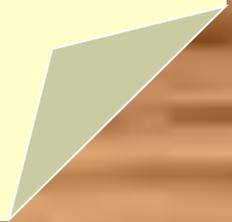




ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА



**« Родила царица в ночь
Не то сына, не то дочь,
Не мышонка, не лягушку,
А неведому зверюшку...»**

А.С.Пушкин

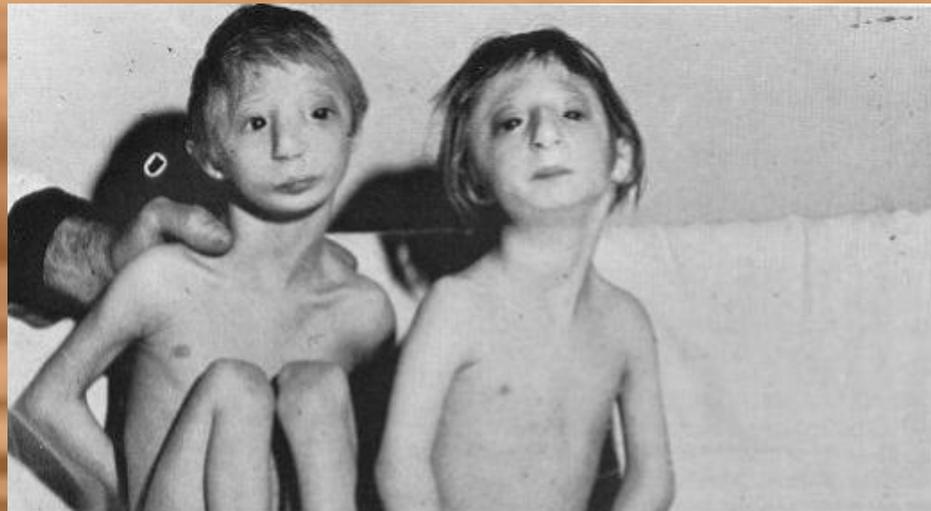
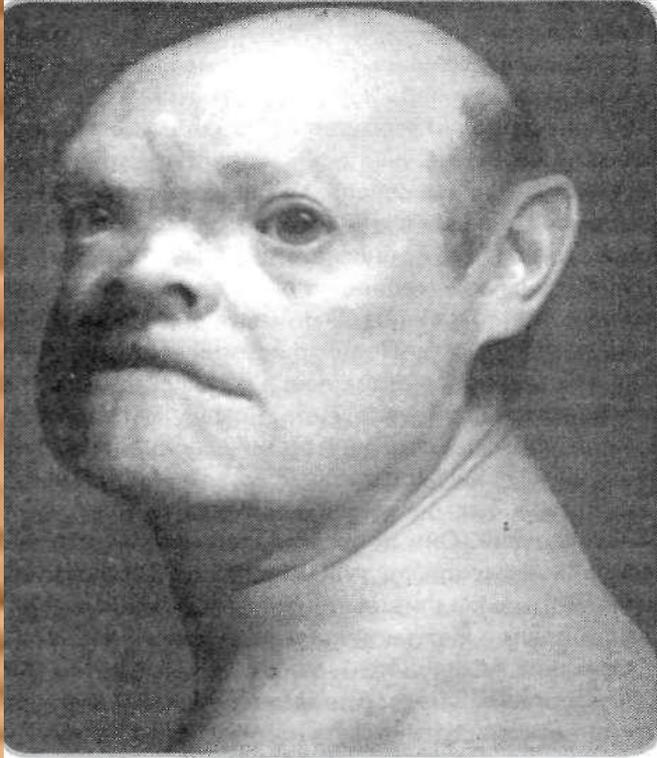
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Познание самого себя



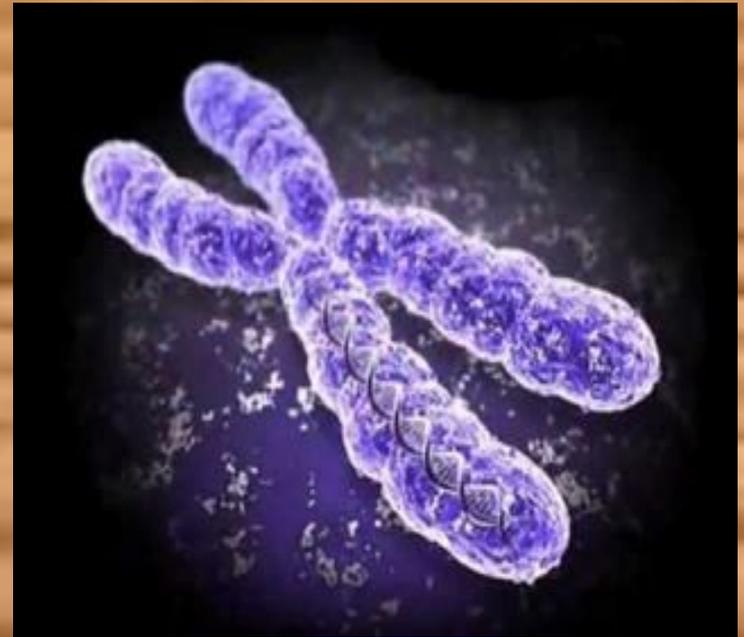
Влияние факторов внешней среды

Увеличилась доля наследственных заболеваний



Дайте определения следующим понятиям:

- Генетика
- Наследственность
- Хромосомы
- Ген
- Фенотип
- Кариотип
- Мутации
- Аутосомы
- Половые хромосомы
- Гетерогаметный пол
- Гомогаметный пол
- Аутосомно-доминантное наследование
- Аутосомно-рецессивное наследование
- Сцепленное с полом наследование

