

ГБУ «ПОО «Астраханский базовый медицинский колледж»

# НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ПАТОЛОГИЯ

Дисциплина: *Генетика человека с основами  
медицинской генетики*

Преподаватель: Обручева М.В.

2015 г.

# План лекции:

- **КЛАССИФИКАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ**
- **КЛАССИФИКАЦИЯ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ**
- **ГЕТЕРОПЛОИДИЯ ПО АУТОСОМАМ**
- **ГЕТЕРОПЛОИДИЯ ПО ПОЛОВЫМ ХРОМОСОМАМ**
- **СТРУКТУРНЫЕ АНОМАЛИИ ХРОМОСОМ**

# Тема: «НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ПАТОЛОГИЯ»

- **ЗНАТЬ:**

1. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ И ИХ КЛАССИФИКАЦИЯ
2. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА
3. МЕХАНИЗМЫ ИЗМЕНЕНИЯ В ХРОМОСОМАХ ПРИ ПАТОЛОГИИ
4. ДИАГНОСТИКУ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- **УМЕТЬ:**

1. КЛАССИФИЦИРОВАТЬ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ
2. СОСТАВЛЯТЬ ИДИОГРАММЫ СИНДРОМОВ
3. ОПРЕДЕЛЯТЬ СИНДРОМЫ ПО ПОРТРЕТНОЙ ДИАГНОСТИКЕ
4. ВЕСТИ ПРОСВЕТИТЕЛЬНУЮ РАБОТУ СРЕДИ НАСЕЛЕНИЯ И ВЫЯВЛЯТЬ «ГРУППУ РИСКА» ПО НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

- ЭТО ПАТОЛОГИЧЕСКИЕ СОСТОЯНИЯ, В ОСНОВЕ КОТОРЫХ ЛЕЖИТ ИЗМЕНЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННОГО МАТЕРИАЛА (МУТАЦИЯ).
- ГЛАВНУЮ РОЛЬ ИГРАЮТ НАРУШЕНИЯ В СТРУКТУРЕ ГЕНА ИЛИ ХРОМОСОМЫ.
- БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ (МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ)

# КЛАССИФИКАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- *ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ – АНОМАЛИИ КОЛИЧЕСТВА И СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ*
- *МОНОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ – МУТАЦИЯ ОТДЕЛЬНЫХ ГЕНОВ*
- *МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ – БОЛЕЗНИ С НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ (ПРИ СОВМЕСТНОМ ДЕЙСТВИИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ И ФАКТОРОВ СРЕДЫ)*



# КЛАССИФИКАЦИЯ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- **ПОЛИПЛОИДИЯ** – КРАТНОЕ УВЕЛИЧЕНИЕ ГАПЛОИДНОГО НАБОРА ХРОМОСОМ
- **ГЕТЕРОПЛОИДИЯ (АНЕУПЛОИДИЯ)**  
– УВЕЛИЧЕНИЕ ИЛИ НЕДОСТАТОК НА 1, 2,... ХРОМОСОМЫ
- **СТРУКТУРНЫЕ АНОМАЛИИ ХРОМОСОМ** – ХРОМОСОМНЫЕ АБЕРРАЦИИ (ДЕЛЕЦИЯ, ДУПЛИКАЦИЯ, ИНВЕРСИЯ И ТД.)

