

Генетика человека с основами медицинской генетики.

Лекция 1. Введение в генетику.
Клетка и её органеллы

Глоссарий

Генетика – наука о законах наследственности и изменчивости живых организмов.



Глоссарий

Наследственность – это свойство организмов повторять в ряду поколений признаки, сходные типы обмена веществ и индивидуального развития в целом.



Глоссарий

Изменчивость – свойства потомков приобретать отличия от родителей.



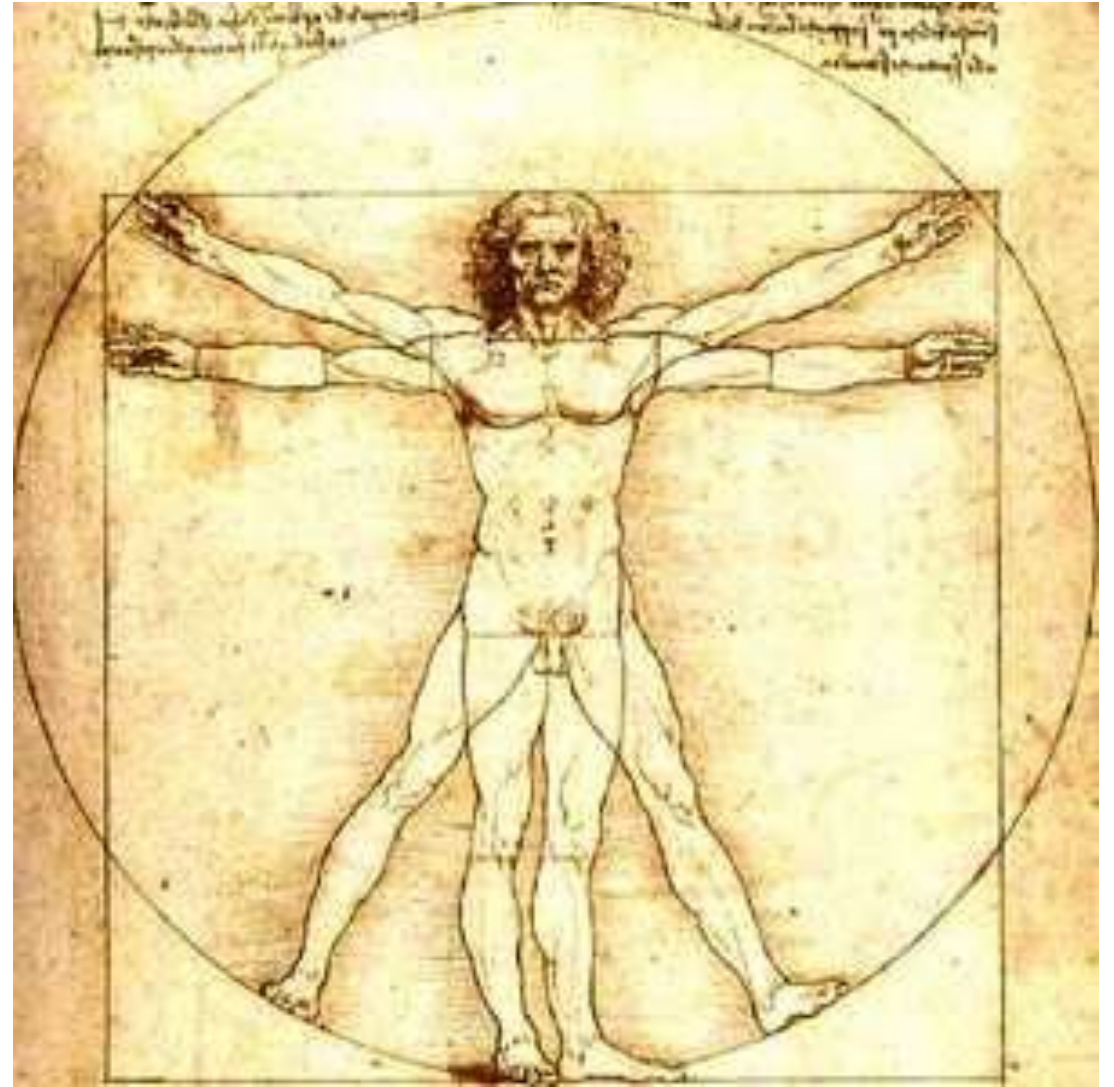
Глоссарий

Генетика человека – наука, которая изучает явления наследственности и изменчивости у человека на всех уровнях его организации и существования.



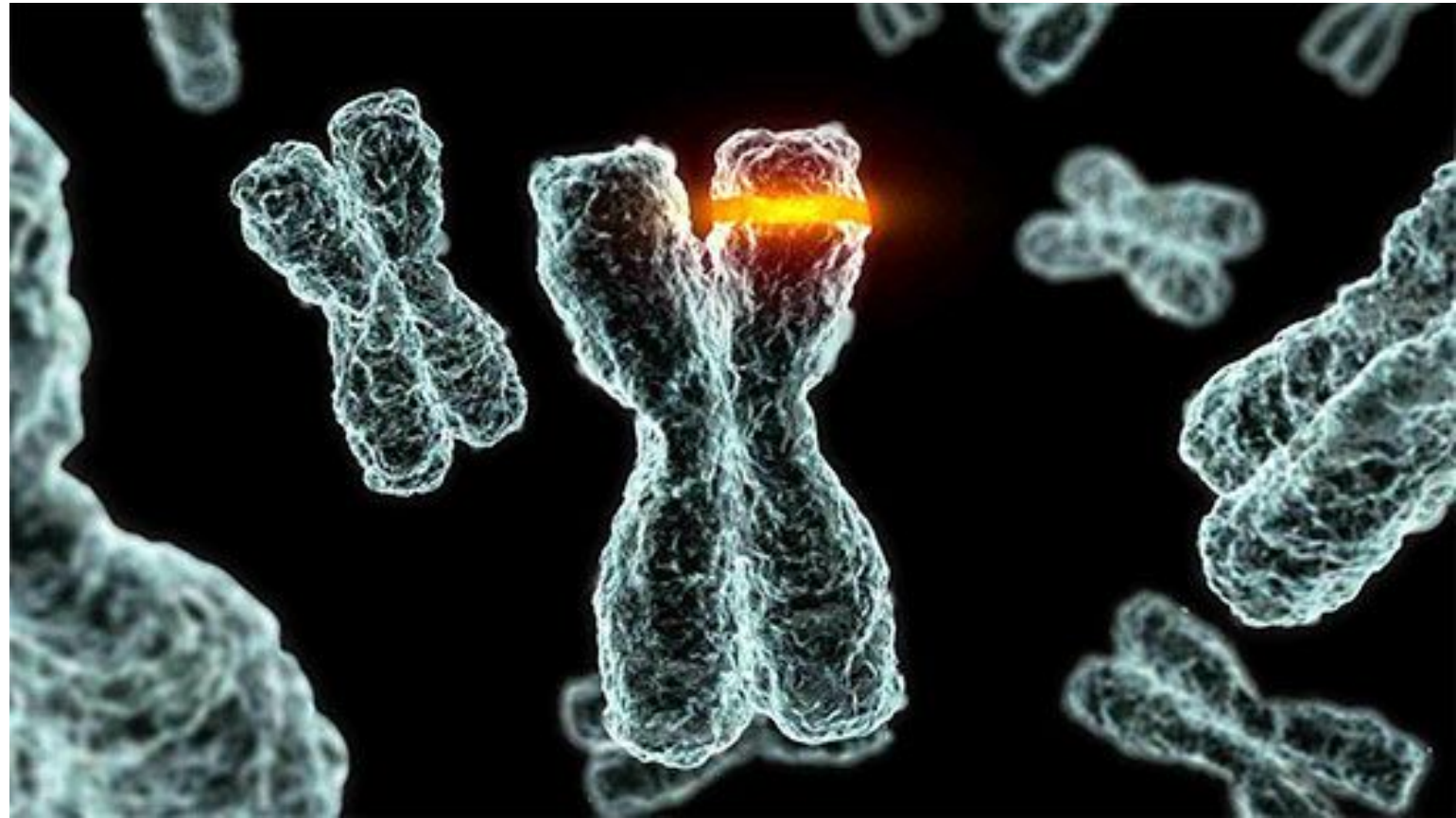
Вопросы медицинской генетики

1. какие наследственные механизмы поддерживают гомеостаз организма и определяют здоровье индивида;



Вопросы медицинской генетики

2. каково значение наследственных факторов (мутации или сочетание определённых аллелей) в этиологии болезней;



Вопросы медицинской генетики

3. каково соотношение наследственных и средовых факторов в патогенезе болезней;



Вопросы медицинской генетики

4. какова роль наследственных факторов в определении клинической картины болезней (и наследственных, и ненаследственных);



Вопросы медицинской генетики

5. влияет ли (и если влияет, то как) наследственная конституция на процесс выздоровления человека и исход болезни;



Вопросы медицинской генетики

6. как наследственность определяет специфику фармакологического и других видов лечения.



