

Восточно-Казахстанский технологический колледж

*Деление клетки.  
Митоз*

СРС

Подготовил: Ахмет Н, 130П

Семей 2017

# Наследственные болезни. Методы изучения наследственности человека.



# Особенности генетики человека

- Все законы изменчивости и наследственности применимы к человеку



- Позднее половое созревание
- Неодинаковые условия жизни
- Большое количество хромосом
- Невозможность проведения опытов на человеке

# Методы исследования генетики человека



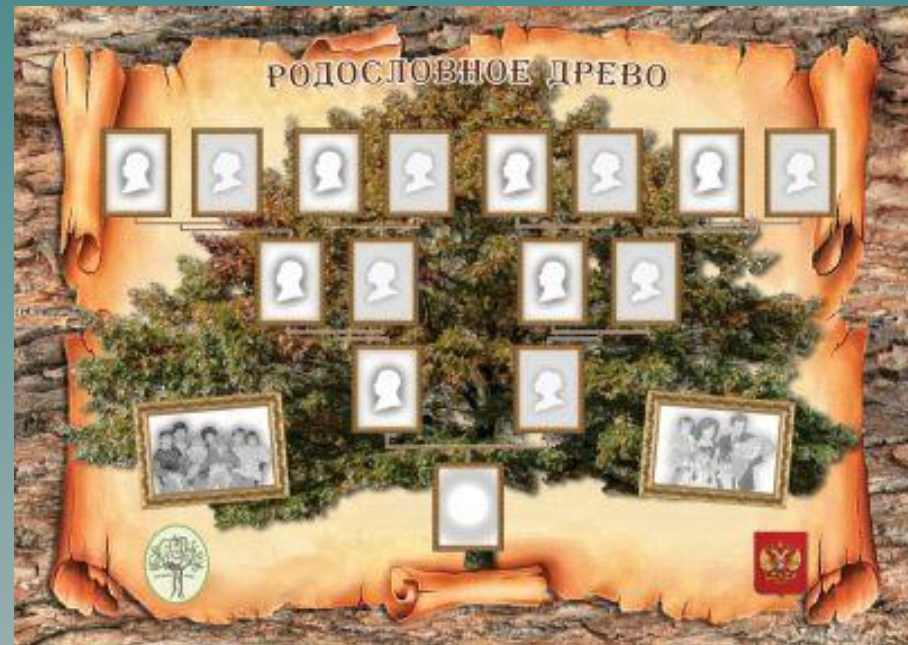
# 1. Генеалогический метод

Изучение родословной людей за возможно большее число поколений. Удастся установить характер наследования многих признаков человека, в том числе многих наследственных заболеваний.

1. Аутомно-доминантное наследование (короткопалость)

2. Аутомно-рецессивный тип наследования (фенилкетонурия)

3. Наследование, сцепленное с X- хромосомой (гемофилия)



# Цитогенетический метод

- Основа метода — микроскопическое изучение хромосом человека. Цитогенетические исследования стали широко использоваться с начала 20-х гг. XX в. для изучения морфологии хромосом человека, подсчета хромосом

КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀

<b>A</b>	<b>Крупные</b>	X <sub>1</sub> X <sub>2</sub> X <sub>3</sub>
<b>B</b>		X <sub>4</sub> X <sub>5</sub>
<b>C</b>		X <sub>6</sub> X <sub>7</sub> X <sub>8</sub> X <sub>9</sub> X <sub>10</sub> X <sub>11</sub> X <sub>12</sub>
<b>D</b>	<b>Средние</b>	X <sub>13</sub> X <sub>14</sub> X <sub>15</sub>
<b>E</b>		X <sub>16</sub> X <sub>17</sub> X <sub>18</sub>
<b>F</b>		X <sub>19</sub> X <sub>20</sub>
<b>G</b>	<b>Мелкие</b>	X <sub>21</sub> X <sub>22</sub>
<b>Половые хромосомы</b>		X <sub>23</sub>

