

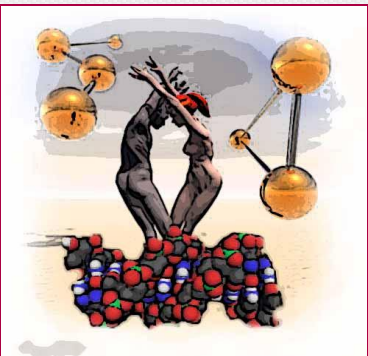
ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ



Презентація учениці 11 класу
Демченка Ігоря

МЕТОДИ ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ

- *Генеалогічний*
- *Біохімічний*
- *Близнюковий*
- *Цитогенетичний*
- *Популяційно-статистичний*



Генеалогічний метод

- **Даний метод полягає у вивченні родоводів. Це дає змогу простежити характер успадкування різних станів певних ознак у ряді поколінь.**
- **Він широко застосовується в медичній генетиці, селекції... За його допомогою встановлюють генотип особин і враховують ймовірність прояву того чи іншого стану ознаки у майбутніх нащадків.**

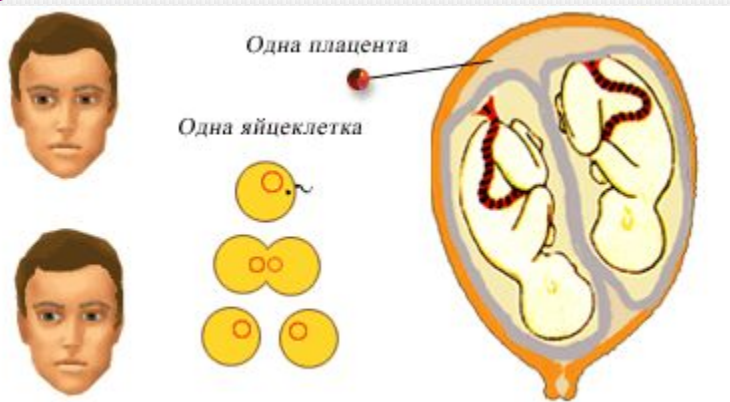
Близнюковий метод

- **Полягає у вивченні близнят. В основному однайцевих, так як вони походять з однієї зиготи.**
- **Досліджуючи такі організми, можна з'ясувати роль чинників довкілля у формуванні особин: різний характер їхнього впливу зумовлює розбіжності у прояві тих чи інших станів певних ознак.**

