

Тема урока:

# **НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА, ИХ ПРИЧИНЫ И ПРОФИЛАКТИКА**

Учитель биологии  
МОУ Таложенская СОШ  
Уткина Ю.В.

Таложня  
2012



# План урока

- Наследственные болезни:
  - Моногенные болезни
  - Хромосомные болезни
  - Полигенные болезни
- Факторы риска возникновения наследственных заболеваний
- Профилактика и лечение наследственных болезней



# Проверочная работа

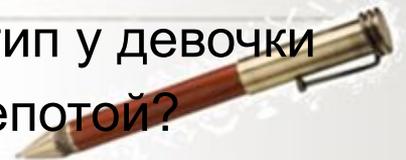
Запишите номера вопросов, против них правильные ответы

## • Вариант 1

1. Сколько аутосом в хромосомном наборе человека?
2. Какой пол у человека гомогаметный?
3. Где у человека расположен ген, вызывающий цветовую слепоту?
4. Кому передаются гены, находящиеся в Y-хромосоме?
5. Какой генотип у мальчика с заболеванием гемофилия?

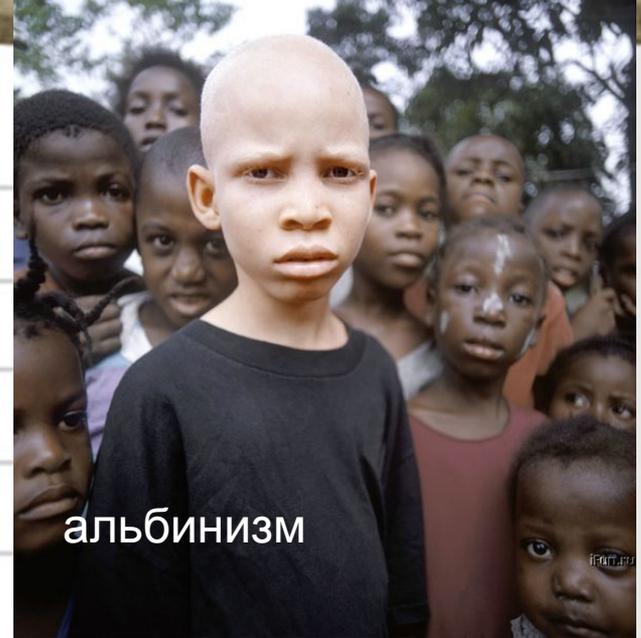
## Вариант 2

1. Сколько половых хромосом в генотипе человека?
2. Какой пол у человека гетерогаметный?
3. Кому передаются гены, находящиеся в X-хромосоме у отца?
4. Где у человека расположен ген гемофилии?
5. Какой генотип у девочки с цветовой слепотой?





На портрете Леопольда I запечатлены фамильные признаки Габсбургов — выпяченная нижняя губа и оттопыренный подбородок.



альбинизм



Гемофилия  
Королева  
Виктория и  
цесаревич  
Алексей



**МУТАЦИИ – ВНЕЗАПНО ВОЗНИКАЮЩИЕ  
СТОЙКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ ГЕНОВ И ХРОМОСОМ,  
ПЕРЕДАЮЩИЕСЯ ПО НАСЛЕДСТВУ.**

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

**Нередко ошибочно термины «наследственная  
болезнь» и «врожденная болезнь»  
употребляются как синонимы, однако  
врожденными болезнями называют те  
заболевания, которые имеются уже при  
рождении ребенка и могут быть обусловлены  
как наследственными, так и экзогенными  
факторами периода беременности.**



