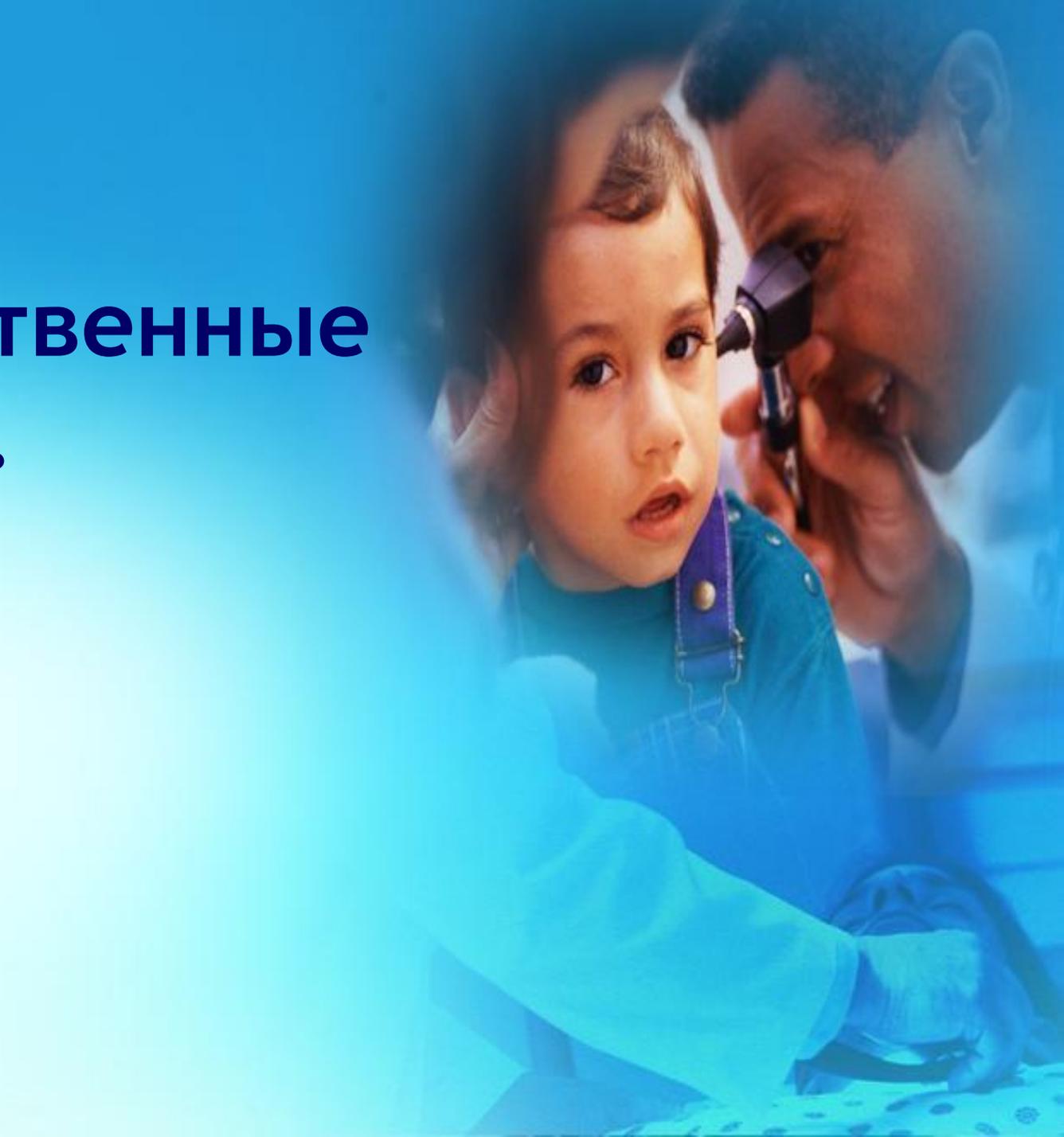


LOGO

Наследственные болезни.



Наследственные заболевания

-это заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в наследственном аппарате клеток, передаваемыми по наследству через гаметы.

-Различают генные и хромосомные заболевания.



