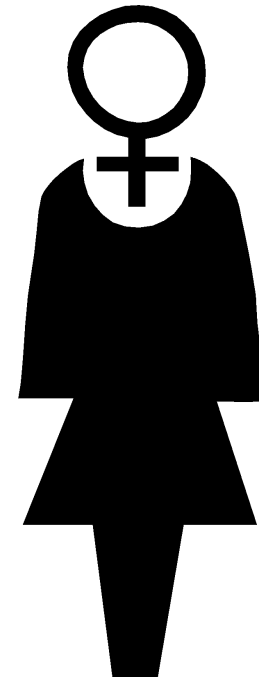
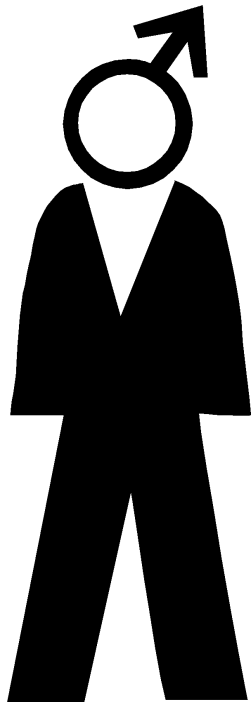
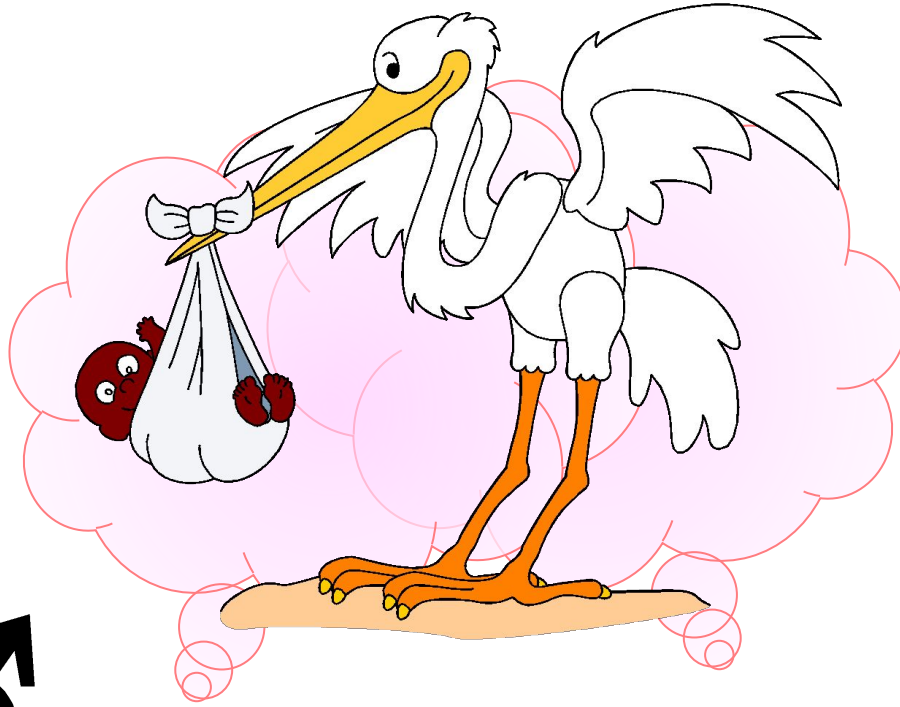
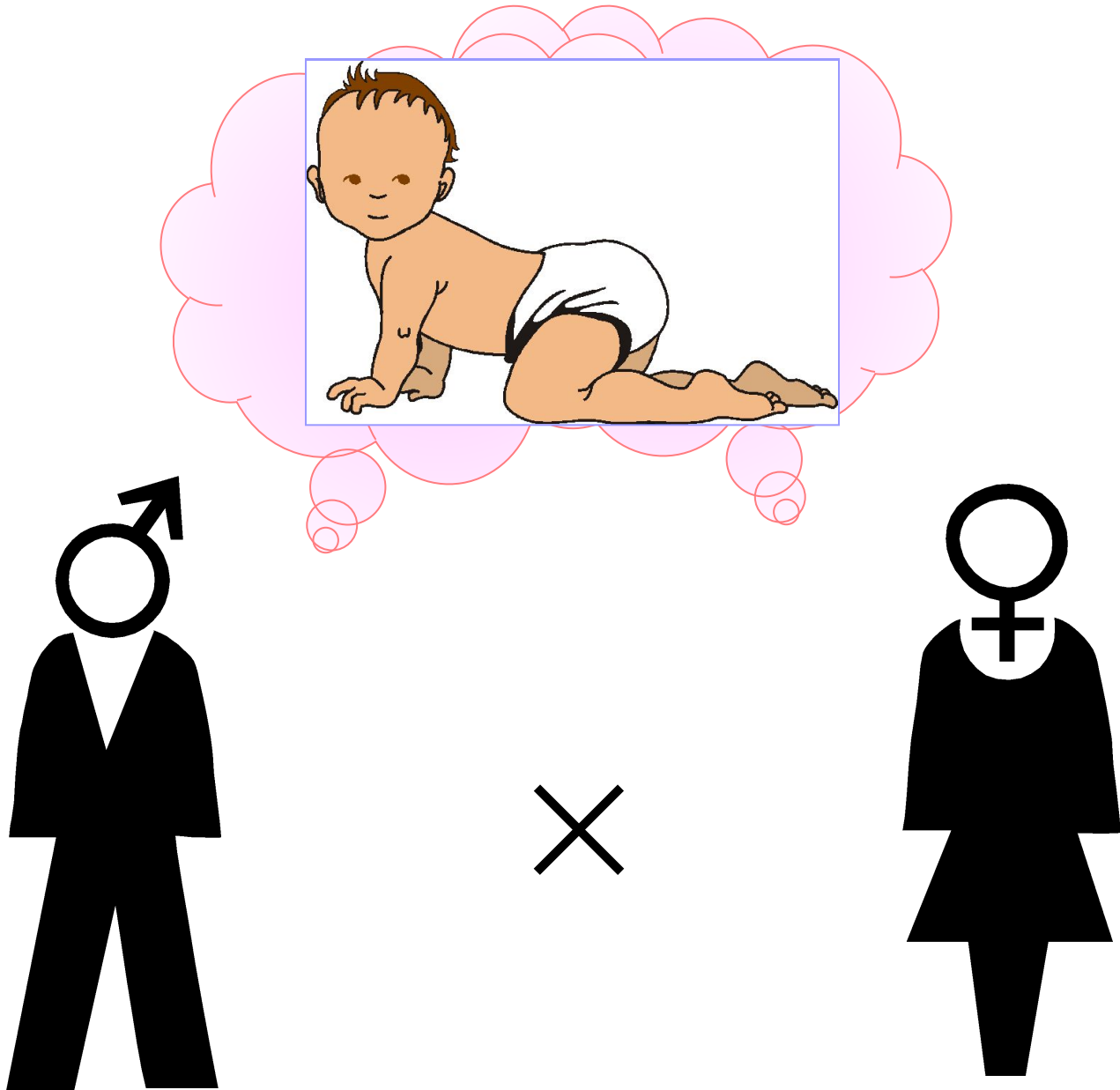
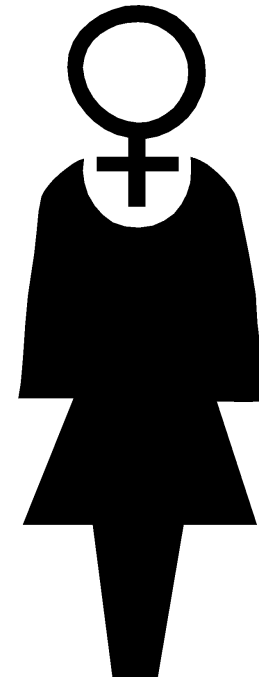
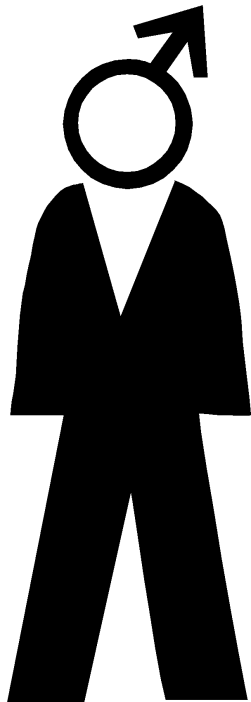




[Empty white box with a light blue border]







# ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА



# На уроке мы с вами

- ◆ Познакомимся с методами изучения генетики человека
- ◆ Узнаем, какие признаки и заболевания наследуются как доминантные, а какие – как рецессивные
- ◆ Ответим на вопрос: *Почему не желательны близкородственные связи?*

# Дайте определения

- ◆ Ген
- ◆ Генотип
- ◆ Фенотип
- ◆ Аллельные гены
- ◆ Доминантный признак
- ◆ Рецессивный признак
- ◆ Гомозигота
- ◆ Гетерозигота
- ◆ Аутосомы