# ГЕТЕРОПЛОИДИЯ

- **ПО ПОЛОВЫМ ХРОМОСОМАМ**      **ПО АУТОСОМАМ**

1. **МОНОСОМИЯ (45)      ТРИСОМИЯ (47)**
2. **ПОЛИСОМИЯ (47, 48, 49)**

# ГЕТЕРОПЛОИДИЯ ПО АУТОСОМАМ

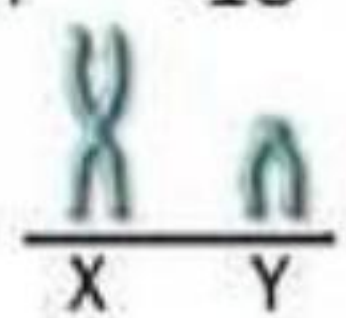
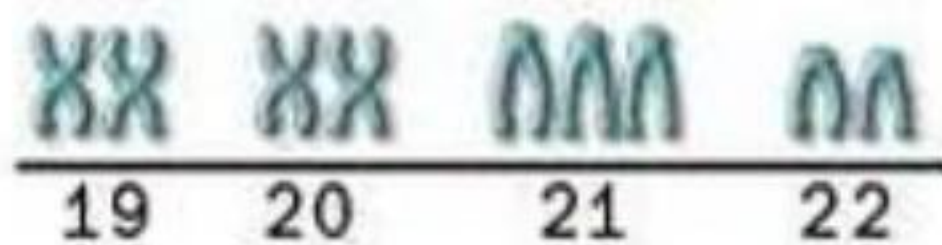
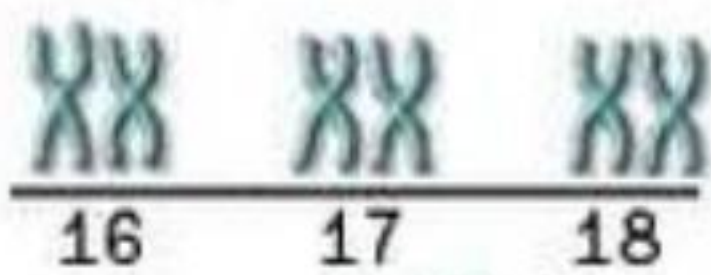
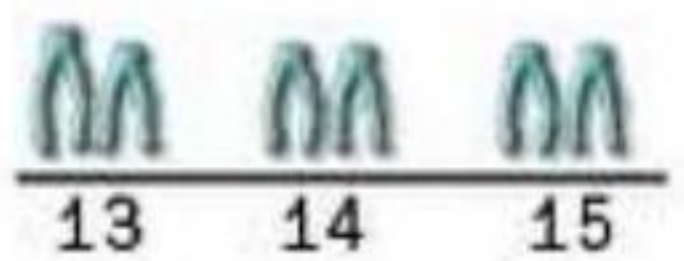
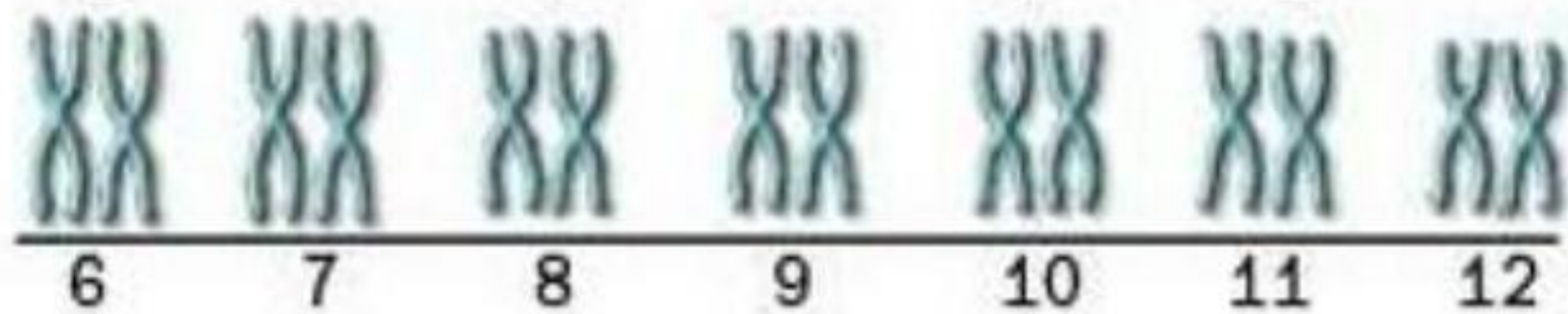
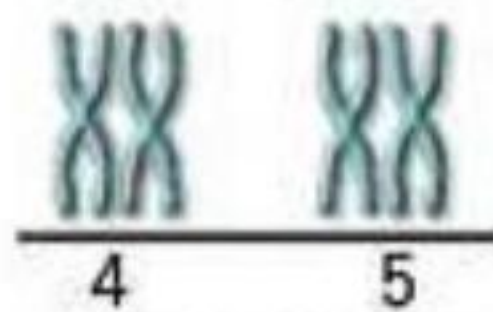
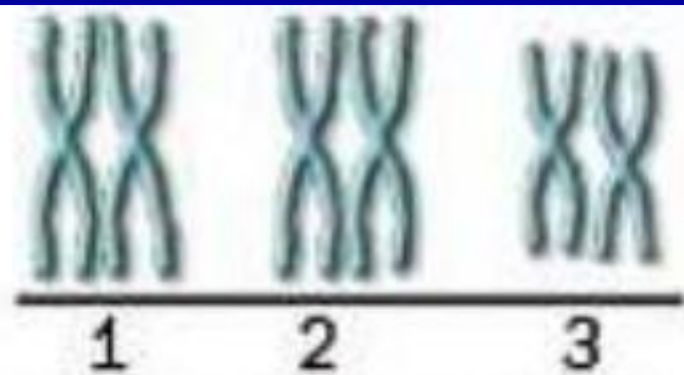
- СИНДРОМ ДАУНА      ТРИСОМИЯ 21
- СИНДРОМ  
ЭДВАРСА      ТРИСОМИЯ 17-18
- СИНДРОМ ПАТАУ      ТРИСОМИЯ 13-15



