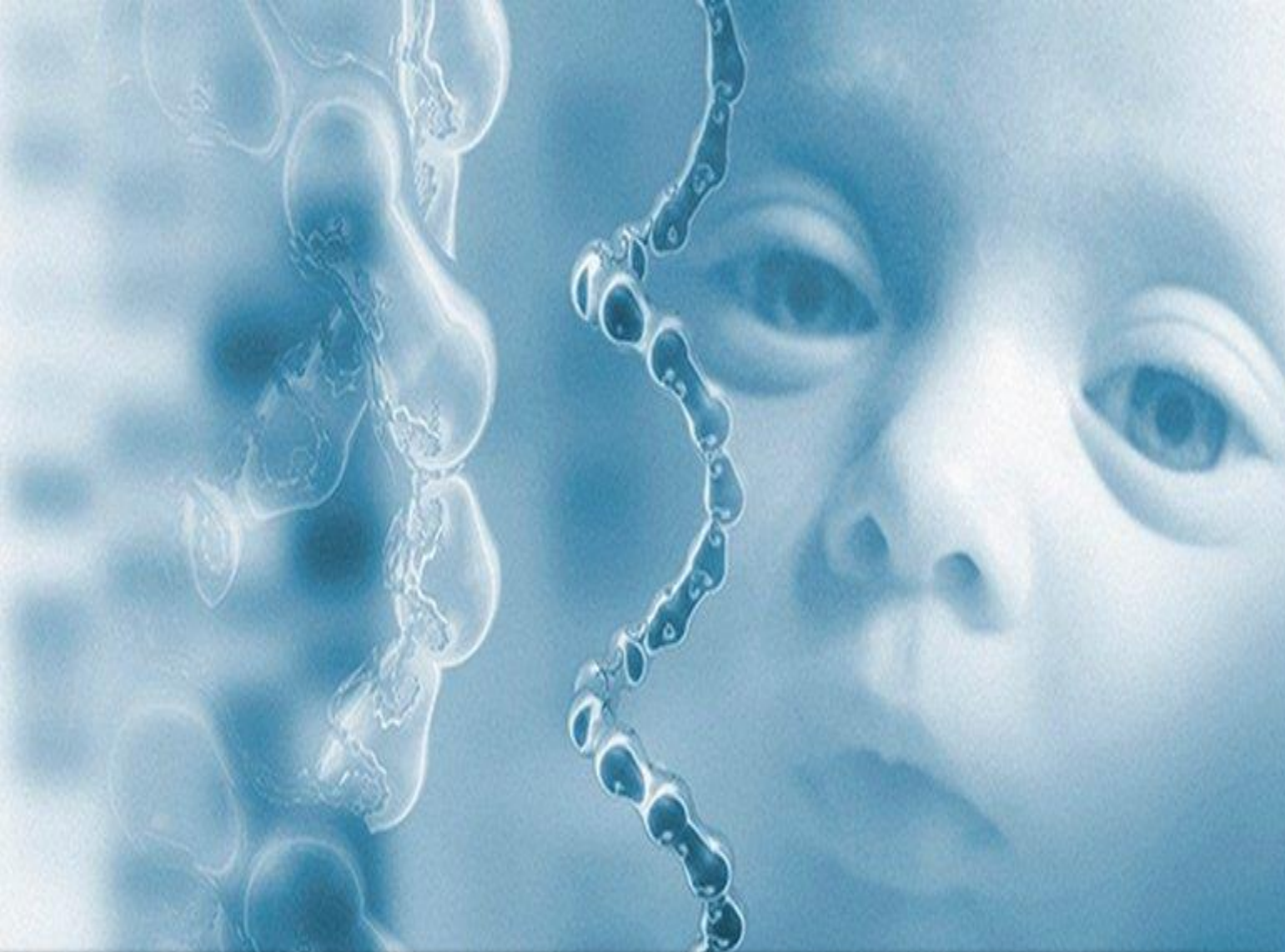
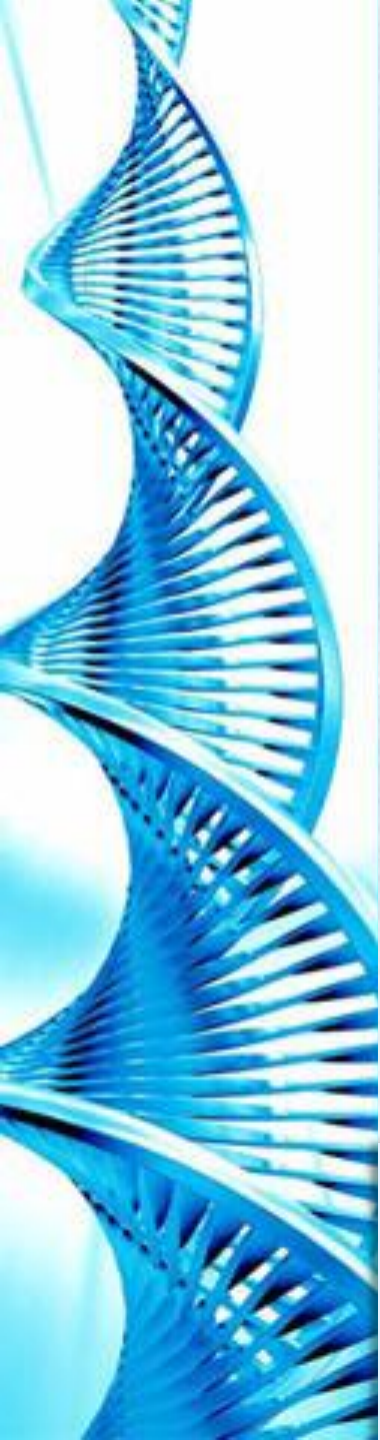


Медицинская генетика

**Практический семинар с элементами деловой
игры**

10 класс, биология

Городничева И.А., учитель биологии МОУ
Лицей №10



«Наши врачи должны как азбуку знать законы наследственности. Воплощение в жизнь научной истины о законах наследственности поможет избавить человечество от многих скорбей и горя».

И.П.Павлов

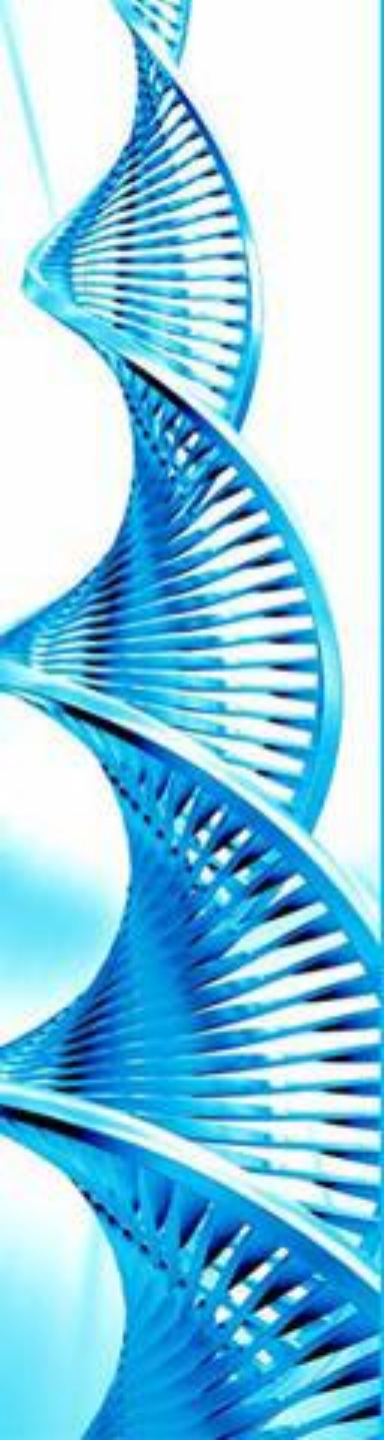
Методы генетики человека

- Какие методы генетики человека вы знаете?
- Почему для генетики человека неприменим гибринологический метод?



