

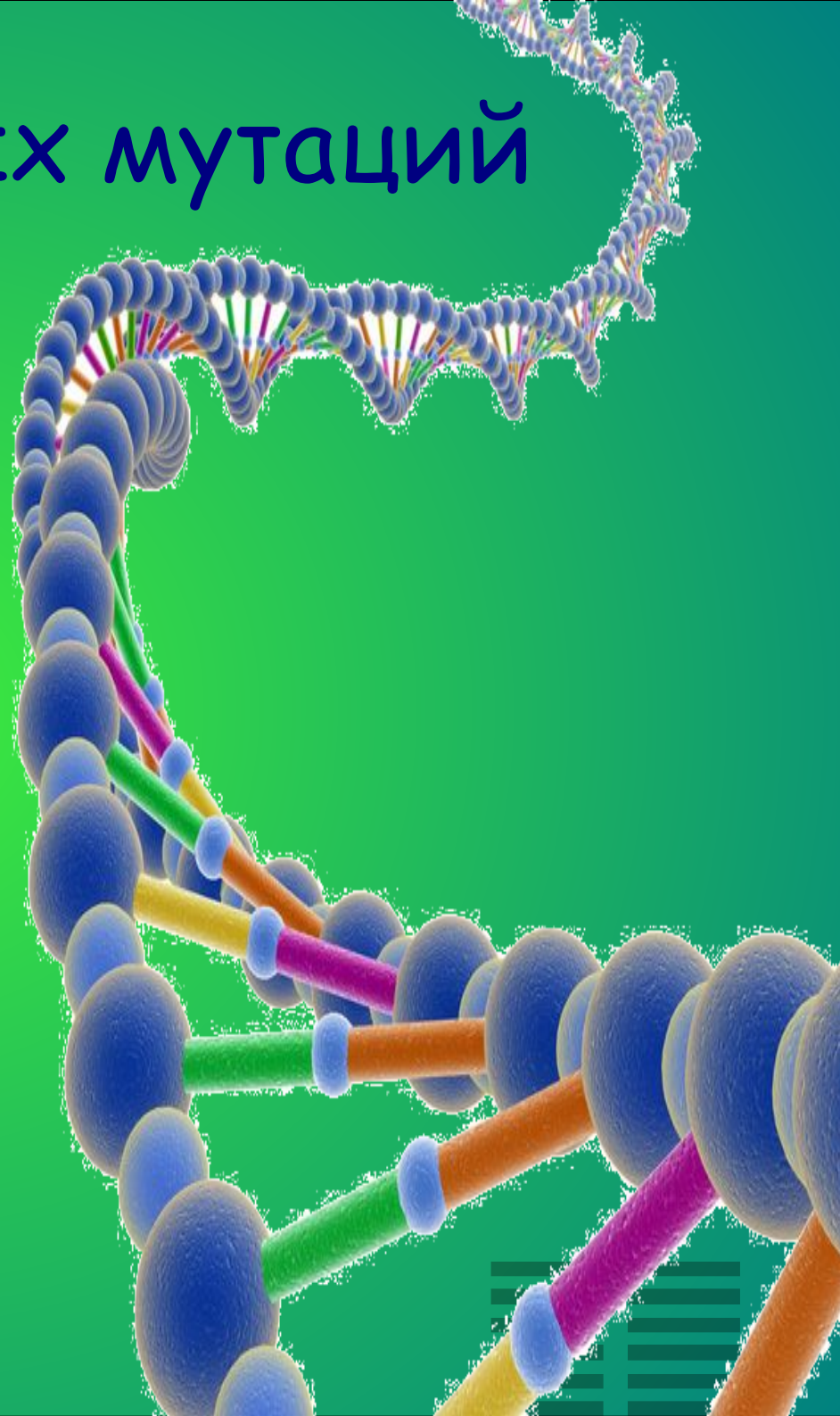
# Наследственные болезни Человека

- заболевания, возникновение и развитие которых связано с дефектами в наследственном аппарате клеток, передаваемыми по наследству через гаметы



# Виды генных мутаций

- По уровню поражения наследственного материала все генетические болезни можно условно подразделить на хромосомные, при которых происходит изменение (увеличение или уменьшение) количества хромосом в геноме и моногенные (к развитию заболевания приводит изменение структуры одного гена).



