

# Генетика человека

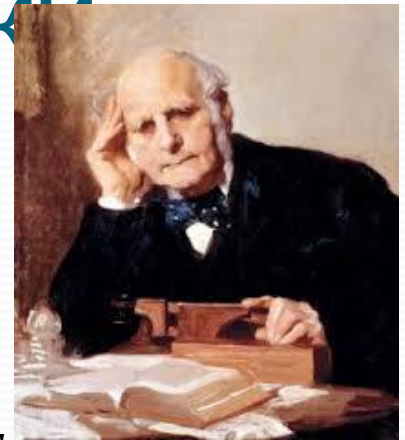
Выполнил Шалютин Алексей

# Содержание:

- Методы изучения генетики человека;
- Генетика и здоровье;
- Проблемы генетической безопасности;

# Методы изучения генетики человека

- 1. Клинико-генеалогический метод (составление родословных, предложил в 1865 г. Ф.Гальтон).
- 2. Близнецовый метод (предложил в 1875 г. Ф.Гальтон).
- 3. Дерматоглифический метод (предложил в 1892 г. Ф.Гальтон).
- 4. Популяционно-статистический метод (предложил в 1908 г. Г.Харди и В.Вайнберг).
- 5. Цитогенетический метод (предложил в 1956 г. Д.Тийо и А.Левин).
- 6. Биохимический метод.
- 7. Молекулярно-генетический метод.
- 8. Метод математического и компьютерного моделирования.



Гальтон Фрэнсис



В.Вайнберг



Харди, Годфри Ларолд

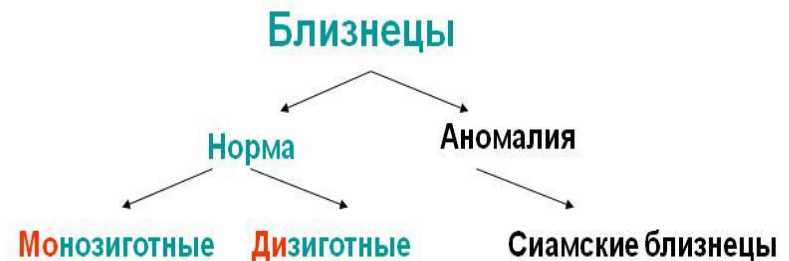
# Клинико-генеалогический метод

- **Генеалогический метод** — составление и анализ родословных. При составлении родословных исходным является человек—пробанд, родословную которого изучают. Обычно это или больной, или носитель определенного признака, наследование которого необходимо изучить. При составлении родословных таблиц используют условные обозначения. Поколения обозначают римскими цифрами, индивидов в данном поколении—арабскими.

# Близнецовый метод

- Этот метод используют в генетике человека для выяснения степени наследственной обусловленности исследуемых признаков. Близнецы могут быть однойцевыми (образуются на ранних стадиях дробления зиготы, когда из двух или реже из большего числа бластомеров развиваются полноценные организмы). Однояйцевые близнецы генетически идентичны. Когда созревают и затем оплодотворяются разными сперматозоидами две или реже большее число яйцеклеток, развиваются разнаяйцевые близнецы. Разнаяйцевые близнецы сходны между собой не более чем братья и сестры, рожденные в разное время. Частота появления близнецов у людей составляет около 1% (1/3 однойцевых, 2/3 разнаяйцевых); подавляющее большинство близнецов является двойнями.

**Близнецовый метод –**  
изучение близнецов с целью выделения роли окружающей среды и наследственности на развитие различных признаков



# Дерматоглифический метод

## ДЕРМАТОГЛИФИКА

### Схема ладонной карты

(1-4) - межпальцевые промежутки  
(I-IV) - подушечки  
(A, B, C, D) - главные ладонные линии  
(a, b, c, d) - пальцевые трирадиусы

