



Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Северный государственный медицинский университет»



ШКОЛА ЗДОРОВЬЯ

Университетские субботы

Архангельск
2018

Можно ли изменить наследственность?

Наследственность и среда

Хромова Анна Владимировна

доцент кафедры медицинской биологии и генетики

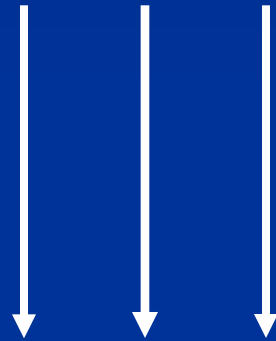
кандидат медицинских наук

декан факультета медико-профилактического дела

и медицинской биохимии

Наследственность и среда

Внешняя среда



ГЕНОТИП → ФЕНОТИП

ИЗМЕНЧИВОСТЬ

ненаследственная

наследственная

модификации

морфозы

мутационная

комбинативная

Модификации

- **Сезонные**
- **Онтогенетические** признаки в пределах
- **Экологические** нормы реакции



Морфозы

Возникают в
эмбриональный период

тератогены

химические

биологические

физические

Признак – за пределами
нормы реакции

Цитомегаловирусная инфекция



Действие вируса краснухи

- Триада Грега (катаракта, глухота, порок сердца)
- Умственная отсталость



Комбинативная изменчивость

МЕХАНИЗМЫ

- Кроссинговер
- Случайное расхождение хромосом и хроматид в мейозе
- Случайное сочетание гамет при оплодотворении



Перекомбинация генов

Мутационная изменчивость

Уровни мутационного процесса:

- **Молекулярно-генетический** – генные и цитоплазматические мутации
- **Клеточный** – геномные и хромосомные мутации
- **Тканевой** – соматические и генеративные мутации
- **Онтогенетический** – морфологические, физиологические, биохимические мутации
- **Популяционно - видовой** – нейтральные, полезные, вредные (летальные и полуметальные) мутации

Мутации

- Спонтанные
- Индуцированные



Моногенные болезни

Этиология - генные мутации (изменение структуры **1** гена)

Общее число - 4500

Популяционная частота - 3%

Наследование подчиняется законам Менделя

Моногенные болезни

Факторы риска рождения ребёнка с моногенным заболеванием:

