

A microscopic image of a plant stem, likely a dicot, showing a characteristic trichotodistrophic growth pattern. The stem is elongated and tapers towards the right. The internal structure is visible, showing a central vascular cylinder surrounded by a cortex. The text "ТРИХОТИОДИСТРОФИЯ" is overlaid in large, bold, black letters across the middle of the image.

ТРИХОТИОДИСТРОФИЯ

Студентки 482 группы
Дариенко Кристины, 2015

Трихотриодистрофия (TTD)

- Это заболевание, наследующееся по аутосомно-рецессивному типу.
- Характеризуется повышенной светочувствительностью ДНК у её носителей.
- TTD могут быть подразделены на четыре синдрома в зависимости от наличия свпеточувствительности: BIDS и PBIDS, IBIDS и PIBIDS. Современное использование включает TTD-P (светочувствительная) и TTD
- Развивается из-за дефекта в гене XPD (Xeroderma pigmentosum)

ТТД связана с диапазоном симптомов, связанных с органами эктодермы и нейроэктодермы: ихтиоз, ломкие волосы и ногти, интеллектуальные нарушения, снижение рождаемости и низкий рост.

Ломкость волос обусловлена уменьшением содержания в них серы, поэтому падает содержание цистеина, метионина, из-за этого меняется АК-состав, и при микроскопировании видно чередование тёмных и светлых полос («тигриный хвост»).



