

L/O/G/O

Государственный медицинский  
университет г.Семей.  
Кафедра биохимии и химических  
дисциплин.

# «Витамины»

Подготовила: **Байтуякова Асель**  
219 гр., ОМФ.

Проверил преподаватель:  
**Калентьева Н.В.**

Семей, 2012 г.



# Законы Менделя

это принципы передачи наследственных признаков от родительских организмов к их потомкам, вытекающие из экспериментов Грегора Менделя.

- Мендель изучал, как наследуются отдельные признаки.
- Исследовал только альтернативные признаки: (семена либо гладкие, либо морщинистые; промежуточных вариантов не бывает), что позволило чётко установить общие закономерности наследования.
- Мендель спланировал и провёл масштабный эксперимент. (34 сорта гороха, 20 000 гибридов второго поколения)
- использовал точные количественные методы для анализа данных.



1-й закон Менделя – закон  
единообразия гибридов первого  
поколения.

**При скрещивании  
гомозигот все  
гибриды первого  
поколения  
единообразны по  
генотипу и  
фенотипу.**

2-й закон Менделя –

при скрещивании двух

гетерозиготных

потомков первого

поколения между

собой во втором

поколении

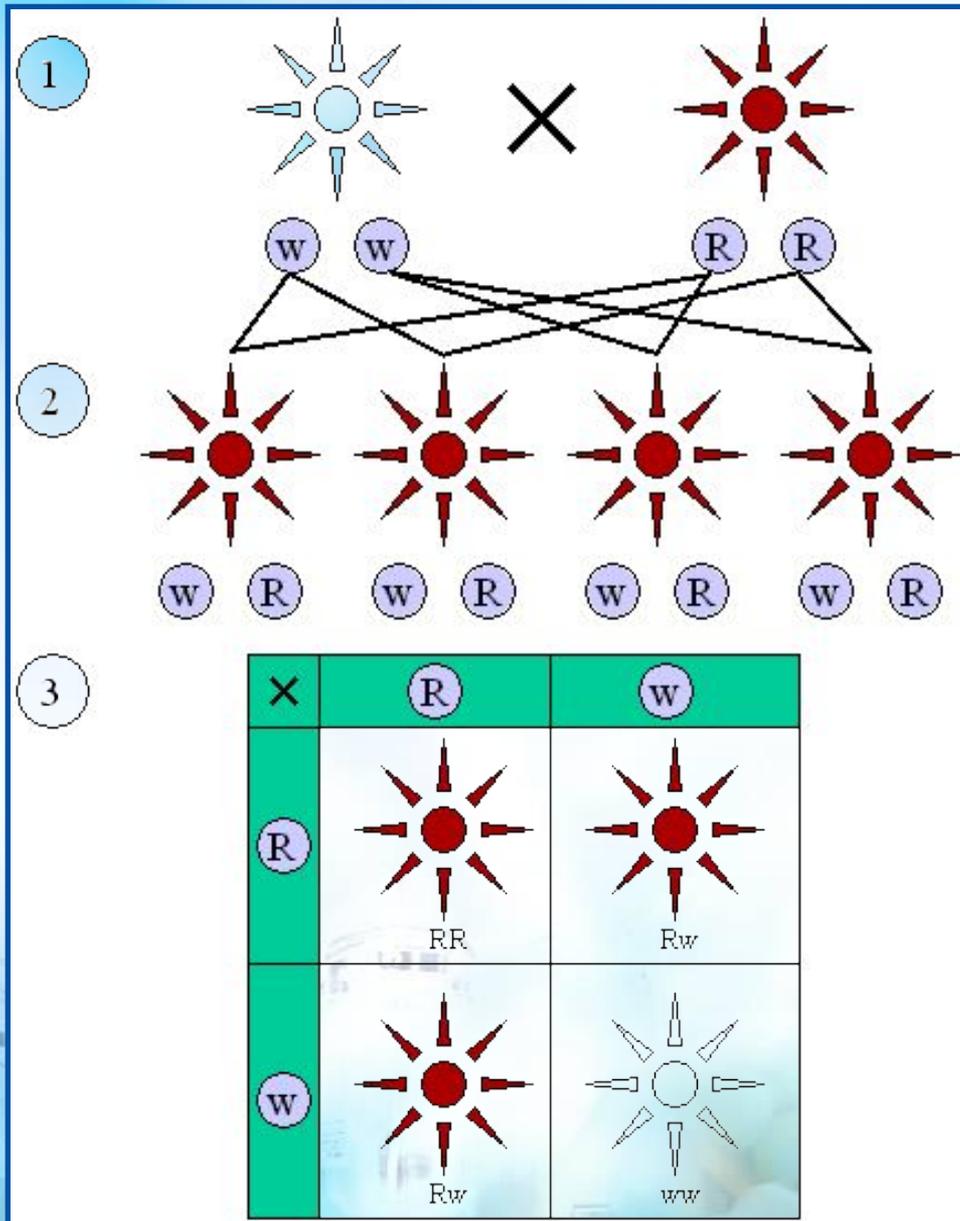
наблюдается

расщепление в

определенном

числовом отношении:

по фенотипу 3:1 по



**Схема первого и второго закона Менделя.**

- 1) **Растение с белыми цветками скрещивается с растением с красными цветками**
- 2) **У всех растений-потомков цветы красные и одинаковый генотип  $Rw$ .**
