



НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА

Учитель биологии
МОУ БСОШ № 97
Титова Марина
Сергеевна

Наследственные заболевания

```
graph TD; A[Наследственные заболевания] --> B[генные]; A --> C[хромосомные]; A --> D[тератогенные];
```

генные

хромосомные

тератогенные

ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

ПРОЯВЛЯЮТСЯ У 1, 5 –
2,0% НОВОРОЖДЕННЫХ



ПРИЧИНЫ – ГЕННЫЕ
МУТАЦИИ, Т. Е. ИЗМЕНЕНИЕ
ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ
НУКЛЕОТИДОВ В ГЕНЕ.



ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Тяжелые поражения ВНД

слабоумие

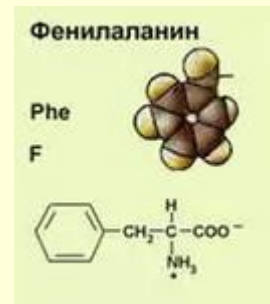


↑
Расстройство регуляции двигательных функций

Причина

1. Нарушение синтеза фермента, нужного для нормального обмена веществ

аминокислота



Нарушается образование гормонов: адреналин, норадреналин, тирозин

не усваивается

БОЛЕЗНЬ АЛЬЦГЕЙМЕРА – НЕДУГ СТАРОСТИ



мутации в
генах



гибель
нейронов



слабоумие

- ПРОЯВЛЯЕТСЯ У ЛЮДЕЙ В ВОЗРАСТЕ 60 – 80 ЛЕТ
- БОЛЬНОЙ НЕ ПОМНИТ НЕДАВНИЕ СОБЫТИЯ
- ТЕРЯЕТ СПОСОБНОСТЬ ВЫПОЛНЯТЬ ПРИВЫЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ
(одеваться, причесываться, принимать пищу)
- ПОСТЕПЕННО ЗАБЫВАЕТ СВОЕ ИМЯ, ПЕРЕСТАЕТ УЗНАВАТЬ БЛИЗКИХ

ХРОМОСОМНЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

СВЯЗАНЫ С ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА
ИЛИ СТРОЕНИЯ ХРОМОСОМ

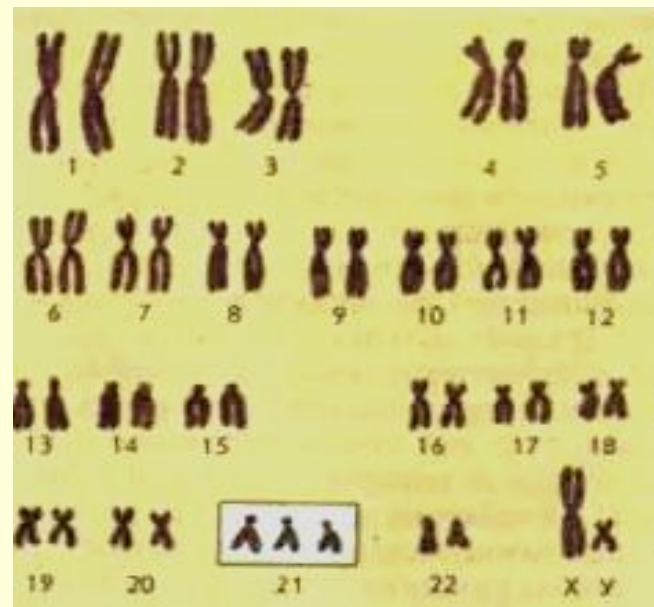


СИНДРОМ ДАУНА

- НЕПРОПОРЦИОНАЛЬНО МАЛЕНЬКАЯ ГОЛОВА
- КОРОТКОЕ ТУЛОВИЩЕ
- КОРОТКАЯ ШЕЯ
- ПЛОСКОЕ ЛИЦО
- УЗКИЕ ГЛАЗНЫЕ ЩЕЛИ
- АНОМАЛИИ В РАЗВИТИИ ВНУТРЕННИХ ОРГАНОВ



ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР БОЛЬНЫХ ИМЕЕТ
ЛИШНЮЮ ХРОМОСОМУ В 21 – Й ПАРЕ

