

Генетика человека

Выполнила учащаяся **11** класса
МОУ "СОШ с. Малые Озерки"
Фокина Лариса
Руководитель:Замарина
Мария Владимировна

ЦЕЛЬ РАБОТЫ

На людях

невозможны прямые эксперименты,
однако науке известно многое
о наследственности человека.

ПЛАН.

**1. Теории рождения
девочек и мальчиков.**

2. Мейоз.

3. Методы изучения наследственности человека.

**4. Наследственные
заболевания человека.**

Вывод.



ГЕНЕТИЧЕСКОЕ РАЗНООБРАЗИЕ ЛЮДЕЙ.

Доказано, что решающим фактором в определении пола ребёнка является мужская половая клетка-сперматозоид.

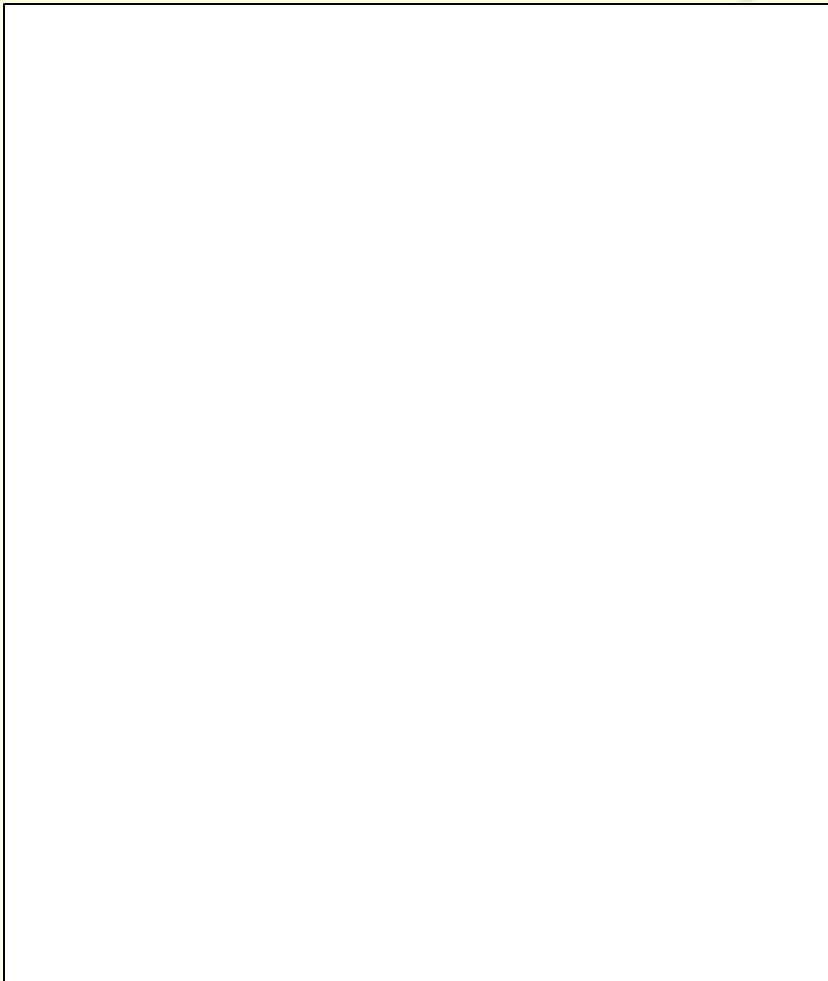
Половые клетки мужчины и женщины-гаметы содержат половинный набор хромосом. Образованию гамет предшествует процесс деления (мейоз), который по своему характеру и особенностям отличается от обычного (митоза).

При делении соматических клеток каждая дочерняя клетка получает свои «законные» 46 хромосом. А при образовании половых клеток в ядра будущих гамет попадает только по одной хромосоме из каждой пары т.е. $46: 2=23$

Интересно, что в процессе митоза каждая хромосома может направиться в то ядро, в которое ей «заблагорассудится». В результате вновь образованные гаметы отличаются друг от друга вариантами хромосом и содержащихся в них генов.



Схема образования половых клеток (мейоза).



- В прародительнице половых клеток находится 23 пары хромосом: одна пара материнская (красная), другая отцовская (синяя).
- При подготовке к мейотическому делению хромосомы партнёры из одной пары находят друг друга.
 - Партнёры каждой пары расходятся в две дочерние клетки - первое деление.
- В результате второго деления каждая из вновь образованных клеток получает одинарный набор (23) всех хромосом.

