

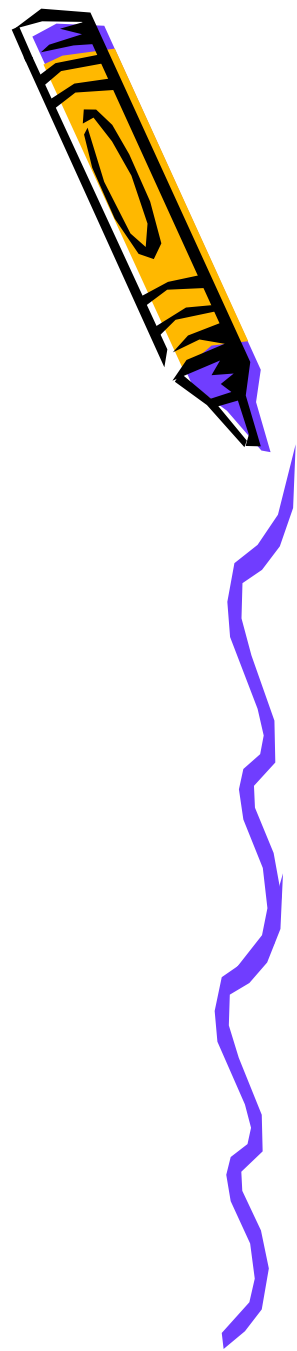
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Мне необходимо разобраться
самому, а чтобы разобраться
самому, надо думать сообща.

Борис Васильев.



Человек как объект ГЕНЕТИКИ



- Генетика человека - раздел генетики, изучающий закономерности передачи наследственных признаков у человека.
- Появилась только в 1930 году.



Причины позднего интереса к человеку с точки зрения генетиков

- Очень много хромосом (геном человека полностью был расшифрован только в 90-е годы 20 в.)
- Нельзя ставить эксперименты.
- Нельзя в чистом виде использовать гибринологический метод.
- Большое временное расстояние от зиготы до рождения, а затем до половой зрелости
- Короткий репродуктивный период(мах. до 45 лет)
- Малое число потомков

Медицинская генетика

- Один из разделов генетики человека
- Изучает закономерности наследственности и изменчивости с точки зрения патологии.
- Задачи: выявление причин возникновения наследственных болезней, меры их профилактики.
- Создаются медико-генетические консультации.



Методы генетики человека.

- ◆ Генеалогический.
- ◆ Цитогенетический
- ◆ Биохимический.
- ◆ Близнецовый.
- ◆ Популяционно-статистический.

