



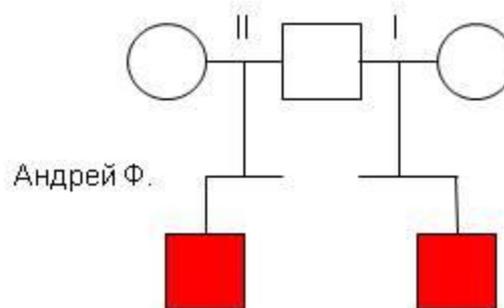
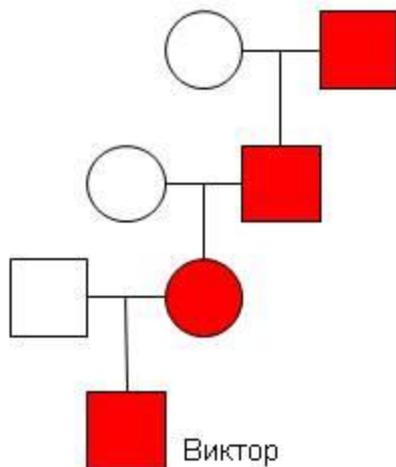
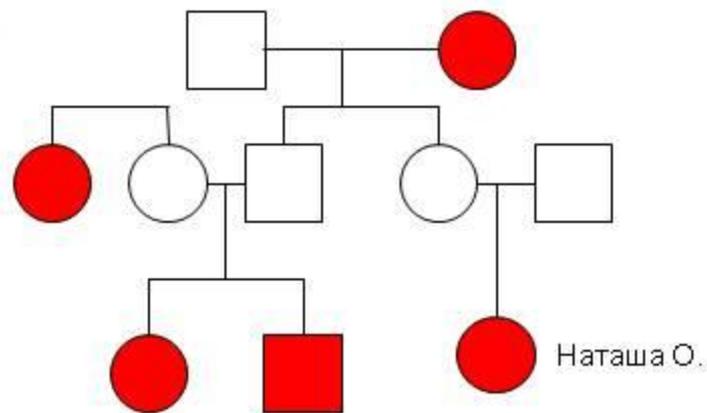
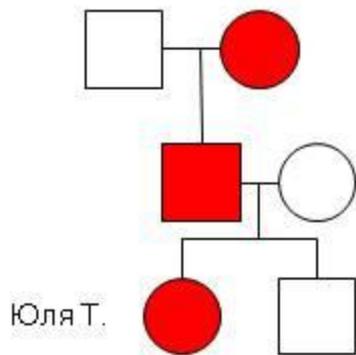
Методы изучения генетики человека

- **невозможно использовать основной метод в генетике – гибридологический, невозможно скрещивать в искусственных условиях, т.е. проведения прямых экспериментов;**
- **сложный кариотип - большое число хромосом в кариотипе: $2n - 46$, большое число групп сцепления;**
- **немногочисленное потомство – невозможно проводить статистический анализ. За одну беременность, как правило, рождается один ребенок, исключение - рождение близнецов;**
- **малое количество потомков;**
- **невозможность формировать необходимую схему брака, так как люди свободно вступают в брак (в основе браков лежат любые мотивы, кроме научно-исследовательских целей);**
- **позднее половое созревание- продолжительность цикла развития до наступления половой зрелости;**
- **редкая смена поколений – одно поколение у человека 25 лет;**
- **продолжительность жизни соизмерима с жизнью исследователя, одновременно можно наблюдать и проанализировать 3 – 4 поколения;**
- **невозможность создания одинаковых условий, среда для человека более широкое понятие, чем для животных и растений. Наряду с питанием, климатом и др. абиотическими и биотическими факторами, средой для человека являются и социальные факторы, трудно изменяемые по желанию исследователя;**
- **характерен большой генотипический и фенотипический полиморфизм(наличие в пределах одного вида резко различных особей друг от друга);**
- **отсутствие гомозиготных линий.**

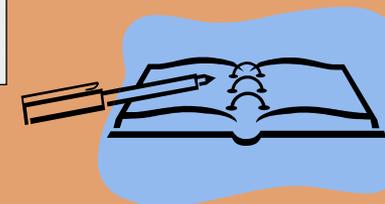
Генеалогический метод –

изучение наследования признаков с помощью составления родословных

Наследование леворукости

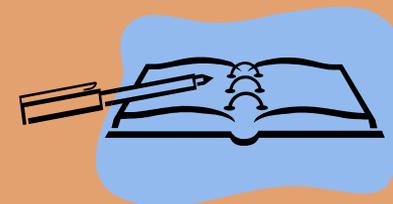


Символы, используемые при составлении родословных



Генеалогический метод позволяет установить

- является ли признак наследственным
- тип и характер наследования
- зиготность лиц родословной
- пенетрантность гена
- вероятность наследственной патологии

