

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ  
Кафедра Молекулярной биологии и генетики

РЕФЕРАТ

по дисциплине «Методы и объекты генетического анализа»

Тема: Близнецовый метод генетического анализа.

Студентка гр. 301 \_\_\_\_\_ Петрова Мария Игоревна

Преподаватель \_\_\_\_\_ Антон Александрович Замарин

Волгоград

2021

## Аннотация

**Целью данной работы является** изучить подробно близнецовый метод.

Близнецовый метод основан на изучении и сравнении пар однояйцевых и разнояйцевых близнецов, влиянии среды воспитания и обучения на формирование признака. Этот метод используют в генетике человека для выяснения степени наследственной обусловленности исследуемых признаков. Близнецами называют одновременно родившихся детей. Они бывают монозиготными (однойяйцевыми) и дизиготными (разнойяйцевыми).

Близнецовый метод включает в себя диагностику зиготности близнецов.

Методы установления монозиготности близнецов• полисимптомный (форма бровей, носа, губ, ушных раковин, цвет волос, глаз). Метод приблизительный и субъективный, иммуногенетический (анализ группы крови, белков сыворотки крови, лейкоцитарных антигенов и др.), метод дерматоглифики

## СОДЕРЖАНИЕ

Введение .....	4
1.Близнецовый метод.....	5
1.1. Метод полисимптомного и иммуногенетического сходства.....	5
1.2.Оценка влияния наследственности.....	7
1.3.Наследственные и ненаследственные заболевания у близнецов.....	8
Заключение.....	10
Список использованных источников .....	11

## Введение

**Задачей данной работы является** изучение близнецового метода, метода полисимптомного и иммуногенетического сходства и наследственных и ненаследственных заболеваний у близнецов.

В мире почти сто миллионов близнецов. С точки зрения повседневных наблюдений рождение близнецов является редкостью. На вопросы близнецах можно ответить, внимательно изучив близнецов.

Сегодня их активно изучает наука, пытаясь понять законы наследственности.

Именно близнецовый метод используют в генетике человека для выяснения степени наследственной обусловленности исследуемых признаков.

## 1. Близнецовый метод

Близнецовый метод применяется для оценки соотносительной роли наследственности и среды в развитии разнообразных признаков, аномалий строения, мультифакториальных заболеваний и особенно при изучении наследственных болезней с низкой пенетрантностью.

Близнецовый метод изучения генетики человека введен в медицинскую практику Ф. Гальтоном в 1876 г.

**Монозиготные** (однойцевые) близнецы развиваются из одной зиготы вследствие ее дробления с образованием двух эмбрионов, поэтому они генетически идентичны. В связи с этим различия между однойцевыми близнецами определяются главным образом факторами внешней среды.

**Дизиготные** близнецы (разнойцевые) возникают при одновременном оплодотворении двух яйцеклеток двумя разными спермиями, поэтому они существенно различаются генетически. Дизиготные близнецы могут быть как однополыми, так и разнополыми

Частота рождений близнецов составляет примерно 1–2,5 % от общего числа родившихся детей, из них около 1/3 приходится на монозиготных близнецов, реже рождается тройня – один случай на 10–15 тыс. родов и еще меньше рождается четверня и т.д. Чаще рождаются дизиготные близнецы и реже монозиготные (1:100). Самая низкая частота рождения близнецов присуща монголоидным популяциям, особенно в Японии.