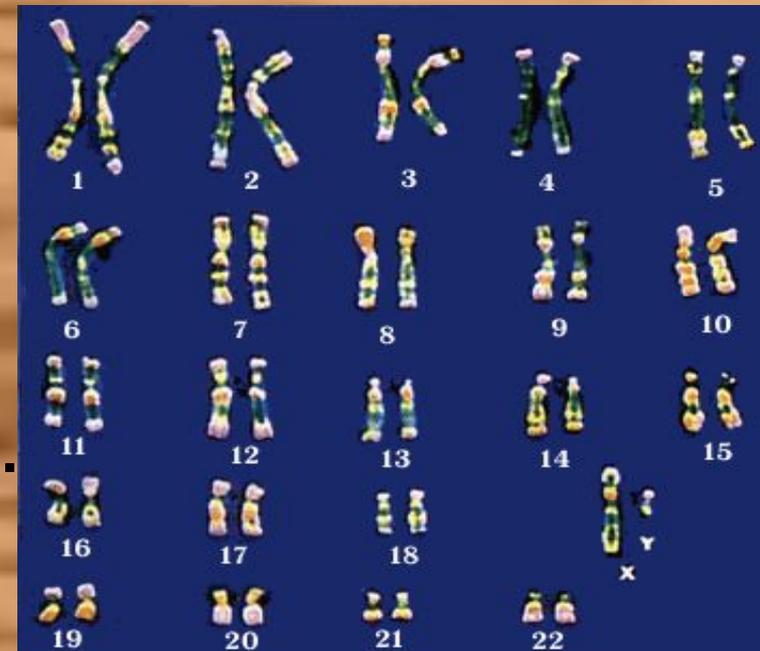


Трудности изучения генетики человека

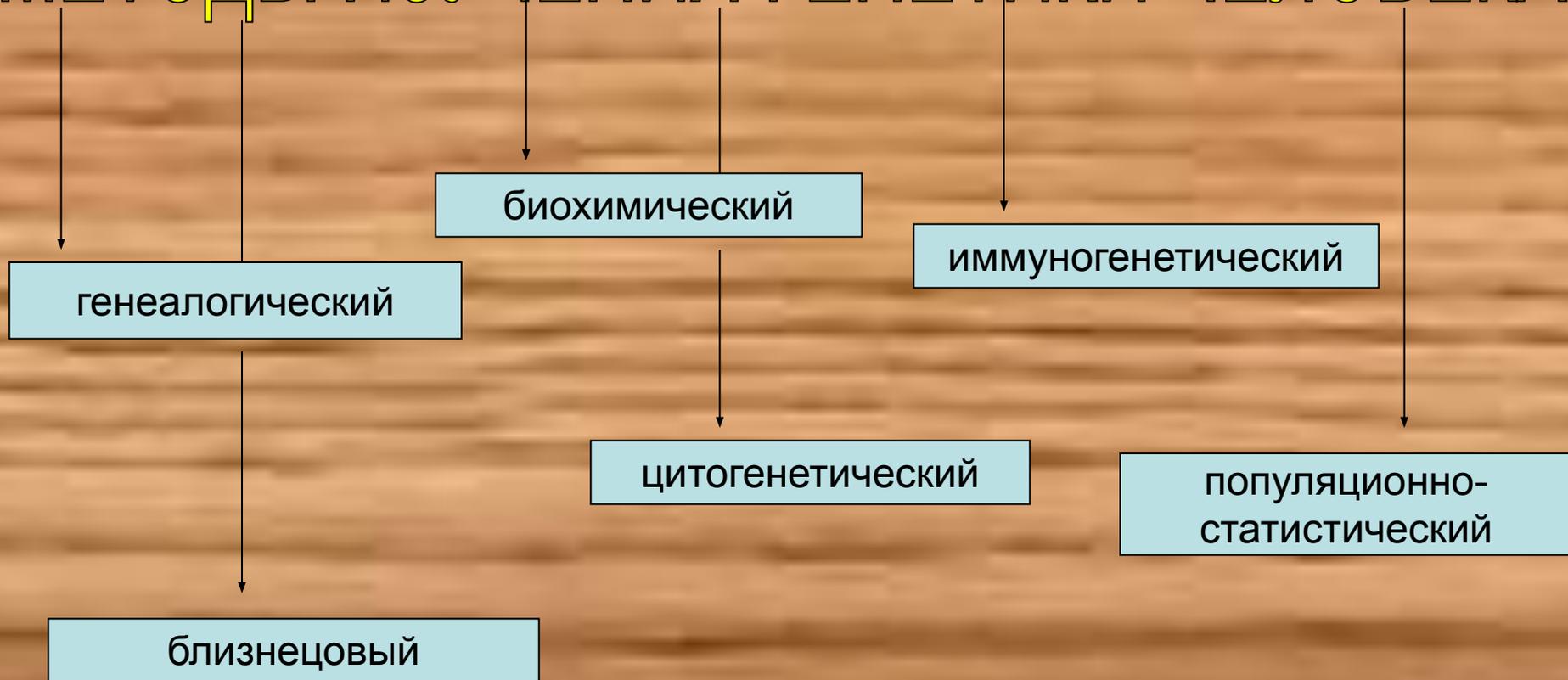
- Невозможность проведения прямых экспериментов и направленных скрещиваний
- Позднее половое созревание и редкая (25-30 лет) смена поколений
- Малочисленность потомства
- Невозможность создания одинаковых условий для потомков разных браков
 - Большое число хромосом
- На фенотип человека серьёзно влияют не только биологические, но и социальные условия среды

ИЗУЧЕНИЕ ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА

- В 1956 г. Было точно установлено диплоидное число хромосом человека: 46
- В 1960-е годы появился метод дифференцированного окрашивания хромосом. Для каждой пары хромосом были точно установлены размеры. Форма, расположение тёмно – и светлоокрашенных полос, т.е. составлены карты хромосом.



