

Наследственные болезни человека

Урок №27. 9 класс



*Ты счастлив завтра, если
думаешь о здоровье сегодня!*

Подготовила: учитель биологии
Христенко Е.А.



План урока

Наследственные болезни:

- Классификация
- Моногенные болезни
- Хромосомные болезни
- Полигенные болезни
- Факторы риска возникновения наследственных заболеваний
- Профилактика и лечение наследственных болезней



Наследственные болезни

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

Нередко ошибочно термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» употребляются как синонимы, однако врожденными болезнями называют те заболевания, которые имеются уже при рождении ребенка и могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами.



Классификация наследственных болезней

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

МОНОГЕННЫ

Ауто-Ре-с-

доминантные

Ауто-с-ом-но-ре-с-е-с-с-и-в-н-ы-е

Сцепленные с полом

ХРОМОСОМНЫ

Е

геномные мутации

хромосомные мутации

ПОЛИГЕННЫ

Е



Моногенные болезни

- Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя (аутосомное или сцепленное с X-хромосомой наследование, доминантное или рецессивное).
- Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.



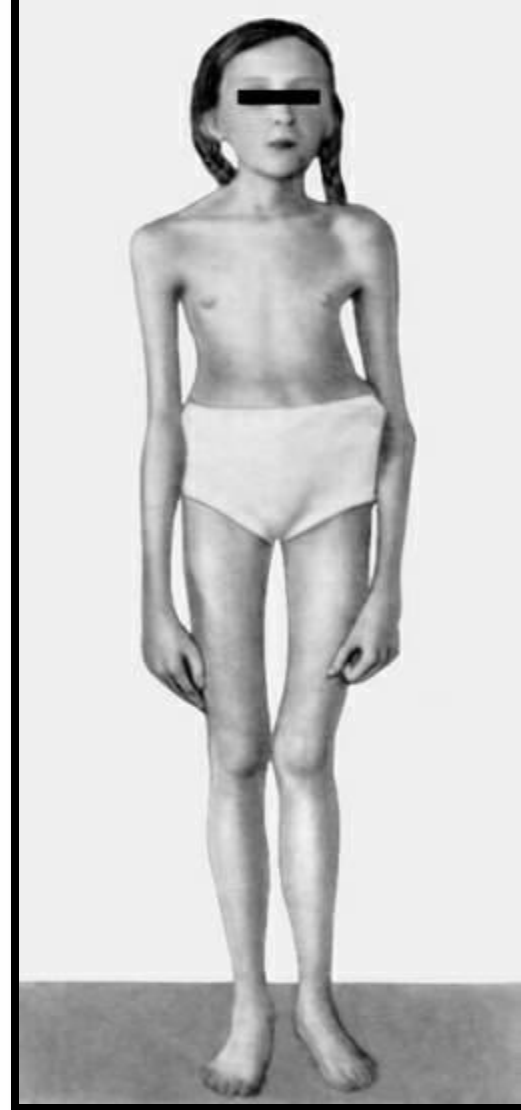
А. Аутосомно-доминантные болезни

- В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина)
- Действие мутантного гена проявляется практически всегда
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.

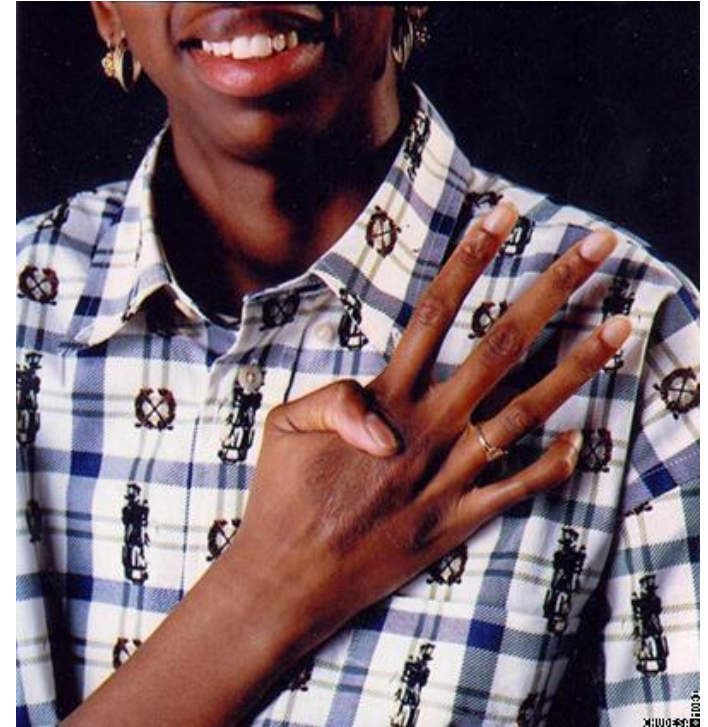


Синдром Морфана

Наследственное заболевание соединительной ткани , проявляющееся изменениями скелета: 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.



Синдром Морфана



Арахнодактилия



Высокий выброс адреналина, характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.



