

Государственное бюджетное общеобразовательное учреждение Самарской области средняя общеобразовательная школа пос.Кинельский муниципального района Кинельский Самарской области

**Научно – практическая работа**

Секция: «Биология»

**Тема: «Генетика. Генетические заболевания»**

**Образовательная организация:**

ГБОУ СОШ пос. Кинельский  
м.р. Кинельский Самарской области

**Выполнил:**

Козлова Анастасия Андреевна  
ученица 8 класса  
ГБОУ СОШ пос. Кинельский

**Научный руководитель:**

Иванова Юлия Евгеньевна  
учитель географии и биологии  
ГБОУ СОШ пос. Кинельский

Кинель, 2023 г.

## Содержание

Введение.....	3
2.Что такое генетические болезни?.....	4
3.Определение гена.....	4
3.1.Причины ахондроплазии.....	5
3.2.Лечение ахондроплазии.....	5
3.3. Причины фенилкетонурии.....	6
3.4. Признаки фенилкетонурии.....	6
3.5. Лечение фенилкетонурии.....	6
3.6. Причины серповидно-клеточной анемии.....	7
4. Диагностическое тестирование.....	9
5.Пренатальная и пред имплантационная диагностика.....	10
6. Определение носительства.....	11
7. Хромосомные болезни.....	11
8. Генные мутации.....	13
9.Заключение.....	14
10.Список литературы.....	15

## **Введение.**

Наука, составляющая основу всей современной биологии. Ее возраст – чуть более 100 лет (с 1900 года). Название «генетика» предложил английский ученый У. Бэтсон в 1906 г. Оно происходит от греческого слова «genesis», что означает – происхождение.

Генетика – это наука о закономерностях наследования признаков у организмов. Первый действительно научный шаг вперед в изучении наследственности был сделан австрийским монахом Грегором Менделем, который в 1865 году опубликовал статью, заложившую основы современной генетики. Мендель показал, что наследственные задачи не смешиваются, а передаются от родителей потомкам в виде дискретных (обособленных) единиц. Эти единицы, представленные у особей парами, остаются дискретными и передаются последующим поколениям в мужских и женских гаметах, каждая из которых содержит по одной единице из каждой пары.

Генетические болезни обусловлены нарушениями в строении генома (отсюда другое название — моногенные заболевания). В качестве примера можно привести галактоземию. При этом заболевании плохо работают ферменты, которые превращают молочный сахар в глюкозу. Уже выявлен ген, «отвечающий» за развитие заболевания. Более того, выяснено, что если ребенок получает «дефектный» ген от одного из родителей, то ферментная система работает примерно на 50%, а если от обоих, то всего на 10%[1]

**Цель работы:** Узнать, что из себя представляют генетические, или наследственные заболевания, как их диагностируют и можно ли их предотвратить?

**Задачи работы:**

- 1) Выяснить, что такое и как выявляется ген «отвечающий» за развитие заболевание.
- 2) Проверить все болезни.
- 3) Можно ли их предотвратить.

**Актуальность** моей исследовательской работы заключается в том, что знания по генетике важны для изучения наследственных заболеваний в медицине, так как эта наука изучает наследственность и изменчивость организма.

Гипотезы:

## 2.Что такое генетические болезни?

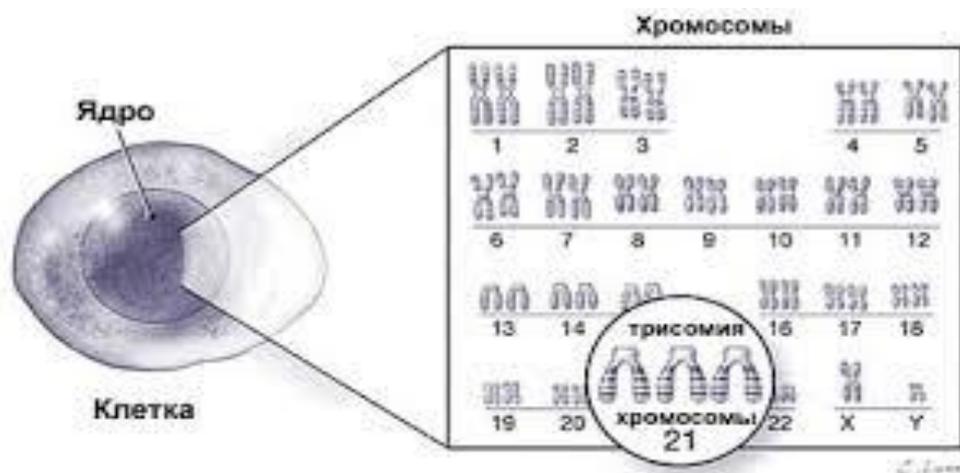
Заболевания, к которым у человека есть наследственная предрасположенность, зависят не только от генетики, но и от факторов внешней среды: того, где мы живем, сколько двигаемся, что едим.

Например, у человека может быть склонность к атеросклерозу, но правильный образ жизни и рациональное питание помогают ему оставаться здоровым.

## 3.Определение гена

Ген — это фрагмент нашей ДНК. Совокупность генов (а их число доходит до 25 000[2]), представляющая собой плотно свернутую нить ДНК, — это хромосома. Всего у человека их 23 пары. Это весь наш генетический багаж, или иначе — геном.

Каждая из 23 хромосом имеет свою пару. Записанная в структуре одной хромосомы информация дублируется на парной. То есть любой признак, будь то цвет глаз или предрасположенность к сердечно-сосудистым заболеваниям, кодируется двумя генами. Они могут быть идентичными, но могут и отличаться (такие гены называют аллелями).



Например, один из двух генов, определяющий цвет глаз, может «кодировать» серый оттенок, а второй — карий. Скорее всего, у носителя таких аллелей цвет глаз будет карий, так как ген, несущий эту информацию, является доминантным. Второй же ген (серый цвет глаз) более «слабый» — рецессивный[3]. Теперь разберемся в механизме наследования. Формируясь, зародыш получает половину хромосом от матери, а половину — от отца. Именно поэтому организм ребенка не копирует ни одного из родителей, а имеет свою индивидуальность.

Передача хромосом, генов, а значит, и передача информации о наследственных заболеваниях, возможна по нескольким схемам:

1)аутосомно-доминантный. Если ребенок получает «сильный», доминантный, ген хотя бы от одного из родителей, то этот ген обязательно проявится.

Таким образом передается, например,хондроплазия — заболевание, при котором нарушается рост конечностей, а кости становятся ломкими.

### **3.1 Причины ахондроплазии**

В основе ахондроплазии лежит нарушение развития костей вследствие генетически обусловленной дистрофии эпифизарных хрящей. Из-за хаотичного расположения клеток ростковой зоны происходит нарушение нормального процесса окостенения. В результате рост костей замедляется. При этом поражаются только кости, растущие по энхондральному типу: трубчатые кости, кости основания черепа и т. д. Кости свода черепа, растущие из соединительной ткани, достигают положенного размера, что приводит к несоответствию пропорций между головой и телом, а также становится причиной характерного изменения формы черепа.

### **3.2 Лечение ахондроплазии**

Полное излечение пациентов с ахондроплазией силами современной ортопедии пока невозможно. Предпринимались попытки проводить лечение

с использованием гормона роста, однако, достоверных свидетельств эффективности этой методики при ахондроплазии получить не удалось. В раннем возрасте проводится консервативная терапия, направленная на укрепление мышц и профилактику деформации конечностей. Больным ахондроплазией назначают ЛФК, массаж, рекомендуют носить специальную ортопедическую обувь.

2)аутосомно-рецессивный. Здесь чуть сложнее — признак проявляется только в том случае, если ребенок получил от родителей два «слабых», рецессивных, гена. Вероятность проявления заболевания ниже, чем в первом случае. Таким образом передаются по наследству фенилкетонурия. Генетическое заболевание, наследственного характера, при котором у больного нарушается использования организмом фенилаланина, одной из ключевых аминокислот в организме.

