

Спадкові захворювання
людини.
Генетичне
консультування.



Мета : сформувати знання учнів про найпоширеніші спадкові захворювання та вади людей; визначити особливості успадкування та вірогідність їх проявів у нащадків; з'ясувати вплив на нащадків шкідливих звичок батьків; дати поняття медичної генетики і її значення для збереження життя і здоров'я людини; розвивати образне і логічне мислення, удосконалювати навички самостійного навчання; розширювати межі наукового світогляду школярів; виховання доброзичливого та тактовного учня; на прикладах генетичних порушень та пов'язаних з ними вад здоров'я людини виховувати розуміння здорового способу життя.

Обладнання та матеріали : підручники , презентація, відеоролик.

Базові поняття і терміни : медична генетика, спадкові хвороби , уроджені вади, генетичні консультації.

Тип уроку :засвоєння нових знань.

Пригадай

Об'єднай визначення та поняття

	Визначення	Поняття
1	Зміна кількості окремих хромосом.	Інверсія
2	Мутації, які виникають під впливом не відомих природніх факторів	Мутагенез
3	Зміна кількості хромосом, не кратна гаплоїдному набору.	Соматичні
4	Процес виникнення або штучного одержання успадковуваних змін у геномах осіб, які проявляються через зміни у фенотипах.	Геномна мутація
5	Точкові мутації в межах зміни структури одного гену, які кодують іншу амінокислоту.	Спонтанні
6	Хромосомна мутація, при якій сегмент хромосоми, повертається на 180°	Транслокація
7	Мутації, що виникають в не статевих клітинах.	Міссенс
8	Тип мутацій, при якому відбувається перенесення ділянки хромосоми на негомологічну хромосому.	Анеуплоїдія

	Поняття
1	
2	
3	
4	
5	
6	
7	
8	

Поміркуй

Які причини змін генетичної структури людських популяцій?

1. Поява в біосфері нових хімічних сполук (Мешканець великого промислового міста протягом доби контактує майже з 50 тис. таких сполук);
2. Джерел випромінювання, що мають тератогенні та мутагенні властивості;
3. Погіршення екологічної ситуації;
4. Рівень кровної спорідненості;
5. Густота населення;
6. Інтенсивність і напрями міграції;
7. Система шлюбів, склад сім'ї тощо.



План

- 1 Медико-генетичне консультування та його організація.
- 2 Методи діагностики та профілактики спадкових хвороб людини.
- 3 Хвороби людини зі спадковою схильністю, їхні причини.

