

## Тема: Спадкові захворювання людини

### Спадкові хвороби людини: методи їх визначення

**Спадкові хвороби людини**- захворювання, викликані хромосомними і генними дефектами. Основою спадкових захворювань є генні, хромосомні і мітохондріальні порушення спадкової інформації. Не варто плутати спадкові та вроджені захворювання. Вроджені захворювання обумовлені не тільки спадковими, але і зовнішніми чинниками, наприклад негативним впливом на ембріон хімічних речовин, ліків або опромінення. Спадкові захворювання людини можуть бути виявлені відразу після народження, а можуть проявитися через тривалий час. Близько 10% всіх захворювань людини обумовлено патологічними генами або генами, які відповідають за схильність до хвороби.

### Класифікація спадкових хвороб людини

**Генетичні захворювання.** Виникають як результат пошкодження ДНК на рівні гена. До таких захворювань належать хвороба Німана-Піка і фенілкетонурія.

**Хромосомні захворювання.** Хвороби, пов'язані з аномалією кількості хромосом. Прикладами хромосомних захворювань є синдром Дауна, синдром Клайнфельтера і синдром Патау.

**Захворювання зі спадковою схильністю** (гіпертонія, цукровий діабет, ревматизм, шизофренія, ішемічна хвороба серця).

Генетичний тягар мутацій у людини загрозово високий. Кожен житель на Землі – носій 10 – 15 потенційно порушених генів.

Перед тим, як провести консультацію, потрібно озброїтись певними знаннями. Давайте разом коротко охарактеризуємо основні симптоми спадкових хвороб:

**1. Серповидно-клітинна хвороба (СКХ)** або серповидно-клітинна анемія (або анемія; СКА), або дрепанцитоз - це аутосомно-рецесивне наддомінантне генетичне захворювання крові, яке характеризується неправильною, стійкою, серповидною формою червоних кров'яних клітин (еритроцитів).

Серповидність клітин зменшує їх гнучкість та еластичність, що збільшує ризик виникнення різних ускладнень. Причиною появи клітин серповидної форми є мутації в гені гемоглобіну. Як наслідок скорочується очікувана тривалість життя, в середньому вона складає 42 роки у чоловіків і 48 у жінок.

**2. Гемофілія** – порушення механізму згортання крові. У хворих виникають проблеми зі згортанням крові, гематоми, втрати крові навіть при невеличких порізах, внутрішні крововиливи.

**3. Синдром Клайнфельтера, синдром 47, ХХУ, ХХУ синдром** – це захворювання, при якому особи чоловічої статі мають додаткову Х-хромосому. Зазвичай, жінки мають пару ХХ хромосом, а чоловіки пару ХУ хромосом, проте при цьому захворюванні чоловіки мають принаймні дві Х-хромосоми і принаймні одну У хромосому. Через присутність цієї додаткової хромосоми, людей з цим розладом, як правило, називають "ХХУ чоловіки", або "47, ХХУ чоловіки".

Синдром Клайнфельтера – це найбільш поширене захворювання статевих хромосом у чоловіків і другий найбільш поширений розлад, викликаний наявністю додаткових хромосом. Це порушення виникає приблизно у 1 чоловіка з 1000. Кожен з 500 чоловіків має додаткову Х хромосому, але жодних ознак чи симптомів захворювання у них немає. Синдром ХХУ може також виникати й у інших ссавці, в т.ч. у мишей.

Основним наслідком виникнення захворювання є зниження репродуктивної здатності. Є ще багато інших типових фізичних і поведінкових відхилень, пов'язаних із синдромом, проте процес перебігу захворювання в кожному конкретному випадку відрізняється. Є багато випадків при яких у чоловіків чи хлопчиків немає жодних видимих ознак хвороби. Синдром названий на честь д-р Гаррі Клайнфельтера, який у 1942 році працював з Фуллером Олбрайтом у Массачусетському госпіталі в Бостоні, штат Массачусетс, де вперше описав цей розлад.

Уражені цим розладом чоловіки майже завжди безплідні, хоча при використанні новітніх репродуктивних технологій, іноді ситуацію вдається виправити. У деяких випадках можуть виникати проблеми з вивченням мови, а нейропсихологічне тестування часто виявляє порушення виконавчих функцій (в нейропсихології, гіпотетичний набір високорівневих процесів, які дозволяють планувати поточні дії відповідно зі спільною метою, змінювати реакцію в залежності від контексту, вибірково приділяти увагу потрібним стимулам).

У дорослих, прояви захворювання можуть бути дуже різними, включаючи навіть повну відсутність симптомів хвороби. Для чоловіків з синдромом Клайнфельтера характерні високий ріст з довгими кінцівками, схильність до ожиріння, жіноча статура, іноді виникають прояви гінекомастії (збільшення молочних залоз). Гінекомастія в тій чи іншій мірі виникає приблизно у 30% хворих чоловіків. Близько 10% чоловіків із синдромом ХХУ гінекомастія настільки суттєва, що часто вони використовують косметичну хірургію для усунення цього недоліку.

