

**Наследственные
заболевания человека.
Меры профилактики
наследственных заболеваний.**

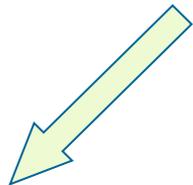
Презентацию сделал:
ученик 9 А класса
Роднов Иван

К настоящему времени зарегистрировано более **3000 наследственных болезней человека**, причем большинство из них связано с психическими расстройствами.

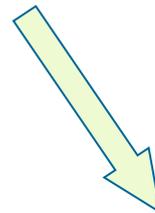
По данным Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), благодаря применению новых методов диагностики, ежегодно регистрируются в среднем три новых наследственных заболевания.

Природа **наследственных заболеваний** очень сложна. Выделяют несколько вариантов ее классификации с генетической и клинической точки зрения.

Наследственные болезни человека



Генные болезни

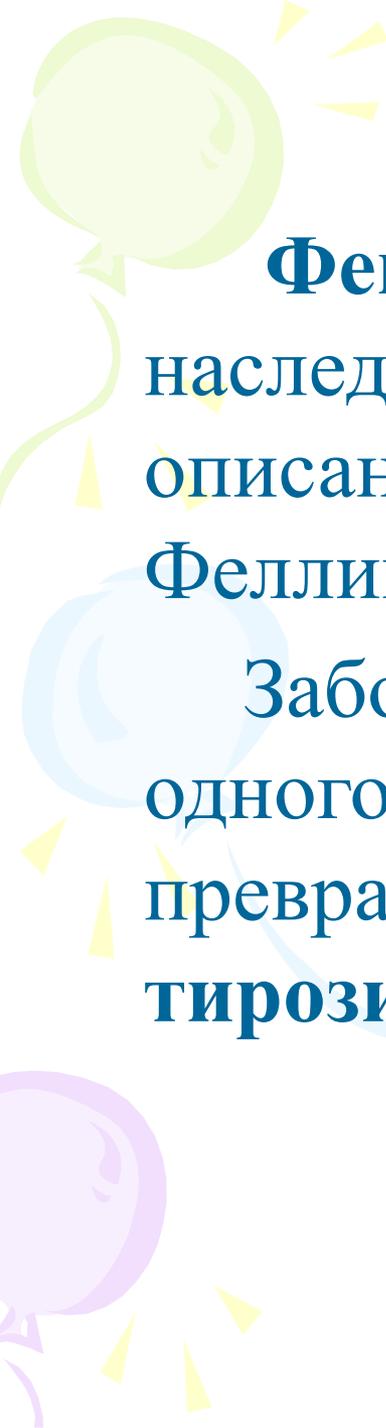


**Хромосомные
болезни**

Генные болезни

обусловлены мутациями на генном уровне. Это такие заболевания, как

- гемофилия,
- альбинизм,
- фенилкетонурия,
- ахондроплазия,
- серповидно-клеточная анемия.



Генные болезни

Фенилкетонурия - это тяжелое наследственное заболевание. Заболевание описано в 1934 г. ученым-генетиком Феллингом.

Заболевание обусловленное мутацией одного гена, нарушающей нормальный цикл превращения **фенилаланина в аминокислоту тирозин.**

Фенилкетонурия

В норме избыток фенилаланина, поступившего с пищей и не использованного для синтеза белка, превращается в тирозин. У больных фенилкетонурии эта аминокислота накапливается в крови.

Повышение уровня содержания фенилаланина само по себе не опасно, но оно стимулирует необычные реакции, в результате которых в организме накапливаются производные фенилаланина.

Фенилкетонурия

Они и вызывают повреждения нервной ткани. Болезнь сопровождается выраженной неврологической симптоматикой (повышенной возбудимостью), микроцефалией (маленькая голова) и в итоге приводит к идиотии. Диагноз ставится биохимически.

Поэтому если вовремя обнаружить наличие этой болезни и исключить из пищи фенилаланин, ребенок будет развиваться нормально.

Фенилкетонурия

В настоящее время в родильных домах проводится стопроцентное скринирование новорожденных на фенилкетонурию.

Болезнь излечима, если вовремя перевести ребенка на специальную диету, исключаящую фенилаланин.

Синдром Морфана

или болезнь «паучьих пальцев».

Доминантная мутация одного гена имеет сильный плеiotропный эффект.

Помимо усиленного роста конечностей (пальцев), у больных наблюдается астения, порок сердца, вывих хрусталика глаза и другие аномалии. Болезнь протекает на фоне повышенного интеллекта, в связи с чем ее называют «болезнью великих людей».