# Синдром Дауна

*Трисомия 21 пары  
хромосомы*

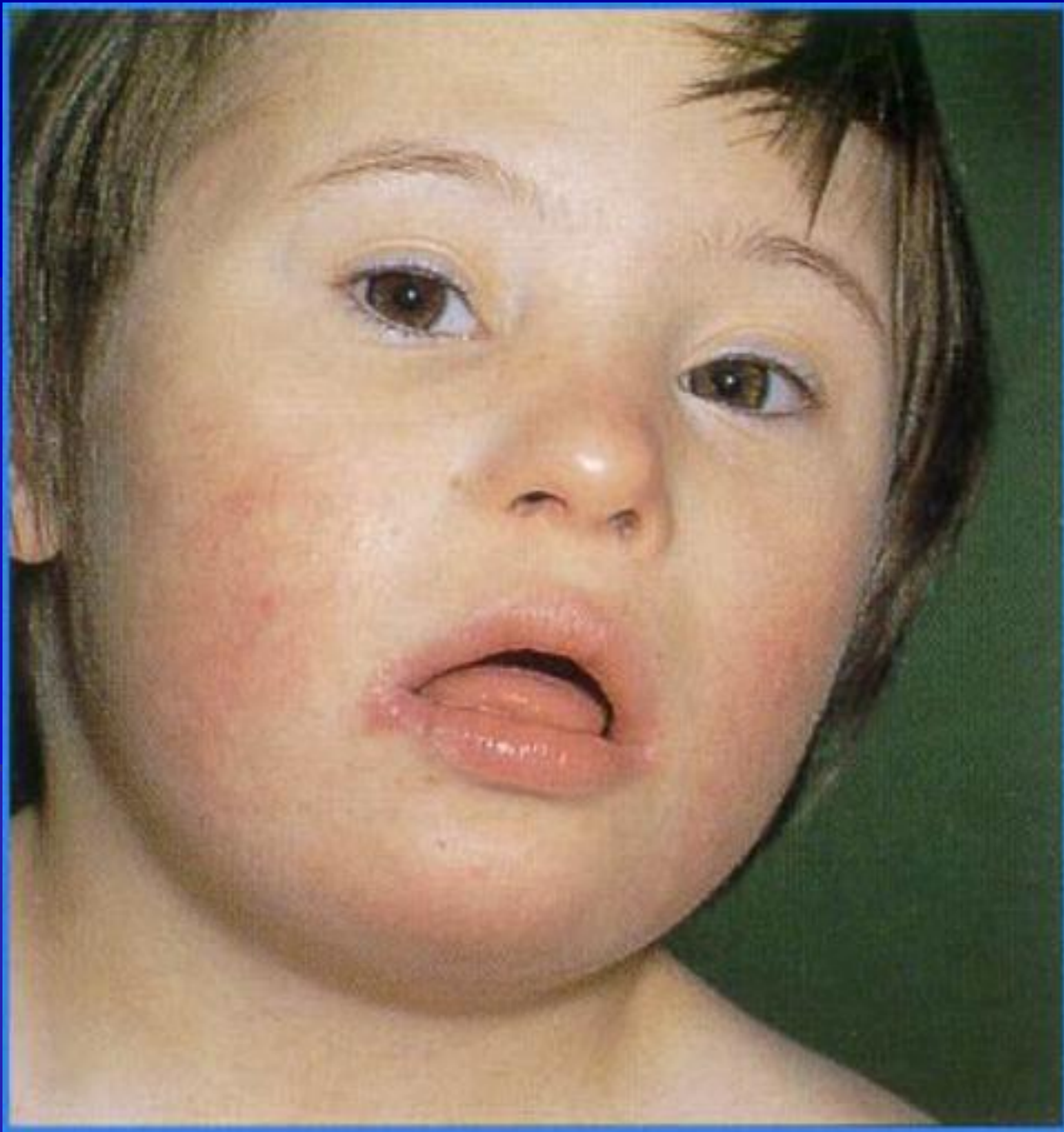
*Кариотип 47 хромосом*