Россия занимает 5 место по генетическому здоровью в мире

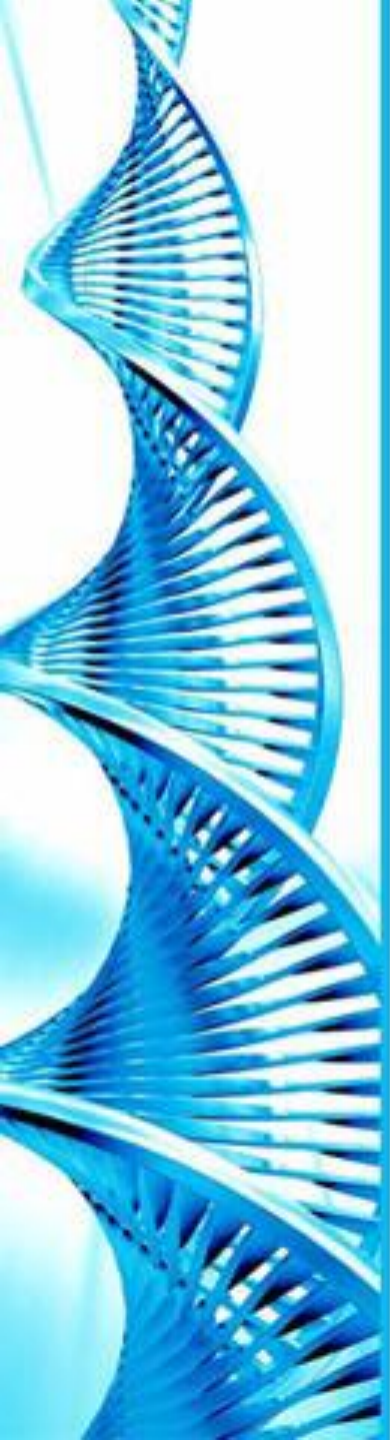
В мире каждый год рождается 8 млн. детей с серьезными генетическими дефектами (около 6% всех появляющихся на свет)



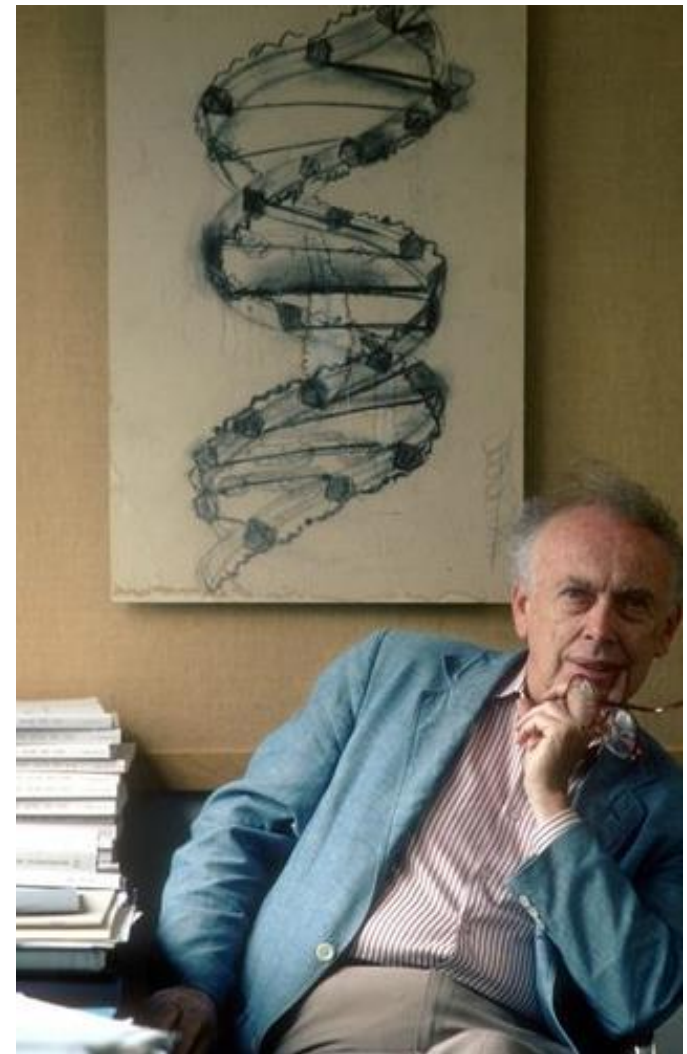
Медицинская генетика

наука, которая изучает явления наследственности и изменчивости в различных популяциях людей, особенности проявления и развития нормальных и патологических признаков, зависимость заболеваний от генетической предрасположенности и условий окружающей среды



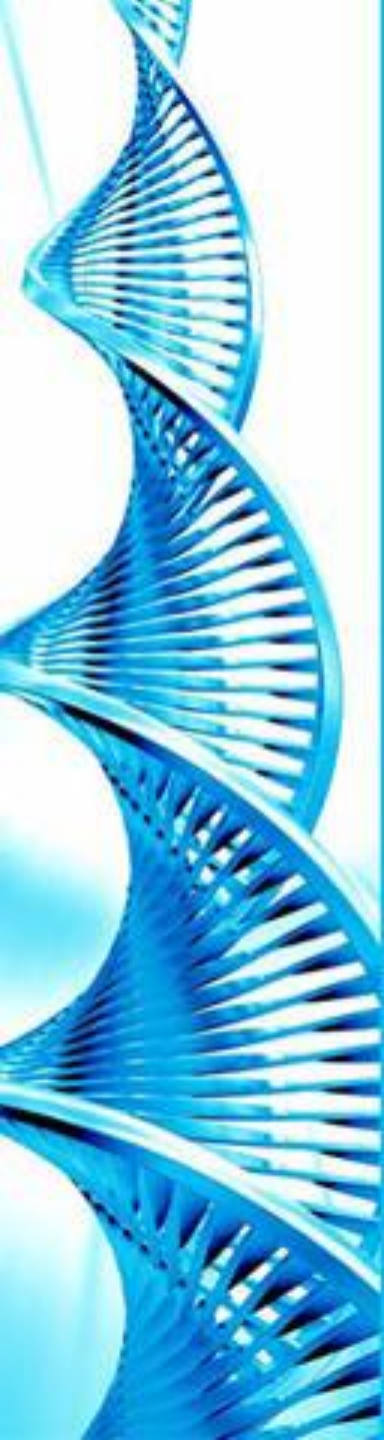


**Раньше мы думали,
что нашу судьбу
определяют звезды.
Сейчас мы знаем, что
наша судьба-это
наши гены»**



*Нобелевский
лауреат Джеймс
Уотсон*

Медико-генетическое консультирование



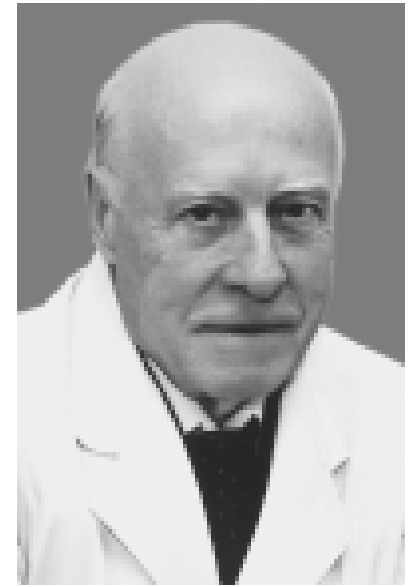
История развития генетических консультаций



С.Н.Давиденков
Первая в мире
медико-генетическая
консультация



С.Г.Левит
Основатель первого
медико-
генетического
института (1935)



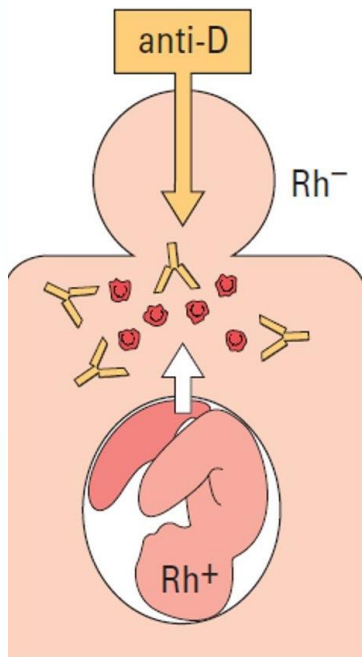
Н.П.Бочков
Основатель и
первый директор
Института
медицинской
генетики



Кому рекомендована консультация?



- Женщинам, старше 35.
- Семьям, где уже есть дети с врожденными пороками.
- Супругам, работающим на вредных производствах.
- В случае близкородственных браков.
- При несовместимости по резус-фактору.
- Семьям, живущим в экологически-неблагополучных районах.