# Задание 1

ПОЛЬЗУЯСЬ ТАБЛИЦЕЙ, СОСТАВЬТЕ ЗАДАЧУ ПО СХЕМЕ:

*1 группа:*

P: ♀ Aabb × ♂ aaBb



# Задание 1

ПОЛЬЗУЯСЬ ТАБЛИЦЕЙ, СОСТАВЬТЕ ЗАДАЧУ ПО СХЕМЕ:

*2 группа:*

P: ♀ aabb × ♂ AaBb

# Задание 1

ПОЛЬЗУЯСЬ ТАБЛИЦЕЙ, СОСТАВЬТЕ ЗАДАЧУ ПО СХЕМЕ:

3 группа:



# Проблемы генетики человека

- ◆ Большое количество хромосом
- ◆ Малое число потомков в каждой семье
- ◆ Поздно наступает половая зрелость
- ◆ Невозможно экспериментальное получение потомства –  
*гибридологический метод в генетике человека отсутствует*

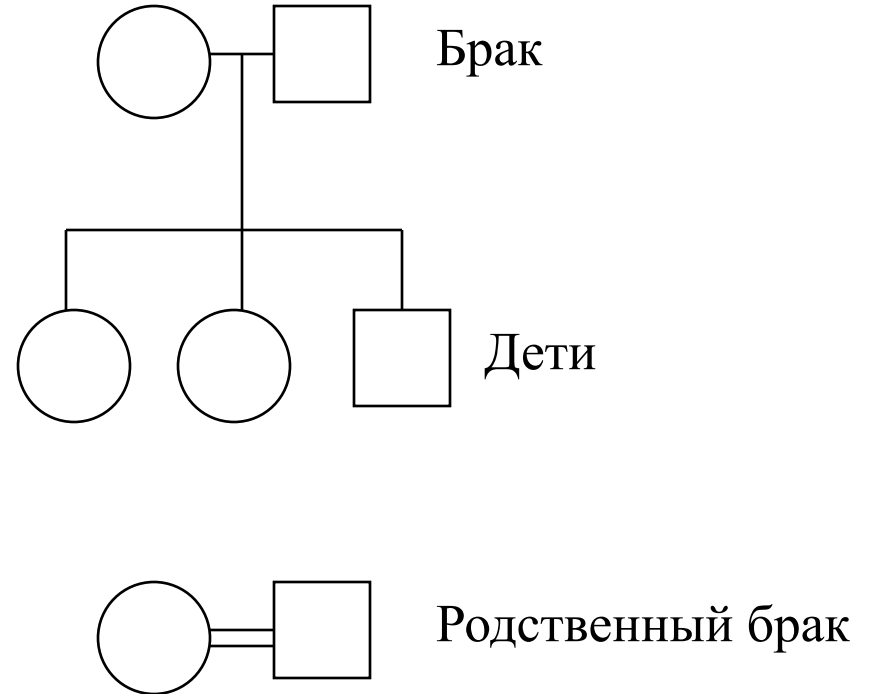
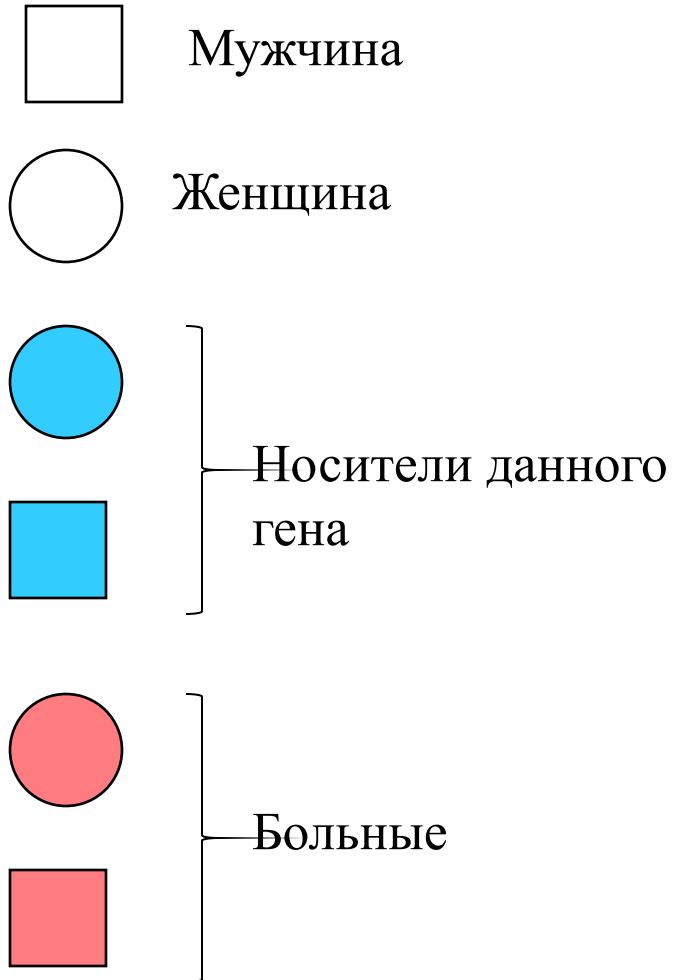
# Методы генетики человека



# I. Генеалогический метод



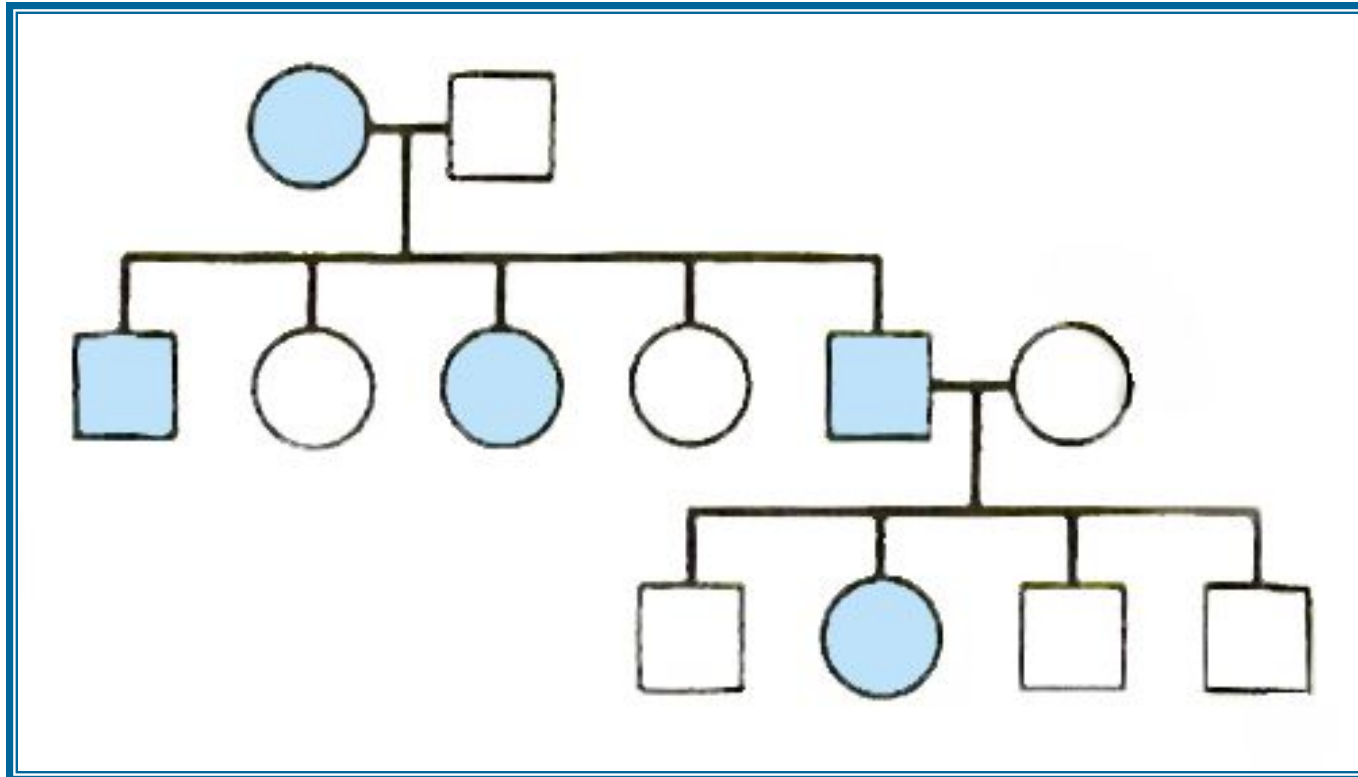
# Условные обозначения



# Аутосомно-доминантное наследование

- ◆ Веснушки
- ◆ Темные волосы
- ◆ Карие глаза
- ◆ Темный цвет кожи
- ◆ Толстые губы
- ◆ Длинные ресницы
- ◆ Подбородок с ямкой
- ◆ Катаракта
- ◆ Раннее облысение