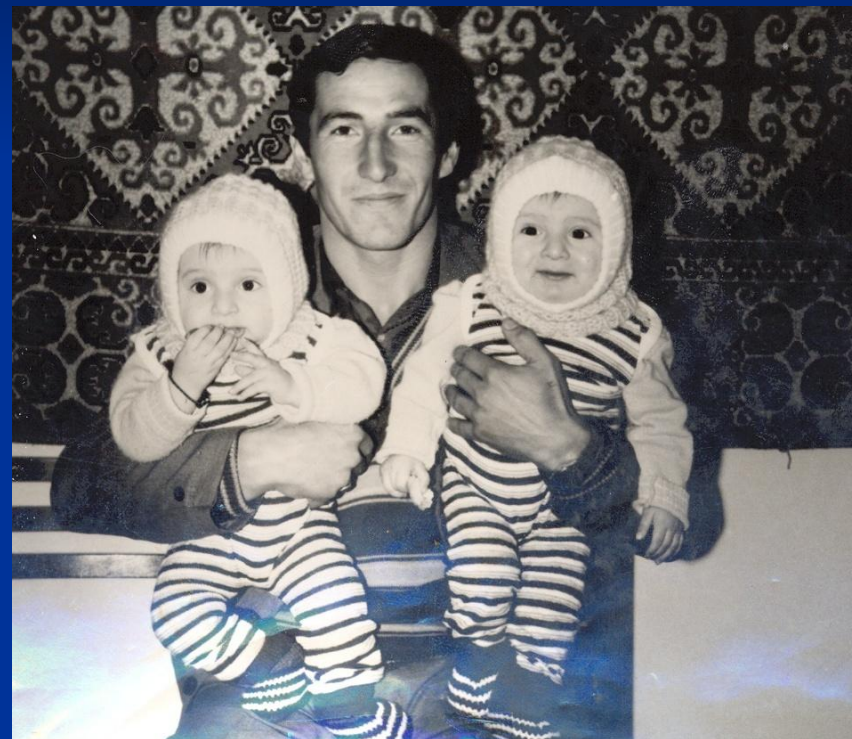
# Генетика пола

Развитие современной цитогенетики человека связано с именами цитологов Д.Тюо и А. Левана. В 1956 г. они первыми установили, что у человека **46** (а не 48, как думали раньше) хромосом, что положило начало широкому изучению митотических и мейотических хромосом человека.



