

Государственное бюджетное профессиональное
образовательное учреждение Республики Мордовия
"Саранский медицинский колледж"

Презентация на тему:
Значение генетики для селекции и
медицины. Наследственные болезни
человека и их причины и
профилактика

Выполнили студентки 101 мс группы
Лизунова Алёна и Гусева Алёна
Преподаватель Ефимова Тамара Васильевна

Генетика — наука о наследственности и изменчивости живых организмов и методах управления ими. Более полное определение таково: генетика — это наука, изучающая явления изменчивости и наследственности, закономерности процессов хранения, передачи и реализации генетической информации на молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровнях.



НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ИЗМЕНЧИВОСТЬ

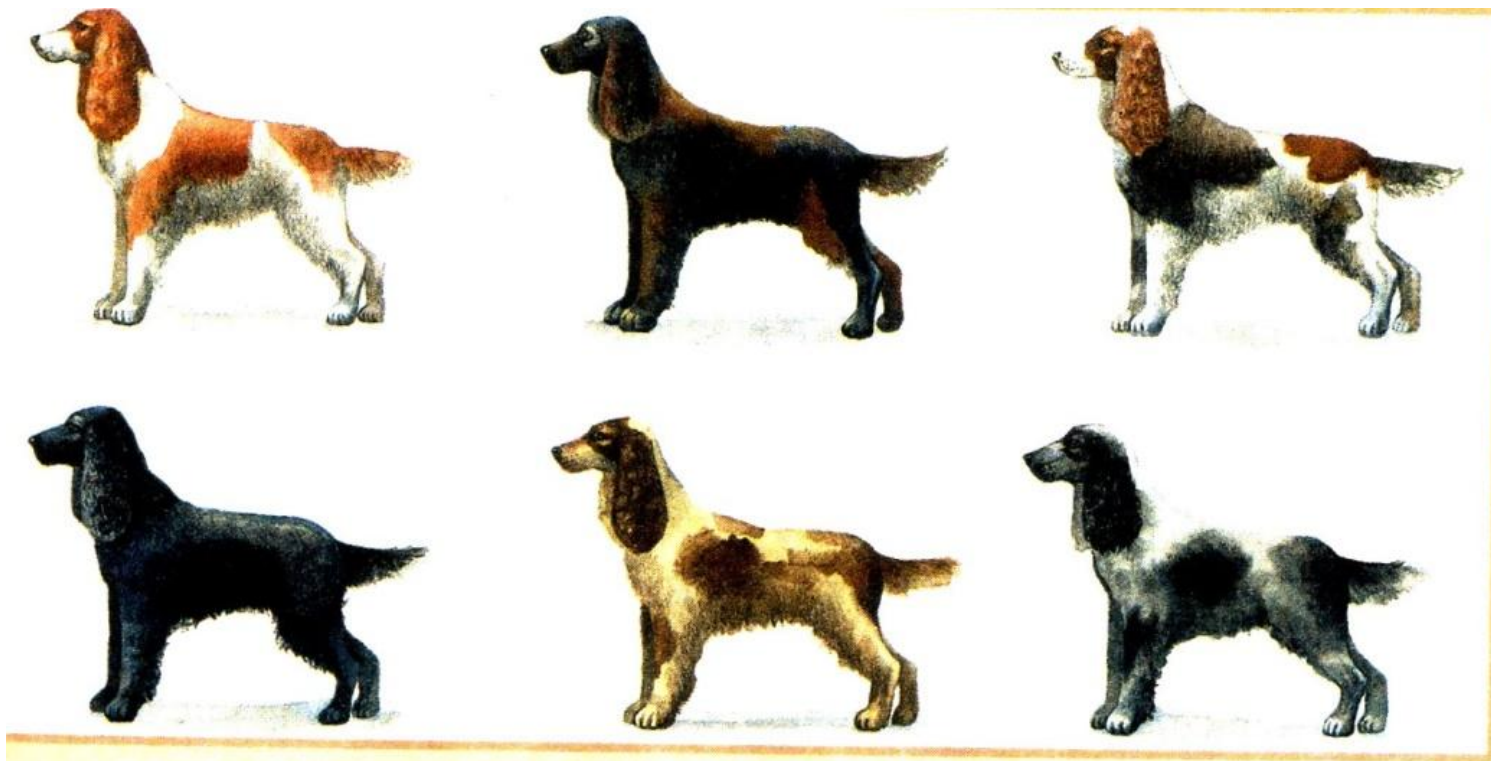
Наследственность и изменчивость – фундаментальных свойства живого, которые и являются предметом исследований генетики.

Наследственность – это свойство организмов передавать при размножении свои признаки и особенности развития своему потомству. Наследственность неразрывно связана с процессом размножения, а размножение – с делением клетки и воспроизведением ее структуры и функций.

Наследственность обеспечивает постоянство и многообразие форм жизни и лежит в основе передачи наследственных задатков, ответственных за формирование признаков и свойств организма. Благодаря наследственности некоторые виды (например, кистеперая рыба латимерия, жившая в девонском периоде) оставались почти неизменными на протяжении сотен миллионов лет, воспроизводя за это время огромное количество поколений.



