

***Наследственные болезни,  
их причина и профилактика.  
Методы изучения генетики человека.***

© Добрынина Л.В., учитель биологии МОУ Краснооктябрьская СОШ  
Каргапольского района Курганской области

# Сегодня на уроке, вы:

---

- *Повторите виды мутаций*
- *Узнаете:*
- Зачем нужно изучать генетику человека?
- Как изучают генетику человека?
- Какое отношение к уроку имеют Никколо Паганини, королева Виктория и династия Габсбургов?
- Какие мутации возникают в теле человека и к каким болезням это приводит?

# Повторим материал предыдущих тем

---

Внезапные изменения генетического материала называются...

аутосомы - это... половые хромосомы - это...

*Определите критерии классификации мутаций:*

- Естественные, искусственные
- Полезные, нейтральные, летальные
- Соматические, генеративные
- Генные , хромосомные, геномные



# Печальная статистика

Почему это происходит? Назовите причины.

---

В 1986 году было известно 2 тысячи наследственных болезней

В 1992 году их число выросло до пяти тысяч

Ежегодно в России рождается 200 тысяч детей с наследственными заболеваниями

40 тысяч новорожденных остаются жить с врожденными пороками

Ежегодно в мире рождается 90 тысяч умственно отсталых детей 150 тысяч детей, которые будут учиться с трудом

# Причины изменений в наследственном аппарате человека

---

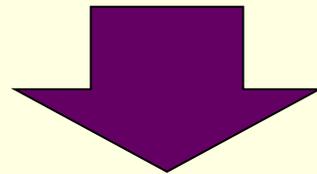
спонтанные ошибки при мейозе и репликации ДНК

близкородственные браки

мутагенные факторы окружающей среды

образ жизни будущих родителей

**МУТАЦИИ**



**БОЛЕЗНИ**

# Особенности человека, как объекта генетических исследований

---

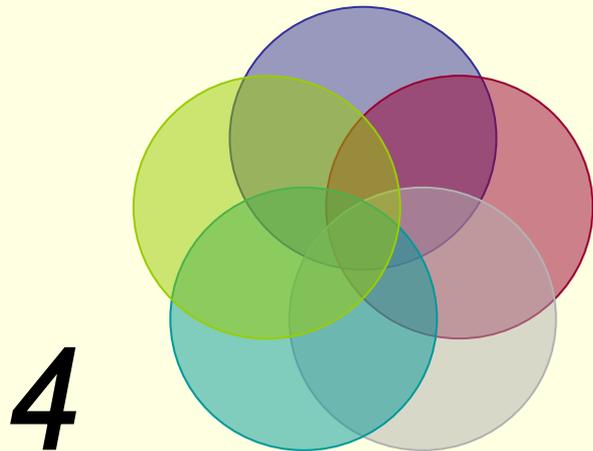
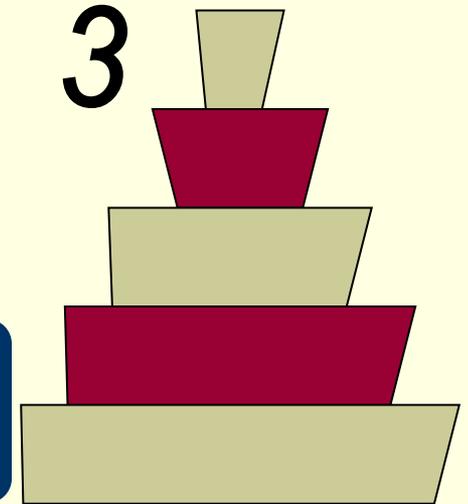
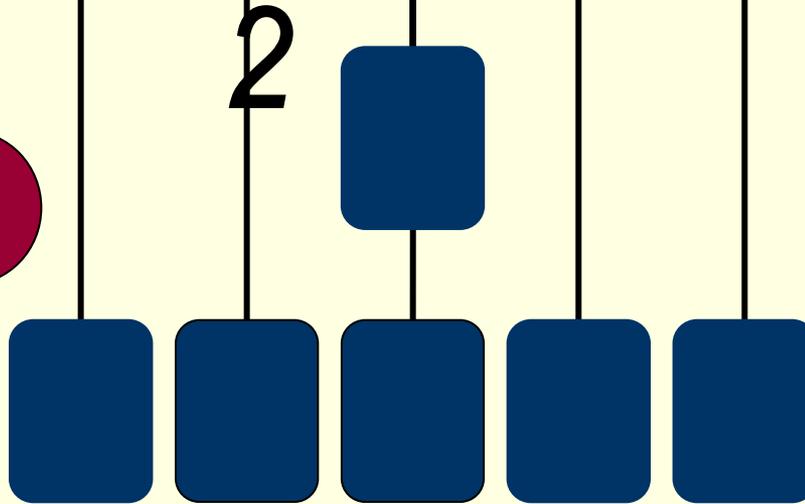
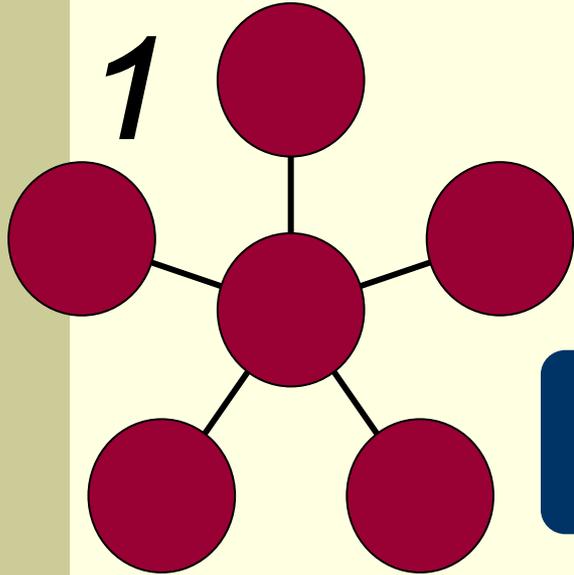
- *Невозможность направленного скрещивания и искусственного мутагенеза;*
- *позднее половое созревание, малое число потомков;*
- *невозможно создать одинаковые условия для всех людей;*
- *большое число хромосом.*



