

# 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»

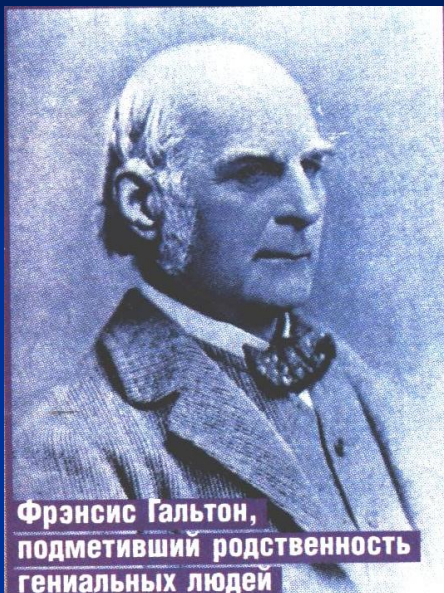


# Генетика человека



- 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.

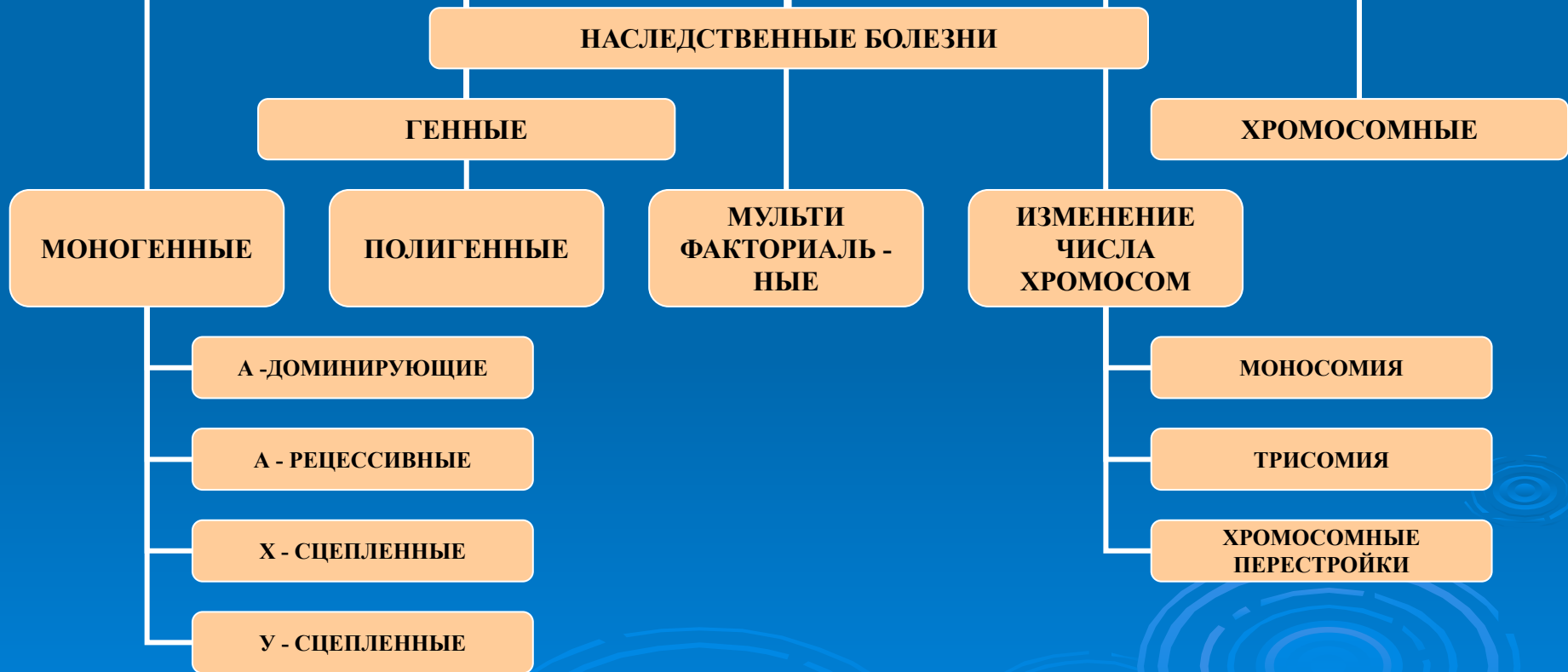
# МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА



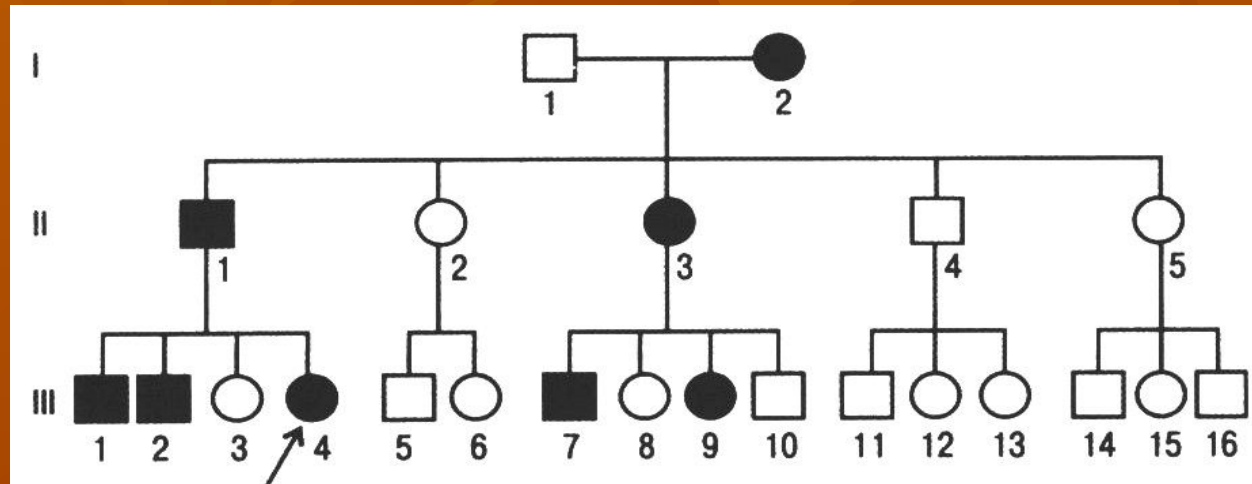
- ❖ 1. Клинико-генеалогический метод (составление родословных, предложил в 1865 г. Ф.Гальтон).
- ❖ 2. Близнецовый метод (предложил в 1875 г. Ф.Гальтон).
- ❖ 3. Дерматоглифический метод (предложил в 1892 г. Ф.Гальтон).
- ❖ 4. Популяционно статистический метод (предложили в 1908 г. Г.Харди и В.Вайнберг).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



# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА



# Аутосомно-доминирующий тип наследования



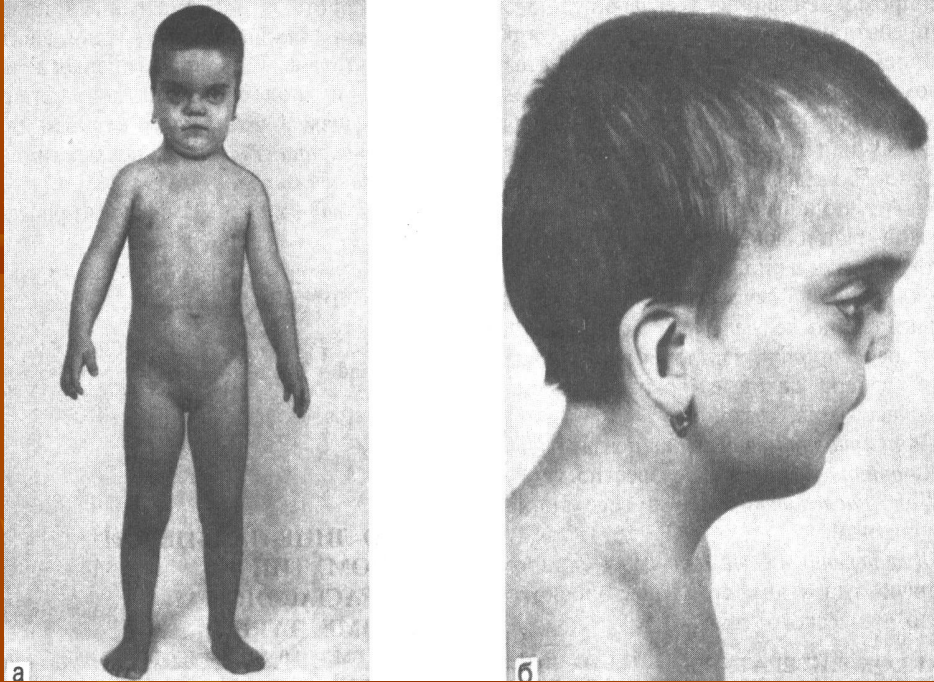
- 1. Болезнь встречается в каждом поколении родословной.
- 2. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
- 3. Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот.
- 4. Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.
- 5. Возможны случаи, когда болезнь носит стертый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

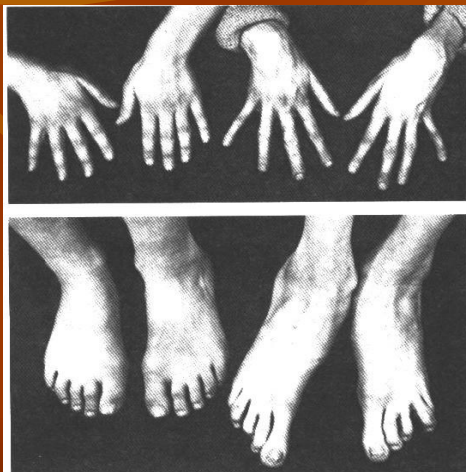
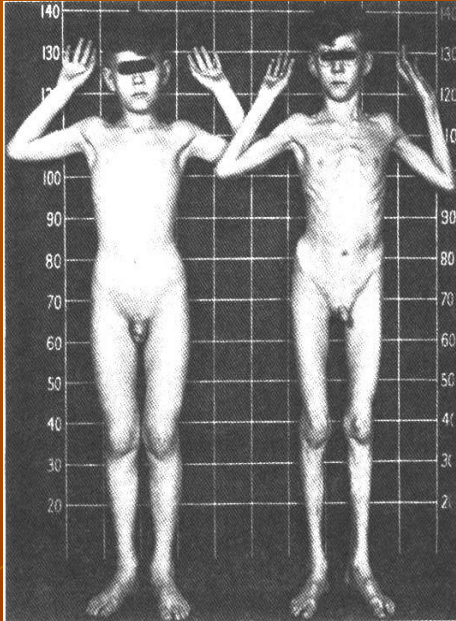


# ВИЛЬЯМСА СИНДРОМ

- Впервые описан в 1961 г.
- **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

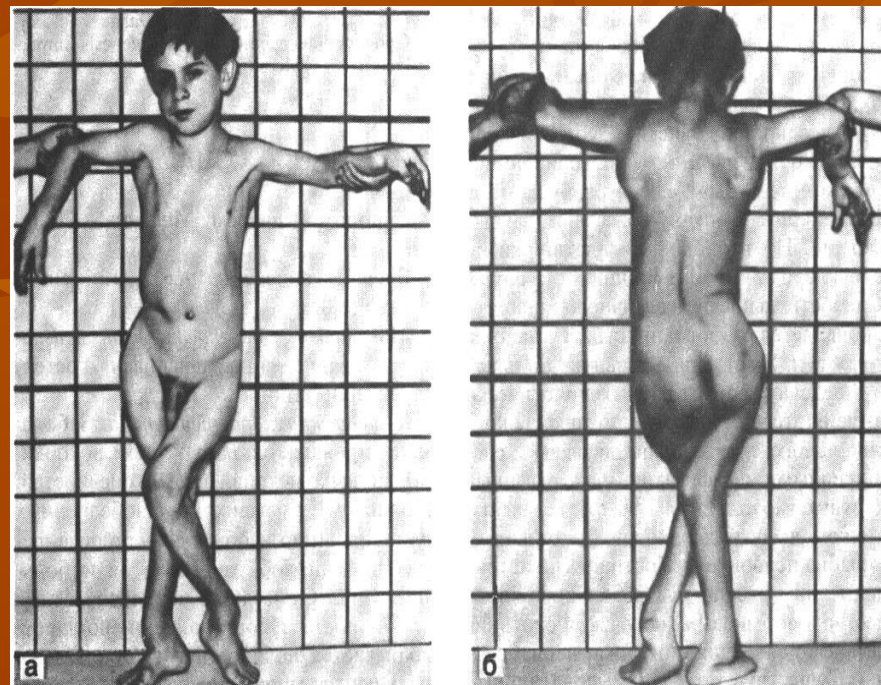
- **Клинические признаки:**  
синдактилия – это сращение различных пальцев кистей и стоп. На кистях чаще всего встречается между 3 – 4 пальцами, а на стопах - между 2 – 3.
- **Тип наследования:** АД
- **Популяционная частота –**  
**1:2500 -3000**



