

Муниципальное казенное учреждение средняя образовательная школа №3
ст. Зеленчукской им. В.В. Бреславцева

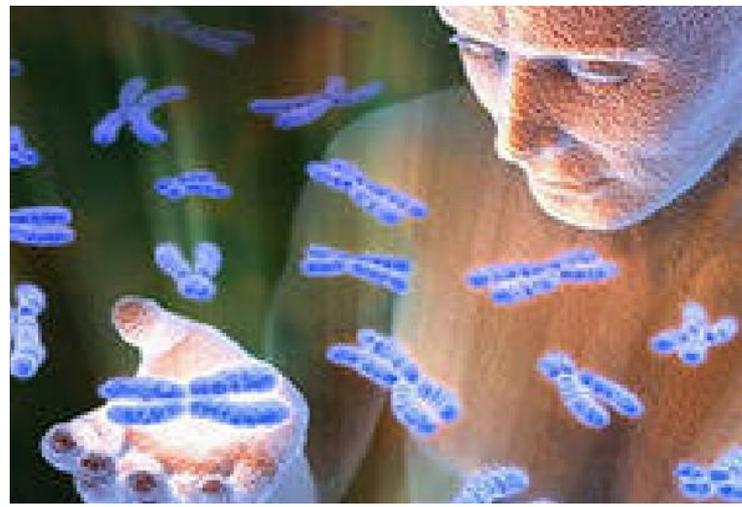
Час общения: Генетика на страже здоровья человека



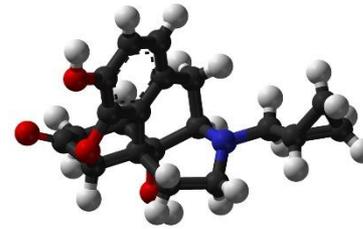
Выполнила: Ю.А.Братухина
учитель биологии
2021г.

Введение

Проблема здоровья людей и генетика тесно взаимосвязаны. Многие болезни имеют генетическую природу, при этом вклад наследственной информации в развитие болезни может быть разным. В последнее время выявлено, что у большинства людей в течение жизни проявляются те или иные наследственные заболевания, связанные с нарушением структуры наследственного материала.



Цель:



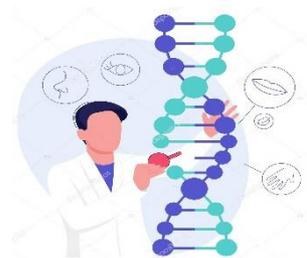
- рассмотреть понятие генетики человека и ее влияние на здоровье

Образовательные задачи:

1. Раскрыть причины наследственных болезней и их лечение.
2. Обсудить этические проблемы генетики: генная инженерия; коррекция пола; пересадка органов; клонирование; уродства; генетика и криминалистика.

Воспитательные задачи:

1. Сформировать представление о необходимости бережного отношения к здоровью человека.
2. Раскрыть возможности рождения здорового потомства.
3. Продолжить формирование у учащихся понимания личной ответственности за сохранение своего здоровья и здоровья следующих поколений.

