

# Генные болезни

Работу выполнила студентка  
1 группы Волконитина Мария

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

По типу заболеваний они делятся

- на аутосомно-доминантные,
- аутосомно-рецессивные
- сцепленные с X- или Y-хромосомами.



# Катаракта

- **Причина:** Генная мутация, обуславливающая врожденное помутнение хрусталика.
- **Тип наследования:** Аутосомно-доминантный, реже аутосомно-рецессивный.
- **Клиника:** Снижение зрения от незначительного ослабления до полной потери светоощущения.
- **Патогенез:** Частичное или полное помутнение слоев хрусталика, сочетающееся с другими пороками развития глаз — нистагмом, косоглазием, микрофтальмией.
- **Лечение:** Хирургическое устранение эффекта.

# Гемофилия

- **Причина:** Наследственный дефицит плазменного фактора свертывания крови в связи с прямой мутацией гена
- **Тип наследования:** Рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.
- **Клиника:** Дети, страдающие гемофилией, отличаются хрупкостью, бледной, тонкой кожей и слабо развитым подкожным жировым слоем. Чрезмерные кровотечения при малейших повреждениях (гематурия). Больные - преимущественно мальчики.



# Анемия Фанкони (наследственная апластическая)

- **Тип наследования:** Аутосомно-рецессивный.
- **Клиника:** дефект развития лучевых костей и больших пальцев рук. Дети низкого роста, отмечается недоразвитие половых органов, косоглазие, коричневая пигментация кожи, почечная и сердечная недостаточность. Первые симптомы анемизации проявляются чаще от 6 месяцев до 4 лет. Длительность жизни детей не превышает 2-5 лет. Дети погибают от резкой анемизации, кровоизлияния в мозг или желудочно-кишечных кровотечений.



# Галактоземия

- **Причина:** Происходит накопление в крови больного галактозы, что приводит к поражению многих органов: печени, нервной системы, глаз и др.
- **Тип наследования:** Аутосомно-рецессивный.
- **Клиника:** Болезнь проявляется с первых дней жизни расстройствами пищеварения, интоксикацией (понос, рвота, обезвоживание). У больных увеличивается печень. Обнаруживается катаракта (помутнение хрусталика глаза), умственная отсталость.
- **Лечение:** При исключении из пищи молока (источника галактозы) и раннем назначении диеты больные дети могут нормально развиваться.



# Болезнь Ниманн-Пика

- **Клиника:** Болезнь чаще проявляется в раннем возрасте. У ребенка увеличиваются лимфатические узлы, размеры живота, печени и селезенки; отмечаются рвота, отказ от пищи, мышечная слабость, снижение слуха и зрения. У 20-30% детей на сетчатке глаза обнаруживается пятно вишневого цвета (симптом "вишневой косточки"). Поражение нервной системы ведет к отставанию нервно-психического развития, глухоте, слепоте. Резко снижается устойчивость к инфекционным заболеваниям. Дети погибают в раннем возрасте.



# Рахит, витамин D-зависимый

- **Причина:** В крови гипокальцемиия, повышение содержания витамина D в 10-100 раз.
- **Тип наследования:** X-сцепленный доминантный.
- **Клиника:** Патология обычно появляется в возрасте до 2 лет. Обращают на себя внимание следующие симптомы: замедление роста, моторного развития, мышечная гипотония, слабость. Могут быть патологические переломы, судороги и развитие тетании. Рентгенологически выявляются рахитоподобные изменения скелетной системы.
- **Лечение:** Диетотерапия.





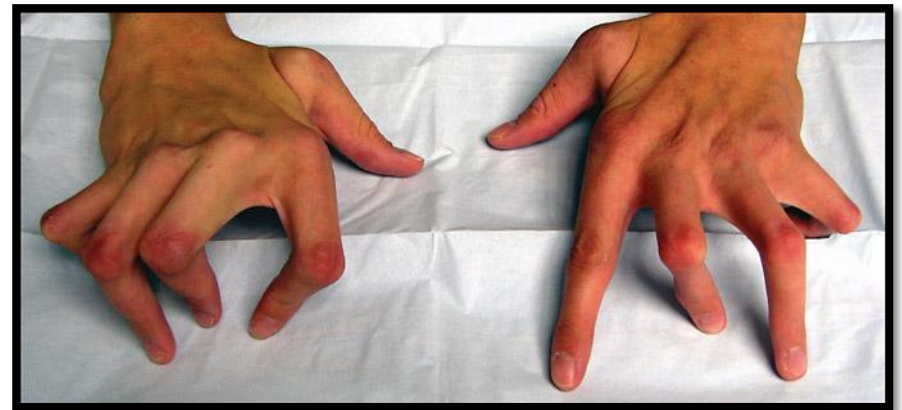
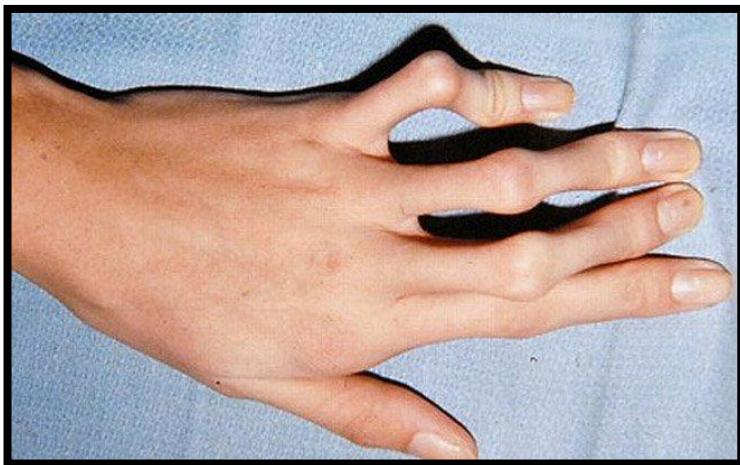
# Альбинизм