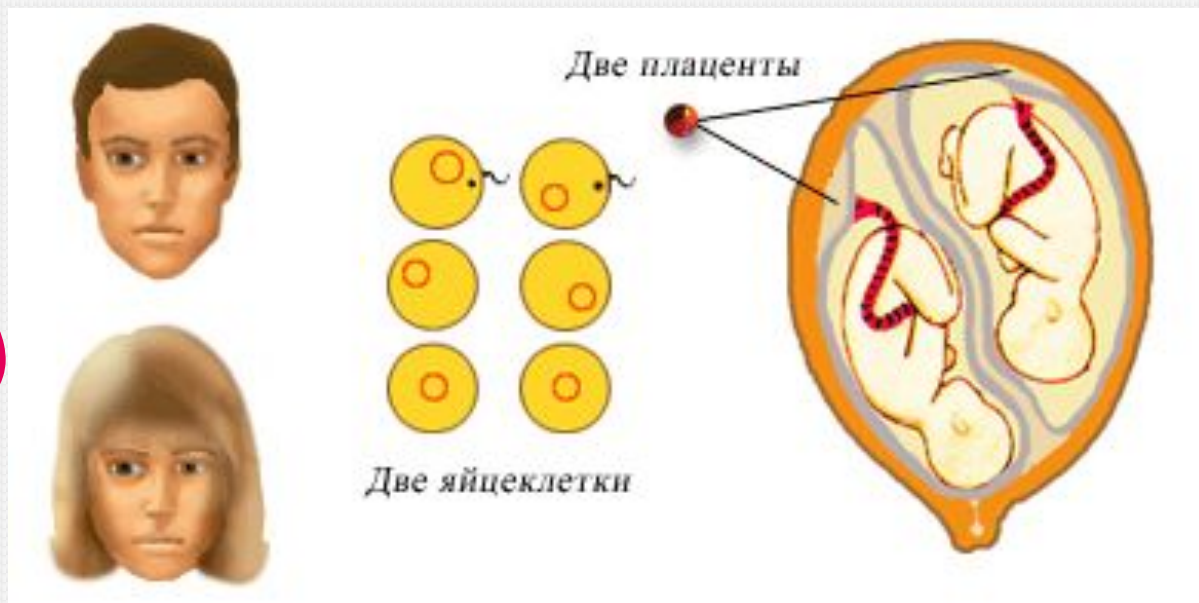


Близнюковий метод

**ОДНОЯЙЦЕВІ
(МОНОЗИГОТНІ,
ІДЕНТИЧНІ)
БЛИЗНЮКИ**



**Різнояйцеві
(дизиготні,
неідентичні)
близнюки**



Біохімічний метод

- Використовується для діагностики спадкових захворювань, пов'язаних із порушенням обміну речовин. За його допомогою виявляють білки, а також проміжні продукти обміну, невластиві даному організму, що свідчить про наявність змінених (мутантних) генів. Відомо понад 500 спадкових захворювань людини, зумовлених такими генами: фенілкетонурія, цукровий діабет...



Цитогенетичний метод

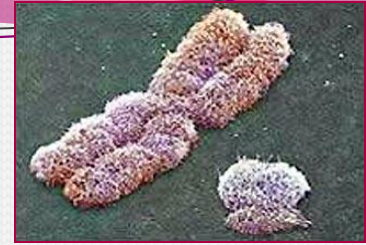
- **Цитогенетичний ґрунтується на дослідженні особливостей каріотипу - хромосомного набору організмів. Його вивчення дає змогу виявляти мутації, пов'язані зі змінами, як кількості хромосом, так і структури окремих із них.
Каріотип досліджують у клітинах на стадії метафази, бо в цей період клітинного циклу структура хромосом виражена найчіткіше.**

Чи знаєте ви, що ...

- **10% хвороб людини зумовлені патологічними генами**
- **один из 150 новонароджених**
- **має структурні або числові**
- **порушення хромосом**
- **одна из 10 гамет людини**
- **несе генетичні порушення**



Генні мутації

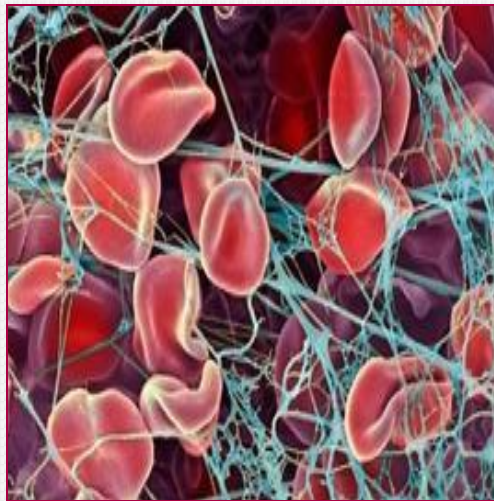
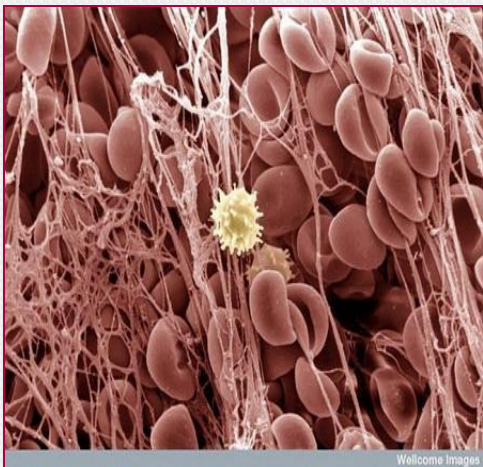


