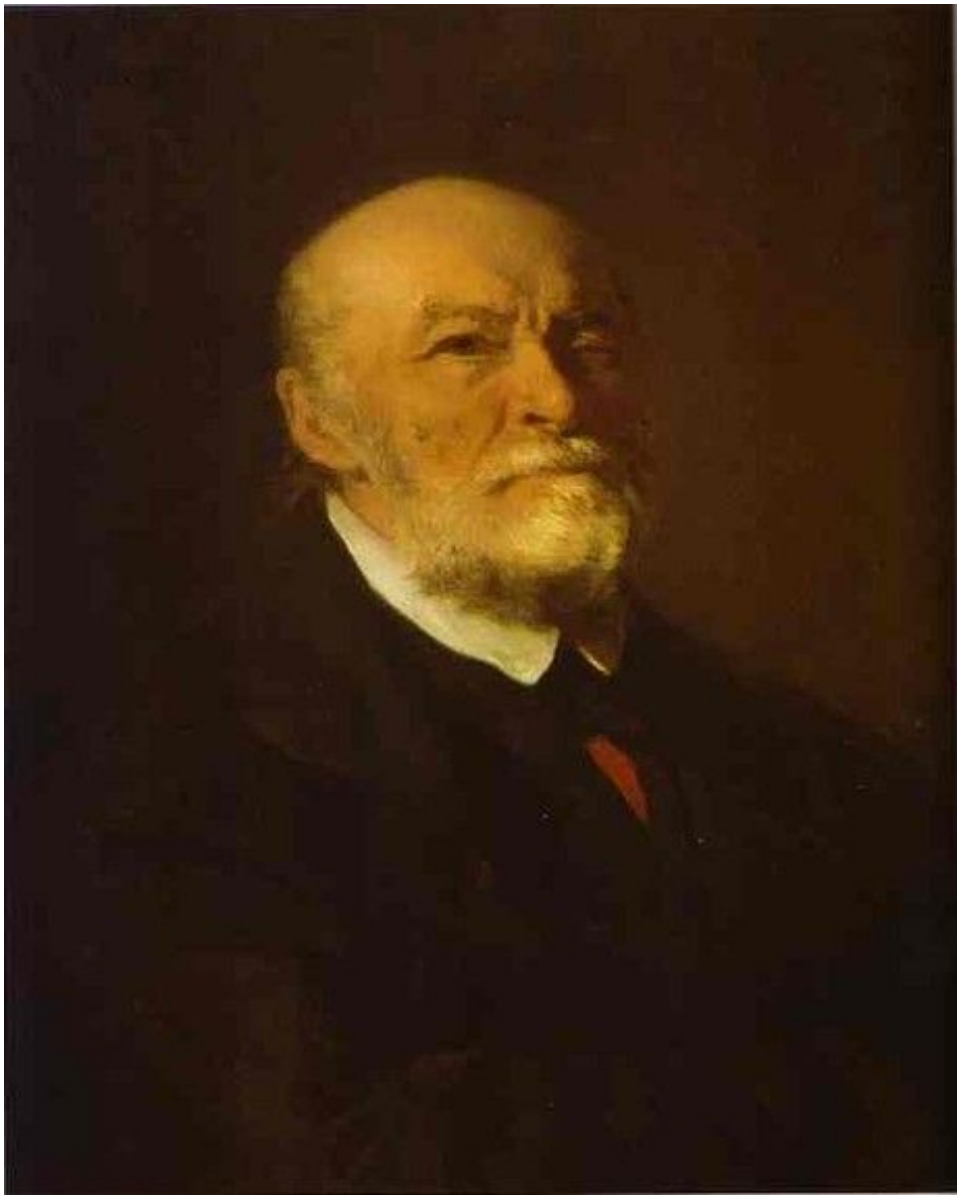
Государственное общеобразовательное учреждение
Средняя общеобразовательная школа №235 г. Москва

ГЕНЕТИКА И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ.

