

**3000 наследственных
заболеваний;**

**4% новорожденных детей
имеют генетические дефекты
(1,5 млн. детей);**

**1 из 10 гамет несёт
ошибочную информацию
(мутацию);**

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА



1. Генные болезни –
заболевания связанные
с нарушениями
молекулярной структуры
генов.

A stylized silhouette of a mountain range in shades of teal, located in the bottom right corner of the slide.

Серповидноклеточная анемия

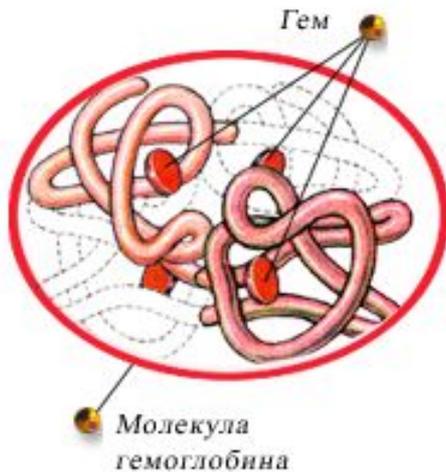
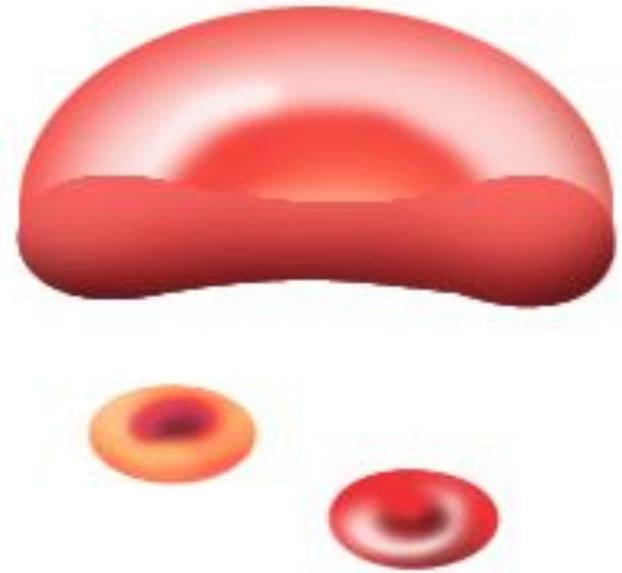
В состав цепи гемоглобина входит **146** аминокислотных остатков, которые закодированы в ДНК в виде 146 триплетов (**438** нуклеотидов).

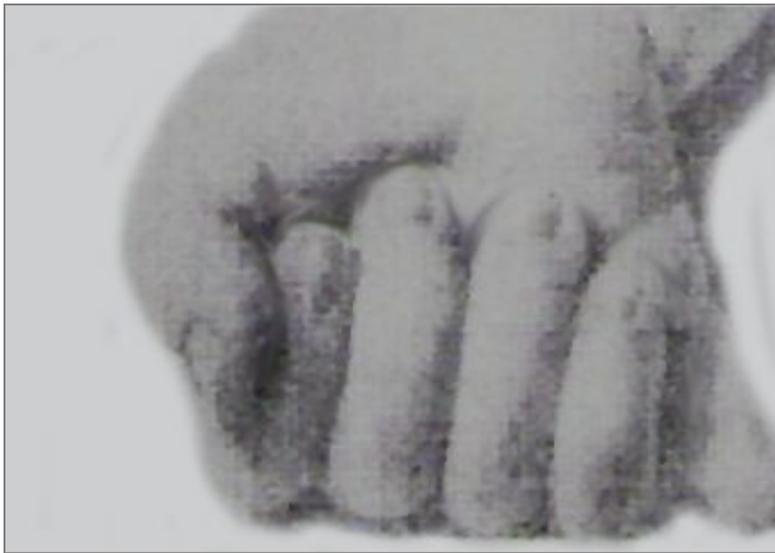
...- ГЛУ-...

ДНК: ...- ГАА -...

Если ...- ГТА -...,

то ...- ВАЛ-...



