

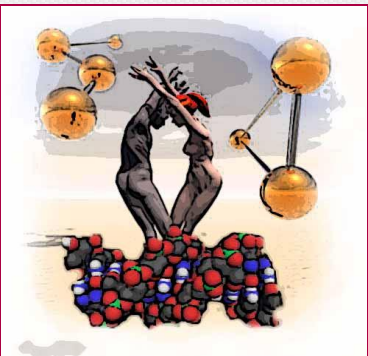
# ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ



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.**

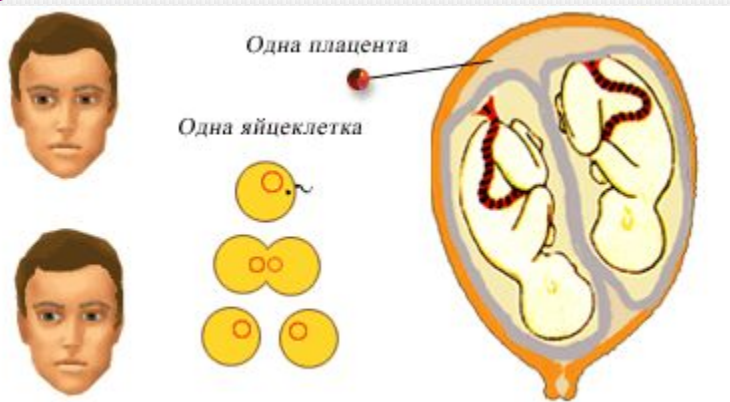
# Близнюковий метод

- **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.**

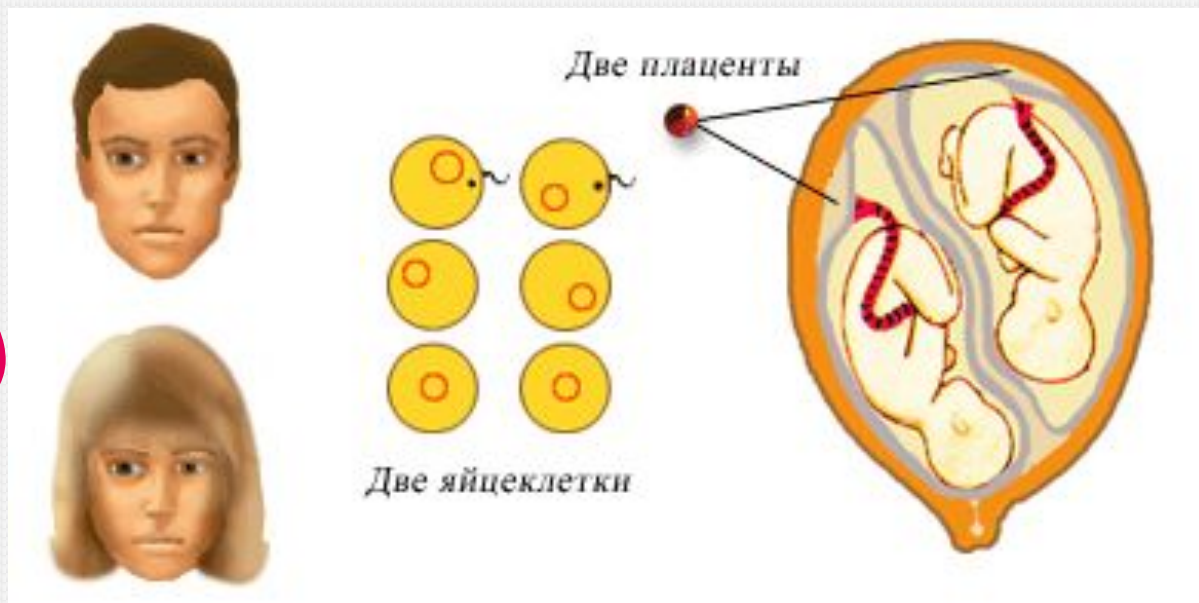


# Близнюковий метод

**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.**

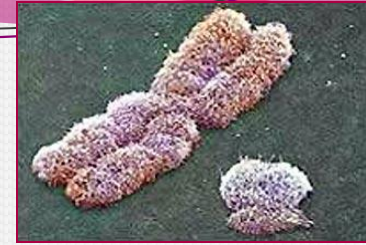
## *Чи знаєте ви, що ...*

- *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

