

*Работа учителя
биологии МОУ
СОШ № 129
г. Волгоград
Базовой Т.Б.*

*Презентация к обучающей
ролевой игре (9-10 классы)
**Наследственные
болезни человека***

*Наследственные
болезни - заболевания
человека,
обусловленные
хромосомными и
генными мутациями.
Их более 6000*



Нередко ошибочно термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» употребляются как синонимы, однако врожденными болезнями называют те заболевания, которые имеются уже при рождении ребенка и могут быть обусловлены как наследственными, так и экзогенными факторами периода беременности.

Мутации

Причины наследственных заболеваний

Соматические

*В соматических
клетках*

Генеративные

В половых клетках

Моногенные

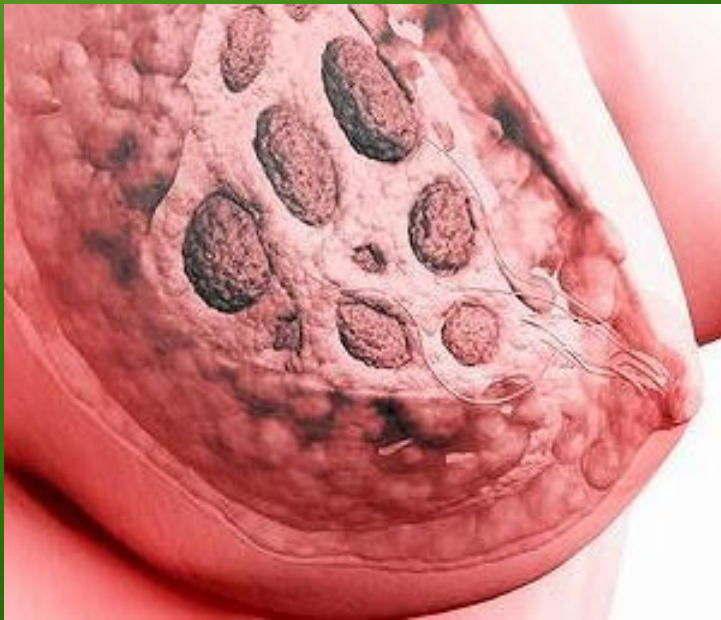
Хромосомные

Полигенные

Митохондриальные

Соматические мутации

При возникновении мутации в клетке на ранних стадиях онтогенеза, из неё будут развиваться ткани, все клетки которых будут нести в себе эту мутацию. Чем раньше возникает соматическая мутация, тем больше оказывается участок тела, несущий мутантный признак.



У человека соматические мутации часто приводят к возникновению злокачественных опухолей.

Рак молочной железы – результат соматических мутаций

Генеративные мутации

1. Моногенные - мутации в одном гене

- Общая частота генных болезней в популяции составляет 1-2%
- Обусловлены мутациями или отсутствием отдельных генов и наследуются в полном соответствии с законами Менделя
- Клинические проявления возникают в результате отсутствия определенной генетической информации, либо реализации дефектной.



1.1 Аутосомно-доминантные моногенные болезни

- Действие мутантного гена проявляется практически всегда*
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.*
- Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.*
- В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции (например, гемоглобина)*

Примеры болезней

- *синдром Морфана*
- *синдром Олбрайта*
- *синдром клешни*
- *талассемия (образование фетального гемоглобина) и др.*

Синдром Морфана

Наследственное заболевание соединительной ткани, вызываемое множественными мутациями генов, проявляющееся изменениями скелета: высоким ростом с относительно коротким туловищем, длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов, часто сколиозом, кифозом, деформациями грудной клетки (ямка или киль), аркообразным небом. Характерны также поражения глаз. В связи с аномалиями сердечнососудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена до 35 лет



*Высокий выброс адреналина ,
характерный для заболевания,
способствует не только
развитию сердечно-сосудистых*