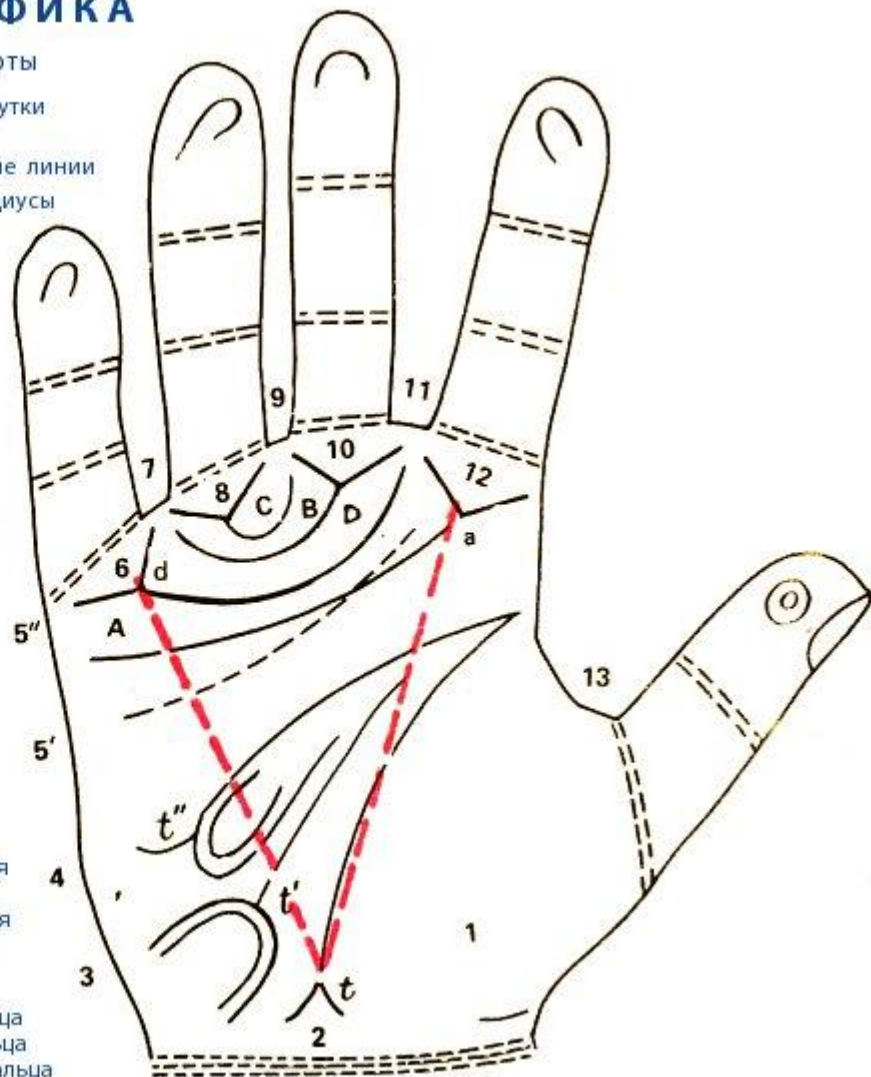
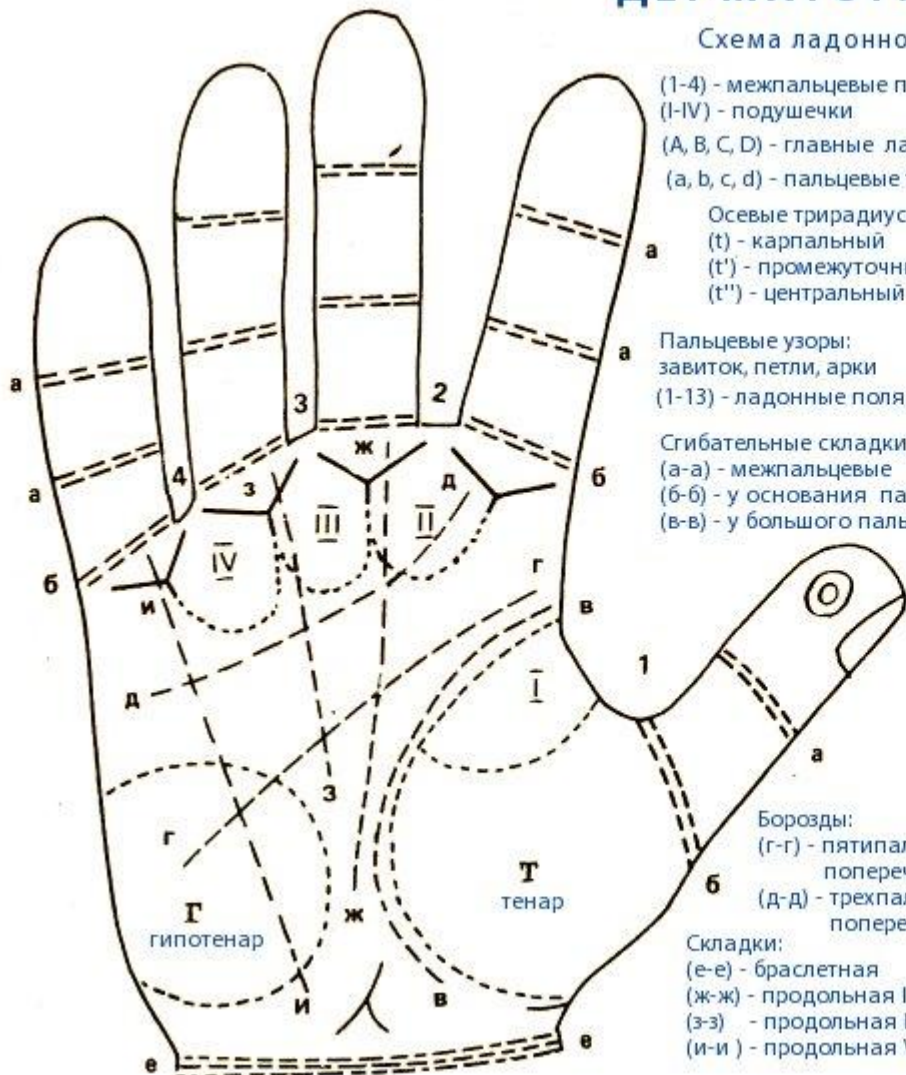
Осевые трирадиусы:  
(t) - карпальный  
(t') - промежуточный  
(t'') - центральный

