





Генетика и здоровье человека

Стр. 170-171.

Причиной изменений в наследственном материале являются

Мутации



возникают во всех клетках
организма, кроме половых,
влияют на определенные
функции организма,
сокращают
продолжительность жизни

возникают в половых клетках,
нарушают структуру ДНК,
передаются из поколения
в поколение

ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

Мутации происходят в одном гене, что приводит к изменению структуры или количества белка.

В зависимости от расположенного мутантного гена выделяют болезни аутосомного и сцепленного с полом наследования.



Фенилкетонурия

Рецессивное заболевание, расположенное в 12 хромосоме. В организме человека накапливается избыточное количество аминокислоты - фенилаланина

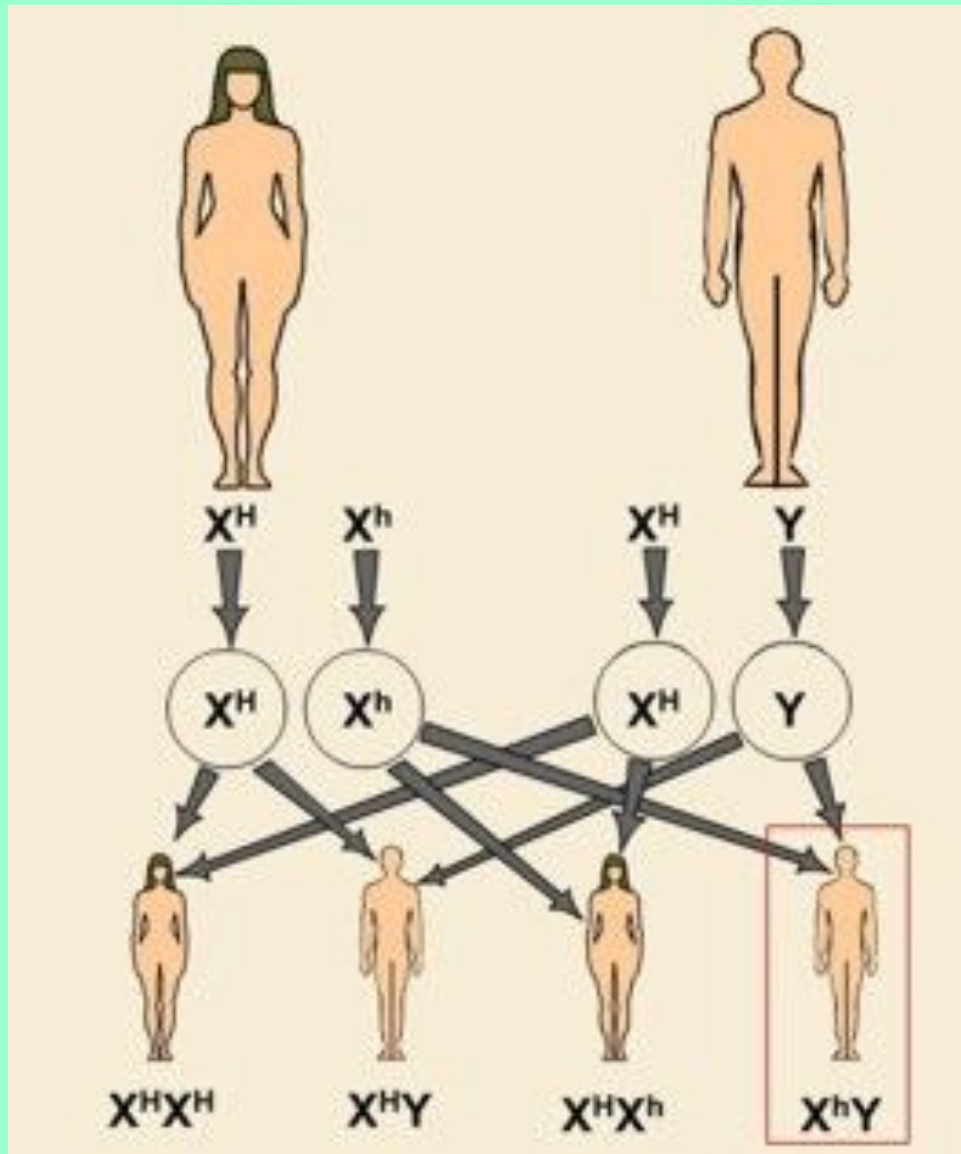


Альбинизм
Серповидноклеточная

анемия



Гемофилия



ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ

К хромосомным относят болезни, обусловленные геномными мутациями или структурными изменениями отдельных хромосом.

