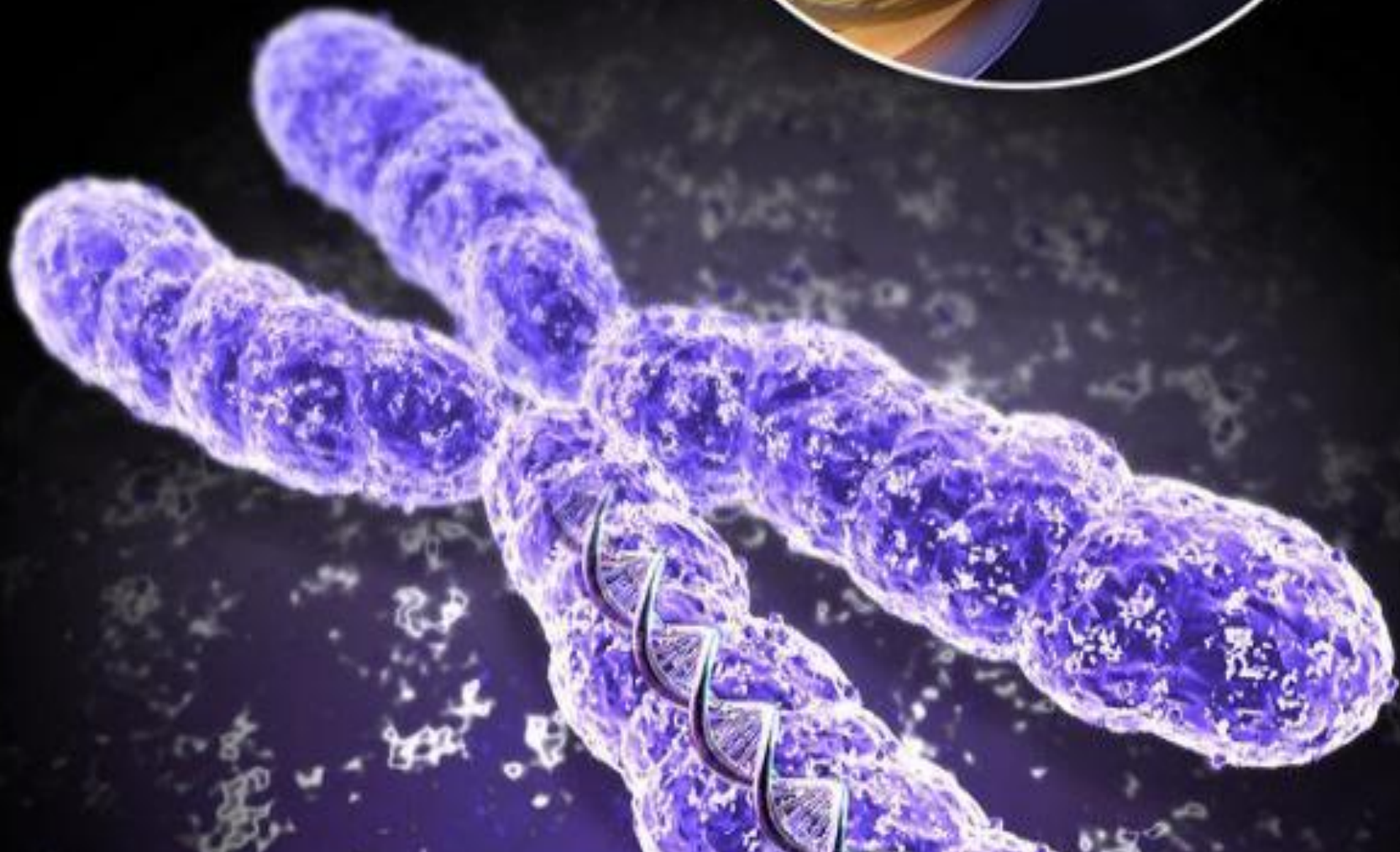
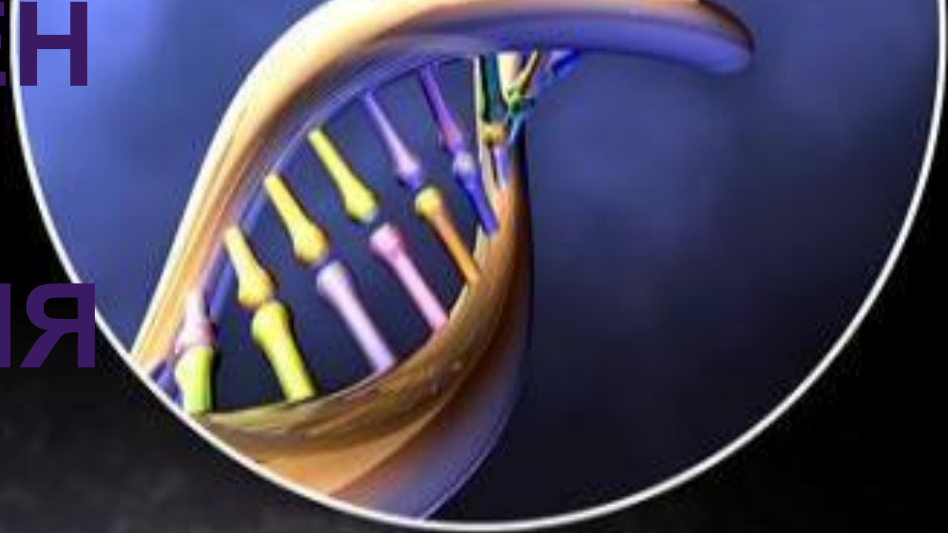
