



Генетика человека

МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ
НАСЛЕДСТВЕННОСТИ
презентацию подготовили:

преподаватель биологии КГБОУ ПУ
№34 Пичугина Г.В. и уч-ся 147 группы
Ковалев А.



Содержание:

1. Изучение нового материала

- Задачи генетики человека
- Человек как специфический объект генетического анализа
- Методы исследования генетики человека: генеалогический, близнецовый, биохимический, цитогенетический
- Хромосомные болезни
- Генетика и медицина. Медико-генетическое консультирование

2. Закрепление полученных знаний.

Задачами генетики человека являются:

- определение полной нуклеотидной последовательности ДНК генома человека, локализации генов и создания их банка;
- ранняя диагностика наследственной патологии путем совершенствования методов пренатальной и экспресс - диагностики;
- широкое внедрение медико-генетического консультирования;
- разработка методов генной терапии наследственных заболеваний на основе генной инженерии;
- выявление генетически опасных факторов внешней среды и разработка методов их нейтрализации.

ЧЕЛОВЕК КАК ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ОБЪЕКТ

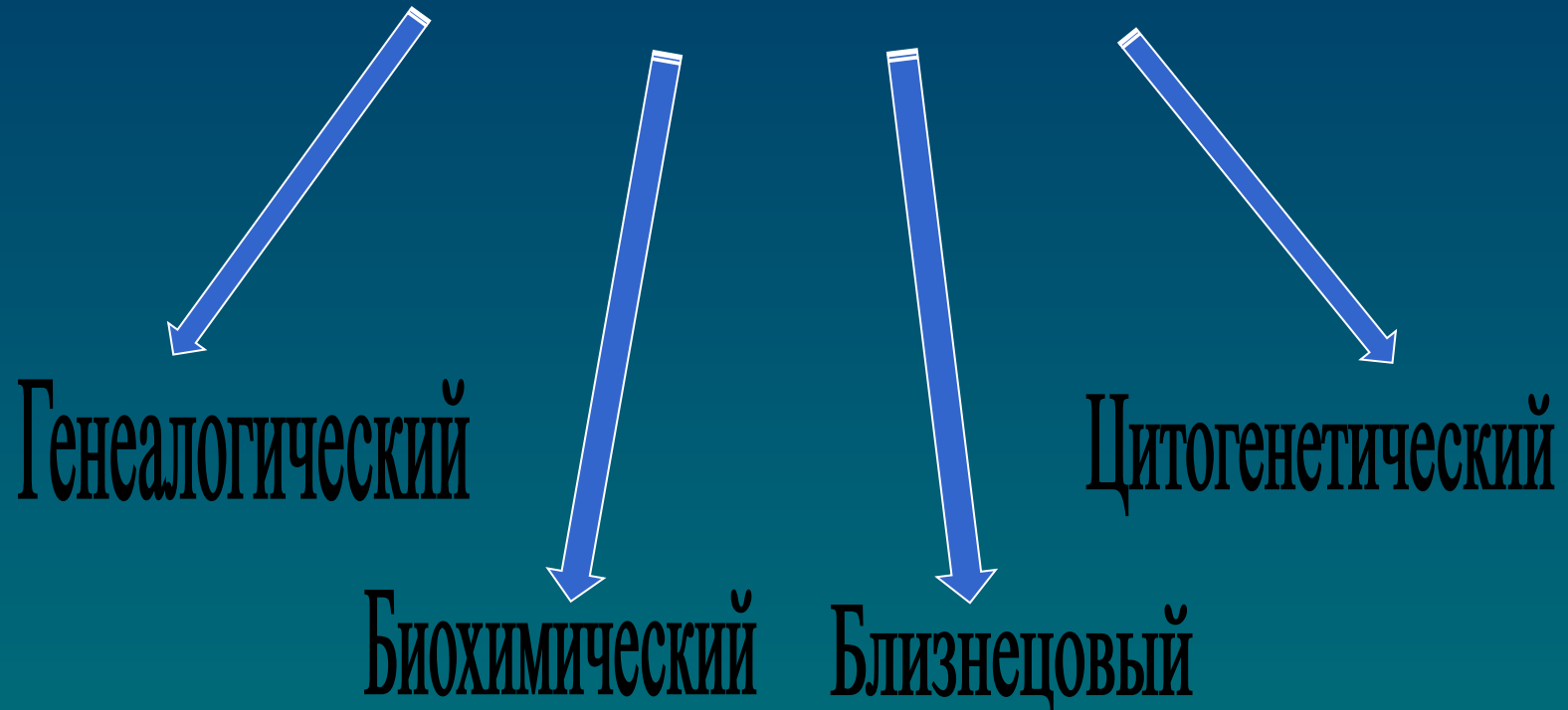
- Сложный кариотип - много хромосом и групп сцепления
- Невозможно экспериментальное получение потомства
- Поздно наступает половая зрелость и редкая смена поколений
- Малое число потомков в каждой семье
- Невозможность создания одинаковых условий жизни.

