LOGO

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

Автор: И. Н. Кауфман,
учитель биологии.
г. Владивосток

Содержание

1 Классификация наследственных болезней человека

2 Генные болезни

3 Митохондриальные болезни

4 Хромосомные болезни

Определение

Наследственные болезни — заболевания человека, обусловленные повреждением (мутациями) наследственного аппарата (генома) клетки.

Классификация

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

ГЕННЫЕ

ХРОМОСОМНЫЕ

МОНОГЕННЫЕ

ПОЛИГЕННЫЕ

МИТОХОНД-РИАЛЬНЫЕ

Генные болезни

Генные болезни - это группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.

Общая частота генных болезней в популяциях людей – **2 - 4%**.

В настоящее время описано более 5 тысяч таких наследственных болезней.

Моногенные болезни

Вызваны мутациями или отсутствием отдельных генов.

Наследуются в полном соответствии с законами Г. Менделя.

Тип наследования
- аутосомное или сцепленное с Х-хромосомой, доминантное или рецессивное.

Частота встречаемости 1:10 000 -15 000.

Синдром Марфана

Наследственная болезнь соединительной ткани, вызванная мутацией гена, кодирующего структуру белка фибриллина.
Наследуется по аутосомно-доминантному типу.

арахнодактилия

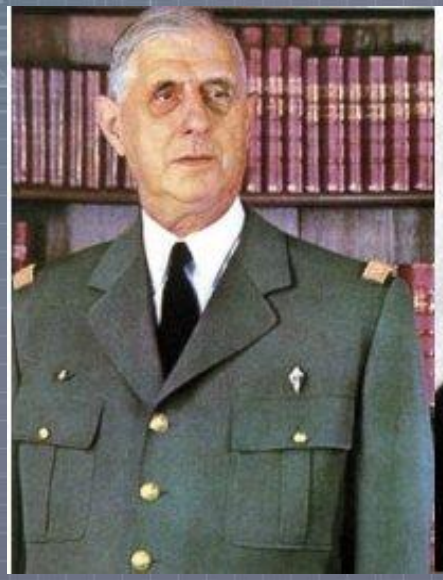
килевидная грудь

Известные люди с синдромом Марфана

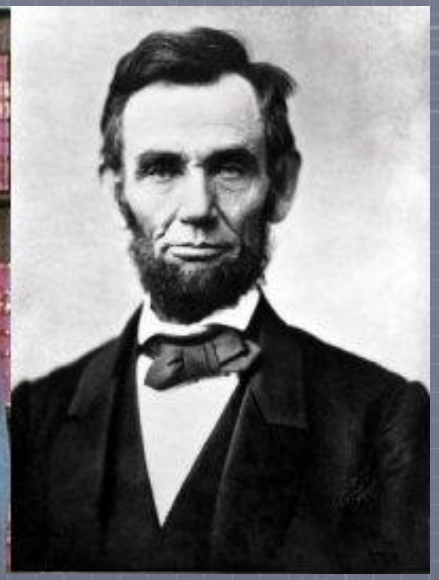
Эхнатон

Н. Паганини

Ш. де Голль



А. Линкольн

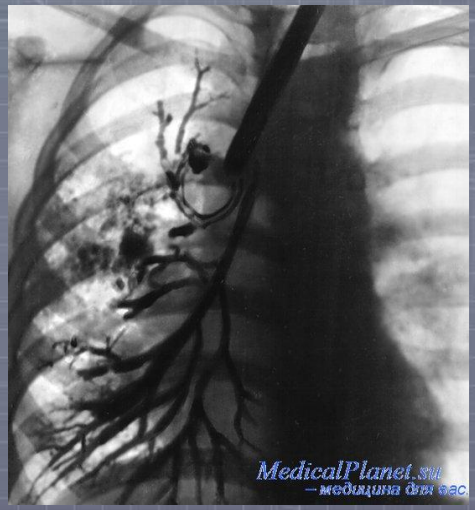


Муковисцидоз

Заболевание, при котором поражаются экзокринные железы.

