

PROIECT DE LECȚIE

1. Date introductive:

Data:

Clasa: a XII-a

Obiect: Biologie

Tema: Boli genetice (anomalii cromozomiale și genice)

Tip de lecție: Lecție mixtă

Scopul lecției: Cunoașterea principalelor boli (sindroame sau maladii) care au la bază tocmai modificări genice sau cromoziale - mutații - ale cariotipului uman normal, studiate anterior. Conștientizarea posibilității transmiterii acestor boli la descendenți cât și a principalelor manifestări.

2. Obiective operaționale:

O1 - să caracterizeze principalele boli genetice, atât din punct de vedere al cauzei cât și al manifestărilor

O2 - să prezinte grafic originea principalelor boli heterozomale

O3 - să reprezinte grafic transmiterea unor boli genice

O4 - să explice fenomenul de hemizigoție

O5 - să utilizeze corect terminologia științifică

O6 - să demonstreze formarea deprinderilor de utilizare a aplicațiilor *Active Textbook*, *Flicker*, *blogul* și a *platformei educaționale Moodle*

3. Resurse educaționale:

a)*Procedurale*: metode și procedee: conversația euristică, dialogul, observația, problematizarea, utilizarea platformelor educaționale
forme de organizare: pe grupe, frontal

b)*Materiale*: calculatoare, videoproiector, mape genetică

c)*Temporale*: 50 min.

4. Strategia didactică

Etapile lecției	Obiective operaționale	Activitate		Resurse		
		profesor	elev	procedurale	materiale	temporale
1. Moment organizatoric		- notează eventualii absenți	- prezintă situația clasei			1min.
2. Test de evaluare (ADN, ARN, cod genetic și sinteza proteinelor)		-cere elevilor să intre în platforma Moodle și să rezolve testul	- rezolvă testul			10 min.
2. Captarea atenției		- prezintă pe videoproiector o succesiune de imagini din cadrul bolilor genetice în scopul stârnirii curiozității elevilor	- urmăresc imaginile	observația conversația	Imagini videoproiector	2min.
3. Reactualizarea cunoștințelor anterioare		- cere elevilor să prezinte principalele etape ale lecției anterioare - adresează frontal întrebări referitoare la ”Cariotipul uman normal și patologic”	- răspund întrebărilor adresate de profesor	Conversația euristică, dialogul, problematizarea		5min.
4. Dirijarea învățării	O1, O2, O3, O4, O5 O1, O2 O3, O5, O6	- anunță titlul lecției și obiectivele operaționale, împarte fișele de lucru și cere elevilor implicare maximă deoarece intenția este să noteze pe cei mai activi - împarte elevii în 4 grupe, fiecare grupă va avea un lider care va prezenta manifestările bolilor repartizate grupei, deoarece cauzele sunt prezentate de profesor	- ascultă cerințele profesorului - toți elevii lecturează din platformele educaționale indicate anomaliiile numerice autozomale - Sindromul Down Edwards și Patau - liderul prezintă manifestările		Calculator Videoproiector Mape	1min 5min. 7min.

	O4,O5	<p>- în etapa următoare se trece la anomaliile numerice ale heterozomilor: profesorul prezintă originea acestor boli iar elevii urmăresc în fișa de lucru</p> <p>- înainte de a scrie pe fișe, profesorul stabilește împreună cu elevii ceea ce trebuie reținut, urmărind și prezentarea ppt</p> <p>- se insistă asupra albinismului, anemiei falciforme, hemofiliei și daltonismului</p> <p>- se definește termenul de hemizigotie (gena recesivă într-un singur exemplar pe cromozomul X, se manifestă ca acțiune la bărbat, femeile sunt doar purtătoare)</p>	<p>bolilor repartizate grupei, apoi toată clasa notează pe fișa de lucru;</p> <p>- toți elevii lecturează din platformele educaționale indicate anomaliile numerice heterozomilor</p> <p>-liderul prezintă manifestările bolilor repartizate grupei, apoi toată clasa notează pe fișa de lucru;</p> <p>- urmăresc maladiile determinate de mutații genice</p> <p>--liderul prezintă manifestările bolilor repartizate grupei</p> <p>- analizează grafic transmiterea în descendență a hemofiliei când mama este purtătoare și tatăl sănătos</p> <p>- toată clasa notează pe fișa de lucru</p>	Dialogul, observația, Munca independentă pe platformele educaționale	7min 7min.
5. Realizarea feed-backului	O1, O2, O3, O4, O5, O6		- elevii completează un rebus unde vor utiliza noțiuni din lecție utilizând aplicația <i>Active Textbook</i>		5min.
6. Tema pentru acasă	O6	- profesorul dă temă pentru acasă o problemă legată de daltonism ce se află în aplicația <i>Active Textbook</i>			

Schița lecției

Boli genetice

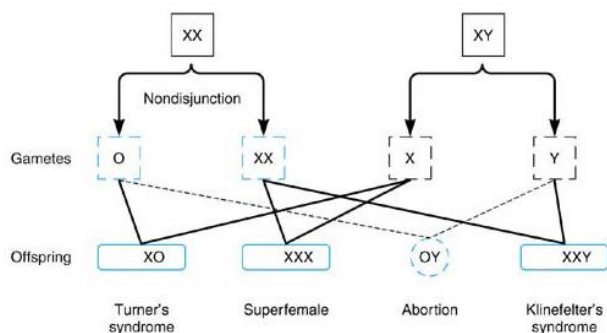
Sindrom, maladie =

Totalitatea semnelor sau simptomelor care apar în cursul unei stări patologice având aceeași cauză

I. Anomalii numerice ale autozomilor

Boala	Cauze	Manifestări
Sindromul Down (Trisomia 21)	- prezența unui cromozom suplimentar în perechea 21 => $2n = 47, 21-21-21$	<ul style="list-style-type: none">➤ cei afectați sunt de talie mică,➤ craniul mic rotund,➤ cu profilul feței plat,➤ gâtul este scurt și gros,➤ mâinile scurte și late,➤ dezvoltarea intelectuală este deficitară
Sindromul Edwards (Trisomia 18)	- prezența unui cromozom suplimentar în perechea 18 => $2n = 47, 18-18-18$	<ul style="list-style-type: none">➤ malformații cardiace, ale capului, feței➤ sunt înapoițați mintal, cu grave deficiențe neuro-senzoriale
Sindromul Patau (Trisomia 13)	- prezența unui cromozom suplimentar în perechea 13 => $2n = 47, 13-13-13$	<ul style="list-style-type: none">➤ nu depășesc vârsta de 3-4 luni➤ malformații ale scheletului inimii, sistemului nervos central

II. Anomalii numerice ale heterozomilor



Boala	Cauze	Manifestări
Trisomia X (superfemele)	= prezența unui cromozom suplimentar X ⇒ $2n=47, XXX$	<ul style="list-style-type: none"> ➤ apare la femei, ➤ se asociază cu o oarecare tendință de hirsutism – pilozitate pe față și corp, prezintă sterilitate și debilitate mintală.
Sindromul Turner	= absența unui cromozom X ⇒ $2n=45, X0$	<ul style="list-style-type: none"> ➤ apare la femei, ➤ statură mică cu gâtul pătrat, cu păr întins pe ceafă, ➤ organele genitale sunt slab dezvoltate, ➤ prezintă anomalii cardiace, renale și sterilitate.
Sindromul Klinefelter	= prezența unui cromozom X suplimentar ⇒ $2n=47, XXY$	<ul style="list-style-type: none"> ➤ apare la bărbați ➤ caracterizat prin talie înaltă, ➤ musculatură slab dezvoltată, ➤ bazin larg, ➤ dezvoltare anormală a mamelor (ginecomastie), ➤ atrofie testiculară, ➤ sterilitate, ➤ oarecare grad de retardare mintală, ➤ este prezentă cromatina sexuală.

III. Anomalii structurale ale cromozomilor

Boala	Cauze	Manifestari
Maladia “Cri-du-chat” “Țipătul pisicii”)	➤ deleția unui segment din brațul scurt al cromozomului 5	➤ poate afecta atât băieții cât și fetele, ➤ anomalia laringelui la naștere, mai exact de o hipoplazie laringiană, ➤ plânsul se manifestă ca un țipăt slab și ascuțit ➤ copiii bolnavi prezintă microcefalie cu gravă întârziere mintală.

IV. Anomalii genice

1. Maladii autozomale

a. *dominante* (ambele sexe pot fi afectate în mod egal)

- **Polidactilia** - malformație congenitală (autozomală) care se caracterizează prin existența unor degete suplimentare și/sau la picioare
- **Sindactilia** - se manifestă prin unirea degetelor de la mâini și/sau picioare
- **Prognatismul** - mărirea anormală a buzei inferioare însoțită de aplatizarea transversală a craniului

b. *Maladii recesive* (ambele sexe pot fi afectate în mod egal)

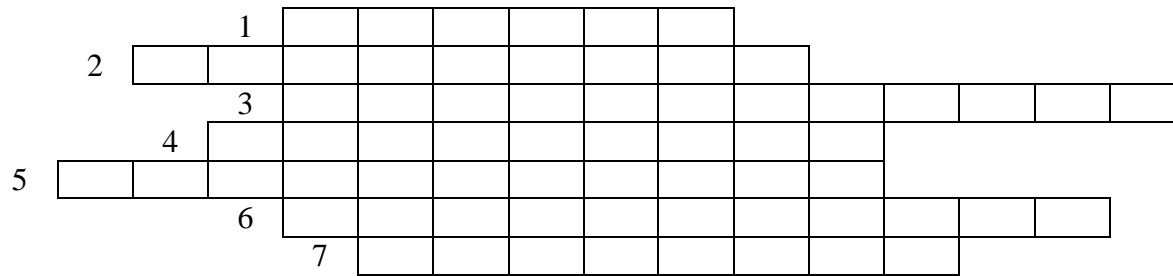
- **Albinismul** = lipsa de pigmenți melanici din piele, păr și iris, imunitate scăzută
- **Anemia falciformă** = prezența unei hemoglobine anormale (hematii în formă de seceră)

