

Наследственные болезни, вызванные генными мутациями

Наследственные заболевания — заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в **программном аппарате** наследственные заболевания — заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в программном аппарате **клеток**, передаваемыми по наследству через **гаметы**.

Гемофилия

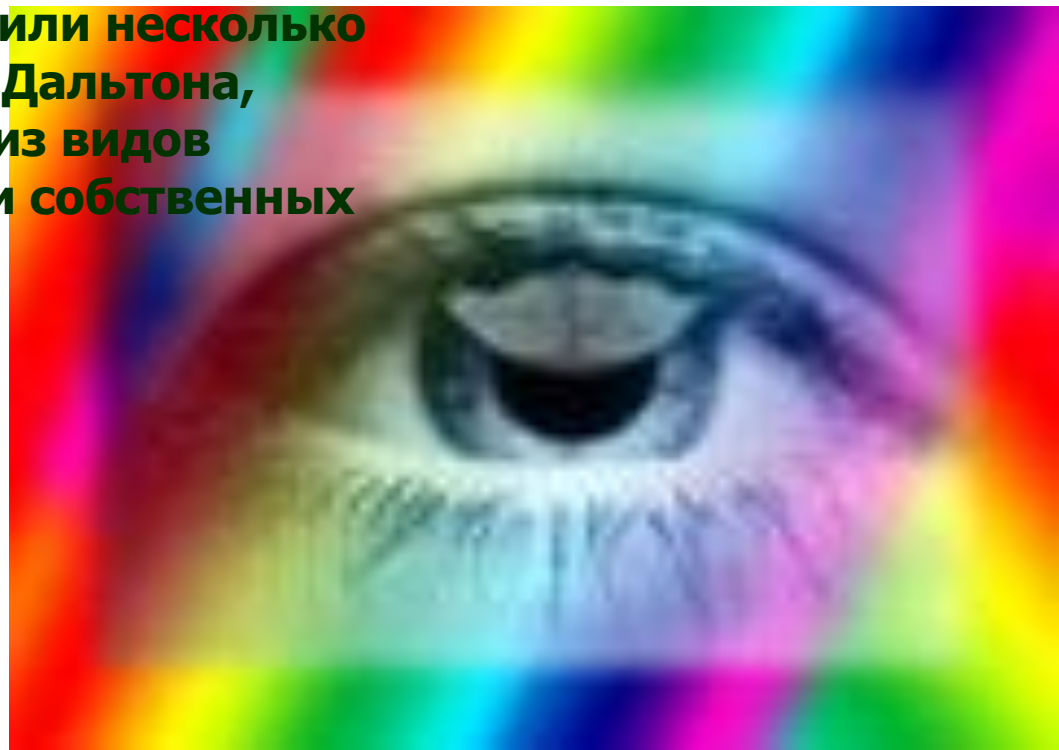
■ Гемофилия — наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процесс свёртывания крови). Гемофилия — наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процесс свёртывания крови); при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие жизненно важные органы, даже при незначительной травме. Больные с тяжёлой формой гемофилии подвергаются инвалидизации вследствие частых кровоизлияний в суставы (гемартрозы). Гемофилия — наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процесс свёртывания крови); при



Дальтонизм, цветовая слепота — наследственная, реже приобретённая особенность зрения. **ДАЛЬТОНИЗМ**

Дальтонизм, цветовая слепота — наследственная, реже приобретённая особенность зрения, выражающаяся в неспособности различать один или несколько цветов. Названа в честь Джона Дальтона

Дальтона — наследственная, реже приобретённая особенность зрения, выражающаяся в неспособности различать один или несколько цветов. Названа в честь Джона Дальтона, который впервые описал один из видов цветовой слепоты на основании собственных ощущений, в 1794 году.



Так видит картину человек:

**а) с нормальным
восприятием цветов;**

б) дальтоник.



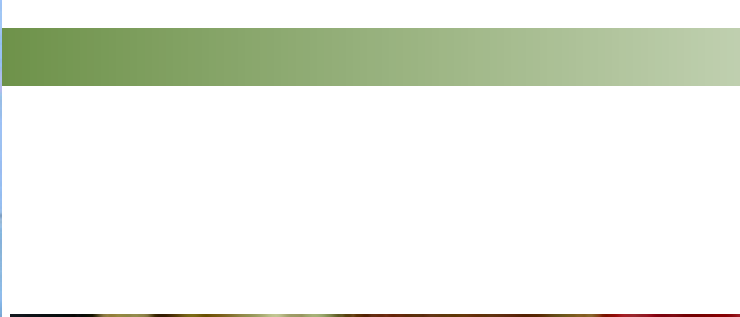
При некоторых формах альбинизма отмечается уменьшение интенсивности окраски кожи, волос и радужной оболочки глаз, при других преимущественно изменяется цвет последней. Могут наблюдаться изменения в сетчатке, возникать различные расстройства зрения, в том числе близорукость. При некоторых формах альбинизма отмечается уменьшение интенсивности окраски кожи, волос и радужной оболочки глаз, при других преимущественно изменяется цвет последней. Могут наблюдаться изменения в сетчатке, возникать различные расстройства зрения, в том числе близорукость, дальнозоркость. При некоторых формах альбинизма отмечается уменьшение интенсивности окраски кожи, волос и радужной оболочки глаз, при других преимущественно изменяется цвет последней. Могут наблюдаться изменения в сетчатке, возникать различные расстройства зрения, в том числе близорукость, дальнозоркость и астигматизм, а также повышенная чувствительность к свету и другие аномалии.

