

ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ГОРОДА МОСКВЫ "ПОЛИТЕХНИЧЕСКИЙ  
ТЕХНИКУМ № 2

ПРЕЗЕНТАЦИЮ ПОДГОТОВИЛ: ТАРАСОВ А.С.

УЧАЩИЙСЯ ГРУППЫ: 1 АТ 3.4

ТЕМА: «ВЛИЯНИЕ ВРЕДНЫХ ПРИВЫЧЕК НА ЧЕЛОВЕКА»

# ВВЕДЕНИЕ

- Генетика человека и такие фундаментальные дисциплины, как анатомия, физиология, биохимия, составляют основу современной медицины. Место генетики среди биологических наук и особый интерес к ней определяются тем, что она изучает основные свойства организмов, а именно наследственность и изменчивость.
- Наследственность и изменчивость у человека являются предметом изучения генетики человека на всех уровнях его организации: молекулярном, клеточном, организменном, популяционном. Генетика человека своими успехами в значительной мере обязана медицинской генетике - науке, изучающей роль наследственности в патологии человека. Прикладной раздел медицинской генетики - это клиническая генетика, которая использует достижения медицинской генетики, генетики человека и общей генетики в решении клинических проблем, возникающих у людей.
- Генетика представляет собой одну из наиболее сложных дисциплин современного естествознания. Чтобы разобраться в ней глубоко, рассмотрим основные этапы развития генетики, виды генетики, достижения генетики в современной медицине и т.д.

# История развития

**Генетика** — это наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости, а также обеспечивающие их биологические механизмы.

Первый научный шаг в изучении наследственности был сделан австрийским монахом Грегором Менделем, который в 1866 г. опубликовал статью «Опыты над растительными гибридами», заложившую основы современной генетики.

До открытий Менделя признавалась теория так называемой слитной наследственности. Суть этой теории состояла в том, что при оплодотворении мужское и женское «начало» перемешивались, «как краски в стакане воды», давая начало новому организму. Мендель показал, что наследственные задатки не смешиваются, а передаются от родителей потомкам в виде дискретных (обособленных) единиц. Эти единицы, представленные у особей парами (аллелями), остаются дискретными и передаются последующим поколениям в мужских и женских гаметах, каждая из которых содержит по одной единице из каждой пары. В 1909 г. датский ботаник-селекционер В. Иогансен назвал их «генами», а в



Официальной датой рождения генетики считают 1900 год. Тогда были опубликованы данные Г. де Фриза, К. Корренса и К. Чермака, переоткрывших закономерности наследования признаков, установленные Г. Менделем. Первые десятилетия 20-го века оказались плодотворными в развитии основных положений и направлений генетики. Было сформулировано представление о мутациях, популяциях и чистых линиях организмов, хромосомная теория наследственности, открыт закон гомологических рядов, получены данные о возникновении наследственных изменений под действием рентгеновских лучей, была начата разработка основ генетики популяций организмов.

В 1953 году в международном научном журнале была напечатана статья биологов Джеймса Уотсона и Френсиса Крика о строении дезоксирибонуклеиновой кислоты – ДНК.

Структура ДНК оказалась совершенно необычной: её молекулы имеют огромную по молекулярным масштабам длину и состоят из двух нитей, сплетённых между собой в двойную спираль. Каждую из нитей можно сравнить с длинной нитью бус. У белков "бусинами" являются аминокислоты двадцати различных типов. У ДНК – всего четыре типа "бусин", и зовутся они нуклеотидами. "Бусины" двух нитей двойной спирали ДНК связаны между собой и строго друг другу соответствуют. В ДНК напротив нуклеотида аденина находится тимин, напротив цитозина – гуанин. При таком построении двойной спирали каждая из цепей содержит сведения о строении другой. Зная строение одной цепи, всегда можно восстановить другую.

Получаются две двойные спирали – точные копии их предшественницы. Это свойство точно копировать себя имеет ключевое значение для жизни на Земле.

