

## **ЛЕКЦИЯ 10.**

**ЧЕЛОВЕК как ОБЪЕКТ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ. ЭКСКУРС в ИСТОРИЮ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА. МЕТОДЫ ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА ЛЮДЕЙ.**

### **ПЛАН ЛЕКЦИИ:**

- 1. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА – ОПРЕДЕЛЕНИЕ и ОСНОВНЫЕ РАЗДЕЛЫ; СОВРЕМЕННОЕ СОСТОЯНИЕ: ГЕНЕТИКА ОБРАТНАЯ и ПРЯМАЯ;**
- 2. ЭКСКУРС в ИСТОРИЮ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА;**
- 3. ЧЕЛОВЕК как ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ОБЪЕКТ;**
- 4. МЕТОДЫ ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА ЛЮДЕЙ**

# ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА - ОПРЕДЕЛЕНИЕ:

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА (АНТРОПОГЕНЕТИКА) – РАЗДЕЛ ФУНДАМЕНТАЛЬНОЙ ГЕНЕТИКИ и МЕДИЦИНЫ, ИЗУЧАЮЩИЙ ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ и ИЗМЕНЧИВОСТИ ПРИЗНАКОВ, в том числе ПАТОЛОГИЧЕСКИХ, у ЛЮДЕЙ, ФАКТОРЫ, ВЛИЯЮЩИЕ на РАСПРЕДЕЛЕНИЕ АЛЛЕЛЬНЫХ (МУТАНТНЫХ) ГЕНОВ в ЧЕЛОВЕЧЕСКИХ ПОПУЛЯЦИЯХ, МАСШТАБЫ и ФЕНОМЕНОЛОГИЮ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА среди ЛЮДЕЙ, СВЯЗИ между ГЕНАМИ и ОПРЕДЕЛЕННЫМИ ВИДАМИ ПАТОЛОГИИ ЧЕЛОВЕКА (проблема ГЕНЕТИЧЕСКИХ МАРКЕРОВ), СООТНОСИТЕЛЬНЫЙ ВКЛАД ГЕНЕТИЧЕСКИХ и ВНЕ(ЭПИ)ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ в ПРОЦЕССЫ ИНДИВИДУАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ и ЖИЗНЕДЕЯТЕЛЬНОСТИ, ВКЛЮЧАЯ ЧИСТО ЧЕЛОВЕЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ (ИНТЕЛЛЕКТ, СОЦИАБИЛЬНОСТЬ, ТРУДОВАЯ ДЕЯТЕЛЬНОСТЬ), в ПОКАЗАТЕЛИ ЗДОРОВЬЯ НАСЕЛЕНИЯ, ПУТИ СОВЕРШЕНСТВОВАНИЯ ГЕНОДИАГНОСТИКИ, ГЕНОТЕРАПИИ и ГЕНОПРОФИЛАКТИКИ.**

# **ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА (АНТРОПОГЕНЕТИКА) – ОСНОВНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ:**

- 1. ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА ИЗУЧАЕТ –**
  - = ЗАКОНОМЕРНОСТИ и ПРАВИЛА НАСЛЕДОВАНИЯ и ИЗМЕНЧИВОСТИ ПРИЗНАКОВ у ЛЮДЕЙ;**
  - = СТРУКТУРУ и ФУНКЦИОНИРОВАНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО АППАРАТА ЧЕЛОВЕКА;**
  - = ГЕНО(АЛЛЕЛО)ФОНДЫ ЧЕЛОВЕЧЕСКИХ ПОПУЛЯЦИЙ и ФАКТОРЫ, ОПРЕДЕЛЯЮЩИЕ МЕЖПОПУЛЯЦИОННЫЕ РАЗЛИЧИЯ - ЕСТЕСТВЕННЫЕ и СОЦИАЛЬНЫЕ (ДЕМЫ и ИЗОЛЯТЫ, ЭТНОСЫ и СЕКТЫ, БРАКИ, ИНФЕКЦИОННЫЕ и ПАРАЗИТАРНЫЕ АГЕНТЫ как ФАКТОРЫ ФИКСАЦИИ или ЭЛИМИНАЦИИ АЛЛЕЛЕЙ),**
  - ГЕНО(АЛЛЕЛО)ГЕОГРАФИЯ и ГЕОГРАФИЧЕСКАЯ (РЕГИОНАЛЬНАЯ) ПАТОЛОГИЯ;**
  - = ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПОЛИМОРФИЗМ среди ЛЮДЕЙ, КАНДИДАТНЫЕ и КАУЗАТИВНЫЕ ГЕНЫ (НУКЛЕОТИДНЫЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ ДНК) – МАРКЕРЫ, “ГЕНОМИЗАЦИЯ” и ГЕНОМНО-ПРОТЕОМНАЯ ПАСПОРТИЗАЦИЯ НАСЕЛЕНИЯ;**

# **ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА (АНТРОПОГЕНЕТИКА) – ОСНОВНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 1):**

## **2. СОЦИАЛЬНАЯ ГЕНЕТИКА ИЗУЧАЕТ –**

- = ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДПОСЫЛКИ СМЕНЫ ПОВЕДЕНЧЕСКОЙ ПАРАДИГМЫ: ЖИВОТНЫЕ – “ДИКТАТУРА” ГЕНОВ (ИНСТИНКТЫ), ЧЕЛОВЕК – СВОБОДА ВОЛИ;**
- = ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДПОСЫЛКИ ОДАРЕННОСТИ И ГЕНИАЛЬНОСТИ, ВЫСОКОГО ИНТЕЛЛЕКТА и ВЫСОКОЙ НРАВСТВЕННОСТИ, с одной стороны, и АСОЦИАЛЬНОСТИ, с другой; проблема ЛИЧНОСТИ;**
- = СООТНОСИТЕЛЬНЫЙ ВКЛАД ГЕНЕТИЧЕСКИХ и ВНЕ(ЭПИ)ГЕНЕТИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ в СТАНОВЛЕНИИ ЧЕЛОВЕКА как ЛИЧНОСТИ (СПРАВЕДЛИВ ли ТЕЗИС “ЧЕЛОВЕКОМ РОЖДАЮТСЯ, а ЛЮДЬМИ СТАНОВЯТСЯ” ?);**

# ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДПОСЫЛКИ ОДАРЕННОСТИ, ГЕНИАЛЬНОСТИ, ИНТЕЛЛЕКТА, ВЫСОКОЙ ПРАВСТВЕННОСТИ, СОЦИАЛЬНОГО УСПЕХА -

