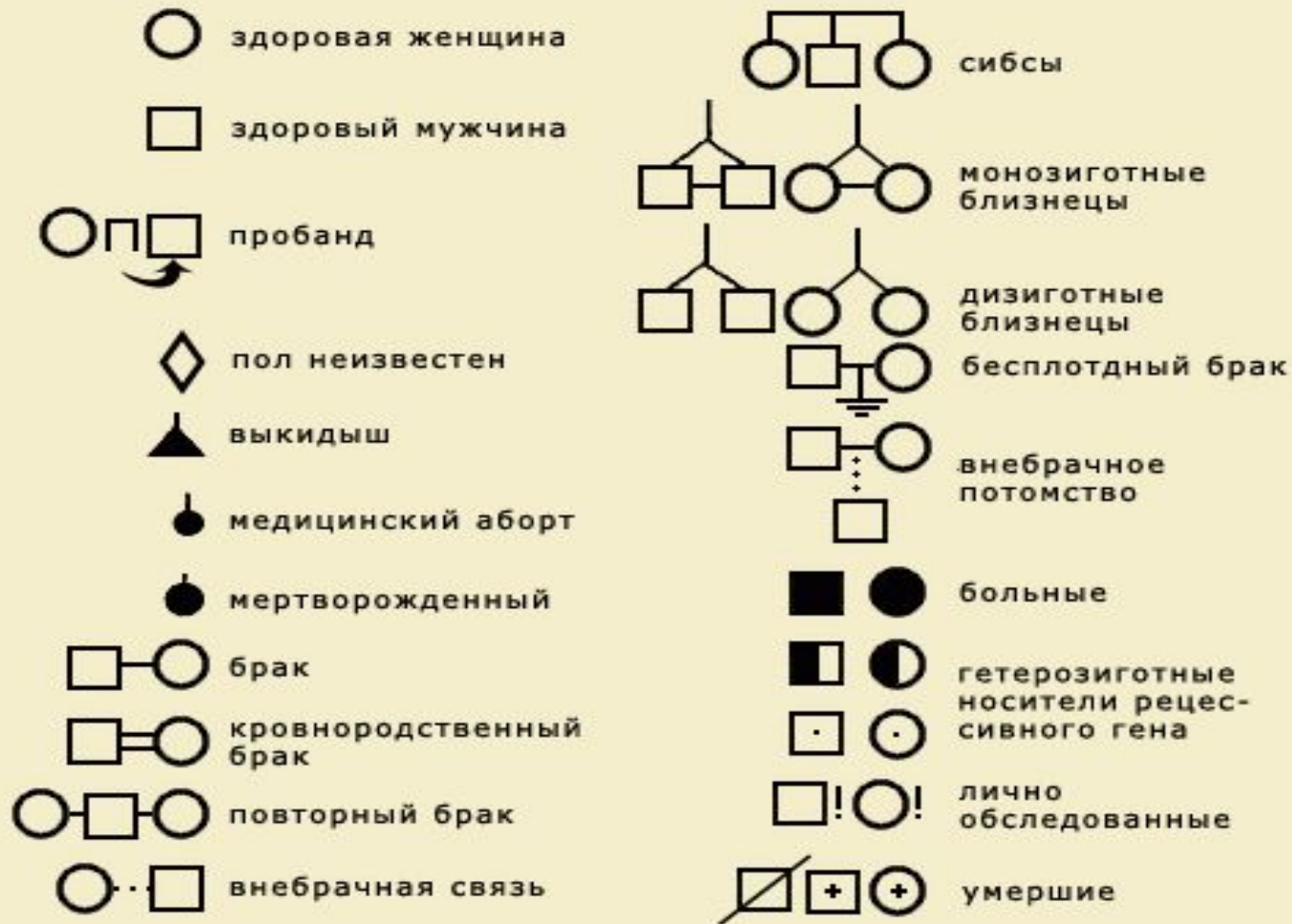


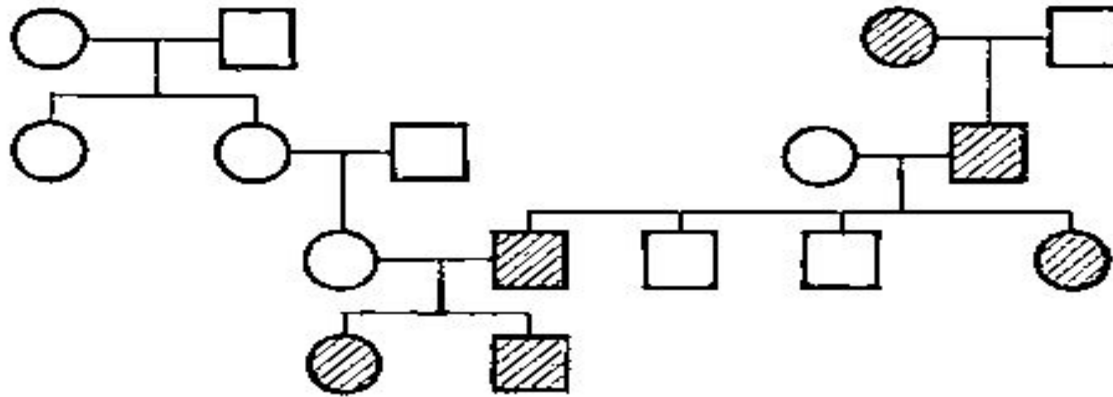
# Методы генетики человека

# Генеалогический метод



**Рис. 7.6**  
Символы, используемые при составлении родословных

# 1. Аутосомно-доминантный характер наследования



○ - женщины

▨ ○ - больные

□ - мужчины

○ □ - брак

# Болезни по этому типу:

1 глаукома

2 ахондроплазия

3 полидактилия (лишние пальцы),

4 брахидактилия (короткопалость),

5 арахнодактилия (синдром Морфана).



