
Руднева О.Г.- учитель
биологии и химии МОУ
« Нестеровская СОШ»



Наследственные болезни человека



Мало знать, надо и применять.

Мало хотеть, надо и делать.

И. В. Гёте



ЦЕЛЬ УРОКА:

- обеспечить знакомство учащихся с некоторыми наследственными заболеваниями ; **ВЫЯСНИТЬ ПРИЧИНЫ И РАЗНООБРАЗИЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ; МЕРЫ ПРОФИЛАКТИКИ ИХ ВОЗНИКНОВЕНИЯ И ВОЗМОЖНОСТЬ ЛЕЧЕНИЯ**
-



План урока

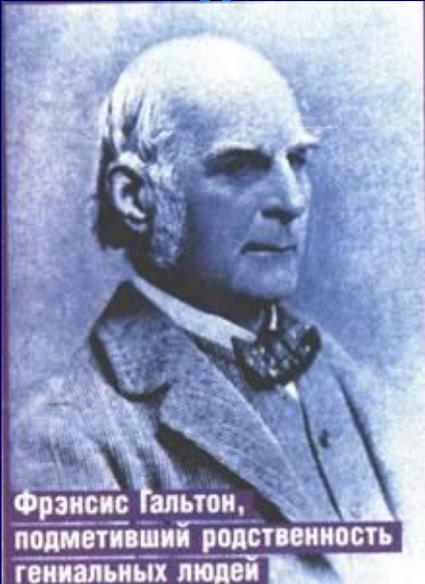
- Наследственные болезни:
 - Классификация
 - Моногенные болезни
 - Хромосомные болезни
 - Полигенные болезни
 - Факторы риска возникновения наследственных заболеваний
 - Профилактика и лечение наследственных болезней
-

Основные понятия

- Ген
- Генотип
- Фенотип
- Гомологичные хромосомы
- Гомозиготность
- Гетерозиготность
- Доминантность
- Рецессивность



МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА



- ◆ 1. **Клинико-генеалогический метод** (составление родословных, предложил в 1865 г. Ф.Гальтон).
- ◆ 2. **Близнецовый метод** (предложил в 1875 г. Ф. Гальтон).
- ◆ 3. **Дерматоглифический метод** (предложил в 1892 г. Ф.Гальтон).
- ◆ 4. **Популяционно статистический метод** (предложили в 1908 г. Г.Харди и В.Вайнберг).
- ◆ 5. **Цитогенетический метод** (предложили в 1956 г. Д.Тийо и А.Левин).
- ◆ 6. **Биохимический метод.**
- ◆ 7. **Молекулярно-генетический метод**

Генеалогический метод

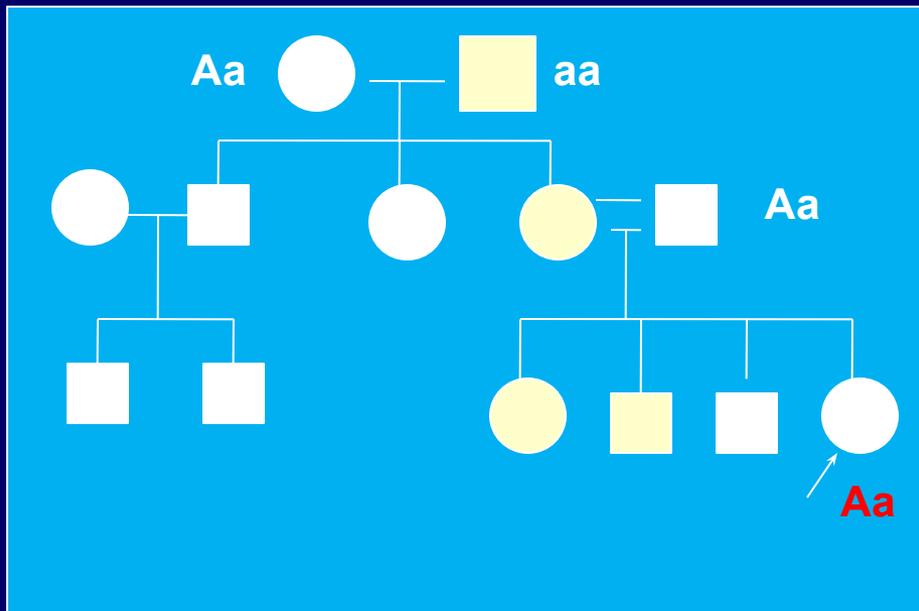


Метод состоит из 3-х этапов:

1. Сбор сведений о семье.
2. Составление родословной
3. Генеалогический и генетический анализ.

Сбор данных начинается с **пробанда** - человека, родословную которого нужно составить. Братья и сестра его называются **сибсы**.

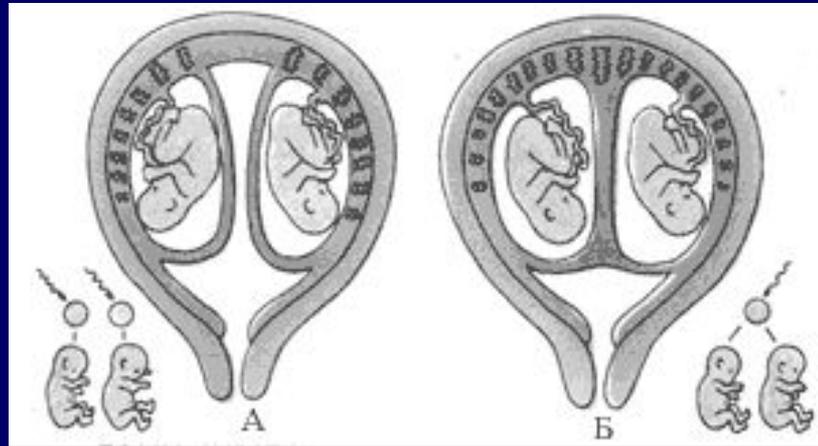
Для составления родословной применяют условные обозначения и делают графические изображения.



Близнецовый метод -

метод изучения близнецов.

Развитие неидентичных и идентичных близнецов (А и Б)



Фотография неидентичных близнецов



Фотография идентичных близнецов

Цитогенетический метод —

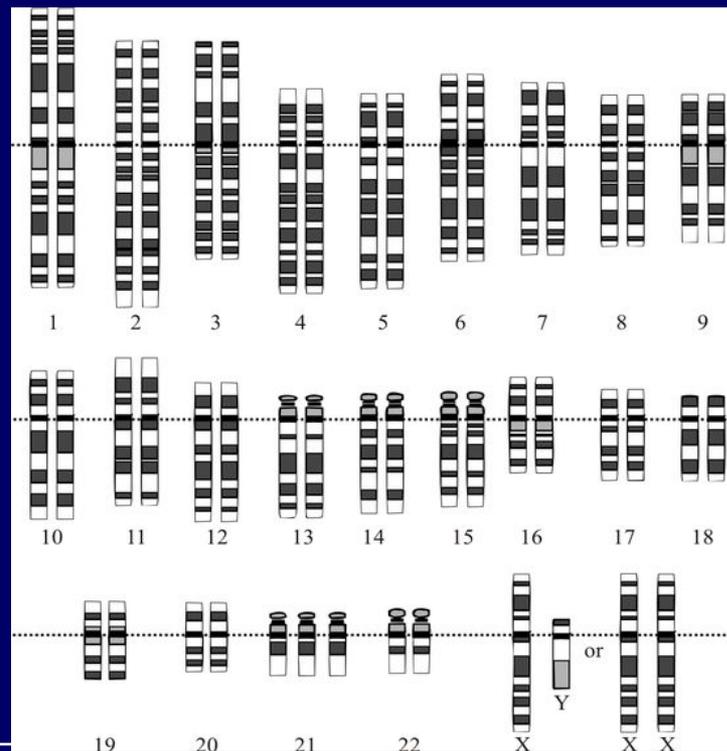
метод изучения структуры и количества хромосом.