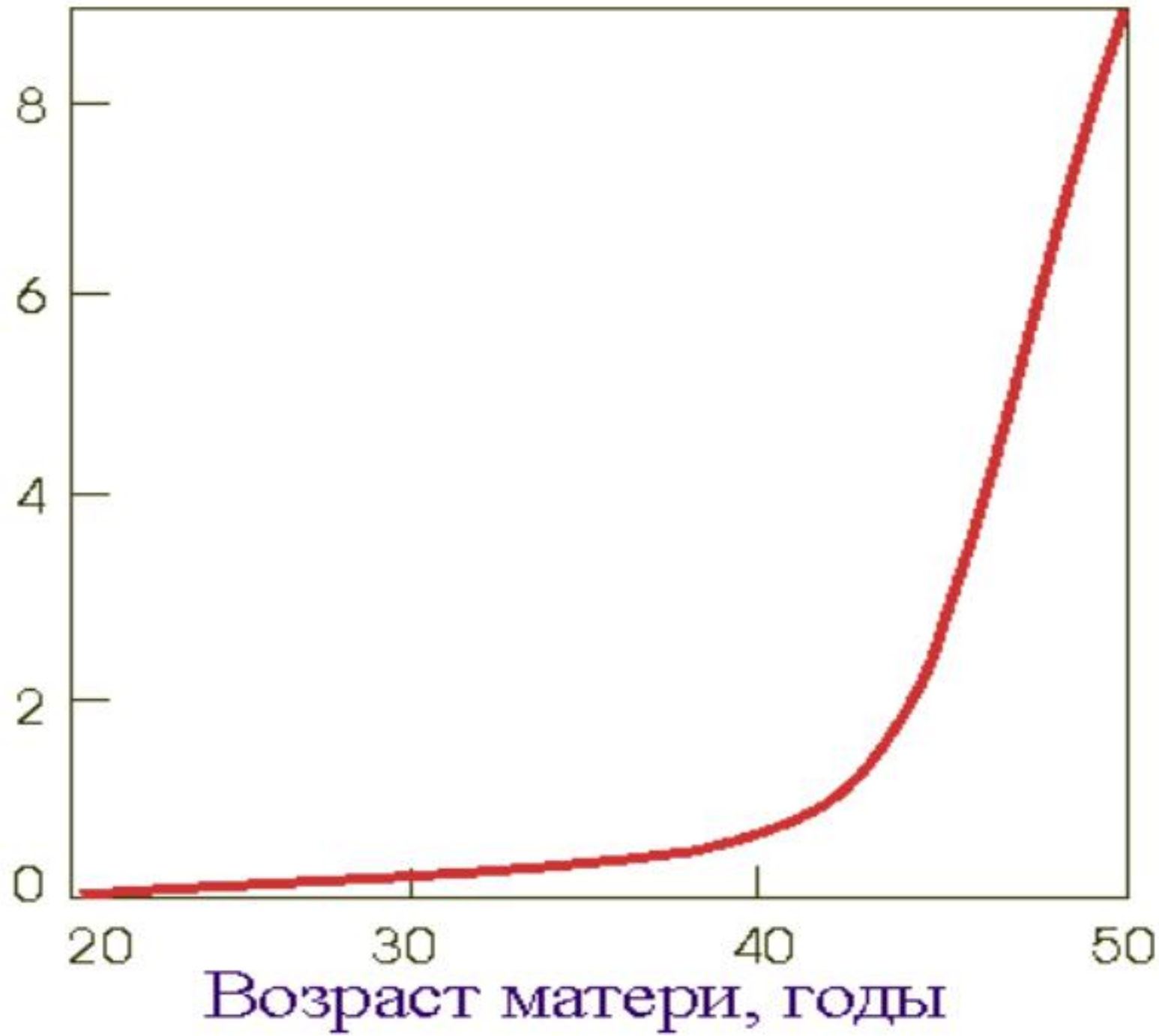






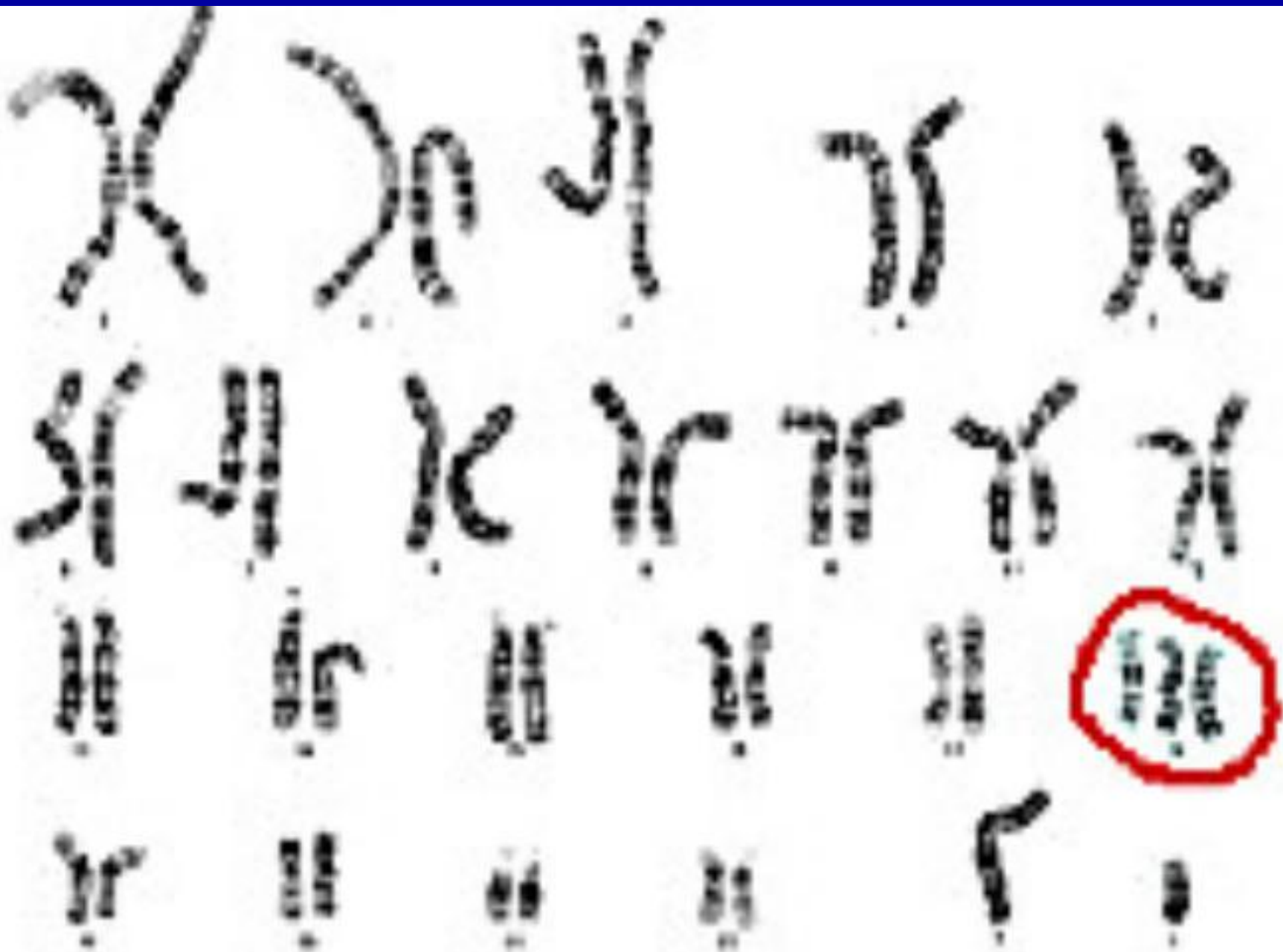


Количество случаев трисомии  