Пальцевые узоры:  
завиток, петли, арки  
(1-13) - ладонные поля

Сгибательные складки:  
(а-а) - межпальцевые  
(б-б) - у основания пальцев  
(в-в) - у большого пальца

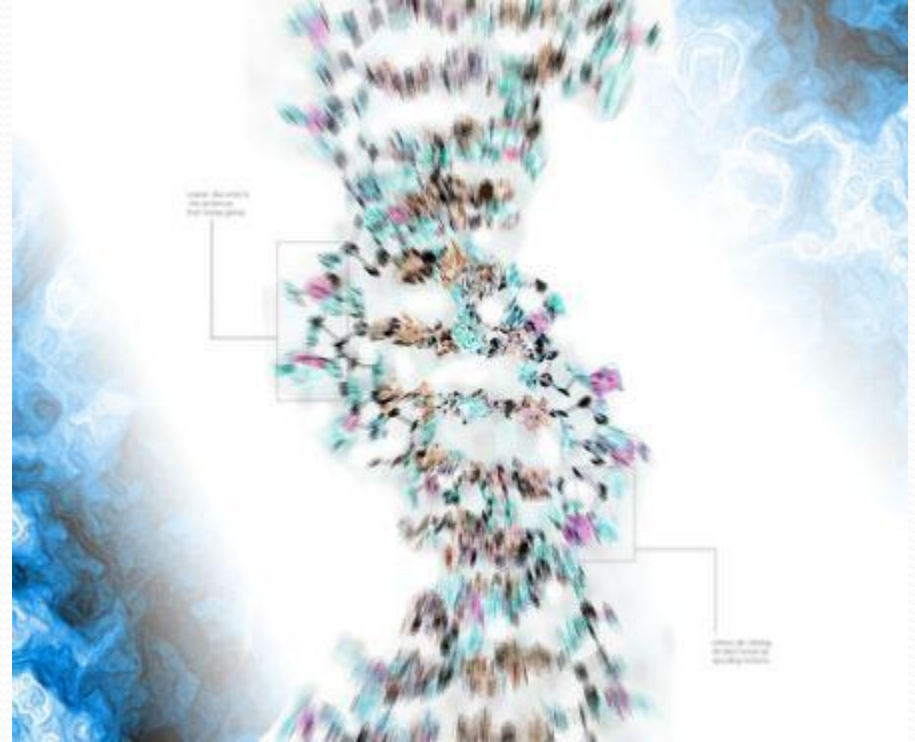
Борозды:  
(г-г) - пятипальцевая поперечная  
(д-д) - трехпальцевая поперечная

Складки:  
(е-е) - браслетная  
(ж-ж) - продольная III пальца  
(з-з) - продольная IV пальца  
(и-и) - продольная V-го пальца



# Популяционно-статистический метод

С помощью популяционно-статистического метода изучают наследственные признаки в больших группах населения, в одном или нескольких поколениях. Существенным моментом при использовании этого метода является статистическая обработка получаемых данных. Этим методом можно рассчитать частоту встречаемости в популяции различных аллелей гена и разных генотипов по этим аллелям, выяснить распространение в ней различных наследственных признаков, в том числе заболеваний. Он позволяет изучать мутационный процесс, роль наследственности и среды в формировании фенотипического полиморфизма человека по нормальным признакам, а также в возникновении болезней, особенно с наследственной предрасположенностью. Этот метод используют и для выяснения значения генетических факторов в антропогенезе, в частности в расообразовании.