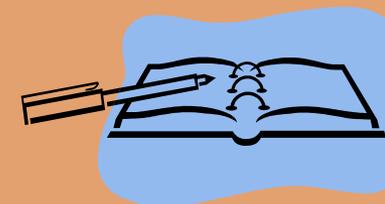


Аутосомно-доминантный тип

- признак в каждом поколении
- у детей и родителей одинаковый признак
- признак в равной степени проявляется у мужчин и женщин
- наследование по вертикали и горизонтали
- вероятность наследования 100%, 75%, 50%
- полидактилия, веснушки, курчавые волосы, карие глаза

Аутосомно-рецессивный тип

- признак не в каждом поколении
- у родителей признак отсутствует, а у детей проявляется
- признак в равной степени проявляется у мужчин и у женщин
- наследование по горизонтали
- вероятность наследования 25%, 50%, 100%
- фенилкетонурия, серповидноклеточная анемия, голубые глаза, леворукость



Сцепленный с полом тип

■ Доминантный

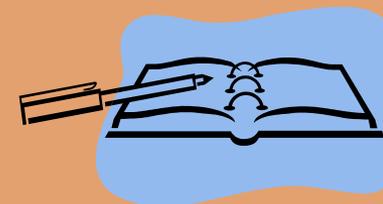
- мужчина передает заболевание всем дочерям
- рахит, устойчивый к витамину Д

■ Рецессивный

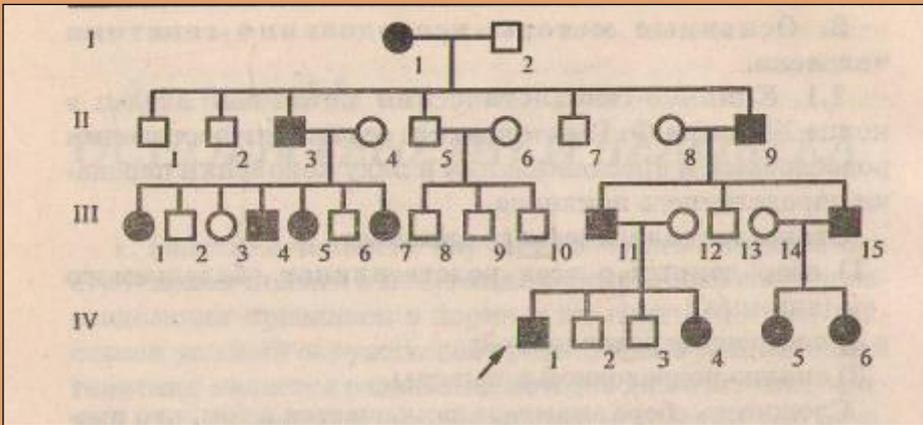
- болеют преимущественно мужчины
- вероятность наследования 25% от всех детей и 50% у мужчин
- гемофилия, дальтонизм, наследственная анемия, мышечная дистрофия

■ Голандрический

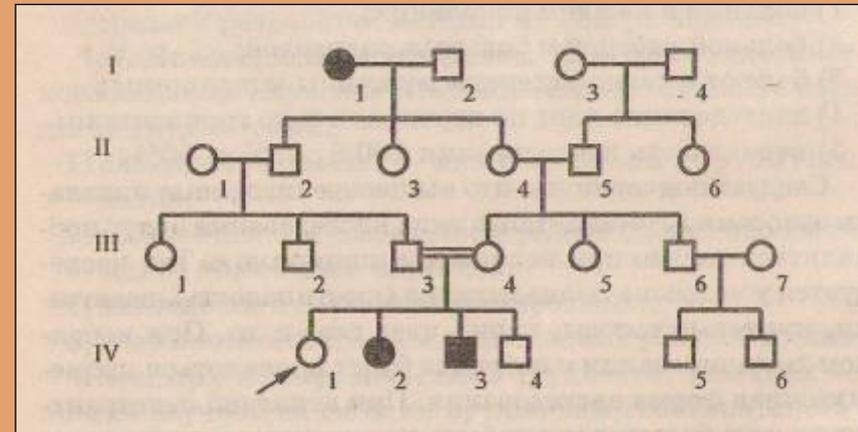
- больные во всех поколениях
- болеют только мужчины
- у больного отца болеют все его сыновья
- вероятность наследования 100% у мужчин
- ихтиоз кожи, перепонки между пальцами



