



# Наследственная патология

ИДОиР, 1 к. (бак.), 6 гр., Севастьянова  
Арина.

# Наследственная патология:

Большая группа болезней человека, вызванных патологическими изменениями в генетическом аппарате.

Это многочисленные болезни внутренних органов, обмена веществ, крови, эндокринной системы, кожи, глаз, мочеполовой системы, нервные и психические заболевания и т.д.

# Причины:

- Хромосомные аномалии;
- Нарушения хромосом;
- Генные мутации.

Норма и аномалия	Фенотип Фенотип по полу	Комплекс половых хромосом
Нормальный мужчина	Мужской	X <sup>Y</sup>
Нормальная женщина	Женский	X <sup>X</sup>
Синдром Шерешевского— Тернера	Женский	X <sup>0</sup>
Синдром Клайнфельтера	Мужской	X <sup>XY</sup>
Трисомия X	Женский	X <sup>XX</sup>
Трисомия X + Y	Мужской	X <sup>XXY</sup>
Тетрасомия X	Женский	X <sup>XXXX</sup>
Тетрасомия X + Y	Мужской	X <sup>XXXXY</sup>

# По типу мутаций они делятся на: хромосомные и генные, или молекулярные:

## Хромосомные

Характеризуются изменением количества хромосом (анэуплоидия) или структурными перестройками (делеция, транслокация, дупликация, инверсия).

Например, синдром Эдвардса - трисомия 18 хромосомы.

## Генные

Генетические заболевания наследственного типа формируются при мутации генной информации.

## Молекулярные

Мутация гена ведет к выпадению или изменению свойств фермента, в результате чего происходит нарушение биохимической реакции (блок метаболизма) и изменение признака (свойства, функции организма), что в итоге вызывает развитие болезни.

# Особенности патогенеза наследственных болезней связаны со свойствами мутантного гена:

1. Пенетрантность – проявляемость мутантного гена, выраженная в процентах проявления болезни к общему числу носителей мутации;
2. Экспрессивность – выраженность эффекта мутантного гена, определяющая клиническую тяжесть заболевания;
3. Плейотропизм – множественный эффект мутантного гена, обуславливающий многообразие клинических симптомов болезни;
4. Явление генокопии – клинически сходные наследственные болезни, обусловленные мутацией разных генов, контролирующих синтез белков-ферментов, участвующих в одном метаболическом цикле. Примеры: гликогенозы, гемофилия.

# Особенности клинических проявлений наследственной патологии:

1. Врожденный характер заболевания.
2. Множественные патологические изменения органов или систем. Это особенно характерно для моногенных и хромосомных синдромов.
3. Семейный характер заболевания, когда имеются повторные случаи аналогичной патологии у членов одной семьи
4. Хроническое, прогрессирующее течение заболевания, приводит к постепенному ухудшению клинической картины и состояния больного.
5. Относительная устойчивость к наиболее распространенным методам терапии.

# Способы лечения:

- Увеличение количества поступающих коферментов, к примеру, витаминов.
- Диетотерапия. При нарушении диеты сразу наблюдается резкое ухудшение состояния больного.
- Потребление тех веществ, которые отсутствуют в организме по причине развития патологии.
- При нарушении обмена веществ необходимо обеспечить своевременное очищение организма от токсинов.
- Ингибиторы помогают блокировать чрезмерную активность ферментов.
- Возможна трансплантация органов, участков ткани, клеток, которые содержат нормальную генетическую информацию.



