

Генетические  
наследственные  
болезни  
человека

*Русская рысистая*



*Орловская рысистая*



Наследственная изменчивость  
обусловлена возникновением  
разных типов мутаций  
и их комбинаций  
в последующих скрещиваниях

*Русская  
тяжеловозная*



*Советская  
тяжеловозная*




Является  
важнейшим  
источником  
разнообразия  
живых  
организмов.



енчивость-  
действием на

Мутация –это  
наследуемые  
изменения  
генетического  
материала организмов.



# Изменчивость, вызванная возникновением мутаций, наз. мутационной.

ДЕ ФРИЗ

Хуго

1848-1935

зникать повторно.

• мутации не направлены (спонтанны), т. е. мутировать может любой участок хромосомы, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков.

Т  
Я

ак

ых

# Мутации

ген

нные

В результате  
изменения  
последовательности  
нуклеотидов  
в молекуле  
предела  
гена вследствие  
вставки, делеции  
и замены  
замещения  
нуклеотидов



и, или  
ии.  
ие в  
ре  
оторые  
вить и  
ь  
вым  
пом.

# Генная мутация

- дубликации - повторение

Примером генной мутации служит серповидноклеточная анемия.

- вставки - появление в последовательности лишней пары нуклеотидов

Эффекты генных мутаций чрезвычайно разнообразны. Большая часть из них фенотипически не проявляется, поскольку они рецессивны. Это очень важно для существования вида, так как в большинстве своем вновь возникающие мутации оказываются вредными. Однако их рецессивный характер позволяет им длительное время сохраняться у особей вида в гетерозиготном состоянии без вреда для организма и проявиться в будущем при переходе в гомозиготное состояние.

; ЦГ;

# Хром

## Примером хромосомной мутации

является – синдром «кошачьего крика»

- нехватка участков хромосомы
- делеция — выпадение участка хромосомы в средней ее части
- дупликация — двух- или многократное повторение генов, локализованных в определенном участке хромосомы
- инверсия — поворот участка хромосомы на  $180^\circ$ , в результате чего в этом участке гены расположены в последовательности, обратной по сравнению с обычной
- транслокация — изменение положения какого-либо участка хромосомы в хромосомном наборе



# Геномные мутации

- Явления увеличения (полиплоидия) и в сторону потери или включения отдельных хромосом (анеуплоидия).  
**Нормой является диплоид!**
- Полиплоидия — это увеличение числа хромосом в клетках, кратное гаплоидному. (возникают: триплоид, тетраплоид)
- Моноплоидия- несовместима с жизнью на ранних этапах развития. Недостаток генетического материала вызывает более выраженные дефекты, чем избыток. (возникает: моноплоид)
- Анеуплоидия- наследственное изменение, при котором число хромосом в клетках не кратно основному набору. Может выражаться, например, в наличии лишней хромосомы ( $n + 1$ ,  $2n + 1$  и т. п.) или в наличии недостающей хромосомы ( $n - 1$ ,  $2n - 1$  и т. п.) (моносомик, трисомик, тетрасомик)

Стр.

Мутация в соматической  
клетке сложного  
многоклеточного  
организма может

исходят в  
той особи.  
ству при

**БОЛЬШИНСТВО МУТАЦИЙ ВРЕДНЫ,  
ТАК КАК СНИЖАЮТ  
ЖИЗНЕСПОСОБНОСТЬ  
ОСОБЕЙ ИЛИ ВЫЗЫВАЮТ СМЕРТЬ.**

Генер  
клет

мутация в половой  
клетке — к изменению  
свойств всего организма-  
потомка.

В  
Г

Спонтанные мутации-возникают под влиянием природных факторов, чаще всего как результат ошибок при воспроизведении генетического материала (ДНК или РНК)

Индукцированный мутагенез-это искусственное получение мутаций с помощью физических или химических мутагенов.(излучения, высокие и низкие температуры, формалин, азотистый имприт, кофеин, некоторые компоненты табака, лек. препараты)



## огических рядов

я разнообразие и  
турных растений, установил:  
генетически, связанные  
дения, характеризуются  
следственной изменчивости.  
изменчивости встречаются у  
предвидеть нахождение  
других видов.

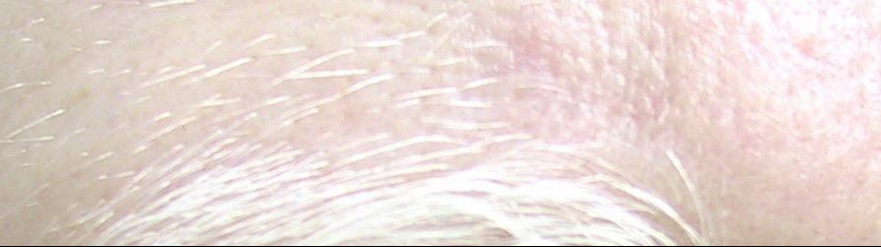
иктами является : альбинизм,  
ие остей в соцветиях, черная  
стость злаковых культур.

Д

ые



PIG



**ЛЕЧЕНИЕ БЕЗУСПЕШНО!**



- **Фенилкетонурия** – вызывает нарушение метаболизма фенилаланина и связано с дефектом рецессивного гена,

кот  
амл  
нар  
сис



і

- Это
- под
- фе
- От
- нор
- оп
- асс

і.

- **Цветовая слепота** – неспособность различать красный и зелёный цвет (дальтонизм), красный и синий или синий и зелёный. Мутация в генах , кодирующих фоторецепторы , вызывают нарушение восприятия цвета.
- В настоящее время дальтонизм неизлечим. Однако разработана технология лечения дальтонизма за счет внедрения в клетки сетчатки недостающих генов с помощью методов генной инженерии с использованием в качестве вектора вирусных частиц. В 2009г. в Nature появилась публикация об успешном испытании этой технологии на обезьянах, многие из которых от природы плохо различают цвета.



- **Гемофилия**- связанное с нарушением коагуляции (процессом свёртывания крови); при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие жизненно важные органы, даже при незначительной травме. Больные с тяжёлой формой гемофилии подвергаются инвалидизации вследствие частых кровоизлияний в суставы (гемартрозы) и мышечные ткани (гематомы). Гемофилия относится к геморрагическим диатезам, обусловленным нарушением плазменного звена гемостаза (коагулопатия).

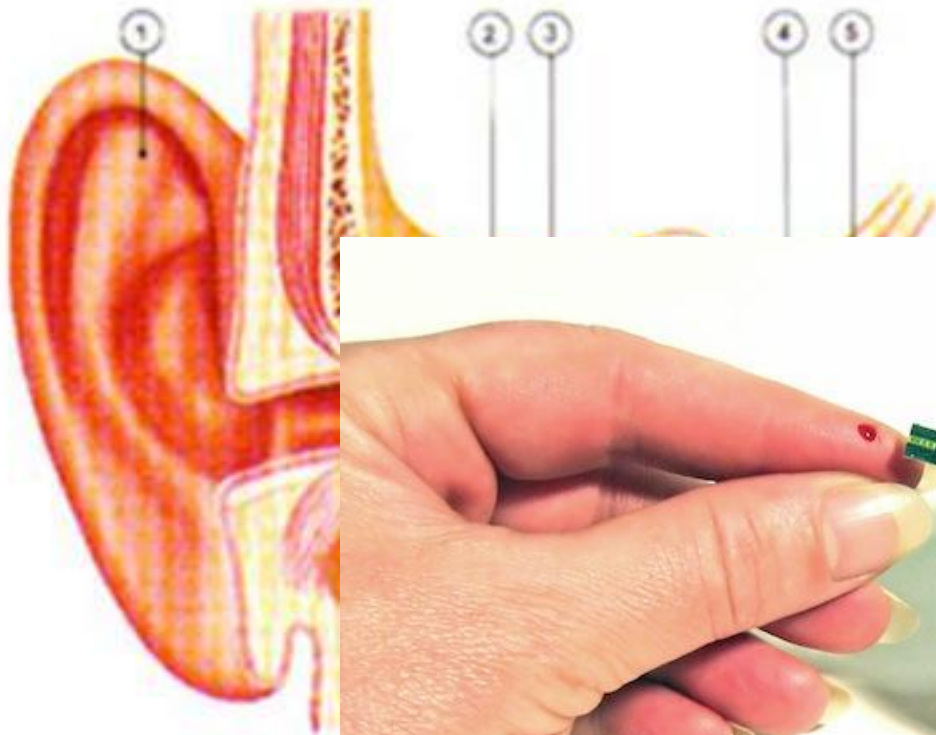
- Гемофилия появляется из-за изменения одного гена в Обычно болезнью страдают мужчины гемофилии (А, В, С). (наследование, сцепленное с полом), а в X-хромосоме) женщины же выступают как носительницы гемофилии, которые отсутствуют в крови сами ей обычно не болеют, но могут родить больных сыновей или дочерей-носительниц. гемофилия является наиболее тяжёлыми. Тяжёлые

кровотечения при травмах и операциях наблюдаются при уров

- Гемофилия (рецессивная форма образования
- Гемофилия (аутосомно-рецессивная форма) является основной причиной гемофилии клиника и В.