**особые методы изучения генетики человека**

# Методы изучения генетики человека

Какой вид схемы выбрали бы Вы? Почему?



# Методы изучения генетики человека

Б  
И  
О  
Х  
И  
М  
И  
Ч  
Е  
С  
К  
И  
Й

Ц  
И  
Т  
О  
Г  
Е  
Н  
Е  
Т  
И  
Ч  
Е  
С  
К  
И  
Й

Б  
Л  
И  
З  
Н  
Е  
Ц  
О  
В  
Ы  
Й

Г  
Е  
Н  
Е  
А  
Л  
О  
Г  
И  
Ч  
Е  
С  
К  
И  
Й

П  
О  
П  
У  
Л  
Я  
Ц  
И  
О  
Н  
Н  
Ы  
Й

Проблемы здоровья людей и  
генетика тесно взаимосвязаны

# Близнецовый метод

Позволяет определить степень воздействия окружающей среды на гены, так как монозиготные близнецы генетически однородны.



Признак	Конкордантность , %	
	Идентичны близнецы	Неидентичные близнецы
Группа крови (ABO)	100	46
Цвет глаз	99,5	28
Папиллярные линии	92	40
Бронхиальная астма	19	4,8
Корь	98	94
Туберкулез	87	25
Шизофрения	70	13

# В мире интересных фактов

## Продолжите фразу:

- «Кто бы мог подумать, что...»
- «Ты не поверишь, ...»
- «Оказывается...».

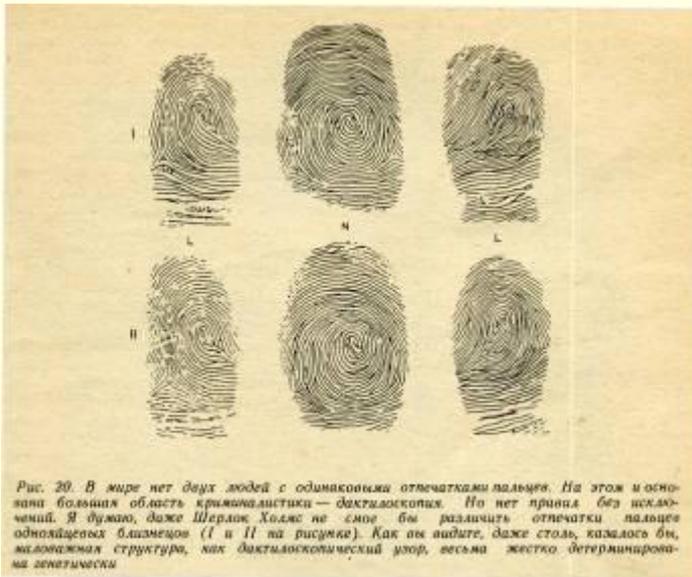


Рис. 19. Пятёрня однояйцевых близнецов (сестры Дионн) в день пятилетия. По особенностям симметрии удалось восстановить их историю до рождения. Оплодотворенная яйцеклетка разделалась на два blastomera, которые разошлись и стали делиться самостоятельно. Из одного получились Ивонна и Анна, из другого Цецилия и еще один blastomer, который, разделившись, дал Марию и Эмилию. В результате получилось пять зародышей с абсолютно идентичными генетическими программами. Насколько полно сходство фенотипов при тождестве генетических программ, вы можете убедиться сами, глядя на лица этих девочек.

