



**Тема урока : Генетика
человека. Наследственные
болезни**

- 1. Появление у человека загара является примером изменчивости
 - 1) комбинативной
 - 2) мутационной
 - 3) генотипической
 - 4) модификационной
- 2. Как называют мутацию, при которой происходит поворот участка хромосомы на 180°?
 - 1) хромосомная
 - 2) генная
 - 3) геномная
 - 4) комбинативная
- 3. Мутации могут быть обусловлены
 - 1) новым сочетанием хромосом в результате слияния гамет
 - 2) перекрестом хромосом в ходе мейоза
 - 3) новыми сочетаниями генов в результате оплодотворения
 - 4) изменениями генов и хромосом
- 4. Мутационная изменчивость, которая передается по наследству, возникает в многоклеточном организме в
 - 1) соединительной ткани
 - 2) половых клетках
 - 3) плазме крови
 - 4) межклеточном веществе
- 5. Комбинативная изменчивость может быть обусловлена
 - 1) увеличением числа генов
 - 2) уменьшением числа хромосом
 - 3) новой комбинацией генов в генотипе
 - 4) изменением наборов хромосом
- 6. Комбинативная изменчивость признаков проявляется при размножении
 - 1) половом
 - 2) с помощью спор
 - 3) вегетативном
 - 4) бесполом
- 1. Полиплоидия — одна из форм изменчивости
 - 1) модификационной
 - 2) мутационной
 - 3) комбинативной
 - 4) соотносительной
- 2. Различия между однойцевыми близнецами обусловлены
 - 1) влиянием внешней среды на фенотип
 - 2) разным типом наследования
 - 3) разными генотипами близнецов
 - 4) множественным действием гена
- 3. К какой форме изменчивости относится рождение коротконогой овцы?
 - 1) соотносительной
 - 2) комбинативной
 - 3) мутационной
 - 4) модификационной
- 4. Регулярные занятия физической культурой способствовали увеличению икроножной мышцы школьников. Это изменчивость
 - 1) мутационная
 - 2) генотипическая
 - 3) модификационная
 - 4) Комбинативная
- 5. Продуктивность сельскохозяйственных животных в условиях хорошего кормления и ухода повышается, что свидетельствует о наличии изменчивости
 - 1) мутационной
 - 2) модификационной
 - 3) комбинативной
 - 4) соотносительной
- 6. Поворот участка молекулу ДНК на 180° — это мутация
 - 1) генная
 - 2) геномная
 - 3) хромосомная
 - 4) аутосомная

ОТВЕТЫ

1-4

2-1

3-4

4-2

5-3

6-1

1-2

2-1

3-3

4-3

5-2

6-3

Методы изучения наследственности человека

Генеалогический

Составление и исследование родословных. Изучается тип наследования признака.

Составлен список доминантных и рецессивных признаков; определена степень риска наследственных заболеваний.

Цитогенетический

Изучаются хромосомные наборы здоровых и больных людей, микроскопическое строение хромосом, их генный состав.

Установлены многочисленные хромосомные и генетические нарушения, сопровождающиеся наследственными болезнями.

Близнецовый

Изучаются фенотипические и генотипические особенности близнецов.

Выявлена роль наследственности и среды в развитии организма человека.

Биохимический

Изучается химический состав внутриклеточной среды, крови, тканевой жидкости организма.

Выявлены болезни обмена веществ, связанные с наследственностью человека.

Наследственные
болезни

```
graph TD; A[Наследственные болезни] --> B[Собственнонаследственные болезни]; A --> C[Моногенные синдромы  
Для которых  
Нужны специфические  
условия  
среды]; A --> D[Мультифакториальные  
заболевания]
```

