

# Генетика человека

## Лекция 4.

### Наследственные заболевания человека, классификация

Ловинская Анна Владимировна,

PhD, кафедра молекулярной  
биологии и генетики

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

Врожденная патология может быть вызвана не только мутациями, но и одними факторами внешней среды, которые повреждают плод (хроническая внутриутробная гипоксия плода, задержка внутриутробного развития плода, внутриутробные инфекции, травмы и т.д.).

Врожденные болезни  $\neq$  Наследственные болезни



Тетраамелия  
(мутация в гене WNT3)



Фокомелия  
(прием талидомида)

# Генетическая классификация

Наследственная  
патология

Генные

моногенные

полигенные  
(мультифакториальные)

Хромосомные

количественные аномалии  
(геномные мутации)

качественные (структурные)  
аномалии

Генетические болезни  
соматических клеток

активация онкогенов (ретино-  
бластома, опухоль Вильмса)

спорадические случаи  
врожденных пороков развития

аутоиммунные процессы

Болезни генетической  
несовместимости матери  
и плода

по группе крови

по резус-фактору



# Генетическая классификация

Генные

моногенные

аутосомно-доминантный тип

аутосомно-рецессивный тип

X-сцепленный доминантный тип

X-сцепленный рецессивный тип

Y-сцепленный тип

митохондриальный тип

полигенные  
(мультифакториальные)

моногенная форма  
(1 ген+несколько специфических  
внешнесредовых факторов)

полигенная форма  
(несколько генов+комплекс  
внешнесредовых факторов)

# Клиническая классификация



Альбинизм



Дистрофия Дюшена



Ихтиоз

# Мутации



# Типы мутаций и их последствия

| Тип мутаций | Характеристика                                      | Последствия   |
|-------------|---|---|
| Генные      | Молекулярные изменения в генах                      | <ul style="list-style-type: none"><li>• Нарушения синтеза первичных продуктов гена</li><li>• Генные болезни</li><li>• Мультифакториальные болезни</li></ul> |
| Хромосомные | Нарушения в структуре отдельных хромосом            | <ul style="list-style-type: none"><li>• Существенные нарушения органогенеза</li><li>• Летальные эффекты</li><li>• Хромосомные болезни</li></ul>             |
| Геномные    | Изменения числа хромосом или числа наборов хромосом | <ul style="list-style-type: none"><li>• Глубокие нарушения эмбрионального развития</li><li>• Летальные эффекты</li><li>• Хромосомные болезни</li></ul>      |

# Экогенетические болезни

| Фактор окружающей среды     | Провоцирующий фактор         | Генетически детерминированные системы | Патологическая реакция                     |
|-----------------------------|------------------------------|---------------------------------------|--|
| Климат                      | Солнечная радиация           | Ферменты репарации ДНК                | Изъязвления кожи, рак                      |
| Производство                | Красители бензидинового ряда | Ацетилтрансфераза                     | Рак мочевого пузыря                        |
| Бытовые вредности           | Алкоголь                     | Альдегиддегидрогеназа                 | Патологическая чувствительность к алкоголю |
| Фармакологические препараты | Миорелаксанты                | Псевдохолинэстераза                   | Остановка дыхания                          |
| Пищевые продукты            | Молоко                       | Лактаза                               | Непереносимости молока                     |

*Спасибо за внимание!*