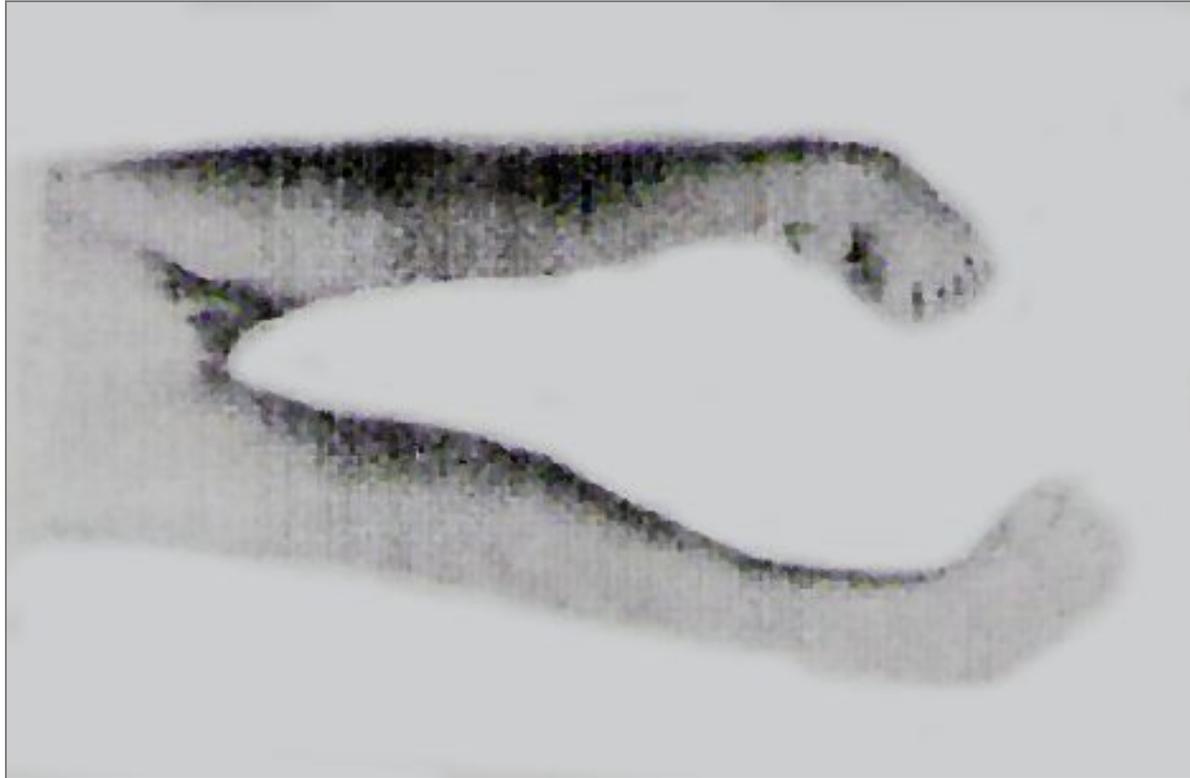


Количество пальцев – от 6 до 9.
Встречается у представителей
негроидной расы в 10 раз чаще,
чем у европеоидов.

Полидактилия

(наследственная болезнь
с доминантным типом
наследования)





Артрогрипоз





Трехногий человек
Франк Лантини,
родившийся в 1889 году

2. Хромосомные или геномные болезни – заболевания вызванные изменением структуры хромосом (хромосомные) или изменением количества хромосом (геномные).

