

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



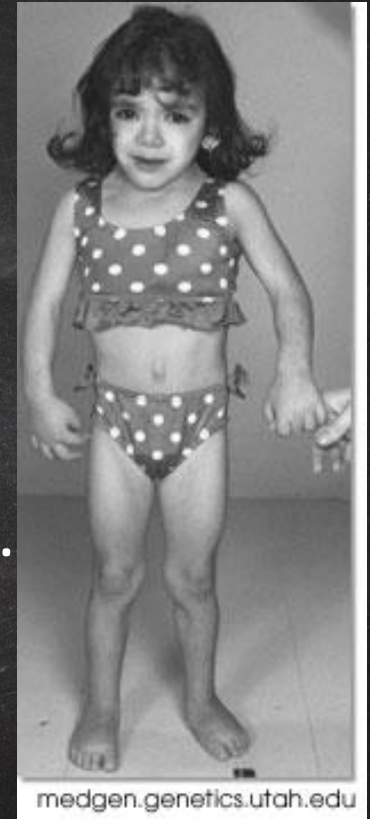
Синдром Шерешёвского - Тёрнера

«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

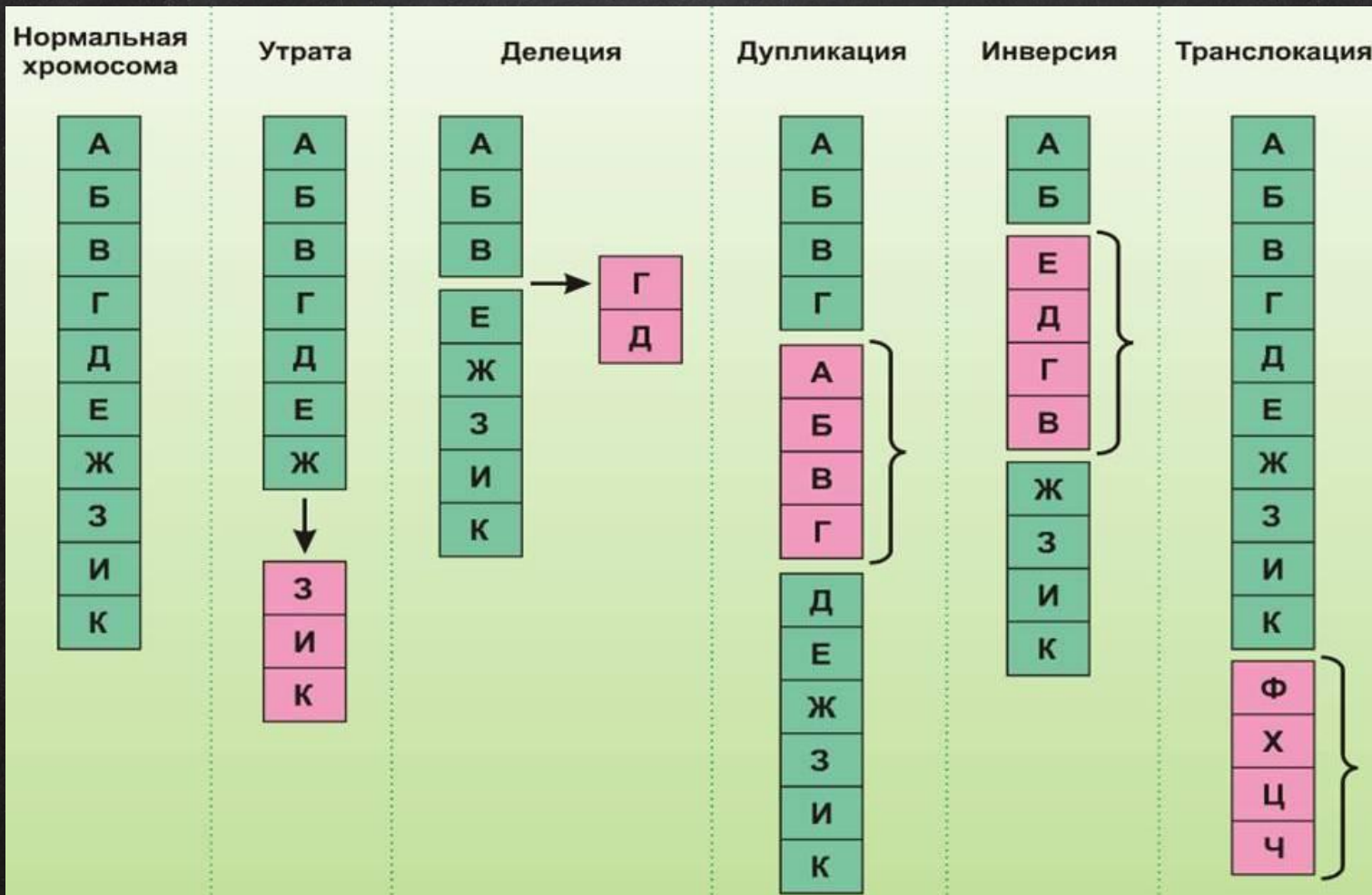
Нарушение строения половых органов

Задержки в умственном
развитии



Хромосомные мутации

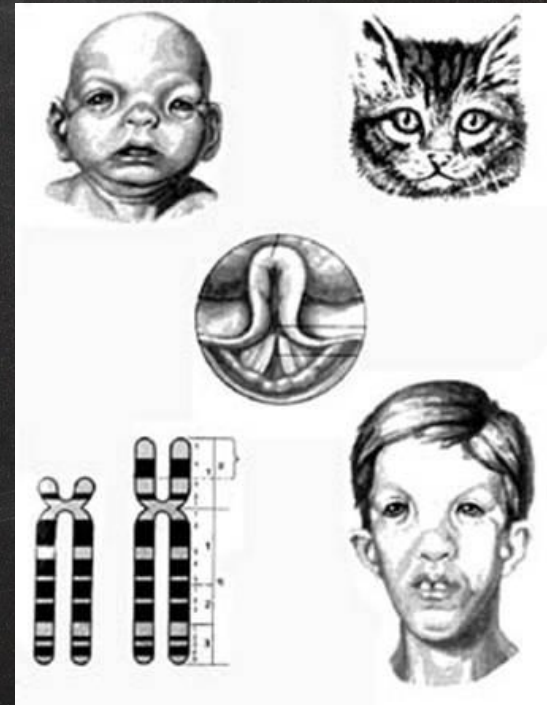