- = **ОДАРЕННОСТЬ (ТАЛАНТЛИВОСТЬ) – НАЛИЧИЕ у ЧЕЛОВЕКА САМОБЫТНОГО, ТВОРЧЕСКОГО, ИЗОБРЕТАТЕЛЬНОГО, СОЗИДАТЕЛЬНОГО ДАРА (КАЧЕСТВА, СВОЙСТВА) или УМА, СОЗИДАТЕЛЬНОЙ СПОСОБНОСТИ; ГЕНИАЛЬНОСТЬ – ВЫСШАЯ СТЕПЕНЬ ОДАРЕННОСТИ (ТАЛАНТЛИВОСТИ); СЛЕДСТВИЯ ГЕНИАЛЬНОСТИ РАСПРОСТРАНЯЮТСЯ на все ЧЕЛОВЕЧЕСТВО, для ОСОЗНАНИЯ ГЕНИАЛЬНОСТИ ТРЕБУЕТСЯ ВРЕМЯ и СООТВЕТСТВУЮЩЕЕ СОСТОЯНИЕ УМОВ (ГОТОВНОСТЬ к ОСОЗНАНИЮ);**
- = **ТРИ СОСТАВЛЯЮЩИХ, СОЧЕТАНИЕ которых является ОБЯЗАТЕЛЬНОЙ ПРЕДПОСЫЛКОЙ ПОЯВЛЕНИЯ среди людей ОДАРЕННОГО (ТАЛАНТЛИВОГО) ЧЕЛОВЕКА, ГЕНИЯ: - ПОТЕНЦИАЛЬНЫМ ТАЛАНТОМ или ГЕНИЕМ НЕОБХОДИМО РОДИТЬСЯ; ПОТЕНЦИАЛЬНЫЕ ТАЛАНТЫ и ГЕНИИ таковыми СТАНОВЯТСЯ, если есть СТРЕМЛЕНИЕ к ТРУДУ и САМОРЕАЛИЗАЦИИ (ВНУТРЕННЯЯ МОТИВАЦИЯ) и ПОДХОДЯЩАЯ СРЕДА (внешняя МОТИВАЦИЯ); из ТРЕХ СОСТАВЛЯЮЩИХ ДВЕ ПЕРВЫХ почти целиком ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННЫ (по МНЕНИЮ ГЕНЕТИКОВ), тогда как ТРЕТЬЯ – СОЗДАЕТ ТРЕБУЕМЫЕ УСЛОВИЯ для РЕАЛИЗАЦИИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ОБУСЛОВЛЕННОСТИ;**

# ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДПОСЫЛКИ ОДАРЕННОСТИ, ГЕНИАЛЬНОСТИ, ИНТЕЛЛЕКТА, ВЫСОКОЙ НРАВСТВЕННОСТИ, СОЦИАЛЬНОГО УСПЕХА (ПРОДОЛЖЕНИЕ 1) -

= КОЭФФИЦИЕНТ ИНТЕЛЛЕКТА (IQ, INTELLIGENCE QUOTIENT)

- ИНТЕГРАТИВНЫЙ КОЛИЧЕСТВЕННЫЙ ПОКАЗАТЕЛЬ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИЙ такие ПЕРВИЧНЫЕ (то есть ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННЫЕ) СПОСОБНОСТИ, как УМЕНИЕ ЛОГИЧЕСКИ МЫСЛИТЬ, ЗАПОМИНАТЬ, ПРЕДСТАВЛЯТЬ ПРЕДМЕТЫ в ТРЕХ ИЗМЕРЕНИЯХ и др.;
- ДИАПАЗОН ЗНАЧЕНИЙ от 0 до 140; ЗНАЧЕНИЯ 70-50 – ДЕБИЛЫ, 50-25 – ИМБЕЦИЛЫ (умственный возраст соответствует 3-7 годам), ниже 25 – ИДИОТЫ (умственный возраст соответствует 1-2 годам); у экс-президента США Дж. КЕННЕДИ – 119, у ПЕВИЦЫ МАДОННЫ – 139; 50% НАСЕЛЕНИЯ США имеют IQ 90-110 (НОРМА), примерно 25% - ниже;

# ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДПОСЫЛКИ ОДАРЕННОСТИ, ГЕНИАЛЬНОСТИ, ИНТЕЛЛЕКТА, ВЫСОКОЙ НРАВСТВЕННОСТИ, СОЦИАЛЬНОГО УСПЕХА (ПРОДОЛЖЕНИЕ 2) -

= **КОНФОРМИСТЫ** и **ЛИДЕРЫ**:

- **ГЕНОТИП ЛИДЕРА (НЕКОНФОРМИСТА или ГЕНИАЛЬНОГО КОНФОРМИСТА, то есть НЕКОНФОРМИСТА в одном и КОНФОРМИСТА или ПРЕДАННОГО СОЦИУМУ в другом) – ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПРЕДПОСЫЛКА к ОДАРЕННОСТИ, ГЕНИАЛЬНОСТИ;**
- **ФЕНОТИПИЧЕСКИЕ БИОХИМИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТИ к СОЦИАЛЬНОМУ УСПЕХУ – ВЫСОКАЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ МОЧЕВОЙ КИСЛОТЫ (ПАДАГРА), ВЫСОКАЯ КОНЦЕНТРАЦИЯ АДРЕНАЛИНА (синдром МАРФАНА);**
- **ВЫСОКАЯ НРАВСТВЕННОСТЬ: ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДПОСЫЛКИ ПОВЕДЕНИЯ, ДУХОВНОСТИ, СОЦИАБИЛЬНОСТИ – ПОЛИГЕНЫ; СРЕДА и ВОСПИТАНИЕ (ГЕНОТИП КОНФОРМИСТА + СРЕДА);**

# ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДПОСЫЛКИ ОДАРЕННОСТИ, ГЕНИАЛЬНОСТИ, ИНТЕЛЛЕКТА, ВЫСОКОЙ НРАВСТВЕННОСТИ, СОЦИАЛЬНОГО УСПЕХА (ПРОДОЛЖЕНИЕ 3) -

**НОРМАЛЬНЫЙ (НЕ ГЕНИЙ) ЧЕЛОВЕК –**  
**ИМЕЕТ ГЕНОТИП КОНФОРМИСТА;** иначе **ЧЕЛОВЕК не СМОЖЕТ НАУЧИТЬСЯ ПРАВИЛАМ,** по которым **ЖИВЕТ ОБЩЕСТВО, СЛЕДОВАТЬ “ПРАВИЛАМ ВНУТРЕННЕГО РАСПОРЯДКА”** или **“УСТАВУ”** (ДОКУМЕНТЫ ПРИНИМАЮТСЯ ТРУДОВЫМ КОЛЛЕКТИВОМ, ОДОБРЯЮТСЯ ПРОФСОЮЗОМ), быть **ЗАКОНОПОСЛУШНЫМ ГРАЖДАНИНОМ, ИСПОЛНЯТЬ ПРИКАЗЫ, РЕЗКО МЕНЯТЬ ПОВЕДЕНИЕ в НЕСТАНДАРТНЫХ УСЛОВИЯХ** (проблема **ВЫБОРА**);

