

МУТАЦИИ

Выполнил:
Курсант 241 уч.гр.
Бусел Д.А.

МУТАЦИИ

- Генные;
- Хромосомные;
- Геномные;
- Цитоплазматические;
- Соматические.

ГЕННЫЕ МУТАЦИИ



Фенилкетонурия

Фенилкетонурия (фенилпировиноградная олигофрения) — наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития.

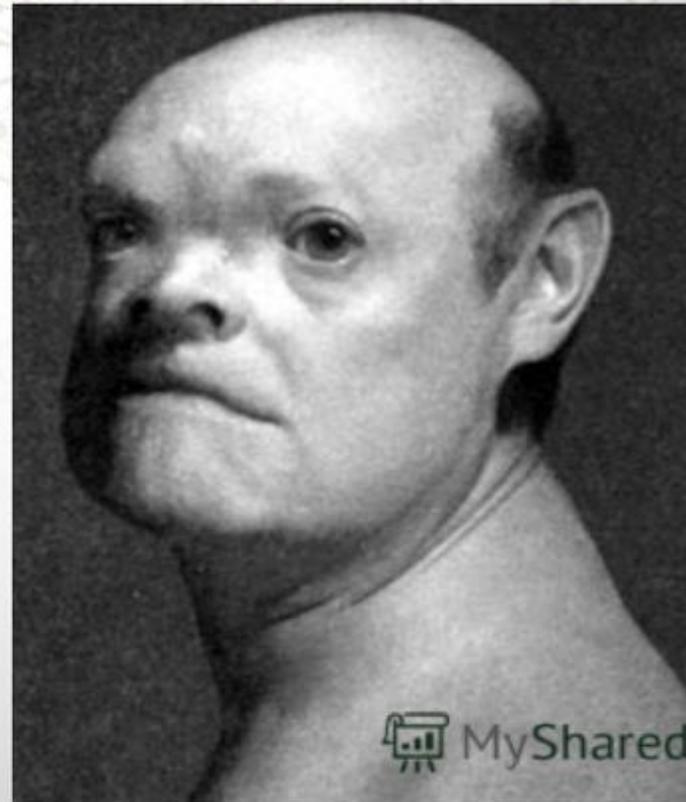
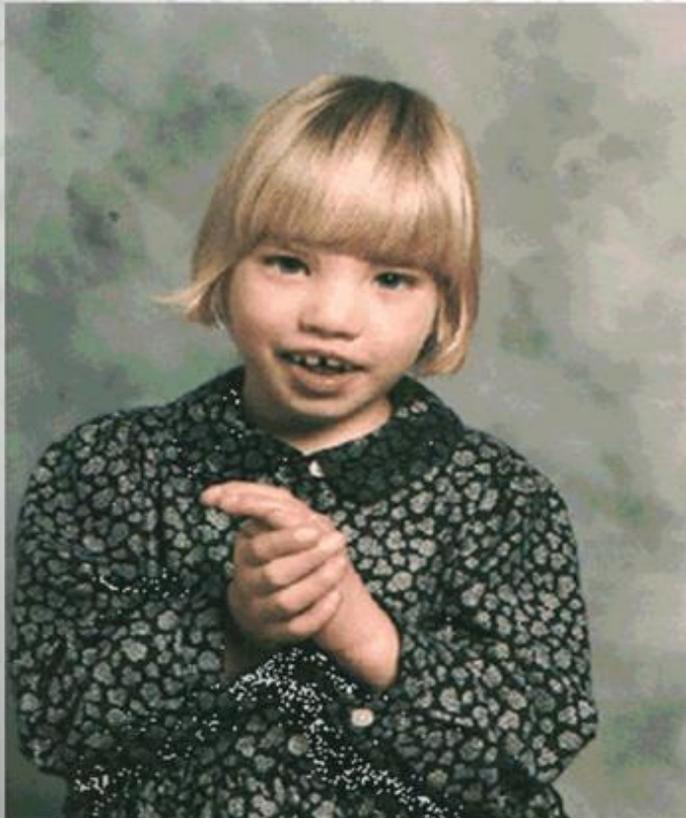
ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