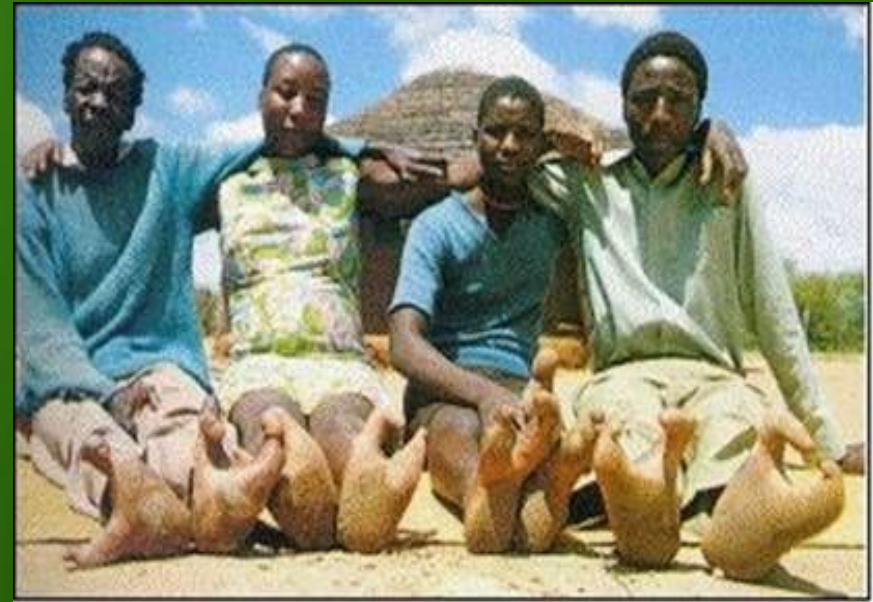
Арахнодактилия – удлинение суставов

*осложнений, но и появлению у
некоторых лиц особой «силы
духа» и умственной
одаренности. Способы лечения
неизвестны. Считают, что ею
болели Паганини, Андерсен,
Чуковский*

Синдром клешни

www.anomalno.ru/anomalnye-javlenija/ljudi-strausy/

Странное племя людей-страусов (сапади) в Центральной Африке отличается от прочих обитателей Земли удивительное свойство: на ногах у них только два пальца, и оба большие! Это именуется **синдромом клешни**. Оказалось, что на ступне сильно развит первый и пятый пальцы, второй, третий и четвертый напрочь отсутствовали (как будто бы их и вовсе не должно было быть!). Эта особенность закрепилась в генах племени и передается по наследству. Сапади - великоленные бегуны, они лазают по деревьям как обезьяны, перепрыгивая с одного дерева на другое.



Кстати, ген, порождающий этот синдром, является доминантным, его достаточно иметь одному из родителей, и ребенок рождается с уродством.

1.2 Аутосомно-рецессивные моногенные болезни

- Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии, а гетерозиготное состояние —, так называемый, «носитель»
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- Вероятность рождения больного ребенка составляет 25%.
- Родители больных детей фенотипически могут быть здоровы, но являются гетерозиготными носителями мутантного гена
- Аутосомно-рецессивный тип наследования более характерен для заболеваний, при которых нарушена функция одного или нескольких ферментов, — так называемый ферментопатий

Примеры болезней

- *Фенилкетонурия*
- *Микроцефалия*
- *Ихтиоз (не сцепленный с полом)*
- *Прогерия*
- *Альбинизм*
- *Серповидноклеточная анемия*

Фенилкетонурия

Повреждение гена в 12 хромосоме. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития. При своевременной диагностике патологических изменений можно полностью избежать, если с рождения и до полового созревания ограничить поступление в организм фенилаланина с пищей.



