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

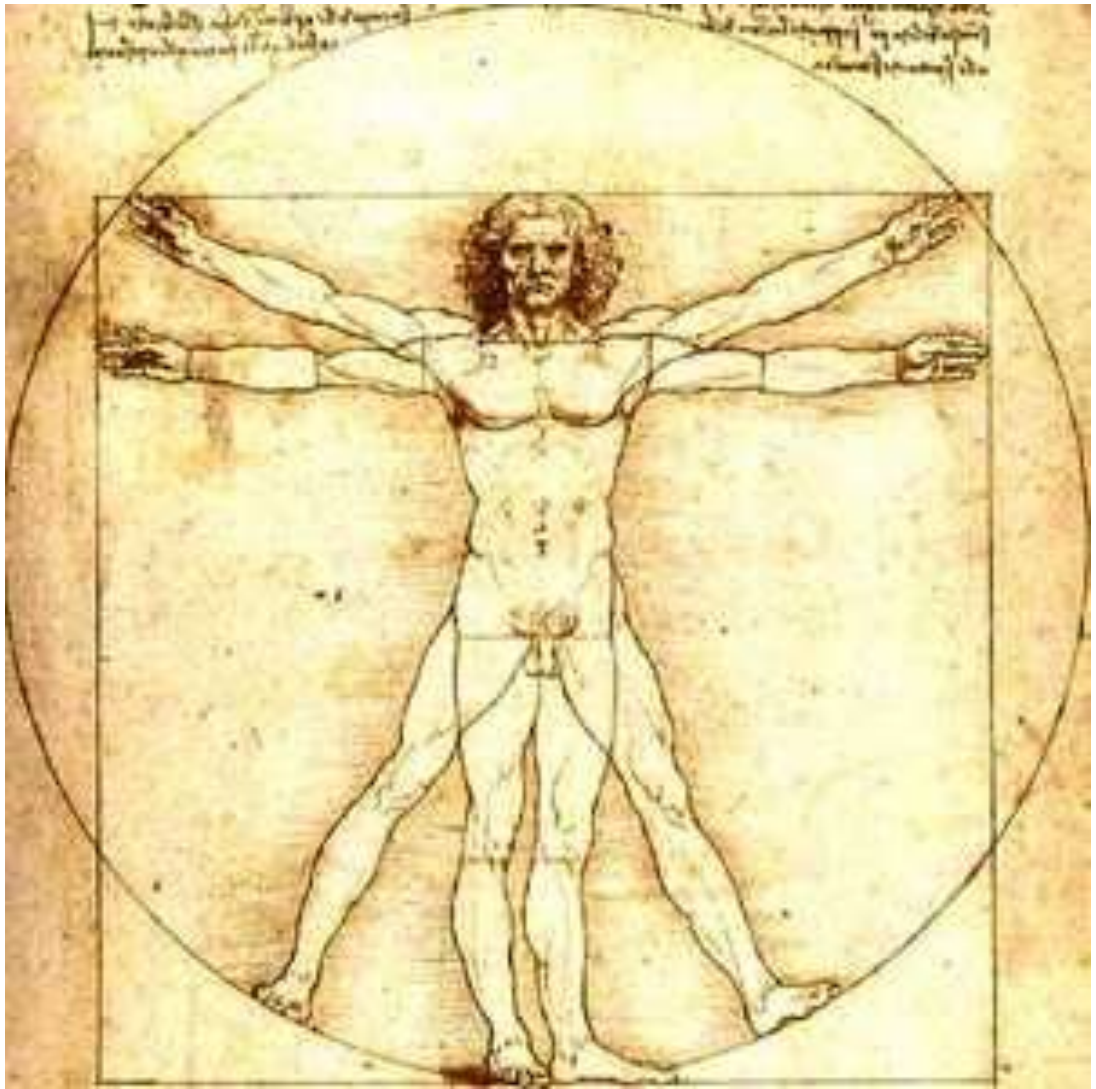
Изменчивость – свойства потомков приобретать отличия от родителей.