# Мутации

*Причины наследственных заболеваний*

**Соматические**  
*В соматических  
клетках*

**Генеративные**  
*В половых клетках*

**Моногенные**

**Хромосомные**

**Полигенные**

**Митохондриальные**

# Классификация наследственных болезней



Моногенные

Хромосомные

Полигенные

Аутосомно-доминантные

геномные мутации

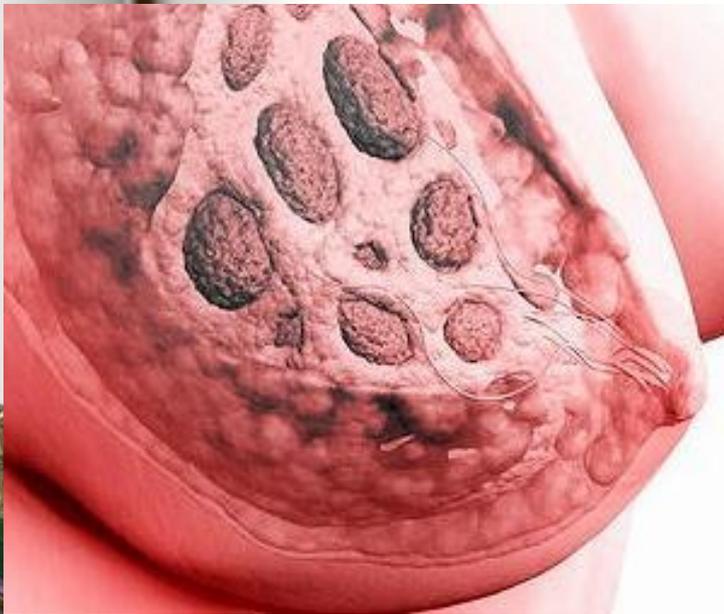
Аутосомно-рецессивные

хромосомные мутации

Сцепленные с полом

# *1. Соматические мутации*

*При возникновении мутации в клетке на ранних стадиях онтогенеза, из неё будут развиваться ткани, все клетки которых будут нести в себе эту мутацию. Чем раньше возникает соматическая мутация, тем больше оказывается участок тела, несущий мутантный признак.*



*У человека соматические мутации часто приводят к возникновению злокачественных опухолей.*

*Рак молочной железы – результат соматических мутаций*



## *2. Генеративные мутации*

### *2. 1. Моногенные - мутации в одном гене*

- Общая частота генных болезней в популяции составляет 1-2%*
- Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя*
- Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации, либо реализации дефектной*



## *2.1.1 Аутосомно-доминантные моногенные болезни*

- Действие мутантного гена проявляется практически всегда*
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.*
- Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.*
- В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина)*



# *Примеры болезней*

- *синдром Морфана*
- *ахондриоплазмия*
- *синдром Олбрайта*
- *синдром клешни*
- *талассемия ( образование фетального гемоглобина) и др.*



# Синдром Морфана

*Наследственное заболевание соединительной ткани, вызываемое множественными мутациями генов, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия (от греч. "daktil" - палец и Арахна - согласно мифу - женщина, превращенная Афиной в паука), разболтанностью суставов, часто сколиозом, деформациями грудной клетки (ямка или киль), аркообразным небом. Характерны также поражения глаз.*



# Известные люди с синдромом Марфана

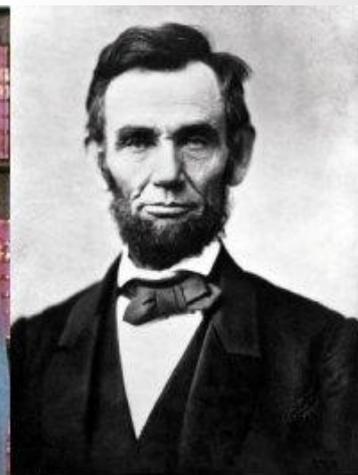
Ш. де Голль А. Линкольн



Эхнатон



Н. Паганини



Ганс Христиан  
Андерсен



# Ахондриоплазмия

**Тип наследования  
аутосомно-доминантный,  
80% случаев обусловлены  
новыми мутациями.**

*Другой пример обратный  
предыдущему болезнь  
ахондриоплазмия.*

*Низкий рост, у взрослого  
120-130см. большой череп  
с выступающим  
затылком, запавшая  
переносица, конечности  
укорочены. Интеллект у  
таких людей нормален.*

