

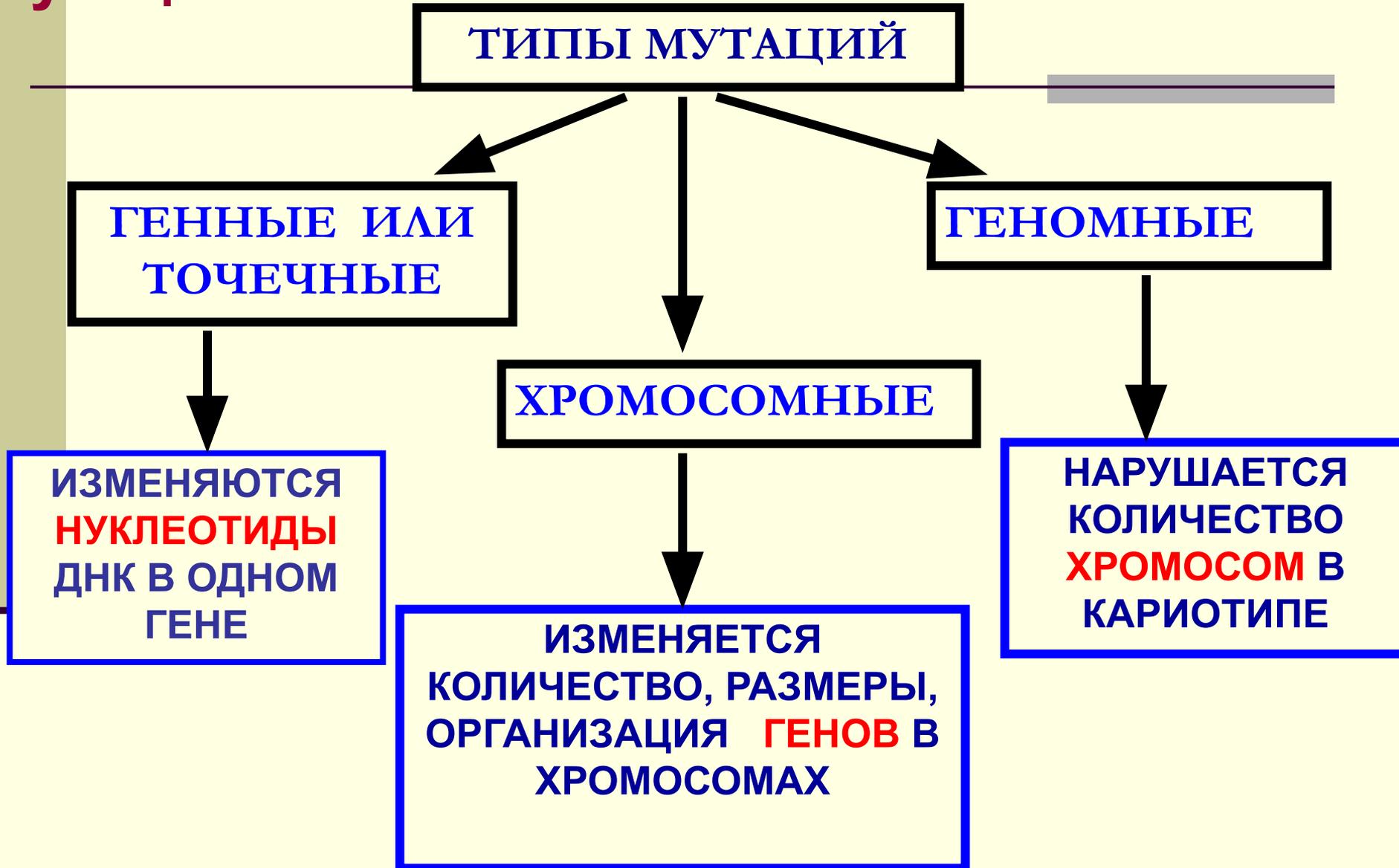
Ответьте на вопросы

1. Что такое наследственность, изменчивость. В чём значение для организмов этих свойств живого?
2. Охарактеризуйте типы изменчивости, приведите примеры, В чём значение каждого типа.
3. В чём суть закона гомологических рядов? В чём его практическое значение?