Глоссарий

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

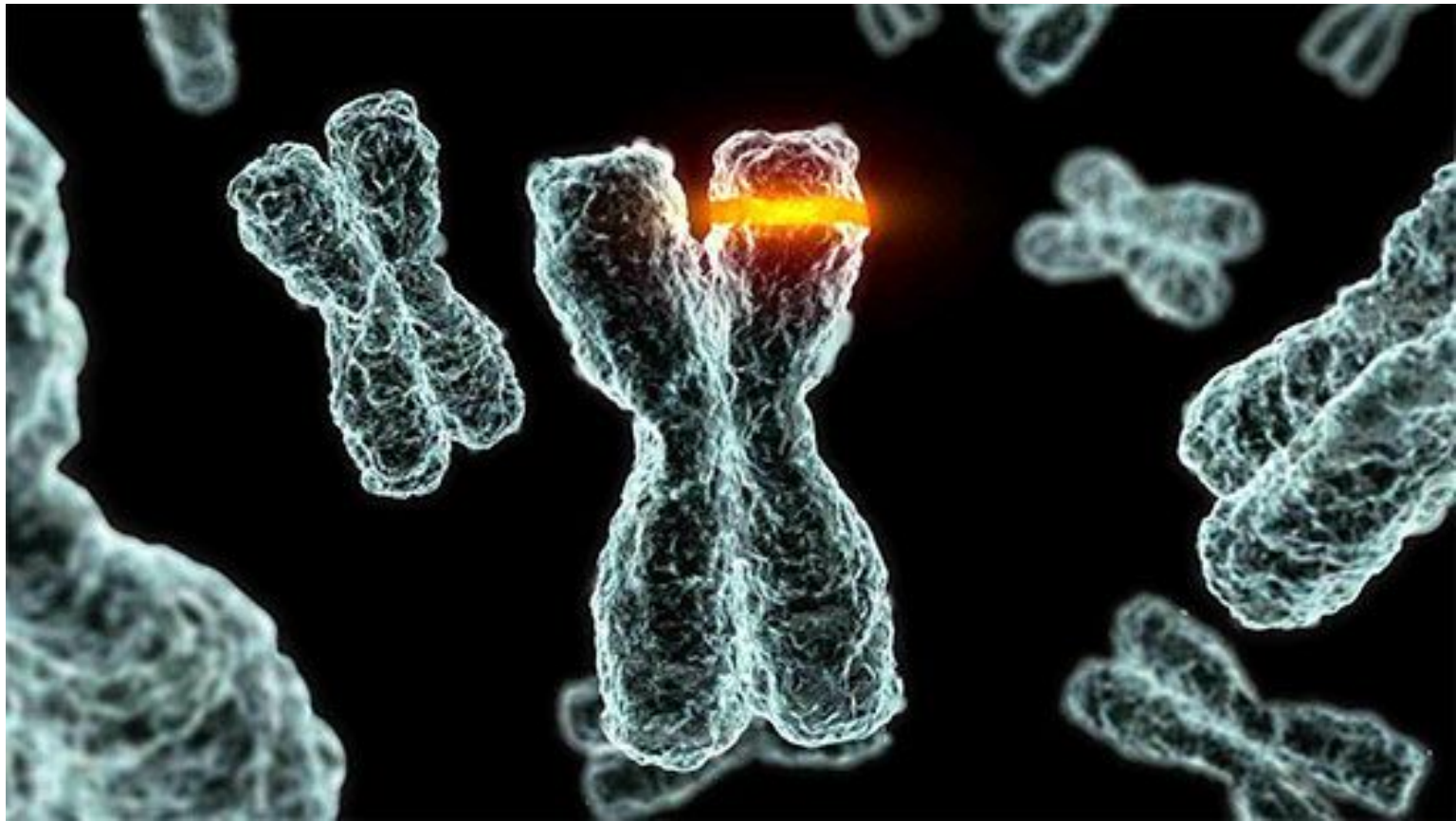
Вопросы медицинской генетики

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

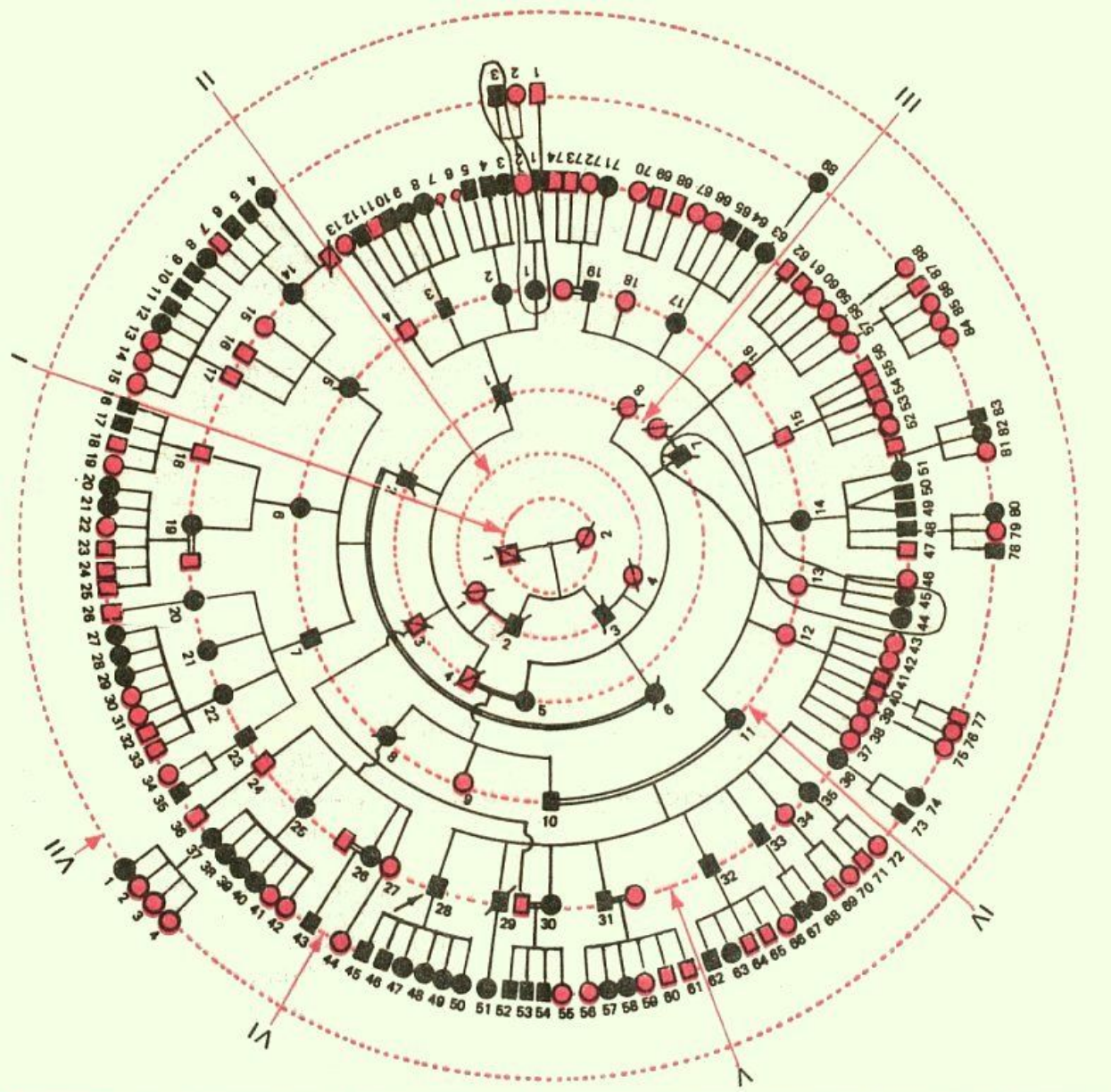
1. Постановка диагноза (методы ПЦР);

Проблемы, которые решает клиническая генетика

2. Лечение (инсулин, генотерапия);

Проблемы, которые решает клиническая генетика

3. Прогноз (анализ родословной);



Проблемы, которые решает клиническая генетика

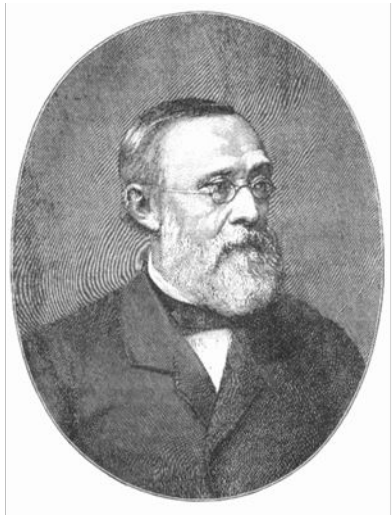
4. Профилактика (консультация в ходе беременности).

История медицинской генетики

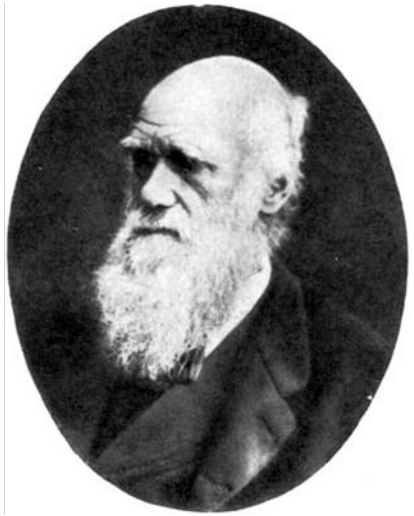
1. Доменделевский период (до середины XIX века):

- Клеточная теория (Теодор Шванн);
- Клеточная преемственность (Рудольф Вирхов);
- Онтогенез, отбор (Чарльз Дарвин).

Теодор



Рудольф



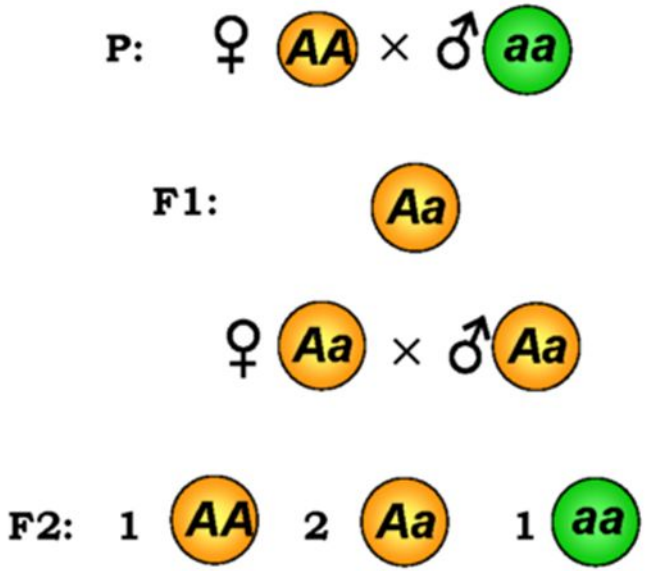
Чарльз

История медицинской генетики

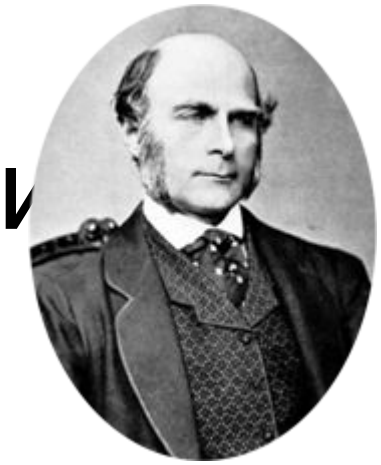
2. Открытие законов Менделя

(середина XIX – начало XX):

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



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:

