

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Методы антропогенетики

Информационный модуль

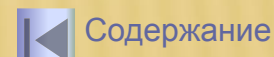
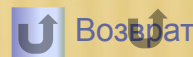


© Казанский медицинский колледж, 2013г.

Составитель: Петрова О.И., преподаватель КМК.

СОДЕРЖАНИЕ

1. Введение
2. Требования ГОС
3. Цели занятия
4. Учебная информация
 - 1) Особенности изучения наследственности человека
 - 2) Клинико-генеалогический метод
 - 3) Близнецовый метод
 - 4) Популяционно-статистический метод
 - 5) Метод дерматоглифики
 - 6) Биохимический метод
 - 7) Цитогенетический метод
 - 8) Иммуногенетический метод
 - 9) Метод моделирования
 - 10) Методы пренатальной диагностики
5. Вопросы для закрепления материала
6. Термины и определения
7. Литература



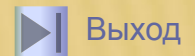
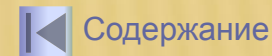
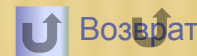
ВВЕДЕНИЕ

Информационный модуль составлен в соответствии с требованиями Федерального Государственного образовательного стандарта по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» для специальностей «Лечебное дело», «Акушерское дело», «Сестринское дело», «Фармация».

ЭДМ предназначен для использования на теоретическом учебном занятии и самостоятельной работы студентов СМОУ РТ и РФ

Рекомендации по работе с ЭДМ

1. Изучить информационный материал учебного занятия
2. Выучить термины и определения



ТРЕБОВАНИЯ ГОС

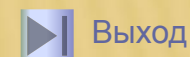
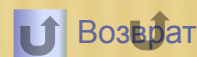
Студент должен

Знать:

основные методы изучения наследственности и изменчивости человека, место их применения, показания к ним.

Уметь:

проводить предварительную диагностику наследственных болезней



ЦЕЛИ ЗАНЯТИЯ

Учебная

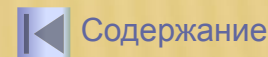
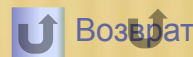
Изучение возможностей основных методов антропогенетики.

Развивающая

Развитие у студентов интереса к изучаемой дисциплине.

Воспитательная

Воспитание у студентов умения логически мыслить, анализировать, грамотно формулировать и излагать полученные знания.



Особенности изучения наследственности человека

Генетика человека изучает закономерности наследования нормальных и патологических признаков в зависимости от генотипа и факторов внешней среды.

Задачами является выявление, лечение, профилактика наследственных болезней, а также прогнозирование потомства с наследственной патологией.

Генетика человека имеет ряд особенностей:

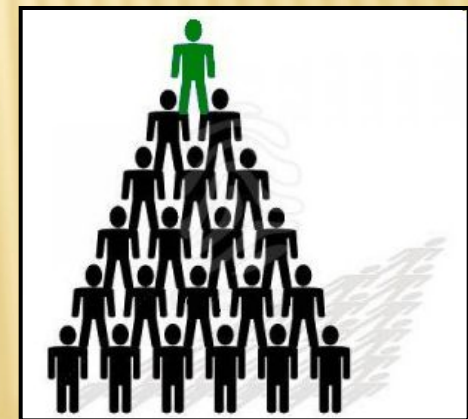
- 1) на людях запрещены экспериментальные браки;
- 2) рождается малое количество потомков;
- 3) наблюдается позднее половое созревание и большая продолжительность смены поколений (25-30 лет);

Особенности изучения наследственности человека

4) у человека сложный кариотип (много хромосом и групп сцеплений);

5) высокая продолжительность жизни и медленная смена поколений;

6) невозможность создания одинаковых условий жизни исследуемых.



Клинико-генеалогический метод

Применение клинико-генеалогического метода антропогенетики для изучения патологии человека практиковалось уже с 18-го века.

Известны и опубликованы родословные многих видных деятелей государств, ученых, поэтов, музыкантов, писателей.

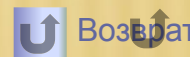


Фрэнсис Гальтон (1822-1911)

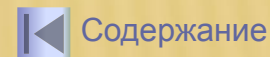
Английский психолог и антрополог — основоположник генеалогического метода антропогенетики.



