

Генетические заболевания



Генетические заболевания -

- это наследственные заболевания человека, обусловленные паталогическими мутациями на генном уровне и передающейся от родителей к потомкам.



НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

МОНОГЕННЫЕ

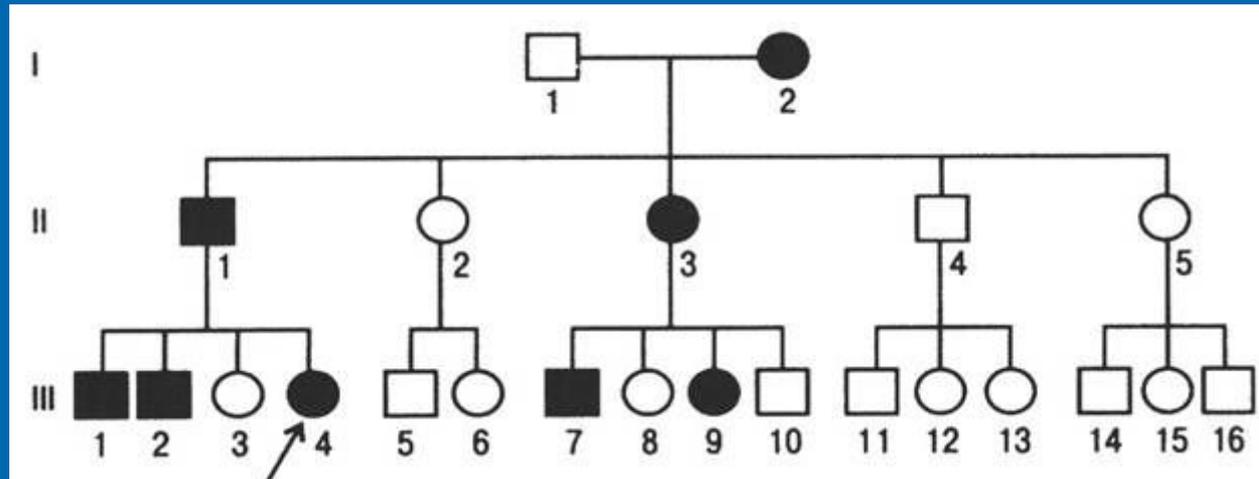
- Аутосомно-доминантные
- Аутосомно-рецессивные
- Сцепленные с полом

ХРОМОСОМНЫЕ

- геномные мутации
- хромосомные мутации

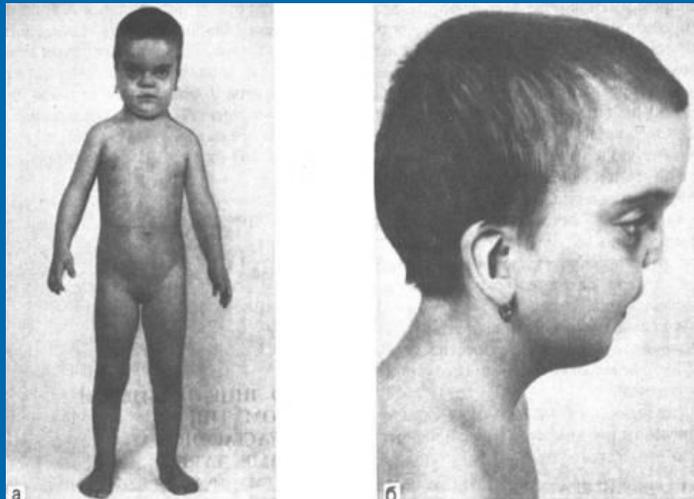
ПОЛИГЕННЫЕ

Аутосомно-доминирующий тип наследования



- 1. Болезнь встречается в каждом поколении родословной.
- 2. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
- 3. Болезнь у гомозиготная 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).

□ 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.

□ 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.

Микросомия

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



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.



МИОТОНИЧЕСКАЯ ДИСТРОФИЯ



- Миотоническая дистрофия, или болезнь Штейнерта – многосистемное заболевание у обоих полов.
- Клинические признаки: миотония, мышечная слабость, катаракта, аритмия сердца, облысение со лба, умственная отсталость, мышечные судороги рук и лица, нарушение речи и глотания. У мужчин ранний гипогонадизм, а у женщин ранняя аменорея и кисты яичников. Заболевание сильно варьирует началом заболевания (от года до 50-60 лет).

