

Раздел: Общая биология

Тема: Генетика человека

**Учебник: Д.К.Беляев, .М.Дымшиц
Общая биология 10 – 11 класс**

**Автор: Е.И.Баженова
МАОУ «СОШ № 24» г.Перми**

Генетика человека



Цели и задачи урока:

- Сформировать знания об основных методах изучения наследственности человека
- Раскрыть значимость знаний о генетике человека для сохранения здоровья



Особенности генетики человека:

- **Невозможность направленного скрещивания**
- **Большое число хромосом**
- **Медленная смена поколений**
- **Малое количество потомков в каждой семье**

Однако, есть и исключения:

- **Самым многодетным отцом в истории нашей страны считается крестьянин села Введенского Яков Кириллов, который в 1755 году в связи с этим был представлен ко двору (ему было тогда от роду 60 лет).**
- **Первая жена крестьянина родила 57 детей: 4 раза по четыре, 7 раз по три, 9 раз по два и 2 раза по одному.**
- **Вторая жена родила 15 детей. Таким образом, от двух жен Яков Кириллов имел 72 ребенка.**

Методы изучения человека:

1. Генеалогический
2. Близнецовый
3. Цитогенетический
4. Биохимический
5. Популяционно – статистический
6. Дерматоглифический
7. Метод консультирования

Генеалогический метод:



- Метод изучения родословных за большое число поколений.

- Генеалогическим методом установлено, что развитие некоторых способностей человека (музыкальность, склонность к математическому мышлению) определяется наследственными факторами