Собственнонаследственные
болезни

Моногенные синдромы
Для которых
Нужны специфические
условия
среды

Мультифакториальные
заболевания

Генные болезни

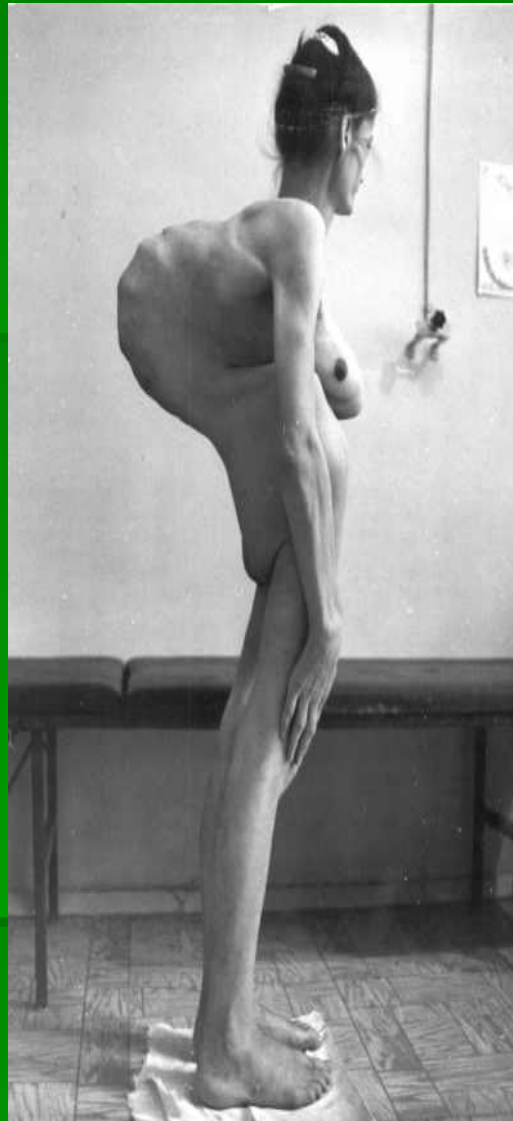


Альбинизм- лат. albus, белый - врожденное полное или частичное отсутствие пигмента меланина в коже, волосах, радужке глаза.

