

# Презентация на тему: “Наследственные заболевания”

Выполнил: Барлаев В. 11а  
Проверила: Леонтьева И.М.

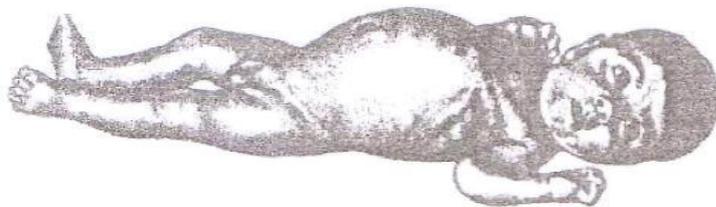
# Наследственные заболевания

- заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в наследственном аппарате клеток, передаваемыми по наследству через гамету. Термин употребляется в отношении полиэтиологических заболеваний, в отличие от более узкой группы — генные болезни. Наследственные заболевания обусловлены нарушениями в процессах хранения, передачи и реализации генетической информации.



# Наследственные заболевания

В последние годы отмечаются быстрые темпы развития генетики человека и медицинской генетики. Это объясняется многими причинами и прежде всего резким увеличением доли наследственной патологии в структуре заболевания и смертности населения. Статистика показывает, что из 1000 новорожденных у 35-40 выявляются различные типы наследственных болезней, а в смертности детей в возрасте до 5 лет хромосомные болезни составляют 2-3%, генные - 8-10%, мультифакториальные - 35-40%. Ежегодно в нашей стране рождается 180 тысяч детей с наследственными заболеваниями. Более половины из них имеют врожденные пороки, около 35 тысяч - хромосомные болезни и свыше 35 тысяч - генные болезни. Следует отметить, что число наследственных болезней у человека с каждым годом растет, отмечаются новые формы наследственной патологии. В 1956 году было известно 700 форм наследственных заболеваний, а к 1986 году их число увеличилось до 1500. В настоящее время выявлено более 2000 форм наследственных заболеваний.



во наследственных болезнях и

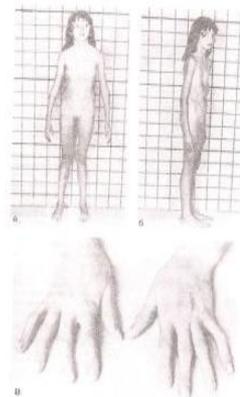
# Наследственные заболевания

*В медицинской генетике насчитывается около 3000 наследственных заболеваний*

*Около 4% новорожденных детей страдают от генетических дефектов*

*1 из 10 гамет человека несет ошибочную информацию, обусловленную мутацией*

*Изучение и профилактика наследственных болезней человека - предмет науки, которая называется **медицинской генетикой***



*Рис. 16. Синдром Марфана. Внешний вид больной в возрасте 9 лет  
а) диспропорциональное телосложение, длинные тонкие конечности, узкое лицо;  
б) грудная воронкообразная клетка, плоскостопие*

# Классификация наследственных заболеваний

Хромосомные

Моногенные

Полигенные

-геномные мутации

-хромосомные мутации

-аутосомно-  
доминантные

-аутосомно-  
рецессивные

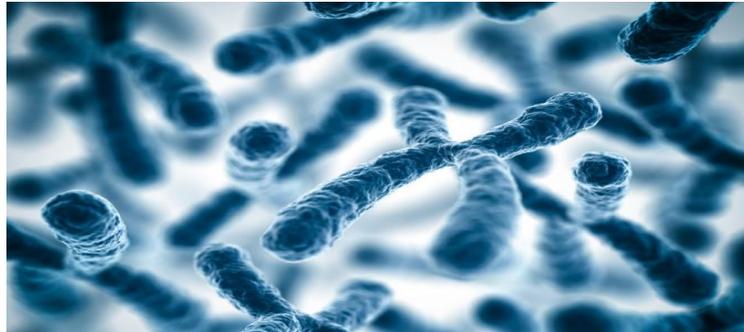
-сцепленные с полом



# Хромосомные заболевания

— наследственные заболевания, обусловленные изменением числа или структуры хромосом. К хромосомным относятся блезни, 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.

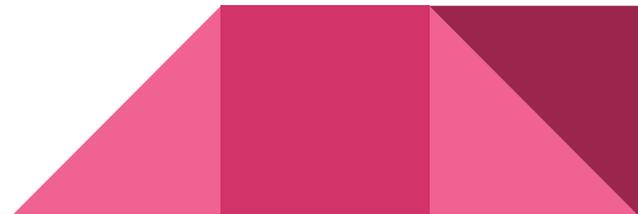
Все хромосомные болезни принято делить на две группы: аномалии числа хромосом и нарушения структуры хромосом.