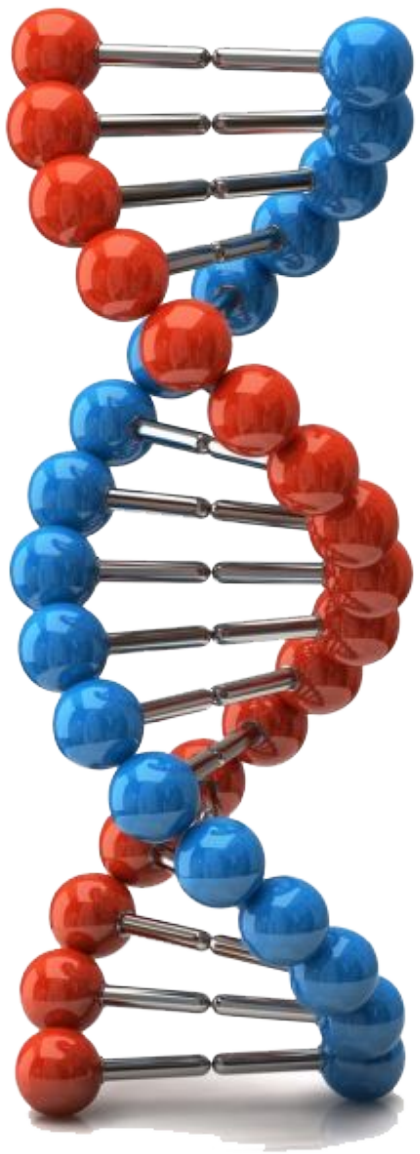
- В 1935г. Был образован медико – генетический институт (руководитель С.Г. Левит);
- В 1937 г. работы прекращены, институт закрыт, Левит репрессирован;
- Начало периода «Лысенковщины».

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.



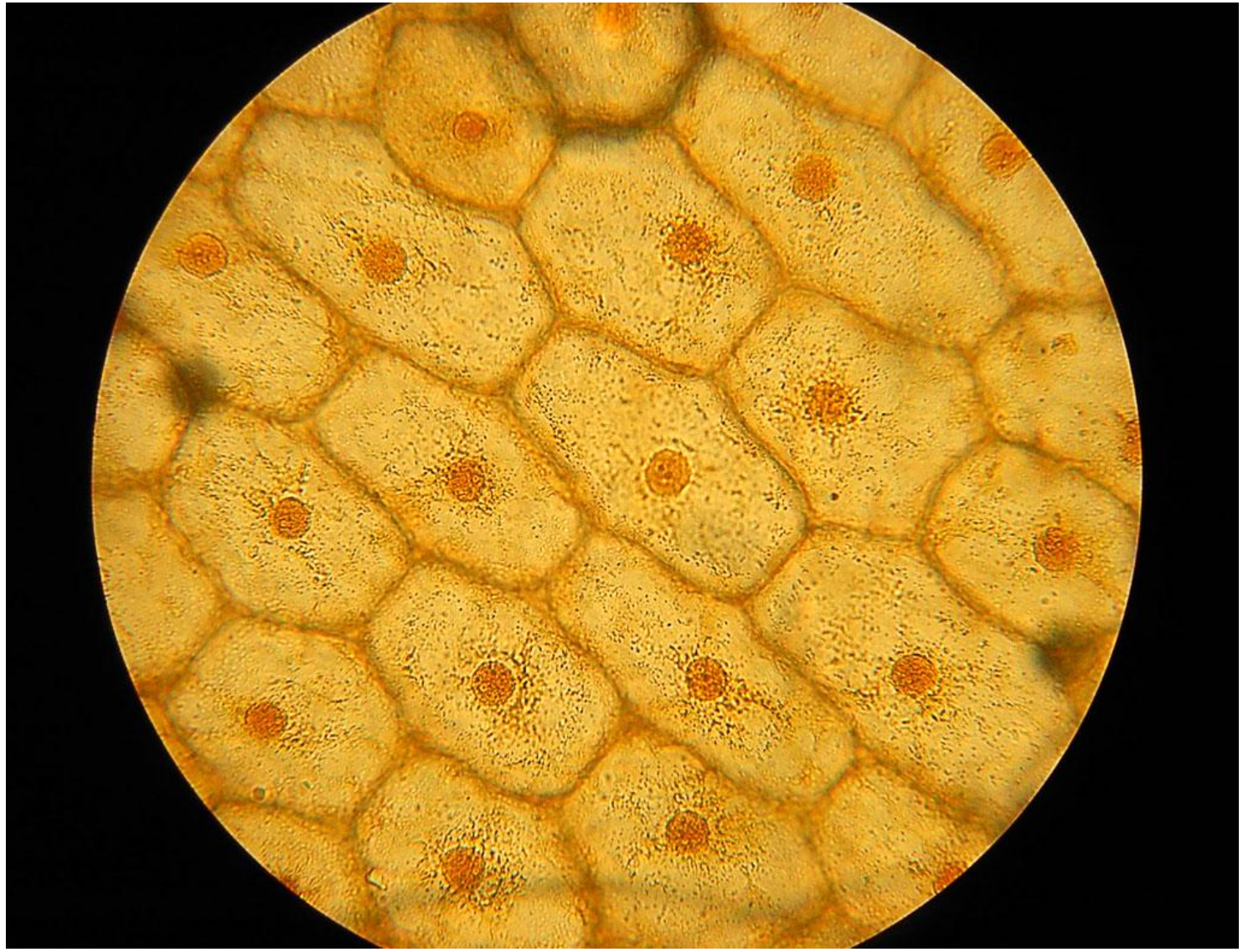
История медицинской генетики

7. Современность (начало XXI века):