Синдром Морфана

Ею болели, в частности, американский президент А. Линкольн и выдающийся скрипач Н. Паганини.



Ахондроплазия

(от греч. а — отрицательная частица, chondros — хрящ и plasis — формирование), или хондродистрофия, врождённая болезнь, начинающаяся внутриутробно и выражающаяся в нарушении роста конечностей в длину. Ребёнок рождается с короткими ручками и ножками, которые в дальнейшем либо значительно отстают в росте, либо вовсе не растут при нормальном росте туловища, шеи и головы. **Ахондроплазия** часто сочетается с другими пороками развития и психической отсталостью. Основа болезни — нарушение процесса окостенения на границах эпифизов и диафизов костей.

Альбинизм

Альбинизм (от лат. *albus* — белый), отсутствие нормальной пигментации: у людей — кожи, волос, радужной оболочки глаза. Альбинизм — наследственный признак, зависящий от наличия рецессивного, т. е. подавляемого, гена, блокирующего в гомозиготном состоянии синтез меланина.

Частота проявления **1:20 000**





Хромосомные болезни

обусловлены изменением структуры или числа хромосом.

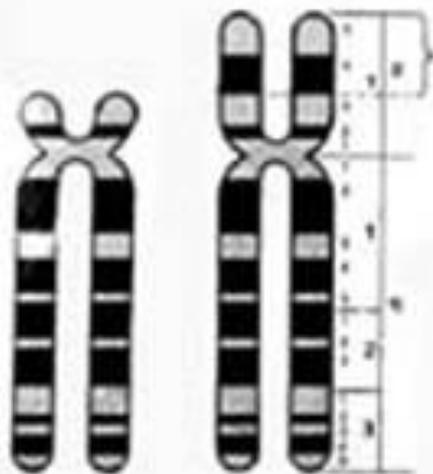
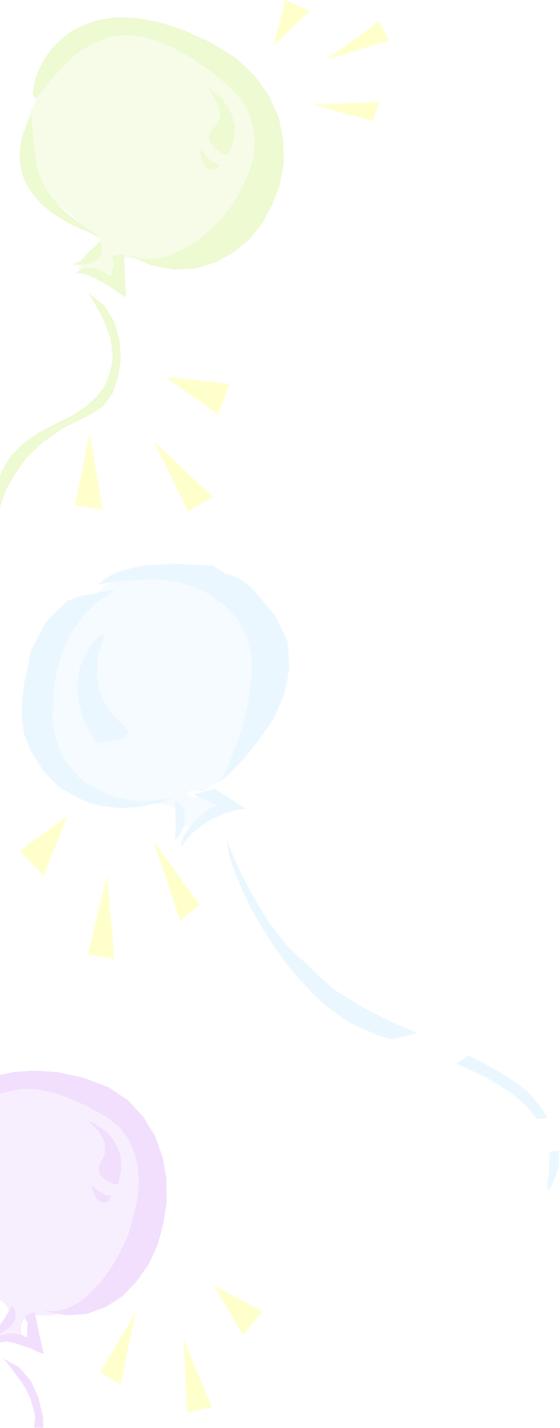
Характерным отличием хромосомных и геномных болезней является их возникновение как в ходе гаметогенеза родителей, так и непосредственно в зиготе или на ранних стадиях дробления.

