

# НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ЗДОРОВЬЕ ЧЕЛОВЕКА



- Генетика -это наука об одном из самых сокровенных таинств природы - наследственности и изменчивости.
- Наследственность - свойство организмов передавать свои признаки и особенности развития следующему поколению, или
- Наследственность - свойства организмов обеспечивать воспроизведение сходных особей в каждом последующем поколении, материальную и функциональную преемственность между родителями и детьми.

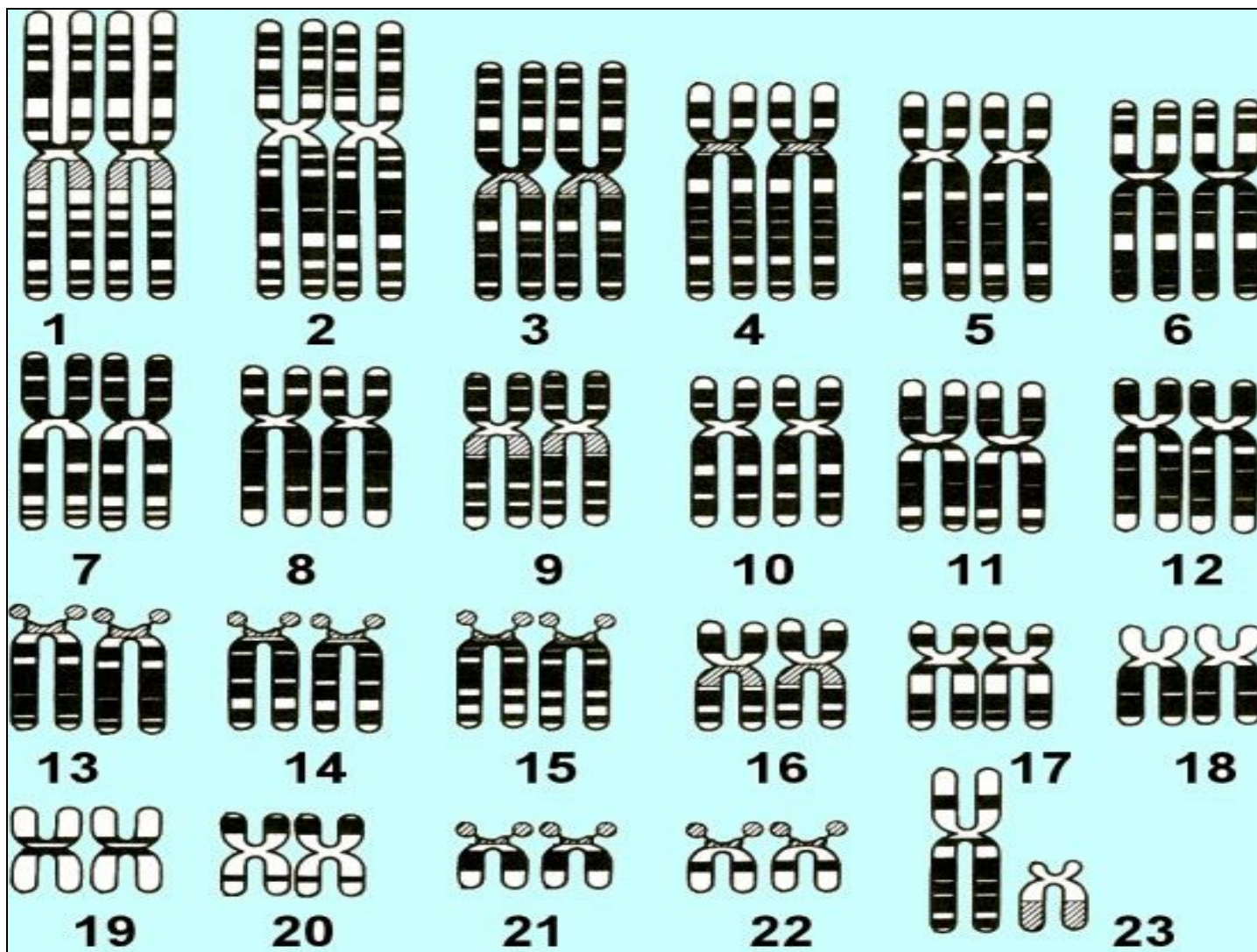
## Проблемные вопросы

- Какие вещества и структуры составляют материальные основы наследственности?
- Каким путём реализуется наследственная программа в процессе индивидуального развития?
- Как влияет окружающая среда на формирование признаков?
- Почему необходимо изучать наследственность человека?