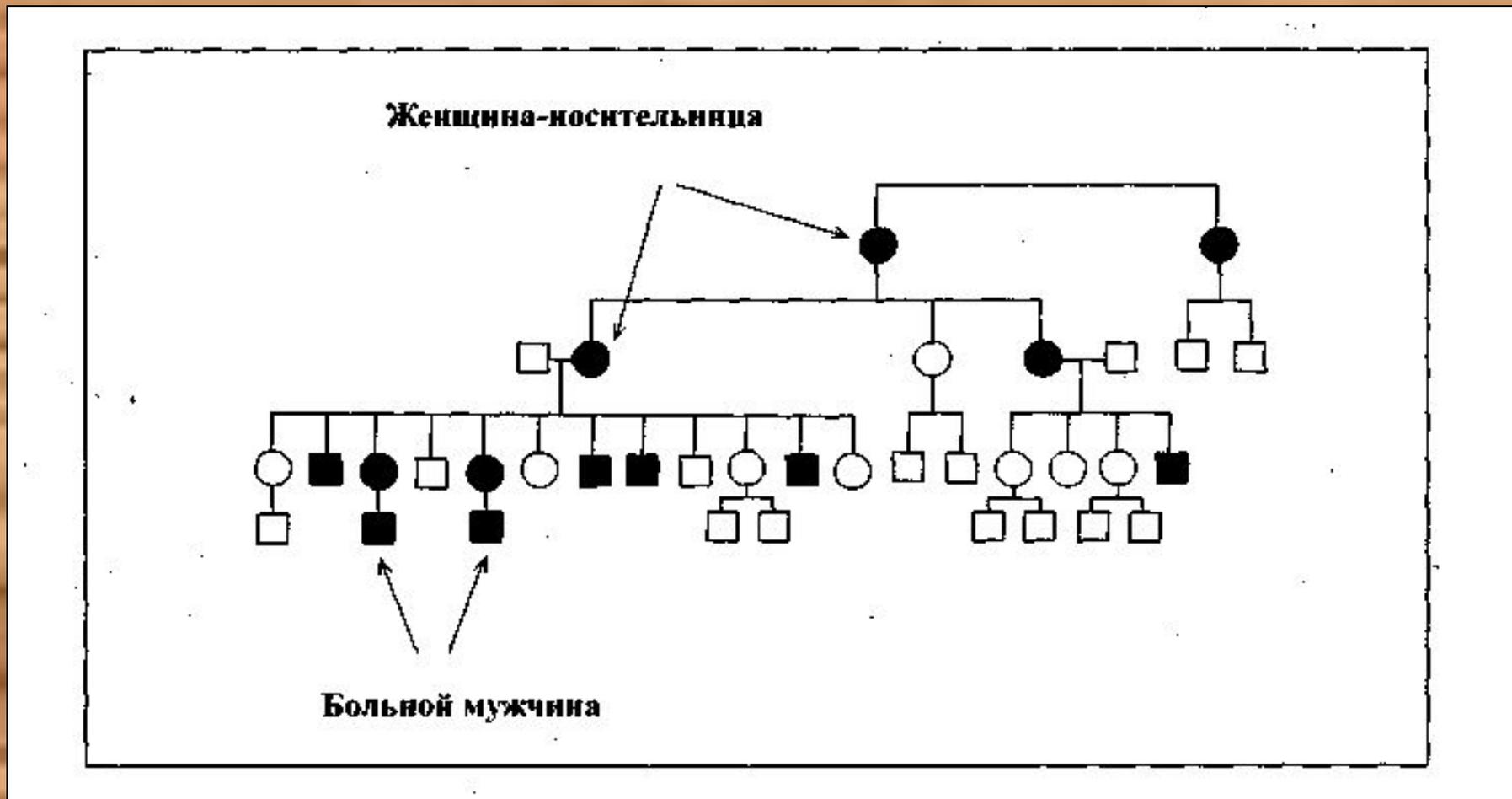
МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА



генеалогический метод



Родословная семьи с нарушением поведения



Типы наследования

Аутосомно-доминантн
ый

Аутосомно-рецессивн
ый

Признаки,
сцепленны
е
с полом

Способность
свёртывать язык
в трубочку ;
«свисающая» мочка
уха;
Полидактилия;
«габсбургская губа»

Голубые глаза у каре
глазых родителей;
Рыжие волосы

гемофилия;
дальтонизм



«габсбургская губа»

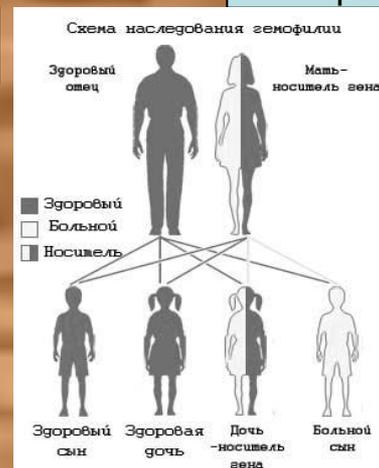


язык, свёрнутый в трубочку

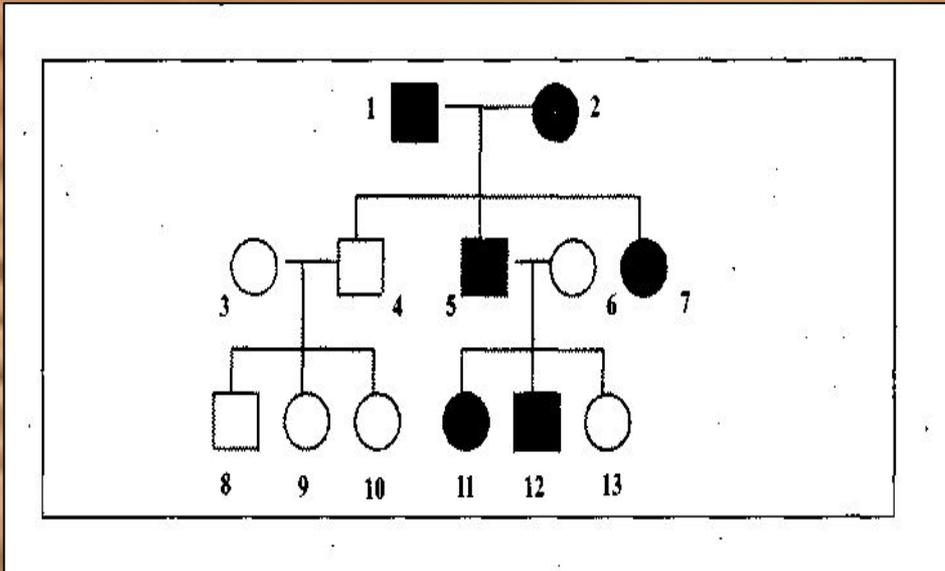


рыжие волосы

полидактилия



Брахидактилия - первое заболевание, причина которого была выяснена с помощью генеалогического метода

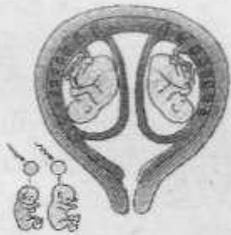


Наследование
брахидактилии у человека

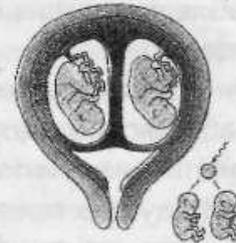


- 1) Сцеплена ли с полом брахидактилия?
- 2) Каким геном –доминантным или рецессивным –контролируется заболевание? Как доказать?
- 3) Определите генотипы членов семьи, там где это возможно.