Проблемы, которые решает клиническая генетика

1. Постановка диагноза (методы ПЦР);



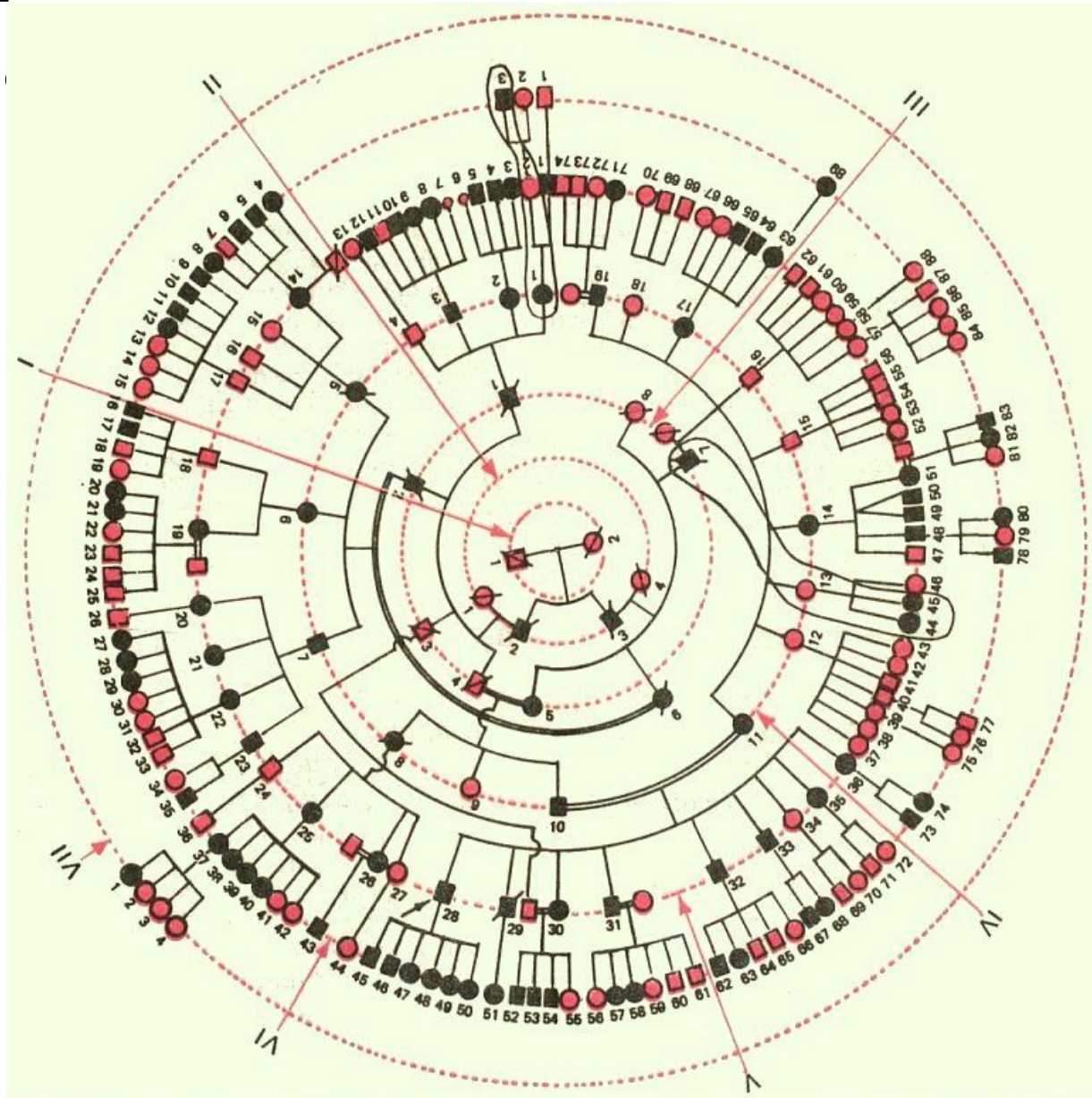
Проблемы, которые решает клиническая генетика

2. Лечение (инсулин, генотерапия);



Проблемы, которые решает клиническая генетика

3. Прогноз (анализ
родословной);



Проблемы, которые решает клиническая генетика

4. Профилактика (консультация в ходе беременности).



История медицинской генетики

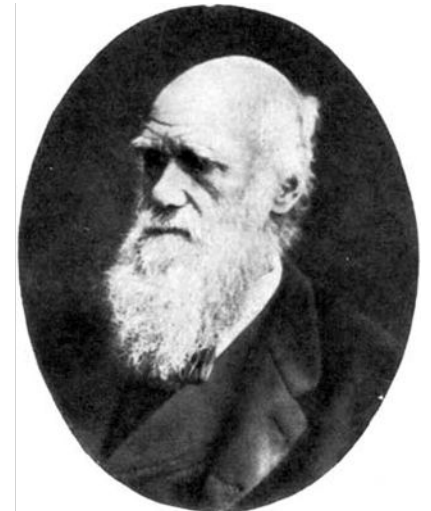
1. Доменделевский период (до середины XIX века):
 - Клеточная теория (Теодор Шванн);
 - Клеточная преемственность (Рудольф Вирхов);
 - Онтогенез, отбор (Чарльз Дарвин).



Теодор



Рудольф



Чарльз

История медицинской генетики

2. Открытие законов Менделя

(середина XIX – начало XX):

- В 1866г. Мендель опубликовал результаты работы;
- 1900 г. – год «рождения» генетики.



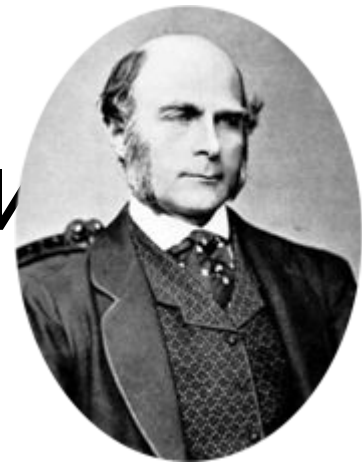
P: ♀ AA × ♂ aa

F1: Aa

♀ Aa × ♂ Aa

F2: 1 AA 2 Aa 1 aa

История медицинской генетики



3. Евгеника (начало XX – 20е годы XX века):

- учение о селекции применительно к человеку, а также о путях улучшения его наследственных
- Основоположник Френсис Гальтон.



История медицинской генетики

4. 20е годы XX века:

- С.Н. Давиденков организовал медико – генетическую консультацию;

* - в **1915 году** опубликована книга Т. Моргана «Механизм менделевской наследственности».



Т.
Морган



С.Н.
Давиденков

История медицинской генетики

5. 30е – 40е годы XX века:

- В 1935г. Был образован медико – генетический институт (руководитель С.Г. Левит);
- В 1937 г. работы прекращены, институт закрыт, Левит репрессирован;
- Начало периода «Лысенковщины».

