

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА

Presentación

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ



- Это заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в программном аппарате клеток, передаваемыми по наследству через гаметы.



- Это заболевания, обусловленные нарушениями в процессах хранения, передачи и реализации генетической информации.

# ПРИЧИНЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ:

Одними из причин наследственных болезней являются

**Мутации** - (от лат. mutatio — изменение, перемена) — это стойкие скачкообразные изменения в наследственном аппарате клетки, не связанные с обычной рекомбинацией генетического материала.

# МУТАЦИИ

## Генные

- это изменения числа и/или последовательности нуклеотидов в структуре ДНК (вставки, выпадения, перемещения, замещения нуклеотидов) в пределах отдельных генов, приводящие к изменению количества или качества соответствующих белковых продуктов

## Геномные

- это мутации, которые приводят к добавлению либо утрате одной, нескольких или полного гаплоидного набора хромосом

## Хромосомные

- это перестройки хромосом. Участки хромосом могут изменить свое положение, потеряться или удвоиться.

# ГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

**Генные болезни** - это большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена.



# ПРИЧИНЫ ГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Причинами генных мутаций являются нарушения при расхождении хромосом.

**Полиплоидия** - кратные изменения (в несколько раз, например,  $12 \rightarrow 24$ ). У животных не встречается, у растений приводит к увеличению размера.

**Анеуплоидия** - изменения на одну-две хромосомы. Например, одна лишняя двадцать первая хромосома приводит к синдрому Дауна (при этом общее количество хромосом – 47).

# ГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

**Нейрофиброматоз** - это факоматоз со значительными поражениями кожной поверхности.



# ПРИЧИНЫ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА

Нейрофиброматоз в 50% случаев – это заболевание генетически-наследственное, которое влияет на все клетки нервного гребня без исключения: шванновские клетки, леммоциты, меланоциты и эндоневральные фибробласты.

В результате размножения их клеточных элементов во всем организме образуется опухоль. Болезнь нейрофиброматоз является причиной нарушения функционирования меланоцитов что приводит к появлению беспричинных пигментных пятен и другим нарушениям в пигментации.



# ЛЕЧЕНИЕ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА

Радикальных методов терапии при таком заболевании просто не существует, поэтому лечение нейрофиброматоза является симптоматическим.

Специалисты назначают препараты, которые способствуют нормализации (хоть частичной) нарушенных обменных процессов. Курс лечения и конкретный метод – полностью индивидуальны, и зависят от результатов обследований не только врача-генетика, но и ортопеда, невролога, онколога, офтальмолога и т.д.

# ПРОФИЛАКТИКА НЕЙРОФИБРОМАТОЗА

В качестве профилактики болезни нейрофиброматоза рекомендуют проведение медико-генетических консультаций.

# АХОНДРОПАЗИЯ

**Ахондроплазия** - врожденное заболевание, при котором нарушение развития хрящевой ткани приводит к недостаточному росту конечностей.



# ПРИЧИНЫ АХОНДРОПЛАЗИИ

Ахондроплазия это генетическое нарушение. Оно обусловлено мутациями в гене FGFR3, и находится в четвертой хромосоме. При этом угнетается рост хрящей. FGFR3 кодирует белок, называемый Фактор Роста Фибробластов 3. Этот белок является ответственным за рост костей организма. При ахондроплазии FGFR3 не может действовать должным образом, и рост костей, хрящей замедляется. Это приводит к коротким костям, аномальной форме костей, и низкому росту.

Ген ахондроплазии может передаваться от одного поколения к другому. Если родитель имеет данное расстройство, существует 50% вероятность передачи гена ахондроплазии потомству. В большинстве случаев (80% -90%) ахондроплазия является результатом спонтанной мутации (внезапного генетического дефекта), и происходит в развивающихся эмбрионах.

# ЛЕЧЕНИЕ АХОНДРОПАЗИИ

К сожалению, в настоящее время нет методик, которые могут вылечить ахондроплазию. Поскольку теперь известно, что ахондроплазия вызвана отсутствием рецептора фактора роста FGFR3, ученые исследуют способы создания дополнительных факторов роста, которые могут обойти недостающий рецептор и привести к нормальному росту костей. Такой метод лечения возможно, появится в будущем.

## Прием лекарств:

Лечение человеческим гормоном роста используется уже более десяти лет и немного увеличивает темпы роста костей, по крайней мере в первый год жизни. Было проведено несколько исследований, в которых дети, проходящие лечение гормоном роста достигли большего (или нормального) роста.

# ЛЕЧЕНИЕ АХОНДРОПЛАЗИИ

Хирургия:

Слияние позвонков - операция, позволяющая соединить отдельные позвонки. Операция показана для пациентов со значительным спинным кифозом.

Ламинэктомия - операция рассечения спинного канала, чтобы облегчить давление давления на спинной мозг от спинального стеноза. Спинальный стеноз, сужение спинного канала, является самым серьезным осложнением ахондроплазии.

