

Муниципальное казённое общеобразовательное учреждение
средняя общеобразовательная школа №18 п. Загорский

Информационный проект «Генетические заболевания»

Предметная область: биология

Вид проекта: информационный

Время реализации: 2 года

Выполнила: ученица 11 класса
Гусакова Дарья Андреевна
Руководитель: учитель биологии
Кулинич Мария Ивановна

Работа допущена к защите <<____>> _____ 202__ г.

Подпись руководителя проекта _____ (_____)

п. Загорский, 2023 г.

Содержание

Введение	3
1	4
1.1	4
1.2	5
1.3	7
1.4	7
1.5	Пути профилактики генетических заболеваний 9
1.6	Генетический паспорт человека.10
2	1314
2.1	14
3	19
Заключение	23
Список использованных источников	24
Приложение	25

Введение

Актуальность: Геном человека содержит примерно 20 000–25 000 генов, которые служат чертежами для построения всех наших белков. При моногенных заболеваниях за заболевание отвечает мутация только в одном из этих генов. Моногенные заболевания передаются по наследству и могут быть доминантными или рецессивными, аутосомными или сцепленными с полом. Анализ родословных больших семей со многими пораженными членами очень полезен для определения характера наследования моногенных заболеваний. Поэтому эта тема очень актуальна.

Цель исследования: Проанализировать информацию по генетическим заболеваниям.

Объект исследования: Гены.

Предмет исследования: Генетические заболевания.

Задачи:

1. Узнать, что такое гены.
2. Узнать, что такое генетические болезни.
3. Выяснить, какие генетические заболевания бывают.
4. Провести анкетирование.
5. Ознакомиться с путями профилактики наследственных заболеваний.
6. Дать информацию о генетическом паспорте.

1 Что такое генетические заболевания

1.1 Что такое гены

Генетика – это изучение генов. Наши гены несут информацию, которая передается от одного поколения к другому. Например, гены объясняют, почему у одного ребенка светлые волосы, как у его матери, а у их брата или сестры — каштановые, как у отца. Гены также определяют, почему некоторые болезни передаются по наследству и будут ли дети мальчиками или девочками.

Гены — это участки ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота), которые находятся внутри каждой клетки человека. Они настолько крошечные, что их можно увидеть только под мощным микроскопом. ДНК состоит из четырех химических веществ, которые образуют пары в различных комбинациях. Комбинации создают коды для разных генов. У каждого человека около 20 000 генов. Гены кодируют различные черты, такие как цвет глаз, телосложение, мужской или женский пол.

Внутри каждой клетки ДНК плотно упакована в структуры, называемые хромосомами. Каждая нормальная клетка имеет 23 пары хромосом. (всего 46):

- 22 пары хромосом одинаковы у мужчин и женщин. Они называются аутосомами (произносится: AW-tuh-soamz).
- 23-я пара — половые хромосомы — определяет пол ребенка. У женщин две X-хромосомы, а у мужчин одна X-хромосома и одна Y-хромосома.

Как гены передаются от родителей к детям?

Чтобы сформировать плод, яйцеклетка от матери и сперма от отца объединяются. Яйцеклетка и сперматозоид имеют по половине набора хромосом. Яйцеклетка и сперматозоид вместе дают ребенку полный набор хромосом. Вот как мы можем унаследовать что-то от матери, а что-то от отца.

1.2 Что такое генетическое заболевание

И «генетический», и «наследственный» относятся к нашей ДНК и нашему генетическому строению. Хотя и генетические, и наследственные заболевания определяются мутациями в нашей ДНК, не все генетические заболевания передаются по наследству. Только те, которые передаются из поколения в поколение, являются наследственными.

Все наследственные болезни являются генетическими, но не все генетические болезни являются наследственными. Чтобы понять различия между этими двумя понятиями, мы должны сначала взглянуть на определения и характеристики каждого из них.

Генетические заболевания — это патологии, возникающие из-за изменения нашего генетического материала или ДНК. Мутации могут быть вызваны ошибкой репликации ДНК или факторами окружающей среды (например, сигаретным дымом или воздействием радиации). При этом заболевание может проявиться в любом возрасте. Генетические заболевания могут передаваться от родителей к потомству или нет.

Генетическое заболевание возникает, когда ген (или гены) имеет проблемы со своим кодом, и это вызывает проблемы со здоровьем. Иногда генетическое заболевание возникает, когда ребенок наследует его от одного или обоих родителей. В других случаях это происходит только у ребенка (и у родителей нет генетического заболевания).

Различные вещи могут вызвать генетическое заболевание, например:

- изменение (мутация) одного гена на хромосоме
- недостающая часть хромосомы (так называемая делеция)
- смещение генов из одной хромосомы в другую (так называемая транслокация)
- лишняя или отсутствующая хромосома
- слишком мало или слишком много половых хромосом

Ученые все больше и больше узнают о генетике. Всемирный исследовательский проект под названием «Проект генома человека» создал карту всех генов человека. Он показывает, где гены расположены на хромосомах. Врачи могут использовать эту карту для поиска и лечения некоторых видов генетических нарушений. Есть надежда, что в будущем будут разработаны методы лечения многих генетических заболеваний.

Наследственное заболевание вызывается изменениями в генетическом материале, передающимися от родителей к детям. В то время как есть также изменение в ДНК, ключевой характеристикой здесь является тот факт, что болезнь передается, потому что изменение присутствует во всех клетках организма, включая клетки зародышевой линии, как мы объясним ниже.

Мы знаем, что ДНК передается от одного поколения к другому, поэтому вопрос заключается в том, как некоторые генетические заболевания не становятся наследственными. Чтобы понять это, нам нужно сначала кратко изучить ДНК.

Краткий обзор нашей ДНК

ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота) представляет собой сложную молекулу, которая образует строительный блок для нашей генетической структуры. Его можно найти практически в каждой клетке нашего тела, и он содержит инструкции, необходимые для создания и поддержания жизни.

Наш геном (весь набор нашей ДНК) можно считать «генетической книгой жизни». Здесь мы найдем наши гены, участки ДНК, дающие начало белкам, выполняющим различные функции в нашем организме. Интересно, что только 2% ДНК приводит к созданию белков.

