



# Врожденные и наследствен ные

Выполнила  
студентка  
1 курса 3 группы  
ИЛОиРа

# Врожденные болезни

К врожденным болезням относятся те, с которыми человек появляется на свет. Они связаны с повреждениями зародыша происходящими в процессе его развития. Могут проявиться сразу, а могут и через несколько лет. Причиной некоторых видов врожденных заболеваний являются микробы. Дети больных родителей рождаются с врожденным туберкулезом, сифилисом



# Гипоспадия

Это врожденное заболевание, при котором у мальчика нарушается строение наружных половых органов ( мочеиспускательный канал у ребенка короче). Это заболевание не такое уж редкое нарушение развития органов мочеполовой системы у мужчин. Оно встречается приблизительно у одного из 200 мальчиков.

# Рахит

Заболевание детей грудного и раннего возраста с расстройством костеобразования недостаточностью минерализации костей, ведущим патогенетическим звеном которого является дефицит витамина D и его активных метаболитов в период наиболее интенсивного роста организма. Наиболее ранние характерные изменения выявляются при рентгенографии в концевых участках длинных костей. Доказана также деминерализация диафиза.

# Рахит





# вызывающие тяжелые нарушения у новорожденных

Многие нарушения метаболизма проявляются уже в первые дни жизни ребенка. Некоторые из них вызывают тяжелый ацидоз и симптомы интоксикации, напоминающие общее заражение. К таким заболеваниям относятся нарушения образования мочевины, некоторые нарушения метаболизма аминокислот (болезнь кленового сиропа, тирозинемия), органических кислот (метилмалоновой, пропионовой, изовалериановой), непереносимость Сахаров (галактоземия)

# Лейциноз/ болезнь кленового сиропа

## Болезнь «кленового сиропа» мочи

- Кома
- Рвота
- Отсутствие интереса к окружающему
- Альтернирующее нарушение мышечного тонуса
- Запах кленового сиропа
- Кетоацидоз
- Гипогликемия
- Гипераммониемия





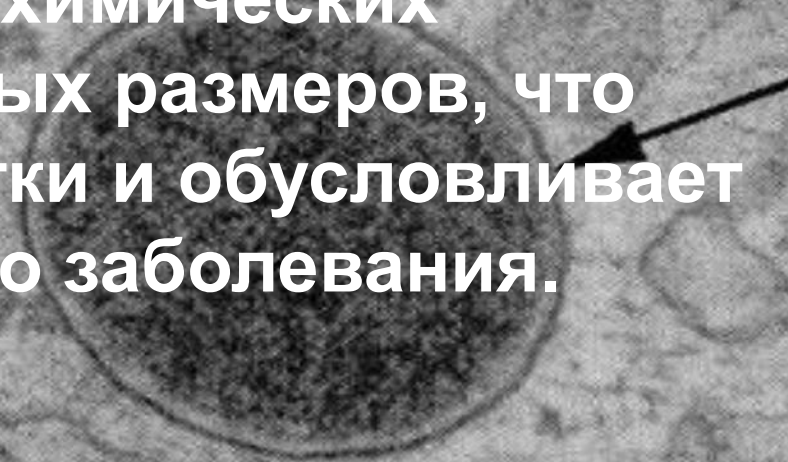
# Галактоземия



# Лизосомные болезни

Лизосомы — это клеточные органеллы, содержащие сильные ферменты — гидролазы, которые расщепляют внутриклеточные субстанции, а также белки, проникающие в клетку путем эндоцитоза (внутриклеточное пищеварение).

Отсутствие одной из гидролаз приводит к накоплению внутри клеток химических соединений, обычно крупных размеров, что нарушает все функции клетки и обуславливает возникновение лизосомного заболевания.





# Целиакия

Целиакия (глютеновая энтеропатия) — врожденное заболевание, при котором происходит неполное расщепление белка клейковины злаков (глютена) за счет недостатка особого фермента и повреждение слизистой оболочки тонкого кишечника токсическими продуктами обмена. При этом заболевании в тонком кишечнике нарушается процесс всасывания жиров и углеводов. Возникает не только боль, вздутие живота и диарея, но и замедление роста ребенка и многие другие патологические состояния.



