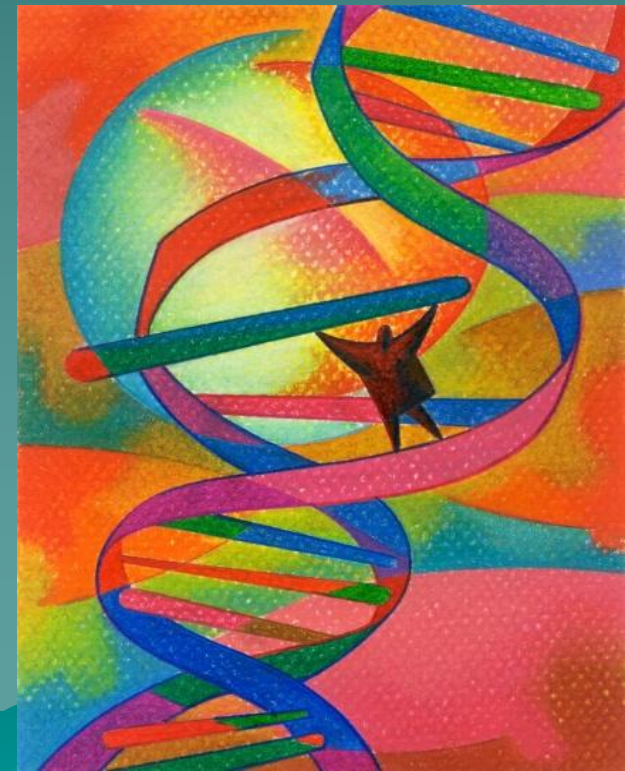




# ГЕНЕТИКА И ЗДОРОВЬЕ ЧЕЛОВЕКА

**МОУ «Воскресенская  
СОШ» имени Героя  
Советского Союза  
М. В. Угарова**



# Ответы на тесты

- ◆ 1-генетика
- ◆ 2-изменчивость
- ◆ 3-фенотип
- ◆ 4-генотип
- ◆ 5-наследственность
- ◆ 6-доминантный
- ◆ 7-рецессивный
- ◆ 8-гомозиготные
- 9-гетерозиготные
- 10-аллельные
- 11-аутосомы
- 12-гаплоидный
- 13-диплоидный
- 14-мутации
- 15-ген
- 16-кариотип

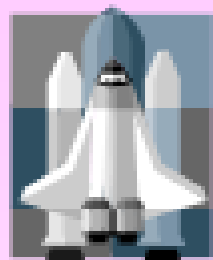
# План урока

- ◆ Факторы риска возникновения наследственных заболеваний
  - ◆ Классификация
  - ◆ Генные болезни
  - ◆ Хромосомные болезни
- ◆ Профилактика и лечение наследственных болезней

# Наследственные болезни

- ◆ **Наследственные болезни — заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями.**

# Откуда берется мутаген?

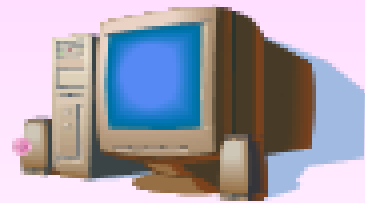
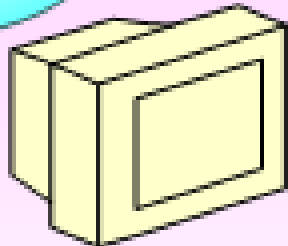


**излучение**

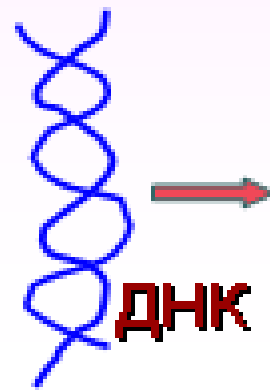
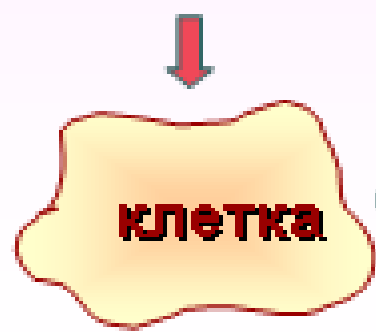
радиоактивное

рентгеновское

ультрафиолетовое



Солнце, УЗИ, флюорография, рентгенологическое обследование, компьютер, сотовый телефон, бытовая техника (СВЧ, телевизор)



**алкоголь**

**НИКОТИН**

**Наркотические  
вещества**

**Действие  
на  
гаметы**

**Замедление  
роста  
зародыша**

**Тормозят  
развитие  
нервных  
клеток**

**Функциональ  
ные  
расстройства**

**мутации**

# Химические вещества

1. Соли ртути;
2. Соли свинца;
3. Формалин;
4. хлороформ;
5. Акридиновые красители.