# Близнецовый метод

## 1. сопоставление пар однояйцовых близнецов с однополыми двуяйцовыми близнецами





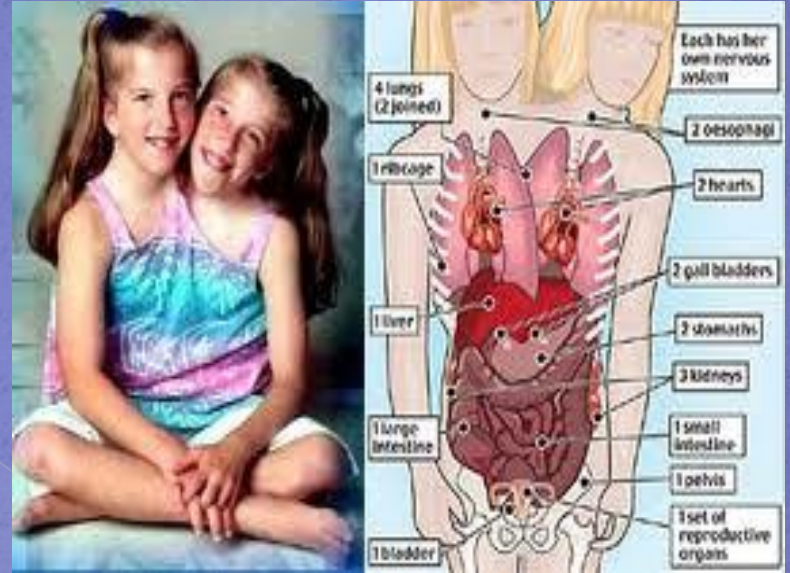
# Близнецовый метод

*2. сравнение пар однояйцевых близнецов, воспитанных вместе и отдельно.*



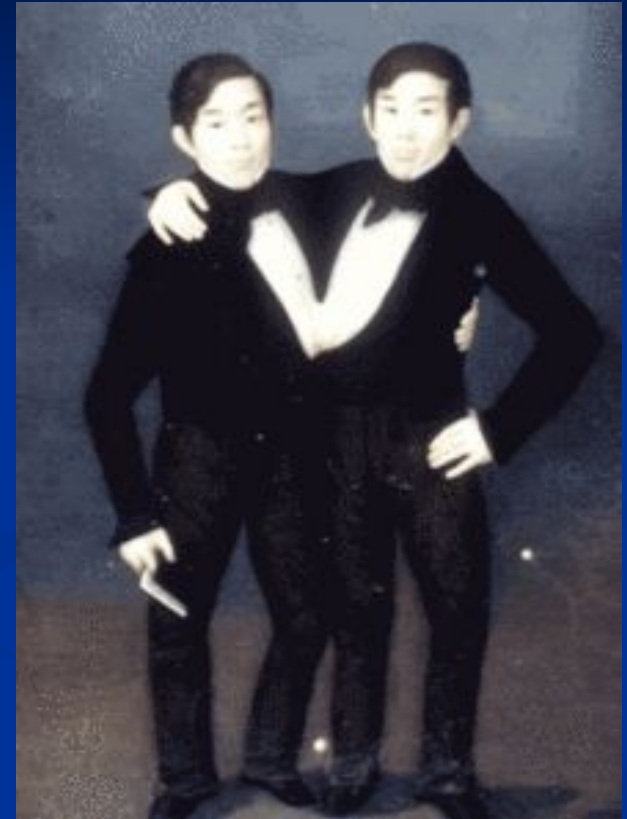
# Сиамские близнецы

Сиамские близнецы — это однояйцовые близнецы, которые не полностью разделились в эмбриональном периоде развития и имеют общие части тела или внутренние органы.



# Немного истории

- Наиболее знаменитой парой близнецов были китайцы **Чанг и Энг Банкеры**, родившиеся в **Сиаме** (современный **Таиланд**) Много лет они гастролировали с цирком под прозвищем **«Сиамские близнецы»**, таким образом закрепив это название за всеми подобными случаями



# Примеры сиамских близнецов животном мире



# Онтогенетический метод

- Определяет наличие или отсутствие наследственных болезней в ходе индивидуального развития

Например: Шизофрения,  
фенилкетонурия, сахарный диабет,  
ВИТИЛИГО

# ВИТИЛИГО



- **Клинические признаки:** частичная депигментация кожи; поражение обычно симметричное на руках, лице, шее. Больные очень чувствительны к УФ-лучам (получают солнечные ожоги), повышен риск рака кожи.
- **Тип наследования:** АД
- **Популяционная частота – 1 : 100.**

# Популяционный метод

Исследование частототы распространения в популяции человека различных наследственных изменений

Например: у местных жителей о-вов Мариам и Гуам смертность от заболевания склероза нервных клеток в 100 раз выше по сравнению с другими. Причина - в изолированности популяции в связи с отсутствием миграции, что ведет к близкородственным бракам. Поэтому увеличивается число генов -носителей некоторых наследственных заболеваний.



# Биохимический метод основан на анализе обмена веществ, анализе ДНК



Например: анализ ДНК, определяет родителей ребенка.





# Медицинская генетика

Изучает различные наследственные заболевания, методы их диагностирования и лечения.

По мировой статистике

7-8 % новорожденных детей имеют различные наследственные заболевания.



# НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ЧЕЛОВЕКА



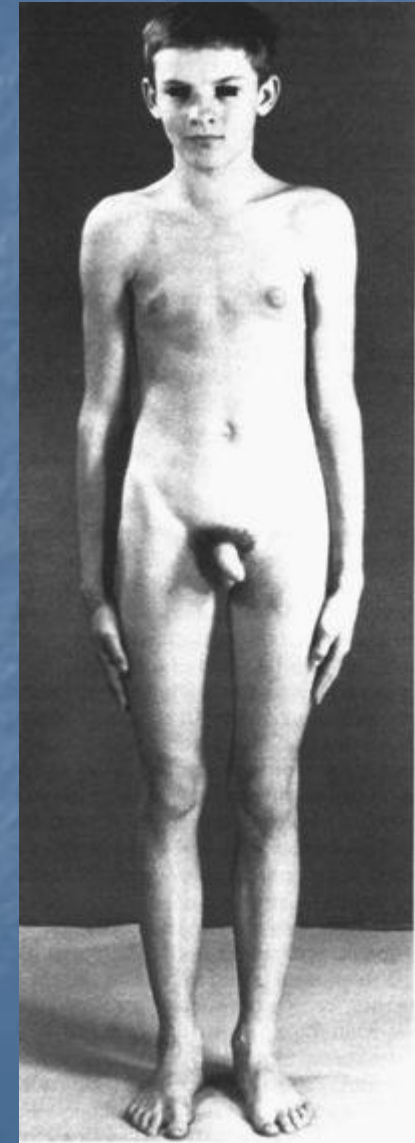
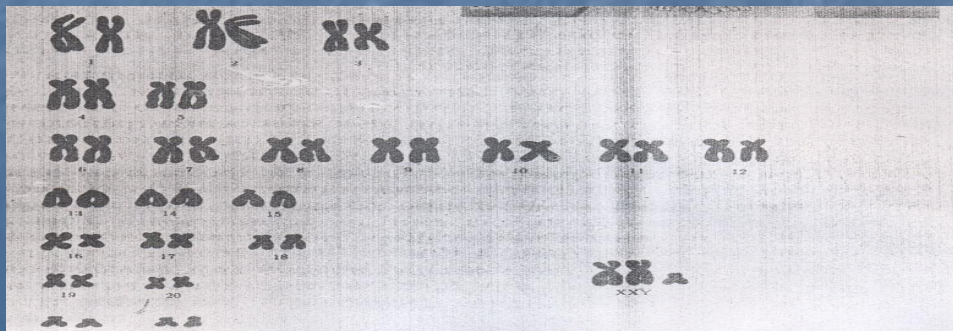
# СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА (47, XXУ)

- Описан в 1942 г.

- **Клинические признаки:** высокий рост, хрупкое телосложение, гипоплазия яичек, импотенция и бесплодие, набухание молочных желез, широкий таз, поперечная ладонная складка, у взрослых наблюдается ожирение и склонность к алкоголизму, незначительное снижение умственного развития.

- **Тип наследования:** XXУ синдром

- **Популяционная частота** – 1 : 1000 мальчиков



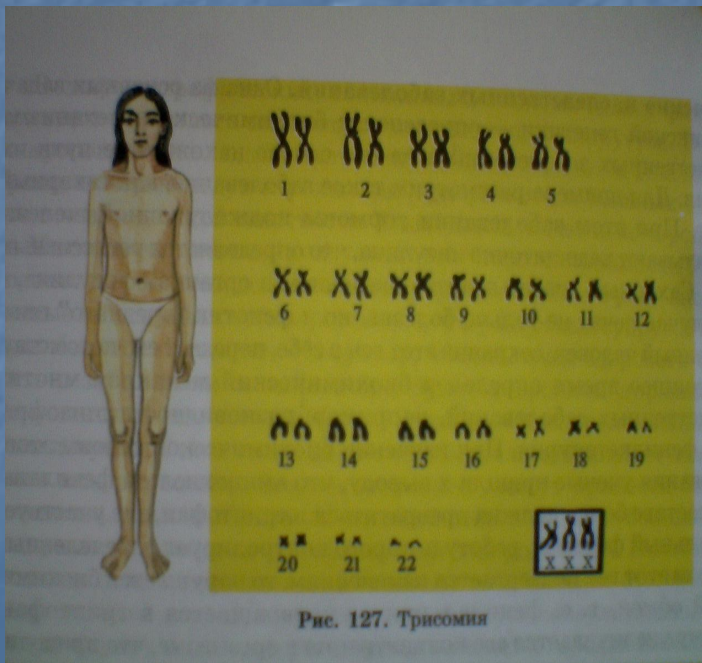
# СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА (ХО –СИНДРОМ)



- **Клинические признаки:** низкий рост, первичная аменорея, бесплодие, стертые вторичные половые признаки, крыловидные кожные складки на шее, врожденные пороки сердца, гипоплазия ногтей, снижение остроты зрения и слуха, поперечная ладонная складка, незначительное снижение умственного развития.
- **Тип наследования:** моносомия X-хромосомы.
- **Популяционная частота** – 2 : 10000