ока не из  
аследств  
ожно, не  
воцирую  
располо



или



## Метаболические заболевания, вызывающие умственные нарушения

Большинство метаболических заболеваний вызывает умственные нарушения. При фенилкетонурии, гомоцистинурии и синдроме Леша—Найхана Они являются главным признаком заболевания.



# Фенилкетонурия

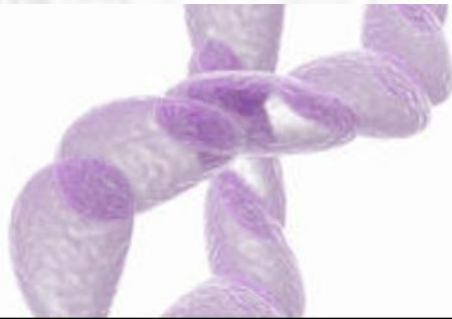
Тяжелое наследственное заболевание, в основе которого лежит нарушение метаболизма фенилаланина — аминокислоты, входящей в состав почти всех белков, причиной чего является недостаток или отсутствие фермента фенилаланин-4-гидроксилазы в печени.

В результате накапливается фенилаланин, который не может превращаться в фенилпировиноградную, ую кислоты.



## Фенилкетонурия

- Накопление Фенилаланина и его токсическое воздействие
- Мышиный запах мочи
- Дети светловолосые, голубоглазые
- Светочувствительность (дерматозы)



# Мукополисахаридозы

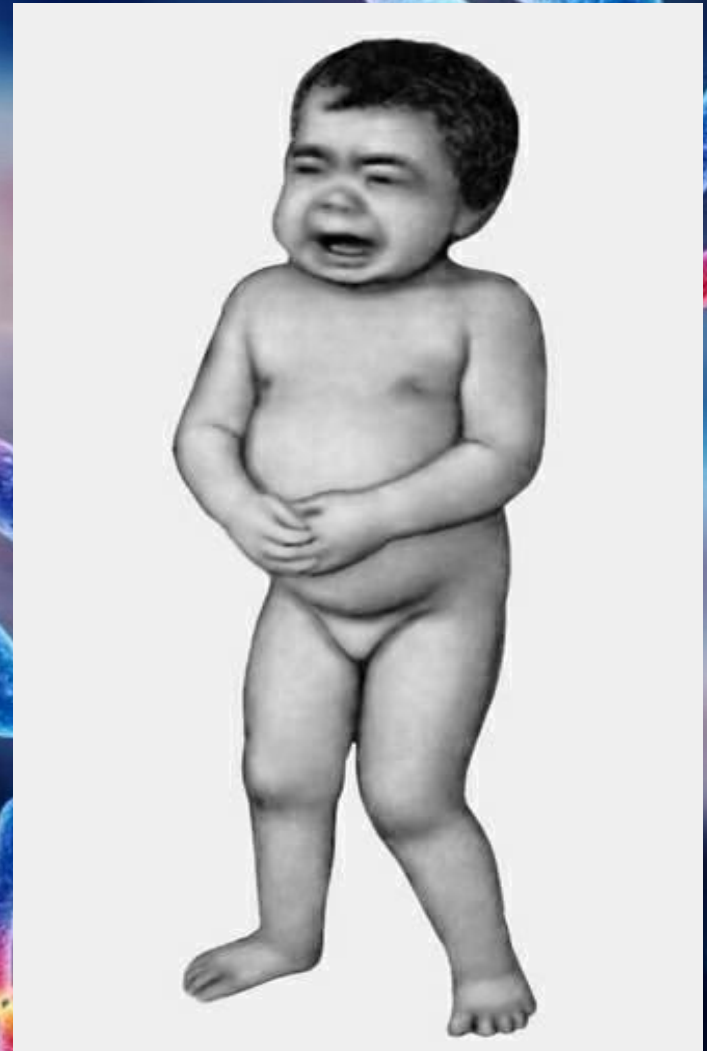
**Мукополисахаридозы** — общее название наследственных болезней, обусловленных нарушением обмена мукополисахаридов с накоплением их в органах и тканях и повышенным выделением с мочой.





