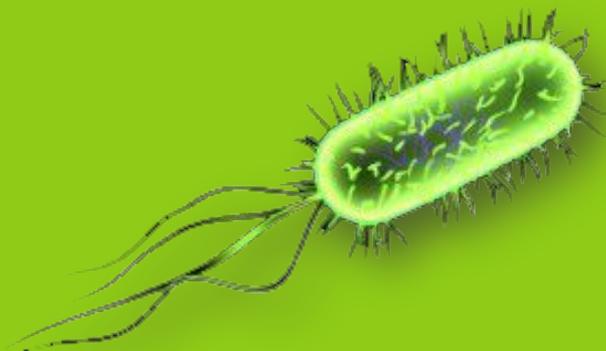


РАСПРОСТРАНЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА



Наиболее распространенные в генетике человека типы наследования
болезней и признаков
(94)



Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Доминирование полное

- ⦿ Генотип здорового человека: **aa**
- ⦿ Генотип больного человека: **A_**

Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ
НАСЛЕДОВАНИЕ

Аниридия

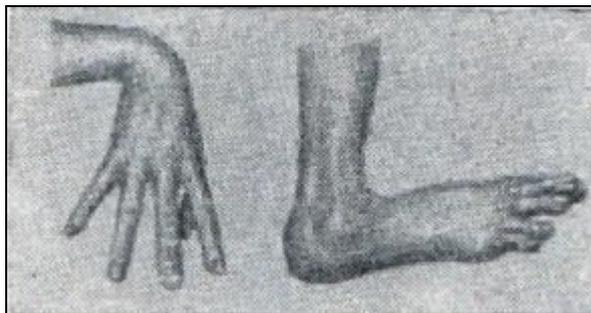
- Отсутствие радужной оболочки глаз. Обычно двустороннее заболевание, которому сопутствуют помутнение роговицы и хрусталика, понижение остроты зрения, светобоязнь.



Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

Арахнодактилия (синдром Марфана).

- Синдром впервые описал Марфан в 1896 г. У больных отмечается сочетание различных скелетных, глазных и висцеральных аномалий. Характерны очень высокий рост, длинные и тонкие конечности с очень длинными и тонкими пальцами; гиперподвижность суставов; астеничная конституция. При этом заболевании часты пороки сердца, миопия высокой степени.

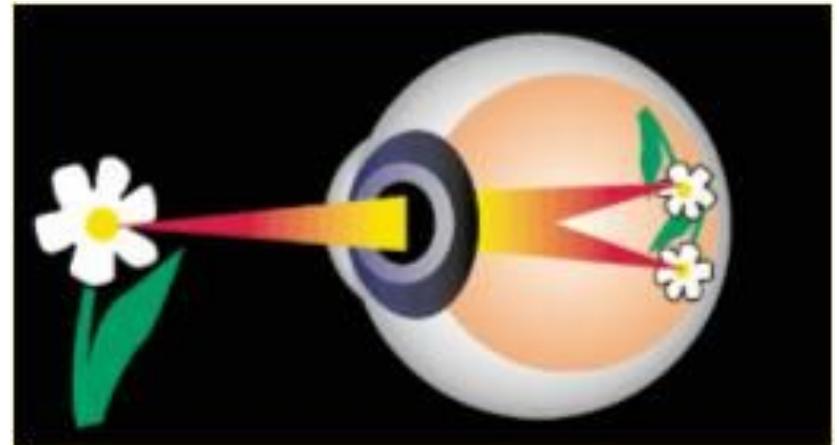


Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ
НАСЛЕДОВАНИЕ

Астигматизм (от греч. *a* – начальная часть слов со значением отрицания и *stigma* – точка).

- ⦿ Недостаток оптической системы или преломляющей способности глаза: лучи, вышедшие из одной точки объекта, не способны собраться вновь в одной точке, в результате чего изображение получается расплывчатым.



Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Ахондроплазия (хондродистрофия)

(от греч. *a* – начальная часть слов со значением отрицания и *chondros* – хрящ; *plasis* – формирование).

- ◉ Врожденное отставание в росте костей конечностей при нормальном росте туловища, шеи и головы. Непропорциональная карликовость за счет укорочения проксимальных отделов конечностей; типичный низкий рост (при рождении – 46–48 см, у взрослых – 120–130 см); большой череп с выступающим затылком, седловидный нос (запавшая переносица); кости широкие и короткие. Дети отстают в двигательном развитии, но интеллект, как правило, нормальный. Подавляющее большинство детей гибнут внутриутробно, но выжившие – жизнеспособны.

