

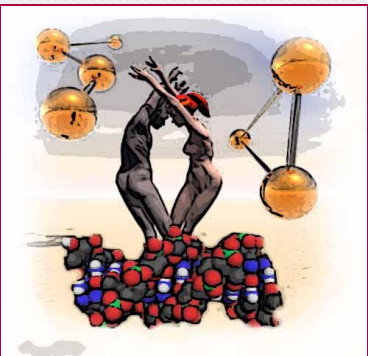
ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ



Презентація учениці 11 класу
Демченка Ігоря

МЕТОДИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ

- *Генеалогічний*
- *Біохімічний*
- *Близнюковий*
- *Цитогенетичний*
- *Популяційно-статистичний*



Генеалогічний метод

- **Даний метод полягає у вивченні родоводів. Це дає змогу простежити характер успадкування різних станів певних ознак у ряді поколінь.**
- **Він широко застосовується в медичній генетиці, селекції... За його допомогою встановлюють генотип особин і враховують ймовірність прояву того чи іншого стану ознаки у майбутніх нащадків.**

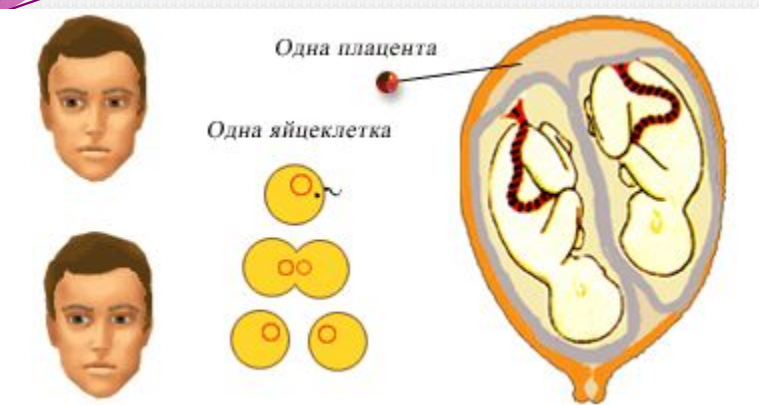
Близнюковий метод

- *Полягає у вивченні близнят. В основному однайцевих, так як вони походять з однієї зиготи.*
- *Досліджуючи такі організми, можна з'ясувати роль чинників довкілля у формуванні особин: різний характер їхнього впливу зумовлює розбіжності у прояві тих чи інших станів певних ознак.*

