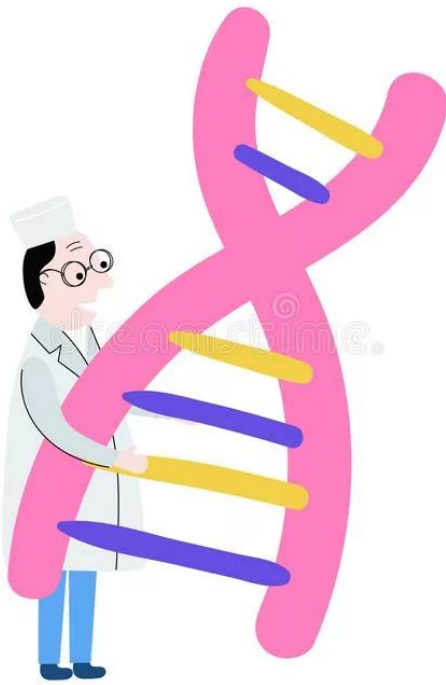


# ГЕНОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

Выполнила студентка I курса отделения  
«Акушерское дело» 131(1) Самушия  
Верико



# ТЕРМИНЫ



- **Геном – это совокупность всех генов организма, содержащихся в гаплоидном (одинарном) наборе хромосом. Диплоидные организмы содержат 2 генома - отцовский и материнский.**
- **Генетические заболевания - это болезни, которые возникают у человека из-за хромосомных мутаций и дефектов в генах, то есть в наследственном клеточном аппарате.**

## ПОЧЕМУ РАЗВИВАЮТСЯ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ?



- **Возникновение генетических болезней происходит тогда, когда происходит мутация или «ошибки» (то есть нарушается механизм хранения и передачи генетического материала). При повреждении гена эта информация будет передаваться следующему поколению так же, как и материал, не подвергшийся мутации.**

## **КАКИЕ БЫВАЮТ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ?**



- **Медицинская генетика с самого начала использовала законы Менделя в ежедневной практике врачей-генетиков, для которых настольной книгой была и есть «Менделевская наследственность у человека».**

**ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ, ИЛИ  
КОЛИЧЕСТВЕННОЕ ИЗМЕНЕНИЕ  
ХРОМОСОМНОГО НАБОРА, МОГУТ БЫТЬ  
ДВУХ ВИДОВ:**

- **Полиплодия – увеличение количества хромосом, равное гаплоидному набору хромосом, то есть, представлен 22 аутосомами и одной половой хромосомой ( $n=23$ ).**
- **Анеуплодия – увеличивается или уменьшается количество хромосом в наборе, не кратное гаплоидному набору. Примером геномных мутаций является синдром Шерешевского — Тёрнера, синдром Клайнфельтера.**

# ВАЖНО!

- По медицинским данным у 5% рожениц есть вероятность рождения ребёнка с генетической патологией.



## К ОДНИМ ИЗ САМЫХ РАСПРОСТРАНЁННЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТ:

- дальтонизм – 850 — 860 случаев на 10000 рождённых детей:



# К ОДИМ ИЗ САМЫХ РАСПРОСТРАНЁННЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТ:

- Синдром Клайнфельтера – 15 – 20 случаев на 10000 рождённых детей;

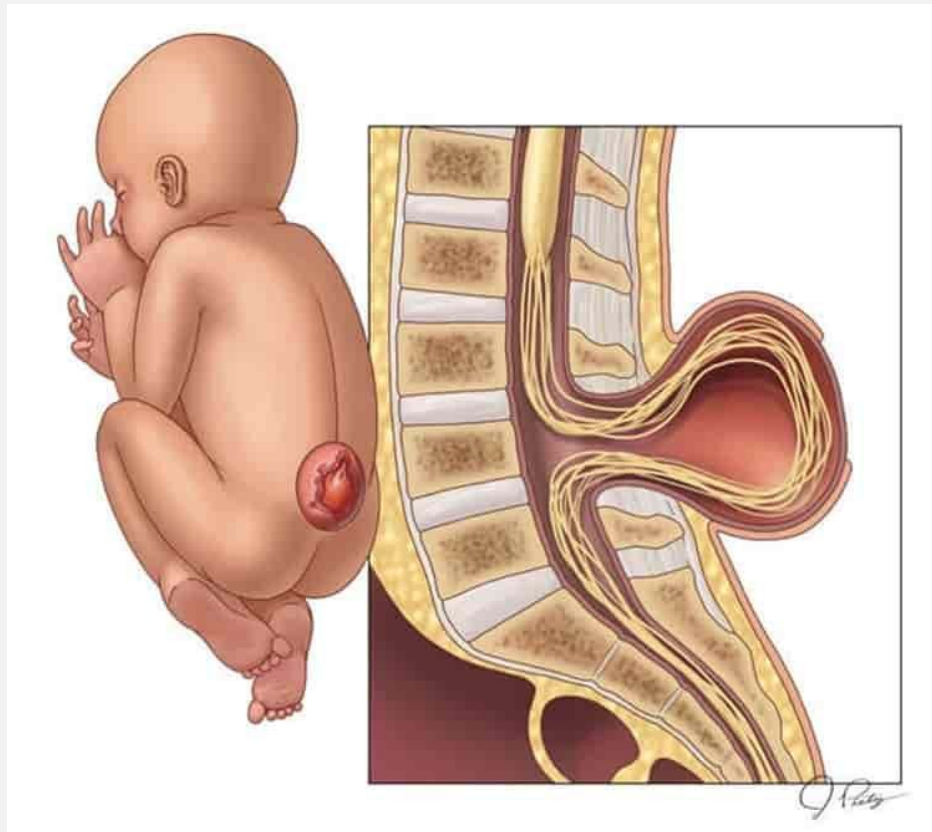
## Синдром Клайнтфельтера (XXY)