### **3.3 Причины фенилкетонурии**

Заболевание является генетическим дефектом и передается по наследству. Факторы среды не могут спровоцировать развитие данной болезни.

### **3.4 Признаки фенилкетонурии**

Признаки заболевания проявляются у ребенка с первых недель жизни, только в том случае, если фенилкетонурия не была диагностирована в роддоме. У ребенка наблюдается вялость, судороги, бледные кожные покровы, очень светлая кожа и светло голубые глаза, маленький размер головы, характерный "мышинный" запах кожи, аллергические высыпания и покраснение кожи, отсутствие интереса к окружающему миру, замедление физического и умственного развития, нарушение умственного развития, вплоть до идиотии.

### **3.5 Лечение фенилкетонурии**

В первую очередь больному следует соблюдать диетическое питание с ограничением фенилаланина: ограничить или исключить употребление в

пищу белков животного и растительного происхождения, их следует заменить на специальные белковые смеси; для кормления маленьких детей, больных фенилкетонурией, применяют специально разработанные питательные смеси с низким содержанием фенилаланина; рекомендуется отказаться от газированных напитков, сладостей, жевательных резинок. Диетическое питание рекомендовано пациенту до периода полового созревания, в некоторых случаях пожизненно. Лечебная физкультура. При появлении судорог, назначаются противосудорожные препараты.

3) кодоминантный. При этом типе наследования проявляются оба гена — и доминантный, и рецессивный. Примером может быть серповидно-клеточная анемия: наличие активных доминантного и рецессивного генов приводит к тому, что в крови обнаруживается и нормальная, и патологическая форма гемоглобина, наследование, сцепленное с полом.

### **3.6 Причины серповидно-клеточной анемии**

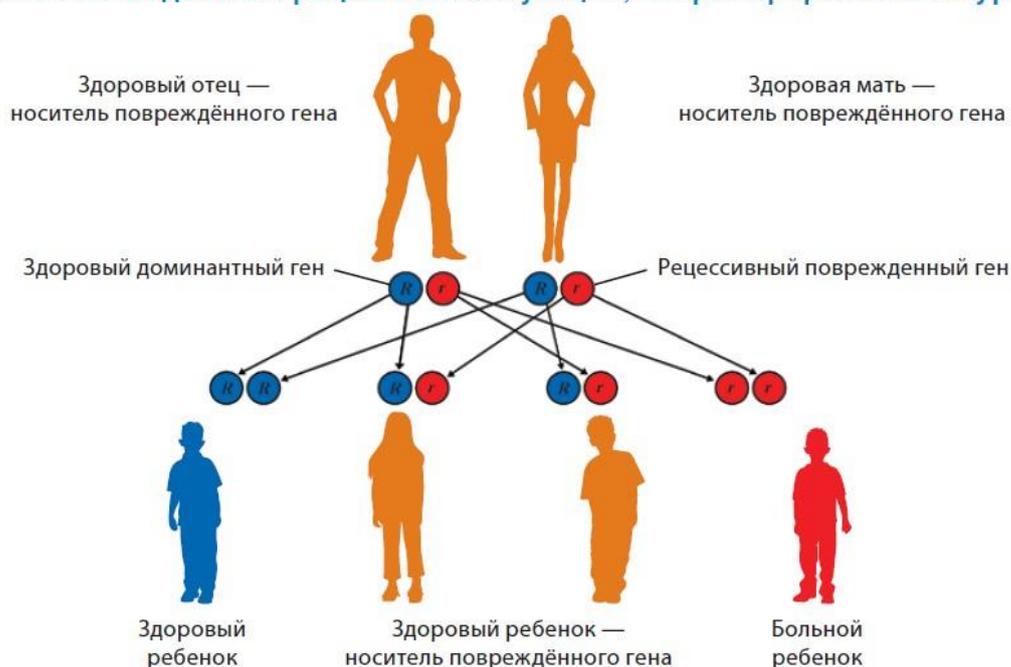
Серповидно-клеточная анемия человека вызывается генетической аномалией в гене гемоглобина. Эта аномалия приводит к появлению серповидного гемоглобина. Когда кислород высвобождается от серповидного гемоглобина, он склеивается и образует длинные стержни, которые повреждают эритроцит и изменяют его форму. Серповидные эритроциты и вызывают симптомы серповидно-клеточной анемии. Серповидно-клеточная анемия человека не заразна. Это генетическое заболевание, с которым рождается человек. Заболевание развивается, когда ребенок наследует два аномальных гена гемоглобина, по одному от каждого из родителей. Люди, которые унаследовали только один аномальный ген гемоглобина, являются его носителями, но у них не будет анемии и симптомов этого заболевания.

