



ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

# ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА



**« Родила царица в ночь  
Не то сына, не то дочь,  
Не мышонка, не лягушку,  
А неведому зверюшку...»**

**А.С.Пушкин**

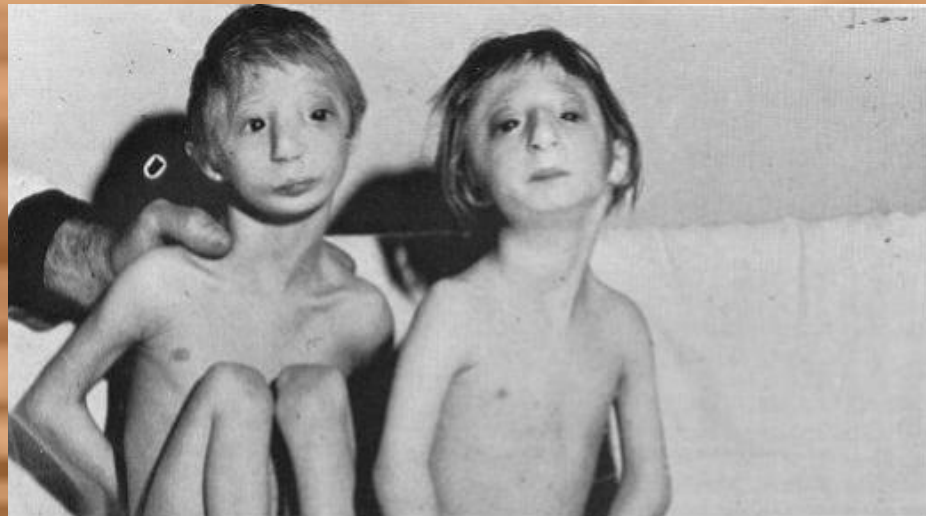
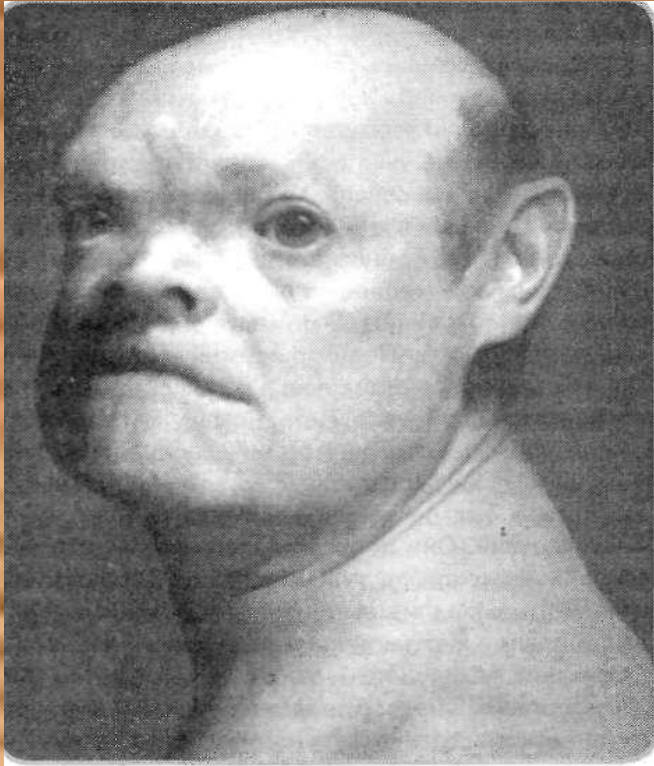
# ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Познание самого себя



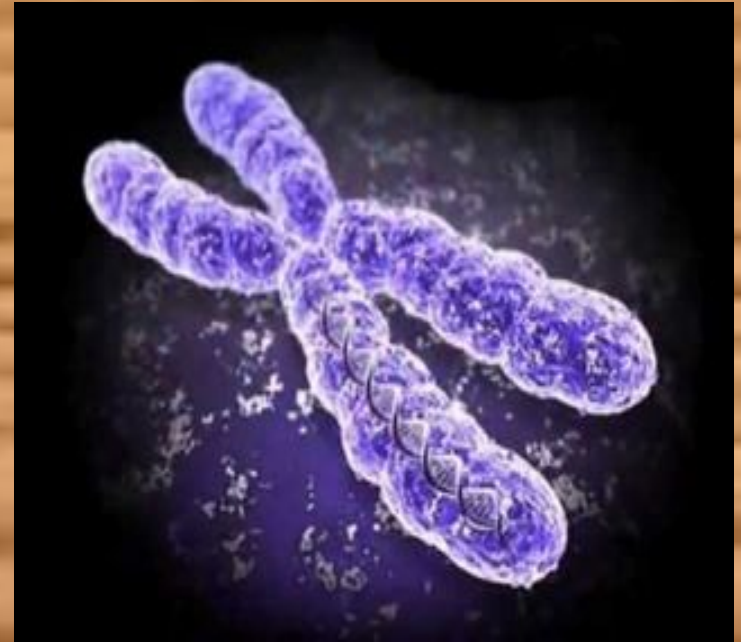
Влияние факторов внешней среды

Увеличилась доля наследственных заболеваний



# Дайте определения следующим понятиям:

- Генетика
- Наследственность
- Хромосомы
- Ген
- Фенотип
- Кариотип
- Мутации
- Аутосомы
- Половые хромосомы
- Гетерогаметный пол
- Гомогаметный пол
- Аутосомно-доминантное наследование
- Аутосомно-рецессивное наследование
- Сцепленное с полом наследование