Таблица №1

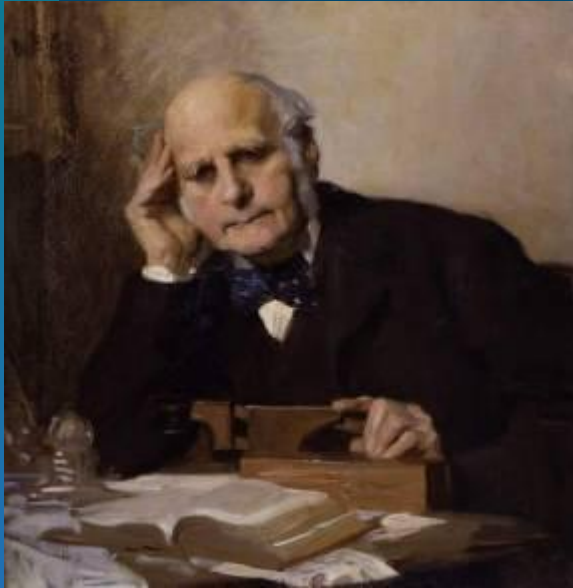
Методы изучения наследственности человека

По ходу урока учащимся предлагается
заполнить таблицу, указав
Метод, его сущность и значение

Методы исследования генетики человека



Ф. Гальтон- автор многих методов исследования генетики человека



- Сэр *Фрэнсис Гальтон* (англ. Francis Galton; 16 февраля 1822 — 17 января 1911) — английский исследователь, географ, антрополог и психолог; основатель дифференциальной психологии и психометрики. Родился в Бирмингеме, в Англии.
- **Происхождение Фрэнсиса Гальтона**
- *Гальтон* был двоюродным братом Чарльза Дарвина по их деду — Эразмусу (Эразму) Дарвину. Его отцом был Самюэль Тertiус *Гальтон*, сын Самюэля «Джона» *Гальтона*. Семья *Гальтон* была известной и весьма успешной в сфере изготовления оружия и банковском деле, в то время как Дарвины отличались в медицине и науке.

Генеалогический метод

Использование этого метода возможно лишь в том случае, когда известны прямые родственники - предки обладателя наследственного признака (пробанда) по материнской и отцовской линиям в ряду поколений или потомки пробанда также в нескольких поколениях. Проводится анализ родословной с целью установления характера наследования изучаемого признака. С помощью этого метода были определены признаки, за развитие которых отвечают гены, находящиеся в аутосомах и половых хромосомах.

Генеалогический метод

Задание для учащихся: *определите тип наследования леворукости*

Генеалогический метод –
изучение наследования признаков с помощью
составления родословных



По аутосомно-доминантному типу наследуются

- Полидактилия (увеличенное количество пальцев),
- Веснушки
- Раннее облысение
- Сросшиеся пальцы
- Катаракта глаз
- Хрупкость костей
- И многие другие (альбинизм, рыжие волосы, подверженность полиомиелиту, сахарный диабет, врожденная глухота наследуются как аутосомно-рецессивные).

