

Разные наследственные заболевания

Классификация

Наследственные болезни человека. Классификация.

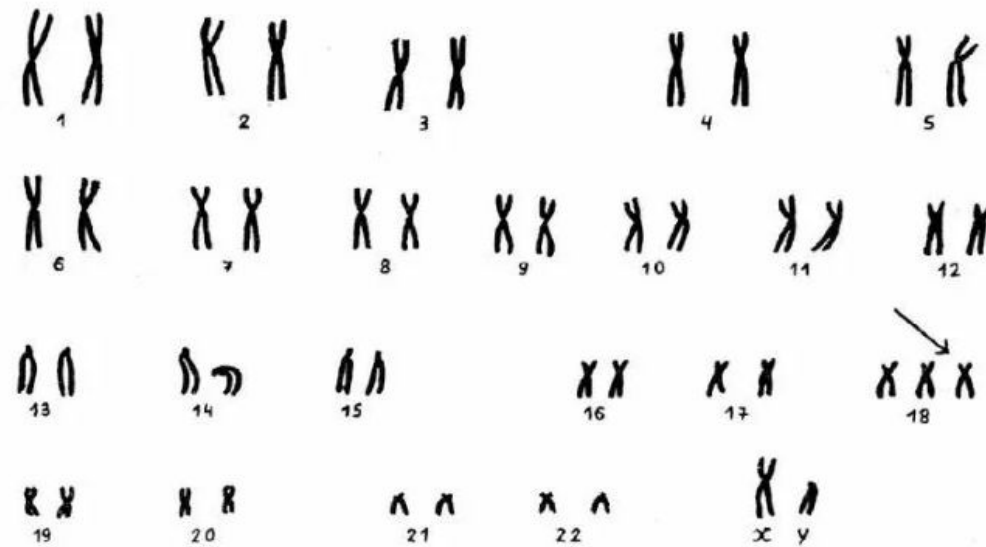
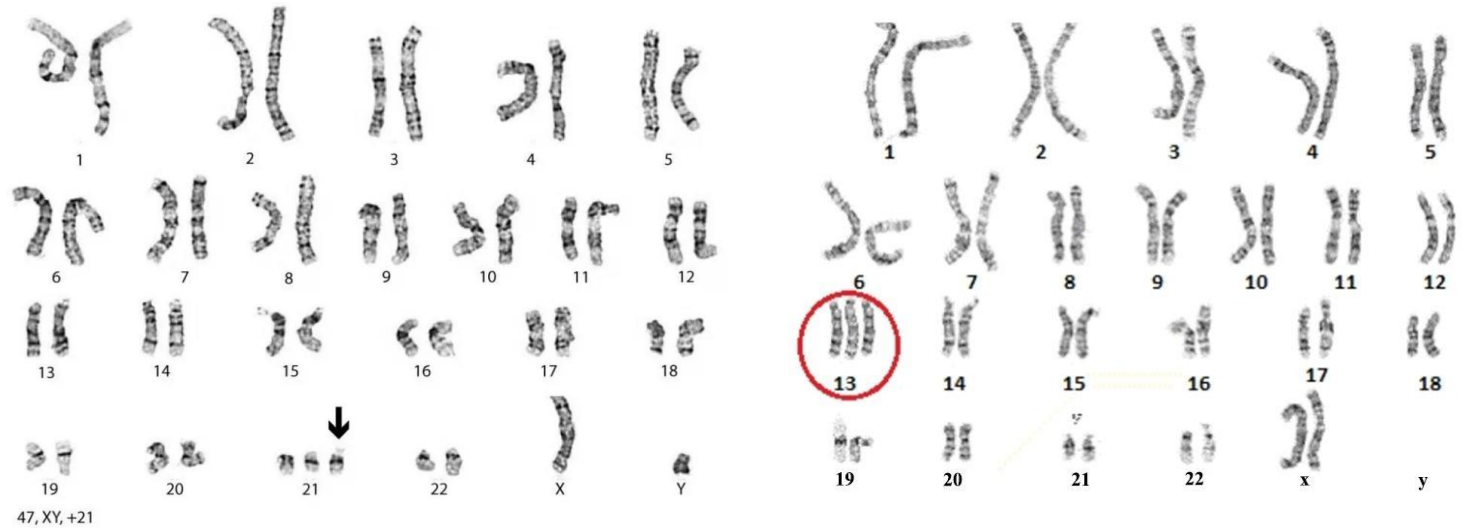
Патология генетического аппарата бывает на хромосомном уровне, на уровне отдельного гена, а также бывает связана с дефектом или отсутствием нескольких генов. Наследственные болезни человека подразделяются на:

■ Хромосомные болезни

■ Наиболее известны хромосомные заболевания по типу трисомии — дополнительной третьей хромосомы в паре:

1. Синдром Дауна — трисомия по 21 паре;
2. Синдром Патау — трисомия по 13 паре;
3. Синдром Эдвардса — трисомия по 18 паре хромосом.