Деякі хвороби ми можемо охарактеризувати так:

хвороби	Основні ознаки
Серповидно – клітинна анемія	Рання смертність у віці 35 – 40 років, слабкість, збільшення ваги тіла, порушення роботи серцево – судинної системи, часті інфекційні захворювання, інсульт, інфаркти
Гемофілія	Втрати крові навіть при незначних ушкодженнях, внутрішні кровотечі, підвищена смертність.
Дальтонізм	Кольорова сліпота, нездатність розрізнати кольори
Синдром Клайнфельтера	Безплідність. Порушення у вивченні мови, психічні відхилення, жіноча статура, збільшення молочних залоз
Арахнодактилія	Довгі кінцівки, вивих кришталіка, астенічна конструкція
Ахондроплазія	Короткі кінцівки, карликовість, загибель плода
Брахідактилія	Короткопалість
Гіпертріхоз	Ріст волосся у вушній раковині
Міопатія	Атрофія м'язів
Полідактилія	6 – 7 пальців на кінцівках
Мікроцефалія	Недорозвиненість головного мозку
Синдром Дауна	Розумова відсталість, вади серця, зору, слуху, короткі, товсті пальці
Фенілкетонурія	Розумова відсталість
Галактоземія	Схуднення, ураження печінки, розумова відсталість

Кажуть, що доля хворої людини залежить від лікарів. Але щодо спадкових хвороб, то можна сказати, що в руках лікарів доля всього роду. Чи можемо ми, вже дещо знаючи з генетики, на один урок стати лікарями. Що ви зможете поради́ти молодим сім'ям, які хочуть мати здорових дітей. У світі вже більше половини століття існують медико – генетичні консультації, головним завданням яких є попередження вад розвитку потомства.

**Як ви думаєте, хто в першу чергу звертається до таких консультацій:**

✓ Родина, в сім'ях яких вже є діти з вадами і які хочуть мати другу дитину.

- ✓ Якщо хтось з батьків хворий.
- ✓ Якщо хтось у роду хворий.
- ✓ Особи, які живуть у екологічно несприятливих районах.
- ✓ Якщо вік матері – більше 35 років, а батька – понад 40.
- ✓ Якщо мати не може виносити дитину (були викидні)
- ✓ У випадках усиновлення.
- ✓ У разі безплідного шлюбу (більше 3 років не має дітей)

### **Методи визначення спадкових хвороб**

Генетика людини вивчає особливості успадкування генетичних ознак в залежності від генотипу людини і факторів зовнішнього середовища. Незважаючи на труднощі в дослідженнях, генетика людини сьогодні вивчена набагато краще генетики інших організмів. Вчені виділяють наступні методи визначення спадковості і генетичних захворювань. Генеалогічний (генетичний) метод ґрунтується на вивченні родоводу людини. Даний метод допомагає виявити особливості успадкування нормальних і патологічних ознак організму людини. Близнюковий метод - вивчення близнюків для виявлення впливу спадковості і зовнішнього середовища на розвиток хвороб. Основа даного методу - відмінності між однайцевими і різнояцевими близнюками, обумовлені різними факторами. Цитогенетичний метод. Основою даного методу є дослідження структури хромосом у здорових і хворих людей. Біохімічний метод. За допомогою цього методу вчені досліджують особливості обміну речовин людини (безліч спадкових захворювань безпосередньо пов'язані з порушенням обміну речовин). Імуногенетичний метод. Даний метод дозволяє ставити діагноз при вроджених імунодефіцитних патологіях. Метод дерматогліфіки - вивчення папілярних візерунків долонь і стоп. Дерматогліфічні візерунки залишаються незмінними протягом усього життя людини. Дерматогліфічний аналіз використовується для діагностики деяких геномних і хромосомних мутацій. Профілактика спадкових хвороб Найбільш ефективним і поширеним методом профілактики спадкових хвороб є медико-генетичне консультування, яке дозволяє попередити появу в сім'ї хворої дитини. Перш за все це стосується важких пороків розвитку і спадкових хвороб. Спадкові захворювання - трагедія не тільки для хворого, але і для всієї його родини. Рання постановка діагнозу при спадковій патології допоможе не тільки підготуватися до хвороби морально, а й визначити можливі методи лікування.

### ***Рідкісні захворювання людини.***

1. Синдром «кам'яної людини» відома також як «хвороба другого скелета». Її суть в тому, що процеси, які протікають в сполучній тканинці призводять до окостеніння тканини, що може сприяти появі «другого скелета».

#### 2. Прогресивна ліподістрофія

У людей з цією недугою зовнішній вигляд набагато старший їх віку. Причина цьому — спадкова генетична мутація і прийняття ліків, через які в організмі порушуються аутоімунні механізми в результаті чого людина втрачає підшкірний жир, а шкіра стає зморшкуватою.

#### 3. Географічний язик

Це захворювання з'являється у 2,58% людей і найчастіше воно хронічне або внаслідок прийняття їжі. Також причиною виникнення цього захворювання можуть бути стреси або гормональні збої. Найцікавіший факт, що проявляється воно у вигляді білих плям на язиці, які мають форму, схожу на «острова».

#### 4. Мальформація Арнольда — Кіарі

Через надто швидке зростання мозку в повільно зростаючому черепі мигдалини мозочка занурюються в потиличний отвір при чому довгастий мозок здавлюється.

#### 5. Синдром нігтів - наколінника (нейл-пателло)

При цьому рідкісному захворюванні людини мутує ген LMX1B, що проявляється у відсутності або неправильному зростанні нігтів, а іноді колінної чашечки.