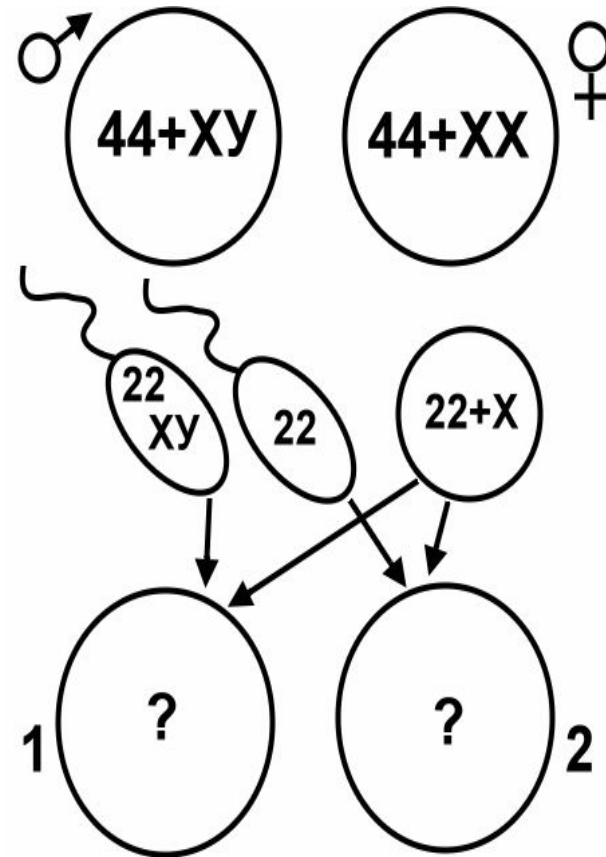
# МАТЕРИАЛЬНЫЕ НОСИТЕЛИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ- ГЕНЫ И ХРОМОСОМЫ

- Генотип человека - это комбинация доминантных и рецессивных генов в гомологичных хромосомах, унаследованных наполовину от отца и наполовину от матери.
- У человека 46 хромосом или 23 пары.
- Один набор хромосом(23) ребёнок получает от матери, другой(тоже 23) - от отца.
- 22 хромосомы у мужчин и женщин одинаковы и по строению, и по расположенным в них генам - аутосомы, а вот 23 пара - особенная.
- Эти две хромосомы различаются между собой, потому что они определяют какого пола родится человек Поэтому их и называют половыми и обозначают как X (икс) и Y (игрек)- хромосомы.

# КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА



- Наследственность может передаваться только через зародышевые клетки.
- Две зрелые половые клетки (материнская и отцовская), объединяясь, дают зиготу - исток нового организма, поровну одаривая его наследственными факторами, то есть генами



## ОСНОВНЫЕ МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА

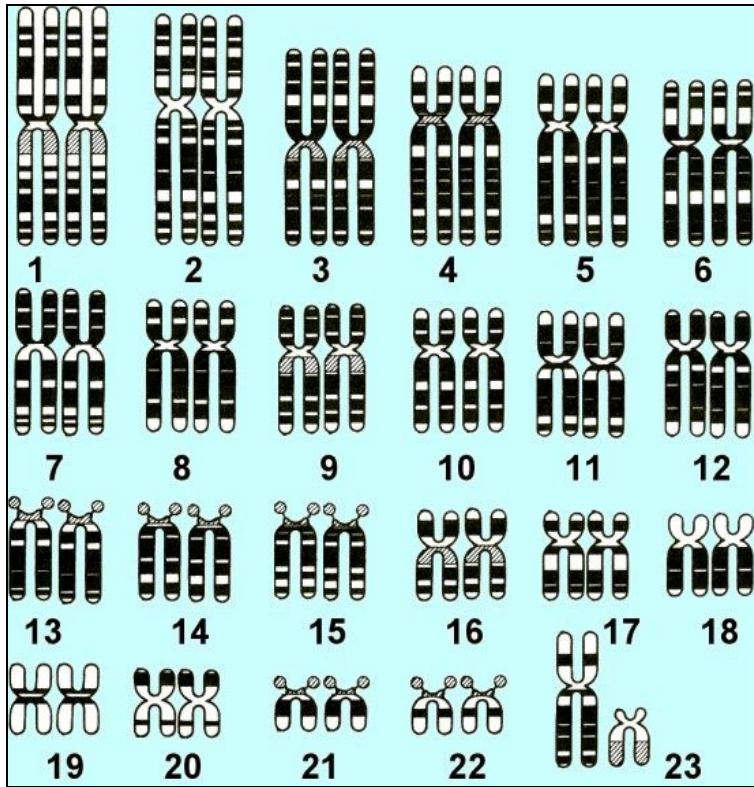
- Развитие современной цивилизации приводит к появлению в окружающей среде факторов, увеличивающих частоту мутаций как в клетках тела, так и в гаметях человека. Поэтому перед генетической наукой, в частности перед медицинской генетикой, встала неотложная задача - научиться бороться с проявлением в фенотипе человека вредных мутаций, генных и хромосомных, диагностировать наследственные заболевания на любой стадии развития организма, определять гены предрасположенности к некоторым распространённым болезням

