

# Наследственные болезни человека

Автор: ученица 9 «Г» класса  
МКОУ «СОШ№ 18»  
Бессонова Оксана

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА



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

# Классификация наследственных болезней человека

```
graph TD; A[Классификация наследственных болезней человека] --> B[Болезни, обусловленные мутацией в одном гене]; A --> C[Хромосомные синдромы]; A --> D[Моногенные болезни]; A --> E[Мультифакториальные заболевания];
```

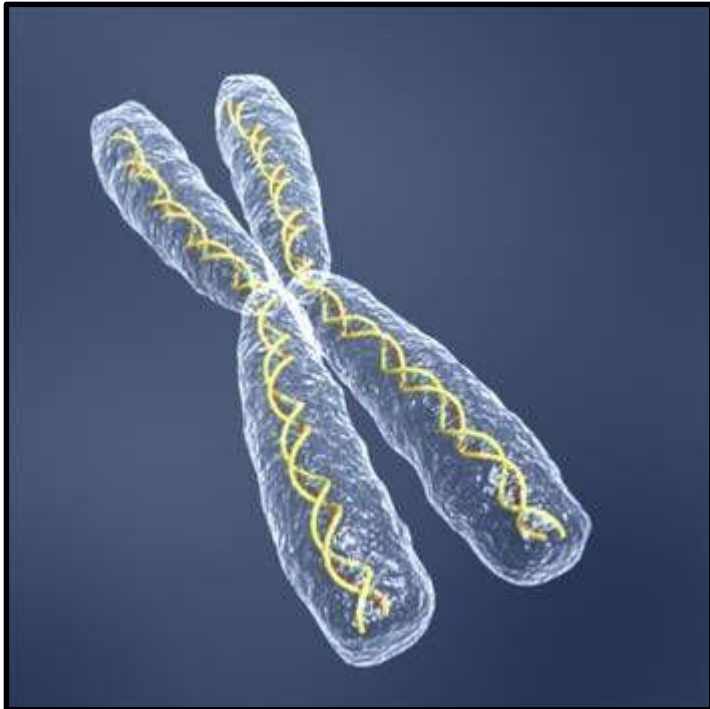
Болезни, обусловленные мутацией в одном гене

Хромосомные синдромы

Моногенные болезни

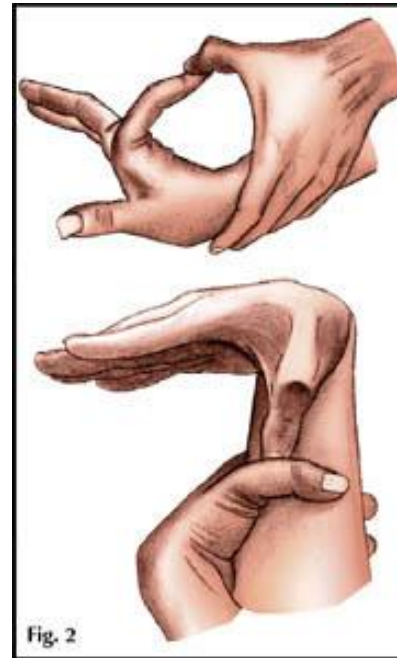
Мультифакториальные заболевания

# Болезни обусловленные мутацией в одном гене



# *Синдром Марфана*

- это наследственное заболевание,  
характеризующееся поражением соединительной  
ТКАНИ



*Килевидная грудь*

*Арахнодактилия*

# ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Тяжелые поражения ВНД

слабоумие

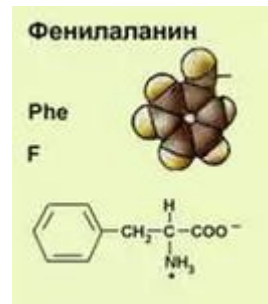


↑  
Расстройство регуляции двигательных функций

## Причина

1. Нарушение синтеза фермента, нужного для нормального обмена веществ

аминокислота



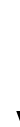
Нарушается образование гормонов:  
адреналин,  
норадреналин,  
тирозин

