

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ» МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Медико-биологический факультет

Кафедра Молекулярной биологии и генетики

РЕФЕРАТ

по дисциплине «Методы и объекты генетического анализа»

Тема: «Логика, принцип и этапы генетического анализа.»

Студентка гр. 301 _____ Коскина Я.В.

Преподаватель _____ Замарин А.А.

Волгоград – 2021

СОДЕРЖАНИЕ

Введение	2
1. Понятие и принципы генетического анализа.	3
2. Основные этапы генетического анализа, их характеристика.	4
Список литературы	6

Введение.

Вся информация о человеке, его внешних данных, предрасположенности к болезням и личным особенностях зашифрована в молекуле ДНК (дезоксирибонуклеиновая кислота). Современная медицина располагает серьёзным арсеналом методов для расшифровки генетической информации.

При планировании беременности генетическое обследование будущих родителей проводят при фактическом наличии у них болезней наследственного характера, либо каких-либо генетических патологий в семейном анамнезе.

1.1. Понятие и принципы генетического анализа.

Генетическим анализом называют систему мероприятий, направленных на изучение механизмов генетической детерминации признаков. Среди них видное место отводится задачам формальной генетики, а именно формулированию и формализации моделей наследования и проверке генетических гипотез на конкретном эмпирическом материале.

В основе генетического анализа лежит следующая логика: разложение признаков на фены, установление гена; от гена - к генному продукту и выяснению молекулярных механизмов его действия, к расшифровке генетического контроля метаболических путей, обуславливающих развитие изучаемого признака.

Принцип анализа - получение наследственно различающихся по изучаемым признакам форм и изучение этих различий на разных уровнях: организменном, клеточном, молекулярном, популяционном.

Объектами генетического анализа являются прокариоты и эукариоты.

Исследование проводится путём генетического моделирования.

Используются следующие методы генетического анализа:

Гибридологический метод, Генеалогический метод, Близнецовый метод, Метод гибридизации соматических клеток, Анализ трансгенных и химерных организмов, Цитогенетические методы, Биохимические методы и др. Выбор методов генетического анализа у объектов разных уровней организации и в зависимости от задач и уровней исследования.

Задачи генетического анализа:

- Установление признаков и генов, которые будут исследоваться
- Локализация генов, составление генетической карты
- Идентификация функции гена, установление природы мутации
- Определение, чем регулируется признак.

2.1 Основные этапы генетического анализа, их характеристика.

1) Основная задача первого этапа анализа - изучение наследования отдельных признаков для установления гена. Работа начинается с выбора исходного материала и составления схем скрещиваний. Желательно использовать в скрещиваниях гомозиготные формы. Выводы о характере наследования делают только после анализа результатов первого и второго поколений, анализирующего или других проверочных скрещиваний, а в ряде случаев после проведения дополнительных исследований с помощью других методов - патогенетического, биохимического и др.

Генеалогический метод основан на составлении родословной человека и изучении характера наследования признака. Суть его состоит в установлении родословных связей и определении доминантных и рецессивных признаков и характера их наследования. Особенно эффективен этот метод при исследовании генных мутаций. Этот метод используется для диагностики наследственных заболеваний и медико-генетического консультирования. По характеру наследования определяется вероятность рождения ребенка с генетическими аномалиями.

2) Следующий этап анализа предполагает локализацию установленных генов в группе сцепления и картирование хромосом. При обнаружении отклонений в расщеплениях, причина которых может быть связана с нарушением процесса образования гамет или других условий расщеплений, используют цитогенетический метод. Для выяснения причин отклонений изучают протекание мейоза и митоза, особенности конъюгации и расхождения хромосом, хиазмообразование, разные стадии споро- и гаметогенеза; оплодотворение и т. д. Цитогенетические методы используют и для решения других задач генанализа. С помощью светового и электронного микроскопирования, цитофотометрии, гибридизации *in situ* изучают структурную организацию хромосом и их функционирование, роль в процессах дифференцировки; строят цитологические карты хромосом. Цитогенетические методы применяются для анализа структурных изменений хромосом, их классификации, изучения поведения в мейозе; для идентификации хромосом и кариотипирования; наконец, цитогенетические методы применяют как экспресс-методы оценки действия различных факторов среды (цитогенетический мониторинг).

Картирование генов – определение положения данного гена на какой-либо хромосоме относительно других генов.

3) Расшифровка биохимических нарушений метаболизма в результате действия установленных генов, выяснение механизмов их действия и

функций и анализ структуры генов - завершающий этап изучения генетического контроля отдельных признаков.

Молекулярно-генетические и биохимические методы применяют для изучения механизмов генетических процессов - репликации, рекомбинации, репарации, транскрипции и мутагенеза; выявления генетического полиморфизма белков; для изучения механизмов действия отдельных генов и межгенных взаимодействий, в частности генетической супрессии; выделения и клонирования генов; физического картирования хромосом и т. п.

Среди этих методов можно назвать электрофорез белков и ферментов, хроматографические методы фракционирования нуклеиновых кислот, высокоскоростное центрифугирование и др. Благодаря совершенствованию методов создания рекомбинантных ДНК на основе химических и энзимологических методов и использованию рестриктаз (рестрикционных эндонуклеаз), расщепляющих специфические последовательности в ДНК, проводится определение точной нуклеотидной последовательности в ДНК (секвенирование), создаются библиотеки генов и т. п.

Таким образом, основываясь на данных о наследовании отдельных признаков, решают другие задачи генетического анализа: изучают генетическую структуру организмов, проводят геномный и популяционный анализ и др. На каждом этапе могут использоваться разные методы анализа.

Список источников:

1. <http://genetiku.ru/books/item/f00/s00/z0000016/st017.shtml>
2. <https://testgen.ru/ru/nauchnyie-issledovaniya/publikaczii/geneticheskij-analiz-etapyi-razvitiya,-p.html>
3. <https://kubsau.ru/upload/iblock/284/284a92f227523cda8f1388dd8e13c1fa.pdf>
4. <http://genetiku.ru/books/item/f00/s00/z0000016/st006.shtml>
5. <https://interneturok.ru/lesson/biology/10-klass/genetika-cheloveka/metody-issledovaniya-genetiki-cheloveka>
6. <https://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%93%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D0%B8%D1%87%D0%B5%D1%81%D0%BA%D0%B8%D0%B9%D0%B0%D0%BD%D0%B0%D0%BB%D0%B8%D0%B7>