В зависимости от нарушенного в результате мутации первичного продукта гена выделяют следующие группы генных болезней.

 Нарушение функций ферментных систем (ферментопатии). Количественный или качественный дефект фермента может вызвать накопление первичного субстрата или промежуточных субстанций, уменьшение количества конечного продукта, усиленное образование продуктов побочных путей метаболизма. Группа наследственных ферментопатий очень велика: лизосомные болезни, гликогенозы, синдромы мальабсорбции, фенилкетонурия и другие заболевания.

 Болезни, связанные с мутациями генов, участвующих в образовании структурных белков — синдромы Марфана, Элерса–Данло, несовершенный остеогенез.

 Болезни, обусловленные патологией транспортных белков. Например, серповидно-клеточная анемия, её причина — мутация, вызывающая замену глутаминовой кислоты на валин в структуре глобина. Это изменяет свойства гемоглобина , он не может присоединять кислород и кристаллизуется при его недостатке. Эритроциты приобретают серповидную форму, возникает их сладж и тромбоз капилляров.

 Патология рецепторов лежит в основе семейной гиперхолестеринемии, витамин-D-резистентного рахита и других болезней.

 Заболевания, обусловленные нарушениями транспорта электролитов через мембранные ионные каналы (наследственные аритмии, муковисцидоз).

 Мутации генов морфогенетического контроля приводят к многообразным врождённым порокам развития. В процессе внутриутробного развития дифференцировка клеток, а

затем органогенез происходят путём смены активации и выключения определённых генов в строго ограниченные промежутки времени. При мутации гена морфогенетического контроля нарушена необходимая дифференцировка клеток.

Интересные статьи:

1) Септический эндокардит

2) Гемобластозы

3) Хроническое воспаление