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

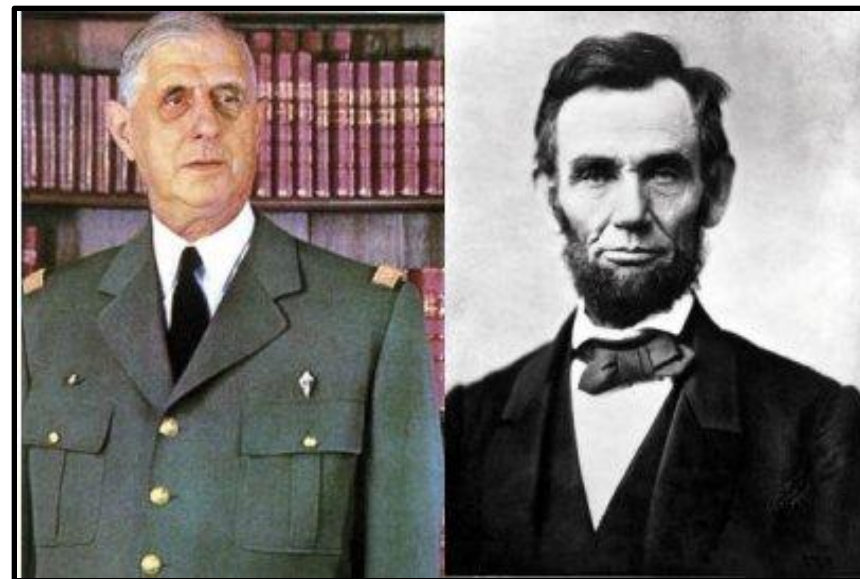
# ***Известные люди с синдромом Марфана***



***Эхнатон***

***Н. Паганини***

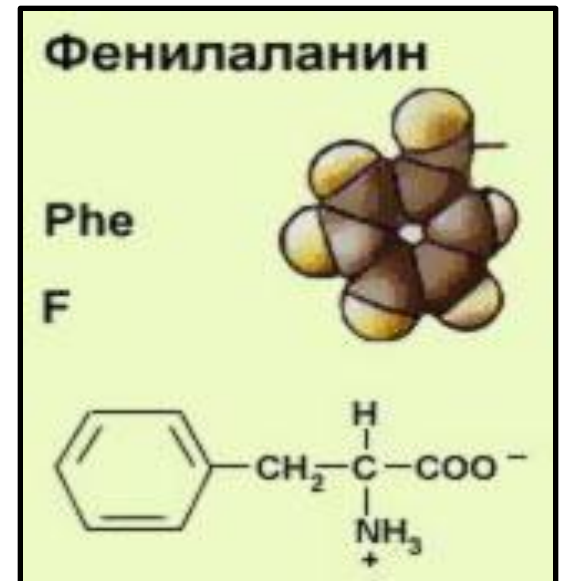
***Ш. де Голль А. Линкольн***





# Феникетонурия

- наследственное заболевание группы , связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина.



