

ГЕННЫЕ (ТОЧЕЧНЫЕ) МУТАЦИИ ОБМЕНА ВЕЩЕСТВ

Выполнила: Волкова Александра, 2707

Генные болезни – это большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена (изменение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК).

Генные болезни проявляются наследственными дефектами обмена веществ – ферментопатиями (отсутствие или нарушение активности каких-либо ферментов).

Классификация по типу наследования

```
graph TD; A[Классификация по типу наследования] --> B[1) Аутосомно-доминантные]; A --> C[2) Аутосомно-рецессивные]; A --> D[3) Сцепленные с X- или Y-хромосомами];
```

1) Аутосомно-доминантные

2) Аутосомно-рецессивные

3) Сцепленные с X- или Y-хромосомами

ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ КЛАССИФИЦИРУЮТ ПО
ХАРАКТЕРУ МЕТАБОЛИЧЕСКОГО ДЕФЕКТА:

1) Болезни аминокислотного обмена (фенилкетонурия, алкаптонурия и др.) - самая многочисленная группа наследственных болезней обмена веществ. Почти все они наследуются по аутосомно-рецессивному типу. Причина заболеваний – недостаточность того или иного фермента, ответственного за синтез аминокислот.

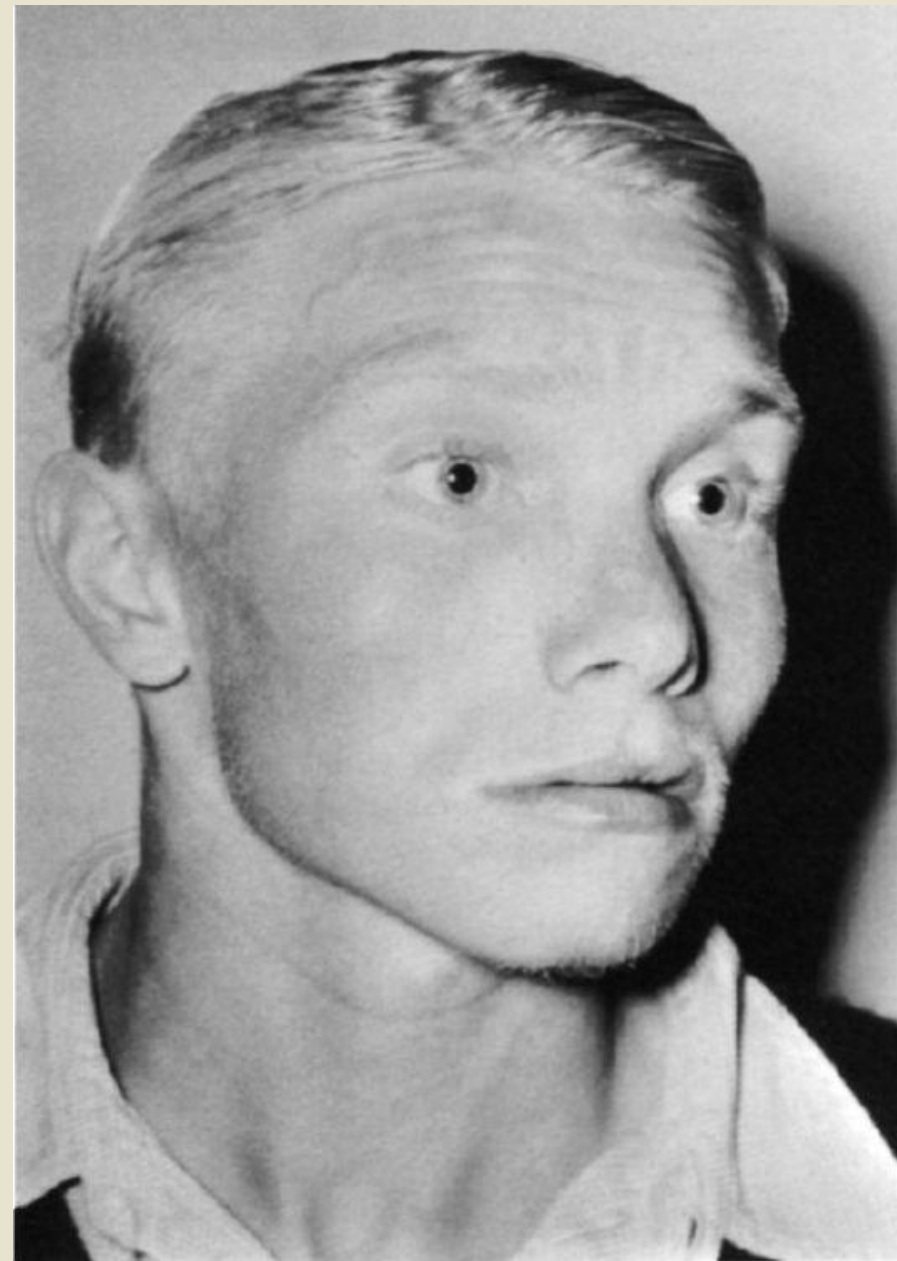
Фенилкетонурия - тяжелая наследственная болезнь, наследуемая по аутосомно-рецессивному типу. Эта болезнь возникает при мутации гена, кодирующего фермент, необходимый для получения аминокислоты тирозина из аминокислоты фенилаланин.

- Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС (нарушается формирование миелиновых оболочек вокруг аксонов ЦНС), проявляющийся в виде нарушения умственного развития.

Клинические признаки: повышенная возбудимость и тонус мышц, тремор (дрожание пальцев рук), эпилептиформные припадки, умственная отсталость, снижение образование меланина.

Лечение: специфического и эффективного лечения не существует.

Основополагающим фактором является соблюдение строгой диеты, которая ограничивает поступление белка в организм больного.





Альбинизм - отсутствие нормальной пигментации кожи, волос и радужной оболочки глаза, обусловлен отсутствием синтеза фермента тирозиназы, наследуется по аутосомно-рецессивному типу наследования.

2) Наследственные нарушения обмена углеводов -
углеводы входят в состав ряда биологически-активных
веществ — гормонов, ферментов, мукополисахаридов,
выполняющих энергетическую и структурную функции. В
результате нарушения углеводного обмена развивается
гликогеновая болезнь, галактоземия и др.



Галактоземия - в основе возникновения болезни отсутствие фермента галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы и накопление в крови галактозы.

Галактоза накапливается в крови и тканях, оказывая токсическое действие на центральную нервную систему, печень и хрусталик глаза, что определяет клинические проявления болезни.

Галактоземия

нарушено превращение галактозы в
глюкозу



Галактоземия — это редкое наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение углеводного обмена на пути преобразования галактозы (простой сахар) в глюкозу. Это происходит из-за мутации гена, отвечающего за фермент, который расщепляет галактозу.

Раннее лечение диетой обеспечивает нормальное развитие, не лечение - гибель в первые месяцы жизни от сопутствующих инфекций или печеночной недостаточности, у выживших развиваются катаракта и умственная отсталость.

Сахарный диабет (сахарная болезнь, сахарное мочеизнурение) — аутосомно-рецессивное эндокринно-обменное заболевание, связанное с недостатком инсулина или снижения его действия, в результате чего нарушаются все виды обмена веществ.

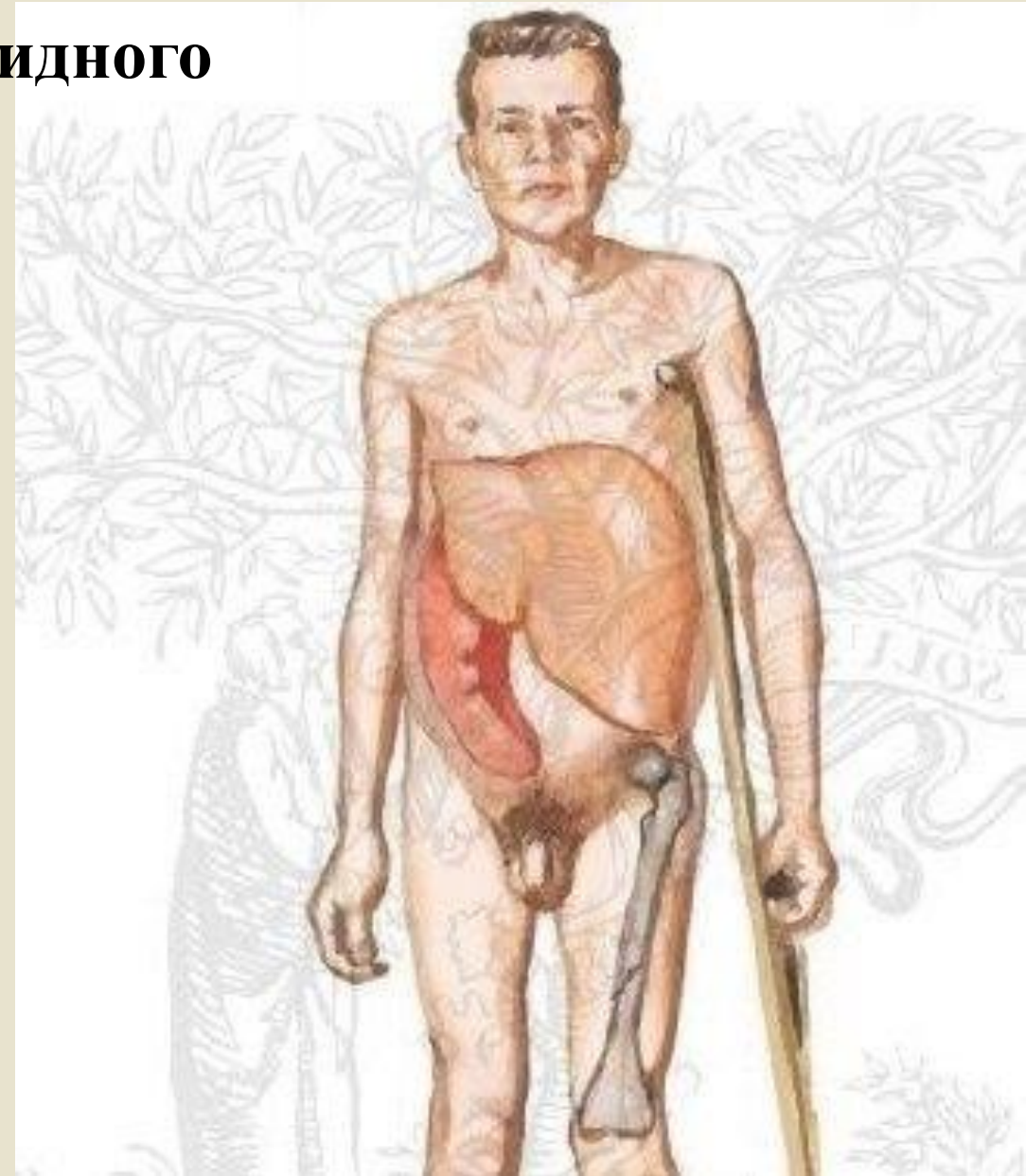
Характеризуется повышенным содержанием сахара в крови. Диагностика основана на определении глюкозы в крови, моче,