1. Синдром Дауна — трисомия по 21 паре;
2. Синдром Патау — трисомия по 13 паре;
3. Синдром Эдвардса — трисомия по 18 паре хромосом.



Синдром Шерешевского — Тёрнера обусловлен отсутствием одной X-хромосомы у женщин.
Синдром Клайнфельтера — дополнительная X-хромосома у мужчин.



Другие хромосомные болезни
связаны со структурной
перестройкой хромосом при их
нормальном количестве.

Например, потеря или удвоение
части хромосомы, обмен
участками хромосом из разных
пар.

Патогенез хромосомных болезней не совсем ясен.
По-видимому, срабатывает механизм «пятого
колеса», когда отсутствие или лишняя хромосома в
паре мешает нормальной работе генетического
аппарата в клетках.

Генные болезни

Причины наследственных заболеваний на генном уровне заключаются в повреждении части ДНК, в результате которого возникает дефект одного определенного гена. Чаще всего генные мутации ответственны за **наследственные дегенеративные заболевания или наследственные болезни обмена веществ** в результате нарушения синтеза соответствующего структурного белка или белка-фермента:

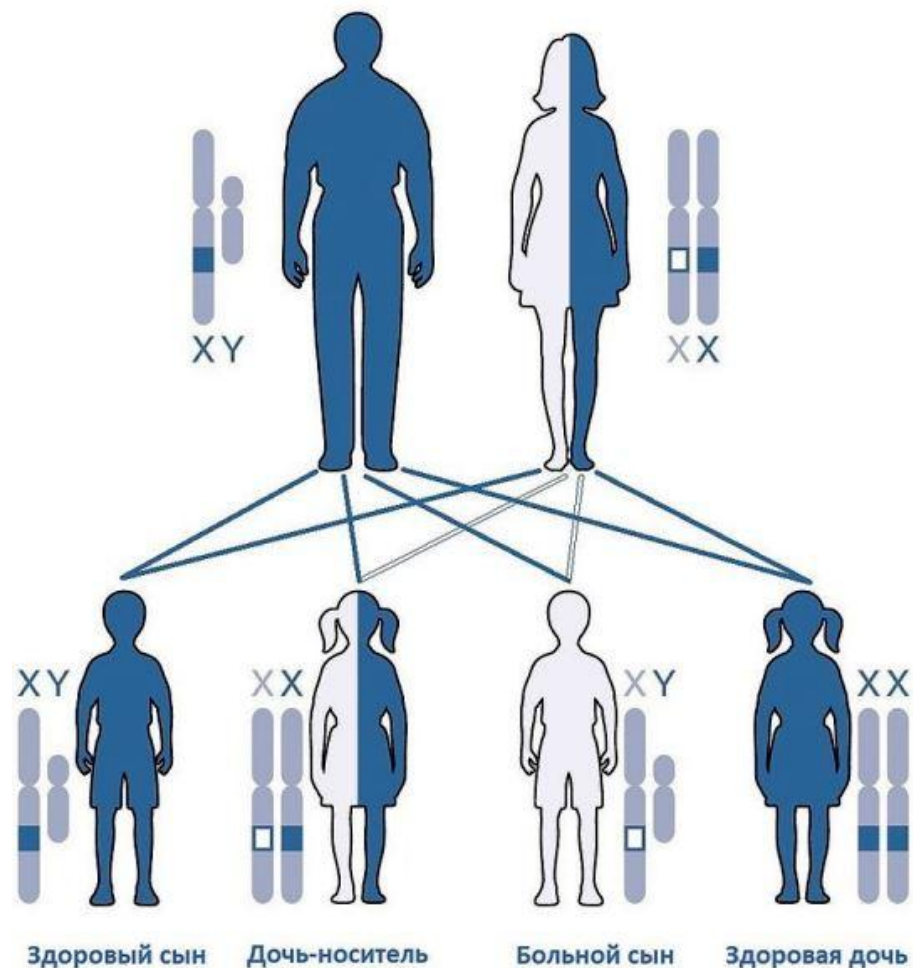
1. Муковисцидоз;
2. Гемофилия;
3. Фенилкетонурия;
4. Альбинизм;
5. Дальтонизм;
6. Серповидноклеточная анемия;
7. Непереносимость лактозы;
8. Другие обменные заболевания.

Моногенные наследственные заболевания

наследуются по классическим законам Грегора Менделя.
Различают аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и сцепленный с полом типы наследования.

