

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.

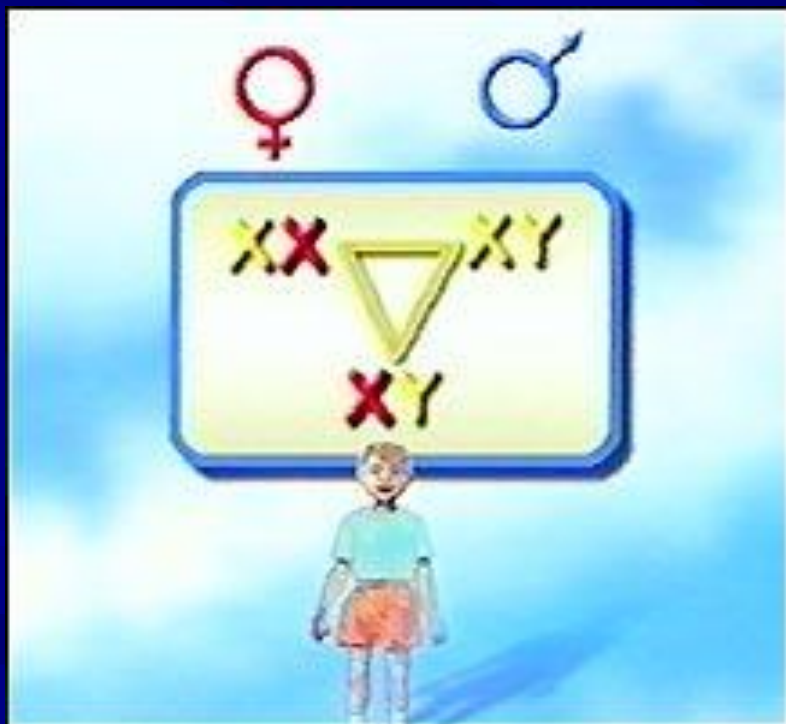
Определите вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

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)

