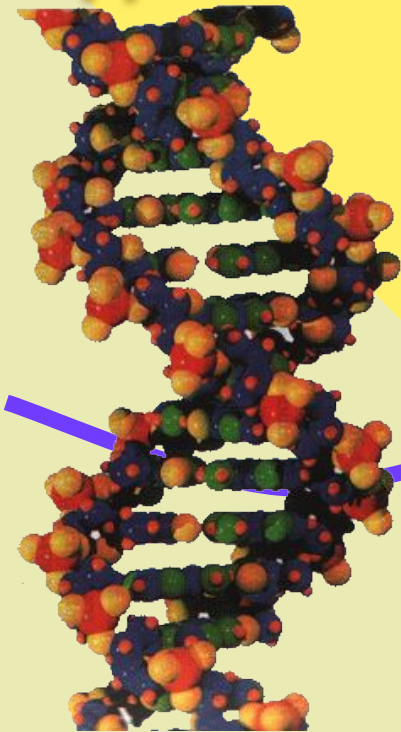




Генетика и медицина.

Медико-генетическое консультирование"



Внеклассное мероприятие  
"Поиграем в генетиков"

# **ПОВЕСТКА КОНСИЛИУМА**

- ✓ Знакомство с последними научными достижениями в области генетики человека
- ✓ Консультативная помощь по запросу гражданина Иванова С. А.
- ✓ Оперативное решение запроса из местного роддома

# Мальчик или девочка?

**От чего же зависит пол ребёнка?**

**Каждая соматическая клетка человека содержит 46 хромосом. Каждый сперматозоид -23, яйцеклетка -23, а когда во время оплодотворения их ядра сольются, число 46 восстановится. Международная конференция генетиков в Деновере 1960 года разработала систему классификации хромосом человека. Каждая пара была пронумерована от 1 до 22. Их назвали аутосомами. Хромосомы 23 -й пары в зависимости от размера назвали большую -X, а маленькую -Y. Эти хромосомы определяют пол и поэтому называются половыми. Генотип женщины содержит две хромосомы XX, а мужчины -XY. Если яйцеклетка будет оплодотворена сперматозоидом с X - хромосомой, то сочетание половых хромосом XX в клетках зародыша определит его женский пол, если же яйцеклетку оплодотворит сперматозоид с Y -хромосомой, сочетание XY определит мужской пол.**

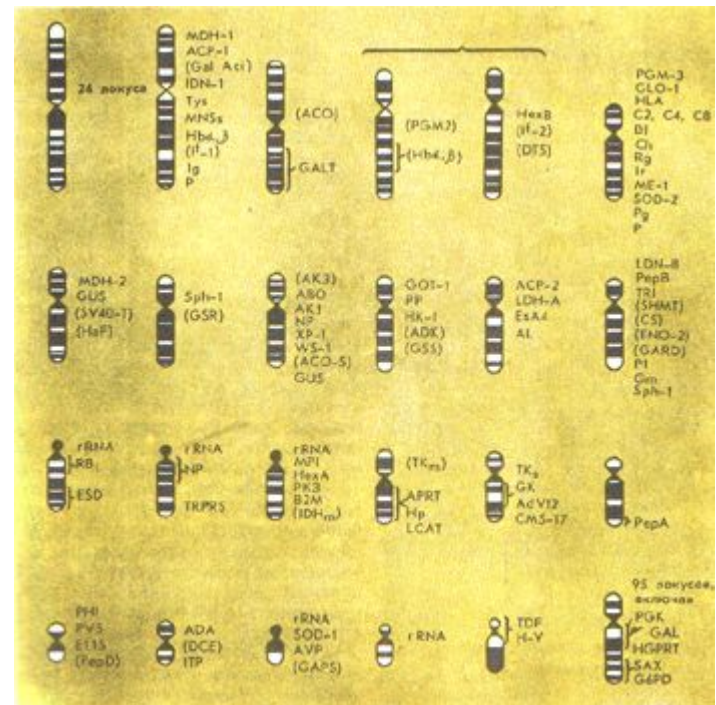
# Расшифрована X-хромосома

*В X-хромосоме содержатся 1098 генов, в то время как в Y-хромосоме — всего лишь 78 генов. Это генетическое разнообразие и делает женщин более приспособленными и невосприимчивыми ко многим заболеваниям. Долгое время считалось, что в женском организме одна из двух хромосом находится в «дремлющем» состоянии. Так задумано природой для того, чтобы уравнивать производство белков между полами. Как показало новое исследование, на «дремлющей» X-хромосоме отключаются не все гены — около 15% генов остаются активными, а в некоторых случаях работать продолжают еще 10% генов. Именно это открытие позволило сделать ученым вывод, что женщины гораздо более вариативны в генетическом плане, чем мужчины.*

# Генная программа человека

- У человека вся генетическая программа состоит примерно из 3,5 миллионов пар генов. Описано около 3,5 тысяч генов и изучен характер их наследования.
- Неотъемлемая часть детального генетического изучения любого вида – построение генетических карт. Генетическая карта – схема взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления.