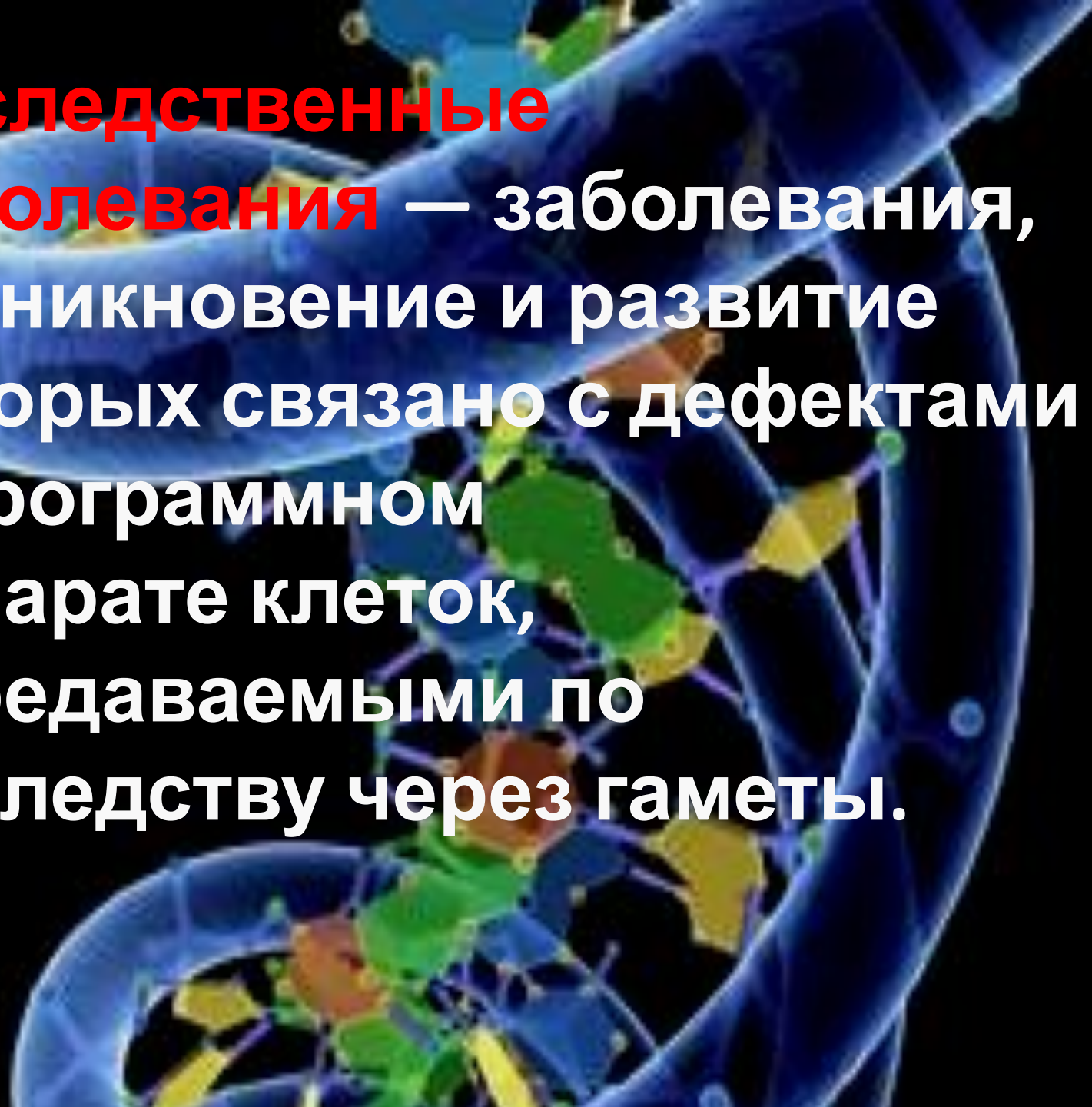