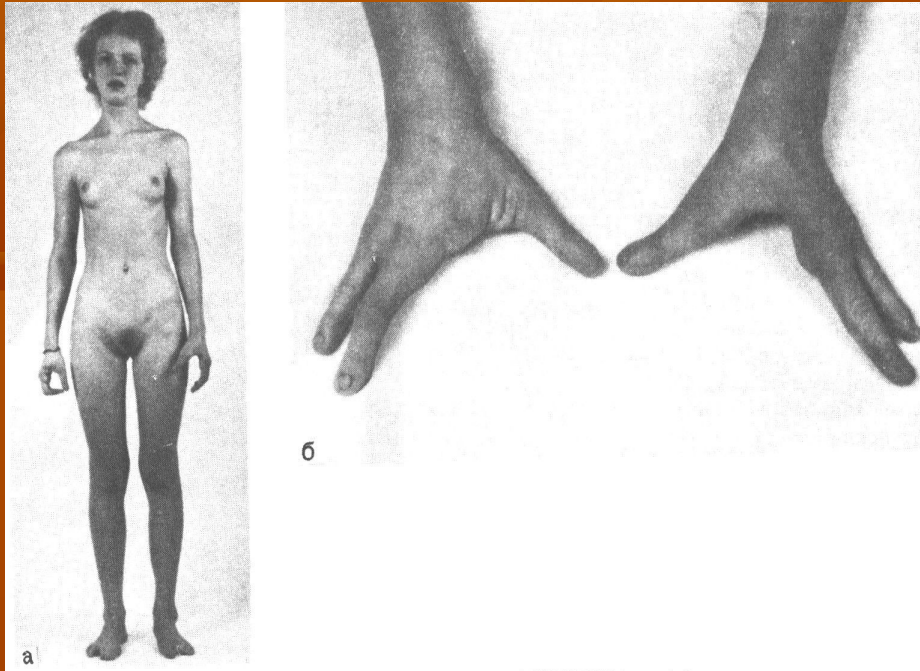


# ОСТЕОГЕНЕЗ

- **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 костей.
- **Тип наследования: АД**
- **Популяционная частота – 7,2 : 10 000**



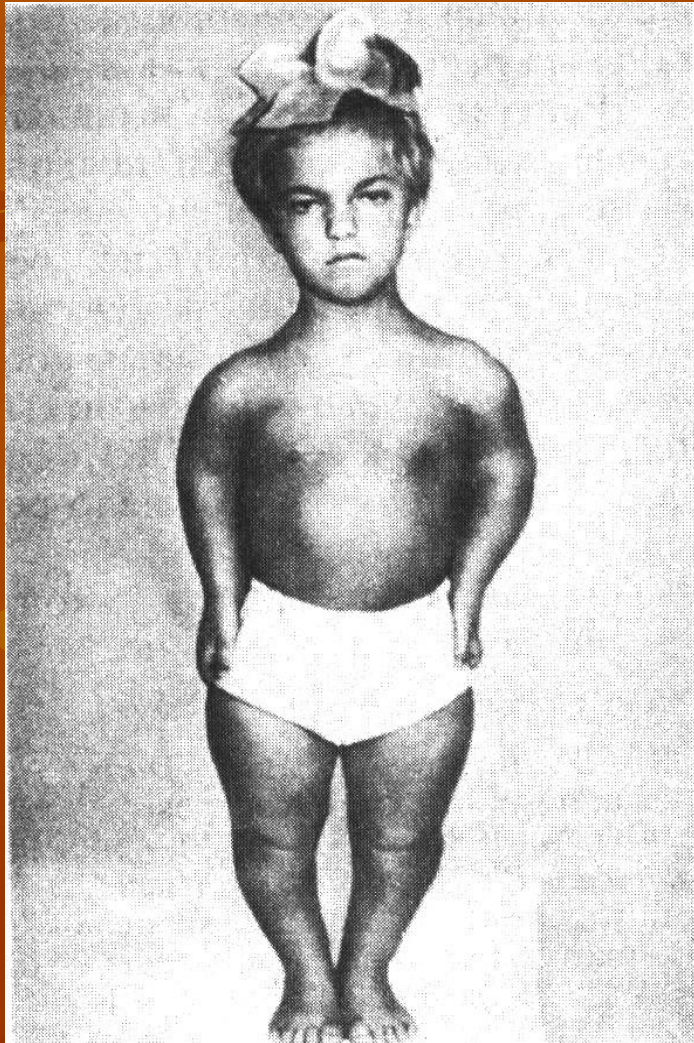
# ЭКТРОДАКТИЛИЯ



- 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

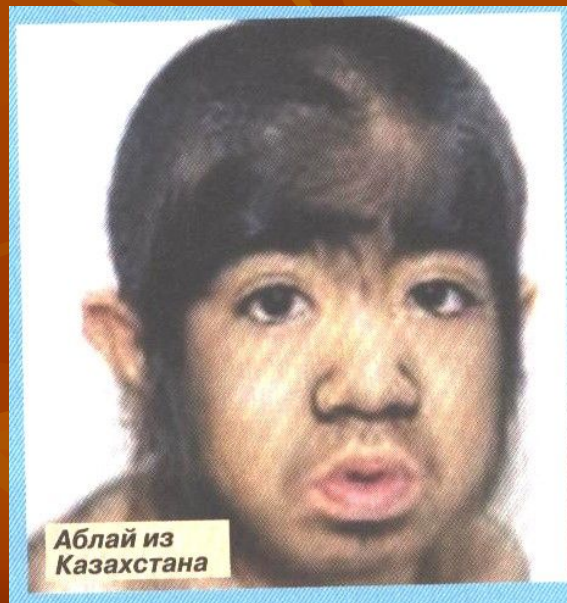
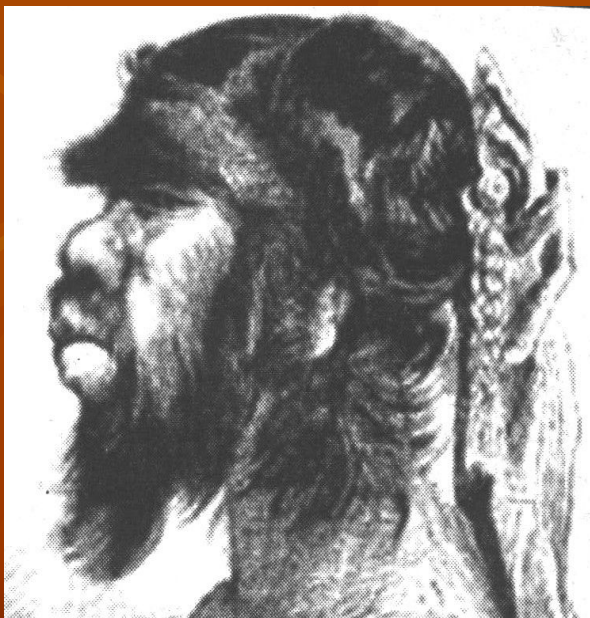
- **Клинические признаки:** частичная депигментация кожи; поражение обычно симметричное на руках, лице, шее. Больные очень чувствительны к УФ-лучам (получают солнечные ожоги), повышен риск рака кожи.
- **Тип наследования: АД**
- **Популяционная частота – 1 : 100.**