# Синдром Гурлер

Типичный мукополисахаридоз, вызванный недостаточностью альфа-идуронидазы. В начальном периоде нет каких-либо признаков заболевания, а появляющиеся хронический насморк, паховая грыжа никак не связываются с тяжелым заболеванием. К концу первого года жизни постепенно изменяется внешний вид ребенка — черты лица грубеют, голова выпуклым лбом и «вдавленной» переносицей, губы становятся большими, язык увеличивается в



# Синдром Гунтера

Это генетически обусловленный мукополисахаридоз, связанный с X-хромосомой. Болеют только мальчики. По своим признакам болезнь напоминает синдром Гурпера





# Синдром Дауна

м Да

Синдром Дауна - врожденное заболевание, характеризующееся определенными физическими признаками, умственной отсталостью и проблемами с обучаемостью. Отставание в развитии проявляется по-своему у каждого ребенка, и при рождении невозможно предсказать степень его тяжести.

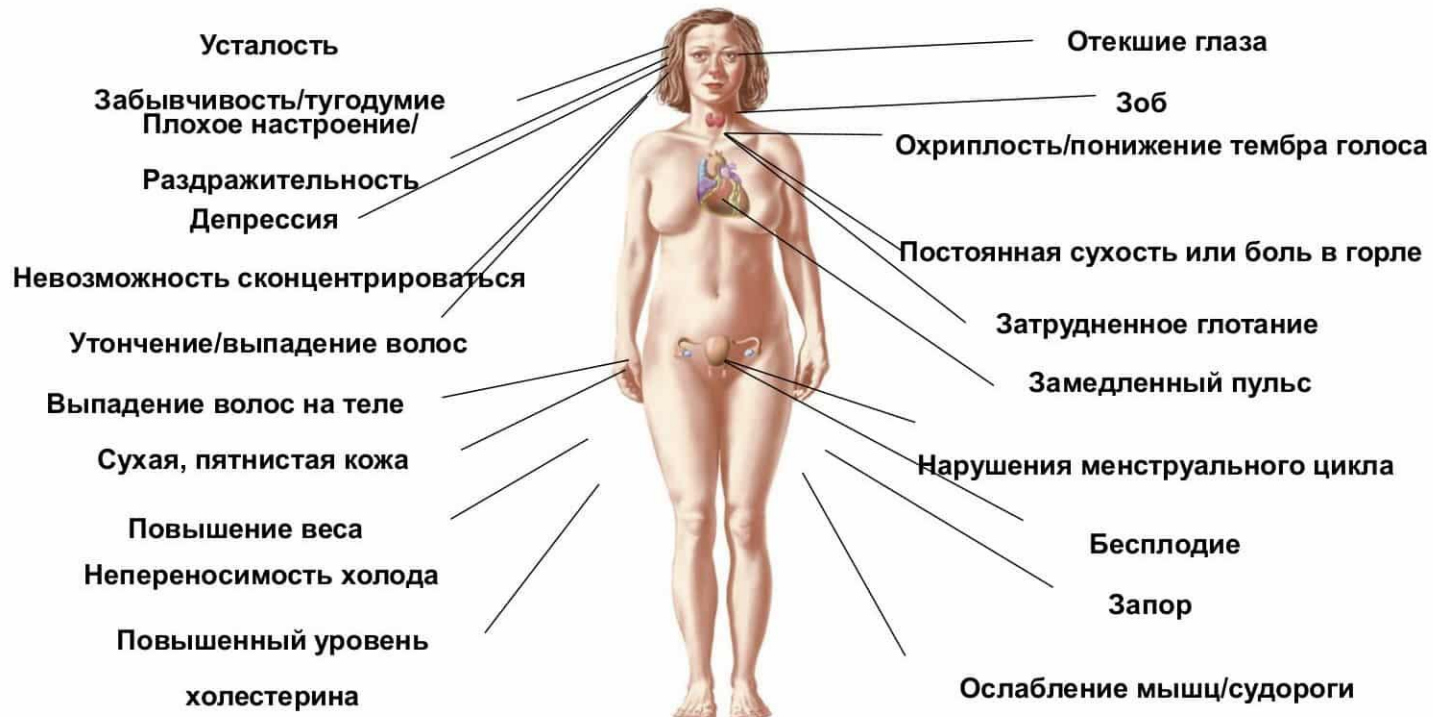
Чем старше мать, тем выше у нее риск родить ребенка с синдромом Дауна. Причина этой связи до сих пор неизв



# Врожденный гипотиреоз

Это эндокринное заболевание, характеризующееся снижением функции щитовидной железы. Врожденный гипотиреоз встречается довольно редко – 1 случай на пять тысяч новорожденных. Опасность врожденного гипотиреоза состоит в том, что недостаток гормонов щитовидной железы в

ЗН  
ПО





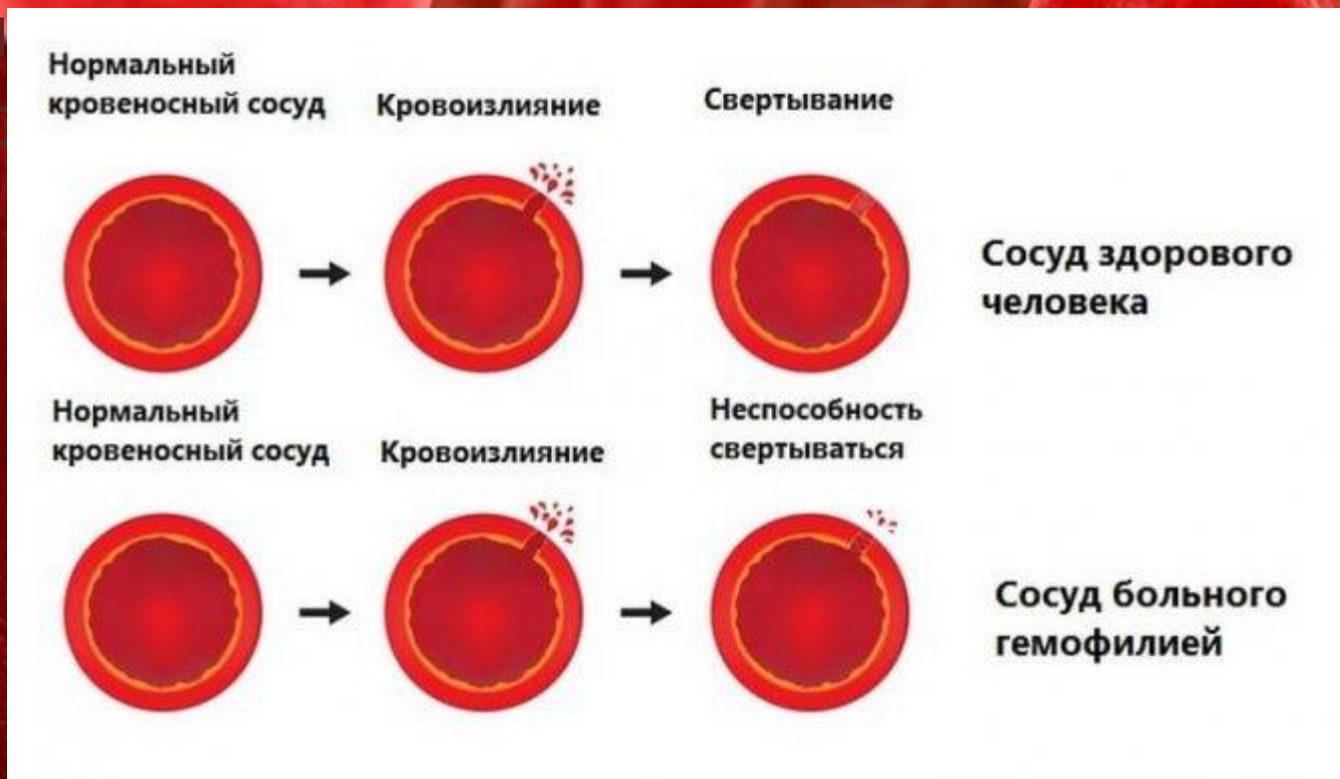
# Альбинизм

Врождённая недостаточность пигмента кожи, волос, радужной оболочки и пигментной оболочки глаза.



# Гемофилия

У здорового человека за счет особых механизмов кровотечение из небольшой ранки останавливается за считанные минуты. При гемофилии способность свертывания крови значительно снижена.





У больных гемофилией в этой цепочке отсутствует фактор VIII, поэтому их кровь не свёртывается как при наружных, так и при внутренних повреждениях. Под кожей у больного часто образуются обширные гематомы, от внутренних кровоизлияний возникает сильная боль, отёчность и деформация суставов. Впрочем, гемофилия встречается

мужчин.