## **Синдром Марфана**

↓  
**Мутантный ген**

↓  
**Нарушения развития  
(обмена)  
соединительной ткани**

↙  
**вывих  
хрусталика  
глаза**

↘  
**вывихи  
и подвывихи  
в суставах**

↙  
**длинные  
и тонкие  
пальцы**

↓  
**пороки  
клапанов  
сердца**

↘  
**страдают  
сосуды**

<http://TaLL.by>



# Синдром Эдвардса

small mouth,  
small jaw,  
short neck

shield chest,  
or short and  
prominent  
sternum;  
and wide-  
set nipples



occiput, or back part  
of the skull, is  
prominent

dysplastic, or  
malformed ears

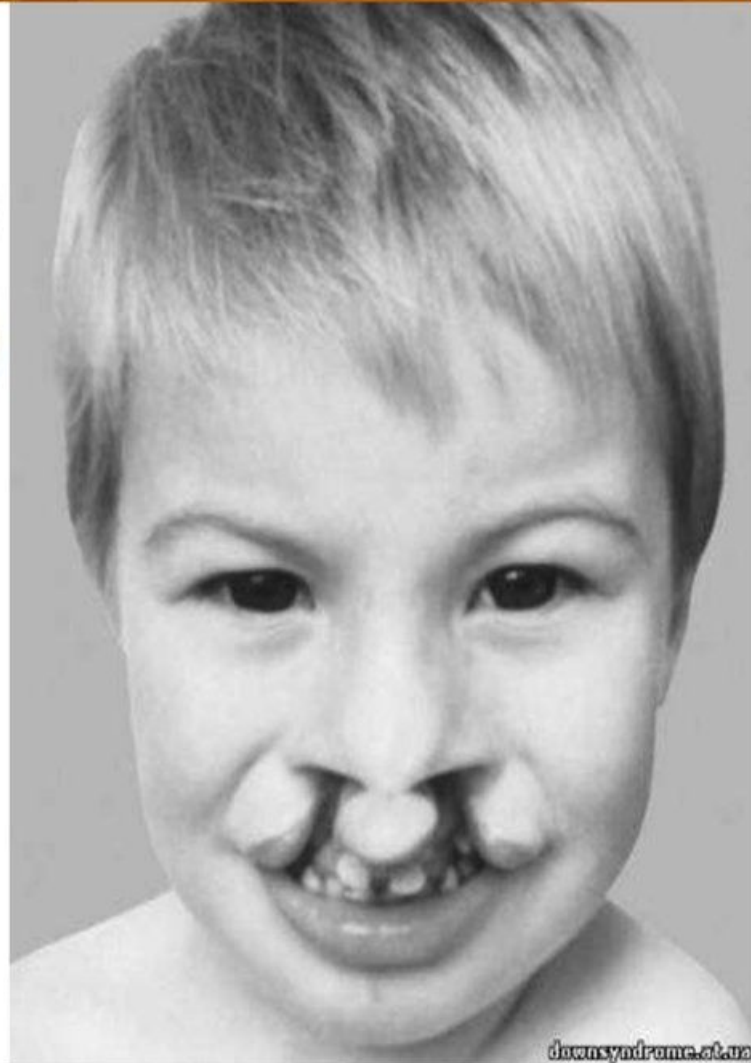


clenched hands  
with overlapping  
fingers

flexed big toe;  
prominent heels

*AKC/CH/11*

Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.