# Хромосомные заболевания

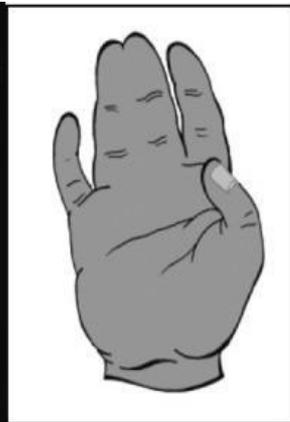
Хромосомные болезни появляются вследствие повреждений генома, возникающих при созревании гамет, в процессе оплодотворения или на ранних стадиях дробления зиготы. Все хромосомные болезни могут быть разделены на 3 большие группы:

- 1) связанные с нарушением ploидности;
- 2) обусловленные нарушением числа хромосом;
- 3) связанные с изменением структуры хромосом.



# Болезни, причиной которых является полиплоидия

Триплоидии, тетраплоидии и т. д.; причина — нарушение процесса мейоза вследствие мутации, в результате чего дочерняя половая клетка получает вместо гаплоидного (23) диплоидный (46) набор хромосом, то есть 69 хромосом (у мужчин кариотип 69, XY<sub>Y</sub>, у женщин — 69, XXX); почти всегда летальны до рождения.



# Болезни, обусловленные нарушением числа хромосом

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

Синдром Патау — трисомия по 13-й 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-й хромосоме, нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие, глазные щелузки и короткие, ушные раковины деформированы; 60% детей умирают в возрасте до 3 месяцев, до года доживают лишь 10%, основной причиной служит остановка дыхания и нарушение работы сердца.



# Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом

Синдром Шерешевского — Тёрнера — отсутствие одной X-хромосомы у женщин (45 X0) вследствие нарушения расхождения половых хромосом; к признакам относится низкорослость, половой инфантилизм и бесплодие, различные соматические нарушения (микрогнатия, короткая шея и др.);

Полисомия по X-хромосоме — включает трисомию (кариотип 47, XXX), тетрасомию (48, XXXX), пентасомию (49, XXXXX), отмечается незначительное снижение интеллекта, повышенная вероятность развития психозов и шизофрении с неблагоприятным типом течения;

Полисомия по Y-хромосоме — как и полисомия по X-хромосоме, включает трисомию (кариотип 47, XYY), тетрасомию (48, XYYY), пентасомию (49, XYYYY), клинические проявления также схожи с полисомией X-хромосомы;

Синдром Клайнфельтера — полисомия по X-хромосомам у мальчиков (47, XXY), признаки: евнухоидный тип сложения, гинекомастия, слабый рост волос на лице, в подмышечных впадинах и на лобке, половой инфантилизм, бесплодие; умственное развитие отстает, однако иногда интеллект нормальный.

Синдром Шерешевского-Тёрнера



# Моногенные заболевания



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, контролирующий синтез ферментов и обуславливающих их дефицит или дефект строения — ферментопатии.

У точечных мутаций ядерной ДНК может быть один из трёх типов наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и сцепленное с полом наследование. Тип наследования мутации можно определить при помощи генеалогического исследования.

# Полигенные наследственные болезни

Полигенные болезни наследуются сложно. Для них вопрос о наследовании не может быть решён на основании законов Менделя. Ранее такие наследственные заболевания характеризовались как *болезни с наследственной предрасположенностью*. Однако сейчас о них идёт речь как о *мультифакториальных заболеваниях с аддитивно-полигенным наследованием с пороговым эффектом*.

К этим заболеваниям относятся такие болезни как рак, сахарный диабет, шизофрения, эпилепсия, ишемическая болезнь сердца, гипертензия и многие другие.



# Митохондриальные заболевания

Митохондриальная ДНК (мтДНК) наследуется по материнской линии. Патологические нарушения клеточного энергетического обмена, обусловленные мутациями мтДНК, могут проявляться в виде дефектов различных звеньев в цикле Кребса, в дыхательной цепи, процессах бета окисления и т. д.

Вследствие гетероплазмии проявление и степень тяжести болезней, обусловленных сходными нарушениями мтДНК, могут быть неодинаковыми у разных людей, в зависимости от соотношения в цитоплазме клеток мутантных и нормальных митохондрий.



