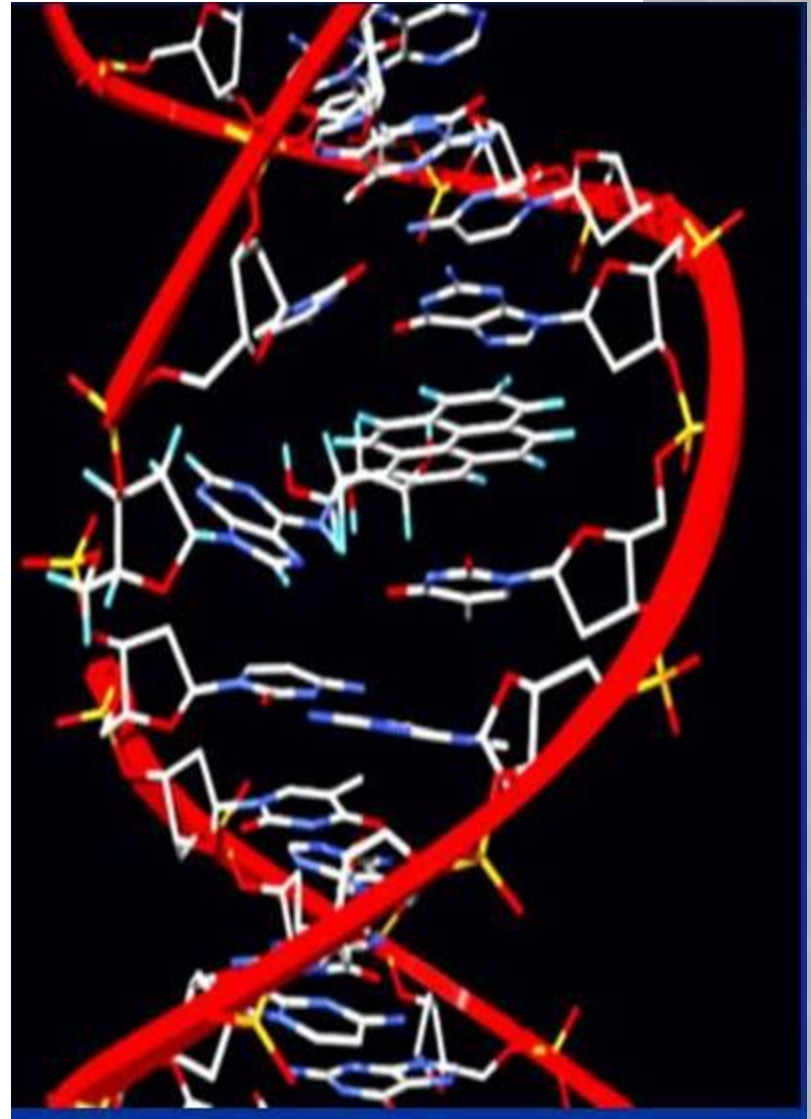


ГЕНЕТИКА И ЗДОРОВЬЕ

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.



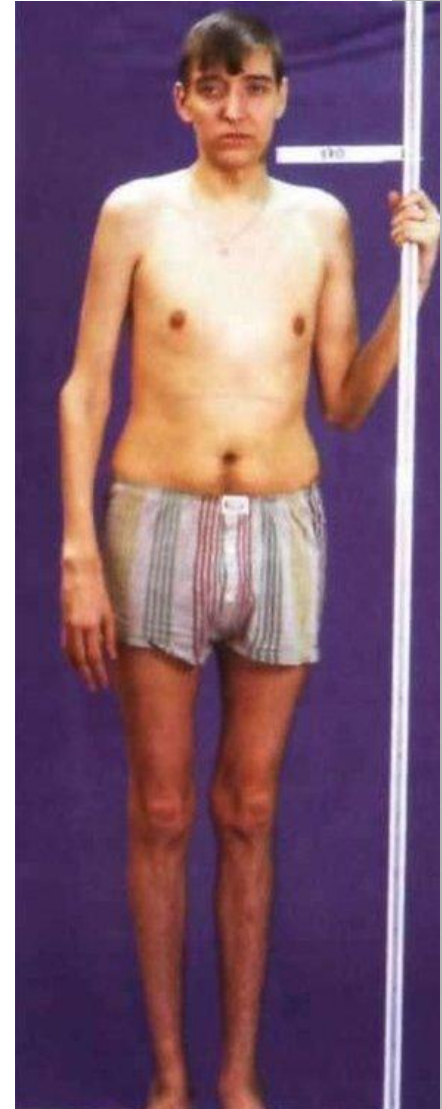
АУТАСОМНО-ДОМИНАНТНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

