

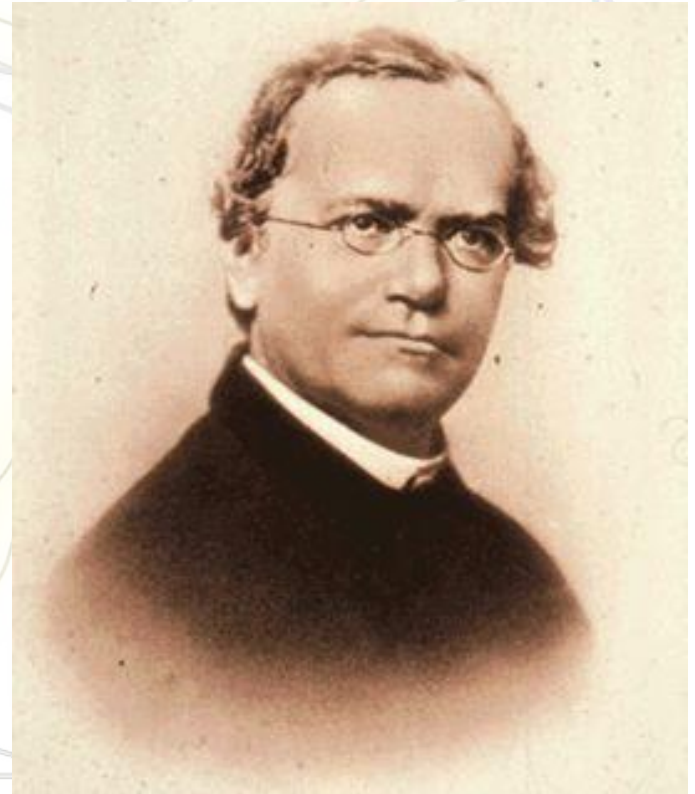
Генетика людини



Виконала :
учениця 11 А класу
Бандуренко Анжела

Засновник генетики

Грегор Мендель
(Грегор Іоганн Мендель) (1822-84)
австрійський
натураліст, вчений-
ботанік і релігійний
діяч, чернець,
основоположник
вчення про
спадковість
(менделізм).
Сформулював
закономірності
спадковості.



Генетика

Генетика - наука
про
закономірності
спадковості і
мінливості живих
організмів.



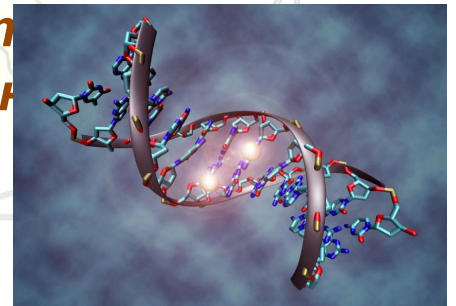
Методи дослідження генетики людини

- *Генеалогічний*
- *Популяційно-статистичний*
- *Близнюковий*
- *Біохімічний*
- *Цитогенетичний*



Генеалогический метод

Даний метод полягає у вивченні родоводів. Це дає змогу простежити характер успадкування різних станів певних ознак у ряді поколінь. Він широко застосовується в медичній генетиці, селекції... За його допомогою встановлюють генотип особин і вираховують ймовірність прояву певного чи іншого стану ознаки у майбутніх нащадків.



Популяційно-статистичний метод

Ці генетичні дослідження полягають у визначенні частоти виникнення генів і генотипів в популяції. Дослідження дозволяють оцінити ймовірність народження дитини з певною ознакою в даній популяції.



Близнюковий метод

Полягає у вивченні близнят. В основному однайцевих, так як вони походять з однієї зиготи. Досліджуючи такі організми, можна з'ясувати роль чинників довкілля у формуванні особин: різний характер їхнього впливу зумовлює розбіжності у прояві тих чи інших станів певних ознак.



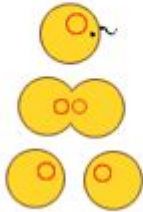
Близнюковий метод

**ОДНОЯЙЦЕВІ
(МОНОЗИГОТНІ,
ІДЕНТИЧНІ)
БЛИЗНЮКИ**



Одна плацента

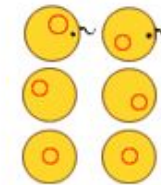
Одна яйцеклетка



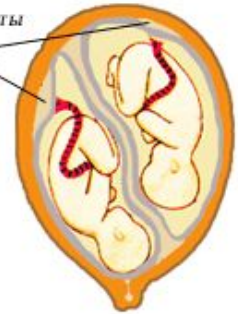
**Різнояйцеві
(дизиготні,
неідентичні)
близнюки**



Две плаценты

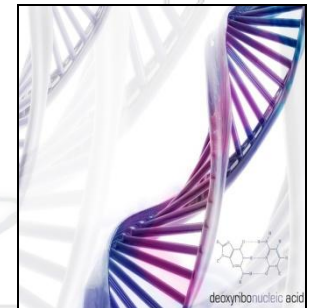


Две яйцеклетки



Біохімічний метод

Використовується для діагностики спадкових захворювань, пов'язаних із порушенням обміну речовин. За його допомогою виявляють білки, а також проміжні продукти обміну, невластиві даному організму, що свідчить про наявність змінених (мутантних) генів. Відомо понад 500 спадкових захворювань людини, зумовлених такими генами: фенілкетонурія, цукровий діабет...



Цитогенетичний метод

Цитогенетичний ґрунтується на дослідженні особливостей каріотипу - хромосомного набору організмів. Його вивчення дає змогу виявляти мутації, пов'язані зі змінами, як кількості хромосом, так і структури окремих із них.

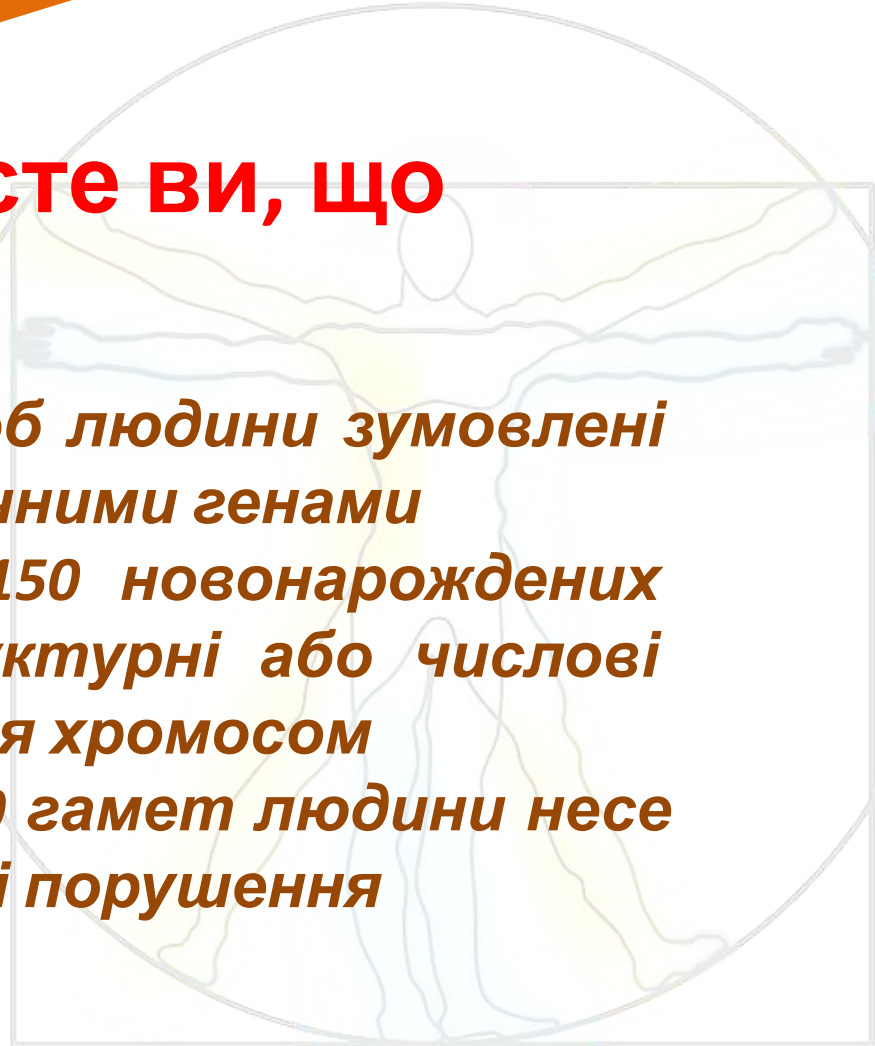
Каріотип досліджують у клітинах на стадії метафази, бо в цей період клітинного циклу структура хромосом виражена найчіткіше.



Чи знаєте ви, що

...

- *10% хвороб людини зумовлені патологічними генами*
- *один из 150 новонароджених має структурні або числові порушення хромосом*
- *одна из 10 гамет людини несе генетичні порушення*



Генні мутації

Крапкові мутації – стійкі зміни окремих генів, що виникають в результаті:

- заміни однієї або декількох азотистих основ у структурі ДНК на інші;
- випадання деяких азотистих основ;
- доповнення нових азотистих основ.