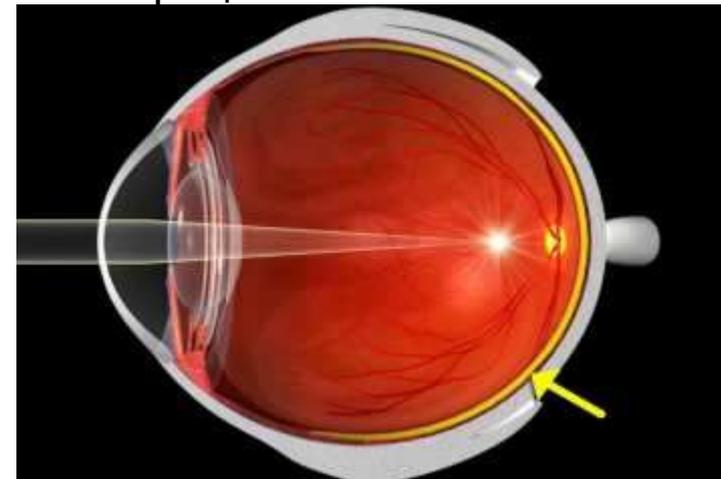


Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Близорукость (миопия) (от греч. *mio* – жмуриться и *ops* – глаз).

- Параллельные лучи, идущие от расположенных вдали предметов, соединяются перед сетчаткой. Развитию близорукости способствует напряженная зрительная работа на близком расстоянии при ослабленной аккомодации и наследственной предрасположенности. Характерна пониженная острота зрения, особенно при рассмотрении удаленных предметов. Обычно начинает развиваться в младших классах школы.
- Некоторые формы имеют аутосомно-рецессивный тип наследования.



Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ
НАСЛЕДОВАНИЕ

Брахидактилия (от греч. *brachys* – короткий и *daktylos* – палец).

- При этом заболевании у больных укорочение пальцев обусловлено недоразвитием фаланг или метакарпальных костей. Число пораженных пальцев варьирует даже у представителей одной и той же с

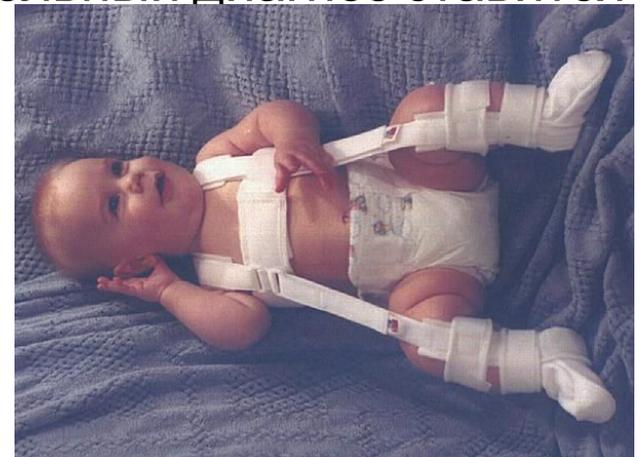


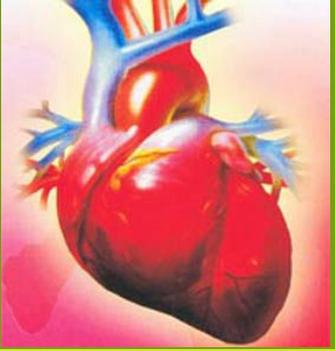
Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Вывих бедра врожденный

- Проявляется у новорожденных женского пола в 6 раз чаще, чем у новорожденных мужского пола. Чаще встречается левосторонний вывих. Стойкое смещение суставных концов костей за пределы их нормальной подвижности. Страдают все элементы сустава. Симптомы: щелчок при разведении бедер, асимметрия кожных складок на бедрах, укороченные конечности, их наружная направленность. Окончательный диагноз ставится при рентгеноскопии.





Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ
НАСЛЕДОВАНИЕ

Гипертония (гипертоническая болезнь) (от греч. *hyper* – сверх и *tonos* — напряжение).

