

Деление клетки.

Митоз

СРС

Подготовил: Ахмет Н, 13ОП

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



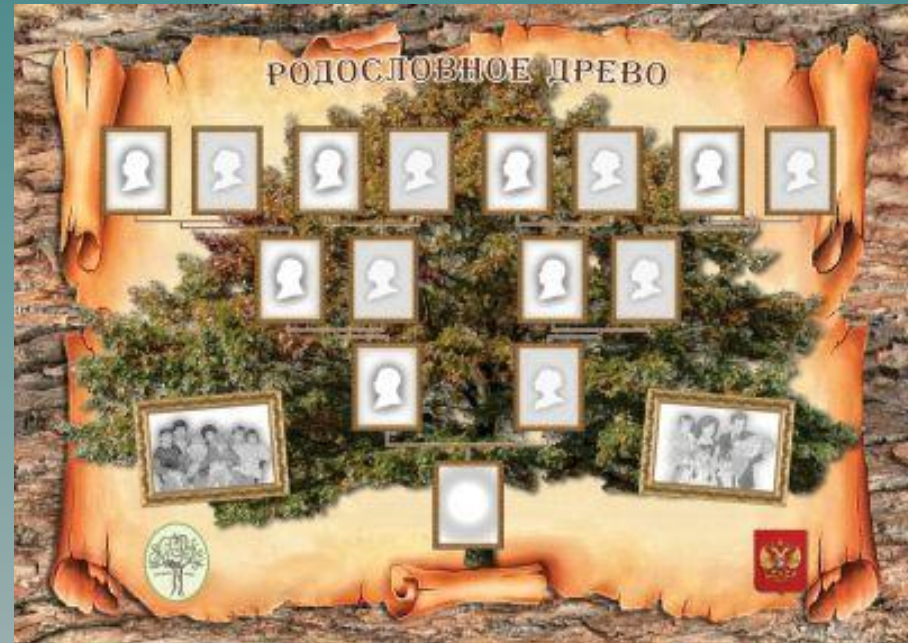
1. Генеалогический метод

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

1. Аутосомно-доминантное наследование (короткопалость)

2. Аутосомно-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

№ 18

КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀

A	крупные	 1	 2	 3
B		 4	 5	
C		 6	 7	 8
D	средние	 9	 10	 11
E		 12	 13	 14
F		 15	 16	 17
G	мелкие	 18	 19	 20
половые хромосомы		 21	 22	 23

Генетика пола

Развитие современной цитогенетики человека связано с именами цитологов Д.Тио 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



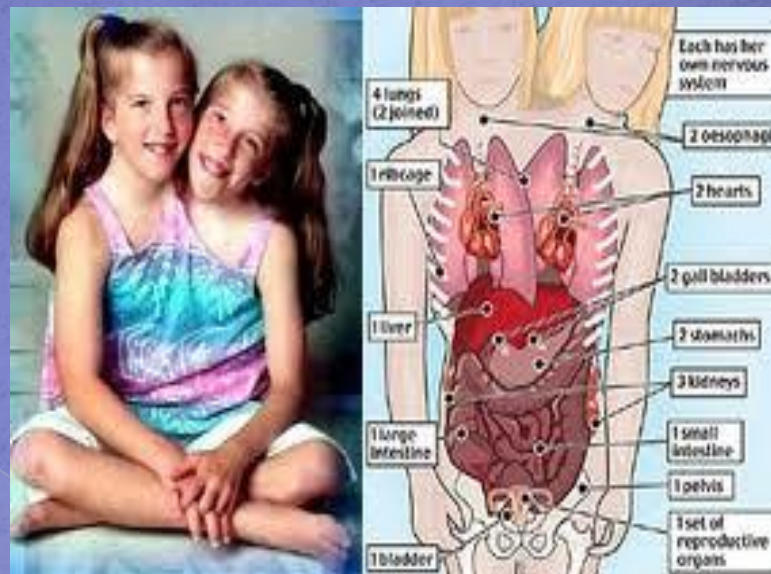
Близнецовый метод

2. сравнение пар однояйцевых близнецов, воспитанных вместе и раздельно.



