

ОТВЕТЬТЕ НА ВОПРОСЫ

- ◎ Что такое кариотип?
- ◎ Сколько аутосом у мухи дрозофилы?
- ◎ Сколько половых хромосом?
- ◎ Какие половые хромосомы у самца?
- ◎ Какие половые хромосомы у самки?
- ◎ Какой пол гетерогаметен у человека?
Гомогаметен?

Наследственность — способность организмов передавать свои признаки и особенности развития потомству. Благодаря этой способности все живые существа сохраняют в своих потомках характерные черты вида(запись в тетрадь).

Для чего нужно знать свою
наследственность?

Какие существуют
заболевания?

Причины, которые вызывают
эти заболевания?

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ И ИХ ПРОФИЛАКТИКА



МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА

Задание на соответствие(запись в тетрадь словами)

1. Метод основан на изучении хромосом человека в норме и при патологии
 2. Позволяет обнаружить нарушения в обмене веществ, вызванные изменением генов и, как следствие, изменением активности различных ферментов.
 3. Это метод изучения распространения наследственных признаков (наследственных заболеваний) в популяциях.
 4. Особенности развития сходных по генотипу и фенотипу особей
 5. Графическое изображение информации о наличии изучаемого признака у группы родственников с указанием степени их родства
- А. Цитогенетический метод
Б. Биохимический метод
В. Популяционно-статистический метод
Г. Близнецовый метод
Д. Генеалогический метод

ОСОБЕННОСТИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА

1. Для изучения наследования признаков человека нельзя применять гибридологический анализ (метод скрещиваний). Для изучения результатов гибридизации у человека используют опосредованный генеалогический метод.
2. Человеку присущи признаки, не встречающиеся у других организмов: темперамент, математические, изобразительные, музыкальные и другие способности.
3. Благодаря общественной поддержке и медицине возможно выживание и существование людей с явными отклонениями от нормы (в дикой природе они гибнут)

Мутация - внезапные стойкие изменения генетического материала, приводящие к появлению новых признаков организма, способных передаваться последующим поколениям(запись в тетрадь).

Термин «мутация» впервые предложил голландский ботаник Гуго де Фриз в 1901 году.

Это наследственные изменения генотипа. Все наследственные болезни можно подразделить на две большие группы связанные с мутациями **генов** и **хромосом**.

Генные мутации - затрагивают один или несколько нуклеотидов при репликации ДНК. Это нарушение генетических процессов как репликация ДНК. Изменение чередования нуклеотидов, что в свою очередь обусловит ошибку метаболизма. Многие врожденные аномалии и болезни вызываются генами, локализованными в X или Y хромосоме(запись в тетрадь).

дальтонизм (цветовая слепота - не различает красный и зеленый цвет). Признак - рецессивен;

гемофилия - несвертываемость крови;

гипертрихоз - избыточное оволосение, особенно ушной раковины;

Y хромосома инертна.

Y сцепленные признаки - выявляются только у мужчин и передаются от отца к сыну.

Запись заболеваний в тетрадь

ЗАДАЧА

Определите процентную вероятность рождения здоровых детей в семье А и М, если невеста А. имеет нормальную свертываемость крови, хотя ее родная сестра с признаками гемофилии. У жениха М. мать страдает этим заболеванием, а отец здоров.

Решение задачи в тетради

РЕШЕНИЕ

- ⊙ Невеста А. - носительница, $X^H X^h$ (так как ее сестра - $X^h X^h$, значит родители - мать - носительница, $X^H X^h$, отец - болен, $X^h Y$)
- ⊙ Жених М. - болен, $X^h Y$ (мать - больна $X^h X^h$, отец - здоров $X^H Y$) .
- ⊙ Р : $X^H X^h + X^h Y$
- ⊙ F_1 : $X^H X^h$ - девочка, здорова, носительница (25%),
- ⊙ $X^H Y$ - мальчик, здоров, 25%,
- ⊙ $X^h X^h$ - девочка, больная, 25%,
- ⊙ $X^h Y$ - мальчик, болен, 25%

ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ

Этот тип наследственных болезней связан с изменением числа или структуры хромосом. В большинстве случаев эти изменения не передаются от больных родителей, а возникают при нарушениях в расхождении хромосом во время мейоза, когда формируются гаметы, или при нарушениях митоза в зиготе на разных стадиях дробления(запись в тетрадь).

