

Генетика и биомедицина

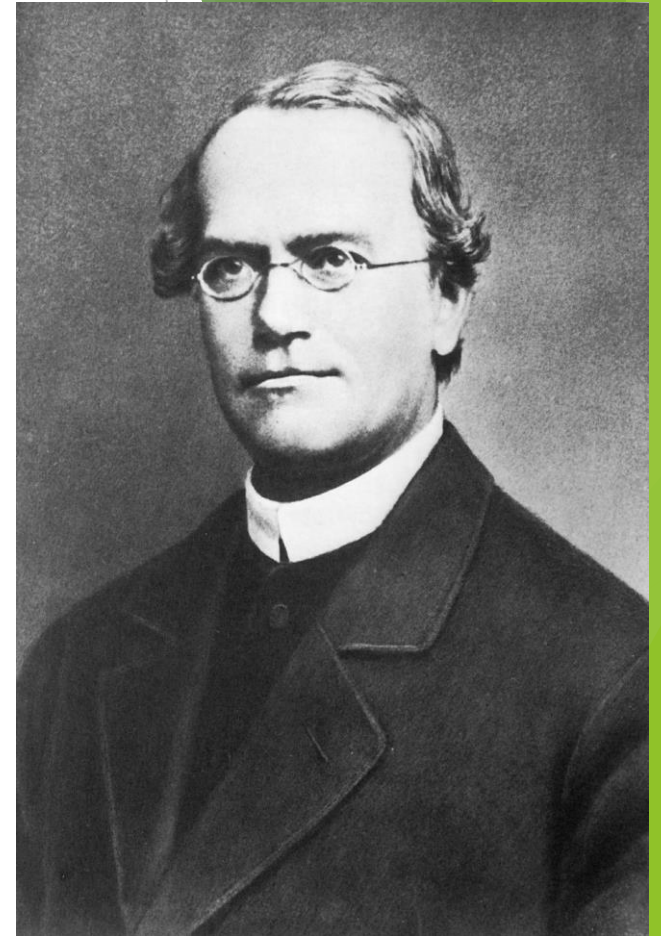
Ученица 11 класса
Мирошниченко Анна

Введение

- ▶ Генетика (греч. *genetikos* относящийся к происхождению) — наука о наследственности и изменчивости организмов. Предмет и методы генетики. Предметом изучения Генетики являются два свойства организмов — наследственность и изменчивость.
- ▶ Наследственность — свойство организмов передавать следующему поколению присущие данному организму особенности становления в ходе онтогенеза определенных черт строения и типа обмена веществ.
- ▶ Изменчивость — способность организмов приобретать новые признаки. Это приводит к разнообразию свойств и признаков у особей различной степени родства. Изменения фенотипа могут быть связаны либо с влиянием среды на экспрессию генов, либо с изменениями самого генетического материала.
- ▶ Заболевание — это состояние организма, выраженное в нарушении его нормальной жизнедеятельности, продолжительности жизни и его способности поддерживать свой гомеостаз.

История развития генетики

- История генетики как науки началась с работ Грегора Менделя (1822-1884), который в 60-х годах провел систематические и многочисленные опыты над горохом, установил ряд закономерностей наследственности, впервые высказал предположения об организации наследственного материала. Правильный выбор объекта исследования, изучаемых признаков, а также научная удача позволили ему сформулировать три закона: Закон единообразия гибридов первого поколения.



Первый этап развития генетики

- ▶ Началом первого этапа развития генетики считается открытие Грегором Менделем в 1865 году свойства дискретности наследственных факторов, и разработка им гибридологического метода исследования наследственности. Г. Мендель по праву считается основателем науки генетики. Такое свойство, как дискретность наследственности выражается в том, что отдельно взятые свойства организма и признаки развиваются под контролем генов - наследственных факторов, которые в процессе слияния гамет и образовании зиготы не растворяются и не смешиваются, а в процессе формирования новых гамет наследуются независимо друг от друга.
- ▶ В ходе этих опытов, закономерность наследования признаков исследовались на примере целостного организма. Законы наследственности, открытые Менделем, стали основой теории гена, которое стало величайшим открытием в естествознании XX века. Именно благодаря этому генетика стала стремительно развивающейся отраслью биологии.

