

Генетика и здоровье



Выполнил Ковалев Даниил, **10А**
Проверила Савельева Людмила
Владимировна

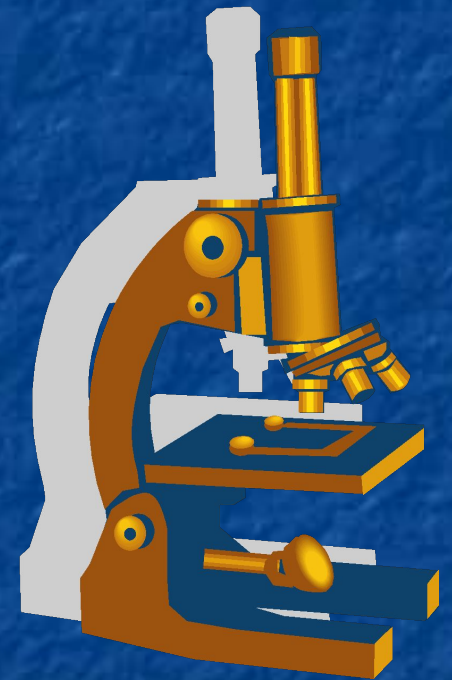
2009

- К настоящему времени известны более 2000 генетических болезней, однако достаточно полно изучено не более 500 из них.
- Что же является причиной таких заболеваний?



Задачи.

- Выяснить причины генетических заболеваний.
- Познакомиться с некоторыми из них.
- Узнать как можно снизить вероятность возникновения генетических заболеваний



**Генетические
Заболевания
(причины)**

```
graph TD; A["Генетические Заболевания (причины)"] --> B["Генные мутации"]; A --> C["Хромосомные Мутации"]; B --> D["Аутосомно-доминантное наследование"]; B --> E["Аутосомно-рецессивное наследование"]; C --> F["Наследование сцепленное с полом"]; C --> G["Изменение в числе хромосом"]; C --> H["Изменение в строение хромосом"];
```

**Генные
мутации**

**Хромосом-
ные
Мутации**

**Аутосомно-
доминантное
наследовани
е
Заболевания**

**Аутосомно-
рецессивное
наследовани
е
Заболевания**

**Наследовани
е
сцепленное с
полом**

**Изменение в
числе
хромосом**

**Изменение в
строение
хромосом**

Генные заболевания

аутасомно-доминантное наследование

- К болезни приводит мутация в аутосомах, причем мутантный ген-доминантный.
- К таким болезням относится **СИНДРОМ МАРФАНА** - астеническое телосложение, «птичье лицо», конечности удлинены, арахнодактилия, деформированная грудная клетка, искривление позвоночника.



- **Полидактилия** — развиваются дополнительные пальцы



аутасомно-рецессивное наследование

- К болезни приводит возникающий в результате мутации рецессивный ген аутосомы
- Примером такой болезни является **АЛЬБИНИЗМ** - врожденное отсутствие пигментации кожи, волос и радужки глаза.



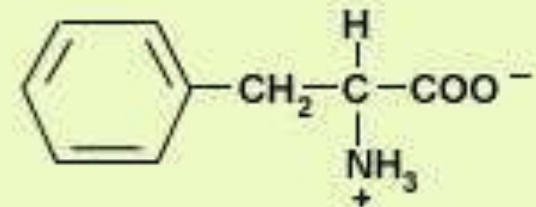
■ Фенилкетонурия -

отсутствует фермент, необходимый для получения тирозина из фенилаланина, в результате в организме накапливается фенилаланин, повреждающий нервную систему. Если сразу уменьшить содержание фенилаланина в пище ребенка, то развитие мозга его будет нормальным

Фенилаланин

Phe

F



Наследование сцепленное с полом

- К болезни приводит патология гена половой X-хромосомы.
- Примером такого заболевания может служить **ГЕМОФИЛИЯ**- заболевание, обусловленное недостаточностью системы свертывания крови и проявляющееся кровоточивостью. Болеют главным образом мужчины, женщины — лишь носители мутантного гена и передают гемофилию сыновьям.

Хромосомные заболевания, вызванные изменением в числе хромосом

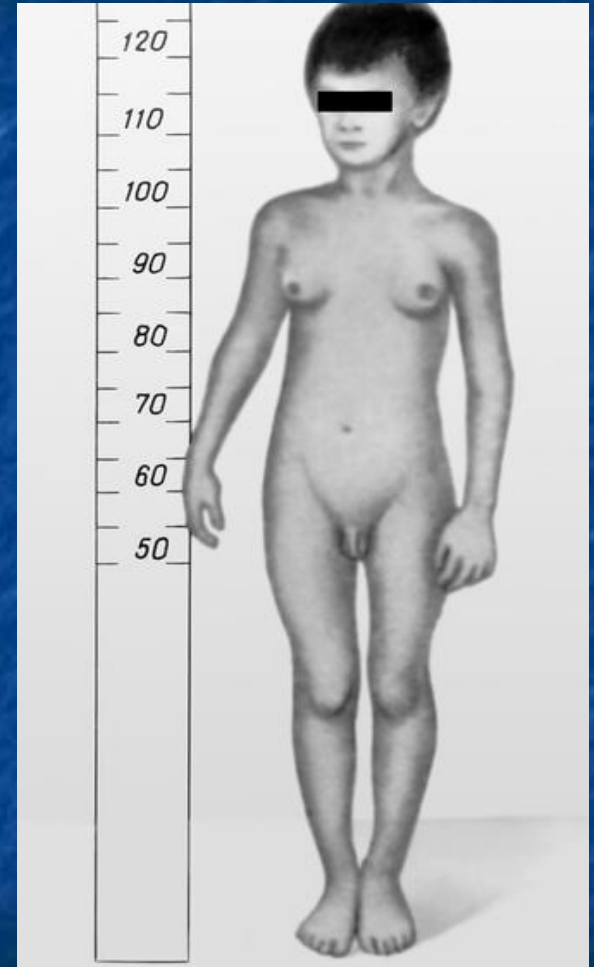
- Присутствие в клетках человека третьей 21-й хромосомы приводит к рождению ребенка с **СИНДРОМОМ ДАУНА**-дети с умственной отсталостью, маленького роста, пониженной устойчивостью к инфекционным заболеваниям



- Наличие лишней X-хромосомы у мужчин (XXY) приводит к **СИНДРОМУ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА**, выражающегося в бесплодии, гигантском росте, умственной отсталости, женском типе скелета.



- Если в хромосомном наборе женщины отсутствует одна из X-хромосом, то развивается **СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА**, при котором женщины страдают бесплодием, имеют маленький рост, короткую шею и мужские признаки.



Изменение в структуре хромосом.

- При делеции части 5-й хромосомы у человека наблюдается **«СИНДРОМ МЯУКАНЬЯ»**, при котором нарушено строение гортани и голос имеет особый тембр, кроме того развивается слабоумие.
- При делеции участка 21-й хромосомы развивается **БЕЛОКРОВИЕ**.

Сущность его состоит в поражении внутренних органов, вырабатывающих белые кровяные шарики, причем число последних возрастает во много раз по отношению к красным шарикам.

Вывод

- Таким образом, мутации приводят к очень тяжелым последствиям, вызывая генетические заболевания. Однако существуют способы, позволяющие снизить вероятность возникновения генетических заболеваний:



1. Не вступать в близкородственные браки.
2. Медико-генетические консультирования.
3. Свести к минимуму действие на организм мутагенных факторов.

Источники

- «Большая энциклопедия Кирилла и Мефодия»
- Ресурсы Интернета