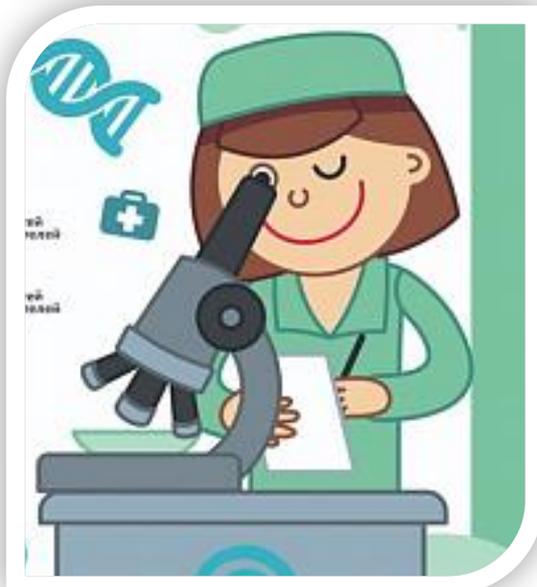




25 АПРЕЛЯ

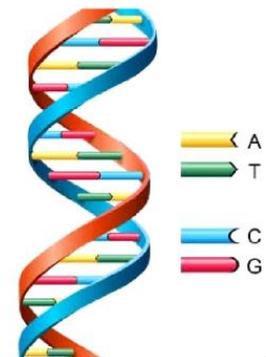
МЕЖДУНАРОДНЫЙ ДЕНЬ ДНК

Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК) –
макромолекула, обеспечивающая хранение, передачу из поколения в поколение генетической программы развития и жизнедеятельности живых организмов.



ДНК

Молекула ДНК состоит из двух полинуклеотидных цепей, свитых вместе вокруг одной продольной оси, в результате чего образуется двойная спираль.



ИСТОРИЯ

- Первоначально генетика изучала общие закономерности наследственности и изменчивости на основании фенотипических данных.
- Понимание механизмов наследственности, то есть роли генов как элементарных носителей наследственной информации, хромосомная теория наследственности и т. д. стало возможным с применением к проблеме наследственности методов цитологии, молекулярной биологии и других смежных дисциплин.
- Сегодня известно, что гены реально существуют и являются специальным образом отмеченными участками ДНК или РНК — молекулы, в которой закодирована вся генетическая информация. - --- У эукариотических организмов ДНК свёрнута в хромосомы и находится в ядре клетки. Кроме того, собственная ДНК имеется внутри митохондрий и хлоропластов (у растений). У прокариот ДНК, как правило, замкнута в кольцо (бактериальная хромосома, или генофор) и находится в цитоплазме. Часто в клетках прокариот присутствует одна или несколько молекул ДНК меньшего размера — плазмид.
- Генетика по праву может считаться одной из самых важных областей биологии. На протяжении тысячелетий человек пользовался генетическими методами для улучшения домашних животных и возделываемых растений, не имея представления о механизмах, лежащих в основе этих методов. Судя по разнообразным археологическим данным, уже 6000 лет назад люди понимали, что некоторые физические признаки могут передаваться от одного поколения другому. Отбирая определенные организмы из природных популяций и скрещивая их между собой, человек создавал улучшенные сорта растений и породы животных, обладавшие нужными ему свойствами

Интересные факты:

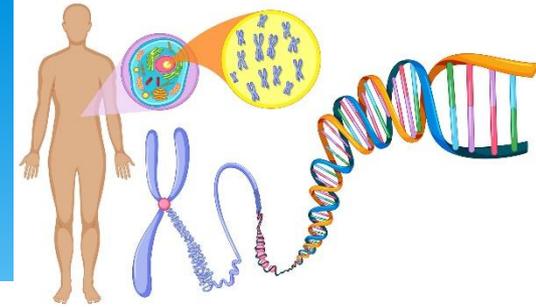
- * Генетика открывает людям новые грани привычного мира. Ученые узнают о внутреннем мире человека и других живых существ самые невероятные вещи. К примеру, устойчивость некоторых бактерий к антибиотикам, или наличие особых генов у червей из островов Атлантического океана, позволяющих им светиться.
- * Наука стремится все больше углубляться в изучение именно человека, чтобы в будущем увеличить продолжительность жизни, уничтожить смертельно опасные болезни и продлить молодость. Уже имеющиеся данные удивляют людей, некоторые узнают что-то новое о собственном организме.

* 11 интересных фактов о генетике

- * Благодаря работе ученых-генетиков, о человеческой природе стало известно намного больше, и количество удивительных фактов растет.
- * **Вирусы составляют 8-9% от ДНК человека** и являются при этом важным двигателем эволюции. Они способны перенести гены из одного организма в иной, совсем непохожий, и именно это стало двигателем в развитии человека.
- * **Голубоглазые люди – мутанты.** Их даже можно назвать «родственниками», так как голубой цвет радужки – это мутация, возникшая на Ближнем Востоке.
- * Жители Тибета имеют свой особенный ген, который увеличивает количество гемоглобина в крови. За счет этого кислорода они получают достаточно, даже проживая высоко в горах.
- * В далекие времена браки между родственниками были разрешены, но рождались от них только больные и внешне уродливые дети. Однако, если супругами были рожденные от кровосмешения, то ребенок рождался даже более здоровым, чем его родители. Это явление получило название «Гетерозис».