Це призводить до порушення порядку списування інформації.

Генні мутації змінюють морфологічні, біохімічні і фізіологічні властивості організму





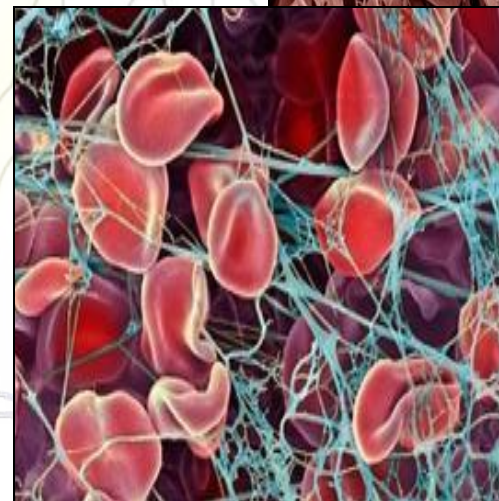
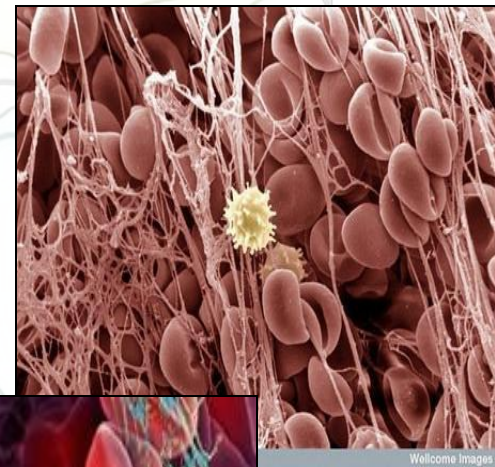
- Генні
- хвороби
 - Аутосомно-домінантна
 - спадковість
 - Синдром Марфана,
 - Полідактилія
- Аутосомно-рецесивна
- спадковість
- Альбінізм,
- Фенілкетонурія
- Спадковість
- зчеплена з статтю
- Гемофілія



Спадкові хвороби крові

Афібриногене мія

Хвороба, що викликається рецесивним геном і пов'язана з порушенням зсідання крові. Вона супроводжується значними крововтратами.

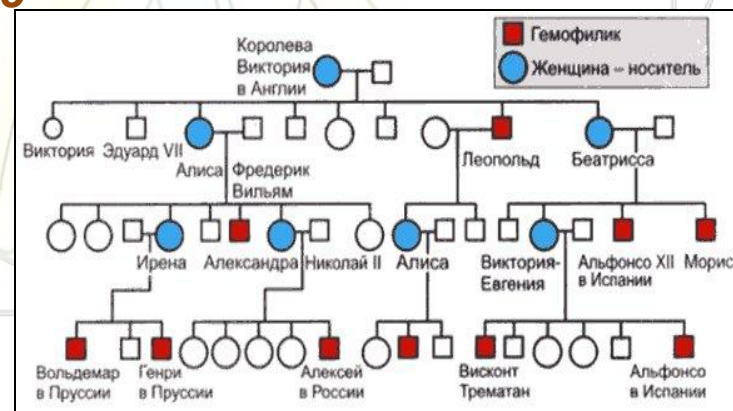
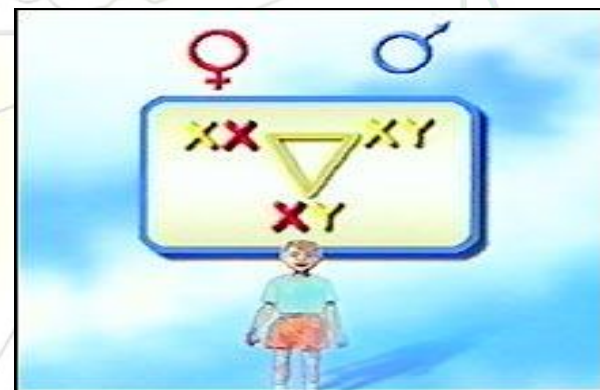


Спадкові хвороби крові, зчеплені з статтю

Гемофілія

Знаходиться в X хромосомі, викликається рецесивним геном, який не дає змоги крові нормально утворювати згусток. Хворіють лише чоловіки, а переносниками є жінки.