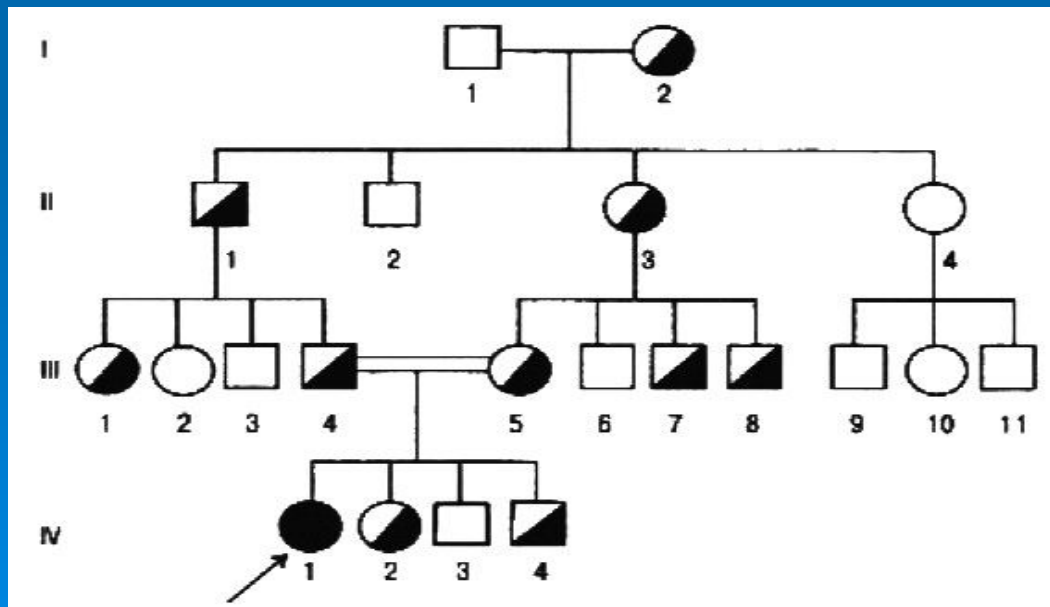
# ГИПЕРТРИХОЗ («ЛЮДИ – ВОЛКИ»)

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

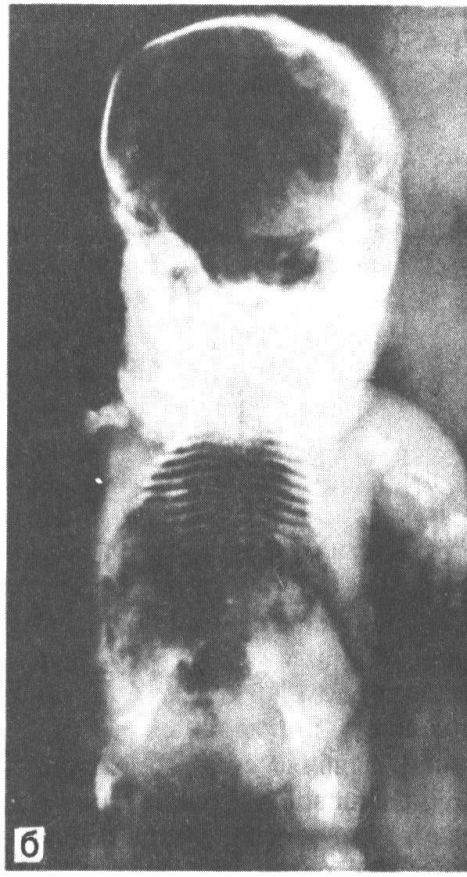
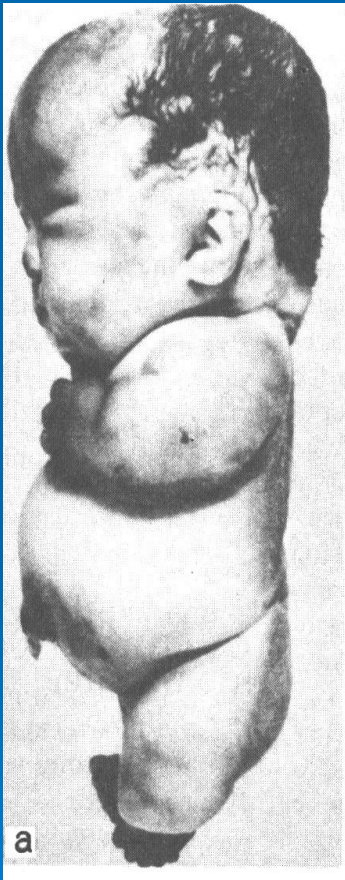


# Аутосомно-рецессивный тип наследования

- 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.



# АХОНДРОГЕНЕЗ



- **Клинические признаки:** 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

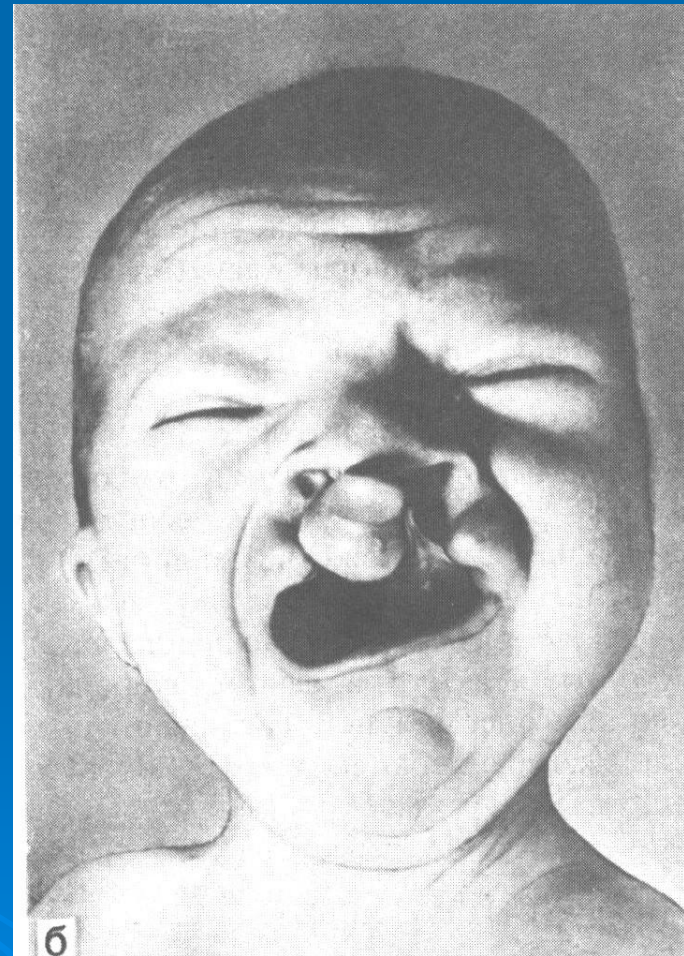
- **Клинические признаки:** женский псевдогермафродитизм, повышенная секреция гормонов коры надпочечников; гипертрофия клитора и гиперпигментация генитальной области, внутренние половые органы сформированы правильно, раннее половое созревание.
- **Тип наследования:** АР
- **Популяционная частота** неизвестна



