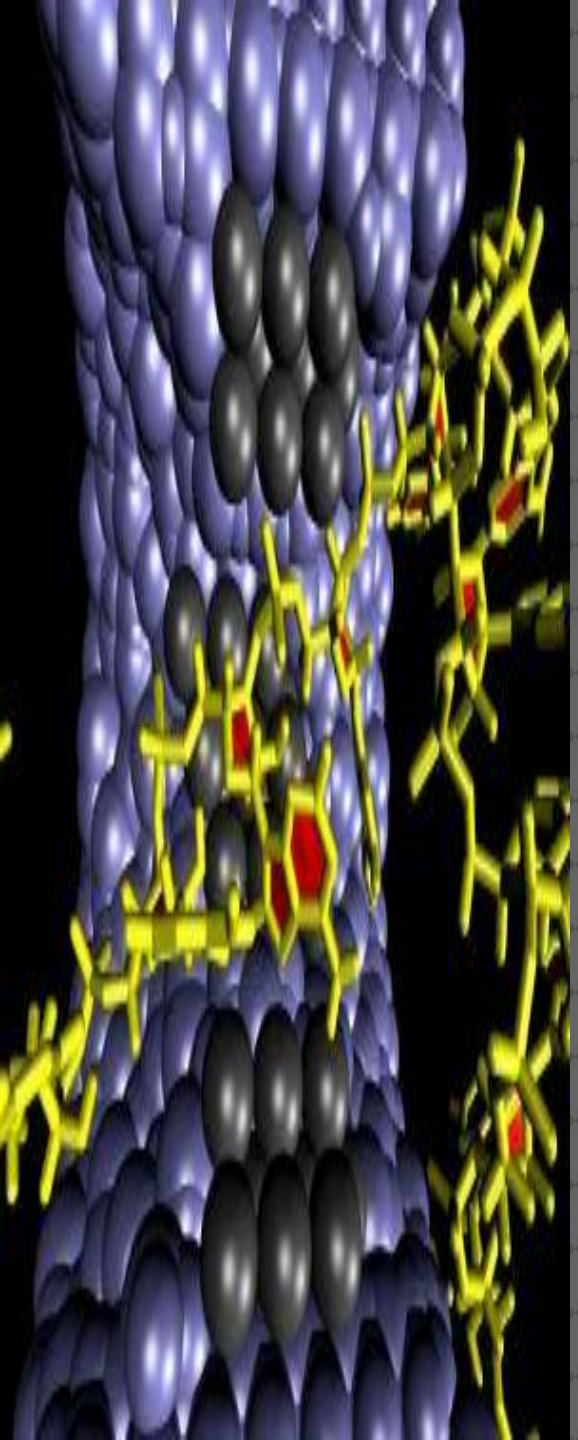


ГЕНЕТИЧЕСКИЕ НАРУШЕНИЯ

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ НАРУШЕНИЯ

- это состояния, вызванные мутациями (изменениями) в гене или множестве генов. Мутации происходят от момента оплодотворения яйцеклетки и в течение всей жизни человека.

Большинство мутаций оказывается вредными. Они нарушают скоординированное в ходе предшествующей эволюции взаимодействие генетических программ в развивающимся организме, и приводят либо к его гибели, либо к тем или иным отклонениям в развитии. Только очень малая доля вновь возникающих мутаций может оказаться полезной.

