

Генетика человека с основами медицинской генетики

**Основные понятия
дисциплины и ее связь
с другими науками.
История развития науки.**

Прогерия (синдром Хатчинсона-Гилфорда)



Трисомия 13 (синдром Патау)



Синдром Элерса-Данло



Трисомия 21 (синдром Дауна)



Синдром Протея



Генетика – наука о закономерностях наследственности и изменчивости.



Наследственность – способность организмов передавать потомству свои признаки и свойства, то есть воспроизводить себе подобных.



Изменчивость – способность организмов изменять свои признаки и свойства, то есть приобретать новые.



Предмет генетики – материальные основы наследственности и изменчивости организмов на молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровнях организации живого.

Задачи генетики:

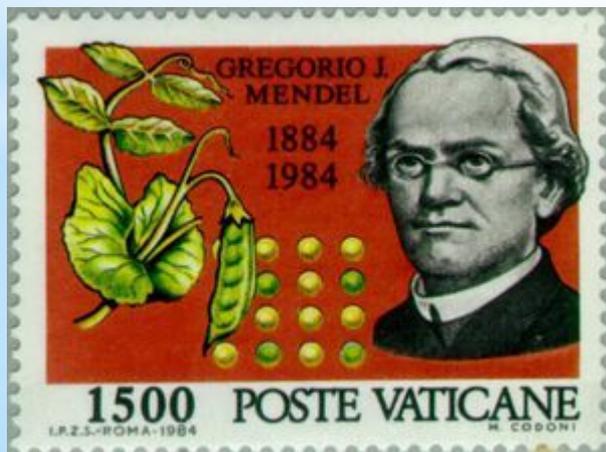
- изучение проблем хранения генетической информации, т. е. изучение структур клетки, являющейся материальным субстратом генетической информации, и способов ее кодирования;
- выяснение механизмов и закономерностей передачи генетической информации от клетки к клетке, от поколения к поколению;
- анализ способов реализации генетической информации в конкретные признаки организма при его взаимодействии с окружающей средой;
- изучение типов изменения генетической информации и механизмов их возникновения.

Селекция – наука о методах создания новых и улучшения существующих сортов растений, пород животных и штаммов микроорганизмов.



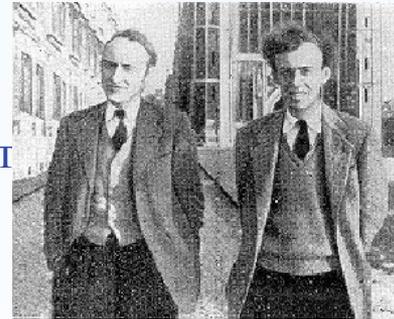
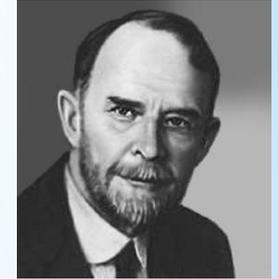


Грегор Иоганн
Мендель
(1822 – 1884)



Наиболее значимые открытия в генетике

- 1900 г. – Гуго де Фриз разработал мутационную теорию;
- 1911 г. – Т. Морган открыл закон сцепленного наследования,
- 1911 – 1920 гг. – Т. Морган создал хромосомную теорию наследственности (хромосомы – носители единиц наследственности генов);
- 1953 г. – Ф. Крик, Дж. Уотсон предложили модель строения ДНК;
- 60-е годы XX в. – расшифровка генетического кода и генетических механизмов синтеза белка в работах Ниренберга и Очоа;
- 70-е годы XX в. – создание технологий рекомбинантных ДНК (генная инженерия);
- 1980 – 1990 гг. – расшифровка геномов организмов.

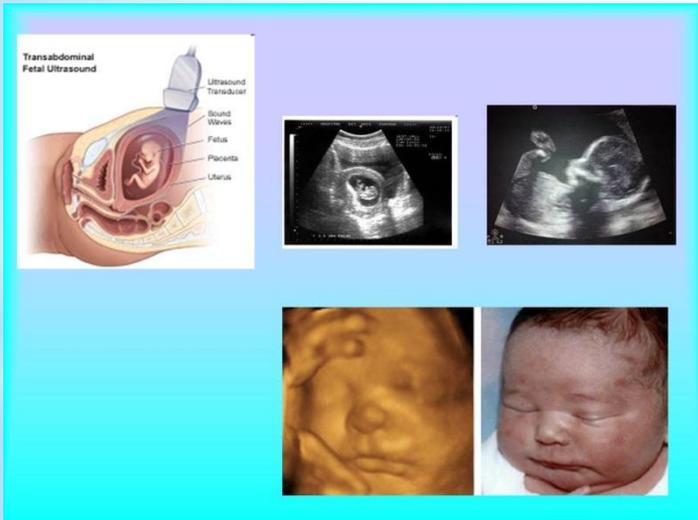




Медицинская генетика изучает роль наследственности в возникновении патологии человека, закономерности передачи от поколения к поколению наследственных болезней, разрабатывает методы диагностики, лечения и профилактики всех форм наследственной патологии.



Профилактика наследственных болезней:
медико-генетическое консультирование,
массовая диагностика у новорожденных наследственных болезней
обмена, поддающихся диетической и лекарственной коррекции,
диспансеризация больных и членов их семей.



Генная инженерия – включает совокупность методов, позволяющих путем *in vitro* перенести генетическую информацию из одного организма в другой.



Задача генной инженерии – конструирование генетических структур по заранее намеченному плану, создание организмов с новой генетической информацией.



Промышленное производство

витаминов,
аминокислот,
ферментов,
гормонов,
антибиотиков.



Получение инсулина

КИШЕЧНАЯ ПАЛОЧКА