НАСЛЕДСТВЕН НЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ



- **Наследственные заболевания** — заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в программном аппарате клеток, передаваемыми по наследству через гаметы.

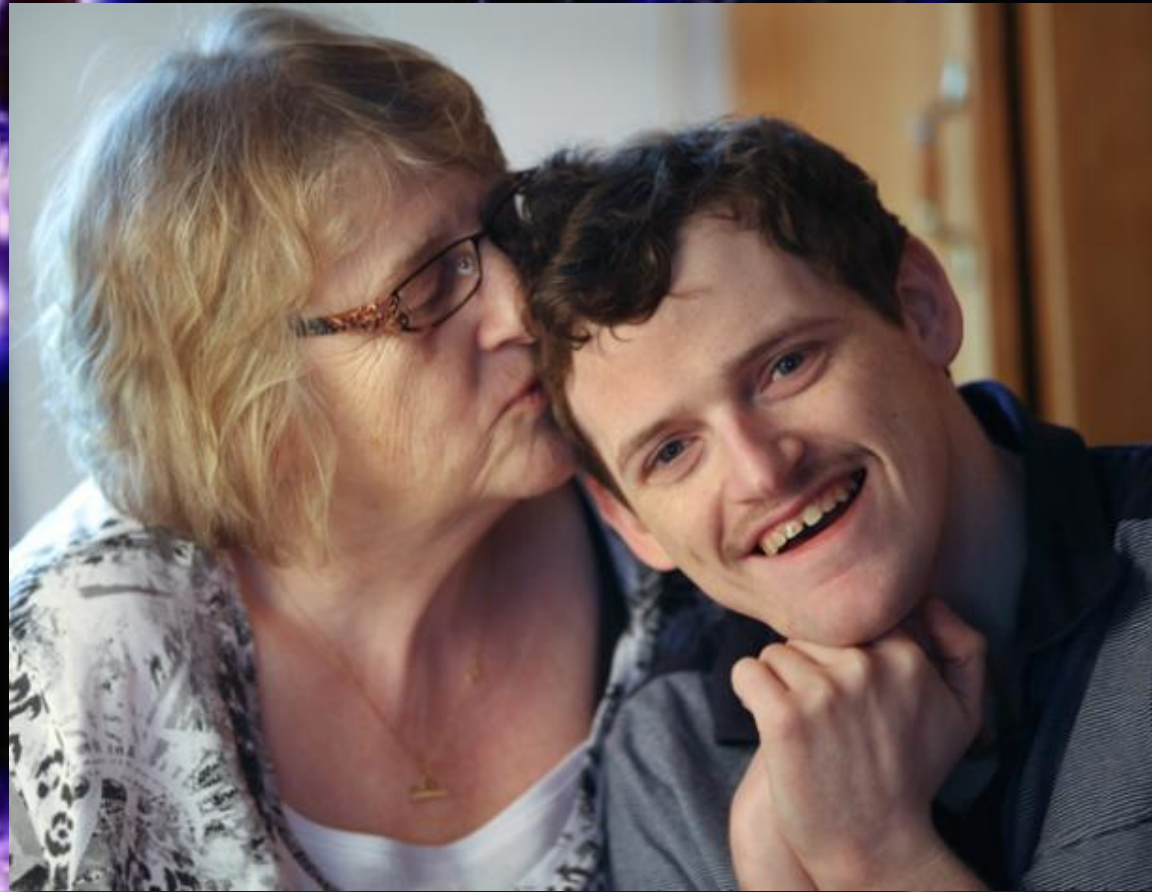


**Мы обсудим некоторые из них,
сразу на примерах.**



Синдром Ангельмана ("синдром счастливой марионетки")