Тип мутаций, которые изменяют



Синдром кошачьего крика



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

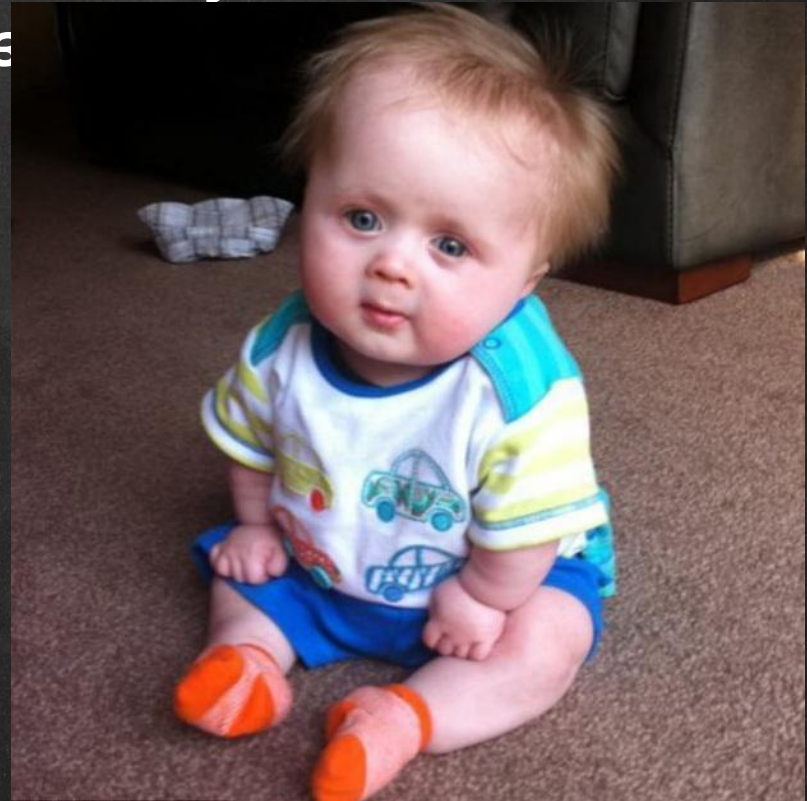


Особенности строения лица у пациентов с синдромом кошачьего крика в возрасте 8 мес (A), 2 года (B), 4 года (C) и 9 лет (D)

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.

