

**ТЕМА:**  
**«НАСЛЕДСТВЕННЫЕ  
ЗАБОЛЕВАНИЯ»**

**Выполнил:**

**КАРАМАН АНДРЕЙ,  
ученик 10 «А» класса,  
МОУ «БСОШ № 18»**



# **НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ**

```
graph TD; A[НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ] --> B[АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ]; A --> C[НАСЛЕДОВАНИЕ, СЦЕПЛЕННОЕ С ПОЛОМ]; B --> D[ДОМИНАНТНОЕ]; B --> E[РЕЦЕССИВНОЕ];
```

The diagram is a hierarchical flowchart. At the top is a large pink box with the title 'НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ'. Two arrows point downwards from this box to two smaller pink boxes: 'АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ' on the left and 'НАСЛЕДОВАНИЕ, СЦЕПЛЕННОЕ С ПОЛОМ' on the right. From the 'АУТОСОМНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ' box, two more arrows point downwards to two final pink boxes: 'ДОМИНАНТНОЕ' on the left and 'РЕЦЕССИВНОЕ' on the right. The background is a dark orange gradient with a faint silhouette of a person in a starting crouch on a track.

**АУТОСОМНОЕ  
НАСЛЕДОВАНИЕ**

**НАСЛЕДОВАНИЕ,  
СЦЕПЛЕННОЕ  
С ПОЛОМ**

**ДОМИНАНТНОЕ**

**РЕЦЕССИВНОЕ**

# **ЗАБОЛЕВАНИЯ, СЦЕПЛЕННЫЕ С ПОЛОВЫМИ ХРОМОСОМАМИ.**

- Известно более 200 генов, сцепленных с X хромосомой.
- У женщин аномальный ген может быть локализован:
  - а) в одной X хромосоме (гетерозигота)
  - б) в обеих X хромосомах (гомозигота)
- У мужчин этот ген может находиться только в одной X хромосоме.

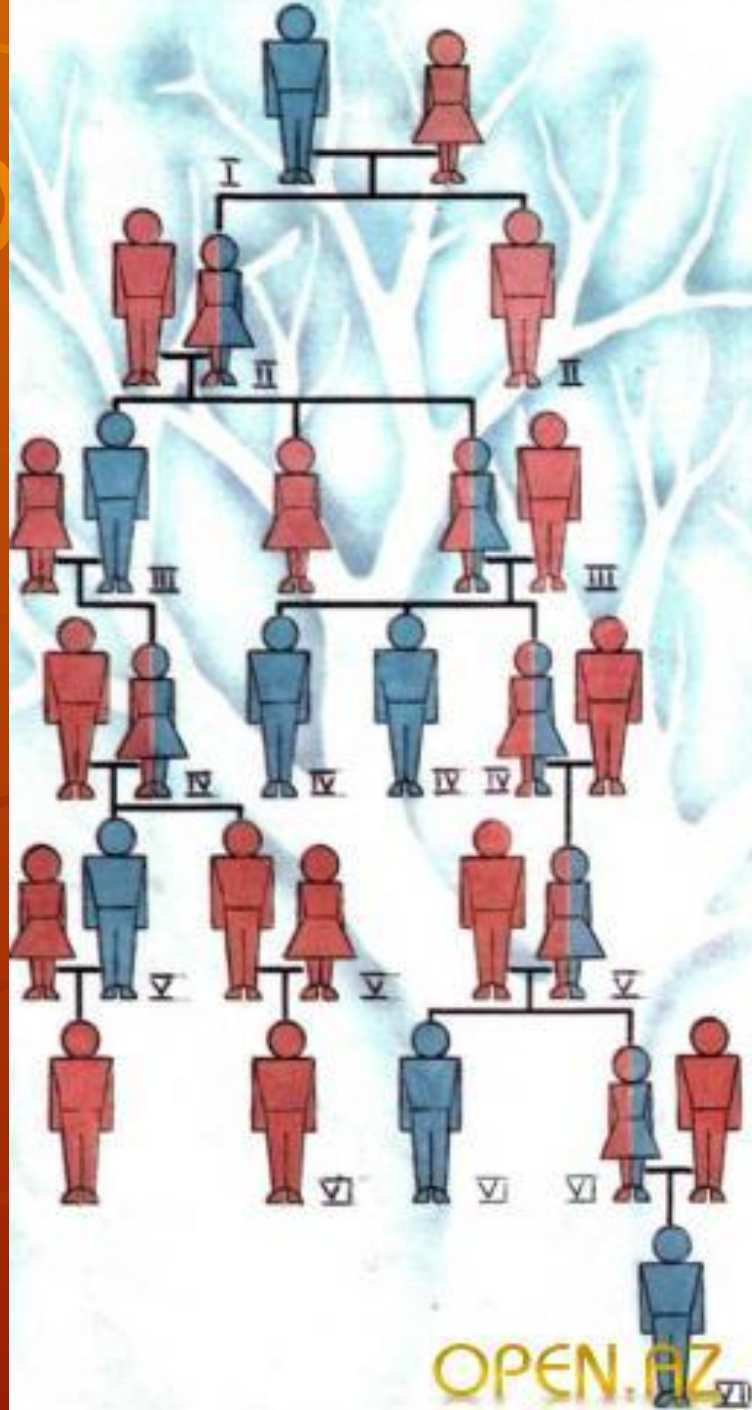
# ***ГЕМОФИЛИЯ – заболевание, при котором не происходит свертывание крови.***

