

ГЕНЕТИКА И ЗДОРОВЬЕ

Учитель: Попова Н.Г.

Цели урока:

- Сформировать знания о значении генетики для медицины и здравоохранения.
- Познакомить с наследственными заболеваниями.
- Познакомить с программой «Геном человека»
- Показать необходимость генетических знаний для прогнозирования наследственных заболеваний
- Развивать умение решать задачи по генетике.

План урока:

1. Программа «Геном человека».
2. Основные методы изучения наследственности человека.
3. Наследственные болезни человека.
4. Причины, диагностика и профилактика наследственных болезней.

«Геном человека»

1920г – немецкий ботаник Ганс Винклер ввёл термин «геном»

90-е годы – академик А.А.Баев начал программу в России

1995г – программа стала международной, объединила 16 научных центров США и Европы

2000г - подведены итоги первого этапа программы.

Методы изучения:



Генеалогический метод:

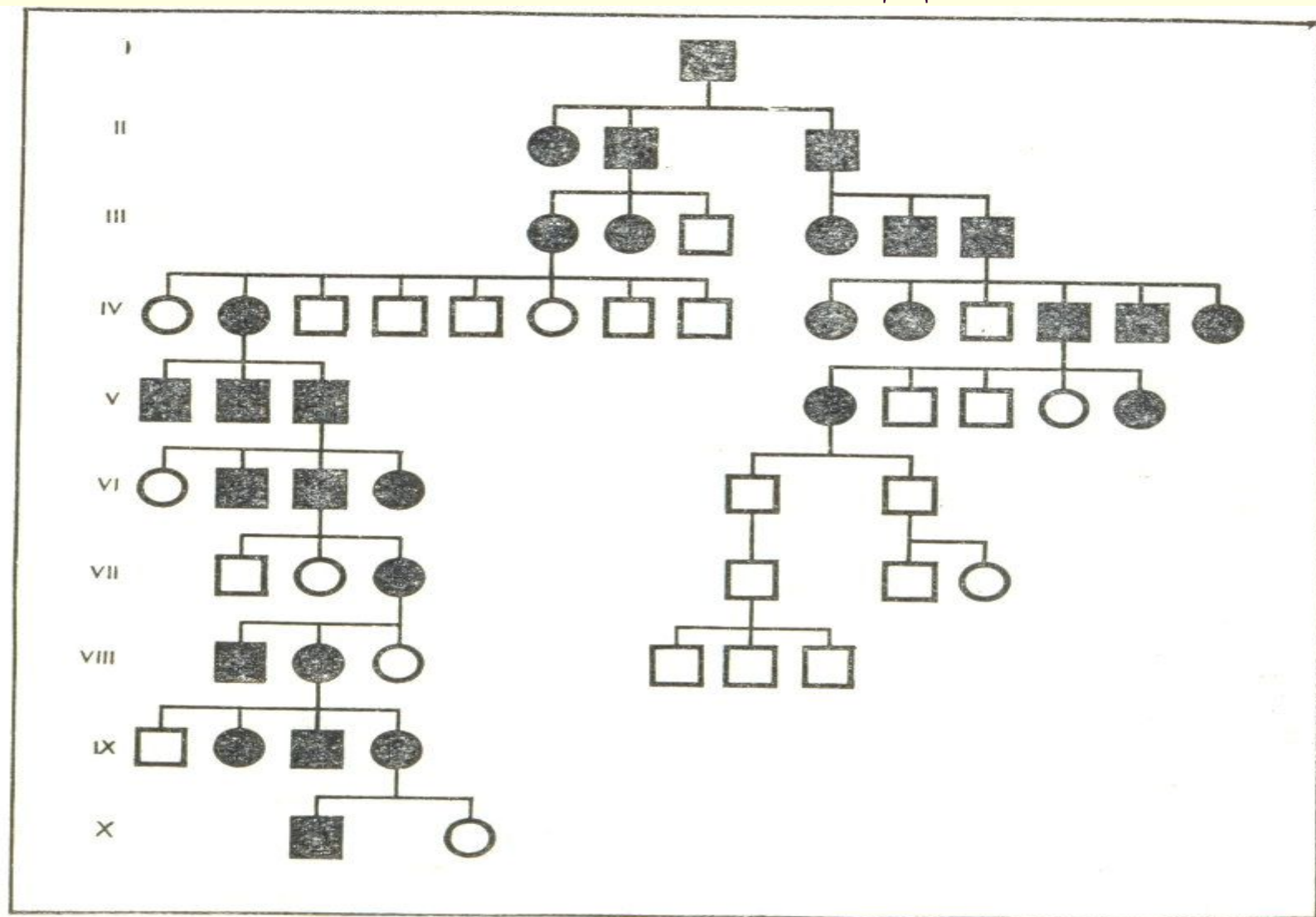


Рис. 42. Родословная по хондродистрофической карликовости.

Близнецовый метод

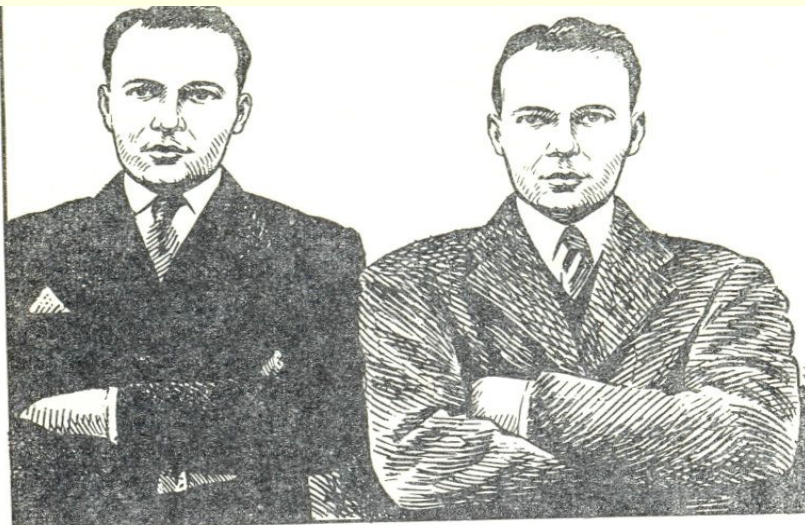


Рис. 34. Однояйцевые близнецы, выросшие в различных условиях, но очень сходные по умственному развитию и внешнему виду.



Рис. 36. Разнояйцевые близнецы. Брат — альбинос, сестра — пигментирована.

Цитогенетический метод:

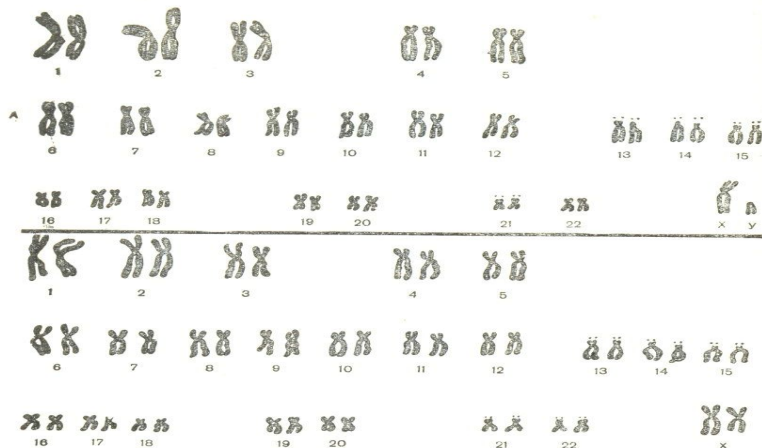


Рис. 22. Хромосомный комплекс мужчины (А) и женщины (Б).