# Фенилаланин

Синтез белка

Фенилаланинооксидаза

Фенилпировиноградная

Фенилуксусная

Фенилмолочная

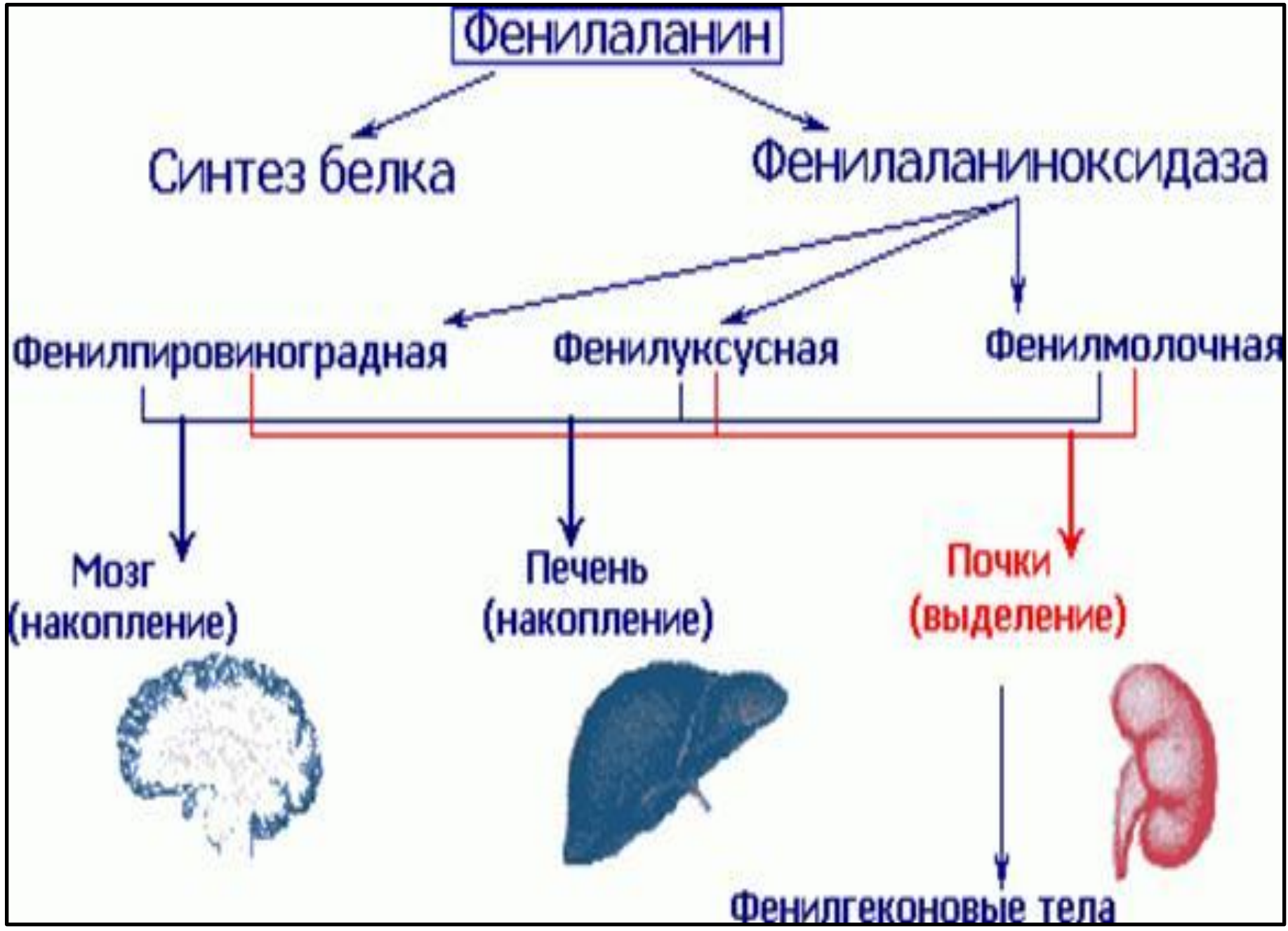
Мозг  
(накопление)

Печень  
(накопление)

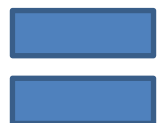
Почки  
(выделение)



Фенилгеконовые тела



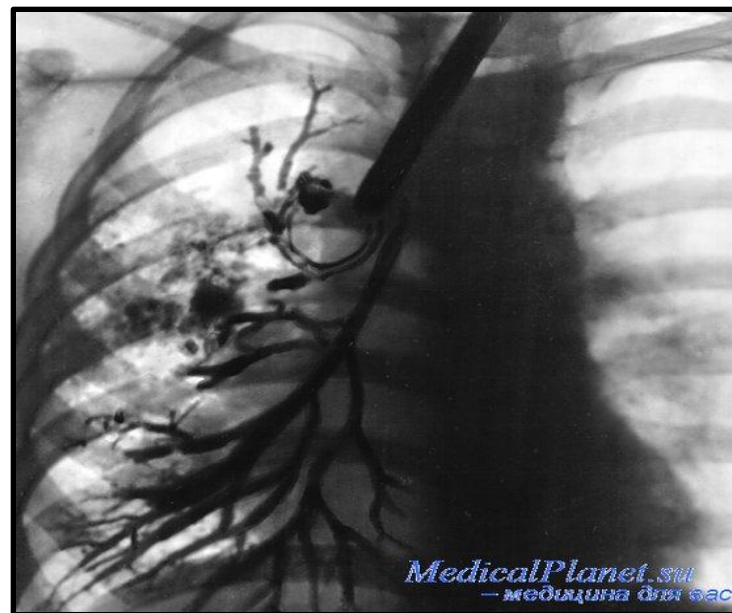
Запрещено!!!