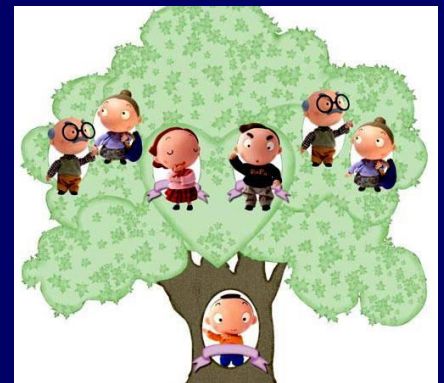
Иоганн Себастьян



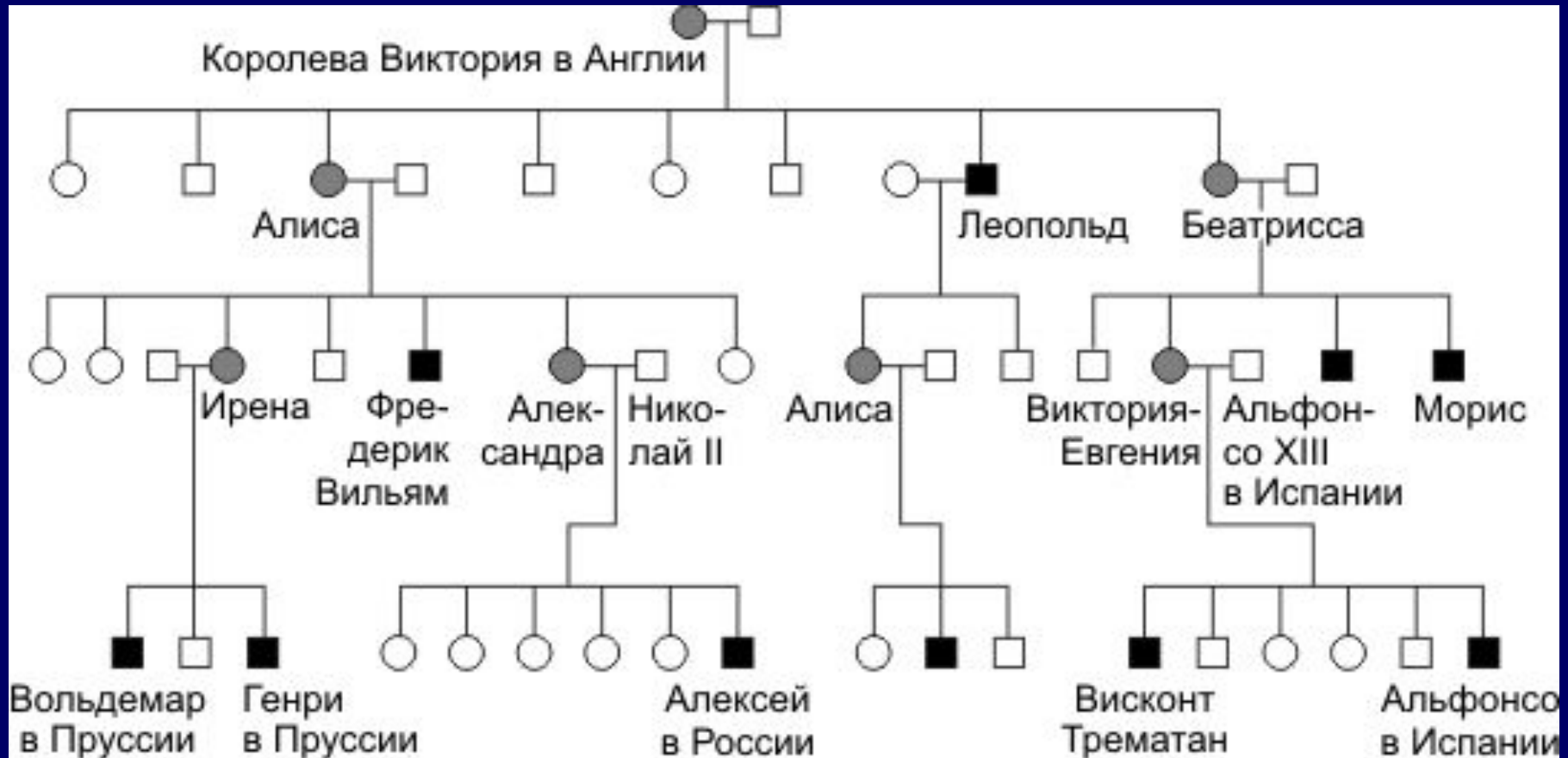
Иоганн Себастьян
Бах

- В семействе Бахов музыкальный талант впервые обнаружился в 1550 году, с особенной силой проявился через пять поколений у великого композитора Иоганна Себастьяна Баха
- В семье Бахов было более пятидесяти музыкантов, из них двадцать выдающихся.

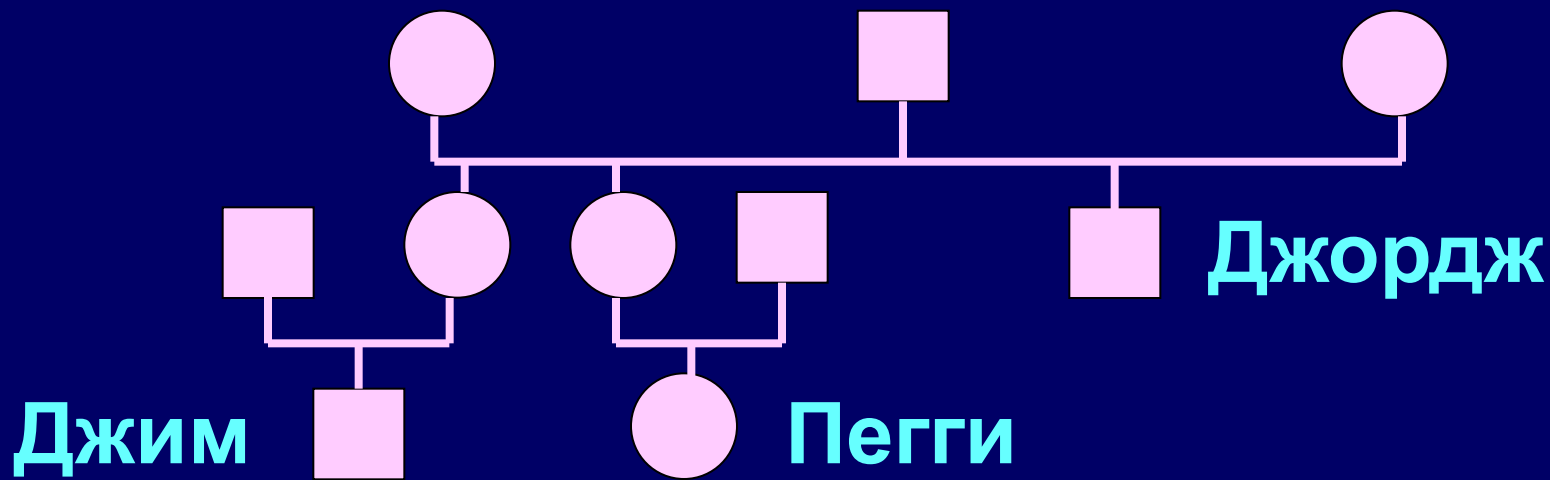
- **Генеалогический метод позволяет определить тип наследования признака (доминантный, рецессивный, аутосомный или сцепленный с полом).**
- **На основе полученных сведений прогнозируют вероятность проявления изучаемого признака в потомстве, что имеет большое значение для предупреждения наследственных заболеваний**



