НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

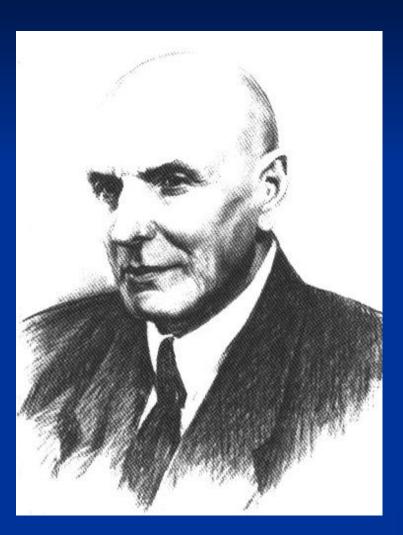
УРОК-ПРЕЗЕНТАЦИЯ

СОДЕРЖАНИЕ

•	1. Генетика человека	3
•	2. Методы изучения генетики человека	4
•	3. Наследственные болезни человека	5
•	4. Аутосомно-доминирующий тип наследования	6 – 17
•	5. Аутосомно-рецессивный тип наследования	18 – 25
•	6. Хромосомные болезни	26 – 36
•	7. Прогерия	37
•	8. Словарь	38 – 39
•	9. Литература	40

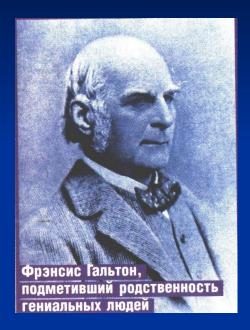
• Автор презентации: Белоусов Д.Л., учитель биологии МОУ «Лицей №13»

Генетика человека



В 1929 г. советский генетик, невропатолог С.Н.Давиденко организовал первую в мире медико-генетическую консультацию. Он первым в мире поставил вопрос о необходимости составления каталога генов человека, сформулировал понятие о генетической гетерогенности наследственных болезней человека.

МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА



- 1. Клинико-генеалогический метод (составление родословных, предложил в 1865 г. Ф.Гальтон).
- 2. Близнецовый метод (предложил в 1875 г. Ф.Гальтон).
- **3. Дерматоглифический метод** (предложил в 1892 г. Ф.Гальтон).
- **4. Популяционно статистический метод** (предложили в 1908 г. Г.Харди и В.Вайнберг).
- **5. Цитогенетический метод** (предложили в 1956 г. Д.Тио и А.Леван).
- 6. Биохимический метод.
- 7. Молекулярно-генетический метод

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

наследственные болезни

ГЕННЫЕ

ХРОМОСОМНЫЕ

МОНОГЕННЫЕ

ПОЛИГЕННЫЕ

МУЛЬТИ ФАКТОРИАЛЬ -НЫЕ ИЗМЕНЕНИЕ ЧИСЛА ХРОМОСОМ

А -ДОМИНИРУЮЩИЕ

А - РЕЦЕССИВНЫЕ

х - СЦЕПЛЕННЫЕ

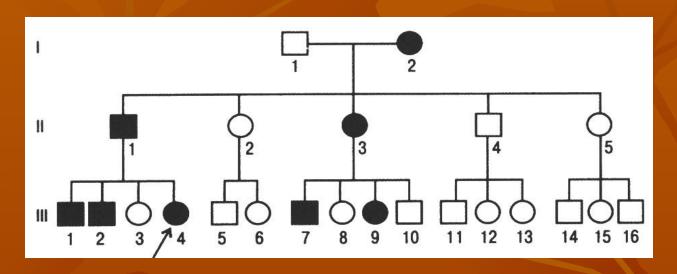
У - СЦЕПЛЕННЫЕ

МОНОСОМИЯ

ТРИСОМИЯ

ХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ

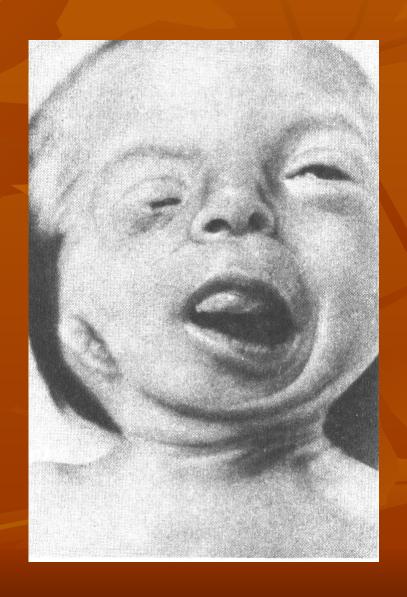
Аутосомно-доминирующий тип наследования



- 1. Болезнь встечается в каждом поколении родословной.
- 2. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
- 3. Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот.
- 4. Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.
- 5. Возможны случаи, когда болезнь носит стертый характер (неполная пенетрантность гена).

