

УСТОЙЧИВОСТЬ-  
влиянием на организм

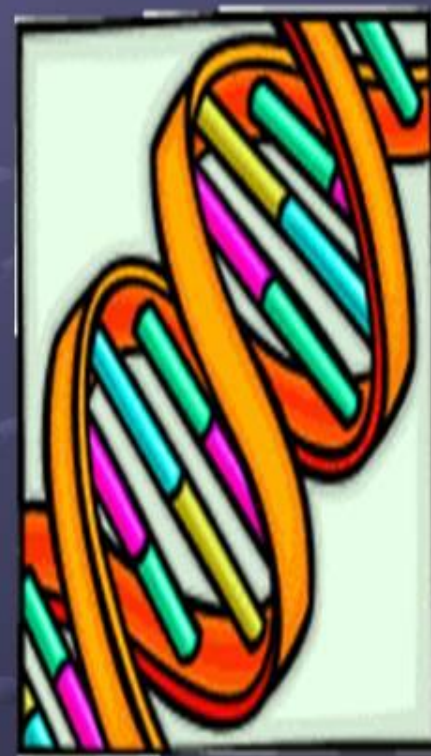
**Мутация –это  
наследуемые  
изменения  
генетического  
материала организмов.**



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

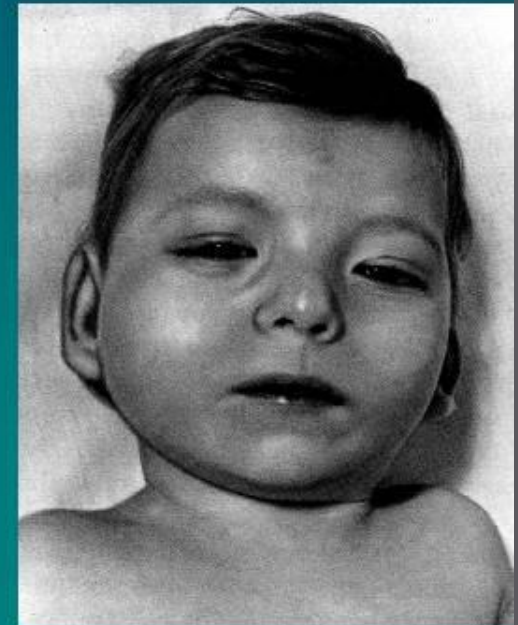
**Прогерия** (греч. *progērōs* преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия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





# Синдром «кошачьего крика»

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

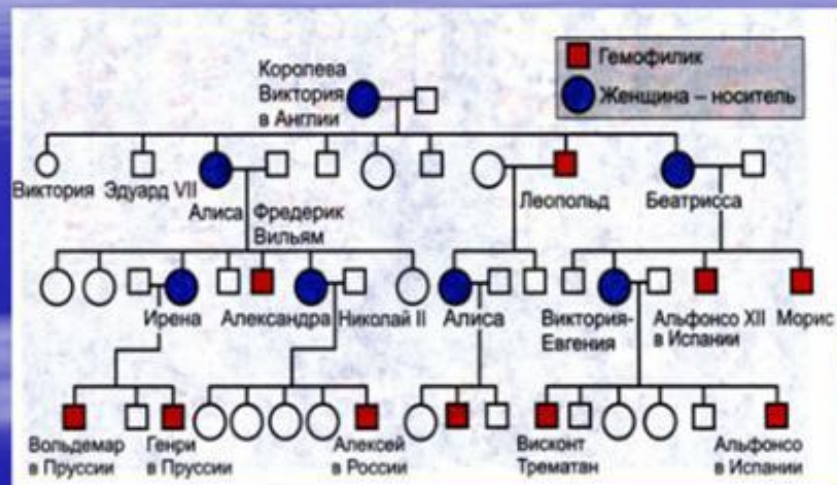


# Гемофилия

гемофилия  
(кровоточивость).  
Причина: генная мутация.

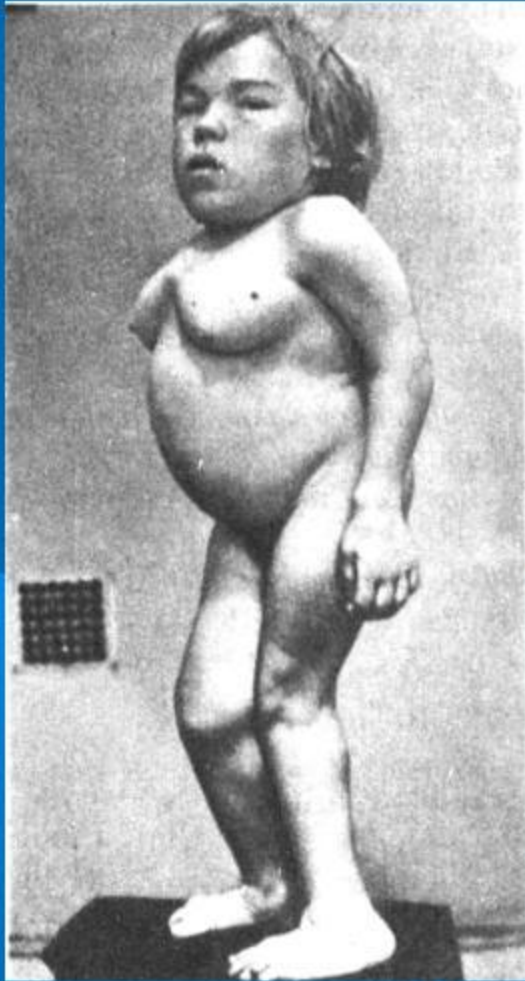
Проявление:  
недостаточное развитие  
факторов свертывания  
крови (тромбокиназ),  
сильно затягивающееся  
время свертывания  
крови; при ранениях  
большие потери крови.  
Наследование сопряжено  
с полом; ген,  
ответственный за  
болезнь, расположен в X-  
хромосоме, рецессивен.  
Ген этой болезни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