# Цитогенетический метод

- Отбор пробы клеток (лейкоциты крови, клетки из околоплодной жидкости)
- Выращивание культуры клеток на питательных средах
- Окрашивание хромосом специальными красителями
- Подсчет их числа, определение формы, размеров и чередования светлых и темных полос, их соответствие нормам

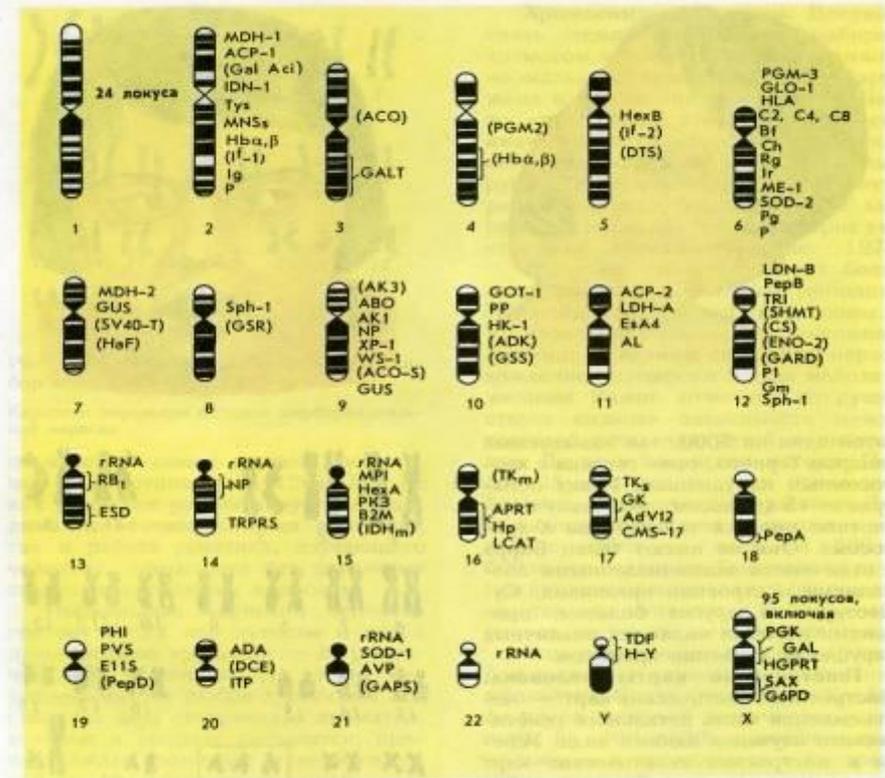
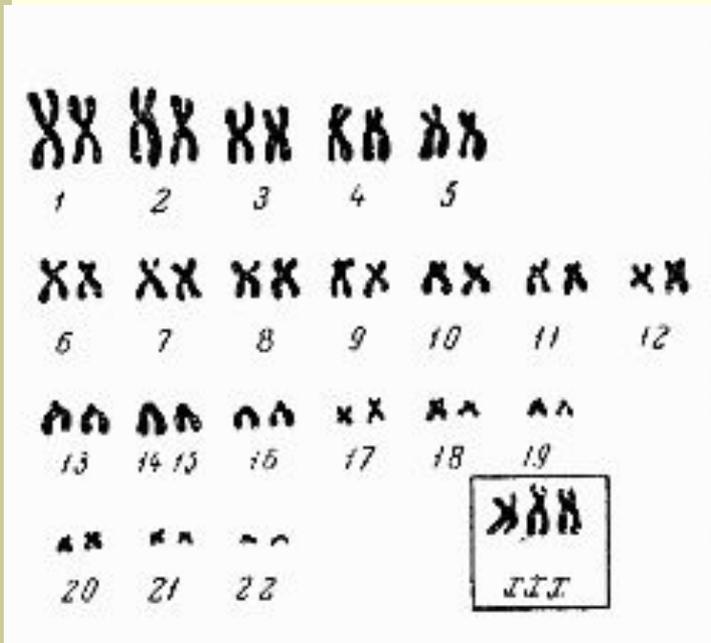


Рис. 128. Генетическая карта хромосом человека



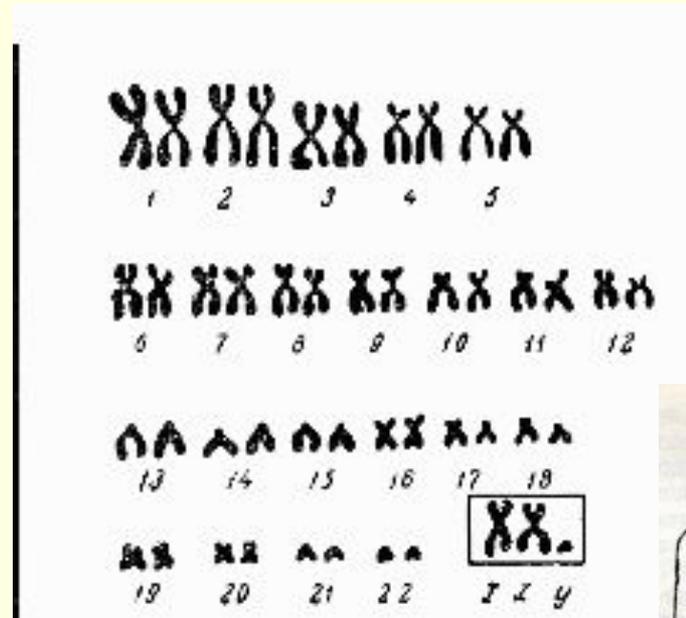
Какие нарушения Вы обнаружили на нижних рисунках?  
В каких хромосомах произошли мутации?  
Как называется такой вид мутаций?



