

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

ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ



ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

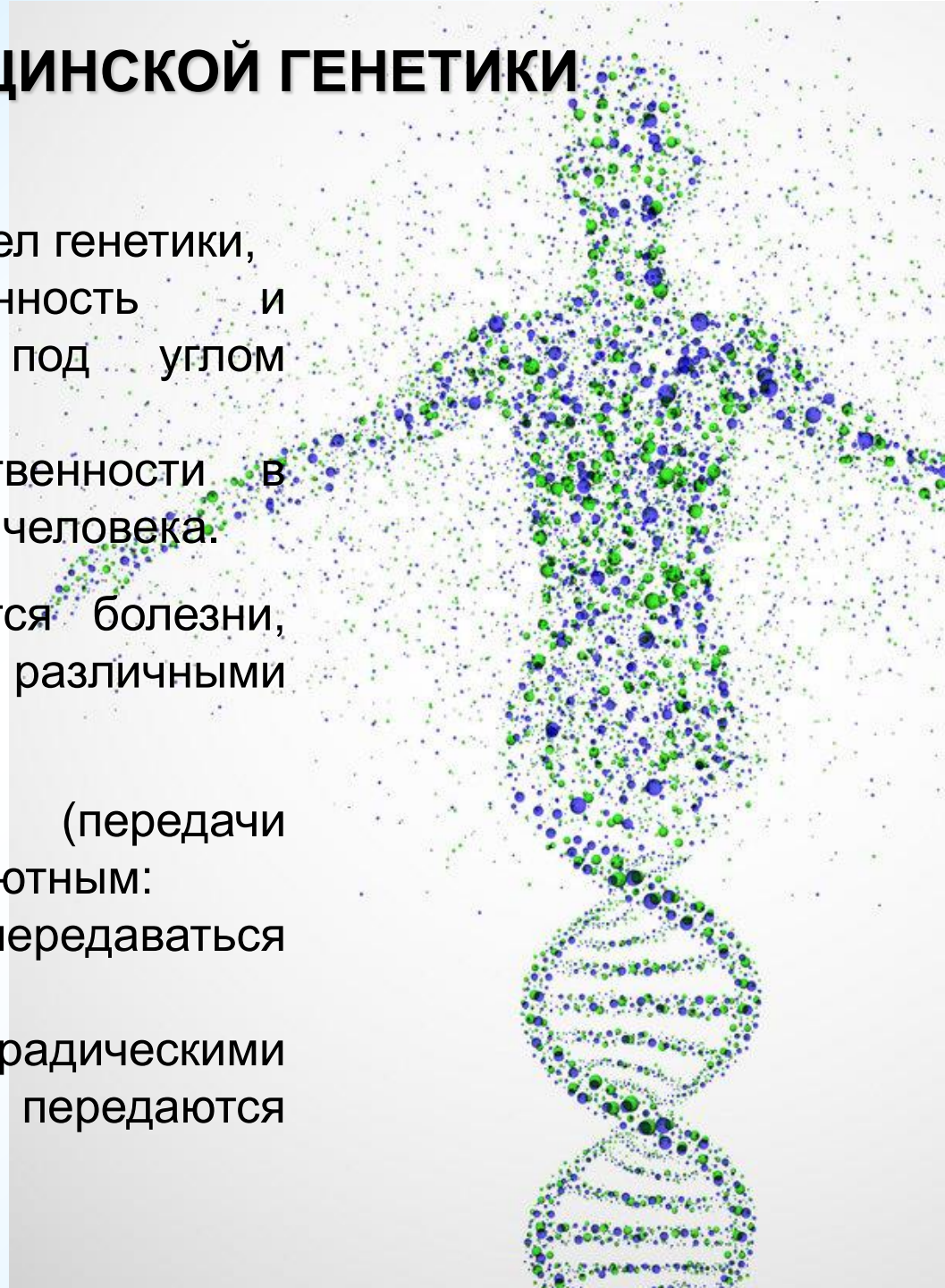
Медицинская генетика – раздел генетики,

- изучающий наследственность и изменчивость человека под углом зрения патологии;
- изучающий роль наследственности в возникновении болезней у человека.

