



Наследственность и патология

**Выполнили студентки ДО-101:
Мышакина Анастасия
Легких Ангелина
Теличева Юлия**

Содержание:

- Наследственные болезни
- Врожденные пороки развития
- Хромосомные болезни
- Моногенные болезни
- Диагностика наследственных болезней

Наследственные болезни

- Термин «наследственная болезнь» подразумевает унаследованное от родителей (полученное с одной из родительских гамет или с обеими при оплодотворении) нарушение структуры и функции генетического аппарата. Наследственными болезнями называют такие болезни, этиологическим (причинным) фактором которых является мутация.

Классификация наследственных заболеваний

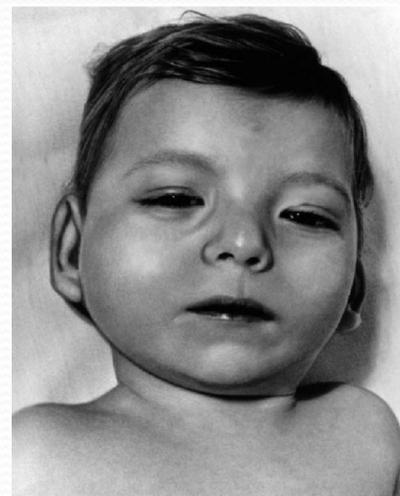
В настоящее время чаще всего используется классификация наследственных болезней, предложенная Н.П. Бочковым (1984). В этой классификации на основе принципа соотношения наследственности и среды в возникновении и исходах болезней выделены следующие группы:

- **Наследственные болезни, этиологическим фактором которых является мутация. Роль среды заключается лишь в модификации некоторых проявлений заболеваний. В эту группу входят моногенно обусловленные болезни (например, фенилкетонурия, гемофилия и др.), а также хромосомные болезни (синдромы Дауна, Шерешевского-Тернера и др.).**
- **Болезни с наследственной предрасположенностью, когда болезнь развивается у индивидов с определенной генетической конституцией под влиянием факторов окружающей среды. Выделяются две подгруппы:**
- **Этиологическим фактором в первой подгруппе** является генная мутация, однако, для ее реализации необходим специфический фактор внешней среды: определенные химические вещества в пище, воздухе, воде, лекарственные препараты, некоторые продукты питания.
- **Этиологические факторы во второй подгруппе** — средовые, однако, вероятность заболевания и его тяжесть зависят от генетической конституции индивида, обуславливающей ту или иную степень предрасположенности к различным болезням. Болезни этой подгруппы различаются по соотносительной роли наследственности и среды. Среди них выделяют болезни с высокой, умеренной и слабой наследственной предрасположенностью. Примерами таких болезней являются аллергические, онкологические, психические, пороки развития.

Врожденные пороки развития.