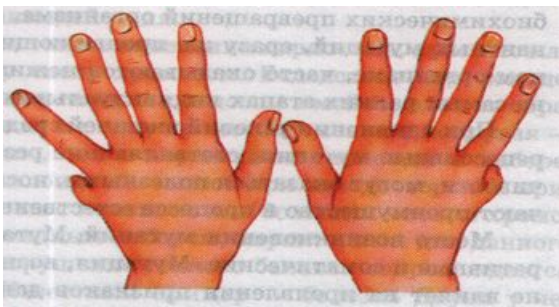
## Генетическая карта хромосом человека



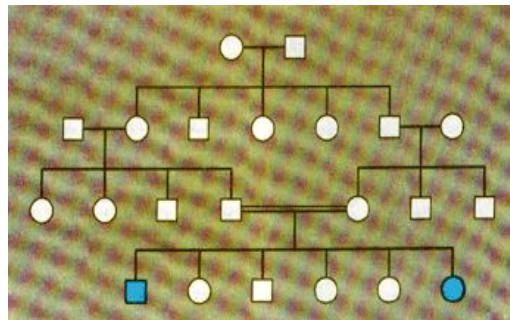
# Генные заболевания человека

- Установлено, что наследственные генные заболевания могут иметь аутосомно-доминантный (1), аутосомно-рецессивный (2) и сцепленный с полом типы наследования (3). Для установления наследственной природы заболевания используется генеалогический метод. Один из первых этапов изучения генетики заболевания – выявление больного и составление его родословной.

## 1. Полидактилия



## 2. Родословная семьи (фенилкетонурия)



## 3. Наследование дальтонизма у человека





# Запрос гражданина Иванова С.А.

- В нашу консультацию обратилась молодая семейная пара, обеспокоенная здоровьем будущих детей. Их тревога объясняется тем, что супруг страдает гемофилией, а у супруги гемофилией болен отец. Кроме того, у женщины резус-фактор – отрицательный ( $rh^-$ ), а у мужчины – положительный ( $Rh^+$ ). Мать мужчины является резус-отрицательной.
- *Примечание.* Рецессивный ген гемофилии (несвертываемость крови) находится в X-хромосоме. Резус-фактор – один из множества антигенных свойств крови. Наследование – аутосомное, резус-положительность доминирует над резус-отрицательностью.
- Наша задача – определить вероятность рождения здорового резус-положительного ребенка.

# Наследование групп крови

## у человека

- ГРУППА КРОВИ - ВРОЖДЁННОЕ СВОЙСТВО ЧЕЛОВЕКА И НЕИЗМЕННА В ТЕЧЕНИЕ ВСЕЙ ЕГО ЖИЗНИ.
- ОБЛАДАНИЕ ОДНОЙ ИЗ ЧЕТЫРЁХ ГРУПП КРОВИ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ ПАРОЙ ГЕНОВ, ПРИШЕДШИХ ПО ОДНОМУ ОТ КАЖДОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ. КАЖДЫЙ ГЕН МОЖЕТ БЫТЬ В ОДНОЙ ИЗ ТРЁХ АЛЛЕЛЕЙ-А, В, О. АЛЛЕЛИ А И В ДОМИНИРУЮТ НАД О, НО, ОКАЗАВШИСЬ ВМЕСТЕ В ОДНОМ ОРГАНИЗМЕ, А И В ПРОЯВЛЯЮТ СОВМЕСТНОЕ ДЕЙСТВИЕ И ОБУСЛОВЛИВАЮТ НАЛИЧИЕ IV ГРУППЫ КРОВИ.
- ФЕНОТИПИЧЕСКИ МОЖНО ОПРЕДЕЛИТЬ ЧЕТЫРЕ ГРУППЫ КРОВИ: I(O), II(A), III(B) И IV(AB). ФЕНОТИПЫ I И IV ГРУПП СОВПАДАЮТ С ИХ ГЕНОТИПАМИ. ГЕНОТИПЫ ЖЕ ВВ И ВО ( для III группы крови), АА И АО (для II группы) БЕЗ ЗНАНИЯ ГРУПП КРОВИ РОДИТЕЛЕЙ РАЗЛИЧАТЬ НЕВОЗМОЖНО.



# Запрос из роддома

- *В РОДДОМЕ ПЕРЕПУТАЛИ ДВУХ МАЛЬЧИКОВ. У ОДНОГО – I ГРУППА КРОВИ, У ДРУГОГО – IV ГРУППА. ИЗВЕСТНО, ЧТО В ОДНОЙ СЕМЬЕ ОБА РОДИТЕЛЯ ИМЕЮТ III ГРУППУ КРОВИ, В ДРУГОЙ СЕМЬЕ- МАТЬ ИМЕЕТ II ГРУППУ, А ОТЕЦ- III ГРУППУ. ОПРЕДЕЛИТЬ, КТО ЧЕЙ СЫН?*

# Заключение генетиков

## РЕШЕНИЕ.

ДАНО:

1 РЕБ.-I ГР.(OO)

2 РЕБ.-IV ГР.(AB)

1 СЕМЬЯ-ОТЕЦ –III ГР (BO).

МАТЬ- III ГР.(BO).

2 СЕМЬЯ-ОТЕЦ- III ГР.(BB).

МАТЬ- II ГР.(AA).

1. МАТЬ BO × ОТЕЦ BO

ГАМЕТЫ B B

O O

F BB, BO, BO, OO

2. МАТЬ AA × ОТЕЦ BB

ГАМЕТЫ A B

F AB

ОТВЕТ: МАЛЬЧИК С I ГРУППОЙ КРОВИ ПРИНАДЛЕЖИТ 1 СЕМЬЕ, С IV ГРУППОЙ-2 СЕМЬЕ.