

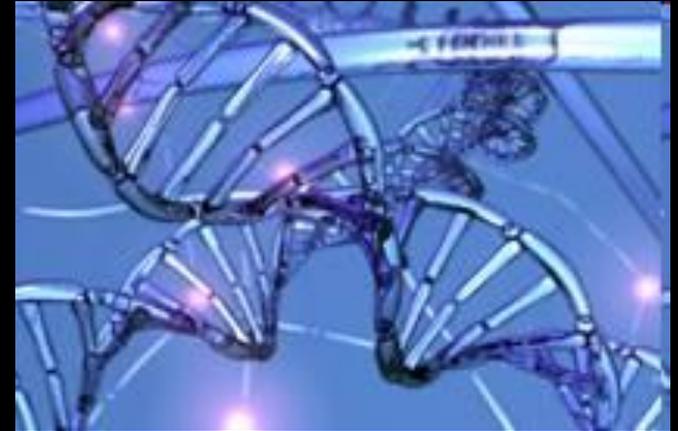
# «Генетика Человека»



Презентация по биологии  
Ученицы 11 класса  
Барановой Вероники

# План

- Генетика
- Методы исследования
- Генетика и здоровье
- Медико-генетические исследования
- Заключение. Генетика сегодня
- Литература



# Основатель генетики

- **Грегор Мендель** (Грегор Иоганн Мендель) (1822-84) — австрийский естествоиспытатель, ученый-ботаник и религиозный деятель, монах, основоположник учения о наследственности (менделизм). Применив статистические методы для анализа результатов по гибридизации сортов гороха (1856-63), сформулировал закономерности наследственности (Грегор Мендель родился 22 июля 1822, Хейнцендорф, Австро-Венгрия, ныне Гинчице. Скончался 6 января 1884, Брюнн, ныне Брно, Чешская Республика.



# Генетика

- - наука о закономерностях наследственности и изменчивости живых организмов.



# Методы исследования генетики человека

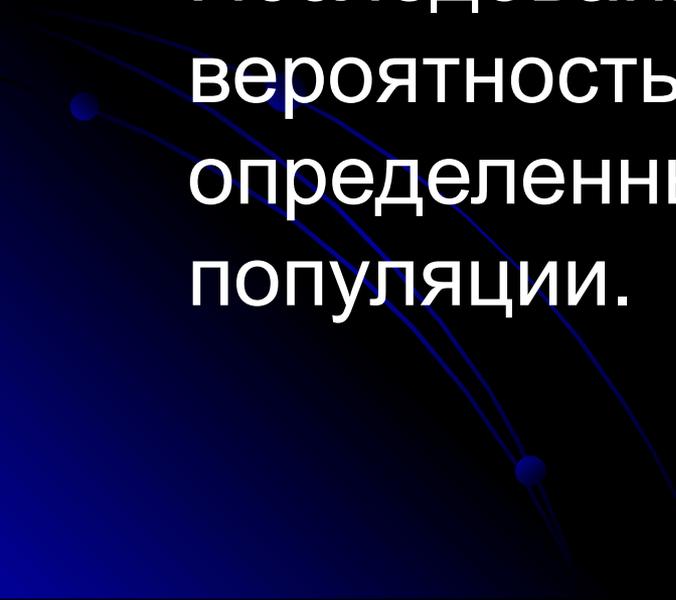


# Генеалогический метод

- Этот метод позволяет, используя данные по членам нескольких родственных семейств, определить тип наследования какого – либо признака.

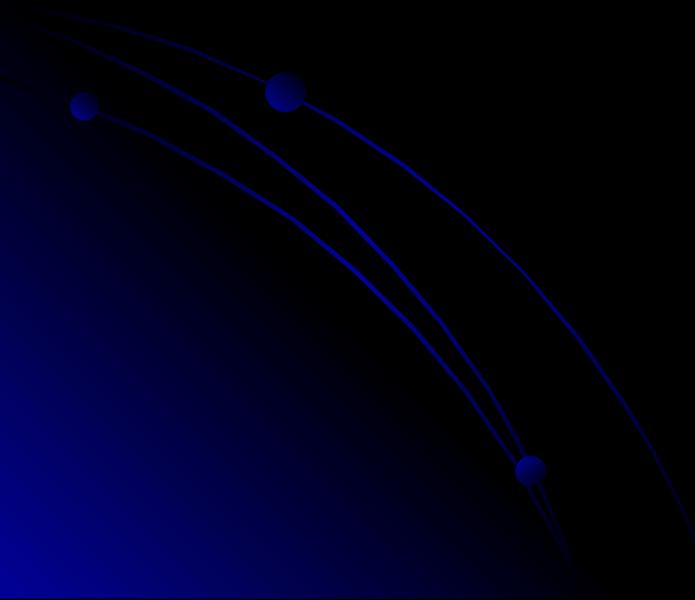


# Популяционный метод

- Популяционно – генетические исследования заключаются в определении частоты встречаемости генов и генотипов в популяции. Исследования позволяют оценить вероятность рождения ребенка с определенным признаком в данной популяции.
- 

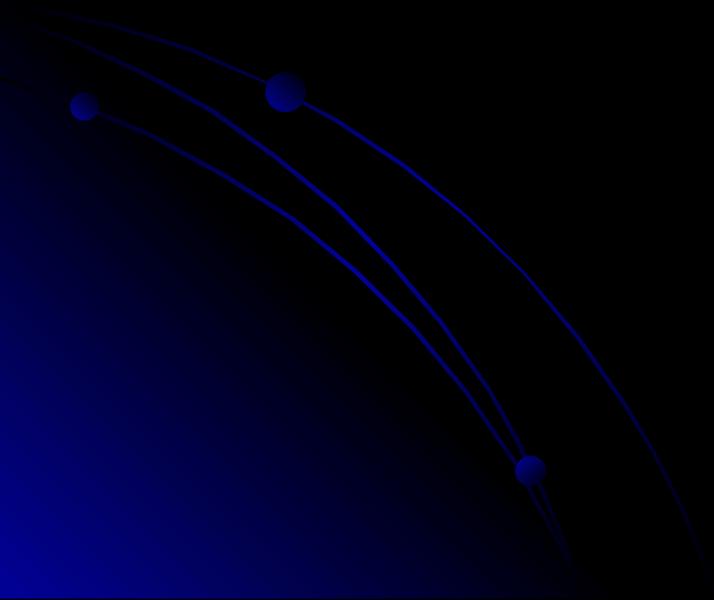
# Близнецовый метод

- Исследования заключаются в изучении разнорядцевых и однояйцовых близнецов в различных условиях.



# Цитогенетический метод

- Заключается в изучении хромосом при помощи микроскопа и позволяет определить их число и форму.



# Биохимический метод

- Позволяет определить место и характер мутации по изменениям в составе затронутых мутацией белков.

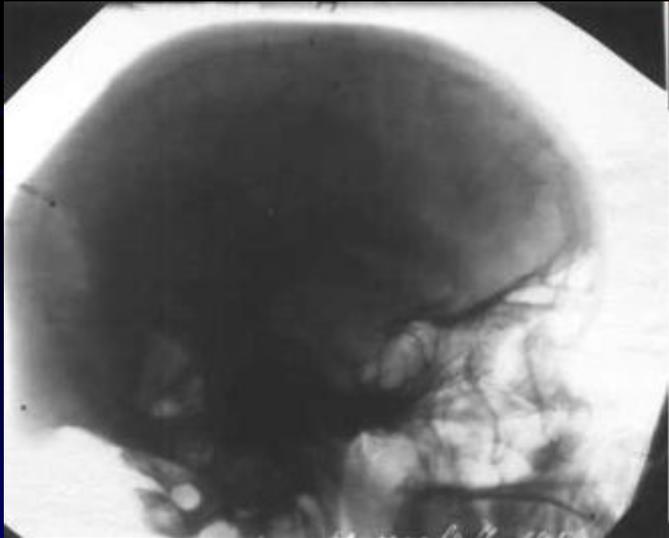






# Синдром Марфана

- (Болезнь Марфана, Marfan syndrome, арахнодактилия, долихостеномелия) - заболевание из группы наследственных коллагенопатий, заболеваний соединительной ткани человека. Наследственное заболевание, входит под номером 154700 в систему табуляции МакКьюсика ОМIM. Заболевание имеет полиорганные проявления. Помимо характерных изменений в органах опорно-двигательного аппарата (удлинённые кости скелета, гиперподвижность суставов), наблюдается патология в органах зрения и сердечно-сосудистой системы, что составляет классическую триаду.



# Фенилкетонурия

- (*фенилпировиноградная олигофрения*) — Наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития.



# Альбинизм

- (от лат. albus — белый), отсутствие нормальной пигментации: у животных и людей — кожи, волос, радужной оболочки глаза, у растений — зелёной окраски всего растения или отдельных частей (пестролистность). А. — наследственный признак, зависящий от наличия рецессивного, т. е. подавляемого, гена, блокирующего в гомозиготном состоянии (см. Гомозиготность) синтез пигментов (у растений — хлорофилла, у животных — меланина).





