

Общая и медицинская

Основы общей и медицинской генетики. Закономерности дискретного и сцепленного наследования признаков. Наследственность и наследование. Типы наследования: моногенное, полигенное и сцепленное. Цитоплазматическая наследственность. Методы исследования генетики человека.



**Как гласит старинная
легенда:**

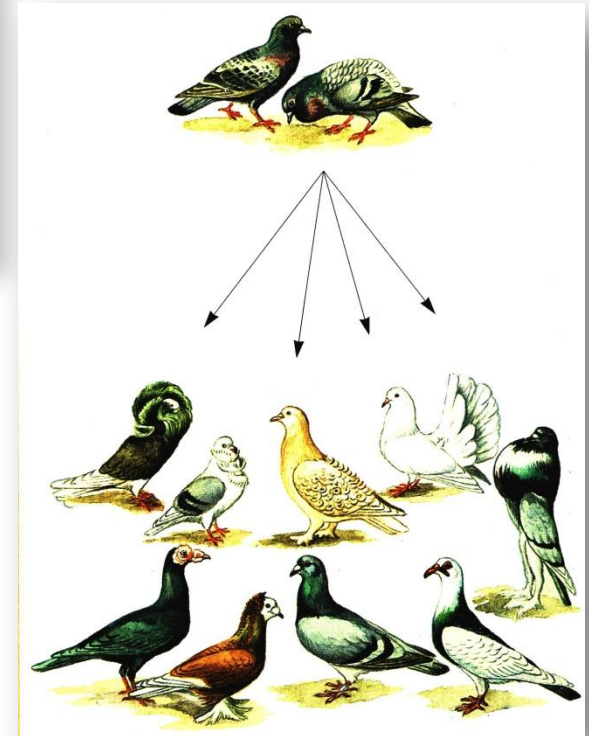
**Бог спрятан ключ от тайн
чело-веческой природы в
самом Чело-веке. Разгадку этих
тайн дает сов-ременная
генетика.**

Генетика – это наука, изучающая два свойства живых организмов: наследственность и изменчивость и методы управления ими.

Термин **«генетика»** (от греч. genesis, geneticos – происхождение; от лат. genus – род) предложил в 1906 У. Бэтсон (Англия).

Изменчивость - это свойство организма приобретать новые признаки в процессе онтогенеза, а **наследственность** - это свойство передавать эти признаки потомкам в неизменном виде.

На основе этих двух свойств возникает разнообразие видов, одним из которых является человек.



Структура современной генетики и ее значение

**Вся генетика подразделяется
на:
 фундаментальную;

 прикладную.**

учает общие закономерности
наследования и изменчивости признаков

Фундаментальная генетика



Разделы

генетики:

- Классическая генетика
- Популяционная генетика
- Археогенетика
- Молекулярная генетика
- Геномика
- Медицинская генетика
- Генная инженерия
- Спортивная генетика
- Судебно-медицинская генетика
- Криминалистическая генетика
- Биохимическая генетика
- Генетика человека
- Генетика микроорганизмов

- Генетика растений
- Эволюционная генетика
- Биометрическая генетика
- Экологическая генетика
- Генетика количественных признаков
- Физиологическая генетика
- Психиатрическая генетика
- Генетика соматических клеток
- Генетика вирусов
- Генетика пола
- Радиационная генетика
- Генетика развития
- Функциональная генетика

Разделы:

