

Генные болезни



ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

- Редкое наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. При несоблюдении низкобелковой диеты сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития (фенилпировиноградной олигофрении). Одно из немногих наследственных заболеваний, поддающихся успешному лечению.

ПСИХИЧЕСКОЕ СОСТОЯНИЕ

- Фенилкетонурия сопровождается глубокой степенью умственной отсталости, обычно идиотией или имбецильностью. Могут наблюдаться явления эхопраксии (повторение движений окружающих) и эхолалии (повторение речи). Для больных фенилкетонурией характерна вялость с редкими вспышками злобы и раздражительности. Нарушено понимание речи и звукопроизношение.

ФИЗИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ

- - дети белокурые со светлыми глазами
- - часто отмечаются экзема, дерматиты



Т

НЕВРОЛОГИЧЕСКАЯ СИМПТОМАТИКА

- Эп
- На
- Пл



СЕРПОВИДНО-КЛЕТОЧНАЯ АНЕМИЯ

- Наследственная гемоглобинопатия, связанная с таким нарушением строения белка гемоглобина, при котором он приобретает особое кристаллическое строение - так называемый гемоглобин S.



Симптомы анемии

Красный цвет =
тяжёлая анемия

Глаза
- Пожелтение

Кожа
- Бледность
- Холодность
- Пожелтение

Дыхательные
- Затруднённое
дыхание

Мышечные
- Слабость

Кишечные
- Изменение
цвета стула

Центральные
- Усталость
- Головокружение
- Обморок

Сосуды
- Низкое АД

Сердце
- Сердцебиение
- Учащенный пульс
- Боль в груди
- Стенокардия
- Сердечный приступ

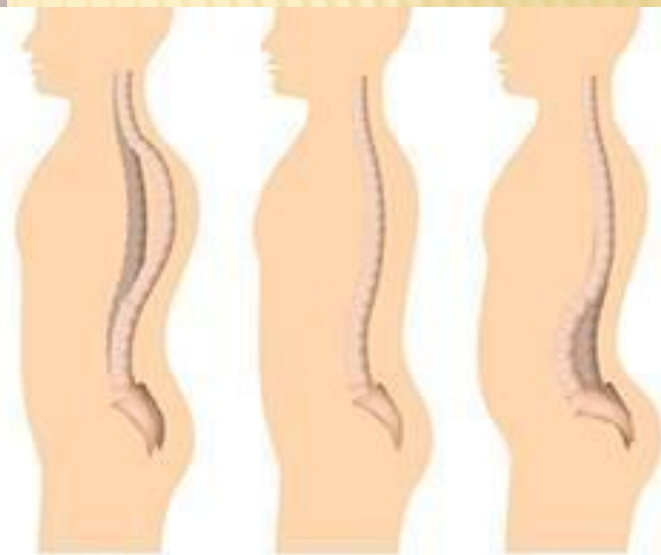
Селезёнка
- Увеличение



□ В р
вы,
2-3
Ра
ане
сус
и с

ИИ
о
лет.
ной
оте

ИТИЯ СКЕЛЕТА:



Кифоз Нормально Лордоз

енения в эпифизах,
костей.

АЛЬБИНИЗМ



тирозиназов.

Т



ПОДАГРА



ПОДАГРА

Разрушение кости

Отложение солей
мочевой кислоты

Воспаленная
оболочка
сустава



Й

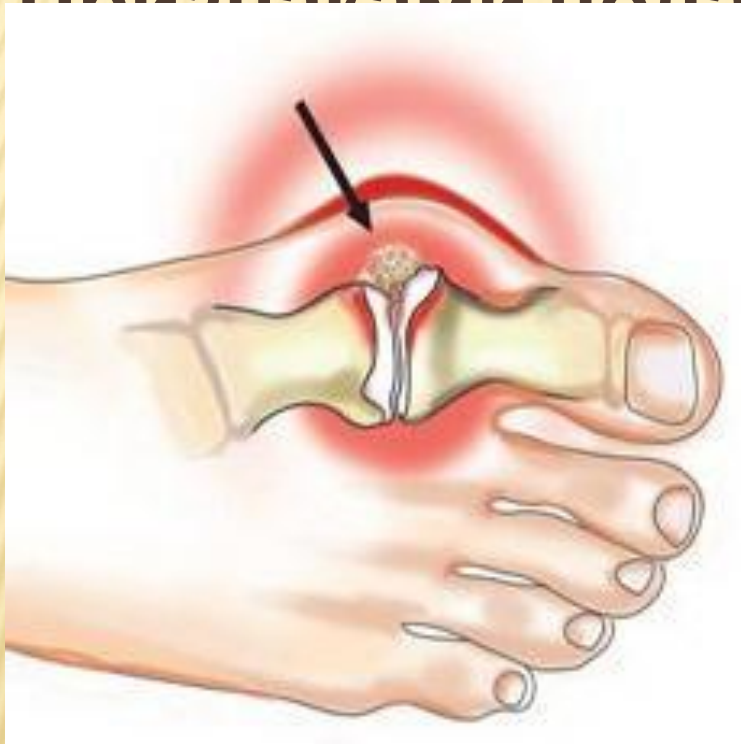
□ О
П
П
В
Н
П
Н
О
О
П
К



к
де
льца
ычно
ли
ой

ава,

Признаками подагры является появление



интенсивную боль.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