Альбинизм — врожденное отсутствие пигмента кожи, волос, радужной оболочки, волос, радужной и пигментной оболочек глаза

Внешние проявления

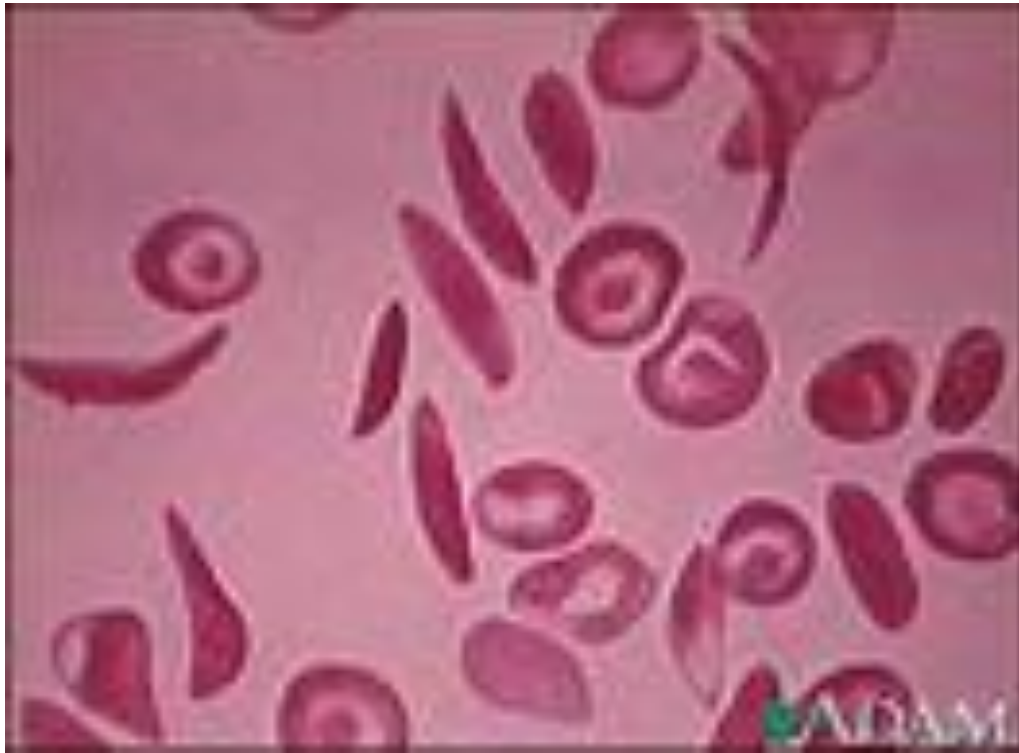
Люди-альбиносы имеют белую окраску кожи (что особенно бросается в глаза в группах, принадлежащих не к европеоидной расе). Люди-альбиносы имеют белую окраску кожи (что особенно бросается в глаза в группах, принадлежащих не к европеоидной расе); волосы у них белые (или они блондины).

Частота альбиносов у народностей европейских стран оценивается примерно как 1 на 20 000 жителей. У некоторых других народностей альбиносы встречаются чаще. Так, при обследовании 14 292 негритянских Частота альбиносов у народностей европейских стран оценивается примерно как 1 на 20 000 жителей. У некоторых других народностей альбиносы встречаются чаще. Так, при обследовании 14 292 негритянских детей в Нигерии Частота альбиносов у народностей европейских стран оценивается примерно как 1 на 20 000 жителей. У некоторых других народностей альбиносы встречаются чаще. Так, при обследовании 14 292 негритянских детей в Нигерии среди них

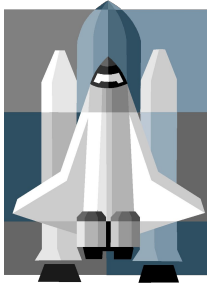
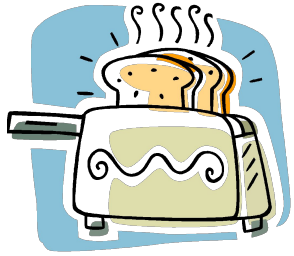


Серповидно-клеточная анемия.

Дефект гена в результате замены валина на глутаминовую кислоту. Серповидные эритроциты вызывают увеличение вязкости крови, создают механическую преграду в мелких артериолах и капиллярах, приводя к тканевой ишемии (с чем связаны болевые кризы). Кроме того, серповидные эритроциты менее устойчивы к механическим воздействиям, что приводит к их разрушению. Клиническая картина: умеренная желтуха, трофические язвы в области лодыжек, отставание в физическом развитии (особенно у мальчиков).