Синдром Дауна

- Цитогенетический метод позволяет установить хромосомные болезни человека (моносомии, трисомии, делеции и др.)



Рис. 12.7
Внешний вид больного с синдромом Дауна



Виды мутаций

По уровню
возникновения

По характеру
проявления

По месту
возникновения

Ге
НН
ЫЕ

ДО
МИ
НАН
ТН
ЫЕ

В
ПО
ЛО
ВЫ
Х
КЛЕ
ТКА

хро
МО
СО
НН
ЫЕ

Х
рең
эсс
ИВ
НЫ
е

СО
мат
иче
ски
Х
КЛЕ
ТКА

Биохимический метод —

метод обнаружения изменений в биохимических параметрах организма, связанных с изменением генотипа.

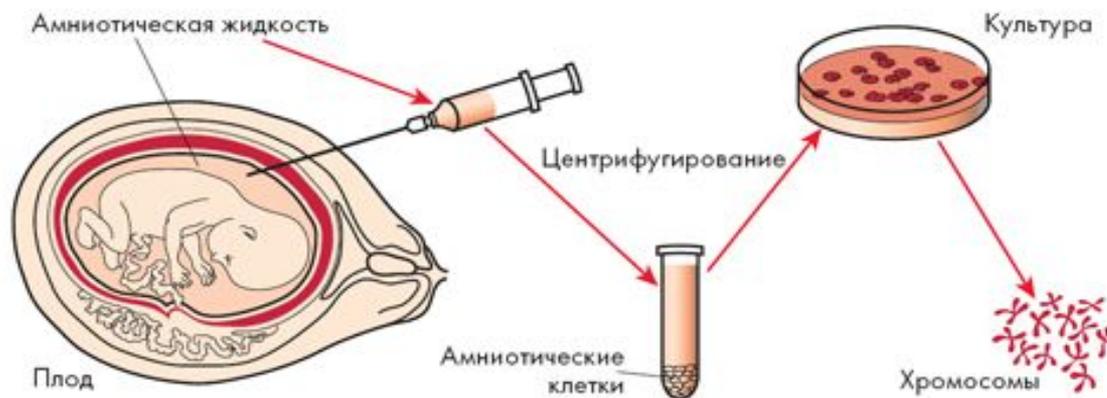
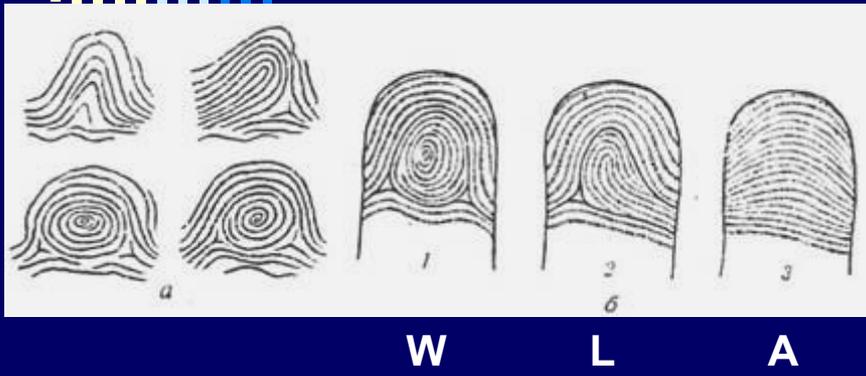


Рис. 1. Пункция для получения околоплодной жидкости

Дерматоглифический метод



- В генетике используются разделы: **дактилоскопия** (рис. на подушечках пальцев), **пальмоскопия** (рис. на ладонях) и **плантоскопия** (рис. на подошве).



- По линиям рук можно установить более 100 наследственных болезней.

Болезнь Дауна: лицо больного и ладонь (б)



Популяционно – статистический метод

- С помощью данного метода определяется генетическая структура популяции (частоты генов и генотипов в популяциях человека); частоты фенотипов; исследуются факторы среды, изменяющие генетическую структуру популяции.
 - Используя этот метод, можно также определять частоту носителей патологических генов.
-



Наследственные болезни

- **Наследственные болезни** — патологические состояния организма, обусловленные изменениями генетического материала — мутациями. Если болезнь возникла под действием факторов внешней среды, ее считают приобретенной (например, уродство плода, вызванное вирусом краснухи). Если же причина — дефектные гены родителей — то болезнь считают наследственной.

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.



Классификация наследственных болезней

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

МОНОГЕННЫЕ

- Аутосомно-доминантные
- Аутосомно-рецессивные
- Сцепленные с полом

ХРОМОСОМНЫЕ

- геномные мутации
- хромосомные мутации

ПОЛИГЕННЫЕ



Моногенные болезни

- Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя (аутосомное или сцепленное с X-хромосомой наследование, доминантное или рецессивное).
- Мутации могут захватывать как один, так и оба аллеля.



Моногенные болезни

- Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации либо реализации дефектной.
 - Хотя распространенность моногенных болезней невысока, полностью они не исчезают.
 - Для моногенных болезней характерны «молчащие» гены, действие которых проявляется под влиянием окружающей среды.
-



Аутосомно-доминантные болезни

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



Примеры болезней

- Синдром Марфана
 - болезнь Олбрайта
 - дизостозы
 - отосклероз
 - пароксизмальная миоплегия
 - талассемия и др.
-

Синдром Марфана

Наследственное заболевание соединительной ткани, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами, разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки, аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.



Синдром Морфана

Синдром Морфана

Тип наследования **аутосомно-доминантный**

Арахнодактилия - удлиненные фаланги пальцев.

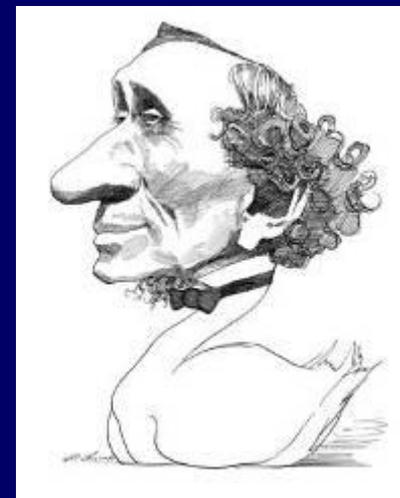
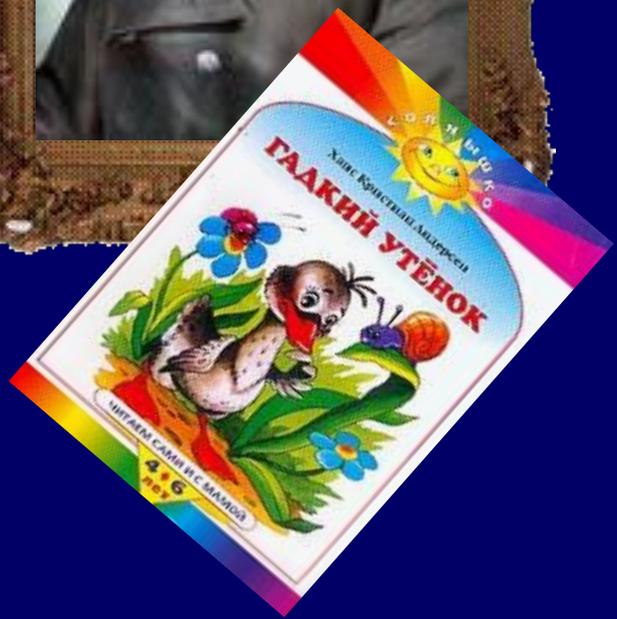