Родительская клетка

Пара

гомологичных
хромосом

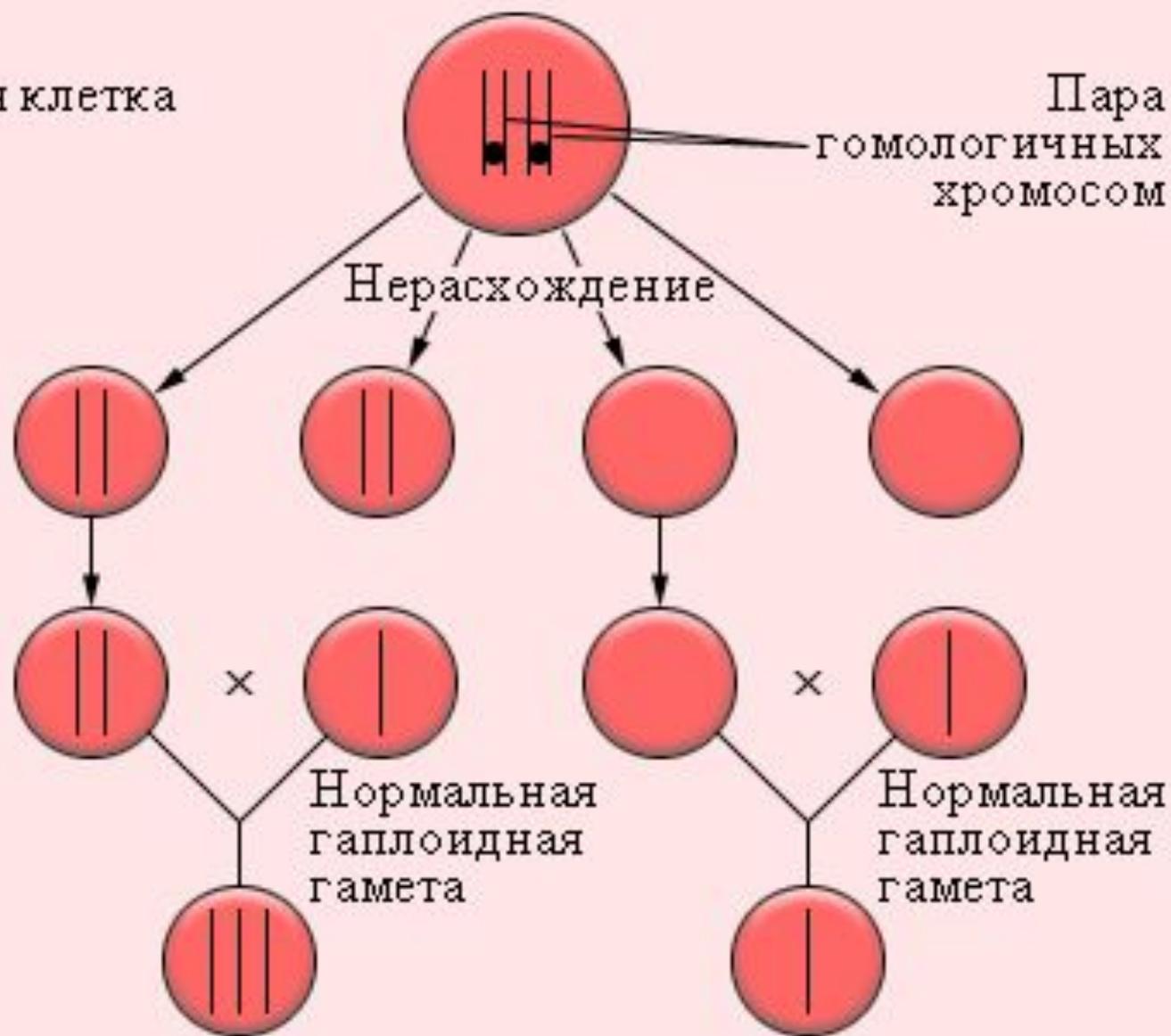
Нерасхождение

Гаметы

Слияние
гамет

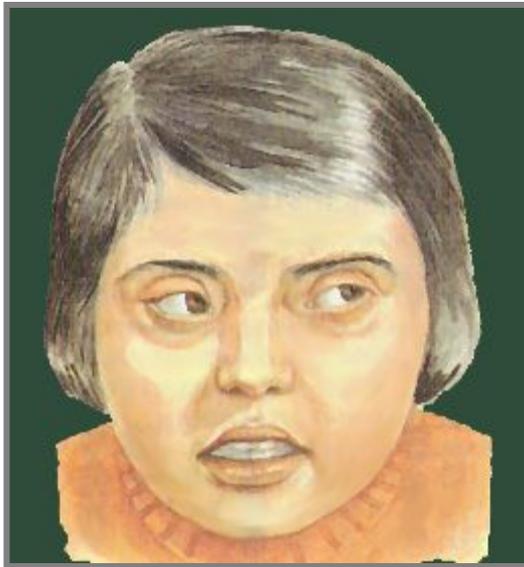
Трисомия

Моносомия

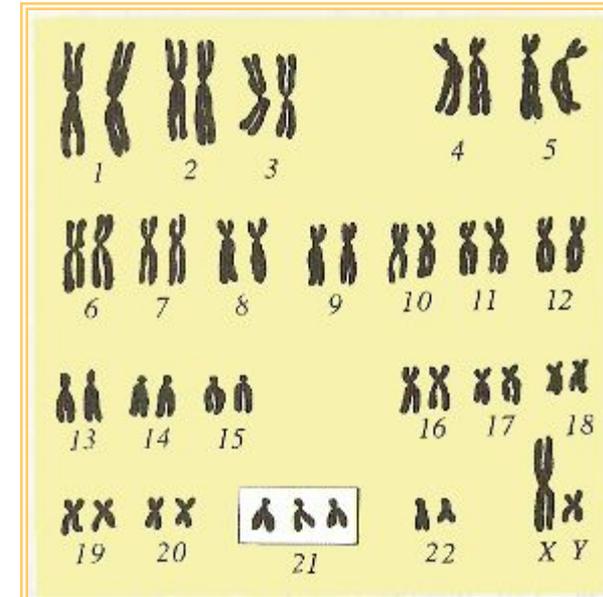


Болезнь Дауна

В генотипе одна лишняя аутосома –
трисомия 21



- Умственная и физическая отсталость
- Полуоткрытый рот
- Монголоидный тип лица. Косо расположенные глаза. Широкая переносица
- Стопы и кисти короткие и широкие, пальцы как бы обрублены
- Пороки сердца
- Продолжительность жизни снижается в 5-10 раз



