

## КЛАССИФИКАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ, ГЕННЫХ ХРОМОСОМ И ГЕНОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ

Асракулова Раъно Холматовна,  
Преподаватель, Кокандская техникум общественного  
здравоохранения имени Абу Али ибн Сино

### Аннотация:

В данной статье освещено классификация наследственных заболеваний, генных хромосом и геномных заболеваний.

**Ключевые слова:** классификация, наследственные заболевания, генные хромосомные и геномные заболевания.

Все наследственные болезни принято разделять на три большие группы: моногенные, болезни с наследственным предрасположением (мультифакториальные) и хромосомные.

Причиной развития моногенных болезней является поражение генетического материала на уровне молекулы ДНК, в результате чего повреждается только один ген. Сюда относятся большинство наследственных болезней обмена (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, гликогенозы, мукополисахаридозы и др.) моногенные болезни наследуются в соответствии с законами Менделя и по типу наследования могут быть разделены на аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с X-хромосомой.

Болезни с наследственным предрасположением (мультифакториальные) являются полигенными, и для их проявления требуется влияние определенных факторов внешней среды. Общими признаками мультифакториальных заболеваний являются:

- Высокая частота среди населения;
- Выраженный клинический полиморфизм;
- Сходство клинических проявлений у пробанда и ближайших родственников;
- Возрастные отличия;
- Половые отличия;
- Различная терапевтическая эффективность;
- Несоответствие закономерностей наследования простым менделеевским моделям.

Хромосомные болезни могут быть обусловлены количественными аномалиями хромосом (геномные мутации), а также структурными аномалиями хромосом (хромосомные aberrации). Наследственные болезни нельзя отождествлять с врожденными заболеваниями, с которыми ребенок рождается и которые могут проявляться сразу же после рождения или в более поздний период жизни. Врожденная патология может возникнуть в критические периоды эмбриогенеза под воздействием внешнесредовых тератогенных факторов (физических, химических и др.) и не передается по наследству.

Клинически почти все хромосомные болезни проявляются:

- Нарушением интеллектуального развития,
- Множественными врожденными пороками.

Эти нарушения обычно являются тяжелыми и касаются физического, психического, полового развития.

*Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом.*

Синдром Шерешевского-Тернера. Основой развития этого заболевания служит нарушение расхождения половых хромосом. Типичные клинические проявления связывают с кариотипом 45X0. При этом синдроме возможны различные варианты мозаицизма (45X0/46XY; 45X0/47XXX). Для доношенных новорожденных характерны малая длина (42—48 см) и масса тела 2800—2500 г и менее), т.е. задержка физического развития носит внутриутробный характер, отмечается лимфатический отек стоп, голеней, кистей рук, низкий рост волос на шее. Характерными при рождении являются складки кожи по бокам укороченной шеи (птеригиум-синдром), другие пороки соматического развития, особенно костно-суставной и сердечно-сосудистой систем, так называемое лицо сфинкса, лимфостаз. Для течения постнатального периода характерно общее беспокойство новорожденных, нарушение сосательного рефлекса, срыгивания фонтаном, рвота. В раннем возрасте у части больных отмечают задержку статического развития и развития речи, что свидетельствует о патологии эмбриогенеза нервной системы. Примерно у 15—20% больных задержка развития наблюдается в пубертатном периоде.

Прогноз для жизни благоприятный, исключение составляют больные с тяжелыми врожденными пороками сердца и крупных сосудов и др.

Синдром Клайнфельтера. Это генетическое заболевание, характеризующееся наличием дополнительной женской половой хромосомы X (одной или нескольких) в мужском кариотипе XY, и проявляющееся, в первую очередь, эндокринными нарушениями по типу первичного мужского гипогонадизма (недостаточности образования половых гормонов непосредственно в мужских половых железах – яичках). Особенностью синдрома Клайнфельтера является обязательное наличие мужской Y хромосомы, поэтому, несмотря на дополнительные X хромосомы, пациенты всегда являются мужчинами. Наиболее часто встречающийся классический синдром Клайнфельтера: 47XXY, 48XXXU, 49XXXXYU. Кроме того, к синдрому Клайнфельтера также относят мужские кариотипы, включающие, помимо дополнительных X хромосом, дополнительную Y хромосому – 48XXYU. И наконец, среди пациентов с синдромом Клайнфельтера встречаются лица с мозаичным кариотипом 46XY/47XXY (часть клеток имеет нормальный хромосомный набор). В отличие от большинства заболеваний, связанных с нарушением количества хромосом, внутриутробное развитие детей с синдромом Клайнфельтера проходит нормально, склонности к преждевременному прерыванию беременности не наблюдаются. Так что в младенческом и раннем детском возрасте заподозрить патологию невозможно. Более того, клинические признаки классического синдрома Клайнфельтера проявляются, как правило, только в подростковом периоде. Однако есть симптомы, которые позволяют заподозрить наличие синдрома Клайнфельтера в препубертатный период. Мальчики с данной патологией отличаются высоким ростом, причем наиболее значительная прибавка приходится на период 5-8 лет. Также обращают на себя внимание диспропорции в строении тела: длинные конечности и высокая талия. Нередко такие мальчики испытывают значительные трудности в учебе, особенно характерно нарушение восприятия учебного материала на слух.

