

Наследственные
заболевания

Хромосомные
болезни

Синдром Шершевского-Тернера

- Мужчина женоподобный
- Умственная отсталость
- $44+XX\gamma=47$ хромосом
- Частота встречаемости $0,02$

хромосомная болезнь, сопровождающаяся характерными аномалиями физического развития, низкорослостью и половым инфантилизмом. При **синдроме Шершевского-Тернера** в большинстве случаев наблюдается абсолютное бесплодие.





Рисунок 14. Больная 14 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Крыловидные складки на шее "голова сфинкса", низкий рост волос



MedUniver.com
ВСЕ ПО МЕДИЦИНЕ...



Синдром Дауна

- Монголоидный разрез глаз;
- Широкая переносица;
- Искривление мизинцев;
- Низкий мышечный тонус;
- Очень подвижные суставы;
- Плоский затылок;
- Открытый рот. Это связано со строением носа, и невозможностью нормально дышать;
- Особое строение носовых пазух;
- Частые проблемы со слухом;
- Слабое зрение.

Дети с **синдромом Дауна** часто болеют пневмониями, тяжело переносят детские инфекции. У них отмечается недостаток массы тела, выражен авитаминоз .

врожденное нарушение развития, проявляющееся умственной отсталостью, нарушением роста костей и другими физическими аномалиями. Это одна из наиболее распространенных форм умственной отсталости; ею страдает примерно 10% больных

Этих малышей считают детьми от Бога. Они зависимы и беззащитны перед жестоким миром. Вырастить их – большой труд, требующий прежде всего огромных духовных сил. Родители таких ребятишек смогли переступить через неприятие общества, стали выше обывательских предрассудков и уверены: их сыновья и дочери – такие же люди, как и все, просто с другим набором хромосом









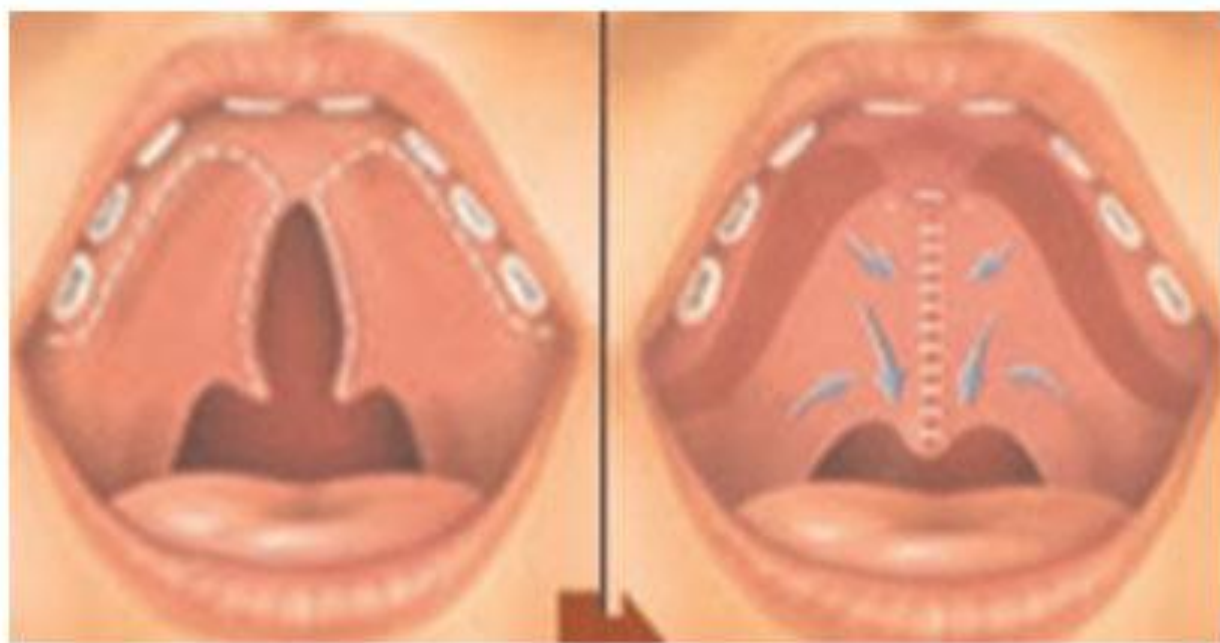
Мать гимнаста Андрея Вострикова, инвалида 1 группы из Воронежа, шестикратного чемпиона Всемирной Специальной Олимпиады в Шанхае, вынуждена собирать пожертвования, прежде всего, через интернет, чтобы сын мог и дальше участвовать в спортивных соревнованиях. Оказывается, спортсменам-олимпийцам с синдромом Дауна не положена государственная поддержка.



