

КГБПОУ «Бийский медицинский колледж»

Генетика человека

Выполнил студент

311 группы «Лечебное дело», 1курс

Леоненко Павел

Уч. Дисциплина: «Генетика»

Преподаватель: Егоркина Людмила Дмитриевна

2019 год.

Содержание:

- ❑ Изучение нового материала
- ❑ Задачи генетики человека
- ❑ Человек как специфический объект генетического анализа
- ❑ Методы исследования генетики человека: генеалогический, близнецовый, биохимический, цитогенетический
- ❑ Хромосомные болезни
- ❑ Генетика и медицина. Медико-генетическое консультирование

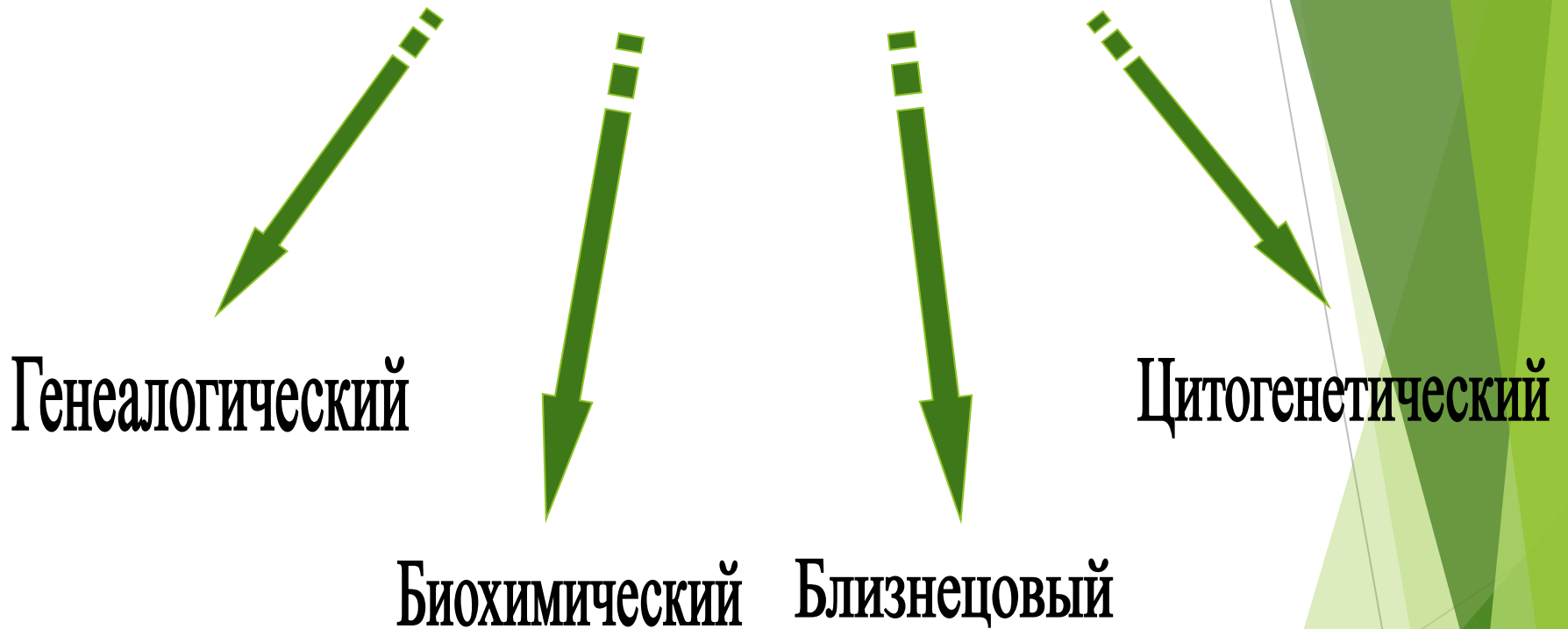
Задачи генетики человека

- ❑ определение полной нуклеотидной последовательности ДНК генома человека, локализации генов и создании их банка;
- ❑ ранняя диагностика наследственной патологии путем совершенствования методов пренатальной и экспресс - диагностики;
- ❑ широкое внедрение медико-генетического консультирования;
- ❑ разработка методов генной терапии наследственных заболеваний на основе генной инженерии;
- ❑ выявление генетически опасных факторов внешней среды и разработка методов их нейтрализации.

Человек как генетический объект

- ❑ Сложный кариотип - много хромосом и групп сцепления
- ❑ Невозможно экспериментальное получение потомства
- ❑ Поздно наступает половая зрелость и редкая смена поколений
- ❑ Малое число потомков в каждой семье
- ❑ Невозможность создания одинаковых условий жизни.

