

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА

Выполнили:
ученицы 9 «А» класса
Родина Анастасия и Левченко Ирина.

Генетическими являются заболевания, которые возникают вследствие дефектов в генах или хромосомных аномалий.



У каждого здорового человека есть 6-8 поврежденных генов, однако они не нарушают функций клеток и не приводят к заболеванию, поскольку являются рецессивными (не проявляющимися). Если же человек наследует от матери и от отца два сходных аномальных гена, он заболевает.

Различают несколько видов генетических заболеваний: Синдром Дауна, Синдром Тернера, Синдром Х-трисомии. Синдром Клайнфелтера, Муковисцидоз, Болезнь Тея-Сакса.

Болезнь Дауна, или трисомия 21 - хромосомное заболевание, характеризующиеся умственной отсталостью и нарушением физического развития.

Возникает заболевание вследствие наличия третьей хромосомы в одной из пар (всего человек имеет 23 пары хромосом). Это самое распространенное генетическое заболевание, встречающиеся у одного из 700 новорожденных. Частота синдрома Дауна резко возрастает у детей, рожденных женщинами старше 35 лет.

У 35% детей, страдающих этой болезнью, имеется врожденный порок сердца.

Человек с синдромом Дауна может умереть в раннем возрасте (если развиваются заболевания сердца или лейкоз), но, как правило, живет до 20 лет и более.





Синдром Тернера - заболевание, поражающее девочек, характеризуется частичным или полным отсутствием одной или двух X - хромосом.

Заболевание встречается у одной из 3000 девочек. При синдроме Тернера характерны маленький рост, широкая складка кожи между шей и плечами, а также очень низкая линия роста волос на затылке.

Девочки, страдающие этой болезнью, чаще всего не имеют даже элементарных математических способностей, зато в гуманитарной области нередко достигают успехов.

Синдром X - трисомии - заболевание, при котором девочка рождается с тремя X - хромосомами. Встречается данное заболевание в среднем у одной из 1000 девочек. Характеризуется это заболевание незначительной задержкой умственного развития и в некоторых случаях бесплодием.



Синдром Клайнфелтера - заболевание, при котором у мальчика имеется одна лишняя хромосома. Заболевание встречается у одного мальчика из 700. Мальчики, болеющие этой болезнью, как правило, имеют высокий рост, каких-то заметных внешних аномалий развития нет. Интеллект нормальный, но имеются нарушения речи. Мужчины с этим синдромом, обычно бесплодны.

Муковисцидоз - генетическое заболевание, при котором нарушаются функции многих желез. Заболевание поражает людей только европеоидной расы. Приблизительно каждый 20-ый белый человек имеет один поврежденный ген, вызывающий муковисцидоз. Заболевание возникает, если человек получает два таких гена(от матери и отца)

При данном наследственном заболевании повреждается ген отвечающий за выработку белка, который регулирует перемещение натрия и хлора через оболочки клеток.

Современные методы лечения(прием ферментов и витаминов, а также специальная диета) позволяет половине больных прожить более 28 лет.



Болезнь Тея - Сакса - генетическое заболевание, характеризующееся накоплением в тканях фитановой кислоты (продукта расщепления жиров).

Заболевание встречается в основном среди евреев-ашкенази и канадцев французского происхождения (у одного новорожденного из 3600)

Дети с этой болезнью с раннего возраста отстают в развитии, затем у них наступают паралич и слепота. Как правило, больные умирают в возрасте 3-4 лет. Методов лечения этой болезни нет.