делеция

транслокация

мутация

вирус

ген



# Наследственные заболевания

## генные

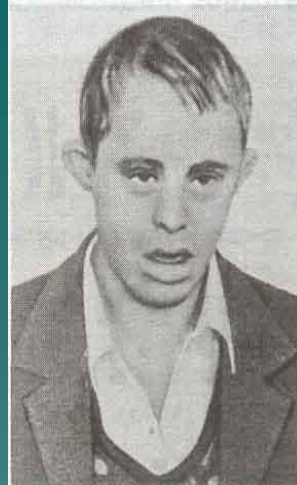
**Аутосомно-доминантное наследование:**

1. Синдром Марфана;
2. Полидактилия.

**Аутосомно-рецессивное наследование:** Альбинизм; Фенилкетонурия. Прогерия

**Наследование, сцепленное с полом:**

1. Гемофилия;
2. Дальтонизм;
3. Рахит.



Синдром Дауна



альбинос

## хромосомные

1. Синдром Дауна;
2. Синдром Шершевского-Тернера;
3. Синдром Клайнфельтера;
4. Синдром «мяукания»;
5. Белокровие.



# СИНДРОМ МАРФАНА а-д

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.



# Полидактилия

а-д



Полидактилия  
(шестипалость)  
у человека  
определяется  
доминантными  
аллелями  
аутосомных генов.

## Арахнодактилия а-д



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.

# Альбинизм

а-р



Альбинизм у человека  
(фотографии отца, матери и дочери с полным альбинизмом)  
(по Левонтин Р., 1993)

Болезнь наследуется как аутосомный рецессивный признак, характеризуется недостаточным содержанием в коже пигмента меланина.

# Прогерия

**А-р**



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

Я начал стареть, жизнь и так  
коротка.

У многих людей она, как река –  
Несется куда-то в манящую даль,  
Даруя то радость, то скорбь, то  
печаль



Моя же подобна скале с водопадом,  
Что падает с неба серебряным  
градом;  
Той капле, которой секунда дана,  
Лишь чтобы разбиться о камни у дна.  
Но зависти нет к могучей реке,  
Что ровно течет по тропе на песке.  
Удел их один, – закончив скитанья,  
Покой обрести в морях состраданья.

Пусть век мой не долог, судьбы не  
боюсь,  
ведь, в пар превратясь, вновь к небу  
вернусь.

*29 сентября 2000 года*

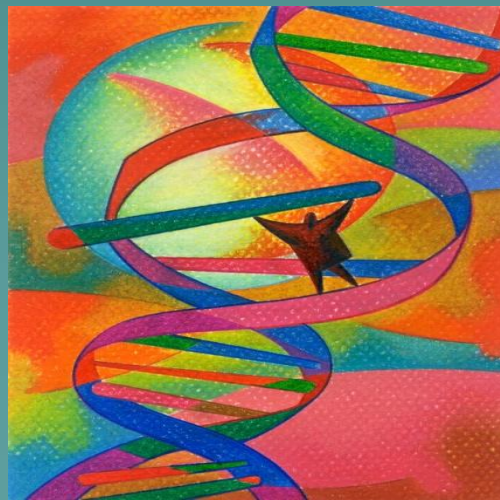
*Бычков Александр*



## Решаем задачу

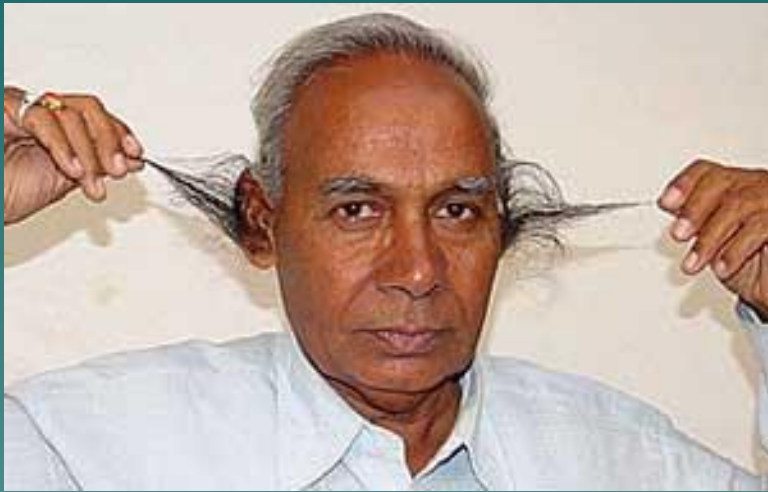
Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак.

Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этим заболеванием(решаем у доски)



Наследование сцепленное с полом

# Гипертрихоз



Гипертрихоз (волосатые уши) наследуется как признак, сцепленный с Y хромосомой.



# ГИПЕРТРИХОЗ («ЛЮДИ – ВОЛКИ»)

- ◆ **Клинические признаки:** чрезмерный рост волос на всех частях тела, кроме ладоней и подошв. Со средних веков зарегистрировано только 50 случаев конгенитального гипертрихоза. Других отклонений в развитии нет. Локальный гипертрихоз может отмечаться при нарушении обмена веществ.



# Проклятье царской семьи

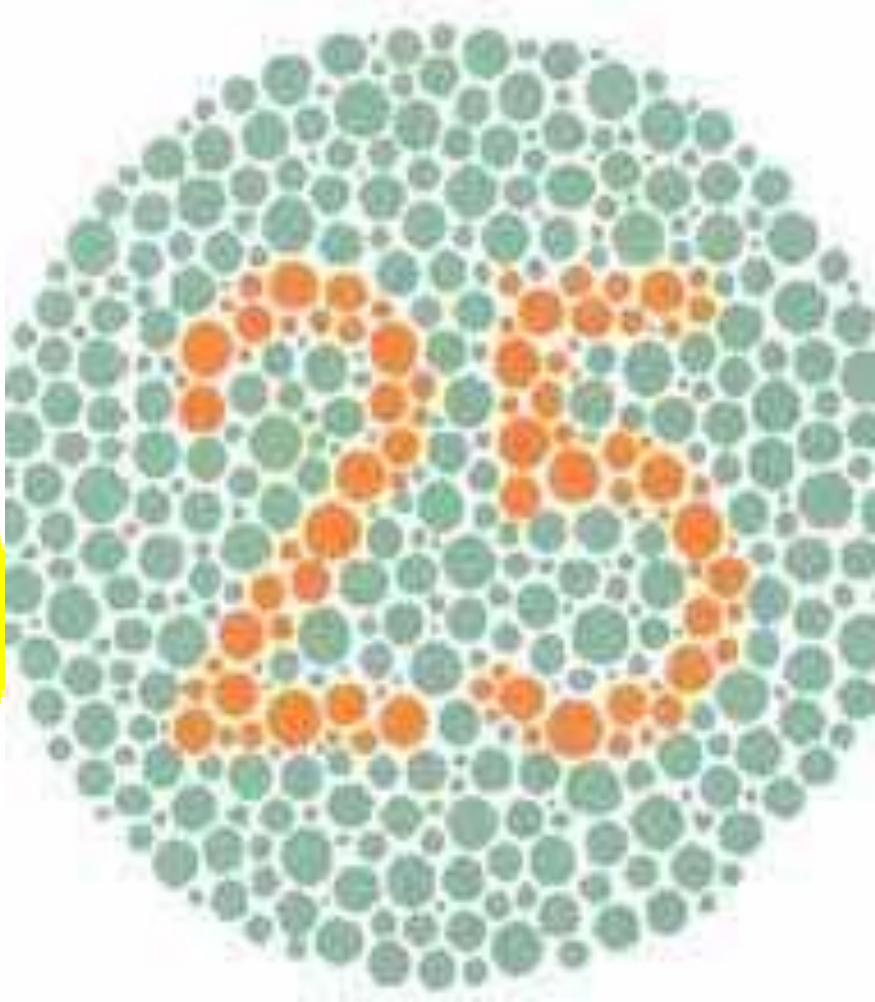
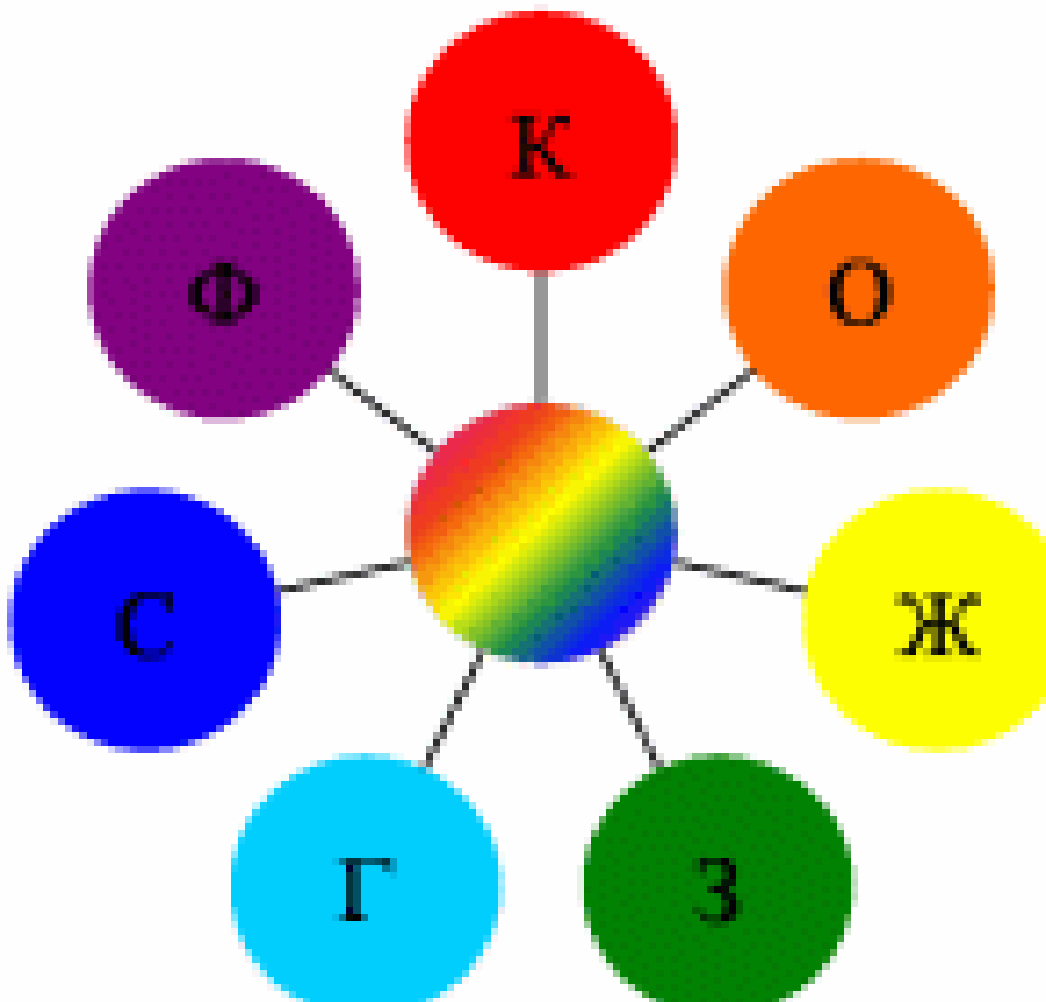