21-ой хромосомы, %



# СИНДРОМ ЭДВАРСА

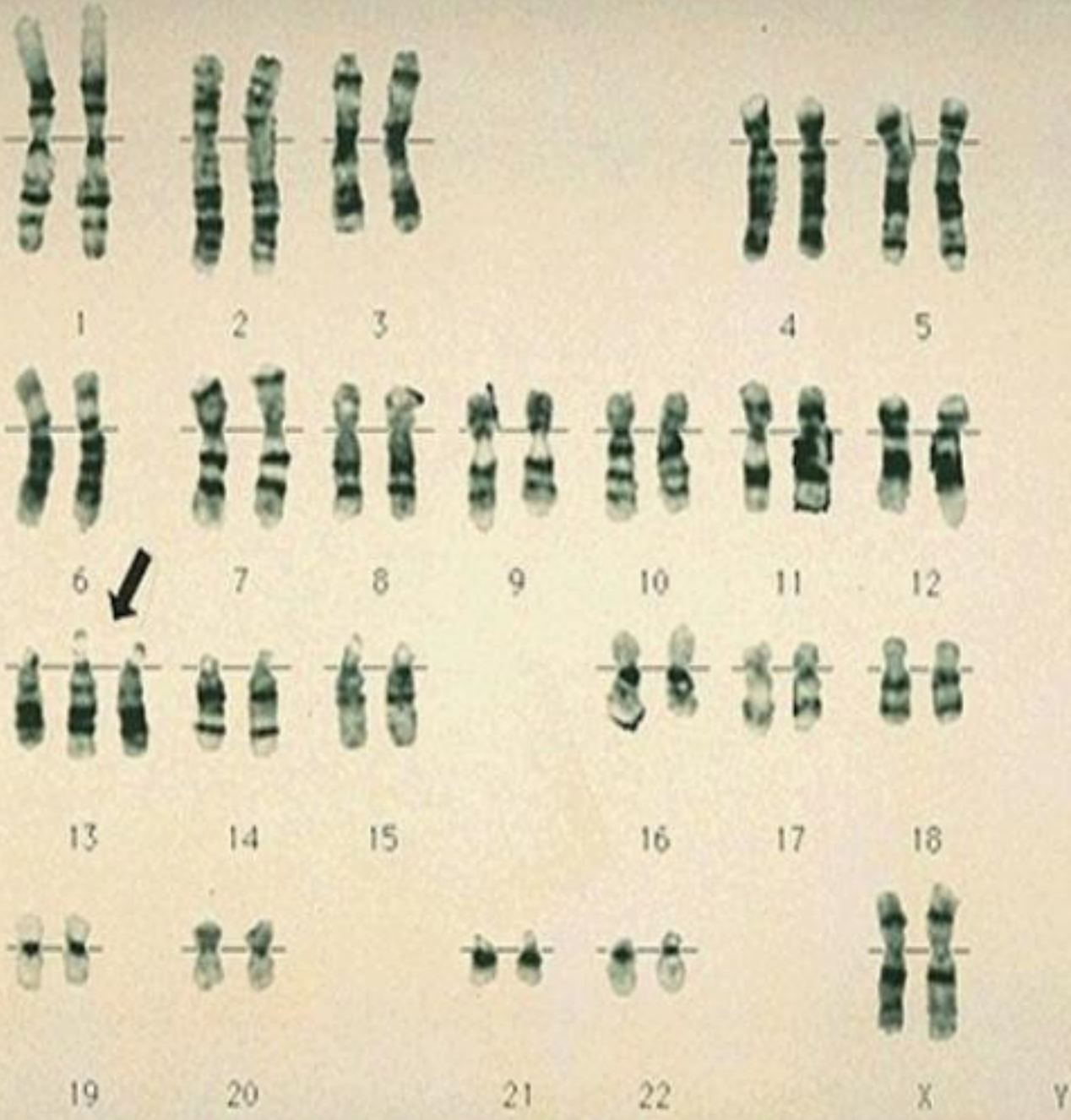
- *ТРИСОМИЯ Е (17 -18 ХР)*
- *КАРИОТИП - 47 ХР*



