# Hacheactbellible Conesin Jenobera

ABTOP:

МИРИБЯН МАРАТ

11 «A»



#### Наследственные болезни

Наследственные болезни — заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями.

Нередко ошибочно термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» употребляются как синонимы, однако врожденными болезнями называют те заболевания, которые имеются уже при рождении ребенка и могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами.

## Классификация наследственных болезней

#### наследственные болезни

#### **МОНОГЕННЫЕ**

#### **ХРОМОСОМНЫЕ**

ПОЛИГЕННЫЕ

- •Аутосомно-доминантные
- •Аутосомно-рецессивные
  - •Сцепленные с полом

- геномные мутации
- •хромосомные мутации

### Моногенные болезни

Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя (аутосомное или сцепленное с X-хромосомой наследование, доминантное или рецессивное).

Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.

### Моногенные болезни

Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации либо реализации дефектной.

Хотя распространенность моногенных болезней невысока, полностью они не исчезают.

Для моногенных болезней характерны «молчащие» гены, действие которых проявляется под влиянием окружающей среды.

## Аутосомно-доминантные болезни

В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина) Действие мутантного гена проявляется практически всегда Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой. Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.

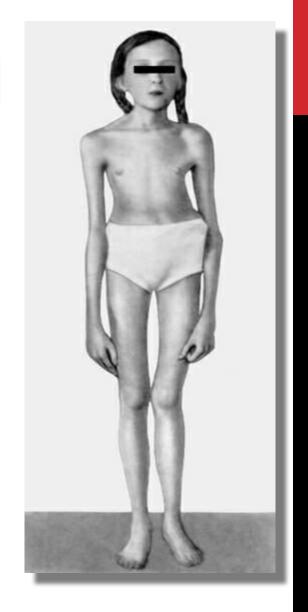
### Примеры болезней

Синдром Марфана болезнь Олбрайта дизостозы отосклероз пароксизмальная миоплегия

талассемия и др.

### Сидндром Марфана

Наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами ( арахнодактилия), разболтаннностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом . Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.



#### Арахнодактилия



Высокий выброс адреналина, характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.

## Аутосомно-рецессивные болезни

Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии.

Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.

Вероятность рождения больного ребенка составляет 25%.

Родители больных детей фенотипически могут быть здоровы, но являются гетерозиготными носителями мутантного гена

Аутосомно-рецессивный тип наследования более характерен для заболеваний, при которых нарушена функция одного или нескольких ферментов, — так называемый ферментопатий

### Примеры болезней

Фенилкетонурия
Микроцефалия
Ихтиоз (не сцепленный с полом)
Прогерия

#### **IDOLEDNU**



Прогерия (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).

#### NXT/03

Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбьи.



### Болезни, сцепленные с полом

мышечная дистрофия типа Дюшенна, гемофилии A и B, синдрома Леша — Найхана, болезни Гунтера, болезни Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой) фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой)

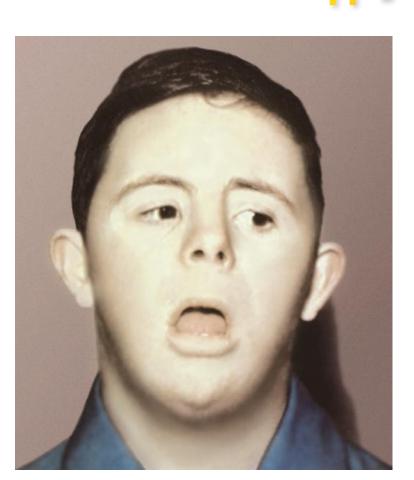
### Хромосомные болезни

- а. Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.
- б. При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна).
- в. Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных (6 -10 из 1000 новорожденных).

### Геномные мутации

синдрома Шэрешевского-Тернера, болезнь Дауна (трисомия 21), синдроме Клайнфельтера (47,ХХУ), синдром «кошачьего крика»

### **50183Hb**

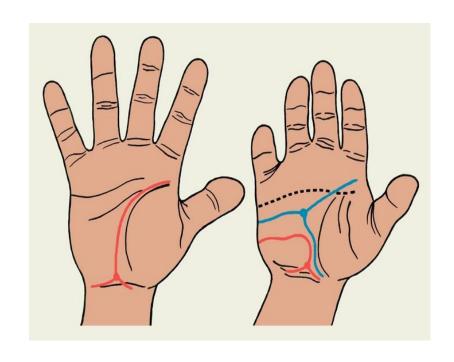


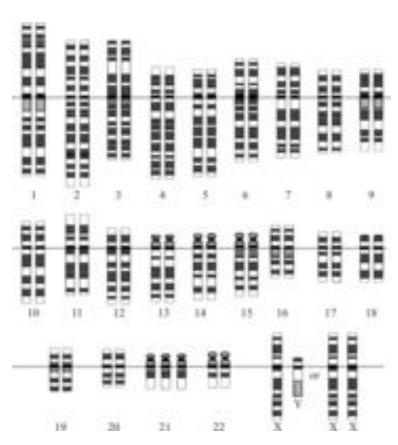
Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются

основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.

На ладони часто обнаруживают поперечную складку







Кариотип больного

## Полигенные болезни (мультифакториальные)

Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов.

Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя.

Для оценки генетического риска используют специальные таблицы

#### Примеры болезней

некоторые злокачественные новообразования, пороки развития, а также предрасположенность к ИБС, сахарному диабету и алкоголизму, расщепление губы и неба, врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца

#### Расщелина губы и неба



Расщелины губы и неба составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица

### факторы риска

Физические факторы (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)

Химические факторы (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др.вещества)

Биологические факторы (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)

#### Профилактика

Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной

Исключение родственных браков

#### Лечение

Диетотерапия

Заместительная терапия

Удаление токсических продуктов обмена веществ

Медиеометорное воздействие (на синтез ферментов)

Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)

Хирургическое лечение

## Конец