


# ТЕМА:

Спадкові хвороби і вади людини. Причини і наслідки

# МЕТА:

Розвивати вміння застосувати різні джерела та засоби для отримання інформації з критичним оцінюванням якості та достовірності; на прикладі генетичних порушень і пов'язаних з ним вад людини виховувати розуміння важливості здорового способу життя

# Завдання:



Встановити термін виконання роботи до

1.04.2019р.

Опрацювати інформаційні джерела та ознайомитися з :

- класифікацією генетичних хвороб
- причинами, що викликають генетичні генетичні хвороби і вади розвитку
- методами профілактики генетичних хвороб
- ситуацією із захворюваністю генетичних хворобами в Україні

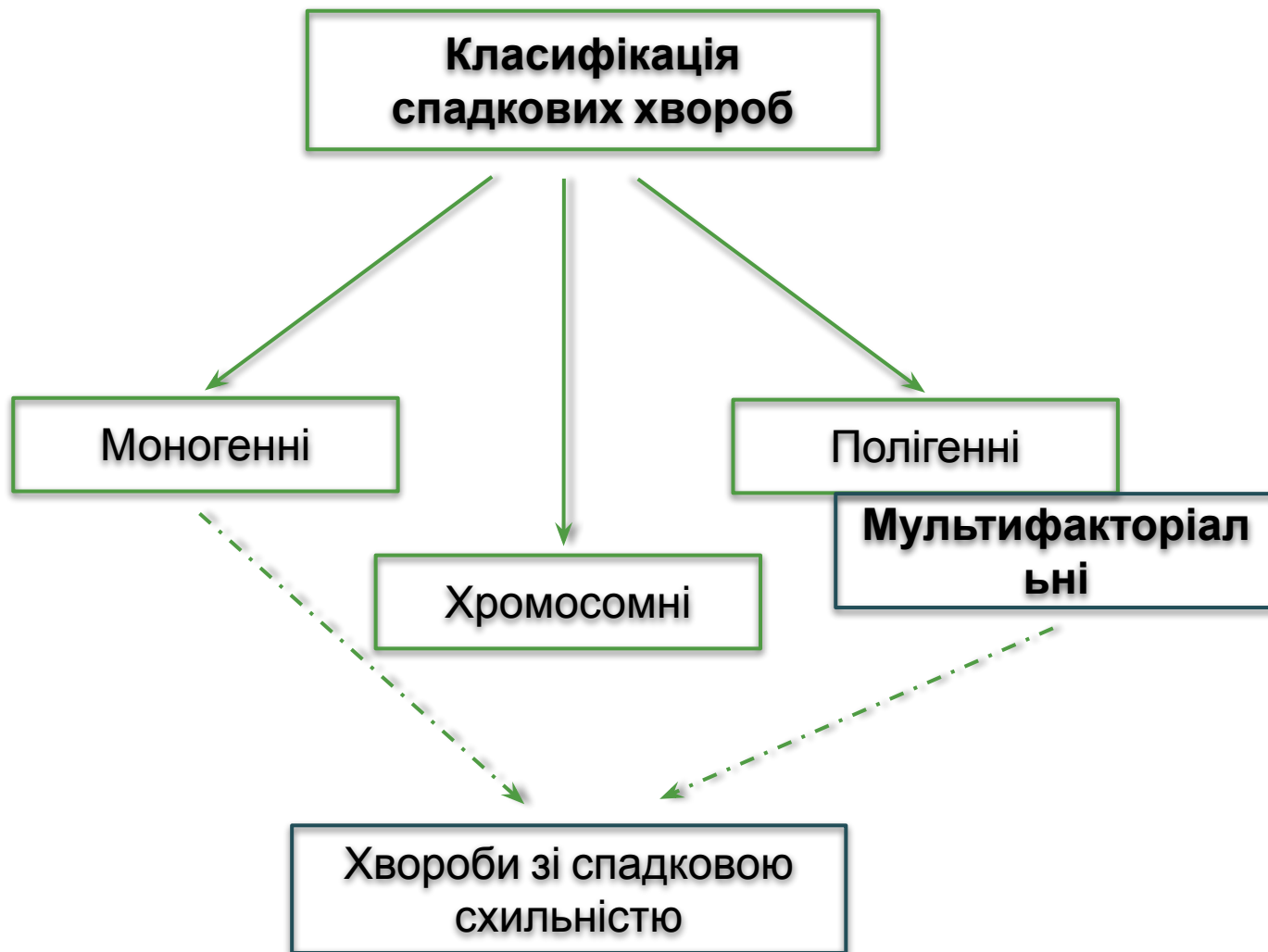
# Очікувані результати

- поглиблення знань учнів із даної теми
- пропаганда здорового способу життя
- зміня працювати в групах, врахувати думку кожного учня для досягнення спільної теми

# Спадкові захворюван ня

Спадкові захворювання і вади, а також генетична схильність до різних захворювань актуальні медико-біологічні проблеми.

Спадкові хвороби – захворювання, обумовлені порушеннями в процесах збереження, передачі та реалізації генетичної інформації. З розвитком генетики людини, у тому числі й генетики медичної, встановлена спадкова природа багатьох захворювань і синдромів.



# Класифікація спадкових хвороб



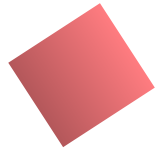
Генні хвороби – зумовлені генними мутаціями



Хромосомні хвороби – зумовлені хромосомними



і генними мутаціями;  
Мультифакторальні хвороби (із спадковою схильністю) зумовлені комбінацією генетичних і негенетичних



факторів  
хвороби генетичної несумісності матері і плода



(імунологічні реакції матері на антиген плода)  
Розрізняють: моногенні – обумовлені дією одного гена;

та полігенні хвороби – дією кількох генів

# Класифікація вад розвитку

За локалізацією в організмі вади можуть бути поділені на такі вади



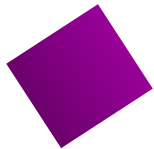
Зовнішні

;



Внутрішні

і;



комбіновані  
(змішані);



# Трисомія по 13 хромосомі Синдром Патау 47,XX,13+;XY,13+

микроцефалия



отсутствие бровей

расщепление губы  
и (или) нёба



деформированные  
ушные раковины



полидактилия  
(лишние пальцы)

аномальные  
гениталии



а



б

Copyright the Lucina Foundation, all rights reserved.

# Синдром Дауна



- Частота 1/700 новонароджених;
- Малий череп, коротка шия, широке кругле обличчя, приплюснуте перенісся, складка верхньої повіки біля внутрішнього кута ока;
- Короткі фаланга пальців;
- Вади серця;
- Життєздатність в середньому 15 років, рідко здатні мати нащадків

# Синдром Едвардса



- вади серця, аномалії внутрішніх органів, статевої системи;
- незначна тривалість життя (10% хворих доживає до 12 років);
- довгий вузький череп, мале підборіддя, короткі пальці, деформовані вуха тощо.

# Синдром КОТЯЧОГО крику



- плач, що нагадує крик кішки;
- низько розташовані, деформовані вуха;
- місяцеподібне обличчя;
- розумова відсталість;
- життєздатність:  
< 10 років
- Частота 1:45000