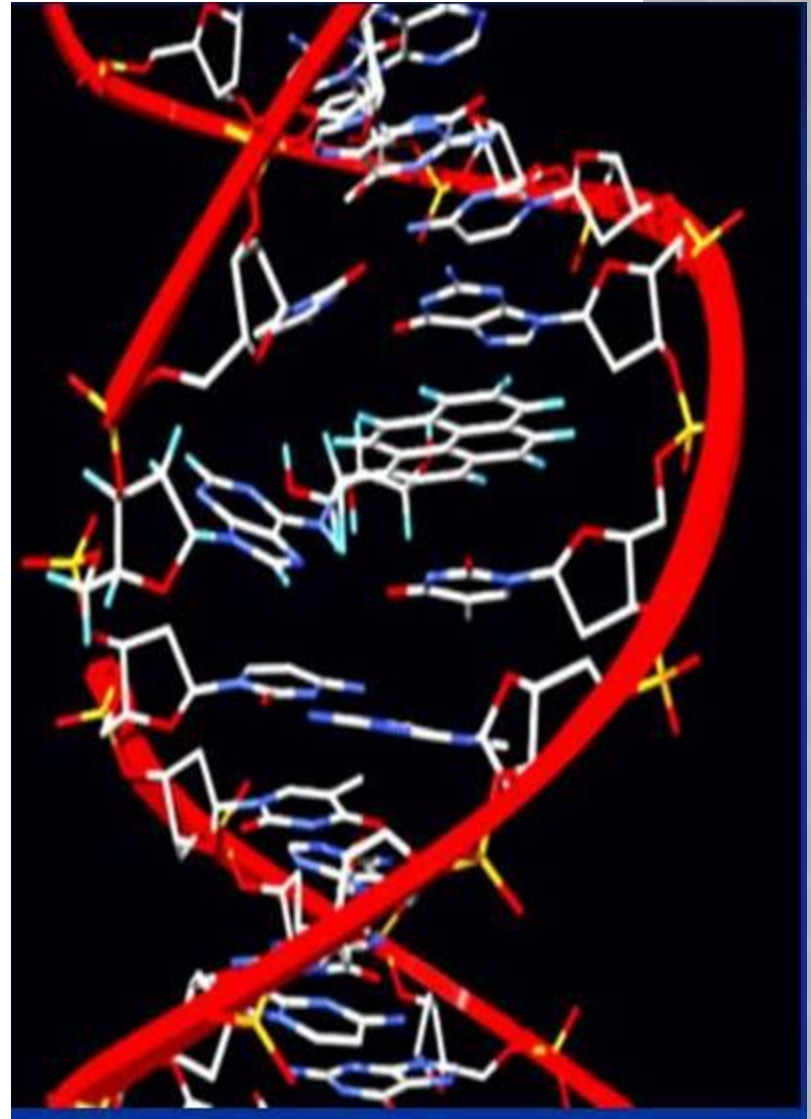


# ГЕНЕТИКА И ЗДОРОВЬЕ

**Мутации** - стойкие изменения генотипа (т.е. молекул ДНК), которые могут затрагивать целые хромосомы, их части или отдельные гены.



# мутации

**Полезные** - приводит к повышению устойчивости организма. (тараканы к ядохимикатам, грейпфрут).

**Нейтральные** - не отражаются на жизнеспособности организма. (американский керл - закрученное ухо).

**Вредные** - понижает жизнеспособность организма. (глухота, дальтонизм, с. Дауна).



Апельсин



Лимон



Грейпфрут





- К настоящему времени известны более 4500 генетических болезней, однако достаточно полно изучено не более 500 из них.
- Что же является причиной таких заболеваний?

# ПРИЧИНЫ МУТАЦИЙ

Физические (излучение, радиация, экстремальные температуры)

Химические (пестициды, некоторые пищевые добавки, лекарственные препараты)

Биологические (вирусы, микробы и паразиты)

# КЛАССИФИКАЦИЯ МУТАЦИЙ

## генные

Делеция  
нуклеодита

Инверсия  
нуклеотида

Транзиция

Трансверсия

## хромосомные

Делеция

Дупликация

Инверсия

Транслокация

## геномные

Полиплоидия

Анеуплоидия

# ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

связаны с изменением состава или последовательности нуклеотидов ДНК в пределах гена.





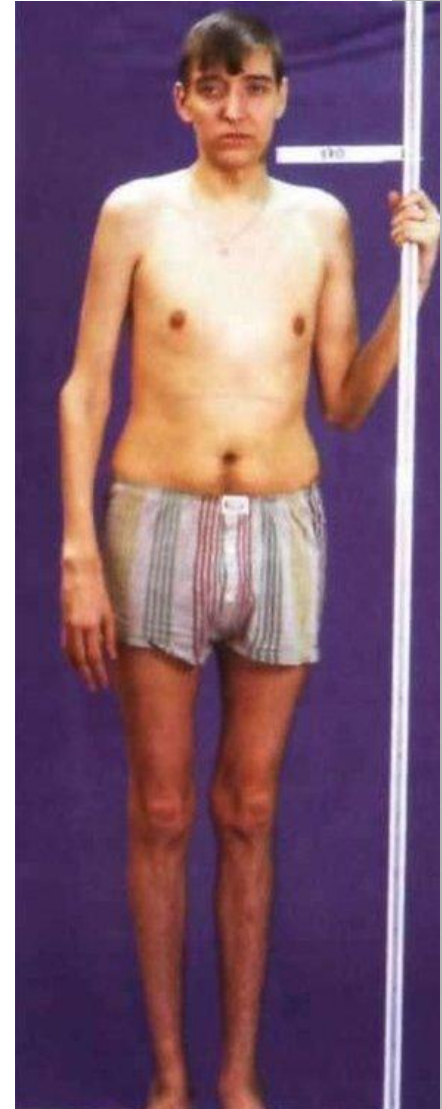
# АУТАСОМНО-ДОМИНАНТНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