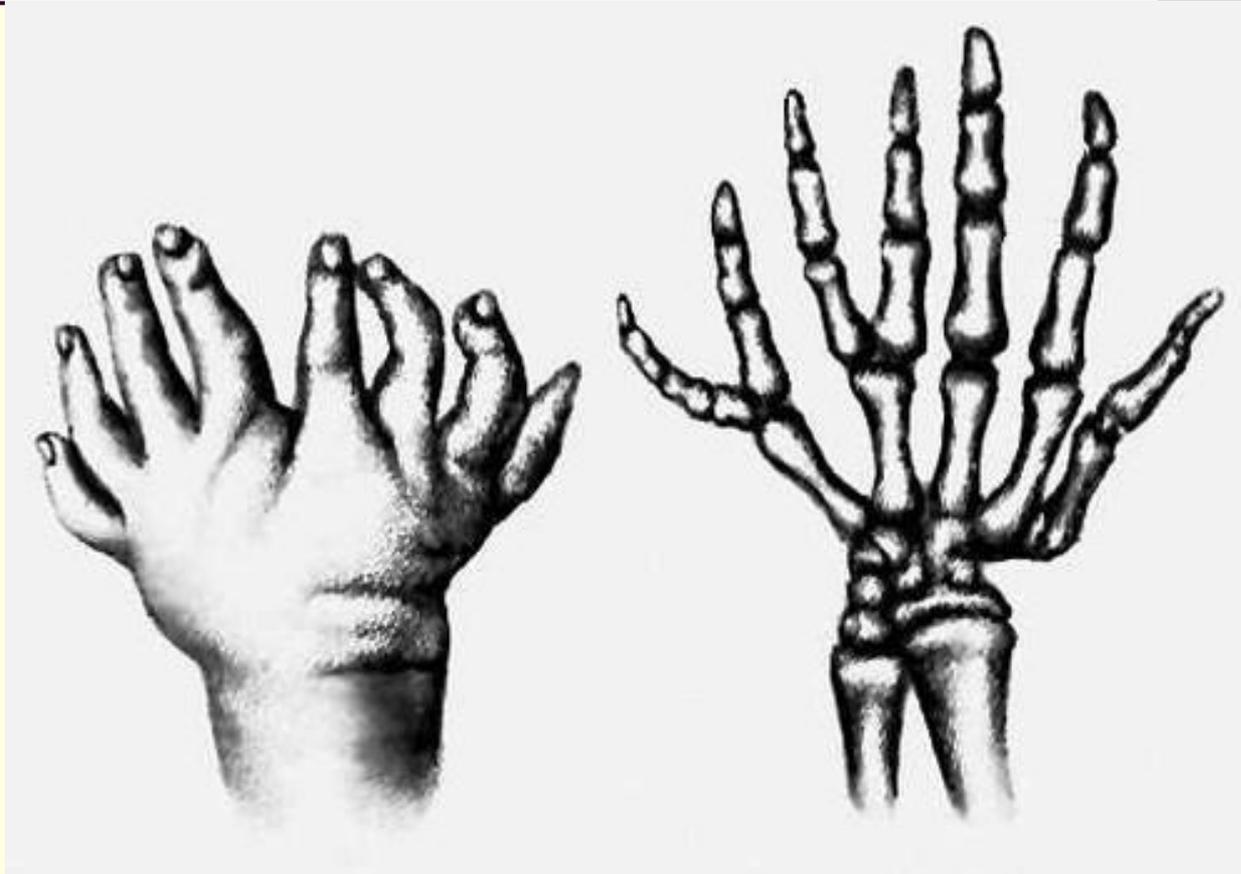
Наследственные заболевания

**Заболевания, вызванные
изменениями генотипа
называются наследственными**

Наследственные заболевания вызываются мутациями

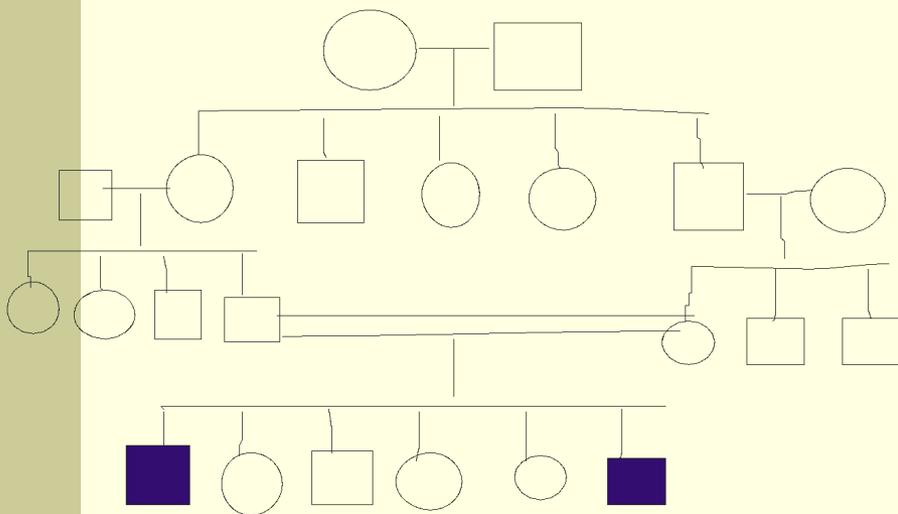


Генные мутации



Полидактилия — аутосомно-доминантный тип наследования

РОДОСЛОВНАЯ СЕМЬИ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНО НАСЛЕДСТВЕННЫМ ПРИЗНАКОМ ЗАБОЛЕВАНИЯ - ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ



Фенилкетонурия –
заболевание при котором в
клетке отсутствует
фермент, расщепляющий
аминокислоту
фенилаланин
ПРИЗНАКИ: поражение
ЦНС, развивается

При **близкородственных браках** вероятность рождения ребенка, страдающего фенилкетонурией или другой рецессивно наследственной болезнью, сильно увеличивается вследствие **возрастания вероятности встречи гамет, несущих мутантные гены.**

Мутации животных и человека

(По материалам пермских газет)



Котёнок - циклоп



Сиамские близнецы

- Люди, которые живут возле места ядерного бедствия 1986 года на Украине, имеют необычайно высокие уровни физических отклонений и врожденных дефектов.



