

# Генетика и здоровье



презентацию подготовила:  
учитель биологии МОУ средней  
школы №41 г.Саранска  
Тавторкина И.В.

# План урока

1. Наследственные болезни, их классификация
2. Факторы риска возникновения наследственных заболеваний
3. Профилактика и лечение наследственных болезней

Наследственные болезни —  
заболевания человека, обусловленные  
хромосомными и генными мутациями.

## НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

```
graph TD; A[НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ] --> B[МОНОГЕННЫЕ]; A --> C[ХРОМОСОМНЫЕ]; A --> D[ПОЛИГЕННЫЕ];
```

**МОНОГЕННЫЕ**

**ХРОМОСОМНЫЕ**

**ПОЛИГЕННЫЕ**

# Моногенные болезни

- ✓ Обусловлены мутациями или отсутствием одного гена и наследуются в полном соответствии с законами Менделя
- ✓ Хотя распространенность моногенных болезней невысока, полностью они не исчезают.
- ✓ По типу наследования делятся на аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, сцепленные с х-хромосомой.

# Аутосомно-доминантные болезни

- Действие мутантного гена проявляется практически всегда
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.
- По этому типу наследуются синдром Марфана, полидактилия, брахидактилия, катаракта и др.

# Синдром Марфана

## Признаки болезни:

высокий рост

длинные конечности

короткое туловище

поражение глаз

пороки клапанов сердца

арахнодактилия (длинные  
паукообразные пальцы)



# Арахнодактилия



# Полидактилия



При полидактилии у  
ребенка  
развиваются  
дополнительные  
пальцы





# Брахидактилия

односторонняя  
брахидактилия  
(короткопалость)  
у девочки из  
Индии



# Задача

Известно, что катаракта у человека наследуется по аутосомно-доминантному типу. Женщина, не страдающая катарактой, вышла замуж за мужчину, перенесшего операцию по удалению катаракты. Определите вероятность рождения здоровых детей у этих супругов, зная о том, что мать мужчины не болела этой болезнью.

# 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
- Примеры болезней: альбинизм, фенилкетонурия, шизофрения, прогерия, ихтиоз и др.

**Альбинизм** – врожденное  
отсутствие пигментации кожи, волос и  
радужки глаза



# Фенилкетонурия



## Симптомы болезни:

Наличие в организме фенилпировиноградной кислоты, слабоумие

## Основа болезни:

Отсутствие фермента, катализирующего реакцию окисления фенилаланина в тирозин

# Прогерия



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

# ИХТИОЗ



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

# Задача

Одна из форм шизофрении наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Определите вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