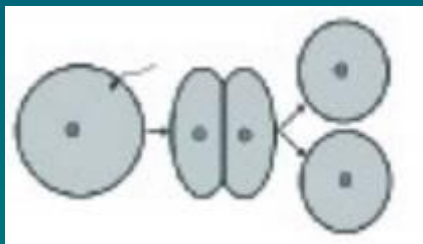
Близнецовый метод



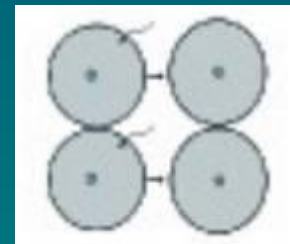
Близнецы



Монозиготные
(одняйцевые)



Дизиготные
(разнояйцевые)



Наблюдения за монозиготными близнецами дают материал для выяснения роли наследственности и среды в развитии признаков. Причем под внешней средой понимают не только физические факторы среды, но и социальные условия.

Монозиготные и дизиготные близнецы



Монозиготные близнецы развиваются из одной зиготы, которая на стадии дробления разделилась на две (или более) частей. Поэтому такие близнецы генетически идентичны и всегда одного пола. Монозиготные близнецы характеризуются большой степенью сходства (конкордантностью) по многим признакам.

Дизиготные близнецы развиваются из одновременно овулировавших и оплодотворенных разными сперматозоидами яйцеклеток. Поэтому они наследственно различны и могут быть как одного, так и или разного пола. В отличие от монозиготных, дизиготные близнецы часто характеризуются дискордантностью - несходством по многим признакам. Данные о конкордантности близнецов по некоторым признакам приведены в таблице.

Цитогенетический метод

Цитогенетический метод основан на изучении хромосомного набора человека. В норме кариотип человека включает 46 хромосом - 22 пары аутомосом и две половые хромосомы. Использование данного метода позволило выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменениями их структуры. Такие болезни получили название хромосомных. К их числу относятся: синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера, трисомия X, синдром Дауна и другие. Чаще всего хромосомные болезни являются результатом мутаций, произошедших в половых клетках одного из родителей во время мейоза (см. рис.).

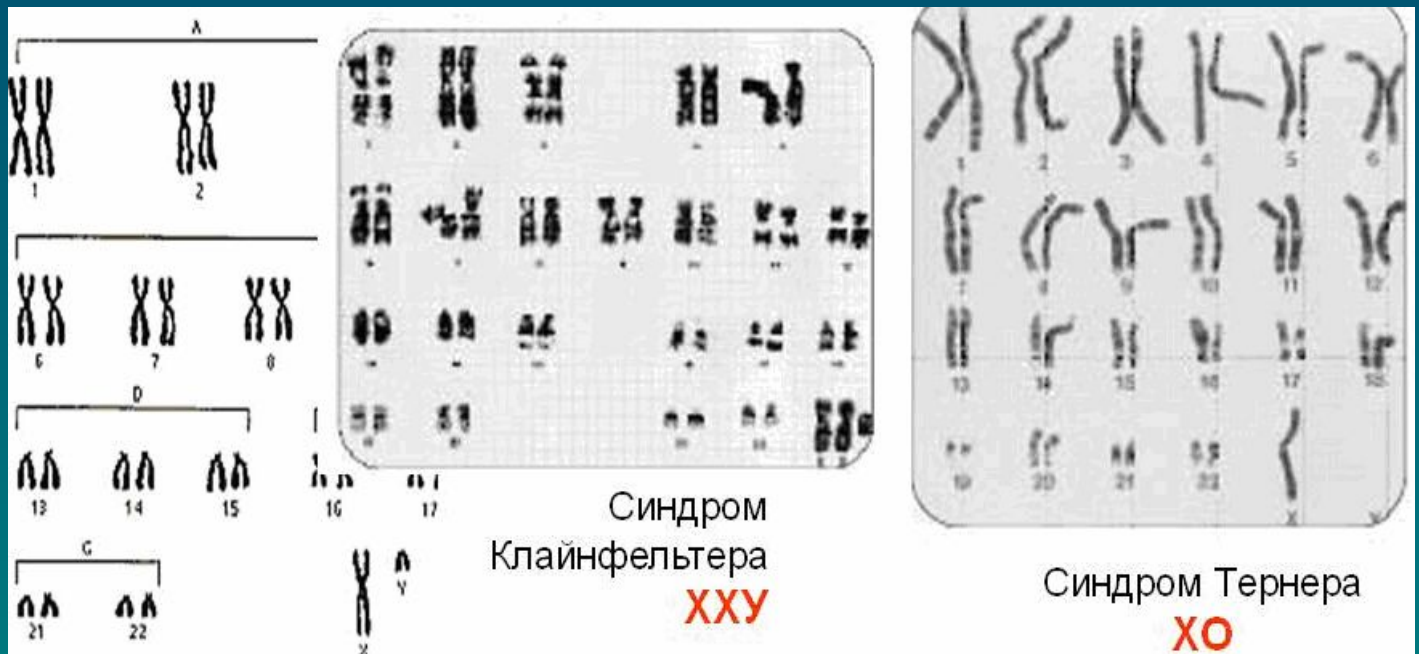
Больные с **синдромом Клайнфельтера** (47,XXY) всегда мужчины. Они характеризуются недоразвитием половых желез, дегенерацией семенных канальцев, часто умственной отсталостью, высоким ростом (за счет непропорционально длинных ног).