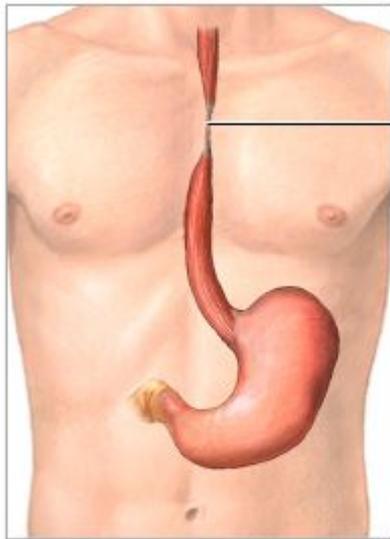
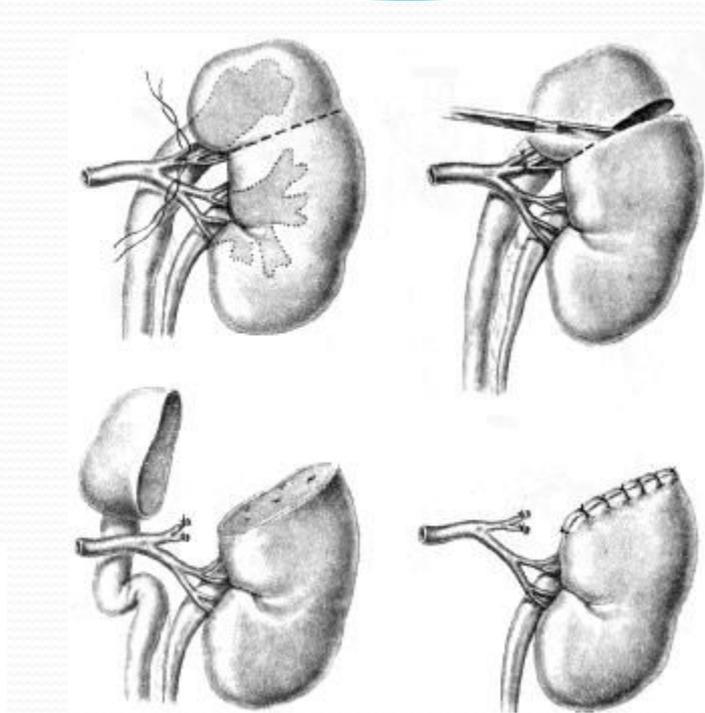
- Врожденный порок развития (ВПР) — стойкое морфо-логическое изменение органа, части органа или участка тела, выходящее за пределы нормальных вариаций строения и нарушающее их функцию. Состояния, находящиеся у крайних границ вариаций строения и не сопровождающиеся нарушением функций — это малые аномалии развития, или дисплазии и дизморфии.

Например: «эпикант». Эпикантус - вертикальная складка кожи полукруглой формы, прикрывающая внутренний угол глазной щели. Наблюдается в норме у представителей монголоидной расы. Наличие эпикантуса у представителей других рас является врожденной аномалией. По мере роста ребенка эпикантус может уменьшаться и даже исчезнуть.



Виды наиболее распространенных ВПР

- **Макросомия (гигантизм)** — увеличение длины, массы тела.
- **Атрезия** — отсутствие естественного канала, отверстия. **Стеноз** — сужение естественного канала, отверстия.
- **Гетеротопия** — возникновение в процессе эмбриогенеза органа или ткани на необычном месте. Например, хрящевая ткань в легком вне стенки бронха.
- **Гетероплазия** — нарушение дифференцировки отдельных типов тканей, развитие какой-либо ткани в нетипичном месте с заменой нормальной ткани.
- **Эктопия** — смещение органа или ткани в необычное для него место, например, почка в малом тазу, **эктопия хрусталика** (при синдроме Марфана) смещение хрусталика из стекловидной ямки.
- **Удвоение органа.** Например, удвоение матки, мочеточника, дуги аорты, пищевода, спинного мозга.
- **Дисхрония** — нарушение темпов развития (ускоренное или замедленное) клеток, тканей, органа или всего организма.



Atresia
esofágica

Хромосомные болезни

- **Хромосомные болезни, или синдромы**, — это группа врожденных патологических состояний, вызываемых изменениями числа (геномные мутации) или структуры (хромосомные перестройки) хромосом и проявляющихся множественными пороками развития.
- **Основной дефект** — различные степени интеллектуальной недостаточности — нередко сочетается с нарушениями зрения, слуха, опорно-двигательного аппарата, расстройствами речи, эмоционально-волевой сферы и поведения.

Классификация хромосомных болезней

Классификация хромосомных болезней основывается на следующих критериях:

- — типе мутации (полная или частичная трисомия, частичная моносомия и т.д.);
- — вовлеченных хромосомах — аутосомы, половые хромосомы: хромосома 21, X-хромосома и т.д..
- — типе клеток, в которых произошла мутация (половые или соматические);
- — унаследованном или спорадическом характерах болезней.

Синдром Дауна

К наиболее распространенным заболеваниям с количественным нарушением хромосом относится трисомия 21 (наличие 47 хромосом вместо 46 за счет лишней хромосомы 21-й пары). Трисомия 21, или синдром Дауна, встречается с частотой 1 на 700 рождений.