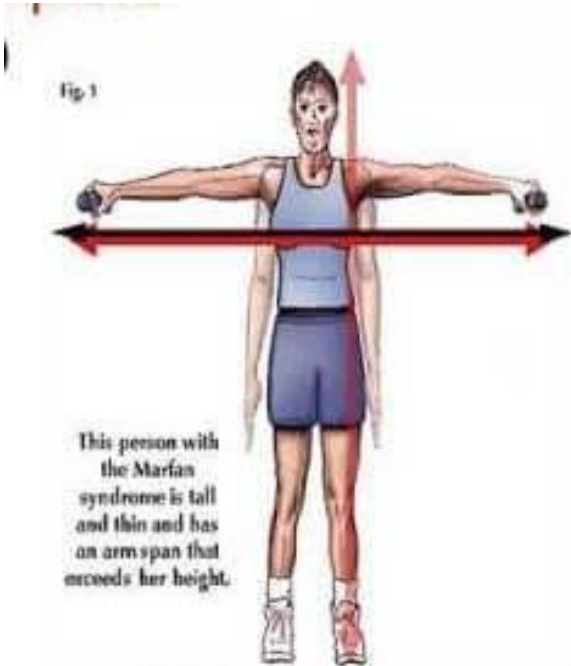
К болезни приводит мутация в аутосомах, причем мутантный ген-доминантный.

**Аутосома** - неполовая хромосома (у человека 22 пары аутосом и одна пара половых клеток).

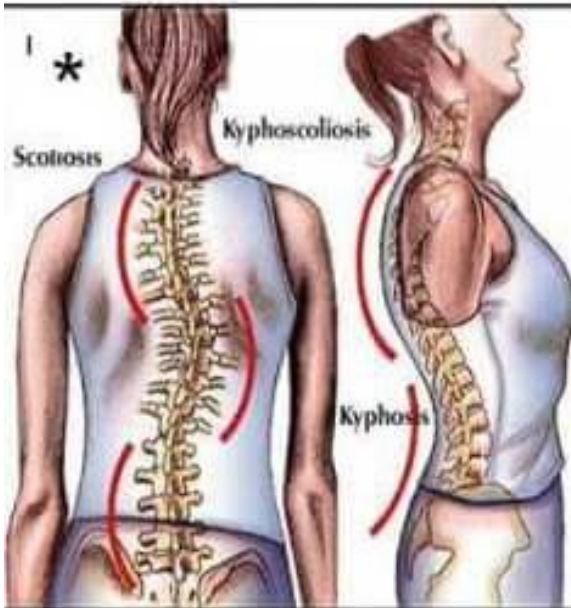
## Синдром Марфана

**Признаки:** длинные несоразмерные с туловищем конечности, сколиоз (горб), паукообразные пальцы, деформация грудной клетки, патология ССС. Продолжительность жизни 30 - 40 лет.





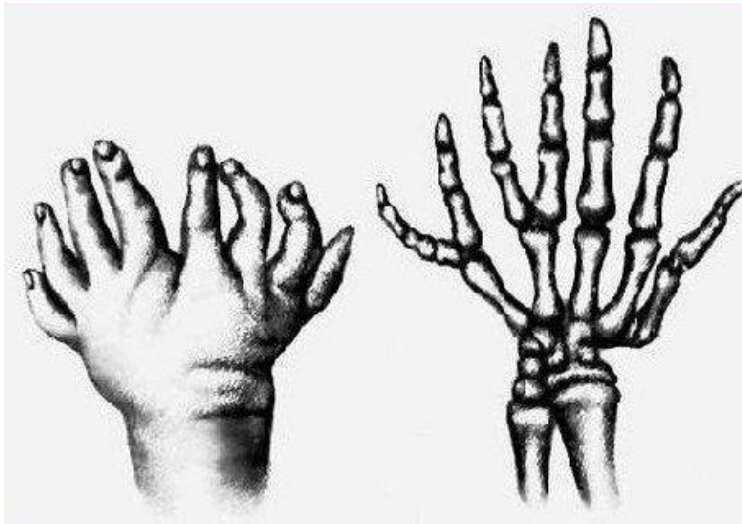
Килевидная грудь



**Полидактилия** -  
развиваются  
дополнительные  
пальцы. Лечение -  
хирургическое  
удаление  
добавочных пальцев.







# АУТАСОМНО-РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

К болезни приводит  
результате м  
аутосомы.

**Альбинизм**-вр  
меланина, к  
волосам и ра  
Выявляется то  
Продолжите  
короче.















# ДЕЛЕЦИЯ НУКЛЕОТИДА



Муковисцидоз



Здоровые легкие



**Фенилкетонурия (ФКУ)** - наследственное заболевание, связанное с нарушением метаболизма аминокислот (фентлаланин), который накапливается в крови и превращается фенил ПВК - ЯД!

