

**«Медико-биологические основы коррекционной педагогики и психологии:
ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА»**

ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ



Наследственные болезни – это патологические состояния, в основе которых лежит изменение наследственного материала (мутация).

В развитии таких заболеваний главную роль играют нарушения в структуре гена или хромосомы. К 1992 г. насчитывалось уже 5 710 типов наследственных заболеваний.

Все наследственные болезни по характеру изменения наследственных структур принято разделять на три большие группы:

хромосомные,

моногенные;

полигенные (болезни с наследственным предрасположением – мультифакториальные).

Хромосомные и моногенные болезни обуславливают 80% умственной отсталости, 70% врожденной слепоты, до 50% врожденной глухоты у детей с особенностями психофизического развития.

Хромосомные болезни

Тип мутации	Синдромы	Частота среди новорожденных
Аутосомы		
Трисомия 21 <i>47, XX(XY)+21</i>	Дауна	1/700
Трисомия 13 <i>47, XX(XY)+13</i>	Патау	1/5 000
Трисомия 18 <i>47, XX(XY)+18</i>	Эдвардса	1/10 000
Половые хромосомы (женские)		
XO, Моносомия <i>45, XO</i>	Шерешевского-Тернера	1/500
XXX, Трисомия <i>47, XXX</i>	XXX-синдром	1/700
Половые хромосомы (мужские)		
XXY <i>47, XXY</i>	Клайнфельтера	1/500
XXYY <i>48, XXYY</i>	Клайнфельтера	1/500
XYY <i>47, XYY</i>	Дубль Y	1/1 000

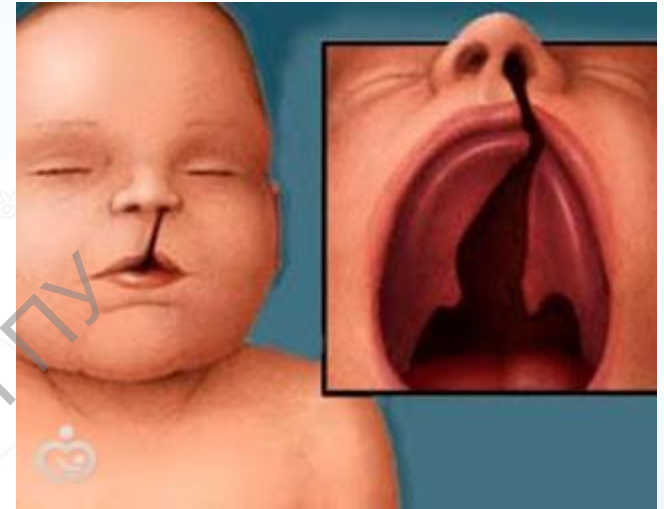
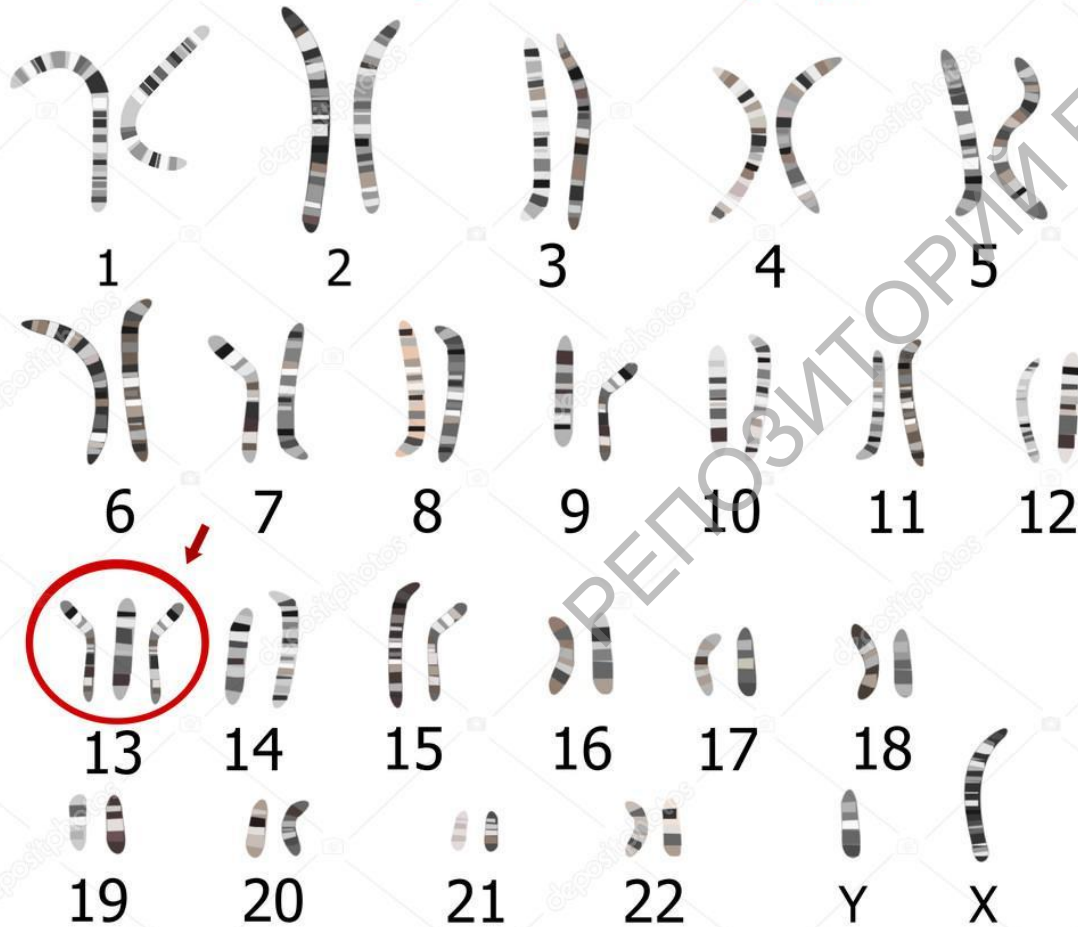
Синдром Дауна