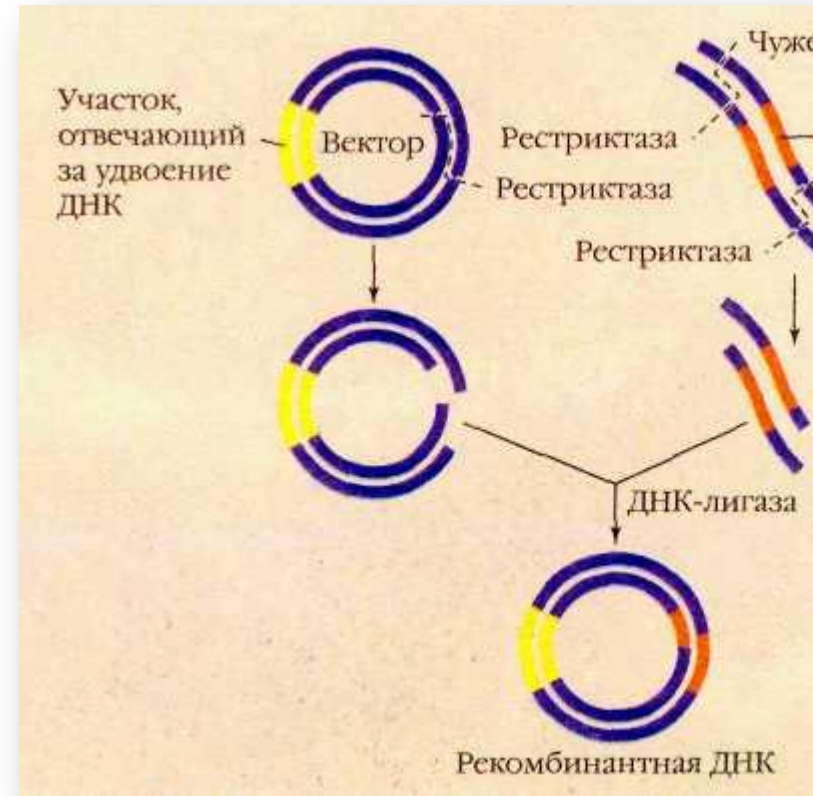
- **Генетика растений:** дикорастущих и культурных: (пшеница, рожь, ячмень, кукуруза; яблони, груши, сливы, абрикосы – всего около 150 видов).
- **Генетика животных:** диких и домашних животных (коров, лошадей, свиней, овец, кур – всего около 20 видов).
- **Генетика микроорганизмов** (вирусов, прокариот, низших эукариот – десятки видов).
- **Генетика человека.**

Разрабатывает рекомендации для применения генетических знаний в селекции, генной инженерии и других разделах биотехнологии, в деле охраны природы.

Идеи и методы генетики находят применение во всех областях человеческой деятельности, связанной с живыми организмами. Они имеют важное значение для решения проблем медицины, сельского хозяйства, микробиологической промышленности.

Генетическая (генная) инженерия – это раздел молекулярной генетики, связанный с созданием *in vitro* новых комбинаций генетического материала, способного размножаться в клетке-хозяине и синтезировать конечные продукты обмена.

Возникла в 1972, когда в лаборатории П. Берга (Станфордский ун-т, США) была получена первая рекомбинантная (гибрид-ная) ДНК (рекДНК), в которой были соединены фрагменты ДНК фага лямбда и кишечной палочки с кольцевой ДНК обезьяньего вируса SV40.



Генетика человека изучает особенности наследования признаков у человека, наследственные заболевания (медицинская генетика), генетическую структуру популяций человека. Генетика человека является теоретической основой современной медицины и современного здравоохранения (СПИД, Чернобыль).

Известно несколько тысяч собственно генетических заболеваний, которые почти на 100% зависят от генотипа особи.

Существуют заболевания, которые зависят и от генотипа, и от среды: ишемическая болезнь, сахарный диабет, ревматоидные заболевания, язвенные болезни желудка и двенадцатиперстной кишки, многие онкологические заболевания, шизофрения и другие заболевания психики.

Задачи медицинской генетики заключаются в своевременном выявлении носителей этих заболеваний среди родителей, выявлении больных детей и выработке рекомендаций по их лечению. Большую роль в профилактике генетически обусловленных заболеваний играют генетико-медицинские консультации и пренатальная диагностика (то есть выявление заболеваний на ранних стадиях развития организма).