БЛИЗНАЦАИ ОРБЫЙ МАТОЛ



Разнойцевые близнецы



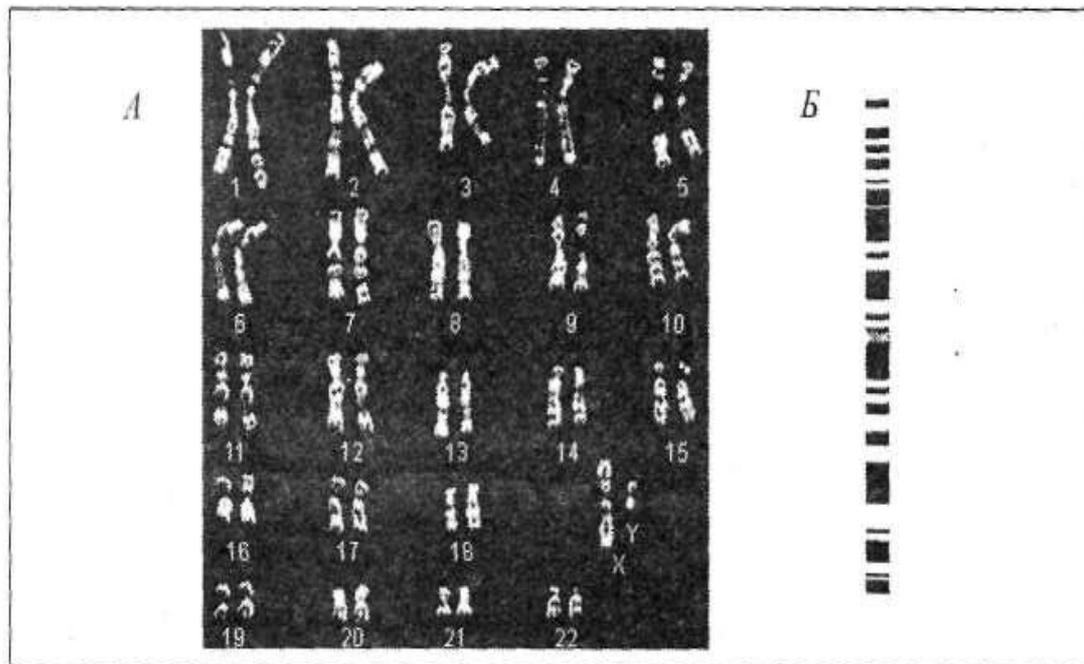
Однойцевые близнецы



КОНКОРДАНТНОСТЬ НЕКОТОРЫХ ПРИЗНАКОВ ЧЕЛОВЕКА

Признаки	Конкордантность, %	
	Монозиготные близнецы	Дизиготные близнецы
Нормальные		
Группа крови (ABO)	100	46
Цвет глаз	99,5	28
Цвет волос	97	23
Патологические		
Бронхиальная астма	19	4,8
Корь	98	94
Туберкулез	87	25
Шизофрения	70	13

Цитогенетический метод



Нормальный хромосомный набор мужчины (А) и карта первой хромосомы (Б)

Впервые хромосомы были описаны немецким учёным Вальтером Флеммингом в 1872 году.



Название хромосомы предложил в 1888 году В. Вальдейер.

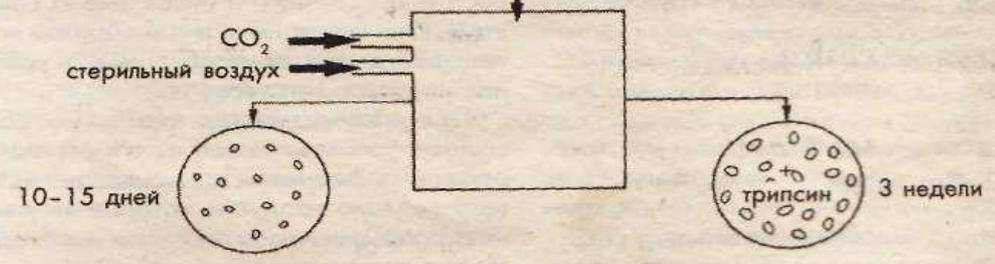
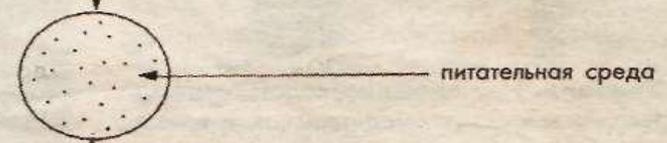
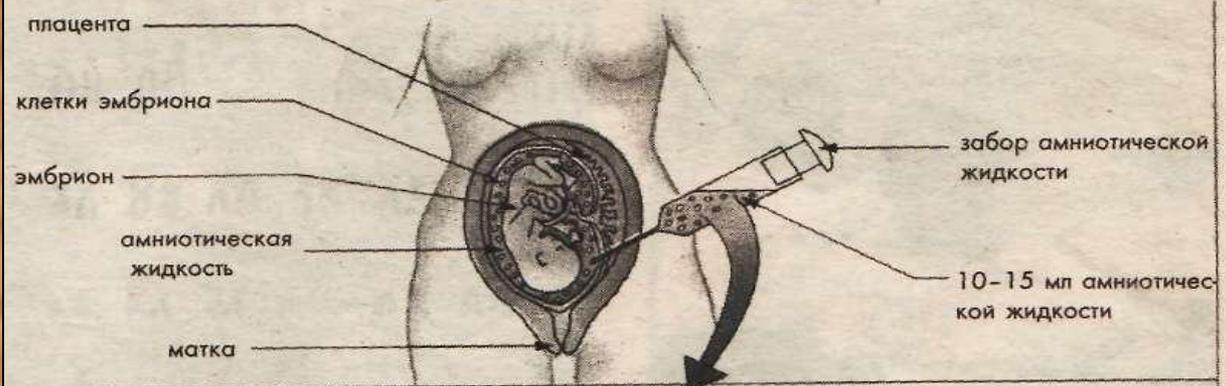
Молодой американский учёный Тио и шведский учёный Леван доказали, что у человека 46 хромосом.