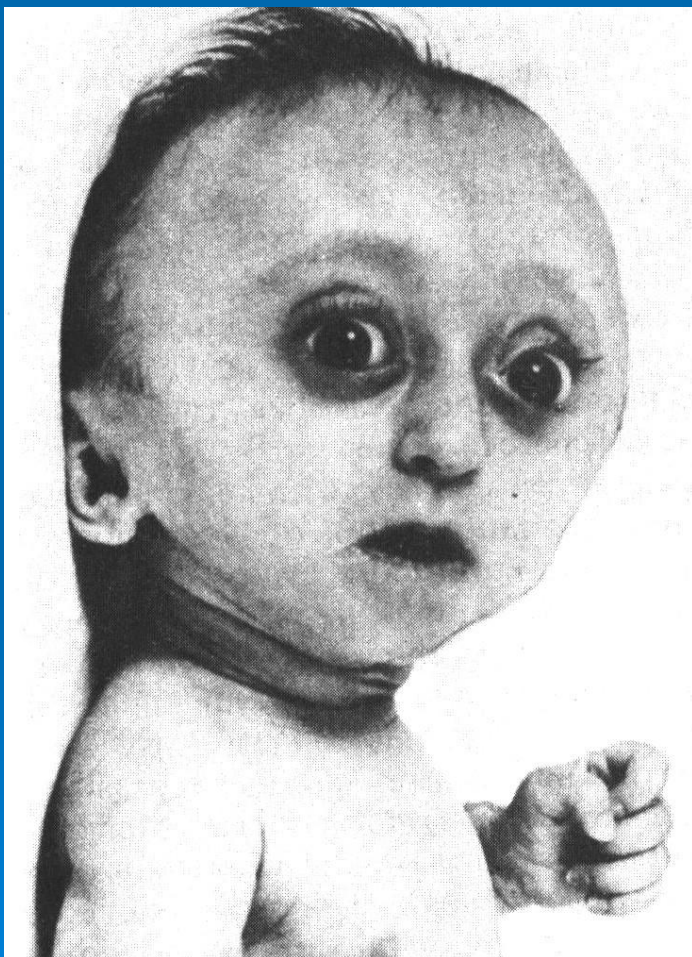


# РАСЩЕЛИНА ГУБЫ

- **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:** АР ; Популяционная частота неизвестна



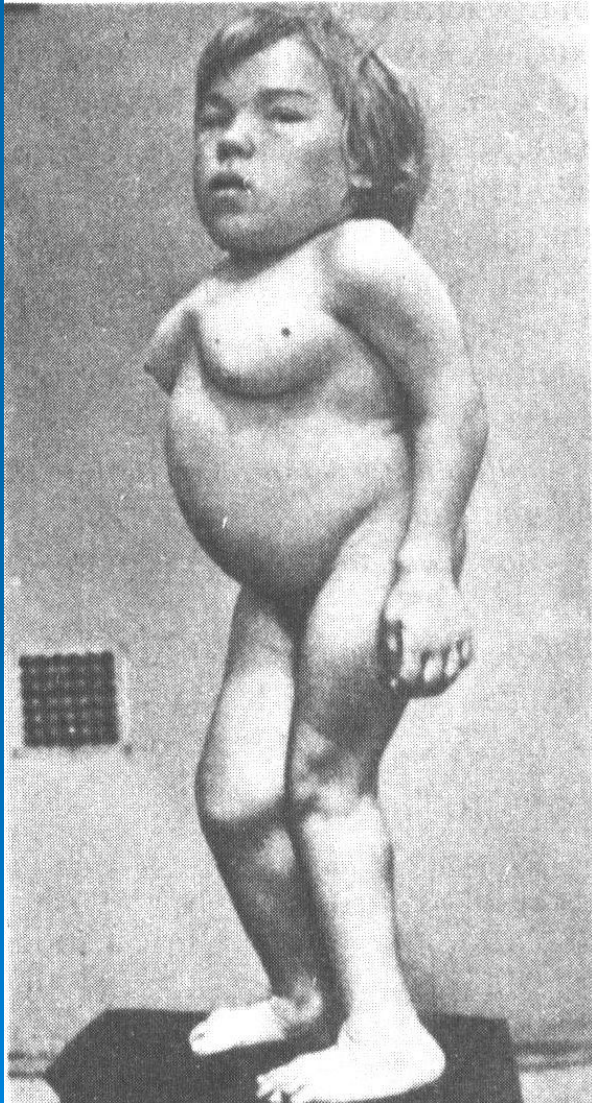


# КОККЕЙНА СИНДРОМ

- Впервые описан в 1946 г.
- **Клинические признаки:** низкорослость, старообразное лицо, микроцефалия, умственная отсталость, дегенерация 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

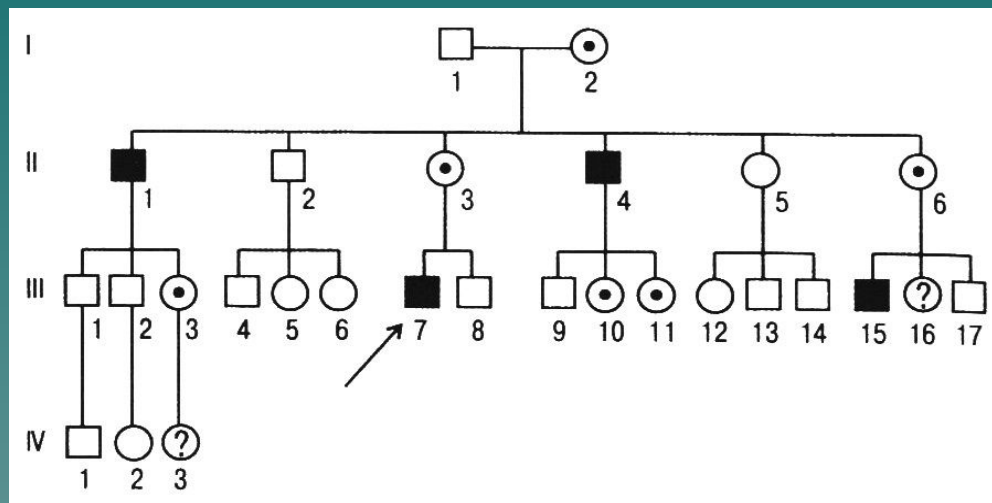
№ 18

**КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀**

<b>A</b>	<b>Крупные</b>	 1 2 3
<b>B</b>		 4 5
<b>C</b>		 6 7 8 9 10 11 12
<b>D</b>	<b>Средние</b>	 13 14 15
<b>E</b>		 16 17 18
<b>F</b>		 19 20
<b>G</b>	<b>Мелкие</b>	 21 22
<b>Половые хромосомы</b>		 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.

