L/O/G/O

Государственный медицинский университет г.Семей.
Кафедра биохимии и химических дисциплин.

«Витамины»

Подготовила: Байтуякова Асель
219 гр., ОМФ.
Проверил преподаватель:
Калентьева Н.В.

Семей,2012 г.

Законы Менделя

это принципы передачи наследственных признаков от родительских организмов к их потомкам, вытекающие из экспериментов Грегора Менделя.

- Мендель изучал, как наследуются отдельные признаки.
- Исследовал только альтернативные признаки: (семена либо гладкие, либо морщинистые; промежуточных вариантов не бывает), что позволило чётко установить общие закономерности наследования.
- Мендель спланировал и провёл масштабный эксперимент. (34 сорта гороха, 20 000 гибридов второго поколения)
- использовал точные количественные методы для анализа данных.

1-й закон Менделя – закон единообразия гибридов первого поколения.

При скрещивании гомозигот все гибриды первого поколения единообразны по генотипу и фенотипу.

2-й закон Менделя – **закон расщепления** – при скрещивании двух гетерозиготных потомков первого поколения между собой во втором поколении наблюдается расщепление в определенном числовом отношении: по фенотипу *3:1*, по

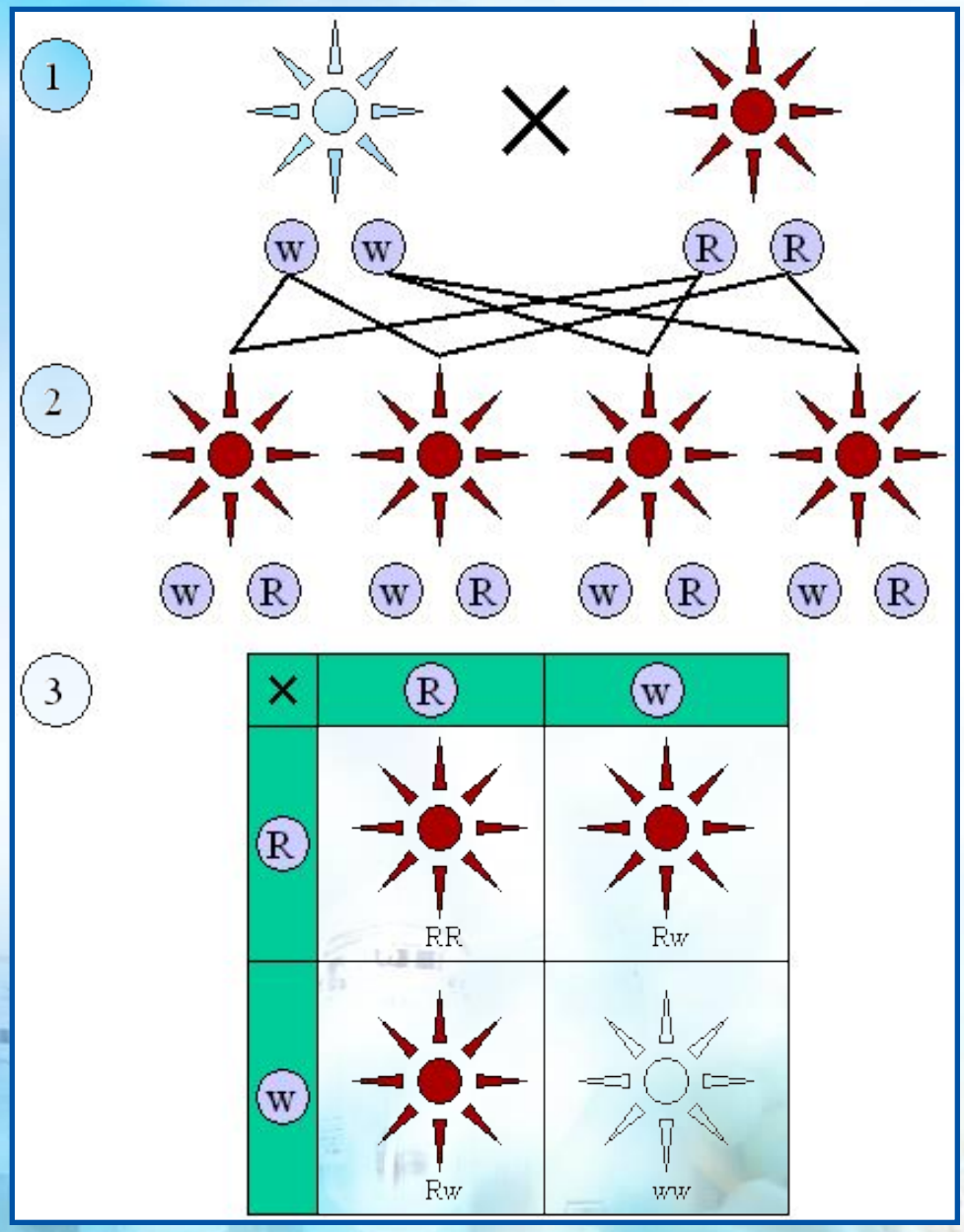


Схема первого и второго закона Менделя.

1) Растение с белыми цветками скрещивается с растением с красными цветками
2) У всех растений-потомков цветы красные и одинаковый генотип Rw. 3) При самооплодотворении у 3/4

