

***Наследственные болезни,
их причина и профилактика.
Методы изучения генетики человека.***

© Добрынина Л.В., учитель биологии МОУ Краснооктябрьская СОШ
Каргапольского района Курганской области

Сегодня на уроке, вы:

- *Повторите виды мутаций*
- *Узнаете:*
- Зачем нужно изучать генетику человека?
- Как изучают генетику человека?
- Какое отношение к уроку имеют Никколо Паганини, королева Виктория и династия Габсбургов?
- Какие мутации возникают в теле человека и к каким болезням это приводит?

Повторим материал предыдущих тем

Внезапные изменения
генетического материала
называются...

аутосомы - это...

половые хромосомы - это...

Определите критерии классификации мутаций:

- Естественные, искусственные
- Полезные, нейтральные, летальные
- Соматические, генеративные
- Генные, хромосомные, геномные



Печальная статистика

Почему это происходит? Назовите причины.

*В 1986 году было известно
2 тысячи наследственных болезней*

*В 1992 году их число
выросло до пяти тысяч*

*Ежегодно в России рождается
200 тысяч детей
с наследственными заболеваниями*

**40 тысяч новорожденных
остаются жить
с врожденными пороками**

*Ежегодно в мире рождается
90 тысяч умственно
отсталых детей*

**150 тысяч детей, которые
будут учиться с трудом**

Причины изменений в наследственном аппарате человека

спонтанные ошибки
при мейозе и
репликации ДНК

близкородственные

браки

образ жизни

мутагенные факторы
окружающей среды

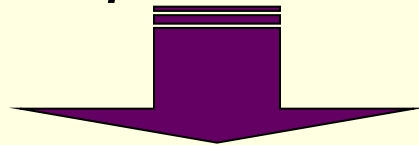
будущих родителей

МУТАЦИИ

БОЛЕЗНИ

Особенности человека, как объекта генетических исследований

- *Невозможность направленного скрещивания и искусственного мутагенеза;*
- *позднее половое созревание, малое число потомков;*
- *невозможно создать одинаковые условия для всех людей;*
- *большое число хромосом.*



особые методы изучения генетики человека

Методы изучения генетики человека

Какой вид схемы выбрали бы Вы? Почему?

1

2

3

4

5



Методы изучения генетики человека

Б
И
О
Х
И
М
И
Ч
Е
С
К
И
Й

Ц
И
Т
О
Г
Е
Н
Е
Т
И
Ч
Е
С
К
И
Й

Б
Л
И
З
Н
Е
Ц
О
В
Ы
Й

Г
Е
Н
Е
А
Л
О
Г
И
Ч
Е
С
К
И
Й

П
О
П
У
Л
Я
Ц
И
О
Н
Н
Ы
Й

Проблемы здоровья людей и
генетика тесно взаимосвязаны

Близнецовый метод

Позволяет определить степень воздействия окружающей среды на гены, так как монозиготные близнецы генетически однородны.



| Признак | Конкордантность , % | |
|--------------------|---------------------|-----------------------|
| | Идентичны близнецы | Неидентичные близнецы |
| Группа крови (АВО) | 100 | 46 |
| Цвет глаз | 99,5 | 28 |
| Папиллярные линии | 92 | 40 |
| Бронхиальная астма | 19 | 4,8 |
| Корь | 98 | 94 |
| Туберкулез | 87 | 25 |
| Шизофрения | 70 | 13 |

В мире интересных фактов

Продолжите фразу:

- «Кто бы мог подумать, что...»
- «Ты не поверишь, ...»
- «Оказывается...».