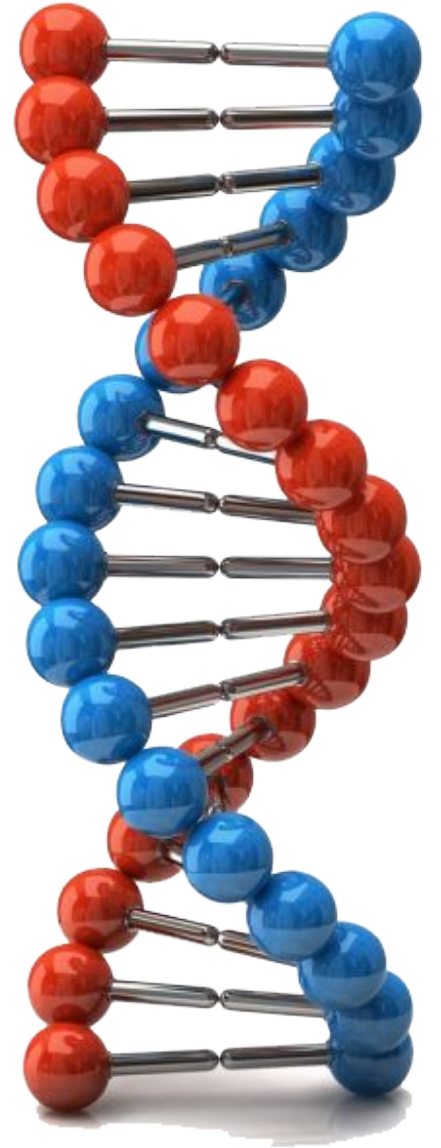


Т.Д. Лысенко
(агроном и
биотехнолог)

История медицинской генетики

6. 50е годы – конец XX века:

- В 1953г. опубликована работа Уотсона и Крика о молекулярной структуре ДНК;
- 1977г. изобретено секвенирование (Ф. Сенгер);
- 1983г. изобретена ПЦР (К. Муллис);
- 1970г. – 1990г. начало работ по генной модификации.



История медицинской генетики

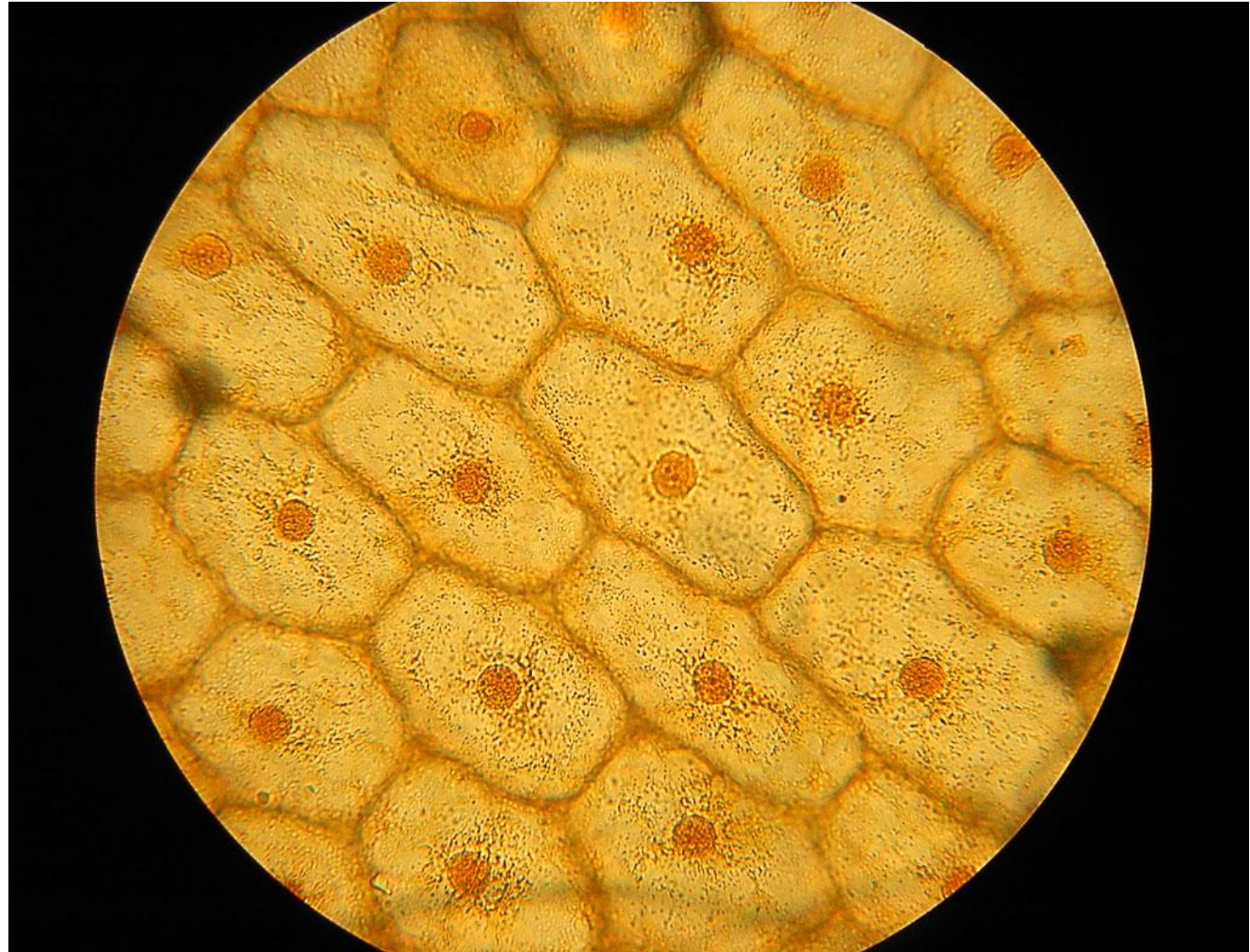
7. Современность (начало XXI века):

- Завершен проект «Геном человека» (2004г.);
- Разработка методов генотерапии (начало 2002 – 2003 годы).