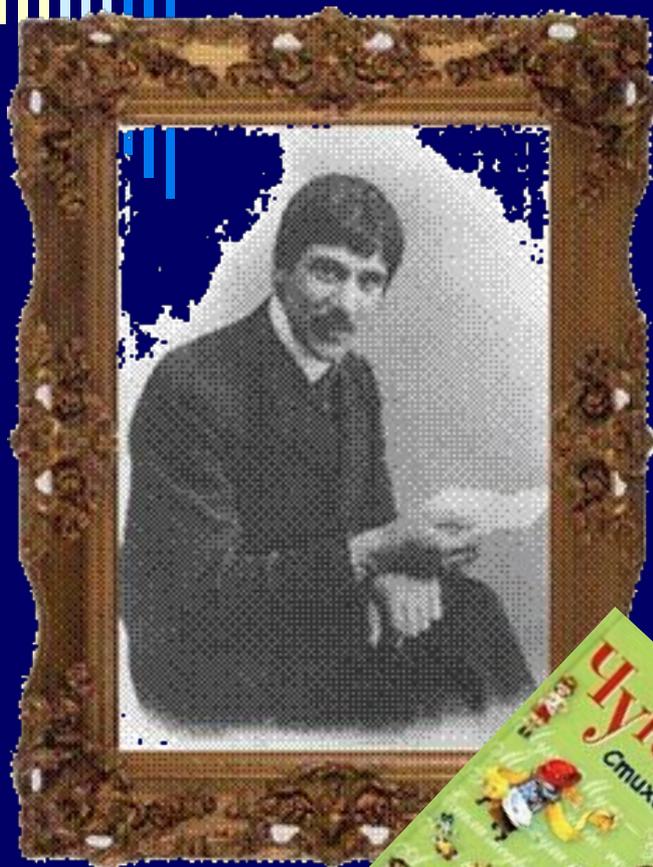
Высокий выброс адреналина , характерный для заболевания, способствует не только развитию сердечно-сосудистых осложнений, но и появлению у некоторых лиц особой силы духа и умственной одаренности. Способы лечения неизвестны. Считают, что ею болели Паганини, Андерсен, Чуковский.



Ганс Христиан Андерсен

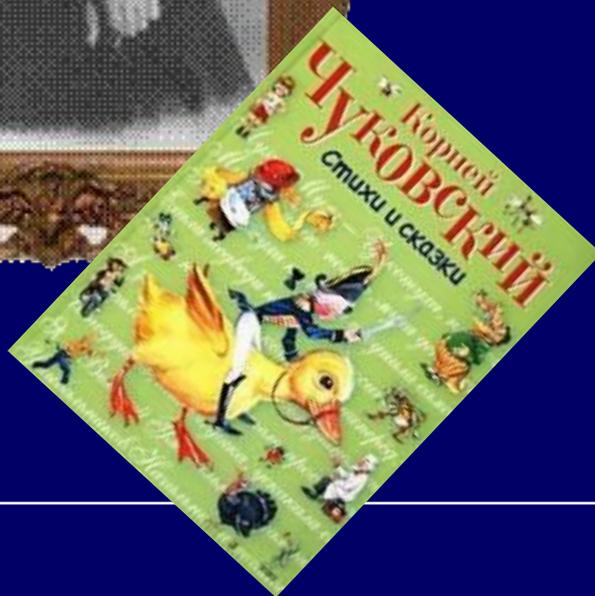
Он был выскочка, художав и крайне своеобразен по осанке и движениям. Руки и ноги его были несоразмерно длинны и тонки, кисти рук широки и плоски, . Нос его был так называемой римской формы, но тоже несоразмерно велик и как-то особенно выдавался вперед».





Корней Чуковский

Выше всех в толпе был и любимый детьми автор «Мухи-цокотухи», «Мойдодыра» и «Тараканища». Его длиннорукость, большеносость и общую нескладность фигуры многократно обыгрывали в шаржах.



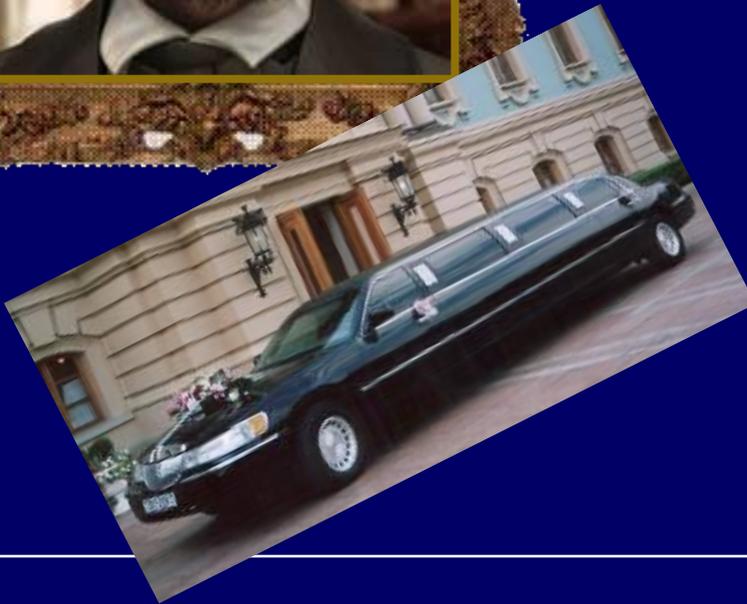
Авраам Линкольн

16 президент США



Лесоруб, который благодаря постоянному самообразованию, выдающимся способностям и, главное, потрясающему трудолюбию стал президентом США.

Он обладал высоким ростом 193см., огромными стопами и кистями рук, маленькой грудной клеткой и длинными гибкими пальцами — типичное телосложение при синдроме Марфана.



Ахондриоплазмия

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.*

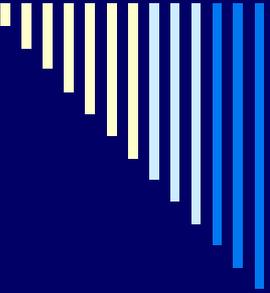


**Репродукция картины
знаменитого
художника
Диего Валасснеса**



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
- 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
-

Прогерия

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



ПРОГЕРИЯ



- Описана в 1886 г.
- **Клинические признаки:** редкое генетическое заболевание, ускоряющее процесс старения в 8-10 раз. Дети умирают в 13-15 лет после нескольких инфарктов и инсультов дряхлыми стариками. Болезнь вызывает мутантный ген, отвечающий за синтез белков, необходимых для соединительной ткани.

ИХТИОЗ

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



- <http://images.yandex.ru/yandpage?&q=1900511643&p=0&ag=ih&text=%E8%F5%F2%E8%EE%E7%20%ED%E5%20%F1%F6%E5%EF%EB%E5%ED%ED%FB%E9%20%F1%20%EF%EE%EB%EE%EC&rpt=simage>

БОЛЕЗНЬ АЛЬЦГЕЙМЕРА – НЕДУГ СТАРОСТИ



мутации в генах

гибель нейронов

слабоумие

- ПРОЯВЛЯЕТСЯ У ЛЮДЕЙ В ВОЗРАСТЕ 60 – 80 ЛЕТ
- БОЛЬНОЙ НЕ ПОМНИТ НЕДАВНИЕ СОБЫТИЯ
- ТЕРЯЕТ СПОСОБНОСТЬ ВЫПОЛНЯТЬ ПРИВЫЧНЫЕ ДЕЙСТВИЯ (одеваться, причесываться, принимать пищу)
- ПОСТЕПЕННО ЗАБЫВАЕТ СВОЕ ИМЯ, ПЕРЕСТАЕТ УЗНАВАТЬ БЛИЗКИХ



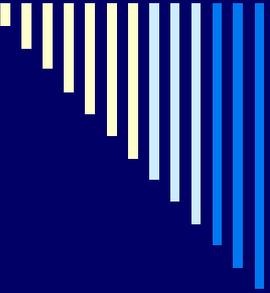
Болезни, сцепленные с полом

- 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)