Синдром Шерешевского - Тернера

45 хромосом – отсутствует одна половая хромосома (X0).

Наблюдается у девочек

- Нарушение пропорций тела (низкий рост, укороченные ноги, широкие плечи, шея короткая)
- Крыловидная кожная складка на шее
- Пороки внутренних органов
- Бесплодие



Синдром Клайнфельтера



47 хромосом – лишняя X-хромосома – ХХУ
(может быть ХХХУ)

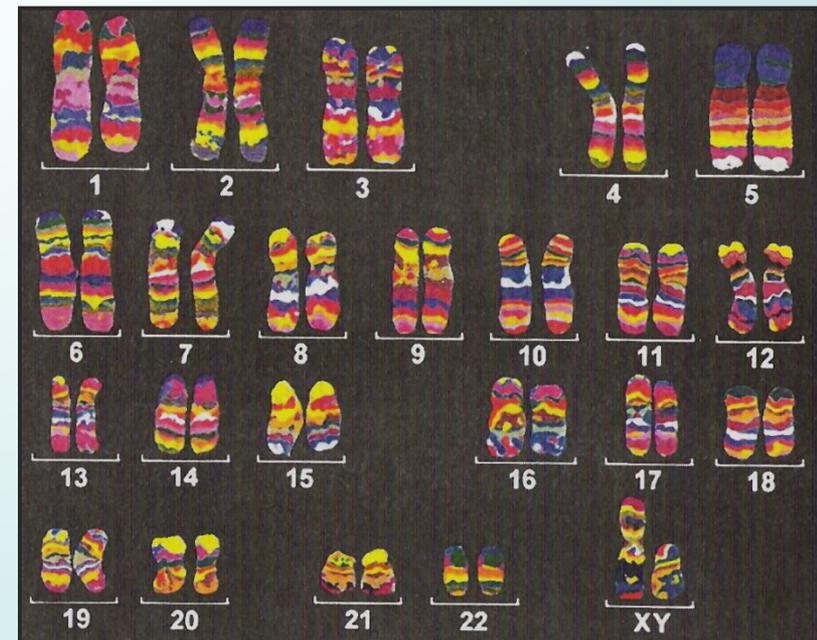
Наблюдается у юношей

- Высокий рост
- Нарушение пропорций тела (длинные конечности, узкая грудная клетка)
- Отсталость в развитии
- Бесплодие

