



*Наследственные болезни
человека – ГЕННЫЕ
БОЛЕЗНИ*

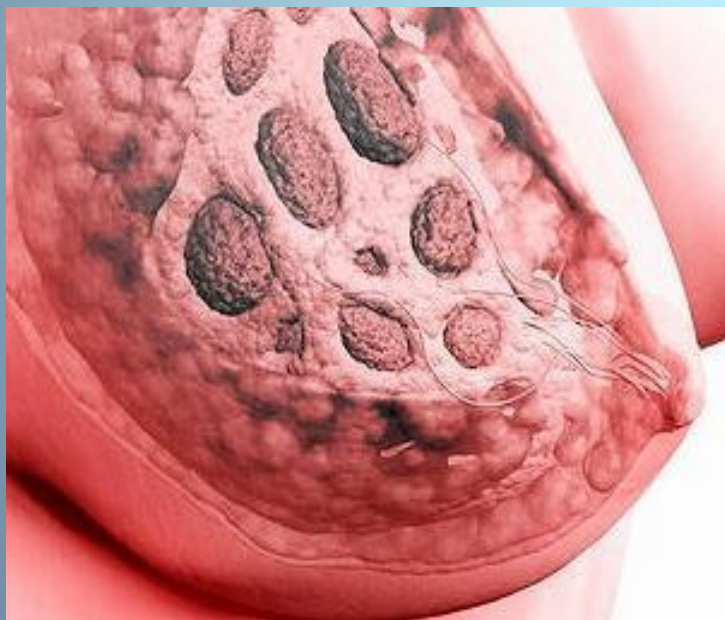
*Наследственные
болезни - заболевания
человека,
обусловленные
хромосомными и
генными мутациями.
Их более 6000*



Нередко ошибочно термины **«наследственная болезнь»** и **«врожденная болезнь»** употребляются как синонимы, однако врожденными болезнями называют те заболевания, которые имеются уже при рождении ребенка и могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами периода беременности.

Соматические мутации

При возникновении мутации в клетке на ранних стадиях онтогенеза, из неё будут развиваться ткани, все клетки которых будут нести в себе эту мутацию. Чем раньше возникает соматическая мутация, тем больше оказывается участок тела, несущий мутантный признак.



У человека соматические мутации часто приводят к возникновению злокачественных опухолей.

Рак молочной железы — результат соматических мутаций

Генеративные мутации

Моногенные - мутации в одном гене

- ❑ Общая частота генных болезней в популяции составляет 1-2%
- ❑ Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя
- ❑ Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации, либо реализации дефектной.



Альбинизм

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ



ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ



КЛАССИФИКАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

- Генные болезни;
- Хромосомные болезни;
- Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные болезни);
- Группа генетических болезней, возникающих в результате мутаций в соматических клетках (генетические соматические болезни);
- Болезни генетической несовместимости матери и плода.

ОСОБЕННОСТИ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

- Ранняя манифестация;
- Хроническое прогрессирующее течение;
- Относительная резистентность к терапии;
- Множественность поражения;
- Семейный характер заболевания;
- Клинический полиморфизм.

- Генные болезни - это разнородная по клиническим проявлениям группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.
- Число известных в настоящее время моногенных наследственных заболеваний составляет около 4000 нозологических форм.
- Встречаются эти заболевания с частотой 1:500 – 1:100 000 и реже.

Примеры распространенных генных болезней

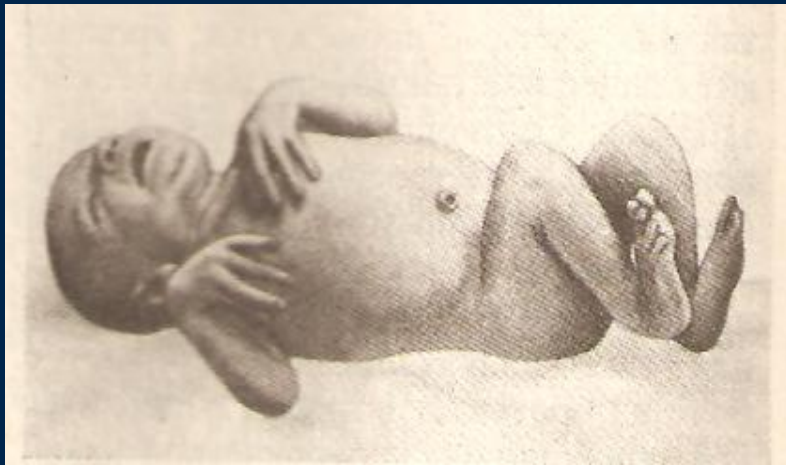
- ▣ Нейрофиброматоз
- ▣ Синдром Марфана
- ▣ Болезнь Олбрайта
- ▣ Дизостозы
- ▣ Отосклероз
- ▣ Пароксизмальная миоплегия
- ▣ Талассемия
- ▣ Семейная гипехолестеринемия
- ▣ Несовершенный остеогенез
- ▣ Болезнь Гентингтона
- ▣ Поликистоз почек
- ▣ Муковисцидоз
- ▣ Гемоглобинопатия
- ▣ Фенилкетонурия
- ▣ Микроцефалия
- ▣ Ихтиоз (не сцепленный с полом)
- ▣ Прогерия

Х – сцепленные заболевания

- мышечная дистрофия типа Дюшенна, гемофилии А и В, синдрома Леша — Найхана, болезни Гунтера, болезни Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с Х хромосомой)
- фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с Х хромосомой)

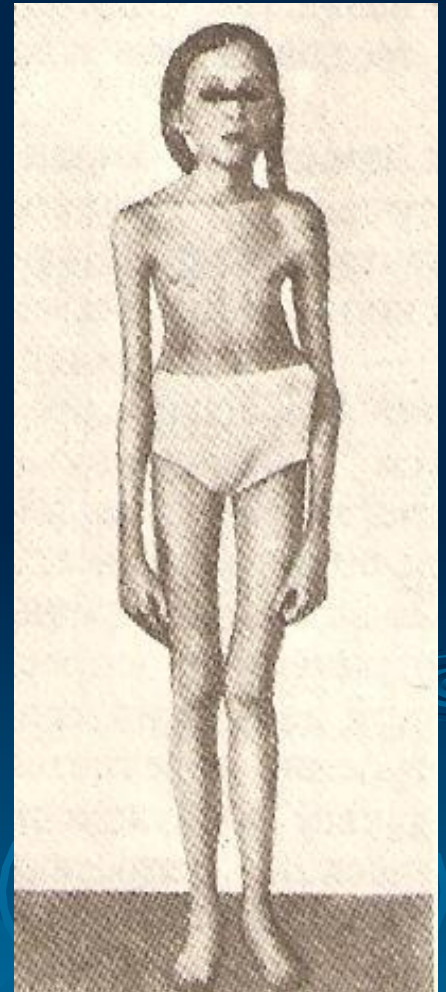
СИНДРОМ МАРФАНА

Это одна из наследственных форм врожденной генерализованной патологии соединительной ткани, впервые описана в 1886 г. этиологическим фактором синдрома Марфана является мутация в гене фибриллина (локализация в 15 хромосоме).



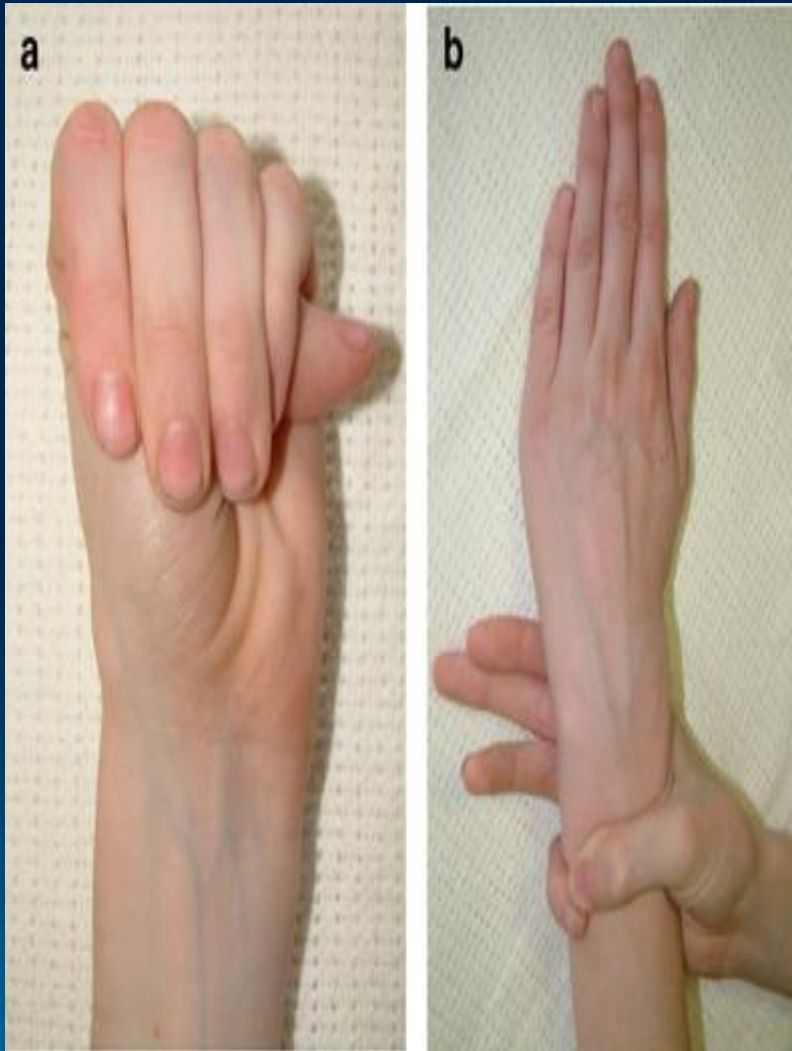
Новорожденный с синдромом Марфана: арахнодактилия кистей и стоп.

Девочка с врожденными признаками синдрома Марфана: астеническое телосложение, птичье лицо, конечности удлинены, арахнодактилия, деформированная грудная клетка, искривление позвоночника.



Синдром Марфана

Синдром Марфана - наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами, разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом.



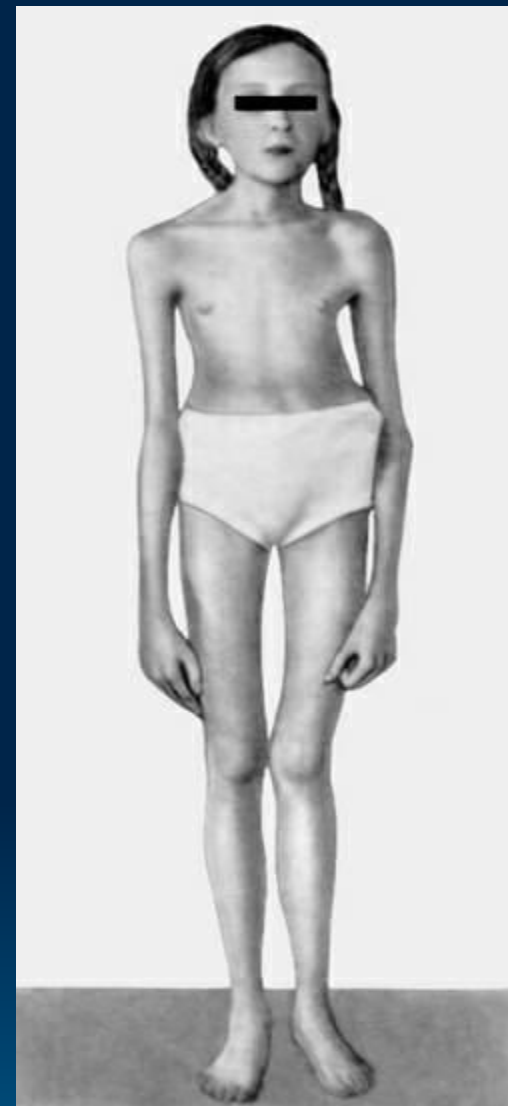


Арахнодактилия

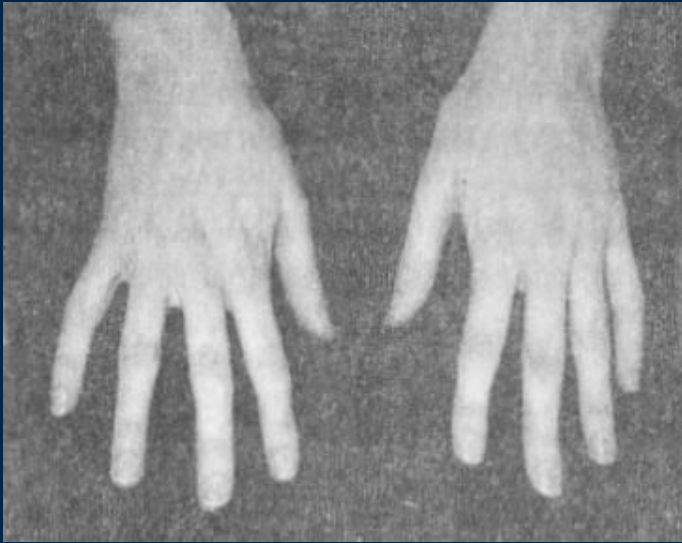
Высокий выброс адреналина , характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.