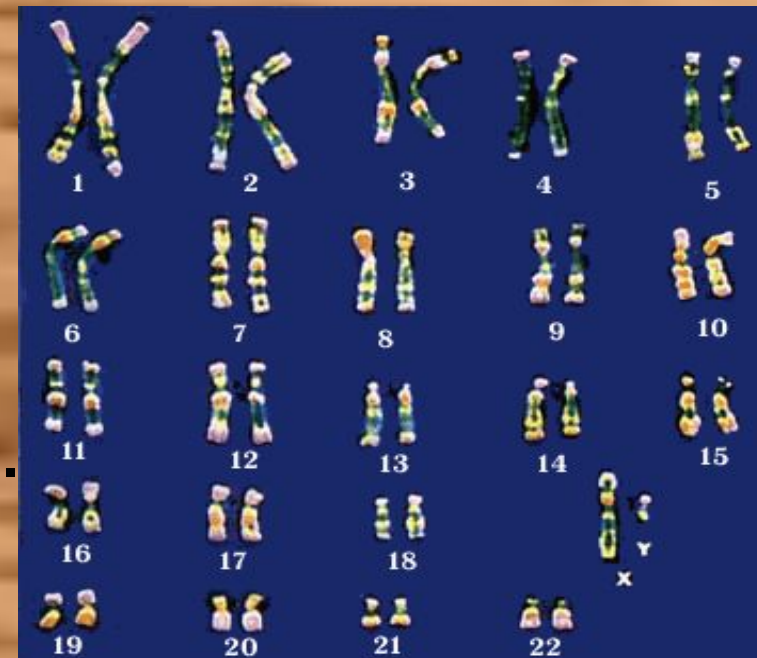


# Трудности изучения генетики человека

- Невозможность проведения прямых экспериментов и направленных скрещиваний
- Позднее половое созревание и редкая (25-30 лет) смена поколений
- Малочисленность потомства
- Невозможность создания одинаковых условий для потомков разных браков
  - Большое число хромосом
- На фенотип человека серьёзно влияют не только биологические, но и социальные условия среды

# ИЗУЧЕНИЕ ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА

- В 1956 г. Было точно установлено диплоидное число хромосом человека: 46
- В 1960-е годы появился метод дифференцированного окрашивания хромосом. Для каждой пары хромосом были точно установлены размеры. Форма, расположение тёмно – и светлоокрашенных полос, т.е. составлены карты хромосом.



# МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА





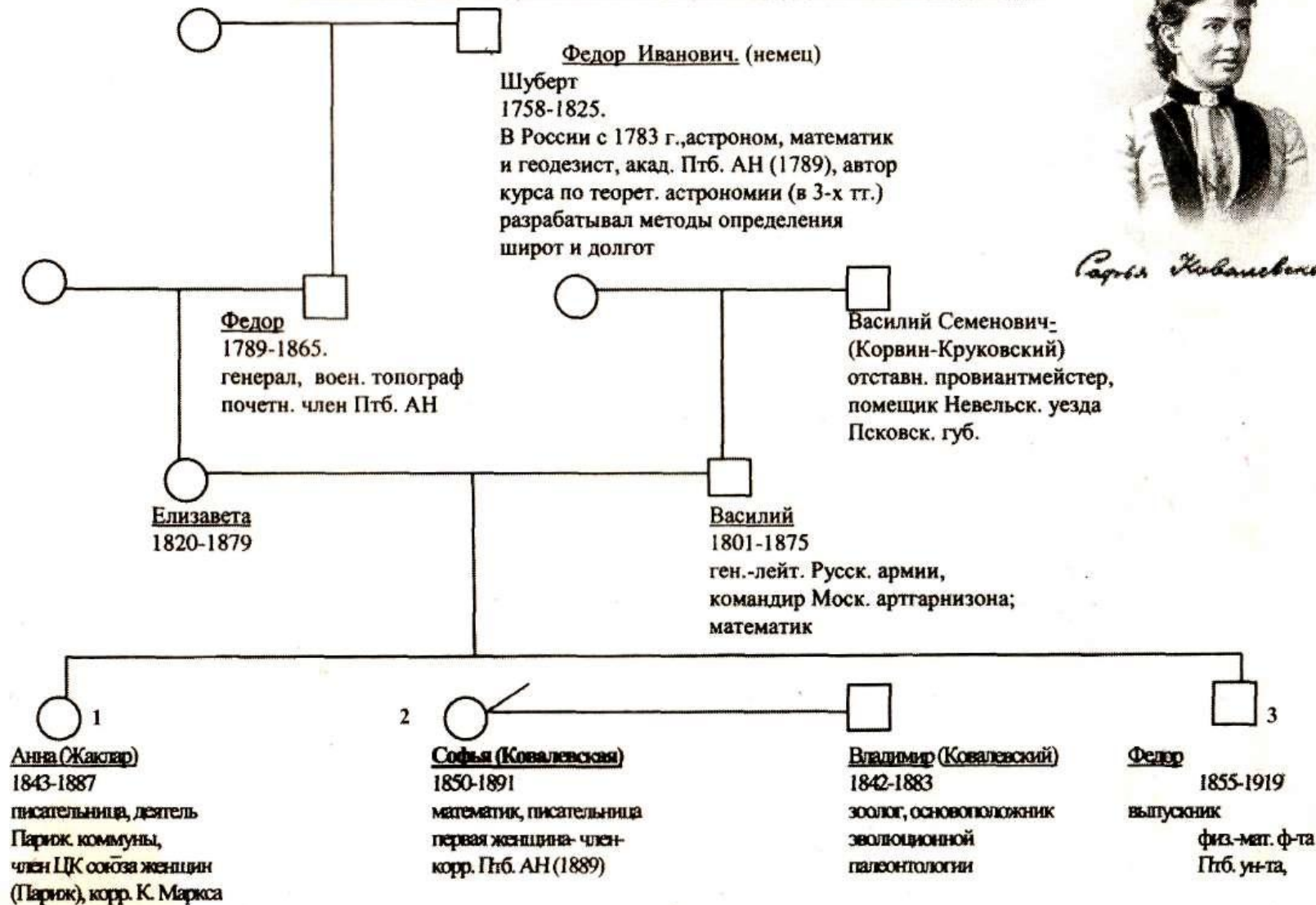
# генеалогический метод



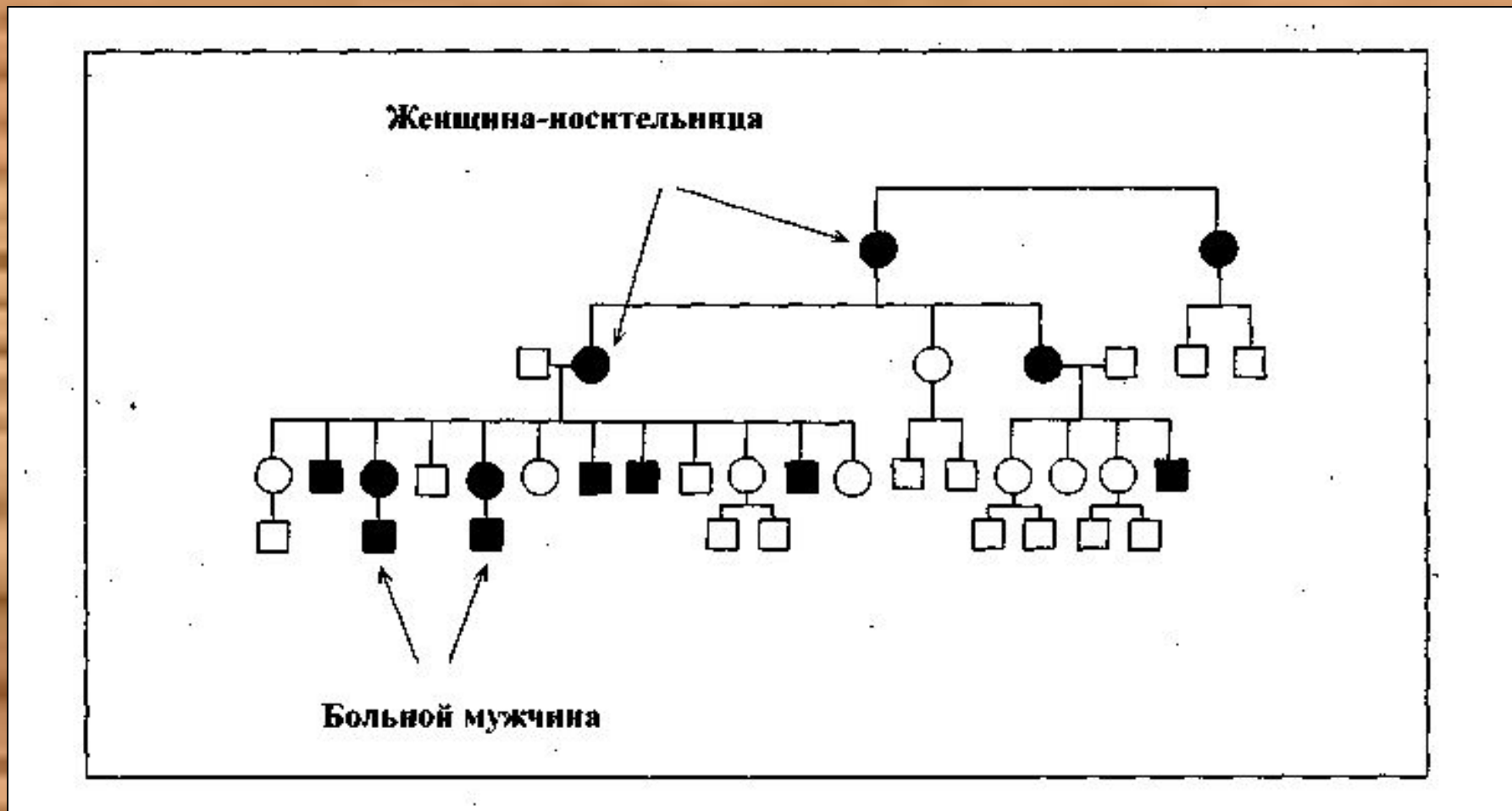
# СОФЬЯ ВАСИЛЬЕВНА КОВАЛЕВСКАЯ



*София Ковалевская*



# Родословная семьи с нарушением поведения



# Типы наследования

Аутосомно-доминантн  
ый

Аутосомно-рецессивн  
ый

Признаки,  
сцепленны  
е  
с полом

Способность  
свёртывать язык  
в трубочку ;  
«свисающая» мочка  
уха;  
Полидактилия;  
«габсбургская губа»

Голубые глаза у каре  
глазых родителей;  
Рыжие волосы

гемофилия;  
дальтонизм



«габсбургская губа»



