

# МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА



- ◎ **Как изучают наследственность человека?**
- ◎ **Почему в некоторых семьях рождаются больные дети?**
- ◎ **От чего зависит здоровье новорожденного ребенка?**

# ИЗУЧЕНИЕ ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА

В 1956 г. было точно установлено  
диплоидное число хромосом у человека:  
46.

В 1960-е г. появился метод  
дифференцированного окрашивания  
хромосом.

Для каждой пары хромосом были точно  
установлены размеры, форма,  
расположение тёмно- и  
светлоокрашенных полос, т.е.  
составлены карты хромосом.

# ИЗУЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА

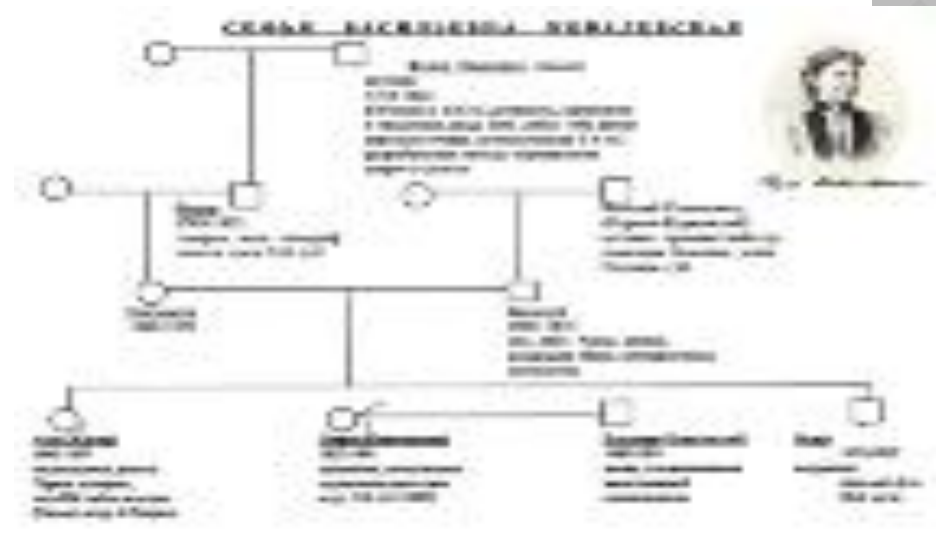
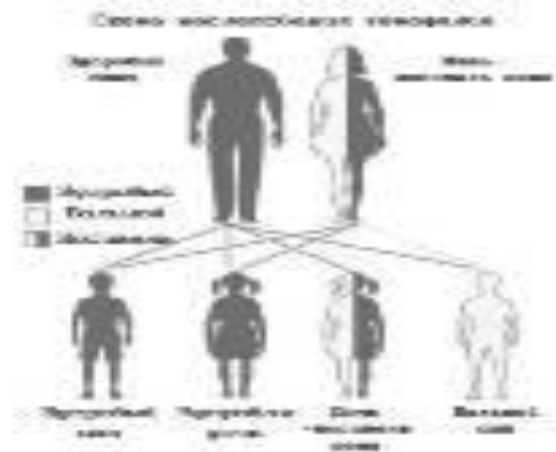
■ затруднено так как:

- на человеке невозможно ставить эксперименты;
- малое число потомков;
- он относительно медленно размножается;
- имеет большое количество хромосом;
- позднее наступление половой зрелости