[Назад](#)



[Назад](#)



[Назад](#)



# Руки больного брахидактилией

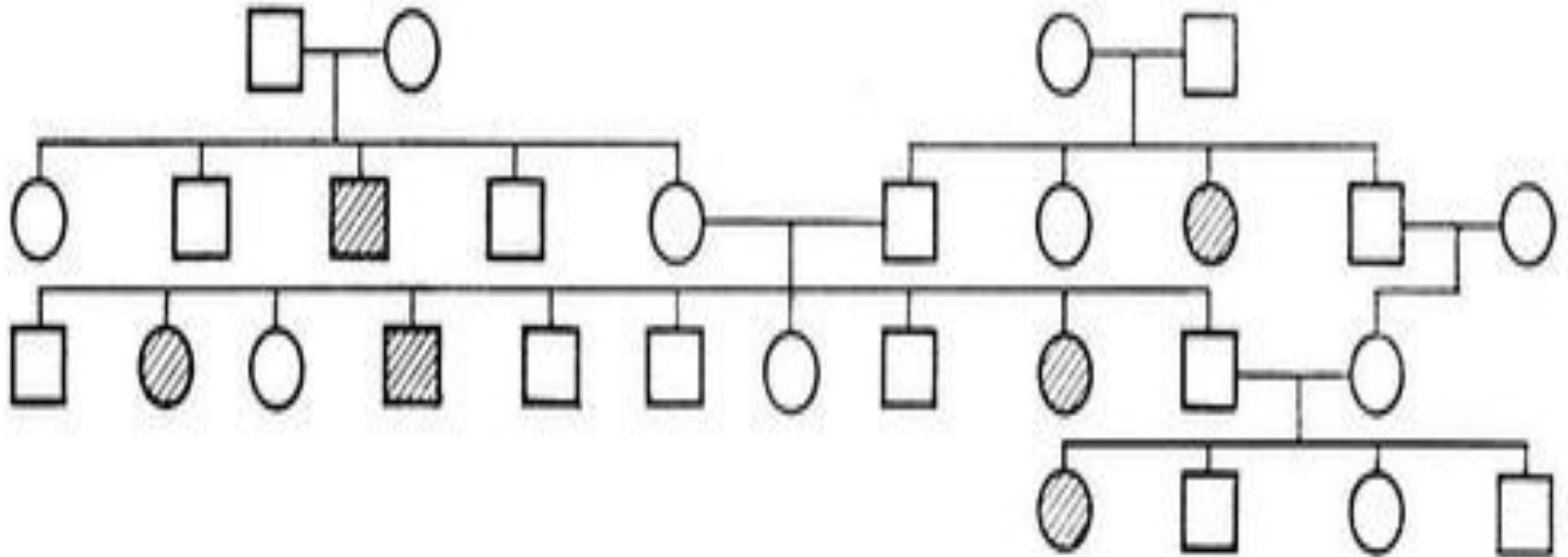




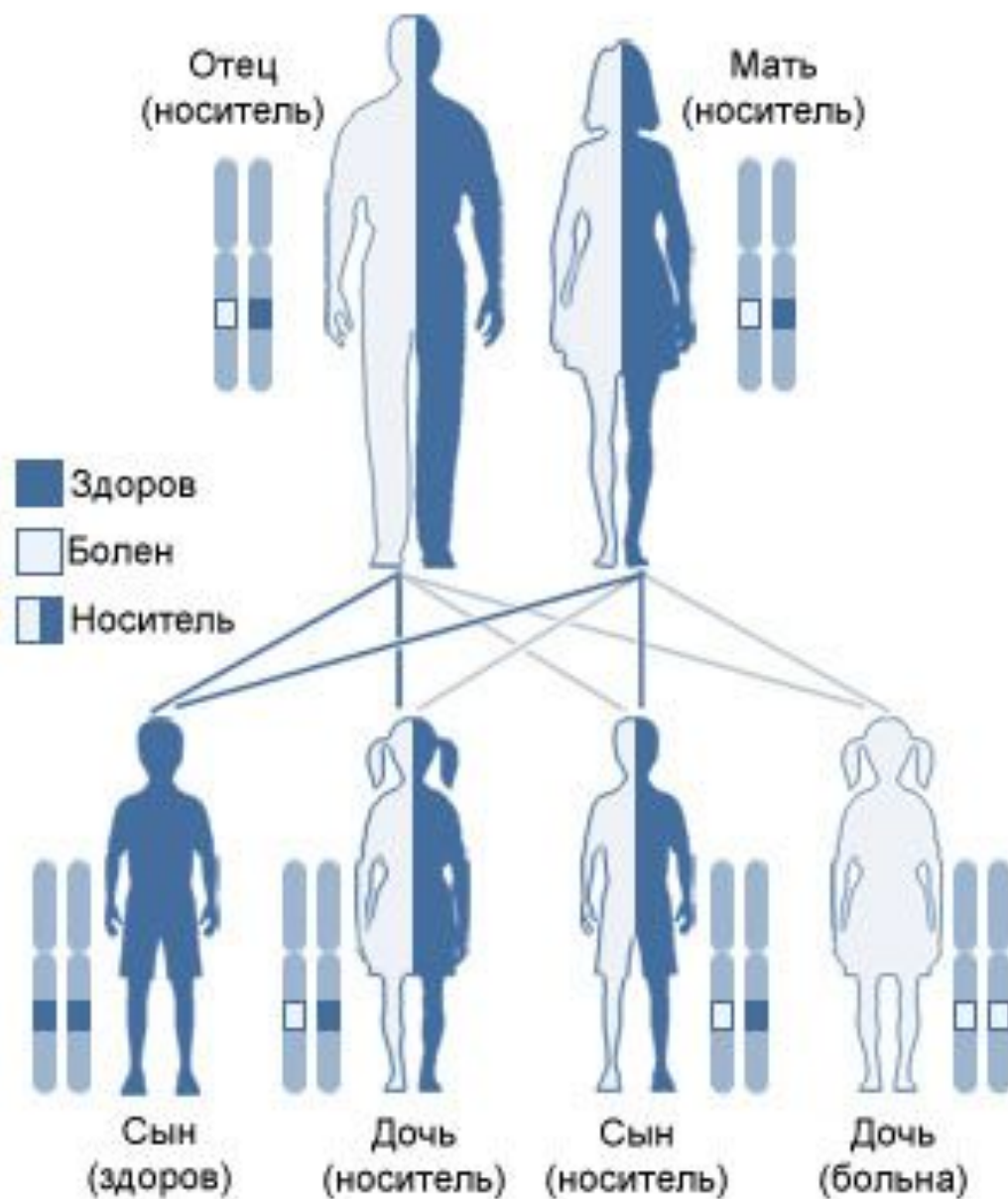


[Назад](#)

