



Наследственные болезни человека

8 класс

Наследственные болезни

- **Наследственные болезни — заболевания человека, связанные с нарушением генного аппарата половых клеток.**

Факторы риска

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)

Классификация наследственных болезней

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

```
graph TD; A[НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ] --> B[ГЕННЫЕ]; A --> C[ХРОМОСОМНЫЕ]
```

ГЕННЫЕ

ХРОМОСОМНЫЕ

Генные болезни

- Обусловлены изменениями в одном гене или отсутствием отдельных генов.
- Хотя распространенность генных болезней невысока, полностью они не исчезают.
- Если сперматозоид или яйцеклетка к моменту оплодотворения имеют какие-либо дефекты, то при их слиянии образуется неполноценный зародыш.

Примеры генных болезней

- Альбинизм (отсутствие пигментации кожи)
- Серповидноклеточная анемия (эритроциты не способны переносить кислород)
- Арахнодактилия
- Синдром Марфана
- Дальтонизм
- Фенилкетонурия (накопление в организме фенилаланина, что вызывает умственную отсталость)
- Микроцефалия
- Ихтиоз (не сцепленный с полом)
- Прогерия
- Гемофилия

Синдром Марфана. Арахнодактилия

Наследственное заболевание соединительной ткани , проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем , длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов , часто сколиозом, деформациями грудной клетки , аркообразным небом . Характерны также поражения глаз . В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.

Арахнодактилия



Прогерия

- Прогерия (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма.



На фото мальчик 10 лет

ИХТИОЗ

Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.



Хромосомные болезни

- Возникают вследствие изменения числа или строения хромосом.
- Хромосомные болезни встречаются значительно чаще генных (6 -10 из 1000 новорожденных).

Примеры хромосомных заболеваний

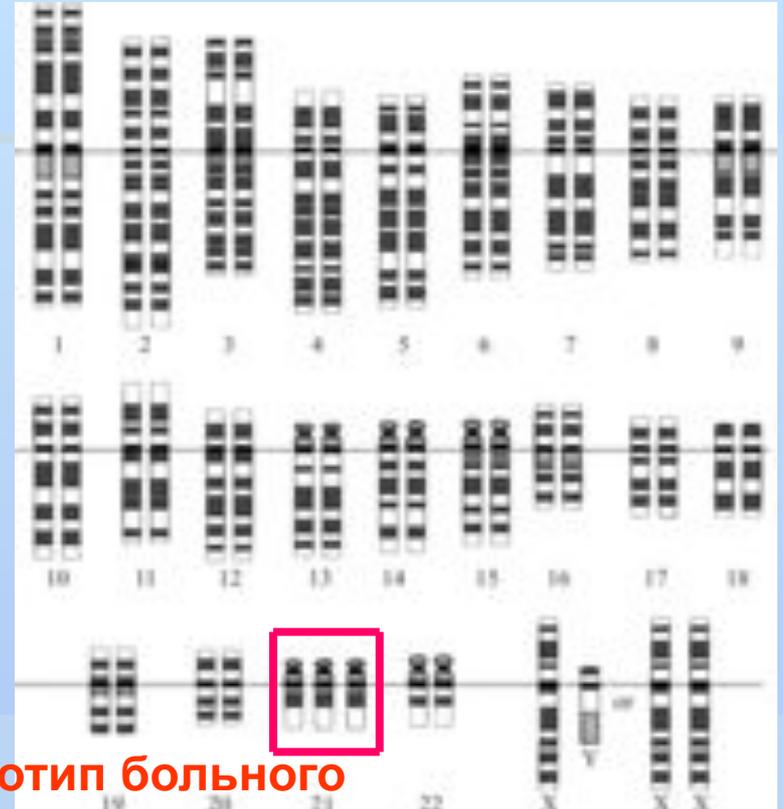
- Болезнь Дауна (три хромосомы 21 пары)
- Синдром Клайнфельтера (у мужчин 47 хромосом -XXY)
- Синдром Шерешевского – Тернера (у женщин 45 хромосом – XO)
- Синдром «кошачьего крика» (утрата фрагмента 5-ой хромосомы)

Примеры хромосомных заболеваний

- некоторые злокачественные новообразования,
- пороки развития внутренних органов, в том числе сердца,
- предрасположенность к сахарному диабету и алкоголизму,
- врожденный вывих бедра,
- расщелина губы и нёба,
- шизофрения.

Болезнь Дауна

- Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора. Изменено число аутосом: три 21-х хромосомы.