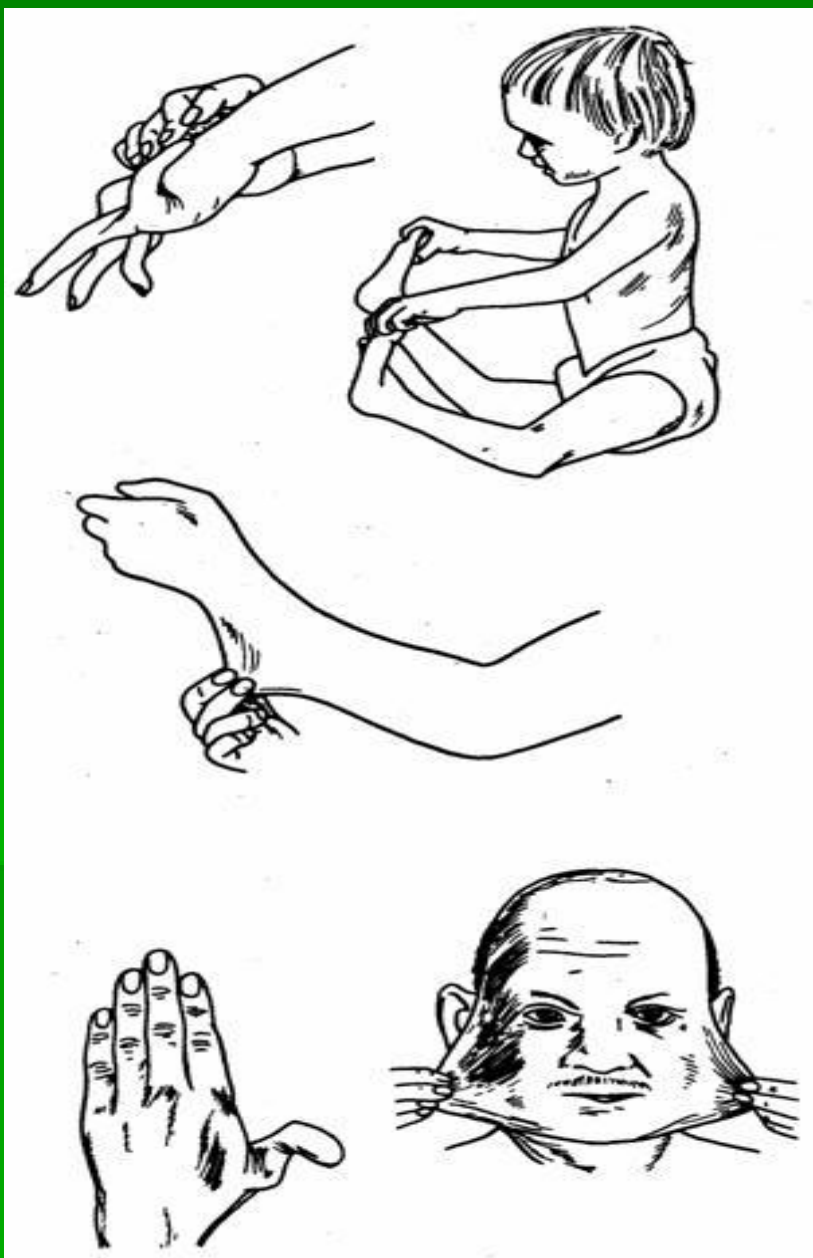




- «МУКОВИСЦИДОЗ». Это самое распространенное наследственное заболевание. Оно поражает все внутренние органы, выделяющие слизь, в первую очередь — легкие и пищеварительную систему. В нашей стране носителем этого гена является каждый двадцатый житель. Недавно эту болезнь научились лечить. Теперь люди с таким диагнозом могут, как и больные диабетом, вести полноценную жизнь, получая поддерживающее лечение.



- Синдром Марфана - наследственное заболевание соединительной ткани Синдром Марфана - наследственное заболевание соединительной ткани , проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем Синдром Марфана - наследственное заболевание соединительной ткани , проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем , длинными паукообразными пальцами Синдром Марфана - наследственное заболевание соединительной ткани , проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем , длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия Синдром Марфана - наследственное заболевание соединительной ткани , проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем , длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью



- Синдром Данло – растяжимость соединительной ткани

Хромосомные болезни

Ауtosомные и половые

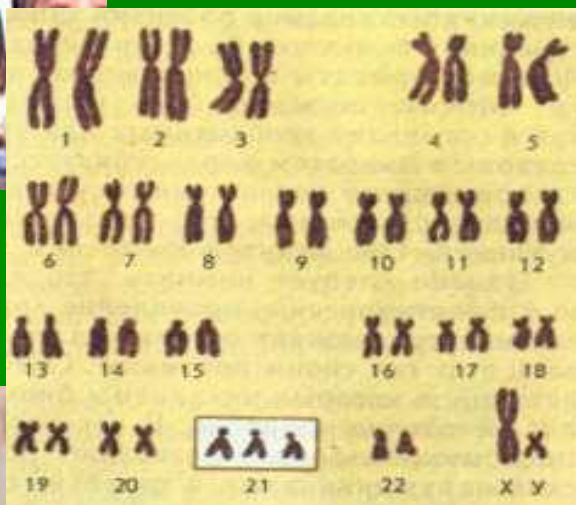


- **Синдром Патау** (трисомия по 13 хромосоме). Наблюдается с частотой 1 на 5000 родов. У новорождённых средняя масса тела. Умственная отсталость тяжёлая, многие дети страдают глухотой. Нередко обнаруживается умеренная микроцефалия с нависающим лбом, большие анатомические дефекты мозга, незаращение нёба и верхней губы. Часто наблюдаются поперечная ладонная складка, полидактилия и узкие выпуклые ногти на пальцах рук. Более чем в 80% случаев регистрируются врождённые пороки сердца. Большинство больных (70%) настолько серьезно поражены, что погибают в возрасте до 6 месяцев, только 20% доживает до года.