- 3) **При самооплодотворении у  $3/4$**

**3-й закон Менделя** – закон  
независимого наследования  
отдельных признаков.

**Отдельные признаки  
наследуются независимо  
друг от друга, если гены,  
отвечающие за развитие  
этих признаков, не  
сцеплены между собой.**

# Условия выполнения законов Менделя

- 1 Подразумевается *моногенное наследование*.
  - «один ген – один полипептид; один полипептид – один фермент; один фермент – одна реакция; одна реакция – один признак».
- Гены, отвечающие за развитие разных признаков (например, А и В) не влияют друг на друга, не взаимодействуют между собой.
- Гены, отвечающие за развитие разных признаков (например, А и В), не сцеплены между собой, а сочетания их аллелей образуются случайным образом в равных соотношениях.
- Выполняется правило чистоты гамет (правило чистоты гамет не является законом).
- Равновероятность встречи гамет и образования зигот.

- Законы Менделя носят *статистический характер*: отклонение от теоретически ожидаемого расщепления тем меньше, чем больше число наблюдений.

- Каждому генотипу соответствует определенный фенотип (*100%-ная пенетрантность признаков*).

- У всех особей с данным генотипом признак выражен в равной степени (*100%-ная экспрессивность признаков*).

- Изучаемые признаки не сцеплены с полом.

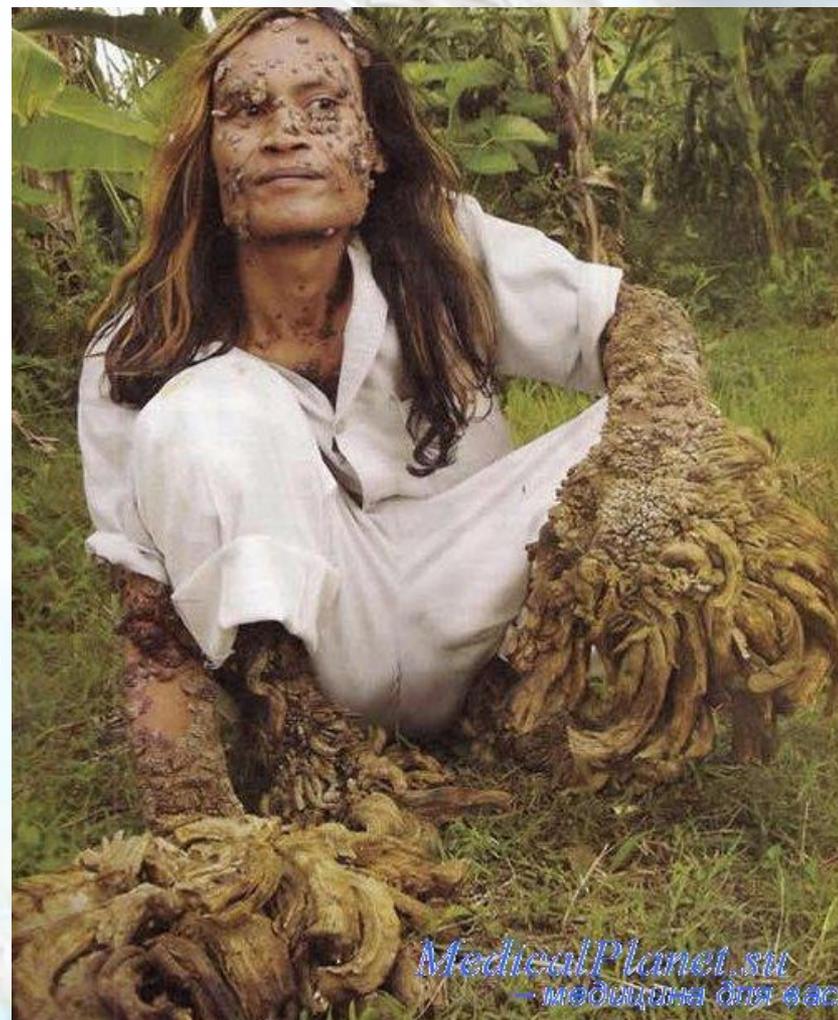
- Жизнеспособность особей не зависит от их генотипа и фенотипа.