Родословная семьи  
с аутосомно-доминантным типом наследования

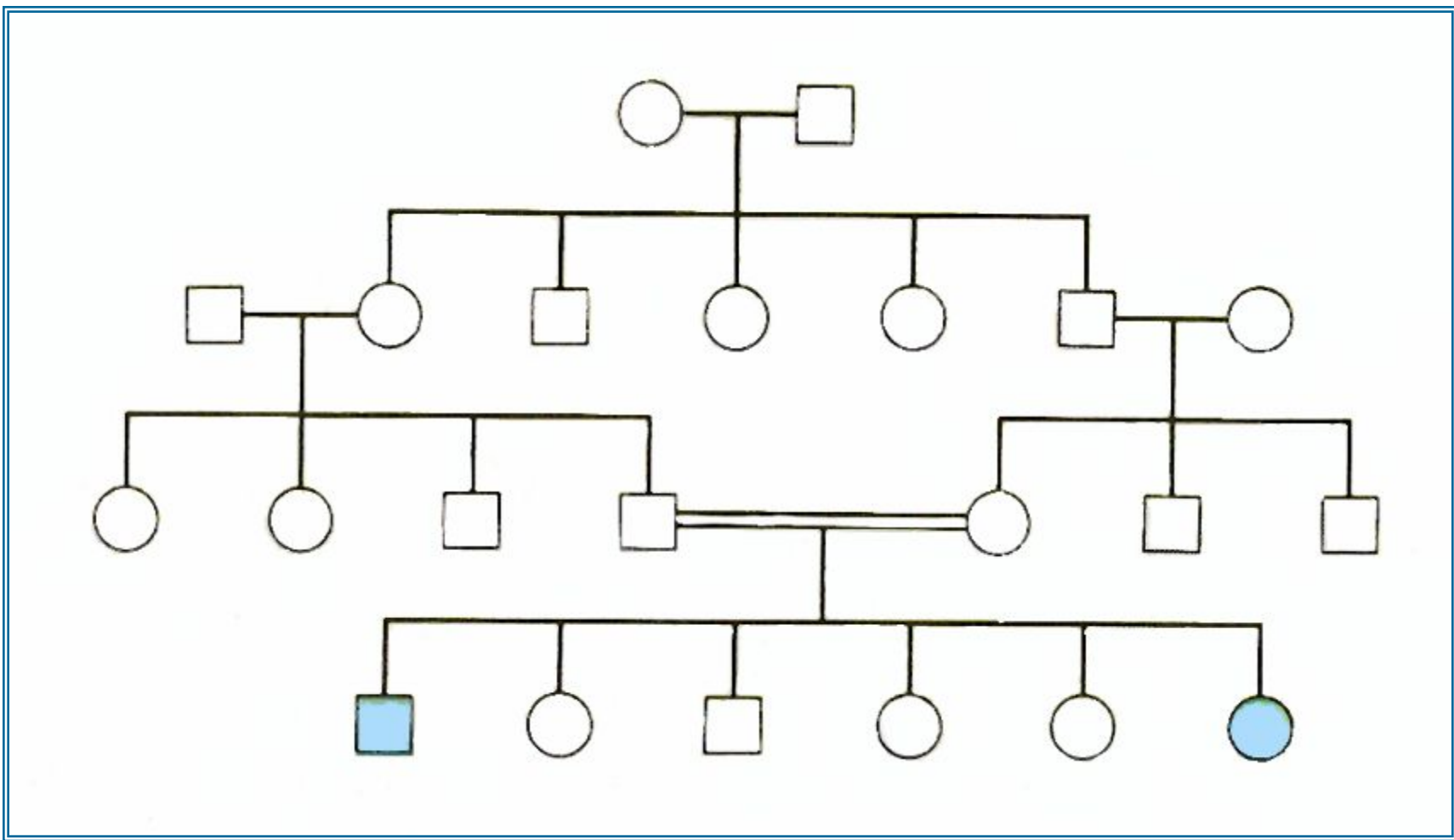




# Аутосомно-рецессивное наследование

- ◆ Рыжие волосы
- ◆ Русые волосы
- ◆ Голубые, серые глаза
- ◆ Светлый цвет кожи
- ◆ Тонкие губы
- ◆ Гладкий подбородок
- ◆ Альбинизм
- ◆ Врожденная глухота

Родословная семьи  
с аутосомно-рецессивным типом наследования



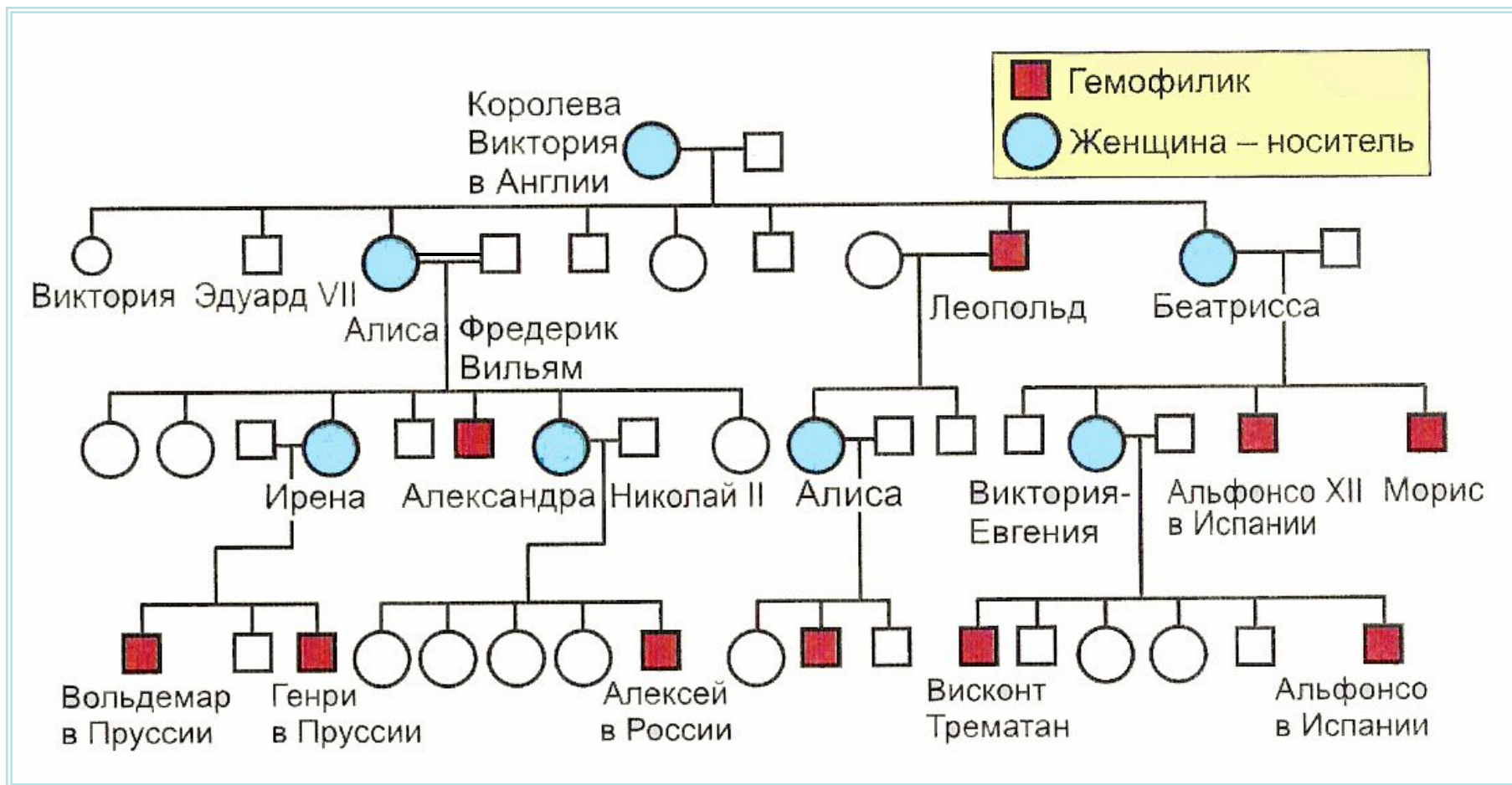
# Сцепленное с полом наследование

- ◆ Гемофилия
- ◆ Дальтонизм
- ◆ Мышечная дистрофия
- ◆ Отсутствие потовых желез
- ◆ Гипоплазия зубной эмали
- ◆ Перепончатые пальцы
- ◆ Чешуйчатая кожа



