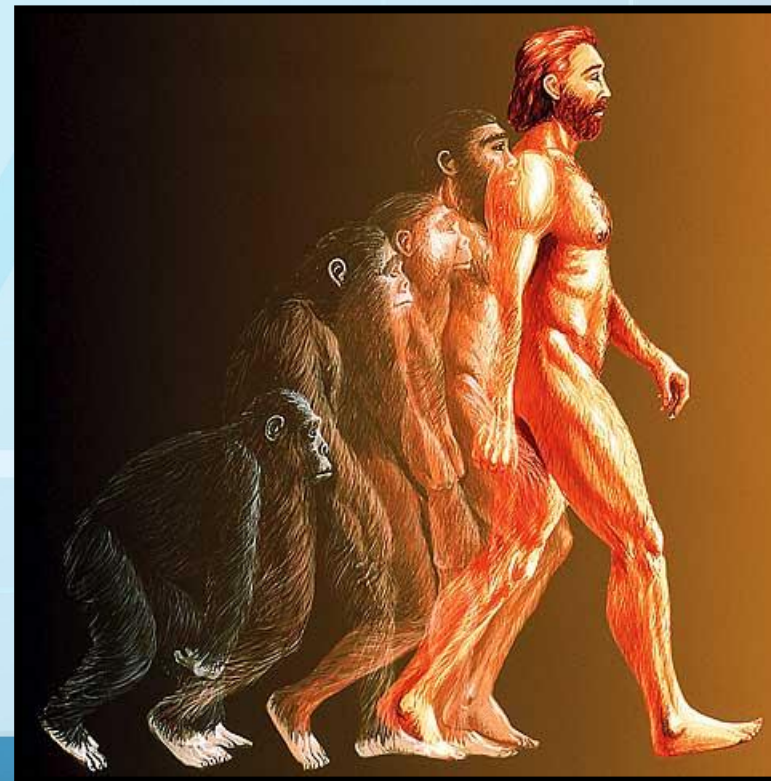
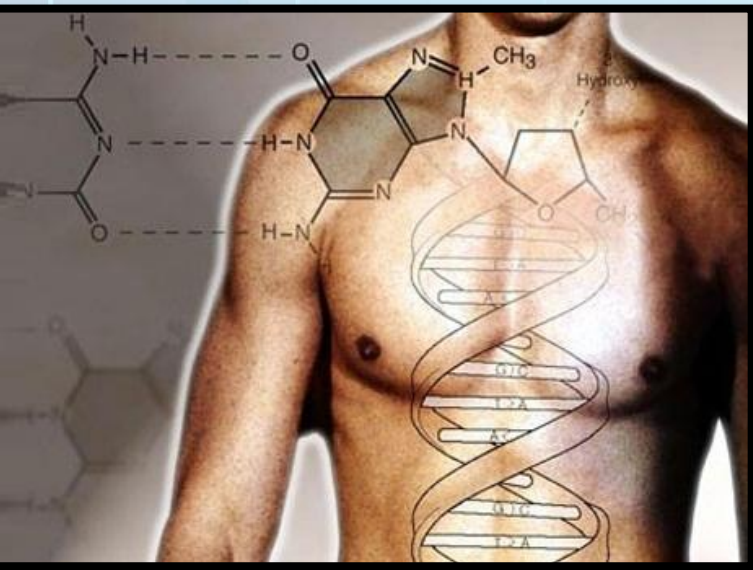


# *Генетика и здоровье человека*



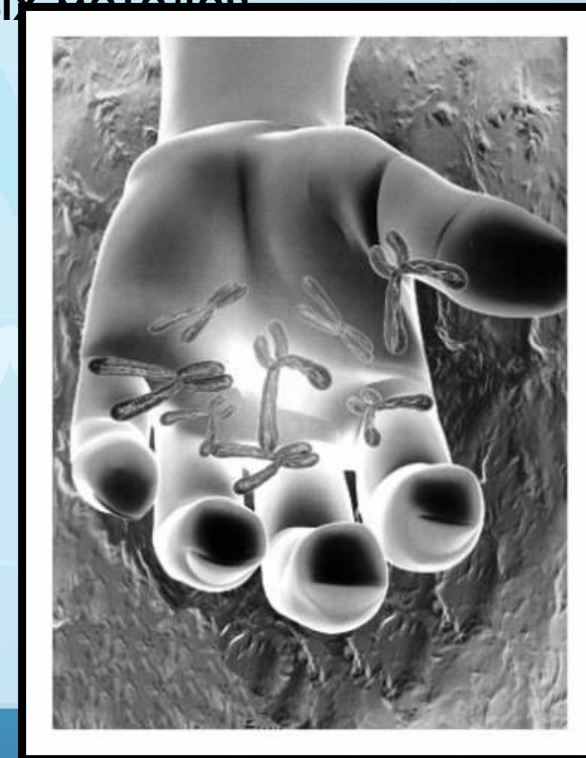
**Генетика человека – раздел генетики, изучающий закономерности наследования и изменчивости признаков у человека, тесно связанный с антропологией и медициной.**