Опыт Менделя

P: ♀ AaBb × ♂ AaBb

♂ \ ♀	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB (yellow smooth)	AABb (yellow smooth)	AaBB (yellow smooth)	AaBb (yellow smooth)
Ab	AABb (yellow smooth)	AAbb (yellow wrinkled)	AaBb (yellow smooth)	Aabb (yellow wrinkled)
aB	AaBB (yellow smooth)	AaBb (yellow smooth)	aaBB (green smooth)	aaBb (green smooth)
ab	AaBb (yellow smooth)	Aabb (yellow wrinkled)	aaBb (green smooth)	aabb (green wrinkled)

Желтые гладкие семена – 9

Желтые морщинистые семена – 3

Зеленые гладкие семена – 3

Зеленые морщинистые семена – 1

Соотношение гибридов второго поколения: 9:3:3:1

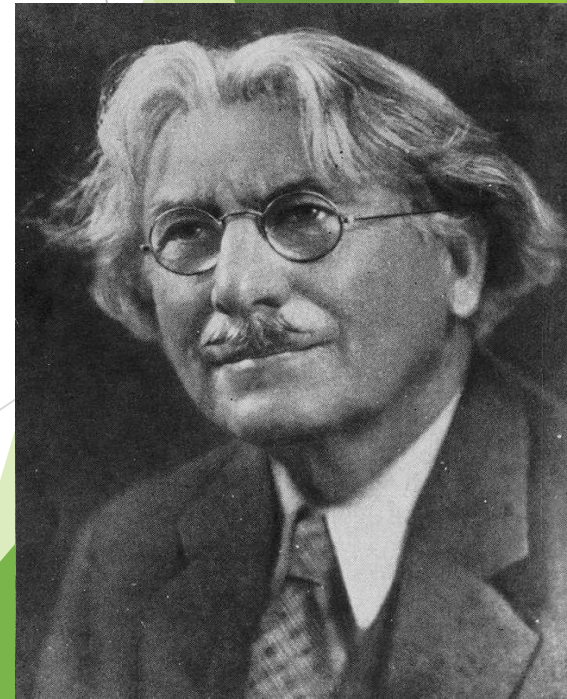
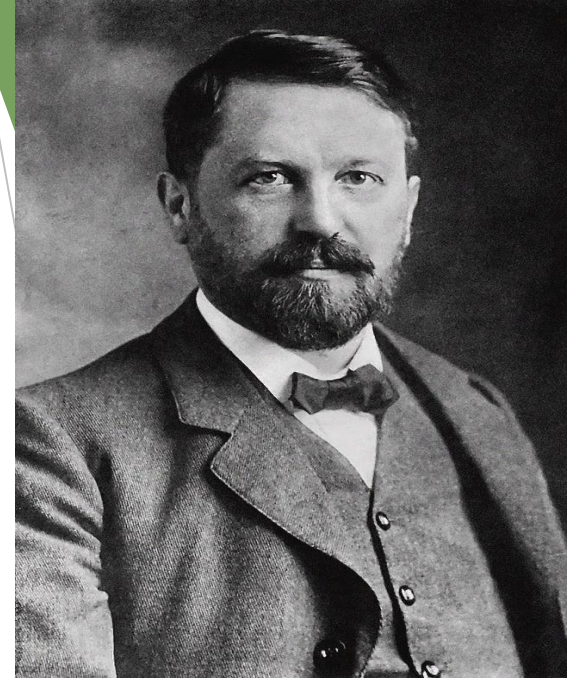


В опытах с горохом Мендель получал во втором поколении очень большое количество семян, что позволило на практике получить близкое к теоретическому расщепление – 3:1.

- ▶ Популяция- совокупность организмов одного вида, длительное время обитающих на одной территории и частично или полностью изолированных от особей других таких же групп. Этот термин используется в различных разделах биологии, экологии, демографии, медицине и психометрике.
- ▶ Ген - элементарная единица наследственности, наименьший неделимый элемент наследственного материала, который может быть передан от родителей потомству как целое и который определяет признаки, свойства или физиологическую функцию организма.
- ▶ Генотип — совокупность генов данного организма. Генотип, в отличие от понятия генофонд, характеризует особь, а не вид. В более узком смысле под генотипом понимают комбинацию аллелей гена или локуса у конкретного организма. Процесс определения генотипа называют генотипированием. Генотип вместе с факторами внешней среды определяет фенотип организма. При этом особи с разными генотипами могут иметь одинаковый фенотип, а особи с одинаковым генотипом могут в различных условиях отличаться друг от друга.
- ▶ Фенотип- совокупность характеристик, присущих индивиду на определённой стадии развития. Фенотип формируется на основе генотипа, при участии ряда факторов внешней среды. У гетерозиготных организмов в фенотипе проявляются доминантные гены.