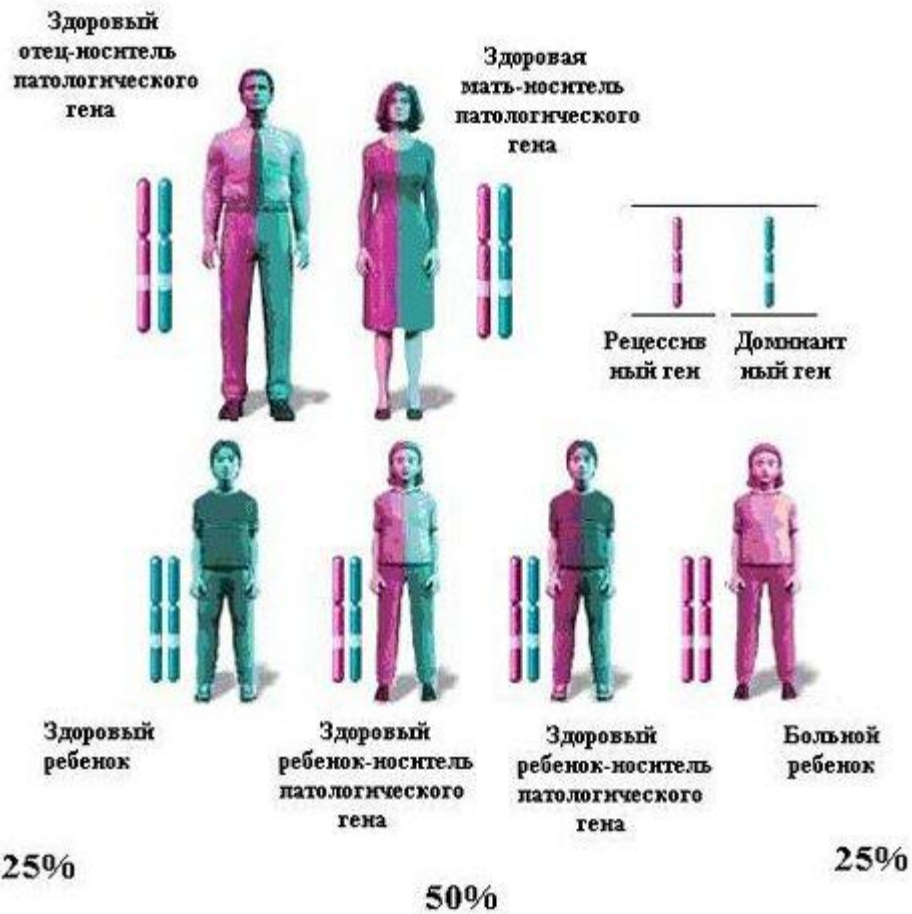
Признаки: тонус мышц, повышенная возбудимость, судорожные припадки, светлая кожа, тремор рук, шаткая походка. Характерный признак - наличие «мышинного» запаха от больного.

Лечение: строгая диета.

При прогрессивном заболевании может привести к гибели в возрасте 2-3 лет.



## Аутосомно-рецессивное наследование заболеваний



Появление ребенка по АР наследованию 25%,  
но при это 50% являются носителями.

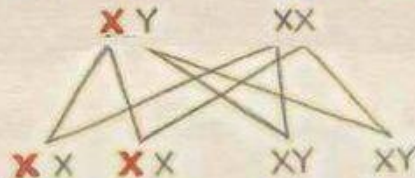
## НАСЛЕДОВАНИЕ СЦЕПЛЕННОЕ С ПОЛОМ

К болезни приводит патология гена половой X-хромосомы.

**Гемофилия** - заболевание, обусловленное недостаточностью системы свертывания крови и проявляющееся кровоточивостью. Болеют главным образом мужчины, женщины – лишь носители мутантного гена и передают гемофилию сыновьям. При правильном лечении, живут как и здоровые люди (инъекции свертываемости крови из донорской крови).

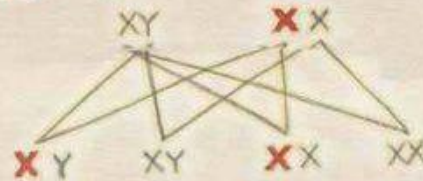
# Схема наследования гемофилии

отец болен мать здорова      отец здоров мать носитель



дочь носитель  
(100%)

сын здоров  
(100%)



сын болен  
(50%)

дочь носитель  
(50%)

