



Генетика человека

Проблемные вопросы

- *Применимы ли законы наследственности к человеку?*
- *Как взаимосвязаны генетика и медицина?*

Можно решить через ответы на вопросы:

- ◆ *что кроме наследственности может повлиять на человека*
- ◆ *изменчивость, виды изменчивости*
- ◆ *мутации*
- ◆ *группы крови, резус-фактор*
- ◆ *методы изучения генетики*

Кариотип человека

Диплоидная клетка организма человека



46 хромосом = 23 пары гомологичных хромосом



22 пары – аутосомы + 1 пара – половые

хромосомы



у мужчин

XY



у женщин

XX

Методы изучения генетики человека

- генеалогический
- близнецовый
- биохимический
- цитогенетический
- популяционно-статистический



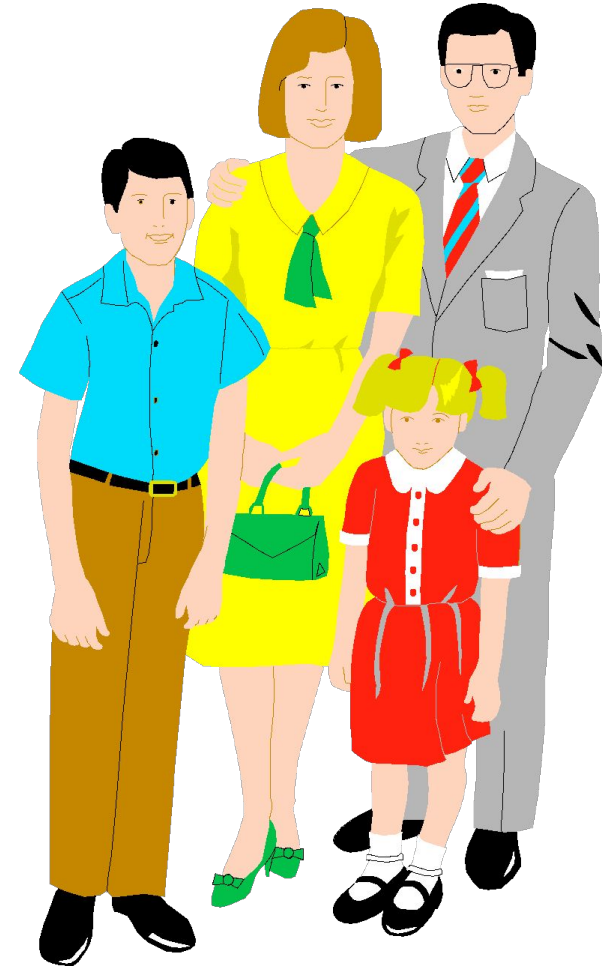
Генеалогический метод

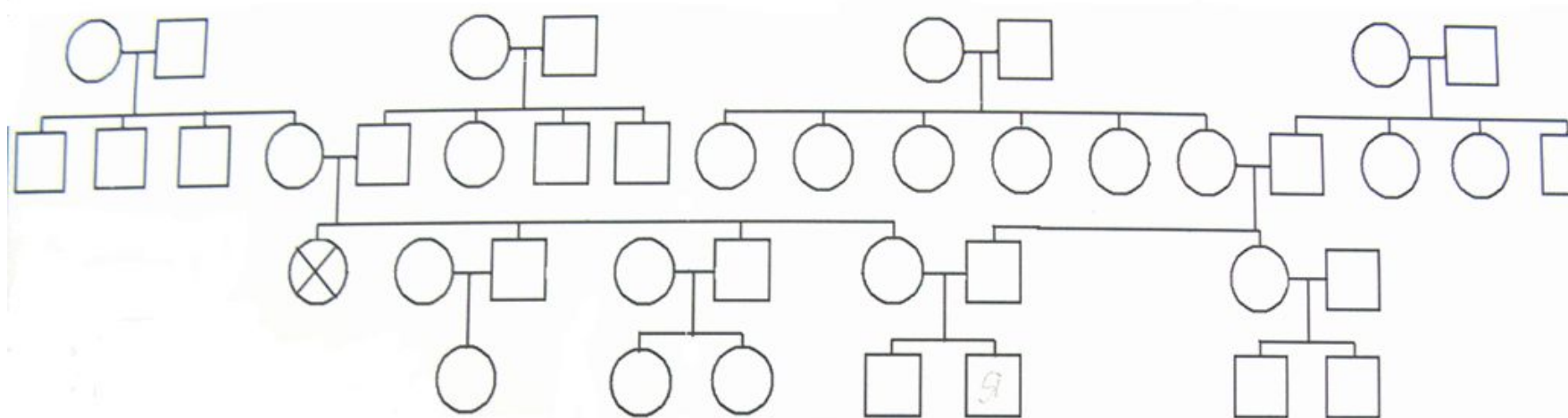
Основан на составлении
родословной.

Суть – установление
родословных
связей и определение
доминантных

и рецессивных признаков и
характер их наследования.

Особенно эффективен при
исследовании генных мутаций.





мужчина



женщина



Гетерозиготные носители изучаемого признака (рецессивного гена)



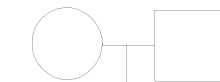
Частичное проявление признака у гетерозигот



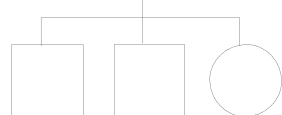
брак



родственный брак



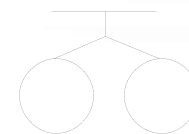
родители



дети



Разнояйцовые близнецы



Однояйцовые близнецы



Умер до 1 года



Проявление признака



Близнецовый метод

Основан на изучении фенотипа и генотипа близнецов для определения степени влияния среды на развитие различных признаков.

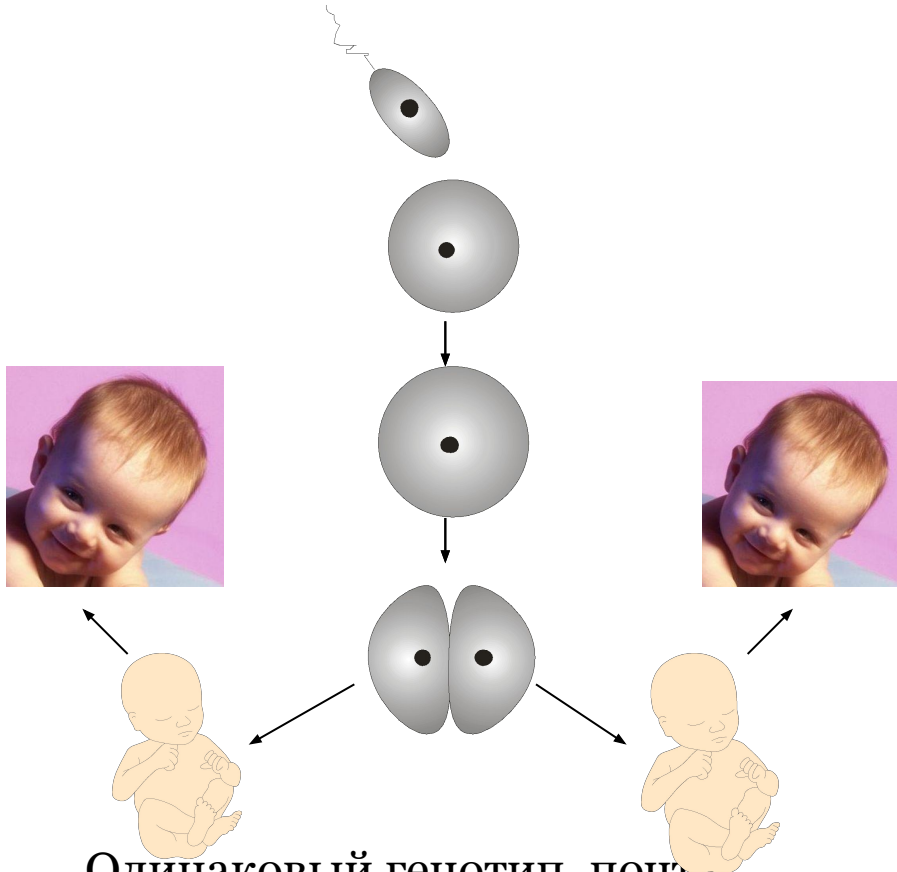
Позволяет изучить влияние внешних условий среды на одинаковый генотип и развитие разных генотипов в одинаковых условиях среды.



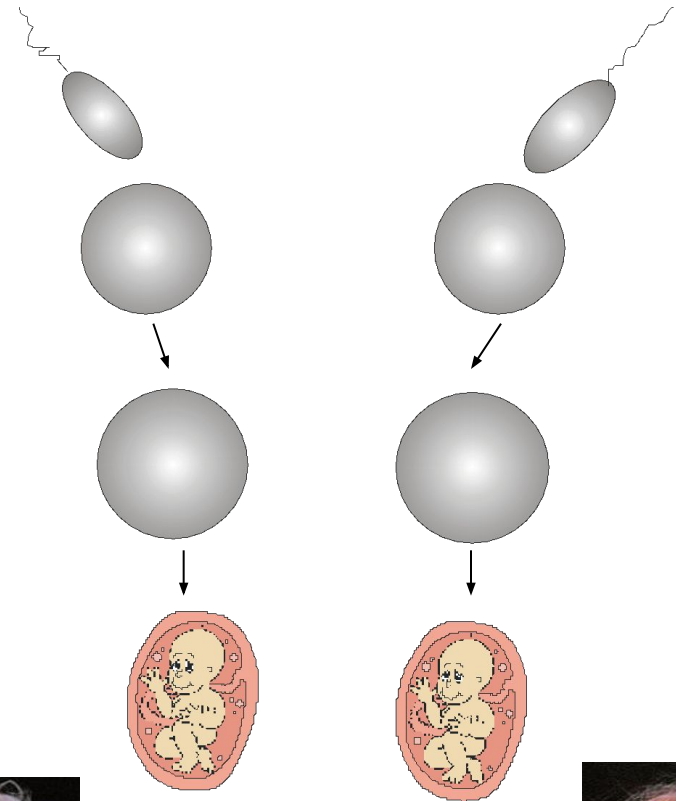
Близнецы

Однояйцовые (идентичные)

Двухяйцовые (неидентичные)



Одинаковый генотип, почти одинаковый фенотип. Наиболее интересны для изучения



Разный генотип
и фенотип



Цитогенетический метод

Заключается в микроскопическом исследовании структуры хромосом и их количества у здоровых и больных людей. Могут обнаружиться только хромосомные и геномные мутации.



Биохимический метод

Основан на изучении характера биохимических реакций в организме, обмена веществ. Позволяет установить болезнь (например, сахарный диабет, фенилкетонурия, галактоземия) на ранней стадии и лечить ее.



Популяционно-статистический метод

Дает возможность рассчитать в популяции частоту встречаемости нормальных и патологических генов, определить соотношение носителей аномальных генов.



Наследственные заболевания человека

- Генные болезни
- Болезни с наследственной
предрасположенностью
- Хромосомные болезни



Генные болезни -

Моногенные, связаны с мутациями отдельных генов за счет преобразования химической структуры ДНК (изменение последовательности нуклеотидов, выпадение, включение). Наследование происходит в соответствии с законами Менделя.

Примеры: гемофилия, дальтонизм, гипотериоз.



Болезни с наследственной предрасположенностью -

Полигенные, вызываются чаще изменением нескольких генов, для их проявления требуется воздействие определенных факторов окружающей среды. Составляют 92 % наследственных заболеваний. По наследству передается не болезнь, а предрасположенность, может не проявиться у потомков. Наследование не соответствует законам Менделя.

Примеры: сахарный диабет, гипертония, аллергия.





Хромосомные болезни

связаны с изменениями в структуре хромосом и их количестве. Вызываются хромосомными и геномными мутациями.

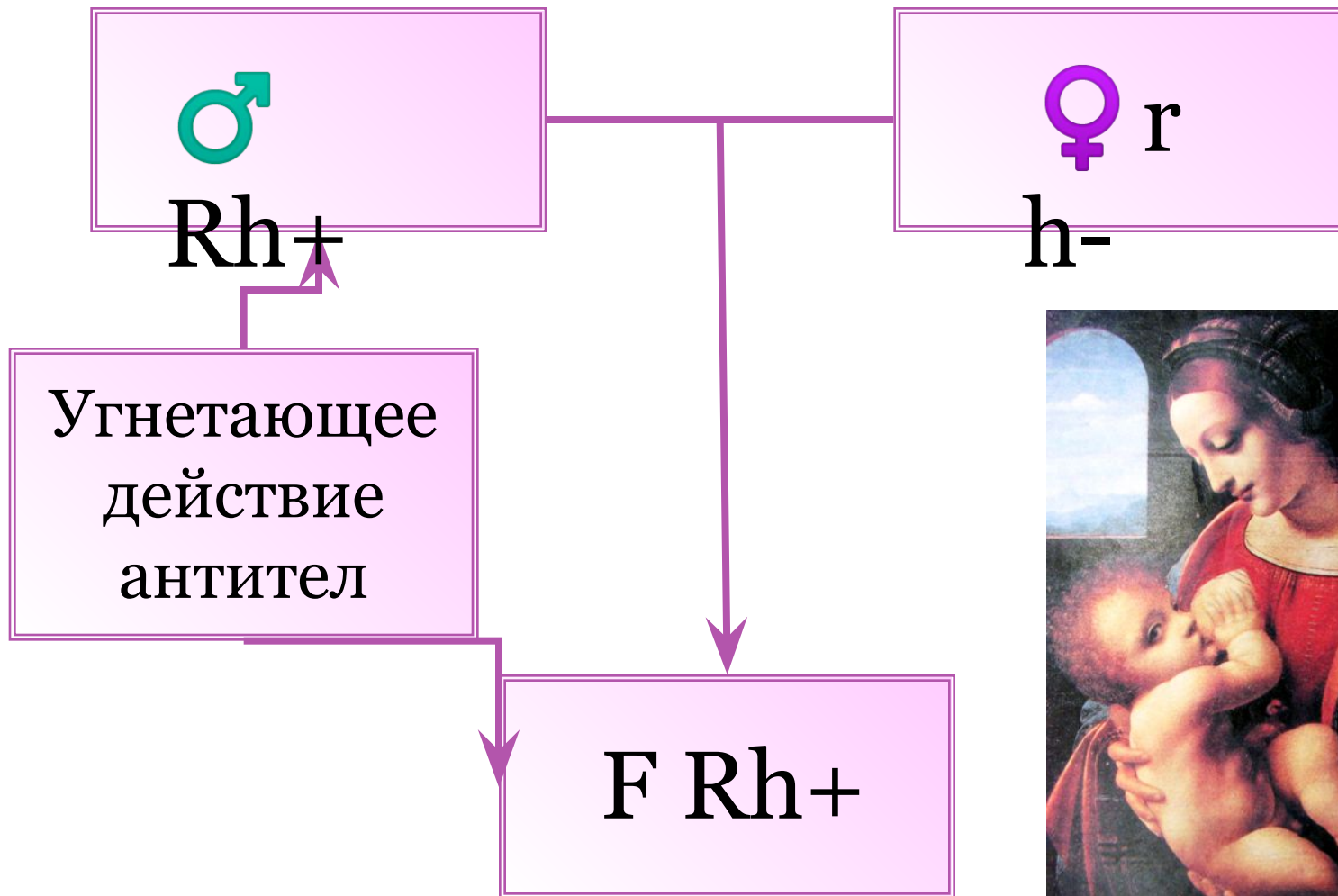


Отклонения, обусловленные нерасхождением хромосом у человека

Синдром	Генотип	Симптомы	Частота
Клайнфельтера	44+XXY	мужчина женоподобный, у/о, бесплоден	0,02%
Шерешевского-Тернера	44+Xo	женщина, низкий рост, незначительная у/о, бесплодна, вторичные половые признаки выражены слабо	0,03%
Дауна	47(трисомия 21-й пары)	у/о, пониженная жизнеспособность, рот полуоткрыт, глазные щели узкие, кисти рук и стопа укорочены	0,001%
Патау	47(трисомия 13-й пары)	Дефекты сердечной перегородки, все отделы сердца увеличены, глухота, несращение верхней губы	Чаще умирают до 1 года
Трисомия по половым признакам	44+XXX	Женщина, норма, плодовита, умственно слабо развита	0,12%
	44+XYU	Мужчина, высокий рост, повышенная агрессивность	0,1%



Резус-фактор



Нежелательность родственных браков

В Японии по существующему законодательству отец, выдавая дочь замуж, должен выделить семье участок земли. Чтобы не «распылять» семейного землевладения, часто женихов и невест подбирают среди родственников. Но природу обмануть невозможно, в таких семьях наблюдается резкое повышение наследственных заболеваний. Объясните, с чем это связано. Как называются близкородственные браки?



Литература

- В.Б. Захаров и др. Общая биология. Дрофа, Москва 2005г.
- Р.А.Петросова «Основы генетики», Дрофа, Москва 2004 г.