**ПРИМЕР (РУМЫНИЯ, 1989) –** один **МЕСЯЦ ПРОШЕЛ** между двумя **СОБЫТИЯМИ** в **ЖИЗНИ ЛИДЕРА СТРАНЫ Н.ЧАУШЕСКУ** и его **ЖЕНЫ: ВСТРЕЧИ с НАРОДОМ (ВОСТОРЖЕННЫЕ АПЛОДИСМЕНТЫ)** и **РАСПРАВА (КАЗНЬ) без СУДА,** но с **ОДОБРЕНИЯ НАРОДА;**

## **АСОЦИАЛЬНОЕ ПОВЕДЕНИЕ -**

**= ТЯЖЕЛЫЕ ПРЕСТУПЛЕНИЯ (УБИЙСТВА):**

**МОСКВА – 18** на 100 000 НАСЕЛЕНИЯ в ГОД,

**БЕЛФАСТ – 5** на 100 000 НАСЕЛЕНИЯ в ГОД,

**ЛОНДОН – 2** на 100 000 НАСЕЛЕНИЯ в ГОД;

**= ЧИСЛО ОСУЖДЕННЫХ** среди ПРИЕМНЫХ ДЕТЕЙ

**КОРРЕЛИРУЕТ** с ЧИСЛОМ ОСУЖДЕННЫХ среди

**БИОЛОГИЧЕСКИХ ОТЦОВ** и **НЕ КОРРЕЛИРУЕТ** с ЧИСЛОМ

**ОСУЖДЕННЫХ** среди ПРИЕМНЫХ ОТЦОВ;

**= АЛКОГОЛИЗМ** среди ПРИЕМНЫХ ДЕТЕЙ (из ПРОБЛЕМНЫХ

**СЕМЕЙ в НЕПЬЮЩИЕ СЕМЬИ) в 3,5** раза **ВЫШЕ**, чем

**АЛКОГОЛИЗМ** среди ПРИЕМНЫХ ДЕТЕЙ (из НЕПЬЮЩИХ

**СЕМЕЙ в НЕПЬЮЩИЕ СЕМЬИ);**

**= ЛГУТ ВСЕ** и **ПОСТОЯННО (3 – 10 – 25** раз в день), **МОТИВЫ: -**

**ЖЕЛАНИЕ СДЕЛАТЬ ПРИЯТНОЕ; - ЖЕЛАНИЕ ПРИУКРАСИТЬ**

**СЕБЯ; - ЖЕЛАНИЕ ЗАЩИТИТЬСЯ;**

# АСОЦИАЛЬНОЕ ПОВЕДЕНИЕ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 1) -

= “СУПРУЖЕСКАЯ ВЕРНОСТЬ”:

**вид** МЫШЬ ПОЛЕВКА

**подвид** ПРЕРИЙНАЯ  
(МОНОГАМНЫЙ)

**подвид** ГОРНАЯ  
(ПОЛИГАМНЫЙ)

**РАЗЛИЧИЯ** в РЕАКЦИИ ГОЛОВНОГО МОЗГА на ВАЗОПРЕССИН  
(некоторые отличия в гене рецептора к вазопрессину)

**блок** ВАЗОПРЕССИНА  
(ПОЛИГАМИЯ)

**ПРИРОДА ГРЕХА** у ЛЮДЕЙ КРОЕТСЯ в ГЕНЕТИЧЕСКОМ  
РАЗНООБРАЗИИ – ЛИДЕР или КОНФОРМИСТ (послушный  
ребенок в семье преступников становится преступником);

**РОЛЬ ГЕНЕТИЧЕСКИХ и ВНЕ(ЭПИ)ГЕНЕТИЧЕСКИХ ВЛИЯНИЙ  
на ФОРМИРОВАНИЕ АСОЦИАЛЬНОГО/СОЦИАЛЬНОГО  
ПОВЕДЕНИЯ -**

**МАРТИН КАЛЛИКАК**

**СЛАБОУМНАЯ ДЕВИЦА**

**(из ТАВЕРНЫ)**

**СЫН (“УЖАСНЫЙ  
СТАРИК”)**

**ДЕСЯТЬ ДЕТЕЙ**

**СОТНИ ПОТОМКОВ,  
САМЫЕ НИЗКИЕ  
ОБРАЗЦЫ  
ЧЕЛОВЕЧЕСКОЙ ПРИРОДЫ**

**ЖЕНА (ДОСТОЙНАЯ**

**КВАКЕРША)**

**СЕМЕРО ДЕТЕЙ**

**СОТНИ ПОТОМКОВ,  
САМЫЕ ДОСТОЙНЫЕ  
ЧЛЕНЫ ОБЩЕСТВА**

# РОЛЬ ГЕНЕТИЧЕСКИХ и ВНЕ(ЭПИ)ГЕНЕТИЧЕСКИХ ВЛИЯНИЙ на АСОЦИАЛЬНОЕ/СОЦИАЛЬНОЕ ПОВЕДЕНИЕ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 1) -

## АДА ЛИППЕНУТ

(род. В 1741 г., пьяница и проститутка)

## ПОТОМСТВО

(всего – 834 чел., из них известна судьба 824)

ПОДЖИГАТЕЛИ (168) ВОРЫ (140) КАРМАННИКИ и УБИЙЦЫ (64)  
МОШЕННИКИ (105)

ПРОСТИТУТКИ (182) НИЩИЕ (95) БРОДЯГИ (70)

# **ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА (АНТРОПОГЕНЕТИКА) – ОСНОВНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 2):**

- 3. МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА ИЗУЧАЕТ и РАЗРАБАТЫВАЕТ –**
- = ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПРЕДПОСЫЛКИ ЗДОРОВЬЯ и НЕЗДОРОВЬЯ ЧЕЛОВЕКА;**
- = ОБЩИЕ ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННЫЕ ЗАКОНОМЕРНОСТИ РАЗВИТИЯ РАЗНЫХ ПАТОЛОГИЧЕСКИХ СОСТОЯНИЙ – ИНВАЗИВНЫХ и НЕИНВАЗИВНЫХ (ИНФЕКЦИОННЫХ и НЕИНФЕКЦИОННЫХ);**
- = ОБЩИЕ ПРИНЦИПЫ ОРГАНИЗАЦИИ, ПОДХОДЫ и МЕТОДЫ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ;**
- = ПУТИ ЭФФЕКТИВНОГО СОЧЕТАНИЯ НАУЧНОГО БОГАЖА КЛАССИЧЕСКОЙ (ОБРАТНОЙ, ДОМОЛЕКУЛЯРНОЙ, ИДУЩЕЙ от ПРИЗНАКА к ГЕНУ) и СОВРЕМЕННОЙ (ПРЯМОЙ, МОЛЕКУЛЯРНОЙ, СООТВЕТСТВУЮЩЕЙ ГЕНОМНОМУ и ПОСТГЕНОМНОМУ ПЕРИОДАМ РАЗВИТИЯ, ИДУЩЕЙ от ГЕНА к ПРИЗНАКУ) ГЕНЕТИКИ в интересах МЕДИЦИНЫ и ЗДРАВООХРАНЕНИЯ;**

# ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА (АНТРОПОГЕНЕТИКА) – ОСНОВНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 3):

## 4. КЛИНИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА ИЗУЧАЕТ –

- = НАСЛЕДСТВЕННЫЕ БОЛЕЗНИ (прежде всего ГЕННЫЕ) по конкретным НАПРАВЛЕНИЯМ и ДИСЦИПЛИНАМ КЛИНИЧЕСКОЙ МЕДИЦИНЫ: СИМПТОМАТИКА и ДИАГНОСТИКА, ПУТИ КОРРЕКЦИИ ФЕНОТИПА (ЛЕЧЕНИЕ), ПРОФИЛАКТИКА; РАБОТА ПРОВОДИТСЯ во ВЗАИМОДЕЙСТВИИ с ВРАЧАМИ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ;
- = ПОЛИМОРФИЗМ КЛИНИЧЕСКИХ ПРОЯВЛЕНИЙ по соответствующим НАСЛЕДСТВЕННЫМ БОЛЕЗНЯМ; ФАКТОРЫ, ОПРЕДЕЛЯЮЩИЕ НАЛИЧИЕ ПОЛИМОРФИЗМА – ГЕНОКОПИИ и ФЕНОКОПИИ;
- = МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫЕ БОЛЕЗНИ: на пути к ПРЕДИКТИВНО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКОМУ ЗДРАВООХРАНЕНИЮ;

# ЭКСКУРС В ИСТОРИЮ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА -

**ВАЖНО:** = **ОСНОВУ** ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА СОСТАВЛЯЮТ ИДЕИ И ПОЛОЖЕНИЯ **ФУНДАМЕНТАЛЬНОЙ** ГЕНЕТИКИ; = **в ГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА** не **ПРИМЕНЯЕТСЯ** **ГИБРИДОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД** ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА; = **ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА** имеет свою **МЕТОДОЛОГИЮ** и **МЕТОДИЧЕСКУЮ БАЗУ**;

**Г.МЕНДЕЛЬ (1865):** **СФОРМУЛИРОВАЛ** ИДЕЮ о **ДИСКРЕТНЫХ СПЕЦИФИЧНЫХ** (относительно признаков) **НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАДАТКАХ**, **ПРИСУТСТВУЮЩИХ** в **ТЕЛЕСНЫХ КЛЕТКАХ** в **ДВУХ ЭКЗЕМПЛЯРАХ**, а в **ГАМЕТАХ** в **ОДНОМ**, их **АЛЛЕЛЬНОМ СОСТОЯНИИ** и **НЕЗАВИСИМОМ КОМБИНИРОВАНИИ** **РАЗНЫХ АЛЛЕЛЕЙ НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАДАТКА** у **ПОТОМКОВ**;

**Г. де ФРИЗ, К.Э.КОРРЕНС, Э.ЧЕРМАК (1900):** **ПЕРЕОТКРЫЛИ**, **СДЕЛАВ** **ДОСТОЯНИЕМ НАУКИ** и **МЕДИЦИНСКОЙ ПРАКТИКИ**, **ЗАКОНОМЕРНОСТИ**, **УСТАНОВЛЕННЫЕ Г.МЕНДЕЛЕМ**; **В.ИОГАНСЕН (1909):** **ВВЕЛ ТЕРМИНЫ** “ГЕН”, “ГЕНОТИП” и “ФЕНОТИП”; **У.БЭТСОН (1902):** **ВВЕЛ ТЕРМИНЫ** “ГЕНОТИП” и “ФЕНОТИП”;

**А.Е.ГЭРРОД (1902):** **АЛКАПТОНУРИЯ**, **МОНОГЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ** с **АУТОСОМНО- РЕЦЕССИВНЫМ НАСЛЕДОВАНИЕМ**;

**Ф.ГАЛЬТОН (1865):** **СОЗДАЕТСЯ НАУЧНО-ПРАКТИЧЕСКОЕ НАПРАВЛЕНИЕ** “**БИОМЕТРИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА**” (**ГЕНЕТИКА КОЛИЧЕСТВЕННЫХ ПРИЗНАКОВ ЧЕЛОВЕКА**); **ОДНИМ** из **СЛЕДСТВИЙ** является **ОБЩЕСТВЕННО-ПОЛИТИЧЕСКОЕ ДВИЖЕНИЕ – ЕВГЕНИКА**;

# ЭКСКУРС В ИСТОРИЮ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА (ПРОДОЛЖЕНИЕ 1) -

- = **О.Т.ЭЙВЕРИ (1944): ХИМИЧЕСКАЯ ПРИРОДА ВЕЩЕСТВА НАСЛЕДСТВЕННОСТИ - ДНК; Дж.УОТСОН, Ф.КРИК, М.УИЛКИНС (1953): НАДМОЛЕКУЛЯРНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ДНК в виде БИСПИРАЛИ из ДВУХ ВЗАИМОКОМПЛЕМЕНТАРНЫХ МОЛЕКУЛ;**
- = **Х.Г.КОРАНА, М.У.НИРЕНБЕРГ (1955-1956): ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД – СИСТЕМА ЗАПИСИ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ в МОЛЕКУЛАХ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ;**
- = **Ф.ЖАКОБ, Ж.Л.МОНО (1961): ГИПОТЕЗА о ПЕРЕНОСЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ с ДНК на БЕЛОК при УЧАСТИИ ИНФОРМАЦИОННОЙ (МАТРИЧНОЙ) РНК;**
- = **Р.Д.РОБЕРТС, Ф.А.ШАРП (1970-ые): ИНТРОН-ЭКЗОННАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ГЕНОВ ЭУКАРИОТ; А.С.СЕРЕБРОВСКИЙ, Н.П.ДУБИНИН (1929): ЭКСПЕРИМЕНТАЛЬНЫЕ ДОКАЗАТЕЛЬСТВА ДЕЛИМОСТИ ГЕНА;**

# ЭКСКУРС В ИСТОРИЮ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА (ПРОДОЛЖЕНИЕ 2) -

= А.ВЕЙСМАН (1887): ГИПОТЕЗА о БЕССМЕРТНОЙ ЗАРОДЫШЕВОЙ ПЛАЗМЕ (ИДИОПЛАЗМА) и СМЕРТНОЙ СОМАТОПЛАЗМЕ как ПРЕДВОСХИЩЕНИЕ СОВРЕМЕННЫХ ПРЕДСТАВЛЕНИЙ о том, что НОСИТЕЛЯМИ СВОЙСТВА НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЯВЛЯЮТСЯ ХРОМОСОМЫ (вейсманизм);