Х-сцепленное рецессивное наследование

Отец: здоров
Мать: носитель



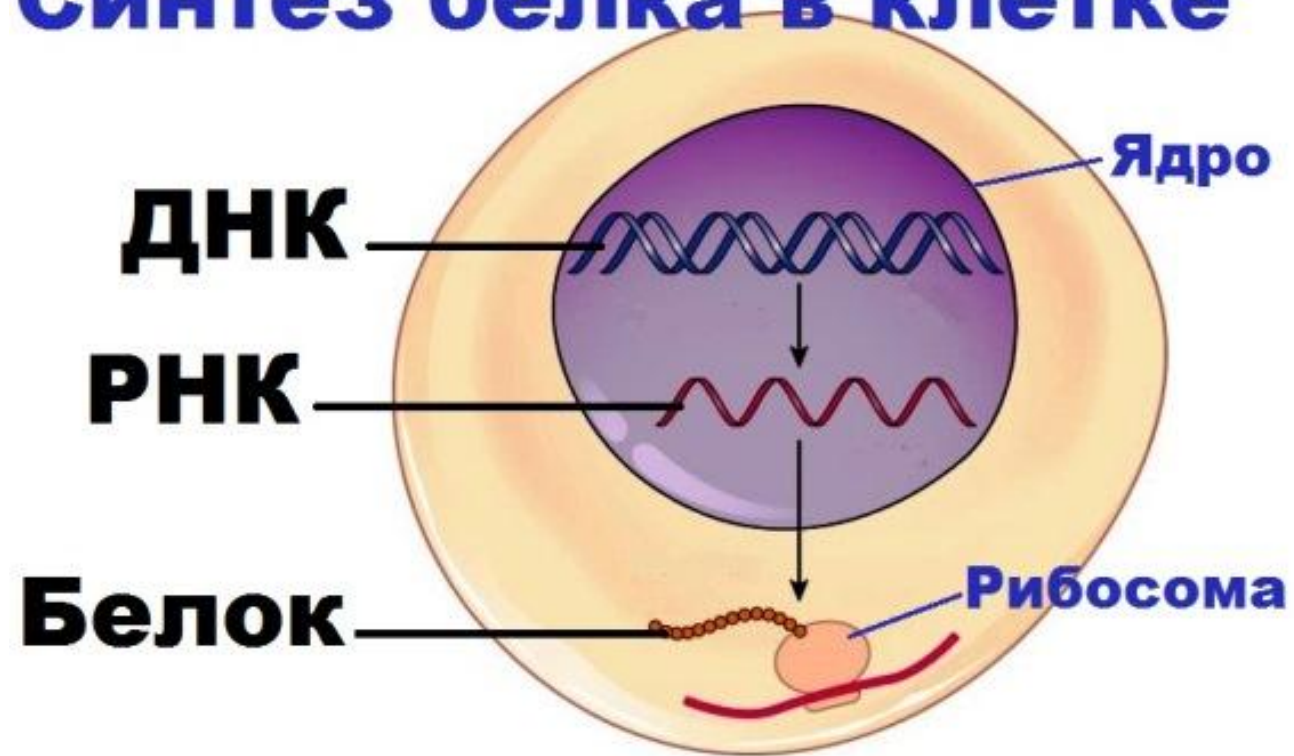
**Заболевания с
наследственной
предрасположенно
стью или
полигенные
болезни**

■ К ним относятся:

1. Сахарный диабет;
2. Артериальная гипертензия;
3. Ишемическая болезнь сердца;
4. Ревматоидный полиартрит;
5. Рак молочной железы;
6. Псориаз;
7. Шизофрения;
8. Аллергические заболевания;
9. Язвенная болезнь желудка...

Список можно продолжать и дальше. Найдется лишь малая часть болезней, которые так или иначе не связаны с наследственной предрасположенностью. Действительно, все процессы функционирования организма обусловлены синтезом разнообразных белков, как строительных, так и белков-ферментов.

Синтез белка в клетке



но если при моногенных наследственных
болезней за синтез соответствующего
белка отвечает один ген, то **при
полигенных наследственных
заболеваниях за**

**сложный метаболический процесс
отвечают несколько разных генов.**

Поэтому мутация одного из них может
быть компенсированной и проявляться
только при дополнительных внешних
неблагоприятных условиях. Этим
объясняется, что у больных данными
заболеваниями дети болеют ими не
всегда, и, наоборот, у здоровых
родителей дети могут болеть этими
болезнями. Поэтому в случае полигенных
наследственных заболеваний можно
говорить лишь о большей или меньшей
предрасположенности

Конец

**Спасибо
за
просмотр**