- ⦿ Повышенное кровяное давление в артериях (АД), повторные подъемы АД до 160/95 мм ртутного столба и выше. В настоящее время в развитых странах данным заболеванием страдают 18–20% взрослых людей. Причинами часто являются нервное перенапряжение и психическая травматизация (тревога, страх); вероятность заболевания повышается при избыточном питании (в сочетании с сидячим образ



Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Гипертрихоз (от греч. *hyper* – над, сверх и *thrichos* – волос).

- ⦿ Чрезмерное развитие волосяного покрова, не характерное для данного участка кожи, пола или возраста человека. Часть форм имеет Y-сцепленный тип наследования. Фенотипически это выглядит как оволосение края ушной раковины. Болезнь чаще всего проявляется к 17–20 годам.



Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Гиперхолестеринемия (от греч. *hyper* – сверх и *hole* – желчь).

- Связана с нарушением обмена холестерина. Биохимический анализ крови показывает повышенное содержание холестерина, каротина и витамина D. В гомозиготном состоянии проявление заболевания резко усиливается.

- У гомозигот на коже в области локтевых, коленных и межфаланговых суставов развиваются узелковые ксантомы (доброкачественная опухоль пористой структуры).
развитие инфаркт м



Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Глаукома врожденная (врожденный буфтальм, ювенильная глаукома) (от греч. *glaukoma* – светло-зеленый и *congenital* – врожденный).

- Хроническое заболевание глаз с постоянным или периодически повышающимся внутриглазным давлением, атрофией зрительного нерва и изменениями поля зрения. При глаукоме область зрачка иногда отсвечивает серым или зеленовато-голубым цветом. Симптомы – временное затуманивание зрения, радужные круги перед глазами, приступы резких головных болей, светобоязнь, слезотечение. В итоге может произойти полная потеря зрения. Заболевание чаще во



Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ
НАСЛЕДОВАНИЕ

Глухота и ониходистрофия (доминантная форма).

- Описана в 1962 г. G. Robinson с соавторами.
- Характерна дистрофия ногтей, тугоухость, наличие остроконечных зубов.
- Иногда сопутствуют синдактилия и (или) полидактилия.



Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ
НАСЛЕДОВАНИЕ

Полидактилия (от греч. *polydactylos* – многопалый; от греч. *polys* – многочисленный + *dactylos* палец).

- ◉ Врожденное уродство. У больных появляются дополнительные пальцы, которые могут быть расположены со стороны I или V пальцев. Степень выраженности признака может значительно варьировать: 6 пальцев может быть на всех четырех конечностях или только на одной, двух, трех. Иногда бывает по 7 пальцев.
Сопутствующее: двусторонняя синдакти



Болезни и признаки, контролируемые доминантными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Хорея Гентингтона (от греч. *chorea* – пляска).

- Нервная болезнь, которая проявляется произвольными беспорядочными сокращениями мышц, подергиванием (прекращается только во сне). Возраст начала заболевания – 35–40 лет. Основные признаки – хорея и **деменция** (от лат. *dementia* – приобретенное слабоумие, безумие). У больных походка неуверенная, шаркающая. Движения нестереотипны, речь затруднена в связи с «вовлечением» в болезнь мышц языка и неба. Характерны изменения психики, эмоциональная лабильность и паранойя. Существует форма заболевания, которая начинается в детском возрасте; при этом двигательные нарушения напоминают паркинсонизм.



ДОМИНИРОВАНИЕ НЕПОЛНОЕ

- **Анемия серповидно-клеточная (АСК).**
Анемии – это группа заболеваний, которые характеризуются уменьшением количества эритроцитов и содержанием в них гемоглобина и/или общей массы крови. Проявляются общей слабостью, одышкой. АСК обусловлена мутацией гена гемоглобина. Аномальный гемоглобин при низких концентрациях кислорода в клетке переходит в состояние геля, эритроциты принимают форму серпа и/или полумесяца. Гомозиготы (**aa**) по данному признаку редко доживают до половозрелости. У гетерозигот (**Aa**) клиника выражена неясно. Гены талассемии и АСК устойчивы к мал.