Причина - мутация (делеция трех нуклеотидов), приводящая к отсутствию фенилаланина.

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.



Гемофилия

Наследственное генетическое заболевание крови, вызванное врожденным отсутствием факторов свертывания VIII (тип А), IX (тип В).

Наследование, сцепленное с Х-хромосомой.

Суставы больного гемофилией

17 апреля - День гемофилии

Каковы методы лечения гемофилии?
Может ли жить полноценной жизнью больной гемофилией?
С какой целью проводится международный День гемофилии?

Эмблема Всемирной Федерация Гемофилии

Полигенные болезни

Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и внешних факторов.

Не наследуются по законам Г. Менделя (мультифакториальные, многофакторные).

Полигенно наследуются:

некоторые злокачественные новообразования, предрасположенность к ИБС, сахарному диабету, артериальной гипертензии, алкоголизму, атеросклерозу.

Митохондриальные болезни

Затрагивают гены митохондрий.

Известно около 30 болезней.

Синдром Лебера (1988) - проявляется быстрым развитием атрофии зрительных нервов, которая ведет к слепоте.

Синдром Пирсона (1989) - вялость, нарушения со стороны крови, поджелудочной железы.

Наследование мт ДНК

Хромосомные болезни

Группа болезней, в основе развития которых лежат нарушения **числа** или **структуры** хромосом, возникающие в гаметах родителей или на ранних стадиях дробления зиготы (оплодотворенной яйцеклетки).

Хромосомы человека

Причины болезней

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

- связанные с нарушением плоидности
- вызванные нарушением числа хромосом
- связанные с изменением структуры хромосом.

Нарушение плоидности

Геномные мутации - изменения количества хромосом в геноме

Анеуплоидии – изменение числа хромосом, **не кратное** гаплоидному набору

Полиплоидии – изменение количества хромосом, **кратное** гаплоидному набору (3n ,4n)

Формы анеуплоидий

Моносомия — наличие в генотипе всего одной из пары гомологичных хромосом.

Моносомия по половой хромосоме - синдром Шерешевского –Тернера (генотип Х0, пол — женский). Популяционная частота 1:3000 новорожденных.

Ребенок с синдромом Шерешевского-Тернера

Формы анеуплоидий

Трисомия - наличие в клетке одной дополнительной хромосомы вместо обычного (диплоидного) хромосомного набора.

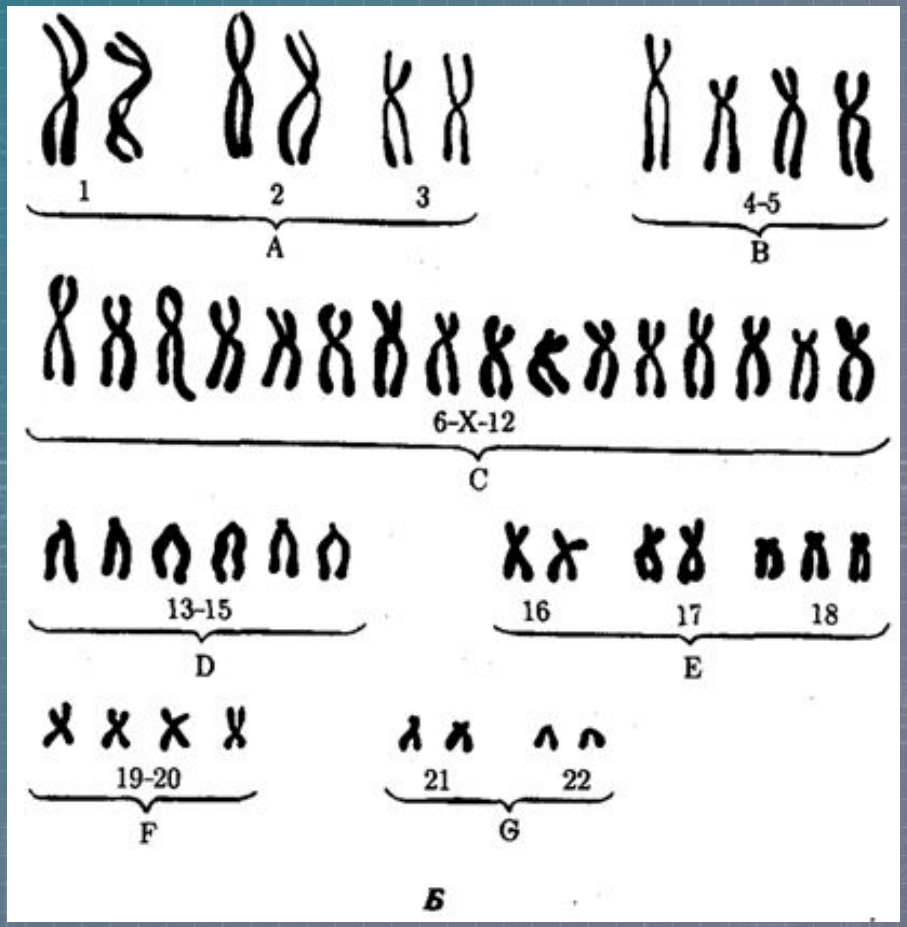
Известные трисомии аутосом :