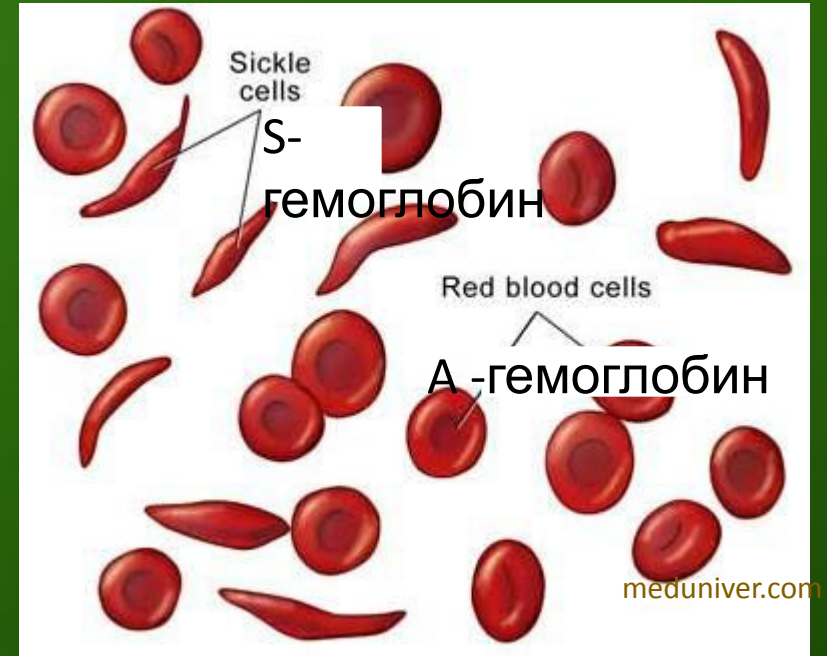
generation.uz

***Главное – строгая диета!**
Позднее начало лечения хотя и даёт определённый эффект, но не устраняет развившихся ранее необратимых изменений ткани мозга*

Серповидно-клеточная анемия

Эритроциты, несущие гемоглобин S вместо нормального гемоглобина A, под микроскопом имеют характерную серповидную форму (форму серпа), за что эта форма гемоглобинопатии и получила название **серповидноклеточной анемии**.

Эритроциты, несущие гемоглобин S,



обладают пониженной стойкостью и пониженной кислородтранспортующей способностью

ихтиоз

Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся нарушением ороговения, проявляется образованием на коже чешуек, напоминающих рыбы.



Прогерия

Прогерия (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма



Ашанти 7 лет с мамой

Я начал стареть, жизнь и так коротка.
У многих людей она, как река –
Несется куда-то в манящую даль,
Даруя то радость, то скорбь, то печаль.

Моя же подобна скале с водопадом,
Что падает с неба серебряным градом;
Той капле, которой секунда дана,
Лишь чтобы разбиться о камни у дна.

Но зависти нет к могучей реке,
Что ровно течет по тропе на песке.
Удел их один, – закончив скитанья,
Покой обрести в морях состраданья.

Пусть век мой не долог, судьбы не
боюсь,
Ведь, в пар превратясь, вновь к небу
вернусь.

29 сентября 2000 года

Бычков Александр



1.3 Моногенные болезни, сцепленные с полом

мышечная дистрофия типа Дюшенна,
гемофилии А и В,

синдрома Леша — Найхана,

болезни Гунтера, болезни Фабри

(рецессивное наследование, сцепленное с X
хромосомой),

фосфат-диабет (доминантное наследование,
сцепленное с X хромосомой)