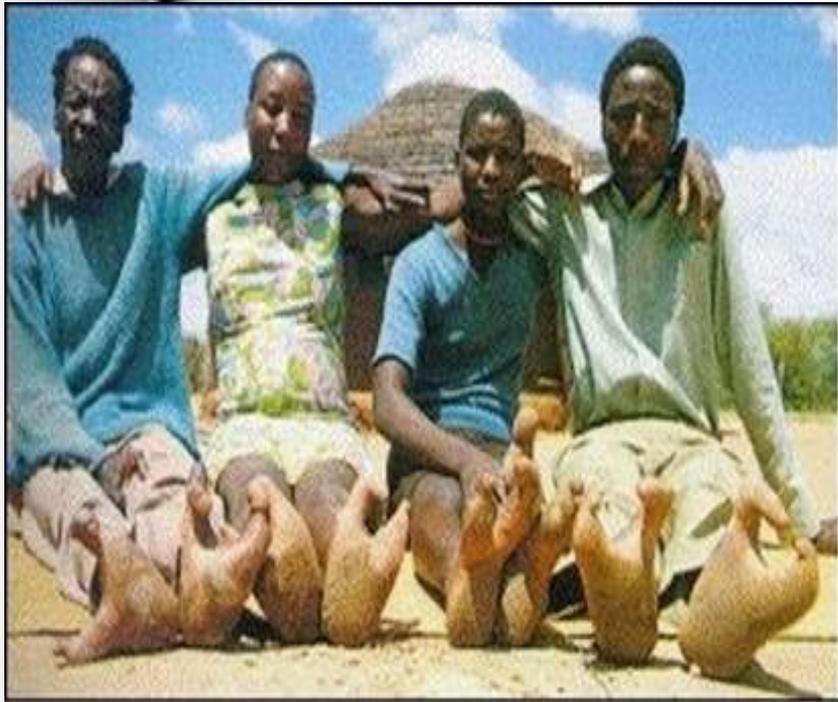


**Репродукция  
картины  
знаменитого  
художника**

наследственные болезни человека



# Синдром клешни



*Кстати, ген, порождающий этот синдром, является доминантным, его достаточно иметь одному из родителей, и ребенок рождается с уродством.*

*Странное племя людей-страусов (сапади) в Центральной Африке отличается от прочих обитателей Земли удивительное свойство: на ногах у них только два пальца, и оба большие! Это именуется синдромом клешни. Оказалось, что на ступне сильно развит первый и пятый пальцы, второй, третий и четвертый напрочь отсутствовали. Эта особенность закрепилась в генах племени и передается по наследству. Сапади - великоленные бегуны, они лазают по деревьям как обезьяны, перепрыгивая с одного дерева на другое.*



## 2.1.2 Аутосомно-рецессивные моногенные болезни

- ❑ Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии, а гетерозиготное состояние -, так называемый, «носитель»
- ❑ 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*

- *Фенилкетонурия*
- *Микроцефалия*
- *Ихтиоз (не сцепленный с полом)*
- *Прогерия*
- *Альбинизм*
- *Серповидноклеточная анемия*
- *Муковисцидоз*



# Фенилкетонурия

*Повреждение гена в 12 хромосоме. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемся, в частности, в виде нарушения умственного развития. При своевременной диагностике патологических изменений можно полностью избежать, если с рождения и до полового созревания ограничить поступление в организм фенилаланина с пищей.*