по 13-й хромосоме - синдром Патау

по 18-й хромосоме - синдром Эдвардса;

по 21-й хромосоме - синдром Дауна.

Синдром Эдвардса



Кариотип человека с синдром трисомии 18

Мир равных возможностей

Синдром Дауна – не трагедия, если тебя любят!
21 марта – Международный день человека с синдромом Дауна

Трисомии по половым хромосомам

Синдром Клайнфельтера - трисомия по Х хромосоме (47,ХХУ, ХХХУ, ХУУ и т.д.). Встречается с частотой 1:500-1:750.

Синдромы три – и полисомии по Х хромосоме - 47,ХХХ (1 : 1000 - 2000);
48,ХХХХ; 49,ХХХХХ (редко).

Синдром дисомии по Y-хромосоме (47,XYY) (1:800).

Изменения структуры хромосом

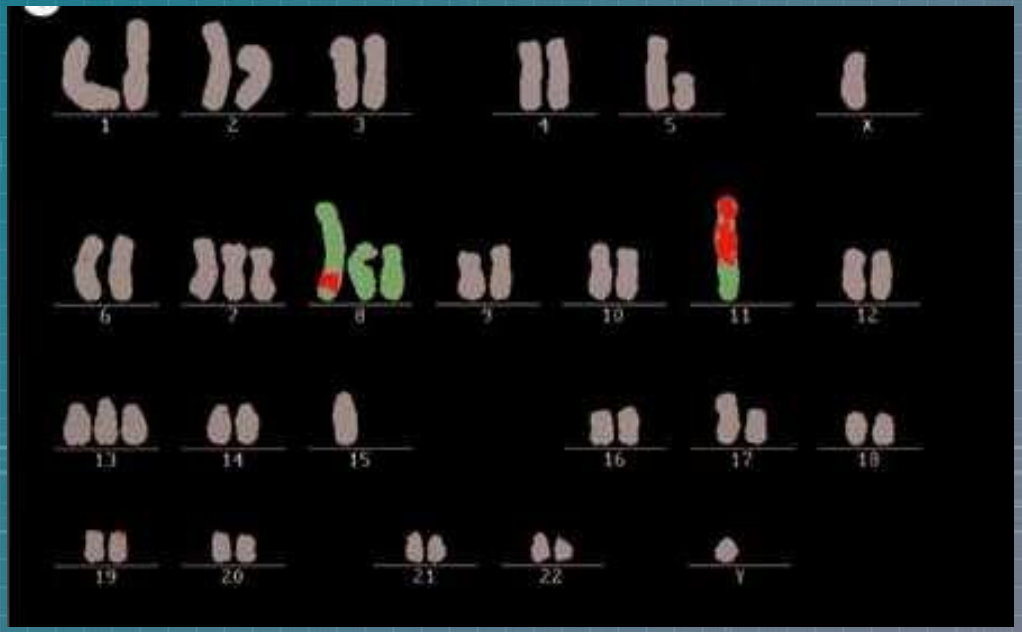


Рис. 1. Транслокации между 8-й и 11-й хромосомами

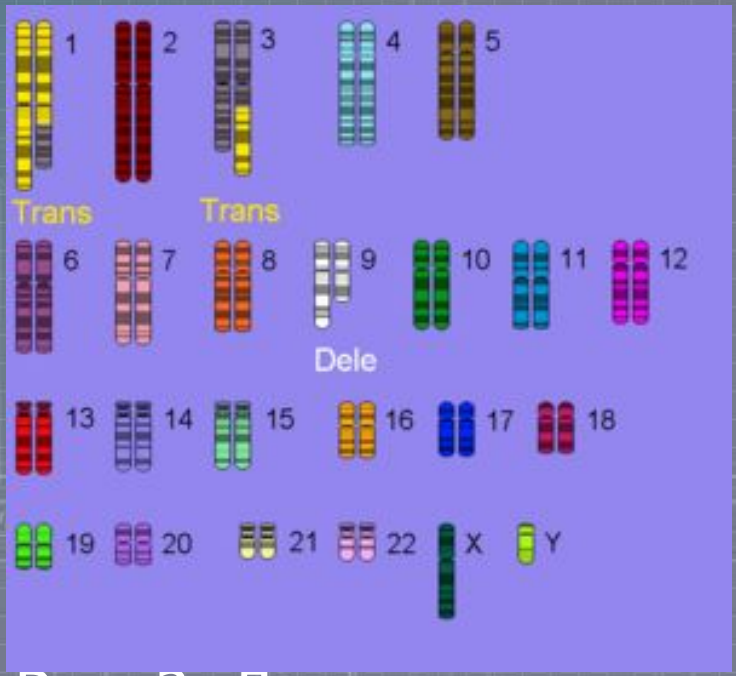


Рис. 2. Делеция части длинного плеча 9- хромосомы.

Болезни хромосомных перестроек

Транслокация 46 XX, t(4;13)(q25; q22) приводит к задержке психоречевого развития, множественным порокам развития;

синдром Лежена - 46,XX del(5q-);

синдром Вольфа-Хиршхорна - del(4p-) ;

синдром Прадера-Вилли - 46 XX или XУ, del(15p-);

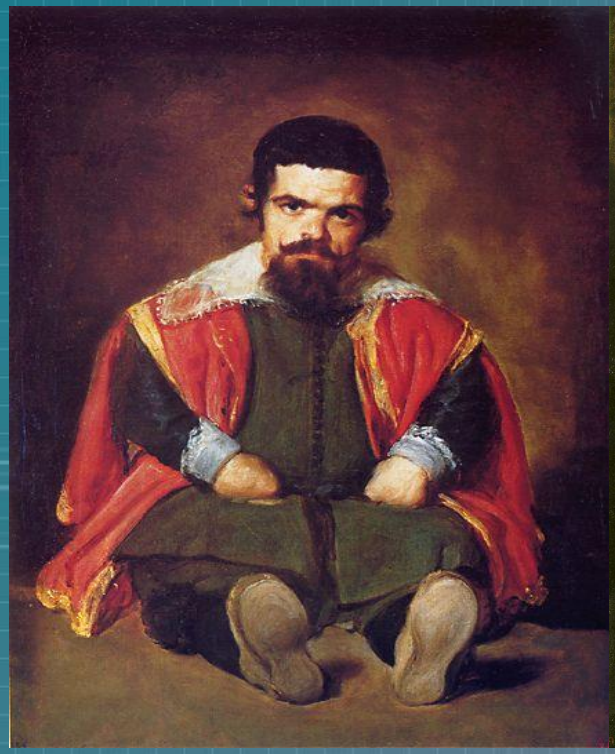
синдром Орбели - del(13q-).