Синдром Шерешевского-Тернера (45,X0) наблюдается у женщин. Он проявляется в замедлении полового созревания, недоразвитии половых желез, отсутствии менструаций, бесплодии. Женщины с синдромом Шерешевского-Тернера небольшого роста, плечи широкие, таз узкий, нижние конечности укорочены, шея короткая со складками (см. рис.).

Синдром Дауна - одна из самых часто встречающихся хромосомных болезней. Она развивается в результате трисомии по 21 хромосоме (47, 21,21,21). Болезнь легко диагностируется, так как имеет ряд характерных признаков: укороченные конечности, маленький череп, плоское, широкое переносье, узкие глазные щели с косым разрезом, наличие складки верхнего века, психическая отсталость. Часто наблюдаются нарушения строения внутренних органов.

Цитогенетический метод

Изучение количества и формы хромосом при помощи микроскопа



Цитогенетический метод

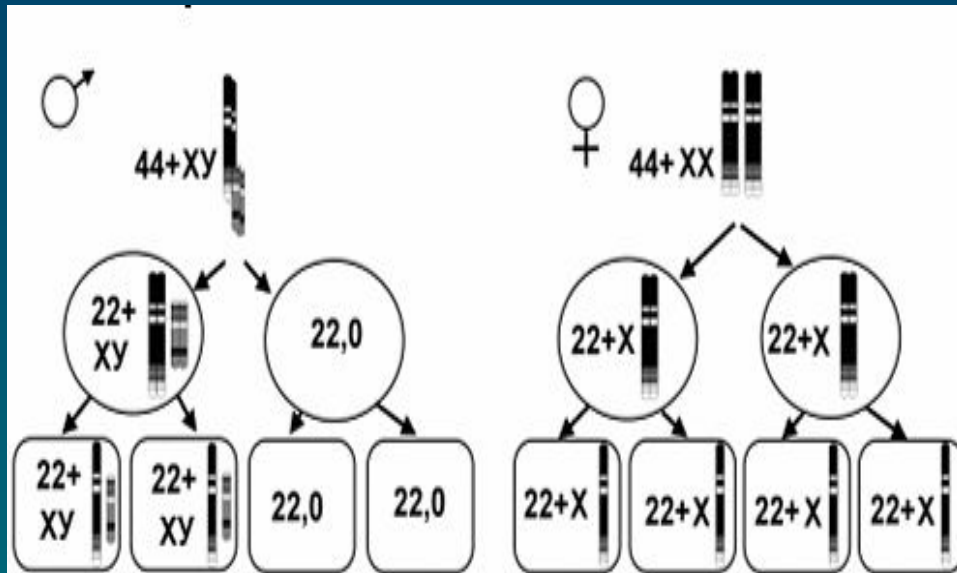


Рис. 9. Нерасхождение половых хромосом при мейозе, образование сперматозоидов с лишней половой хромосомой и без половой хромосомы.