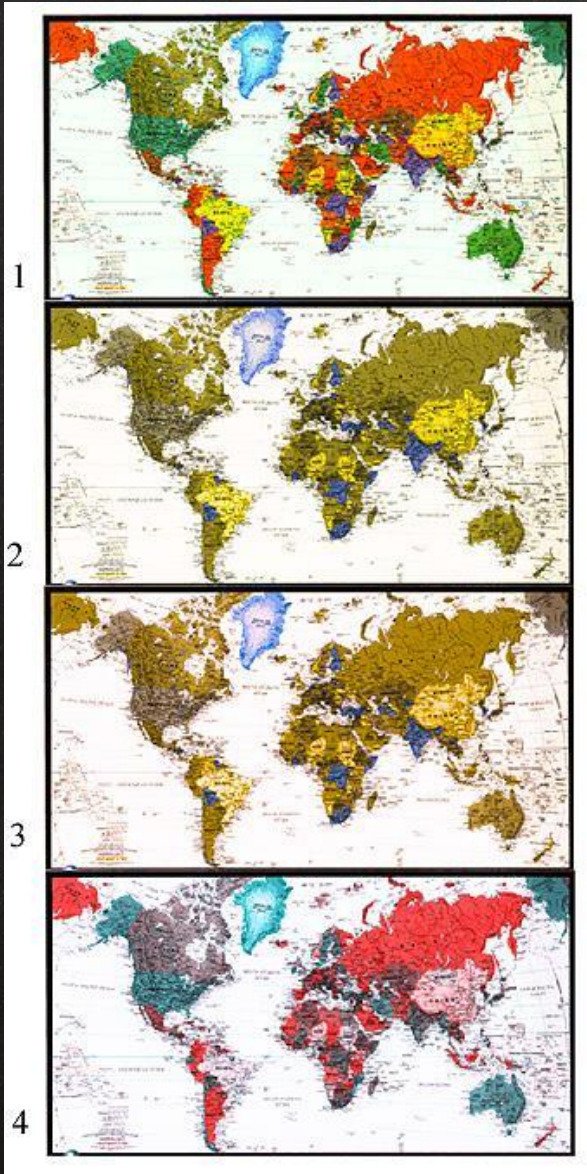
Ахондроплазия – карпиковости

Дальтонизм(цветовая слепота)

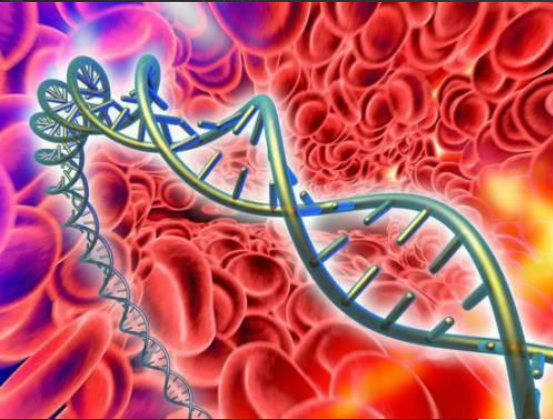
Дальтоники делятся на дихромантов (могут не различать красный цвет - протанопия, зеленый - дейтеранопия или фиолетовый - тританопия) и монохромантов.



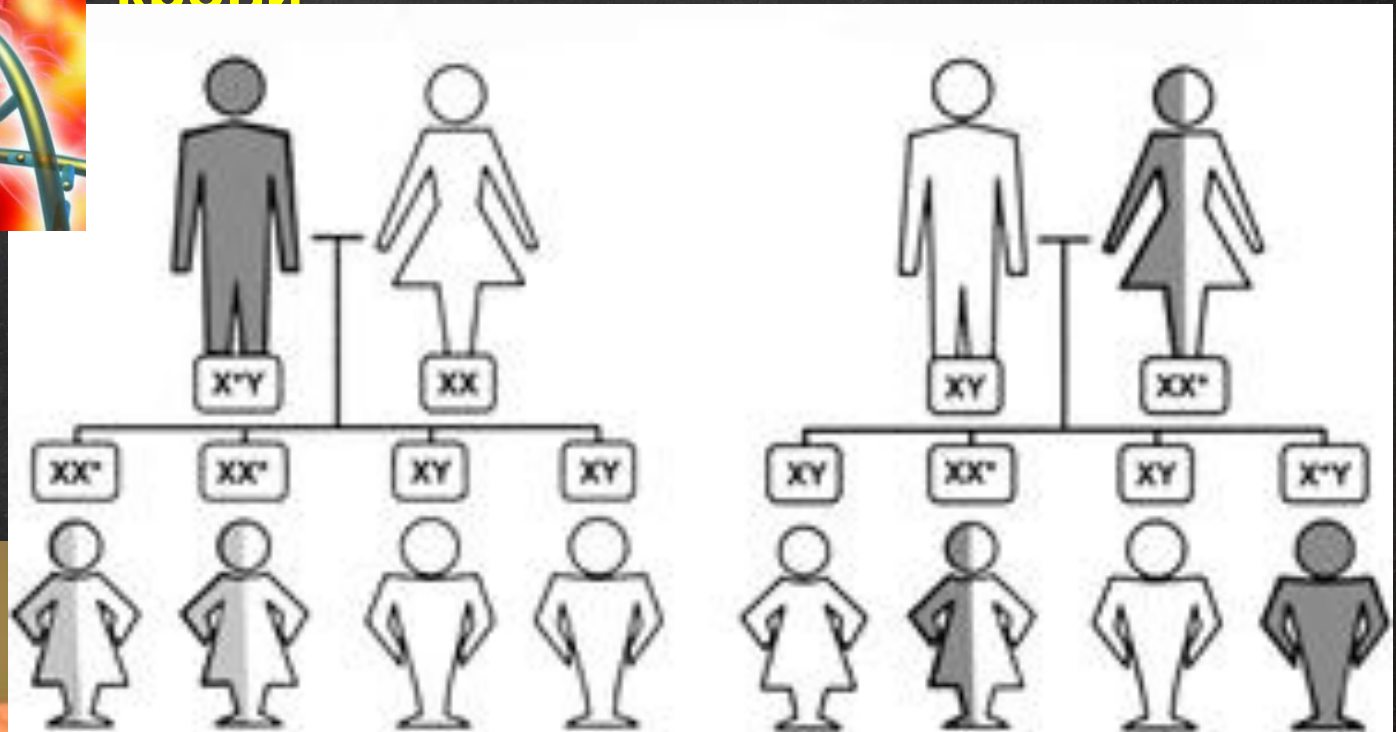
1. нормальное зрение 2. протанопия 3. дейтеранопия 4. тританопия



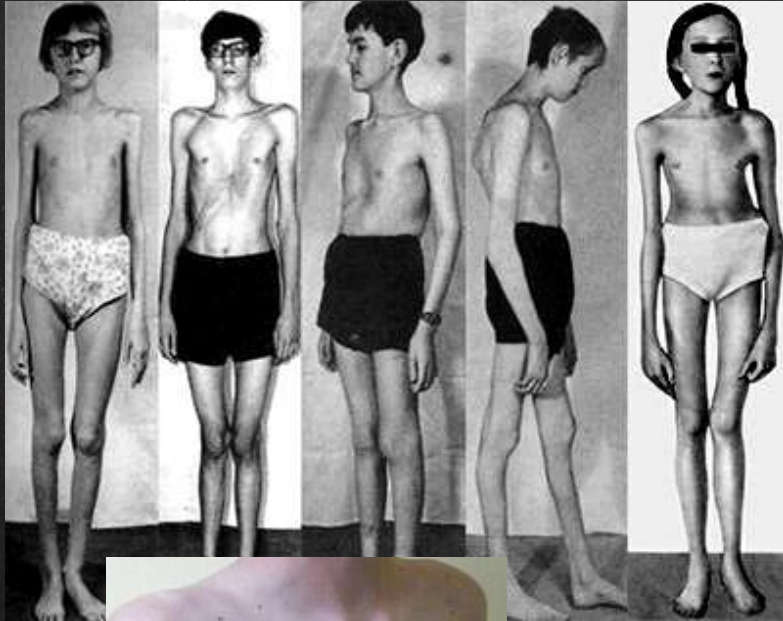
Гемофилия



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

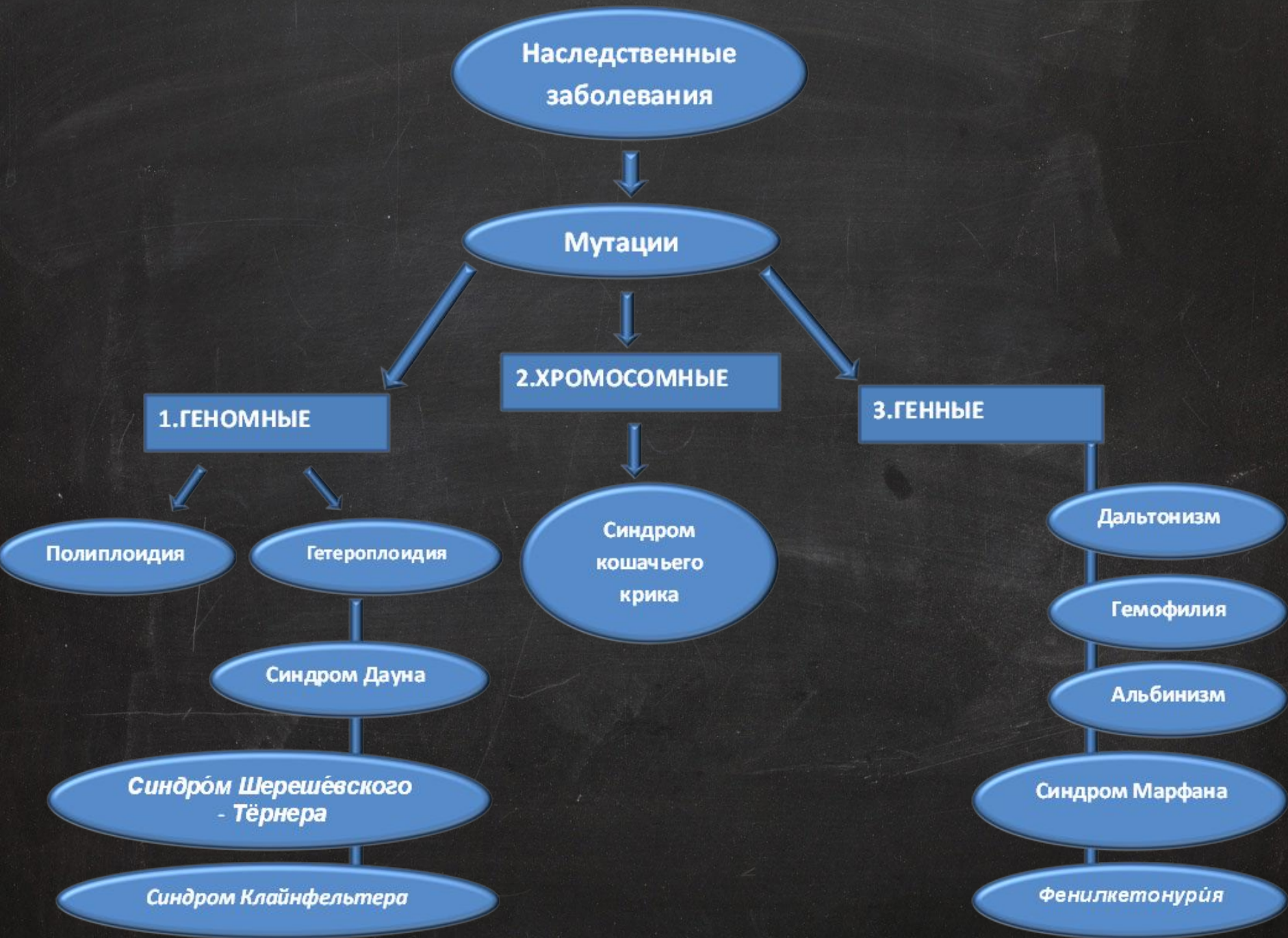
Маниакально-
депрессивный
психоз (мдп)



Хронический
пиелонефрит

Эпилепсия





Наследственные
заболевания

Мутации

1.ГЕНОМНЫЕ

2.ХРОМОСОМНЫЕ

3.ГЕННЫЕ

Полиплоидия

Гетероплоидия

Синдром
кошачьего
крика

Дальтонизм

Гемофилия

Альбинизм

*Синдром Шерешёвского
- Тёрнера*

Синдром Марфана

Синдром Клайнфельтера

Фенилкетонурия

ССЫЛКИ:

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

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-peredayuschiesya-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>