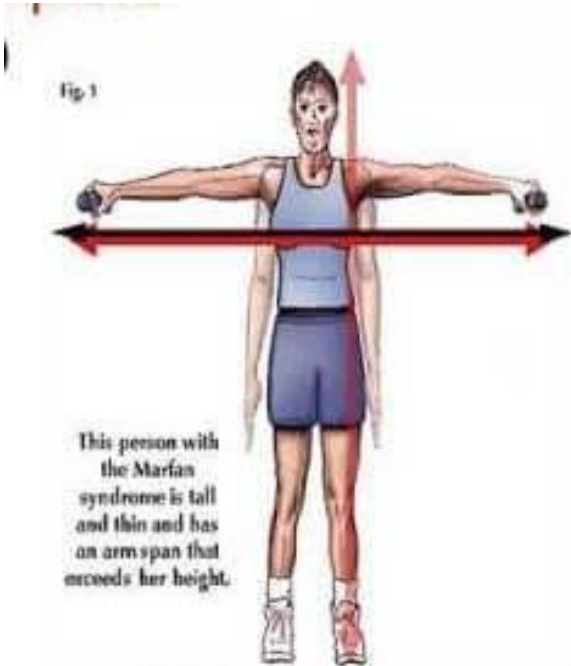
К болезни приводит мутация в аутосомах, причем мутантный ген-доминантный.

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

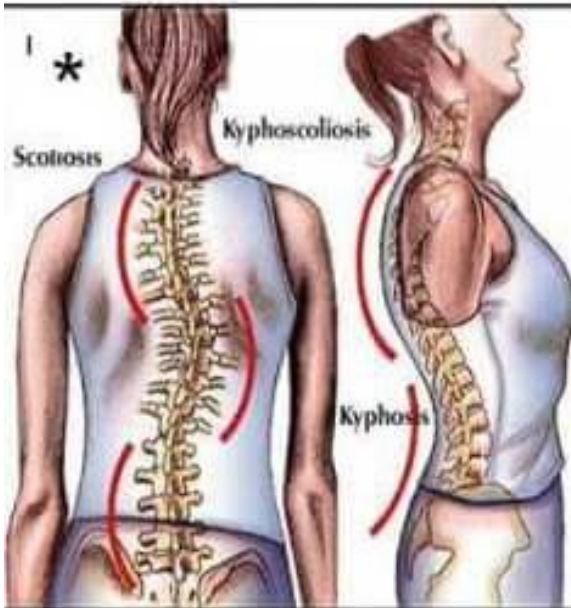
Синдром Марфана

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



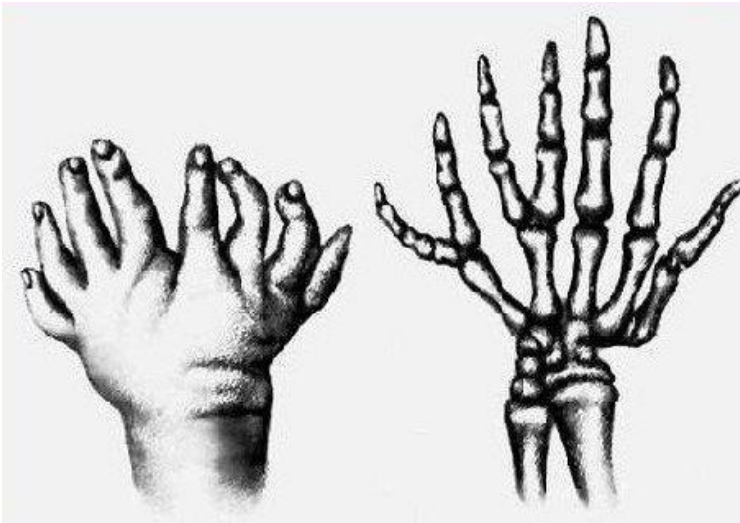


Килевидная грудь



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





АУТАСОМНО-РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ

К болезни приводит
результате мутации
аутосомы.

Альбинизм-врожденное
меланина, к отсутствию
волосам и радужной оболочке.
Выявляется только у
Продолжите тему
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!