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



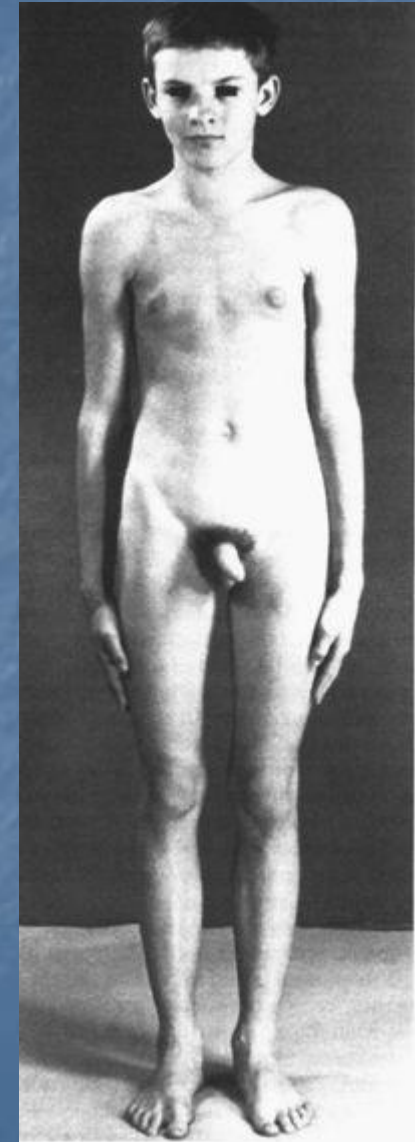
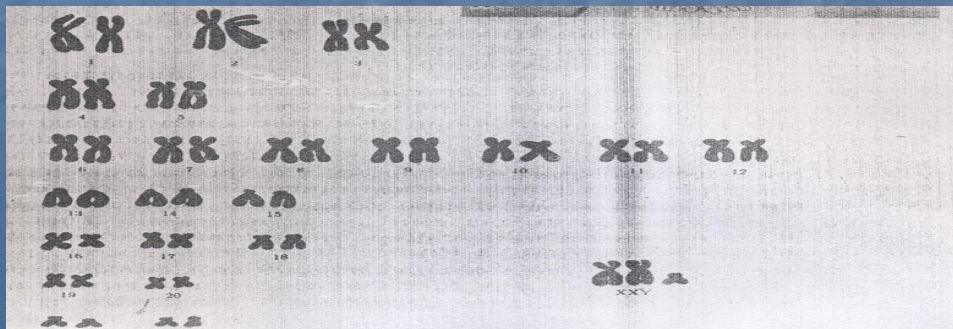
СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА (47, XXУ)

- 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



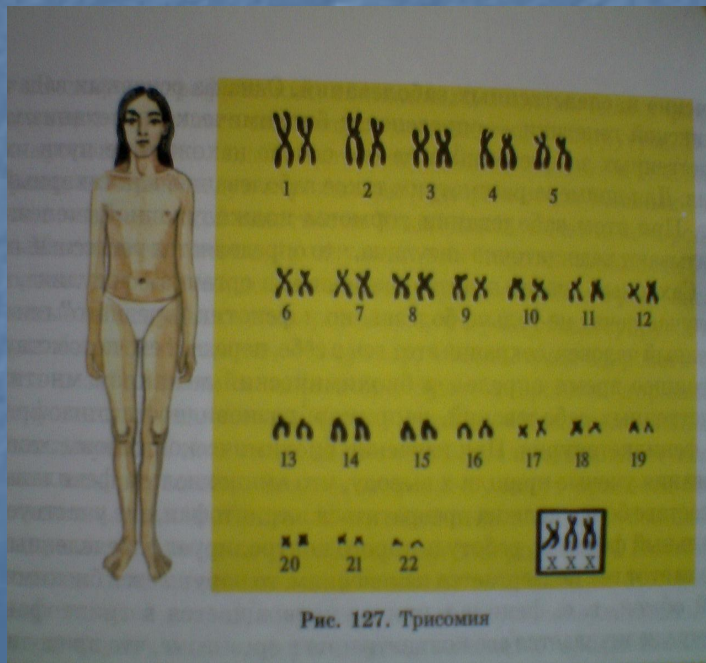
СИНДРОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА (ХО – СИНДРОМ)



- **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

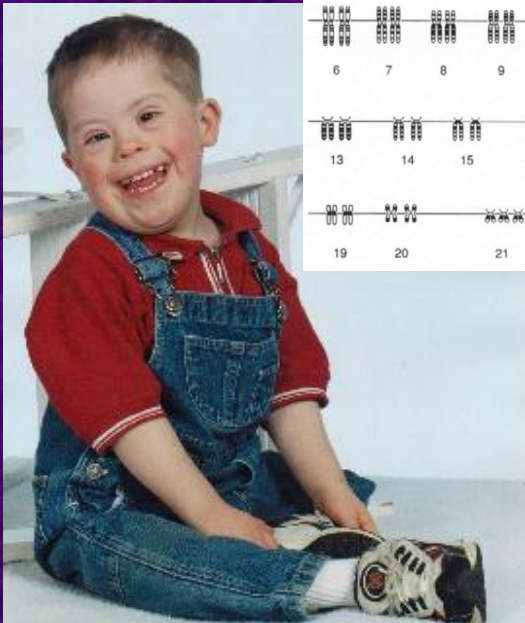
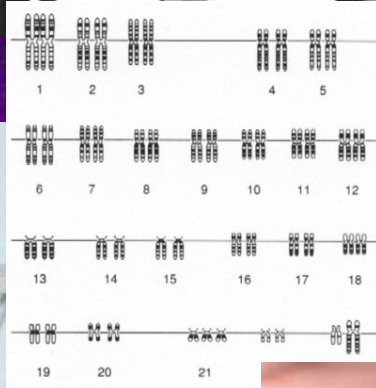
Примеры трисомии