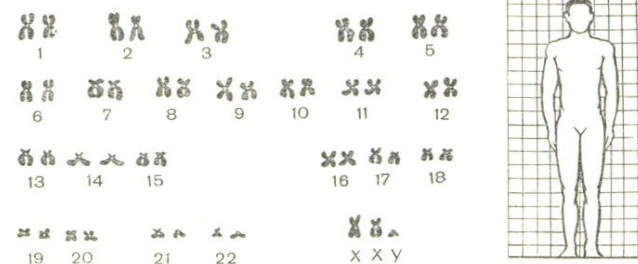


Рис. 24. Хромосомный комплекс больного синдромом Клейнфельтера (44+XXY).

45

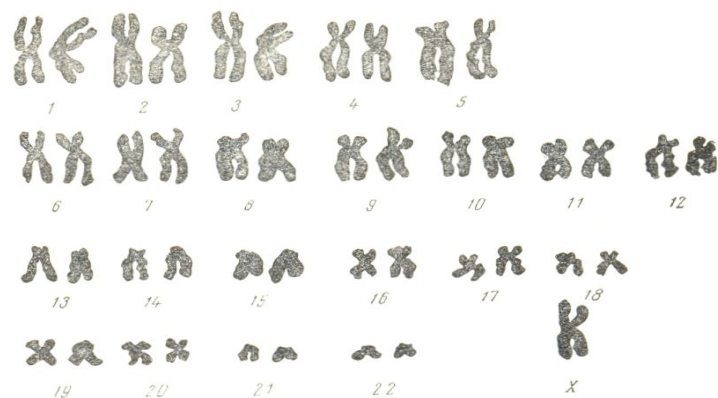


Рис. 23. Хромосомный комплекс больного синдромом Тернера (44+XO).

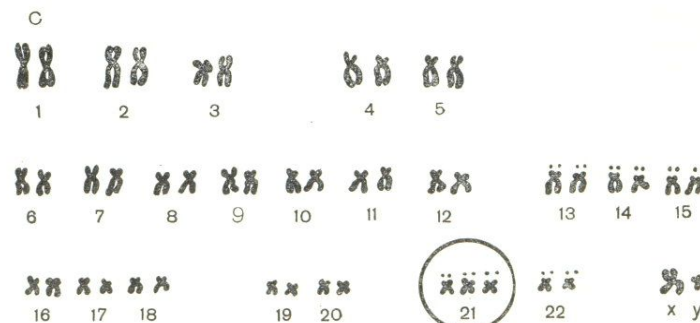


Рис. 44. Фенотип и генотип ребенка с синдромом Дауна.

95

Наследственные болезни:

Таблица 1

Наследственные заболевания, связанные с мутациями

Заболевание	Частота встречаемости	Причина	Симптом
Муковисцидоз*	1:2500 (Европа), 1:3800 (Россия)	Мутации в гене FTR на хромосоме 7, кодирующем белок, ответственный за перенос хлора через мембраны эпителиальных клеток	Накопление слизи в легких, присоединение вторичных инфекций (смерть в подростковом возрасте)
Миодистрофия Дюшенна*	1:3500 у мальчиков	Мутации в гене мышечного белка дистрофина, находящемся на X-хромосоме	Нарастающий паралич сердца или дыхательных мышц (смерть в подростковом возрасте)
Спинарно-бульбарная мышечная атрофия*	1:6000	Рецессивная мутация (хромосома 5)	Поражение мотонейронов, приводящее к параличу и смерти в детстве (2–4 года)
Фенилкетонурия*	1:10 000–17 000	Рецессивная мутация в гене на хромосоме 12, обуславливает отсутствие фермента, превращающего фенилаланин в тирозин	Умственная отсталость, светлые волосы из-за отсутствия тирозина. (Проводится обязательное тестирование новорожденных. Разработаны лечение и дородовая диагностика.)
Гемофилия А*	1:6500 у мужчин 1:100 млн у женщин	Рецессивная мутация в расположенном на X-хромосоме гене, кодирующем один из белков, участвующих в свертывании крови (фактор VIII)	Нарушение свертываемости крови
Гемофилия В*	1:20 000 мальчиков	То же, фактор IX	Нарушение свертываемости крови
Болезнь Виллебранда*	1:5000–20 000	То же, фактор фон Виллебранда (взаимодействует с фактором VIII)	Нарушение свертываемости крови
Синдром ломкой X-хромосомы*	1:2000 мальчиков	Рост числа повторов тринуклеотида ЦГГ в одном из генов X-хромосомы. Наследственная передача заболевания не подчиняется законам Менделя. Число повторов нарастает из поколения в поколение. Заболевание начинается, когда число повторов превысит 90	Аномалии роста, задержка умственного развития, аутизм. В препаратах X-хромосома больных выглядит "сломанной"
Хорея Гентингтона		Накопление тринуклеотидных повторов ЦАГ в гене на хромосоме 4	Подергивание головы и конечностей, нарастающее слабоумие, дегенерация нервной системы
Болезнь Альцгеймера — БА (один из видов старческого слабоумия)	50% людей старше 80 лет страдают БА. Занимает четвертое место среди естественных причин смерти	Мутация в генах пресенилинов на хромосомах 1, 14 и в гене бета-амилоида на хромосоме 21. Фактор риска — аллель e4 гена аполипопротеина Е (хромосома 19)	Гибель нейронов, приводящая к слабоумию. Болезнь проявляется в возрасте 35–60 лет (смерть наступает через несколько лет после начала заболевания)
Адреногенитальный синдром*	1:10 000	Рецессивная мутация в гене цитохрома P450c21 на хромосоме 6	Нарушение эндокринного обмена (в тяжелых случаях летально)
Ахондроплазия (карликовость)	1:100 000; 20% случаев наследуется от родителей, 80% обусловлены новыми мутациями	Доминантная мутация в гене рецептора гормона роста	Рост 120–130 см, непропорциональное телосложение

Хромосомные болезни:

Таблица 2

Наследственные заболевания, связанные с изменением числа хромосом

Нарушение	Симптом	Частота встречаемости среди новорожденных
Аутосомные нарушения		
Трисомия хромосомы 21	Синдром Дауна (умственная отсталость, монголоидное лицо)	1:700; 1:50, если мать старше 40 лет (частота возникновения в 5 раз выше, но большая часть зародышей-трисомиков гибнет внутриутробно)
Трисомия хромосомы 13	Синдром Патау	1:5000
Трисомия хромосомы 8	Синдром Эдвардса	1:10000

Женщины

XO	Синдром Шерешевского – Тернера (недоразвитие вторичных половых признаков, бесплодие, умственная отсталость)	1:5000
XXX XXXX XXXXX	Пониженная плодовитость, умственная отсталость	1:700

