

# Наследственные заболевания человека



**Учитель биологии  
Коженова Анжела  
Виленовна  
МБОУ г. Шахты  
«Лицей №11»**



# В основе наследственных заболеваний лежат нарушения (мутации) наследственной информации

1. Геномные
2. Хромосомные
3. Генные



**Синдром** - определённое сочетание признаков болезни обусловленных единым патогенезом. Синдром не равнозначен болезни, т. к. причины его могут быть различными.



# Геномные мутации

**Связаны с изменением числа хромосом**

## Полиплоидия

-увеличение числа хромосом в геноме клетки, кратное гаплоидному набору хромосом, например,  $3n$ ,  $4n$ ,  $5n$ ,...



## Гетероплоидия

**(анэуплоидия)** -изменение числа хромосом в кариотипе не кратному гаплоидному набору. Возникают моносомии и



# Синдром Дауна



## кариотип 47

Приплюснутый нос и лицо,  
приподнятые вверх  
скошенные глаза.

Одиночная складка на ладони ("обезьянья")  
укороченный пятый палец,  
повернутый внутрь.



Далеко отставленный большой палец  
и развитые кожные складки на ступне.



## Трисомия-21



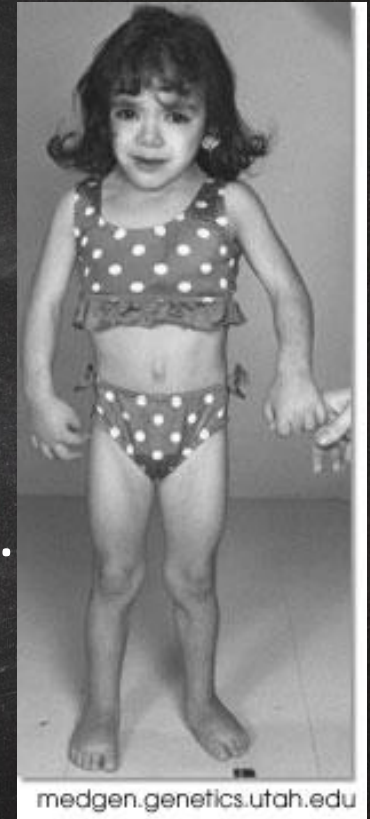
# Синдром Шерешёвского - Тёрнера

«шея сфинкса» (короткая шея с крыловидными



Соматические аномалии (деформация конечностей, суставов, низкорослость )  
Неполное развитие половой системы

кариотип 45



Моносомия по X-хромосоме

# Синдром Клайнфельтера

Кариотип у лиц мужского пола: 47, ХХУ; 47, ХУУ; 48, ХХХУ; 48, ХУУУ; 48 ХХУУ; 49 ХХХХУ; 49 ХХХУУ



