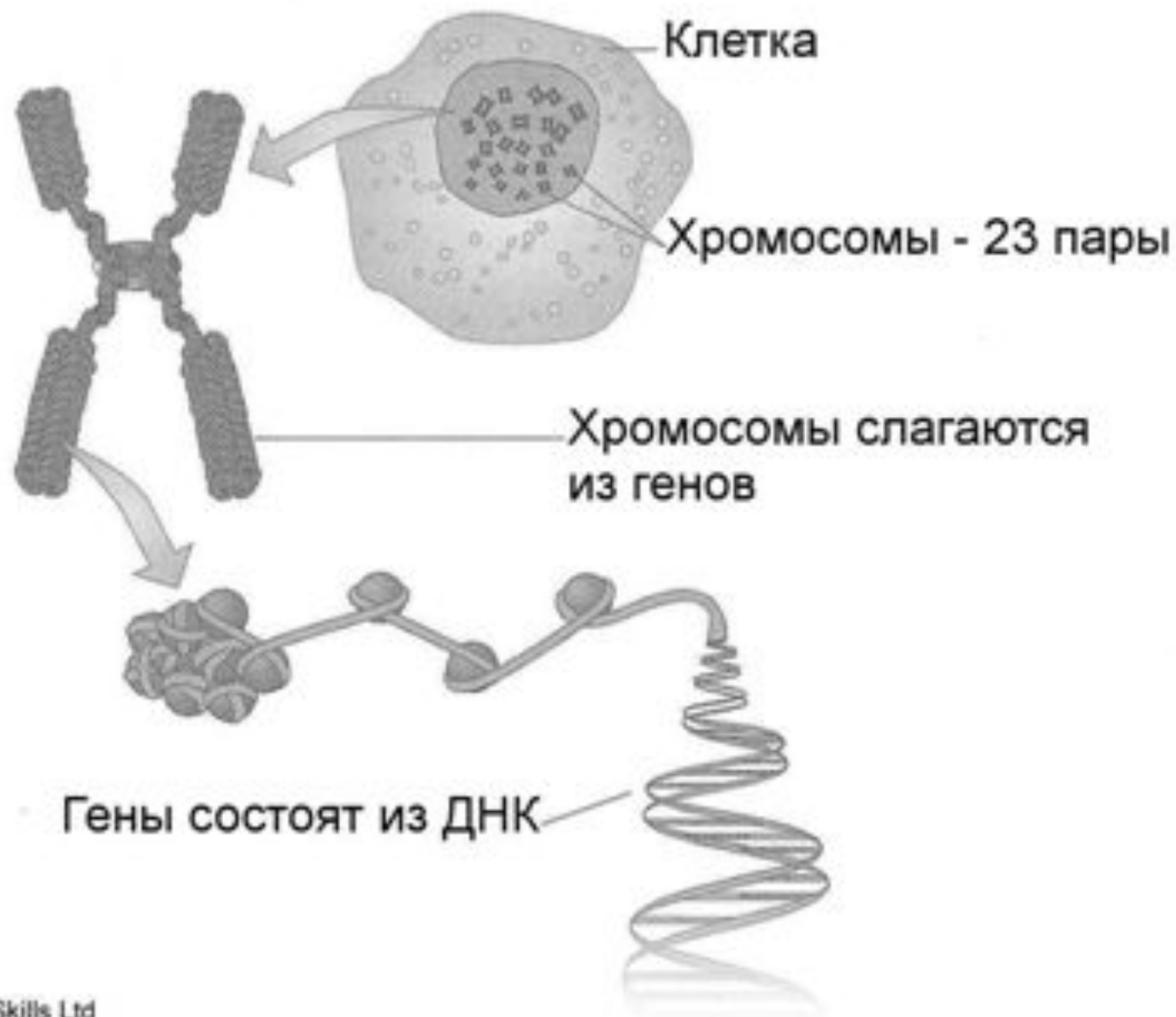




**Сравнительная  
характеристика  
генных  
И  
хромосомных  
болезней**

Выполнила студентка  
1 курса 1 группы  
Земскова В.А.



