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

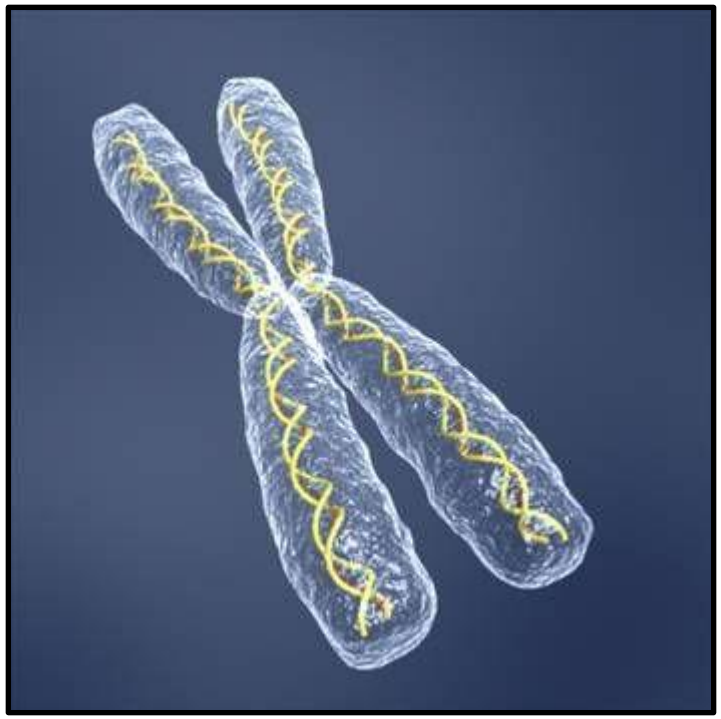
Болезни, обусловленные мутацией в одном гене

