

Муниципальное казённое общеобразовательное учреждение

«Сухиновская средняя общеобразовательная школа»

Глушковского района Курской области

Научно-технологический проект

Направление: генетика и биомедицина

«Генетика и человек»

Выполнила:

Ковалёва Виктория,
обучающаяся 8 класса

Руководитель:

Черненко Ирина Владимировна,
учитель географии

с. Сухиновка, 2023

Содержание

Введение.....	3
1. История развития генетики.....	5
2. Основные понятия о генетике.....	7
3. Основные методы в генетике.....	10
Заключение.....	15
Список литературы.....	16

Введение

Генетика является фундаментом биологических наук. Более того, генетика одна из увлекательных и комплексных дисциплин современного естествознания. Генетика отличается от других наук биологии изучением свойства живого организма, как изменчивость и наследственность. Современная наука биологии, молекулярная генетика, за последний период времени начала изучать две основные направления, которые исследуют не только в масштабе всего организма человека, но и на клеточном уровне. То есть можно сказать, что развитие технологии и человечества напрямую влияют на развитие науки генетики. То есть данная тенденция дает возможность современным исследователям делать работу с изолированными генами.

Первое достижение это - изолированный ген. Изолированный ген получают в чистом виде благодаря выделению и синтезу. Данное направление значительно тем, что применяет разные новые методы, а также дает выбор для человека.

Следующее достижение - это доказательство включения другой информации в генах, а также функционирование данной информации в клетках человеческого организма. Материалы для такого открытия копилось длительное время из разных практических методов. На такое достижение столкнуло развитие вирусно-генетической теории, при лечении злокачественной опухоли. А также исследования связанные с ДНК и РНК.

Актуальностью данного проекта является то, что генетика человека является одним из быстро развиваемых направлений в биологии. Данные исследования происходят от биохимии и до популяции живых организмов, от молекулярного уровня до многоклеточного масштаба.

Целью данного проекта является: раскрыть и объяснить значимость генетики в жизни человека.

Для достижения заданной цели необходимо выполнить ряд задач, как:

1. Рассказать об истории развитии генетики.
2. Объяснить что такое генетика.
3. Описать основные понятия связанные с генетикой
4. Законы генетики
5. Рассказать значимость генетики для человека

1. История развития генетики

Генетика, как наука, начала развиваться благодаря практическим навыкам человека. А точнее из-за выращивания скота и растений. Так как человек с давних времен занимается скрещиванием животных и растений, он встречался с различными признаками потомства, которые зависят от родителей. Более того, человечество всегда стремилось к отборным видам живых организмов.

Однако впервые термин генетика упоминалось в середине девятнадцатого века, после публикации работ австрийского ученого Г. Менделя. Грегор Мендель сделал опыты над растительными гибридами и заметил закономерность наследственных признаков у гороха. После этого у всего человечества появился интерес к науке генетике во второй половине 19-го века. А именно к анализу явлений наследственности у растений.

Первый этап развития генетики, как сказано выше, связан с Менделем. Он нашел дискретность и делимость наследственности. Данное открытие способствовало развитию мысли, что при слиянии гамет и образовании зигот не все наследственные факторы смешиваются. То есть какая-то часть наследственных факторов переходят от родителей к их детям. Данное явление называется “Закон Менделя”. Однако данный закон был назван после его смерти, так как на данное открытие отнеслись скептически и даже критиковали.

Данная работа подверглась огласке в начале 20-го века, когда исследователи биологии Э. Чермак и де Фриз Корренс, которые независимо друг от друга сделали эксперимент, подтвердили закон Менделя. После этого В. Иогансен датский ботаник изучал наследственность на фасоле. Иогансен придумал термин “гены”, который обозначает наследственность, а также “популяция”, “фенотип” и “генотип”. Данные научно-исследовательские работы повлияли на развитие генетики.