Синдром Марфана

Наследственное заболевание соединительной ткани , проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем , длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов , часто сколиозом , кифозом , деформациями грудной клетки , аркообразным небом . Характерны также поражения глаз . В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.



СИНДРОМ МАРФАНА



Арахнодактилия (длинные пальцы)



Симптом «большого пальца»



Симптом «запястья»



«Сандалевидная щель»

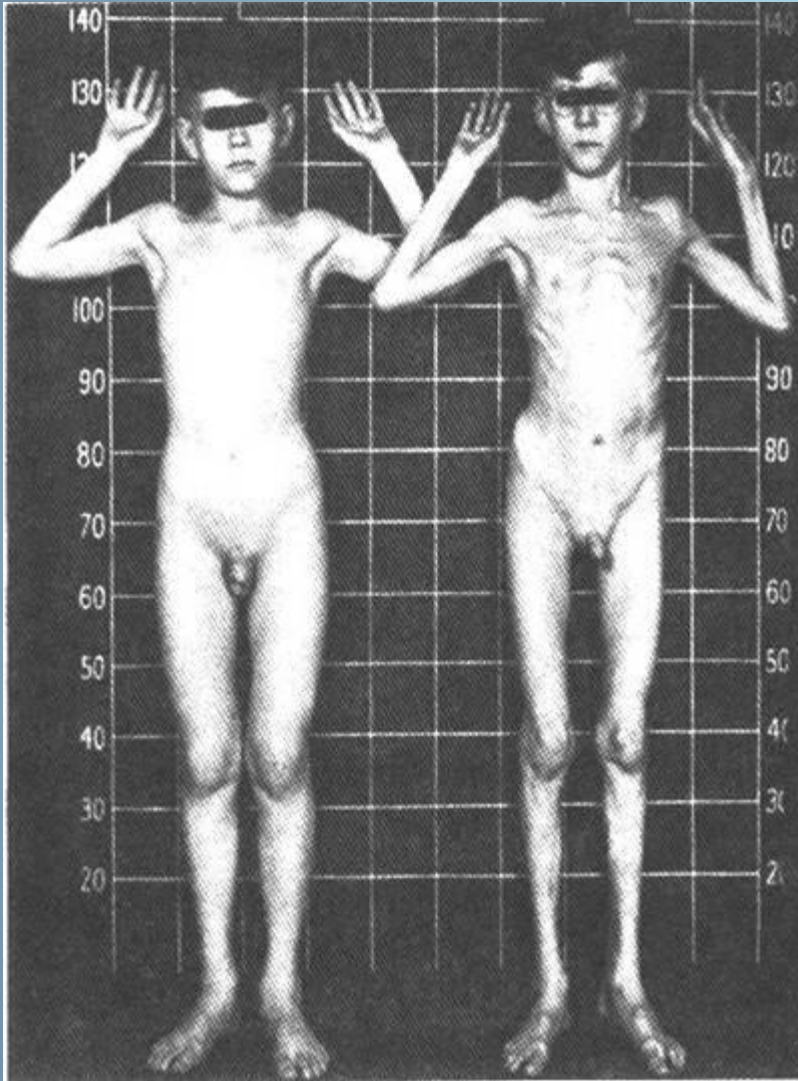


Рисунок 1. Волыкина 15 лет.
Синдром Марфана:
а - высокий рост, диспропорциональная
длинные конечности (расстояние между
плечами и бедрами); б - синдром "Большого
пальца"; в - архаидактилия, удлиненные,
тонкие ("картонные") пальцы, частичное
отсутствие ногтей.

- Высокий выброс адреналина , характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечнососудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны



МАРФАНА СИНДРОМ



- Впервые описан в 1896 г.
- **Клинические признаки:**
высокий рост, арахнодактилия, подвывих хрусталика, порок митрального клапана, плоскостопие, гипоплазия мышц.
- **Тип наследования – АД**
- **Частота наследования – 0,04 : 1000.**



*Высокий выброс адреналина ,
характерный для заболевания,
способствует не только
развитию сердечно-сосудистых*



Арахнодактилия – удлинение суставов

*осложнений, но и появлению у
некоторых лиц особой «силы
духа» и умственной
одаренности. Способы лечения
неизвестны. Считают, что ею
болели Паганини, Андерсен,
Чуковский*

Симптомы «Большого пальца» и «запястья»



Арахнодактилия

Синдром Марфана

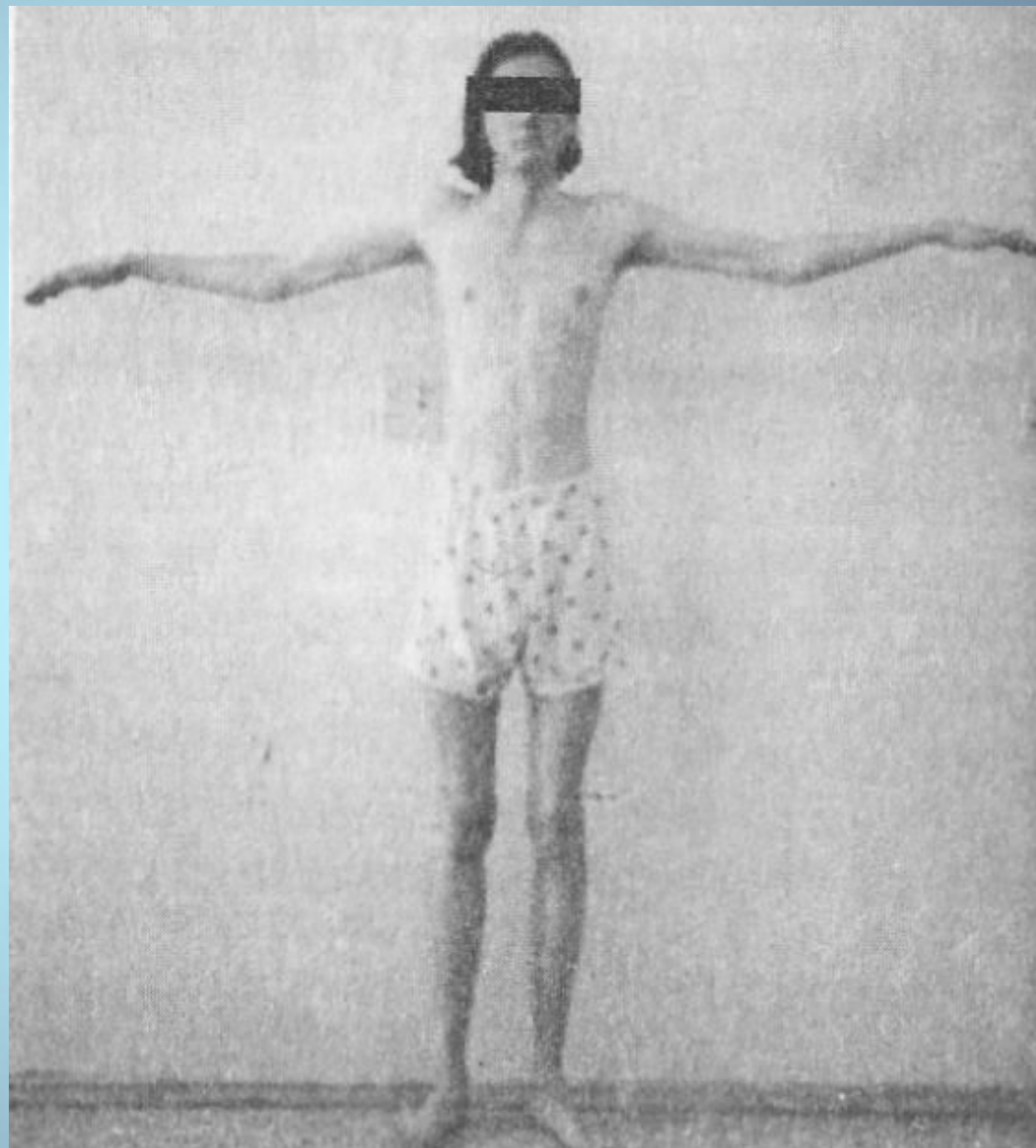
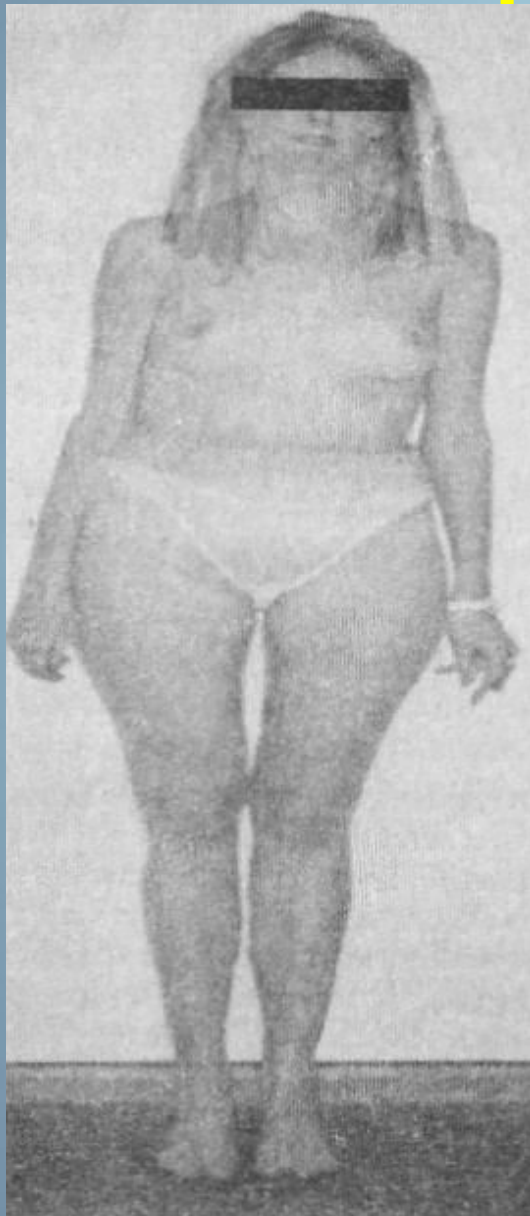




Рисунок 1. Волыкина 15 лет.
 Синдром Марфака:
 а - высокий рост, диспропорциональная
 длиннопалецкая конституция (диспропорциональная
 длиннопалецкая конституция); б - синдром "Большого
 пальца"; в - гипердиплозия, удлиненные, тонкие ("кар-
 тонные") пальцы, частичная
 потеря ногтей.



- Синдром вызван наследственным пороком развития соединительной ткани. Больные часто умирают от аневризма аорты. Единственная компенсация – повышенное содержание адреналина в крови, поэтому больные всю жизнь находятся в возбужденном состоянии и становятся невероятными трудоголиками.
- Синдромом Марфана страдали всемирно известные личности: **Авраам Линкольн** – президент США (рост 193 см), **Ганс Христиан Андерсен** – великий писатель,

Никколо Паганини – великий скрипач (болезнь придавала ему большие технические возможности).

