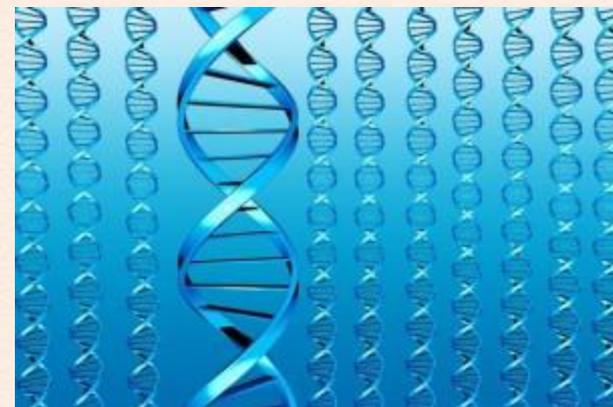


Государственное общеобразовательное казенное учреждение Амурской области  
«Общеобразовательная школа при учреждениях исполнения наказания»

# Наследственные заболевания человека

**Подготовила:**  
учитель биологии, химии  
**Бондарь В.В.**

с. Среднебелая  
ноябрь, 2015 г.



# Цель урока:

- выяснить причины и разнообразие наследственных заболеваний, меры профилактики их возникновения и возможность лечения.
- формирование у обучающихся знаний о значении генетики для медицины;



**«Чтобы познать невидимое,  
смотри внимательно на видимое»**

древняя мудрость



# ЭКСПРЕСС ОПРОС КЛАССА

- ❖ Когда появилась наука генетика?
- ❖ Что такое ген?
- ❖ В чём отличие хромосомного набора мужчины от хромосомного набора женщины?
- ❖ Что такое генотип?
- ❖ Что такое фенотип?
- ❖ Какой признак называется доминантным?
- ❖ Какой признак называется рецессивным?
- ❖ Гомозигота, гетерозигота?



# Наследственные заболевания

Моногенные

Хромосомные

Полигенные  
мультифакторные



# Моногенные заболевания

**Моногенные наследственные заболевания** – это наиболее широкая группа наследственных заболеваний. В настоящее время описано более 4000 вариантов моногенных наследственных болезней.

Моногенные заболевания обусловлены мутациями или отсутствием отдельного гена. Мутации могут захватывать один или оба аллеля.



# Болезнь Реклингхаузена



Это заболевание с генетическими истоками, характеризующееся развитием множественных опухолей, поражением кожи в виде пятен цвета «кофе с молоком», и рядом других симптомов.

Причины возникновения – ген, ответственный за продукцию белков, подавляющих опухолевый рост в организме человека отсутствует.

Болезнь имеет прогрессирующий характер и неизлечима.



# Альбинизм



Это отсутствие пигмента- меланина в коже, волосах, тканях глаза. Из-за альбинизма развивается фотофобия - светобоязнь, человек не может переносить яркий свет и вынужден носить темные очки. Возможно рождение ребенка – альбиноса от здоровых родителей. Частота в популяции 1:20000.



Эта наследственная аномалия не считается заболеванием в полном смысле этого слова и лечению не подлежит.

# Альбинизм



# Полидактилия

Называется одна из врожденных аномалий развития, проявляющаяся увеличением количества пальцев. Частота встречаемости в человеческой популяции составляет 1 случай на 600-3500 новорожденных. Главная причина этой патологии – наследственный дефект. Учеными установлено, что полидактилия передается по наследству.

