

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

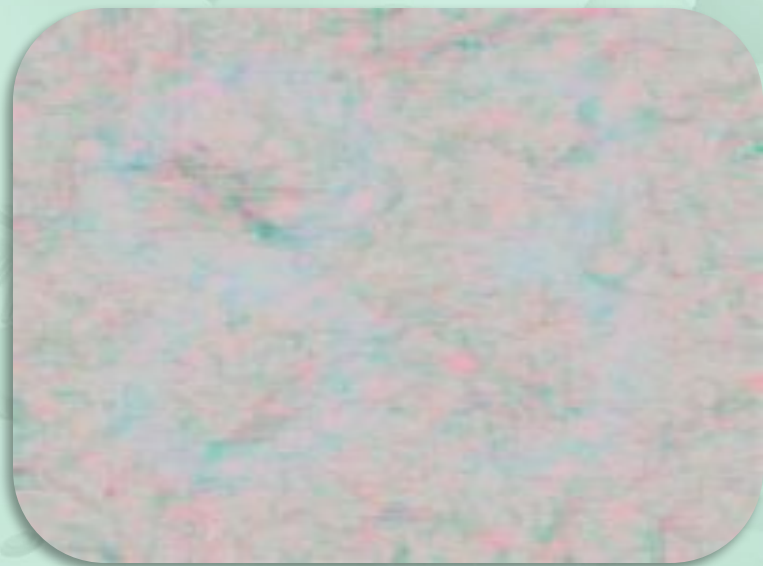


Дальтонизм

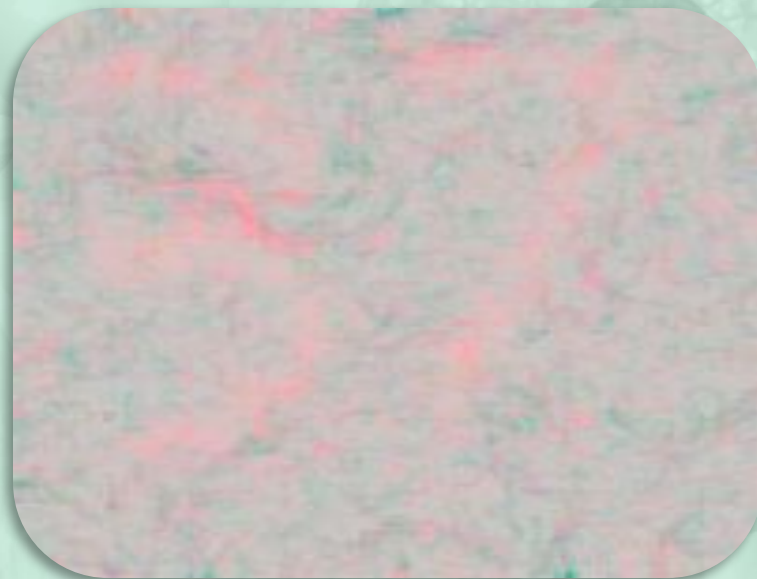
Частичная цветовая слепота.

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.

