

ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

Презентацию подготовила
студентка
стоматологического
факультета ,30103 группы
Рукман Анастасия

ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

- Генные болезни – это разнообразная по клиническим проявлениям группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК или мутаций на генном уровне.
- Общая частота генных болезней в популяциях людей – 2 - 4%.
- В настоящее время описано более 5 тысяч таких наследственных болезней.

ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

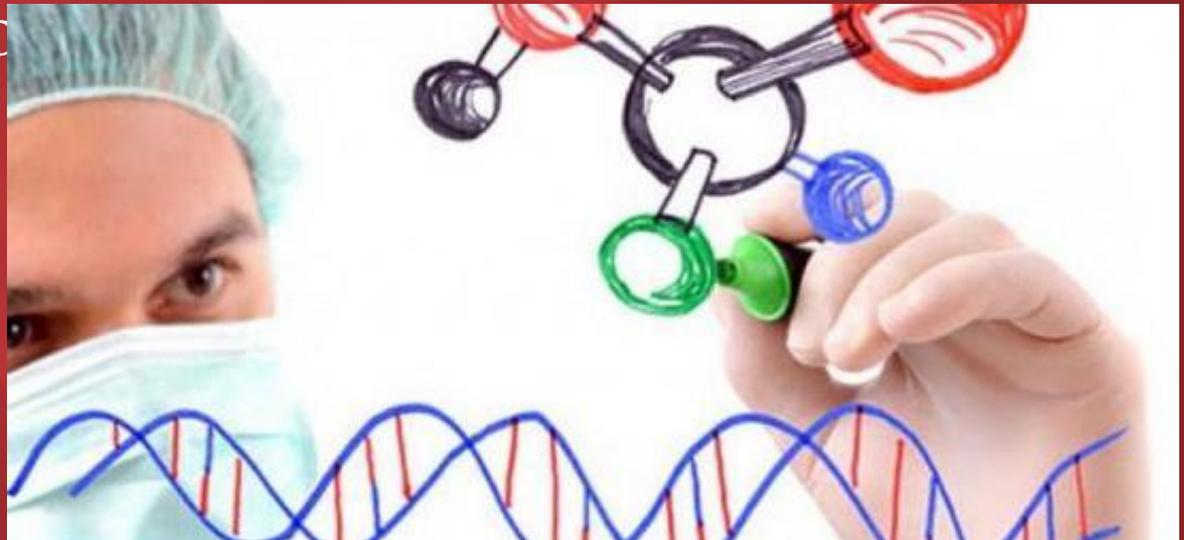
- Большинство генных патологий обусловлено мутациями в структурных генах, осуществляющих свою функцию через синтез полипептидов - белков.
- Любая мутация гена ведет к изменению структуры или количества белка.

Особенности генных болезней

- Клинические проявления генных болезней, тяжесть и скорость их развития зависят от особенностей генотипа организма, возраста больного, условий внешней среды и других факторов.
- Особенностью генных болезней является их гетерогенность.

ВОЗМОЖНЕ ВАРИАНТЫ МУТАЦИИ ГЕНА :

- синтез аномального белка;
- выработка избыточного количества генного продукта;
- отсутствие выработки первичного белка ;
- выработка уменьшенного количества генного продукта



Классификация генных болезней

- 1) болезни аминокислотного обмена;
- 2) наследственные нарушения обмена углеводов;
- 3) болезни, связанные с нарушением липидного обмена;
- 4) наследственные болезни пуринового и пиримидинового обмена;

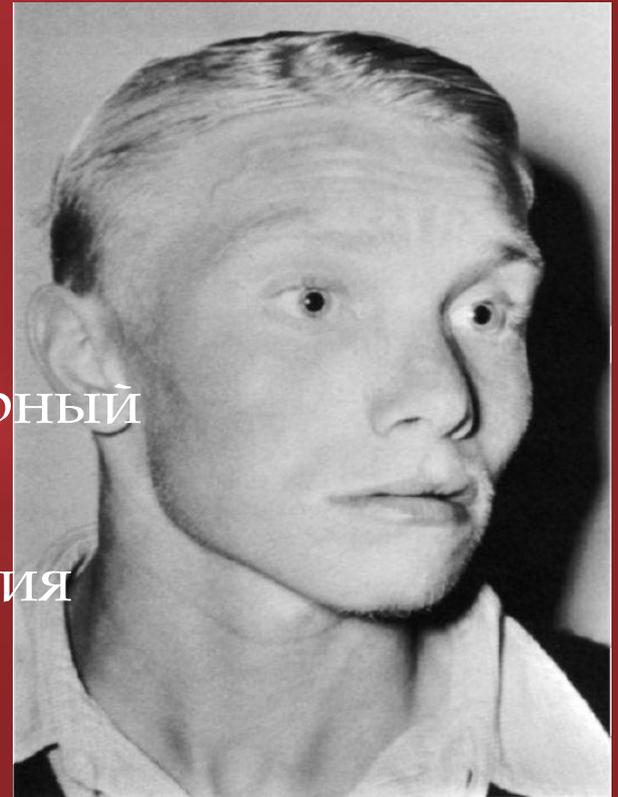
- 5) болезни нарушения обмена соединительной ткани
- 6) наследственные нарушения гема - и порфирина.
- 7) наследственные болезни обмена металлов;
- 8) наследственные синдромы нарушения всасывания в пищеварительном тракте.