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

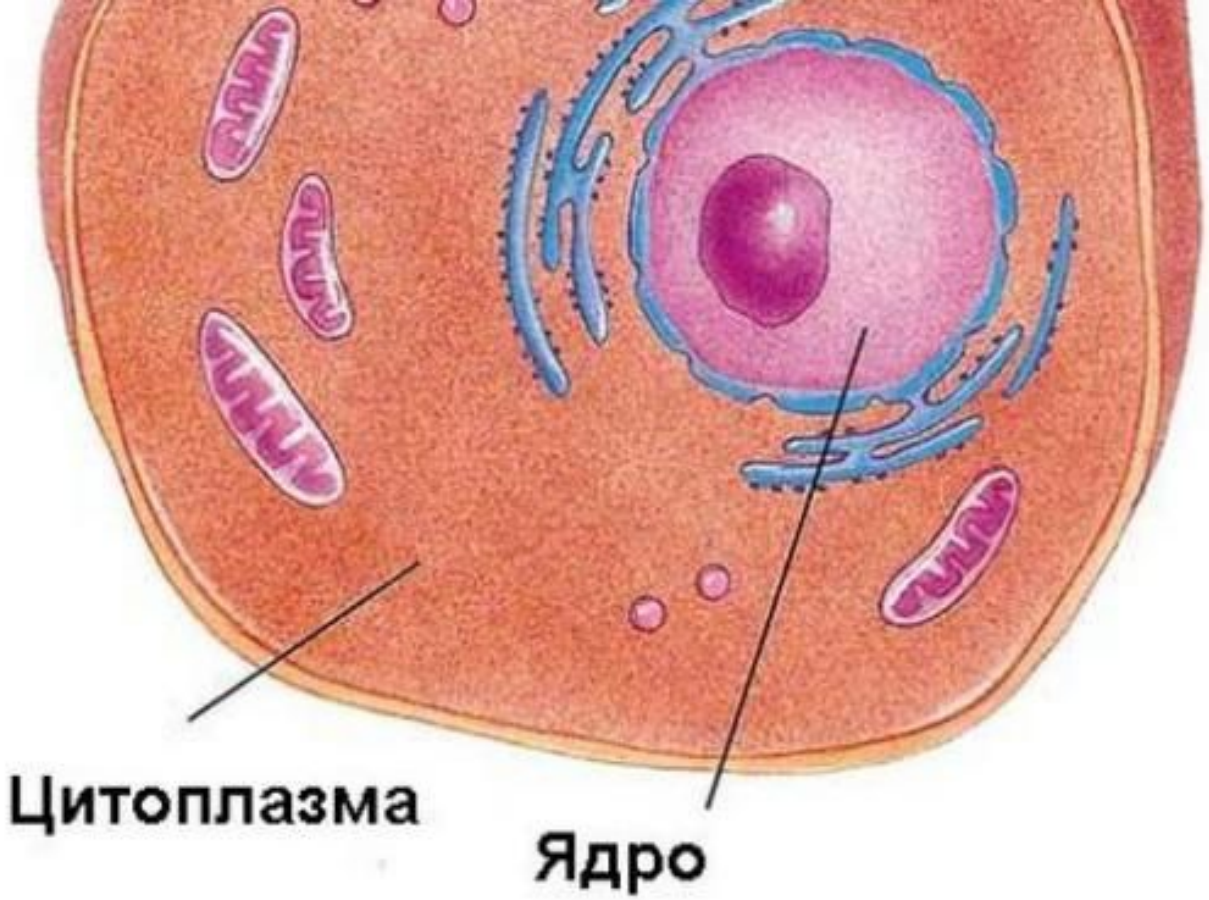
Клетка

Это упорядоченная структурированная система биополимеров.



Цитоплазма

- Гиалоплазма;
- Органеллы;
- Включения.

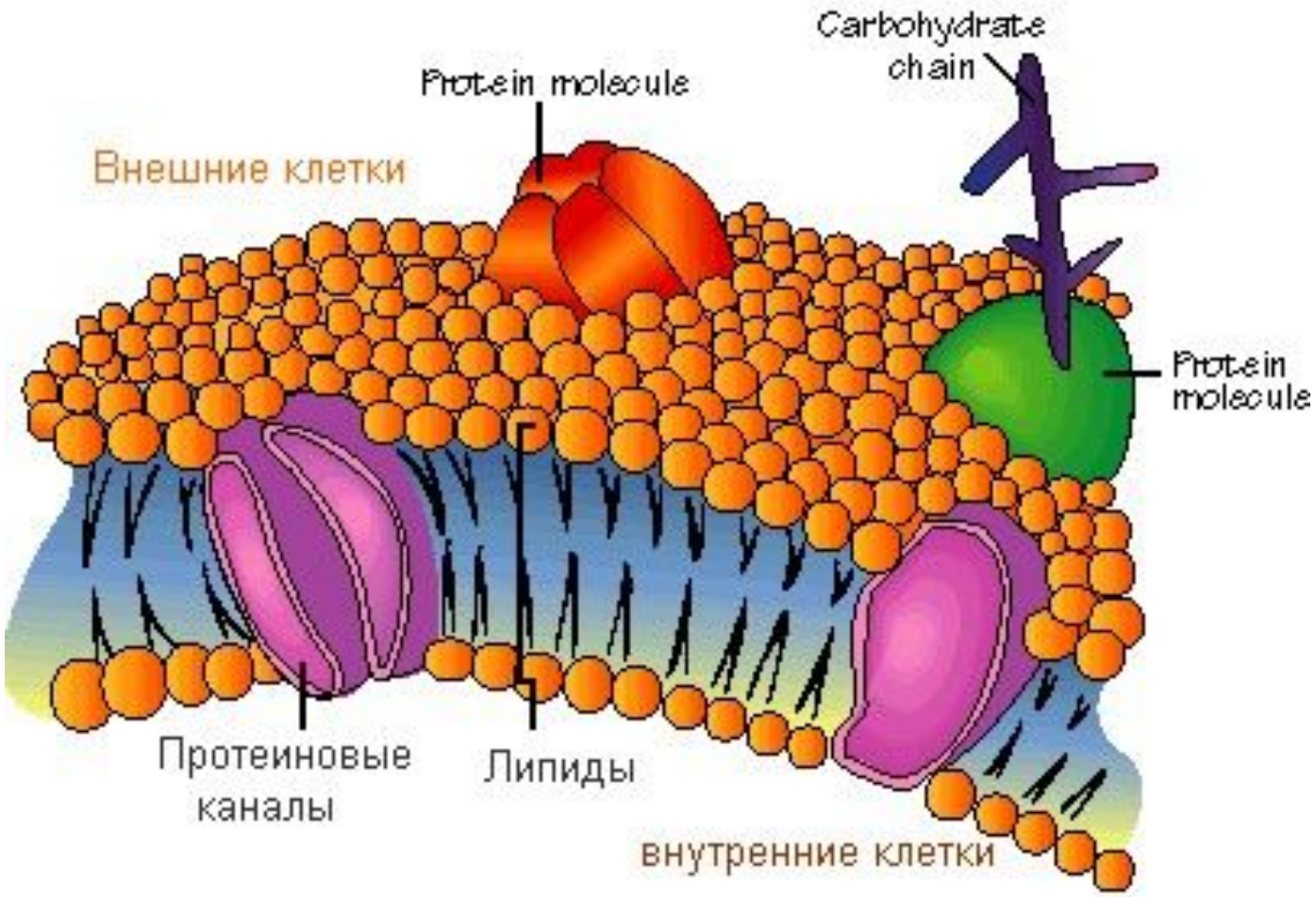


Название органеллы	Описание и функции
1.	
2.	
3.	
4.	
5.	
6.	
7.	
8.	
9.	
10.	

Клеточная мембрана

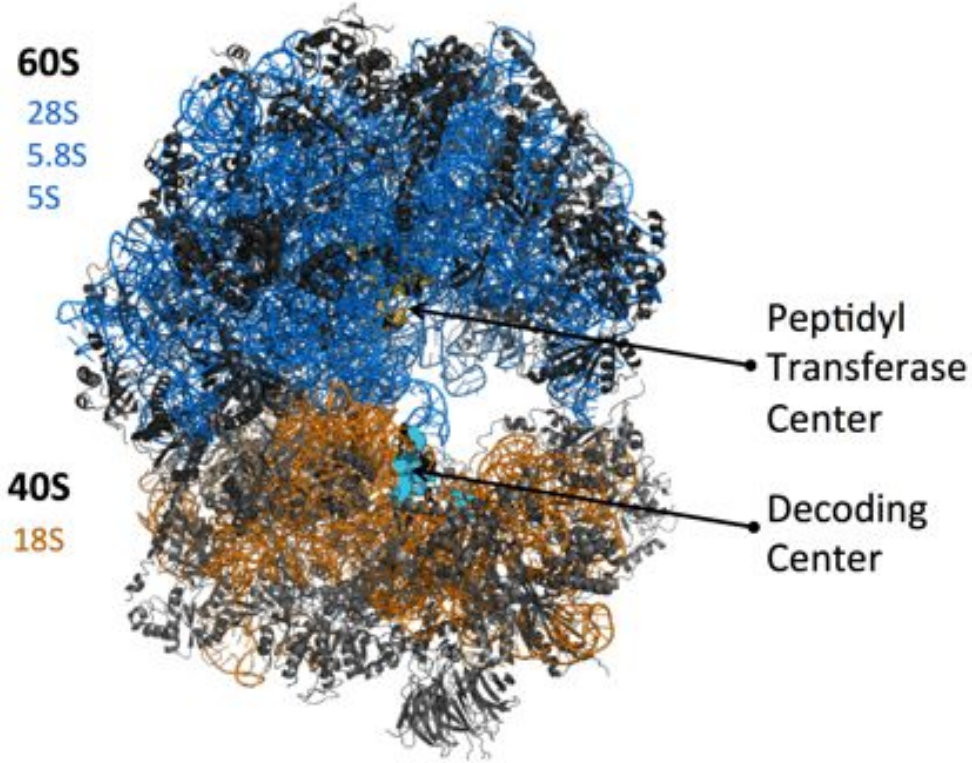
- Защитная функция;
- Главный комплекс
- гистосовместимости

