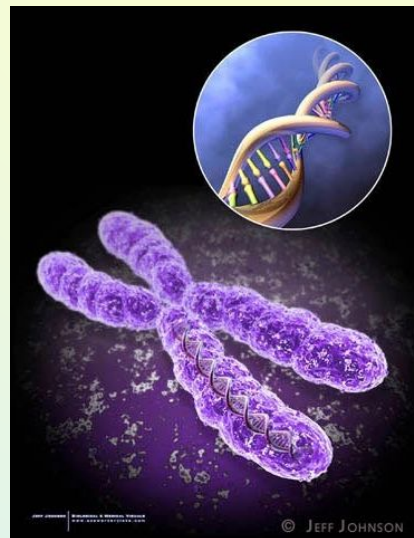




Тема: Роль спадковості в патології

1. Спадкові хвороби та аномалії. Мутації, класифікація та характеристика
2. Виродження. Материнський ефект
3. Роль конституції в патології
4. Роль віку і статі в патології



★Спадковість – це властивість клітин і організмів передавати свої анатомо-фізіологічні ознаки (особливості) потомкам, а сам процес передачі цих ознак називається **наслідуванням**.

Спадковий апарат – представляє собою набір хромосом, які складаються з генів і після запліднення повністю передаються потомкам.

Ген - ділянка хромосоми, яка відповідає за передачу по спадковості тільки однієї ознаки

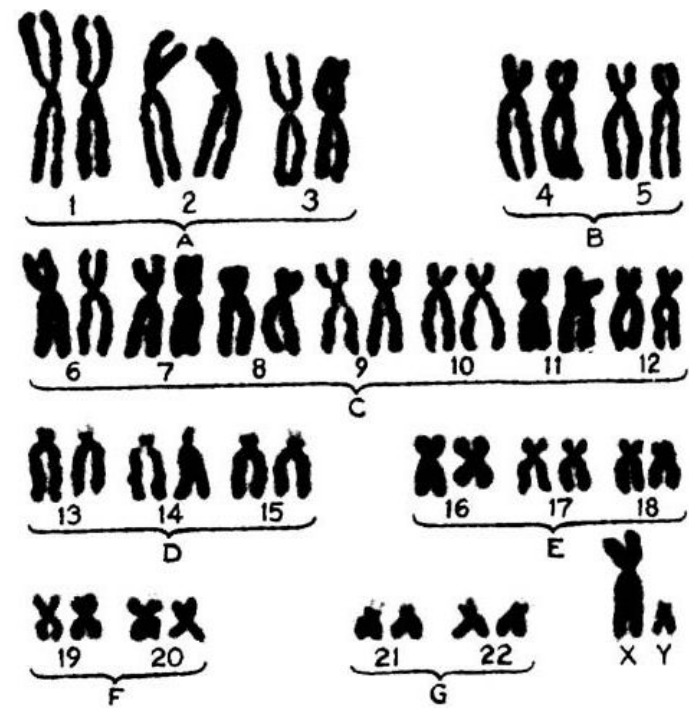
Алель – кожний із пари генів у зиготі, який відповідає за передачу однієї ознаки.

Гомозигота – коли при злитті гамет в парі генів обоє алелі однакові, тобто несуть одну інформацію і відповідають за одну ознаку.

Гетерозигота – коли при злитті гамет в парі генів алелі несуть різні ознаки

Імбридинг – близькоспоріднене схрещування

В ядре каждой
человеческой клетки,
кроме яйцеклеток и
сперматозоидов,
содержится
диплоидный (двойной)
набор из 46 хромосом:
22 пары соматических
(«телесных») и пара
половых: XX у женщин
и XY у мужчин.
В половых клетках
набор хромосом
гаплоидный —
одиночный