# Особенности изучения генетики человека



В настоящее время главным объектом генетических исследований становится человек. Для генетических исследований человек является очень неудобным объектом по ряду причин:

- у человека большое количество хромосом;
- невозможно экспериментальное скрещивание;
- поздно наступает половая зрелость;
- малое число потомков в каждой семье;
- невозможно уравнивание условий жизни для потомства.

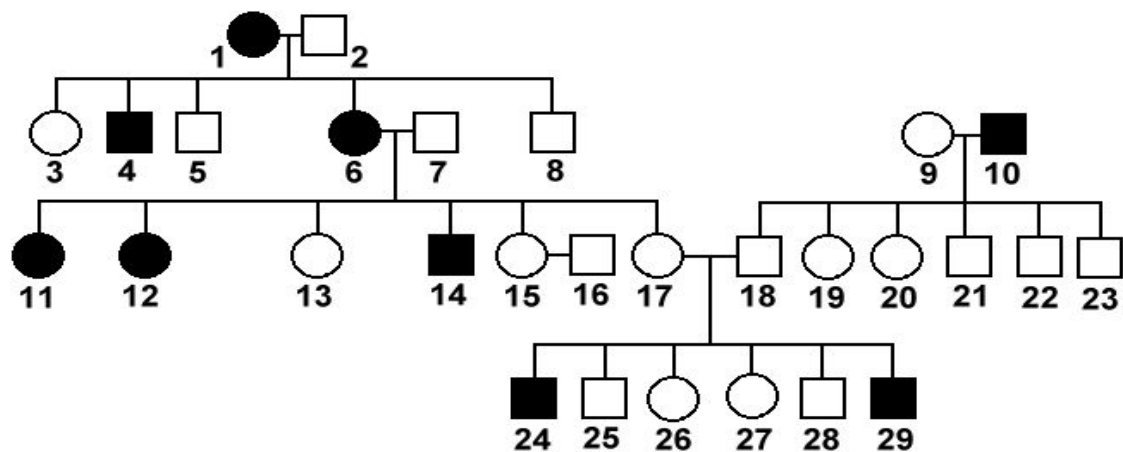




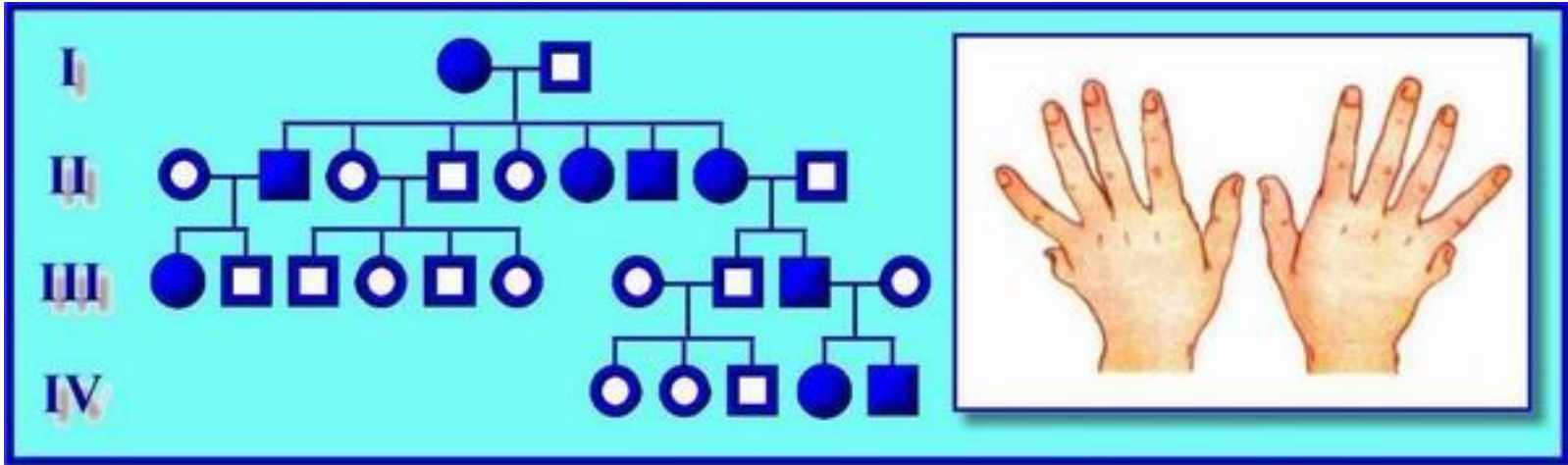
# Генеалогический метод

Однако, несмотря на эти трудности, генетика человека достаточно хорошо изучена. Это оказалось возможным благодаря использованию разнообразных методов исследования.

