



***Генетика и
здоровье человека***

Наследственного заболевания



Генные заболевания
(повреждение генов)

*Хромосомные
заболевания*

(изменение числа и
качества хромосом)



Факторы риска наследственного заболевания

- Родственные браки;
- Пожилые родители;
- Действие тяжёлыми металлами, высокотоксичных веществ;
- Некоторые лекарства;
- Наркотики, алкоголизм;
- Вирусные заболевания во время беременности.



Болезнь «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!



Синдром Шерешевского - Тернера

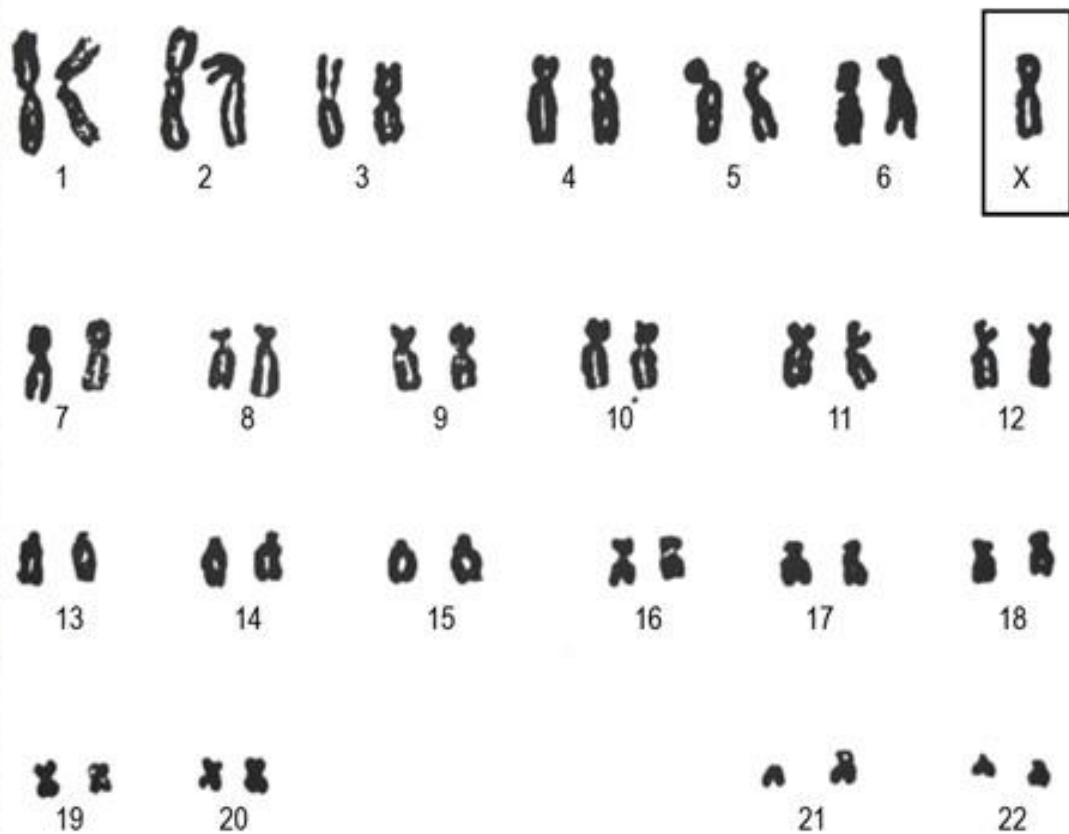
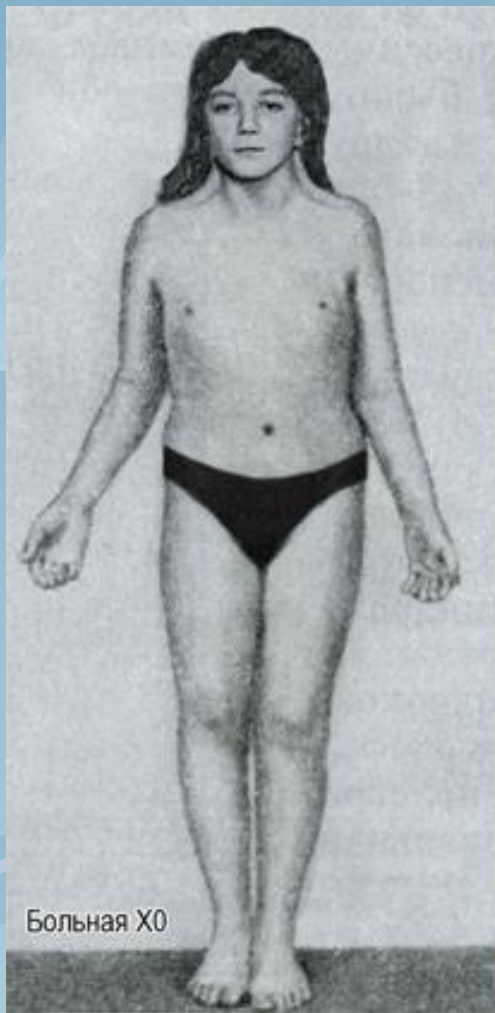
Причины: родственные браки, пожилые родители, наркотики, алкоголизм, вирусные заболевания во время беременности.