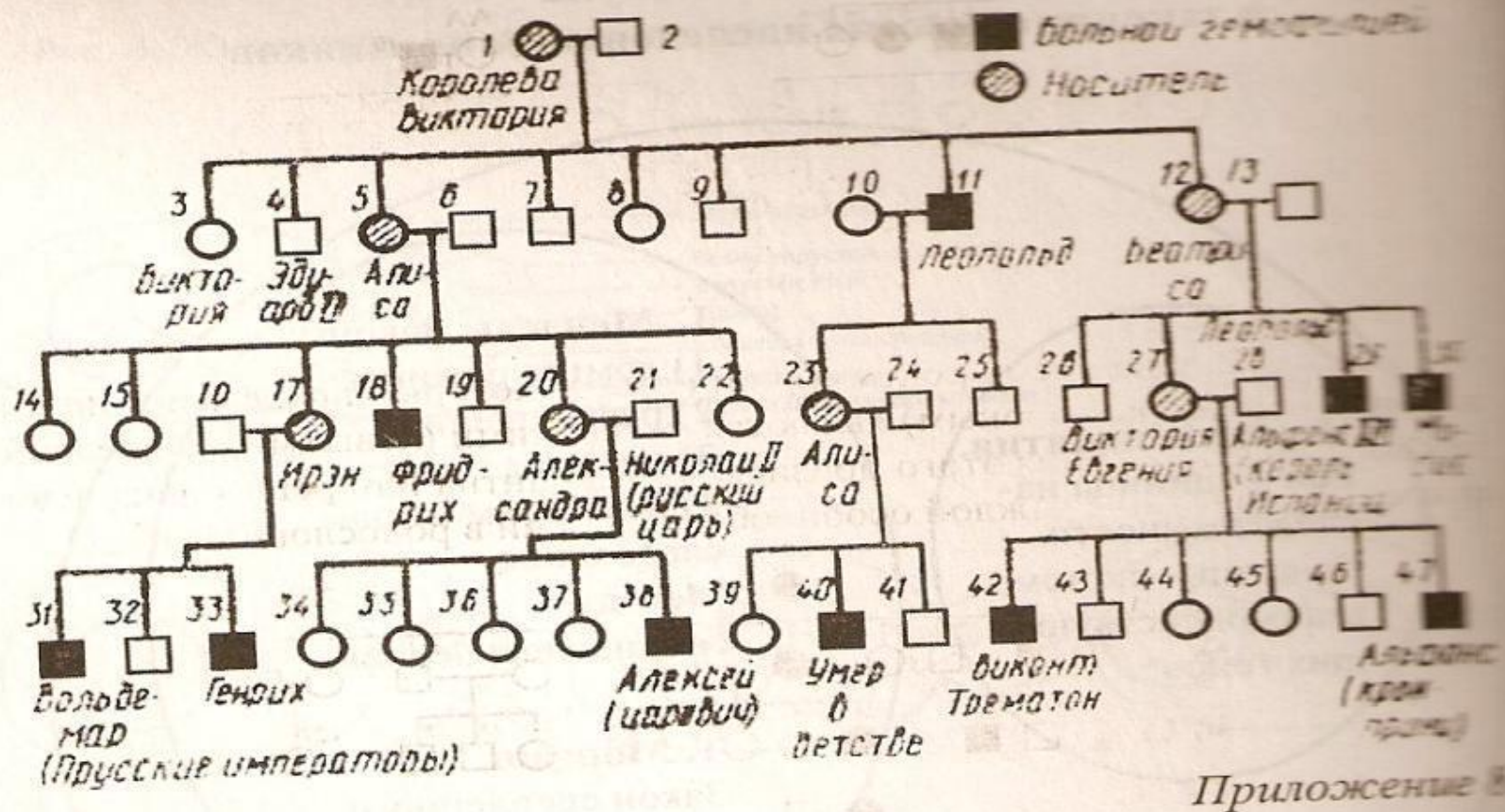


Генеалогический метод.

- Введён в науку в XX веке
- Генеалогия- родословная человека.

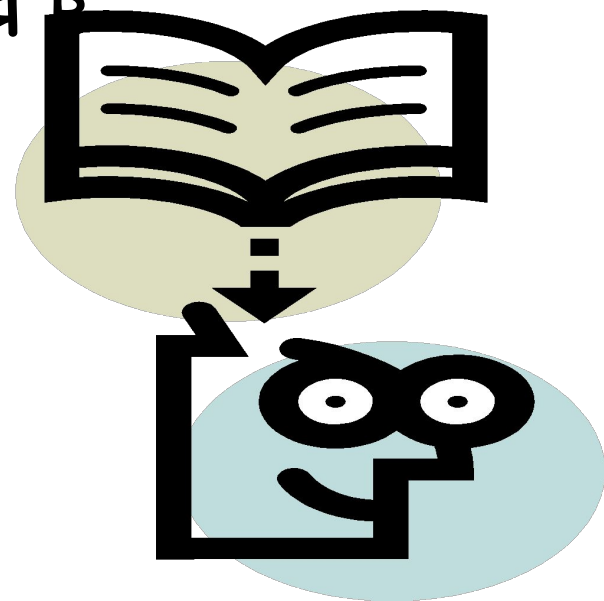


Родословная царской династии Николая I



Описание метода

- Наиболее приемлем для человека.
- Изучается тип наследования признака, закономерности его передачи из поколения в поколение.
- Анализ родословных заменяет изучение большого числа потомков родительских пар



Близнецовый метод.