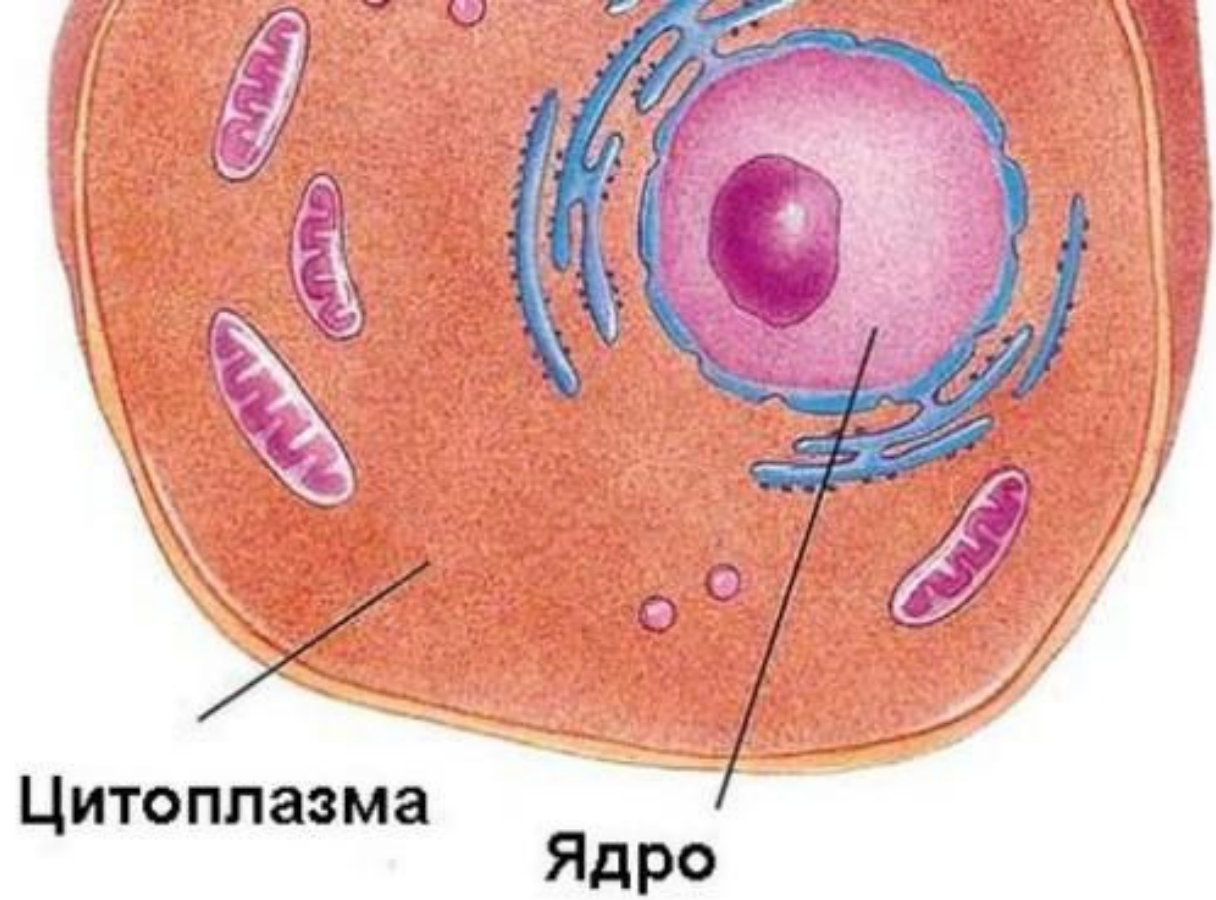
Клетка

Это упорядоченная
структурированная
система биополимеров.



Цитоплазма

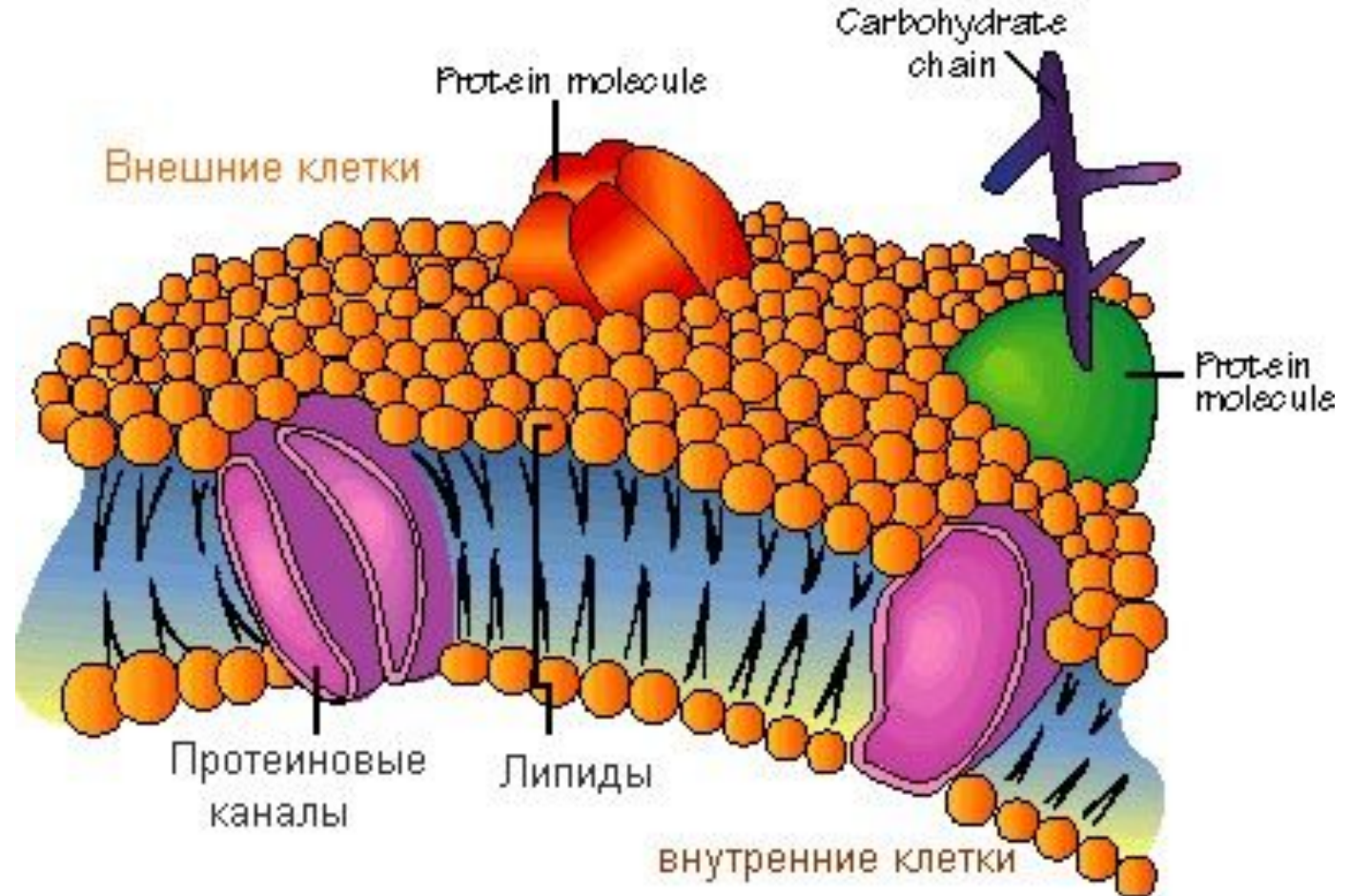
- Гиалоплазма ;
- Органеллы;
- Включения.



Название органеллы	Описание и функции
1.	
2.	
3.	
4.	
5.	
6.	
7.	
8.	
9.	
10.	