У детей с синдромом **дауна** отмечаются черепно-лицевые аномалии: уплощение затылка, эпикант, монголоидный разрез глаз, короткий нос, большой язык, деформированные ушные раковины, короткие и широкие пальцы, поперечная складка ладони. Характерны мышечная гипотония и психическое недоразвитие. Часто встречаются пороки развития внутренних органов (сердца, желудочно-кишечного тракта). При болезни **Дауна** диагностируются признаки, типичные для стареющего организма. Это, прежде всего преобладание дегенеративных сосудистых нарушений, сахарный диабет, амилоидоз, катаракта, липофусциноз, высокая частота злокачественных новообразований и нарушений слуха.



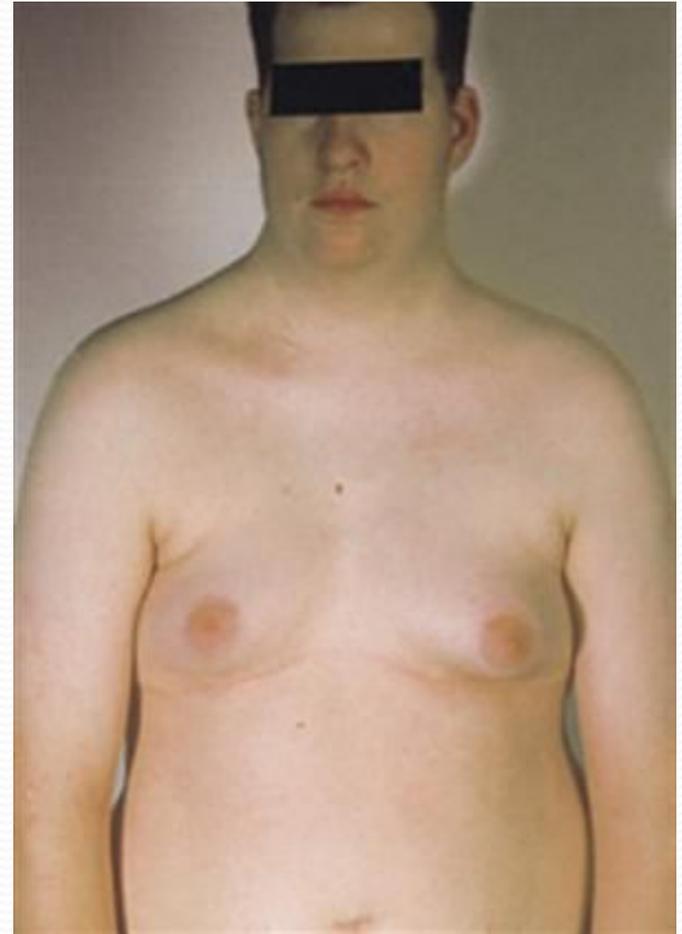
Синдром Вильямса

- Для синдрома Вильямса (синдром «лицо эльфа») характерны полные, опущенные вниз щеки, нередко голубоватые склеры, звездчатая радужка, маленькая нижняя челюсть, открытый рот, эпикант, отечность век, короткий нос с открытыми вперед ноздрями, сдавленный с боков лоб, нередко хриплый голос. Характерны пороки сердца. В возрасте 8–18 месяцев наблюдается гиперкальцемиа, сопровождающаяся анорексией (отсутствие аппетита), рвотой, полидипсией (повышенная жажда) и полиурией (выделение большого количества мочи), гипотонией. С возрастом заболевание утяжеляется. В некоторых случаях общительность ребенка и фонетически неплохая речь могут маскировать умственную отсталость.



Синдром Клайнфелтера.

- Синдром Клайнфелтера характеризуется увеличением числа X-хромосом в клетках мужского организма. Характерными чертами таких детей бывает низкая познавательная активность, слабая выраженность мальчишеских интересов, повышенная внушаемость и подчиняемость, неспособность к волевому усилию, сверхпривязанность к матери, инфантильность. После пубертатного периода синдром Клайнфелтера проявляется задержкой полового созревания, быстрым вытяжением, мышечной гипотонией и отсутствием вторичных половых признаков (недоразвитие наружных половых органов, слабое оволосение на лобке и в подмышечных впадинах, лице, патологическая мутация голоса), что связано с тяжелыми переживаниями. У мужчин с кариотипом 47, XXУ могут отмечаться евнухоидизм, ожирение по женскому типу, гинекомастия (увеличение грудных желез). Больные бесплодны. Возможен мозаицизм. В таких случаях клинические проявления менее выражены, интеллект у больных, как правило, не снижен.