**XXX**



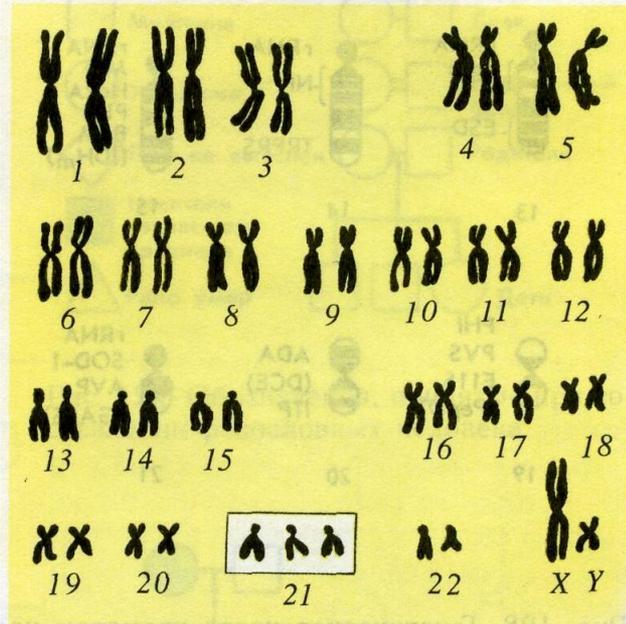
**XO**



**XXY**



# Трисомия 21-синдром Дауна



Возраст матери – риск заболевания

20 лет - 1/2000

30 лет – 1/900

40 лет – 1/100

44 года – 1/40



Рис. 5.13. Ребенок с синдромом Дауна

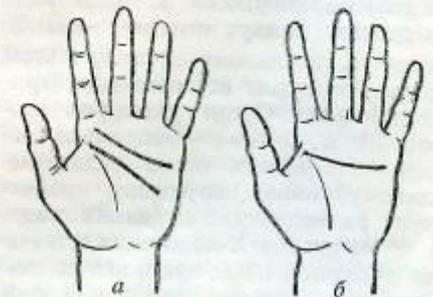


Рис. 5.14. Сгибательные складки на ладони человека с нормальным кариотипом (а) и при синдроме Дауна (б)



# Биохимический метод

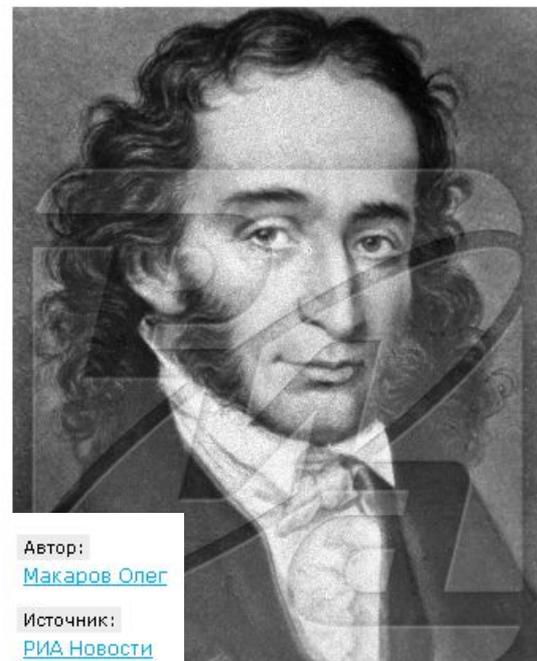
---

Позволяет выявить генные мутации, которые невозможно увидеть в микроскоп.

**ГЕН → ФЕРМЕНТ → ПРИЗНАК**

Выявление изменения в обмене веществ, накопления продуктов метаболитов в моче или крови новорожденного, в околоплодных водах матери с помощью химических реакций или бактериальных маркеров.

# Синдром Марфана

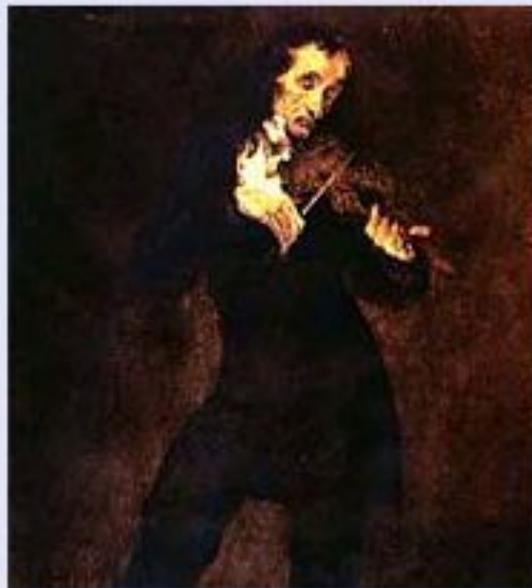


Автор:

[Макаров Олег](#)

Источник:

[РИА Новости](#)



Эжен Делакруа. Портрет Паганини. 1832 год.  
Мемориальная галерея Филипс.  
Вашингтон.



