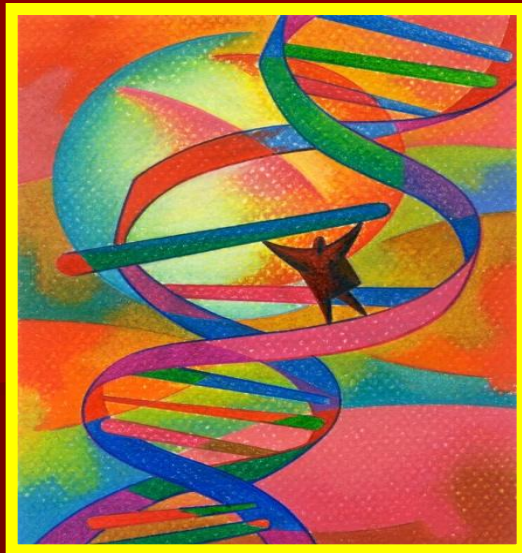


**МОУ «Белозерская средняя общеобразовательная школа»**

# **Наследственные заболевания**



**Баязитова М. Л. учитель  
биологии высшей  
категории**

# Задачи:

- Выявить причины возникновения наследственных заболеваний человека
- Определить факторы риска для здоровья человека и его будущего потомства
- Познакомиться с основными методами изучения наследственности человека и их использованием для выявления, лечения и предупреждения некоторых наследственных болезней человека

*«Быть хорошо рожденным –  
право каждого ребенка»*

**Л. Н. Толстой**

*Медико генетическое консультирование* – особый вид медицинской помощи, направленный на предупреждение наследственных болезней в отдельных конкретных семьях



# **Лаборатория анализа родословных**

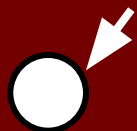
# Условные обозначения для составления родословной



Женщина



Мужчина



Пробанд

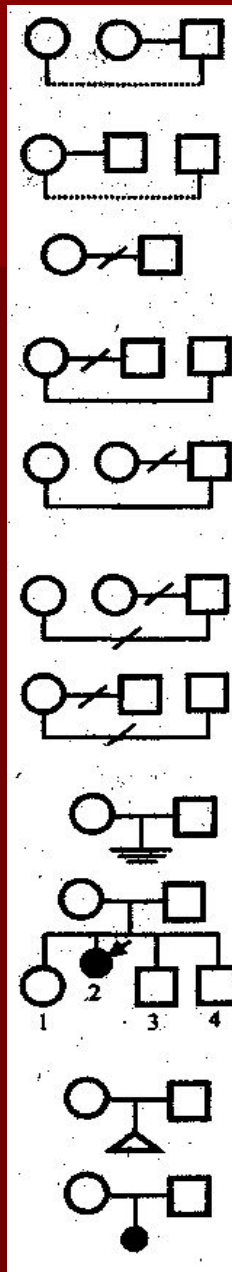


Зарегистрированный брак



Внебрачная связь (незарегистрированный, «гражданский» брак, пробный брак)

## *Внебрачная связь одного из супругов*



**женщины**

**мужчины**

**Развод**

**Повторный брак разведенной женщины**

**Повторный брак разведенного мужчины**

**мужчина**

**женщина**

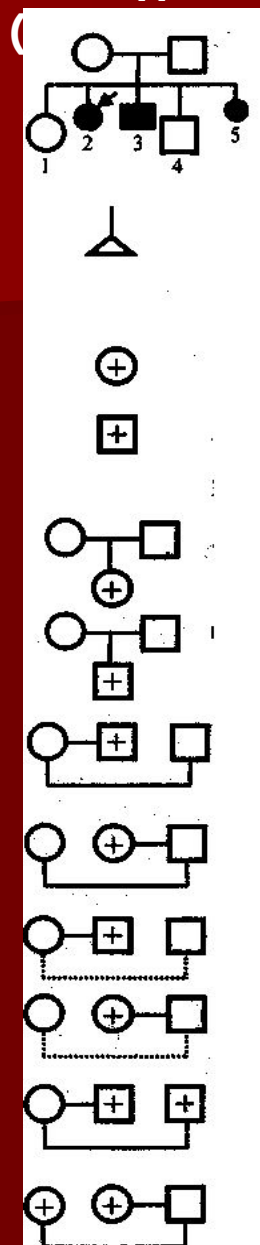
**Бесплодный брак**

**Смерть в младенчестве**

**Аборт спонтанный (выкидыш)**

**Аборт медицинский**

Пять беременностей, 2-й и 3-й ребенок умерли сразу после рождения, последняя беременность была прервана по желанию женщины



(медицинский аборт)  
Пять беременностей, 2-й и 3-й ребенок умерли сразу после рождения, последняя беременность была прервана по желанию женщины (медицинский аборт)

Пол ребенка неизвестен (беременность прервалась слишком рано)