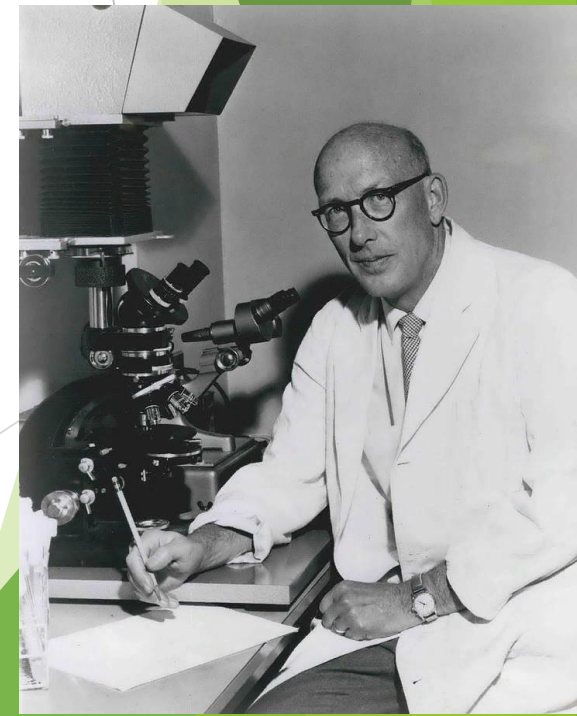
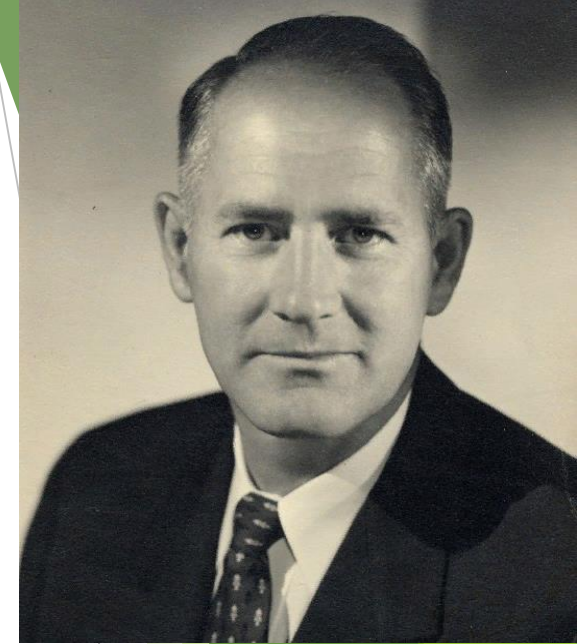
Второй этап развития генетики

- ▶ На втором этапе развития генетики происходит переход к изучению механизма наследственности на уровне клеток - цитогенетика. В 1902 - 1907 гг. учеными Т. Бовери, У. Сэттоном и Э. Вильсоном была установлена взаимосвязь между законами наследования Менделя и распределением хромосом в процессе митоза и мейоза. Исследования американского генетика Т. Г. Моргана и его коллег, проведенные в 1910-1911 гг. на мухах дрозофилах, оказали решающее значение на процесс развития этой теории. В ходе этого исследования ученые установили, что гены располагаются в хромосомах в линейном порядке и образуют группы сцепления. Число групп сцепления соответствует числу пар гомологичных хромосом. Гены одной группы сцепления способны изменить комбинацию в ходе процесса созревания половых клеток благодаря явлению кроссинговера, что является основой одной из форм наследственной изменчивости организмов. Кроме этого, на втором этапе развития генетики были установлены закономерности наследования признаков, связанных с полом.