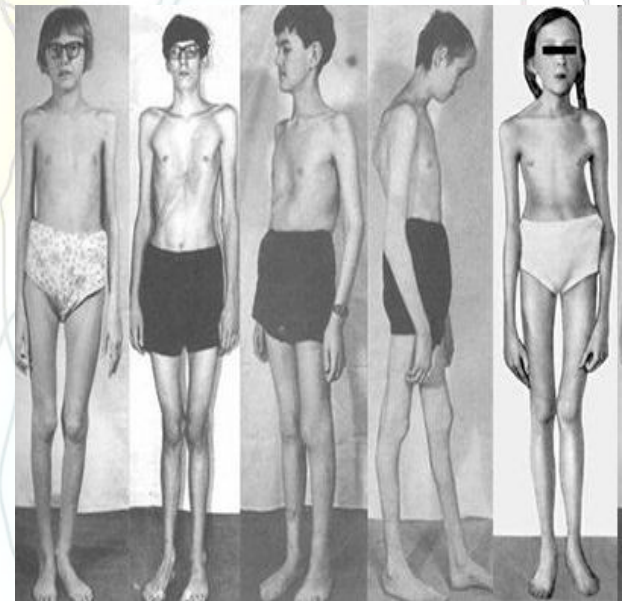
XX – здорова жінка,
XX_г – жінка-носіє хворого гена,
X_гY – хворий чоловік.



Аутосомно-домінантна спадковість

Синдром Марфана

Спадкове захворювань
сполучної тканини
людини. Крім
характерних змін в
органах опорно-
рухового апарату
(подовжені кістки
скелета,
гіперподвіжність
суглобів),
спостерігається
патологія в органах
зору і
серцево-судинної



Аутосомно-рецесивні спадковості:

Фенілкетонурія

Спадкове захворювання
пов'язане з порушенням
метаболізму амінокислот,
головним чином
фенілаланіну.

Супроводжується
накопиченням фенілаланіну
і його токсичних продуктів,
що призводить до важкого
ураження ЦНС, що
виявляється, зокрема, у
вигляді порушення
розумового розвитку.
(Фенилпировиноградная
олігофренія)



Альбінізм

*Відсутність
нормальної
пігментації: у
тварин і людей
шкіри, волосся,
радужної
оболонки ока, у
рослин зеленого
збарвлення всієї
рослини або
окремих частин.*



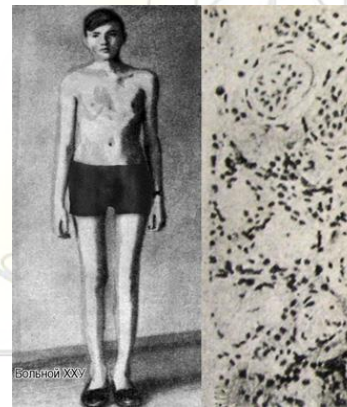
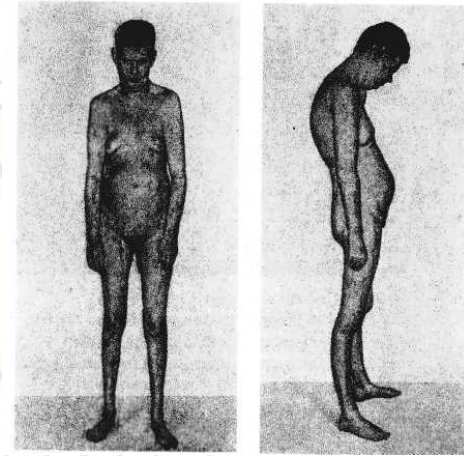
Синдром Дауна

Одна з форм геномної патології, при якій найчастіше каріотип представлено 47 хромосомами замість нормальних 46, оскільки хромосоми 21-ї пари, замість нормальних двох, представлені трьома копіями (трисомія).

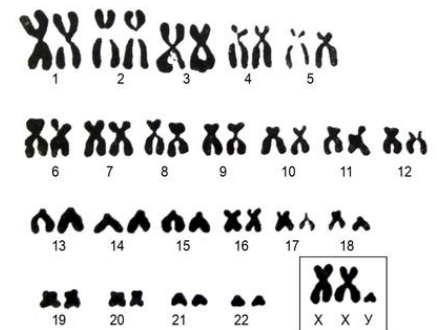


Синдром Клайнфельтера

Це прояв
неправильного
розподілу хромосом,
при якому до
нормального
чоловічого (46, XY)
набору хромосом
приєднується
додаткова X-
хромосома (47, XXY) у
всіх або в більшості
клітин організму.



Синдром Клайнфельтера, 47 / XXY



Синдром нявкання

Причина - делеція частини 5-ої хромосоми. Прояв: розвивається слабоумство, порушено будова гортані і голос має слабкий тембр.