Хромосомные болезни

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

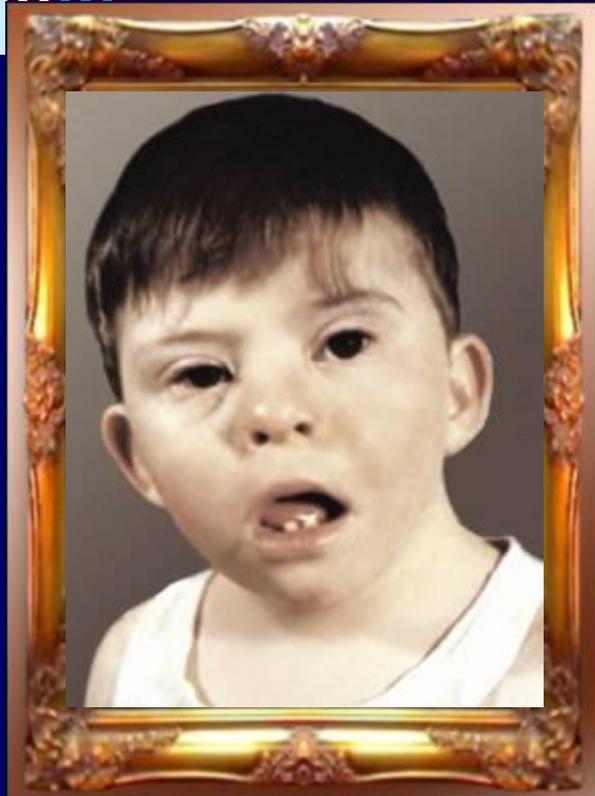


Геномные мутации

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

Синдром Дауна

Синдром Дауна



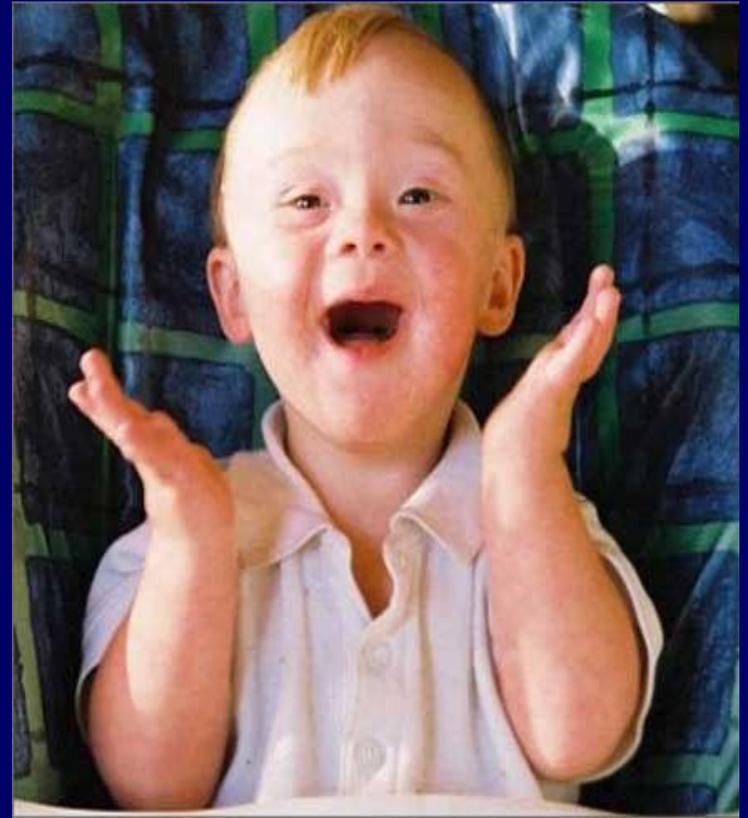
**47 хромосом по 21 паре
(лишняя аутосома)**

**Хромосомные болезни
— вызваны
изменениями числа
хромосом**

**Синдром Дауна – умственная
отсталость, поперечная складка
на ладони, открытый рот, порок
сердца в 40% случаев.**

Факторы появления Даунят:

- Одним из факторов риска появления на свет ребенка с синдромом Дауна является возраст матери. В возрасте 20 лет эта вероятность составляет примерно 1 на 2000, в возрасте 30 лет - 1 на 1000, в 35 лет - 1 на 500, в 40 лет - 1 на 80, и в возрасте 45 лет - 1 на 18.

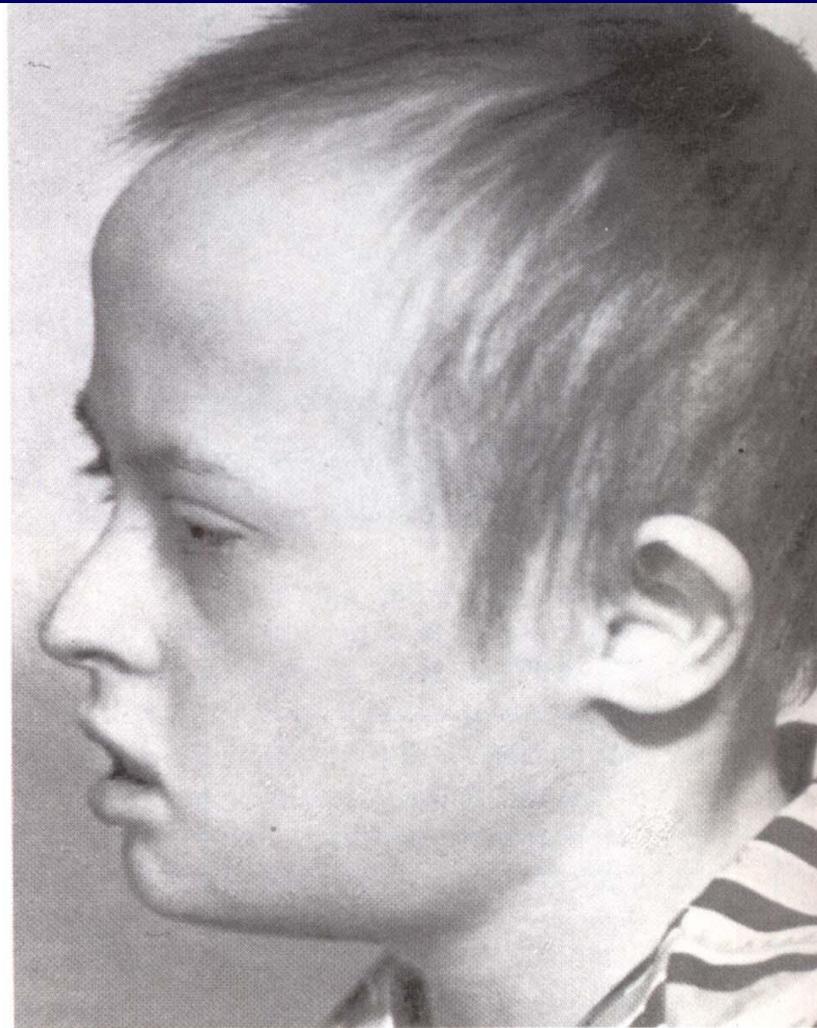
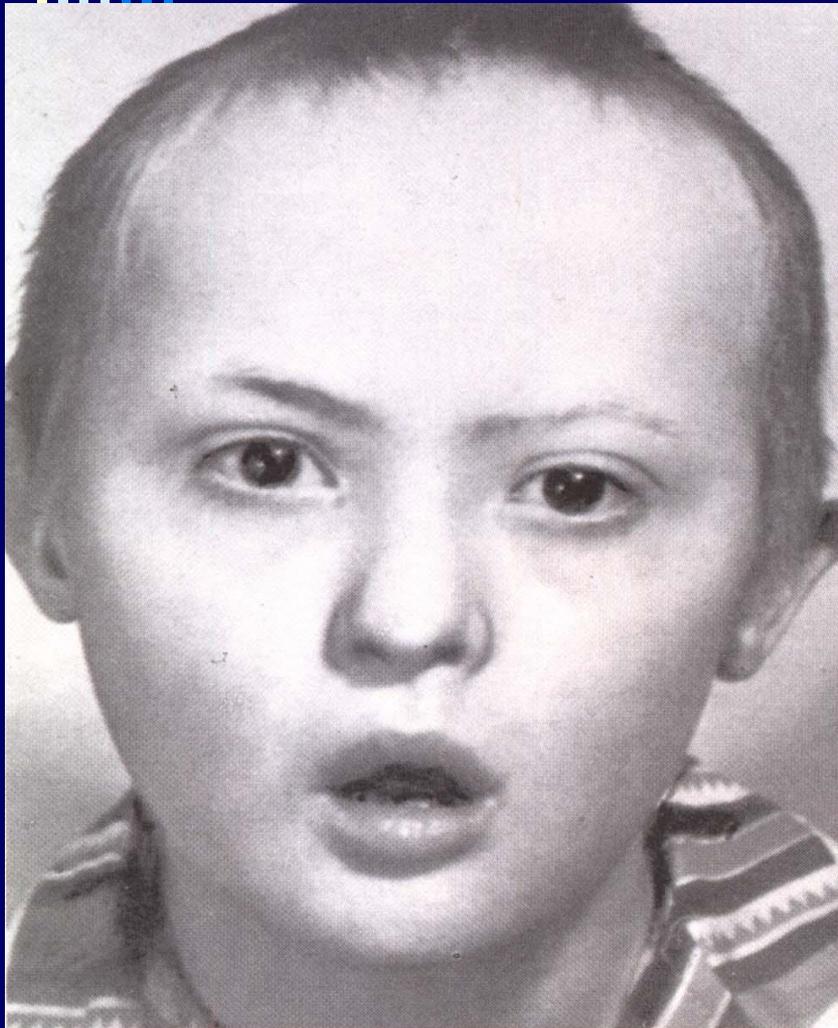