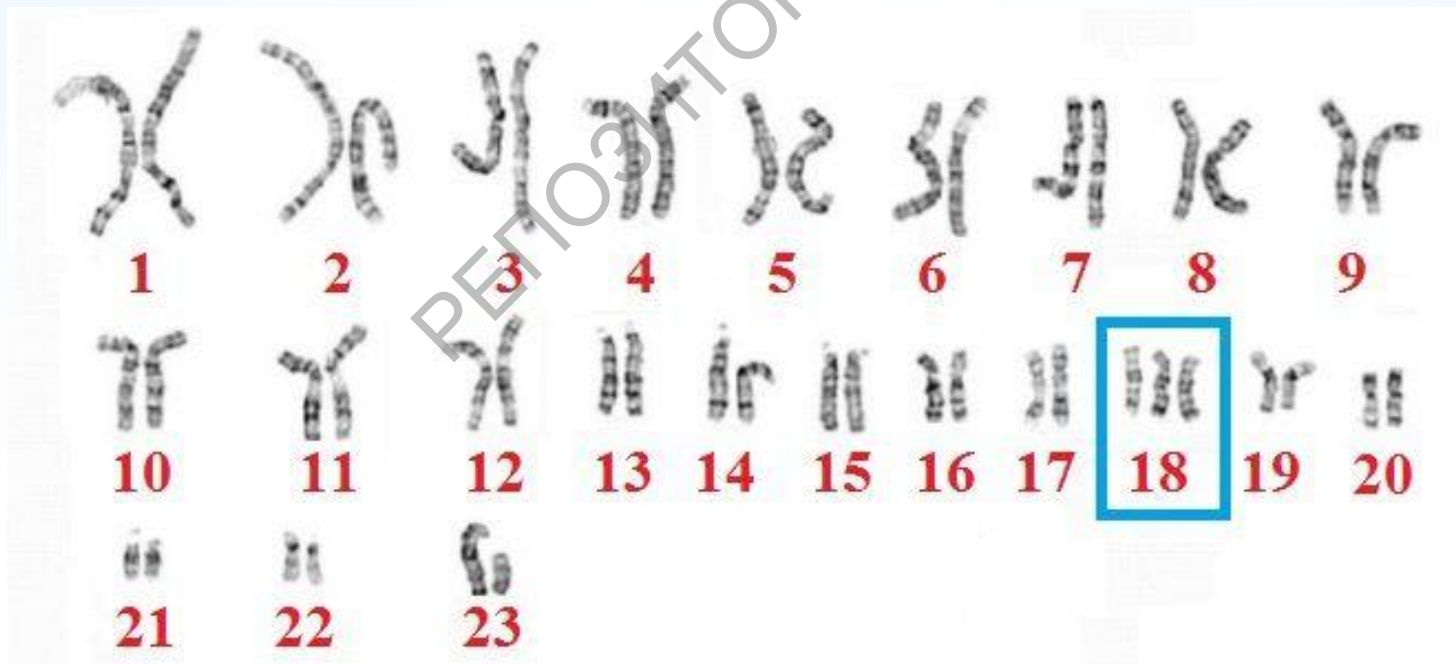
Синдром Дауна не помешал испанцу Пабло Пинеда получить высшее образование, а также стать киноактером: он сыграл главную роль в художественном фильме «Я тоже» (2009).