«Волчья пасть»

- В основе его лежит аномалия хромосом: лица, страдающие этим расстройством, имеют, как правило, 47 хромосом вместо нормальных 46. Дополнительная хромосома является результатом нарушенного созревания половых клеток
- Незаращение твердого неба
- Уродства на лице
- Пониженная жизнеспособность

Маленькая округлая голова, гладкая влажная отечная кожа, сухие истонченные волосы, маленькие округлые уши, маленький нос, толстые губы, поперечные бороздки на языке, который зачастую высунут наружу, так как не помещается в полости рта. Пальцы короткие и толстые, мизинец сравнительно мал и обычно загнут вовнутрь. Расстояние между первым и вторым пальцами на кистях и стопах увеличено. Конечности короткие, рост, как правило, значительно ниже нормы. Половые признаки развиты слабо, и, вероятно, в большинстве случаев способность к репродукции отсутствует.







S1600

Abdomen

VA4-7

MI 1.1

TIs 0.1

03:03:44 pm







Синдром Патау

- Тяжелые отклонения в развитии
- 47 (лишняя 13- я хромосома)
- 95 % детей умирает в 1-й год жизни



13-трисомия (синдром Патау)

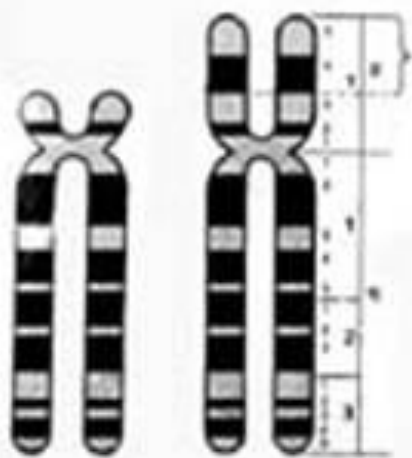


Синдром кошачьего крика

синонимы: болезнь кошачьего крика,
синдром Лежена по имени описавшего
его в 1963 г. французского ученого

является врожденным заболеванием,
характеризующимся задержкой
умственного развития.

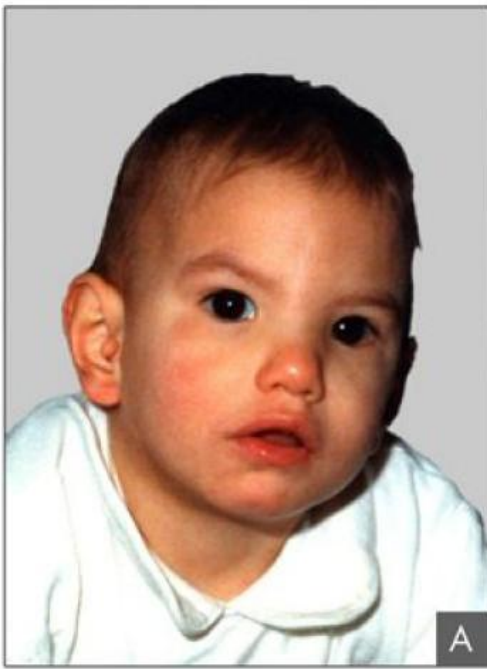
Необычный плач, напоминающий
мяуканье,
нарушение строения гортани, голосовых
связок











Врожденные заболевания (уродства)







а)



б)

Рис. 32.1.1. Боковая расщелина лица (вид спереди - а и сбоку - б).







Наследственные заболевания

Генные болезни

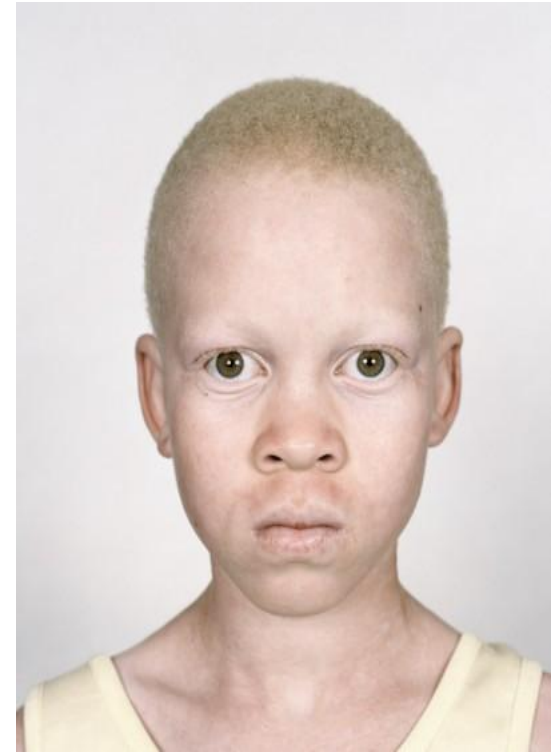
Фенилкетонурия,

фенилпировиноградная олигофрения,
наследственное заболевание из группы
ферментопатий, в основе которого лежит
аномалия аминокислотного обмена
вследствие отсутствия или резкого
снижения
активности фермента и приводящее к
задержке психического развития

Альбинизм

Альбиносы не могут видеть **людей** на расстоянии, им трудно найти знакомого **человека** в переполненной комнате

отсутствие **у людей** и животных пигмента (белизна кожи и волос, бледно-красная радужная оболочка); прирожденно



Гемофилия

- **Гемофилия** - наследственное заболевание, которым страдают только мужчины, хотя носителями дефектного гена являются женщины
- при этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы