

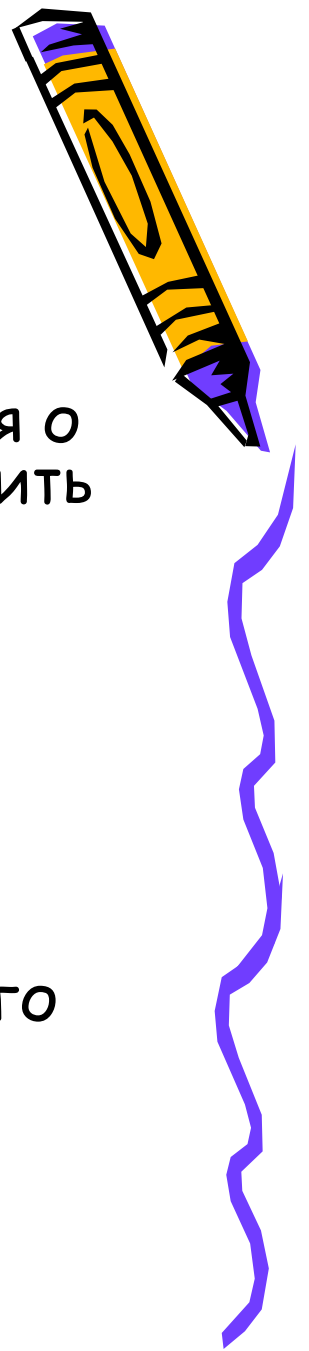


Мутации.

# Наследственные заболевания человека



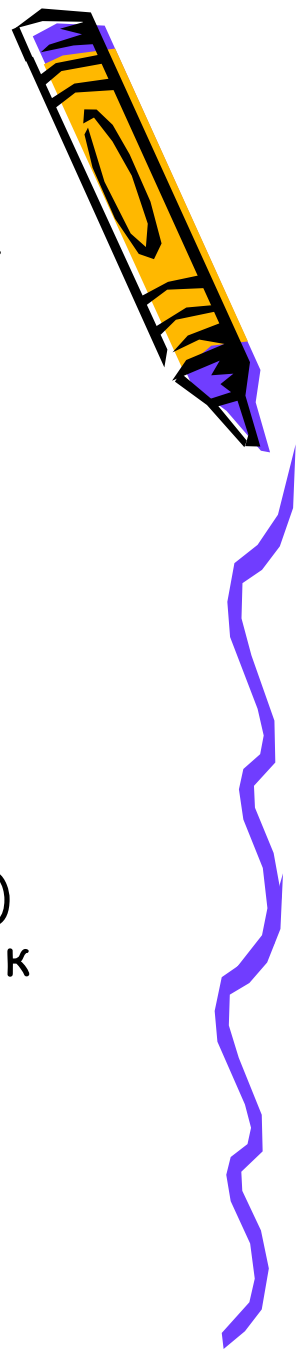
# Цели:



- *Образовательные:* сформулировать знания о типах мутаций, значении мутаций, выявить причины и разнообразие наследственных заболеваний.
- *2.Развивающие:* продолжить формирование обще-учебных, интеллектуальных и информационных компетентностей обучающихся; учиться работать в группах.
- *3.Воспитательные:* воспитание ценностного отношения к генетическому здоровью человека в общевиновом и личном плане.



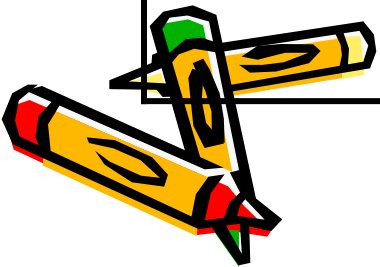
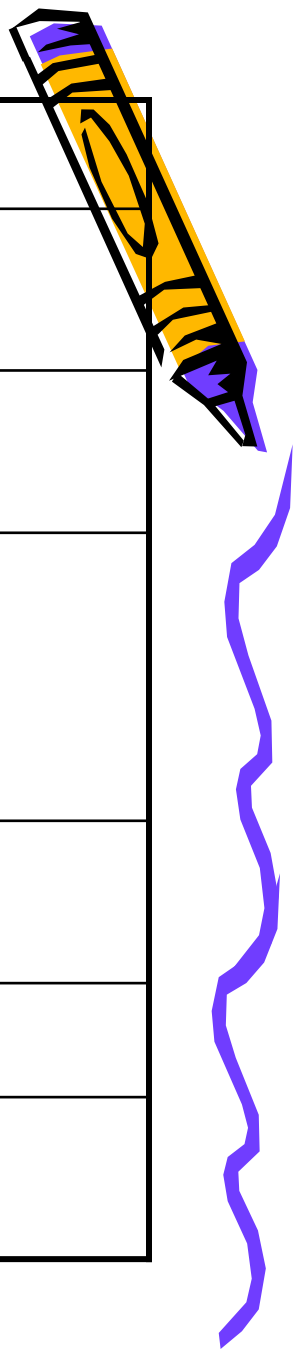
# Сегодня мы учимся:



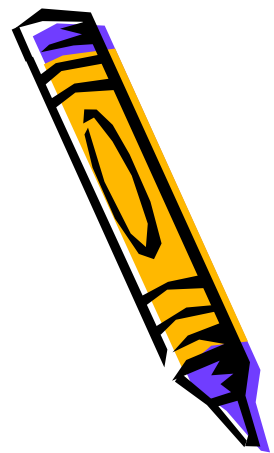
- Выделять СГИ - самую главную информацию : типы мутаций , причины и разнообразие наследственных заболеваний;
- Писать «умные» шпаргалки;
- Красиво оформлять свои мысли;
- Убедительно доказывать;
- Ловить подсказки учителя;
- Слушать друг друга;
- Оценивать себя: «Мыслительный лист»
  - + ( плюс) - хорошая мысль
  - ⊥ (полплюса)- идея есть
  - +?( плюс с восклицательным знаком)
  - означает « Блеск!» и приравнивается к полтора плюсам.
- 



Черты отличия	Модификации	Мутации
1. Передается ли новый признак по наследству?		
2. Зависит ли признак от изменений в генотипе?		
3. Можно ли заранее предсказать, как (в каком направлении) изменится организм под воздействием внешних условий?		
4. Какое значение для особи имеет?		
5. Причины.		
Черты сходства		



# Мутации - ...



I группа Генные ...	II группа Геномные ...	III группа Хромосомные ...
---------------------------	------------------------------	----------------------------------



Изменение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК приводит к изменению последовательности аминокислот в молекуле синтезируемого белка. Значит, изменяются и свойства белков, синтезируемых клеткой. В результате у организма появляются новые признаки.

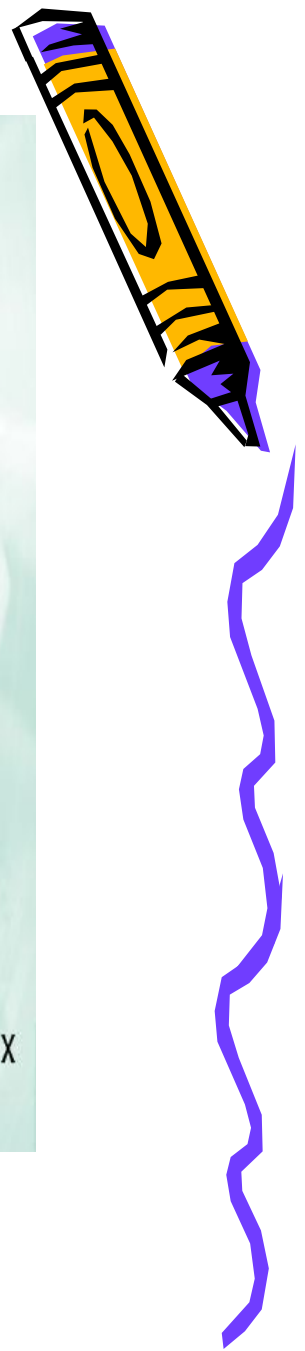
Эффекты генных мутаций разнообразны. Большая часть мелких генных мутаций фенотипически не проявляется, так как они рецессивны, но известны случаи, когда изменение лишь одного основания в определенном гене оказывает глубокое влияние на фенотип. Например, серповидноклеточная анемия - заболевание, которое возникает у человека при замене основания в одном из генов, ответственных за синтез гемоглобина. Анемия может привести к нарушениям деятельности сердца, почек и к ранней смерти людей, гомозиготных по мутантной аллели.





