

Генетика и здоровье человека



Цель урока:

**познакомиться с
наследственными заболеваниями;
их причинами возникновения и
способами лечения или
недопущения таких заболеваний.**

Виды наследственных заболеваний

```
graph TD; A[Виды наследственных заболеваний] --> B[Генные]; A --> C[Хромосомные]; B --> D[аутосомно-доминантные]; B --> E[аутосомно-рецессивные]; B --> F[сцепленные с полом]; C --> G[Вызывается изменениями в числе хромосом или в их строении]; D --> H[Вызывается мутациями генов в аутосомах]; E --> H; F --> I[Вызывается патологией гена половой хромосомы];
```

Генные

Хромосомные

Вызывается изменениями в числе хромосом или в их строении

аутосомно-доминантные

аутосомно-рецессивные

сцепленные с полом

Вызывается мутациями генов в аутосомах

Вызывается патологией гена половой хромосомы

АльбиНИЗМ.

(аутосомно-рецессивное заболевание)

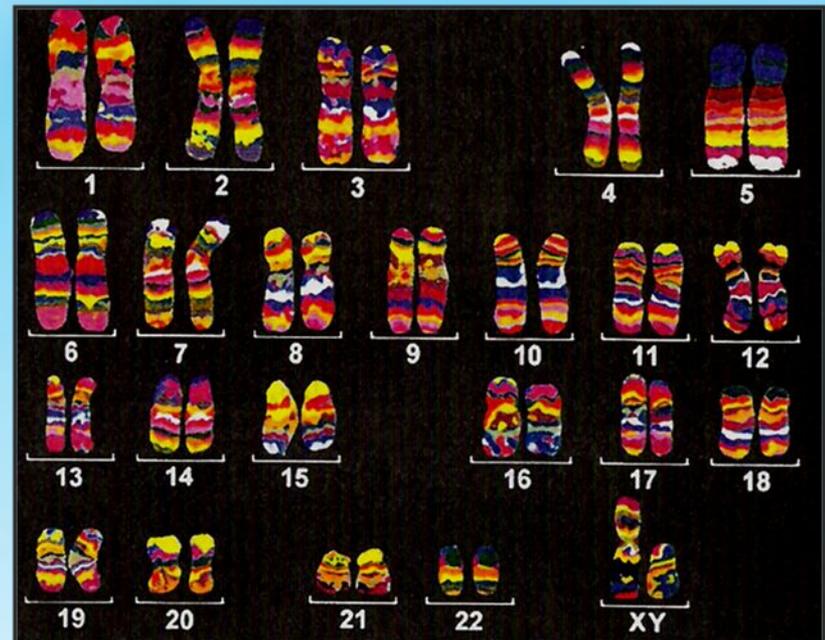


- АльбиНИЗМ - редкая наследственная болезнь, характеризующаяся недостаточным содержанием пигмента меланина .

СИНДРОМ МЯУКАНЯ

Делеция части 5-ой хромосомы

- Глубокая умственная отсталость
- Множественные аномалии внутренних органов
- Характерный плач, напоминающий кошачий крик
- Высокая смертность в первый год жизни



Полидактилия

(аутосомно-доминантное
заболевание)



Количество пальцев – от 6 до 9.
Встречается у представителей
негроидной расы в 10 раз чаще,
чем у европеоидов.

