

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, хорea 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:**

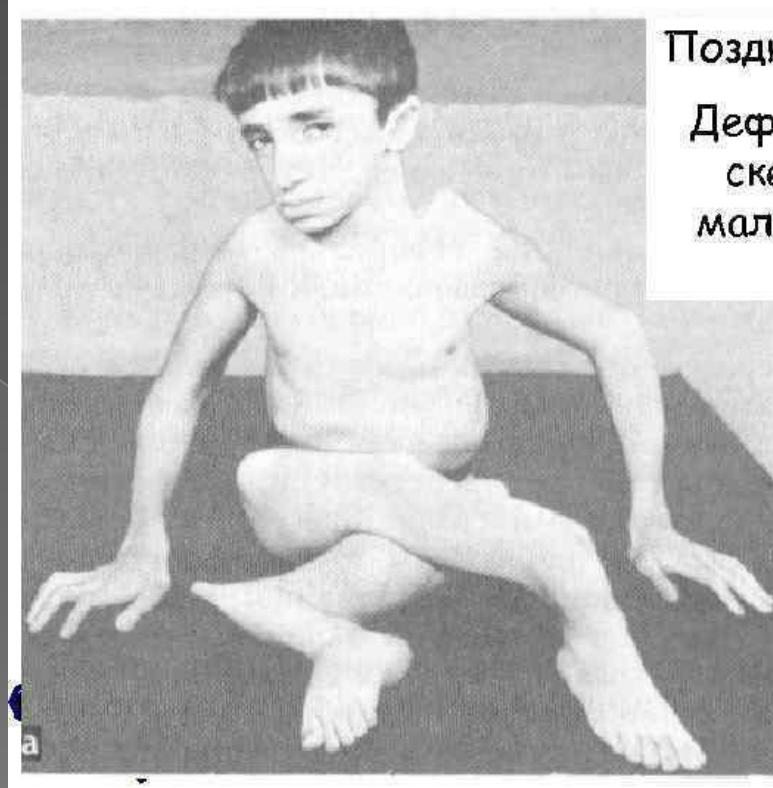
Необычное строение лица, умеренная карликовость, гипоплазия половых органов, макроцефалия, эпикант, короткий нос, вывих бедра, аномалии ребер.

] **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)**