Наследственными называются болезни, которые обусловлены различными нарушениями генотипа.

Принцип наследуемости (передачи потомкам) не является абсолютным:

- одни заболевания могут передаваться потомкам,
- другие являются спорадическими (впервые возникшими) и не передаются последующим поколениям.



Наследственные болезни. Классификация

Наследственная болезнь – это патологическое состояние, в основе которого лежит изменение наследственного материала (мутация).

Наследственное заболевание – это заболевание, причиной возникновения которого является генная, хромосомная, или геномная мутация.

Наследственные заболевания — заболевания, возникновение и развитие которых связано с различными дефектами и нарушениями в наследственном аппарате клеток.

*В основе **наследственных** заболеваний лежат мутации: хромосомные, генные и митохондриальные.*

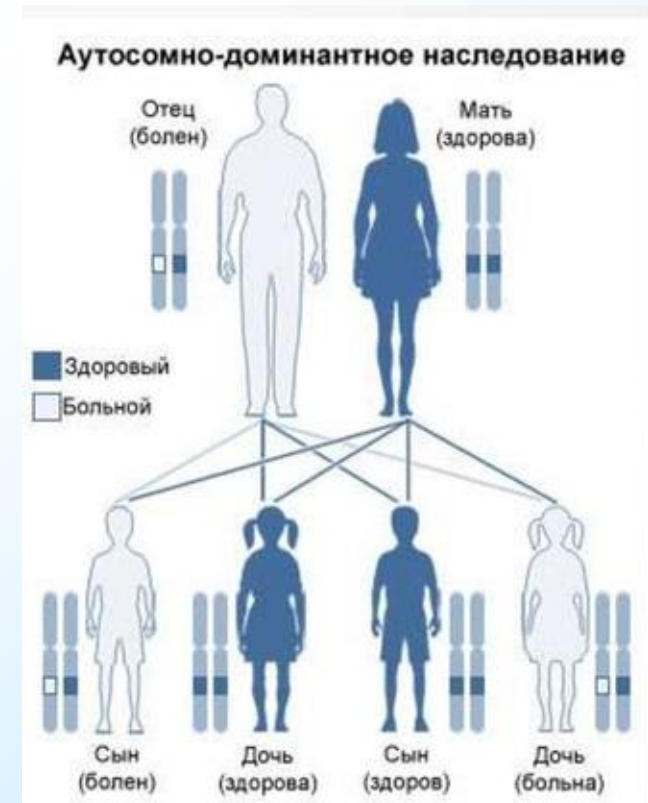


Наследственные болезни. Классификация

«наследственная болезнь» $\neq$ «врожденная болезнь»

Врожденная патология – заболевание, имеющееся уже при рождении ребенка (могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами например, воздействие на эмбрион и плод ионизирующего излучения, химических соединений, лекарственных средств, принимаемых матерью, а также внутриутробных инфекций).

Не все наследственные болезни относят к врожденным, поскольку многие из них проявляются уже после периода новорожденности (например, **хорея Гентингтона** клинически обнаруживается после 40 лет).



Наследственные болезни. Классификация

Врожденные заболевания – общее название патологических состояний, обусловленных нарушениями внутриутробного развития. Врожденные заболевания присутствуют у ребенка в момент его появления на свет, хотя далеко не все из них сопровождаются выраженной симптоматикой.

Среди врожденных заболеваний у детей встречаются

- ✓ аномалии внутренних органов;
- ✓ дефекты опорно-двигательного аппарата;
- ✓ дефекты лица;
- ✓ гормональные нарушения;
- ✓ расстройства метаболизма;
- ✓ нарушения свертываемости крови и др.



К тяжелым врожденным заболеваниям, зачастую несовместимым с жизнью, относятся комбинированные пороки сердечно-сосудистой или центральной нервной системы.

Наследственные болезни. Классификация

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ

по происхождению могут быть

- ✓ генетическими,
- ✓ инфекционными,
- ✓ экологическими

ПРИЧИНЫ ВРОЖДЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ



Монофакторные наследственные болезни – мутаций в специфическом гене, которые передаются из поколения в поколение (*например, талассемия, муковисцидоз, некоторые формы миопатий и др.*).