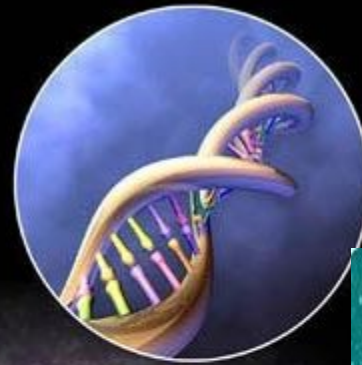
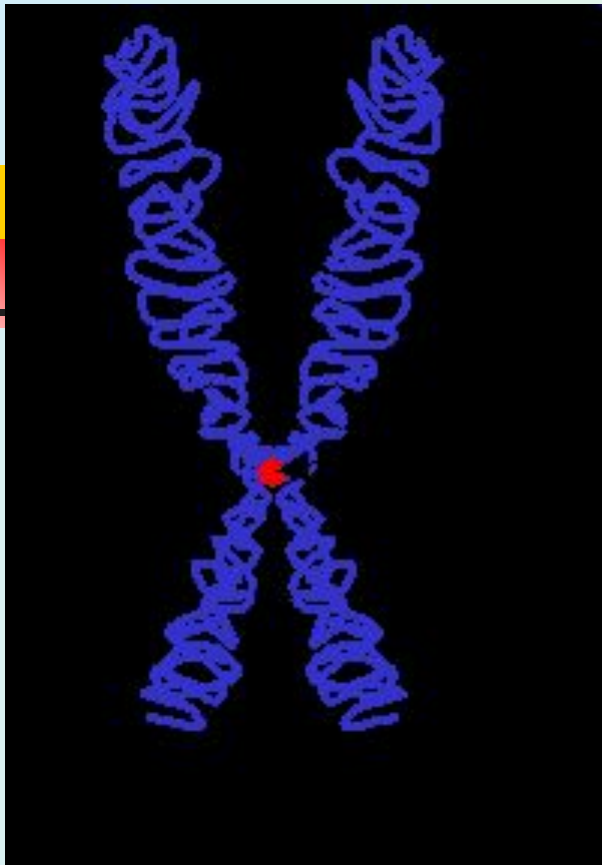


Схема строения хромосомы в поздней профазе — метафазе митоза. 1—хроматида

Схема строения хромосомы в поздней профазе — метафазе митоза. 1—хроматида; 2—центромера; 3—

людини нараховується від 50 до 245 млн. пар

азотистих основ Основу хромосоми складає лінійна

(не замкнута в кільце) макромолекула

дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК) значної

довжини (наприклад, в молекулах ДНК хромосом

людини нараховується від 50 до 245 млн. пар

азотистих основ), в склад хромосоми входять п'ять

спеціалізованих **білків** Основу хромосоми складає

лінійна (не замкнута в кільце) ма

дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК)

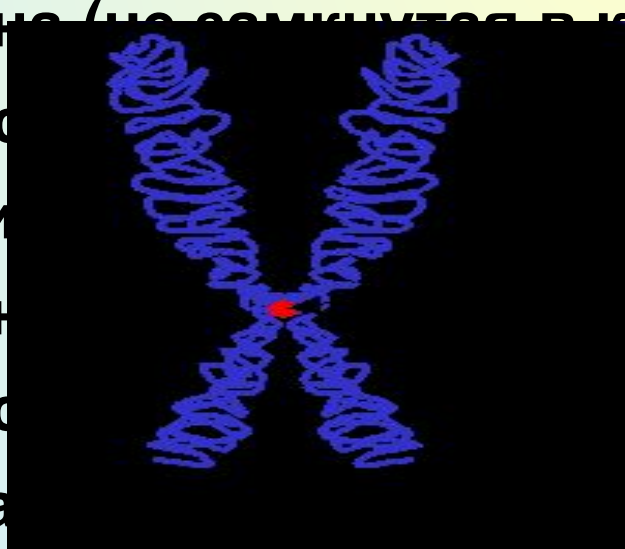
довжини (наприклад, в молекулах ДНК хромосом

людини нараховується від 50 до 245 млн. пар

азотистих основ), в склад хромосоми входять п'ять

спеціалізованих білків (гістонових білків H1, H2A,

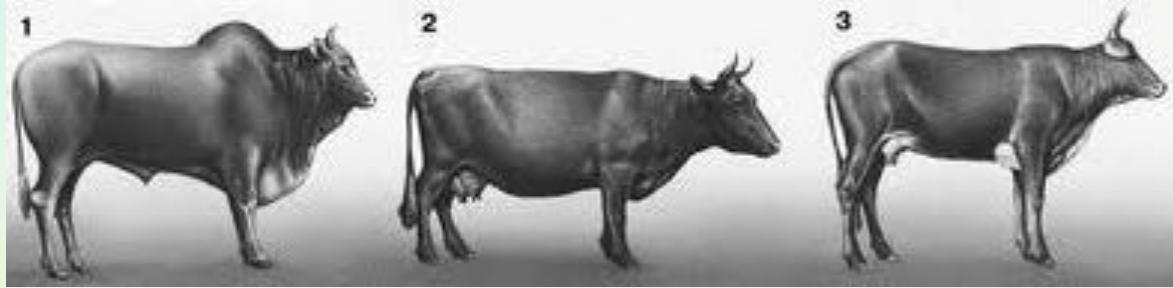
звані **гістони**) і ряд негістонових білків



1932 р. – вч.Івановим проведена гібридизація зебу з червоною степовою породою ВРХ – отримали покоління з високою молочністю і стійкі до піроплазмозу, туберкульозу та до високої температури середовища.

Таким способом отримали курей породи **Леггорн**, які на 70 % менш сприятливі до білого бацилярного проносу і в 10 раз стійкіші до захворювань





Гібридні тварини: 1 — зебу аравійський; 2 — корова червоної степової породи; ...