Далее



Возврат



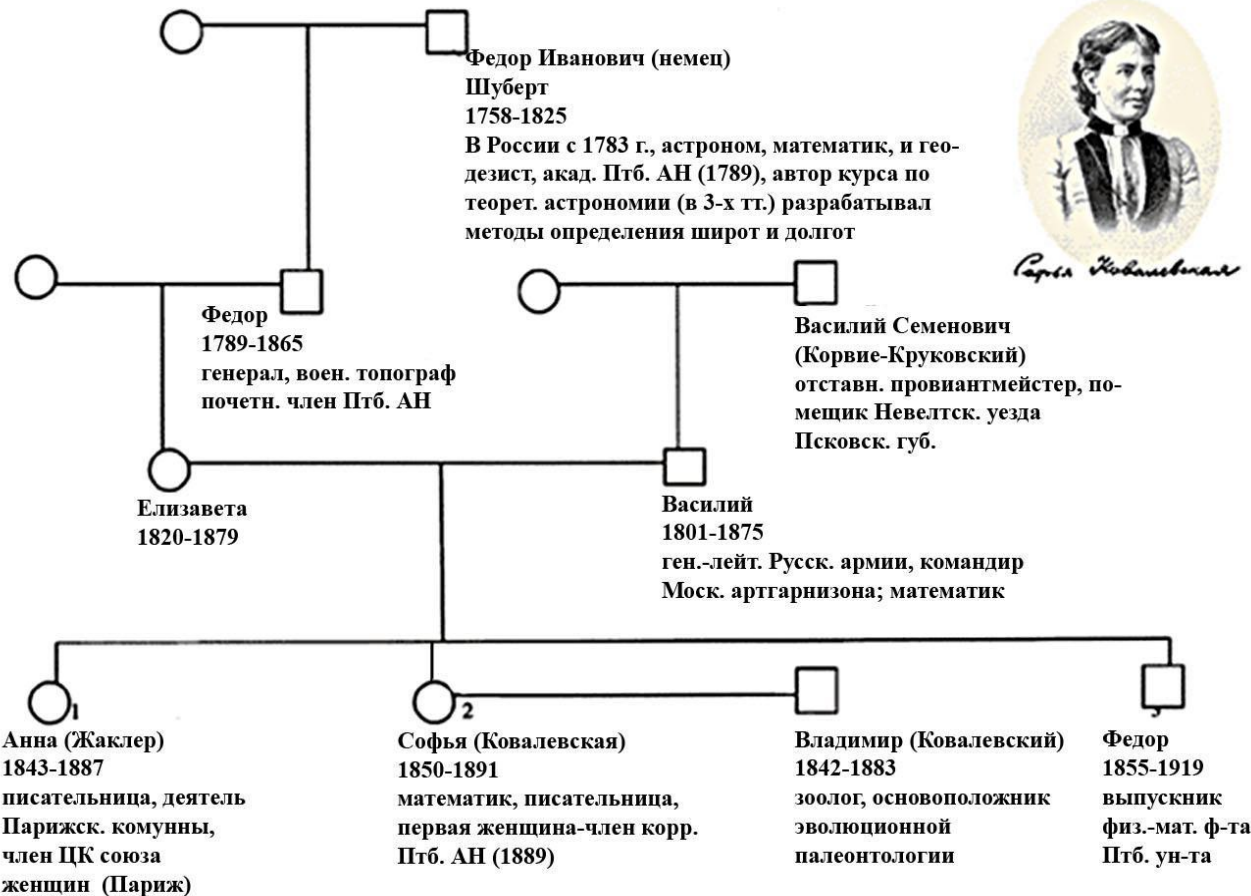
Содержание



Выход

Клинико-генеалогический метод

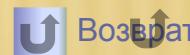
СОФЬЯ ВАСИЛЬЕВНА КОВАЛЕВСКАЯ



Родословная
семьи С.В.
Ковалевской



Далее



Возврат



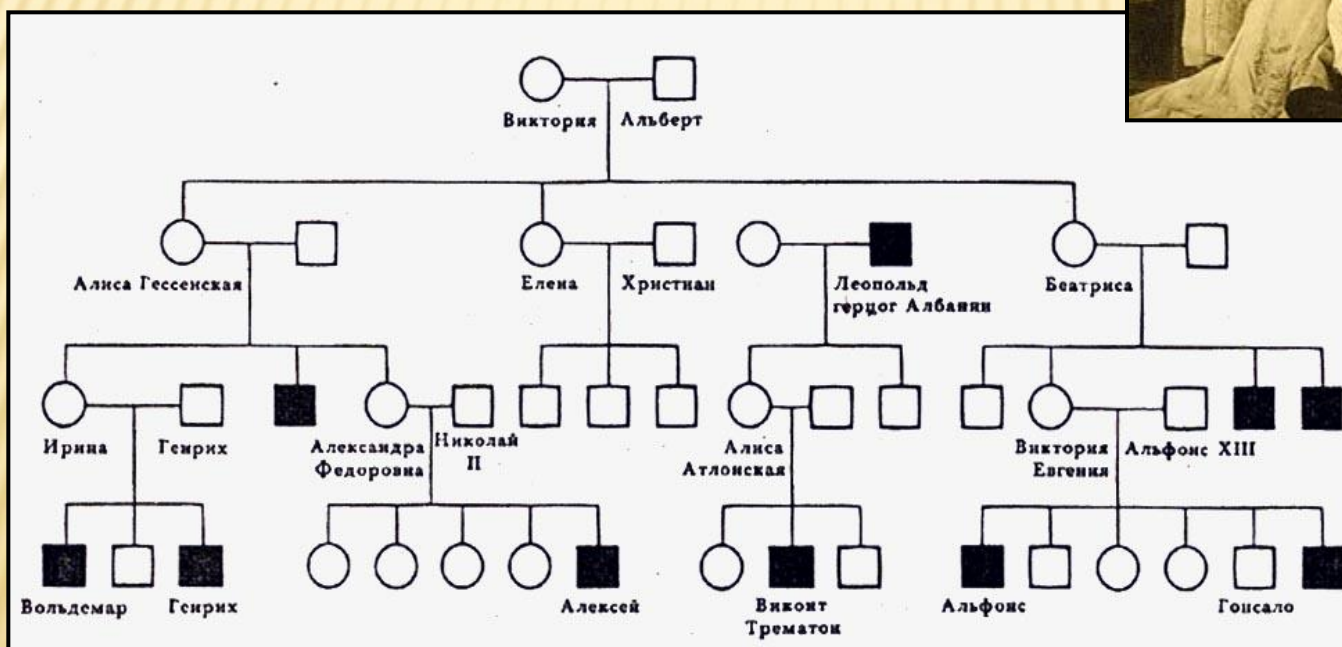
Содержание



Выход

Клинико-генеалогический метод

Родословная семьи Николая II



Клинико-генеалогический метод

ОПРЕДЕЛЕНИЕ, ЦЕЛЬ И ВОЗМОЖНОСТИ ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА АНТРОПОГЕНЕТИКИ

Генеалогический метод антропогенетики заключается в изучении какого-либо нормального или патологического признака в поколениях людей, которые находятся друг с другом в родственных отношениях.

Целью генеалогического метода является установление генетических закономерностей.



Клинико-генеалогический метод

ОПРЕДЕЛЕНИЕ, ЦЕЛЬ И ВОЗМОЖНОСТИ ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА АНТРОПОГЕНЕТИКИ

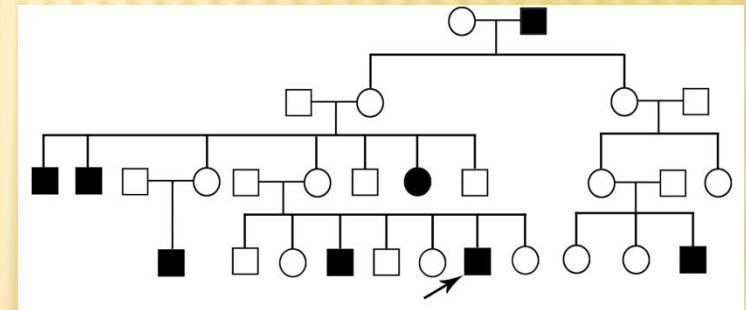
Позволяет проанализировать:

- наследственный характер изучаемого признака;
- тип наследования;
- пенетрантность;
- интенсивность мутационного процесса;
- группы сцепления генов;
- принадлежность гена определенной хромосоме;
- наличие взаимодействия генов;
- генотип пробанда;
- вероятность рождения у пробанда ребенка с изучаемым или альтернативным ему признаком.

Клинико-генеалогический метод

ЭТАПЫ СОСТАВЛЕНИЯ РОДОСЛОВНОЙ. СИМВОЛЫ РОДОСЛОВНЫХ

Генеалогический метод предполагает два этапа: сбор сведений о семье и составление родословной анализ родословной.



Все индивидуумы в родословной располагаются по поколениям, причем каждое занимает в родословной отдельную строку.

Клинико-генеалогический метод

СИМВОЛЫ РОДОСЛОВНЫХ

При составлении родословной пользуются стандартными символами



Лицо мужского пола, не имеющего изучаемого признака (заболевания)



Лицо женского пола, не имеющего изучаемого признака (заболевания)



Пол неизвестен



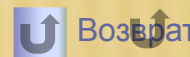
Брак



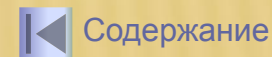
Родственный брак



Далее



Возврат



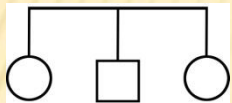
Содержание



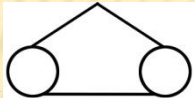
Выход

Клинико-генеалогический метод

СИМВОЛЫ РОДОСЛОВНЫХ



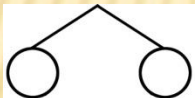
Сибсы (родные братья и сестры)



Однойяйцевые близнецы женского пола



Однойяйцевые близнецы мужского пола



Разнойяйцевые близнецы женского пола



Разнойяйцевые близнецы мужского пола



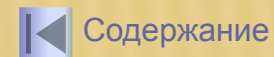
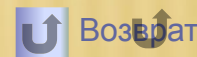
Брак мужчины с двумя женщинами



Брак женщины с двумя мужчинами



Умершие в постнатальный период



Клинико-генеалогический метод

СИМВОЛЫ РОДОСЛОВНЫХ



Лицо мужского пола, имеющее изучаемый признак



Лицо женского пола, имеющее изучаемый признак



Пробанд мужского пола



Пробанд женского пола



Выкидыш



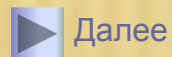
Аборт



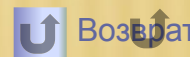
Мертворождение



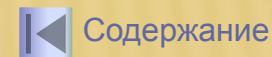
Бездетный брак



Далее



Возврат



Содержание



Выход

Клинико-генеалогический метод

СИМВОЛЫ РОДОСЛОВНЫХ



Гетерозиготная носительница рецессивного, сцепленного с X-хромосомой аллеля, не обладающая изучаемым признаком



Гетерозиготные носители рецессивного аутосомного аллеля, не обладающие изучаемым признаком