Болезнь Дауна

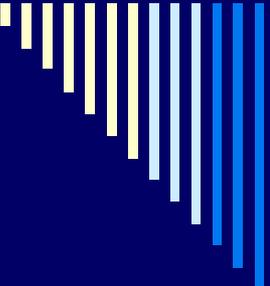


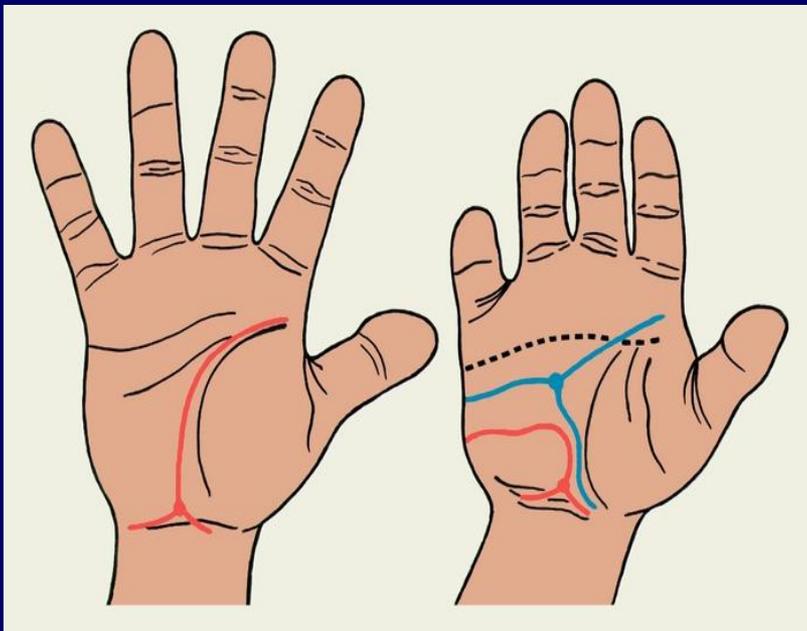
Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (изменением числа или структуры аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития. Одна из наиболее распространенных хромосомных болезней, встречается в среднем с частотой 1 на 700 новорожденных.

Наследственные заболевания человека

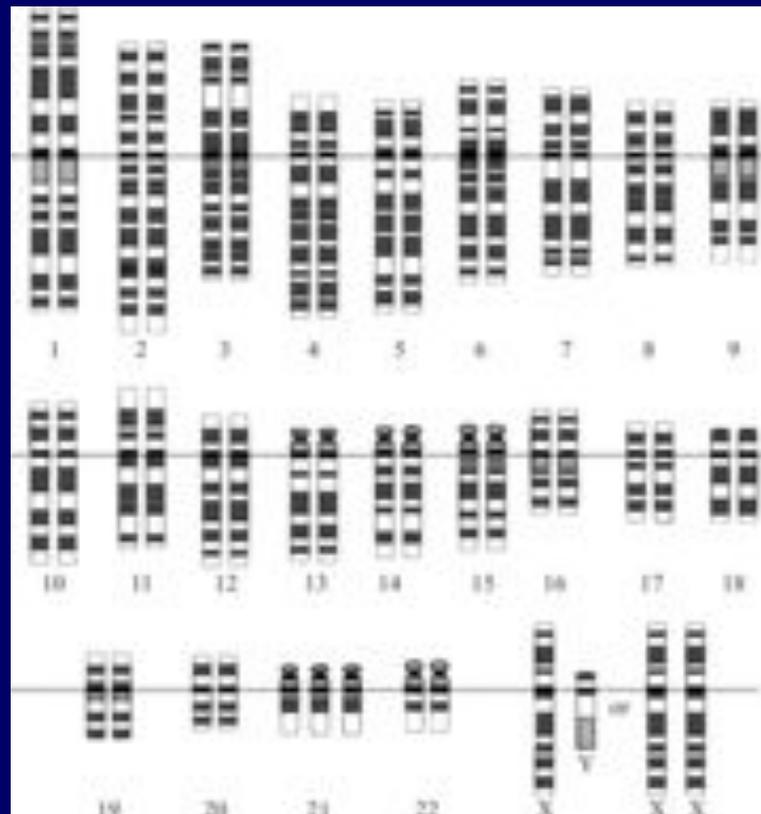


Синдром Дауна

- 
- На ладони часто обнаруживают поперечную складку



Болезнь Дауна

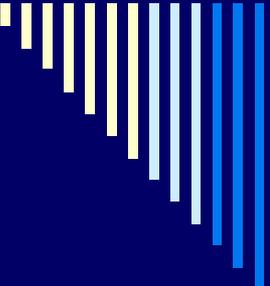


Кариотип больного

Даунята рождаются в разных семьях:

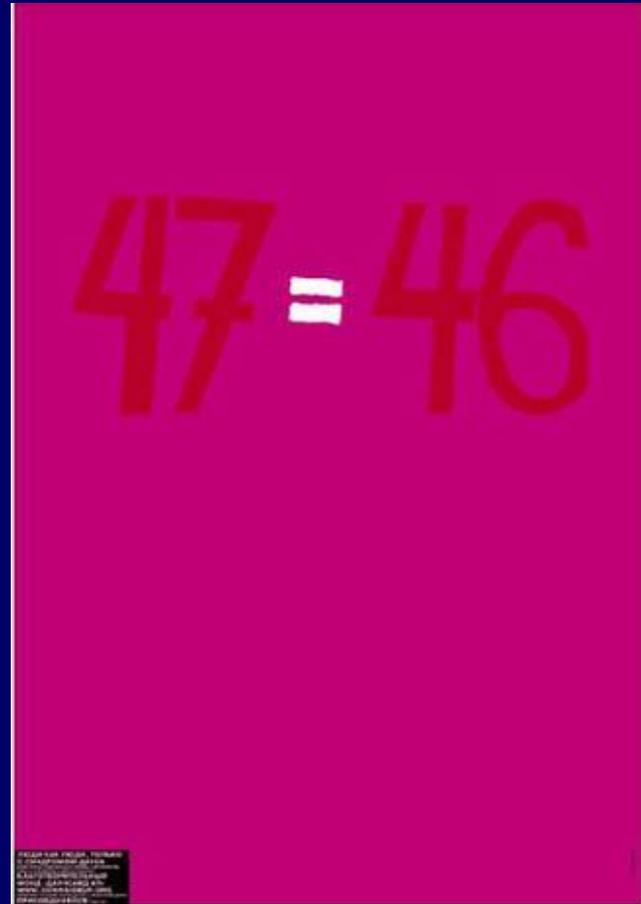
- Одна из младших сестер Натальи Водяновой – Даун
- У Сельвестра Сталлоне – второй ребенок Даун
- У Франсуа Миттерана (президента Франции до Ширака) – дочь Даун





Проблема Даунов – в нас

- Такой ребенок может родиться абсолютно у каждого. От этого никто не застрахован.



ГИДРОЦЕФАЛИЯ

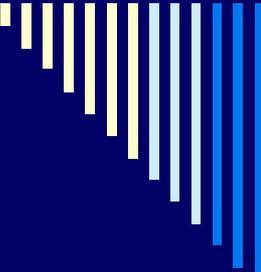


- **Клинические признаки:** увеличение объема головы, расширение желудочков мозга; истончение и расхождение костей черепа, диспропорция мозговой и лицевой частей черепа, косоглазие, умственная отсталость и задержка развития, расстройства движений и координации, нистагм, атрофия белого вещества мозга.
- **Тип наследования:** X-рецессив.
- **Популяционная частота** – 1 : 2000

ГЕМОФИЛИЯ А

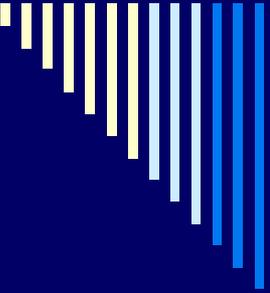
- **Клинические признаки:** под- и внутри кожные кровотечения, кровоизлияния в крупные суставы, подкожные и межмышечные гематомы, гематурия, сильное кровотечение при травмах. Причина: дефицит антигемофильного глобулина.
- **Тип наследования:** X-рецессивный
- **Популяционная частота** – 1 : 2500 (мальчиков)





Полигенные болезни (мультифакториальные)

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



Примеры болезней

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

СИНДРОМ ПАТАУ (ТРИСОМИЯ 13)

- Описан в 1961 г.
- **Клинические признаки:** микроцефалия, расщепление губы и неба, полидактилия, узкая глазная щель, эпикант, пороки внутренних органов, гипоплазия наружных половых органов; 95% умирают до
- 1 года.

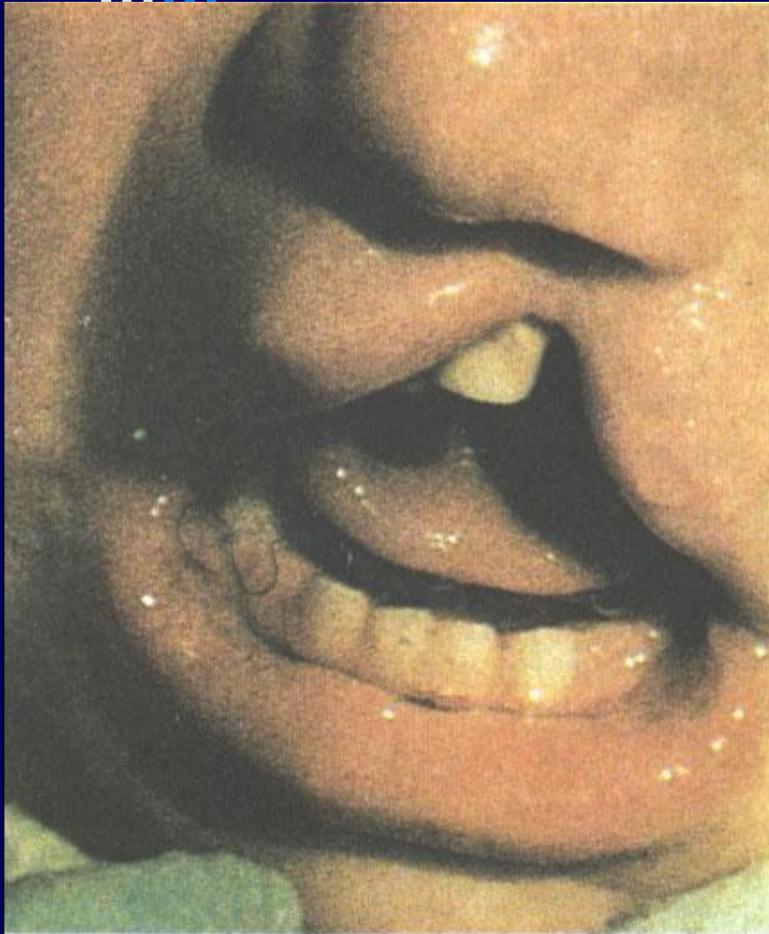


Расщелина губы и неба



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

Наследственные заболевания человека:

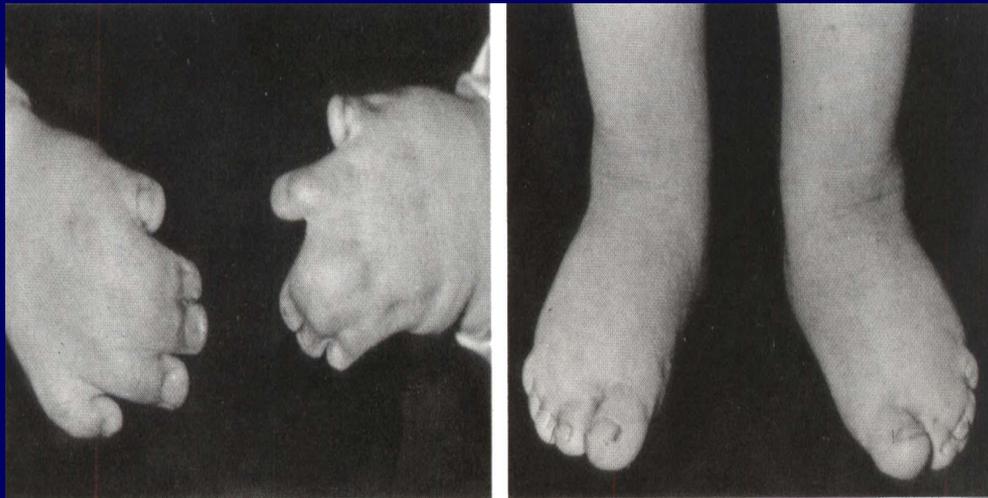


Заячья губа.