ДНК — это очень длинная молекула, которую часто представляют в виде спиралевидной формы, с которой мы все очень хорошо знакомы. ДНК вместе с другими молекулами образует так называемый хроматин. Когда клетки делятся, хроматин максимально уплотняется, и именно это создает хромосомы. У человека 23 пары хромосом. В каждой паре мы наследуем одну хромосому от матери и одну от отца, всего 46 хромосом.

1.3 Генетические изменения: что это такое и как они возникают?

С момента оплодотворения яйцеклетки и образования зиготы наша ДНК определена, и у нас есть 46 хромосом, о которых мы упоминали выше. В то время как клетки постоянно делятся на протяжении всей нашей жизни (порождая новые клетки), именно во время эмбрионального развития они делятся с наибольшей скоростью.

Поскольку клетки делятся быстро во время эмбрионального развития, содержащийся в них генетический материал также делится, синтезируется и распределяется между новыми клетками. В результате у нас будут две дочерние клетки, полностью равные друг другу, происходящие от исходной клетки. Этот процесс называется митозом.

Митоз — очень эффективный механизм, который включает в себя ряд контрольных точек, чтобы убедиться, что процесс продолжается правильно. Тем не менее, все еще существует вероятность того, что в последовательности ДНК возникают ошибки, которые обходят эти контрольные точки. Они известны как мутации ДНК или генетические изменения.

Изменение ДНК не всегда означает заболевание. В некоторых случаях изменение не имеет никакого значения, в то время как другие изменения затрагивают структуру белка, кодируемого геном, вызывая заболевание.

Итак, в чем разница между генетическим и наследственным, учитывая, что любое из них происходит как генетическое изменение? Ключом к ответу на этот вопрос является то, когда и где происходит изменение.

1.4 Клетки зародышевой и генетической линии

Клетки зародышевой линии

Клетки зародышевой линии – это половые клетки, т.е. яйцеклетки и сперматозоиды. Это клетки, передающие ДНК следующему поколению, и

они являются ключом к половому размножению. Важно отметить, что ДНК, содержащаяся в клетках зародышевой линии, является единственной, которая передается от родителей к ребенку. Так передается генетическая информация.

Если у родителя есть мутация в клетках зародышевой линии, это повлияет на их яйцеклетки или сперматозоиды, перенося их с собой в новые клетки их ребенка. Если рассматриваемая мутация вызывает заболевание, то это будет наследственное заболевание.

Соматические клетки

Помимо яйцеклеток и сперматозоидов, все остальные клетки являются соматическими клетками. Любые мутации ДНК в клетках этого типа будут определять генетические заболевания, но они не будут наследственными, поскольку не передаются потомству человека.

Хорошим примером того, как работают наследственные болезни, является случай некоторых наследственных видов рака. Исследователи обнаружили, что существует множество генов, которые помогают восстанавливать ДНК, чтобы предотвратить, например, рак молочной железы. Наиболее известными генами, участвующими в развитии рака молочной железы, являются: BRCA1 и BRCA2. Наличие мутации в гене BRCA1 увеличивает риск развития рака молочной железы до 87%, что является очень высоким риском по сравнению с общим риском для населения, составляющим 12%. Если у человека есть мутация в гене BRCA1 в клетках зародышевой линии, эта мутация может быть передана его потомству, которое унаследует повышенный риск рака молочной железы.

Наследственный рак составляет около 5-20% всех видов рака, при этом наиболее частой причиной рака являются приобретенные мутации, возникающие в соматических клетках. Они могут появляться на протяжении всей жизни человека и чаще, когда мы становимся старше, что приводит к росту опухоли. При этом, ключевое различие между генетическим и наследственным заболеванием заключается в том, присутствует ли мутация

гена, вызывающая заболевание, в клетках зародышевой линии или нет. В конечном итоге мутации в зародышевой линии приводят к наследственным заболеваниям, тогда как мутации в соматических клетках приводят к генетическим заболеваниям, которые не являются наследственными.

1.4 Пути профилактики генетических заболеваний

Пути профилактики наследственных болезней определяются причинами, способствующими их развитию. К основам профилактики относятся следующие меры:

1. Запрет на близкородственные браки. Издавна замечено, что у супругов, родственников часто рождаются больные и ослабленные дети, поэтому у многих народов сложилось отрицательное отношение к таким бракам. Как правило, мутации в генах носят рецессивный характер, поэтому в гетерозиготе они не проявляются. У двух родственников, имеющих одинаковые мутации, выше вероятность проявления рецессивного гена, и согласно II закону Менделя составит 25%.

2. Запрет на употребление алкоголя и наркотических веществ.

Их употребление ведет к нарушению процесса конъюгации хромосом в мейозе, т.к. алкоголь – яд для любой клетки, особенно половой. В результате в некоторых половых клетках могут возникнуть изменения структуры и числа хромосом, что может привести к тяжелым уродствам или умственной отсталости.

3. Борьба за чистоту окружающей среды, особенно против загрязнения мутагенами – веществами, вызывающими изменения в генах и хромосомах человека.

Доказан мутагенный эффект курения и жевания табака, радиоактивного излучения, выхлопных газов, химических красителей, лаков. Постоянно пополняется список лекарств, обладающих мутагенным действием.

4. Медико-генетическое консультирование.

Впервые в мире оно было организовано в 1929 году советским невропатологом С.Н. Давиденковым. Это был первый шаг врача-генетика на пути пропаганды медико-генетических знаний среди пациентов. Результативность такого консультирования зависит от того, в какие сроки родители обратились за помощью. Различают ретроспективное консультирование (если в семье уже есть больной ребенок) и перспективное (до рождения первого ребенка).

5. Дородовая диагностика наследственных болезней, которая предусматривает их своевременное выявление.

Так, обязательное ультразвуковое исследование (УЗИ) всех беременных женщин на 30% снизило рождение детей с тяжелыми пороками. Лабораторная дородовая диагностика, т.е. исследование околоплодных вод или клеток 9 оболочки плода на ранних сроках (6-11 недель), нужна женщинам старше 35 лет и тем женщинам, у которых уже родились дети с врожденными пороками.

1.6 Генетический паспорт человека.