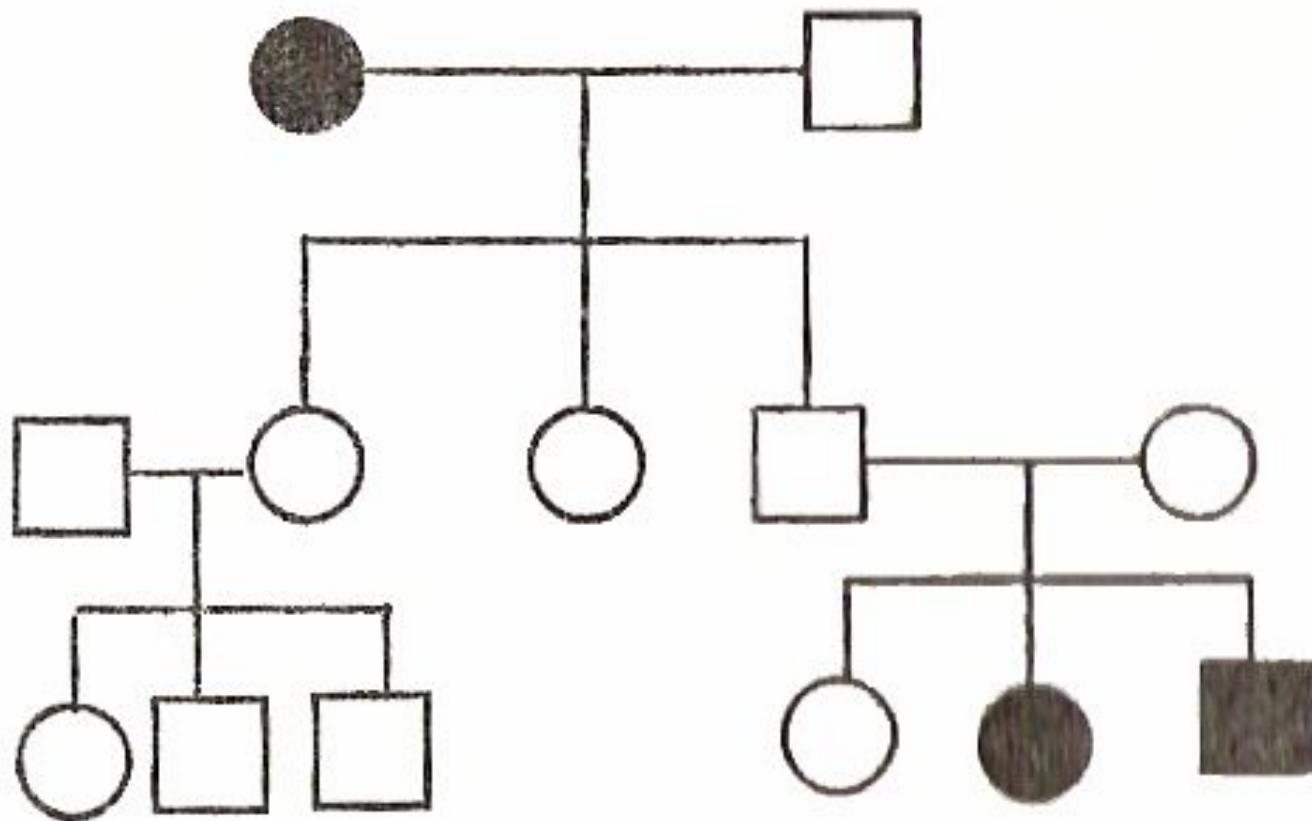
# Родословная семьи королевы Виктории

## Наследование гемофилии



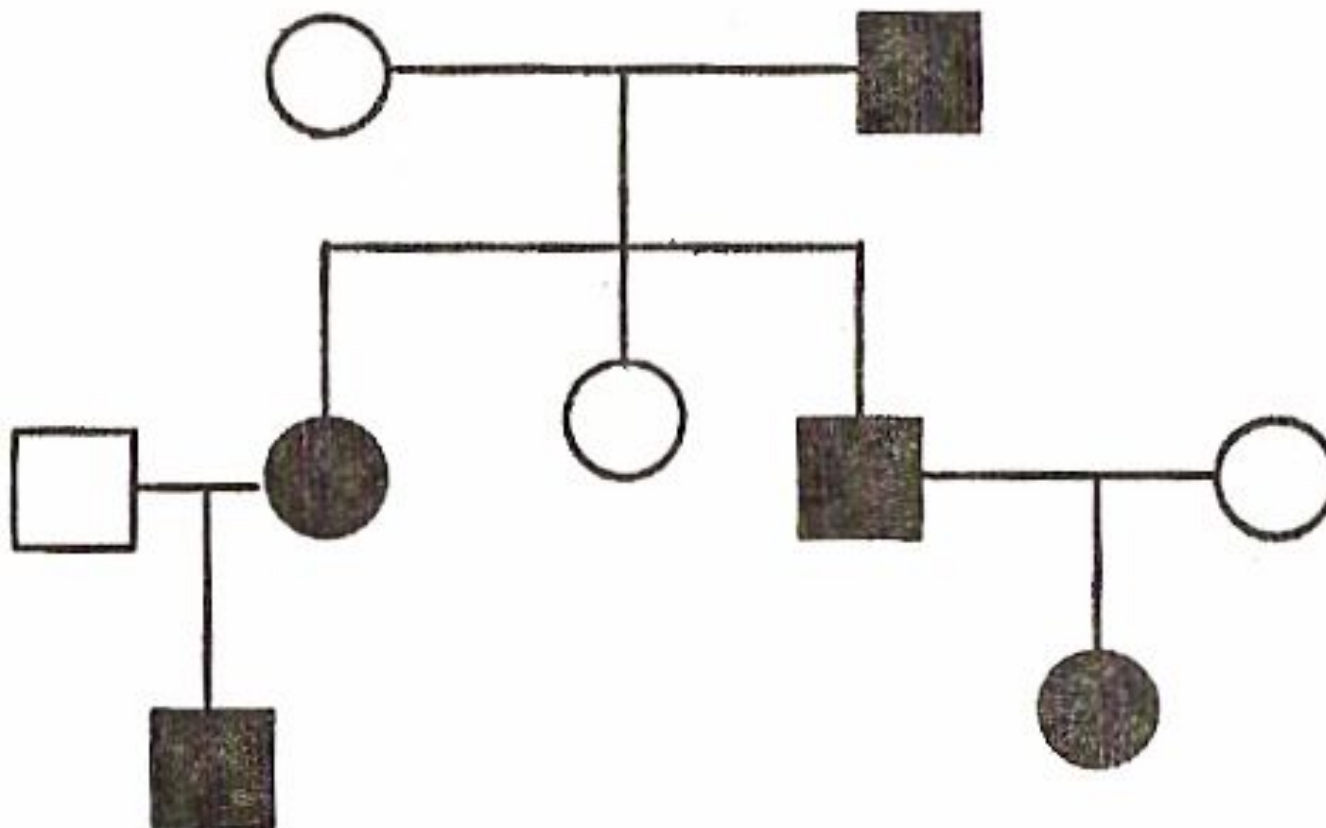
# Задание 2

*1 группа*



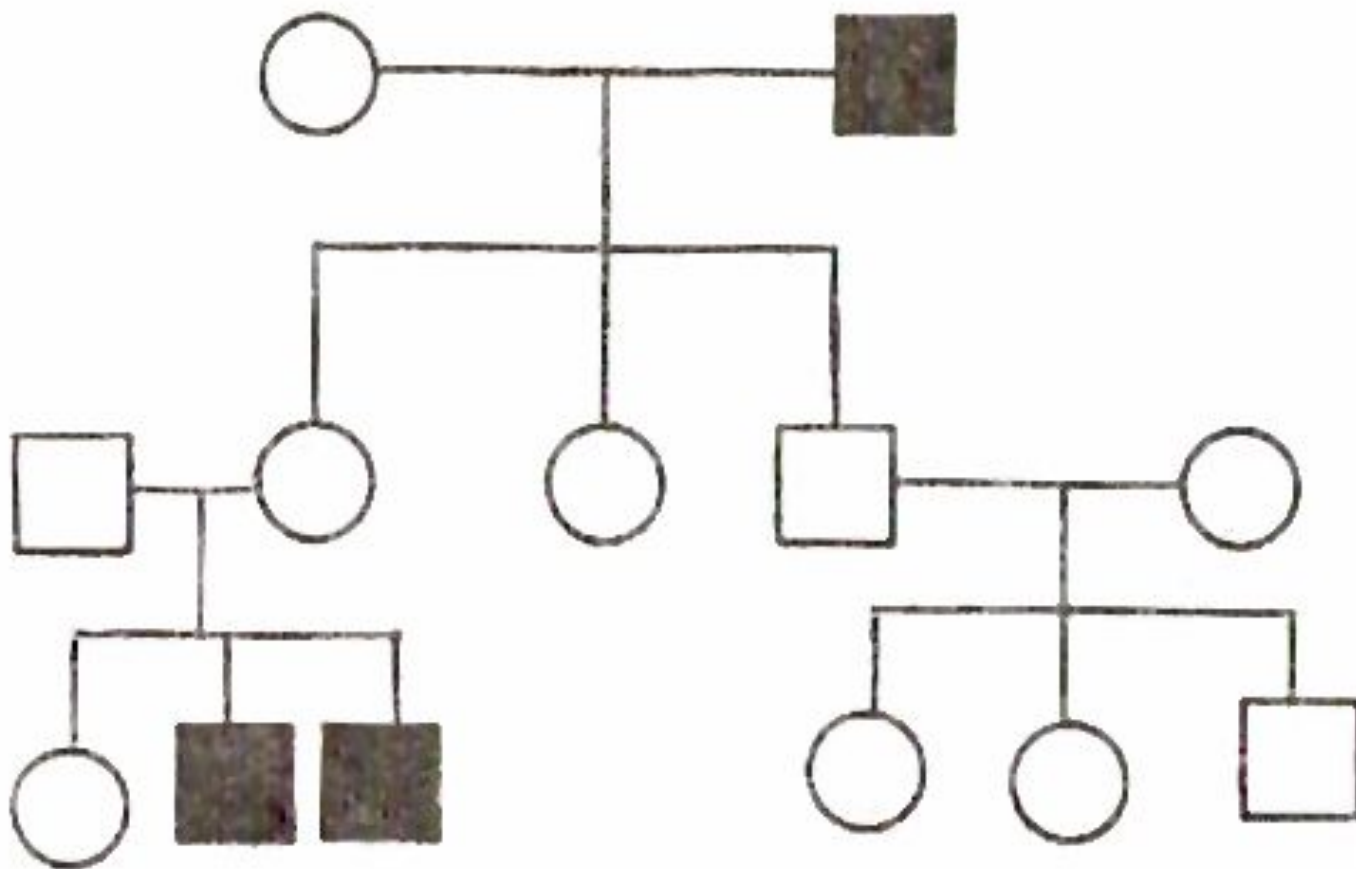
# Задание 2

*2 группа*



# Задание 2

*3 группа*





## *Решите задачу:*

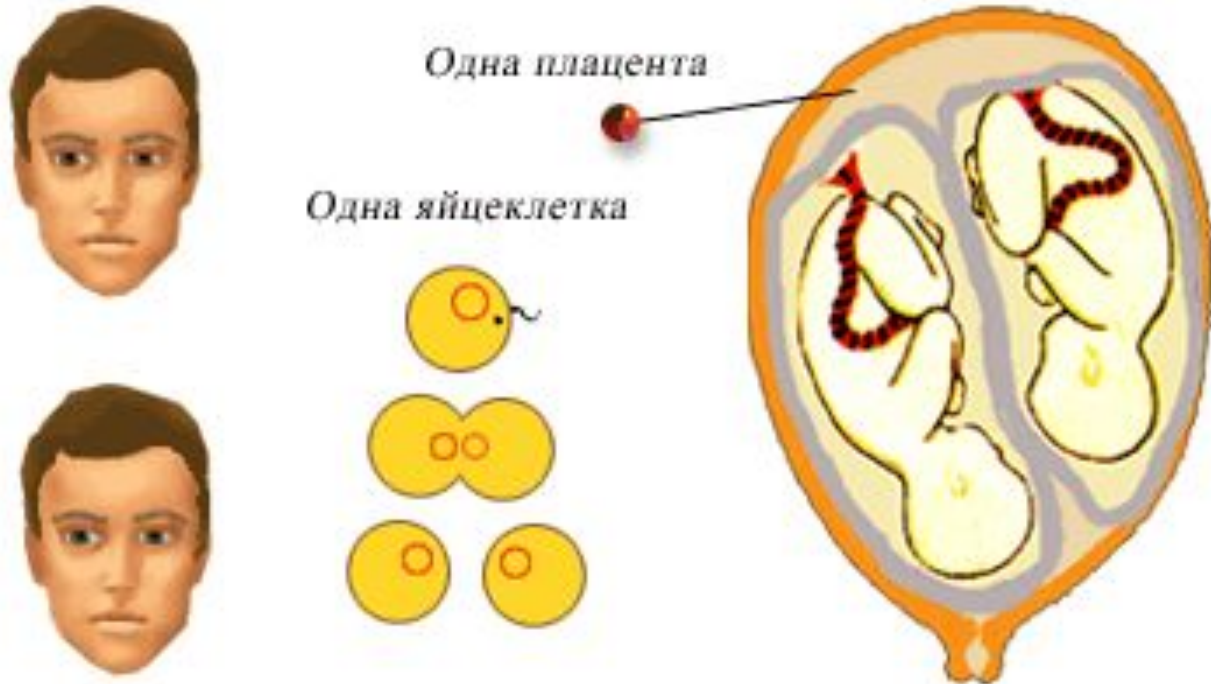
Анофтальмия (безглазие) у человека - это болезнь, за возникновение которой отвечает доминантный ген неполного доминирования, локализованный в одной из пар аутосом. При этом особи, имеющие генотип АА страдают безглазием.

