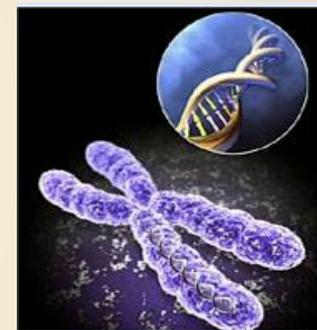


Муниципальное бюджетное общеобразовательное учреждение
«Средняя общеобразовательная школа № 42»
города Владимира

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

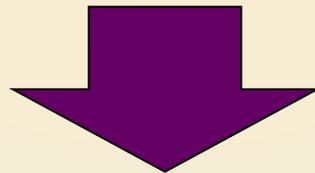
случайные ошибки при мейозе и репликации ДНК

близкородственные браки

мутагенные факторы окружающей среды

образ жизни будущих родителей

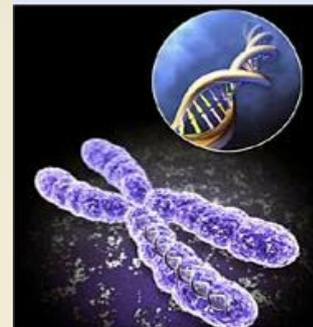
МУТАЦИИ



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

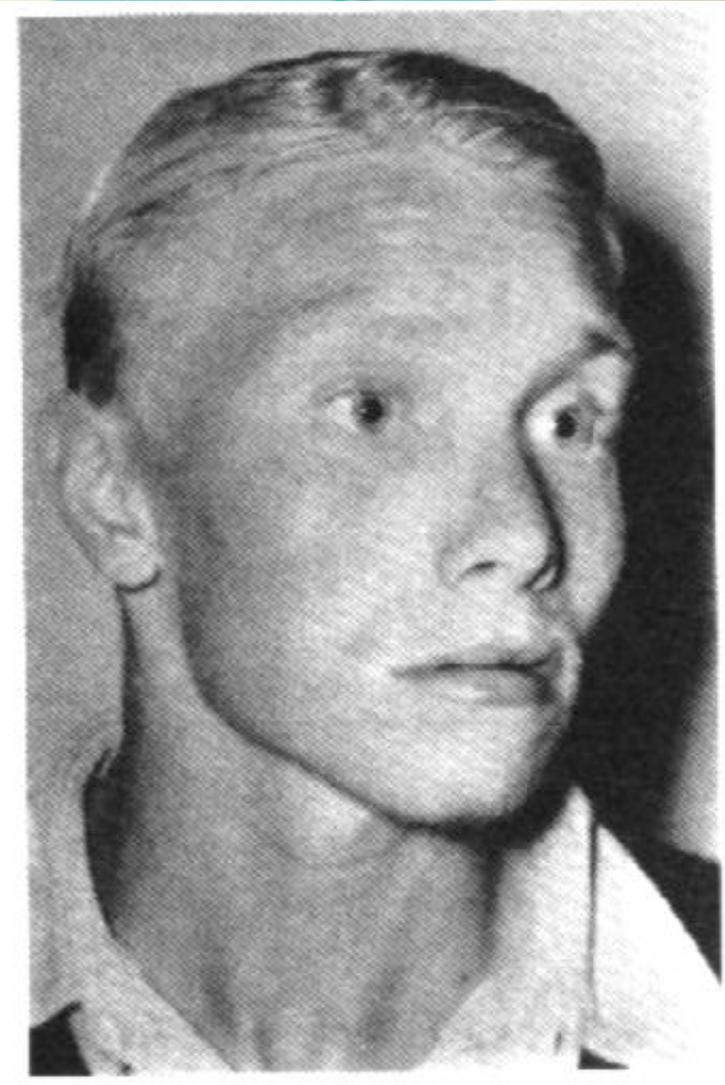
Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек, напоминающих рыбы.