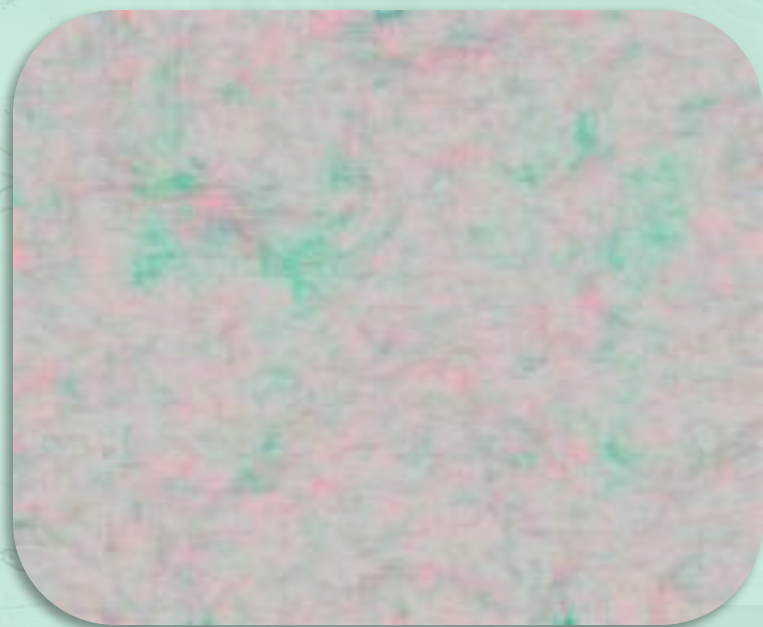




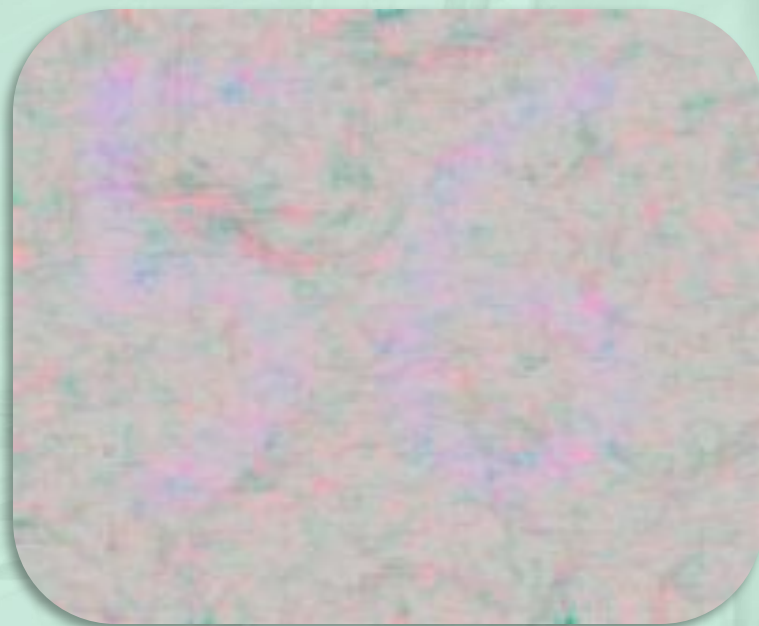
1



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

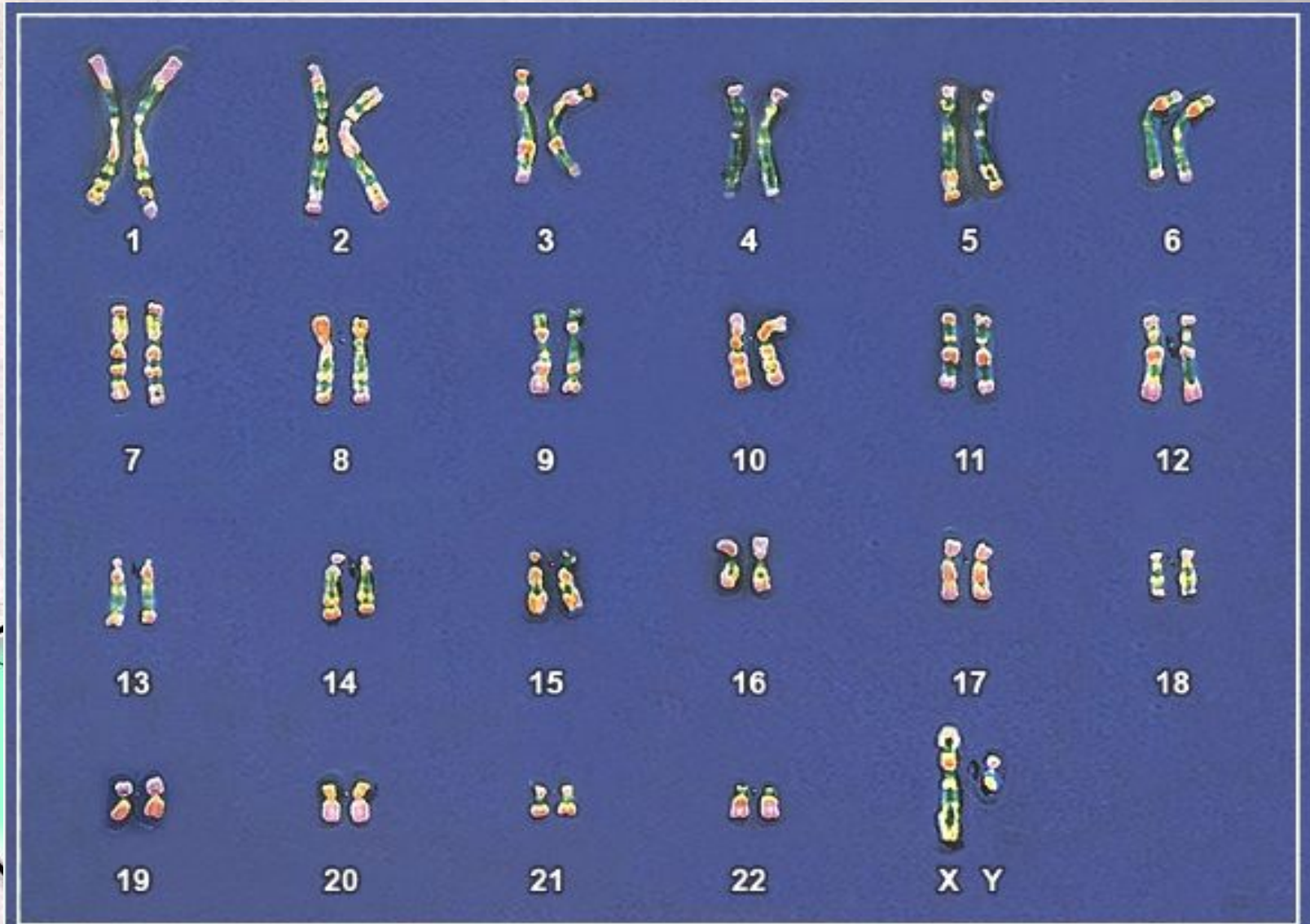


Хромосомные заболевания

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

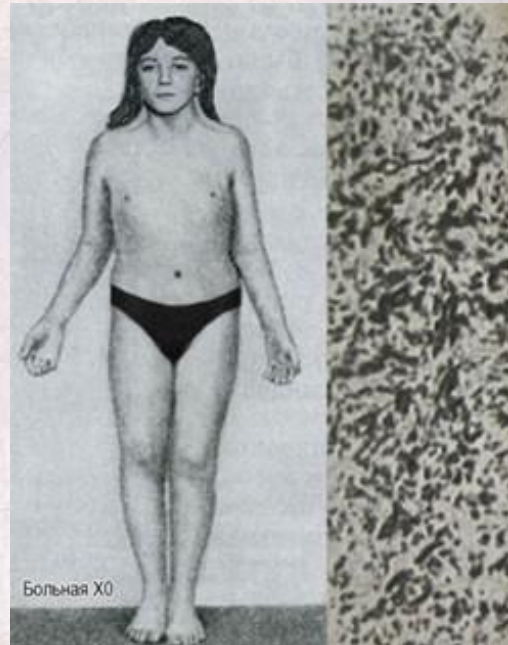