Хромосомные болезни

Синдром «кошачьего крика»

$44 + XX, 44 + XY$

Заболевание вызвано утратой (делецией) длинного плеча 5-й хромосомы. Эта мутация приводит к патологическому развитию гортани, что вызывает характерный плач ребенка, который напоминает мяуканье из-за недоразвития гортани.



Хромосомные болезни

Широко известная **болезнь Дауна (синдром Дауна)** является результатом присутствия в кариотипе лишней хромосомы из 21-й пары (трисомия по 21-й хромосоме).

Причиной служит нерасхождение половых хромосом при образовании половых клеток у матери.

Частота проявления **1:500**

Хромосомные болезни

Синдром Патау

45+ XX, 45+XY

Трисомия по 13-ой паре хромосом

Признаки: расщепление нёба,
недоразвитие глаз, полидактилия
(увеличение количества пальцев на
руках или ногах у человека)

Хромосомные болезни

МОНОСОМИЯ

Синдром Шерешевского-Тернера: отсутствие одной из двух X-хромосом в кариотипе женщины. $44+XO$

Больные женщины обычно низкорослы, менее 140 см, коренасты, со слабо развитыми молочными железами, имеют характерные крыловидные складки на шее. Как правило, они бесплодны из-за недоразвития половой системы. Чаще всего беременность при этом синдроме приводит к самопроизвольному аборту. Только около 2% больных женщин сохраняют беременность до конца.

Частота проявления **1:5000**

Хромосомные болезни

ПОЛИСОМИЯ

Мужчины с синдромом Клайнфельтера

(44 + ХХУ,

44 + ХХХУ,

44 + ХУУ,

44 + ХХУУ) характеризуются

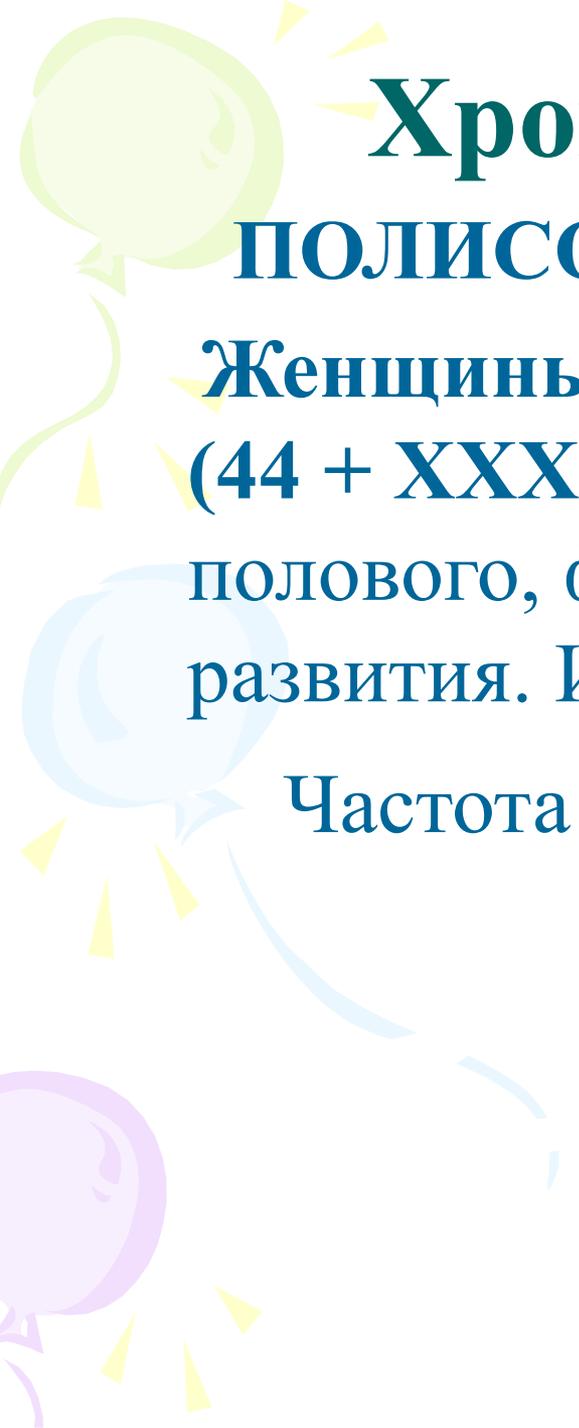
недоразвитием половых желёз,

евнуховидным типом, нередко умственной

отсталостью, высоким ростом за счет

непропорционально длинных ног и т. д.

