

§12. НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА



ЦЕЛЬ УРОКА

01

ПОЗНАКОМИТЬСЯ С
НАСЛЕДСТВЕННЫМИ
ЗАБОЛЕВАНИЯМИ
ЧЕЛОВЕКА

02

ПОКАЗАТЬ МЕХАНИЗМ
ИХ ПЕРЕДАЧИ И
ПРИМЕРЫ

03

НАЛАДИТЬ КОНТАКТ
С АУДИТОРИЕЙ

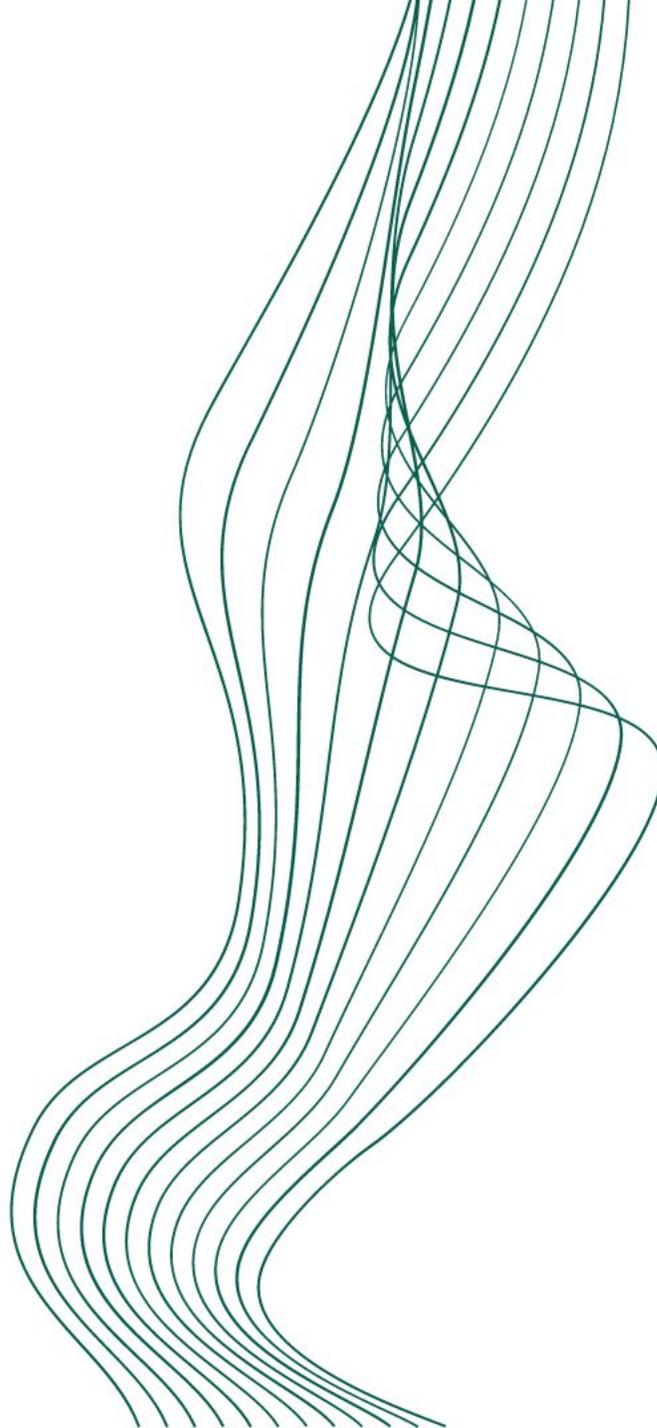
ПЛАН

01 ОСОБЕННОСТИ ГЕНЕТИКИ
ЧЕЛОВЕКА

02 ВИДЫ НАСЛЕДСТВЕННЫХ
БОЛЕЗНЕЙ

03 МУТАЦИИ И МУТАГЕНЫ

04 ВЫВОД



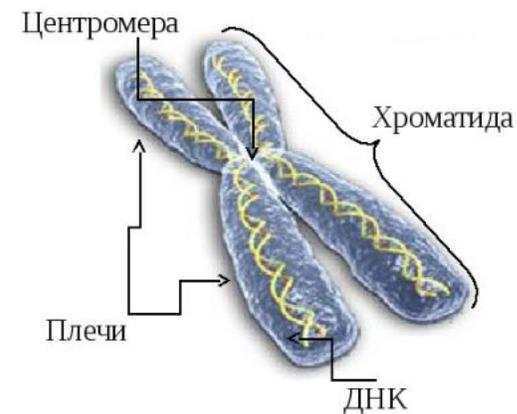
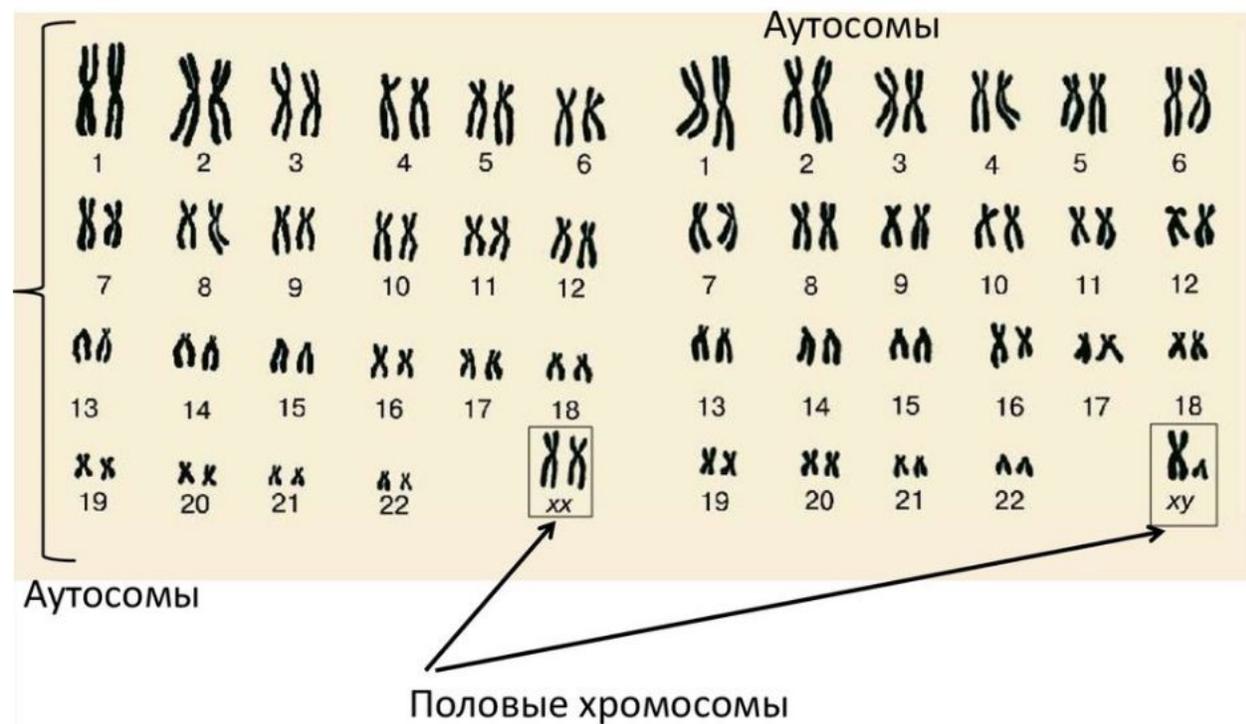
Хромосомы -

