**Открытый урок в 12 В классе по теме: «Наследственные заболевания человека.»**

**Цель:**

* формирование у обучающихся знаний о значении генетики для медицины;
* выяснить причины и разнообразие наследственных заболеваний, меры профилактики их возникновения и возможность лечения.

План урока

1. Наследственные болезни:
2. Классификация наследственных болезней
3. Моногенные болезни
4. Хромосомные болезни
5. Полигенные болезни
6. Факторы риска возникновения наследственных заболеваний
7. Профилактика и лечение наследственных болезней

Сегодняшний урок я хочу начать с эпиграфа: «Чтобы познать невидимое, смотри внимательно на видимое» (древняя мудрость).

**Актуализация знаний.**

*Экспресс-опрос класса:*

* 1. Что такое ген?
  2. В чём отличие хромосомного набора самца от хромосомного набора самки?
  3. Что такое генотип?
  4. Что такое фенотип?
  5. доминантный признак?
  6. рецессивный признак?
  7. гомозигота, гетерозигота?
  8. Когда появилась наука генетика?

А вот наука евгеника послужила одним из стимулов зарождения и развития генетики человека и ее важной части - медицинской генетики.

Термин "евгеника" впервые предложен английским биологом Ф. Гальтоном в книге "Наследственность таланта, его законы и последствия" (1869). В настоящее время евгеника представляет собой науку о наследственном здоровье человека и о возможных методах активного влияния на его эволюцию, целью евгеники является совершенствование природы человека. Однако нацисты превратили евгенику в опасное оружие против человечества. Фактически евгеника была заменена расовой гигиеной, был узаконен геноцид.  
В нацистской Германии принудительной стерилизации подлежали все «неполноценные лица»: евреи, цыгане, уроды, душевно больные, гомосексуалисты, коммунисты и т.д. Затем было принято решение о большей сообразности их физического уничтожения.

Нацистские евгенические программы сначала проводились в рамках государственной программы „предотвращения вырождения немецкого народа как представителя арийской расы“, а впоследствии — и на захваченных территориях других стран в рамках нацистской «расовой политики»

В настоящее время известно около 6000 наследственных заболеваний и уродств. Ежегодно в нашей стране рождается около 300 тыс. детей с наследственными заболеваниями,

**А что же такое наследственное заболевание*?***

В Спарте детей, которые признаны неполноценными (такое решение выносили старейшины) по тем или иным критериям, — живьём сбрасывали в пропасть. Платон писал, что не следует растить детей с дефектами, или рождённых от неполноценных родителей. У народов крайнего Севера была распространена практика убийства физически неполноценных новорождённых, как физически неспособных выжить в суровых условиях тундры.

Как современное общество относится к людям, имеющим наследственные заболевания?

Наследственные заболевания делятся на моногенные,хромосомные, полигенные мультифакторные.

Моногенные наследственные заболевания – это наиболее широкая группа наследственных заболеваний. В настоящее время описано более 4000 вариантов моногенных наследственных болезней,

**Моногенные заболевания** обусловлены мутациями или отсутствием отдельного гена.

И так, давайте рассмотрим некоторые примеры генетических заболеваний.

**Болезнь Реклингхаузена**, – это заболевание с генетическими истоками, характеризующееся развитием множественных опухолей, поражением кожи в виде пятен цвета «кофе с молоком», веснушчатыми высыпаниями в нетипичных областях и рядом других симптомов. Болезнь довольно широко распространена среди населения планеты. Имеет прогрессирующий характер и неизлечима. Частота встречаемости составляет 1 случай  на 2500 населения. Это очень высокий показатель.

Причины возникновения - ген ответственен за продукцию белков, подавляющих опухолевый рост в организме человека отсутствует. То есть в норме, когда в организме возникает опухолевая клетка, она распознается иммунной системой и уничтожается. При болезни Реклингхаузена такая опухолевая клетка остается жить и развиваться, размножаясь и превращаясь в большую опухоль.

**Альбинизм** - это отсутствие пигмента в коже, волосах, тканях глаза. В основе альбинизма лежит нарушение образования в клетках кожи, волосяных луковицах и в глазу черного пигмента - меланина. Из-за альбинизма развивается фотофобия - светобоязнь, человек не может переносить яркий свет и вынужден носить темные очки. Данное отклонение связано с отсутствием в организме пигмента, который носит название меланин. **Полидактилией** называется одна из врожденных аномалий развития, проявляющаяся увеличением количества пальцев на руках или ногах. Полидактилию еще называют многопалостью. Встречается она с одинаковой частотой у девочек и у мальчиков, при этом общая частота встречаемости в человеческой популяции  составляет 1 случай на 600-3500 новорожденных. Главная причина этой патологии – наследственный дефект. Учеными установлено, что полидактилия передается по наследству, То есть у здоровых родителей может родиться ребенок с полидактилией. Единственный способ лечения полидактилии – хирургическая операция, в ходе которой удаляются рудиментарные пальцы. В основной массе операции такого рода проводятся не раньше, чем ребенку исполнится годик.