## 2 Аутосомно-рецессивный характер наследования



## Аутосомно-рецессивное наследование

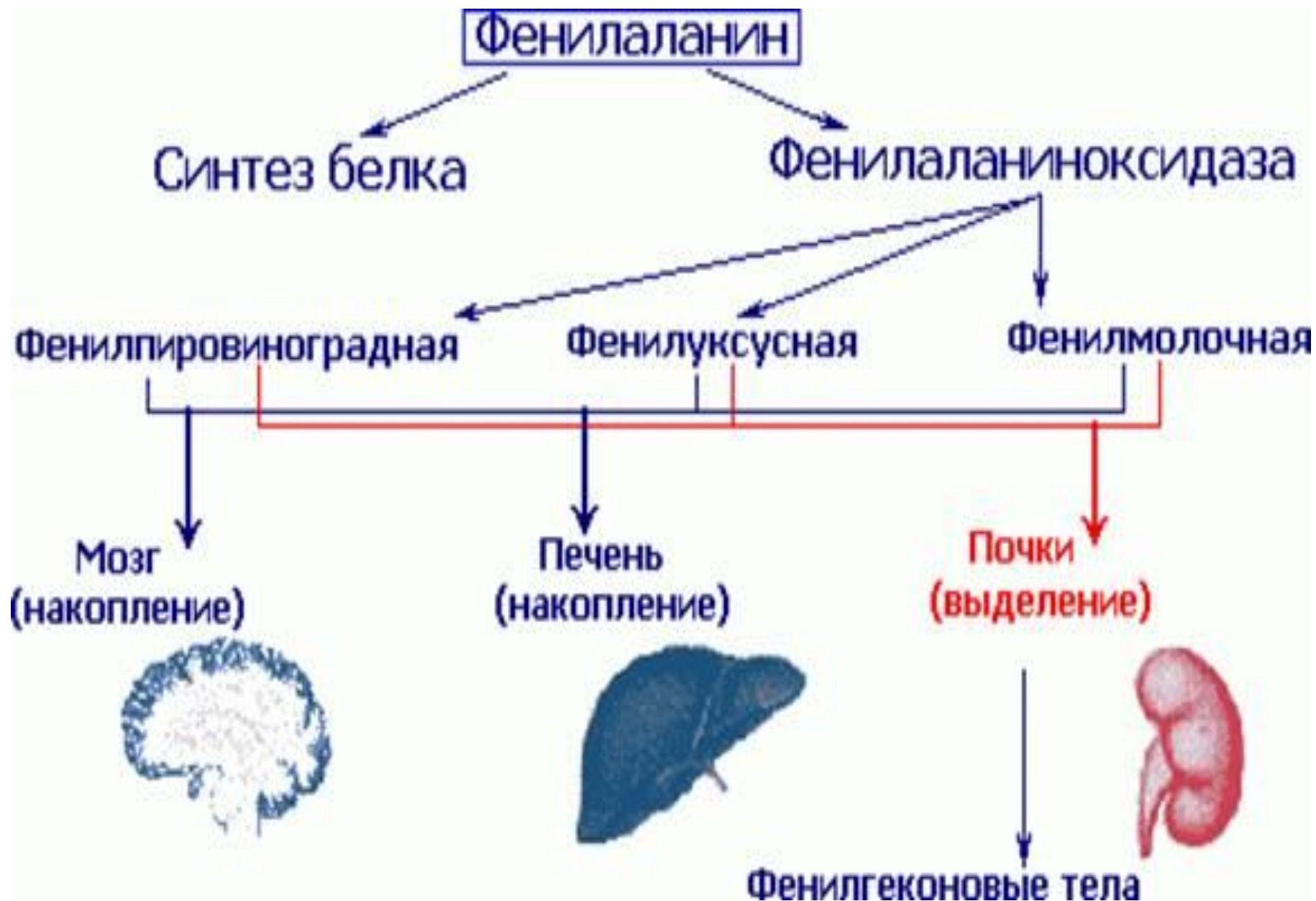


