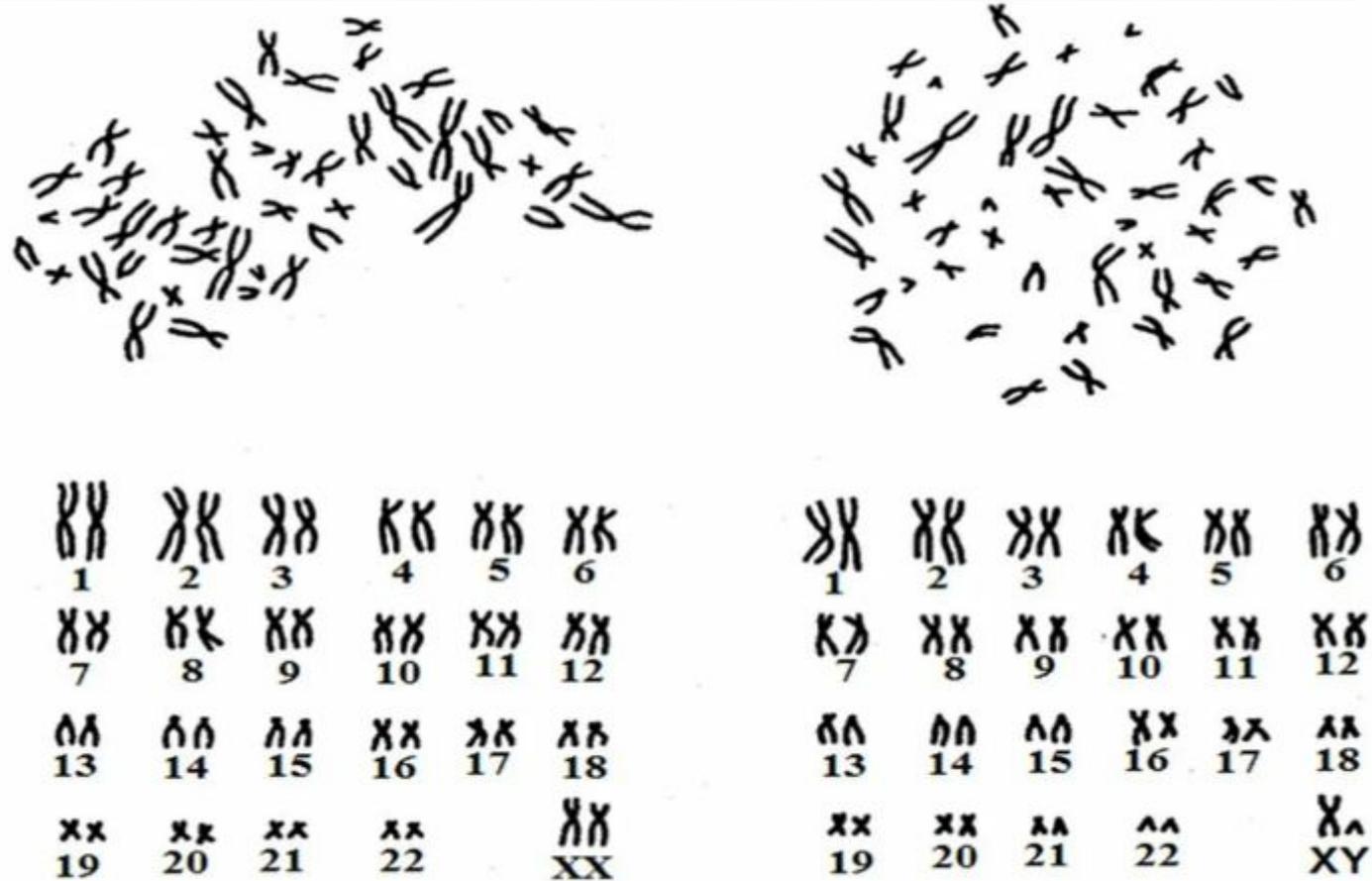


# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ



# КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА

- Кариотип (Хромосомный набор клеток) – совокупность хромосом, характерных для клеток организмов того или иного вида.



