Муниципальное общеобразовательное учреждение «Лицей №9

имени заслуженного учителя школы Российской Федерации А.Н.Неверова

Дзержинского района Волгограда»

Утверждено:

Директор МОУ Лицея №9

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Жигульская И.В.

Приказ №\_\_ от «\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 2022 г.

Гудименко Мария Александровна

11 «А»

«Наследственные заболевания их причины и последствия»

(Индивидуальный проект)

Согласовано:

Зам. Директора

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_Соколова Е.В.

«\_\_\_»\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ 2022 г.

Оценка \_\_\_\_\_\_/\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Подпись \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ Соколова Е. В.

Волгоград 2022

Оглавление:

Введение

Для чего нужно знать и изучать наследственные заболевания. И какая наука этим занимается? Ответ - генетика. Предметом генетики служит изучение явлений наследственности и изменчивости у человека. А так как человеческий организм устроен очень сложно, то и изучение происходит на всех уровнях организации: популяционном, организменном, клеточном, организменном.

Цель: провести исследование данной темы, и на основе знаний сделать выводы и итоговую таблицу.

Задачи:

1. Проанализировать научную литературу по теме исследования
2. Дать общее представление о патологии наследственных болезней человека
3. Провести анкетирование
4. Сделать общие выводы по исследованию

Актуальность: после победы над многими вирусными и инфекционными болезнями, медицина сделала большой шаг вперед в изучении наследственных заболеваний, профилактики и борьбы с ними. А так же, после того как была понята природа многих мутаций и их значение в наследственности были сделаны выводы о том, что мутации могут быть вызваны такими факторами как: радиация, химические соединения, высокая и низкая температура, излучение.

Объект исследования: азы наследственных заболеваний в генетике

Предмет исследования: наследственные заболевания

Гипотеза: основу гипотезы составляет предположение о том, что если мы будем знать, что такое наследственные заболевания, то в будущем сможем определить их или даже избежать

Метод исследования:

1. Теоретический метод (анализ научной литературы)
2. Проведения анкетирования

Практическая значимость: это исследование можно будет использовать на уроках биологии при изучении темы генетики.

1.1 Наследственные заболевания

Наследственные заболевания – это генные или хромосомные мутации, в развитии которых ведущую роль играют мутации на уровне хромосом генов.

При этом люди (пациенты) зачастую путают два термина «наследственные» заболевания и «врожденные». В основе этого в неспециализированной литературе они зачастую используются, как синонимы. Дети с врожденными болезнями не всегда считаются генетически больными, на ряду с врожденными, генетические (наследственные) заболевания являются мутациями в генах и хромосомах, а врожденные болезни возникают из-за некоторых осложнений плода ребенка, которые можно замедлить и предотвратить, наследственные (генетические) предотвратить и замедлить нельзя, так как они напрямую связаны с генами родителей.

К врожденным заболеваниям можно отнести:

1. Пороки сердца
2. Врожденную косолапость
3. Аутизм
4. Задержки моторного и психического развития

К генетическим (наследственным) заболеваниям можно отнести:

1. Рак
2. Сахарный диабет
3. Шизофрения
4. Гипертензия
5. Эпилепсия

Наследственные заболевания зачастую не все можно обнаружить с рождения. Например, такое заболевание, как хорея Гентингтона, это заболевание обнаруживается в возрасте 35 лет.

Генетические заболевание может проявиться, если у двух (или у одного из) родителей есть статус носителя заболевания, или возможно стать носителем генетического заболевания, это когда у вас присутствует этот ген в рецессивной форме и вы можете передать его следующим поколениям.

1.2 Классификация наследственных заболеваний.

Наследственные заболевания делятся на:

1. Моногенные
2. Хромосомные
3. Полигенные

Примеры заболеваний по классификациям:

Моногенные:

1. Аутосомно-доминантные
2. Аутосомно-рецессивные
3. Сцепленные с полом

Хромосомные:

1. Геномные
2. Хромосомные

Полигенные:

1. Гипертония
2. Бронхиальная астма
3. Шизофрения

1.3 Моногенные заболевания.