В XX веке жили не менее талантливые «носачи». Это **Шарль де Голль** – президент Франции и **Корней Чуковский** – советский детский писатель



Известные люди с синдромом Марфана

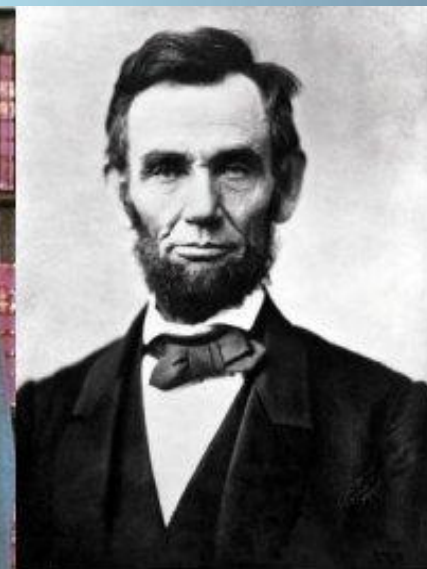


Эхнатон



Н. Паганини

Ш. де Голль А. Линкольн



ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

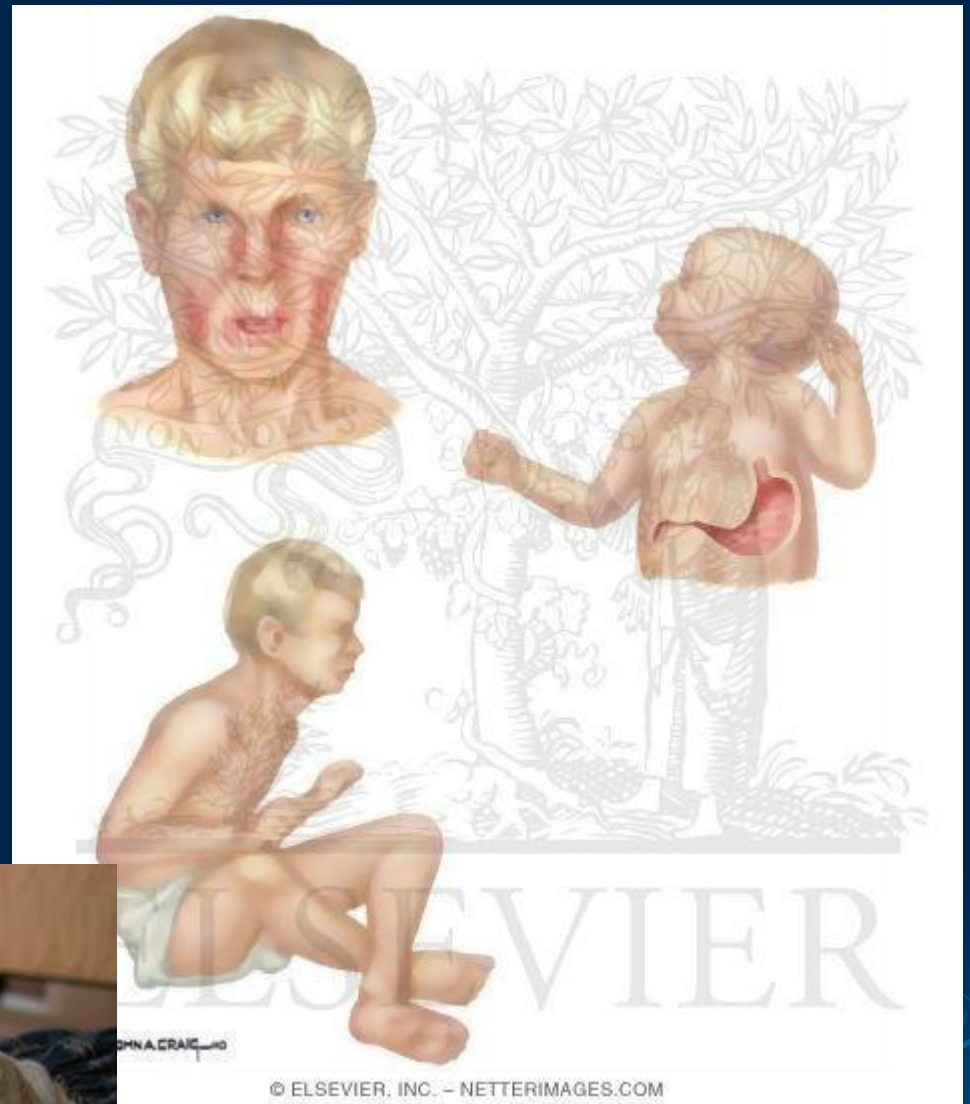
(ФЕНИЛПИРОВИНОГРАДНАЯ ОЛИГОФРЕНИЯ)

- Фенилкетонурия (ФКУ) – это она из самых частых форм наследственных дефектов обмена аминокислот.
- Частота в европейских странах составляет **1:10 000** новорожденных. В Турции частота составляет **1:2600**, в Ирландии – **1:4500**, в Швеции – **1:30 000**, в Японии – **1:119 000**.
- В основе ФКУ лежит дефицит фенилаланин – 4 – гидроксилазы, фермента, контролирующего превращение фенилаланина в тирозин.
- Аутосомно – рецессивный ген, кодирующий данный фермент, картирован на 12 – й хромосоме.



**Классическая форма
фенилкетонурии,
ребенок в возрасте 1 год
7 мес.**

**Грубая задержка
психомоторного
развития, судороги (до
100 раз в сутки).
Аномалии развития,
повышенная
возбудимость,
беспокойство и
отставание
психофизическом
развитии.**



Несовершенный остеогенез



- Несовершенный остеогенез наследуется по аутосомно-рецессивному типу.





- Несовершенный остеогенез фенотипически проявляется повышенной ломкостью костей, вследствие нарушения остеогенеза, изменениями в суставах, глухотой, голубыми склерами, аномалиями зубов . Клиницисты различают несколько типов **(I-IV)** остеогенеза **(OI-I; OI-II; OI-III; OI-IV)**.

Несовершенный остеогенез



Ахондроплазия

- **Ахондроплазия** — врожденное поражение скелета — врождённая болезнь, характеризующаяся нарушением развития хрящевой ткани; проявляется карликовостью, короткими конечностями при обычной длине туловища, деформацией нижних конечностей и позвоночника и относительной

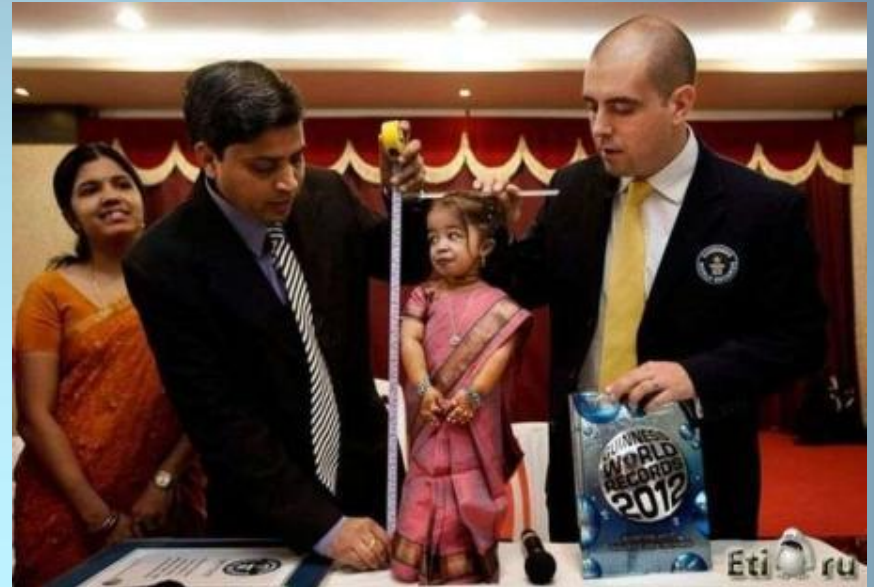




- Человек, закончивших свой рост, достигает **30 - 41** см.

Причины мутации в настоящее время не известны.

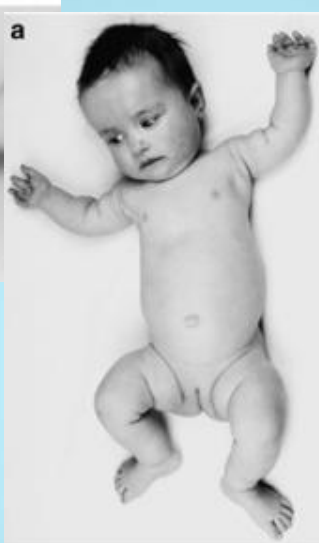




Знакомьтесь, это Джиоти Амге - 18-летняя студентка из Индии. Еще с детства она перестала расти из-за своей очень редкой болезни. Девушка попала в Книгу Рекордов Гиннеса, как самая маленькая женщина в мире. Ее рост составляет всего 62,8 см. За последние два года она выросла на 85 мм. Но даже не смотря на свой рост, Джиоти не перестает радоваться жизни.

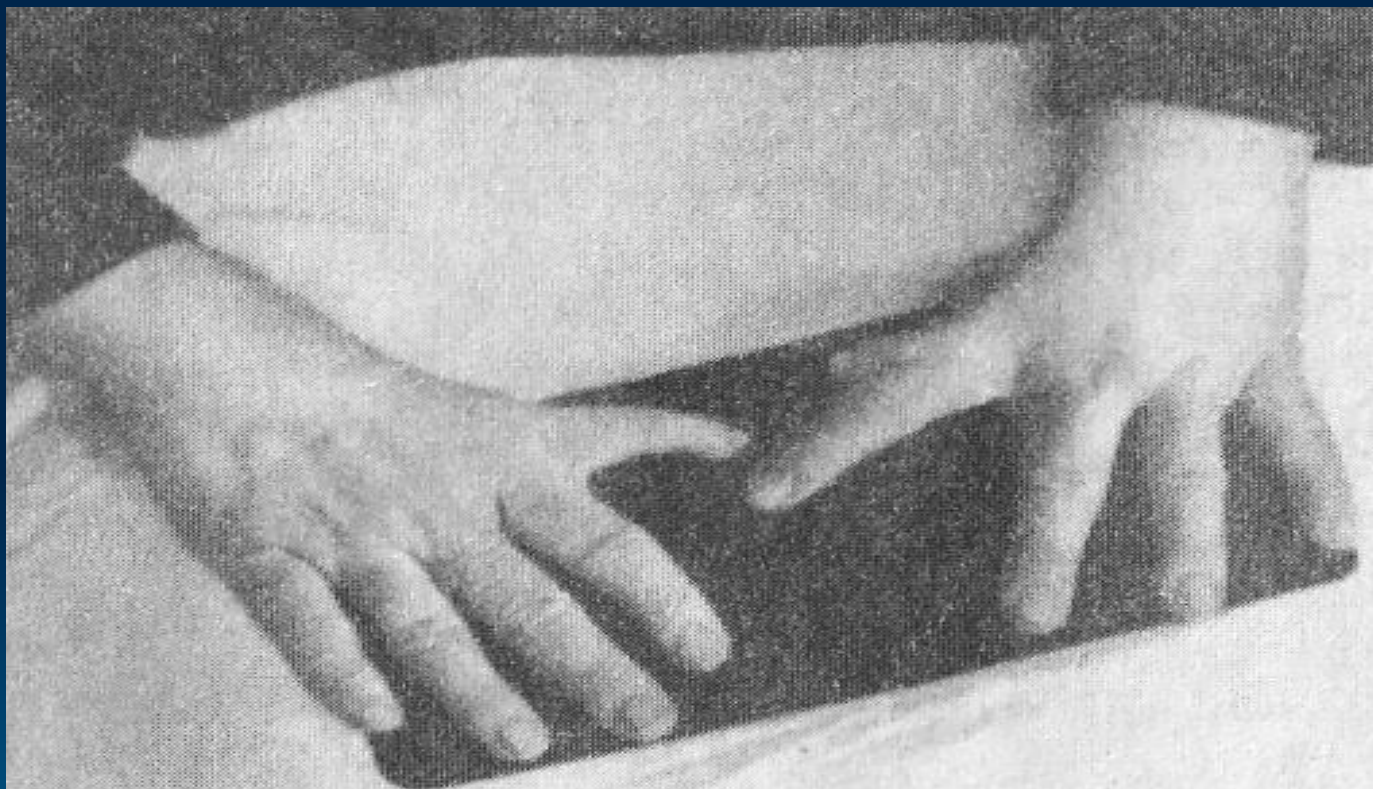


B



СИНДРОМ ХОЛТ – ОРАМА (СИНДРОМ РУКА – СЕРДЦЕ)

Синдром Холт – Орама представляет собой моногенный синдром множественных врожденных пороков развития.