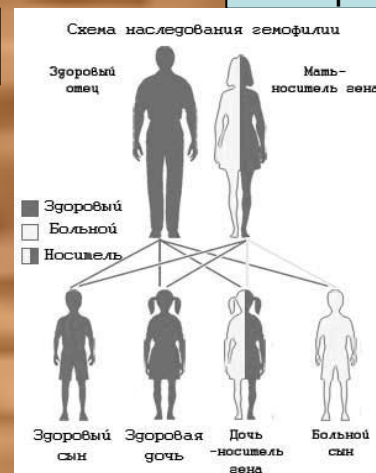
полидактилия



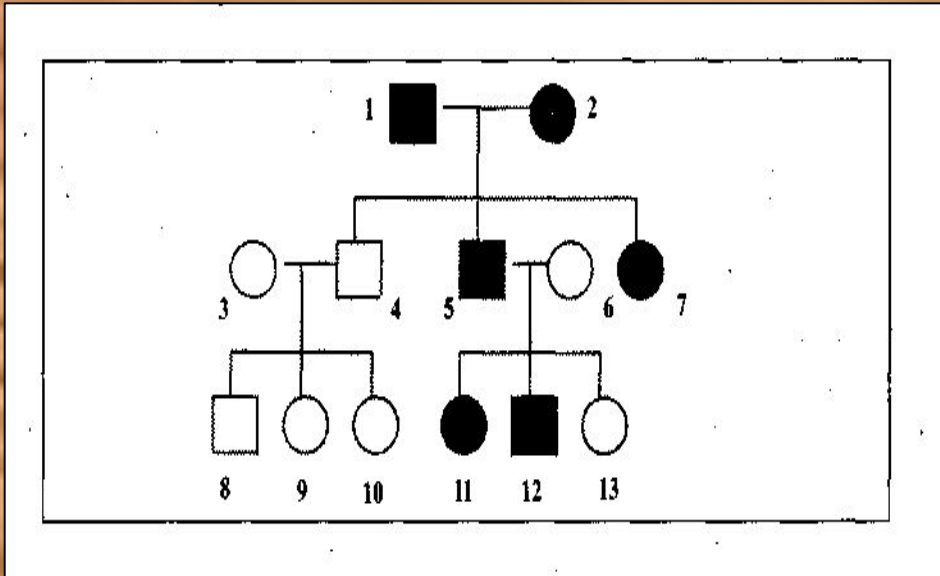
язык, свёрнутый в трубочку



рыжие волосы



# Брахидактилия - первое заболевание, причина которого была выяснена с помощью генеалогического метода

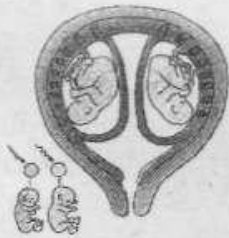


Наследование брахидактилии у человека

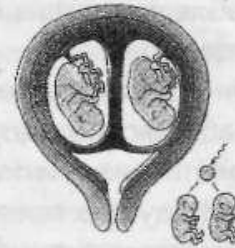


- 1) Сцеплена ли с полом брахидактилия?
- 2) Каким геном –доминантным или рецессивным –контролируется заболевание? Как доказать?
- 3) Определите генотипы членов семьи, там где это возможно.

# БЛИЗНАЦАИ ОРБЫЙ МАТОЛ



Разнойцевые близнецы



Однойцевые близнецы

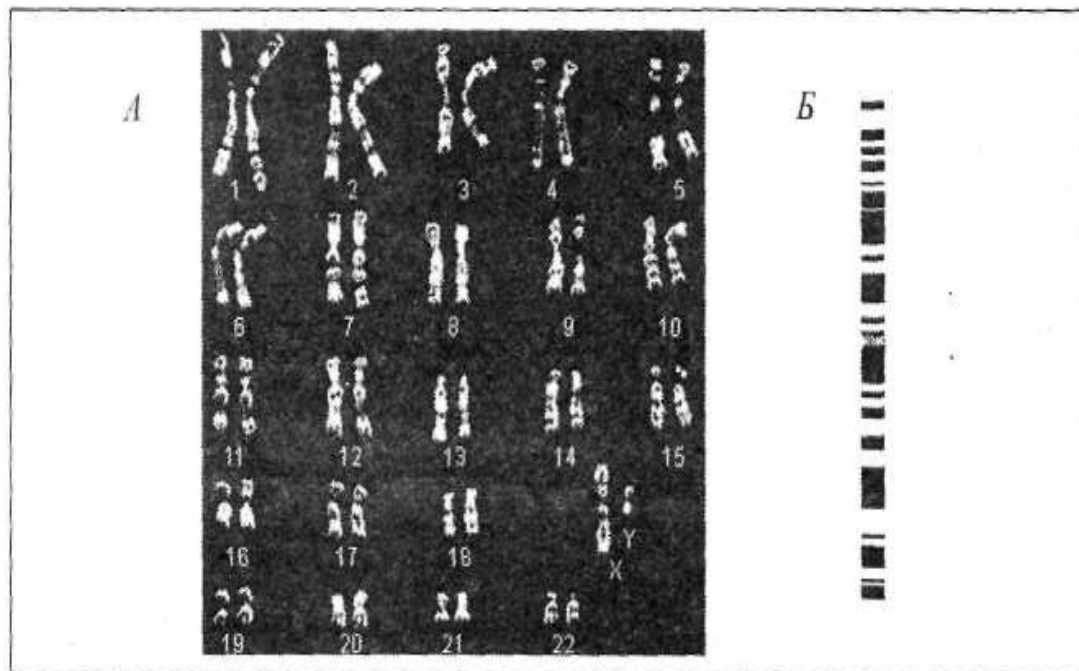


# КОНКОРДАНТНОСТЬ НЕКОТОРЫХ ПРИЗНАКОВ ЧЕЛОВЕКА

Признаки	Конкордантность, %	
	Монозиготные близнецы	Дизиготные близнецы
<b>Нормальные</b>		
Группа крови (ABO)	100	46
Цвет глаз	99,5	28
Цвет волос	97	23
<b>Патологические</b>		
Бронхиальная астма	19	4,8
Корь	98	94
Туберкулез	87	25
Шизофрения	70	13



# Цитогенетический метод



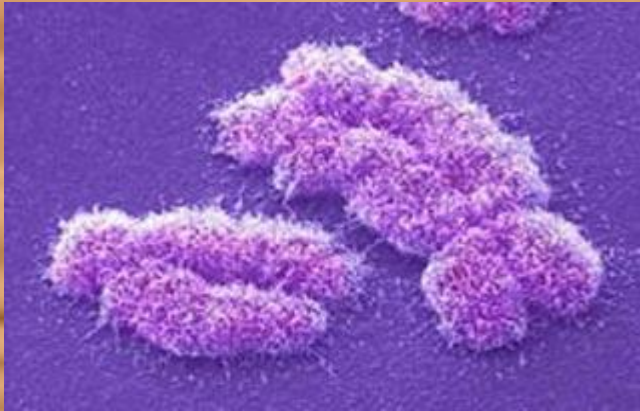
Нормальный хромосомный набор мужчины (А) и карта первой хромосомы (Б)