**Синдром Тричера Коллинза** – это сугубо генетически зависимое заболевание. Синдром Тричера Коллинза – это достаточно большая редкость. Его частота 1 случай на 50 000 новорожденных. Кроме того, этот синдром отличается благоприятным прогностическим критерием для последующей жизни: у этих больных не нарушено умственное развитие, и при незначительных стадиях развития они могут продолжать ведение активной социальной жизни. Большой угрозой являются тяжелые стадии синдрома Тричера Коллинза – при них у ребенка практически полностью нет лица, и заболевание является тяжелейшим уродством, которое полностью отрезает ребенка от социума.

Таким образом, развитие заболевания Тричера Коллинза не зависит от воздействия каких-либо вредных внешних и внутренних факторов. Можно сказать, что это заболевание уже заложено в генетический код будущего ребенка и начинает раскрываться задолго до его рождения.

Так как синдром Тричера Коллинза является заболеванием врожденным и главной причиной его развития является генная деформация в периоде развития эмбриона, то лечения, направленного непосредственно на устранение этого генного дефекта не существует.

**Дальтонизм** - частичная цветовая слепота.Распространяется чаще всего на красный и зеленый цвета. Сцепленное с полом рецессивное наследование. Болеют главным образом мужчины. Передается от матери к сыновьям. Расстройство цветового зрения выявляют при помощи специальных таблиц или спектральных приборов. Дальтонизм лечению не подлежит.

**Ихтиоз** (греч. - рыба)— наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбьи.

**Хромосомные болезни**

Это наследственные заболевания, которые обусловлены геномными (изменение числа хромосом) и хромосомными (изменение структуры хромосом) мутациями. Хромосомные болезни, как правило, не передаются потомству и встречаются в семьях как спорадичные случаи.

***Основная причина возникновения хромосомных болезней*** – они возникают вследствие мутаций в гаметах одного из здоровых родителей или в зиготе на первых стадиях дробления. В отличие от генных, хромосомные мутации охватывают значительно больший объем генетического материала и характеризуются множественными поражениями. Именно они вызывают около 45 % случаев гибели  плода и 60-70 % – 2-4-недельных выкидышей. Больные хромосомными болезнями занимают почти 25 % госпитализированных пациентов в мире.

Хромосомные аномалии встречаются в 1 % новорожденных. Они являются причиной 45-50 % множественных врожденных пороков развития, около 36 % случаев глубокой умственной отсталости, 50 % бесплодия у женщин, 10 % у мужчин.

Различают хромосомные болезни, обусловленные:

1) изменением количества и структуры аутосом;

2) изменением количества половых хромосом.

***Синдром Дауна (трисомия 21).***

Клиническую картину синдрома впервые в 1866 г. описал английский врач Л. Даун. В 1959 г. французский ученый И.Лежен обнаружил в кариотипе больных лишнюю хромосому 21. Частота  1:1100, а в некоторых регионах – 1:700-1:800 новорожденных. Риск рождения детей с синдромом Дауна возрастает с возрастом матери.

***Синдром Шерешевского-Тернера (моносомия Х).***

Кариотип ***45,Х0.*** В клетках отсутствуют тельца полового хроматина. Частота 1:2000-1:5000. Синдром описали русский клиницист М.А. Шерешевський (1925) и Г.Тернер (1938).

*Клинические диагностические признаки:* женский фенотип; низкий рост, короткая шея с латеральными складками кожи (шея сфинкса), низкая граница роста волос на затылке, грудная клетка щитообразной формы, бесплодие.

***Синдром Клайнфельтера.***

Кариотип 47, ХХУ. Частота 1:400. Синдром диагностируется лишь у лиц мужского пола преимущественно при половом созревании.

Клинические признаки: высокий рост, длинные конечности, евнухоидизм, гинекомастия (увеличения молочных желез), отсутствие сперматогенеза, недоразвитие половых желез.

Синдром Клайнфельтера – генетическое заболевание, характеризующееся наличием дополнительной женской половой хромосомы Х (одной или нескольких) в мужском кариотипе ХУ, и проявляющееся, в первую очередь, эндокринными нарушениями (недостаточности образования половых гормонов непосредственно в мужских половых железах – яичках). По медицинской традиции синдром получил свое название в честь автора, в 1942 году впервые описавшего клиническую картину патологии.  
Синдром Клайнфельтера относится к генетическим заболеваниям, не передающимся по наследству, поскольку больные, за редким исключением, абсолютно бесплодны.