Наследственная или генетическая информация каждого человека записана в виде последовательности нуклеотидов, из которых состоит нить ДНК. ДНК, упакованная в 46 хромосом (23 пары), содержится в каждой клетке организма, за исключением половых клеток (яйцеклеток и сперматозоидов), которые содержат по 23 хромосомы. ДНК каждого человека уникальна, генетическая информация двух людей не связанных родством совпадает только на 99%. 1% различий в последовательности ДНК и отвечает за все многообразие внешности, характера, способностей, пристрастий, за здоровье, предрасположенность к различным видам деятельности.

Информация об особенностях ДНК конкретного человека лежит в основе составления индивидуального генетического паспорта человека. В настоящее время под «генетическим» паспортом (ГП) понимают либо «идентификационный ГП», либо «ГП здоровья». Идентификационный генетический паспорт – это индивидуальные данные о ДНК конкретного человека, записанные в виде шифра, понятного только специалисту. Эти данные могут использоваться для идентификации личности, наподобие отпечатков пальцев, и обычно не несут какой-либо информации о здоровье человека. Подобные исследования также проводятся например при определении отцовства.

Генетический паспорт здоровья содержит информацию об особенностях структуры ДНК, индивидуальной предрасположенности к ряду наследственных, мультифакториальных и других заболеваний, а также рекомендации для пациента и его лечащего врача по профилактике заболеваний с повышенным риском.

В полном варианте генетический паспорт должен включать результаты исследования не только генов предрасположенности, но и бессимптомного носительства мутаций генов наиболее частых наследственных болезней. Но тестирование этих генов должно основываться на анализе истории семейных заболеваний. Принимая значение данных генетического тестирования для гармоничного формирования личности, рационального питания, эффективности спортивных занятий и т.д., такое исследование лучше проводить в более молодом возрасте. Но учитывая, что гены предрасположенности реализуют свои эффекты в зрелом возрасте, разрабатывать индивидуальные программы профилактики никогда не поздно. В одном опубликованном очень интересном исследовании, проведенном в 2007 году, было показано, что до тестирования 92% обследуемых думали, что они ведут здоровый образ жизни, в то время как 40% из них вели себя совершенно неправильно с точки зрения их генетики.

Очень важно, чтобы человек перешел к новому режиму питания и образу жизни осознанно. Генетическое тестирование дает в этом смысле наиболее сильную мотивацию.

Максимальная польза от генетического паспорта может быть достигнута только в случае, если генетическое тестирование будет завершаться полноценной консультацией специалиста по предиктивной медицине и разработкой соответствующих рекомендаций для человека, заинтересованного в информации о собственном геноме, и его лечащего врача. Эти рекомендации должны касаться не только конкретной патологии, но и носить значительно более развернутый характер, содержать информацию, необходимую для максимально эффективной, здоровой и полноценной жизни.

Однако на сегодняшний день возможность сделать ДНК анализы на выявление основных личностных характеристик есть только в США, и то в научных целях, причем стоимость расшифровки генотипа человека составляет 32 тыс. долларов и занимает около двух недель. Генетический паспорт также должен содержать список болезней, к которым у человека есть предрасположенность.

В России по генотипу человека возможно выявить только предрасположенность к таким заболеваниям, как ожирение, диабет, атеросклероз, инфаркт, онкологические заболевания, болезнь Дауна, болезнь Альцгеймера и некоторым другим, а количество медицинских учреждений, где делают такие анализы, можно пересчитать по пальцам. Но это анализы, которые можно сделать лишь по собственной инициативе, с целью выявить предрасположенность организма к тем или иным болезням или наиболее правильно спланировать появление потомства. Ученые признают, что генетическое прогнозирование носит вероятностный характер, оцениваемый от 40% до 80%. То есть предрасположенность – это далеко не стопроцентная возможность возникновения заболевания. Но представьте себе жизнь в ожидании болезни? Она может оказаться страшнее, чем сама болезнь.

Например, если генетический анализ обнаружил повышенный риск возникновения рака, остается пожизненное наблюдение у онколога. А если генетический анализ выявит предрасположенность к диабету? Получается, что всю жизнь надо себя ограничивать, сидеть на определенной диете и ждать злополучного часа X? Я думаю, что далеко не каждый человек психологически готов жить под таким Дамокловым мечом.

Генетический паспорт составляется на основе анализа ДНК. Как известно, молекулы ДНК отвечают за передачу информации в человеческом организме, и представляют собой очень длинную цепочку из множества звеньев. Чередуюсь между собой, эти звенья создают определенный код - молекулы генетической памяти.

В первую очередь генетический идентификационный паспорт необходим людям, чья профессия связана с повышенным риском для жизни: военнослужащим, спасателям, шахтерам, морякам, летчикам и т.д. Желательно иметь такой паспорт спортсменам-экстремалам и любителям путешествий, туристам и людям, выезжающим на работу за пределы своей страны или в другой город.

Сегодня можно исследовать геном еще не родившихся детей это исследование возможно, и более того, оно достаточно широко применяется. Для молекулярной генетики ведь не имеет значения, имеет ли специалист дело с уже развившимся организмом или всего с одной клеткой. Это исследование часто производится во время экстракорпорального оплодотворения, когда на стадии клеточного деления в пробирке можно, не причиняя вреда зародышу, изъять одну из клеток и провести анализ. Это называется преимплантационной диагностикой. Также можно провести тестирование во время обычной беременности, начиная с восьмой-десятой недели.

2 Генетические заболевания

2.1 Какие бывают генетические заболевания

Альбинизм

Альбинизм — это группа генетических состояний, при которых пигмент меланин отсутствует или очень мало пигмента меланина в коже, волосах и глазах. Альбинизм встречается во всех расовых и этнических группах по всему миру. В Австралии примерно 1 из 17 000 человек страдает каким-либо видом альбинизма.

Людам с альбинизмом важно защищать кожу и глаза от солнца и регулярно проверять зрение.

Гены альбинизма передаются от обоих родителей, которые сами могут не быть затронуты им напрямую. Однако простого теста, позволяющего определить, является ли человек носителем гена альбинизма, не существует.

Эктродактилия

Эктродактилия – это редкий порок развития, при котором у больного отсутствуют либо недоразвиты один или сразу несколько пальцев на верхних и нижних конечностях. Зачастую данная патология сочетается с другими врожденными аномалиями.