Гібридні тварини: 1 — дикий баран архар; 2 — вівця породи прекос; ...

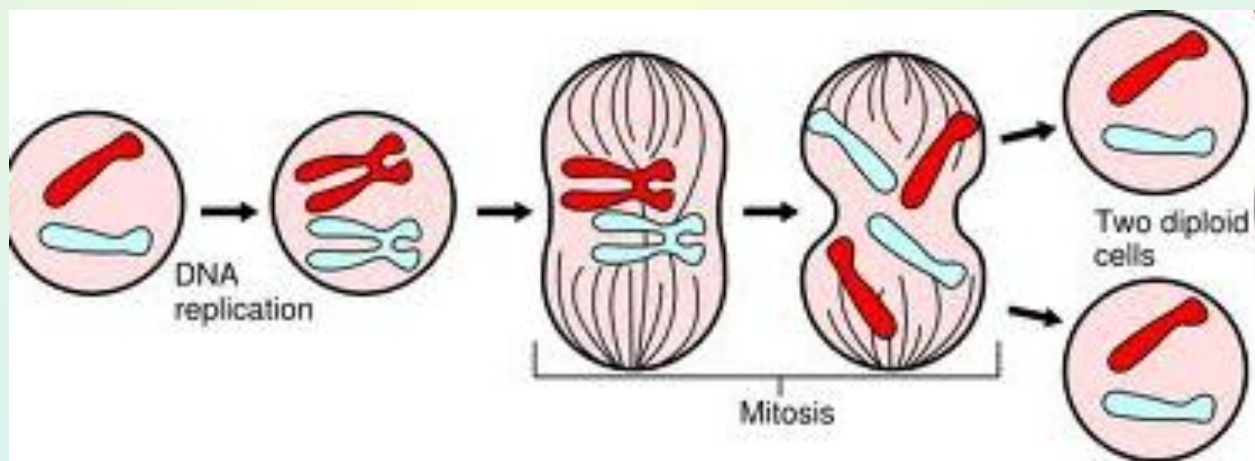
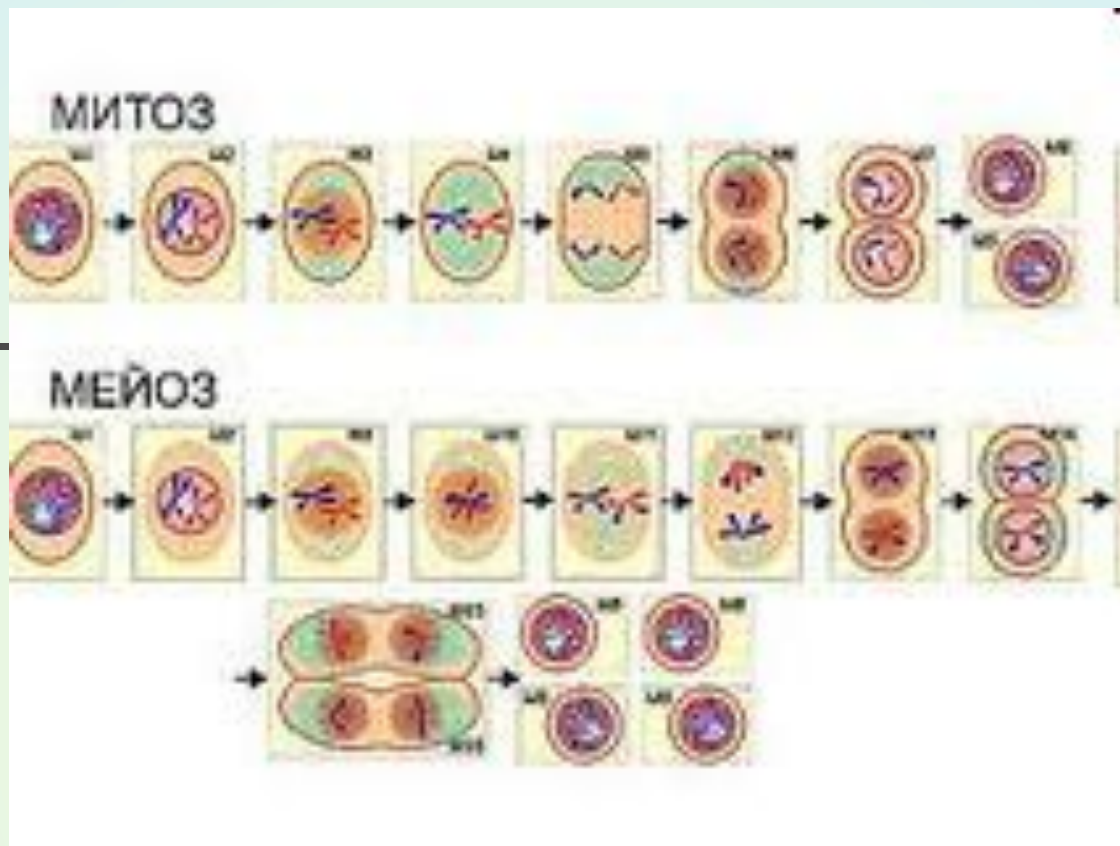
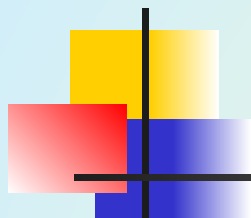
Аутозит – додаткова пара
передніх кінцівок

