



***Наследственные болезни,
их причина и профилактика.
Методы изучения генетики человека.***

Сегодня на уроке, вы:

- *Повторите виды мутаций*
- *Узнаете:*
 - Зачем нужно изучать генетику человека?
 - Как изучают генетику человека?
 - Какое отношение к уроку имеют Никколо Паганини, королева Виктория и династия Габсбургов?
 - Какие мутации возникают в теле человека и к каким болезням это приводит?

Повторим материал предыдущих тем

Внезапные изменения генетического материала называются...
аутосомы - это... половые хромосомы - это...

Определите критерии классификации мутаций:

- Естественные, искусственные
- Полезные, нейтральные, летальные
- Соматические, генеративные
- Генные, хромосомные, геномные

Печальная статистика

Почему это происходит? Назовите причины.

В 1992 году их число выросло до пяти тысяч

Ежегодно в России рождается 200 тысяч детей с наследственными заболеваниями

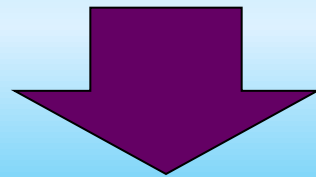
40 тысяч новорожденных остаются жить с врожденными пороками

Ежегодно в мире рождается 90 тысяч умственно отсталых детей 150 тысяч детей, которые будут учиться с трудом

Причины изменений в наследственном аппарате человека



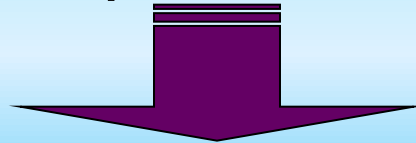
мутации



БОЛЕЗНИ

Особенности человека, как объекта генетических исследований

- *Невозможность направленного скрещивания и искусственного мутагенеза;*
- *позднее половое созревание, малое число потомков;*
- *невозможно создать одинаковые условия для всех людей;*
- *большое число хромосом.*



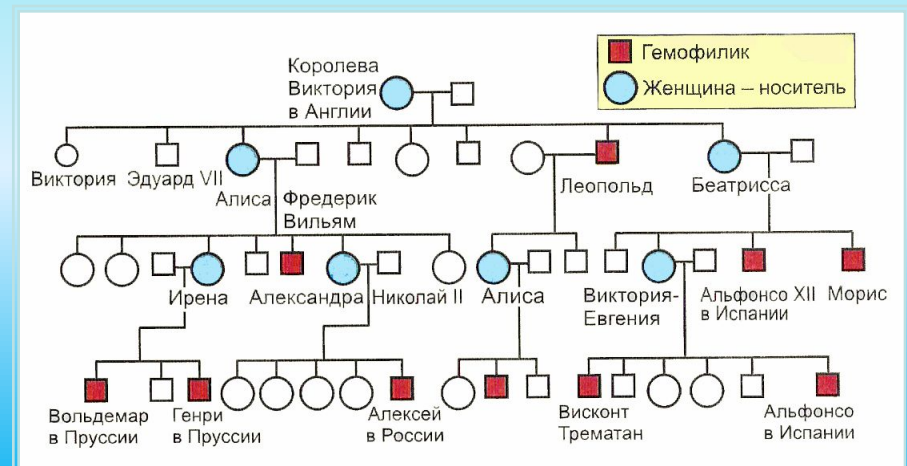
особые методы изучения генетики человека

Гемофилия.

наследственное
заболевание,
характеризующ
еея
пожизненным
нарушением
механизма
свертывания
крови.



- В сознании людей любое упоминание о гемофилии в первую очередь ассоциируется с образом цесаревича Алексея - сыном последнего российского императора Николая II. Алексей был болен гемофилией, получив ее от матери - императрицы Александры Федоровны, унаследовавшей болезнь от своей матери принцессы Алисы, которая в свою очередь получила ее от матери - королевы Виктории



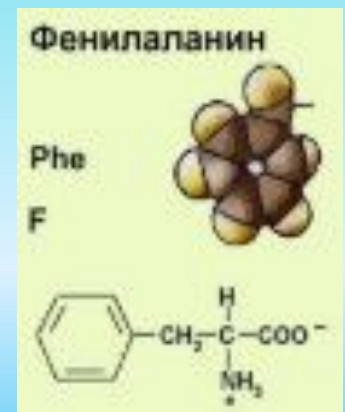
Альбинизм.



- Альбинизм - редкая наследственная болезнь, характеризующаяся недостаточным содержанием пигмента меланина .

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.