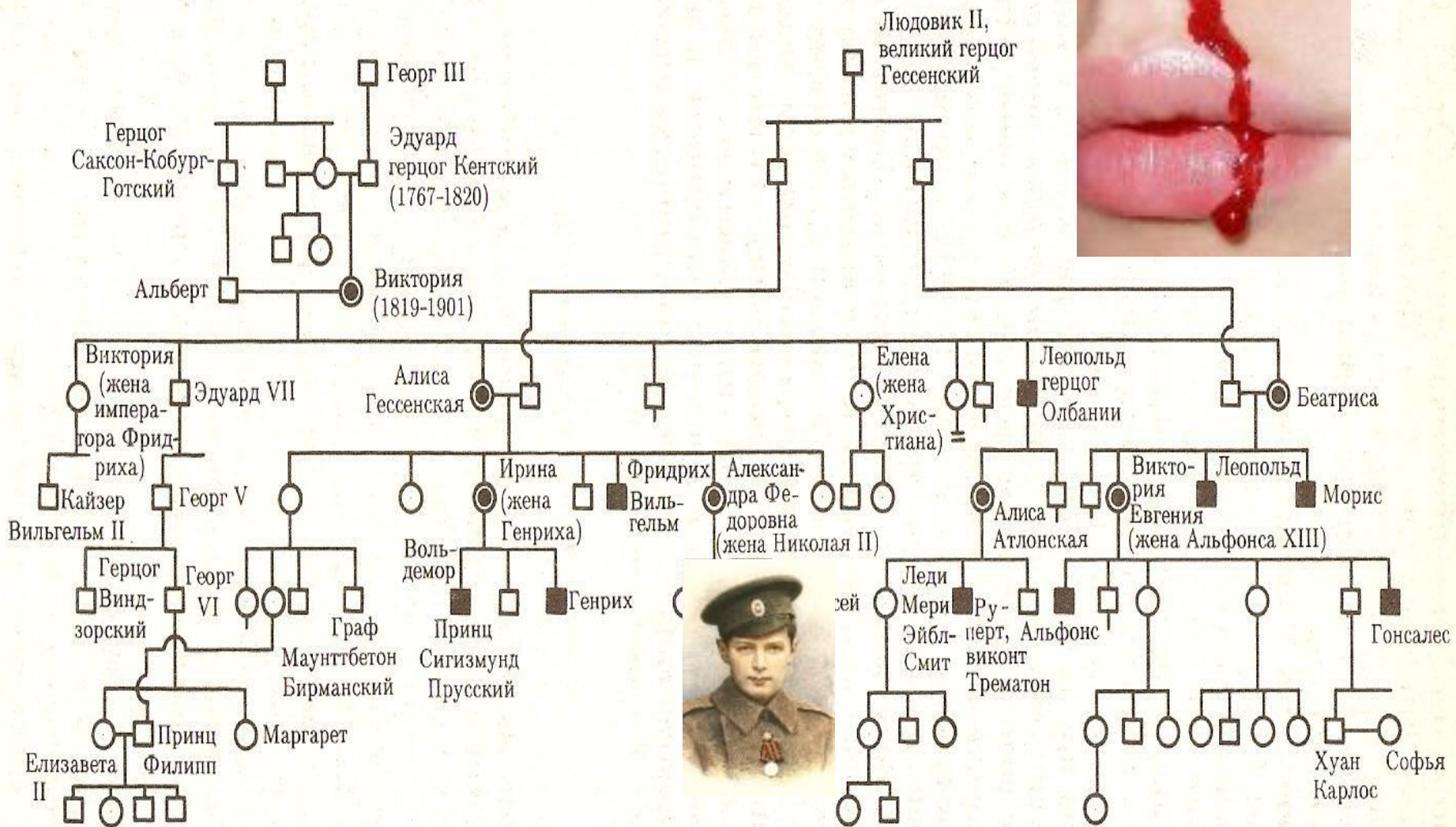


# ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

- основан на изучении родословной человека, в семье которого были обнаружены различные наследственные заболевания. Метод родословных позволяет выявить доминантность или рецессивность признака, сцепленного с другими признаками или с полом.



Доминантные	Рецессивные
Курчавые волосы	Прямые волосы
Раннее облысение	Нормальное выпадение волос
Карие глаза	Голубые или серые
Веснушки	Отсутствие веснушек
Полидактилия	Нормальное число пальцев
Отсутствие зубов	Наличие зубов
Нормальная свертываемость крови	Гемофилия
Отсутствие ногтей	Наличие ногтей
Близорукость	Нормальное зрение
Ресницы длинные	Ресницы короткие
Куриная слепота	Нормальное зрение
Нормальное цветовое зрение	Цветовая слепота



Родословная при X-сцепленном рецессивном типе наследования (гемофилия типа А)





# РУССКИЙ ЦАРЕВИЧ АЛЕКСЕЙ

- болел гемофилией, а два сына испанского короля Адольфа XIII, Гонсало и Альфонс, умерли от этой болезни, унаследованной от гетерозиготных дочерей Виктории, которые занесли ген в царствовавшие тогда семьи в Испании и России. Британская же линия продолжалась её здоровым сыном Эдуардом VII.