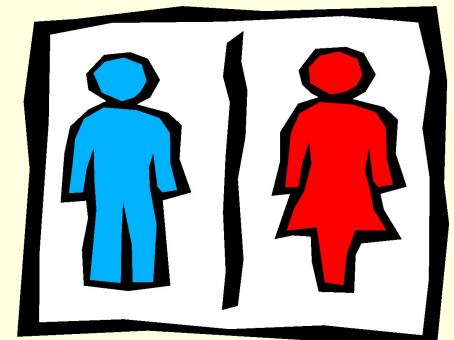
Альтернатива

Пара половых хромосом тоже принимают участие в мейозе. У женщины они одинаковые-XX. У мужчины разные-XY, поэтому яйцеклетка всегда будет носителем X-хромосомы. А вот для сперматозоида есть альтернатива : в процессе образования гамет половина из них получает X-хромосому, а другая половина – Y-хромосому.

Y-хромосома несёт наибольшее число важных генов: именно они определяют развитие чисто мужских первичных и вторичных признаков. И когда в оплодотворении яйцеклетки участвует сперматозоид с Y-хромосомой, на свет появится мальчик, если же с X-хромосомой-девочка.

ПОЛ РЕБЁНКА

- Пол будущего ребёнка определяется в момент слияния ядер половых клеток окончательно и бесповоротно.
- Поскольку только мужчина является обладателем X- и Y-хромосом, значит именно он «виновник» того, что женщина рождает ему либо сына, либо дочь.
- Согласно статистическим данным, почти во все времена мальчиков рождается намного больше, чем девочек. И это при том, что мужские зародыши более уязвимы и до рождения гибнут чаще, чем зародыши женского пола. Следовательно, по каким-то причинам при оплодотворении гораздо чаще предпочтение отдаётся «мужественным» Y-сперматозоидам. По некоторым данным, эти сперматозоиды немного проворнее своих «соперников» с X-хромосомой и поэтому гораздо быстрее их достигает цели и внедряются в яйцеклетку.



ИЗВЕСТНО НАУКЕ.

Методы изучения
наследственности
человека

Генеалогический



Близнецовый



Цитогенетический



Наследственные заболевания человека.

"Царская"
"Царская"
болезнь.

Резус - положительные
отрицательные?



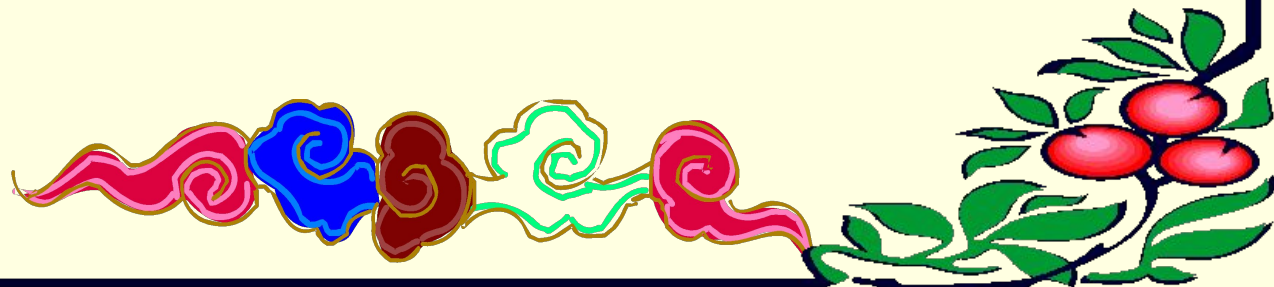


«ЦАРСКАЯ» БОЛЕЗНЬ.

Английская королева **Виктория** не подозревала о том, что является **носителем гемофилии** до тех пор, пока не родила своего восьмого ребёнка-сына **Леопольда**. С его рождением стало ясно, что над домом нависла угроза страшной, неизлечимой в те времена болезни. И не только над английским: отсюда гемофилия дала свои «метастазы» в те дома, куда пришли дети и внуки Виктории.

Не миновала участь сия и **Россию**. Родная **внучка** королевы **Александра Фёдоровна** стала женой русского монарха Николая II. У них родился сын-царевич **Алексей**, страдавший тяжёлой формой гемофилии.