Изменчивость — это результат реакции генотипа на влияние условий внешней среды в процессе индивидуального развития организма. Изменчивость выражается в том, что в любом поколении отдельные особи чем-то отличаются и друг от друга, и от своих родителей.



Методы генетических исследований

Для обеспечения своего здоровья и здоровья всех будущих поколений человеку надо знать свою собственную генетику так же хорошо, как генетику растений животных, микроорганизмов. Но в изучении генетики человека существуют определённые трудности:

- невозможность применения основного метода генетики — гибридологического;
- невозможность постановки экспериментов по скрещиванию, подбор родительских пар;
- большое количество хромосом;
- поздно наступает половая зрелость;
- малое число потомков в каждой семье;
- невозможно уравнивание условий жизни для потомства.



Гибридологический метод (метод скрещивания) – это метод, который заключается в изучении наследственности и изменчивости соматических клеток. Является основным на протяжении многих лет. Он был разработан австрийским ботаником и биологом Грегором Менделем, который проанализировал закономерности наследования как в тех случаях, когда родительские организмы отличались по одной альтернативной паре так и в тех случаях, когда они отличались по нескольким альтернативным парам признаков.



С помощью скрещивания можно установить:

- доминантен или рецессивен исследуемый признак (и соответствующий ему ген);
- генотип организма;
- взаимодействие генов и характер этого взаимодействия;
- сцепление генов с полом и т. д.

Метод имеет один недостаток — его нельзя использовать в исследовании людей, так как гибридологический метод не подходит для человека с точки зрения этики и морали, а также позднего полового созревания.



Генеалогический метод — метод родословных, когда прослеживается признак (болезнь) в семье с указанием родственных связей между членами родословной. В его основу положено тщательное обследование членов семьи, составление и анализ родословных. Это наиболее универсальный метод изучения наследственности человека. Он и используется всегда при подозрении на наследственную патологию, позволяет установить у большинства пациентов:

- является ли данный признак наследственным;
- тип и характер наследования;
- зиготность лиц родословной;
- пенетрантность генов;
- вероятность рождения ребенка с данной наследственной патологией.

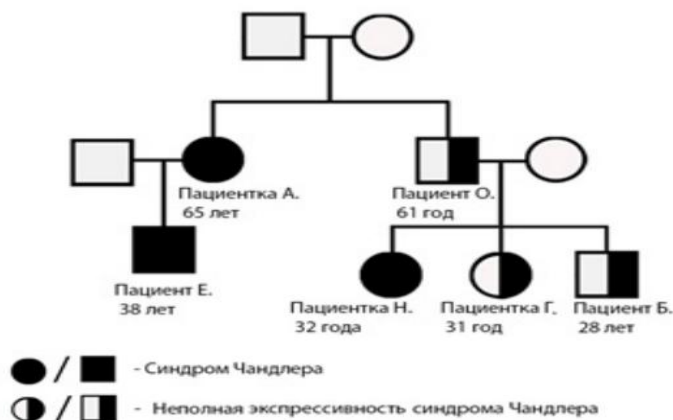


Рис.1. Генеалогический метод

Цитогенетический метод — это микроскопический анализ количества, формы и размеров хромосом у животных и растений, с применением тех или иных способов окрашивания хромосом. Иногда в кариотипе возможны аномалии в структуре или количестве хромосом. Эти нарушения происходят на ранних этапах развития организма. При осуществлении цитогенетического анализа (кариотипирования) и происходит определение таких нарушений.

Хромосомные аномалии возможны у человека без видимых отклонений, они могут стать причиной бесплодия или рождения детей с пороками развития.

Исходя из этого, данный метод позволяет:

- проанализировать хромосомный комплекс клеток человека
- установить структурные особенности отдельных хромосом
- выявить нарушения числа и строения хромосом у исследуемого индивидуума.



Биохимический метод — основной метод в биохимии из основных методов диагностики различных заболеваний, которые вызывают нарушение обмена веществ. Такие заболевания составляют значительную часть генной наследственной патологии (сахарный диабет, фенилкетонурия, галактоземия (нарушение усвоения молочного сахара) и другие)

Особенности биохимического метода:

- минимальное количество используемого биоматериала;
- скорость выполнения анализа;
- возможное многократное применение данного метода;
- точность;
- биохимический метод можно использовать в процессе болезни;
- прием препаратов не влияет на результат исследования

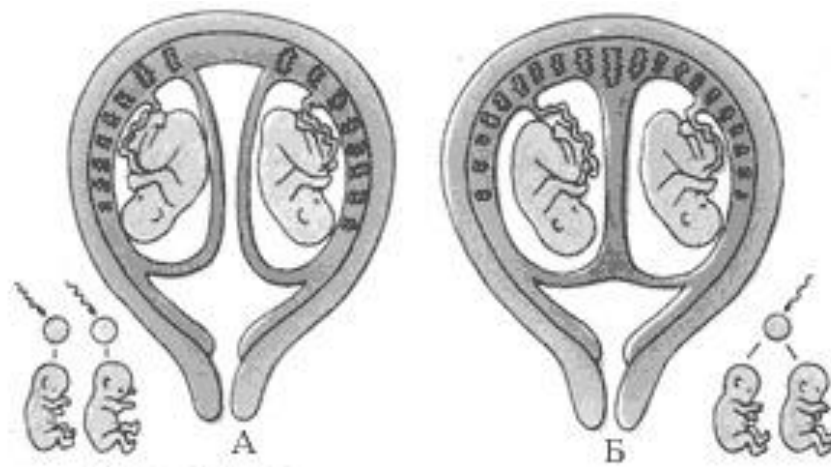


Близнецовый метод — исследование генетических закономерностей на близнецах, в основе которого лежит сравнение изучаемых признаков или реакций в разных группах близнецов с учетом сходства или различий их генотипов и среды, в которой близнецы росли, то есть оценка роли наследственности и среды в изменчивости признака.