В большинстве случаев изменения проявляются в виде глубокого межпальцевого промежутка, когда кисть или стопа как бы разделена на две части. Внешне такая конечность напоминает клешню, поэтому данное нарушение нередко называют «клешнеобразная кисть».

Атопическая бронхиальная астма

Атопическая бронхиальная астма - это реакция организма на конкретный аллерген или группу аллергенов. Болезнь характеризуется хроническим течением и наличием наследственной предрасположенности к сенсibilизации.

Страдающие астмой испытывают одышку, повторные приступы затрудненного дыхания, кашель. Мучительные приступы бронхиальной астмы могут сопровождаться болью в груди и спине. Бронхиальную астму необходимо дифференцировать с другими заболеваниями: хроническим синуситом, гастроэзофагеальным рефлексом, цилиарной дискинезией, муковисцидозом, сердечной недостаточностью, паническими атаками.

Синдром тетраамелии

Синдром тетраамелии — очень редкое генетическое заболевание, при котором ребенок рождается без рук и ног, а также может вызывать другие пороки развития скелета, лица, головы, сердца, легких, нервной системы или в области половых органов.

Это генетическое изменение может быть диагностировано еще во время беременности и, следовательно, в зависимости от тяжести выявленных пороков развития акушер может рекомендовать проведение аборта, так как многие из этих пороков развития могут угрожать жизни ребенка после рождения.

Хотя лечения нет, в некоторых случаях ребенок рождается только с отсутствием всех четырех конечностей или с легкими пороками развития, и в этих случаях можно поддерживать адекватное качество жизни.

Заячья губа

Заячья губа – это врожденная аномалия лицевого отдела, при которой верхняя губа разделена на две части. Расщелина губы при этом может ограничиваться лишь верхней губой, но также может затрагивать и верхнее небо, сочетаясь с другими пороками развития.

Заячья губа представляет собой одну из самых распространенных врожденных аномалий. С этим дефектом рождается один ребенок из 1000 новорожденных, что составляет примерно 0,04 процента от общего населения планеты. Чаще всего с расщеченной губой рождаются мальчики. В большинстве случаев расщелина располагается с левой стороны верхней губы. Существует определенная зависимость между расой и частотой распространения этой патологии. В сравнении со светлокожим населением у азиатов заячья губа встречается в два раза чаще. Для негроидной расы характерно формирование дефекта у 50 процентов новорожденных.

Согласно данным Всемирной Организации Здравоохранения (ВОЗ) на сегодняшний день существует тенденция к увеличению количества детей, рождающихся с этой аномалией. Этот факт связан с ухудшением экологии и появлением большого количества факторов, влияющих на возникновение врожденных аномалий. Так, в Республике Беларусь, где каждый 5 житель пострадал от Чернобыльской аварии, наблюдается ежегодное увеличение количества детей с заячьей губой в 0,25 раза на 1000 новорожденных.

Целиакия

Целиакия (глютенная непереносимость) — это хроническое генетическое заболевание, при котором пища, содержащая глютен (выпечка, макароны, сухие завтраки, йогурты), повреждает слизистую оболочку тонкого кишечника, в которой происходит основное всасывание питательных веществ. При целиакии организм не получает белки, жиры, углеводы и витамины в полном объеме, что приводит к снижению веса.

Основной причиной возникновения целиакии является глютен — белковый компонент злаковых культур: пшеницы, ржи, ячменя. Он, как клейковина, связывает между собой белки этих злаковых культур.

Непереносимость глютена развивается только у людей с генетической поломкой в иммунной системе. В таких случаях продукты с этим компонентом воспринимаются организмом как аллерген, "чужеродный" агент. Он приводит к активации иммунного ответа, который способствует повреждению ворсинок кишечника. Это приводит к уменьшению всасывания питательных веществ, из-за чего у человека с глютеновой непереносимостью не только снижается вес, но и появляется множество других заболеваний, маскирующих основную проблему.

Синдром Дауна

Синдром Дауна является генетическим заболеванием. Большинство людей с синдромом Дауна имеют трисомию 21. Это когда они рождаются с 3 копиями хромосомы 21 в каждой клетке (у большинства людей только 2 копии). Некоторые люди с синдромом Дауна рождаются с частью или всей хромосомой 21, прикрепленной (транслоцированной) к другой хромосоме. Мозаичный синдром Дауна — это когда только некоторые клетки человека имеют лишнюю копию 21-й хромосомы.

Как и все люди, люди с синдромом Дауна различаются по внешнему виду. У них разные характеры и способности. Каждый человек с синдромом Дауна имеет некоторые когнитивные нарушения. Это может варьироваться от легкой до тяжелой. Многие люди с синдромом Дауна ведут независимую жизнь, счастливы и здоровы. У некоторых есть работа, и они очень мало нуждаются в поддержке. Люди с синдромом Дауна также имеют дружеские отношения и отношения, а также ведут полноценную личную жизнь.

Гемофилия

Гемофилия – это наследственное нарушение свертываемости крови. Если у вас гемофилия, ваша кровь не свертывается должным образом, что затрудняет остановку кровотечения.

Когда кровеносный сосуд повреждается, особые белки в крови, называемые «факторами свертывания крови», контролируют кровопотерю, закупоривая или латая рану. У людей с гемофилией уровень фактора свертывания крови ниже нормы.

Хотя проблемы с кровотечением часто начинаются в раннем возрасте, у некоторых детей симптомы отсутствуют, пока они не начнут ходить или бегать. У людей с легкой формой гемофилии может не быть чрезмерного кровотечения, пока они не получают травму или не перенесут операцию.

Синдром Элерса-Данлоса

Синдром Элерса-Данлоса — это генетическое заболевание, которое в основном поражает суставы, кожу и стенки кровеносных сосудов. Люди с синдромом Элерса-Данлоса, или EDS, имеют очень свободные, гипермобильные суставы. Кожа у них эластичная и хрупкая. Синдром Элерса-Данлоса нельзя вылечить, но обычно можно справиться с симптомами.

Существует множество различных типов ЭЦП . Все они связаны с чрезвычайно гибкими суставами и хрупкой кожей, которая легко травмируется и растягивается. Некоторые обнаруживают, что их суставы настолько гибкие, что у них частые вывихи, и это часто приводит к болям в суставах. Некоторые люди с СЭД имеют характерные черты лица, такие как тонкий нос, тонкая верхняя губа, большие глаза и уши без мочек.