Синдром «Кошачьего крика» (хромосомная болезнь)

Уменьшение одного плеча хромосомы 5 пары.

- Глубокая умственная отсталость
- Множественные аномалии внутренних органов
- Характерный плач, напоминающий кошачий крик
- Высокая смертность в первый год жизни



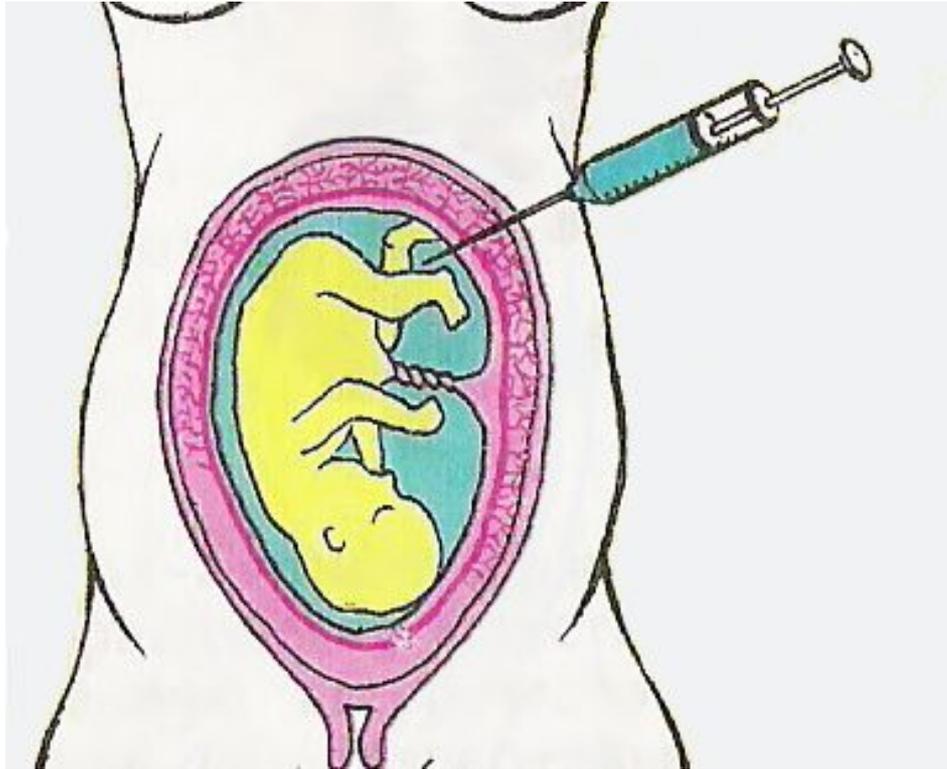
3. Медико-генетическое исследование



Дородовая (пренатальная) диагностика:

- ◆ Ультразвук;
- ◆ Биопсия хориона;

Амниоцентез



5. Нежелательность родственных браков



P: ♀ Aa × ♂ Aa

G: A, a A, a

F: AA, Aa, Aa, aa

Проблемы генетики человека

- ◆ Большое количество хромосом
- ◆ Малое число потомков в каждой семье
- ◆ Поздно наступает половая зрелость
- ◆ Невозможно экспериментальное получение потомства –
гибридологический метод в генетике человека отсутствует