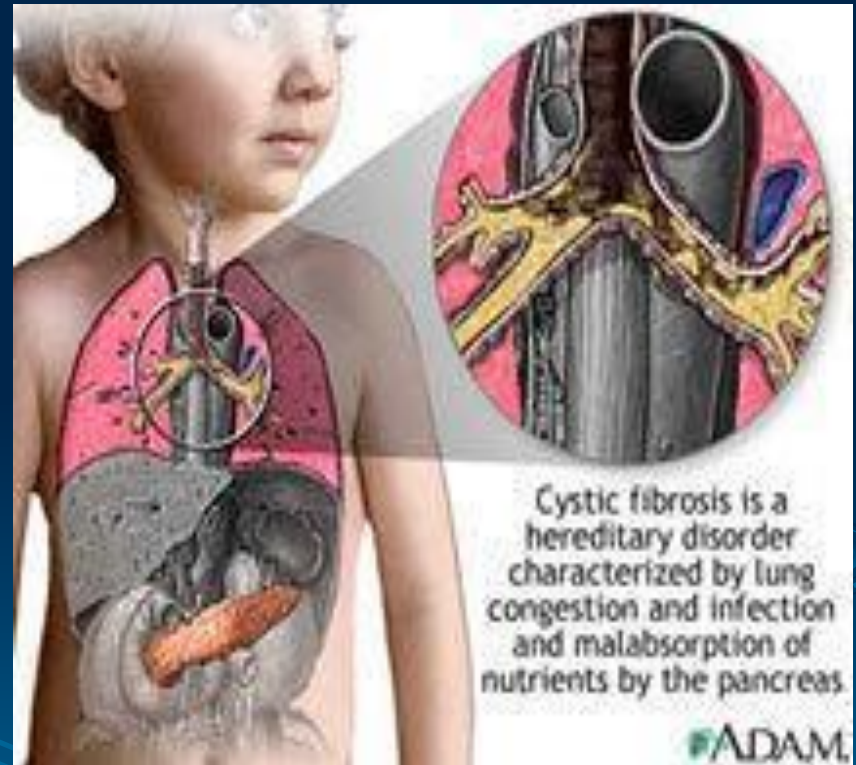


Синдром Холт – Орама: гипоплазия первых пальцев.

Прогноз жизни зависит от тяжести поражения сердца.

Муковисцидоз

- Муковисцидоз - наследственное заболевание желез внутренней секреции, а также поджелудочной железы и печени, характеризующееся, в первую очередь, поражением ЖКТ и органов дыхания.



МУКОВИСЦИДОЗ (КИСТОФИБРОЗ ПОДЖЕЛУДОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ)

- Заболевание обусловлено генерализованным поражением экзокринных желез.
- Частота муковисцедоза среди новорожденных в европейской популяции составляет 1:2500. В то же время муковисцидоз редко встречается в восточных популяциях и у африканского черного населения (1:100 000).
- Ген муковисцидоза локализован на 7 – й хромосоме. В нем обнаружено около 1000 мутаций, примерно 300 из которых вызывают клинические проявления.
- Этот ген детерминирует синтез белка, называемого муковисцидозным трансмембранным регулятором проводимости.

Муковисцидоз

- Муковисцидоз - наследственное заболевание желез внутренней секреции, а также поджелудочной железы и печени, характеризующееся, в первую очередь, поражением ЖКТ и органов дыхания.





Новорожденный с муковисцидозом



- Муковисцидоз - это системное наследственное заболевание, обычно проявляющееся в детстве, хотя в **4%** случаев диагноз ставят в зрелом возрасте. Муковисцидоз наследуется аутосомно-рецессивно.

- Распространенность заболевания сильно отличается в разных этнических группах. Среди белого населения Северной Америки и Северной Европы муковисцидоз встречается у **1** из **3000** живых новорожденных, в то время как у американских негров - у **1** из **17000**, а у полинезийцев, населяющих Гавайи, - лишь у **1** из **90000**.



Гомоцистинурия – нарушение метаболизма метионина.

При гомоцистинурии, как и при других наследственных нарушениях обмена веществ, в патологический процесс вовлекаются многие органы и системы.

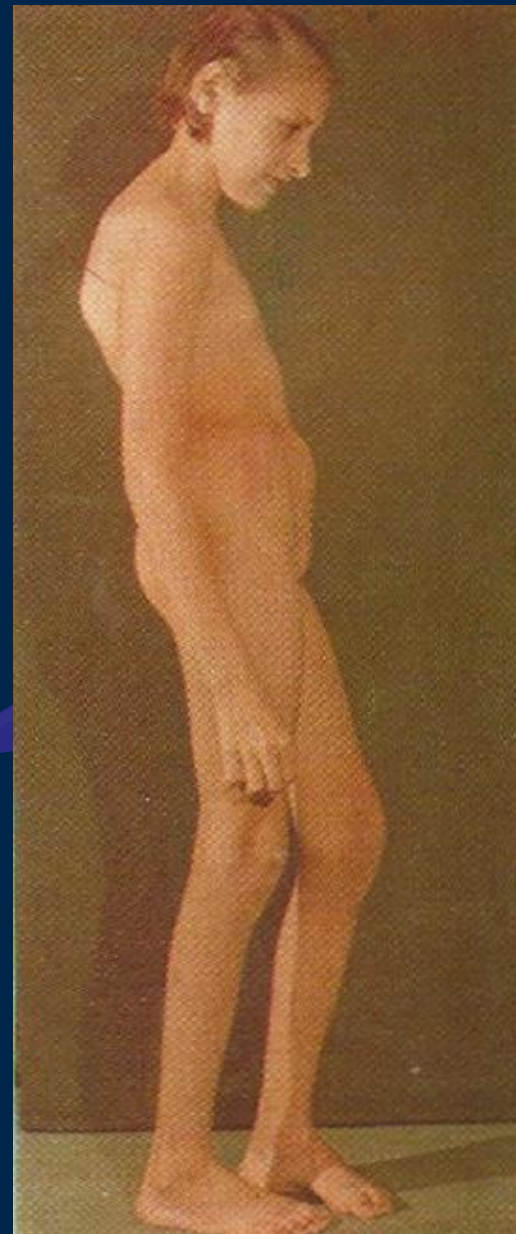
В результате исследований Ю. И. Барашевым, основанные на прижизненной биопсии, свидетельствуют о том, что при гомоцистинурии происходят значительные функциональные и морфологические изменения печени.

Структурные изменения паренхимы печени.

При рождении дети как правило не имеют каких-либо внешних дефектов. В результате наследственных нарушений метаболизма метионина постепенно начинают выявляться изменения: задержка психомоторного развития, появление костных аномалий, изменения зрения и выраженную умственную отсталость.



Ира Д., 7 лет. Диагноз:
гомоцистинурия

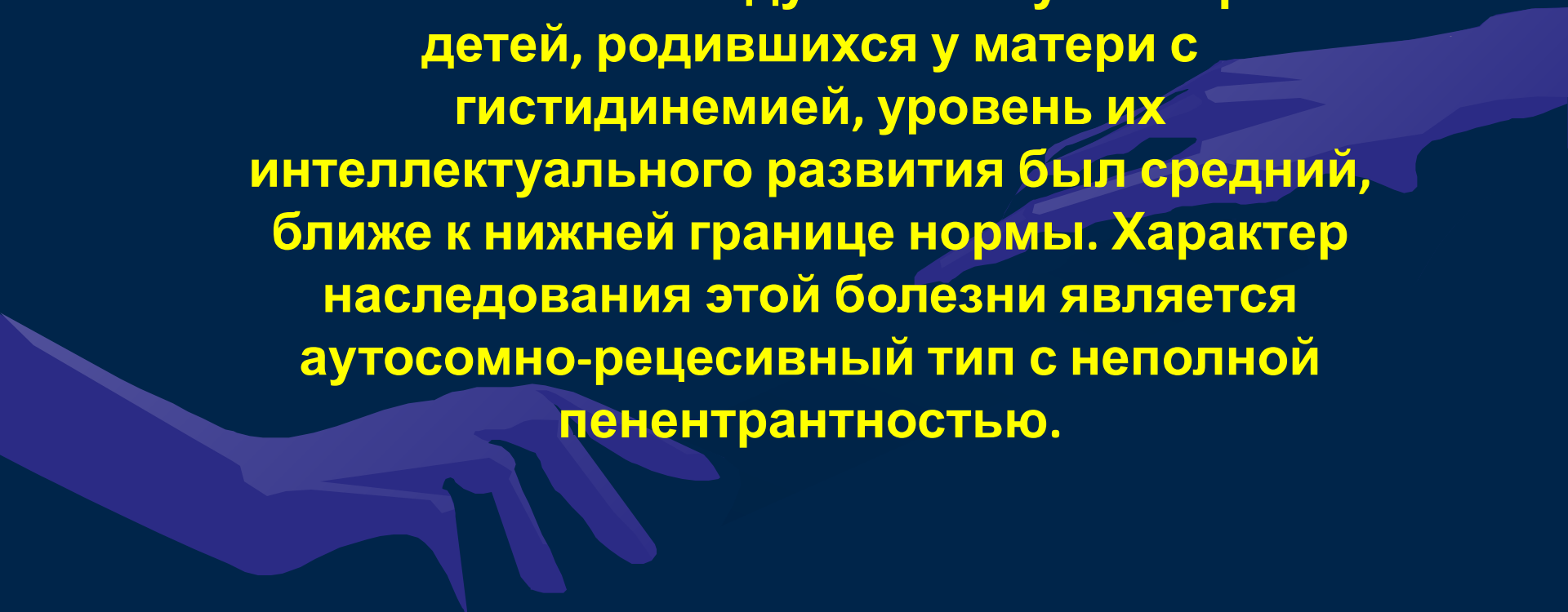




Подвывих хрусталика при гомоцистинурии

Материнская гистидинемия. Нарушение обмена фермента гистидина

Описана в 1974 году Леоном у четверых детей, родившихся у матери с гистидинемией, уровень их интеллектуального развития был средний, ближе к нижней границе нормы. Характер наследования этой болезни является аутосомно-рецессивный тип с неполной пенетрантностью.

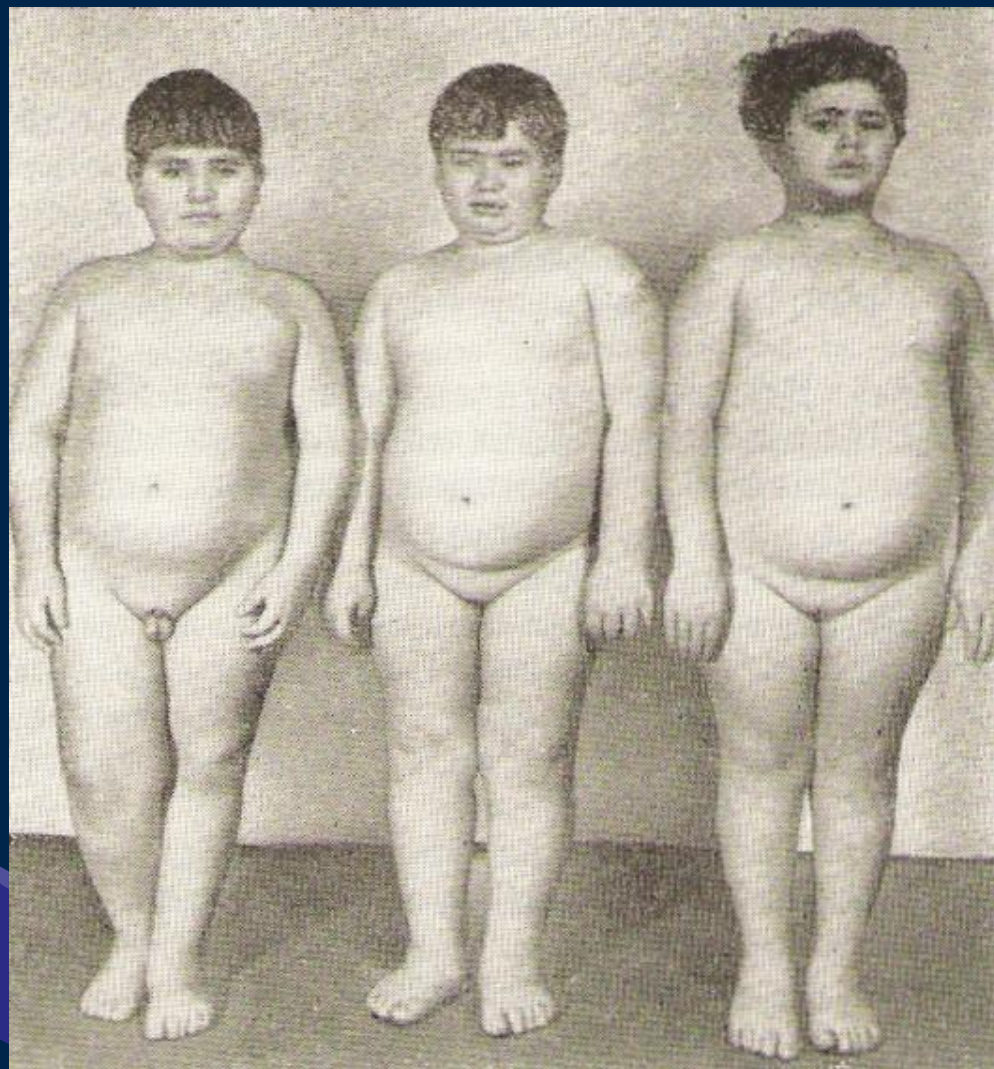
A stylized illustration of two hands, one from the left and one from the right, reaching towards each other. The hands are rendered in a dark blue/purple color with a slightly textured, painterly appearance. They are positioned in the lower half of the slide, with the fingers slightly curled as if about to grasp or support something. The background is a solid dark blue.