Типы родословных

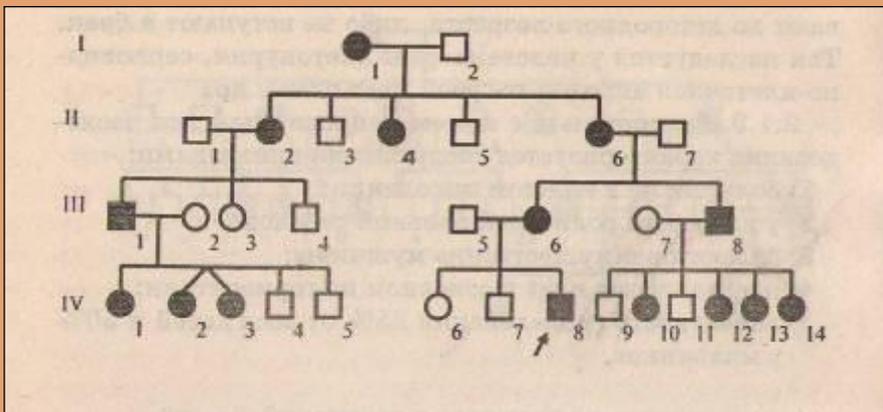


аутосомно-доминантного типа

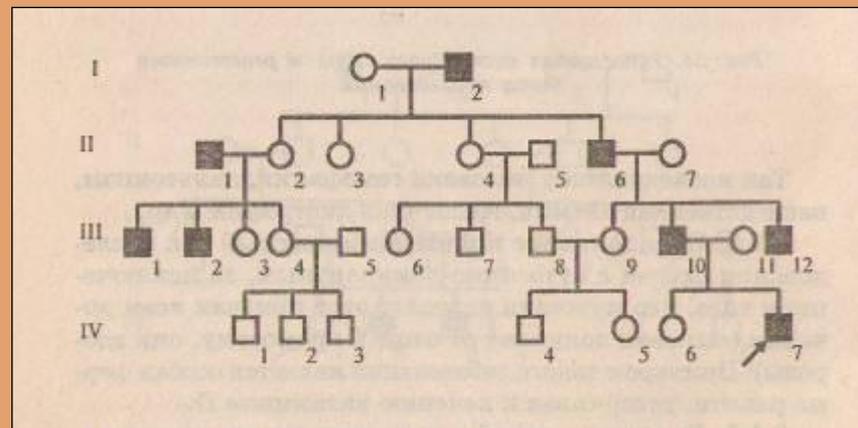


аутосомно-рецессивного типа

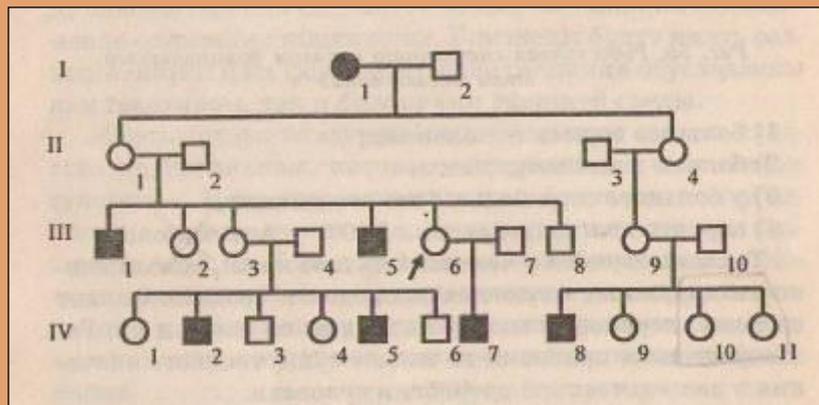
Типы родословных



сцепленного с полом доминантного типа



голландрического типа



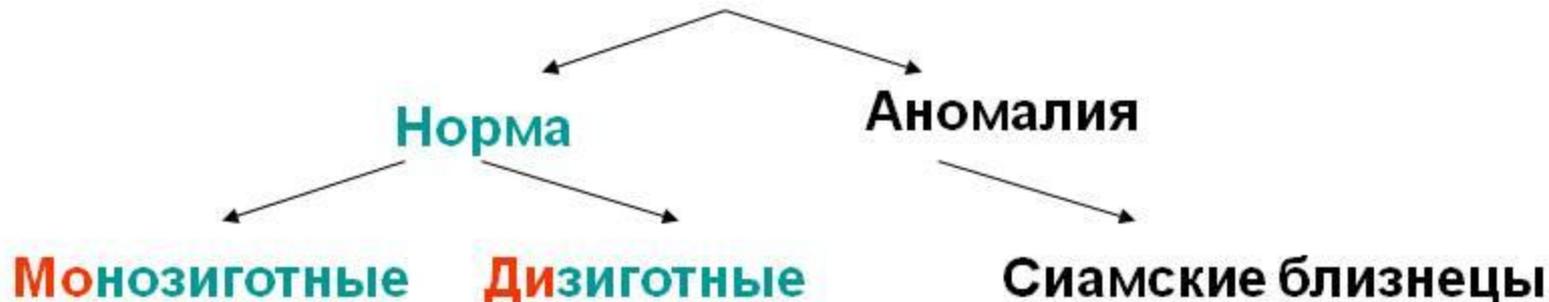
сцепленного с полом рецессивного типа

Доминантные	Рецессивные
Нормальная пигментация кожи, глаз, волос	Альбинизм
Близорукость	Нормальное зрение
Нормальное зрение	Ночная слепота
Цветовое зрение	Дальтонизм
Катаракта	Отсутствие катаракты
Косоглазие	Отсутствие косоглазия
Толстые губы	Тонкие губы
Полидактилия (добавочные пальцы)	Нормальное число пальцев
Брахидактилия (короткие пальцы)	Нормальная длина пальцев
Веснушки	Отсутствие веснушек
Нормальный слух	Врожденная глухота
Карликовость	Нормальный рост
Нормальное усвоение глюкозы	Сахарный диабет
Нормальная свертываемость крови	Гемофилия
Круглая форма лица (R-)	Квадратная форма лица (rr)
Круглый подбородок (K-)	Квадратный подбородок (kk)
Ямочка на подбородке (A-)	Отсутствие ямочки (aa)
Ямочки на щеках (D-)	Отсутствие ямочек (dd)
Густые брови (B-)	Тонкие брови (bb)
Брови не соединяются (N-)	Брови соединяются (nn)
Длинные ресницы (L-)	Короткие ресницы (ll)
Круглый нос (G-)	Заостренный нос (gg)
Круглые ноздри (Q-)	Узкие ноздри (qq)
Свободная мочка уха (S-)	Сросшаяся мочка уха (ss)

Близнецовый метод –

изучение близнецов с целью выделения роли окружающей среды и наследственности на развитие различных признаков

Близнецы



Близнецовый метод



**Монозиготные близнецы
(однойцевые)**



**Дизиготные близнецы
(двухцевые)**

Близнецы

Монозиготные	Дизиготные
- Всегда одного пола	- Могут быть одно или разного пола
- Чаще - «Две капли воды»	- Степень сходства различна
