

ПРЕЗЕНТАЦИЯ ПО ТЕМЕ: «ПРИЧИНЫ НАРУШЕНИЯ РАЗВИТИЯ ОРГАНИЗМОВ (ГЕНЕТИЧЕСКИЕ)».

Работу выполнила
Ученица 10 А класса
МБОУ «Красногвардейская школа 1»
Аметова Сияре

Выделяют несколько групп, которые становятся причинами нарушений развития организма:

Разнообразные варианты доминантных и рецессивных аллелей

Генетические



- Возникают в результате нарушения процессов органогенеза

Анатомические аномалии



- Приводят, чаще всего к некой задержке в процесса развития

Воздействие различных факторов внешней среды



Опасность генетических заболеваний заключается в следующем:

Мутации, которые их вызывают, часто происходят спонтанно, независимо от каких либо внешних воздействий.

Риск появления генетической мутации присутствует у мужчин и женщин, не относящихся к группе риска, без отягощённой наследственности.

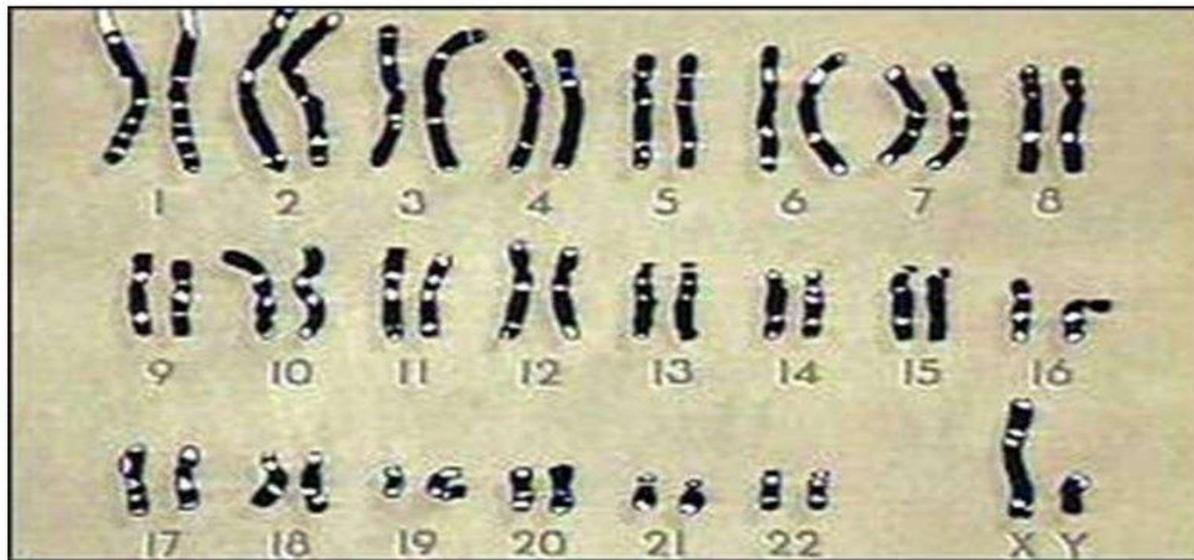
Генетические патологии нельзя вылечить. В ряде случаев можно лишь ослабить их симптомы.

Генетическая мутация может произойти как у будущих родителей, так и у самого эмбриона.

Генетические заболевания не всегда проявляются в первом поколении - они могут появиться у внуков, правнуков и т.д.

Генетические заболевания часто несовместимы с жизнью или значительно сокращают её.

Все наследственные патологии условно делятся на следующие группы:





1. Генные.

Они обусловлены мутациями в одном гене или его отсутствием (моногенные болезни). Именно эти болезни обычно называют наследственными, имея в виду, что они наследуются от родителей. При мутации гена нарушается образование белка, ответственного за какой-то процесс, происходящий в организме.

Наиболее часто встречаются следующие генные болезни: муковисцидоз, болезнь Гоше, подагра (первичная), гемофилия, дальтонизм и др.



2. Хромосомные.

Они обусловлены изменениями, связанными с хромосомами. Их может быть больше или меньше нормы, могут исчезать или меняться местами их участки. Суть хромосомных болезней состоит в том, что избыток или недостаток генетической информации влияет на ход реализации всей программы развития организма.

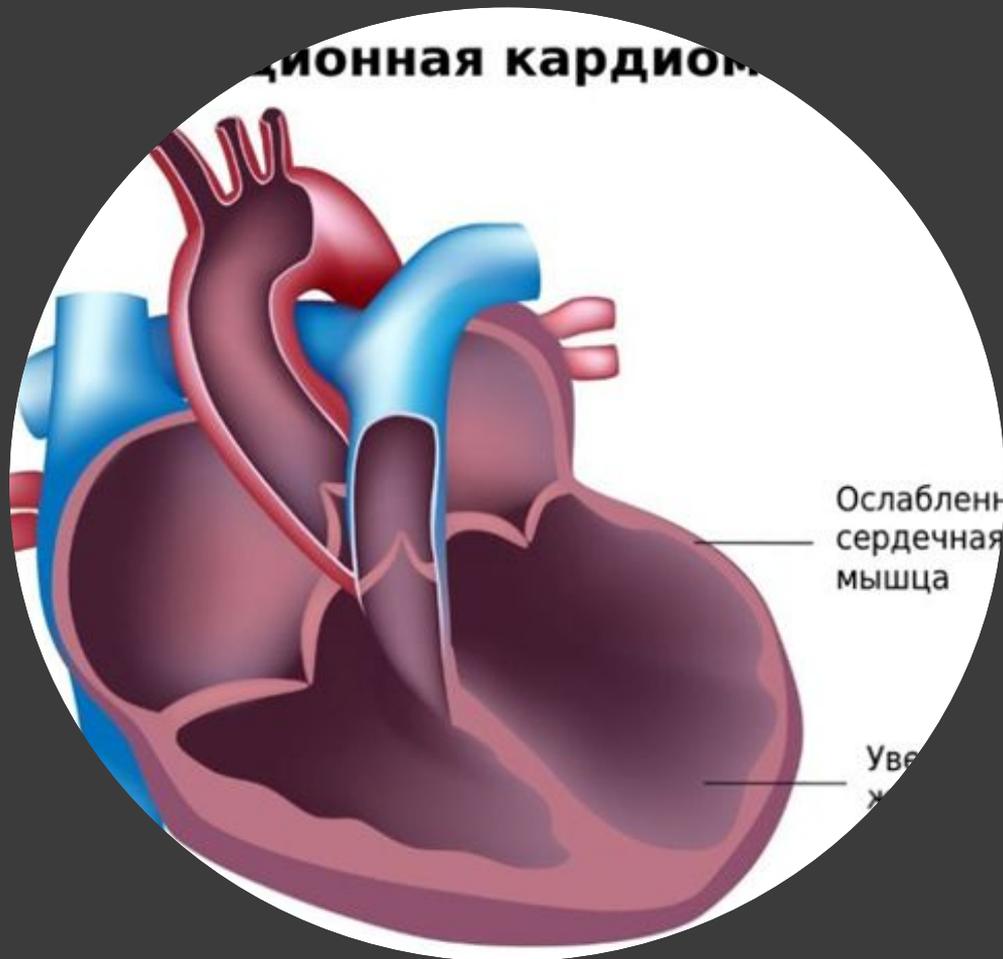
Наиболее часто встречаются следующие хромосомные болезни: синдромы Дауна, Патау, Эдвардса, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, синдром «кошачьего крика» и др.



3. Болезни с наследственной предрасположенностью.

Особенность этих генных патологий в том, что они проявляются только при воздействии одного или нескольких факторов внешней среды, причем как в течение беременности, так и после рождения. Они занимают наибольшую долю в объеме наследственно обусловленной патологии - более 90-92%. С возрастом частота встречаемости таких заболеваний возрастает. Если в детском возрасте на долю мультифакториальных болезней приходится около 10 %, то в пожилом - около 30 %.

К мультифакториальным болезням относят язвенную болезнь желудка и 12-перстной кишки, ревматизм, ишемическую болезнь сердца, цирроз печени, сахарный диабет, бронхиальную астму, шизофрению, болезнь Альцгеймера, псориаз и др.



4. Наследственные митохондриальные болезни

Обусловлены аномалиями митохондриальной ДНК. Они передаются по материнской линии, так как ДНК митохондрий содержат только яйцеклетки. Митохондрии сперматозоида находятся в его хвосте, который отпадает перед тем, как происходит оплодотворение. Таким образом, их ДНК не участвуют в формировании нового организма. Митохондрии – это элементы клетки, которые обеспечивают ее энергией и выполняют функцию тканевого дыхания. Больше всего энергии потребляют мышцы и нервные клетки, поэтому, при митохондриальных болезнях, развиваются миопатии (болезни мышц), в том числе и кардиомиопатии (болезни сердечной мышцы), и энцефалопатии (неврологические проблемы).

Предупредить наследственное заболевание позволяют специальные исследования:

- ◎ - на этапе планирования беременности - кариотипирование;
- на этапе перед имплантацией в программе ЭКО - метод ПГТ. До переноса эмбриона в матку проводится преимплантационное генетическое тестирование полученных бластоцист (пятидневных эмбрионов) на предмет наличия генетических аномалий. Точность анализа - 99,98%
- во время беременности (УЗИ, биохимический скрининг)

Синдром Дауна:

Синдром Дауна

Раскосые
миндалевидные
глаза

Плоский нос
и лицо

Тонкая
верхняя
губа

Открытый рот
с высунутым
языком

Короткая шея



Маленькие
уши

Утолщенная шейная
кожная складка

Болезнь Гоше:

СИМПТОМЫ БОЛЕЗНИ **ГОШЕ**

ЗАДЕРЖКА РОСТА

ИСТОНЧЕНИЕ
КОСТНОЙ ТКАНИ

ПОНИЖЕННЫЙ УРОВЕНЬ
ТРОМБОЦИТОВ -
КРОВОТЕЧЕНИЯ, СИНЯКИ

УВЕЛИЧЕНИЕ ЖИВОТА
В ОБЪЕМАХ

ЧАСТЫЕ ПЕРЕЛОМЫ,
КОСТНЫЕ БОЛИ

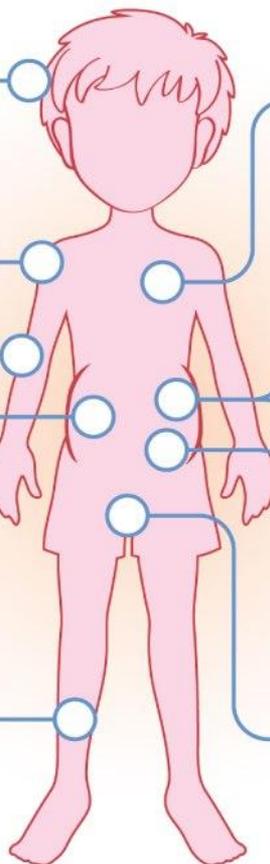
АНЕМИЯ - УСТАЛОСТЬ,
БЫСТРАЯ УТОМЛЯЕМОСТЬ

СПЛЕНЭКТОМИЯ
В ПРОШЛОМ
(УДАЛЕНИЕ СЕЛЕЗЕНКИ)

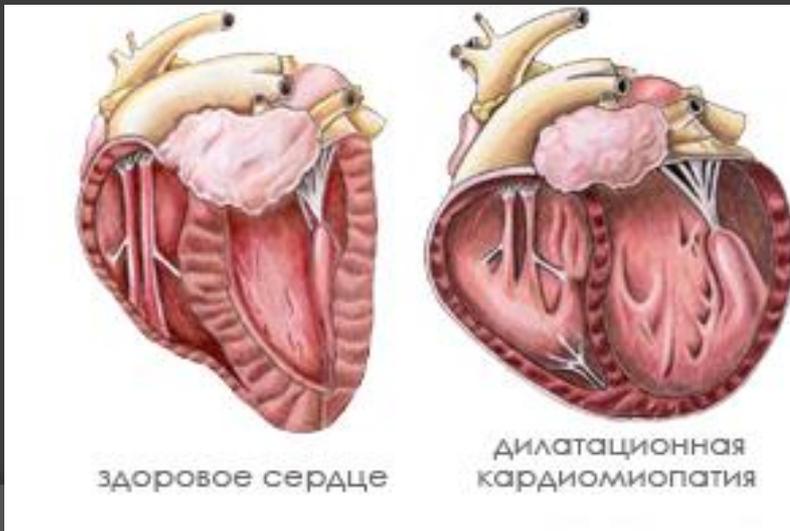
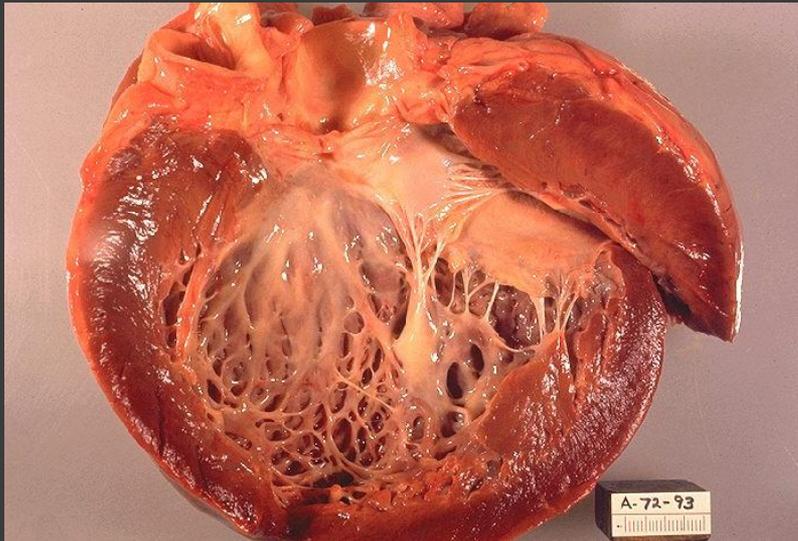
УВЕЛИЧЕННАЯ СЕЛЕЗЕНКА

УВЕЛИЧЕННАЯ ПЕЧЕНЬ

ЗАДЕРЖКА
ПОЛОВОГО СОЗРЕВАНИЯ



Кардиомиопатия:



Спасибо за
внимание!