## Болезни по этому типу:

- альбинизм
- фенилкетонурия
- аллергия
- шизофрения



[Назад](#)



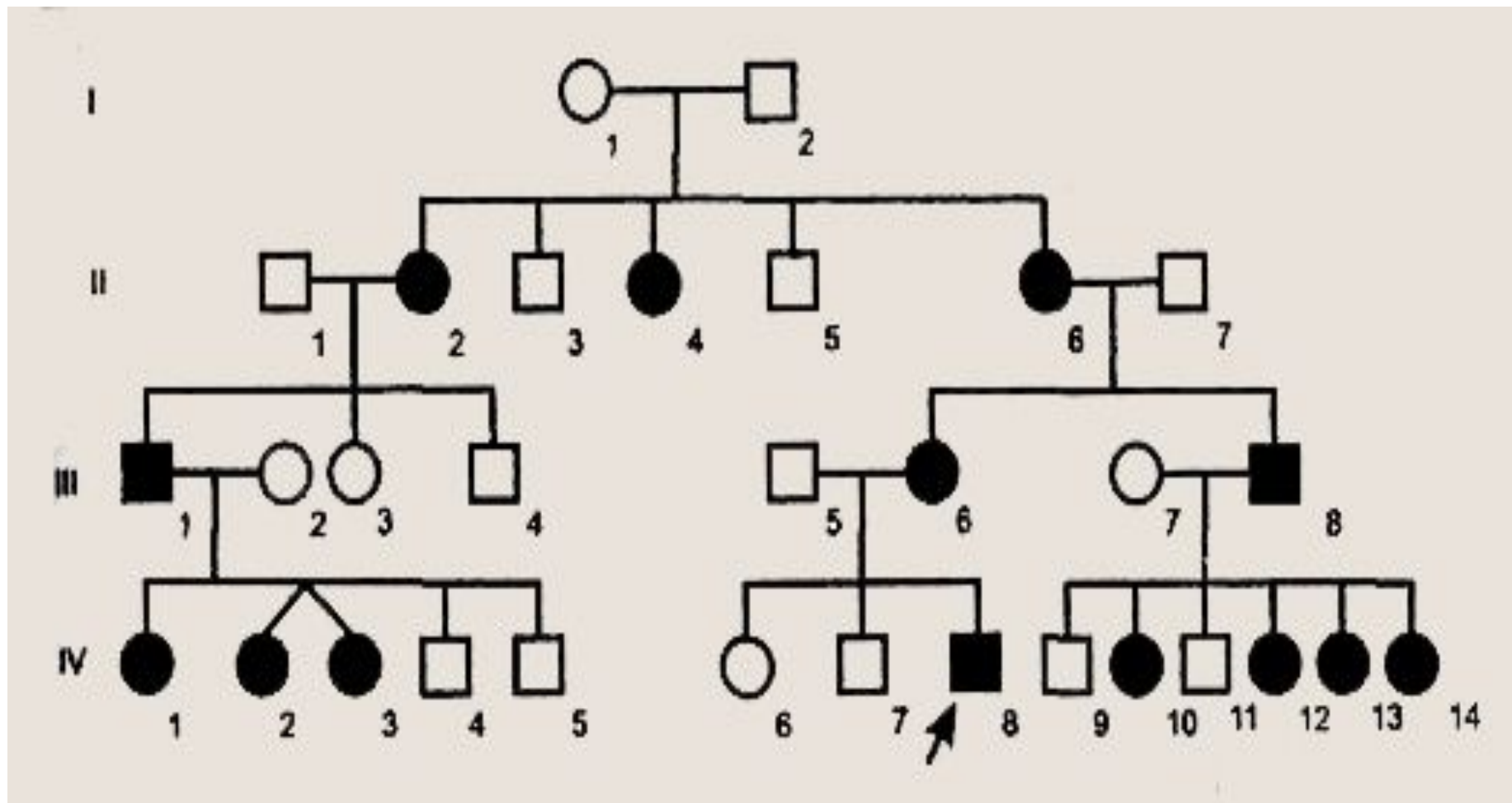
[Назад](#)





[Назад](#)