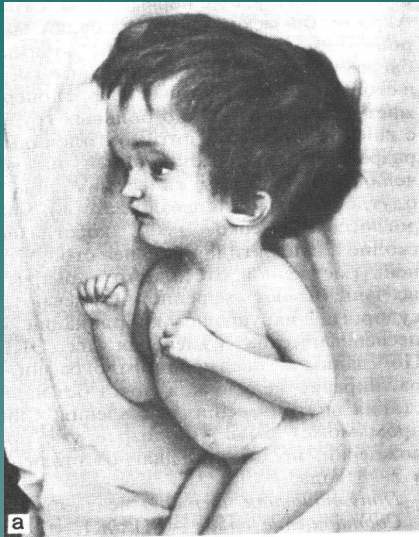
# РОДОСЛОВНАЯ С Х-СЦЕПЛЕННЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ



- ◆ 1. Болеют только мальчики по линии матери.
- ◆ 2. Родители пробанда здоровы.
- ◆ 3. 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

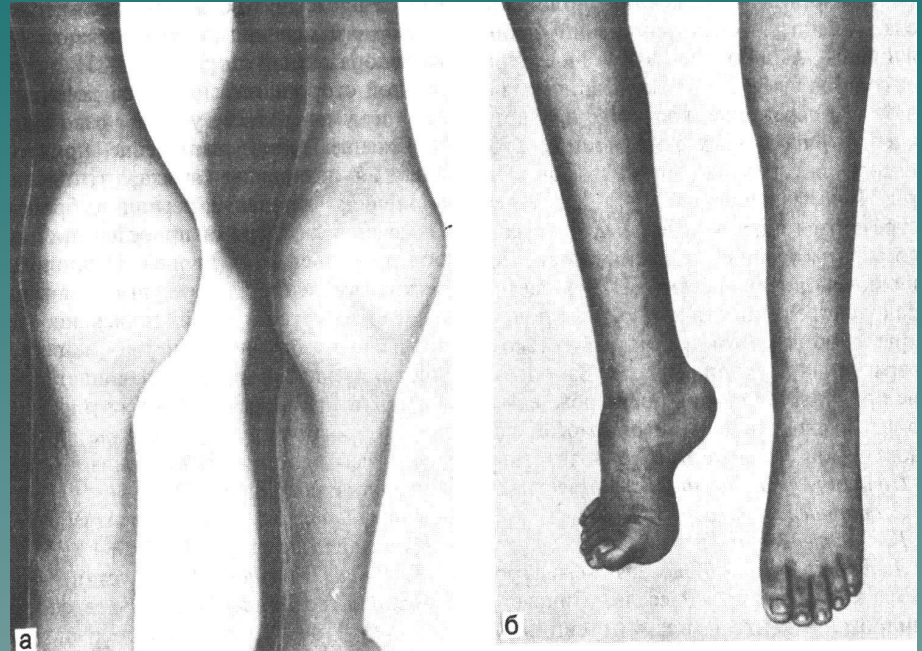


- ◆ **Клинические признаки:** увеличение объема головы, расширение желудочков мозга; истончение и расхождение костей черепа, диспропорция мозговой и лицевой частей черепа, косоглазие, умственная отсталость и задержка развития, расстройства движений и координации, нистагм, атрофия белого вещества мозга.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

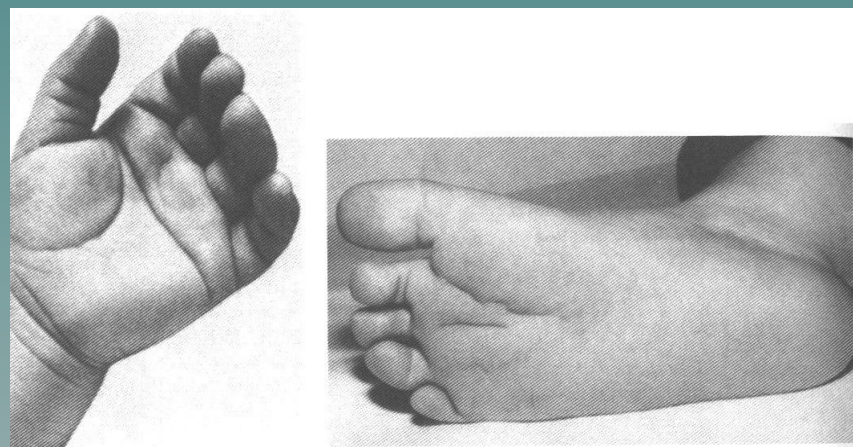
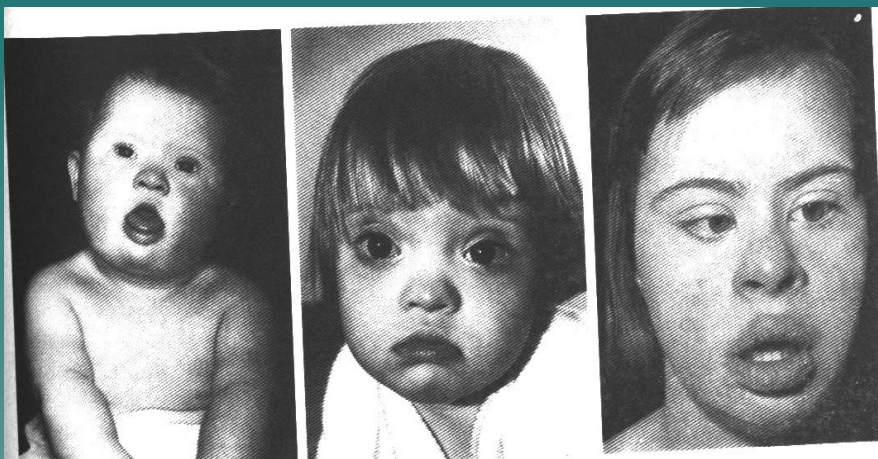