Второй этап ознаменован рядом важнейших открытий, сделавших генетику одной из самых развивающихся отраслей биологии. Американский генетик Т. Морган вместе со своими учениками А. Стертевантом, К. Бриджесом и Г. Меллером эмпирическим путем сформулировал и доказал хромосомную теорию наследственности. Это новое направление получило название цитогенетики и стало величайшим достижением естествознания первой половины прошлого века. Развитию науки о наследственности и изменчивости особенно сильно способствовало учение Ч. Дарвина о происхождении видов, которое внесло в биологию исторический метод исследования эволюции организмов. Сам Дарвин приложил немало усилий для изучения наследственности и изменчивости. Он собрал огромное количество фактов, сделал на их основе целый ряд правильных выводов, однако ему не удалось установить закономерности наследственности. Его современники, так называемые гибридизаторы, скрещивавшие различные формы и искавшие степень сходства и различия между родителями и потомками, также не смогли установить общие закономерности наследования.

2. Основные понятия о генетике

Основным понятием генетики является наследственность и изменчивость, которые характерны для каждого живого организма. Наследственность определяет свойство организма воспроизводить совокупность признаков, которыми обладали его родители. Изменчивость определяет трансформации наследственных факторов и обретению новых параметров. Изменчивость может развиваться в виде мутаций, необходимых для выживания в новых условиях жизни.

Главные фундаментальные термины генетики:

Аллели - контрастные признаки, как высокий-низкий, черный-белый.

Доминант - Преобладающий признак.

Ген - участок ДНК, который кодирует первичную структуру белка.

Генотип - совокупность генетической информации, закодированный в генах клетки.

Кариотип - совокупность качественных и количественных признаков хромосомного набора организма.

Локус - участок хромосомы, где расположен ген.

Популяция - некоторое количество организмов одного вида.

Рецессив - Подавляемый признак.

Фенотип - целостность биологических свойств и признаков живого организма, возникших в ходе индивидуального развития под влиянием внешней и внутренней среды.

2.1 Основные методы в генетике

Для изучения генетики в современном мире используются такие методы, как:

Гибридологический метод - один из главных методов, суть которого состоит в скрещивании организмов, которые имеют разные друг от друга характеристики, а также используется изучение их потомства.

Генеалогический метод - анализ родословных на анализе родословных и позволяет предупредить возникновение заболеваний, имеющих генетический характер.

Цитогенетический метод - используется для изучения строения хромосом и их изменчивости. Дает возможность на раннем этапе выявить хромосомные болезни, характеризующиеся нарушением числа хромосом.

Популяционный метод помогает выявить наследственные заболевания как в определенных странах, так и в отдельных группах населения.

Биохимический и биофизический методы изучают наследственные патологии, которые возникают по причине генных мутаций, нарушающих строение и скорость синтеза белков. На основе методов изучается химический состав и строение определенных частей клеток.

2.3 Законы генетики

Попытки скрещивать растения и изучать полученное потомство предпринимались исследователями и раньше. Но определенные выводы ученые сделать не смогли из-за большого разнообразия признаков среди потомков. И, поскольку, основы гибридологического анализа отсутствовали, а статистику для исследования наследственности никто не применял, ни один из исследователей не смог определить точные формулы наследования.

Три фундаментальных закона генетики:

- 1) закон единообразия гибридов первого поколения (все потомки первого поколения при скрещивании генетически чистых линий — точные копии только одного их родителей);
- 2) закон расщепления (во втором поколении, уже у детей гибридов, исходные признаки проявляются в отношении 3:1, то есть у 75% признак одного родителя, у 25% — второго)
- 3) закон независимого наследования признаков (образно говоря, не обязательно нос у ребенка будет большой, если глаза голубые, размер носа и цвет глаз наследуются независимо друг от друга).

3. Генетика человека

Генетика человека изучает:

1. Генетическую принадлежность физиологических, морфологических и биохимических характеристик, эмоциональную и нервно-гуманитарную часть.
2. Статистические закономерности распределения генных частот в организмах.
3. Генетическую обусловленность болезней, их передачу в поколениях, проявление в онтогенезе, распространение в популяциях.
4. Значимость наследственности и признаки формирования и развития.

Медицинская генетика - позволяет изучить генетику человека, а также распознать патологию и диагностировать профилактику и лечения наследственной патологии.

Значимость медицинской генетики заключается в том, что она выявляет на раннем этапе наследственные заболевания и выявление больных детей, а также формирование рекомендаций по лечению.

