

# Презентаци

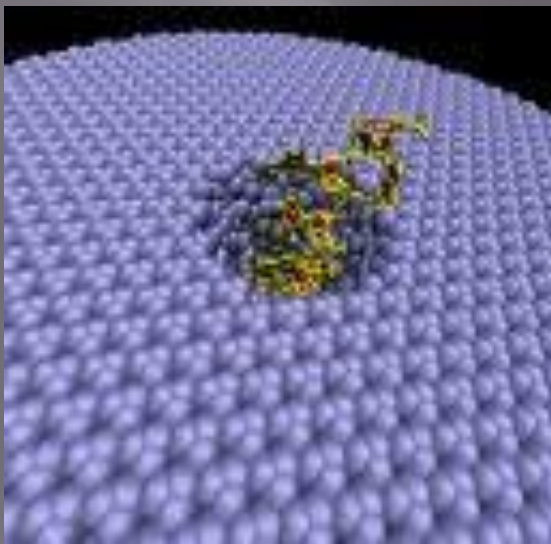
на  
тему

Я

«ГЕННЫЕ



О



Я»

Подготовила  
Ученица 11 «Б»  
класса  
МОУ СРШ №7  
Герасименко Ирина

Преподаватель: Краева Мария  
Александровна

# Генетика Человека

Генетические закономерности являются универсальными для всех живых организмов, в том числе и для человека. Однако в силу целого ряда особенностей исследование наследственности человека затруднено. Перечислим эти особенности: невозможность направленного скрещивания именно тех пар, которые нужны для исследования; позднее половое созревание; малое потомство; невозможность экспериментов с искусственными мутациями; невозможность содержания всех исследуемых людей в одинаковых условиях; относительно большое число хромосом (23 пары). Тем не менее изучение генетики человека необходимо хотя бы потому, что это нужно медицине. Заболевания, в основе которых лежат генетические нарушения, распространены гораздо шире, чем кажется на первый взгляд. Из-за этих нарушений около **15%** эмбрионов погибают ещё до рождения, **3%** детей-прирождении, **3%** детей умирают, не достигая взрослого возраста, **20%** людей не вступая в брак и **10%** браков- бездетны. **Известно более 2000 болезней человека, вызываемых генетическими отклонениями.**



# Методы исследования генетики человека

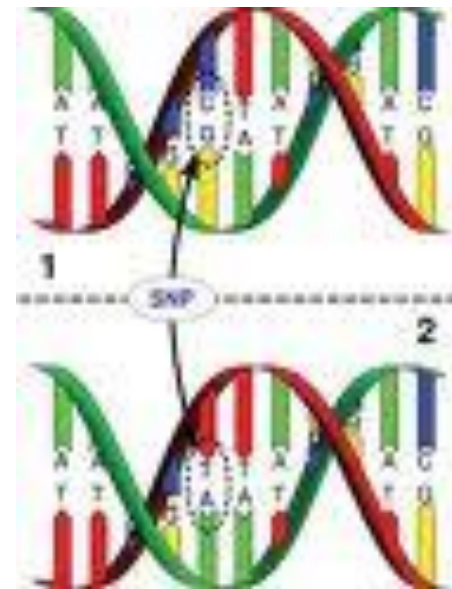
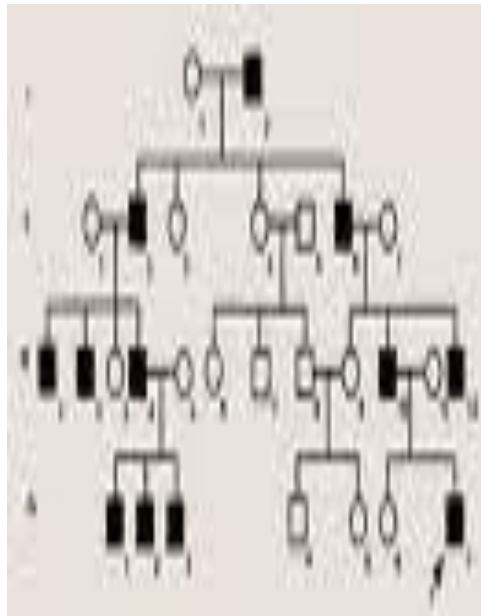
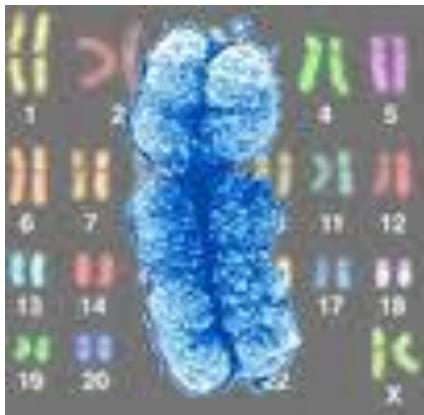
Генеалогический метод

Цитогенетический метод

Биохимические методы

Близнецовый метод

Популяционный метод



# Виды генетических заболеваний

Аутосомно-доминантном наследовании

Приводит мутации в аутосомах, причем мутантный ген является доминантным и подавляет «нормальный» аллельный ген.