# ГЕМОФИЛИЯ А

- ◆ **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)



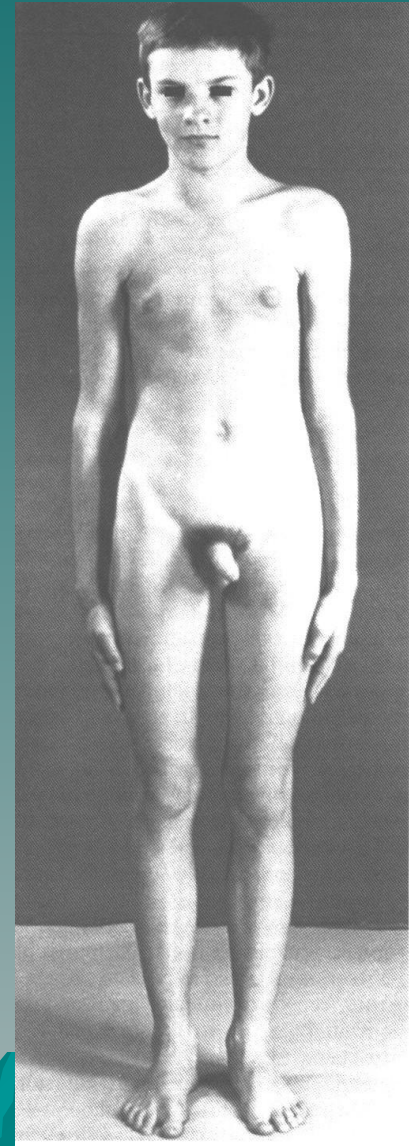
# СИНДРОМ ДАУНА (ТРИСОМИЯ 21)



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

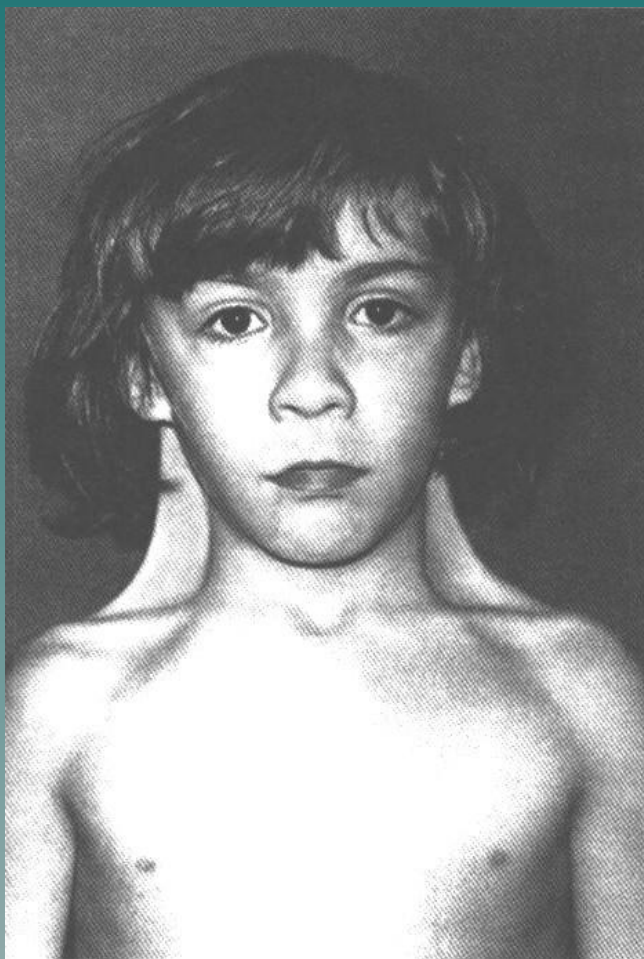
# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА (47, XXУ)

- ◆ 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:** XXУ синдром
- ◆ **Популяционная частота** – 1 : 1000 мальчиков





# СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА (ХО –СИНДРОМ)



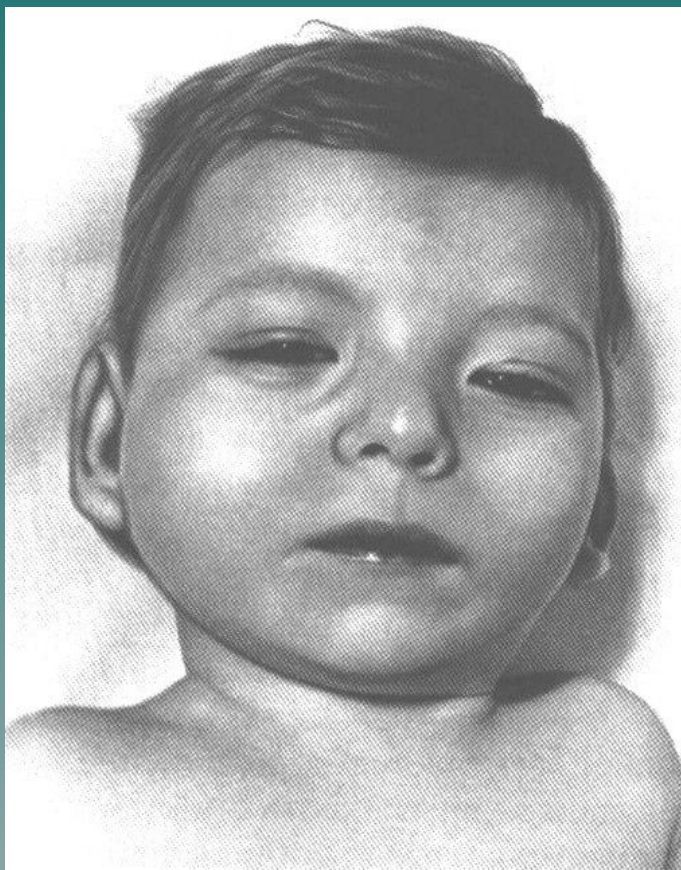
- ◆ **Клинические признаки:** низкий рост, первичная аменорея, бесплодие, стертые вторичные половые признаки, крыловидные кожные складки на шее, врожденные пороки сердца, гипоплазия ногтей, снижение остроты зрения и слуха, поперечная ладонная складка, незначительное снижение умственного развития.
- ◆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