- Передается от матери - сыну, от отца - дочери .
- В основном болеют мужчины.
- Женщины болеют очень редко, если они являются гомозиготными по гену гемофилии.





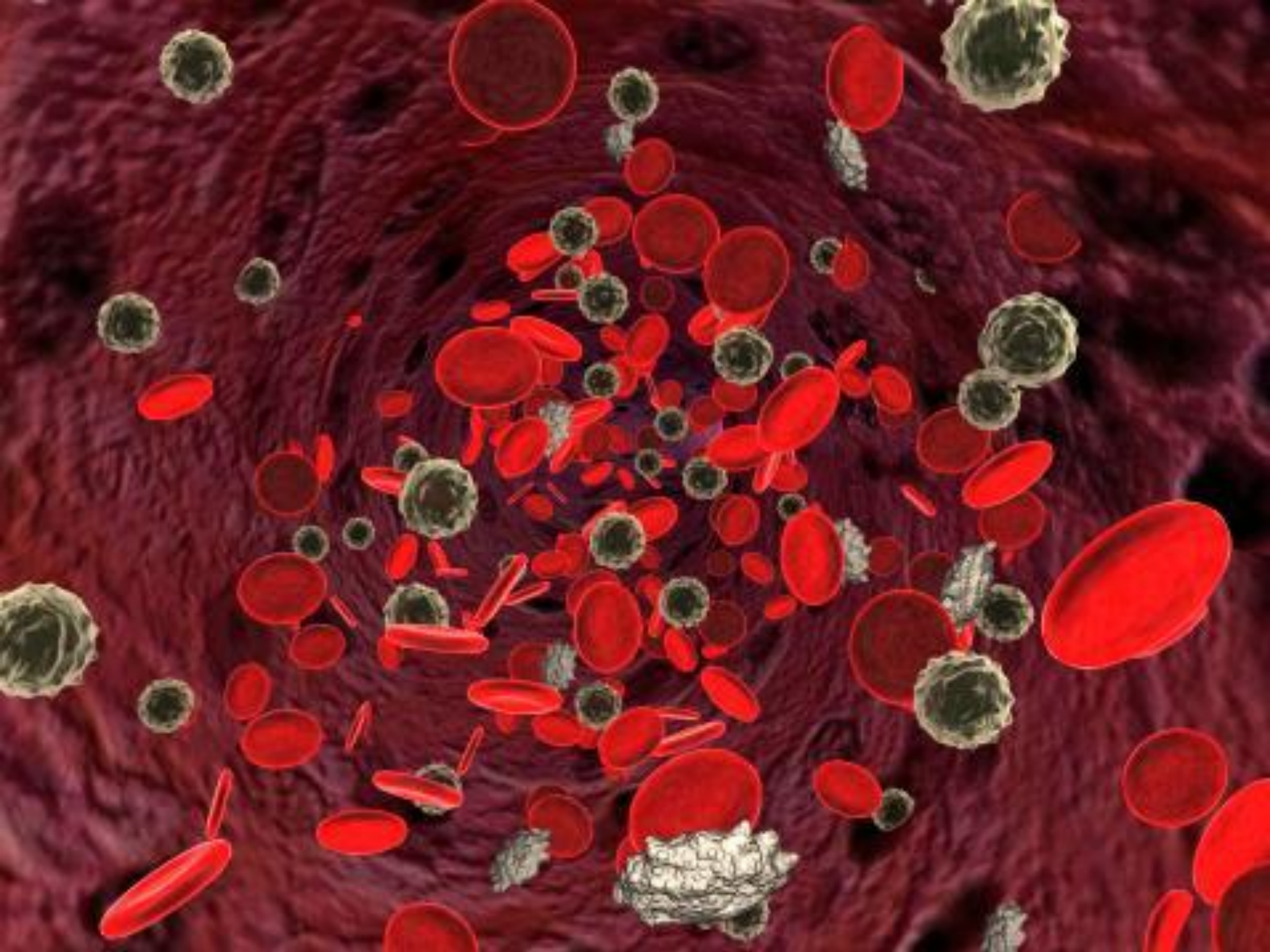




OPEN.AZ







# Гемофилия

## Этиология и патогенез

Генетическое заболевание по рецессивному типу, сцепленное с полом

Кровоточивость при гемофилии развивается вследствие дефицита VIII, IX или XI факторов свертывания

## Формы гемофилии

Гемофилия А - дефицит VIII фактора  
Гемофилия В - дефицит IX фактора  
Гемофилия С - дефицит XI фактора

## Клиника

Характеризуется гематомным типом кровоточивости - кровоизлияния в крупные суставы, внутримышечные гематомы, длительные кровотечения при травмах, гематурия; реже - легочные и желудочно-кишечные кровотечения, абдоминальные гематомы, кровоизлияния в мозг

## Методы диагностики

**Рутинные тесты** - число тромбоцитов в норме, длительность кровотечения в норме, время свертывания удлинено, симптом жгута отрицательный.

**Специальные тесты** - определение формы заболевания, степени дефицита факторов свертывания.

## Лечение

**Патогенетическое** - переливание гемопрепаратов, содержащих отсутствующие факторы свертывания - антигемофильная плазма, криопреципитат, концентраты VIII фактора. В urgentных ситуациях - прямые переливания крови

**Симптоматическое** - при гемартрозах иммобилизация суставов, НПВС, в тяжелых ситуациях глюкокортикоиды

# ГЕАЛОГИЧЕСКОЕ ДРЕВО ЦАРСТВОВАВШИХ СЕМЕЙ В ЕВРОПЕ, ИЛЛЮСТРИРУЮЩЕЕ НАСЛЕДОВАНИЕ ГЕНА С ГЕМОФИЛИЕЙ, ЛОКАЛИЗОВАННОГО В X ХРОМОСОМЕ.

