

# Генетика

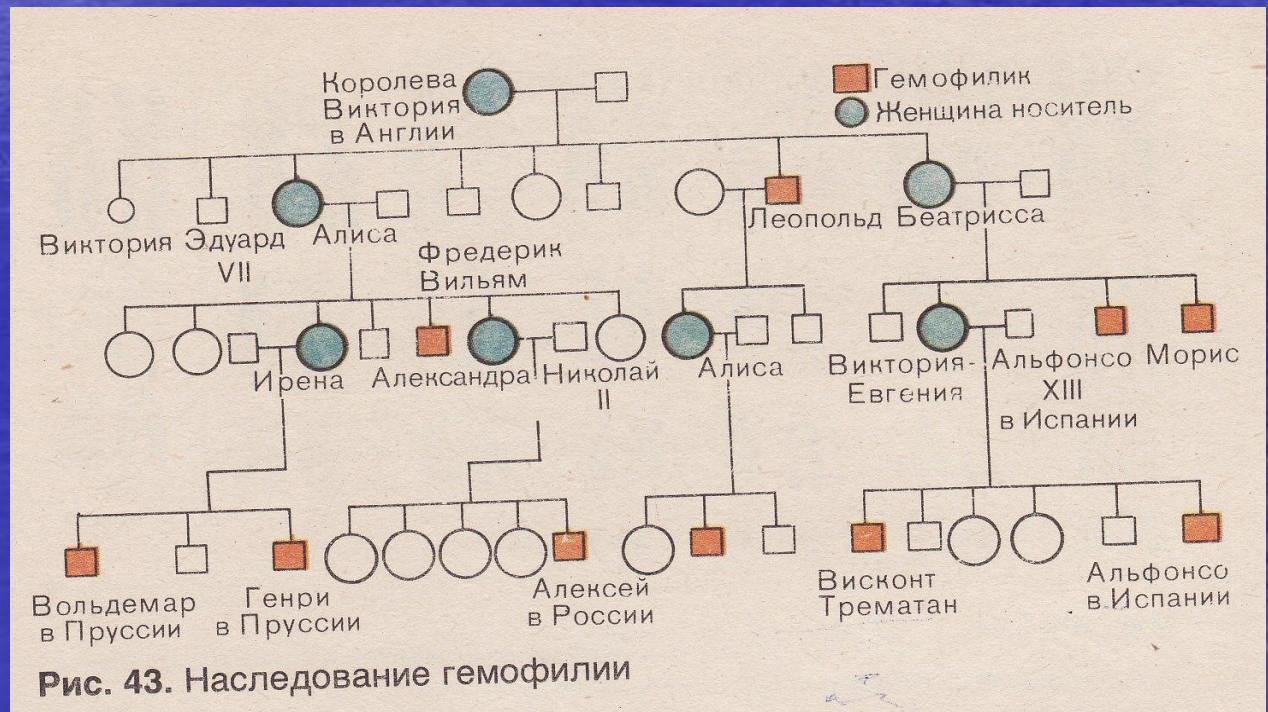
Салиева Калампер Каримовна  
учитель биологии МОУ-СОШ с.  
Караман.

# Методы наследования генетики человека

- Генеалогический
- Популяционный
- Близнецовый
- Цитогенетический
- Биохимический

# Генеалогический

- -позволяет,используя данные по членам нескольких родственных семейств, определить тип наследования какого-либо признака.
- ген гемофилии у английской королевы Виктории унаследован от одного из родителей и передан МНОГИМ СВОИМ ПОТОМКАМ



# Популяционный:

- -заключается в определении частоты встречаемости генов и генотипов в популяции. Анализ распространения некоторых признаков у разных групп людей показывает, что возникшие мутации могут передаваться из поколения в поколение веками. Возникает сложная картина генетической неоднородности людей различных национальностей, стран и т.д.

# Близнецовый:

- Разнояйцевые близнецы генетически разнородны, тогда как однояйцевые — одинаковы. Если однояйцевые близнецы воспитывались в различных условиях, то возникшие между ними, позволяют определить направленность и степень воздействия факторов окружающей.



