

Наследственные болезни
и болезни родителей,
приводящие к
нарушениям в развитии

Наследственные болезни

Изучены закономерности передачи по наследству многих аномалий развития и предрасположений к болезням. Причины болезней связаны, чаще всего с возникновением патологических мутаций.

Под влиянием воздействий, получивших название мутагенов, изменяется структура гена (генная мутация), а затем изменённый ген передается по наследству и при определенных условиях болезнь проявляется у потомства.

Мутации могут происходить и на уровне всего хромосомного комплекса; при этом может изменяться число хромосом (хромосомная мутация). Эту группу наследственных изменений относят к хромосомным болезням.

Передача наследственных признаков, возникающих в результате генных мутаций, может осуществляться по различным типам, в том числе может быть связана с половыми хромосомами. Наследование признаков может быть доминантным и рецессивным.

Доминантным называют такое наследование, при котором ген обязательно проявляет свои свойства и формирует соответствующий патологический признак. По доминантному признаку наследуются синдактилия (сращение пальцев рук), полидактилия (увеличение числа пальцев), ахондроплазия (укорочены руки и ноги, в пропорции к туловищу), множественный нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена), врождённая атрофия слухового нерва и некоторые другие, редко встречающиеся болезни.

Рецессивным называют такое наследование, при котором ген, определяющий формирование какого-либо признака, не проявляется в присутствии другого гена, имеющего аналогичное расположение в парной хромосоме. Может существовать скрытое носительство мутантного гена. Заболевание может возникнуть у потомства от брака, когда оба родителя являются носителями такого гена. Особое значение в этом отношении имеют браки между близкими родственниками.

К аномалиям, передающимся по рецессивному признаку, относятся заячья губа (расщелина губы), волчья пасть (расщелина нёба), микроцефалия (недоразвитие полушарий головного мозга), ихтиоз (образование на коже грубых очагов ороговения – «рыбья чешуя»), некоторые дефекты белкового обмена. Некоторые рецессивные наследственные болезни вызваны патологическими генами, «сцепленными с полом», т.е. с половыми хромосомами. В настоящее время известно около 60 таких заболеваний. Наиболее известными из них являются гемофилия и дальтонизм.

Болезни родителей,
приводящие к
нарушениям в развитии

Сахарный диабет

Сахарный диабет при беременности приводит к возникновению множества осложнений во время вынашивания малыша: формированию врожденных пороков развития, нарушению работы плаценты, хронической гипоксии и задержке развития плода, тяжелому гестозу, высокому риску развития сахарного диабета у ребенка, самопроизвольному прерыванию беременности.

Пороки сердца

При пороке сердца нарушается кровообращение. Это особенно опасно во время беременности, когда увеличивается нагрузка на сердечно-сосудистую систему. Беременность при пороках сердца может привести к усугублению сердечной недостаточности. Для ребенка подобные нарушения чреваты нехваткой кислорода (гипоксией), задержкой развития и гипотрофией (недостаточной массой тела).

Заболевание

ЩИТОВИДНОЙ ЖЕЛЕЗЫ

Болезни щитовидной железы при беременности нередко вызывают развитие умственной отсталости у ребенка, а во время беременности у таких женщин чаще возникают осложнения: самопроизвольное прерывание беременности, плацентарная недостаточность, задержка развития плода.

Краснуха

Краснуха - вирусная инфекция - у взрослого человека может проявляться слабо или вообще остаться незамеченной (у женщин краснуха может проявляться лишь насморком, незначительным кашлем, слабо выраженной сыпью на теле в течение 1-3 дней), у плода же вызывает серьезные осложнения. Наиболее тяжелые последствия для малыша приносит инфекция в первые три месяца внутриутробного развития, когда наблюдается повышенная чувствительность и восприимчивость плода ко всяким воздействиям. Последствия очень страшные: болезнь или недостаточное развитие сердца, меньшие (относительно нормы) размеры головы, задержки общего развития, дефекты слуха и зрения и даже смерть.

Особую группу нарушений в развитии составляют детские церебральные параличи, которые являются следствием повреждений мозга, вызванных хроническими заболеваниями будущей матери, перенесенных ею инфекционных заболеваний, интоксикаций, несовместимости крови по резус-фактору, иногда - асфиксией новорожденных и родовой травмой, реже - энцефалитом.

У женщин, больных эпилепсией, в высоком проценте случаев рождаются дети с различными пороками: расщепление губы и нёба, дефекты развития нервной трубки, сердца, скелета.