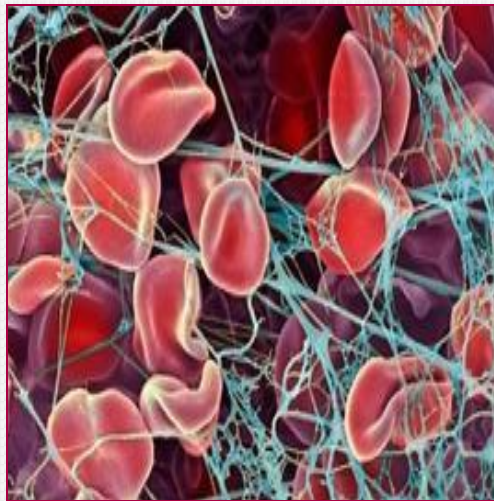
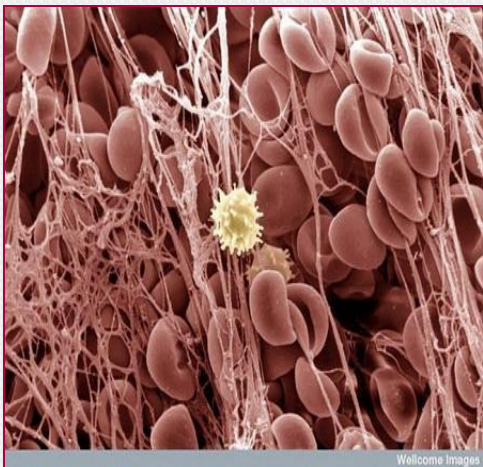


- **Крапкові мутації – стійкі зміни окремих генів, що виникають в результаті:**
- - **заміни однієї або декількох азотистих основ у**
- **структурі ДНК на інші;**
- - **випадання деяких азотистих основ;**
- - **доповнення нових азотистих основ.**
- **Це призводить до порушення порядку**
- **списування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

# Спадкові хвороби крові

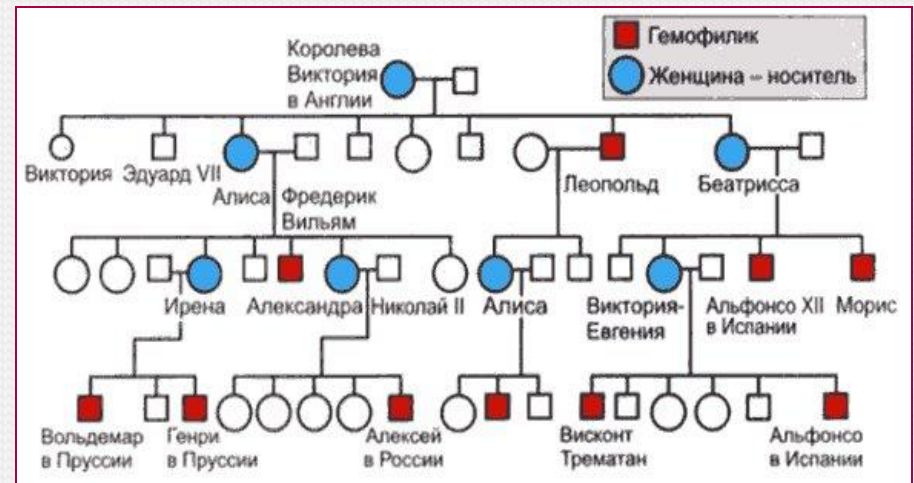
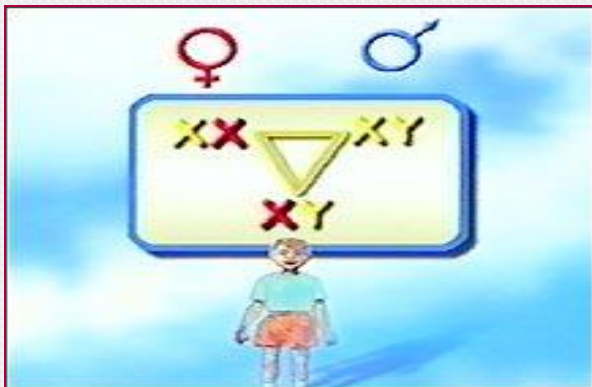
## Афібриногенемія