НОСИТЕЛИ ИНФОРМАЦИИ В ЯДРЕ КЛЕТКИ, СОСТОЯЩИЕ ИЗ МОЛЕКУЛ ДНК И БЕЛКА

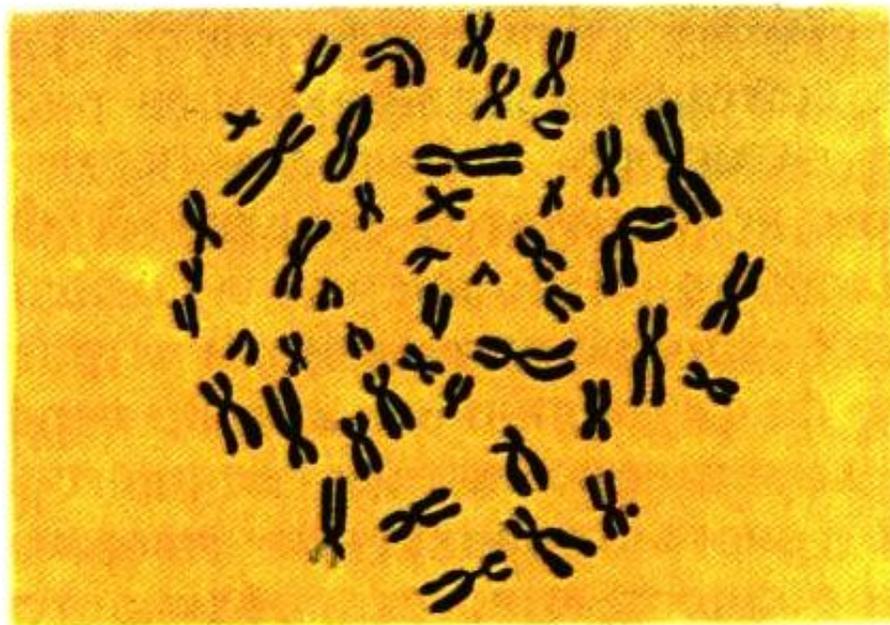
Кариотип -

НАБОР ХРОМОСОМ КЛЕТОК ТОГО ИЛИ ИНОГО ВИДА ОРГАНИЗМОВ

КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ПРЕДСТАВЛЕН **23** ПАРАМИ ХРОМОСОМ (ВСЕГО - **46 ХРОМОСОМ**: ИЗ НИХ **44 - АУТОСОМЫ, 2 - ГЕТЕРОХРОМОСОМЫ**)



Вид	Диплоидное число хромосом	Вид	Диплоидное число хромосом
Ячмень	14	Курица	78
Овес	42	Кролик	44
Томат	24	Коза	60
Скерда	6	Овца	54
Плодовая мушка дрозофила	8	Шимпанзе	48
Домашняя муха	12	Человек	46



Наследственные болезни

Хромосомные

(Изменение строения и числа хромосом)

моносомия ($2n-1$)

трисомия ($2n+1$)

Хромосомные
перестройки

Болезни:

- ✓ Синдром Дауна
- ✓ Синдром Клайнфельтера
- ✓ Синдром Шершевского-Тернера

Генные

(Изменение структуры генов,
нарушение последовательности
нуклеотидов)

Моногенные (болезни
обмена веществ)

Болезни:

- ✓ Альбинизм
- ✓ Фенилкетанурия
- ✓ Галактоземия

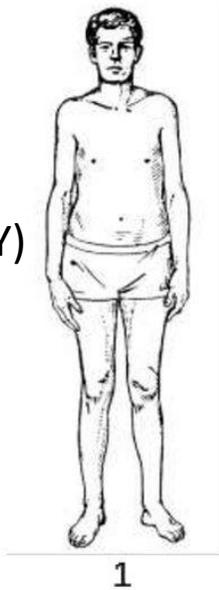
Полигенные

Болезни:

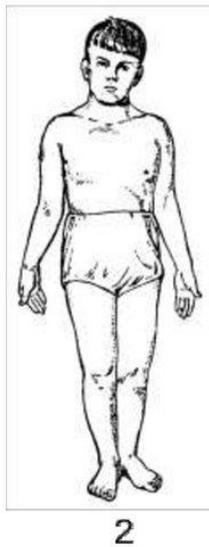
- ✓ Сахарный диабет
- ✓ Шизофрения
- ✓ Гипертония

Синдром Клайнфельтера (1) и синдром Тернера-Шерешевского (2)