46 хромосом **или** **47хромосом**

Подготовила: Вердиева Лейла, ученица 9 «А» класса
Проверила: Богдашевская Т.П., учитель биологии высшей квалификационной категории

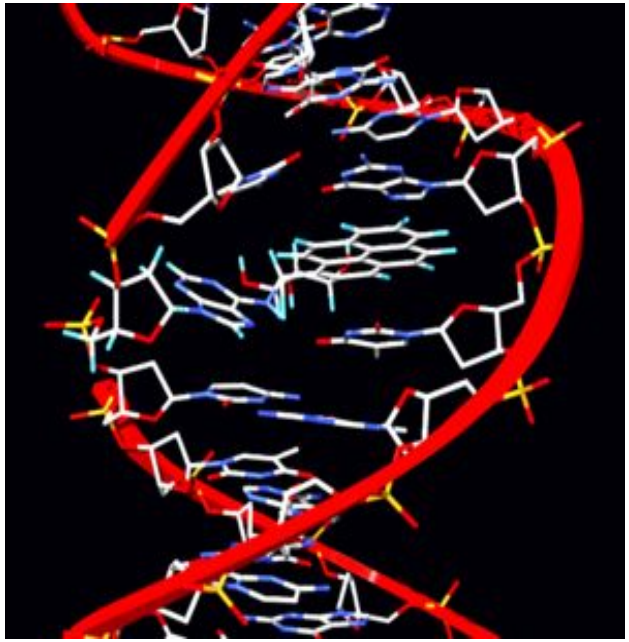
ОБОСНОВАНИЕ ТЕМЫ:



Илья Репин. **Портрет** хирурга Николая Пирогова, … год.

- В будущем я хотела бы связать свою жизнь с медициной, поэтому я выбрала тему
- **«Генетика и наследственные болезни»**
- **Цели:**
- изучить причины наследственные болезни, профилактику и пути лечения.

Синдром Дауна(47 хромосом)



Нарушения при расхождении хромосом

- ***Наследственные болезни*** — это болезни, связанные с нарушением генетического аппарата человека, другими словами с мутациями.

- ***Мутация*** (*mutatio* — изменение) — стойкое изменение генотипа, происходящее под влиянием внешней или внутренней среды.

- Процесс возникновения мутаций получил **название *мутагенеза.***
- Основные процессы, приводящие к возникновению мутаций —
- **нарушения репликации ДНК,**
- **нарушения репарации ДНК,**
- **генетическая рекомбинация.**

Виды мутаций:

1. По месту клеток, в которых произошла мутация (соматические, гаметические)
2. По причине (индуцированные, спонтанные)
3. По значению (благоприятные, нейтральные, патогенные)
4. По масштабу изменений (хромосомные, геномные, генные)

Мутации

Изменения числа хромосом (перестройки генома)

- Полиплоидия — Кратное увеличение основного (гаплоидного) числа хромосом
- Анеуплоидия — Потеря или добавление одной или нескольких хромосом
- Гаплоидия — Уменьшение диплоидного набора хромосом в 2 раза

