Наследственные болезни человека.

Учитель биологии ГОУ СОШ №199
Департамента образования
г. Москвы
Кокорева Н.В.

Болезней, не имеющих абсолютно никакого отношения к наследственности, практически не существует.

- К настоящему времени зарегистрировано более 2 тыс. наследственных болезней человека.
- По данным ВОЗ ежегодно регистрируется в среднем три новых наследственных заболевания.

Наследственные болезни человека

Генные болезни

*болезни обмена веществ (альбинизм, сахарный диабет)

*молекулярные болезни (гипертония, атеросклероз, подагра)

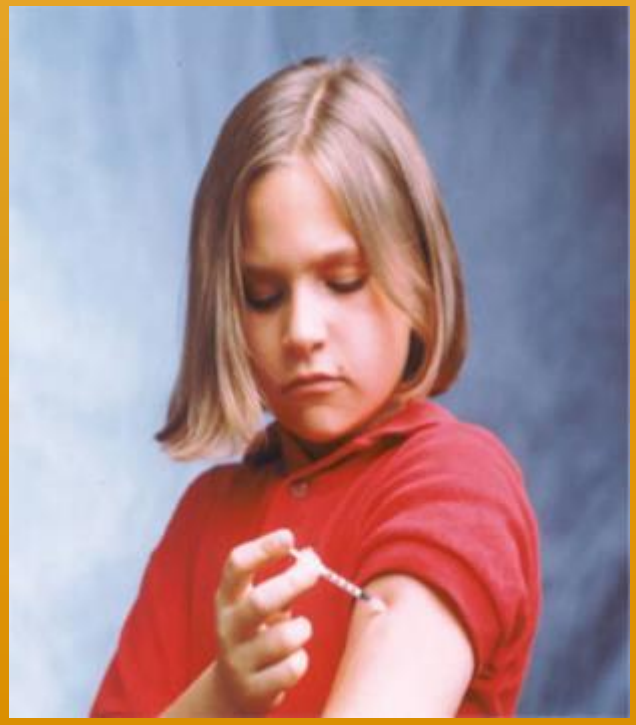
Хромосомные болезни

* моносомия

* полисомия

Нарушение аминокислотного обмена - альбинизм - дефект фермента тирозиназы, в результате блокируется превращение тирозина в меланин.

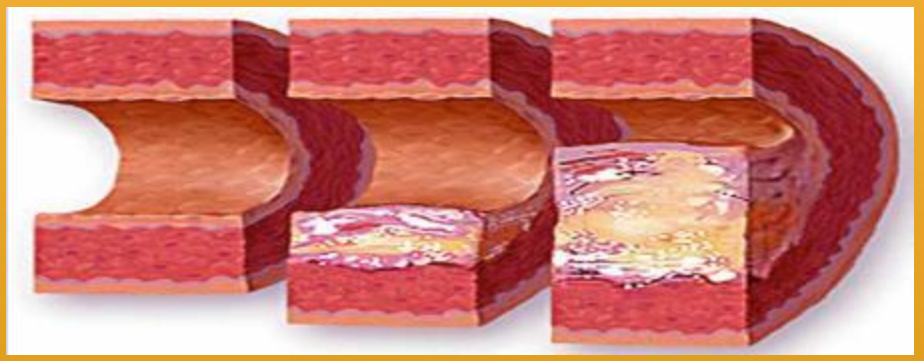
Заболевание углеводного обмена - сахарный диабет – дефицит гормона инсулина, что нарушает образование гликогена и повышает уровень глюкозы в крови.



Ряд патологических признаков – гипертония, атеросклероз, подагра - определяются несколькими генами(полимерия). Эти болезни связаны с наследственным предрасположением и зависят от условий среды(в благоприятных условиях могут не проявится).

Гипертония – повышение АД

Атеросклероз

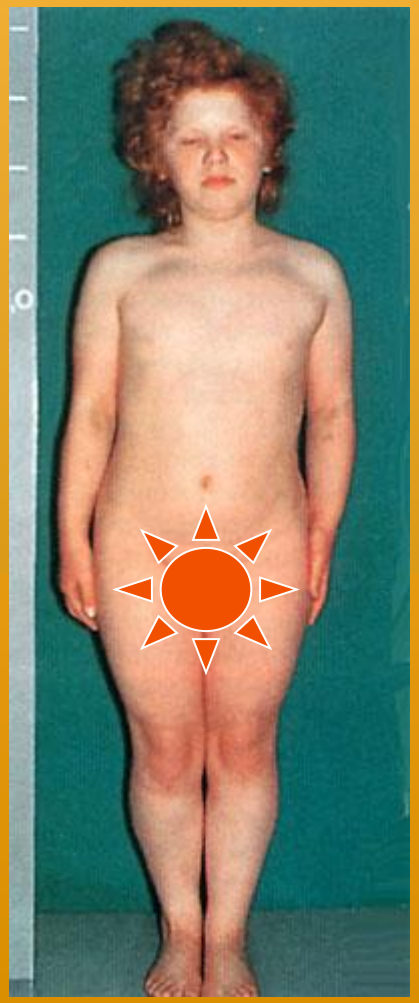


Хромосомные болезни. Моносомия.

