

Можно ли определить возникновение наследственных заболеваний?



В чем заключается польза близнецов?

Тема урока: Генетика человека. Методы изучения наследственности у человека.

Предупреждение наследственных заболеваний человека. Составление генеалогического древа человека.

Моделирование «Составление родословной человека».

Цель обучения:

- 9.2.4.9 - характеризовать основные методы изучения генетики человека;
- 9.2.4.10 – составлять генеалогическое древо

Критерии оценивания:

1. описывает, термин родословная и её значение, основные символы и обозначения, используемые для составления родословных
2. описывает основные методы изучения генетики человека
3. оценивает роль генеалогического метода в улучшении генетики популяции и здравоохранении
4. знает основные методы изучения генетики человека, характеризует эти методы.

Групповая работа

- Критерии:
- 1. Обозначение и определение метода и основных характеристик
- 2. Использование метода в медицине и здравоохранении человека
- 3. Преимущества и недостатки метода
- 4. Опишите два заболевания с использованием метода

- Генетика человека — раздел генетики, изучающий закономерности наследования и изменчивости признаков у человека. Эту отрасль условно подразделяют на антропогенетику, изучающую наследственность и изменчивость нормальных признаков человеческого организма и медицинскую генетику.

Кариограмма – это изображение всех хромосом диплоидного набора клетки, которые распределены по группам и расположены друг за другом в порядке уменьшения размеров с учетом индивидуальных особенностей каждой хромосомы.

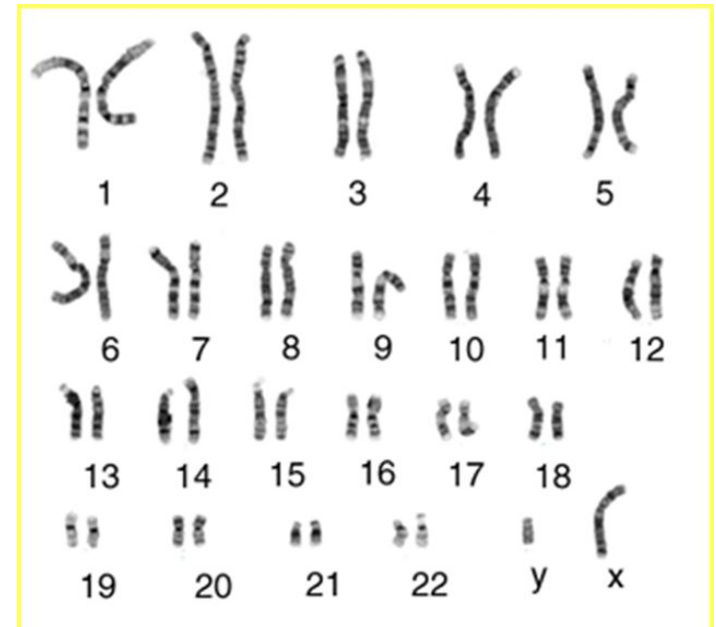
Диплоидные клетки представляют собой клетки с двумя гомологичными наборами хромосом.

Гомологичные хромосомы -

парные хромосомы, полученные при оплодотворении от мужского и женского родительского организма, которые содержат одинаковый набор генов, сходных по морфологическим признакам.

Половые хромосомы - самая последняя хромосомная пара в кариотипе. XX-женщина, XY-мужчина

Аутосомы называют парные хромосомы, одинаковые у мужских и женских организмов

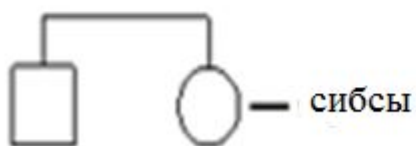
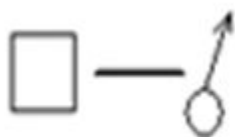
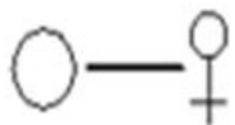


Методы изучения генетики человека

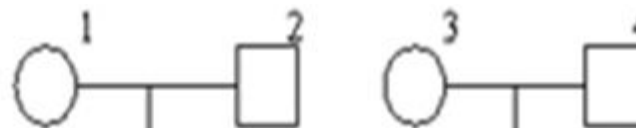
- ▶ **Генеалогический метод** — изучение родословной человека для выявления распространения какого-либо признака или наследственного заболевания, установление наследственного характера определенных способностей человека.
- ▶ **Цитогенетический метод** — исследование структуры хромосом. Хромосомы, окрашенные специальными красителями, рассматривают под микроскопом. Используют для изучения наследственных заболеваний, связанных с нарушениями структуры хромосом.
- ▶ **Близнецовый метод** — сравнение характера проявления одних и тех же признаков у близнецов. Используется для выявления роли наследственности и среды в развитии тех или иных признаков.
- ▶ **Биохимический метод** — выявление нарушений обмена веществ при некоторых наследственных заболеваниях.
- ▶ **Онтогенетический метод** — используется для выяснения механизма развития наследственных заболеваний в онтогенезе, что важно для их лечения и профилактики.
- ▶ **Популяционный метод** — изучение распространения отдельных генов или хромосомных аномалий в человеческих популяциях.