Моногенные заболевания – это наследственные заболевания, которые обусловлены мутациями в одном гене или его отсутствием. Именно эти болезни, обычно называют наследственными, имея в виду, что они наследуются от родителей. При мутации гена нарушается образование белка, ответственного за какой-то процесс, происходящий в организме.

Есть более 3000 различных вариантом этого заболевания. На основе этой информации можно выделить три типа наследования данных болезней: аутосомно-доминантную, аутосомно-рецессивную и болезни, сцепленные с полом.

Аутосомно-доминантные:

Аутосомно-доминантный – вид наследования, при котором генетически обусловленная болезнь проявляется в том случае, если у человека есть хотя бы один дефектный ген, причем он н содержится в половых (Х и У) хромосомах.

Основные факты аутосомно-доминантного наследования:

1. Болеют как и девочки, так и мальчики
2. Больные проявляются в каждом поколении
3. У больных родителей больной ребенок
4. Вероятность развития болезни в семье составляет 50%

К примеру могу привести болезнь Ослера Вебера – редкое заболевание, характеризующееся нарушением сосудистых тканей, а также локальным расширением капилляров и мелких концевых артерий на коже, слизистых оболочках респираторного и пищеварительного трактов.

Аутосомно-рецессивные:

Аутосомно-рецессивный – вид наследования, при котором генетически обусловленная болезнь проявляется в том случае, если у человека есть дефектный ген от обоих родителей, причем он не содержится в половых (Х и У) хромосомах.

Основные факты аутосомно-рецессивного наследования:

1. Больной ребенок у клинически здоровых родителей
2. Оба пола поражаются одинаково
3. Чаще встречается при кровно-родственных браках
4. Если больны оба супруга, то все дети будут больными
5. Вероятность развития болезни в семье составляет 26%

Пример болезнь Фридрейха – заболевание, характеризующееся дегенеративным повреждением нервной системы.

Болезни сцепленные с полом – вид наследования, при котором генетически обусловленная болезнь проявляется в том случае, если у человека есть больная (Х или У) хромосома. Обычно мутации происходят на Х – хромосоме.

Дальтонизм:

Дальтонизм - это очень распространенное заболевание, которое, по оценкам, охватывает в мире более 300 миллионов людей. Дальтонизм у мужчин встречается у 1 из 12 человек, в то время как дальтонизм у женщин - только у 1 из 200. Сразу возникает вопрос, почему дальтоники не различают цвета?

Дело в том, что видение цветов в спектре света - сложный процесс, который начинается со способности глаз реагировать на световые волны различной длины. Свет, содержащий волны всех цветов, проникает в глаз через роговицу и проходит через линзу и прозрачную желеобразную ткань в глазу (стекловидное тело) к чувствительным к длине волны клеткам (колбочкам) в задней части глаза. Колбочки чувствительны к коротким (синим), средним (зеленым) или длинным (красным) длинам волн света. Химические вещества в колбочках вызывают реакцию и отправляют информацию о длине волны через зрительный нерв в мозг. Если ваши глаза в норме, вы воспринимаете цвет. Но если вашим колбочкам не хватает одного или нескольких химикатов, чувствительных к длине волны, вы не сможете различать красный, зеленый или синий цвета.

1.4 Хромосомные болезни

Хромосомные заболевания – наследственные заболевания, в основе которых лежат нарушения числа или структуры хромосом, то есть избыток или нехватка генетического материала, локализованного в той или иной хромосоме. На основе данной информации можно выделить два типа изменения хромосом: геномные или хросомомные.

Геномные мутации хромосом – это мутации, приводящие к изменению числа хромосом. Очень распространенным типом таких мутаций является полиплодия. Полиплодия – кратное увеличение числа хромосом. Возникновение полиплоидов обычно связано с нарушением процессов митоза или мейоза. Также являются нежизнеспособными.