Серповидноклеточная анемия



ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ

Особенности больных с синдромом кошачьего крика



Особенности больных с синдромом кошачьего крика



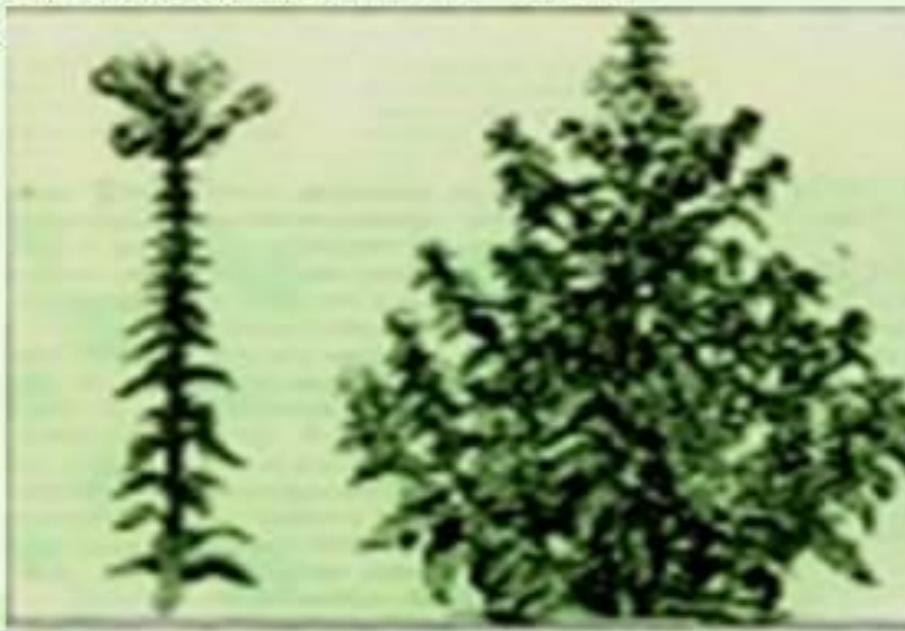
ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ

Геномные мутации.

Геномными называют мутации, приводящие к изменению числа хромосом.

1. **Полиплоидия** – кратное изменение числа хромосом (3n, 4n, 5n, и т. д. до 10–12 раз).

Много полиплоидов среди растений, они часто характеризуются более мощным ростом, крупными размерами, выносливостью.



ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ



Анеуплоидия

ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКИЕ МУТАЦИИ

Цитоплазматические мутации



СОМАТИЧЕСКИЕ МУТАЦИИ

Соматические мутации



Изменение генов или хромосом в соматических клетках, возникновение изменений в той части организма, которая развилась из мутировавших клеток. Соматические мутации потомству не передаются, они исчезают с гибелью организма. Пример — белая прядь волос у человека.



ЗАБОЛЕВАНИЯ

Прогерия



ЗАБОЛЕВАНИЯ

Синдром Юнера Тана



ЗАБОЛЕВАНИЯ

Гипертрихоз



ЗАБОЛЕВАНИЯ

Тяжелый комбинированный иммунодефицит



ЗАБОЛЕВАНИЯ



СИНДРОМ МАРФАНА

- ❖ Наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся патологическими изменениями опорно-двигательного аппарата, глаз и сердечно-сосудистой системы.
- ❖ Типичные клинические признаки: высокий рост, худощавость, отмечается удлинение костей скелета: рук, ног, паукообразные пальцы, имеет длинное, узкое лицо с возможными деформациями, изменение грудины (может выступать вперед или быть зигзагообразной формы), искривление спины (сколиоз) и

ЗАБОЛЕВАНИЯ

Клинические признаки синдрома Шерешевского-Тернера

- Низкий рост
- Своеобразная “щитоподобная” грудная клетка
- Широко расставлены соски (90%)
- Крыловидные складки на шее
- Деформированные ушные раковины (80%)
- Вальгусная деформация локтей, короткая IV пястная кость
- Остеопороз
- Пигментные пятна на коже