Высокий  
рост  
Диспропорци  
ональность  
конечностей

Евнухоидное  
телосложени

е  
Особенности  
лица

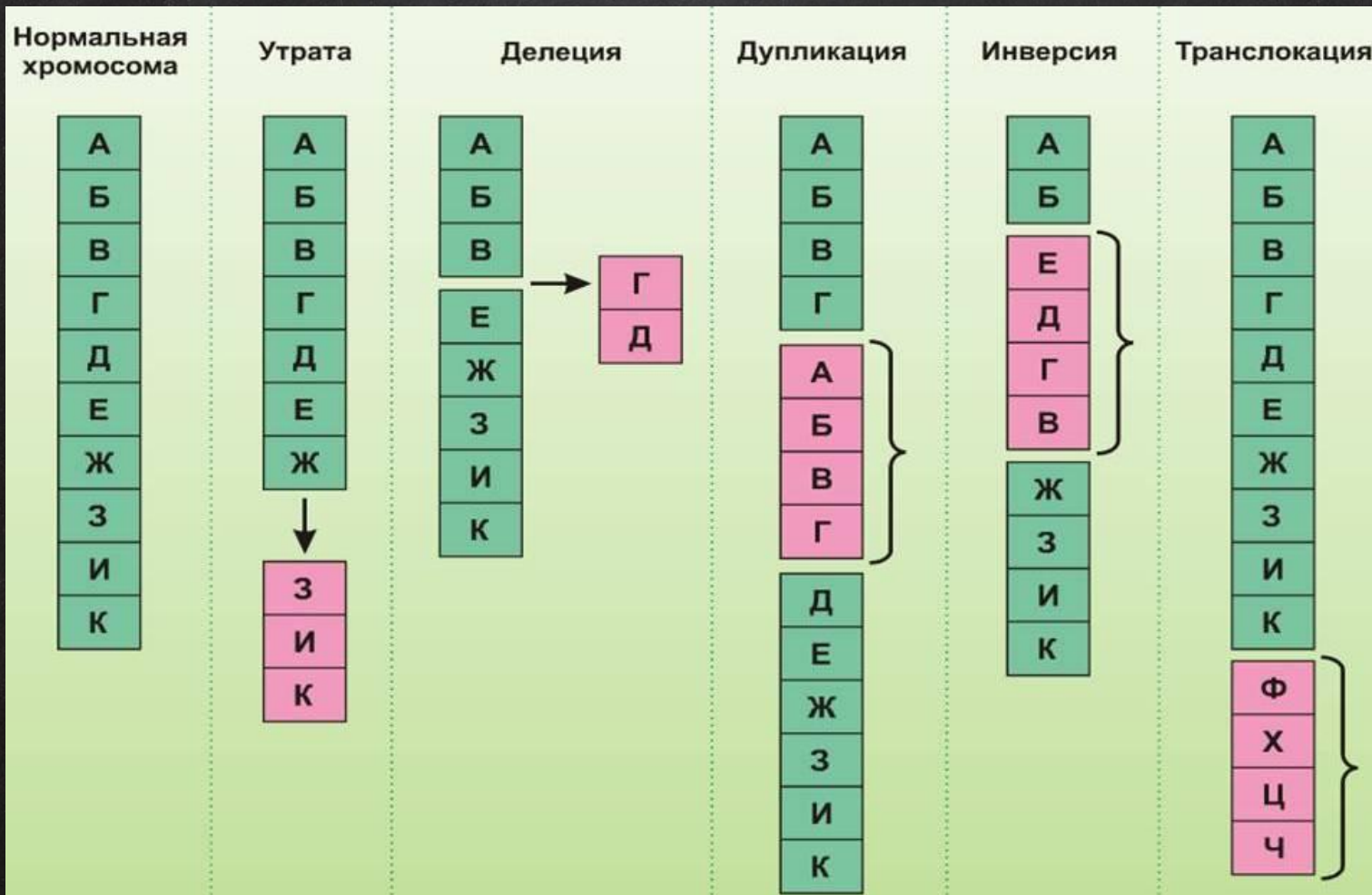
Нарушение строения половых органов

Задержки в умственном  
развитии



# Хромосомные мутации

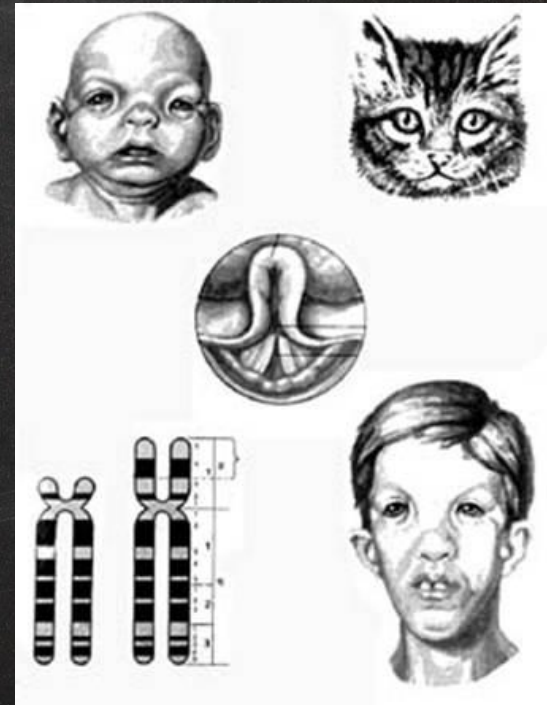
## Тип мутаций, которые изменяют



# Синдром кошачьего крика



**Нормальное число  
хромосом**  
Отсутствием фрагмента 5-й  
хромосомы  
Кариотип 46 XX или XY



