

Онтогенетический метод исследования генетики человека

Выполнили: Максина, Гурьева, студентки группы

Сущность : Данный метод позволяет по генотипу установить гетерозиготное носительство генов, и перестроек хромосом.

Значение: Данный метод устанавливает носительство наследственных заболеваний.

Цель метода- ранняя диагностика и профилактика наследственных заболеваний.

Применяемы методы исследования: биохимические, цитогенетические, иммунологические.

Материал для исследования: используют лимфоциты периферической крови, околоплодную жидкость,.

Время выявления заболевания – выявляют обычно после рождения ребенка, так как в пренатальный период, организм только формируется, и не возможно предугадать , что конкретно пойдет не так.

французским ученым П. Мопертью, который описал доминантный (полидактилии, т.е. шестипалости) и рецессивный (альбинизма у негров) признаки.

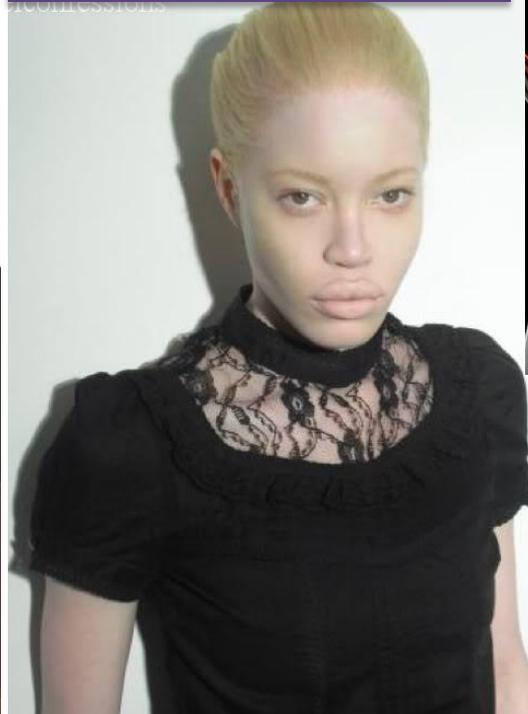
Научный труд, Гэррода, «Распространенность алкаптонурии: изучение химических особенностей», говорит о связи генов и активности ферментов.

Алкаптонурия — наследственное заболевание, обусловленное выпадением функций оксидазы гомогентизиновой кислоты и расстройством обмена тирозина и экскрецией с мочой большого количества гомогентизиновой кислоты. Характеризуется очагами пигментации на разных органах и тканях, артрозы

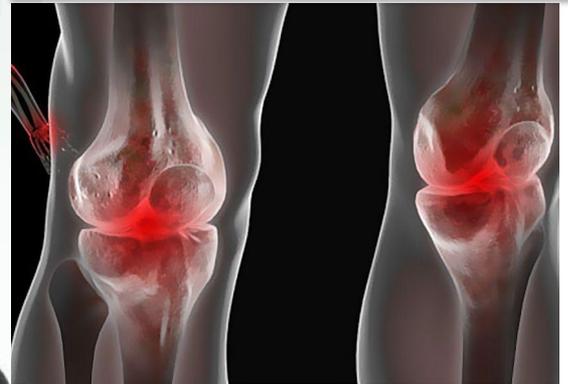
Полидактилия



Альбинизм у негров



Алкаптонурия

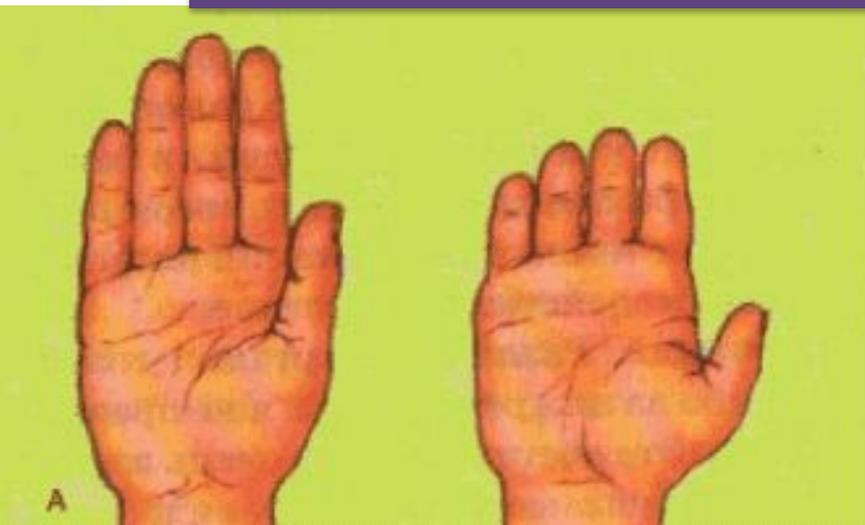


Открытие 3-х законов Менделя, дало возможность перенести их на генотип человека. Например, в 1903 г. американский антрополог Фараби, изучая родословные в нескольких поколениях, впервые установил, что брахидактилия (короткопалость) у человека наследуется по аутосомно-доминантному типу.