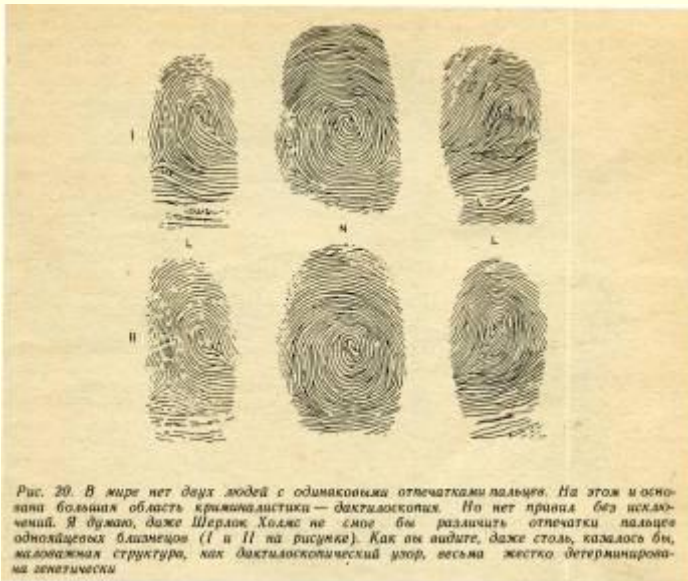


Рис. 19. Пятерня однояйцевых близнецов (сестры Дионн) в день пятилетия. По особенностям симметрии удалось восстановить их историю до рождения. Оплодотворенная яйцеклетка разделалась на два blastomera, которые разошлись и стали делиться самостоятельно. Из одного получились Ивонна и Анна, из другого Цецилия и еще один blastomer, который, разделившись, дал Марию и Эмилию. В результате получилось пять зародышей с абсолютно идентичными генетическими программами. Насколько полно сходство фенотипов при тождестве генетических программ, вы можете убедиться сами, глядя на лица этих девочек.

Цитогенетический метод

- Отбор пробы клеток (лейкоциты крови, клетки из околоплодной жидкости)
- Выращивание культуры клеток на питательных средах
- Окрашивание хромосом специальными красителями
- Подсчет их числа, определение формы, размеров и чередования светлых и темных полос, их соответствие нормам

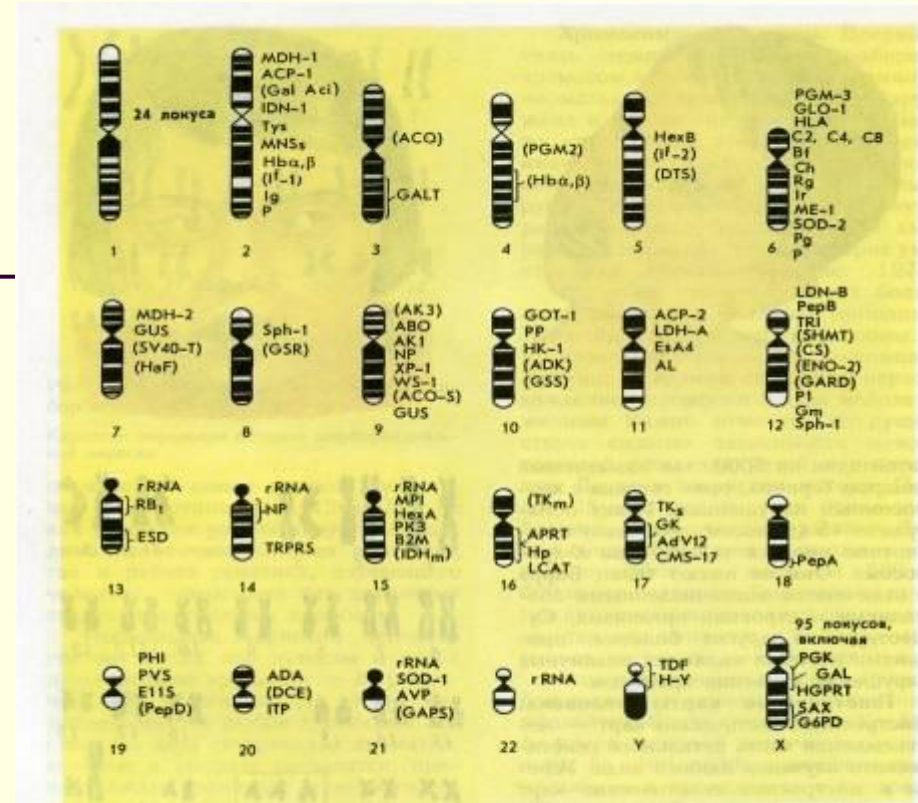
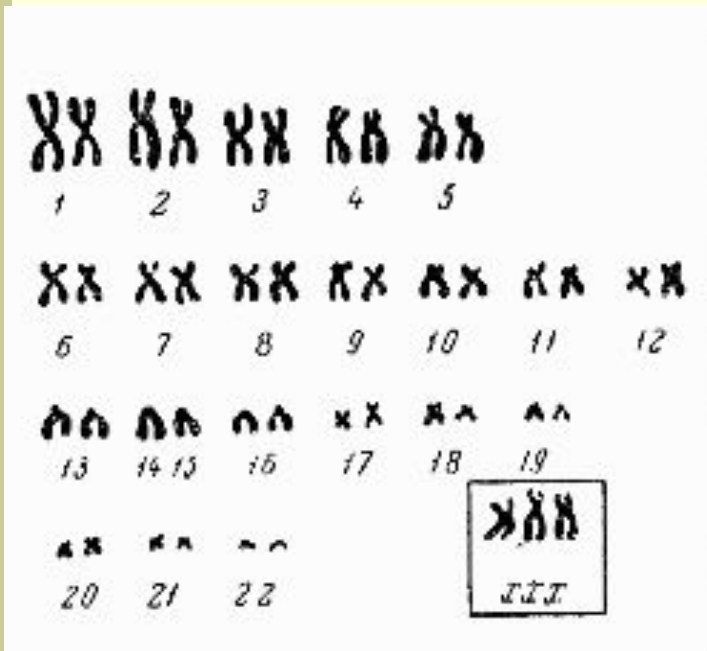