Методы исследования генетики человека



Ф. Гальтон- автор многих методов исследования генетики человека

- ❑ Происхождение Фрэнсиса Гальтона
- ❑ Сэр Фрэнсис Гальтон (16 февраля 1822 — 17 января 1911) — английский исследователь, географ, антрополог и психолог; основатель дифференциальной психологии и психометрики. Родился в Бирмингеме, в Англии.
- ❑ Гальтон был двоюродным братом Чарльза Дарвина по их деду — Эразмусу (Эразму) Дарвину. Его отцом был Самюэль Тertiус Гальтон, сын Самюэля «Джона» Гальтона. Семья Гальтон была известной и весьма успешной в сфере изготовления оружия и банкирском деле, в то время как Дарвины отличались в медицине и науке.

Генеалогический метод

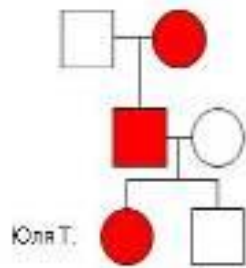
Использование этого метода возможно лишь в том случае, когда известны прямые родственники - предки обладателя наследственного признака (пробанда) по материнской и отцовской линиям в ряду поколений или потомки пробанда также в нескольких поколениях. Проводится анализ родословной с целью установления характера наследования изучаемого признака. С помощью этого метода были определены признаки, за развитие которых отвечают гены, находящиеся в аутосомах и половых хромосомах.

Генеалогический метод

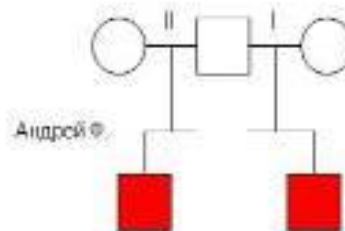
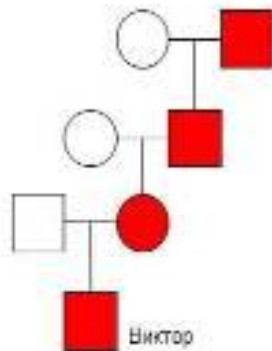
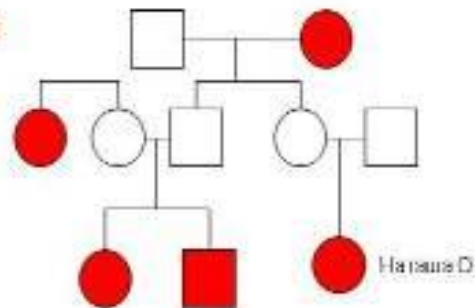
Задание для учащихся: *определите тип наследования леворукости*

Генеалогический метод –

изучение наследования признаков с помощью составления родословных



Наследование леворукости

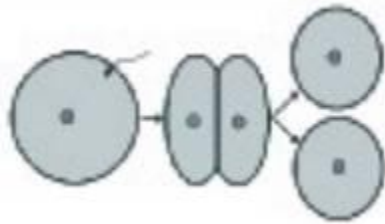


По аутосомно-доминантному типу наследуются

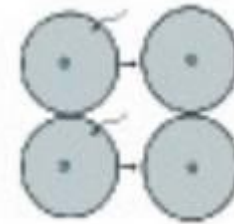
- ❑ Полидактилия (увеличенное количество пальцев),
- ❑ Веснушки
- ❑ Раннее облысение
- ❑ Сросшиеся пальцы
- ❑ Катаракта глаз
- ❑ Хрупкость костей
- ❑ И многие другие (альбинизм, рыжие волосы, подверженность полиомиелиту, сахарный диабет, врожденная глухота наследуются как аутосомно-рецессивные).

Близнецы

Монозиготные (одняйцевые)



Дизиготные (разнояйцевые)



Наблюдения за монозиготными близнецами дают материал для выяснения роли наследственности и среды в развитии признаков. Причем под внешней средой понимают не только физические факторы среды, но и социальные условия.

Монозиготные и дизиготные близнецы

Монозиготные близнецы развиваются из одной зиготы, которая на стадии дробления разделилась на две (или более) частей. Поэтому такие близнецы генетически идентичны и всегда одного пола. Монозиготные близнецы характеризуются большой степенью сходства многим признакам.

Дизиготные близнецы развиваются из одновременно овулировавших и оплодотворенных разными сперматозоидами яйцеклеток. Поэтому они наследственно различны и могут быть как одного, так и или разного пола.

