

20.06.2023

Група 16

Біологія і екологія

Урок 49-50

Тема: **Спадкові хвороби і вади людини, хвороби людини зі спадковою схильністю, їхні причини**

Мета: ознайомити учнів з класифікацією спадкових захворювань людини та хворобами зі спадковою схильністю;

розвивати вміння обчислювати показник спадковості, розв'язувати генетичні задачі;

виховувати толерантного, самостійного та вихованого учня

Матеріал до уроку:

Урок № 49

Класифікація спадкових хвороб людини:

Моногенні хвороби — викликані одиничними генними мутаціями, які спричиняють зміну складу або порядку нуклеотидів у ДНК, порушення трансляції та послідовності амінокислот у поліпептиду. Фенотипічно генні мутації виявляються як спадкові хвороби обміну речовин:

- спадкові хвороби обміну вуглеводів (галактоземія — порушення метаболізму молочного цукру — лактози; мукополісахаридози — порушення розщеплення полісахаридів);
- спадкові дефекти обміну амінокислот (фенілкетонурія — порушення обміну фенілаланіну; тирозиноз — порушення обміну тирозину; альбінізм — порушення синтезу пігменту меланіну з тирозину та ін.);
- спадкові дефекти синтезу гормонів (порушення синтезу гормонів щитовидної залози, статевих залоз);
- спадкові дефекти білків еритроцитів (гемолітичні анемії, еритроцитом, серповидноклітинна анемія) та інші.

Хромосомні хвороби — зумовлені порушенням числа та структури хромосом у соматичних або статевих клітинах (хромосомні та геномні мутації). Проявляються різними аномаліями розвитку:

- аутосомні синдроми (синдром Дауна (трисомія за 21 –ю парою хромосом), синдром Патау (трисомія за 13 –ю хромосомою), синдром Едвардса (трисомія за 18 –ю хромосомою));

- порушення у статевих хромосомах (синдром Клайнфельтера (XXY замість XY), синдром Шерешевського-Тернера (X замість XX), полісомія Ххромосом).

Мультифакторіальні захворювання — для виявлення потребують дії факторів зовнішнього середовища. Спричиняються генетичними чинниками та чинниками середовища. До них належать усі захворювання, окрім многенних, хромосомних та травм, а саме: ішемічна хвороба серця, психози, цукровий діабет, виразка, більшість ізольованих вад розвитку, ймовірно, деякі інфекційні захворювання — туберкульоз, лепра, ревматизм.

Хвороби з нетрадиційним типом успадкування. Переважно це мітохондріальні хвороби:

- хвороби, які викликані точковими мутаціями, що призводять до заміни амінокислот у білках мітохондрій (пігментний ретинит, нейроофтальмопатія Лебера);
- хвороби, які викликані мутаціями в генах тРНК (численні дегенеративні захворювання);
- хвороби, які викликані діленням та дуплікаціями ділянок мітохондріальних генів (відтермінована кардіопатія);
- хвороби, які викликані зменшенням кількості копій мітохондріальної ДНК (летальна інфантильна дихальна недостатність, синдром молочнокислого ацидозу, міопатії, нефропатії, печінкова недостатність та ін.). Зміни у ДНК мітохондрій супроводжуються порушенням клітинного дихання. Є також гіпотеза, що накопичення спонтанних мутацій мітохондріальної ДНК є ланцюгом у механізмі старіння і розвитку дегенеративних процесів у людини.

Генетичні хвороби соматичних клітин – виділені в окрему групу спадкової патології недавно. Причиною є наявність хромосомних перебудов в клітинах, які викликають активізацію онкогенів. Прикладом таких захворювань є ретинобластома, пухлина Вільмса.

Хвороби несумісності матері і плода за антигенами ABO, Rh.

Хвороба виникає в результаті імунологічної реакції резус-негативної групи крові матері на резус-позитивний алель плода, який він успадкував від батька. Найбільш типовим і добре вивченим захворюванням цієї групи є гемолітична хвороба новонароджених, яка виникає в результаті несумісності мами і плода за Rh антигеном. Частота природженої та спадкової патології у різні періоди онтогенезу

Репродуктивні втрати за рахунок хромосомних і геномних мутацій складають 50% від усіх зачатъ. Втрата гамет починається з моменту овуляції. Запліднюється біля 90% яйцеклітин, 10-15% з них не можуть імплантуватися. Причиною 70-90% мимовільних викиднів на перших 2-4 тижнях вагітності є хромосомні та генні мутації. До 20 тижнів вагітності хромосомні аномалії виявляються в 30% випадків. При вагітності 20-27 тижнів – у 4% випадків. Таким чином, мимовільний викидень на ранніх стадіях розвитку вагітності розглядається як еволюційне «пристосування» або природній добір. хвороба, виразкова хвороба, псоріаз, бронхіальна астма та ін.).

Матеріал до уроку № 50

Теми для створення презентацій:

- 1. Генетичний моніторинг в людських спільнотах.**
- 2. Скрінінг-програми для новонароджених**
- 3. Генотерапія та її перспективи.**

Домашнє завдання: опрацювати матеріал до уроків, скласти у зошитах конспект; обрати одну з тем на вибір та створити презентацію (до 10 слайдів)

Зворотній зв'язок n.v.shadrina@ukr.net