

# 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)

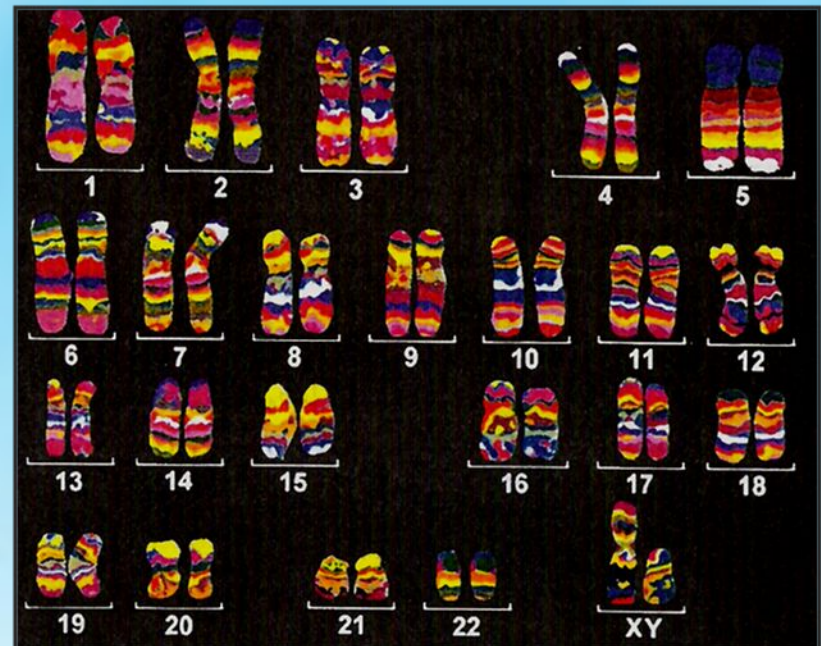


- Альбинизм - редкая наследственная болезнь, характеризующаяся недостаточным содержанием пигмента меланина .