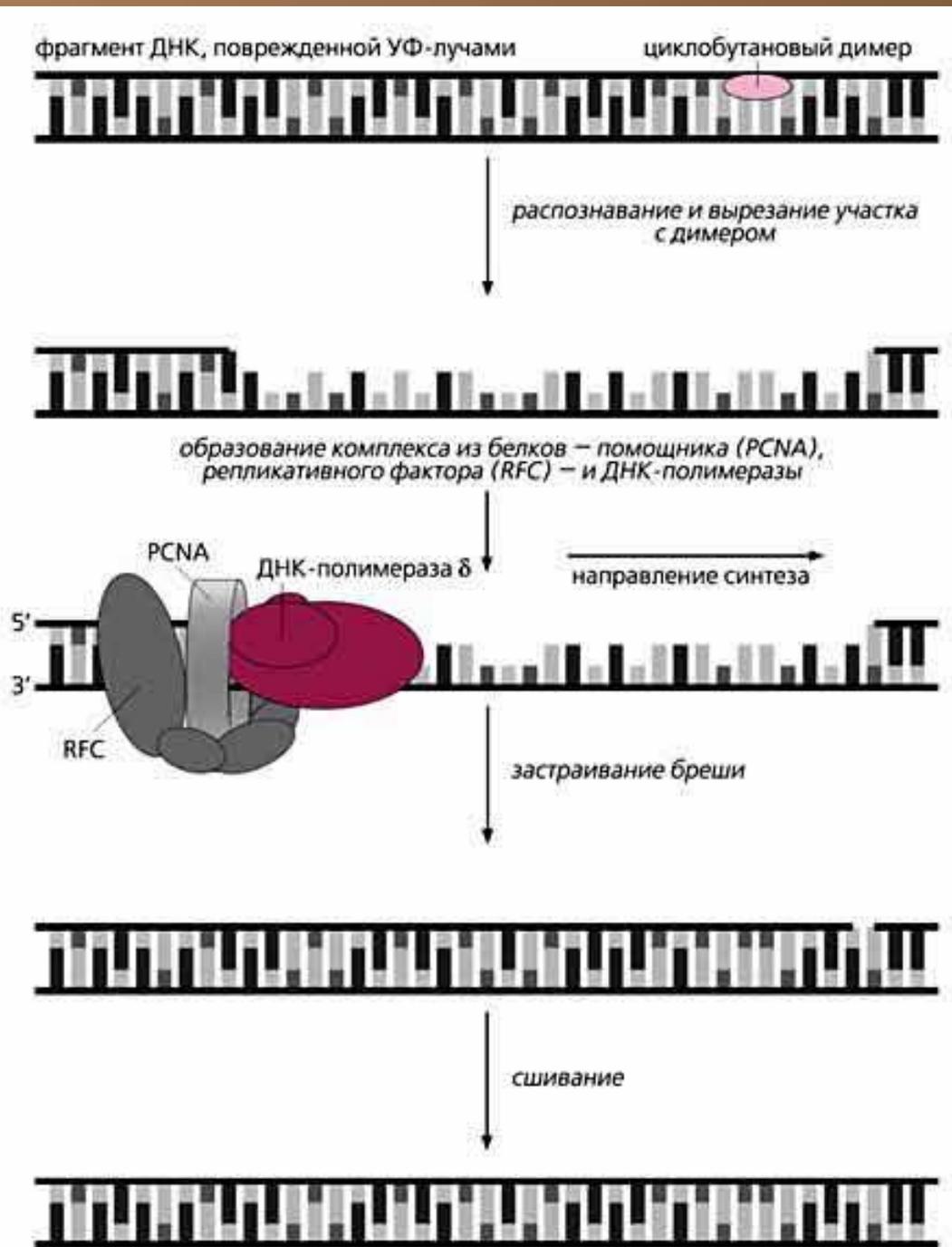


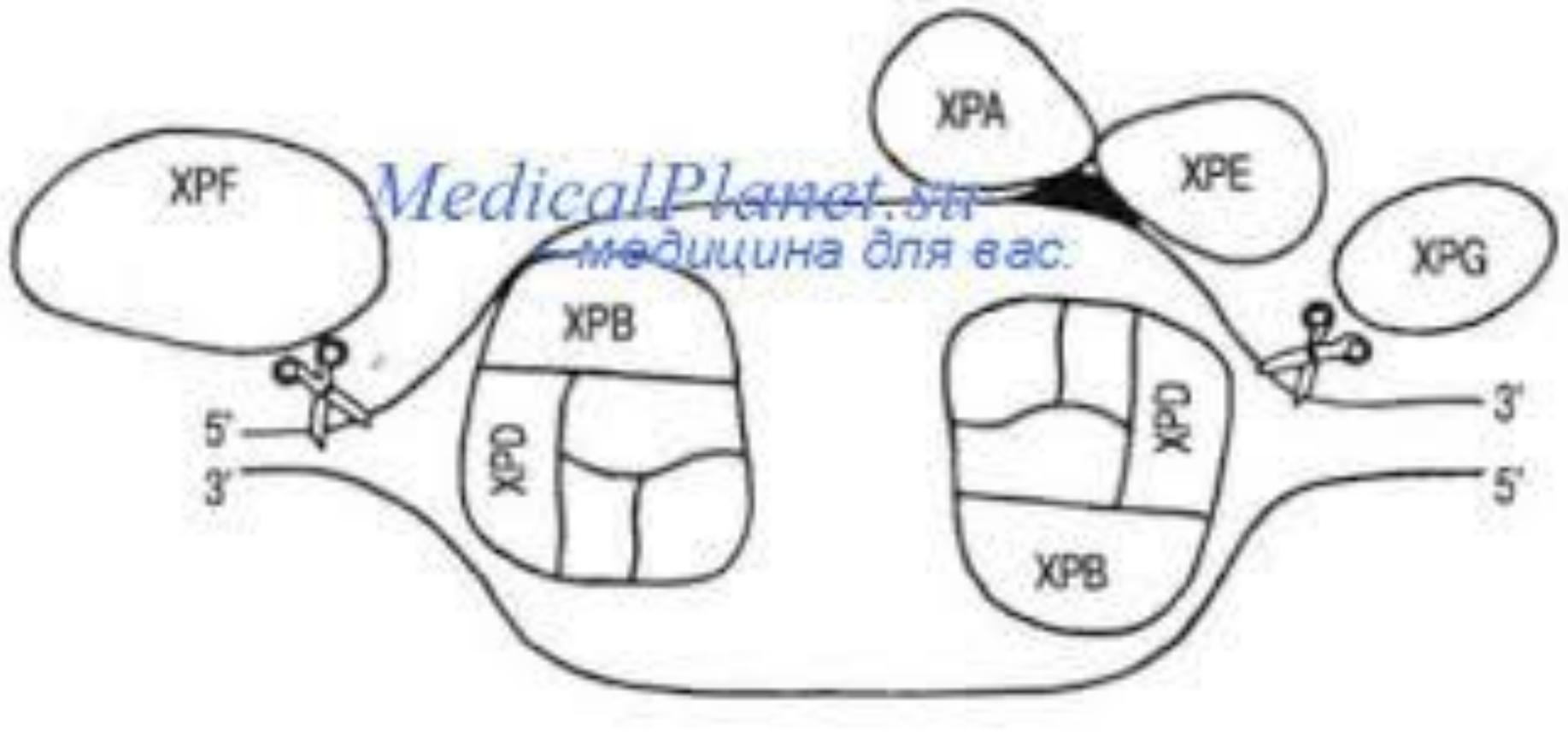
Эксцизионная репарация

- ▣ Это тип генетической репарации, при котором вырезаются повреждённые нуклеотиды/участки цепи ДНК, застраиваются образовавшиеся бреши и сшиваются с цепью.

Этапы:

- Узнавание повреждения УФ-эндонуклеазой
- Инцизия (надрезание) по обе стороны от повреждения
- Эксцизия (вырезание и удаление)
- Эксицизия (вырезание и удаление) при участии геликаз (расплетает молекулу ДНК для высвобождения повреждения)
- Синтез ДНК-полимеразой 1 (застраивает брешь) и ДНК-лигазой (сшивает)





7 различных локусов в случае дефектов генов эксцизионной репарации
 XP(A,B,C,D,E,F,G)

Дефект XPD

- ▣ Ген XPD кодирует белок XPD (ДНК-геликазу) – белок, который расплетает молекулу ДНК в районе места повреждения.
- ▣ Установлено, что часть фоточувствительных клеточных линий комплементирует также с XP(A,C,E,F,G), т.е. этот дефект не присутствует в не светочувствительных ТТД, но может привести к другим редким аутосомно-рецессивным заболеваниям, как пигментная ксеродерма и синдром Коккэйна.
- ▣ Восстанавливает репарационные функции при микроинъекции белка XPВ(он также кодирует геликазу).
- ▣ Белок XPD – одна из субъединиц фактора транскрипции TFIIH.

Броутон, 1990 г.

Белок XPD принимает участие не только в репарации, но и в транскрипции некоторых генов.

- Если мутация затрагивает только ту фракцию XPD, которая связана с эксцизионной репарацией ДНК, □ проявление пигментной ксеродермы.

- Другие мутации могут инактивировать функцию репарации, но изменять уровень транскрипции одного или нескольких

определённых генов, следствием чего является клиническое разнообразие ТТД.