Преждевременная смерть (до 45-летнего возраста) женщины

Преждевременная смерть (до 45-летнего возраста) мужчины

Преждевременная смерть ребенка в семье:

девочки

мальчика

Второй зарегистрированный брак вдовы

Второй зарегистрированный брак вдовца

Внебрачная связь вдовы

Внебрачная связь вдовца

Оба мужа этой женщины умерли до достижения ими 45-летнего возраста

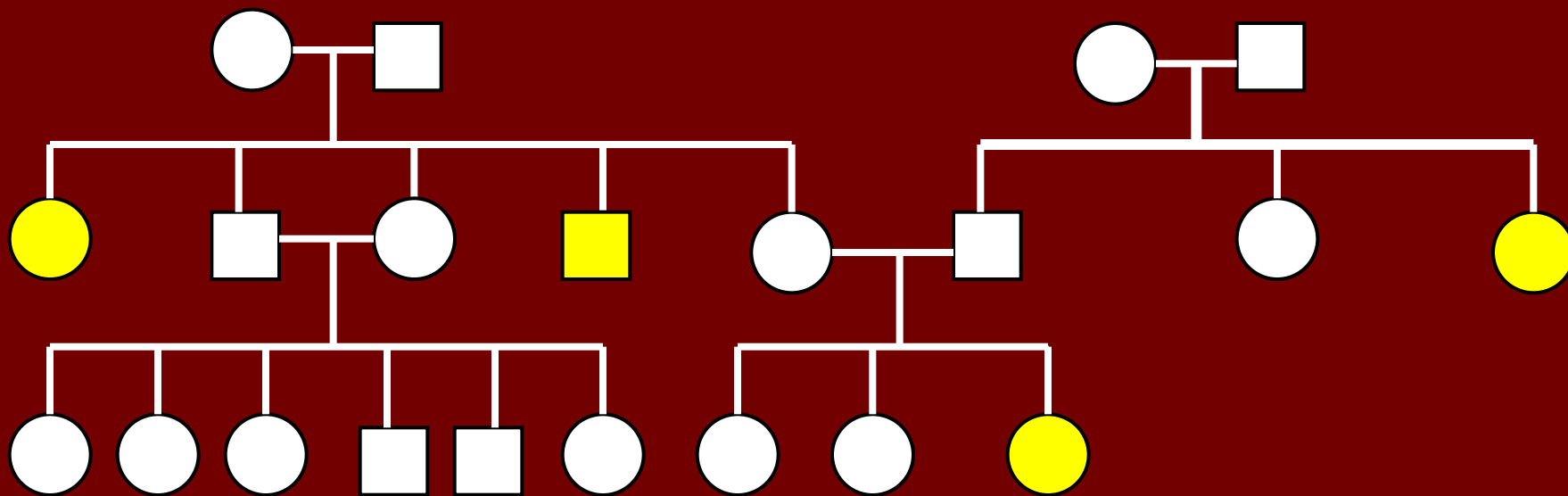
Обе жены этого мужчины умерли до достижения ими 45-летнего возраста



# Полидактилия



Родословная семьи с аутосомно-рецессивным наследуемым признаком  
(*анофтальмия* – отсутствие глазных яблок)