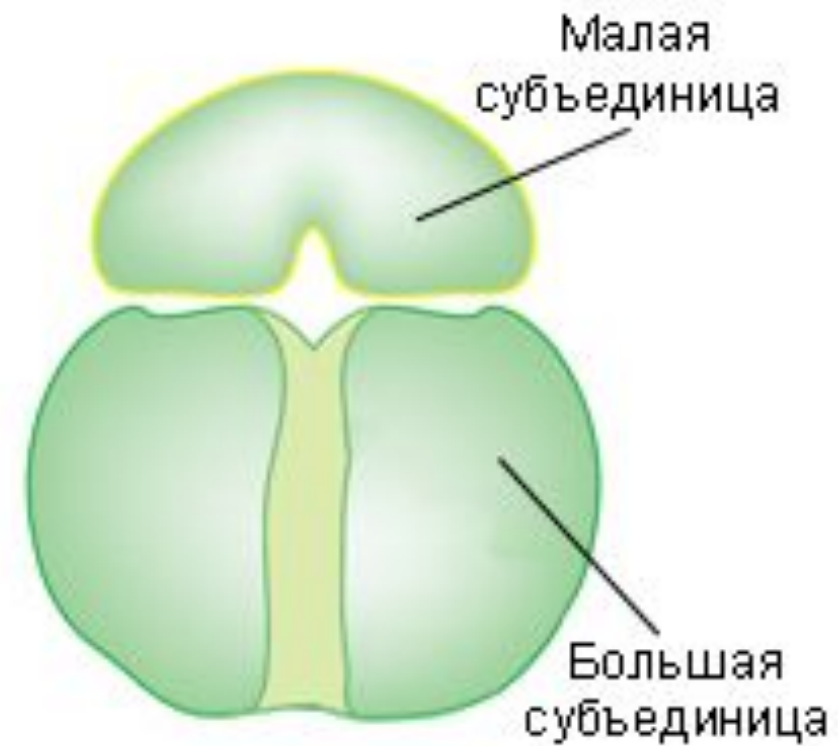
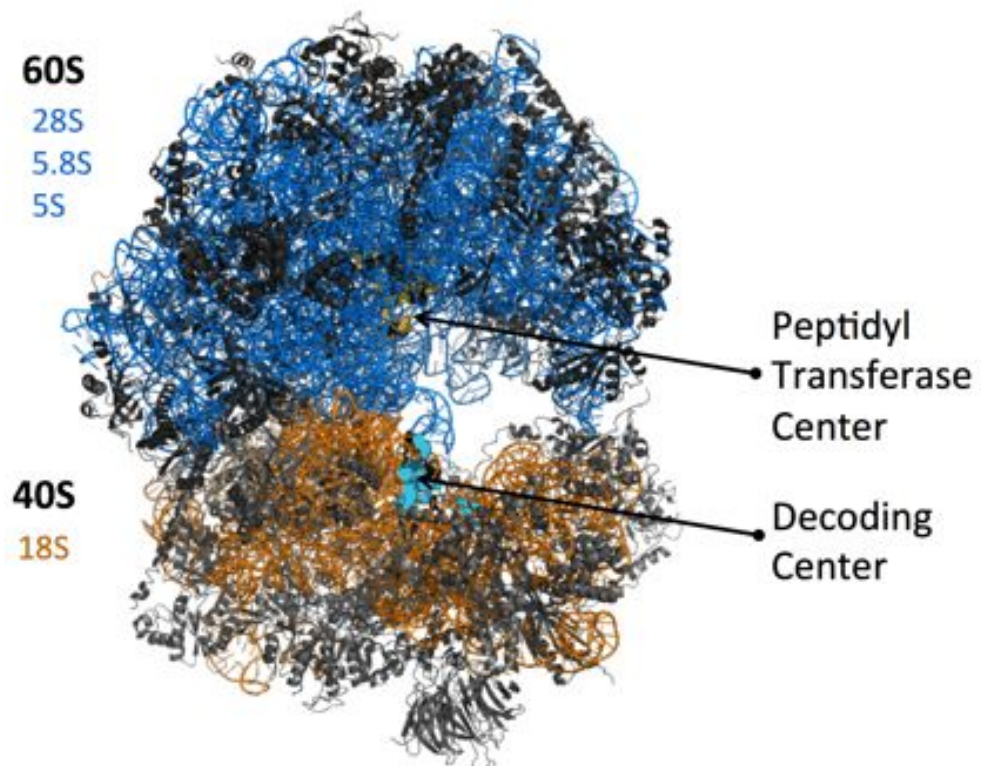
Клеточная мембрана

- Защитная функция;
- Главный комплекс
- ГИСТОСОВМЕСТИМОСТИ (HLA, Human Leucocyte Antigen).



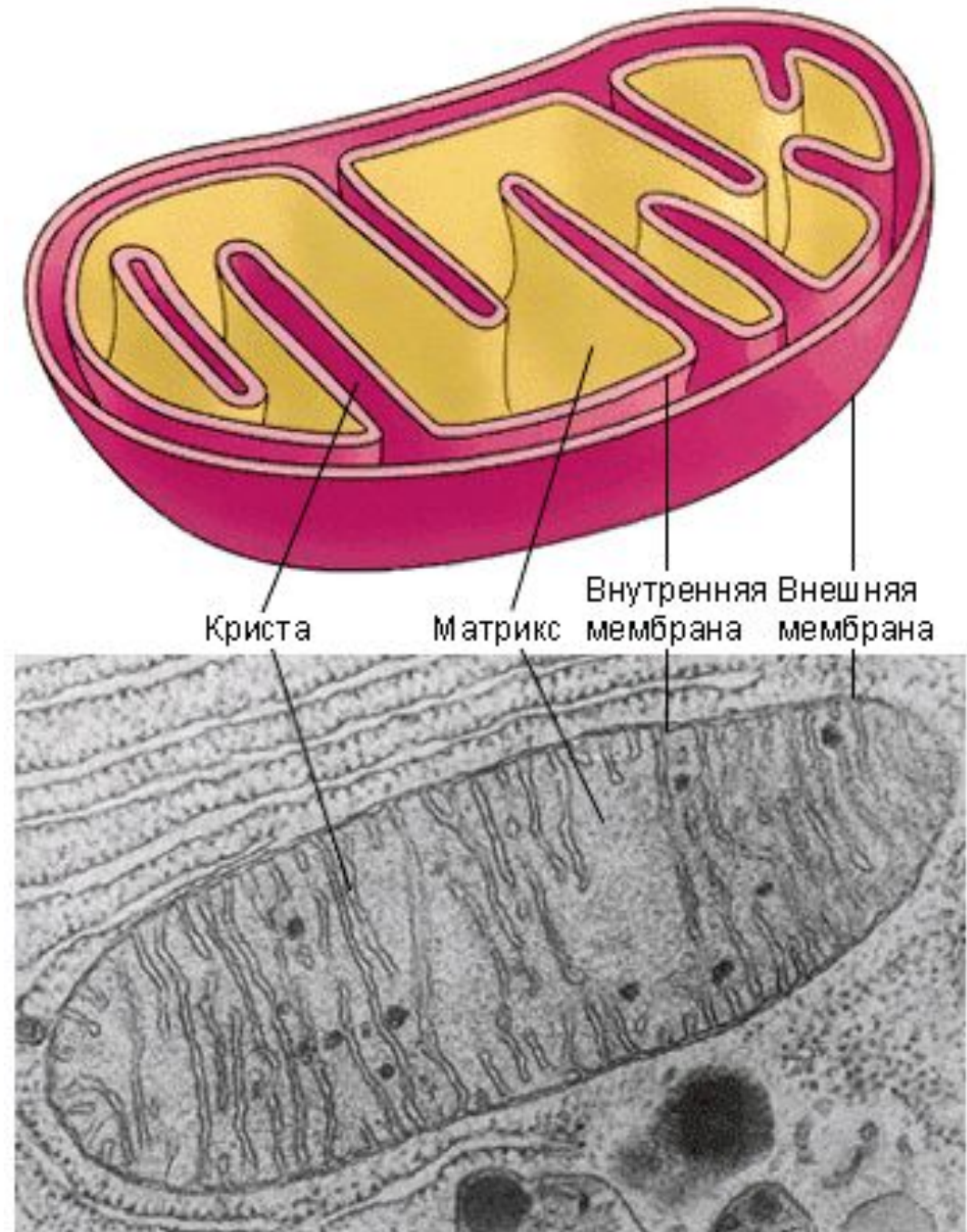
Рибосомы

- Синтез полипептидной цепи.



Митохондрии

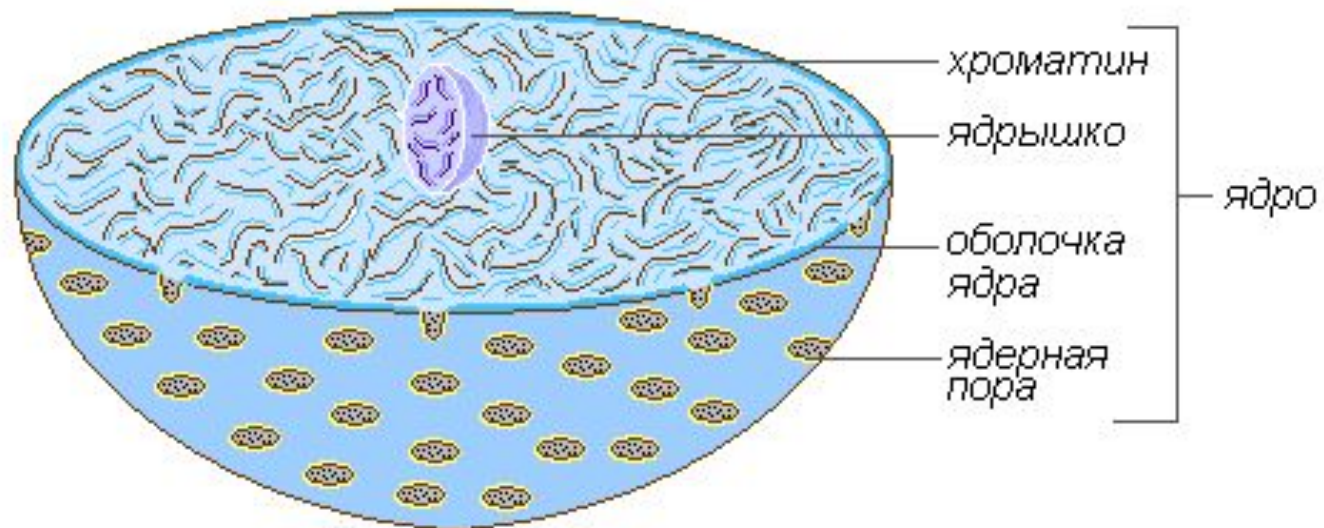
- Синтезируют АТФ;
- Есть плазмиды;
- Есть рибосомы.