Человек является объектом для исследований по генетике. Однако при исследовании генетических новшеств на человеке есть различные сложности, как метод экспериментальной гибридизации не может быть применим в некоторых случаях. Известно, что *наследственные болезни* – это часть общей наследственной изменчивости человека как биологического вида, обеспечивающей его эволюцию и приспособление к меняющимся условиям внешней среды. Кроме того, существует довольно много человеческих популяций, характеризующихся высоким уровнем инбридинга и изоляции. Изучение таких популяций позволяет судить о механизмах распространения мутантных генов и поддержания их частоты на определенном уровне из поколения в поколение.

Методы медицинской генетики:

1. Клинико-генеалогический метод.

Чаще других используется в генетике психических болезней. Его сущность состоит в прослеживании в родословных проявлений патологических признаков с помощью приемов клинического обследования с указанием типа родственных связей между членами семей.

Этот метод используется для установления типа наследования болезни или отдельного признака, определения местоположения генов на хромосомах, оценки риска проявления психической патологии при медико-генетическом консультировании. В генеалогическом методе можно выделить 2 этапа — этап составления родословных и этап использования генеалогических данных для генетического анализа.

Данным методом дает возможность:

- выявлять наследственный характер признака;
- определять тип наследования;
- определять пенетрантность гена;
- изучать закономерности мутирования отдельных генов;

2. Близнецовый метод.

Исследование близнецов является частным случаем генеалогического метода. Выделение этого подхода в генетике человека в значительной степени обусловлено исторически работой Гальтона, опубликованной в 1875 г., в которой был предложен этот метод для изучения наследственности человека.

Близнецы бывают двух типов. Если близнецы происходят из одной оплодотворенной яйцеклетки (зиготы), которая после оплодотворения один или более раз разделилась, то такие близнецы называются *однойяйцевыми*,

монозиготными, или идентичными. Однояйцевые близнецы имеют одинаковые гены и все различия между ними объясняются влиянием средовых факторов в процессе развития. Рождение однояйцевых близнецов представляет интерес также с той точки зрения, что они являются примером бесполого размножения. *Двуяйцевые, или дизиготные,* близнецы происходят из разных яйцеклеток, оплодотворенных разными сперматозоидами и в генетическом смысле соответствуют обычным братьям — сестрам. Однако от последних близнецы отличаются наличием общих факторов среды, как пренатальных, так и постнатальных.

Близнецовый метод основан на сравнении болезней или других признаков человека в разных группах близнецов. Методически применение близнецового метода складывается из следующих этапов: составление выборки, определение зиготности близнецов, сопоставление монозиготных (МЗ) и дизиготных (ДЗ) близнецов.

3. Дерматоглифический метод.

это изучение рельефа кожи на пальцах, ладонях и подошвенных поверхностях стоп, который образован эпидермальными выступами - гребнями, которые образуют сложные узоры.

Ф. Гальтон предложил классификацию этих узоров, позволившую использовать этот метод для идентификации личности в криминалистике.

Разделы дерматоглифики:

- дактилоскопия - изучение узоров на подушечках пальцев
- пальмоскопия - изучение рисунка на ладонях
- плантоскопия - изучение дерматоглифики подошвенной поверхности

стопы

5. Молекулярно-генетические методы.

Молекулярно-цитогенетические исследования позволяют выполнять гибридизацию интерфазных и метафазных хромосом с различными ДНК-зондами, которые помечены флюоресцентными соединениями. Цитогенетики, изучающие кариотипы метафазных или прометафазных клеток, стремятся определить связь между их изменениями и фенотипическими проявлениями болезни, а также определить вклад перестроек хромосом в подтверждение диагноза и прогноз течения заболевания.

5. Биохимические методы.

Биохимические методы в генетике человека используются для диагностики наследственных болезней обмена веществ (НБО). Они направлены на выявление аномальных белковых продуктов генов или патологических метаболитов внутри клетки и во внеклеточных жидкостях больного.

Объектами биохимической диагностики могут быть моча, пот, плазма и сыворотка крови, форменные элементы крови.

Предметом биохимической диагностики могут быть различные классы органических и неорганических веществ (аминокислоты, углеводы, липиды, мукополисахариды, ионы металлов и др.) и их метаболиты, концентрация и отклонения в активности ферментов.

Биохимические методы подразделяют на качественные, количественные и полуколичественные.