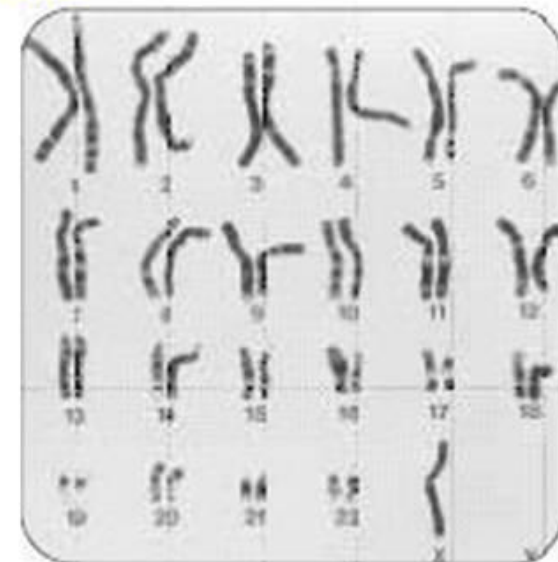
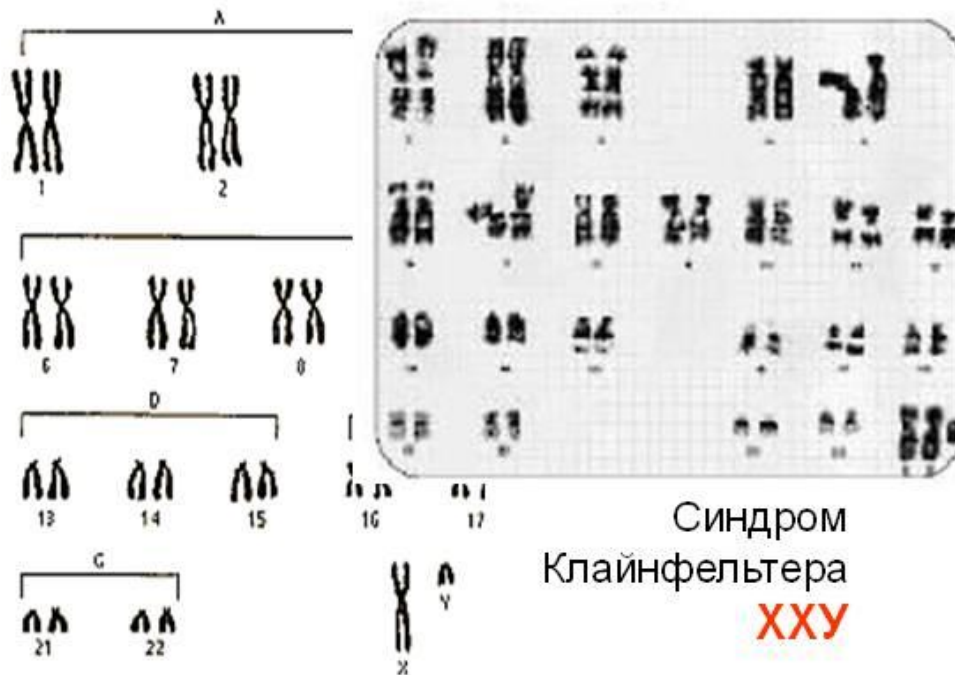


# Цитогенетический метод

- Цитогенетический метод используют для изучения нормального кариотипа человека, а также при диагностике наследственных заболеваний, связанных с геномными и хромосомными мутациями. Кроме того, этот метод применяют при исследовании мутагенного действия различных химических веществ, пестицидов, инсектицидов, лекарственных препаратов и др. В период деления клеток на стадии метафазы хромосомы имеют более четкую структуру и доступны для изучения. Диплоидный набор человека состоит из 46 хромосом: 22 пар аутосом и одной пары половых хромосом (XX — у женщин, XY — у мужчин). Обычно исследуют лейкоциты периферической крови человека, которые помещают в специальную питательную среду, где они делятся. Затем готовят препараты и анализируют число и строение хромосом. Разработка специальных методов окраски значительно упростила распознавание всех хромосом человека, а в совокупности с генеалогическим методом и методами клеточной и генной инженерии дала возможность соотносить гены с конкретными участками хромосом.