- Прием ингибиторов в первом триместре беременности увеличивал риск рождения ребенка с врожденными дефектами почти в 3 раза. Эти лекарства вызывали порок сердца (1/3 детей), затем следовали пороки развития конечностей и лица (1/4 случаев).



- Курение во время беременности резко повышает вероятность врожденных дефектов пальцев конечностей у новорожденных.



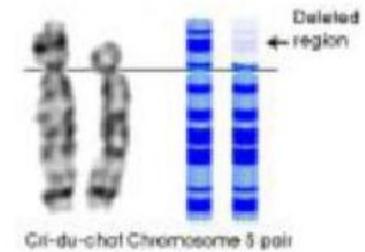
- Рентгеновские лучи могут оказывать прямое действие на генетический аппарат. Кроме прямого действия, излучение обладает также токсическим эффектом и является причиной многих врожденных аномалий скелета и обмена веществ.



Хромосомные мутации



Делеция
короткого
плеча
хромосомы 5
– синдром
кошачьего
крика, cri du
chat



Хромосомные мутации

Синдром Ангельмана

Характерные внешние признаки:

1. косоглазие; гипопигментация кожи и глаз;
2. нарушение контроля над движениями языка, трудности при сосании и глотании;
3. подняты, согнуты во время шествия руки;
4. выдвинута нижняя челюсть;
5. широкий рот, широкий интервал между зубами;
6. частые слюнотечения, высунутый язык;
7. плоская затылок;
8. гладкие ладони.