Генеалогический метод

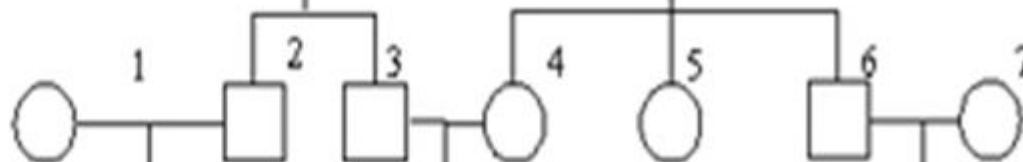
Символы, используемые при составлении родословной.



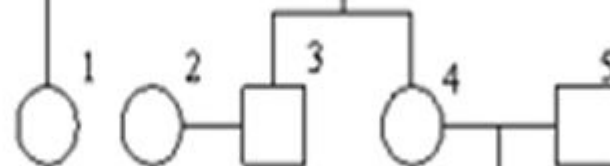
I



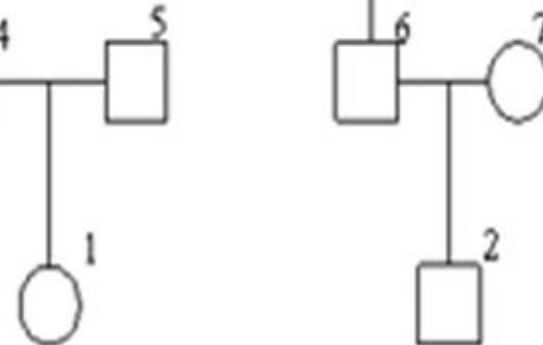
II



III



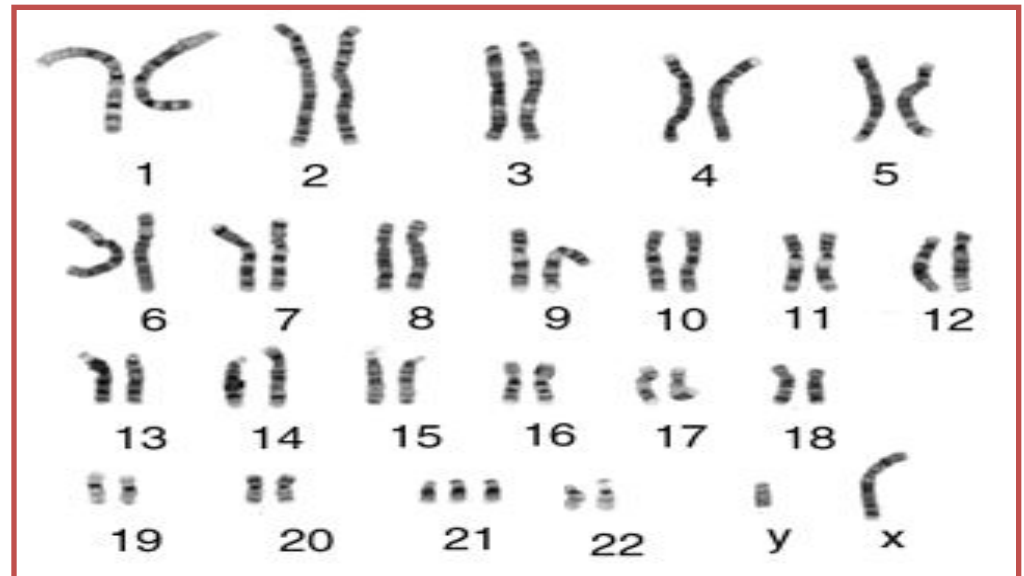
IV



Цитогенетический метод

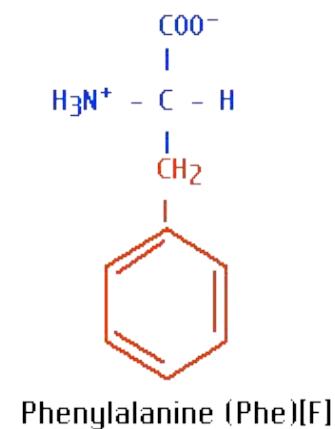
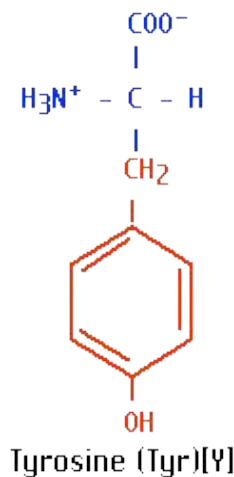
Синдром Дауна (Trisomy 21)