# Методы генетики

## Человека

Изучение наследственности и изменчивости человека затруднено вследствие невозможности применить многие стандартные подходы генетического анализа. В частности, невозможно осуществить направленное скрещивание или экспериментально получить мутации. Человек является трудным объектом для генетических исследований также из-за позднего полового созревания и малочисленности потомства. Особенности человека как генетического объекта отражаются на наборе доступных методов исследования





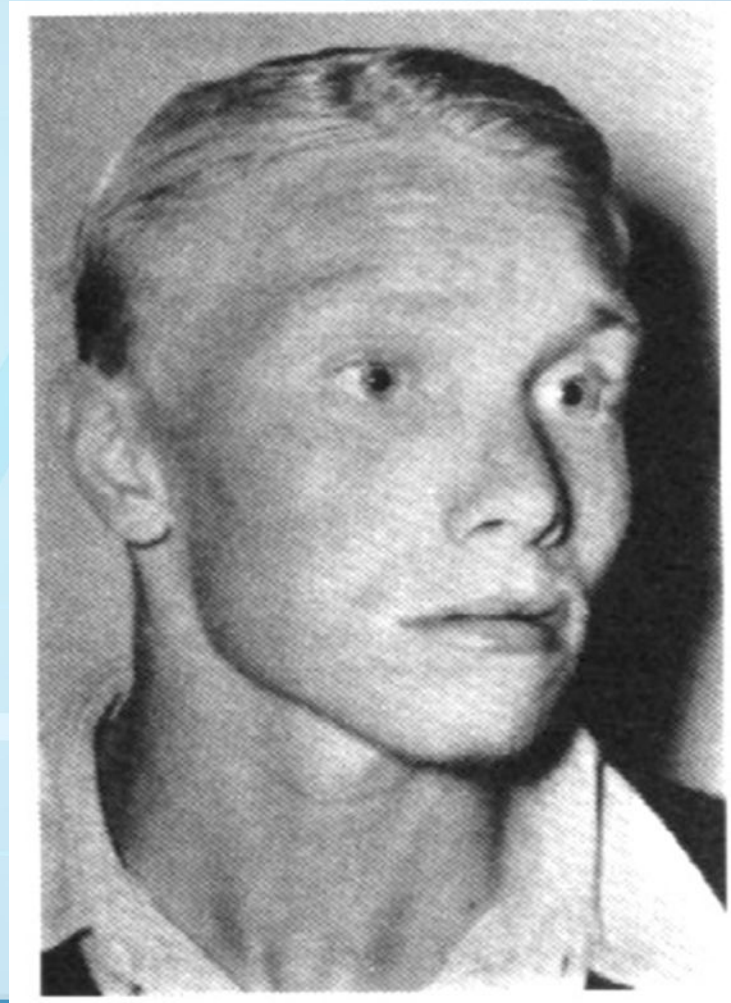
Ежегодно в нашей стране рождается до 75 тыс. детей с наследственными заболеваниями;  
Около 6% всех мертворожденных имеют хромосомные изменения;  
На 1000 живорожденных- 3-4 ребенка имеют хромосомные болезни.



# Генные болезни

ФЕНИЛКЕТОНУР  
ИЯ

Клинические признаки:  
повышенная возбудимость и  
тонус мышц, тремор,  
эпилептиформные  
припадки, «мышиный»  
запах, умственная  
отсталость, снижение  
образования меланина.



