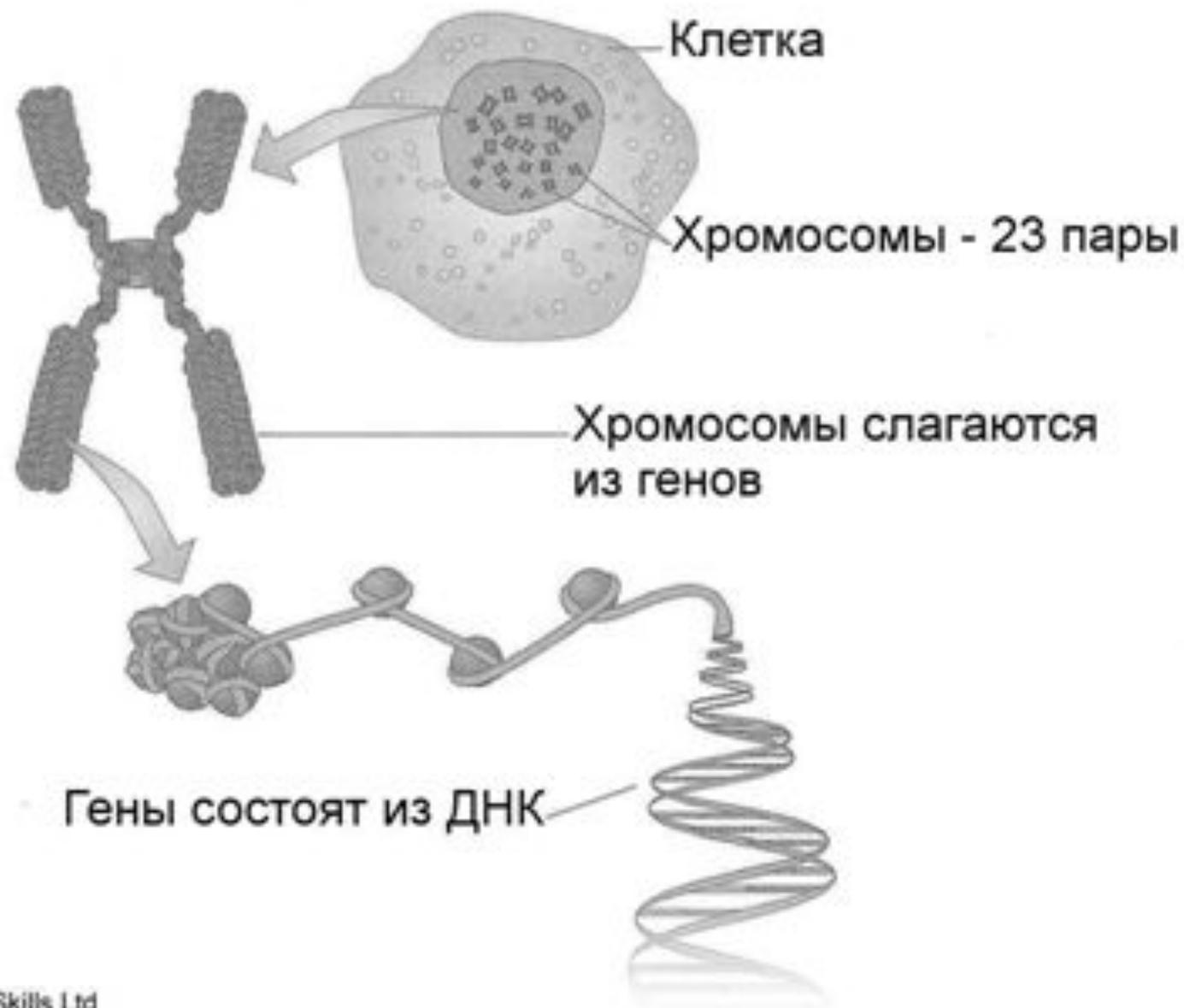




**Сравнительная
характеристика
генных
И
хромосомных
болезней**