Синдром Патау

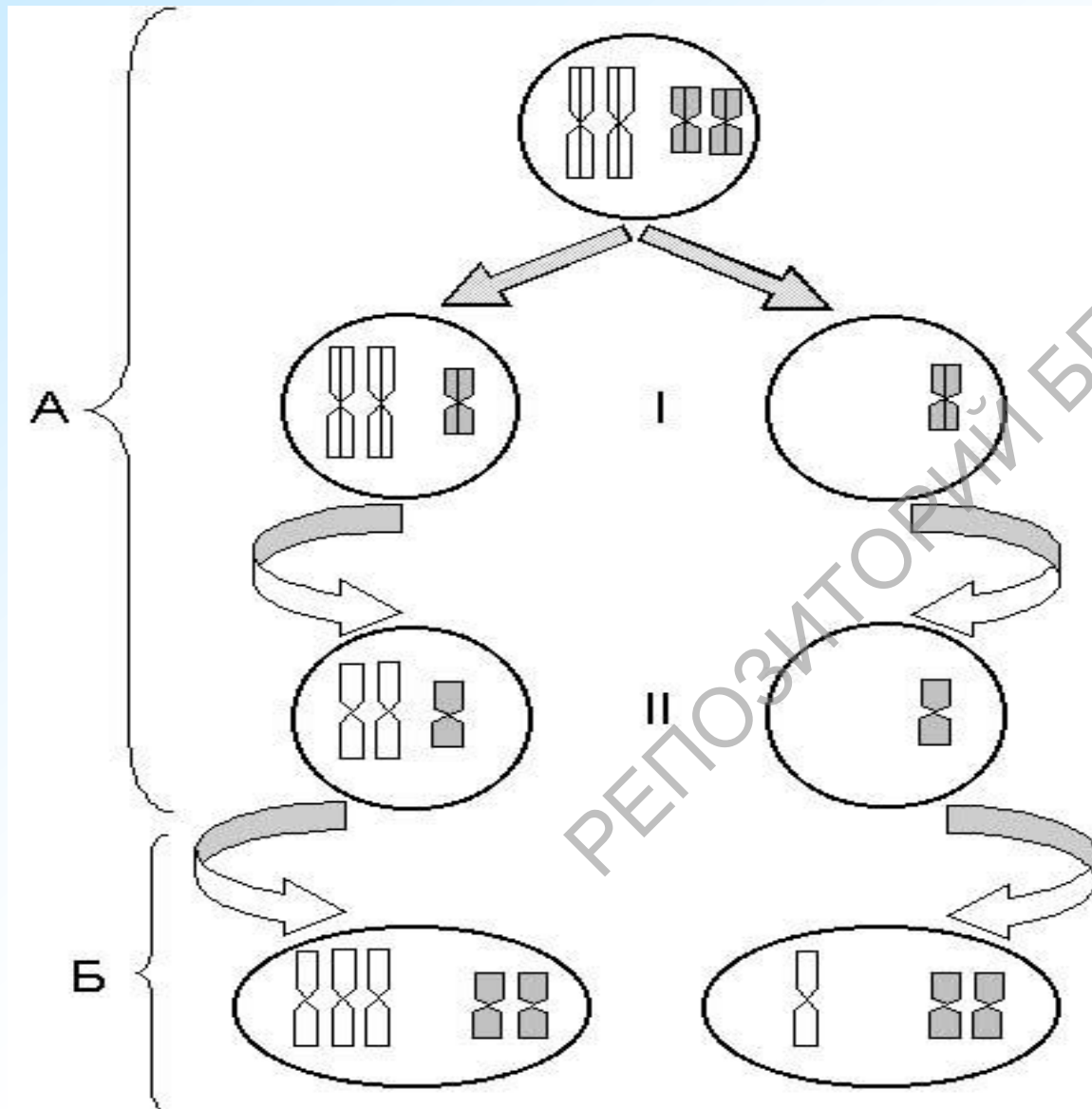
Patau syndrome karyotype



Синдром Эдвардса



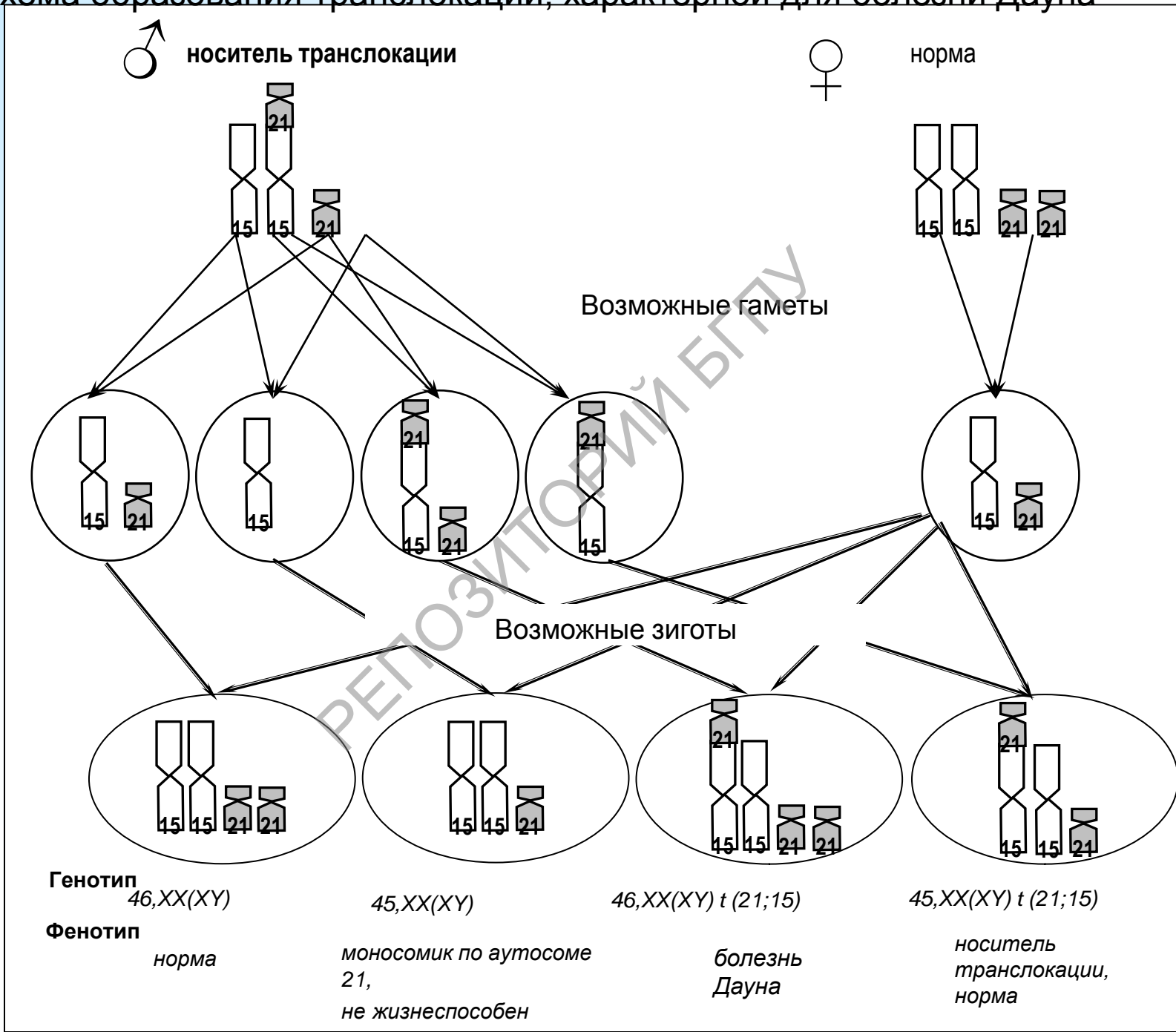
