

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА



Наследственные заболевания

```
graph TD; A[Наследственные заболевания] --> B[генные]; A --> C[хромосомные]; A --> D[тератогенные];
```

генные

хромосомные

тератогенные

ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

ПРОЯВЛЯЮТСЯ У 1, 5 –
2,0% НОВОРОЖДЕННЫХ



ПРИЧИНЫ – ГЕННЫЕ
МУТАЦИИ, Т. Е. ИЗМЕНЕНИЕ
ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ
НУКЛЕОТИДОВ В ГЕНЕ.



ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Тяжелые поражения ВНД

слабоумие

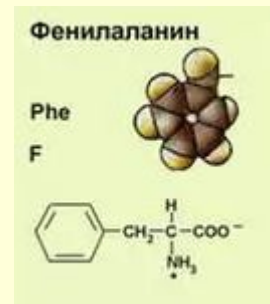


↑
Расстройство регуляции двигательных функций

Причина

1. Нарушение синтеза фермента, нужного для нормального обмена веществ

аминокислота



Нарушается образование гормонов:
адреналин,
норадреналин,
тирозин

не усваивается

БОЛЕЗНЬ АЛЬЦГЕЙМЕРА – НЕДУГ СТАРОСТИ



мутации в
генах



гибель
нейронов



слабоумие

- ПРОЯВЛЯЕТСЯ У ЛЮДЕЙ В ВОЗРАСТЕ 60 – 80 ЛЕТ
- БОЛЬНОЙ НЕ ПОМНИТ НЕДАВНИЕ СОБЫТИЯ
- ТЕРЯЕТ СПОСОБНОСТЬ ВЫПОЛНЯТЬ ПРИВЫЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ
(одеваться, причесываться, принимать пищу)
- ПОСТЕПЕННО ЗАБЫВАЕТ СВОЕ ИМЯ, ПЕРЕСТАЕТ УЗНАВАТЬ БЛИЗКИХ

ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

СВЯЗАНЫ С ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА
ИЛИ СТРОЕНИЯ ХРОМОСОМ

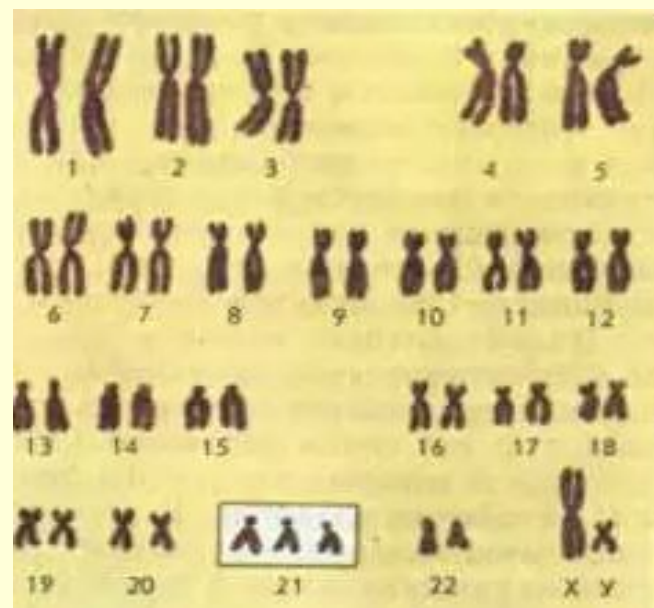


СИНДРОМ ДАУНА

- НЕПРОПОРЦИОНАЛЬНО МАЛЕНЬКАЯ ГОЛОВА
- КОРОТКОЕ ТУЛОВИЩЕ
- КОРОТКАЯ ШЕЯ
- ПЛОСКОЕ ЛИЦО
- УЗКИЕ ГЛАЗНЫЕ ЩЕЛИ
- АНОМАЛИИ В РАЗВИТИИ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ



ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР БОЛЬНЫХ ИМЕЕТ
ЛИШНЮЮ ХРОМОСОМУ В 21 – Й ПАРЕ