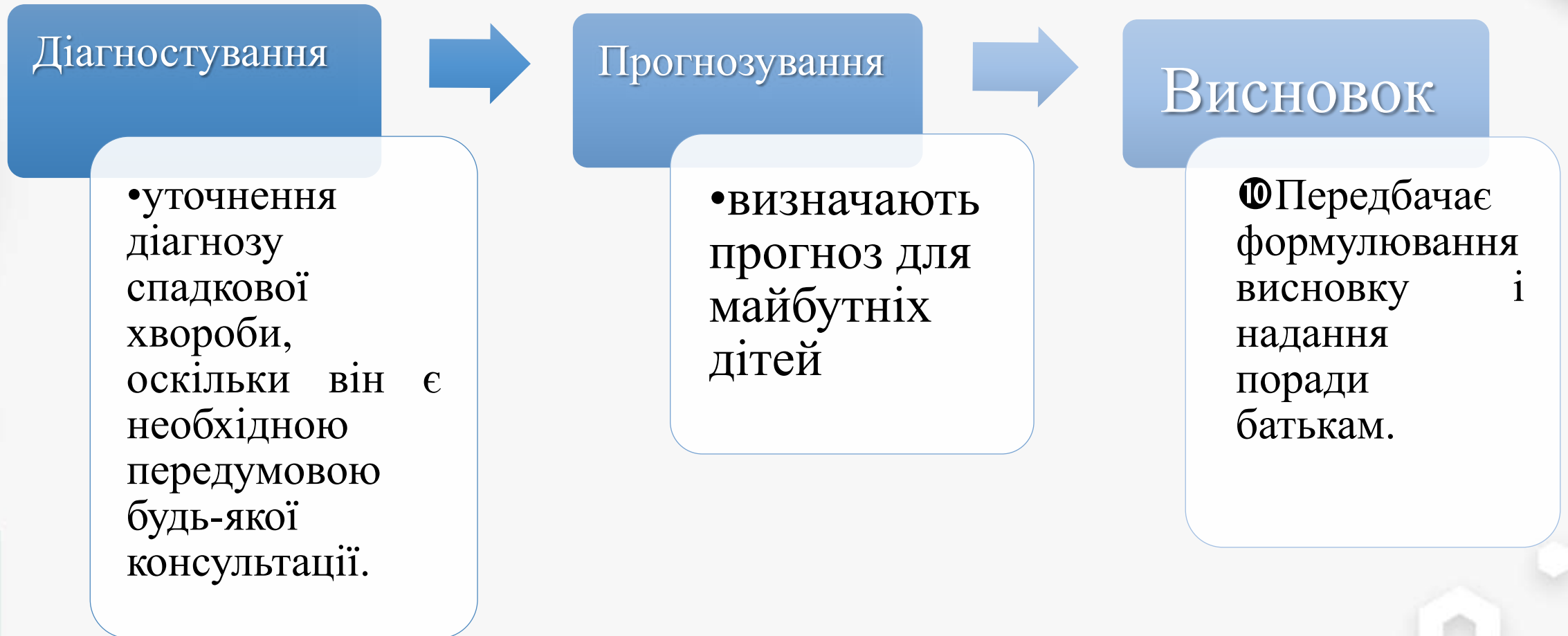
Медико-генетичне консультування

Відомо понад 10 тис. спадкових ознак і патологій, однак їх кількість постійно зростає. Дослідники виявляють все нові, раніше невідомі, спадкові хвороби.

Медико-генетичне консультування – це процес обміну інформацією щодо проблем, пов'язаних з наявністю або ризиком виникнення генетичної хвороби в особи або родини.

Яке значення медико-генетичного консультування?