Хромосомные синдромы

Моногенные болезни

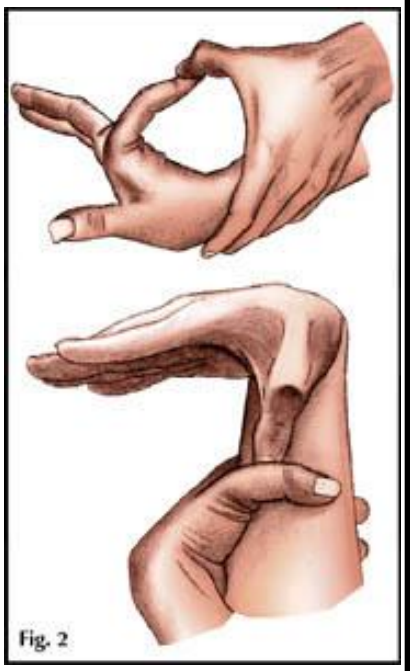
Мультифакториальные заболевания

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

не усваивается

Нарушается образование гормонов: адреналин, норадреналин, тирозин

БОЛЕЗНЬ АЛЬЦГЕЙМЕРА – НЕДУГ СТАРОСТИ

мутации в генах

↓

гибель нейронов

↓

слабоумие

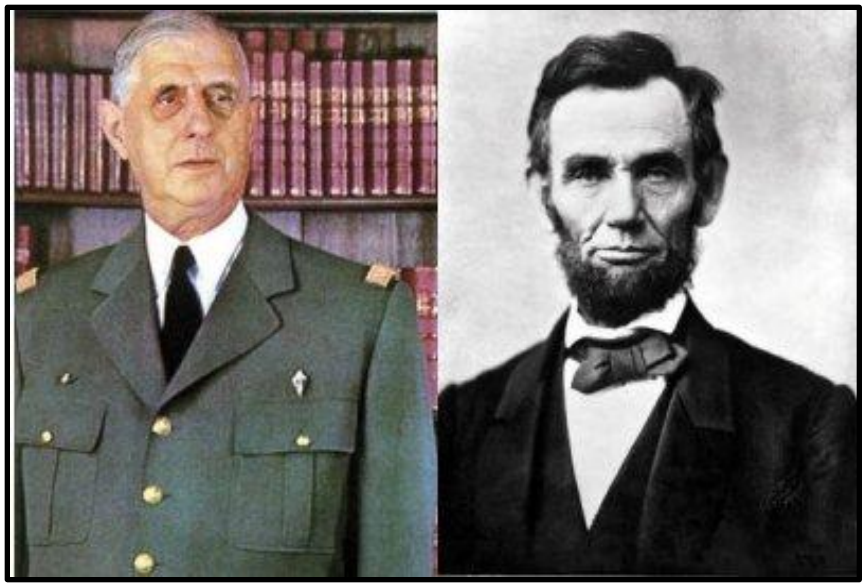
- ПРОЯВЛЯЕТСЯ У ЛЮДЕЙ В ВОЗРАСТЕ 60 – 80 ЛЕТ
- БОЛЬНОЙ НЕ ПОМНИТ НЕДАВНИЕ СОБЫТИЯ
- ТЕРЯЕТ СПОСОБНОСТЬ ВЫПОЛНЯТЬ ПРИВЫЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ (одеваться, причесываться, принимать пищу)
- ПОСТЕПЕННО ЗАБЫВАЕТ СВОЕ ИМЯ,ПЕРЕСТАЕТ УЗНАВАТЬ БЛИЗКИХ

