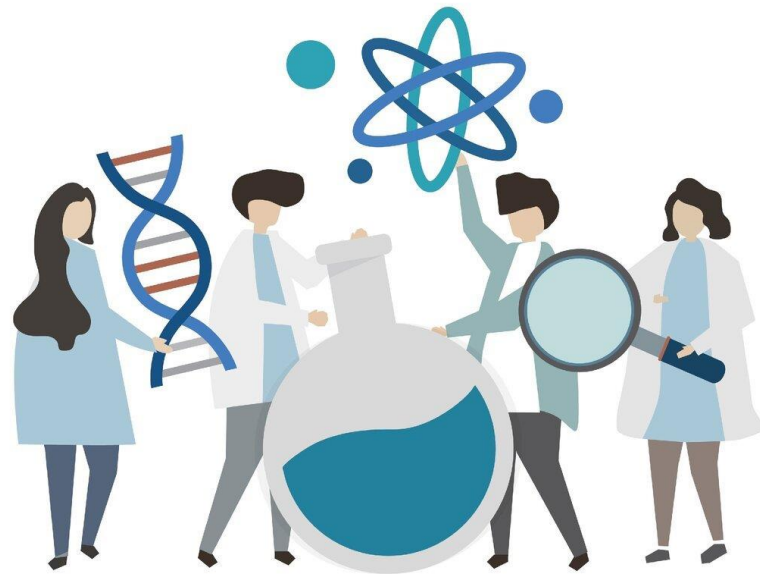


Заняття 7.
Спадкові захворювання
людини



Спадкові хвороби — це захворювання, виникнення і розвиток яких пов'язані з дефектами і порушеннями спадкового матеріалу клітин.



Відомо біля
6000 спадкових захворювань

5-6 дітей зі 100
народжуються з генетично
обумовленими відхиленнями

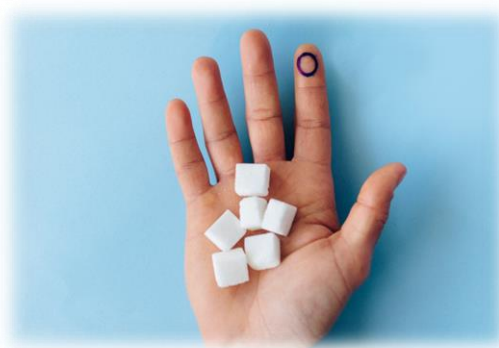


Спадкові захворювання

генні

хромосомні

зі спадковою
схильністю





Генні захворювання спричинені генними мутаціями

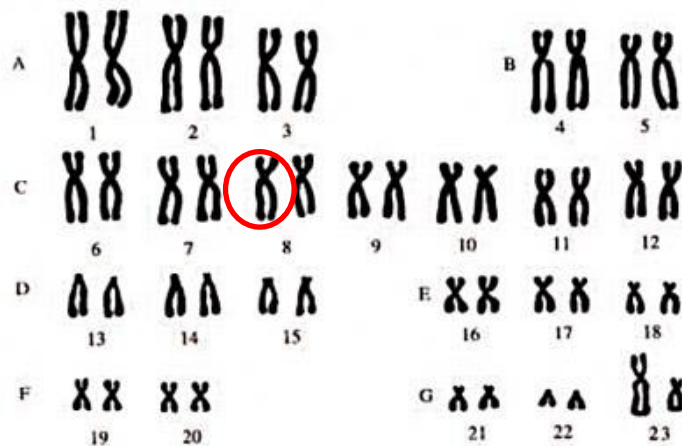
*Полідактилія -
домінантно-
аутосомна мутація*





Генні захворювання спричинені генними мутаціями

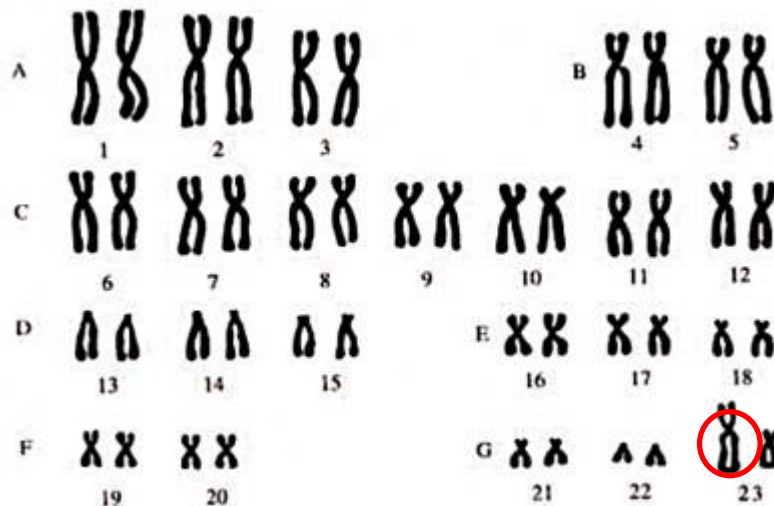
Хвороба Тея-Сакса -
рецесивно-
аутосомна мутація
(дефект гена в 15
хромосомі)





