



# 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

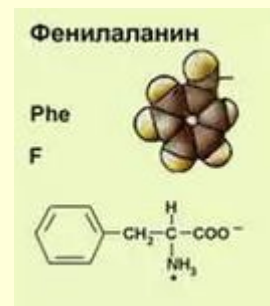


↑  
Расстройство регуляции двигательных функций

## Причина

1. Нарушение синтеза фермента, нужного для нормального обмена веществ

аминокислота



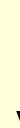
Нарушается образование гормонов:  
адреналин,  
норадреналин,  
тирозин

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

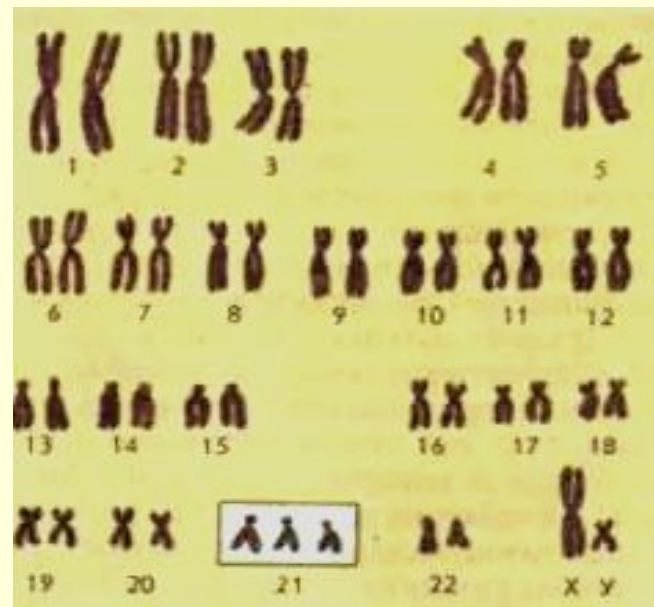


# СИНДРОМ ДАУНА

- 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

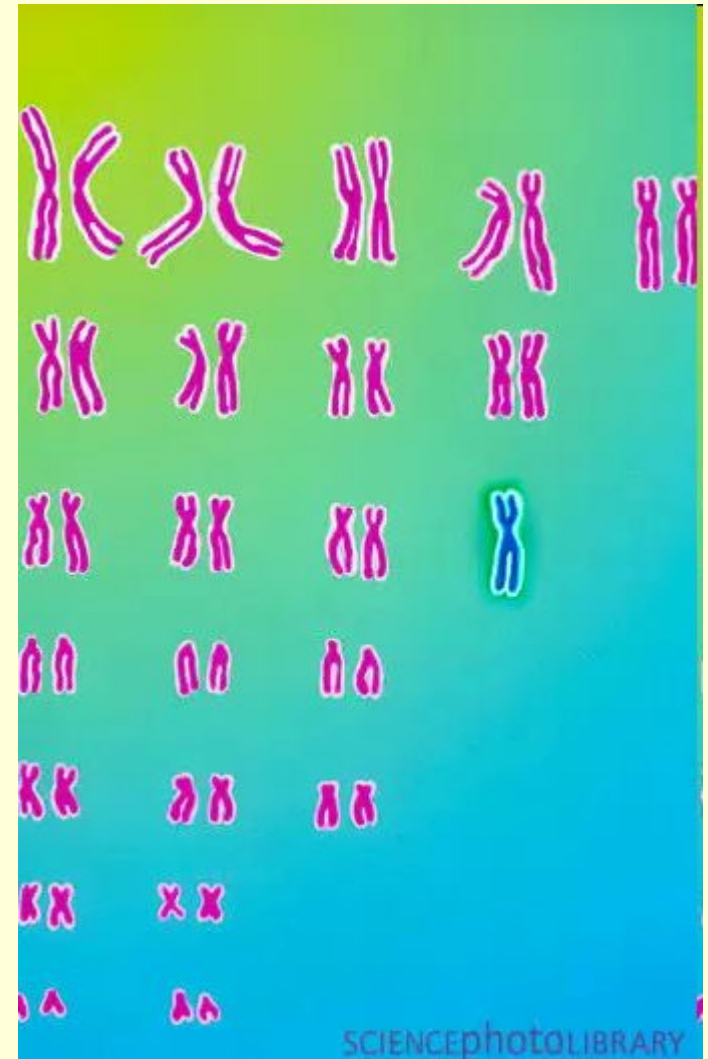


## СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО - ТЕРНЕРА



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

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



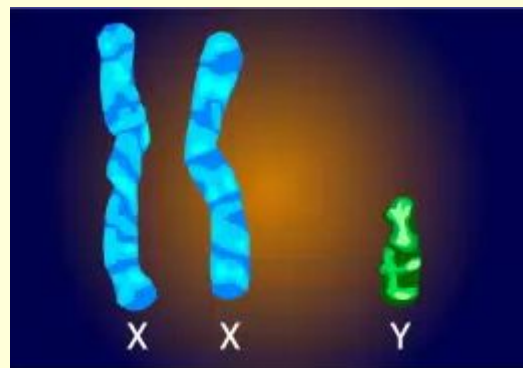


# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА



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

В КАРИОТИПЕ 47 ХРОМОСОМ  
(ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ – ХХУ)



# ТЕРАТОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

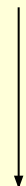
ПРИЧИНА



ТЕРАТОГЕННЫЕ ФАКТОРЫ



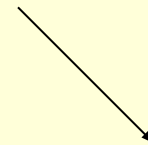
АЛКОГОЛЬ



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.medical-enc.ru/5/down_bolezn.shtml)

[http://www.factruz.ru/genetic\\_mistery/genes\\_and\\_sicknesses.htm](http://www.factruz.ru/genetic_mistery/genes_and_sicknesses.htm)

[http://www.plasticsurgery4u.com/klinefelters\\_xxy/index.html](http://www.plasticsurgery4u.com/klinefelters_xxy/index.html)

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

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