- **Причина:** Врожденное отсутствие или инактивация энзима тирозиназы в эпителиальных клетках, в связи, с чем нарушается образование пигмента меланина.
- **Клиника:** Врожденное отсутствие пигментации кожи, волос, радужной оболочки, в результате нарушения обмена фенилаланина и тирозина. Светобоязнь, красный зрачковый рефлекс, высокая чувствительность к солнечным лучам. В связи с отсутствием пигмента в фоторецепторах сетчатки отмечается избыточный распад зрительного пигмента родопсина, поэтому больные плохо видят днем. Отсутствует бинокулярное зрение, кожа розовато-красная.



# Синдром Марфана (арахнодактилия)

- **Причина:** Изменение обмена мукополисахаридов приводит к нарушению образования коллагена.
- **Клиника:** Высокий рост, длинные тонкие конечности, длинные пальцы рук и ног (паучьи пальцы) и относительно укороченное туловище, килевидная или воронковидная грудная клетка, лицо имеет птичье выражение, тонкий нос. Изменение строения глаз. Слабость связочного аппарата, поэтому наблюдаются вывихи в суставах. Интеллект в норме. Заболевание постепенно прогрессирует, симптомы становятся более отчетливыми.



# Мукополисахаридоз

- **Клиника:** Признаками болезни служат: замедление роста, короткая шея и туловище, деформация костей, снижение интеллекта, грубые черты лица с крупными губами и языком, пупочные и паховые грыжи, пороки сердца, нарушение психического развития с отставанием от нормы.
- **Лечение:** диетотерапия, физиопроцедуры (электрофорез, магнитотерапия, массаж, лечебная физкультура и др.), гормональные и сердечнососудистые средства.



# Нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена)

- **Клиника:** У больных на коже появляются мелкие опухоли (нейрофибромы) - от единичных до нескольких сотен. Они могут локализоваться повсюду, в том числе и на слизистых оболочках ротовой полости и языка. Нейрофибромы представляют собой мягкие узелки, при надавливании как бы проваливающиеся в кожу — симптом «кнопки звонка». Веснушки в подмышечных и паховых складках, пятнистая гиперпигментация кожи верхней части груди и промежности относятся также к частым симптомам этого заболевания.



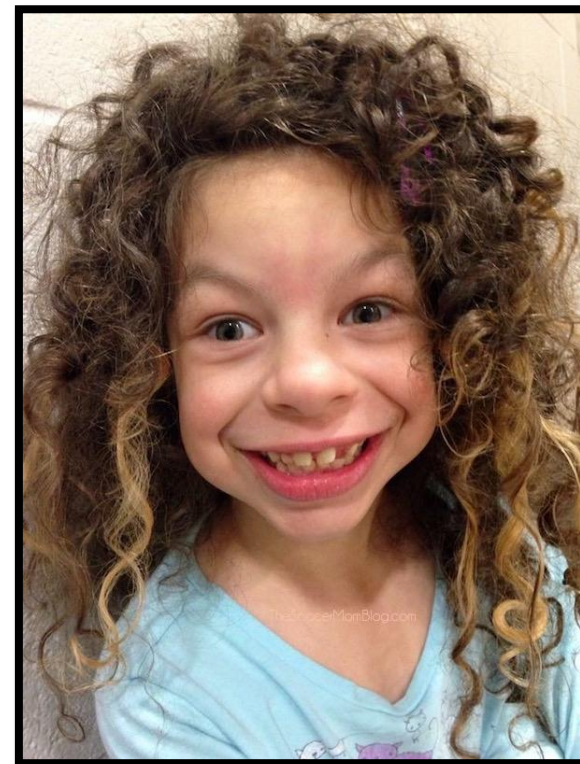
# Синдром Беквита - Видемана

- **Тип наследования:** Аутосомно-доминантный.
- **Клиника:** гигантизм (макросомия) с увеличением мышечной массы и подкожно жирового слоя отмечается либо с рождения, либо развивается постнатально. Череп с выступающим затылком, нарушение прикуса.
- **Патогенез:** Внутренние органы увеличены. Пуповинные грыжи.
- **Лечение:** Симптоматическое. При грыжах- хирургическое.



# Синдром Вильямса, «лицо Эльфа».

- **Клиника:** У детей отмечается своеобразие черт лица, что создается пухлыми опущенными вниз щеками, большим ртом с полными губами, маленьким подбородком, широким и сдавленным в висках лбом, своеобразным разрезом глаз с припухлостью вокруг орбит, характерной звездчатостью радужки, коротким носом с открытыми вперед ноздрями и закругленным тупым концом.



# Вопросы

- На какие три группы делятся наследственные болезни?
- Что такое генные болезни?
- Какие генные болезни вы можете привести в пример?