Близнецы — это фактически идеальный объект для проведения психогенетических исследований.

Особенностями этого метода являются в основном две вещи:

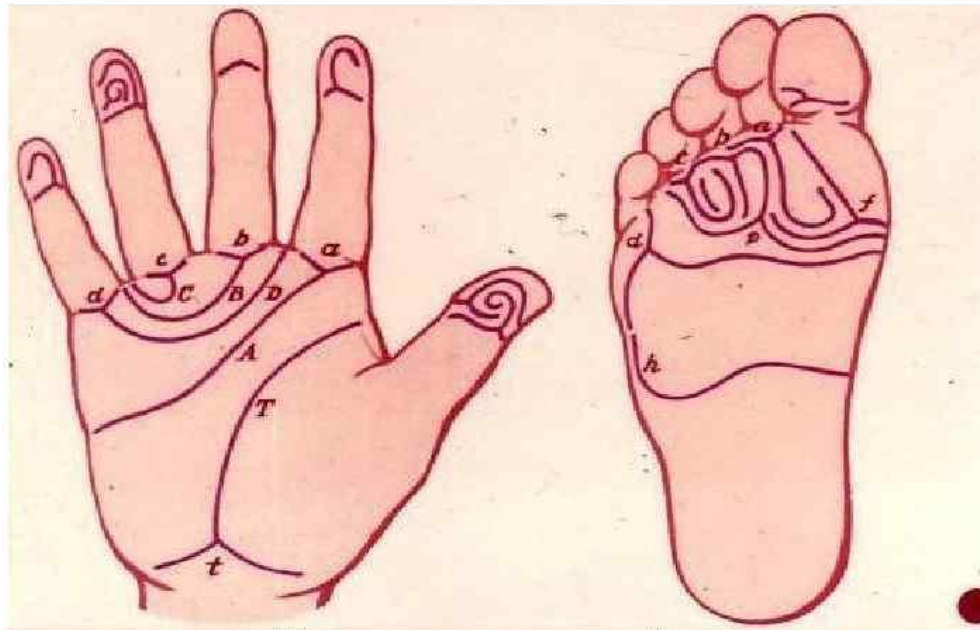
- подбор испытуемых посредством сравнения их генетического материала (должно быть наиболее точное совпадение);
- центральный вопрос исследования — то свойство, которое нужно изучить и найти отличия.



Дерматоглифический метод – это изучение рельефа кожи на пальцах, ладонях и подошвенных поверхностях стоп, который образован эпидермальными выступами – гребнями, которые образуют сложные узоры.

Этот метод используют для:

- определения зиготности близнецов;
- идентификации личности в криминалистике;
- установления отцовства в судебной медицине;
- диагностики некоторых наследственных заболеваний.



Метод дерматоглифики

Монозиготные (однояйцовые, идентичные) близнецы — это двойни одного пола, развившейся из одной оплодотворенной яйцеклетки в результате ее разделения после первого же деления на две самостоятельные клетки, дающие начало двум организмам (общий генетический материал).



Дизиготные (разнояйцовые, неидентичные) близнецы возникают из раздельно оплодотворенных двух или более, яйцеклеток, созревших одновременно. Монозиготные близнецы встречаются реже, чем дизиготные.



Популяционно-статистический метод позволяет определить генетическую структуру популяций (соотношение между частотой гомозигот и гетерозигот). Сущность популяционно-статистического метода заключается в том, что он направлен на изучение закономерностей распространения наследственных болезней в популяциях, отличающихся по своему строению.

Популяционно-статистический метод используется для изучения:

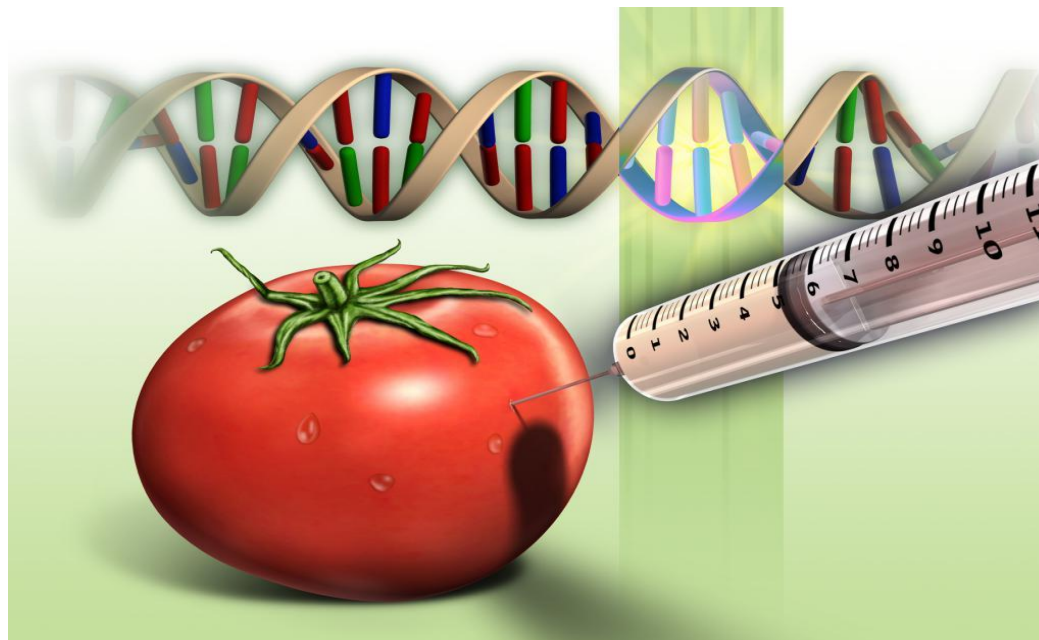
- частоты генов в популяции, включая частоту наследственных болезней;
- закономерности мутационного процесса;
- роли наследственности и среды в возникновении наследственной предрасположенностью;
- влияние наследственных и средовых факторов в создании фенотипического полиморфизма человека по многим признакам.



Метод генной инженерии — с его помощью ученые изменяют генотипы организмов: удаляют и перестраивают определенные гены, вводят другие, соединяют в генотипе одной особи гены различных видов и так далее.

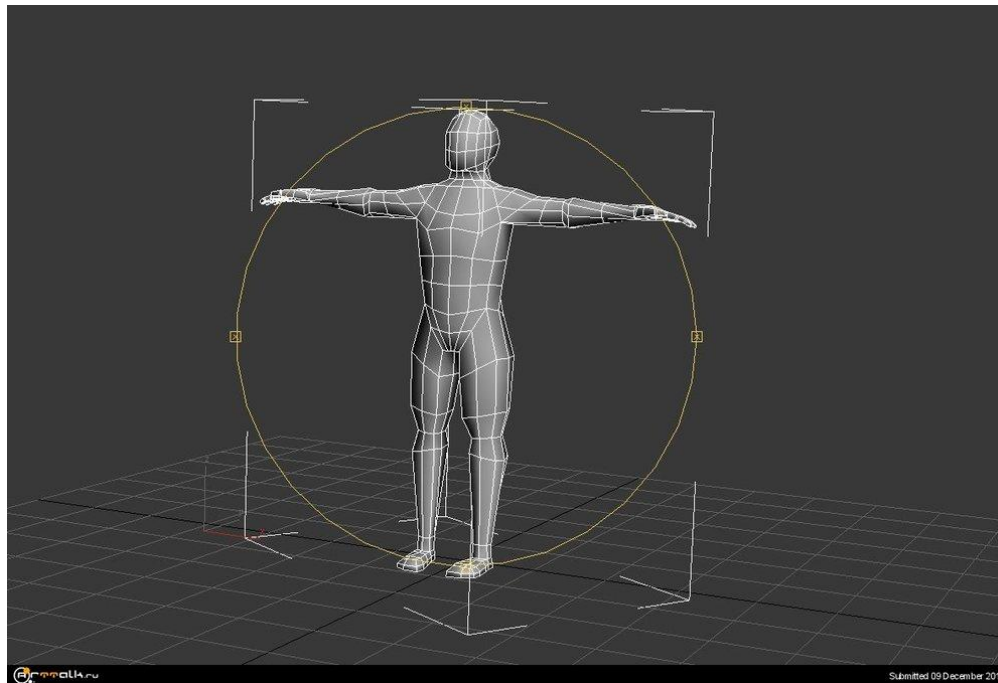
Разновидности методов:

- методы получения генов;
- метод введения гена в вектор и их клонирование;
- скрининг — отбор бактерий или клеток, в которые выстроился ген;
- экспрессия (функционирование) генов у реципиента.



Метод моделирования – изучает болезни человека на животных, которые могут болеть этими заболеваниями. В основе лежит закон Вавилова о гомологичных рядах наследственной изменчивости, например, гемофилию, сцепленную с полом, можно изучать на собаках, эпилепсию – на кроликах, сахарный диабет, мышечную дистрофию – на крысах, незаращение губы и неба – на мышах.

В биологии применяются в основном три вида моделей: биологические, физико-химические и математические (логико-математические).



ЗНАЧЕНИЕ ГЕНЕТИКИ ДЛЯ СЕЛЕКЦИИ

- **Селекция** — это наука о методах создания новых и улучшения существующих пород животных, сортов растений, штаммов микроорганизмов. Селекция разрабатывает способы воздействия на растения и животных с целью изменения их наследственных качеств в нужном для человека направлении. Селекцией называют также отрасль сельского хозяйства, занимающуюся выведением новых сортов и гибридов сельскохозяйственных культур и пород животных.