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

Последствия: Бесплодие, 50 % - умственная отсталость.

Лечение: Гормон – роста.

Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / X0





downsyndrome.at.ua

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 некоторые лекарства, наркотики, алкоголизм, вирусные заболевания во время беременности.

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

Последствия: Часто смерть.



1



2



3



4



5



6



7



8



9



10



11



12



13

14

15



16

17

18



19

20



21

22



X



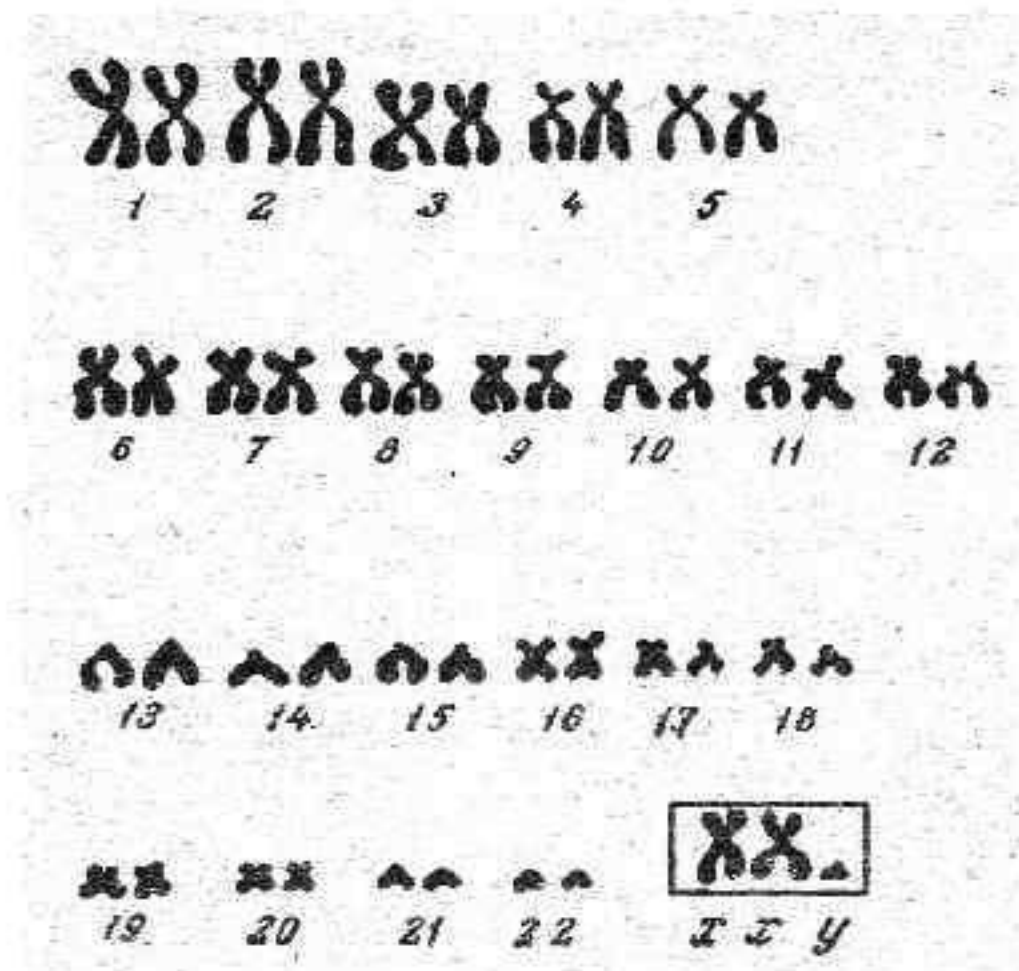
Синдром Клайнфелтера

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, дебильность.

