

МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

Истоки

- На Руси при выборе невесты родители принимали во внимание не только внешность, но и нрав. Особенно ценился миролюбивый характер, уступчивость, покладистость. Смотрели, какова работница и какое у неё здоровье.
- Говорили: «Жену выбирай не глазами, а ушами»,
- Брали «по хорошей славе». А еще присматривались к родне невесты до пятого колена: смотрели, нет ли пьяниц, буянов, сумасшедших.
- Даже пословица была:
«Выбирай корову по рогам, а невесту по родам».



Генетика человека

- отрасль генетики, 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.).
- **Задачи медицинской генетики** заключаются в своевременном выявлении носителей заболеваний среди родителей, выявлении больных детей и выработке рекомендаций по их лечению. Большую роль в профилактике генетически обусловленных заболеваний играют генетикомедицинские консультации и перенатальная диагностика

- *Для генетических исследований человек является неудобным объектом, так как у человека: невозможно экспериментальное скрещивание; большое количество хромосом; поздно наступает половая зрелость; малое число потомков в каждой семье; невозможно уравнивание условий жизни для потомства.*
- *В генетике человека используется ряд методов исследования.*

Методы изучения наследственности человека

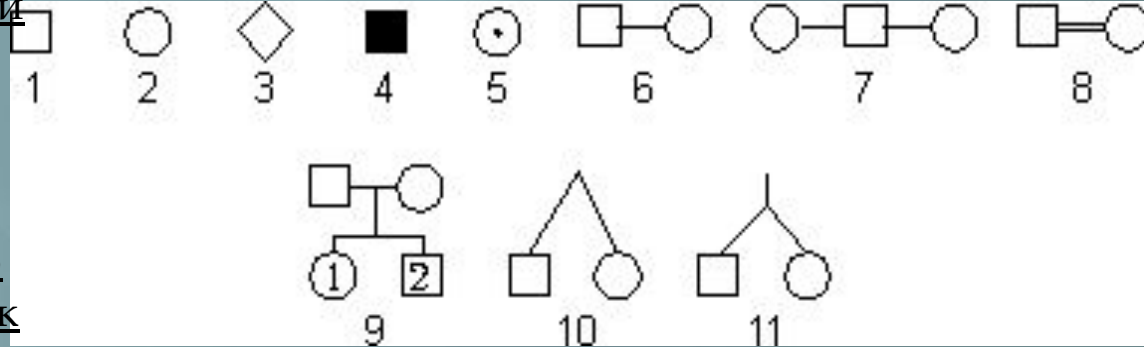
- ▣ *Генеалогический*
- ▣ *Биохимический*
- ▣ *Цитогенетический*
- ▣ *Близнецовый*

Генеалогический метод

- Использование этого метода возможно в том случае, когда известны прямые родственники – предки обладателя наследственного признака (**пробанда**) по материнской и отцовской линиям в ряду поколений или потомки пробанда также в нескольких поколениях. При составлении родословных в генетике используется определенная система обозначений. После составления родословной проводится ее анализ с целью установления характера наследования изучаемого признака.

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 – dizygotic twins; 11 – monozygotic twins

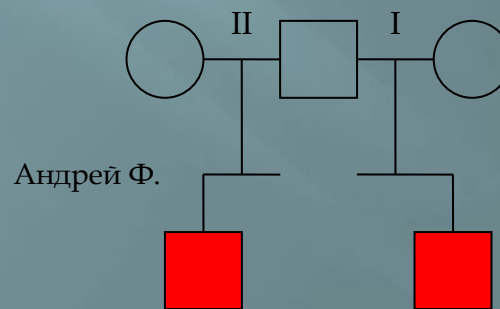
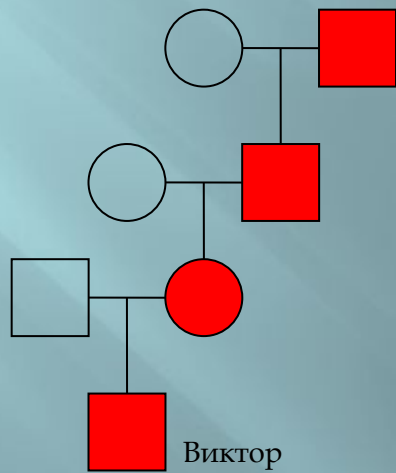
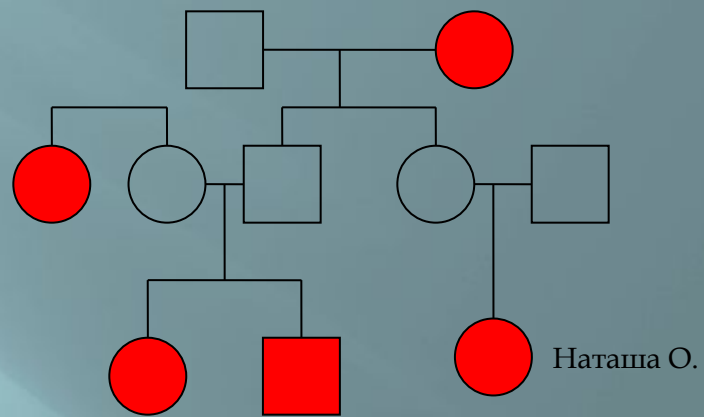
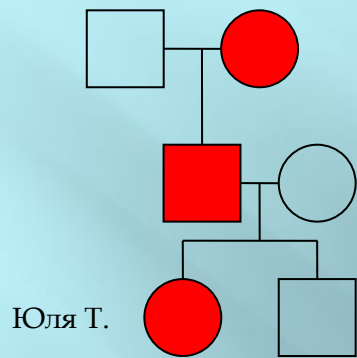


