

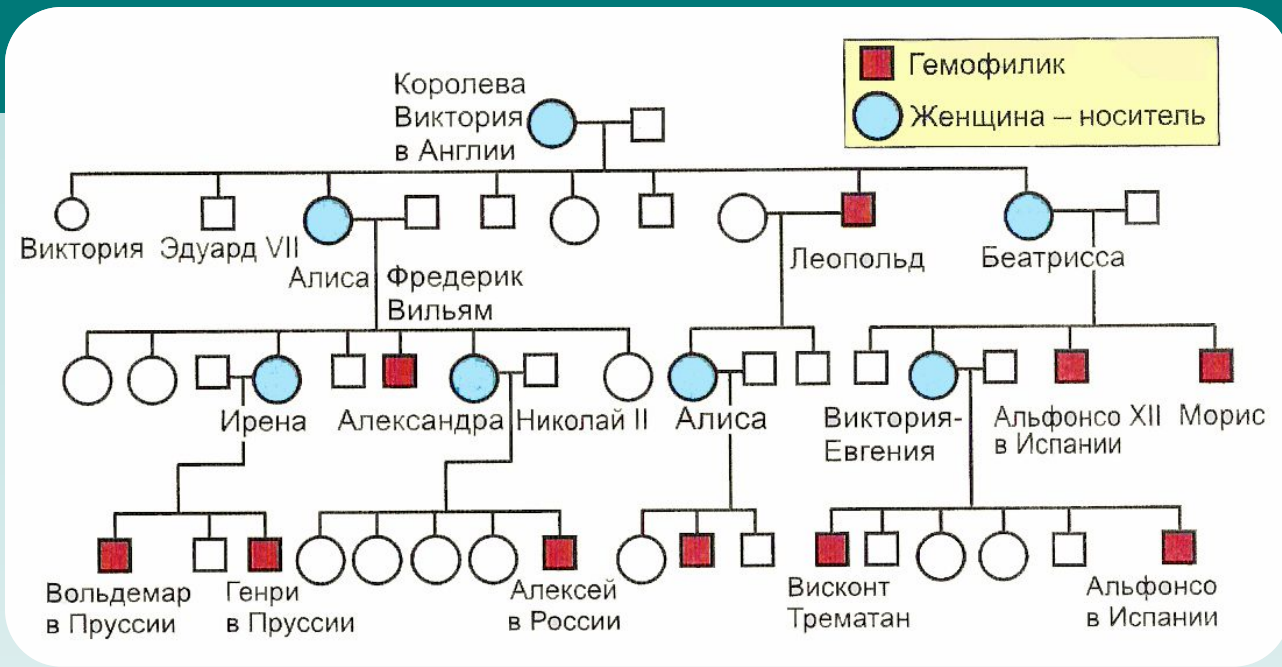
Наследственные заболевания человека

Гемофилия



наследственное заболевание, характеризующееся пожизненным нарушением механизма свертывания крови. В 80% случаев это обусловлено отсутствием или недостаточностью антигемофилического глобулина в плазме крови. В результате время свертывания крови удлиняется и больные страдают от сильных кровотечений даже после минимальных травм.

- В сознании людей любое упоминание о гемофилии в первую очередь ассоциируется с образом цесаревича Алексея - сыном последнего российского императора Николая II. Алексей был болен гемофилией, получив ее от матери - императрицы Александры Федоровны, унаследовавшей болезнь от своей матери принцессы Алисы, которая в свою очередь получила ее от матери - королевы Виктории



Альбинизм



- Альбинизм - редкая наследственная болезнь, характеризующаяся недостаточным содержанием пигмента меланина .

Фенилкетонурия

- Фенилкетонурия (ФКУ) - врождённое заболевание, вызванное нарушением перехода фенилаланина в тирозин и приводящее к задержке психического развития.
- Клиническая картина
 - Неврологические и психические расстройства
 - Умственная отсталость
 - Повышенная возбудимость в детстве
 - Специфическая походка
 - Специфическая осанка и поза при сидении
 - Необычное положение конечностей
 - Стереотипные движения
 - Повышение сухожильных рефлексов
 - Судороги
 - Изменения кожи
 - Сухость
 - Экзема
 - Рвота в периоде новорождённости
 - Специфический мышиный запах тела.