Частота проявления **1:1000**

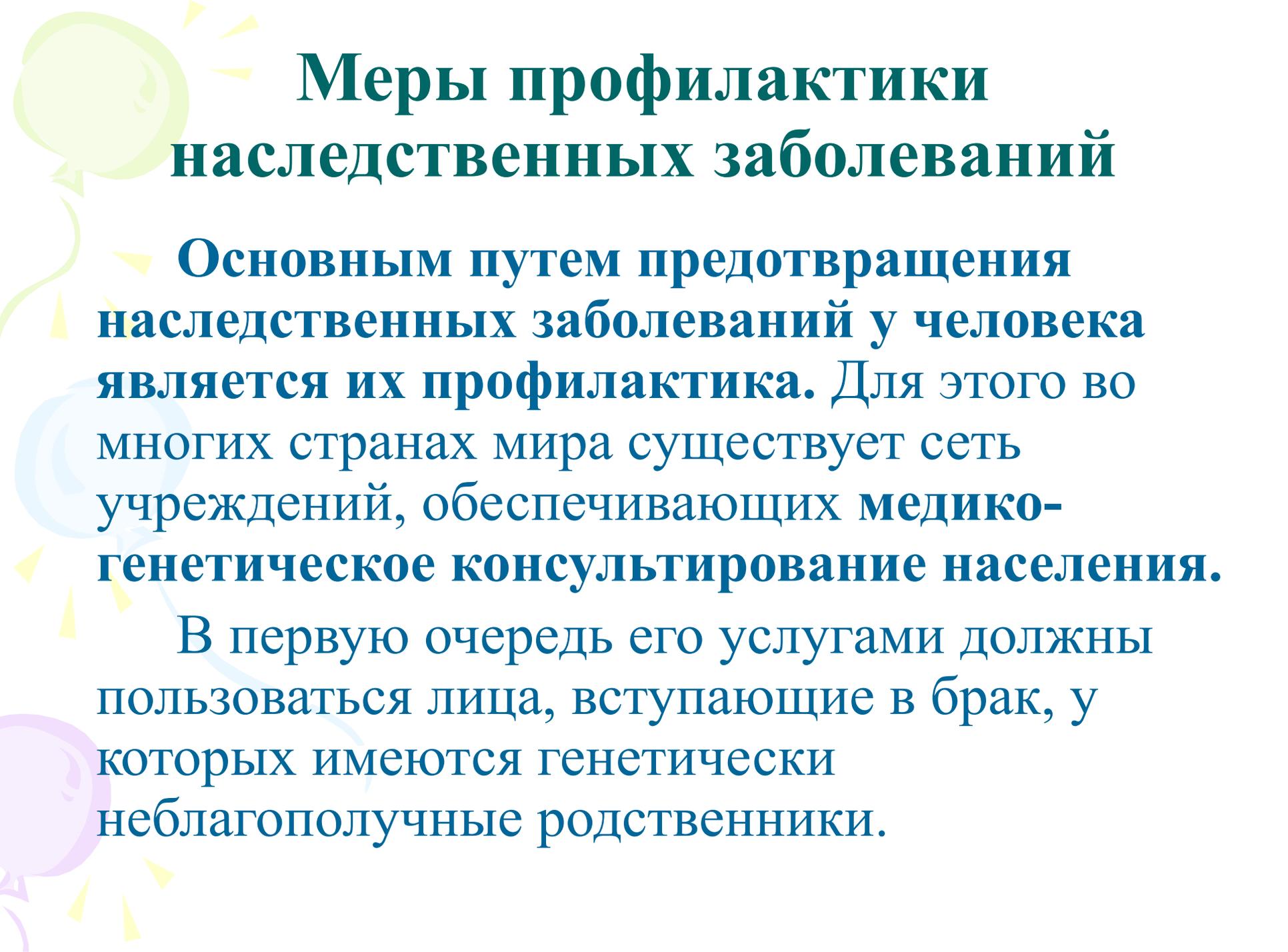


Хромосомные болезни

ПОЛИСОМИЯ

Женщины с синдромом Клайнфельтера (44 + XXX) характеризуются нарушением полового, физического и умственного развития. Иногда может родить детей.