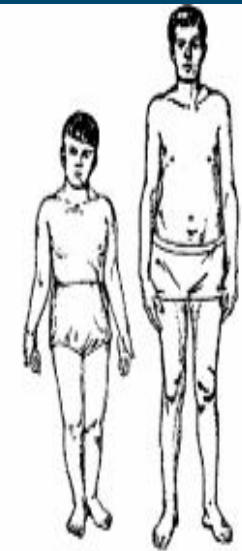


Рис. 10. Синдром Шерешевского-Тернера и синдром Клайнфельтера.

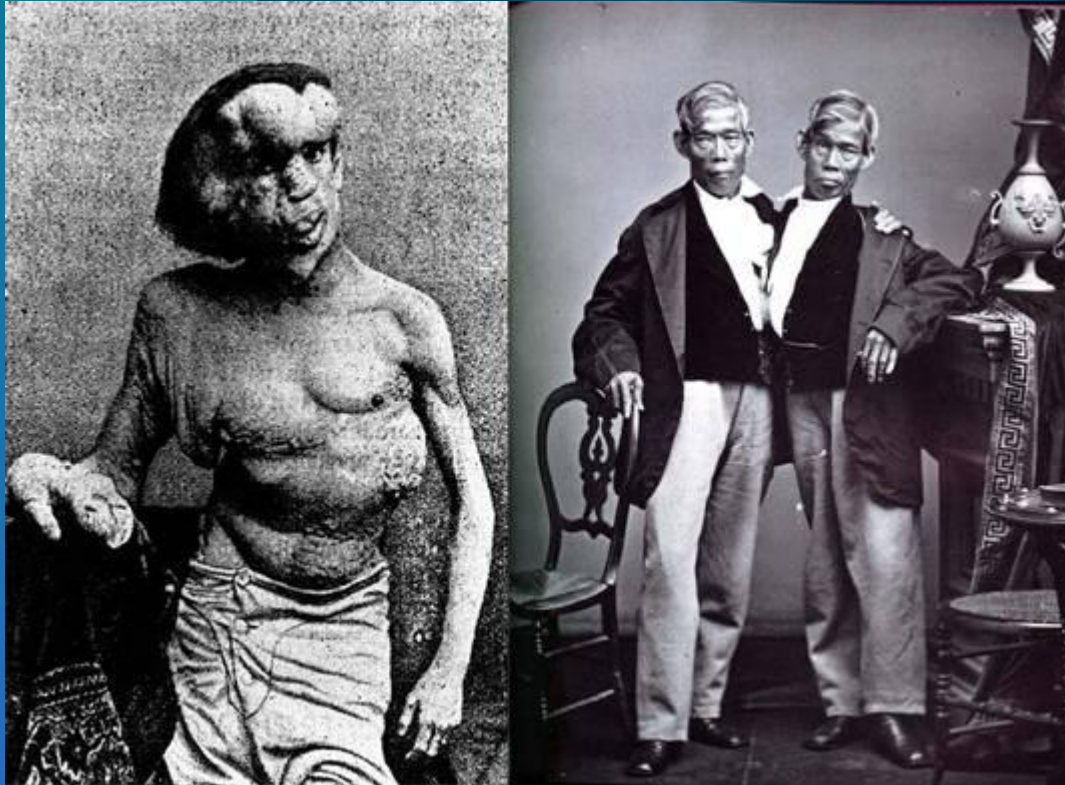


Биохимический метод

Биохимический метод позволяет обнаружить нарушения в обмене веществ, вызванные мутациями генов и, как следствие, изменением активности различных ферментов. Наследственные болезни обмена веществ подразделяются на болезни углеводного обмена (сахарный диабет), обмена аминокислот, липидов, минералов и др.

Фенилкетонурия относится к болезням аминокислотного обмена. При этом блокируется превращение незаменимой аминокислоты фенилаланин в тирозин и фенилаланин превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая выводится с мочой. Заболевание приводит к быстрому развитию слабоумия у детей. Ранняя диагностика и диета позволяют приостановить развитие заболевания.