**БЛИЗНЕЦОВЫЙ**

**МЕТОД**



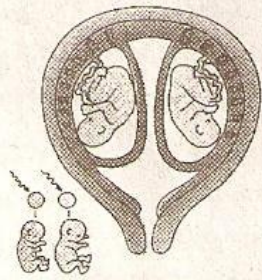
# БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД

- позволяет определить роль генотипа, а также оценить влияние внешних факторов, таких, например, как обучение, воспитание и т.п., в наследовании признаков.

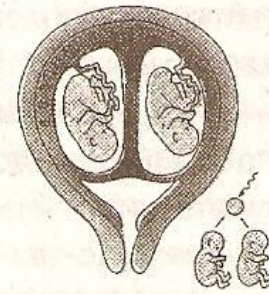
# БЛИЗНЕЦЫ БЫВАЮТ

- ◎ однойяйцевые и разнойяйцевые. Первые развиваются из одной яйцеклетки. Они всегда одного пола, поразительно похожие, у них одинаковая группа крови, одинаковые отпечатки пальцев, их путают даже родители, а собаки не различают по запаху. Только у них операции по пересадке органов проходят успешно. Психические и физические различия у них обусловлены влиянием окружающей среды.
- ◎ Разнойяйцовые результат оплодотворения сразу двух яйцеклеток. Их пуповина крепится каждая к своей плаценте.





