

Наследственные болезни человека

Разработала преподаватель биологии
Угарова Е.С

Цель урока:

Познакомиться с заболеваниями, в основе которых лежат наследственные нарушения.

Задачи:

- . Рассмотреть понятие наследственные заболевания
- . Изучить классификацию наследственных заболеваний
- . Сформировать знания о конкретных генетических заболеваниях, их цитологических основах
- . Сформировать представление о возможных способах лечения или предотвращения таких заболеваний
- . Научиться определять наследственные заболевания по внешним признакам

План урока

- * Наследственные болезни:

 - * Классификация

 - * Моногенные болезни

 - * Хромосомные болезни

 - * Полигенные болезни

- * Факторы риска возникновения наследственных заболеваний

- * Профилактика и лечение наследственных болезней

Наследственные болезни

Наследственные болезни —
заболевания человека,
обусловленные хромосомными и
генными мутациями, болезни,
обусловленные нарушениями в
процессах хранения, передачи и
реализации генетической
информации.

Классификация наследственных болезней

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

группа

МОНОГЕННЫЕ

подгруппы

- Аутосомно-доминантные
- Аутосомно-рецессивные
- Сцепленные с полом

группа

ХРОМОСОМНЫЕ

подгруппы

- геномные мутации
- хромосомные мутации

группа

ПОЛИГЕННЫЕ

Моногенные болезни

- * Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя (аутосомное или сцепленное с X-хромосомой наследование, доминантное или рецессивное).
- * Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.

Моногенные болезни

Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации либо реализации дефектной.

Для моногенных болезней характерны «молчащие» гены, действие которых проявляется под влиянием окружающей среды.

Аутосомно-доминантные болезни

В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина)

Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.

Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.

Примеры болезней

1. *Синдром Марфана*
2. *болезнь Олбрайта*
3. *дизостозы*
4. *отосклероз*
5. *пароксизмальная миоплегия*
6. *талассемия и др.*

Синдром Марфана

Наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.



Арахнодактилия



Высокий выброс адреналина , характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.



Паганини

Дизостозы

(dysostoses; греч. dys- + osteon
кость + -ōsis)

группа наследственных
заболеваний скелета,
проявляющихся нарушением
формообразования костей
вследствие дефекта в
мезенхимальных и
эктодермальных тканях.

Различают черепно-
ключичный, черепно-лицевой,
челюстно-лицевой и ряд других
дизостозов (дисплазий).



Аутосомно-рецессивные болезни

Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии.

Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.

Вероятность рождения больного ребенка составляет 25%.

Родители больных детей фенотипически могут быть здоровы, но являются гетерозиготными носителями мутантного гена

Аутосомно-рецессивный тип наследования более характерен для заболеваний, при которых нарушена функция одного или нескольких ферментов, — так называемый *ферментопатий*

Примеры болезней

1. Фенилкетонурия
2. Микроцефалия
3. Ихтиоз (не сцепленный с полом)
4. Прогерия



Прогерия

Прогерия (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).

<http://l.foto.radikal.ru/0612/08e0016d1d34.jpg>



Фенилкетонурия

Фенилкетонурия (фенилпировиноградная олигофрения) — наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития.

ИХТИОЗ

Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбы.



Болезни, сцепленные с полом

- 1. гемофилии А и В,**
- 2. болезни Фабри (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)**
- 3. фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой)**