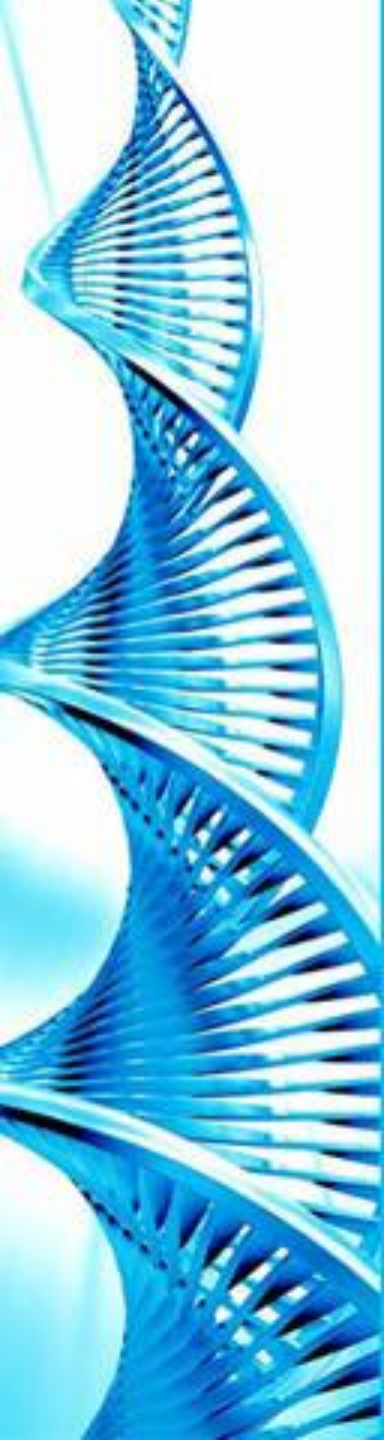


Этапы медико-генетического консультирования

- Диагноз
- Прогноз
- Заключение
- Совет



Все решения по планированию семьи принимаются только супругами!



Интеллект-карта "методы генетики человека"

КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА?

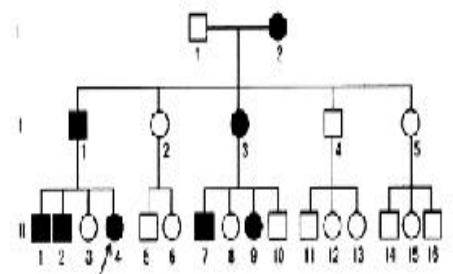
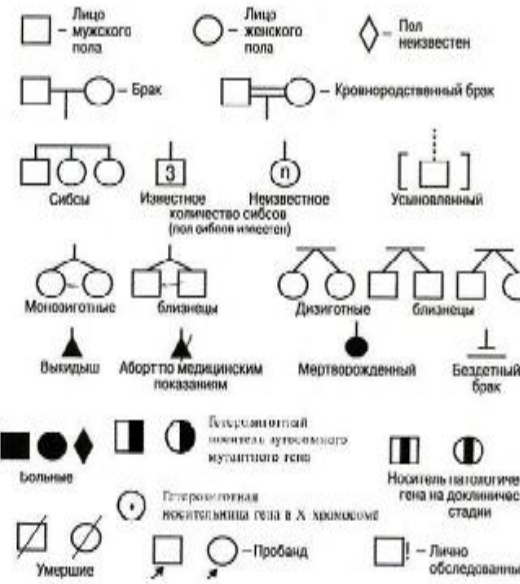
A	XX XX XX
B	XX XX
C	XX XX XX XX XX XX XX XX
D	XX XX XX
E	XX XX XX
F	XX XX XX
G	XX XX
ТРИСОМИ	XX



генетическая консультация

1. Синдром Патау,
2. Синдром Дауна
3. Синдром Шерешевского – Тернера
4. Норма
5. Синдром Клайнфельтера

1. Синдром Патау
2. Синдром Дауна
3. Синдром Шерешевского-Тернера
4. Норма
5. Синдром Клайнфельтера



ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПАСПОРТ (Индивидуальная база данных)

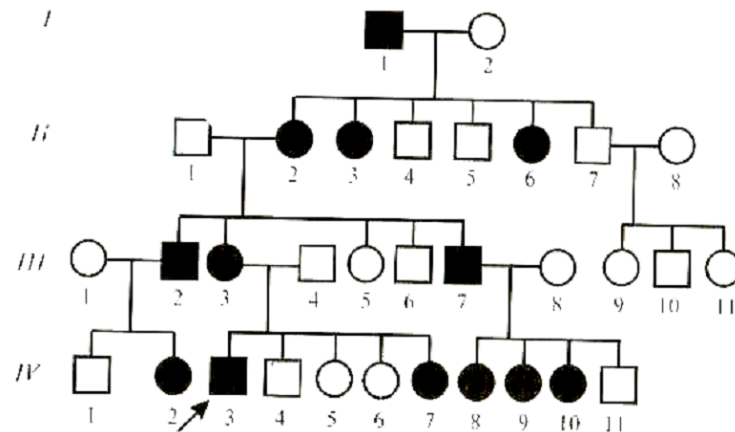
Консультационные группы

1. Клинико-генеалогическая группа
2. Группа по дерматоглифической диагностике
3. Группа по цитогенетической диагностике
4. Группа по пренатальной и неонатальной диагностике
5. Группа по генетической биоэтике
6. Группа репродуктивных технологий
7. Группа генной терапии



Обращение в генетическую консультацию

Родословная семьи с наследованием дефекта зубной эмали.



Пробанд болен, больна одна сестра и его мать, его отец, брат и две его сестры здоровы. У матери пробанда было два больных брата и здоровые сестра и брат. Полная родословная семьи на схеме. Пробанд собирается жениться на здоровой женщине, у которой в роду дефекта эмали не наблюдалось. Какова вероятность рождения в семье пробанда ребенка с подобной аномалией?

Обозначения в родословных

□ — Лицо мужского пола

○ — Лицо женского пола

◇ — Пол неизвестен

□ — Брак

□ — Кровнородственный брак

□ — Сибсы

3 — Известное количество сибсов (пол сибсов известен)

n — Неизвестное количество сибсов (пол сибсов известен)