# 3. X-сцепленные доминантные признаки

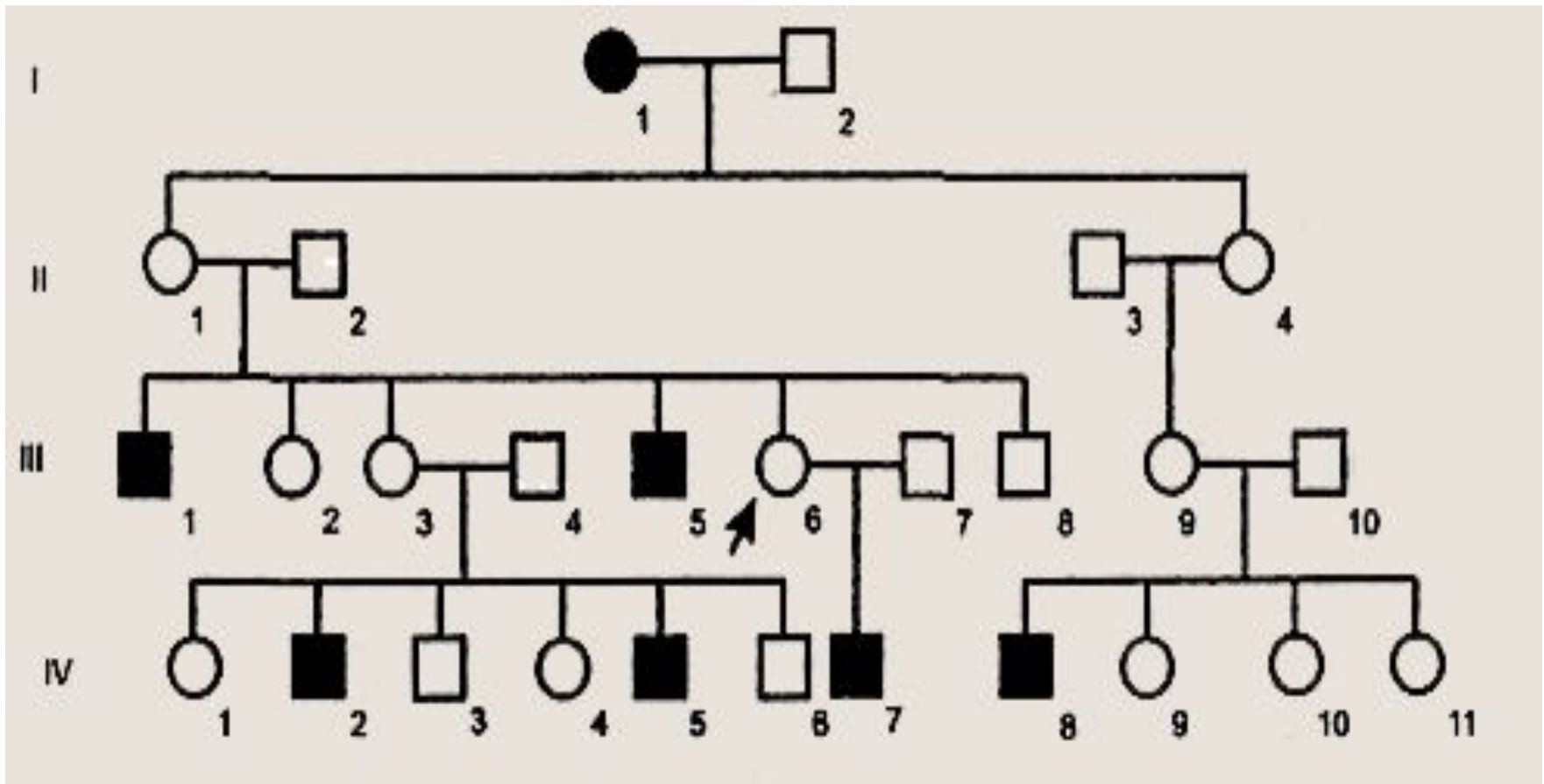


# Болезни этого типа:

- гипоплазия эмали( тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета)