Известно, что половые хромосомы у мужчин и женщин различаются: у женщин две X-хромосомы, а у мужчины — X и Y. К половым хромосомам «привязаны» некоторые важные признаки и информация о заболеваниях. Для лечения серповидно-клеточной анемии человека применяются:

- 1.Опиоидные обезболивающие (например, морфин);
- 2.Противовоспалительные препараты (например, ибупрофен);
- 3.Антибиотики для лечения инфекций;
- 4.Кислород;

Переливание эритроцитов может понадобиться в случае тяжелой анемии, для профилактики приступов стенокардии или перед операцией. Иногда обменное переливание осуществляется с помощью специального аппарата, который удаляет серповидные красные кровяные клетки и заменяет их на здоровые.

#### Схема наследования рецессивных мутаций, например фенилкетонурии



Например, гемофилией, как известно, болеют почти исключительно мужчины[6]: если в X-хромосоме у мужчин содержится ген, отвечающий за патологию, то Y-хромосома никак его не компенсирует, там этого гена нет[7]. По этому же принципу передаются дальтонизм, мышечная дистрофия Дюшена и т.д. К наиболее распространенным генетическим заболеваниям относятся: дальтонизм — около 850 случаев на 10 000; расщепление позвоночника — 10–20 случаев на 10 000 человек; синдром Клайнфельтера (эндокринные нарушения, которые могут стать причиной мужского

бесплодия) — 14–20 на 10 000; синдром Дауна — 9–13 на 10 000; синдром Тернера (болезнь, которая приводит к половому инфантилизму) — около 7 на 10 000; фенилкетонурия (нарушение метаболизма аминокислот) — до 3,8 на 10 000; нейрофиброматоз (заболевание, при котором у больного возникают опухоли) — около 3 на 10 000; муковисцидоз — 1–5 на 10 000; гемофилия — до 1,5 на 10 000[8]. Направления генетических обследований Сегодня врачи выявляют генетические заболевания с высокой точностью, так как передовые технологии позволяют буквально заглянуть внутрь гена, определить, на каком уровне произошло нарушение.

Из статьи в интернете я узнала, что в зарубежной прессе уже появляются сообщения о том, что ведутся эксперименты по применению методов редактирования генома для борьбы с некоторыми заболеваниями. В частности, журнал Nature упоминал о подобных экспериментах в области борьбы с ВИЧ[9]. Есть несколько направлений обследований.

#### **4. Диагностическое тестирование**

Диагностическое тестирование проводится, если у пациента есть симптомы или особенности внешнего развития, служащие отличительной чертой генетического заболевания. Перед направлением на диагностическое тестирование проводят всесторонний осмотр пациента. Одна из отличительных черт наследственных заболеваний — это поражение нескольких органов и систем[10], поэтому при выделении целого ряда отклонений от нормы врач направляет пациента на молекулярно-генетическую диагностику. Так как многие наследственные заболевания (например, синдромы Дауна, Эдвардса, Патау) связаны с нарушением количества хромосом (кариотипа), то для их подтверждения проводят кариотипирование, то есть изучение количества хромосом. Для анализа требуются клетки крови, которые в течение нескольких дней выращивают в особой среде, а затем окрашивают. Так врачи выделяют и идентифицируют каждую хромосому, определяют, нарушен ли их количественный состав[11],

отмечают особенности внешнего строения. Для выявления мутаций конкретных генов применяется метод ПЦР — полимеразной цепной реакции. Его суть состоит в выделении ДНК и многократном воспроизводстве интересующего исследователя участка. Как отмечают специалисты, преимущество ПЦР — его высокая точность: здесь почти невозможно получить ложноположительный результат. Метод удобен еще и тем, что для исследования может быть взята любая ткань организма[12].

