

Генетика человека с основами медицинской генетики

**Основные понятия  
дисциплины и ее связь  
с другими науками.  
История развития науки.**

## Прогерия (синдром Хатчинсона-Гилфорда)



## Трисомия 13 (синдром Патау)



## Синдром Элерса-Данло



## Трисомия 21 (синдром Дауна)



## Синдром Протея



**Генетика** – наука о закономерностях наследственности и изменчивости.



**Наследственность** – способность организмов передавать потомству свои признаки и свойства, то есть воспроизводить себе подобных.



**Изменчивость** – способность организмов изменять свои признаки и свойства, то есть приобретать новые.



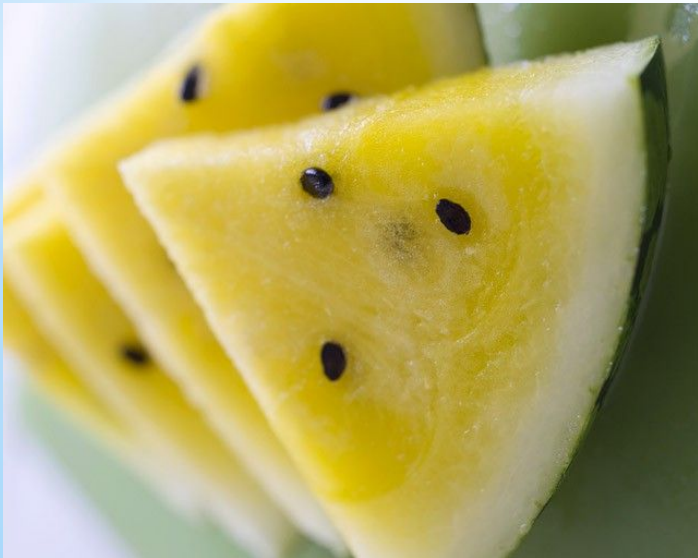
**Предмет генетики** – материальные основы наследственности и изменчивости организмов на молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровнях организации живого.

**Задачи генетики:**

- изучение проблем хранения генетической информации, т. е. изучение структур клетки, являющейся материальным субстратом генетической информации, и способов ее кодирования;
- выяснение механизмов и закономерностей передачи генетической информации от клетки к клетке, от поколения к поколению;
- анализ способов реализации генетической информации в конкретные признаки организма при его взаимодействии с окружающей средой;
- изучение типов изменения генетической информации и механизмов их возникновения.



**Селекция** – наука о методах создания новых и улучшения существующих сортов растений, пород животных и штаммов микроорганизмов.



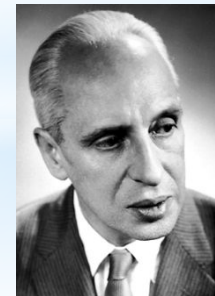
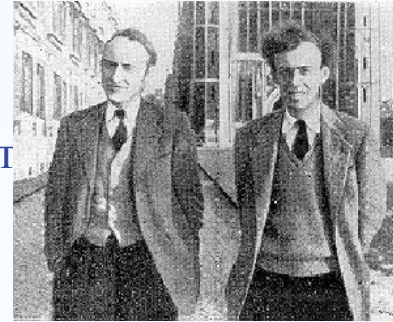
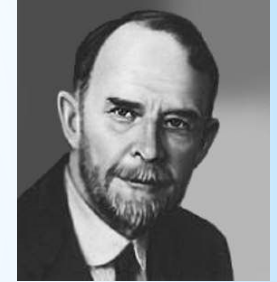
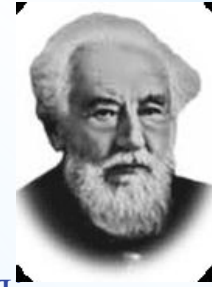


Грегор Иоганн  
Мендель  
(1822 – 1884)



# Наиболее значимые открытия в генетике

- 1900 г. – Гуго де Фриз разработал мутационную теорию;
- 1911 г. – Т. Морган открыл закон сцепленного наследования,
- 1911 – 1920 гг. – Т. Морган создал хромосомную теорию наследственности (хромосомы – носители единиц наследственности генов);
- 1953 г. – Ф. Крик, Дж. Уотсон предложили модель строения ДНК;
- 60-е годы XX в. – расшифровка генетического кода и генетических механизмов синтеза белка в работах Ниренберга и Очоа;
- 70-е годы XX в. – создание технологий рекомбинантных ДНК (генная инженерия);
- 1980 – 1990 гг. – расшифровка геномов организмов.





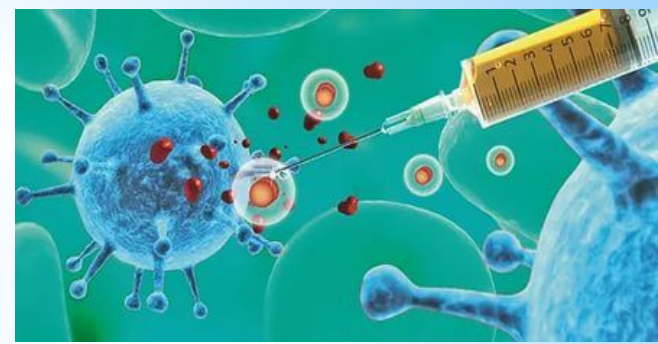
**Медицинская генетика** изучает роль наследственности в возникновении патологии человека, закономерности передачи от поколения к поколению наследственных болезней, разрабатывает методы диагностики, лечения и профилактики всех форм наследственной патологии.



**Профилактика наследственных болезней:**  
медико-генетическое консультирование,  
массовая диагностика у новорожденных наследственных болезней  
обмена, поддающихся диетической и лекарственной коррекции,  
диспансеризация больных и членов их семей.



**Генная инженерия** – включает совокупность методов, позволяющих путем *in vitro* перенести генетическую информацию из одного организма в другой.



**Задача генной инженерии** – конструирование генетических структур по заранее намеченному плану, создание организмов с новой генетической информацией.



# Промышленное производство

витаминов,  
аминокислот,  
ферментов,  
гормонов,  
антибиотиков.



## Получение инсулина

КИШЕЧНАЯ ПАЛОЧКА