**Генеалогический метод.** Использование этого метода возможно лишь в том случае, когда известны прямые родственники – предки **обладателя наследственного признака (пробанда)** по материнской и отцовской линиям в ряду поколений или потомки пробанда также в нескольких поколениях. **Пробанд** - человек, с которого начинается генетическое обследование семьи и составление родословной.



# Генеалогический метод

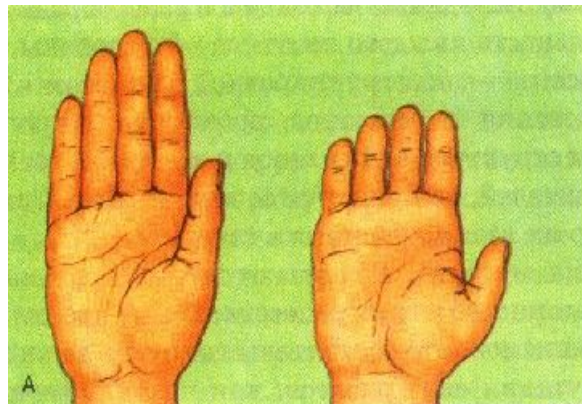
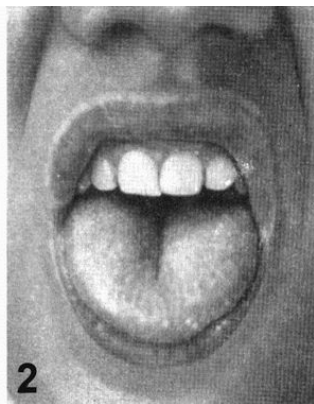
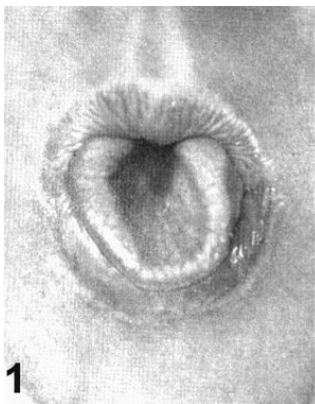


По **аутосомно-доминантному** типу наследуются:

полидактилия;

возможность свертывать язык в трубочку;

брахидактилия (короткопалось, обусловленная отсутствием фаланг на пальцах);