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

# Синдром Дауна трисомия по 21 хромосоме

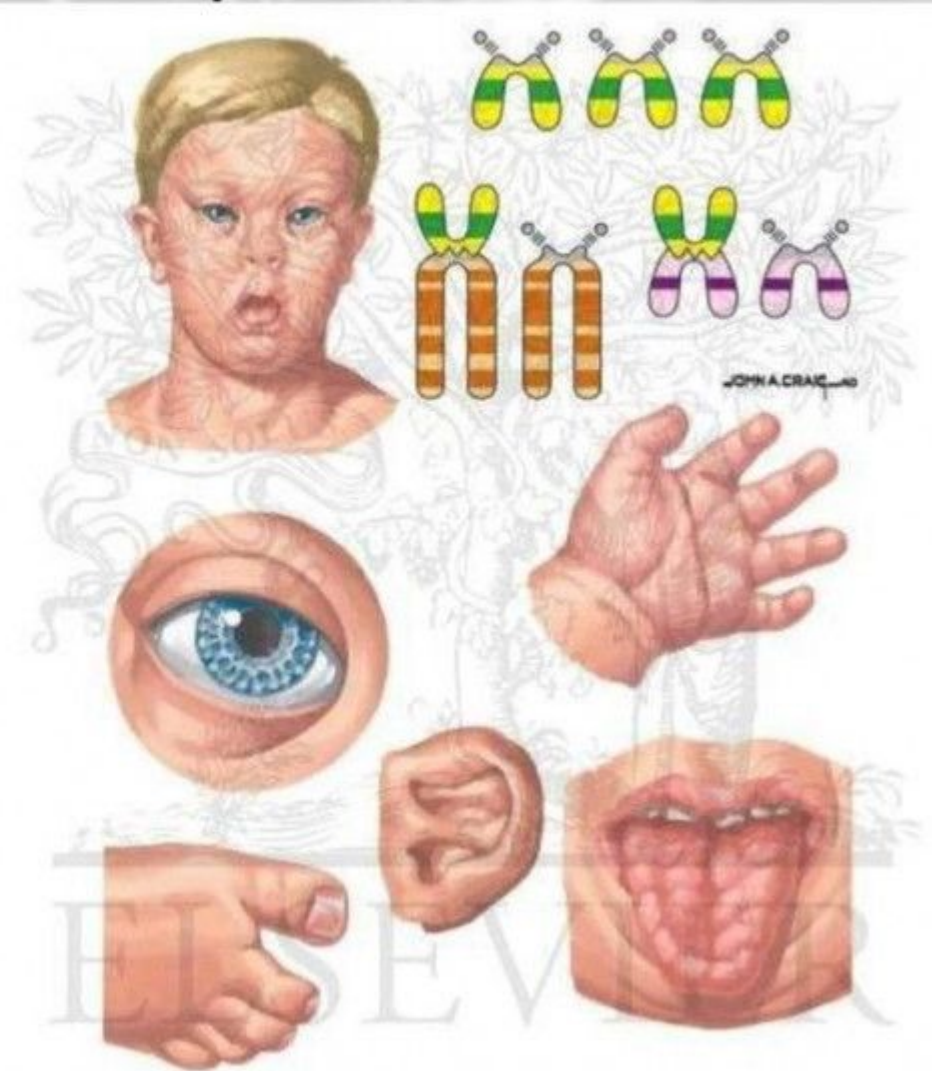


flattened  
nose and face,  
upward slanting  
eyes,

single palmer  
crease, short  
fifth finger that  
curves inward



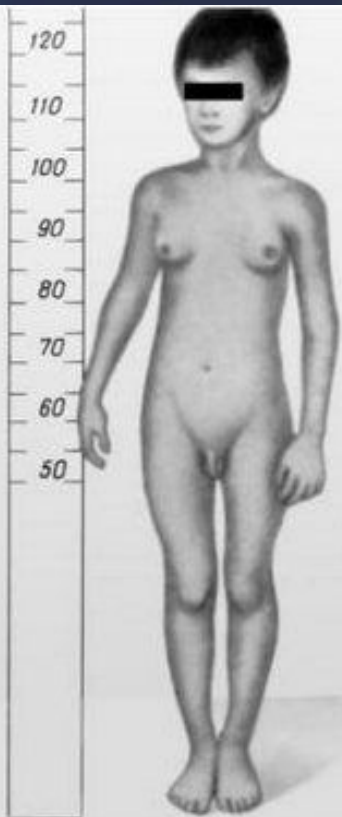
widely separated  
first and second  
toes and increased  
skin creases



## Синдром Клайнфельтера

Кариотип больного XXУ. полисомии по X-хромосоме у мужчин (распространенность около 1:500). Чаще всего наблюдается кариотип 47,XXУ (классический вариант синдрома), но встречаются и более редкие кариотипы: 48,XXXУ; 49,XXXXУ; 48,XXYУ; 49,XXXUY.

