

# 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.



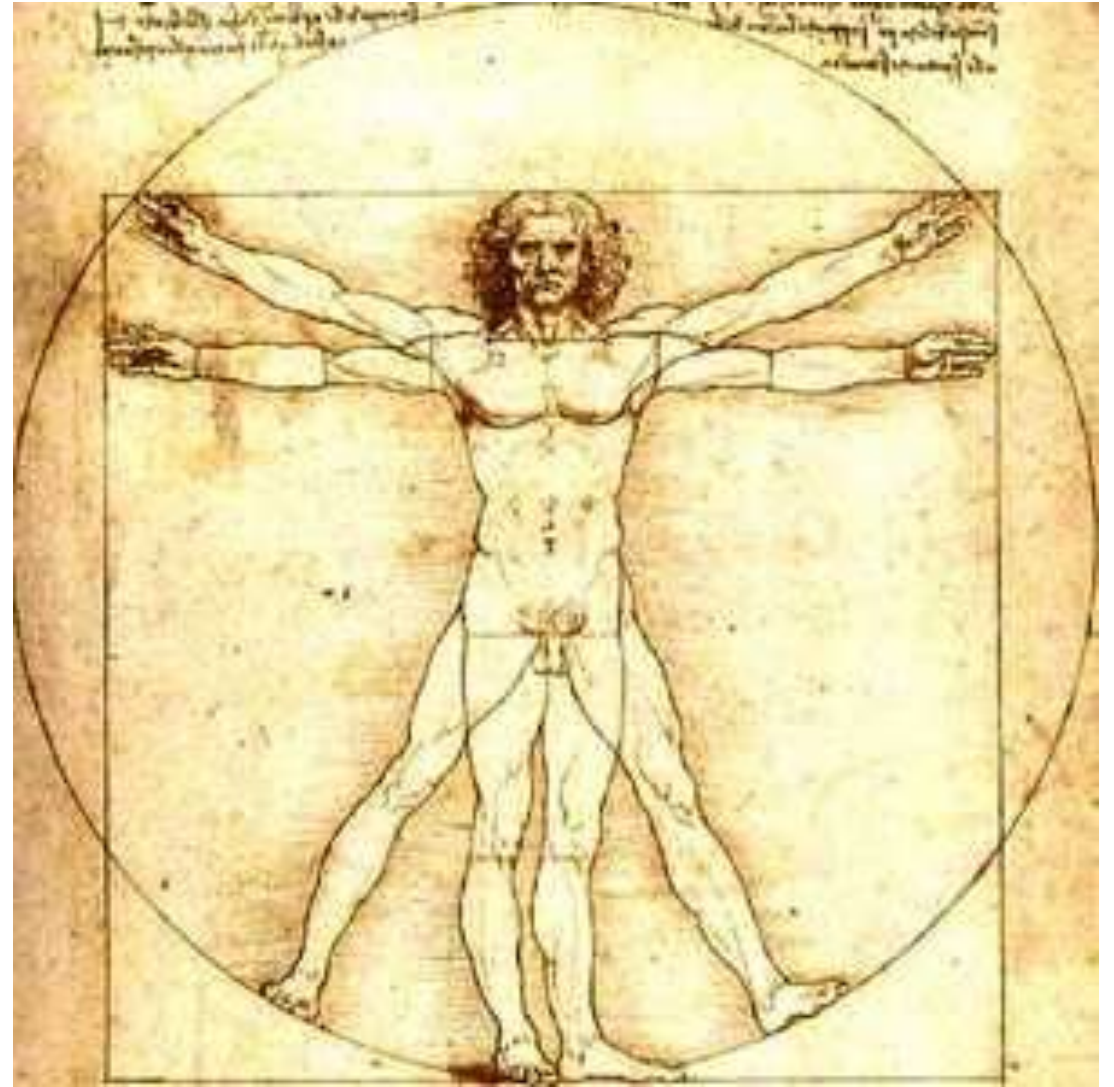
# Глоссарий

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



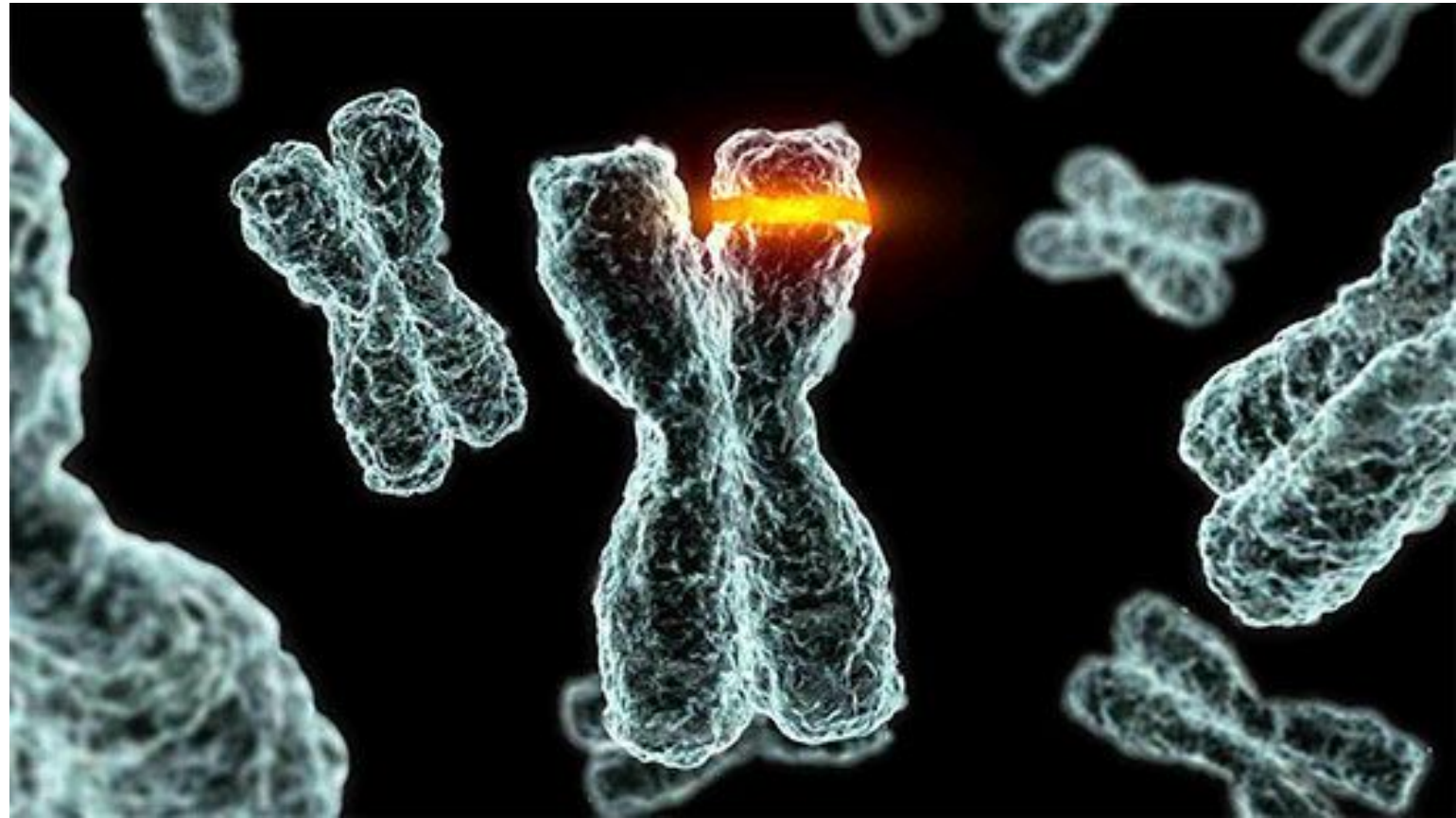
# Вопросы медицинской генетики

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);