Остеотомия - кости ноги разрезаются и закрепляются в правильном анатомическом положении. Процедура показана для пациентов с тяжелой деформацией коленного сустава или искривленными ногами.

В то время как остеотомия прежде всего используется, чтобы исправить деформации, в последние годы используются процедуры для удлинения костей для детей с низким ростом, включая больных ахондроплазией. Процедуры являются длительными и травматическими. Распространены осложнения, иногда очень серьезные. В комбинации с гормоном роста эти процедуры могут в некоторой степени увеличить рост.

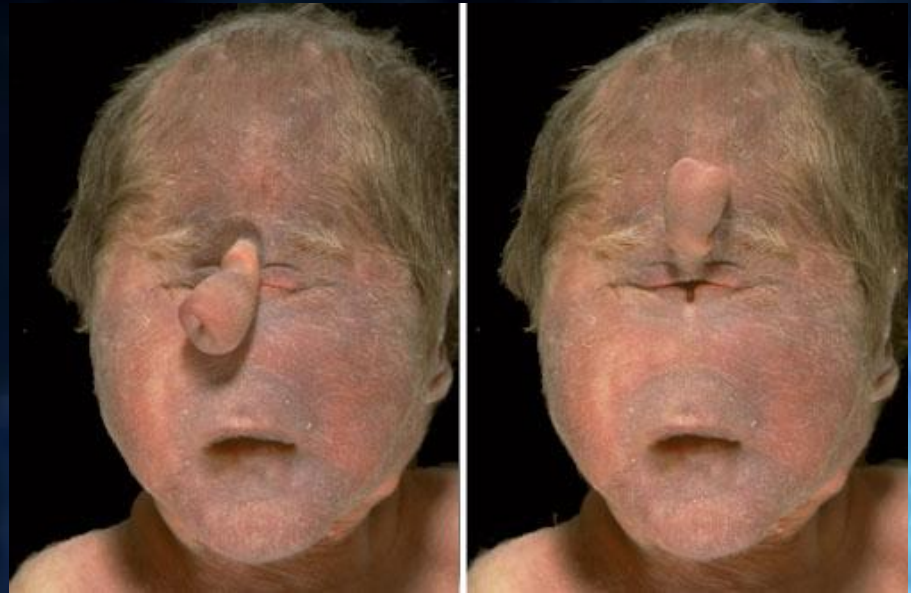
# ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

К хромосомным относятся болезни, 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 аборт и 7 % всех мёртворождений.



# СИНДРОМ ПАТАУ

Это хромосомное заболевание человека, которое характеризуется наличием в клетках дополнительной хромосомы. Дополнительная 13 хромосома нарушает нормальный ход развития ребенка, а именно возникновение дефектов сердца и почек (более 80% детей с синдромом Патау умирают в течение первого месяца жизни).





# ПРИЧИНЫ СИНДРОМА ПАТАУ

В большинстве случаев причиной появления синдрома Патау является трисомия 13, которая означает, что каждая клетка тела имеет три копии 13 хромосомы вместо обычных двух.

Данное заболевание может также возникать, когда часть 13 хромосомы привязывается к другой хромосоме (транслокуется) до или в момент зачатия.

Синдром Патау может быть унаследован в связи с транслокацией. Здоровый человек может нести измененный генетический материал между 13 и другими хромосомами. Эта перестройка называется сбалансированной транслокацией.

# ПРОЯВЛЕНИЯ

## Нервная система:

- отклонения психического и моторного развития;
- микроцефалия;
- голопрозэнцефалия (нарушение формирования полушарий мозга);
- структурные дефекты глаз, в том числе микрофтальмия, аномалия Питерса, катаракта, колоб, дисплазия или отслоение сетчатки, сенсорный нистагм, пробковая потерю зрения и гипоплазия зрительного нерва;
- менингомиелоцеле (спинномозговой дефект)

## Костно-мышечные и кожные:

- полидактилия («лишние пальцы»)
- низко посаженные и деформированные ушные раковины;
- выступающая пятка;
- деформация ноги, стопа выглядит как качеля;
- омфалоцеле (брюшной дефект, пупочная грыжа);
- аномальный вид кисти;
- перекрытие пальцами большого пальца;
- врожденное отсутствие кожи (отсутствуют участки кожи / волос):

# ЛЕЧЕНИЕ

Медицинское лечение детей с трисомией 13 планируется в каждом конкретном случае отдельно и зависит от индивидуального состояния пациента. Лечение синдрома Патау сосредоточивается на конкретных физических проблемах, с которыми рождается ребенок. Многие дети борются за выживание в первые несколько дней или недель своей жизни через тяжелые неврологические проблемы или сложные дефекты сердца. Хирургия может быть необходимой для устранения пороков сердца, заячьей губы и волчьей пасти. Для реализации своего потенциального развития пациентам необходима помощь логопеда, а также физическая и профессиональная терапия.