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

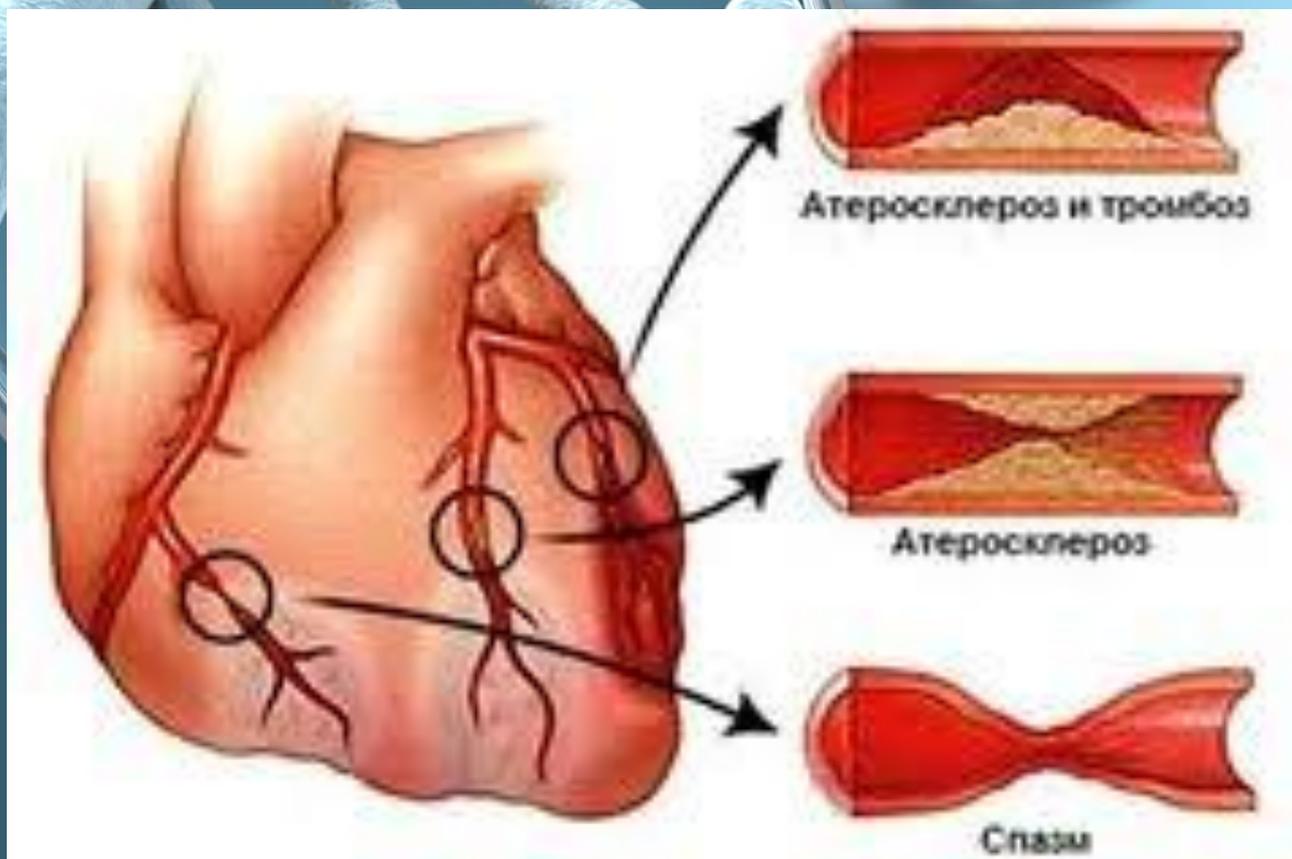
нарушено превращение галактозы в
глюкозу