# Генеалогический метод

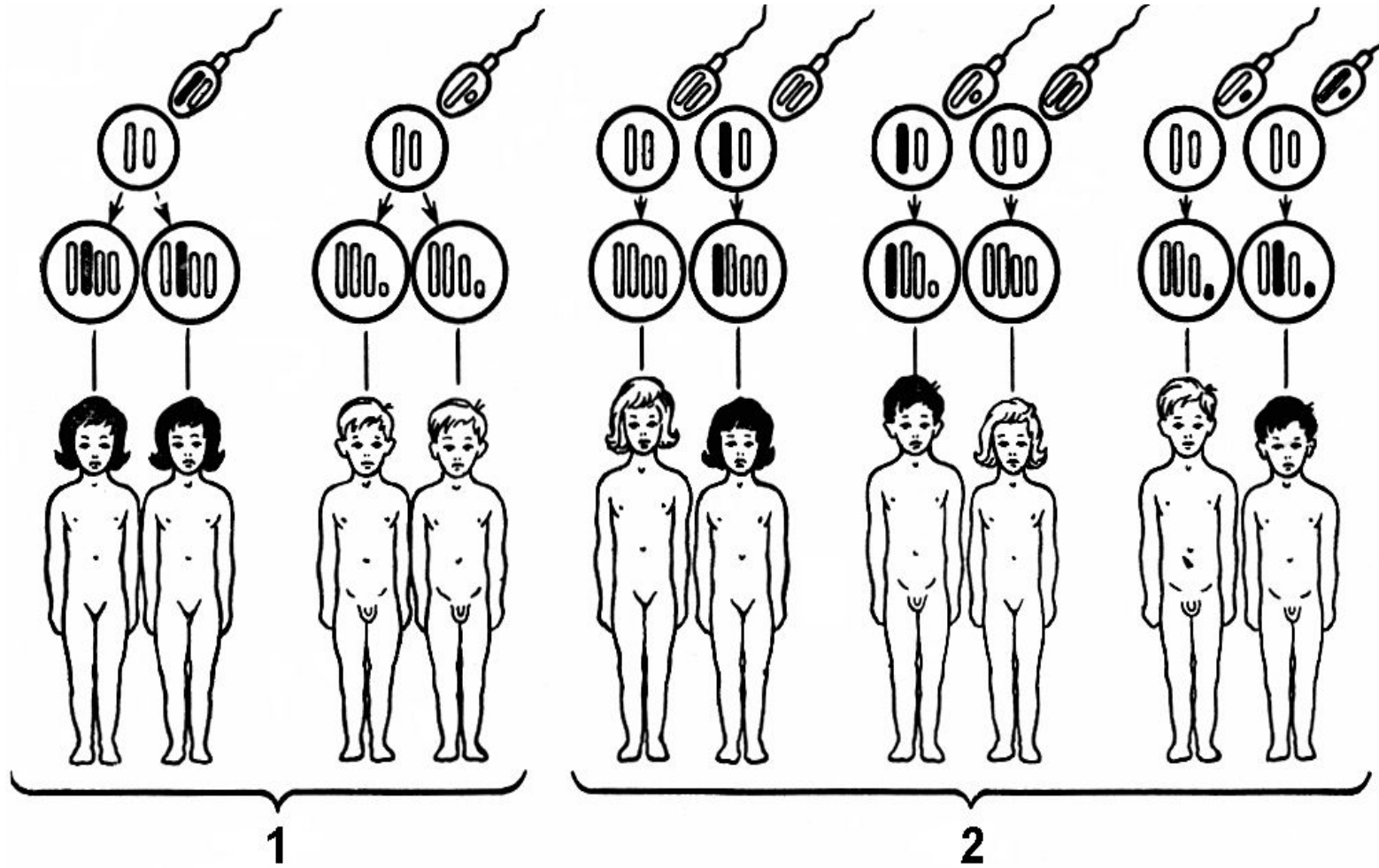


Целый ряд признаков наследуется сцеплено с полом:

X-сцепленное рецессивное наследование — гемофилия, дальтонизм; X-сцепленное доминантное наследование - коричневая эмаль зубов.