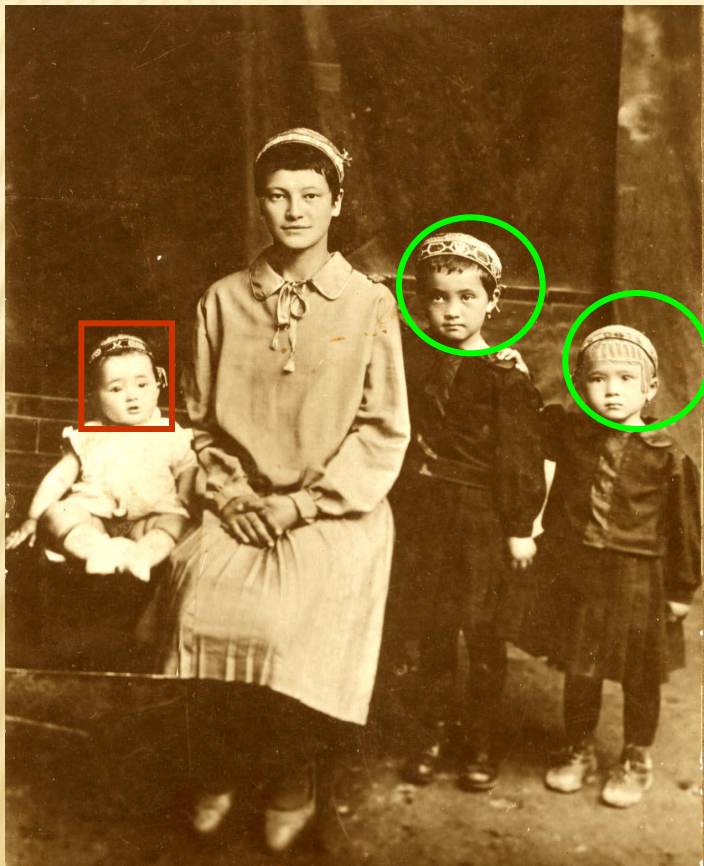
Клинико-генеалогический метод

Сбор сведений для родословной начинается с пробанда.



Пробанд
(нем. *probandus*) – это
лицо,
на которое
составляется
родословная

Клинико-генеалогический метод



Сибсы (англ. siblings)
– это братья и сестры
пробанда.

Клинико-генеалогический метод

Пенетрантность и экспрессивность гена

Пенетрантность – это частота проявления гена среди носителей данного гена. Она представляет собой отношение особей, имеющих данный **признак**, к особям, имеющим данный **ген**, выраженное в процентах.

Например: пенетрантность отосклероза – 40%, синдрома Марфана – 30%, ретинобластомы – 80%.

Экспрессивность - степень выраженности гена.

Это понятие аналогично тяжести заболевания. При высокой экспрессивности гена развивается тяжелая форма заболевания, часто с летальным исходом, при низкой – создается впечатление, что человек здоров.



Далее



Возврат



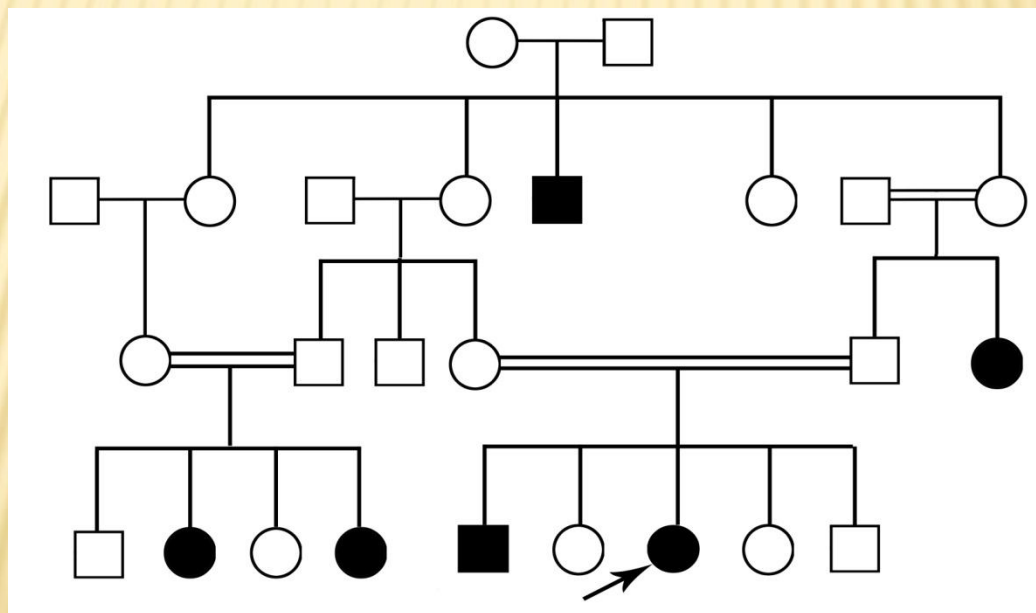
Содержание



Выход

Клинико-генеалогический метод

Клинико-генеалогический метод широко используется в медико-генетическом консультировании, но имеет недостаток, т.к. не позволяет установить влияние на признак факторы среды.



Близнецовый метод

Близнецы – это природный материал для изучения роли генетических и средовых факторов в развитии конкретный признаков или заболеваний.

Известны два типа близнецов: **монозиготные** и **дизиготные**.

Монозиготные близнецы развиваются из разъединившихся бластомеров одной

оплодотворенной яйцеклетки. Они всегда одного пола, очень схожи, т.к. имеют одинаковый генотип.

Их рождается приблизительно 1/3 из всех близнецовых пар.



Близнецовый метод

Дизиготные близнецы развиваются из двух одновременно созревших и оплодотворенных яйцеклеток. У них разные генотипы: они могут одно и разнополыми, сходство между ними не более, чем у обычных братьев и сестер. Их рождается приблизительно 2/3 из всех близнецовых пар.



Близнецовый метод

У близнецов исследуют любые признаки: цвет глаз и волос, пигментацию кожи, форму носа, ушей, пальцевые узоры и т.п. и сравнивают. Если наследственный признак проявляется у обоих близнецов пары, их называют конкордантными (сходными).

КОНКОРДАНТНОСТЬ (лат. concordans, concordantis согласующийся) в генетике — сходство близнецов по анализируемому признаку.



Близнецовый метод

Дискордантность – отсутствие изучаемого признака у одного из близнецов.



Близнецовый метод

Конкордантность у моно и дизиготных близнецов

Признаки	Конкордантность	
	МБ	ДБ
Группа крови по системе АВО	100	46
Цвет глаз	99,5	28
Цвет волос	97	23
Косолапость	32	3
Заячья губа	33	5
Врожденных вывих бедра	41	3
Эпилепсия	50	38
Шизофрения	70	13

Близнецовый метод

Между монозиготными близнецами возможна трансплантация, т.к. отторжения не происходит из-за полной белковой совместимости. Однояйцовый близнец является идеальным донором. Близнецовый метод позволяет оценить степень влияния наследственности и среды на развитие какого-либо признака.



Популяционно-статистический метод

Популяции – это группа свободно скрещивающихся особей одного вида, существующая в определенном пространстве и времени.

Популяционно-статистический метод

позволяет изучать распространение отдельных генов в человеческих популяциях.

Обычно проводится выборочное исследование части популяции, либо изучаются архивы больниц, род. домов, либо проводится анкетирование участников исследования.



Популяционно-статистический метод

В результате математических расчетов можно определить частоту генов в различных группах населения, частоту гетерозиготных носителей ряда наследственных заболеваний или аномалий.

В 1908 году английский математик Г. Харди и немецкий врач В. Вайнберг независимо друг от друга открыли основную закономерность, позволяющую исследовать генетическую структуру популяций.



