

# Наследственные заболевания человека

---

Биология 8 класс

# Наследственные болезни

- **Наследственные болезни — заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями.**

**Нередко ошибочно термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» употребляются как синонимы, однако врожденными болезнями называют те заболевания, которые имеются уже при рождении ребенка и могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами.**



Причиной наследственного заболевания являются дефекты в генетическом аппарате (мутации):

- Генные заболевания – повреждение генов
- Хромосомные заболевания – изменение числа и качества хромосом



# Факторы риска наследственного заболевания

- Родственные браки
- Пожилые родители
- Действие тяжёлыми металлами, высокотоксичных веществ (диоксины, бензопирен)
- Некоторые лекарства
- Наркотики, алкоголизм
- Вирусные заболевания во время беременности





# 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.





- Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя (аутосомное или сцепленное с X-хромосомой наследование, доминантное или рецессивное).
- Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.
- Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации либо реализации дефектной.
- Хотя распространенность моногенных болезней невысока, полностью они не исчезают.
- Для моногенных болезней характерны «молчащие» гены, действие которых проявляется под влиянием окружающей среды.

# ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Тяжелые поражения ВНД

слабоумие



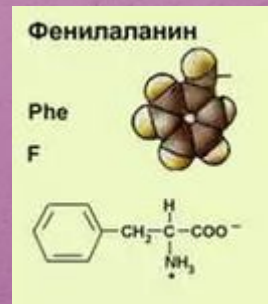
↑  
Расстройство регуляции двигательных функций

Причин

а

аминокислота

1. Нарушение синтеза фермента, нужного для нормального обмена веществ



Нарушается образование гормонов: адреналин, норадреналин, тирозин

не усваивается



# Синдром Марфана

Наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.



## Арахнодактилия



Высокий выброс адреналина , характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.



# Прогерия



- Прогерия (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).

# ИХТИОЗ

Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.





# 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

Причина болезни: мать 30-40 лет, наркотики.

Утраивается хромосома по 21 паре.

Симптомы: голова с уплощенным затылком, раскосые глаза, плоская переносица, маленькие уши, на ладони поперечная складка, большой язык, толстая короткая шея.

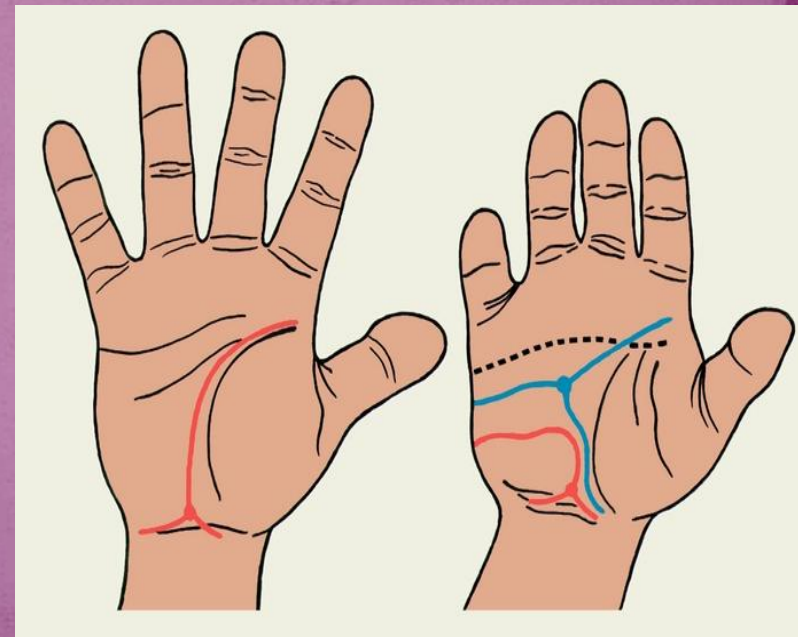
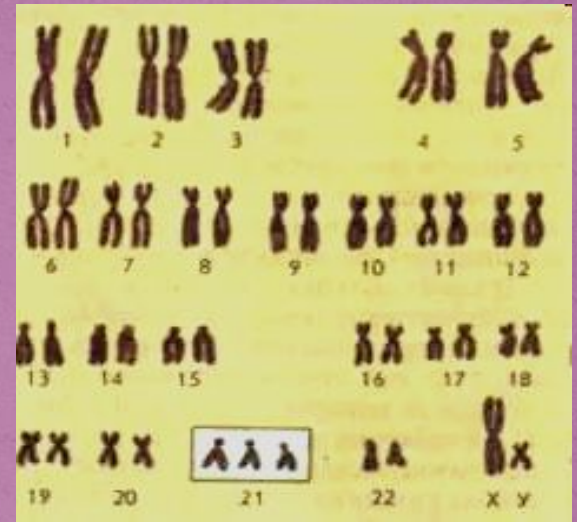
Последствия: Врожденные пороки различных органов, умственная отсталость.