2. Maladii heterozomale

- **hemofilia** = deficiență de hemostază, cei bolnavi au hemoragii puternice, la cele mai mici traumatisme, afectează în special sexul bărbătesc
- **daltonismul** = este incapacitatea funcțională de a deosebi culorile, în special culoarea roșie de verde, afectează în special sexul bărbătesc

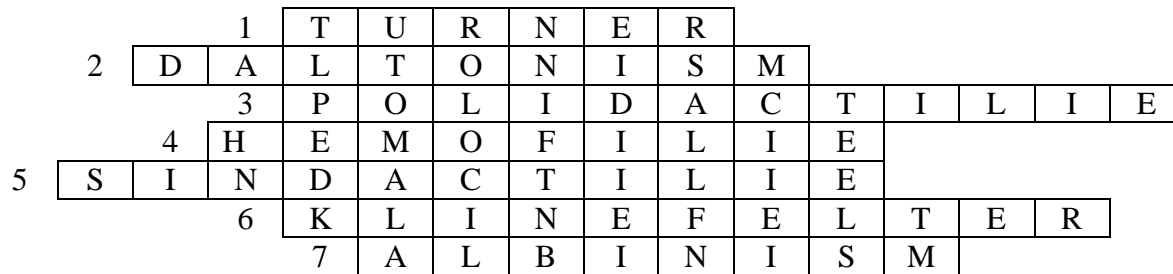
Definiție **Hemizigotie** = fenomenul caracterizat prin manifestarea acțiunii unei gene recesive aflate într-un singur exemplar pe cromozomul X, la masculii XY.

REBUS



- 1= sindrom determinat de lipsa unui cromozom x la femei
 2= maladie manifestată prin incapacitatea de a deosebi roșu de verde
 3= maladie manifestată prin prezența unor degete suplimentare la mână sau picior
 4= maladie cauzată de lipsa unor factori ai coagulării
 5= maladie manifestată prin degete lipite
 6= sindrom cauzat de prezența în plus a unui cromozom x la bărbat
 7= maladie manifestată prin lipsa melaninei din piele, păr și iris

RĂSPUNSURI



Temă pentru acasă

Problema: Într-o familie în care ambii părinți sunt sănătoși se naște un băiat daltonist.

Stabiliți:

1. genotipul părinților și al băiatului
2. fenotipul și genotipul celorlalți descendenți
3. procentul descendenților care pot manifesta boala.

Fișă de lucru elev

(completată, va corespunde informațional cu schița lecției)

Boli genetice

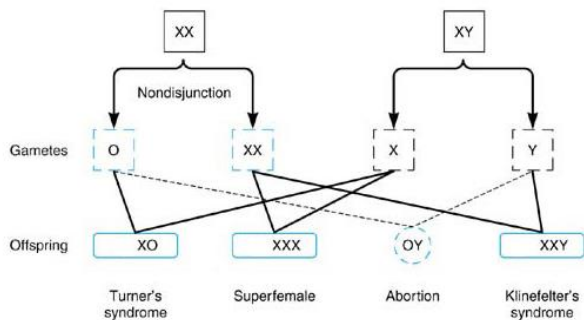
Sindrom, maladie =

Totalitatea semnelor sau simptomelor care apar în cursul unei stări patologice având aceeași cauză

I. Anomalii numerice ale autozomilor

Boala	Cauze	Manifestări
Sindromul Down (Trisomia 21)	- prezența unui cromozom suplimentar în perechea 21 $\Rightarrow 2n = 47, 21-21-21$	➤ ➤ ➤ ➤ ➤ ➤
Sindromul Edwards (Trisomia 18)	- prezența unui cromozom suplimentar în perechea 18 $\Rightarrow 2n = 47, 18-18-18$	➤ ➤
Sindromul Patau (Trisomia 13)	- prezența unui cromozom suplimentar în perechea 13 $\Rightarrow 2n = 47, 13-13-13$	➤ ➤

II. Anomalii numerice ale heterozomilor



Boala	Cauze	Manifestări
Trisomia X (superfemele)	= prezența unui cromozom suplimentar X ⇒ $2n=47, XXX$	➤ ➤
Sindromul Turner	= absența unui cromozom X ⇒ $2n=45, X0$	➤ ➤ ➤ ➤
Sindromul Klinefelter	= prezența unui cromozom X suplimentar ⇒ $2n=47, XXY$	➤ ➤ ➤ ➤ ➤ ➤ ➤ ➤

III. Anomalii structurale ale cromozomilor

Boala	Cauze	Manifestări
Maladia cri-du-chat (țipătul pisicii)	➤ deleția unui segment din brațul scurt al cromozomului 5	➤ ➤ ➤ ➤

IV. Anomalii genice

1. Maladii autozomale dominante

- Polidactilia =
- Sindactilia =
- Prognatismul =

2. Maladii autozomale recesive

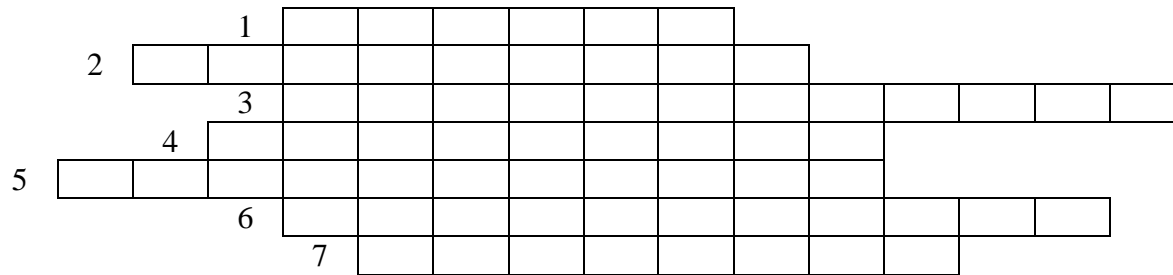
- albinismul =
- anemia falciformă =

3. Maladii heterozomale

- hemofilia =
- daltonismul =

Definiție **Hemizigotie** = fenomenul caracterizat prin manifestarea acțiunii unei gene recesive aflate într-un singur exemplar pe cromozomul X, la masculii XY.

REBUS



- 1= sindrom determinat de lipsa unui cromozom x la femei
- 2= maladie manifestată prin incapacitatea de a deosebi roșu de verde
- 3= maladie manifestată prin prezența unor degete suplimentare la mână sau picior
- 4= maladie cauzată de lipsa unor factori ai coagulării
- 5= maladie manifestată prin degete lipite
- 6= sindrom cauzat de prezența în plus a unui cromozom x la bărbat
- 7= maladie manifestată prin lipsa melaninei din piele, păr și iris

RĂSPUNSURI

		1	T	U	R	N	E	R						
2	D	A	L	T	O	N	I	S	M					
		3	P	O	L	I	D	A	C	T	I	L	I	E
		4	H	E	M	O	F	I	L	I	E			
5	S	I	N	D	A	C	T	I	L	I	E			
		6	K	L	I	N	E	F	E	L	T	E	R	
		7	A	L	B	I	N	I	S	M				

Temă pentru acasă

Problema: Într-o familie în care ambii părinți sunt sănătoși se naște un băiat daltonist.

Stabiliți:

1. genotipul părinților și al băiatului
2. fenotipul și genotipul celorlalți descendenți
3. procentul descendenților care pot manifesta boala.

Matrice de evaluare

Instrumente de evaluare Obiective operaționale	Proba scrisă	Proba orală	Observație independență	Autoevaluare	Tema de casă
O1- să caracterizeze principalele boli genetice, atât din punct de vedere al cauzei cât și al manifestărilor		X	X	X	
O2- să prezinte grafic originea principalelor boli heterozomale	X		X		
O3- să reprezinte grafic transmiterea unor boli genice	X		X	X	X
O4- să explice fenomenul de hemizigoție	X	X	X	X	X
O5- să utilizeze corect terminologia științifică	X	X	X	X	X
O6 - să demonstreze formarea deprinderilor de utilizare a aplicațiilor <i>Active Textbook, Flicker, blogul și a platformei educaționale Moodle</i>	X		X	X	X

**Rolul
transdisciplinarității în
predarea științelor
prin utilizarea
platformelor
electronice
(exemple de bune
practici)**

Maladii ereditare

Obiective operaționale

- **O1 - să caracterizeze principalele boli genetice, atât din punct de vedere al cauzei cât și al manifestărilor**
- **O2 - să prezinte grafic originea principalelor boli heterozomale**
- **O3 - să reprezinte grafic transmiterea unor boli genice**
- **O4 - să explice fenomenul de hemizigoție**
- **O5 - să utilizeze corect terminologia științifică**
- **O6 - să demonstreze formarea deprinderilor de utilizare a aplicațiilor *Active Textbook, Flickr, blogul și a platformei educaționale Moodle***

Genetica este știința care ne ajută să înțelegem complexitatea speciei umane, de ce arătăm diferit, de ce ne comportăm diferit, de ce avem unele caracteristici.....

