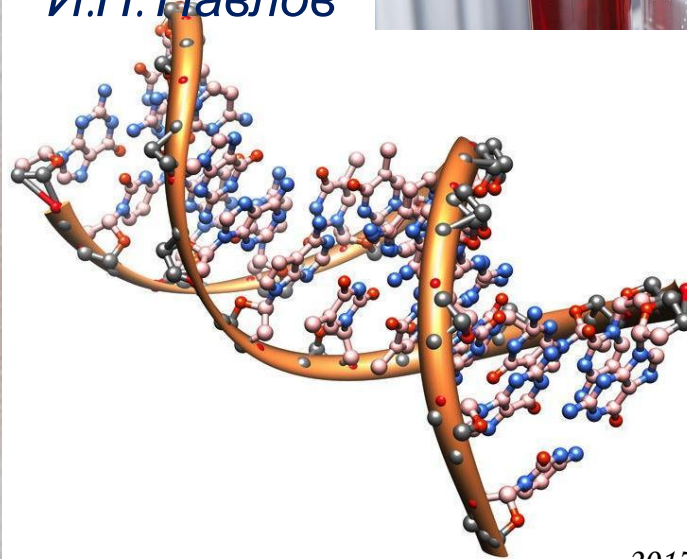


# Генетика и медицина

**Наши врачи должны, как  
азбуку,  
знать законы  
генетики.**

*И.П. Павлов*



2017-2018 уч.год.

# **Специфика человека как объекта генетических исследований**

- Сложный хромосомный набор
- Генетическая неоднородность популяций людей
- Отсутствие гомозиготных линий
- Немногочисленность потомства
- Разнообразие биологического и социального окружения людей
- Медленная смена поколений
- Невозможность помещения всех членов семьи в абсолютно одинаковые условия
- Продолжительность жизни исследователей соизмерима с длительностью существования объекта изучения

# Методы изучения наследственности человека

Методы  
изучения  
наследственности  
человека

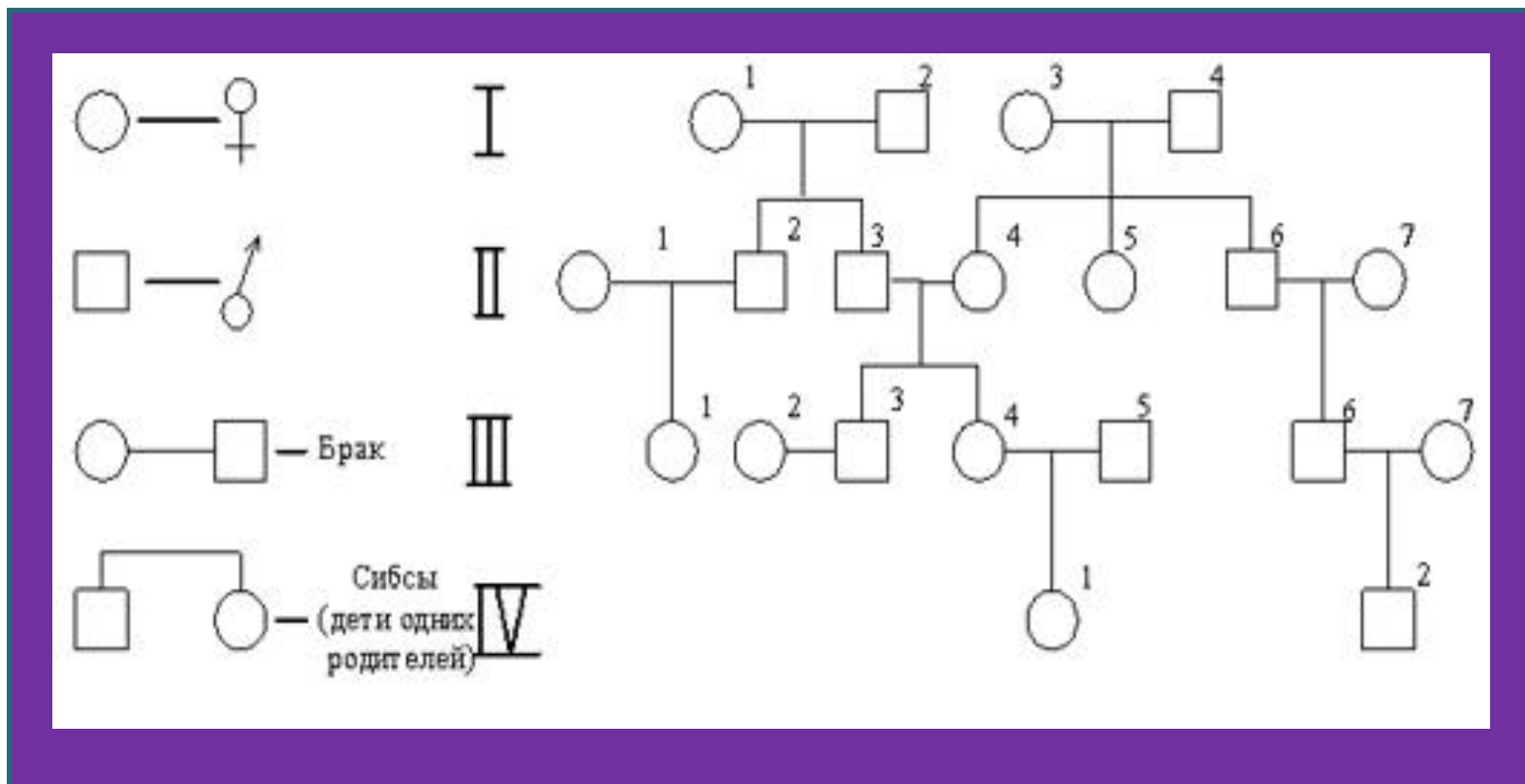
Генеалогический:  
Составление и  
исследование  
родословных