### 1.1. Метод полисимптомного и иммуногенетического сходства

При использовании близнецового метода нужно, прежде всего, установить тип их зиготности, т.е. являются ли они монозиготными или дизиготными. Для этого можно использовать разнообразные критерии, например, метод оценки количества плодных оболочек (плаценты и хориона), но чаще используется «метод сходства», основанный на

исследовании у партнеров близнецовой пары генетически обусловленных признаков, мало зависимых от внешнесредовых факторов. Метод полисимптомного сходства предложили Сименс и Фершуер в 1924 г. Чтобы оценить степень сходства, сравнивают цвет и разрез глаз, форму основания и кончика носа, ушных раковин (завиток, противозавиток, мочка уха), губ, подбородка, разреза рта, профиль спинки носа, величину и форму ресниц и других признаков (всего 19 признаков, принятых в антропологии). Степень выраженности каждого из фенотипических признаков оценивается по балльной системе.Monozygotic близнецы сходны между собой по всем признакам, dizygotic имеют сходство только по нескольким признакам. Отсюда делается вывод о степени сходства, *конкордантности*, или *дискордантности*. Недостатком данного подхода является определенный субъективизм, невозможность внесения возможных изменений признаков с возрастом ребенка, трудная оценка влияния внешнесредовых факторов и непригодность его у детей раннего возраста. В связи с этим для диагностики зиготности используются другой подход, основанный на определении сходства по иммунологическим признакам: группам крови по системе АВО, резус-фактору, системе MN, га-плотипам системы HLA и другим. Эти признаки не меняются в течение жизни и являются надежными маркерами при оценке зиготности. Иногда для оценки зиготности используется метод дерматоглифики (исследование рельефа пальцев рук, ладоней, определение дерматоглифических коэффициентов и др.)

Практически определение зиготности с помощью метода подобия производится в случаях, когда близнецы являются однополыми. Разнополые близнецы в норме всегда dizygotic. Исключение составляют крайне редкие случаи, когда у одного из monozygotic близнецов происходит хромосомное нарушение по половым хромосомам, например, у одного из мальчиков-близнецов утрачивается Y-хромосома и вследствие этого он фенотипически развивается как

девочка (ХО), страдающая синдромом Тернера. Анализ полученных данных (анамнестических, клинических, функциональных, биохимических, иммунологических и др.) позволяет с помощью разработанных формул оценить соотносительную роль среды и наследственности в развитии того или иного признака или развитии заболевания. Для доказательства роли наследственности в развитии признака сравнивают долю (конкордантность) пар в группе монозиготных и группе дизиготных близнецов. Например, если один из монозиготных близнецов болен шизофренией, то второй заболевает этим же заболеванием в 69 % случаев, т.е. они конкордантны на 69 %. Если один из дизиготных близнецов болен шизофренией, то второй заболевает этим же заболеванием в 10 % случаев, т.е. они конкордантны на 10 %. Следовательно, из этого можно заключить, что в группе генетически идентичных близнецов наследственность как этиологический фактор играет большую роль.

## 1.2. Оценка влияния наследственности

Степень количественной оценки влияния наследственности (Н)

и среды (Е) часто оценивается по *формуле Хольцингера*:

$$H = \frac{K_{M3} - K_{D3}}{100 - K_{D3}} \times 100\%$$

$$E = 1 - H$$

Считают, что при значениях Н от 1 до 0,7 возникновение признака обусловлено наследственными факторами.

При значениях Н, близких к 0, на развитие признака влияют только факторы среды.

Значение Н от 0,4 до 0,7 рассматривают как свидетельство того, что развитие признака имеет наследственную предрасположенность, которая реализуется под влиянием факторов среды.

Таким образом, если подставить показатели по шизофрении, то получится:  $H = (69 - 10) / (100 - 10) \times 100 = 65 \%$ , т.е. влияние наследственных факторов составляет 65 %, а среды – 35 % (100 – 65 %).

Формула Хольцингера дает ориентировочные показатели, не учитывая многих других важных факторов (например, степень экспрессивности фенотипического признака), которые могут оказывать существенное влияние на формирование признака, тем не менее, она может использоваться на практике.

Определение степени конкордантности позволяет прогнозировать риск возникновения того или иного заболевания у второго партнера по близнецовой паре. В таблице 1 приведены показатели конкордантности у близнецов при ряде наследственных и ненаследственных заболеваниях.