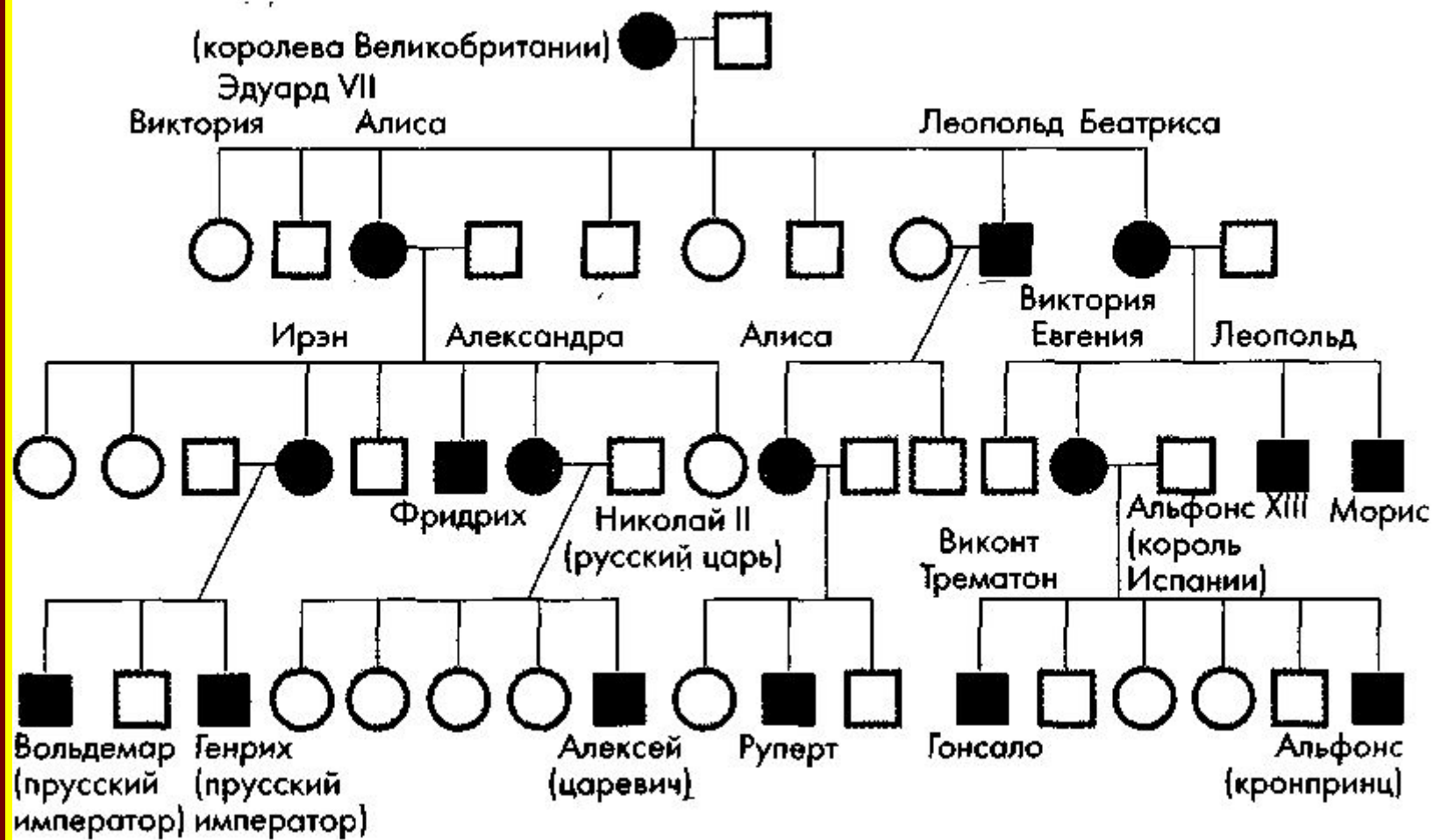
# Общие критерии наследования заболеваний, сцепленных с полом:

- никогда не наблюдается передачи заболевания от отцов к сыновьям, поскольку сын никогда не наследует X-хромосому от отца
- все дочери больного мужчины обязательно получают измененный ген и являются носительницами
- здоровые мужчины никогда не передают заболевание своим потомкам любого пола
- половина сыновей женщины, являющейся носительницей заболевания, будут больными, а половина – здоровыми
- половина дочерей женщины, являющейся носительницей заболевания, также будут носительницами

# Дефекты цветового зрения

- **Протаномалия, или протанопия** - невосприимчивость к красному цвету
- **Дейтераномалия, или дейтеранопия** – пробел в восприятии зеленого цвета
- **Тританомалия, или тританопия** – неумение различать фиолетовую окраску