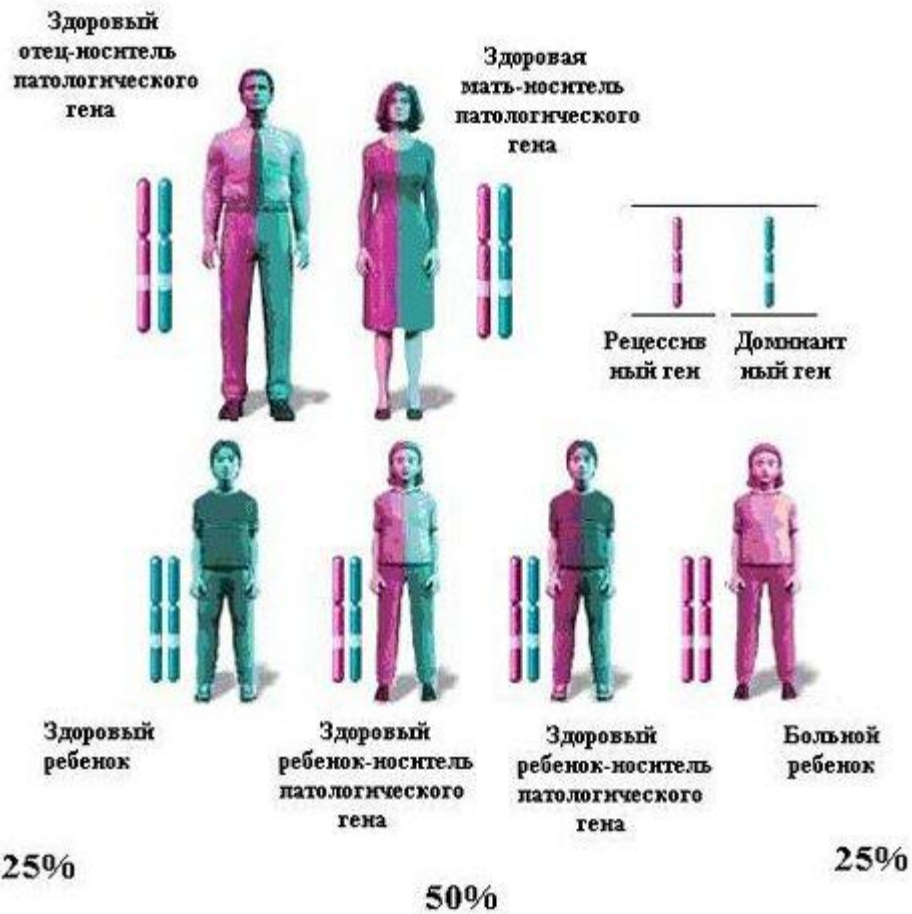
Признаки: тонус мышц, повышенная возбудимость, судорожные припадки, светлая кожа, тремор рук, шаткая походка. Характерный признак - наличие «мышинного» запаха от больного.

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

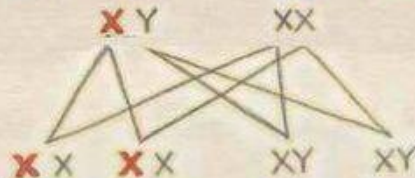
К болезни приводит патология гена половой X-хромосомы.

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

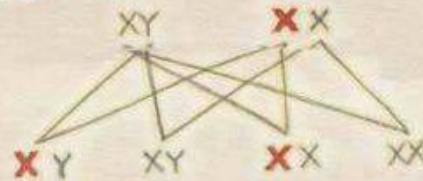
отец болен мать здорова

отец здоров мать носитель



дочь носитель
(100%)

сын здоров
(100%)



сын болен
(50%)