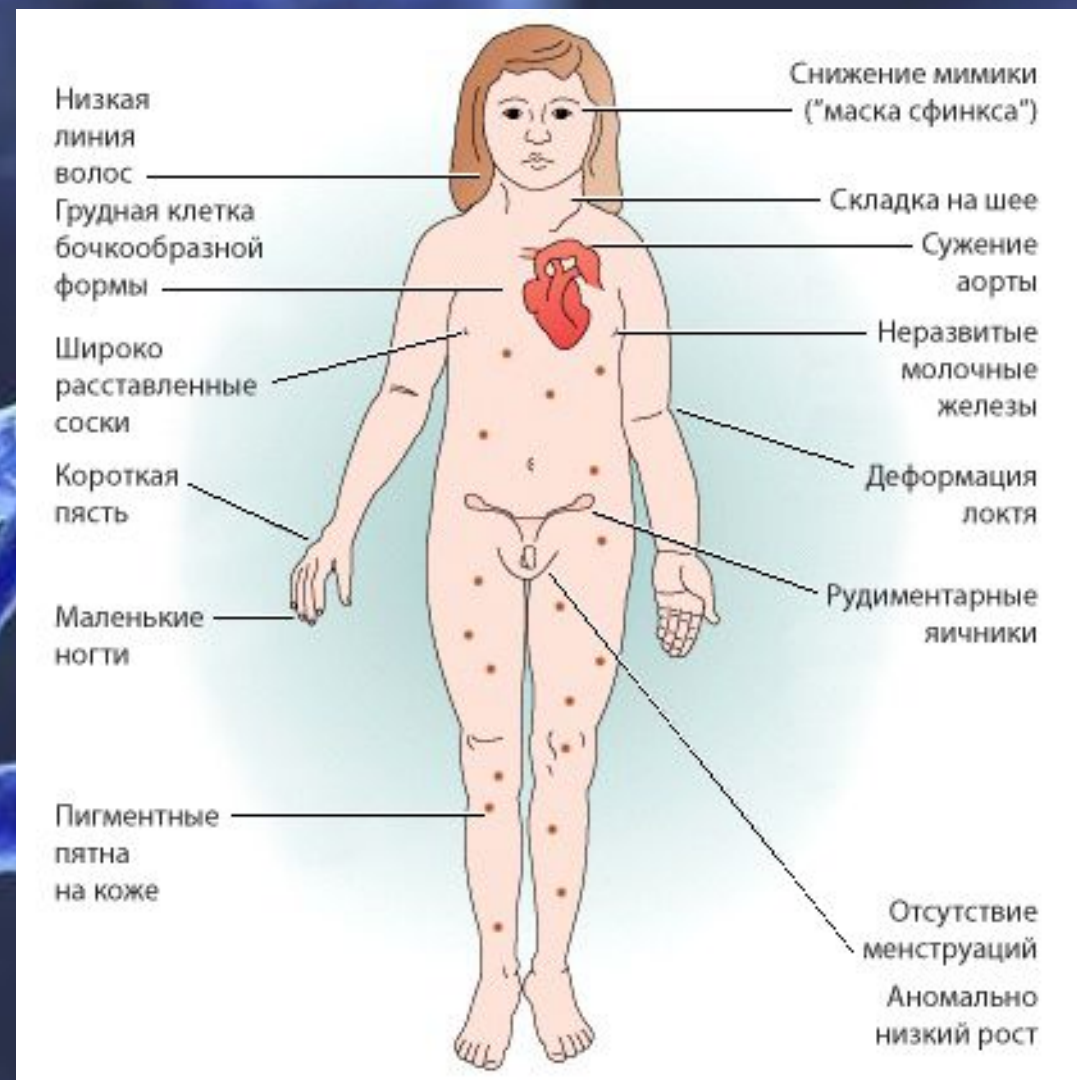
Характерно высокий рост, непропорциональные конечности (мальчик 6 лет).



# Синдром Шерешевского-Тернера, кариотип 45, XO.



Большая XO





**Спасибо за  
внимание!**