Лечение: **НЕ ВОЗМОЖНО!**





ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР БОЛЬНЫХ  
ИМЕЕТ ЛИШНЮЮ ХРОМОСОМУ В 21 –  
Й ПАРЕ





# Синдром Шерешевского – Тернера

Причины: родственные браки, пожилые родители, наркотики, алкоголизм, вирусные заболевания во время беременности.

Симптомы: бывает только у девочек – низкий рост; волосы на шее, на лбу.

Последствия: Бесплодие, 50 % - умственная отсталость.

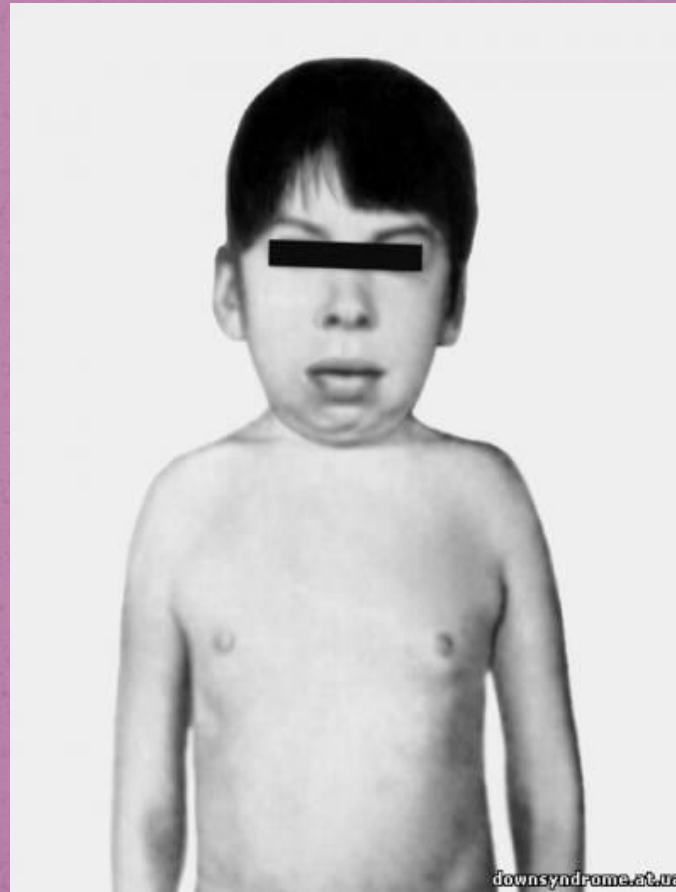
Лечение: Гормон – роста.



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



[downsyndrome.at.ua](http://downsyndrome.at.ua)



[downsyndrome.at.ua](http://downsyndrome.at.ua)



SCIENCEPHOTOLIBRARY



# Синдром «Патау»

Встречается 1 на 700 рождений.

Рождаются как мальчики, так и девочки с синдромом «Патау».

Причины: родственные браки, пожилые родители, действие тяжёлыми металлами, высокотоксичных, веществ (диоксины, бензопирен), некоторые лекарства, наркотики, алкоголизм, вирусные заболевания во время беременности.

Симптомы: «заячья губа» или «волчья пасть», аномалия глаз, другие пороки.

Последствия: часто **смерть**.



[downsyndrome.at](http://downsyndrome.at)



[www.volgograd.ru](http://www.volgograd.ru)



