

УСТОЙЧИВОСТЬ-
влиянием на организм

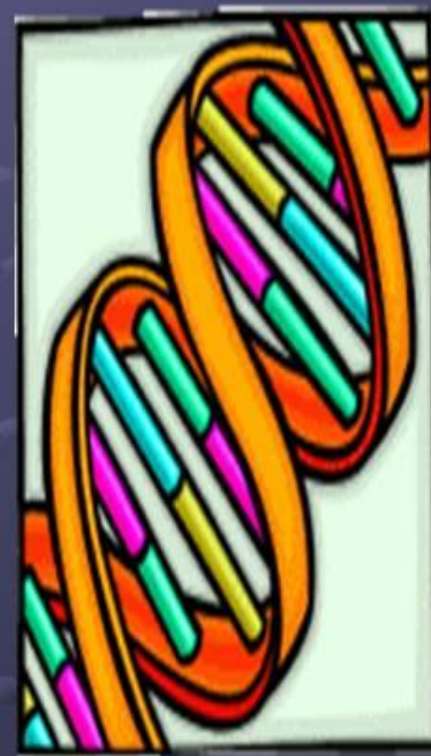
**Мутация –это
наследуемые
изменения
генетического
материала организмов.**



PPt4WEB.ru

Классификация генных заболеваний

- 1. Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия.
- 2. Нарушение обмена углеводов: галактоземия, фруктоземия.
- 3. Нарушение обмена липидов: семейная гиперхолестеринемия.
- 4. Нарушение биосинтеза гормонов: адреногенитальный синдром.
- 5. Нарушение обмена витаминов: нарушение всасывания витамина В12.
- 6. Нарушение синтеза гемоглобина: серповидно-клеточная анемия, талассемии.



Типы мутаций

- Геномные мутации
- Хромосомные мутации
- Генные мутации
 - связаны с изменением в самих генах:
 - Выпадение нуклеотида.
 - Замена одного нуклеотида другим.
 - Удвоение нуклеотида и т.п.

Это приводит к тому, что синтезируется белок с измененными свойствами.

Хромосомные болезни

- ♦ Болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом.
- ♦ Хромосомные болезни возникают в результате мутаций в половых клетках одного из родителей. Из поколения в поколение передаются не более 3—5 % из них.
- ♦ Хромосомными нарушениями обусловлены примерно 50 % спонтанных абортов и 7 % всех мертворождений.
- ♦ В настоящее время у человека известно более 700 заболеваний, вызванных изменением числа или структуры хромосом.
- ♦ Частота заболеваний 6-10 из 1000 новорожденных.

Моногенные болезни

- ❖ Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя (аутосомное или сцепленное с X-хромосомой наследование, доминантное или рецессивное).
- ❖ Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.

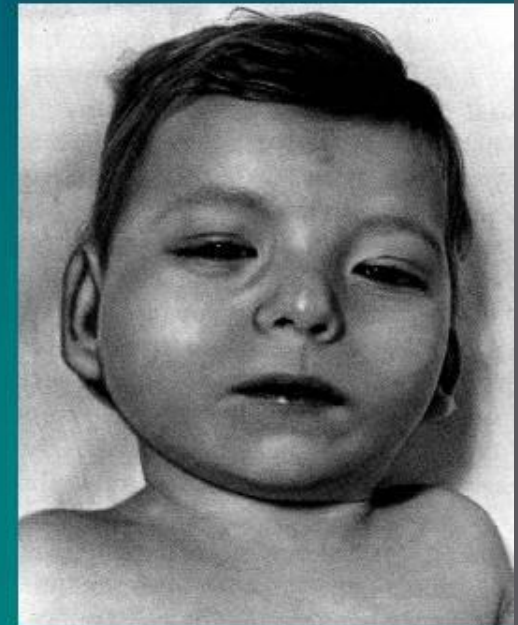
Прогерия

Прогерия (греч. *progērōs* преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).



Синдром «кошачьего крика»

- Клиническая характеристика:
- Специфический плач
- Асимметрия лица
- Широкая переносица
- Микроцефалия
- Лунообразное лицо
- Монголоидный разрез глаз

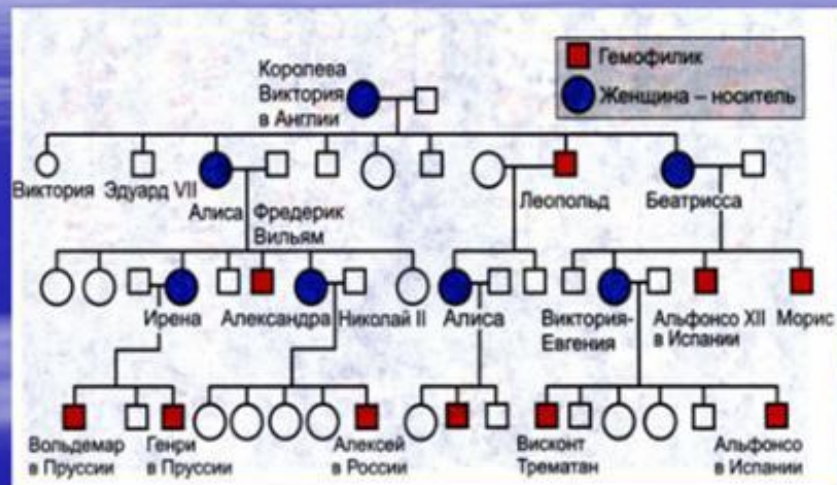


Гемофилия

гемофилия
(кровоточивость).
Причина: генная мутация.

Проявление:
недостаточное развитие
факторов свертывания
крови (тромбокиназ),
сильно затягивающееся
время свертывания
крови; при ранениях
большие потери крови.
Наследование сопряжено
с полом; ген,
ответственный за
болезнь, расположен в X-
хромосоме, рецессивен.
Ген этой болезни
наследуется по
материнской линии.

Наследование гемофилии



МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ



- Синдром Моркио описан в 1929 г.
- **Клинические признаки:** отставание в росте, деформация позвоночника и грудины, деформация коленных суставов, короткая шея и гипертрофия нижней части лица, большой живот. Смерть чаще от сердечной патологии до 20 лет.
- **Тип наследования: АР**
- **Популяционная частота неизвестна**