МИКРОСОМИЯ

- Синдром первой жаберной дуги.
- Клинические признаки:
 односторонняя аномалия
 ушной раковины и
 гипоплазия нижней челюсти;
 аномалии глаз; лицо
 асимметрично, нарушение
 прикуса.
- Тип наследования: АД
- Популяционная частота неизвестна



РОБИНОВА СИНДРОМ



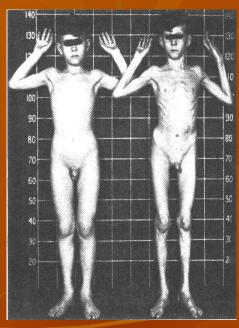
- Впервые описан в 1969 г.
- Клинические признаки: необычное строение лица, умеренная карликовость, гипоплазия половых органов, макроцефалия, эпикант,
- короткий нос, брахидактилия, вывих бедра, аномалии ребер.
- Тип наследования АД
- Популяционная частота неизвестна

ВИЛЛЬЯМСА СИНДРОМ

- Впервые описан в 1961г.
- Клинические признаки:
- Необычное лицо, низкий рост, короткий нос, полные щеки, маленькая нижняя челюсть, умственная отсталость.
- Тип наследования АД
- Популяционная частота неизвестна.



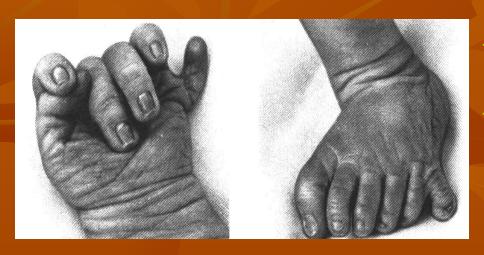
МАРФАНА СИНДРОМ





- Впервые описан в 1896 г.
- Клинические признаки: высокий рост, арахнодактилия, подвывих хрусталика, порок митрального клапана, плоскостопие, гипоплазия мышц.
- Тип наследования АД
- Частота наследования 0,04 : 1000.

ПОЛИДАКТИЛИЯ

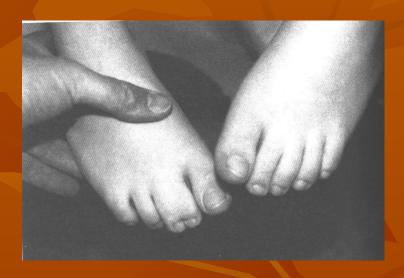




- **Клинические признаки:** существует два варианта:
- тип А, при котором дополнительный палец функционален, и тип В, когда дополнительный палец недоразвит и представляет собой кожный вырост.
- Тип наследования: АД
- Популяционная частота– от 1:3000 до 1:650

СИНДАКТИЛИЯ

- Клинические признаки: синдактилия — это сращение различных пальцев кистей и стоп. На кистях чаще всего встречается между 3 — 4 пальцами, а на стопах - между 2 — 3.
- Тип наследования: АД
- Популяционная частота 1:2500 -3000





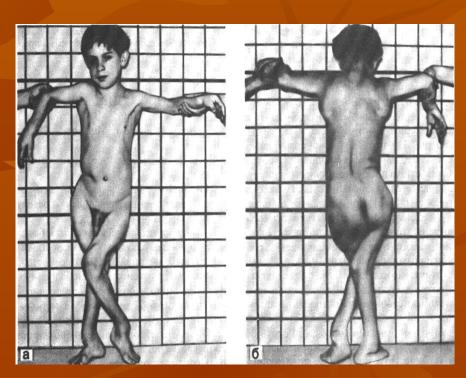
ОСТЕОГЕНЕЗ

Клинические признаки:
 повышенная ломкость
 трубчатых костей, ребер и
 ключич при минимальной
 травме, деформации
 конечностей, голубые склеры
 глаз, «янтарные зубы»,
 треугольное лицо, «рыбьи
 позвонки».
 Рентгенологически
 выявляется истончение

Тип наследования: АД

костей.