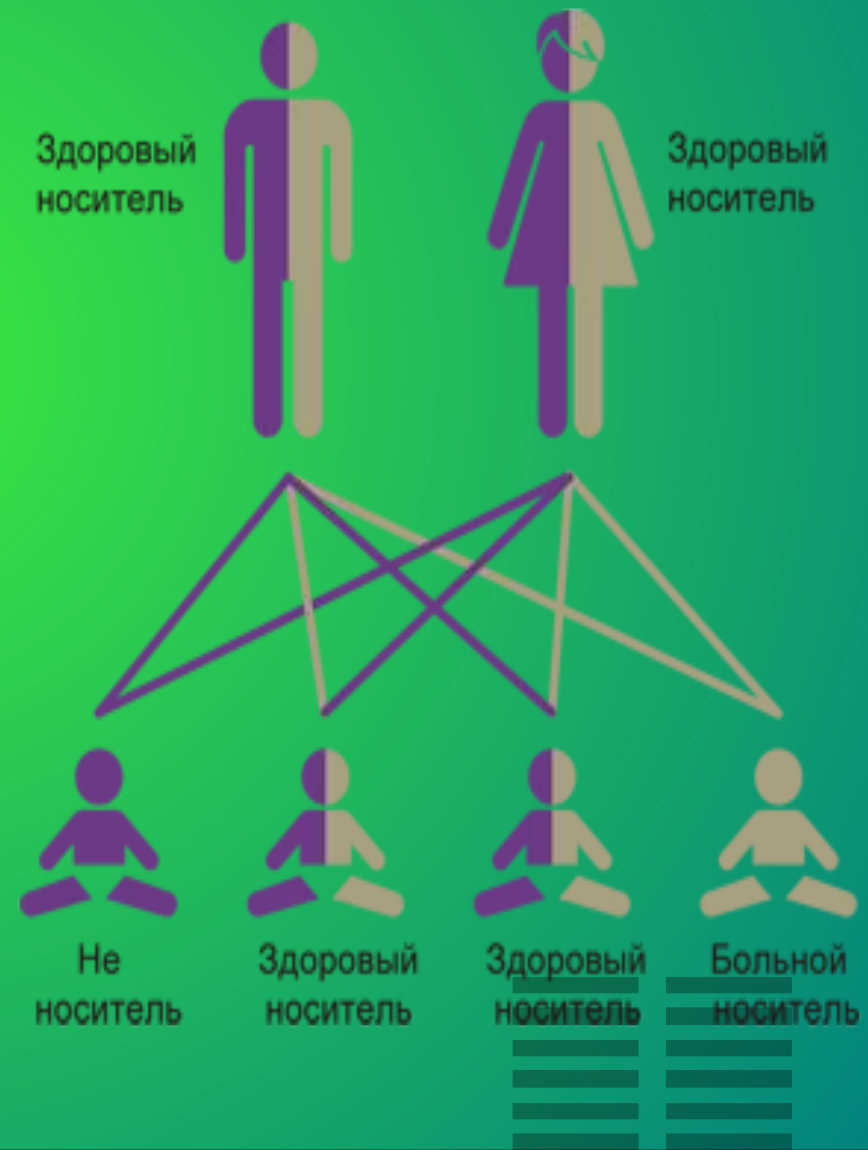
- В случае возникновения мутации в каком-либо из генов X-хромосомы женщины, заболевание может никак не проявиться из-за наличия нормальной копии этого гена на второй X-хромосоме. У мужчин же вторая хромосома — Y, поэтому в этом случае развивается заболевание.





# Вероятность наследственности

- Каждый человек является носителем нескольких патологических генов. Когда и отец, и мать являются носителями мутации в одном и том же гене, с вероятностью 25% ребенок может унаследовать его от обоих родителей. Вероятность того, что один из родителей передаст ген с мутацией, а другой — нормальный составляет 50%, и тогда родится здоровый носитель заболевания, такой же, как каждый из родителей. Также возможен вариант, когда оба родителя передадут ребенку гены без мутации, его вероятность составляет 25%.

