



# Различают 5 групп наследственной патологии:

1. Генные болезни;
2. Хромосомные болезни;
3. Болезни с наследственной предрасположенностью;
4. Генетические болезни соматической (неполовой) клетки;
5. Болезни генетической несовместимости матери и отца.

# Генные болезни

Генные болезни – это заболевания,

вызванные мутациями на генном уровне.

## Виды генных болезней:

1. Аутосомно-доминантные;
2. Аутосомно-рецессивные;
3. X-сцепленные, доминантные;
4. X-сцепленные, рецессивные;
5. Y-сцепленные.

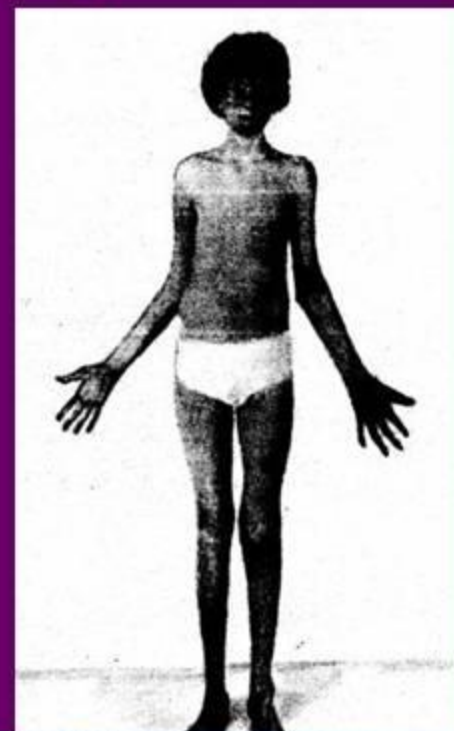


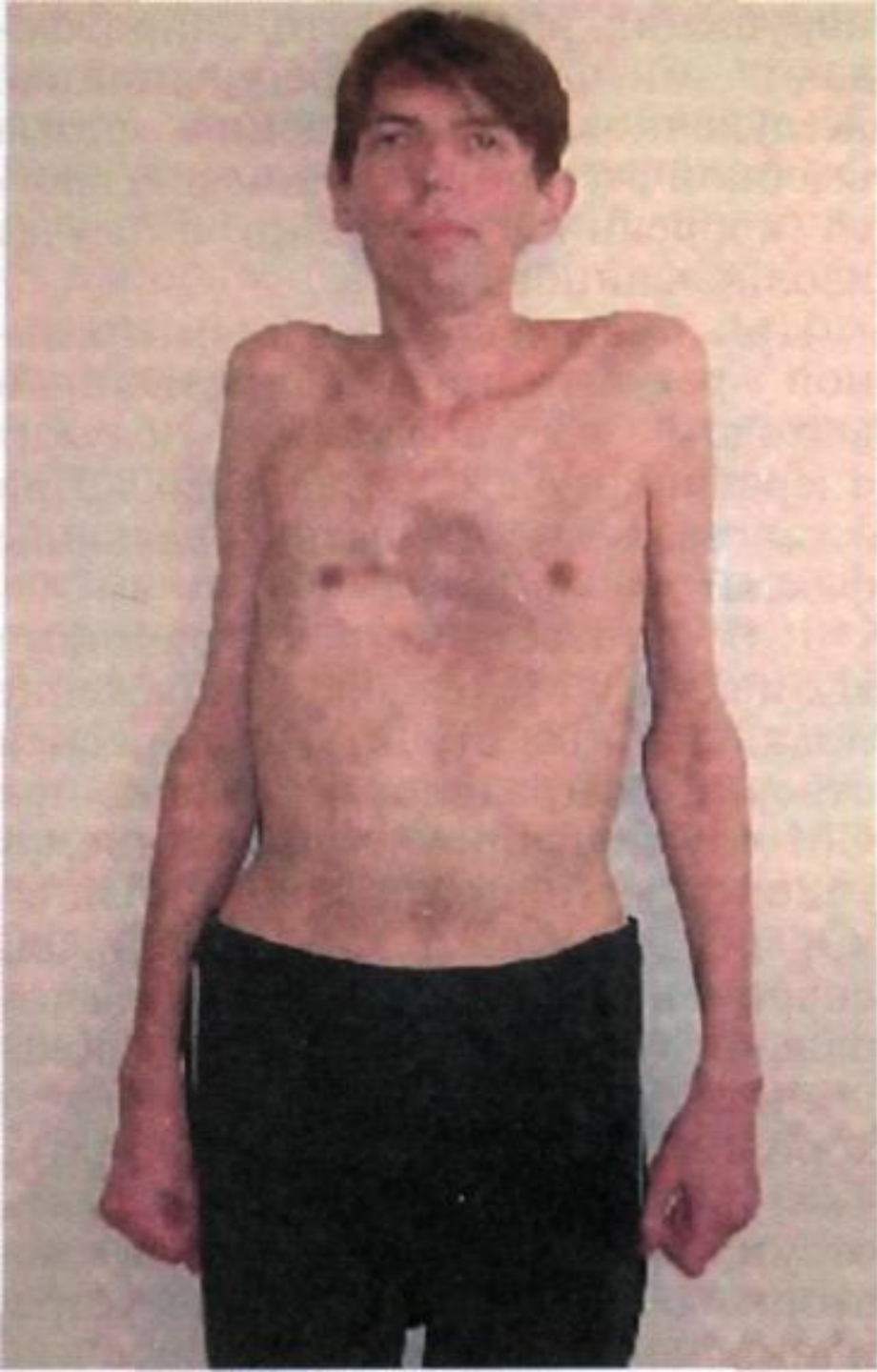
# АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЕ БОЛЕЗНИ