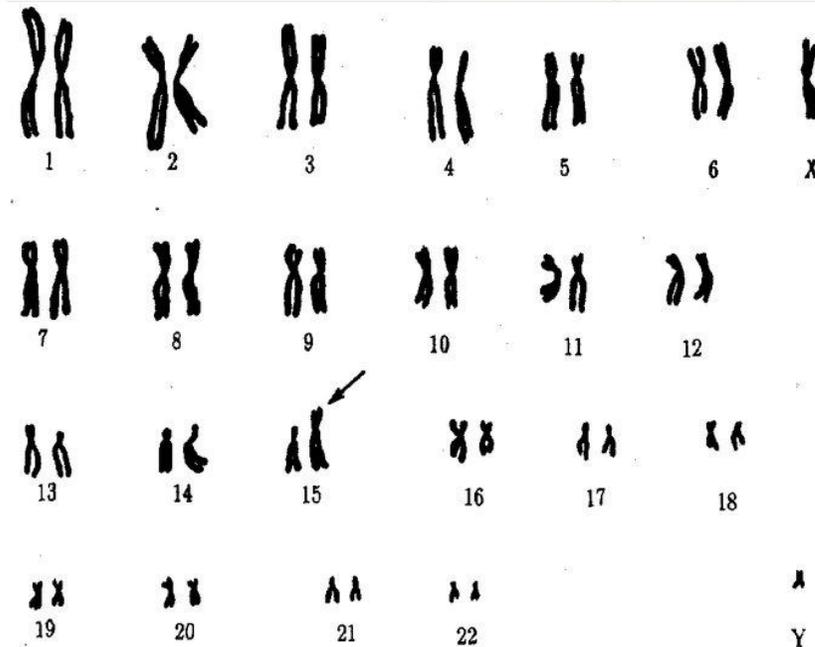
Кариотип 47
(лишняя X
хромосома – XXY)



Кариотип 45
(отсутствует
одна X
хромосома – XO)

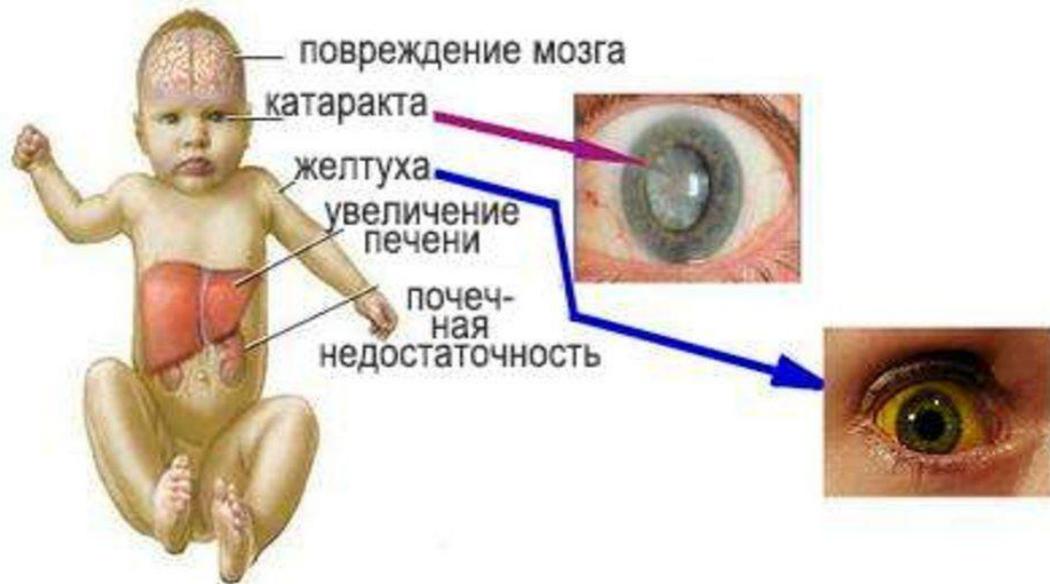


Кариотип при транслокационном синдроме Дауна
(одна 21-я хромосома присоединена к 15-й хромосоме —
указано стрелкой)





Галактоземия



Фенилкетонурия

- Накопление Фенилаланина и его токсическое воздействие
- Мышиный запах мочи
- Дети светловолосые, голубоглазые
- Светочувствительность (дерматозы)