Вадим 3 года родился без особенностей. С введением прикорма появилась общая мышечная гипотония, расстройства глотания, голову перестал держать, разучился переворачиваться, появились судорожные состояния «кивки», задержка развития. Отсутствие активности гистидидазы в роговом слое кожи. Ребенку назначена малобелковая диета со снижением содержания гистидина, в результате произошла нормализация уровня гистидина в крови и моче.

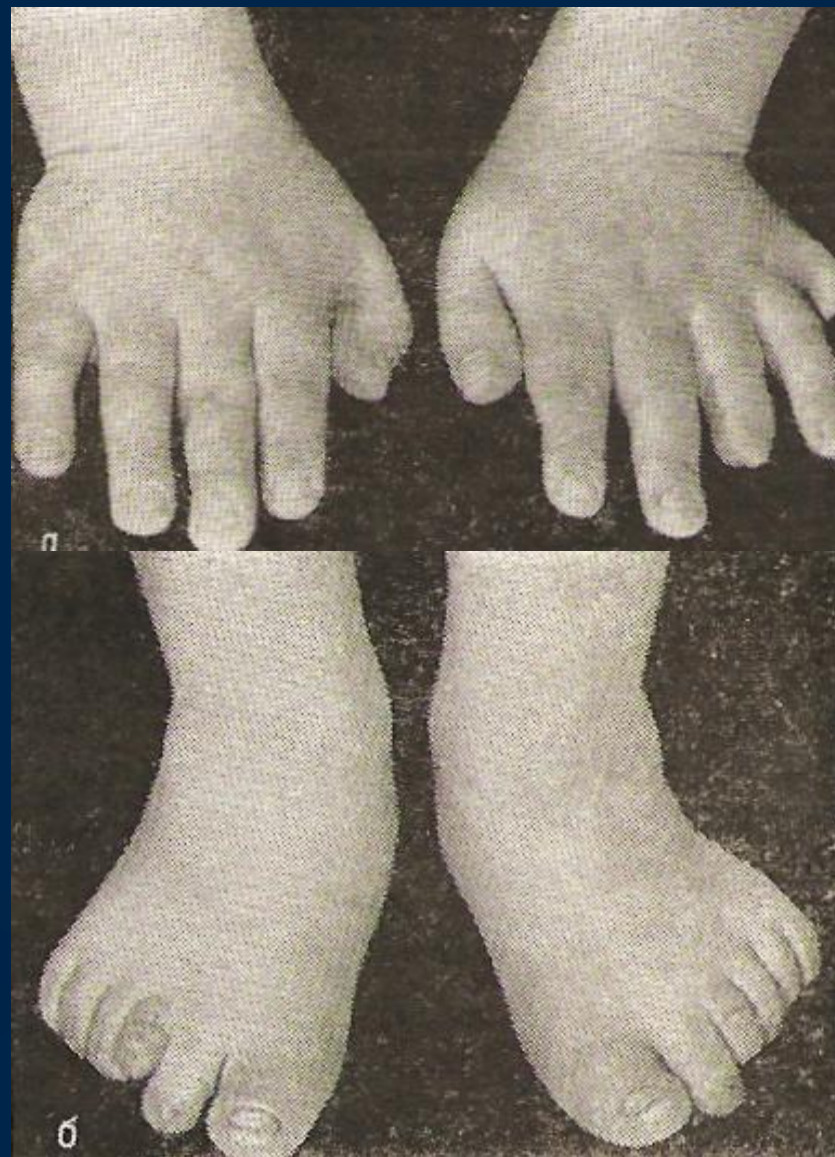
СИНДРОМ ЛОУРЕНСА-МУНА-БАРДЕ-БИДЛЯ

Относится к редким заболеваниям, для которого характерен своеобразный симптомокомплекс – сочетание пигментного ретинита, ожирение, умственной отсталости, полидактилии и гипогенитализма. До сих пор истинный генез болезни остается неясным. Аутосомно-рецессивный тип наследования, анеуплоидия типа D-трисомии и структурные изменения хромосом группы A. Частота заболевания составляет 1:160000, частота гена в общей популяции 1:400, а частота гетерозигот 1:200. Клиника: нарушение зрения, ожирение от I-II до III-IV степени, умственная отсталость от легкой дебильности до идиотии.



Дети с синдромом

**ЛОУРЕНСА-МУНА-БАРДЕ-
БИДЛЯ**



полидактилия

Наследственные болезни обмена веществ соединительной ткани.

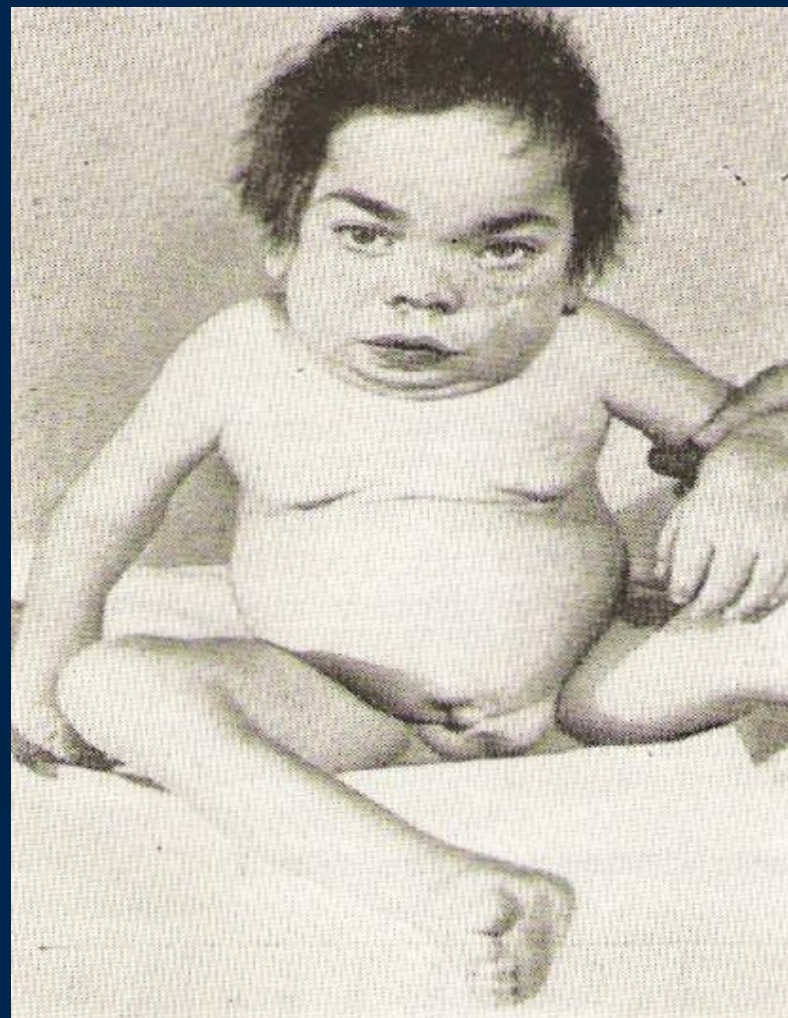
МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЫ

Под термином «мукополисахаридозы» объединяется ряд патологических процессов, в основе которых лежат наследственные нарушения обмена веществ соединительной ткани. Первые описания этих заболеваний относятся к 1917- 1919 гг., характер биохимических расстройств при них стал известен только через 50 лет, когда Дорфман, Лоренс и Меерс в 1958 году установили, что в моче больных содержится большое количество кислых мукополисахаридов.

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ I ТИПА (СИНДРОМ ГУРЛЕР)

Заболевание характеризуется грубыми поражениями опорно-двигательного аппарата, выраженной умственной отсталостью, помутнением роговицы глаз, пороками сердечно-сосудистой системы, гепатоспленомегалией, прогрессирующим течением.

Согласно исследованиям патоморфологов, мукополисахариды накапливаются во многих органах больного.



Девочка с синдромом Гурлер, 8 лет

Внешний вид больных с некоторыми типами мукополисахаридозов

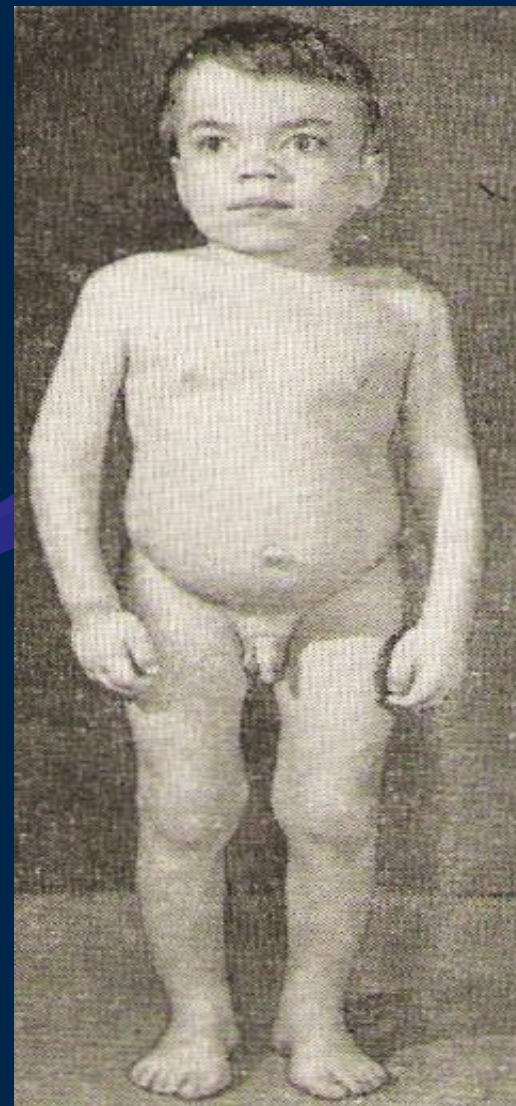


**а - синдром Гурлер
(большая голова, грубые
черты лица, широкая
запавшая переносица,
увеличенное расстояние
между глазами,
короткая шея,
увеличенный живот, Х -
образное искривление
нижних конечностей.**

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ II ТИПА (СИНДРОМ ГУНТЕРА)

В клинической картине на первый план выступает костные деформации и тугоподвижность суставов, менее выражена недостаточность умственного развития, также замечается у больных глухота или выраженная тугоухость.

Ребенок 6 лет с абортивной формой синдрома Гунтера.



МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ III (А, В) ТИПА (СИНДРОМ САНФИЛИППО)

В клинической картине заболевания на первый план выступает резко выраженная умственная отсталость в сочетании с умеренными изменениями костной ткани (тугоподвижность суставов) гепатоспленомегалией и легким помутнением роговицы. Тип наследования аутосомно-рецессивный.

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ IV ТИПА (СИНДРОМ МОРКИО)

У больных этой болезнью карликовый рост, выраженная диспропорциональность тела, «бочкообразная» грудная клетка, относительно сохраненный интеллект, отсутствие гепатоспленомегалии и сердечно-сосудистых расстройств. Общим с другими типами симптомом является диффузное помутнение роговицы.