- В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина)
- Действие мутантного гена проявляется практически всегда
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.

# Синдром Марфана («Паучьи пальцы»)

- Мутация в гене, ответственном за синтез белка соединительнотканых волокон фибриллина
- Признаки:
  - **Повышенная растяжимость соединительной ткани**
  - **Высокий рост**
  - **Длинные пальцы**
  - **Деформация грудной клетки**
  - **Плоскостопие и пр.**

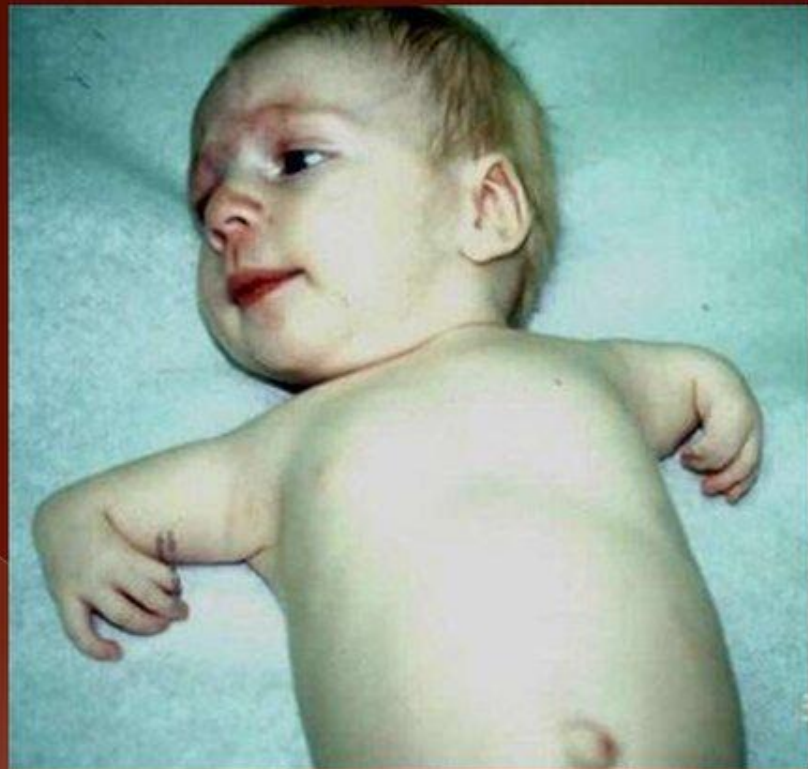






# Синдром Холт- Орама.

наследственное сочетание аномалий больших пальцев рук и дефекта межпредсердной перегородки; это моногенный синдром множественных пороков развития. Название дано по фамилиям врачей М. Холта (педиатра) и С. Орама (кардиолога). Клиническая картина характеризуется аномалиями верхних конечностей и врожденными пороками сердца. Пороки развития руки варьируют от недоразвития или отсутствия 1-го пальца кисти и трёхфалангового 1-го пальца кисти до недоразвития или полного отсутствия лучевой кости с формированием лучевой косорукости.