- * Пот европейцев и азиатов отличается, и за это отвечает **один и тот же ген**. «Европейский» ген отвечает за выделение с потом белков, которые, при контакте с бактериями, вызывают характерный неприятный запах. У «азиатского» такого нет, и с запахом пота не возникает проблем.
- * **Химеры существуют** – генетически разные клетки могут существовать в человеческом теле. Это может происходить, например, при слиянии двух зародышей, если женщина была беременна двойней. Ребенок в таком случае страдает от редких заболеваний, но саму проблему может показать только тщательный анализ крови. Жительница США, Лидия Фейрчайлд, была беременна 3 ребенком, когда узнала о своем отклонении. По тестам она не была матерью ни одного из своих 2-х детей, потому что являлась химерой.
- * **Все люди – одна большая семья**. Ученые пришли к такому выводу, когда изучали вариации ДНК у обезьян и человека. У людей их оказалось меньше, кроме того оказалось, что все происходит от африканцев. По сути, у всей человеческой расы одни предки.
- * В 2008 году генетики объявили, что смогли впервые скорректировать набор генов у ребенка, который вскоре должен был появиться на свет. В 2009 году родилась девочка с измененным генетическим набором. Это было настоящее открытие, так как в будущем родители смогут модифицировать ДНК своих детей.
- * **Космос меняет людей изнутри**. Исследования показали, что 1 год пребывания в невесомости полностью изменяет РНК и теломеры хромосом. Сейчас над этим упорно работают, чтобы понять, как это скажется на здоровье.
- * Впервые ДНК было напечатано на 3Д принтере **Дж. Вентером**. Он изучал алгоритмы печати органов и решил проделать то же самое с дезоксирибонуклеиновой кислотой. Это у него получилось, но только на уровне примитивных бактерий. Дж. Вентер соглашается с тем, что над системой воссоздания генов еще нужно много работать.
- * **Пессимизм запрограммирован в человеке, так же, как и оптимизм**. Склонность к депрессии и негативу вызвана низким содержанием нейропептидов Y в головном мозге.

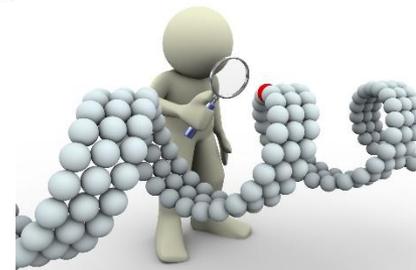
Генетика человека



Генетика – наука о наследственности и изменчивости организмов.

Методы генетики:

- Генеалогический - метод изучения характера наследования определенного признака или оценки вероятности его появления в будущем у членов изучаемой семьи; Г. м. применяется при изучении характера наследования признаков... (составляется генеалогическое древо, изучает родословные)
- Близнецовый - позволяющий судить о влиянии средовых факторов на вариативность изучаемого признака у людей с одинаковым генотипом (изучение однойяцевых близнецов)
- Гибридологический метод: скрещивание организмов и анализ потомства.
- Цитогенетический метод: изучение количества и строения хромосом.



* «Ген — это единица наследования у всех живых организмов, определяющая какой-либо признак. Например, один ген определяет, какого цвета будут глаза у человека, другой — какие будут волосы: прямые или кудрявые, и так далее.