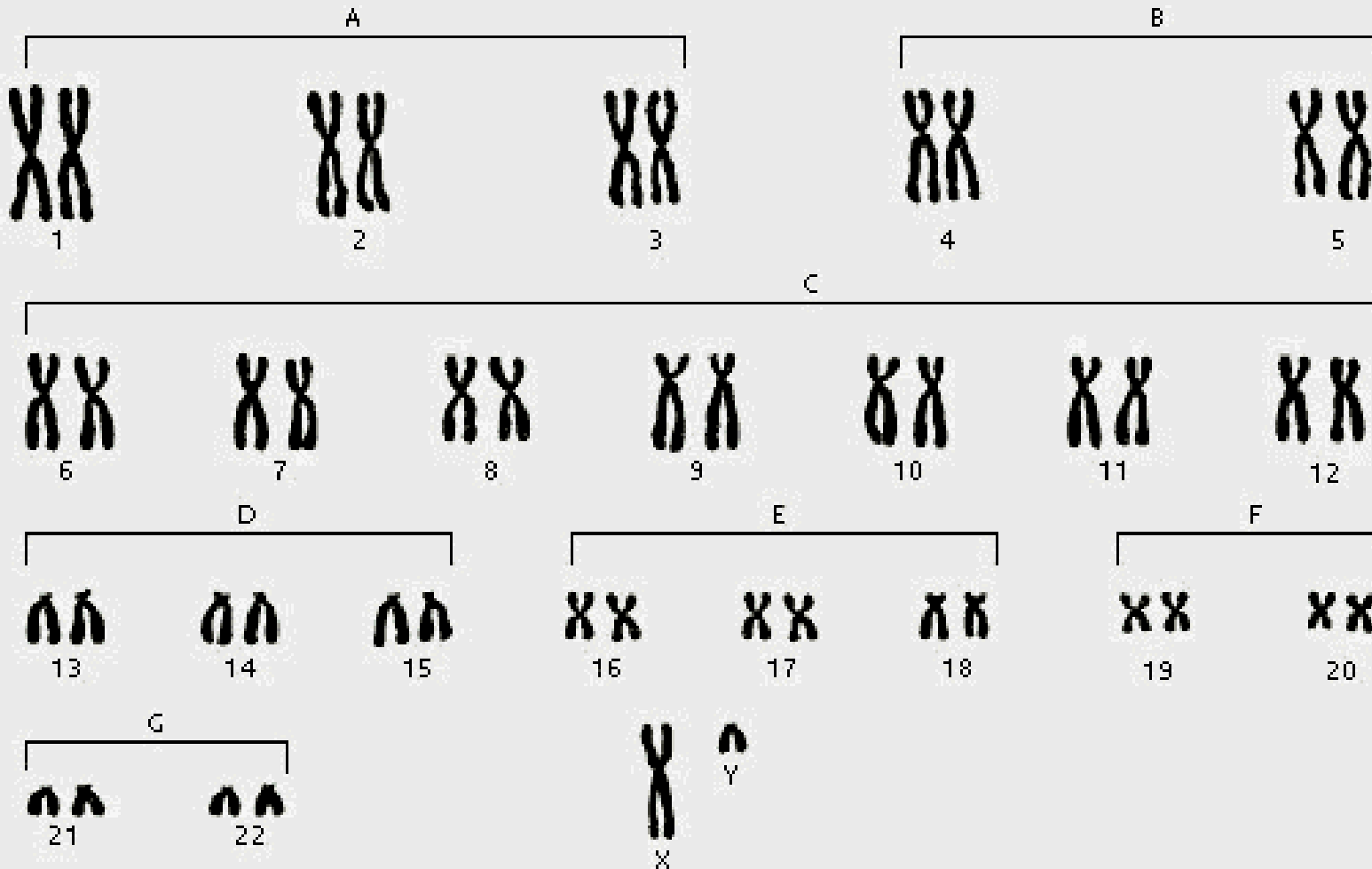


....dar... și de ce apar bolile
ereditare????



Cariotip uman normal

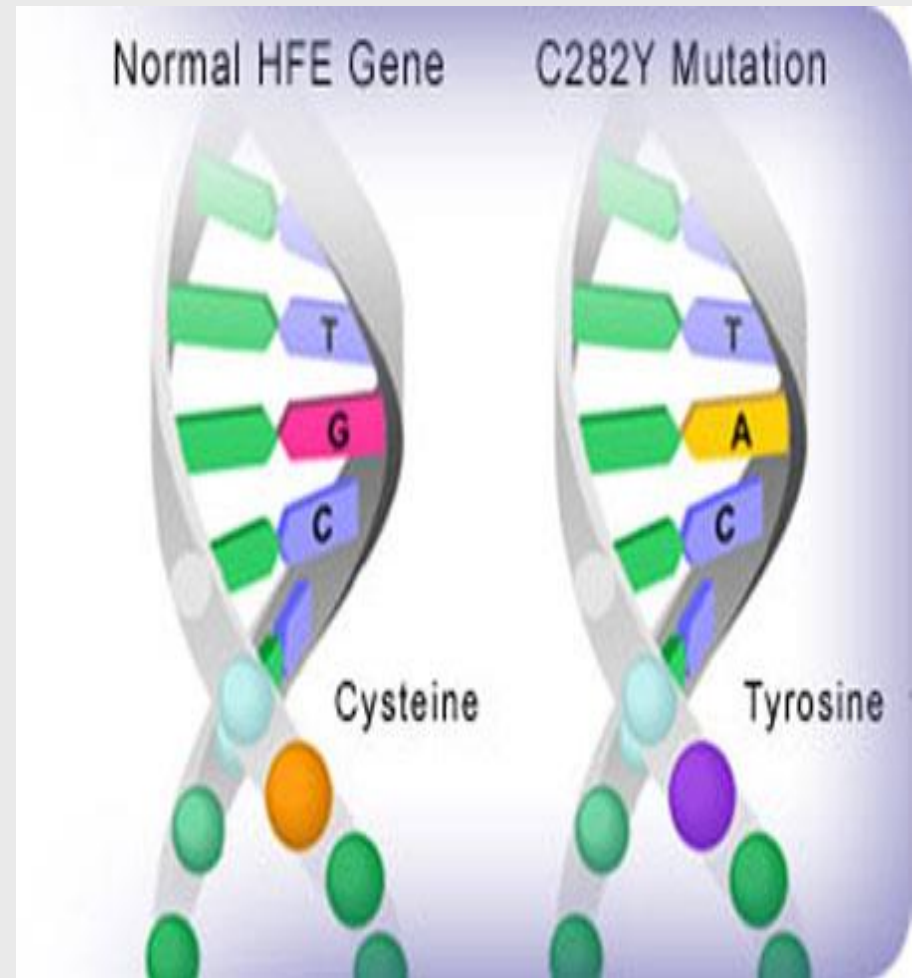
La om există 46 de cromozomi, ordonați în șapte grupe, notate cu majuscule de la A la G.





Maladii ereditare

- Apariția unor modificări fie numerică, fie în structura și funcțiile cromozomilor sau genelor determină apariția și manifestarea unor **maladii ereditare**.
- După tipul modificărilor (mutațiilor) materialului genetic uman maladiile ereditare se clasifică în:
 - **Maladii determinate de mutații genomice**
 - **Maladii determinate de mutații cromozomiale**
 - **Maladii determinate de mutații genice**

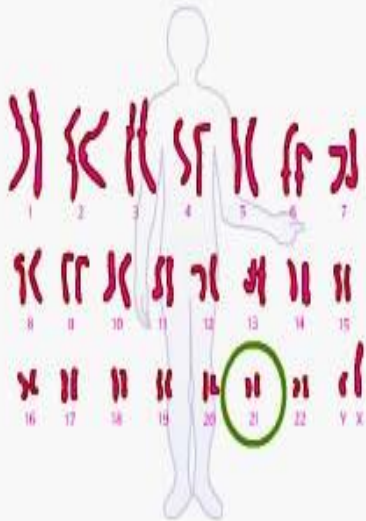


Maladii determinate de mutații genomice – aberații numerice

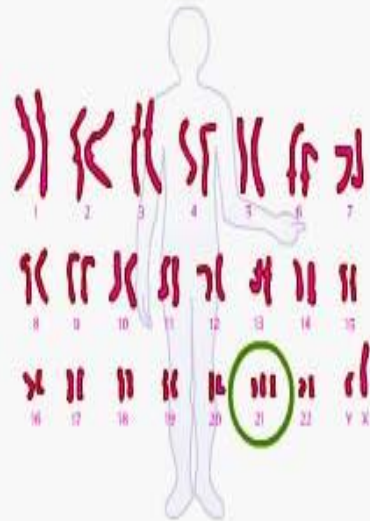
- Poliploidia reprezintă multiplicarea numărului de bază de cromozomi (n). În cazul speciei umane poliploidia este letală.
- Aneuploidia reprezintă variația numărului de cromozomi în + sau - ($2n+1$; $2n+2$; $2n-1$; $2n-2$);
 - ❖ Poate fi:
 - autozomală – afectează autozomii – una din cele 22 de perechi;
 - A. Trisomia 21 sau Sindromul Down
 - B. Trisomia 18 sau Sindromul Edwards
 - C. Trisomia 13 sau Sindromul Patau
 - heterozomală – afectează heterozomii: XX sau XY
 - A. Sindromul Klinefelter
 - B. Sindromul Turner
 - C. Trisomia "X"

Aneuploidii autozomale

A. Trisomia 21 sau Sindromul Down - în fiecare celulă a organismului există trei cromozomi din perechea 21 ca rezultat al scăderii eficienței meiozei, ce duce la non-disjunția frecventă, odată cu creșterea vârstei ovocitului.