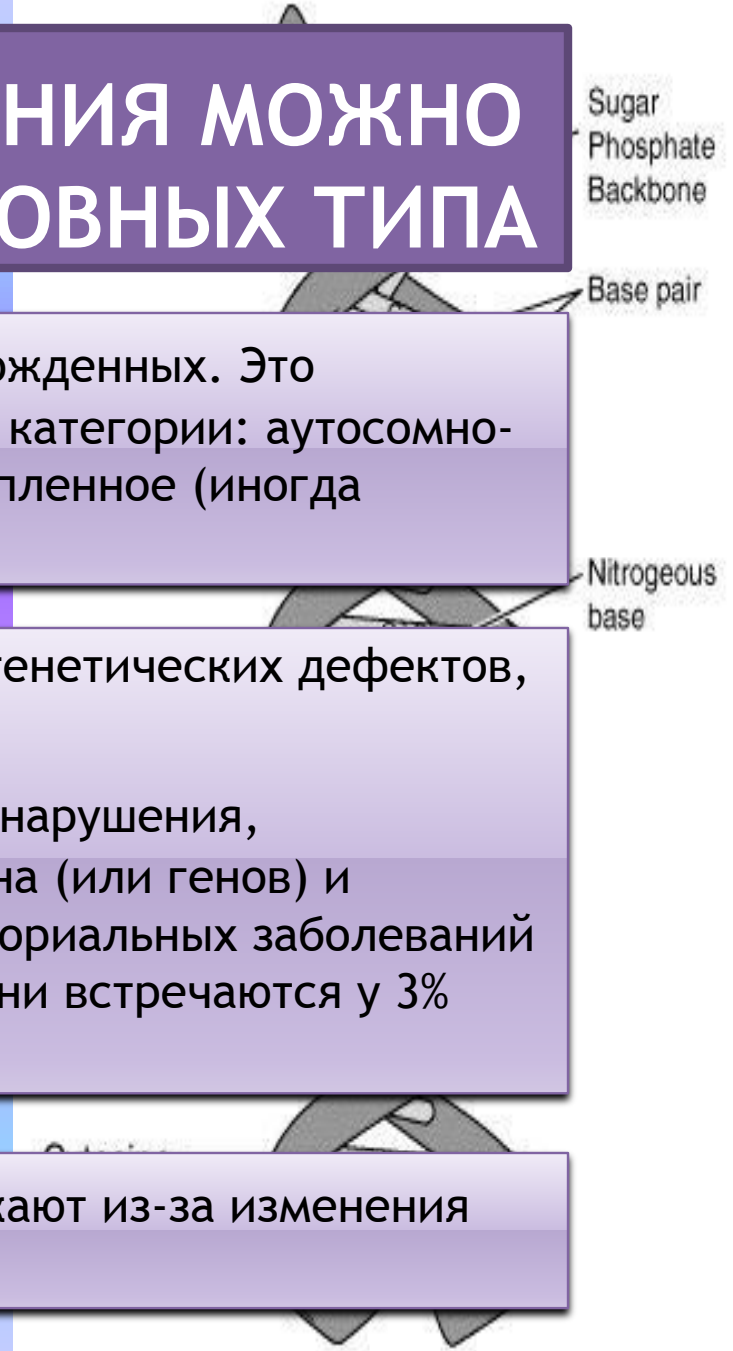
Генные болезни – это большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена.

МЕХАНИЗМЫ ГЕНЕТИЧЕСКИХ НАРУШЕНИЙ В КЛЕТКЕ

К числу наиболее существенных механизмов нарушения генетической информации клетки относятся:

- мутации;
- дерепрессия патогенных генов (например, онкогенов);
- подавление активности жизненно важных генов (например, программирующих синтез ферментов);
- трансфекция (внедрение в геном чужеродной ДНК, например ДНК вируса);
- нарушения репарации ДНК.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ НАРУШЕНИЯ МОЖНО РАЗДЕЛИТЬ НА ТРИ ОСНОВНЫХ ТИПА



1. **Дефект гена** встречается у 1% живорожденных. Это состояние можно разделить на три основные категории: аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное, Х-сцепленное (иногда называемое сцепленное с полом).

2. Второй, более разветвленной категорией генетических дефектов, называемых **комплексными, или мультифакториальными**, являются нарушения, возникающие вследствие взаимодействия гена (или генов) и факторов внешней среды. Число мультифакториальных заболеваний точно не определено, но превышает 2000 и они встречаются у 3% детей.

3. **Хромосомные нарушения** возникают из-за изменения числа или структуры хромосом.

ПРИМЕРЫ ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

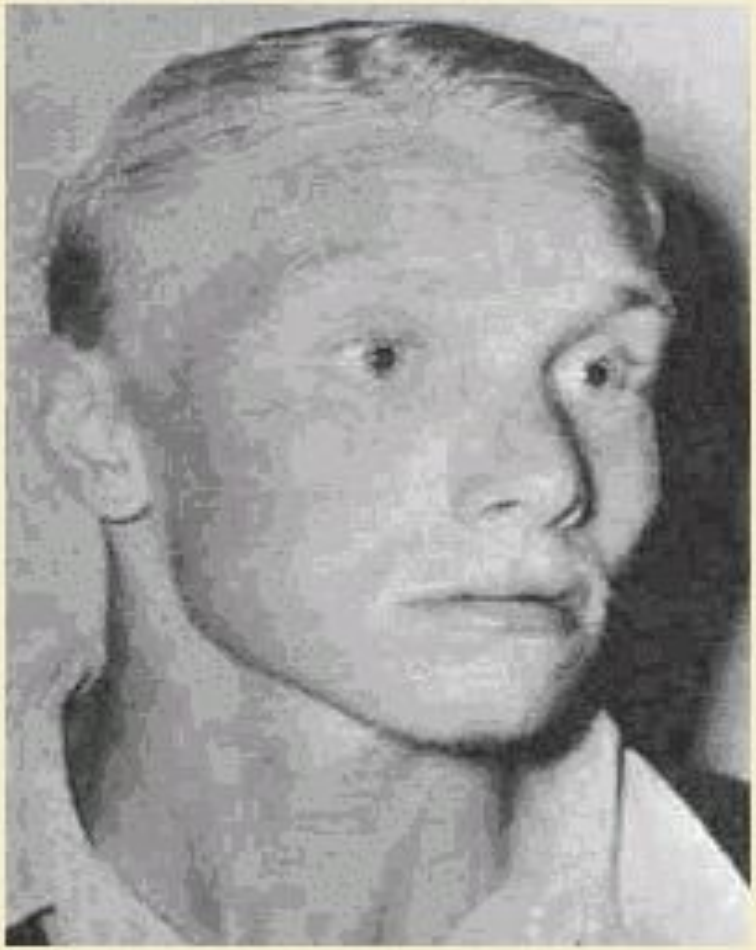
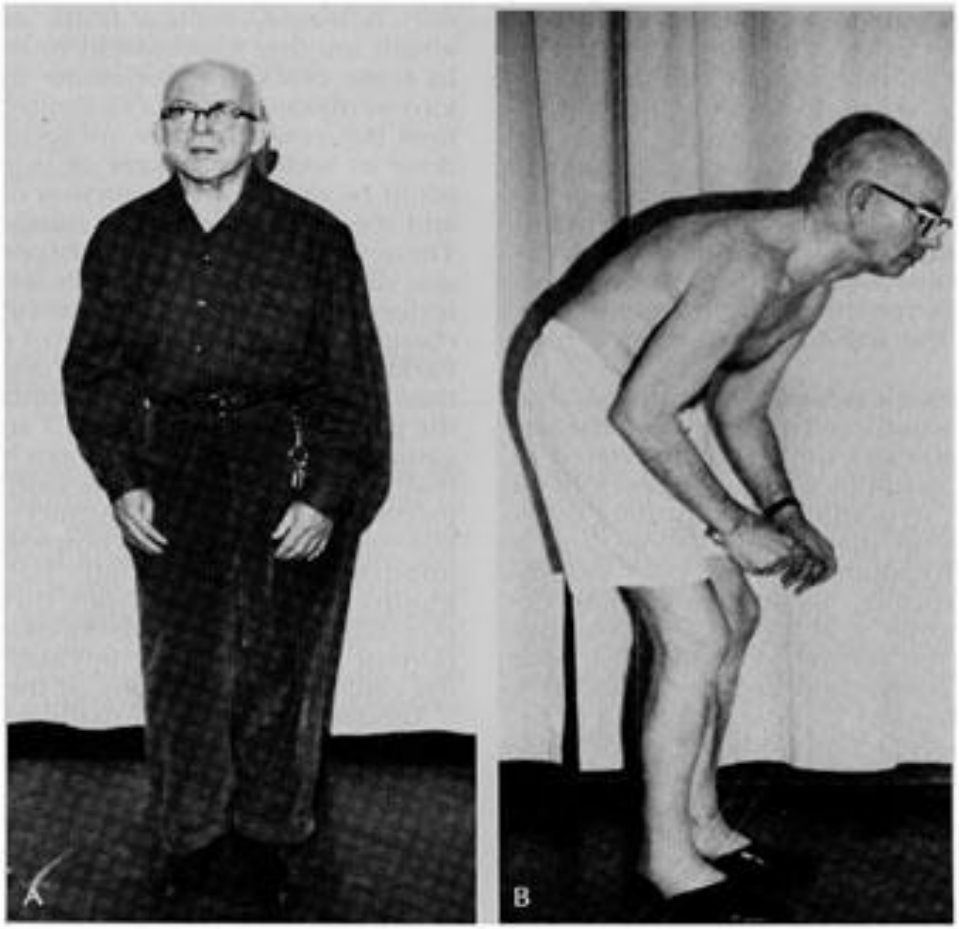


Рис. 12.8
Больной с фенилкетонурией. Слабая пигментация кожи, волос, радужной оболочки глаз, умеренная степень олигофрении

СИНДРОМ ВИЛЬЯМСА (СИНДРОМ "ЛИЦА ЭЛЬФА")

БОЛЕЗНЬ ПАРКИНСОНА

Parkinson's Disease



СИНДРОМ БРАХМАННА - ДЕ ЛАНГЕ (АМСТЕРДАМСКАЯ КАРЛИКОВОСТЬ)

Симптомы амстердамской карликовости многочисленны. Она проявляется сочетанием тяжелой умственной отсталости с множественными физическими аномалиями. Среди них - так называемое "лицо клоуна" (густые сросшиеся брови, длинные загнутые ресницы, короткий нос с развернутыми вперед ноздрями и вдавленной переносицей, увеличенное расстояние между основанием носа и верхней губой, тонкие губы с опущенными углами рта), микроцефалия (патологически маленький череп), неправильное развитие скелета, врожденные пороки сердца, почек и других внутренних органов, структурные дефекты головного мозга.

СИНДРОМ ЭЛЕРСА-ДАНЛОСА

Синдром Элерса-Данлоса - группа расстройств, которые в своей основе имеют общие черты, включая такие, как появление синяков, гипермобильность суставов (разболтанность суставов), растягиваемость кожи (гиперэластичность или вялость). Данный вид синдрома передается генетически и наследуется от родителей к детям. Выделяют разные формы заболевания. Гиперэластичная кожа и гипермобильность суставов являются результатом генетических изменений, которые способствуют воспроизведению патологического протеина коллагена (обычный протеин, так называемый «клей» тканей).