Гемофилия

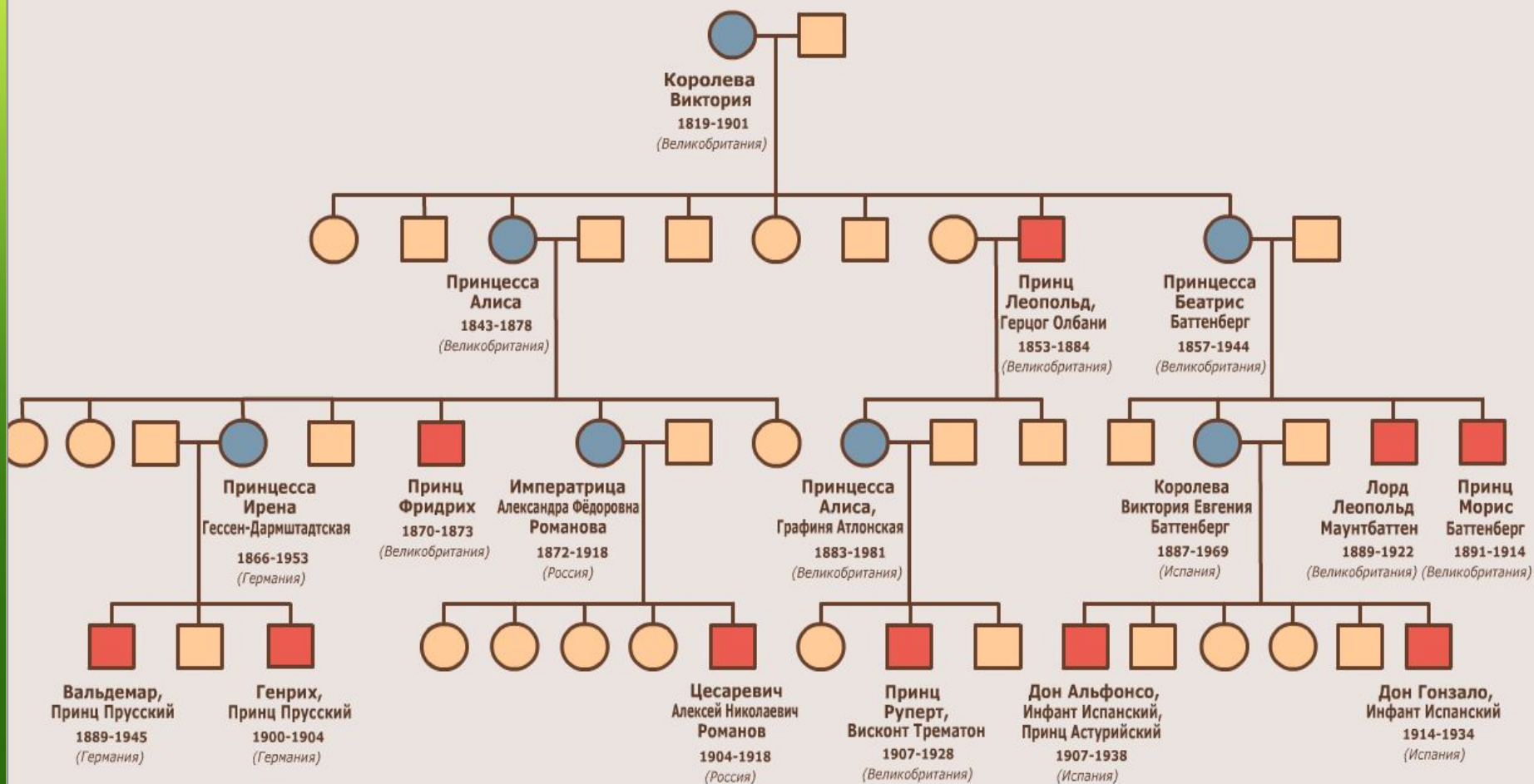
Гемофилия — наследственное заболевание, характеризующееся снижением или нарушением синтеза факторов свертывания крови. Обычно болезнью страдают мужчины, женщины же выступают как носительницы гемофилии.

Самой известной носительницей гемофилии в истории была английская королева Виктория, передавшая дефектные гены двум дочерям и сыну Леопольду, а в дальнейшем — внукам и правнукам, включая российского цесаревича Алексея Николаевича, мать которого — царица Александра Федоровна была носительницей гена гемофилии.