Известные люди с синдромом Марфана

Эхнатон

Н. Паганини

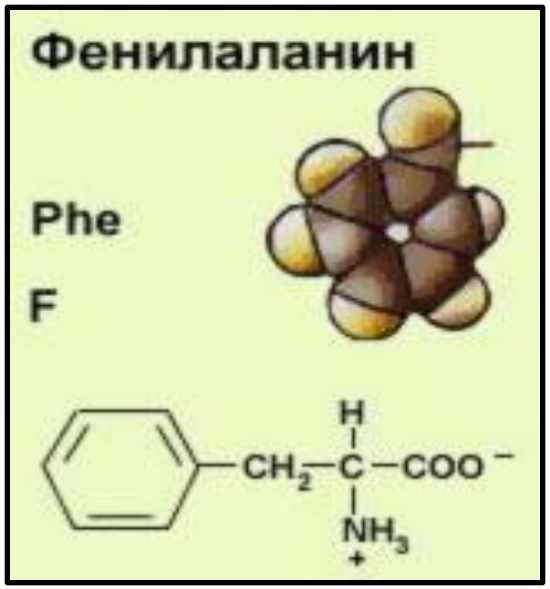
Ш. де Голль А. Линкольн

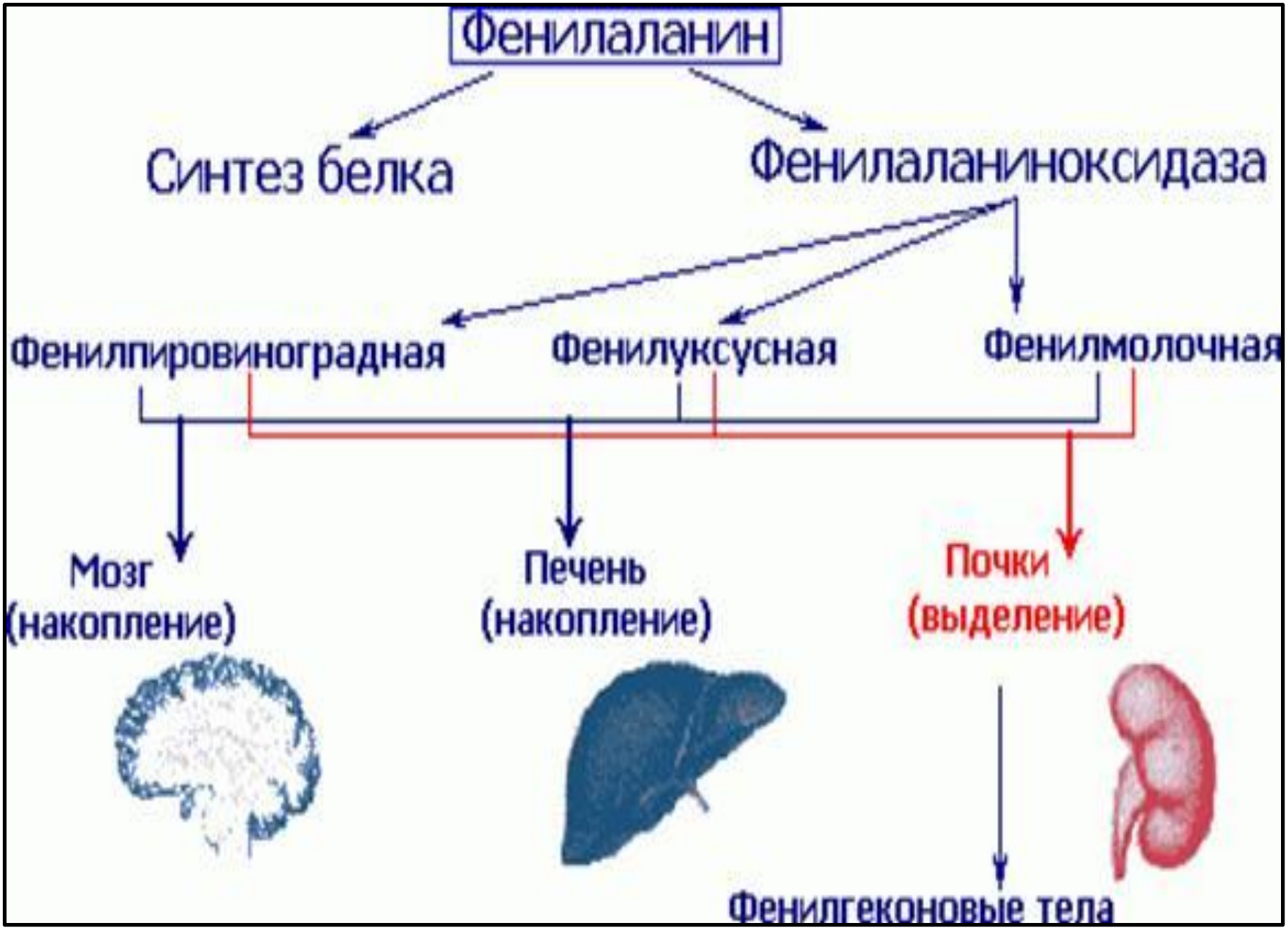


Фенилкетонурия

- наследственное заболевание группы , связанное с нарушением метаболизма аминокислот,

главным образом фенилаланина.



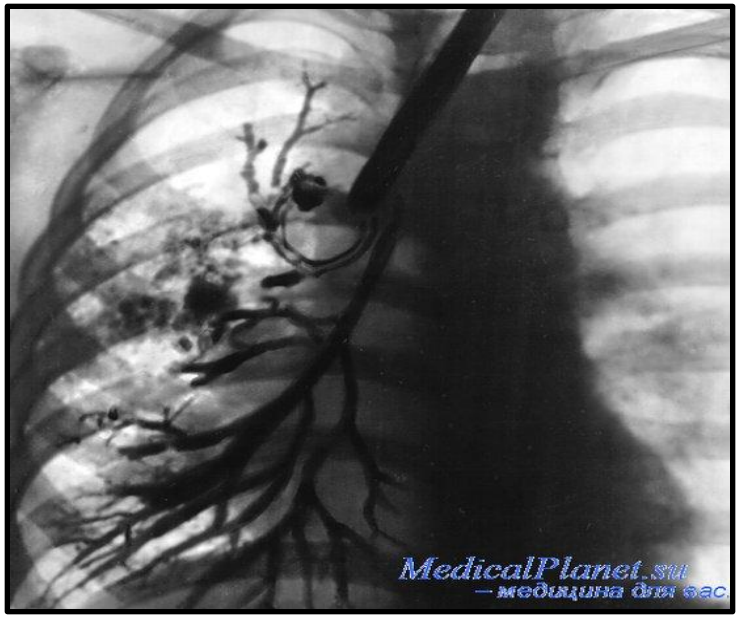

Фенилаланин
Синтез белка
Фенилаланиноксидаза
Фенилпировиноградная
Фенилуксусная
Фенилмолочная
Мозг
(накопление)
Печень
(накопление)
Почки
(выделение)
Фенилгеконовые тела

Запрещено!!!