В 1960 г на Деневерской конференции была разработана классификация хромосом человека.



ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА

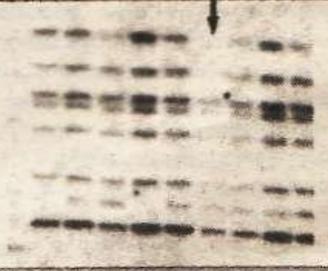


Хромосомный анализ

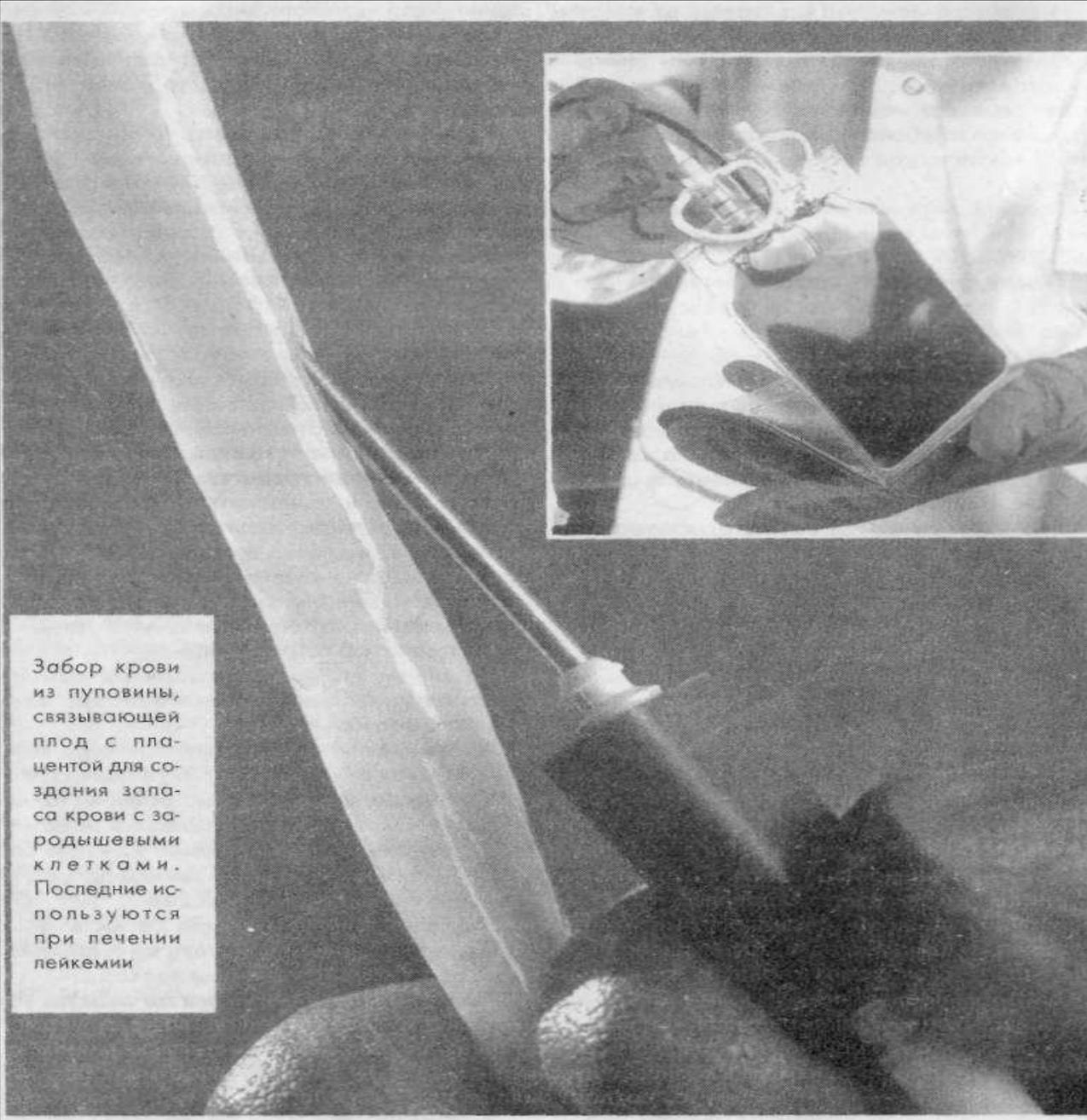


Аномальные хромосомы

