

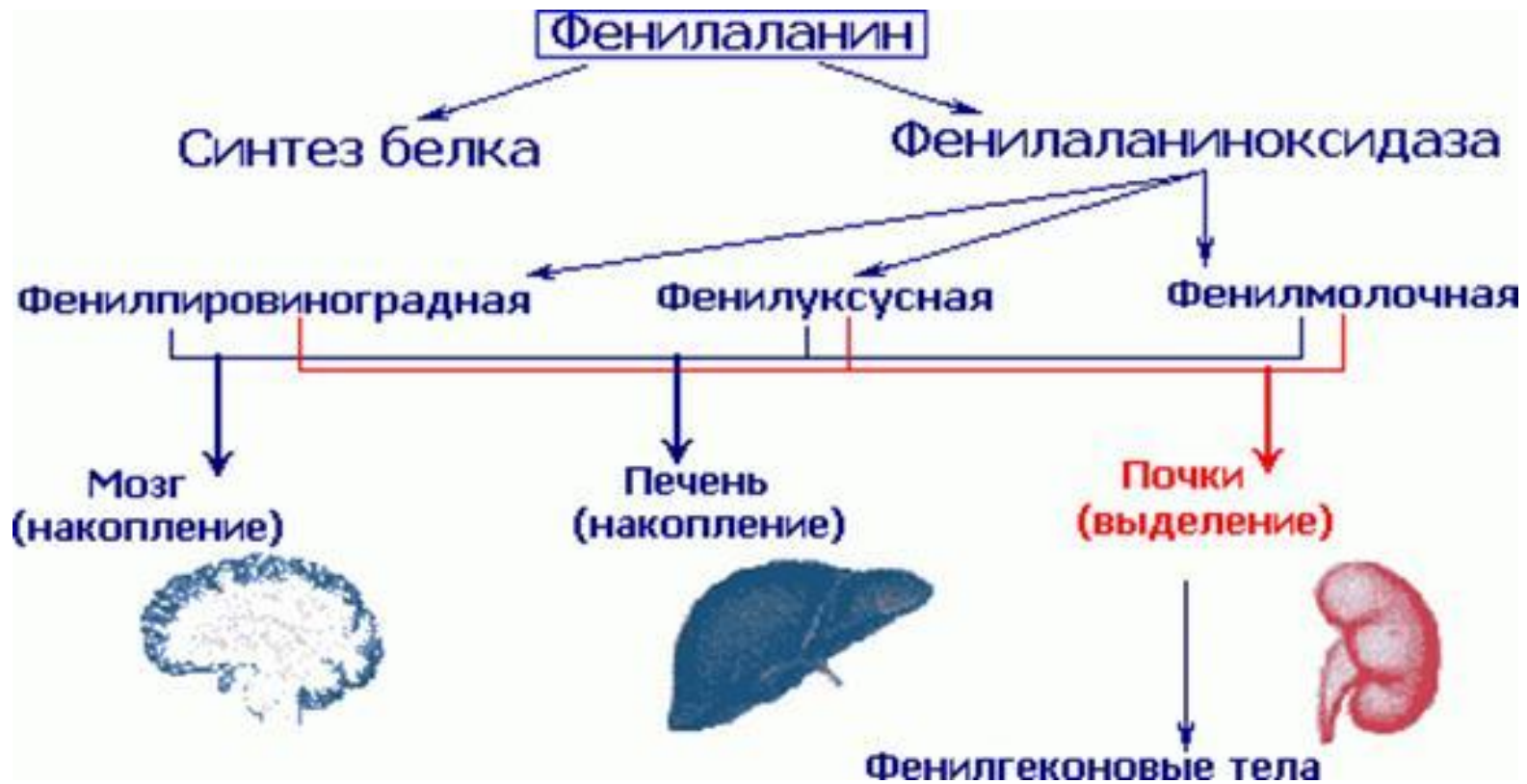
ГЕННЫЕ МУТАЦИИ  
(ИЗМЕНЕНИЕ ЧИСЛА  
ХРОМОСОМ)

⦿ Нарушения могут осуществляться на различных уровнях:

1. **Претранскрипционном**- осуществляется путем увеличения или уменьшения числа копий гена
2. **Траскрипционном**- генетические дефекты могут приводить к нарушению транскрипции всего гена, обуславливающие изменению объема синтеза соответствующего белка
3. **Процессинга и сплайсинга** про-и-РНК
4. **Трансляционном**- нарушение на уровне образования вторичной, третичной и четвертичной структуры белковой молекулы