Причины наследственных заболеваний

LOGO

Источник мутаций
– нарушение
хромосом

Изменения структуры
хромосом в половых
клетках родителей

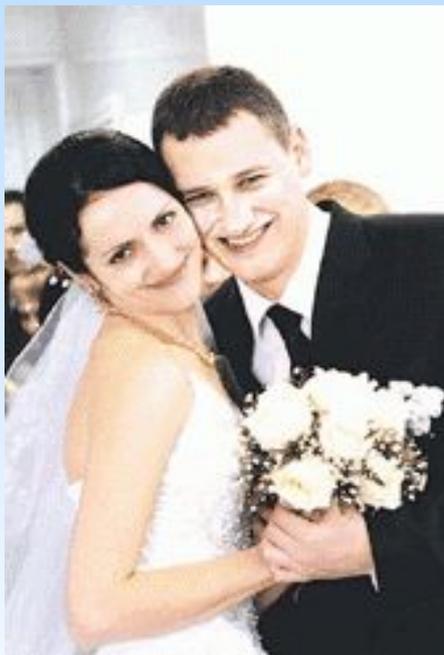
Генные
мутации

Факторы

Пожилые родители



Родственные браки



Действие тяжёлыми
металлами,
высокотоксичных веществ
(диоксины, бензопирен)



Некоторые лекарства



Вирусные заболевания во время беременности



Наркотики, алкоголизм



Генные болезни



LOGO

обусловлены мутациями на генном уровне.
Это такие заболевания, как

Гемофилия

Альбинизм

Фенилкетонурия

Болезнь Ниманна-Пика

Гемофилия

наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процессом свёртывания крови); при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства.



Альбинизм

это врожденное отсутствие меланина, пигмента кожи, волос, радужной оболочки.

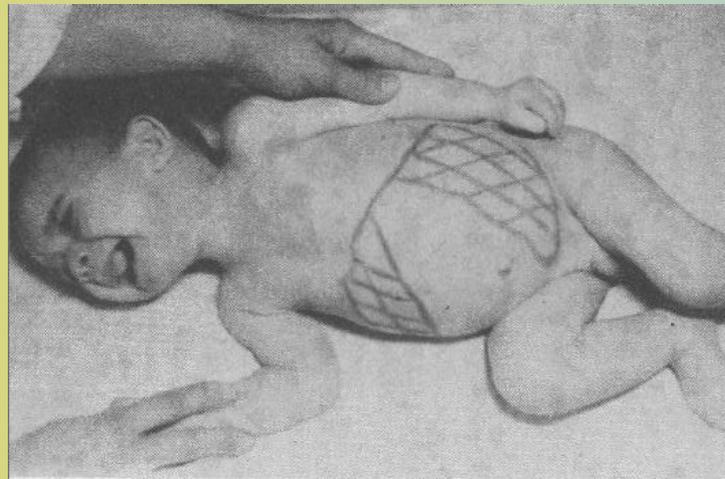


Фенилкетонурия - редкое наследственное заболевание, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина.



Болезнь Ниманна-Пика

Это наследственное заболевание, вызванное нарушением липидного метаболизма и накоплением липидов в первую очередь в печени, селезенке, легких, костном и головном мозге.



Хромосомные болезни



LOGO

Хромосомные болезни обусловлены изменением структуры или числа хромосом.