Методы генетики человека

клинико-генеалогический

Основан на построении родословной и прослеживании передачи наследственного признака в ряду поколений



- является ли признак наследственным
- установить характер наследования
- гомозиготны или гетерозиготны лица родословной
- частота проявления данного гена
- генеалогический риск

близнецовый

изучение проявления признаков у однояйцевых и двуяйцевых близнецов



- позволяет выявить роль наследственности и внешней среды в формировании данных признаков

цитогенетический

Основан на микроскопическом исследовании кариотипа



Генетика изучает наследственность и изменчивость как два основных общебиологических, взаимосвязанных и взаимозависимых процесса

Наследственность



«От осинки не родятся
апельсинки»

Изменчивость

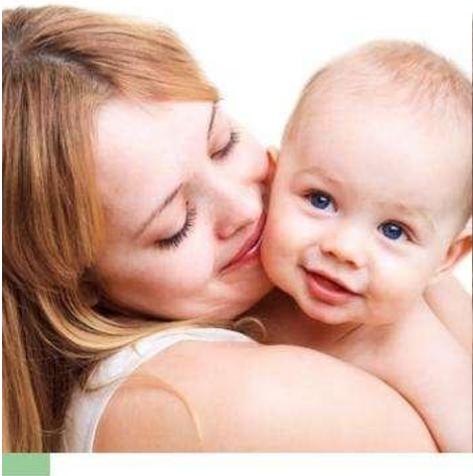


Мы все такие разные

Кто ответственен за моё здоровье?

наследственность

- * Это способность организмов передавать признаки и свойства из поколения в



изменчивость

- * это способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства

Влияние наследственности на человека

Часто в поведении и характере детей прослеживается схожесть с родителями или другими близкими родственниками. Это называют наследственностью, которая влияет не только на психическое, но и физическое развитие. Именно наследственности уделяют особое внимание. К примеру, многие беременные женщины переживают, как генетика повлияет на ребенка. Специалисты, работающие в области генетики, отмечают все более значимую роль наследственных факторов в развитии патологии. Во многом это объясняется расширением и качественным улучшением диагностической базы генетики. Гены передаются от родителей, которым они достались от их родителей и т.д. То есть, ребенок получает такой набор генов, в котором заложена вся информация предыдущих поколений. Объем передаваемой наследственной информации от одного поколения к другому составляет десятки тысяч генов. Именно они определяют цвет кожи, волос, глаз. Однако наследственность касается и некоторых заболеваний



Виды наследственных заболеваний

```
graph TD; A[Виды наследственных заболеваний] --> B[Генные]; A --> C[Хромосомные]; B --> D[аутосомно-доминантные]; B --> E[аутосомно-рецессивные]; B --> F[сцепленные с полом]; C --> G[Вызывается изменениями в числе хромосом или в их строении]; D --> H[Вызывается мутациями генов в аутосомах]; E --> H; F --> I[Вызывается патологией гена половой хромосомы];
```

Генные

Хромосомные

Вызывается изменениями в числе хромосом или в их строении

аутосомно-доминантные

аутосомно-рецессивные

сцепленные с полом

Вызывается мутациями генов в аутосомах

Вызывается патологией гена половой хромосомы

Генетика и здоровье человека

Объективно говоря, от риска рождения детей с генетическими заболеваниями не застрахован ни один родитель. Каждый из нас несет в себе в среднем 10-12 дефектных генов, которые мы получили от своих родных и, возможно, передадим собственным детям. Сегодня науке известно около 5000 наследственных заболеваний.

Если одинаковым наследственным заболеванием страдают оба родителя, риск возрастает в несколько раз.

Кто изучает генетику?

Генетик – это научный работник, который изучает строение и изменения генетического материала человека и других живых существ. **Врач-генетик** – это специалист с высшим медицинским образованием, который изучает наследственность человека и связанные с нею [генетические заболевания](#).

Врачи-генетики работают в научных центрах и диагностических лабораториях. Эти специалисты могут пройти курсы усовершенствования и работать в сфере генной инженерии для создания лекарственных препаратов

Чем занимается генетик?

Врач-генетик занимается вопросами медицинской генетики. В сферу его деятельности входит изучение болезней, которые имеют наследственную предрасположенность, а также условий, при которых эта предрасположенность проявляется.