# Генные заболевания

*Составьте краткий рассказ на основе схемы*

## Аутосомно-доминантное наследование

- Синдром Марфана
- Полидактилия

## Аутосомно-рецессивное наследование

- Альбинизм
- Фенилкетонурия
- Серповидноклеточная анемия

## Наследование, сцепленное с полом

- Гемофилия – несвертываемость крови
- Дальтонизм – неспособность различать главным образом красный и зеленый цвета
- Коричневая эмаль зубов

рецессивные? доминантные?

стр. 183-184 учебника

# Репродукция картины Джорджоне



Выполненная художником с нормальным цветовым зрением



Выполненная художником - дальтоником

Будут ли сыновья этих художников дальтониками?  
От чего это зависит?

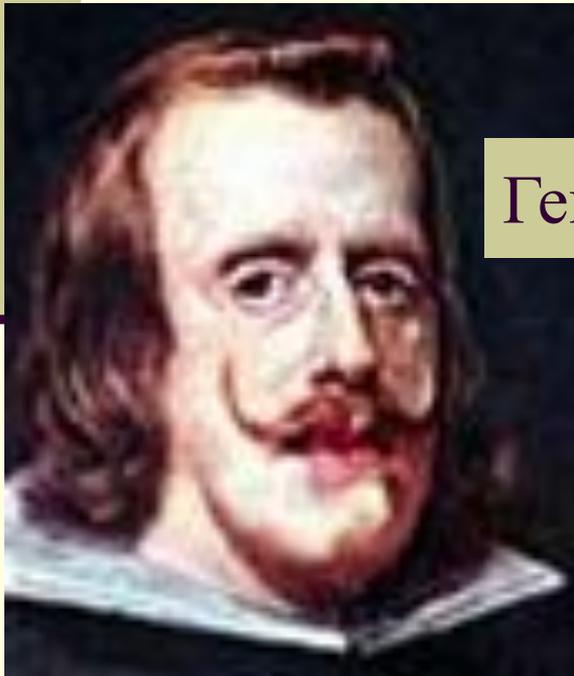
# Генеалогический метод

---

- Определяет тип наследования какого-либо признака на основе анализа данных нескольких родственных семейств, или нескольких поколений одной семьи.



Генеалогический метод



Рисунки из электронной  
Энциклопедии Кирилла  
и Мефодия

# Генеалогический метод

*Проанализируйте родословную королевы Виктории.  
Кто передал ген гемофилии царевичу Алексею?*

■ Прабабушка



Портрет королевы Виктории.  
Художник: Кошью Синторкалтор.  
1855.



Муж королевы Виктории принц Альберт.

Прадедушка

■ Бабушка



Дочь королевы Виктории и принца Альберта, королева-консорт Гессен-Кассель и мать королевы-консультант императрицы Марии Павловны. Портрет работы Кошью Синторкалтор. 1857.

Фредерик Дедушка  
Вильям

■ Мама



Портрет императрицы Александры Федоровны. 1907.



Николай II.

Папа

■ Царевич Алексей



# Популяционный метод

- Позволяет высчитать вероятность рождения ребенка с данным признаком в данной популяции
- Рассчитать частоту встречаемости рецессивного признака у гетерозиготных людей.

Интересно, что ...

- Встречаемость групп крови в разных популяциях людей разная. Среди азиатов преобладают люди с третьей группой крови. Среди европейцев – с первой и второй.
- Серповидноклеточной анемией чаще болеют афроамериканцы
- Фенилкетонурией чаще болеют европейцы.
- Альбиносы – особи, лишённые пигмента – встречаются среди людей не так уж редко: один случай на 30-40 тысяч.
- Отклонения от нормы цветового зрения встречаются у 8% мужчин, у женщин – 0,5 %.

# Домашнее задание

---

- **На «3»:**

прочитать параграф 49, знать особенности каждого метода, приводить примеры болезней.

- **На «4»:**

+ Решить любую задачу из предложенных на рабочем листке.

- **на «5»:**

+ Решить не менее трех задач из предложенных на рабочем листке.