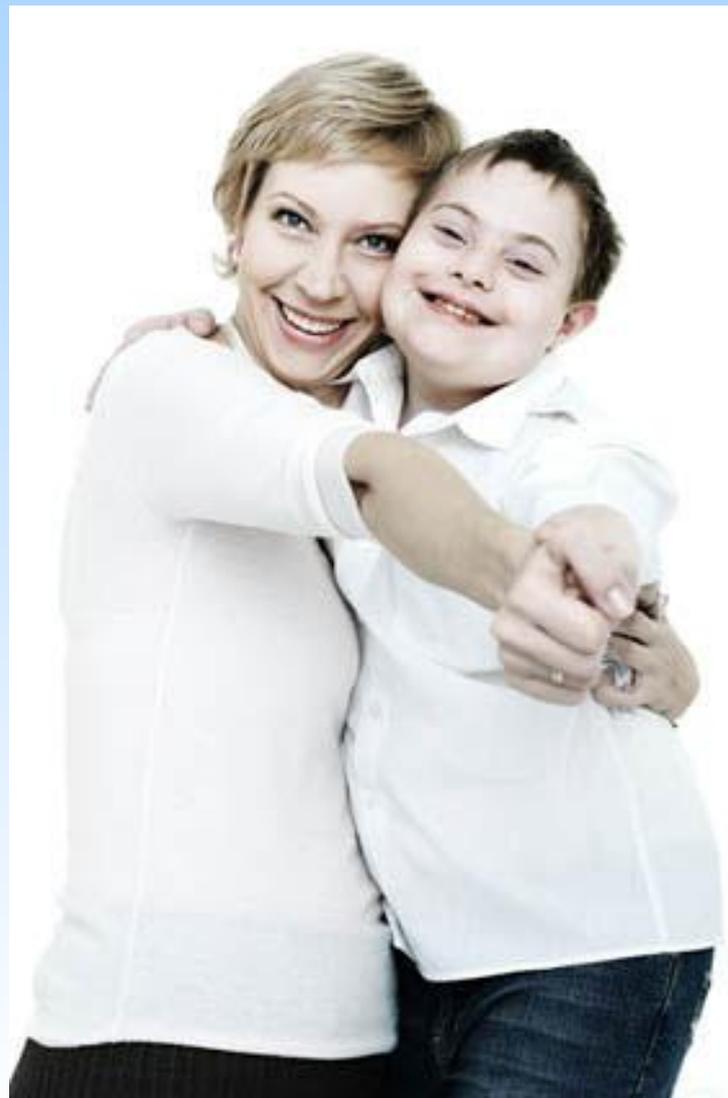
Синдром Дауна

Синдром Патау

Синдром кошачьего крика

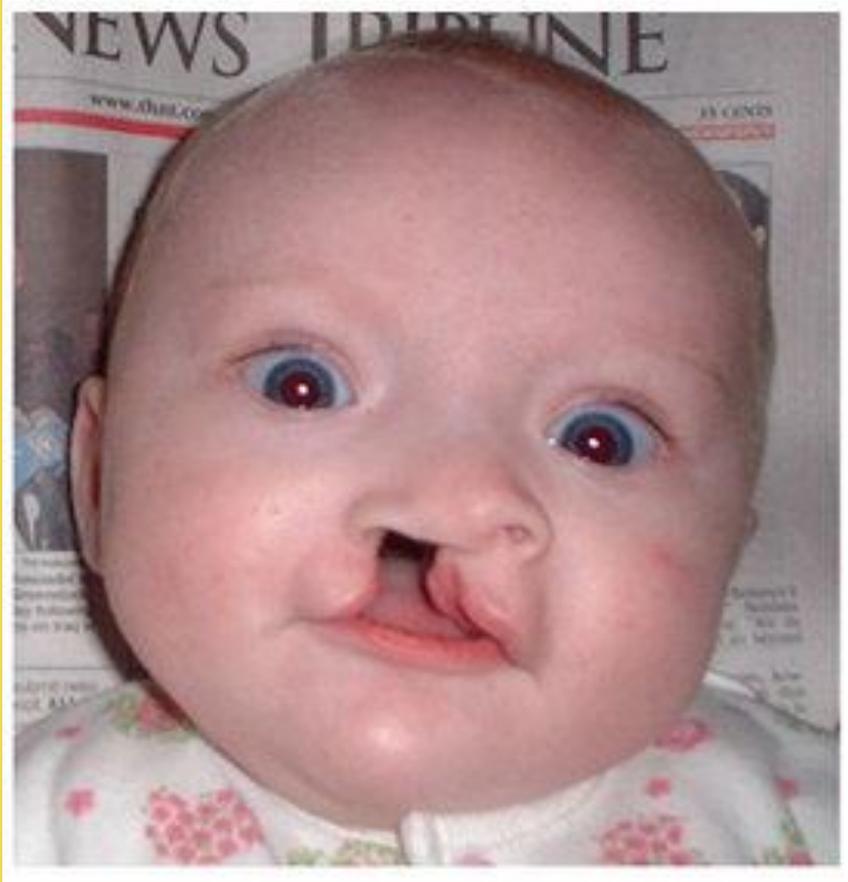
Синдром Дауна

является результатом присутствия в кариотипе лишней хромосомы из 21-й пары (трисомия по 21-й хромосоме).



Синдром Патау

хромосомное заболевание человека, которое характеризуется наличием в клетках дополнительной хромосомы 13.



Синдром кошачьего крика

редкое генетическое расстройство, вызываемое отсутствием фрагмента 5-й хромосомы.