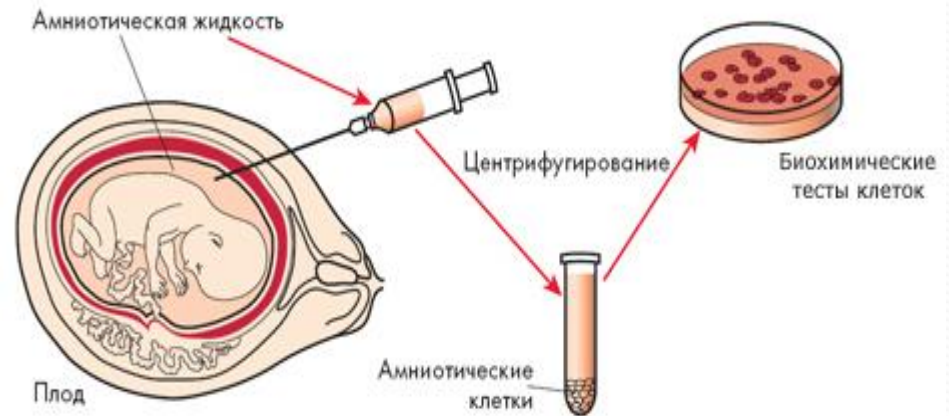


# Цитогенетический метод – изучение количества и формы хромосом при помощи микроскопа



# Биохимический метод

Наследственные заболевания, которые обусловлены генными мутациями, изменяющими структуру или скорость синтеза белков, обычно сопровождаются нарушением углеводного, белкового, липидного и других типов обмена веществ. Наследственные дефекты обмена можно диагностировать посредством определения структуры измененного белка или его количества, выявления дефектных ферментов или обнаружения промежуточных продуктов обмена веществ во внеклеточных жидкостях организма (крови, моче, поте и т.д.). Например, анализ аминокислотных последовательностей мутационно измененных белковых цепей гемоглобина позволил выявить несколько наследственных дефектов, лежащих в основе ряда заболеваний, — гемоглобинозов. Так, при серповидно-клеточной анемии у человека аномальный гемоглобин вследствие мутации отличается от нормального заменой только одной аминокислоты (глутаминовой кислоты на валин).



# Молекулярно-генетический

## метод.

- Конечный итог молекулярно-генетических методов — выявление изменений в определенных участках ДНК, гена или хромосомы. В их основе лежат современные методики работы с ДНК или РНК. В 70-80 гг. в связи с прогрессом в молекулярной генетике и успехами в изучении генома человека молекулярно-генетический подход нашел широкое применение.
- Начальным этапом молекулярно-генетического анализа является получение образцов ДНК или РНК. Для этого используют геномную ДНК (вся
- ДНК клетки) или отдельные ее фрагменты. В последнем случае, чтобы получить достаточное количество таких фрагментов, необходимо, амплифицировать (размножить) их. Для этого пользуются полимеразной цепной реакцией — быстрым методом ферментативной репликации определенного фрагмента ДНК. С его помощью можно амплифицировать любой участок ДНК, расположенный между двумя известными последовательностями.
- Анализировать огромные молекулы ДНК в том виде, в котором они существуют в клетке, невозможно. Поэтому прежде их необходимо разделить на части, обработать разнообразными рестриктазами — бактериальными эндонуклеазами. Эти ферменты способны разрезать двойную спираль ДНК, причем места разрыва строго специфичны для данного образца.

# Генетика и здоровье

- Генетика — наука о законах и механизмах наследственности и изменчивости. Первоначально генетика изучала общие законы наследственности и изменчивости на основании фенотипических данных.
- Последние десятилетия ознаменовались впечатляющими успехами в молекулярной биологии. Исследователи применили новые технологии для изучения влияния этнических и расовых различий на здоровье, исходя из того, что в основе их лежат генетические причины. Новозеландские ученые в своей статье в «British Medical Journal» утверждают, что это ошибочное представление. Они исследовали популяции маори и полинезийцев, но считают, что ряд выдвинутых ими положений касается не только этих этносов.
- Утверждение, что генотип определяет фенотип, ошибочно, считают они. Генетические факторы оказывают большое влияние на здоровье, но это только часть среди многих других факторов. Гены и окружающая среда находятся в постоянном взаимодействии. Так, исследования показали, что полинезийцы имеют генотип, предрасполагающий к выраженной тенденции к ожирению и сахарному диабету, как только они приобщились к европейской диете. Однако теперь очевидно, что почти все, за исключением европейцев, имеют такой же генотип.