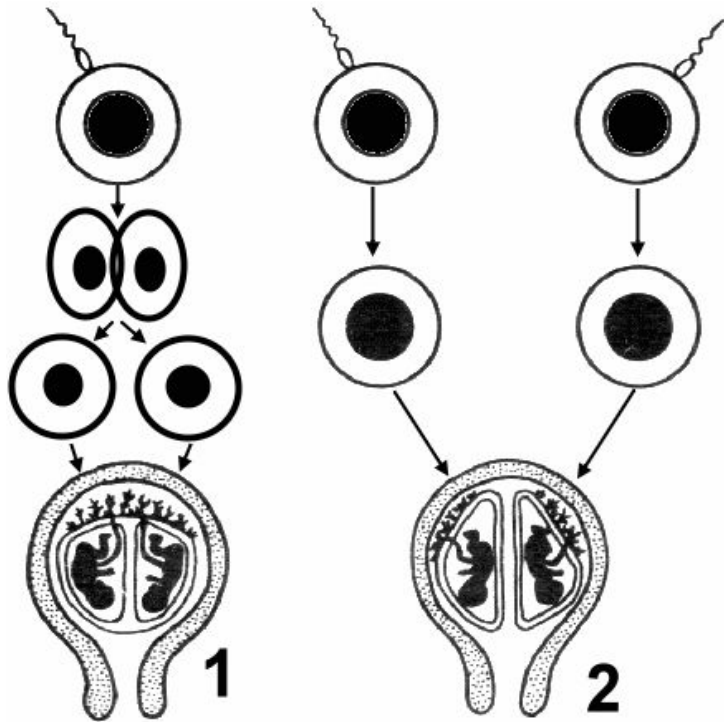
Y-сцепленное — гипертрихоз (повышенное оволосение ушной раковины), перепонки между пальцами.

## Близнецовый метод



**Близнецами** называют одновременно родившихся детей. Они бывают **монозиготными** (однойяйцевыми) и **дизиготными** (разнойяйцевыми). Монозиготные близнецы развиваются из одной зиготы, которая на стадии дробления разделилась на две (или более) частей. Поэтому такие близнецы генетически идентичны и всегда одного пола.

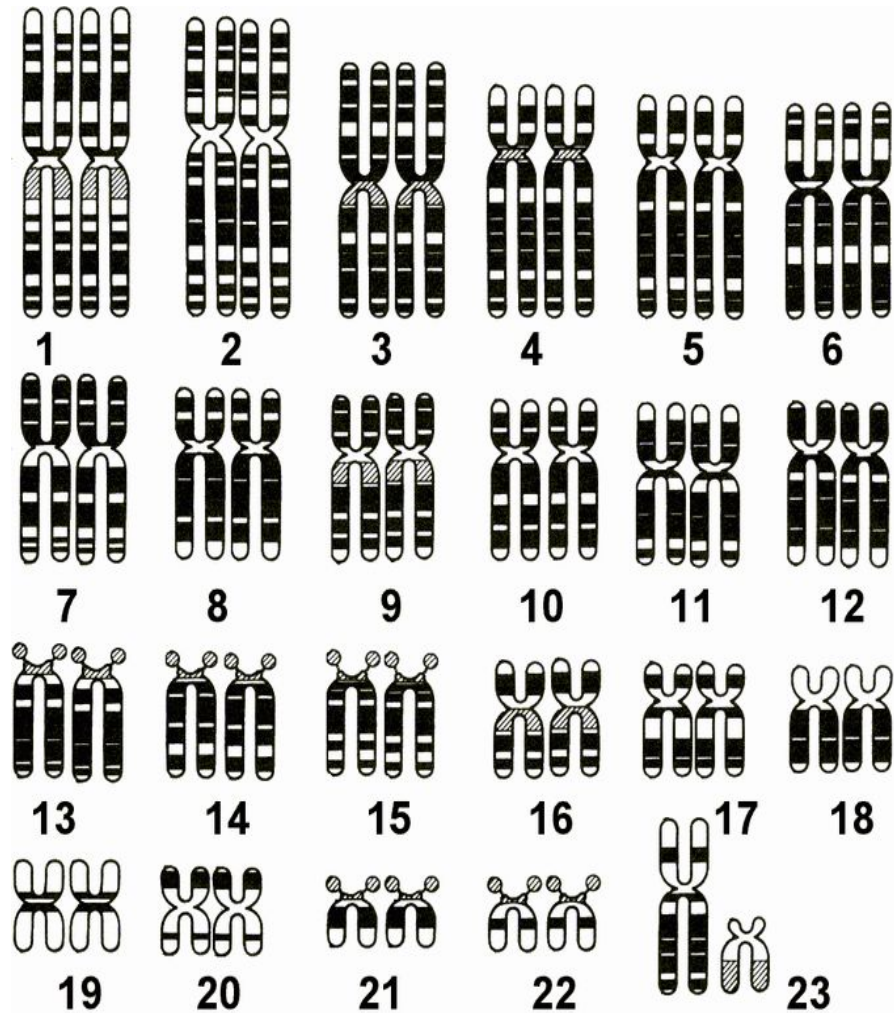
## Близнецовый метод



Монозиготные близнецы характеризуются большой степенью сходства (*конкордантностью*) по многим признакам.