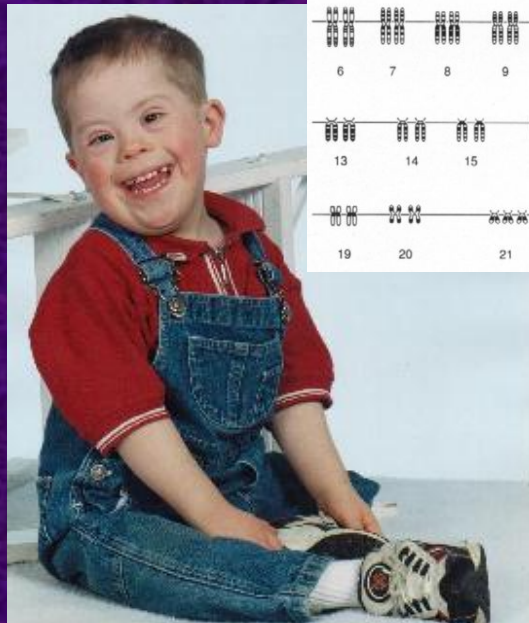
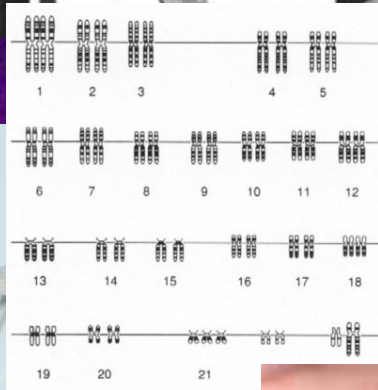
# Примеры трисомии

- Трисомия-сверхженщина XXX



- Замедленное половое созревание.
- Умственная отсталость

# СИНДРОМ ДАУНА (ТРИСОМИЯ 21)



- Описан в 1866 г.
- **Клинические признаки:** умственная отсталость, плоское лицо, монголоидный разрез глаз, открытый рот, брахицефалия, короткие конечности, поперечная ладонная складка, пороки сердца и катаракта. Частота рождения таких детей зависит от возраста матери.

**Тип наследования:**

трисомия 21

**Популяционная частота –**

1 : 500 - 1000

# Альбинизм- генная мутация

В настоящее время считается, что причиной альбинизма является отсутствие фермента тирозиназы, необходимой для нормального синтеза меланина — особого вещества, от которого зависит окраска тканей.

В генах, ответственных за образование тирозиназы, могут возникать самые различные нарушения. От характера нарушения зависит степень недостатка пигмента у людей с альбинизмом. У некоторых людей, страдающих данным расстройством, с образованием тирозиназы всё обстоит благополучно, и учёные предполагают, что в подобных случаях, возможно, происходит мутация генов, регулирующих образование другого важного для обмена меланина энзима.



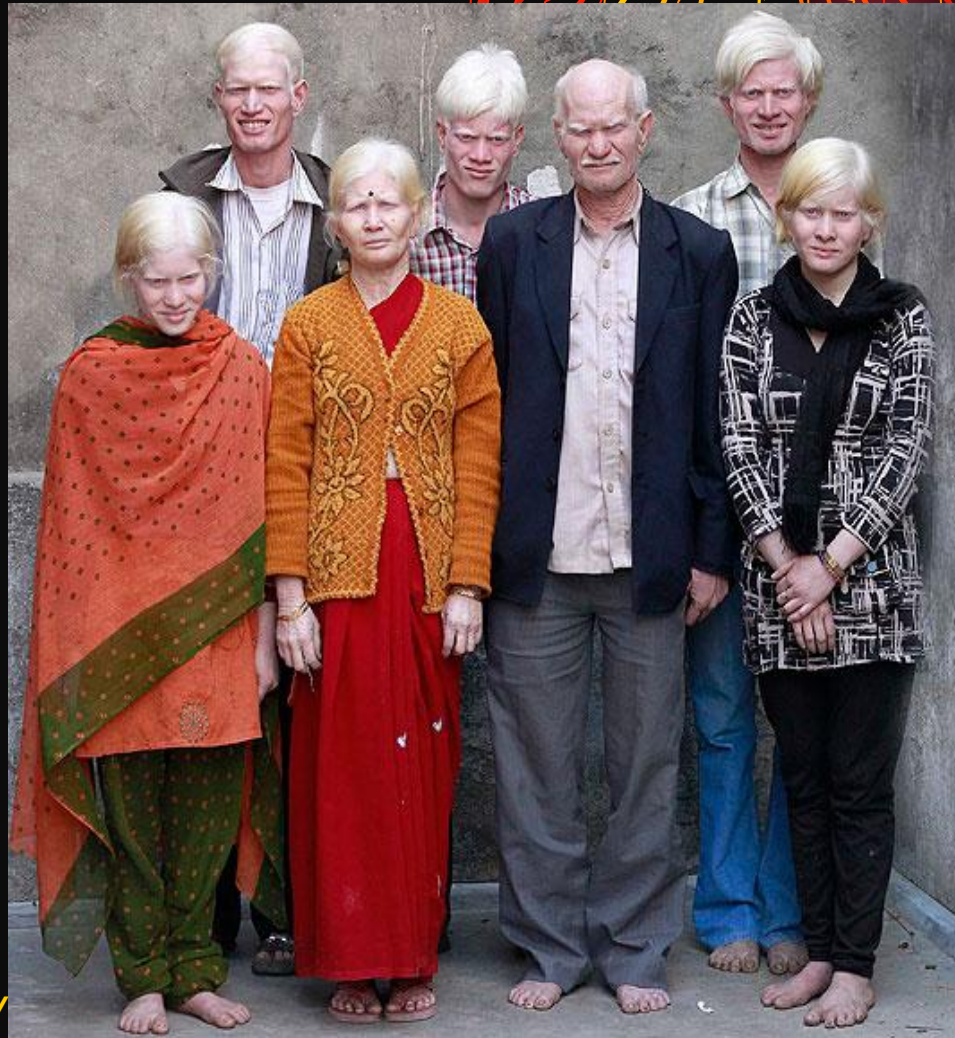
«Дети ЛУНЫ»