= В.ВАЛЬДЕЙЕР (1888): ВВЕЛ ТЕРМИН “ХРОМОСОМА”;

= Т.БОВЕРИ и У.СЕТТОН (1902-1907): ДОКАЗАЛИ СВЯЗЬ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ с ХРОМОСОМАМИ;

= Т.МОРГАН (1910-1925): СФОРМУЛИРОВАЛ ОСНОВНЫЕ ПОЛОЖЕНИЯ ХРОМОСОМНОЙ ТЕОРИИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ;

= Н.К.КОЛЬЦОВ (1928): ПРЕДПОЛОЖИЛ МАТРИЧНЫЙ МЕХАНИЗМ РЕПРОДУКЦИИ ХРОМОСОМ;

# **ЭКСКУРС В ИСТОРИЮ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА (ПРОДОЛЖЕНИЕ 3) –**

- = Г.де ФРИЗ (1901): СФОРМУЛИРОВАЛ  
ОСНОВНЫЕ  
ПОЛОЖЕНИЯ МУТАЦИОННОЙ ТЕОРИИ; ВВЕЛ  
ТЕРМИН “МУТАЦИЯ”;**
- = Х. Дж. МЕЛЛЕР (1926): ОТКРЫЛ МУТАГЕННОЕ  
ДЕЙСТВИЕ РЕНТГЕНОВЫХ ЛУЧЕЙ;**

# ЭКСКУРС В ИСТОРИЮ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА (ПРОДОЛЖЕНИЕ 4) -

= ДЖ. ТИО, А. ЛЕВАН (1956): КОЛИЧЕСТВО ХРОМОСОМ В СОМАТИЧЕСКИХ (ДИПЛОИДНЫХ) КЛЕТКАХ ЧЕЛОВЕКА – 46;

= Ж. ЛЕЖЕН (1958): синдром ДАУНА – ТРИСОМИЯ ПО ХРОМОСОМЕ 21;

= К.Э.ФОРД, П.А.ДЖЕКОБС, И.А.СТРОНГ (1959): синдромы ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА и КЛАЙНФЕЛЬТЕРА – ИЗМЕНЕНИЕ ЧИСЛА ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ;

= ДЕНВЕР (1960), ЛОНДОН (1963), ЧИКАГО (1966): КЛАССИФИКАЦИЯ и НОМЕНКЛАТУРА РАВНОМЕРНО ОКРАШЕННЫХ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА;

= ПАРИЖ (1971): КОНКРЕТИЗИРОВАНА НОМЕНКЛАТУРА ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА по результатам их ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ (ИЗБИРАТЕЛЬНОЙ) ОКРАСКИ;

= 1978: ВВЕДЕНА An International System for Human Cytogenetic Nomenclature (*ISCN*) – “ПУТЕВОДИТЕЛЬ” по КАРИОТИПУ ЧЕЛОВЕКА;

# **ЭКСКУРС В ИСТОРИЮ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА (ПРОДОЛЖЕНИЕ 5) -**

**= Дж.УОТСОН, Ф.КОЛЛИНЗ, К.ВЕНТЕР,  
МЕЖДУНАРОДНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ по ИЗУЧЕНИЮ  
ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА – HUGO (1989-2001): НАЧАТА  
и ВЧЕРНЕ ЗАВЕРШЕНА РАБОТА по проекту  
“ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА”; ЭРА ГЕНОМНЫХ и  
ПОСТГЕНОМНЫХ БИМЕДИЦИНСКИХ  
ТЕХНОЛОГИЙ; на пути к ПРЕДИКТИВНОМУ  
ПЕРСониФИЦИРОВАННОМУ  
ЗДРАВООХРАНЕНИЮ (через ГЕНОМНО-ПРОТЕОМНОЕ  
ПОРТРЕТИРОВАНИЕ и ТРАНСЛЯЦИОННУЮ МЕДИЦИНУ,  
ОРГАНИЗМЕННЫЙ УРОВЕНЬ);**

# **ЭКСКУРС В ИСТОРИЮ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА** **(ПРОДОЛЖЕНИЕ 6) -**

**= С.Н. ДАВИДЕНКОВ (1932): ЗАЛОЖЕНЫ**  
**ОСНОВЫ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО**  
**КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ** (использование  
генетических знаний в интересах  
практического здравоохранения), **ОПРЕДЕЛЕННЫ**  
**ПРИНЦИПИАЛЬНЫЕ НАПРАВЛЕНИЯ**  
**ПРОФИЛАКТИКИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ;**

# **ЭКСКУРС В ИСТОРИЮ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА** **(ПРОДОЛЖЕНИЕ 7) -**

**= С.С.ЧЕТВЕРИКОВ (1926): ОБРАТИЛ**  
**ВНИМАНИЕ на ЗНАЧЕНИЕ для ЭВОЛЮЦИИ**  
**ГЕНЕТИЧЕСКИХ ПРОЦЕССОВ в**  
**ПОПУЛЯЦИЯХ ОРГАНИЗМОВ;**  
**ГЕНЕТИЧЕСКИЙ (ПОЛНОГЕНОМНЫЙ)**  
**СКРИНИНГ в ПОПУЛЯЦИЯХ ЛЮДЕЙ: на пути**  
**к ПРЕДИКТИВНОМУ ЗДРАВООХРАНЕНИЮ**  
**(через генетический скрининг аллелофондов групп**  
**людей, популяционно-групповой уровень);**

# ЧЕЛОВЕК как ОБЪЕКТ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ: БЛАГОПРИЯТНЫЕ ОБСТОЯТЕЛЬСТВА -

- = хорошо ИЗУЧЕН ФЕНОТИП (морфология, биохимия, иммунология, физиология, поведение, патология и др.);
- = известно МНОГО МУТАЦИЙ;
- = ЧАСТЫ разного рода ГЕНЕТИЧЕСКИЕ СКРИНИНГИ;
- = явление “БИОЛОГИЧЕСКОГО НАРЦИССИЗМА”: ЛЮДЕЙ очень ИНТЕРЕСУЕТ все, что ОТНОСИТСЯ к ним НЕПОСРЕДСТВЕННО;