По тем признакам, которые контролируются генами, сходство сохраняется до глубокой старости.

# Цитогенетический метод

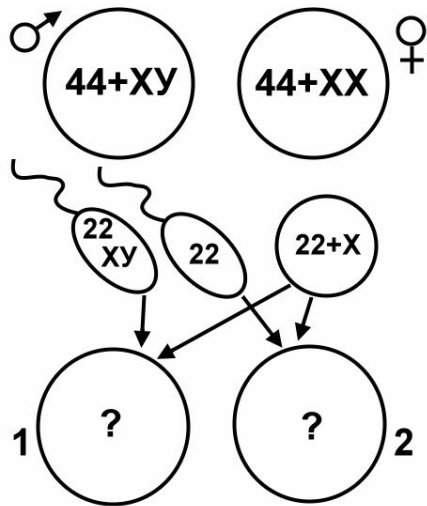
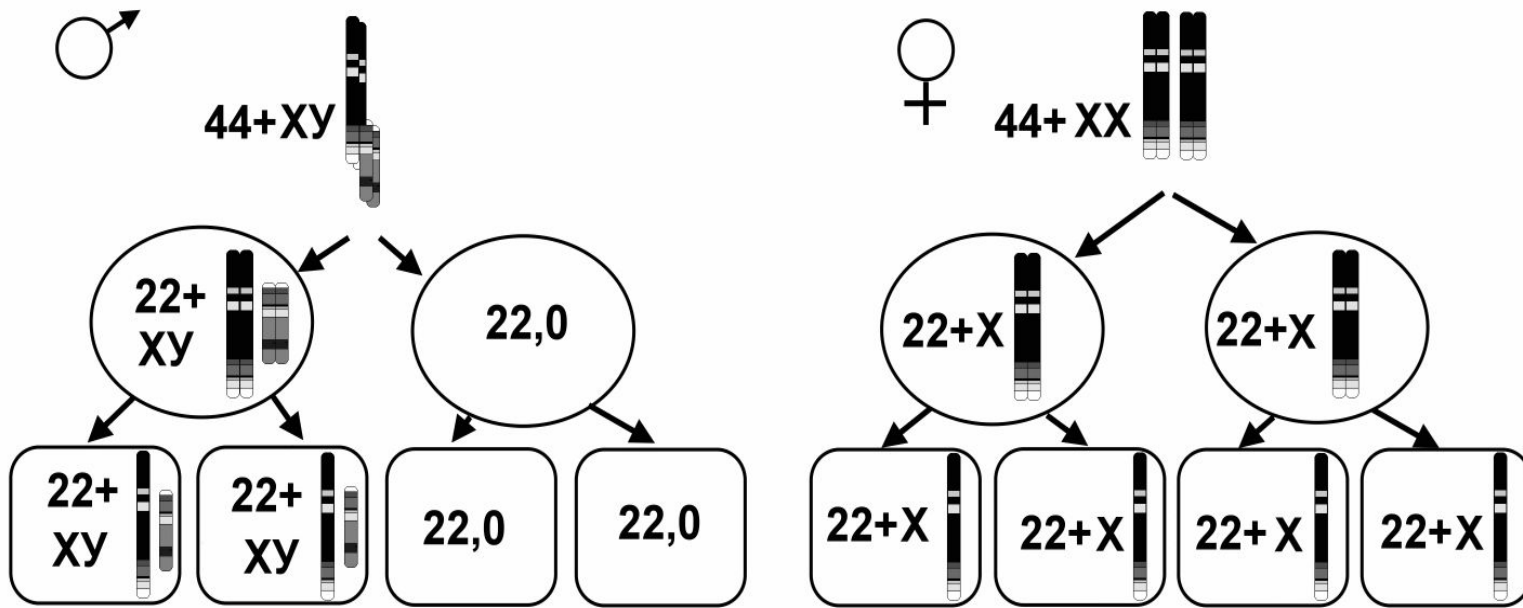


## Цитогенетический метод

основан на изучении хромосом человека в норме и при патологии. В норме кариотип человека включает 46 хромосом – 22 пары аутосом и две половые хромосомы.

