

# Наследственные заболевания



Презентация Климовой Екатерины 9 «Б»

# Наследственные заболевания

Заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в программном аппарате клеток, передаваемыми по наследству через гаметы.

В качестве синонима термина «наследственные болезни» не следует также рассматривать термин «семейные болезни», т.к. семейные заболевания могут быть обусловлены не только наследственными факторами, но и условиями жизни, национальными либо профессиональными традициями семьи.



# Классификация

## Наследственные болезни

Моногенные

Хромосомные

полигенные

- Аутосомно-доминантные

- Аутосомно-рецессивные

- Сцепленные с полом

- геномные мутации

- хромосомные мутации



# Хромосомные болезни

К хромосомным относятся болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом. Хромосомные болезни возникают в результате мутаций в половых клетках одного из родителей. Из поколения в поколение передаются не более 3-5 % из них. Хромосомными нарушениями обусловлены примерно 50 % спонтанных абортов и 7 % всех мертворождений.





- Все хромосомные болезни принято делить на две группы:

аномалии числа хромосом



Транслокации

Делеции

Инверсии

Дупликации

Изохромосомия

Возникновение кольцевых хромосом



нарушения структуры хромосом.



синдром Дауна — трисомия по 21 хромосоме, к признакам относятся: слабоумие, задержка роста, характерная внешность, изменения дерматоглифики;

синдром Патау — трисомия по 13 хромосоме, характеризуется множественными пороками развития, идиотией, часто — полидактилия, нарушения строения половых органов, глухота; практически все больные не доживают до одного года;

синдром Эдвардса — трисомия по 18 хромосоме.

# Синдром Дауна



# Синдром Пату



Для СП характерны множественные врожденные пороки развития головного мозга и лица. Это патогенетическая единая группа ранних (и, следовательно, тяжелых) нарушений формирования головного мозга, глазных яблок, костей мозговой и лицевой частей черепа. Окружность черепа обычно уменьшена, встречается и тригоноцефалия. Лоб скошенный, низкий; глазные щели узкие, переносье запавшее, ушные раковины низко расположенные и деформированные. Типичный признак СП - это расщелины верхней губы и неба (обычно двухсторонние).



Нераспознанные

Объект исследования: пуповинная кровь плода  
Кариотип плода: 47,XX,+21( синдром Дауна)  
Рекомендовано медико-генетическое консультирование.

# Полигенные болезни

(ранее - заболевания с наследственной предрасположенностью) обусловлены как наследственными факторами, так и, в значительной степени, факторами внешней среды. Кроме того, они связаны с действием многих генов, поэтому их называют также мультифакториальными. К наиболее часто встречающимся мультифакториальным болезням относятся: ревматизм, ишемическая болезнь сердца, гипертоническая и язвенная болезни, цирроз печени, сахарный диабет, бронхиальная астма, псориаз, шизофрения и др.



# Моногенные болезни

- наследуются в соответствии с законами классической генетики Менделя. Соответственно этому, для них генеалогическое исследование позволяет выявить один из трёх типов наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и сцепленное с полом наследование.
- Это наиболее широкая группа наследственных заболеваний. В настоящее время описано более 4000 вариантов моногенных наследственных болезней, подавляющее большинство которых встречается довольно редко (например, частота серповидноклеточной анемии —  $1/6000$ ).
- Широкий круг моногенных болезней образуют наследственные нарушения обмена веществ, возникновение которых связано с мутацией генов, контролирующей синтез ферментов и обуславливающих их дефицит или дефект строения — ферментопатии.





# прогерия



□ **Прогерия** (греч. 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).



В основу генетической классификации наследственных болезней положен этиологический принцип, а именно тип мутаций и характер взаимодействия со средой. Всю наследственную патологию можно разделить на 5 групп:

- генные болезни
- хромосомные болезни
- болезни с наследственной предрасположенностью (синонимы: мультифакториальные, многофакторные)
- генетические болезни соматических клеток
- болезни генетической несовместимости матери и плода.

Каждая из этих групп в свою очередь подразделяется в соответствии с более детальной генетической характеристикой и типом наследования.



# Генные и хромосомные болезни

Наследственные болезни в строгом смысле слова подразделяют на две большие группы: генные и хромосомные.

- **Генные болезни** - болезни, вызываемые генными мутациями.
- **Хромосомные болезни** определяются хромосомными и геномными мутациями.



# Болезни с наследственной предрасположенностью

Болезни с наследственной предрасположенностью могут быть **моногенными** и **полигенными**. Для их реализации недостаточно только соответствующей генетической конституции индивида - нужен ещё фактор или комплекс факторов среды, «запускающих» формирование мутантного фенотипа (или болезни). С помощью средового фактора реализуется наследственная предрасположенность.

# Генетические болезни соматических клеток

- Генетические болезни соматических клеток выделены в отдельную группу наследственной патологии недавно. Поводом к этому послужило обнаружение при злокачественных новообразованиях специфических хромосомных перестроек в клетках, вызывающих **активацию онкогенов** (ретинобластома, опухоль Вильмса). Эти изменения в генетическом материале клеток являются этиопатогенетическими для злокачественного роста и поэтому могут быть отнесены к категории генетической патологии. Уже имеются первые доказательства того, что спорадические случаи врождённых пороков развития являются результатом мутаций в соматических клетках в критическом периоде эмбриогенеза. Следовательно, такие случаи можно рассматривать как генетическую болезнь соматических клеток.
- Весьма вероятно, что аутоиммунные процессы и старение могут быть отнесены к этой же категории генетической патологии.



# Болезни, возникающие при несовместимости матери и плода по антигенам

Болезни, возникающие при несовместимости матери и плода по антигенам, развиваются в результате иммунной реакции матери на антигены плода. Кровь плода в небольшом количестве попадает в организм беременной. Если плод унаследовал от отца такой аллель антигена (Ag<sup>+</sup>), которого нет у матери (Ag<sup>-</sup>), то организм беременной отвечает иммунной реакцией. Антитела матери, проникая в кровь плода, вызывают у него иммунный конфликт. Наиболее типичное и хорошо изученное заболевание этой группы - гемолитическая болезнь новорождённых, возникающая в результате несовместимости матери и плода по Rh-Аг. Болезнь возникает в тех случаях, когда мать имеет Rh-группу крови, а плод унаследовал Rh<sup>+</sup> аллель от отца.



# Болезнь Виллебранда



# Факторы риска



- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)



# профилактика

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



Альбинизм у человека  
(фотографии отца, матери и дочери с полным альбинизмом)  
(по Левонтин Р., 1993)

# Царевич Алексей



Спасибо за внимание

