



Наследственные и генетические заболевания человека



Абдулхаирова Александра Руслановна

1 курс

Лечебный факультет

**Наследственные болезни —
заболевания человека, обусловленные
повреждением
(мутациями)
наследственного аппарата (генома) клетки**



Классификация



Генетические болезни - это группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.

Общая частота генных болезней в популяциях людей – 2 - 4%.

В настоящее время описано более 5 тысяч таких наследственных болезней.

Синдром Марфана

**Наследственная болезнь соединительной
ткани,
вызванная мутацией гена, кодирующего
структуру белка фибриллина.
Наследуется по аутосомно-доминантному
типу.**



Арахнодактилия



**Килевидная
Грудь**

Прогерия. Жизнь как миг.

Одно из самых редких генетических заболеваний в мире. Известно не более сотни случаев прогерии, с диагнозом живёт всего несколько человек. Её можно назвать "патологическим ускоренным старением". Процессы в клетках, сопровождающие болезнь, до конца не ясны.

Ребёнок развивается нормально первые год-полтора, а потом внезапно перестаёт расти. Нос заостряется, кожа становится тонкой, покрывается морщинами и пятнами, как у стариков. Появляются и другие симптомы, характерные для пожилых людей: молочные зубы выпадают, постоянные не растут, голова лысеет, нарушается работа сердца и суставов, мышцы атрофируются. Больные долго не живут- обычно лет 13-15. Есть ещё вариант "взрослой" формы болезни. От неё страдают люди уже зрелого возраста.



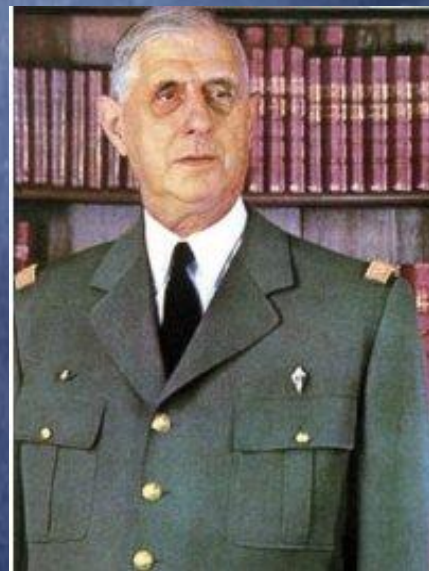
Известные люди с синдромом Марфана



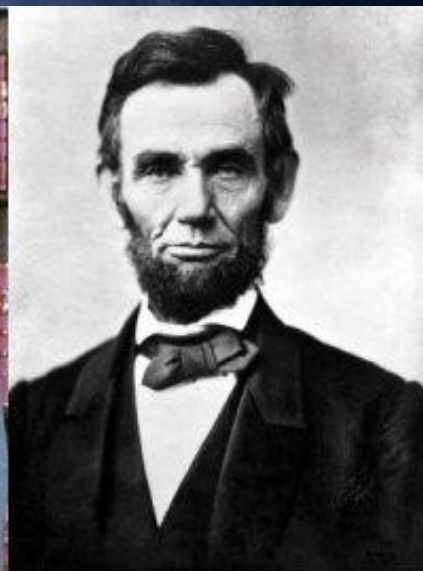
Эхнатон
Паганини



Н.



Ш. де Голль А.
Линкольн



Муковисцидоз

Заболевание, при котором поражаются экзокринные железы.

Причина - мутация (делеция трех нуклеотидов), приводящая к отсутствию фенилаланина. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

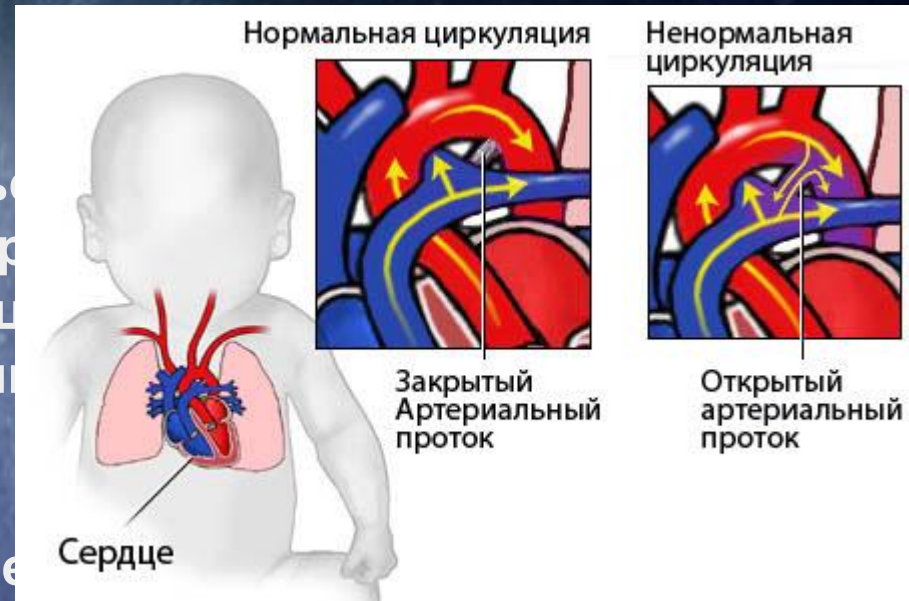


Самые распространенные наследственные болезни.

Врожденный порок сердца

Дефекты сердца могут встречаться изолированно или в сочетании друг с другом. Врожденный порок сердца проявляется сразу после рождения или протекать скрыто.

Врожденные пороки сердца встречаются с частотой 6-8 случаев на каждую тысячу родов, что составляет 30% от всех пороков развития. Они занимают первое место по смертности новорожденных и детей первого года жизни. После первого года жизни смертность резко снижается, и в период от 1 года до 15 лет погибают не более 5% детей.



Синдром Дауна



Синдром Дауна это присутствие в организме лишней хромосомы. Она влияет на организм и развитие ребенка не самым лучшим образом. У человека, родившегося с синдромом Дауна, появляется еще одна дополнительная хромосома, возникновение которой до сих пор не разгадано учеными.

Появление синдрома Дауна совершенно не зависит от социального, национального или расового статуса родителей. У таких детей, как правило, заторможено развитие: как физическое, так и умственное. Неприспособленность к жизни и в придачу букет дополнительных заболеваний, в числе которых: порок сердца, неизлечимые болезни органов слуха, зрения.

Как им выжить в этом суровом мире? По статистике 92% процента женщин прерывали беременность, как только узнавали что, у них появится больной ребенок, 94% отказывались от детей в роддоме. Получается, что только 6% детей с этим синдромом могут жить полноценно, с любовью и пониманием близких

Синдром Ангельмана

Синдром Ангельмана – редкое генетическое заболевание, вызывающее задержку в развитии и неврологические проблемы. Синдром Ангельмана является классическим примером наследственного импринтинга, которое вызвано делецией (выпадение участка хромосомы) или инактивацией генов материнской 15-ой хромосомы.



**Откажись от вредных привычек,
ведь в твоих руках лежит чья-то
жизнь!**

Интернет-ресурсы

[А.Каменский «Биология. Введение в общую биологию и экологию. 9 класс](#)

<http://www.likar.info/azbuka-zdorovya/article-63649-sindrom-angelmana/>

<http://panoramatest.ru/sindrom-dauna/>

<https://ru.wikipedia.org>

https://health.mail.ru/disease/vrojdennye_poroki_serdtca_vps/