

# 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

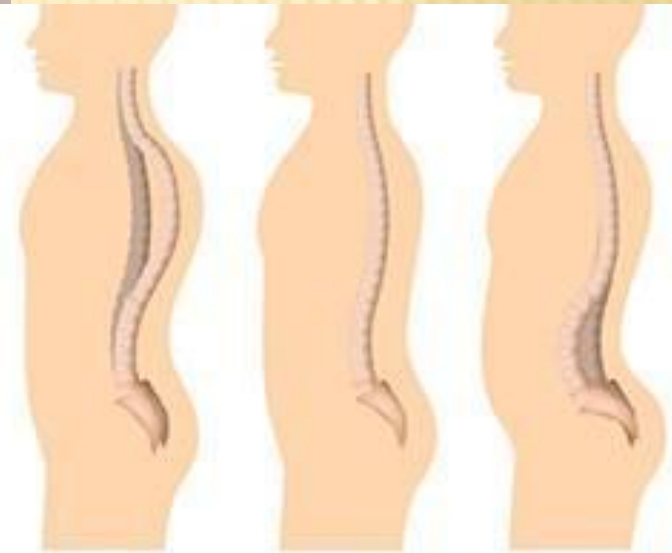
**Селезёнка**  
- Увеличение



□ 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

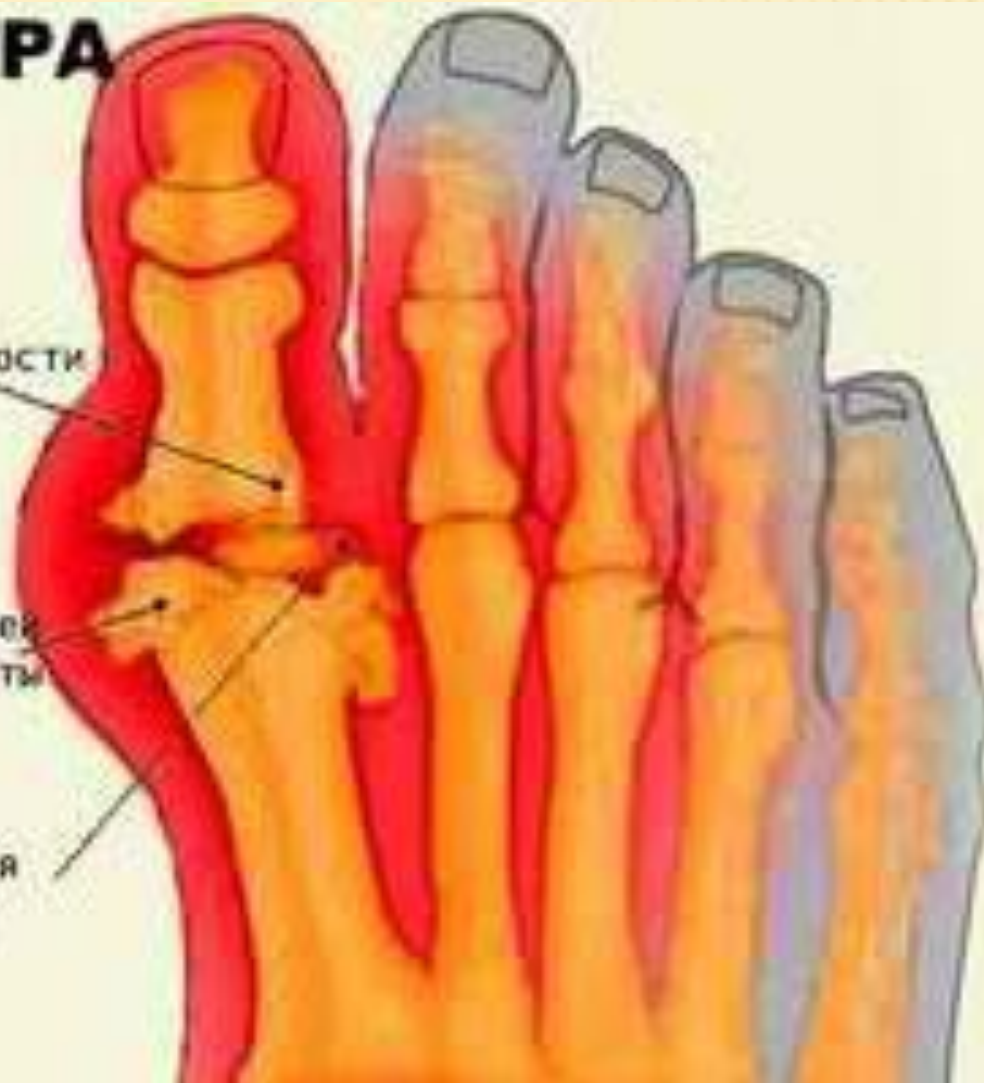


## ПОДАГРА

Разрушение кости

Отложение солей  
мочевой кислоты

Воспаленная  
оболочка  
сустава



Й

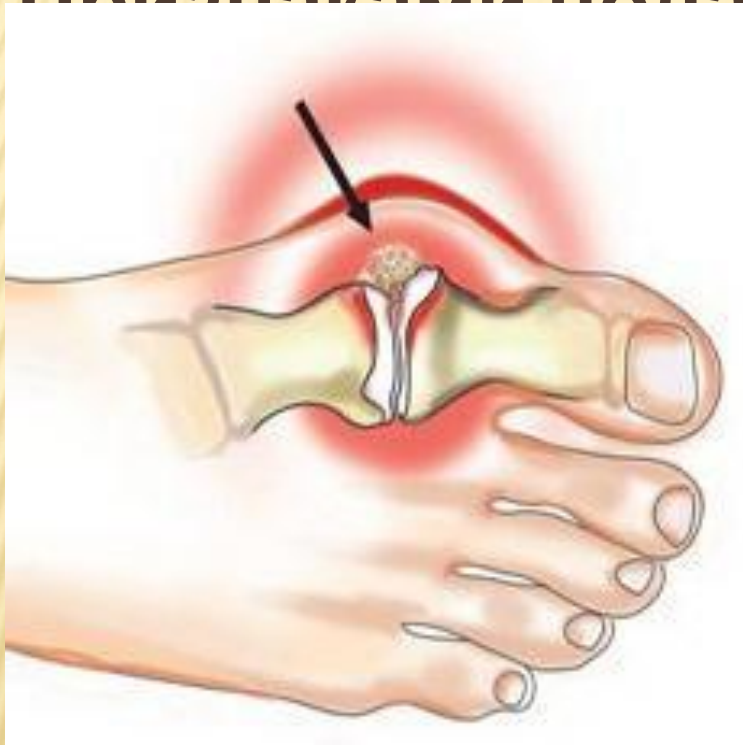
□ О  
П  
П  
В  
Н  
П  
Н  
О  
О  
П  
К



к  
де  
льца  
ычно  
ли  
ой

ава,

Признаками подагры является появление



интенсивную боль.

---

**СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ**