

# Генетика человека

- **Генетика человека** – это особый раздел генетики, который изучает
- **особенности наследования признаков у человека,**
- **наследственные заболевания (медицинская генетика),**
- **генетическую структуру популяций человека.**

**Генетика человека является теоретической основой современной медицины и современного здравоохранения.**

- Антропогенетика (генетика человека) подчеркивает **уникальность**
- **отдельной особи,**
- **человеческой популяции**
- **высокую адаптивную ценность генетического полиморфизма (разнообразия) всей популяции.**

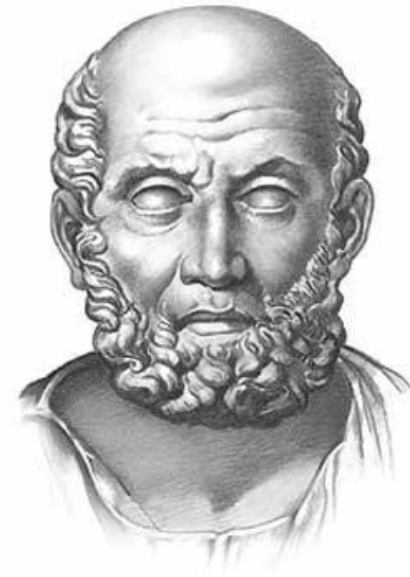
- Донаучные представления о передаваемых по наследству различиях между людьми, по всей вероятности, существовали уже в античные времена. Древнегреческие врачи и философы не только сообщали о таких наблюдениях, но и выдвигали теоретические объяснения и даже предлагали "евгенические" меры

Генетика человека тесно связанная с антропологией и медициной. Г. ч. условно подразделяют на **антропогенетику**, изучающую наследственность и изменчивость **нормальных признаков** человеческого организма, и **генетику медицинскую**, которая изучает его **наследственную патологию** (болезни, дефекты, уродства и др.)..

# Гиппократ

- «Семя производит все тело, здоровое семя производят здоровые части тела, больное - больные. Раз, как правило, **у лысого рождается лысый**, **у голубоглазого голубоглазый**, **а у косоногого - косоной**, **ничто не помешает рождению длинноголовых у длинноголовых**».

- **Гиппократ.** "Человек должен знать, как помочь себе самому в болезни»



ГИППОКРАТ  
460-370 до н. э.

- В настоящее время установлено, что в живом мире законы генетики носят всеобщий характер, действительны они и для человека.
- Однако, поскольку **человек – это не только биологическое, но и социальное существо**, генетика человека отличается от генетики большинства организмов рядом особенностей:

- – для изучения наследования человека неприменим гибридологический анализ (метод скрещиваний); поэтому для генетического анализа используются специфические методы:
  - **генеалогический** (метод анализа родословных),
  - **близнецовый**,
- а также
- **цитогенетические, биохимические, популяционные и некоторые другие методы**



- для человека характерны социальные признаки, которые не встречаются у других организмов, например, темперамент, сложные коммуникационные системы, основанные на речи, а также математические, изобразительные, музыкальные и иные способности;

- **благодаря общественной поддержке возможно выживание и существование людей с явными отклонениями от нормы** (в дикой природе такие организмы оказываются нежизнеспособными).

- Генетика человека связана с эволюционной теорией, т.к. **исследует конкретные механизмы эволюции человека** и его место в природе, а также с психологией, философией, социологией.
- **Наиболее интенсивно развиваются цитогенетика, биохимическая генетика, иммуногенетика, генетика высшей нервной деятельности, физиологическая генетика**

- Финальные годы на границе двух столетий проявлены стремительным прогрессом в сфере высшей биологии людей. Данное сопряжено, в первую очередь, с трудами по расшифровке совокупности генов *homo sapiens*, совершёнными в пределах транснациональных и общенациональных платформ "Набор хромосом человека".

- На основе данных анализов зародилось новое экспериментальное русло, взявшее название геномика
- Геномика позволила выявить многочисленные особенности функции совокупности генов, совершить сравнение набора хромосом различных животных, выявить новейшие аллели и хромосомные звенья

# Основные методы генетики человека

# методы анализа родословных (Генеалогические методы)

- **Родословная** – это схема, отражающая связи между членами семьи.

Анализируя родословные, изучают какой-либо нормальный или (чаще) патологический признак в поколениях людей, находящихся в родственных связях.



- Как метод изучения генетики человека генеалогический метод стали применять только с начала XX столетия, когда выяснилось, что анализ родословных, в которых прослеживается передача из поколения в поколение какого-то признака (заболевания), может заменить собой фактически неприменимый в отношении человека гибринологический метод.



- При составлении родословных таблиц используют условные обозначения, предложенные Г. Юстом в 1931 г.
- Каждый член родословной имеет свой шифр, состоящий из римской цифры и арабской, обозначающих соответственно номер поколения и номер индивидуума при нумерации поколений последовательно слева направо.
- При родословной должна быть легенда, т. е. пояснение к принятым обозначениям.

# Условные обозначения при составлении родословных (по Г. Юсту)



- При составлении родословных применяют стандартные обозначения. Персона (индивидуум), с которого начинается исследование, называется **пробандом** (если родословная составляется таким образом, что от пробанда спускаются к его потомству, то ее называют **генеалогическим древом**). Потомок брачной пары называется **сиблингом**, родные братья и сестры – **сибсами**, кузены – **двоюродными сибсами** и т.д. Потомки, у которых имеется общая мать (но разные отцы), называются **единоутробными**, а потомки, у которых имеется общий отец (но разные матери) – **единокровными**; если же в семье имеются дети от разных браков, причем, у них нет общих предков (например, ребенок от первого брака матери и ребенок от первого брака отца), то их называют **сводными**

- С помощью генеалогического метода может быть установлена
- **наследственная обусловленность изучаемого признака,**
- **тип его наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный доминантный или рецессивный, Y-сцепленный).**
- При анализе родословных по нескольким признакам может **быть выявлен сцепленный характер их наследования,** что используют при составлении хромосомных карт.

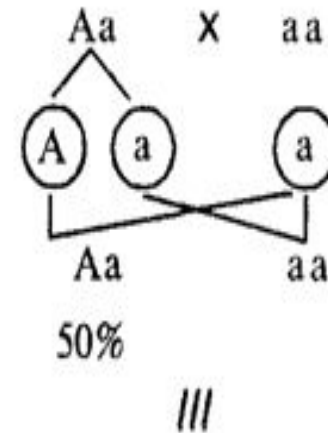
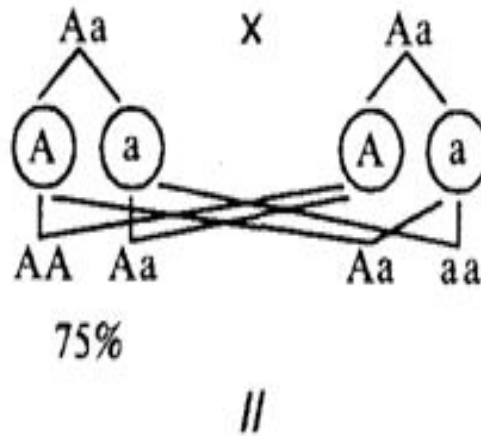
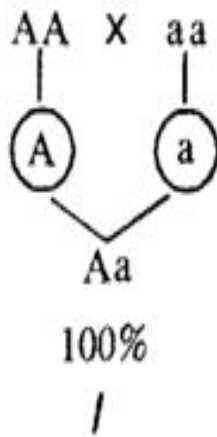
- **Этот метод позволяет изучать интенсивность мутационного процесса, оценить экспрессивность и пенетрантность аллеля.**
- Он широко используется в медико-генетическом консультировании для прогнозирования потомства.
- **Однако необходимо отметить, что генеалогический анализ существенно осложняется при малодетности семей**

# Родословные при аутосомно-доминантном наследовании

- Для аутосомного типа наследования в целом характерна
- **равная вероятность встречаемости данного признака как у мужчин, так и у женщин.**
- Это обусловлено **одинаковой двойной дозой генов**, расположенных в аутосомах у всех представителей вида и получаемых от обоих родителей,

- **При доминировании** признака в потомстве родительской пары, **он проявляется** с большей или меньшей вероятностью в **зависимости от генотипа родителей**

# Вероятность появления потомков с доминантным признаком от различных супружеских пар (I—III)



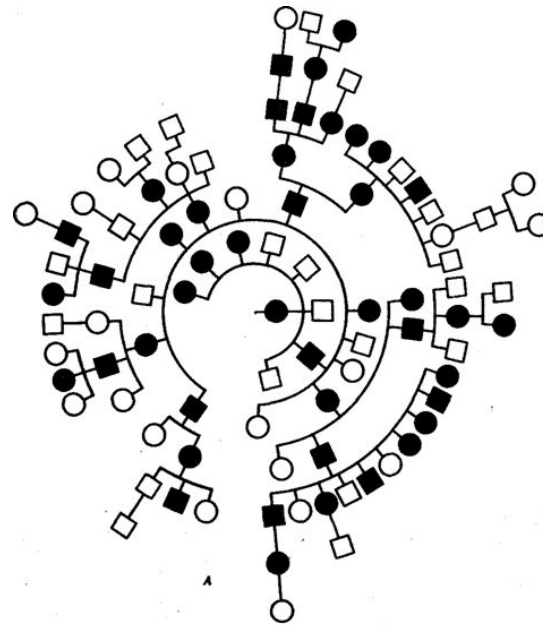


- Если анализируется признак, не влияющий на жизнеспособность организма, то носители доминантного признака могут быть как гомо-, так и гетерозиготами. В случае доминантного наследования какого-то патологического признака (заболевания) гомозиготы, как правило, нежизнеспособны, а носители этого признака — гетерозиготы.

- Анализируя родословные, необходимо помнить о возможности **неполного пенетрирования доминантного аллеля**, обусловленной взаимодействием генов или факторами среды.
- **Показатель пенетрантности** может быть вычислен как отношение фактического числа носителей признака к числу ожидаемых носителей этого признака в данной семье.

- Первое описание родословной с аутосомно-доминантным типом наследования аномалии у человека было дано в 1905 г. В ней прослеживается передача в ряду поколений *брахидактилии* (короткопалости).

# Родословная при аутосомно-доминантном типе наследования (брахидактилия )



- Аутосомно-доминантный тип наследования:
  - а. При достаточном числе потомков признак обнаруживается в каждом поколении**
  - б. Редкий признак наследуется примерно половиной детей**
  - в. Потомки мужского и женского пола наследуют этот признак одинаково**
  - г. Оба родителя в равной мере передают этот признак детям**

# Родословные при аутосомно-рецессивном наследовании

- Рецессивные признаки проявляются **фенотипически лишь у гомозигот по рецессивным аллелям.**
- Эти признаки, как правило, обнаруживаются **у потомков фенотипически нормальных родителей — носителей рецессивных аллелей.** Вероятность появления рецессивного потомства в этом случае равна 25%.
- Если один из родителей имеет рецессивный признак, то вероятность проявления его в потомстве будет зависеть от генотипа другого родителя.

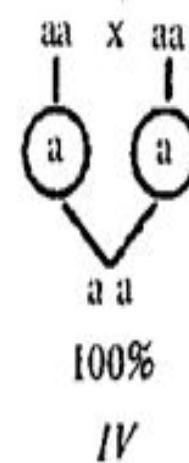
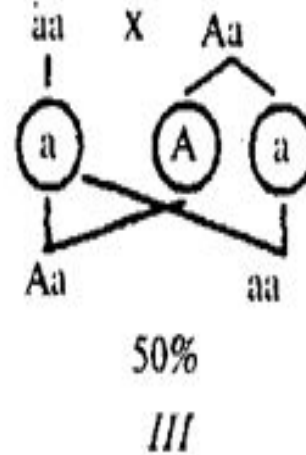
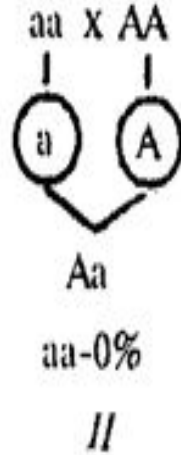
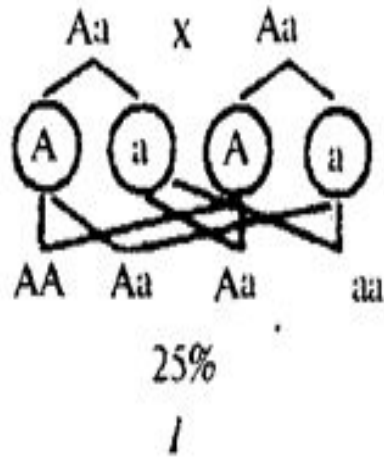
- У рецессивных родителей все потомство унаследует соответствующий рецессивный признак



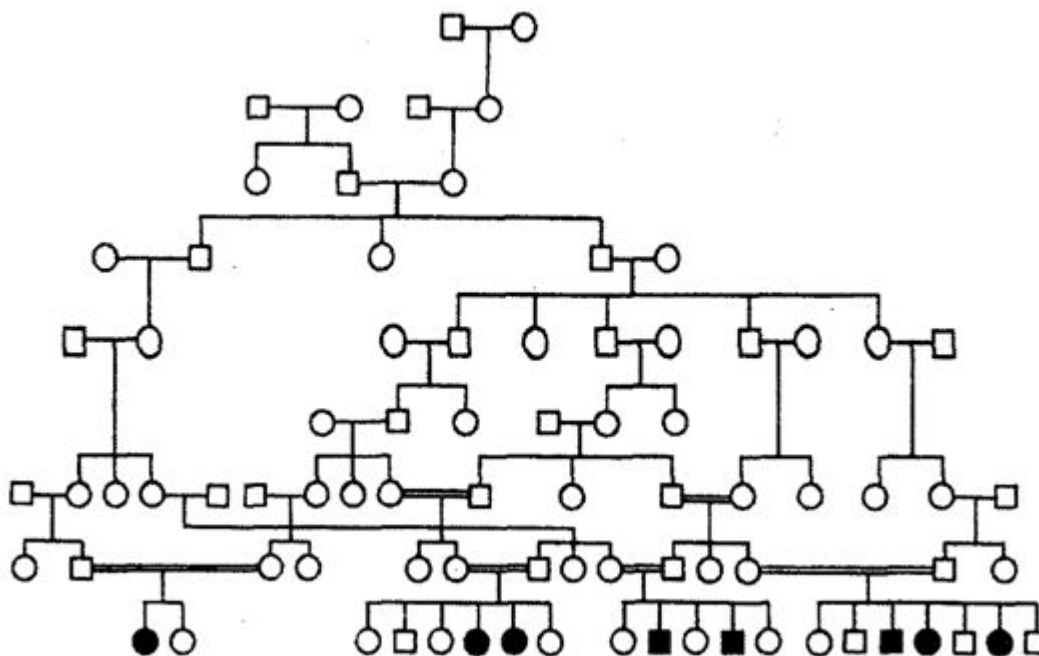
- 1) **даже при достаточном числе потомков признак может отсутствовать в поколении детей, но появляется в поколении внуков;**
- 2) **признак может развиться у детей при отсутствии его у обоих родителей; среди детей, рождаемых в таких семьях, признак обнаруживается в 25% случаев;**
- 3) **признак наследуется всеми детьми, если оба родителя имеют его;**
- 4) **признак развивается у 50% детей, если он обнаруживается у одного супруга;**
- 5) **признак наследуется потомками мужского и женского пола одинаково часто.**



Вероятность появления потомков с рецессивным  
признаком  
от различных супружеских пар (I—IV)



# Родословная при аутосомно-рецессивном типе наследования (псевдогипертрофическая прогрессирующая миопатия)



# Родословные при доминантном X-сцепленном наследовании признака.

- Гены, расположенные в X-хромосоме и не имеющие аллелей в Y-хромосоме, представлены в генотипах мужчин и женщин в разных дозах.



- **Женщина получает две X-хромосомы и соответствующие гены как от отца, так и от матери**



- **Мужчина наследует единственную X-хромосому только от матери.**

- Развитие соответствующего признака у мужчин определяется *единственным аллелем*, присутствующим в его генотипе.
- У женщин он является результатом взаимодействия двух аллельных генов.
- Признаки, наследуемые по X-сцепленному типу, встречаются в популяции с разной вероятностью у мужского и женского пола.

- **При доминантном X-сцепленном наследовании **признак чаще встречается у женщин** в связи с большей возможностью получения ими соответствующего аллеля либо от отца, либо от матери.**
- **Мужчины могут наследовать этот признак только от матери.**



- Женщины с доминантным признаком передают его в равной степени дочерям и сыновьям,



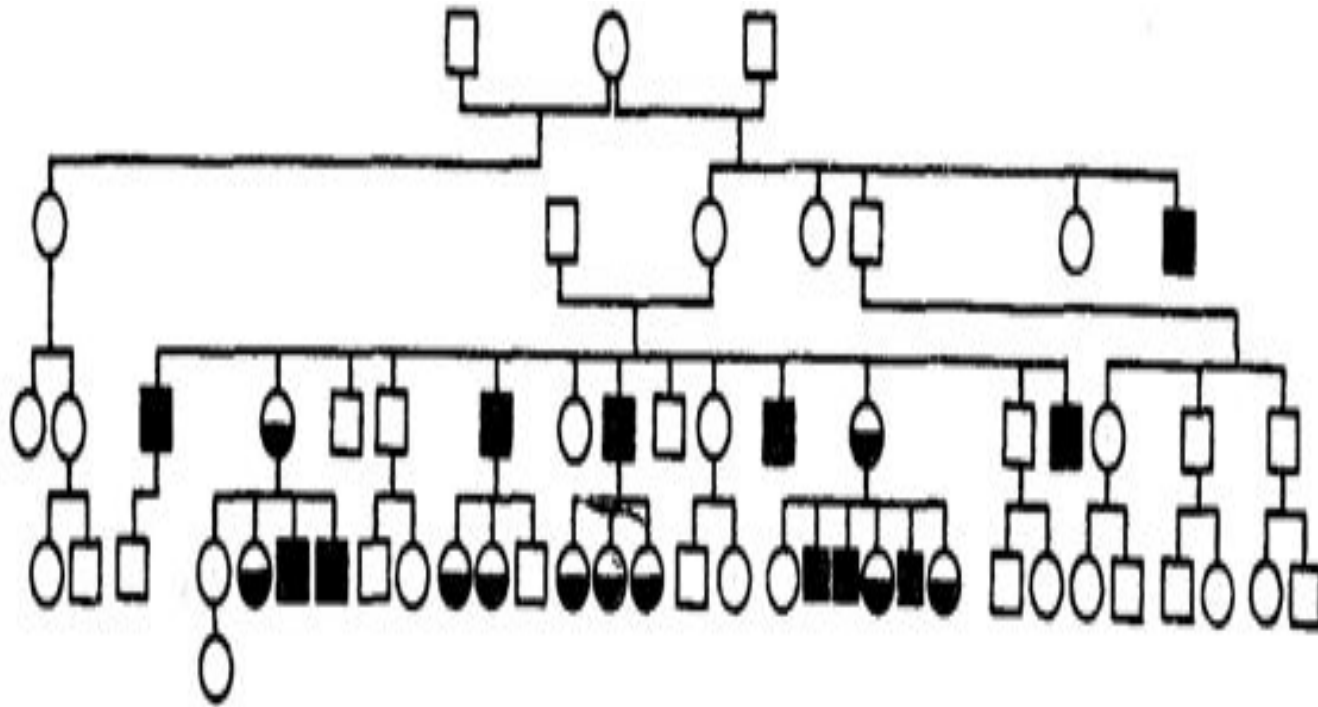


- **мужчины — только дочерям.**

**Сыновья никогда не наследуют от отцов доминантного X-сцепленного признака.**

- Примером такого типа наследования служит описанная в 1925 г. родословная с *фолликулярным кератозом* — кожным заболеванием, сопровождающимся потерей ресниц, бровей, волос на голове). Характерным является более тяжелое течение заболевания у гемизиготных мужчин, чем у женщин, которые чаще всего являются гетерозиготами.