Поздно развивающееся заболевание сопровождается тучностью и атеросклерозом

3) Болезни, связанные с нарушением липидного обмена

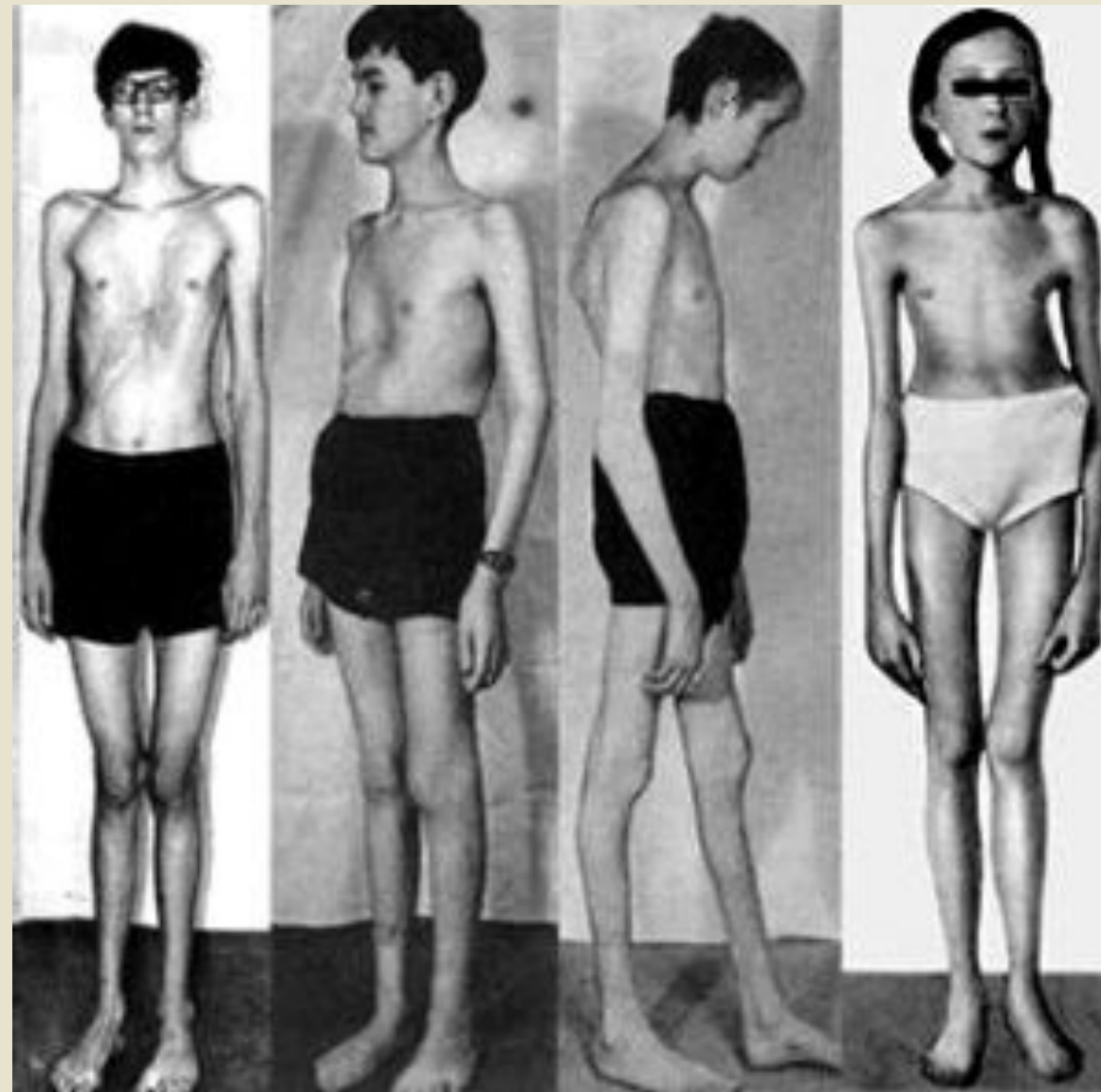
Болезнь Гоше- наследуется по аутосомно-рецессивному типу, наследственное заболевание, является самой распространённой из лизосомных болезней накопления.