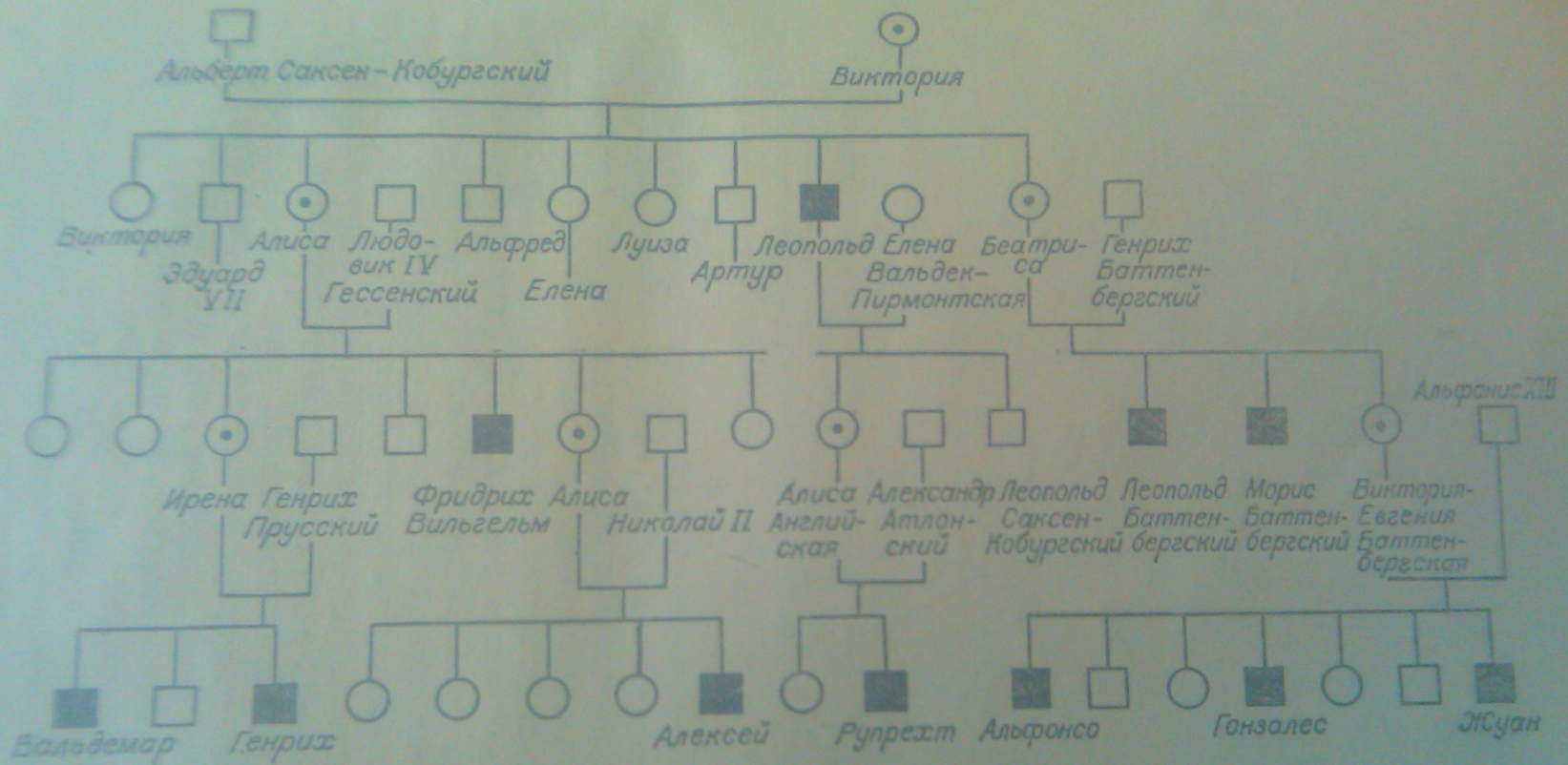