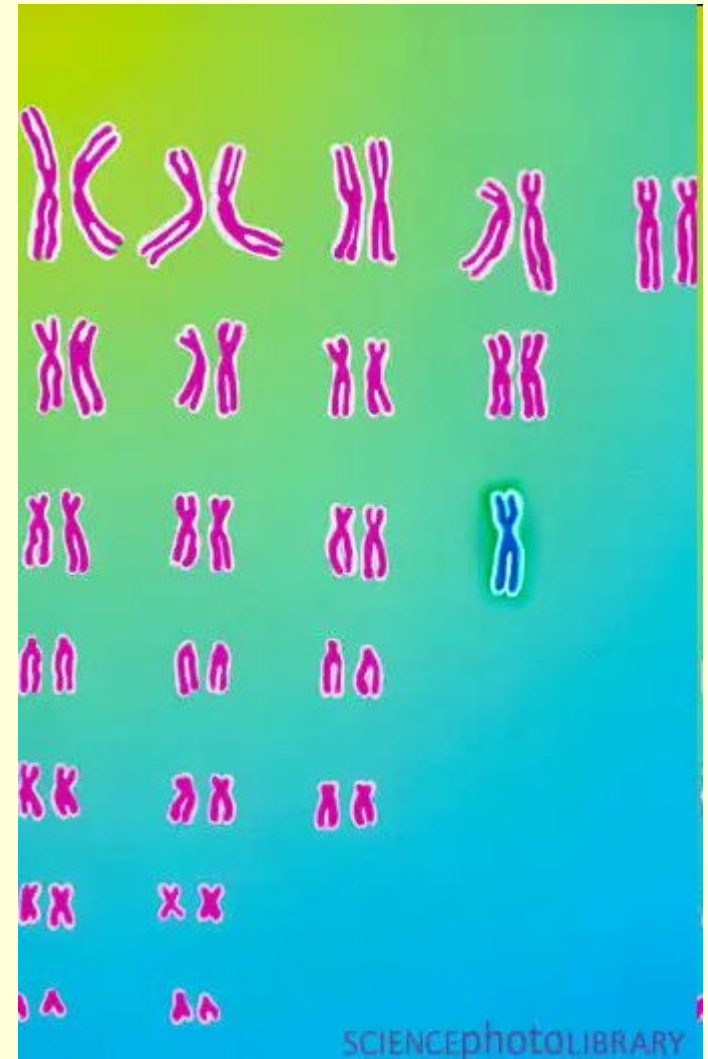


СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА



- ШИРОКИЕ ПЛЕЧИ
- УЗКИЙ ТАЗ
- УКОРОЧЕННЫЕ НОГИ
- КОРОТКАЯ ШЕЯ СО СКЛАДКАМИ КОЖИ

В КАРИОТИПЕ 45 ХРОМОСОМ – ИЗ
ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ
ПРИСУТСТВУЕТ ТОЛЬКО ОДНА Х -
ХРОМОСОМА

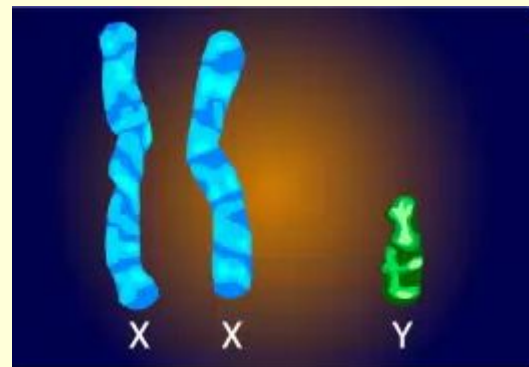


СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА



- ВСТРЕЧАЕТСЯ У МУЖЧИН
- УЗКИЕ ПЛЕЧИ
- ШИРОКИЙ ТАЗ
- ЖИРООТЛОЖЕНИЕ ПО ЖЕНСКОМУ ТИПУ
- СЛАБОЕ РАЗВИТИЕ МУСКУЛАТУРЫ

В КАРИОТИПЕ 47 ХРОМОСОМ
(ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ – ХХУ)

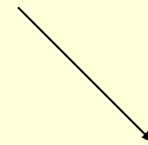
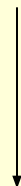


ТЕРАТОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРИЧИНА



ТЕРАТОГЕННЫЕ ФАКТОРЫ

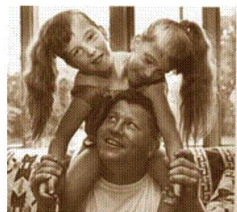


АЛКОГОЛЬ

ЛЕКАРСТВЕННЫЕ
ПРЕПАРАТЫ

ВИРУСЫ

НАРКОТИКИ



Андреева Н. Д. Биология 10 – 11 классы: учеб. Для общеобразоват. Учреждений (базовый уровень) / Н. Д. Андреева. – М. Мнемозина, 2010. – 327 с. : ил.

http://www.medical-enc.ru/5/down_bolezn.shtml

http://www.factruz.ru/genetic_mistery/genes_and_sicknesses.htm

http://www.plasticsurgery4u.com/klinefelters_xxy/index.html

<http://blogs.zauda.ru/acecoll/?p=4>

<http://md1415.agava.net/news/283/>