*Геномные мутации* - изменение числа хромосом в наборе. В результате таких мутаций образуются:

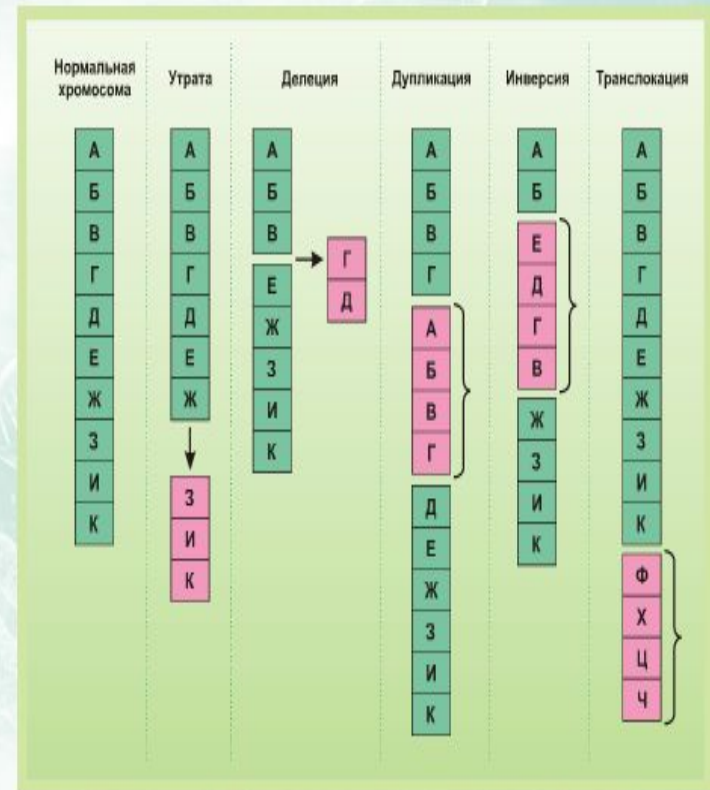
1. *Гаплоиды* - организмы, у которых все хромосомы различаются и представлены один раз ( $1n$ ). Гаплоиды чаще встречаются у растений. Гаплоидные особи обычно маломощные, у них проявляются все рецессивные признаки.
2. *Полиплоиды* - организмы, у которых кратно увеличен набор хромосом ( $3n, 4n, 5n$ ).
3. *Аутополиплоиды* - организмы, у которых увеличен один и тот же набор хромосом (рожь:  $2n=14, 4n=28$ ). Аутополиплоиды чаще встречаются у растений, так как у них полиплоидные формы могут размножаться вегетативно. Большинство культурных растений - полиплоиды. Этим организмам свойственны более крупные размеры, выносливость, устойчивость к заболеваниям.
4. *Аллополиплоиды* образуются в результате гибридизации разных видов с последующим удвоением числа хромосом у гибридов.
5. *Анеуплоидия* - изменение числа отдельных хромосом, увеличение или уменьшение их числа ( $2n-1; 2n-2; 2n+1; 2n+2$ ).



Хромосомные мутации, проявляющиеся в изменении структуры отдельных хромосом, называются *сегментными мутациями*.

Различают следующие сегментные мутации:

- *утрата* - утрата хромосомой концевой участка;
- *делеция* - утрата хромосомой промежуточного участка;
- *дупликация* - удвоение участка хромосомы;
- *инверсия* - поворот участка хромосомы на  $180^\circ$ ;
- *транслокация* - обменные перестройки между негомологичными хромосомами.



Виды хромосомных мутаций.



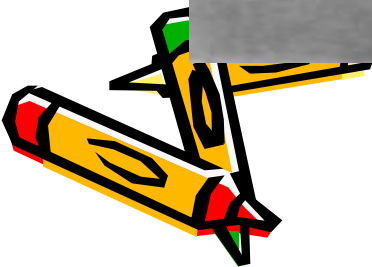


# Статистика:

Всего на сегодня известно более трёх тысяч наследственных болезней. Среди них - 700 наследственных болезней обмена веществ. Ежегодно в мире рождается около 1,5 миллион детей с тяжёлыми наследственными заболеваниями.