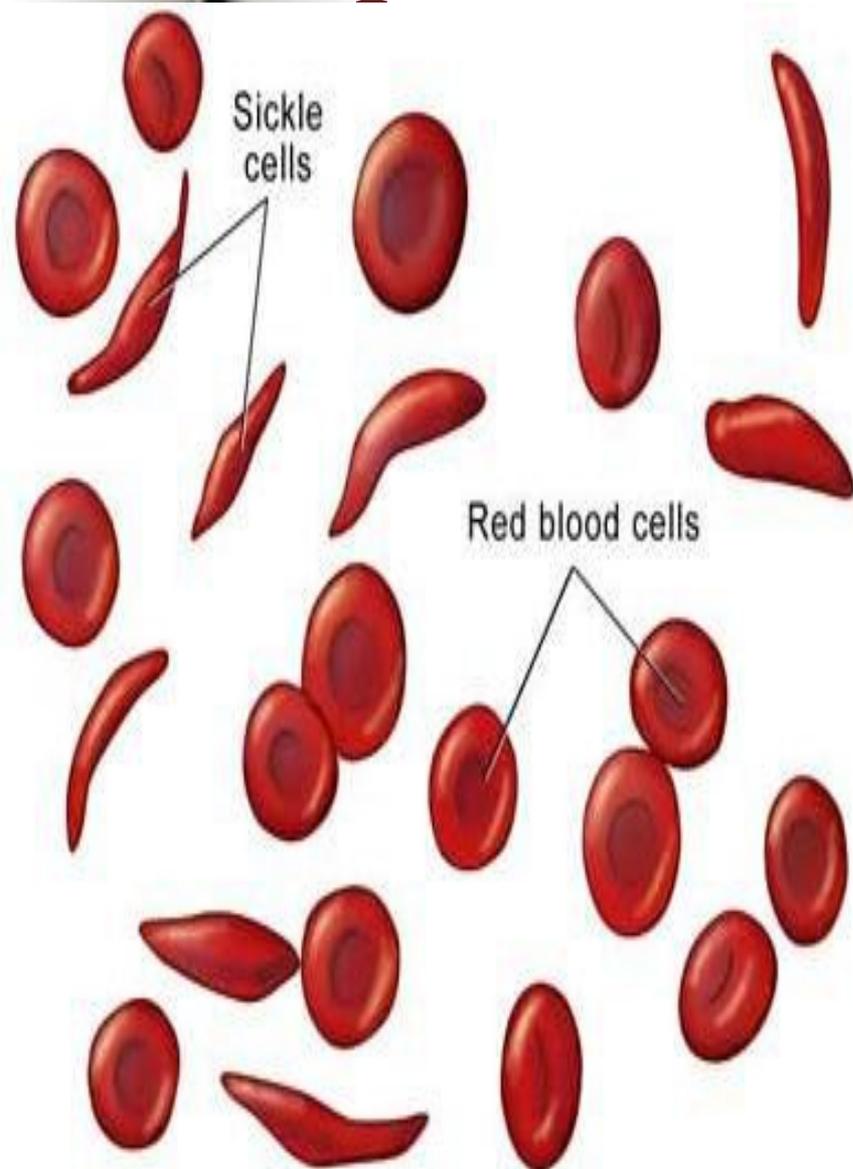
generation.u  
z



*Главное – строгая диета!  
Позднее начало лечения хотя и даёт определённый эффект, но не устраняет развившихся ранее необратимых изменений ткани мозга*



# Серповидно-клеточная анемия



Эритроциты, несущие гемоглобин *S* вместо нормального гемоглобина *A*, под микроскопом имеют характерную серповидную форму (форму серпа), за что эта форма гемоглобинопатии и получила название серповидноклеточной анемии. Эритроциты, несущие гемоглобин *S*, обладают пониженной стойкостью и пониженной кислородтранспортной способностью

# ***ИХТИОЗ***

***Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся нарушением ороговения и проявляется образованием на коже чешуек, напоминающих чешуи рыбы.***



# Прогерия

*Прогерия (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма*





Ашанти 7 лет с мамой.

Я начал стареть, жизнь и так коротка.  
У многих людей она, как река –  
Несется куда-то в манящую даль,  
Даруя то радость, то скорбь, то печаль.

Моя же подобна скале с водопадом,  
Что падает с неба серебряным градом;  
Той капле, которой секунда дана,  
Лишь чтобы разбиться о камни у дна.

Но зависти нет к могучей реке,  
Что ровно течет по тропе на песке.  
Удел их один, – закончив скитанья,  
Покой обрести в морях состраданья.

Пусть век мой не долог, судьбы не  
боюсь,  
Ведь, в пар превратясь, вновь к небу  
вернусь.

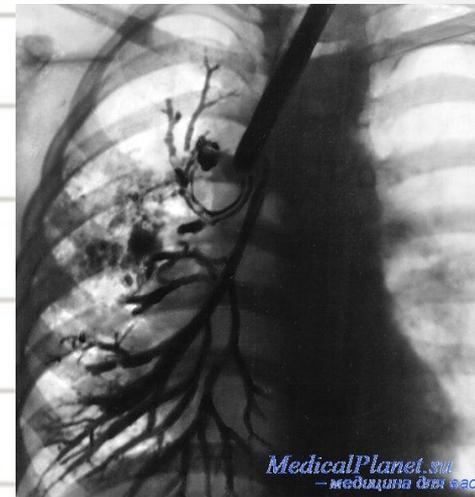
*29 сентября 2000 года*

*Бычков Александр*



# Муковисцидоз

Заболевание, при котором поражаются экзокринные железы. Причина - мутация (делеция трех нуклеотидов), приводящая к отсутствию фенилаланина. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.