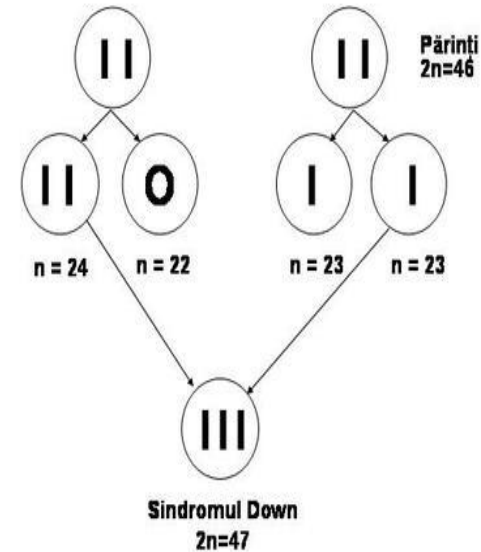


AN UNAFFECTED MALE
KARYOTYPE: 46, XY



A MALE DOWN SYNDROME
KARYOTYPE: 47, XY, +21

Cauza apariției acestui sindrom este nondisjunția cromozomilor din perechea 21 în timpul meiozei, la formarea gameților:



■ Cauze

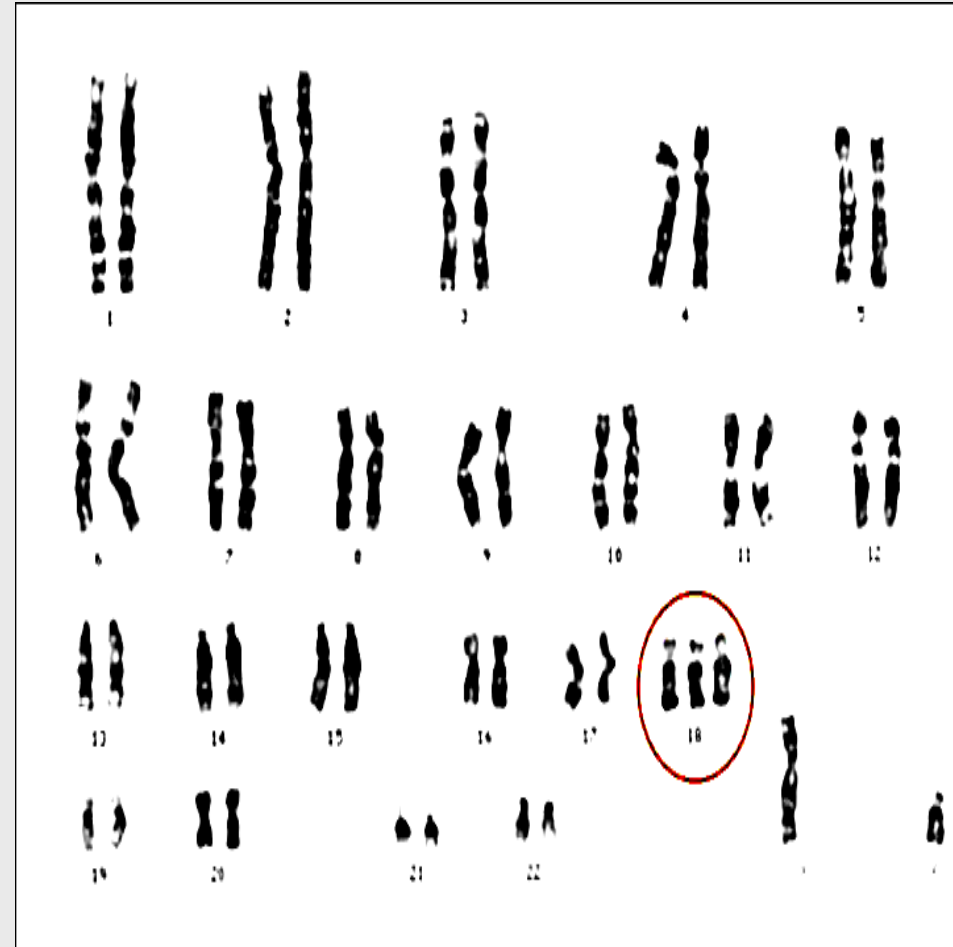
- ❖ Există o serie de factori determinanți: tulburări hormonale, radiații, infecții virale, probleme imunologice, dar s-a constatat importanța vârstei mamei. Are o incidență de 1-2‰, dar crește cu 10‰ între 40-45 de ani și la 21‰ în cazul mamelor peste 45 de ani.

- ❖ Cei afectați sunt de talie mică, craniul mic rotund, cu profilul feței plat. Gâtul este scurt și gros, mâinile scurte și late. Dezvoltarea intelectuală este deficitară.



B. Sindromul Edwards

- ❖ determinat de trisomia 18
- ❖ frecvența- 1: 3000 nașteri
- ❖ Manifestări:
 - malformații cardiace, ale capului, feței
 - sunt înapoiți mintal, cu grave deficiențe neuro-senzoriale



Ideograma de una célula humana de una persona con Síndrome de Edwards, trisomía del par 18.

C. Sindromul Patau

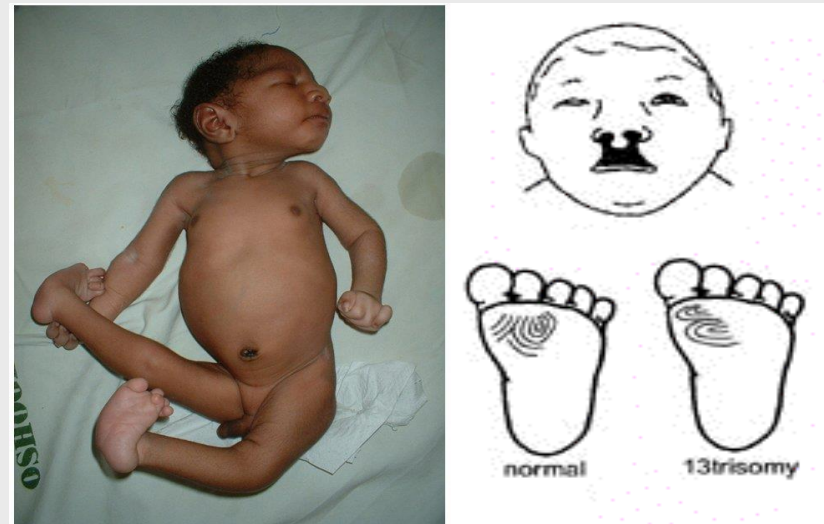
- ❖ determinat de trisomia 13
- ❖ Frecvența: 1:4000 - 1:7500 nașteri
- ❖ Manifestări:
 - malformații ale scheletului, inimii, sistemului nervos central
 - nu depășesc vârsta de 3-4 luni



Ideograma de una célula humana de una persona con Síndrome de Patau, trisomía del par 13.