Популяционно-статистический метод

Закон Харди-Вайнберга устанавливает математическую зависимость между частотами аутосомных генов и генотипов и выражается следующими формулами:

$$P(A) + q(a) = 1$$

$$P^2(AA) + 2pq(Aa) + q^2(aa) = 1$$



Популяционно-статистический метод

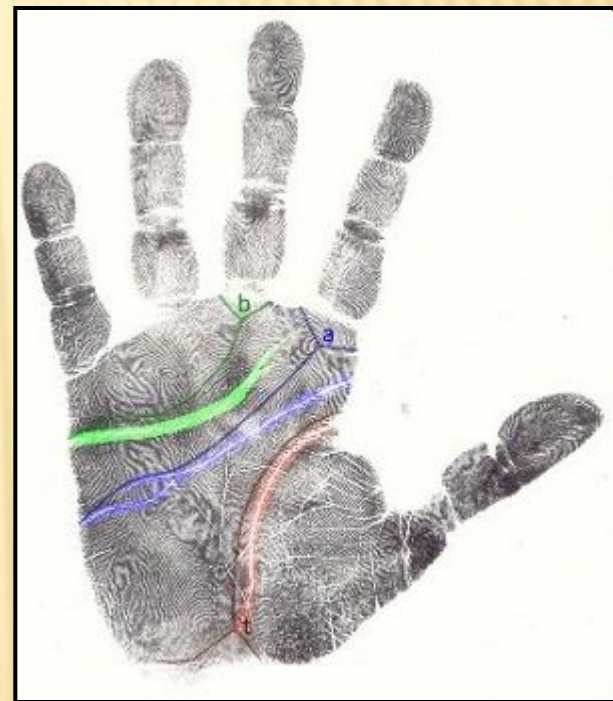
Изучение распространенности генов на определенных территориях показывает, что в этом отношении их можно разделить не две категории:

- 1) имеющие универсальное распространение (гены фенилкетонурии и других форм слабоумия встречается в гетерозиготном состоянии у 1% населения Европы);
- 2) встречающиеся локально (ген серповидно-клеточной анемии встречается в Африке у негров)



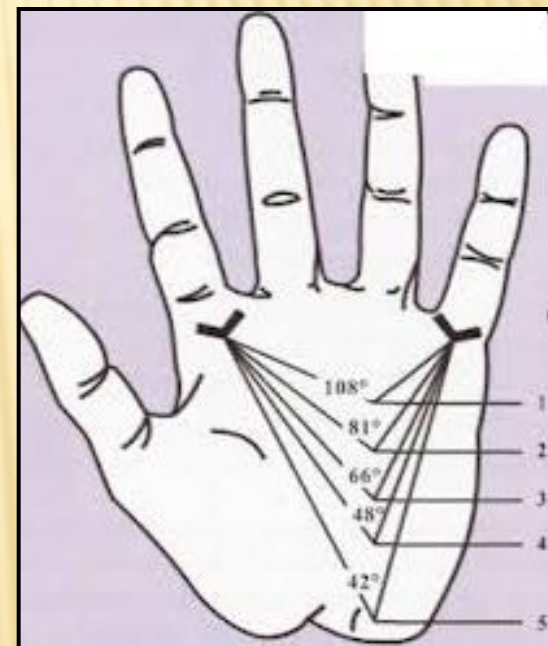
Метод дерматоглифики

Это метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях и стопах. На этих участках кожи имеются крупные дермальные сосочки, а покрывающий их эпидермис образует гребни и борозды. Дерматоглифические узоры обладают высокой степенью индивидуальности и остаются неизменными в течении жизни.



Метод дерматоглифики

Поэтому дерматоглифический анализ используется для определения зиготности близнецов, дополнительной диагностики некоторых геномных и хромосомных мутаций (например, болезни Дауна, Патау и др.), для идентификации личности в криминалистике.



Биохимический метод

Он позволяет выявить изменения в обмене веществ для уточнения диагноза заболевания, установления гетерозиготного носительства.

Например, гетерозиготные носители рецессивного аллеля фенилкетонурии реагируют на введение фенилаланина более сильным повышением концентрации аминокислоты в плазме, чем нормальные гомозиготы.



Биохимический метод

Этот метод используют в медико-генетическом консультировании для определения вероятности рождения ребенка с наследственным заболеванием обмена веществ. Например, фенилкетонурия, галактоземия, алкаптонурия и др.

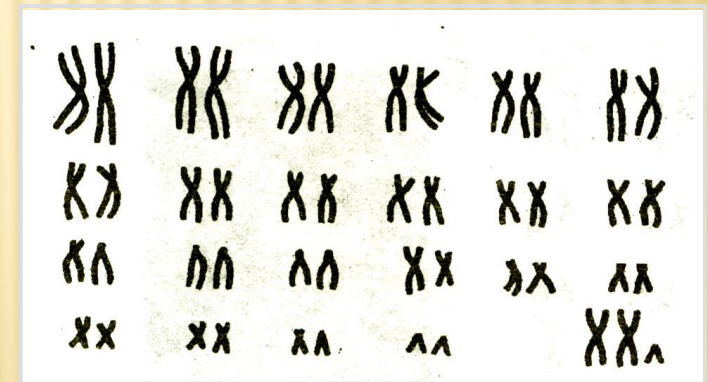
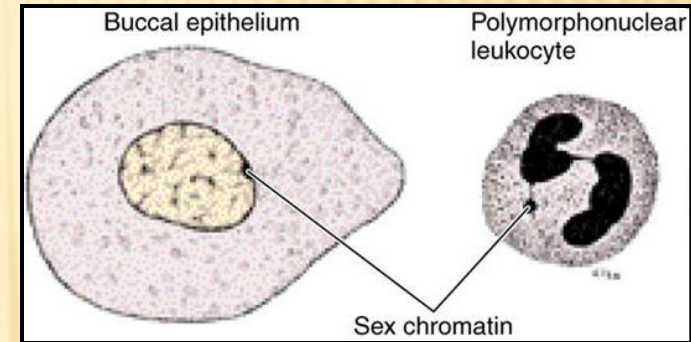


Цитогенетический метод

Он включает:

А) методы экспресс - диагностики пола – определение Х- и У-хроматина;

Б) кариотипирование – определение количества и качества хромосом с целью диагностики хромосомных болезней (геномных мутаций и хромосомных aberrаций).



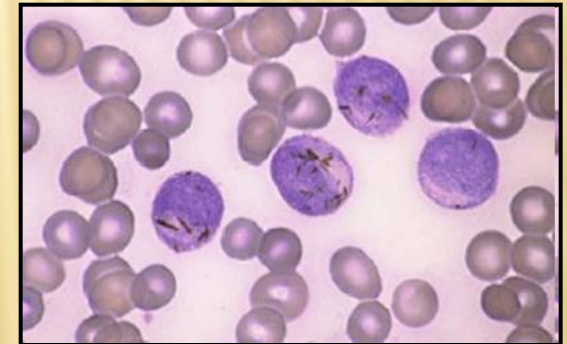
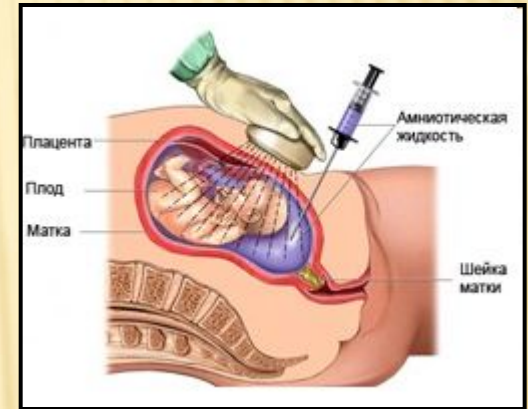
Цитогенетический метод

Основными показателями для цитогенетического метода являются:

- 1) пренатальная диагностика пола в семьях, отягощенных X-сцепленными заболеваниями;
- 2) недифференцированная олигофрения (слабоумие);
- 3) привычные выкидыши и мертворождения;
- 4) множественные пороки развития у ребенка;
- 5) бесплодие у мужчин;
- 6) нарушение менструального цикла (первичная аменорея);
- 7) пренатальная диагностика при возрасте матери старше 35 лет.