Единственный способ лечения полидактилии – хирургическая операция



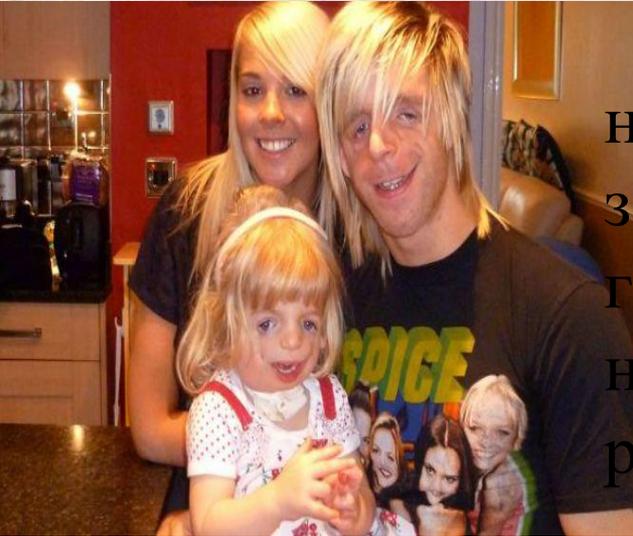
SFS



# Полидактилия



# Синдром Тричера Коллинза



Частота 1 случай на 50 000 новорожденных. Можно сказать, что это заболевание уже заложено в генетический код будущего ребенка и начинает раскрываться задолго до его рождения.

Так как синдром Тричера Коллинза является заболеванием врожденным то лечения, направленного непосредственно на устранение этого генного дефекта не существует.



# Синдром Тричера Коллинза

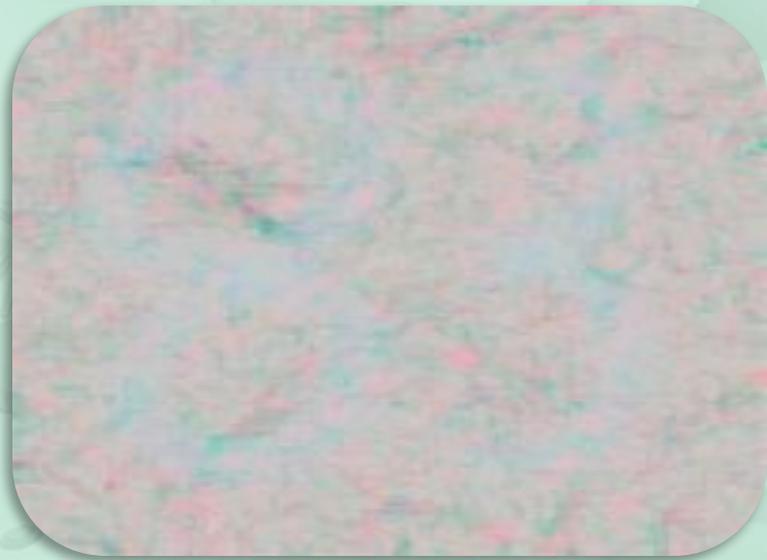


# Дальтонизм

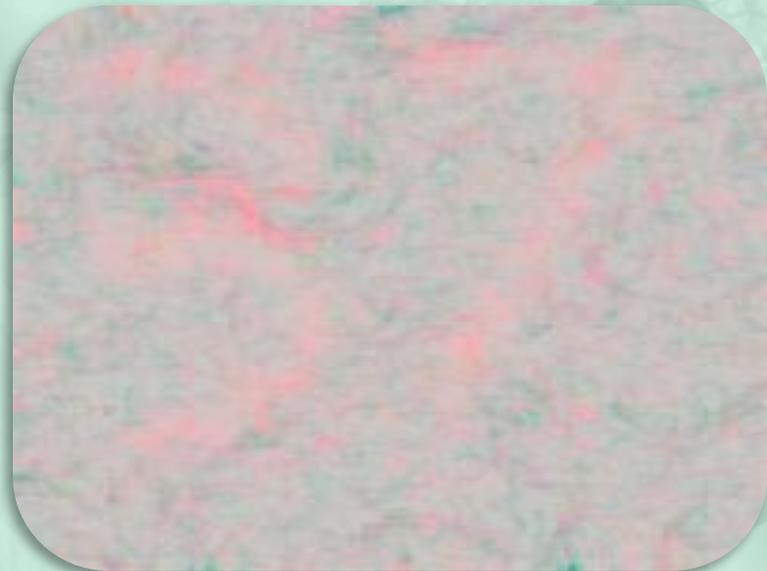
Частичная цветовая слепота.