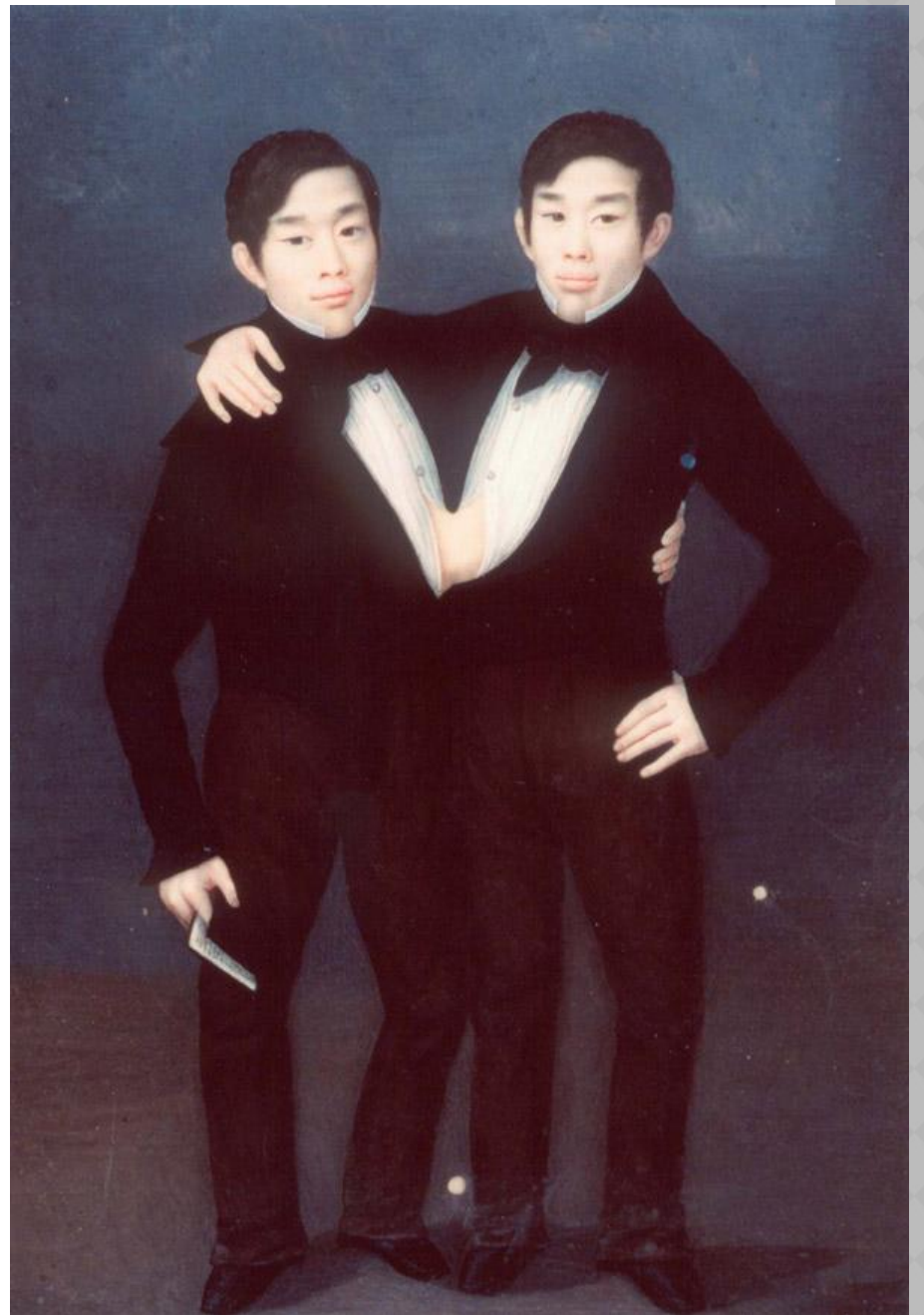
Разнояйцевые близнецы



Однояйцевые близнецы

# САМОЕ БОЛЬШОЕ В МИРЕ

- количество детей, рождённых одной женщиной, - 69. Этот рекорд, установленный около 200 лет тому назад российской крестьянкой, до сих пор не удалось побить никому.
- Первая из двух жён крестьянина Шуйского уезда Ф.Васильева (1707-1782) рожала 27 раз: 16 двоен близнецов (это мировой рекорд), 7 троен и 4 четверни. Выжило 67 детей. Причём большинство из них дожило до взрослого возраста.





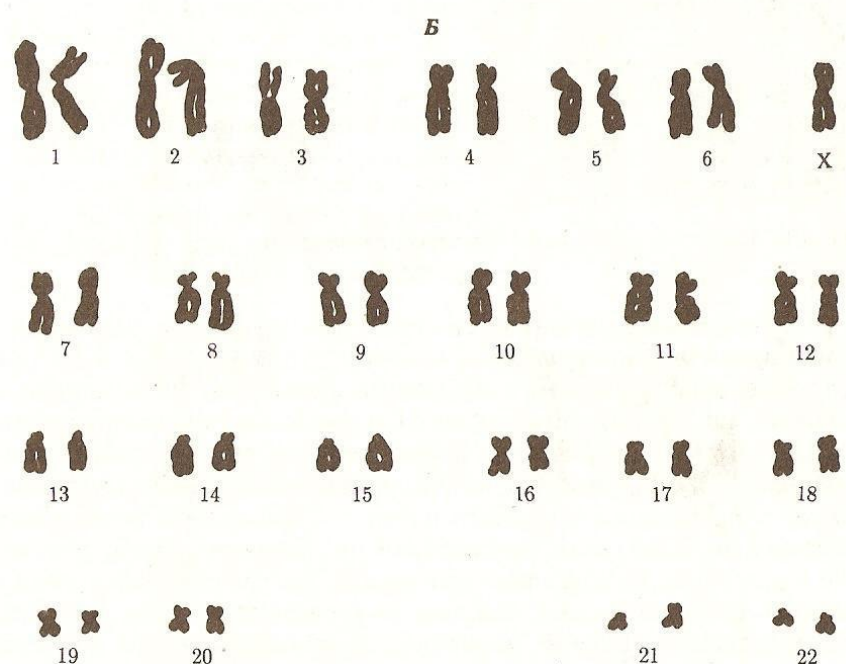
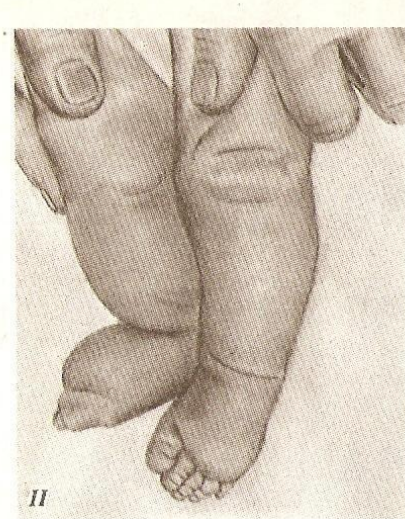
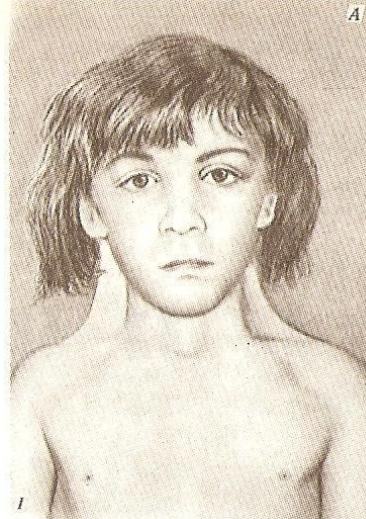
# ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД

- основан на микроскопическом изучении структуры и числа хромосом. Делящиеся лейкоциты фиксируют, окрашивают и рассматривают под микроскопом. При этом можно определить отклонения от нормы как по числу хромосом, так и в структуре каждой хромосомы.