При генотипе аа человек имеет нормальный размер глазного яблока, а обладатель гетерозиготного генотипа характеризуется наличием уменьшенного размера глазного яблока. Какова вероятность появления детей с анофтальмией от брака гетерозиготных по данному признаку женщины и мужчины?

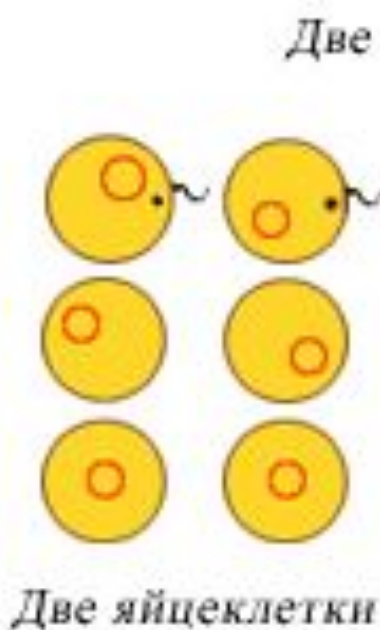
# II. Блинецовый метод



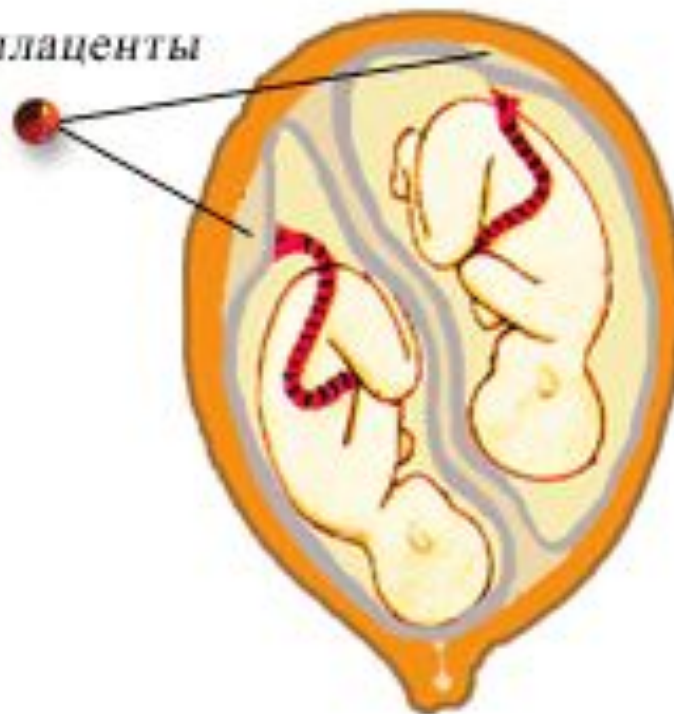
# Однояйцевые (монозиготные, идентичные) близнецы