3 Практическая часть

Моя практическая часть состоит из трёх частей:

- анкетирование обучающихся
- анализ количества генетических заболеваний в нашей школе
- изготовление макета ДНК с поломкой гена своими руками

Во-первых, я хочу выяснить насколько люди знают о генетических заболеваниях и сталкивались ли они с ними. В качестве сборщика информации было использовано анкетирование, так как это самый простой и доступный способ.

Участие в опросе принимало 35 человек в возрасте от 14 до 18 лет. Вопросы в анкете были составлены самостоятельно. Опрос проводился в письменной форме. Результаты записывались в общую анкету.

1. Знаете ли вы, что такое генетическое заболевание?

Да – 76%

Нет – 24%

2. Сталкивались ли вы с генетическими заболеваниями в своей жизни?

Да – 16%

Нет – 84%

3. Как вы считаете, почему возникает генетическое заболевание?

Передается по наследству – 82%

Может возникнуть случайно – 17%

Можно заразиться от больного человека – 1%

4. Как вы думаете, генетические заболевания можно вылечить?

Да – 34%

Нет – 66%

5. Что может стать причиной генетического заболевания?

Нарушение количества хромосом – 12%

Повреждение гена – 15%

Нарушение деления половых клеток – 3%

Все вышеперечисленное – 70%

6. Знаете ли вы, что такое генетический паспорт?

да - 6%

нет - 94%

Проведя анкетирование, можно сделать вывод, что большинство людей знают, что такое генетические заболевания. Но также много людей заблуждаются на счет генетических заболеваний. Например, 56 процентов опрошенных не знают откуда могут возникнуть генетические заболевания. Довольно много наследственных заболеваний передаются в одной семье по наследству, и люди уже знают о своем риске. Однако далеко не всегда это так. Также не все знают о вариантах лечения.

Во-вторых, я решила проанализировать количество генетических заболеваний в нашей школе, какие именно генетические заболевания встречаются. Для сбора информации я обратилась к нашей медсестре Марине Александровне, которая мне помогла в этом.

В нашей школе встречаются такие заболевания:

- Синдром дауна(1)
- Гликоген(2)
- Тетраамелия(1)
- Эктродактилия(1)
- Гемофилия(1)
- Хейлосхизис(1)
- Целиакия(1)
- Атопическая бронхиальная астма(1)
- Периодическая болезнь(1)
- Наследственные системные заболевания скелета(1)

Таким образом, в нашей школе достаточно много генетических заболеваний и все они различны. 11 человек из 389 являются носителями генетических заболеваний, это составляет примерно 3% от численности всех обучающихся нашей школы.

В-третьих, я решила сделать макет ДНК здорового человека своими руками, а затем наглядно показать, как происходит поломка гена, в результате которой возникают генетические заболевания. Для изготовления ДНК я использовала воздушные шары. Каждый шар-нуклеотид. Нуклеотиды должны быть друг другу комплементарны, то есть нуклеотиду А соответствует Т, нуклеотиду Г-Ц. Если хотя бы одного нуклеотида не будет, то произойдет генная мутация, то есть поломка гена.

Выводы:

Проанализировав тему генетические заболевания я:

1. Узнала, что такое гены и как они устроены.

2. Узнала причину возникновения генетических заболеваний, а именно, что все наследственные болезни являются генетическими, но не все генетические болезни являются наследственными. Интересно, что генетическая мутация, приводящая к патологии ДНК, может быть вызвана окружающей средой и неправильным образом жизни, передаваться или не передаваться по наследству.

3. Я выяснила, какие бывают генетические заболевания.

Представила ряд генетических заболеваний (также тех, которые встречаются в нашей школе), причины возникновения и пути профилактики генетических заболеваний. Особенно хотелось выделить запрет на близкородственные отношения, отметить, что ультразвуковое изучение плода, дородовая диагностика наследственных заболеваний снижают риск рождения детей с тяжелыми пороками.

К сожалению, сделать полный анализ ДНК и узнать склонность к тем или иным наследственным заболеваниям очень дорогое удовольствие (32 тысячи долларов в США), и только единицы могут позволить себе сделать такой анализ и расшифровать его. В России при желании можно сделать Генетический паспорт, но он будет нести не 100 % информацию про наследственные заболевания, а лишь предрасположенность к ним.

4. В практической части моей работы я также провела анкетирование по теме моего исследования и привела результаты в виде таблиц и графиков. Вопросы анкетирования представлены в приложении моей работы.

Также я проанализировала генетические заболевания учащихся нашей школы. Привела полный список болезней и изучила их. И для того, чтобы наглядно показать, как возникают генные патологии в различных участках

ДНК, я смоделировала молекулу ДНК и показала, как происходят поломки участков и их последствия.

Заключение

Вооружившись знаниями о последовательности генома человека и арсеналом новых инструментов для открытия генов, сегодняшние охотники за генами готовы значительно расширить наши знания о генах, связанных с болезнями.

Когда мы раскрываем секреты человеческого генома, мы узнаем, что почти все болезни имеют генетический компонент.

Я надеюсь, что моя работа будет нести практическое значение для использования на уроках биологии и классных часах, что позволит нашему будущему поколению быть причастными к знаниям о болезнях, передающихся по наследству, также быть внимательнее к питанию, образу жизни и окружающей среде, которые могут привести к патологии ДНК и новым наследственным заболеваниям.

Список использованных источников

1. Гинтер Е. К. Медицинская генетика. — М.: Медицина, 2003. — 448 с.
2. Жимулёв И. Ф. Общая и молекулярная генетика. — Новосибирск: Сиб. унив. изд-во, 2002. — 459 с.
3. Инге-Вечтомов С. Г. Генетика с основами селекции. — М.: Высш. шк., 1989. — 591 с.
4. Марри Р., Греннер Д., Мейес П., Родуэлл В. Биохимия человека. — М.: Мир, 1993. — Т. 2. — 415 с.
5. Ю. Е. Вельтищев, Б. В. Конюхов (ген.). «Наследственные болезни». // «Большая медицинская энциклопедия» под редакцией Петровского Б. В., 3-е издание. — М., 1974—1989. — Т. 16.
6. Бочков Н. П. Клиническая генетика. — М.: Медицина, 1997.
7. Тоцкий В. М. Генетика. — Одесса: Астропринт, 2002.

