

Методы изучения наследственности человека

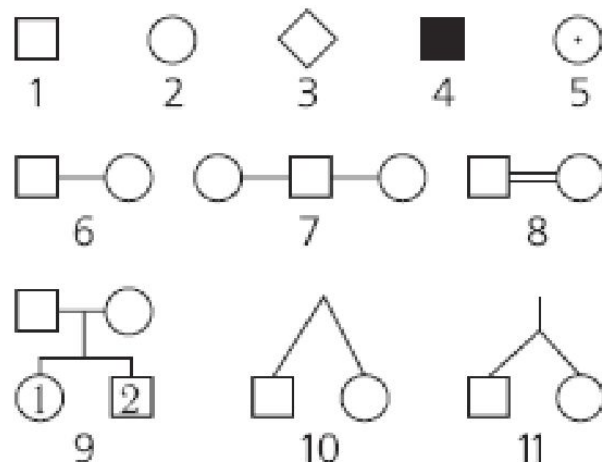
Выполнили: учащиеся 10 класса МОУ Лицей №1 г. Иркутск

*Горленко С., Арсентьев К., Чермышенцева А., Белоокая Е.,
Кочмина С., Рундин Д.*

Генеалогический метод

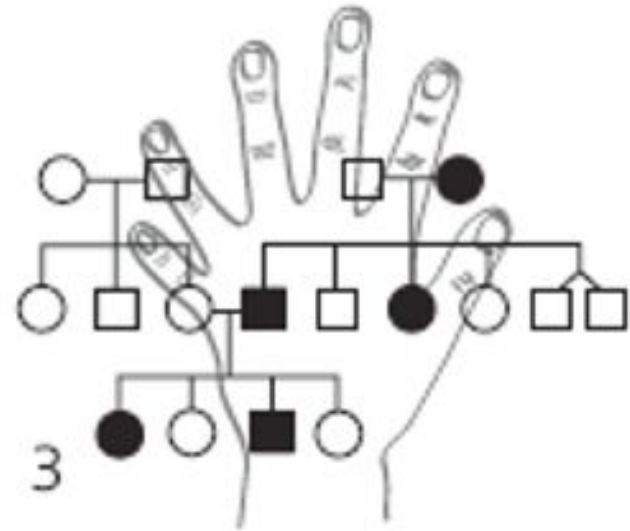
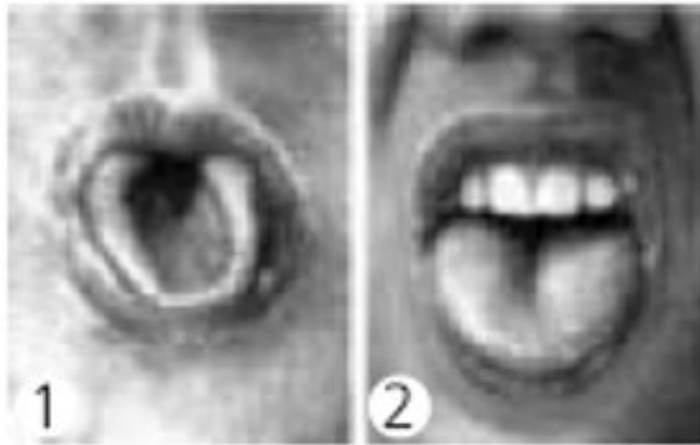
Сущность генеалогического метода состоит в изучении родословных в тех семьях, в которых есть наследственные заболевания. Этот метод помог установить закономерности наследования очень большого числа самых различных признаков у человека, как нормальных, подобных цвету глаз, цвету и форме волос и т.п., так и сопутствующих наследственным болезням.