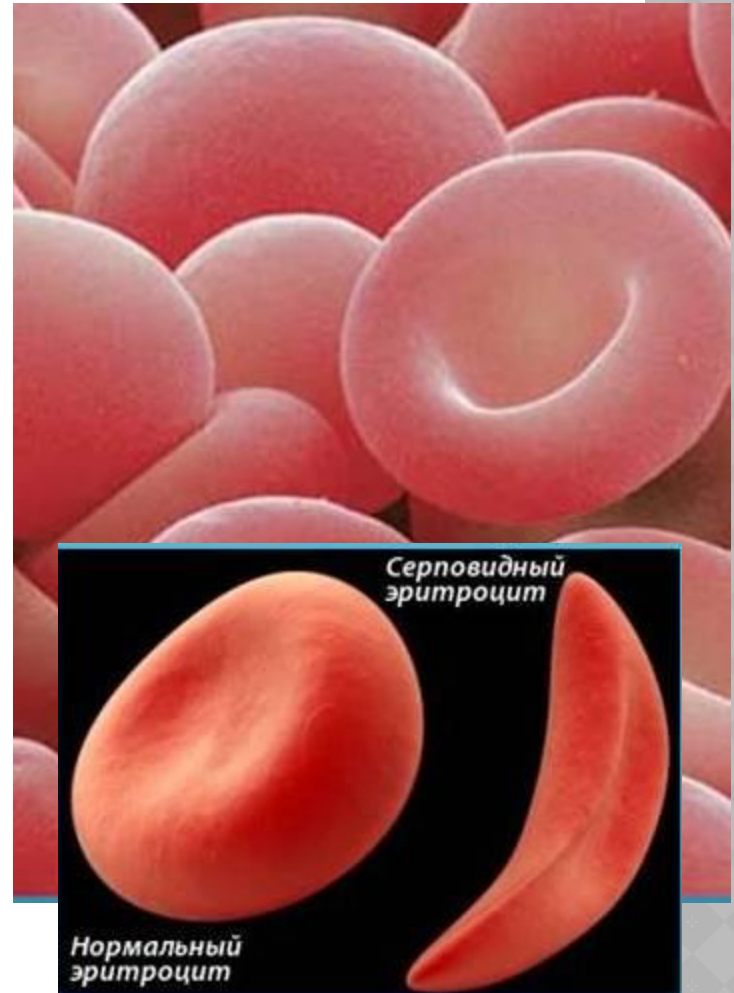
дочь носитель
(50%)

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*



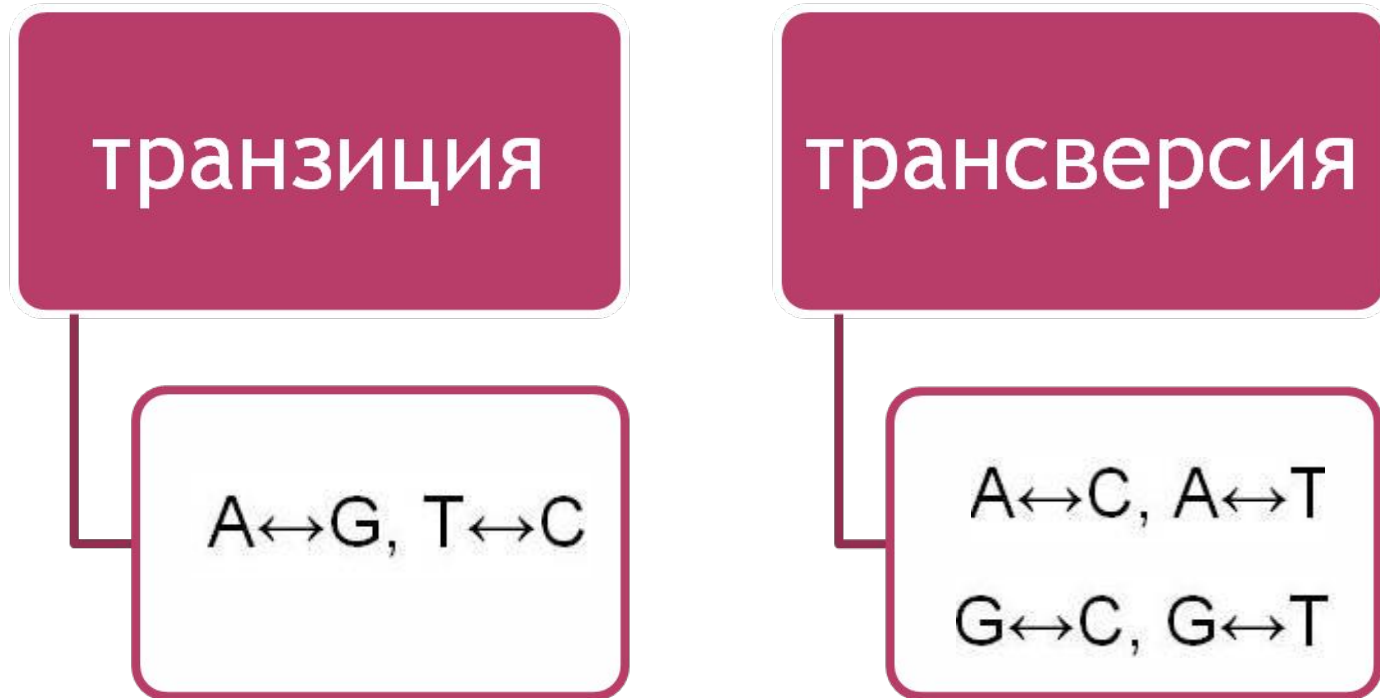
*Формирование серповидных
эритроцитов*



*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 эти 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