СИНДРОМ ДАУНА

нерасхождение 21 пары хромосом при делении.

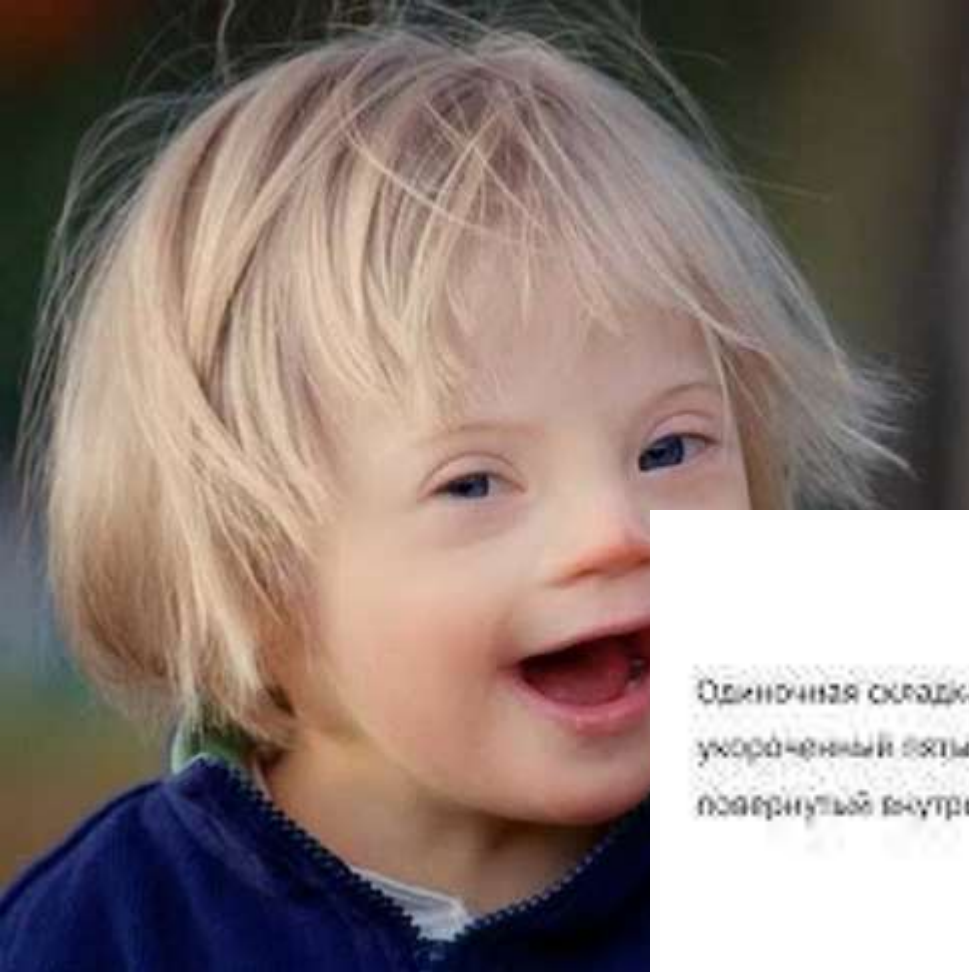
Клетка эмбриона имеет 47 хромосом

трисомия 21 пары

Признаки: широкая переносица, раскосые глаза, особая складка век, всегда открытый рот, большой язык, умственная отсталость.

Встречается довольно часто у женщин до 25 лет - 0,03-0,04%, после 40 лет почти 2%. Живут недолго, обычно бесплодны.

◎ Запись заболевания и его признаки в тетрадь



Приплюснутый нос и лицо,
приподнятые вверх
скосенные глаза.