- **Творческое (по желанию):**

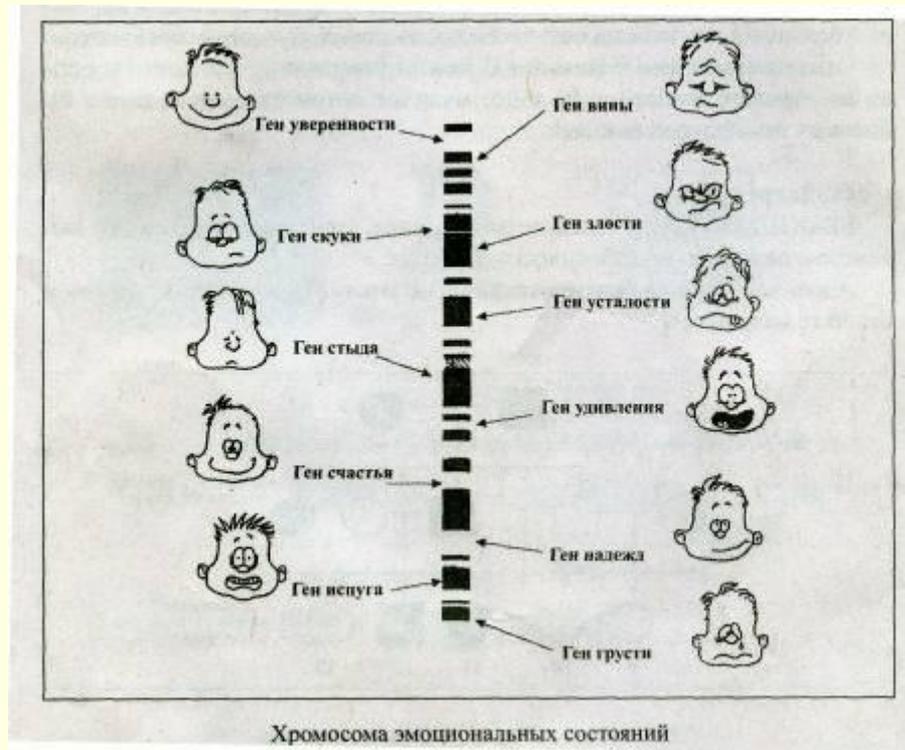
Составить родословную своей семьи в 3-4 поколениях по цвету глаз или курчавости волос  
(памятка по составлению родословных есть на рабочем листке )

# Сегодня на уроке, вы:

---

- *Повторили виды мутаций*
- *Узнали:*
  - Зачем нужно изучать генетику человека?
  - Как изучают генетику человека?
  - Какое отношение к уроку имеют Николо Паганини, королева Виктория и династия Габсбургов?
  - Какие мутации возникают в теле человека и к каким болезням это приводит.

- Все ли получилось? Что вызвало затруднения? Как вы можете это исправить?
- Если бы Вы готовили этот урок сами, что бы Вы изменили?
- Отметьте галочкой гены, которые доминируют в вашем настроении на данный момент



# Главное - здоровье

---



**Дополнительно, если останется время:**

**Соотнесите:**

~~1. Генные~~    ~~2. Хромосомные~~    ~~3. Геномные~~

- A. Изменение числа хромосом
- B. Изменение последовательности нуклеотидов внутри одного гена
- C. Изменения в структуре хромосом, затрагивающие несколько генов в пределах этой хромосомы

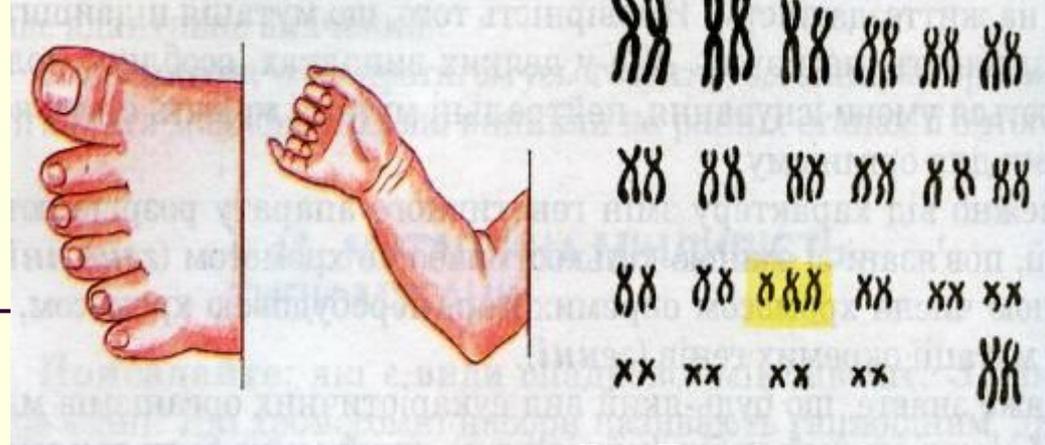
D. Делеция, утрата, дупликация, инверсия, транслокация

**Проверьте себя:**

E.  $2n+1$ ;  $2n-1$ ;  $4n$ ,  $3n$

- 1. Генные            B
- 2. Хромосомные    C, D
- 3. Геномные        A, E

Трисомия 15  
Трисомия 13 –  
синдром Патау  
Трисомия 18 –  
смертельна



Нерасхождения по 21, 18, 13 хромосоме определяют с помощью дерматоглифики, так как эти мутации изменяют рисунок кожи пальцев рук.