Приложение

Анкета

1. Знаете ли вы, что такое генетическое заболевание?

Да

Нет

2. Сталкивались ли вы с генетическими заболеваниями в своей жизни?

Да

Нет

3. Как вы считаете, почему возникает генетическое заболевание?

Передается по наследству

Может возникнуть случайно

Можно заразиться от больного человека

4. Как вы думаете, генетические заболевания можно вылечить?

Да

Нет

5. Что может стать причиной генетического заболевания?

Нарушение количества хромосом

Повреждение гена

Нарушение деления половых клеток

Все вышеперечисленное

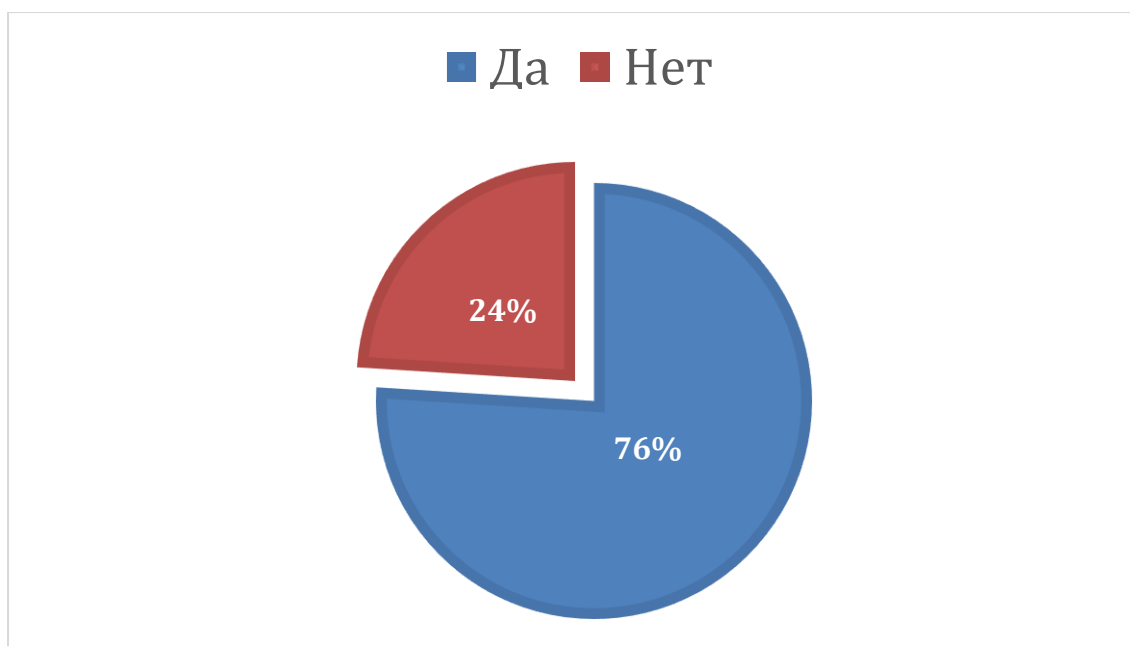
6. Знаете ли вы, что такое генетический паспорт?

Да

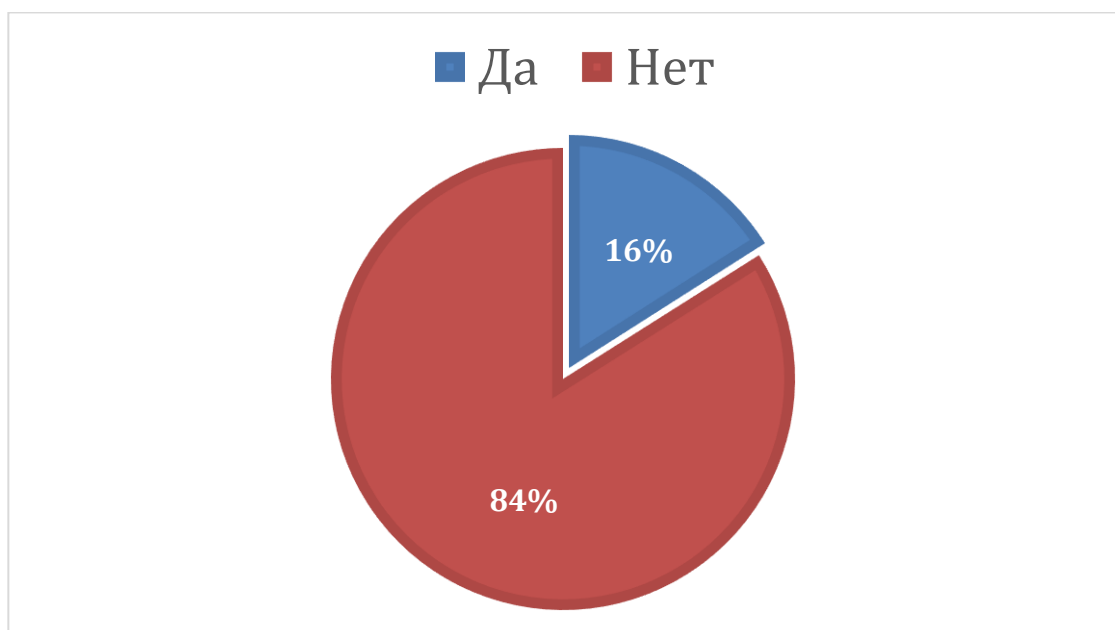
Нет

Итоги анкетирования.

1. Знаете ли вы, что такое генетическое заболевание?



