



# Мутации у человека

● *Презентация для 11 класса*

Автор И.А.  
Миронова  
учитель высшей  
категории МБОУ  
СОШ №3

Г. Родники



## Геномные болезни

Геномные болезни связаны с изменением количества хромосом в хромосомном наборе, что приводит к различным заболеваниям у человека.

# Синдром Дауна

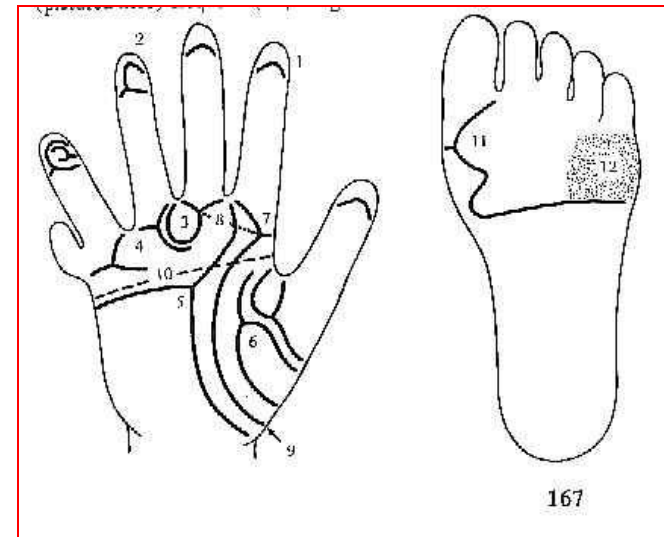
Синдром Дауна- это заболевание, связанное с лишней хромосомой в 23 паре (трисомия 23 пары). Чаще всего такое заболевание встречается, если женщина рождает ребенка в возрасте, старше 30 лет. Внешне оно выражается в следующих признаках:

Посредине ладони больного поперечная складка. Постоянно открытый рот и большой язык, не убирающийся во рту. Пятна на радужной оболочке глаз. Умственная отсталость.



# Синдром Патау

Связан с трисомией 13 пары хромосом. Это заболевание выражено в расщеплении верхней губы, твердого неба, скошенный лоб, узкие глазные щели, вдавленная переносица, лишний палец на руках.



# Синдром Кляйнфельтера

*Это заболевание встречается как у мужчин ,так и у женщин.*

*При этом заболевании в результате нерасхождения хромосом при мейозе ,организм получает лишние X хромосомы, например мужчина с этим заболеванием может иметь : одну, две или даже три лишние X хромосомы. Такие мужчины бесплодны, у них наблюдается умственная отсталость, чем больше X хромосом , тем сильнее умственная отсталость. Женщины с лишней X хромосомой XXУ, обычно агрессивны, проявляют мужские качества, часто лидеры.*

*Внешне те и другие почти не отличаются от здоровых.*



# СИНДРОМ ШЕРШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

Данное заболевание наблюдается у женщин и связано с тем, что у больных *вместо двух X хромосом одна*.

Признаками данных больных является низкий рост (не более 150 см), оттопыренные уши, неразвиты молочные железы, не развиты половые железы и матка, почти нет шеи.



Рисунок 24. Девочка 12 лет. Синдром Шершевского-Тернера. Низкий рост, оттопыренные ушные раковины, недоразвитие молочных желез.

- Хромосомные болезни возникают в результате изменения в хромосомах(поворот хромосомы, отрыв участка хромосомы, распад хромосомы, обмен участками хромосом и др.)

**Хромосомные болезни**

# Синдром Вильямса

Связан с отсутствием 20 генов в хромосоме 7 пары. Больные имеют «лицо эльфа», сердечные заболевания, небольшую умственную отсталость. Зато обладают большей общительностью, чем обычные люди.





# Синдром кошачьего крика

Энциклопедия  
Словари  
www.enc-dic.com



Развивается вследствие  
изменения  
величины участка  
хромосомы 5 пары.  
У больных слабо  
развита нижняя  
челюсть,  
косоглазие, косолапость,  
своеобразный крик  
младенца  
похожий на кошачий крик

# Синдром Ангельмана



- Синдром Ангельмана связан с утратой нескольких генов в 15 хромосоме.
- Больным трудно ходить, говорить, косоглазие, судороги, умственная отсталость. Частый смех без повода.

# Генные заболевания

Это заболевания , связанные с заменой , выпадением или добавлением нуклеотидов в хромосомах, то есть происходят изменения в генах, что вызывает заболевания. Вместо одного белка начинает синтезироваться другой, так как гены определяют синтез белков. Такие мутации называются точечными.