[] — Усыновленный

○ — Монозиготные близнецы

□ — Dizygotic twins

○ — Dizygotic twins

□ — Dizygotic twins

▲ — Выкидыш

▲ — Abort по медицинским показаниям

● — Мертворожденный

⊥ — Бездетный брак

■ — Больные

◐ — Гетерозиготный носитель аутосомного мутантного гена

◐ — Носитель патологического гена на доклинической стадии

□ — Умершие

○ — Гетерозиготная носительница гена в X хромосоме

□ — Пробанд

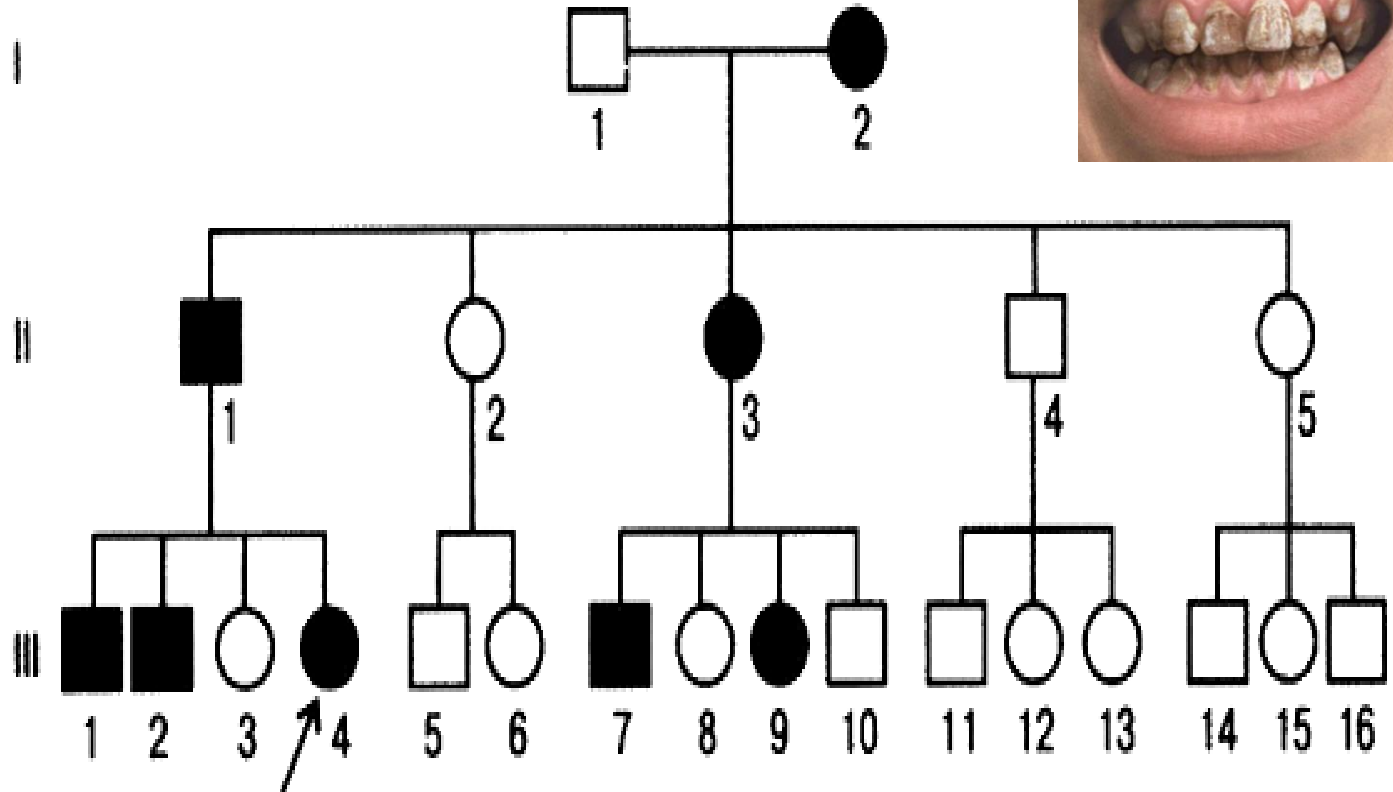
□! — Лично обследованный



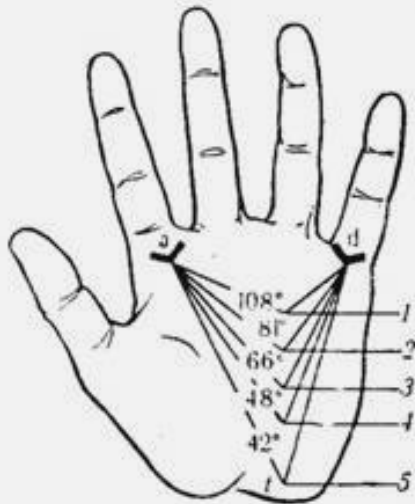
Основные типы наследования у человека

1. Аутосомно-рецессивное наследование (АР),
2. Аутосомно-доминантное наследование (АД).
3. Доминантное, сцепленное с X хромосомой наследование (ХД),
4. Рецессивное, сцепленное с X хромосомой наследование (ХР)
5. Сцепленное с Y хромосомой наследование (YH) и цитоплазматическое наследование (ЦН).

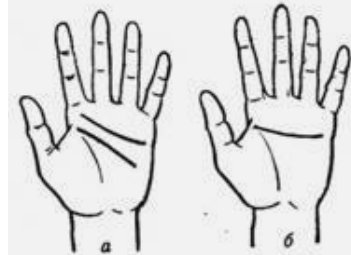
Клинико-генеалогическая группа



Группа по дерматоглифической диагностике

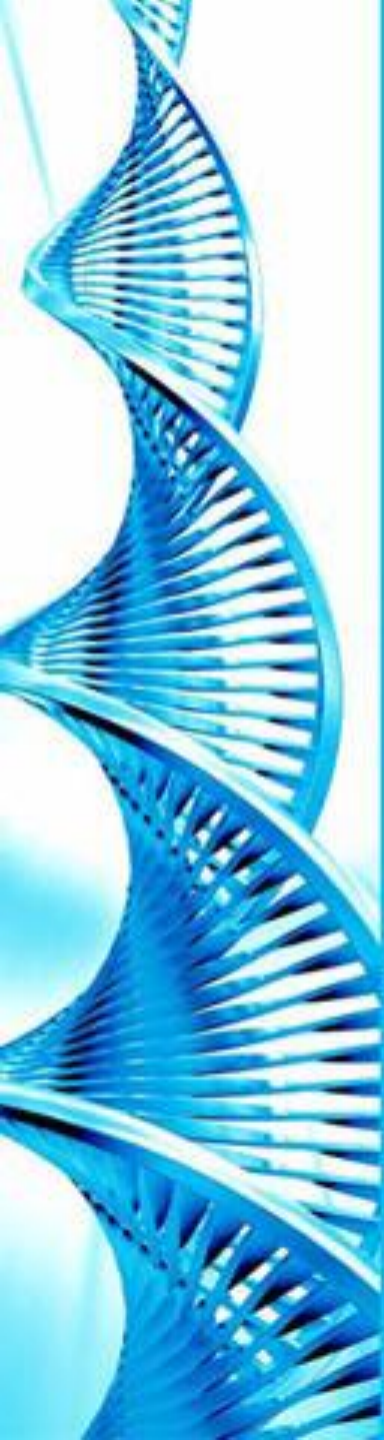


Типы узоров: Дуга, Петля, Завиток

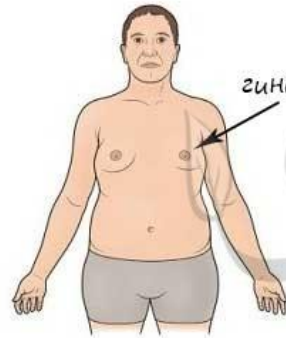
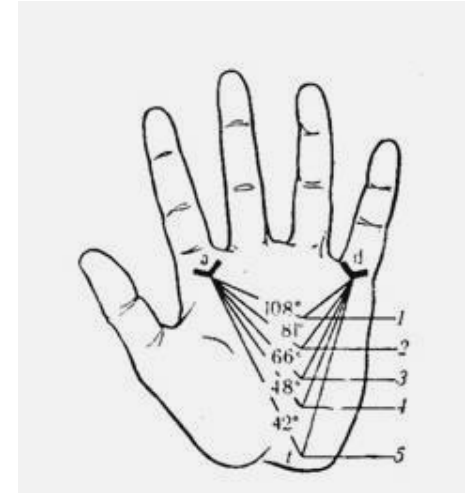


1. Синдром Патау,
2. Синдром Дауна
3. Синдром Шерешевского – Тернера
4. Норма
5. Синдром Клайнфельтера