Использование данного метода позволило выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменениями их структуры.

# Цитогенетический метод

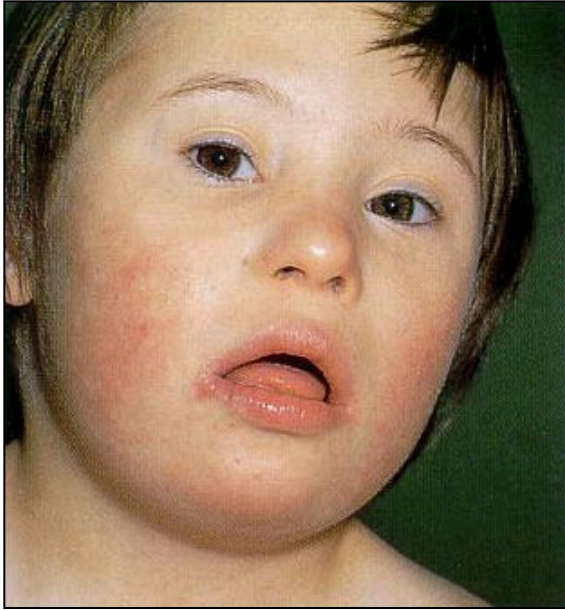


47; ХХУ - синдром Клайнфельтера;

45; ХО - синдром Шерешевского-Тернера;

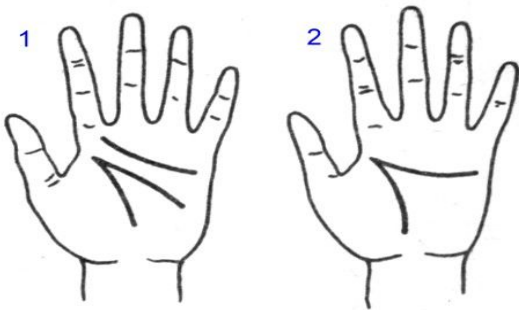
47; 21,21,21 - Дауна.

# Цитогенетический метод



**Синдром Дауна** — одна из самых часто встречающихся хромосомных болезней (1:774). Она развивается в результате трисомии по 21 хромосоме (47; 21,21,21).

Болезнь легко диагностируется, так как имеет ряд характерных признаков: укороченные конечности, маленький череп, плоское, широкое переносье, узкие глазные щели с косым разрезом, наличие складки верхнего века, психическая отсталость. Часто наблюдаются и нарушения строения внутренних органов.



Сгибательные складки на ладони и мизинце у нормального человека (1) и больного с синдромом Дауна (2)



# Биохимический метод

Метод позволяет обнаружить нарушения в обмене веществ, вызванные изменением генов и, как следствие, изменением активности различных ферментов. **Наследственные болезни обмена веществ подразделяются на болезни углеводного обмена (сахарный диабет), обмена аминокислот (фенилкетонурия), липидов (болезнь Тея-Сакса), минералов и др.**

**Фенилкетонурия** относится к болезням аминокислотного обмена. Блокируется превращение незаменимой аминокислоты **фенилаланин** в **тирозин**, при этом фенилаланин превращается в **фенилпировиноградную кислоту**, которая выводится с мочой. Недостаток **тирозина** обуславливает недостаточное образование **меланина**. У таких детей голубые глаза, кожа и волосы слабо пигментированы.

Заболевание приводит к быстрому развитию слабоумия у детей. Ранняя диагностика и диета позволяют приостановить развитие заболевания. Моча дает положительную реакцию с реактивом Феллинга (5% хлорное железо).

**Болезнь Тея-Сакса** вызывается накоплением липидов в нервных клетках, в результате умственная отсталость, слепота, мышечная слабость.

# ДИАГНОСТИКА И ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ

- Тяжесть течения наследственных заболеваний, малоэффективное лечение многих из них, передача из поколения в поколение - всё это определяет безусловную необходимость их профилактики.
- В настоящее время разрабатываются четыре направления в их профилактике.
- 1. Введение строгой системы оценки мутагенности факторов среды обитания человека.
- 2. Медико-генетическое консультирование.
- 3. Дородовая диагностика (ультразвук, фетоскопия, биопсия хориона, амниоцентез).
- 4. Управление действием генов. Коррекция наследственных болезней обмена веществ после рождения - диетическая, хирургическая.