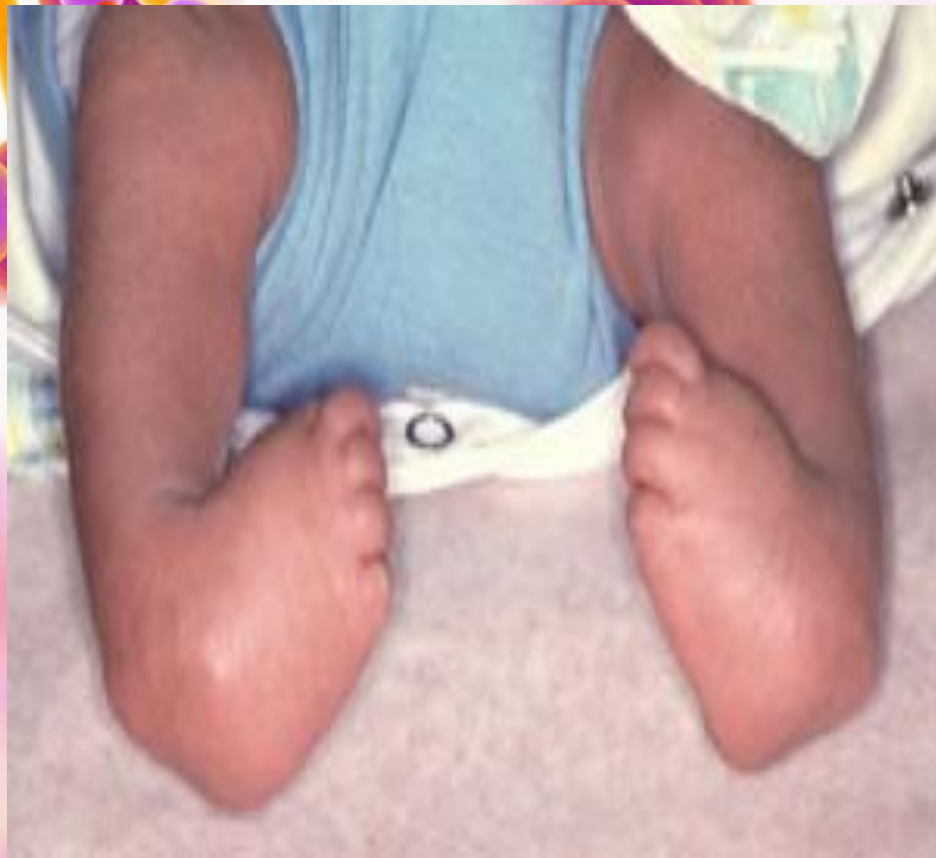
# Спинномозговая грыжа

Это врожденная аномалия, при которой один или несколько позвонков в процессе внутриутробного развития не сомкнулись в области остистых отростков, и в оставшуюся щель выпадает спинной мозг с оболочками. Чаще всего расщепление позвоночника наблюдается в его нижнем отделе, но может поразить и другие участки позвоночного столба. Тяжесть состояния зависит от размера участка нервной ткани, который остался незащищенным.





# Врожденная косолапость



Это врожденное заболевание, при котором помощь ортопеда понадобится еще с первых дней жизни. Ребенок уже рождается с деформированной стопой, наружный край которой опущен, внутренний приподнят, а пальчики смотрят внутрь. Поэтому подвижность голеностопного сустава ограничена. Из-за неправильно положения стопы страдают мышцы ног. В тяжелых случаях

# Наследственное заболевание

Заболевание, возникновение и развитие которого связано с дефектами в программном аппарате клеток, передаваемыми по наследству через гаметы. Термин употребляется в отношении полизетиологических



# наследственно обусловленные заболевания

В основе наследственно обусловленных заболеваний лежат мутации (mutatio означает "изменение"). Мутация - это изменение наследственных свойств организма в результате перестроек в структурах, ответственных за хранение и передачу генетической информации. Заболевания, связанные с патологическими изменениями в хромосомах, обычно так и называют хромосомными заболеваниями. Под собственно

# Аутосомно-доминантный тип наследования

Носитель патологического признака - доминантный ген, содержащийся в аутосоме (неполовой хромосоме). При этом типе наследования невозможно рождение больного ребенка у здоровых родителей - хотя бы один из родителей страдает от того же заболевания. При этом мальчики и девочки в равной степени подвержены заболеванию. Такие дефекты развития, как правило, бывают негрубыми и после успешной коррекции не препятствуют нормальной жизни.