- С помощью селекции не могут быть созданы новые виды организмов. Селекцию можно считать одной из форм эволюции, в которой присутствует искусственный отбор. Благодаря ней человечество обеспечено продовольствием. Основные задачи науки: качественное улучшение особенностей организма; повышение продуктивности и урожайности; повышение устойчивости организмов к заболеваниям, вредителям, изменениям климатических условий.
- Генетика представляет собой теоретическую основу селекции растений, животных и микроорганизмов. Опираясь на частную генетику различных объектов, селекционеры подбирают исходный материал для создания новых пород животных, сортов растений и штаммов микроорганизмов. При этом применяются различные системы скрещиваний, метод гибридологического анализа, индуцирования мутаций и т. д.



Методы селекции

- **Метод отбора.** В селекции применяется **естественный** и **искусственный** (бессознательный или методический) отбор. Также отбираться может конкретный организм (индивидуальный отбор) или их группа (массовый отбор). Определение вида отбора основывается на особенностях размножения животных и растений.



- **Гибридизация** позволяет получить новые генотипы. В методе выделяют внутривидовую и межвидовую гибридизацию. Проведение инбридинга позволяет закрепить наследственные свойства при снижении жизнеспособности организма. Если во втором или последующих поколениях проводится аутбридинг, то селекционер получает высокоурожайные и стойкие гибриды.



- **Полиплоидия** – процесс увеличения хромосомных наборов, который позволяет добиться рождаемости у бесплодных гибридов. Замечено, что некоторые культурные растения после полиплоидии имеют более высокую рождаемость, чем их родственные виды.



- **Индукцированный мутагенез** – искусственно вызванный процесс мутаций организма после обработки его мутагеном. После окончания мутации селекционер получает информацию о влиянии фактора на организм и приобретение им новых качеств.



СЕЛЕКЦИЯ И ГЕНЕТИКА РАСТЕНИЙ



Генетика в сфере анализа жизнедеятельности растений занимается вопросами изучения особенностей их развития и генов, которые обеспечивают нормальное **формирование**, а также **функционирование** организма.

Наука изучает такие направления:

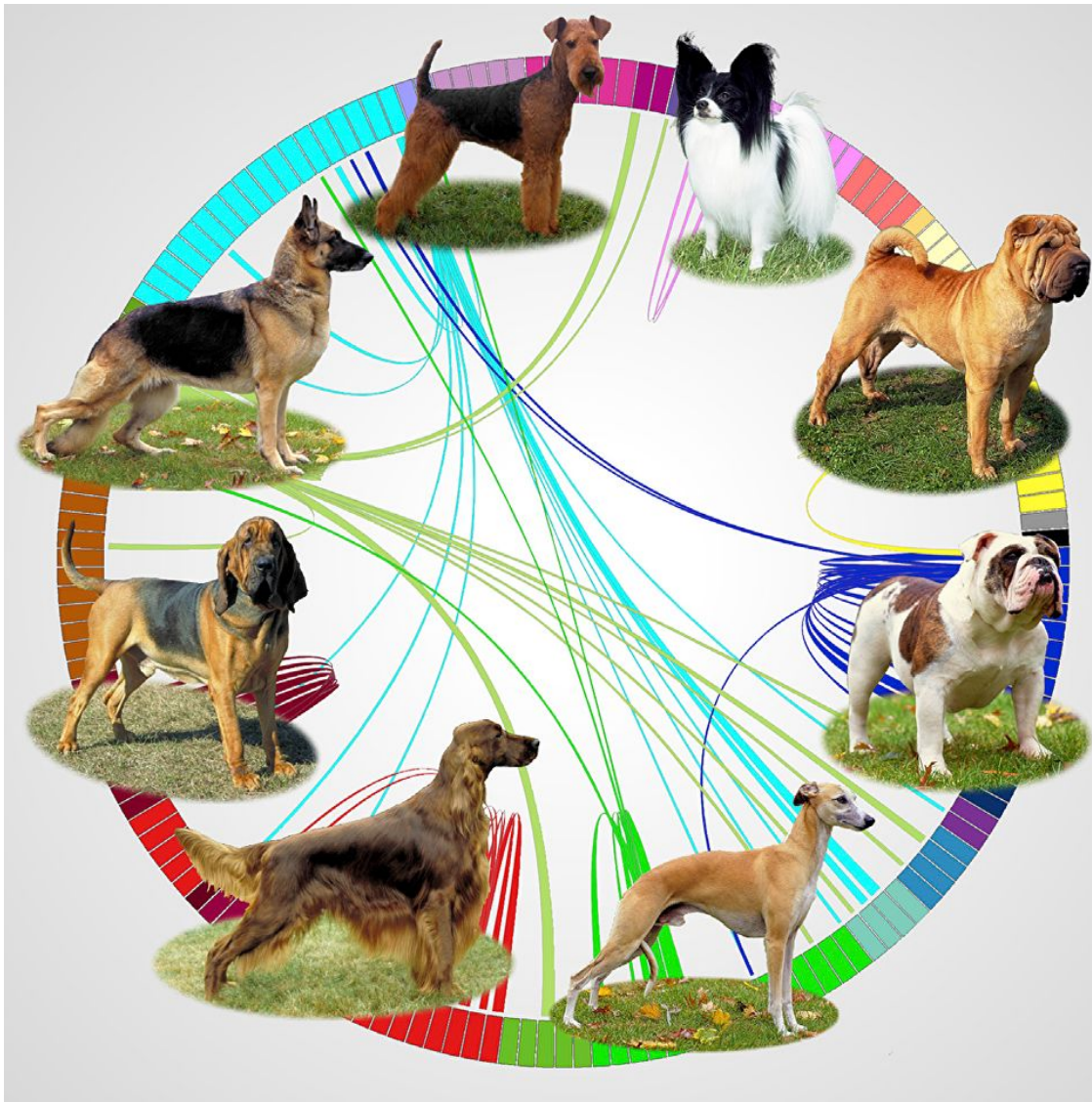
- развитие одного конкретного организма;
- контроль сигнальных систем растения;
- экспрессия генов;
- механизмы взаимодействия клеток и тканей растения;