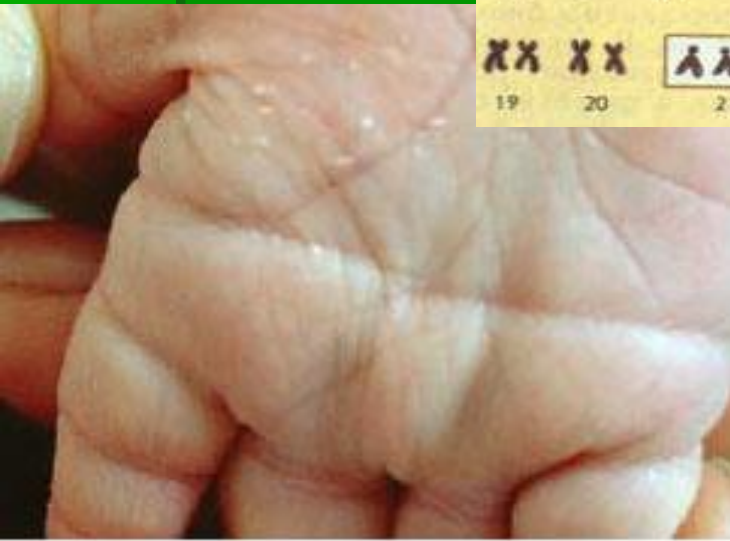


- **Синдром Эдвардса** (трисомия по 18 хромосоме). Дополнительная 18 хромосома обнаруживается у 1 из 3000 новорождённых. Новорождённые оказываются либо недоношенными, либо маленькими для своего возраста, с гипоплазией скелетной мускулатуры и подкожной жировой клетчатки. Часто проявляется микроцефалия, низко посаженные уродливые уши и расщелина губы или нёба. Достаточно часто наблюдается отсутствие складки на мизинце, особый характер расположения кожных гребней на кончиках пальцев. Нередко наблюдается укорочение или даже отсутствие большого пальца на ногах, косолапость, синдактилия. Могут иметь место дефекты межжелудочной перегородки, открытый артериальный проток, дефекты межпредсердной перегородки, аномалии клапанов лёгочной артерии и аорты, врождённые аномалии лёгких, диафрагмы, почек и мочеточников, грыжи, складки на шее. Больные живут несколько месяцев, а у тех, кто всё же выживает, выявляется тяжёлая умственная отсталость.



- Синдром Дауна. Люди, страдающие этим заболеванием, имеют непропорционально маленькую голову, характерный разрез глаз, низкий рост, короткие и короткопалые руки и ноги, аномалии многих внутренних органов, специфическое выражение лица, для них характерна умственная отсталость. Кроме того, у 40% больных синдромом Дауна наблюдаются различные пороки сердца.

Изучение кариотипа таких больных показало наличие дополнительной, то есть третьей хромосомы в 21 паре (так называемая трисомия). Причины трисомии связаны с нерасхождением хромосом в ходе мейоза у женщин. Иными словами, пациент имеет во всех клетках не 46 хромосом, как в норме, а 47.