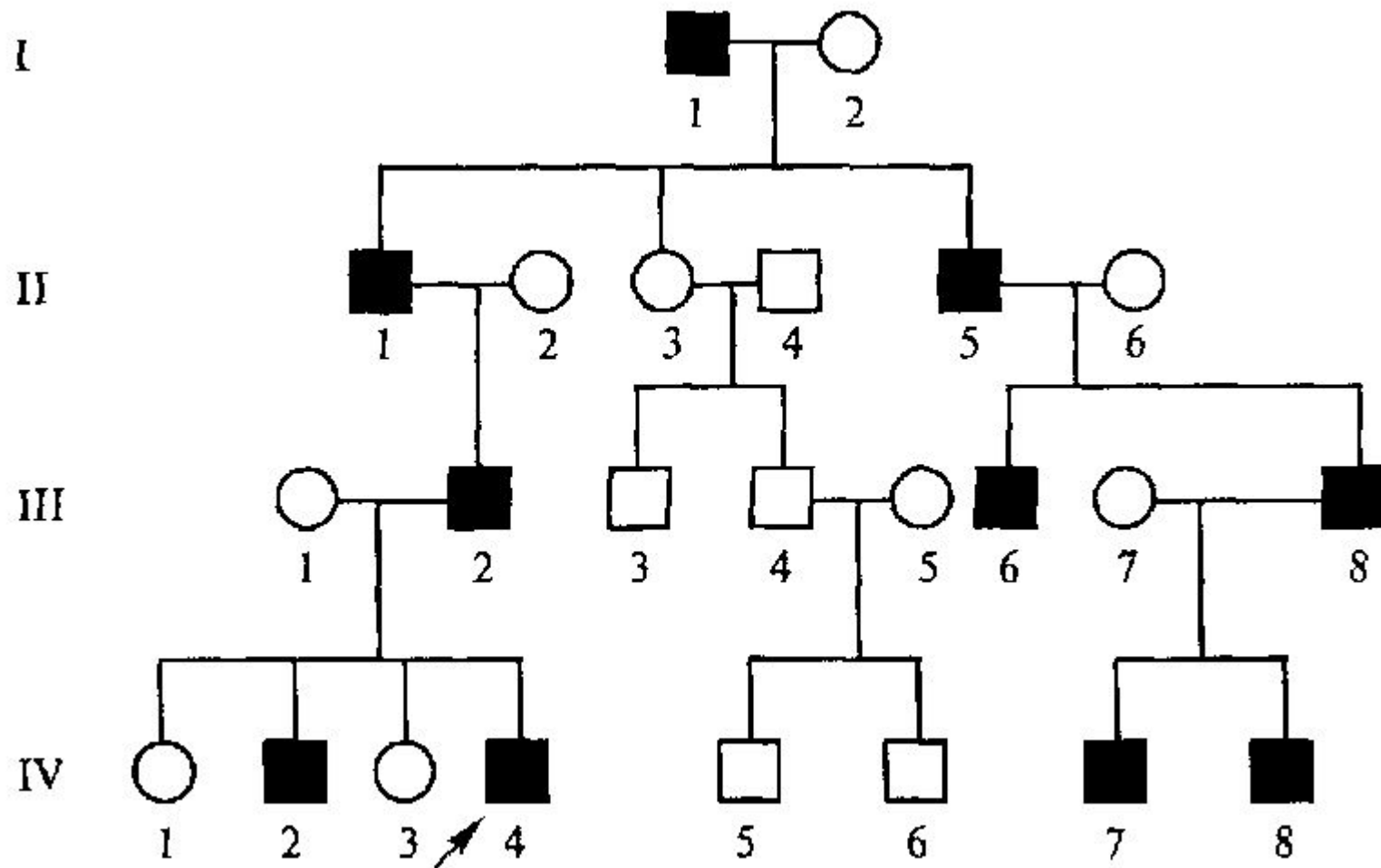
# 4. X-сцепленные рецессивные признаки



# Болезни этого типа:

- Гемофилия
- Дальтонизм
- Отсутствие потовых желез
- Атрофия зрительных нервов
- Миопия Дюшена

# 5. Y-сцепленные признаки





## Болезни по этому типу:

- гипертрихоз (оволосение края ушной раковины)
- синдактилия (сращение пальцев рук).
- перепонки между пальцами