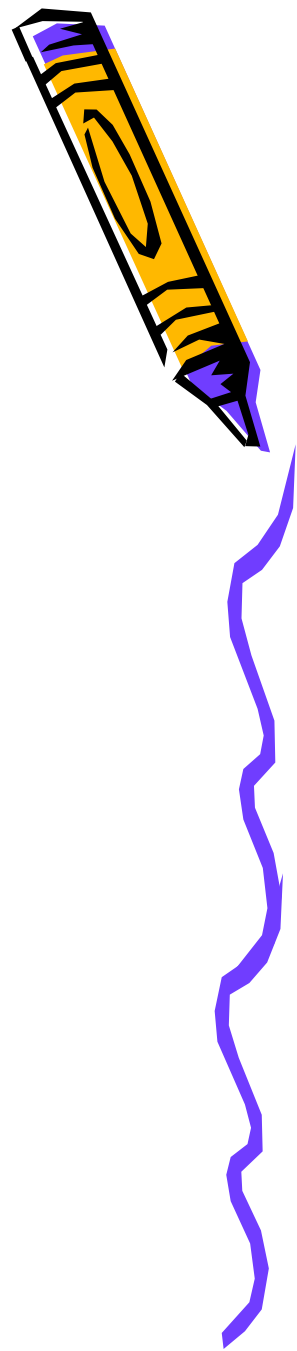
# Синдром Марфана



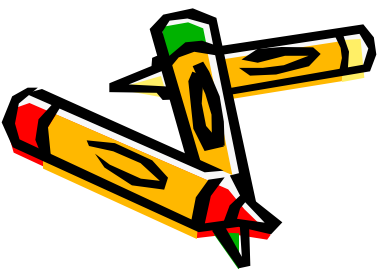
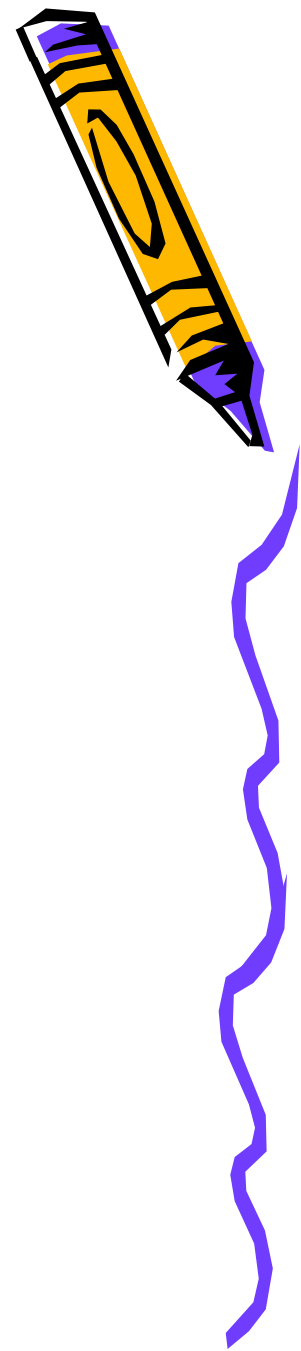
# Прогерия



# Болезнь Дауна



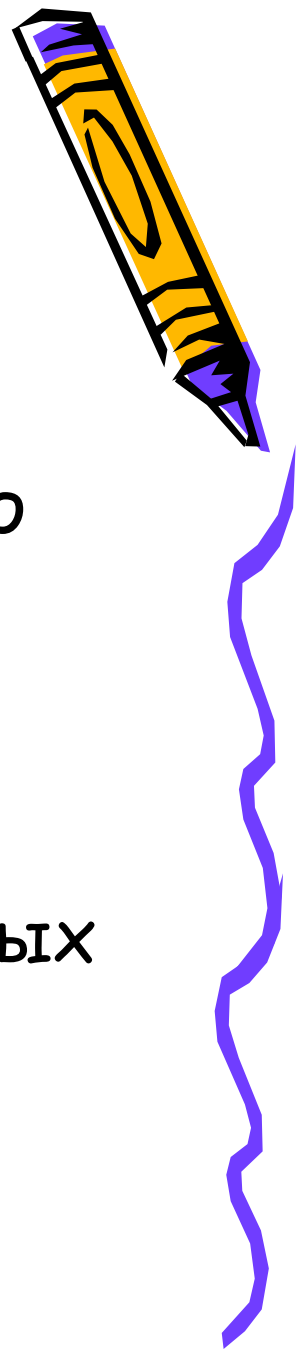
# Расщелина губы и неба





# Гемофилия.

наследственное заболевание, характеризующееся пожизненным нарушением механизма свертывания крови. В 80% случаев это обусловлено отсутствием или недостаточностью антигемофилического глобулина в плазме крови. В результате время свертывания крови удлиняется и больные страдают от сильных кровотечений даже после минимальных травм.