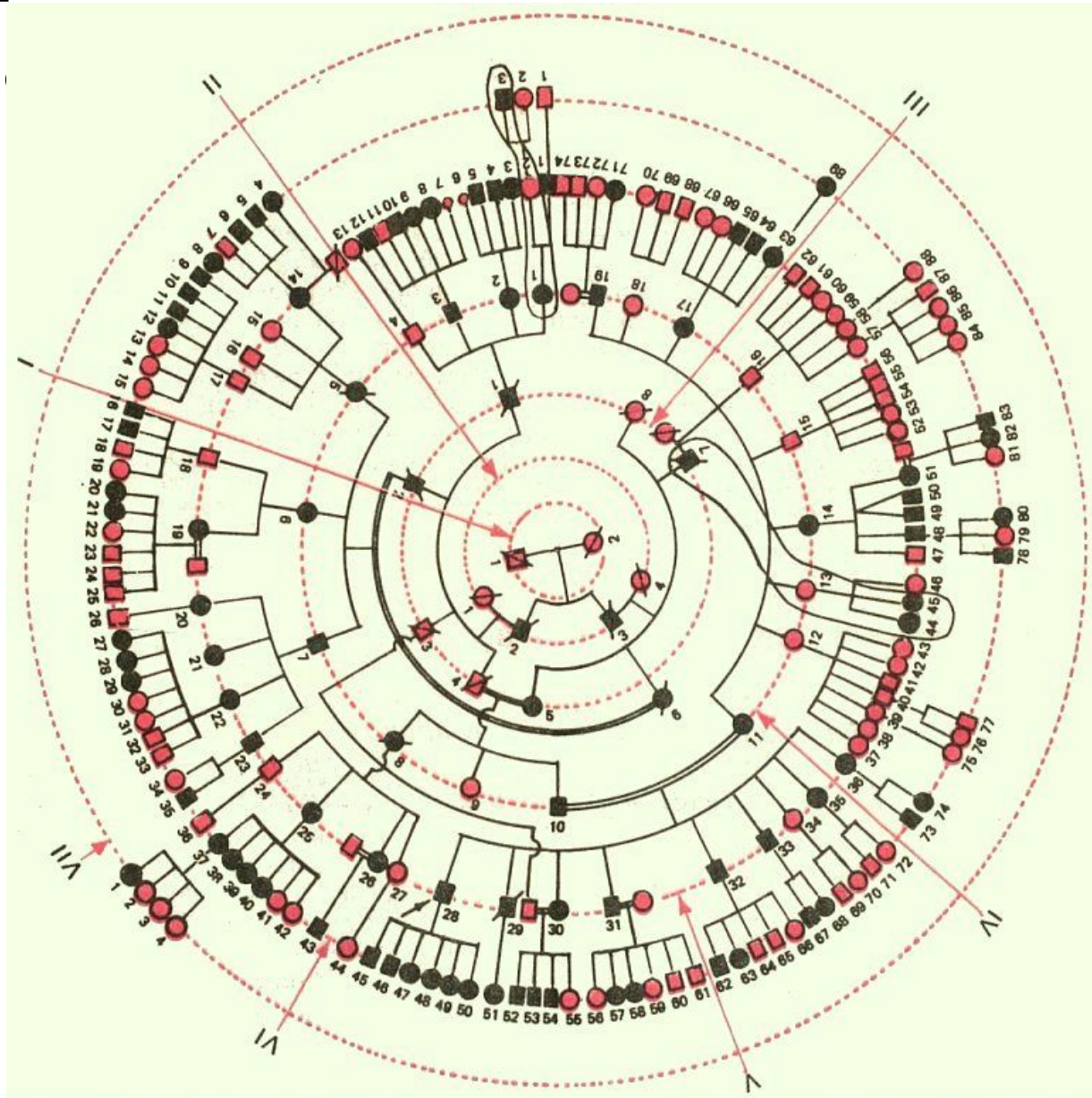
# Проблемы, которые решает клиническая генетика

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

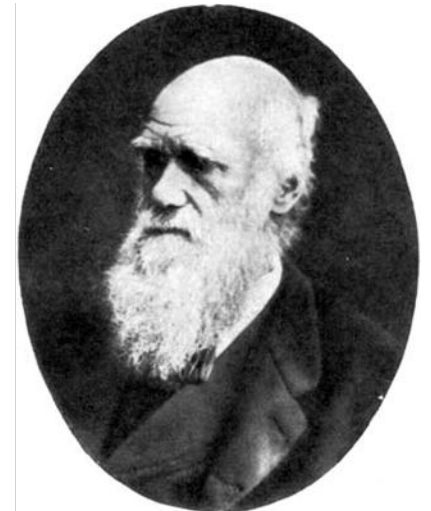
1. Доменделевский период (до середины XIX века):
  - Клеточная теория (Теодор Шванн);
  - Клеточная преемственность (Рудольф Вирхов);
  - Онтогенез, отбор (Чарльз Дарвин).



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.



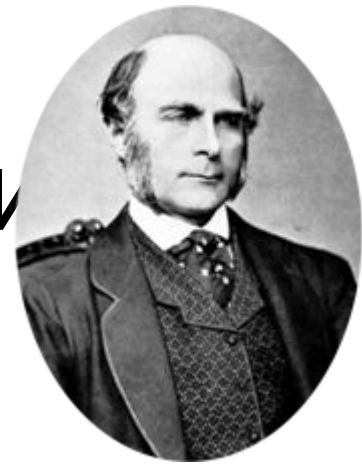
P: ♀ AA × ♂ aa

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».

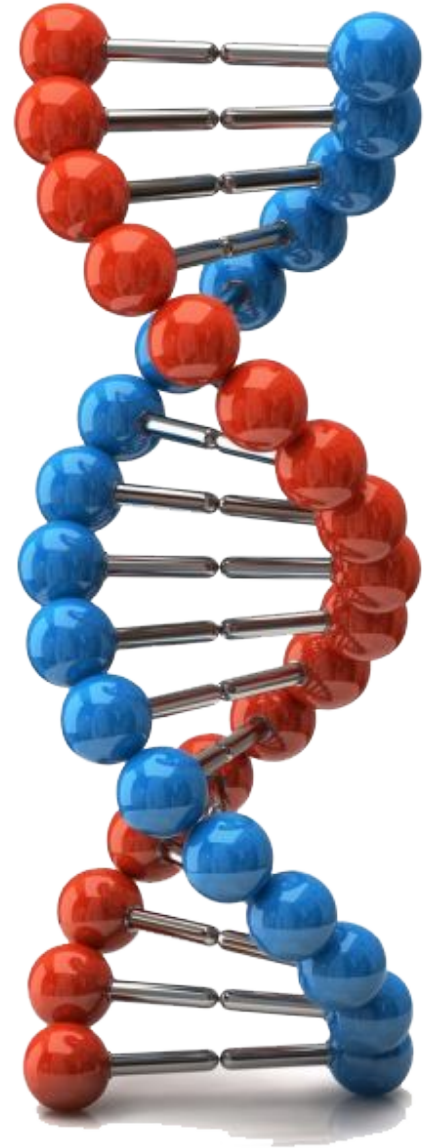


Т.Д. Лысенко  
(агроном и  
биотехнолог)