Генні захворювання спричинені генними мутаціями

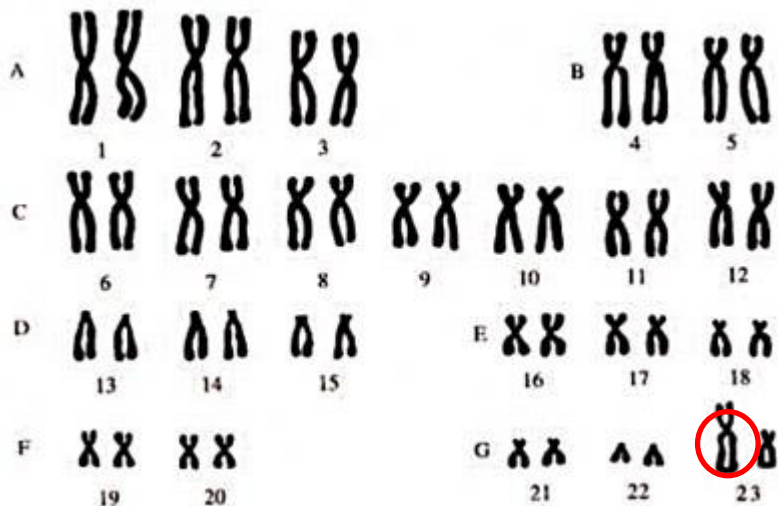
Гемофілія -
рецесивна
зчеплена з X-
хромосомою мутація





Генні захворювання спричинені генними мутаціями

Іхтіоз - рецесивна
зчеплена з X-
хромосомою мутація



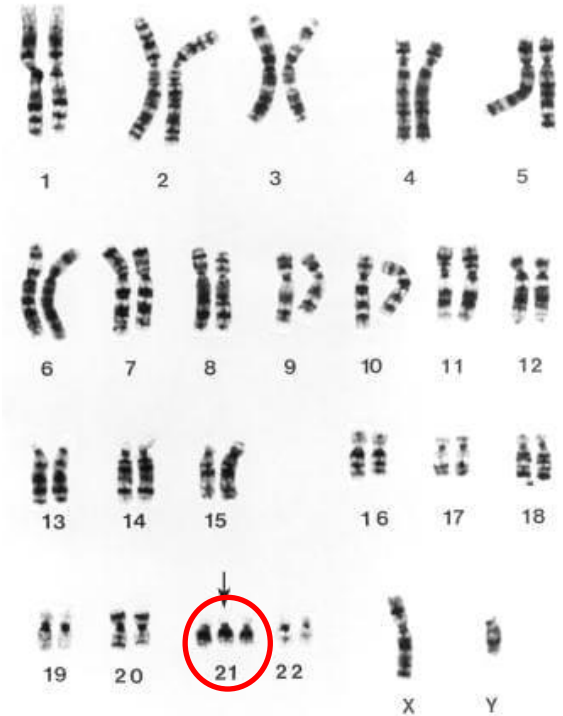


Хромосомні захворювання - це хвороби, спричинені хромосомними чи
геномними мутаціями

Синдром
Дауна,

47, 21+

Трисомія в 21 парі
хромосом (не є
хворобою та не
лікується)

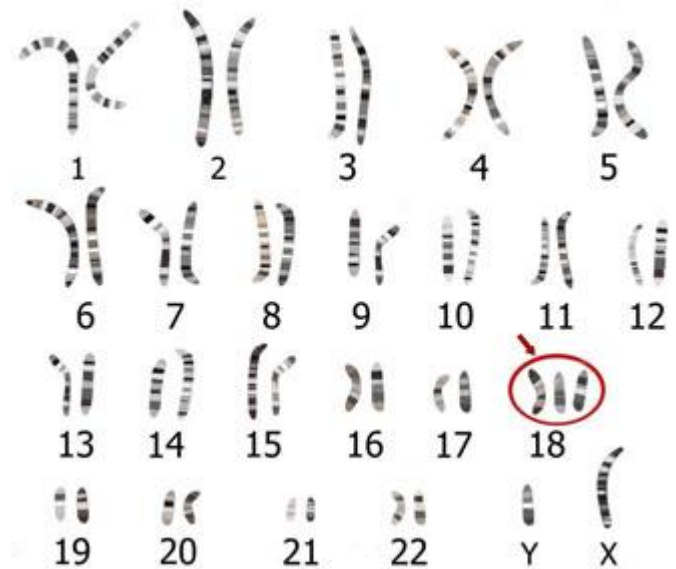




*Хромосомні захворювання - це хвороби, спричинені хромосомними чи
геномними мутаціями*

*Синдром Едвардса,
47, 18+*

*Трисомія в 18 парі
хромосом. Часто
призводить для
смерті плоду ще до
народження.*