Хромосомные мутации – это перестройки хромосом. Появление хромосомных мутаций всегда связано с возникновением двух или более разрывов хромосом с последующим их соединением, но в неправильном порядке.

Хромосомные мутации приводят к изменению функционирования генов. Они также играют серьезную роль в эволюционных преобразованиях видов.

Геномные и хромосомные мутации: синдром Патау, болезнь Дауна и синдром «кошачьего глаза»

Болезнь Дауна:

Синдром Дауна – это генетическое заболевание, вызывающее умственную отсталость, задержку физического развития, врождённые пороки сердца. Кроме того, он часто сопровождается нарушением функции щитовидной железы, нарушением слуха, зрения.

Синдром Дауна является самым распространенным заболеванием, вызванным аномалией хромосом. С возрастом матери риск рождения ребенка с синдромом Дауна увеличивается.

Заболевание не лечится, степень его тяжести может варьироваться.

Лечение зависит от проявлений заболевания. Хотя от самого синдрома избавиться невозможно, работа с дефектологом с ранних лет способствует развитию психических функций ребенка.

1.5 Полигенные болезни

Полигенные болезни – обусловлены как наследственными факторами, так и, в значительной степени, факторами внешней среды. Кроме того, они связаны с действием многих генов, поэтому их называют также мультифакториальными.

К ним можно отнести наиболее распространенные болезни: ревматизм, врожденные пороки сердца, ишемическая болезнь сердца, гипертоническая и язвенная болезни, цирроз печени, сахарный диабет, бронхиальная астма, псориаз, шизофрения, некоторые формы онкологических заболеваний и так далее.

Шизофрения:

Единой концепции относительно определения шизофрении до сих пор не существует. Болезнь шизофрения рассматривается врачами-психиатрами как некие расстройства психики, объединенные одной причиной и механизмом развития, но отличающиеся по клиническим проявлениям, вариантам течения и дальнейшему прогнозу.

Шизофрения – это психическое расстройство, характеризующееся выраженным нарушением психической деятельности, при котором происходит расстройство восприятия, понимания и способности соответствовать требованиям жизни.

Клинические проявления шизофрении очень многообразны. Одни из них являются специфичными и с высокой долей вероятности указывают на состояние шизофрении, другие симптомы не характерны и могут встречаться при других психических расстройствах.

Заболевание шизофрения специалисты рассматривают как своеобразный процесс, который имеет свое начало, эпизоды обострения и периоды ремиссии, а также различные варианты окончания.

1.6 Факторы риска, профилактика и лечение

Основными факторами риска являются: нездоровый образ жизни (курение, употребление алкоголя, несбалансированное питание, стрессовые ситуации), неблагоприятная наследственность, наследственная предрасположенность к различным заболеваниям, неблагоприятное состояние окружающей среды (загрязнение воздуха вредными веществами, загрязнение воды, загрязнение почвы).

Существующие риски, что наследственные заболевания вашей семьи передадутся ребенку, оцениваются, в зависимости от следующих факторов:

* этническая группа:  известно, что распространенность многих генетических заболеваний существенно отличается у разных этнических групп;
* пол больного человека: некоторые заболевания имеют предрасположенность, обусловленную полом;
* тяжесть течения заболевания;
* степень родства: чем она меньше, тем меньше риск передачи заболевания вашему ребенку.

Профилактика:

Существует четыре основных метода профилактики наследственных заболеваний человека:

1. Первый метод профилактики наследственных заболеваний: необходимо ведение строгой оценки мутагенной опасности факторов среды, исключение лекарств, которые могут вызывать мутацию, пищевых добавок.
2. Второй, один из важнейших методов профилактики: планирование семьи, отказ от вступления в брак кровных родственников, а также отказ от деторождения при высоком риск наследственной патологии.
3. Третье: дородовая диагностика с помощью различных физиологических методов, то есть предупреждение родителей о возможных патологиях у их будущего ребенка.
4. Четвертое: управление действием генов, коррекция наследственных заболеваний, чаще всего – именно болезней обмена веществ после рождения. Диеты, хирургические вмешательства или лекарственная терапия.

