

*Работа учителя
биологии МОУ
СОШ № 129
г.Волгоград
Базовой Т.Б.*

*Презентация к обучающей
ролевой игре (9-10 классы)
**Наследственные
болезни человека***

*Наследственные
болезни - заболевания
человека,
обусловленные
хромосомными и
генными мутациями.
Их более 6000*



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

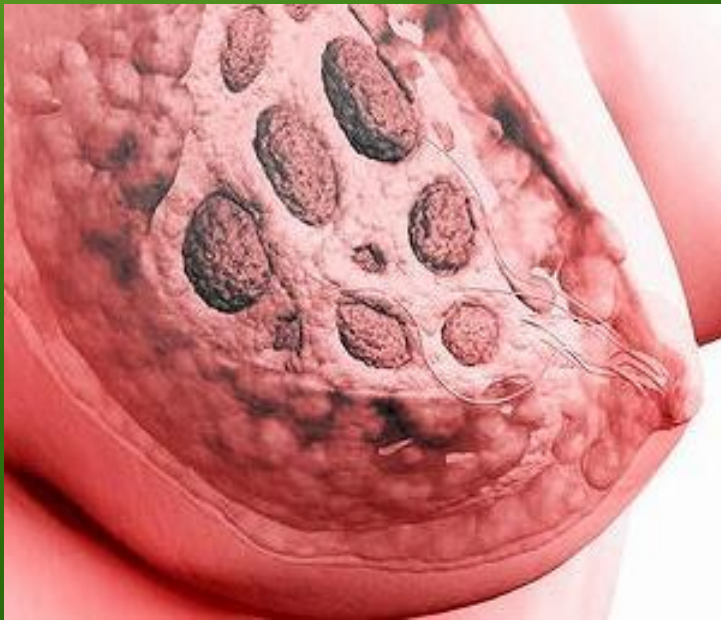
Хромосомные

Полигенные

Митохондриальные

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

Генеративные мутации

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.



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*
- *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), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки (ямка или киль), аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечнососудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена до 35 лет



*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*

Синдром клешни

www.anomalno.ru/anomalnye-javlenija/ljudi-strausy/

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 (как будто бы их и вовсе не должно было быть!). Эта особенность закрепилась в генах племени и передается по наследству. Сапади - великоленные бегуны, они лазают по деревьям как обезьяны, перепрыгивая с одного дерева на другое.



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

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

Примеры болезней

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

Фенилкетонурия

Повреждение гена в 12 хромосоме. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, 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.



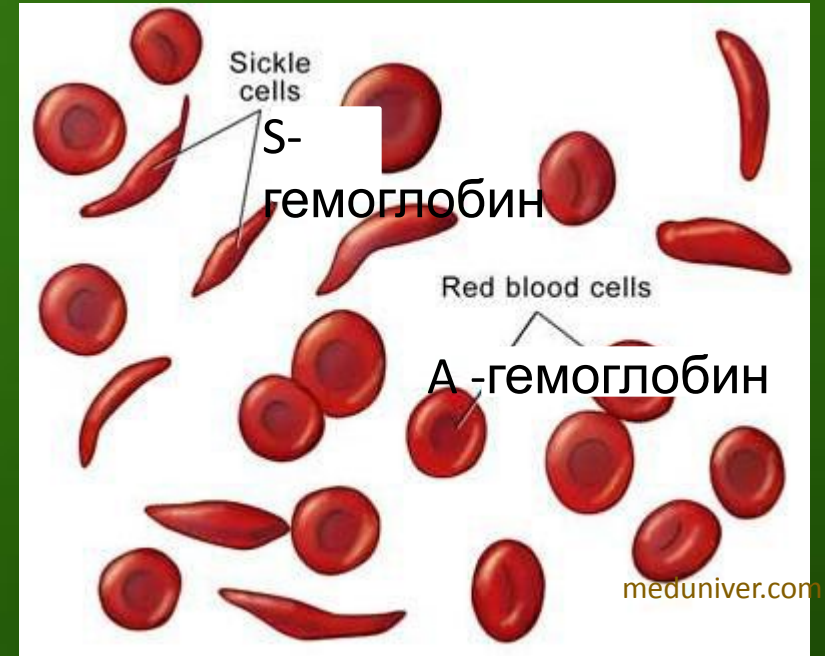
generation.uz

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

Серповидно-клеточная анемия

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 кислородтранспортующей способностью

ихтиоз

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



Прогерия

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



Ашанти 7 лет с мамой

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