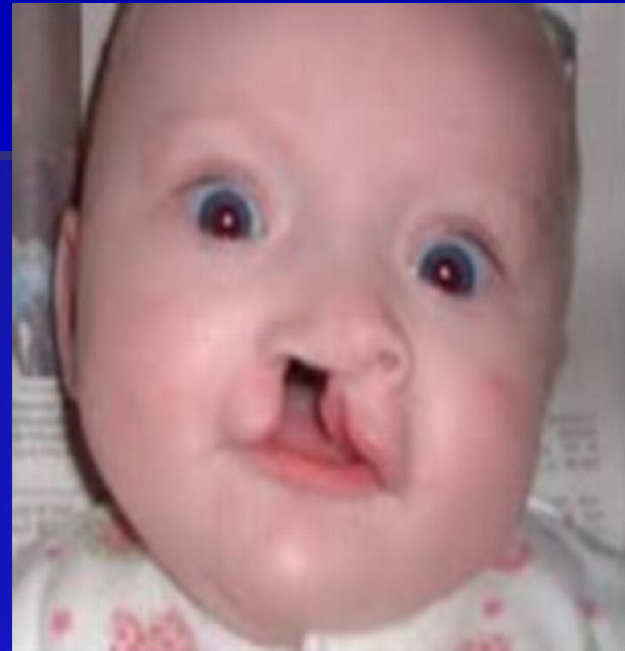
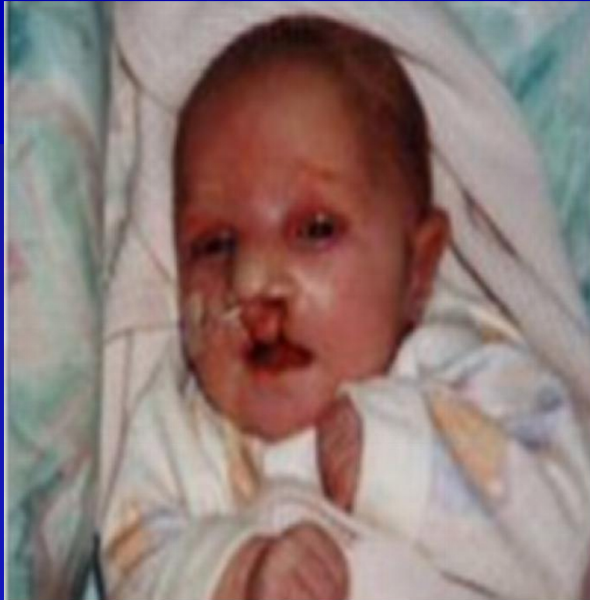