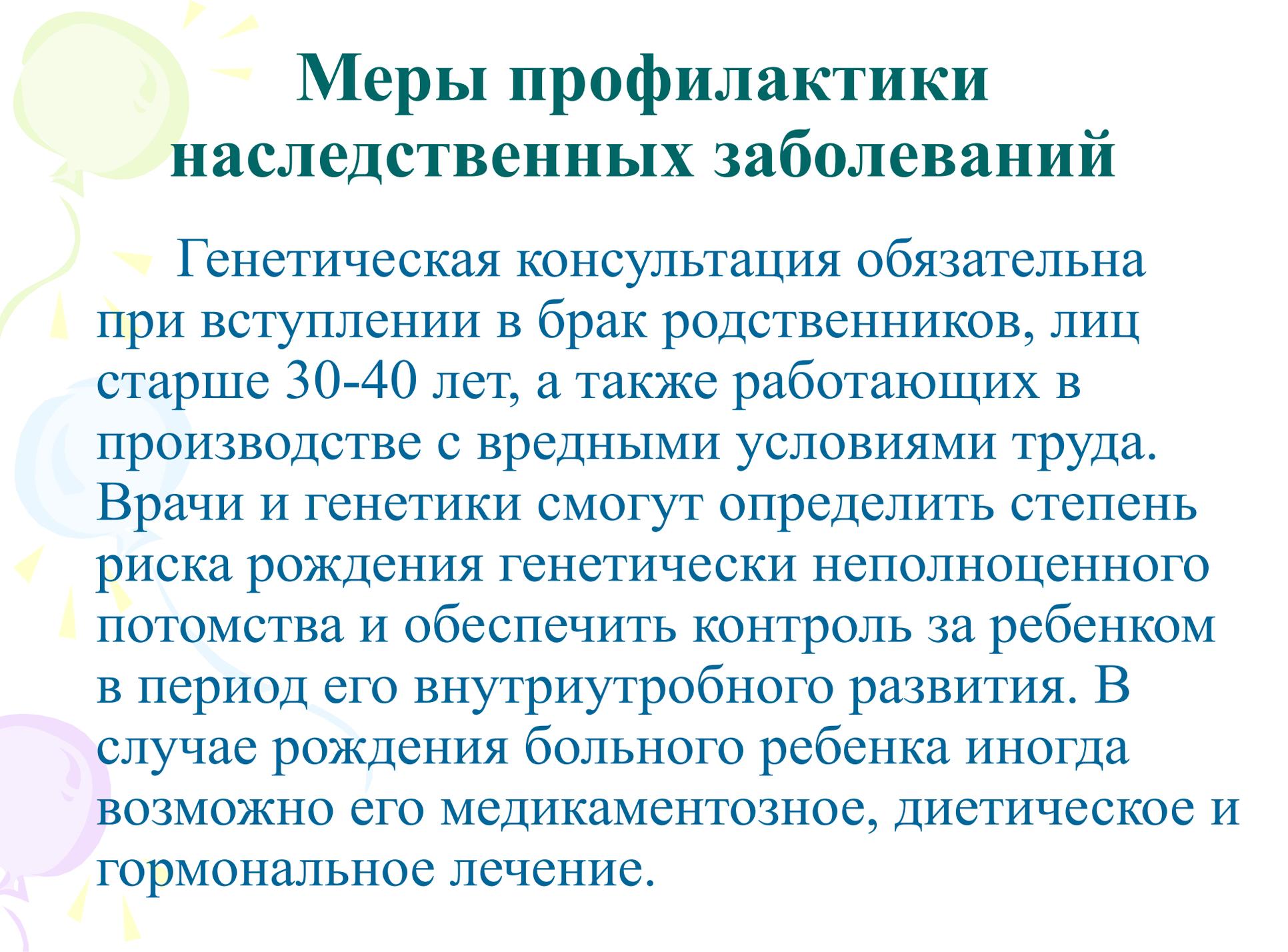
Частота проявления **1:1000**



Меры профилактики наследственных заболеваний

Основным путем предотвращения наследственных заболеваний у человека является их профилактика. Для этого во многих странах мира существует сеть учреждений, обеспечивающих медико-генетическое консультирование населения.

В первую очередь его услугами должны пользоваться лица, вступающие в брак, у которых имеются генетически неблагополучные родственники.



Меры профилактики наследственных заболеваний

Генетическая консультация обязательна при вступлении в брак родственников, лиц старше 30-40 лет, а также работающих в производстве с вредными условиями труда. Врачи и генетики смогут определить степень риска рождения генетически неполноценного потомства и обеспечить контроль за ребенком в период его внутриутробного развития. В случае рождения больного ребенка иногда возможно его медикаментозное, диетическое и гормональное лечение.