Распространяется чаще всего на красный и зеленый цвета. Сцепленное с полом рецессивное наследование. Болеют главным образом мужчины. Передается от матери к сыновьям. Расстройство цветового зрения выявляют при помощи специальных таблиц или спектральных приборов. Дальтонизм лечению не подлежит.

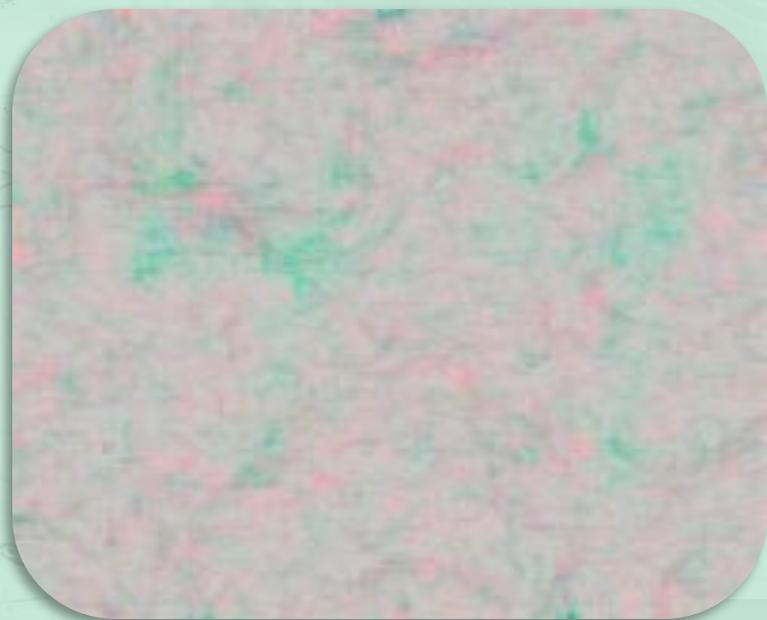




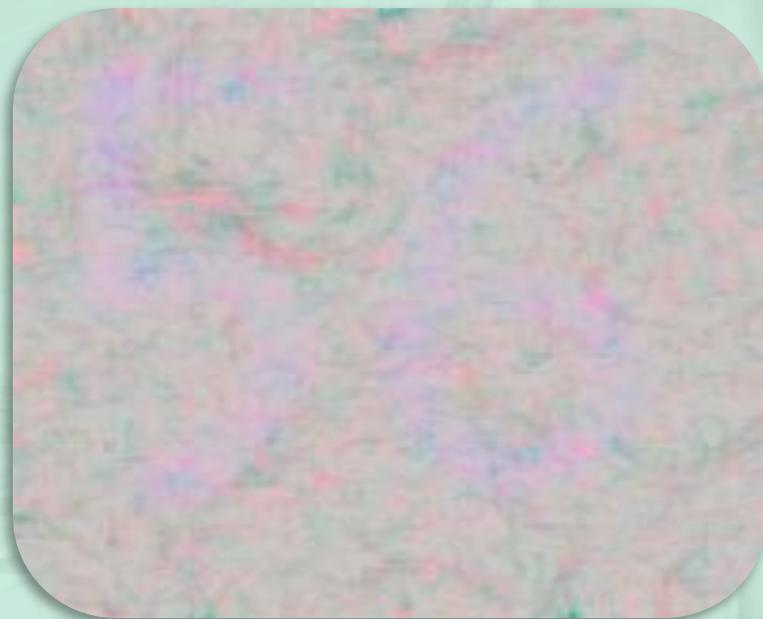
**1**



**2**



**3**



**4**

# Итоги теста

- Многие люди с нарушением цветовосприятия не увидят на 1 изображении число 83
- Люди с **протанопией** (не различают красный цвет) на 2 изображении не увидят числа 37
- Люди с **дейтанопией** (слепота на зеленый цвет) на 3 изображении не увидят числа 49 (либо 44)
- Люди с **тританопией** (отсутствие цветовых ощущений в сине-фиолетовой части спектра) на 4 изображении не увидят числа 56