# СИНДРОМ ПАТАУ

- ТРИСОМИЯ Д ХР (13 – 15 ХР)
- КАРИОТИП - 47 ХР







# ГЕТЕРОПЛОИДИЯ ПО ПОЛОВЫМ ХРОМОСОМАМ

- **МОНОСОМИЯ**

СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО  
–ТЕРНЕРА

44 аутосомы + X0 =45

- **ПОЛИСОМИЯ**

СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

44 аутосомы + XXУ=47

44 аутосомы + ХУУ=47

ТРИСОМИЯ X

44 аутосомы + ХХХ=47

# СИНДРОМ ШЕРШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА

- 44 аутосомы + X0=  
= 45 хромосом



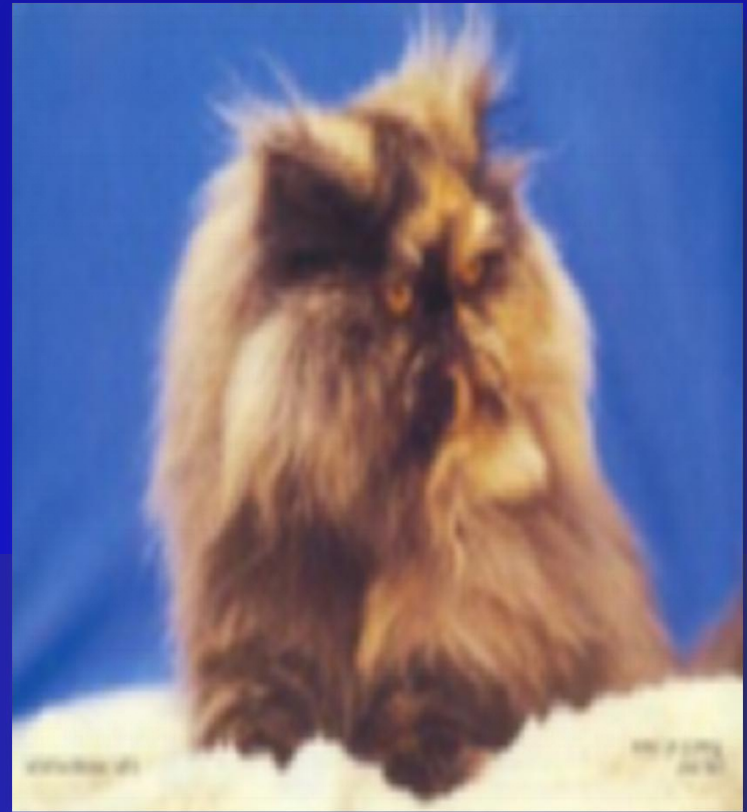
# 45,X Turner's Syndrome

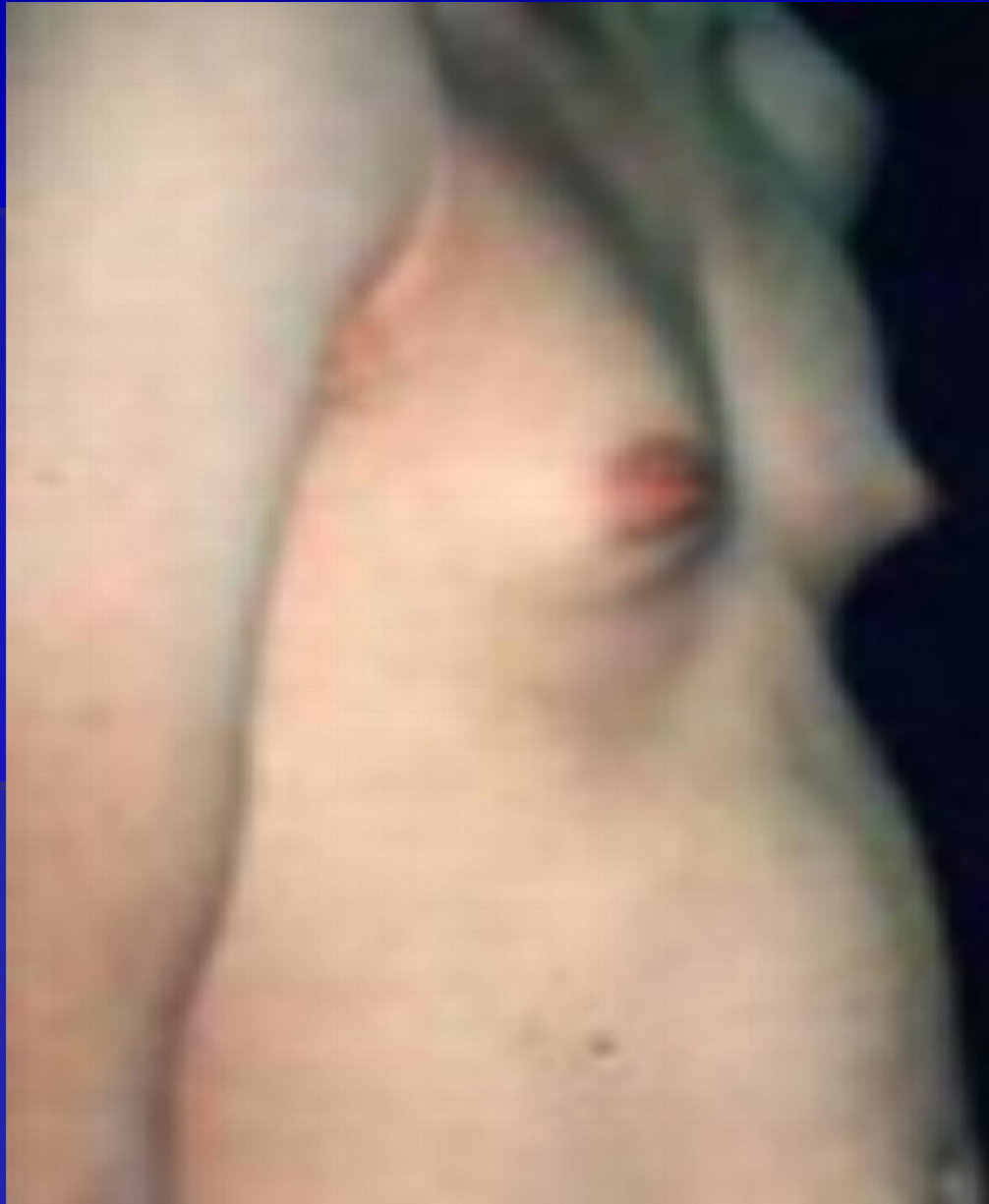


# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

- Увеличение X хромосом у мужчин

- Кариотип  
 $44 \text{ аутосом} + \text{XXY} = 47$







# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

- УВЕЛИЧЕНИЕ У ХРОМОСОМ У МУЖЧИН

- КАРИОТИП

44 аутосом + ХУУ = 47

47,XYY



1



2



3



4



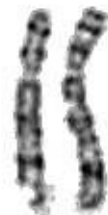
5



6



7



8



9



10



11



12



13



14



15



16



17



18



19



20



21



22



X






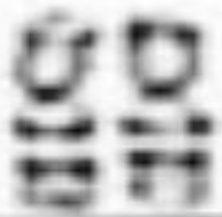




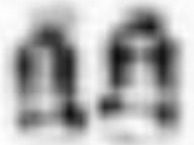


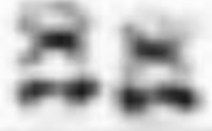
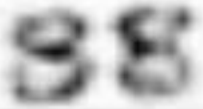



YY

# ТРИСОМИЯ X

- УВЕЛИЧЕНИЕ X ХРОМОСОМ У ЖЕНЩИН

- Кариотип

44 аутосомы + XXX = 47 хр

<p>   <u>ss</u> </p>	<p>   <u>ss</u> </p>	<p>   <u>ss</u> </p>		
<p>   <u>ss</u> </p>	<p>   <u>ss</u> </p>	<p>   <u>ss</u> </p>	<p>   <u>ss</u> </p>	<p>   <u>ss</u> </p>
<p>   <u>ss</u> </p>	<p>   <u>ss</u> </p>	<p>   <u>ss</u> </p>	<p>   <u>ss</u> </p>	
<p>   <u>ss</u> </p>	<p>   <u>ss</u> </p>	<p>   <u>ss</u> </p>	<p>   <u>ss</u> </p>	

# СТРУКТУРНЫЕ АНОМАЛИИ ХРОМОСОМ

- **СИНДРОМ «КОШАЧЬЕГО КРИКА»**
- Укорочение на  $1/3$  часть короткого плеча 5 пары хромосом