## **5. Пренатальная и предимплантационная диагностика**

Если вы знаете, что у вас в семье или в семье супруга были случаи наследственных болезней, то, конечно, захотите выяснить, какова вероятность проявления их у ваших детей. Врачи часто предлагают будущим родителям сделать пренатальную диагностику. А если пара использует вспомогательные репродуктивные технологии, то и предимплантационную генетическую диагностику плода (ПГД). ПГД нужно сделать, если возраст матери превышает 35 лет, если у пары уже были прерывавшиеся беременности, а также родились дети с наследственными заболеваниями. Также врачи рекомендуют делать ПГД, если родители являются носителями генетического недуга. В этом случае в семье есть случаи проявления патологии, но сами супруги здоровы. А вот вероятность проявления болезни у ребенка может достигать 50%, причем ПГД помогает точно определить этот показатель. Анализ проводится, когда эмбрион, полученный «в пробирке», вырастает до стадии 6 или 8 клеток [13]. Пренатальная генетическая диагностика проводится, когда ребенок еще находится в утробе матери. Предположить наличие генетических отклонений врач может на основании анализов крови матери или по результатам УЗИ плода. Поэтому на начальном этапе беременная проходит трехмаркерный скрининг: в ее крови определяют уровень АФП,  $\beta$ -хорионического гонадотропина и эстриола. Если их концентрация отлична от нормы, то врач рекомендует выполнить генетическое обследование ребенка. Для этого с помощью

пункции берут амниотическую жидкость и проводят кариотипирование плода. Единственный недостаток этого метода — долгий период ожидания результатов. Если последний будет негативным, то женщина просто может не успеть принять решение о прерывании беременности. Есть и альтернатива — анализ ворсин хориона. Его можно сделать на раннем сроке, но получение материала представляет угрозу для протекания беременности[14]. В последнее время появилась еще одна возможность пренатального обследования плода — неинвазивный пренатальный ДНК-тест (НИПТ-тест). В этом случае нужна только кровь матери. Точность теста достигает 99%, причем можно сделать обследование как на самые часто встречающиеся генетические патологии, так и полное исследование плода[15].

## **6. Определение носительства**

Рассматривая виды наследования генетических заболеваний, мы упомянули об аутономно-рецессивном способе и о наследовании, сцепленном с полом. Человек может быть здоров, но в его генотипе при этом присутствует патологический ген. Выявить это помогает анализ на носительство. Многие делают его на стадии планирования беременности, чтобы вычислить вероятность рождения ребенка с генетическими заболеваниями. Например, такая болезнь, как гемофилия, проявляется только у мужчин, женщины не болеют, но могут быть носителями. Поэтому женщинам, у которых есть родственники с проблемами свертывания крови, перед зачатием рекомендуется сделать скрининг гетерозиготного носительства, чтобы определить вероятность рождения мальчика с гемофилией[16].

## **7. Хромосомные болезни**

Причиной этих генетических заболеваний служит нарушение в количественном составе хромосом или в их строении.