- Имеют один зародышевой пузырь	- Имеют каждый свой зародышевой пузырь
- Развиваются из одной яйцеклетки (зиготы)	- Развиваются из разных яйцеклеток (зигот)
- Рождаются реже	- Рождаются чаще

Близнецовый метод

Позволяет определить степень воздействия окружающей среды на гены, так как монозиготные близнецы генетически однородны.



Признак	Конкордантность, %	
	Идентичны близнецы	Неидентичные близнецы
Группа крови (ABO)	100	46
Цвет глаз	99,5	28
Папиллярные линии	92	40
Бронхиальная астма	19	4,8
Корь	98	94
Туберкулез	87	25
Шизофрения	70	13

Методы изучения близнецов

1. Сравнение однояйцевых близнецов между собой (внутрипарное сравнение)
2. Экспериментальное сравнение однояйцевых близнецов (контрольно-близнецовых метод)
3. Сравнение однояйцевых с двуяйцевыми
4. Сравнение близнецов с другими братьями и сестрами
5. Сравнение однояйцевых близнецов, выросших отдельно, с выросшими вместе

Степень сходства (конкордантность) по ряду заболеваний у близнецов

Признаки, контролируемые большим числом генов и зависящие от негенетических факторов	Частота (вероятность) появления сходства, %		Наследуемость, %
	однойяйцевые	разнойяйцевые	
Умственная отсталость	97	37	95
Шизофрения	69	10	66
Сахарный диабет	65	18	57
Эпилепсия	67	30	53
<i>среднее</i>	$\approx 70 \%$	$\approx 20 \%$	$\approx 65 \%$
Преступность (?)	68	28	56 %

Степень различия (дискордантность) по ряду нейтральных признаков у близнецов

Признаки, контролируемые небольшим числом генов	Частота (вероятность) появления различий, %		Наследуемост ь, %
	однойяйцевы е	разнойяйцевы е	
Цвет глаз	0,5	72	99
Форма ушей	2,0	80	98
Цвет волос	3,0	77	96
Папиллярные линии	8,0	60	87
<i>среднее</i>	< 1 %	≈ 55 %	95 %
Биохимические признаки	0,0	от 0 до 100	100 %
Цвет кожи	0,0	55	
Форма волос	0,0	21	
Форма бровей	0,0	49	
Форма носа	0,0	66	
Форма губ	0,0	35	