Условные обозначения

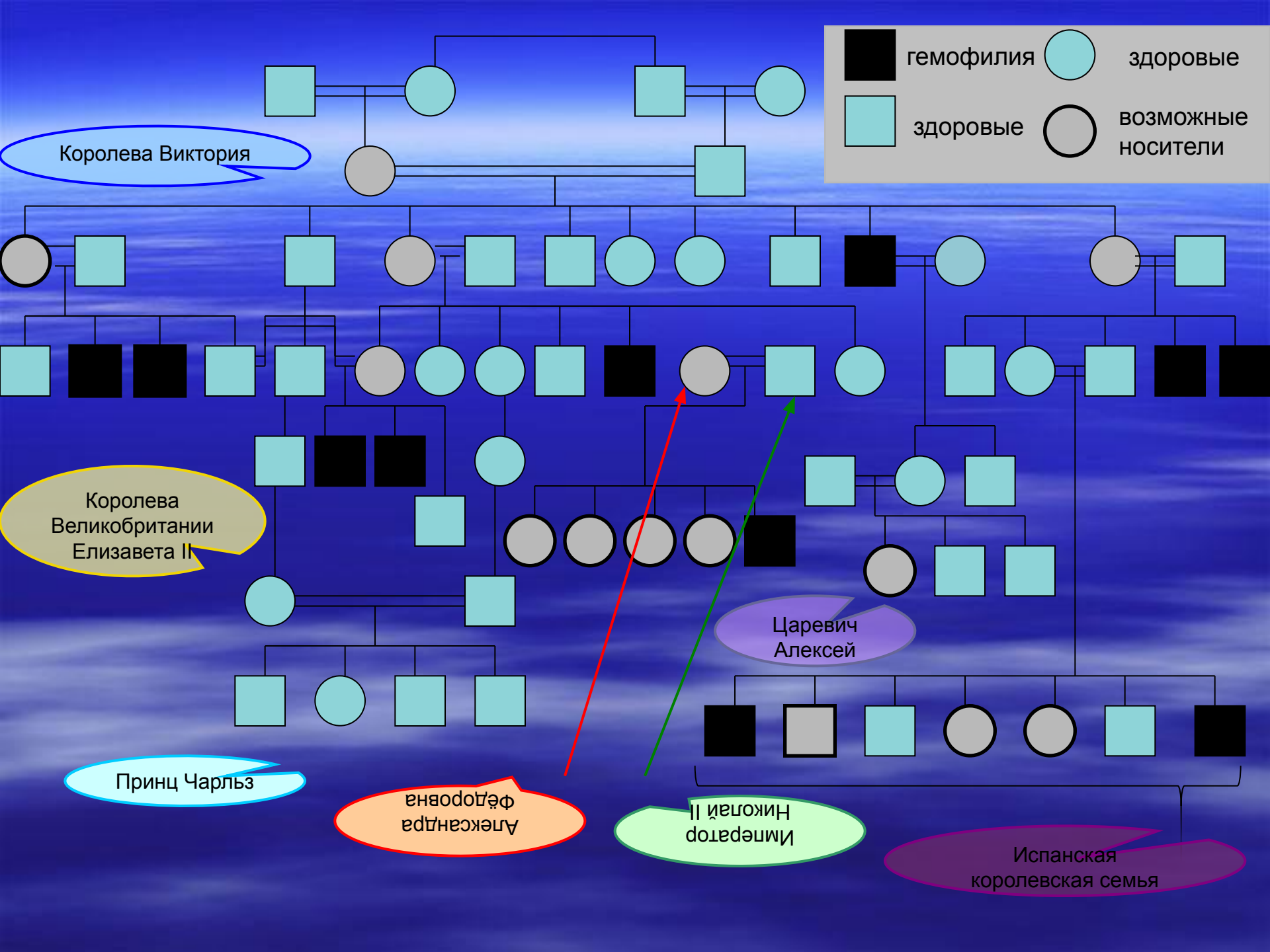


Условные обозначения, принятые при составлении родословных: 1 — мужчина; 2 — женщина; 3 — пол не выяснен; 4 — обладатель изучаемого признака; 5 — гетерозиготный носитель изучаемого рецессивного гена; 6 — брак; 7 — брак мужчины с двумя женщинами; 8 — родственный брак; 9 — родители, дети и порядок их рождения; 10 — дизиготные близнецы; 11 — монозиготные близнецы.