## ВЫВОДЫ:

- Хромосомные болезни — наследственные заболевания, обусловленные изменением числа или структуры хромосом.
- Хромосомные болезни возникают в результате мутаций в половых клетках одного из родителей.
- Хромосомные болезни занимают одно из ведущих мест в структуре наследственной патологии человека.

## Задания для самоподготовки:

**Задача 1.** При кариологическом исследовании клеток крови больной женщины, вместо одного тельца Бара, их находилось два. О каком синдроме идет речь?

**Задача 2.** При кариологическом исследовании клеток крови больного мужчины, были обнаружены тельца Бара, указывающие на женский пол. О каком синдроме идет речь?

**Задача 3.** В родильном доме родился ребенок, внешность которого имела характерные особенности: вытянутая форма головы и лица, полуоткрытый рот с высунутым языком, на ладони одна поперечная линия. Какой диагноз можно поставить сразу, не проводя дополнительных исследований кариотипа?

# Домашнее задание:

**Учебник: Тимолянова Е.К. Медицинская генетика  
для медсестер и фельдшеров.**

**Страницы: 130-262**

**Составление бесед с населением по вопросам  
профилактики наследственных заболеваний.**

# Литература для самоподготовки:

Тимолянова Е.К. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров. - Ростов, Феникс, 2009

Бочков Н.П. Медицинская генетика. - М.: Мастерство, 2008

Приходченко Н. Н. , Шкурат Т. П. Генетика человека. - Ростов – на – Дону, 2009

Бочков Н. П. Клиническая генетика – М. : ГЭОТАР – Медиа, 2006

<http://www.krasotaimedicina.ru/diseases/children/patau-syndrome>

<http://redkie-bolezni.com/trisomiya-po-kh-khromosome/>

[https://ru.wikipedia.org/wiki/Хромосомные\\_болезни](https://ru.wikipedia.org/wiki/Хромосомные_болезни)