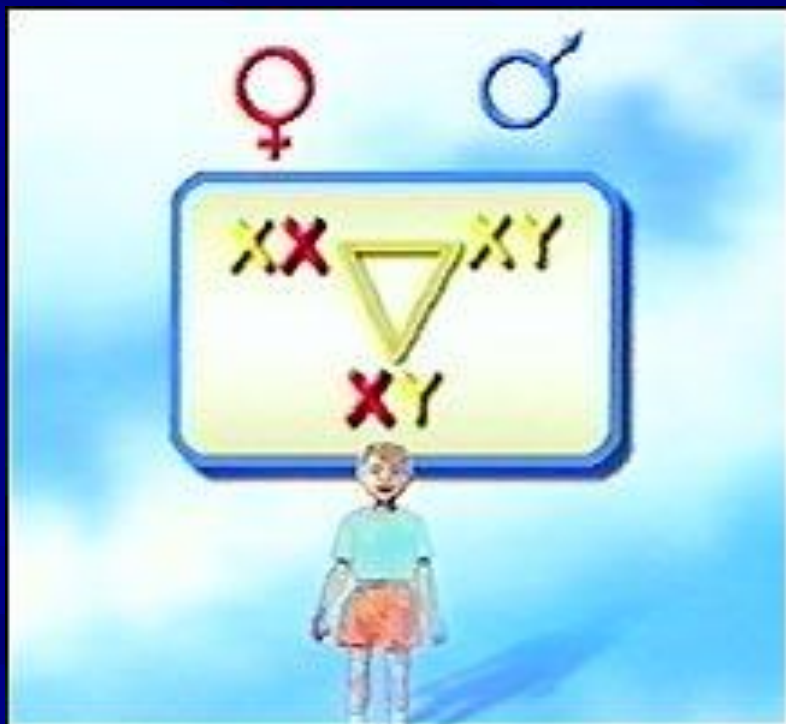


# Заболевания, сцепленные с полом

- мышечная дистрофия типа Дюшенна, гемофилии А и В (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)
- фосфат-диабет (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой)