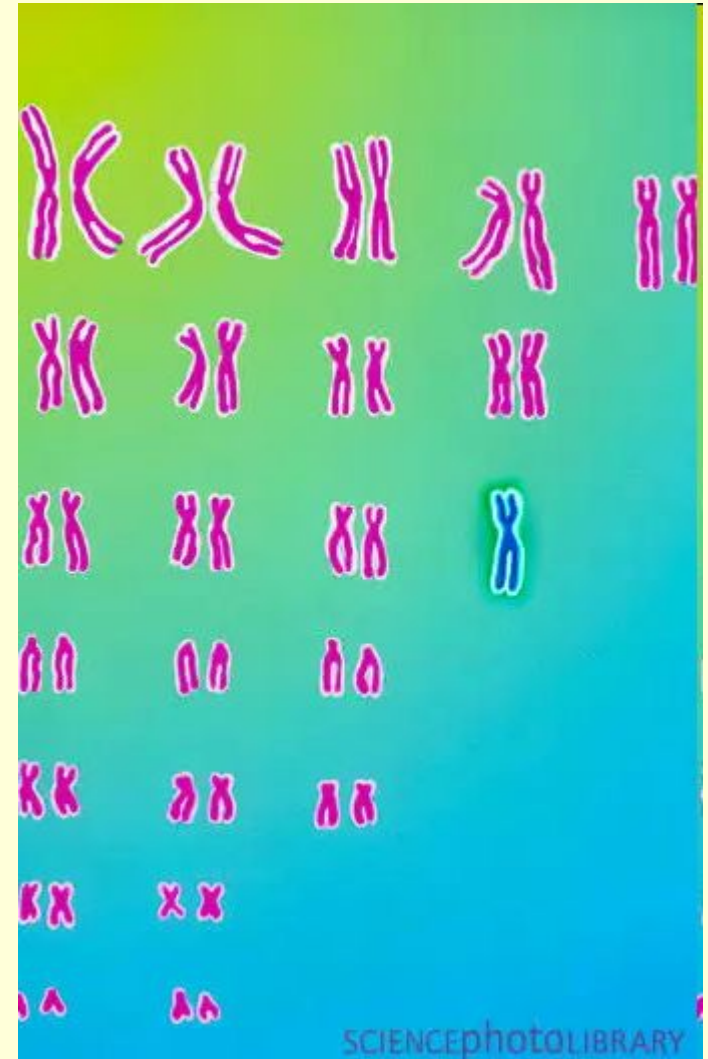


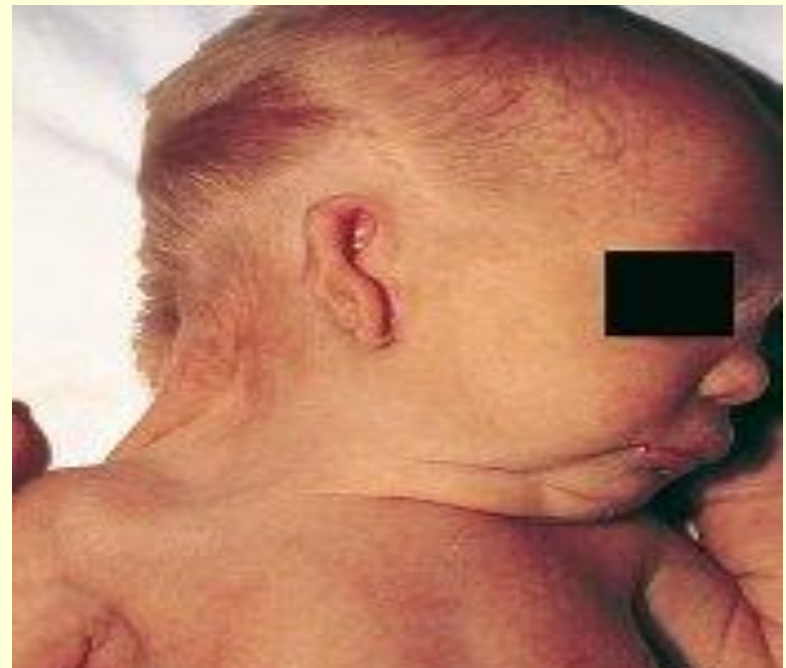
СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА



- ШИРОКИЕ ПЛЕЧИ
- УЗКИЙ ТАЗ
- УКОРОЧЕННЫЕ НОГИ
- КОРОТКАЯ ШЕЯ СО СКЛАДКАМИ КОЖИ

В КАРИОТИПЕ 45 ХРОМОСОМ – ИЗ
ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ
ПРИСУТСТВУЕТ ТОЛЬКО ОДНА Х -
ХРОМОСОМА



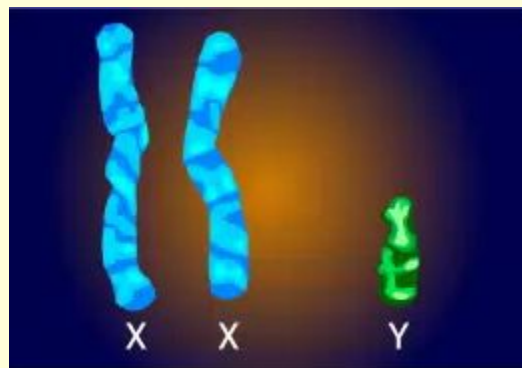


СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА



- ВСТРЕЧАЕТСЯ У МУЖЧИН
- УЗКИЕ ПЛЕЧИ
- ШИРОКИЙ ТАЗ
- ЖИРООТЛОЖЕНИЕ ПО ЖЕНСКОМУ ТИПУ
- СЛАБОЕ РАЗВИТИЕ МУСКУЛАТУРЫ

В КАРИОТИПЕ 47 ХРОМОСОМ
(ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ – ХХУ)



ТЕРАТОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРИЧИНА



ТЕРАТОГЕННЫЕ ФАКТОРЫ



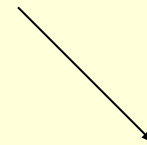
АЛКОГОЛЬ



ЛЕКАРСТВЕННЫЕ
ПРЕПАРАТЫ



ВИРУСЫ



НАРКОТИКИ







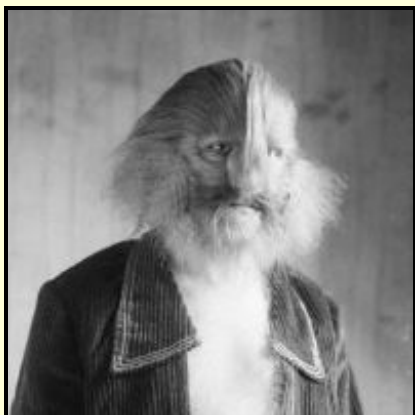
19/03/2010

photo REUTERS

Гипертрихоз

Врожденная суперпродукция кератина волосяными фолликулами, равно как и увеличение числа самих фолликулов, приводят к появлению на отдельных участках тела так называемых пучков фавна.

Научное название пучков волос, растущих не там, где принято, – *врожденный гипертрихоз*.



Синдром кошачьего крика

- При этом синдроме наблюдается:
- общее отставание в развитии,
- низкая масса при рождении и мышечная ГИПОТОНИЯ,
- лунообразное лицо с широко расставленными глазами
- характерный плач ребёнка характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника, необычная складчатость слизистой оболочки) или недоразвитие гортани. Признак исчезает к концу первого года жизни.