Наследование гемофилии:



Задание: Определите тип наследования признака (доминантный или рецессивный, аутосомный или сцеплен с полом).



Задание: Юная Пегги раздумывает, за кого ей лучше выйти замуж – за Джима или за Джорджа. Смущает Пегги то, что оба ее жениха – родственники, и следовательно ее дети могут быть больны какой-то наследственной болезнью. Правда, пока болезни не обнаружилось, но мало ли что... Что бы вы посоветовали Пегги.

Близнецовый метод:

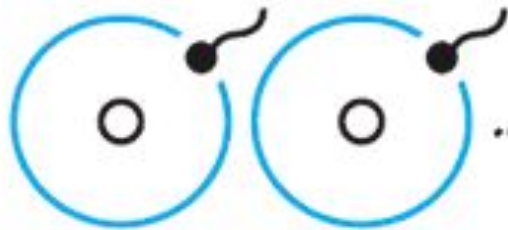


- Суть метода заключается в сравнении проявления признака в разных группах близнецов при учете сходства или различия их генотипов
- В настоящее время в мире 62 миллиона близнецов
- Близнецовый метод помог выяснить наследственную предрасположенность к эпилепсии, сахарному диабету, шизофрении

Виды близнецов:



Однояйцевые
(идентичные)
близнецы



Разнояйцевые
(неидентичные)
близнецы





- В 1934 г. в американском городе Калландер штата Онтарио 25-летняя Эльзир Дионне родила пятерню.
- Такое отмечалось к тому времени лишь два раза в мире, но в обоих случаях не все дети выжили. Здесь выжили все.



- **Сестры Дионн - единственные в мире генетически идентичные пятерняшки, дожившие до солидных возрастов (две еще не умерли)**





**Сейчас в мире живут всего 14
шестерняшек - трое в США, трое - в
Англии, по одному - в Италии, Аргентине,
Египте, Франции, Испании, Германии,
Индонезии и Южной Африке.**