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

Общая частота генных болезней в популяции составляет 1-2%. Условно частоту генных болезней считают высокой, если она встречается с частотой 1 случай на 10000 новорожденных, средней – 1 на 10000 - 40000 и далее – низкой.

Большинство генных патологий обусловлено мутациями в структурных генах, осуществляющих свою функцию через синтез полипептидов - белков. Любая мутация гена ведет к изменению структуры или количества белка.



**Причиной генных болезней может быть:**

**1) мутации структурных генов** —

наблюдаются качественные изменения белков, образуются аномальные белки (например, мутантные формы гемоглобина);

**2) мутации функциональных генов**

— повышается или понижается содержание нормального белка в клетке, происходят количественные его изменения.

# Фенилкетонурия (ФКУ, РКУ)

фенилпировиноградная олигофрения

- МIM #261600
- аутосомно-рецессивное заболевание
- частота заболевания 1 : 10000 в мире, 1 : 7000 в России
- частота носительства 1 : 50
- дефицит фенилаланингидроксилазы (ФАГ, РАН)

Ребенок с фенилкетонурией выглядит при рождении здоровым.

По мере накопления метаболитов проявляются:

- повышенная возбудимость и двигательная гиперактивность
- умственная отсталость
- гипопигментация кожи, волос, радужной оболочки глаз



База данных о ФКУ <http://www.pahdb.mcgill.ca/>



# Альбинизм



# Галактоземия

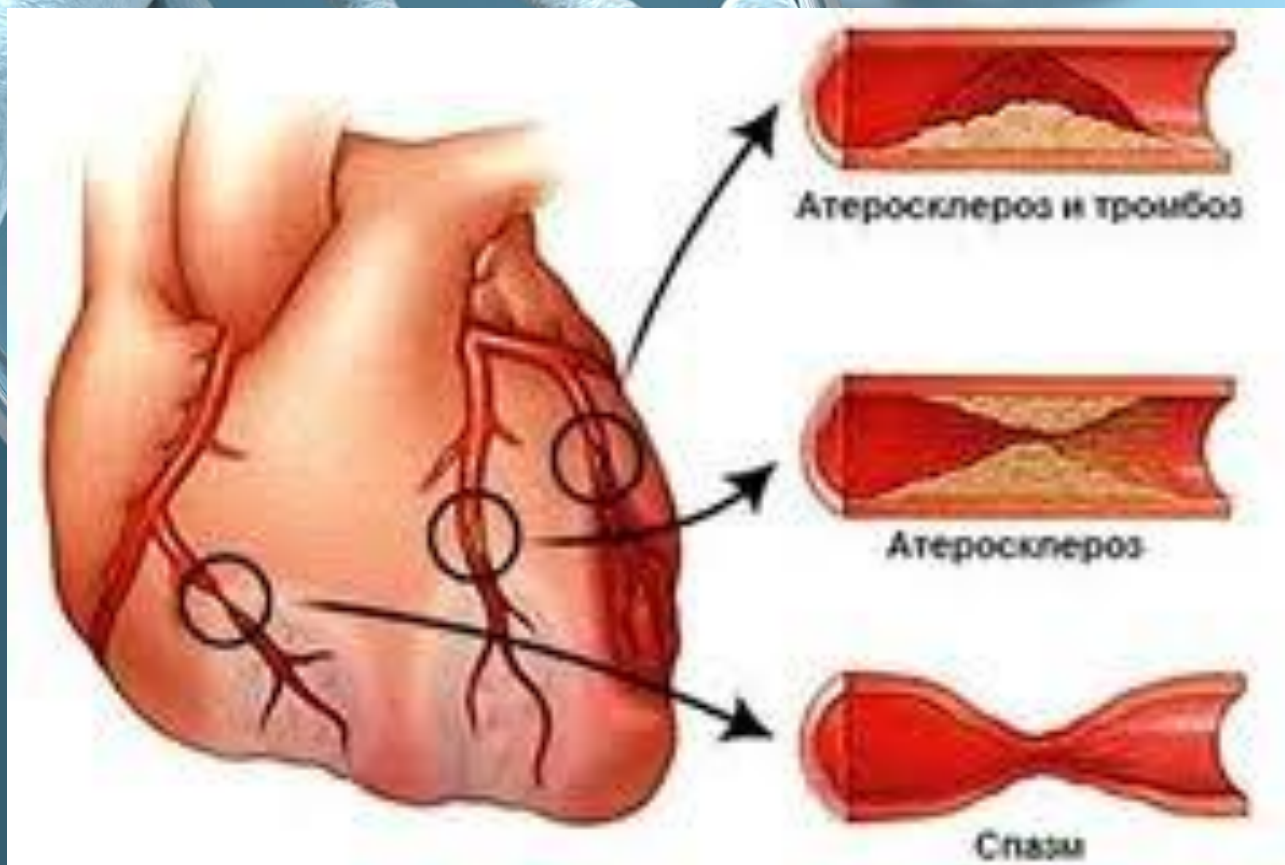
нарушено превращение галактозы в  
глюкозу



МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР

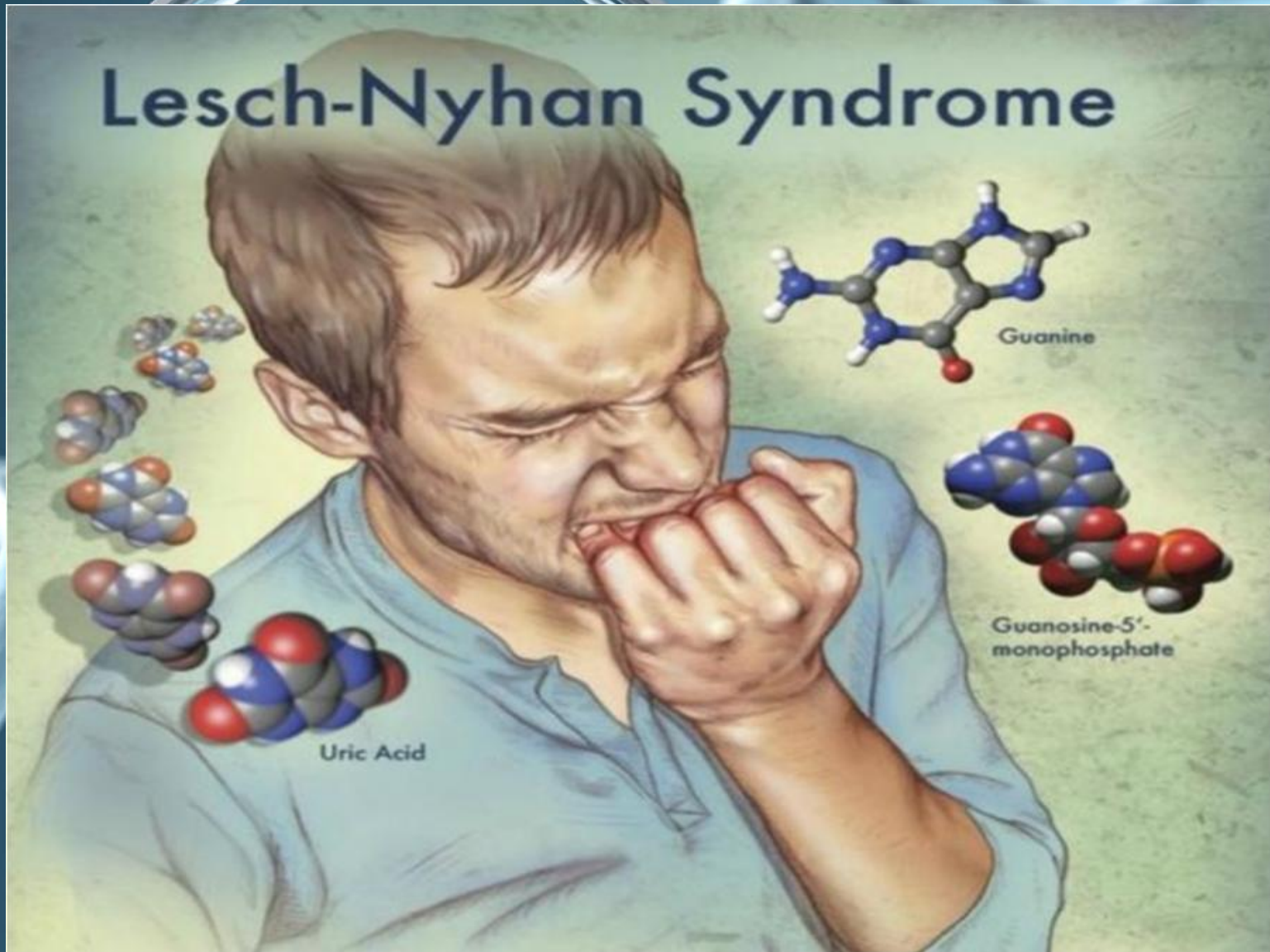
МЕД АЙН

# Гиперлиппротеинемии



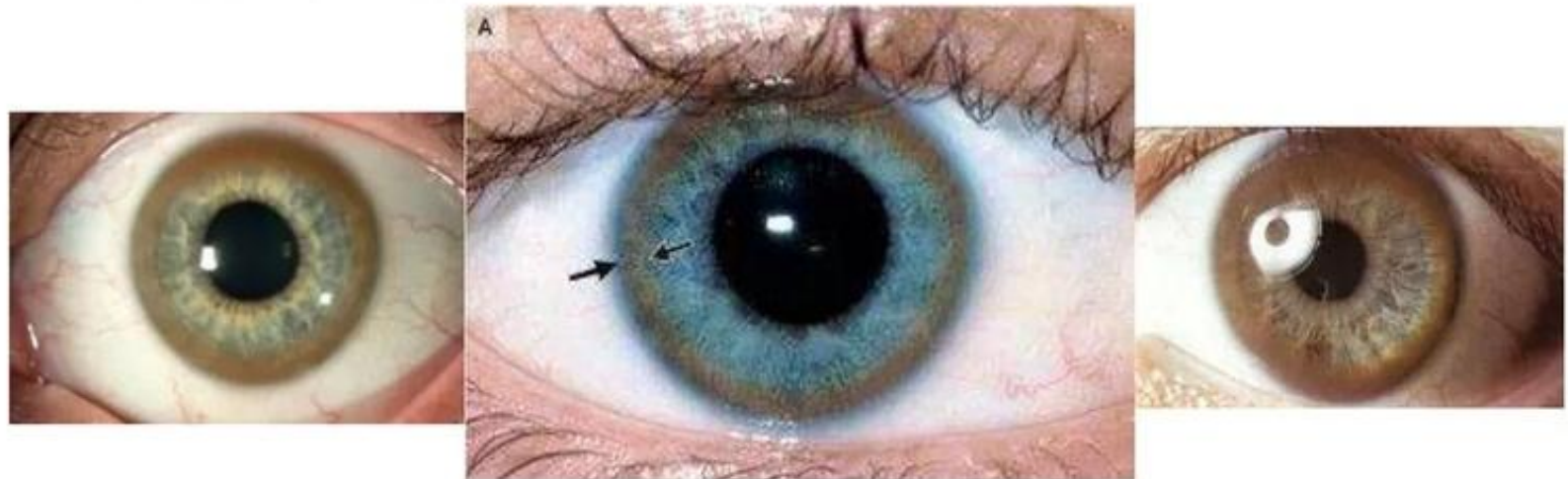


# Синдром Леша–Нихана



# Вильсона-Коновалова

- Нарушение структуры медьтранспортирующей АТФазы печени
- Токсическое влияние меди на ГМ, почки, печень, роговицу.
- Патогенетическое лечение – D-пеницилламин + витамин В6