## *2.2 Моногенные болезни, сцепленные с полом*

**мышечная дистрофия типа Дюшенна,  
гемофилии А и В,  
синдрома Леша — Найхана,  
болезни Гунтера, болезни Фабри  
(рецессивное наследование, сцепленное  
с X хромосомой),  
фосфат-диабет (доминантное  
наследование, сцепленное с X  
хромосомой)**



# Гемофилия

Гемофилия — наследственное заболевание, характеризующееся снижением или нарушением синтеза факторов свертывания крови. Обычно болезнью страдают мужчины, женщины же выступают как носительницы гемофилии. Самой известной носительницей гемофилии в истории была английская королева Виктория, передавшая дефектные гены двум дочерям и сыну Леопольду, а в дальнейшем — внукам и правнукам, включая российского цесаревича Алексея Николаевича, мать которого — царица Александра Федоровна была носительницей гена гемофилии.



# Решите задачу

- Женщина носительница гена гемофилии выходит замуж за здорового мужчину. Какова вероятность рождения больных детей в этой семье? Ген несвёртываемости наследуется как сцепленный с X хромосомой рецессивный признак. Болеют только мужчины, а женщины носительницы.



### *3. Хромосомные болезни*

- Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.*
- При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна – трисомия 21, кариотип 47).*
- Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных и составляют 12% от всех мутаций*



# Примеры болезней

- *синдром Шэрешевского-Тернера (нехватка X у женщин - XO)*
- *Синдром Дауна (трисомия 21-XXX)*
- *Синдром Клайнфельтера ( лишняя X у мужчин - XXУ)*
- *Синдром «кошачьего крика» (утрата фрагмента пятой хромосомы )*
- *Синдром Патау (трисомия 13- XXX)*





downsyndrome.at.ua



# Синдромом Шерешевского-Тернера

*хромосомная болезнь, сопровождающаяся характерными аномалиями физического развития, низкорослостью и половым инфантилизмом*

*У ребенка с данным заболеванием вместо яичников образуются тяжи из соединительной ткани, матка недоразвита. Очень часто синдром сочетается с недоразвитием других органов. Уже при рождении у девочки обнаруживаются утолщение кожных складок на затылке, типичный отек кистей рук и стоп. Часто ребенок рождается маленьким, с низкой массой тела.*

*Моносомия по половой хромосоме - (генотип XO, пол — женский).*

*Популяционная частота  
1:3000 новорожденных.*



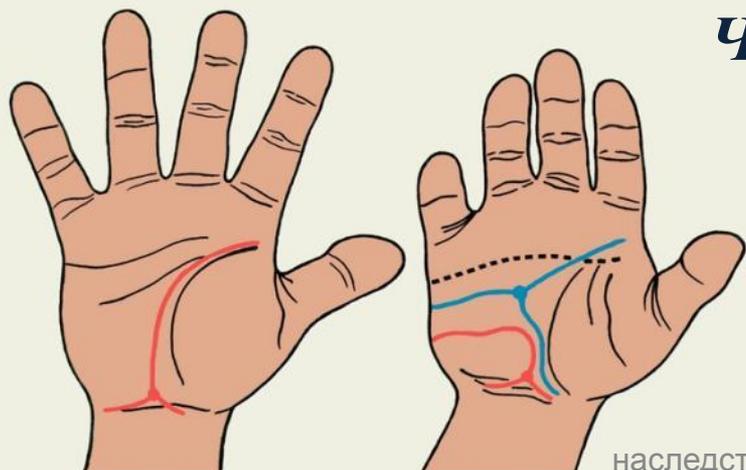
# Синдром Дауна



*Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (трисомией 21 пары аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития*

*Частота 1 на 700 новорожденных*

*На ладони часто обнаруживают поперечную складку*



# Мир равных возможностей



*Синдром Дауна – не трагедия,  
если тебя любят!*



# Синдром кошачьего крика



*Утрата фрагмента 5 хромосомы. При этом синдроме наблюдается характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани. Частота синдрома примерно 1:45000. Соотношение полов М1 : Ж1,3.*

[web-local.rudn.ru](http://web-local.rudn.ru)

# Синдром Патау

*Характерным осложнением беременности при вынашивании плода с синдромом Патау является многоводие: оно встречается почти в 50% случаев. При синдроме Патау (трисомия 13) наблюдаются тяжёлые врожденные пороки.*



[web-local.rudn.ru](http://web-local.rudn.ru)



## 5. Полигенные болезни (мультифакториальные)



- Заболевания обусловлены полимерным характером взаимодействия генов или сочетанием взаимодействия нескольких генов и факторов среды (мультифакториальные заболевания).

- Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя.