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

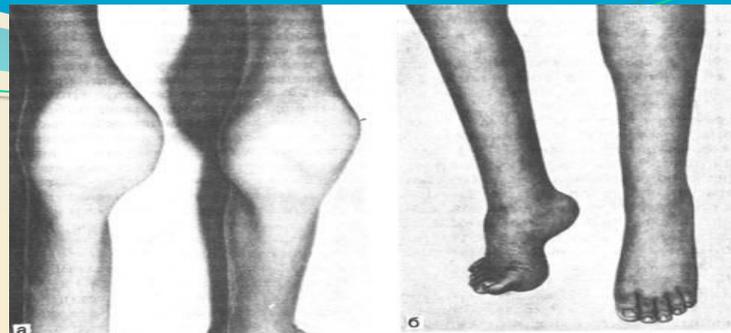
ПОЛОМ

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.

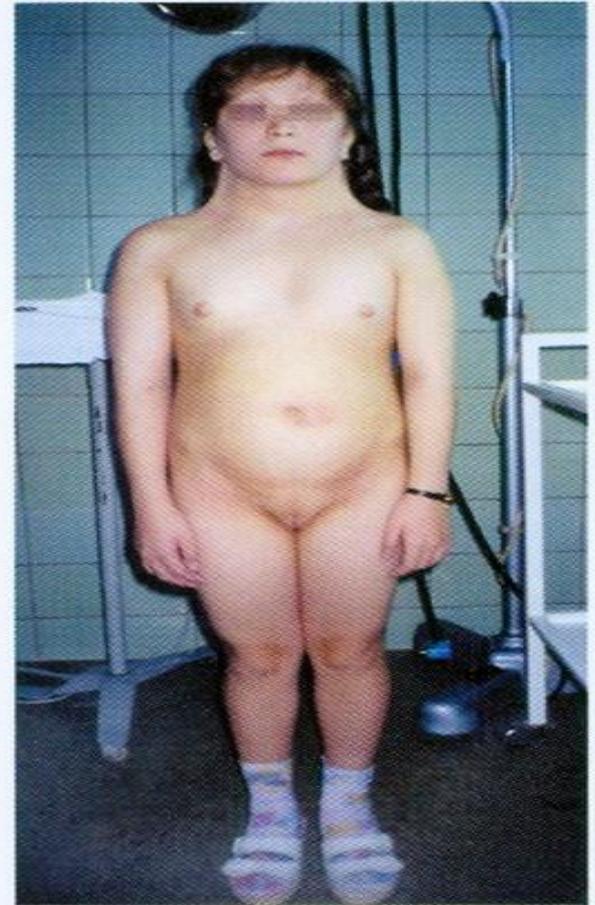
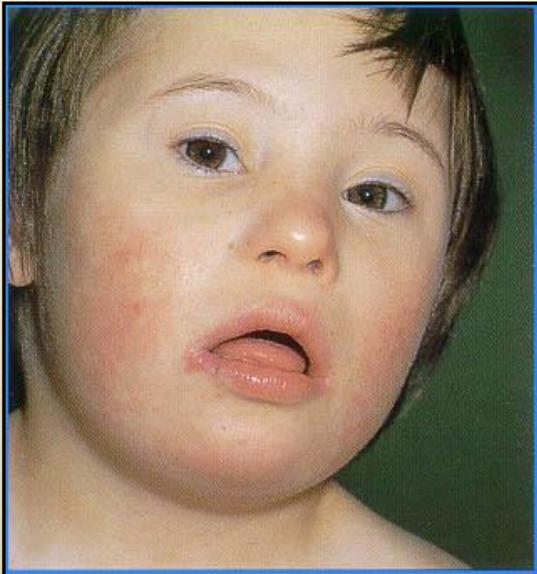


Рисунок 13. Больная 14 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Крыловидные складки на шее "голова сфинкса"

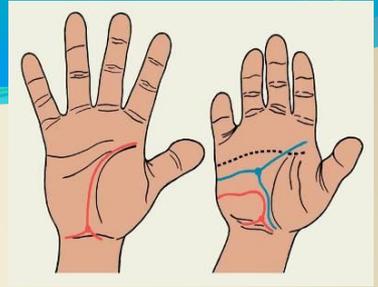
Синдром Дауна



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.