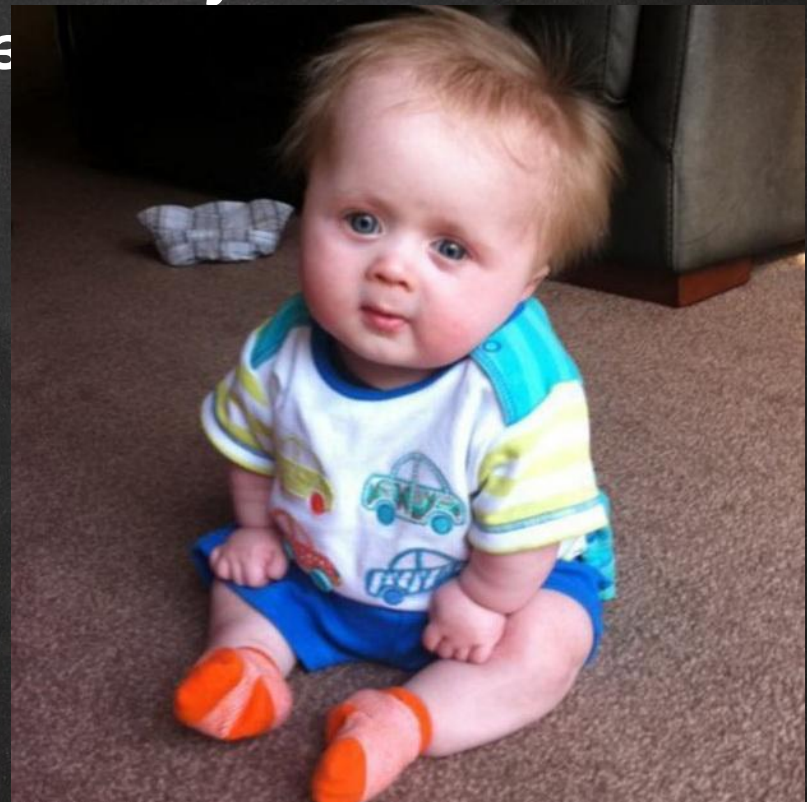
**Особенности строения лица у пациентов с синдромом кошачьего крика в возрасте 8 мес (A), 2 года (B), 4 года (C) и 9 лет (D)**



# Генные мутации (точковые и структурные)



Любые изменения молекулярной структуры ДНК (изменение в последовательности нуклеотидов: выпадение, вставка)



По типу заболеваний они делятся на аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с X- или Y-хромосомами.