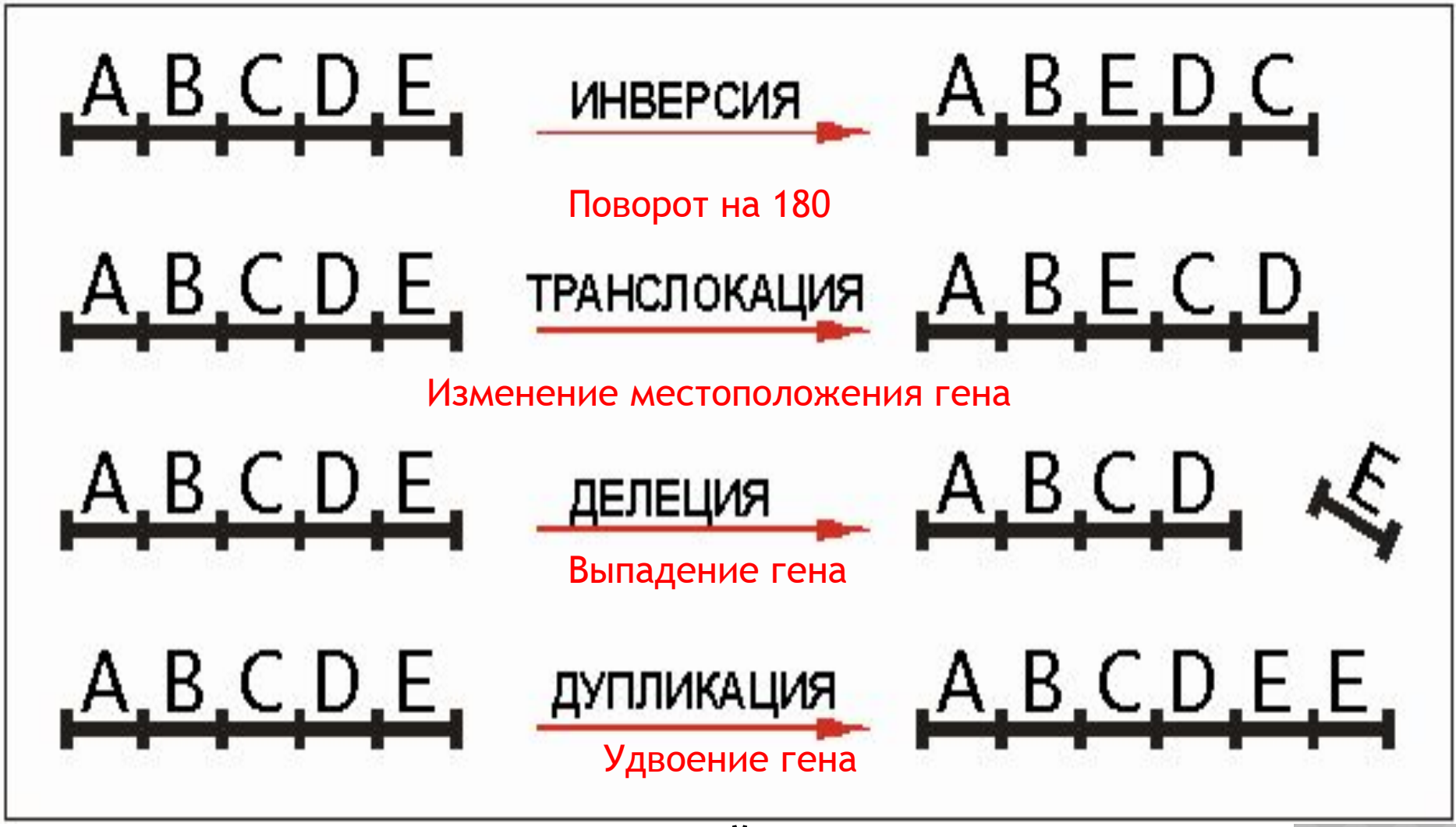
Изменения структуры хромосом (хромосомные аберрации)

- Нехватки (делеции) — Потеря какого-либо участка хромосомы
- Дупликации — Удвоение какого-либо участка хромосомы
- Инверсии — Поворот какого-либо участка хромосомы на 180°
- Транслокации — Обмен участками между двумя негомологичными хромосомами

Изменения структуры гена (генные мутации)