Дерматоглифика и геномные мутации

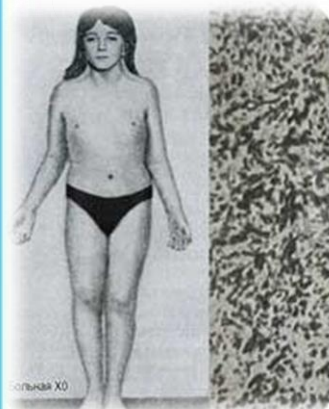


+21

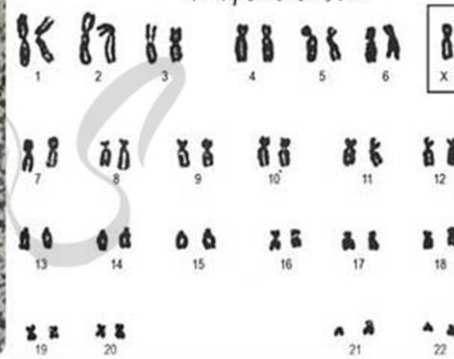


Синдром Клайнфельтера

+23

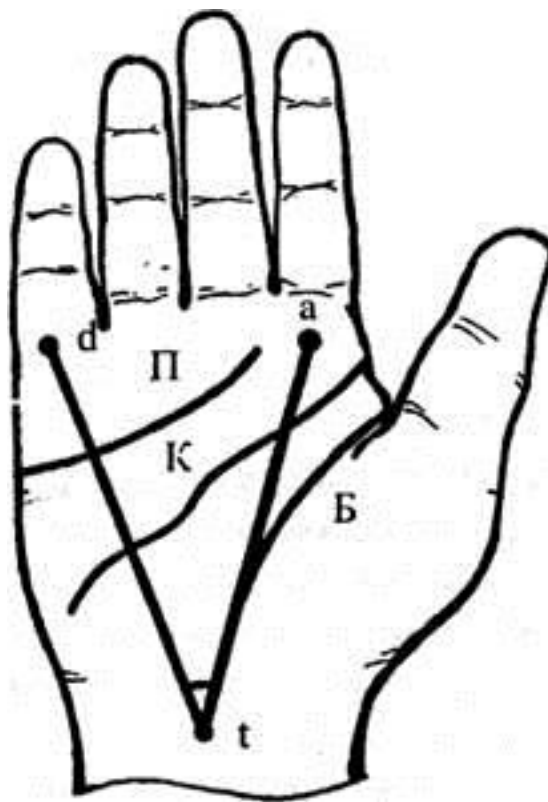
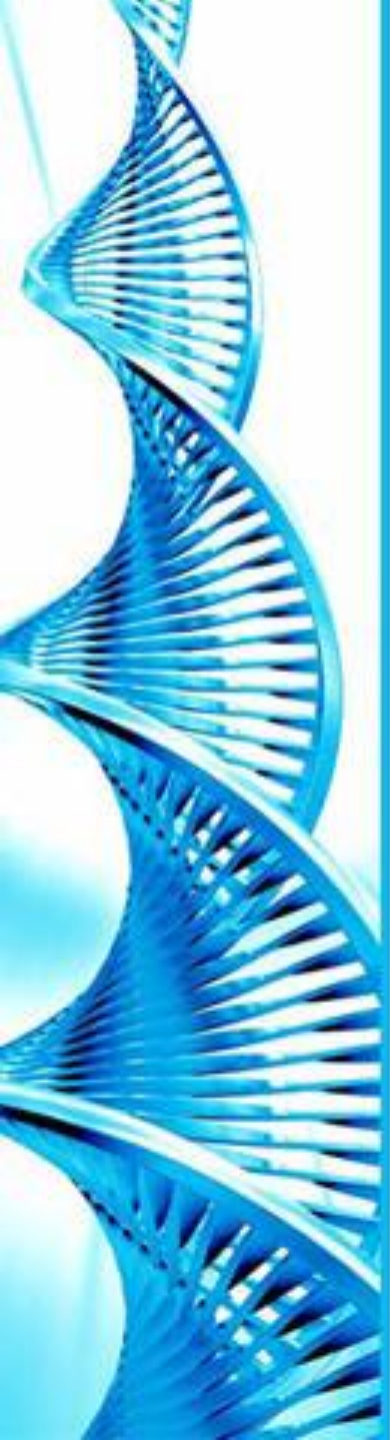


Синдром Шершевского-Тернера
45 хромосом, X0

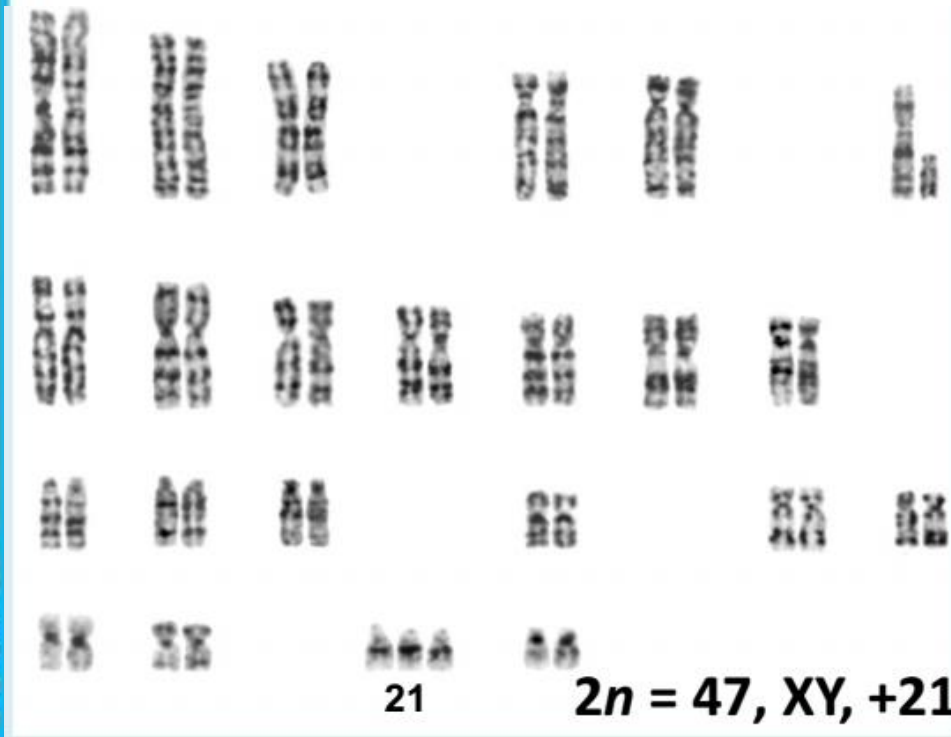


-23

Обращение в генетическую консультацию



Цитогенетическая группа

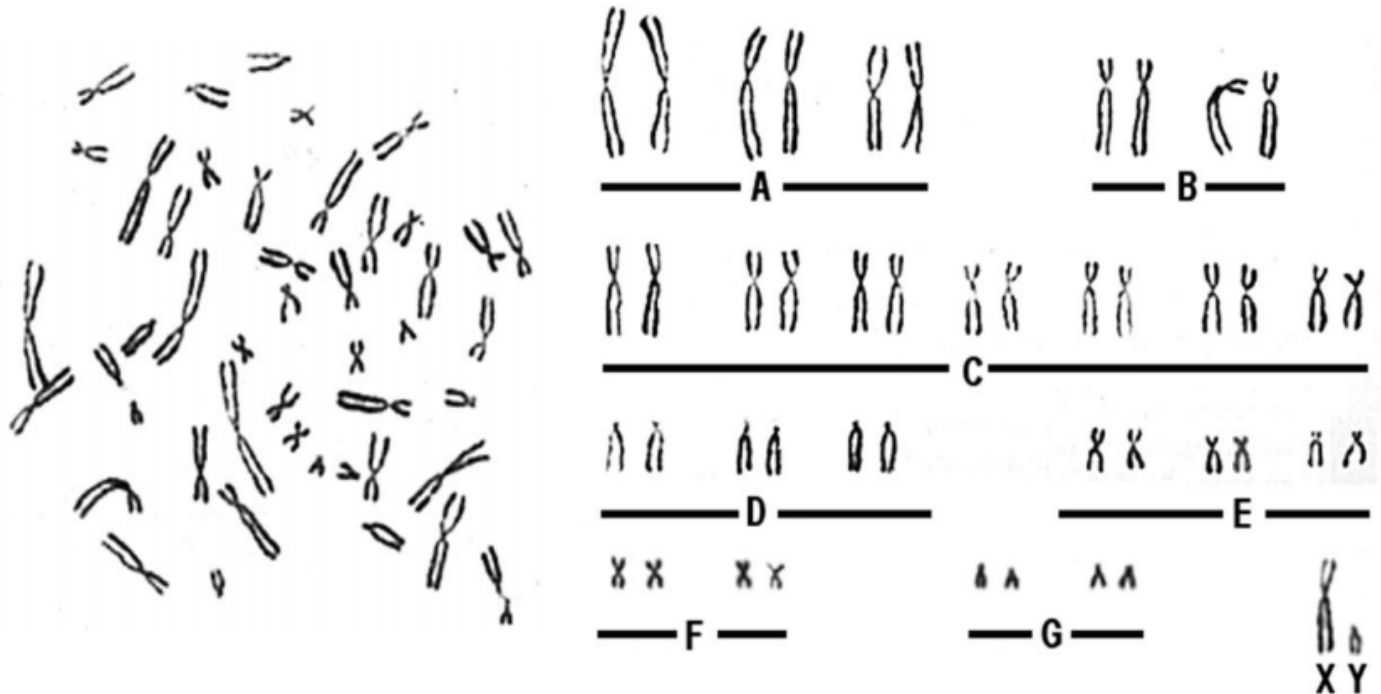


КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀

A	Крупные	XX XX XX
B		XX XX
C		XX XX XX XX XX XX XX XX
D	Средние	XX XX XX
E		XX XX XX
F		XX XX
G	Мелкие	XX XX
Половые хромосомы		XX

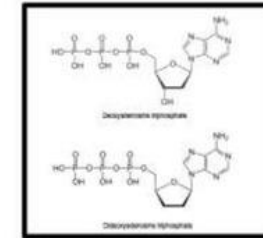
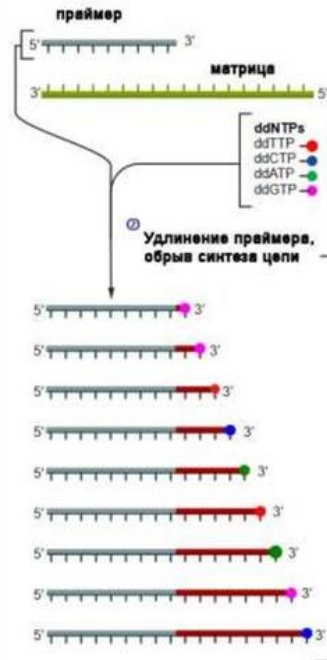
Кариотип человека

Денверская номенклатура (1960 г.)