Синдром 47, ХУУ

- Может отмечаться фенотипическое сходство с синдромом Клайнфелтера: высокий рост, евнуховидность. Неглубокая умственная отсталость выявляется у 30—40% больных. Возможны эмоционально-волевые нарушения: дисфония, повышенная возбудимость, агрессивные разряды, расторможенное влечение. Половая функция в большинстве случаев не страдает. С увеличением числа Y-хромосом степень умственной отсталости возрастает

Моногенные болезни

- Моногенные болезни — это разнородная по клиническим проявлениям, этиологии и патогенезу группа заболеваний, наследующихся в основном в соответствии с законами Менделя. В основе моногенных заболеваний лежат мутации одного гена. В связи с этим такие болезни называют также монофакторными и менделирующими. Они выявляются у 4,2–6,5% новорожденных. На их долю приходится 8–10% в структуре общей смертности детей до пятилетнего возраста. Около 25% всех случаев моногенных болезней являются врожденными. Лишь около 10% моногенных болезней манифестирует (проявляется) в старших возрастных группах после пубертата

Классификация моногенных болезней

- Классификация моногенных болезней Исходя из генетического принципа, выделяют болезни с аутосомно–доминантным, аутосомно-рецессивным, X-сцепленным рецессивным, X-сцепленным доминантным, Y-сцепленным (голандрическим) и митохондриальным (цитоплазматическим) типами наследования, болезни с немеделевскими типами наследования. Тип наследования моногенного заболевания зависит от локализации патологической мутации на аутосоме или половой хромосоме, от ее доминантности или рецессивности, а также от того, где она возникла: в ядерной ДНК или митохондриальной.

Синдром Ваарденбурга

- Дети с синдромом Ваарденбурга характеризуются особенностями внешности, связанными с нарушениями пигментации: седая прядь или раннее поседение, гипо- и гиперпигментированные пятна на коже, гетерохромия радужной оболочки глаза (сектор другого цвета в одном глазу, разного цвета глаза, либо глыбки другого цвета в одном глазу). Наиболее часто встречающимся признаком является телекант (смещение внутренних углов глаз кнаружи), высокое широкое переносье, у 20% детей с этим синдромом врожденная глухота. У многих больных, страдающих патологией с аутосомнодоминантным типом наследования, отмечается понижение репродуктивной функции, а иногда и стерильность, что может быть связано как с биологическими, так и социальными факторами. В связи с этим унаследованными от больных родителей являются, например, 50–70% случаев нейрофиброматоза-1 и только 10–20% всех случаев ахондроплазии. Остальные случаи обусловлены новыми мутациями (мутациями в половых клетках здоровых родителей). Исключением из этого правила являются болезни с поздним началом, когда к началу болезни деторождение уже закончено, либо больные с низкой экспрессивностью симптомов болезни.



Синдром Сотоса



- Характерными его признаками являются макроцефалия, выступающие лобные бугры, увеличенные кисти и стопы, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глаз, прогения, макроглоссия, высокое небо, сколиоз, синдактилия (сращение) пальцев стоп. При рождении масса и длина тела выше среднего. Усиленный рост в первые годы жизни. Костный возраст опережает паспортный. Нередко — дефекты зрения. Отмечается задержка речевого развития с дизартрией, нарушение координации движений. Лицо с возрастом удлиняется.

Синдром Дубовица

- характеризуется врожденной и постнатальной гипотрофией, соматической ослабленностью, отставанием психического развития, нарушениями пищеварения. Одним из основных признаков является медленно прогрессирующая микроцефалия, хриплый голос, расщелина неба, односторонний птоз, телекант, широкое плоское переносье, нарушение прорезывания зубов. Отставание психомоторного развития (задержка психического развития или умственная отсталость) часто сочетается с экзематозными высыпаниями в области лица и рук. Важным диагностическим признаком является шелушение кожи.