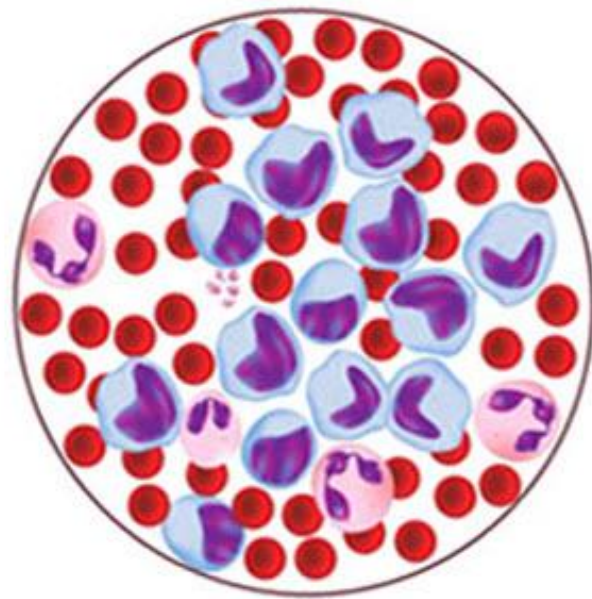
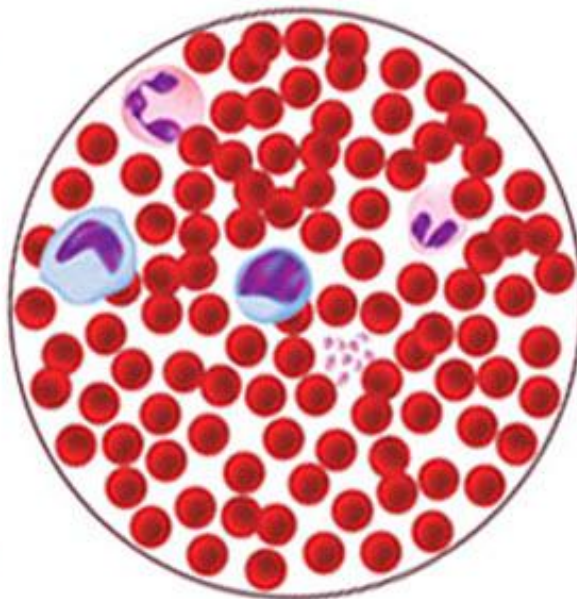
Лимфоциты