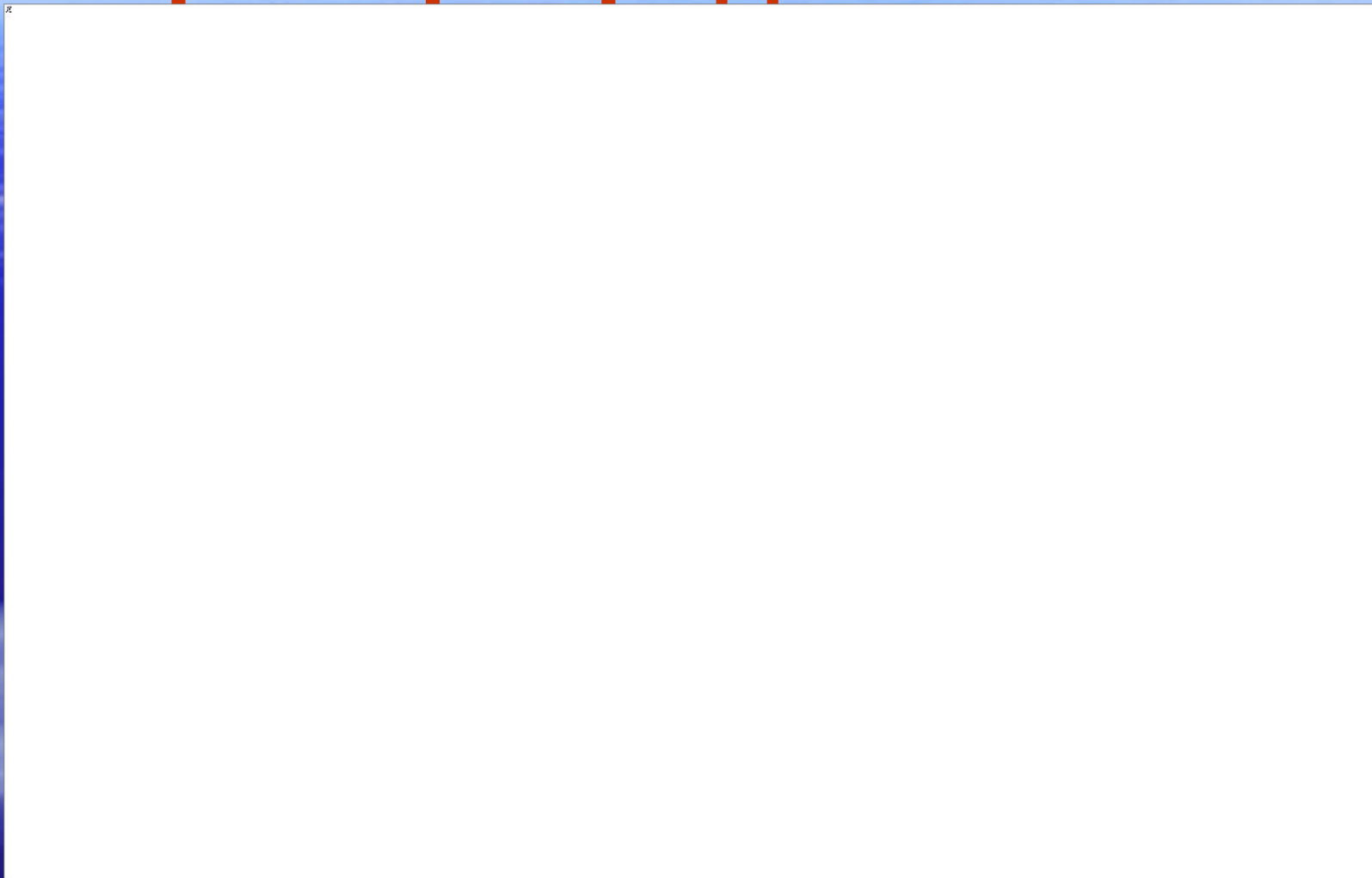
Примеры родословных



Доминантный признак — способность свертывать язык в трубочку (1) и его рецессивный аллель — отсутствие этой способности (2). 3 — родословная по полидактилии (аутосомно-доминантное наследование).