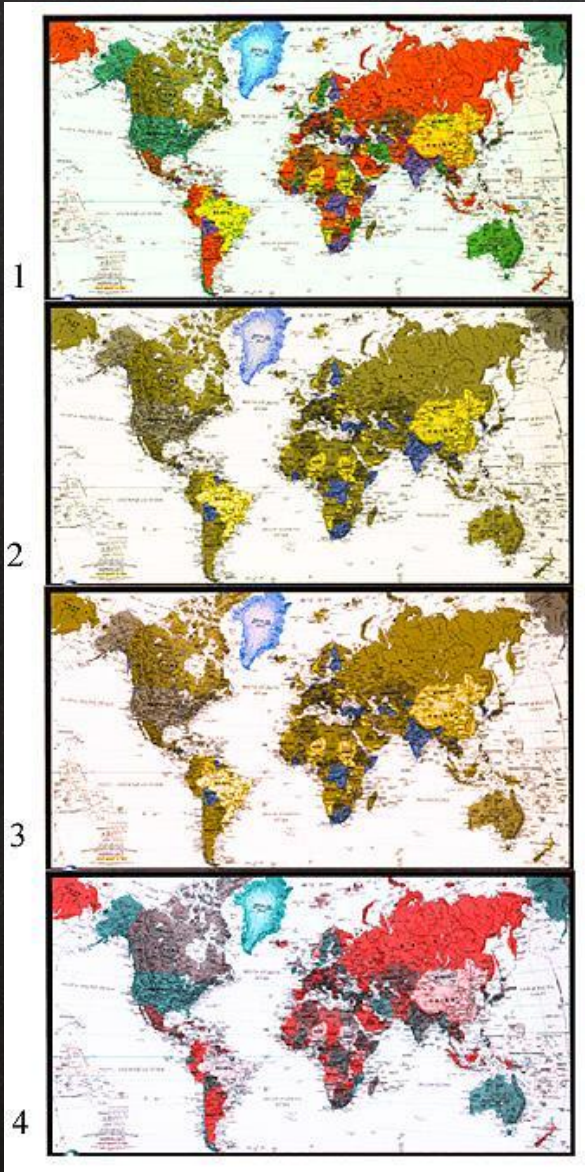
Ахондроплазия – карликовости

# Дальтонизм(цветовая слепота)

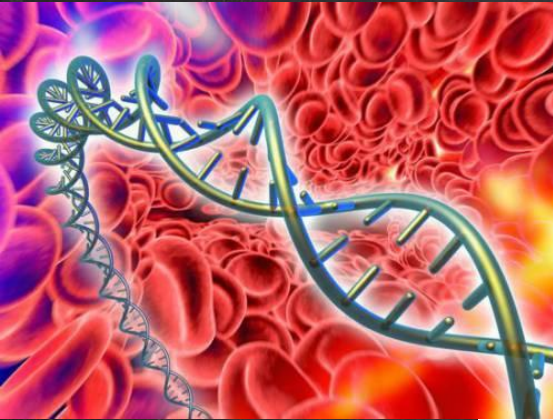
Дальтоники делятся на дихромантов (могут не различать красный цвет - протанопия, зеленый - дейтеранопия или фиолетовый - тританопия) и монохромантов.



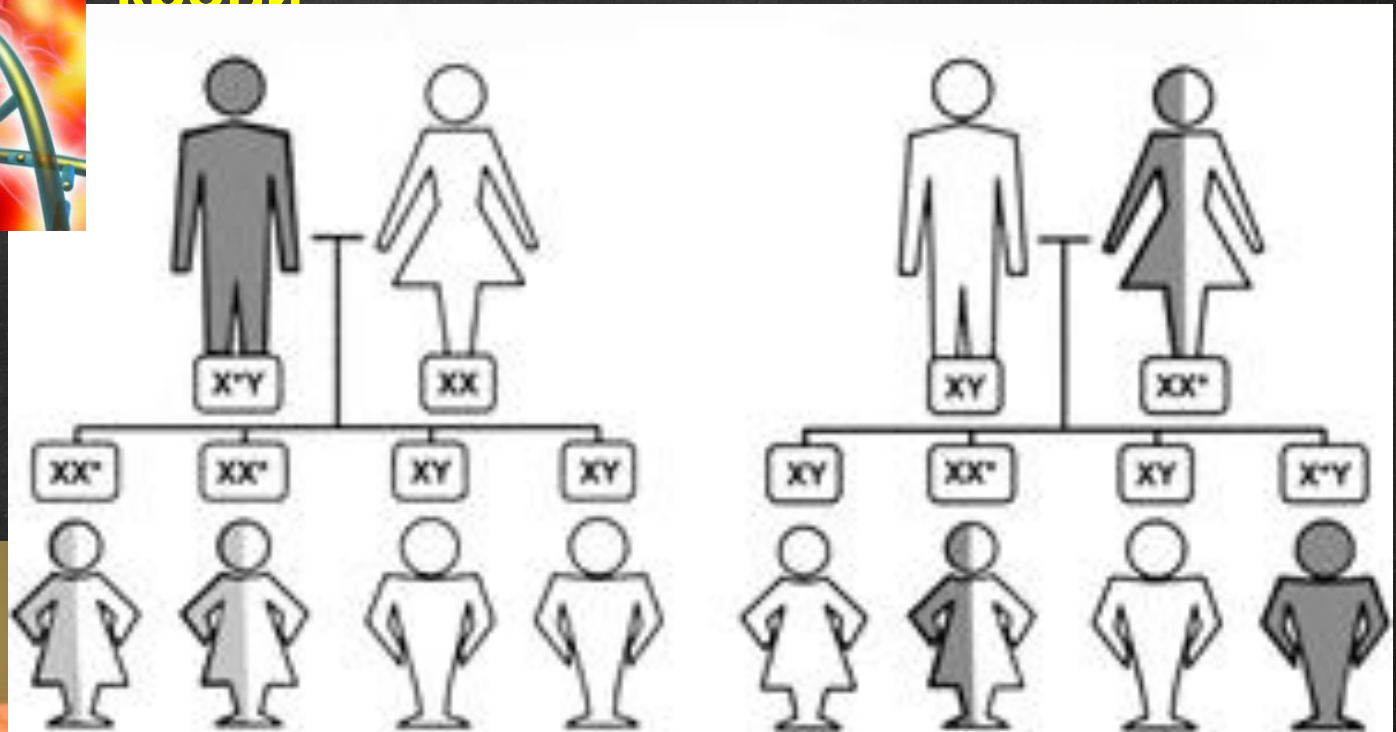
1. нормальное зрение 2. протанопия 3. дейтеранопия 4. тританопия