# 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

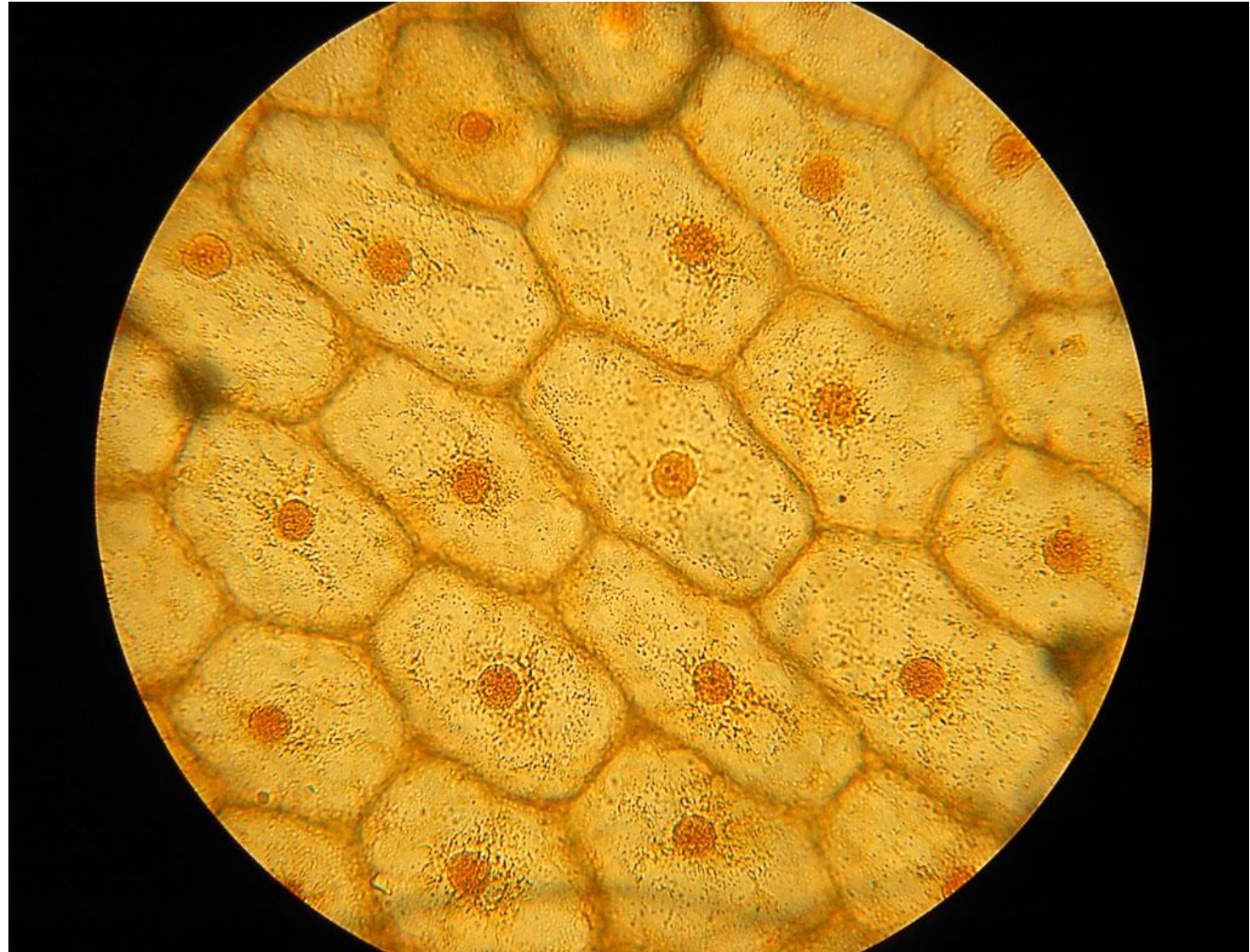
7. Современность (начало XXI века):

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



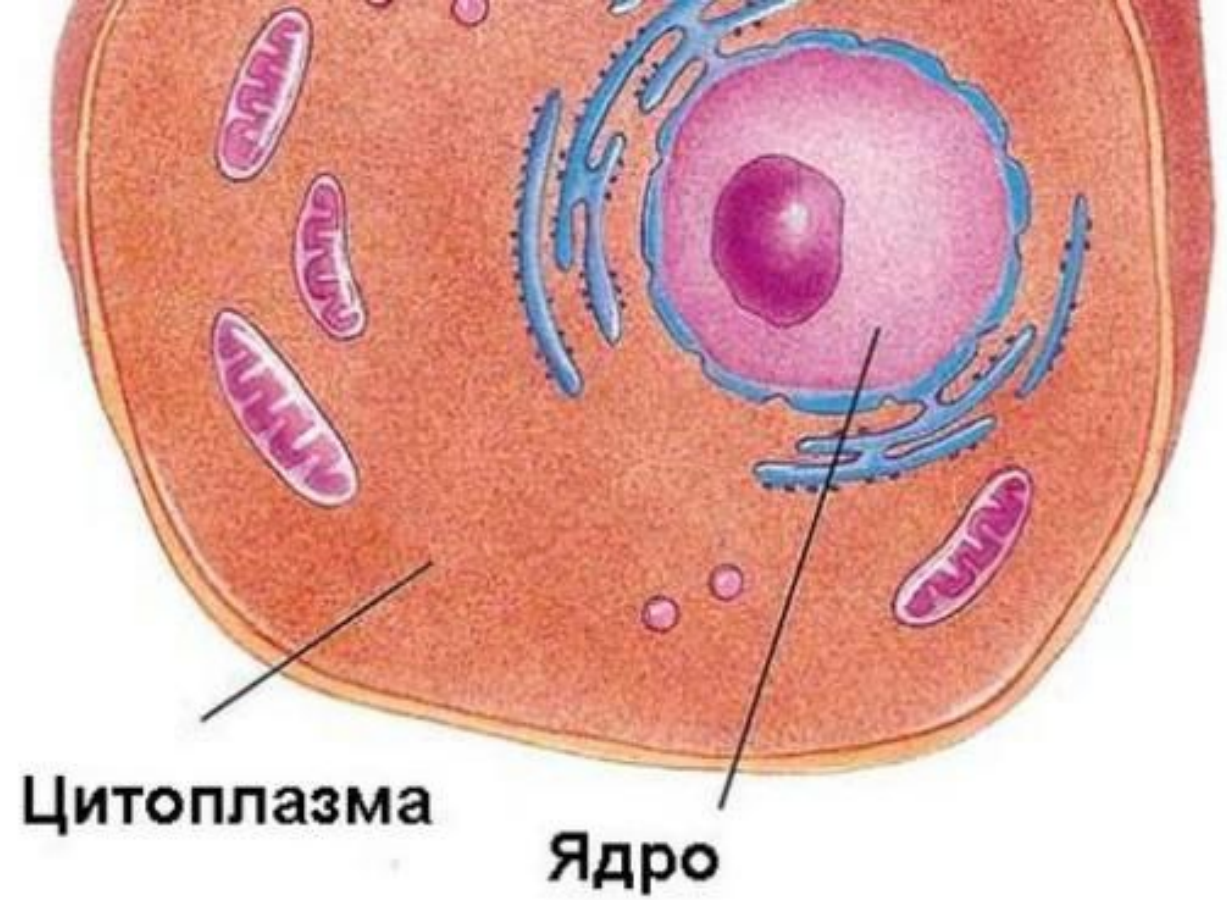
# Клетка

Это упорядоченная  
структурированная  
система биополимеров.



# Цитоплазма

- Гиалоплазма ;
- Органеллы;
- Включения.