Примеры родословных



Генеалогический метод

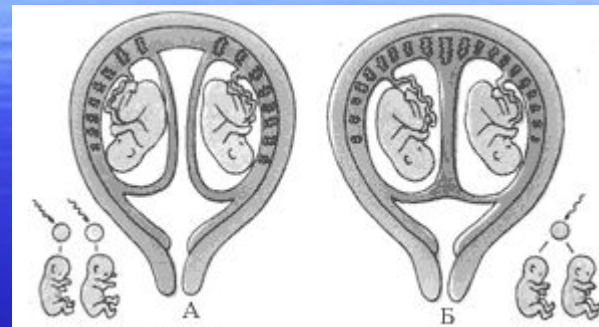
- не только даёт возможность объяснить появление нежелательного признака, но и служит целям диагностики степени риска в генетических ситуациях

Близнецовый метод

Хотя с помощью генеалогического метода исследования можно выяснить много о характере наследования различных признаков у человека, нельзя четко ответить на вопрос: наследственна ли та или иная аномалия или она представляет собой модификационную изменчивость на определенные условия внешней среды?

Близнецовый метод

Близнецы



А Неидентичные
(разнояйцовые)



Идентичные
(однойяйцовые) **Б**

Сходство однояйцевых и разнояйцевых близнецов (%)

Близнецовый метод дает возможность выяснить наследственную предрасположенность человека к ряду заболеваний.

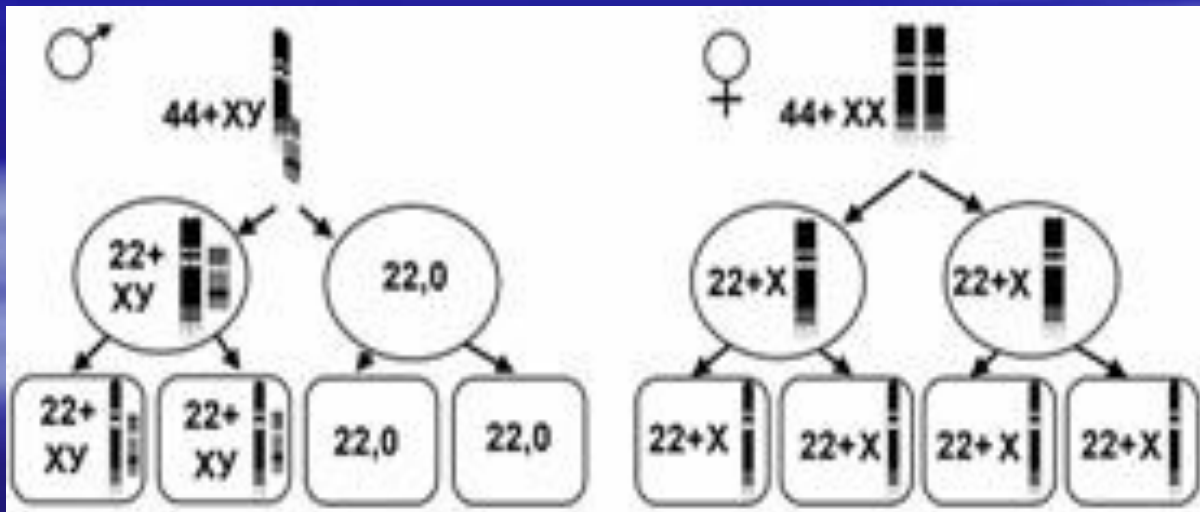
Близнецы	Шизофрения	Умственная отсталость	Эпилепсия	Сахарный диабет
ОБ	69	97	67	65
РБ	10	37	3	18

Цитогенетический метод

Основан на изучении хромосомного набора человека.

