

«Генетика Человека»



План

- Генетика человека
- Методы исследования
- Генетика и здоровье
- Медико-генетические исследования
- Генетика сегодня



Основатель генетики

- **Грегор Мендель** (Грегор Иоганн Мендель) (1822-84) — австрийский естествоиспытатель, ученый-ботаник и религиозный деятель, монах, основоположник учения о наследственности (менделизм). Применив статистические методы для анализа результатов по гибридизации сортов гороха (1856-63), сформулировал закономерности наследственности (Грегор Мендель родился 22 июля (Грегор Иоганн Мендель) (1822-84) — австрийский естествоиспытатель, ученый-ботаник и религиозный деятель, монах, основоположник учения о наследственности (менделизм). Применив статистические методы для анализа результатов по



Генетика

- - наука о закономерностях наследственности и изменчивости живых организмов.



Методы исследования генетики человека

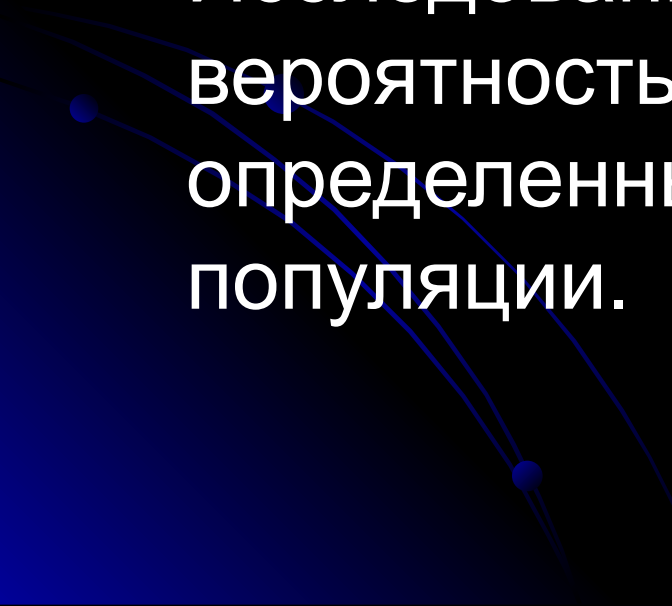


Генеалогический метод

- Этот метод позволяет, используя данные по членам нескольких родственных семейств, определить тип наследования какого – либо признака.



Популяционный метод

- Популяционно – генетические исследования заключаются в определении частоты встречаемости генов и генотипов в популяции. Исследования позволяют оценить вероятность рождения ребенка с определенным признаком в данной популяции.
- 

Близнецовый метод

- Исследования заключаются в изучении разнорядцевых и однояйцовых близнецов в различных условиях.



Цитогенетический метод

- Заключается в изучении хромосом при помощи микроскопа и позволяет определить их число и форму.



Биохимический метод

- Позволяет определить место и характер мутации по изменениям в составе затронутых мутацией белков.



```
graph TD; A[Заболевания] --- B[Генетические]; A --- C[Хромосомные]
```

Заболевания

Генетические

Хромосомные

Генные
заболевания

Аутосомно-
доминантное
наследование

Синдром Марфана
Полидактилия

Аутосомно-
рецессивное
наследование

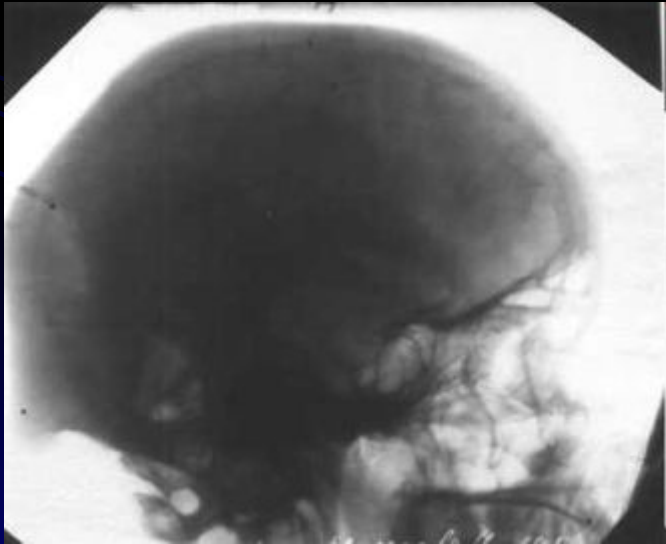
Альбинизм
Фенилкетонурия

Наследование
сцепленное с
полом

Гемофилия

Синдром Марфана

- (Болезнь Марфана, Marfan syndrome, арахнодактилия, долихостеномелия) - заболевание из группы наследственных коллагенопатий, заболеваний соединительной ткани человека. Наследственное заболевание, входит под номером 154700 в систему табуляции МакКьюсика ОМIM. Заболевание имеет полиорганные проявления. Помимо характерных изменений в органах опорно-двигательного аппарата (удлиненные кости скелета, гиперподвижность суставов), наблюдается патология в органах зрения и сердечно-сосудистой системы, что составляет классическую триаду.