Селекция, в свою очередь, обеспечивает создание новых или улучшение качеств уже существующих видов растений на основании знаний, полученных с помощью генетики.

Благодаря генетике в селекции применяется метод скрещивания и индивидуального отбора. Развитие науки о генах позволяет применять в селекции такие методы, как полиплоидия, гетерозис, экспериментальный мутагенез, хромосомная и генная инженерия.



Селекция и генетика животных



Селекция и генетика животных — разделы наук, которые занимаются изучением особенностей развития представителей животного мира. Благодаря генетике человек получает знания о наследственности, генетических особенностях и изменчивости организма. А селекция позволяет отобрать для использования только тех животных, качества которых необходимы человеку.

Применение знаний генетики в селекции позволяет контролировать потомство животных и их необходимые качества:

- устойчивость к вирусам;
- увеличение удоя;
- размер особи и телосложение;
- терпимость к климату;
- плодовитость;
- пол приплода;
- устранение наследственных нарушений у потомков.



СЕЛЕКЦИЯ И ГЕНЕТИКА МИКРООРГАНИЗМОВ



Изучение генетики и селекция микроорганизмов проводятся в более короткие сроки, по сравнению с растениеводством и животноводством. Это объясняется быстрым размножением и сменой поколений микроорганизмов. Современные методы селекции и генетики — **использование мутагенов и гибридизации** — позволили создать микроорганизмы с новыми свойствами: мутанты микроорганизмов способны к **сверхсинтезу** аминокислот и повышенному образованию витаминов и провитаминов; мутанты азотфиксирующих бактерий способны значительно ускорить рост растения; выведены дрожжевые организмы — одноклеточные грибы и многие другие.

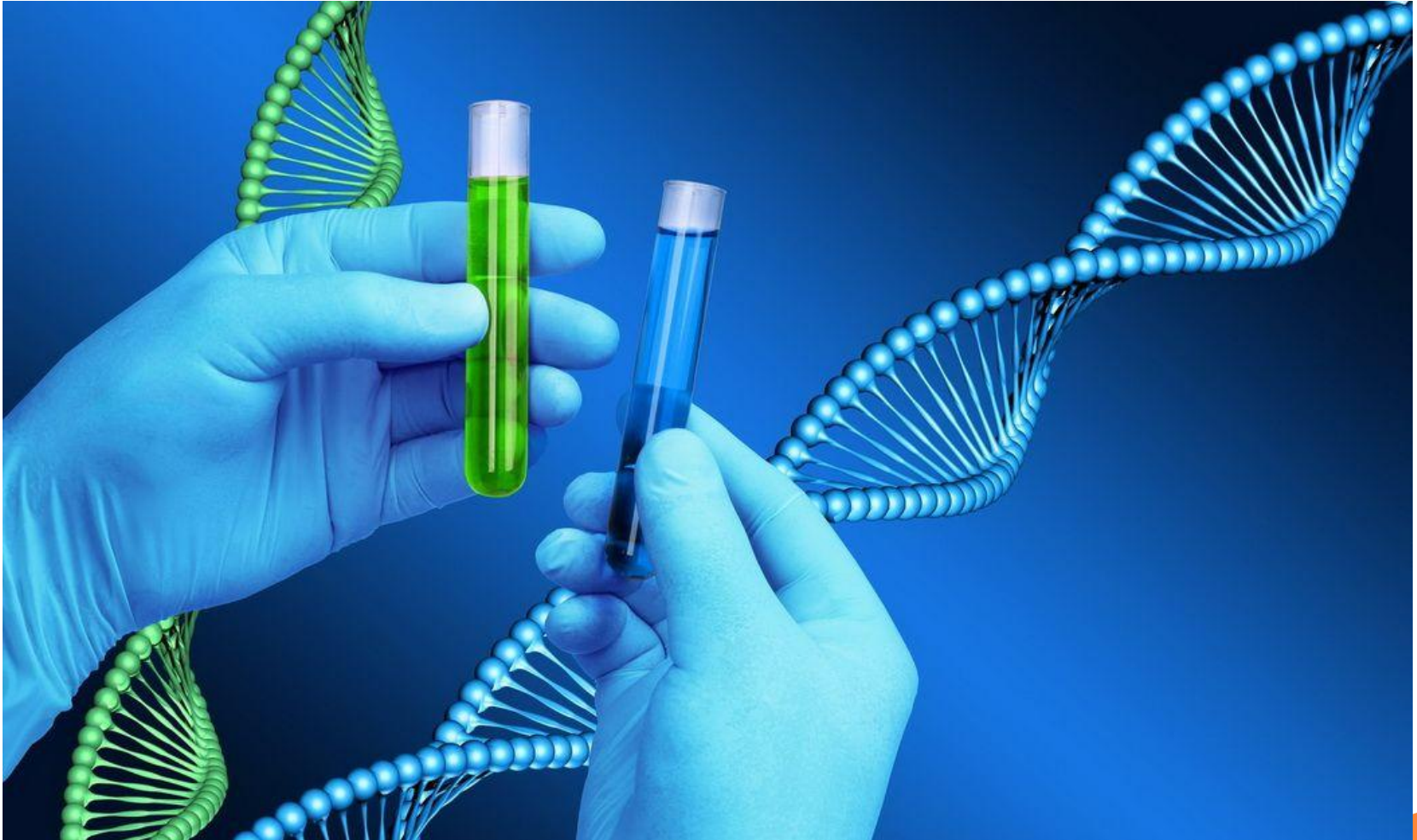
Селекционеры и генетики используют такие мутагены:

- ультрафиолет;
- ионизирующая радиация;
- этиленмин;
- нитрозометилмочевина;
- применение нитратов;
- акридиновые краски.

Для эффективности мутации используются частые обработки микроорганизма малыми дозами мутагена.



ЗНАЧЕНИЕ ГЕНЕТИКИ ДЛЯ МЕДИЦИНЫ



ЗНАЧЕНИЕ ГЕНЕТИКИ ДЛЯ МЕДИЦИНЫ

- **Генетика человека** — это особый раздел генетики, который изучает особенности наследования признаков у человека, наследственные заболевания, генетическую структуру популяций человека, является теоретической основой современной медицины и современного здравоохранения. При изучении наследственности и изменчивости человека используют следующие методы: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический, дерматоглифический и другие методы, которые были рассмотрены ранее.



- **Медицинская генетика** — область медицины, которая изучает явления наследственности и изменчивости в различных популяциях людей, особенности проявления и развития нормальных и патологических признаков, зависимость заболеваний от генетической предрасположенности и условий окружающей среды. Медицинская генетика связана со всеми разделами современной клинической медицины и другими областями медицины и здравоохранения.
- Основным разделом медицинской генетики является **клиническая генетика**, которая изучает **этиологию** и **патогенез** наследственных болезней, изменчивость клинических проявлений и течения наследственной патологии и болезней, характеризующихся наследственным предрасположением, в зависимости от влияния генетических факторов и факторов окружающей среды, а также разрабатывает методы диагностики, лечения и профилактики этих болезней.



НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА, ИХ ПРИЧИНА И ПРОФИЛАКТИКА



Наследственные заболевания— заболевания, возникновение и развитие которых связано с различными дефектами и нарушениями в наследственном аппарате клеток. Некоторые путают наследственные заболевания с врожденными. Действительно, врожденные болезни, то есть заболевания, с которыми рождается ребенок, могут быть наследственными, но их причиной может стать и какое-либо повреждающее внешнее воздействие на эмбрион или плод — инфекция, ионизирующее излучение, токсическое вещество. С другой стороны, не все наследственные заболевания врожденные, так как некоторые из них могут возникнуть и позднее, даже у взрослого человека. Появление наследственного заболевания не зависит от внешних причин и всегда обусловлено патологической мутацией.



Генетические заболевания наследственного типа формируются при мутации генной информации. Выявлены они могут быть сразу же после рождения ребенка или, спустя длительное время при долгом развитии патологии. Выделяют три главные причины развития наследственных недугов:

- хромосомные аномалии;
- нарушения хромосом;
- генные мутации.

Последняя причина входит в группу наследственно предрасположенного типа, потому что на их развитие и активизацию влияют еще и факторы внешней среды. Ярким примером таких заболеваний считается гипертоническая болезнь или сахарный диабет. Кроме мутаций на их прогрессирование влияет длительное перенапряжение нервной системы, неправильное питание, психические травмы и ожирение.



Классификация наследственных заболеваний

Генные болезни - это большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена. Известно, что генные болезни легко передаются из поколения в поколение. К генным болезням у человека относятся многочисленные болезни обмена веществ (ферментопатия). Ферменты из-за мутации генов изменяют свои свойства или вообще не вырабатываются организмом, и в результате биохимическая реакция, в которой задействован данный фермент, не осуществляется. Среди НБО (наследственных болезней обмена веществ) выделяют:

- Болезни аминокислотного обмена
- Нарушения обмена углеводов
- Болезни, связанные с нарушением липидного обмена
- Наследственные болезни пуринового и пиримидинового обмена
- Болезни нарушения обмена соединительной ткани
- Наследственные нарушения циркулирующих белков
- Наследственные болезни обмена металлов
- Синдромы нарушения всасывания в пищеварительном тракте



