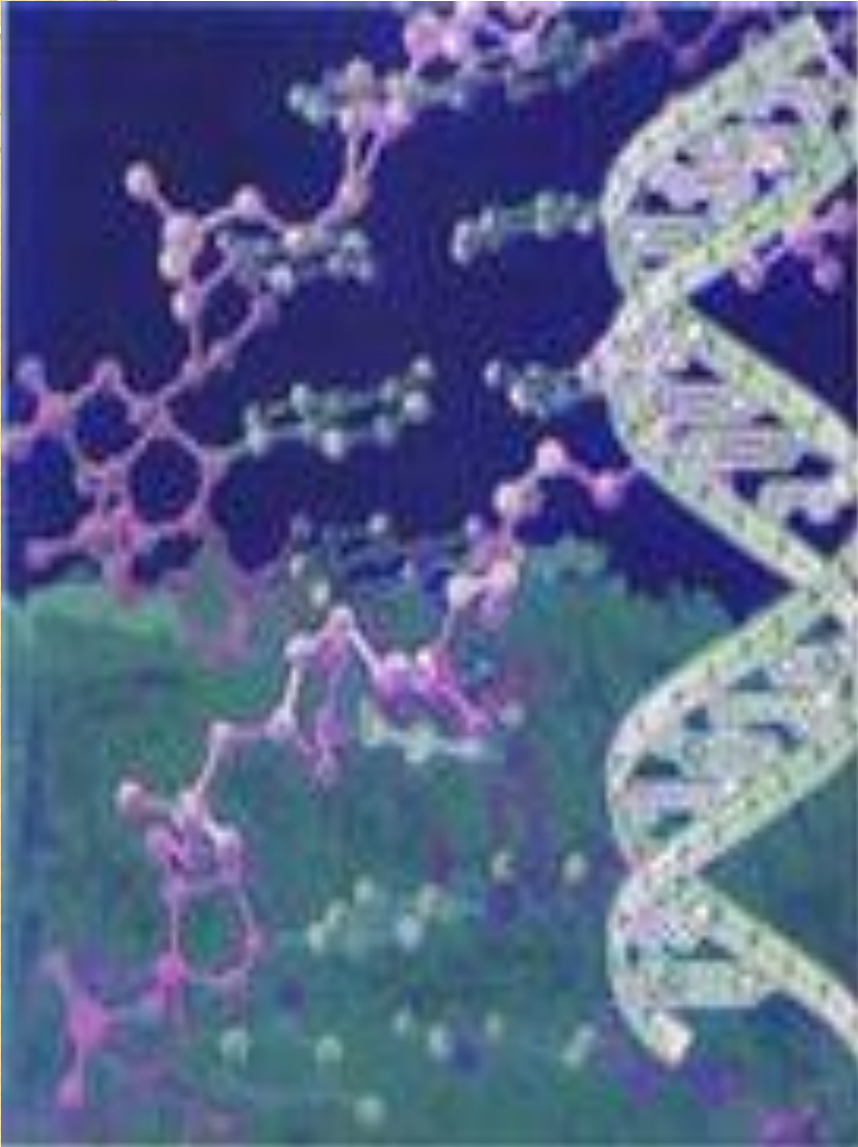


Наследственные заболевания



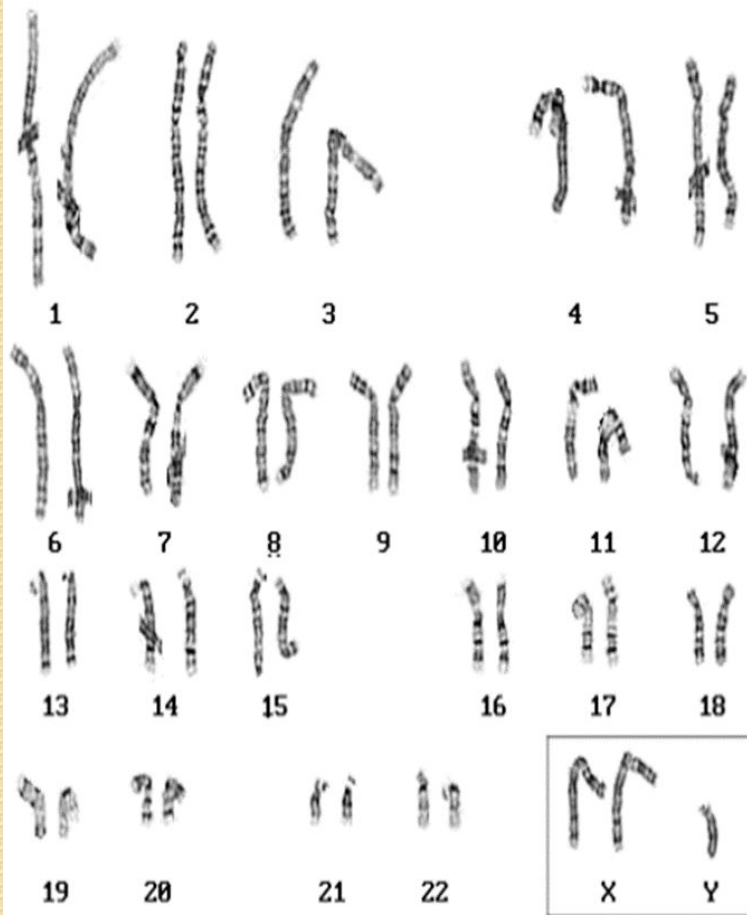
1. **Мастюкова, Е.М. Основы генетики: Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии : учеб. пособие / Е.М. Мастюкова, А.Г. Московкина / под ред. В.И. Селиверстова, Б.П. Пузанова – М. : ВЛАДОС, 2003. – 368 с.**
2. **Асанов, А.Ю. Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей : учеб. пособие / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, С.А. Морозов ; под ред. А.Ю. Асанова. – М. : Академия, 2003. – 224 с.**

