



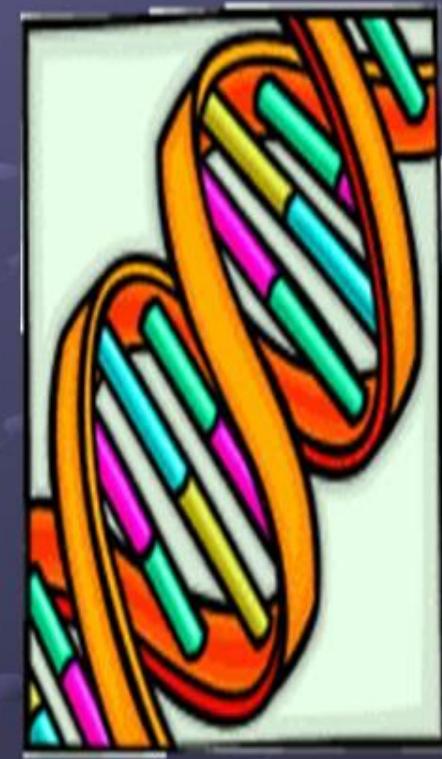
ЧИВОСТЬ-
ствием на организм

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



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 B12.
- 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.

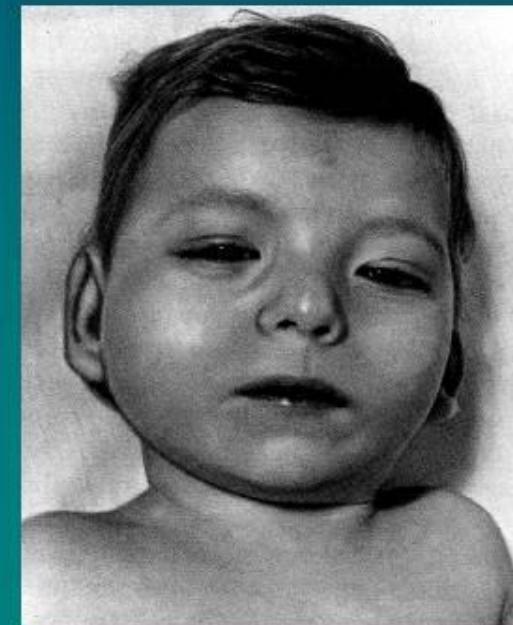
Прогерия

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



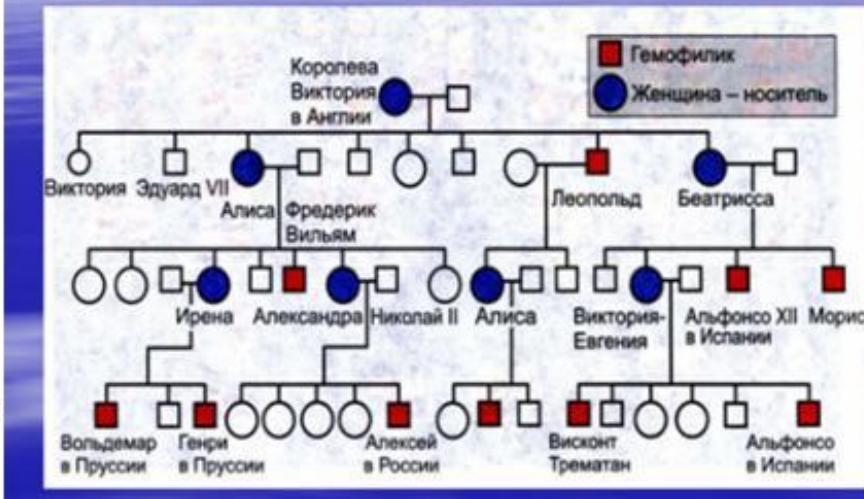
Гемофилия

**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, расположена 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