Цитогенетический:  
Изучаются  
хромосомные  
наборы  
здоровых и  
больных людей

Близнецовый:  
Изучаются  
генотипические  
и фенотипичес  
кие особенности  
близнецов

Биохимический:  
Изучаются  
химический  
состав  
внутриклеточной  
среды, крови,  
тканевой  
жидкости

# Схема родословной





# ***Близнецы***



# Наследственные болезни

- В медицинской генетике насчитывается около 3000 наследственных заболеваний
- Около 4 % новорожденных детей страдают от генетических дефектов
- 1 из 10 гамет человека несет ошибочную информацию, обусловленную мутацией
- Изучение и профилактика наследственных болезней человека – предмет науки, которая называется **МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКОЙ**

# Мутации – наследственные изменения генетического материала

- Мутации возникают внезапно, скачкообразно.
- Мутации наследственные, т.е. стойко передаются из поколения в поколение.
- Мутации случайны и ненаправленны – мутировать может любой ген, вызывая изменение как незначительных так и жизненно важных признаков.
- Одни и те же мутации могут возникать повторно.
- По своему проявлению мутации могут быть полезными и вредными, доминантными и рецессивными.
- Мутации бывают *генеративными* и *соматическими*.

# Мутации – причина генетических аномалий

## Типы мутаций

Геномные:  
Сопровождаются  
кратным  
изменением  
числа  
хромосом

Хромосомные:  
Сопровождаются  
изменением  
структуры  
хромосом

Генные:  
Сопровождаются  
изменениями  
внутри гена,  
в структуре ДНК

# Генные болезни и аномалии

У человека **дальтонизм** (неспособность различать красный и зеленый цвета) обусловлен сцепленным с полом рецессивным геном с, локализованным в X-хромосоме. У супружеской пары, родился сын – дальтоник.

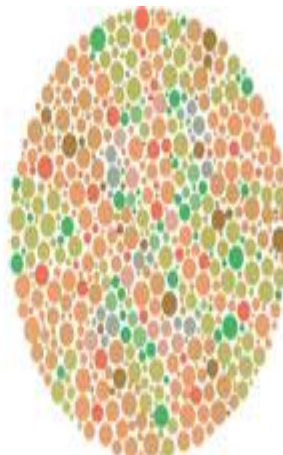
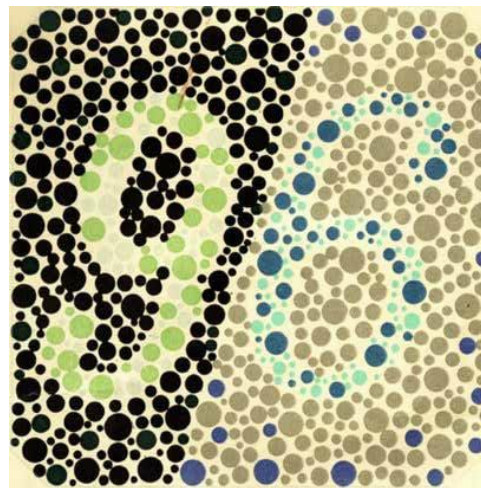
$$P: X_C X_c \times X_C Y$$