Королева
Виктория

Наследование гемофилии в королевских домах Европы



2. Хромосомные болезни

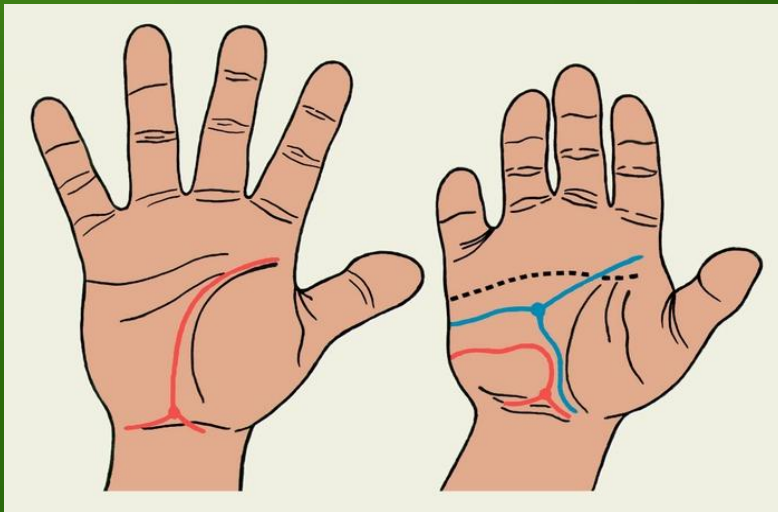
- Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.*
- При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна – трисомия 21, кариотип 47).*
- Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных и составляют 12% от всех мутаций*

Примеры болезней

- *синдром Шэрешевского-Тернера (нехватка X у женщин - XO)*
- *Синдром Дауна (трисомия 21-XXX)*
- *Синдром Клайнфельтера (лишняя X у мужчин - XXУ)*
- *Синдром «кошачьего крика» (утрата фрагмента пятой хромосомы)*
- *Синдром Патау (трисомия 13- XXX)*
- *Синдром Эдвардса (трисомия 18-XXX)*

Синдром Дауна

Болезнь, обусловленная аномалией хромосомного набора (трисомией 21 пары аутосом), основными проявлениями которой являются умственная отсталость, своеобразный внешний облик больного и врожденные пороки развития



Частота 1 на 700 новорожденных.

На ладони часто обнаруживают поперечную складку

Синдром кошачьего крика

Утрата фрагмента 5 хромосомы. При этом синдроме наблюдается характерный плач ребёнка, напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани. Частота синдрома примерно 1:45000. Соотношение полов М1 : Ж1,3.



Синдром Патау

Характерным осложнением беременности при вынашивании плода с синдромом Патау является многоводие: оно встречается почти в 50% случаев. При синдроме Патау (трисомия 13) наблюдаются тяжёлые врожденные пороки.



3. Полигенные болезни (мультифакториальные)

- Заболевания обусловлены полимерным характером взаимодействия генов или сочетанием взаимодействия нескольких генов факторов среды (мультифакториальные заболевания).
- Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя.
- Для оценки генетического риска используют специальные таблицы