Хромосомные мутации - мутация может быть унаследована ребенком от одного из родителей или же возникнуть **спонтанно** на ранней стадии эмбрионального развития (*например, болезнь Дауна, ретинобластома, синдром кошачьего крика и др.*).

Внешние факторы – заболевания в период беременности, употребление алкоголя или тератогенных лекарственных препаратов, воздействие неблагоприятных экологических условий (*ионизирующего излучения, загрязненного воздуха, пищи и т.д.*).

Наследственные болезни. Классификация

Наследственные заболевания могут быть обусловлены **мутациями**, передаваемыми в семьях **по наследству**, или мутациями, **ВНОВЬ ВОЗНИКШИМИ** в клетках зародышевой линии, в зиготе или на очень ранних этапах развития.

В развитии таких заболеваний главную роль играют нарушения в структуре гена или хромосомы.

К 1992 г. насчитывалось **5710** типов наследственных заболеваний.

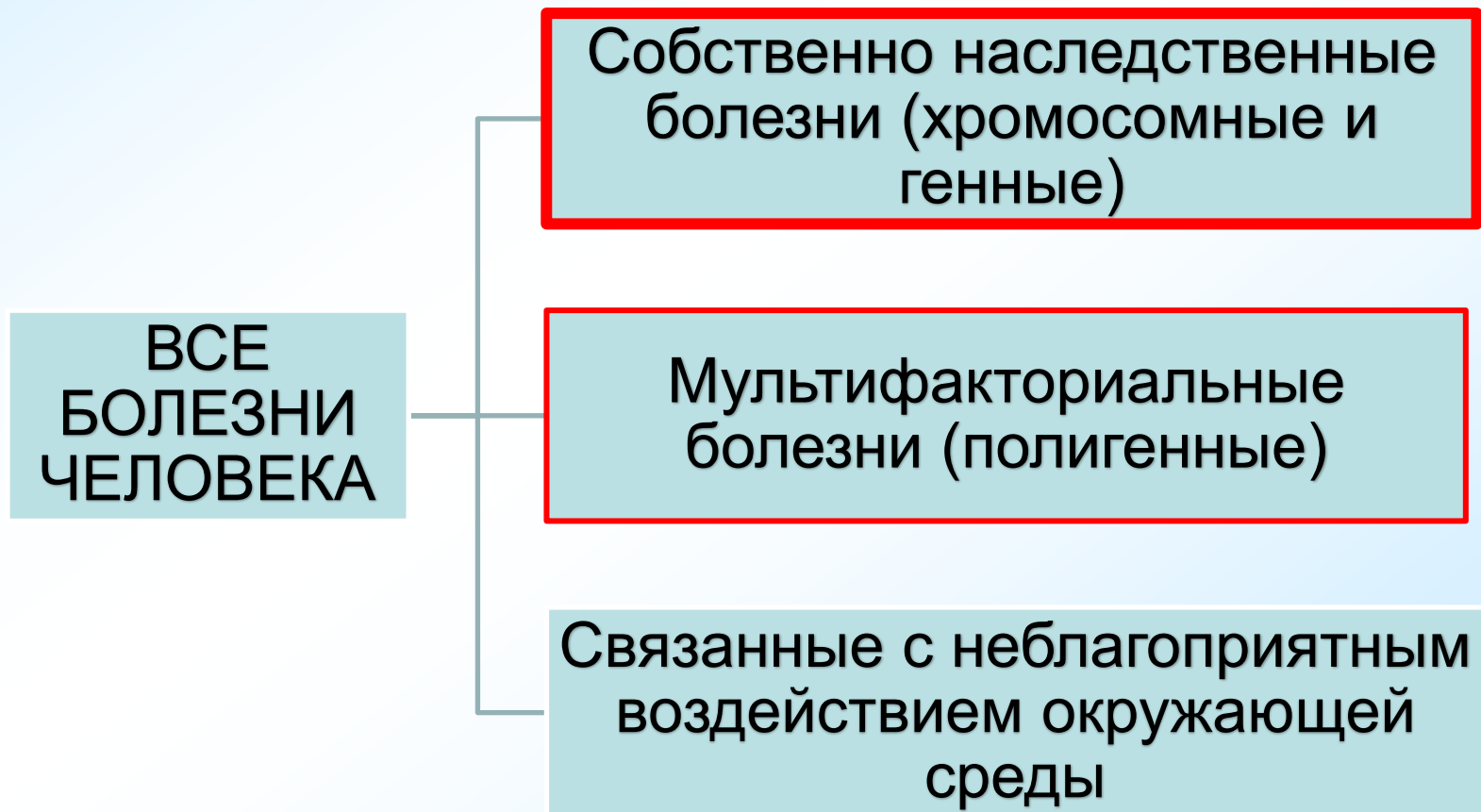
К 2019 г. известно около **9000** наследственных заболеваний.