# Правила передачи наследственных признаков.

- Детерминанты наследственности, т.е. гены, присутствуют в организме относительно независимо от него самого.
- Характер признаков (фенотип) определяется их случайным сочетанием.
- Признаки не модифицируются какими-либо частями организма и находятся в отношениях доминантности-рецессивности.

# Аутосомно-доминантный тип наследования болезни

- патологический ген является доминантным
- вертикальная передача генетических признаков
- Заболевания: хорей Гентингтона, нейрофиброматоз, эссенциальный тремор, торсионная дистония, различные формы наследственной дистонии и т. д.



# Аутосомно-рецессивный тип наследования

- Проявление заболевания у гомозигот по патологической мутации;
- Гетерозиготное носительство патологической мутации
- Передача заболевания от здоровых родителей детям с вероятностью 25%.
- Заболевания: муковисцидоз, спинальная мышечная атрофия, а также некоторые заболевания из группы нарушения половой дифференцировки.

## Неполное доминирование

При неполном доминировании гетерозиготы имеют признаки, промежуточные между признаками рецессивной и доминантной гомозигот.

## Кодоминантный тип наследования

- у гетерозигот признаки проявляются одновременно (смешанно).
- Типичный пример кодоминирования — наследование групп крови системы АВ0 у человека

**Наследственные болезни — заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями.**



## **НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ**

### **МОНОГЕННЫЕ**

- **Аутосомно-доминантные**
- **Аутосомно-рецессивные**
- **Сцепленные с полом**

### **ХРОМОСОМНЫЕ**

- **геномные мутации**
- **хромосомные мутации**

### **ПОЛИГЕННЫЕ**

# Аутосомно-доминантные болезни



- В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции.
- Действие мутантного гена проявляется практически всегда
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.
- Примеры: Синдром Марфана, болезнь Олбрайта, дизостозы, отосклероз, талассемия.

# Синдром Марфана

Наследственное заболевание соединительной ткани

## Признаки:

изменения скелета с высоким ростом с относительно коротким туловищем , длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия ), разболтанностью суставов , часто сколиозом , кифозом , деформациями грудной клетки , аркообразным небом . Характерны также поражения глаз . В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.



# Аутосомно-рецессивные болезни



- Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии.
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- Вероятность рождения больного ребенка составляет 25%.
- Родители больных детей фенотипически могут быть здоровы, но являются гетерозиготными носителями мутантного гена
- Характерные заболевания: ферментопатии.
- Н/р: Фенилкетонурия, Микроцефалия, Ихтиоз, Прогерия.

# Прогерия



- **Прогерия** (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).

# Прогерия



Я начал стареть, жизнь и так коротка.  
У многих людей она, как река –  
Несется куда-то в манящую даль,  
Даруя то радость, то скорбь, то печаль.  
Моя же подобна скале с водопадом,  
Что падает с неба серебряным градом;  
Той капле, которой секунда дана,  
Лишь чтобы разбиться о камни у дна.  
Но зависти нет к могучей реке,  
Что ровно течет по тропе на песке.  
Удел их один, – закончив скитанья,  
Покой обрести в морях состраданья.  
Пусть век мой не долог, судьбы не боюсь,  
Ведь, в пар превратясь, вновь к небу вернусь.