Современный этап развития генетики

- ▶ Третий этап развития генетики связан с достижениями молекулярной биологии. На этом этапе в процессе изучения явлений жизни на молекулярном уровне широко используются методы и принципы точных наук, таких как химия, физика, математика. Грибы, вирусы и бактерии стали объектами генетических исследований. В процессе изучения взаимоотношения генов и ферментов была определена теория «один ген - один фермент», которая была предложена Дж. Бидлом и Э. Татумом в 1940 году. Согласно этой теории, каждым геном контролируется синтез одного фермента. В свою очередь, фермент осуществляет контроль за одной реакцией из ряда биохимических процессов, которые лежат в основе проявления внутреннего или внешнего признака организма. . Помимо этого, ученым удалось найти методы получения мутаций искусственным путем, с помощью которых были созданы совершенные сорта растений и выведены новые штаммы микроорганизмов - продуцентов аминокислот и антибиотиков. В современной генетике появилось новое направление - генная инженерия.
- ▶ Генная инженерия - это система приемов, которые дают возможность создавать искусственные генетические системы.

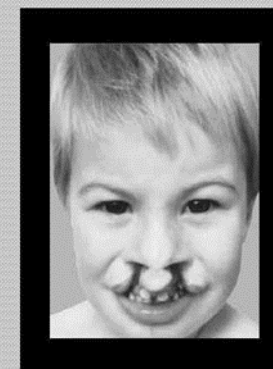


Наследственные заболевания

- ▶ Все наследственные болезни делятся на четыре группы:
- ▶ -генные (моногенные - в основе патологии одна пара аллельных генов);
- ▶ -хромосомные;
- ▶ -болезни с наследственным предрасположением (полигенные);
- ▶ -митохондриальные.

Хромосомные заболевания

- ▶ Синдром альфа-таласемии и умственной отсталости, также известный как синдром ATR-X (англ. X-linked alpha-thalassemia/mental retardation syndrome, Alpha-thalassemia mental retardation syndrome (ATRX), ATR-X syndrome) — генетический синдром, включающий в себя умственную отсталость, альфа-талассемию, нарушения скелета, дисморфные черты лица и аутизм.
- ▶ Синдром Патау (трисомия 13) — генетическое заболевание человека, которое характеризуется возникновением геномной мутации, а именно трисомией по 13-й хромосоме. Трисомия 13 впервые описана Эразмусом Бартолином в 1657 году. Хромосомную природу заболевания выявил доктор Клаус Патау в 1960 году. Заболевание названо в его честь. Синдром Патау также был описан для племён с островов Тихого океана.
- ▶ Синдром Патау (трисомия 13) — генетическое заболевание человека, которое характеризуется возникновением геномной мутации, а именно трисомией по 13-й хромосоме. Трисомия 13 впервые описана Эразмусом Бартолином в 1657 году. Хромосомную природу заболевания выявил доктор Клаус Патау в 1960 году. Заболевание названо в его честь. Синдром Патау также был описан для племён с островов Тихого океана.



Синдром Патау встречается примерно у одного

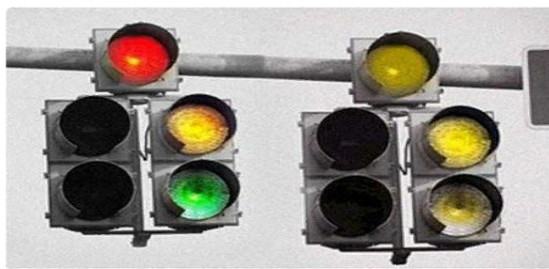
СИНДРОМ ДИ ДЖОРДЖИ



Моногенные заболевания

- ▶ Дальтонизм, цветовая слепота, — наследственная, реже приобретённая, особенность зрения человека и приматов, выражающаяся в сниженной способности или полной неспособности видеть или различать все или некоторые цвета.
- ▶ Спинальная мышечная атрофия (СМА; англ. spinal muscular atrophy, SMA) — разнородная группа наследственных заболеваний, протекающих с поражением / потерей двигательных нейронов передних рогов спинного мозга.

