Заняття 7. СПАДКОВІ ЗАХВОРЮВАННЯ ЛЮДИНИ

Тобою пройдена вже великий шлях та вивчена надвичайна кількість нових для тебе речей. Ти вже знаєш основні закономірності спадковості та мінливості організмів.

В сучасному світі велику увагу приділяють вивченню спадкових захворювань людини, характеру успадкування та профілактики їх виникнення. На цьому уроці ти ознайомишся з найбільш поширеними ***спадковими захворюваннями людини*** та розглянеш незвичайні та рідкісні мутації. *Поїхали!*

Зміст заняття

1. **Спадкові захворювання (генні, хромосомні, геномні)**
2. **Хвороби зі спадковою схильністю**

1. Спадкові захворювання (генні, хромосомні, геномні)

Спадкові захворювання – *це спадкові розлади організму, пов'язані з порушенням генетичного апарату (генів, цілісності хромосом чи кількості хромосом). Спадкові хвороби поділяють на генні, хромосомні, геномні та хвороби із спадковою схильністю.*

Відомо біля 6000 спадкових захворювань. 5-6 дітей зі 100 народжуються з генетично обумовленими відхиленнями.

Генні хвороби - спадкові хвороби, спричинені генними мутаціями. Ці хвороби можуть бути домінантними аутосомними (полідактилія) або рецесивними аутосомними (фенілкетонурія, хвороба Тея-Сакса), рецесивними зчепленими з Х-хромосомою (гемофілія, дальтонізм), зчепленими з Y-хромосомою (іхтіоз). Плейотропною дією одного гена пояснюється хвороба Марфана.

Хромосомні хвороби - це спадкові хвороби, спричинені хромосомними та геномними мутаціями. Спільним для всіх хромосомних хвороб є множинні ураження. Це уроджені вади розвитку, уповільнення росту, порушення функцій регуляторних систем, відставання психічного розвитку та ін. Хромосомні мутації здебільшого спричиняють тяжкі аномалії, несумісні з життям (наприклад, синдром «крику кішки», 46,5-).

Прикладами ***геномних мутацій*** є: синдром Дауна (47, 21+), синдром Патау (47, 13+), синдром Едвардса (47, 18+) та ін.

Основні приклади спадкових захворювань

Хвороба Тея-Сакса

аутосомно-рецесивне генетичне захворювання, яке спричинює прогресуюче погіршення розумових і фізичних здібностей дитини. Спричинене наявністю мутації в 15 хромосомі (дефект гена). Призводить до гибелі організму до 4 років.

Іхтіоз

це рецесивна зчеплена з Х-хромосомою мутація. В основі багатьох форм іхтіозу лежать мутації або порушення експресії генів, що кодують різні форми кератину. Складністю цього захворювання є необхідність постійного стеження за станом шкіри, неперервне лікування та зволоження шкіри.

Синдро́м Да́уна
(трисомія за 21 хромосомою)

генетична аномалія, яку спричинює присутність додаткової хромосоми у 21 парі. Синдром Дауна є хромосомною аномалією (не є хворобою і не лікується), якій притаманна додаткова хромосома 21 — цілковита (трисомія 21) або часткова (внаслідок транслокації). Діти в таких родинах не народжуються, майже всі чоловіки із синдромом Дауна безплідні. У жінок вагітність часто закінчується викиднем або передчасними пологами. Майже 50% немовлят з синдромом Дауна мають супутні захворювання, тому раніше їх тривалість життя була близько 40 років. Зараз ці захворювання лікують, тому тривалість їх життя становить 60-65 років. ***Через неможливість повного розв'язання проблем цієї аномалії медицина ставить на меті не постійне лікування, а забезпечення нормального соціального статусу для людей, що мають синдром Дауна.***

Синдром Едвардса
(трисомія за 18 хромосомою)

Серед новонароджених синдром виявляють з частотою близько 1:7000, дівчатка хворіють у 3 рази частіше, ніж хлопчики. Нажаль, синдром Едвардса часто призводить до гибелі плода ще в утробі матері через скелетні і сердечні аномалії, шлунково-кишкові, сечостатеві, неврологічні та дихальні порушення. Фізичні характеристики черепа та обличчя також мають свої особливості: потворні вуха, виступаюча потилична частина черепа, маленький рот, маленькі очі. Після народження статистика теж невблаганна: більше 50% дітей помирають в перший тиждень життя, 40% - доживають до місяця, 5% - до року, 1% - до 10 років. Смерть у пацієнтів з трисомією 18 настає через вади розвитку серця, нирок, центральної нервової системи та пухлин печінки і нирок.

Синдро́м Пата́у
(трисомія за 13 хромосомою)

генетичне захворювання, хромосомна аномалія, синдром, при якому пацієнт має додаткову копію 13-ї хромосоми. Клінічно симптоми синдрому Патау подібні до синдрому Едвардса, але є й унікальні риси, наприклад полідактилія. ільше ніж 80 % дітей з синдромом Патау помирають на першому році життя. Діти з мозаїчним варіантом як правило мають вищі шанси виживання.

Синдром Клайнфельтера

(47,ХХУ або ХХУ)

це набір симптомів, які є результатом наявності двох або більше Х-хромосоми у геномі чоловіків. Основною особливістю є стерильність.Часто прояви не мають значного розвитку, багато людей не підозрюють, що мають таку хворобу. Іноді прояви помітніші, часто є м'язова слабкість, високий зріст, погана координація, рідке оволосіння шкіри, ожиріння, остеопороз, малі статеві органи, збільшення молочних залоз, зменшення статевого потягу.

Синдром Шерешевського-Тернера

(45 Х або 45 Х0)

генетична аномалія, при якій у жінки частково або повністю відсутня Х-хромосома. Ознаки та симптоми хвороби варіюються серед хворих. Часто при народженні видно коротку шию, волосся на задній частині шиї, короткий зріст, наче розпухлі руки і ноги. Як правило, хворі мають порушення менструального циклу та недорозвиненість грудей. Дефекти серця, діабет і низький рівень тироїдних гормонів зустрічаються частіше. Більшість людей з цією хворобою мають нормальний інтелект. Найчастіше виникають проблеми з зором і слухом.

2. *Хвороби зі спадковою схильністю*

Хвороби зі спадковою схильністю - *це хвороби, для розвитку яких необхідна взаємодія внутрішніх спадкових та зовнішніх несприятливих упливів середовища.*

До таких хвороб відносяться: *цукровий діабет, гіпертонічна хвороба, виразкова хвороба шлунка, бронхіальна астма, шизофренія, епілепсія та ін.*

Спадкова схильність до хвороби також може мати моногенну або полігенну природу.

Презентація до заняття містить ілюстрації та фото реальних людей з вище перерахованими захворюваннями.