Методы генетики человека



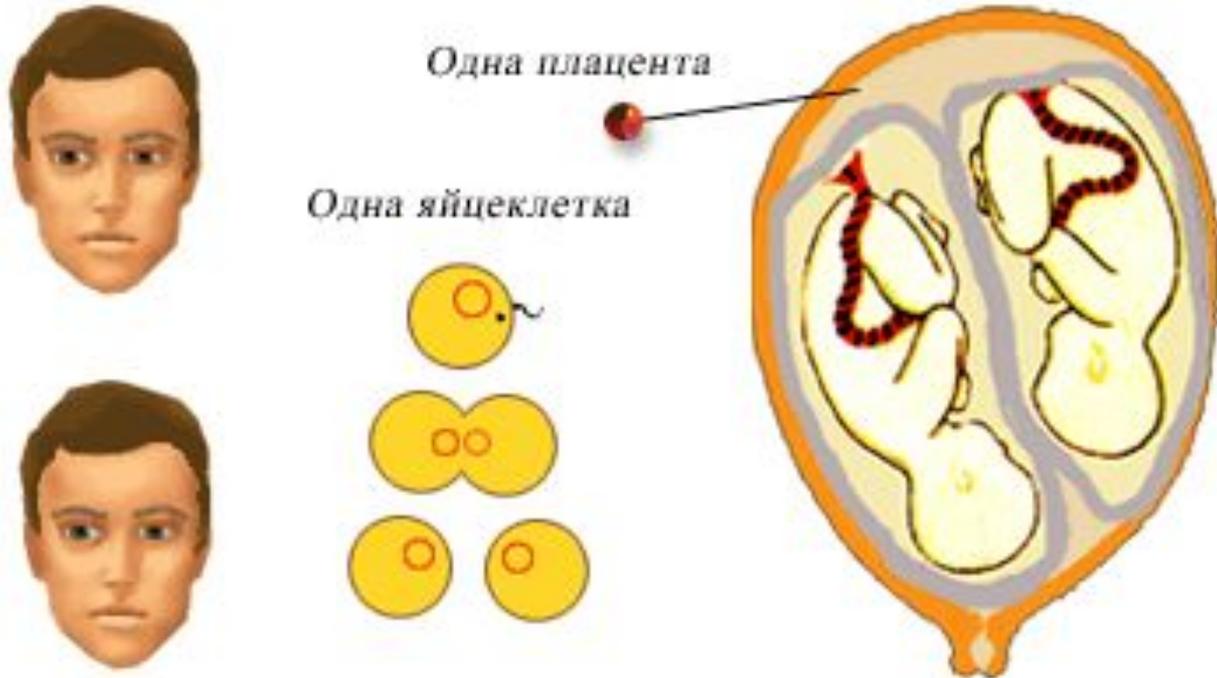
I. Генеалогический метод



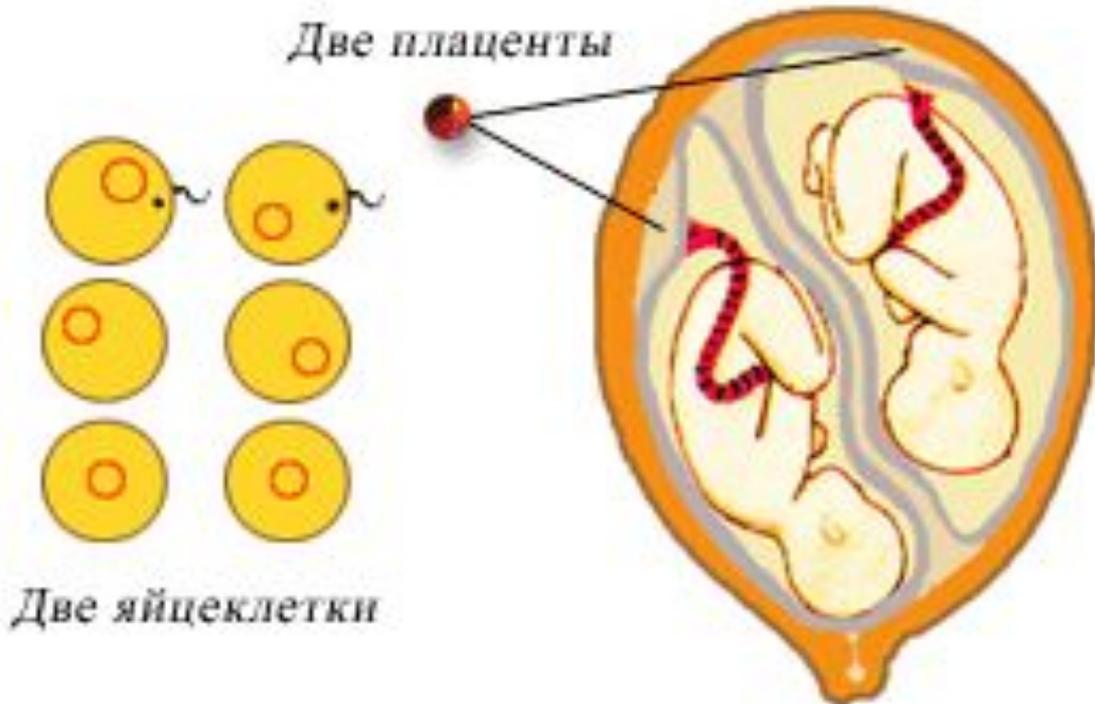
II. Блинецовый метод



Однояйцевые (монозиготные, идентичные) близнецы



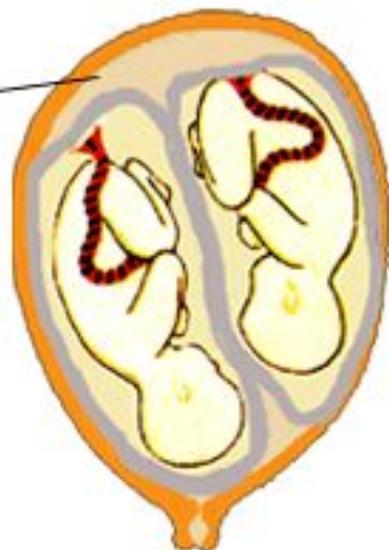
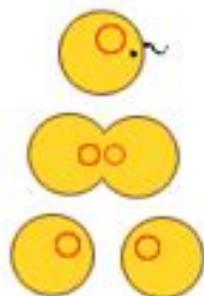
Разнояйцевые (дизиготные, неидентичные) близнецы