Н Моноциты



Тромбоциты



Системные

Лихорадка
Снижение массы тела
Частые инфекции

Легкие

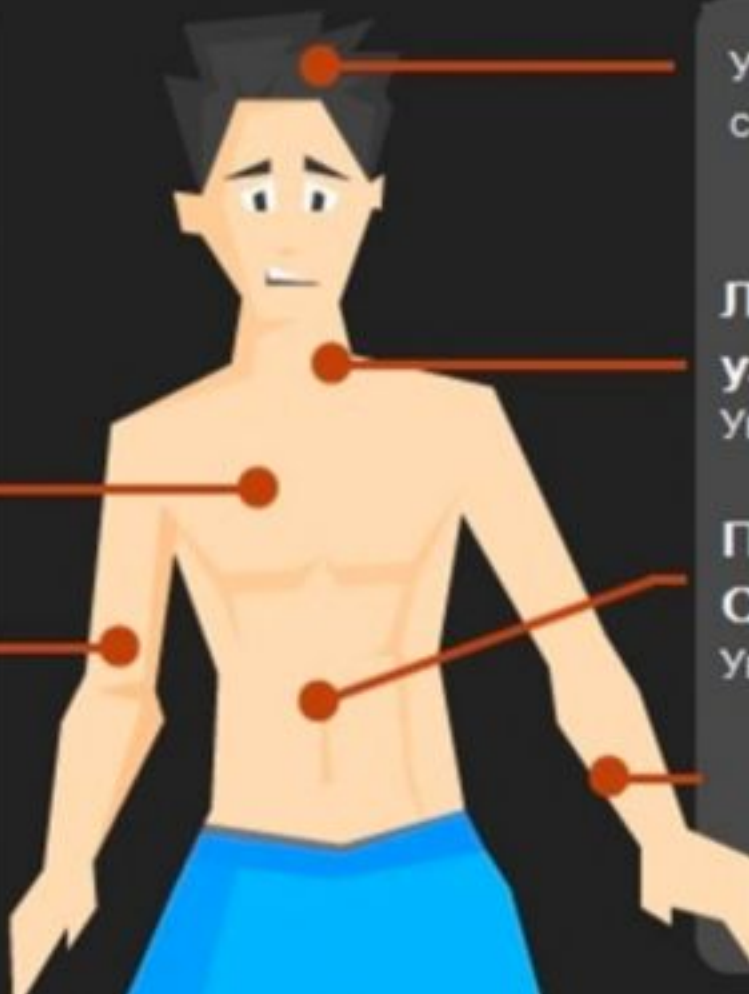
Одышка

Мышцы

Слабость

Кости и суставы

Боль, ломота



Усталость,
снижение аппетита

Лимфатические узлы

Увеличение

Печень, Селезенка

Увеличение

Кожа

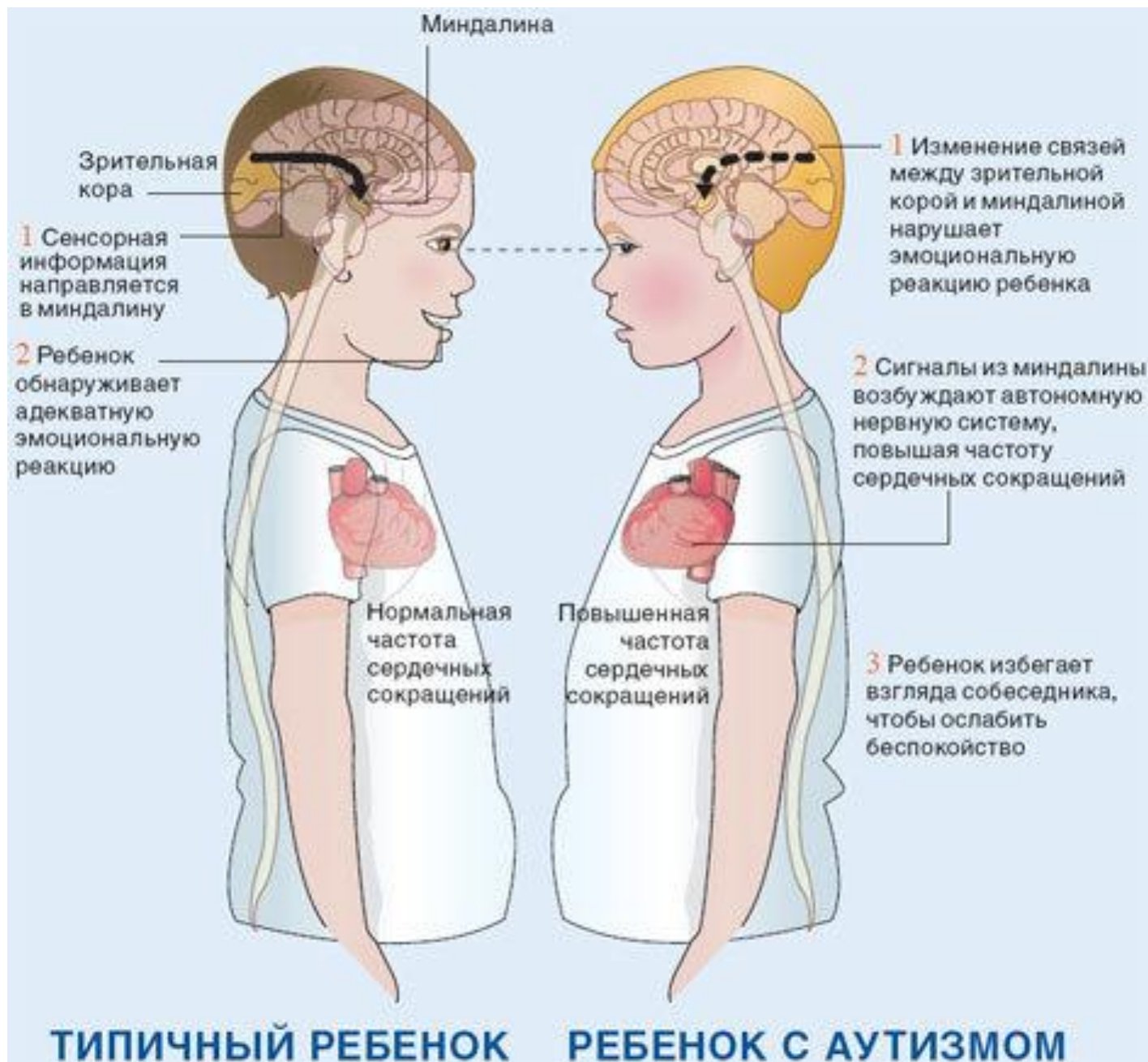
Кровотечения,
Мелкоточечная сыпь, потливость

ТРАНСЛОКАЦИЯ

Шизофрения - психическое расстройство.
Искажение восприятия и мыслительных операций.