Врач-генетик не является врачом в полном смысле этого слова, то есть к нему обращаются, в основном, для диагностики наследственных болезней или выявления риска развития генетических заболеваний еще на этапе [планирования беременности](#).

Наследственные болезни характеризуются следующими особенностями:

приводят к сокращению продолжительности жизни (*иногда значительному*);
не излечиваются полностью (*во многих случаях возможно только смягчение симптомов*);
часто становятся причиной умственной отсталости.

Необходимо помнить, что врожденные пороки и наследственные болезни не являются синонимами. Наследственное заболевание может проявиться сразу после рождения или спустя годы и даже десятилетия. Причинами врожденных аномалий развития могут быть не только генетические болезни, но и внутриутробная [инфекция](#) и другие тератогенные (*воздействующие на плод*) факторы.



Что такое здоровье?

- **Здоровье** – это состояние полного физического, психического и социального благополучия.
- **Физическое здоровье** – это состояние органов и систем органов, жизненных функций организма.
- **Психическое здоровье** – состояние психики, характеризующееся общим душевным равновесием.
- **Социальное здоровье** – это система мотивов и ценностей, регулирующих поведение.

А чтобы сохранить наше здоровье, что необходимо?



Альбинизм.

(аутосомно-рецессивное заболевание)

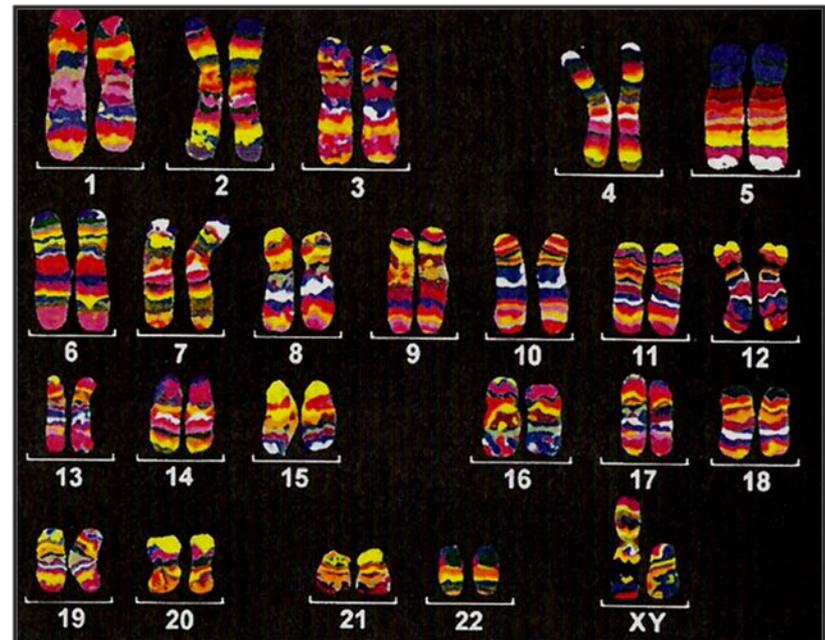


- Альбинизм - редкая наследственная болезнь, характеризующаяся недостаточным содержанием пигмента меланина .

