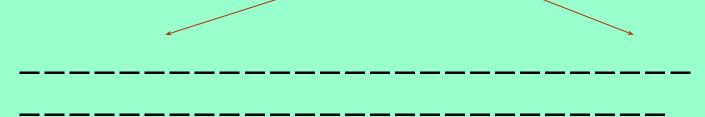


Причиной изменений в наследственном материале являются

Мутации



возникают во всех клетках организма, кроме половых, влияют на определенные функции организма, сокращают продолжительность жизни

возникают в половых клетках, нарушают структуру ДНК, передаются из поколения в поколение

ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

Мутации происходят в одном гене, что приводит к изменению структуры или количества белка.

В зависимости от расположенного мутантного гена выделяют болезни аутосомного и сцепленного с полом наследования.



Фенилкетонурия

Рецессивное заболевание, расположенное в 12 хромосоме. В организме человека накапливается избыточное количество аминокислоты фенилаланина

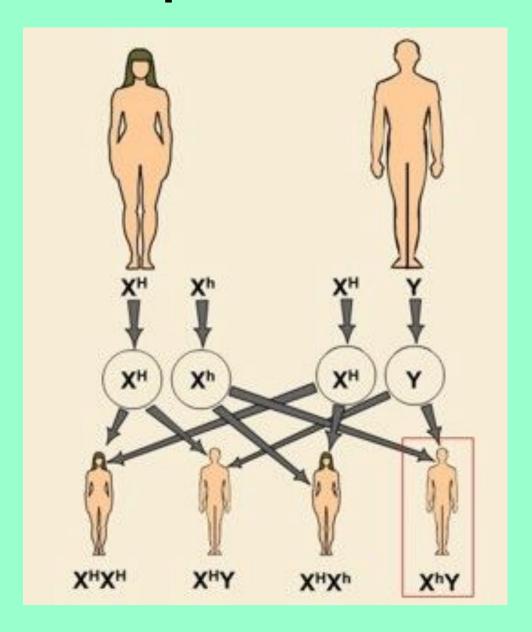




Альбинизм Серпвидноклеточная

анемия

Гемофилия



ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

К хромосомным относят болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом.

СИНДРОМ ДАУНА



Лишняя 21 хромосома. Общее количество хромосом у таких людей равно 47. Наблюдается: умственная отсталость, маленький рост, понижение устойчивости к инфекционным заболеваниям, характерная внешность.

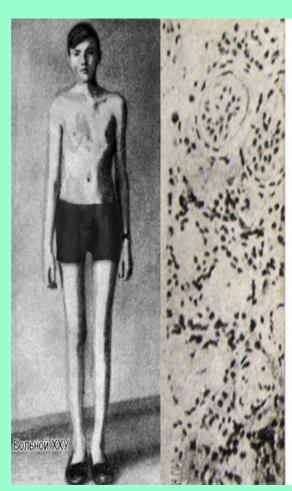
СИНДРОМ ПАТАУ

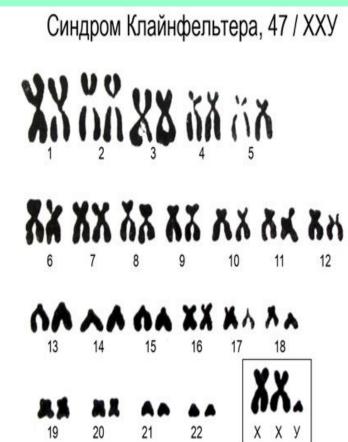


Всего хромосом 47. Лишняя 13-ая хромосома.

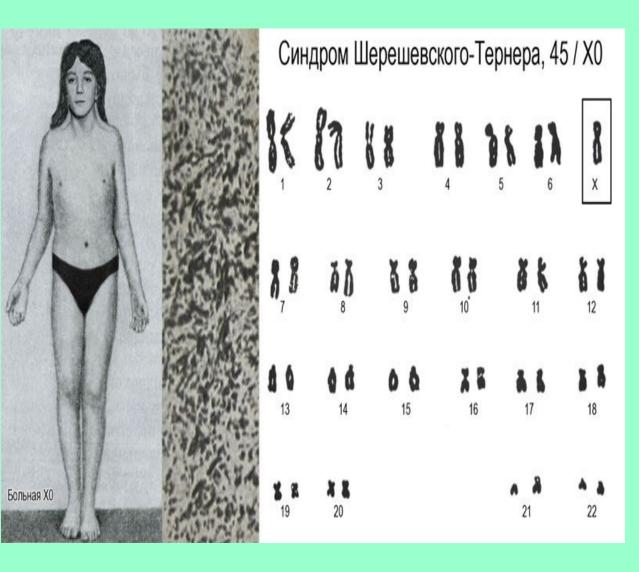
Тяжелые отклонения в развитии.

95% детей умирает в первый год жизни.





Количество хромосом: 44+XXУ=47 Мужчина женоподобный (широкие бедра, большая грудь), умственная отсталость



Число хромосом: 44 + XO = 45Женщина, низкий рост, короткая шея, незначительная умственная отсталость, вторичные половые признаки выражены слабо, бесплодна.

СИНДРОМ «КОШАЧЬЕГО КРИКА»



Утрата фрагмента 5-ой хромосомы. Плачь напоминающий мяуканье кошки, наблюдается нарушение в строений гортани и голосовых связок, умственная отсталость и физическое недоразвитие.

Выводы:

• 1. Существуют генные и хромосомные болезни.

Причина наследственных заболеваний человека – различные мутации.

• 2. Сейчас 12–15% генных болезней полностью излечиваются диетами и лекарствами.

Примерно в 50% лечение продлевает больным жизнь, улучшает ее качество.

Но остальные 35-40% болезней пока не поддаются лечению.