# Распространение гемофилии в королевских семьях Европы



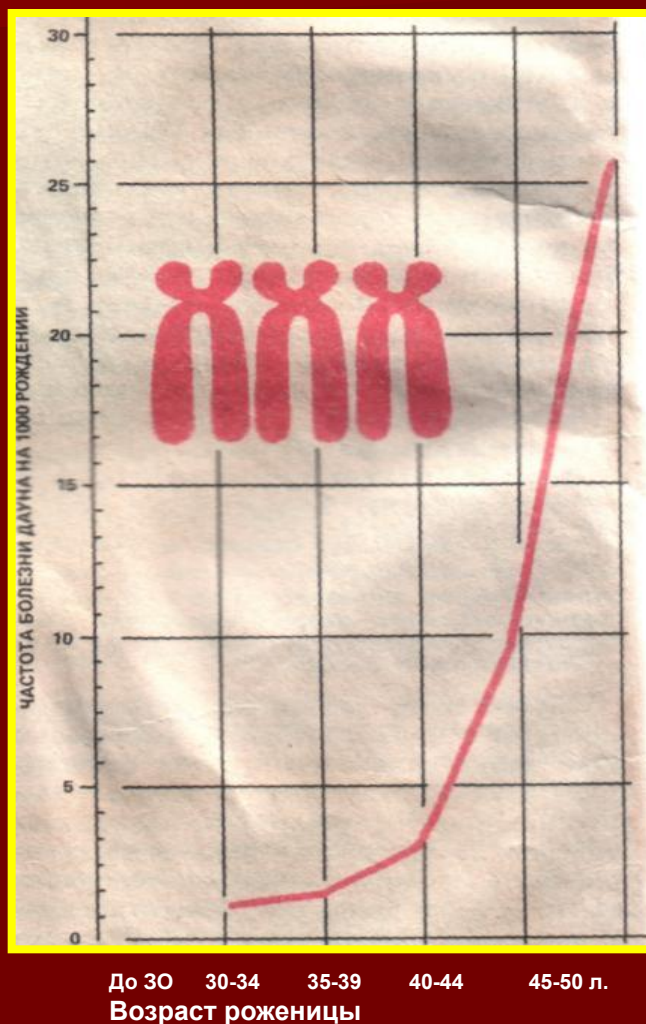
# Цитогенетическая лаборатория

# Болезнь Дауна



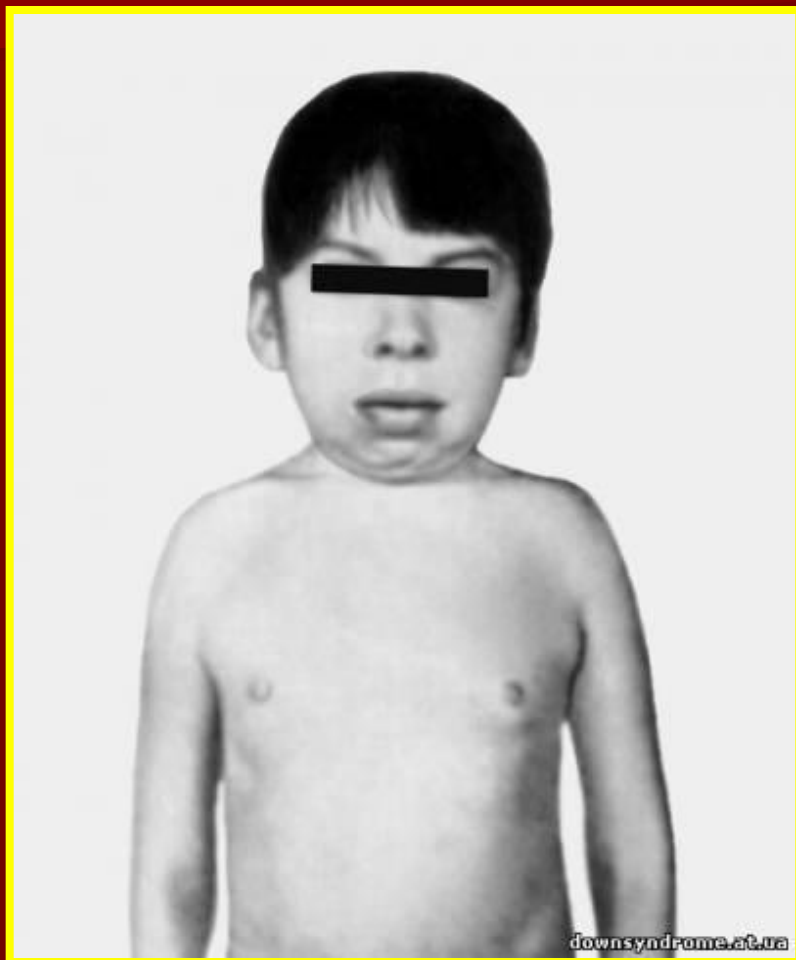
**Причина развития  
заболевания:  
Трисомия – появление  
лишней  
21-й хромосомы**

