

Наследственные заболевания

Работа ученика 11"Б"
Йовановича Светозара

Генетика человека

- В 1929 г. советский генетик, невропатолог С.Н.Давиденко организовал первую в мире медико-генетическую консультацию. Он первым в мире поставил вопрос о необходимости составления каталога генов человека, сформулировал понятие о генетической гетерогенности наследственных болезней человека.



Классификация наследственных болезней

МИКРОСОМИЯ

- Синдром первой жаберной дуги.
- **Клинические признаки:** односторонняя аномалия ушной раковины и гипоплазия нижней челюсти; аномалии глаз; лицо асимметрично, нарушение прикуса.
- **Тип наследования:**
- Аутосомно-доминирующий
- **Популяционная частота** неизвестна





Полидактия

Клинические признаки:
существует два варианта:
тип А, при котором
дополнительный палец
функционален, и **тип В**,
когда дополнительный
палец недоразвит и
представляет собой кожный
вырост.

Тип наследования:
Аутосомно-доминирующий
Популяционная частота
от
1:3000 до 1:650

Коккейна синдром

- Впервые описан в 1946 г.
- **Клинические признаки:** низкорослость, старообразное лицо, микроцефалия, умственная отсталость, дегенерация сетчатки, деформации суставов, килевидная грудная клетка, тремор, анорексия, крипторхизм.
- **Тип наследования:** Аутосомно-рецессивный
- **Популяционная частота** неизвестна



Прогерия

- Описана в 1886 г.
 - **Клинические признаки:** редкое генетическое заболевание, ускоряющее процесс старения в 8-10 раз. Дети умирают в 13-15 лет после нескольких инфарктов и инсультов дряхлыми стариками. Болезнь вызывает мутантный ген LMNA, отвечающий за синтез белков Lamin A, B, C, необходимых для соединительной ткани. Наступает тотальная алопеция, на коже черепа выражена венозная сеть.
- Тип наследования и популяционная частота неизвестны**