Схематическое изображение нерасхождения одной пары хромосом



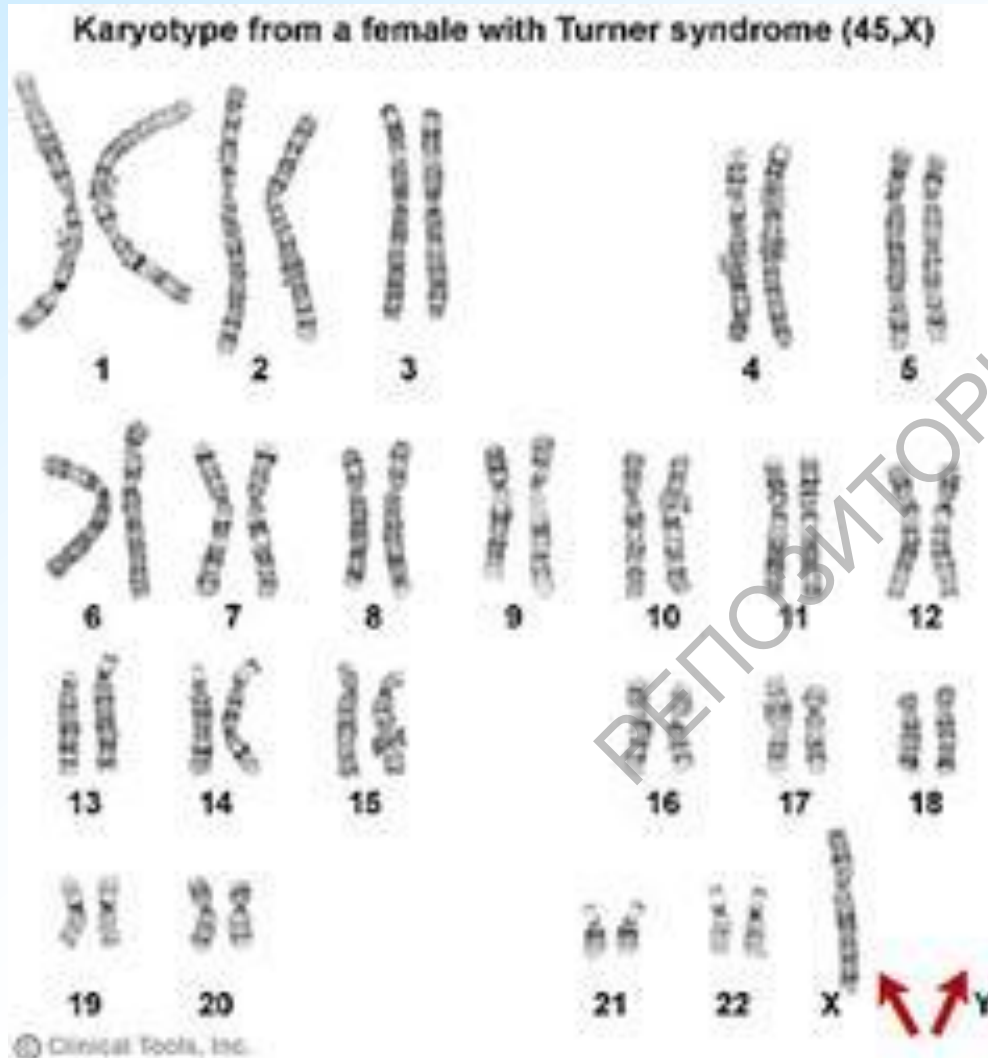
А – мейотическое деление I и II;

