

Разные наследственные заболевания

Классификация

Наследственные болезни человека. Классификация.

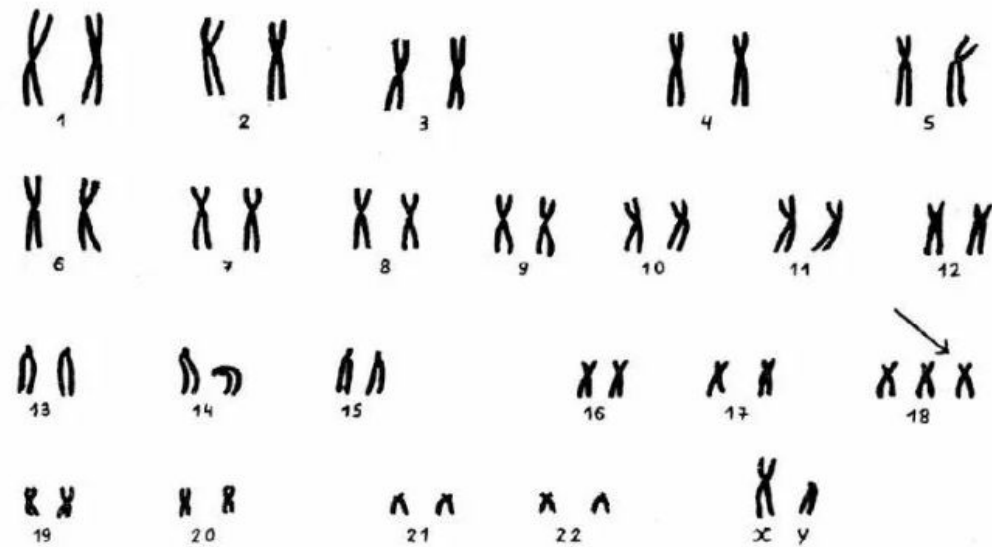
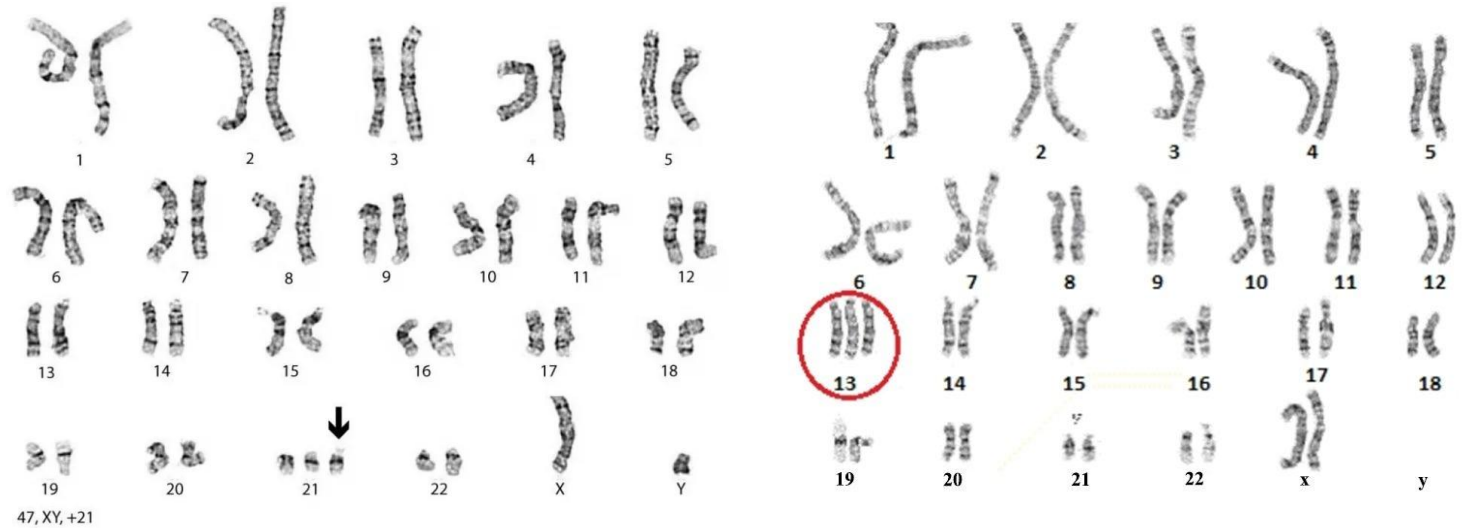
Патология генетического аппарата бывает на хромосомном уровне, на уровне отдельного гена, а также бывает связана с дефектом или отсутствием нескольких генов. Наследственные болезни человека подразделяются на:

■ 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:

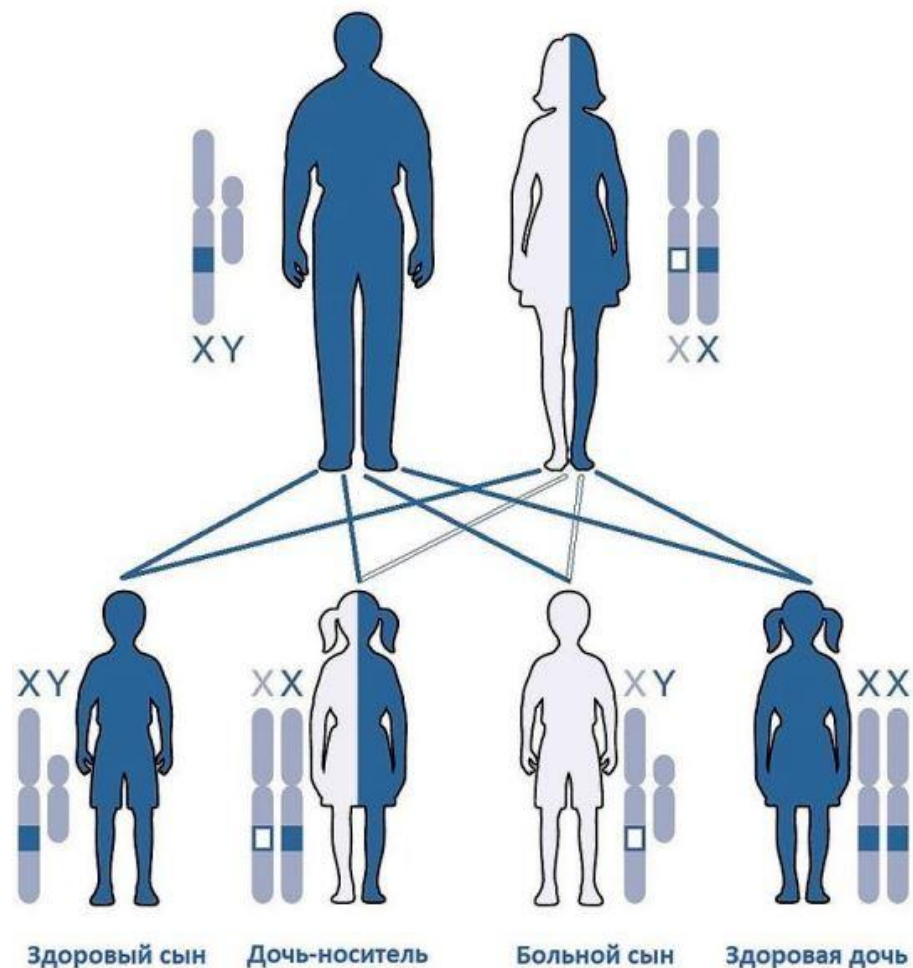
1. Муковисцидоз;
2. Гемофилия;
3. Фенилкетонурия;
4. Альбинизм;
5. Дальтонизм;
6. Серповидноклеточная анемия;
7. Непереносимость лактозы;
8. Другие обменные заболевания.

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



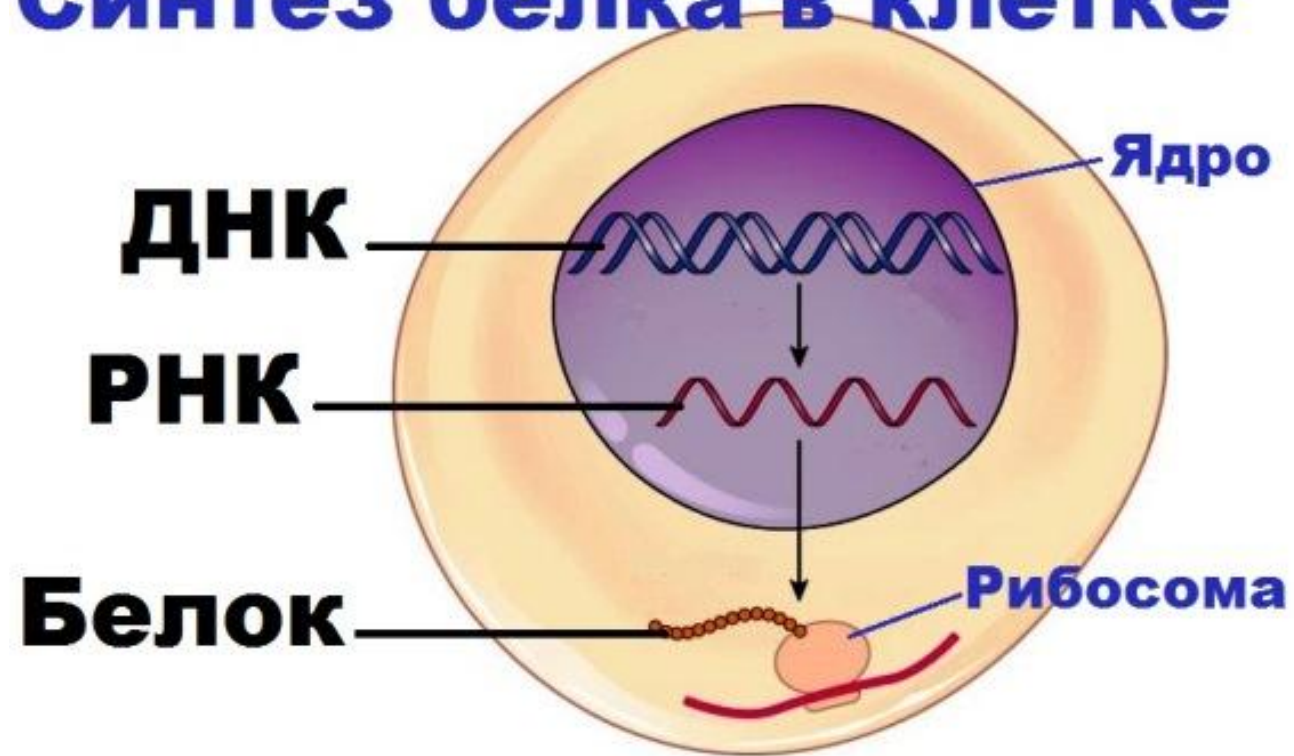
**Заболевания с
наследственной
предрасположенно
стью или
полигенные
болезни**

■ 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 болезнях 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**