МУТАГЕНЫ -

ФАКТОРЫ, ВЫЗЫВАЮЩИЕ МУТАЦИИ

ИОНИЗИРУЮЩИЕ

- УФ лучи
- Ионизирующее излучение (α, δ, γ)
- Высокая температура



Генные, хромосомные мутации

ХИМИЧЕСКИЕ

- HNO_3
- Пестициды
- Нефтепродукты
- Пищевые добавки (цикламаты)

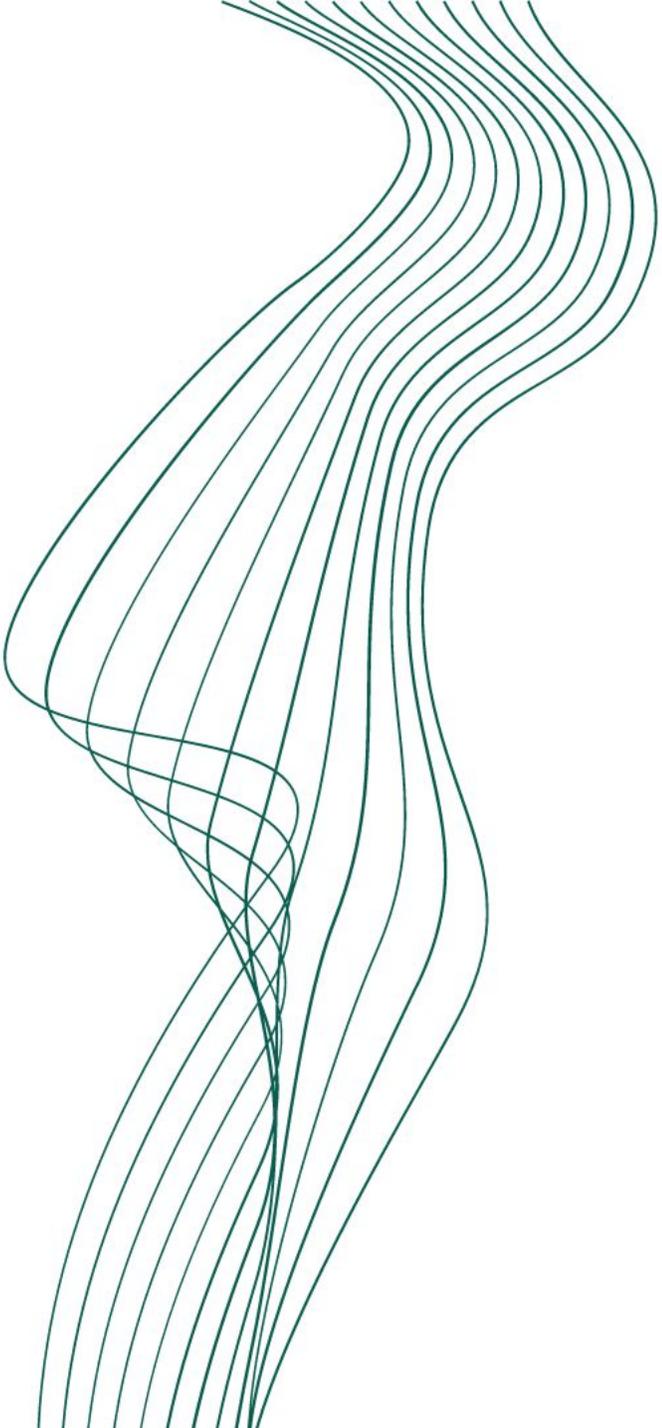


Генные, геномные мутации

СПОНТАННЫЕ

возникают в обычных условиях, в процессе жизни человека;

- **экзогенные причины** : естественный уровень радиации, космические излучения
- **эндогенные причины**: ошибки репликации и репарации в результате сбоя ферментов



Вывод

ПОЗНАКОМИЛИСЬ С МЕХАНИЗМОМ
ПЕРЕДАЧИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ
ЧЕЛОВЕКА, ВЫЯВИЛИ ИХ РАЗНОВИДНОСТИ,
РАССМОТРЕЛИ ПРИМЕРЫ

НАЛАДИЛИ КОНТАКТ С АУДИТОРИЕЙ