**Синдром Патау** - Частота рождения детей с синдромом Патау составляет 1:7000-10000; соотношение полов примерно одинаковое. Основой для развития синдрома Патау служит присутствие в кариотипе дополнительной копии 13-ой хромосомы. Синдром Патау сопровождается формированием множественных тяжелых пороков, нередко приводящих к внутриутробной гибели плода. Возможности медицинской помощи детям с синдромом Патау ограничены и сводятся, главным образом, к организации хорошего ухода, полноценного питания, профилактике инфекций, общеукрепляющей и симптоматической терапии. Хирургическая помощь может потребоваться для устранения врожденных пороков сердца, расщелин лица и др.

**Мультифакториальные заболевания, или болезни с наследственным предрасположением**

Эта группа болезней отличается от генных болезней тем, что для своего проявления нуждается в действии *факторов внешней среды.* Эти заболевания встречаются наиболее часто и составляют 92% от общего числа наследственных заболеваний.

**Сахарный диабет Неврозы Гипертоническая болезнь Аллергические заболевания Шизофрения Подагра Предрасположенность к алкоголизму Ишемическая болезнь сердца Легочные заболевания Ревматизм Бронхиальная астма Эпилепсия**

**Расщелины губы и неба** (**Слайд 23**) составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица.

Факторы риска возникновения наследственных заболеваний

* **Физические факторы** (различные виды ионизирующей радиации, ультрафиолетовое излучение)
* **Химические факторы** (инсектициды, гербициды, наркотики, алкоголь, некоторые лекарственные препараты и др.вещества)
* **Биологические факторы** (вирусы оспы, ветряной оспы, эпидемического паротита, гриппа, кори, гепатита и др.)
* **Профилактика наследственных болезней**
* Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной
* Исключение родственных браков

**Генетическая консультация.** Поводы для обращения в генетическую консультацию могут быть весьма различными. Обращаться в нее могут, например, родители, если они опасаются рождения у них ребенка с генетически обусловленной болезнью. Генетические исследования позволяют предсказать вероятность такого рода заболеваний, если, например:

* У родителей имеется генетическое заболевание в роду;
* Семейная пара уже имеет больного ребенка;
* В семейной паре жена неоднократно имела выкидыши;
* Пожилая пара;
* Имеются родственники, больные генетическими заболеваниями.

Предпосылкой для эффективности консультации является, по возможности, детальный анализ семейных родословных в отношении наследственных болезней.

**Пренатальный (дородовый) диагноз.** При этом диагнозеотбирается несколько миллилитров околоплодной жидкости из плодного пузыря. Содержащиеся в околоплодной жидкости клетки плода позволяют делать заключение как о нарушениях обмена, так и о хромосомных и генных мутациях

Генетические знания нужны в настоящее время многим специалистам – биологам, экологам, врачам, биотехнологам, селекционерам, зоотехникам, ветеринарам. Помимо владения теоретическими знаниями очень важно уметь применять их на практике, в частности при решении генетических задач.

Сейчас вам предстоит побывать в роли специалистов по медицинской генетике центра «Планирование семьи», разобраться в конкретных проблемах, с которыми к вам обращаются пациенты и вынести своё медико-генетическое заключение.

У каждой группы на столах лежат карты медико-генетического консультирования. Внимательно их изучите, по необходимости пользуйте предоставленным глоссарием. Ваша задача сделать мед.заключение и дать рекомендации вашим пациентам.

Ребята, сегодня на уроке вы побывали в роли медиков – генетиков. Конечно, медико-генетическое консультирование - это сложный процесс, и вы увидели лишь малую его часть. Мне хочется, чтобы вы знали, что данное консультирование предупреждает рождение больных детей в 3-5% семей, обратившихся по поводу прогноза здоровья будущего ребёнка. Наследственных заболеваний очень много, постоянно учёные открывают всё новые и новые. Однако мы видим, что огромные шаги по защите наследственности человека или её «улучшению» уже сделаны. Но генетики продолжают работать. И современные медицинские генетики дают в руки не только медицине, но и всему обществу оружие для избавления от накопленной в предыдущих поколениях наследственной патологии и предотвращения наследственной угрозы от факторов окружающей среды.

Домашнее задание: необходимо подумать над своей родословной, выбрать признак, который передается в вашей семье из поколения в поколение. На следующем уроке мы будем составлять генеалогические деревья.

Так же я вам предлагаю темы для написания рефератов.

*Темы для рефератов:*

1. «Мутагены антропогенного происхождения»
2. «Достижения и перспективы развития медицинской генетики»
3. «Генная терапия»

На этом наш урок окончен. Всем спасибо, до свидания!