50

Aneuploidii heterozomale

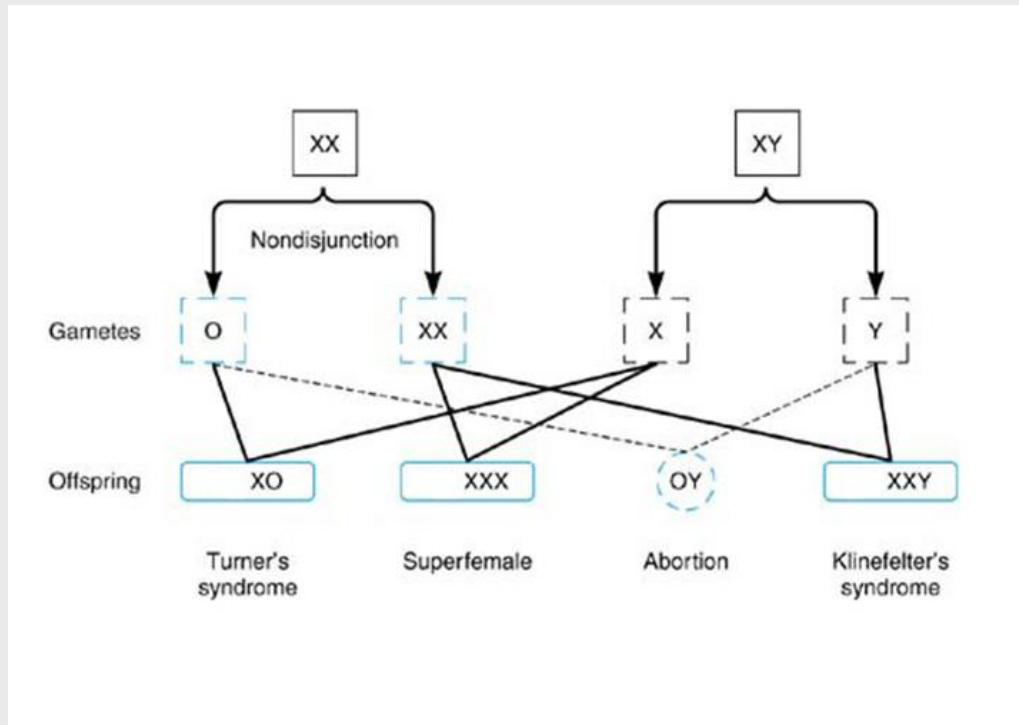


Aneuploidii heterozomale

A. Sindromul Klinefelter (XXY)

B. Monosomia XO (Sindromul Turner)

C. Trisomia "X"

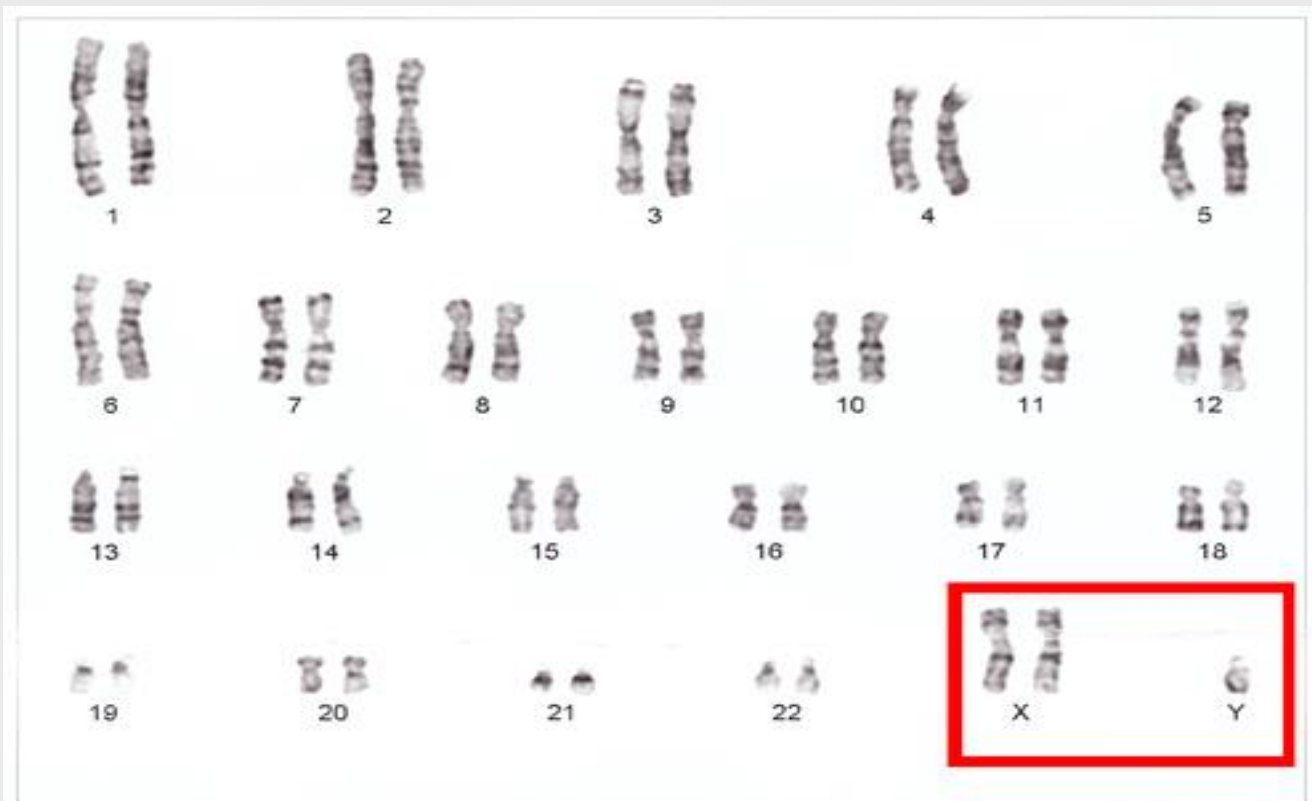


Aberații numerice

A. Sindromul Klinefelter

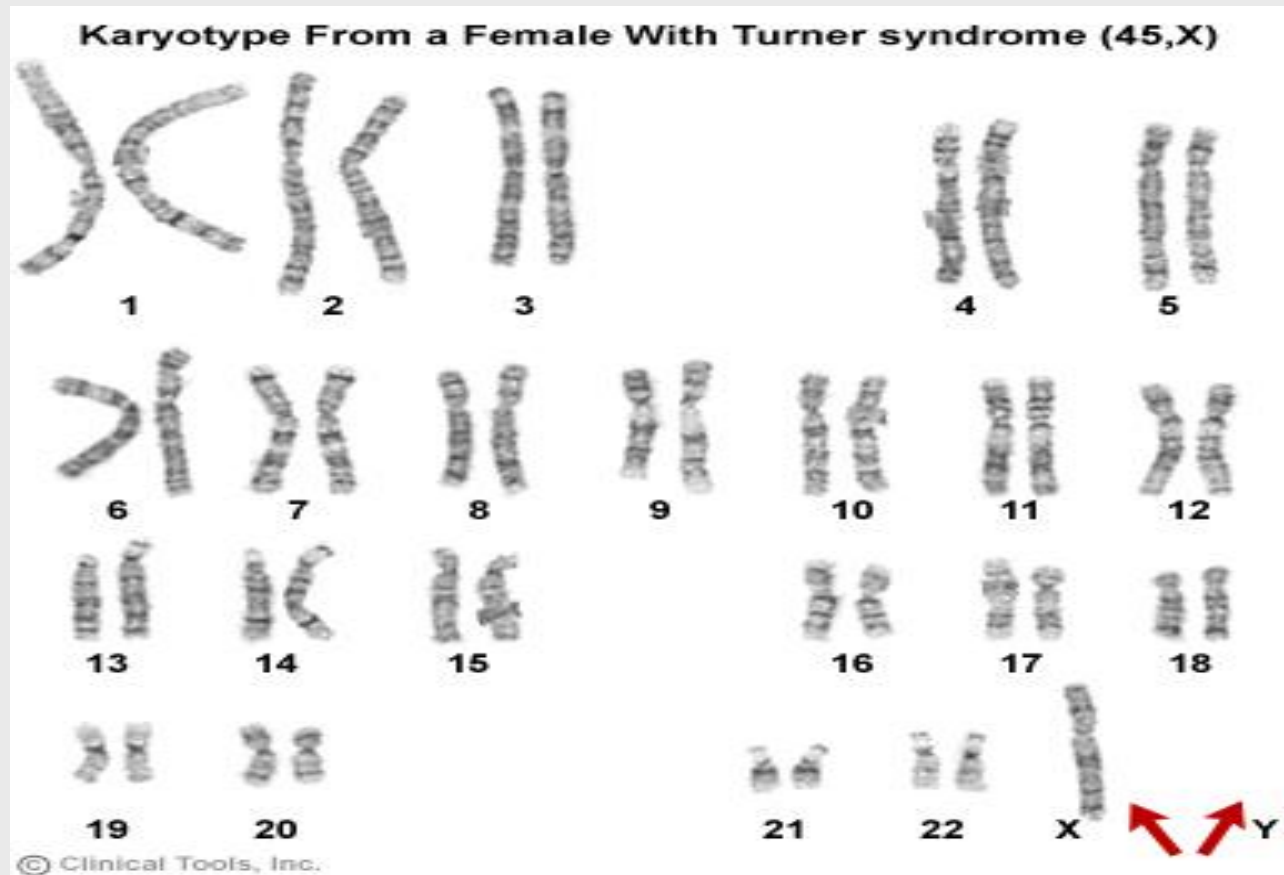
$$2n=47=44XXY$$

Prezența unui cromozom X suplimentar; apare la bărbați; caracterizat prin talie înaltă, musculatură slab dezvoltată, bazin larg, dezvoltare anormală a mamelelor (ginecomastie), atrofie testiculară, sterilitate, oarecare grad de retardare mintală. Este prezentă cromatina sexuală.



B. Sindromul Turner $2n=45=44XO$

Absența cromozomului X la femei, acestea sunt de statură mică cu gâtul pătrat, cu păr întins pe ceafă, organele genitale sunt slab dezvoltate, prezintă anomalii cardiace, renale și sterilitate. Lipsește cromatina sexuală.



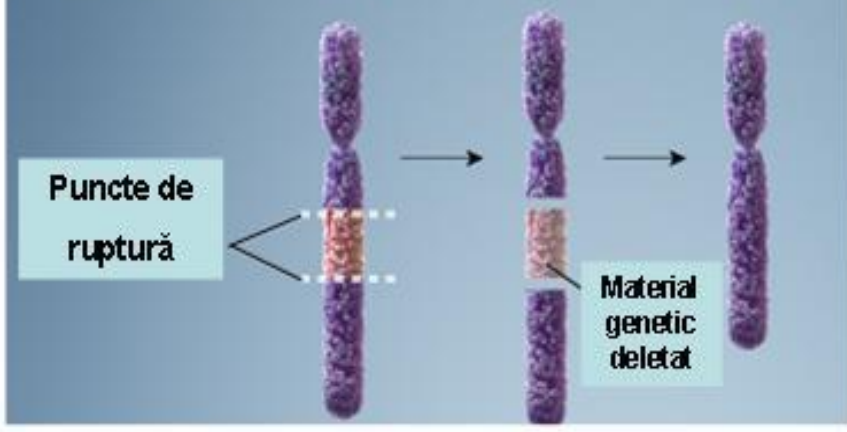
C. Trisomia “X”

- ❖ $2n=47=44XXX$
- ❖ Apare la femei.
- ❖ Se asociază cu o oarecare tendință de hirsutism – pilozitate pe față și corp, prezintă sterilitate și debilitate mintală.