$$G: X_C : X_c : X_C : Y$$

$$F_1: X_C X_C : X_C X_c : X_C Y : X_c Y$$

сын - дальтоник

# Тесты на определение дальтонизма



# Гемофилия

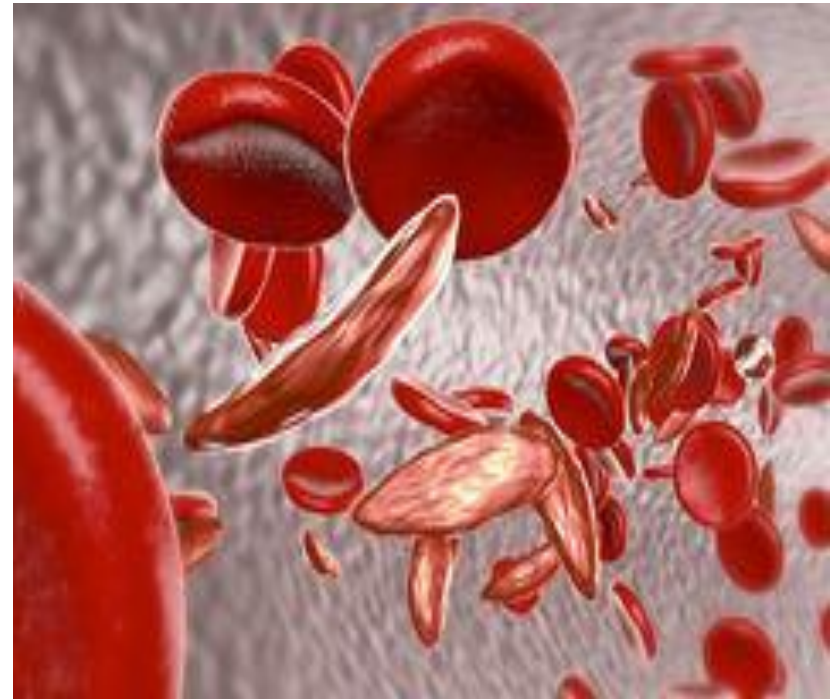
Вызывается рецессивным геном, расположенным в X – хромосоме, поэтому женщины, гетерозиготные по данному гену, обладают нормальной свертываемостью крови. В браке со здоровым мужчиной женщина передает половине своих сыновей X – хромосому с геном гемофилии. Причем дочери имеют нормальную свертываемость крови, но половина из них – носительницы гена гемофилии, что скажется в дальнейшем на потомках мужского пола.

# «Царская болезнь»

- Болезнь крови, ставшая причиной ранней смерти многих наследников правящих династий Великобритании, Германии, Испании и России, распространялась среди потомков британской Королевы Виктории, у которой, видимо, и произошла мутация гена. Болезнь



# Серповидноклеточная анемия



# Наследование серповидноклеточной анемии



# Хромосомные болезни

*В отличие от генных болезней характерно не наследование их от предшествующих поколений, а возникновение вследствие новой мутации*

**Болезнь Дауна** связана с нерасхождением при делении 21 – хромосомы. В результате такой аномалии клетки эмбриона имеют 47 хромосом вместо 46. Хромосома – 21 оказывается не в двойном, а в тройном количестве (трисомия)

Для женщин в возрасте до 25 лет вероятность рождения больного ребенка равна  $1/1400$ , до 30 –  $1/1000$ , в 35 лет риск возрастает до  $1/350$ , в 42 года до  $1/60$ , а в 49 лет до  $1/12$ .



# Факторы, которые вызывают генетические аномалии человека

- Алкоголизм одного из родителей
- Курение будущей матери
- Принятие большого количества лекарств во время беременности
- Значительный возраст матери. У родителей после 40 лет частота появления больных детей резко возрастает.
- Загрязнение окружающей среды мутагенами (*радиоактивное излучение, химические загрязнители воды, почвы, воздуха, пестициды, химические красители, лаки*)

# Пути профилактики наследственных заболеваний

- Запрет на близкородственные браки
- Запрет на употребление алкоголя, наркотических веществ, курение
- Борьба за чистоту окружающей среды, особенно против мутагенов
- Медико-генетическое консультирование
- Дородовая диагностика наследственных заболеваний