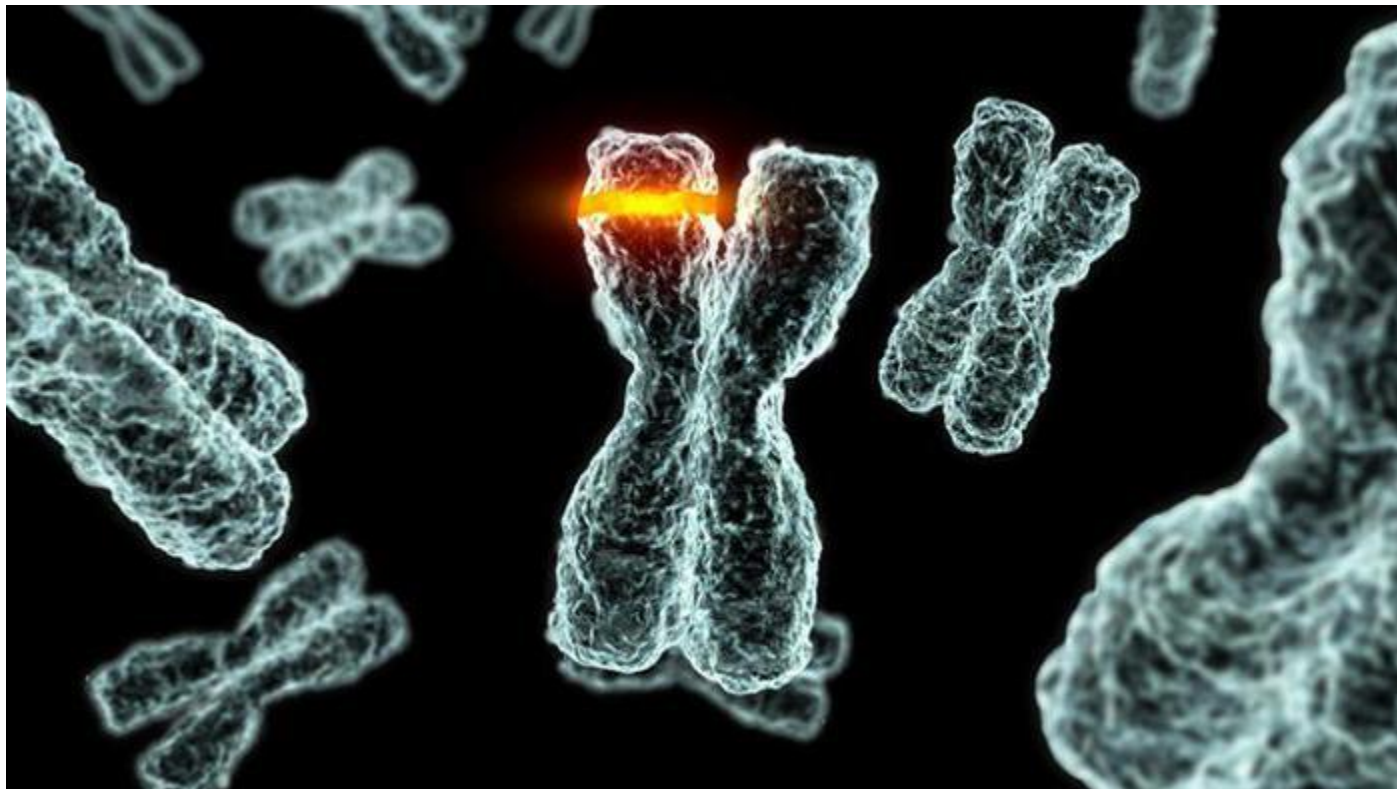
Аутизм - чрезмерная погруженность в себя.