- Синдром возникает из-за процесса расхождения хромосом при образовании гамет (яйцеклеток и сперматозоидов), в результате чего ребенок получает от матери (в 90% случаев) или от отца (в 10% случаев) лишнюю 21-ю хромосому.
- Признаки: плоское лицо с раскосыми глазами, широкими губами, голова круглая, скошенный узкий лоб, ушные раковины уменьшены в вертикальном направлении



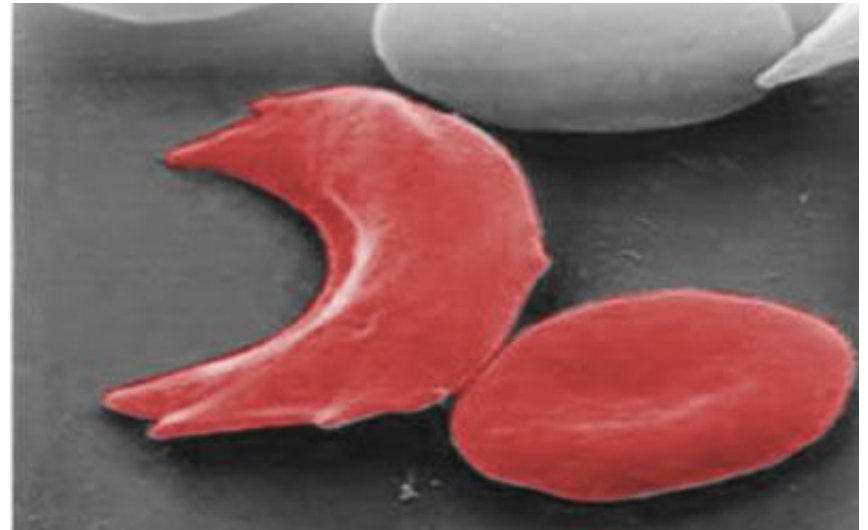
Аутосомно – рецессивное заболевание. Фенилкетонкррия

- **Фенилкетонурия** — наследственное заболевание группы ферментопатий, связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. При несоблюдении низкобелковой диеты сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития (фенилпировиноградной олигофрении). Одно из немногих наследственных заболеваний, поддающихся успешному лечению.

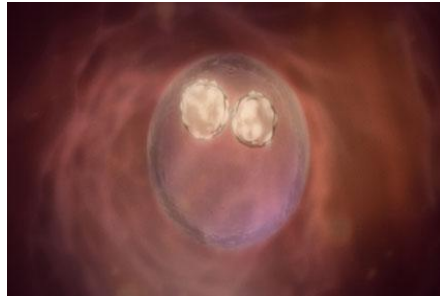


Серповидноклеточная анемия

- В связи с изменением расположения нуклеотидов при репликации в последовательности ДНК.
- Эритроциты липкие, твердые и образуют тромб в крови.
- Распространение : Африка и Южная Америка
- Симптомы: быстрая утомляемость, боль, нехватка дыхания, светлая кожа.



Близнецовый метод



Близнецы — дети одной матери, развившиеся в течение одной беременности и появившиеся на свет в результате одних родов через непродолжительное время друг за другом.

Различают два основных типа близнецов:

однойяйцовые (монозиготные, гомологичные, идентичные)

разнойяйцовые (дизиготные, гетерологичные).



Биохимический метод

- Этот метод позволяет выявлять фенотип человека на биохимическом уровне, то есть нарушения в обмене веществ, вызванные изменением генов и, как следствие, изменением активности различных ферментов. Так удастся диагностировать сахарный диабет, недостаточность лактазы, фенилкетонурию. Этот метод позволяет изучать генетику очень важных показателей человека.