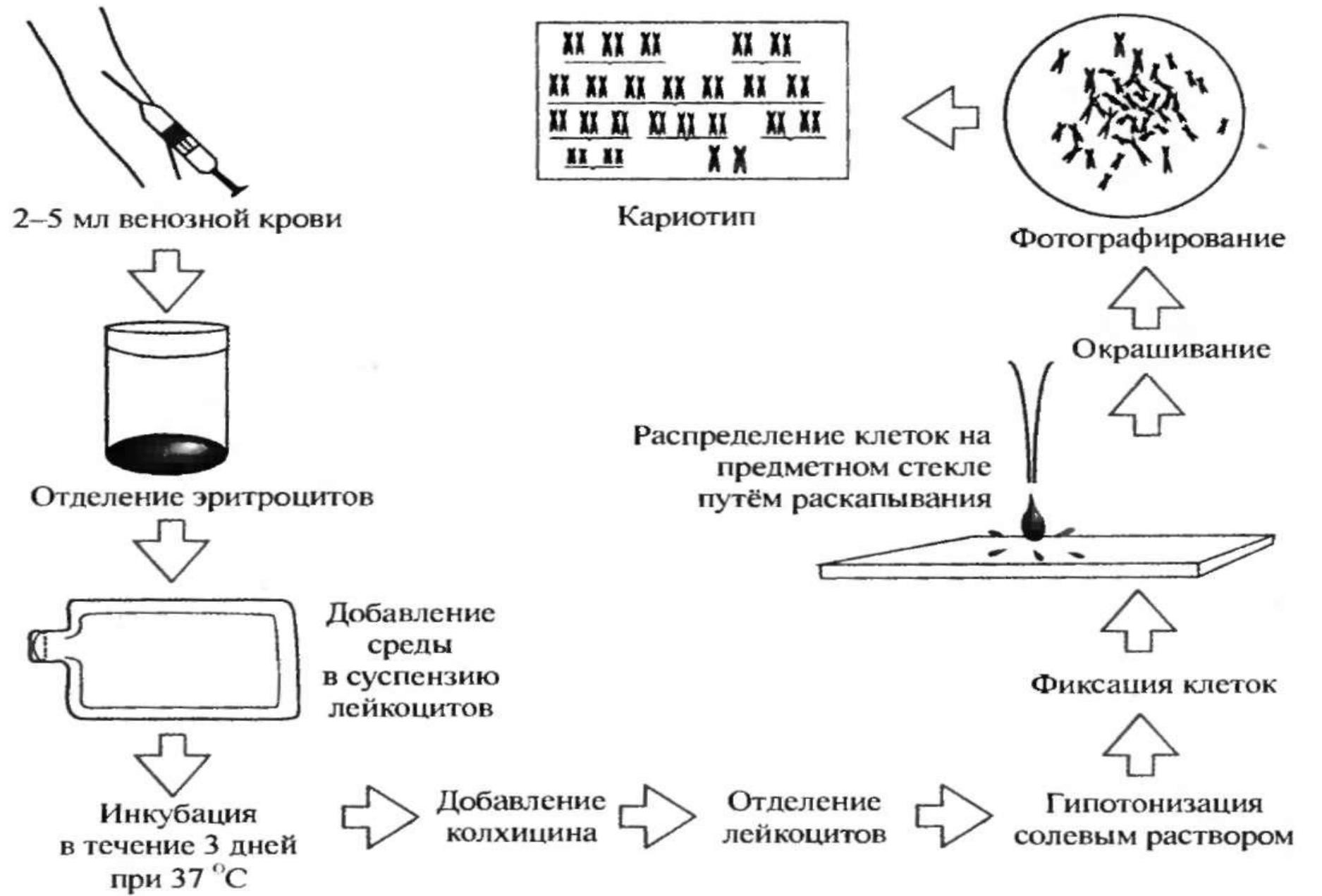
С развитием генетики (1960 г. Р. Мурхед), был разработан метод культивирования лимфоцитов периферической крови для получения метафазных хромосом человека, что позволило обнаруживать мутации хромосом, характерные для определенных наследственных болезней. В это же время был разработан метод окраски хромосом, что дало возможность идентифицировать каждую хромосому человека.

Если совместить два этих открытия то получим – цитогенетический метод исследования.

брахидактилия или короткопалость



Метод культивирования и окраски лимфоцитов периферической крови



Цитогенетический метод исследования околоплодной жидкости плода



Биохимический метод исследования – позволяет выявить генные мутации, которые невозможно увидеть в микроскопе. Данный метод **основан на биохимических реакциях**. Дефекты ферментов устанавливают путем определения содержания в крови и моче продуктов метаболизма, являющихся результатом функционирования белка, отвечающего за синтез конкретного фермента. Дефицит конечного продукта, сопровождающийся накоплением промежуточных и побочных продуктов нарушенного метаболизма, свидетельствует о дефекте фермента или его дефиците в организме. Например : фенилкетонурия - , при которой отсутствует фенилаланин-4-гидроксилазы, который в норме катализирует превращение фенилаланина в тирозин.

ГЕН → ФЕРМЕНТ → ПРИЗНАК

Последствия фенилкетонурии



Иммунологический метод - основан на изучении антигенного состава клеток и жидкостей человеческого организма – крови, слюны, желудочного сока и т. п. Приданном методе выявляются АТ к собственным клеткам организма. При **аутоиммунном тиреоидите** – происходит хроническое воспаление щитовидной железы, в результате частичного генетический дефект иммунной системы, в результате в клетках эндокринных желез происходят специфические морфологические изменения различной степени выраженности.



Аутоиммунном тиреоидите



Вывод: Онтогенетический метод включает в себя совокупность многих других методов диагностики наследственных генетических заболеваний, что позволяет более широко и лучше диагностировать патологии организма, как в перенатальный (до рождения) период, так и постнатальный период.

Онтогенез человека



Спасибо за внимание