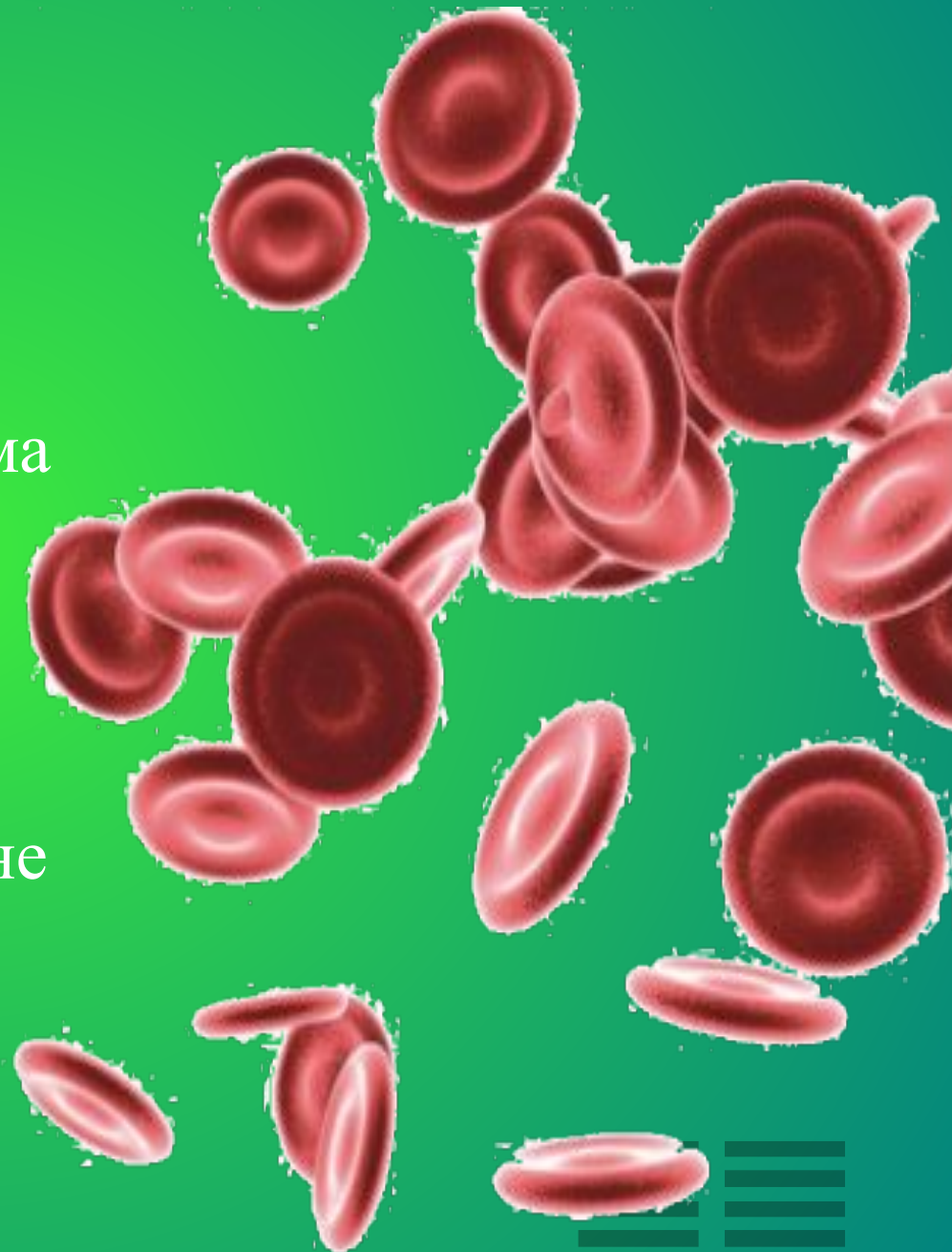


- К таким болезням относятся гемофилия, муковисцидоз, фенилкетонурия, ретинобластома, синдром Дауна, атаксия и другие



# Гемофилия

- Гемофилия - наследственное заболевание, характеризующееся нарушением механизма свертывания крови. Гемофилия возникает вследствие генетических нарушений; в половине всех случаев заболевание имеет семейный характер.





- В 80% случаев гемофилия обусловлена отсутствием или недостаточностью биологически активного фактора VIII, антигемофилического глобулина, в плазме крови. В результате время свертывания крови удлиняется и больные страдают от сильных кровотечений даже после минимальных травм.



- К сожалению, болезнь не побеждена и сегодня. Лечение гемофилии на сегодняшний день доступно в основном больным гемофилией, живущих в развитых странах. На территории Украины проживает около 15 000 больных гемофилией, из них дети составляют около 6 000 человек.





- В заключении надо отметить: чтобы по возможности избежать генетических заболеваний, передающихся по наследству, необходимо при планировании беременности обращаться в медико-генетические консультации



# Спасибо за внимание)))

- Автор :
- Кравченко Вероника
- 11-А класс
- ООШ№118