Рис. 128. Генетическая карта хромосом человека



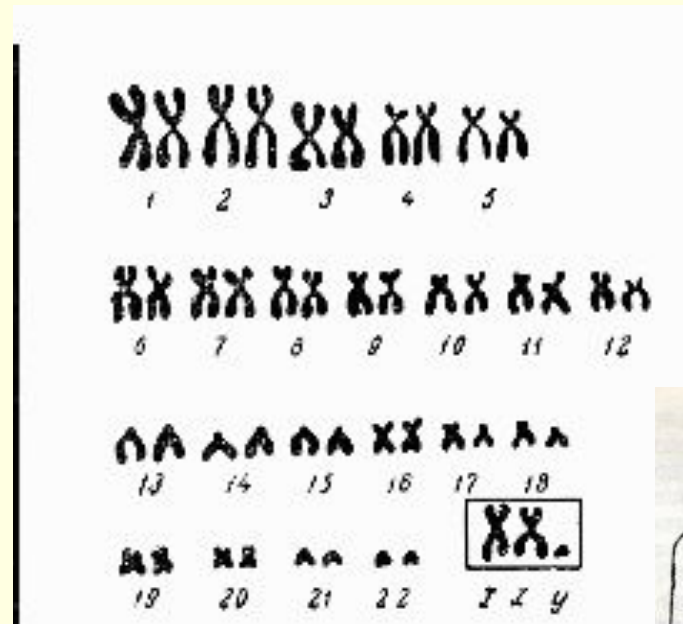
Какие нарушения Вы обнаружили на нижних рисунках?
 В каких хромосомах произошли мутации?
 Как называется такой вид мутаций?