Етапи медико-генетичного консультування



Методи діагностики та профілактики спадкових хвороб



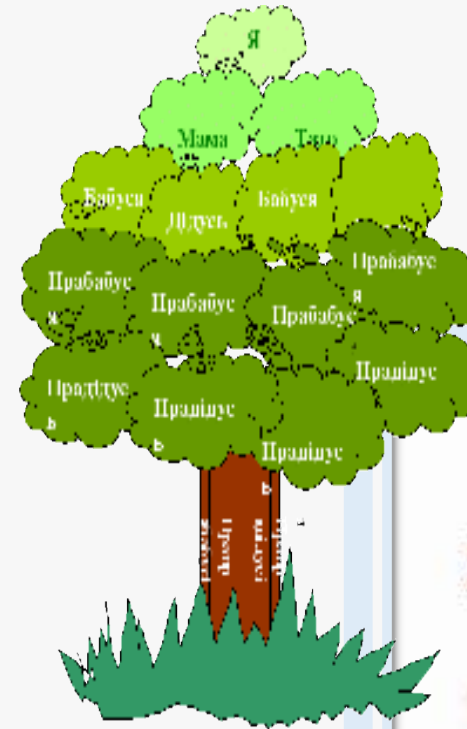
Біохімічний



Генеалогічний

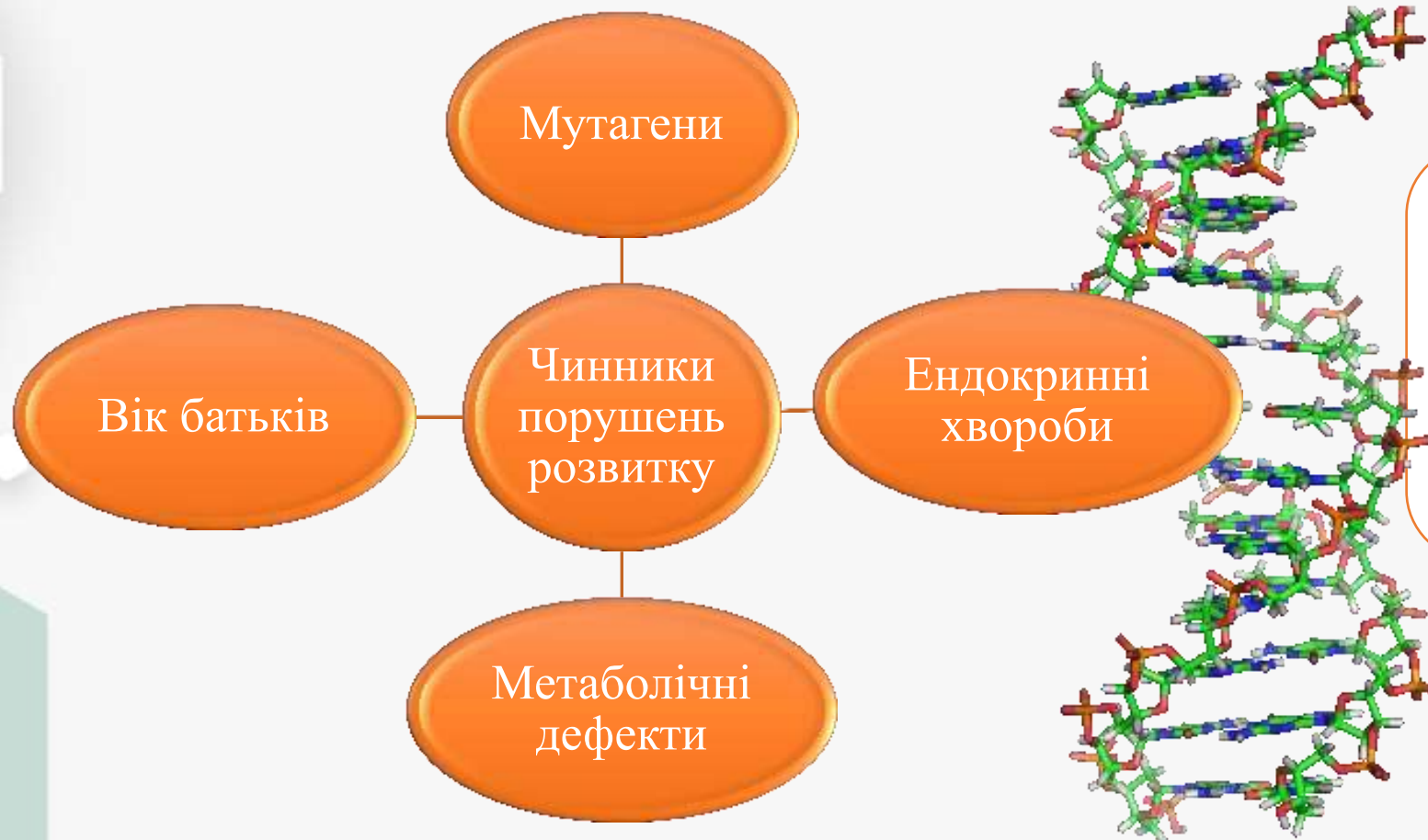


Амніоцентезу



Хвороби людини зі спадковою схильністю, їх причини

Тривалий час вважали, що причинами стійких відхилень у розумовому та фізичному розвитку є пренатальні тератогенні чинники, патологія пологів, травми, інфекції чи інтоксикації у ранньому віці. Новітні досягнення в біології та медицині зумовили корінне переосмислення цих уявлень. Доведено, що значна частина стійких вад розвитку є наслідком спадкових захворювань.



Спадкові хвороби – захворювання, обумовлені порушенням в процесах збереження, передачі та реалізації генетичної інформації.

Хвороби людини зі спадковою схильністю, їх причини



Захворювання

Геномні

Зміна кількості
хромосом в
каріотипі

Хромосомні

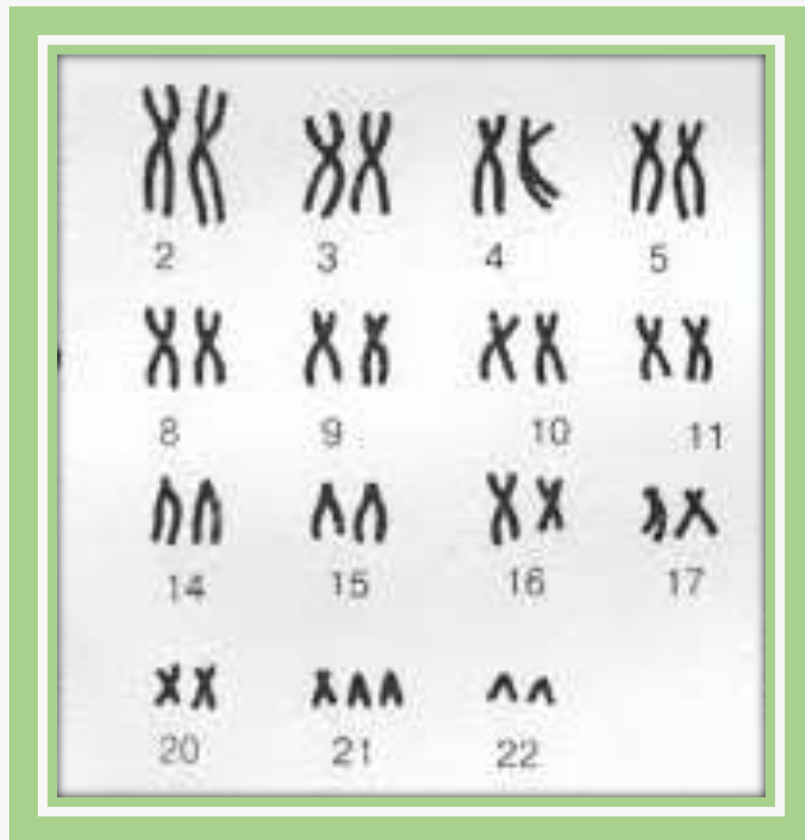
Зміни кількості
хромосом в окремих
парах (трисомії або
моносомії).