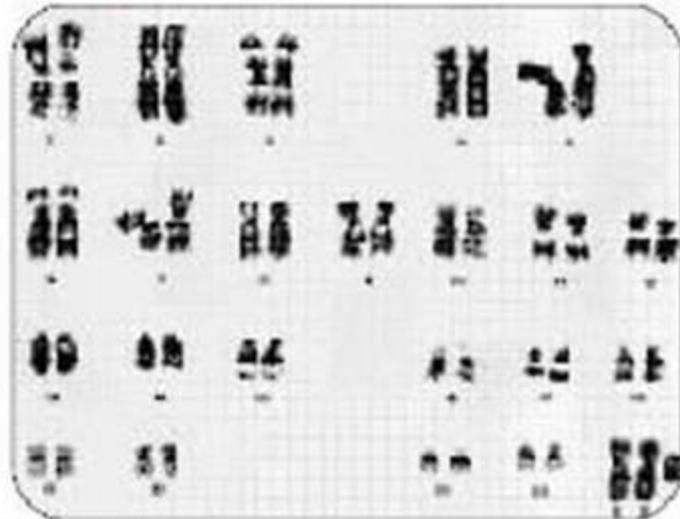
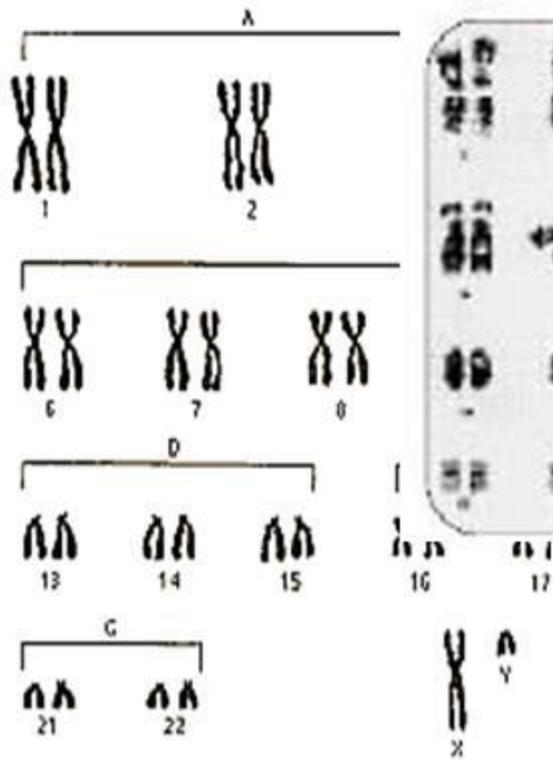
Достоинства метода

Близнецовый метод предложил использовать в 1876 г. англ. Ученый Ф. Гальтон для разграничения влияния наследственности и среды на развитие различных признаков у человека.

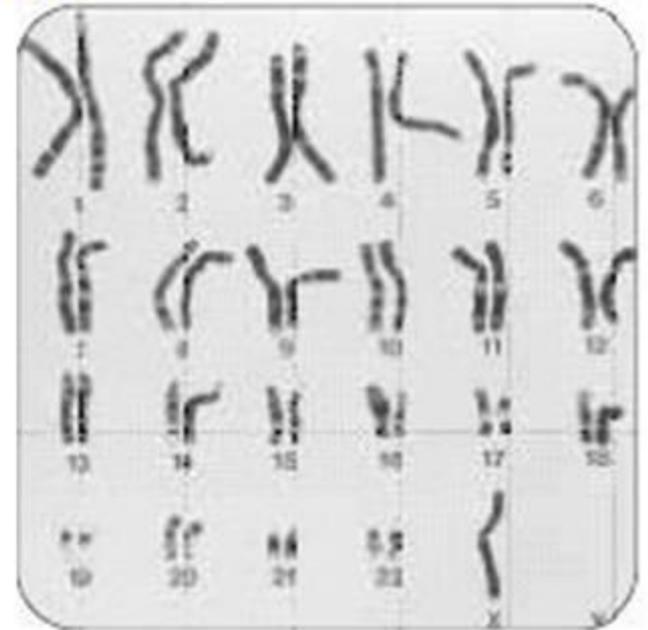
Этот метод позволяет:

- 1) выяснить с наибольшей точностью наследственную предрасположенность к тем или иным заболеваниям (инфекционным и опухолевым болезням);
- 2) Изучать влияние среды и наследственности на признаки организма.