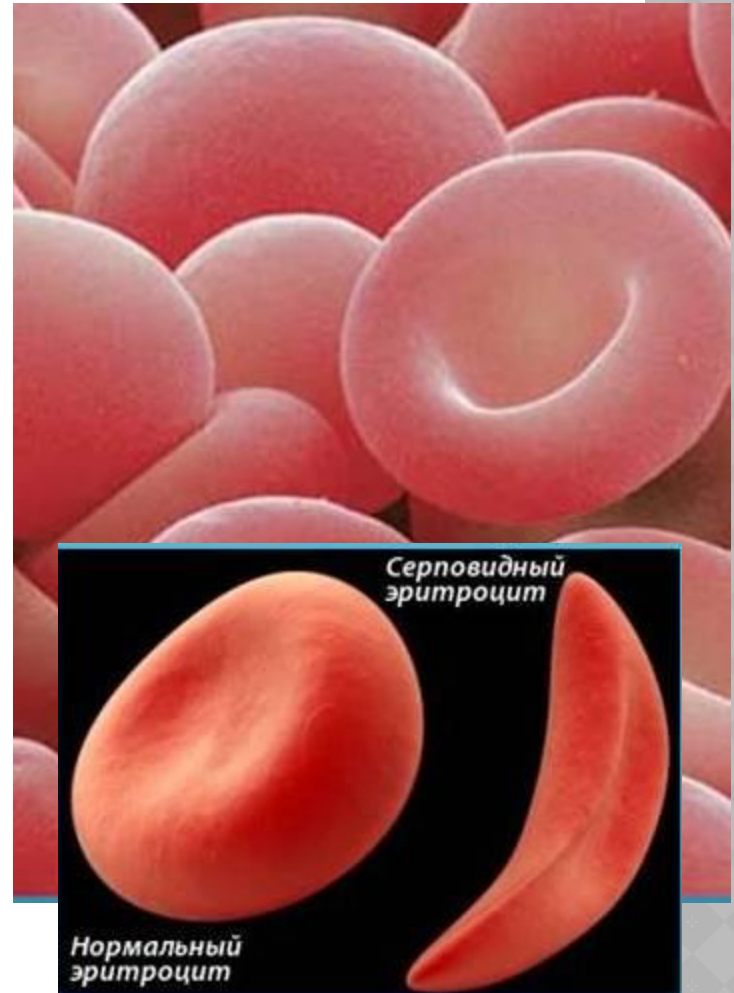


# ИНВЕРСИЯ НУКЛЕОТИДА

Вставка пары или нескольких пар нуклеотидов.

Например: **серповидно - клеточная анемия** (замена Т на А в 11хромосоме), что ведет к синтезу аномальной формы гемоглобина (серповидной). С таким заболеванием жизнь не продолжительна.

Признаки: анемия, нарушения кровообращения.





# Мутация эритроцитов.



*Нормальные  
эритроциты*



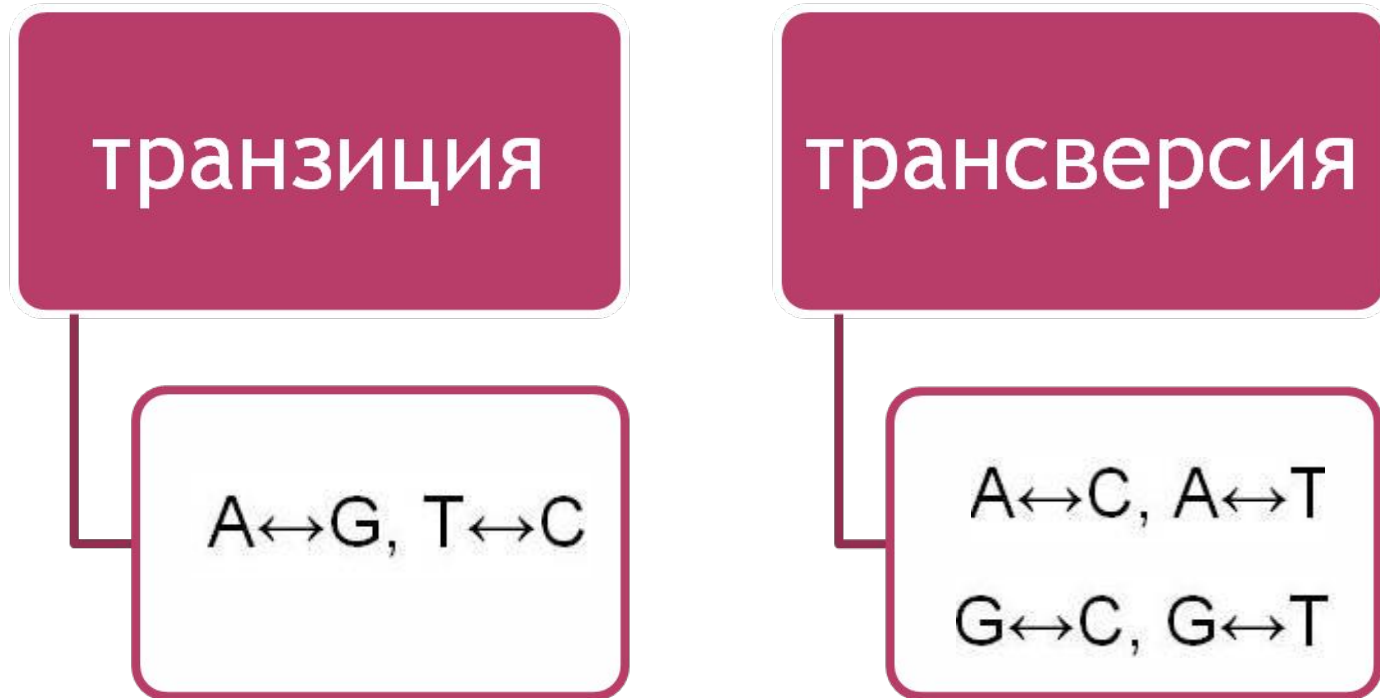
*Формирование серповидных  
эритроцитов*



*Серповидные  
эритроциты*

# ТОЧЕЧНЫЕ МУТАЦИИ

Тип мутации в ДНК или РНК, для которого характерна замена одного азотистого основания другим.



Одной из причин образования мутаций - дезаминирование 5- метилцитозина. Такие мутации никак себя не проявляют.

# ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ

это перестройки хромосом, изменение их строения. Отдельные участки хромосом могут теряться, удваиваться, менять свое положение.



# ДЕЛЕЦИЯ

## ЖИЛБЫЛ КО ОНБЫЛМИЛ Т

### Синдром кошачьего крика.

Признаки: недоразвитие гортани с характерным криком «мяуканье», лунообразное лицо с широко расставленными глазами, умственная отсталость. Обычно больные с этим синдромом умирают в раннем детстве.





**Синдром Шершевского Тернера** -  
отсутствие одной из X-  
хромосомы.

Признаки: низкий рост до 150 см.,  
укороченная шея, крыловидные  
складки на шее, деформация  
ушных раковин, пороки сердца  
и сосудов, повышенное АД,  
половое недоразвитие, чаще  
всего бесплодие. Прогноз жизни  
благоприятный, за исключением  
тяжелых форм болезни.



## Синдром Клайнфельтера -

наследственное заболевание, сопровождающееся лишней X - хромосомой у мужчин (47, XXУ).

Признаки: проявляются только в период полового созревания.

Длинные ноги, высокая талия, высокий рост, женский тип телосложения, ожирение, половое недоразвитие, увеличение грудных желез.

Продолжительность жизни при правильном лечении такая, как у здоровых людей.



# ДУПЛИКАЦИЯ

**Синдром Дауна** - Присутствие в клетках человека третьей 21-й хромосомы.

Приплюснутый нос и лицо,  
приподнятые вверх  
скошенные глаза.

Одиночная складка на ладони ("обезьянья")  
укороченный пятый палец,  
повернутый внутрь.



Далеко отставленный большой палец  
и развитые кожные складки на ступне.







# ИНВЕРСИЯ

Не влияют на **фенотип** (совокупность внешних и внутренних признаков) носителя, но патологический фенотип может формироваться, если разрыв гена находится в пределах гена и нарушает его регуляцию. По этой причине есть вероятность рождения потомства с аномальным фенотипом.

Играют роль в эволюционном процессе и видообразовании - возможно при **партеногенезе** (однополое размножение).

# Тигровая саламандра



# ТРАНСЛОКАЦИЯ



О Эритроциты



**ЗДОРОВАЯ КРОВЬ**

**ЛЕЙКОЗ**

Нейтрофилы



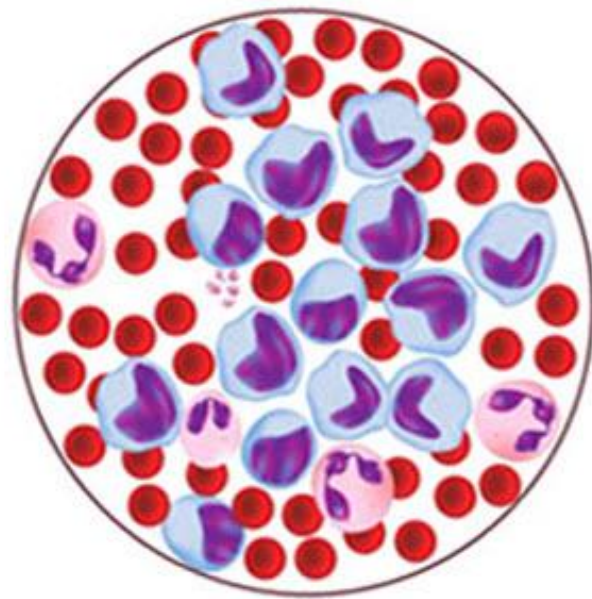
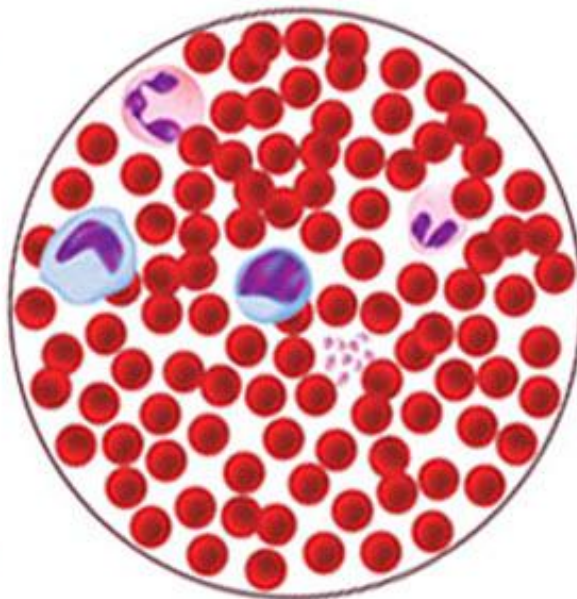
Лимфоциты



