

Генетические заболевания человека передающиеся по наследству.

Автор: Алексеева Я.

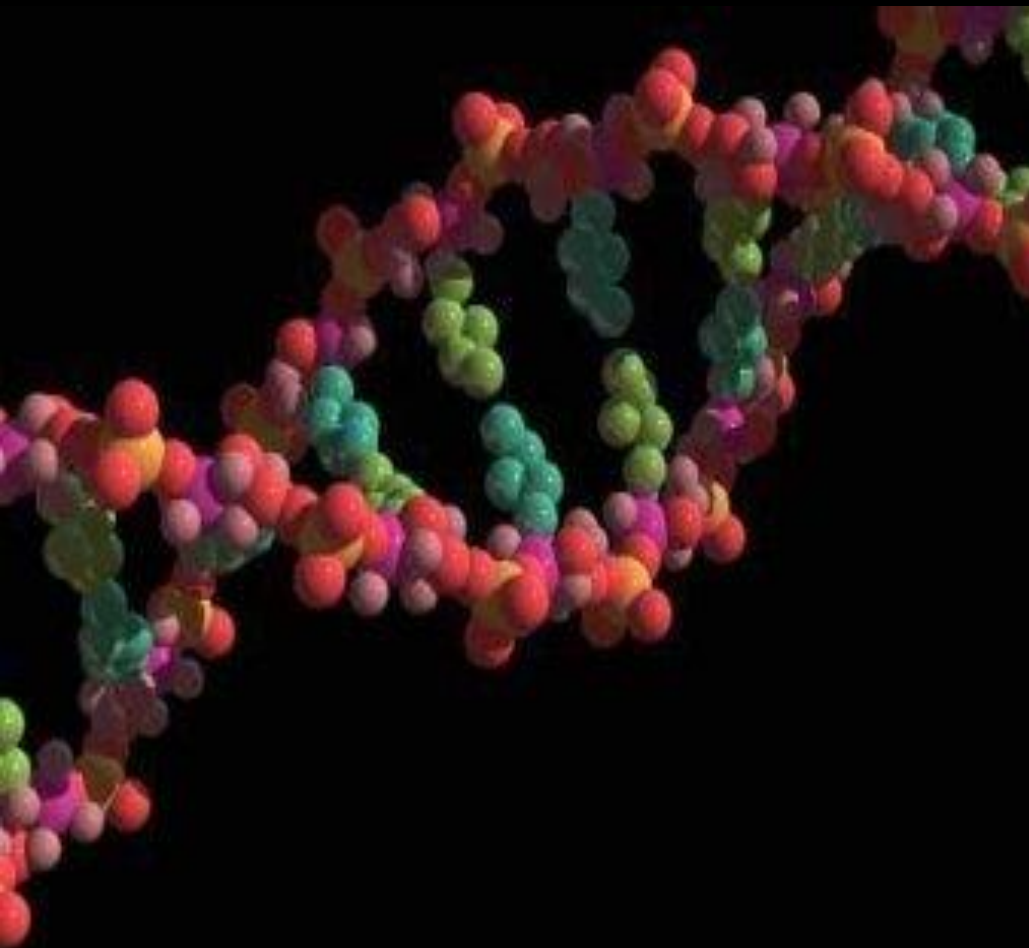


Что это?

- Наследственные заболевания называются так потому, что «поломка» затрагивает генетический материал человека, а, следовательно, может передаваться из поколения в поколение.
- Наследственные заболевания, обусловленные наличием дефекта генетического материала.



Виды генных мутаций



По уровню поражения наследственного материала все генетические болезни можно условно подразделить на хромосомные, при которых происходит изменение (увеличение или уменьшение) количества хромосом в геноме и моногенные (к развитию заболевания приводит изменение структуры одного гена).

- В случае возникновения мутации в каком-либо из генов X-хромосомы женщины, заболевание может никак не проявиться из-за наличия нормальной копии этого гена на второй X-хромосоме. У мужчин же вторая хромосома — Y, поэтому в этом случае развивается заболевание.