Болезни аминокислотного обмена

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

Клинические признаки заболевания:

- ▣ повышенная возбудимость,
- ▣ судорожный синдром
- ▣ склонность к дерматитам
- ▣ моча и пот больных имеют характерный «мышинный» запах
- ▣ судорожные припадки и олигофрения



Альбинизм

Клинические
признаки:

- ▣ характерна
обесцвеченность кожи
- ▣ Кожа больных розово-
красная
- ▣ Волосы белые или
желтоватые.
- ▣ Радужка серо-голубого
цвета.



Нарушение обмена углеводов

▣ ГАЛАКТОЗЕМИЯ

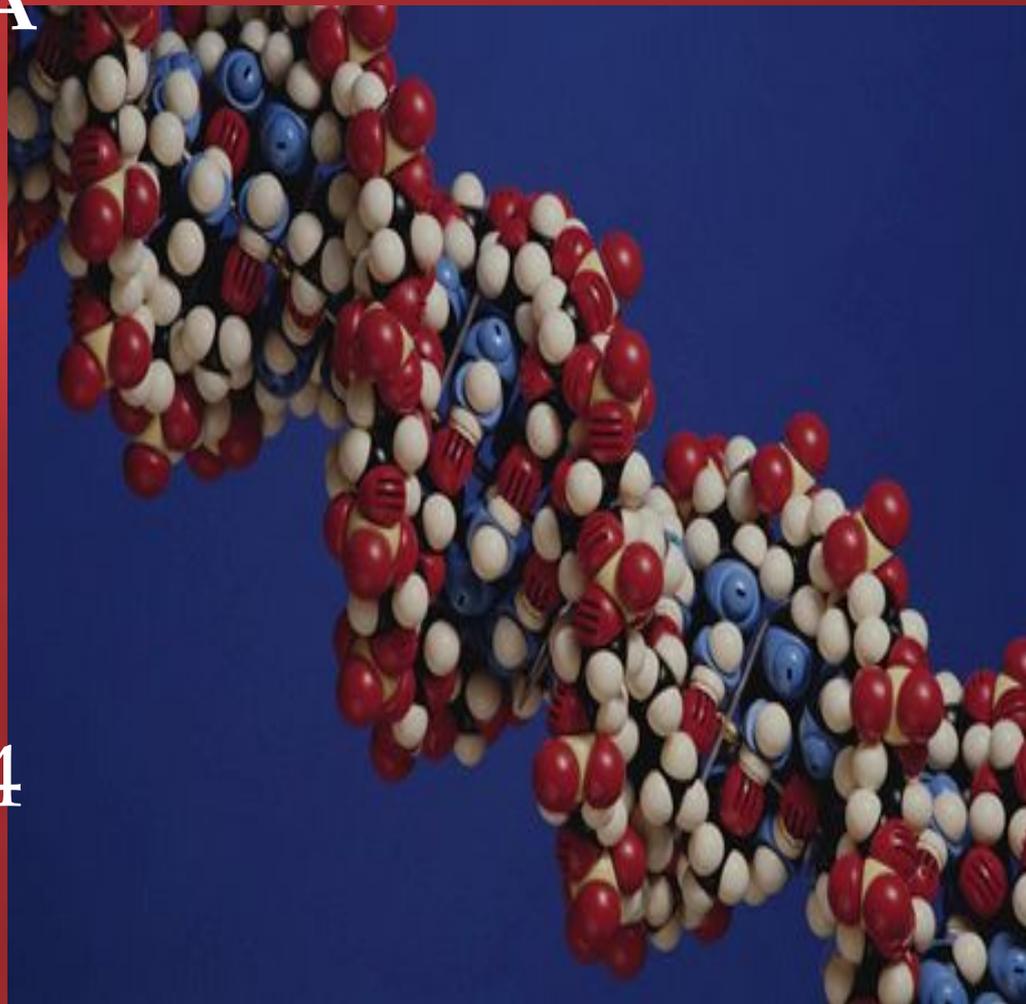
При этом заболевании происходит накопление в крови большого количества галактозы, что приводит к поражению многих органов.