wos-l.ru

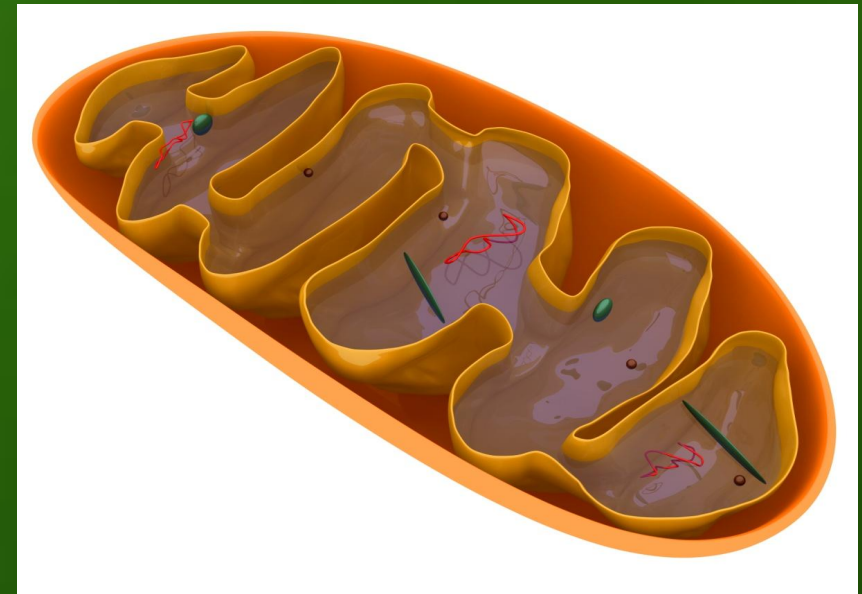


некоторые злокачественные новообразования, пороки развития, а также предрасположенность к ИБС, сахарному диабету и алкоголизму, расщепление губы и неба, врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца

4. Митохондриальные мутации

В ДНК митохондрий 37 генов, они участвуют в выработке энергии, следовательно заболевания, связанные с мутациями в митохондриальных генах, вызывают энергетический дефицит в клетках.

При зачатии эмбрион получает свои митохондрии из материнской яйцеклетки (отцовские гибнут).



Факторы риска

- **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение, электромагнитные излучения)
- **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др. вещества)
- **Биологические факторы** (вирусы оспы, краснухи, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита. Возраст женщины старше 35 лет, родственные браки, наличие генетических заболеваний в семье).

Профилактика

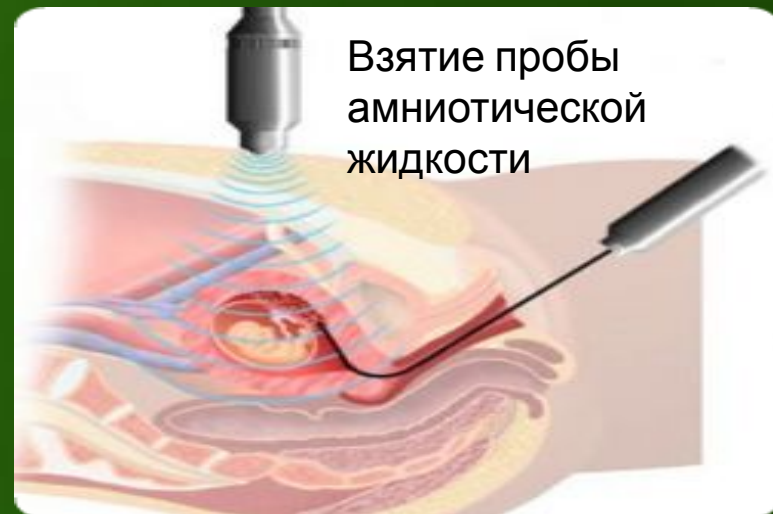
В Женской консультации:

Встать на учет в женской консультации как можно раньше! Оптимально – 6-10 недель беременности

- Перинатальный скрининг 1 триместра – толщина воротникового пространства плода в 10-13 недель (норма до 3 мм) и анализ уровня гормонов крови*
- 17-18 недель: УЗИ и уровень в крови ХГЧ и АФП – математически рассчитывается риск с. Дауна, с.Эдвардса и пороков нервной трубки*
- 22-24 недели: качественное УЗИ – видимые аномалии развития плода*

Дополнительно консультация генетика:

- Клинико-генеалогический метод – анализ характера родственных связей, возраста родителей, наличия больных детей*
- Цитогенетический метод – определение изменений в хромосомном аппарате, пренатальная диагностика – анализ амниотической жидкости*
- Биохимический метод – анализ показателей крови и мочи для диагностики наследственных болезней обмена*