# Частота болезни Дауна на 1000 рождений





# Синдром Шерешевского - Тернера



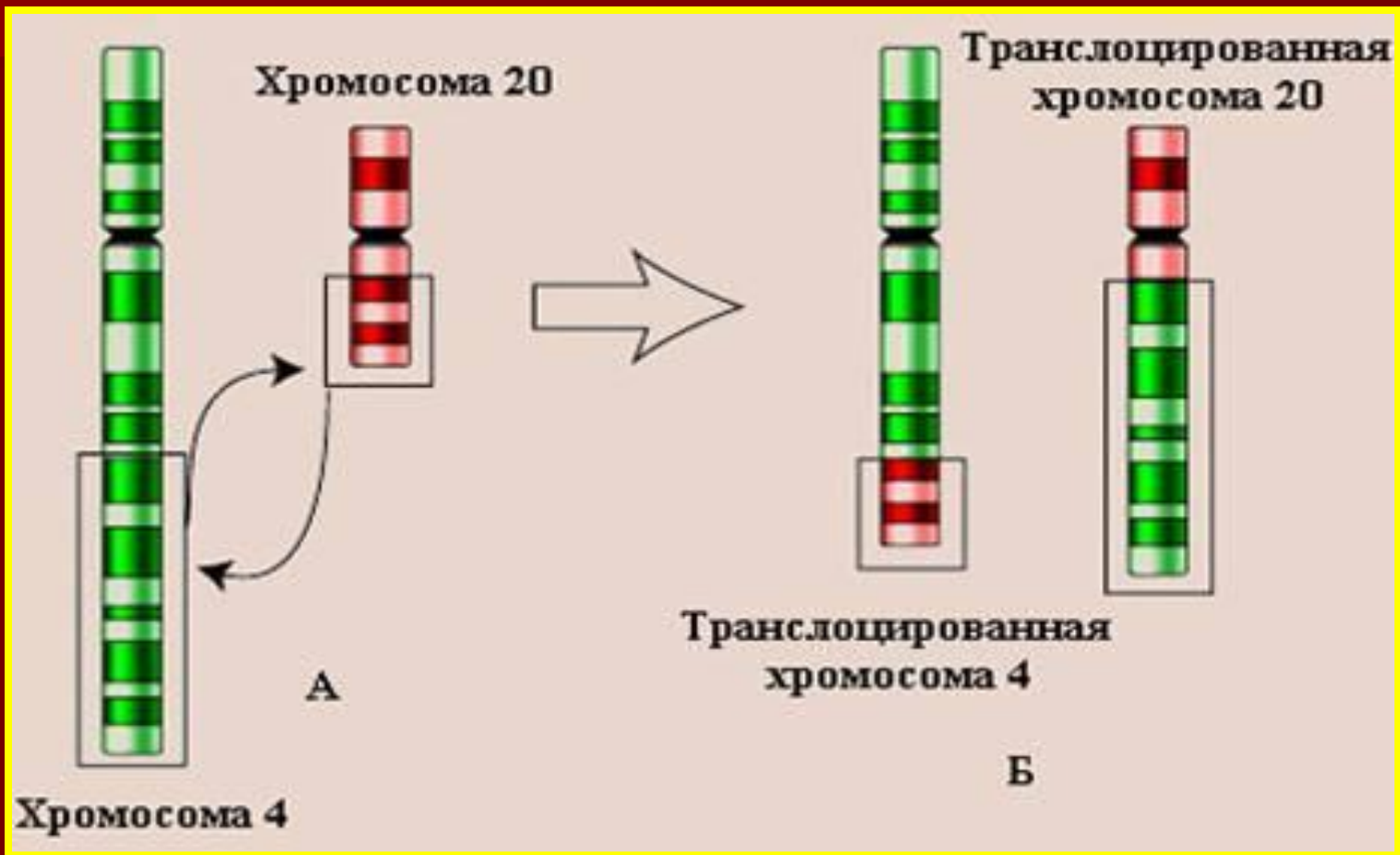
Причина развития  
заболевания:  
утрата одной  
X-хромосомы  
(44 + X = 45)