47, XXY – кариотип больного с синдромом Клайнфельтера



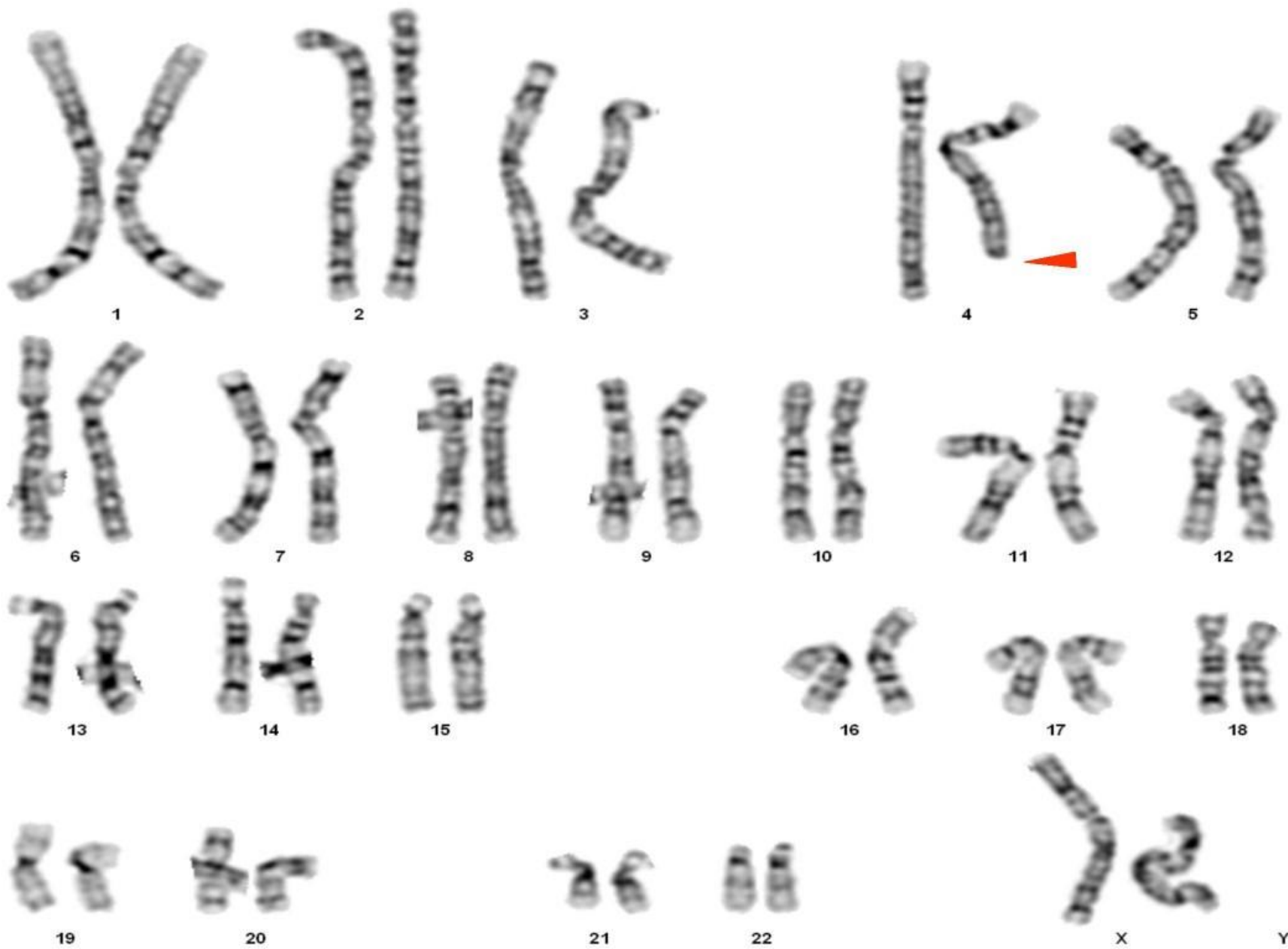
Синдром Вольфа - Хиршхорна

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.