Лечение фенилкетонурии.

- Диета с резким ограничением содержания фенилаланина вводится с момента подтверждения диагноза . Учитывая высокое содержание фенилаланина в белке, полностью исключают продукты животного происхождения (мясо, птица, рыба, грибы, молоко и продукты из них). Своевременно начатое диетическое лечение позволяет избежать развития клинических проявлений классической фенилкетонурии

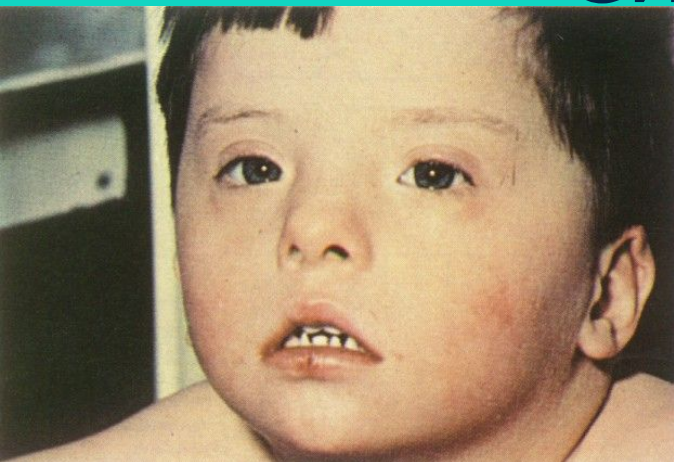
Синдром Клайнфельтера.

- 47 хромосом – лишняя X-хромосома – XXУ
- Наблюдается у юношей
- Высокий рост
- Нарушение пропорций тела (длинные конечности, узкая грудная клетка)
- Отсталость в развитии
- Бесплодие

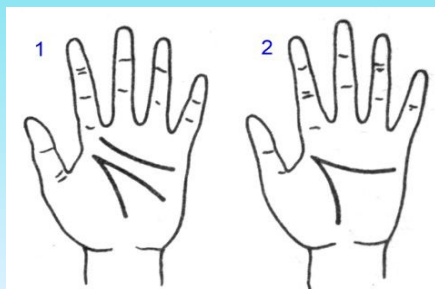
Синдром Тернера.

- Синдром Шерешевского-Тернера (45; X0) наблюдается у женщин. Он проявляется в замедлении полового созревания, недоразвитии половых желез, бесплодии.
- Женщины с синдромом Шерешевского-Тернера имеют малый рост, тело диспропорционально — более развита верхняя часть тела, плечи широкие, таз узкий — нижние конечности укорочены, шея короткая со складками, "монголоидный" разрез глаз и ряд других признаков.

Синдром Дауна.



- Синдром Дауна возникает тогда, когда в клетках малыша имеется не 46, а 47 хромосом. Такие дети умственно отсталы, 50% имеют пороки сердца, слабую иммунную систему.. У новорожденного заболевание можно диагностировать на основании характерного внешнего вида ребенка: череп округлой формы, затылок «скошен», косой разрез глаз, широкая переносица, добавочное веко, пятна светло-серого цвета на радужной оболочке, «готическое» нёбо, маленькие уши. Рот обычно полуоткрыт; язык толстый, часто высовывается изо рта, покрыт поперечными бороздами; кисть руки широкая, пальцы кистей и стоп укорочены, мизинец часто искривлен; иногда пальцы сросшиеся (частичная или полная синдактилия). На ладони нередко обнаруживается полная поперечная складка (обезьянья складка).



Сгибательные складки на ладони и мизинце у нормального человека (1) и больного с синдромом Дауна (2)



- Паскаль Дюкен - двадцатипятилетний актер с синдромом Дауна ("Восьмой день") - был удостоен премии Каннского кинофестиваля

■ Методы

Близнецовый метод

Позволяет определить степень воздействия окружающей среды на гены, так как монозиготные близнецы генетически однородны.