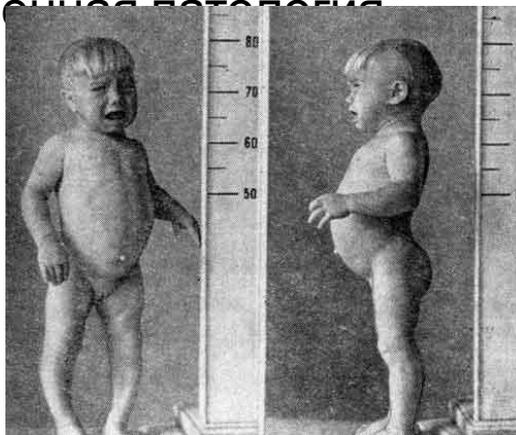


ДОМИНИРОВАНИЕ НЕПОЛНОЕ

АУТОСОМНОЕ
НАСЛЕДОВАНИЕ

Йода транспорт дефицит (врожденный гипотиреоз; семейный зоб).

- Недостаточность функции щитовидной железы. Причины: заболевания железы, поражение гипофиза и др. Тяжелые формы гипотиреоза:
 - 1) микседема.** Признаки: отек кожи и подкожной клетчатки, выпадение волос, вялость, снижение умственных способностей);
 - 2) кретинизм.** Признаки: задержка физического и психического развития. Главным образом встречается в горных районах с недостатком йода в воде или как наследственный патологизм.



Болезни и признаки, контролируемые рецессивными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

- ◎ Генотип здорового человека:
A-
Генотип больного человека:
aa

Болезни и признаки, контролируемые рецессивными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Аллергия (от греч. *allos* – другой, *ergon* – действие)

- ⦿ Измененная реактивность организма к повторному воздействию на него различных раздражителей – аллергенов (микробов, чужеродных белков), вызывающих образование антител. Выражается в понижении (иммунитет) или повышении (анафилаксия) чувствительности. Различают аллергические болезни – сенную лихорадку, бронхиальную астму, крапивницу. Аллергические поражения органов пищеварения бывают пищевого, лекарственного, бактериального и др. происхождения. Возможны аллергические поражения пищеварительной системы при ингаляционном поступлении некоторых аллергенов: пыльцы цветов, пыли, паров химических веществ, некоторых продуктов распада бактерий, гельминтов, простейших. При поражении желудочно-кишечного тракта наблюдается боль в животе, за грудиной боль. Могут быть желудочно-кишечные кровотечения. Поражается печень, тяжелые случаи – с массивным некрозом печеночной паренхимы – протекают очень остро и как следствие – печеночная недостаточность. Гибель больного в течение нескольких дней.

Болезни и признаки, контролируемые рецессивными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Диабет сахарный (от греч. *diabetes* – сахар).

- Сахарное мочеизнурение. Поражается внутренняя секреторная часть поджелудочной железы, вследствие чего нарушается углеводный обмен, сахар не усваивается организмом, выделяется с мочой. Имеет значение наследственная предрасположенность, иммунные, сосудистые нарушения, ожирение, психические и физические травмы, вирусные инфекции. Характерен ряд сосудистых осложнений: катаракта, глаукома, гипертония, атеросклероз, инфаркт миокарда, инсульт, поражение почек, слепота, катаракта, глаукома, мышечная атрофия.



Болезни и признаки, контролируемые рецессивными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Нечувствительность к боли врожденная

- Характерно отсутствие болевой реакции, в связи с чем у человека – частые травмы, приводящие к множественным рубцам на лице и на теле. Интеллектуальное развитие, как правило, нормальное. Нередко сопутствующим осложнением является остеомиелит, асептический



Болезни и признаки, контролируемые рецессивными генами

АУТОСОМНОЕ
НАСЛЕДОВАНИЕ

Полиомиелит

- ◉ Возбудитель болезни – фильтрующийся вирус. Острый полиомиелит – инфекционное вирусное заболевание, характеризующееся воспалением серого вещества спинного мозга. Поражаются клетки передних рогов спинного мозга, ядра продолговатого мозга, иногда и вещество головного мозга. Чаще всего встречается у детей до 7 лет. Распространение инфекции протекает кишечным путем и/или по типу капельных инфекций. Нередки параличи.



Болезни и признаки, контролируемые рецессивными генами

АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

Туберкулез (наследственно- предопределенная склонность)

- Инфекционное, поражающее различные органы (гл. образом легкие, а также гортань, кишечник, почки, суставы, кожу), заболевание. Вызывается микобактерией (палочкой Коха). Источник заражения – сам больной туберкулезом. Также в результате вдыхания капелек жидкой и частичек высушенной, содержащей