Популяционная частота – 7,2 : 10 000



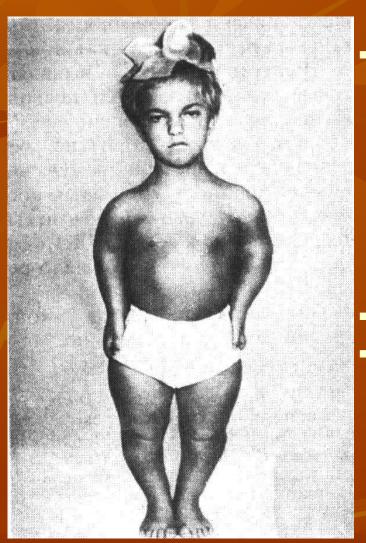
ЭКТРОДАКТИЛИЯ





- Впервые описан в 1970 г.
- Клинические признаки:
 недоразвитие или отсутствие одного или нескольких пальцев кистей или стоп.
 Возможна расщелина губы и неба, умеренная гипоплазия ногтей, неправильная форма зубов, множественный кариес.
- Тип наследования Ад
- Популяционная частота 1: 90 000 -160 000

АХОНДРОПЛАЗИЯ

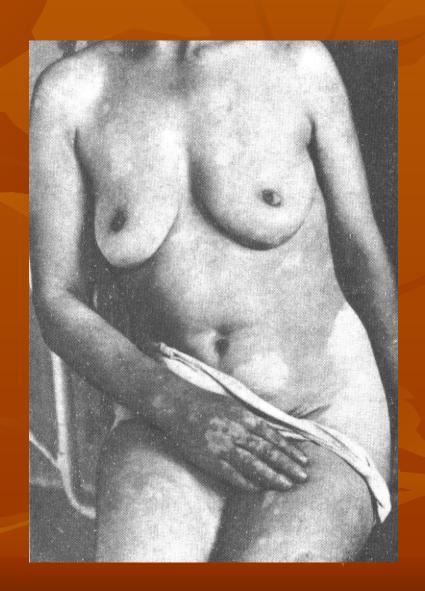


- Клинические признаки: диспропорциональная карликовость (рост 120-130 см) за счет укорочения конечностей, большой череп, кисти широкие и короткие, укорочение основания черепа.
- Тип наследования: АД
- Популяционная частота 1 : 100000

ВИТИЛИГО

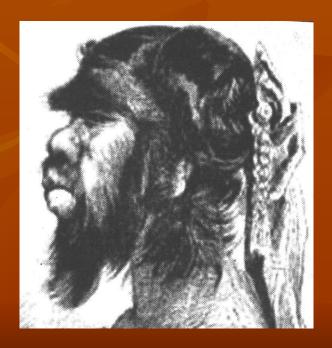
- Клинические признаки: частичная депигментация кожи; поражение обычно симметричное на руках, лице, шее. Больные очень чувствительны к УФ-лучам (получают солнечные ожоги), повышен риск рака кожи.
- Тип наследования: АД
- Популяционная частота 1 : 100.





ГИПЕРТРИХОЗ («ЛЮДИ – ВОЛКИ»)

- Клинические признаки: чрезмерный рост волос на всех частях тела, кроме ладоней и подошв. Со средних веков зарегистрировано только 50 случаев конгенитального гипертирхоза. Других отклонений в развиии нет. Локальный гипертрихоз может отмечаться при нарушении обмена веществ.
- Тип наследования: АД. Популяционная частота неизвестна.