Для оценки генетического риска используют специальные таблицы

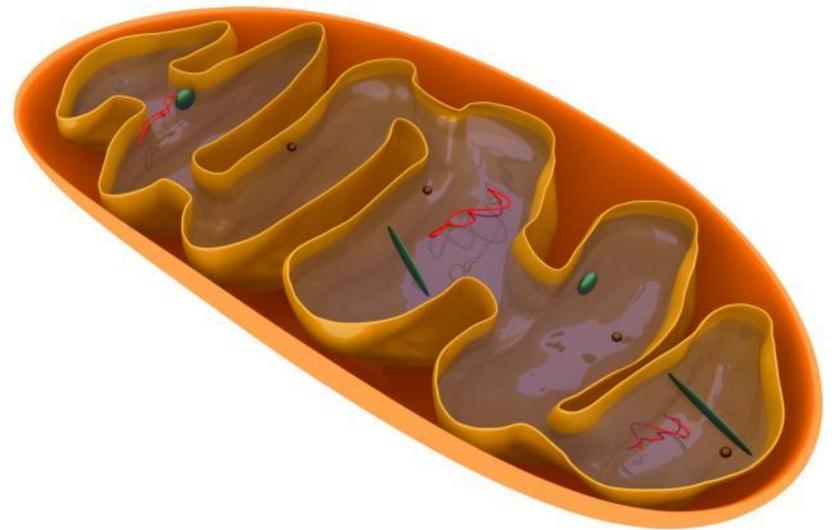
некоторые злокачественные новообразования, пороки развития, а также предрасположенность к ИБС, сахарному диабету и алкоголизму, расщепление губы и неба, врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца



## 6. Митохондриальные мутации

*В ДНК митохондрий 37 генов, они участвуют в выработке энергии, следовательно заболевания, связанные с мутациями в митохондриальных генах, вызывают энергетический дефицит в клетках.*

*При зачатии эмбрион получает свои митохондрии из материнской яйцеклетки (отцовские гибнут).*



# Проанализируйте текст на слайде.

## Чем можно объяснить эти данные? В чем причина?

- В 1986 году было известно 2 тыс. наследственных заболеваний, а в 1992 году их число выросло до 5 тысяч. Ежегодно в России рождается 200 тысяч детей с наследственными болезнями. Из них 40 тысяч остаются жить с врожденными пороками. Каждый год в мире рождается 90 тысяч умственно отсталых детей и 150 тысяч тех, кому будет трудно учиться.
- Практически каждое пятилетие в мире издается каталог наследственных заболеваний человека. И каждый раз список их увеличивается. С чем это связано?



**Факторы риска** (Факторы, которые вызывают генетические аномалии человека(мутагены))

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение, электромагнитные излучения)
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, краснухи, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита. Возраст женщины старше 35 лет, родственные браки, наличие генетических заболеваний в семье).