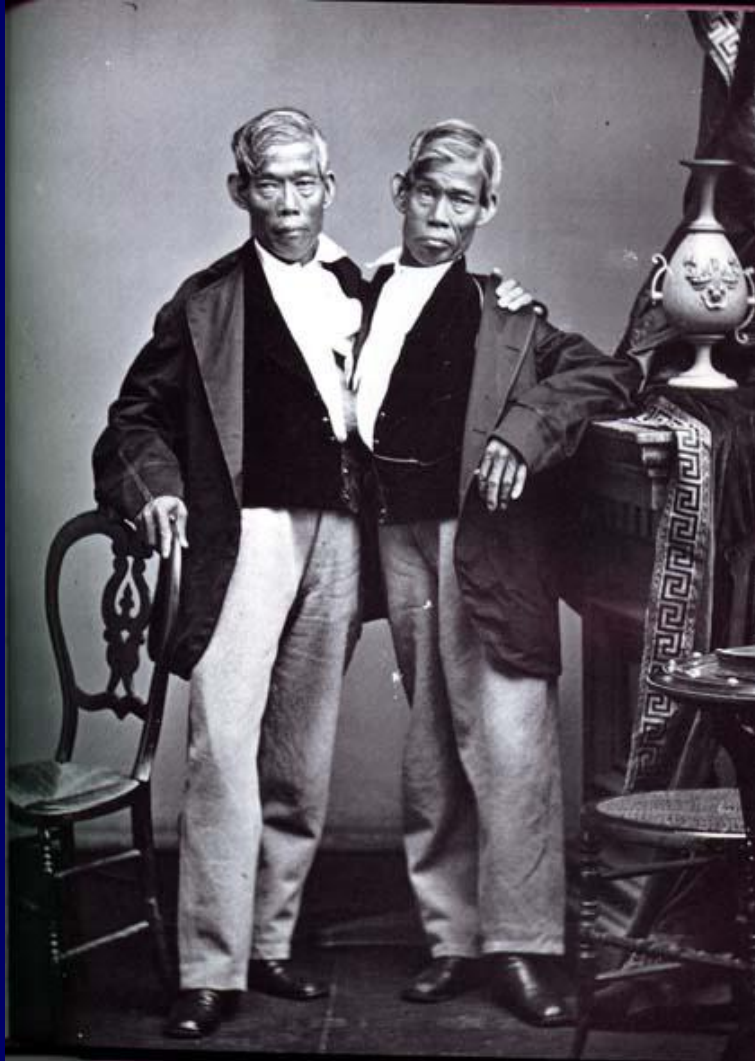


- В 2013 г. первые в мире семерняшки, которые сумели пережить младенчество, отметили свой 16-й день рождения. Все они в данный момент проживают в штате Айова



- 26 января 2009 года 33-летняя Нади Сулиман родила сразу восьмерых близнецов, и все они здоровы. Две девочки и шесть мальчиков родились с весом от 700 г до 1,9 кг.

Необычные типы близнецов:



- Самые знаменитые сямские близнецы, которые и дали название этому феномену, – это Чанг и Энг Банкеры. Чанг и Энг имели сросшиеся хрящи грудной клетки. Родились в Сиаме, ныне Таиланд

Сиамские близнецы:



- **Энг и Чанг родились в 1811 г. Они прожили 63 года, были женаты на сестрах.**
- **Чанг имел 12 детей, а Энг – 10 детей.**
- **В 1874 г. умер от воспаления Чанг, а Энг, который был здоров, пережил его только на 2 часа. Он умер от заражения трупной кровью, ведь у братьев был общий кровоток.**

Задание: Два идентичных близнеца – мужчины вступили в брак с двумя идентичными близнецами женщинами. Будут ли дети от каждого брака похожи между собой также, как идентичные близнецы? Ответ поясните.

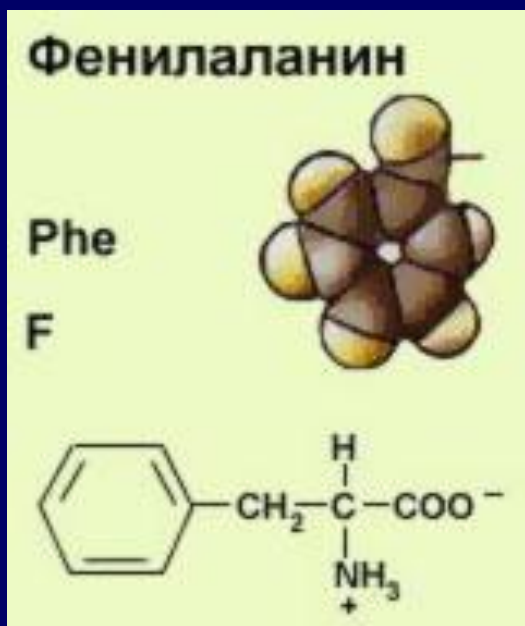


Биохимический метод:

- Используются для диагностики болезней обмена веществ, причиной которых является изменение активности определенных ферментов.
- Дефекты ферментов устанавливаются путем определения в крови и в моче продуктов метаболизма.

