

# ГЕНЕТИКА И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ.

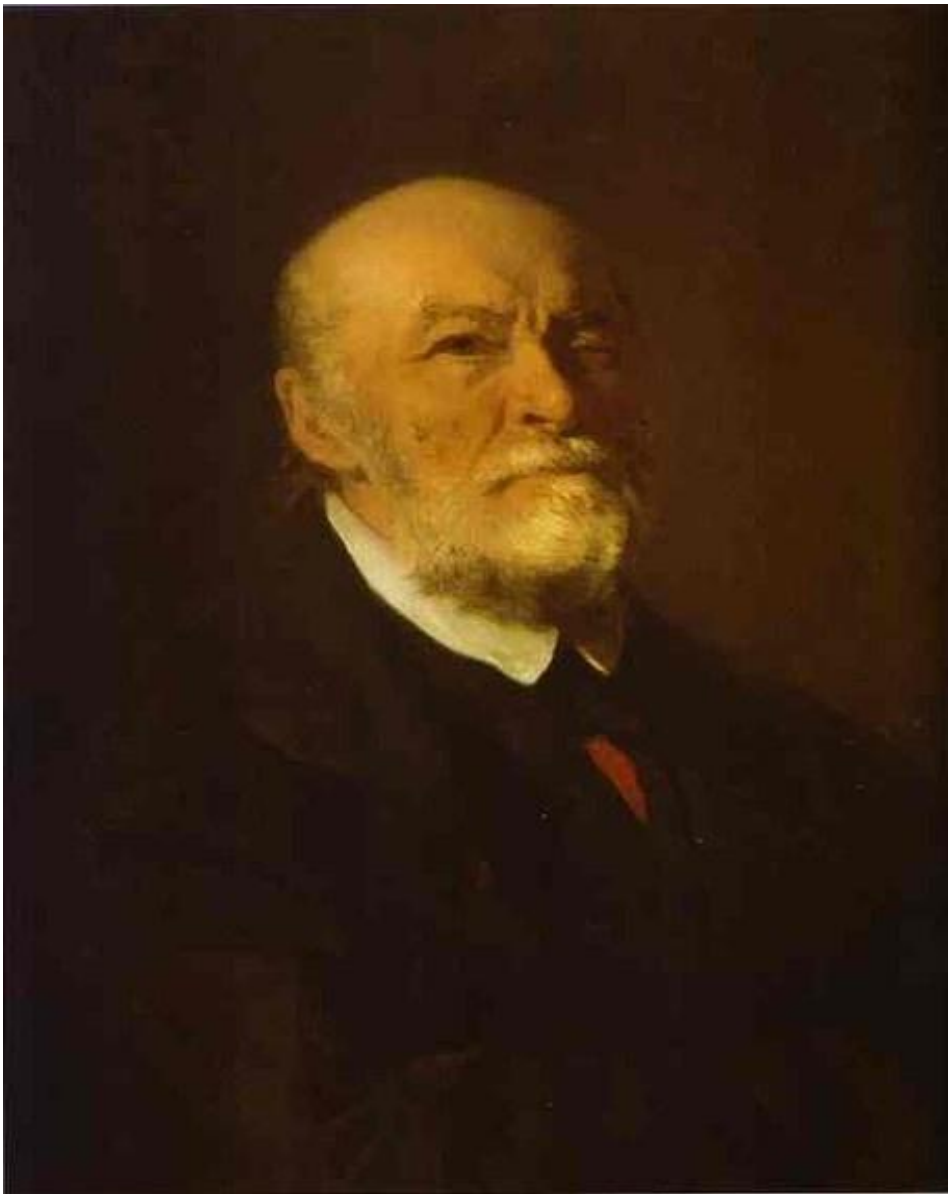


46 хромосом или 47хромосом



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

# ОБОСНОВАНИЕ ТЕМЫ:



- 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)



- 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)

Полипloidия

Гаплоидия

Анеуплоидия

Кратное увеличение основного (гаплоидного) числа хромосом

Потеря или добавление одной или нескольких хромосом

Уменьшение диплоидного набора хромосом в 2 раза

Изменения структуры хромосом  
(хромосомные aberrации)

Нехватки (делеции)

Дупликации

Инверсии

Транслокации

Потеря какого-либо участка хромосомы

Удвоение какого-либо участка хромосомы

Поворот какого-либо участка хромосомы на  $180^\circ$

Обмен участками между двумя нехомологичными хромосомами

Изменения структуры гена  
(генные мутации)