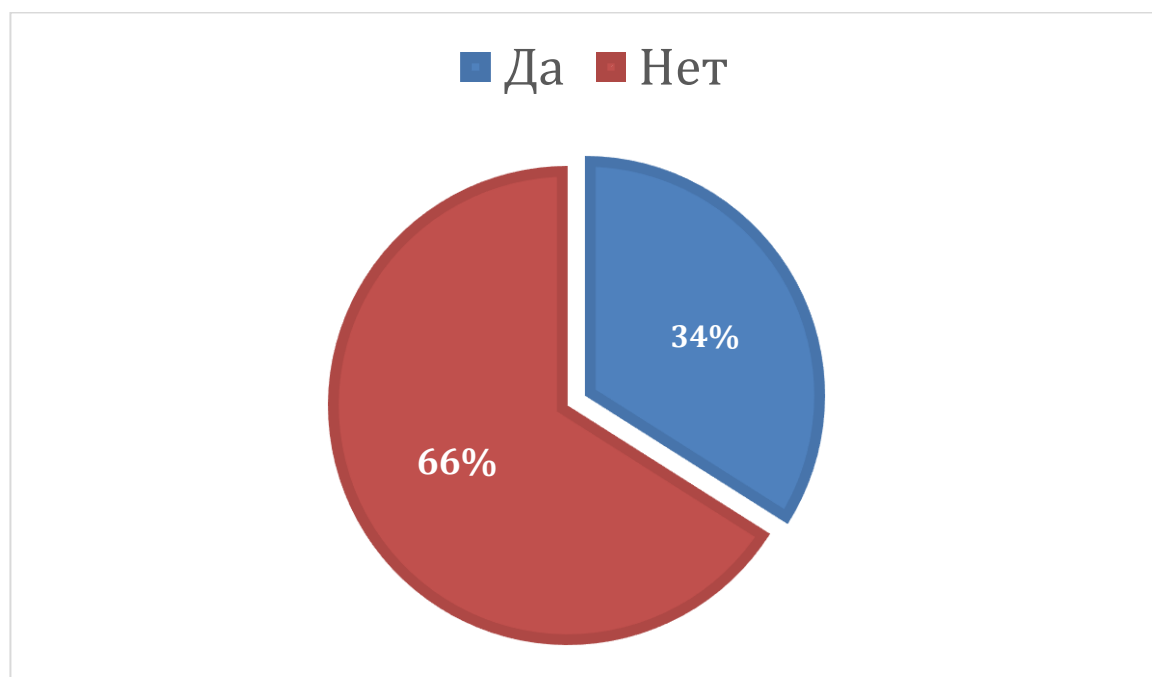
2. Сталкивались ли вы с генетическими заболеваниями в своей жизни?



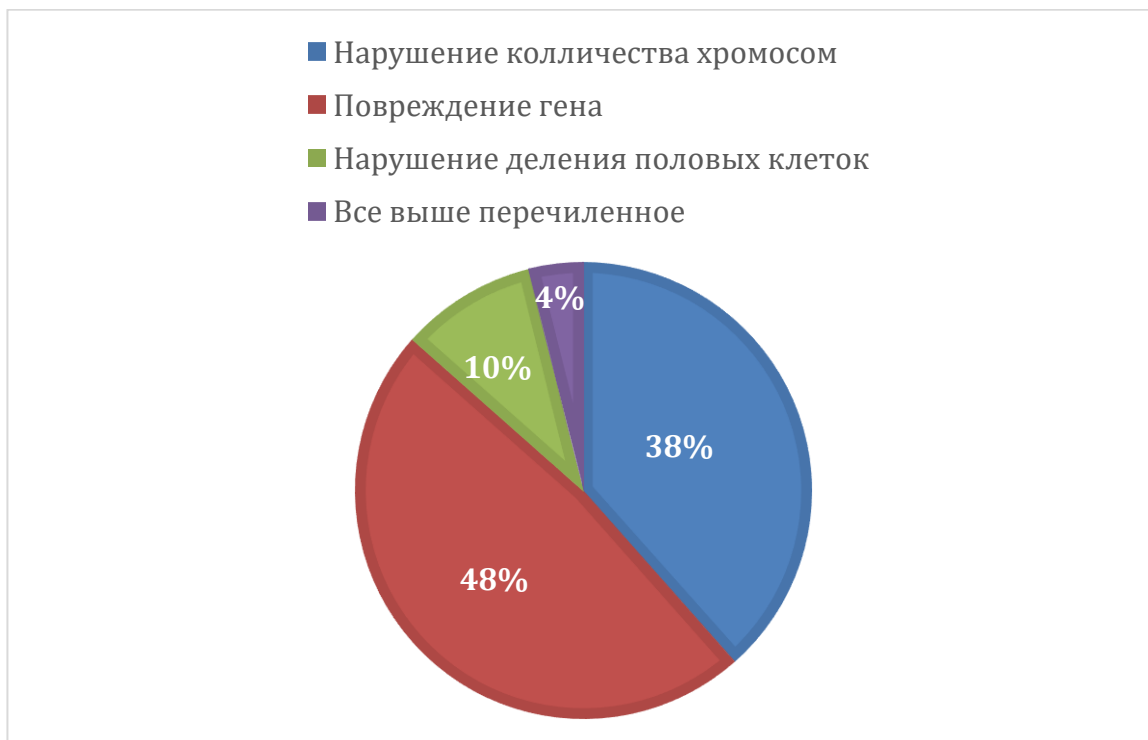
3. Как вы считаете, почему возникает генетическое заболевание?