### 1.3. Наследственные и ненаследственные заболевания у близнецов

#### Показатели конкордантности у близнецов при ряде наследственных и ненаследственных заболеваний

Заболевание	Показатели конкордантности у близнецов	
	монозиготные близнецы	дизиготные близнецы
<i>Сахарный диабет</i>	65	18
<i>Эпилепсия</i>	67	3
<i>Врожденный стеноз привратника желудка</i>	67	3
<i>Расщелина неба</i>	33	5



<i>Врожденная косолапость</i>	32	3
<i>Ревматизм</i>	47	17
<i>Корь</i>	98	94
<i>Коклюш</i>	97	93
<i>Эпидемический паротит</i>	82	74
<i>Туберкулез</i>	67	23

Как видно из таблицы, степень конкордантности монозиготных близнецов по большинству приведенных признаков значительно выше, чем у дизиготных, однако она не является абсолютной. Как правило, дискордантность монозиготных близнецов возникает в результате нарушений внутриутробного развития одного из них или под влиянием внешней среды, если она была разной. Выяснение конкордантности позволяет определять частоту возникновения заболевания у второго близнеца. С помощью близнецового метода можно оценивать проявляемость действия гена у носителей (пенетрантность).

Благодаря близнецовому методу была выяснена наследственная предрасположенность человека к ряду заболеваний: шизофрении, эпилепсии, сахарному диабету и другим. Близнецовым исследованиям принадлежит заметное место в изучении генетики поведения, в частности, таких характерологических (личностных) свойств людей, как агрессивность или склонность к действиям, направленным на отпор насилию, асоциальное (преступное) поведение и законопослушность, лживость и искренность, а также генетики конформизма и лидерства, интеллекта, гениальности. Близнецовый метод остается одним из активно используемых специалистами по общей и медицинской психологии.

## Заключение

Благодаря данной работе были изучены близнецовый метод, методы полисимптомного и иммуногенетического сходства и наследственные и ненаследственные заболевания у близнецов.

Близнецовый метод применяется для оценки соотносительной роли наследственности и среды в развитии разнообразных признаков, аномалий строения, мультифакториальных заболеваний и особенно при изучении наследственных болезней с низкой пенетрантностью.

С помощью близнецового метода можно оценивать проявляемость действия гена у носителей (пенетрантность).

Благодаря близнецовому методу была выяснена наследственная предрасположенность человека к ряду заболеваний: шизофрении, эпилепсии, сахарному диабету и другим.

## Список использованных источников

[https://www.volgmed.ru/uploads/files/2018-11/96168-metodicheskie\\_ukazaniya\\_po\\_discipline\\_biologiya\\_-\\_osnovy\\_genetiki\\_cheloveka.pdf](https://www.volgmed.ru/uploads/files/2018-11/96168-metodicheskie_ukazaniya_po_discipline_biologiya_-_osnovy_genetiki_cheloveka.pdf)

<http://sizovavvc.ru/wp-content/uploads/2019/03/%D0%9B%D0%B5%D0%BA%D1%86%D0%B8%D1%8F5%D0%B3%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%D0%BC%D0%B5%D1%82%D0%BE%D0%B4%D0%B8%D1%87.pdf>

<https://infourok.ru/referat-bliznecoviy-metod-izucheniya-genetiki-1978823.html><http://iweb.vyatsu.ru/document/material/49/06.03.01%20%D0%91%D0%B8%D0%BE%D0%BB%D0%BE%D0%B3%D0%B8%D1%8F/%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0%20%D0%B8%20%D1%82%D0%B5%D0%BE%D1%80%D0%B8%D1%8F%20%D1%8D%D0%B2%D0%BE%D0%BB%D1%8E%D1%86%D0%B8%D0%B8/%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D0%BA%D0%B0.%20%D0%9A%D1%83%D1%80%D1%81%20%D0%BB%D0%B5%D0%BA%D1%86%D0%B8%D0%B9.pdf>