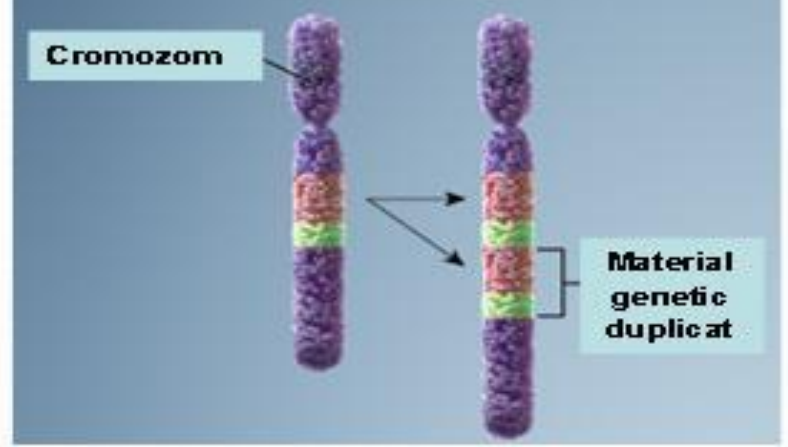


Maladii determinate de mutații cromozomiale

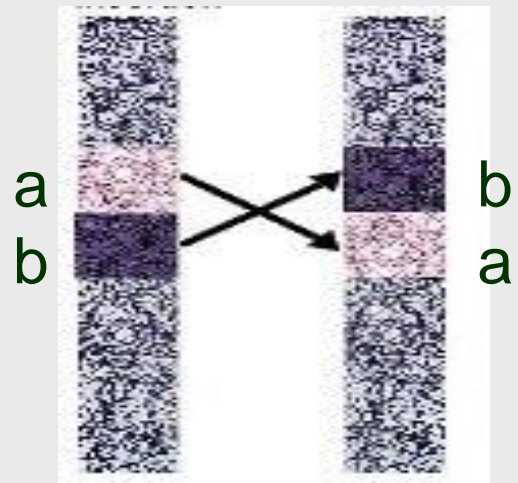
Deleție



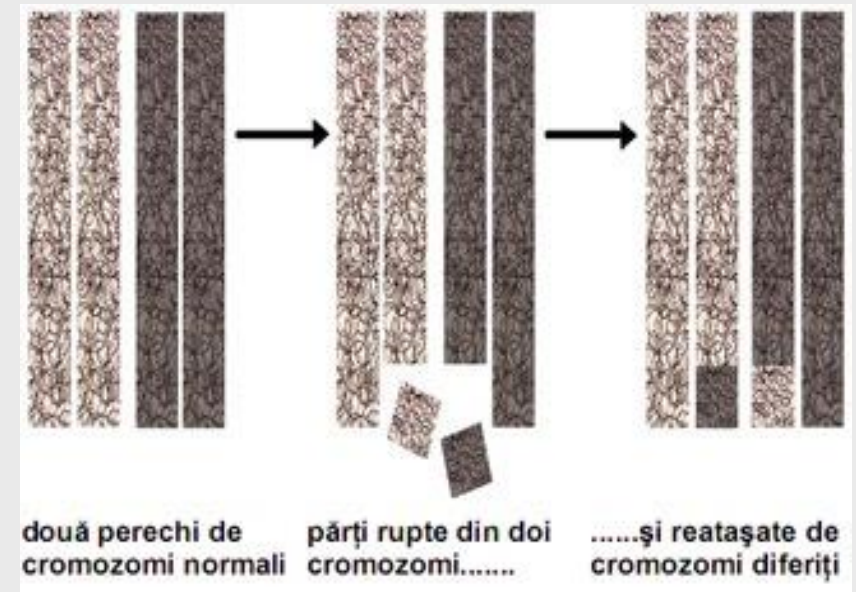
Duplicație



Inversie



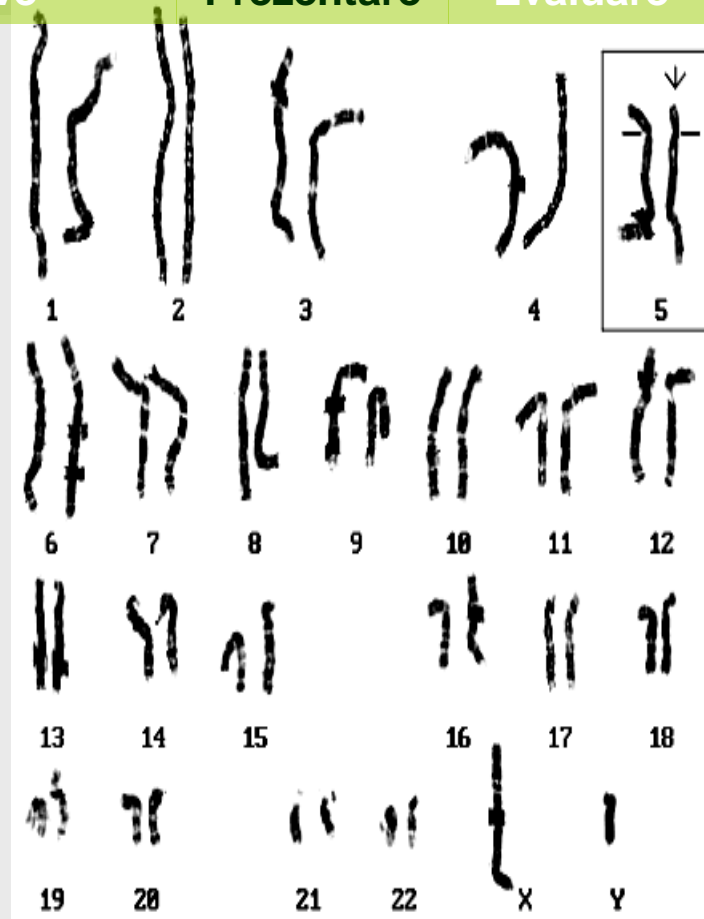
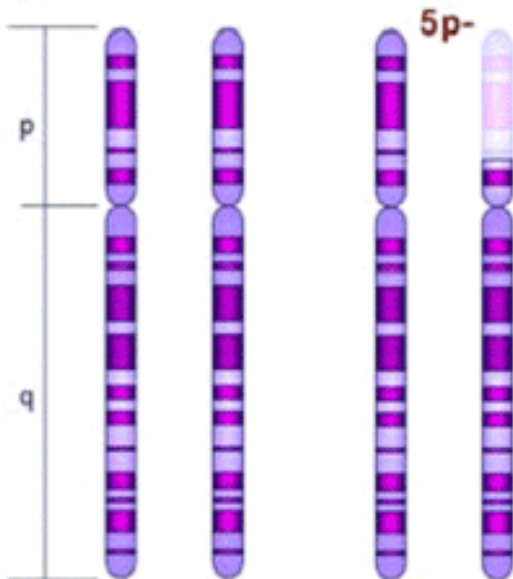
Translocație



Maladia “Cri du chat” – “ șipățul pisicii”

- ❖ Se manifestă prin anomalia laringelui la naștere, mai exact o hipoplazie laringiană. Plânsul se manifestă ca un șipăt slab și ascuțit. Copiii bolnavi prezintă microcefalie cu gravă întârziere mentală.
- ❖ Cauza: deleția unui segment din brațul scurt al cromozomului 5.

5p- syndrome = cri du chat syndrome



Karyotype: 46,XY,del(5)(p14.2)



Maladii determinate de mutații genice

Mutațiile genice pot afecta întreaga gena sau doar anumite perechi de nucleotide din segmentul de ADN.

Pot fi:

❖ **AUTOZOMALE:**

➤ **dominante:**

1. polidactilia
2. sindactilia
3. prognatismul

➤ **recesive:**

1. albinismul
2. anemia falciformă

❖ **HETEROZOMALE:**

1. hemofilia
2. daltonismul

Maladii genice heterozomale

Maladii genice autozomale dominante

1. Polidactilia - malformație congenitală (autozomală) care se caracterizează prin existența unor degete suplimentare la mâini și/sau picioare.

2. Sindactilia se manifestă prin unirea degetelor de la mâini și/sau picioare.



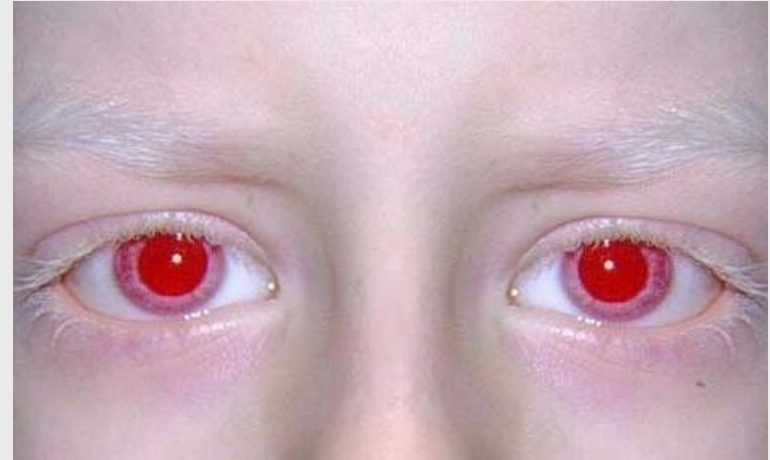
3. Prognatismul - mărirea anormală a buzei inferioare însoțită de aplatizarea transversală a craniului.



Maladii genice autozomale recesive

1. Albinismul

- se manifestă prin lipsa de pigmenti melanici din piele, păr și iris, imunitate scăzută;
- cei care suferă de această afecțiune se numesc albinotici;
- sunt foarte sensibili la lumină.

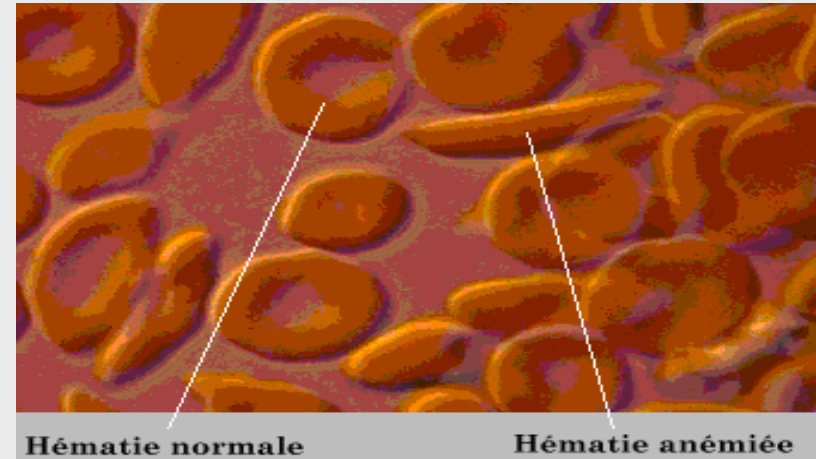


2. Anemia falciformă

- ❖ Afecțiune ce se caracterizează prin hemoglobina anormală HbS, hematii deformate în formă de seceră.

CAUZE:

- mutație prin substituția acidului glutamic cu valina, în poziția a șasea a catenei β din molecula de hemoglobină.
- astfel modificată, hemoglobina are o capacitate redusă de fixare a oxigenului și de aceea heterozigoții nu rezistă bine la efort.



Maladii genice heterozomale

Maladii genice heterozomale

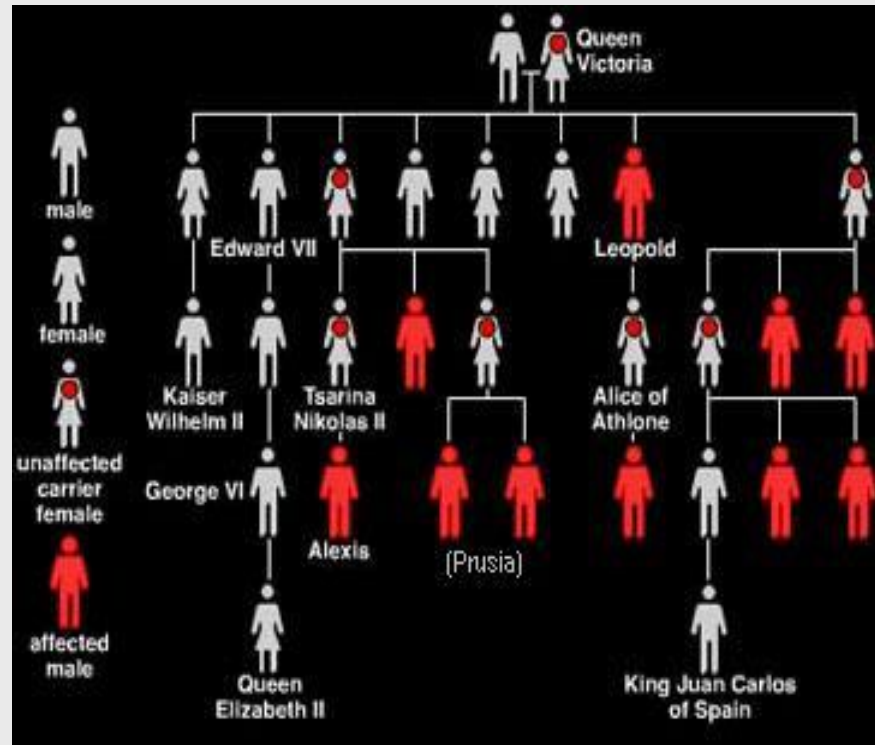
Maladii X – linkate provocate de transmiterea de la mama purtătoare, a unei gene anormale (recesive) aflată pe cromozomul „X”.