Аутосомно-рецессивном наследовании

Приводит возникающий в результате мутации рецессивный ген аутосомы.

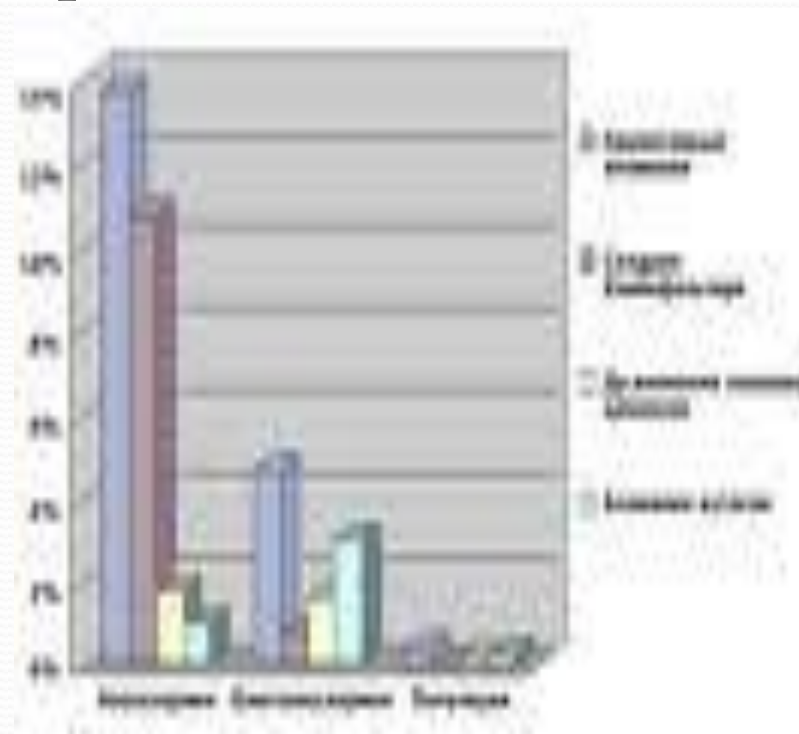
Наследование сцепленное с полом

Приводит патология гена половой X-хромосомы. Примером такого заболевания может служить **гемофилия**



# Генные и Хромосомные заболевания

1. синдром Дауна
2. синдром Шерешевского- Тернера
3. синдром Клайнфельтера
4. синдром мяуканья
5. Альбинизм
6. синдром Марфана



# Синдром Дауна



Было показано, что присутствие в клетках человека третьей 21-й хромосомы приводит к рождению ребенка с синдромом Дауна. Такие дети рождаются в одном случае из 1000 и характеризуются умственной отсталостью, маленьким ростом, пониженной устойчивостью к инфекционным заболеваниям.



# СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА

Если в хромосомном наборе женщины отсутствует одна из X-хромосом, то развивается синдром Шерешевского-Тернера, при котором женщины страдают бесплодием, имеют маленький рост, короткую шею.





Наличие лишней X-хромосомы у мужчин (XXY) приводит к синдрому Клайнфельтера, выражающегося в бесплодии, гигантском росте, умственной отсталости, женском типе скелета. Генотип XXY возникает в том случае, если при образовании яйцеклеток в одну из них попадают две X-хромосомы и при оплодотворении такая яйцеклетка сливается со сперматозоидом, несущий Y-хромосому.





# Синдром Мяуканья

Помимо изменения числа хромосом, к тяжелым последствиям приводят нарушения структуры хромосом. При делении части 5-й хромосомы у человека наблюдается «синдром мяуканья», при котором нарушено строение гортани и голос имеет особый тембр, кроме того развивается слабоумие.





# Альбинизм



Альбинизм- врожденное отсутствие пигментации кожи, волос и радужки глаза. Такое отклонение возникает только у рецессивных гомозигот (aa) по данному признаку. В случае рождения гетерозиготной особи (Aa) действие рецессивного гена не проявляется.





# Синдром Марфана



Иногда доминантные гены, определяющие развитие каких-либо болезней, приводят к тяжелым поражениям только в гомозиготном состоянии (AA), а в гетерозиготном (Aa)- их эффект выражен гораздо слабее или даже совсем не проявляется. Примером таких заболеваний может служить полидактилия, при которой у ребенка развиваются дополнительные пальцы.