1. возраст **отца** старше **45** лет
2. близкородственные браки

Классифицируются **по типу наследования:**

Аутосомно-доминантно

Аутосомно-рецессивно

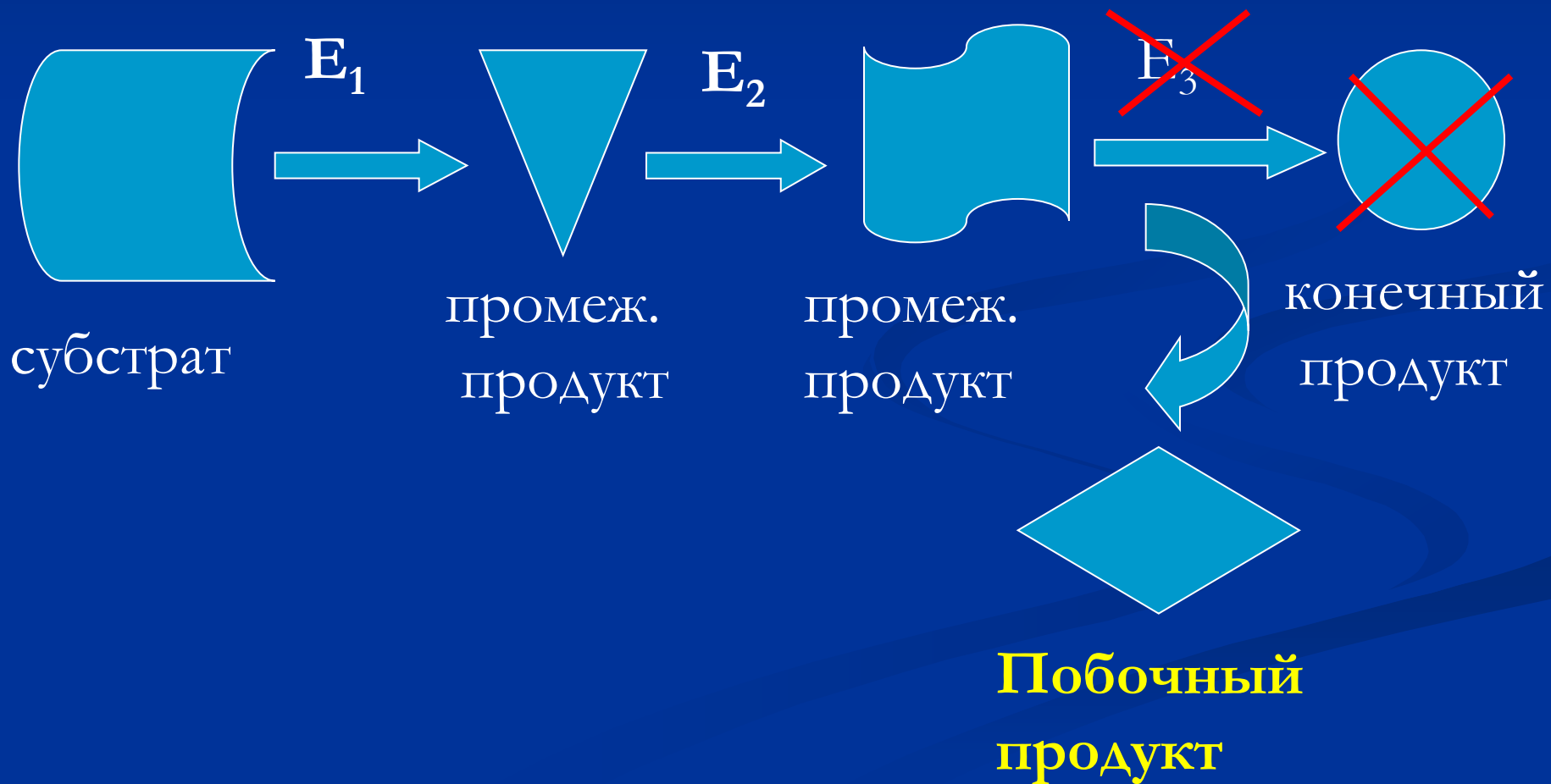
X-сцеплено-доминантно

X-сцеплено-рецессивно

У - сцеплено

Генные болезни

Механизм ферментопатий:



Фенилкетонурия (Феллинг, 1934)



Хромосомные синдромы

Этиология - **геномные мутации** (изменение числа хромосом) или **абберрации** (нарушения структуры хромосом)

Общее число - 100

Популяционная частота - 1%

Хромосомные синдромы

Фактор риска рождения ребёнка с хромосомным синдромом - возраст матери старше 35 лет

Хромосомные синдромы не имеют расовой и этнической привязанности

Хромосомные синдромы – одна из основных причин мёртворождений и спонтанных абортов

Синдром Дауна

Кариотипы: 47, XX, + 21; 47, XY, +21

Общепопуляционный риск повторного рождения ребенка с синдромом Дауна, как правило, составляет 1%



Синдром Дауна



Синдром Дауна



Синдром Шерешевского - Тернера

Кариотип 45, X

Низкий рост,
короткая шея с
крыловидными
складками,
бесплодие,
половой инфантилизм,
деформация локтевых
суставов