Некоторые хромосомные БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА



В отношении
человека также
имелись
жизненные
наблюдения,
относящиеся к
наследованию
разнообразных
признаков

Факторы, способствующие развитию хромосомных заболеваний

- Физические (различные виды ионизирующей радиации и ультрафиолетовое излучение)
- Химические (разнообразные вещества)
- Биологические (вирусные инфекции)
- Семейная предрасположенность
- Возраст родителей (чаще матери)
- Физическое здоровье родителей

Хромосомные болезни

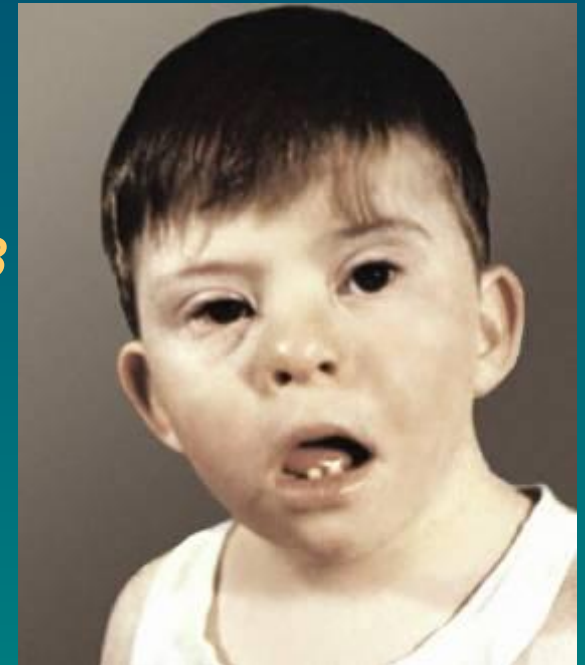
– хромосомные мутации геномные мутации

- тетраплодия
- внутрихромосомные межхромосомные
триплодия
- *делеция* *транслокация*
анеуплодия
- *дупликация* простая
- *инверсия* реципроктная
- *транспозиция* робертсоновская