Родословная при X-сцепленном доминантном типе наследования (фолликулярный кератоз)



- При некоторых заболеваниях наблюдается гибель мужчин-гемизигот на ранних стадиях онтогенеза. Тогда в родословных среди пораженных должны быть только женщины, в потомстве которых отношение пораженных дочерей, здоровых дочерей и здоровых сыновей равно 1:1:1.
- Мужские доминантные гемизиготы, не погибающие на очень ранних стадиях развития, обнаруживаются в самопроизвольных абортах или среди мертворожденных. Таковыми особенностями наследования у человека характеризуется пигментный дерматоз.

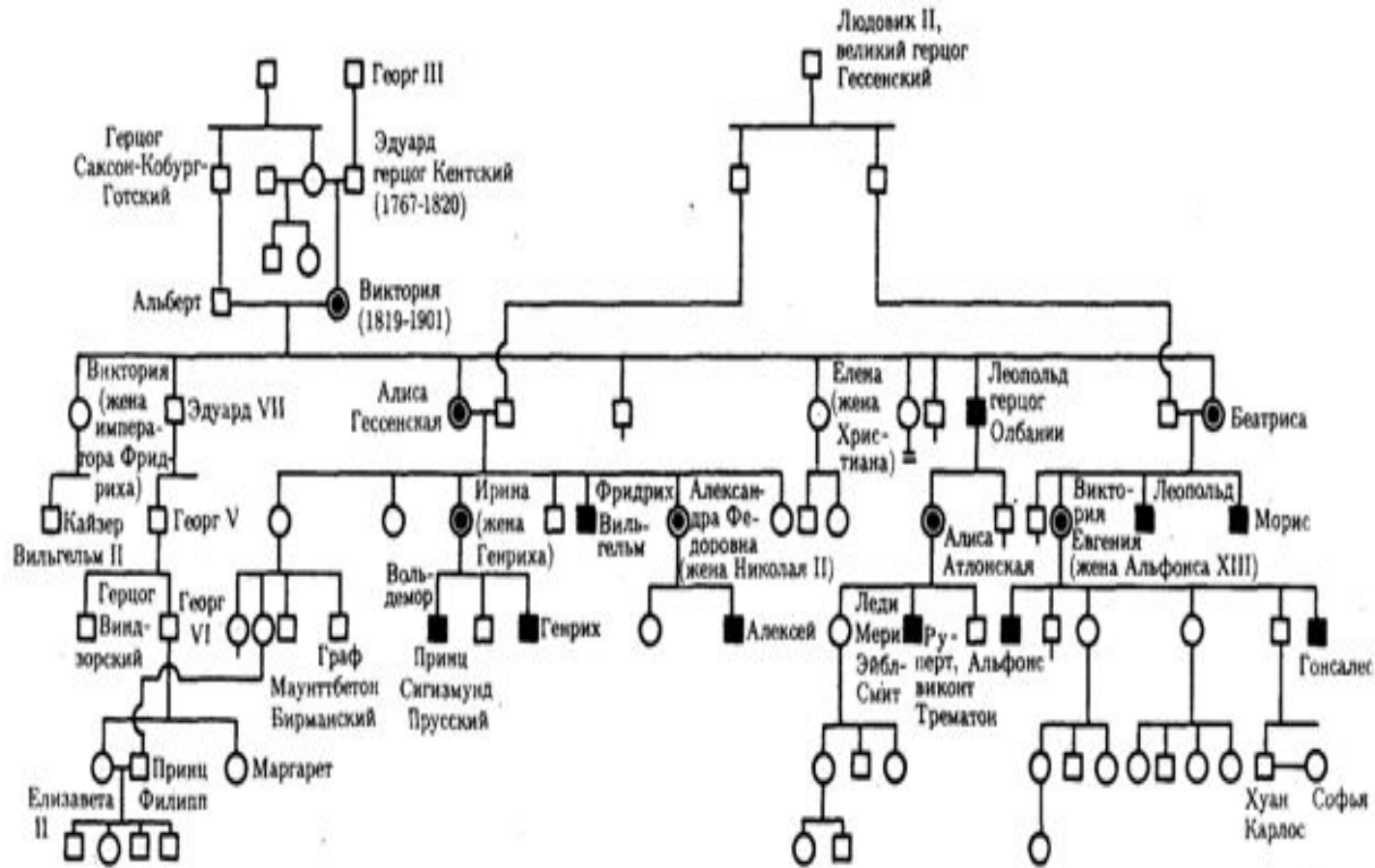
# Родословные при рецессивном X-сцепленном наследовании признаков.

- Характерной особенностью родословных при данном типе наследования является преимущественное проявление признака у гемизиготных мужчин, которые наследуют его от матерей с доминантным фенотипом, являющихся носительницами рецессивного аллеля.

- Как правило, признак наследуется мужчинами через поколение от деда по материнской линии к внуку.
- **У женщин он проявляется лишь в гомозиготном состоянии, вероятность чего возрастает при близкородственных браках.**

- Наиболее известным примером рецессивного X-сцепленного наследования является *гемофилия*. Наследование гемофилии типа А представлено в родословной потомков английской королевы Виктории

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





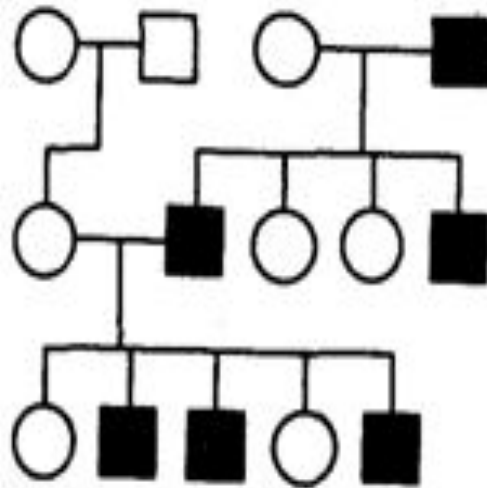
# Родословные при Y-сцепленном наследовании

(голандрическое наследование)

Наличие Y-хромосомы только у представителей мужского пола объясняет особенности Y-сцепленного наследования признака, который обнаруживается лишь у мужчин и передается по мужской линии из поколения в поколение от отца к сыну.



## Родословная при Y-сцепленном (голандрическом) типе наследования



Одним из признаков, Y-сцепленное наследование у человека является гипертрихоз ушной раковины, или наличие волос на внешнем крае ушной раковины.

- Предполагают, что в коротком плече Y-хромосомы кроме этого гена находятся гены, определяющие мужской пол. Наследование способности к развитию гонад по мужскому типу определяется голандрическим геном, расположенным в Y-хромосоме

# Близнецовый метод

- Близнецами называют потомство, состоящее из одновременно родившихся особей.
- Гальтон первым различил два типа близнецов: однояйцевые (монозиготные) и двуяйцевые (дизиготные).
- в 1875 г Гальтон предложил близнецовый метод для оценки роли наследственности и среды в развитии психических свойств человека.

- Суть метода заключается в изучении закономерностей наследования признаков в парах одно- и двуяйцевых близнецов (монозиготных и дизиготных).
- В настоящее время этот метод широко применяют в изучении наследственности и изменчивости у человека для **определения соотносительной роли наследственности и среды в формировании различных признаков, как нормальных, так и патологических**

**Близнецовый метод позволяет**  
**выявить** 1.наследственный характер признака  
2. определить пенетрантность аллеля,  
3. оценить эффективность действия на организм некоторых внешних факторов (лекарственных препаратов, обучения, воспитания).

# конкордантность

- Показатель идентичности (совпадения) какого либо признака у однояйцевых близнецов <monozygotic twins>, выраженный в процентах, для разных признаков может существенно варьировать
- Конкордантность – сходство,  
дискордантность – различие

**Монозиготные близнецы  
всегда однополые**



***Монозиготные  
близнецы,  
развивающиеся из  
одной  
оплодотворенной  
яйцеклетки,  
генетически  
идентичны, так как  
имеют 100% общих  
генов.***



- Сравнение монозиготных близнецов, воспитывающихся в разных условиях постэмбрионального периода, позволяет выявить признаки, в формировании которых существенная роль принадлежит факторам среды.

**Сохранение сходства между близнецами, несмотря на различия условий их существования, свидетельствует о наследственной обусловленности признака.**

- **Высокая конкордантность в парах монозиготных близнецов и существенно более низкая конкордантность в парах дизиготных близнецов также свидетельствуют о значении наследственности для определения признака.**

- Например, очень высокая степень конкордантности по олигофрении у монозиготных близнецов и относительно умеренная у дизиготных указывает на высокую степень наследственной предрасположенности к этому заболеванию

## Дизиготные близнецы бывают разнополыми

- Одинаковые внешние условия и неполная идентичность генотипов (50 %) у дизиготных близнецов обеспечивают относительно низкую степень конкордантности по тем признакам в возникновении, которых факторы среды играют второстепенную роль



- Сходство показателя конкордантности у моно - и дизиготных близнецов свидетельствует о **незначительной роли наследственных различий** и определяющей роли среды в формировании признака или развитии заболевания.
- **Так незначительная разница в конкордантности отмечена среди близнецов по заболеваемости инфекционными болезнями**

- Трудности близнецового метода связаны, во-первых, с относительно низкой частотой рождения близнецов в популяции (1:86—1:88), что осложняет подбор достаточного количества пар с данным признаком; во-вторых, с идентификацией монозиготности близнецов, что имеет большое значение для получения достоверных выводов.

# Генетика соматических клеток

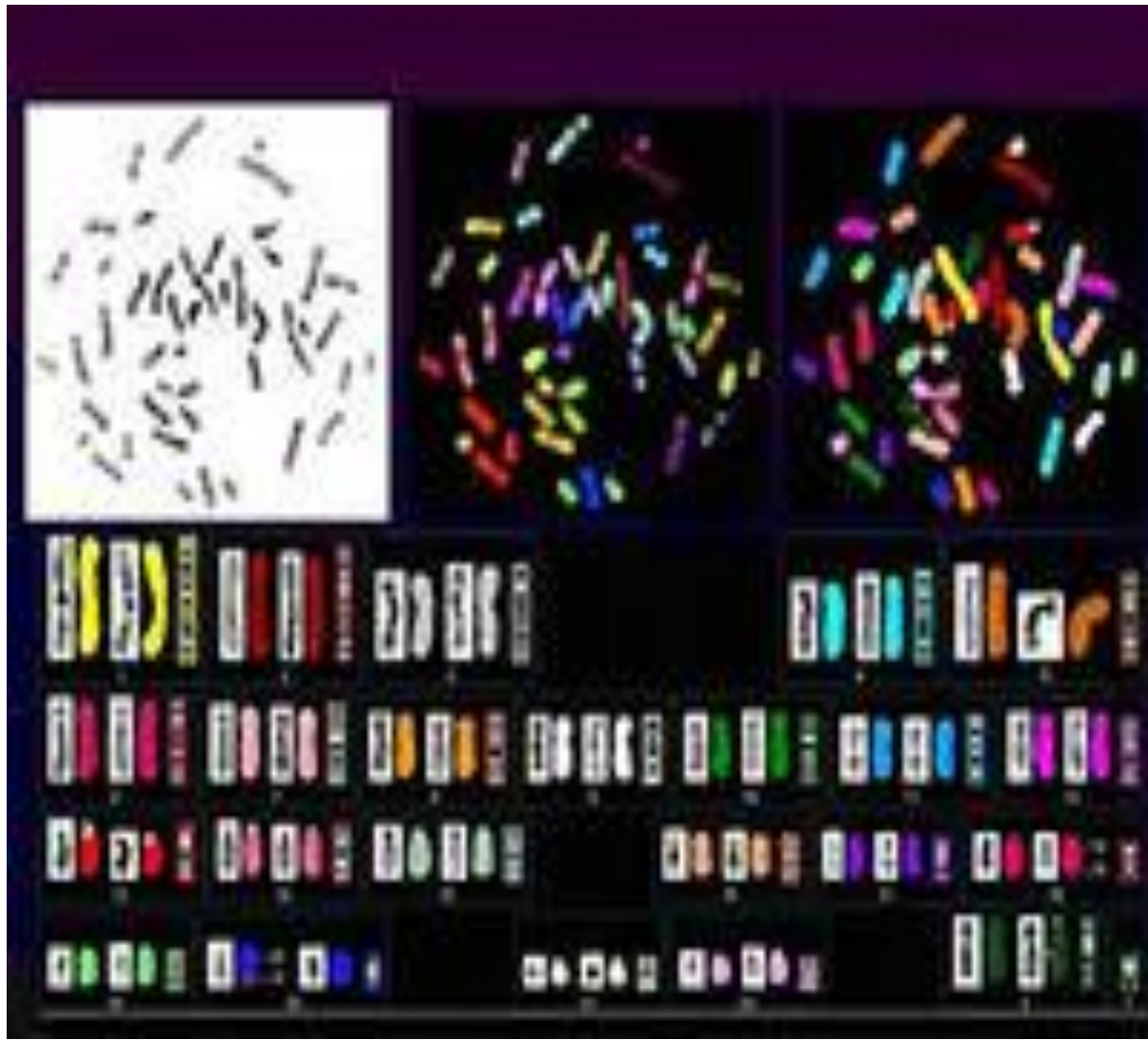
- С помощью этих методов изучают наследственность и изменчивость соматических клеток, что в значительной мере компенсирует невозможность применения к человеку метода гибридологического анализа.