**Впервые хромосомы были описаны немецким учёным Вальтером Флеммингом в 1872 году.**



**Название хромосомы предложил в 1888 году В. Вальдейер.**

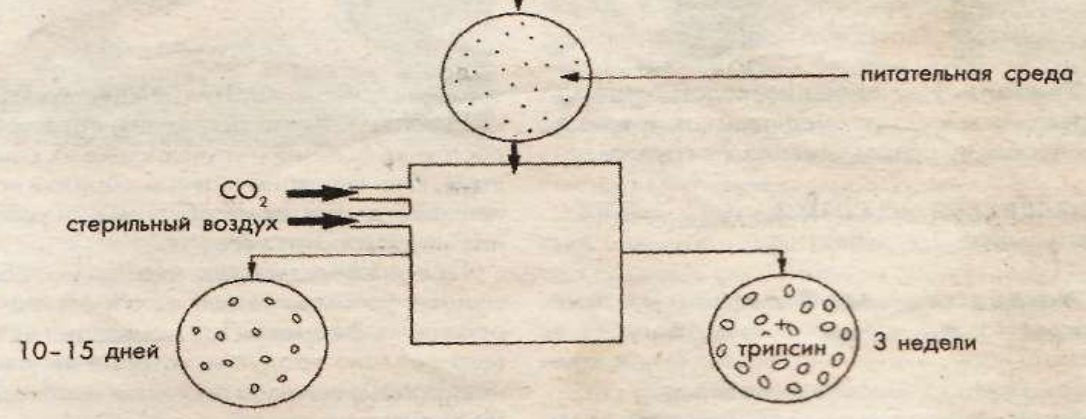
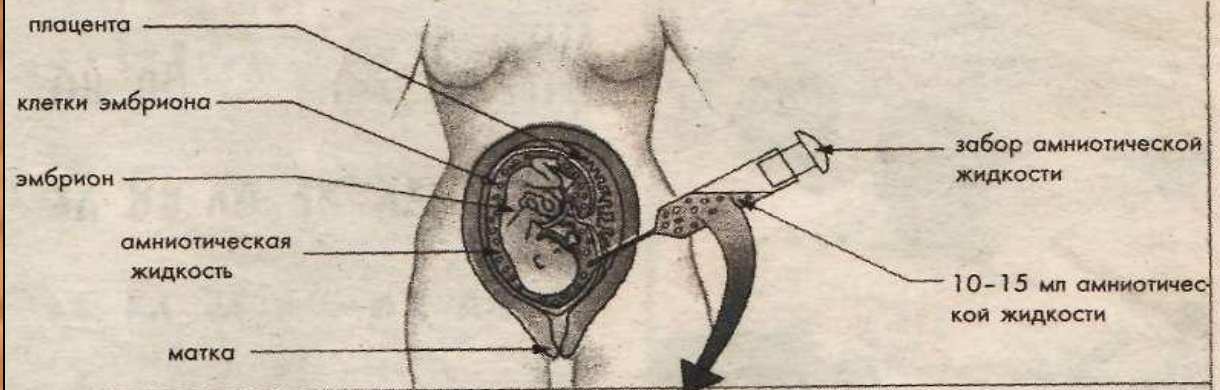
**Молодой американский учёный Тио и шведский учёный Леван доказали, что у человека 46 хромосом.**