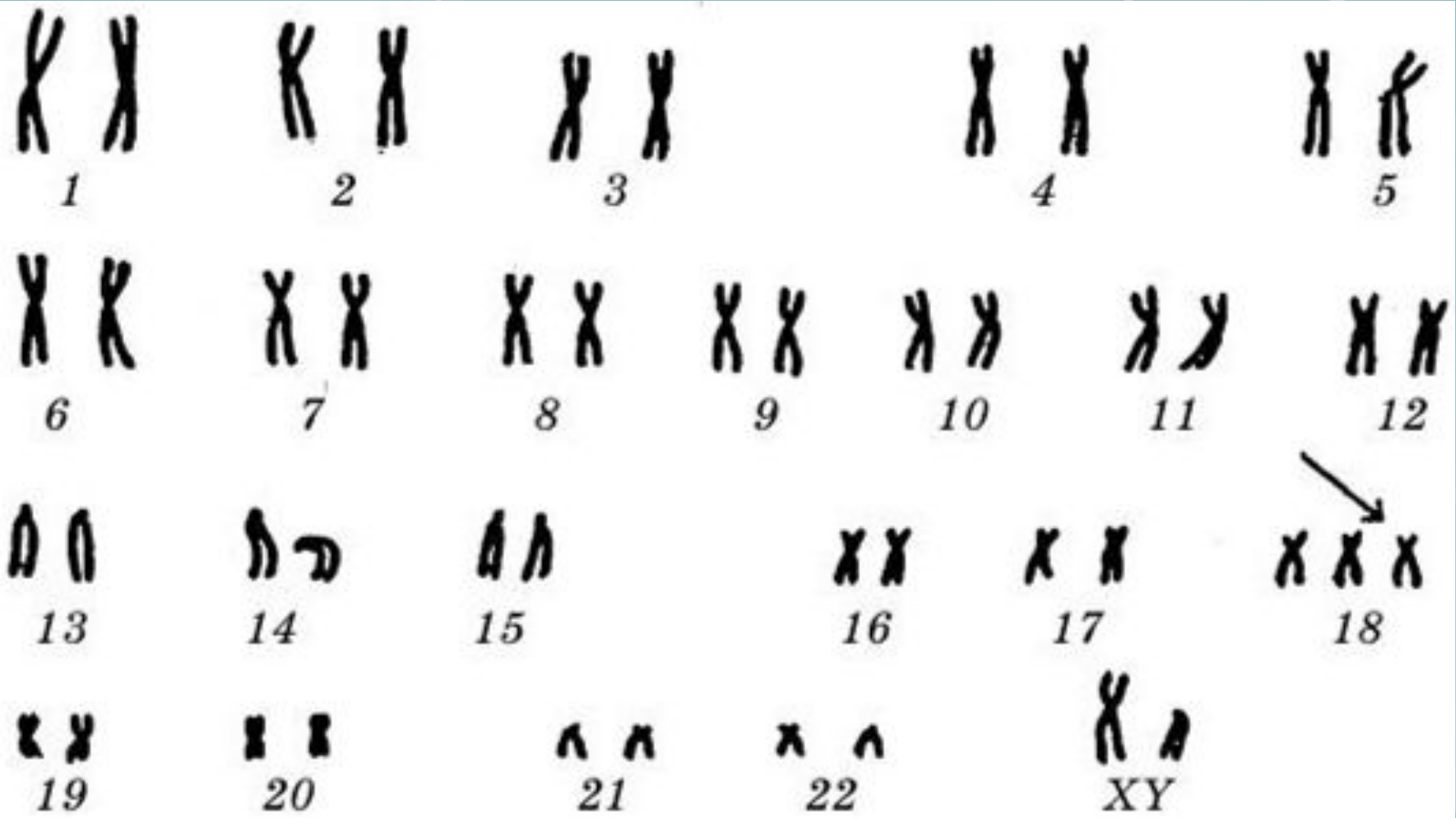


Синдром Эдвардса

Причина: рождаются у пожилых матерей. Причиной заболевания является наличие дополнительной 18-й хромосомы.