Цитогенетический метод – изучение количества и формы хромосом при помощи микроскопа



Синдром
Клайнфельтера
XXY



Синдром Тернера
XO

Цитогенетический метод

- Отбор пробы клеток (лейкоциты крови, клетки из околоплодной жидкости)
- Выращивание культуры клеток на питательных средах
- Окрашивание хромосом специальными красителями
- Подсчет их числа, определение формы, размеров и чередования светлых и темных полос, их соответствие нормам

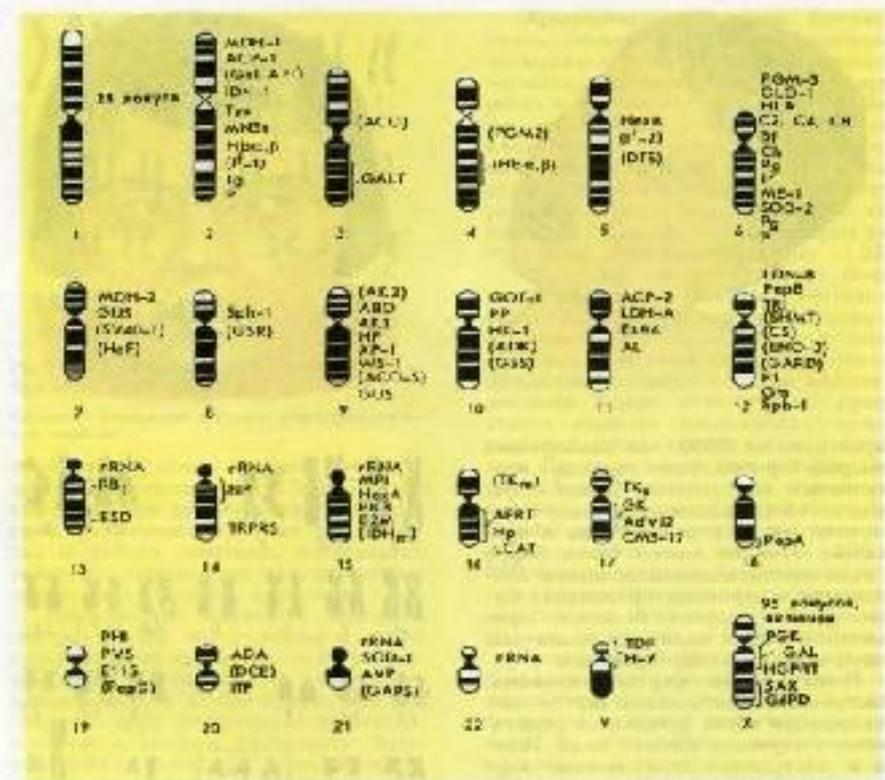
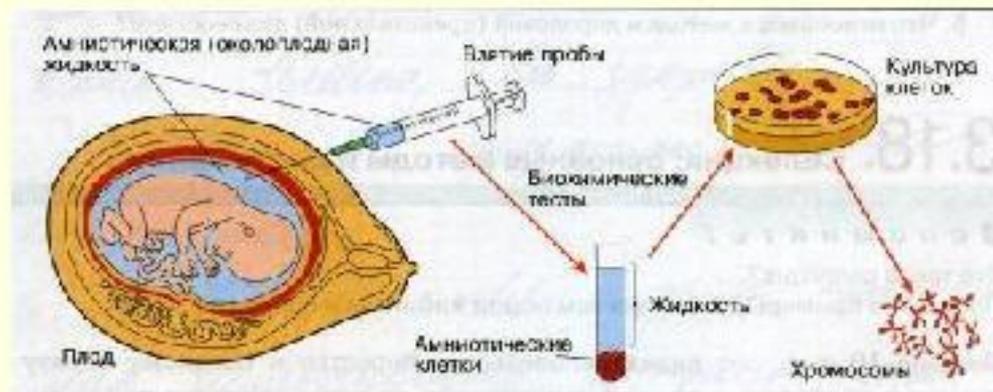
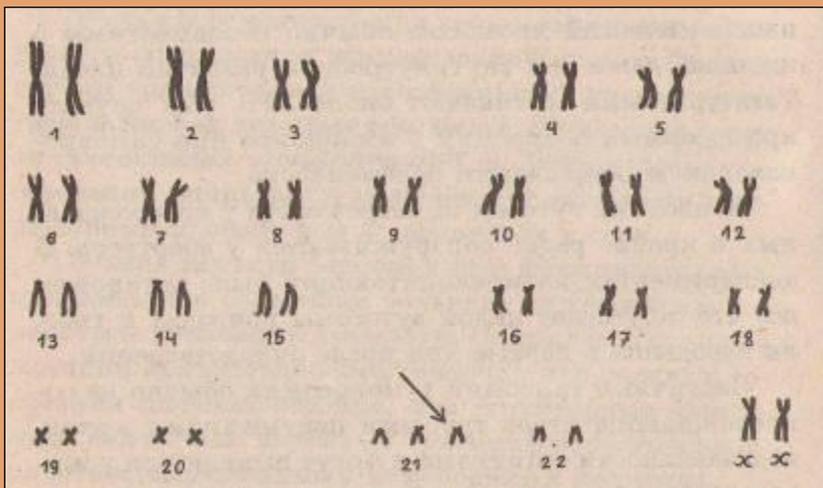