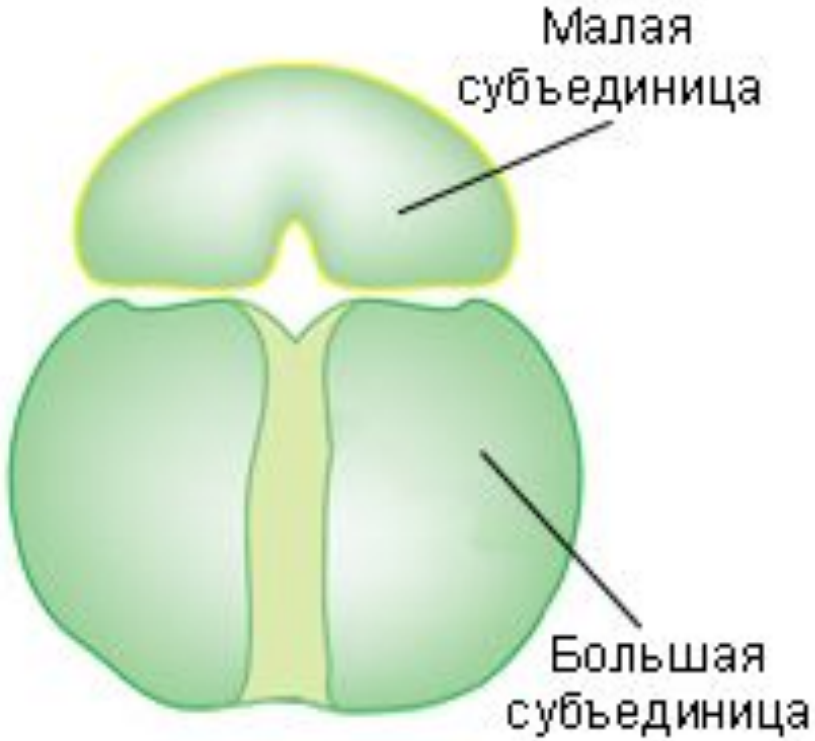
(HLA, Human Leucocyte Antigen).



Рибосомы

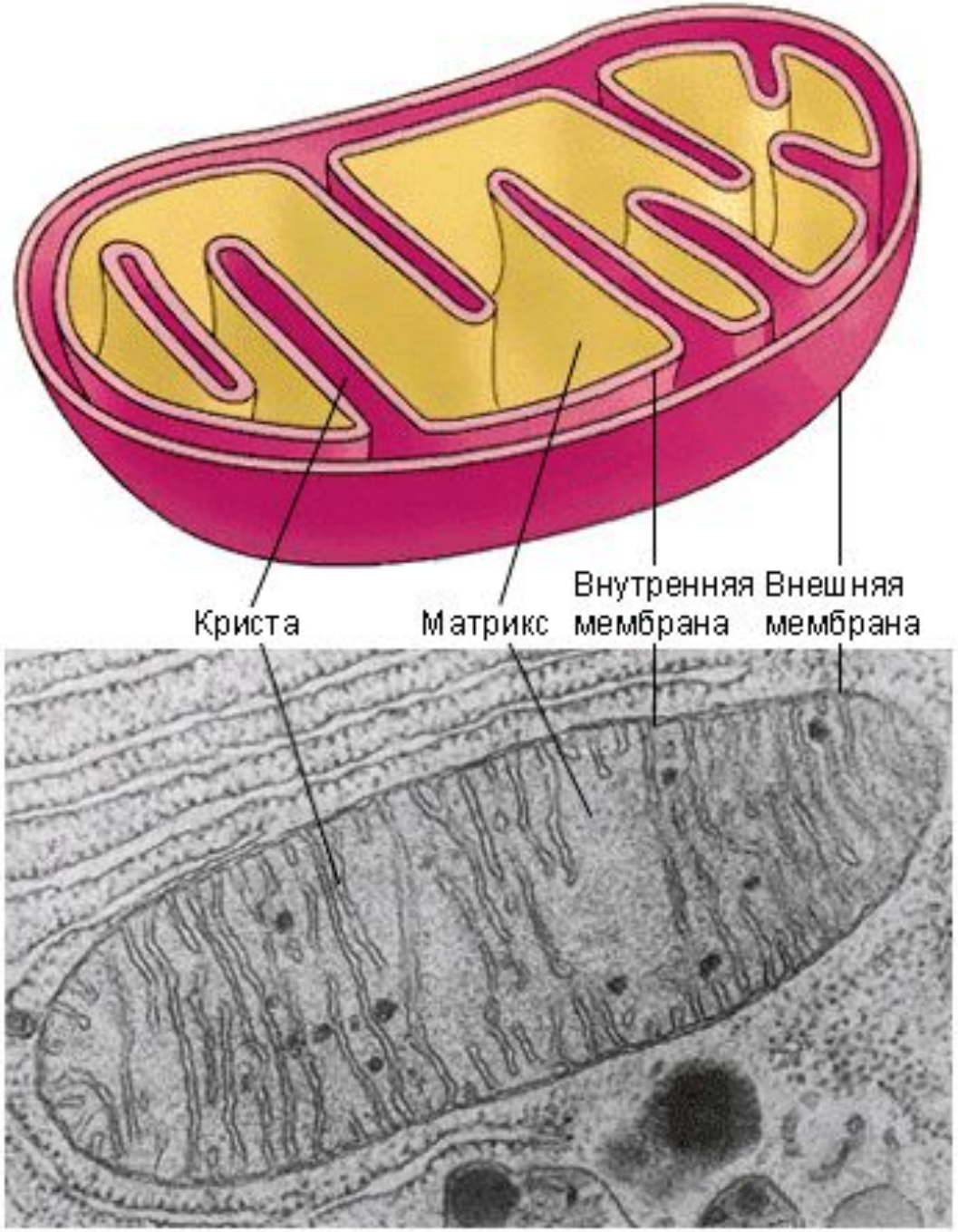
- Синтез полипептидной цепи.