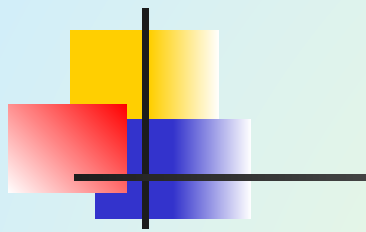




Животному всего два месяца и размером оно не превышает крупную монету. У черепахи две головы, выглядывающие из противоположных концов панциря, две пары передних ног, одна пара задних и один хвост. На вид рептилия вполне здорова и имеет шансы дожить до 20 лет — нормальная продолжительность жизни для этого вида









**Собаку-культуриста
разыскали в Канаде
журналисты британской
Daily Mail. Гончая Венди
родилась с генетическим
дефектом. Именно этим
объясняются невероятные
пропорции зверя.
Генетически дефекты
случаются и в мире
животных.**



В Китае на свет появилась необычная "свинообезьяна"

Необычное животное родилось в китайском поселке Фенгжан. Здесь на ферме родился поросёнок с мордой обезьяны: у него тонкие губы, маленький нос и огромные глаза. Его задние ноги длиннее передних, а поэтому ходить поросёнок не может - только прыгает.





двулапая собака



уродства

Около атомного комбината родился теленок-мутант

Телёнок с двумя головами



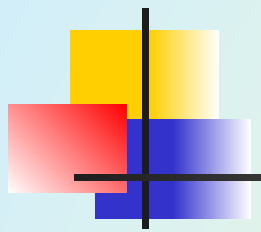
В одном из фермерских хозяйств под Нижнем Новгородом родился теленок с пятью ногами.

Пятая нога растет у бычка из живота. Лишняя конечность «украшена» двумя копытами и весьма подвижна. Малыш использует ее, как второй хвост: гордо отмахивается от мух — очень удобно!



Ну вот кто так над собакой издевается. Разве можно до такой степени животное откармливать, что её уже собственные лапы не выдерживают. Ужас какой-то.







Тератология — наука, яка вивчає вроджені спотворення окремих органів всього організму в рослинних і тваринних організмах.



В зоопарке Лейпцига облысела медведица

Ветеринары, которые уже безуспешно сделали кучу анализов животного, пока что теряются в догадках: «Что это было?» Есть версия, что причина потери волос - генная мутация.

Огромные размеры животного являются последствием естественной генной мутации, которая влияет на миостатин - белок, отвечающий за рост мышечной массы



"Настоящее потрясение испытали ветеринары из деревушки Тир, расположенной неподалеку от турецкого города Измир. Помогая разродиться беременной овце, врачи сделали животному кесарево сечение. Новорожденный ягненок подверг видавших виды медиков в глубокий шок: на его морде явственно проступали... черты человеческого лица – глаза, нос рот.





**необычные
свиньи**



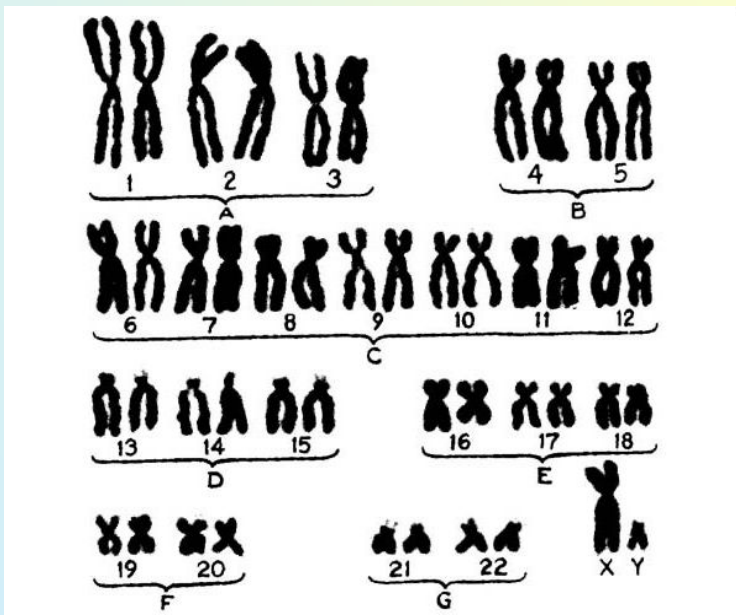
Спадкова полідактія у свиней



Спадкові хвороби по типу їх успадкування ділять на три групи:

- ▣ **Домінантному типу (ознаці)** – проявляються у тварин по прямій лінії (коли хоч один з батьків страждає ознакою), ген проявляє свою дію як в гомозиготному, так і в гетерозиготному стані (карликовість у ВРХ, зрослі пальці, подагра, міоплегія, карликовість, дальтонізм). AA; Aa
- ▣ **Рецесивному типу** (більшість) – хвороби проявляються тоді, коли нащадки отримують патогенний ген від обох батьків. Отже хвороба проявляється тільки в гомозиготному стані, а батьки являються носіями і на вигляд здорові (гетерозиготні носії). – глухонімота, косолапість поросят безщерстність у овець

▣ **Поєднанні зі статтю** – при цьому самки у більш вигідному становищі, бо у них наявність Х- хромосоми з патогенним геном компенсується наявністю другої нормальної Х- хромосоми, тому х-ба проявляється тільки у самців, самки є носії і передається дітям чоловікам (дальтонізм, гемофілія, атрофія зорового нерва). Більше 60 патологічних спадкових ознак щеплені з **X** хромосомою і в більшості випадків рецесивні



Етіологія мутацій (мутагени)

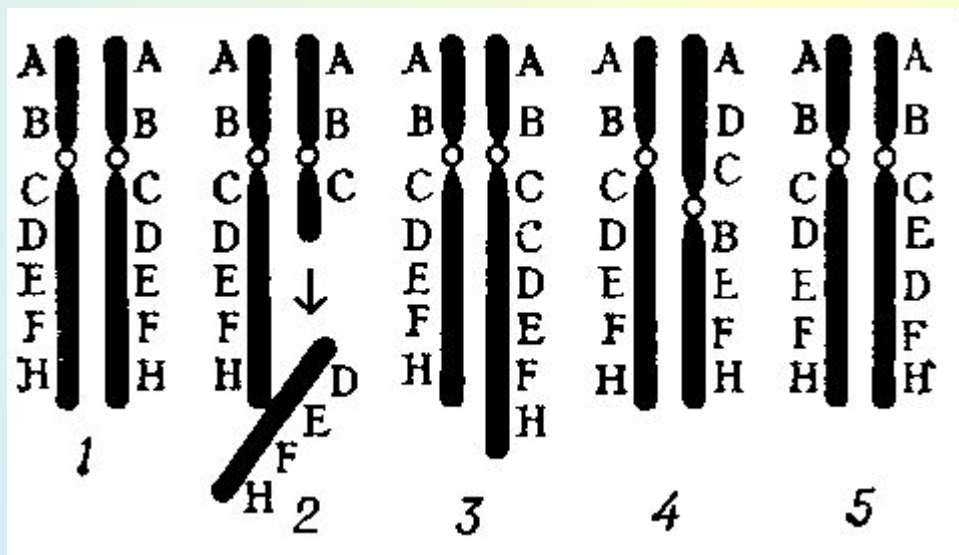
- ✓ **Фізичні** – іонізуюче випромінювання, УФ промені
- ✓ **Хімічні** – теофілін, фенол, формальдегід, гербіциди, інсектициди, бензол, вільні радикали та ін., які являються інгібіторами синтезу ДНК.
- ✓ **Біологічні** – віруси, які здатні ушкодити генетичний апарат соматичних і статевих клітин (у тварин, які піддані впливу вірусу ящура, чуми– виникають спонтанні аборти, а також хромосомні мутації, аберації. У жінок, які перехворіли вірусним гепатитом, краснухою – бувають спонтанні аборти і хромосомні мутації

Види мутацій

Генні - характеризуються змінами будови гену. Це так звані точкові мутації і їх неможливо виявити мікроскопічно, оскільки ці зміни стосуються хімічної будови гену, послідовності пуринових і піримідинових основ ділянки ДНК. Це призводить до порушення синтезу нормального білку. Появляються аномальні білки, поруш. структура, біохімічна функція клітин внаслідок мутації і це зумовлює в організмі порушення функцій та структури окремих органів і систем, які передаються з покоління в покоління. Заміна амінокислоти глутаміну на валін призводить до синтезу зміненого гемоглобіну, деформації і