3-й закон Менделя – закон независимого наследования отдельных признаков.

Отдельные признаки наследуются независимо друг от друга, если гены, отвечающие за развитие этих признаков, не сцеплены между собой.

Условия выполнения законов Менделя

- *1* Подразумевается *моногенное наследование*.
- «один ген – один полипептид; один полипептид – один фермент; один фермент – одна реакция; одна реакция – один признак».
- Гены, отвечающие за развитие разных признаков (например, А и В) не влияют друг на друга, не взаимодействуют между собой.
- Гены, отвечающие за развитие разных признаков (например, **А** и **В**), не сцеплены между собой, а сочетания их аллелей образуются случайным образом в равных соотношениях.
- Выполняется правило чистоты гамет (правило чистоты гамет не является законом).
- Равновероятность встречи гамет и образования зигот.

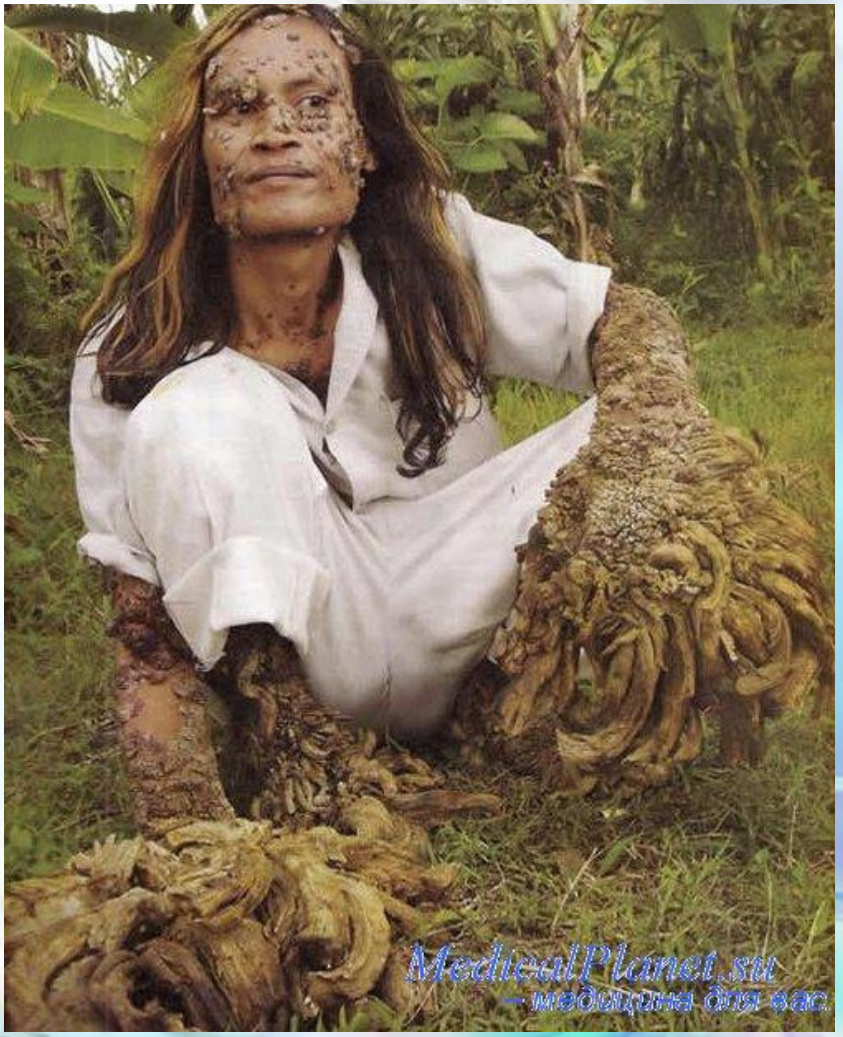
- Законы Менделя носят *статистический характер:* отклонение от теоретически ожидаемого расщепления тем меньше, чем больше число наблюдений.
- Каждому генотипу соответствует определенный фенотип *(100%-*ная *пене трантность признаков).*
- У всех особей с данным генотипом признак выражен в равной степени *(100%-*ная *экспрессивность признаков).*
- Изучаемые признаки не сцеплены с полом.
- Жизнеспособность особей не зависит от их генотипа и фенотипа.