Цитогенетический метод

Материалом для цитогенетического исследования могут быть: клетки периферической крови (лимфоциты), фибробласты кожи, клетки, полученные при амниоцентезе или биопсии хориона, клетки абортусов, мертворожденных и др.

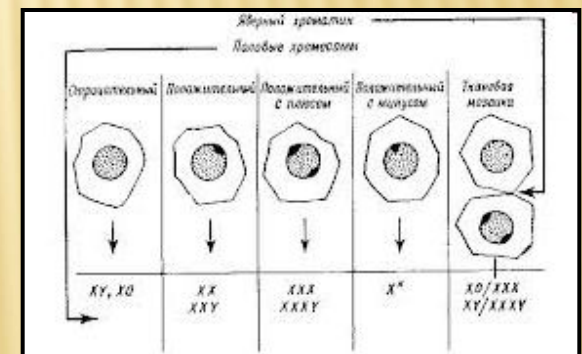
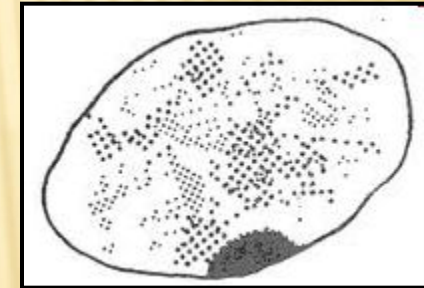


Цитогенетический метод

Экспресс – диагностика

Это исследование полового X-хроматина (тельца Барра) в ядрах клеток слизистой оболочки ротовой полости, вагинального эпителия или клетках волосяной луковицы.

Для выявления X-полового хроматина мазки окрашивают ацетросеином и препараты просматривают с помощью обычного светового микроскопа. В норме у женщин обнаруживается одна глыбка X-хроматина, а у мужчин ее нет



Цитогенетический метод

Экспресс – диагностика

Для выявления мужского Y-полового хроматина (F – тельце) мазки окрашивают акрихином и просматривают с помощью люминесцентного микроскопа. Y-хроматин – это сильно светящаяся точка, по величине и интенсивности свечения отличающаяся от остальных хромоцентров. Он обнаруживается в ядрах клеток мужского организма. Число F – телец соответствует числу Y-хромосом в кариотипе.

Окончательный диагноз хромосомной болезни выставляется только после исследования кариотипа.



Далее



Возврат



Содержание



Выход

Цитогенетический метод

Кариотипирование

Кариотипирование, или цитогенетическое исследование позволяет выявить отклонения в структуре и числе хромосом, которые могут стать причиной бесплодия, другой наследственной болезни и рождения больного ребенка.

Кариотипирование позволяет обнаружить наследственные заболевания, связанные с изменением количества хромосом, их формы, дефектом отдельных генов. К таким болезням относятся синдромы Дауна, Эдвардса и Патау; синдром «кошачьего крика», разнообразные ферментопатии (болезни обмена веществ) и многие другие.



Далее



Возврат



Содержание



Выход

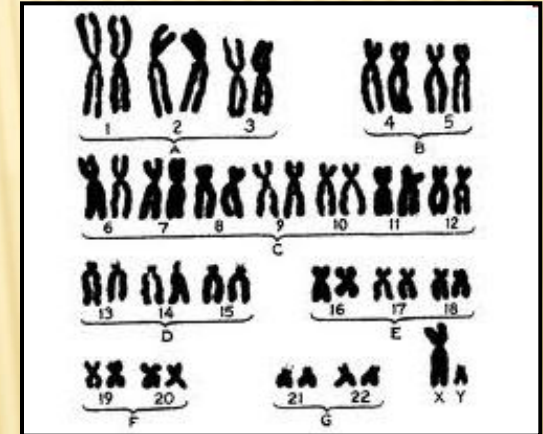
Цитогенетический метод

Кариотипирование

Изучение кариотипа человека производится чаще всего на метафазных пластинках лейкоцитов периферической крови.

Готовят окрашенный препарат, выделяют хромосомы и группируют их попарно.

Строят идиограмму или кариограмму, т.е. располагают хромосомы в порядке уменьшения их длины. Затем хромосомы идентифицируют согласно унифицированной денверской системы классификации.

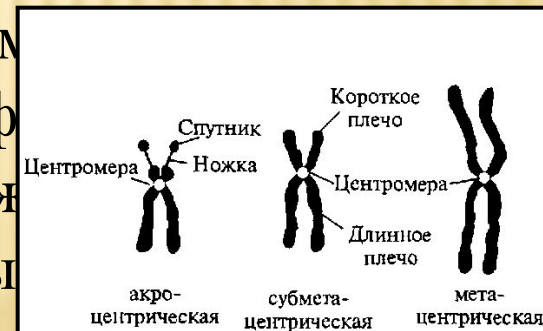


Цитогенетический метод

Кариотипирование

Основы существующей унифицированной классификации хромосом были заложены в 1960 году в Денвере. В основу классификации положены различия в длине хромосом и расположении центromеры. На основании различий в длине выделены 23 пары хромосом, при этом парам, имеющим наибольшую длину, дан наименьший номер (самыми длинными являются хромосомы 1- и 2-й пары). Выделяют группы метацентрических Основы существующей

унифицированной классификации хромосом 1960 году в Денвере. В основу классификации положены различия в длине хромосом и расположении центromеры. На основании различий в длине выделены 23 пары хромосом, при этом парам, имеющим наибольшую длину, дан наименьший номер (самыми длинными являются хромосомы 1- и 2-й пары). Выделяют группы метацентрических.

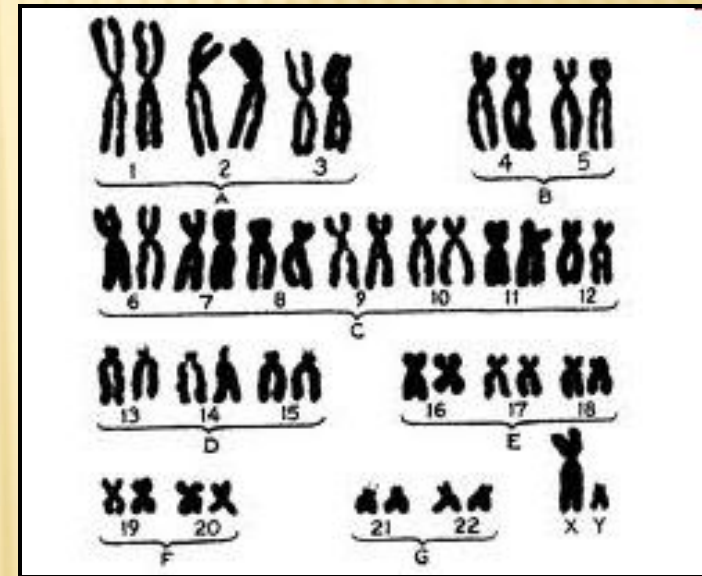


Цитогенетический метод

Кариотипирование

Отнесение хромосом к тому или иному типу производится на основе расчета центромерного индекса - отношения длины короткого плеча к длине всей хромосомы.

На основании комбинации этих двух основных признаков хромосомы сгруппированы в 7 групп, обозначаемых буквами английского алфавита (от А до G).



Цитогенетический метод

Генетика соматических клеток

Она изучает наследственность и изменчивость соматических клеток. Благодаря тому, что эти клетки содержат весь объем генетической информации, на них можно также изучать генетические особенности целостного организма.

Соматические клетки человека для генетических исследований получают из материалов

биопсий Соматические клетки человека для генетических исследований получают из материалов биопсий и

аутопсий. Чаще используют клеточные культуры фибробластов и лимфоидных клеток. В настоящее время применяют следующие методы генетики соматических клеток человека:

1) простое культивирование;

2) гибридизация;

3) клонирование;



Далее



Возврат



Содержание



Выход

Цитогенетический метод

Простое культивирование

Это метод размножения клеток на питательных средах с целью получения их в достаточном количестве для цитогенетического, биохимического, иммунологического и других методов исследования.