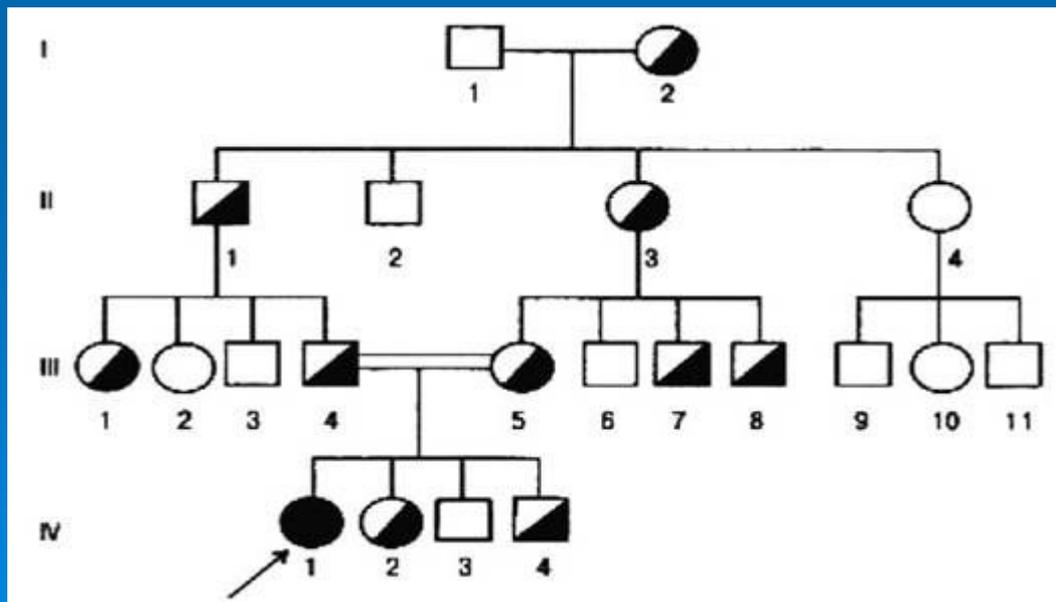
ГИПЕРТРИХОЗ («ЛЮДИ – ВОЛКИ»)

- 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.

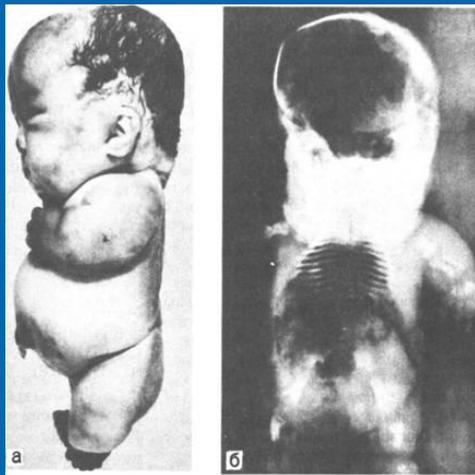


Аутосомно-рецессивный тип наследования

- 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.



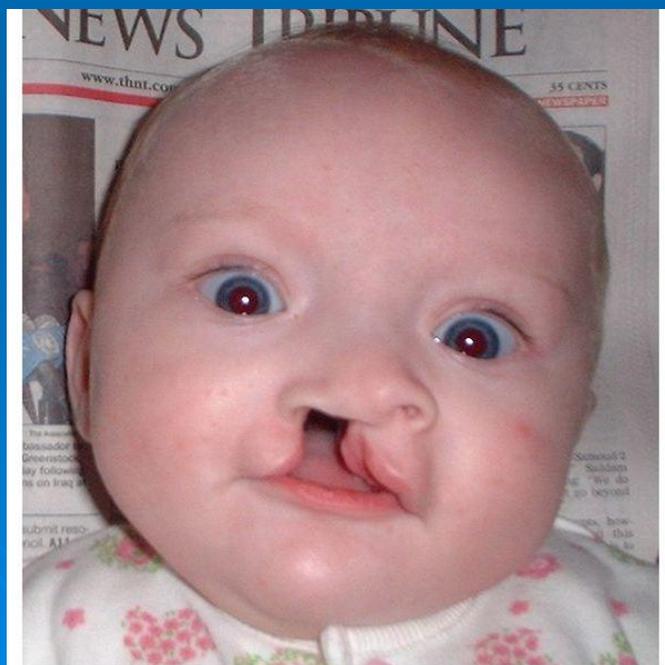
□ АХОНДРОГЕНЕЗ



- **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.

□ РАСЩЕЛИНА ГУБЫ

- **Клинические признаки:** расщелина губы/неба, мпереносица, часто эпикант и телоризм, деформации первых пальцев кистей, искривление носовой перегородки и аномалии зубовикроцефалия, широкая.