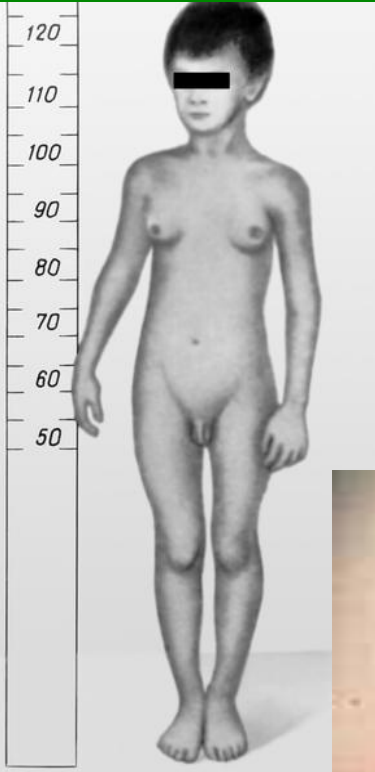


Характерна поперечна складка на долоні
{www.medword.net/syndrome_down.htm}

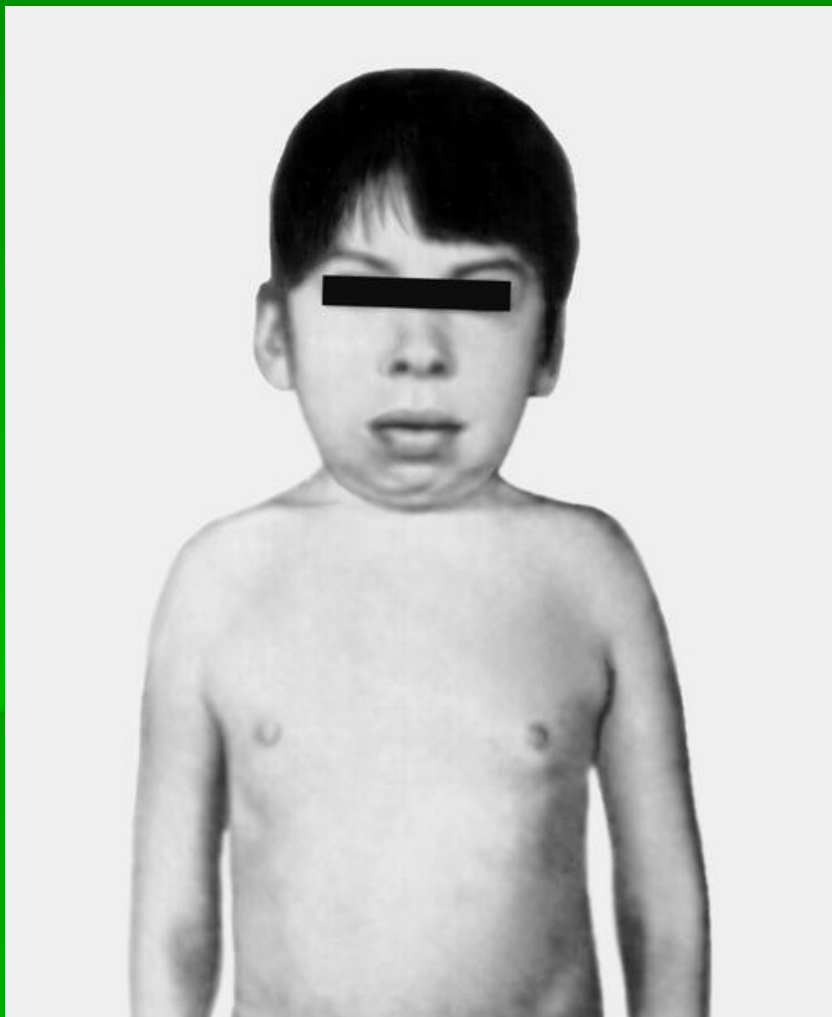


- **Синдром «кошачьего крика»** (вызван выпадением – делецией короткого плеча 5-ой хромосомы). Он характеризуется плачем, напоминающем мяуканье котёнка. Этот симптом проявляется сразу после рождения ребёнка и сохраняется в течение нескольких недель, а затем он исчезает. Для больных характерна низкая масса тела при рождении, микроцефалия, асимметрия лица или лунообразное лицо с широко поставленными глазами, антимонголоидный разрез глаз, косоглазие, широкая переносица. Уши низко посажены, аномальной формы, часто с узким наружным слуховым проходом. Новорождённые часто имеют порок сердца, умственно и физиологически заметно отстают. Часть больных доживает до взрослого возраста.

