



Наследственные Заболевания Человека

**Презентацию
выполнил:
Ученик 8 Г класса
МБОУ Гимназии №72
Ковалёв Никита**



Определение

**Наследственные болезни —
заболевания человека, обусловленные повреждением
(мутациями)
наследственного аппарата (генома) клетки**



Классификация



Генные Болезни

Генные болезни - это группа заболеваний, обусловленных мутациями на генном уровне.

Общая частота генных болезней в популяциях людей – 2 - 4%.

В настоящее время описано более 5 тысяч таких наследственных болезней.

Моногенные Болезни
Вызваны мутациями или
отсутствием отдельных генов.

Наследуются в полном
соответствии
с законами Г. Менделя.

Тип наследования
аутосомное или сцепленное с
Х-хромосомой, доминантное
или рецессивное.

Частота встречаемости 1:10 000
-15 000.

Синдром Марфана

**Наследственная болезнь соединительной
ткани,
вызванная мутацией гена, кодирующего
структуру белка фибриллина.
Наследуется по аутосомно-доминантному
типу.**



**Арахнодактили
я**



**Килевидная
Грудь**

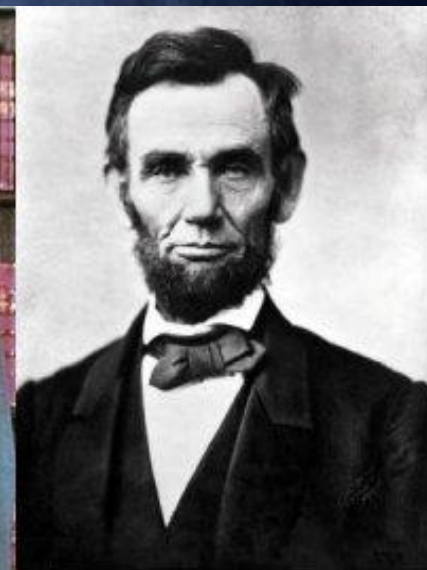
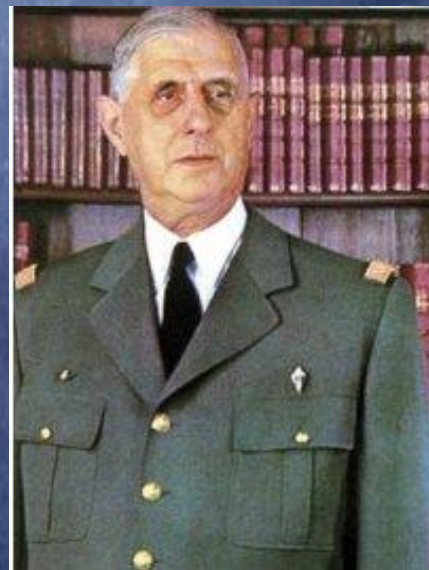
Известные люди с синдромом Марфана



Эхнатон



Н. Паганини



Ш. де Голль А. Линкольн

Муковисцидоз

Заболевание, при котором поражаются экзокринные железы.

Причина - мутация (делеция трех нуклеотидов), приводящая к отсутствию фенилаланина. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.



Хромосомные болезни

Группа болезней, в основе развития которых лежат нарушения числа или структуры хромосом, возникающие в гаметах родителей или на ранних стадиях дробления зиготы (оплодотворенной яйцеклетки).



Причины болезней

Хромосомные Болезни

связанные с
нарушением
плоидности

вызванные нарушением
числа хромосом

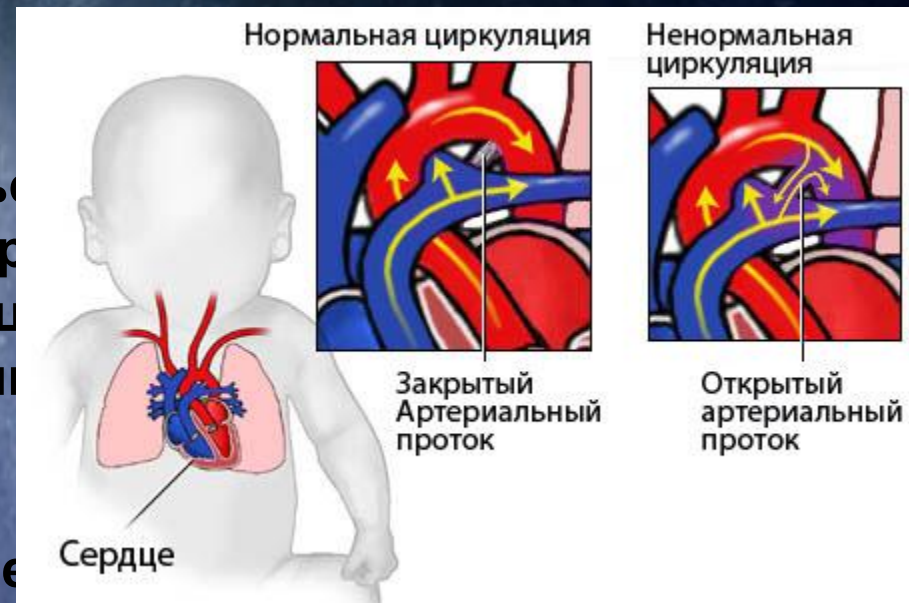
связанные с изменением
структуры хромосом.

Самые распространенные наследственные болезни.

Врожденный порок сердца

Дефекты сердца могут встречаться изолированно или в сочетании друг с другом. Врожденный порок сердца проявляется сразу после рождения или протекать скрыто.

Врожденные пороки сердца встречаются с частотой 6-8 случаев на каждую тысячу родов, что составляет 30% от всех пороков развития. Они занимают первое место по смертности новорожденных и детей первого года жизни. После первого года жизни смертность резко снижается, и в период от 1 года до 15 лет погибают не более 5% детей.



Синдром Дауна



Синдром Дауна это присутствие в организме лишней хромосомы. Она влияет на организм и развитие не самым лучшим образом. У человека, страдающего синдромом Дауна, появляется еще одна копия 21 хромосомы, возникновение которой до сих пор не разгадано учеными.

Появление синдрома Дауна совершенно не зависит от социального, национального или расового статуса родителей. У таких детей, как правило, заторможено развитие: как физическое, так и умственное. Неприспособленность к жизни и в придачу букет дополнительных заболеваний, в числе которых: порок сердца, неизлечимые болезни органов слуха, зрения.

Как им выжить в этом суровом мире? По статистике 92% процента женщин прерывали беременность, как только узнавали что, у них появится больной ребенок, 94% отказывались от детей в роддоме. Получается, что только 6% детей с этим синдромом могут жить полноценно, с любовью и пониманием близких

Синдром Ангельмана

Синдром Ангельмана – редкое генетическое заболевание, вызывающее задержку в развитии и неврологические проблемы. Синдром Ангельмана является классическим примером наследственного импринтинга, которое вызвано делецией (выпадение участка хромосомы) или инактивацией генов материнской 15-ой хромосомы.



Источники

<http://www.likar.info/azbuka-zdorovya/article-63649-sindrom-angelmana/>
<http://panoramatest.ru/sindrom-dauna/>
<https://ru.wikipedia.org>
https://health.mail.ru/disease/vrojdennnye_poroki_serdtca_vps/

**Откажись от вредных
привычек, ведь в
твоих руках лежит
чья-то жизнь!**

Спасибо за внимание!



**Презентацию
выполнил:
Ученик 8 Г класса
МБОУ Гимназии №72
Ковалёв Никита**