В норме кариотип человека включает 46 хромосом – 22 пары аутосом и две половые хромосомы.

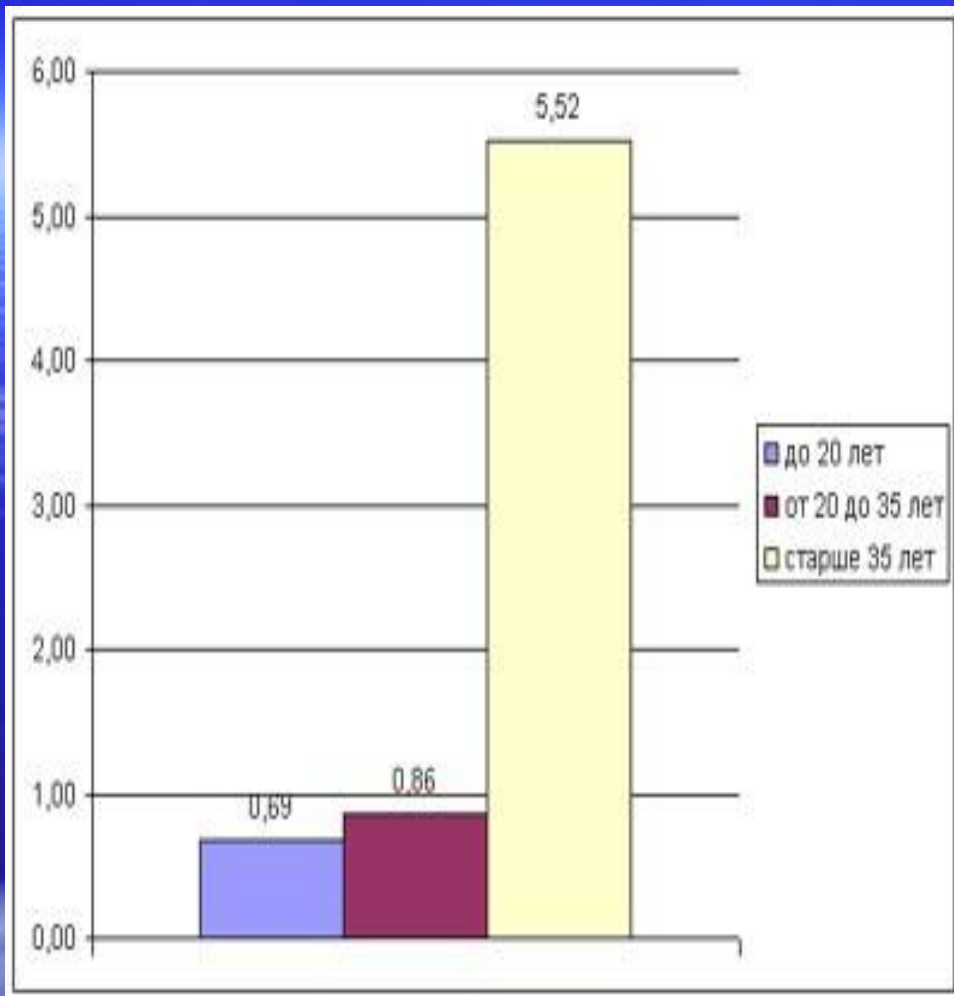
Использование данного метода позволило выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменениями их структуры. Такие болезни получили название **геномных** и **хромосомных** соответственно.



Нерасхождение половых хромосом при мейозе, образование сперматозоидов с лишней половой хромосомой и без половой хромосомы.