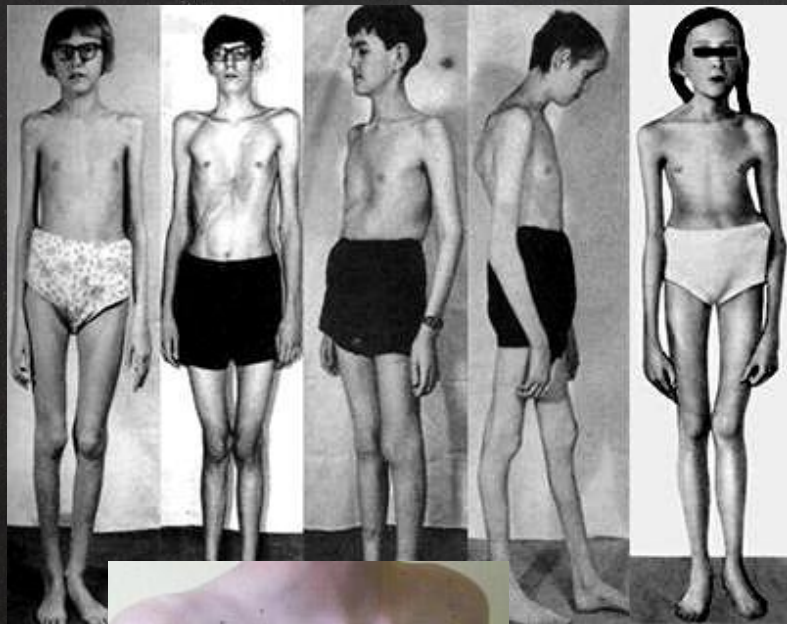
# Гемофилия



Нарушается нормальное свертывание крови



# Синдром (болезнь) Марфана



## Патология соединительной ткани

Удлиненные конечности, вытянутые пальцы, недоразвитие жировой клетчатки, патология в органах зрения и сердечно-сосудистой системы, вдавленная «куриная грудь»





*Никколо Паганини*



*Ганс Кристиан Андерсен*



*Авраам Линкольн*



*Корней Чуковский*



*Осама Бен Ладен*

**Многие из людей с синдромом Марфана отличались необычайной работоспособностью. Как вы думаете, почему?**



# Альбинизм

Врождённое

энта



# Фенилкетонурия

**Нарушение метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина**



Поражение ЦНС, нарушения умственного развития, судороги, изменения кожи, светлые радужки, эпилептические приступы



# Болезни с наследственной предрасположенностью

---

Шизофрения



Бронхиальная  
астма

Рассеянный  
склероз

Маниакально-  
депрессивный  
психоз (мдп)