Цитогенетический метод

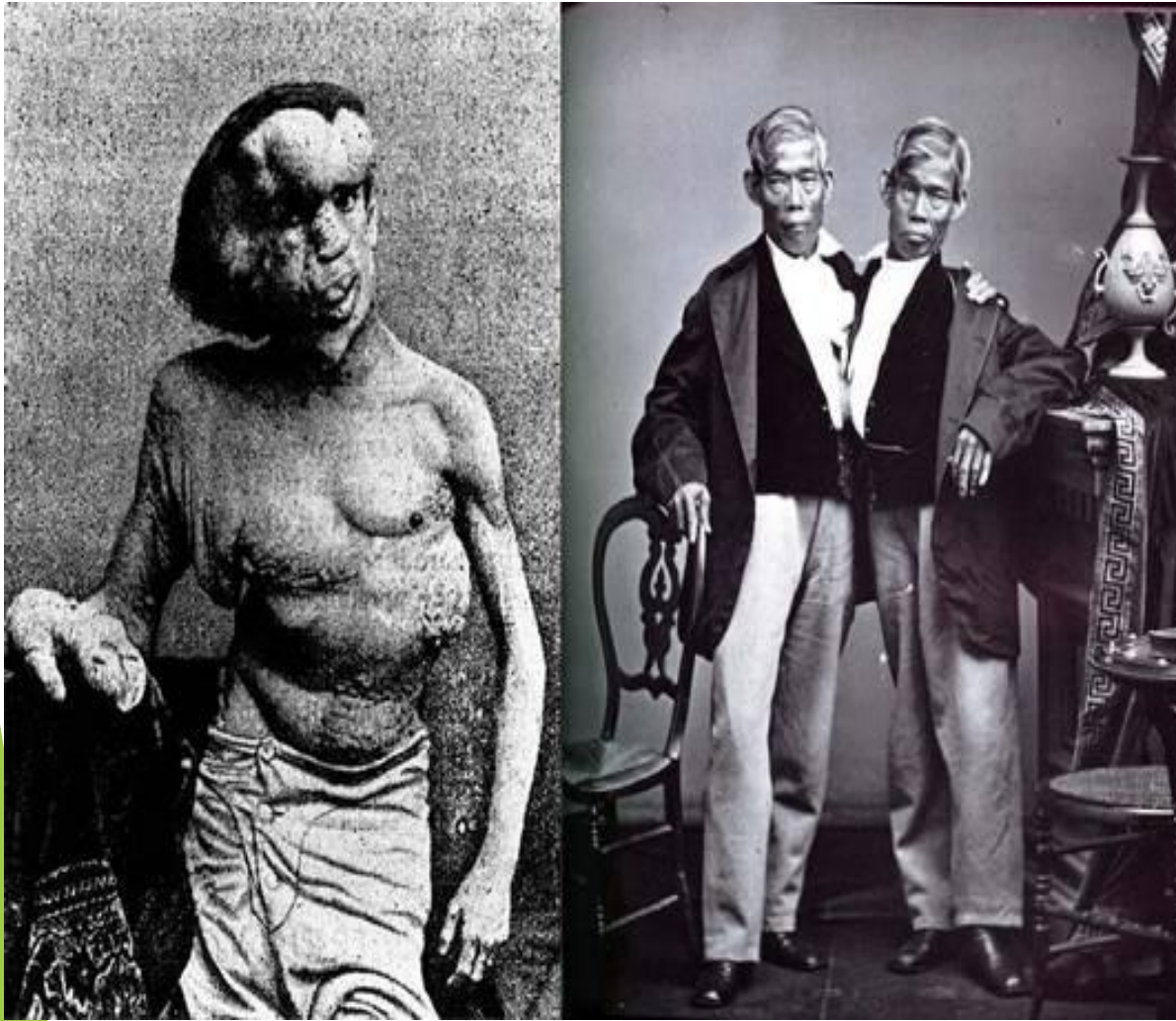
Цитогенетический метод основан на изучении хромосомного набора человека. В норме кариотип человека включает 46 хромосом - 22 пары аутосом и две половые хромосомы. Использование данного метода позволило выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменениями их структуры. Такие болезни получили название хромосомных. К их числу относятся: синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера, трисомия X, синдром Дауна и другие. Чаще всего хромосомные болезни являются результатом мутаций, произошедших в половых клетках одного из родителей во время мейоза

Биохимический метод

Биохимический метод позволяет обнаружить нарушения в обмене веществ, вызванные мутациями генов и, как следствие, изменением активности различных ферментов. Наследственные болезни обмена веществ подразделяются на болезни углеводного обмена (сахарный диабет), обмена аминокислот, липидов, минералов и др.

Фенилкетонурия относится к болезням аминокислотного обмена. При этом блокируется превращение незаменимой аминокислоты фенилаланин в тирозин и фенилаланин превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая выводится с мочой. Заболевание приводит к быстрому развитию слабоумия у детей.