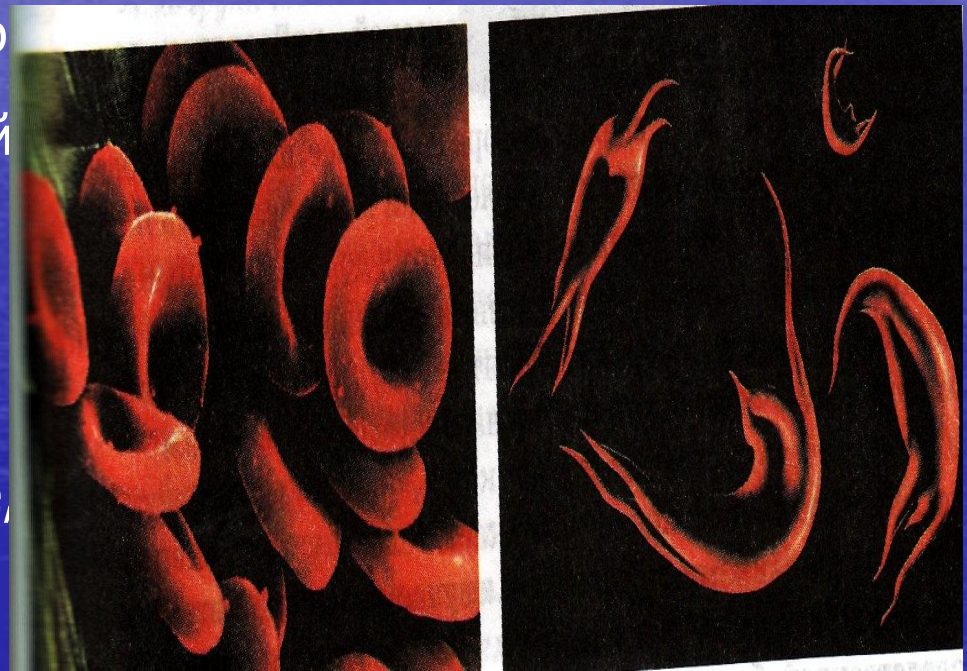
**Рис. 44.** Сходство в расположении родинок у идентичных близнецов

# Цитогенетический:

- Метод основывается на микроскопическом исследовании структуры хромосом у здоровых и больных людей. Исследования хромосом человека показали, что многие врожденные уродства и ненормальности связаны с изменением числа хромосом или изменением морфологии отдельных хромосом.

# Биохимический:

- Метод позволяет определить место и характер мутации по изменениям в составе затронутых мутацией белков. Например, при мутации, ведущей к замене всего одной аминокислоты в огромной молекуле переносчика кислорода-гемоглобина, возникает наследственное заболевание, получившее название серповидной анемии, при котором эритроциты принимают форму полумесяца.



# Генетика и здоровье

- Генные заболевания-2000 генных болезней:
- -синдром Марфана
- -альбинизм
- -фенилкетонурия



# Синдром Марфана:

- Причиной заболеваний могут быть как генные, так и хромосомные мутации. Если к болезни приводит мутация в аутосомах, причем мутантный ген является доминантным и подавляет «нормальный» аллельный ген, то говорят об аутосомно-доминантном наследовании заболевания. К таким болезням относится синдром Марфана.

# Альбинизм:

- Если к болезни приводит возникающий в результате мутации рецессивный ген аутосомы, говорят об аутосомно-рецессивном наследовании заболевания. Так наследуется альбинизм – врожденное отсутствие пигментации кожи, волос и радужки глаза. Такое отклонение возникает только у рецессивных гомозигот ( $aa$ ) по данному признаку. В случае рождения гетерозиготной особи ( $Aa$ ) действие рецессивного гена не проявляется.



Рис. 69. Примеры альбинизма у разных групп животных: А — человек; Б — кенгуру; В — змея

# Фенилкетонурия:

- Тяжелая наследственная болезнь, наследуемая по аутосомно-рецессивному типу. Эта болезнь возникает при мутации гена, кодирующего фермент, необходимый для получения аминокислоты тирозина из аминокислоты фенилаланина.

# Генетика и здоровье

- Хромосомные болезни:
- -синдром Дауна
- -синдром Шершевского-Тернера
- -синдром Клайнфельтера

# Хромосомные болезни:

- Синдром Дауна-присутствие в клетках человека третьей 21-й хромосомы приводит к рождению ребенка. Такие дети рождаются в одном случае из 1000 и характеризуются умственной отсталостью, маленьким ростом, пониженной устойчивостью к инфекционным заболеваниям. Если в хромосомном наборе женщины отсутствует одна из X-хромосом, то развивается синдром Шерешевского-Тернера, при котором женщины страдают бесплодием, имеют маленький рост, короткую шею. Наличие лишней X-хромосомы у мужчин (XXY) приводит к синдрому Клайнфельтера, выражающегося в бесплодии, гигантском росте, умственной отсталости, женском типе скелета.

# Проблемы генетической безопасности

Почему близкородственные браки нежелательны.

-Как снизить вероятность возникновения наследственных заболеваний.

# Почему близкородственные браки нежелательны.

- Мутации в организме человека происходят часто и до 10% гамет являются дефектными. Поскольку мутации, как правило, рецессивны, то человек может нести в себе большой набор генетических отклонений, сам того не подозревая. При вступлении в близкородственный брак резко возрастает вероятность перевода у потомства таких поврежденных генов в гомозиготное состояние ( $aa$ ) и патология проявится в фенотипе потомства.