Б. 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
- Аутосомно-рецессивный тип наследования более характерен для заболеваний, при которых нарушена функция одного или нескольких ферментов, — так называемый *ферментопатий*





Примеры болезней

- Фенилкетонурия
- Микроцефалия
- Ихтиоз (не сцепленный с полом)
- Прогерия



Микроцефалия

значительное уменьшение размеров черепа и, соответственно, головного мозга при нормальных размерах других частей тела. Микроцефалия сопровождается умственной недостаточностью — от не резко выраженной имбецильности до идиотии. Встречается редко, в среднем в 1 случае на 6—8 тысяч рождений



Нормальный размер головы

Микроцефалия



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



ИХТИОЗ

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



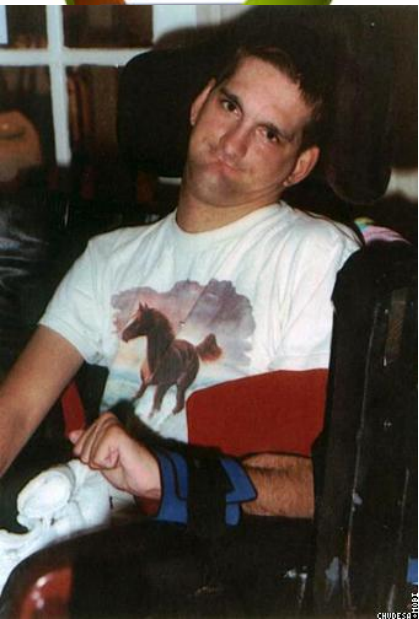
В. Болезни, сцепленные с полом

- 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)



Синдром Леша-Найхена

Наследственное заболевание, характеризующееся увеличением синтеза мочевой кислоты, которое ведет к появлению камней в почках и мочевом пузыре, а также к подагрическому артриту. Кроме того, меняется и поведение человека. У него наблюдаются непроизвольные судороги рук. Больные часто грызут пальцы, губы, предплечья и внутреннюю поверхность щек до крови и даже до самоампутации, царапают себе лицо и бьются головой о твердые предметы.



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).



Геномные мутации

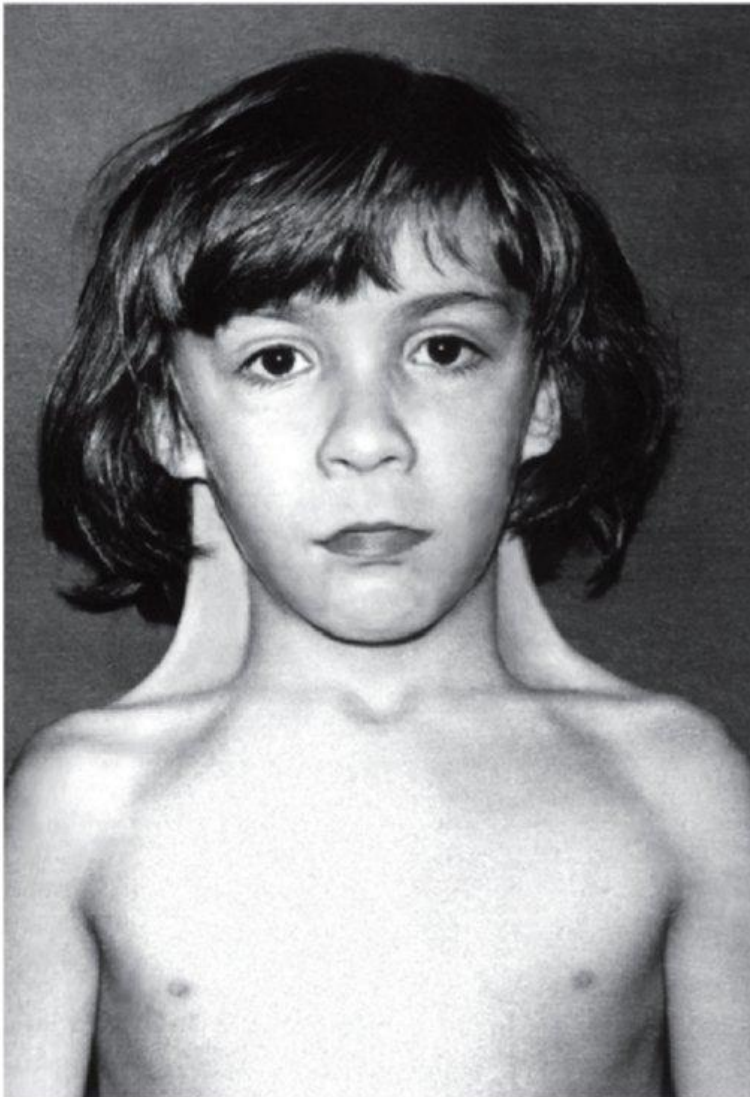
- синдрома Шэресшевского-Тернера,
- болезнь Дауна (трисомия 21),
- синдроме Клайнфельтера (47, ХХУ),
- синдром «кошачьего крика»





Синдром Шерешевского-Тернера

– это патологический процесс, который возникает в случае аномального развития половых хромосом: вместо XX-хромосом, которые присущи организму женщины, есть только одна, таким образом, получается неполный кариотип хромосом.





Болезнь Дауна

- Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.



Синдром «кошачьего крика»



Маленький вес при рождении и гипотония мышц;

- Отставание в общем развитии;
- Лицо лунообразное с расставленными широко глазами;
- Специфический плач ребенка

Плач напоминает мяуканье кошки. Причина этого феномена заключается в том, что у детей изменена гортань (она сужена, ее хрящи мягкие, надгортанник уменьшен, наблюдается патологическая складчатость в слизистой оболочке) и имеет место недоразвитие гортани. Данный признак уходит к началу второго года жизни.





- Помимо этого, наблюдаются пороки врожденные сердца, мышечно-костной системы и внутренних органов, птоз, микроцефалия, гипертелоризм (увеличение расстояния между анатомическими образованиями или же парными органами), эпикантус (поперечная складка из кожи во внутреннем глазном углу, разрез глаз - антимонголоидный).

Синдром кошачьего крика встречается с частотой приблизительно 1:45000. Женский пол поражается в 1,3 раза чаще мужского.

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 болезней

- 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



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



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



Лечение

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



Домашнее задание

§24, р.т. §27 (зад. 2,4,5)