Одиночная складка на ладони ("обезьянья")
укороченный пятый палец,
повернутый внутрь.



Далеко отставленный большой палец
и развитые кожные складки на ступне.

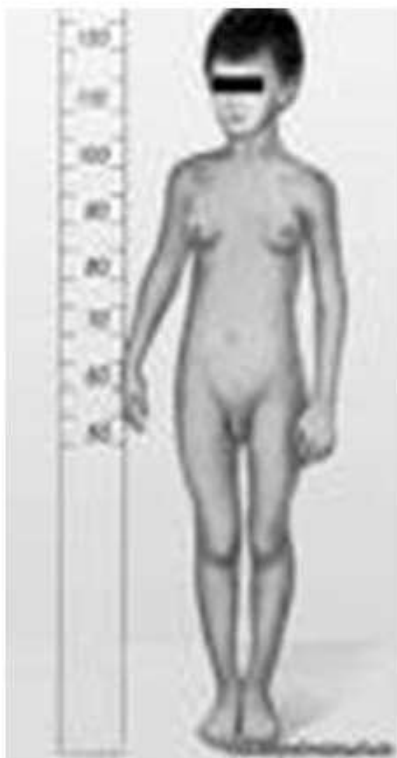


СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА

1:600 новорожденных ХХУ;
недоразвитие первичных и
вторичных половых признаков,
высокий рост и
непропорционально длинные ноги,
часто умственная отсталость.

Запись заболевания и признаки в
тетрадь

Синдром Клайнфелтера



СИНДРОМ ТЕРНЕРА

встречаются девочки 1:5000 рождений у них 45 хромосом XO, многочисленные аномалии строения организма. Обе эти болезни являются следствием не расхождения половых хромосом при образовании гамет у родителей.

Запись заболевания и его признаков в тетрадь



ЗАДАЧА

При синдроме - Клайнфельтера в кариотипе мужчины общее число хромосом равно 47. Из них 44 аутосомы и три половые хромосомы - ХУУ. Какое нарушение мейоза и у кого из родителей, привело к возникновению такого аномального кариотипа у ребенка? Составить схему образования этой аномалии. Решить задачу в тетради.

$44A + XX$

$44A + XY$

$22A + X$

$22A + X$

$22A + X$

$22A + Y$

$22A + \mid$

$22A + \mid$

$22A + \mid$

$22A + \mid$

$22A + \mid$

$22A + \mid$

$22A + \mid \mid$

$22A + 0$

$44A + XYY \text{ (47, XYY)}$

ПРИЧИНЫ МУТАЦИЙ

Причиной наследственных заболеваний могут стать различные хромосомные перестройки, возникающие под влиянием ионизирующих излучений, некоторых химических веществ, внешних факторов, образ жизни человека. Мутагены, наркотики, никотин, алкоголь, пестициды и т.д.

ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ(ЗАПИСАТЬ В ТЕТРАДЬ)

Генетическое нормирование и исключение мутагенов.



Планирование семьи, отказ от вступления в брак кровных родственников, а также отказ от деторождения при высоком риске наследственной патологии.



Дородовая диагностика с помощью различных физиологических методов, то есть предупреждение родителей о возможных патологиях у их будущего ребенка.



Управление действием генов.

Коррекция наследственных заболеваний, чаще всего - именно болезней обмена веществ после рождения. Диеты, хирургические вмешательства или лекарственная терапия.



ВЛИЯНИЕ АЛКОГОЛЯ НА СТРУКТУРУ БЕЛКА

Цель опыта: показать , что спирт денатурирует белки, необратимо нарушает их структуру.

Ход работы:

В два стаканчика налить по 2 мл. яичного белка. В один добавить 8 мл. воды, в другой столько же спирта.

Результат: в первом стакане белок растворяется, так как он является легкорастворимым белком и хорошо усваивается организмом. Во втором стакане образуется плотный белый осадок- в спирте белки не растворяются, спирт отнимает у белков воду.

В результате этого нарушается структура и свойства белка, его функции.