КСЕРОДЕРМА ПИГМЕНТНАЯ (дерматоз Капоши)

- Пигментная ксеродерма – заболевание, протекающее с поражением кожи, фоточувствительностью, злокачественными новообразованиями.



Клинические признаки: фотофобия, повышенная чувствительность к УФЛ, развитие рака и атрофии кожи, гиперпигментация типа веснушек, кератоз, ангиомы, рубцы роговицы и опухоли конъюнктивы и век, дефекты зубов. У

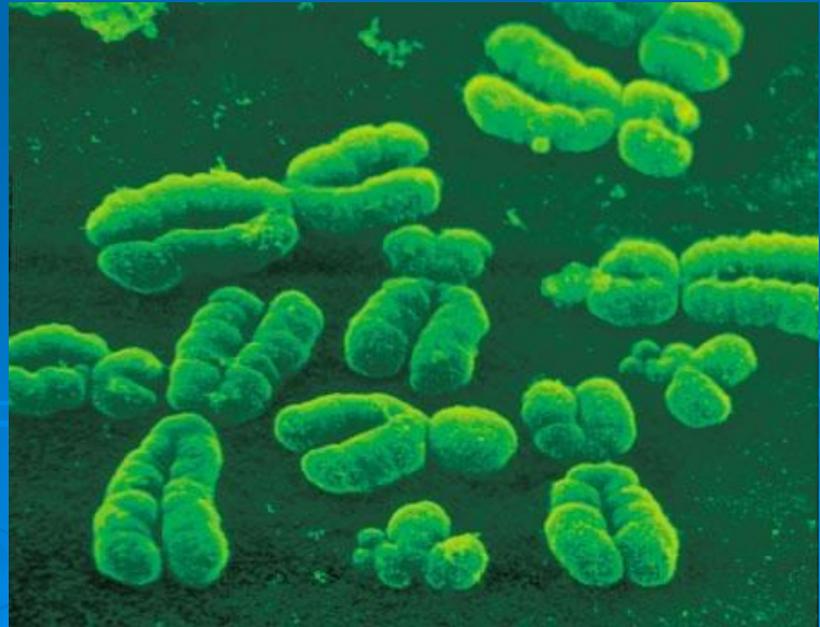
новорожденных только фотофобия. Кожные изменения появляются к 3-4 годам. Продолжительность жизни – 20 лет

Болезни сцепленные с полом

- мышечная дистрофия типа Дюшенна, гемофилии А и В, синдрома Леша — Найхана, болезни Гунтера, болезни Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)
- фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой)

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

- К хромосомным относятся болезни К хромосомным относятся болезни, обусловленные геномными мутациями К хромосомным относятся болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом. Хромосомные болезни возникают в результате мутаций в половых клетках одного из родителей. Из поколения в поколение передаются не более 3—5 % из них. Хромосомными нарушениями обусловлены примерно 50 % спонтанных абортов и 7 % всех мёртворождений. Только 3-5% наследуются.



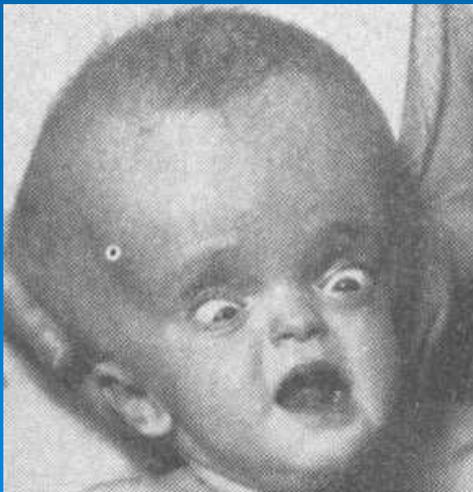
ГЕМОФИЛИЯ А

- Клинические признаки:
под- и внутри кожные кровотечения,
кровоизлияния в крупные суставы, подкожные и межмышечные гематомы, гематурия, сильное кровотечение при травмах. Причина: дефицит антигемофильного глобулина.



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



▣ 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



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.



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.



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.

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 : 10 000

Полигенные болезни –

- (ранее - *заболевания с наследственной предрасположенностью*) обусловлены как наследственными факторами, так и, в значительной степени, факторами внешней среды. Кроме того, они связаны с действием многих генов, поэтому их называют также мультифакториальными. К наиболее часто встречающимся мультифакториальным болезням относятся: ревматоидный артрит) обусловлены как наследственными факторами, так и, в значительной степени, факторами внешней среды. Кроме того, они связаны с действием многих генов, поэтому их называют также мультифакториальными. К наиболее часто встречающимся мультифакториальным болезням

Профилактика

- Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной
- Исключение родственных браков

Факторы риска

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)