**В 1960 г на Деневерской конференции была разработана классификация хромосом человека.**



# ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА



## Хромосомный анализ




Аномальные хромосомы

## Биохимический анализ

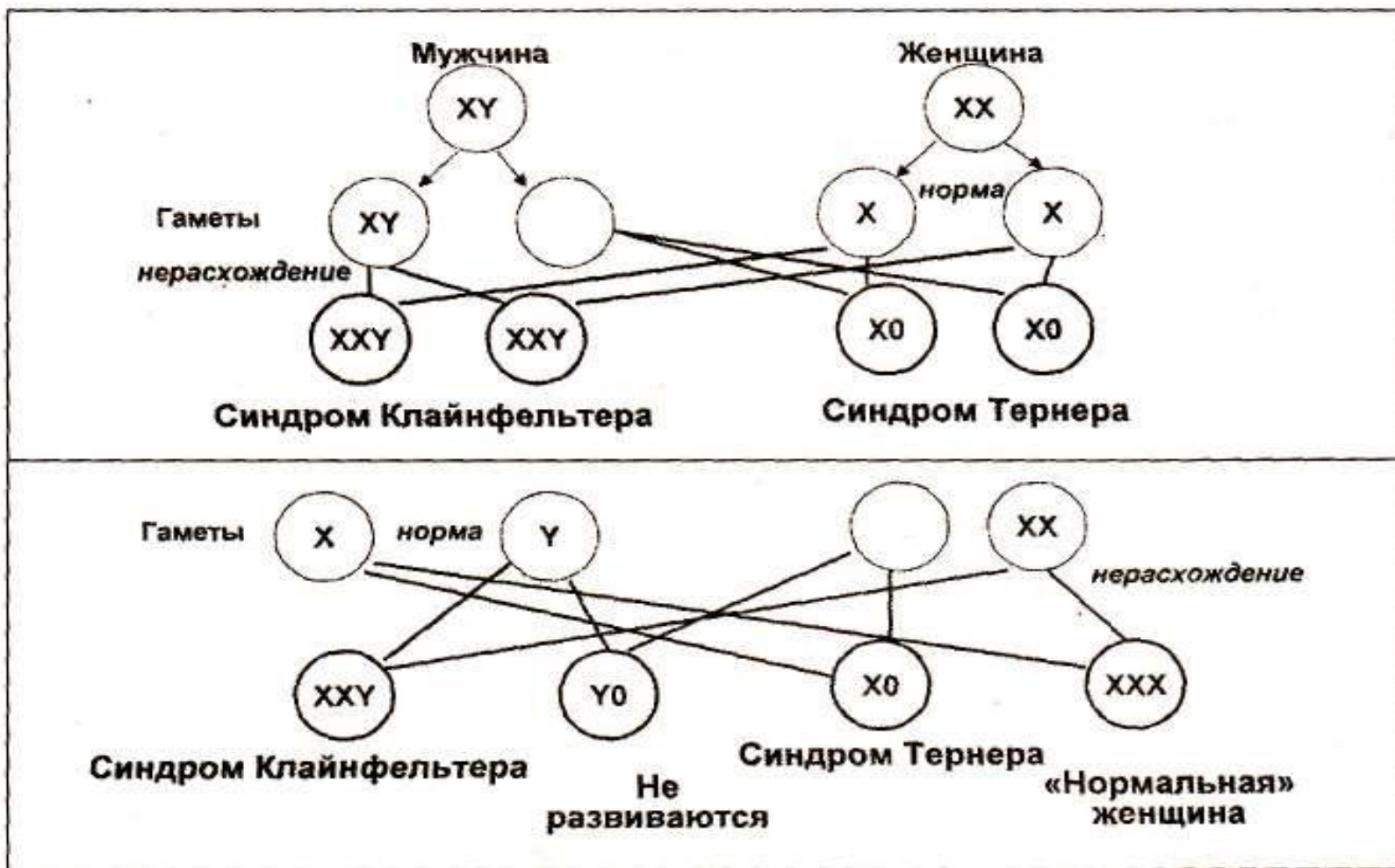


Аномальные гены



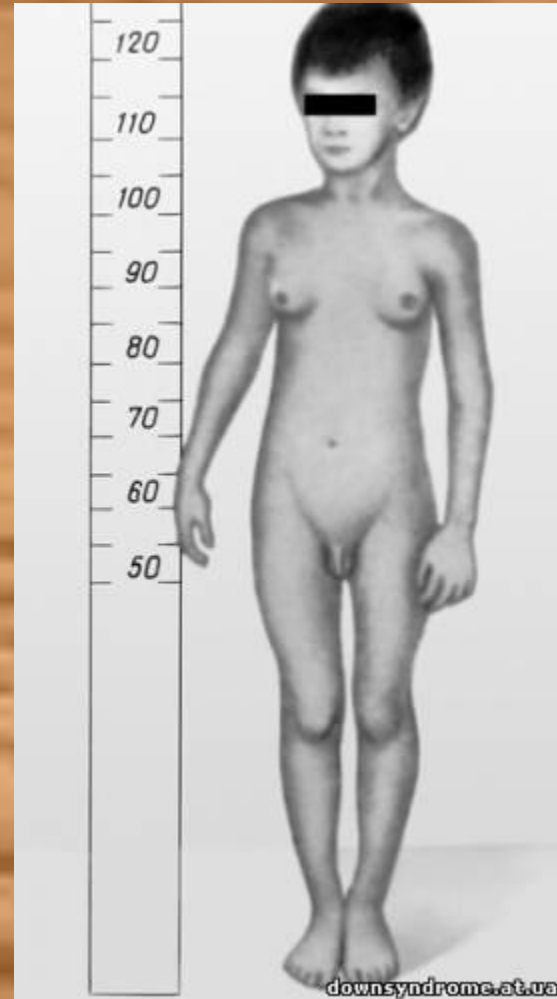
Забор крови из пуповины, связывающей плод с плацентой для создания запаса крови с зародышевыми клетками. Последние используются при лечении лейкомии