Кариотип **45, X0**. В клетках отсутствуют тельца полового хроматина. Частота 1:2000-1:5000. Синдром описали русский врач М.А. Шерешевский (1925) и Г.Тернер (1938).

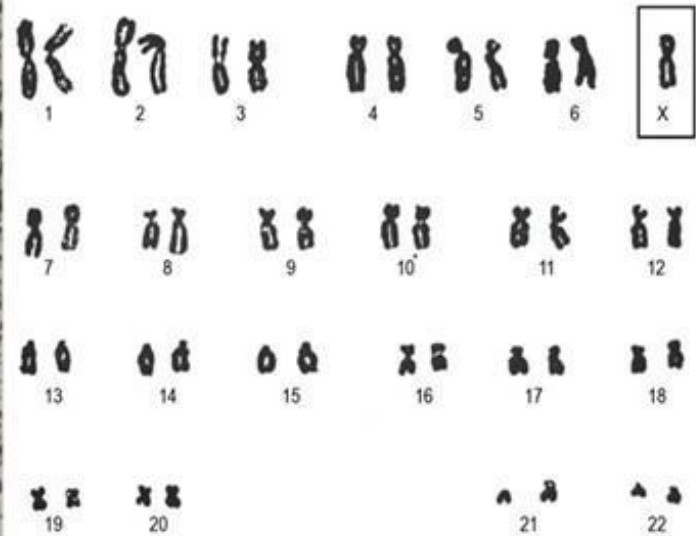
Клинические диагностические признаки: низкий рост, короткая шея с латеральными складками кожи (шея сфинкса), низкая граница роста волос на затылке, грудная клетка щитообразной формы, бесплодие.