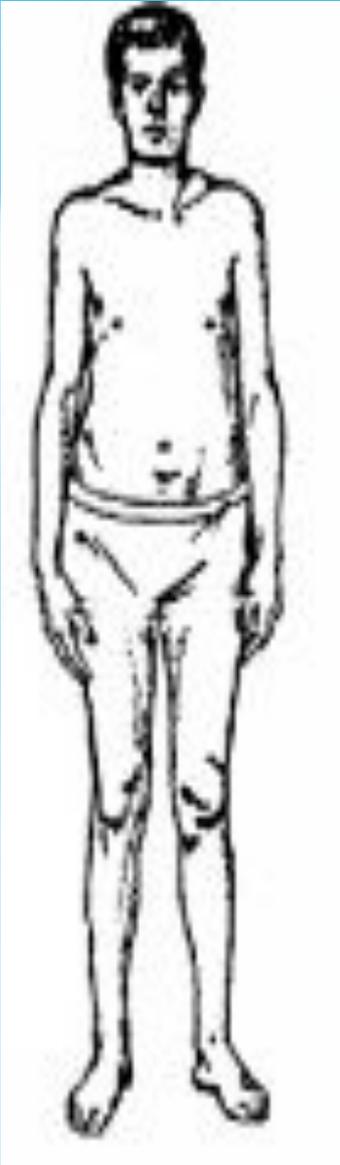


Синдром Клайнфельтера

47 хромосом – лишняя X-хромосома – XXУ
(может быть XXXУ)

Наблюдается у юношей

- Высокий рост
- Нарушение пропорций тела (длинные конечности, узкая грудная клетка)
- Отсталость в развитии
- Бесплодие

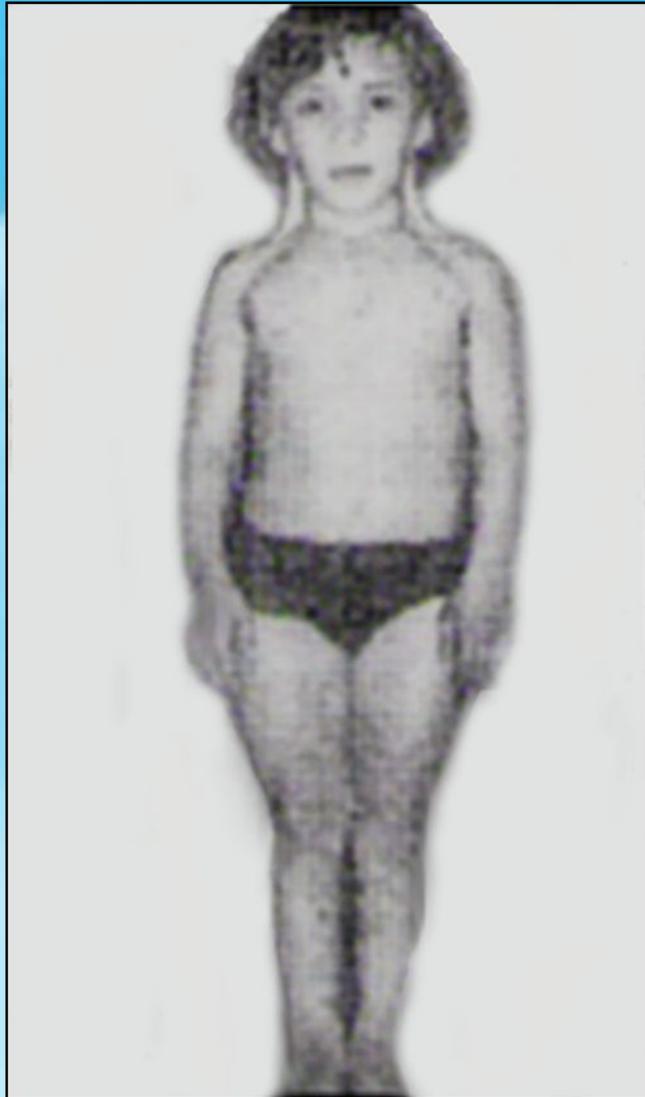


Синдром Шерешевского - Тернера

45 хромосом – отсутствует одна половая хромосома (X0).