Ядро

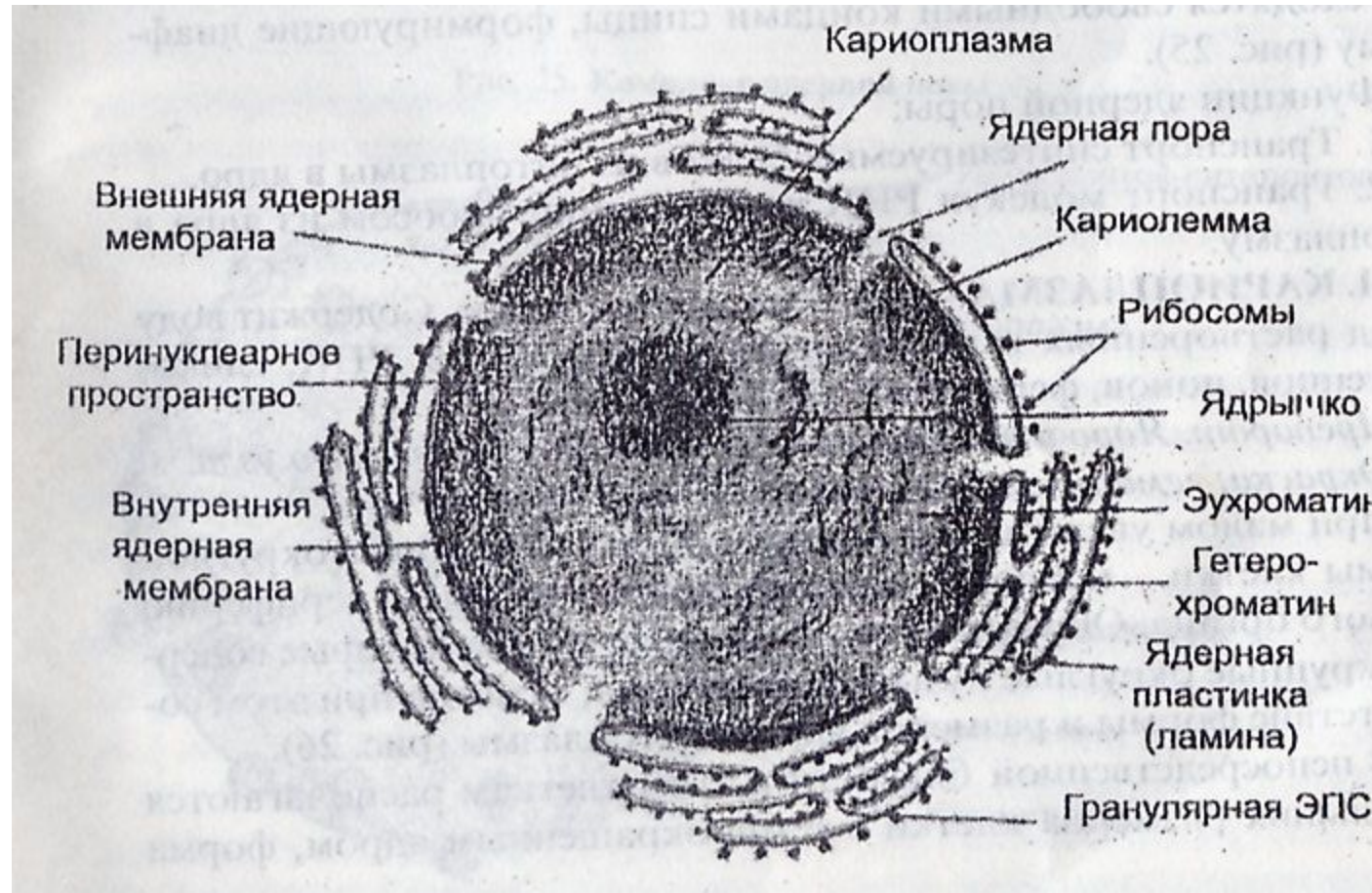
- Регуляция активности генов;
- Локализация хромосом;
- Начало реализации генетической информации.

Строение ядра



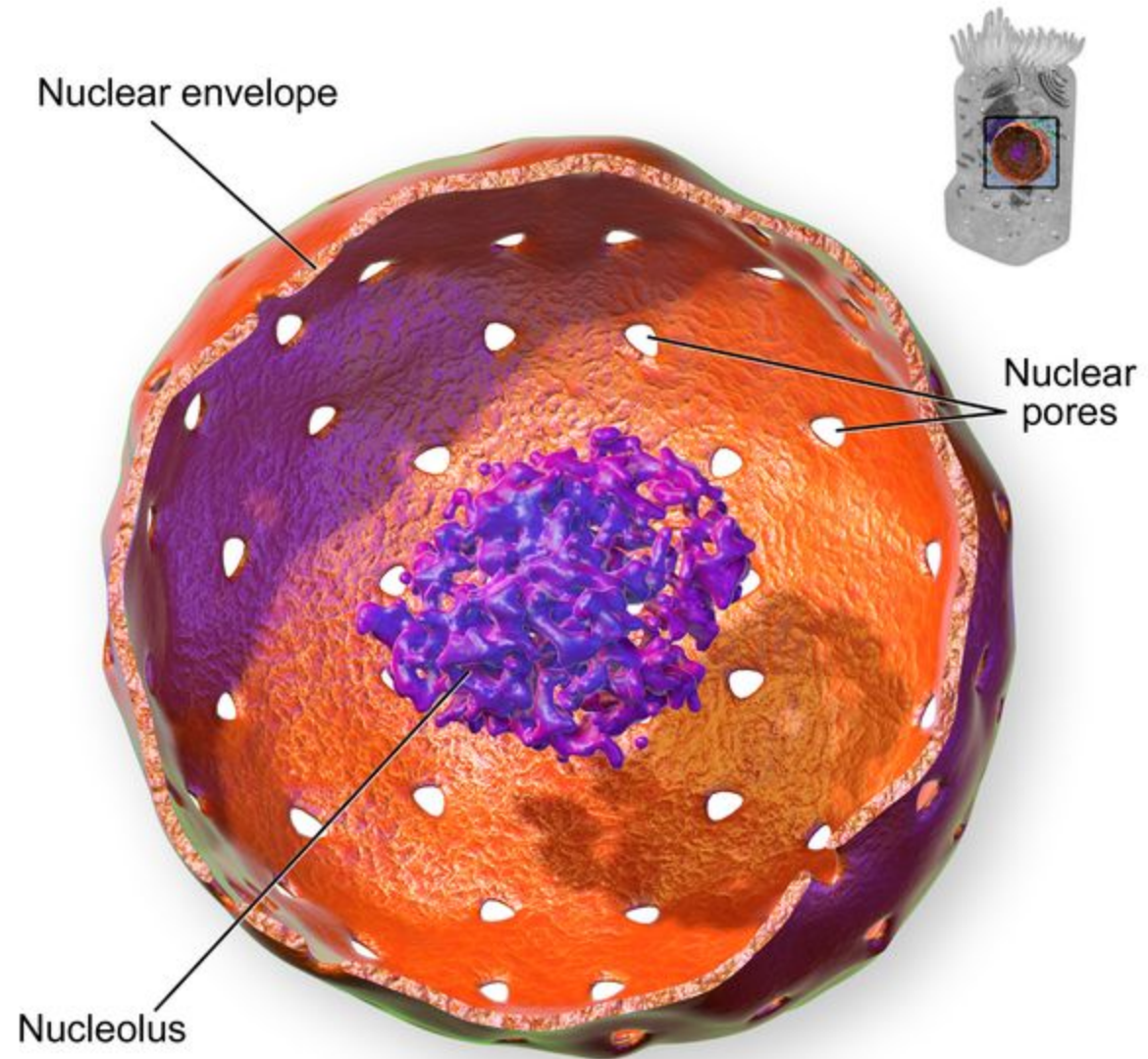
Ядерная мембрана

- Транспорт молекул из/в ядро;
- Защитная функция.