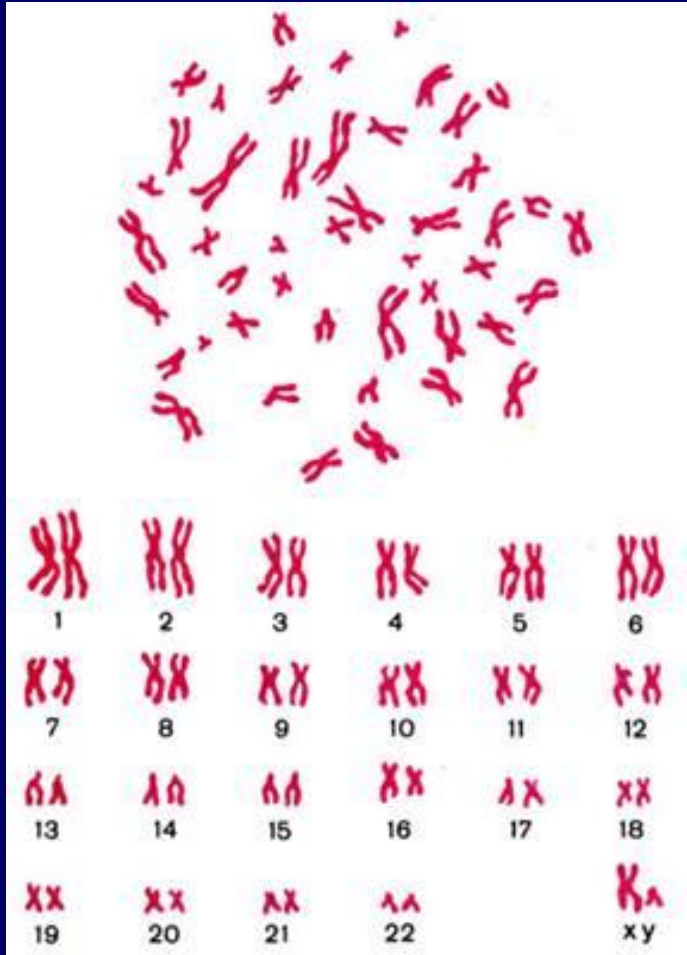


Фенилкетонурия – наследственное заболевание метаболизма аминокислот. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсичных продуктов. Приводит к нарушениям умственного развития.



При рождении ребёнка в роддомах на 3 - 4 сутки берут анализ крови и проводят исследования на обнаружение врожденных заболеваний обмена веществ.

Цитогенетический метод:



- В основе метода лежит микроскопическое изучение хромосом в клетках человека.
- Цитогенетический метод позволяет диагностировать различные хромосомные болезни.

Синдром Дауна

Приплюснутый нос и лицо,
приподнятые вверх
скошенные глаза.

Одиночная складка на ладони ("обезьянья")
укороченный пятый палец,
повернутый внутрь.