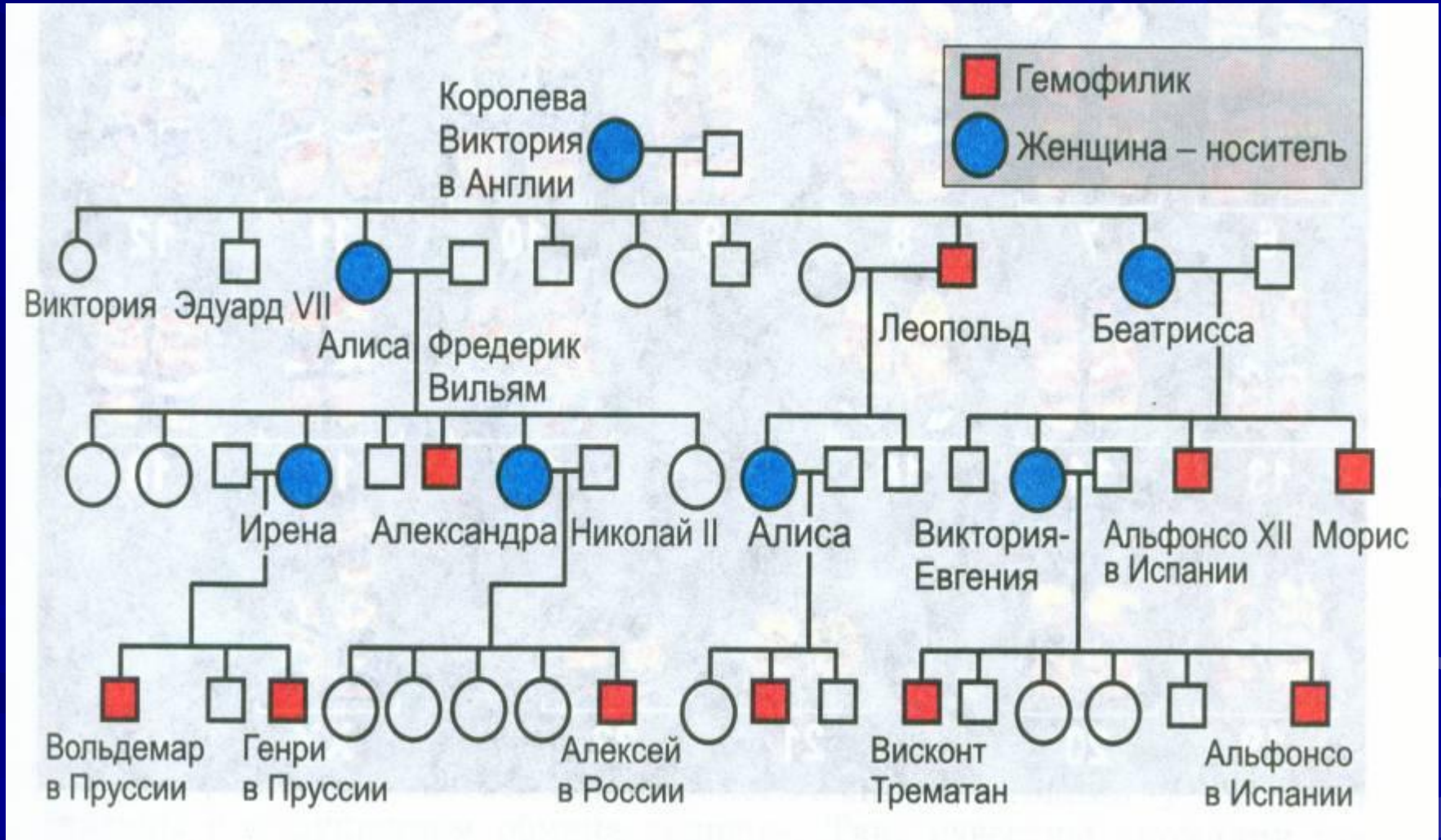
# Гемофилия

Гемофилия - наследственная болезнь, системное заболевание крови, проявляющееся повышенной кровоточивостью.



Императрица Александра Федоровна и цесаревич Алексей. У Алексея была наследственная гемофилия, которой страдали мужчины в роду его матери. 1913 г.