Аномалии половых хромосом



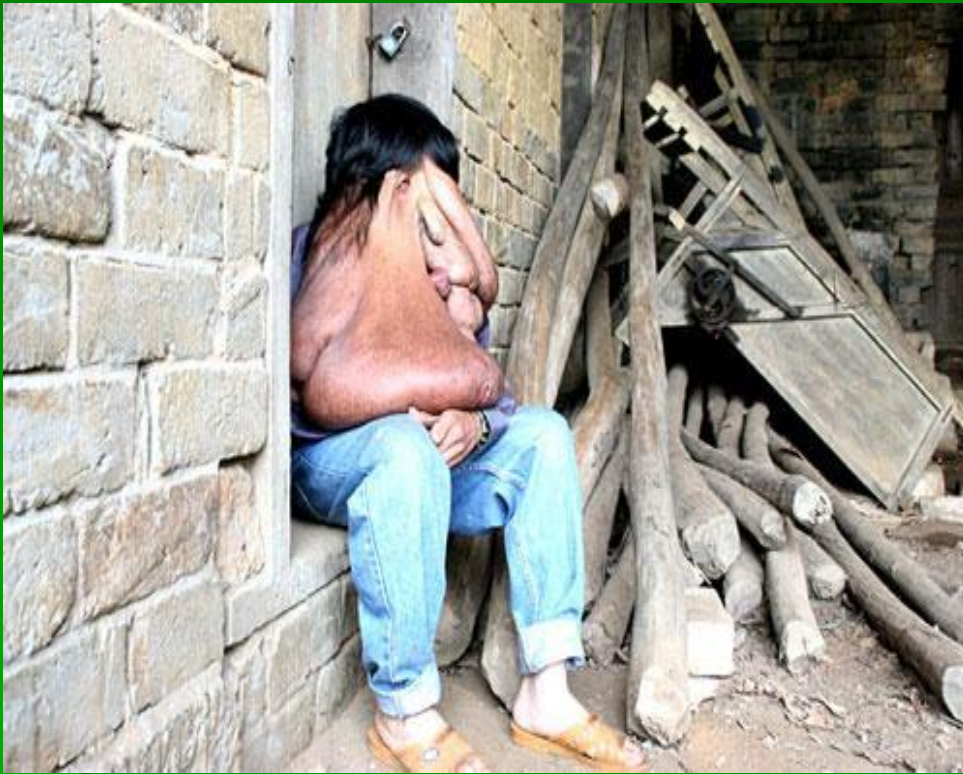
- **Синдром Клайнфельтера** встречается у одного из 400-600 новорождённых мальчиков и проявляется в недоразвитии первичных и вторичных половых признаков, искажении пропорций тела. У таких больных в соматических клетках обнаружены тельца Барра, которые никогда не обнаруживаются у здоровых мужчин. Для больных типичны высокий рост, евнуховидное телосложение. Половое созревание наступает вовремя, однако рост волос на лице слабый. В редких случаях больные нуждаются в лечении тестостероном. Клинические проявления значительно варьируют: большинство мужчин 47XXY внешне нормальны, обладают нормальным интеллектом, но стерильны. У них нет задержки психического развития, но довольно часто больные имели невнятную речь и замедленное слуховое восприятие. Однако занятия с логопедом обычно оказывались эффективными.



- Больные с синдромом Шерешевского-Тернера имеют характерный фенотип: наличие крыловидной шейной складки, низкорослость, общая диспластичность, бочкообразная грудная клетка, укорочение шеи, низкий рост волос на шее, высокое, «готическое» небо, задержка полового развития, аменорея, бесплодие. Сейчас известно, что ряд больных с этим синдромом представлен мозаиками. Частота синдрома Шерешевского-Тернера среди новорождённых невелика (один на 2500). Он характерен только для женщин. У больных этим синдромом в ядрах отсутствуют тельца Барра. Существуют и другие примеры болезней, вызываемых различными нарушениями в строении хромосом.



Синдром Мориса 46 ХУ-высокая, стройная, статная, физически сильная женщина с хорошо развитыми молочными железами. Ноги часто несколько длиннее обычного. Пропорции тела таких индивидов соответствуют скорее современным представлениям о женской красоте, чем среднему телосложению, поэтому неудивительно, что больные неоднократно встречались среди манекенщиц.



нейрофиброматоз -
обезображивающее
заболевание,
вызванное
разрастанием
оболочек
периферических
нервов.



Профилактика генетических болезней

1. Охрана репродуктивного здоровья
2. Массовые скриннинговые программы
3. Правильное питание
4. Снятие стресса
5. Физическая активность

- *Д. 3. В спортивных состязаниях существует одна деликатная проблема. Отдельные представители сильного пола пытаются соревноваться с...женщинами. У слабого пола пытается выиграть мужчина... в женском обличье! Выиграть – не в споре равных, а у тех, кто ему заведомо уступает. Оказывается, такое плутовство возможно. Существуют способы обмануть судей. Как не допустить появления на женских соревнованиях мужчин?*
- *Предложите способ определения пола, который бы исключал любые ошибки. Ведь, как известно, внешность часто обманчива.*