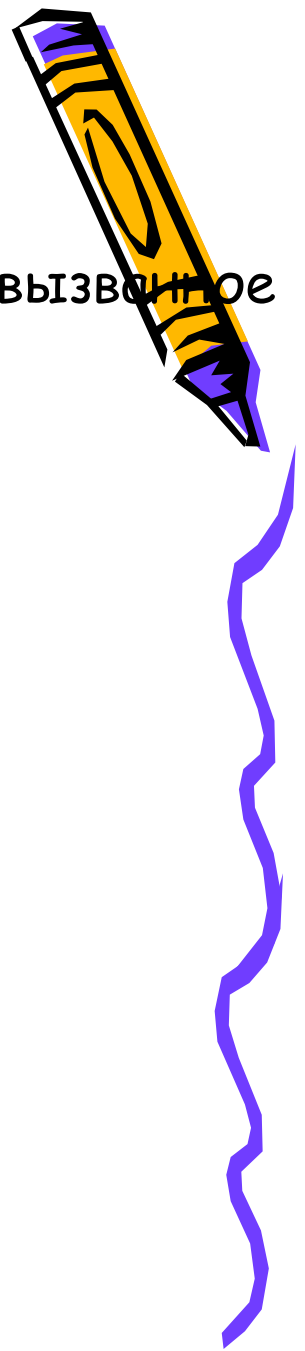


# Альбинизм.



# Фенилкетонурия

- **Фенилкетонурия (ФКУ)** - врождённое заболевание, вызванное нарушением перехода фенилаланина в тирозин и приводящее к задержке психического развития.
- **Клиническая картина**
  - Неврологические и психические расстройства
  - Умственная отсталость
  - Повышенная возбудимость в детстве
  - Специфическая походка
  - Специфическая осанка и поза при сидении
  - Необычное положение конечностей
  - Стереотипные движения
  - Повышение сухожильных рефлексов
  - Судороги
  - Изменения кожи
  - Сухость
  - Экзема
  - Рвота в периоде новорождённости
  - Специфический мышиный запах тела.