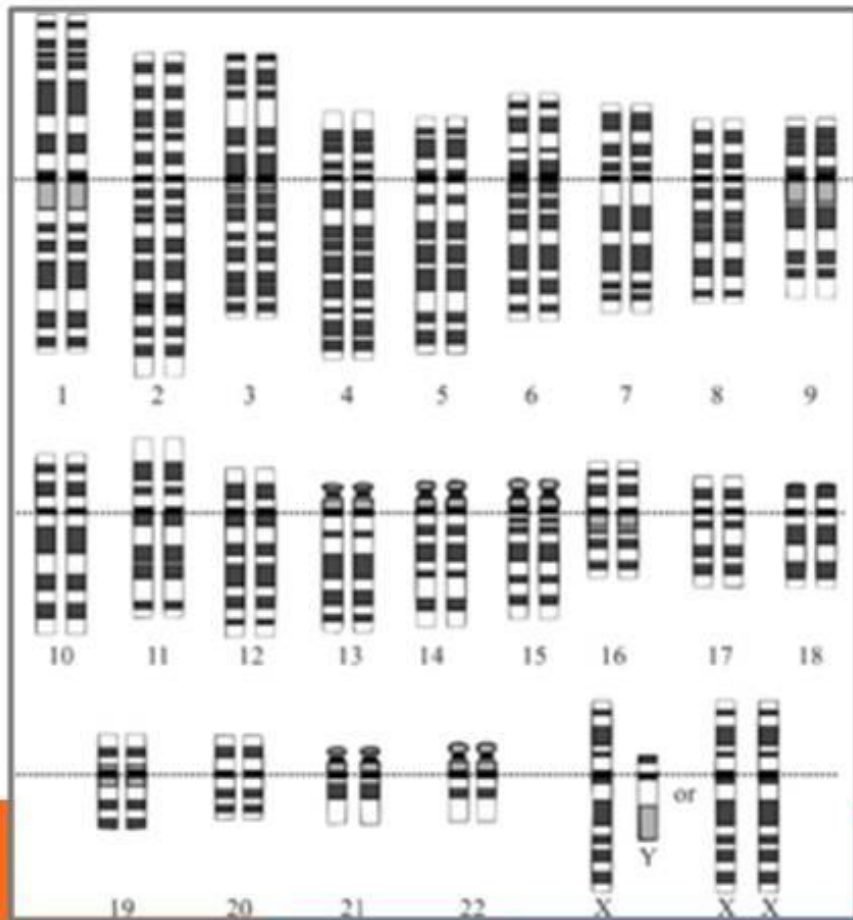


Далеко отставленный большой палец
и развитые кожные складки на ступне.

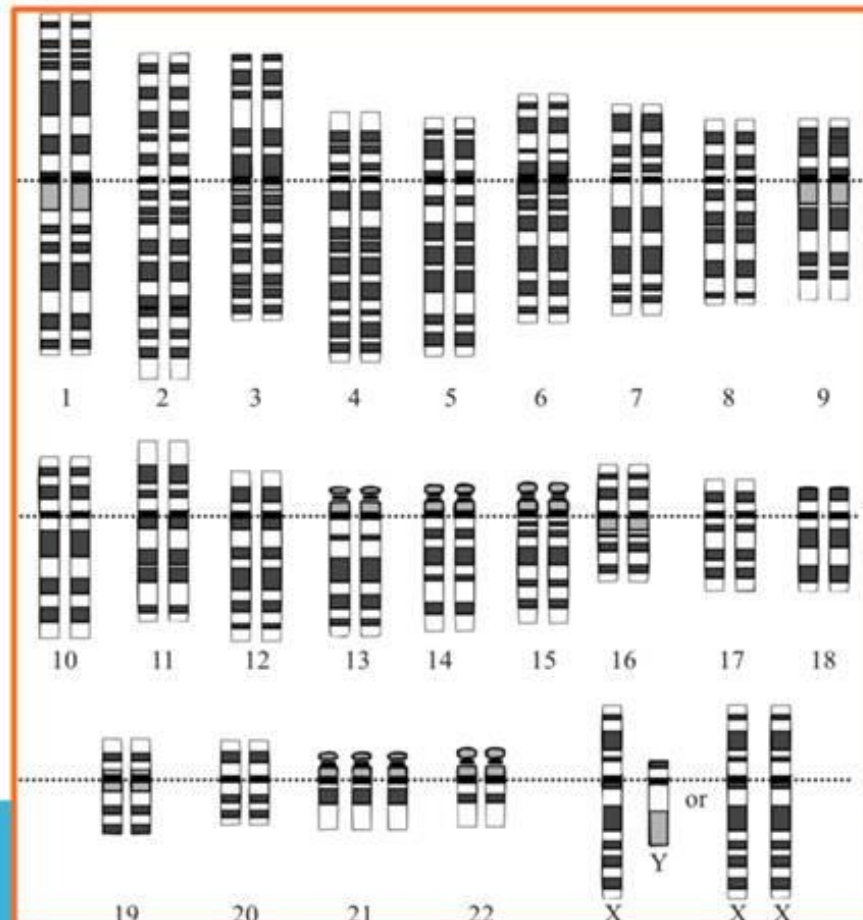


- **Умственная отсталость**
- **Анатомически малые размеры мозга**
- **Врожденные пороки сердца**
- **Снижение жизнеспособности**