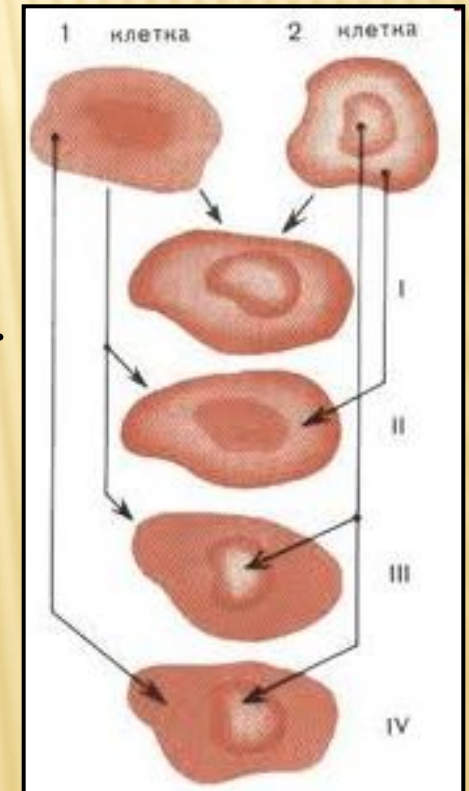


Цитогенетический метод

Гибридизация

Это слияние клеток двух разных типов. Гибридизацию можно проводить между клетками, полученными от разных людей, а также между клетками человека с клетками мыши, крысы, морской свинки, обезьяны и проч. При слиянии клетки образуется **гетерокарион**. Затем ядра этой клетки сливаются с образованием синкариона (от греч. Syn – вместе).

Этот метод позволяет установить группы сцепления, выяснить последовательность расположения генов и строить генетические карты хромосом.



Цитогенетический метод

Клонирование

Это получение потомков одной клетки (клона), взятой из общей клеточной массы. Все клетки будут с одинаковым генотипом. Например, получение гибридом (от лат. *hibrida* – помесь и греч. *oma* – опухоль). Гибридома – клеточный гибрид, получаемый слиянием нормального лимфоцита и опухолевой клетки.



Гибридома -(В-лимфоцит +миелома),
вырабатывающая альфа-
фетопротеин. Ув. -
1000.

Цитогенетический метод

Селекция

Селекция (от лат. Selectio – отбор, выбор) - отбор клеток с заранее заданными свойствами при культивировании на селективных питательных средах.



Иммуногенетический метод

Заключается в изучении иммунного статуса индивидуума – способности организма к иммунному ответу на внедрение в него чужеродных веществ (антигенов с помощью комплекса клинических и лабораторных иммунологических исследований в данной семье).

Этот метод позволяет поставить или уточнить диагноз:

- 1) при врожденных иммунодефицитных состояниях;
- 2) при подозрении на антигенную несовместимость матери и плода по системам крови.



Метод моделирования

С помощью этого метода изучаются болезни человека на животных, которые могут болеть этими заболеваниями.

В основе лежит закон Н.И. Вавилова о гомологических рядах наследственной изменчивости. Например, гемофилию, сцепленную с полом, можно изучать на собаках, эпилепсию – на кроликах, незаращение губы и неба – на мышах.



Методы пренатальной диагностики

К основным методам пренатальной диагностики относятся: ультразвуковое исследование (УЗИ), амниоцентез, кордоцентез, биопсия хориона, фетоскопия, определение альфа-протеина.

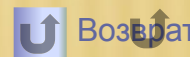
Ультразвуковое исследование плода (эхография)

Метод основан на способности ультразвуковой волны отражаться от поверхности раздела двух сред, отличающихся различной плотностью, что позволяет получить их изображение на экране электронно-лучевой трубки.

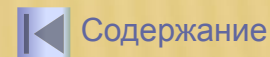
Это исследование проводится всем беременным женщинам трехкратно: на 14-16, 20-21, 26-27 неделях беременности. Женщины из группы риска по рождению детей с пороками развития осматривают в более ранние сроки.



Далее



Возврат



Содержание



Выход

Методы пренатальной диагностики

Ультразвуковое исследование плода (эхография)

С помощью ультразвукового исследования можно диагностировать грубые пороки мозга (анэнцефалию, гидроцефалию, черепно- и спинно-мозговые грыжи, микроцефалию), пороки конечностей, пороки почек, атрезии желудочно-кишечного тракта, пуповинные и диафрагмальные грыжи, некоторые врожденные пороки сердца. Если у плода при УЗИ выявляются несовместимые с жизнью пороки развития, то беременность прерывают.



Далее



Возврат



Содержание

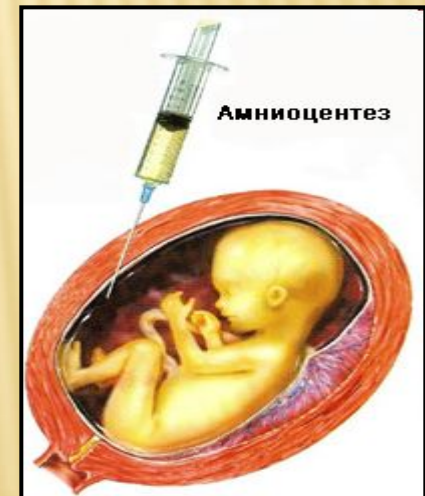


Выход

Методы пренатальной диагностики

Амниоцентез - инвазивная процедура, заключающаяся в пункции амниотической оболочки с целью получения околоплодных вод для последующего лабораторного исследования или введения в амниотическую полость лекарственных средств.

Амниоцентез можно выполнять в первом, втором и третьем триместрах беременности (оптимально — в 16-20 недель беременности).

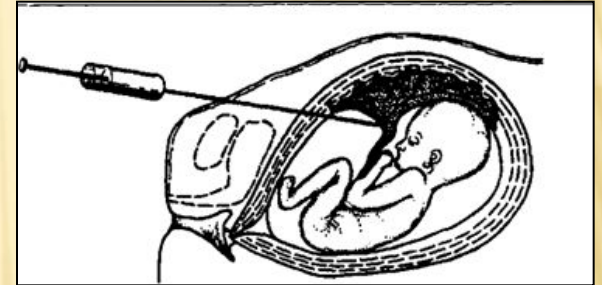


Методы пренатальной диагностики

Кордоцентез - метод получения кордовой (пуповинной крови) плода для дальнейшего исследования.

Обычно производится параллельно амниоцентезу (взятию околоплодных вод). Производится не ранее 18 недель гестации.

Метод применим для диагностики хромосомных и наследственных заболеваний, резус - конфликта, гемолитической болезни плода и т.д.



Методы пренатальной диагностики

Биопсия хориона

Это метод получения образца ткани хориона с целью выявления и профилактики хромосомных болезней, носительства хромосомных аномалий, а также моногенных болезней. Получение ткани хориона осуществляют путем пункции матки через переднюю брюшную стенку или через влагалище и шейку матки биопсийными щипцами или аспирационным катетером.



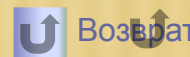
Методы пренатальной диагностики

Фетоскопия - это исследование при помощи миниатюрного устройства, напоминающего телескоп с лампой и объективом. Оно вводится через небольшое отверстие в животе и матки внутрь околоплодного пузыря, где может наблюдать и фотографировать плод.

Фетоскопия дает возможность постановки диагноза при помощи взятия проб крови и тканей в случае нескольких десятков болезней крови и кожных покровов ребенка. Фетоскопия обычно проводится на 16-ой недели беременности.



Далее



Возврат



Содержание



Выход

Методы пренатальной диагностики

Определение альфа-фетопротеина – этот метод проводится в рамках скрининговых программ для выявления беременных женщин группы повышенного риска врожденных и наследованных заболеваний плода и осложненного течения беременности.