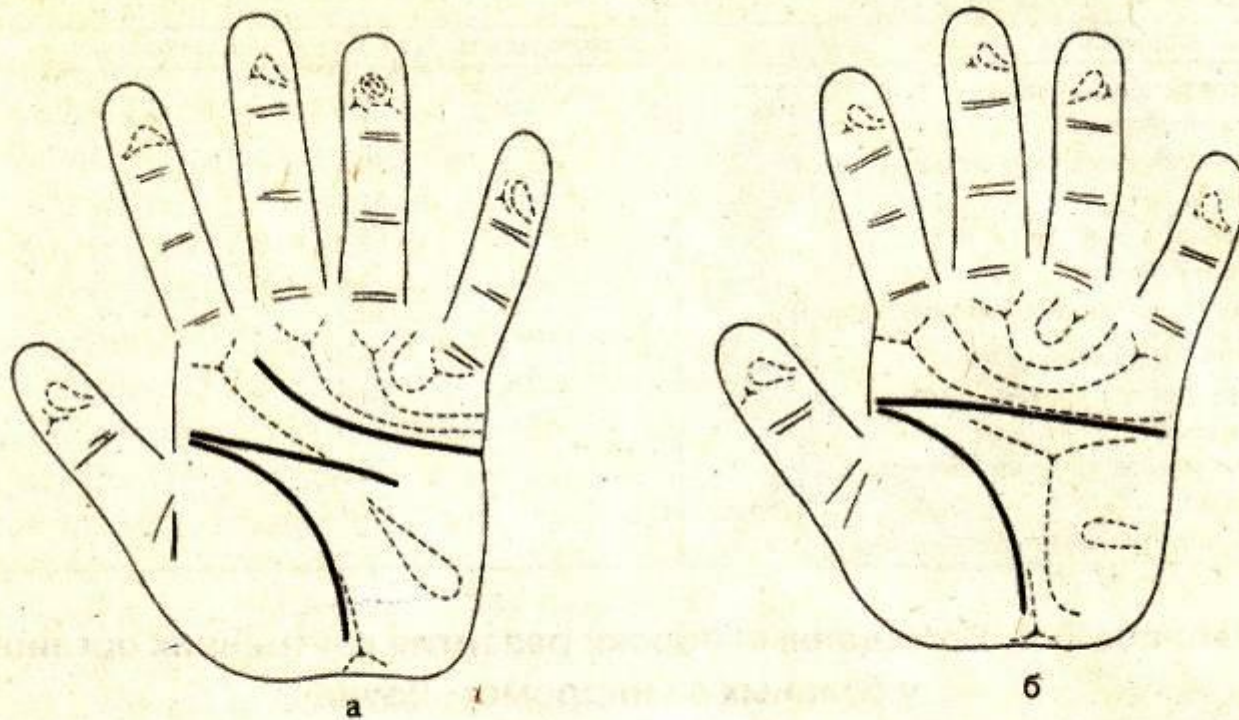
Синдром Дауна

трисомия по 21-й хромосоме

- *встречается у новорожденных с частотой 1:700 соотношение полов неизвестно*
- *Клиническая характеристика:*
 - Типичное плоское лицо*
 - Монголоидный разрез глаз*
 - Открытый рот*
 - Плоская переносица*
 - Зубные аномалии*



Синдром болезни Дауна



Дерматоглифика при болезни Дауна.

а — ладонь нормального субъекта, б — ладонь при болезни Дауна

Синдром Патау

(трисомия по 13-й хромосоме)

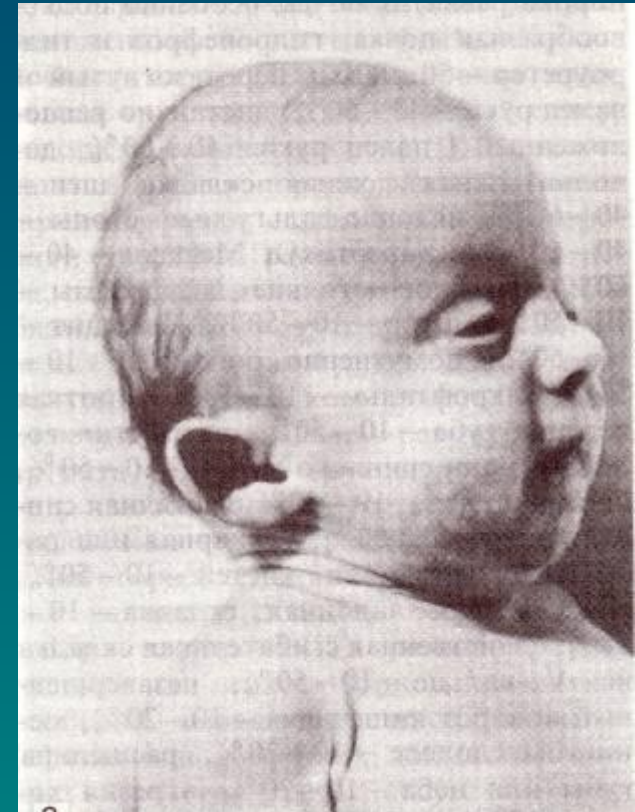
- *встречается у новорожденных с частотой 1:5000 – 1:7000 соотношение полов М1:Ж1*
- *Клиническая характеристика:*
 - *Масса при рождении ниже нормы (2500 г)*
 - *Суженные глазные щели*
 - *Расщелина верхней губы и неба*
 - *Деформация ушных раковин*