# СИНДРОМ МЯУКАНЬЯ

## 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.

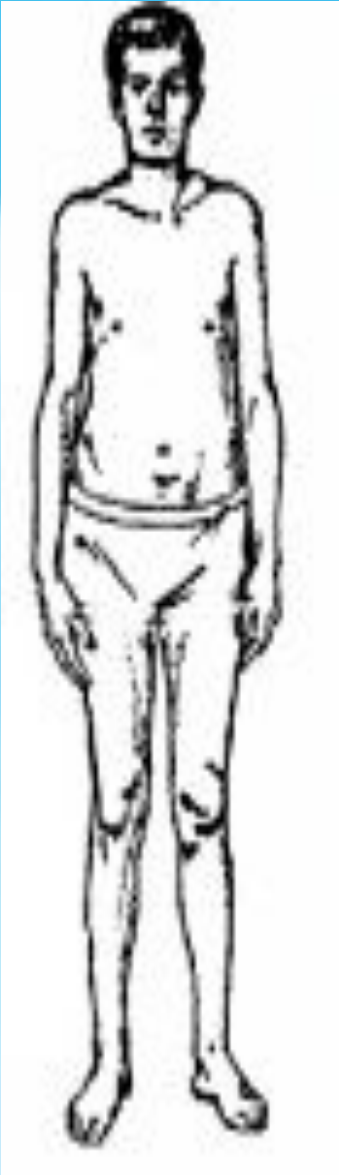


# Синдром Клайнфельтера

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



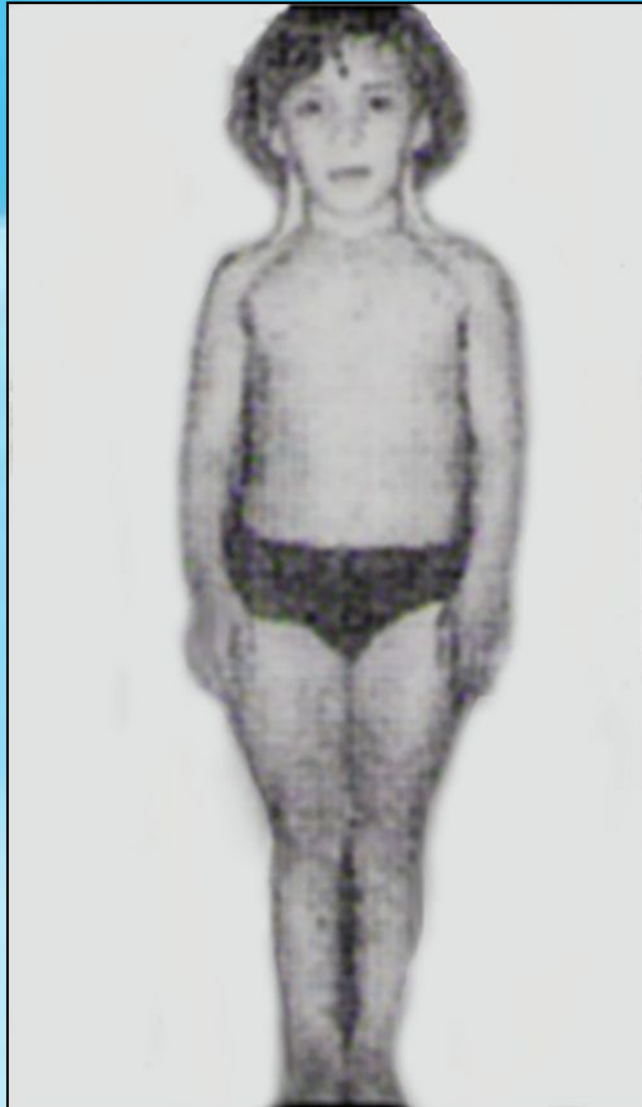


## Синдром Шерешевского - Тернера

45 хромосом – отсутствует одна половая хромосома (X0).

Наблюдается у девочек

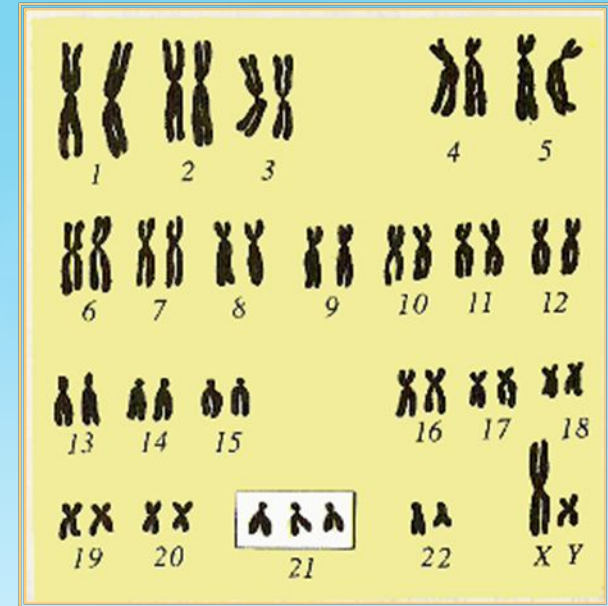
- Нарушение пропорций тела (низкий рост, укороченные ноги, широкие плечи, шея короткая)
- Крыловидная кожная складка на шее
- Пороки внутренних органов
- Бесплодие



# 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

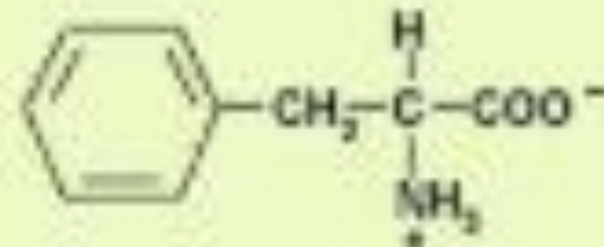
Изменения кожи

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

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



**Цель урока:**

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



**Генетика + Медицина = здоровое потомство = здоровая нация!**