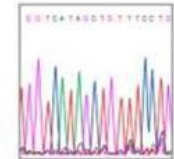


Секвенирование ДНК

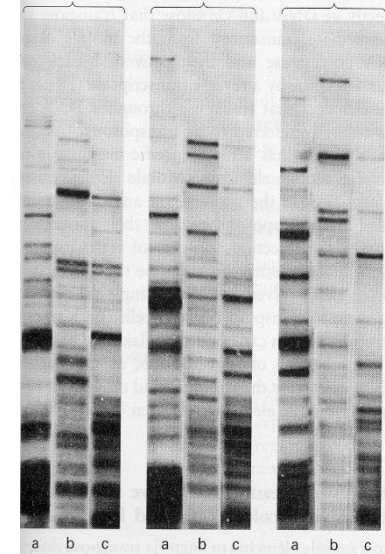
① Реакционная смесь



② Разделение фрагментов ДНК капиллярным электрофорезом



③ Детекция флуорофоров, компьютерный анализ сигнала



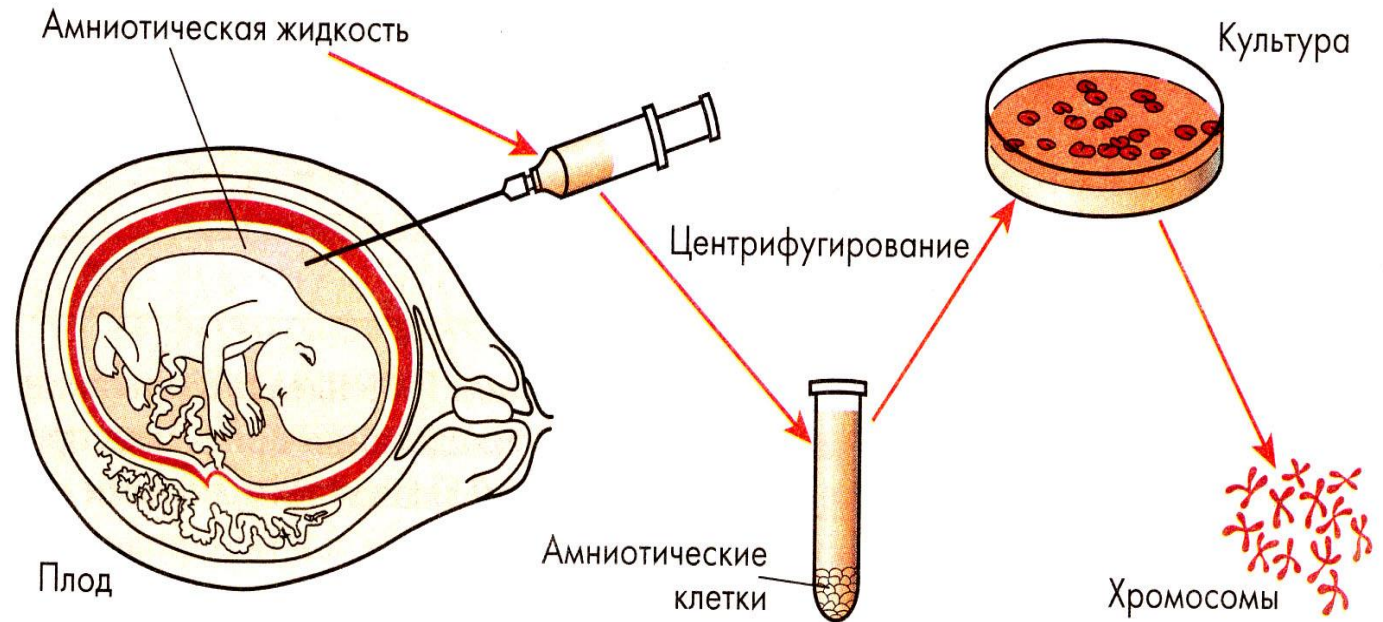
ДНК-фингерпринтинг

Пренатальная диагностика

комплексная дородовая диагностика с целью обнаружения патологии на стадии внутриутробного развития.



Пренатальная диагностика (амниоцентез)



Метод пренатальной диагностики наследственных заболеваний

Генетический скрининг (неонатальная диагностика)

Один из эффективных способов выявления наиболее распространенных врождённых и наследственных заболеваний у новорождённых детей. Позволяет обеспечить раннее выявление заболеваний и их своевременное лечение, остановить развитие тяжёлых проявлений заболеваний



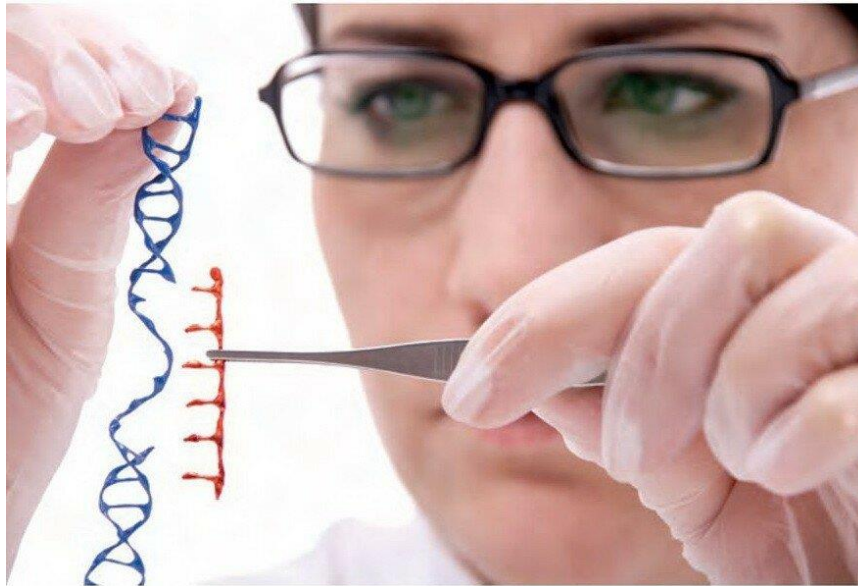
Скрининг по фенилкетонурии



Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением обмена незаменимой аминокислоты фенилаланина, сопровождается умственной отсталостью и различными психическими расстройствами у больных, не получивших своевременного и адекватного лечения в раннем возрасте. Средняя частота встречаемости в России составляет 1 случай на 8000 новорожденных с частотой носительства 1 на 50.



Генетическая биоэтика



Определяет дозволённые границы вмешательства медицинской и генетической наук в жизнь человека



Софизм Бетховена

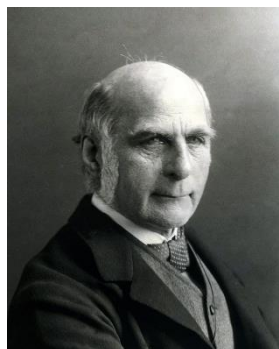


- «Хочу узнать ваше мнение насчёт прерывания беременности. Отец страдает сифилисом, мать — туберкулёзом. Из четырёх родившихся детей первый был слепым, второй умер, третий — глухой идиот, у четвёртого туберкулёз. Что бы вы сделали?»

- **«Прервал бы беременность».**

— **«Что ж, вы убили бы Бетховена».**

Евгенические программы



Ф. Гальтон



THE GENIUS FACTORY



Банк спермы California Cryobank
приобрёл банк яйцеклеток Donor Egg
Bank USA

Мир равных возможностей

«Быть рождённым – право
каждого человека»
Л.Н.Толстой



ЛЮДИ
КАК
ЛЮДИ
ТОЛЬКО
С СИНДРОМОМ
ДАУНА

Театр
простодушных



Генетические правила биоэтики

Генетический паспорт (индивидуальная база ДНК-данных)

- **Кариотип** (в том числе, хромосомная CIN и геномная нестабильность GIN)
 - **Диагностика гетерозиготного носительства** (рецессивные заболевания):
 - муковисцидоз
 - **Пресимптоматическая диагностика** (доминантные заболевания):
 - Болезнь Альцгеймера
 - Хорея Гентингтона
 - Семейная дислипидемия
 - Гены рака
 - Гены тромбофилии
- Эпигенетическая информация:**
метилованные CpG-сайты

- **Тестирование наследственной предрасположенности**

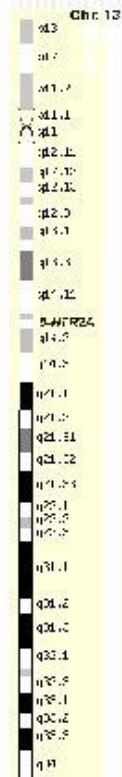
I. Гены рецепторов и транспортеров серотонина, DRD2, DRD4, DATранспортного белка. Гены ионных каналов (хлорные CLCNKB, CFTR)