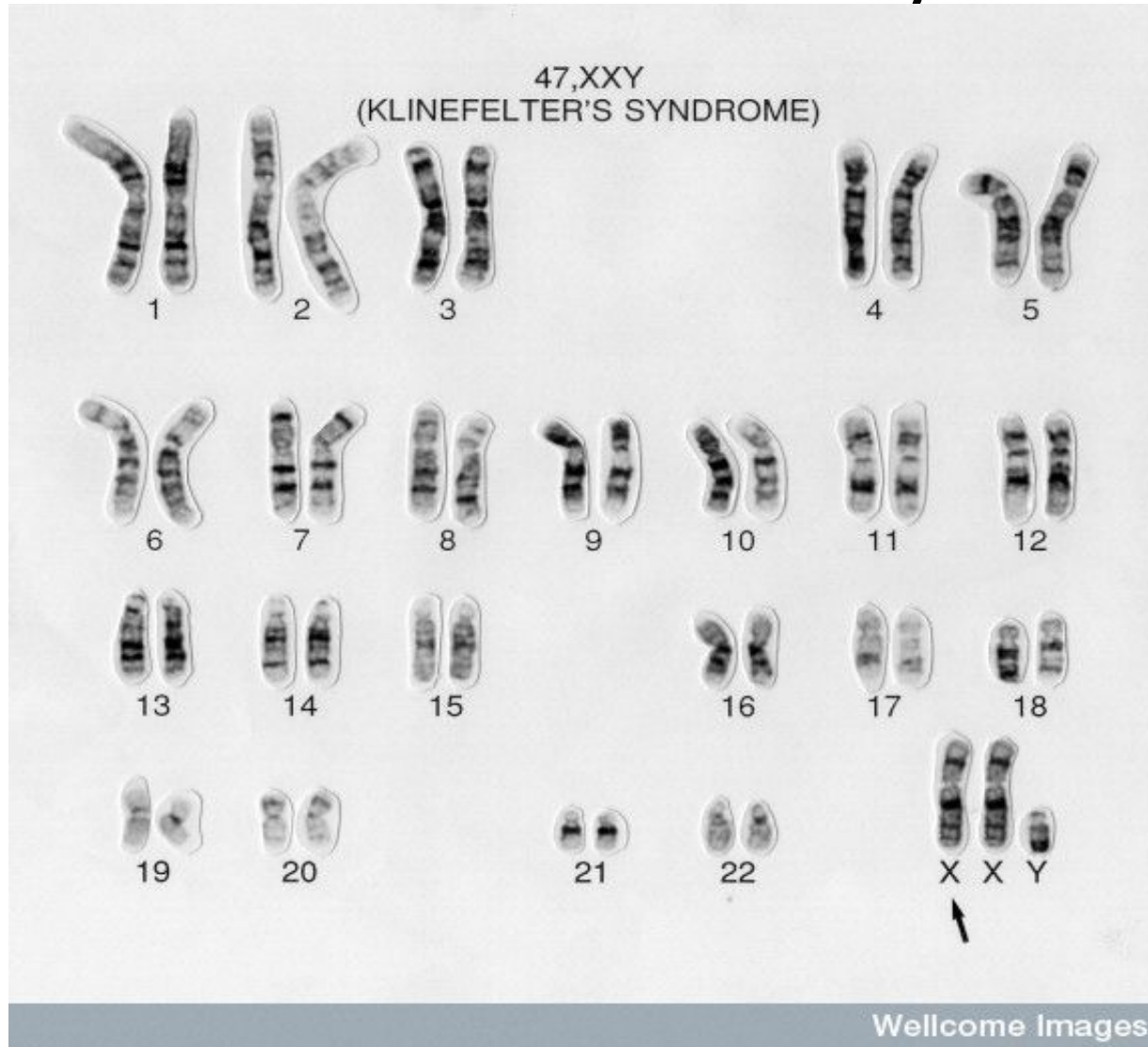


# Цитогенетический метод

- Основан на изучении хромосомного набора человека. В норме кариотип человека включает 46 хромосом- 22 пары аутосомы и две половые хромосомы. Использование данного метода позволило выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменением их структуры.



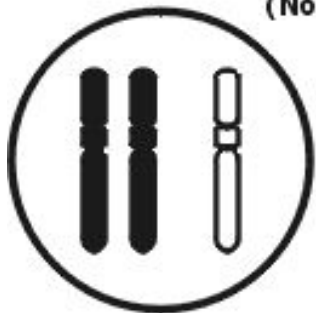
# Синдром Клайнфельтера (47, XXY)



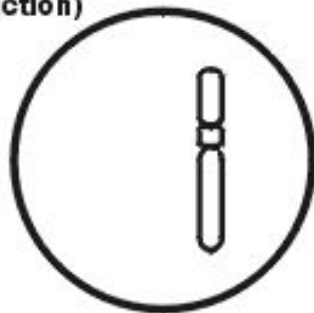
# Синдром Шерешевского-Тернера (45, X0)



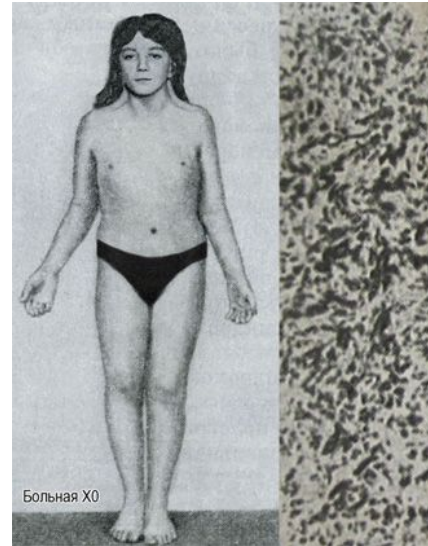
(Nondisjunction)



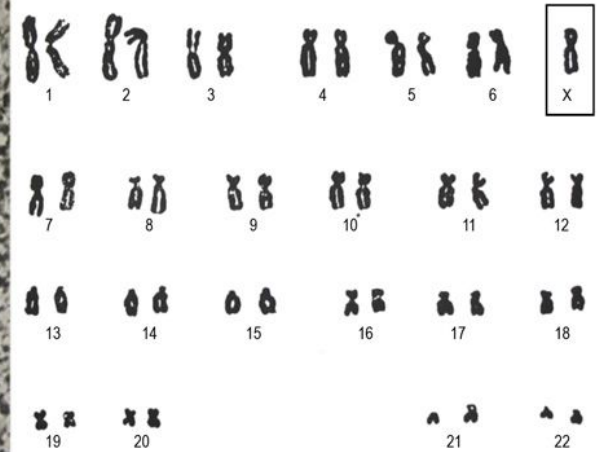
Trisomy



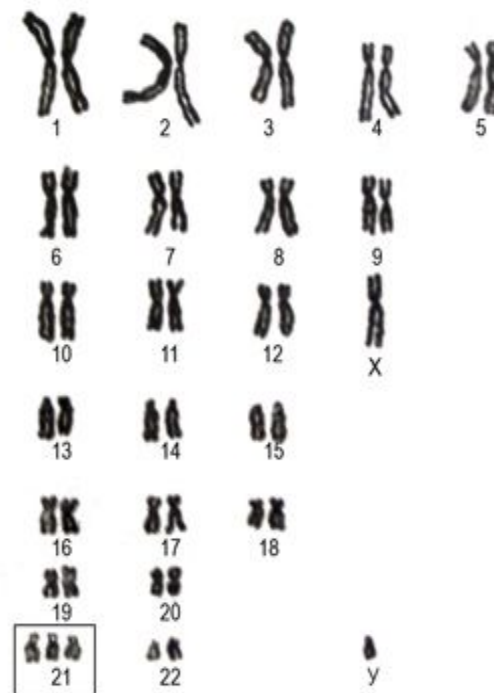
Monosomy



Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / X0



# Синдром Дауна (трисомия по 21 паре хромосом, геном – 47 хромосом)







- "плоское лицо";
- эпикантус;