Наследственные заболевания



**это заболевания,
причиной которых
являются мутации**

Типология наследственных заболеваний (НЗ)



Karyotype: 47,XXY

1. НЗ, причиной которых является хромосомная мутация,
2. НЗ, причиной которых является генная мутация,
3. Болезни с наследственной предрасположенностью:
 - а. Этиологический фактор – генная мутация,
 - б. Этиологический фактор – средовой,
4. Любая болезнь (имеет генетически обусловленную специфику)

Хромосомные болезни (аномалии аутосом)



**Синдром Дауна
(трисомия по 21 паре)**



**Синдром Патау
(трисомия по 13 паре)**



**Синдром Лежена
(делеция короткого плеча
хромосомы 5 пары)**

Общая характеристика

- При нарушениях в системе аутосом, нарушения, как правило, комплексные и более тяжелые.
- Чаще носят непрогрессирующий характер.
- Многие формы являются нежизнеспособными.
- Рано диагностируются но лечение только симптоматическое.

Синдром Дауна



Хромосомные нарушения

Общая характеристика

- Обычно проявляются в виде нарушений отдельных видов обмена (белковый, жировой, углеводный) .
- Чаще носят прогредиентный характер.
- Типичные проявления частично сглаживаются при ранней диагностике и раннем начале лечения.

ФКУ

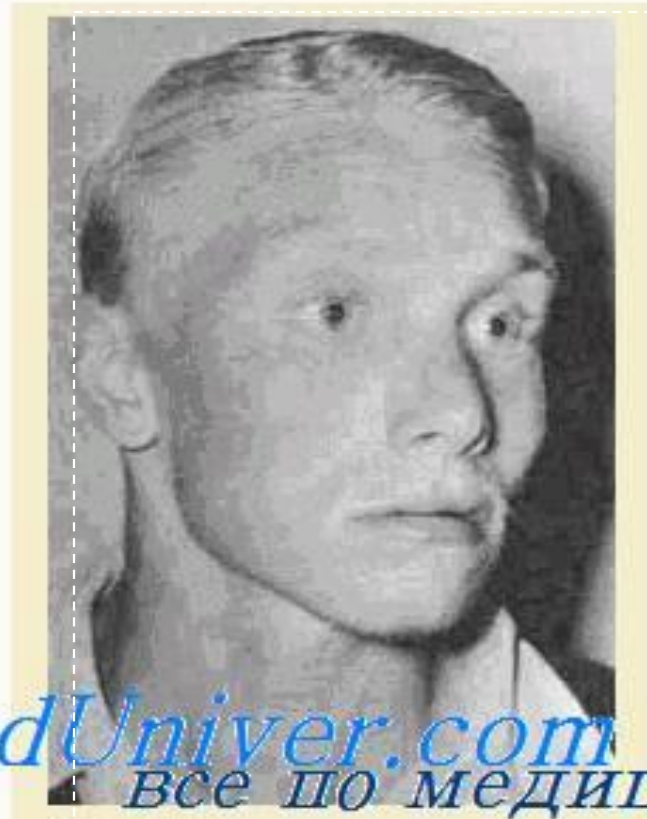


Рис. 12.8
Больной с фенилкетонурией.
Слабая пигментация кожи, волос,
радужной оболочки глаз,
умеренная степень олигофрении

Генные нарушения

Фенилкетонурия

- **Фенилкетонурия (ФКУ)** - тяжелое наследственное заболевание, наступающее вследствие врожденного дефекта фермента, отвечающего в организме человека за нормальный обмен фенилаланина (одной из незаменимых аминокислот, входящих в состав белка).
- При заболевании нарушаются обменные процессы, особенно важные для развивающегося мозга ребенка. В крови и других жидкостях организма накапливается в большом количестве фенилаланин и повышено образуются такие вещества как фенилпировиноградная, фенилмолочная и фенилуксусная кислоты, которые выделяются в повышенных количествах с мочой. Следствием нарушенного обмена в мозге является тяжелое психическое недоразвитие. Если не предпринято своевременное лечение, то больные на всю жизнь остаются глубокими инвалидами.
- Поступающий в организм фенилаланин идет на построение белковой цепи или превращается в тирозин. Отсутствие в печени фермента фенилаланингидроксидазы препятствует нормальному превращению фенилаланина пищи в тирозин. Поэтому фенилаланин используется лишь при синтезе белка, а избыток накапливается в клетках печени и попадает в кровотоки, где количество фенилаланина является токсичным для клеток мозга. Почки не справляются с его реабсорбцией, в результате чего он выводится с мочой. Именно наличие этого фенилкетона в моче дало основание назвать соответствующее патологическое состояние фенилкетонурией.

Основные признаки НЗ:

- Семейный характер накопления случаев заболевания,
- Хронический, прогрессирующий или рецидивирующий характер (4 варианта),
- Множественность (полисистемность) нарушений,
- Наличие дисплазий и врожденных пороков развития,
- Резистентность к терапии.





СПАСИБО