# болезнь на сегодняшний день неизлечима

и IX  
о  
и XI  
я  
ее  
ся от А



nashi-detishki.ucoz.ru



хромосоме) — одна  
которой чаще всего  
мами вместо  
омы 21-й пары,  
дены тремя



Джона Дауна (John  
1866 году. Связь  
синдрома и изм  
выявлена тольк  
Жеромом Леже

ней X хромосомы у  
ера характерны



коррекции вторичных половых п



[downsyndrome.at.ua](http://downsyndrome.at.ua)

о Тернера -со  
ого развития,

к наследствен  
й считал, что с  
ней доли гипо  
развития. В 19  
плекса триад  
складки на бо  
суставов.

половые желе  
е соединител  
встречаются р  
ты семявынос  
е соответствун  
важны измен  
плюсневых ко  
учезапястного  
и синдроме Те  
нены. Отмеча  
рты, незаращ  
дочковой пере  
. Проявляютс



Рисунок 13. Больная 14 лет.  
Синдром Шерешевского-Терне-  
ра. Крыловидные складки на  
шее "голова сфинкса"

ыми

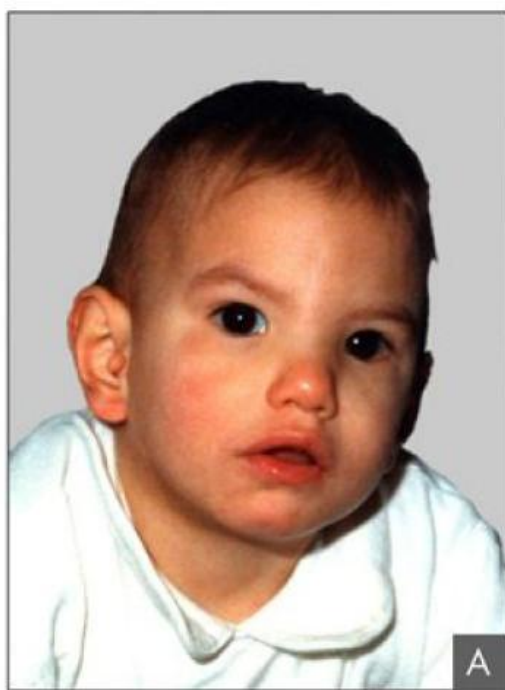
. А.  
ием  
ными  
терную  
нтилизм,

бой  
кащие  
енты

их  
емы —  
аланг  
ков.  
и свода  
ых

ты),  
изма и

- Синдром кошачьего крика — это генетическое заболевание, связанное с отсутствием или неполным развитием одной из хромосом.
- При этом синдроме наблюдаются следующие признаки:
  - общее отставание в развитии;
  - низкая масса тела;
  - лунообразная форма лица;
  - характерный крик, напоминающий мяуканье котенка.
- Врожденная расщелина верхней губы и неба (зависит от степени поражения хромосомы).
- Завороты верхних и нижних век.
- Отсутствие или недоразвитие слезных желез.
- Отсутствие или недоразвитие слезных протоков.
- Отсутствие или недоразвитие слезных мешочков.
- Отсутствие или недоразвитие слезных канальцев.
- Отсутствие или недоразвитие слезных точек.
- Отсутствие или недоразвитие слезных желез.
- Отсутствие или недоразвитие слезных протоков.
- Отсутствие или недоразвитие слезных мешочков.
- Отсутствие или недоразвитие слезных канальцев.
- Отсутствие или недоразвитие слезных точек.



ром  
осомией;  
ти до  
ча пятой

ТОНИЯ,  
и глазами  
ошачье  
ение  
ние  
вистой  
ак

- Основным путём предотвращения заболевания, является тщательное клиническое обследование молодожёнов (в семьях у которых есть генетически неблагоприятные родственники) собирающихся завести ребёнка, для того чтобы убедиться в том, что нет опасности рождения ребёнка с мутациями.
- Если же ранее обследование было не сделано, то рекомендуется сделать это на ранних сроках.
- Основой является медико-генетическое обследование.
- Консультация обязательна лицам старше 30-ти лет, людям работающим на производстве с вредными условиями труда.
- Отказаться от вредных привычек (курение, алкоголь, наркотики).



**СПАСИБО  
ЗА ВНИМАНИЕ!**