# Синдром Клайнфелтера

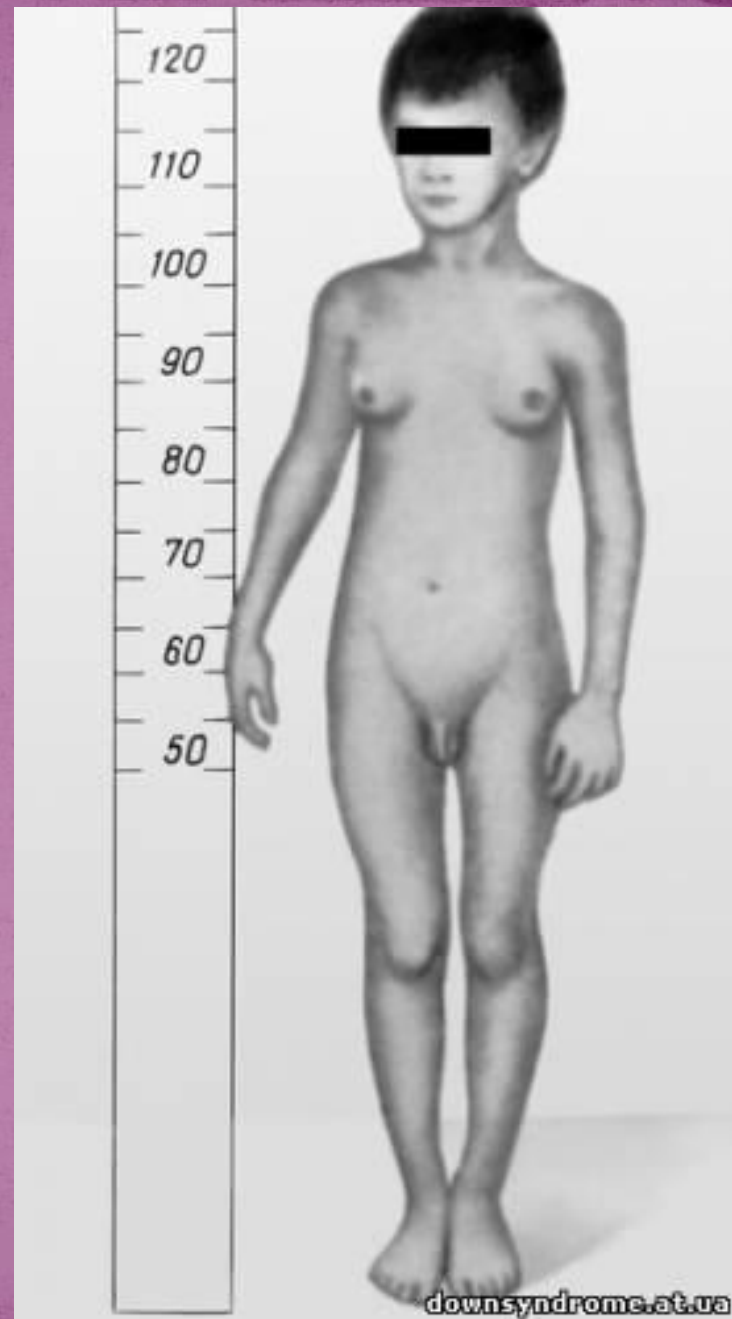
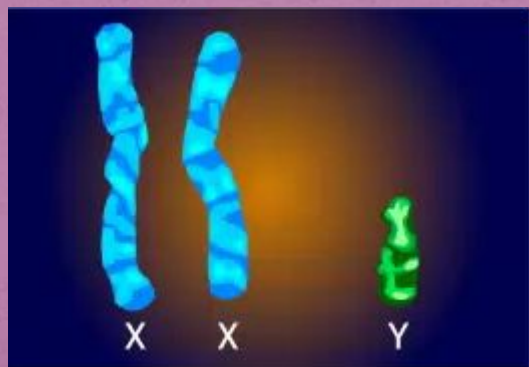
Встречается 2 на 1000 мальчиков.

Причины: родственные браки, пожилые родители, действие тяжёлыми металлами, высокотоксичных, веществ (диоксины, бензопирен), некоторые лекарства, наркотики, алкоголизм, вирусные заболевания во время беременности.

Симптомы: признаки проявляются только в период полового созревания – высокий рост, ожирение, женский тип телосложения, скудное оволосение, антисоциальное поведение, дебилность.



В КАРИОТИПЕ  
47 ХРОМОСОМ  
(ПОЛОВЫЕ  
ХРОМОСОМЫ  
– ХХУ)





# Синдром Вольфа - Хиршхорна

Он встречается с одинаковой частотой у мальчиков и девочек

Причина: результат терминальной деления короткого плеча 4-й хромосомы.

Симптомы: задержка роста, расщелина губы и неба, широкий или клювовидный нос; асимметрия костей черепа, низко расположенные деформированные ушные раковины; гематомы кожи небольших размеров в области лица.

Последствия: могут быть поражены внутренние органы.



[downsyndrome.at.ua](http://downsyndrome.at.ua)



# ТЕРАТОГЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ

ПРИЧИНА



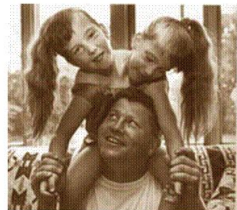
ТЕРАТОГЕННЫЕ ФАКТОРЫ

АЛКОГОЛЬ

ЛЕКАРСТВЕННЫЕ  
ПРЕПАРАТЫ

ВИРУСЫ

НАРКОТИК  
И



# Профилактика наследственных заболеваний

1. Не допущение родственных браков
2. Наиболее эффективной мерой профилактики наследственных заболеваний является выявление гетерозиготных носителей мутаций
3. Предупреждение о зачатии или наличии больного ребенка
4. Обследование беременной женщины



Берегите своё здоровье и  
здоровье своих будущих  
детей!