XXX



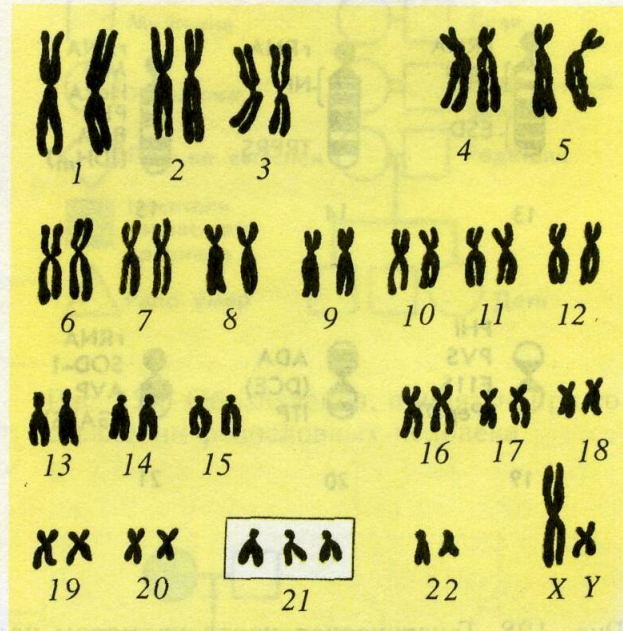
XO



XXY



Трисомия 21-синдром Дауна



Возраст матери – риск заболевания

20 лет - 1/2000

30 лет – 1/900

40 лет – 1/100

44 года – 1/40



Рис. 5.13. Ребенок с синдромом Дауна

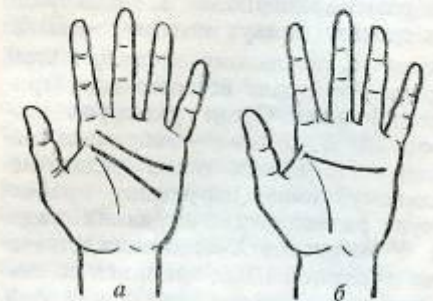


Рис. 5.14. Сгибательные складки на ладони человека с нормальным кариотипом (а) и при синдроме Дауна (б)

Биохимический метод

Позволяет выявить генные мутации, которые невозможно увидеть в микроскоп.

ГЕН → ФЕРМЕНТ → ПРИЗНАК

Выявление изменения в обмене веществ, накопления продуктов метаболитов в моче или крови новорожденного, в околоплодных водах матери с помощью химических реакций или бактериальных маркеров.

Синдром Марфана



Автор:

[Макаров Олег](#)

Источник:

[РИА Новости](#)



Эжен Делакруа. Портрет Паганини. 1832 год.
Мемориальная галерея Филипс.
Вашингтон.



Генные заболевания

Составьте краткий рассказ на основе схемы

Аутосомно-доминантное наследование

- Синдром Марфана
- Полидактилия

Аутосомно-рецессивное наследование

- Альбинизм
- Фенилкетонурия
- Серповидноклеточная анемия

Наследование, сцепленное с полом

- Гемофилия – несвертываемость крови
- Дальтонизм – неспособность различать главным образом красный и зеленый цвета
- Коричневая эмаль зубов

рецессивные? доминантные?

стр. 183-184 учебника

Репродукция картины Джорджоне



Выполненная художником с нормальным цветовым зрением



Выполненная художником - дальтоником

Будут ли сыновья этих художников дальтониками?
От чего это зависит?

Генеалогический метод

- Определяет тип наследования какого-либо признака на основе анализа данных нескольких родственных семейств, или нескольких поколений одной семьи.



Генеалогический метод



Рисунки из электронной
Энциклопедии Кирилла
и Мефодия

Генеалогический метод

*Проанализируйте родословную королевы Виктории.
Кто передал ген гемофилии царевичу Алексею?*

■ Прабабушка



Портрет королевы Виктории.
Художник: Кошью Сингерхолм.
1855.



Муж королевы Виктории принц Альберт.

Прадедушка

■ Бабушка



Дочь королевы Виктории и принца Альберта королева Виктория.
Госпожа Кэти и мать последнего российского императора Николая Александровича. Портрет работы Кошью Сингерхолм. 1857.

Фредерик Дедушка
Вильям

■ Мама



Портрет императрицы Александры Фёдоровны. 1907.



Николай II.

Папа

■ Царевич Алексей



Популяционный метод

- Позволяет высчитать вероятность рождения ребенка с данным признаком в данной популяции
- Рассчитать частоту встречаемости рецессивного признака у гетерозиготных людей.

Интересно, что ...