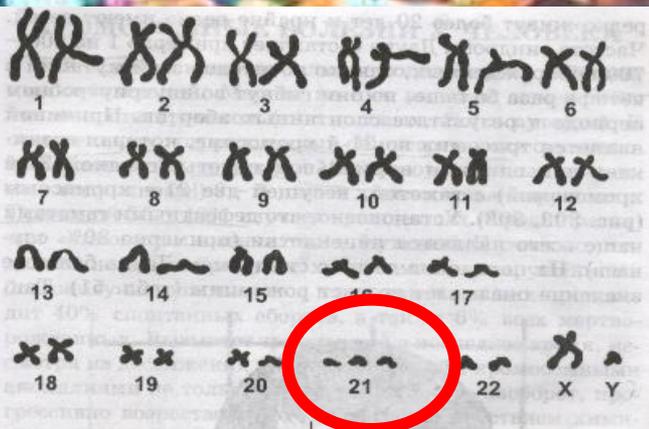
Геномные заболевания

Синдром ДАУНА

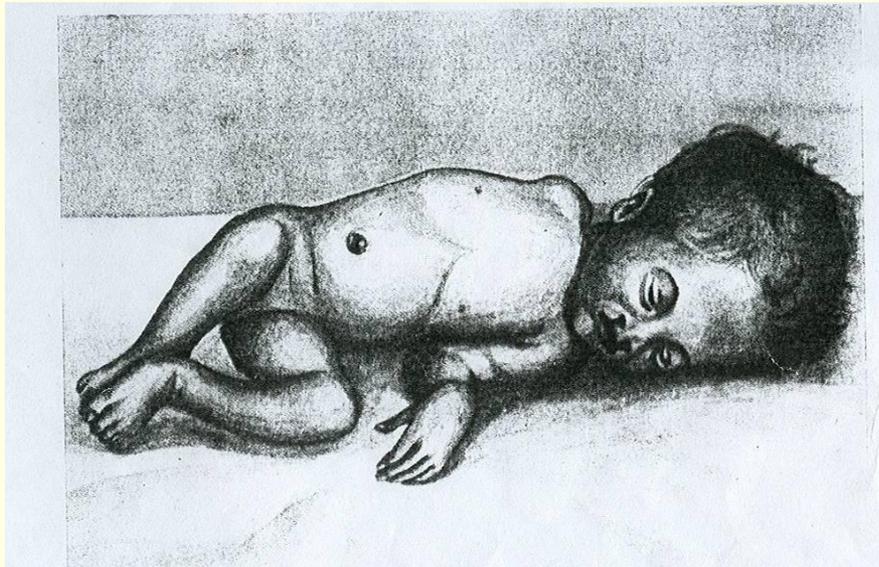


Синдром Дауна :
синдром трисомии 21 -
самая частая форма
хромосомной
патологии у человека
Сопровождается :
умственной
отсталостью,
изменением строения
лица, 40% имеют пороки
сердца.

Частота возникновения : 1:800



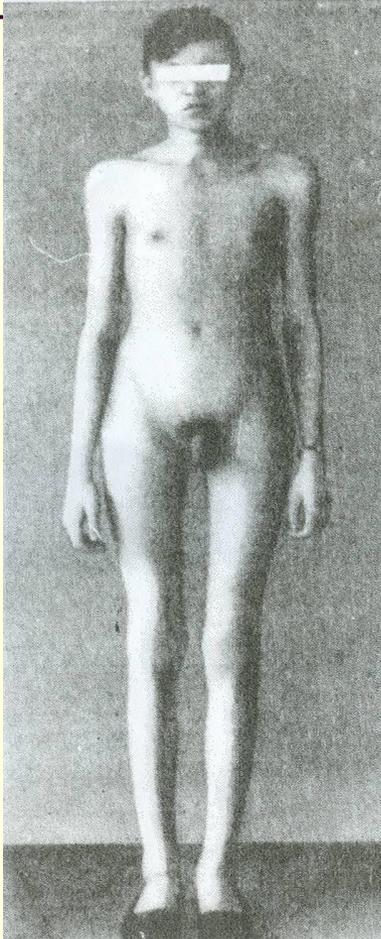
Синдром Патау (СП)



Трисомия по 13 паре хромосом.
Признаки: пороки развития черепа, мозга, конечностей, внутренних органов

Встречается с частотой 1:600.

Синдром Клайнфельтера



- ПРИЧИНА: в генотипе: **XXY**
- ПРИЗНАКИ: нарушение проявления первичных половых признаков (недоразвитые уменьшенные яички), иногда встречается умственная отсталость.