*29 сентября 2000 года*

*Бычков Александр*

**Scientific.ru**



# ИХТИОЗ



**Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.**



- <http://images.yandex.ru/yandpage?&q=1900511643&p=0&ag=ih&text=%E8%F5%F2%E8%EE%E7%20%ED%E5%20%F1%F6%E5%EF%EB%E5%ED%ED%FB%E9%20%F1%20%EF%EE%EB%EE%EC&rpt=simage>

# Болезни, сцепленные с полом



- мышечная дистрофия типа Дюшенна, гемофилии А и В, синдрома Леша — Найхана, болезни Гунтера, болезни Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)
- фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой)

# Хромосомные болезни



- **А)** Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.
- **Б)** При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна).
- **В)** Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных (6 -10 из 1000 новорожденных).

Синдромы, связанные  
с числовыми аномалиями  
половых хромосом

**Синдром**  
**Клайнфельтера**



XXY и XXXY – синдром Клайнфельтера.

Частота встречаемости 1:1000

Кариотип – 47, XXY, 48, XXXY и др.

Высокий рост с непропорционально длинными конечностями, в детстве- хрупкое телосложение, у взрослых- ожирение, гипогенитализм, недоразвитие вторичных половых признаков, оволосение, гинекомастия.

Характерны снижение полового влечения, импотенция, бесплодие, склонность к алкоголизму, гомосексуализму, асоциальному поведению.

# Синдром Клайнфельтера



# Синдром Шершевского-Тернера

X0 – синдром Шершевского - Тернера (моносомия X).  
Частота встречаемости 1:2000 – 1:3000. Соматические признаки: отек кистей и стоп при рождении, кожная складка на шее, низкий рост (до 140 см), врожденные пороки сердца, аменорея, бесплодие, снижение умственного развития. В основном социально адаптированы, могут получить специальность и работать.

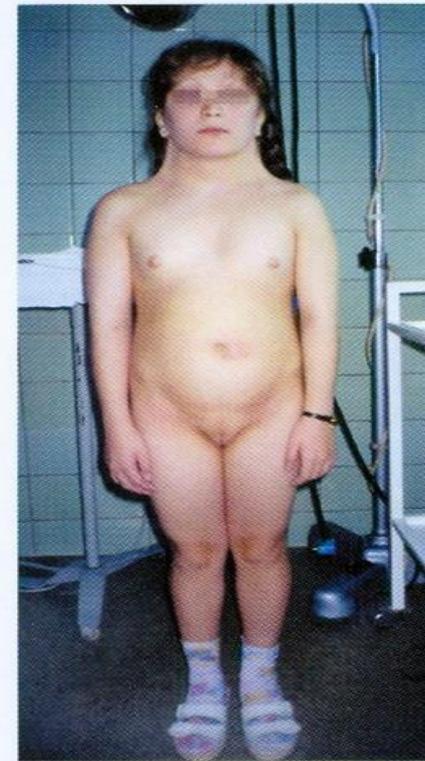


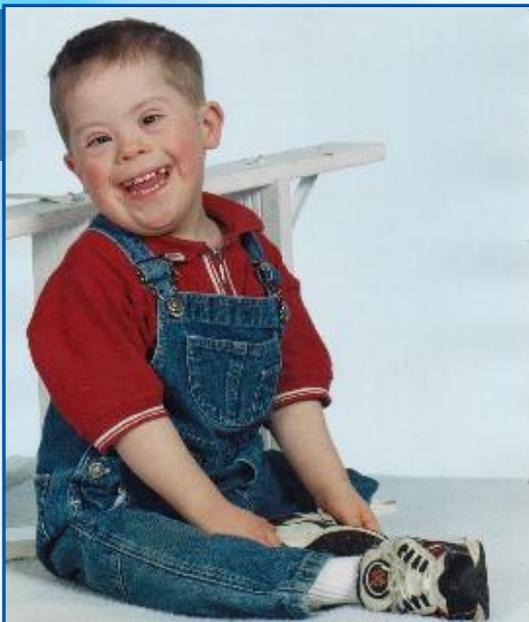
Рисунок 13. Больная 14 лет. Синдром Шершевского-Тернера. Крыловидные складки на шее "голова сфинкса"

Синдромы,  
связанные  
с числовыми  
аномалиями  
**Синдром**  
аутосом:  
**Патау**