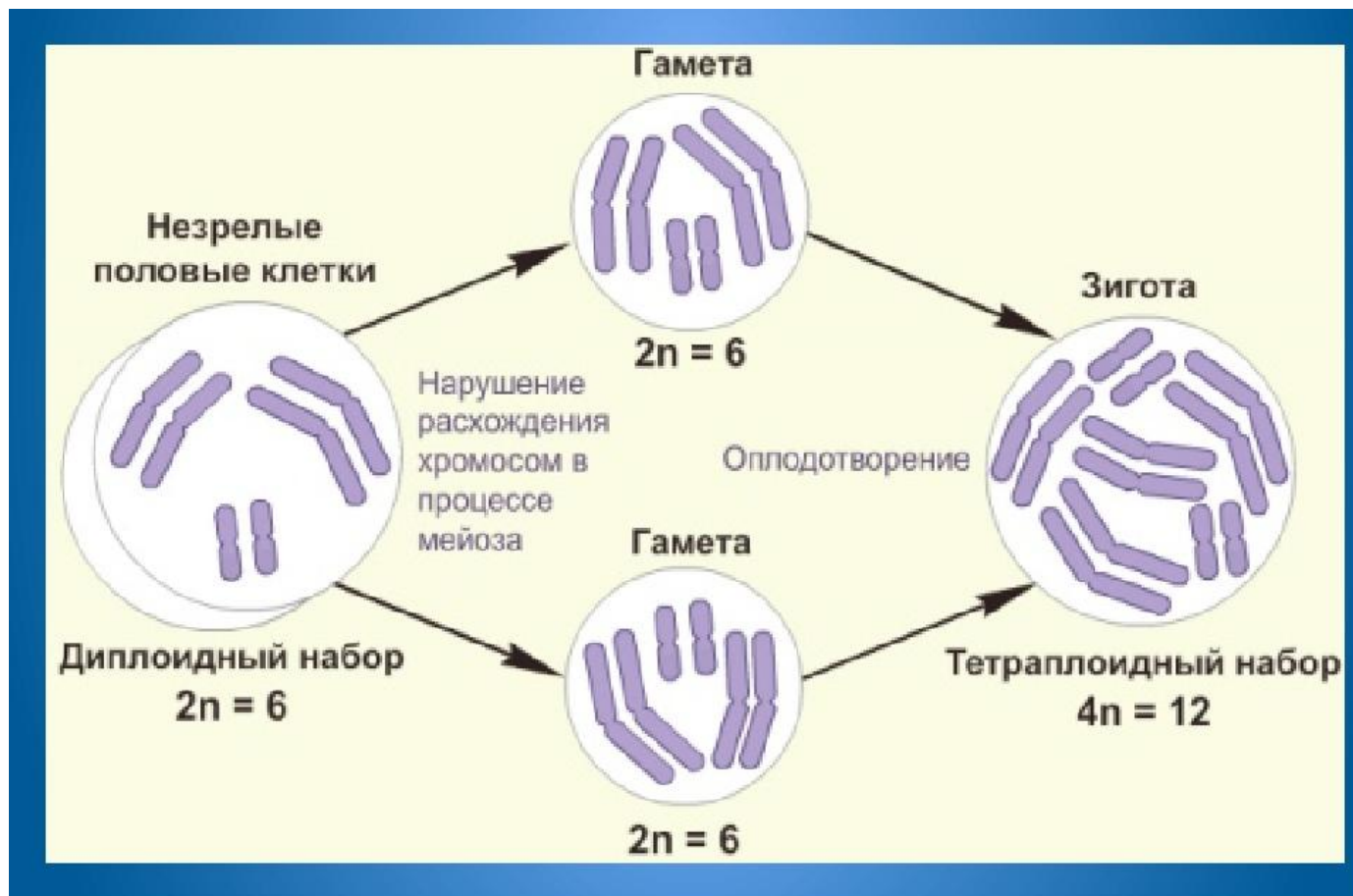
ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ

Изменение числа хромосом в клетках организма.

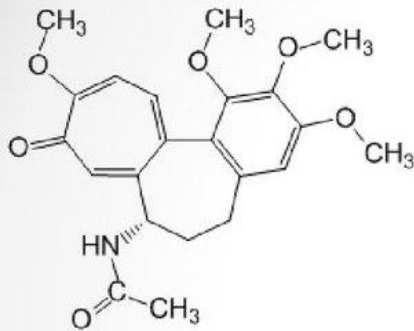


ПОЛИПЛОИДИЯ

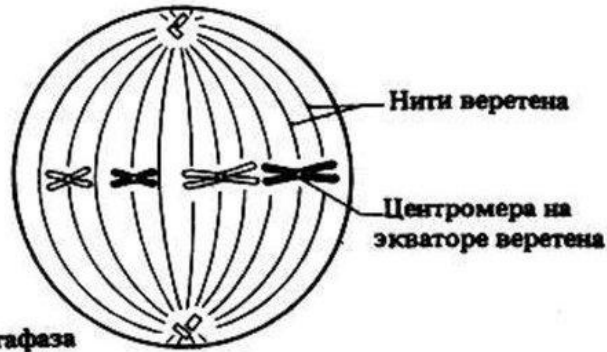
Кратное увеличение числа хромосом.



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.