# Ихтиоз



Ихтиоз приводит к чрезмерному шелушению кожи, которое внешне напоминает рыбную чешую (от греч. *ichthys* – «рыба»). Тяжесть симптомов ихтиоза может сильно варьироваться. В основе данного заболевания лежит чрезмерная выработка кератина (белок кожи) из-за генетической мутации. Следующие методы лечения ихтиоза: коррекция гормонального фона, препараты местного действия, витаминотерапия.



# ИХТИОЗ

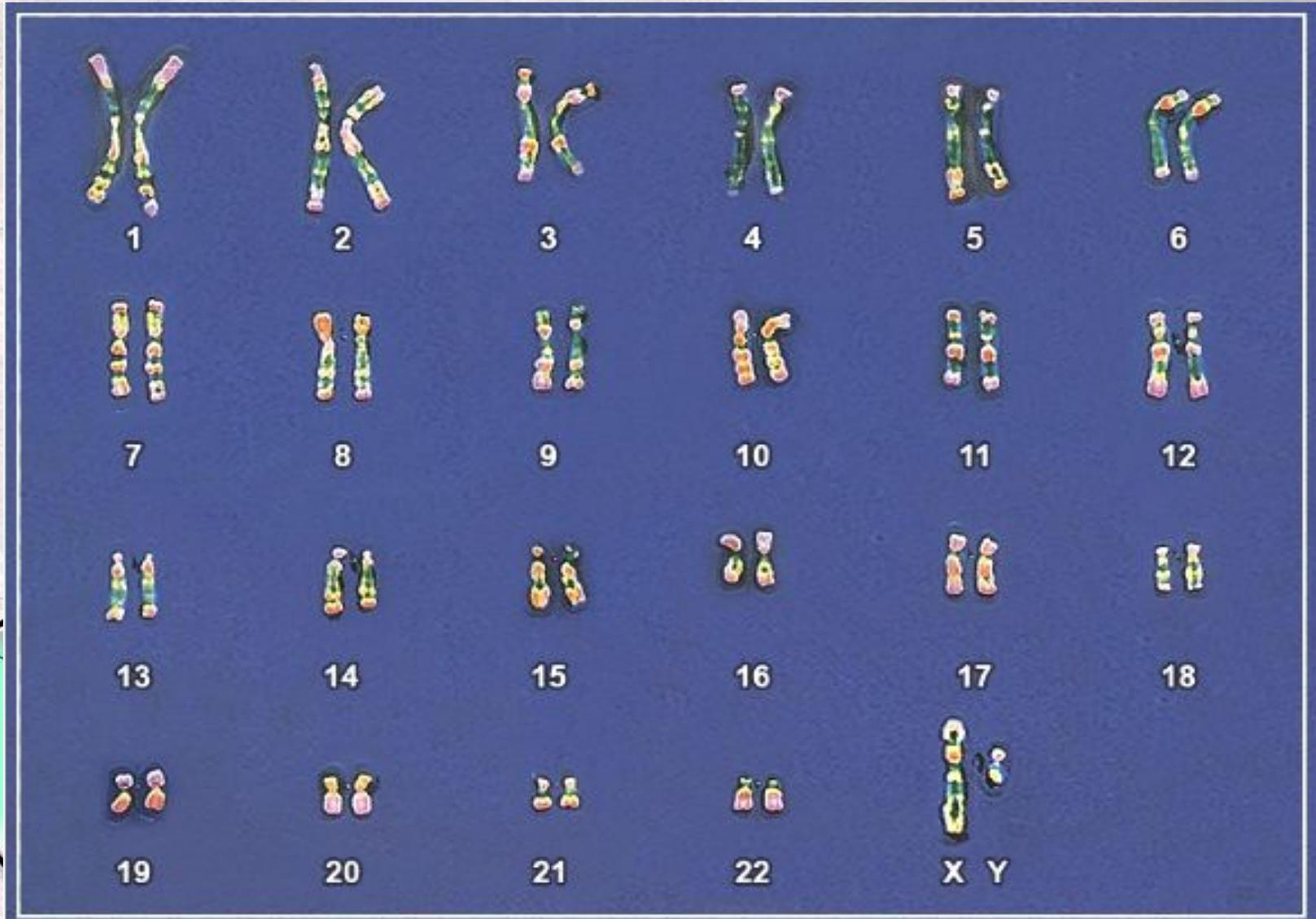


# Хромосомные заболевания

Это наследственные заболевания, которые обусловлены геномными (изменение числа хромосом) и хромосомными (изменение структуры хромосом) мутациями. Хромосомные болезни, как правило, не передаются потомству.