Чаще всего
хромосомные болезни
являются результатом
мутаций,
произошедших в
половых клетках
одного из родителей
во время мейоза

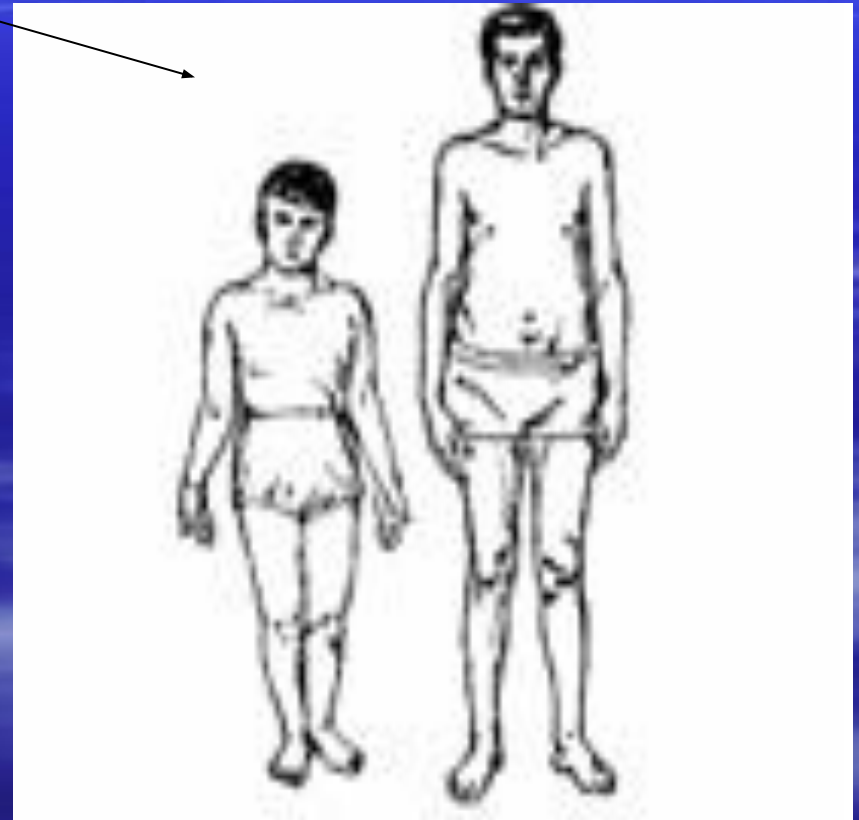


Распределение детей с синдромом Дауна в зависимости от возраста матери.

Примеры геномных мутаций

Синдром Шерешевского-Тернера (45,ХО) наблюдается у женщин.