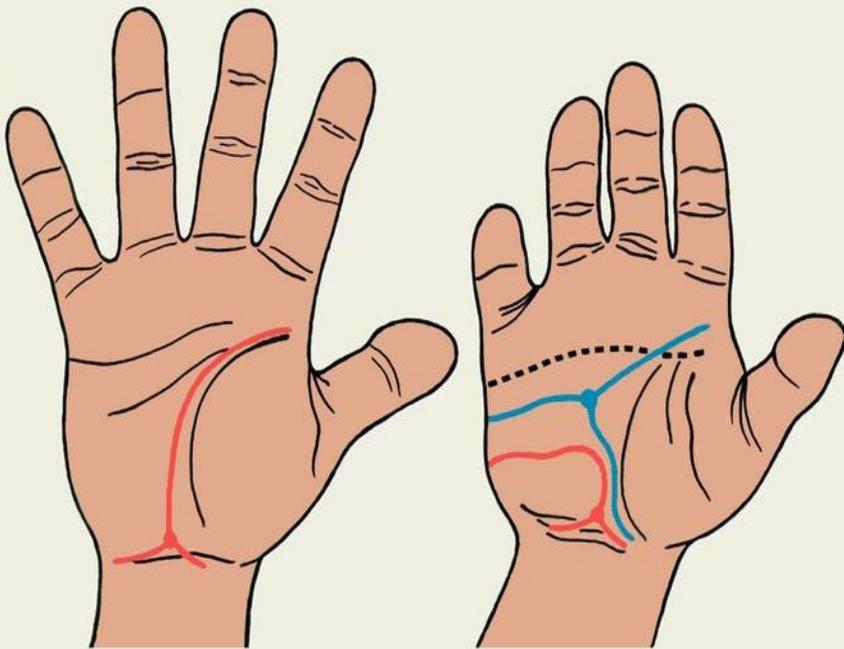


Кариотип больного

- Это одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.

Болезнь Дауна

- Основными проявлениями болезни Дауна являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития.



- На ладони часто обнаруживают поперечную складку

Расщелина губы и неба



- Расщелины губы и неба составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица

Профилактика наследственных заболеваний

- Медико-генетическое консультирование при наличии наследственных болезней в родословной
- Здоровый образ жизни
- УЗИ плода
- Генная терапия (введение в клетки больного человека нормальной копии поврежденного гена)

Врождённые болезни

- Врожденные болезни связаны с повреждением зародыша в период его развития.
- Наиболее опасными считаются первые три месяца беременности, т.к. в этот период происходит формирование всех органов будущего ребенка.

Врождённые болезни

- В этот период плод особенно чувствителен к вирусным инфекциям, поскольку плаценты еще нет, она сформируется к концу третьего месяца развития.
- Особенно опасен вирус краснухи. Это вирус может привести к рождению ребенка с пороком сердца, глухотой, умственной отсталостью, если его мать заболеет этой болезнью в первые три месяца беременности.

Врождённые болезни

- К врожденным заболеваниям относится алкогольный синдром плода: у ребенка может быть поражена ЦНС, выявляется умственная отсталость, расторможенность (несобранность, плохая память, низкий уровень внимания и т.д.).



Будущим мамам следует задуматься





Болезни, передаваемые половым путём

- Всего известно около 20 заболеваний, передаваемых половым путем, но их число, к сожалению растет.
- Наиболее опасны:



СПИД,



Гепатит В



Сифилис.

Чем СПИД отличается от ВИЧ?

ВИЧ –

Вирус Иммунодефицита

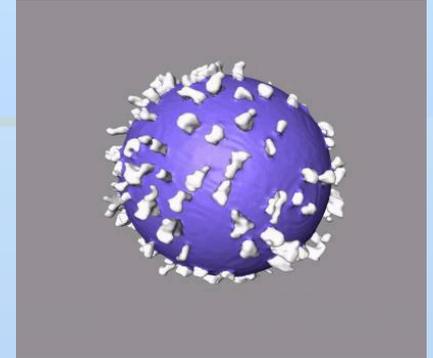
Человека

СПИД –
Синдром

Приобретенного

ИммуноДефицита

человека



- ВИЧ поражает один из видов лимфоцитов, без которых иммунитет становится неполноценным. Организм теряет устойчивость к любым микроорганизмам.
- Заражение СПИДом происходит при половых контактах, а так же через кровь при плохой стерилизации шприцев и других медицинских приборов.

Гепатит В



- Передается половым путем и через кровь.
- Вызывает тяжелое поражение печени, желтуху, может стать угрозой для жизни человека.
- Первые признаки гепатита: темная моча, обесцвеченный кал, желтые белки глаз, пожелтение кожи

Сифилис

- В отличие от СПИДа передается не только половым путем, но и бытовым – через предметы общего пользования (полотенца, посуду, постельное белье и т.п.)
- Возбудитель заболевания – спирохета, которая может попасть через ссадины на коже, выкуривании с кем-либо общей сигареты, при поцелуях.
- Болезнь протекает в три стадии (см. текст учебника).
- Болезнь можно вылечить на первой и второй стадиях развития, третья стадия лечению не поддается.

**Ребята, сегодня нет задания на
оценку.**