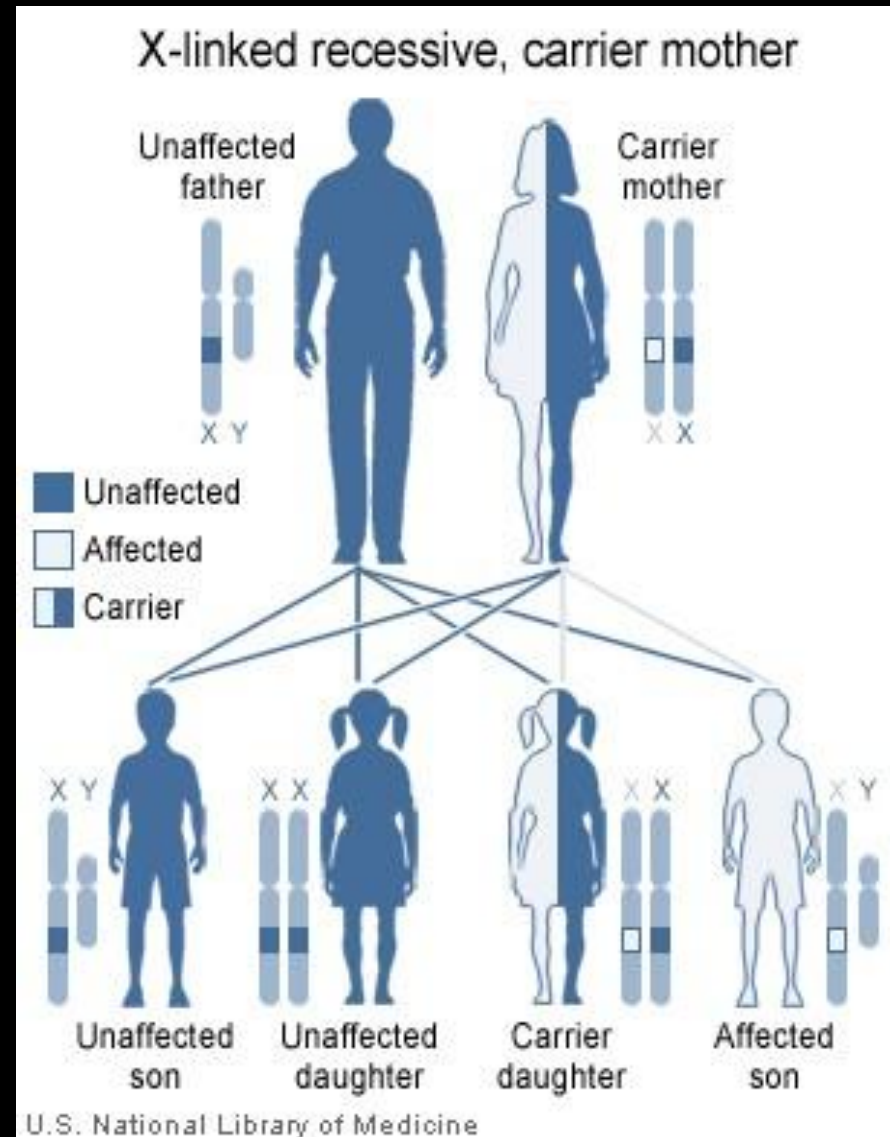


© Genetika



Вероятность наследственности

- Каждый человек является носителем нескольких патологических генов. Когда и отец, и мать являются носителями мутации в одном и том же гене, с вероятностью 25% ребенок может унаследовать его от обоих родителей. Вероятность того, что один из родителей передаст ген с мутацией, а другой — нормальный составляет 50%, и тогда родится здоровый носитель заболевания, такой же, как каждый из родителей. Также возможен вариант, когда оба родителя передадут ребенку гены без мутации, его вероятность составляет 25%.

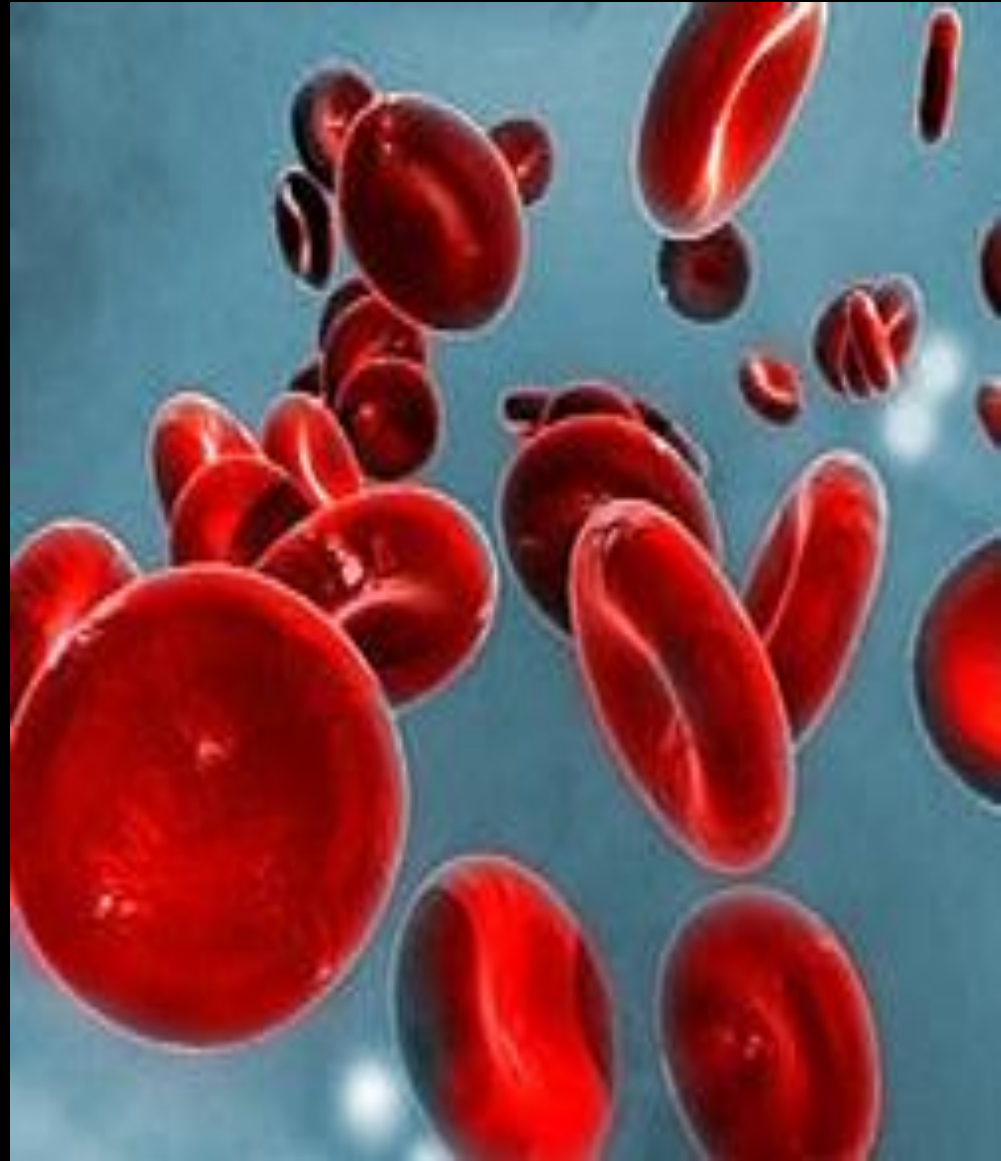


- К таким болезням относятся гемофилия, муковисцидоз, фенилкетонурия, ретинобластома, синдром Дауна, атаксия и др..