Б – зиготы:
1 – трисомия, 2 – моносомия

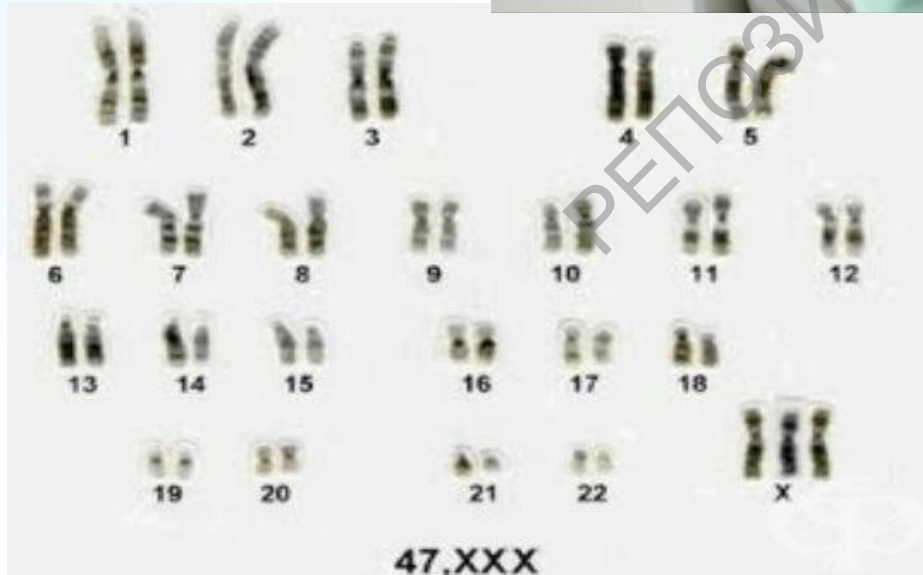
Схема образования транслокации, характерной для болезни Дауна