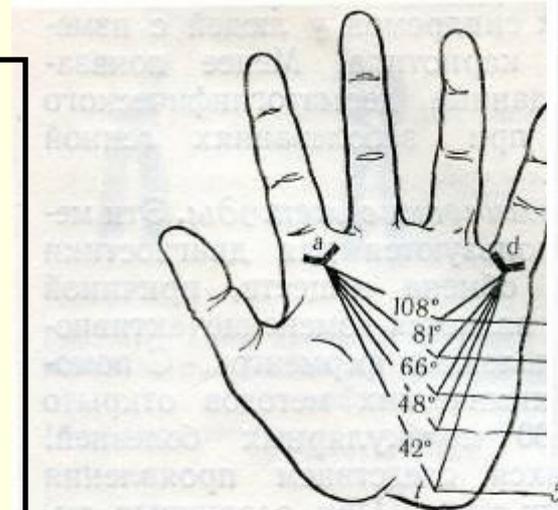
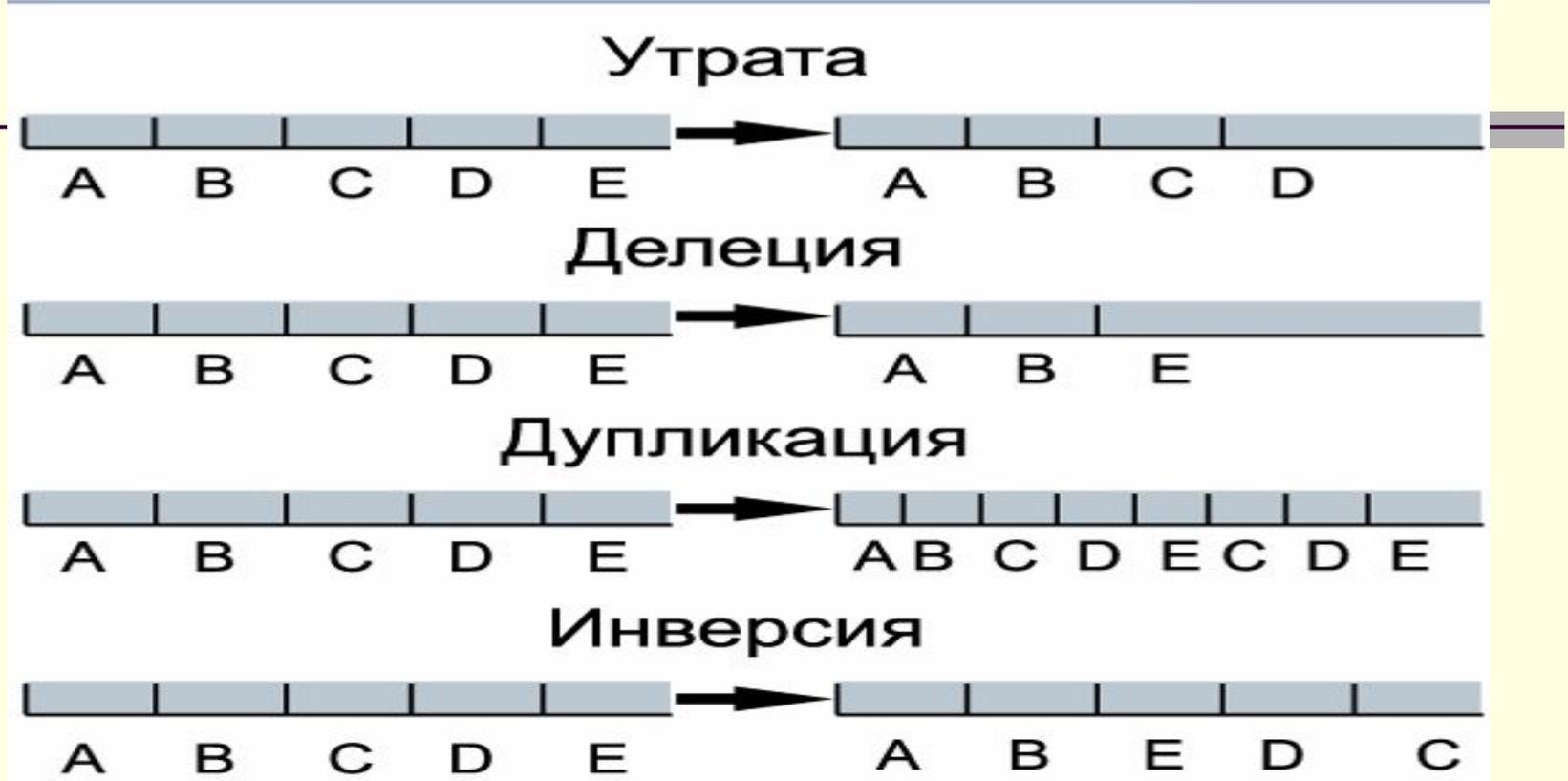