Признак	Конкордантность, %	
	Идентичны близнецы	Неидентичные близнецы
Группа крови (ABO)	100	46
Цвет глаз	99,5	28
Папиллярные линии	92	40
Бронхиальная астма	19	4,8
Корь	98	94
Туберкулез	87	25
Шизофрения	70	13

Цитогенетический метод

- Отбор пробы клеток (лейкоциты крови, клетки из околоплодной жидкости)
- Выращивание культуры клеток на питательных средах
- Окрашивание хромосом специальными красителями
- Подсчет их числа, определение формы, размеров и чередования светлых и темных полос, их соответствие нормам

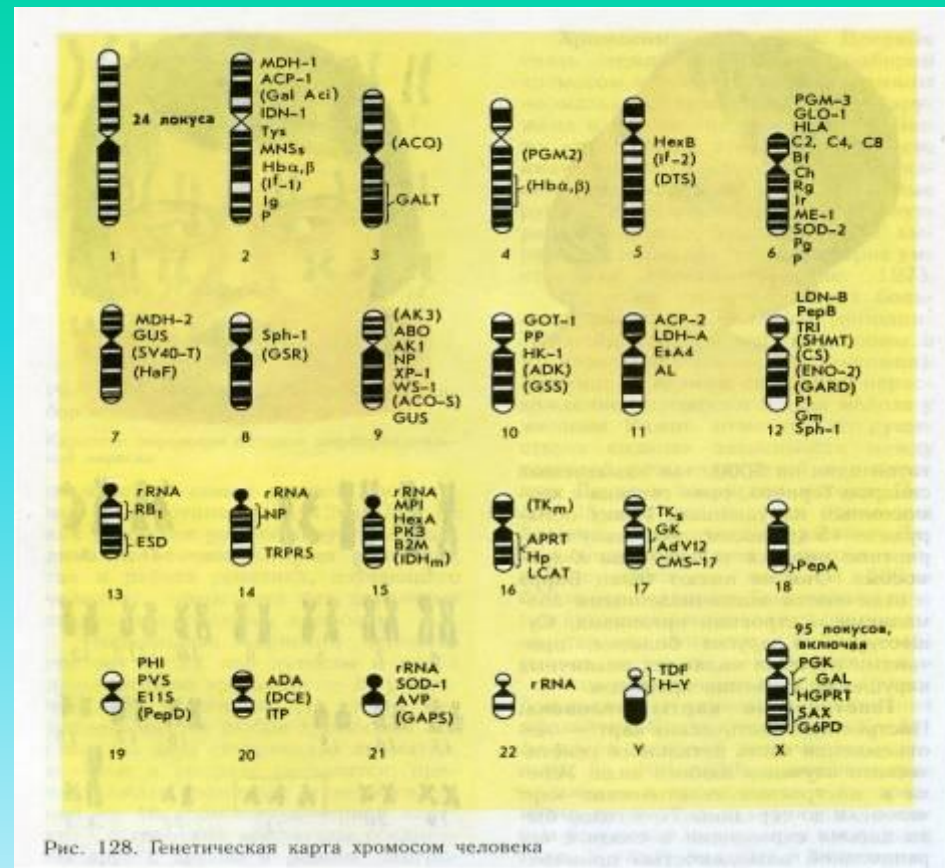


Рис. 128. Генетическая карта хромосом человека

Трисомия 21-синдром Дауна

Возраст матери – риск заболевания

20 лет - 1/2000

30 лет – 1/900

40 лет – 1/100

44 года – 1/40

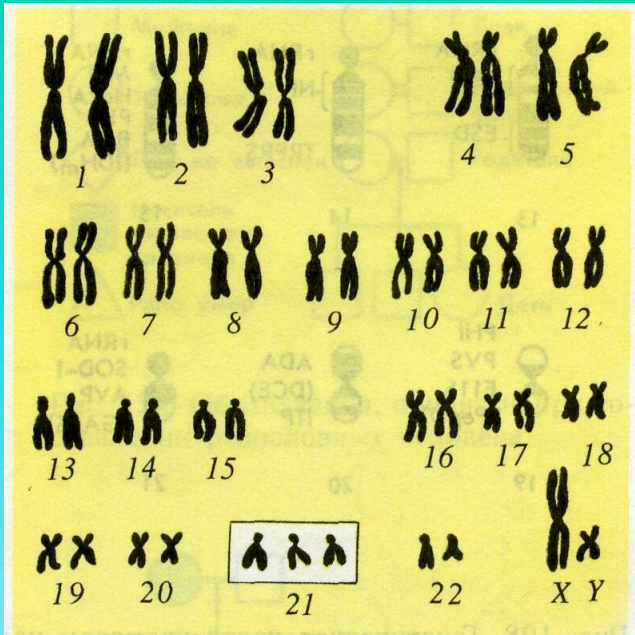


Рис. 5.13. Ребенок с синдромом Дауна

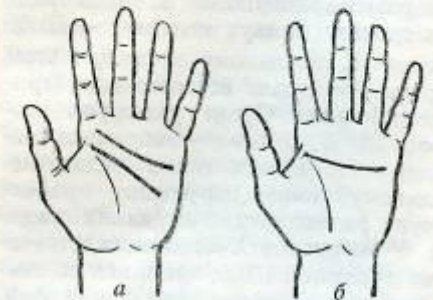


Рис. 5.14. Сгибательные складки на ладони человека с нормальным кариотипом (а) и при синдроме Дауна (б)



Биохимический метод

Позволяет выявить генные мутации, которые невозможно увидеть в микроскоп.