## Методы исследования Генетика и медицина

- ❑ В генетике основным методом исследования является генетический анализ, который проводится на всех уровнях организации живого (от молекулярного до популяционного). В зависимости от цели исследования "видоизменяется" в частные методы - гибридологический, популяционный, мутационный, рекомбинационный, цитогенетический и др.
- ❑ Гибридологический метод позволяет установить закономерности наследования отдельных признаков и свойств организма путем проведения серии прямых или возвратных скрещиваний в ряде поколений. Закономерности наследования признаков и свойств у человека устанавливают, используя генеалогический метод (анализ родословных). Законы наследования признака в популяциях определяют с помощью популяционного метода, или популяционного анализа.
- ❑ Цитогенетический метод, объединивший принципы цитологического и генетического анализа, применяют при изучении закономерностей материальной преемственности в поколениях отдельных клеток и организмов и "анатомии" материальных носителей наследственности.
- ❑ Феногенетический анализ позволяет изучать действие гена и проявления генов в индивидуальном развитии организма. Для этого используют такие приемы, как пересадка генетически различных тканей, клеточных ядер или отдельных генов из одной клетки в другую, а также исследование так химер - экспериментально полученных многоклеточных организмов, состоящих из генетически различных клеток, исходно принадлежащих разным индивидуумам.
- ❑ Мутационный и рекомбинационный анализ используют при изучении тонкой организации и функции генетического материала, структуры различных ДНК, их изменений, механизмов функционирования и обмена генами при скрещивании. Интенсивно развивается метод молекулярного генетического анализа.

# Интерес медицины

□ С развитием генетики стало возможным применение её методов в исследовании неизлечимых ранее болезней, патологий и т.д. Что начало привлекать немалый интерес со стороны ученых, работающих в области медицины. Известно несколько тысяч генетических заболеваний, которые почти на 100% зависят от генотипа особи. К наиболее страшным из них относятся: кислотный фиброз поджелудочной железы, фенилкетонурия, галактоземия, различные формы кретинизма, гемоглобинопатии, а также синдромы Дауна, Тернера, Кляйнфельтера. Кроме того, существуют заболевания, которые зависят и от генотипа, и от среды: ишемическая болезнь, сахарный диабет, ревматоидные заболевания, язвенные болезни желудка и двенадцатиперстной кишки, многие онкологические заболевания, шизофрения и другие заболевания психики.

□ Исторически интерес медицины к генетике формировался первоначально в связи с наблюдениями за наследуемыми патологическими (болезненными) признаками. Во второй половине 19-го века английский биолог Ф.Гальтон выделил как самостоятельный предмет исследования «наследственность человека». Он же предложил ряд специальных методов генетического анализа: генеалогический, близнецовый, статистический. Изучение



# Генетика человека

- ❑ Генетика человека (human genetics) – это особый раздел генетики, который изучает особенности наследования признаков у человека, наследственные заболевания (медицинская генетика), генетическую структуру популяций человека. Из направлений генетики человека наиболее интенсивно развиваются цитогенетика, биохимическая генетика, иммуногенетика, генетика высшей нервной деятельности, физиологическая генетика.
- ❑ Генетика человека является теоретической основой современной медицины и современного здравоохранения. Её подразделяют на антропогенетику, изучающую закономерности наследственности и изменчивости нормальных признаков человеческого организма, демографическую генетику (генетика народонаселения), экологическая генетику (учение о генетических аспектах взаимоотношений человека с окружающей средой) и генетику медицинскую, которая изучает наследственные патологии (болезни, дефекты, уродства и др.).
- ❑ Наиболее важной областью генетики человека является медицинская генетика. Медицинская генетика помогает понять взаимодействие биологических и факторов среды в патологии человека. Иногда ее рассматривают не как раздел генетики человека, а как самостоятельную область общей генетики.