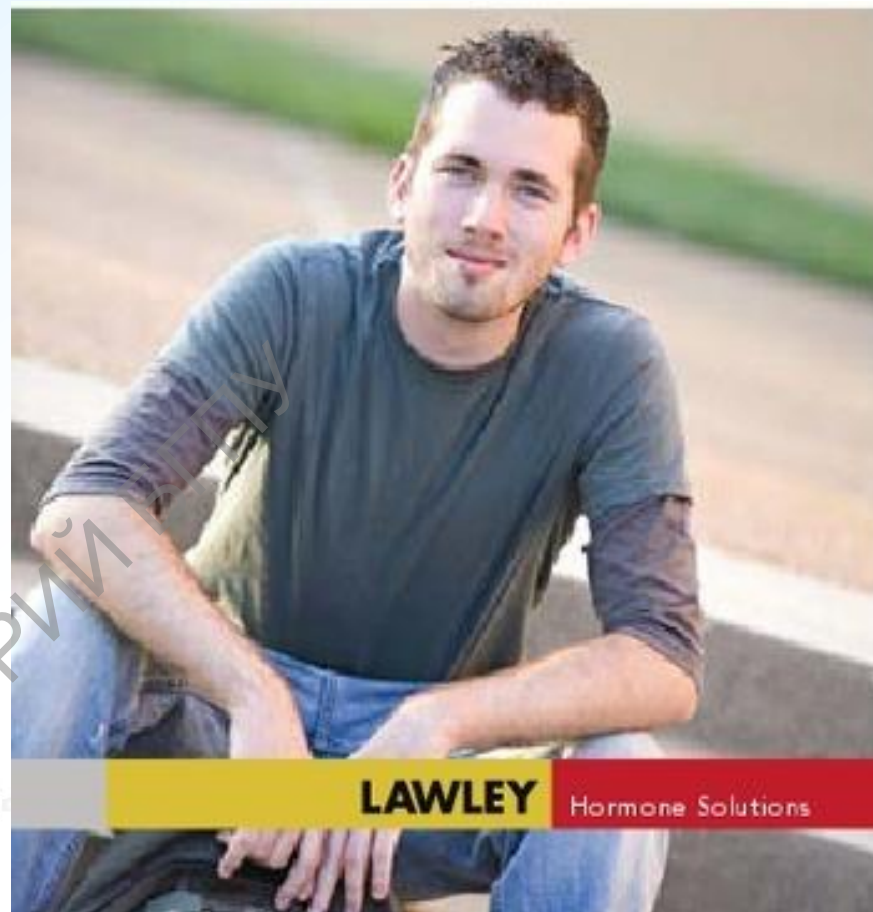
Синдром Шерешевского-Тернера



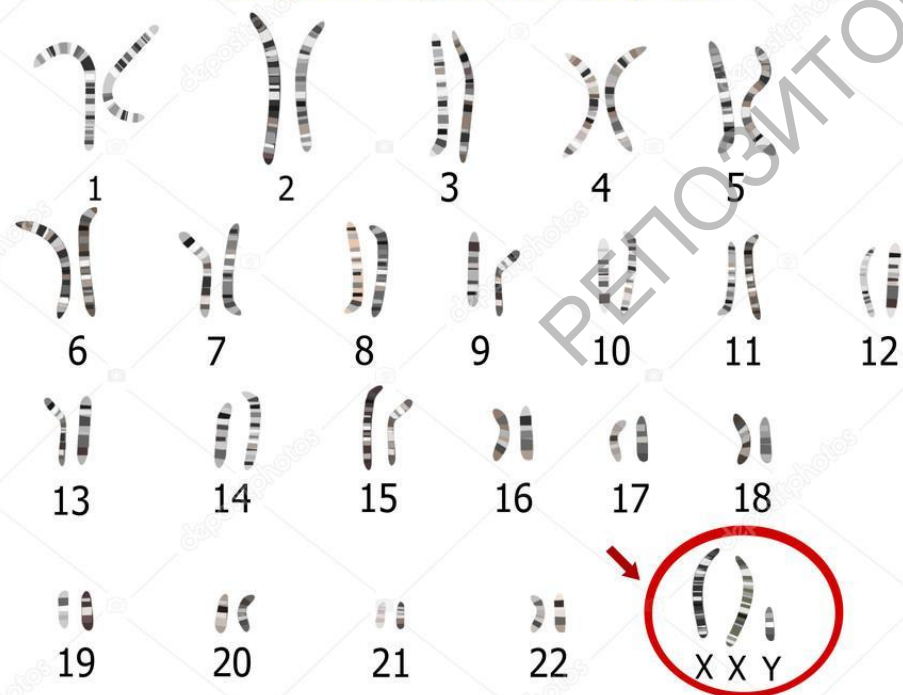
XXX-синдром



Синдром Клайнфельтера



Klinefelter syndrome karyotype



Генные болезни, соответствующие определенным типам наследования

Тип наследования	Заболевание	Локализация мутантного гена	Критерии наследования
аутосомно-доминантный	Синдром Ваарденбурга	2q37 Атрофия кортиева органа, врожденная глухота.	<ul style="list-style-type: none"> • Проявление признака у гетерозиготных носителей гена. • При анализе родословной признак выявляется в каждом поколении. • Пенетрантность патологических проявлений почти всегда ниже 100%. • Различная выраженность клинических проявлений не только между разными семьями, но и внутри каждой семьи. • Клинические признаки могут появиться не сразу после рождения, а спустя много лет. • Здоровые члены семьи не могут иметь больных детей.
	Синдром Марфана	15q21 Порок развития соединительной ткани.	
	Синдром Реклингхаузена (нейрофиброматоз)	I типа – 17q11.2 II типа – 22q12.2 Отсутствие супрессора (I) и наличие ингибитора (II) опухолевого роста.	