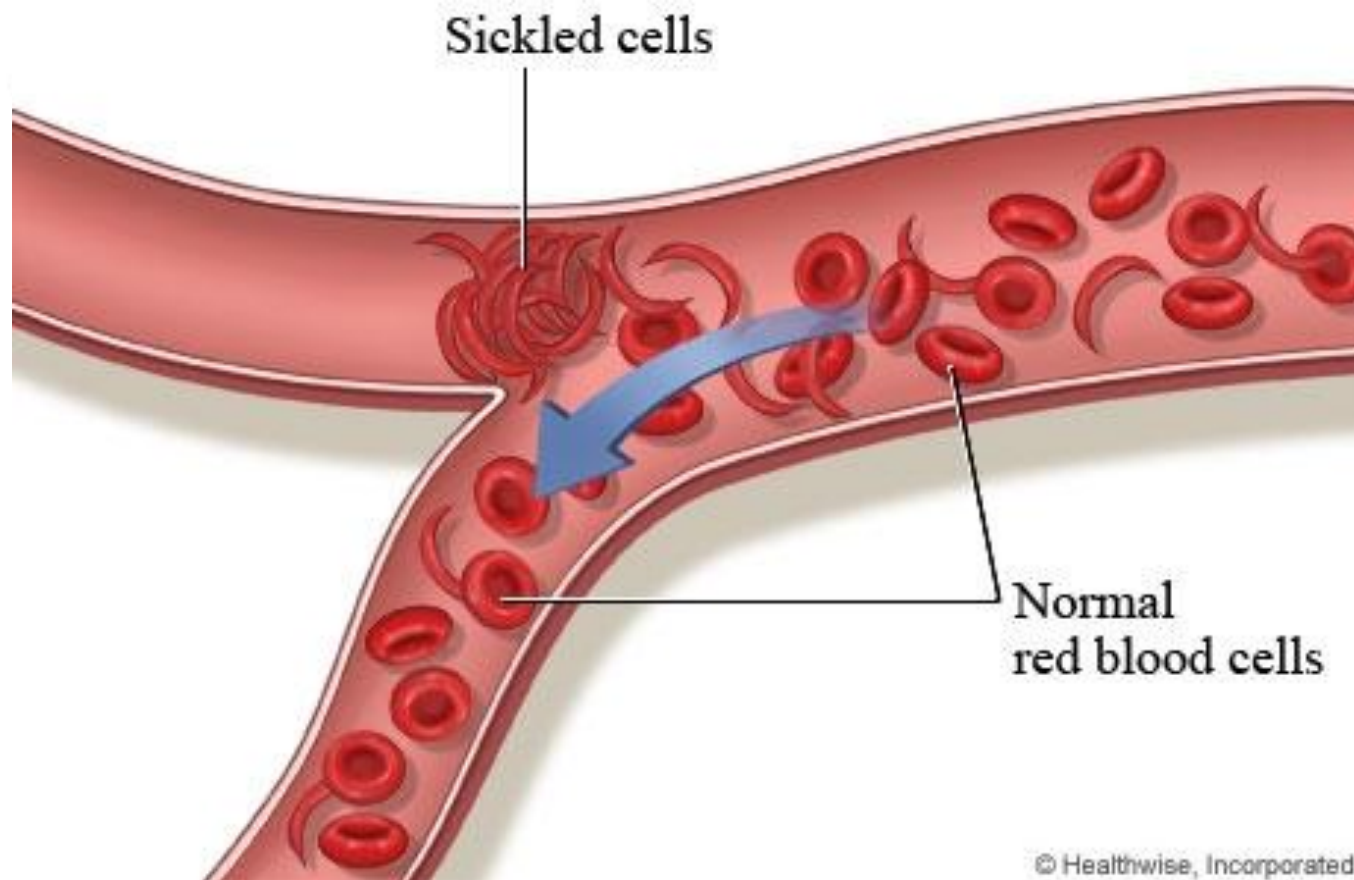


- Гемофилия— редкое наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процессом свёртывания



при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства.

# Серповидноклеточная анемия



# ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

≈1% НОВОРОЖДЕННЫХ

Нарушения в половых  
хромосомах: XX и XY

Нарушения в аутосомах:  
группы «D», «E», 21 пара и др.

## ХРОМОСОМНЫЕ АНОМАЛИИ

Изменение числа хромосом в  
кариотипе: анеуплоидия –  
а) моносомия;  
б) трисомия;  
в) полисомия.