Синдром трисомии 8. А — внешний вид больного; Б — контрактуры в межфаланговых суставах.

При отсутствии одной X-хромосомы у женщин развивается синдром Шерешевского - Тернера (генотип:  $44+X0=45$ ). При рождении ребёнок внешне выглядит как девочка, при этом часто у него имеются отёчности на тыльной стороне рук и ног. На первом году отёчность исчезает. Взрослые женщины менее 140 см и имеют крыловидные складки на шее. Бесплодны.

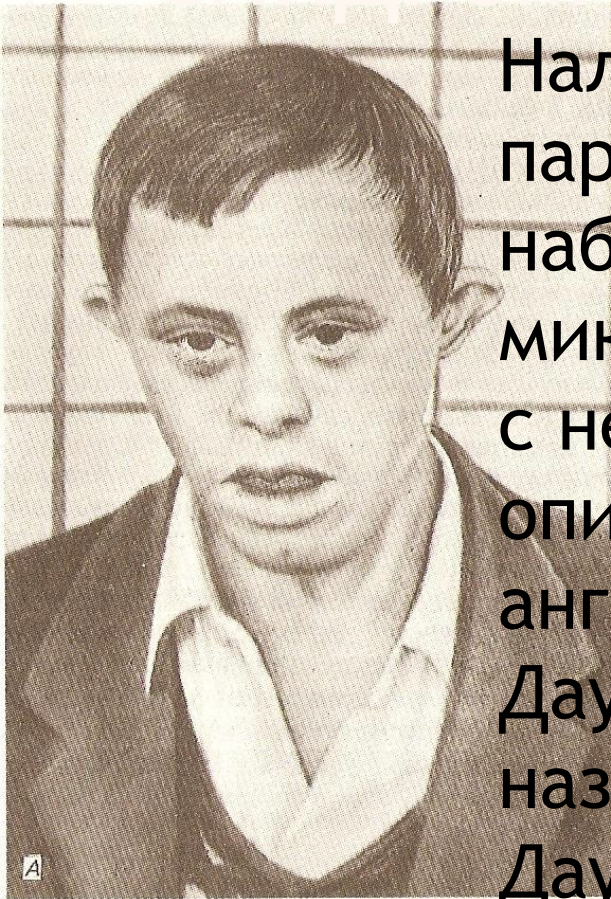


Синдром моносомии X (X0-синдром, синдром Шерешевского — Тернера)  
А — внешний вид больной; Б — кариотип женщины с синдромом X0:  
I — выраженная трапециевидная шейная складка, широкая грудная клетка, широко расставленные, слабо развитые соски молочных желез, II — характерные лимфатические отеки на ногах