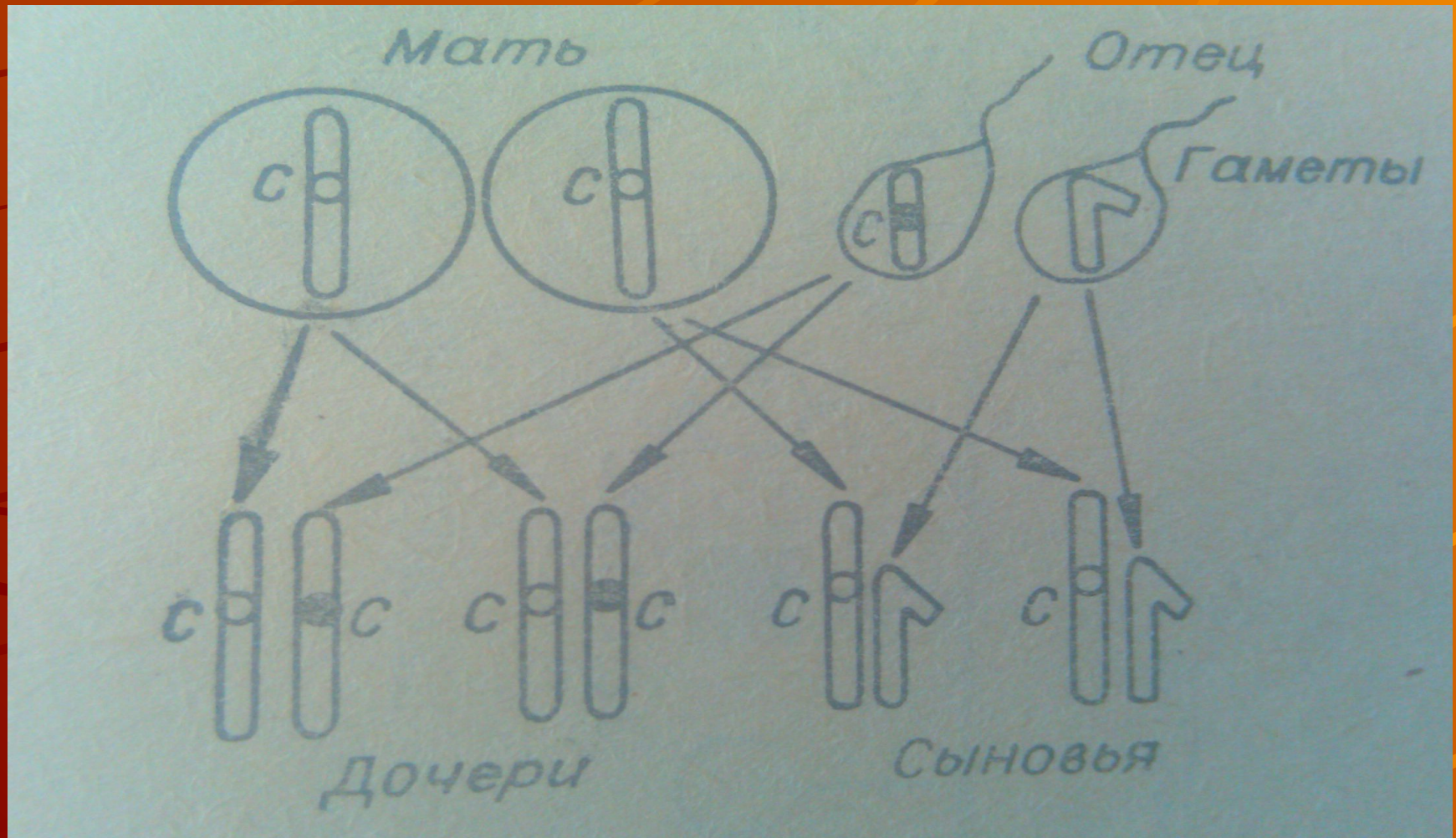