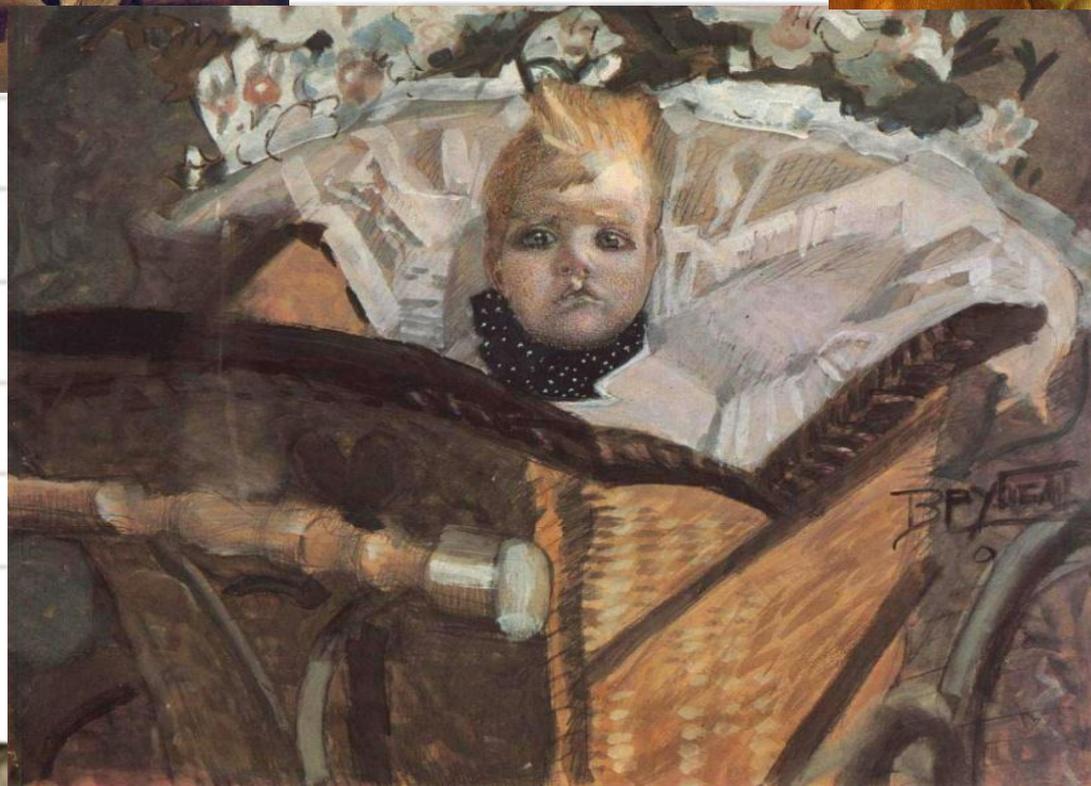
В 1986 г. В Западном Берлине состоялся международный конгресс генетиков. По материалам конгресса была издана книга «Генетика в искусстве». В неё вошли фотографии и репродукции скульптур и картин, в которых нашли отражение различные наследственные патологии. Моделями для этих произведений служили люди, страдающие наследственными заболеваниями. Созданы эти произведения в различные исторические эпохи, например:

- Рафаэль Санти «Сикстинская мадонна»(XVI в);
- Диего Веласкес «Менины» и «Портрет Себастьяна Морро»(VII.в)
- Михаил Врубель «Портрет сына»(XIXв)



Себастьян де Морра,  
сидящий на полу

Рафаэль Санти  
«Сикстинская мадонна»(фрагмент)



Михаил Врубель.  
Портрет сына



- В Японии по существующему законодательству отец, выдавая дочь замуж, должен выделить молодой семье участок земли. Чтобы земля не досталась чужим людям, часто женихов и невест подбирают среди родственников. В таких семьях наблюдается резкое повышение частоты наследственных заболеваний. Объясните, с чем это связано?
- Изучение наследственности человека затруднено. Почему?
- Можно ли предупредить наследственные болезни?



# Пути профилактики наследственных заболеваний

- Запрет на близкородственные браки
- Запрет на употребление алкоголя, наркотических веществ, курение
- Борьба за чистоту окружающей среды, особенно против мутагенов
- Медико-генетическое консультирование
- Дородовая диагностика наследственных заболеваний