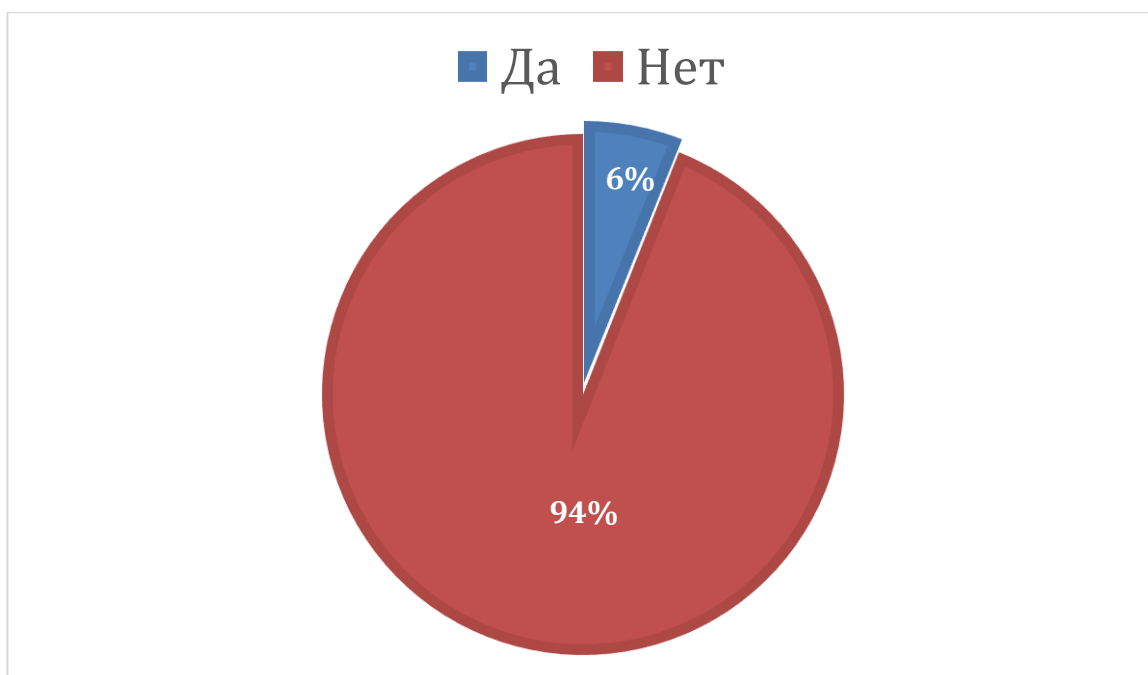
4. Как вы думаете, генетические заболевания можно вылечить?



5. Что может стать причиной генетического заболевания?



6. Знаете ли вы, что такое генетический паспорт?



Итоги анализа о генетических заболеваниях нашей школы:

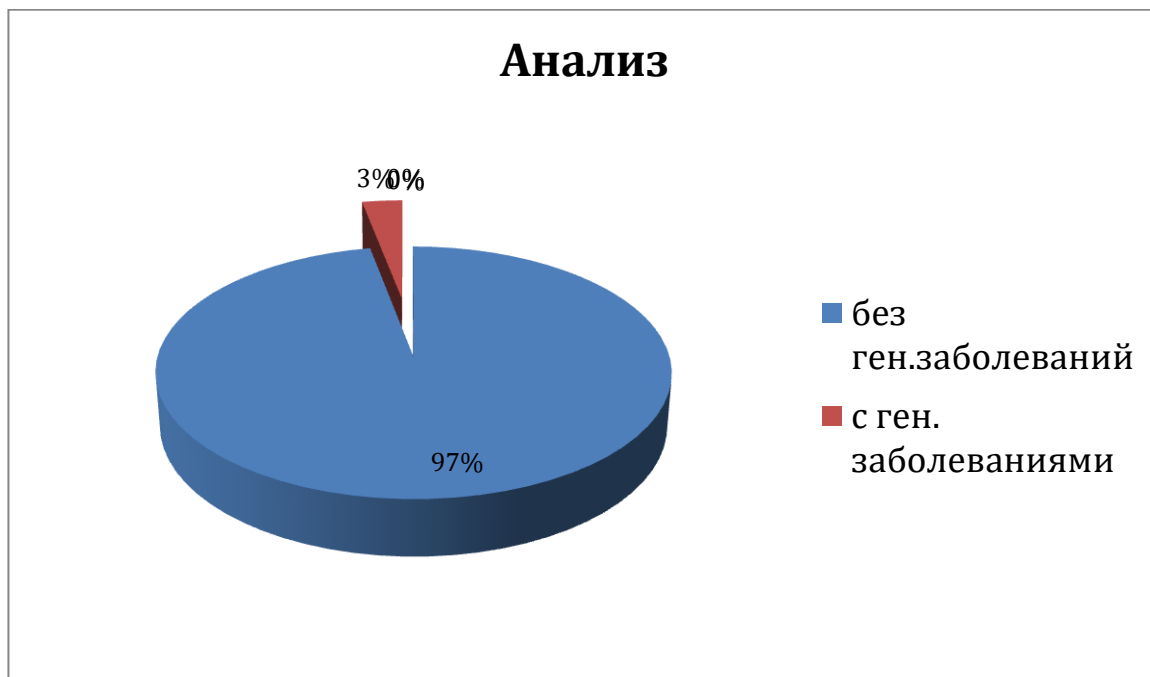




Рисунок 1 – Схематичное изображение гена

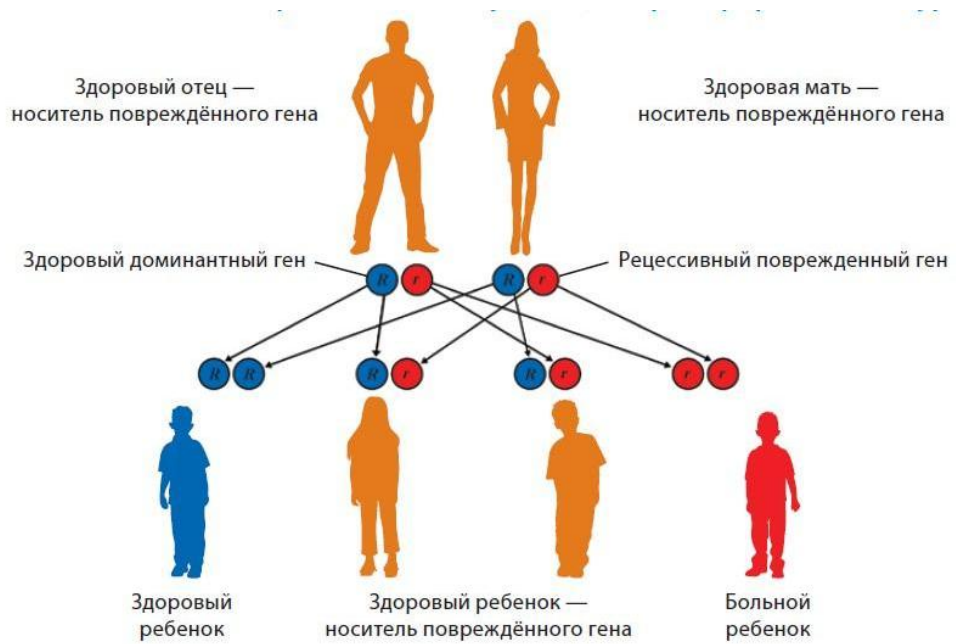


Рисунок 2 – Схема наследования генетического заболевания