# НАЛИЧИЕ ЛИШНЕЙ ХРОМОСОМЫ

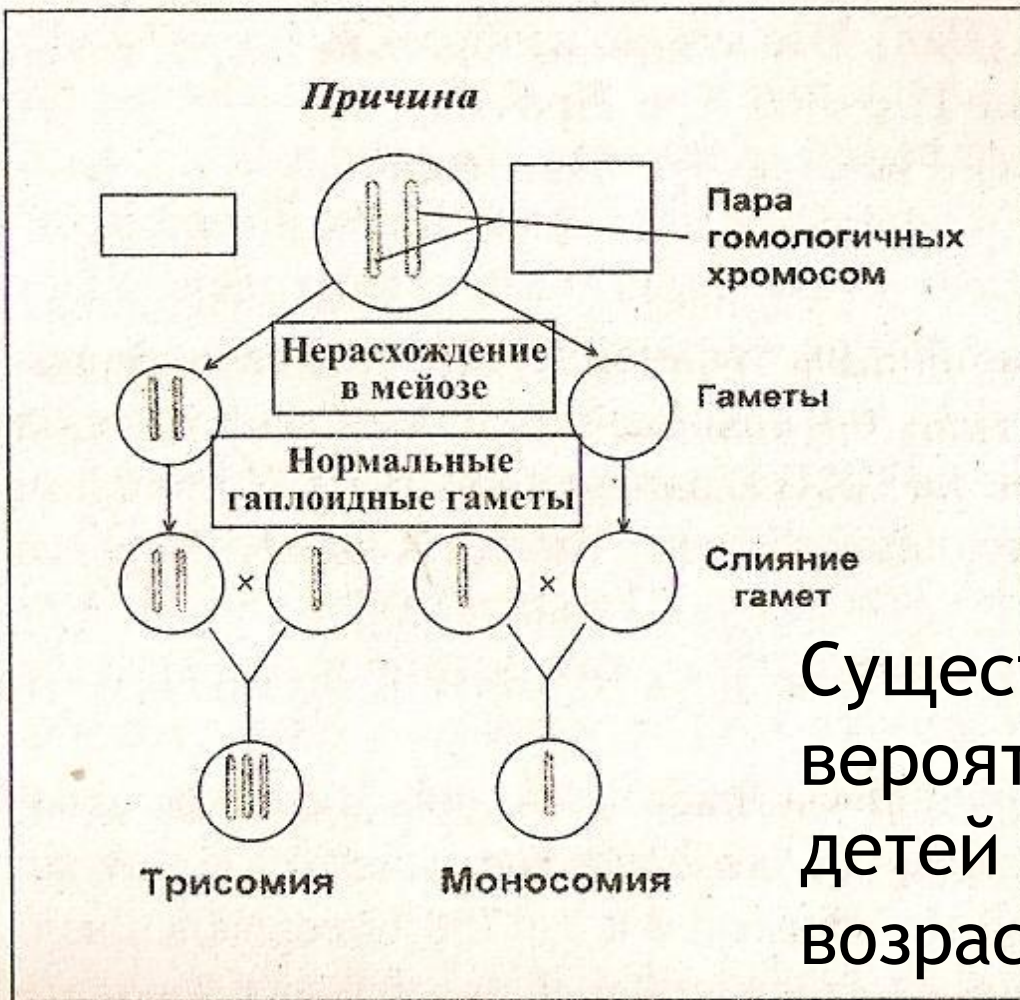
- у мужчин (генотип:  $44+хху=47$ ) приводит к болезни Кляйнфельтера. В 1942 г. американский врач Кляйнфельтер описал группу из 9 мужчин с ненормально развитыми молочными железами, очень маленькими семенниками и отсутствием сперматозоидов. Мужчины, страдающие этой болезнью, как правило, бывают ростом выше нормального. Почти все они бесплодны. Нередко способны на преступления и извращения.

# СИНДРОМ ДАУНА



Наличие лишней в 21-й паре хромосомы можно наблюдать под микроскопом. Связанная с ней болезнь была описана в XIX в. английским врачом Л. Дауном и получила название синдрома Дауна. Она характеризуется слабоумием, монголоидным разрезом глаз.





Синдром Дауна

Существует зависимость вероятности рождения детей с синдромом Дауна от возраста матери. В возрасте 20 лет риск составляет 1 из 2000, в 30 лет - 1 из 900, в 40 лет - 1 из 100 и в 44 года - 1 из 40.

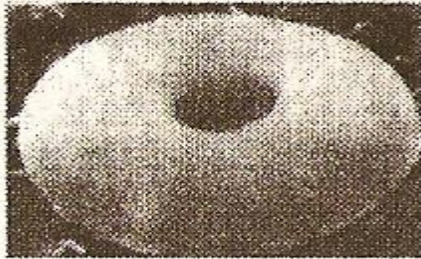
# НАРУШЕНИЕ ЦЕЛОСТНОСТИ

- хотя бы одной хромосомы приводит к тяжёлым последствиям. Синдром «кошачьего крика», связанный с делецией короткого плеча 5-й хромосомы, описан в 1963 г. Плач новорождённых похож на крик кошки, что связано с аномалиями, гортани и голосовых связок. Дети плохо растут, отстают в психическом развитии. У них поперечная складка у внутреннего угла глаза, уши неправильной формы и низко расположены, короткая шея, часты пороки развития сердца.