# Аутосомно-рецессивный тип наследования

Носитель патологического признака - рецессивный ген, содержащийся в аутосоме. При аутосомно-рецессивном механизме наследования ситуация выглядит парадоксально - у здоровых родителей вдруг появляется на свет ребенок с дефектами развития, порой тяжелейшими и даже несовместимыми с жизнью. Причина - носительство обоими супругами в скрытом состоянии мутантных рецессивных генов. При этом рождение больного ребенка не обязательно означает, что все следующие дети будут страдать тем же

# Сцепленное с полом рецессивное наследование

## наследование

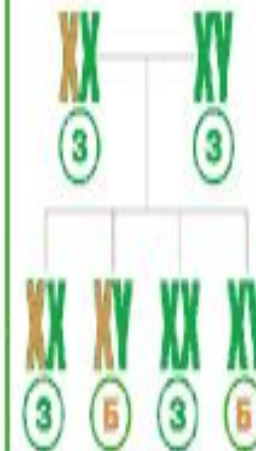
Пороки развития, сцепленные с полом, в основном обусловлены рецессивными мутациями в женской половой хромосоме (этот тип наследования называют еще X-хромосомным). Такой признак всегда передается через мать - носительницу рецессивного "больного" гена (т.е. сама женщина здорова). Практически все пораженные - мужчины (у пораженного гена X-хромосомы в Y-хромосоме отсутствует "партнер", который мог бы доминировать над ним). Больной мужчина никогда не передает заболевания своим сыновьям (ведь они получают от него "здоровую" Y-, а не мутантную X-хромосому), однако все его



### АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

### АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ

### СЦЕПЛЕННОЕ С ПОЛОМ РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ



Вероятность рождения  
больного ребенка 50%.

Вероятность рождения  
больного ребенка 75%.

Вероятность рождения  
больного ребенка 0%.

Вероятность рождения  
больного ребенка 25%.

Вероятность рождения  
больного ребенка 50%.

Вероятность рождения  
больного ребенка  
(мальчика) 25%.

Вероятность рождения  
больного ребенка (маль-  
чика) 0%. Все девочки но-  
сительницы патологичес-  
кого признака.

◁ и ▷ Ген, не подвергшийся мутации

◁ и ▷ Доминантный мутантный ген (наличие хотя бы одного такого гена в паре обуславливает проявление патологического признака)

◁ и ▷ Рецессивный мутантный ген (патологический признак проявляется, только если оба гена пары - мутантны)

З Носитель генной пары здоров

Б Носитель генной пары болен

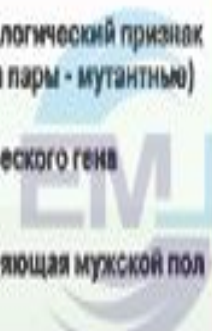
X Женская половая хромосома - носитель рецессивного патологического гена

X «Здоровая» женская половая хромосома

Y Мужская половая хромосома

XX и XX Пара хромосом, определяющая женский пол

XY и XY Пара хромосом, определяющая мужской пол



# Гирсутизм и гипертрихоз, или синдром оборотня

Эта болезнь характеризуется чрезмерным оволосением. У детей, страдающих от этой болезни, вырастают длинные темные волосы на лице и других частях тела. Болезнь называется волчьим синдромом. Люди, подверженные этой болезни, сильно на