ГЕН → ФЕРМЕНТ → ПРИЗНАК

Выявление изменения в обмене веществ, накопления продуктов метаболитов в моче или крови новорожденного, в околоплодных водах матери с помощью химических реакций или бактериальных маркеров.

Генные заболевания

Составьте краткий рассказ на основе схемы

Аутосомно-доминантное наследование

- Синдром Марфана
- Полидактилия

Аутосомно-рецессивное наследование

- Альбинизм
- Фенилкетонурия
- Серповидноклеточная анемия

Наследование, сцепленное с полом

- Гемофилия – несвертываемость крови
- Дальтонизм – неспособность различать главным образом красный и зеленый цвета
- Коричневая эмаль зубов

рецессивные? доминантные?

стр. 183-184 учебника

Генеалогический метод

- Определяет тип наследования какого-либо признака на основе анализа данных нескольких родственных семейств, или нескольких поколений одной семьи.

Популяционный метод

- Позволяет высчитать вероятность рождения ребенка с данным признаком в данной популяции
- Рассчитать частоту встречаемости рецессивного признака у гетерозиготных людей.

Интересно, что ...

- Встречаемость групп крови в разных популяциях людей разная. Среди азиатов преобладают люди с третьей группой крови. Среди европейцев – с первой и второй.
- Серповидноклеточной анемией чаще болеют афроамериканцы
- Фенилкетонурией чаще болеют европейцы.
- Альбиносы – особи, лишённые пигмента – встречаются среди людей не так уж редко: один случай на 30-40 тысяч.
- Отклонения от нормы цветового зрения встречаются у 8% мужчин, у женщин – 0,5 %.

Домашнее задание

- **На «3»:**

прочитать параграф 49, знать особенности каждого метода, приводить примеры болезней.

- **На «4»:**

+ Решить любую задачу из предложенных на рабочем листке.

- **на «5»:**

+ 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)

Сегодня на уроке, вы:

- *Повторили виды мутаций*
- *Узнали:*
 - Зачем нужно изучать генетику человека?
 - Как изучают генетику человека?
 - Какое отношение к уроку имеют Николо Паганини, королева Виктория и династия Габсбургов?
 - Какие мутации возникают в теле человека и к каким болезням это приводит.

Дополнительно, если останется время:

Соотнесите:

1. Генные 2. Хромосомные 3. Геномные

- A. Изменение числа хромосом
- B. Изменение последовательности нуклеотидов внутри одного гена
- C. Изменения в структуре хромосом, затрагивающие несколько генов в пределах этой хромосомы

D. Делеция, утрата, дупликация, инверсия, транслокация

Проверьте себя:

E. $2n+1$; $2n-1$; $4n$, $3n$

- 1. Генные B
- 2. Хромосомные C, D
- 3. Геномные A, E

Источники:

- Болгова И.В. Сборник задач по общей биологии с решениями для поступающих в ВУЗы. – М., 2005 – 256 с.
- Большаков А.П. Биология. Занимательные факты и тесты. – СПб.: Паритет, 2000- 160 с.
- Брусиловский А.И. Жизнь до рождения. – М.: Знание, 1991.- 224 с.
- Медников Б.М. Аксиомы биологии. – М.: Знание, 1982. – 136 с.
- Общая биология: Учебник для 10-11 кл.сред.шк. / Д.К.Беляев, А.О. Рувинский, Н.Н.Воронцов и др. – М.: Просвещение, 1992 – 271 с.
- Общая биология: Учебник для 10-11 кл.сред.шк. /Ю.И.Полянский, А.Д.Браун, Н.М.Верзилин и др. – М.: Просвещение, 1989 – 278 с.
- Присяжнюк М.С. Человек и его здоровье. – К.: Наукова думка, 1998. – 272 с.
- Шевцов И.А. Популярно о генетике. – Киев, 1989. – 216 с.
- Юный эрудит. Журнал для любознательных. №1 , январь 2008- с.16-17.
- Электронная Большая энциклопедия Кирилла и Мефодия, 2007
- Коллекция рисунков РИА Новости в Интернете