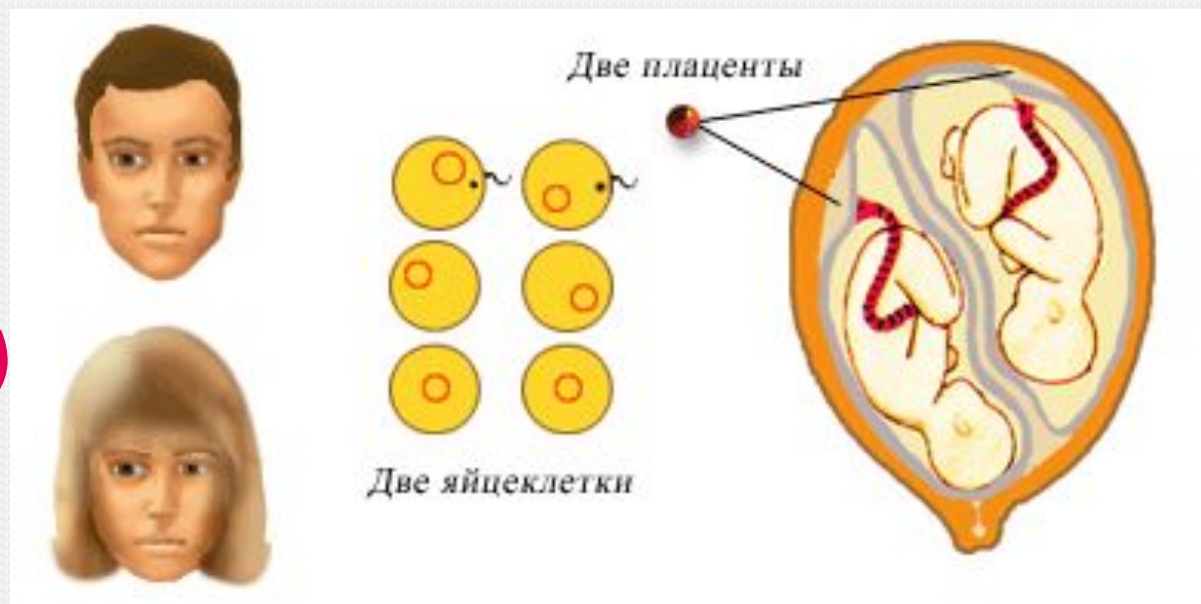


Близнюковий метод

**ОДНОЯЙЦЕВІ
(МОНОЗИГОТНІ,
ІДЕНТИЧНІ)
БЛИЗНЮКИ**

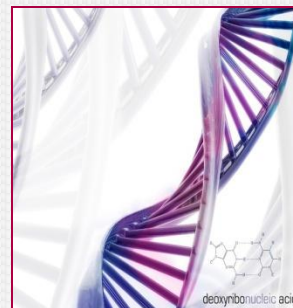


**Різняйцеві
(дизиготні,
неідентичні)
близнюки**



Біохімічний метод

- Використовується для діагностики спадкових захворювань, пов'язаних із порушенням обміну речовин. За його допомогою виявляють білки, а також проміжні продукти обміну, невластиві даному організму, що свідчить про наявність змінених (мутантних) генів. Відомо понад 500 спадкових захворювань людини, зумовлених такими генами: фенілкетонурія, цукровий діабет...



Цитогенетичний метод

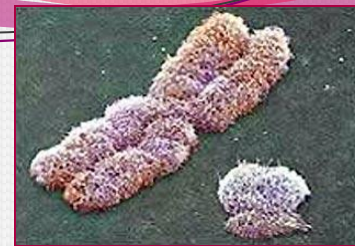
- Цитогенетичний ґрунтується на дослідженні особливостей каріотипу - хромосомного набору організмів. Його вивчення дає змогу виявляти мутації, пов'язані зі змінами, як кількості хромосом, так і структури окремих із них.
Каріотип досліджують у клітинах на стадії метафази, бо в цей період клітинного циклу структура хромосом виражена найчіткіше.

Чи знаєте ви, що ...

- 10% хвороб людини зумовлені патологічними генами
- один из 150 новонароджених
- має структурні або числові
- порушення хромосом
- одна из 10 гамет людини
- несе генетичні порушення



Генні мутації

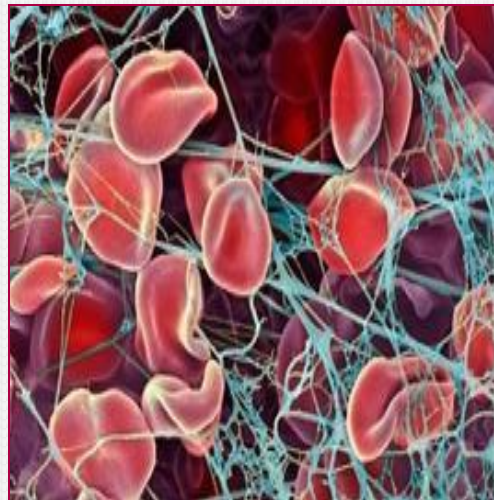
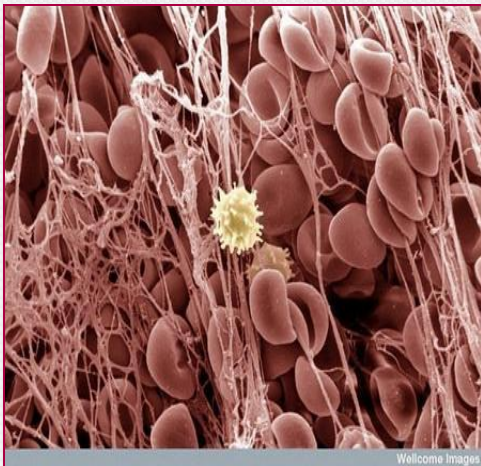