Синдром Ваарденбурга



Синдром Марфана



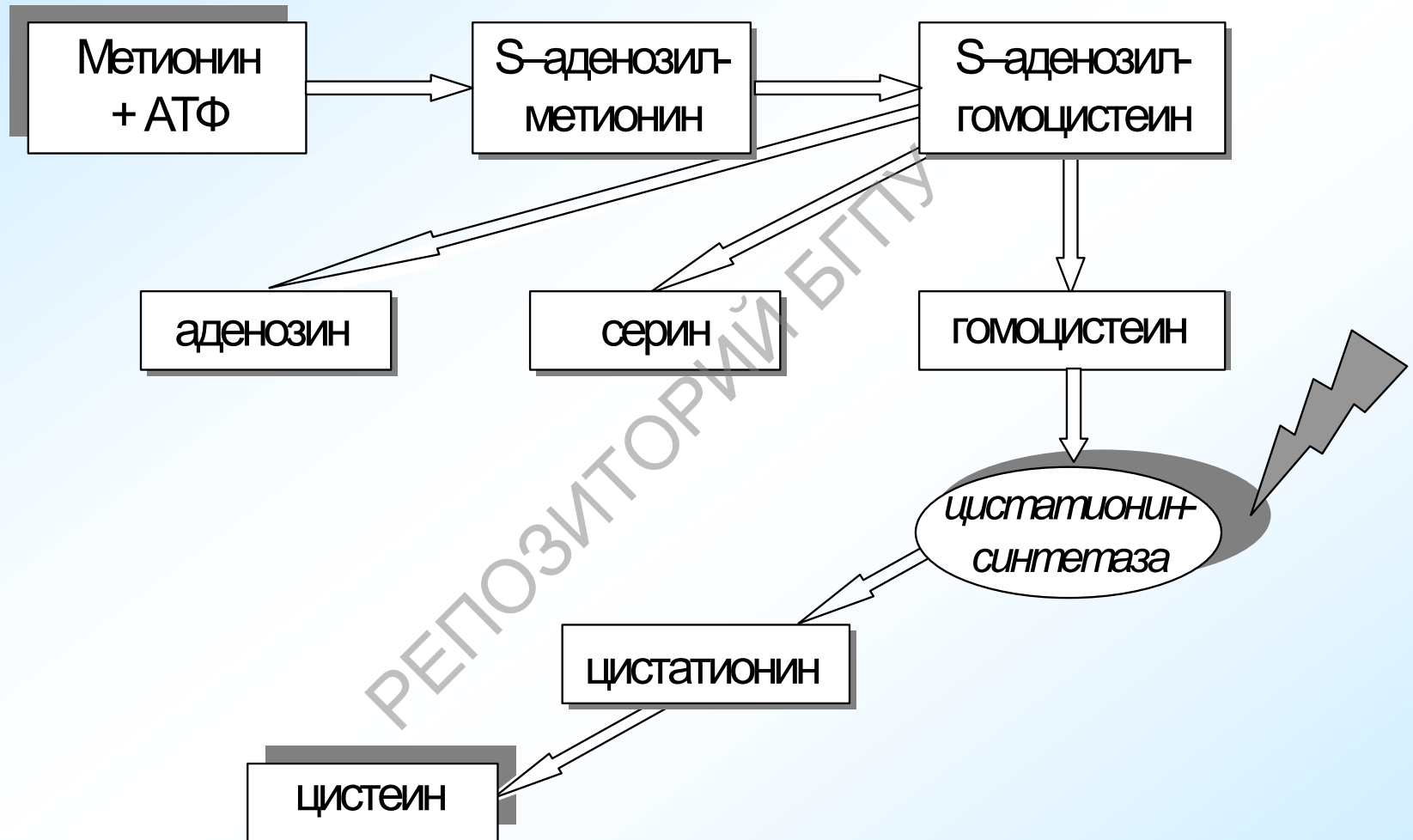
Генные болезни, соответствующие определенным типам наследования