СИНДРОМ МЯУКАНЬЯ

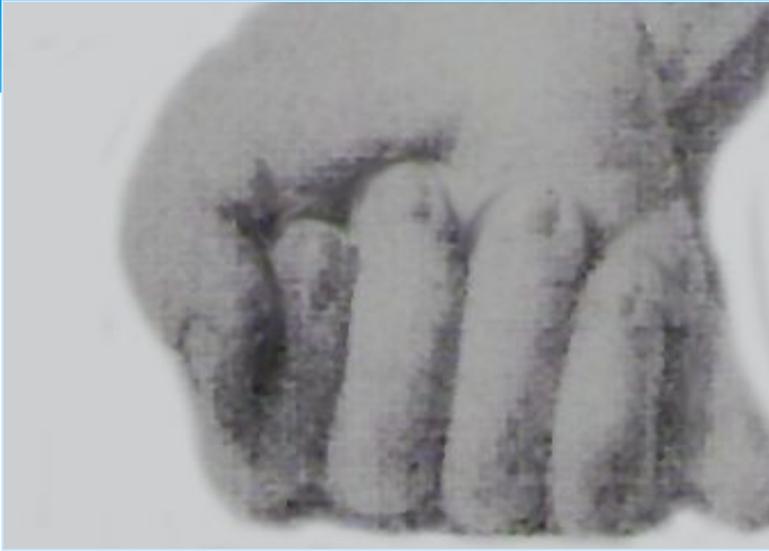
Делеция части 5-ой хромосомы

- Глубокая умственная отсталость
- Множественные аномалии внутренних органов
- Характерный плач, напоминающий кошачий крик
- Высокая смертность в первый год жизни



Полидактилия

(аутосомно-доминантное
заболевание)



Количество пальцев – от 6 до 9.
Встречается у представителей
негроидной расы в 10 раз чаще,
чем у европеоидов.



Синдром Клайнфельтера



47 хромосом – лишняя X-хромосома – XXУ
(может быть XXXУ)

Наблюдается у юношей

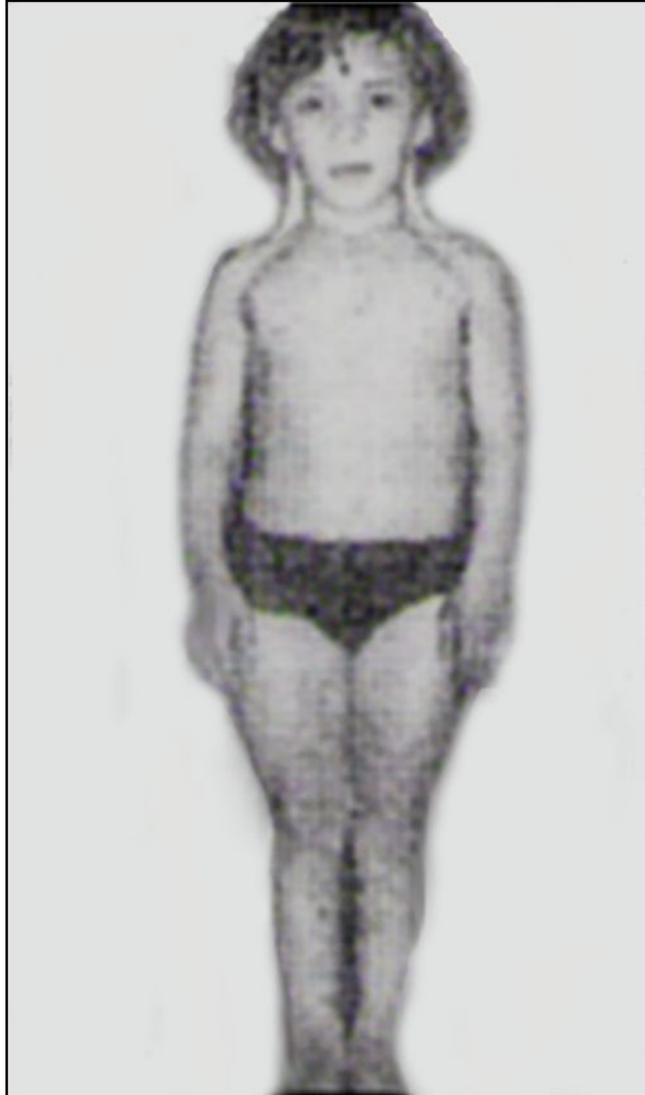
- Высокий рост
- Нарушение пропорций тела (длинные конечности, узкая грудная клетка)
- Отсталость в развитии
- Бесплодие

Синдром Шерешевского - Тернера

45 хромосом – отсутствует одна половая хромосома (X0).