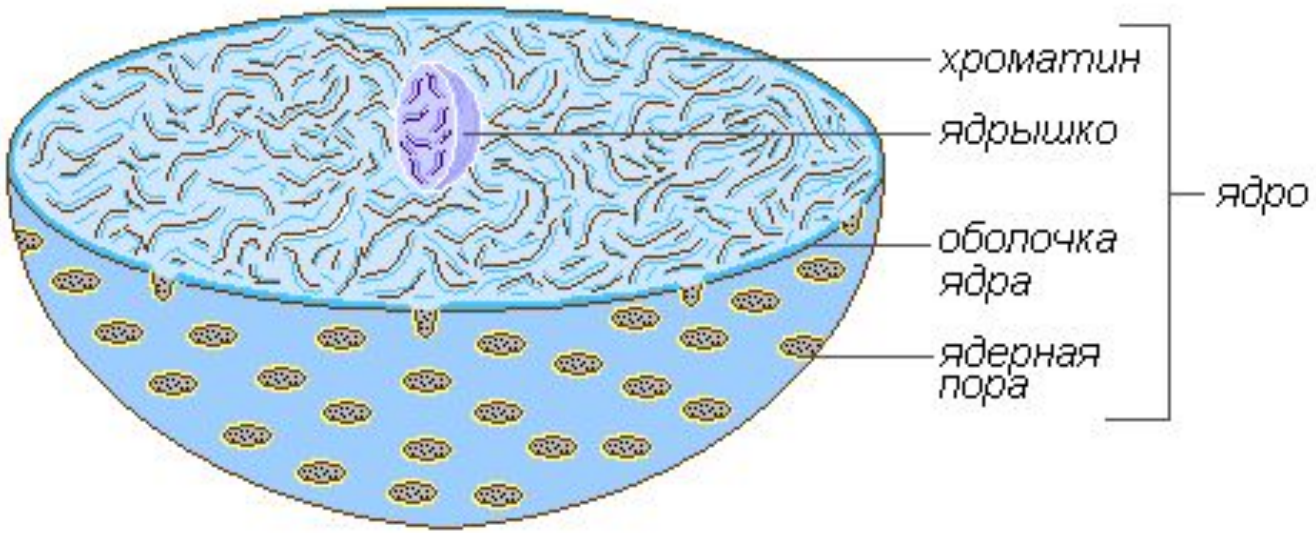
Митохондрии

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



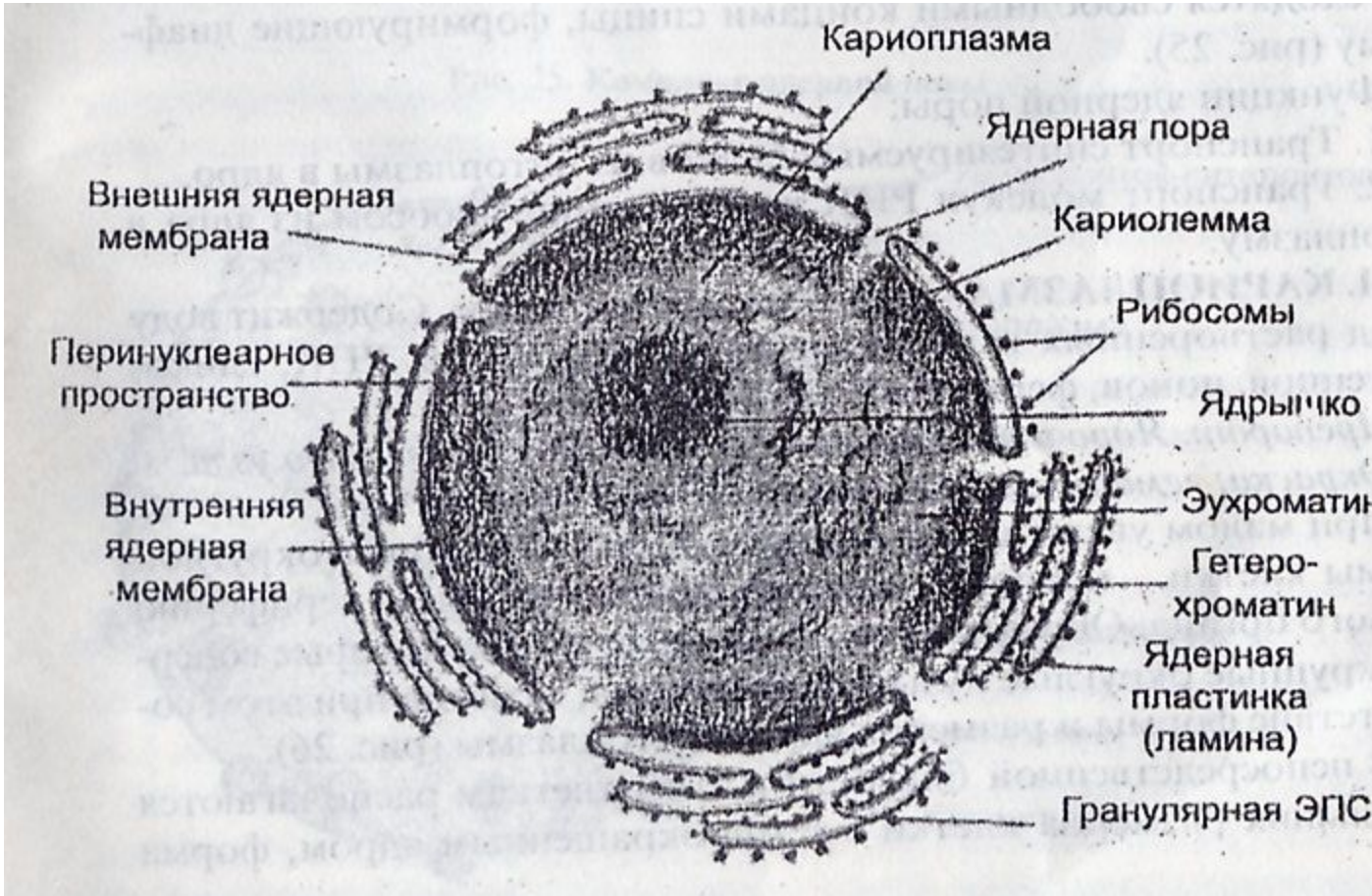
Ядро

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