# ЧЕЛОВЕК как ОБЪЕКТ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ: НЕБЛАГОПРИЯТНЫЕ ОБСТОЯТЕЛЬСТВА -

- = **ВЕЛИКО ГЕНЕТИЧЕСКОЕ РАЗНООБРАЗИЕ ЛЮДЕЙ (ЕСЛИ ПРИНЯТЬ, что в ХРОМОСОМАХ ЧЕЛОВЕКА всего по ОДНОМУ ГЕНУ, то только за счет НЕЗАВИСИМОГО РАСХОЖДЕНИЯ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ в анафазе-I мейоза ВОЗНИКАЕТ  $2^{23} = 8\ 388\ 608$  РАЗНЫХ ГАМЕТ; справка – МУЖЧИНА за АКТИВНЫЙ РЕПРОДУКТИВНЫЙ ПЕРИОД ЖИЗНИ ОБРАЗУЕТ  $10^{11}$  СПЕРМАТОЗОИДОВ);**
- = **КАРИОТИП ПРЕДСТАВЛЕН БОЛЬШИМ ЧИСЛОМ ХРОМОСОМ – 46 или 23 ПАРЫ;**
- = **ПОЗДНО НАСТУПАЕТ РЕПРОДУКТИВНАЯ ЗРЕЛОСТЬ;**
- = **ФАКТОРЫ (прежде всего СОЦИАЛЬНЫЕ), ОГРАНИЧИВАЮЩИЕ ПАНМИКСИЮ, МНОГОЧИСЛЕННЫ – ЭТНИЧЕСКИЕ, РАССОВЫЕ, РЕЛИГИОЗНЫЕ, ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ и др.;**
- = **ОТНОСИТЕЛЬНО МАЛО ДЕТЕЙ в СЕМЬЯХ;**
- = **ПРОДОЛЖИТЕЛЬНОСТЬ ПОКОЛЕНИЯ ЗНАЧИТЕЛЬНА (25 лет) и СОВПАДАЕТ для НАБЛЮДАТЕЛЯ (ГЕНЕТИК) и НАБЛЮДАЕМОГО;**
- = **ВЕЛИКО РАЗНООБРАЗИЕ СРЕД ОБИТАНИЯ РАЗНЫХ ПОПУЛЯЦИЙ ЛЮДЕЙ, ЭТНОСЫ и УКЛАД (ОБРАЗ) ЖИЗНИ;**

# **ЧЕЛОВЕК как ОБЪЕКТ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ: НЕБЛАГОПРИЯТНЫЕ ОБСТОЯТЕЛЬСТВА (ПУТИ ПРЕОДОЛЕНИЯ) -**

- = в связи с невозможностью применить гибридологический метод в АНТРОПОГЕНЕТИКЕ РАЗРАБОТАНЫ и ИСПОЛЬЗУЮТСЯ СПЕЦИФИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ (КЛАССИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА - ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ, БЛИЗНЕЦОВЫЙ, ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ, ДАКТИЛО- и ПАЛЬМОСКОПИЯ и др.);**
- = появляются и оперативно осваиваются новые методы, вытекающие из достижений КЛЕТОЧНОЙ и МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ, реализации таких проектов, как “ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА” (ГЕНЕТИКА ГЕНОМНОГО и ПОСТГЕНОМНОГО ПЕРИОДА - КЛОНИРОВАНИЕ САЙТОВ ДНК, ПЦР-АМПЛИФИКАЦИЯ САЙТОВ ДНК, метод ДНК-овых ЗОНДОВ, МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ, СЕКВЕНИРОВАНИЕ ДНК, ПОЛНОГЕНОМНЫЙ СКРИНИНГ, ГИБРИДИЗАЦИЯ СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК, технологии “KNOCK OUT” и “KNOCK IN” для создания генетических моделей патологических состояний и др.)**

# ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД, СУТЬ и РЕШАЕМЫЕ ЗАДАЧИ, ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ -

- = **ЗАКЛЮЧАЕТСЯ** в СОСТАВЛЕНИИ РОДОСЛОВНЫХ, их АНАЛИЗЕ с целью **ПРОСЛЕДИТЬ** ПОЯВЛЕНИЕ ИЗБРАННОГО ПРИЗНАКА в РЯДУ ПОКОЛЕНИЙ и **СДЕЛАТЬ ВЫВОД** о его НАСЛЕДУЕМОСТИ, ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ;
- = **ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ:**
  - **ГЕН РАСПОЛАГАЕТСЯ в АУТОСОМЕ (аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы),**
  - **ГЕН РАСПОЛАГАЕТСЯ в ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМАХ – X или Y (НАСЛЕДОВАНИЕ, СЦЕПЛЕННОЕ с ПОЛОМ): Y-сцепленный, голандрический тип, X-сцепленный рецессивный и X-сцепленный доминантный типы;**

# ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД, СУТЬ и РЕШАЕМЫЕ ЗАДАЧИ, ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 1) -

## = СООТНОСИТЕЛЬНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ ГЕНОВ:

- НЕЗАВИСИМЫЙ тип НАСЛЕДОВАНИЯ, если ГЕНЫ РАСПОЛОЖЕНЫ в РАЗНЫХ ХРОМОСОМАХ (менделизм) или в одной ХРОМОСОМЕ на РАССТОЯНИИ в 50 (САНТИ) МОРАНИД и более;
- в зависимости от РАССТОЯНИЯ между ГЕНАМИ ПОЛНОСТЬЮ или ЧАСТИЧНО СЦЕПЛЕННЫЙ тип НАСЛЕДОВАНИЯ, если ГЕНЫ РАСПОЛОЖЕНЫ в одной ХРОМОСОМЕ или группе СЦЕПЛЕНИЯ (морганизм); РАССТОЯНИЕ между ГЕНАМИ ВЫРАЖАЕТСЯ в (САНТИ) МОРГАНИДАХ и ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ по ЧАСТОТЕ КРОССИНГОВЕРА, что ИСПОЛЬЗУЕТСЯ при СОСТАВЛЕНИИ ГЕНЕТИЧЕСКИХ КАРТ ХРОМОСОМ;

**ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД, ОБСТОЯТЕЛЬСТВА,**  
которые необходимо иметь в виду при  
формулировке **ОКОНЧАТЕЛЬНОГО ЗАКЛЮЧЕНИЯ -**

**ОБСТОЯТЕЛЬСТВА,** которые должны  
**УЧИТЫВАТЬСЯ** при ответе на **ВОПРОСЫ** о  
**НАСЛЕДУЕМОСТИ ПРИЗНАКА** и **ТИПЕ**  
**НАСЛЕДОВАНИЯ** по данным **АНАЛИЗА**  
**РОДОСЛОВНЫХ:**

- = **ПЕНЕТРАНТНОСТЬ** и **ЭКСПРЕССИВНОСТЬ** ГЕНА;
- = **УЗКАЯ** или **ШИРОКАЯ** **НОРМА РЕАКЦИИ** ГЕНА;
- = **ГЕНОКОПИРОВАНИЕ** и **ФЕНОКОПИРОВАНИЕ**;
- = **ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ** ГЕНОВ (**РЕЦЕССИВНЫЙ ЭПИСТАЗ**);
- = **ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ АЛЛЕЛЬНЫХ** ГЕНОВ;  
(**ОТНОСИТЕЛЬНОСТЬ** таких **ХАРАКТЕРИСТИК**, как  
**ДОМИНАНТНОСТЬ** и **РЕЦЕССИВНОСТЬ**);