Исследование проводят в период с 15-й по 18-ю неделю беременности.

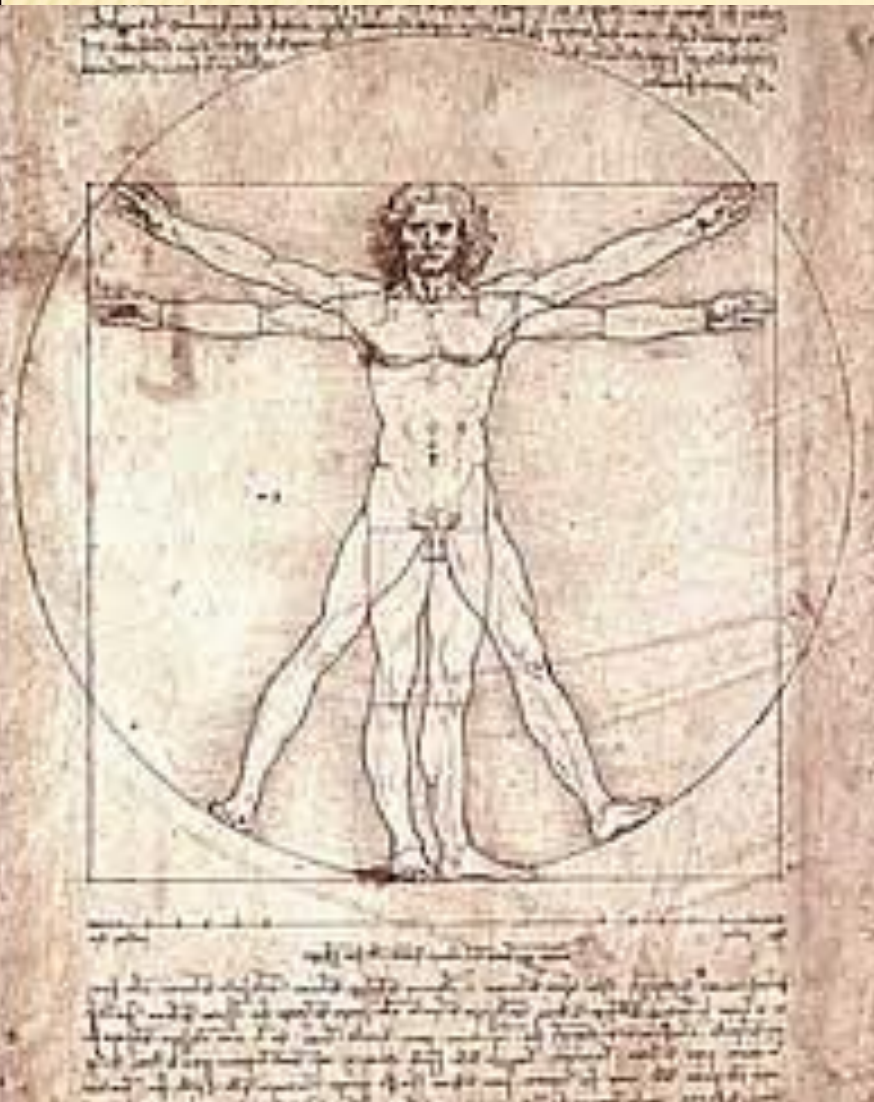
При отклонениях уровня альфа-фетопротеина от нормальных значений показано дальнейшее обследование беременной в специализированном перинатальном медицинском центре.



Вопросы для закрепления материала



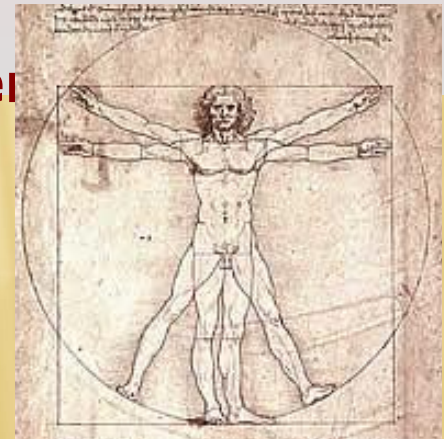
С чем связаны трудности изучения генетики человека?



Леонардо да Винчи.
Витрувианский человек (примерно 1490-1492 г.г.)

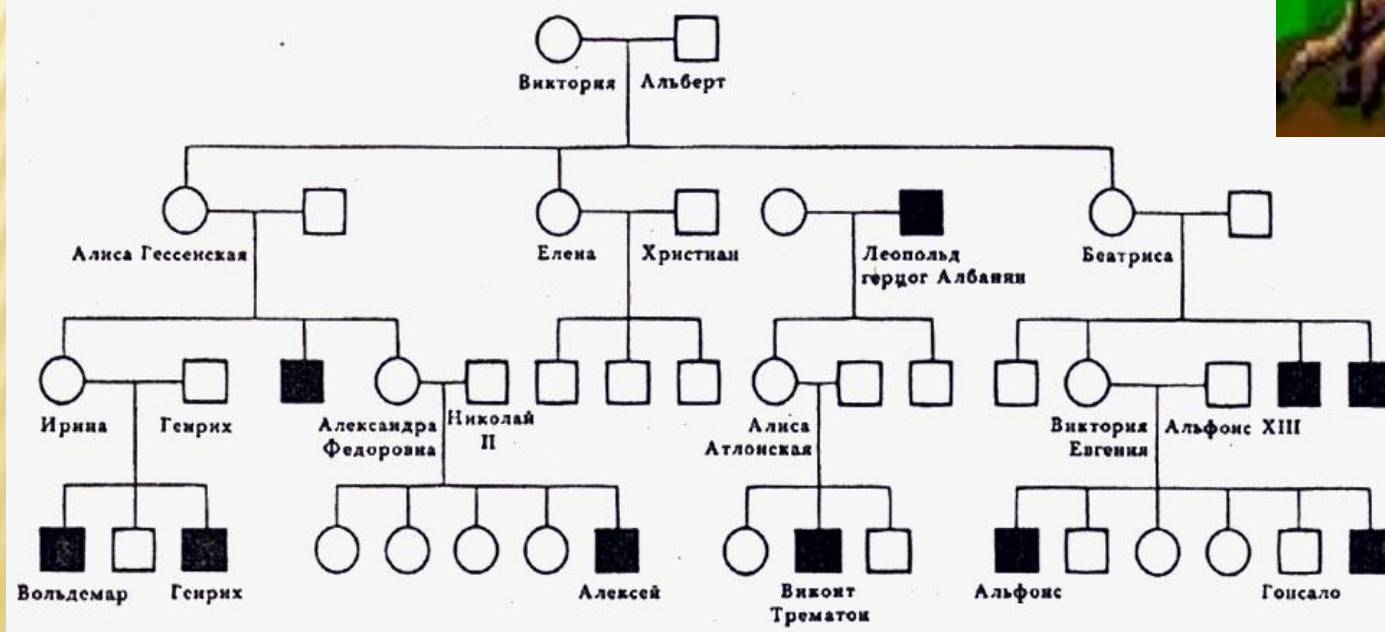
Трудности изучения генетики человека связаны со следующими причинами:

- **невозможность экспериментального скрещивания людей;**
- **медленная смена поколений людей;**
- **малое количество потомков в каждой семье;**
- **сложный кариотип;**
- **большое число групп сцепления.**



В чем суть генеалогического метода?

Генеалогический метод – это составление и анализ родословных.



Что означает термин «пробанд»?



Пробанд
(нем. *probandus*)
– это лицо,
на которое
составляется
родословная.

Что означает термин «сибсы»?

Сибсы (англ. *siblings*) – это братья и сестры пробанда.



Каковы возможности близнецового метода?



Близнецовый метод позволяет оценить степень влияния наследственности и окружающей среды на развитие какого-либо нормального или патологического признака.