• Частота: 1:600

Диагностика наследственных заболеваний



Отбор
амниотической
жидкости

Отделение клеток

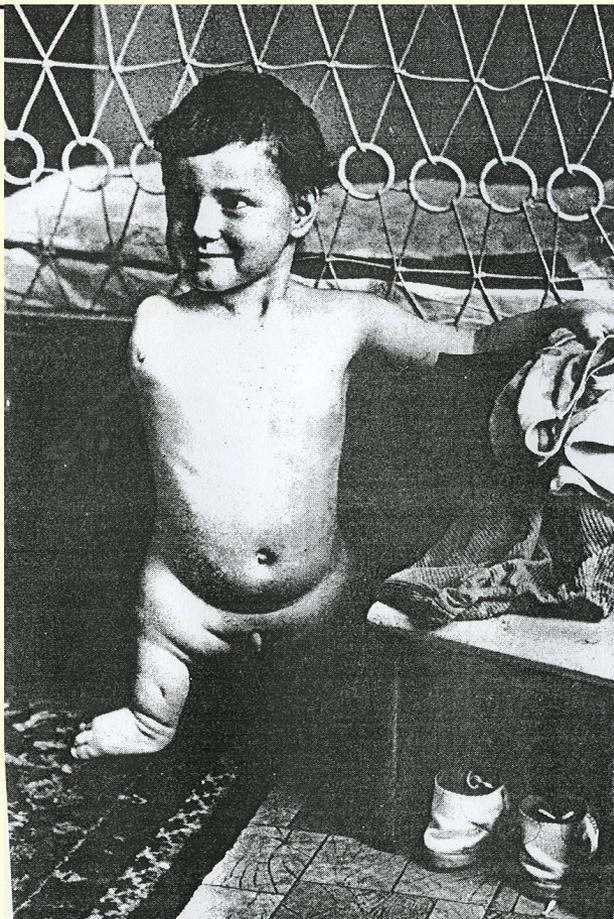
Анализ
хромосом



Отделение
жидкой
массы

Химический анализ
продуктов обмена
веществ

Алкоголь – как мутаген



Чаще всего алкоголизм родителей приводит к патологиям в развитии опорно-двигательной и нервной систем ребёнка

Курение и беременность

- Рождается слабый ребенок с низким весом (высокая доля смертей в первые годы жизни).
- Спазм кровеносных сосудов, после выкуренной сигареты, приводит к кислородному голоданию плода.
- Задержка внутриутробного развития плода.
- Риск выкидыша или рождения мертвого ребенка.



Состав сигарет



- **Антрацен** – при вдыхании пыли или паров происходит отек век, раздражение слизистых оболочек горла, носа, снижается масса тела, фибромные заболевания
- **Пирен** – хорошо растворим в крови человека, вызывает судороги, спазмы дыхательных путей, снижается гемоглобин, нарушение функций печени.
- **2, 4-диметилфенол** – угнетает высшие, нервные центры, действует наркотически.
- **Этилфенол** – снижает давление, острое угнетение, снижает двигательную активность.
- **Нитробензол** – при вдыхании в больших концентрациях почти мгновенная потеря сознания и смерть. При малых концентрациях – сонливость, мышечные подергивания, тошнота, необратимые изменения стенок кровеносных сосудов.

Домашнее задание

1. По §26 подготовьте ответы:
 - Типы наследственных заболеваний: причина, примеры.
 - Предупреждение проявлений наследственных заболеваний.

Причины изменений в наследственном аппарате человека

спонтанные ошибки
при мейозе и
репликации ДНК

близкородственные

браки

образ жизни

мутагенные факторы
окружающей среды

будущих родителей

МУТАЦИИ



БОЛЕЗНИ



Факторы риска наследственного заболевания

- Родственные браки;
- Пожилые родители;
- Действие тяжёлыми металлами, высокотоксичных веществ (диоксины, бензопирен);
- Некоторые лекарства;
- Наркотики, алкоголизм;
- Вирусные заболевания во время беременности.





Профилактика

- **Медико-генетическое консультирование** при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной. Современные возможности медико-генетического консультирования позволяют определить во время планирования беременности риск наследственных заболеваний
- **Исключение родственных браков**

Рекомендации учащимся

- **Содействовать сохранению нормальной экологической обстановки ;**
- **Не ухудшать не сейчас ни в будущем экологию родного края;**
- **Не употреблять алкогольные напитки;**
- **Не курить;**
- **Не принимать наркотические средства;**
- **Полноценно питаться;**
- **Заниматься спортом.**

Из кунсткамеры С.Петербурга