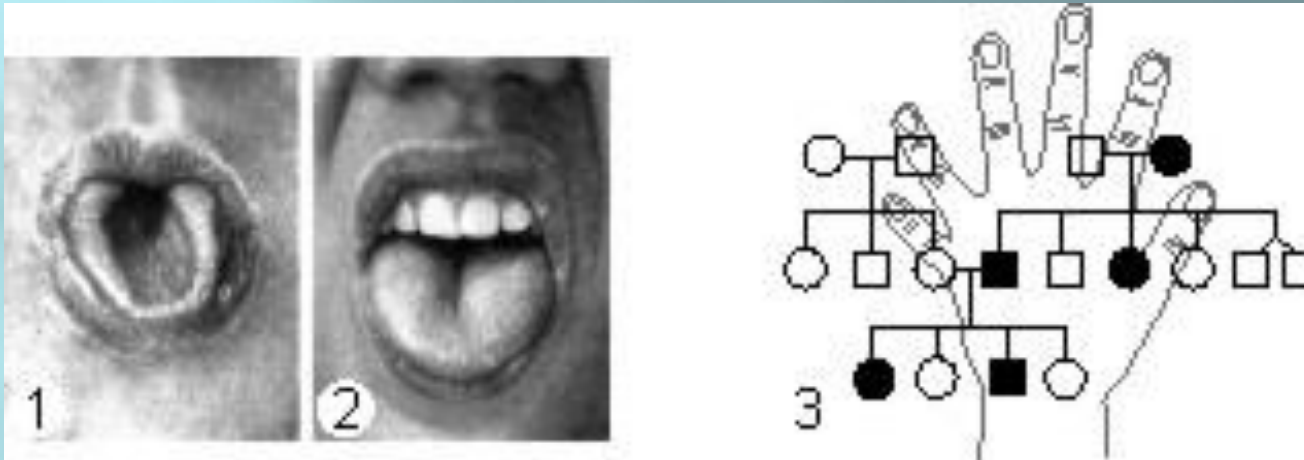
Особенности составления генеалогического древа

- Пробанд - человек, о котором собирается информация в родословной.
- Сибс - родственник пробанда.
- Фигуры в родословной располагаются по поколениям. Каждое поколение занимает отдельную строку, обозначается слева римской
- Арабскими цифрами нумеруются члены одного поколения (весь ряд) слева направо в порядке рождения. Все индивидуумы должны располагаться строго по поколениям в один ряд.
- Внесение данных о родственниках пробанда I и II степеней родства.
- Составления родословной (обычно достаточно трех-пяти поколений)
- Анализ наследования выбранного признака

- ▣ Благодаря генеалогическому методу были определены типы наследования многих признаков у человека. Так, по аутосомно-доминантному типу наследуются полидактилия (увеличенное количество пальцев), возможность свертывать язык в трубочку, брахидактилия (короткопалость, обусловленная отсутствием двух фаланг на пальцах), веснушки, раннее облысение, сросшиеся пальцы, заячья губа, волчья пасть, катаракта глаз, хрупкость костей и многие другие. Альбинизм, рыжие волосы, подверженность полиомиелиту, сахарный диабет, врожденная глухота и другие признаки наследуются как аутосомно-рецессивные.