**б — синдром Моркио
(килевидная деформация
грудной клетки, кифоз
поясничного отдела
позвоночника,
множественные
деформации суставов,
сгибательные
контрактуры локтевых и
коленных суставов,
увеличенный живот,
пупочная грыжа)**



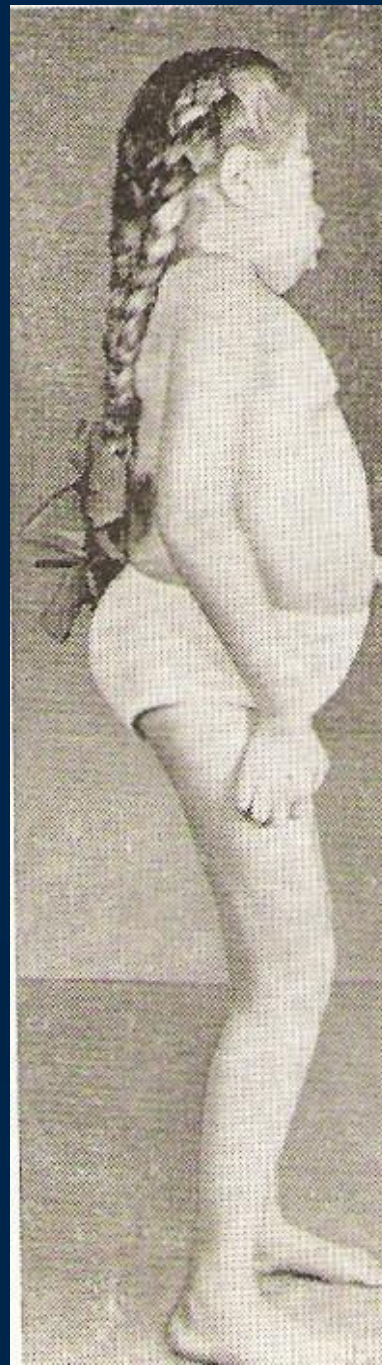
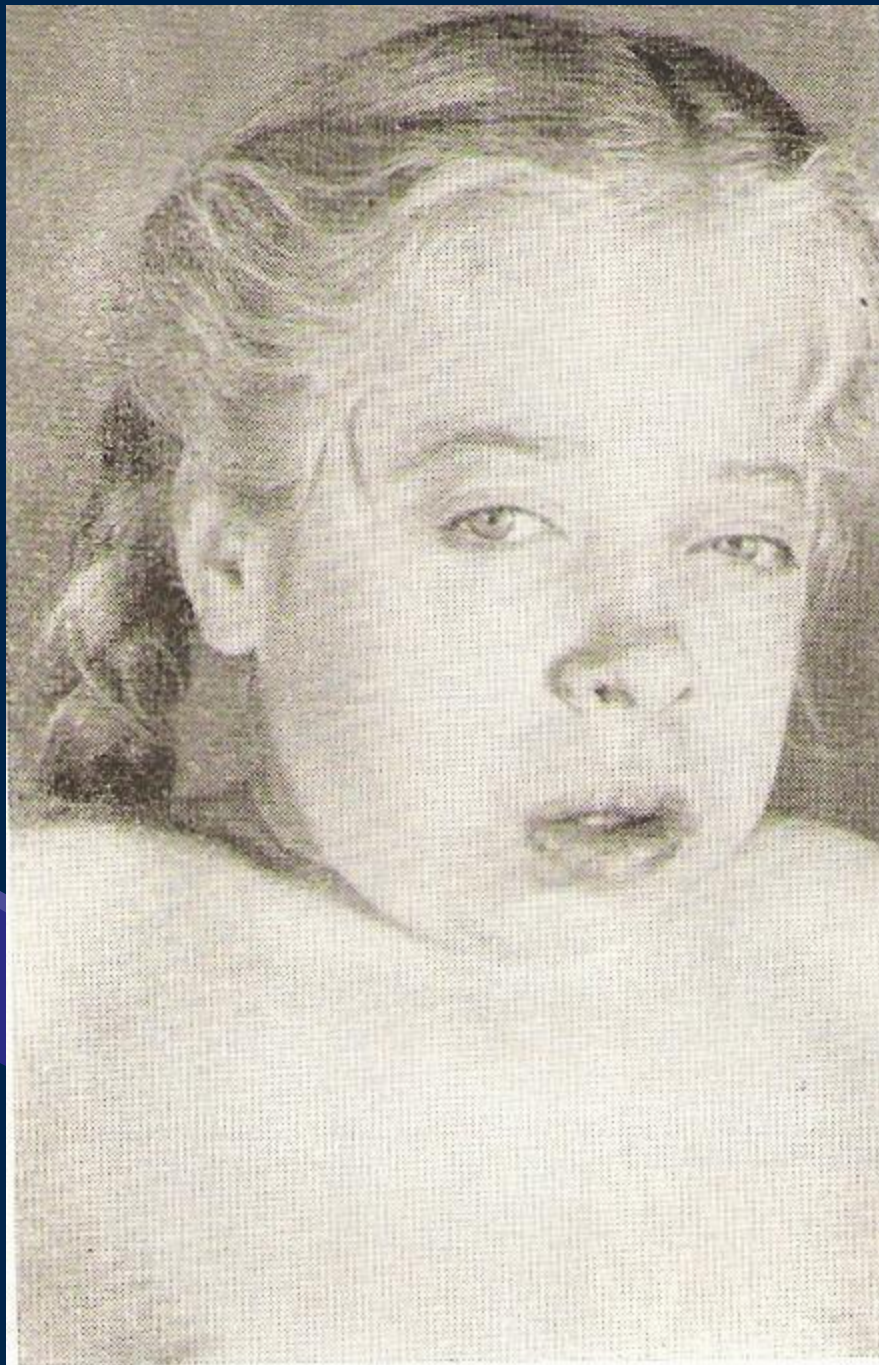
**Изменения костной ткани при
мукополисахаридозах**

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ V ТИПА (СИНДРОМ ШЕЙЕ)

Клиническая картина заболевания складывается из наличия характерных грубых внешних черт, тугоподвижности суставов и помутнения роговицы. Рост – больных – нормальный или несколько снижен, интеллект соответствует возрасту, возможна аортальная недостаточность.

МУКОПОЛИСАХАРИДОЗ VI ТИПА (СИНДРОМ МАРОТО-ЛАМИ)

На первый план выступают желтые костные и глазные изменения. Нарушения других органов отсутствуют или умеренно выражены (отставание в росте, тугоухость). Грубые черты лица, тугоподвижность суставов, повышение в 10 раз суточной экскреции с мочой дерматансульфата.



Бо́льная с
синдромом
Шейе



**в - синдром Шейе
(грубые черты лица,
запавшая переносица,
короткая шея,
множественные
деформации суставов, в
том числе суставов кисти,
сгибательные
контрактуры локтевых и
коленных суставов,
увеличенный живот,
грыжа).**

Прогерия

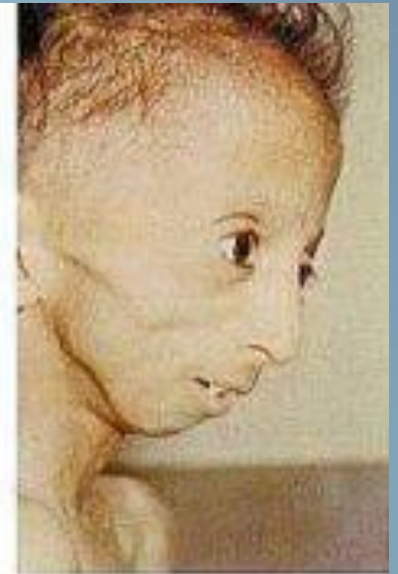


- **Прогерия** (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия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

ПРОГЕРИЯ



- Описана в 1886 г.
- **Клинические признаки:** редкое генетическое заболевание, ускоряющее процесс старения в 8-10 раз. Дети умирают в 13-15 лет после нескольких инфарктов и инсультов дряхлыми стариками. Болезнь вызывает мутантный ген LMNA, отвечающий за синтез белков Lamin A,B,C, необходимых для соединительной ткани. Наступает тотальная алопеция, на коже черепа выражена венозная сеть. **Тип наследования и популяционная частота** неизвестны





ИХТИОЗ

Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.









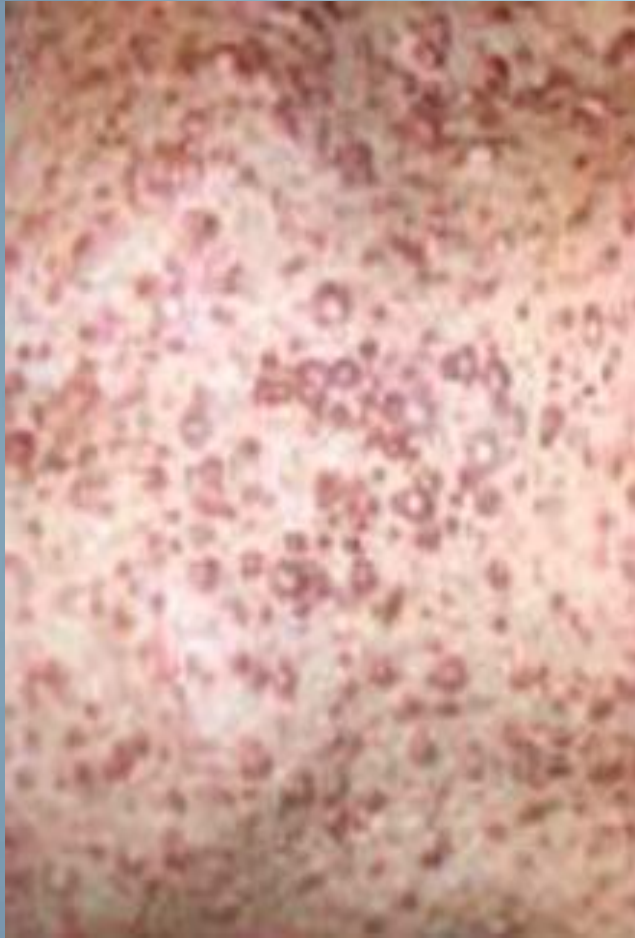


НЕЙРОФИБРОМАТОЗ (БОЛЕЗНЬ РЕКЛИНГХАУЗЕНА)

Известно семь нозологических форм нейрофиброматоза (НФ), среди которых НФ – 1 (периферический нейрофиброматоз) занимает ведущее место. Это одно из более часто встречающихся моногенных заболеваний. В настоящее время подробно изучена его генетика и клиническая картина.

Ген НФ – 1 полностью расшифрован, в нем обнаружено более 100 мутаций, расположен он на 17 – й хромосоме.

Более половины случаев заболевания являются результатом новых мутаций.



- Гиперпигментированные пятна выявляются с рождения на различных участках кожи, варьируя по размеру и окраске, часто кофе с молоком.

Нейрофиброматоз

- Чаще наблюдается нейрофиброматоз I типа (болезнь Реклингхаузена) - аутосомно-доминантное заболевание, характеризующееся наличием множественных пигментных пятен, кожных и подкожных опухолей, обнаруживаются небольшие гамартомы.



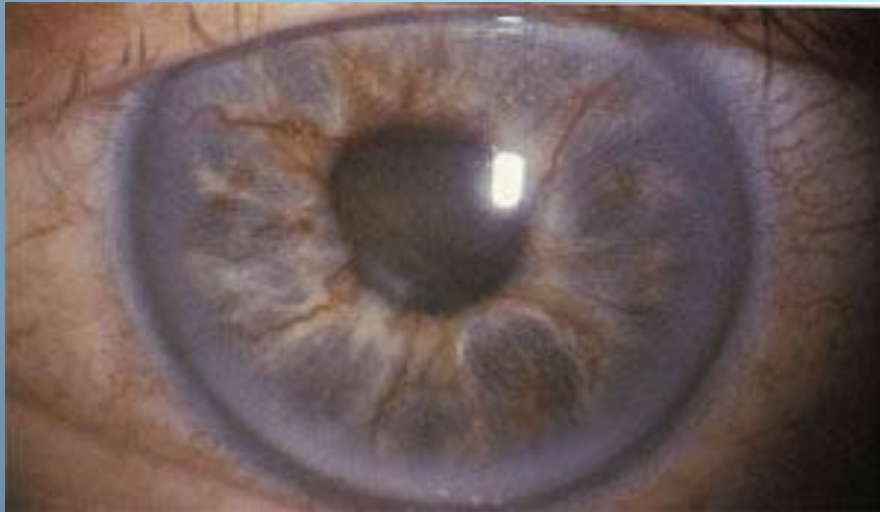
Рис. 5. Нейрофиброматоз у пациента с феохромоцитомой

Нейрофиброматоз



У больного этим заболеванием наблюдается: слоновость левой верхней конечности, обусловленная множественными нейрофиброматозными узлами.

- Почти у всех больных на радужке обнаруживаются небольшие гамартомы .
Нейрофибромы могут подвергаться злокачественной трансформации с развитием нейрофибросарком .



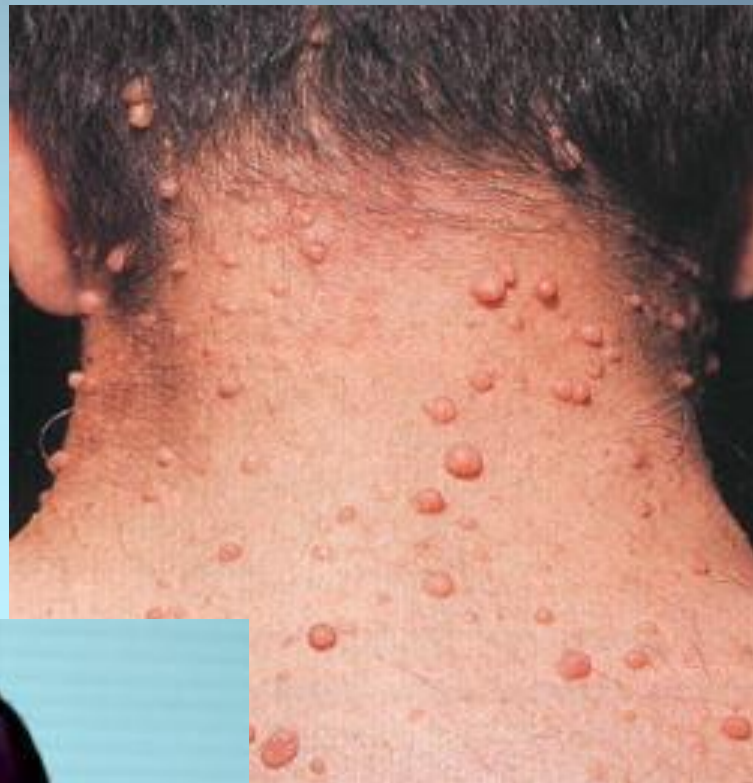
- Мутация, за развитие этого типа, обнаружена в хромосоме **17**, в зоне, кодирующей белок нейрофибромин, подавляющий рост опухолей.