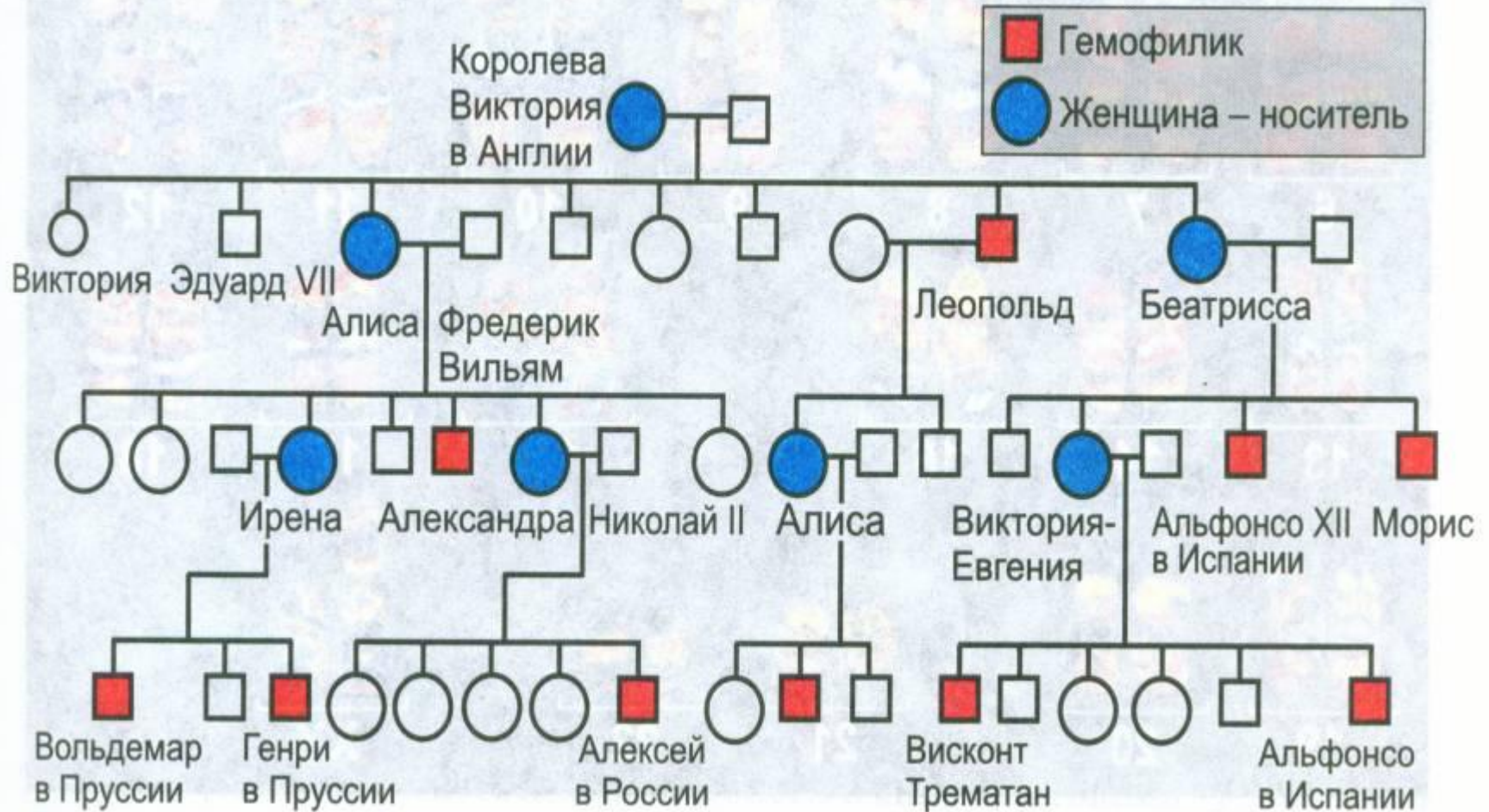
Гемофилия

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.

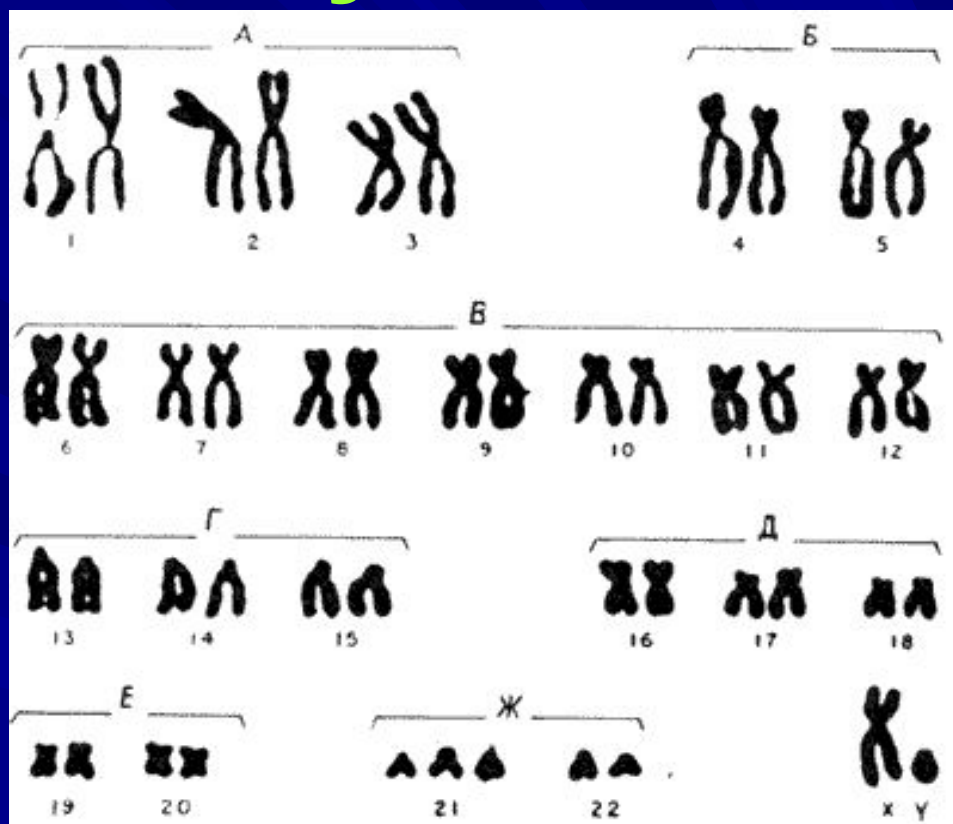
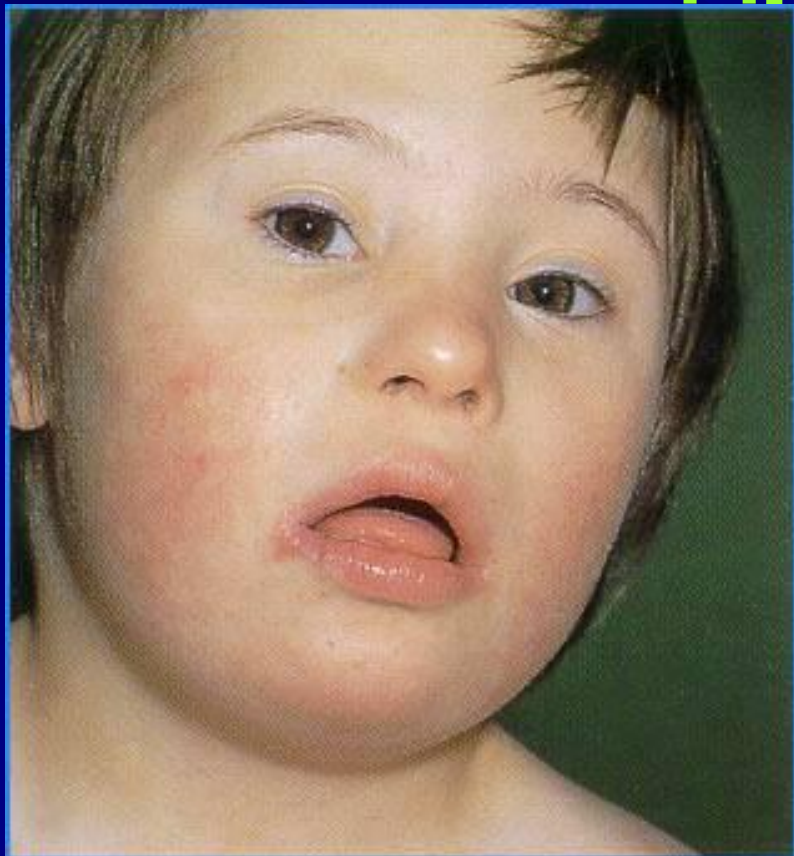
Хромосомные болезни