1. Williams-Beuren 2. Del22q11 3. Rubinstein-Taybi syndrome

C. Other microdeletion syndromes (example) [MedicalPlanet.su](http://MedicalPlanet.su)  
— медицина для вас.



1. Fetus: 22nd week



2. 5 months



3. 8 years

D. Phenotype of duplication 5q at different ages

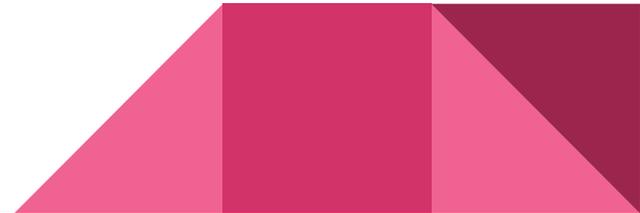
## Генные болезни, связанные с точечными мутациями мтДНК

Имеется ряд моногенных болезней, связанных с точечными дефектами митохондриальных генов:

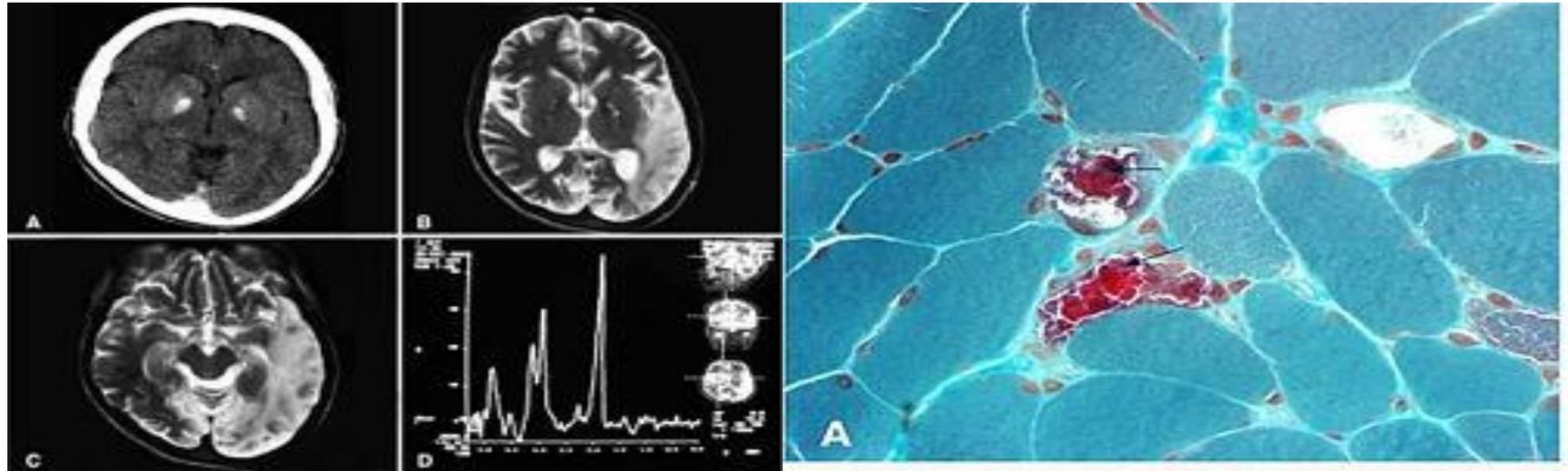
**наследственная оптическая нейропатия Лебера** обусловлена миссенс-мутацией в одном из восемнадцати генов, кодирующих белки окислительного фосфорилирования;

**болезнь миоклональной эпилепсии и грубо-красных волокон (MERRF)** — вызвана точечной заменой в гене тРНК;

**синдром митохондриальной энцефаломиопатии и инсультоподобных эпизодов (MELAS)** — также развивается вследствие точечной замены в гене тРНК.



## Генные болезни, связанные с точечными мутациями мтДНК



## Болезни, обусловленные грубыми структурными нарушениями мтДНК

К числу болезней, связанных с грубыми перестройками мтДНК, относятся:

**синдром Кернса—Сэйра**, обусловленный делециями больших участков мтДНК;

**синдром Пирсона**.



# Список литературы:

1. <https://ru.wikipedia.org/>
2. <http://www.studfiles.ru/preview/6065863/>
3. <http://dic.academic.ru/dic.nsf>