- одна ладонная складка;
- искривление мизинца



- аномальное расстояние между первым и вторым пальцами

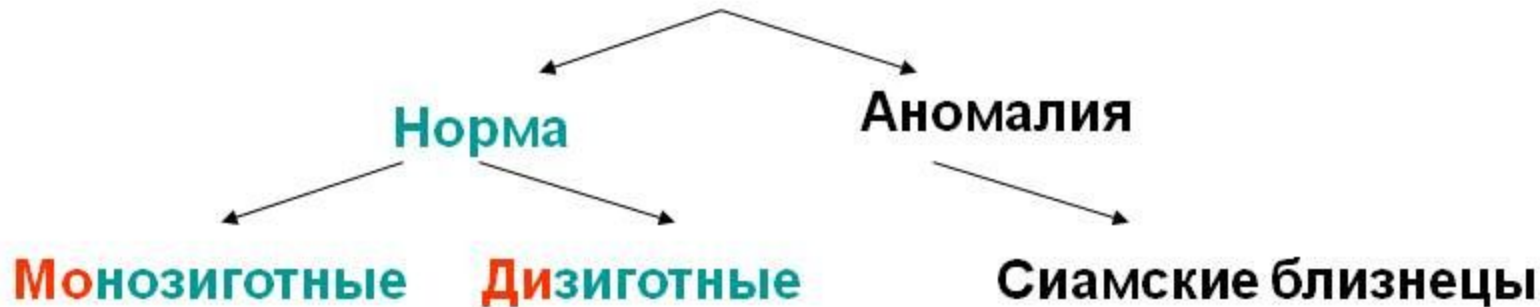
# Близнецовый метод



# Близнецовый метод –

изучение близнецов с целью выделения роли окружающей среды и наследственности на развитие различных признаков

## Близнецы



# Близнецы

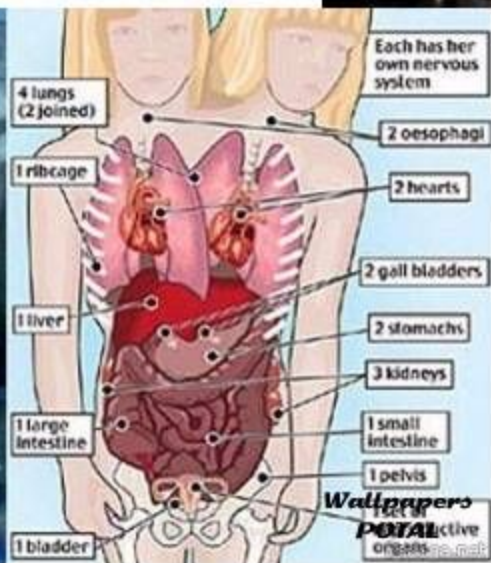
| Монозиготные                               | Дизиготные                                 |
|--|--|
| - Всегда одного пола                       | - Могут быть одно или разного пола         |
| - Чаще - «Две капли воды»                  | - Степень сходства различна                |
| - Имеют один зародышевой пузырь            | - Имеют каждый свой зародышевой пузырь     |
| - Развиваются из одной яйцеклетки (зиготы) | - Развиваются из разных яйцеклеток (зигот) |
| - Рождаются реже                           | - Рождаются чаще                           |

## Конкордантность некоторых признаков человека

| Признаки           | Конкордантность, %    |                     |
|--------------------|-----------------------|---------------------|
|                    | Монозиготные близнецы | Дизиготные близнецы |
| Нормальные         |                       |                     |
| Группа крови (ABO) | 100                   | 46                  |
| Цвет глаз          | 99,5                  | 28                  |
| Цвет волос         | 97                    | 23                  |
| Патологические     |                       |                     |
| Бронхиальная астма | 19                    | 4,8                 |
| Корь               | 98                    | 94                  |
| Туберкулез         | 87                    | 25                  |
| Шизофрения         | 70                    | 13                  |



# Примеры сиамских близнецов





# Биохимический метод



Normal red blood cell



Sickled red blood cell

|       |     |     |     |     |     |     |     |      |
|-------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|------|
| 1     | 2   | 3   | 4   | 5   | 6   | 7   | 8   |      |
| НbA : | Вал | Гис | Лей | Тре | Про | Глу | Глу | Лиз. |
| НbS : | Вал | Гис | Лей | Тре | Про | Вал | Глу | Лиз. |

# Популяционный метод



■ -распространение малярии

Частота гена серповидно-клеточной анемии  
в популяции человека:

■ 1-10%

■ 11-20%

# ИТОГИ:

| Метод генетики человека | Изучаемый уровень организации человека | Предмет исследования                                      | Результат исследования |
|-------------------------|--|---|------------------------|
| Генеалогический         | организменный                          | Установление наследственного характера признака           |                        |
| Близнецовый             | организменный                          | Изучение наследственных признаков и действие среды на них |                        |
| Цитогенетический        | клеточный                              | Диагностика хромосом                                      |                        |
| Биохимический           | молекулярный                           | Болезни обмена веществ                                    |                        |
| Популяционный           | популяционный                          | Изучение частоты генов и генотипов в популяции            |                        |