# Синдром Дауна

- (трисомия по хромосоме 21) — одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями (трисомия, см. также Плоидность). Существует ещё две формы данного синдрома: транслокация хромосомы 21 на другие хромосомы (чаще на 15, реже на 14, ещё реже на 21, 22 и Y-хромосому) — 4% случаев, и мозаичный вариант синдрома — 5%.



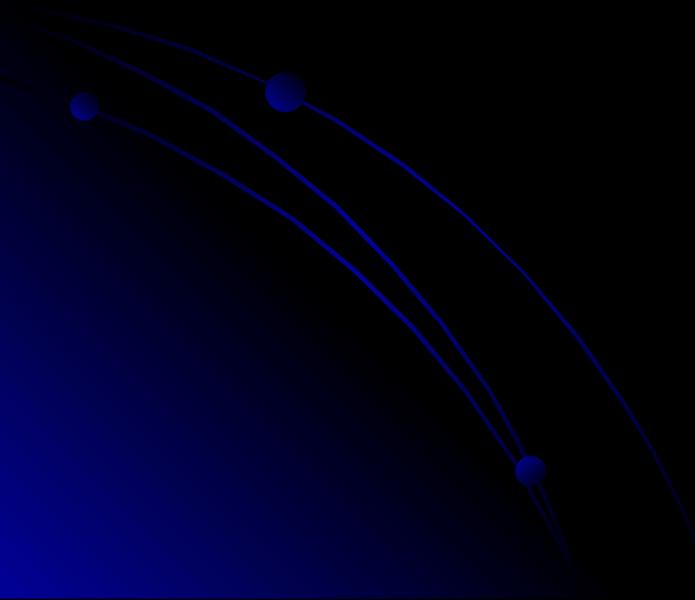
# Синдром Клайнфельтера

- Это проявление неправильного распределения хромосом, при котором к нормальному мужскому (46,XY) набору хромосом присоединяется дополнительная X-хромосома (47,XXY) во всех или в большинстве клеток организма.



# «Синдром мяукания»

- причина - делеция части 5-й хромосомы. Проявление: развивается слабоумие, нарушено строение гортани и голос имеет слабый тембр.



# Медико-генетические исследования

- Медико-генетическая консультация состоит из 4 этапов; диагноз, прогноз, заключение, совет. При этом необходимо откровенное и доброжелательное общение врача-генетика с семьей больного. Консультирование всегда начинается с уточнения диагноза наследственной болезни, поскольку точный диагноз является необходимой предпосылкой любой консультации. Лечащий врач, прежде чем направить пациента в медико-генетическую консультацию, должен с помощью доступных ему методов максимально уточнить диагноз и определить цель консультации. Необходимо еще применение генеалогического, цитогенетического, биохимических и других специальных генетических методов (например, определить сцепление генов или использовать молекулярно-генетические методы и т. п.).

# Заключение. Генетика сегодня.

- 21 век -век генетики... для человека она актуальна..т.к. во-первых многие заболевания имеют наследственную предрасположенность..и зная какие гены, комбинации генов, мы можем предвидеть те или иные заболевания..так например уже точно известно что эссенциальная гипертония у лиц с наследственной предрасположенностью имеет наибольшую вероятность появления..  
во-вторых , генетика человека актуальна с точки зрения ЭКО.. мы можем подбирать будущему ребенку любые признаки..встраивать их в геном яйцеклетки и получать ребенка,с признаками которые бы нам хотелось иметь.. вся сложность тут в благополучной имплантации этой яйцеклетки и дальнейшем развитии..но над этим пока ведутся работы..  
плюс ко всему.. медикогенетические консультирования активно ведутся..даже у нас в москве..в генетическом центре.. на каширке вроде.. туда приходят семейные пары и обсуждают возможный риск появления ребенка с теми или иными патологиями... на основе генеалогического метода и цитогенетического исследования.

# Тест по генетике

Какой метод использовал Г. Мендель:

- Какой из двух генов подавляет действие другого:
- Сколько типов гамет образует гетерозигота при моногибридном скрещивании:
- Сколько типов гамет образует гомозигота при дигибридном скрещивании:
- Если в процессе транскрипции из молекулы матричной РНК выпал один нуклеотид, то такая мутация относится к:
- Если набор половых хромосом (гетеросом) у мужского пола XY, то такой мужской пол является:
- Как называются неполовые хромосомы человека:
- Сколько генотипов образуется в F<sub>2</sub> при моногибридном скрещивании:
- Сколько фенотипов образуется F<sub>2</sub> при дигибридном скрещивании:
- Сколько фенотипов образуется в F<sub>1</sub> при неполном доминировании:

# Литература

- А.А.Каменский, Е.А. Криксунов, В.В. Пасечник Учебник биологии 10-11 класс. Изд.: Дрофа, 2008г.

