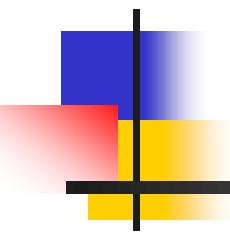




# Генетика и здоровье человека



# Цели урока :



Сформировать у учащихся знания о наследственных заболеваниях человека, их лечении и профилактики.

# Задачи урока:

- 1.Образовательные:** формировать у обучающихся общее представление о значении генетики человека; на примере наследственных болезней человека развивать и конкретизировать знания учащихся о видах мутаций, их последствиях для организма.
- 2.Развивающие:** развивать умение преобразовывать информацию, полученную из разных источников, умение обосновывать суждения, приводить доказательства, выделять главное и оформлять таблицу.
- 3.Воспитательные:** воспитывать чувство ответственности за свое здоровье и здоровье потомства.



# План урока

---

1. Наследственные заболевания.
2. Генные болезни (доклад специалиста с презентацией).
3. Хромосомные болезни (доклад с презентацией).
4. Профилактика наследственных заболеваний и медико-генетическое консультирование(доклад с презентацией).

# По уровню изменения генетического материала мутации:



**Мутации** → **Наследственные болезни**

**НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ** - патологические состояния организма, обусловленные изменениями генетического материала — мутациями.

**1. Генные мутации** → **Генные болезни**

**2. Хромосомные, геномные мутации** → **Хромосомные болезни**

# По ходу урока заполняем таблицу:



<b>НАЗВАНИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ</b>	<b>ХАРАКТЕР НАРУШЕНИЙ</b>	<b>ОСНОВНЫЕ СИМПТОМЫ</b>
<b>Генные мутации</b>		
<b>Серповидно- клеточная анемия</b>		
<b>Синдром Марфана</b>		
<b>Гемофилия</b>		
<b>Хромосомные мутации</b>		
<b>Синдром Дауна</b>		
<b>Синдром Шерешевского- Тернера</b>		
<b>Синдром Клайнфельтера</b>		

# Генные заболевания

## I Ауточомное наследование (если мутантный ген в ауточомах)

### **Ауточомно-доминантное наследование**

Синдром Марфана

Полидактилия

### **Ауточомно-рецессивное наследование**

Альбинизм

Фенилкетонурия

Серповидноклеточная анемия

## II Наследование, сцепленное с полом (если мутантный ген в половых хромосомах)

Гемофилия – несвертываемость крови

Дальтонизм – неспособность различать главным образом красный и зеленый цвета

Коричневая эмаль зубов

# Серповидно-клеточная анемия

**Мутация:** замена тимина на аденин в 11 хромосоме, что ведет к синтезу аномальной формы гемоглобина(серповидной)

**Основные симптомы:**  
анемия, нарушения кровообращения, подверженность инфекциям





# Синдром Марфана-

наследственная болезнь соединительной ткани

**Мутация:** в гене, кодирующем структуру белка фибриллина

## Основные симптомы:

- Килевидная грудная клетка;
- Сколиоз
- Плоскостопие



Арахнодактилия



Килевидная грудь ADAM.

# Известные люди с синдромом Марфана

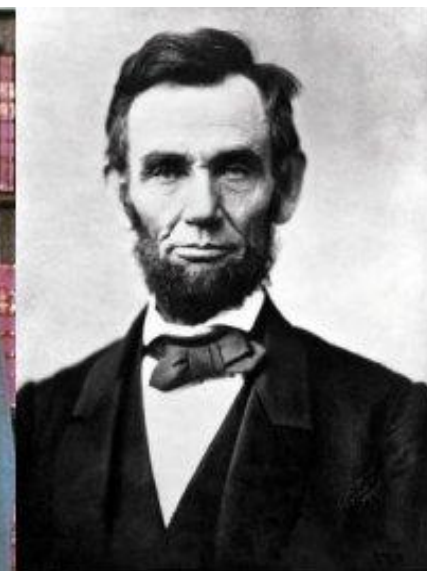


Эхнатон



Н. Паганини

Ш. де Голль А. Линкольн



# Гемофилия

**Мутация:** замена в X-хромосоме, ведущая к врожденному отсутствию факторов свертывания VIII-го или IX-го

Наследование, сцепленное с X-хромосомой.