# Хромосомный набор человека





# Синдром Дауна

Клиническую картину синдрома впервые в 1866 г. описал английский врач Л. Даун. В 1959 г. французский ученый И. Лежен обнаружил в кариотипе больных лишнюю хромосому 21. Частота 1:1100, а в некоторых регионах – 1:700-1:800 новорожденных. Риск рождения детей с синдромом Дауна возрастает с возрастом матери. Болезнь неизлечима.



# Синдром Дауна



# Синдром Шерешевского-Тернера

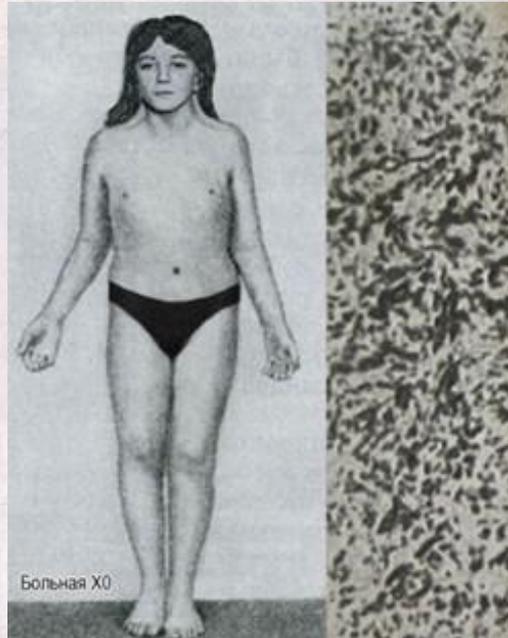


Кариотип **45, X0**. В клетках отсутствуют тельца полового хроматина. Частота 1:2000-1:5000. Синдром описали русский врач М.А. Шерешевский (1925) и Г.Тернер (1938).

Клинические диагностические признаки: низкий рост, короткая шея с латеральными складками кожи (шея сфинкса), низкая граница роста волос на затылке, грудная клетка щитообразной формы, бесплодие.