- Встречаемость групп крови в разных популяциях людей разная. Среди азиатов преобладают люди с третьей группой крови. Среди европейцев – с первой и второй.
- Серповидноклеточной анемией чаще болеют афроамериканцы
- Фенилкетонурией чаще болеют европейцы.
- Альбиносы – особи, лишённые пигмента – встречаются среди людей не так уж редко: один случай на 30-40 тысяч.
- Отклонения от нормы цветового зрения встречаются у 8% мужчин, у женщин – 0,5 %.

Домашнее задание

- **На «3»:**

прочитать параграф 49, знать особенности каждого метода, приводить примеры болезней.

- **На «4»:**

+ Решить любую задачу из предложенных на рабочем листке.

- **на «5»:**

+ Решить не менее трех задач из предложенных на рабочем листке.

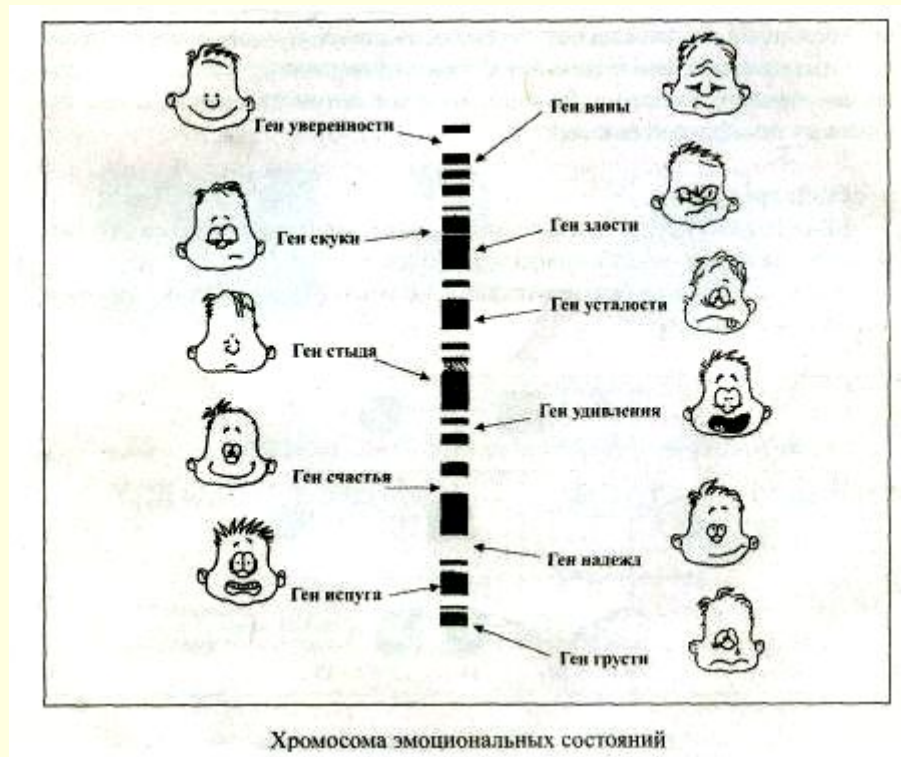
- **Творческое (по желанию):**

Составить родословную своей семьи в 3-4 поколениях по цвету глаз или курчавости волос
(памятка по составлению родословных есть на рабочем листке)

Сегодня на уроке, вы:

- *Повторили виды мутаций*
- *Узнали:*
 - Зачем нужно изучать генетику человека?
 - Как изучают генетику человека?
 - Какое отношение к уроку имеют Николо Паганини, королева Виктория и династия Габсбургов?
 - Какие мутации возникают в теле человека и к каким болезням это приводит.