Наследование леворукости





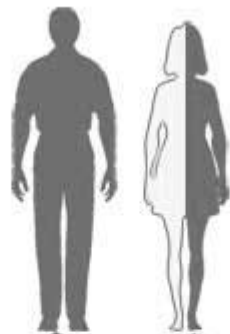
Доминантный признак — способность свертывать язык в трубочку (1) и его рецессивный аллель — отсутствие этой способности (2).

3 — родословная по полидактилии (аутосомно-доминантное наследование).

- Целый ряд признаков наследуется сцепленно с полом:
- X-сцепленное наследование (рецессивный тип) гемофилия, дальтонизм;
- X-сцепленный доминантный тип – (синдром Ретта)
- Y-сцепленное – гипертрихоз края ушной раковины, перепончатость пальцев ног.
- Имеется ряд генов, локализованных в гомологичных участках X- и Y-хромосом, например общая цветовая слепота. Наследование, сцепленное с X-хромосомой, может быть доминантным и рецессивным (чаще рецессивным)

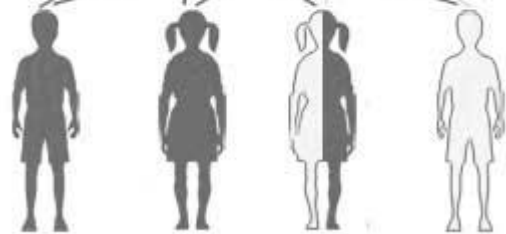
Схема наследования гемофилии

Здоровый отец



Мать-носитель гена

- Здоровый
- Больной
- ▨ Носитель

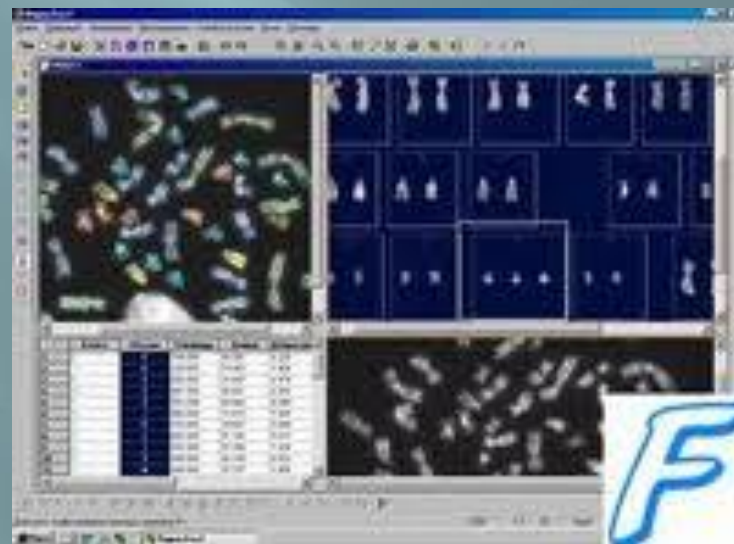
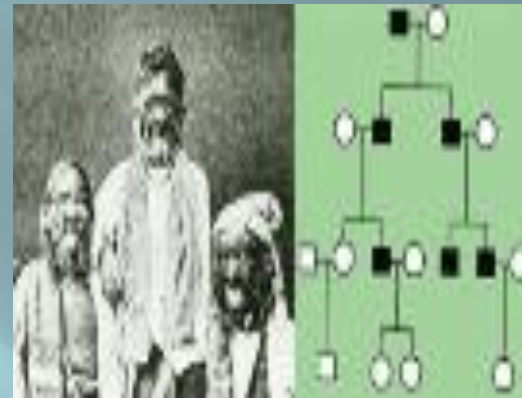


Здоровый сын

Здоровая дочь

Дочь-носитель гена

Больной сын



Типы моногенного наследования, выявляемые с помощью
генеалогического метода

Аутосомный тип наследования

- Аутосомно-доминантный тип (полидактилия)
- Аутосомно-рецессивный тип наследования (галактоземия)



- ▣ *Использование генеалогического метода показало, что при родственном браке, по сравнению с неродственным, значительно возрастает вероятность появления уродств, мертворождений, ранней смертности в потомстве. В родственных браках рецессивные гены чаще переходят в гомозиготное состояние, в результате развиваются те или иные аномалии. Примером этого является наследование гемофилии в царских домах Европы.*

НАСЛЕДОВАНИЕ ГЕМОФИЛИИ В ЦАРСКИХ ДОМАХ ЕВРОПЫ