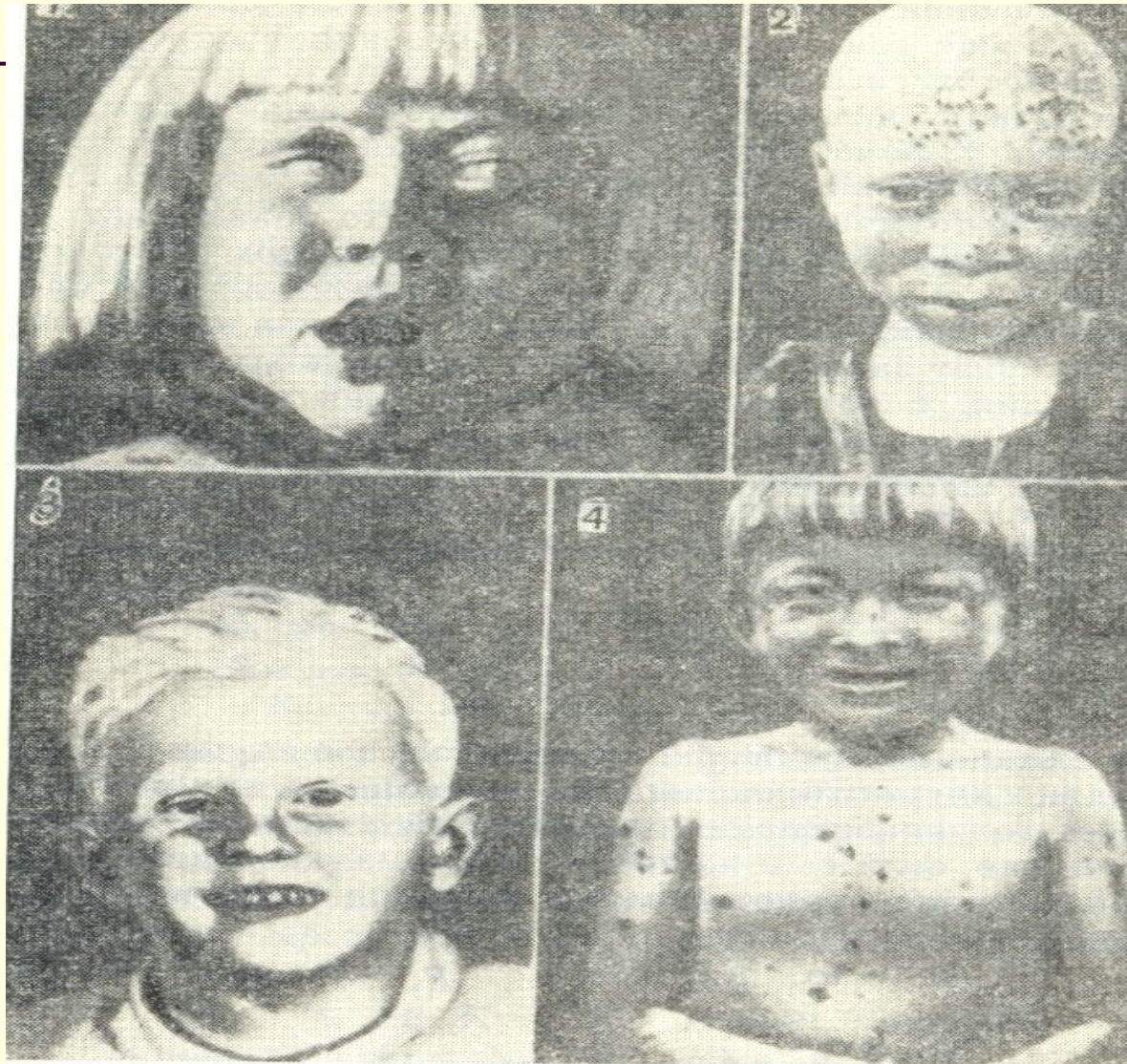
Мужчины

XYY	Норма (более высокий рост, незначительные дефекты скелета)	1:1000
XXY XXYY XXXY XXXXY	Синдром Клайнфельтера (высокий рост, бесплодие, недоразвитие половых признаков, иногда умственная отсталость)	1:1000 мальчиков

Аутосомно – доминантное наследование



Аутосомно – рецессивное наследование



Наследование, сцепленное с полом

филией, составит 50%.