Фенилкетонурия

- (*фенилпировиноградная олигофрения*) — Наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития.




```
graph TD; A[Хромосомные заболевания] --- B[Геномные мутации]; A --- C[Хромосомные мутации];
```

Хромосомные
заболевания

Геномные
мутации

Хромосомные
мутации

Синдром Дауна

- (трисомия по хромосоме 21) — одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип (трисомия по хромосоме 21) — одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами (трисомия по хромосоме 21) — одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями (трисомия (трисомия по хромосоме 21) — одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку вместо нормальных двух, представлены тремя также Плоидность). Существует ещё две формы транслокация хромосомы 21 на другие хромосомы (например, на 14, ещё реже на 21, 22 и Y-хромосому) — 4% вариант синдрома — 5%.



Синдром Клайнфельтера

- Это проявление неправильного распределения хромосом, при котором к нормальному мужскому (46,XY) набору хромосом присоединяется дополнительная X-хромосома (47,XXY) во всех или в большинстве клеток организма.



«Синдром мяукания»

- причина - делеция части 5-й хромосомы. Проявление: развивается слабоумие, нарушено строение гортани и голос имеет слабый тембр.



Медико-генетические исследования

- Медико-генетическая консультация состоит из 4 этапов; диагноз, прогноз, заключение, совет. При этом необходимо откровенное и доброжелательное общение врача-генетика с семьей больного. Консультирование всегда начинается с уточнения диагноза наследственной болезни, поскольку точный диагноз является необходимой предпосылкой любой консультации. Лечащий врач, прежде чем направить пациента в медико-генетическую консультацию, должен с помощью доступных ему методов максимально уточнить диагноз и определить цель консультации. Необходимо еще применение генеалогического, цитогенетического, биохимических и других специальных генетических методов (например, определить сцепление генов или использовать молекулярно-генетические методы и т. п.).

Заключение. Генетика сегодня.

- 21 век -век генетики... для человека она актуальна..т.к. во-первых многие заболевания имеют наследственную предрасположенность..и зная какие гены, комбинации генов, мы можем предвидеть те или иные заболевания..так например уже точно известно что эссенциальная гипертония у лиц с наследственной предрасположенностью имеет наибольшую вероятность появления..
во-вторых , генетика человека актуальна с точки зрения ЭКО.. мы можем подбирать будущему ребенку любые признаки..встраивать их в геном яйцеклетки и получать ребенка,с признаками которые бы нам хотелось иметь.. вся сложность тут в благополучной имплантации этой яйцеклетки и дальнейшем развитии..но над этим пока ведутся работы..
плюс ко всему.. медикогенетические консультирования активно ведутся..даже у нас в москве..в генетическом центре.. на каширке вроде.. туда приходят семейные пары и обсуждают возможный риск появления ребенка с теми или иными патологиями... на основе генеалогического метода и цитогенетического исследования.

Тест по генетике

Какой метод использовал Г. Мендель:

- Какой из двух генов подавляет действие другого:
- Сколько типов гамет образует гетерозигота при моногибридном скрещивании:
- Сколько типов гамет образует гомозигота при дигибридном скрещивании:
- Если в процессе транскрипции из молекулы матричной РНК выпал один нуклеотид, то такая мутация относится к:
- Если набор половых хромосом (гетеросом) у мужского пола XY, то такой мужской пол является:
- Как называются неполовые хромосомы человека:
- Сколько генотипов образуется в F₂ при моногибридном скрещивании:
- Сколько фенотипов образуется F₂ при дигибридном скрещивании:
- Сколько фенотипов образуется в F₁ при неполном доминировании:

Литература

- А.А.Каменский, Е.А. Криксунов, В.В. Пасечник Учебник биологии 10-11 класс. Изд.: Дрофа, 2008г.