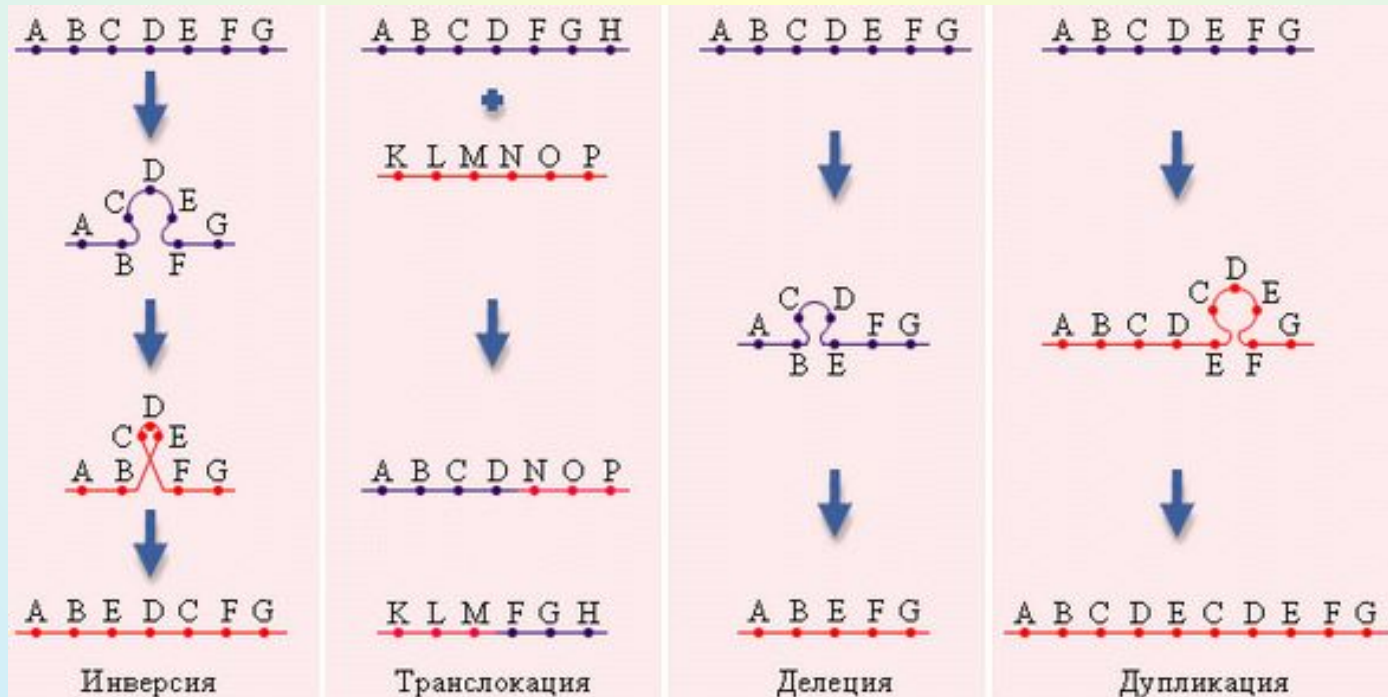
Хромосомні – стосується структури, форми, кількості та якості хромосом. Вони характеризуються збільшенням або зменшенням кількості хромосом, подовженням або вкороченням їх, появою нових фрагментів.

Геномні – які виникають в результаті неправильного розходження хромосом під час утворення гамет.



Хромосомні мутації

- ◆ **Дуплікація** – поява додаткових фрагментів ділянок хромосом
- ◆ **Делеція** – випадання окремих частин
- ◆ **Інверсія** – поворот окремих ділянок на 180 градусів
- ◆ **Транслокація** – обмін сегментами

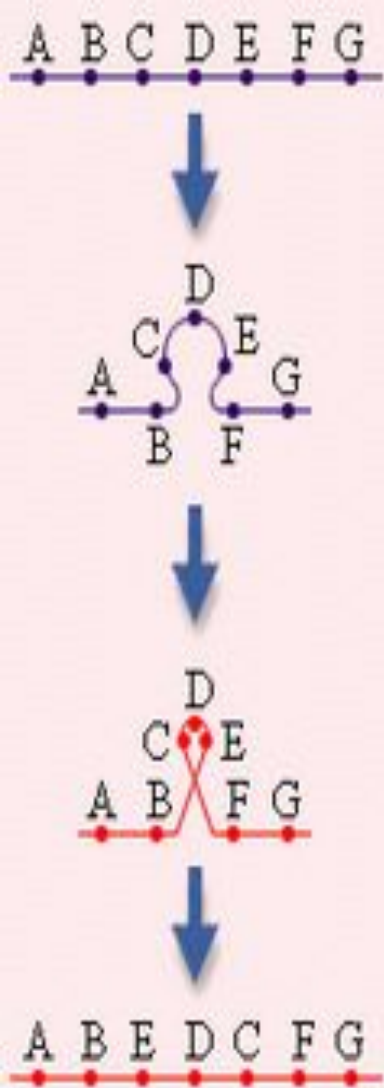




"X" хромосома – это одна из двух хромосом, которые определяют пол человека, женщины имеют две такие хромосомы, в то время как у мужчин X и "Y" хромосомы, поэтому у мальчиков чаще встречаются проблемы с "X" хромосомой, чем у девочек. Однако женщины могут передавать дефектные гены своим сыновьям.