Например, при наличии дополнительной (третьей) 21-й хромосомы формируется синдром Дауна. Причиной синдрома Шершевского-Тернера

является наличие всего одной X-хромосомы у женщин. А если у мужчины половые хромосомы присутствуют в сочетании ХХУ, а не ХУ, то ему ставится синдром Клайнфельтера. Многие хромосомные нарушения, например, удвоение или утроение, несовместимы с жизнью. Чаще всего зародыши погибают в утробе, а родившиеся дети живут всего несколько дней[18]. В то же время бывают случаи, когда у человека есть разные виды клеток: несущие патологические хромосомы и не имеющие этих нарушений. Это явление носит название «мозаицизм», и тогда патология может проявляться в меньшей степени или практически не проявляться[19]. Для диагностики проводят кариотипирование. В качестве примера можно привести синдром Клайнфельтера — редкое генетическое заболевание, которым страдают мужчины. Внешне оно выражается в евнухоподобной внешности, увеличении грудных желез, нарушении половой функции. Подробное изучение состава половых хромосом помогает определить, какое именно нарушение произошло у пациента (лишних X-хромосом может быть несколько). В зависимости от кариотипа варьируется и степень выраженности признаков заболевания [20]. Может быть нарушено и строение хромосом, а не только их количество. В процессе деления клеток, если «что-то пойдет не так», происходит утрата части хромосомы или, напротив, удвоение какого-либо участка. Хромосома может развернуться на 180 градусов (инверсия), или ее концы образуют кольцо.

Например, синдром кошачьего крика — это следствие перестройки пятой хромосомы. Дети, родившиеся с такой патологией, специфически кричат (звук напоминает мяуканье кошки). Обычно они погибают в первые годы жизни, так как патология проявляется многочисленными пороками развития внутренних органов[21]. Пациентам с хромосомными заболеваниями назначают цитогенетическое обследование. Обычно ему подвергаются и родители, чтобы установить, имеет ли место наследуемая патология или же это единичный случай[22].

## 8. Генные мутации

Нарушения могут произойти не в хромосоме, а лишь на одном ее участке. Тогда мы говорим о генной мутации. Эти заболевания называются моногенными, к ним, в частности, относятся многие нарушения метаболизма: муковисцидоз, фенилкетонурия, андрогенитальный синдром и т.д. Многие из этих заболеваний могут быть выявлены при обязательном скрининге всех младенцев в роддоме. Ребенок, у которого есть отклонения от нормы, может быть направлен на дополнительное генетическое обследование. А принятые вовремя меры позволяют в некоторых случаях предотвратить развитие серьезных нарушений. В то же время существуют заболевания, вызванные генными мутациями, которые не проявляются ярко и однозначно. В качестве примера можно привести синдром Вольфрама, который дебютирует как сахарный диабет в раннем возрасте, затем проявляется ухудшением зрения или слуха. Врач может подтвердить синдром только по результатам генетической экспертизы.

## **Заключение**

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 новорождённого, так и предупредить рождение больного ребёнка. С этой целью в стране открыты медико-генетические консультации, в которых врач генетик, даст нужную консультацию. С точки зрения генетики несчастливыми семьями считаются те, в которых есть дети с наследственными болезнями. И самое главное вы должны помнить, что среди нас в нашем обществе есть такие люди, и мы должны толерантно (терпимо) относиться к ним, они тоже имеют право на жизнь.

Огромные шаги по изучению наследственности человека уже сделаны, но у генетики еще очень много проблем впереди, и, возможно, кто-то из вас будет находиться среди тех людей, кто сможет решить проблемы медицины и в том числе проблемы медицинской генетики.

Не забывайте также и то, что наше здоровье во многом зависит еще от правильного образа жизни.

### **Список литературы:**

1. Ф.А. Самсонов, «Основы генетики и дефектологии»
2. Л. Берг и С.Н. Давыденков «Наследственность и наследственные болезни человека»
3. Н.Д. Тарасова и Г.Н. Лушанова «Что вы знаете о своей наследственности?»
4. Н.И. Исаева «О наследственности. Хромосомные болезни человека»
5. Н.П. Соколов «Наследственные болезни человека»
6. Биология. Общая биология. Базовый уровень. Учебник 10-11 классы. А.А.
7. Каменский, Е.А. Криксунов, В.В. Пасечник. – М.: Дрофа, 2010.
8. Открытая инет-энциклопедия Википедия "Хромосомные болезни", "Генные болезни"