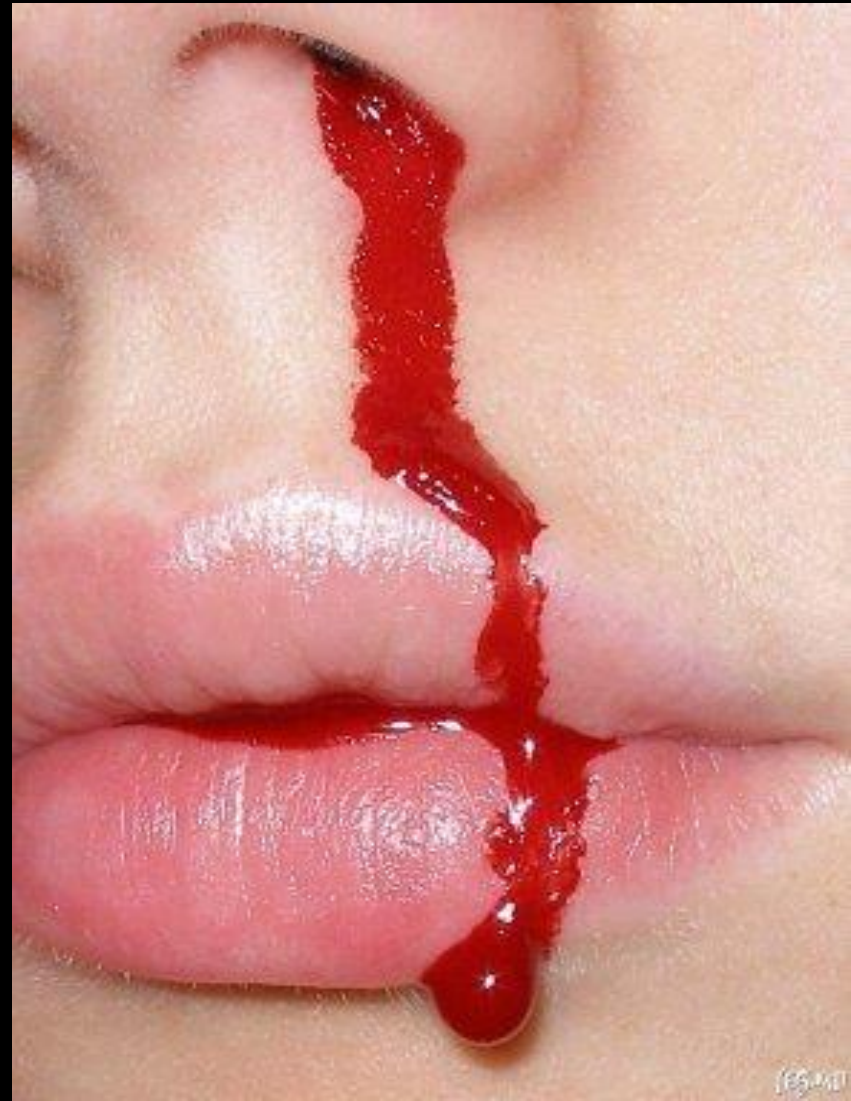


Гемофилия

- Гемофилия - наследственное заболевание, характеризующееся нарушением механизма свертывания крови. Гемофилия возникает вследствие генетических нарушений; в половине всех случаев заболевание имеет семейный характер.



В 80% случаев гемофилия обусловлена отсутствием или недостаточностью биологически активного фактора VIII, антигемофилического глобулина, в плазме крови. В результате время свертывания крови удлиняется и больные страдают от сильных кровотечений даже после минимальных травм.



Историческая справка.

Для определенных этнических групп, в которых традиционно часты кровнородственные браки, характерны свои моногенные заболевания. Если мать и отец являются близкими родственниками, велик риск того, что они оба имеют повреждение одного и того же гена. Подобное было характерно для многих царских и королевских фамилий. Россия не была исключением.

- Последний из династии Романовых - царевич Алексей страдал гемофилией, что доказано учёными проводившими исследование останков царской семьи найденных под Екатеринбургом. Анализ ДНК выявил следы гемофилии. Заболеванием страдали многие потомки королевы Виктории. Следует учесть, что наследник российского престола царевич Алексей приходился ей праправнуком.





К сожалению, болезнь не побеждена и сегодня. Лечение гемофилии на сегодняшний день доступно в основном больным гемофилией, живущих в развитых странах.

На территории Российской Федерации проживает около 15 000 больных гемофилией, из них дети составляют около 6 000 человек.



В заключении надо отметить: чтобы по возможности избежать генетических заболеваний, передающихся по наследству, необходимо при планировании беременности обращаться в медико-генетические консультации.

Спасибо за
внимание)))