МЕДИЦИНСКИЙ ЦЕНТР

МЕД АЙН

Гиперлиппротеинемии

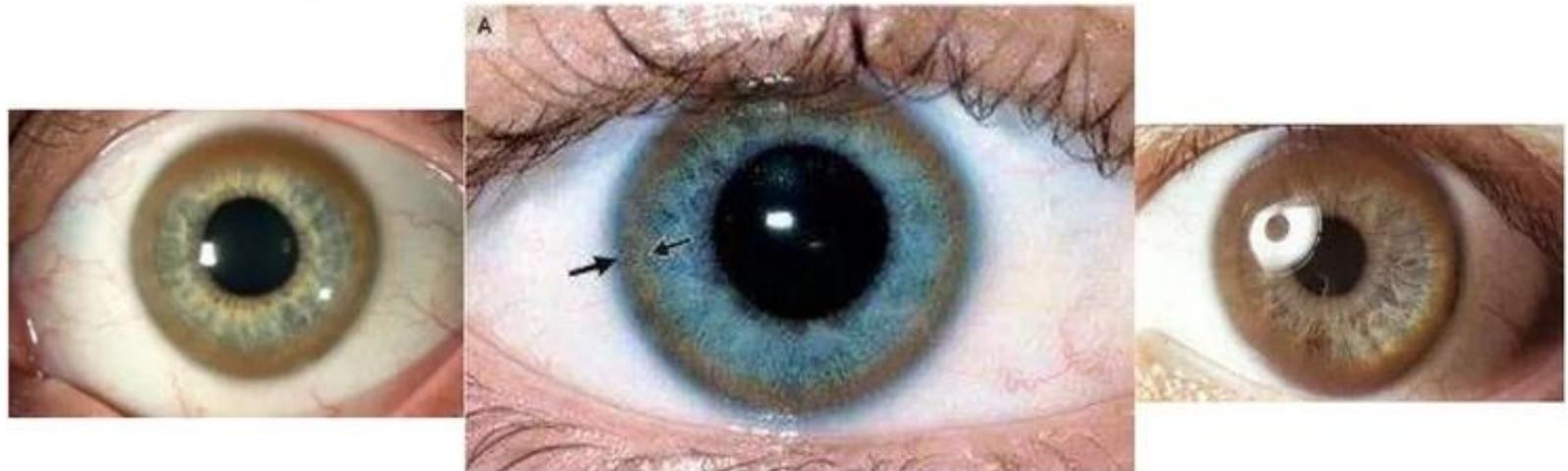


Синдром Леша–Нихана



Вильсона-Коновалова

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

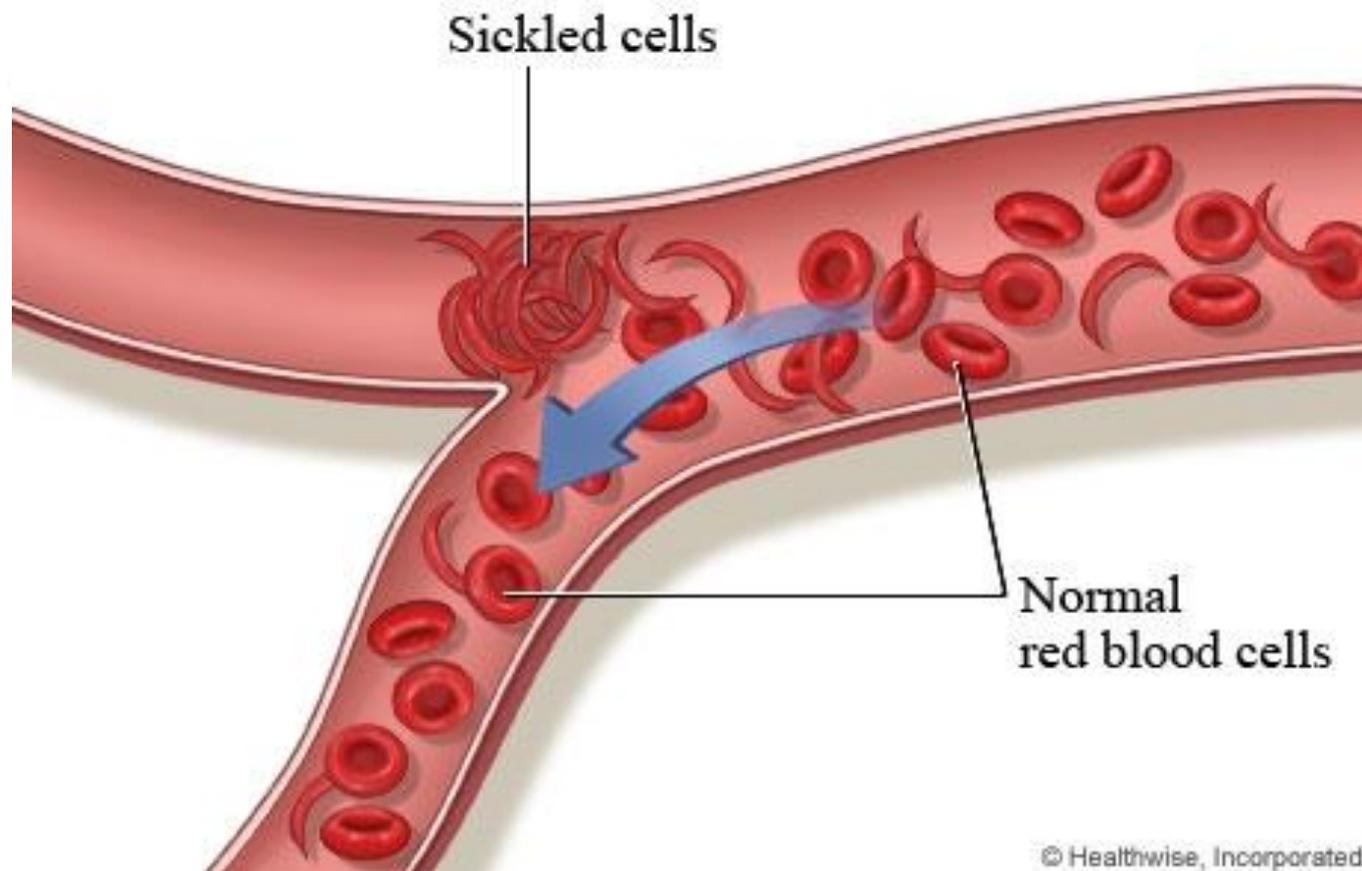


- Гемофилия— редкое наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процессом свёртывания



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)

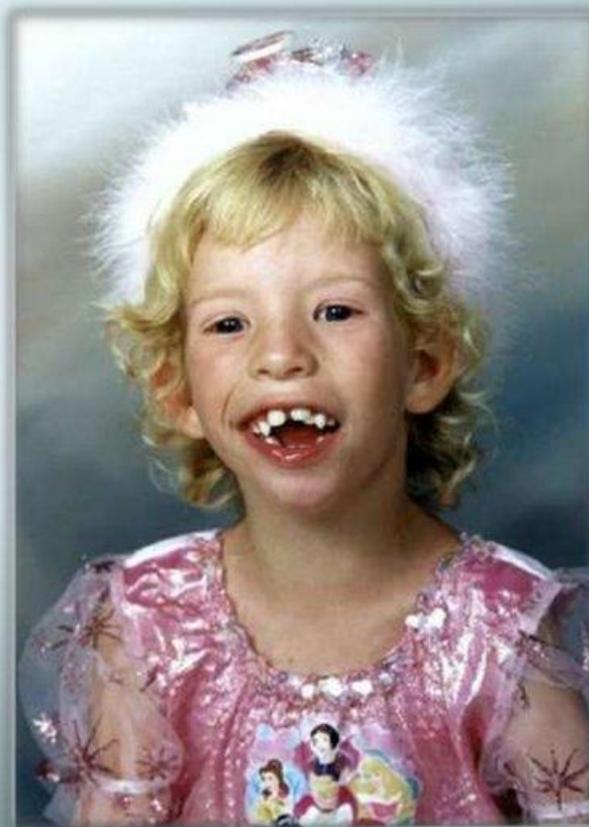
Синдром Эдвардса



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

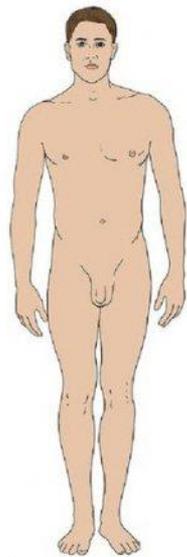


Трисомия X

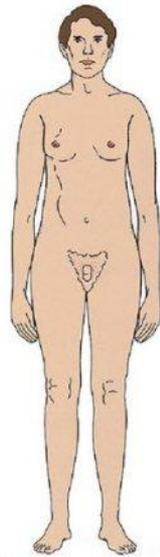
- Кариотип 47 (XXX)
- Частота рождения 1:1000
- Характерные признаки:
 - Рождается девочка;
 - Большинство женщин имеют ряд нерезких отклонений в физическом развитии;
 - Нарушена функция яичников;
 - Преждевременный климакс



Синдром Клайнфельтера



Здоровый мужчина



Мужчина с синдромом
Клайнфельтера

prosindrom.ru

47 хромосом - лишняя X-хромосома
- XXY

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	
Примеры:			
Синдром кошачьего крика	Синдром Дауна	Дальтонизм Гемофилия Фенилкетонурия Полидактилия	





**Спасибо
за
внимание!**