Структурные изменения в хромосомах:  
а) делеция;  
б) транслокация;  
в) инверсия.  
г) дупликация

Хромосомные аномалии в материале «абортусов»:

2-4 недели →70%

I триместр беременности →53-55%

II триместр беременности → 30%

III триместр беременности → 6-7%

} 50% -трисомии

# Синдром Патау

хромосомное заболевание человека, которое характеризуется наличием в клетках дополнительной **хромосомы 13**.

**микроцефалия**

**отсутствие бровей**

**расщепление губы  
и (или) нёба**

**деформированные  
ушные раковины**

**полидактилия  
(лишние пальцы)**

**аномальные  
гениталии**



# Edwards Syndrome (Trisomy 18)

## Синдром Эдвардса

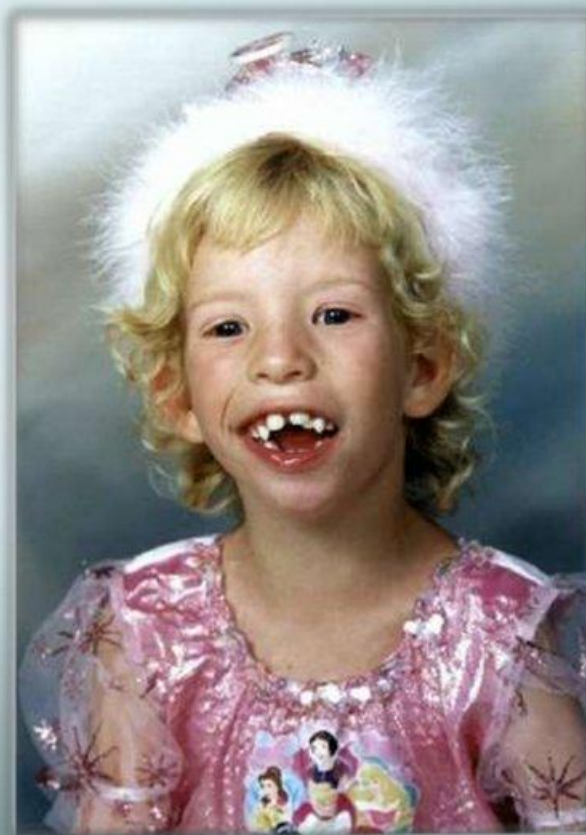


# Синдром Дауна





# Синдром кошачьего крика (Синдром Лежена)



## Клинические признаки синдрома Шерешевского-Тернера

- Низкий рост
- Своеобразная “щитоподобная” грудная клетка
- Широко расставлены соски (90%)

Крыловидные складки на шее

Деформированные ушные раковины (80%)

Вальгусная деформация локтей,  
короткая IV пястная кость

Остеопороз

Пигментные пятна на коже

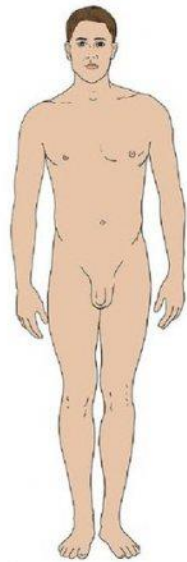


## Трисомия X

- Кариотип 47 (XXX)
- Частота рождения 1:1000
- Характерные признаки:
  - Рождается девочка;
  - Большинство женщин имеют ряд нерезких отклонений в физическом развитии;
  - Нарушена функция яичников;
  - Преждевременный климакс



# Синдром Клайнфельтера



Здоровый мужчина



Мужчина с синдромом  
Клайнфельтера

prosindrom.ru

47 хромосом - лишняя X-хромосома  
- ХХУ

Наблюдается у юношей

Высокий рост

Нарушение пропорций тела  
(длинные конечности, узкая грудная  
клетка)

Отсталость в развитии

Бесплодие



Хромосомные болезни	Генные болезни (моногенные)	Болезни с наследственной предрасположенностью (полигенные)
Обусловленные хромосомными мутациями	Обусловленные геномными мутациями	В основе лежит единичная генная мутация
<b>Примеры:</b>		
Синдром кошачьего крика	Синдром Дауна	Дальтонизм Гемофилия Фенилкетонурия Полидактилия





**Спасибо  
за  
внимание!**