# Синдром Клайнфельтера



47 хромосом - лишняя X-хромосома  
- XXУ

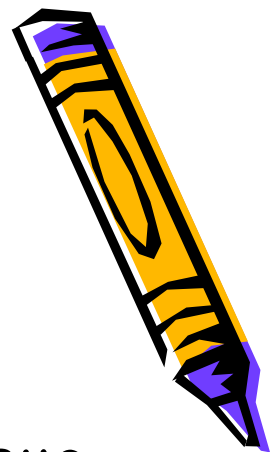
Наблюдается у юношей

Высокий рост

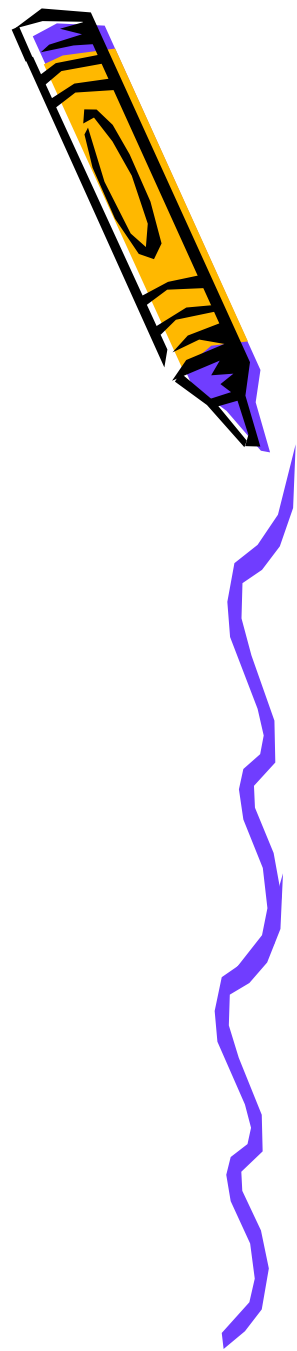
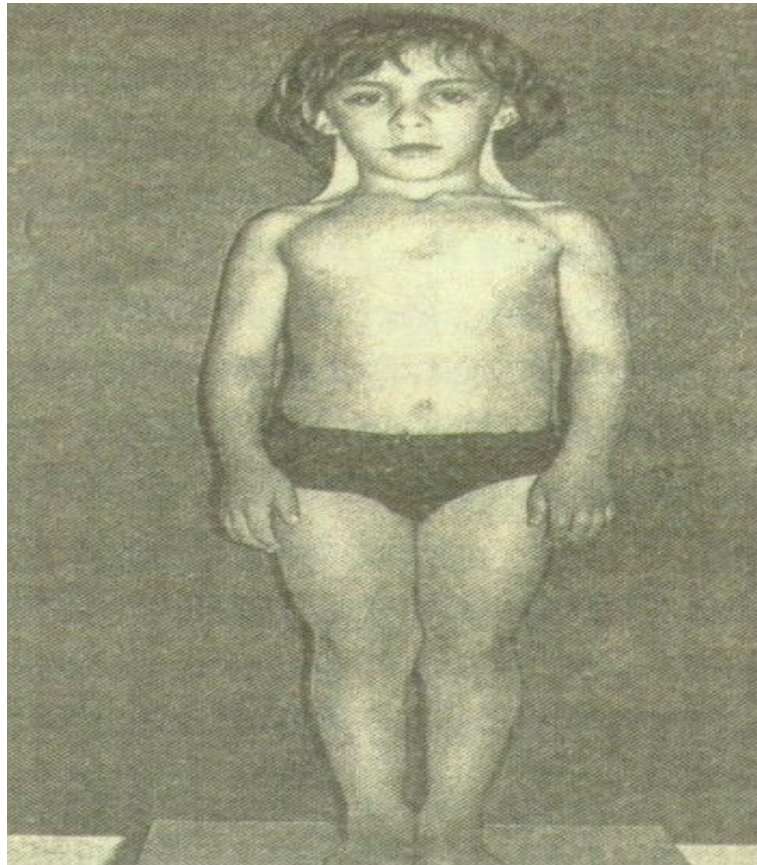
Нарушение пропорций тела  
(длинные конечности, узкая грудная  
клетка)

Отсталость в развитии

Бесплодие



# Синдром Тернера





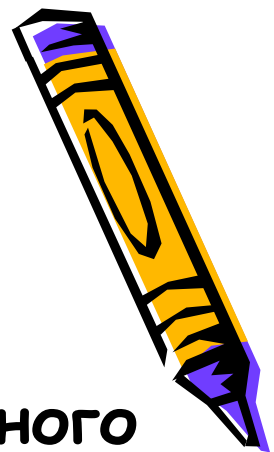
# Практическая генетика

## Задача 1. Близкородственные браки.

У алтайцев по существующим обычаям запрещен брак между молодыми людьми одного родового сообщества (соока). Как вы думаете, почему? Какую роль данный запрет играет в предупреждении генетических заболеваний?

## Задача №2. Иск в суд.

Женщина с группой крови ВВ возбудила дело о взыскании алиментов против мужчины с первой группой крови, утверждая, что он отец ее ребенка, т. к. и у него первая группа крови. Какое решение должен вынести суд?



# Задача №3 История.



- К алкоголю А. пристрастилась с 16 лет. Первая беременность, наступившая в 18 лет, закончилась ранним выкидышем. Две последующие - преждевременными родами. Один ребёнок родился мёртвым, другой умер вскоре после рождения. Во время четвёртой беременности развилась острая анемия. Женщина очень хотела родить, и проведённое лечение дало возможность сохранить беременность. Ребёнок родился в срок, но с множествами уродств: расщеплением верхнего нёба (волчья пасть), с шестью пальцами на руках.
- Определите признаки и установите причины заболевания - алкогольного синдрома плода.