Лечение:

Лечение наследственных заболеваний крайне затруднено, его практически не существует, можно лишь улучшить симптомы, поэтому на первый план выходит профилактика этих заболеваний. Существует несколько принципов лечение наследственных болезней:

1. Симптоматическое лечение – применение лекарственных препаратов для улучшения состояния больного.
2. Патогенетическое лечение – применяется для коррекции нарушений обмена веществ.
3. Генная терапия направлена на уничтожение генетической причины наследственного заболевания. Суть метода такой терапии – введение нормальных генов в дефектные соматические клетки.

1.7. Последствия генетических заболеваний

Нарушения в генах и хромосомах являются одной из частых причин бесплодия, осложнений беременности, а также появления на свет ребёнка с тяжёлой генетической патологией.

Опасность генетических заболеваний заключается в следующем:

- Мутации, которые их вызывают, часто происходят спонтанно, независимо от каких либо внешних воздействий.

- Генетическая мутация может произойти как у будущих родителей (мужчины или женщины), так и у самого эмбриона.

- Риск появления генетической мутации присутствует у мужчин и женщин, не относящихся к группе риска, без отягощённой наследственности.

- Генетические заболевания не всегда проявляются в первом поколении они могут появиться у внуков, правнуков и т.д.

- Генетические патологии нельзя вылечить. В ряде случаев можно лишь ослабить их симптомы.

- Генетические заболевания часто несовместимы с жизнью или значительно сокращают её. Как правило, они становятся причиной умственной отсталости, характеризуются врождёнными пороками развития и анатомическими дефектами.

1.8 Вывод по главе

Мы рассмотрели некоторые наследственные болезни человека, их классификация, выявлены причины их возникновения, последствия их проявления, методы диагностики, способы лечения. Очень важно вовремя определить (диагностировать) наличие наследственного заболевания у новорожденного ребенка. И самое главное мы должны помнить, что среди нас есть такие люди, и мы должны толерантно относиться к ним, они тоже имеют право на жизнь. Нельзя забывать, что наше здоровье во многом зависит еще от правильного образа жизни.

* 1. Опрос, выводы по проекту

Наследственность – свойство организмов сохранять и обеспечивать передачу наследственных признаков потомкам, а также программировать особенности их индивидуального развития в конкретных условиях среды. Нормальные и патологические признаки организма являются результатом взаимодействия наследственных (внутренних) и средовых (внешних) факторов.

Одним из методов дородовой (пренатальной) диагностики плода является амниоцентез. Данная процедура заключается в заборе околоплодных вод c дальнейшим проведением их гормонального, биохимического, цитологического (исследование хромосомного состава клеток плода) и иммунологического анализа.

Опрос:

1. Были ли у Ваших родителей заболевания, передаваемые по наследству?

Да

Нет

Не знаю

1. Вы курите?

Да

Нет

1. Интересно ли Вам узнать о том, какой у Вас уровень риска генетических заболеваний и каких? (оценка от 0 до 10, где 0 – не интересно, 10 – в наивысшей степени интересно)
2. Интересно ли Вам узнать о том, какой риск наследственных заболеваний у Ваших детей? (оценка от 0 до 10, где 0 – не интересно, 10 – в наивысшей степени интересно)
3. Интересно ли Вам узнать информацию о том, насколько Вы восприимчивы или (наоборот) невосприимчивы к некоторым вирусам? (оценка от 0 до 10, где 0 – не интересно, 10 – в наивысшей степени интересно)
4. Интересна ли Вам информация о Вашей переносимости/непереносимости отдельных ядов?

Да

Нет

1. Интересна ли Вам информация о Вашей переносимости/непереносимости отдельных веществ, продуктов?

Да

Нет

1. Интересна ли Вам информация о Вашей переносимости/непереносимости отдельных лекарственных препаратов?