СИНДРОМ ДАУНА



Лишняя 21 хромосома.
Общее количество хромосом
у таких людей равно 47.

Наблюдается:
умственная отсталость,
маленький рост,
понижение устойчивости
к инфекционным
заболеваниям,
характерная внешность.

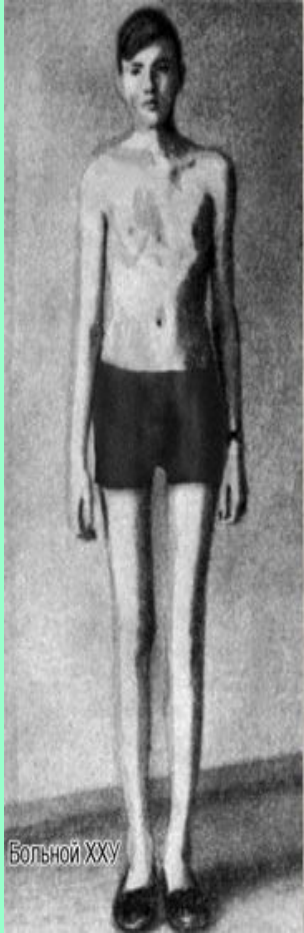
СИНДРОМ ПАТАУ



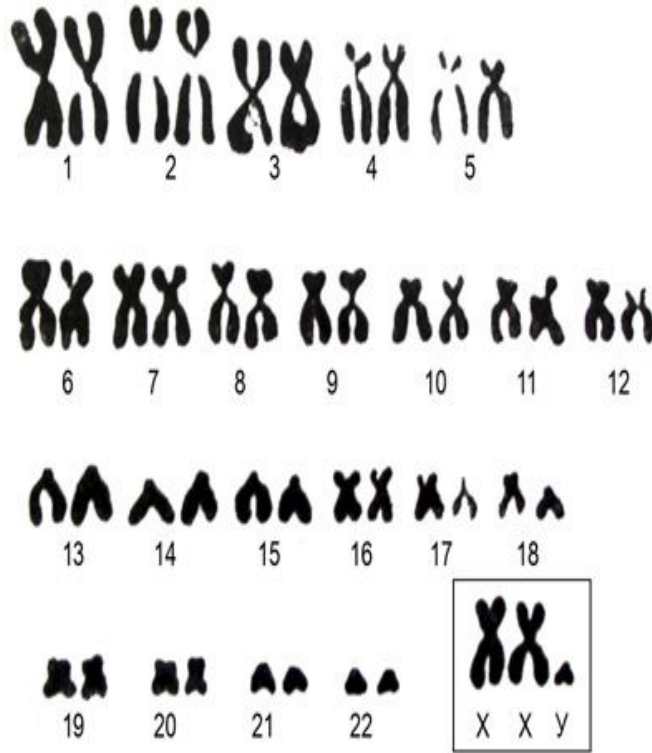
Всего хромосом 47. Лишняя
13-ая хромосома.

Тяжелые отклонения
в развитии.

95% детей умирает в первый
год жизни.



Синдром Клайнфельтера, 47 / ХХУ



Количество

хромосом:

$$44 + ХХУ = 47$$

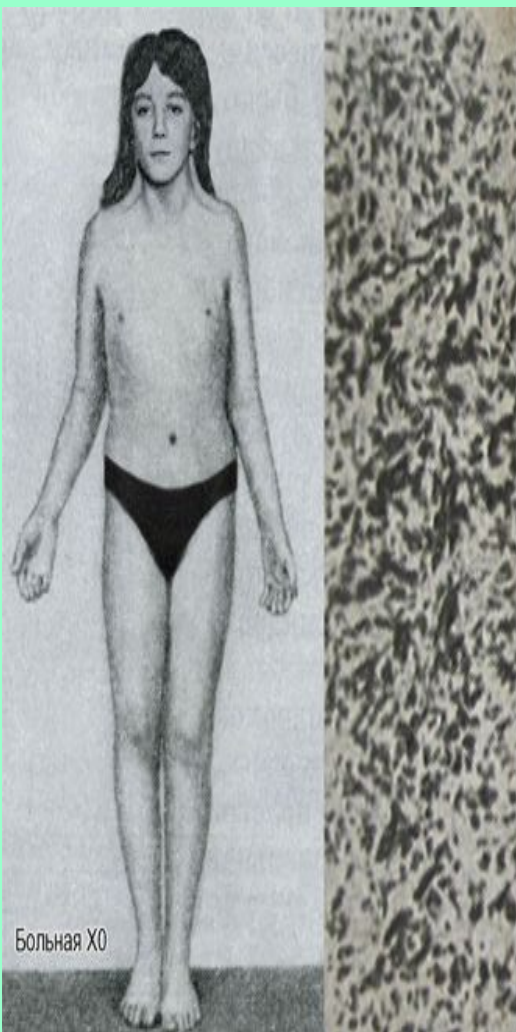
Мужчина

женоподобный

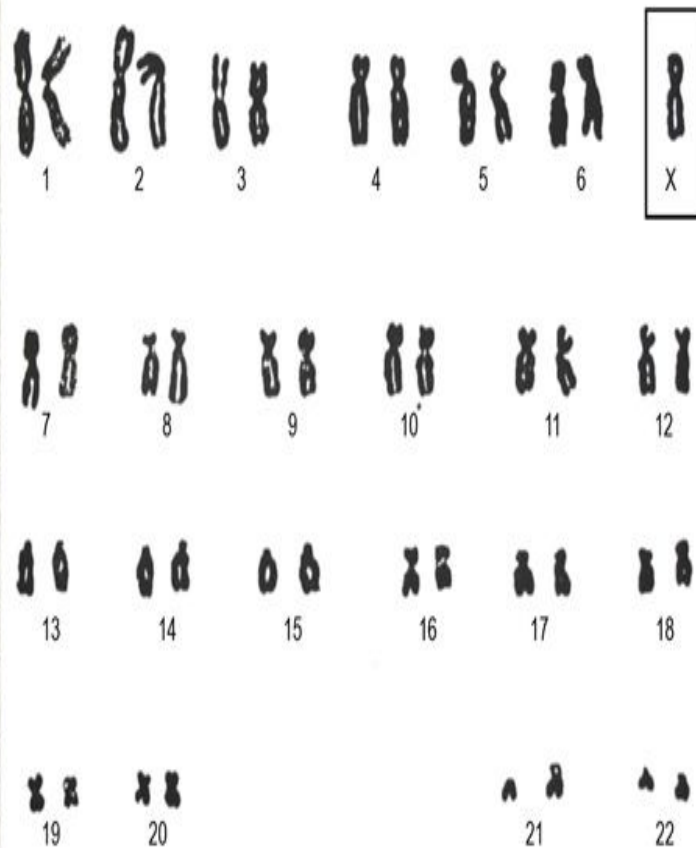
(широкие бедра,
большая грудь),

умственная

отсталость



Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / XO



Число хромосом:
 $44 + XO = 45$

Женщина, низкий
рост, короткая шея,
незначительная
умственная
отсталость,
вторичные половые
признаки выражены
слабо, бесплодна.

СИНДРОМ «КОШАЧЬЕГО КРИКА»



Утрата фрагмента
5-ой хромосомы.
Плачь напоминающий
мяуканье кошки,
наблюдается нарушение
в строении гортани
и голосовых связок,
умственная отсталость
и физическое недоразвитие.

Выводы:

- 1. Существуют генные и хромосомные болезни.

Причина наследственных заболеваний человека – различные мутации.

- 2. Сейчас 12–15% генных болезней полностью излечиваются диетами и лекарствами.

Примерно в 50% лечение продлевает больным жизнь, улучшает ее качество.

Но остальные 35–40% болезней пока не поддаются лечению.

- Домашнее задание: § 3.17.