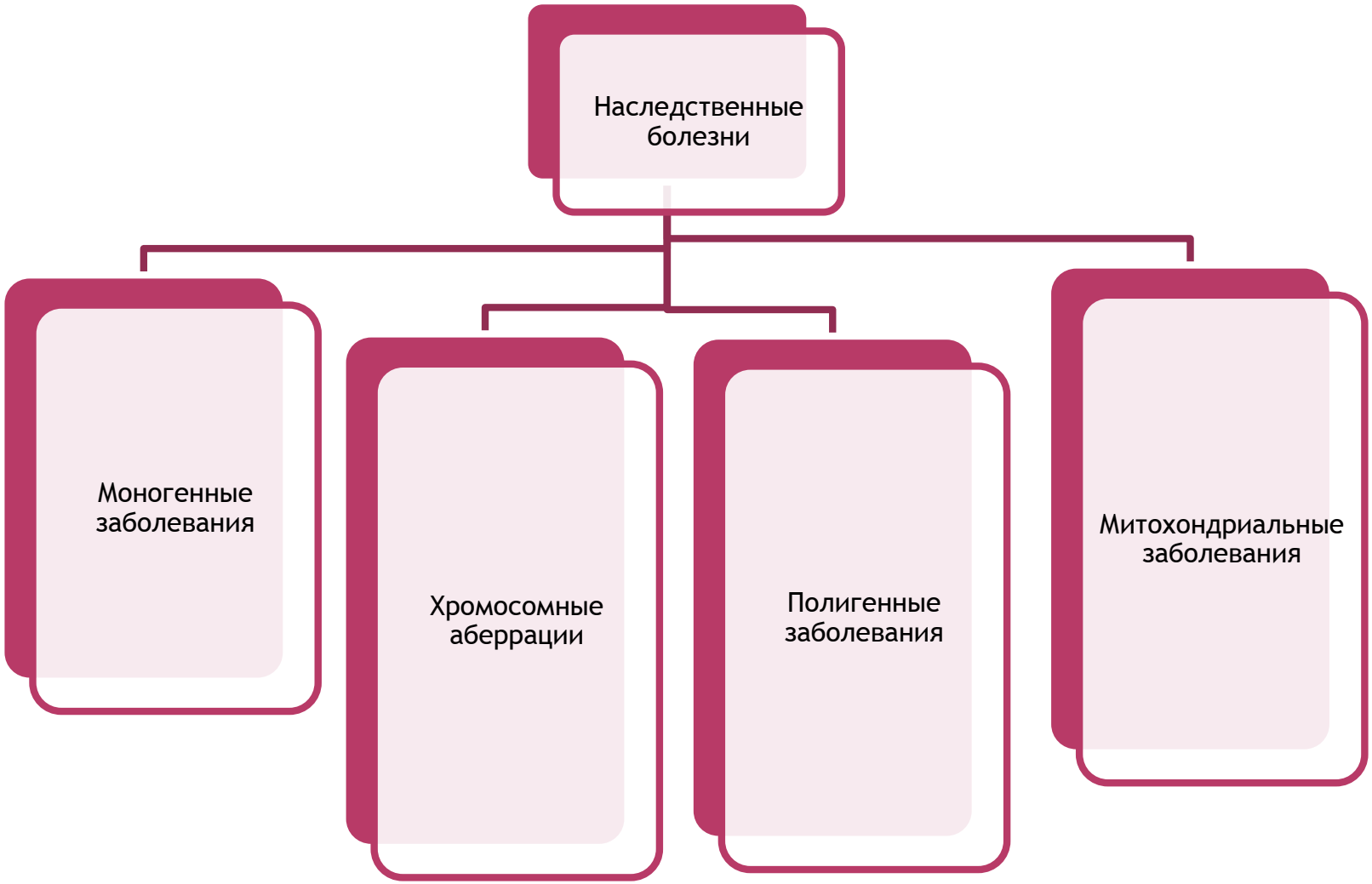
- Потеря нуклеотидов
- Удвоение нуклеотидов
- Вставка нуклеотидов
- Изменение порядка чередования нуклеотидов