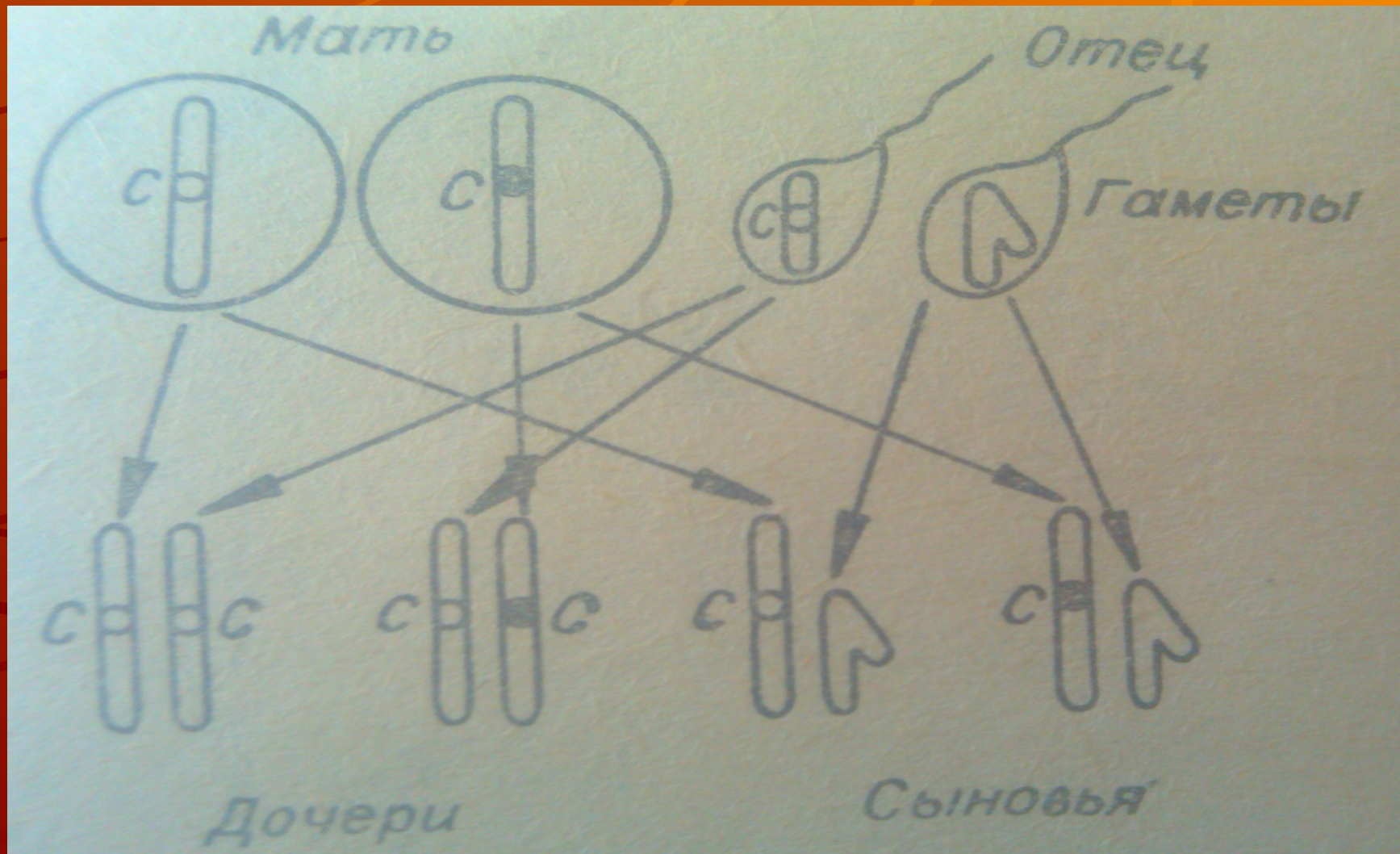
Рис. 22. Генеалогическое древо царствовавших семей в Европе, иллюстрирующее наследование гена с гемофилией, локализованного в X-хромосоме.

Мат. объект см. на рис. 13.

# НАСЛЕДОВАНИЕ ГЕМОФИЛИИ (1 случай)



# НАСЛЕДОВАНИЕ ГЕМОФИЛИИ (2 случай)



# НАСЛЕДОВАНИЕ ГЕМОФИЛИИ (3 случая)