Рис. 128. (См. также карта хромосом человека)

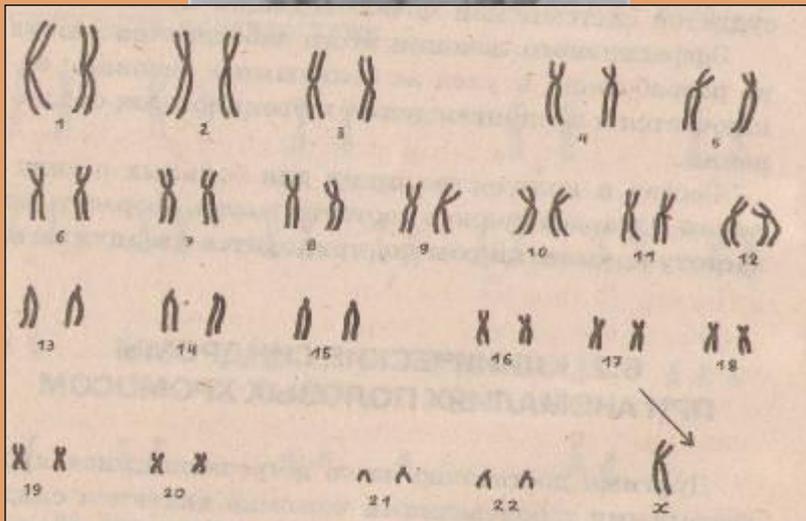


Синдром Дауна



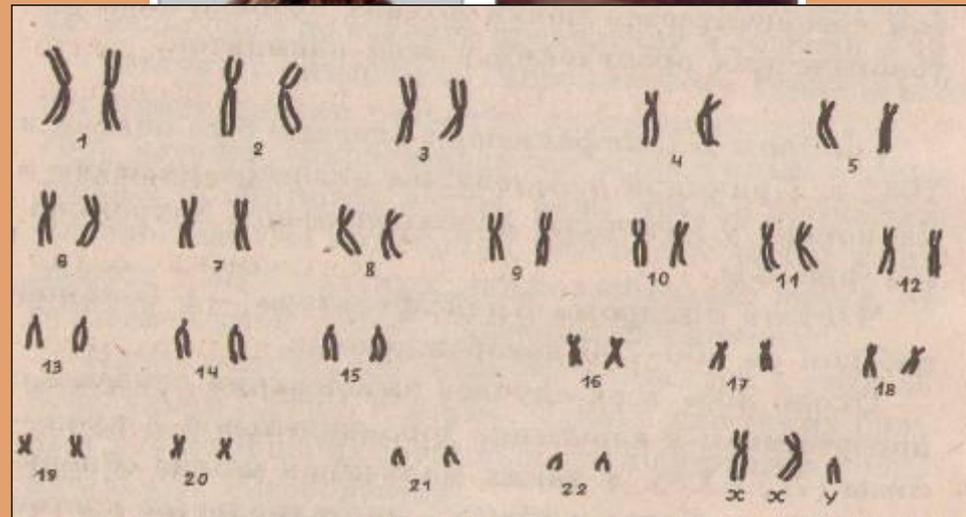
Кариотип девочки с синдромом Дауна

Синдром Шерешевского - Тернера



Кариотип девочки с синдромом Тернера

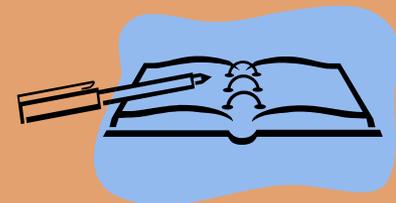
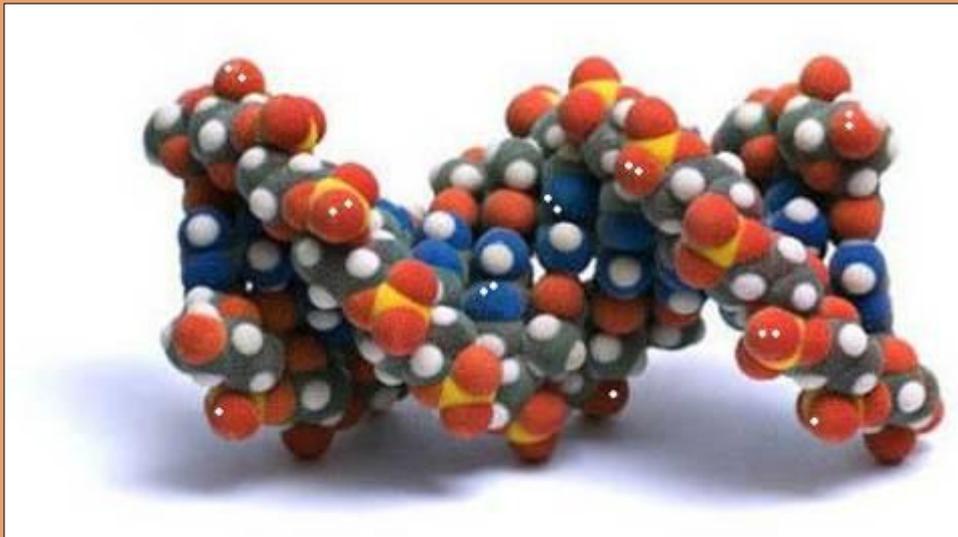
Синдром Клайнфельтера



Кариотип мальчика с синдромом Клайнфельтера

Цитогенетический метод позволяет установить

- нарушение количества хромосом
- изменение структуры хромосом
- в каком поколении появилась мутация
- причину наследственной патологии



Биохимический метод

Позволяет выявить генные мутации, которые невозможно увидеть в микроскоп.

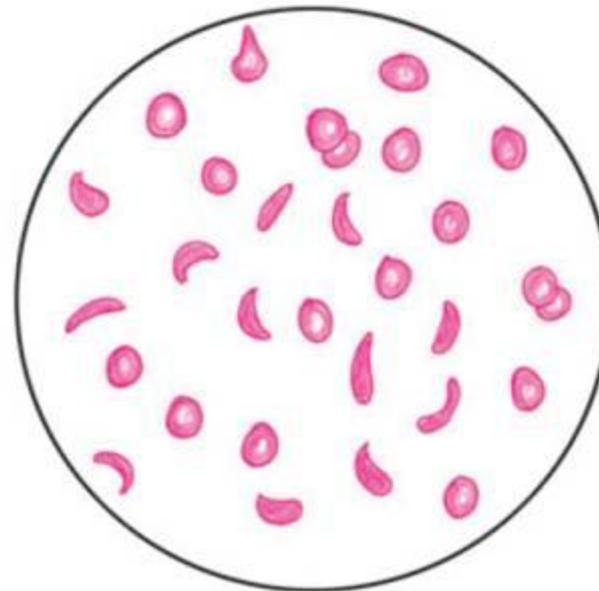
ГЕН → ФЕРМЕНТ → ПРИЗНАК

Выявление изменения в обмене веществ, накопления продуктов метаболитов в моче или крови новорожденного, в околоплодных водах матери с помощью химических реакций или бактериальных маркеров.

Биохимический метод –

изучение состава внутренних сред организма (группы крови, сывороточные белки и т.д.) с целью определения места и характера мутаций

Серповидно-клеточная анемия



N вал-гис-лей-тре-про-**глутаминовая** к.-глу-лиз-..

* вал-гис-лей-тре-про-**валин**-глу-лиз-..

Популяционный метод

- Позволяет высчитать вероятность рождения ребенка с данным признаком в данной популяции
- Рассчитать частоту встречаемости рецессивного признака у гетерозиготных людей.

Интересно, что ...

- Встречаемость групп крови в разных популяциях людей разная. Среди азиатов преобладают люди с третьей группой крови. Среди европейцев – с первой и второй.
- Серповидноклеточной анемией чаще болеют афроамериканцы
- Фенилкетонурией чаще болеют европейцы.
- Альбиносы – особи, лишённые пигмента – встречаются среди людей не так уж редко: один случай на 30-40 тысяч.
- Отклонения от нормы цветового зрения встречаются у 8% мужчин, у женщин – 0,5 %.

Популяционный метод(пример)

- Статистический анализ распространения отдельных наследственных признаков (генов) в популяциях людей в разных странах позволяет определить адаптивную ценность конкретных генотипов. Однажды возникнув, мутации могут передаваться потомству на протяжении многих поколений. Это приводит к полиморфизму (генетической неоднородности) человеческих популяций.
- В гетерозиготном состоянии в популяциях находится значительное количество рецессивных аллелей (генетический груз), обуславливающих развитие различных наследственных заболеваний.