Некоторые хромосомные болезни человека



В отношении человека также имелись жизненные наблюдения, относящиеся к наследованию разнообразных признаков

Факторы, способствующие развитию хромосомных заболеваний

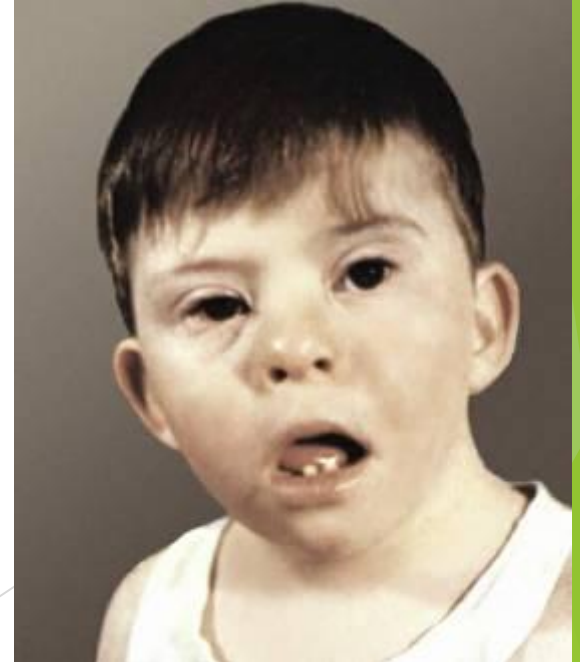
- ❑ Физические (различные виды ионизирующей радиации и ультрафиолетовое излучение)
- ❑ Химические (разнообразные вещества)
- ❑ Биологические (вирусные инфекции)
- ❑ Семейная предрасположенность
- ❑ Возраст родителей (чаще матери)
- ❑ Физическое здоровье родителей

Хромосомные болезни

- ❑ хромосомные мутации
геномные мутации
тетраплодия
- ❑ внутрихромосомные
межхромосомные триплодия
- ❑ делеция
транслокация анеуплодия
- ❑ дупликация
простая
- ❑ инверсия
реципроктная
- ❑ транспозиция
робертсоновская

Синдром Дауна (трисомия по 21-й хромосоме)

- ❑ Встречается у новорожденных с частотой 1:700
соотношение полов неизвестно
- ❑ Клиническая характеристика:
 - Типичное плоское лицо
 - Монголоидный разрез глаз
 - Открытый рот
 - Плоская переносица
 - Зубные аномалии



Синдром Патау

(трисомия по 13-й хромосоме)

- ❑ Встречается у новорожденных с частотой 1:5000 – 1:7000
соотношение полов М1:Ж1
- ❑ Клиническая характеристика:
 - Масса при рождении ниже нормы (2500 г)
 - Суженные глазные щели
 - Расщелина верхней губы и неба
 - Деформация ушных раковин



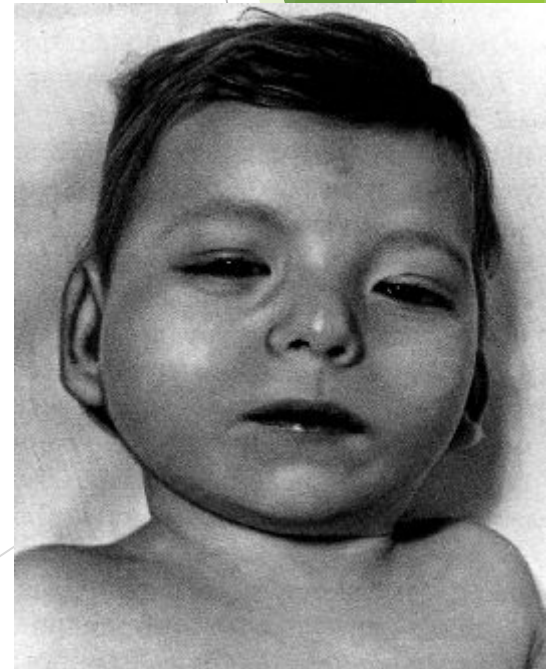
Синдром Эдвардса (трисомия по 18-й хромосоме)

- ❑ Встречается у новорожденных с частотой 1:7000
соотношение полов М1:Ж3
- ❑ Клиническая характеристика:
 - Масса при рождении ниже нормы (2177г)
 - Нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие
 - Ушные раковины деформированы, расположены низко
 - Короткая шея
 - Задержка психомоторного развития



Синдром «кошачьего крика»

- Клиническая характеристика:
 - Специфический плач
 - Асимметрия лица
 - Широкая переносица
 - Микроцефалия
 - Лунообразное лицо
 - Монголоидный разрез глаз



Профилактика

- ❑ Наиболее распространенным и эффективным подходом к профилактике наследственных болезней является медико-генетическая консультация. Суть консультирования заключается в следующем:
- ❑ определение прогноза рождения ребенка с наследственной болезнью;
- ❑ объяснение вероятности этого события консультирующимся;
- ❑ помощь семье в принятии решения