Синдром Шерешевского-Тернера. **44+X0 – женщины малого роста, короткая, с кожной складкой шея, широкая грудная клетка, нарушение развития половой системы, часто поражение почек, сенсорной сферы.**
Житейский практицизм, подчиняемость, умственная отсталость. 1:5000

Рисунок 14. Больная 14 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Крыловидные складки на шее "голова сфинкса", низкий рост волос

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

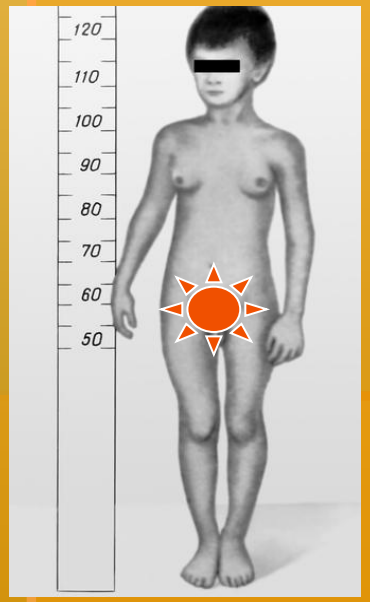


Хромосомные болезни.

Полисомия. Трисомия. Синдром Клайнфельтера.

44+xxy, 44+xxyy, 44+xyyy, 44+xxyy. Мужчины, нарушение развития и активности половых желёз, евнухоидный тип, умственная отсталость. **1:1000.**

44+xxx – женщины, нарушение полового, физического и умственного развития, иногда плодовиты. **1:1000.**



Синдром Дауна

45+xx, 45+xy – трисомия по **21** паре аутосом**. 1:500.**

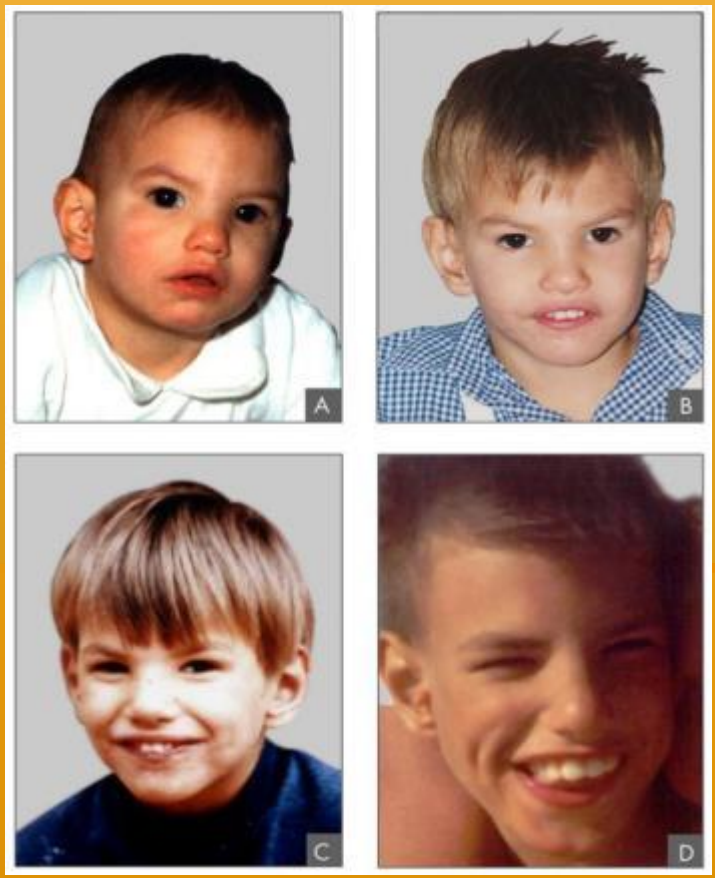
Умственная отсталость**,** низкий рост**,** полуоткрытый рот**,** раскосые глаза с эпикантусом**.** **1:500.**

Число детей с синдромом Дауна растёт**!**

Синдром Патау: **45+xx, 45+xy – трисомия по 13 паре аутосом. 1:6000. расщепление губы, нёба, недоразвитие глаз, полидактилия, пороки развития внутренних органов: кишечника, печени, почек.**

Синдром Эдвардса: **45+xx, 45+xy-трисомия по 18 паре аутосом. 1:7000.**
Узкие , короткие глазные щели, низко расположенные уши, выступающий затылок, характерное положение пальцев кисти, деформированный череп, низко расположенные уши, недоразвитые нижние челюсти, поперечная складка на ладони, патология жкт, сердца, сосудов, почек, половых органов.