О том, что гемофилия-заболевание семейное, наследственное, знали очень давно. Ещё в Талмуде (II век до нашей эры) описаны смертельные кровотечения у мальчиков после обряда обрезания. И предписывается всех родственников по женской линии, не обрезать. Заметьте: по женской линии. **Поразительно!**



С точки зрения науки.

Далеко не сразу к гемофилии удалось подобрать генетические ключи. Смотрите: страдают гемофилией только мальчики. Но при этом их дети-мальчики и девочки-всегда здоровы. Однако у этих, казалось бы, здоровых девочек рождаются больные мальчики. Почему?

Разгадка крылась в X-хромосоме. В самом конце длинного плеча X-хромосомы локализируются гены из известных тридцати факторов свёртывания крови. Они-то и будут нас интересовать: это VIII и IX фактор.

Повышенная кровоточивость, т.е. гемофилия, вызвана их дефицитом в организме. Когда отсутствует в крови VIII фактор-антигемофильный глобулин-развивается гемофилия А. Нет IX фактора –плазменного компонента тромбобластина -гемофилия В.

Но вот вопрос: почему их нет, откуда дефицит? Виновата мутация генов, отвечающих за синтез этих факторов. Бывает, что ген VIII фактора выпадает полностью. В этом случае антигемофильный глобулин практически не продуцируется: развивается крайне тяжёлая форма гемофилии. В генах могут быть небольшие ошибки, опечатки-тогда факторы свёртывания крови производятся, но работают плохо, активность их снижена. Форма заболевания зависит от того, насколько она низка по сравнению с нормой, которая в популяции колеблется от 50 до 200%. Так вот, чем цифра меньше 50, тем острее и тяжелее проявления гемофилии.

Локализация гена

- Поскольку мутантный ген гемофилии локализуется только в X-хромосоме и с ней передаётся из поколения в поколение, говорят, что заболевание наследуется сцепленно с полом.
- Такая локализация гена многое объясняет. Становится ясно, почему у больного рождаются здоровые дети. Сыну он передаёт Y-хромосому, в которой нет и не может быть гена гемофилии. А вот дочь обязательно получит X-хромосому с мутантным геном. Но... От матери она тоже получит X-хромосому, а вместе с ней нормальный ген VIII (IX) фактора свёртывания крови, который и обеспечит его достаточный синтез. И всё будет благополучно до тех пор, пока носительница гена гемофилии не передаст дефектную X-хромосому своему сыну. В этом случае мальчик обязательно заболеет.

НИКТО НЕ ЗАСТРАХОВАН

Гемфилия

Действительно, гемофилия чаще поражает мужчин, и на то есть веские генетические причины. Но в медицине известны случаи, когда болеют и женщины. К счастью, крайне редко. Ведь для того, чтобы заболеть гемофилией, девочка должна получить две X-хромосомы с мутантными генами. Такая ситуация возможна, если больной гемофилией вступает в брак с женщиной-носителем. Их дочь получает две дефектные X-хромосомы: одну от отца, другую от матери, и у неё неизбежно развивается гемофилия.

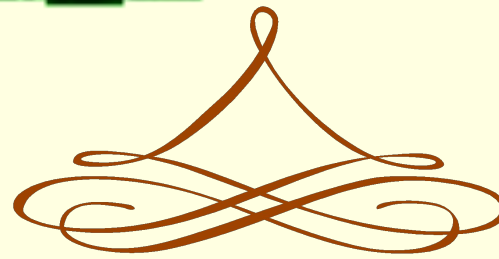
Вероятность того, чтобы встретились и полюбили друг друга страдающий гемофилией и носительница мутантного гена, невероятно мала. Однако она резко возрастает, если больной женится на своей родственнице (не важно, дальней или близкой) по материнской линии. В этом случае надо, как говорится, сто раз отмерить.