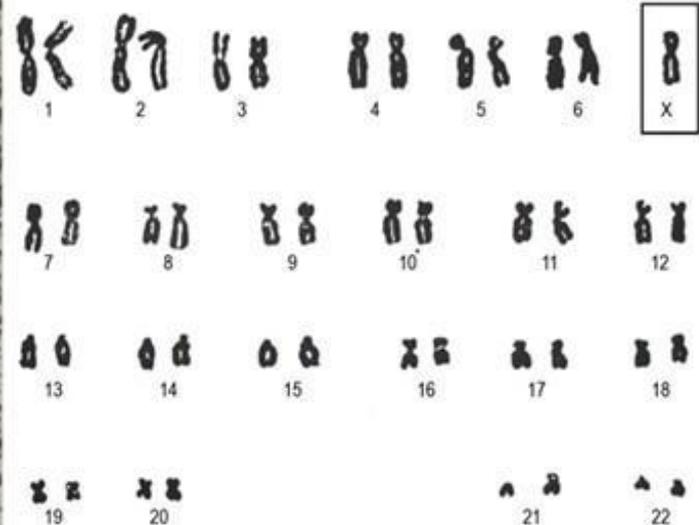


# Синдром Шерешевского-Тернера

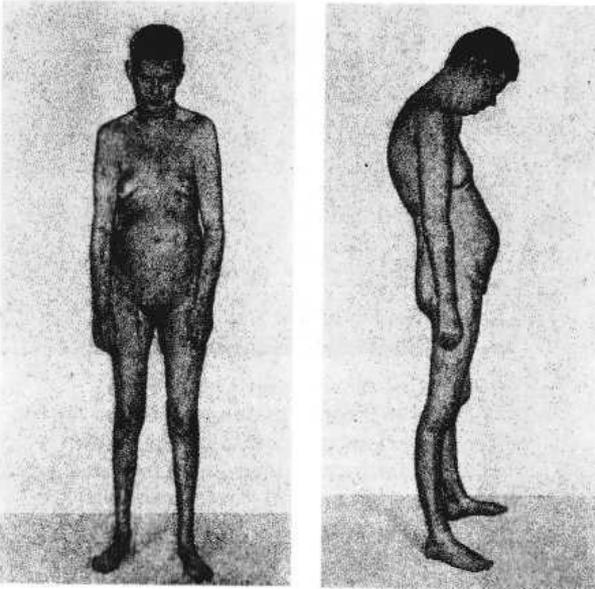


Больная XO

Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / XO



# Синдром Клайнфельтера

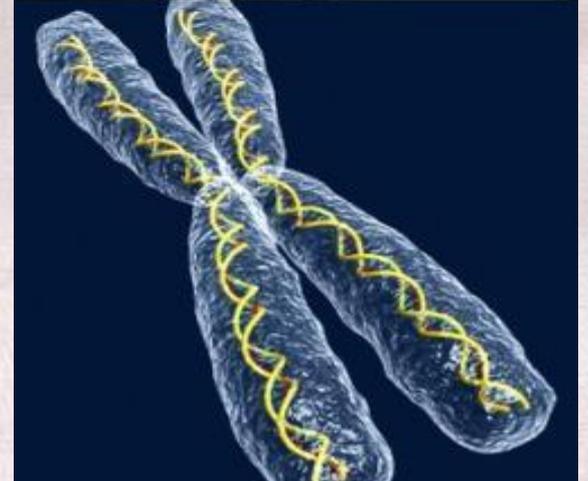
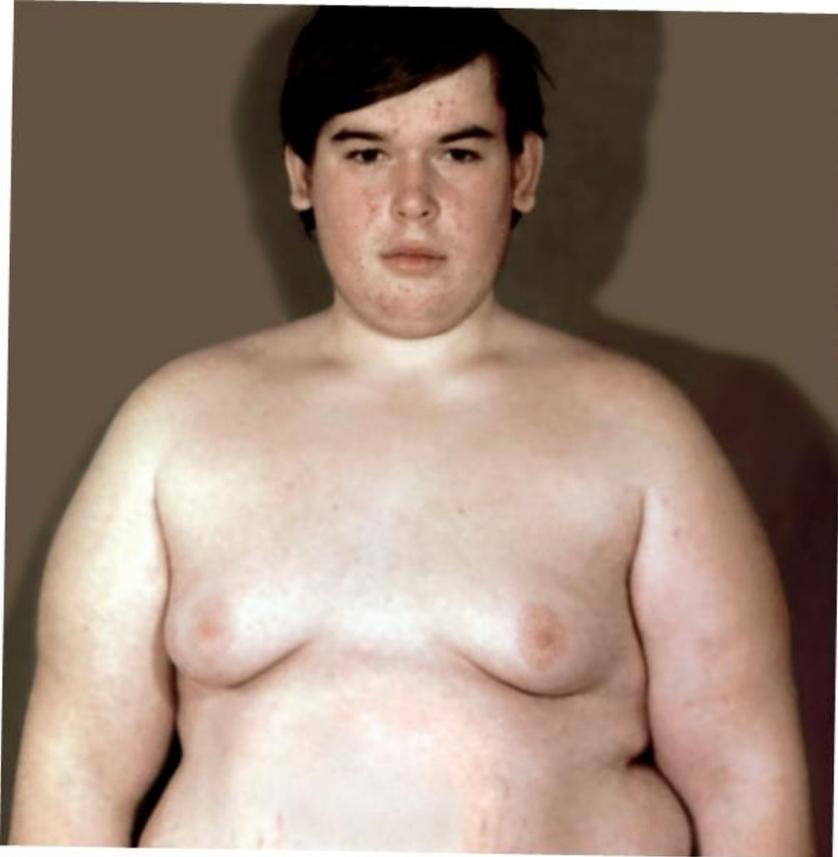