Изменение порядка чередования нуклеотидов

Вставка нуклеотидов

Удвоение нуклеотидов

Потеря нуклеотидов

# СХЕМА ХРОМОСОМНЫХ МУТАЦИЙ



ИНВЕРСИЯ



Поворот на 180



ТРАНСЛОКАЦИЯ



Изменение местоположения гена



ДЕЛЕЦИЯ



Выпадение гена



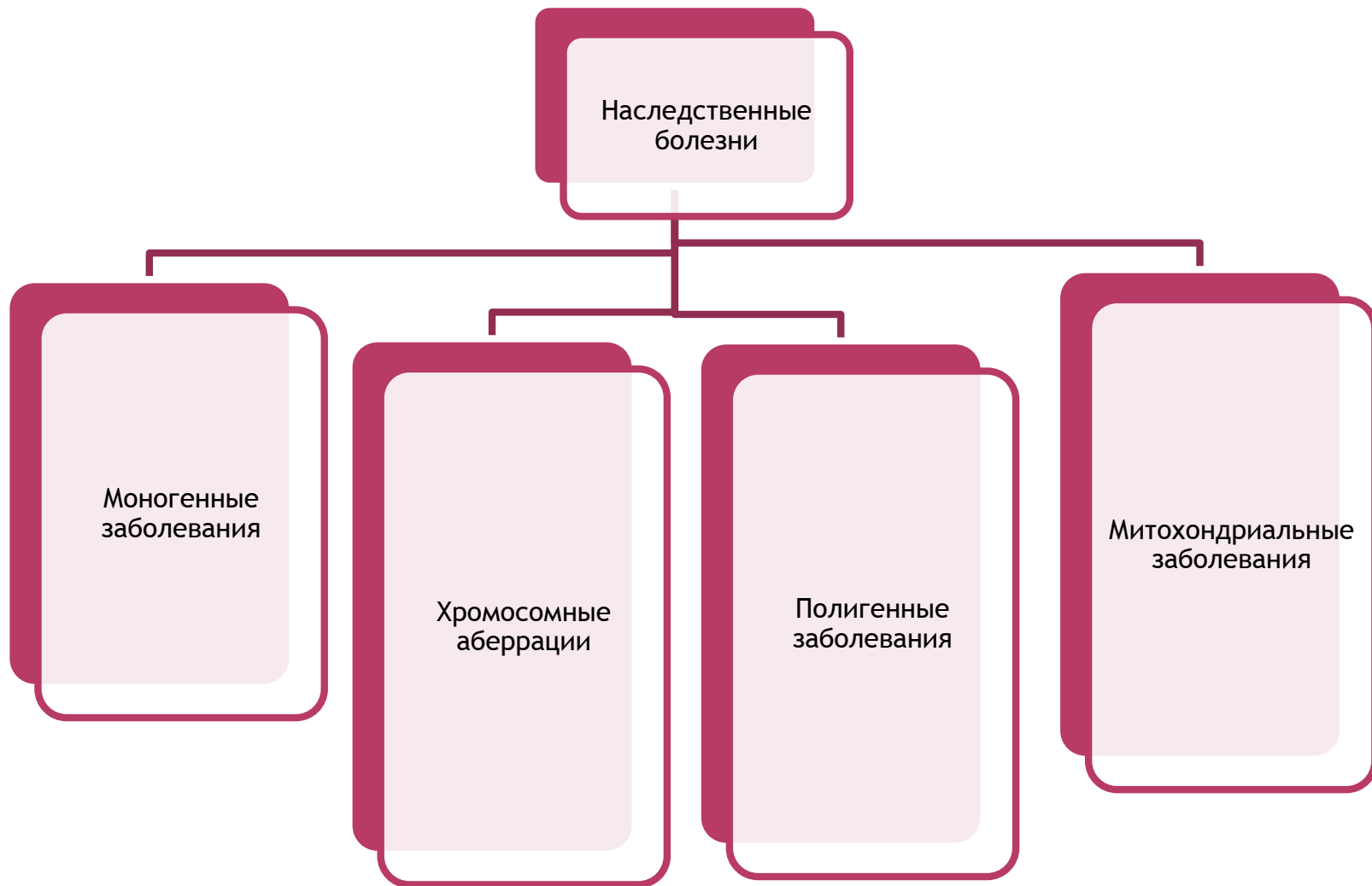
ДУПЛИКАЦИЯ



Удвоение гена

Мутации проявляются в новых свойствах организма. Например, в патологиях

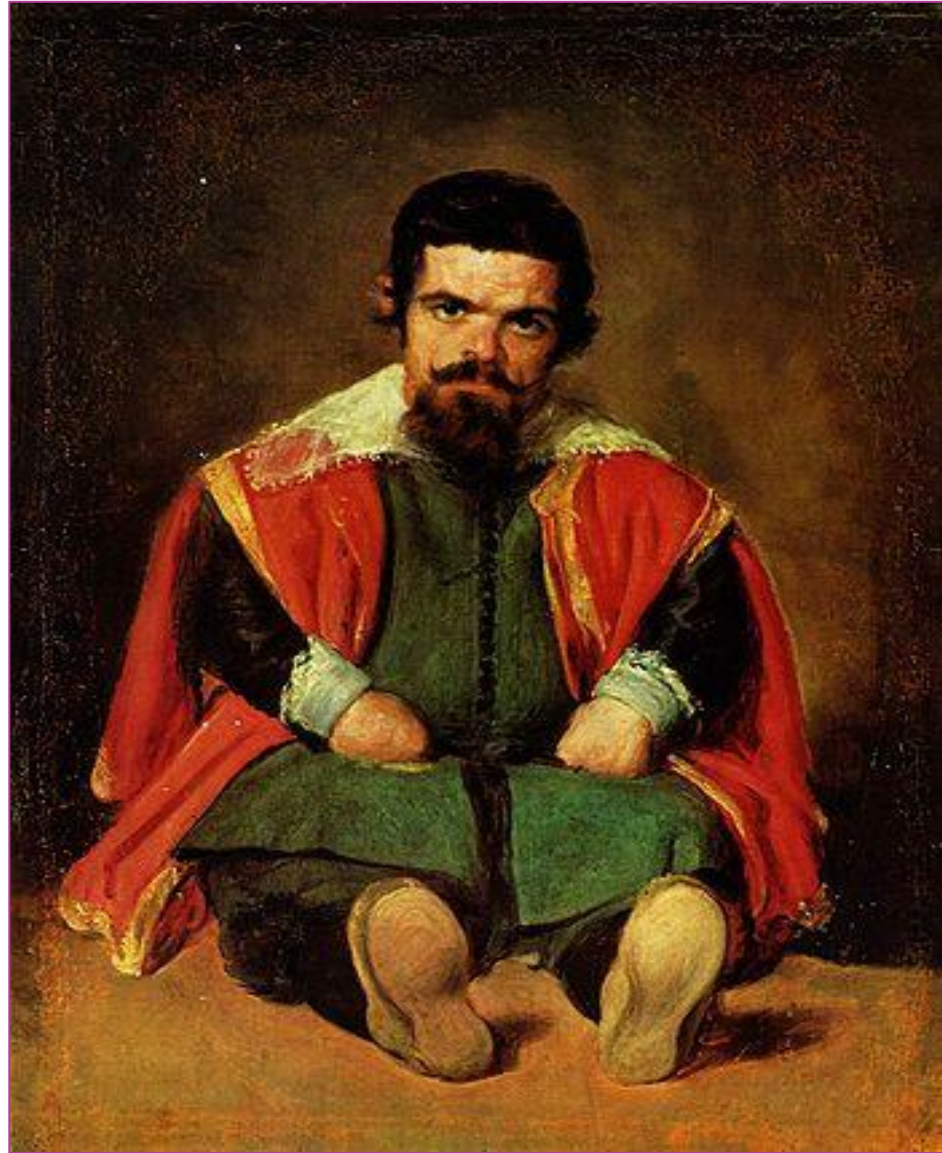
# КЛАССИФИКАЦИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ





# АХОНДРОПАЗИЯ:

- 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 объясняется 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  $180^\circ$ .
- 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*.

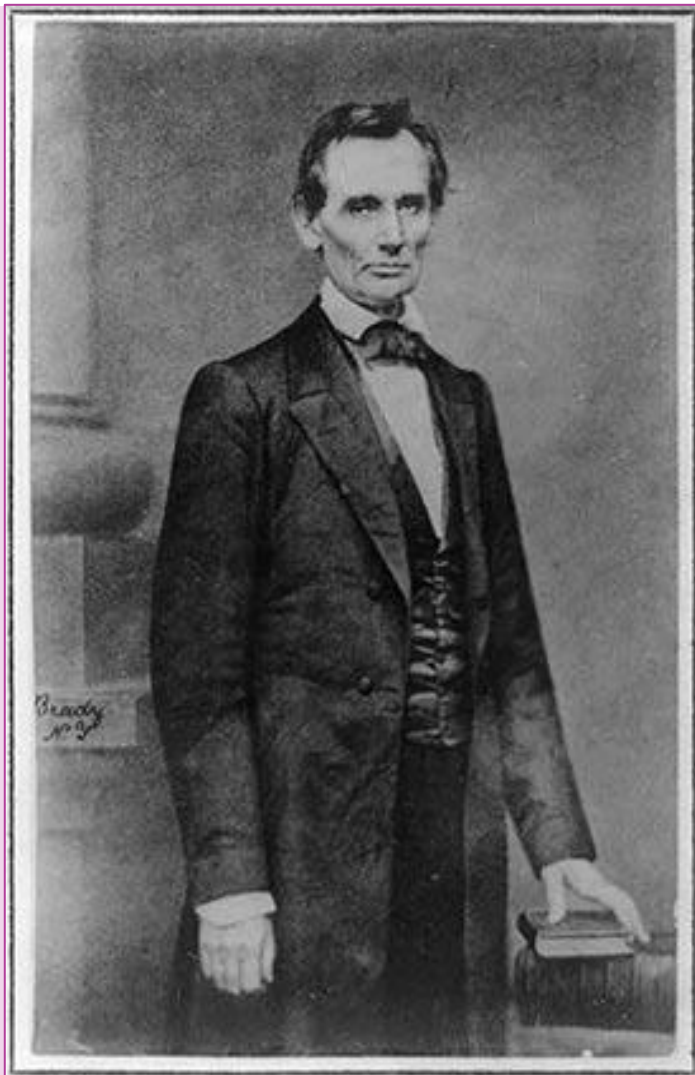


# ЖИЗНЬ НА СЛУЖБЕ НАРОДА

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 XIX в. 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 коррективке.

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>