A - 1-3; B - 4-5; C - 6-12; D - 13-15; E - 16-18; F - 19-20; G - 21-22  
+ пара половых

# ГЕМОФИЛИЯ

- **Гемофилия** - наследственное заболевание крови, которое вызвано врожденным отсутствием или уменьшением количества факторов свертывания



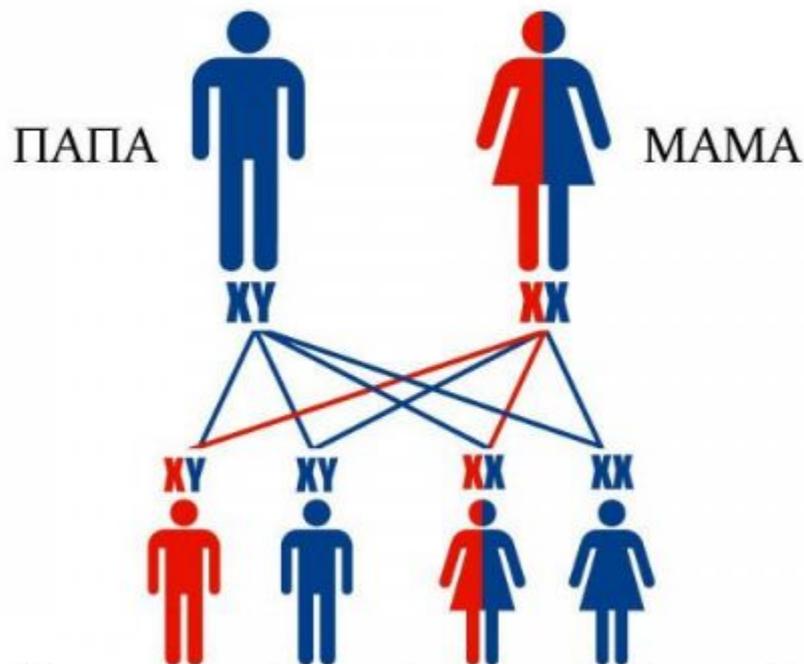
Болезнь <sup>КРОВИ</sup> характеризуется нарушением свертываемости крови и проявляется в частых кровоизлияниях в суставы, мышцы и внутренние органы.

Болезнь **проявляется только у лиц мужского пола, женщины являются носительницами** гена гемофилии. Каждый родившийся у этой женщины мальчик имеет 50 % шанс стать больным гемофилией. Носители обычно не имеют никаких признаков заболевания.

# СХЕМА НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕМОФИЛИИ

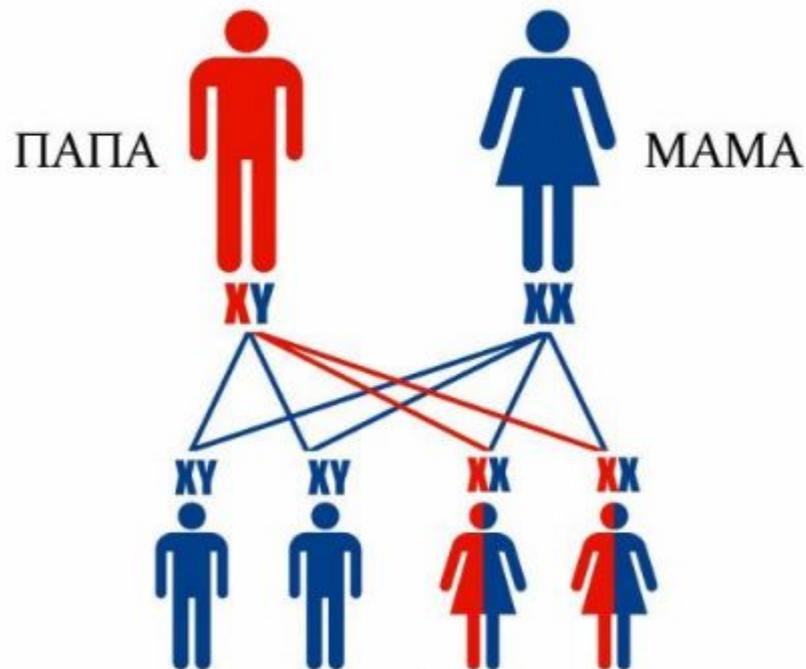
 = больной,  = переносчик,  или  = здоровый.

Если мама переносчик гемофилии,  
а папа - здоровый.



50%, что сын будет болен гемофилией.  
50%, что дочь будет переносчиком гена.  
У некоторых дочерей могут проявляться  
симптомы.