# Синдром Клайнфельтера

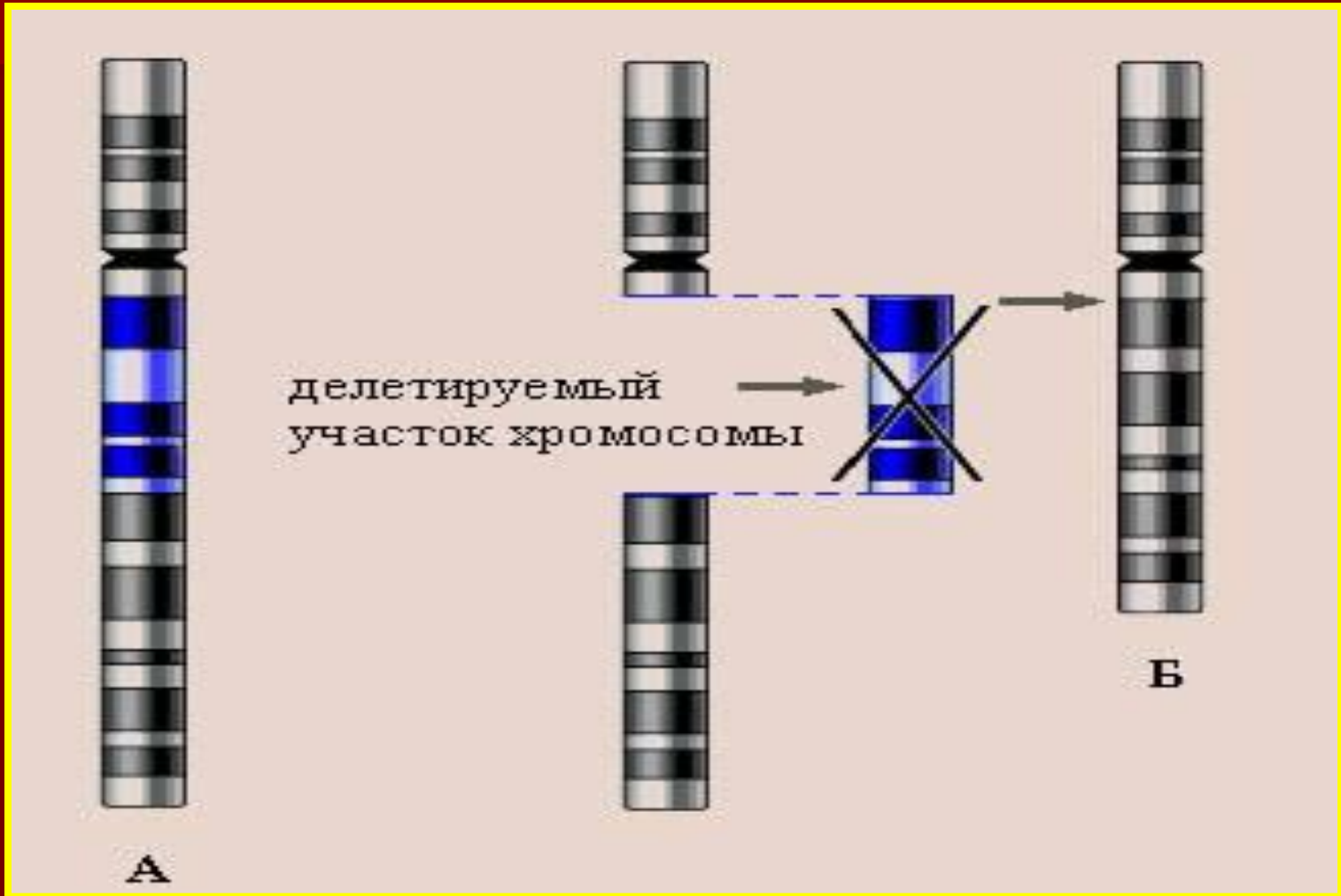


**Причина развития  
заболевания:  
увеличение числа  
Х-хромосом  
(XXY; XXXY; XXXXY)**

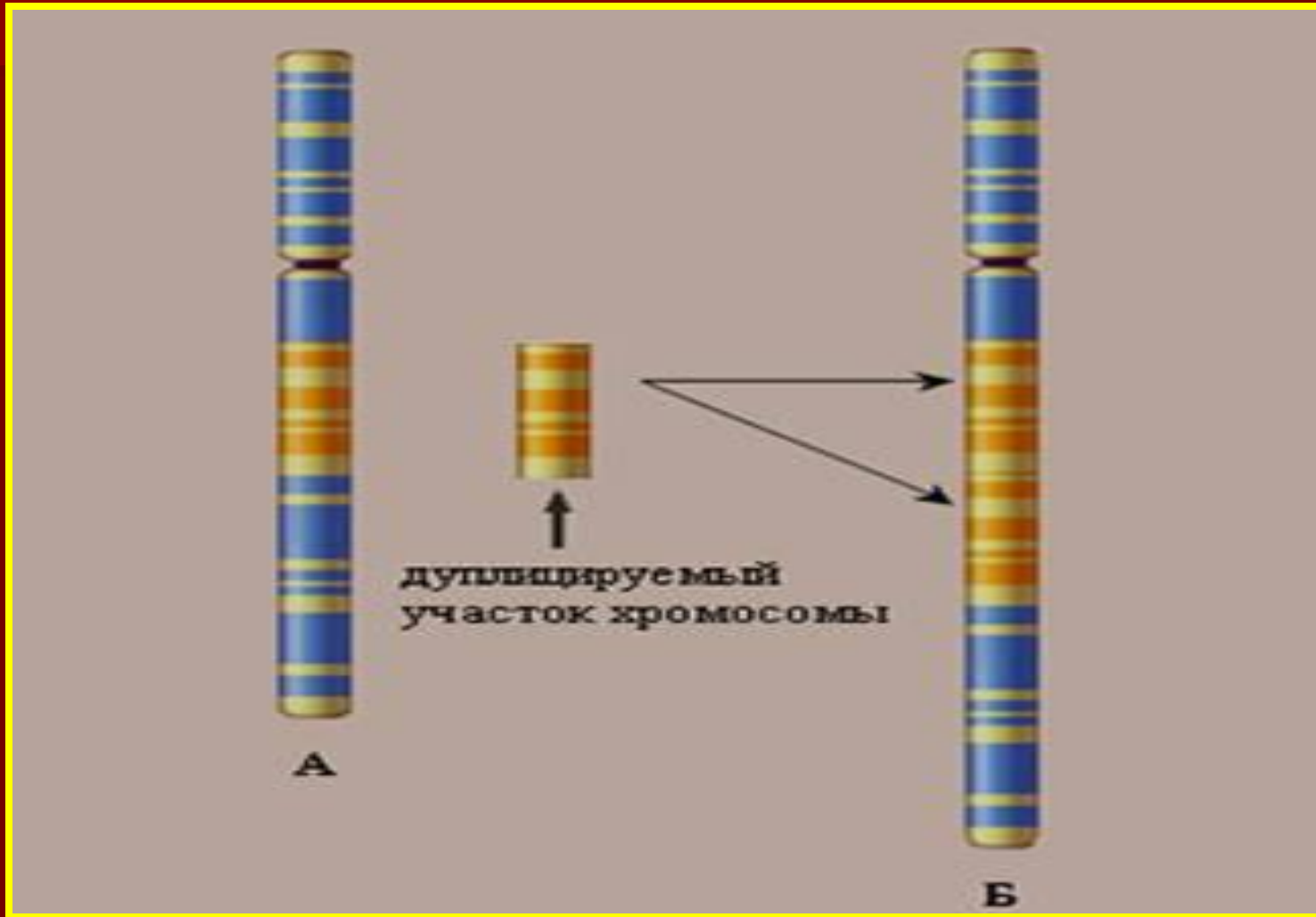
# Схема образования хромосомных перестроек (транслокация)



