

Генетика и здоровье человека



Медицинская генетика изучает



**закономерности
наследственности и
изменчивости
с точки зрения патологии**

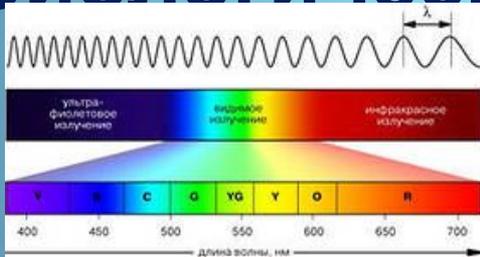
Задачи медицинской генетики

- **Изучение характера наследственных болезней**
- **Разработка методов генной инженерии (замещение патологических генов нормальными)**
- **Получение лекарственных веществ (инсулина и интерферона)**
- **Развитие дородовой диагностики**

Каковы причины мутаций?

Мутагены

физические
биологические



химические



Вспомните классификацию мутаций

**1. По месту возникновения:
соматические и генеративные**

**2. По уровню возникновения:
генные
геномные
хромосомные**

Классификация наследственных болезней

Генные

```
graph TD; A[Генные] --> B[Аутосомного наследования наследования]; A --> C[сцепленного с полом]; B --> D[альбинизм]; B --> E[фенилкетонурия]; C --> F[гемофилия]
```

**Аутосомного
наследования
наследования
альбинизм
фенилкетонурия**

**сцепленного
с полом
гемофилия**

Классификация наследственных болезней

Хромосомные

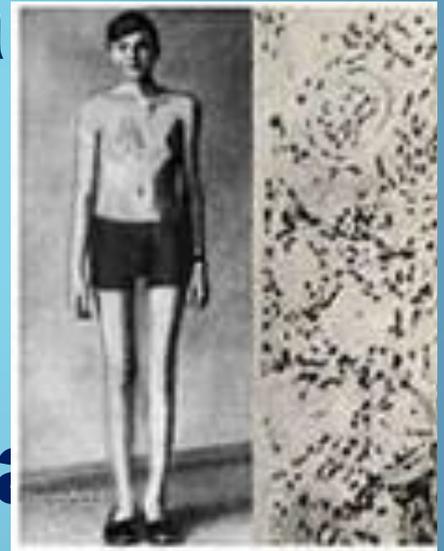
Синдром Клайфельтера

47 хромосом

44+XXY

Женоподобный мужчина

умственная отсталость



Синдром Шерешевского-Тернера

45 хромосом

44+XO

Женщина,

низкий рост,

короткая шея, птеридий

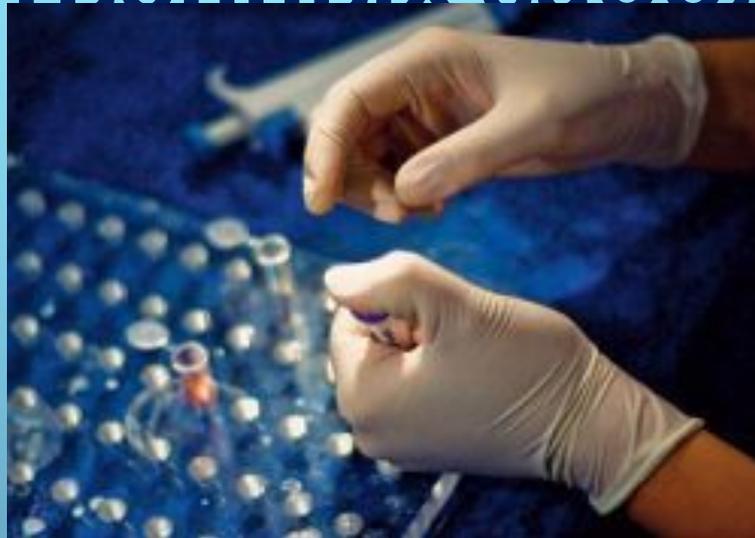
незначительная умственная

отсталость, бесплодна



Самостоятельная работа

- Прочитайте текст, с.175-176
- Выпишите меры профилактики наследственных заболеваний



Синдром Дауна

47 хромосом
Трисомия в 21 паре
Умственная отсталость
низкая жизнеспособность
маленький нос,
сплюснутая
переносица,
Пинеда
опущенные уголки губ
профессор



Пабло

«Волчья пасть»

47 хромосом

Трисомия в 15 паре (XXX)

Незаращение твердого неба,

уродства на лице,

низкая жизнеспособность



Трисомия по половым признакам

47 хромосом

Женщина – 44+XXX

плодовита, умственно
слаборазвита

Мужчина – 44+XXY

Высокий рост, повышенная
агрессивность



Синдром Патау

47 хромосом

Трисомия по 13 хромосоме

Тяжелые отклонения

в развитии

95% детей

умирают на первом

году жизни



Синдром кошачьего крика

Утрата фрагмента 5-й хромосомы

Необычный плач,
напоминающий мяуканье

Нарушение гортани и

ГОЛОСОВЫХ

СВЯЗОК