- 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).

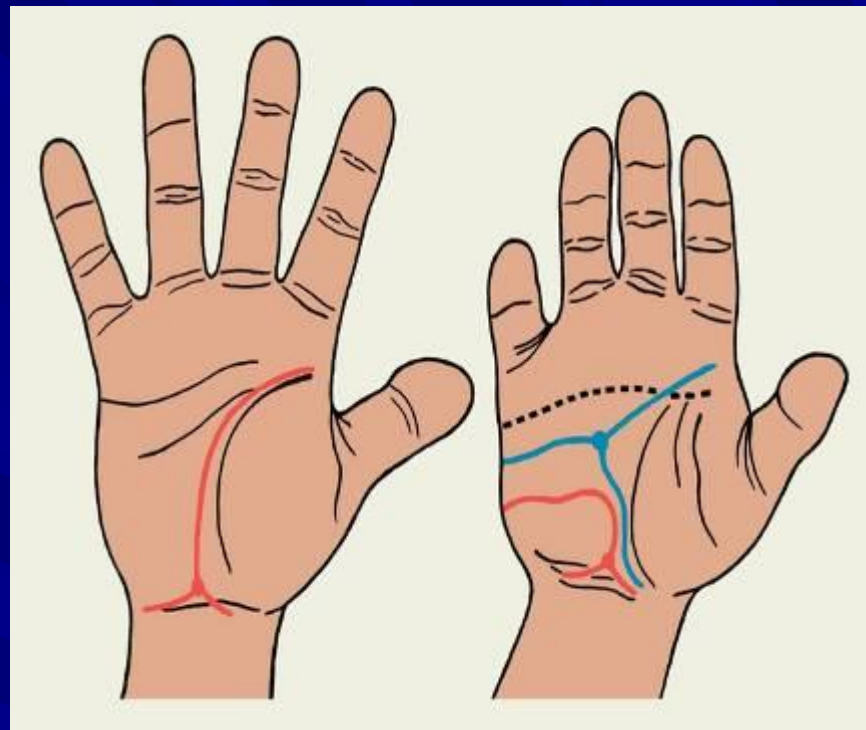
Геномные мутации

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

Синдром Дауна



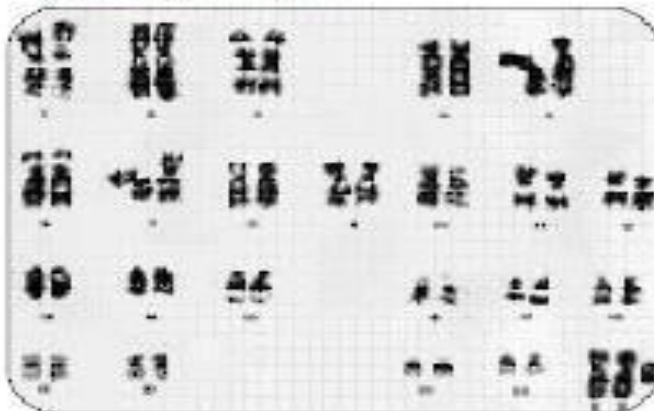
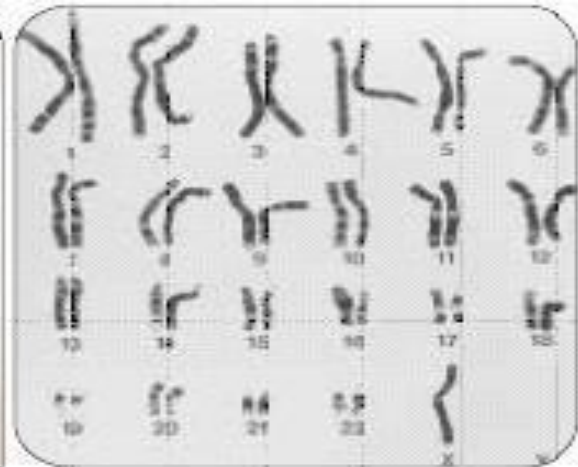
Широкое лицо, увеличенный, иногда складчатый, язык. Развитая складка верхнего века, глаза раскосые, внутренние края их смещены вниз, переносица плоская. Ладонь короткая, широкая, с единственной поперечной складкой, мизинец иногда укорочен и загнут внутрь.



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

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?