Синдром трисомии. Заболевание, при котором у девочки имеется три X-хромосомы, называется синдромом X-трисомии. В среднем оно встречается у одной из тысячи внешне здоровых девочек первого года жизни. У девочек с тремя X-хромосомами интеллект, как правило, ниже, чем у их братьев и сестер с нормальным хромосомным набором. Иногда синдром вызывает бесплодие, хотя некоторые женщины с синдромом X-трисомии могут рожать детей, имеющих нормальный хромосомный набор и физически здоровых.

Синдром трисомии X может не проявляться никакими нарушениями, в этом случае женщины даже не подозревают о патологии. В других случаях развивается:

- Умственная отсталость.
- Нарушение менструального цикла либо отсутствие менструаций.
- Отставание в росте.
- Деформации костей.
- Уменьшение размеров головы.
- Неправильный рост зубов.
- Бесплодие.

Синдром Дауна, названный по имени доктора Джона Лэнгдона Дауна, - это генетическое заболевание, приводящее к отставанию в умственном развитии. Синдром Дауна связан с генетическим нарушением наличием дополнительной хромосомы. Обычно у человека 46 хромосом, но у ребенка с синдромом Дауна их 47. Это приводит к нарушению физического и умственного развития ребенка.

Выделяют три типа синдрома Дауна:

У 95% больных с синдромом Дауна наблюдается стандартная трисомия по 21 хромосоме. До сих пор точно неизвестно, почему происходит это нарушение. Это может быть у любого новорожденного.

Примерно у одного из 100 больных второй тип синдрома Дауна - передающееся по наследству от одного из родителей генетическое нарушение, называемое транслокацией.

Третий тип называется мозаичным синдромом Дауна и также является довольно редким.

Синдром «кошачьего крика» редкое генетическое заболевание, связанное с отсутствием части 5 хромосомы. У больных детей с этим заболеванием (преимущественно, но нельзя сказать, что у всех) проявляется плач, который похож на кошачий крик. Впервые болезнь описал Жером Лежен в 1963 году. Частота возникновения синдрома - 1 ребенок на 50000 родившихся, встречается во всех этнических групп и чаще ею болеют женщины, соотношение мужской и женской стати составляет 4:3.

Признаки и симптомы: характерный крик происходит из-за проблем с гортанью, голосовыми связками и нервной системой. Около 1/3 детей теряют эту особую характерную черту до 2 лет. **Типичными признаками заболевания** можно назвать: гипотонию, микроцефалию, задержку физического развития, круглое лицо с полными щеками, гипертелоризм, эпикантус, опущенные углы глазных щелей, косоглазие, плоскую спинку носа, опущенные углы рта, микрогнатию, низко расположенные уши, короткие пальцы, 4-х пальцевую ладонную складку и порок сердца (например, дефект межжелудочковой перегородки (вентрикулосептальный дефект), дефект межпредсердной перегородки (атриосептальный дефект), открытого артериального протока, тетраду Фалло). У людей с синдромом кошачьего крика обычно нет проблем с половой системой и репродуктивностью (рождением детей).

Генные болезни - это большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена.

Моногенные формы генных заболеваний наследуются в соответствии с законами Г. Менделя. По типу наследования они делятся на аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с X- или Y-хромосомами.

Большинство генных патологий обусловлено мутациями в структурных генах, осуществляющих свою функцию через синтез полипептидов - белков. Любая мутация гена ведет к изменению структуры или количества белка.

В результате мутации гена на молекулярном уровне возможны следующие варианты:

- 1) синтез аномального белка;
- 2) выработка избыточного количества генного продукта;
- 3) отсутствие выработки первичного продукта;
- 4) выработка уменьшенного количества нормального первичного продукта.

Не заканчиваясь на молекулярном уровне в первичных звеньях, патогенез генных болезней продолжается на клеточном уровне. При различных болезнях точкой приложения действия мутантного гена могут быть, как отдельные структуры клетки (лизосомы, мембраны, митохондрии, пероксисомы), так и органы человека. Клинические проявления генных болезней, тяжесть и скорость их развития зависят от особенностей генотипа организма (гены-модификаторы, доза генов, время действия мутантного гена, гомо- и гетерозиготность и др.), возраста больного, условий внешней среды (питание, охлаждение, стрессы, переутомление) и других факторов.