**СЛАБОУМИЕ!!!**

# Муковисцидоз

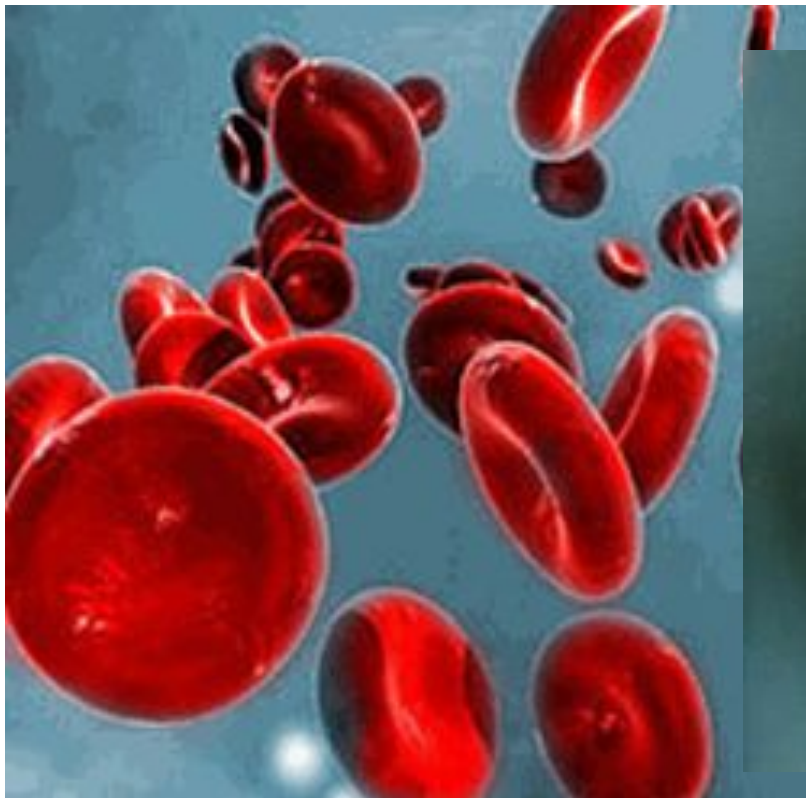
– системное наследственное заболевание, при котором поражаются экзокринные железы. Причиной муковисцидоза является генная мутация, передающаяся по аутосомно – рецессивному типу.



# ДАЛЬТОНИЗМ



# Гемофилия



Суставы больного гемофилией

# 17 апреля - День гемофилии

Каковы методы лечения гемофилии?

Может ли жить полноценной жизнью  
больной гемофилией?

С какой целью проводится  
международный День гемофилии?



Эмблема Всемирной  
Федерация Гемофилии

# Хромосомные болезни

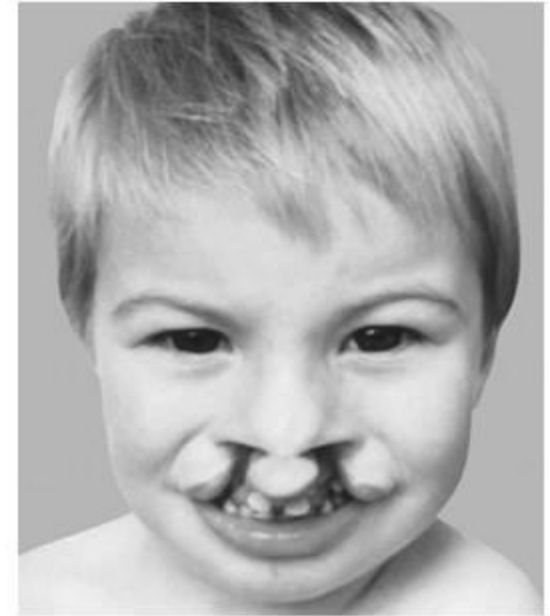
(аномалии аутосом)



**Синдром Дауна**  
(трисомия по 21 паре)



**Синдром Патау**  
(трисомия по 13 паре)

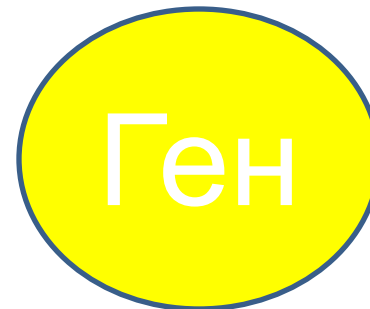
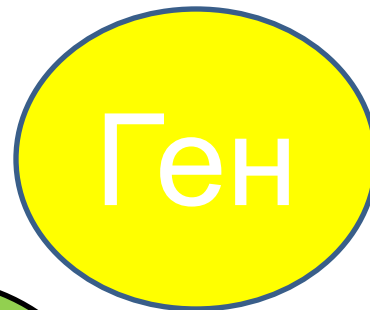


**Синдром Эдвардса**  
(трисомия по 18 паре)



# МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ

Окружающая среда



# Заячья губа




# Волчья пасть



POSTED AT WWW.6



Hambaarst.ee



Профилактика наследственных  
заболеваний

# Исключение родственных браков



Медико-генитическое  
консультирование

спасибо