# Аномалии половых хромосом



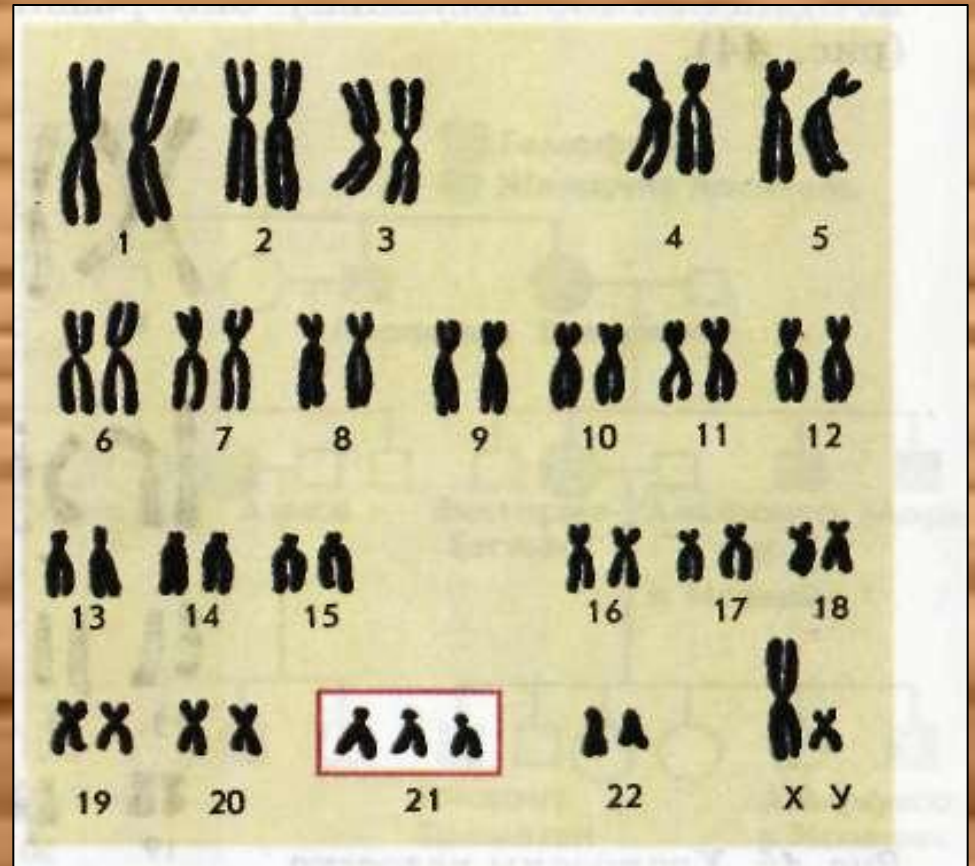


синдром Теренера

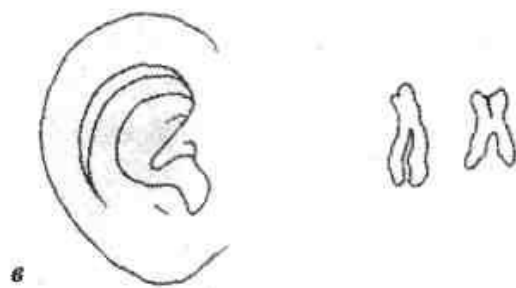
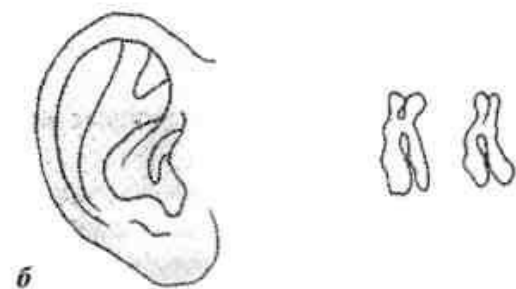
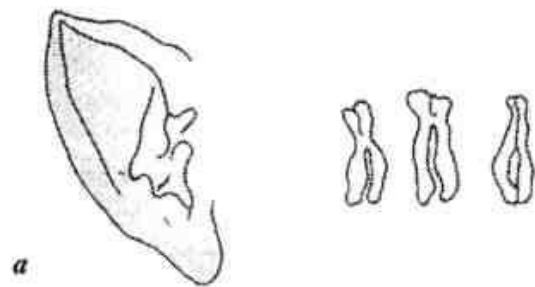


Синдром Клайнфельтера

# СИНДРОМ ДАУНА



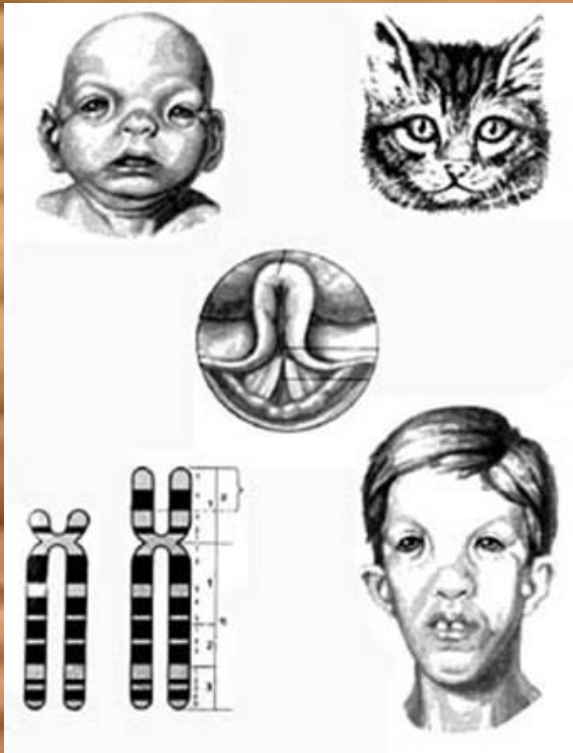




Разная форма ушной раковины:  
при генетических нарушениях — *a, б*; норма — *в*

**Нарушение целостности хотя бы одной хромосомы приводит к тяжёлым последствиям.**

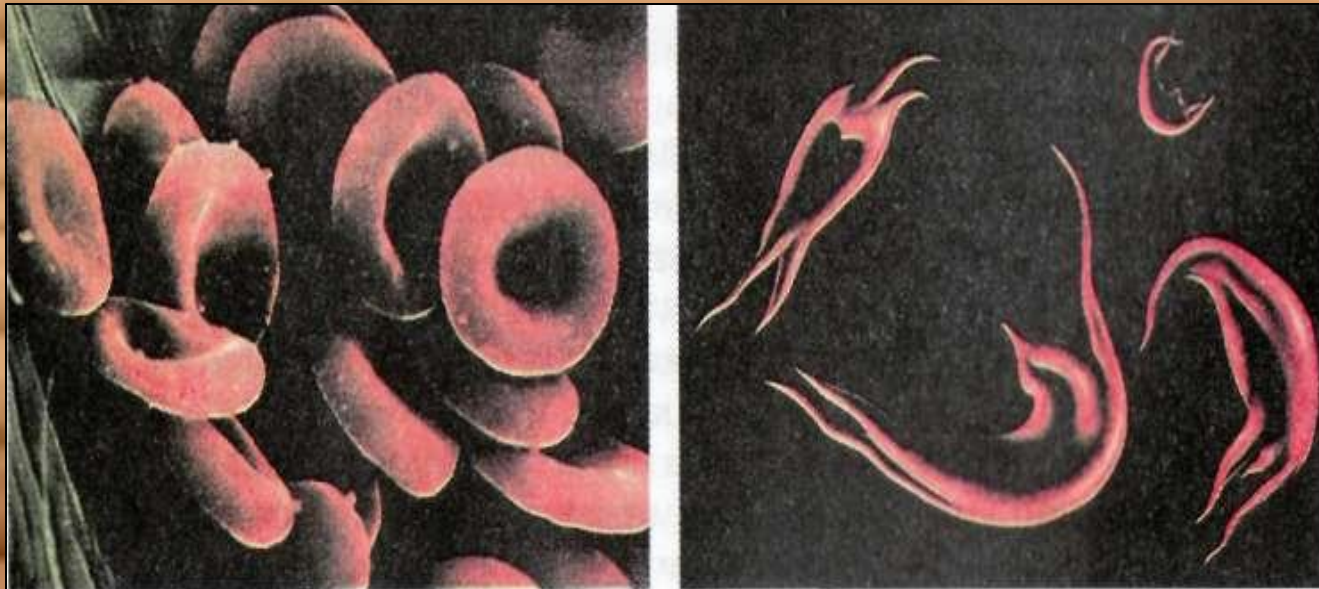
- Синдром «кошачьего крика» связан с делецией короткого плеча 5-ой хромосомы.