Н Моноциты



Тромбоциты





## Системные

Лихорадка  
Снижение массы тела  
Частые инфекции

## Легкие

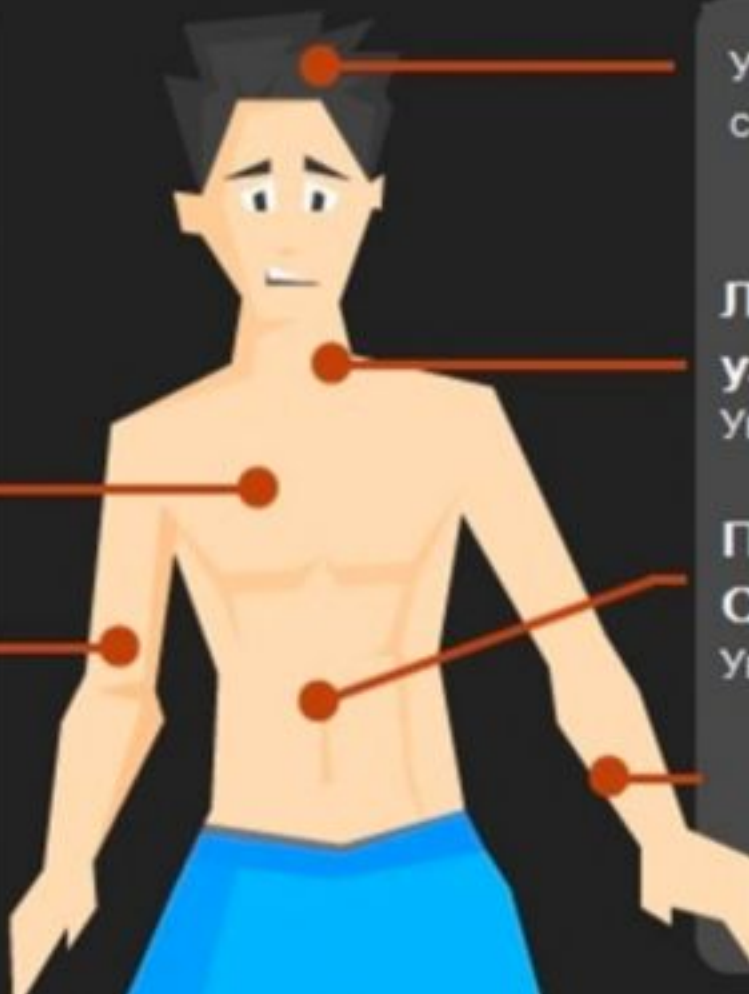
Одышка

## Мышцы

Слабость

## Кости и суставы

Боль, ломота



Усталость,  
снижение аппетита

## Лимфатические узлы

Увеличение

## Печень, Селезенка

Увеличение