Генетика

взаимодействий

Генетика взаимодействий изучает все разнообразие взаимодействий наших генов и среды

Генетика взаимодействий

**Функциональная
генетика**
(протеомика, ДНК-чипы)

Токсикогенетика

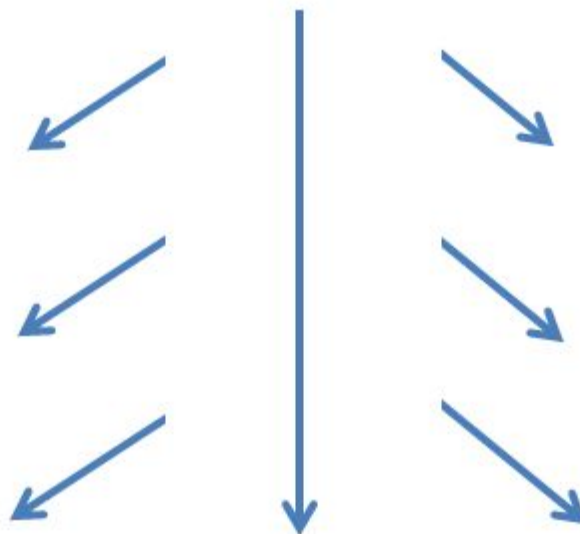
Экогенетика

Психогенетика
психиатрическая генетика
генетика поведения

Нутригенетика

Иммуногенетика

Фармакогенетика



Методы генетики

Методы исследования гено-типа называются **генетическим анализом**.

Генетический анализ проводят на популяционном, организменном, клеточном и молекулярном уровнях.

Главный метод генетического анализа – гибридологический, основанный на анализе наследования признаков при скрещиваниях.

Реджинальд ПАННЕТ (Reginald Crundall Punnett) (1875-1967) – английский генетик. Его имя носит двумерная таблица для определения сочетаемости аллелей – решетка Пеннетта. Один из её основоположников генетики. Автор термина «менделизм».

Гибридологический метод, основы которого разработал Г. Мендель, основан на следующих принципах:

1. Исходные организмы (родители) - гомозиготные особи.
2. Анализ наследования пар альтернативных признаков.
3. Количественный учет форм, полученных результатов
4. Индивидуальный анализ потомства от каждой родительской особи.
5. На основании результатов скрещивания составляется и анализируется схема скрещиваний (решетка Пеннетта).

Методы генетики

Мутационный метод позволяет установить особенности, закономерности и механизмы мутагенеза, помогает в изучении структуры и функции генов. Особое значение мутационный метод приобретает в генетике человека, где возможности гибридологического анализа крайне затруднены.

Молекулярно-генетический метод представляет собой биохимическое и физико-химическое изучение структуры и функции генетического материала и направлен на выяснение этапов пути «ген → признак» и механизмов взаимодействия различных молекул на этом пути.

Популяционный метод изучает генетическую структуру популяций различных организмов: количественно оценивает распределение особей разных генотипов в популяции, анализируют динамику генетической структуры популяций под действием различных факторов (при этом используют создание модельных популяций).

Основные понятия генетики

Наследственность- свойство живых организмов передавать признаки потомкам в неизменном виде.

Наследование – процесс передачи наследственных свойств организма от одного поколения к другому.

Ген – участок молекулы ДНК (или РНК у некоторых вирусов и фагов), содержащий информацию о строении одного белка (ген → белок → признак).

Локус – место в хромосоме, которое занимает один ген. Каждый ген занимает строго определенный локус.

Аллели (аллельные гены) – различные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках (локусах) гомологичных хромосом и определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака. Например: ген формы горошины А (доминантный) а (рецессивный)

Основные понятия

генетика

Генотип – совокупность генов, полученных от родителей.

Генофонд – совокупность генотипов группы особей, популяции, вида или всех живых организмов планеты.

Фенотип – совокупность признаков одного организма.

Гибриды – организмы, получающиеся в результате скрещивания.

Изменчивость – способность организмов приобретать в течение жизни новые признаки и свойства.

Моногибридные скрещивания- скрещивание, при котором родительские особи отличаются по одной паре признаков.

Дигибридное скрещивание- скрещивание, при котором родительские особи отличаются по двум парам признаков.

Полигибридное скрещивание- скрещивание при котором родительские особи отличаются по нескольким парам признаков.

