

Муниципальное бюджетное общеобразовательное учреждение  
«Средняя общеобразовательная школа № 42»  
города Владимира

## Урок по теме:

*«Наследственные болезни человека».*



Автор: Бурбело Ирина  
Александровна  
учитель химии и биологии

Владимир, 2014

# Цель урока:

познакомить учащихся с заболеваниями, в основе которых лежат наследственные нарушения; сформировать знания о конкретных генетических заболеваниях, их цитологических основах; дать представление о возможных способах лечения или недопущения таких заболеваний.

# Выберите правильные утверждения:

1. Генеалогический метод - это анализ родословной.
2. Модификационная наследственность зависит от прямого воздействия окружающей среды.
3. Мутации происходят сравнительно часто.
4. Близнецовый метод – микроскопическое изучение хромосом человека.
5. Мутации – это изменение генетического материала особи.
6. Самая мелкая мутационная единица – мутон.
7. Иммуногенетический метод возник на основе изучения наследования групп крови и резус-фактора.
8. Изменчивость – общее свойство живых организмов сохранять признаки, свойственные предкам.
9. Аутосомы – неполовые хромосомы.
10. Наследственная изменчивость делится на комбинативную и мутационную.

# План урока:

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

# Причины изменений в наследственном аппарате человека

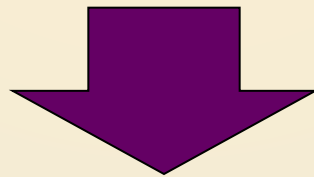
случайные ошибки при мейозе и репликации ДНК

близкородственные браки

мутагенные факторы окружающей среды

образ жизни будущих родителей

**МУТАЦИИ**



**БОЛЕЗНИ**

# **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.**

# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

```
graph TD; A[НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ] --> B[МОНОГЕННЫЕ]; A --> C[ХРОМОСОМНЫЕ]; A --> D[ПОЛИГЕННЫЕ]; B --> B1[Аутосомно-доминантные]; B --> B2[Аутосомно-рецессивные]; B --> B3[Сцепленные с полом]; C --> C1[геномные мутации]; C --> C2[хромосомные мутации];
```

МОНОГЕННЫЕ

ХРОМОСОМНЫЕ

ПОЛИГЕННЫЕ

Аутосомно-доминантные

Аутосомно-рецессивные

Сцепленные с полом

геномные мутации

хромосомные мутации



заносят по ходу урока в таблицу:

## "Характеристика наследственных болезней человека"

Название болезни	Причины болезни	Проявления болезни	Тип наследования	Дополнения



# 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.

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)

1. Болезнь встречается в каждом поколении родословной.
2. Соотношение больных мальчиков и девочек равное.
3. Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот.
4. Вероятность рождения больного ребенка, если болен один из родителей, равна 50%.
5. Возможны случаи, когда болезнь носит стертый характер (неполная пенетрантность гена).

**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 (арахнодактилия ) , 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 Марфана



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.



**Характерный  
внешний вид  
больного  
гаргоилизмом**



Medical-Enc.ru





**А это знаменитые  
горгульи собора  
Нотр-Дам в Париже**



# 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. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).



# ИХТИОЗ

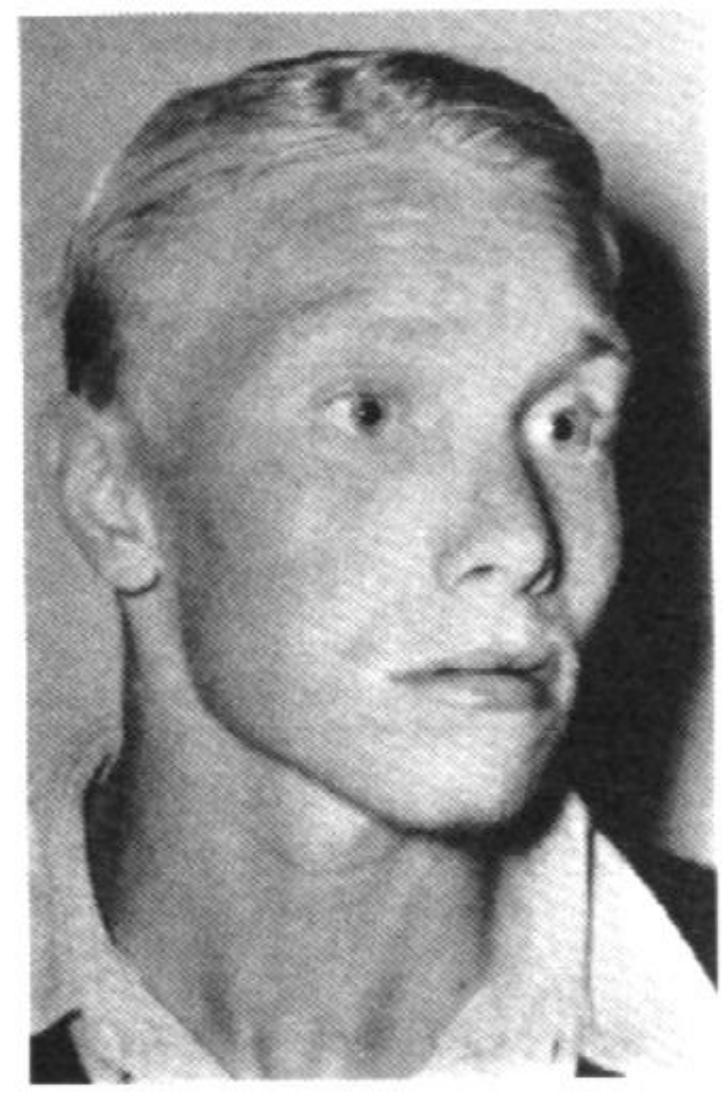
Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек, напоминающих рыбы.



# ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

болезнь аминокислотного обмена. Описана в 1934 г. А. Фелингом. Патология связана с недостаточностью печеночного фермента фенилаланингидроксилазы, что нарушает превращение фенилаланина в тирозин (нарушается формирование миелиновых оболочек вокруг аксонов ЦНС).

Клинические признаки: повышенная возбудимость и тонус мышц, тремор, эпилептиформные припадки, «мышиный» запах, умственная отсталость, снижение образования меланина. Ранняя профилактика и лечение – искусственная диета.



Слабая пигментация кожи и радужки глаза, умеренная степень олигофрении



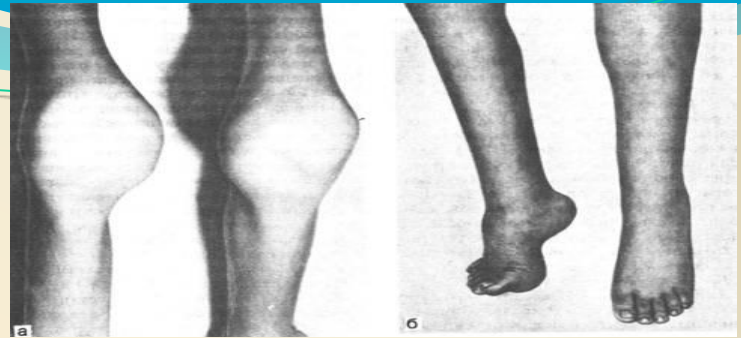
## ПОЛОМ

**Мышечная дистрофия типа Дюшенна, гемофилия А и В, синдрома Леша – Найхана, болезни Гунтера, болезни Фабри** (рецессивное наследование, сцепленное с X хромосомой)

**фосфат-диабет** (доминантное наследование, сцепленное с X хромосомой). Заболевание проявляется у детей в 1-2 года, но может начаться в более старшем возрасте. Основными проявлениями болезни служат задержка роста и выраженные прогрессирующие деформации скелета, особенно нижних конечностей, что сопровождается нарушением походки ребенка («утиная походка»); значительная болезненность костей и мышц, нередко мышечная гипотония; выявляемые рентгенологически рахитоподобные изменения костей, преимущественно нижних конечностей.

# Гемофилия

наследственное заболевание, связанное с нарушением процесса свёртывания крови.



Гемофилия появляется из-за изменения одного гена в половой X хромосоме. Данное заболевание передаётся через рецессивный признак половой X хромосомы. Носителем гена данного заболевания является женщина, а болеют только мужчины (генотип мужчин страдающих гемофилией -  $XhY$ ). Поэтому, данное заболевание сцеплено с полом.

При этом заболевании возникают кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы, как спонтанные, так и в результате травмы или хирургического вмешательства. При гемофилии резко возрастает опасность гибели пациента от кровоизлияния в мозг и другие, жизненно важные органы, даже при незначительной травме. Больные с тяжёлой формой гемофилии подвергаются инвалидизации, т.е. становятся инвалидами.

# «Царская болезнь»

Болезнь крови, ставшая причиной ранней смерти многих наследников правящих династий Великобритании, Германии, Испании и России, распространялась среди потомков британской Королевы Виктории, у которой, видимо, и произошла мутация гена. Болезнь европейских монархов – гемофилия.



# Хромосомные болезни

Обусловлены грубым нарушением наследственного аппарата – изменением числа и структуры хромосом. Типичная причина, в частности, – алкогольная интоксикация родителей при зачатии («пьяные дети»). Сюда относятся синдромы Дауна, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, Эдвардса, «кошачьего крика».

- 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).



# Синдром Клайнфельтера

XXY и XXXY – синдром  
**Клайнфельтера.**

Частота встречаемости 1:1000

Кариотип – 47, XXY, 48, XXXY и др.

Высокий рост с непропорционально длинными конечностями, в детстве-хрупкое телосложение, у взрослых-ожирение, гипогенитализм, недоразвитие вторичных половых признаков, оволосение, гинекомастия. Характерны снижение полового влечения, импотенция, бесплодие, склонность к алкоголизму, гомосексуализму, асоциальному поведению.



# Синдром Шерешевского-Тернера

При синдроме Шерешевского-Тернера вместо присущих женскому организму XX-половых хромосом чаще всего имеется одна X-хромосома (45XO).

Соматические признаки: отек кистей и стоп при рождении, кожная складка на шее, низкий рост (до 140 см), врожденные пороки сердца, аменорея, бесплодие, снижение умственного развития. В основном социально адаптированы, могут получить специальность и работать.

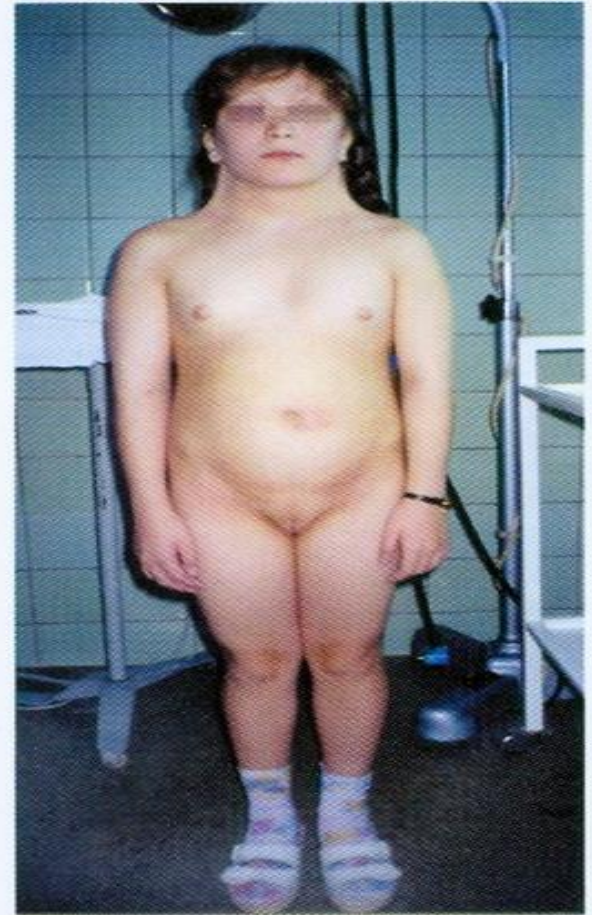


Рисунок 13. Больная 14 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Крыловидные складки на шее "голова сфинкса"

# Синдром Дауна

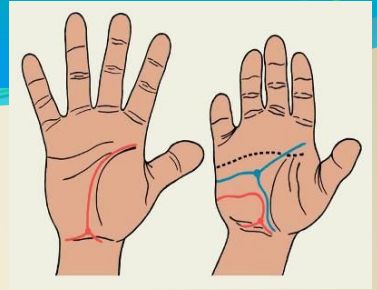


Синдром Дауна (трисомия по хромосоме 21) — одна из форм геномной патологии (мутаций), при которой чаще всего кариотип (генотип) представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями (XXX). Синдром получил название в честь английского врача Джона Дауна, впервые описавшего его в 1866 году.





# Синдром Дауна



Слово «синдром» означает набор признаков или характерных черт: «плоское лицо», плоский затылок, короткая широкая шея, плоская переносица лица, короткий нос, глаза маленькие округлые, приподняты уголки глаз. Полость рта немного меньше, чем у здоровых людей, а вот сам язычок, напротив, больше, поэтому они имеют привычку постоянно высовывать язык, при этом рот всегда приоткрытый. Люди с синдромом Дауна имеют отставания в психофизическом развитии, но при специальном обучении можно добиться не плохих результатов.

Частота рождений детей с синдромом Дауна 1 на 800 или 1000.

Точная причина этого неизвестна, но, по-видимому, она как-то связана с возрастом яйцеклеток матери.

# Полигенные (мультифакториальные) 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

**Примеры:** 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.

# Факторы, которые вызывают генетические аномалии человека

- Алкоголизм одного из родителей
- Курение будущей матери
- Принятие большого количества лекарств во время беременности
- Значительный возраст матери. У родителей после 40 лет частота появления больных детей резко возрастает.
- Загрязнение окружающей среды мутагенами (*радиоактивное излучение, химические загрязнители воды, почвы, воздуха, пестициды, химические красители, лаки*)

# Профилактика наследственных болезней.

**Медико-генетическое консультирование** при беременности в возрасте 35 лет и старше при наличии наследственных болезней в родословной

**Исключение родственных браков.** Однако описывались некоторые индейские племена, в которых в кровных браках на протяжении 14 поколений не встречалось никаких наследственных заболеваний. Известно, например, что Чарльз Дарвин и Авраам Линкольн родились от родственных браков. А сам Дарвин был женат на своей двоюродной сестре, и родившиеся в этом браке трое сыновей были абсолютно здоровыми и стали затем известными учеными. А.С. Пушкин родился от брака С.Л. Пушкина с троюродной племянницей Надеждой Ганнибал.



# 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.**