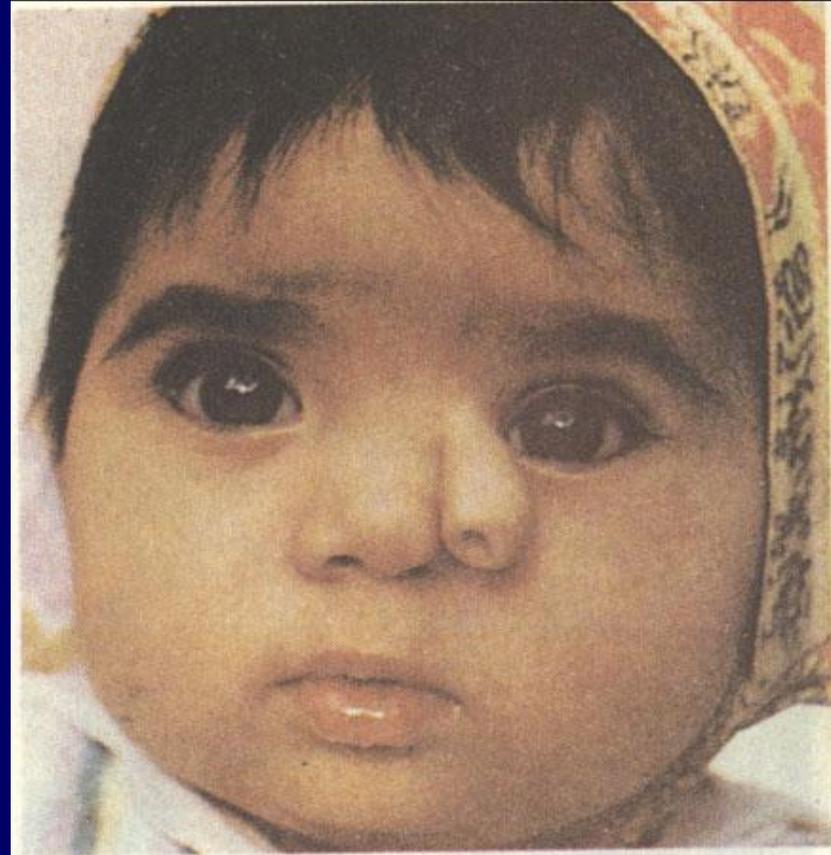


Волчья пасть и заячья губа.

Наследственные заболевания человека



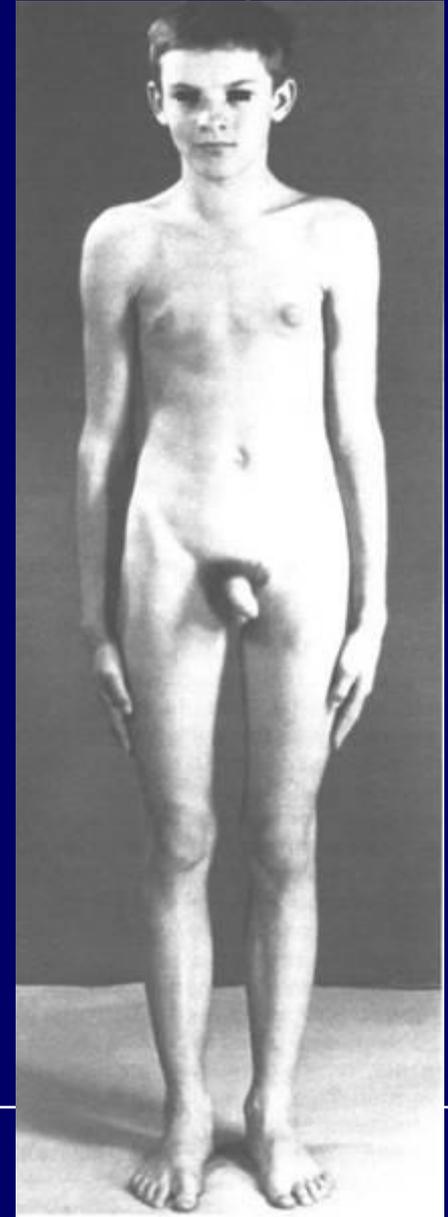
Аномалия развития пальцев рук и ног



Дополнительная половина носа в виде хоботка.

СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА (47, XXU)

- Описан в 1942 г.
- **Клинические признаки:** высокий рост, хрупкое телосложение, гипоплазия яичек, импотенция и бесплодие, набухание молочных желез, широкий таз, поперечная ладонная складка, у взрослых наблюдается ожирение и склонность к алкоголизму, незначительное снижение умственного развития.
- **Тип наследования:** XXU синдром
- **Популяционная частота** – 1 : 1000 мальчиков

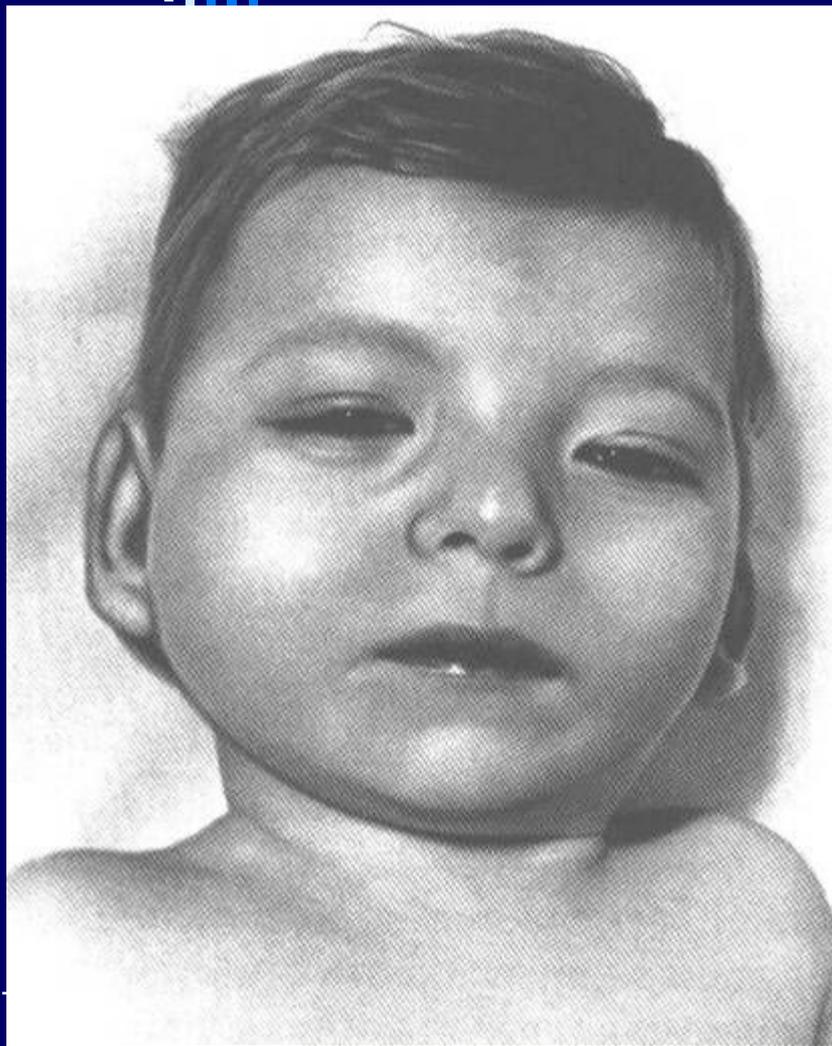


СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА (ХО – СИНДРОМ)

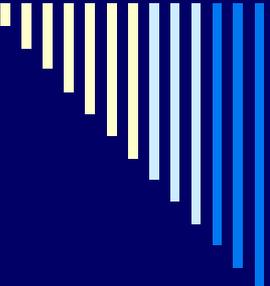


- **Клинические признаки:** низкий рост, первичная аменорея, бесплодие, стертые вторичные половые признаки, крыловидные кожные складки на шее, врожденные пороки сердца, гипоплазия ногтей, снижение остроты зрения и слуха, поперечная ладонная складка, незначительное снижение умственного развития.
- **Тип наследования:** моносомия X-хромосомы.