# СИНДРОМ ПАТАУ (ТРИСОМИЯ 13)

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



# СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА (МОНОСОМИЯ 5p)

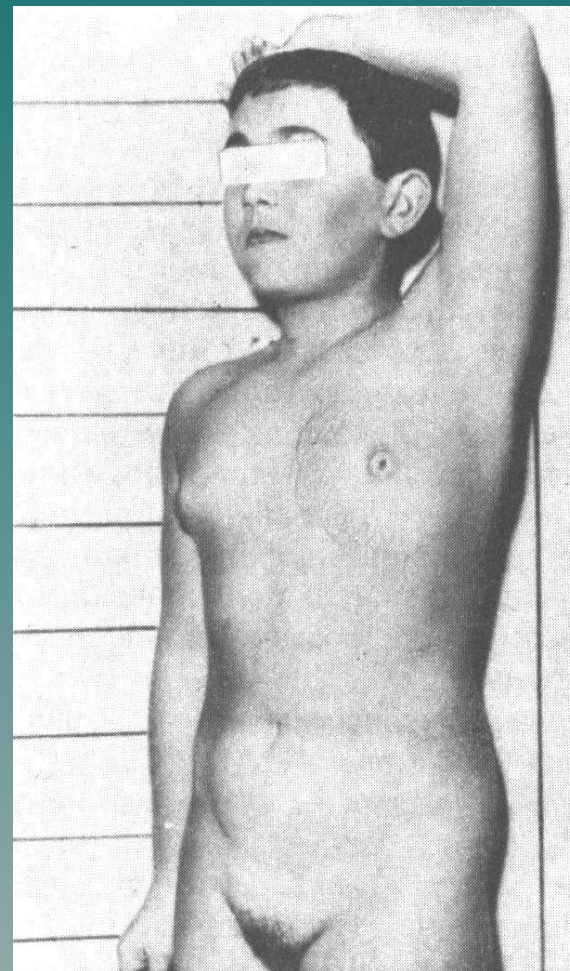


- ◆ Описан в 1963 г.
- ◆ **Клинические признаки:** необычный плач, напоминающий кошачье мяуканье, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, умственная отсталость, лунопообразное лицо, эпикант, гипертелоризм, аномалии внутренних органов. Умирают чаще до 10 летнего возраста.
- ◆ **Тип наследования:**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



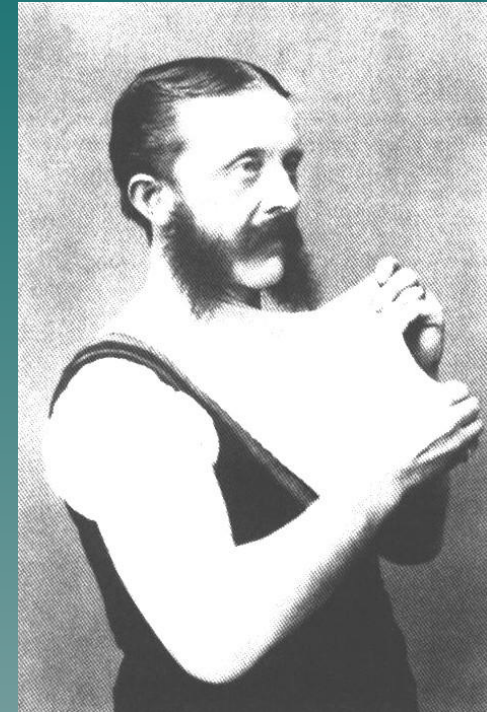
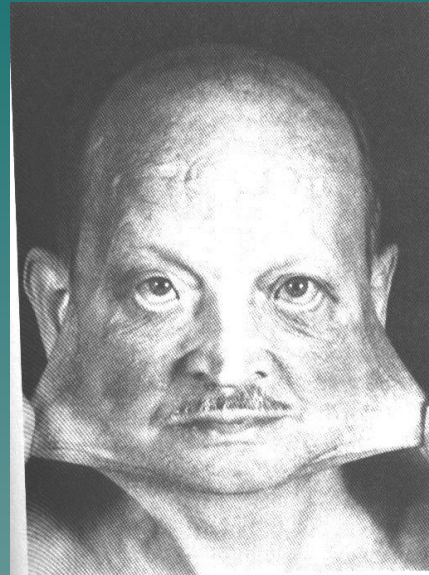
# СИНДРОМ СВАЕРА (ДИСГЕНЕЗИЯ ГОНАД, ХУ ТИП )

- ◆ **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 частота** неизвестна



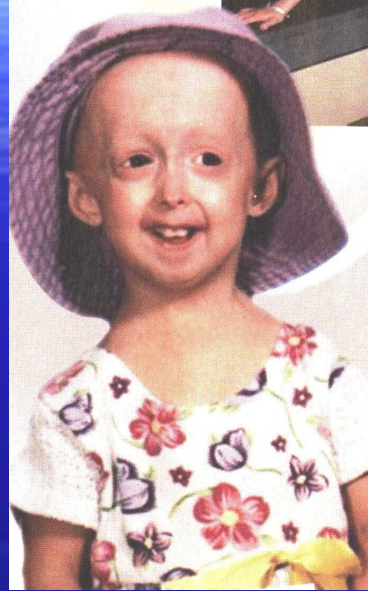
# СИНДРОМ ЭЛЕРСА-ДАНЛО

- ◆ 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:** X-рецессив., 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.

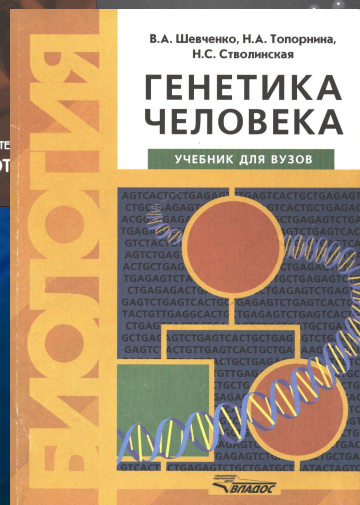
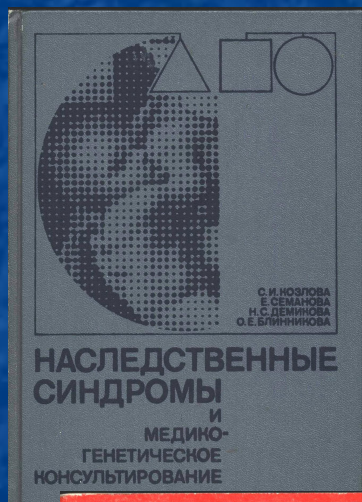
# ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИЙ СЛОВАРЬ



- **Прогерия** – преждевременное старение организма.
- **Птериgium** – 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** - глубоко посаженные глаза.
- **Экзофтальм** – смещение глазного яблока вперед, сопровождающееся расширением глазной щели.
- **Эпикант** – вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза.
- **Анорексия** - уменьшения аппетита.
- **Гематома** - полость, заполненная кровью.
- **Гематурия** - кровь в моче.
- **Нистагм** - произвольные 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