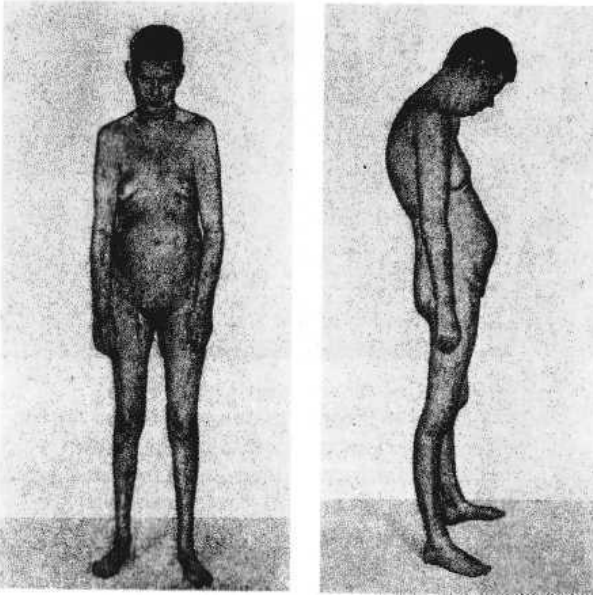
Синдром Шерешевского-Тернера



Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / XO



Синдром Клайнфельтера

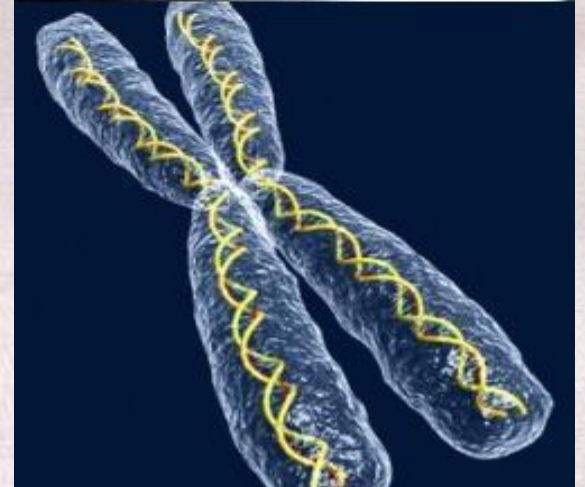
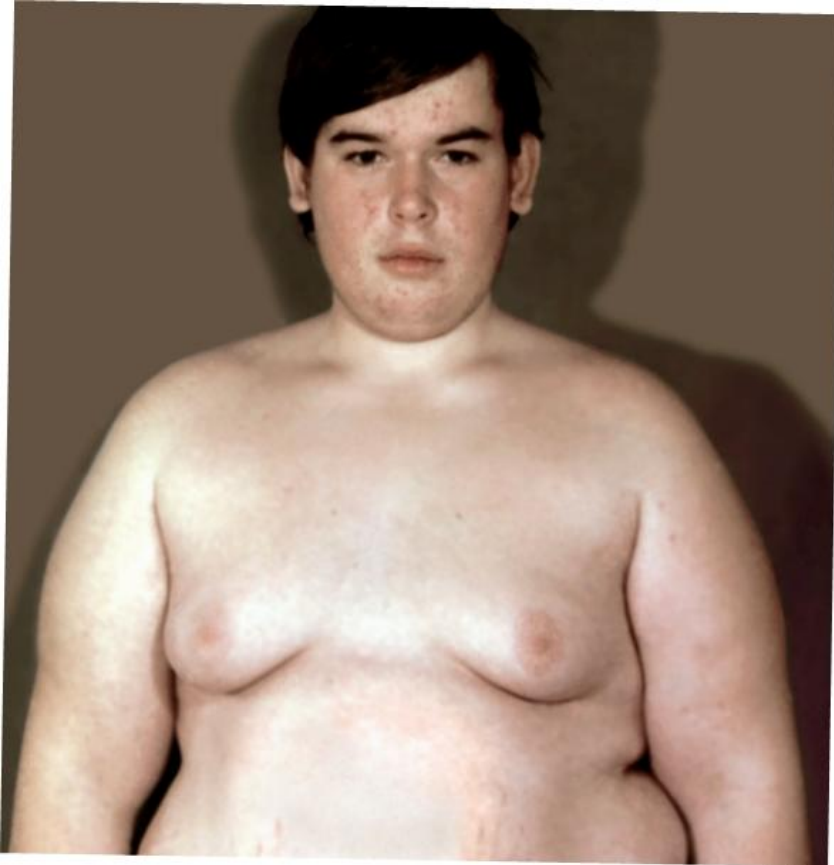


Синдром Клайнфельтера – генетическое заболевание, характеризующееся наличием дополнительной женской половой хромосомы X. Кариотип 47, XXУ. Частота 1:4000. Синдром диагностируется лишь у лиц мужского пола преимущественно при половом созревании.

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»