СИНДРОМ КОШАЧЬЕГО КРИКА (МОНОСОМИЯ)



- Описан в 1963 г.
- **Клинические признаки:** необычный плач, напоминающий кошачье мяуканье, микроцефалия, антимонголоидный разрез глаз, умственная отсталость, лунопообразное лицо, эпикант, гипертелоризм, аномалии внутренних органов. Умирают чаще до 10 летнего возраста.
- **Популяционная частота** – 1 : 45 000



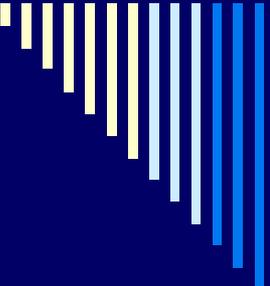
Факторы риска

- **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.)
-



Меры профилактики наследственных болезней

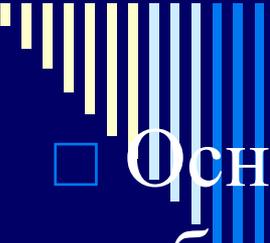
- Запрет на близкородственные браки
 - Запрет на употребления алкоголя и наркотических средств
 - Борьба за чистоту окружающей среды
 - Медико-генетическое консультирование
 - Дородовая диагностика
-



Лечение

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

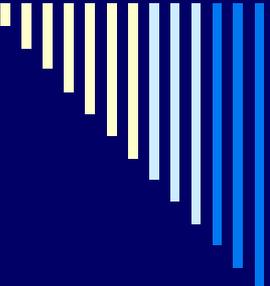
-
- 
- Основным путём предотвращения заболевания, является тщательное клиническое обследование молодожёнов (в семьях у которых есть генетически неблагополучные родственники) собирающихся завести ребёнка, для того чтобы убедиться в том, что нет опасности рождения ребёнка с мутациями.
 - Если же ранее обследование было не сделано, то рекомендуется сделать это на ранних сроках
-



□ Основой является медико-генетическое обследование.

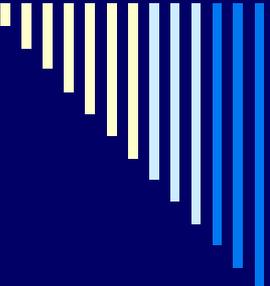
□ Консультация обязательна лицам старше 30-ти лет, людям работающим на производстве с вредными условиями труда.

□ Отказаться от вредных привычек(курение, алкоголь, наркотики).



Вывод:

- Причиной наследственных заболеваний служат :
 - -хромосомные и генные мутации,;
 - -потребление токсических веществ (алкоголь, никотин, наркотики);
 - -загрязнение окружающей среды
 - -радиация
-



Домашнее задание.

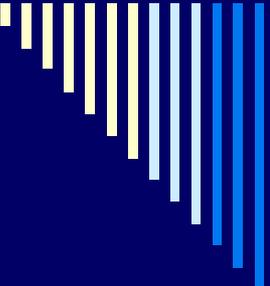
На «3»: прочитать параграф 50, знать особенности каждого метода, приводить примеры болезней.

На «4»: Выполнить задание на «3» + Решить любую задачу из предложенных на рабочем листке.

на «5»: Выполнить задание на «3» + Решить не менее трех задач из предложенных на рабочем листке.

Творческое (по желанию): Составить родословную своей семьи в 3-4 поколениях по цвету глаз или курчавости волос.

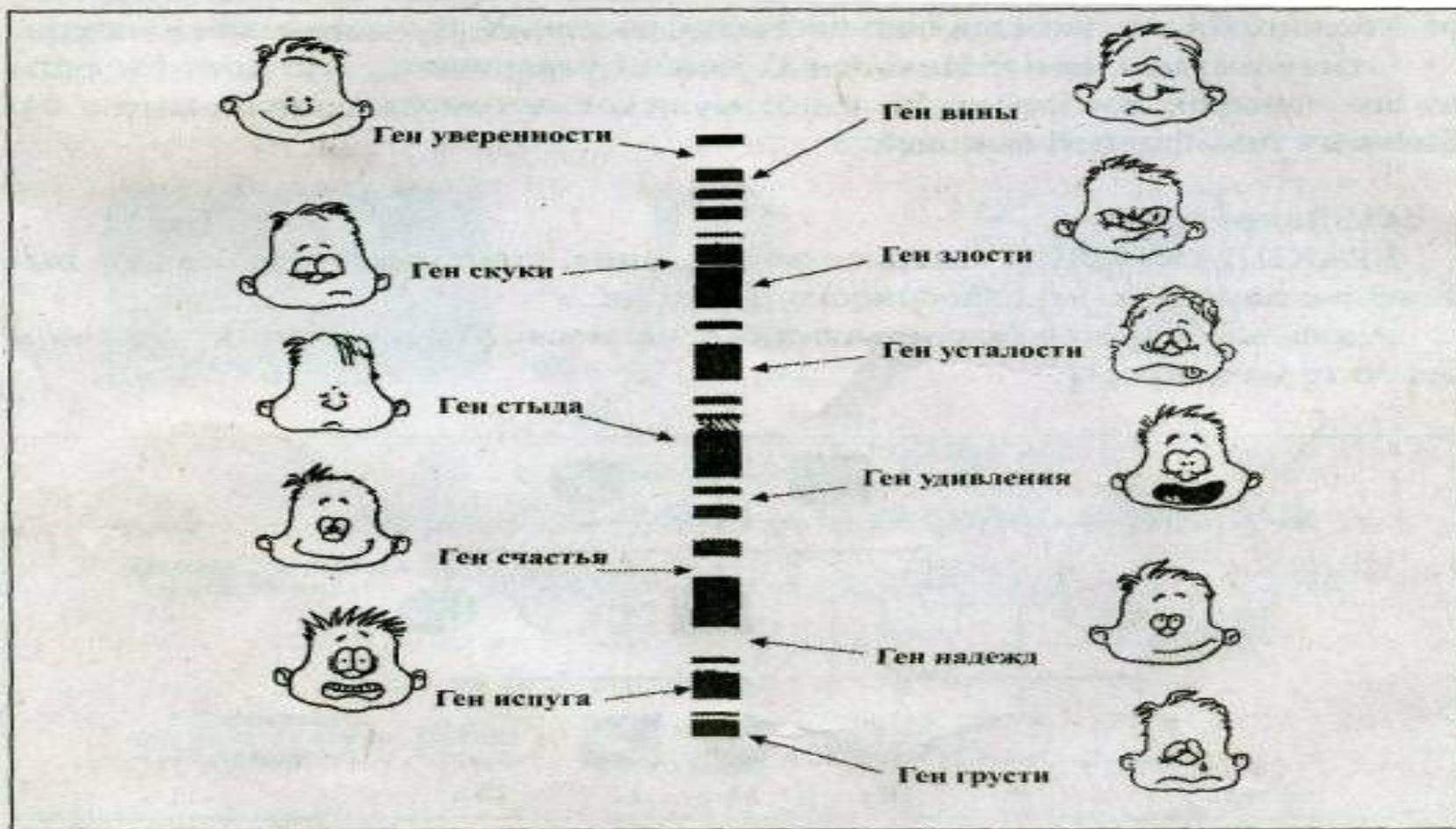
Памятка по составлению родословных есть на рабочем листке.



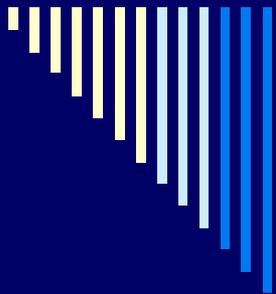
Рефлексия

- Всегда полезно оглянуться на сделанное и оценить самого себя, выявить свои затруднения и найти пути их преодоления. Мысленно воспроизведите весь урок сначала. Вспомните свои ощущения: Все ли получилось? Что вызвало затруднения? Как вы можете это исправить?
 - Если бы Вы готовили этот урок сами, что бы Вы изменили?
 - Отметьте галочкой гены, которые доминируют в вашем настроении на данный момент
-

Рефлексия.



Хромосома эмоциональных состояний



**СПАСИБО
ЗА УРОК!**