Симптомы: низкий рост, маленький вес, аномалии мозгового и лицевого черепа, нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие. Глазные щели узкие и короткие. Наружный слуховой проход сужен, иногда отсутствует.

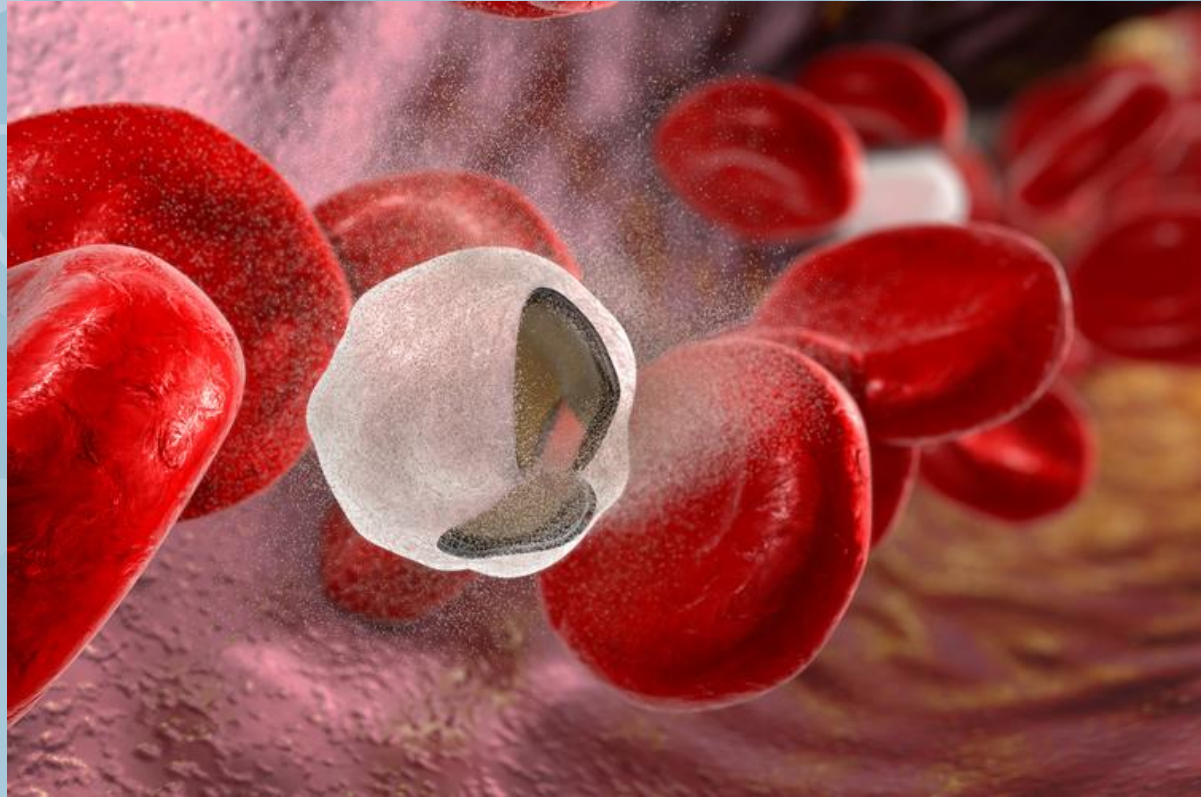
Последствия: Дефекты внутренних органов, лица и тела.

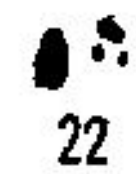
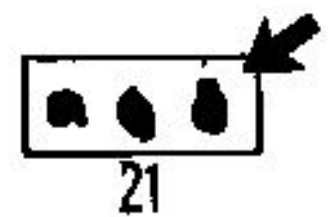
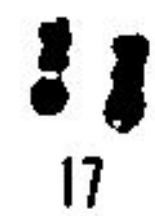
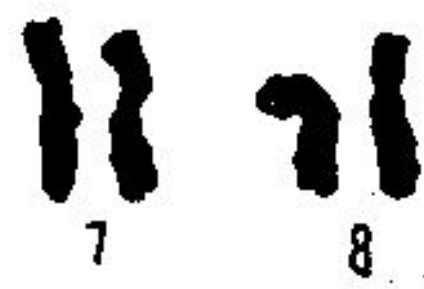
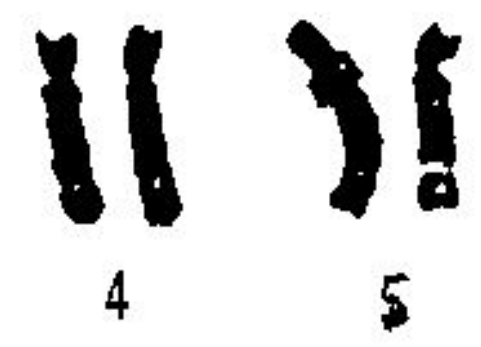