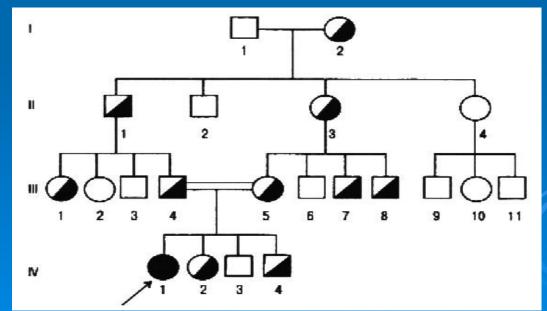




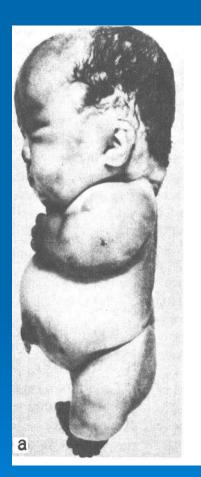


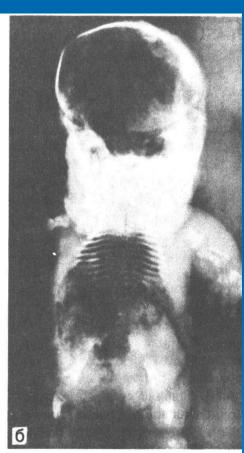
Аутосомно-рецессивный тип наследования

- 1. Больной ребенок рождается у клинически здоровых родителей.
- □ 2. Болеют сибсы, т.е. братья и сестра.
- □ 3. Оба пола поражаются одинаково.
- 4. Чаще встречается при кровно-родственных браках.
- □ 5. Если больны оба супруга, то все дети будут больными.



АХОНДРОГЕНЕ3





- Водянка плода, резкое укорочение конечностей, шеи и туловища, большие размеры черепа. Рентгенологически выявляется укорочение ребер и отсутствие кальцификации тазовых костей и поясничных позвонков.
- □ Тип наследования: АР
- Популяционная частота неизвестна

АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ

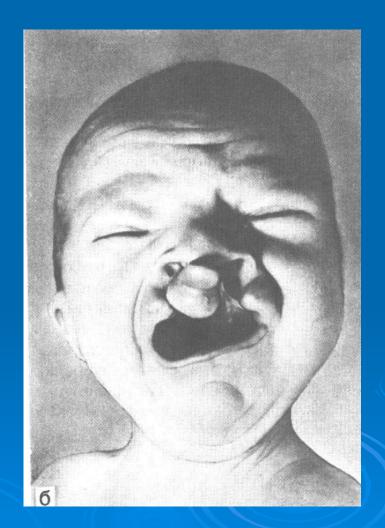
- Клинические признаки:
 женский псевдогермафро дитизм, повышенная секреция гормонов коры надпочечников; гипертрофия клитора и гиперпигментация генитальной области, внутренние половые органы сформированы правильно, раннее половое созревание.
- □ Тип наследования: АР
- Популяционная частота неизвестна



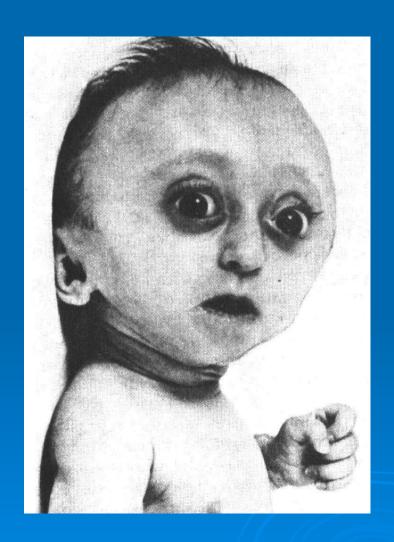


РАСЩЕЛИНА ГУБЫ

- Клинические признаки: расщелина губы/неба, микроцефалия, широкая переносица, часто эпикант и телоризм, деформации первых пальцев кистей, искривление носовой перегородки и аномалии зубов.
- □ Тип наследования: АР
- Популяционная частота 1: 1000



ЧЕРЕП В ФОРМЕ ТРИЛИСТНИКА



- Клинические признаки:
 характерная форма черепа (возникает вследствие внутриутробного зарастания швов) и лица, высокий лоб, птоз, клювовидный нос, антимонголоидный разрез глаз. Часто встречается в сочетании с другими аномалиями.
- □ Тип наследования: АР
- Популяционная частота неизвестна

НУНАН СИНДРОМ

- □ Впервые описан в 1928 г.
- Клинические признаки: гипертелоризм, эпикант, низко посаженные уши, нарушение прикуса, антимонголоидный разрез глаз, крипторхизм, аномалии грудной клетки, низкий рост, пороки сердца, умственная отсталость.
- Тип наследования: AP; Популяционная частота неизвестна