НЕЙРОФИРОМАТОЗ



Множественные нейрофибромы







АДРЕНОГЕНИТАЛЬНЫЙ СИНДРОМ (ВРАЖДЕННАЯ ГИПЕРПЛАЗИЯ КОРЫ НАДПОЧЕЧНИКОВ)

- Аденогенитальный синдром (АГС) относится к группе наследственных нарушений биосинтеза стероидных гормонов.
- Заболевание впервые описано в 1865 г.
- Наиболее часто встречающуюся в 90% случаев форму – дефицит 21 – гидроксилазы.



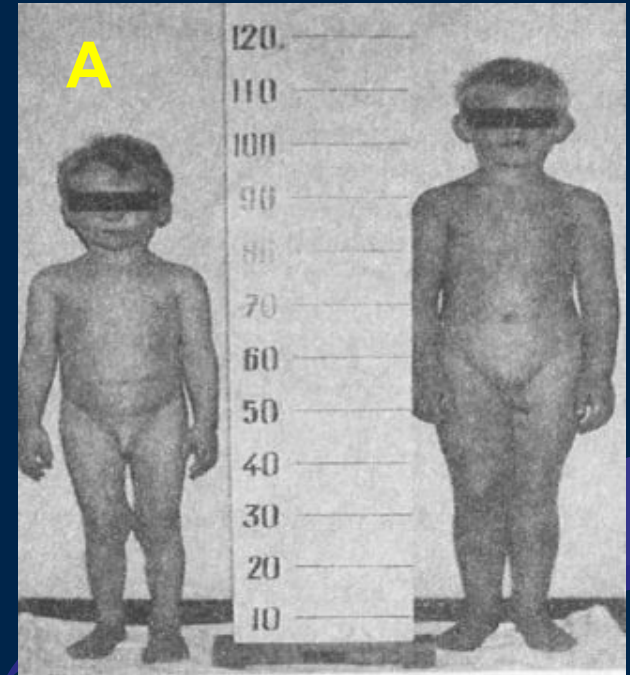
**Новорожденная девочка с
двойственным строением
наружных половых органов**



**Девочка 1,5 лет с
вирилизацией
наружных гениталий**

**Мальчики шести
лет (справа –
опережение
полового и
физического
развития)**

А и Б.



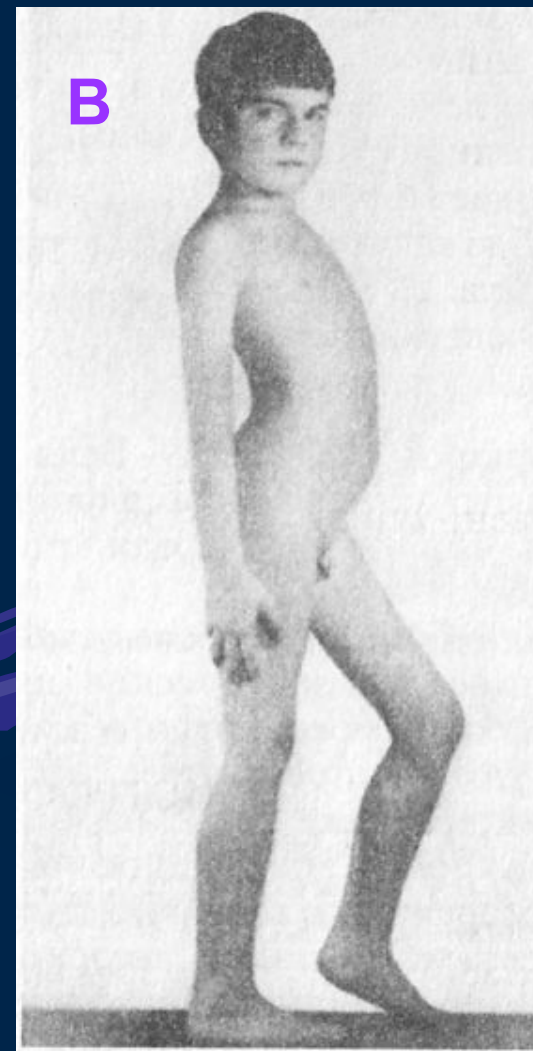
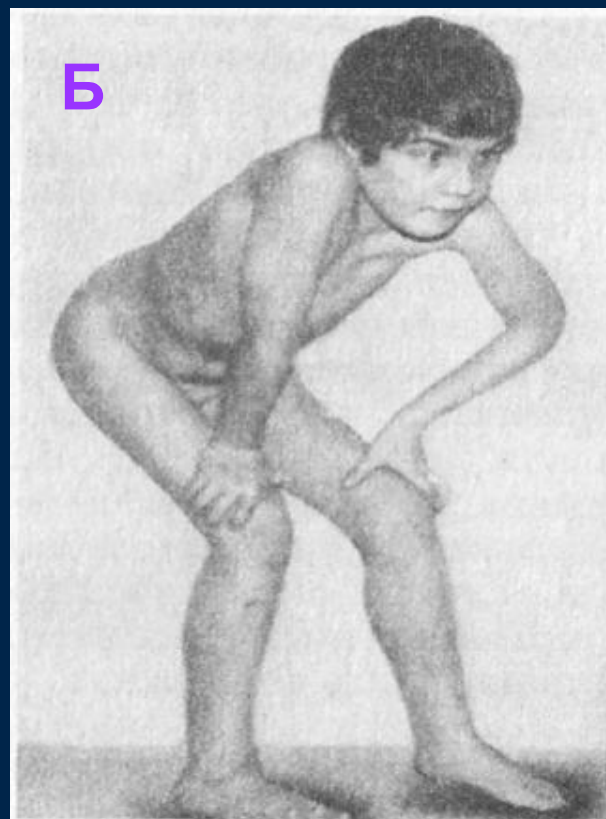
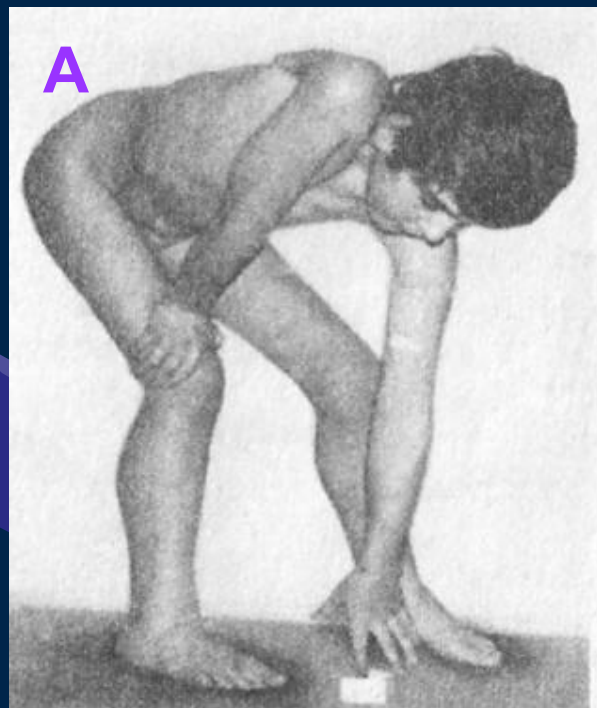




ПСЕВДОГИПЕРТРОФИЧЕСКАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ (ДЮШЕННА)

- Это одна из самых частых форм наследственных нервно – мышечных заболеваний.
- Впервые она была описана в 1868 г.
- Мышечные дистрофии характеризуются дегенеративными изменениями в поперечно – полосатой мускулатуре без первичной патологии периферического мотонейрона.
- Частота ее составляет 1:3000 – 1:5000 мальчиков.

А,Б – Ряд
последовательных
движений при
принятии
вертикального
положения симптом
«лестницы»

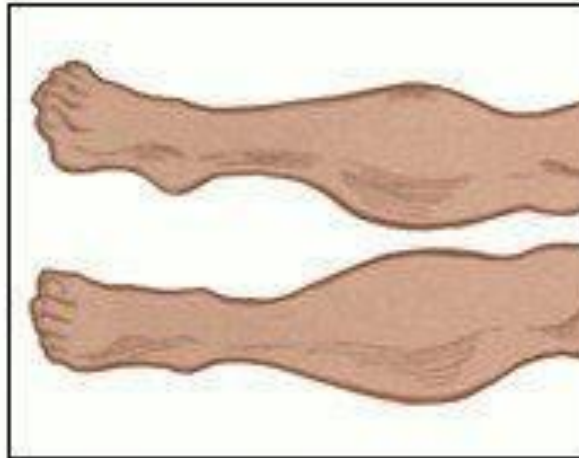


В – Выраженный
поясничный лордоз

Форма Дюшенна



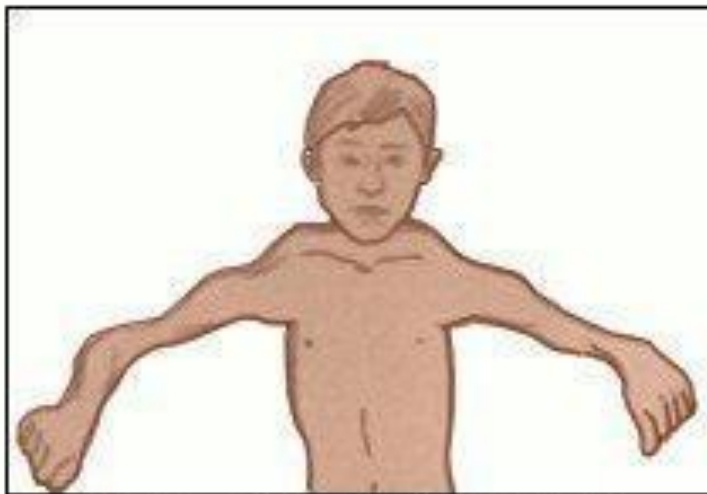
Мышечная гипотония



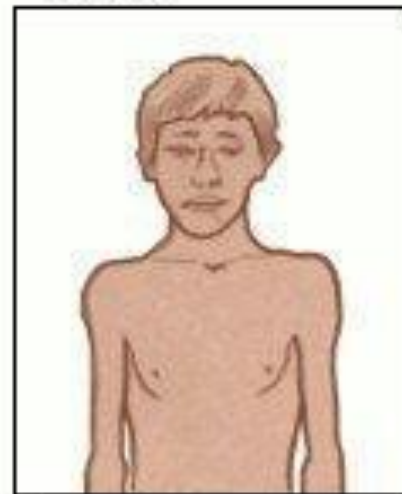
Псевдогипертрофия икроножных
мышц



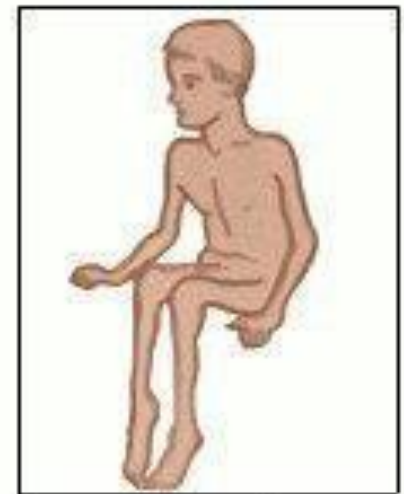
Снижение интеллекта



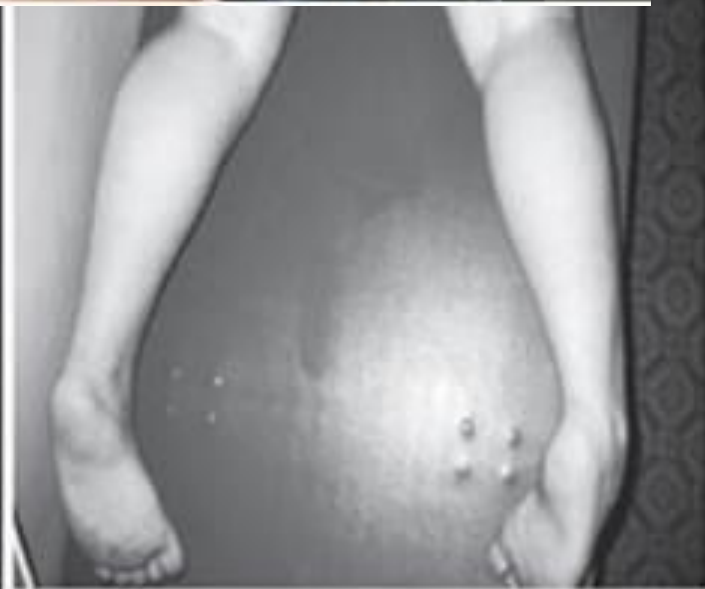
Форма Ландузи-Жеренина



Офтальмоплегическая
форма



Дистальная форма



**Рисунок 1. Ребенок Б., 13 лет.
Д-з: ПМД Дюшенна**



**Рисунок 2. Ребенок Е., 8 лет.
Д-з: ПМД Дюшенна**

Синдром клешни

Странное племя людей-страусов (сапади) в Центральной Африке отличается от прочих обитателей Земли удивительное свойство: на ногах у них только два пальца, и оба большие! Это именуется синдромом клешни. Оказалось, что на ступне сильно развит первый и пятый пальцы, второй, третий и четвертый напрочь отсутствовали (как будто бы их и вовсе не должно было быть!). Эта особенность закрепилась в генах племени и передается по наследству. Сапади - великоленные бегуны, они лазают по деревьям как обезьяны, перепрыгивая с одного дерева на другое.