Генні

Зміни зумовлені
генними
мутаціями одного
гена

Геномні хвороби

У людини виявлено три типи геномних мутацій:
Тетраплоїдія; Триплоїдія; Анеуплоїдія.



Синдром Дауна – трисомія 21 пари

Синдром Клайнфельтера

Синдром Шершевського - Тернера

Хромосомні хвороби



Синдром Патау – трисомія 13 пари

Синдром Едвардса – трисомія 18 пари

Синдром «котячого крику»

Генні хвороби

Альбінізм

Галактоземія

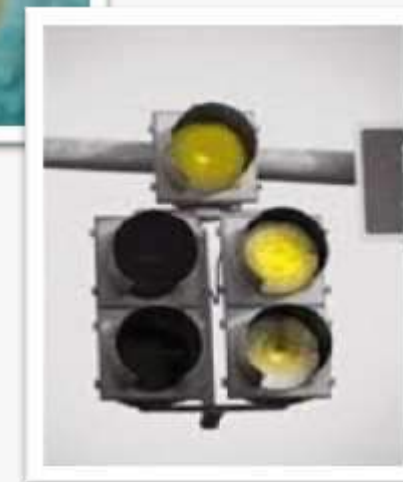
Гідроцефалія

Муковісцидоз

Фенілкетонурія

Дальтонізм

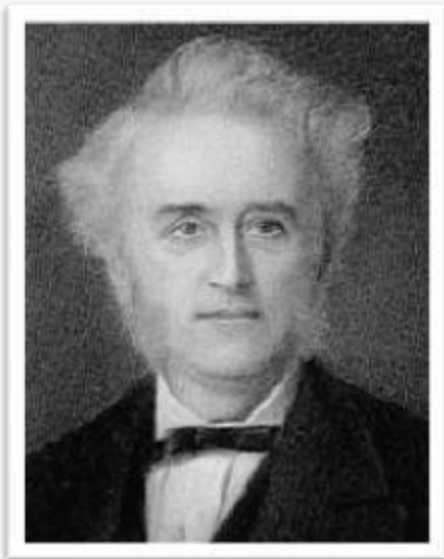
Гемофілія



Синдром Дауна

За статистикою ВООЗ, у світі з синдромом Дауна народжується кожне 700- немовля. Синдром Дауна (трисомія за 21 хромосомою) — генетична аномалія, яку спричинює присутність додаткової хромосоми у 21 парі.

Англійський лікар Джон Ленгдон Даун у 1862 році першим описав та схарактеризував синдром, який згодом був названий його ім'ям, як форму психічного розладу.



Синдром Дауна

Зовнішні ознаки: специфічна форма голови; монголоїдний розріз очей, вушні раковини зменшені, часто спостерігається їх деформація; широке перенісся; недорозвинення щелеп, язик, за своїми розмірами великий і масивний, рот дитини часто відкритий; шия, як правило, коротка і широка; короткі кінцівки і пальці. Дорослим з синдромом Дауна характерний невеликий зріст.

Малюків з Синдромом Дауна називають «Сонячними» дітьми, тому що вони протягом всього життя відрізняються добротою та ніжністю, вони постійно посміхаються, немає заздрості, агресії та злоби. Проте у них чимало проблем зі здоров'ям - патології серця, порушеннями зору і слуху, дисфункціями в травній системі, м'язовою гіпотонією, дисфункцією щитовидної залози, надмірною рухливістю в великих суглобах, безпліддям (частіше у чоловіків).



Профілактика спадкових хвороб людини.

Профілактика розвитку спадкових хвороб:

- ✓ Вік майбутньої матері 19-30 років;
- ✓ Медико-генетичне консультування;
- ✓ Здоровий спосіб життя;
- ✓ Пренатальна діагностика.

Для народження бажаних здорових дітей, для збереження жіночого здоров'я, для досягнення гармонії в психосексуальних стосунках між подружжям, для здійснення ваших життєвих мрій потрібно обов'язково планувати створення сім'ї та майбутню вагітність.

Перспективи ...

Перегляньте відео

<https://www.youtube.com/watch?v=2LOnyYQcYM8>

Домашнє завдання

Опрацювати параграф підручника 37,38

Спробувати створити:

Користуючись різними джерелами інформації створити кроссенс на тему «Спадкові хвороби людини».