- **Крапкові мутації – стійкі зміни окремих генів, що виникають в результаті:**
- - **заміни однієї або декількох азотистих основ у**
- **структурі ДНК на інші;**
- - **випадання деяких азотистих основ;**
- - **доповнення нових азотистих основ.**
- **Це призводить до порушення порядку**
- **списування інформації.**
- **Генні мутації змінюють морфологічні, біохімічні і фізіологічні властивості організму.**

Спадкові хвороби крові

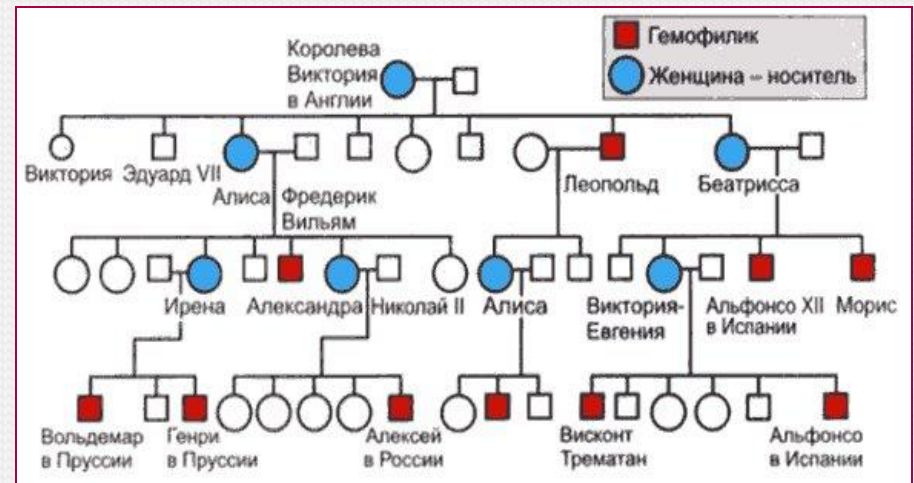
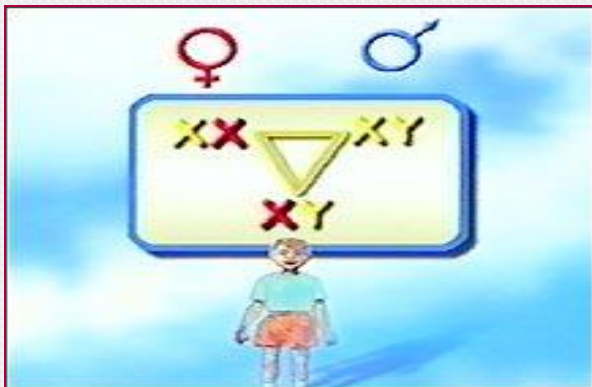
Афібриногенемія

- *Хвороба, що викликається рецесивним геном і пов'язана з порушенням зсідання крові. Вона супроводжується значними крововтратами.*



Спадкові хвороби крові, зчеплені зі статтю Гемофілія

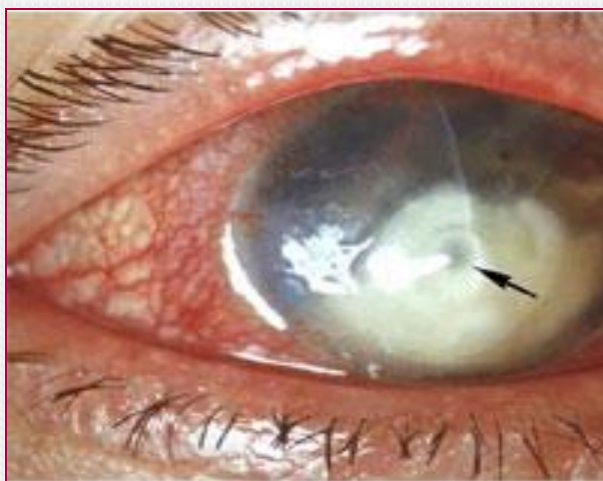
- Знаходиться в X хромосомі, викликається рецесивним геном, який не дає змоги крові нормально утворювати згусток. Хворіють лише чоловіки, а переносниками є жінки.
- XX – здорова жінка,
- $XX_{г}$ – жінка-носій хворого гена,
- $X_{г}Y$ – хворий чоловік.