Умственная отсталость на тридцать процентов чаще встречается среди мужчин, чем среди женщин.



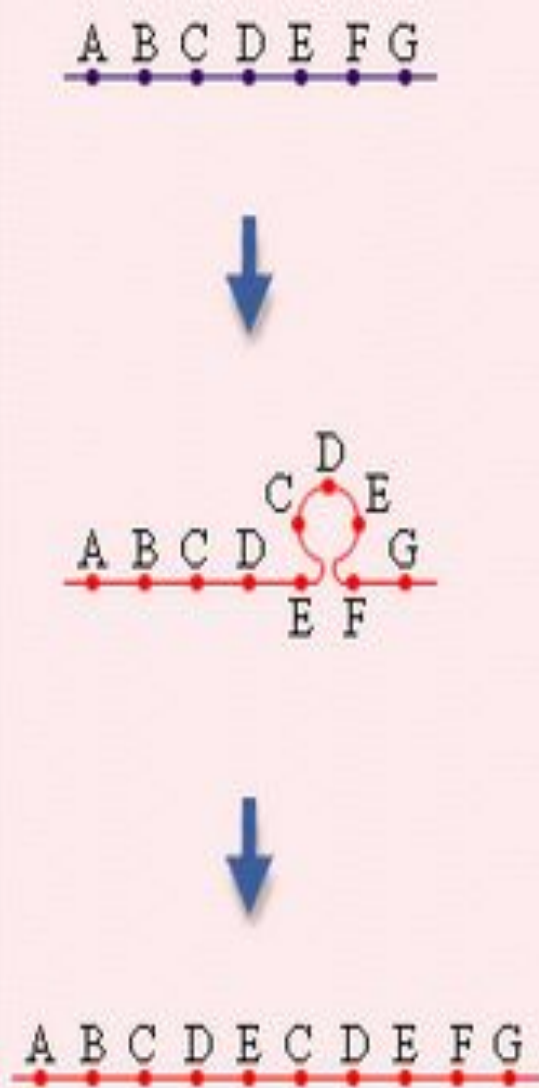
Инверсия



Транслокация



Делеция



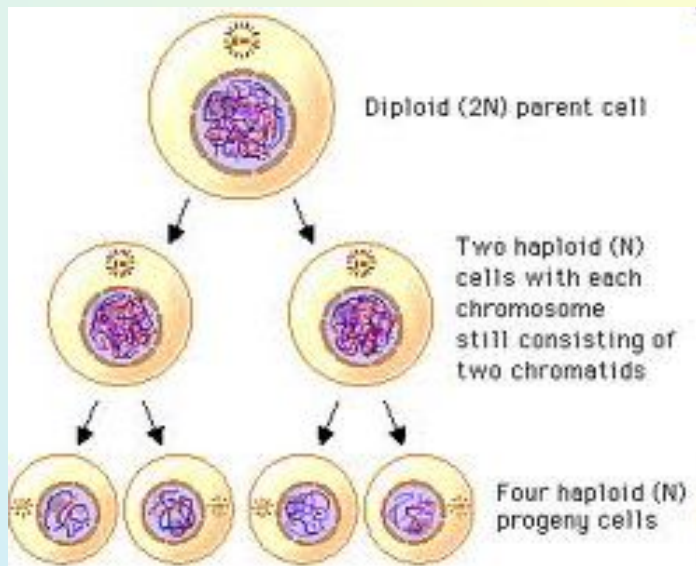
Дупликация

Хромосомні мутації

✓ **Трисомія** – наявність у зиготі трьох однакових хромосом ХХУ (гермафродитизм)

✓ **Моносомія** – ненормальне розходження хромосом під час мейозу, коли в зиготі виявляється тільки одна із парних хромосом