Хромосомные болезни

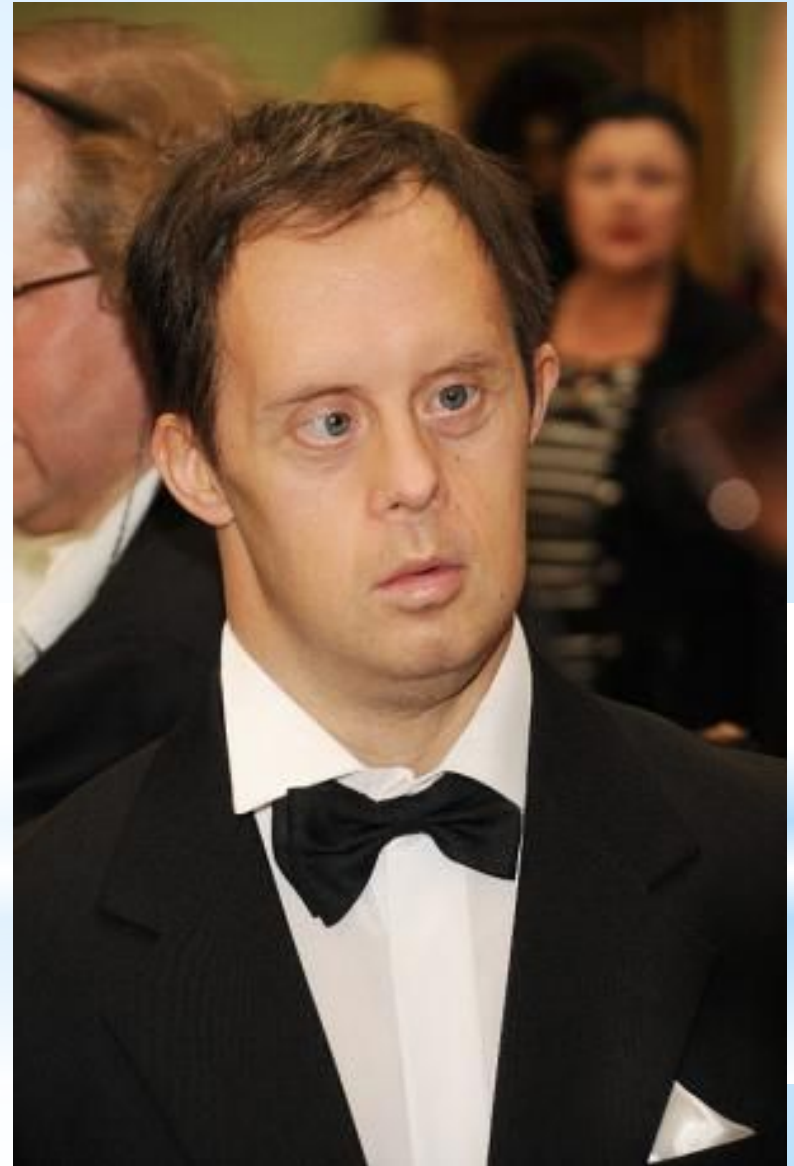
- * а. Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.
- * б. При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна).
- * в. Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных (6 -10 из 1000 новорожденных).

Геномные мутации

- * синдрома Шэресhevского-Тернера,
- * болезнь Дауна (трисомия 21),
- * синдроме Клайнфельтера (47,XXY),
- * синдром «кошачьего крика»

Болезнь Дауна

* Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.



* Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов.

* Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя.

* Для оценки генетического риска используют специальные таблицы

Примеры болезней

- * некоторые злокачественные новообразования,
- * пороки развития,
- * предрасположенность к сахарному диабету и алкоголизму,
- * расщепление губы и неба,
- * врожденный вывих бедра,
- * шизофрения,
- * врожденные пороки сердца

Расщелина губы и неба



* Расщелины губы и неба составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица

Факторы риска

- * **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)
- * **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- * **Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)

Профилактика

- * Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной
- * Исключение родственных браков

Лечение

- * Диетотерапия
- * Заместительная терапия
- * Удаление токсических продуктов обмена веществ
- * Медиеометорное воздействие (на синтез ферментов)
- * Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)
- * Хирургическое лечение

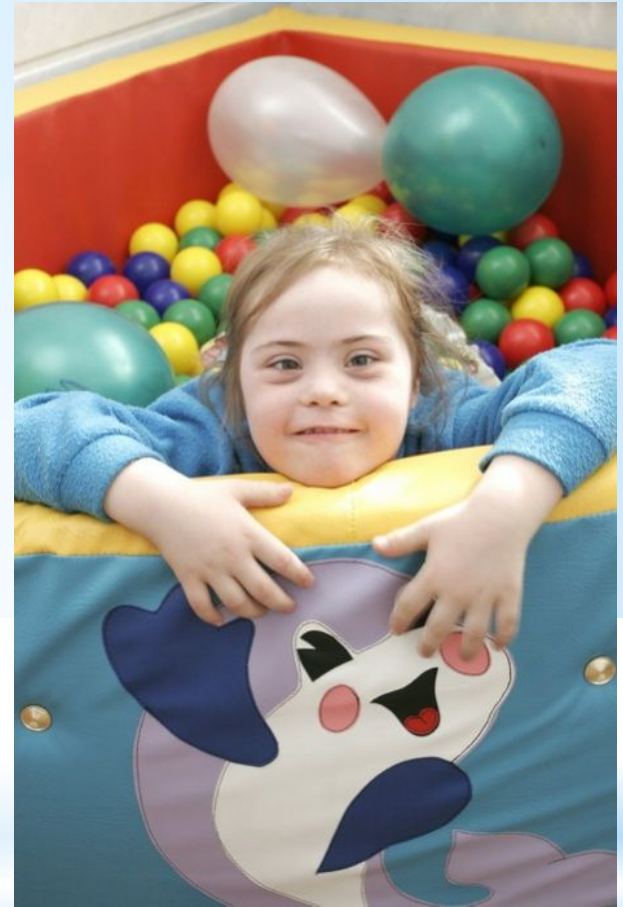
*Задание:

Вам даны 5 фотографий людей с наследственными заболеваниями. Напишите к какой группе, подгруппе относится заболевание и как оно называется.

1.



2.



3.



4.



5.



**Спасибо за
внимание**