

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА, ИХ ПРИЧИНЫ И ПРОФИЛАКТИКА



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



Проверочная работа

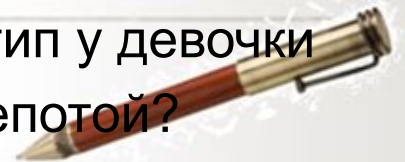
Запишите номера вопросов, против них правильные ответы

• Вариант 1

1. Сколько аутосом в хромосомном наборе человека?
2. Какой пол у человека гомогаметный?
3. Где у человека расположен ген, вызывающий цветовую слепоту?
4. Кому передаются гены, находящиеся в Y-хромосоме?
5. Какой генотип у мальчика с заболеванием гемофилия?

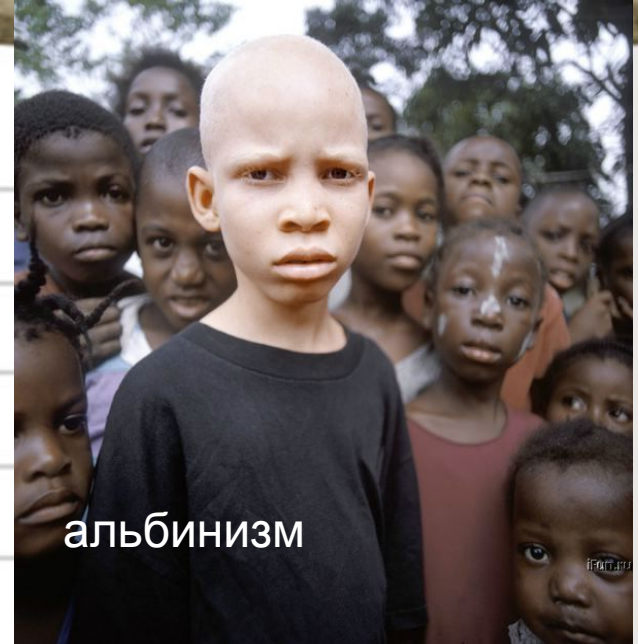
Вариант 2

1. Сколько половых хромосом в генотипе человека?
2. Какой пол у человека гетерогаметный?
3. Кому передаются гены, находящиеся в X-хромосоме у отца?
4. Где у человека расположен ген гемофилии?
5. Какой генотип у девочки с цветовой слепотой?





На портрете Леопольда I запечатлены фамильные признаки Габсбургов — выпяченная нижняя губа и оттопыренный подбородок.



альбинизм



Гемофилия
Королева
Виктория и
цесаревич
Алексей



**МУТАЦИИ – ВНЕЗАПНО ВОЗНИКАЮЩИЕ
СТОЙКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ ГЕНОВ И ХРОМОСОМ,
ПЕРЕДАЮЩИЕСЯ ПО НАСЛЕДСТВУ.**

**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 периода беременности.**



Мутации

Причины наследственных заболеваний

Соматические
*В соматических
клетках*

Генеративные
В половых клетках

Моногенные

Хромосомные

Полигенные

Митохондриальные

Классификация наследственных болезней



Моногенные

Хромосомные

Полигенные

Аутосомно-доминантные

геномные мутации

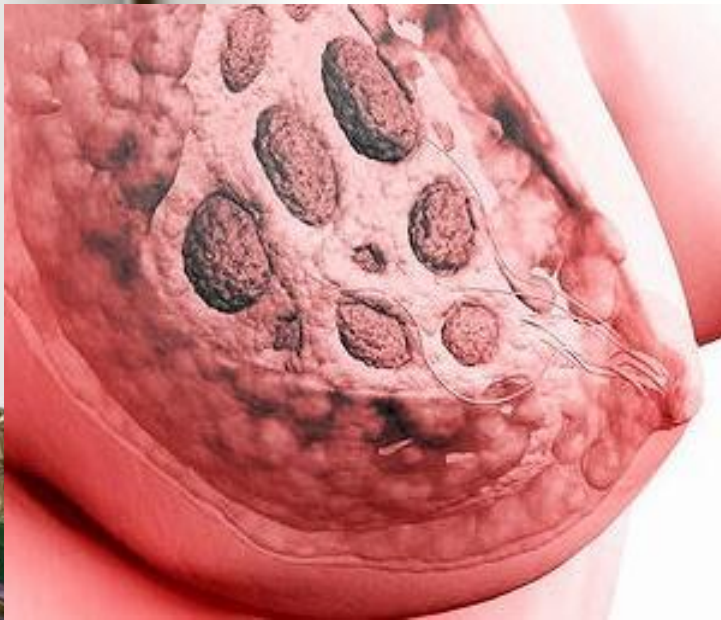
Аутосомно-рецессивные

хромосомные мутации

Сцепленные с полом

1. Соматические мутации

При возникновении мутации в клетке на ранних стадиях онтогенеза, из неё будут развиваться ткани, все клетки которых будут нести в себе эту мутацию. Чем раньше возникает соматическая мутация, тем больше оказывается участок тела, несущий мутантный признак.



У человека соматические мутации часто приводят к возникновению злокачественных опухолей.

Рак молочной железы – результат соматических мутаций



2. Генеративные мутации

2. 1. Моногенные - мутации в одном гене

- Общая частота генных болезней в популяции составляет 1-2%*
- Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя*
- Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации, либо реализации дефектной*



2.1.1 Аутосомно-доминантные моногенные болезни

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



Примеры болезней

- *синдром Морфана*
- *ахондриоплазмия*
- *синдром Олбрайта*
- *синдром клешни*
- *талассемия (образование фетального гемоглобина) и др.*



Синдром Морфана

Наследственное заболевание соединительной ткани, вызываемое множественными мутациями генов, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия (от греч. "daktil" - палец и Арахна - согласно мифу - женщина, превращенная Афиной в паука), разболтанностью суставов, часто сколиозом, деформациями грудной клетки (ямка или киль), аркообразным небом. Характерны также поражения глаз.



Известные люди с синдромом Марфана

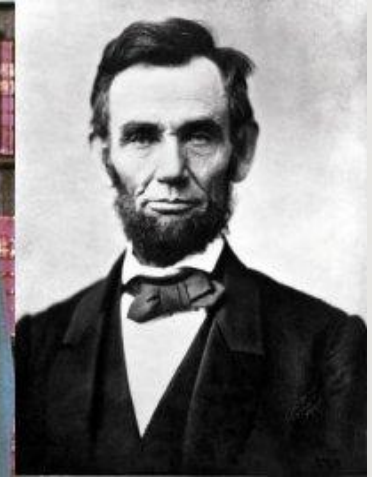
Ш. де Голль А. Линкольн



Эхнатон



Н. Паганини



Ганс Христиан
Андерсен



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**

наследственные болезни человека



Синдром клешни



Кстати, ген, порождающий этот синдром, является доминантным, его достаточно иметь одному из родителей, и ребенок рождается с уродством.

Странное племя людей-страусов (сапади) в Центральной Африке отличается от прочих обитателей Земли удивительное свойство: на ногах у них только два пальца, и оба большие! Это именуется синдромом клешни. Оказалось, что на ступне сильно развит первый и пятый пальцы, второй, третий и четвертый напрочь отсутствовали. Эта особенность закрепилась в генах племени и передается по наследству. Сапади - великолепные бегуны, они лазают по деревьям как обезьяны, перепрыгивая с одного дерева на другое.



2.1.2 Аутосомно-рецессивные моногенные болезни

- ❑ Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии, а гетерозиготное состояние -, так называемый, «носитель»
- ❑ 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



- *Фенилкетонурия*
- *Микроцефалия*
- *Ихтиоз (не сцепленный с полом)*
- *Прогерия*
- *Альбинизм*
- *Серповидноклеточная анемия*
- *Муковисцидоз*

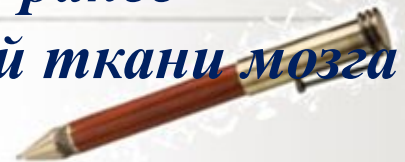


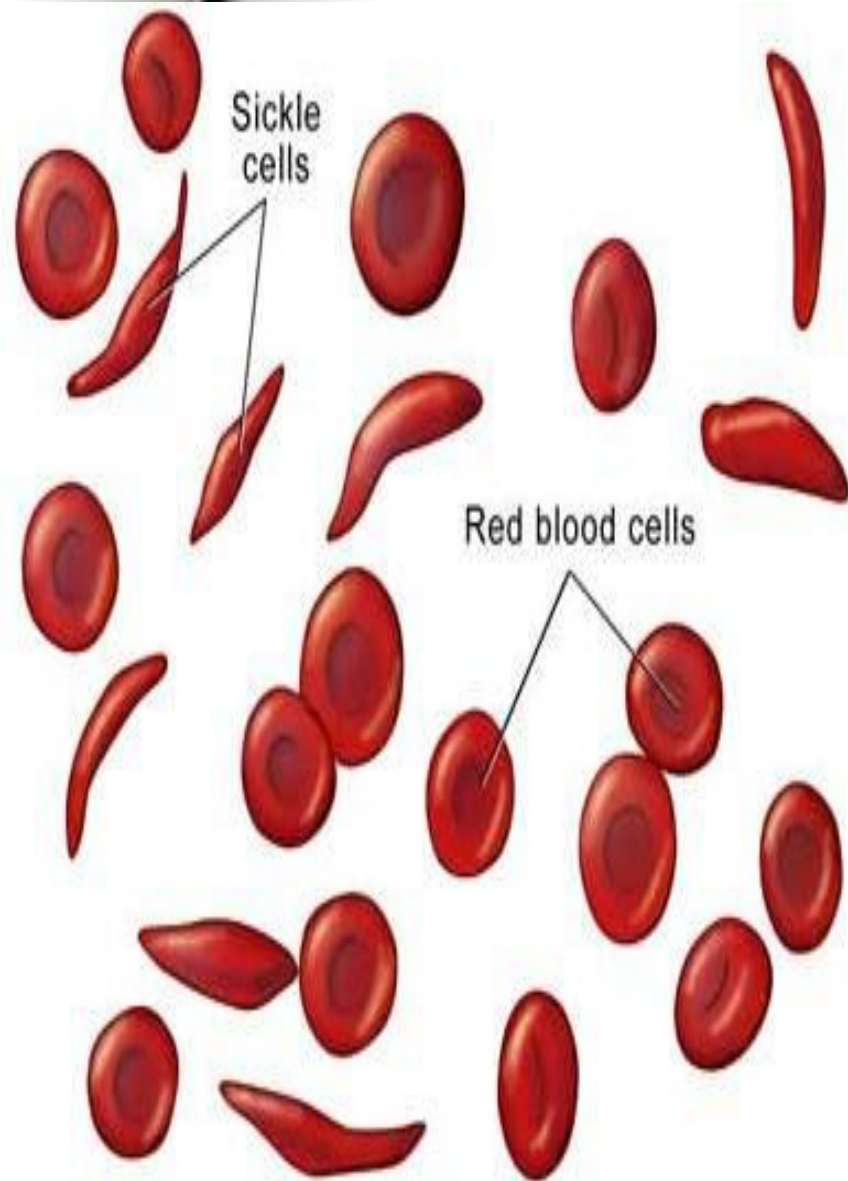
Повреждение гена в 12 хромосоме. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемся, в частности, в виде нарушения умственного развития. При своевременной диагностике патологических изменений можно полностью избежать, если с рождения и до полового созревания ограничить поступление в организм фенилаланина с пищей.

generation.u
z



*Главное – строгая диета!
Позднее начало лечения хотя и даёт определённый эффект, но не устраняет развившихся ранее необратимых изменений ткани мозга*





Эритроциты, несущие гемоглобин S вместо нормального гемоглобина A, под микроскопом имеют характерную серповидную форму (форму серпа), за что эта форма гемоглобинопатии и получила название серповидноклеточной анемии. Эритроциты, несущие гемоглобин S, обладают пониженной стойкостью и пониженной кислородтранспортной способностью

ИХТИОЗ

Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся нарушением ороговения и проявляется образованием на коже чешуек, напоминающих чешуи рыбы.



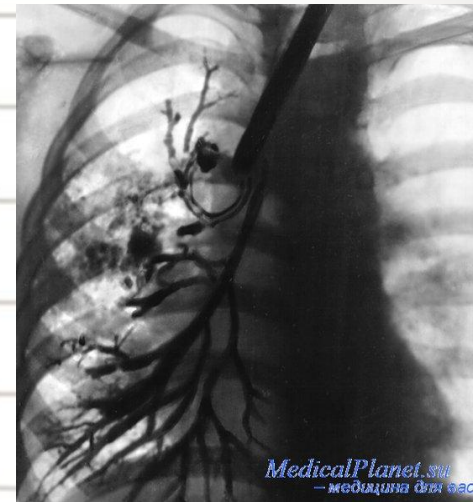
Прогерия

Прогерия (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма



Муковисцидоз

Заболевание, при котором поражаются экзокринные железы. Причина - мутация (делеция трех нуклеотидов), приводящая к отсутствию фенилаланина. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.



**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)**



Гемофилия

Гемофилия — наследственное заболевание, характеризующееся снижением или нарушением синтеза факторов свертывания крови. Обычно болезнью страдают мужчины, женщины же выступают как носительницы гемофилии. Самой известной носительницей гемофилии в истории была английская королева Виктория, передавшая дефектные гены двум дочерям и сыну Леопольду, а в дальнейшем — внукам и правнукам, включая российского цесаревича Алексея Николаевича, мать которого — царица Александра Федоровна была носительницей гена гемофилии.



Решите задачу

- Женщина носительница гена гемофилии выходит замуж за здорового мужчину. Какова вероятность рождения больных детей в этой семье? Ген несвёртываемости наследуется как сцепленный с X хромосомой рецессивный признак. Болеют только мужчины, а женщины носительницы.



3. Хромосомные болезни

- Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.*
- При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна – трисомия 21, кариотип 47).*
- Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных и составляют 12% от всех мутаций*



Примеры болезней

- *синдром Шэрешевского-Тернера (нехватка X у женщин - XO)*
- *Синдром Дауна (трисомия 21-XXX)*
- *Синдром Клайнфельтера (лишняя X у мужчин - XXУ)*
- *Синдром «кошачьего крика» (утрата фрагмента пятой хромосомы)*
- *Синдром Патау (трисомия 13- XXX)*





downsyndrome.at.ua



Синдромом Шерешевского-Тернера

хромосомная болезнь, сопровождающаяся характерными аномалиями физического развития, низкорослостью и половым инфантилизмом

У ребенка с данным заболеванием вместо яичников образуются тяжи из соединительной ткани, матка недоразвита. Очень часто синдром сочетается с недоразвитием других органов. Уже при рождении у девочки обнаруживаются утолщение кожных складок на затылке, типичный отек кистей рук и стоп. Часто ребенок рождается маленьким, с низкой массой тела.

Моносомия по половой хромосоме - (генотип X0, пол — женский).

*Популяционная частота
1:3000 новорожденных.*



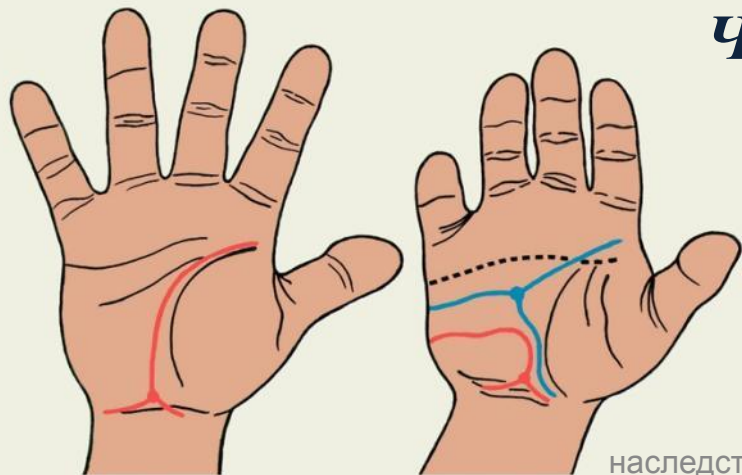
Синдром Дауна



Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (трисомией 21 пары аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития

Частота 1 на 700 новорожденных

На ладони часто обнаруживают поперечную складку



Мир равных возможностей



*Синдром Дауна – не трагедия,
если тебя любят!*



Синдром кошачьего крика



Утрата фрагмента 5 хромосомы. При этом синдроме наблюдается характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани. Частота синдрома примерно 1:45000. Соотношение полов М1 : Ж1,3.

web-local.rudn.ru

Синдром Патау

Характерным осложнением беременности при вынашивании плода с синдромом Патау является многоводие: оно встречается почти в 50% случаев. При синдроме Патау (трисомия 13) наблюдаются тяжёлые врожденные пороки.



web-local.rudn.ru



5. Полигенные болезни (мультифакториальные)



- Заболевания обусловлены полимерным характером взаимодействия генов или сочетанием взаимодействия нескольких генов и факторов среды (мультифакториальные заболевания).

- Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя.

Для оценки генетического риска используют специальные таблицы

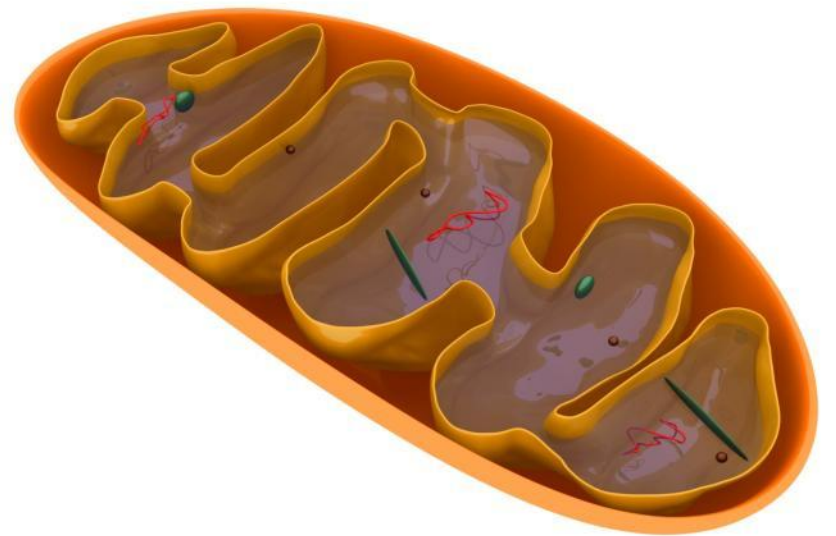
некоторые злокачественные новообразования, пороки развития, а также предрасположенность к ИБС, сахарному диабету и алкоголизму, расщепление губы и неба, врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца



6. Митохондриальные мутации

В ДНК митохондрий 37 генов, они участвуют в выработке энергии, следовательно заболевания, связанные с мутациями в митохондриальных генах, вызывают энергетический дефицит в клетках.

При зачатии эмбрион получает свои митохондрии из материнской яйцеклетки (отцовские гибнут).



Проанализируйте текст на слайде.

Чем можно объяснить эти данные? В чем причина?

- В 1986 году было известно 2 тыс. наследственных заболеваний, а в 1992 году их число выросло до 5 тысяч. Ежегодно в России рождается 200 тысяч детей с наследственными болезнями. Из них 40 тысяч остаются жить с врожденными пороками. Каждый год в мире рождается 90 тысяч умственно отсталых детей и 150 тысяч тех, кому будет трудно учиться.
- Практически каждое пятилетие в мире издается каталог наследственных заболеваний человека. И каждый раз список их увеличивается. С чем это связано?



Факторы риска (Факторы, которые вызывают генетические аномалии человека(мутагены))

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение, электромагнитные излучения)
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, краснухи, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита. Возраст женщины старше 35 лет, родственные браки, наличие генетических заболеваний в семье).



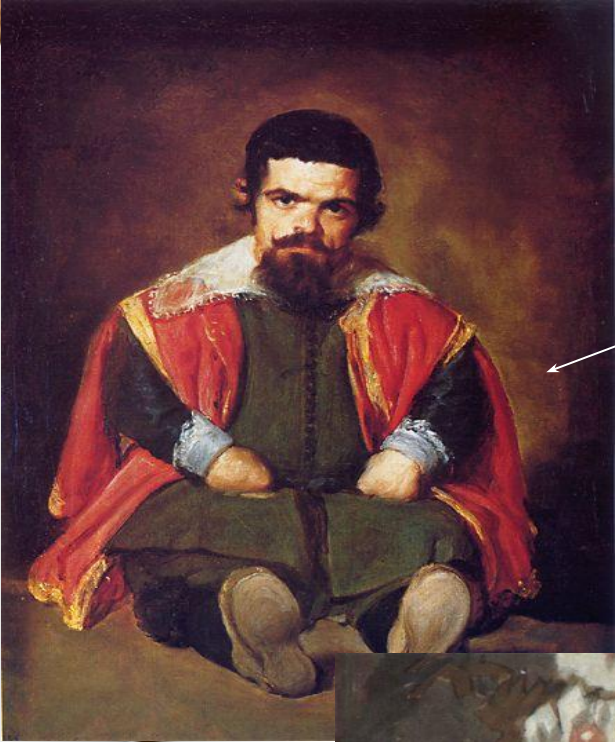
В 1986 г. В Западном Берлине состоялся международный конгресс генетиков. По материалам конгресса была издана книга «Генетика в искусстве». В неё вошли фотографии и репродукции скульптур и картин, в которых нашли отражение различные наследственные патологии. Моделями для этих произведений служили люди, страдающие наследственными заболеваниями. Созданы эти произведения в различные исторические эпохи, например:

- Рафаэль Санти «Сикстинская мадонна»(XVI в);
- Диего Веласкес «Менины» и «Портрет Себастьяна Морро»(VII.в)
- Михаил Врубель «Портрет сына»(XIXв)



Себастьян де Морра,
сидящий на полу

Рафаэль Санти
«Сикстинская мадонна»(фрагмент)



Михаил Врубель.
Портрет сына



- В Японии по существующему законодательству отец, выдавая дочь замуж, должен выделить молодой семье участок земли. Чтобы земля не досталась чужим людям, часто женихов и невест подбирают среди родственников. В таких семьях наблюдается резкое повышение частоты наследственных заболеваний. Объясните, с чем это связано?
- Изучение наследственности человека затруднено. Почему?
- Можно ли предупредить наследственные болезни?



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

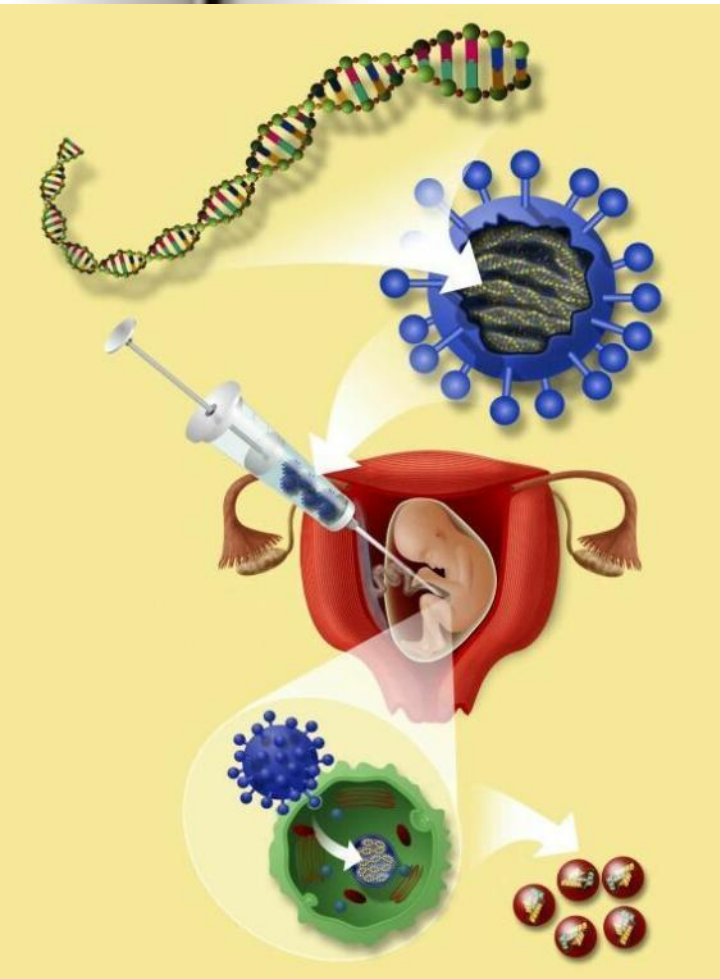


Лечение

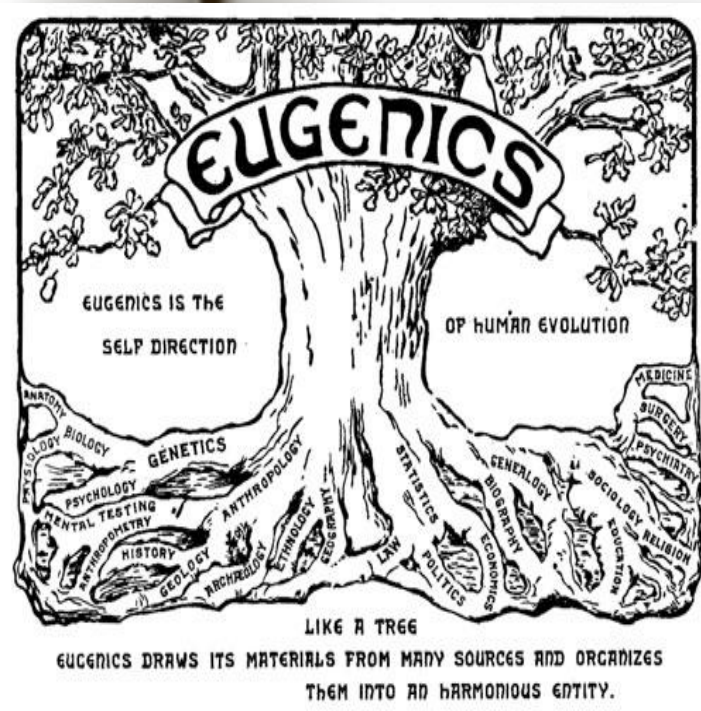
- *Диетотерапия*
- *Заместительная терапия*
- *Удаление токсических продуктов обмена веществ*
- *Воздействие на синтез ферментов*
- *Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)*
- *Хирургическое лечение*

*Сегодня активно развивается новый метод – **генная терапия.***

С помощью этого метода дефектные гены могут быть заменены «здоровыми» и болезнь может быть прекращена в результате устранения причины (дефектного гена).



Евгеника-наука о наследственном здоровье человека и о возможных методах активного влияния на его эволюцию



- *Цель евгеники - совершенствование природы человека.*



Вопросы

1. Какие болезни называются наследственными?
2. Какова классификация наследственных болезней человека?
3. Если у родителя обнаружена необычная хромосомная перестройка, как это может отразиться на ребенке?
4. Можно ли вылечить хромосомные болезни?
5. Какие методы профилактики хромосомных болезней вы можете предложить?



Домашнее задание

- § 14, конспект,
вопросы в конце §



- **Правила написания синквейна:**
- понятие (одно слово) болезнь
- прилагательное (два слова)
опасный, смертельный
- глаголы (три слова) калечит,
уродует, разрушает
- предложение (из 4-х слов)
Распространяется из-за невежества.
- Существительное (одно слово)



Информационные источники

1. Биология. Общая биология. Базовый уровень. Учебник 11 кл. И. Н. Пономарева
2. Сайт www.wikipedia.ru
3. Клиническая генетика .Бочков Н.П. М:Медицина 1997
4. Генетика Тоцкий В.М. Одесса Агропринт 2002
5. Генетика человека Шевченко В.А. М: ВЛАДОС,
6. Уроки биологии 10-11. Развернутое планирование. 2002А.В. Пименов
7. Открытая интернет-энциклопедия Википедия «Хромосомные болезни», «Генные болезни»
8. Романовы. История династии. Пчелов Е.В., – М., Олма-Пресс, 2003