Качественные реакции позволяют обнаружить избыточные концентрации субстратов блокированной ферментной реакции или их производных, накапливающихся при НБО. Качественные тесты чувствительны, просты в применении, отличаются низкой себестоимостью и не дают ложноотрицательных результатов, а информация, полученная с их помощью, позволяет с высокой долей вероятности заподозрить НБО у пациента.

Качественные пробы бывают: универсальными (выделяется группа заболеваний, класс веществ; например, ЦПХ-тест для мукополисахаридов) и специфическими (на цистингомоцистин, метилмалоновую кислоту и др.). Наиболее распространены качественные тесты с мочой, вследствие доступности и простоты получения материала для исследования.

Полуколичественные и количественные тесты проводятся как с мочой, так и с кровью (газы крови, глюкоза, ионы аммония, молочная кислота, кетоновые тела, пировиноградная кислота, холестерин, триглицериды) и могут иметь различную степень сложности. Наиболее простые из них: измерение концентрации лактата, пирувата, кетоновых тел, ионов аммония, а также определение кислотно щелочного равновесия

Заключение

В современное время очень много методов решения вопроса об исследовании наследственного кода и его расшифровки. Генетика это комплекс биохимии с биофизикой, который напрямую подошел к выяснению процесса синтеза белка в клетке и искусственному синтезу белковой молекулы. То есть это показывает непрерывное развитие науки, биологии и человечества в целом. Развитие генетики до современного времени – это непрерывно расширяющийся границы исследований функциональных и морфологических параметров хромосом. В данной сфере сделано уже много сделано уже исследовано достаточно, и с каждым днем передний край науки все ближе к цели. К настоящему времени установлен целый ряд явлений, характеризующих природу гена. Во-первых, ген в хромосоме обладает свойством самовоспроизводиться (авторепродукции); во-вторых, он способен мутационно изменяться; в-третьих, он связан с определенной химической структуры дезоксирибонуклеиновой кислоты – ДНК; в-четвертых, он контролирует синтез аминокислот и их последовательностей в белковой молекулы. В связи с последними исследованиями формируется новое представление о гене как функциональной системе, а действие гена на определение признаков рассматривается в целостной системе генов – генотипе.

Раскрывающиеся перспективы синтеза живого вещества привлекают огромное внимание генетиков, биохимиков, физиков и других специалистов.

Использованная литература:

1. Г. Л. Снигур, Т. Н. Щербакова, Э. Ю. Сахарова, Основы генетики человека, учебное пособие, ВолГМУ, 2017 - 120 с. [Электронный ресурс] Доступ: https://www.volgmed.ru/uploads/files/2018-11/96168-metodicheskie_ukazaniya_po_discipline_biologiya_-_osnovy_genetiki_cheloveka.pdf (Дата обращения 04.02.2023)
2. Тиганов А.С. «Общая психиатрия», Близнецовый метод, Москва, 2018 [Электронный ресурс] Доступ: <https://www.psychiatry.ru/lib/2/book/28/chapter/48> (Дата обращения 04.02.2023)
3. Тиганов. А. С., Общая психиатрия, Генеалогический метод, Москва, 2018 [Электронный ресурс] Доступ: <https://www.psychiatry.ru/lib/2/book/28/chapter/47> (Дата обращения 04.02.2023)
4. Уалион Д., История развития генетики как науки, 2022 [Электронный ресурс] Доступ: <https://blog.fenix.help/zalipatel'naya-nauka/istoriya-razvitiya-genetiki-kak-nauki> (Дата обращения 04.02.2023)
5. Лысенко А., Реферат по биологии “Генетика человека”, 2016 [Электронный ресурс] Доступ: <https://nsportal.ru/ap/library/nauchno-tekhnicheskoe-tvorchestvo/2016/03/26/referat-po-biologii-genetika-cheloveka> (Дата обращения 04.02.2023)
6. Методы изучения наследственности у человека. Метод дерматоглифики (Материал подготовлен резидентом КазНМУ им. С.Д. Асфендиярова Енцовым Д. В.) [Электронный ресурс] Доступ: https://online.zakon.kz/Document/?doc_id=30985416&pos=5;-55#pos=5;-55 (Дата обращения 04.02.2023)