Особенностью генных (как и вообще всех наследственных) болезней является их гетерогенность. Это означает, что одно и то же фенотипическое проявление болезни может быть обусловлено мутациями в разных генах или разными мутациями внутри одного гена. Впервые гетерогенность наследственных болезней была выявлена С.Н. Давиденковым в 1934 г. К генным болезням у человека относятся многочисленные болезни обмена веществ. Они могут быть связаны с нарушением обмена углеводов, липидов, стероидов, пуринов и пиримидинов, билирубина, металлов и др. Пока еще нет единой классификации наследственных болезней обмена веществ. Научной группой ВОЗ предложена следующая классификация:

- 1) болезни аминокислотного обмена (фенилкетонурия, алкаптонурия и др.);
- 2) наследственные нарушения обмена углеводов (галагоземия, гликогеновая болезнь и др.);
- 3) болезни, связанные с нарушением липидного обмена (болезнь Ниманна-Пика, болезнь Гоше и др.);
- 4) наследственные нарушения обмена стероидов;
- 5) наследственные болезни пуринового и пиримидинового обмена (подагра, синдром Леша-Найяна и др.);
- 6) болезни нарушения обмена соединительной ткани (болезнь Марфана, мукополисахариды и др.);
- 7) наследственные нарушения гема- и порфирина (гемоглобинопатии и др.);
- 8) болезни, связанные с нарушением обмена в эритроцитах (гемолитические анемии и др.);
- 9) наследственные нарушения обмена билирубина;
- 10) наследственные болезни обмена металлов (болезнь Коновалова-Вильсона и др.);

11) наследственные синдромы нарушения всасывания в пищеварительном тракте (муковисцидоз, непереносимость лактозы и др.).

Генные заболевания, связанные с нарушением обмена углеводов

Известно, что углеводы входят в состав ряда биологически-активных веществ -- гормонов, ферментов, мукополисахаридов, выполняющих энергетическую и структурную функции. В результате нарушения углеводного обмена развивается гликогеновая болезнь, галактоземия и др.

#### **Литературы:**

1. Ткачук Е. А., Семинский И. Ж. КЛАССИФИКАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ (ЛЕКЦИЯ) //Байкальский медицинский журнал. – 2023. – Т. 2. – №. 2.
2. Аскарлова У. М. ДУХОВНО-НРАВСТВЕННЫЕ КАЧЕСТВА ЛИЧНОСТИ КАК ФАКТОРЫ ПОДГОТОВКИ ИХ К СОЦИАЛЬНОЙ ЖИЗНИ //NovaInfo. Ru. – 2016. – Т. 3. – №. 42. – С. 262-265.
3. Дербенцева Д. М., Криничная Н. В. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА: КЛАССИФИКАЦИЯ, МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ, ПРОФИЛАКТИЧЕСКИЕ МЕРЫ (обзорная статья) //АКТУАЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ БИОЛОГИИ И МЕДИЦИНЫ. – С. 222.
4. Mamashokirovna A. U. Development of the spiritual and moral values of orphanage pupils //Образование через всю жизнь: непрерывное образование в интересах устойчивого развития. – 2015. – Т. 2. – №. 13 (eng). – С. 403-405
5. Ugli A. Z. Z. THE PLACE OF ALIKHANTORA SOGUNIY IN THE HISTORY OF EAST TURKESTAN //Colloquium-journal. – Голопристанський міськрайонний центр зайнятості, 2020. – №. 24 (76). – С. 32-33.
6. Ergashev I., Farhodjonova N. Integration of national culture in the process of globalization //Journal of Critical Reviews. – 2020. – Т. 7. – №. 2. – С. 477-479.
7. Farhodjonqizi F. N., Dilshodjonugli N. S. Innovative processes and trends in the educational process in Uzbekistan //ACADEMICIA: An International Multidisciplinary Research Journal. – 2020. – Т. 10. – №. 4. – С. 621-626.
8. Zokirjonugli Z. A. Approaches to studying the scientific heritage of Alikhantora Soguni //Asian Journal of Multidimensional Research. – 2022. – Т. 1
9. Farhodjonova N. F. FORMATION OF NATIONAL IDEA THROUGH FACTORS OF NATIONAL CULTURE //МИРОВАЯ НАУКА 2020. ПРОБЛЕМЫ И ПЕРСПЕКТИВЫ. – 2020. – С. 3-6.
10. Numonjonov S. D. Innovative methods of professional training //ISJ Theoretical & Applied Science, 01 (81). – 2020. – С. 747-750.
11. Аскарлова У. М. ФОРМИРОВАНИЕ ДУХОВНО-НРАВСТВЕННЫХ КАЧЕСТВ ВОСПИТАННИКОВ" ДОМОВ-МИЛОСЕРДИЯ" //Булатовские чтения. – 2020. – Т. 7. – С. 112-114.
12. Асқарова Ў. М., Хайитбоев М., Нишонов М. С. Педагогика //Тошкент:(Талқин). – 2008.
13. Узденова А. И. РОЛЬ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ В ПАТОЛОГИИ ЧЕЛОВЕКА //СОВРЕМЕННЫЕ УСЛОВИЯ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ НАУКИ И ТЕХНИКИ. – 2017. – С. 145-147.