# СЕРПОВИДНОКЛЕТОЧНАЯ АНЕМИЯ

- Болезнь чаще встречается среди афроамериканцев в 4 случаях из 100. Она имеет генетическую природу. Серповидные эритроциты, скапливаясь в капиллярах и мелких сосудах, препятствуют нормальному току крови и не способны в должной мере обеспечить клетки кислородом. Поражаются почки и суставы, закупорка кровеносных сосудов вызывает сильные боли в руках и ногах, спине и желудке.

Микрофотография



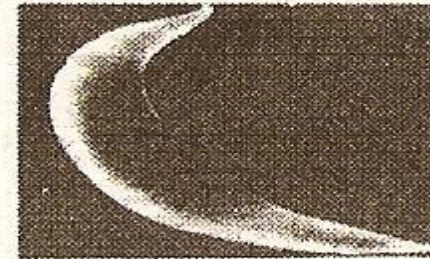
*A*

Вид под световым  
микроскопом



*B*

Микрофотография



*B*

Эритроциты: здорового человека (*A*) и больного  
серповидноклеточной анемией (*B*, *B*)

Заболевание обусловлено одной единственной мутацией в гене, расположенном в 11-й хромосоме. В ДНК происходит замена основания, кодон ЦТЦ (кодирующий Глу-глутамин) заменён на ЦАЦ (кодирующий Вал - валин). В прошлом серповидно клеточная анемия приводила обычно к гибели больного. Нередко в возрасте до 30 лет.





# БИОХИМИЧЕСКИЙ МЕТОД

- изучает наследственно обусловленный обмен веществ. Причиной нарушения обмена веществ является изменение активности определённых ферментов. Примером нарушения аминокислотного обмена является альбинизм, обусловленный дефектом фермента тирозиназы, из-за которого блокируется превращение тирозина в меланин. У альбиносов молочный цвет кожи, очень светлые волосы и отсутствует пигмент в радужной оболочке глаз. Они имеют повышенную чувствительность к солнечному свету, который вызывает у них воспалительные заболевания кожи.

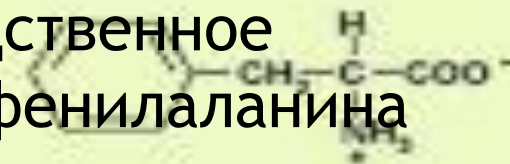
# ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

- (нарушение кислотного обмена) - наследственное заболевание, связанное с накоплением фенилаланина из-за отсутствия фермента, переводящего его в тирозин. Фенилаланин окисляется в в фенилпировиноградную кислоту, которая выделяется с мочой. Частота этого заболевания составляет 1:5600. у больного ребёнка развиваются судороги, дерматиты, от него исходит запах («мышинный», «волчий», «затхлый»). Для диагностики заболевания к 2-5 мл свежей мочи добавляют 10 капель раствора  $\text{FeCl}_3$ . появление сине-зелёного окрашивания свидетельствует о наличии заболевания. Лечение состоит в специально подобранной диете.

Фенилаланин

Phe

F



# МУКОВИСЦИДОЗ

- Генетическое заболевание, наиболее распространённое среди жителей Северной Европы и белых американцев.
- У больных муковисцидозом слизь, вырабатываемая эпителиальными клетками, очень густая. Она препятствует доступу воздуха в лёгкие, а кроме того, закупоривает протоки, по которым сок поджелудочной железы и желчь из печени поступают в кишечник.
- Заболевание вызывает рецессивная мутация - делеция 3-х пар оснований в 7-ой аутосоме. В этом же гене возможны ещё более 400 мутаций.

# ПРОФИЛАКТИКА

- Из описанных к настоящему времени 4 тыс. наследственных заболеваний достаточно хорошо изучены 600.
- Использование различных методов позволяет выявить закономерности наследования признаков у человека в норме и при различных патологиях
- . Генетическая консультация обязательна при вступлении в брак родственников, лиц старше 30 лет, а также работающих на производстве с вредными условиями труда.
- Врачи и генетики помогут снизить риск рождения генетически неполноценного потомства.

**Я ДУМАЮ, ЧТО ...  
(НАД ЧЕМ ВЫ  
ЗАДУМАЛИСЬ?)**



**СЕГОДНЯ НА УРОКЕ Я  
ВПЕРВЫЕ УЗНАЛ  
(СДЕЛАЛ ОТКРЫТИЕ  
ДЛЯ СЕБЯ)...**