# Разнояйцевые (дизиготные, неидентичные) близнецы

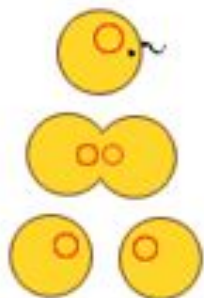


Две плаценты





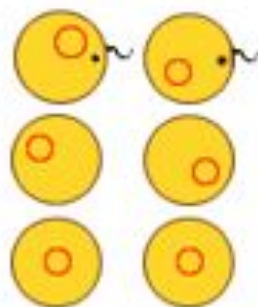
Одна яйцеклетка



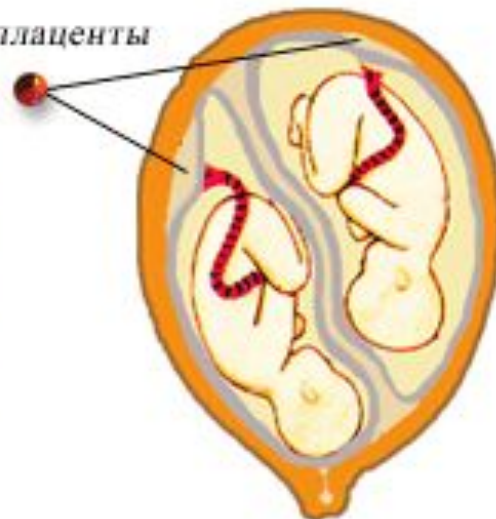
Одна плацента



Две яйцеклетки



Две плаценты



# Конкордантность – степень схожести близнецов

Конкордантность некоторых признаков человека

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

# III. Биохимический метод



# Фенилкетонурия

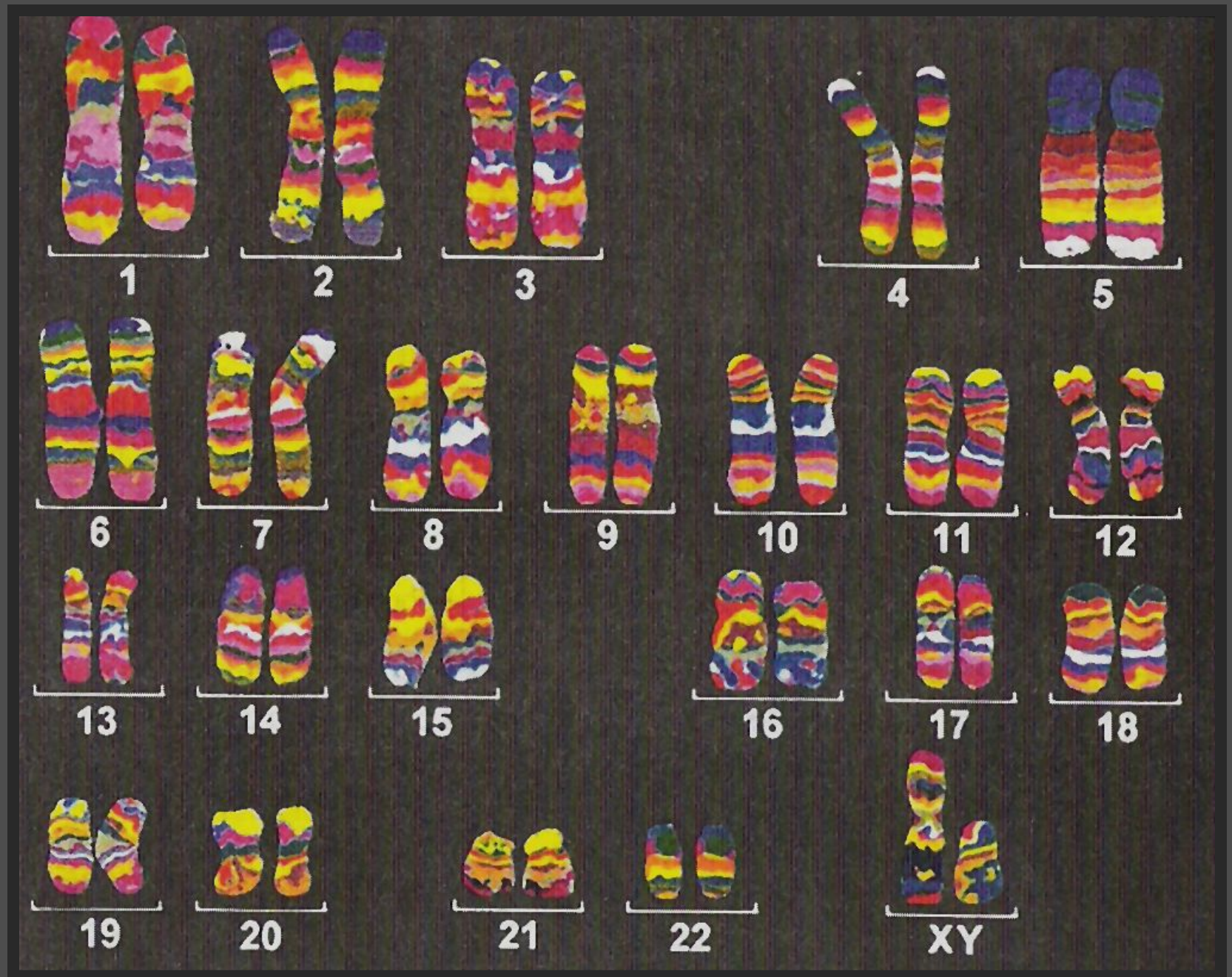
Относится к болезням аминокислотного обмена.  
Аутосомно-рецессивное заболевание.

- В норме: фенилаланин — в тирозин (это необходимо для нормального развития головного мозга)
- Но фенилаланин превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая выводится с мочой
- Заболевание приводит к развитию слабоумия у детей
- Ранняя диагностика и диета позволяют приостановить развитие заболевания.



# IV. Цитогенетический метод





# Атавизмы



# Знаете ли Вы, что...

- ◆ 10% болезней человека обусловлены патологическими генами
- ◆ один из 150 новорожденных имеют структурные или числовые нарушения хромосом
- ◆ одна из 10 гамет человека несут генетические нарушения

# 1. Генные мутации

# Серповидноклеточная анемия

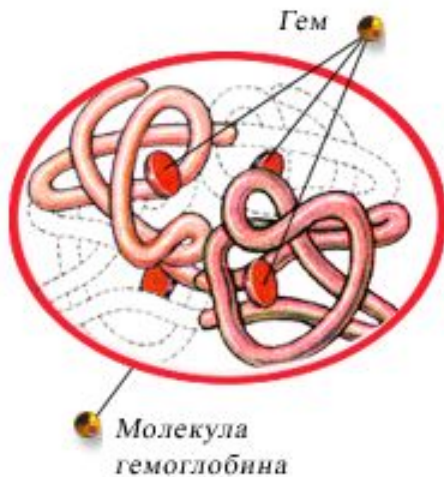
В состав цепи гемоглобина входит **146** аминокислотных остатков, которые закодированы в ДНК в виде 146 триплетов (**438** нуклеотидов).

...- ГЛУ-...

ДНК: ...- ГАА -...

Если ...- ГТА -...,

то ...- ВАЛ-...





## Ахондроплазия (болезнь костной системы с доминантным типом наследования)

- Аномальный рост хрящевой ткани.
- Низкий рост (до 120 см).
- Укорочение конечностей.
- Бедренные и плечевые кости деформированы и утолщены.
- Умственная отсталость, пороки психики.



Количество пальцев – от 6 до 9.  
Встречается у представителей  
негроидной расы в 10 раз чаще,  
чем у европеоидов.

## Полидактилия

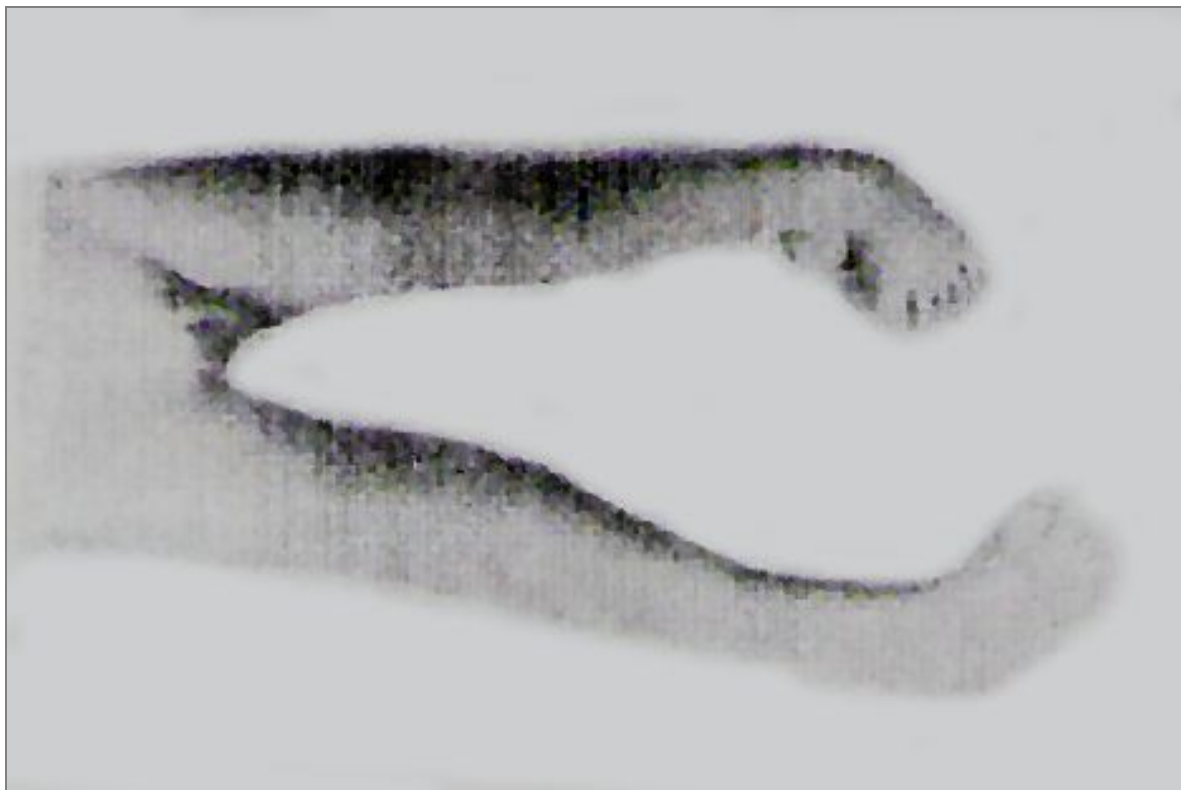
(наследственная болезнь  
с доминантным типом  
наследования)