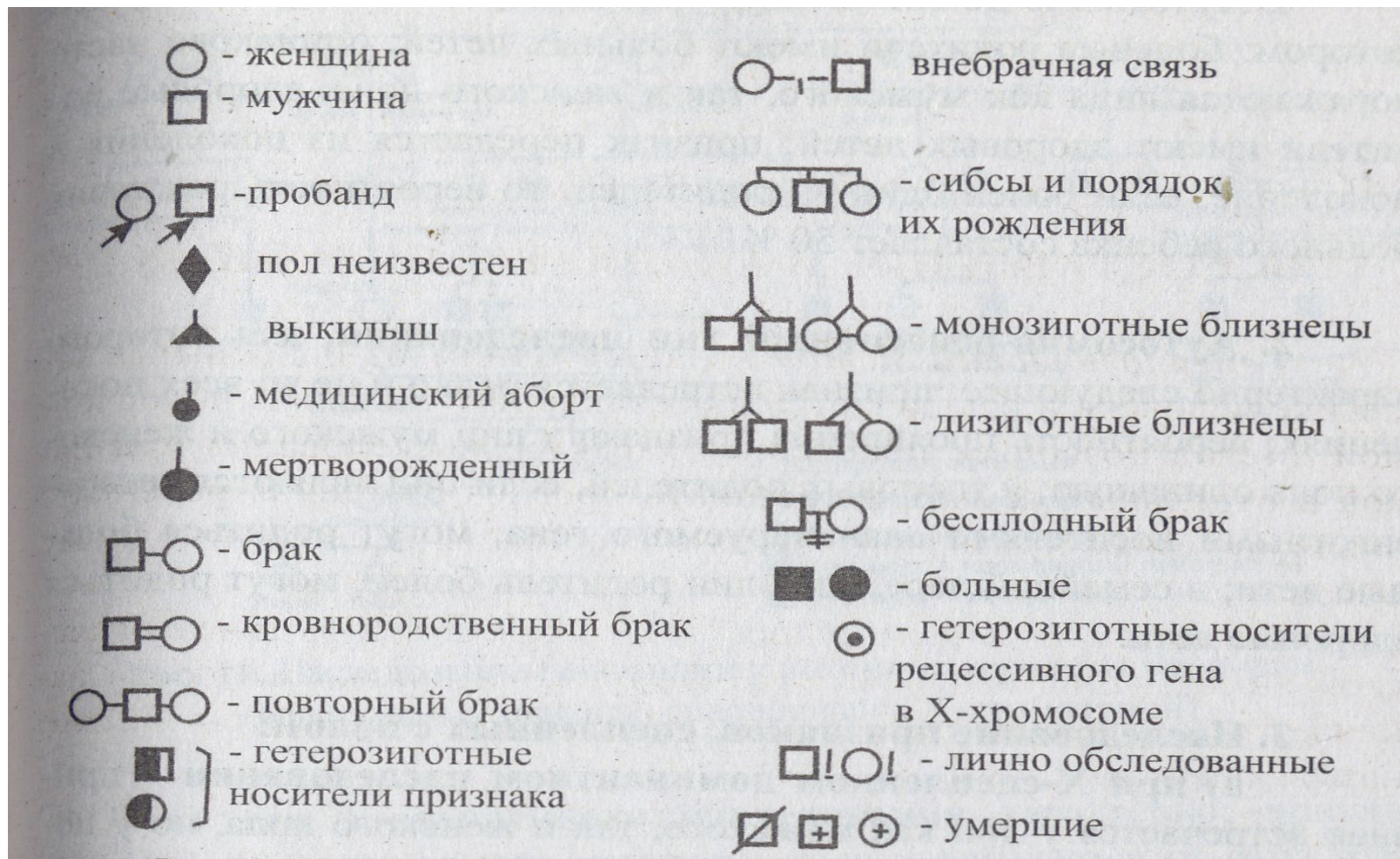
Популяционно-статистический метод

- Распространение мутаций среди больших групп населения изучает популяционная генетика человека, позволяющая составить карты распространения генов, определяющих развитие нормальных признаков и наследственных болезней. Особый интерес для этой генетики представляют изоляты — группы населения, в которых по каким-либо причинам (например, географическим, экономическим, социальным, религиозным) браки заключаются чаще между членами группы. Это приводит к повышению частоты кровного родства вступающих в брак, а значит, и вероятности того, что рецессивные гены перейдут в гомозиготное состояние и проявятся, что особенно заметно при малочисленности изолята.

Составление родословной

- 1. Изучить условные знаки для создания родословной
- 2. Создать хронологическую схему с использованием цветовой гаммы.
- 3. Определить доминантные и рецессивные признаки
- 4. Определите генотипы членов семьи по схеме

Условные обозначения



- Проанализируйте готовую генеалогическую схему