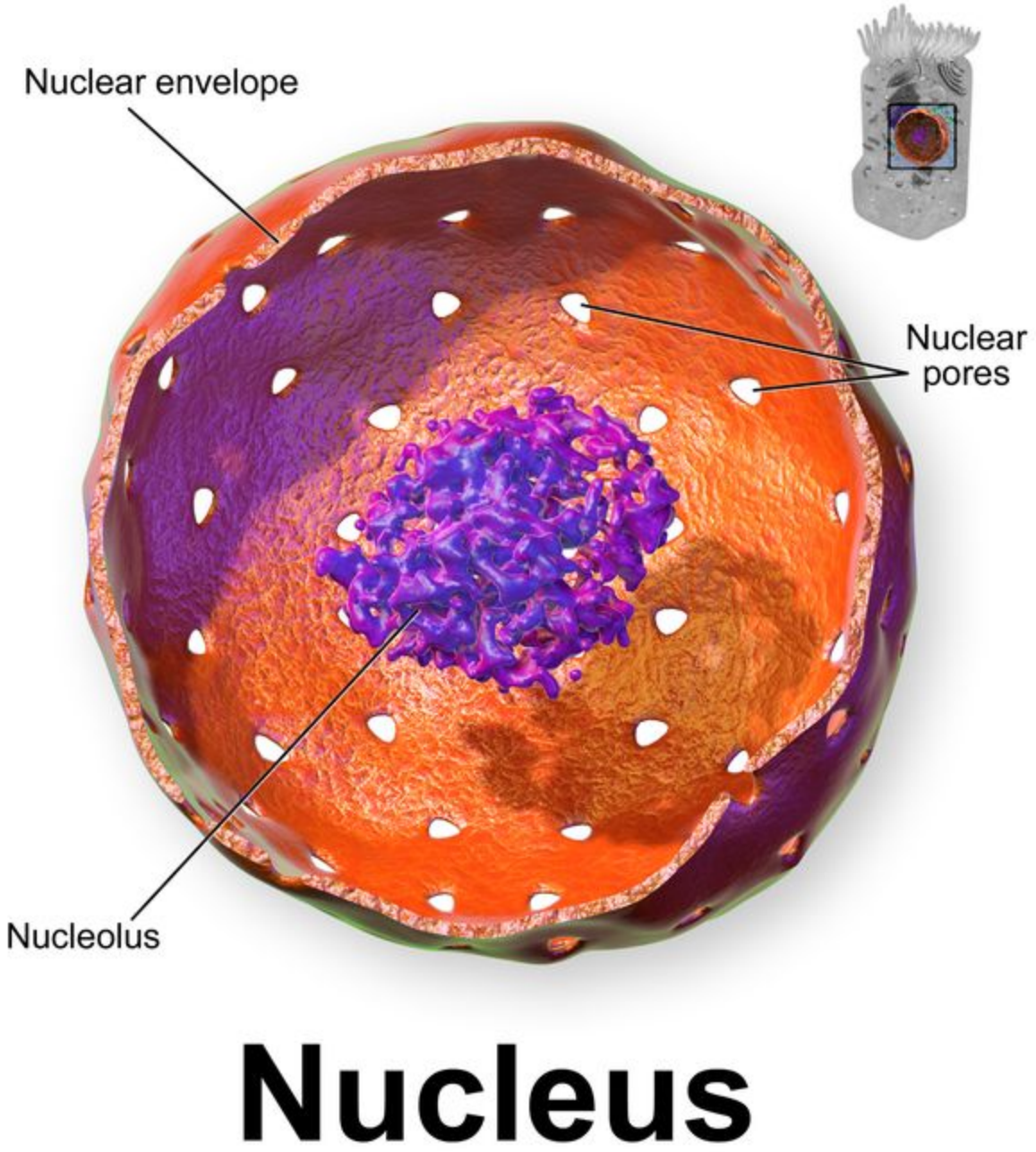
Ядерная мембрана

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



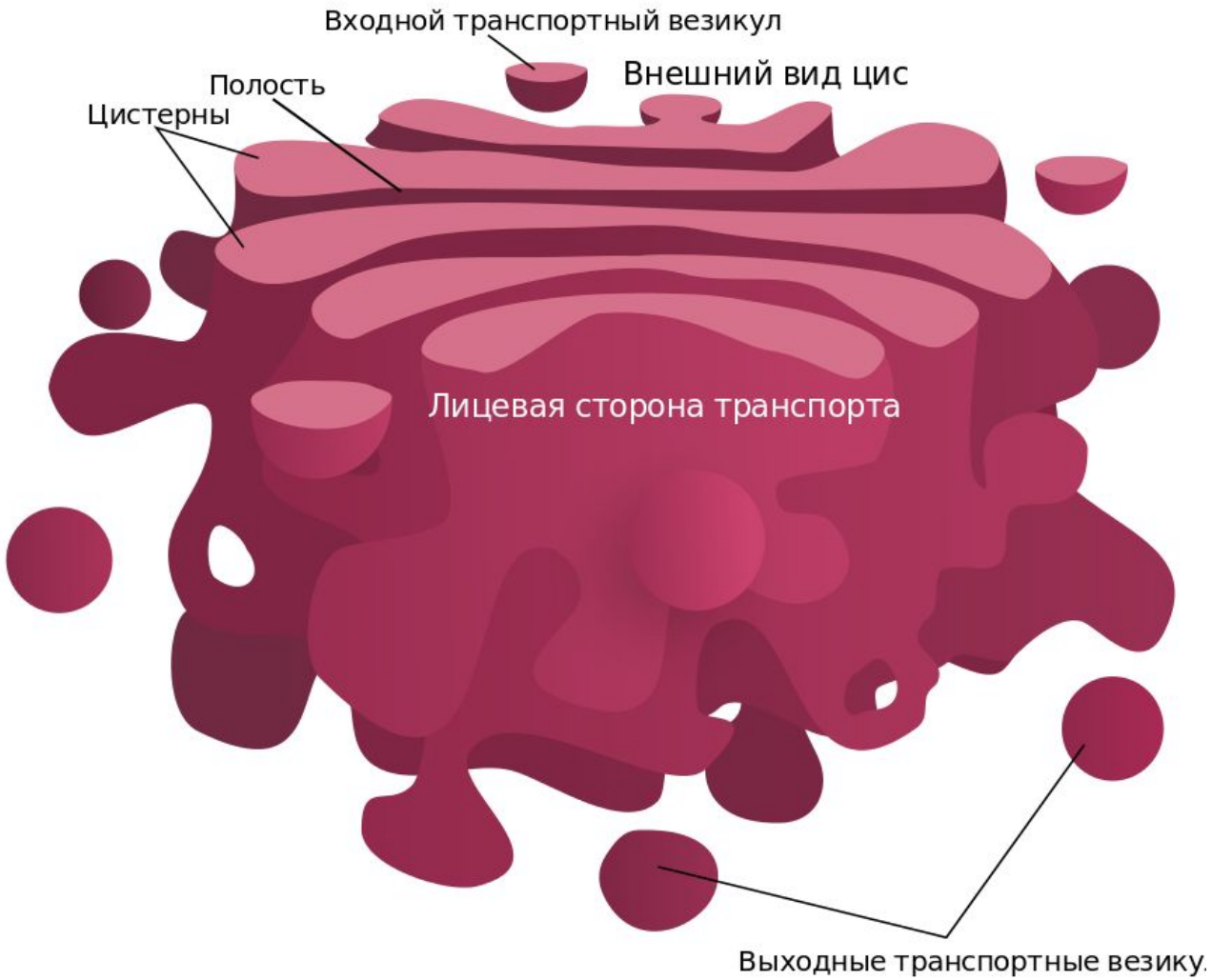
Ядрышко

- Сбор рибосомальных субъединиц.