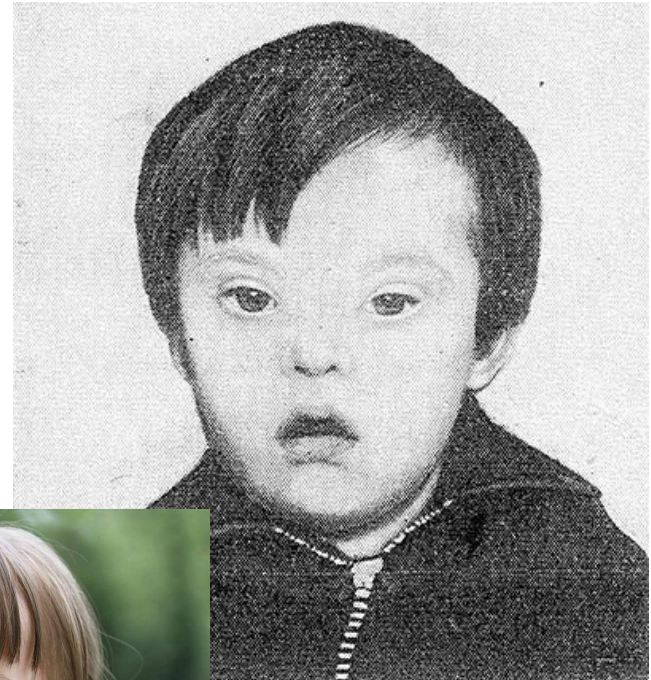
Хромосомные болезни - болезни, связанные с аномалией количества хромосом или нарушением их структуры. Эти болезни вызваны хромосомными и геномными мутациями, то есть изменением строения или числа хромосом. Они, как правило, появляются при формировании половых клеток. Часто такие мутации приводят к выкидышу или рождению мертвого младенца, в некоторых случаях ребенок рождается, но оказывается больным. Специалисты привыкли разделять все недуги на три больших вида. Классификация хромосомных болезней зависит от:

- плоидности;
- количества хромосом;
- структуры хромосом.

Самые распространенные аномалии, вызванные нарушением плоидности — триплодия и тетраплодия.



К хромосомным болезням относится всем известный синдром Дауна — в хромосомном наборе таких больных имеется лишняя хромосома. Для людей с синдромом Дауна характерны своеобразный внешний вид, умственная отсталость, пониженная сопротивляемость заболеваниям.



Профилактика наследственных заболеваний

Различают 3 вида профилактики наследственной патологии.

Первичная профилактика. Под первичной профилактикой понимают действия, которые должны предупредить зачатие больного ребенка. Это планирование деторождения и улучшение среды обитания человека.

Планирование деторождения включает 3 основные позиции:

- оптимальный репродуктивный возраст, который для женщин составляет 21-35 лет (более ранние или поздние беременности увеличивают вероятность рождения ребенка с врожденной патологией и хромосомными болезнями);
- отказ от деторождения в случаях высокого риска наследственной и врожденной патологии;
- отказ от деторождения в браках с кровными родственниками и между двумя гетерозиготными носителями патологического гена.



Вторичная профилактика. Она заключается в прерывании беременности при высокой вероятности заболевания плода или пренатально диагностированной болезни. Прервать беременность можно только в установленные сроки и с согласия женщины. Основанием для элиминации (удаления) эмбриона или плода является наследственная болезнь. Прерывание беременности — не самое лучшее решение, но пока это единственный практически пригодный метод при большинстве тяжелых и смертельных генетических дефектов.

Третичная профилактика. Под ней понимают коррекцию проявления патологических генотипов. Третичная профилактика проводится как при наследственных болезнях, так и (особенно часто) при болезнях с наследственной предрасположенностью. С ее помощью можно добиться полной нормализации функций или снижения выраженности патологического процесса. Для некоторых форм наследственной патологии она может совпадать с лечебными мероприятиями в общемедицинском смысле.



ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Генетика занимает ведущее положение в современной биологии и, в свою очередь, опирается на достижения и методы многих ее отраслей.

Значение генетики состоит в том, что благодаря ней человеку стали понятны принципы работы, передачи, устройства и нарушений аппарата передачи наследственной информации.

Селекция дала людям возможность выводить различные породы и сорта организмов, которые отличаются очень высокими показателями полезности для различных видов деятельности человека.

Генетика человека является теоретической основой современной медицины и современного здравоохранения и позволяет бороться за здоровье людей и их будущих поколений. Значение генетики для медицины неоспоримо и безусловно очевидно, поскольку еще совсем недавно все наследственные болезни считались безусловно неизлечимыми, а сегодня многие заболевания поддаются успешному лечению.

Наследственные заболевания человека довольно-таки разнообразны. Как мы уже выяснили, многие заболевания носят генетическую природу. А их предупреждение и лечение нуждаются в знании механизмов наследования данных болезней.



СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

- 1)Крюков В. И. Генетика. Часть 1. Введение в генетику. Молекулярные основы наследственности. Учебное пособие для вузов. – Орёл: Изд-во Орёл ГАУ, 2006. – 176 с. С илл.
- 2)Фоксфорд. Учебник – Режим доступа:
<https://foxford.ru/wiki/biologiya/geneticheskie-osnovy-selektcii-zakon-gomologicheskikh-ryadov>



Спасибо за внимание!