Правила передачи наследственных признаков.

- Детерминанты наследственности, т.е. гены, присутствуют в организме относительно независимо от него самого.
- Характер признаков (фенотип) определяется их случайным сочетанием.
- Признаки не модифицируются какими-либо частями организма и находятся в отношениях доминантности-рецессивности.

Аутосомно-доминантный тип наследования болезни

- патологический ген является доминантным
- вертикальная передача генетических признаков
- Заболевания: хорея Гентингтона, нейрофиброматоз, эссенциаль-ный тремор, торсионная дистония, различные формы наследственной дистонии и т. д.



Аутосомно-рецессивный тип наследования

- Проявление заболевания у гомозигот по патологической мутации;
- Гетерозиготное носительство патологической мутации
- Передача заболевания от здоровых родителей детям с вероятностью 25%.
- Заболевания: муковисцидоз, спинальная мышечная атрофия, а также некоторые заболевания из группы нарушения половой дифференцировки.

Неполное доминирование

При неполном доминировании гетерозиготы имеют признаки, промежуточные между признаками рецессивной и доминантной гомозигот.

Кодоминантный тип наследования

- у гетерозигот признаки проявляются одновременно (смешанно).
- Типичный пример кодоминирования — наследование групп крови системы АВ0 у человека

Наследственные болезни — заболевания человека, обусловленные хромосомными и генными мутациями.

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ

МОНОГЕННЫЕ

- Аутосомно-доминантные
- Аутосомно-рецессивные
- Сцепленные с полом

ХРОМОСОМНЫЕ

- геномные мутации
- хромосомные мутации

ПОЛИГЕННЫЕ

Аутосомно-доминантные болезни

- В основе лежит нарушение синтеза структурных белков или белков, выполняющих специфические функции.
- Действие мутантного гена проявляется практически всегда
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- Вероятность развития болезни в потомстве составляет 50%.
- Примеры: Синдром Марфана, болезнь Олбрайта, дизостозы,отосклероз,талассемия.

Сидндром Марфана

Наследственное заболевание соединительной ткани

Признаки:

изменения скелета с высоким ростом с относительно коротким туловищем , длинными паукообразными пальцами (арахнодактилия), разболтанностью суставов , часто сколиозом , кифозом , деформациями грудной клетки , аркообразным небом . Характерны также поражения глаз . В связи с аномалиями сердечно-сосудистой системы средняя продолжительность жизни сокращена.

http://medarticle37.moslek.ru/articles/15184.htm

Аутосомно-рецессивные болезни

- Мутантный ген проявляется только в гомозиготном состоянии.
- Больные мальчики и девочки рождаются с одинаковой частотой.
- Вероятность рождения больного ребенка составляет 25%.
- Родители больных детей фенотипически могут быть здоровы, но являются гетерозиготными носителями мутантного гена
- Характерные заболевания: ферментопатии.
- Н/р: Фенилкетонурия, Микроцефалия, Ихтиоз, Прогерия.

Прогерия

- **Прогерия** (греч. progērōs преждевременно состарившийся) — патологическое состояние, характеризующееся комплексом изменений кожи, внутренних органов, обусловленных преждевременным старением организма. Основными формами является детская прогерия (синдром Гетчинсона (Хадчинсона) — Гилфорда) и прогерия взрослых (синдром Вернера).

http://l.foto.radikal.ru/0612/08e0016d1d34.jpg

Прогерия

Я начал стареть, жизнь и так коротка.
У многих людей она, как река –
Несется куда-то в манящую даль,
Даруя то радость, то скорбь, то печаль.