## Кожа

Кровотечения,  
Мелкоточечная сыпь, потливость

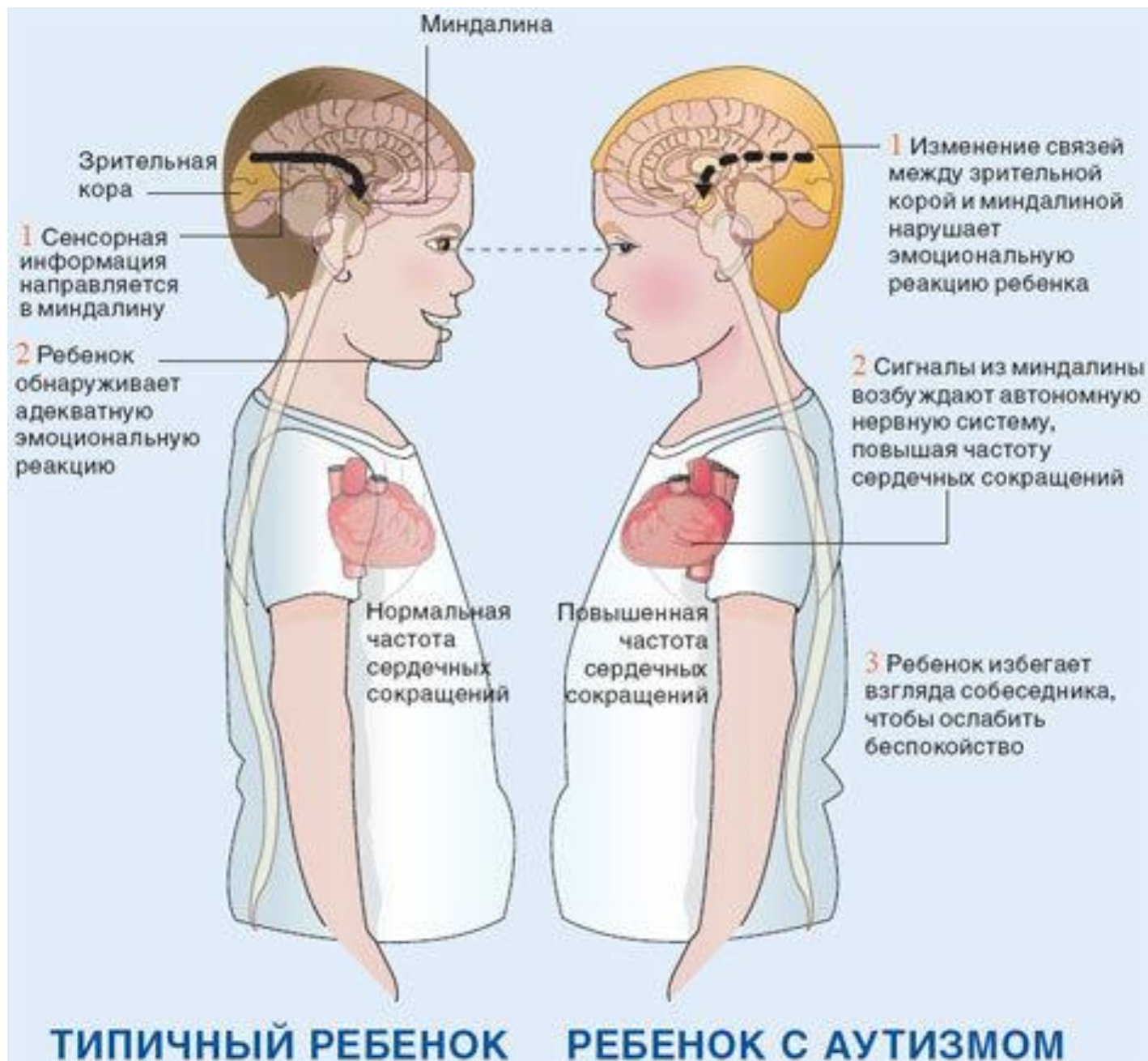


# ТРАНСЛОКАЦИЯ

**Шизофрения** - психическое расстройство.  
Искажение восприятия и мыслительных операций.

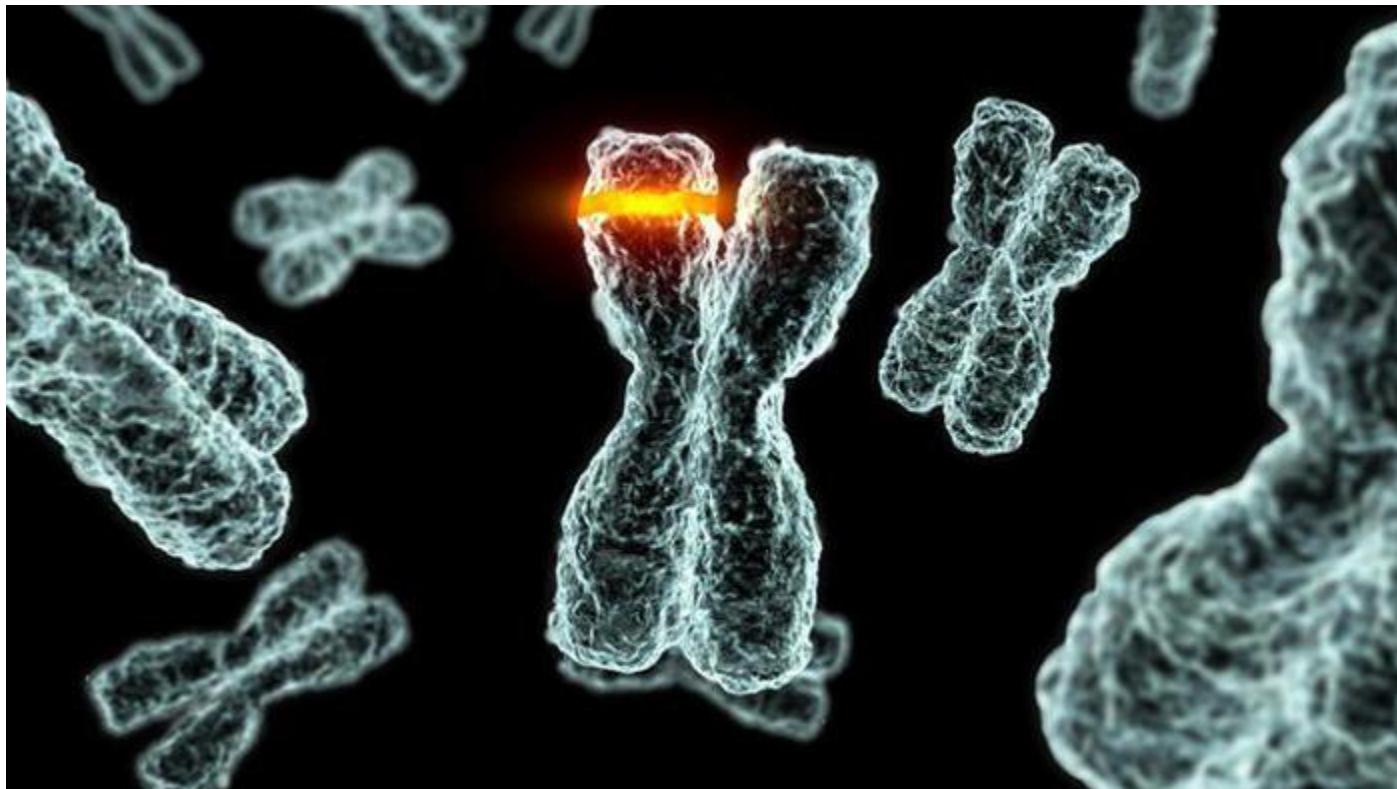
**Аутизм** - чрезмерная погруженность в себя.





# ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ

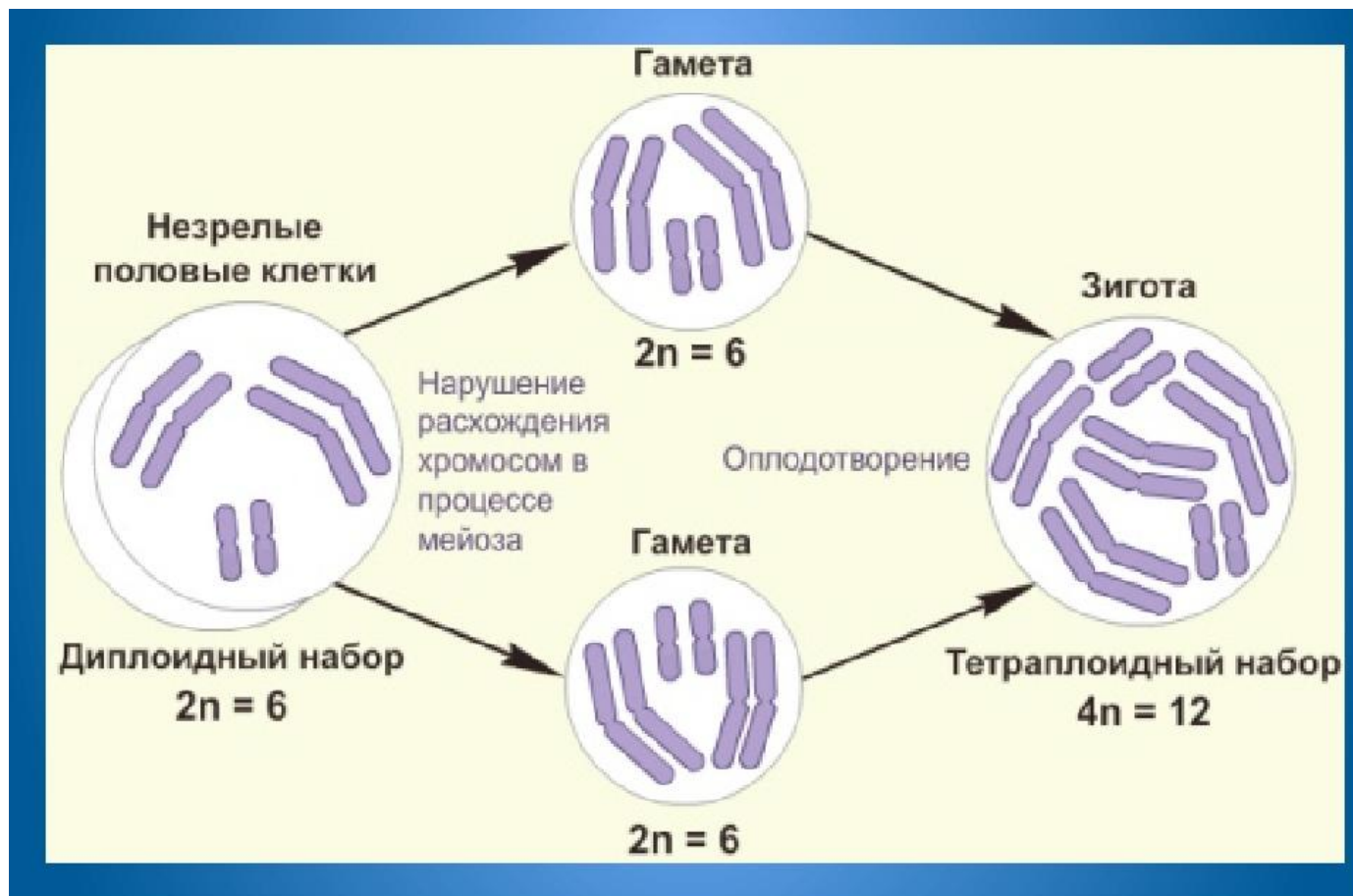
Изменение числа хромосом в клетках организма.





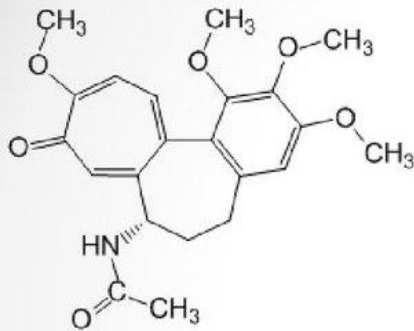
# ПОЛИПЛОИДИЯ

Кратное увеличение числа хромосом.

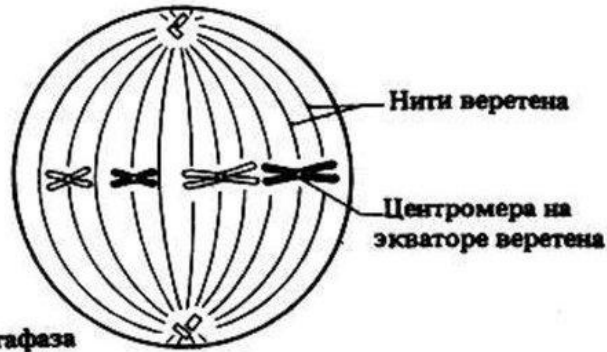




Полиплоидия - это вид мутации часто встречается у растений.



Колхицин, связывается с тубулином и блокирует деление клетки



Диплоидное растение  
(2n)



Гексоплоидное растение  
(6n)





**слива**

$2n=48$

**=**



**терн**

$2n=32$

**+**



**алыча**

$2n=16$

АНЕ

Умень  
три  
наб

Синд

Синд

ще  
нос  
рас  
син

или месяцы (95% - до 1 года).



ения -  
дном

лазные  
ование

аким  
едели

# В ЗАКЛЮЧЕНИИ...

- Таким образом, мутации приводят к очень тяжелым последствиям, вызывая генетические заболевания. Однако существуют способы, позволяющие снизить вероятность возникновения генетических заболеваний:
  1. Не вступать в близкородственные браки.
  2. Медико-генетические консультирования.
  3. Свести к минимуму действие на организм мутагенных факторов.