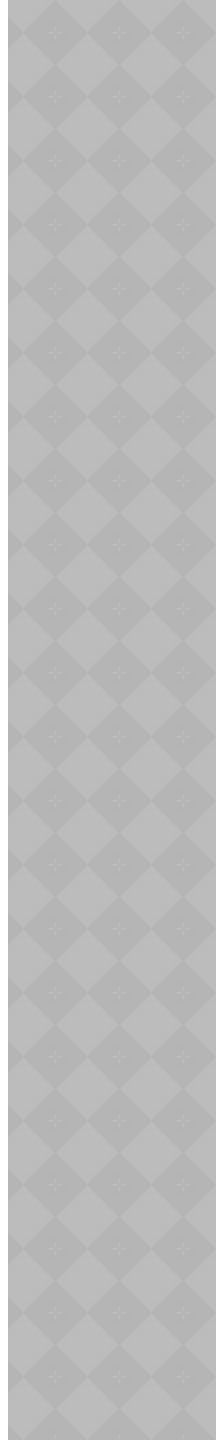
# ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ (ФКУ)

- Связанна с нарушением метаболизма аминокислот. Проявляется в виде нарушения умственного развития.
- Была описана в 1934 году норвежским ученым Ивара Асбьерна Фелинга



# АЛЬБИНИЗМ

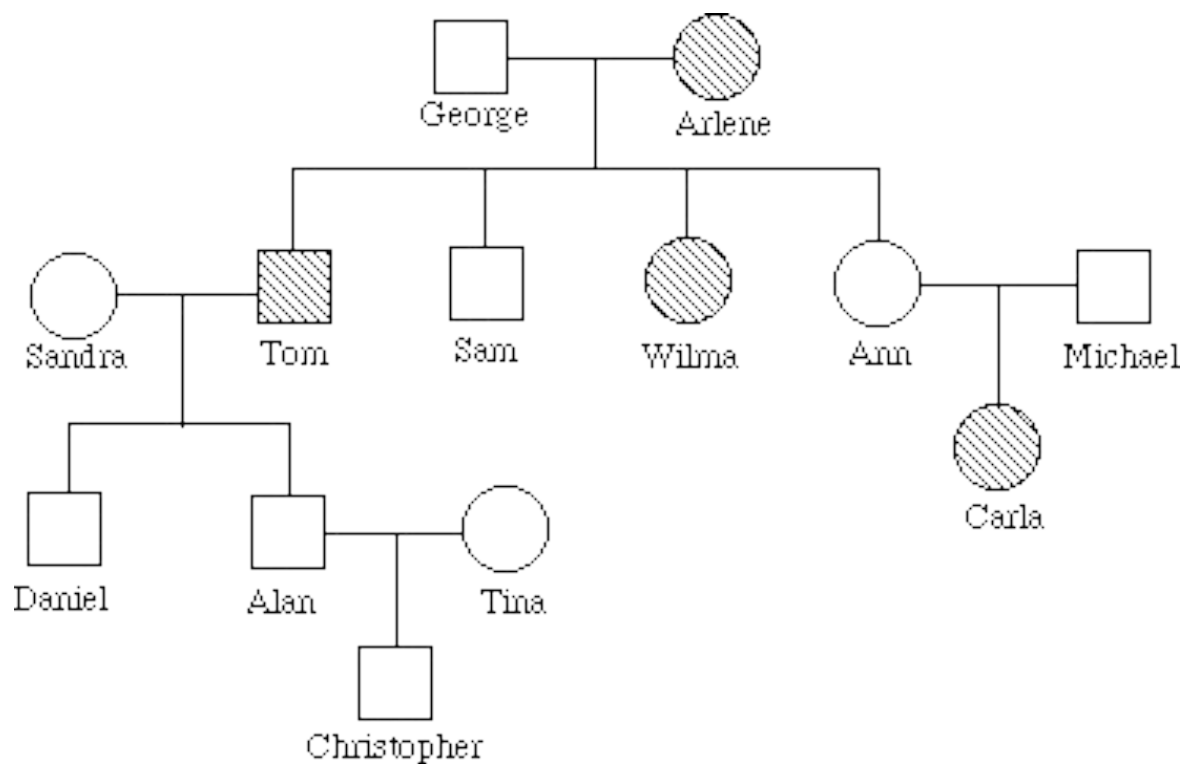
- Врожденное отсутствие пигмента кожи, волос, радужной и пигментной оболочек глаза.
- Различают полный и частичный альбинизм.
- Обычно альбинизм проявляется с рождения. Однако встречаются редкие случаи приобретенного альбинизма. Это может произойти, например, в случае сильного воздействия солнечной радиации.