- **Основные симптомы:** кровь не свертывается, кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы



Суставы больного гемофилией

# Хромосомные болезни (более 700)

Изменение числа хромосом  
(геномные мутации)

**Причина:** нерасхождение хромосом в ходе мейоза.

Синдром Дауна (трисомия по 21 хр.)

Синдром Патау (лишняя 13 хр.)

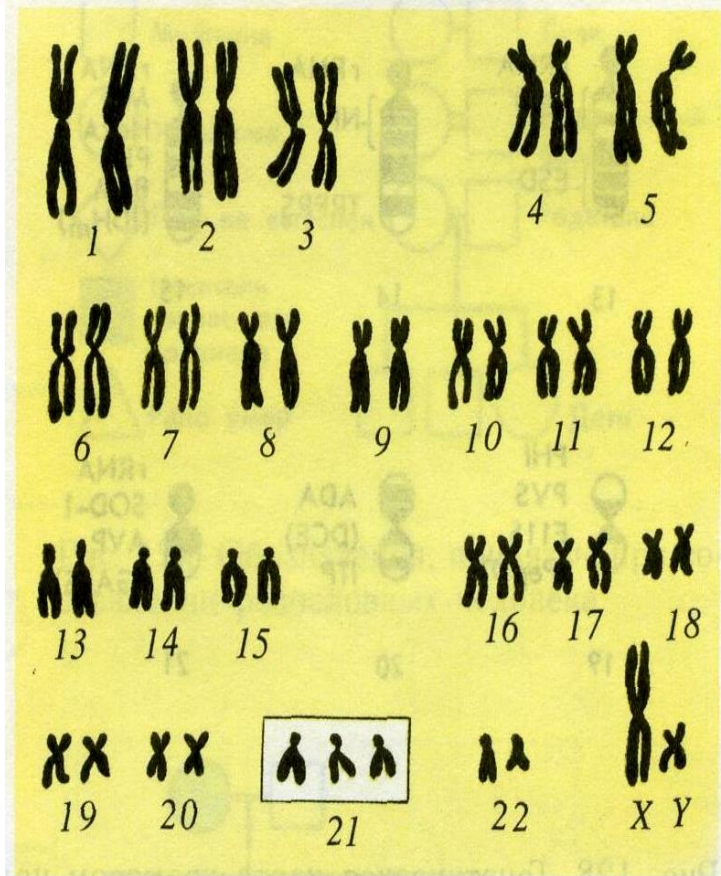
Синдром Шерешевского-Тернера ( $\text{♀ XO}$  или  $\text{♀ XXX}$ )

Синдром Клайнфельтера ( $\text{♂ XXU}$ )

Изменение структуры хромосом  
(хромосомные мутации)

Синдром «кошачьего крика» (утрата фрагмента 5-й хр.)

# Геномные мутации – Синдром Дауна



**Мутация:** трисомия 21-хромосомы

**Основные симптомы:**

- плоское лицо с раскосыми глазами
- укорочение и расширение кистей и стоп
- открытый рот
- выражена задержка психического и физического развития



# Геномные мутации (половые хромосомы)



**XXX**

Синдром Шерешевского-Тернера:

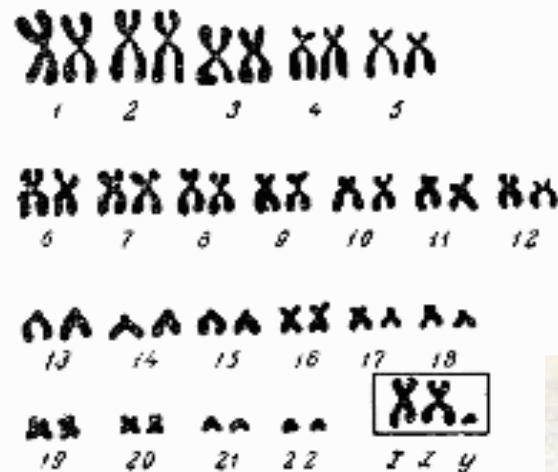
- отклонения в поведении;
- трудности в обучении.