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



# Спадкові хвороби крові, зчеплені зі статтю Гемофілія

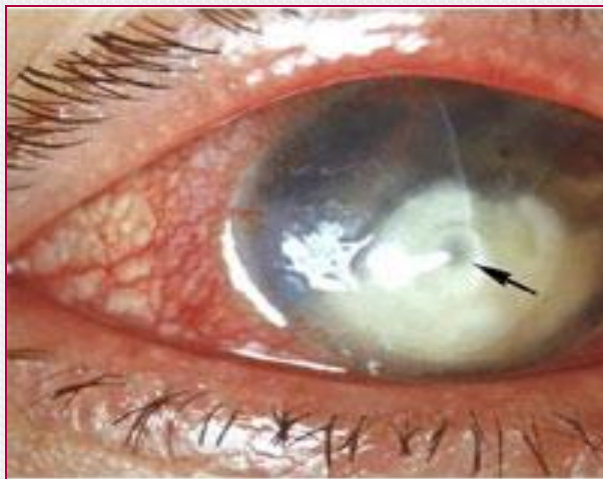
- Знаходиться в X хромосомі, викликається рецесивним геном, який не дає змоги крові нормально утворювати згусток. Хворіють лише чоловіки, а переносниками є жінки.
- $XX$  – здорова жінка,
- $XX_g$  – жінка-носій хворого гена,
- $X_gY$  – хворий чоловік.



# 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

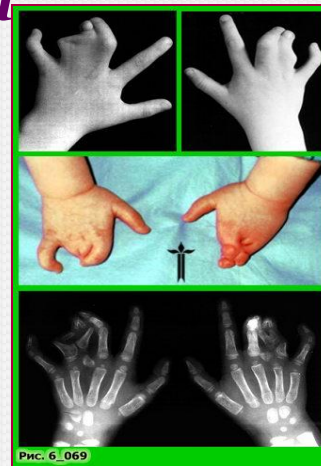
## ● Арахнодактилія

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



## Синдактилія

Зрощення пальців



# Спадкові аномалії кінцівок



## Ахондроплазія

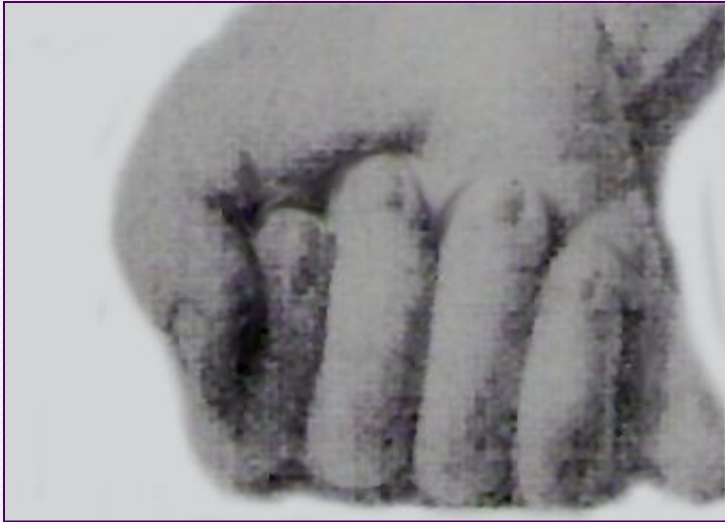
*(ахондропластична карликовість  
- хвороба кісткової системи  
с домінантним типом успадкування)*

- 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

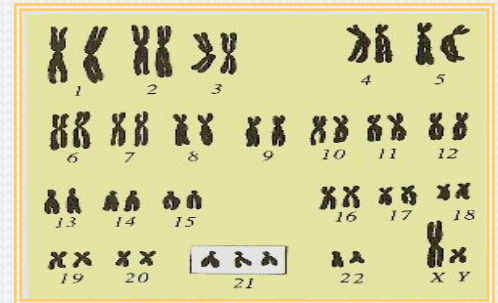
## Хвороба Дауна

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!