Биохимический анализ

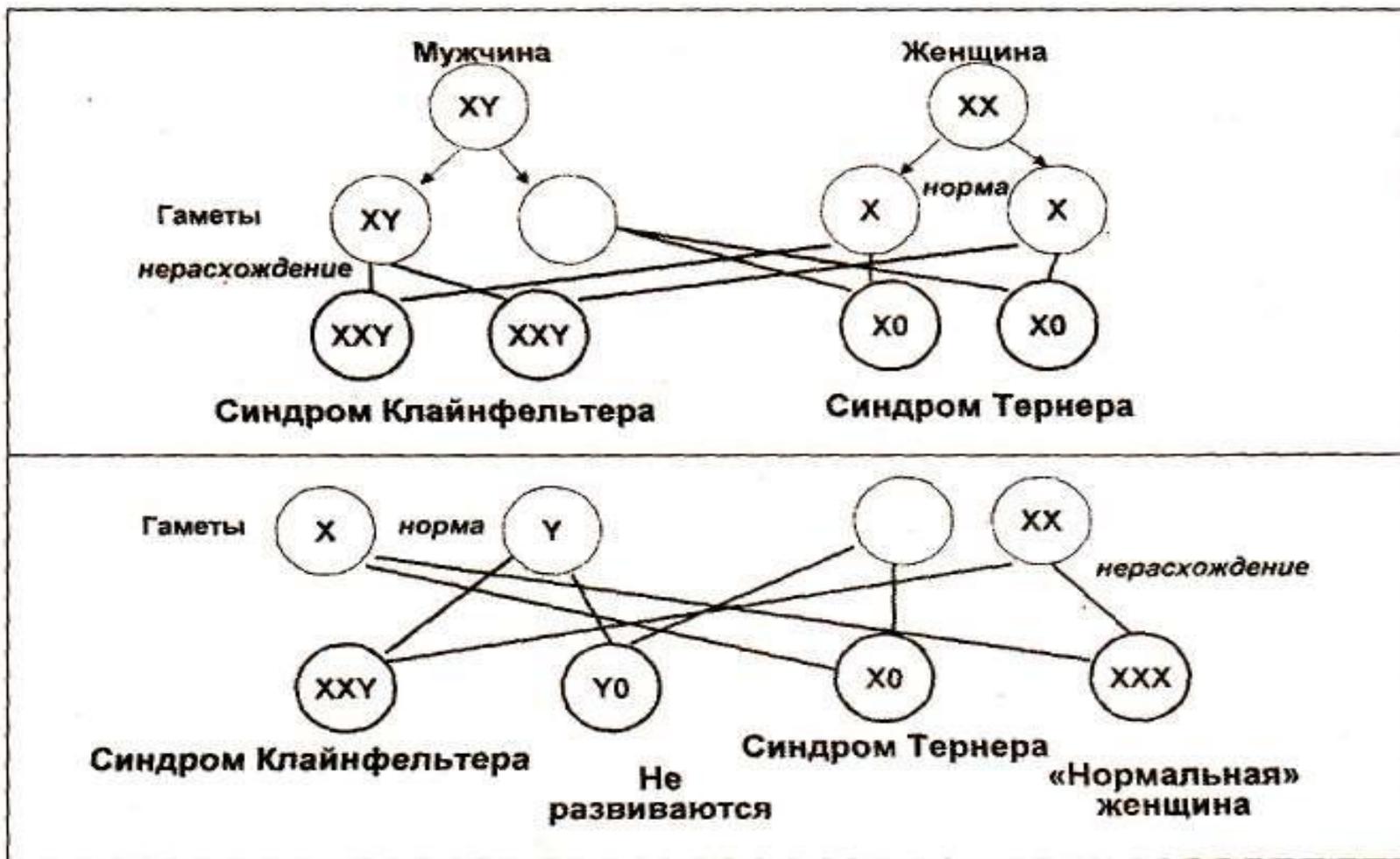


Аномальные гены



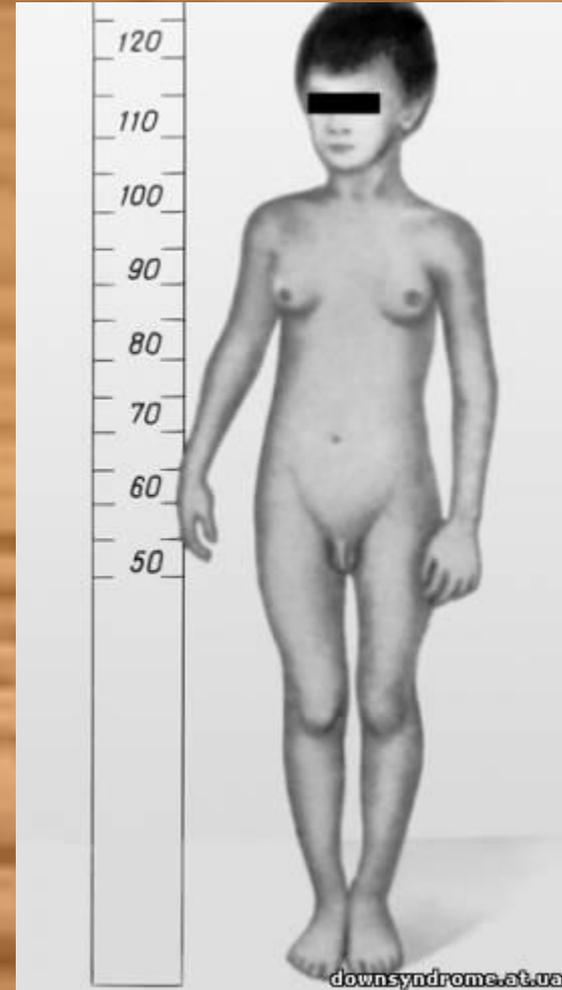
Забор крови из пуповины, связывающей плод с плацентой для создания запаса крови с зародышевыми клетками. Последние используются при лечении лейкомии