Наблюдается у девочек

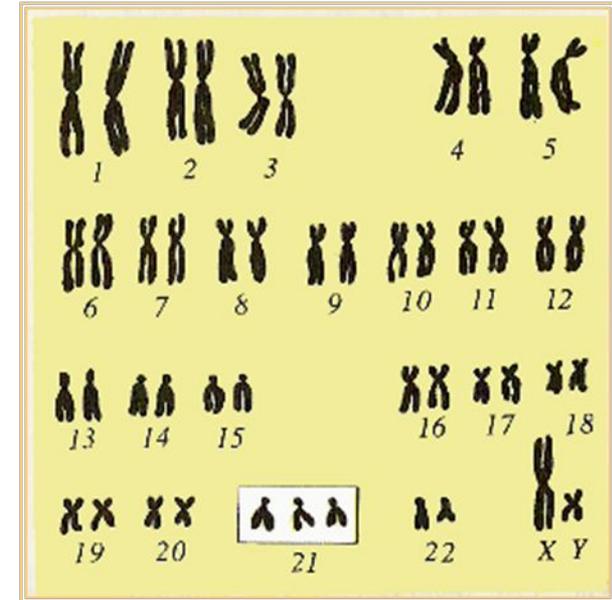
- Нарушение пропорций тела (низкий рост, укороченные ноги, широкие плечи, шея короткая)
- Крыловидная кожная складка на шее
- Пороки внутренних органов
- Бесплодие



Болезнь Дауна

В генотипе одна лишняя аутосома –
трисомия 21

- Умственная и физическая отсталость
- Полуоткрытый рот
- Монголоидный тип лица. Косо расположенные глаза. Широкая переносица
- Стопы и кисти короткие и широкие, пальцы как бы обрублены
- Пороки сердца
- Продолжительность жизни снижается в 5-10 раз



Фенилкетонурия.

- Фенилкетонурия (ФКУ) - врождённое заболевание, вызванное нарушением перехода фенилаланина в тирозин и приводящее к задержке психического развития.
- Клиническая картина

Неврологические и психические

Расстройства

Умственная отсталость

Судороги

Изменения кожи

Специфический мышинный
запах тела.



Факторы, которые вызывают генетические аномалии человека

Алкоголизм одного из родителей

Курение будущей матери

Принятие большого количества лекарств во время беременности

Значительный возраст матери. У родителей после 40 лет частота появления больных детей резко возрастает.

Загрязнение окружающей среды мутагенами
(*радиоактивное излучение, химические загрязнители воды, почвы, воздуха, пестициды, химические красители, лаки*)

Выводы:

1. Существуют генные и хромосомные болезни.
Причина всех наследственных заболеваний человека – мутации.
2. Сейчас 12–15% генных болезней полностью излечиваются диетами и лекарствами. Примерно в 50% лечение продлевает больным жизнь, улучшает ее качество. Но остальные 35–40% болезней нам пока не поддаются.
3. Чтобы снизить риск многих наследственных изменений, мы должны вести здоровый образ жизни.
4. Генетическую консультацию должна пройти каждая пара, а пары из группы риска остаются под наблюдением генетика постоянно.

Заключение

1. Общая генетика + Медицинская генетика = эффективная работа
2. Исследование человека затруднено по ряду причин
3. Медицинская генетика – фундамент современной медицины
4. Разделы медицинской генетики: молекулярная, цитогенетика, фармакогенетика, иммуногенетика, онкогенетика, генная терапия.
5. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, популяционный, цитогенетический, биохимические, молекулярно-генетические

Список литературы

1. Беляев Д.К. Общая биология. Базовый уровень. – 11 издание, стереотипное. – М.: Просвещение, 2012.
2. Пасечник В.В., Каменский А.А., Криксунов Е.А. Общая биология, 10-11 класс.- М.: Дрофа, 2005.
3. Агафонова И.Б., Захарова Е.Т., Сивоглазов В.И. Биология 10-11 класс. Общая биология. Базовый уровень. – 6-е изд., доп. – Дрофа, 2010.