Синдром Барде-Бидля



- Характерно выраженное ожирение с обильным отложением жира на лице, груди, животе, ягодицах и бедрах. Половые органы и вторичные половые признаки развиваются со значительным отставанием. В первые годы жизни отставание психического развития проявляется не резко. На последующих возрастных этапах интеллектуальный дефект становится более очевидным. У детей отмечается слабость побуждений, расстройства настроения и влечений. Единственным ранним симптомом является полидактилия. К четырем годам выявляется снижение зрения, интеллектуальные нарушения выявляются при подготовке ребенка к школе. В некоторых случаях отмечаются нарушения слуха разной степени выраженности. Нередко обнаруживают пороки внутренних органов.

Диагностика наследственных болезней

- Диагностика отклонений в развитии является важным этапом консультирования и не направлена на социальную стигматизацию, или навешивание ярлыков на детей с теми или иными дефектами и их семьи. Задачей такой диагностики является установление структуры нарушения, его этиопатогенеза, роли генетических факторов в его возникновении, выяснение особенностей воспитания, взаимодействий в семье и в ближайшем семейном окружении. Этот подход позволяет не только рекомендовать ребенку тот или иной вариант воспитания и обучения, но и разрабатывать рекомендации для родителей, привлекая их самих к этой работе. При необходимости с участием дефектологов создается индивидуальная коррекционная программа и назначается медикаментозное лечение.

Методы диагностики наследственных форм отклонений в развитии

- Многие наследственные формы патологии диагностируются по особенностям внешнего облика, наличию сенсорных нарушений (зрения и слуха), опорно-двигательного аппарата; пороков внутренних органов — сердца, сосудов, желудочно-кишечной и мочеполовой систем, в сочетании с особенностями протекания психических процессов, поведения. Диагностика осуществляется врачом-генетиком, но посоветовать пройти медико-генетическое консультирование может и дефектолог, обладающий соответствующими знаниями.



- Чаще всего привлекает внимание своеобразное строение лица: Кукольное лицо с длинными ресницами характерно для детей с амавротической идиотией Тея-Сакса. Название — амавротическая идиотия связано с прогрессирующим снижением зрения (амавроз— слепота) и интеллекта. Нарушение обмена липидов в мозговой ткани, обусловленное ферментативной недостаточностью, проявляется с 4–5 месяцев. Заболевание характеризуется нарастающим слабоумием, апатичностью, симптомом «вишневой косточки» на глазном дне, атрофией зрительных нервов, судорогами, микроцефалией.

- Наряду с характерным лицом немаловажное значение имеют кожа и ее придатки. Следующие кожные нарушения относятся к системным порокам развития кожи: — Множественные кофейные («кофе с молоком») пятна на коже, особенно мелкие пятна в подмышечных впадинах, характерные для нейрофиброматоза (болезни Реклингаузена)





- Бульбарная (стволовая) дизартрия возникает при поражении языко-глоточного, блуждающего и подъязычного нервов или их ядер. Нарушаются артикуляция, дыхание и голосообразование. У детей затруднено глотание, снижен глоточный рефлекс, атрофированы мышцы языка. Такая форма дизартрии наблюдается с рождения у детей с синдромом Мебиуса. Для этого синдрома характерен врожденный паралич отдельных лицевых черепных нервов, чаще лицевого. У детей затруднено глотание, сосание, лицо неподвижно (амимично), может наблюдаться птоз (опущено верхнее веко), нарушение слезоотделения, жевания. Это может сочетаться с сенсорными и интеллектуальными нарушениями

Источники:

- А.Г. Московкина, Н.И. Орлова. Клинико-генетические основы детской дефектологии. Учебное пособие для студентов-бакалавров высших учебных заведений дефектологических факультетов / Под ред. профессора В.И. Селиверстова. — М.: ООО Гуманитарный издательский центр ВЛАДОС, 2014. — 259 с.