Наблюдается у девочек

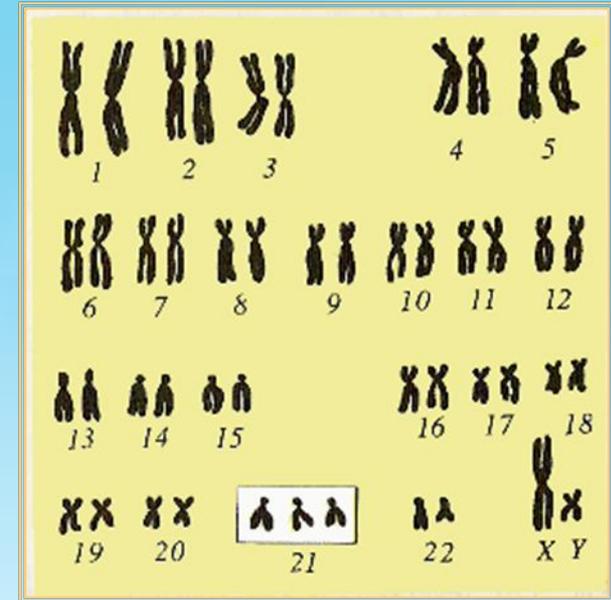
- Нарушение пропорций тела (низкий рост, укороченные ноги, широкие плечи, шея короткая)
- Крыловидная кожная складка на шее
- Пороки внутренних органов
- Бесплодие



Болезнь Дауна

В генотипе одна лишняя аутосома –
трисомия 21

- Умственная и физическая отсталость
- Полуоткрытый рот
- Монголоидный тип лица. Косо расположенные глаза. Широкая переносица
- Стопы и кисти короткие и широкие, пальцы как бы обрублены
- Пороки сердца
- Продолжительность жизни снижается в 5-10 раз



Фенилкетонурия.

- Фенилкетонурия (ФКУ) - врождённое заболевание, вызванное нарушением перехода фенилаланина в тирозин и приводящее к задержке психического развития.
- Клиническая картина

Неврологические и психические
Расстройства

Умственная отсталость

Судороги

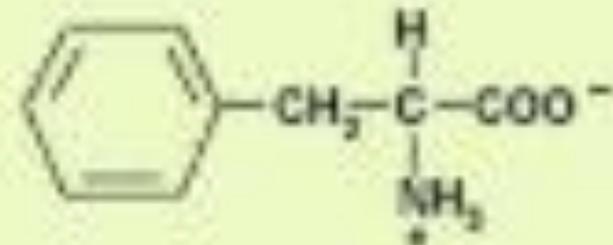
Изменения кожи

Специфический мышинный
запах тела.

Фенилаланин

Phe

F



Лечение фенилкетонурии.



- Диета с резким ограничением содержания фенилаланина вводится с момента подтверждения диагноза . Учитывая высокое содержание фенилаланина в белке, полностью исключают продукты животного происхождения (мясо, птица, рыба, грибы, молоко и продукты из них). Своевременно начатое диетическое лечение позволяет избежать развития клинических проявлений классической фенилкетонурии

Проконсультироваться у врача-генетика необходимо в следующих случаях:

- беременным в возрасте 35-45 лет или отцам, возраст которых превышает 44 года;
- если в семье уже отмечалось рождение детей с наследственными заболеваниями;
- при наличии кровного родства между супругами;
- когда по линии мужа или жены имели место случаи наследственной патологии;
- при воздействии вредных факторов на кого-либо из супругов незадолго до наступления беременности или в первые недели её (облучение, тяжёлые инфекции и др.)

ГЕНЫ
ПРОТИВ
НАС

НТВ

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

Цель МГК:

- прогноз вероятности рождения детей с патологией или исключение возникновения патологии

Этапы МГК:

- 1) Выявление носителя патогенного гена
- 2) Расчет вероятности рождения больных детей
- 3) Сообщение результатов исследования будущим родителям, родственникам

Уровень потребления этанола в литрах на душу населения	Процент поражения генофонда нации	Время достижения 50%-ного поражения генофонда нации
1 литр	2	1000 лет
2 литра	4	500 лет
5 литров	10	100 лет
10 литров	20	50 лет
15 литров	30	33 года
20 литров	40	25 лет
25 литров	50	20 лет

Цель урока:

**познакомиться с
наследственными заболеваниями;
их причинами возникновения и
способами лечения или
недопущения таких заболеваний.**



Генетика + Медицина = здоровое потомство = здоровая нация!