СЛАБОУМИЕ!!!

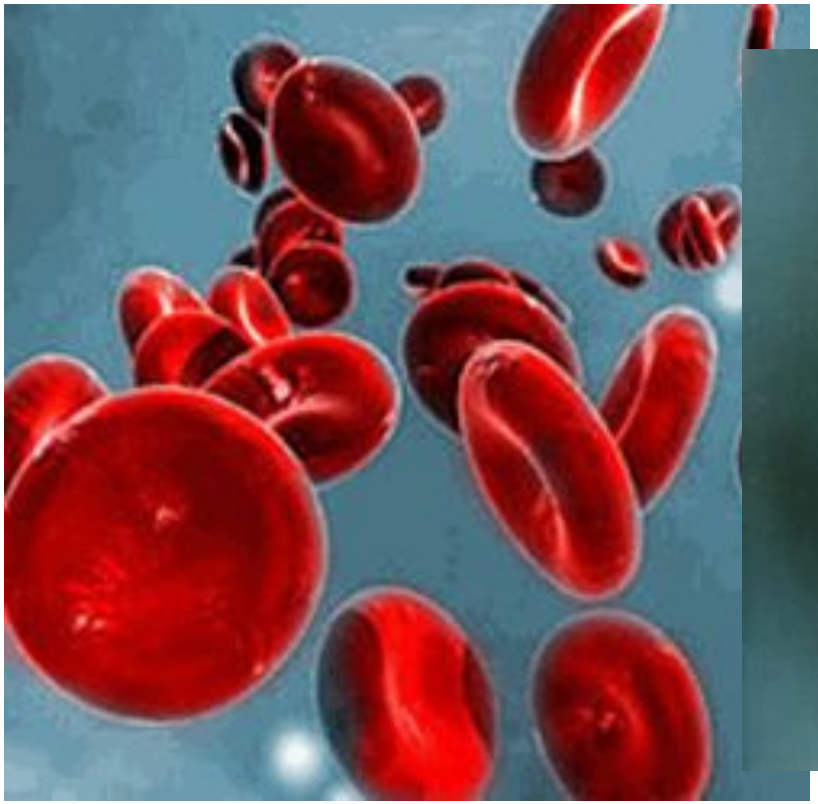
Муковисцидоз

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



Дальтонизм

Гемофилия



Суставы больного гемофилией

17 апреля - День гемофилии

Каковы методы лечения гемофилии?

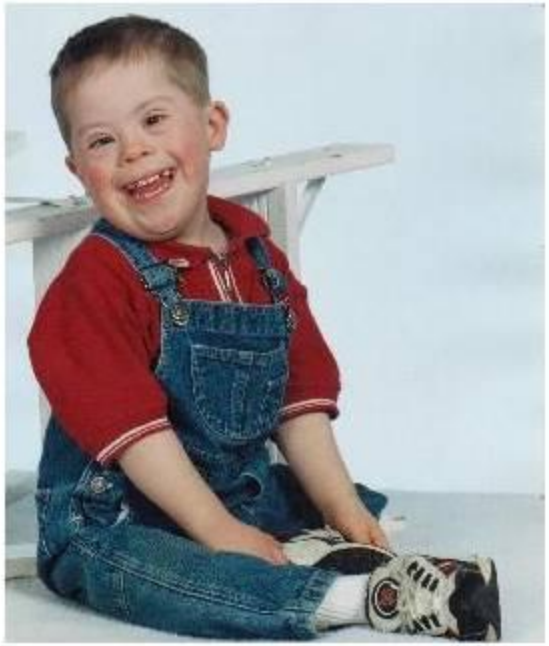
Может ли жить полноценной жизнью больной гемофилией?

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

Заячья губа

Волчья пасть

Профилактика наследственных заболеваний

Исключение родственных браков

Медико-генитическое консультировнаие

Спасибо