# Схема образования хромосомных перестроек (делеция)



# Схема образования хромосомных перестроек (дупликация)



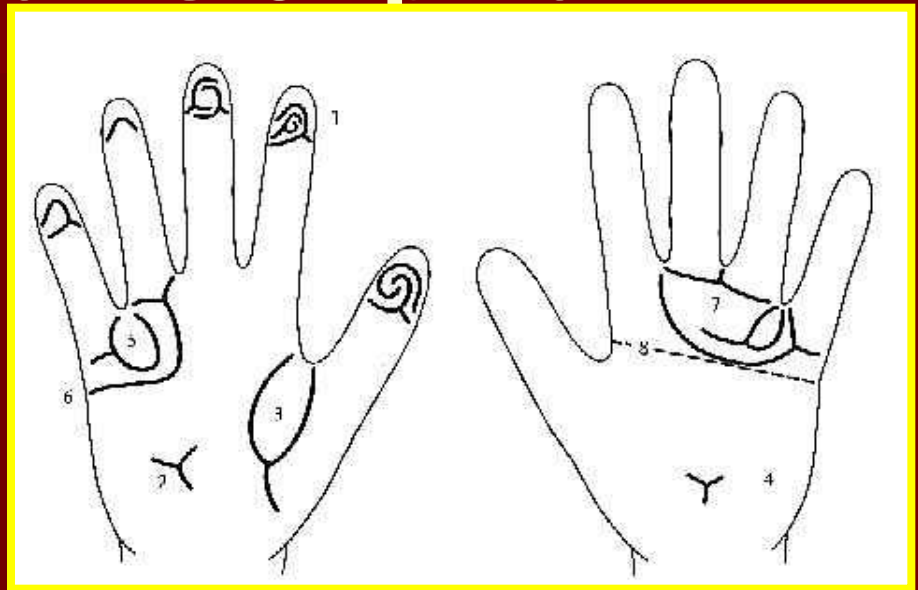
# Схема образования хромосомных перестроек (инверсии)



} 2



# Синдром «кошачьего крика»



**Причина развития  
заболевания:  
делеция короткого  
плеча  
5-й хромосомы**

# **Биохимическая лаборатория**



# Примеры наследственных заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ

Формы заболеваний	Причины
<b>I.Болезни нарушения обмена аминокислот</b>	<b>1.Развитие «метаболического блока», связанного с нарушением синтеза, структуры и активности тех или иных ферментов</b> <b>2.Нарушения систем транспорта аминокислот</b>
<b>1.Фенилкетонурия</b> (нарушения обмена фенилаланина)	Резкое снижение активности фермента фенилаланингидроксилазы, превращающего аминокислоту фенилаланин в другую аминокислоту - тирозин
<b>2.Гистидинимия</b> (нарушения обмена гистидина)	Отсутствие или снижение активности фермента гистидазы