Да

Нет

1. Представьте, что Вы планируете создать семью. Вам с будущим партнёром предложили сделать тест на генетическую совместимость, чтобы узнать перспективы Вашего будущего потомства. Согласились бы Вы на тест?

Да

Нет

10) Интересно ли Вам узнать, к каким видам спорта Ваш ребёнок наиболее генетически приспособлен, а где не добьётся ощутимых результатов?

- да

- нет

В анкетировании приняло участие 52 человека, причём большинство респондентов (2/3) – репродуктивного возраста. Женщин - 3/4 опрошенных (75%). Большинство участников опроса (85%) окончили высшие учебные заведения. Примерно у 2/3 респондентов есть дети (71%), три четверти респондентов не курят, курящие – в меньшинстве (24%).

**Итак,** по итогам анкетирования выяснилось, что:

* только половине всех опрошенных известно, что у родителей не было генетических заболеваний. 1/4 - точно знают, что заболевание было (27%), и 1/4 не знают ответа на этот вопрос;
* **почти всем интересно узнать уровень риска генетических заболеваний у себя, своих детей;**
* **многие хотели бы получить информацию о том, насколько они восприимчивы или (наоборот) невосприимчивы к некоторым вирусам;**
* информация о переносимости / непереносимости отдельных **ядов** интересует 69% проголосовавших (это более 2/3);
* чуть больше человек - 78% (более 3/4 опрошенных) хотели бы узнать о переносимости некоторых **веществ, продуктов;**
* реакция организма на отдельные**лекарственные препараты**интересует также 76% респондентов (почти 3/4).

При планировании создать семью 80% респондентов **согласились бы сделать тест на генетическую совместимость**, чтобы узнать перспективы будущего потомства.

**Не согласились** только те, кто «не планирует создавать семью» 5 человек (8%), и 7 человек (12%) - не знают ответа на этот вопрос. Интересно мнение тех, кто не хочет перед свадьбой делать генетический тест на совместимость, что «если тест покажет несовместимость пары, то тогда должен появиться запрет на создание пар».

**Риск наследственных заболеваний у будущих детей** интересует 85% опрошенных, причем:

* 79% - хотели бы знать, к каким видам спорта ребёнок наиболее генетически приспособлен, а где не добьётся ощутимых результатов;
* 21% это не интересует, потому что: «ребенок сам должен выбрать, что ему нравится», «тесты ошибаются» или просто «неактуально, дети уже выросли».

Таким образом, на основании индивидуального проекта можно сделать вывод о том, что:

Информация о состоянии нашего здоровья и будущих рисках содержится в наших генах. Это наша генетическая карта здоровья.

Определение генетического риска заболеваний — это неотъемлемая часть здорового образа жизни. Для одних заболеваний генетика играет решающую роль, для других — проявляется лишь при воздействии внешних факторов (мультифакторные заболевания). Не только генетический тест на наследственные заболевания, но и оценка вероятности развития мультифакторных болезней может существенно помочь их профилактике и лечению.

Список литературы:

* 1. Самсонов Ф.А. «Основы генетики и дефектологии» Медицина, 1980
  2. Берг Л. И С.Н. Давыденков «Наследственность и наследственные болезни человека» изд-во: Наука, город: Ленинград, 1971
  3. Тарасова Н.Д. и Лушанова Г.Н. «Что вы знаете о своей наследственности?», Москва «Медицина», 1984
  4. Исаева Н.И. «О наследственности. Хросомные болезни человека».
  5. Соколов Н.П. «Наследственные болезни человека», Москва.
  6. Биология. Общая биология. Углубленный уровень. Учебник.
  7. Открытая интернет-энциклопедия Википедия «Хросомные болезни», «Генные болезни».
  8. Пехов А.П. «Биология и общая генетика» изд-во Российского университета дружбы народов, 1993.
  9. Жученко А.А. «Генетика», Гужов В.А., Пухальский В.А., 2012