- Все ли получилось? Что вызвало затруднения? Как вы можете это исправить?
- Если бы Вы готовили этот урок сами, что бы Вы изменили?
- Отметьте галочкой гены, которые доминируют в вашем настроении на данный момент



Главное - здоровье



Дополнительно, если останется время:

Соотнесите:

~~1. Генные~~ ~~2. Хромосомные~~ ~~3. Геномные~~

- A. Изменение числа хромосом
- B. Изменение последовательности нуклеотидов внутри одного гена
- C. Изменения в структуре хромосом, затрагивающие несколько генов в пределах этой хромосомы

D. Делеция, утрата, дупликация, инверсия, транслокация

Проверьте себя:

E. $2n+1$; $2n-1$; $4n$, $3n$

- 1. Генные B
- 2. Хромосомные C, D
- 3. Геномные A, E

Трисомия 15
Трисомия 13 –
синдром Патау
Трисомия 18 –
смертельна

Нерасхождения по 21, 18, 13 хромосоме определяют с помощью дерматоглифики, так как эти мутации изменяют рисунок кожи пальцев рук.

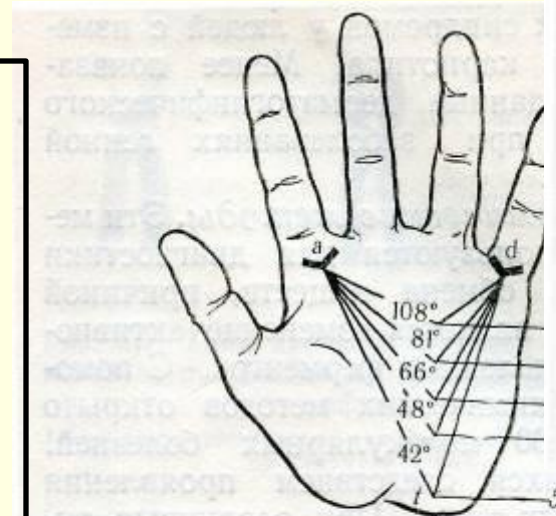
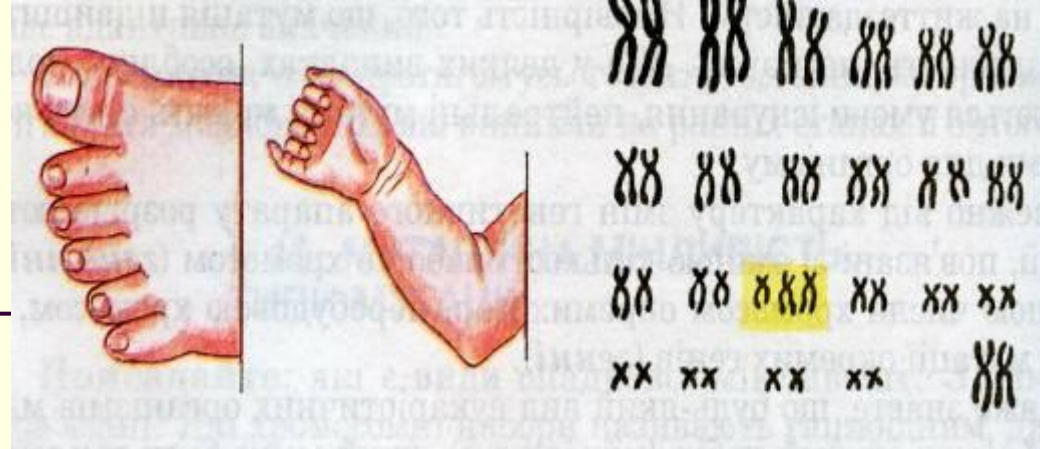
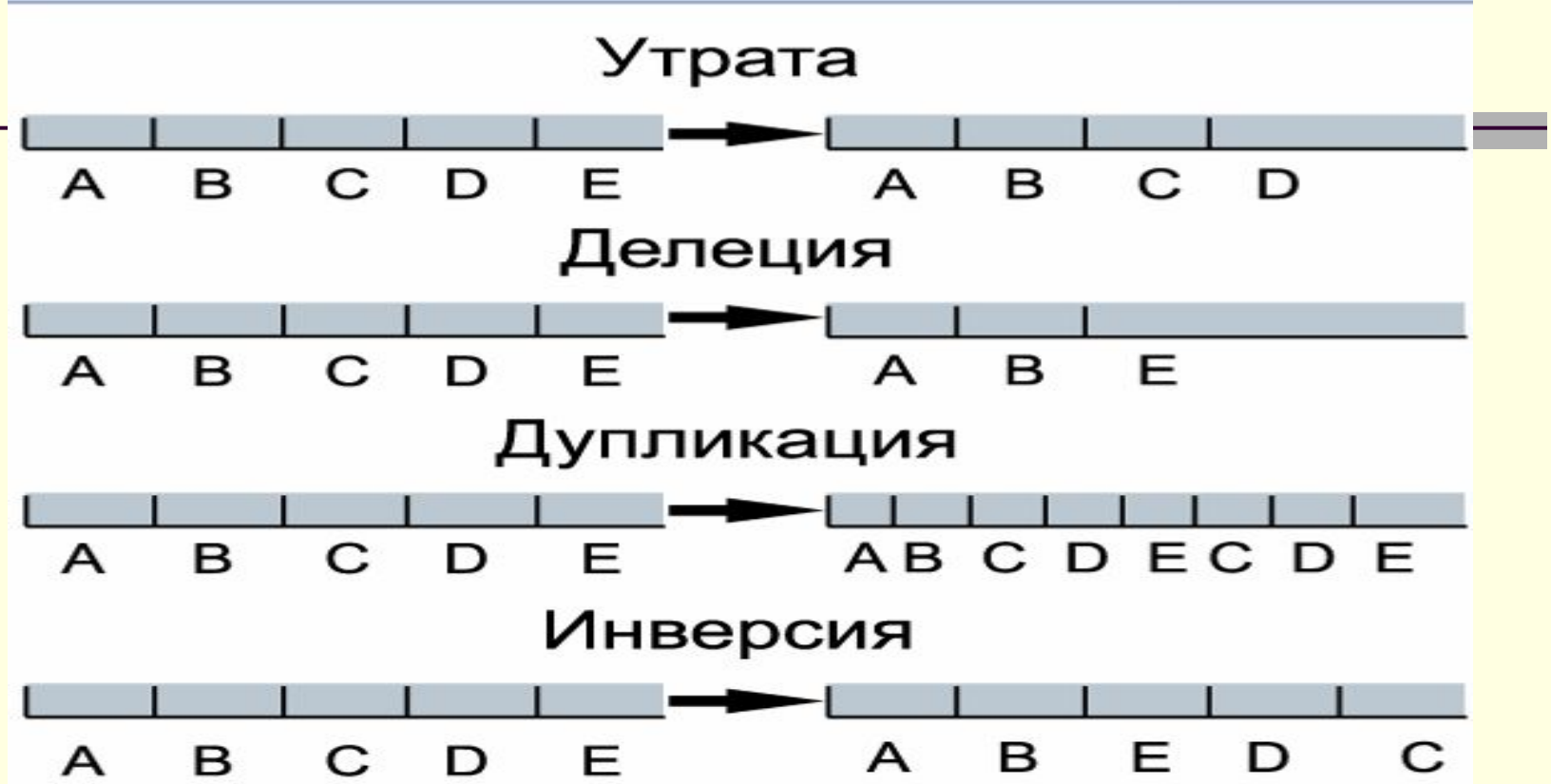