## Самая большая семья альбиносов в мире проживает в Индии

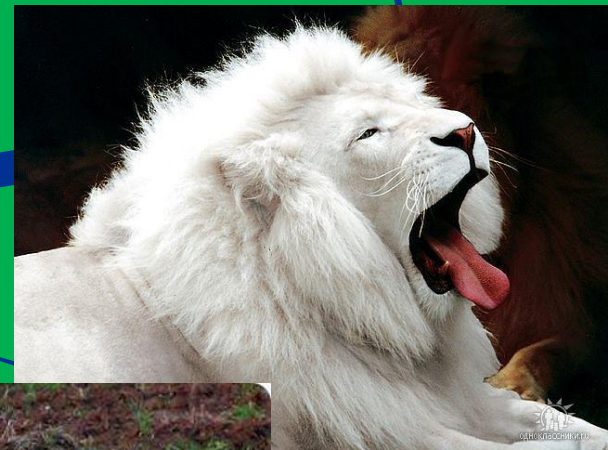
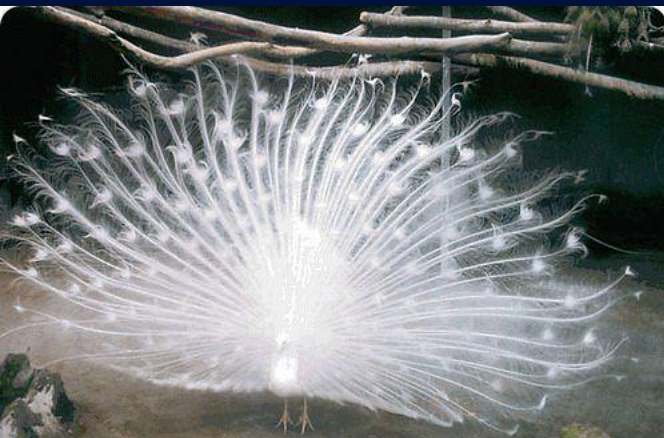


- Отец семейства Розитурай Пуллан , его жена Мани и шесть их детей все являются чистейшими альбиносами.
- Кроме того, старшая дочь главы семьи, Рену, вышла замуж за другого альбиноса Рошиха и у них родился сын -альбинос Дхарамраджд.
- Таким образом всего в клане Пуллан сейчас 10 альбиносов.
- Множество лет им приходилось жить, регулярно подвергаясь насмешкам и презрению из-за предрассудков общества. Но теперь их уникальный дар заставляет их гордиться собой. Семью скоро могут внести в *Книгу Рекордов Гиннеса*.