- Методы генетики соматических клеток, основанные на размножении этих клеток в искусственных условиях, позволяют не только анализировать генетические процессы в отдельных клетках организма, но благодаря полноценности наследственного материала, заключенного в них, использовать их для изучения генетических закономерностей целостного организма.



# Цитогенетический метод

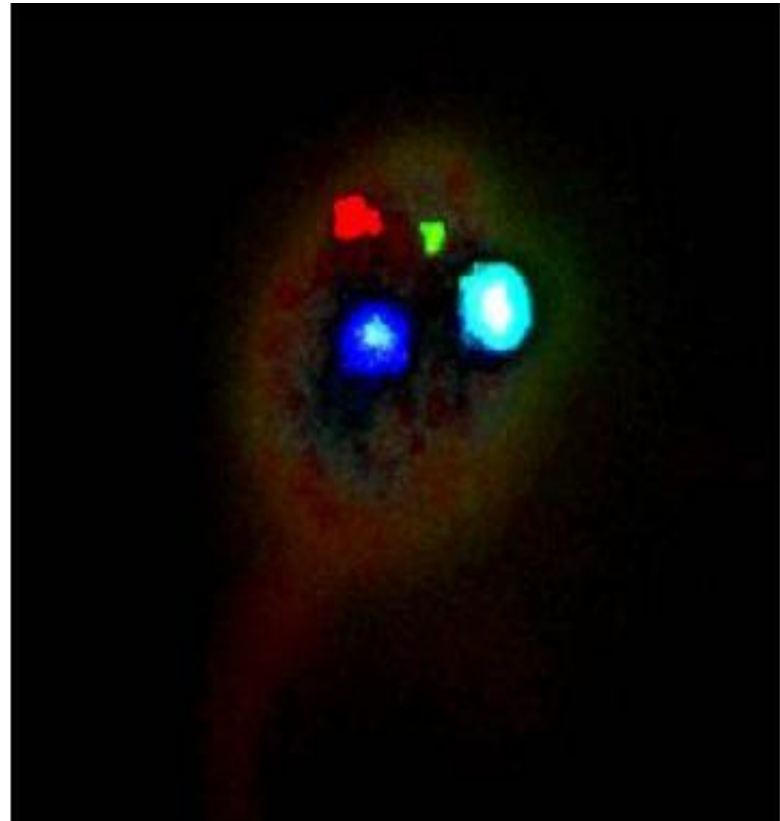
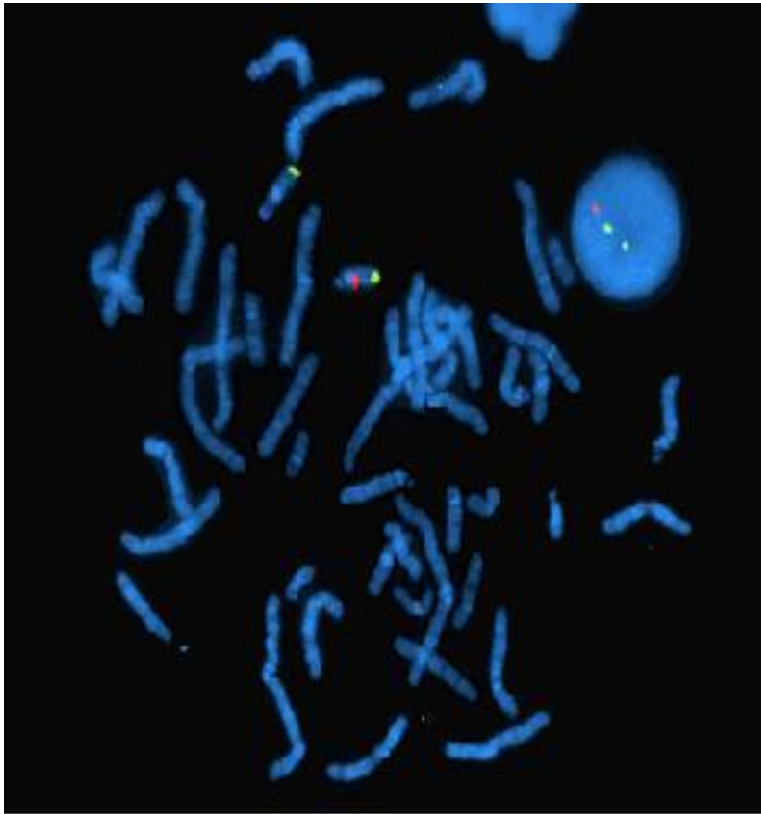
- Цитогенетический метод используют для изучения нормального кариотипа человека, а также при диагностике наследственных заболеваний, связанных с геномными и хромосомными мутациями. Кроме того, этот метод применяют при исследовании мутагенного действия различных химических веществ, пестицидов, инсектицидов, лекарственных препаратов и др.



# метод флуоресцентной гибридизации

- Метод FISH продвинул вперед цитогенетическую диагностику, т.к. позволил изучать небольшие хромосомные перестройки, которые не видны под микроскопом при использовании стандартных методов цитогенетики.