Возвратное скрещивание - скрещивание потомков с одним из родителей.

Анализирующее скрещивание - скрещивание особи неизвестным генотипом, с гомозиготной и рецессивной по

Основные понятия

генетики

Доминантный признак – признак родительской особи проявляющийся у гибридов первого поколения. Проявляется как в гомозиготном, так и гетерозиготном состоянии (обозначается прописными буквами- А, В, С...)

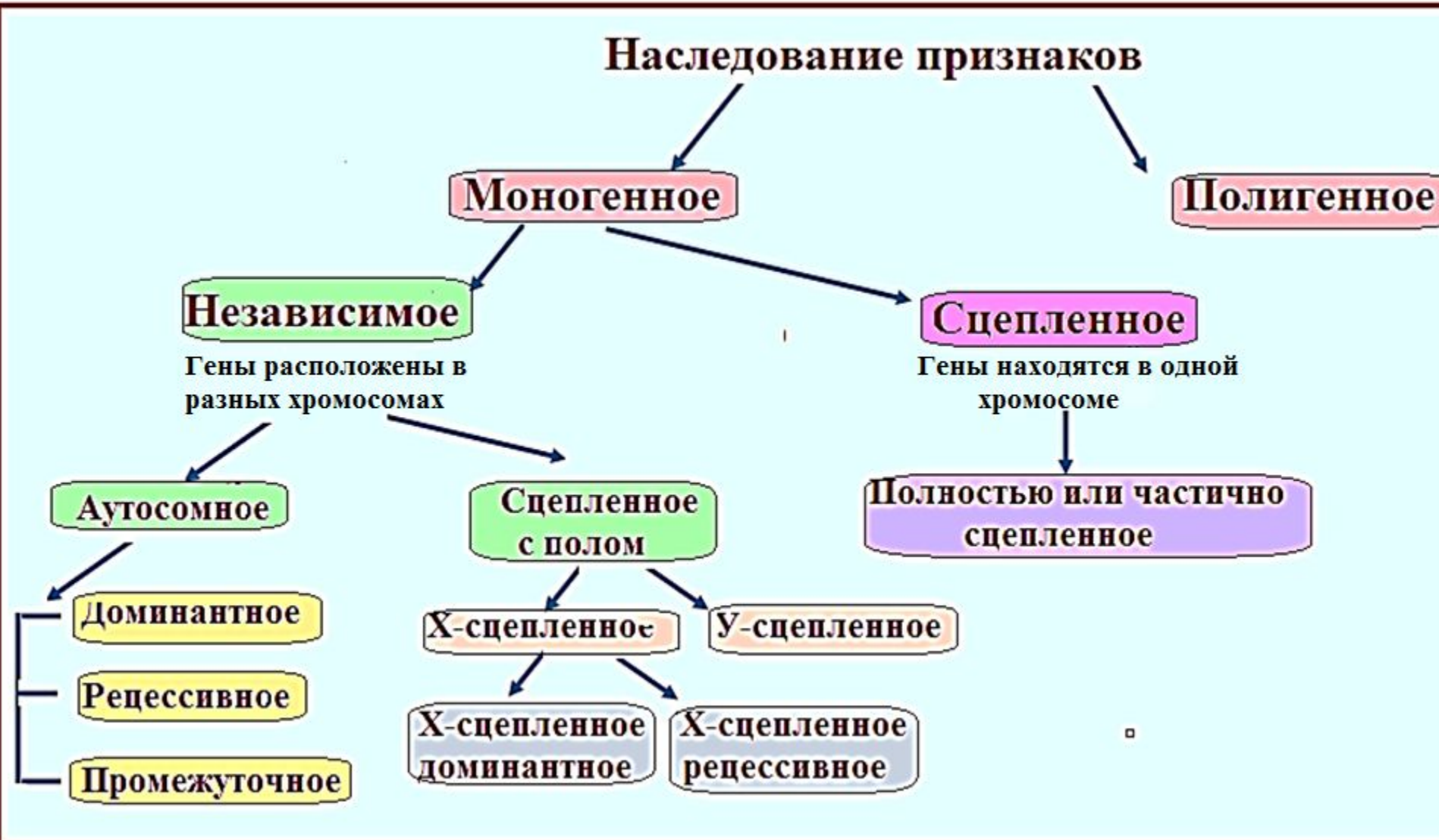
Рецессивный признак - признак, родительской особи не проявляющийся у гибридов первого поколения, но появляющийся в следующих поколениях. Подавляется у гетерозигот и проявляется только в гомозиготном состоянии (обозначаются строчными буквами – а, б, в..)