**Эктродактилия**  
(клешневидная кисть) —  
сросшиеся пальцы



Артогрипоз



Сиамские близнецы



Трехногий человек  
Франк Лантини,  
родившийся в 1889 году



Двухголовый ребенок

## 2. Геномные мутации



Родительская клетка

Пара

гомологичных  
хромосом

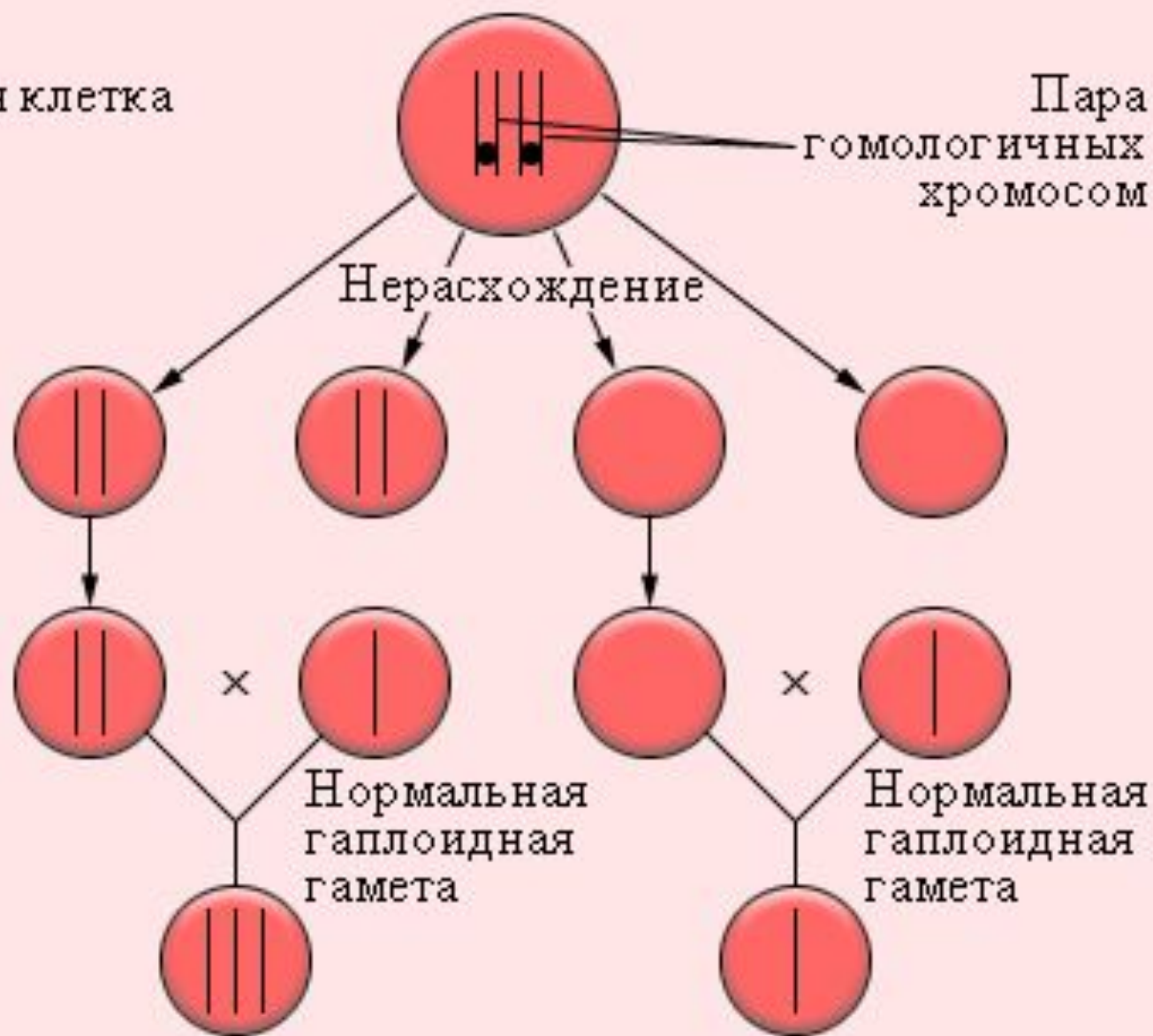
Нерасхождение

Гаметы

Слияние  
гамет

Трисомия

Моносомия

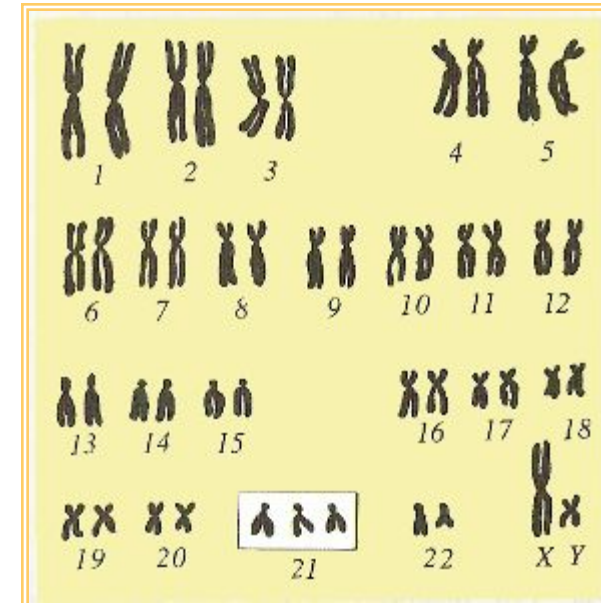


# Болезнь Дауна

В генотипе одна лишняя аутосома –  
трисомия 21



- Умственная и физическая отсталость
- Полуоткрытый рот
- Монголоидный тип лица. Косо расположенные глаза. Широкая переносица
- Стопы и кисти короткие и широкие, пальцы как бы обрублены
- Пороки сердца
- Продолжительность жизни снижается в 5-10 раз





# Синдром Патау

Одна лишняя аутосома –  
трисомия 13

- Микроцефалия (уменьшение головного мозга)
- Резкая умственная отсталость
- Расщепление верхней губы и неба
- Аномалии глазного яблока
- Повышенная гибкость суставов
- Полидактилия
- Высокая смертность (в первый год жизни умирает 90% детей)

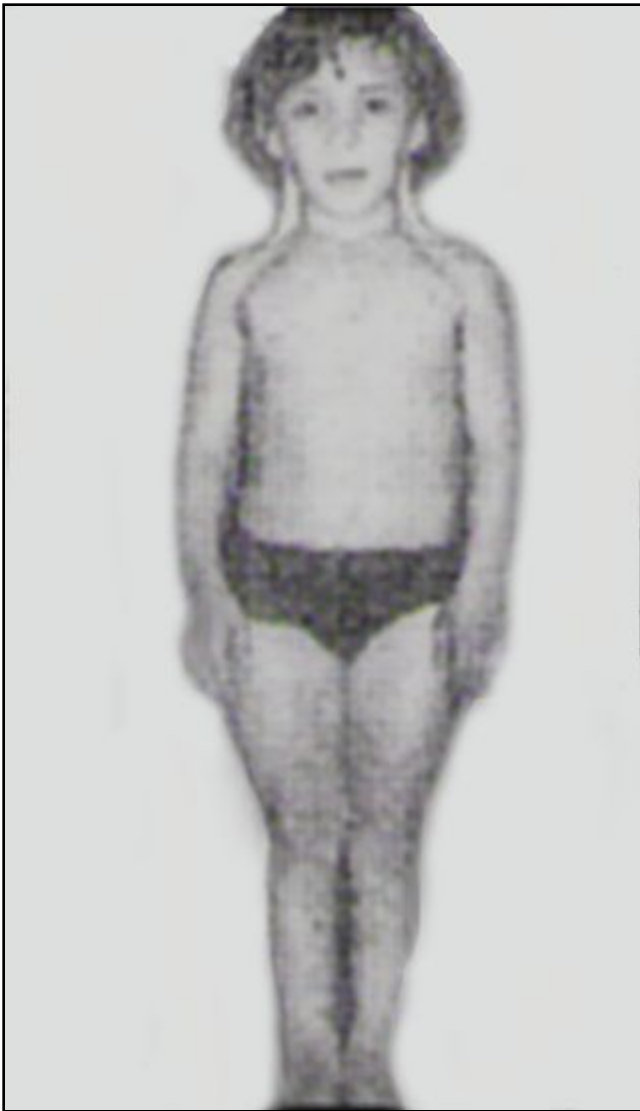


## Синдром Шеришевского - Тернера

45 хромосом – отсутствует одна половая хромосома (X0).