## К ОДНИМ ИЗ САМЫХ РАСПРОСТРАНЁННЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТ:

- расщепление позвоночника – 11 – 20 случаев на 10000 рождённых детей;



## К ОДНИМ ИЗ САМЫХ РАСПРОСТРАНЁННЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТ:

- синдрома Дауна – 10 – 13 случаев на 10000 рождённых детей;



**К ОДИМ ИЗ САМЫХ  
РАСПРОСТРАНЁННЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ  
БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТ:**

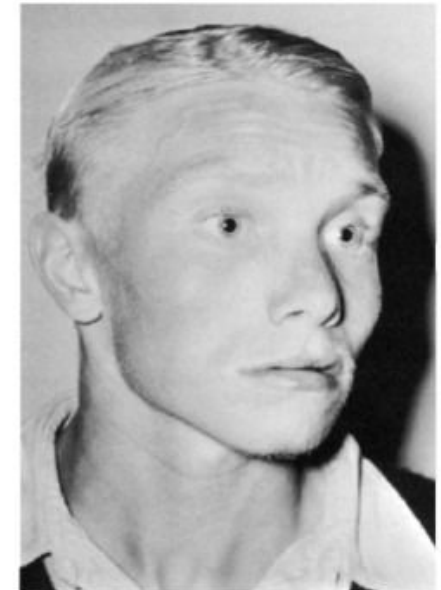
- синдром Тёрнера (приводящий к половому инфантилизму) – 7 – 8 на 10000 рождённых детей;



## К ОДИМ ИЗ САМЫХ РАСПРОСТРАНЁННЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТ:

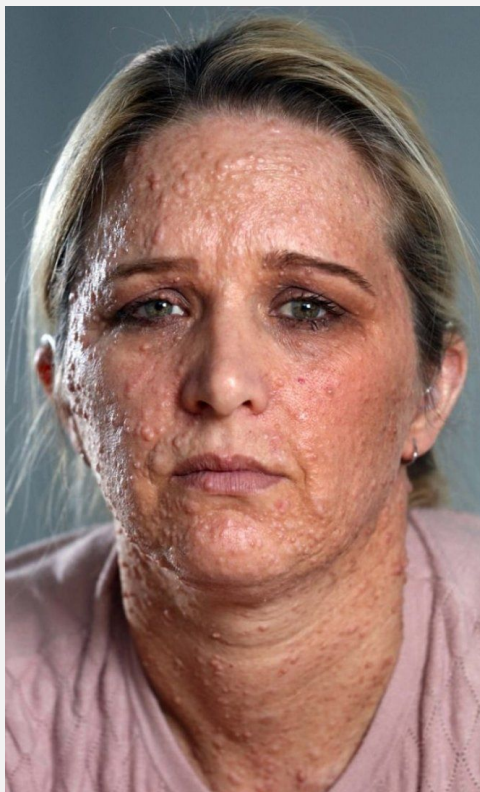
- фенилкетонурия – 3 – 3,8 случаев на 10000 рождённых детей

Фенилкетонурия



## К ОДНИМ ИЗ САМЫХ РАСПРОСТРАНЁННЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТ:

- нейрофиброматоз – 2 – 3 случая на 10000 рождённых детей;



# К ОДИМ ИЗ САМЫХ РАСПРОСТРАНЁННЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТ:

- муковисцидоз – 2 – 5 случаев на 10000 рождённых детей;



## Муковисцидоз

Заболевание, при котором поражаются экзокринные железы.

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

Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.



## К ОДНИМ ИЗ САМЫХ РАСПРОСТРАНЁННЫХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТ:

- гемофилия – 1 – 1,5 на 10000 рождённых детей

68

Гемофилия В

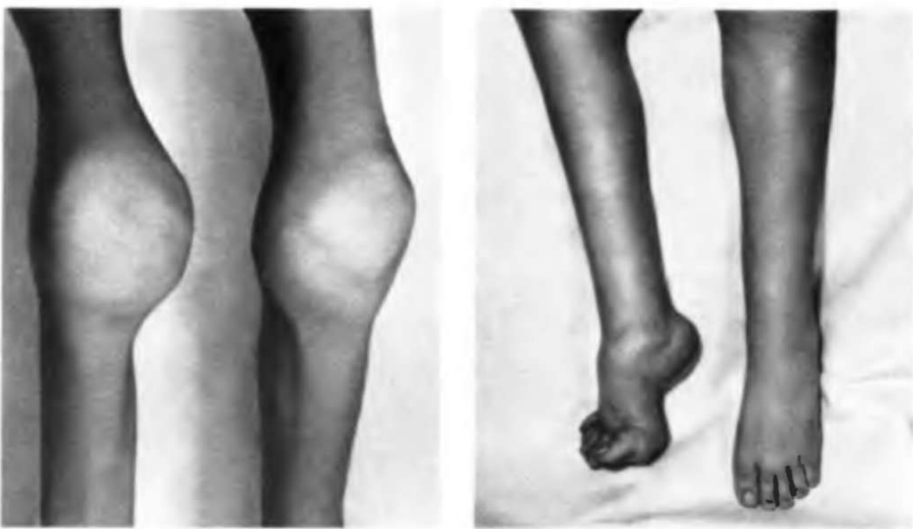


Рис. 37. Гемофилия А. Гемартрозы коленных суставов и стопы.