## **БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД, СУТЬ -**

**= ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В СРАВНЕНИИ НАСЛЕДУЕМОСТИ ПРИЗНАКА В ПАРАХ МОНОЗИГОТНЫХ (ОДНОЯЙЦЕВЫХ, ГЕНЕТИЧЕСКИ ИДЕНТИЧНЫХ) и ДИЗИГОТНЫХ (ДВУЯЙЦЕВЫХ, ГЕНЕТИЧЕСКИ НЕИДЕНТИЧНЫХ) БЛИЗНЕЦОВ; МОНОЗИГОТНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ имеют (теоретически) 100% ИДЕНТИЧНЫХ ГЕНОВ, тогда как ДИЗИГОТНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ – 50% ИДЕНТИЧНЫХ ГЕНОВ (как обычные СИБСЫ – братья, сестры, брат и сестра, рожденные одной парой родителей); для СРАВНЕНИЯ ПОЛЬЗУЮТСЯ ЗНАЧЕНИЯМИ КОНКОРДАНТНОСТИ (ПРИЗНАК есть у ОБОИХ БЛИЗНЕЦОВ) и ДИСКОРДАНТНОСТИ (ПРИЗНАК есть у ОДНОГО БЛИЗНЕЦА), ВЫРАЖАЕМЫМИ в %%;**

**БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД, РЕШАЕМЫЕ ЗАДАЧИ -**

**= СПЕЦИФИЧЕСКИЕ ЗАДАЧИ, РЕШАЕМЫЕ  
БЛИЗНЕЦОВЫМ МЕТОДОМ:**

- ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ СООТНОСИТЕЛЬНАЯ РОЛЬ  
ГЕНЕТИЧЕСКИХ и ВНЕ(ЭПИ)ГЕНЕТИЧЕСКИХ  
ФАКТОРОВ в РАЗВИТИИ ФЕНОТИПА (в соответствии с  
концепцией автора метода Ф.ГАЛЬТОНА “Nature or  
Nurture” – “Природа или Воспитание”);**
- ЗНАЧИМОСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ СОСТАВЛЯЮЩЕЙ  
в РАЗВИТИИ ЗАБОЛЕВАНИЙ с НАСЛЕДСТВЕННОЙ  
ПРЕДРАСПОЛОЖЕННОСТЬЮ;**
- УТОЧНЯЮТСЯ УСЛОВИЯ ПРОЯВЛЕНИЯ в ФЕНОТИПЕ  
СООТВЕТСТВУЮЩЕГО ПАТОЛОГИЧЕСКОГО  
ПРИЗНАКА;**

# **БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД, РЕШАЕМЫЕ ЗАДАЧИ** **(ПРОДОЛЖЕНИЕ 1) -**

**= ДРУГИЕ ЗАДАЧИ, РЕШАЕМЫЕ БЛИЗНЕЦОВЫМ МЕТОДОМ (ЭТИ ЗАДАЧИ РЕШАЮТСЯ, В ЧАСТНОСТИ, ТАКЖЕ ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИМ МЕТОДОМ АНТРОПОГЕНЕТИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ):**

- УСТАНОВЛИВАЕТСЯ НАСЛЕДУЕМОСТЬ ПРИЗНАКА;**
- ОЦЕНИВАЕТСЯ ПЕНЕТРАНТНОСТЬ И ЭКСПРЕССИВНОСТЬ НАСЛЕДОВАНИЯ;**

# ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД (КАРИОТИПИРОВАНИЕ), СУТЬ -

= ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В АНАЛИЗЕ КАРИОТИПОВ КЛЕТОК ЧЕЛОВЕКА, ДЕЛЯЩИХСЯ В КУЛЬТУРЕ, ПУТЕМ МИКРОСКОПИРОВАНИЯ ОКРАШЕННЫХ ХРОМОСОМ; ОКРАСКА БЫВАЕТ СПЛОШНОЙ, НЕ ПОЗВОЛЯЮЩЕЙ ОДНОЗНАЧНО ИДЕНТИФИЦИРОВАТЬ ХРОМОСОМЫ, И ИЗБИРАТЕЛЬНОЙ (ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ), ДАЮЩЕЙ ВОЗМОЖНОСТЬ БЕЗОШИБОЧНО ИДЕНТИФИЦИРОВАТЬ КАЖДУЮ ХРОМОСОМУ; ПРИ ИЗБИРАТЕЛЬНОЙ ОКРАСКЕ ПО ДЛИНЕ ХРОМОСОМ ВОСПРОИЗВОДИТСЯ УНИКАЛЬНАЯ ПОПЕРЕЧНАЯ ИСЧЕРЧЕННОСТЬ, ЧТО ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ ЛОКАЛИЗАЦИИ ОТДЕЛЬНЫХ САЙТОВ или ЛОКУСОВ ДНК (положение мутантного гена дефектности фермента фенилаланингидроксилазы, что приводит к фенилкетонурии, - 12q22-q24.2, то есть длинное плечо хромосомы 12, локус 22-24.2);

# **ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД (КАРИОТИПИРОВАНИЕ), РЕШАЕМЫЕ ЗАДАЧИ -**

**= ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ДАЕТ ВОЗМОЖНОСТЬ:**

- ВЫЯВИТЬ ИЗМЕНЕНИЕ КОЛИЧЕСТВА ОТДЕЛЬНЫХ ХРОМОСОМ (АНЭУПЛОИДИЯ);**
- ВЫЯВИТЬ ИЗМЕНЕНИЯ В МОРФОЛОГИИ ОТДЕЛЬНЫХ ХРОМОСОМ (ДЕЛЕЦИИ, ДУПЛИКАЦИИ, ТРАНСЛОКАЦИИ, при ИЗБИРАТЕЛЬНОЙ ОКРАСКЕ ИНВЕРСИИ);**
- ВЫЯВИТЬ ИЗМЕНЕНИЕ В ЧИСЛЕ ХРОМОСОМНЫХ НАБОРОВ (ГАПЛОИДИЯ, ПОЛИПЛОИДИЯ);**

## МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД -

= в основе процедура **FISH** (Fluorescent In Situ Hybridization): готовятся **ДНК-зонды**, то есть определенные по нуклеотидному составу **фрагменты ДНК**, помеченные **флюоресцирующим красителем**, зондом является **фрагмент ДНК**, который **находит в геноме (генотипе, кариотипе) обследуемого комплементарный участок ДНК** и **“садится”** на него, благодаря наличию **флюорохрома место “посадки” ДНК-зонда** определяется по **специфическому свечению** при **микроскопировании гистологических препаратов**, объектом **микроскопирования** могут быть **метафазные хромосомы и хроматин ядер неделящихся клеток (интерфазные хромосомы)**;