Ядрышко

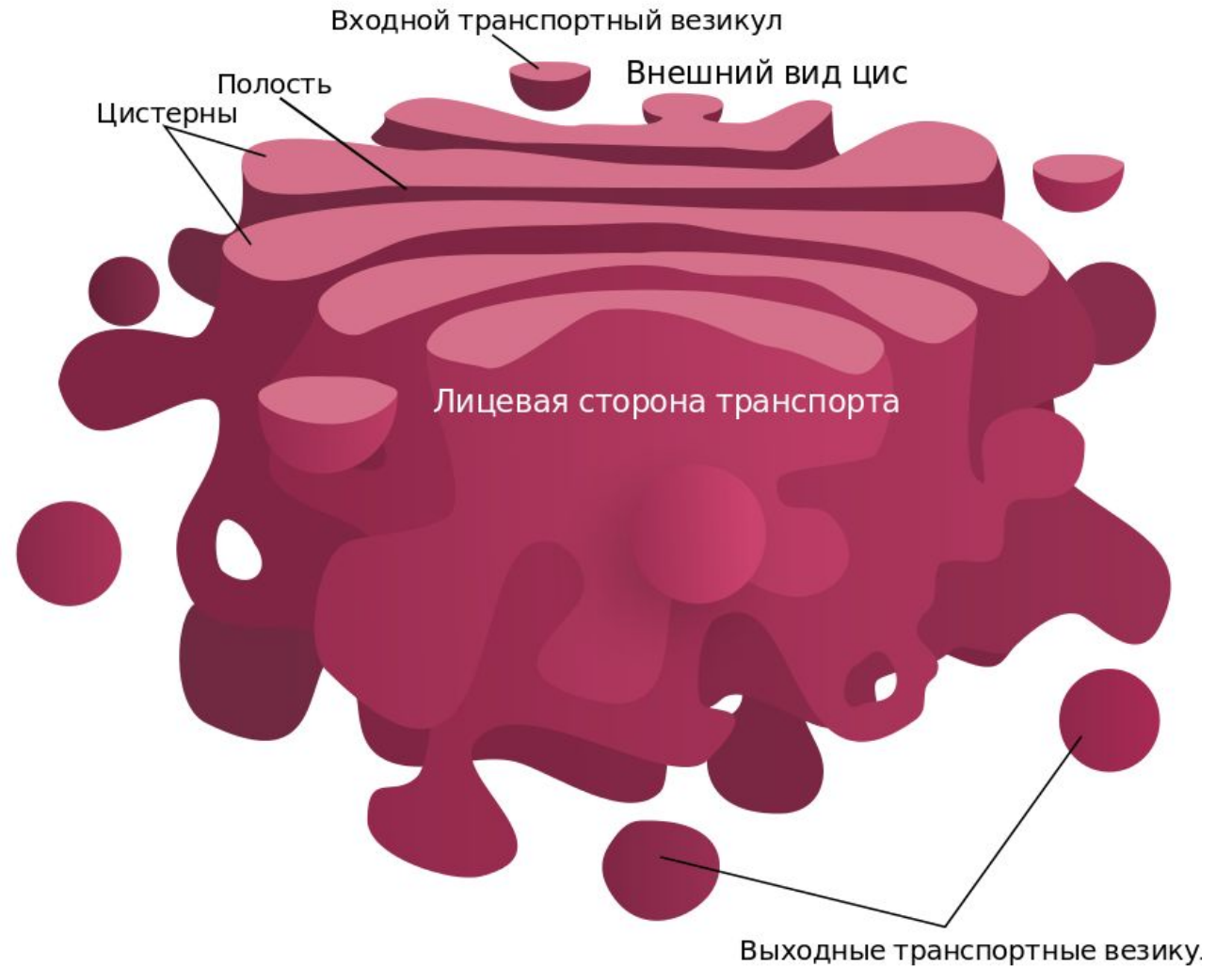
- Сбор рибосомальных субъединиц.



Nucleus

Аппарат Гольджи

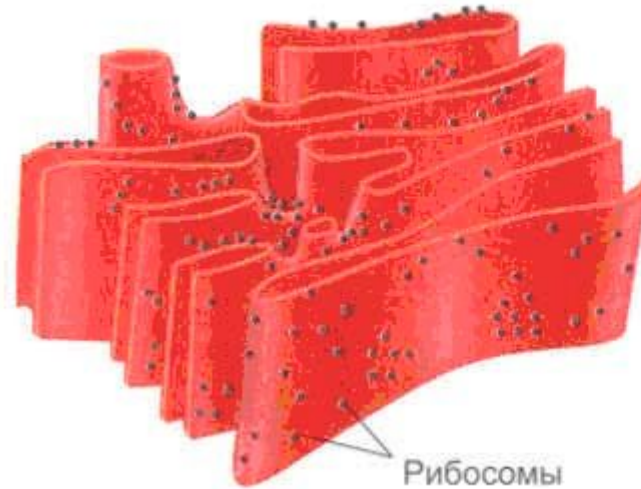
- Образование «цикстерн»;
- Транспорт веществ;
- Модификация белков.



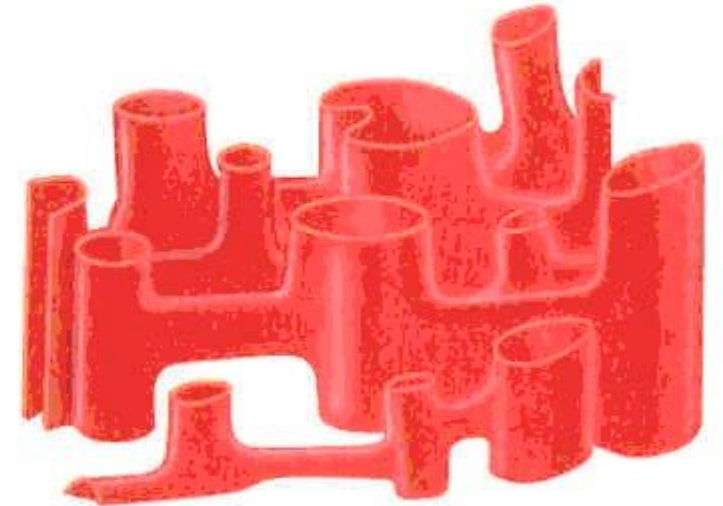
Эндоплазматическая сеть

- Синтез липидов;
- Синтез гормонов;
- Синтез белков;
- Участие в транспорте.