Аномалии половых хромосом



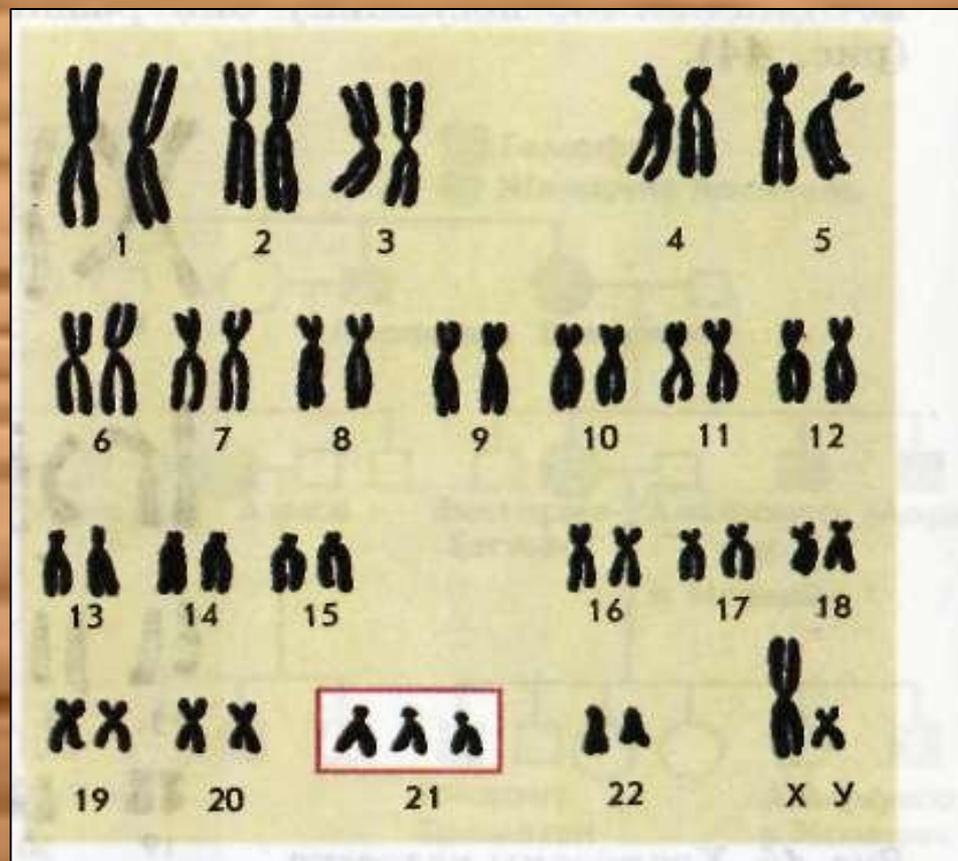


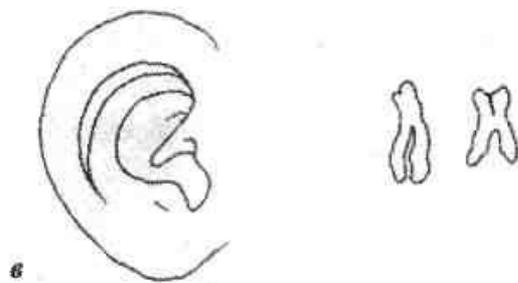
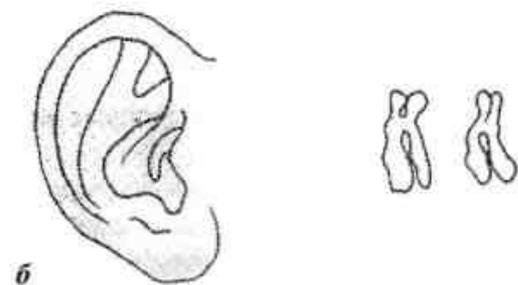
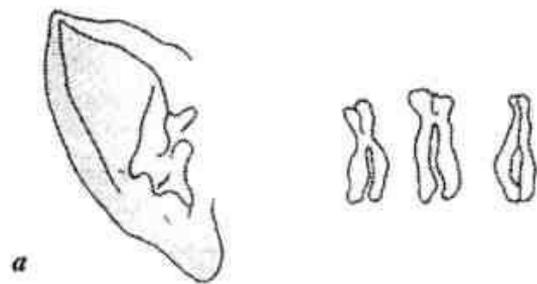
синдром Теренера



Синдром Клайнфельтера

СИНДРОМ ДАУНА

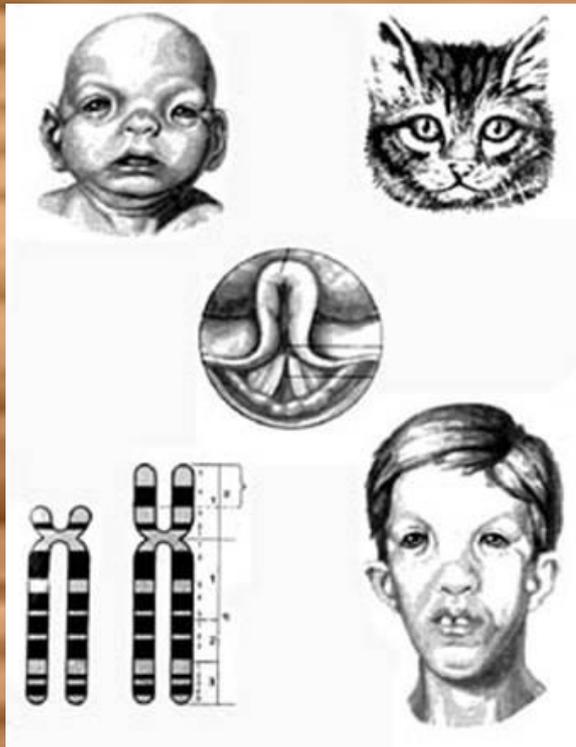




Разная форма ушной раковины:
при генетических нарушениях — *a, б*; норма — *в*

Нарушение целостности хотя бы одной хромосомы приводит к тяжёлым последствиям.