СХЕМА ХРОМОСОМНЫХ МУТАЦИЙ



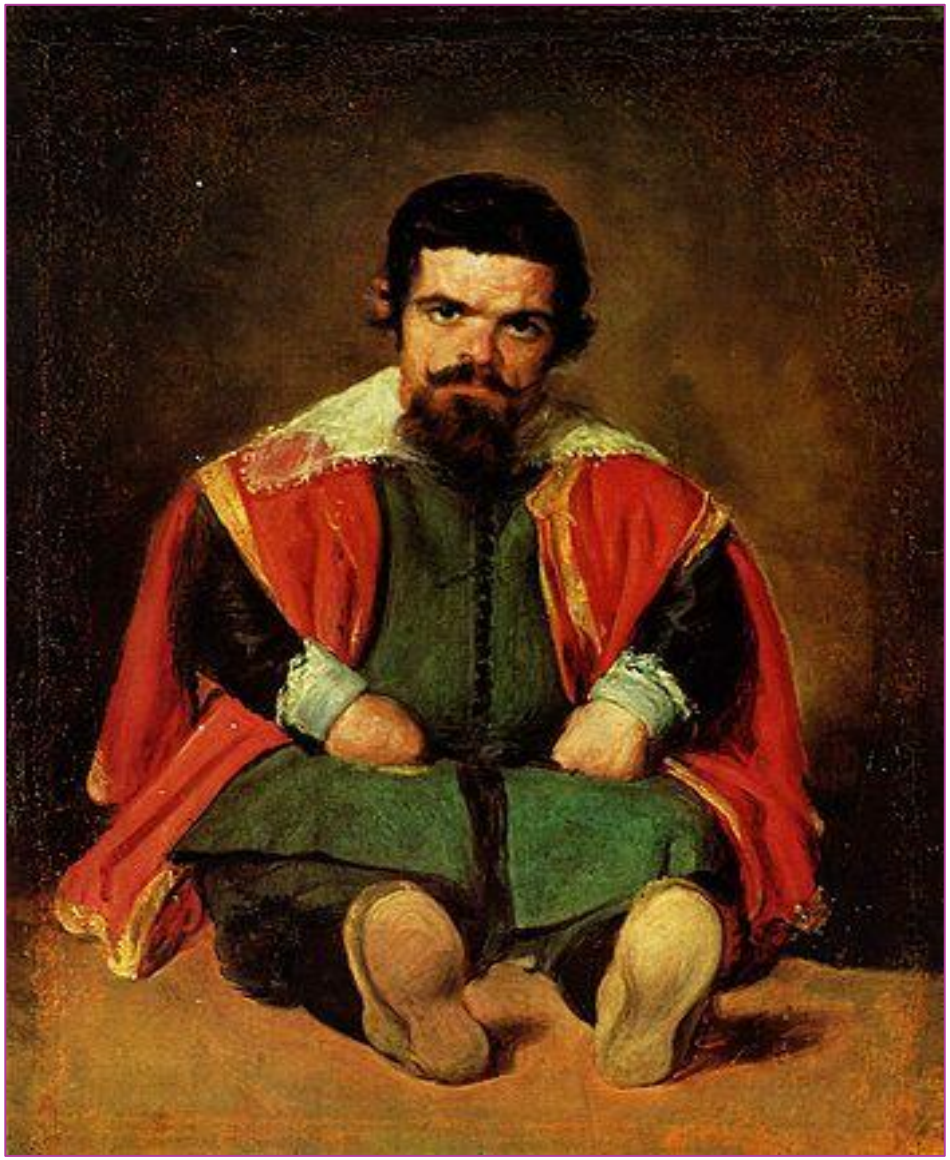
Мутации проявляются в новых свойствах организма. Например, в патологиях

КЛАССИФИКАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ



АХОНДРОПЛАЗИЯ:

- Это можно увидеть на картине знаменитого художника Диего Веласкеса (1599-1660) «Дон Себастьяно дель Морра».
- Карлик, сидящий на полу— шут правителя Фландрии. У Морра нарушены все пропорции тела. Полностью отсутствуют пальцы. Он грустный и несчастный. По свидетельствам современников, де Морра был на редкость умный и ироничный человек.
- Ахондроплазия – это генетическое нарушение роста костной ткани. Оно встречается примерно у одного из каждых 25000 новорождённых. Тип наследования аутосомно-доминантный, 80% случаев обусловлены новыми мутациями.
- У таких людей низкий рост, у взрослого 120-130см, большой череп с выступающим затылком, запавшая переносица, конечности укорочены. Интеллект у таких людей нормален



Портрет придворного карлика дона Себастьяна дель Морра
(Картина Диего Веласкеса)

АРАХНОДАКТИЛИЯ: ОБНАРУЖИВАЕТСЯ НА МНОГИХ КАРТИНАХ ИЗВЕСТНЫХ ХУДОЖНИКОВ, ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ ОСТАНКОВ ФАРАОНА ТУТАНХАМОНА И ЕГО РОДСТВЕННИКОВ.