Синдром Клайнфельтера – генетическое заболевание, характеризующееся наличием дополнительной женской половой хромосомы X. Кариотип 47, XXУ. Частота 1:4000. Синдром диагностируется лишь у лиц мужского пола преимущественно при половом созревании.

Клинические признаки: высокий рост, длинные конечности, евнухоидизм, увеличения молочных желез, недоразвитие половых желез. Не поддается лечению.



# Синдром Клайнфельтера



# Синдром Патау



Частота рождения детей с синдромом Патау составляет 1:7000-10000. Основой для развития синдрома Патау служит присутствие в кариотипе дополнительной 13-ой хромосомы. Синдром Патау сопровождается формированием множественных тяжелых пороков, нередко приводящих к внутриутробной гибели плода. Не лечится.



# Синдром Патау



# Мультифакторные наследственные заболевания

Мультифакторные заболевания - или болезни с наследственным предрасположением. Эта группа болезней отличается от генных болезней тем, что для своего проявления нуждается в действии *факторов внешней среды*. Эти заболевания встречаются наиболее часто и составляют 92% от общего числа наследственных заболеваний.



# Мультифакторные наследственные заболевания

- Сахарный диабет
  - Неврозы
- Гипертоническая болезнь
- Аллергические заболевания
  - Шизофрения
  - Подагра
- Предрасположенность к алкоголизму
- Ишемическая болезнь сердца
  - Легочные заболевания
    - Ревматизм
  - Бронхиальная астма
  - Эпилепсия



# Факторы, вызывающие возникновение наследственных заболеваний

## ФИЗИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ

- радиация
- Ультрафиолетовое излучение
- Ионизирующее излучение

## ХИМИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ

- Пестициды
- Пищевые добавки
- Лекарственные препараты
- Органические растворители
- Нитраты
- Продукты переработки нефти

## БИОЛОГИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ

- Вирусы кори, эпидемического паротита, краснухи, гриппа, гепатита, ветряной оспы

# Профилактика наследственных болезней

- Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше
- Наличии наследственных болезней в родословной
- Исключение родственных браков.



# Задача врача-консультанта

- ❖ Собрать данные о заболеваниях в семьях родителей
- ❖ провести геннодиагностику
- ❖ предоставить информацию о ВОЗМОЖНЫХ генетических нарушениях
- ❖ провести дородовую диагностику
- ❖ помочь в выборе лечения, если оно необходимо.



# Задания

## Темы для написания рефератов

1. «Мутагены антропогенного происхождения»
2. «Достижения и перспективы развития медицинской генетики»
3. «Генная терапия»