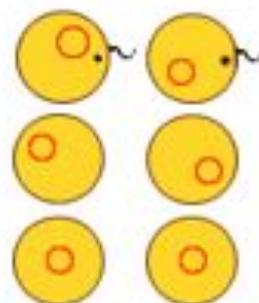


Одна плацента

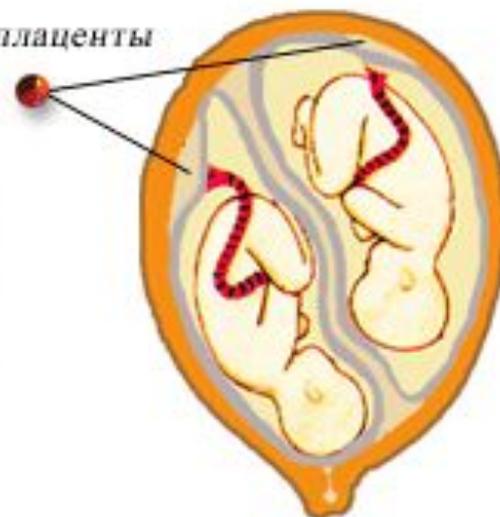
Одна яйцеклетка



Две плаценты



Две яйцеклетки



III. Биохимический метод



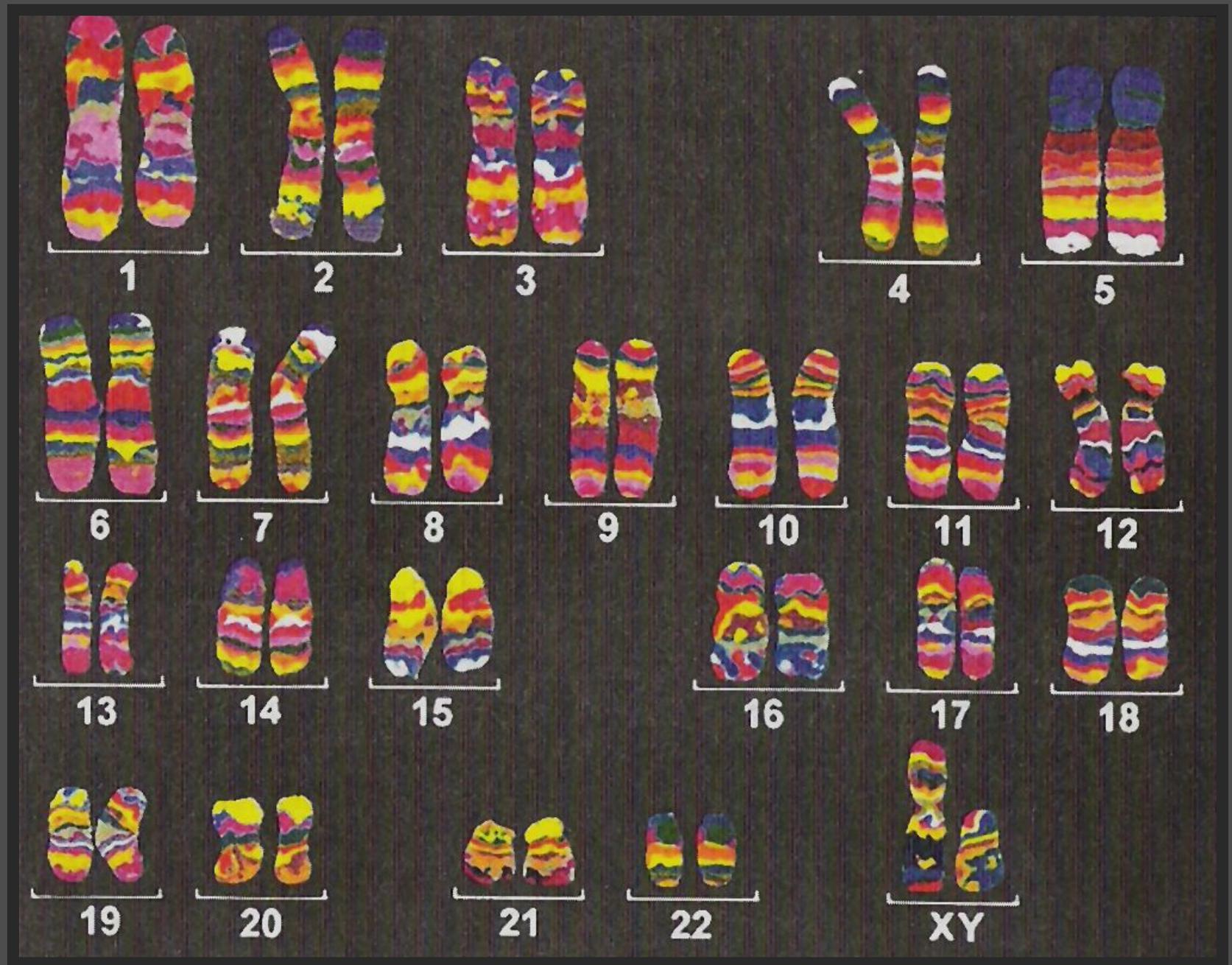
Фенилкетонурия

Относится к болезням аминокислотного обмена.
Аутосомно-рецессивное заболевание.

- В норме: фенилаланин — в тирозин (это необходимо для нормального развития головного мозга)
- Но фенилаланин превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая выводится с мочой
- Заболевание приводит к развитию слабоумия у детей
- Ранняя диагностика и диета позволяют приостановить развитие заболевания.

IV. Цитогенетический метод





Атавизмы



Программа «Геном человека»

- ◆ Международная научная программа – 16 научных центров США и Европы и более 1500 сотрудников;
- ◆ Число генов человека – 35 тысяч (2000 год Ванкувер) ;