© 1997 W.F. Enneking

## Нейрофиброматоз у детей

Нейрофиброматоз – врожденное заболевание, для которого характерно формирование опухолей. Большинство из них являются доброкачественными. Опухоли могут локализоваться в нервах, коже, головном или спинном мозге, или других органах. Лечение нейрофиброматоза в Израиле заключается в хирургическом удалении операбельных опухолей, профилактике и мониторинге осложнений. Нейрофиброматоз у детей может сопровождаться различными функциональными нарушениями – например, расстройствами зрения или слуха – а также отставанием в физическом развитии и трудностями в обучении. Нейрофиброматоз обусловлен генетической мутацией и носит врожденный характер. Первые признаки заболевания появляются в детском или подростковом возрасте, и большинство случаев нейрофиброматоза диагностируются до достижения ребенком 16 лет.



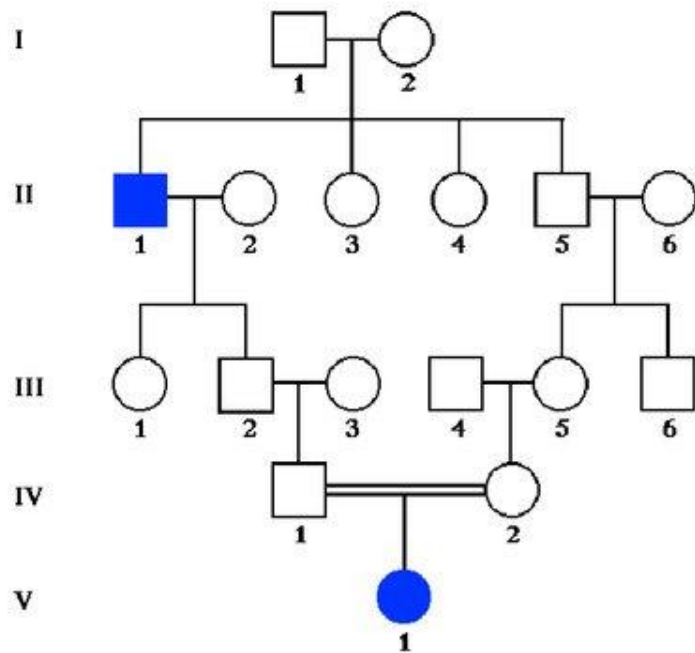






# Аутосомно-рецессивное наследование

## Признаки:



- Заболевания встречаются редко. В родословной больные в основном «по горизонтали» (сибсы)
- Родители больных часто являются кровными родственниками
- Родители больного ребенка клинически здоровы и являются гетерозиготными носителями мутантного гена
- Вероятность рождения больного ребенка в такой семье – 25%
- Мужчины и женщины поражаются в равной степени