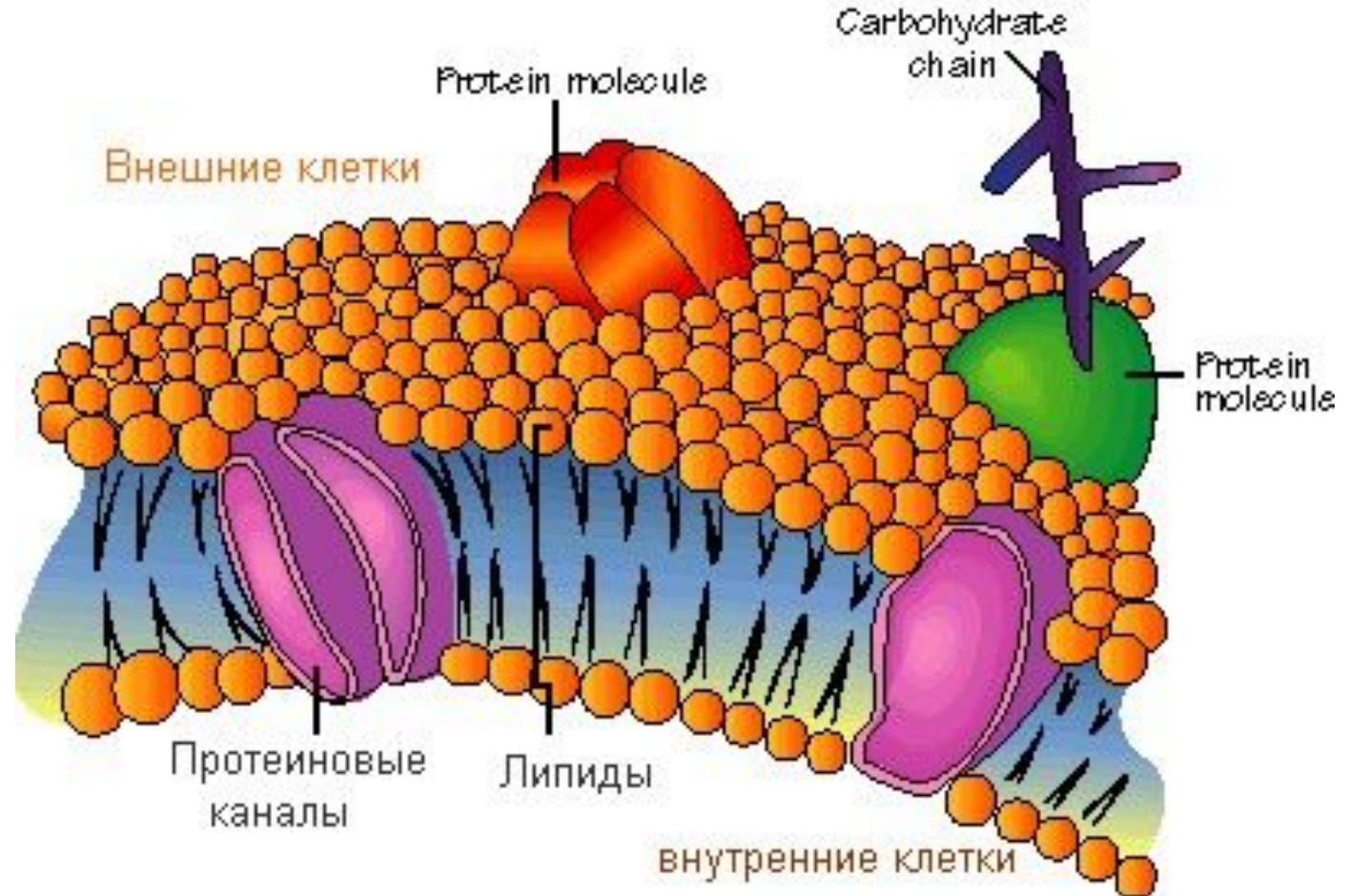




Название органеллы	Описание и функции
1.	
2.	
3.	
4.	
5.	
6.	
7.	
8.	
9.	
10.	

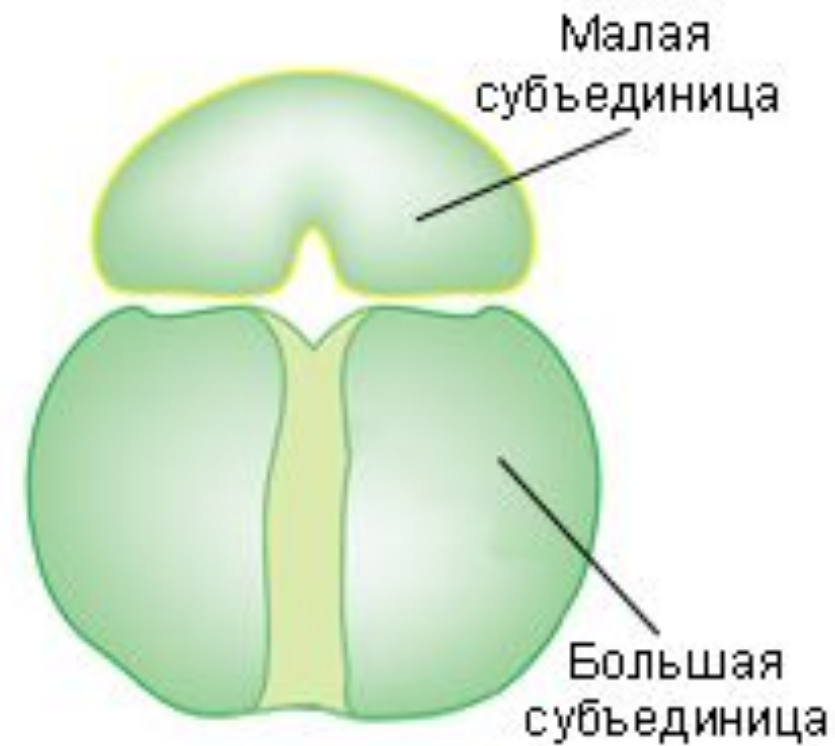
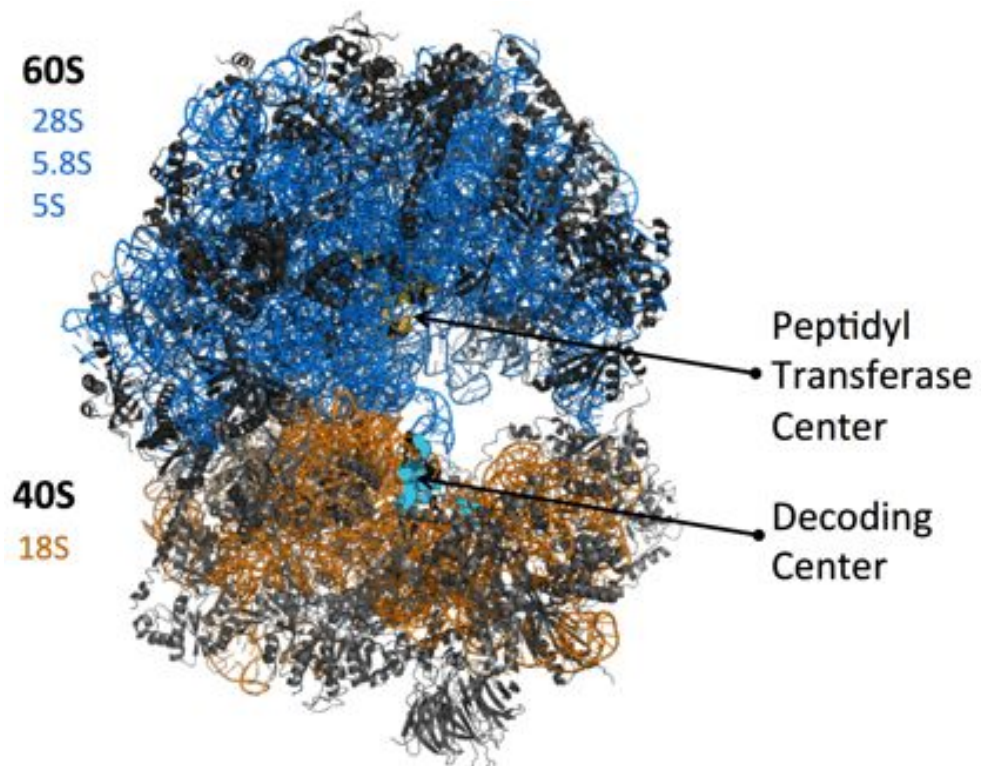
# Клеточная мембрана