Возникает из-за отсутствия в 15 хромосоме нескольких генов. Первые симптомы болезни заметны ещё в детстве: ребёнок плохо растёт, не разговаривает, часто смеётся без повода, у него непроизвольно дёргаются или мелко дрожат руки и ноги (тремор), может появиться эпилепсия. Развивается он гораздо медленнее своих сверстников, особенно в плане интеллекта. Большинство таких детей, став взрослыми, так и не научатся говорить, либо овладеют несколькими простыми словами. Впрочем, понимают они гораздо больше, чем могут выразить. Название "счастливые марионетки" больные получили за частый беспричинный смех и очень характерную для синдрома ходьбу на "негнущихся" ногах.



Синдром Робена

Заболевание довольно редкое и в нём ещё много неясного. Родившийся с этим синдромом ребёнок не может нормально дышать и принимать пищу, поскольку нижняя его челюсть недоразвита, в нёбе имеются расщелины, а язык западает. В некоторых случаях челюсть может вообще отсутствовать, что придаёт лицу характерные "птичьи" черты. Болезнь поддаётся лечению.



Вухерериоз (слоновья болезнь)

Слоновья болезнь возникает от закупорки лимфатических сосудов, либо вызывается нитевидными гельминтами – филяриями, которые циркулируют в крови.

Возбудитель – нитчатка Банкрофта, которая обитает в тропических районах.

Переносится с помощью комаров, в которых развитие нитчатки длится до 30 дней. При попадании в кровь человека она заносится в ткани и развивается до 18-ти месяцев.

По неофициальным данным этой болезнью заражены более ста миллионов человек.



Гипертрихоз (синдром оборотня)

Эта болезнь появляется в детстве, и сопровождается сильным ростом волос на различных участках тела, преимущественно на лице.

Различают врожденную и приобретенную формы.

Если удастся выявить причину роста волос, то приобретенный гипертрихоз поддается лечению. Врожденный гипертрихоз не лечится. Часто болезнь сопровождается неврологическими симптомами, слабостью и потерей чувствительности.



Болезнь Гюнтера (эритропоэтич еская порфирия)

Редчайшая болезнь- в мире насчитывают около 200 случаев. Представляет из себя генетический дефект, при котором кожные покровы имеют очень высокую фоточувствительность. Больной не выносит света: его кожа начинает зудеть, покрывается волдырями и язвами. Внешний вид такого человека ужасен, он весь покрыт рубцами и подживающими ранами, бледен и измождён. Интересно, что зубы могут быть окрашены в красный цвет. Похоже, что именно страдающие болезнью Гюнтера послужили прототипом для создания в литературе и кино образа вампира. Ведь они тоже избегают солнечного света- он в прямом смысле губителен для кожи.



A

Синдром синей кожи, или акантокератодермия: синие люди

Люди с диагнозом акантокератодермия имеют синюю или фиолетовую кожу. Это генетическое заболевание, оно передается по наследству. Это заболевание никак не влияет на продолжительность жизни, люди с синдромом синей кожи доживали до 80-ти лет. Эта черта передается от поколения к поколению. Люди с таким диагнозом имеют синюю, или цвета индиго, сливовую или почти фиолетовую кожу.



Paul Karason and his girlfriend, Jackie Northrup.

Прогерия. Жизнь как миг.

Одно из самых редких генетических заболеваний в мире. Известно не более сотни случаев прогерии, с диагнозом живёт всего несколько человек. Её можно назвать "патологическим ускоренным старением". Процессы в клетках, сопровождающие болезнь, до конца не ясны.

Ребёнок развивается нормально первые год-полтора, а потом внезапно перестаёт расти. Нос заостряется, кожа становится тонкой, покрывается морщинами и пятнами, как у стариков. Появляются и другие симптомы, характерные для пожилых людей: молочные зубы выпадают, постоянные не растут, голова лысеет, нарушается работа сердца и суставов, мышцы атрофируются. Больные долго не живут- обычно лет 13-15. Есть ещё вариант "взрослой" формы болезни. От неё страдают люди уже зрелого возраста.



Они такие же люди как и мы...