**Принцип метода FISH заключается в гибридизации –  
связывании ДНК-зонда с хромосомной ДНК  
исследуемого образца пациента.**



- Совокупность всей наследственной информации организма называется геномом. Сформировалась новая междисциплинарная область науки — **геномика, направленная на понимание того, как структура и функции генома связаны с нормальным развитием или отклонениями от него.**
- Геномика уже многое дала медицине — ведь здоровье человека связано с особенностями его генетического текста

- . Есть и другой аспект этих исследований — они позволяют **на новом уровне описать генетические особенности народов и восстановить историю их формирования и формирования человека как биологического вида в целом. Эти области науки называются этногеномикой и палеогеномикой.**

# народная молекулярная генетика (этногеномика).

- Главной задачей этногеномики является изучение генного разнообразия в генофонде основных групп, наций, территориальных общностей.



- **В основе развития человека, так же как и любого другого живого существа, лежит наследственная информация, записанная в молекуле ДНК.**
- **ДНК созданный природой текст, в котором буквами служат молекулы-нуклеотиды. В генетическом алфавите всего четыре разных буквы, которые названы по входящим в их состав химическим соединениям: А (аденин), Г (гуанин), Ц (цитозин) и Т (тимин).**
- **Последовательность этих букв определяет множество биологических признаков человека — цвет глаз и кожи, группу крови, предрасположенность или устойчивость к болезням, некоторые особенности интеллекта и поведения.**



- ДНК хранится в клетке в виде 23 пар хромосом, содержащих каждая отдельный фрагмент генетического текста.
- **Одна из пар хромосом определяет пол ее обладателя.** У женщин хромосомы этой пары одинаковы и называются X-хромосомами. У мужчин хромосомы разные — одна, как и у женщин, X-хромосома, вторая — более короткая Y-хромосома.
- В генетическом смысле быть мужчиной означает иметь Y-хромосому.

- **В генетических текстах всегда только два источника — мать и отец.** Но и этого достаточно, чтобы анализ «составного» текста стал достаточно сложным. **Многие гены могут находиться в альтернативных состояниях — они называются аллелями.** Ясно, что из **всего многообразия аллелей данного гена человек получает от своих родителей всего два — один от матери, другой от отца.**

- **Уровень разнообразия геномов** представителей одного биологического вида **зависит от разнообразия геномов группы прародителей этого вида**, от скорости накопления мутаций — «ошибок», возникающих при переписывании клеткой генетических текстов и от того, как долго существует вид.

- Предполагается, что в большинстве случаев **одинаковые мутации** имеющиеся в геномах разных **людей**, восходят к мутации в геноме их общего предка.

Однако в геноме человека есть две  
особых части, наследование которых  
происходит отличным образом - это  
митохондриальная ДНК и У хромосома.

- . Митохондриальную ДНК (мтДНК) каждый человек получает только от матери,. Мутации, появившиеся в митохондриальной ДНК женщины, передадутся всем ее детям.
- **Но следующему поколению их передадут только дочери.**
- **Мутация в мтДНК будет присутствовать в популяции до тех пор, пока существуют прямые потомки по женской линии той прама матери, у которой эта мутация возникла.**

- в истории человечества популяции не только разделялись, но и смешивались. На примере линий мтДНК результаты такого смешения можно наблюдать у народов Волго-Уральского региона. Здесь столкнулись две волны расселения, европейская и азиатская. В каждой из них к моменту встречи на Урале в мтДНК успели накопиться десятки мутаций.

- У народов Западной Европы азиатские линии мтДНК практически отсутствуют. В Восточной Европе они встречаются редко: у словаков — с частотой 1%, у чехов, поляков и у русских Центральной России — 2%. По мере приближения к Уралу частота их возрастает: у чувашей — 10%, у татар — 15%, у разных групп башкир — 65–90%. То есть в данном регионе проходит современная граница волн расселения европейских и азиатских популяций. Эта граница проходит географически примерно по Уралу, а популяционно-генетически — между башкирами, обитающими по обе стороны Уральского хребта, и их западными соседями татарами.



- Аналогичным образом по мужской линии передается Y-хромосома, та самая хромосома, наличие которой отличает мужчин от женщин.
- Y-хромосома передается только от отца к сыну. Все сыновья одного отца имеют одинаковые Y-хромосомы.
- Вновь появившись, **мутация маркирует Y-хромосомы всех прямых потомков по мужской линии.** При появлении мутаций предковая линия разделяется на две.

- При сравнении генетических текстов Y-хромосом (или мтДНК) разных людей можно выявить общего предка

- русский народ в генетически современном виде появился на свет на европейской части нынешней России около 4500 лет тому назад. Мутация **R1a1** в У хромосоме дала предка всех мужчин, в ДНК которых присутствует эта гаплогруппа. **В настоящее время обладатели гаплогруппы R1a1 составляют 70% всего мужского населения России, Украины и Белоруссии, а в старинных русских городах и селениях — до 80%. R1a1 является биологическим маркером русского этноса.** . .

# ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА

- **ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА**, международная программа, конечной целью которой является определение нуклеотидной последовательности (секвенирование) всей геномной ДНК человека, а также идентификация генов и их локализация в геноме (картирование).

- В настоящее время практически полностью определена **последовательность генома человека, составляющая 3 млрд букв-нуклеотидов.**
- Такую общую протяженность имеет комплект молекул ДНК, который человек получает в наследство от каждого из своих родителей.
- **В нем содержится около 25 000 генов** — участков генетического текста, влияющих на ту или иную функцию организма. **Размер генома и набор генов у всех людей практически одинаков.**

- Изучение генома человека потребовало совместных усилий тысяч ученых десятков стран и проводилось в рамках самого крупного за всю историю науки международного биологического проекта — программы «Геном человека».

- **Проект по расшифровке генома человека**
- начался в 1990 году, под руководством Джеймса Уотсона под эгидой Национальной организации здравоохранения США.
- В 2000 году был выпущен рабочий черновик структуры генома, полный геном —
- в 2003 году, однако и сегодня дополнительный анализ некоторых участков ещё не закончен.
- Частной компанией «Celera Genomics (англ.)» был запущен аналогичный параллельный проект, завершённый несколько ранее международного.
- Основной объём секвенирования был выполнен в университетах и исследовательских центрах США, Канады и Великобритании.