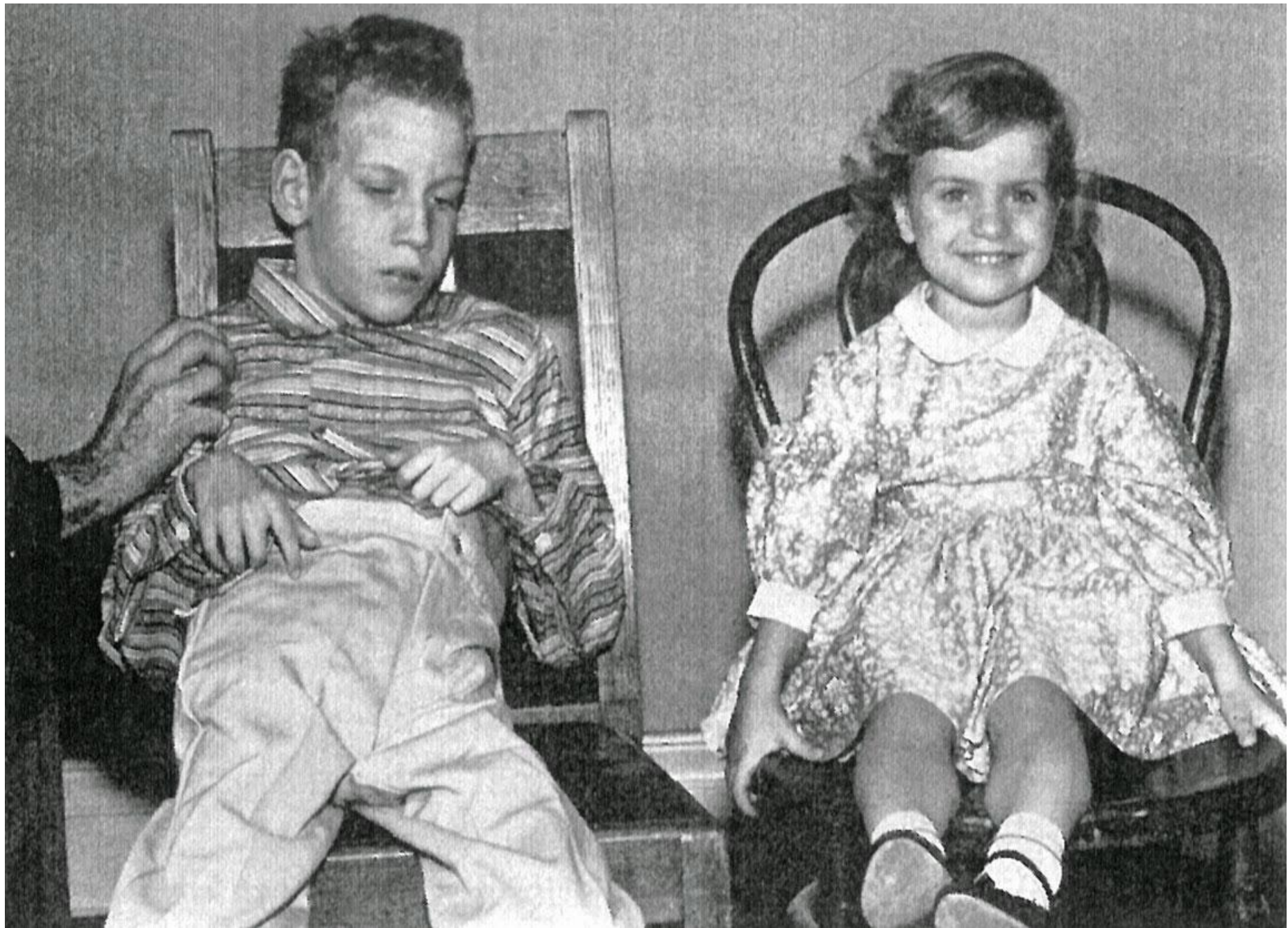


# Фенилкетонурия

- Нарушен обмен аминокислоты фенилаланин
- Фенилаланин накапливается в крови и превращается в фенил пировиноградную кислоту – **нейотропный яд**
- Симптомы – судорожные припадки и олигофрения
- Частота встречаемости - 1:1000







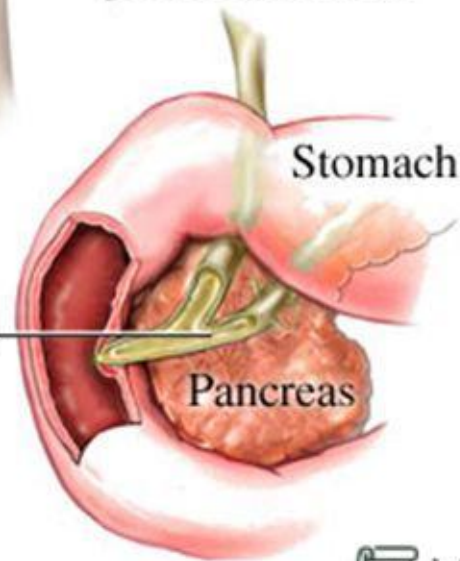
*Муковисцидоз (кистозный фиброз) - наследственное заболевание, сопровождающееся нарушением функций многих желез, которые начинают вырабатывать патологический секрет, что в результате приводит к поражению пищеварительного тракта и легких.*



Mucus blocks air sacs (alveoli) in the lungs



Mucus blocks pancreatic ducts



Pancreatic duct

# Симптомы муковисцидоза:

- Бочкообразная форма грудной клетки.
- Кожа сухая, потерявшая свою упругость и эластичность.
- Волосы становятся ломкими, начинают выпадать.
- Постоянная одышка, усиливающаяся при нагрузке.
- Цианотичный цвет лица (синюшный) и всех кожных покровов. Объясняется недостатком притока кислорода к тканям.



**Ребенок, больной муковисцидозом**

# ГАЛАКТОЗЕМИЯ



**Галактоземия** — наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение обмена веществ на пути преобразования галактозы в глюкозу.

Галактоза накапливается в крови и тканях, оказывая токсическое действие на центральную нервную систему, печень и хрусталик глаза, что определяет клинические проявления болезни.

Тип наследования галактоземии - аутосомно-рецессивный.

Заболевание проявляется в первые дни и недели жизни выраженной желтухой, увеличением печени, неврологической симптоматикой (судороги, нистагм, гипотония мышц), рвотой; в дальнейшем обнаруживается отставание в физическом и нервно-психическом развитии, возникает катаракта.





# ГАЛАКТОЗЕМИЯ