- **Крапкові мутації – стійкі зміни окремих генів, що виникають в результаті:**
- - заміни однієї або декількох азотистих основ у
- структурі ДНК на інші;
- - випадання деяких азотистих основ;
- - доповнення нових азотистих основ.
- Це призводить до порушення порядку
- списування інформації.
- Генні мутації змінюють морфологічні, біохімічні і фізіологічні властивості організму.

Спадкові хвороби крові

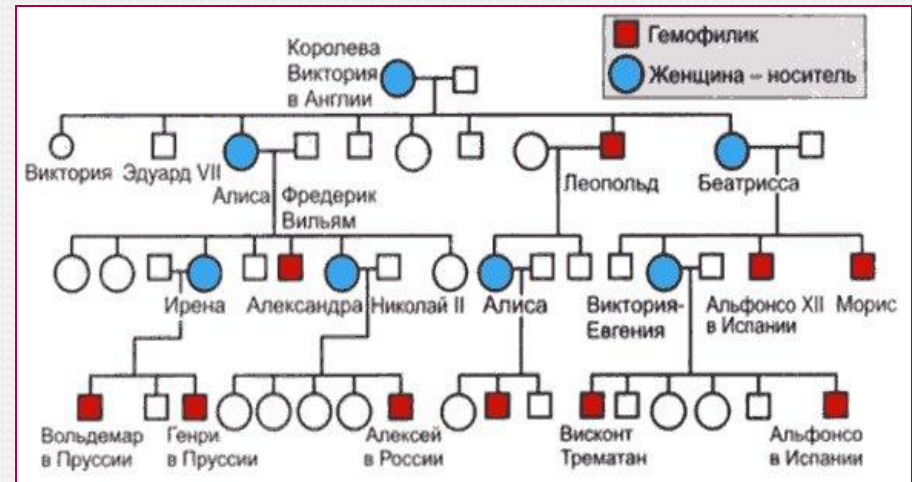
Афібриногенемія

- *Хвороба, що викликається рецесивним геном і пов'язана з порушенням зсідання крові. Вона супроводжується значними крововтратами.*



Спадкові хвороби крові, зчеплені зі статтю Гемофілія

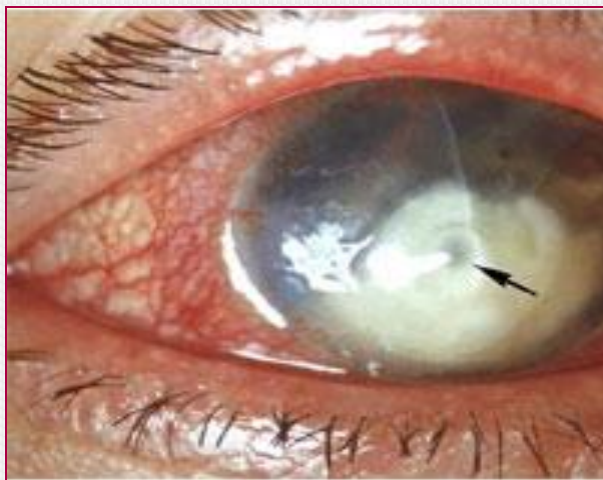
- Знаходиться в X хромосомі, викликається рецесивним геном, який не дає змоги крові нормально утворювати згусток. Хворіють лише чоловіки, а переносниками є жінки.
- XX – здорова жінка,
- $XX_{\text{г}}$ – жінка-носій хворого гена,
- $X_{\text{г}}Y$ – хворий чоловік.