Ф. Пармиджанино «Мадонна с длинной шеей»

Сандро Боттичелли «Портрет юноши» (1483)

СИНДРОМ МАРФАНА НА СЛУЖБЕ ГЕНИЯ.

Автор ?

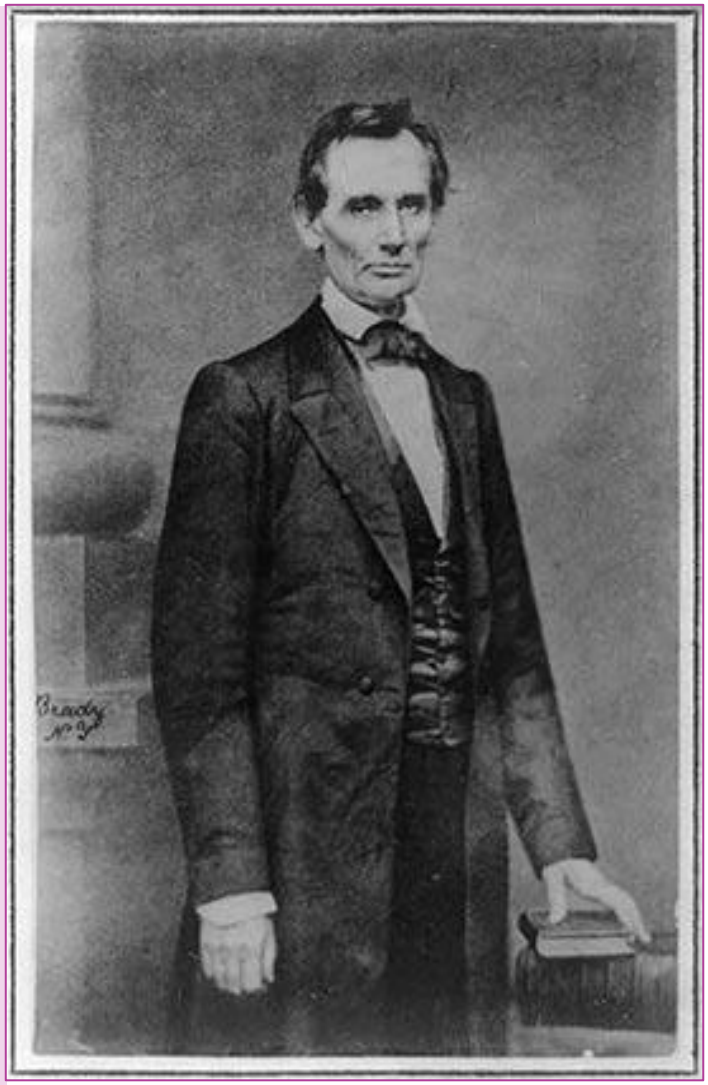
- ***Никколо Паганини*** (27 октября 1782, Генуя — 27 мая 1840, Ницца) — итальянский скрипач и гитарист-виртуоз, композитор. Признанный гений мирового музыкального искусства.
- Секрет невероятной скрипичной техники Паганини объяснятся синдромом Марфана. Синдром вызван наследственным пороком развития соединительной ткани и характеризуется также поражением опорно-двигательного аппарата, глаз и внутренних органов.
- У больных синдромом Марфана характерная внешность: бледная кожа, глубоко посаженные глаза, худое тело, неловкие движения,"паучьи" пальцы. Все или несколько пальцев на руке обладают способностью и гибкостью быть отклонёнными назад на 180°.
- Эти особенности позволили ему творить со скрипкой настоящие чудеса. Люди говорили, что он в сговоре с дьяволом, или что его искусство является музыкой небес, в которой звучат ангельские голоса. Он играл так, что слушателям казалось, будто где-то спрятана вторая скрипка, играющая одновременно с первой. Как известно, в конце своей жизни великий музыкант почти лишился голоса из-за паралича верхнего гортанного нерва. Каждый день жизни – это борьба с болью, борьба за жизнь. Но врожденный дефект Паганини поставил на службу своему музыкальному гению.
- По счастью синдром Марфана встречается достаточно редко (вероятность его 1:50 000). Тип наследования *аутосомно-доминантный* .