Рис. 5.6. Угол *atd* в норме и при хромосомных аномалиях:

1 – синдром Патау; 2 – синдром Дауна; 3 – синдром Шерешевского–Тернера; 4 – норма; 5 – синдром Клайнфельтера

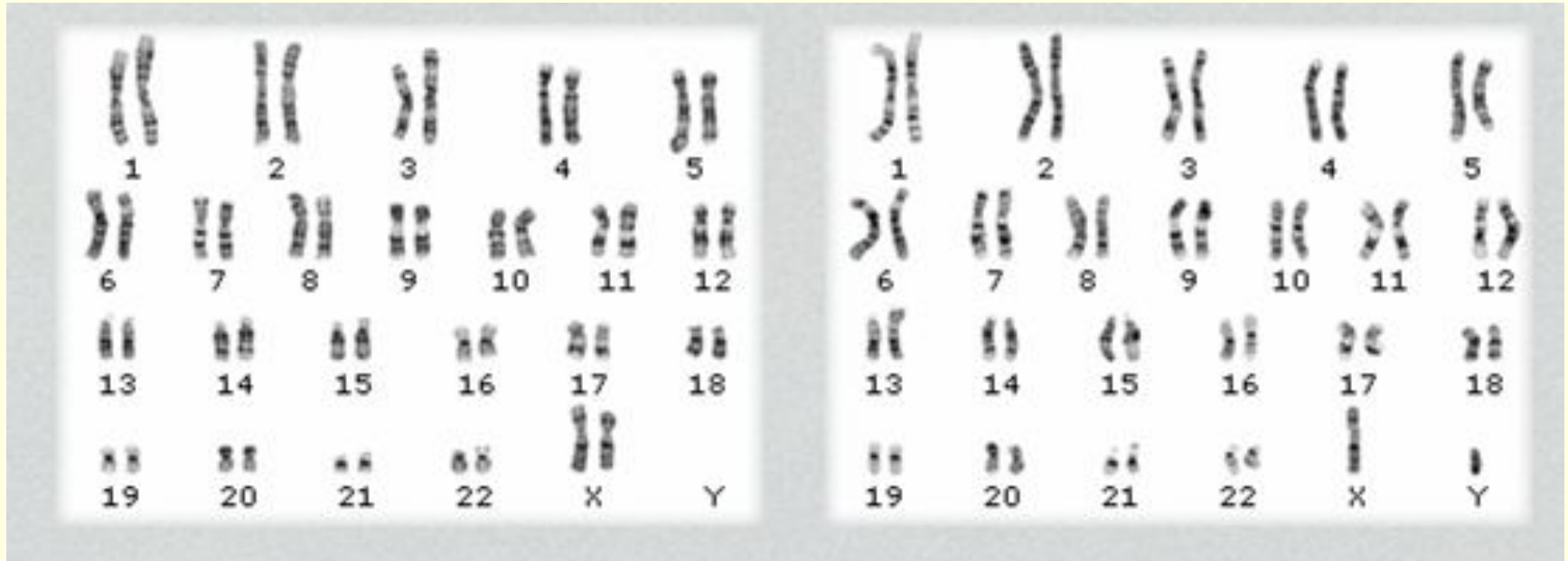
Вспомните, как называются мутации, ведущие к изменению числа хромосом в хромосомном наборе?

Хромосомные мутации



- Делеция 5 хромосомы – синдром кошачьего крика
- Делеция 21 хромосомы – тяжелая форма белокровия
- Утрата в 4-ой хромосоме – волчья пасть и заячья губа

Можно ли утверждать, что это генетическая карта хромосом человека? Чем отличается левый рисунок от правого?



Источники:

- Болгова И.В. Сборник задач по общей биологии с решениями для поступающих в ВУЗы. – М., 2005 – 256 с.
- Большаков А.П. Биология. Занимательные факты и тесты. – СПб.: Паритет, 2000- 160 с.
- Брусилловский А.И. Жизнь до рождения. – М.: Знание, 1991.- 224 с.
- Медников Б.М. Аксиомы биологии. – М.: Знание, 1982. – 136 с.
- Общая биология: Учебник для 10-11 кл.сред.шк. / Д.К.Беляев, А.О. Рувинский, Н.Н.Воронцов и др. – М.: Просвещение, 1992 – 271 с.
- Общая биология: Учебник для 10-11 кл.сред.шк. /Ю.И.Полянский, А.Д.Браун, Н.М.Верзилин и др. – М.: Просвещение, 1989 – 278 с.
- Присяжнюк М.С. Человек и его здоровье. – К.: Наукова думка, 1998. – 272 с.
- Шевцов И.А. Популярно о генетике. – Киев, 1989. – 216 с.
- Юный эрудит. Журнал для любознательных. №1 , январь 2008- с.16-17.
- Электронная Большая энциклопедия Кирилла и Мефодия, 2007
- Коллекция рисунков РИА Новости в Интернете