# Серповидноклеточная анемия

Гемоглобин нормальный: ВАЛ-ГИС-ЛЕЙ-ТРЕ-ПРО- ГЛУ- ГЛУ-

У больных: ВАЛ-ГИС-ЛЕЙ-ТРЕ-ПРО-ВАЛ-ГЛУ-



# Биохимический метод

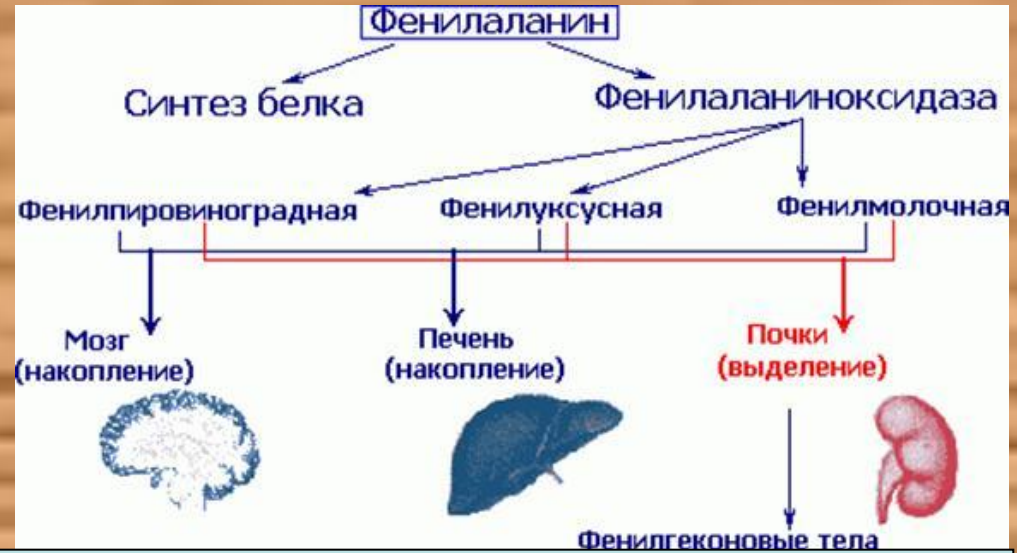


# Изучение наследственно обусловленного обмена веществ



альбинизм

галактоземия



фенилкетонурия



**Выполните задание: установите соответствие между заболеваниями и методами, с помощью которых они были выявлены.**

- I-БИОХИМИЧЕСКИЙ; II- ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ;
- III – БЛИЗНЕЦОВЫЙ; IV- ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ

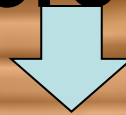
- 1) Синдром Дауна; 2) фенилкетонурия;
- 3) серповидноклеточная анемия;
- 4) синдром Клайнфельтера;
- 5) брахидактилия; 6) гемофилия;
- 7) муковисцидоз;
- 8) синдром Тернера;
- 9) дислексия

**Ответьте на вопрос: в чём сущность популяционно-статистического метода изучения генетики человека?**

# Иммуногенетические методы

- Rh+ -резус-фактор (ген, определяющий образование в организме особого белка)

Rh+Rh+



Rh+rh-

резус-положительный

rh-rh-



резус-отрицательный

# МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

НАЗВАНИЕ МЕТОДА	СУЩНОСТЬ МЕТОДА	ПРИМЕРЫ ИСПОЛЬЗОВАНИЯ
Генеалогический	Изучение родословной семьи за возможно большее число поколений. Позволяет установить характер наследования признаков, а именно доминантный или рецессивный, аутосомный или сцепленный с полом.	Установлено наследование таких заболеваний, как гемофилия, дальтонизм и др.
Близнецовый	Изучение наследования признаков у однояйцевых близнецов и влияния среды на фенотипическое проявление признаков.	Этот метод демонстрирует, что формирование фенотипа человеческого организма есть результат действия генов и условий среды, в которой развивается данный человек.
Цитогенетический	Исследование под микроскопом хромосомного набора клеток человека.	Выявлено множество изменений в структуре хромосом, их числе и размерах. Доказана хромосомная природа синдрома Дауна, синдрома Клайнфельтера, синдрома Тернера и множества других наследственных аномалий.
Биохимический	Изучение наследственных нарушений обмена веществ.	Выявлены фенилкетонурия и другие формы наследственных заболеваний (сахарный диабет, серповидноклеточная анемия).





**СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!**



Графические элементы и фон презентации  
используются из коллекции Microsoft Office

**Чернакова Наталия Владимировна**

Преподаватель химии и биологии

ГОУ НПО

Архангельской области

«Профессиональное училище №31»

«<http://pedsovet.su/>»