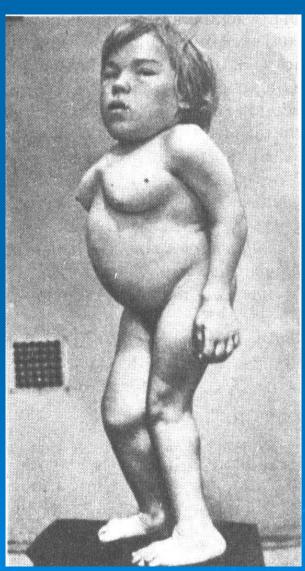


КОККЕЙНА СИНДРОМ

- □ Впервые описан в 1946 г.
- Клинические признаки:
 низкорослость,
 старообразное лицо,
 микроцефалия, умствен ная отсталость, дегенера ция сетчатки, деформации
 суставов, килевидная
 грудная клетка, тремор,
 анорексия, крипторхизм.
- □ Тип наследования: АР
- Популяционная частота неизвестна



МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ



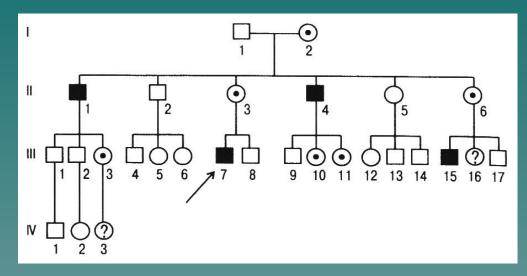
- Синдром Моркио описан в 1929 г.
- Клинические признаки:
 отставание в росте,
 деформация позвоночника и
 грудины, деформация
 коленных суставов, короткая
 шея и гипертрофия нижней
 части лица, большой живот.
 Смерть чаще от сердечной
 патологии до 20 лет.
- □ Тип наследования: АР
- Популяционная частота неизвестна

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА				
A	средние крупные	XX XX XX 1 2 3		
В		X X XX		
C		XX		
D		17 14 15		
E		X X XX XX 16 17 18		
F	Meakine	X X X X X 19 20		
G		AA A3 21 22		
110/10 В ЫӨ		XX 23		

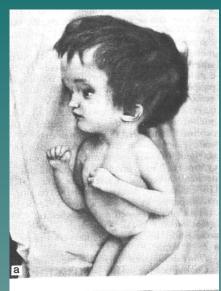
- Хромосомные заболевания связаны с аномалиями числа или структуры хромосом.
- Для них характерно: малый рост и вес при рождении; черепно-лицевые дисморфии; умственная отсталость; многосистемные поражения.
- Только 3-5% наследуются.

РОДОСЛОВНАЯ С X-СЦЕПЛЕННЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ



- 1. Болеют только мальчики по линии матери.
- 2. Родители пробанда здоровы.
- З. Больной мужчина не передает заболевание, но все его дочери являются носительницами.
- В браке женщины-носительницы с больным мужчиной 50% дочерей и 50% сыновей больны.

ГИДРОЦЕФАЛИЯ





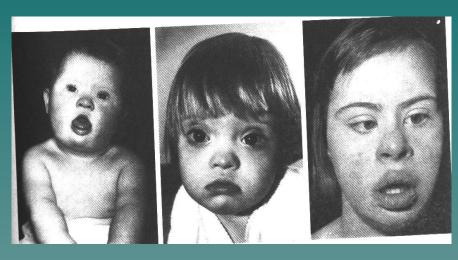
- Клинические признаки: увеличение объема головы, расширение желудочков мозга; истончение и расхождение костей черепа, диспропорция мозговой и лицевой частей черепа, косоглазие, умственная отсталость и задержка развития, расстройства движений и координации, нистагм, атрофия белого вещества мозга.
- **Тип наследования:** X-рецессив.
- Популяционная частота 1 :2000

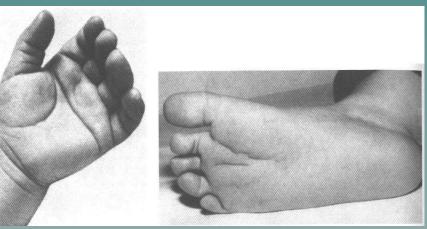
ГЕМОФИЛИЯ А

- Клинические признаки: под- и внутри кожные кровотечения, кровоизлияния в крупные суставы, подкожные и межмышечные гематомы, гематурия, сильное кровотечение при травмах. Причина: дефицит антигемофильного глобулина.
- Тип наследования: X- рецессивный
- Популяционная частота- 1 : 2500 (мальчиков)



СИНДРОМ ДАУНА (ТРИСОМИЯ 21)

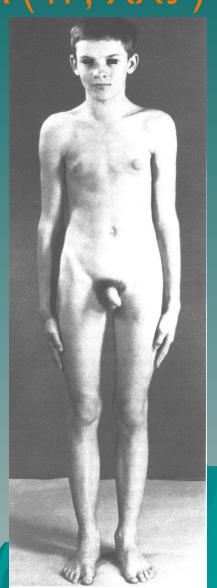




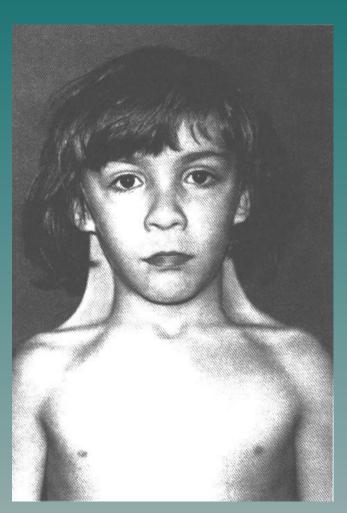
- Описан в 1866 г.
- Клинические признаки: умственная отсталость, плоское лицо, монголоид ный разрез глаз, открытый рот, брахицефалия, короткие конечности, попереч ная ладонная складка, пороки сердца и катаракта. Частота рождения таких детей зависит от возраста матери.
- **Тип наследования:** трисомия 21
- Популяционная частота 1:500 - 1000

СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА (47, ХХУ)

- Описан в 1942 г.
- Клинические признаки: высокий рост, хрупкое телосложение, гипоплазия яичек, импотенция и бесплодие, набухание молочных желез, широкий таз, поперечная ладонная складка, у взрослых наблюдается ожирение и склонность к алкоголизму, незначительное снижение умственного развития.
- Тип наследования: ХХУ синдром
- Популяционная частота 1: 1000 мальчиков



СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА (XO –СИНДРОМ)



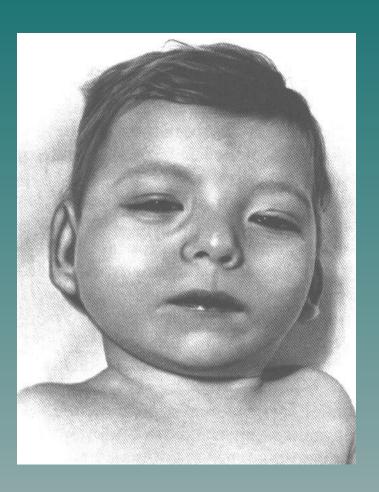
- Клинические признаки: низкий рост, первичная аменорея, бесплодие, стертые вторичные половые признаки, крыловидные кожные складки на шее, врожденные пороки сердца, гипоплазия ногтей, снижение остроты зрения и слуха, поперечная ладонная склад ка, незначительное снижение умственного развития.
- Тип наследования: моносомия X-хромосомы.
- Популяционная частота –2: 10000

СИНДРОМ ПАТАУ (ТРИСОМИЯ 13)

- Описан в 1961 г.
- Клинические признаки: микроцефалия, расщепле –ние губы и неба, полидактилия, узкая глазная щель, эпикант, пороки внутренних органов, гипоплазия наружных половых органов; 95% умирают до 1 года.
- Тип наследования: тирисомия 13
- Популяционная частота-1: 7500



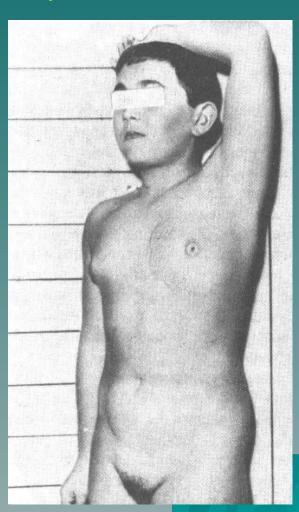
СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА (МОНОСОМИЯ 5p)



- Описан в 1963 г.
- Клинические признаки: необычный плач, напоминающий кошачье мяуканье, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, умственная отсталость, лунопообразное лицо, эпикант, гипертелоризм, аномалии внутренних органов. Умирают чаще до 10 летнего возраста.
- Тип наследования: моносомия 5 р
- Популяционная частота 1
 : 45 000