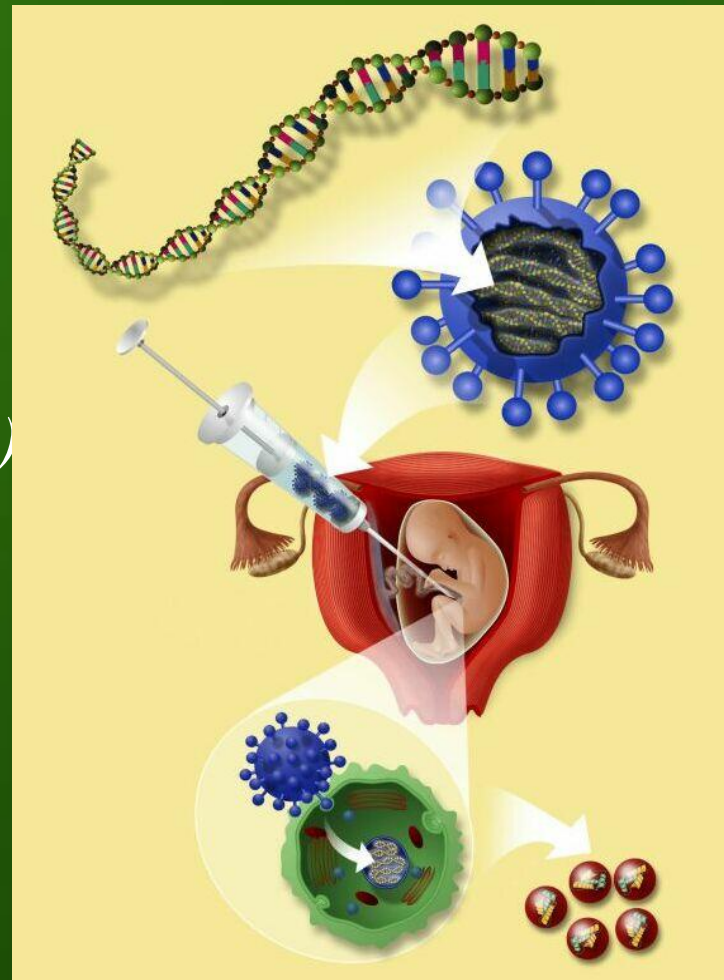


Лечение

- Диетотерапия
- Заместительная терапия
- Удаление токсических продуктов обмена веществ
- Воздействие на синтез ферментов
- Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)
- Хирургическое лечение

Сегодня активно развивается новый метод – **генная терапия**.

С помощью этого метода дефектные гены могут быть заменены «здоровыми» и болезнь может быть прекращена в результате устранения причины (дефектного гена).



Генная терапия

Информационные источники

1. Биология. Общая биология. Базовый уровень. Учебник 10-11 классы. В.И. Сивоглазов, И.Б. Агафонова, Е.Т. Захарова
2. CD-rom Навигатор Биология. Общая биология . В.И. Сивоглазов, И.Б. Агафонова, Е.Т. Захарова Мультимедийное учебное пособие Дрофа 2009 (10 класс)
3. Клиническая генетика .Бочков Н.П. М:Медицина 1997
4. Генетика Тоцкий В.М. Одесса Агропринт 2002
5. Генетика человека Шевченко В.А. М: ВЛАДОС, 2002
6. Социальная сеть здоровья Drugmeврач-консультант акушер-гинеколог Юлия Орлова <http://www.medlain.ru>
7. Открытая интернет-энциклопедия Википедия «Хромосомные болезни», «Генные болезни»
8. Презентация «Наследственные заболевания» Долгорукова С. В. Екатеринбург гимназия №2
9. Романовы. История династии. Пчелов Е.В., – М.,Олма-Пресс, 2003
http://sokskylycey.narod.ru/Doc/tema_uroca.doc
- 10.