# Альбинизм

Аксолотль

М

Мышь

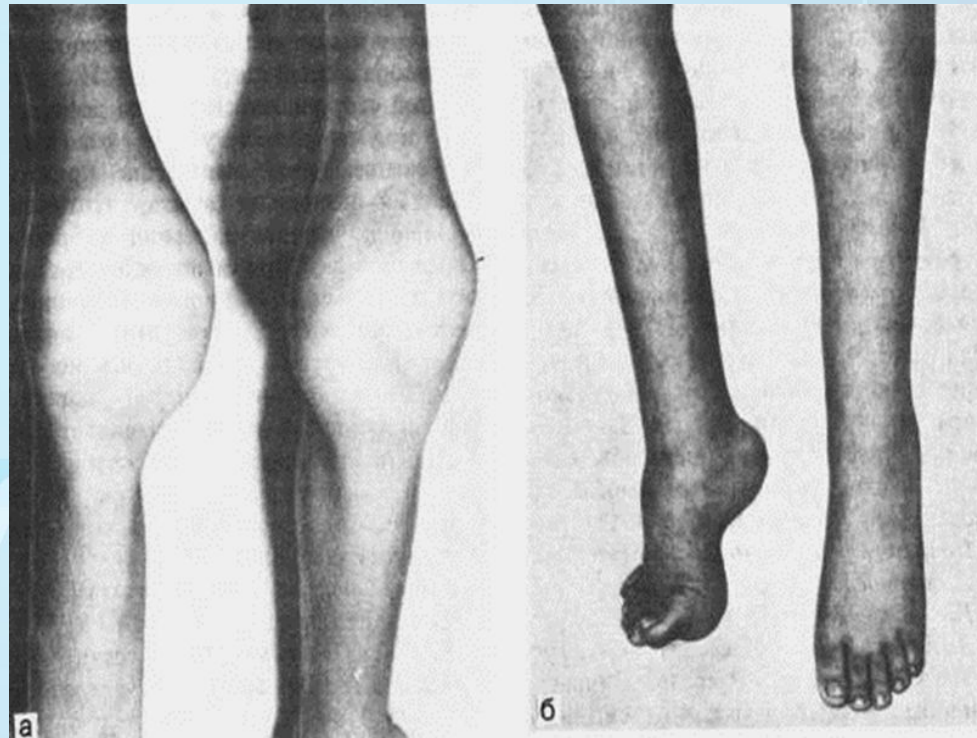




# Генные болезни сцепленного с полом наследования

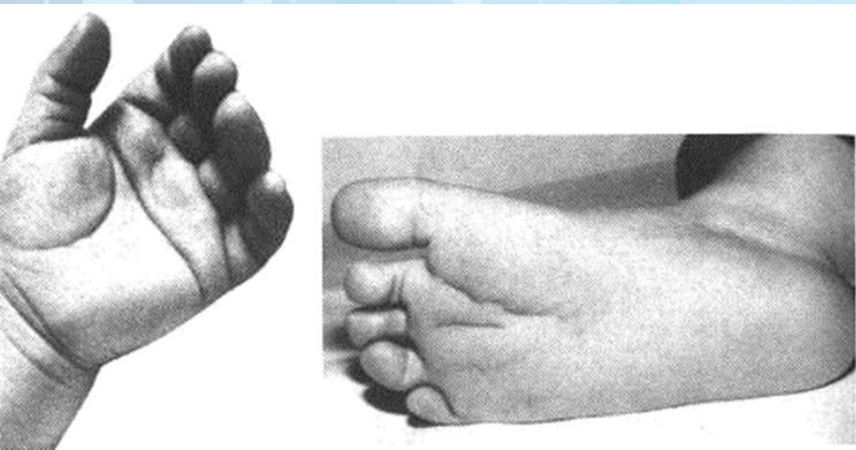
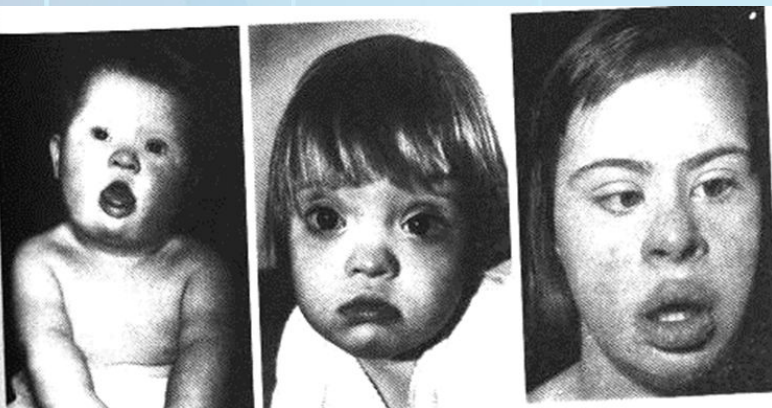
## ГЕМОФИЛИ

Клинические признаки: **я** под- и внутри кожные кровотечения, кровоизлияния в крупные суставы, подкожные и межмышечные гематомы, гематурия, сильное кровотечение при травмах.



# Хромосомные болезни обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями хромосом.

## СИНДРОМ ДАУНА (ТРИСОМИЯ 21)



Клинические признаки: умственная отсталость, плоское лицо, монголоидный разрез глаз, открытый рот, брахицефалия, короткие конечности, поперечная ладонная складка, пороки сердца и катаракта. Частота рождения таких детей зависит от возраста матери.



# СИНДРОМ ПАТАУ (ТРИСОМИЯ 13)

**Клинические признаки:**  
микроцефалия, расщепление губы и неба, полидактилия, узкая глазная щель, эпикант, пороки внутренних органов, гипоплазия наружных половых органов; 95% умирают до 1 года.



# СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА (МОНОСОМИЯ 5p)

Текст



*Клинические признаки:  
необычный плач,  
напоминающий кошачье  
мяуканье, микроцефалия,  
антимонголоидный разрез  
глаз, умственная  
отсталость, лунопообразное  
лицо, эпикант,  
гипертелоризм, аномалии  
внутренних органов.  
Умирают чаще до 10 летнего  
возраста.*

**\* Спасибо за  
внимание!!!**

\* Выполнила: Аллазова Эльвира Имрановна