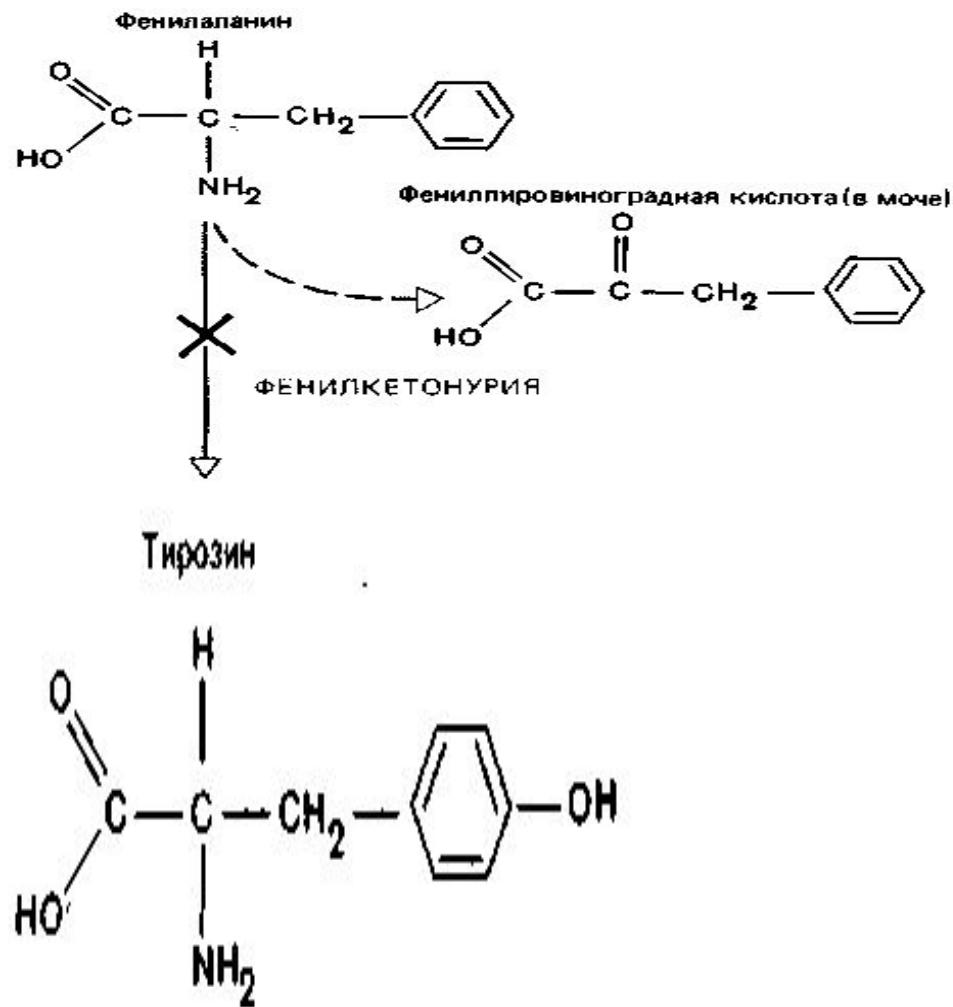
Отсутствие активности ферментов, участвующих в обмене гликогена: глюкозо-6-фосфотазы,  $\alpha$ -глюкозидазы

<b>3. Гомоцистинурия</b> (нарушение обмена серосодержащих аминокислот)	Отсутствие или снижение активности фермента цистатионин синтетазы, что обуславливает нарушения в обмене метионина
<b>II. Болезни обмена углеводов</b>	<b>Развитие «метаболического блока», связанного с нарушением синтеза, структуры, активности тех или иных ферментов</b>
<b>1. Галактоземия</b> (нарушение обмена галактозы) галактокиназы	Низкая активность ферментов галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы и
<b>2. Гликогеновая болезнь</b> (нарушение обмена гликогена) – множество форм	Отсутствие активности ферментов, участвующих в обмене гликогена: глюкозо-6-фосфотазы, $\alpha$ -глюкозидазы

Недостаточная активность фермента липопротеидлипазы и др.

<b>III.Болезни обмена липидов</b>	<b>Развитие «метаболического блока», связанного с нарушением синтеза, структуры, активности тех или иных ферментов</b>
<b>1.Гиперлипопротеидемии</b> (нарушения обмена холестерина)	Недостаточная активность фермента липопротеидлипазы и др.

# Метаболический путь превращения аминокислоты фенилаланина в тирозин



# Медицинские показания для направления в генетическую консультацию

- Установленный или предполагаемый диагноз определенного наследственного заболевания у кого-либо из членов семьи или их родственников.
- Сходные заболевания у нескольких родственников.
- Отставание ребенка в умственном, речевом и физическом развитии без определенной причины.
- Врожденные пороки развития и диспластичная внешность ребенка.
- Непереносимость отдельных видов пищевых продуктов.
- Нарушения развития опорно-двигательного аппарата (карликовость, искривления или повторные переломы костей и т. д.).
- Мышечные дистрофии, двигательная расторможенность, нарушения походки.
- Неправильное формирование половых органов.

# Медицинские показания для направления в генетическую консультацию

- Резко выраженные аномалии кожи и ее производных: волос, зубов, ногтей.
- Необычный запах мочи ребенка.
- Длительное бесплодие супругов (если исключены ненаследственные причины).
- Повторные выкидыши, мертворождения неясного происхождения.
- Вредные воздействия на любого из супругов до зачатия и на женщину во время беременности.
- Семейные формы аллергозов.
- Хронические заболевания с прогрессирующим течением, начинающиеся в детском, юношеском и молодом возрасте (язвенная болезнь, психические болезни, сахарный диабет, гипертония и атеросклероз)
- Врожденная слепота, глухота.
- Возраст беременной женщины старше 37 лет.
- Кровное родство супругов.

# Метод амниоцентеза