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



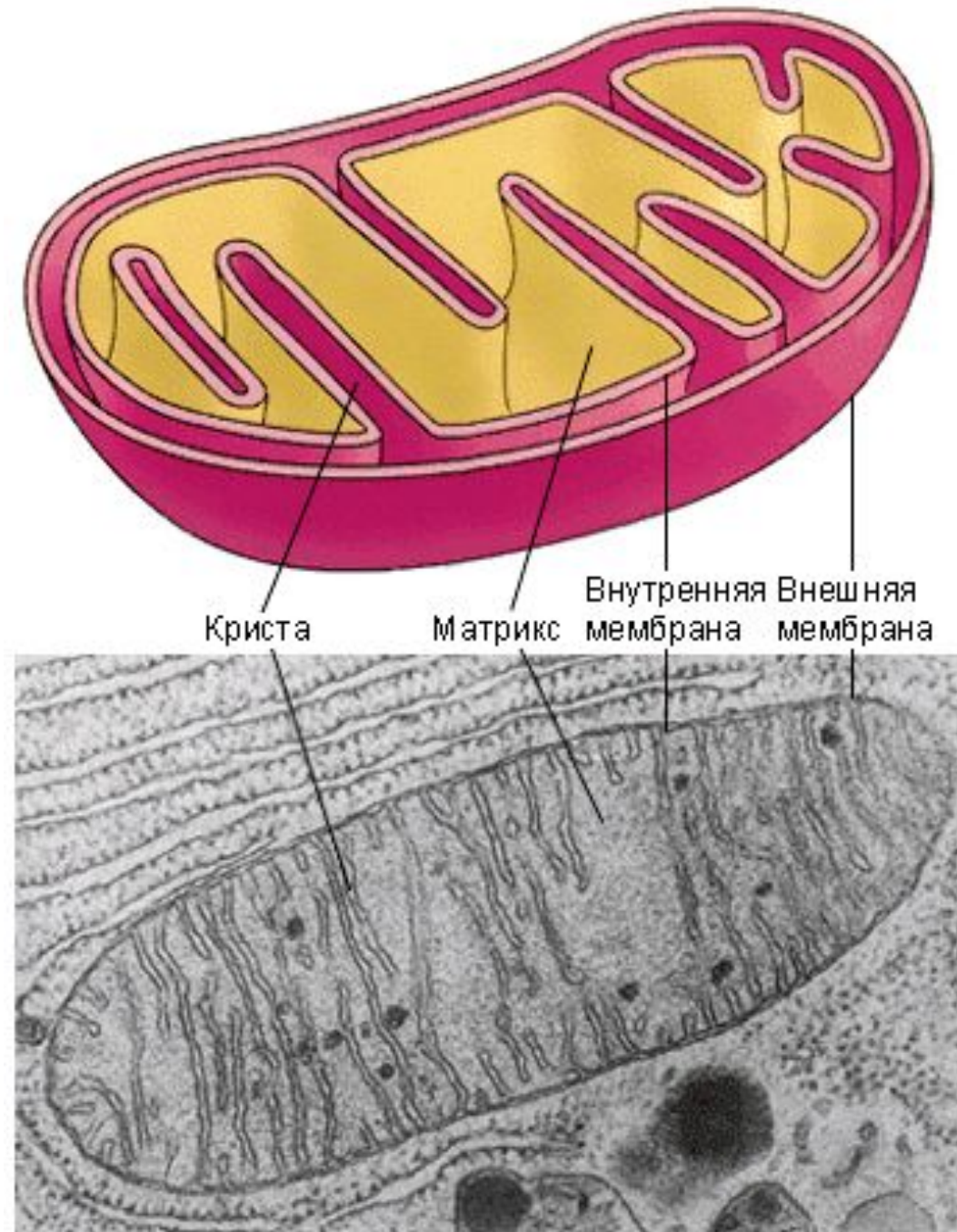
# Рибосомы

- Синтез полипептидной цепи.



# Митохондрии

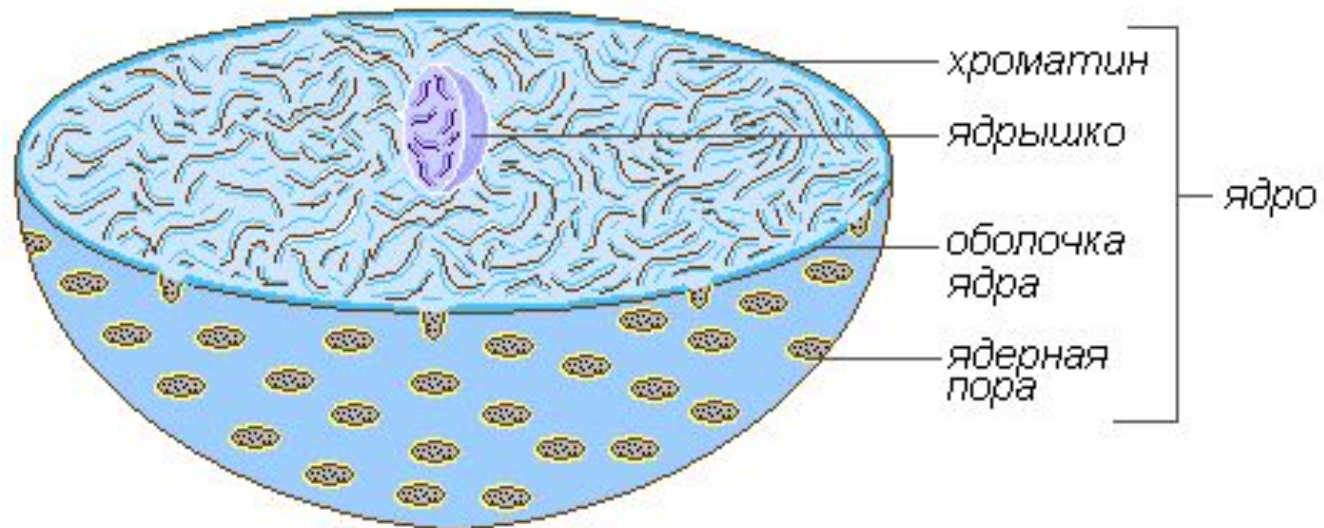
- Синтезируют АТФ;
- Есть плазмиды;
- Есть рибосомы.



# Ядро

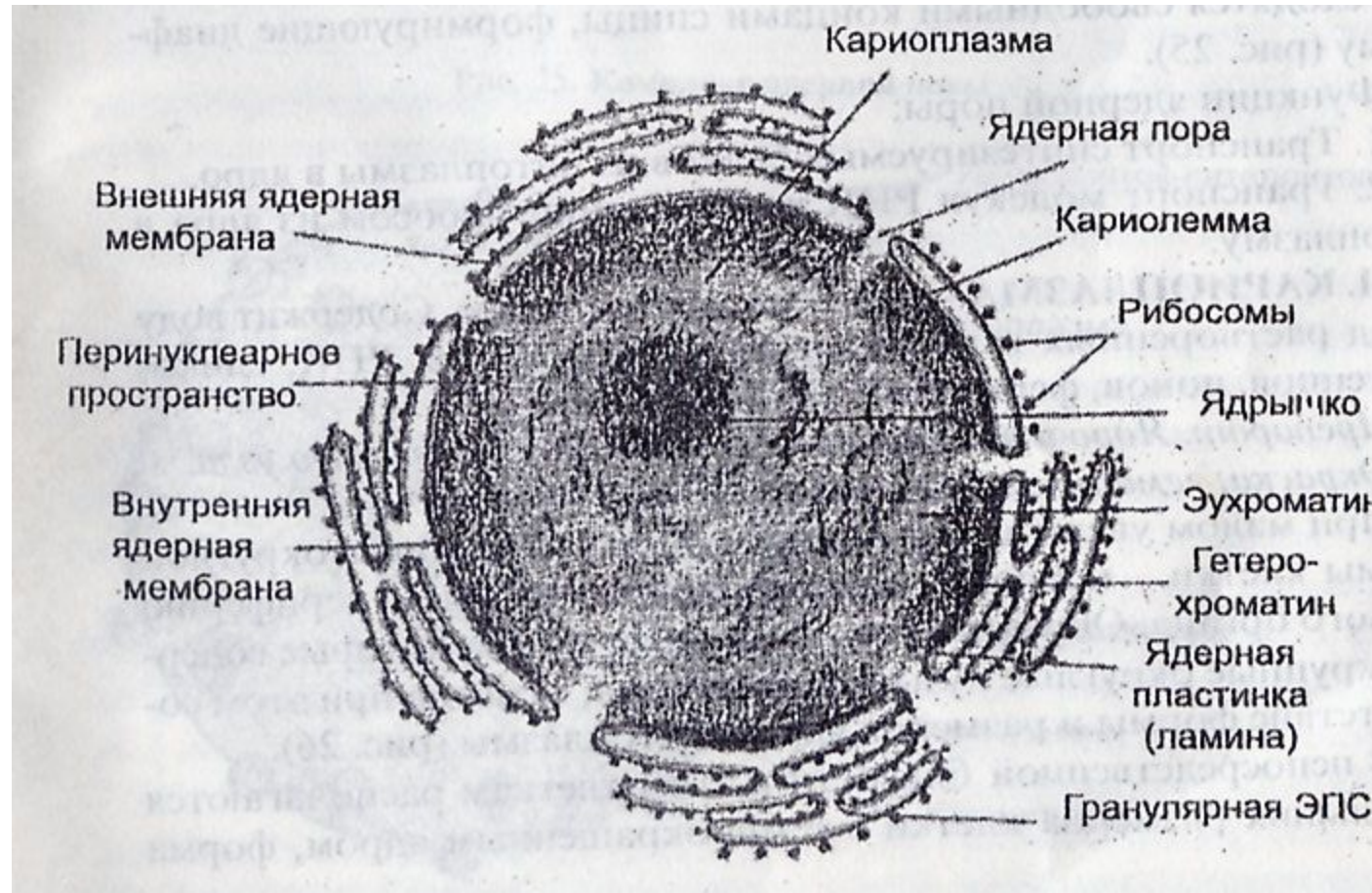
- Регуляция активности генов;
- Локализация хромосом;
- Начало реализации генетической информации.