ЗАБОЛЕВАНИЯ



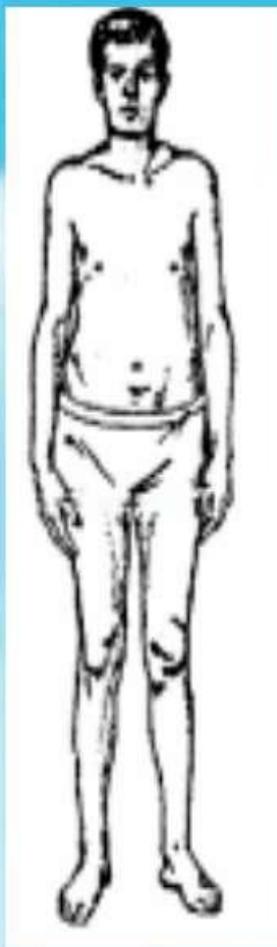
Ребенок, больной муковисцидозом

ЗАБОЛЕВАНИЯ

Муковисцидоз – тяжелое врожденное заболевание, проявляющееся поражением тканей и нарушением секреторной деятельности экзокринных желез, а также функциональными расстройствами, прежде всего, со стороны дыхательной и пищеварительной систем. Отдельно выделяют легочную форму муковисцидоза. Кроме нее встречаются кишечная, смешанная, атипичная формы и мекониевая непроходимость кишечника.

ЗАБОЛЕВАНИЯ

Синдром Клайнфельтера



47 хромосом – лишняя X-хромосома – XXУ
(может быть XXXУ)

Наблюдается у юношей

- Высокий рост
- Нарушение пропорций тела (длинные конечности, узкая грудная клетка)
- Отсталость в развитии
- Бесплодие

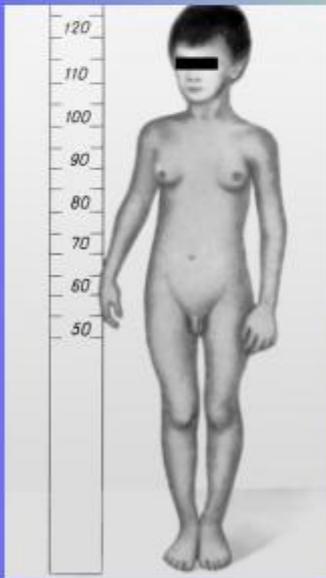
ЗАБОЛЕВАНИЯ



Синдром Клайнфельтера

Симптомы:

- высокий рост
- слабое оволосение тела
- яички маленького размера, бесплодие
- общий женоподобный вид и гинекомастия
- Снижение либидо
- Остеопороз (разрежение костной ткани)
- Венозная патология
- Аутоиммунные системные проявления
- Низкий уровень энергетики
- Обладают нормальным интеллектом
- Низкая самооценка
- Проблемы психического развития
- Трудности общения



Мальчик 6 лет

ЗАБОЛЕВАНИЯ

Синдром Патау Трисомии 13 хромосомы

- Микроцефалия (уменьшение головного мозга)
- Резкая умственная отсталость
- Расщепление верхней губы и неба
- Аномалии глазного яблока
- Повышенная гибкость суставов
- Полидактилия
- Высокая смертность (в первый год жизни умирает 90% детей)



ЗАБОЛЕВАНИЯ

Синдром Эдвардса(47,XX/XY+18)

трисомия по хромосоме 18

Джон Эдвардс, Англия, цитогенетик, 1960г.

1:7000 новорожденных, ♀ в 3 раза больше ♂

Причины:

- **Трисомия по 18 хромосоме** (нерасхождение хромосом в Мейозе, риск повышается с возрастом матери; ~ 90%)
- **Мозаицизм** (нерасхождение возникает в клетке зародыша на ранних стадиях его развития, нарушение кариотипа затрагивает только некоторые ткани и органы (46, XX/47, XX,+18); ~10%)

Симптомы:

- Низкая масса при рождении
- Сниженная двигательная активность
- аномалии мозгового и лицевого черепа
- глазные щели узкие и короткие
- ушные раковины деформированы
- аномальное развитие стопы
- пороки сердца и крупных сосудов

Продолжительность жизни : 60 % детей доживают до 3 месяцев, до года 5-10 %.

Основная причина смерти - остановка дыхания и нарушения работы сердца и почек.

Оставшиеся в живых — глубокие олигофрены



ЗАБОЛЕВАНИЯ

Синдром Эдвардса