Если папа болен гемофилией,  
а мама - здорова.



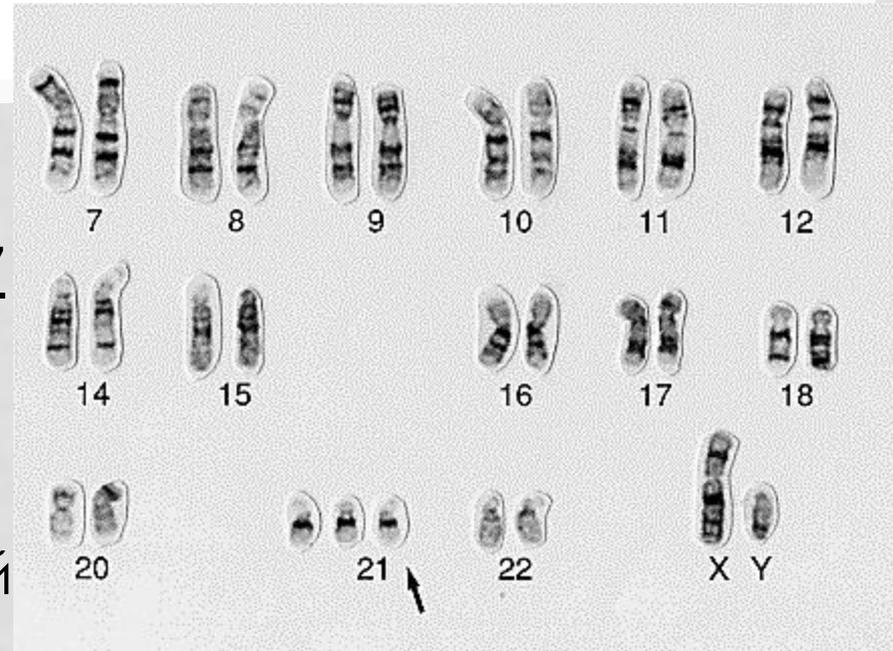
Ни у одного сына не будет гемофилии.  
Все дочери будут переносчиками гена.  
У некоторых дочерей могут проявляться  
симптомы.



# СИНДРОМ ДАУНА

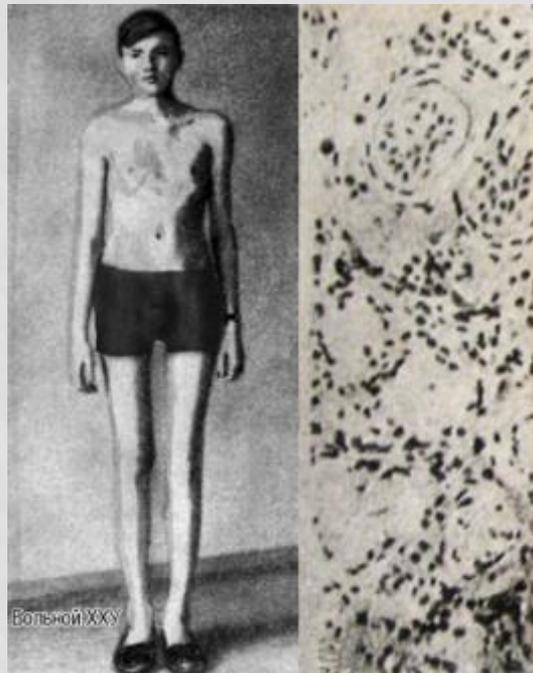
- **Нерасхождение 21 пары хромосом при делении.**  
**Клетка эмбриона имеет 47 хромосом**
- **Признаки:**

широкая переносица, раскосые глаза, особая складка век, всегда открытый рот, большой язык, умственная отсталость. Встречается довольно часто у женщин до 25 лет – 0,03-0,04%, после 40 лет почти 2%. Живут недолго, обычно бесплодны.