Лечение фенилкетонурии



- Диета с резким ограничением содержания фенилаланина вводится с момента подтверждения диагноза . Учитывая высокое содержание фенилаланина в белке, полностью исключают продукты животного происхождения (мясо, птица, рыба, грибы, молоко и продукты из них). Своевременно начатое диетическое лечение позволяет избежать развития клинических проявлений классической фенилкетонурии

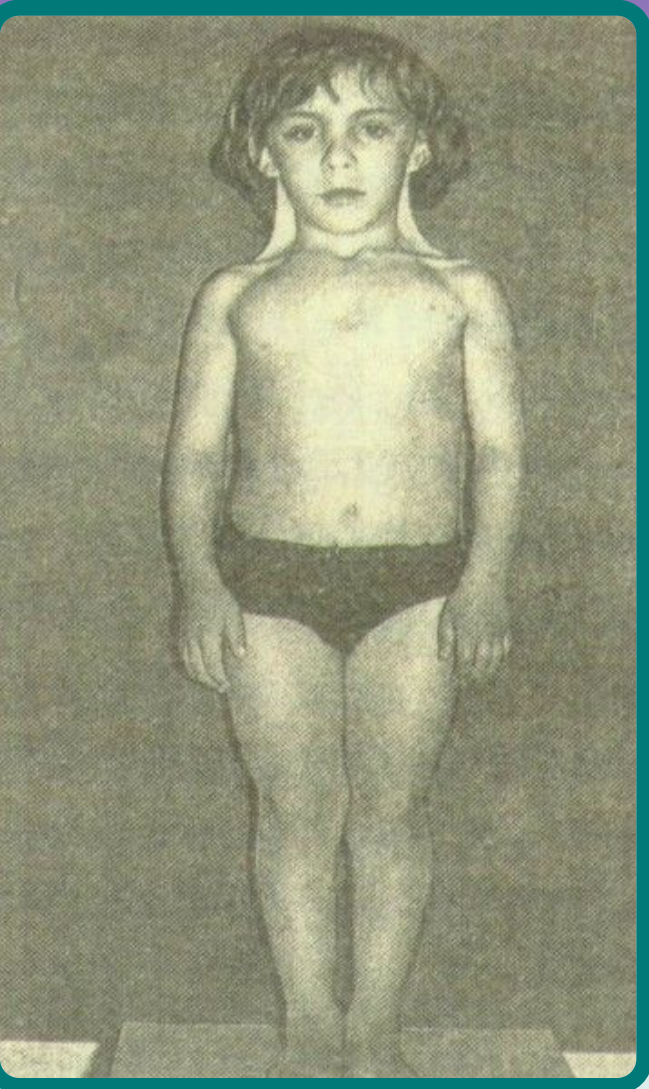
Синдром Клайнфельтера



- 47 хромосом – лишняя X-хромосома – XXУ
- Наблюдается у юношей
- Высокий рост
- Нарушение пропорций тела (длинные конечности, узкая грудная клетка)
- Отсталость в развитии
- Бесплодие



Синдром Тернера



- Синдром Шерешевского-Тернера (45; X0) наблюдается у женщин. Он проявляется в замедлении полового созревания, недоразвитии половых желез, бесплодии.
- Женщины с синдромом Шерешевского-Тернера имеют малый рост, тело диспропорционально — более развита верхняя часть тела, плечи широкие, таз узкий — нижние конечности укорочены, шея короткая со складками, "монголоидный" разрез глаз и ряд других признаков.

Синдром Дауна



- Синдром Дауна возникает тогда, когда в клетках малыша имеется не 46, а 47 хромосом. Такие дети умственно отсталы, 50% имеют пороки сердца, слабую иммунную систему.. У новорожденного заболевание можно диагностировать на основании характерного внешнего вида ребенка: череп округлой формы, затылок «скошен», косой разрез глаз, широкая переносица, добавочное веко, пятна светло-серого цвета на радужной оболочке, «готическое» небо, маленькие уши. Рот обычно полуоткрыт; язык толстый, часто высовывается изо рта, покрыт поперечными бороздами; кисть руки широкая, пальцы кистей и стоп укорочены, мизинец часто искривлен; иногда пальцы сросшиеся (частичная или полная синдактилия). На ладони нередко обнаруживается полная поперечная складка (обезьянья складка).