Спадкові хвороби очей

Кімеролопія

- Хвороба викликається домінантним геном, при чому порушується сутінковий зір. Виникають зміни у сітківці. Носить назву “куряча сліпота”.
- Виникає з дитячого віку.



Спадкові аномалії кінцівок

● Арахнодактилія

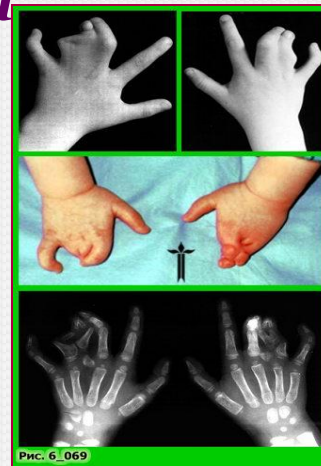
Павучі пальці. Кисть видовжена, пальці довгі. Часто супроводжується грижами і вивихом кришталіка.



Синдактилія

Зрощення пальців

ах і



Спадкові аномалії кінцівок



Ахондроплазія

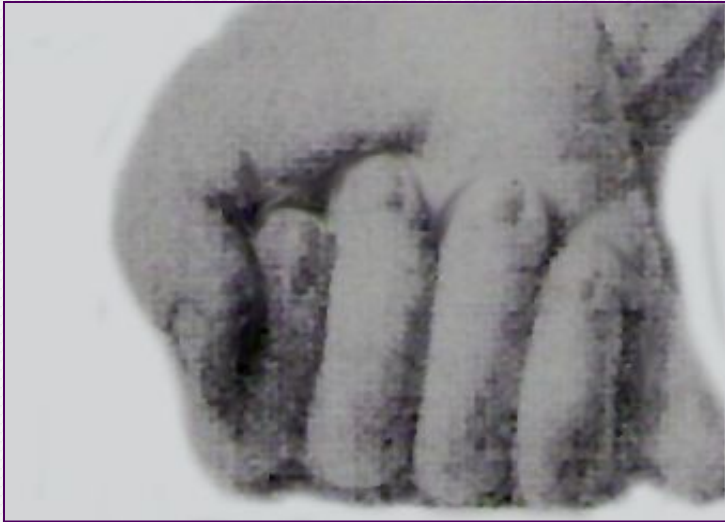
*(ахондропластична карликовість
- хвороба кісткової системи
с домінантним типом успадкування)*

- *Аномальний ріст хрящової тканини.*
- *Низький ріст (до 120 см).*
- *Вкорочення кінцівок.*
- *Стегнові та плечові кістки деформовані та потовщені.*
- *Розумова відсталість, пороки психіки.*

Спадкові аномалії кінцівок

Полідактилія

(спадкова хвороба
з домінантним типом
успадкування)



**Кількість пальців – від 6 до 9.
Зустрічається у представників
негроїдної раси у 10 разів
частіше, ніж у європеоїдів.**

Спадкові хвороби, викликані нерозходженням аутосом

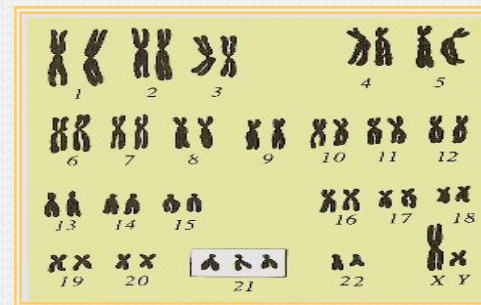
Хвороба Дауна

Нерозходження 21 пари

Розумова та фізична відсталість



- Напіввідкритий рот
- Монголоїдний тип обличчя. Косо розміщені очі. Широке перенісся
- Стопи і кисті короткі та широкі, пальці неначе обрубані
- Пороки серця
- Тривалість життя знижується у 5-10 разів





***Трьохногога людина
Франк Лантіні, що
народився у 1889 році***

Сіамські близнюки





Дякую за увагу!