- **важный результат, имеющий общебиологическое (и практическое) значение**
- **вариабельность и высокий консерватизм генома человека.**
- Мутации в нем могут либо **повредить** его, и тогда **они приводят к тому или иному дефекту или гибели организма (подвергаются естественному отбору)**
- либо оказаться **нейтральными**. Последние не подвергаются отбору, поскольку не имеют фенотипического проявления. **Однако они могут распространяться в популяции, и если их доля превышает 1%, то говорят о полиморфизме (многообразии) генома.**



- В геноме человека очень много участков, различающихся всего одним-двумя нуклеотидами, но передающихся из поколения в поколение.
- Различия на уровне ДНК между двумя людьми составляют в среднем один нуклеотид на тысячу. Именно эти отличия обуславливают наследственные индивидуальные особенности каждого человека.
- Этот создает уникальную возможность для молекулярной идентификации отдельного организма

- Еще одно важное применение результатов секвенирования – **идентификация новых генов и выявление среди них тех, которые обуславливают предрасположенность к тем или иным заболеваниям.**

**Так, есть данные о генетической предрасположенности к алкоголизму и наркомании, открыто уже семь генов, дефекты в которых приводят к токсикомании. Это позволит проводить раннюю (и даже пренатальную) диагностику заболеваний, предрасположенность к которым уже установлена.**

- Широкое применение несомненно найдет и еще один феномен: обнаружилось, **что разные аллели одного гена могут обуславливать разные реакции людей на лекарственные препараты.** Фармацевтические компании планируют использовать эти данные для производства лекарств, предназначенных разным группам пациентов. **Это поможет избежать побочных эффектов терапии,**
- Возникает целая новая отрасль – **фармакогенетика**, которая изучает, как те или иные особенности строения ДНК могут повлиять на эффективность лечения.

# ЭПИГЕНЕТИКА

- Эпи» – от греческого «над», «вне». Эпигенетика, таким образом, – это своего рода **«над-генетика»**. Разница между созвучными понятиями в том, что наследование по механизмам эпигенетики определяется **не молекулами наследственности (ДНК и РНК), а их ближайшим окружением.**
- На ДНК (и, как было доказано совсем недавно, также на РНК) в определенных местах в буквальном смысле надстраиваются, т.е. прикрепляются снаружи, некоторые группы атомов – **метильные группы**. Они не изменяют саму генетическую информацию, но **значительно влияют на ее судьбу.**

- Метильные группы **могут заставить гены «замолчать»**. Этим и обусловлено разнообразие клеток организма при одной и той же ДНК. У человека есть клетки мышц, крови, кожи и прочие. По сути, они отличаются друг от друга тем, что в клетках одного типа «молчат» одни гены, а в других – другие.
- «Говорят» же только те гены, продукты которых необходимы в настоящий момент. Так происходит в течение всей жизни. Каждый раз во время своего деления новые клетки, расходясь, забирают вместе со своей «порцией» ДНК также сопутствующий ей, специфический для каждого клеточного типа, эпигенетический фактор.

- Исследования последнего времени достоверно показали, что курение, точнее, некоторые вещества табачного дыма, способствуют развитию раковых заболеваний. **Они заставляют «замолчать» ген p16**, в норме подавляющий рост опухолей.

- Другой пример: в здоровых клетках онкогены, запускающие процесс образования раковой опухоли, выключены. Исследования показали, что ацетальдегид алкоголя **не дает метильным** группам присоединяться к ДНК. В результате «молчащие» онкогены включаются и начинают работать, превращая здоровые клетки – в раковые.

Рэнди Джиртл ([Randy Jirtle](#)) и Роберт Уотерлэнд ([Robert Waterland](#)) экспериментально доказали возможность изменения активности генов факторами окружающей среды





- Рэнди Джиртл произнес фразу, ставшую хрестоматийной: «Эпигенетика доказывает, что мы ответственны за целостность нашего генома. Раньше мы думали, что только гены определяют, кто мы. Сегодня мы точно знаем: **все, что мы делаем, все, что мы едим, пьем или курим, оказывает воздействие на активность наших генов и генов будущих поколений.** Эпигенетика предлагает нам новую концепцию свободного выбора».

- медицинская генетика осваивает завоевания, полученные на других организмах. Идет интенсивная инвентаризация менделирующих наследственных болезней, и в 1966 г. появляется первое издание книги В.Мак Кьюсика «Менделевское наследование у человека. Каталог аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных и X-сцепленных фенотипов». В этой книге собраны все известные случаи менделевского или предположительно менделевского наследования не только различных заболеваний, но и нормальных признаков человека. Всего было описано 574 фенотипа, для которых было установлено менделевское наследование, и 913 фенотипов, для которых менделевское наследование можно было предполагать. Среди наследственных заболеваний человека в этой книге заметное место занимают разные классы наследственных болезней обмена веществ, для которых к этому времени был расшифрован биохимический дефект, в том числе углеводного, аминокислотного, некоторых болезней накопления и др.

- При близкородственных браках высока вероятность  $K$  обнаружения у супругов одного и того же неблагоприятного аллеля или хромосомной аберрации (рис. 4):
- Приведем значения  $K$  [X–Y] для некоторых пар родственников при моногамии:
- $K$  [родители–потомки]= $K$  [сibsы]= $1/2$ ;
- $K$  [дед–внук]= $K$  [дядя–племянник]= $1/4$ ;
- $K$  [двоюродные сibsы]=  $K$  [прадед–правнук]= $1/8$ ;
- $K$  [троюродные сibsы]= $1/32$ ;
- $K$  [четвероюродные сibsы]= $1/128$ .

# Тест №1

- Генеалогический метод можно использовать для изучения
- 1. молекулярной природы признака
- 2. хромосомных aberrаций
- 3. характера наследования признака в одном поколении
- 4. характера наследования признака в 3 и более поколениях

# Тест №2

- Аутосомно-доминантный признак проявляется
  - 1. независимо от дозы других генов
  - 2. может иметь пенетрантность
  - 3. Проявляется преимущественно у лиц одного из полов
  - 4. передается только от одного из родителей

# Тест №3

- Этногеномика изучает генофонд популяций
- 1. по мутациям митохондриальной ДНК
- 2. по мутациям У- хромосомы
- 3. по родословным
- 4. используя все методы

# Тест №4

- Эпигенетические факторы
- 1. изменяют структуру ДНК
- 2. изменяют последовательность генов
- 3. влияют на активность генов
- 4. приводят к мутациям

# Тест №5

- При аутосомно- рецессивном наследовании
- 1. признак передается только от одного из родителей
- 2. признак передается от обоих родителей
- 3. в фенотипе проявляется в гетерозиготном состоянии
- 4. проявляется только у потомков одного пола