Моя же подобна скале с водопадом,
Что падает с неба серебряным градом;
Той капле, которой секунда дана,
Лишь чтобы разбиться о камни у дна.

Но зависти нет к могучей реке,
Что ровно течет по тропе на песке.
Удел их один, – закончив скитанья,
Покой обрести в морях состраданья.

Пусть век мой не долог, судьбы не боюсь,
Ведь, в пар превратясь, вновь к небу вернусь.

29 сентября 2000 года

Бычков Александр

Scientific.ru

Ихтиоз

Ихтиоз (греч. - рыба) — наследственный дерматоз, характеризующийся диффузным нарушением ороговения по типу гиперкератоза, проявляется образованием на коже чешуек) напоминающих рыбьи.

- http://images.yandex.ru/yandpage?&q=1900511643&p=0&ag=ih&text=%E8%F5%F2%E8%EE%E7%20%ED%E5%20%F1%F6%E5%EF%EB%E5%ED%ED%FB%E9%20%F1%20%EF%EE%EB%EE%EC&rpt=simage

Болезни, сцепленные с полом

- **мышечная дистрофия типа Дюшенна, гемофилии А и В, синдрома Леша — Найхана, болезни Гунтера, болезни Фабри** (рецессивное наследование, сцепленное с Х хромосомой)
- **фосфат-диабет** (доминантное наследование, сцепленное с Х хромосомой)

Хромосомные болезни

- **А)** Возникают вследствие изменения числа или структуры хромосом.
- **Б)**При каждом заболевании наблюдается типичный кариотип и фенотип (например, синдром Дауна).
- **В)**Хромосомные болезни встречаются значительно чаще моногенных (6 -10 из 1000 новорожденных).

Синдромы, связанные с числовыми аномалиями половых хромосом

Синдром Клайнфельтера

XXY и XXXY – синдром Клайнфельтера.
Частота встречаемости 1:1000
Кариотип – 47, XXY, 48, XXXY и др.
Высокий рост с непропорционально длинными конечностями, в детстве- хрупкое телосложение, у взрослых- ожирение, гипогенитализм, недоразвитие вторичных половых признаков, оволосение, гинекомастия.
Характерны снижение полового влечения, импотенция, бесплодие, склонность к алкоголизму, гомосексуализму, асоциальному поведению.

Синдром Клайнфельтера

Синдром Шершевского-Тернера

Х0 – синдром Шершевского - Тернера (моносомия Х). Частота встречаемости 1:2000 – 1:3000. Соматические признаки: отек кистей и стоп при рождении, кожная складка на шее, низкий рост (до 140 см), врожденные пороки сердца, аменорея, бесплодие, снижение умственного развития. В основном социально адаптированы, могут получить специальность и работать.

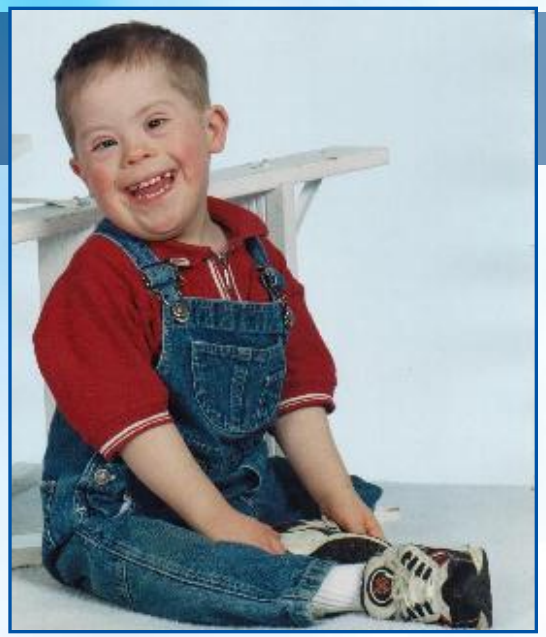
Рисунок 13. Больная 14 лет. Синдром Шерешевского-Тернера. Крыловидные складки на шее "голова сфинкса"