**XO**

Синдром Шерешевского-Тернера:

- широкая грудная клетка;
- короткая шея;
- рост ниже 150см.



**XX**

Синдром Клайнфельтера:

- развитие по женскому типу;
- бесплодие;
- умственная отсталость



# Синдром Патау

**Мутация:**  
трисомия 13-хромосомы

**Основные симптомы:**  
- маленькая голова и глаза,  
- ненормальные уши,  
расщепленные верхняя губа  
и нёбо,  
- лишние пальцы на руках  
или ногах (полидактилия).



# Синдром «кошачьего крика»

**Мутация:** утрата фрагмента 5-й хромосомы

**Основные симптомы:**

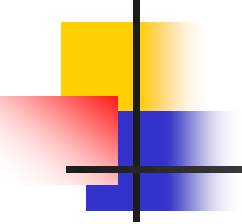
- специфический плач, напоминающий кошачье мяуканье
- умственное и физическое недоразвитие
- низко расположенные, иногда деформированные ушные раковины
- косоглазие.





# Пример заполнения таблицы:

НАЗВАНИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ	ХАРАКТЕР НАРУШЕНИЙ	ОСНОВНЫЕ СИМПТОМЫ
<b>Генные мутации</b>		
<b>Серповидно-клеточная анемия</b>	замена тимина на аденин в 11 хромосоме	анемия, нарушения кровообращения
<b>Синдром Марфана</b>	в гене, кодирующем структуру белка фибриллина	килевидная грудная клетка; сколиоз, плоскостопие
<b>Гемофилия</b>	замена в X-хромосоме	кровь не свертывается кровоизлияния в суставы, мышцы и внутренние органы
<b>Хромосомные мутации</b>		
<b>Синдром Дауна</b>	<b>трисомия 21-хромосомы</b>	плоское лицо с раскосыми глазами открытый рот, выражена задержка психического и физического развития
<b>Синдром Шерешевского-Тернера</b>	А) XXX б) XO	отклонения в поведении; трудности в обучении б) широкая грудная клетка; короткая шея; рост ниже 150см
<b>Синдром Клайнфельтера</b>	XXY	развитие по женскому типу; бесплодие; умственная отсталость



# Профилактика наследственных заболеваний

---

1. Здоровый образ жизни будущих родителей.
2. Обращение в медико-генетическую консультацию
3. Пренатальная (предродовая) диагностика



# Медико-генетическое консультирование

---

**Задача:** прогнозирование появления детей с наследственными патологиями.

**Основные причины обращения:**

- 1) близкородственные браки;
- 2) работа супругов на вредном предприятии;
- 3) наличие родственников с наследственными заболеваниями.

**Основной метод:** составление родословной по наследственному заболеванию.

**В результате мы определяем :**

- 1) тип наследования заболевания
- 2) вероятность рождения больного ребенка



# Методы

УЗИ

Кровь из  
пуповины

Исследование  
околоплодной  
жидкости

# Лечение

Лекарства

Соблюдение  
диеты

**Генная инженерия**  
(введение в клетку  
больного  
нормальной копии  
поврежденного  
гена)

# Выводы:



1. Существуют генные и хромосомные болезни. Причина всех наследственных заболеваний человека – мутации.

2. Сейчас 12–15% генных болезней полностью излечиваются диетами и лекарствами. Примерно в 50% лечение продлевает больным жизнь, улучшает ее качество. Но остальные 35–40% болезней нам пока не поддаются.

3. Чтобы снизить риск многих наследственных изменений, мы должны вести здоровый образ жизни.

4. Генетическую консультацию должна пройти каждая пара, а пары из группы риска остаются под наблюдением генетика постоянно.



# Домашнее задание:

---

- § 3.17



# 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 -11 класс)
3. Клиническая генетика. Бочков Н.П. М: Медицина 1997 4. Генетика Тоцкий В.М. Одесса Агропринт 2002
4. Генетика человека Шевченко В.А. М: ВЛАДОС, 2002