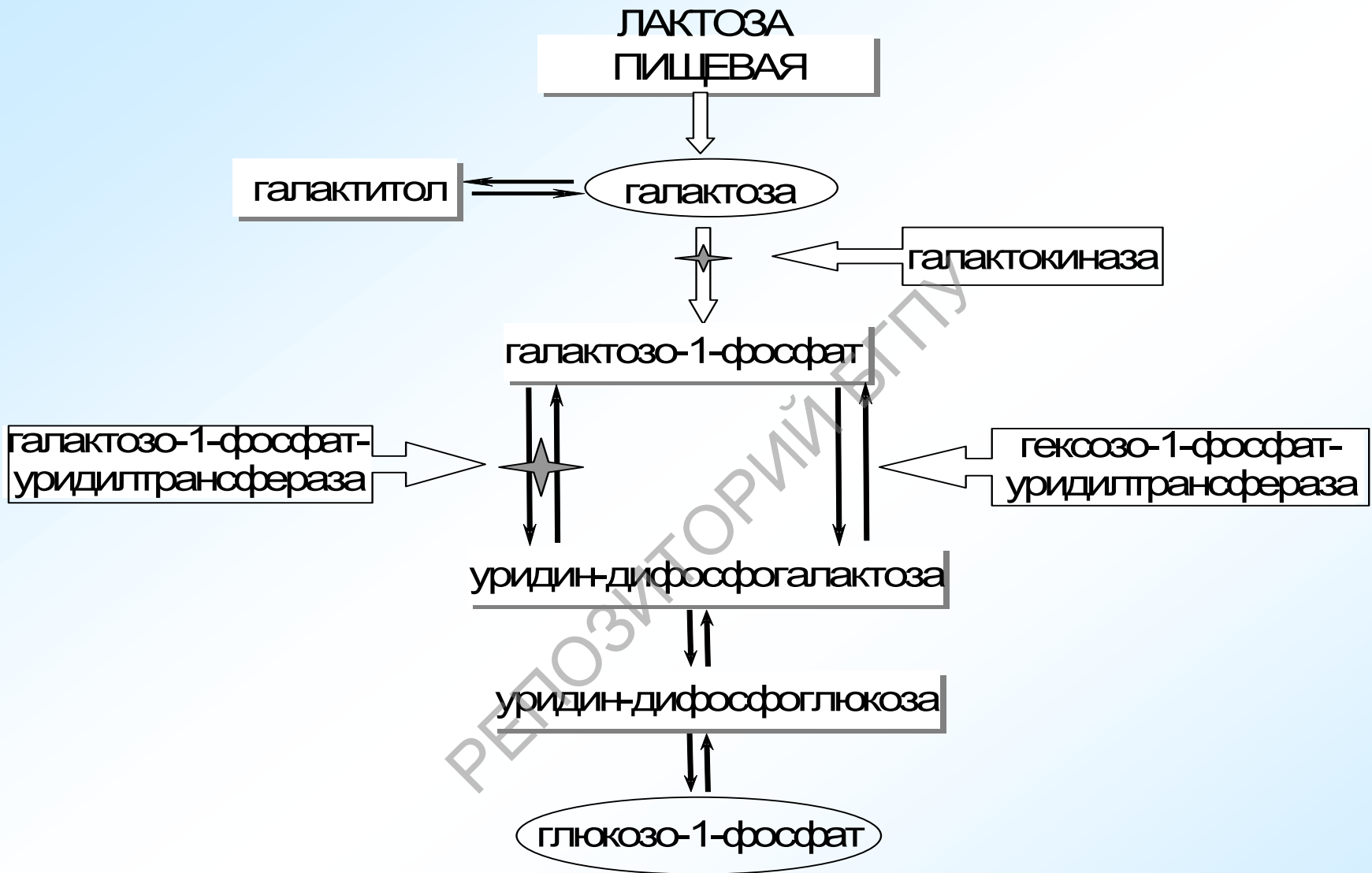
Тип наследования	Заболевание	Локализация мутантного гена	Критерии наследования
аутосомно-рецессивный	Фенилкетонурия (ФКУ)	12q22 Нет синтеза фенилаланин-гидроксилазы.	<ul style="list-style-type: none"> • Мутантный ген проявляется только у гомозигот по рецессивному гену. • Если родители гетерозиготны, то вероятность рождения больного ребенка составляет 25%. • При анализе родословной мутантный ген проявляется не в каждом поколении. • Вероятность проявления мутантного гена возрастает в родственных браках. • Частота проявления мутантного гена у лиц женского и мужского пола одинакова.
	Гомоцистинурия	21q22 Нет синтеза цистатионин-синтетазы.	
	Галактоземия	9p13 Нет синтеза галактозо-1-фосфат-уридилтрансферазы	
	Синдром Ушера	14q	



Схема обмена фенилаланина и тирозина при фенилкетонурии

Обмен метионина при гомоцистинури





Генетические дефекты ферментов, катализирующих превращение галактозы в глюкозу

Синдром Ушера



Генные болезни, соответствующие определенным типам наследования

сцепленный с полом (рецессивный, сцепленный с X-хромосомой)	Синдром Мартина – Белла (ломкой X–хромосомы)	Xq27.3 Нет синтеза белка FMR1.	<ul style="list-style-type: none">• Мутантный ген (рецессивный) проявляется преимущественно у лиц мужского пола.• Если отец болен, мать здорова, то все дочери будут гетерозиготными носительницами.• Если отец здоров, мать фенотипически здорова (т.е. она носительница мутантного гена), то вероятность рождения больных сыновей составит 50%.• Если мутантный ген, локализованный в X–хромосоме, является доминантным, то он проявляется и у мужчин, и у женщин. Частота заболевания женщин в популяции в 2 раза больше.
	Синдром Дюшена (псевдогипертрофическая мышечная дистрофия)	Xp21.2 Мутация гена дистрофина, кодирующего структурный белок сарколеммы.	

Синдром Мартина – Белла