# Альбинизм в животном мире



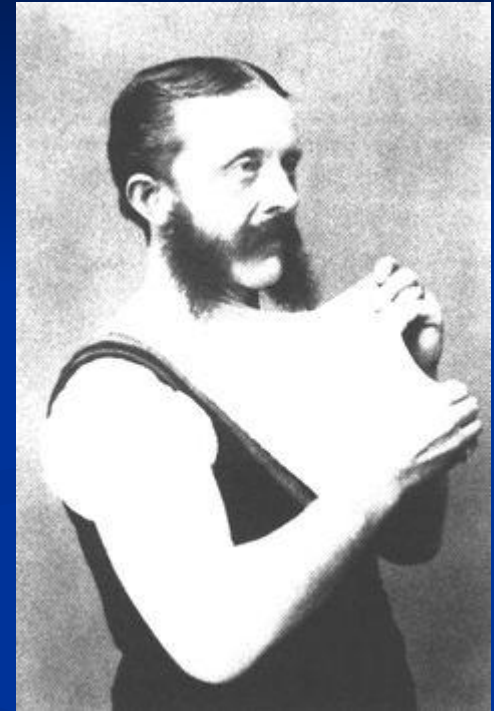
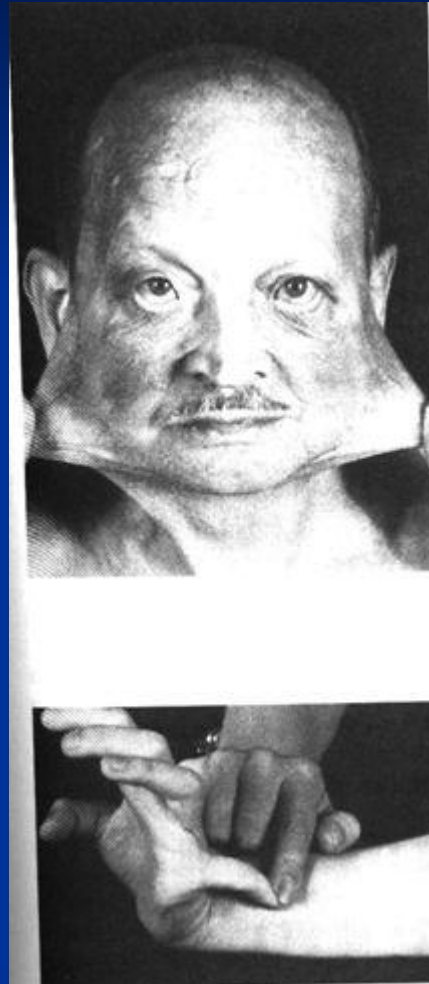
# ПРОГЕРИЯ



- Описана в 1886 г.
- **Клинические признаки:** редкое генетическое заболевание, **ускоряющее процесс старения в 8-10 раз**. Дети умирают в 13-15 лет после нескольких инфарктов и инсультов дряхлыми стариками. Болезнь вызывает мутантный ген LMNA, отвечающий за синтез белков Lamin A, B, C, необходимых для соединительной ткани. Наступает тотальная алопеция, на коже черепа выражена венозная сеть. **Тип наследования и популяционная частота неизвестны**

# СИНДРОМ ЭЛЕРСА-ДАНЛО

- Описан в 1657 г.
- **Клинические признаки:** гиперрастяжимость соединительной ткани (нарушение синтеза коллагена); кожа тонкая как бумага; перегибание пальцевых суставов на 90, а локтевого и коленного суставов на 10 °; пороки внутренних органов. Существует 8 типов.
- **Тип наследования:** X-рецессив., АД, АР
- **Популяционная частота – 1 : 100 000**



# Мутагенные факторы



# Последствия семипалатинского полигона

Уровень генетических мутаций у жителей в районе Семипалатинска в полтора-два раза выше, чем у людей в других районах Казахстана.

За сорок лет существования на крупнейшем в мире Семипалатинском ядерном полигоне было произведено 470 взрывов.



# Откуда берется мутаген:

излучение

радиоактивное

рентгеновское

ультрафиолетовое

Солнце, УЗИ, флюорография, рентгенологическое обследование, компьютер, сотовый телефон, бытовая техника (СВЧ, телевизор)

клетка

ДНК

Поврежденная ДНК

мутация

# Профилактика наследственных болезней

- Здоровый образ жизни: отказ от курения, алкоголя, наркотических в-в
- Медико-генетические консультации.  
В г. Актобе в 8 микрорайоне «Центр планирования семьи»
- Избежание родственных браков
- Контроль за продуктами питания и мед. препаратами.
- Контроль за загрязнением окружающей среды