Синдром Эдвардса

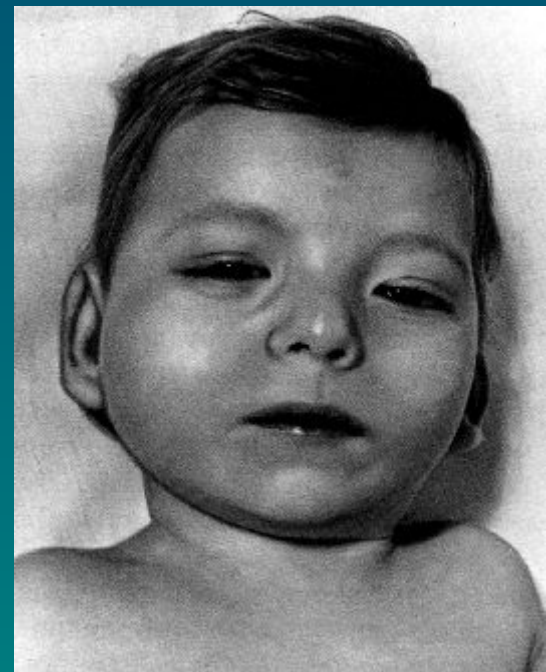
(трисомия по 18-й хромосоме)

- встречается у новорожденных с частотой 1:7000
соотношение полов М1:Ж3
- Клиническая характеристика:
 - Масса при рождении ниже нормы (2177г)
 - Нижняя челюсть и ротовое отверстие маленькие
 - Ушные раковины деформированы, расположены низко
 - Короткая шея
 - Задержка психомоторного развития



Синдром «кошачьего крика»

- *Клиническая характеристика:*
 - *Специфический плач*
 - *Асимметрия лица*
 - *Широкая переносица*
 - *Микроцефалия*
 - *Лунообразное лицо*
 - *Монголоидный разрез глаз*



Профилактика

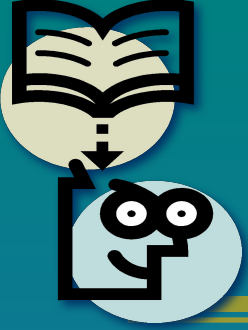
Наиболее распространенным и эффективным подходом к профилактике наследственных болезней является медико-генетическая консультация.

Суть консультирования заключается в следующем:

- 1) определение прогноза рождения ребенка с наследственной болезнью;
- 2) объяснение вероятности этого события консультирующимся;
- 3) помощь семье в принятии решения

В качестве закрепления полученных знаний учащимся предлагается тест

1. . Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений
А) гибридологическим Б) цитогенетическим В) близнецовым
Г) биохимическим
- 2 С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка
А) генеалогического Б) близнецового В) цитогенетического
Г) гибридологического
- 3. . Хромосомные наборы здоровых и больных людей изучают, используя метод
А) генеалогический Б) цитогенетический В) близнецовый
Г) гибридологический
- . Хромосомные наборы здоровых и больных людей изучают, используя метод
А) генеалогический Б) цитогенетический В) близнецовый
Г) гибридологический
- 5. Какая изменчивость обуславливает различие фенотипов однойцевых близнецов
А) генная Б) геномная В) модификационная Г) мутационная



- **6. Однояйцовые близнецы в отличие от разнаяйцовых**
 - А) могут быть разного пола Б) всегда одного пола
 - В) имеют одинаковый вес
 - Г) имеют одинаковые размеры
- **7. С помощью генеалогического метода можно выяснить**
 - А) характер изменения генов
 - Б) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека
 - В) закономерности наследования признаков у человека
 - Г) характер изменения хромосом
- **8. Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют**
 - А) генеалогическим Б) близнецовым В)

Некоторые термины

- **Аллельные гены** - гены расположенные в одних и тех же метаметах (лопусах) гомологичных хромосом.
- **Альтернативные признаки** - противоположные качества одного признака (карие или голубые глаза, светлые или тёмные волосы и т. д.)
- **Ген** - участок молекулы ДНК ответственный за проявление одного признака и синтез определенной молекулы белка.
- **Генотип** - совокупность наследственных признаков полученные от родителей.
- **Гомологичные хромосомы** - парные хромосомы одинаковые по формы, величине и характеру наследственной информации.
- **Доминантный признак** - преобладающий признак проявляющийся в потомстве в любом состоянии.
- **Рецессивный признак** - подавляемый признак проявляющийся только в гомозиготном состоянии.
- **Фенотип**- совокупность признаков и свойств организмов проявляющаяся при взаимодействия генотипа со средой и меняющаяся в процессе жизни в зависимости от среды обитания.