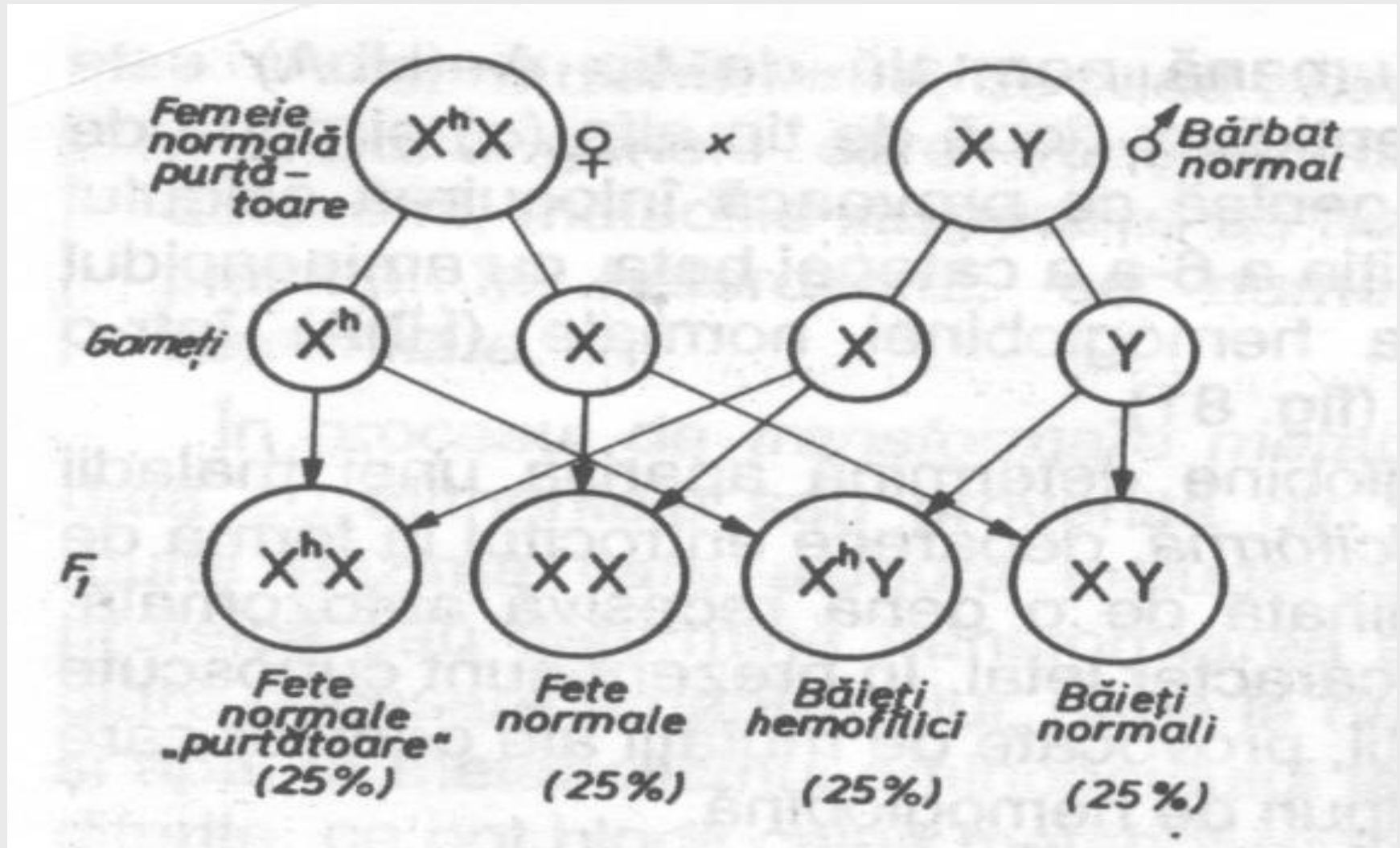
1. Hemofilia

Manifestări:

- deficiențe de hemostază, cei bolnavi au hemoragii puternice, la cele mai mici traumatisme
- afectează în special sexul bărbătesc



Hemofilia



1. mama neafectată XX
tatăl cu hemofilie X^hY

mama neafectată XX tatăl cu hemofilie X^hY

XX ^h	XX ^h	XY	XY
Fiice purtătoare		Băieții neafecțați	

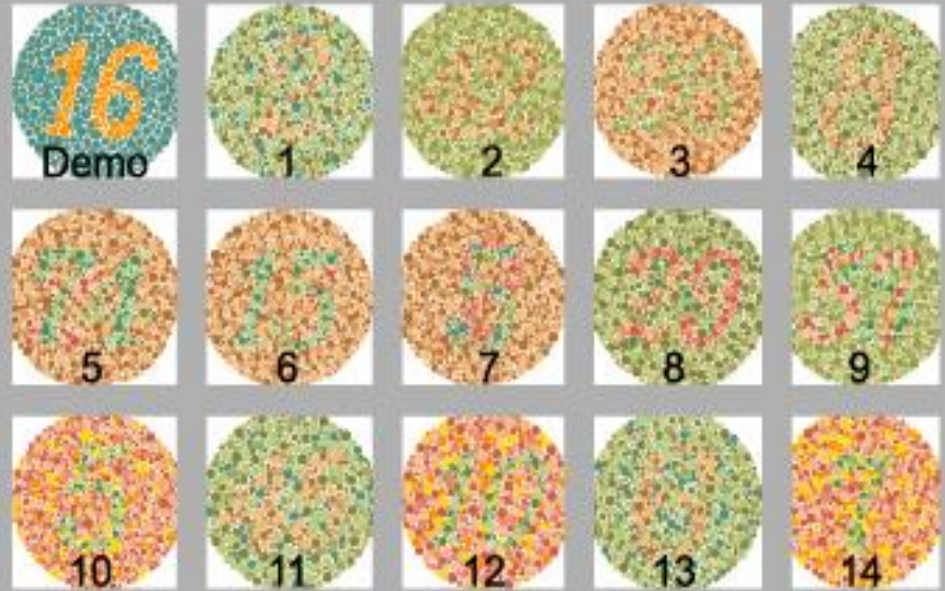
În acest caz, orice sarcină are probabilitatea de 50% de a transmite afecțiunea copiilor de sex feminin (fiicele vor fi purtătoare) și o probabilitate de 50% de a avea copii de sex masculin neafecțați.

Quick Start Reference & Over View

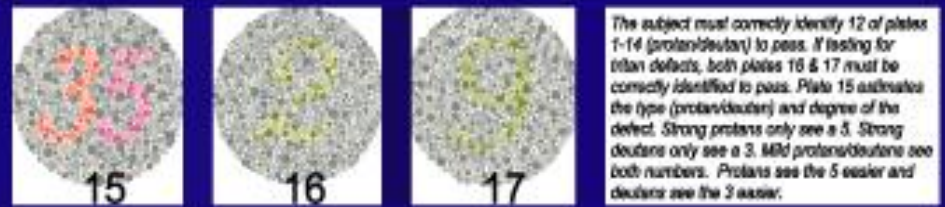
2. Daltonismul

- ❖ este incapacitatea funcțională de a deosebi culorile, în special culoarea roșie de verde;
- ❖ afectează în special sexul bărbătesc.

Gray section



Blue section



Red Section (Pediatric)

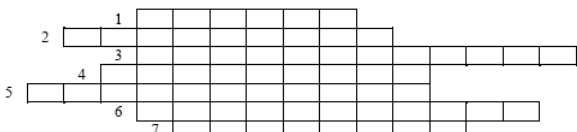


Rebus.pdf - Adobe Reader

File Edit View Document Tools Window Help

1 / 1 70.8% Find

REBUS



1= sindrom determinat de lipsa unui cromozom x la femei
2= maladie manifestată prin incapacitatea de a deosebi roșu de verde
3= maladie manifestată prin prezența unor degete suplimentare la mână sau picior
4= maladie cauzată de lipsa unor factori ai coagulării
5= maladie manifestată prin degete lipite
6= sindrom cauzat de prezența în plus a unui cromozom x la bărbat
7= maladie manifestată prin lipsa melaninei din piele, păr și iris

12:58 PM
10.1.2017

- ❖ Elevii caracterizează principalele boli genetice, atât din punct de vedere al cauzei cât și al manifestărilor
- ❖ Prezintă grafic originea principalelor boli heterozomale
- ❖ Identifică transmiterea unor boli genice
- ❖ Explică fenomenul de hemizigoție
- ❖ Utilizează corect terminologia științifică
- ❖ Demonstrează formarea deprinderilor de utilizare a aplicațiilor *Active Textbook*, *Flicker*, *blogul și a platformei educaționale Moodle*

Obiective

1. Activitatea didactică a fost reușită.
- 2.

❖ **Puncte slabe:**

- Pregătirea unei astfel de lecții necesită mult timp;
- laboratoarele au calculatoare neperformante;
- nivelul slab al utilizării tehnologiilor informaționale îl pun pe profesor în situații problemă;
- necesitatea unei administrări profesionale a resurselor utilizate;
- scăderea capacității de atenție și concentrare în cazul utilizării produselor software cu un grad scăzut de interactivitate;
- reduce capacitatea de exprimare verbală prin pierderea obișnuinței discuțiilor, a argumentării și contraargumentării.