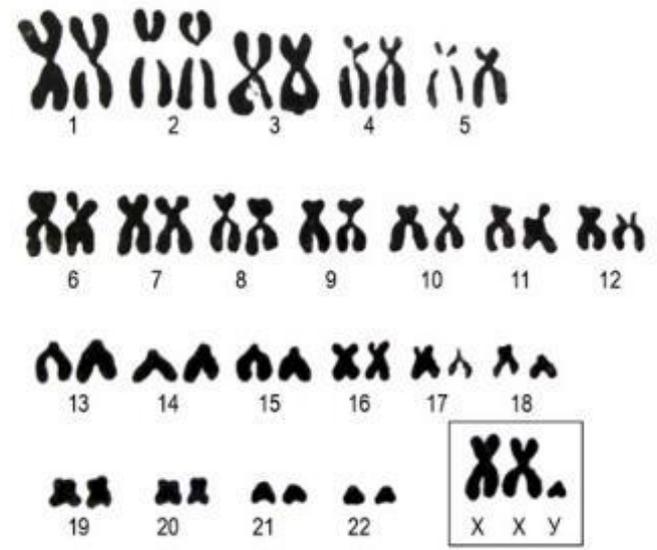


# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

- 1:600 новорожденных XXY; недоразвитие первичных и вторичных половых признаков, высокий рост и непропорционально длинные ноги, часто умственная отсталость.



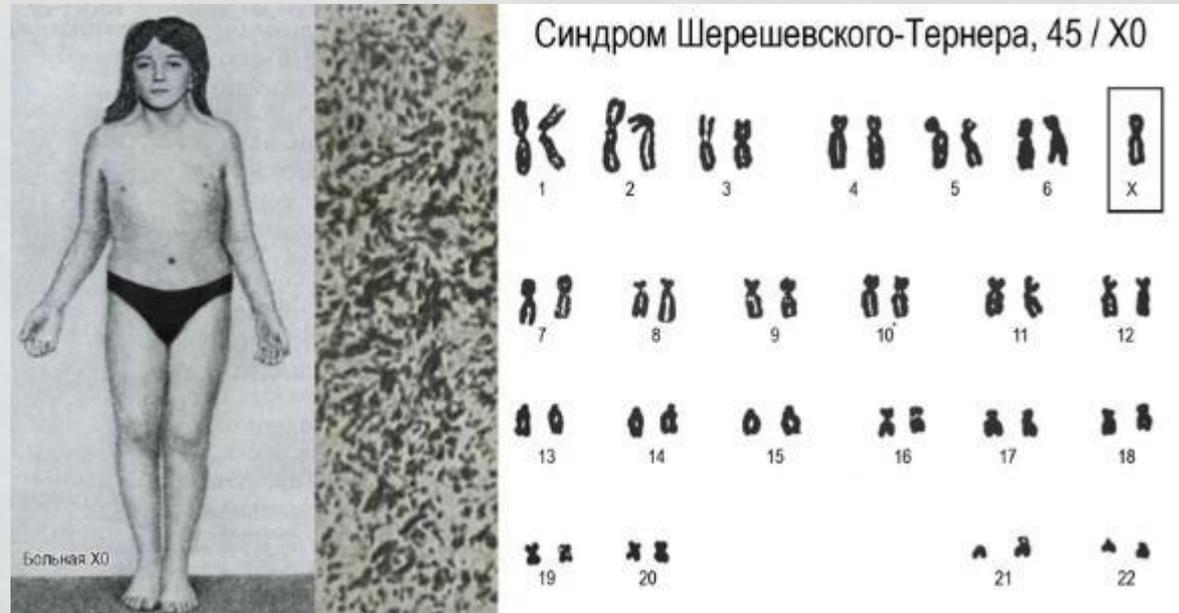
Синдром Клайнфельтера, 47 / XXY



# СИНДРОМ ТЁРНЕРА-ШЕРШЕВСКОГО

- хромосомная патология, обусловленная **частичной или полной X-моносомией**

клиническая картина:  
низкий рост,  
бесплодие, стертые  
вторичные половые  
признаки, крыловидные  
кожные складки на  
шее, врожденные  
пороки сердца,  
гипоплазия ногтей  
(недоразвитие),  
снижение остроты  
зрения и слуха,  
поперечная ладонная  
складка,  
незначительное  
снижение умственного  
развития.



# ДАЛЬТониЗМ

Достаточно распространенное нарушение зрения, которое сопровождается неспособностью глаза воспринимать один или несколько основных цветов. Большинство дальтоников, как правило, не различают какой-то один цвет.

Является наследственным заболеванием, которое вызвано дефектом X-хромосомы.



НОРМА



ДЕЙТЕРАНОМАЛИЯ



ПРОТАНОПИЯ



ТРИТАНОПИЯ