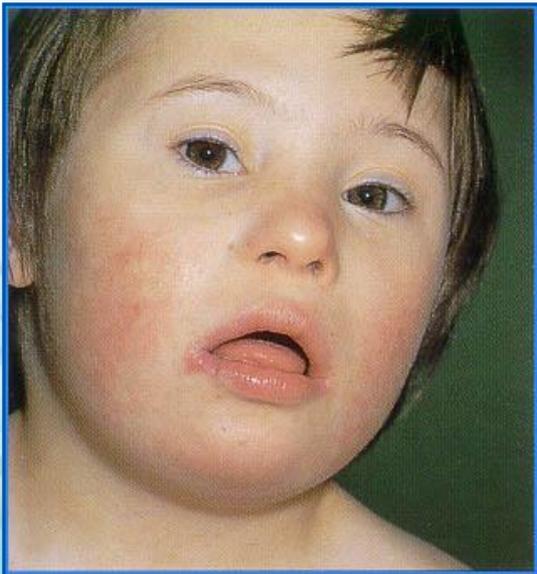
**Трисомия по 13 хромосоме.**  
**Типичный признак СП - это расщелины верхней губы и неба.**  
**Признаки: микроцефалия, полидактилия, расщелина губы и неба, низко посаженные ушные раковины, микрофтальмия, врожденные пороки сердца, дефект межжелудочковой перегородки, аномалия почек, пороки развития органов пищеварения.**  
**Крипторхизм, гипоплазия наружных половых признаков, удвоение матки, двурогость матки, гипоспадия.**

# Синдром Дауна



Частота встречаемости 1: 500-800.  
Трисомия по этой 21 хромосоме.

Проявление: плоское лицо,  
монголоидный разрез глаз,  
эпикант, открытый рот, короткий  
нос, плоская переносица,  
косоглазие, пигментные пятна по  
краю радужки, плоский затылок,  
мышечная гипотония, врожденные  
пороки сердца, умственная  
отсталость, эпилепсия, лейкоз.



# Полигенные болезни (мультифакториальные)



- Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов.
- Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя.
- Для оценки генетического риска используют специальные таблицы
- Примеры: некоторые злокачественные новообразования, пороки развития, а также предрасположенность к ИБС, сахарному диабету и алкоголизму, расщепление губы и неба, врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца

# Расщелина губы и неба



[www.volgograd.ru](http://www.volgograd.ru)

- Расщелины губы и неба составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица

[http://www.volgograd.ru/theme/medic/stomatologiya/detskaya\\_stomatologiya/23256.pub](http://www.volgograd.ru/theme/medic/stomatologiya/detskaya_stomatologiya/23256.pub)

# Профилактика



- Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной
- Исключение родственных браков

# Лечение



- Диетотерапия.
- Заместительная терапия.
- Удаление токсических продуктов обмена веществ.
- Воздействие на синтез ферментов.
- Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)
- Хирургическое лечение.

## **~ Заключение ~**

**• Изучив данную тему о различных наследственных патологиях, о всевозможных человеческих изъянах, как физических, так и психологических, я пришла к такому выводу:**

**• Цени то, что у тебя есть. Я благодарна судьбе за то, что я это я. За то, что могу видеть, слышать, говорить, ходить и**

# ~Список литературы~

- **Алексеев В.А. Жизнедеятельность и биосфера. М.: Логос, 2005**
- **2. Алиханян С.И., Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика: Учеб. – М.: Высш. шк., 1985.**
- **Интернет-сайты:**
  - [http://www.volgograd.ru/theme/medic/stomatologiya/detskaya\\_stomatologiya/23256.pub](http://www.volgograd.ru/theme/medic/stomatologiya/detskaya_stomatologiya/23256.pub)
  - <http://images.yandex.ru/yandpage?&q=1900511643&p=0&ag=ih&text=%E8%F5%F2%E8%EE%E7%20%ED%E5%20%F1%F6%E5%EF%EB%E5%ED%ED%FB%E9%20%F1%20%EF%EE%EB%EE%EC&rpt=simage>
  - <http://medarticle37.moslek.ru/articles/15184.htm>
  - [http://www.nld.by/imagebase/ib298/ib\\_stat14\\_1.htm](http://www.nld.by/imagebase/ib298/ib_stat14_1.htm)
  - <http://l.foto.radikal.ru/0612/08e0016d1d34.jpg>
  - [Scietific.ru](http://Scietific.ru)
  - [www.volgograd.ru](http://www.volgograd.ru)

# Благодарю за внимание!

**NUNC  
PLAUDITE!**



by ~Hanshaim\_Asel~