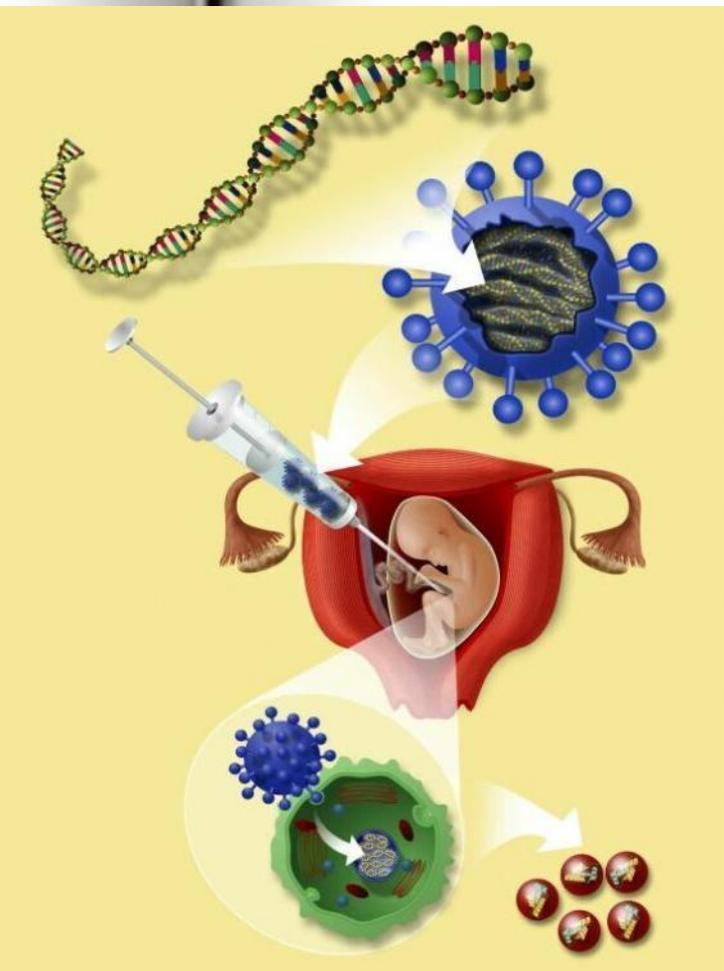


# Лечение

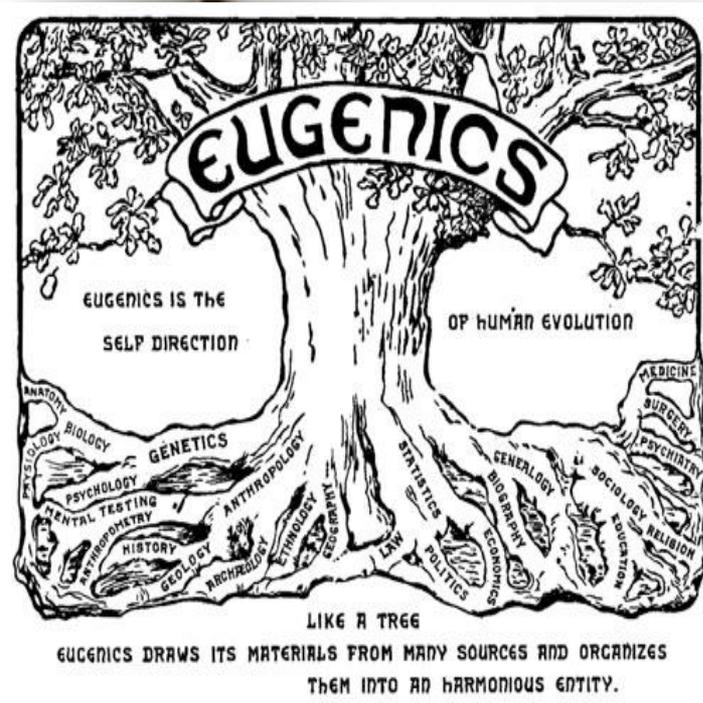
- *Диетотерапия*
- *Заместительная терапия*
- *Удаление токсических продуктов обмена веществ*
- *Воздействие на синтез ферментов*
- *Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)*
- *Хирургическое лечение*

*Сегодня активно развивается новый метод – **генная терапия.***

*С помощью этого метода дефектные гены могут быть заменены «здоровыми» и болезнь может быть прекращена в результате устранения причины (дефектного гена).*



# *Евгеника-наука о наследственном здоровье человека и о возможных методах активного влияния на его эволюцию*



- *Цель евгеники - совершенствование природы человека.*



# Вопросы

1. Какие болезни называются наследственными?
2. Какова классификация наследственных болезней человека?
3. Если у родителя обнаружена необычная хромосомная перестройка, как это может отразиться на ребенке?
4. Можно ли вылечить хромосомные болезни?
5. Какие методы профилактики хромосомных болезней вы можете предложить?



# Домашнее задание

- § 14, конспект,  
вопросы в конце §



- **Правила написания синквейна:**
- понятие (одно слово) болезнь
- прилагательное (два слова)  
опасный, смертельный
- глаголы (три слова) калечит,  
уродует, разрушает
- предложение (из 4-х слов)  
Распространяется из-за невежества.
- Существительное (одно слово)



# *Информационные источники*

1. Биология. Общая биология. Базовый уровень. Учебник 11 кл. И. Н. Пономарева
2. Сайт [www.wikipedia.ru](http://www.wikipedia.ru)
3. Клиническая генетика .Бочков Н.П. М:Медицина 1997
4. Генетика Тоцкий В.М. Одесса Агропринт 2002
5. Генетика человека Шевченко В.А. М: ВЛАДОС,
6. Уроки биологии 10-11. Развернутое планирование. 2002А.В. Пименов
7. Открытая интернет-энциклопедия Википедия «Хромосомные болезни», «Генные болезни»
8. Романовы. История династии. Пчелов Е.В., – М., Олма-Пресс, 2003