Мир глазами дальтоника



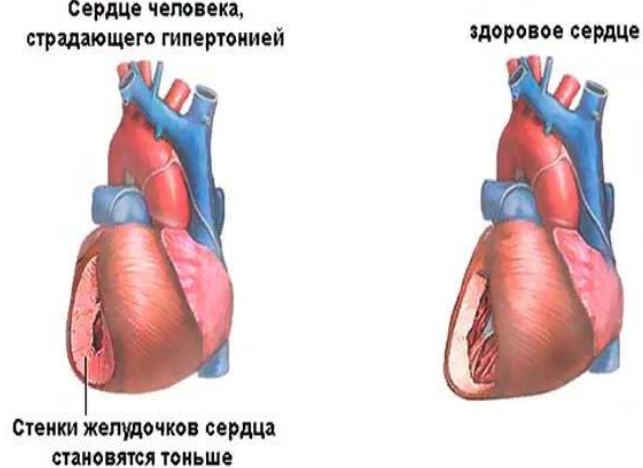
Митохондриальные заболевания

- Болезнь Паркинсона (синонимы: идиопатический синдром паркинсонизма, дрожательный паралич) — медленно прогрессирующее хроническое нейродегенеративное неврологическое заболевание, характерное для лиц старшей возрастной группы. Относится к дегенеративным заболеваниям экстрапирамидной моторной системы.

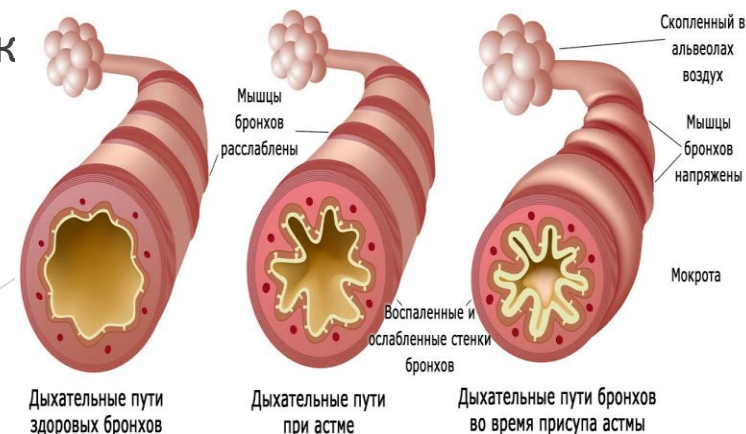


Полигенные или мультифакториальные заболевания

- ▶ Гипертоническая болезнь - заболевание сердечно-сосудистой системы, характеризующиеся повышением артериального давления. Проявления зависят от преимущественного поражения сосудов мозга (головные боли, головокружение, раздражительность), сердца, почек, глазного дна. Без систематического лечения может привести к инфаркту миокарда, сердечной недостаточности, инсульту, нефросклерозу.
- ▶ Бронхиальная астма — хроническое неинфекционное заболевание дыхательных путей. Ключевым звеном является бронхоспазм (сужение просвета бронхов), обусловленный специфическими иммунологически (сенсibilизация и аллергия) или неспецифическими механизмами, проявляющийся повторяющимися эпизодами свистящих хрипов, одышкой, приступов удушья, чувства стеснения в груди и кашля. Бронхиальная обструкция обратима частично или полностью, спонтанно или под влиянием лечения.



Бронхиальная астма



Как лечить наследственные заболевания и как с ними жить?

- Раньше наследственные заболевания были неизлечимы. Сейчас это по-прежнему остаётся проблемой для многих заболеваний, но для некоторых из них методы лечения уже найдены. Например, это касается болезней, связанных с нарушением метаболизма. При большинстве наследственных нарушений обмена веществ один фермент либо вообще не вырабатывается организмом, либо вырабатывается в форме, которая не работает. Например, при отсутствии какого-либо фермента в организме могут накапливаться токсичные вещества или может не синтезироваться необходимый продукт — как при гемохроматозе 1 типа. При этом заболевании организм поглощает слишком много железа из пищи и не может естественным образом избавиться от избытка. Это может привести к чрезмерному накоплению железа в сердце, поджелудочной железе и печени.

Как я могу узнать, что являюсь носителем генетического заболевания?

- ▶ Наши гены содержат инструкции, которые сообщают организму, как правильно функционировать. При изменении этих инструкций развиваются различные заболевания. Во многих случаях симптомы впервые проявляются в зрелом возрасте, поэтому иногда мы не знаем, что являемся носителями



Заключение

- ▶ В работе была рассмотрена очень интересная тема - генетика и наследственные заболевания. Генетика занимает важное место в жизни человека. Именно она объясняет механизмы наследования признаков человека, как патологических, так и положительных.
- ▶ Изучив наследственные болезни, мы сделали следующий вывод: причины наследственных болезней - мутации. Причиной хромосомных болезней является нарушение числа или структуры хромосом. А причина генных болезней - мутация генов.