Нормальный набор хромосом



Набор хромосом при болезни Дауна

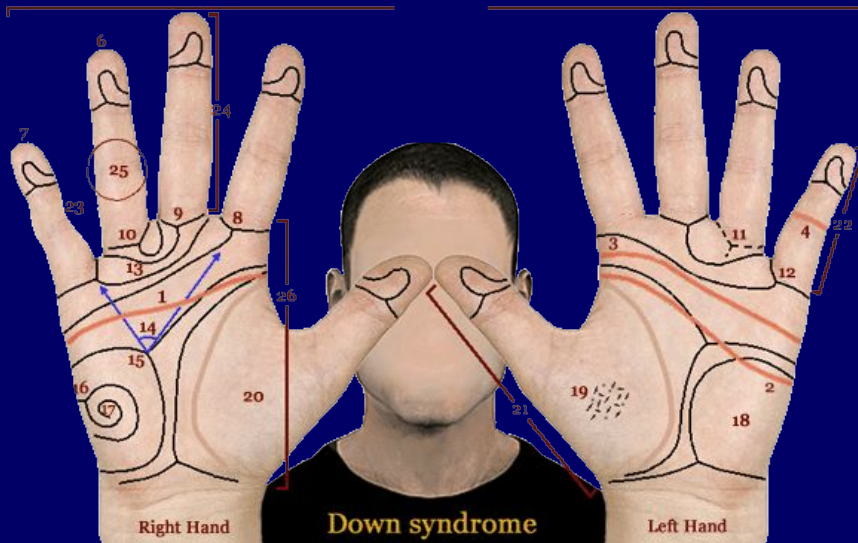


Дерматоглифический метод:



- Предмет изучения – рисунки на ладонях, подошвах и пальцах.

- При хромосомных заболеваниях рисунки рельефа кожи изменяются, например, обезьянья складка на ладони при болезни Дауна.



Популяционно-статистический метод

- Этот метод позволяет изучить распространение отдельных генов в человеческих популяциях
- С помощью популяционно-статистического метода можно проследить распространение различных заболеваний в популяции человека

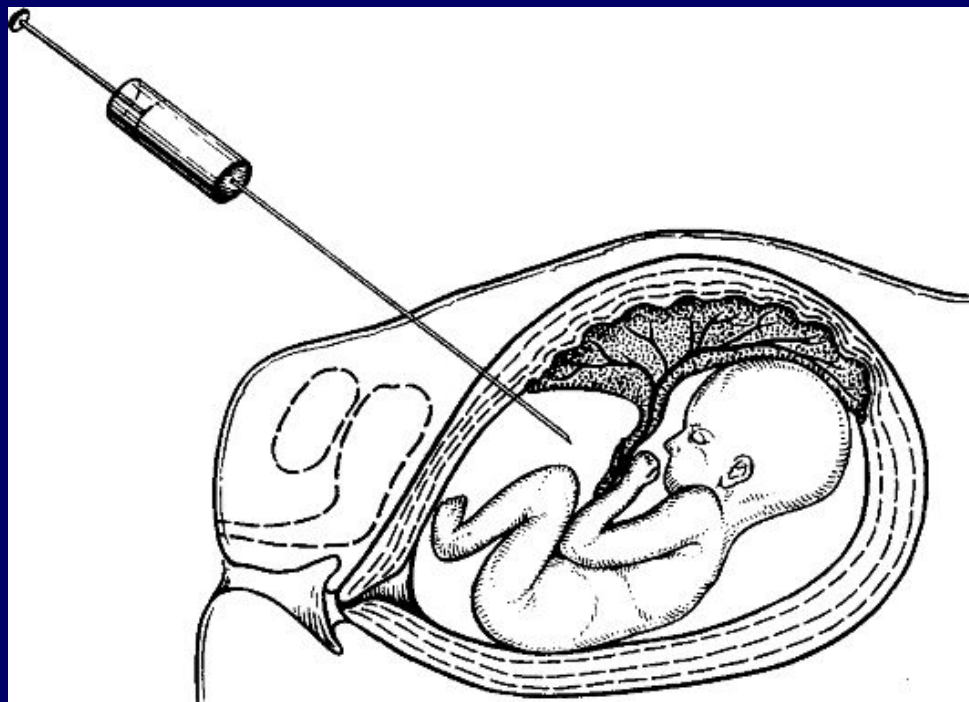
Метод консультирования :