Шероховатая
эндоплазматическая сеть

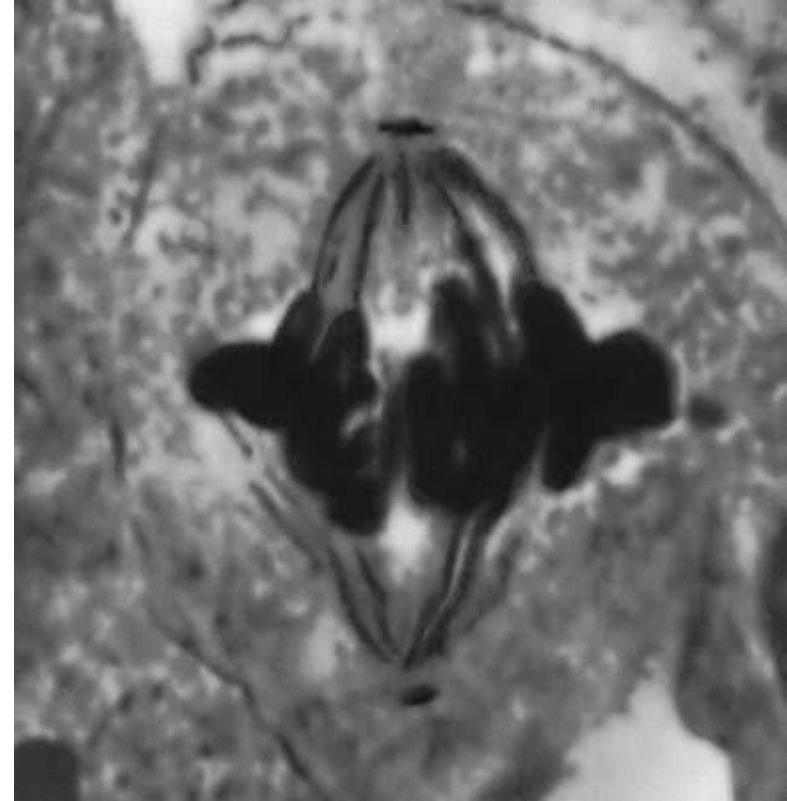
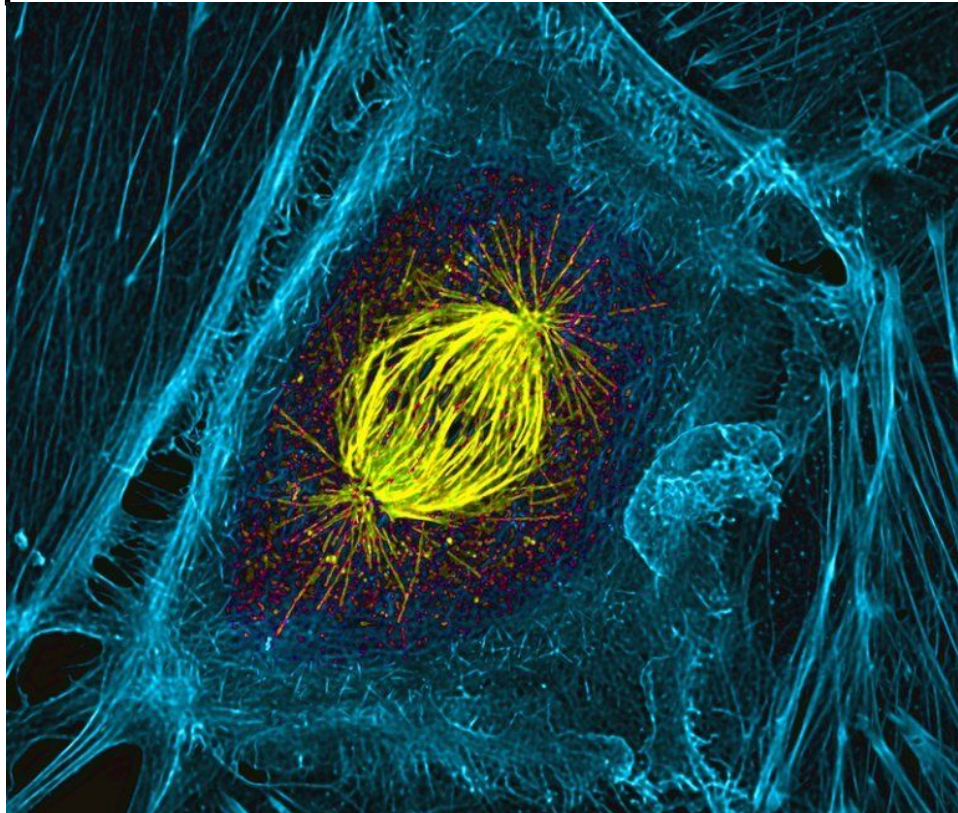


Гладкая
эндоплазматическая сеть



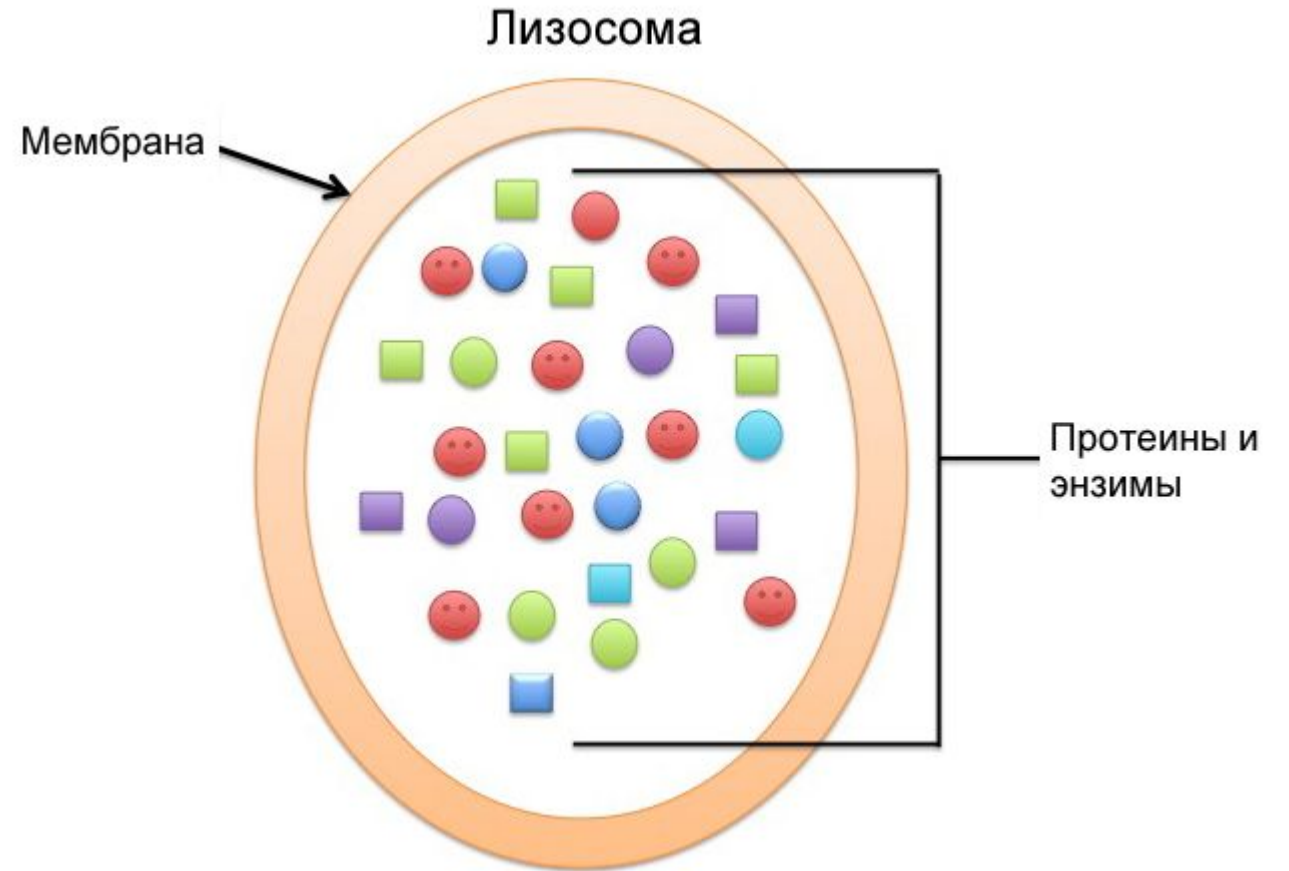
Клеточный центр

- Образует веретено деления.



Лизосомы

- «Переваривание»
;
- Автолиз;
- Защитная.



Спасибо за
внимание!