# Родословная королевской семьи



# Задача

Определите вероятность рождения ребенка, страдающего гемофилией от брака здорового мужчины и здоровой женщины, отец которой страдал гемофилией.

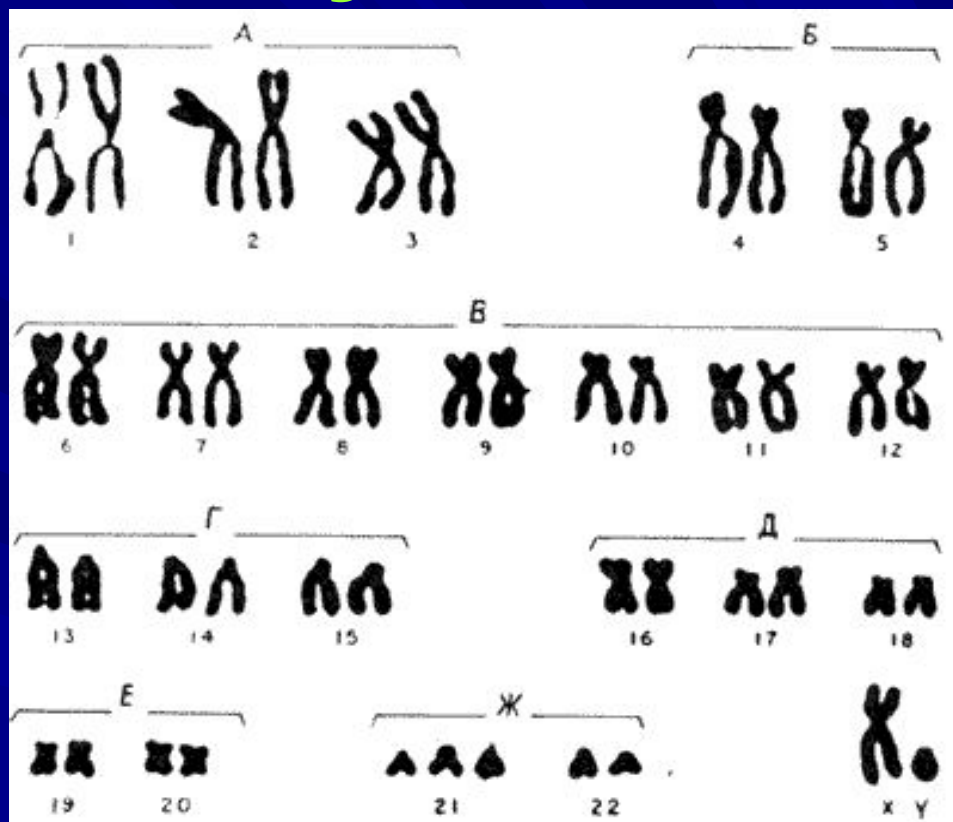
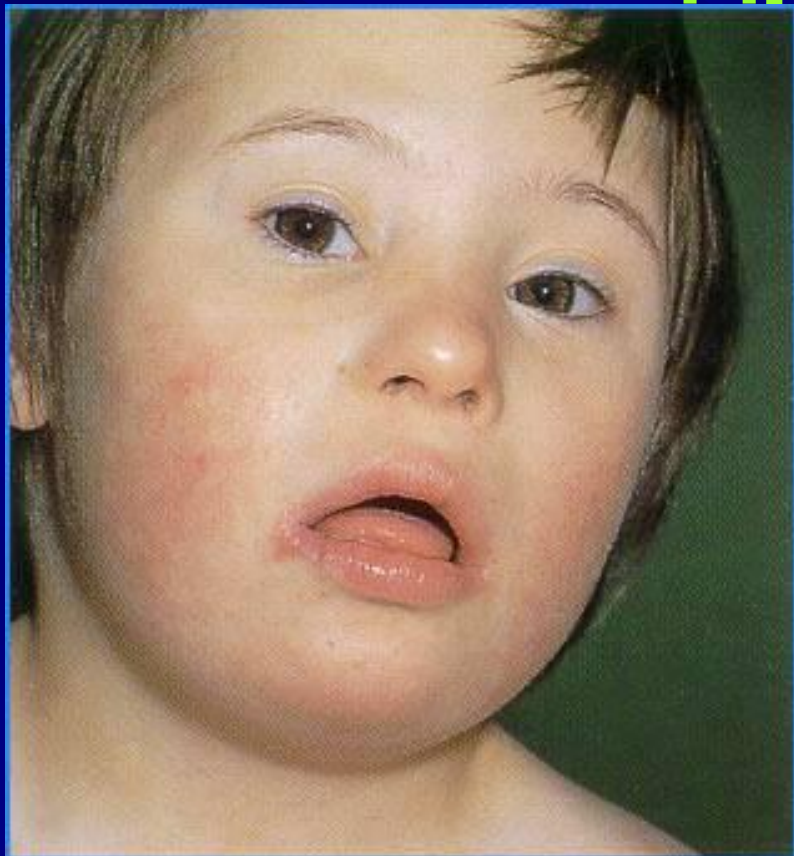
# Хромосомные болезни