# МЕТОД ВЫЯВЛЕНИЯ ТЕЛЕЦ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА -

- = НЕИНВАЗИВНЫЙ МЕТОД ВЫЯВЛЕНИЯ в СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ ЧЕЛОВЕКА ДИ-, ТРИ-, ПОЛИСОМИИ по ХРОМОСОМЕ X (кариотипы 47, XXU, 48, XXXU, 48, XXX и др.), а также МОНОСОМИИ X (кариотип 45, X0) путем МИКРОСКОПИРОВАНИЯ ОКРАШЕННЫХ КЛЕТОК СОСКОБА со СЛИЗИСТОЙ ОБОЛОЧКИ ЩЕКИ ;
- = ТЕЛЬЦЕ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА (ТЕЛЬЦЕ БАРРА) – ИНТЕНСИВНО ОКРАШИВАЕМАЯ ОСНОВНЫМИ КРАСИТЕЛЯМИ (ГЕМАТОКСИЛИН) МАКСИМАЛЬНО КОМПАКТИЗОВАННАЯ (СПИРАЛИЗОВАННАЯ) ХРОМОСОМА X (пример ФАКУЛЬТАТИВНОГО ГЕТЕРОХРОМАТИНА); ВЫЯВЛЯЕТСЯ в ЯДРАХ СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК НОРМАЛЬНЫХ ЖЕНЩИН в одном ЭКЗЕМПЛЯРЕ в связи с необходимостью инактивировать (выключить из функции) одну из двух хромосом X женщины и, таким образом, уравнивать дозы генов хромосомы X у женщин и мужчин; таким образом, в клетках нормальных женщин и у пациентов с кариотипом 46, XXU одно тельце Барра, при моносомии X – ни одного, при три- и далее полисомии X – два, три и т.д. тельце Барра (в общем виде “число телец Барра = число хромосом X минус 1“)

# МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ ЧЕЛОВЕКА В АНТРОПОГЕНЕТИКЕ и ПОПУЛЯЦИОННОЙ АНТРОПОГЕНЕТИКЕ: ДНК- диагностика -

= дают информацию о генетической конституции отдельных лиц (геномное портретирование) и об особенностях гено(аллело)фондов человеческих популяций и иных групп населения: путь к персонифицированной предиктивной и групповой предиктивно-профилактической медицине;

= прямые и косвенные методы ДНК-диагностики: ПЕРВЫЕ применяются, если известны ген, ответственный за развитие наследственного заболевания, и основные типы его патогенных мутаций (муковисцидоз - наиболее частая или мажорная мутация *delF508*), предусматривают использование ДНК-зондов и детектируют мутацию; ВТОРЫЕ детектируют маркер мутации;

# ПОЛИМЕРАЗНАЯ ЦЕПНАЯ РЕАКЦИЯ -

= основа современной (прежде всего прямой) ДНК-диагностики - метод *PCR* или ПЦР (Polymerase Chain Reaction или Полимеразная Цепная Реакция), который позволяет *in vitro* в течение часа получить **млн. КОПИЙ** заданного фрагмента молекулы ДНК, что облегчает идентификацию в геноме пациента (пробанда) сайта ДНК, представляющего диагностический интерес; метод ПЦР широко используется в целях высокоточной диагностики вирусных (СПИД, гепатиты) и инфекционных заболеваний по выявлению нуклеиновой кислоты возбудителя;

= ПЦР в реальном времени – определяется накопление ампликонов в ходе амплификации; измеряется количество ДНК или РНК инфекционных агентов и, таким образом, мониторируется эффективность терапии и дается клинический прогноз;

# ПОПУЛЯЦИОННО-СТАТИСТИЧЕСКИЙ МЕТОД В АНТРОПОГЕНЕТИКЕ -

**= основу составляет ЗАКОН ХАРДИ-ВЕЙНБЕРГА (описывает условия генетической стабильности популяции): в популяции из БЕСКОНЕЧНО БОЛЬШОГО ЧИСЛА СВОБОДНО СКРЕЩИВАЮЩИХСЯ ОСОБЕЙ в отсутствие МУТАЦИЙ, ИЗБИРАТЕЛЬНОЙ МИГРАЦИИ организмов с различными генотипами и ДАВЛЕНИЯ ЕСТЕСТВЕННОГО ОТБОРА первоначальные частоты аллелей генов из поколения в поколение СОХРАНЯЮТСЯ НЕИЗМЕННЫМИ;**

# ПОПУЛЯЦИОННО-СТАТИСТИЧЕСКИЙ МЕТОД В АНТРОПОГЕНЕТИКЕ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 1) -

= генетические скрининги популяций и групп (этноты, народности, население регионов, городов, селений) людей выявляют исторически сложившиеся межпопуляционные (межгрупповые) различия по частоте присутствия в соответствующих гено(аллело)фондах разных аллельных форм генов, что указывает на высокую вероятность появления в популяции (группе) лиц с определенной генетической (моногенной) патологией (высокая частота болезни Тея-Сакса в популяциях евреев-ашкенази) или же с определенными мультифакториальными болезнями (артериальные фенотипы, в т.ч. патологические, зависят от состояния локуса 9p21.3: при наличии в локусе каузативных генов – CDKN2B, CDKN2A, ANRIL – растет риск ишемического инсульта, а при наличии в локусе 4q25 ОНП в виде rs2200733-T растет риск кардиоэмболического варианта инсульта, а также пароксизмальной фибрилляции предсердий);

## **ПОПУЛЯЦИОННО-СТАТИСТИЧЕСКИЙ МЕТОД В АНТРОПОГЕНЕТИКЕ (ПРОДОЛЖЕНИЕ 2) -**

**= выявление КАНДИДАТНЫХ и КАУЗАТИВНЫХ ГЕНОВ, иных ГЕНЕТИЧЕСКИХ МАРКЕРОВ (МИНИ- и микросателлитные повторы, ОНП) НАСЛЕДСТВЕННЫХ и МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЕЙ, а также результаты прямой ДНК-диагностики (выявление ПАТОГЕННЫХ МУТАНТНЫХ АЛЛЕЛЕЙ) дает ВОЗМОЖНОСТЬ ОЦЕНИТЬ ВЕЛИЧИНУ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ГРУЗА, что является НЕОБХОДИМОЙ ПРЕДПОСЫЛКОЙ ПЕРЕХОДА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ в ПРЕДИКТИВНО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКИЙ персонифицированный и групповой формат (медицина геномных и постгеномных технологий);**