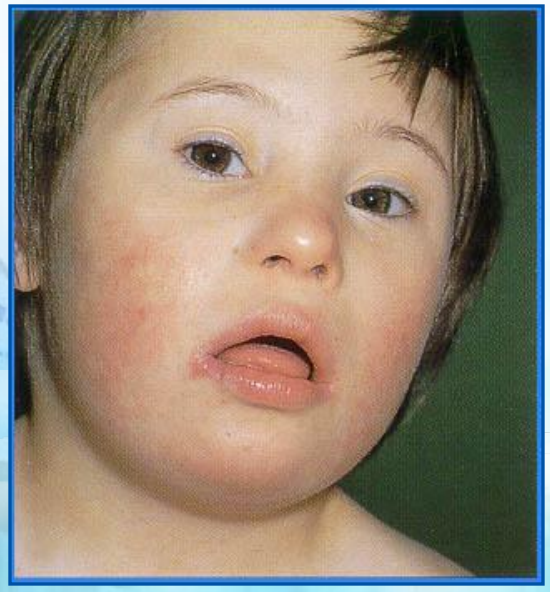
Синдромы, связанные с числовыми аномалиями аутосом:

Синдром Патау

Трисомия по 13 хромосоме. Типичный признак СП - это расщелины верхней губы и неба. Признаки: микроцефалия, полидактилия, расщелина губы и неба, низко посаженные ушные раковины, микрофтальмия, врожденные пороки сердца, дефект межжелудочковой перегородки, аномалия почек, пороки развития органов пищеварения. Крипторхизм, гипоплазия наружных половых признаков, удвоение матки, двурогость матки, гипоспадия.

Синдром Дауна





Частота встречаемости 1: 500-800.

Трисомия по этой 21 хромосоме.

Проявление: плоское лицо, монголоидный разрез глаз, эпикант, открытый рот, короткий нос, плоская переносица, косоглазие, пигментные пятна по краю радужки, плоский затылок, мышечная гипотония, врожденные пороки сердца, умственная отсталость, эпилепсия, лейкоз.

Полигенные болезни (мультифакториальные)

- Обусловлены взаимодействием определенных комбинаций аллелей разных локусов и экзогенных факторов.
- Полигенные болезни не наследуются по законам Менделя.
- Для оценки генетического риска используют специальные таблицы
- Примеры: некоторые злокачественные новообразования, пороки развития, а также предрасположенность к ИБС, сахарному диабету и алкоголизму, расщепление губы и неба, врожденный вывих бедра, шизофрения, врожденные пороки сердца

Расщелина губы и неба

- Расщелины губы и неба составляют 86,9% от всех врожденных пороков развития лица

http://www.volgograd.ru/theme/medic/stomatologiya/detskaya_stomatologiya/23256.pub

Профилактика

- Медико-генетическое консультирование при беременности в возрасте 35 лет и старше, наличии наследственных болезней в родословной
- Исключение родственных браков

Лечение

- Диетотерапия.
- Заместительная терапия.
- Удаление токсических продуктов обмена веществ.
- Воздействие на синтез ферментов.
- Исключение некоторых лекарств (барбитуратов, сульфаниламидов и др.)
- Хирургическое лечение.

~Заключение~

- Изучив данную тему о различных наследственных патологиях, о всевозможных человеческих изъянах ,как физических, так и психологических, я пришла к такому выводу:
- Цени то, что у тебя есть. Я благодарна судьбе за то, что я это я. За то, что могу видеть, слышать, говорить, ходить и

~Список литературы~

- Алексеенко В.А. Жизнедеятельность и биосфера. М.: Логос, 2005

2. Алиханян С.И., Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика: Учеб. – М.: Высш. шк., 1985.

- Интернет-сайты:
- http://www.volgograd.ru/theme/medic/stomatologiya/detskaya_stomatologiya/23256.pub
- http://images.yandex.ru/yandpage?&q=1900511643&p=0&ag=ih&text=%E8%F5%F2%E8%EE%E7%20%ED%E5%20%F1%F6%E5%EF%EB%E5%ED%ED%FB%E9%20%F1%20%EF%EE%EB%EE%EC&rpt=simage
- http://medarticle37.moslek.ru/articles/15184.htm
- ttp://www.nld.by/imagebase/ib298/ib_stat14_1.htm
- http://l.foto.radikal.ru/0612/08e0016d1d34.jpg
- Scietific.ru
- www/volgograd.ru

Благодарю за внимание!

NUNC PLAUDITE!

by ~Hanshaim_Asel~