По данным мировой статистики **5 %** новорожденныхотягощены наследственными болезнями.

Наследственные болезни. Классификация

*"Пока не существует **общепринятой** классификации наследственных болезней. До сих пор окончательно она не разработана. В последние годы в связи со значительными успехами, достигнутыми при изучении природы большого числа наследственных заболеваний, возникли все предпосылки для создания генетической классификации. В основу генетической классификации наследственных болезней положен этиологический принцип, а именно тип мутаций и характер взаимодействия со средой".*



Наследственные болезни. Классификация

Связанные с неблагоприятным воздействием окружающей среды



**травмы, ожоги,
обморожения,
облучения,
острые инфекционные
и др.**

Связаны исключительно с воздействием неблагоприятных или вредных факторов окружающей среды - **наследственность** в их возникновении практически **не играет никакой роли**.

Генетические факторы могут оказывать определенное влияние на течение патологического процесса, т. е. на темпы выздоровления, переход острых процессов в хронические, развитие декомпенсации функций пораженных органов.

Наследственные болезни. Классификация

Мультифакториальные
(полигенные)



гипертоническая болезнь,
атеросклероз, язвенная болезнь
желудка и двенадцатиперстной
кишки, сахарный диабет,
аллергические заболевания,
многие пороки развития,
определенные формы ожирения,
шизофрения и др.

В основе -- взаимодействие **генетических и средовых** факторов.

Генетические факторы, представленные определенной полигенной системой, обуславливают **генетическую предрасположенность**, которая может быть реализована при воздействии неблагоприятных или вредных факторов окружающей среды.

Для одних из них влияние окружающей среды имеет большее, для других — меньшее значение.