ЖИЗНЬ НА СЛУЖБЕ НАРОДА

Единственная компенсация, которую люди с синдромом Марфана получают от судьбы за свой порок — повышенное содержание адреналина в крови. Адреналин постоянно подстегивает нервную систему и делает их невероятными трудоголиками. Синдромом Марфана страдали несколько всемирно известных личностей.

Таков был лесоруб ***Авраам Линкольн*** (годы правления 1861—1865), который благодаря постоянному самообразованию, выдающимся способностям и, главное, потрясающему трудолюбию стал президентом США.

Шарль де Голль (годы правления 1959—1969 - президент Франции



Кто?

ВЕЛИКИЕ ПИСАТЕЛИ

- ***Ганс Христиан Андерсен-*** сын сапожника, ставший позже великим писателем XIXв.Его необычное трудолюбие появилось ещё в школе. Свои литературные произведения он переписывал до 10 раз, добиваясь, в конечном счете, виртуозной точности , одновременно лёгкого стиля.
- ***Корней Иванович Чуковский*** - любимый детьми автор «Мухи-цокотухи», «Мойдодыра» и «Тараканища». «Я всю жизнь работаю. Как вол! Как трактор!» – писал о себе Корней Иванович. И это действительно было так. Писателя отличала титаническая работоспособность. «Никогда я не наблюдал, чтобы кому-нибудь другому с таким трудом давалась сама техника писания», – замечал он про себя.

ПРОФИЛАКТИКА И ПУТИ ЛЕЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- **Лечение.** Главные направления – симптоматическое, патогенетическое, этиологическое лечение.
- Симптоматическое и патогенетическое направления предусматривают использование всех видов современного лечения: лекарственное, диетическое, хирургическое, рентгенорадиологическое, физиотерапевтическое. Полное выздоровление при наследственных болезнях пока невозможно, но лечение их – не такая безнадежная программа как это казалось раньше.
- Симптоматическое лечение назначают практически при всех наследственных болезнях, а для многих форм оно является единственным. Виды симптоматического лечения разнообразны – от лекарственных средств до хирургической коррекции.
- Патогенетическое лечение направлено на коррекцию звеньев нарушенного обмена веществ. Если ген не функционирует, необходимо возместить его продукт; если ген производит аномальный белок и образуются токсичные продукты, следует удалить их и возместить основную функцию гена; если ген производит много продукта, то избыток его удаляют.
- **Профилактика.** Существуют следующие направления профилактики наследственной патологии: 1) планирование семьи (первичная профилактика); 2) элиминация патологических эмбрионов и плодов (первичная профилактика); 3) управление пенетрантностью и экспрессивностью (вторичная профилактика); 4) охрана окружающей среды (первичная и вторичная профилактика).
- В перспективе большие надежды возлагаются на генную инженерию, под которой подразумевается направленное вмешательство в структуру и функционирование генетического аппарата – удаление или исправление мутантных генов, замена их нормальными.

ВЫВОД:

Работая по данной теме, я, как будущий врач ,узнала много нового и интересного.

Современная медицина опирается на знания генетики.

Мне стало ясно, что наследственные болезни поддаются лечению и корректировки.

Важны социальные аспекты данной темы: отношение к инвалидам, отношение самих людей с дефектами к этим дефектам и собственной жизни.

Я думаю, данная тема интересна многим современным думающим людям.

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- http://shell32dll.narod.ru/classification.htm
- http://ru.wikipedia.org/
- http://medicalplanet.su/genetica/152.html
- http://humbio.ru/humbio/eclin/001211d8.htm
- http://www.eurasiahealth.org/attaches/82924/1589.pdf
- http://www.skeletos.zharko.ru/main/G334