- Выявляется роль генотипа и среды в формировании признака.
- Предложен в 1876 году англ. учёным Гальтоном; широко стал применяться в середине 20-х годов XX века.

```
graph TD; A[Близнецы] --> B[Однояйцевые]; A --> C[Разнояйцевые];
```

Близнецы

Однояйцевые

Разнояйцевые

Характеристика и значение близнецов.

Однояйцевые:

- Из одной яйцеклетки
- Один генотип
- Пол один
- Идентичны друг другу.
- Влияние среды на формирование признака.

Разнояйцевые:

- Из разных яйцеклеток
- Разный генотип
- Пол одинаковый или разный.
- Похожи друг на друга как братья и сёстры.
- Влияние генотипа на формирование признака.

Однояйцевые близнецы



Рис. 108. Пять однояйцевых близнецов в возрасте 5 лет (Канада, семья Диони).

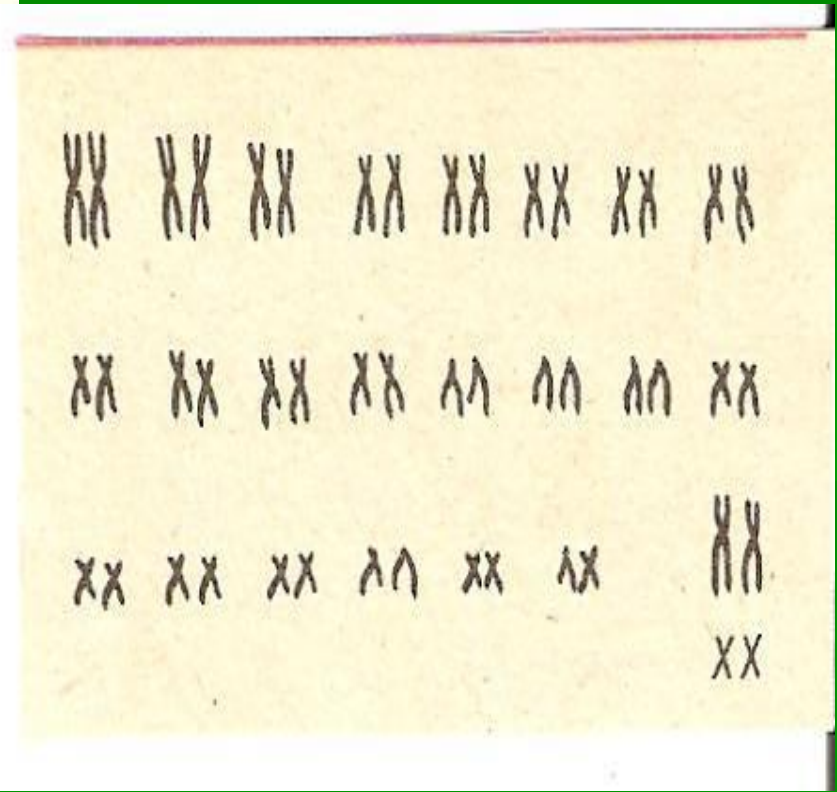
Цитогенетический метод.

- Сравнение кариотипов здоровых и больных людей.



Рис. 52. Трисомия D (синдром Патау) и кариограмма при этом нарушении.

2-554



Популяционно- статистический метод.

- Изучают распределение отдельных генов в человеческих популяциях; например: гены фенилкетонурии распространены повсеместно, а ген серповидноклеточной анемии только в Южной и Экваториальной Африке и Средиземноморье.
- Позволяет определить генетическую структуру популяции