РЕЗУС-ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЕ ОТРИЦАТЕЛЬНЫЕ

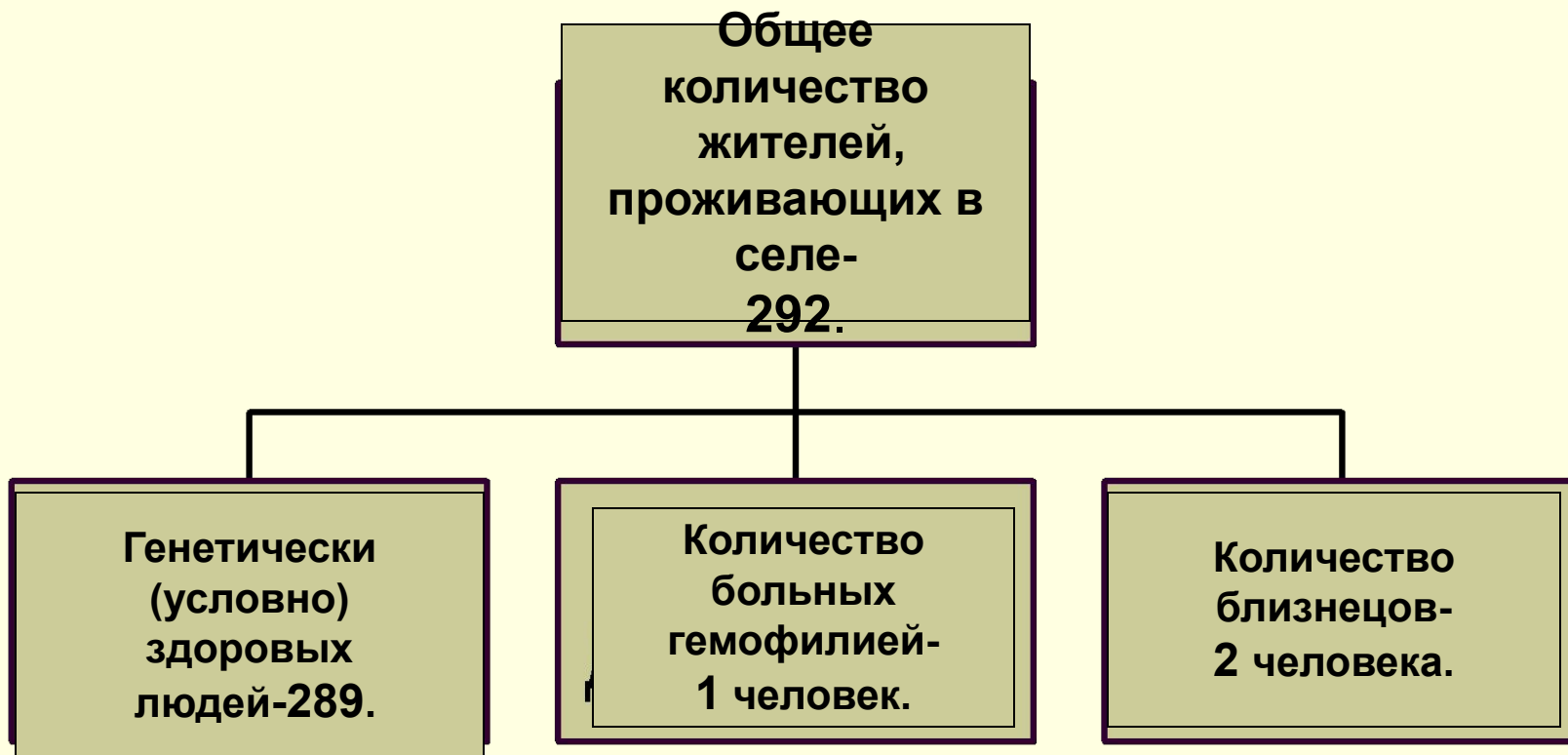


- Резус-фактор-это один из белков крови.Открыл его в 1940 году Карл Ландштейнер.
- Экспериментируя с кровью, Ландштейнер и его коллега Вайнер обнаружили в эритроцитах неизвестный агглютиноген и назвали его резус-фактором.
- Этот фактор присутствует в эритроцитах приблизительно 85%людей;их кровь называют резус-положительной. У 15% фактора нет,соответственно их кровь резус-отрицательна.



А в Малых Озёрках?!

Общее количество жителей, проживающих в селе-292.



ВЫВОД:

- 1. Пол будущего ребёнка определяется в момент слияния половых клеток, окончательно и бесповоротно.
- 2. Как произойдёт распределение XX и XY хромосом нельзя предугадать даже на клеточном уровне.
- 3. Благодаря успехам современной медицины и генетики разработаны методы, позволяющие диагностировать наличие заболеваний даже в период беременности.

Литература

- 1. Журнал «Здоровье».
- 2. Общая биология,
под ред. Ю.И. Полянского.
- Под ред. Д.К. Беляева
- 3. Основы генетики,
А.Ю. Асанов, Н.С.
Демикова.
- 4. Интернет-ресурсы.