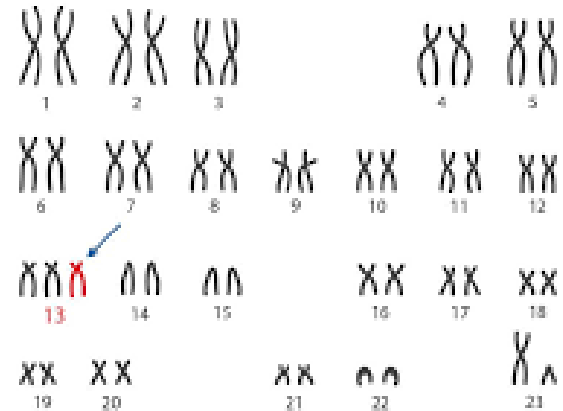




*Хромосомні захворювання - це хвороби, спричинені хромосомними чи
геномними мутаціями*

*Синдром Патау,
47, 13+*

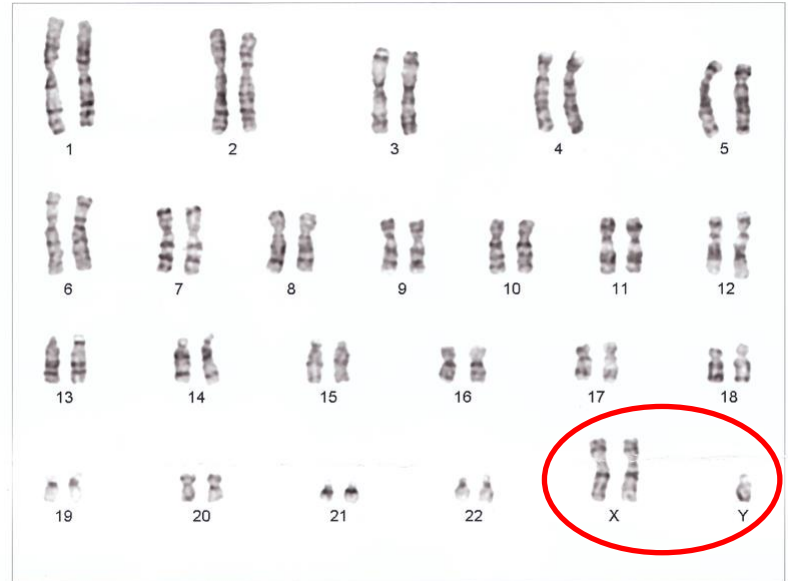
*Трисомія в 13 парі
хромосом. Часто
призводить для
смерті плоду ще до
народження.*





Хромосомні захворювання - це хвороби, спричинені хромосомними чи геномними мутаціями

Синдром
Клайнфельтера,
47, XXY
Наявність двох і
більше X-хромосом у
геномі чоловіків.



核型 : 47, XXY

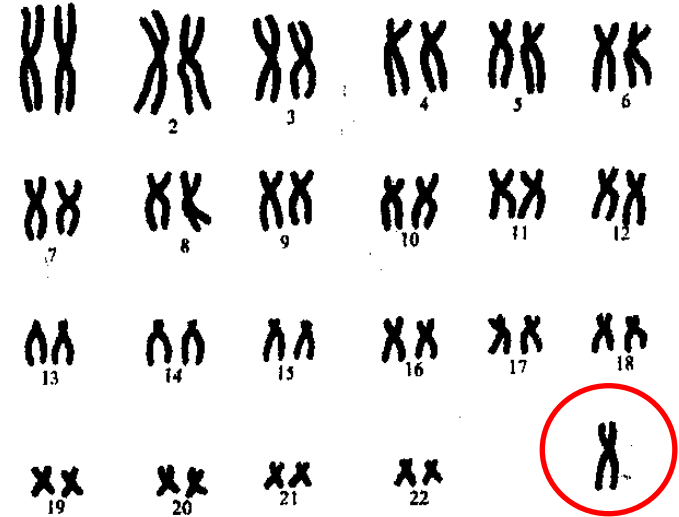
Cell No. : 003



Хромосомні захворювання - це хвороби, спричинені хромосомними чи
геномними мутаціями

синдром
Шерешевського-
Тернера,
45, XO

Часткова або повна
втрата однієї X
хромосоми



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

цукровий діабет

гіпертонічна хвороба

атеросклероз

ішемічна хвороба серця

бронхіальна астма

шизофренія

епілепсія





Питання для самоконтролю

1. Що таке спадкові захворювання?
2. Які групи спадкових захворювань вирізняють?
3. Яка аномалія не вважається хворобою?
4. В чому полягають генні хвороби?
5. В чому полягають хромосомні хвороби?
6. Чим хромосомні хвороби відрізняються від геномних?
7. Від чого залежить прояв хвороби зі спадковою схильністю?*

Чудово!



Тепер нам час рухатися далі!

Пропоную тобі виконати практичні завдання на закріплення матеріалу. Успіхів!