Синдром «кошачьего крика»: 44+xx, 44+xy. 1: 45000, делеция плеча 5-й хромосомы: низкая масса тела при рождении, часто микроцефалия, деформированные ушные раковины, монголоидный разрез глаз, плач ребёнка напоминает кошачье мяуканье из-за недоразвития гортани. Отстают в физическом и умственном развитии.



Фенилкетонурия (ФКУ). 1:10000.

Единственным их отличием принято считать очень светлую кожу, светлые волосы и голубые глаза.

Причина-дефицит фенилаланингидроксилазы. Фенилаланин не может превращаться в тирозин, поражается нервная ткань - умственная отсталость, вторичная микроцефалия. Характерна поза «портного»: суставы согнуты, тело наклонено вперёд, Поражение кожи, запах пота, мочи «мышиный»(волчьий). Успешно применяют диетотерапию, медикаментозное лечение.

Синдром Мартина – Белл (синдром ломкой **X**-хромосомы: увеличено ЦГГ на участке длинного плеча **X**-хромосомы).
1:1250-1:5000лиц мужского пола. Вытянутый череп, большие оттопыренные уши, выступающий лоб, крупный нос, толстые губы, массивный подбородок, увеличенные кисти и стопы. Умственная отсталость, клаттеринг-синдром, аутизм.

Рис. 12.9
Синдром ломкой (фрагильной) хромосомы Х (синдром Мартина-Белла)
***А** - Ломкая Х-хромосома мужчины (слева) и женщины (справа)*
***Б** - Лицо подростка с синдромом Мартина-Белла.*

Медико-генетическая консультация

Кому рекомендуется обратиться в медико-генетическую консультацию:

*Если в семье есть больной, которому поставлен или заподозрен диагноз наследственного заболевания
*Если родился ребенок с врожденными и, особенно, множественными врожденными пороками развития

*Если в семье есть больной с выраженной умственной отсталостью, не обусловленной родовой травмой, или перенесенным тяжелым заболеванием

*Если в семье есть двое, или больше больных с одним и тем же заболеванием, и врачи затрудняются поставить диагноз этого заболевания

*Если Вы решили вступить в близкородственный брак (с двоюродным, троюродным братом/сестрой, дядей/тетей, племянником/племянницей)
*Если в семье есть больной с врожденным заболеванием, не обусловленным родовой травмой, или другой внешней причиной

*Если возраст беременной больше 35 лет

*Если во время дородового скрининга при ультразвуковом исследовании плода выявлены нарушения его развития, или другие отклонения, если изменены концентрации, так называемых, сывороточных маркеров, определяемых у беременных в 1-ом и во втором триместрах беременности

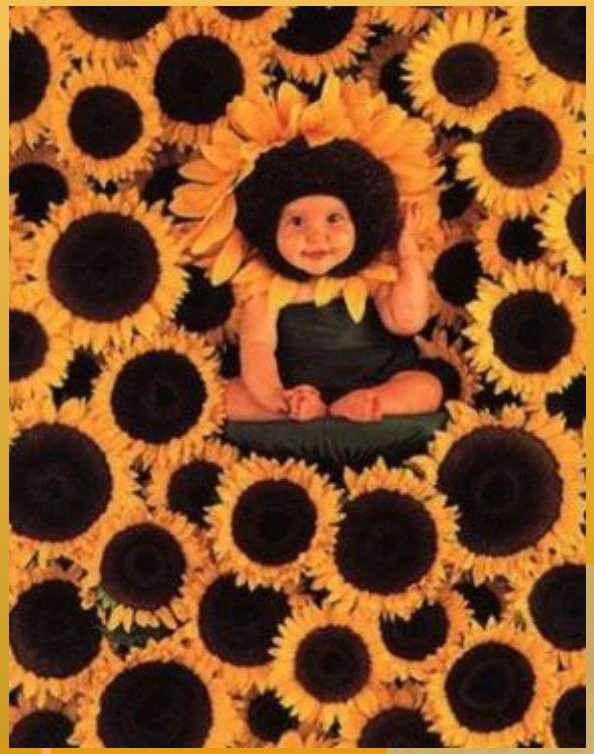
*Если в семье наблюдалось два, или более случаев рака молочной железы/яичников

*Если бесплодный брак связан с мужской стерильностью

*Если беременная женщина болела в 1-ом триместре беременности, или принимала в это время алкоголь, наркотики, или лекарственные препараты

*Если у женщины наблюдалось неоднократное спонтанное прерывание беременности

*Если в семье есть больной с врожденным, или прогрессирующим заболеванием глаз, нервной системы, кожи, скелета или других внутренних органов

МГНЦ РАМН

Чтобы малыш был здоров