Откуда берется мутаген?

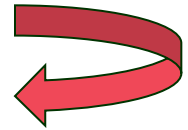
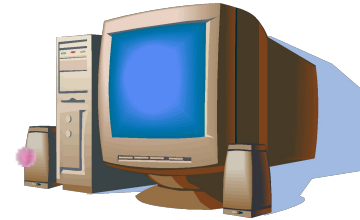
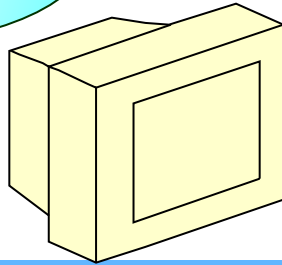
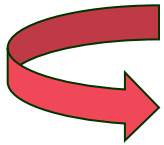


излучение

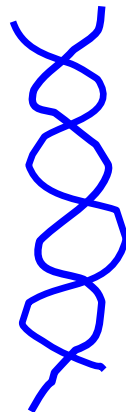
радиоактивное

рентгеновское

ультрафиолетовое



Солнце, УЗИ, флюорография, рентгенологическое обследование, компьютер, сотовый телефон, бытовая техника (СВЧ, телевизор)



ДНК



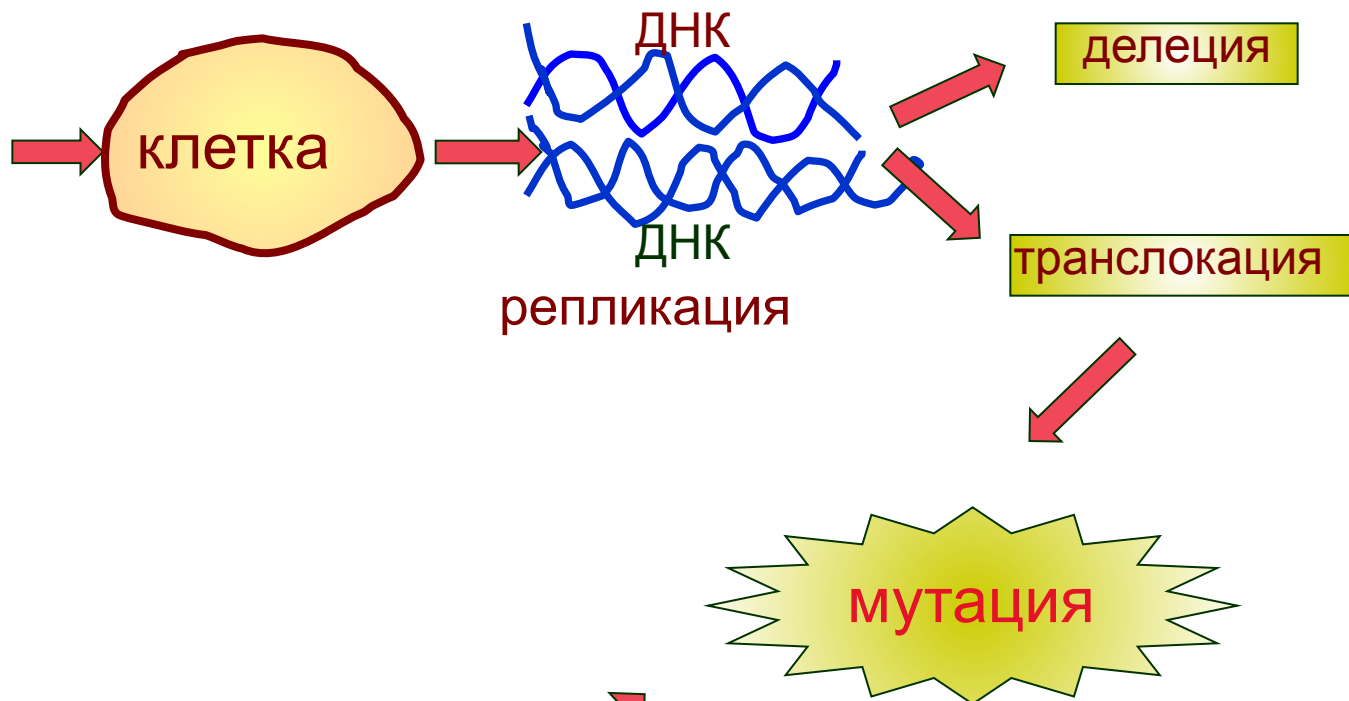
Поврежденная ДНК



мутация

Химические вещества

1. Соли ртути;
2. Соли свинца;
3. Формалин;
4. хлороформ;
5. Акридиновые красители.



ген



Биологические (живые организмы)

алкоголь

НИКОТИН

Наркотические
вещества



Действие
на
гаметы

Замедление
роста
зародыша

Тормозят
развитие
нервных
клеток



Функциональные
расстройства

мутации