- 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.



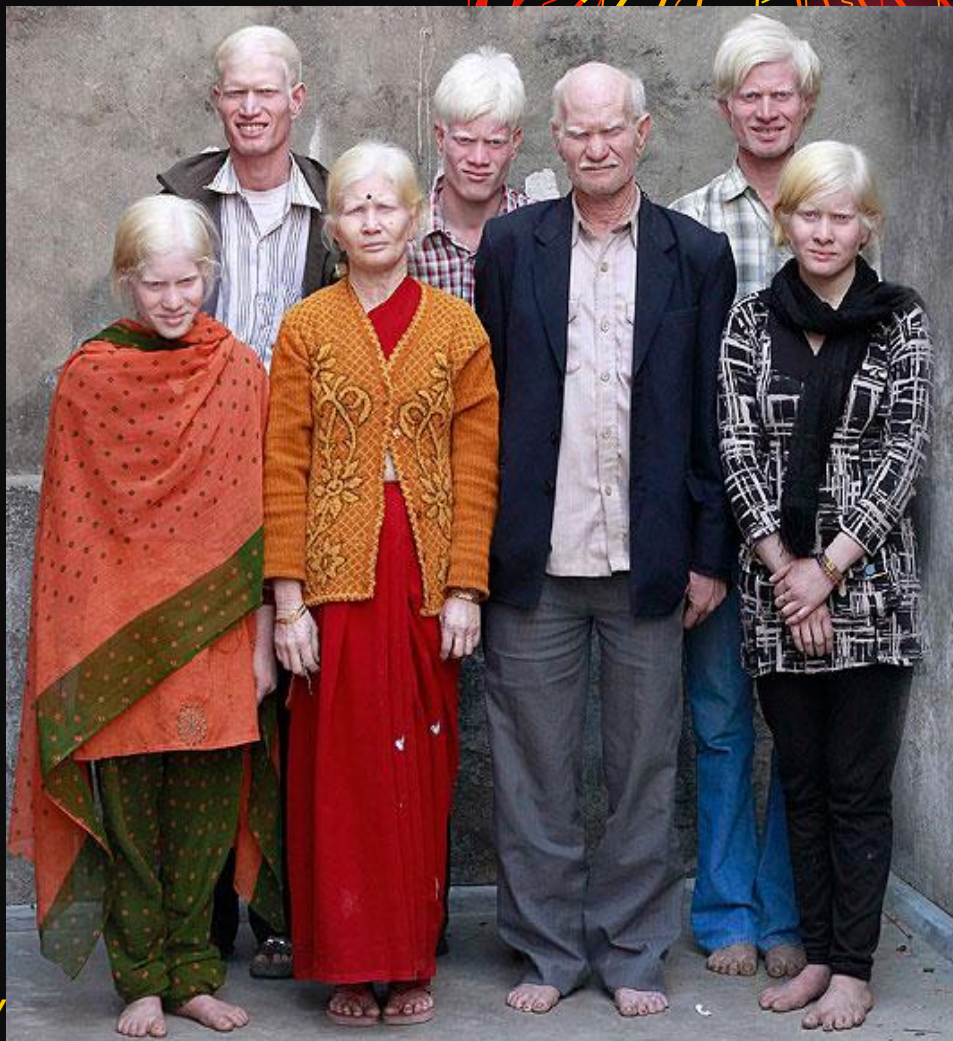
«Дети ЛУНЫ»