❖ **Puncte tari:**

Elevii au fost stimulați, au pus întrebări, au identificat și întâmpinat probleme care au dus la creionarea propriilor teorii.

3. Modificări ce ar fi necesare pe viitor utilizarea produselor software cu un grad ridicat de interactivitate.
4. Reacția elevilor la activitatea didactică propusă a fost aceea că au manifestat interes față de lecție.
5. Feedback-ul - elevii au răspuns întrebărilor clare și la obiect.
6. Atmosfera de lucru pe parcursul activității didactice a fost antrenantă și atractivă.

BOLI EREDITARE (clasificare, exemple)

Boala reprezintă o deviere de la starea de sănătate normală.

Boala ereditară reprezintă orice boală determinată de o mutație în transmiterea informației genetice.

Clasificarea bolilor ereditare:

În funcție de mărimea materialului afectat deosebim:

- boli genice
- boli cromozomiale

BOLI GENICE:

- sunt determinate de mutații ale unor **gene** situate atât pe **autozomi** cât și pe **heterozomi**.

A) BOLILE GENICE AUTOZOMALE

- după modul de transmitere pot fi **dominante** sau **recesive**.

I. BOLI GENICE AUTOZOMALE DOMINANTE:

- fiecare persoană afectată prezintă cel puțin un părinte bolnav, după cum doi părinți bolnavi heterozigoți pot avea copii neafecțați.
- o persoană afectată are șansa de a transmite în descendență boala în procent de 50 %, indivizii fiind afecțați indiferent de sex.

Exemple:

- 1. Prognatismul**
- 2. Sindactilia**
- 3. Polidactilia**

1. Prognatismul (persoana afectată prezintă):

- mărirea anormală a buzei inferioare însoțită de aplatizarea transversală a craniului

2. Sindactilia:

- se manifestă prin unirea degetelor de la mâini și/sau picioare

3. Polidactilia:

- malformație congenitală (autozomală) care se caracterizează prin existența unor degete suplimentare și/sau la picioare

II. BOLI AUTOZOMALE RECESIVE:

- gena mutantă fiind recesivă, maladia se manifestă numai la prezența sa în stare homozigotă. Boala prezintă o discontinuitate la transmiterea în descendență.
- un individ afectat poate avea ambii părinți neafecțați (heterozigoți). Doi indivizi afectați vor avea toți copiii afectați indiferent de sex.

Exemple:

- 1. Albinismul**
- 2. Anemia falciformă**

1. Albinismul:

- lipsa de pigmenți melanici din piele, păr și iris, imunitate scăzută.

2. Anemia falciformă:

- prezența unei hemoglobine anormale, hematii în formă de seceră.

B) BOLILE GENICE HETEROZOMALE (SEX – LINKATE):

- afectează cromozomii sexului X sau Y și se manifestă cu precădere la un anumit sex (sex-linkate).
- în cazul genelor X – linkate, boala se manifestă la ambele sexe, dar cu o frecvență diferită.
- în cazul genelor Y – linkate, boala se manifestă doar la sexul masculin.

I. Boli heterozomale dominante:

- sunt boli rare;
- Ca exemplu se poate menționa rahitismul rezistent la vitamina D.

II. Boli heterozomale recesive:

Exemple:

1. Hemofilia
2. Daltonismul
3. Distrofia musculară Duchenne

1. Hemofilia:

- deficiențe de hemostază prin absența unui factor de coagulare a sângelui, afectează în special sexul bărbătesc
- este determinată de o genă recesivă prezentă pe cromozomul X.
- gena pentru hemofilie se notează X^h
- Femeile pot fi:
 - **sănătoase** – XX
 - **sănătoase dar purtătoare (nu manifestă boala dar o transmit în descendență)** – X^hX
 - **hemofilice, bolnave (manifestă boala)** - X^hX^h .
- Bărbații pot fi:
 - **sănătoși, normali** - XY
 - **hemofilici** - X^hY

2. Daltonismul:

- este incapacitatea funcțională de a deosebi culorile, în special culoarea roșie de verde, afectează în special sexul bărbătesc
- gena pentru daltonism se notează X^d
- maladie care se transmite în același mod ca și hemofilia, pentru că este determinată de o **genă plasată pe cromozomul X**.
- Femeile pot fi:
 - **sănătoase** – XX
 - **sănătoase dar purtătoare (nu manifestă boala dar o transmit în descendență)** – X^dX
 - **cu daltonism (manifestă boala)** – X^dX^d .
- Bărbații pot fi:
 - **sănătoși, normali** - XY
 - **cu daltonism** – X^dY

3. Distrofia musculară Duchenne: → este determinată de deleția parțială a genei pentru distrofină situată pe cromozomul X.

- se manifestă prin anomalii ale mersului la copiii mici pentru ca la 20 de ani, tinerii să nu mai poată merge deloc ca urmare a atrofiei ireversibile a musculaturii.

BOLILE CROMOZOMIALE:

- bolile cromozomiale pot fi provocate de **aberații structurale** sau **numerice a autozomilor sau heterozomilor**.

- de obicei, bolile cromozomiale nu sunt ereditare, deoarece modificarea numărului sau a structurii cromozomilor afectează grav viabilitatea purtătorilor (anomaliile sunt de obicei letale), iar în cazul în care purtătorii sunt viabili, este afectată fertilitatea lor.

A) ABERAȚII STRUCTURALE ALE CROMOZOMILOR:

- sunt determinate de deleții, duplicații, inversii, translocații în structura cromozomilor.

- viabilitatea purtătorilor depinde de fragmentul afectat și de constituția genetică.

Exemple:

1. Sindromul „cri – du – chat” (țipăt de pisică):

- apare ca urmare a *deleției parțiale a brațului scurt al unui cromozom din perechea a 5-a.*

Manifestări:

- poate afecta atât băieții cât și fetele
- anomalia laringelui la naștere, mai exact de o hipoplazie laringiană.
- plânsul se manifestă ca un țipăt slab și ascuțit.

B) ABERAȚII NUMERICE ALE CROMOZOMILOR:

Pot fi : - aneuploidii (în celulă sunt 1, 2 cromozomi în plus sau minus: trisomii sau monosomii)

- poliploidii (se multiplică setul de cromozomi din starea haploidă (n): 3n, 4n etc.; sunt incompatibile cu viața)

Aberațiile numerice ale cromozomilor pot fi: autozomale și heterozomale.

I. Averații numerice autozomale (aneuploidii autozomale):

- se datorează nondisjuncției cromozomilor în meioză care determină prezența unui cromozom suplimentar într-o anumită pereche (trisomii).

Exemple:

1. Sindromul Down / Trisomia 21

2. Sindromul Edwards / Trisomia 18

3. Sindromul Patau / Trisomia 13

1. Sindromul Down / Trisomia 21 (sau mongolismul):

Există o serie de factori determinanți: tulburări hormonale, radiații, infecții virale, probleme imunologice, dar s-a constatat importanța vârstei mamei. Are o incidență de 1-2‰, dar crește cu 10‰ între 40-45 de ani și la 21‰ în cazul mamei peste 45 de ani.

Manifestări:

- cei afectați sunt de talie mică,
- craniul mic rotund,
- cu profilul feței plat,

- gâtul este scurt și gros,
- mâinile scurte și late,
- dezvoltarea intelectuală este deficitară

2. Sindromul Edwards / Trisomia 18:

Frecvența- 1: 3000 nașteri.

Manifestări:

- malformații cardiace, ale capului, feței
- sunt înapoiați mintal, cu grave deficiențe neuro-senzoriale

3.Sindromul Patau / Trisomia 13:

Frecvența: 1:4000 - 1:7500 nasteri.

Manifestări:

- nu depășesc vârsta de 3-4 luni
- malformații ale scheletului inimii, sistemului nervos central

II. Aberații numerice heterozomale (aneuploidii heterozomale):

- sunt provocate de non-disjuncția cromozomilor sexuali în meioză. Fie în ovogeneza femeii fie în spermatogeneza bărbatului sau la ambii.

Exemple:

1. Trisomia X

2. Sindromul Turner / Monosomia X

3. Sindromul Klinefelter / Trisomia XXY

1. Trisomia X :

- sunt afectate femeile care au cariotipul: $2n = 47 = 44 + XXX$;

Manifestări:

- apare la femei,
- se asociază cu o oarecare tendință de hirsutism – pilozitate pe față și corp, prezintă sterilitate și debilitate mintală.

2. Sindromul Turner / Monosomia X:

- se întâlnește la femeile care au cariotipul: $2n = 45 = 44 + X0$;

Manifestări:

- apare la femei,
- statură mică cu gâtul pătrat, cu păr întins pe ceafă,
- organele genitale sunt slab dezvoltate,
- prezintă anomalii cardiace, renale și sterilitate.

3. Sindromul Klinefelter / Trisomia XXY:

- se caracterizează prin prezența suplimentară a unuia (mai rar mai multor) cromozomi X la o persoană de sex masculin;

- pot avea caariotipurile: $44 + XXY$
 $44 + XXXY$

Manifestări:

- apare la bărbați
 - caracterizat prin talie înaltă,
 - musculatură slab dezvoltată,
 - bazin larg,
 - dezvoltare anormală a mamelelor (ginecomastie),
 - atrofie testiculară,
 - sterilitate,
 - oarecare grad de retardare mintală,
 - este prezentă cromatina sexuală.
- Anomaliile numerice ale cromozomilor sunt determinate de o serie de **cauze**, mai importante fiind:
- vârsta avansată a mamei, care favorizează fenomenul de non – disjuncție cromozomală în timpul meiozei, conducând la formarea de gameți cu $n+1$, respectiv $n-1$;
 - acțiunea unor factori mutageni fizici sau chimici asupra organismelor parentale sau în primul trimestru de sarcină a mamei;
 - unul dintre părinți suferă de boli neuropsihice, este **alcoolic** etc.

Link-uri utilizate:

https://activetextbook.com/active_textbooks/11661

https://activetextbook.com/active_textbooks/11660

<elenaenache227.blogspot.com>

<https://www.flickr.com/photos/131128003@N08/>

<https://ltindalimfetesti.moodle.ro>