Синдром Клайнфельтера

Кариотип 47, XXУ

Высокий рост

Евнухоидизм

Гинекомастия

Бесплодие

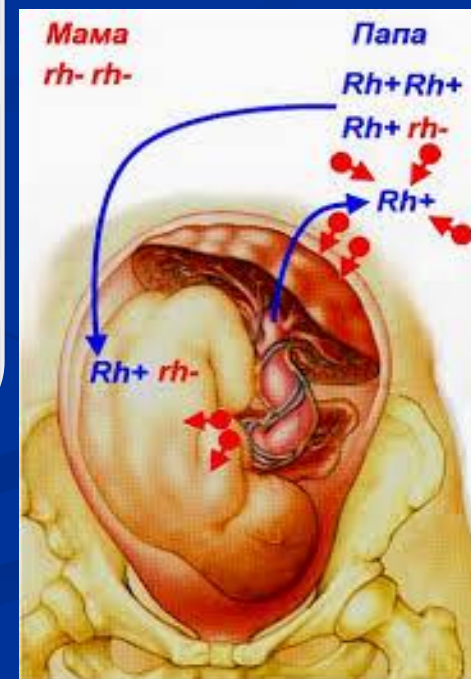
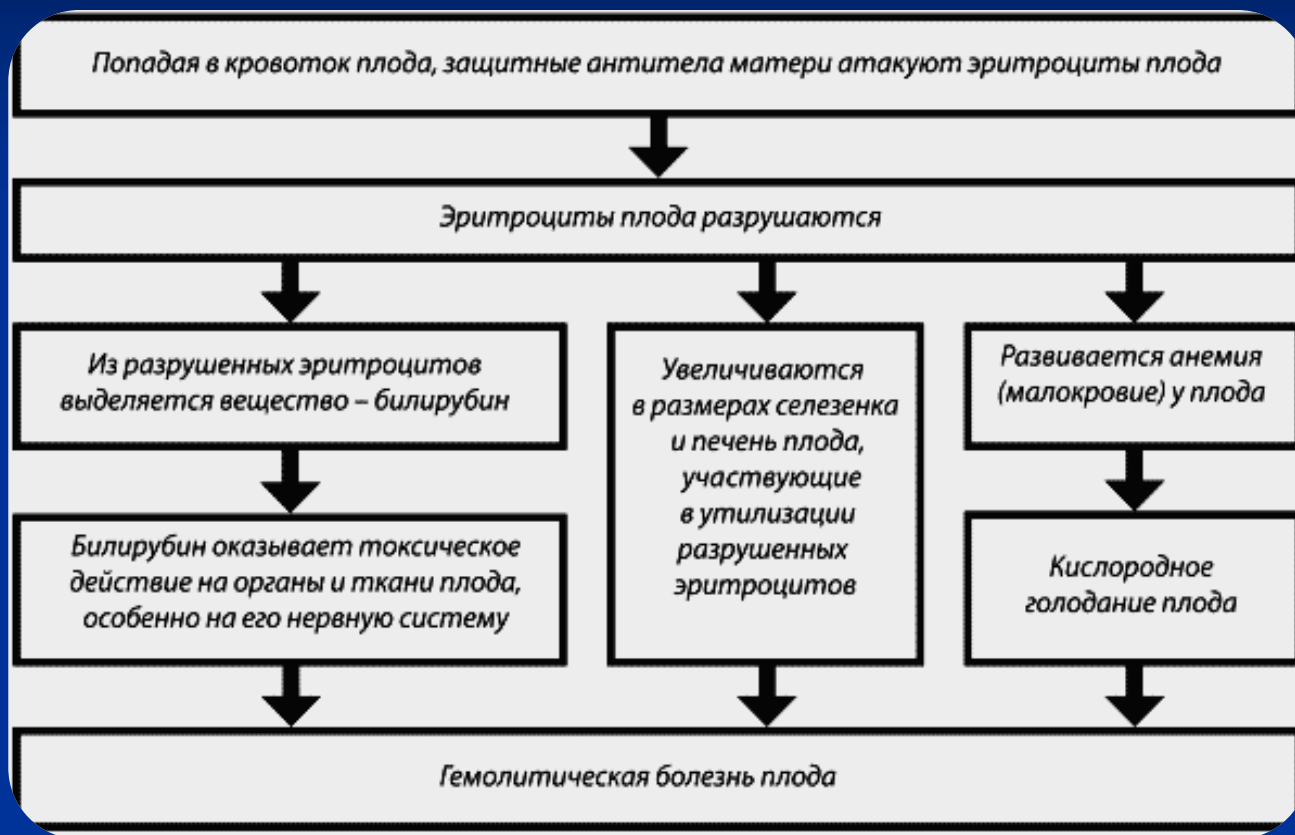
Гипогонадизм



Болезни с наследственной предрасположенностью

1. Экогенетические болезни (реакции)
2. Мультифакториальные заболевания
(МФЗ)

Болезни, связанные с несовместимостью по группам крови и Rh - фактору



Спасибо за внимание!

Поступайте к нам учиться!