Гемофилия (белокровие)

- Причина:
недостаточное
количество
факторов
свертывания
крови;
- Признак –
рецессивный,
болеют только
мужчины.





Генные заболевания

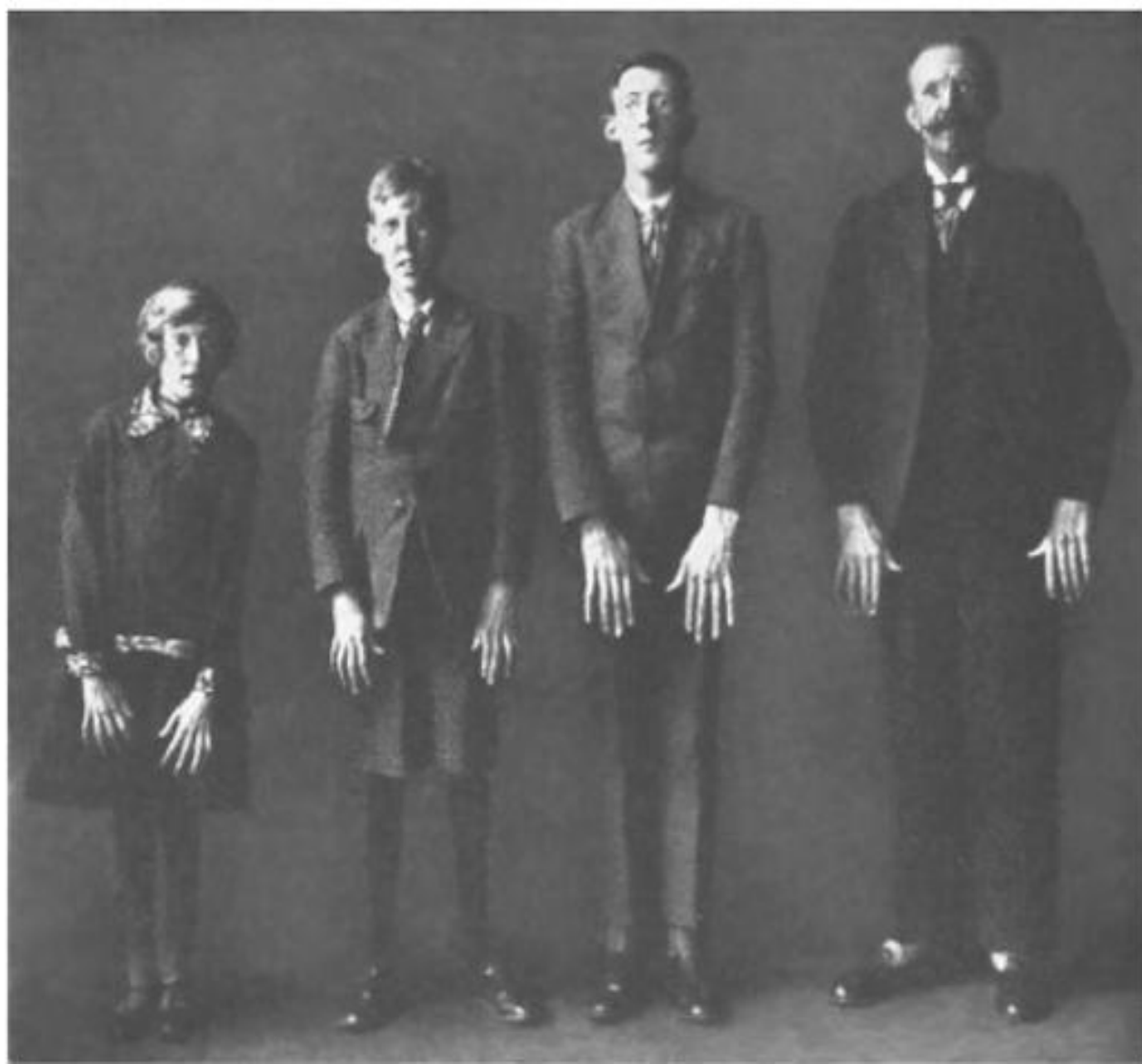


Синдром Марфина

Причина: мутация происходит в соединительном белке – фибриллине.

Признаки: высокий рост, длинные конечности, сильно растяжимая соединительная ткань.

Семья с синдромом Марфана



Альбинизм

Причина: нарушение образования пигмента меланина.