Нарушение липидного обмена

▣ Болезнь ПИКА

Слабоумия с распадом речи в виде нарушений логического мышления и восприятия. Средний возраст начала заболевания — 54 года.



Наследственные болезни пуринового и пиримидинового обмена:

- Подагра - заболевание, в основе которого лежит нарушение обмена мочевой кислоты и ее накопления в тк



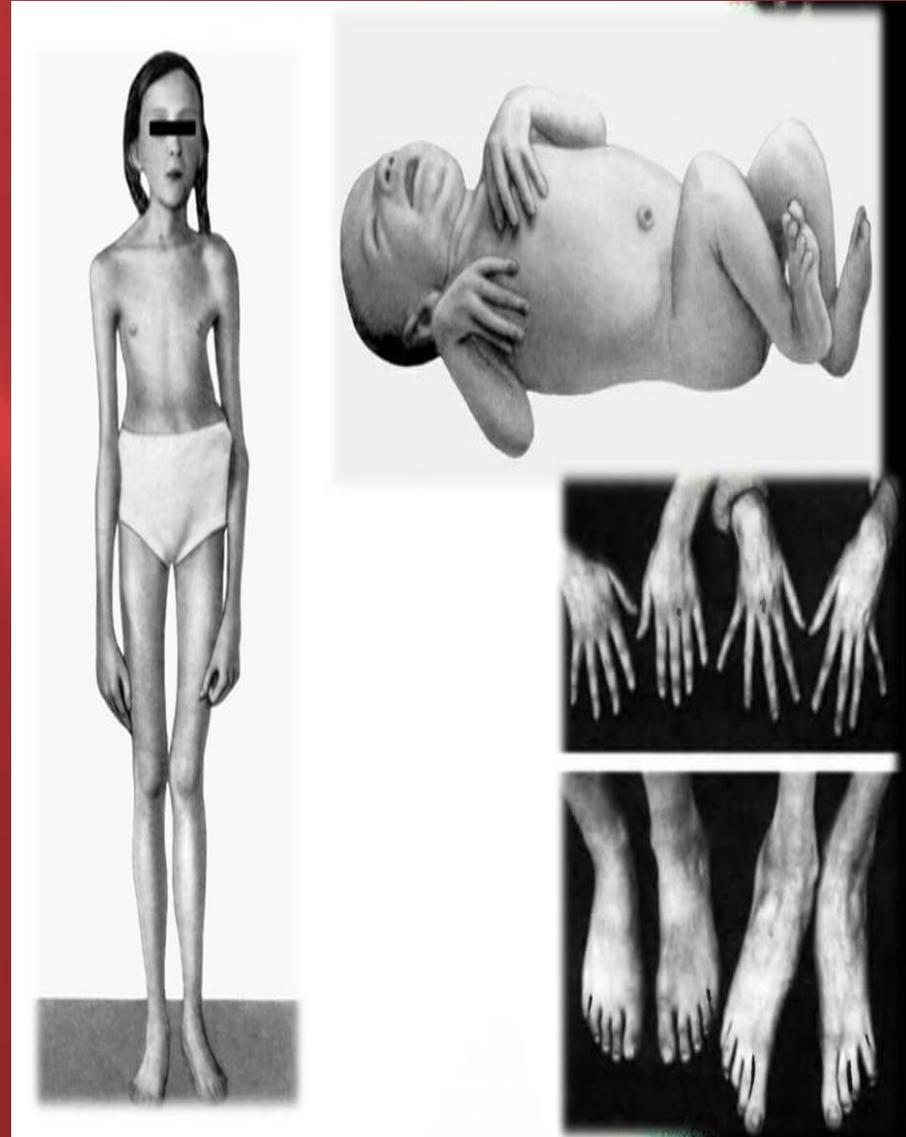
Болезни нарушения обмена соединительной ткани

БОЛЕЗНЬ МАРФАНА

Отличительные черты :

- высокий рост
- длинные паукообразные пальцы
- деформация грудной клетки (воронкообразная, килевидная, уплощенная)
- плоскостопие.

Частота синдрома Марфана в популяции 1:10 000 (1:15 000)



Наследственные болезни обмена металлов

Болезнь Коновалова-Вильсона-

нарушение обмена меди, сопровождающееся отложением меди в органах и системах, наиболее часто поражаются нервная система и печень.

Симптомы:

- ▣ Поражение печени;
- ▣ Поражение ЦНС;
- ▣ Кольцо Кайзера-Флейшера