## Факторы оказывающие влияние на здоровье человека.

- Экология (окружающая среда)—16%
- Генетика (наследственность) — 22%
- Уровень медицинской помощи — 7%
- **Здоровый образ жизни — 52 %**
- Другие факторы — 3 %

# Проблемы генетической безопасности

- Выражение «**генетическая безопасность**» (genetic safety, genetically safety, genetic security, genetically security) используется в самых разных значениях.
- Чаще всего под генетической безопасностью понимают защиту генетической информации (генотипа, генофонда, метагенофонда) и механизмов ее реализации от нежелательных внешних воздействий.
- В то же время, генетическая безопасность может рассматриваться как «генетическая защита» (genetic protection) – защита биологической системы, определяемая генетической информацией, содержащейся в генетически защищенной системе.
- И, наконец, генетическая безопасность – это защита биологической системы, обеспеченная генетической информацией, содержащейся в потенциально опасной биологической системе.
- Объединив указанные подходы, получаем следующее определение:
- **Генетическая безопасность – это состояние защищенности генетической информации, которое определяется самой генетической информацией.**

# Аспекты генетической безопасности

- Генетическая безопасность тесно связана с биологической, экологической, а также продовольственной, сельскохозяйственной, энергетической безопасностью, а также проблемами сдерживания бактериологического оружия. Проблемы генетической безопасности включают в себя также медицинские (валеологические), социоэкономические и биополитические аспекты.

# Эволюционная безопасность и генетическое разнообразие

- Эволюционная безопасность – это обеспечение устойчивости эколого-генетических процессов в биологических системах надорганизменного уровня (в биомах, экосистемах, биоценозах, популяциях).
- Эволюционная устойчивость (эволюционная стабильность) биологических систем гарантируется сохранением определенного уровня адаптивного потенциала на протяжении длительного числа поколений.
- Для обеспечения эволюционной устойчивости биомов, экосистем, биоценозов, популяций необходимо поддержание достаточно высокого уровня генетического разнообразия их генофондов и метагенофондов, обеспечивающего внутреннюю и внешнюю устойчивость системы. Сохранение биологического (генетического) разнообразия – одна из актуальнейших проблем современности.
- Понятие «генетическое разнообразие» включает: разнообразие геномное (полиморфизм ДНК), транскриптомное (полиморфизм мРНК и кДНК), протеомное (белковый полиморфизм), метаболомное (разнообразие вариантов обменных процессов).
- В современном мире основным компонентом биосферы становятся квазинативные экосистемы: внешне похожие на естественные, но сложившиеся под влиянием антропогенных факторов



# Почему сейчас в медицине особенно актуальна проблема обеспечения генетической безопасности человека?

- В наше время вопрос об охране здоровья не только ныне живущего, но и будущих поколений людей, для которых увеличение генетического груза – наследственных болезней, чревато моральными и физическими страданиями, очень важен. Задача генетической безопасности человека приобретает все большую актуальность в связи с ускорением технического прогресса, который сталкивает нас с многочисленными мутагенными факторами антропогенного происхождения: повышение естественного фона радиации, загрязнение атмосферы и воды, производство огромного количества химических соединений, обладающих мутагенной активностью.

Необходимость обеспечения генетической безопасности человека заставляет искать простые и надежные тесты для выявления возможных последствий изменения окружающей среды, проверки генетической активности многих химических веществ, используемых в сельском хозяйстве, промышленности, медицине, при приготовлении и консервировании пищи. В настоящее время производится несколько сот тысяч химических препаратов и каждый год к ним добавляются сотни новых.

Для определения генетической и, прежде всего, мутагенной активности различных химических веществ и загрязнителей окружающей среды используется целый ряд тестов, основанных на использовании в качестве тест-систем прокариот, плесневых грибов, мушек дрозофил, а также на применении культуры клеток человека, животных и растений.

Проверка большого количества соединений на мутагенную активность с использованием млекопитающих, например мышей, не представляется возможной по причине громоздкости и высокой стоимости экспериментов. Тесты с использованием микроорганизмов отличаются большой пропускной способностью и чувствительностью к мутагенным воздействиям. Однако главной проблемой при применении этих тестов является экстраполяция получаемых результатов на высших животных и человека.