Признаки: врожденное отсутствие пигментации кожи, роговицы глаза.





Полидактилия

Причина:

наследственный
дефект.

Признаки: увеличение
количества пальцев.

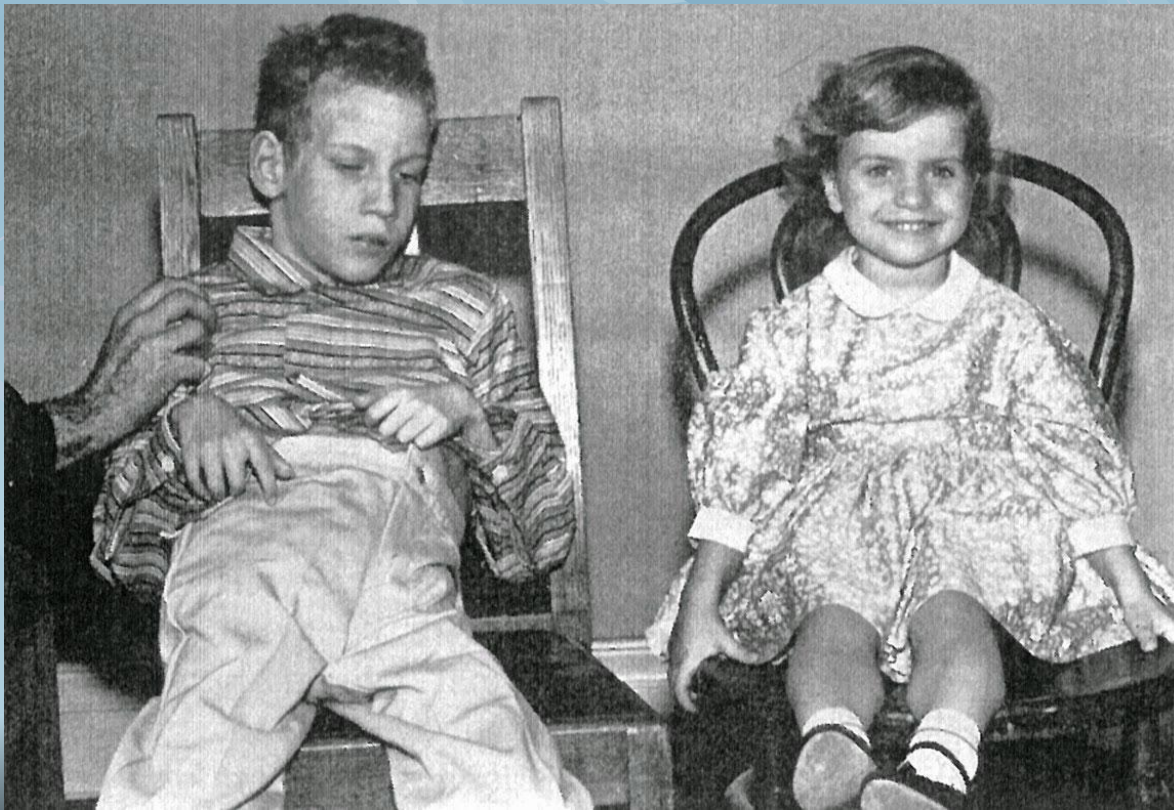
Устранение возможно
только
хирургической
операцией.



Фенилкетонурия

Причина: нарушение обмена аминокислоты – фенилаланина.

Признаки: судорожные припадки, судороги.



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