Наблюдается у девочек

- Нарушение пропорций тела (низкий рост, укороченные ноги, широкие плечи, шея короткая)
- Крыловидная кожная складка на шее
- Пороки внутренних органов
- Бесплодие



# Синдром Клайнфельтера



47 хромосом – лишняя X-хромосома – ХХУ  
(может быть ХХХУ)

Наблюдается у юношей

- Высокий рост
- Нарушение пропорций тела (длинные конечности, узкая грудная клетка)
- Отсталость в развитии
- Бесплодие

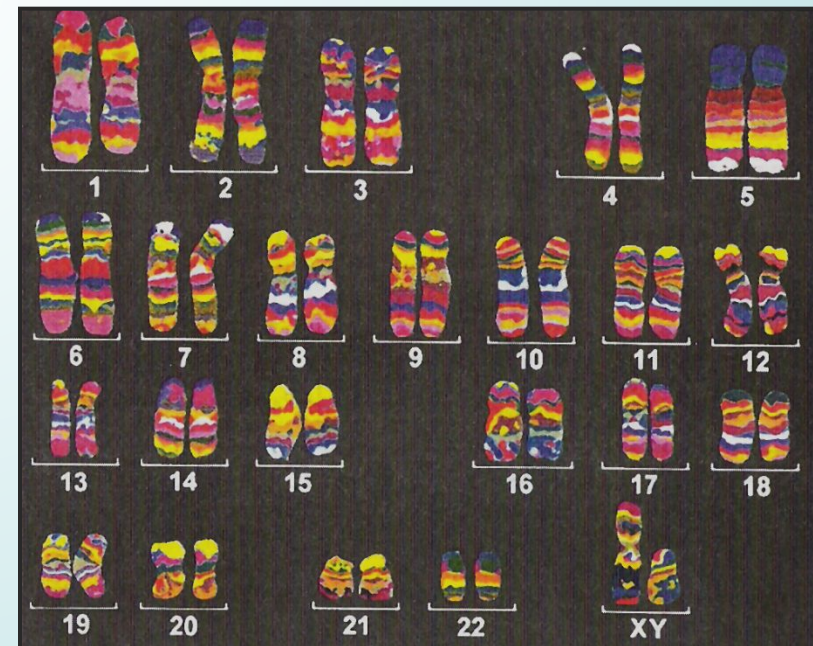
# 3. Хромосомные мутации



# Синдром «Кошачьего крика» (хромосомная болезнь)

Уменьшение одного плеча хромосомы 5 пары.

- Глубокая умственная отсталость
- Множественные аномалии внутренних органов
- Характерный плач, напоминающий кошачий крик
- Высокая смертность в первый год жизни



# Генетика и медицина



# 1. Наследование резус-фактора

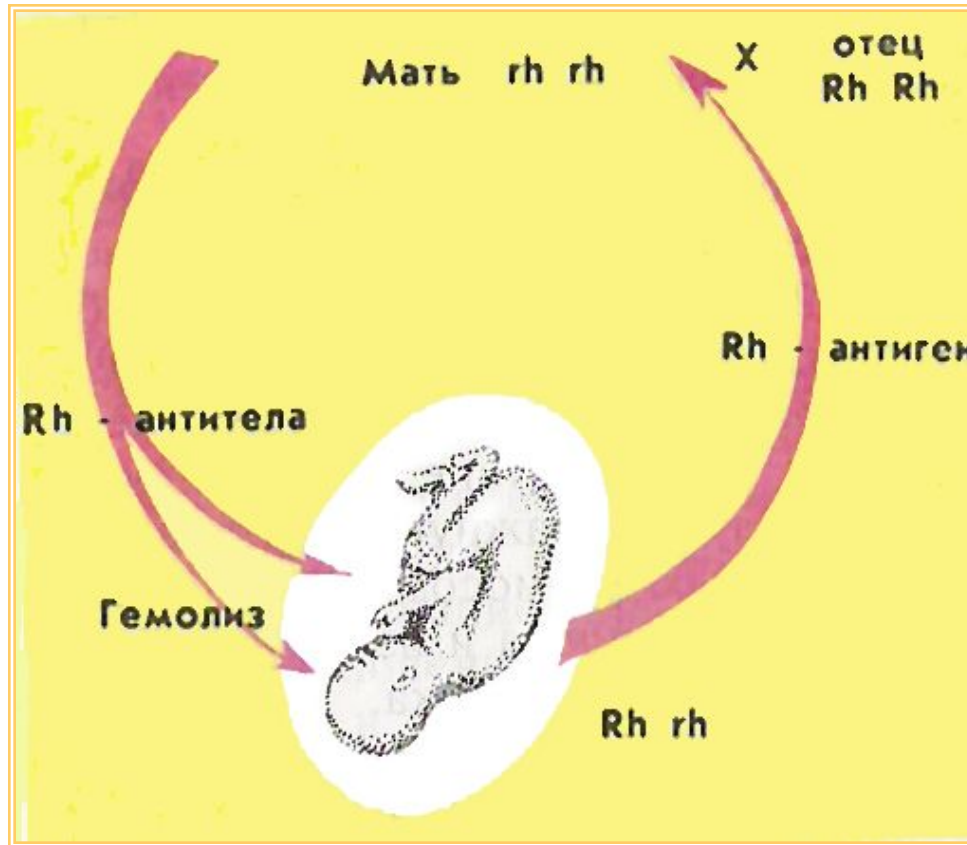


# Наследование резус - фактора

P: ♀ rh rh × ♂ Rh Rh



Rh rh  
+



rh rh  
—



# 2. Наследование групп крови



Группы крови определяются не двумя, а тремя аллельными генами – А, В, О

Гены А и В доминируют над О, но не подавляют друг друга

ОО – I группа крови

АА и АО – II группа крови

ВВ и ВО – III группа крови

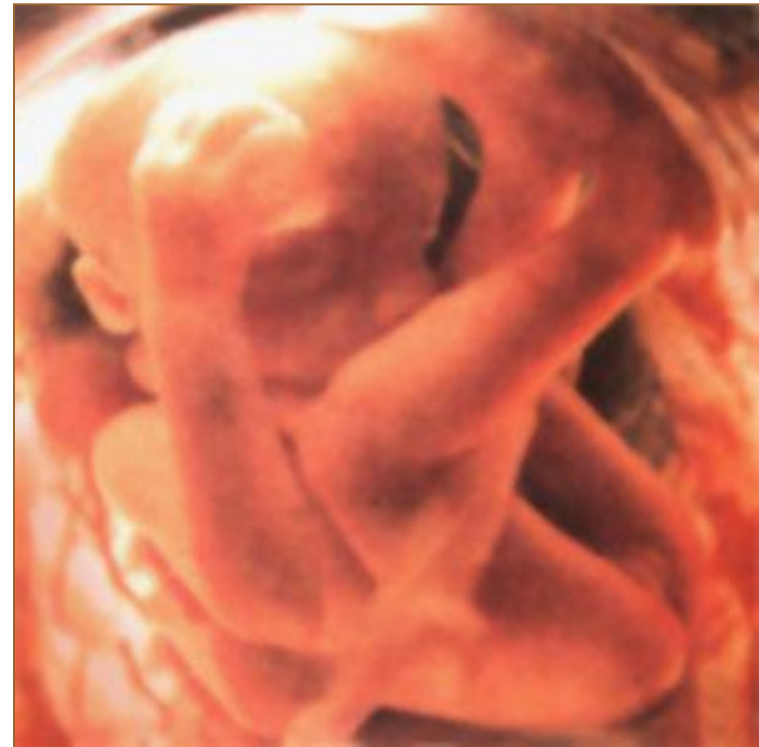
АВ – IV группа крови

Определите, какая группа крови может быть у ребенка, если у матери I, а у отца IV группа крови.

# 3. Медико-генетическое исследование

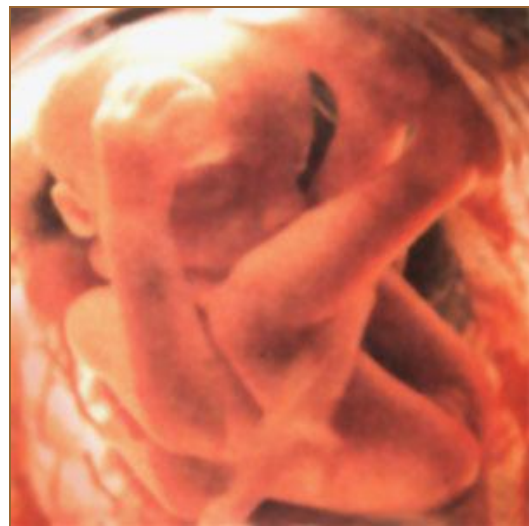


# Амниоцентез



# 4. Влияние вредных веществ на генотип





# 5. Нежелательность родственных браков



P: ♀ Aa × ♂ Aa

G: A, a                      A, a

F: AA, Aa, Aa, aa