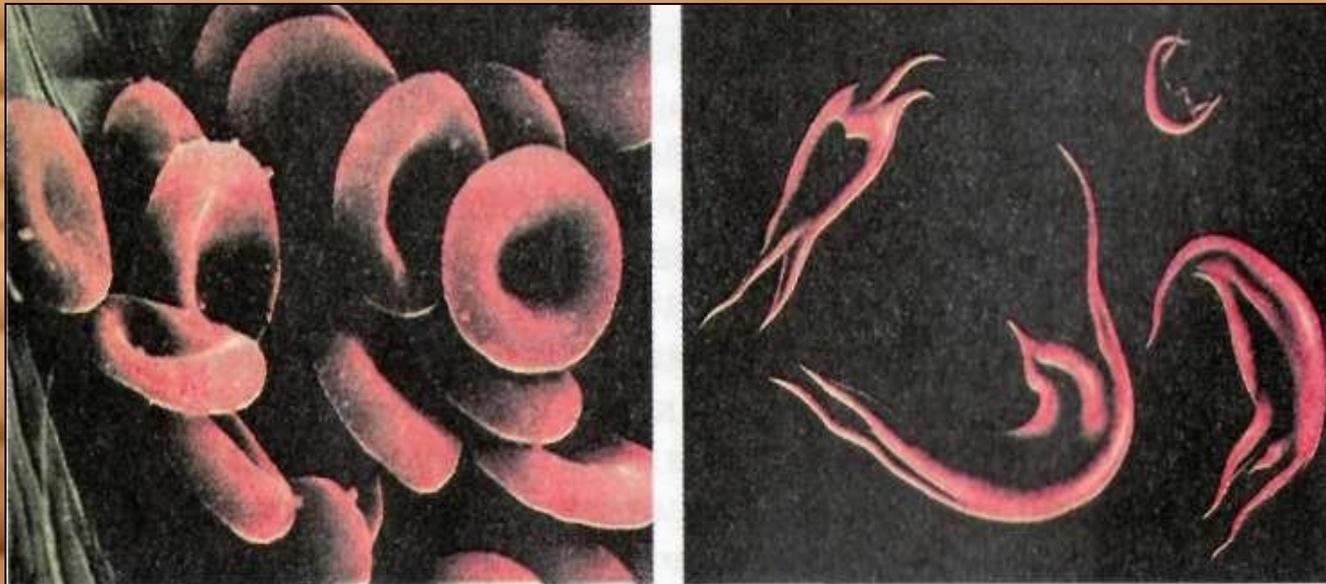
- Синдром «кошачьего крика» связан с делецией короткого плеча 5-ой хромосомы.



Серповидноклеточная анемия

Гемоглобин нормальный: ВАЛ-ГИС-ЛЕЙ-ТРЕ-ПРО- ГЛУ- ГЛУ-

У больных: ВАЛ-ГИС-ЛЕЙ-ТРЕ-ПРО-ВАЛ-ГЛУ-



Биохимический метод

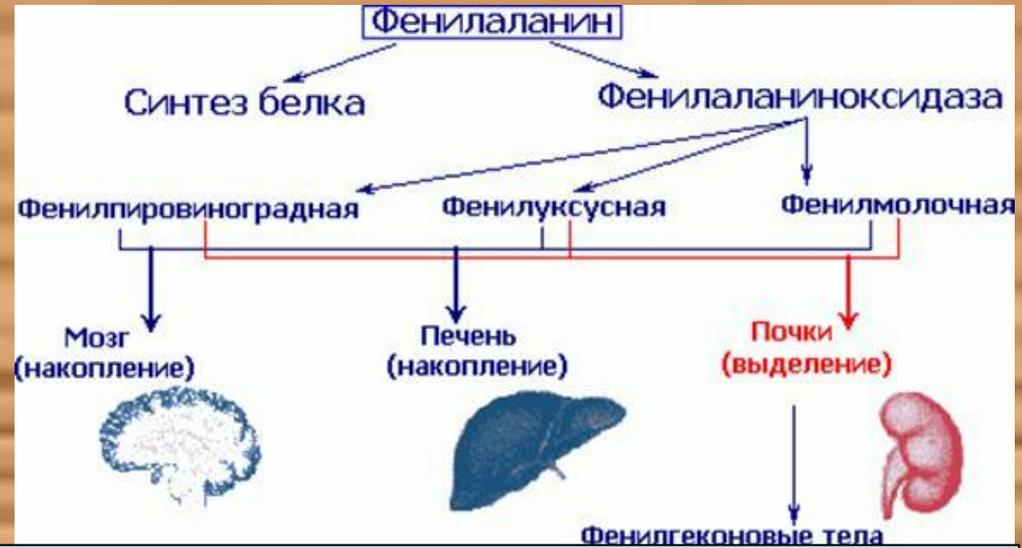


Изучение наследственно обусловленного обмена веществ



альбинизм

галактоземия



фенилкетонурия



Выполните задание: установите соответствие между заболеваниями и методами, с помощью которых они были выявлены.

- I-БИОХИМИЧЕСКИЙ; II- ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ;
- III – БЛИЗНЕЦОВЫЙ; IV- ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ

- 1) Синдром Дауна; 2) фенилкетонурия;
- 3) серповидноклеточная анемия;
- 4) синдром Клайнфельтера;
- 5) брахидактилия; 6) гемофилия;
- 7) муковисцидоз;
- 8) синдром Тернера;
- 9) дислексия

Ответьте на вопрос: в чём сущность популяционно-статистического метода изучения генетики человека?

Иммуногенетические методы

- Rh+ -резус-фактор (ген, определяющий образование в организме особого белка)

Rh+Rh+



Rh+rh-

резус-положительный

rh-rh-



резус-отрицательный

МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

НАЗВАНИЕ МЕТОДА	СУЩНОСТЬ МЕТОДА	ПРИМЕРЫ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ
Генеалогический	Изучение родословной семьи за возможно большее число поколений. Позволяет установить характер наследования признаков, а именно доминантный или рецессивный, аутосомный или сцепленный с полом.	Установлено наследование таких заболеваний, как гемофилия, дальтонизм и др.
Близнецовый	Изучение наследования признаков у однояйцевых близнецов и влияния среды на фенотипическое проявление признаков.	Этот метод демонстрирует, что формирование фенотипа человеческого организма есть результат действия генов и условий среды, в которой развивается данный человек.
Цитогенетический	Исследование под микроскопом хромосомного набора клеток человека.	Выявлено множество изменений в структуре хромосом, их числе и размерах. Доказана хромосомная природа синдрома Дауна, синдрома Клайнфельтера, синдрома Тернера и множества других наследственных аномалий.
Биохимический	Изучение наследственных нарушений обмена веществ.	Выявлены фенилкетонурия и другие формы наследственных заболеваний (сахарный диабет, серповидноклеточная анемия).



СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!



Графические элементы и фон презентации
используются из коллекции Microsoft Office

Чернакова Наталия Владимировна

Преподаватель химии и биологии

ГОУ НПО

Архангельской области

«Профессиональное училище №31»

«<http://pedsovet.su/>»