Строение ядра



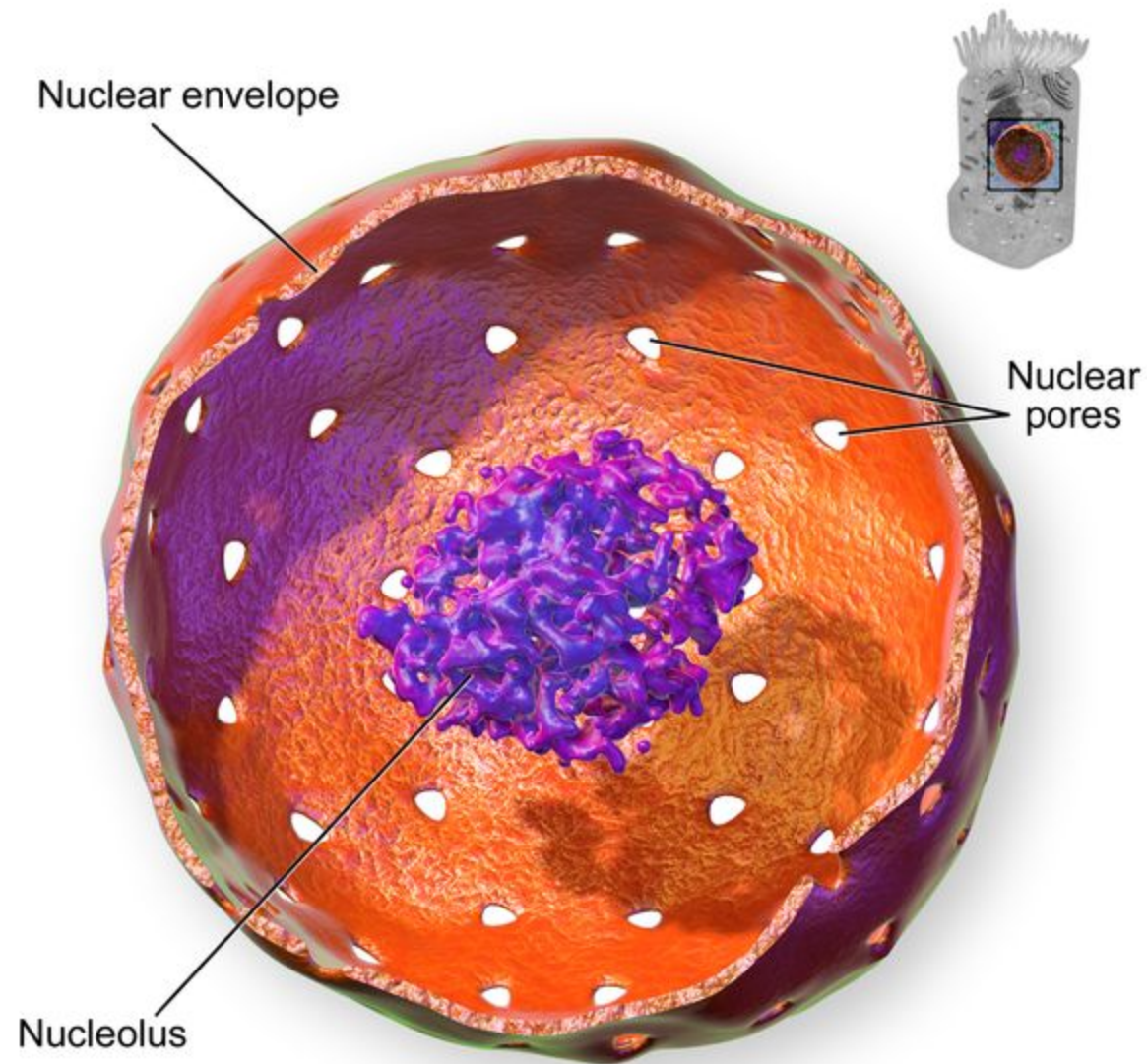
# Ядерная мембрана

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



# Ядрышко

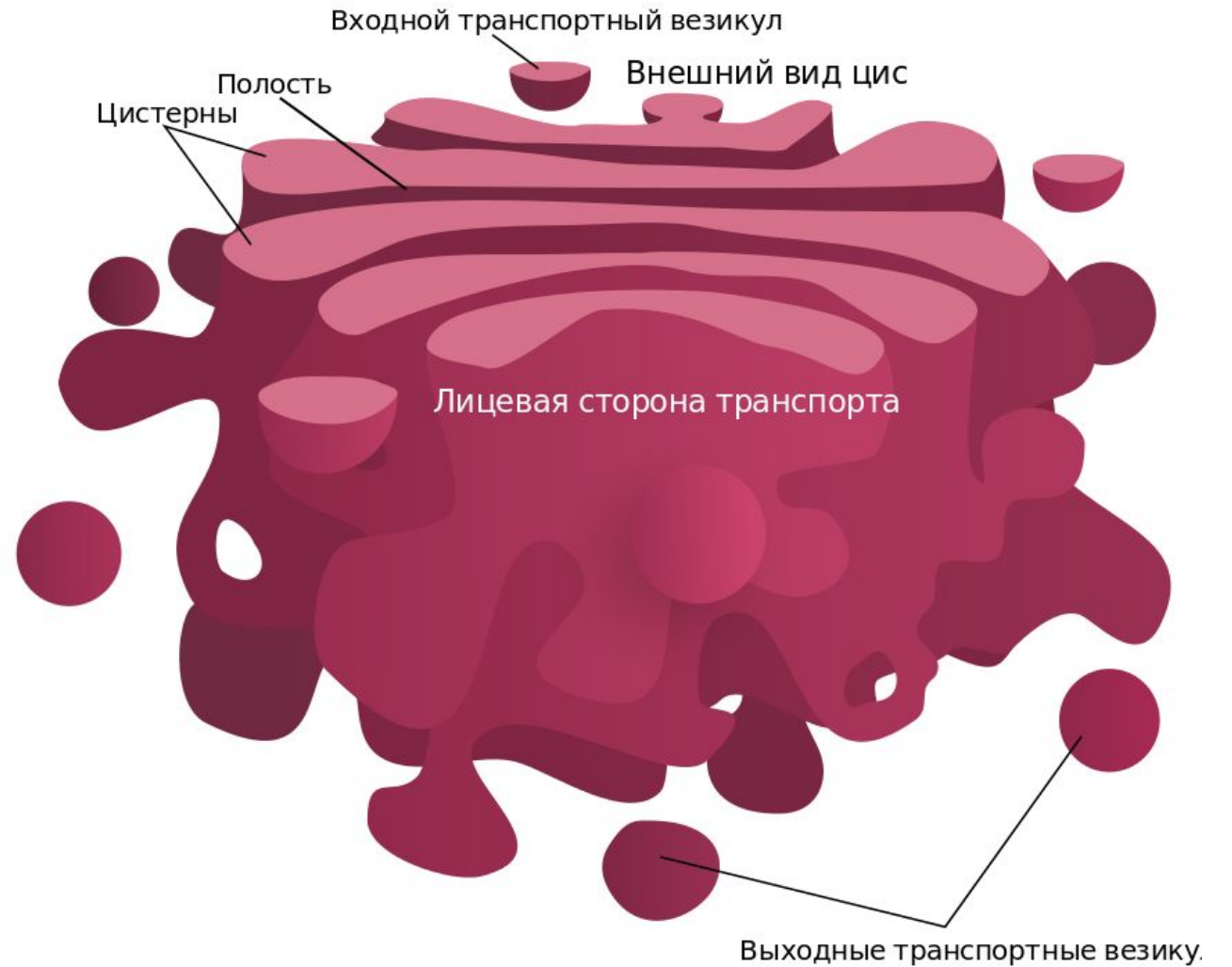
- Сбор рибосомальных субъединиц.