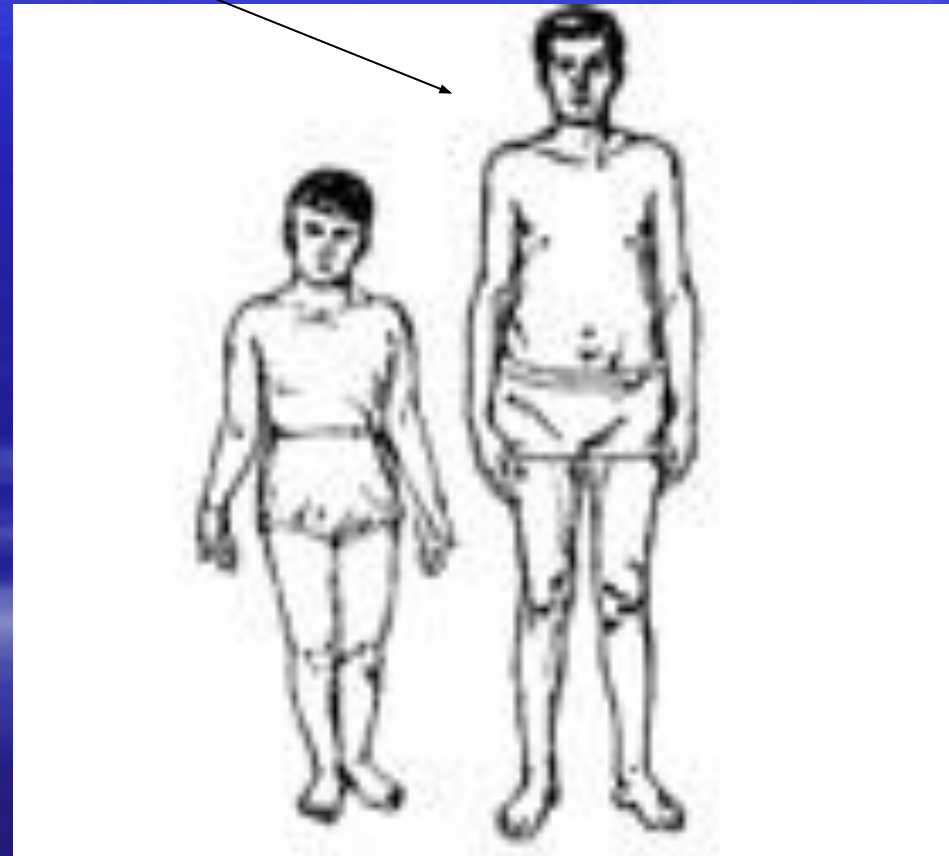
Он проявляется в замедлении полового созревания, недоразвитии половых желез, отсутствии менструаций, бесплодии. Женщины с синдромом Шерешевского-Тернера небольшого роста, плечи широкие, таз узкий, нижние конечности укорочены, шея короткая со складками.



Примеры геномных мутаций

Больные с синдромом Клайнфельтера (47,XXY) всегда мужчины.

Они характеризуются недоразвитием половых желез, дегенерацией семенных канальцев, часто умственной отсталостью, высоким ростом (за счет непропорционально длинных ног).



Популяционный метод

В основе этого метода лежат задачи изучения генетического состава человеческих популяций. Он позволяет выяснить распространение отдельных генов в человеческих популяциях. Популяционный метод выявляет долю индивидуальной изменчивости людей в пределах той или иной общности (популяции).

Закон Харди-Вайнберга

- частота гомозиготных и гетерозиготных организмов в условиях свободного скрещивания при отсутствии давления отбора и других факторов (мутация миграции дрейф генов т.д.) остаётся постоянной, т.е. пребывает в состоянии равновесия.

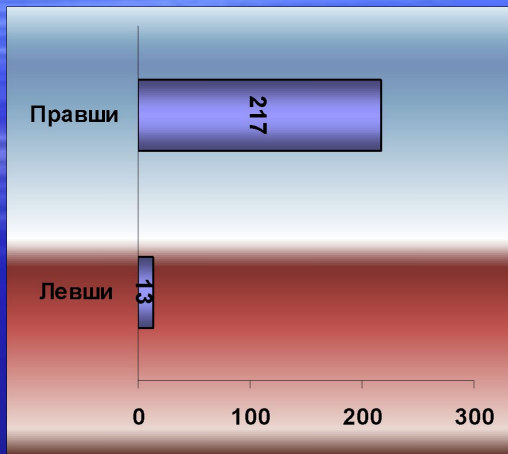
Закон Харди – Вайнберга устанавливает математическую зависимость между частотами генов и генотипов.

$$p^2 AA + 2pqAa + q^2 aa = 1$$

Частота гена А

Частота гена а

Частота гена леворукости по лицею



Вычисления

$$AA + 2Aa + aa = 1$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

$$aa = 13/230 \approx 0,056 \approx 5,6 \%$$

$$aa = a^2, \quad a = \sqrt{aa} \approx 0,24$$

$$AA + 2Aa + aa = (a+A)^2 = 1, \quad A + a = 1$$

$$A = 1 - a, \quad A = 1 - 0,24 = 0,76$$

$$AA \approx 0,58 = 58\%$$

$$2Aa = 1 - AA - aa = 1 - 0,056 - 0,58 = 0,364 = 36,4\%$$

аллели	AA доминант. (гомозигот)	2Aa (гетерозигот)	aa рецессив. (гомозигот)
% соотношение	58%	36,4%	5,6%
Доли от 1 (от популяции)	0,58	0,364	0,056
Кол-во человек	133 чел.	84 чел.	13 чел.

