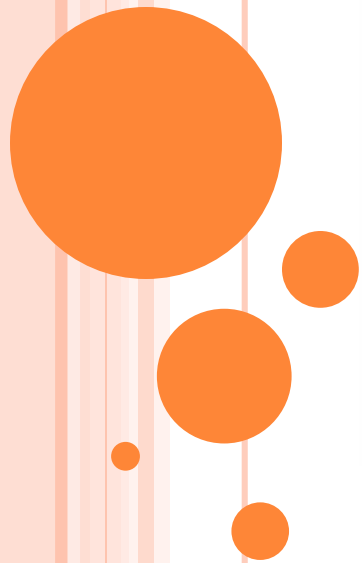


ГЕННІ ХВОРОБИ



Генні хвороби — спадкові хвороби, спричинені генними (точковими) мутаціями.



Рис. 4.1. Типи точкових мутацій



Домінантно-аутосомний тип успадкування

Полідактилія — вроджена аномалія, що характеризується наявністю «зайвих» пальців на руці чи на ступні. Як правило, шостий палець на ступні підлягає хірургічному видаленню.



Синдром Марфана — генетичне порушення розвитку сполучної тканини. Хворі синдромом Марфана зазвичай є високими, худими, з довгими руками, ногами, пальцями і ступнями, також для них характерні надзвичайно гнучкі суглоби і сколіоз. У хворих часто діагностують аневризму аорти та недостатність мітрального клапана. Інші органи, в яких можуть виникати зміни включають легені, очі, кістки та хребет.



Рецесивно-аутосомний тип успадкування

Альбінізм – природжена відсутність пігменту меланіну, який дає забарвлення шкірі, волоссю, райдужній і пігментній оболонкам ока. Альбіноси в своєму роді – унікальні люди, шкіра, волосся і очі яких позбавлені будь-якої пігментації. Вони особливо чутливі до сонячного світла, більш схильні до деяких захворювань.



Рецесивна мутація. Ген, зчеплений з X-хромосомою

Дальтонізм – один з різновидів порушення кольорового зору, яка характеризується нечутливістю до певних кольорів

Симптоми: несприйняття зеленого і червоного кольорів; несприйняття зеленого і синього кольорів; діахромное (чорно-біле)

сприйняття навколишнього світу; Передача дальтонізму у спадок пов'язана з X-хромосомою і практично завжди передається від матері-носія гена до сина

Нормальное зрение



Дальтонизм



Гемофілія – це спадкове порушення процесу згортання крові, виникає внаслідок мутації одного із генів, зазвичай розташованих на X-хромосомі. Найважливіше місце при боротьбі із захворюванням має профілактика. Сім'ям, де є жінка-носіє або хворий на гемофілію чоловік, не рекомендується заводити дітей природним шляхом. Людям, хворим на гемофілію, рекомендується уникати травмування, заборонено займатися фізичною працею



Зчеплений з Y-хромосомою

Іхтіоз — це група спадкових захворювань шкіри, яка характеризується порушеннями зроговіння. В основі багатьох форм іхтіозу лежать мутації або порушення експресії генів, що кодують різні форми кератину. Патологічний процес — гіперкератозу — призводить до появи на шкірі лусочок, що нагадують риб'ячу луску.



Профілактика

Основним способом є медико-генетичне консультування, яке проводиться для визначення ступеня генетичного ризику



Джерела

- [1.https://uk.wikipedia.org/wiki/%D0%86%D1%85%D1%82%D1%96%D0%BE%D0%B7](https://uk.wikipedia.org/wiki/%D0%86%D1%85%D1%82%D1%96%D0%BE%D0%B7)
- [2. http://www.novonordisk.ua/patients/hemostasis/what is hemophilia.html](http://www.novonordisk.ua/patients/hemostasis/what_is_hemophilia.html)
- [3. http://myplanet.com.ua/?p=25829](http://myplanet.com.ua/?p=25829)
- [4. http://farman.kiev.ua/polidaktilya-simptomi-i-likuvannya/](http://farman.kiev.ua/polidaktilya-simptomi-i-likuvannya/)
- [5. http://moyaosvita.com.ua/biologija/genni-xvorobi-lyudini/](http://moyaosvita.com.ua/biologija/genni-xvorobi-lyudini/)
- [6. https://dovidka.biz.ua/daltonizm-simptomi-prichini-likuvannya/](https://dovidka.biz.ua/daltonizm-simptomi-prichini-likuvannya/)



**Дякую за увагу!
Бережіть себе та своїх
близьких!**