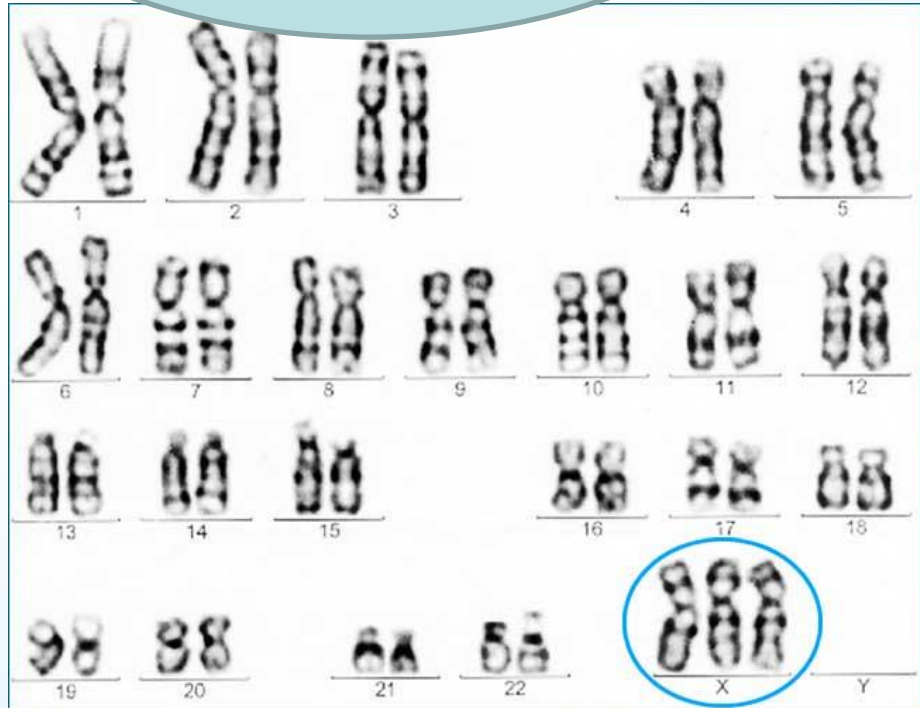
Наследственные болезни. Классификация

Собственно
наследственные
болезни

**хромосомные
моногенные**

Все хромосомные
и генные наследственные
болезни с полным
проявлением (болезнь
Дауна, синдромы
трисомий, гемофилия и
др.)

Проявление патологической
мутации **не зависит от влияния
окружающей среды**, которая в
этом случае определяет лишь
степень выраженности симптомов
болезни.



Наследственные болезни. Классификация

Хромосомные болезни

Изменение числа
и целостности
хромосом

МОНОСОМИЯ

трисомия

*хромосомные
перестройки*



Наследственные болезни. Классификация

Генные болезни

Моногенные

аутосомно-доминантные

аутосомно-рецессивные

сцепленные с X-хромосомой

сцепленные с Y-хромосомой



Наследственные болезни. Классификация

Клинический принцип классификации наследственных болезней

основывается на отнесении болезней к той или иной группе в зависимости от системы или органа, наиболее вовлеченных в патологический процесс

- Нервные
- Нервно-мышечные
- Эндокринные
- Кожные
- Глазные
- Опорно-двигательного аппарата
- Дыхательной системы
- Сердечно-сосудистой системы
- Печени
- Желудочно-кишечного тракта
- Почек
- Крови
- Психические
- Мочеполовой системы
- Легких



нейрогенетика



офтальмогенетика



кардиогенетика



Наследственные болезни. Классификация

*Классификация по
принципу соотношения
наследственности и
среды в развитии
заболевания*



1. Собственно наследственные болезни

а) Моногенные заболевания

Решающая роль одного гена. Среда влияет только на выраженность гена или частоту его проявляемости в популяции.

***Пенетрантность** - проявляемость данного гена в популяции особей, обладающих данным геном.*

***Экспрессивность** - степень выраженности действия гена у конкретного больного.*

б) Хромосомные болезни

Обусловлены наличием патологического гена или хромосомных мутаций.

Наследственные болезни. Классификация

Классификация по принципу соотношения наследственности и среды в развитии заболевания

2. Наследственные болезни

Обусловлены конкретной патологической мутацией.

Решающая роль генетического фактора.

Для проявления действия гена нужно воздействие определенного фактора среды (например, особенности питания при подагре).



Наследственные болезни. Классификация

Классификация по принципу соотношения наследственности и среды в развитии заболевания



3. Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные)

Возникают при воздействии неблагоприятных факторов внешней среды, но реализация их действия зависит от генотипа (ИБС, гипертоническая болезнь, язвенная болезнь, аллергические заболевания, большинство злокачественных новообразований).

4. Болезни, частота возникновения которых зависит от факторов окружающей среды

Генетически определяются тяжесть течения и исход заболевания.

Наследственные болезни. Классификация

Обобщенная клиническая классификация

- Генные болезни
- Хромосомные болезни
- Болезни с наследственной предрасположенностью
- Генные болезни соматических клеток
- Болезни генетической несовместимости матери и плода



Наследственные болезни. Классификация

Частота встречаемости среди всех наследственных болезней

Моногенные заболевания	-- 2 – 4 %.
Хромосомные болезни (синдромы)	-- 1 %.
Мультифакториальные (полигенные)	-- 92–94 %.
Врожденные пороки развития	-- 0,5 %.

У детей с особенностями психофизического развития хромосомные и моногенные болезни обуславливают

- 80% умственной отсталости,
- 70% врожденной слепоты,
- до 50% врожденной глухоты