# Nucleus

# Аппарат Гольджи

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

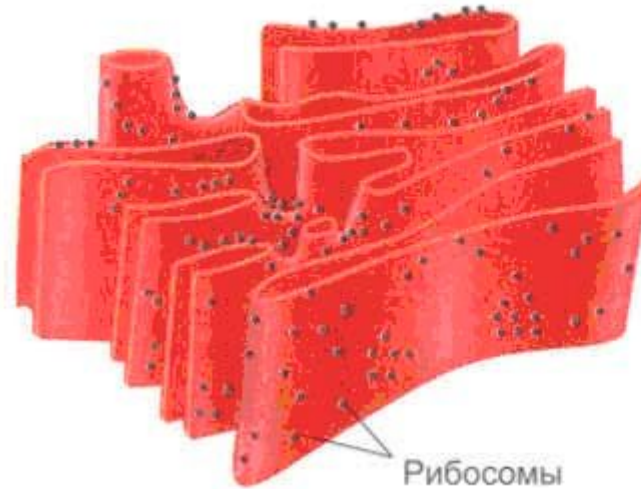




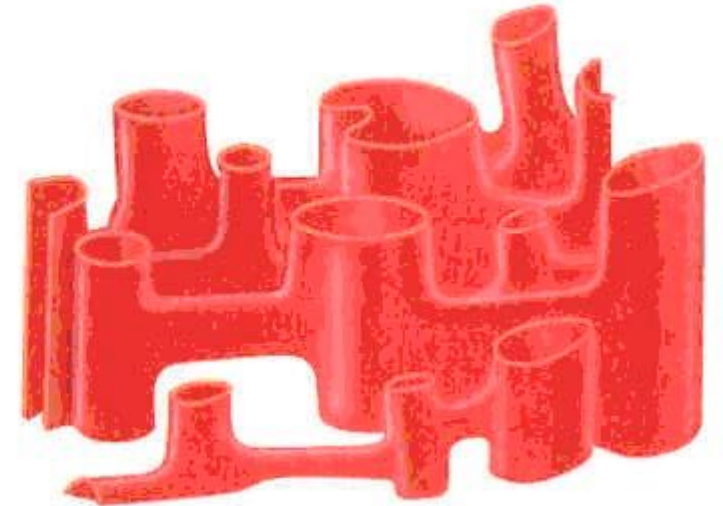
# Эндоплазматическая сеть

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

Шероховатая  
эндоплазматическая сеть

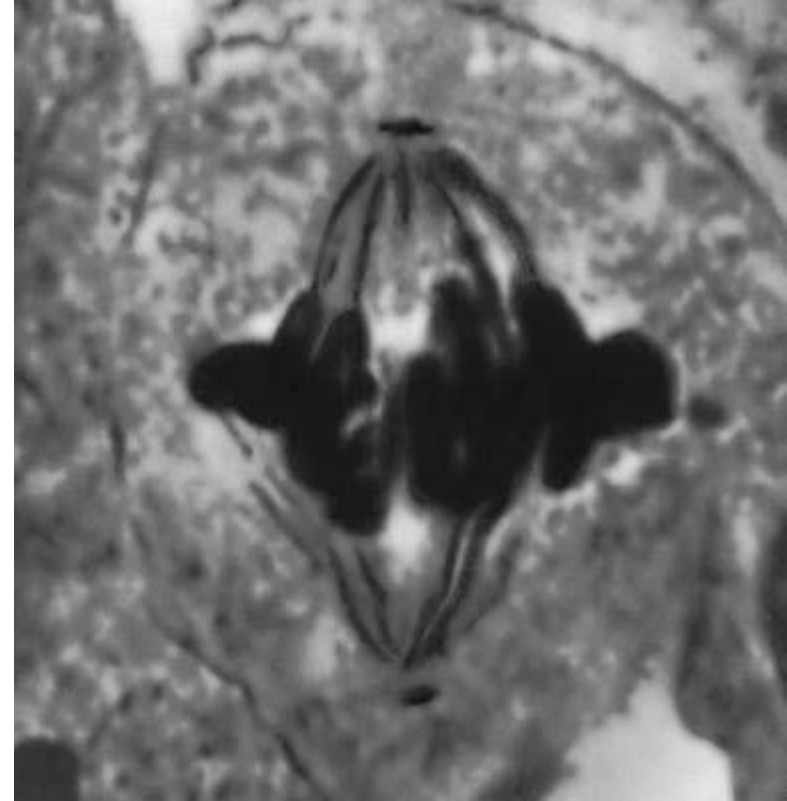
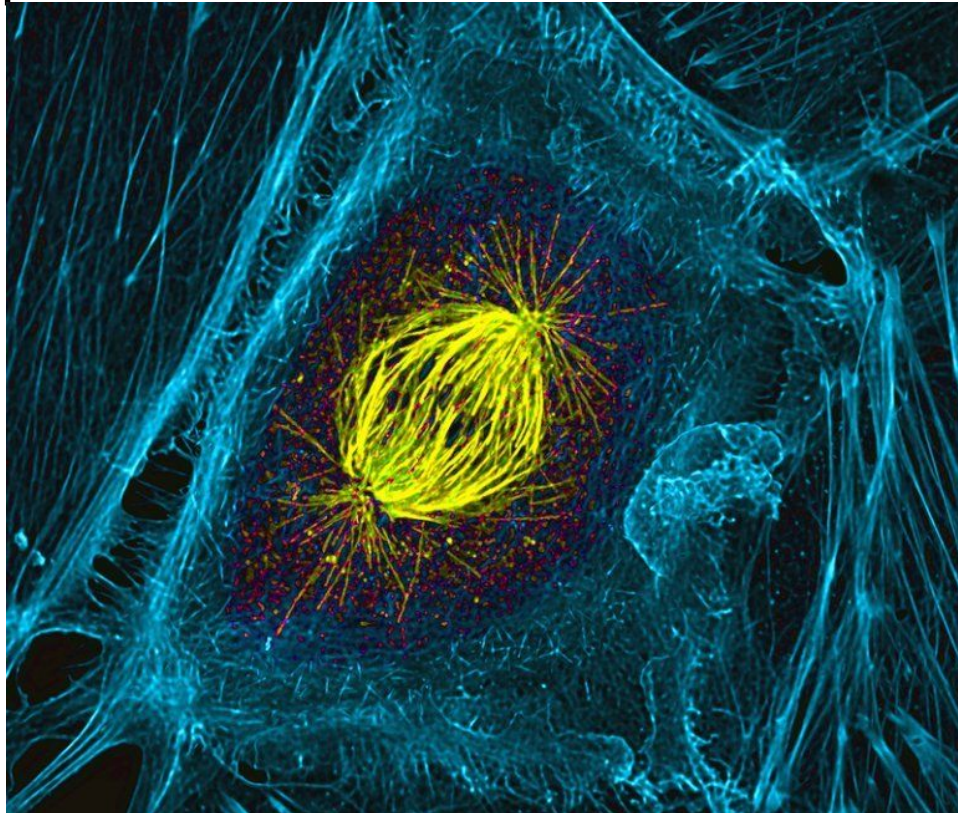


Гладкая  
эндоплазматическая сеть



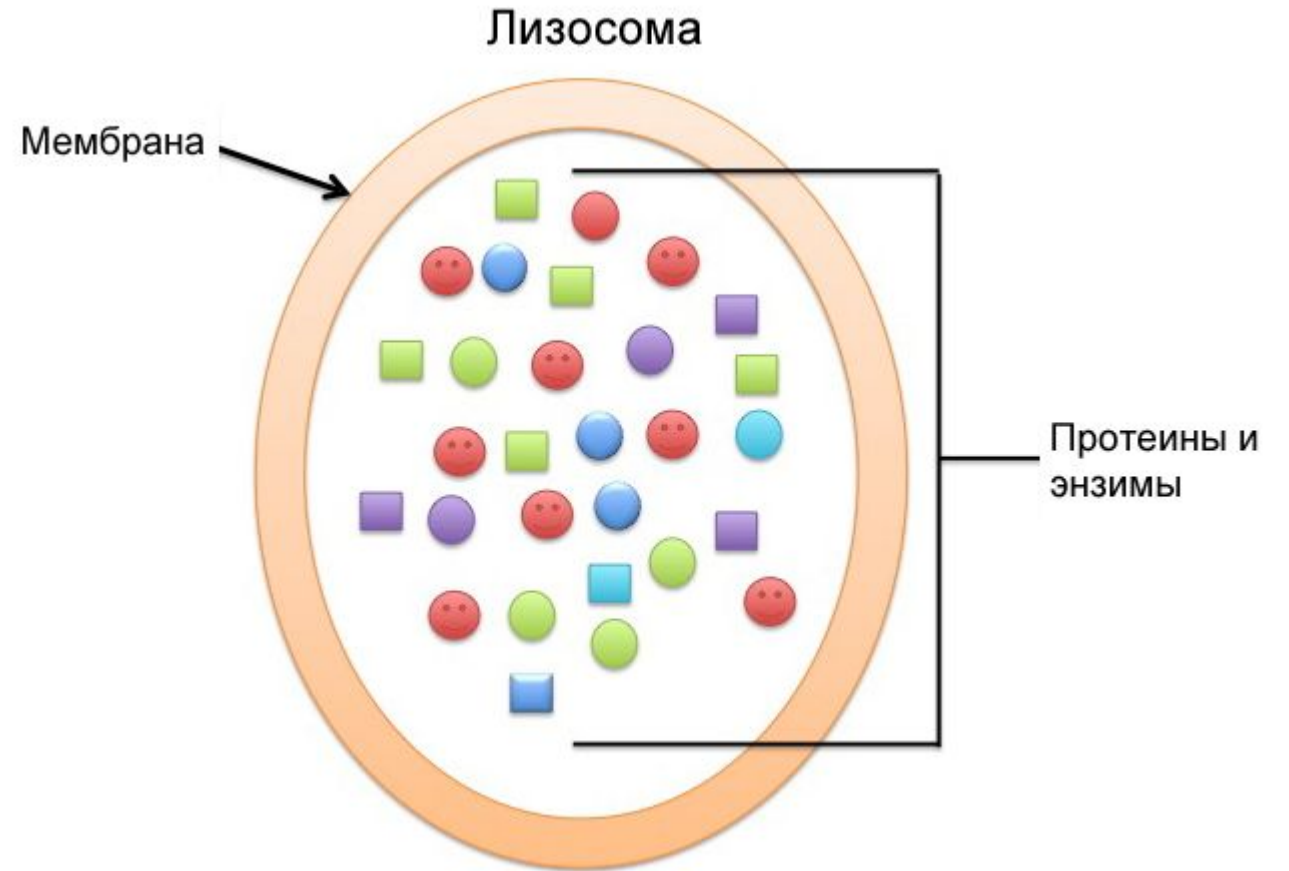
# Клеточный центр

- Образует веретено деления.



# Лизосомы

- «Переваривание»  
;
- Автолиз;
- Защитная.



Спасибо за  
внимание!