Биохимический метод

Биохимический метод позволяет обнаружить нарушения в обмене веществ, вызванные мутациями генов и, как следствие, изменением активности различных ферментов.

Наследственные болезни обмена веществ подразделяются на болезни:

- углеводного обмена (сахарный диабет),
- обмена аминокислот, липидов, минералов и др. (альбинизм, фенилкетонурия)

Биохимический метод

Фенилкетонурия

относится к болезням аминокислотного обмена.

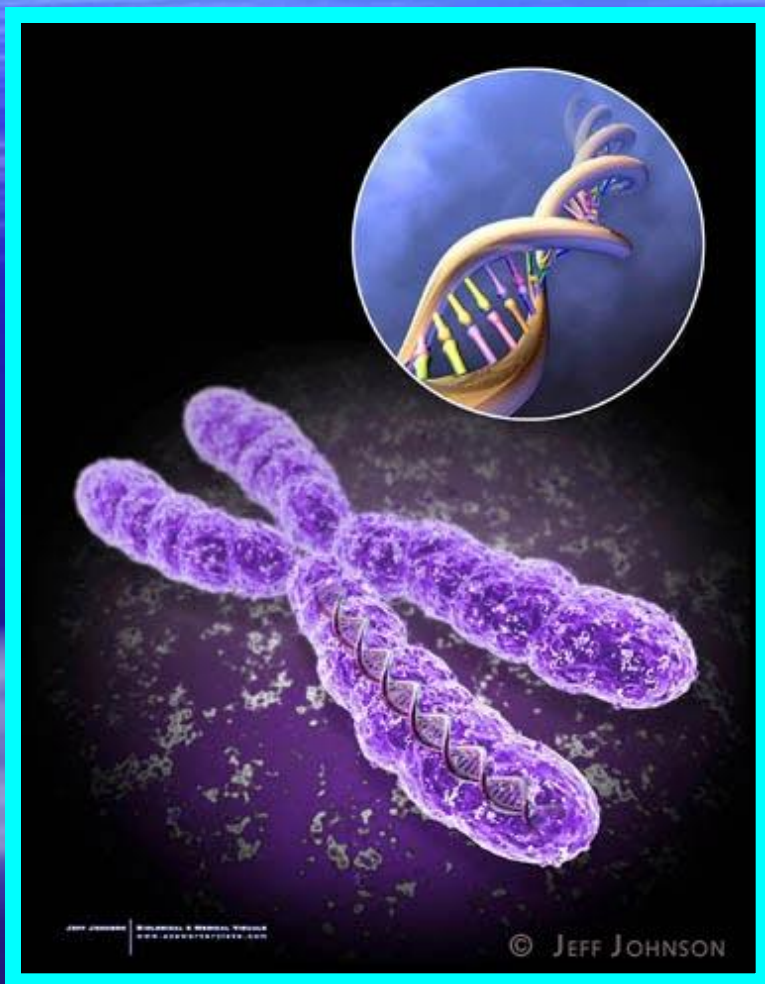
При этом блокируется превращение незаменимой аминокислоты фенилаланин в тирозин, и фенилаланин превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая выводится с мочой.

Заболевание приводит к быстрому развитию слабоумия у детей.

Ранняя диагностика и диета позволяют приостановить развитие заболевания.

Альбинизм.

У альбиносов отсутствует фермент тирозиназы белок+медь



Генетика человека - одна из наиболее интенсивно развивающихся отраслей науки. Она является теоретической основой медицины, раскрывает биологические основы наследственных заболеваний. Знание генетической природы заболеваний позволяет вовремя поставить точный диагноз и осуществить нужное лечение.