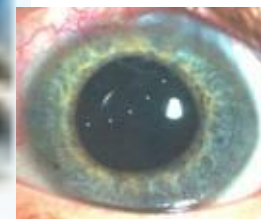
# Синдром Морфана

Синдром Морфана выражается в том, что рост больного высокий, голова маленькая, порок сердца, Паганини, Анд

ечается  
I:  
ние гена



Андерсен



# Фенилкетонурия

Фенилкетонурия-это заболевание рецессивное, связанное с тем, что нарушен синтез белка, разрушающего аминокислоту фенилаланин, данная аминокислота накапливается в организме и вызывает его отравление, что приводит к развитию умственной отсталости. Это заболевание можно распознать сразу при рождении ребенка, проведя анализ, если ребенок имеет данное заболевание, индикатор в моче темнеет, что позволяет сразу начать лечение. Больные не могут употреблять белковую пищу, и должны есть безбелковые смеси.





# Галактоземия

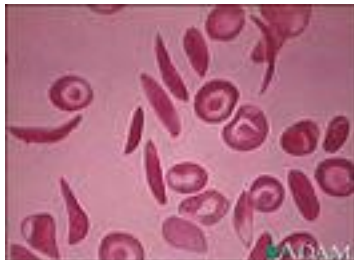
Это заболевание связано с точечной мутацией, в результате которой ребенок не способен расщеплять и усваивать молочный сахар-галактозу. Поэтому, молочное питание таким детям противопоказано.

# Серповидная анемия

Это заболевание связано с тем, что эритроциты больных имеют полукруглую форму и плохо переносят кислород. Такие больные живут не более 30 лет. Мутация также генная, где У заменен на А, В результате глутамин замещается на валин.



Серповидные эритроциты



*Кисти больного и здорового*



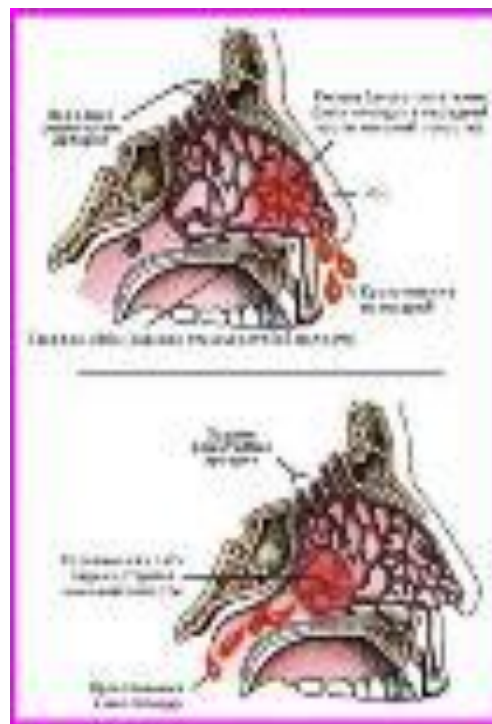
# **Болезни, сцепленные с половыми хромосомами**

# Гемофилия

Гемофилия - это болезнь при которой кровь не способна свертываться, так как не образуется тромб. Данное заболевание сцеплено с X хромосомой, поэтому им болеют мужчины, носители заболевания женщины, которые передают ген болезни 50% своих сыновей.



КРОВОТОЧИВОСТЬ



гемофилики



Царевич Алексей



Император Николай

# Дальтонизм

Дальтонизм-болезнь неразличения основных цветов. Дальтонизм-это болезнь, сцепленная с X хромосомой. Болеют ею, в основном, мужчины, так как у них одна X хромосома, а больные женщины должны быть гомозиготами по данному признаку.



*Тесты на дальтонизм*

## ОТВЕТЫ

Большинство людей видит

8 15  
26 Rien

Человек с протанопией видит

3 17  
6 45

Человек с дейтеранопией видит

3 17  
2 45



**Другие формы  
мутаций у человека.**



# ИХТИОЗ

**Ихтиоз-это наследственное заболевание, которое проявляется нарушением ороговения кожных покровов. Различается несколько форм ихтиоза, обусловленные различными формами мутантных генов. Обыкновенный ихтиоз проявляется в виде чешуек, коричневых пластин и щитков.**



# Врожденный ихтиоз

Врожденный ихтиоз-это более тяжелая форма ихтиоза.

Дети, родившиеся с данным заболеванием чаще всего нежизнеспособны. Кожа детей покрыта толстыми роговыми наслоениями, ротовое отверстие растянуто, наблюдается поражение глаз.



Змеевидный ихтиоз

# ГИПЕРТРИХОЗ