Мейоз

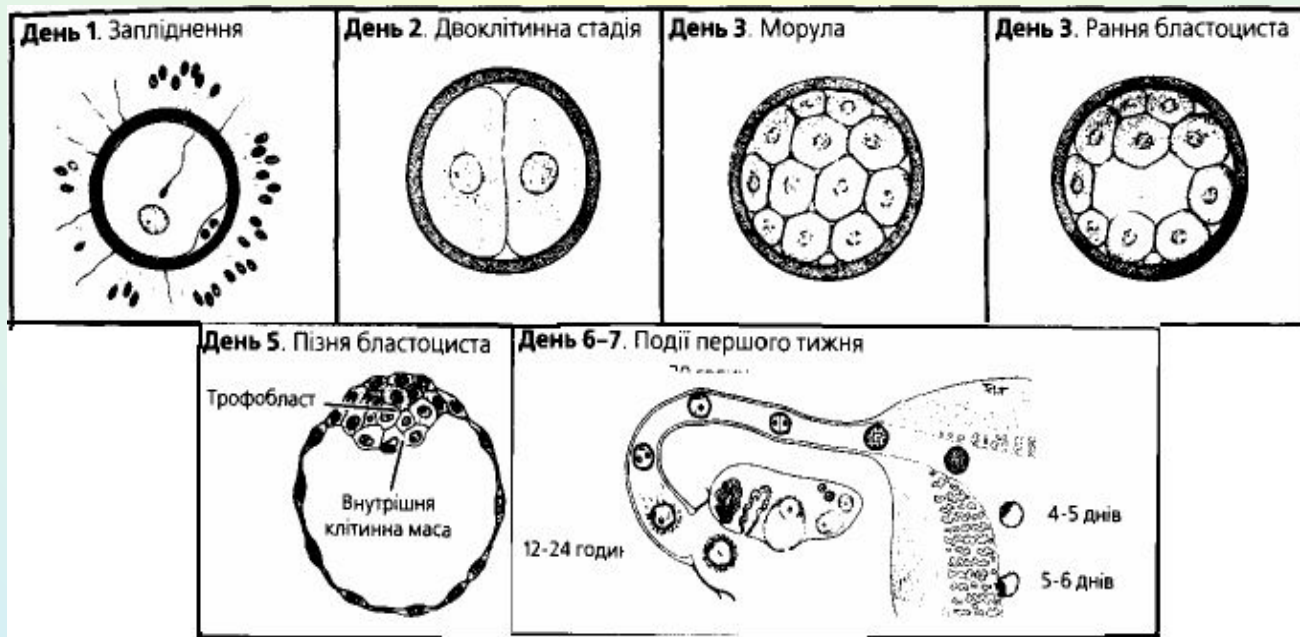


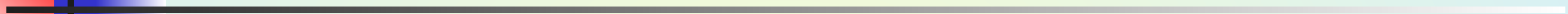
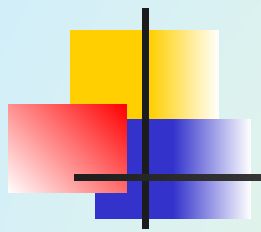
Мейоз — ділення ядра еукаріотичної клітини із зменшенням числа хромосом в два рази (статеві клітини)

✓ **Вроджені (вироджені) х-би** – виникають під час внутрішньоутробного розвитку плоду при дії на нього різних несприятливих чинників.

✓ Комплекс таких впливів на плід з боку організму матері – називається ***материнський ефект***.

✓ Схрещення ***осла і кобили*** і плід розвивається в утробі ***кобили – мул*** (велика т-на з гарним екстер'єром і конституцією), якщо в утробі ***ослиці – лошак*** (низькоросла т-на)





Фактори, які викликають появу вроджених аномалій:

аномалій:

- **Гіпоксія материнського організму** – при нестачі O_2 в повітрі, погана вентиляція, скупчення, хвороби легень матері, ССС (відсутність очей, загибель плоду, роздвоєння піднебіння).
- **Недостатність живлення** – нестача йоду, причина зобу, віт. А – кератит, деформація щелепи, віт. Д – рахіт, віт. Е – паралічі, парези.
- **Дія вірусів** – ящур, чума – відсутність кінцівок, роздвоєння піднебіння.
- **Вакцинація** – свиноматок послабленим вірусом чуми – набряки, деформація нирок, дефекти носу, розсмоктування плодів, набряк мозку.

Дія хімічних і лікарських препаратів – багато хім. речовин, деякі лікарські і наркотичні діючі на вагітних – порушують нормальний розвиток плоду, викликають уродства. Препарати ртуті, селену, вісмуту збільшують число вроджених аномалій, алкалоїди викликають дефекти черепа, головного мозку у ягнят. Тератогенними властивостями володіють метиленовий синій, сульфаніламід, алкоголь.

Гормональні фактори – інсуліновий шок вагітних тварин може призвести до відсутності ніг у плодів. Різнополі близнята у корів, нерідко являються безплідними (телички) у зв'язку із негативним впливом статевих гормонів бичка. Гідрокортизон, який застосовують на початку вагітності у мишей, збільшує вірогідність проявлення роздвоєного піднебіння у тварин.

Фізичні чинники – іонізуючі промені, гіпертермія, травми.

Конституція – це сукупність анатомо-фізіологічних особливостей цілісного організму тварин, зумовлена спадковістю і особливостями індивідуального розвитку, що виявляється характером продуктивності та своєрідністю реактивності. Типи конституції:

- 📌 дихальний;
- 📌 травний;
- 📌 м'язовий;
- 📌 астеничний



Травний тип – ожиріння, некрози шкіри.

Дихальний тип – анемії, гіперплазія серця.

Судинна недостатність







**Дякую
за увагу!**