# АЛКАПТОНУРИЯ

- наследственное заболевание, обусловленное выпадением функций оксидазы гомогентизиновой кислоты и характеризующееся расстройством обмена тирозина и экскрецией с мочой большого количества гомогентизиновой кислоты.

# РОДОСЛОВНАЯ С АЛКАПТОНУРИЕЙ

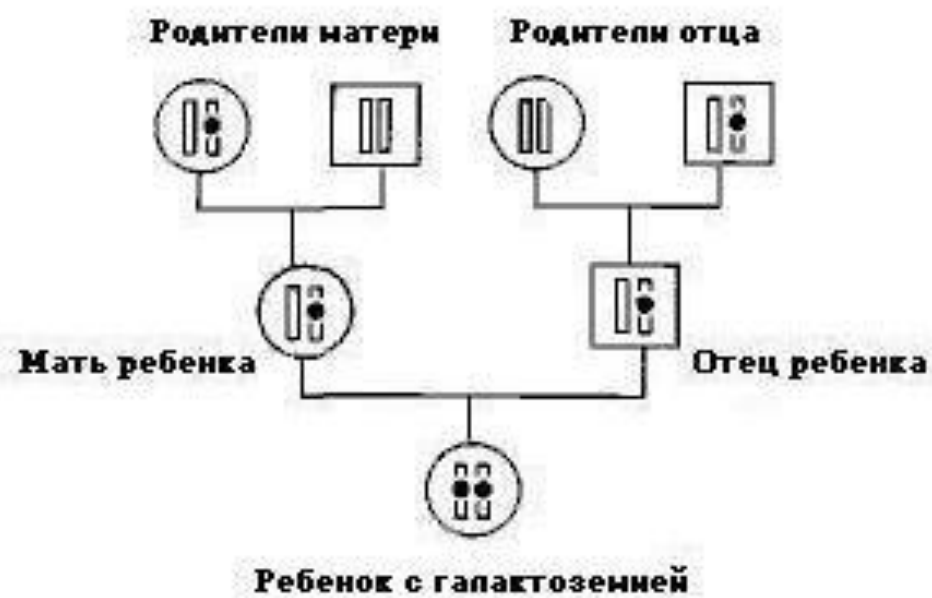




# ГАЛАКТОЗЕМИЯ

- наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение обмена веществ на пути преобразования галактозы в глюкозу
- Первые признаки болезни могут появиться уже на первой неделе жизни новорожденного, и они связаны с нарушением работы печени. У новорожденного наблюдается желтуха и низкое содержание сахара в крови. Затем могут возникнуть симптомы поражения нервной системы в виде судорог и возбуждения, а так же рвота, понос и другие нарушения со стороны желудочно-кишечного тракта. У больных галактоземией появляется поражение глаз, чаще всего в виде катаракты, нередко развиваются цирроз печени и умственная отсталость. Всех лих тяжелых клинических проявлений галактоземии можно избежать, если во время начать лечить ребенка.

# РОДОСЛОВНАЯ С ГАЛАКТОЗЕМИЕЙ



# СИНДРОМ ЛЕША-НИХАНА

- наследственное заболевание, характеризующееся увеличением синтеза мочевой кислоты (у детей) вызванное дефектом фермента гипоксантингуанинфосфорибозилтрансферазы, который катализирует реутилизацию гуанина и гипоксантина — в результате образуется большее количество ксантина и, следовательно, мочевой кислоты.

# ГЕМОФИЛИЯ В

- наследственное заболевание, связанное с нарушением коагуляции (процессом свёртывания крови); при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие жизненно важные органы, даже при незначительной травме. Больные с тяжёлой формой гемофилии подвергаются инвалидизации вследствие частых кровоизлияний в суставы (гемартрозы) и мышечные ткани (гематомы). Гемофилия относится к геморрагическим диатезам, обусловленным нарушением плазменного звена гемостаза (коагулопатия).

- Гемофилия появляется из-за изменения одного гена в хромосоме X. Различают три типа гемофилии (А, В, С).
- Гемофилия В обусловлена дефицитом плазменного фактора свёртывания IX и характеризуется кровоточивостью гематомного типа. Фактор IX — компонент тромбопластина плазмы. Причиной кровоточивости является нарушение первой фазы свёртывания крови — образования тромбопластина в связи с наследственным дефицитом антигемофильного фактора.



- Губаревой Эльвиры
- 105 группа