Генные болезни обусловлены мутациями на генном уровне. Генные болезни очень разнородны по клиническим проявлениям. В настоящее время известно около 4500 таких болезней. Наследование генных болезней происходит по правилам, впервые описанным Грегором Менделем. Генные болезни могут иметь различные типы наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный доминантный и рецессивный, Y-сцепленный и митохондриальный. Тип наследования мутаций в митохондриальной ДНК непохож на классические варианты.

Многие гены влияют на формирование нескольких признаков (плейотропия), поэтому при мутации какого-либо гена часто наблюдают поражение многих органов. Например, мутация гена *HGD* (3q21-q23) при **алкаптонурии** приводит к отсутствию оксидазы гомогентизиновой кислоты и увеличению содержания гомогентизиновой кислоты в организме. При выделении кислоты в большом количестве с мочой последняя становится очень тёмной. Гомогентизиновая кислота откладывается в тканях, придавая синевато-серую окраску склерам и коже. Накопление кислоты в хрящах приводит к развитию тяжёлой артропатии и инвалидизации пациентов.

Напротив, в ряде случаев одинаковая клиническая картина возможна при мутациях различных генов. Известно около 80 локусов изолированной тугоухости с разными типами наследования. Аутосомно-рецессивная тугоухость обычно проявляется **тяжёлой степенью** потери слуха с рождения ребёнка (полная детская глухота). Она может быть обусловлена мутациями более чем в 30 локусах, многие из них в настоящее время картированы и клонированы.

Мутация гена приводит к нарушению синтеза полипептидов. Основные варианты — количественные аномалии (отсутствие синтеза, его избыток или недостаток) и качественные нарушения — синтез аномальной полипептидной цепи. Мутации, вызывающие наследственные болезни, могут затрагивать структурные, транспортные,

эмбриональные белки и ферменты. В зависимости от того, контроль какого продукта осуществляет конкретный ген и каков характер нарушений при мутации, соответствующим образом развёртывается патогенез болезни.

Интересные статьи:

1) Хроническое диффузное и гранулематозное воспаление

2) Гиперпластические разрастания

3) 2 стадия лихорадочного состояния