- Основной целью медико-генетического консультирования является предупреждение рождения ребенка с тяжелыми наследственными заболеваниями.

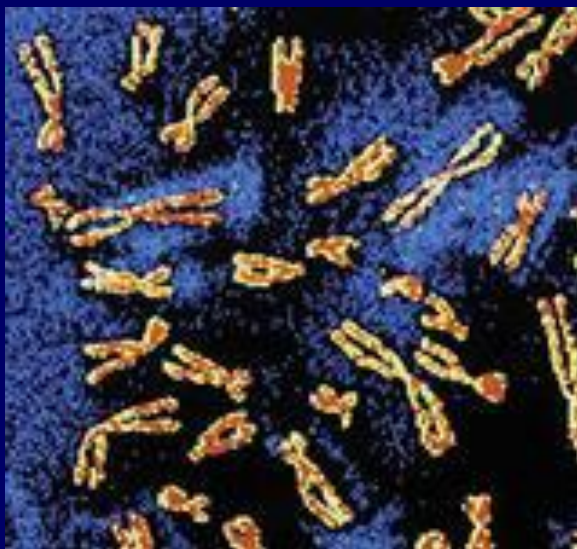


Дородовая диагностика:



- Для анализа генетических аномалий используют околоплодную жидкость, содержащую клетки плода

Задание: Практически каждое пятилетие в мире издается каталог наследственных болезней человека. И каждый раз список болезней увеличивается. С чем это может быть связано? К каким последствиям может привести увеличение наследственных заболеваний?



- Известно, что вся наследственная патология определяется грузом мутаций, вновь возникающих и предыдущих поколений.
- Генетический груз популяции проявляется более чем у 5% населения планеты.
- Примерно 1% генетического груза приходится на генные мутации, 0,5% - на хромосомные мутации, около 3-3,5% соответствует болезням с выраженным наследственным компонентом (диабет, атеросклероз, ишемическая болезнь сердца, некоторые опухоли и.т.д.).

Злые причуды генетики:



- Франческо Летини – родился с тремя ногами
- Имел четырех вполне нормальных детей
- Умер в возрасте 77 лет

Джон Экхарт – человек торс



- Родился в 1911 г. без нижней части туловища.
- Он кормил всю семью сначала как актер, потом как выдающийся музыкант.
- Закончил в Балтиморе Высшую хозяйственную академию и через несколько лет стал миллионером.
- Умер в 1991 году в возрасте 79 лет.



Авраам (1809-1865 г.)

- **А.Линкольн страдал наследственным заболеванием соединительной ткани (синдром Марфана)**
- **Признаки болезни: высокий рост, нарушения зрения, сердечно-сосудистые и скелетные аномалии**

**Линкольн Авраам
(1809-1865 г.)**

Проверь свои знания:

1. Применимы ли законы наследственности к человеку?
2. Какие вы знаете наследственные заболевания человека?
3. Какими методами исследуются эти заболевания?
4. Какие факторы приводят к возникновению наследственных заболеваний человека?

Проверь свои знания:

Метод изучения наследственности человека	Сущность метода	Практическое значение