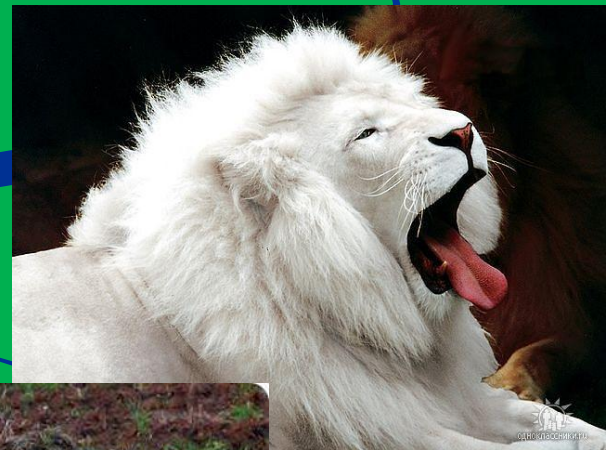
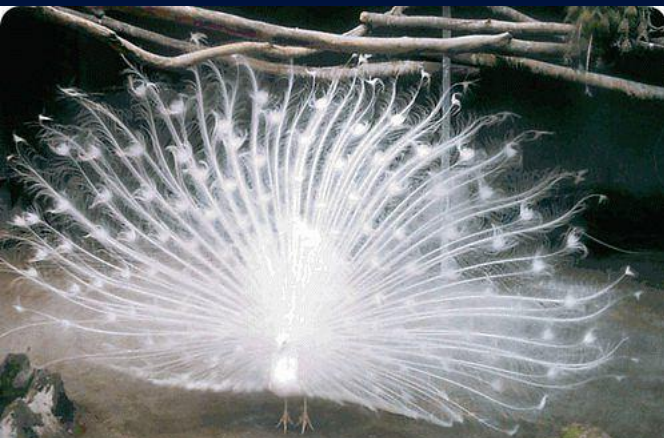
Самая большая семья альбиносов в мире проживает в Индии



- 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 Дхарамрадж.
- 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



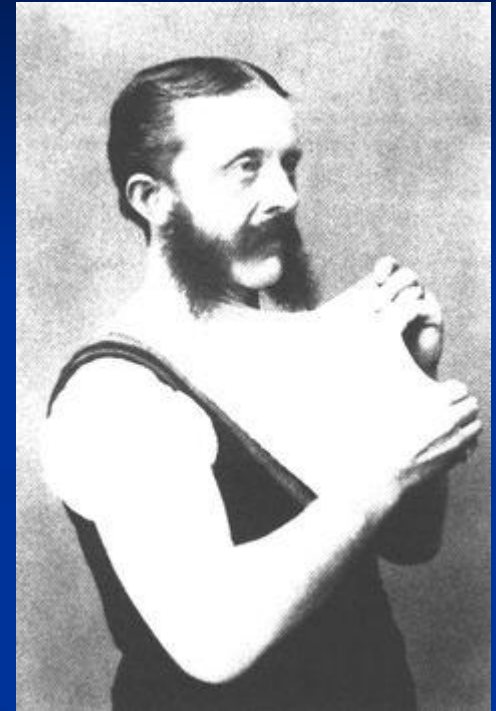
ПРОГЕРИЯ



- 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.



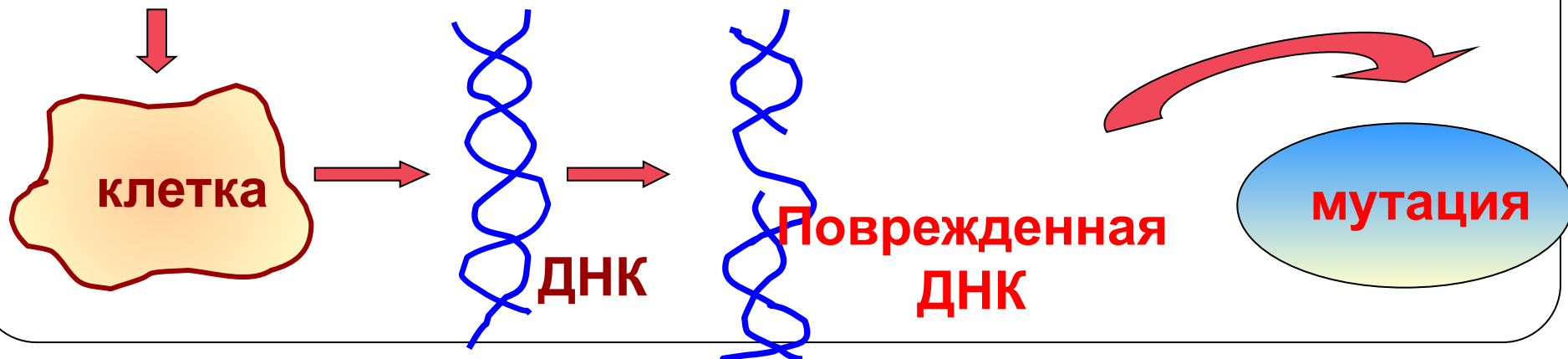
За сорок лет существования на крупнейшем в мире Семипалатинском ядерном полигоне было произведено 470 взрывов.



Откуда берется мутаген:



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



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