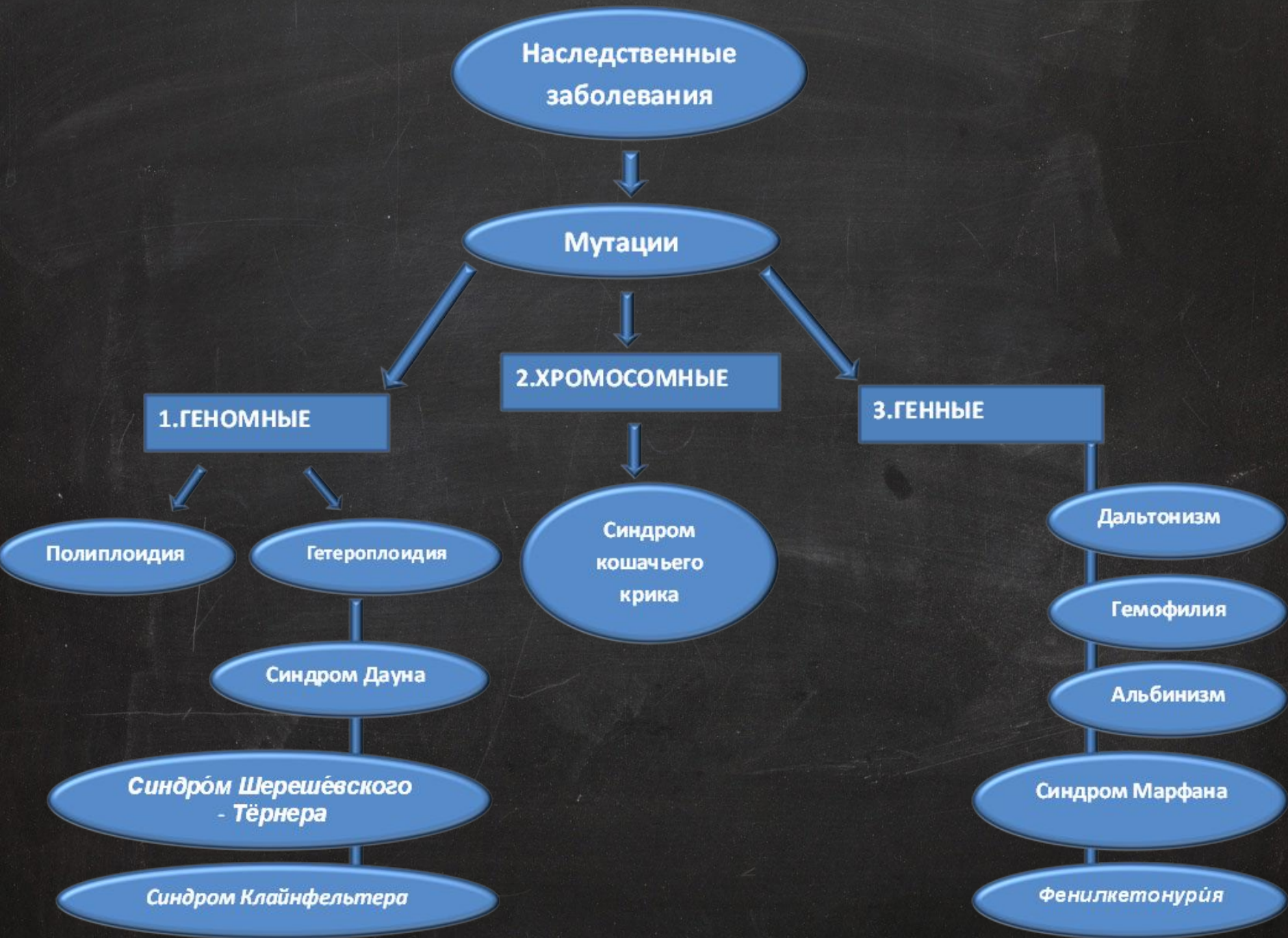


Хронический  
пиелонефрит

Эпилепсия







# ССЫЛКИ:

<http://www.studfiles.ru/preview/6065863/>

[https://ru.wikipedia.org/wiki/Наследственные\\_заболевания#](https://ru.wikipedia.org/wiki/Наследственные_заболевания#).

<http://festival.1september.ru/articles/592147/>

<http://www.bestreferat.ru/referat-182283.html>

<http://www.rasteniya-lecarstvennie.ru/13696-geneticheskie-zabolevaniya-peredayushiesya-po-nasledstvu.html>

<http://fb.ru/article/285619/nasledstvennyie-zabolevaniya-cheloveka-spi-sok-naibolee-rasprostranennyye-i-opasnyie-zabolevaniya>

<https://ru.wikipedia.org/wiki/>

<http://simptomer.ru/bolezni/zrenie/349-daltonizm-simptomu>

<http://photosflowery.ru/sindrom-koyshaychymego-krika-foto.html>

<http://www.doodoo.ru/interesting/137-daltonizm.htm>

<http://kardiportal.ru/content/chto-takoe-gemofiliya>

<http://serdec.ru/bolezni/gemofiliya-carskaya-bolezn>

<http://www.medkrug.ru/community/show/382>