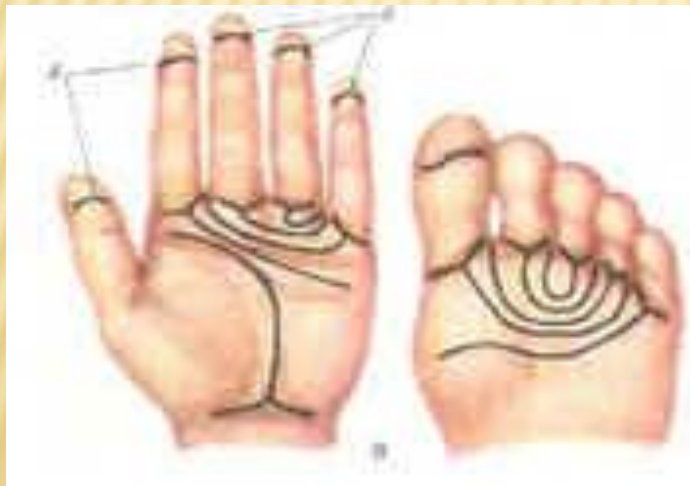
Что означает термин «конкордантность»?



КОНКОРДАНТНОСТЬ (лат. *concordans, concordantis* согласующийся) в генетике — сходство близнецов по анализируемому признаку.



Для чего применяют метод дерматоглифики?



Для диагностики хромосомных нарушений.

Какой метод антропогенетики используют для диагностики ферментопатий?



Для диагностики ферментопатий используют **БИОХИМИЧЕСКИЙ** метод.

Каковы возможности популяционно-статистического метода?

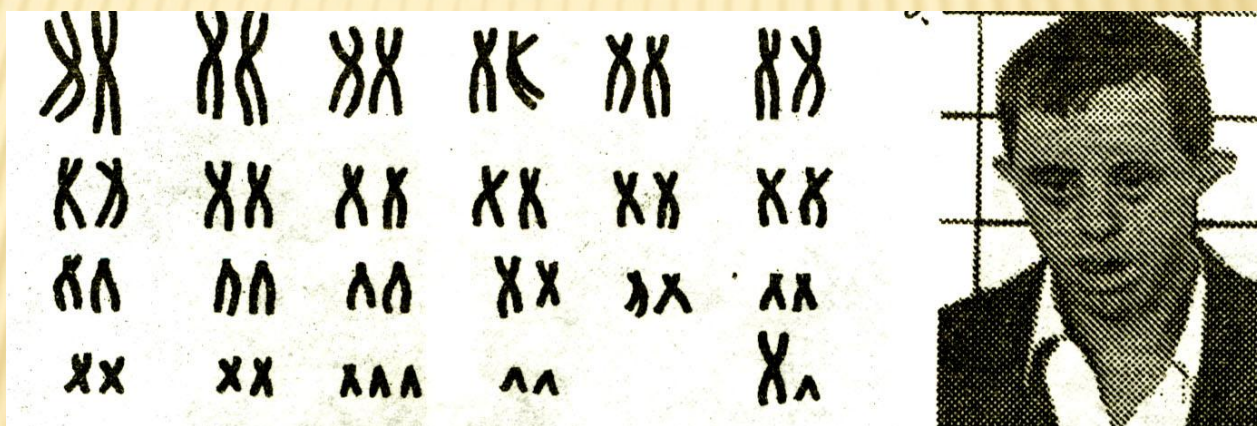
Закон Харди -
Вейнберга

$$p + q = 1$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1(100 \%).$$

**Метод позволяет определять частоту генов и генотипов
в больших популяциях людей.**

Для диагностики каких заболеваний используется цитогенетический метод?



Цитогенетический метод используется для диагностики хромосомных болезней.

Назовите методы пренатальной диагностики



Назовите методы пренатальной диагностики

К основным методам пренатальной диагностики относятся:

ультразвуковое исследование (УЗИ),

амниоцентез,

кордоцентез,

биопсия хориона,

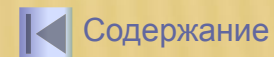
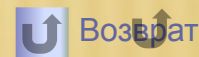
фетоскопия,

определение альфа-протеина.

ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Акроцентрические хромосомы – резконе­равноплечные палочковидные хромосомы с центромерой на конце

Альфа-фетопро­теин (АФП) – это белок, который вырабатывается в печени и желу­дочно-кишечном тракте эмбриона. Анализ АФП при беременности используется для диагностики пороков развития плода.



ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

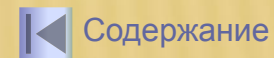
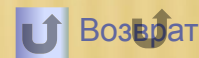
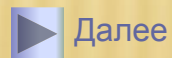
Амниотическая полость – это место нахождения амниона, временного внезародышевый органа, развивающегося в процессе эмбриогенеза и создающего жидкую среду для развивающегося зародыша.

Аутопсия – патологоанатомическая или судебно-медицинская процедура, посмертное вскрытие и исследование тела, в том числе внутренних органов. Обычно производится для того, чтобы установить причину смерти.

ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Биопсия – метод исследования, при котором проводится прижизненный забор клеток или тканей (биоптата) из организма с диагностической целью.

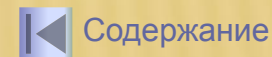
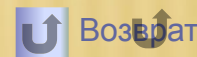
Близнецовый метод – определение степени влияния среды и генотипа в проявлении какого-либо признака



ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Кариотипирование - процесс изучения строения и количества хромосом у людей и графическая запись результатов, позволяющий выявить кариотип

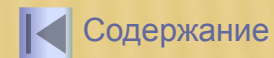
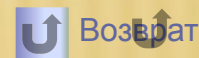
Клинико-генеалогический метод – это метод изучения родословных, с помощью которого прослеживается распределение болезни или какого-либо признака в семье или роду с указанием типа родственных связей между членами родословной.



ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Метацентрические хромосомы (равноплечные) – содержащие центромеру в середине хромосомы, при этом ее плечи равны

Популяционно-статистический метод – изучение генетики популяций, основой которого является уравнение Харди-Вейнберга

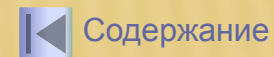
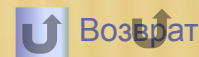


ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Пренатальная диагностика – комплексная дородовая диагностика с целью обнаружения патологии на стадии внутриутробного развития.

Серповидно-клеточная анемия – тяжелая генная патология строения эритроцитов и связанная с этим гемоглобинопатия

Субметацентрические хромосомы – неравноплечные хромосомы, центромера которых лежит ближе к короткому плечу

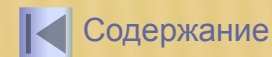
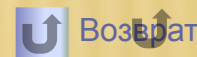


ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Трансплантация – в медицине пересадка какого-либо органа или ткани, например, почки, сердца, печени, лёгкого, костного мозга, стволовых гемопоэтических клеток, волос

Фенилкетурия – генное нарушение аминокислотного обмена, наследуемое по аутосомно-рецессивному типу

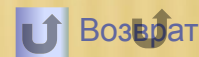
Хорион – наружная зародышевая оболочка, полностью окружающая эмбрион



ТЕРМИНЫ И ОПРЕДЕЛЕНИЯ

Цитогенетический метод – исследование хромосомного аппарата в соматических клетках

Экспресс-диагностика – это исследование полового X-хроматина (тельца Барра) в ядрах клеток слизистой оболочки ротовой полости, вагинального эпителия или клетках волосяной луковицы.



ЛИТЕРАТУРА

1. Бочков Н.П. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР – Медиа, 2006.
2. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д.
«Медицинская генетика» Феникс
Ростов –на- Дону. 2009г.
3. Бочков Н.П. Медицинская генетика.-
М.: Мастерство. 2002г.

**Конец работы.
Вы действительно хотите закончить работу с
информационным материалом темы
«Методы антропогенетики»?**

Да

Нет