Рис. 5.6. Угол *atd* в норме и при хромосомных аномалиях:

1 – синдром Патау; 2 – синдром Дауна; 3 – синдром Шерешевского–Тернера; 4 – норма; 5 – синдром Клайнфельтера

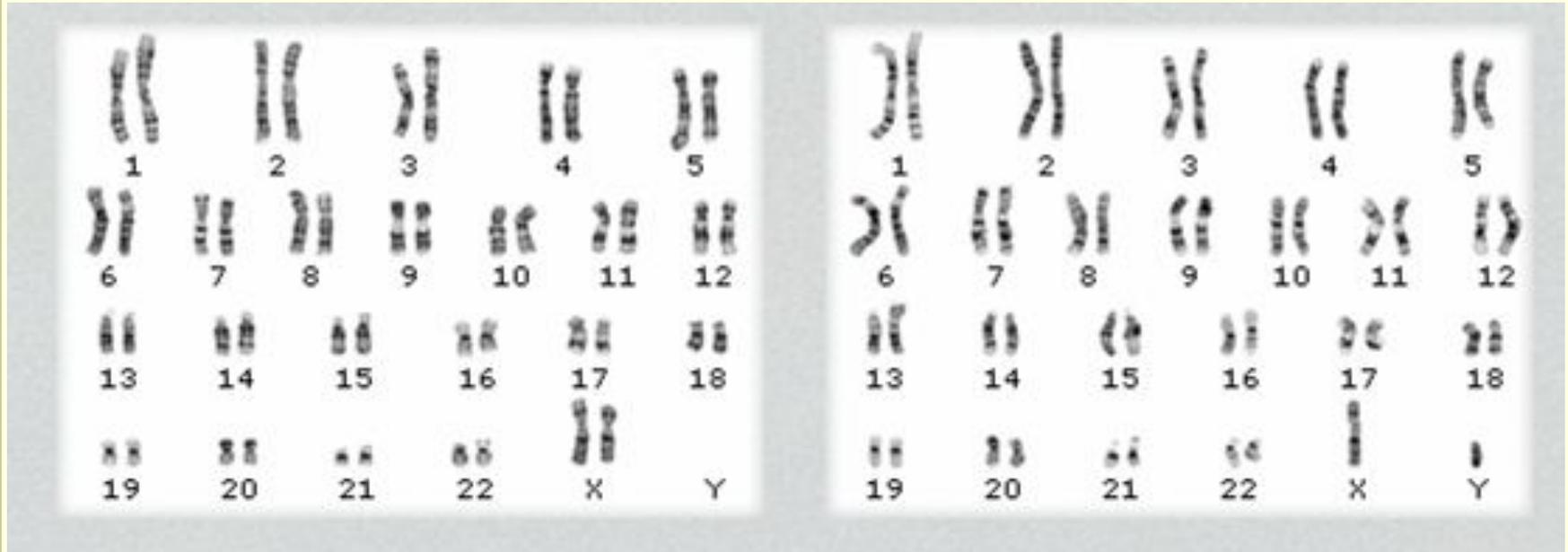
**Вспомните, как называются мутации, ведущие к изменению числа хромосом в хромосомном наборе?**

# Хромосомные мутации



- Делеция 5 хромосомы – синдром кошачьего крика
- Делеция 21 хромосомы – тяжелая форма белокровия
- Утрата в 4-ой хромосоме – волчья пасть и заячья губа

Можно ли утверждать, что это генетическая карта хромосом человека? Чем отличается левый рисунок от правого?



# Источники:

---

- Болгова И.В. Сборник задач по общей биологии с решениями для поступающих в ВУЗы. – М., 2005 – 256 с.
- Большаков А.П. Биология. Занимательные факты и тесты. – СПб.: Паритет, 2000- 160 с.
- Брусиловский А.И. Жизнь до рождения. – М.: Знание, 1991.- 224 с.
- Медников Б.М. Аксиомы биологии. – М.: Знание, 1982. – 136 с.
- Общая биология: Учебник для 10-11 кл.сред.шк. / Д.К.Беляев, А.О. Рувинский, Н.Н.Воронцов и др. – М.: Просвещение, 1992 – 271 с.
- Общая биология: Учебник для 10-11 кл.сред.шк. /Ю.И.Полянский, А.Д.Браун, Н.М.Верзилин и др. – М.: Просвещение, 1989 – 278 с.
- Присяжнюк М.С. Человек и его здоровье. – К.: Наукова думка, 1998. – 272 с.
- Шевцов И.А. Популярно о генетике. – Киев, 1989. – 216 с.
- Юный эрудит. Журнал для любознательных. №1 , январь 2008- с.16-17.
- Электронная Большая энциклопедия Кирилла и Мефодия, 2007
- Коллекция рисунков РИА Новости в Интернете