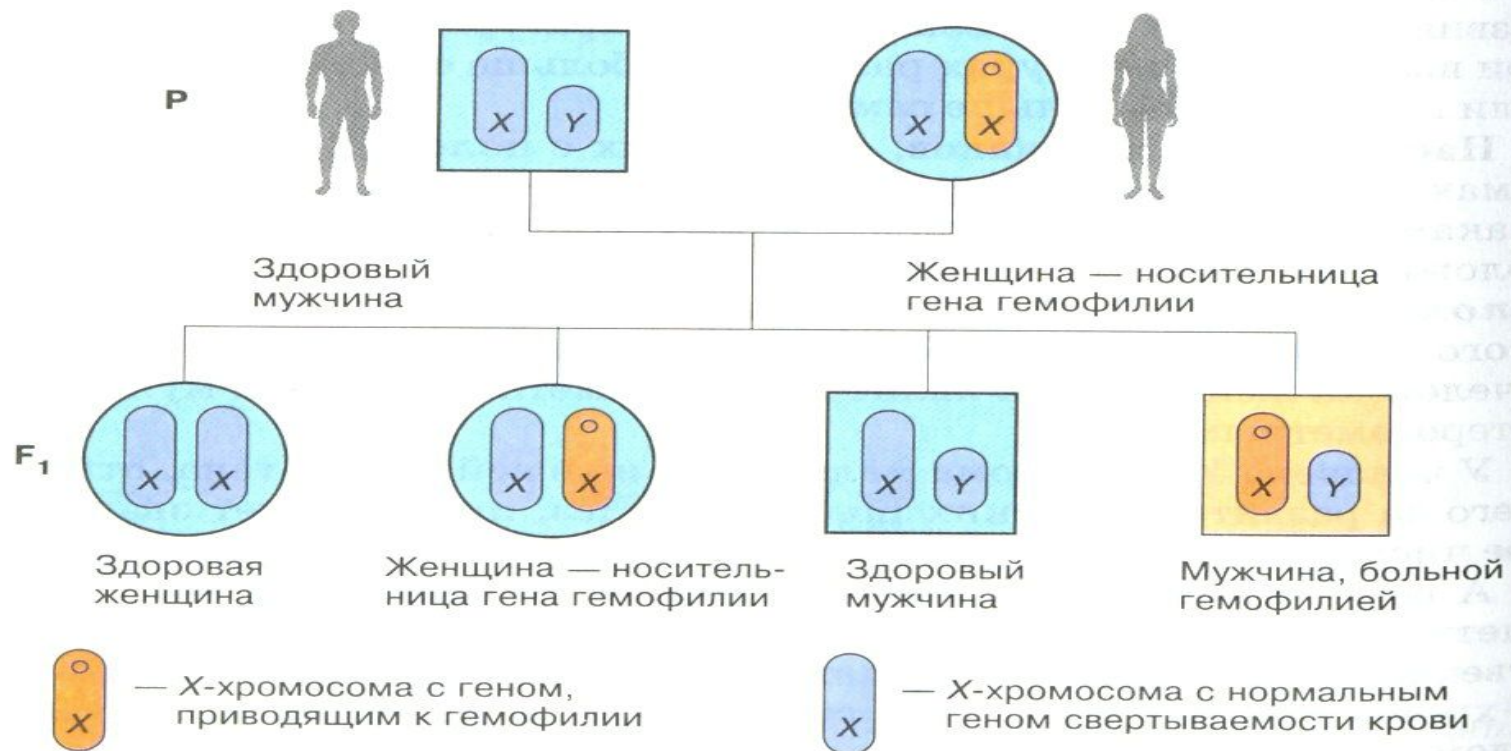


рис. 64. Схема наследования гемофилии

Основные направления профилактики наследственных заболеваний:

1. Исключение мутагенов среды обитания: лекарств, пищевых добавок, излучений.
2. Планирование семьи.
3. Дородовая диагностика.
4. Коррекция наследственных болезней – диетическая, хирургическая и т.д.

Следует **обязательно** проконсультироваться у врача-генетика:

- беременным в возрасте 35–40 лет или отцам, возраст которых превышает 44 года;
- если в семье уже отмечалось рождение детей с наследственными заболеваниями;
- если один или оба супруга получили повышенную дозу радиации, подвергались воздействию вредных факторов среды, принимали препараты, способные вызвать нарушения развития эмбриона;
- если будущие родители принадлежат к этническим группам, в которых часты случаи тех или иных наследственных заболеваний.