Спадкові хвороби очей

Кімеролопія

- Хвороба викликається домінантним геном, при чому порушується сутінковий зір. Виникають зміни у сітківці. Носить назву “куряча сліпота”.
- Виникає з дитячого віку.



Спадкові аномалії кінцівок

● Арахнодактилія

Павучі пальці. Кисть видовжена, пальці довгі. Часто супроводжується грижами і вивихом кришталіка.

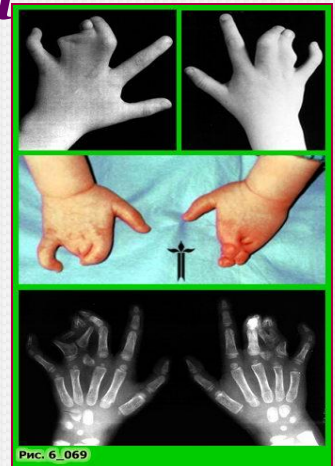


Синдактилія

Зрощення пальців



ах і



Спадкові аномалії кінцівок



Ахондроплазія

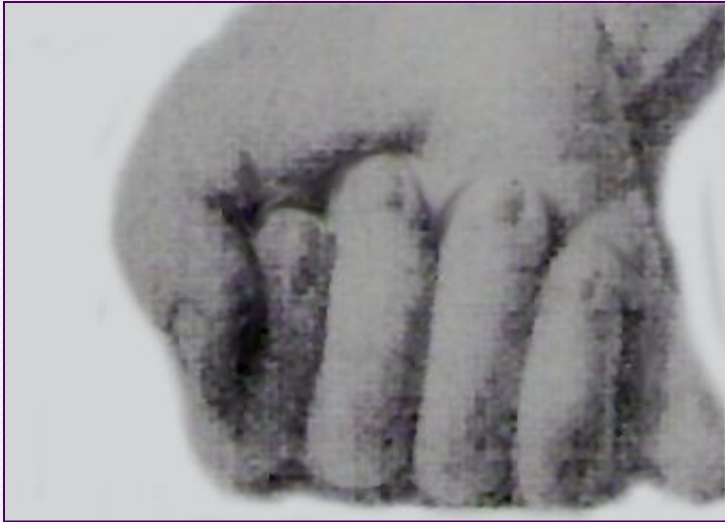
*(ахондропластична карликовість
- хвороба кісткової системи
с домінантним типом успадкування)*

- Аномальний ріст хрящової тканини.*
- Низький ріст (до 120 см).*
- Вкорочення кінцівок.*
- Стегнові та плечові кістки деформовані та потовщені.*
- Розумова відсталість, пороки психіки.*

Спадкові аномалії кінцівок

Полідактилія

(спадкова хвороба
з домінантним типом
успадкування)



**Кількість пальців – від 6 до 9.
Зустрічається у представників
негроїдної раси у 10 разів
частіше, ніж у європеїдів.**

Спадкові хвороби, викликані нерозходженням аутосом

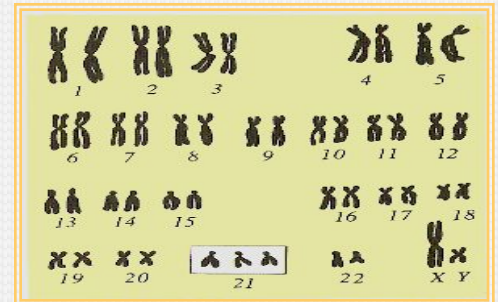
Хвороба Дауна

Нерозходження 21 пари

Розумова та фізична відсталість



- Напіввідкритий рот
- Монголоїдний тип обличчя. Косо розміщені очі. Широке перенісся
- Стопи і кисті короткі та широкі, пальці неначе обрубані
- Пороки серця
- Тривалість життя знижується у 5-10 разів





***Трьохногога людина
Франк Лантіні, що
народився у 1889 році***

Сіамські близнюки





Дякую за увагу!