Кстати, ген, порождающий этот синдром, является доминантным, его достаточно иметь одному из родителей, и ребенок рождается с уродством.





Синдром Ангельмана (СА) - это **нейро-генетическое заболевание**, характеризующееся интеллектуальной и физической задержкой развития, нарушениями сна, приступами судорог, резкими движениями (особенно рукоплескания), частым беспричинным смехом или улыбкой и, как правило, больные СА люди, выглядят очень счастливыми.

Синдром Ангельмана

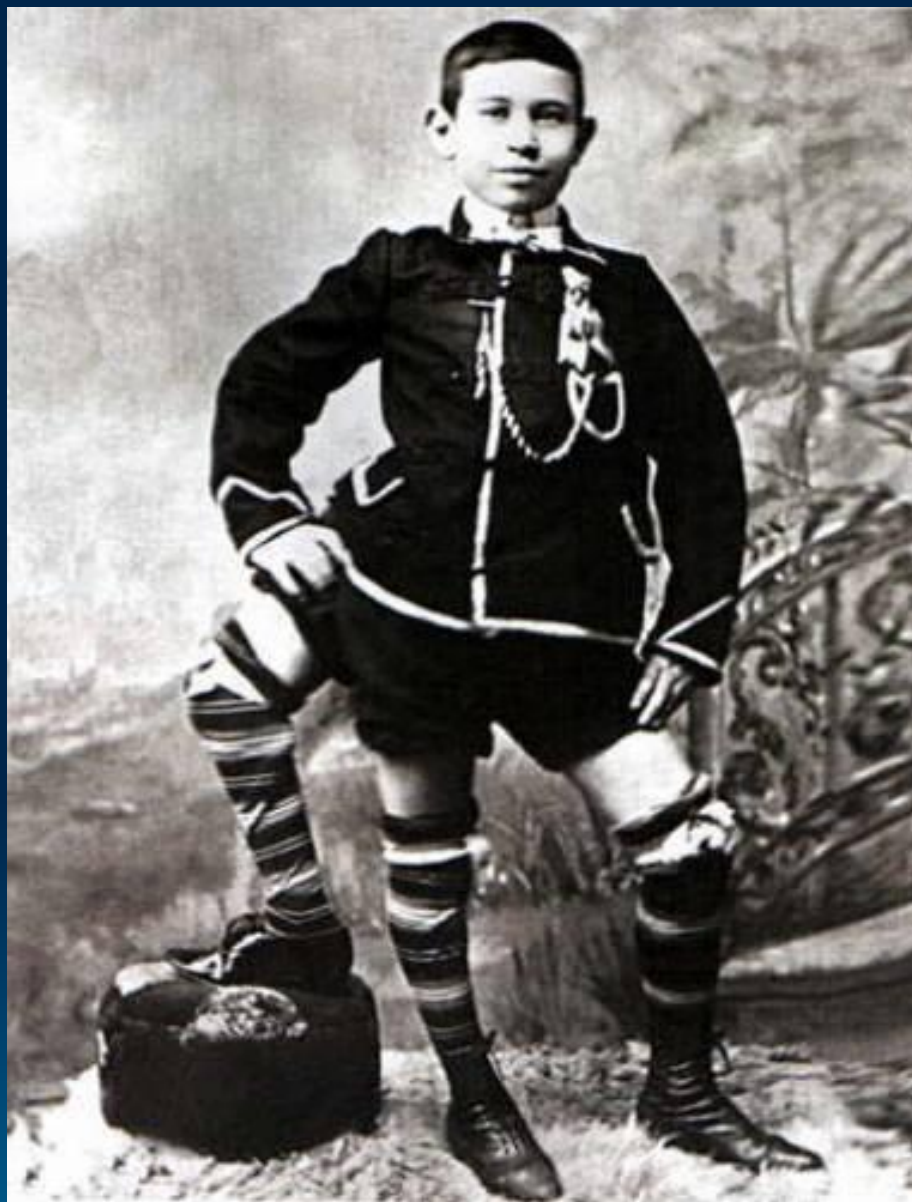




Our little piano player



Do u like my blatch?





Like small woman, yes? SUPERZOOI.COM

Дети наркоманов. Копия, воск.



25.10.2008

Сиамские близнецы, у родителей-наркоманов. Натура, заспиртованные.



**дети у родителей больных
наследственными заболеваниями. Копия,
воск.**



25.10.2008

**Ребенок, родившийся в результате
инцеста(кровосмешения родственников).
Натура, заспиртован.**



**Ответьте на проблемный вопрос. Почему в
близкородственных браках часто рождаются больные дети?**

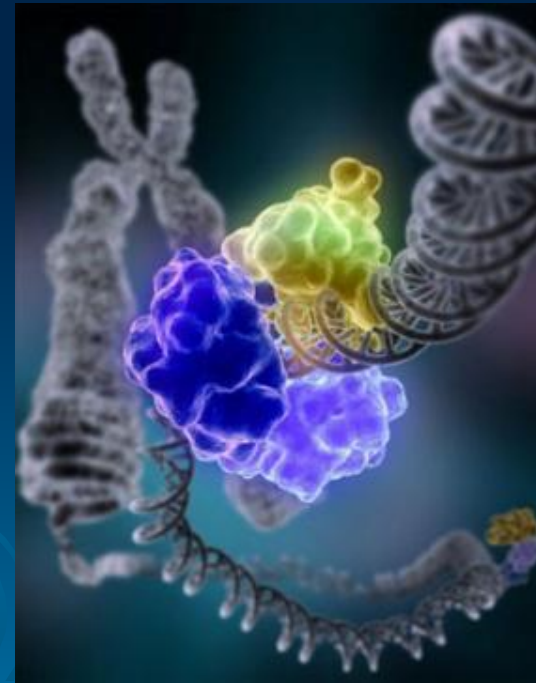
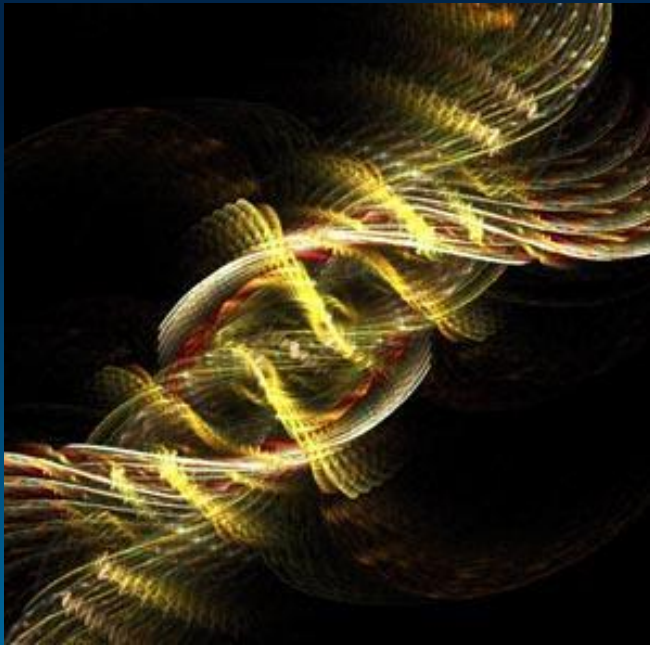
Ребенок, родившийся в семье чернобыльцев. Натура, мумия.

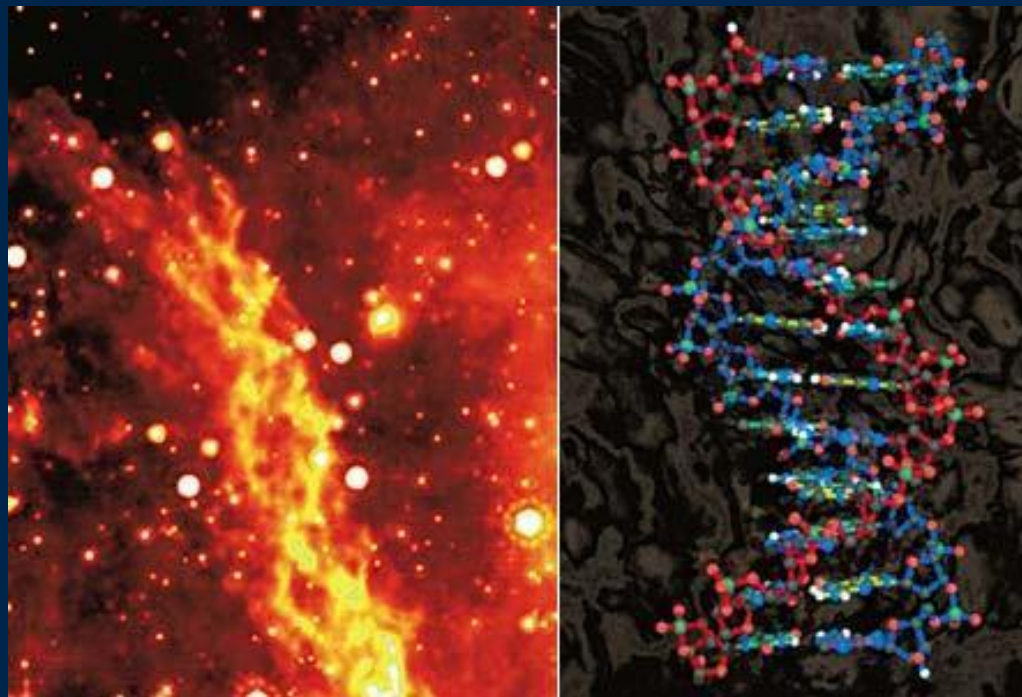


**Человек-циклоп, и женщина-слон.
Жили в 19 веке. Копия, воск.**



- Согласно многочисленным исследованиям разных наследственных болезней и генома человека в целом, можно говорить о многообразии видов мутаций и том же гене, которые являются причиной наследственных болезней. Даже одна и та же генная болезнь может быть обусловлена разными мутациями. Например, в гене муковисцидоза описано свыше **200** вызывающих болезнь мутаций.





- Если принять, что у человека примерно **100 000** генов и каждый ген может мутировать и контролировать синтез белка с другим строением, то, казалось бы, должно быть не меньшее число наследственных болезней. Более того, по современным данным, в каждом гене может возникать до нескольких сотен вариантов мутаций (разные типы в различных участках гена).

- Вся история развития человека есть непрерывная цепь мутаций в нем. Мутации происходят постоянно как отрицательные, так и положительные. Положительные мутации позволяют приспособляться к новым условиям окружающей среды и мира и ведут к дальнейшим мутациям. Отрицательные же виды мутаций не поддерживаются окружающей средой и человеком и не могут носить дальнейшего развития. Однако надо учитывать вероятность того, что отрицательные ранее мутации могут повториться с человеком вновь и при новых обстоятельствах окружающей среды и человека могут приносить новые результаты мутаций. Какими они будут покажет будущее.



СПАСИБО за
ВНИМАНИЕ

MedicalPlanet.su
— медицина для вас



MedicalPlanet.su
— медицина для вас