Развивается в результате недостаточности фермента глюкоцереброзидазы, которая приводит к накоплению глюкоцереброзида во многих тканях, включая селезёнку, печень, почки, лёгкие, мозг и костный мозг. Также наблюдается остеолиз большеберцовой и плечевой костей, отставание в психическом и физическом развитии, поражение ЦНС.



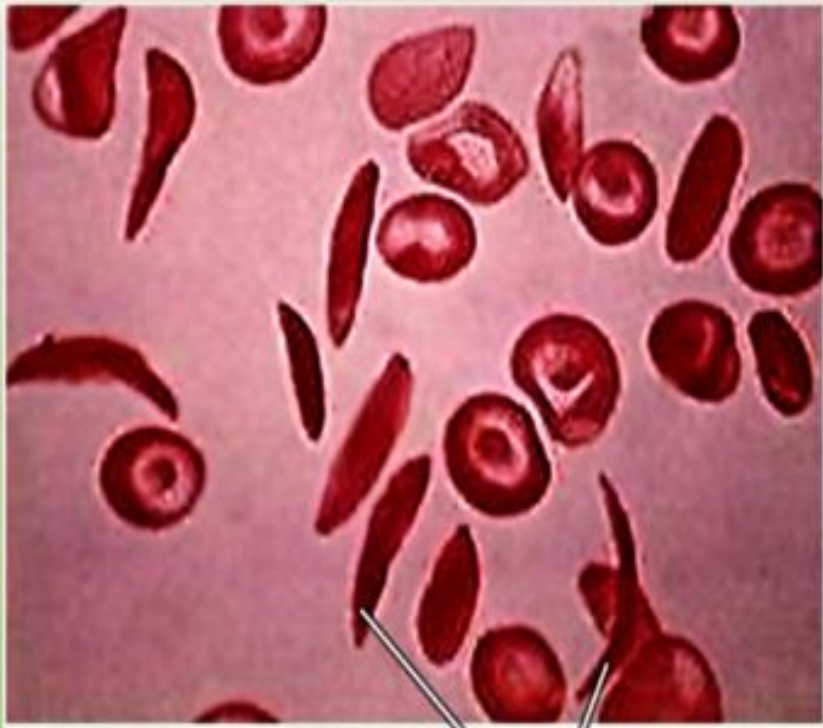
4) Болезни нарушения обмена соединительной ткани.

Синдром Марфана («паучьи пальцы», арахнодактилия) — аутосомно-доминантное заболевание из группы наследственных патологий соединительной ткани поражение соединительной ткани вследствие мутации в гене, ответственном за синтез фибриллина.



5) Наследственные нарушения циркулирующих белков

Гемоглинопатии - наследственные нарушения синтеза гемоглобина. Количественные (структурные) характеризуются изменением первичной структуры белков гемоглобина, что может приводить к нарушению его стабильности и функции (**серповидно-клеточная анемия**).



Серповидные эритроциты

Серповидноклеточная анемия
- вызванное изменением структуры молекулы гемоглобина. В молекуле гемоглобина глутаминовая кислота заменяется на аминокислоту валин, что вызывает нарушение четвертичной структуры белка.