

# Врожденные и наследственные патологии

Подготовила презентацию  
Студентка 1 курса , 3 группы  
Марченко Дарина

- К настоящему времени описано свыше **3500** наследственных болезней. Около **5-5,5%** детей рождаются с наследственной или врожденной патологией. Половина спонтанных аборт обусловлена генетическими причинами.

# Врожденные болезни

- **Врождённые болезни** - это группа заболеваний и патологических состояний, возникновение которых связано с нарушением процессов развития организма на различных этапах его формирования в антенатальном периоде.

○ Термин «наследственные болезни» и «врожденные болезни» не являются синонимами, так как врожденные болезни ( проявляющиеся с момента рождения) могут быть обусловлены как наследственными, так и тератогенными факторами (сифилис, краснуха). В тоже время не все наследственные болезни являются врожденными ( вероятность, их около 50%). Некоторые болезни проявляются в детском возрасте ( миопатия Дюшенна, гемофилия) , другие в зрелом (миотоническая дистония, хорей Гентингтона) и даже в пожилом (болезнь Альцгеймера)

# Врожденные патологии

- «Патоло́гия» — раздел медицинской науки, изучающий болезненные процессы и состояния в живом организме. Состоит из патологической анатомии, изучающей изменения в строении органов и тканей, вызванные болезненными процессами

# АУТОСОМНО-ДОМИНИРУЮЩИЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

- 1. Болезнь встречается в каждом поколении родословной.
- 2. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
- 3. Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.
- 4. Возможны случаи, когда болезнь носит стерных характер (неполная пенетратность гена).

# Микросомия

- Синдром первой жаберной дуги.
- Клинические признаки: односторонняя аномалия ушной раковины и гипоплазия нижней челюсти; аномалии глаз; лицо асимметрично; нарушение прикуса.
- Популяционная частота неизвестна.



# Синдром Робинова

] Впервые описан в 1969г.

] **Клинические признаки:**

Необычное строение лица, умеренная карликовость, гипоплазия половых органов, макроцефалия, эпикант, короткий нос, вывих бедра, аномалии ребер.

] **Популяционная частота неизвестна**





# Остеогинез

- Клинические признаки: повышенная ломкость трубчатых костей, ребер и ключиц при минимальной травме, деформация конечностей, голубые склеры глаз, «янтарные зубы», треугольное лицо, «рыбьи позвонки».
- Популяционная частота - 7,2:10 000



Поздняя форма  
Деформация  
скелета у  
мальчика 14  
лет

# Гипертрихоз «люди-волки»

□ Клинические признаки:  
чрезмерный рост волос на  
всех частях тела, кроме  
ладоней и подошв. Со  
средних веков  
зарегистрировано только **50**  
случаев конгенитального  
гипертрихоза. Других  
отклонений нет.

□ Популяционная частота  
неизвестна



# Аутосомно-рецессивный тип наследования

- 1. Больной ребенок рождается у клинически здоровых родителей.
- 2. Болеют братья и сестры.
- 3. Оба пола поражаются одинаково.
- 4. Чаще встречается при кровно-родственных браках.
- 5. Если больны оба супруга, то все дети будут больны.

# Синдром Нунан

Впервые описан в 1928г.

**Клинические признаки:** Эпикант, низко посаженные уши, нарушение прикуса, антимонголоидный разрез глаз, аномалии грудной клетки, низкий рост, пороки сердца, умственная отсталость.

Популяционная частота неизвестна.



# Хромосомные болезни

- 1. Хромосомные заболевания связаны с аномалиями числа или структуры хромосом.
- 2. Для них характерно: малый рост и вес при рождении; черепно-лицевые дисморфии; умственная отсталость.
- 3. Только 3-5% наследуются.

# Родословная с X-сцепленным типом наследования.

- 1. Болеют только мальчики по линии матери.
- 2. Больной мужчина не передает заболевание, но все его дочери являются носительницами.
- 3. В браке женщины-носительницы с больным мужчиной 50% дочери и 50% сыновей больны.

# Черепно-лицевое дублирование

врожденная патология, при которой части или все лицо дублируются на голове.

Популяционная чистота: 1:15 000



# Нейрофиброматоз первого типа

Нейрофиброматоз  
первого типа — самое  
распространённое  
наследственное заболевание,  
предрасполагающее к  
возникновению опухолей у  
человека.





**Спасибо за  
внимание)**