## Решаем задачу

Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине(все ее предки были здоровы).  
У них родилась дочь. Определите вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.

# ДАЛЬТОНИЗМ



Хромосомные болезни

# СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА (ХО – СИНДРОМ)



- ◆ **Клинические признаки:** низкий рост, , 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.
- ◆ **Популяционная частота –** 2 : 10000

# Синдром Дауна 47,XX,21+;47,XY,21+

На ладони часто  
обнаруживают  
поперечную складку





**Рис. 12.7**  
Внешний вид больного с синдромом Дауна

# Хромосомные болезни

Расщелины губы и неба (заячья губа, волчья пасть), фенилкетонурия.



[www.voljograd.ru](http://www.voljograd.ru)

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



**Рис. 12.8**

Больной с фенилкетонурией. Слабая пигментация кожи, волос, радужной оболочки глаз, умеренная степень олигофрении





КАЛУЖСКАЯ ОБЛАСТЬ  
МУНИЦИПАЛЬНЫЙ РАЙОН  
«Город Киров и Кировский район»



В Калужской области,  
Кировском районе  
встречаются дети с  
синдромом Дауна,  
гипотиреозом,  
фенилкетонурией и  
множественными  
пороками развития.

## Тесты новорожденным

- ◆ На фенилкетонурию
- ◆ На тугоухость
- ◆ На гипотиреоз.



# Профилактика

- ◆ Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной
- ◆ Исключение родственных браков
- ◆ Исключение мутагенов
- ◆ Добровольная диагностика
- ◆ Планирование семьи



# Решить задачу



■ Дочь дальтоника выходит замуж за сына другого дальтоника, причем жених и невеста различают цвета нормально. Каким будет зрение у детей? Известно, что ген дальтонизма передается как рецессивный, сцепленный с X хромосомой признак.