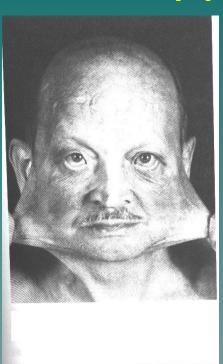
СИНДРОМ СВАЕРА (ДИСГЕНЕЗИЯ ГОНАД, ХУ ТИП)

- Клинические признаки: наружные половые органы сформированы по женскому типу, матка и маточные трубы недоразвиты, аменорея, бесплодие. Уровень эстрогенов и тестостерона снижен, а гонадотропинов повышен.
- Тип наследования: X- рецессивный
- Популяционная частона неизвестна

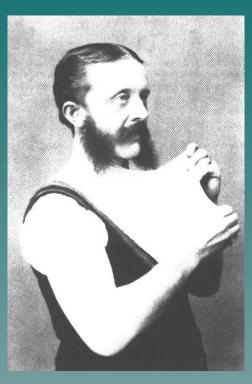


СИНДРОМ ЭЛЕРСА-ДАНЛО

- Описан в 1657 г.
- Клинические признаки: гиперрастяжимость соединительной ткани (нарушение синтеза коллагена); кожа тонкая как бумага; перегибание пальцевых суставов на 90, а локтевого и коленного суставов на 10°; пороки внутренних органов. Существует 8 типов.
- Тип наследования: Xрецессив., АД, АР
- Популяционная частота- 1 : 100 000







ПРОГЕРИЯ







- Описана в 1886 г.
- Клинические признаки: редкое генетическое заболевание, ускоряющее процесс старения в 8-10 раз. Дети умирают в 13-15 лет после нескольких инфарктов и инсультов дряхлыми стариками. Болезнь вызывает мутантный ген LMNA, отвечающий за синтез белков Lamin A,B,C, необходимых для соединительной ткани. Наступает тотальная алопеция, на коже черепа выражена венозная сеть. Тип наследования и популяционная частота неизвестны

ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

- **Акроцефалия** высокий «башенный» череп.
- **Алопеция** стойкое или временное выпадение волос.
- Аменорея отсутствие менструального цикла.
- Аплазия полное отсутствие органа или части его.
- **Атрезия** отсутствие канала или естеств. отверстий.
- Арахнодактилия необычно длинные и тонкие пальцы.
- Брахидактилия укорочение пальцев.
- Витилиго очаговая депигментация кожи.
- Гипертелоризм широко расставленные глаза.

- Гипертрихоз избыточный рост волос.
- Гипоплазия недоразвитие органа.
- Гипогонадизм недоразвитие половых желез.
- **Крипторхизм** отсутствие одного или обоих яичек.
- Макроцефалия чрезмерно большая голова.
- Микрогения –малые размеры нижней челюсти.
- Микроцефалия малые размеры головного мозга.
- Полидактилия увеличение количества пальцев.
- Прогения чрезмерное развитие нижней челюсти.

ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ

- Прогерия преждевремен ное старение организма.
- **Птеригиум** крыловидные складки кожи.
- Птоз опущение внутренних органов или века.
- **Синдактилия** сращение соседних пальцев.
- Страбизм косоглазие.
- Телеканти латеральное смещение внутренних углов глаз.
- **Тремор** дрожание конечностей, головы и даже всего тела.
- Энофтальм глубокопосаженные глаза.

- Экзофтальм смещение глазного яблока вперед, сопровождающееся расширением глазной щели.
- Эпикант вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза.
- **Анорексия** уменьшения аппетита.
- Гематома полость, заполненная кровь.
- Гематурия кровь в моче.
- **Нистагм** непроизвольные ритмичные судорожные движения глазных яблок.

ЛИТЕРАТУРА







- Бочков Н.П. Клиническая генетика. М.: ГЭОТАР-МЕД, 2002
- Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование: Справочник /Козлов С.И. и др. Л.: Медицина, 1987
- Рязанова Л.А., Алферова И.П. Учителю о медико-генетическом консультировании. Челябинск: Изд-во ЧГПИ «Факел», 1995
- Шевченко В.А. Генетика
 человека. М.: ВЛАДОС, 2002