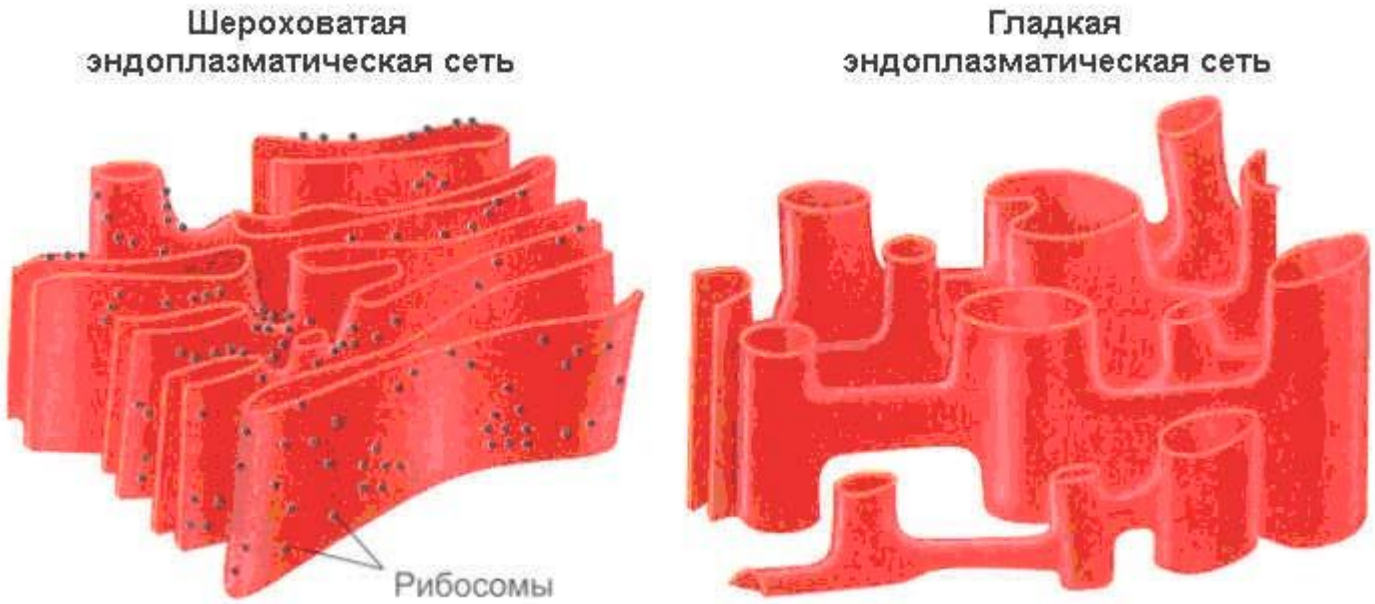
Аппарат Гольджи

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



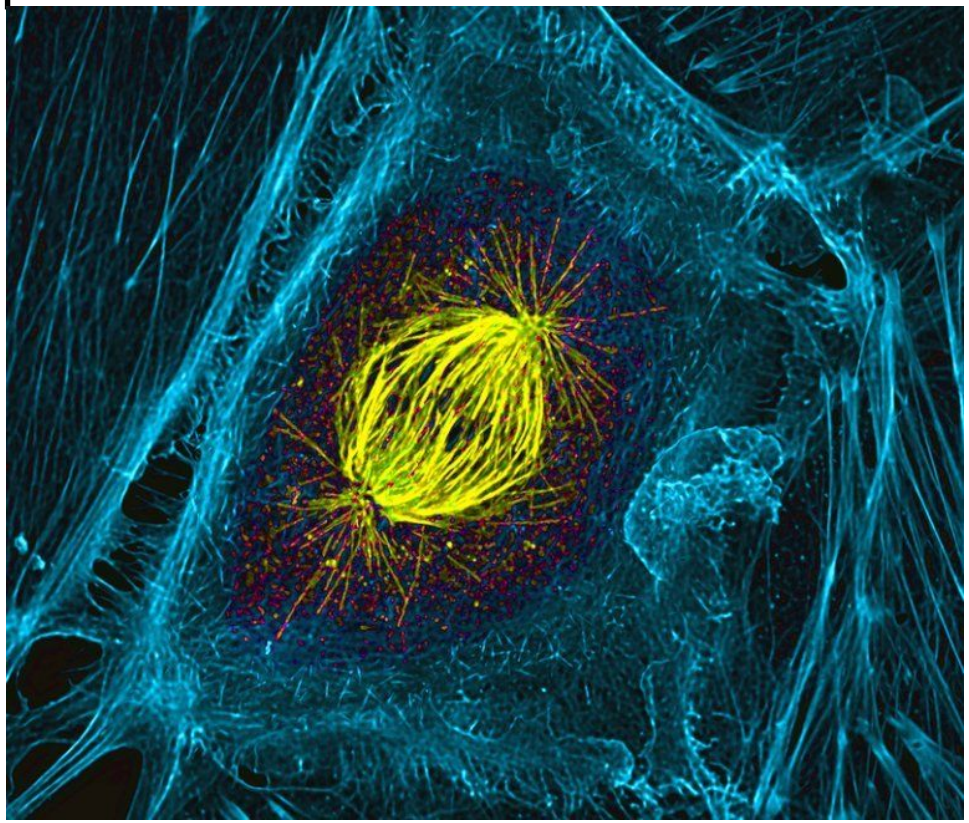
Эндоплазматическая сеть

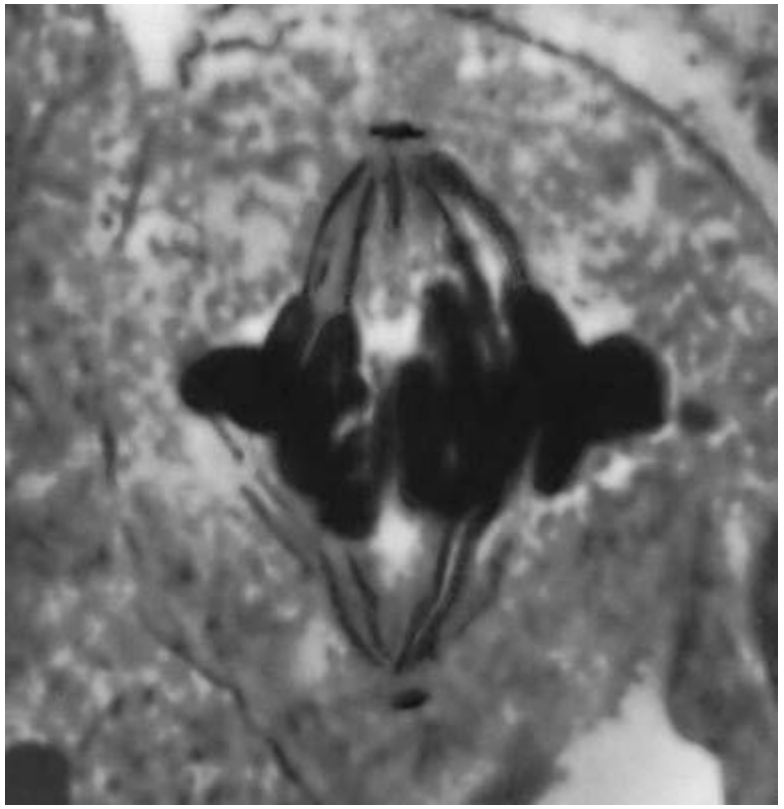
- Синтез липидов;
- Синтез гормонов;
- Синтез белков;
- Участие в транспорте.



Клеточный центр

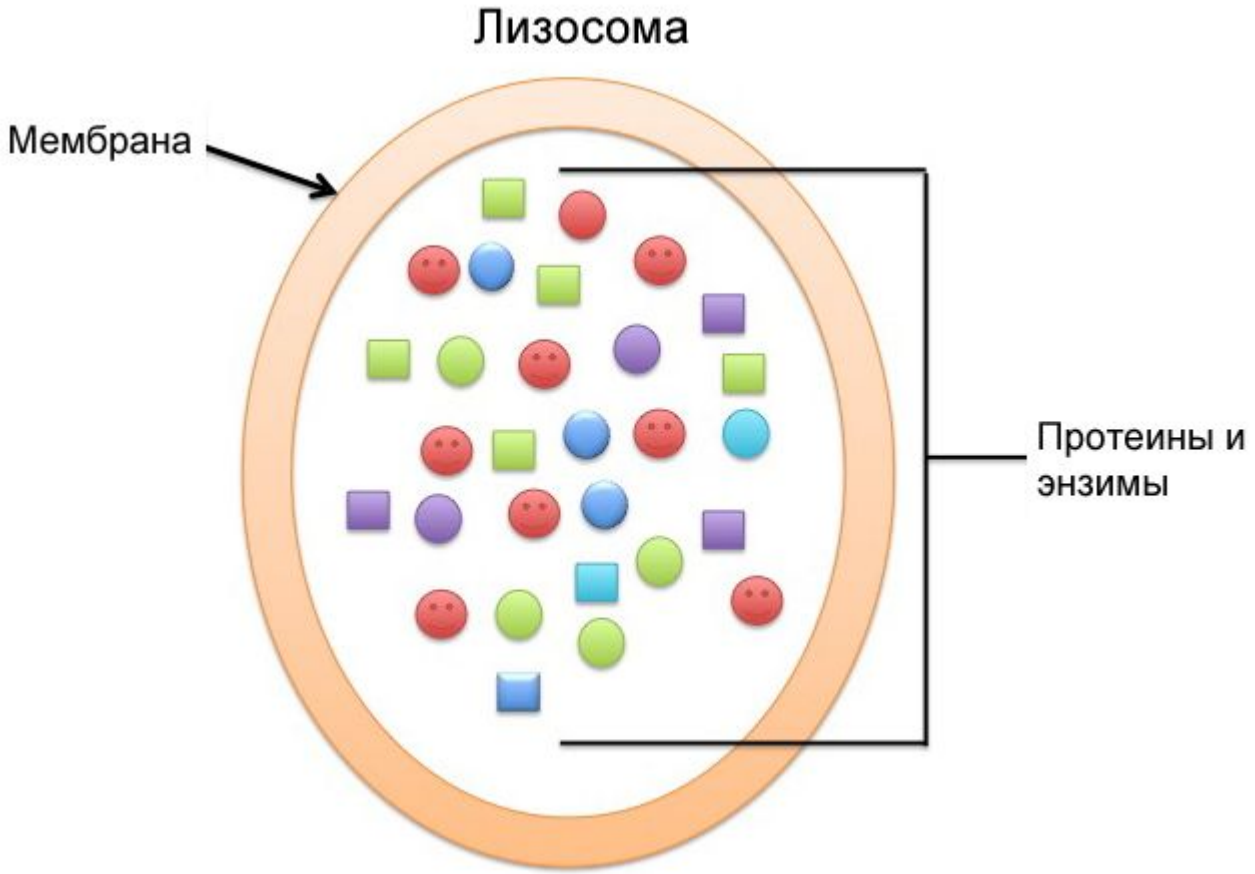
- Образует веретено деления.





Лизосомы

- «Переваривание» ;
- Автолиз;
- Защитная.



Спасибо за внимание!