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

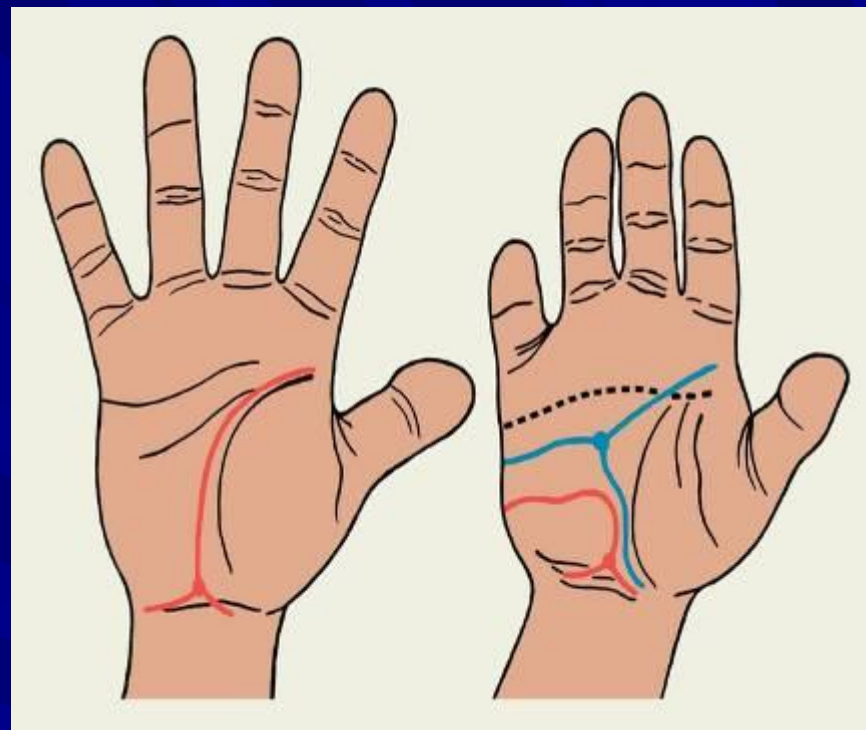
# Геномные мутации

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

# Синдром Дауна



Широкое лицо, увеличенный, иногда складчатый, язык. Развитая складка верхнего века, глаза раскосые, внутренние края их смещены вниз, переносица плоская. Ладонь короткая, широкая, с единственной поперечной складкой, мизинец иногда укорочен и загнут внутрь.

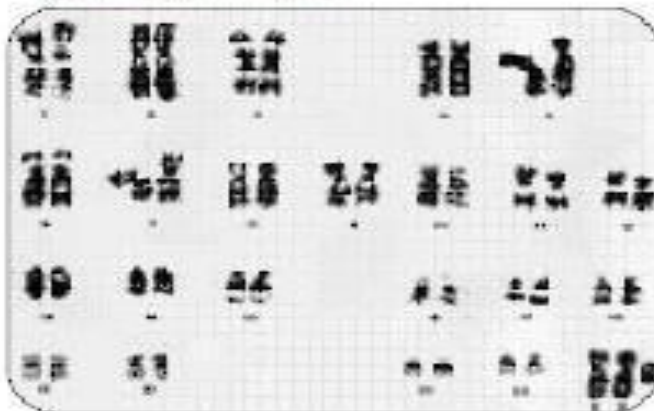
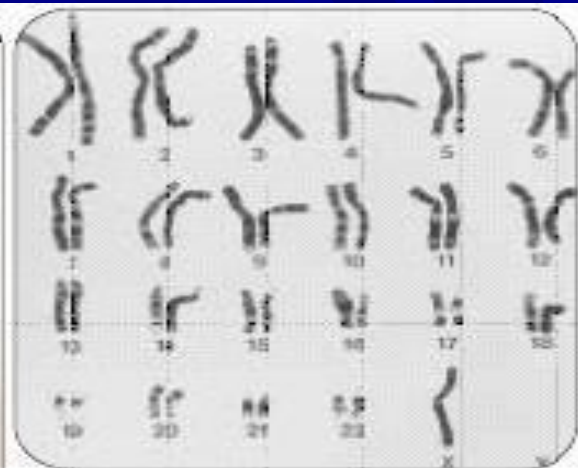


На ладони часто обнаруживают поперечную складку

***Ребенок с болезнью Дауна и его ладонь***



# Синдром Клайнфельтера и синдром Шерешевского-Тернера



Слева: Синдром Клайнфельтера—генотип XXY, фенотип мужской. Семейные случаи - транслокация гена SRY на аутосому. Фенотип мужской при генотипе XX.

Справа: Синдром Тернера— индивид генотипа XO, фенотип женский.

# Полигенные болезни

- Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов.
- Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя.
- Для оценки генетического риска используют специальные таблицы

# Расщелина губы и неба



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

[www.volgograd.ru](http://www.volgograd.ru)

[http://www.volgograd.ru/theme/medic/stomatologiya/detskaya  
a\\_stomatologiya/23256.pub](http://www.volgograd.ru/theme/medic/stomatologiya/detskaya_stomatologiya/23256.pub)

# 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 наследственных болезней

- 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
- Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)
- Хирургическое лечение

# Домашнее задание

- §§ 50, 51.
- Решить задачу:  
*У человека брахидактилия – доминантный признак, а альбинизм – рецессивный. Какова вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями у гетерозиготных по обоим признакам родителей?*