Гены-кандидаты ССЗ, СД, ЖКТ, онкогены

II. Гены детоксикации (специфические - DAгидроксилазы, триптофан- и тирозингидроксилазы, COMT, неспецифические - цитохромы)

III. Гены-триггеры (регуляции апоптоза)

IV. Гены систем ABO и HLA

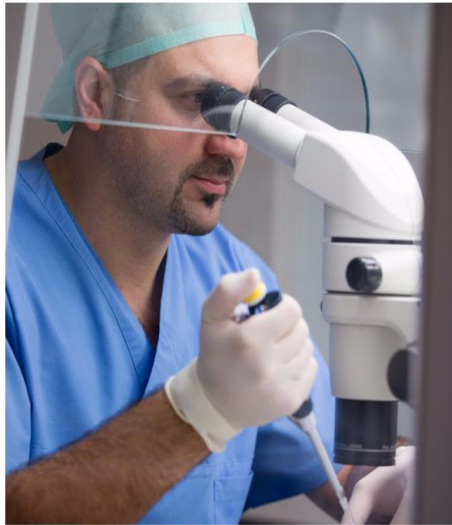
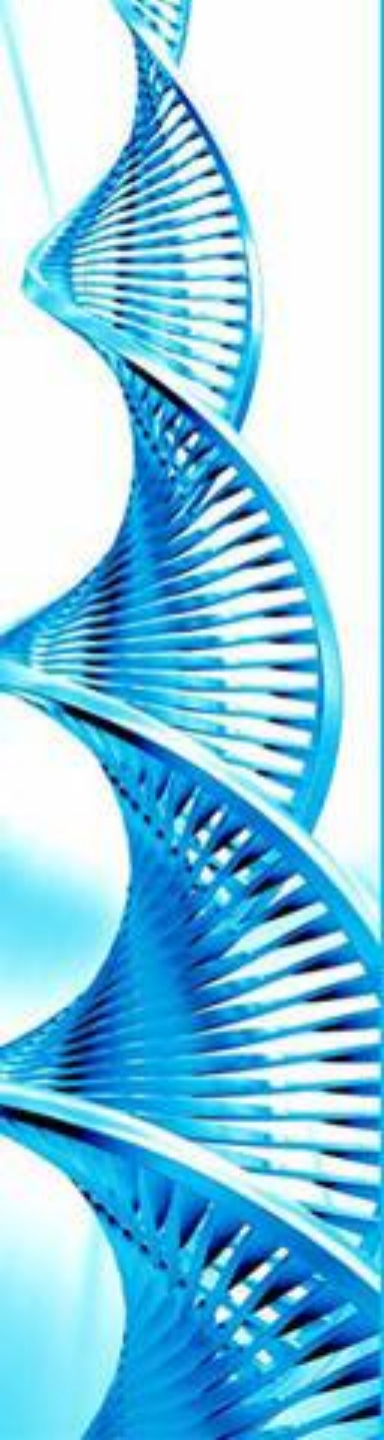