Вопросы

1. Какие болезни называются наследственными?
2. Какова классификация наследственных болезней человека?
3. Если у родителя обнаружена необычная хромосомная перестройка, как это может отразиться на ребенке?
4. Можно ли вылечить хромосомные болезни?
5. Какие методы профилактики хромосомных болезней вы можете предложить?
6. Рассмотрите на следующем слайде фотографию известного писателя Г.Х. Андерсена. Какую наследственную болезнь можно у него предположить? Почему вы так думаете?

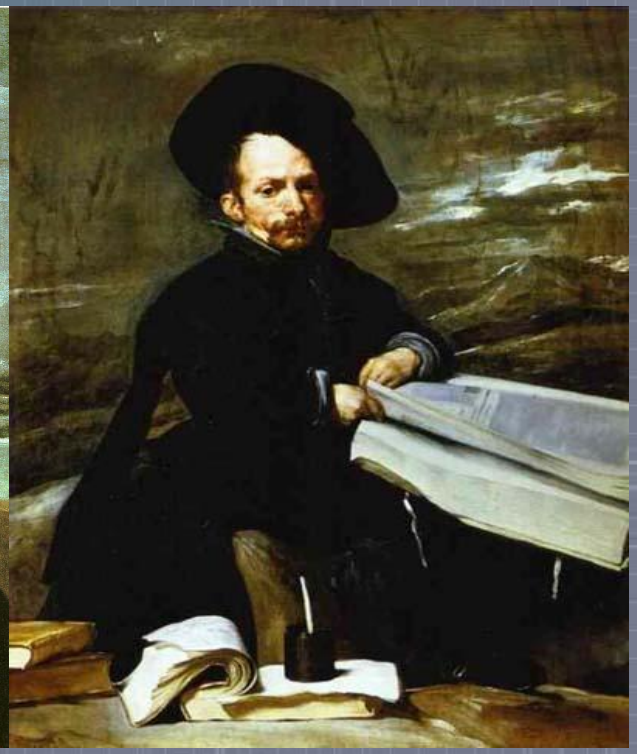
Ганс Христиан Андерсен

Придворные XVII века



Себастьян де Морра, сидящий на полу

Франсиско Лескано



Дон Диего де Аседо с книгой в руках

Список источников. Иллюстрации.

1. http://www.bestmedisrael.com/ru/
2. http://boardprofi.ru/?main=article&id=334
3. http://detibudut.org.ua/gloss/29.html
4. http://genetika.meduniver.com
5. http://hemofilia.spb.ru/news/
6. http://ianp.com.ua/ru/news/ukraine/read/2734
7. http://www.liveinternet.ru/users/
8. http:// www.medplaneta.ru
9. http://moikompas.ru/compas/chromatic_aberration
10. http:/www.spina.net.ua
11. http://www.3planet.ru/nature/evolution/tutorial/4.2.html
12. http://www.steroid.ru
13. http://www.scientific.ru/journal/
14. www.video.mail. ru

Список источников. Литература

1. Гуттман Б., Гриффитс Э., Сузуки Д., Куллис Т. Генетика — Пер. с англ. О. Перфильева. — М.: ФАИР-ПРЕСС, 2004. — 448 с: ил.
2. Дубинин Н.П. Генетика и человек. Кн. для внеклассного чтения IX – X кл. М.: «Просвещение», 1978 г., 144 с.
3. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э.Э Рачковская, И.В., Давыдв В.В. Общая и медицинская генетика. Лекции и задачи. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2002 г., - 320 с.
4. http://med-dovidka.com.ua/content/view/1508
5. http://www.elkar.ru/dlja-vrachej/narushenienergoobmena/
6. http://www.eurolab.ua/encyclopedia/505/4295/
7. http://genetica.meduniver.com/
8. http://hemofilia.spb.ru/news/
9. http://il.ks.ua/tem_razdel_files/nasledstv_bolezni.htm
10. http://www.mma.ru/news/id13099
11. http://medicalplanet.su/Patfiz/59.html
12. http://www.scientific.ru/journal/grig/crimedna3.html

LOGO