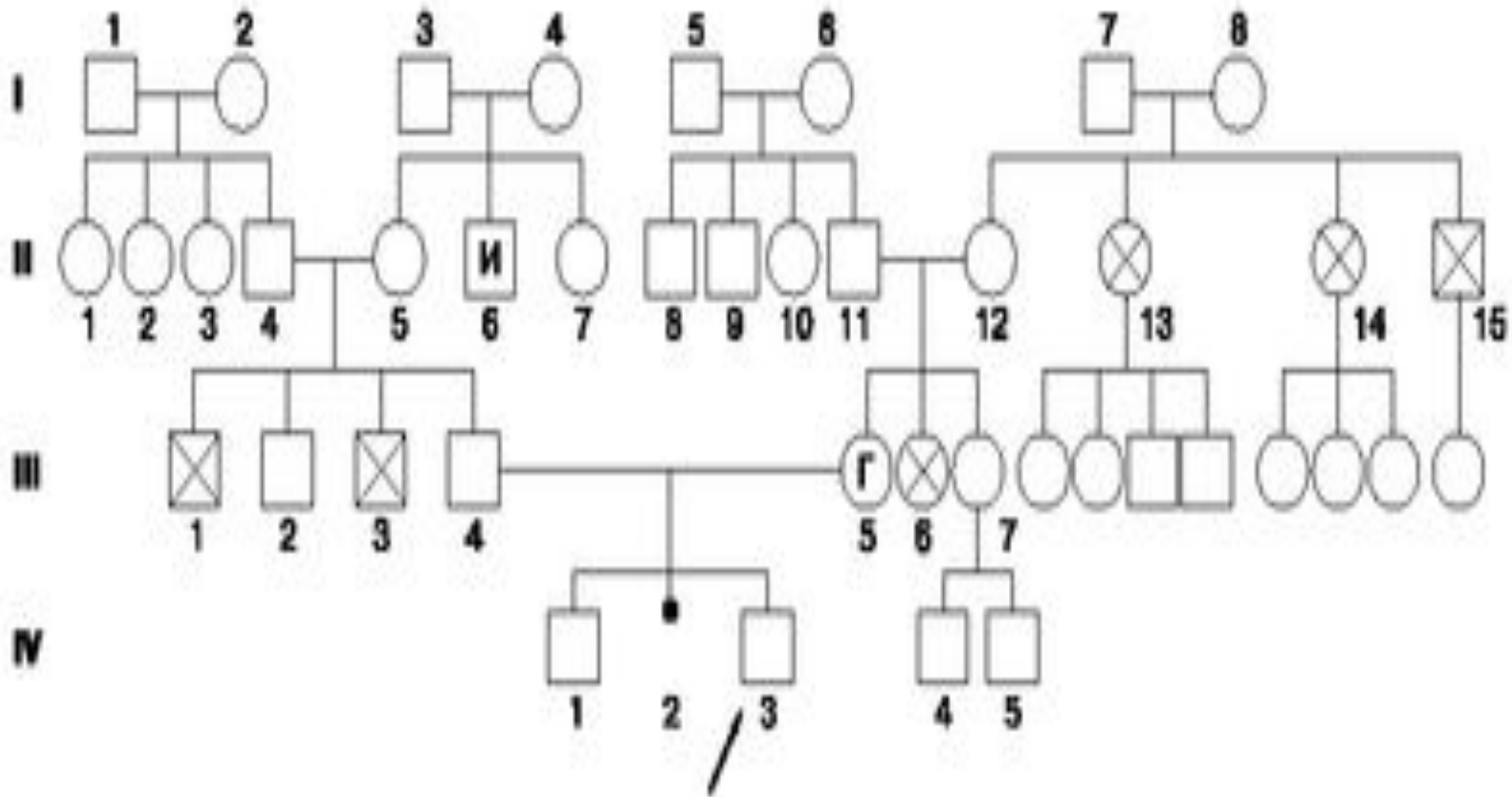




# Синдром Блоха-Сульцберга

или недержание пигмента - генодерматоз - наследственное поражение кожи с генерализованной экто- и мезодермальной дисплазией. Название болезни - недержание пигмента - связано с тем, что базальные клетки эпидермиса не способны удерживать пигмент (меланин), в результате он капливаается ("выпадает") в межклеточных пространствах и





Родословная больного с синдромом Блоха-Сульцбергера.  
 II-6 - инсульт; II-13 - сахарный диабет; II-14 - рак желудка; III-1 - менингит; III-3 - сахарный диабет; III-5 - гипертоническая болезнь; III-6 - менингит.



# Полидактилия

Наличие более 5 пальцев ног или рук известно как полидактилия. Это довольно часто встречающаяся врожденная (наследственная) патология, встречающаяся в одном из пятиста случаев.

В большинстве случаев, излишняя единица удаляется хирургическим путем вскоре после рождения.



A microscopic image of several chromosomes, each consisting of two sister chromatids joined at a central point called the centromere. The chromatids are stained in shades of blue and purple, with the centromeres appearing as bright yellow-orange spots. The chromosomes are scattered across the frame against a dark, slightly blurred background.

Вопросы:

Чем характеризуется целиакия??

Какие метаболические заболевания могут вызвать умственные нарушения?

Дайте определения врожденным и наследственным заболеваниям.