Chr. 12

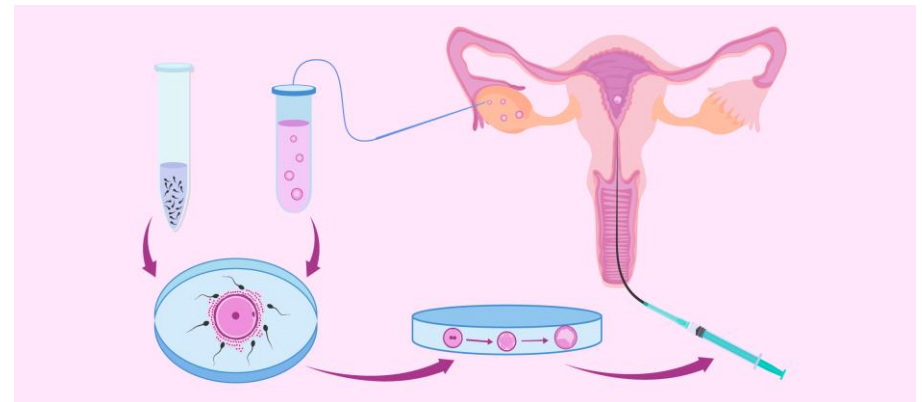


CLUB129

Репродуктивные технологии

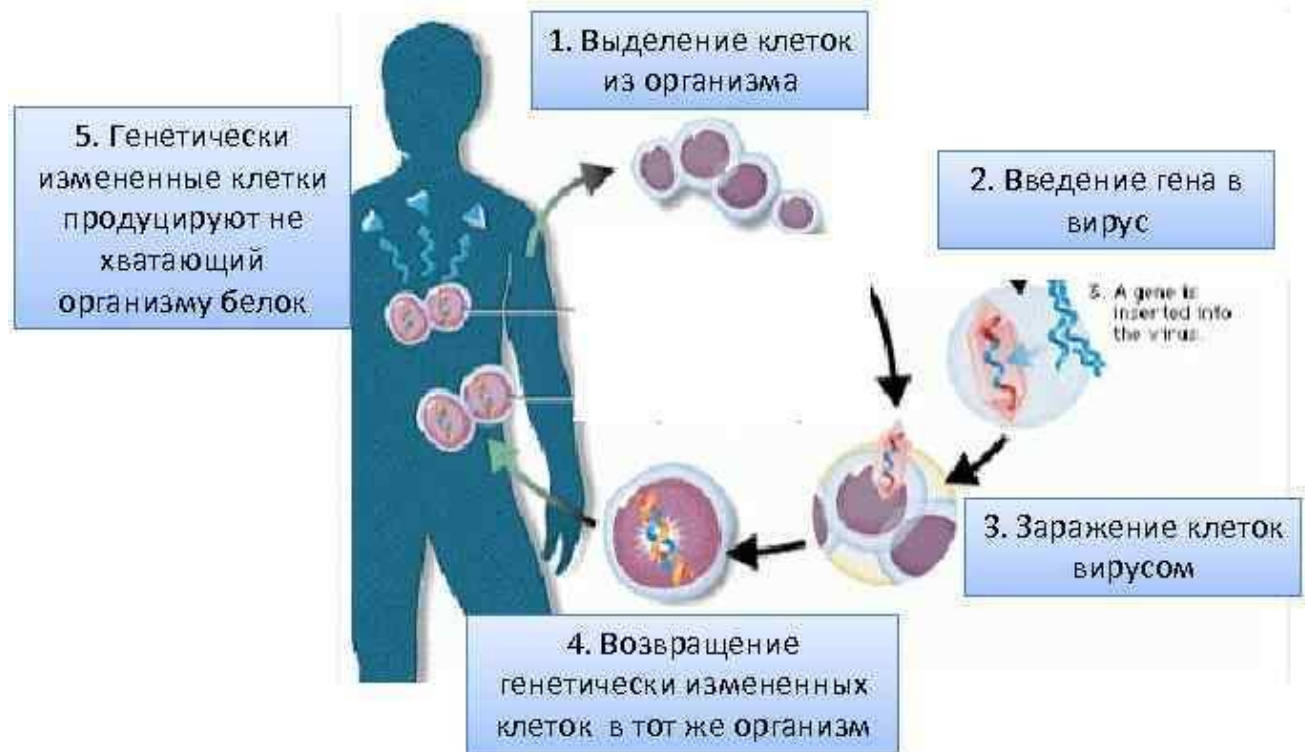


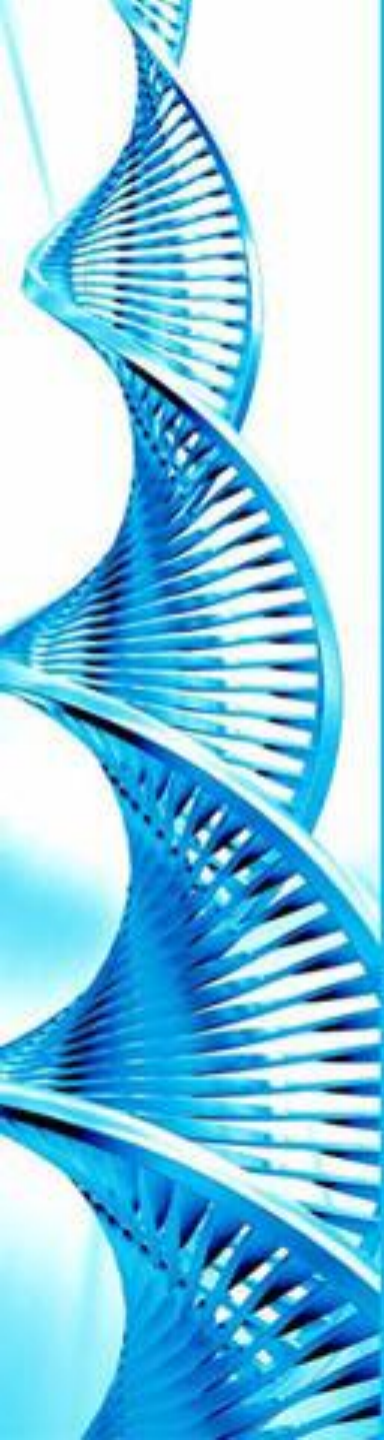
Луиза Браун-первый ребенок из пробирки



Генная терапия

Ex vivo генная терапия



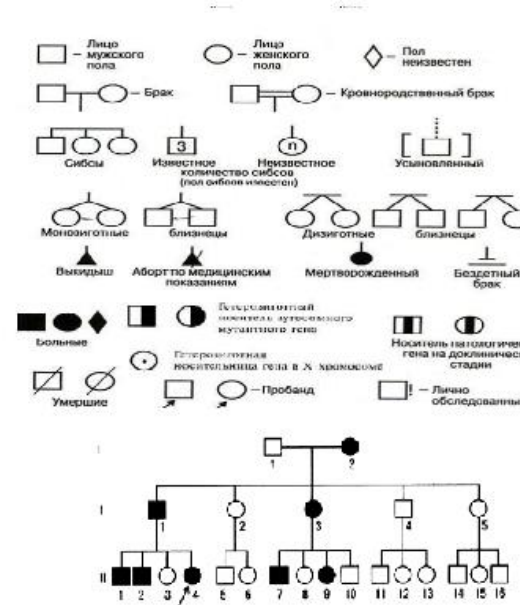


Рефлексия

«Какие из полученных знаний пригодятся мне в будущей профессии?»

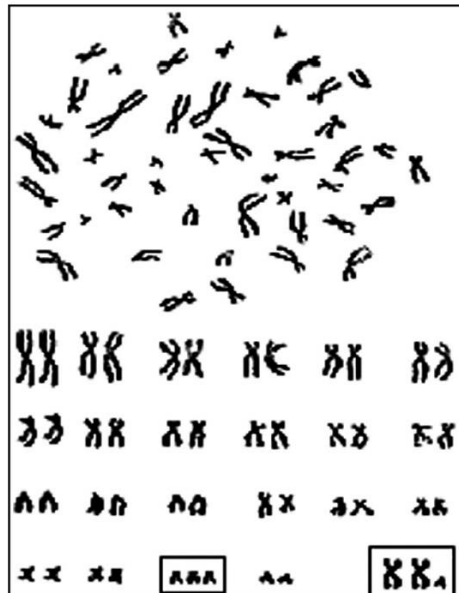


Интеллект-карта "методы генетики человека"



Домашнее задание

- § 51, составить родословную своей семьи по одному фенотипическому признаку, дооформить интеллект-карту.



ЛИТЕРАТУРА И ИНТЕРНЕТ-РЕСУРСЫ:

1. Баранов В. С. Кузнецова Т. С. / Цитогенетика эмбрионального развития человека: Научно-практические аспекты. — СПб, Из-во Н-Л, 2007
2. Козлова С.И., Демикова Н.С, Семанова Е., Блинникова О.Е. / Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. -М. Практика, 1996
3. Медицинская статистика. 10-11 классы.Серия: Профильная школа Автор: Пономарев В. Е., Алексаненкова М. В., Завалько Н. А. М.: Просвещение, 2020 г.
4. Пасечник В. В., Каменский А. А., Рубцов А. М. и др. / Под ред. Пасечника В. В. Биология. 10 класс. Углублённый уровень. - М. Просвещение, 2019
5. Элементы Медицинская генетика в России [Электронный ресурс]. – Режим доступа: URL: https://elementy.ru/nauchno-populyarnaya_biblioteka/431072, (дата обращения 11.03.2020)

Список использованных источников, в т.ч. список источников иллюстраций

- https://yandex.ru/images/search?from=tabbar&text=медицинская%20генетика&p=2&pos=68&rpt=simage&img_url=https%3A%2F%2Fwww.hyperigm.org%2Fwp-content%2Fuploads%2F2015%2F06%2Fbigstock-Group-of-geneticists-working-a-87511253.jpg
- https://yandex.ru/images/search?text=альбинизм%20у%20человека&from=tabbar&p=13&pos=390&rpt=simage&img_url=https%3A%2F%2Fst1.rosphoto.com%2Fimages%2Fu%2Farticles%2F1910%2Fi1571813039.jpg
- https://yandex.ru/images/search?text=ютсон%20джеймс&from=tabbar&p=2&pos=63&rpt=simage&img_url=https%3A%2F%2Fc8.alamy.com%2Fcomp%2FD0F7GN%2Fdr-james-watson-D0F7GN.jpg
- https://yandex.ru/images/search?text=медико%20генетическое%20консультирование&pos=1&img_url=https%3A%2F%2Fcf2.ppt-online.org%2Ffiles%2Fslide%2Fy%2FYVxwNefg1bSh7M20uTKcl4dyiJUrZAOH8n6GamLRC%2Fslide-11.jpg&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=генная%20терапия%20in%20vivo&pos=1&img_url=https%3A%2F%2Festestvoznanye.ru%2Fsites%2Fdefault%2Ffiles%2Fgennaja-terapija-2.jpg&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=луиза%20браун%20ребенок%20из%20пробирки&pos=23&img_url=https%3A%2F%2Fcdn.idntimes.com%2Fcontent-images%2Fcommunity%2F2019%2F07%2F81dy6ykkpl-sl1500-503720a4949404e542c9137739926140.jpg&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=репродуктивные%20технологии&pos=10&img_url=https%3A%2F%2Fmedpark.md%2Fwp-content%2Fuploads%2F2019%2F02%2FIVF2.jpg&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=театр%20простодушных&pos=521&p=17&img_url=http%3A%2F%2Fdata10.i.gallery.ru%2Falbums%2Fgallery%2F85831-e404e-26991273-m750x740.jpg&rpt=simage

Список использованных источников, в т.ч. список источников иллюстраций

- https://yandex.ru/images/search?text=генетический%20пваспорт&pos=2&img_url=https%3A%2F%2Fpresent5.com%2Fpresentation%2F6674ee477d25eda1c5bae1b902c57c68%2Fimage-18.jpg&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=евгеника&pos=28&img_url=https%3A%2F%2Fcs7.pikabu.ru%2Fpost_img%2F2019%2F02%2F16%2F0%2Fog_og_1550265993254599404.jpg&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=гальтон%20фрэнсис&pos=1&img_url=https%3A%2F%2Fupload.wikimedia.org%2Fwikipedia%2Fcommons%2Fthumb%2Fa%2Fa8%2FSir_Francis_Galton%252C_1890s.jpg%2F440px-Sir_Francis_Galton%252C_1890s.jpg&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=банк%20спермы%20приобрел&pos=6&img_url=https%3A%2F%2Fsecretmag.ru%2Fimgs%2F2016%2F12%2F27%2F11%2F25988%2F56d53e7bd002295e1c9e99369aa5644eae03647.png&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=кариограмма&pos=4&img_url=https%3A%2F%2Fpandia.ru%2Ftext%2F80%2F447%2Fimages%2Fimg1_106.png&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=бетховен&pos=0&img_url=https%3A%2F%2Fstihi.ru%2Fpics%2F2017%2F08%2F05%2F6389.jpg&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=биоэтика%20это%20в%20медицине&pos=137&p=4&img_url=https%3A%2F%2Fassets.dmagstatic.com%2Fwp-content%2Fuploads%2F2018%2F05%2FClosingTheGap_Hero.jpg&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=фенилкетонурия&pos=44&p=1&img_url=https%3A%2F%2Fds04.infourok.ru%2Fuploads%2Fex%2F023a%2F00063041-1af93c4f%2Fimg28.jpg&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=фенилкетонурия&pos=93&p=3&img_url=https%3A%2F%2Ffs00.infourok.ru%2Fimages%2Fdoc%2F124%2F144912%2Fimg16.jpg&rpt=simage
- https://yandex.ru/images/search?text=пренатальная%20диагностика&pos=1&img_url=https%3A%2F%2Fg-academy.ru%2Fsites%2Fdefault%2Ffiles%2F29-11-16-2754952.jpg&rpt=simage