Гомозиготный организм – такой организм, в гомологичных хромо-сомах которого в одном и том же локусе находятся одинаковые аллель-ные гены. Не даёт расщепления в потомстве (АА, аа) и образует гаметы одного сорта.

Гетерозиготный организм – организм, в гомологичных хромосомах которого в одном и том же локусе находятся разные аллельные гены. Даёт расщепление в потомстве (Аа) и образует гаметы разного сорта.

Доминирование - такая форма взаимодействия между аллельными генами, при которой доминантная аллель подавляет

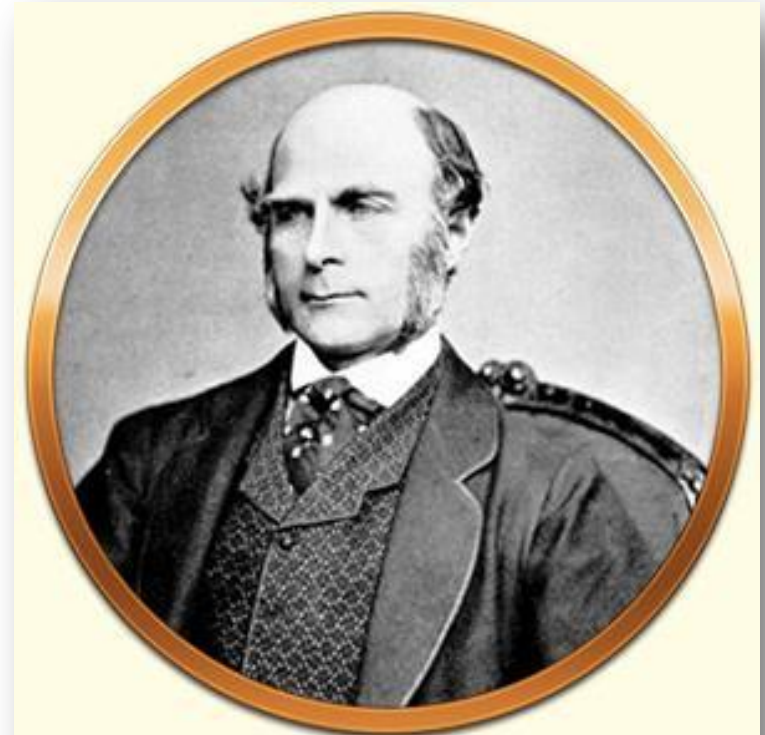
Наследование - это способ передачи наследственной информации.





Наследование признаков

Наследственность человека как самостоятельный предмет исследования впервые выделил в 1865 г. английский ученый Ф.Гальтон (1822-1911), которого считают одним из основателей генетики.



Сэр Фрэнсис Гальтон
(16.02.1822 – 17.01.1911)

Закономерности наследования признаков

Наследственность – свойство живых организмов повторять в ряде поколений сходные признаки.

Закономерности наследования признаков были установлены впервые Г.Менделем (1822-1884) - чешским монахом, человеком огромного интеллектуального развития; ученого и педагога, создателя классической генетики.



Законы были вновь переоткрыты в 1900 г. тремя биологами независимо друг от друга: де Фризом в Голландии, К. Корренсом в Германии и Э. Чермаком в Австрии.

Важное значение имели работы датского ботаника В. Иоганнсена. Он сформулировал также понятие «**популяций**», предложил называть менделевские «**наследственные факторы**» словом **ген**, дал определения понятий «**генотип**» и «**фенотип**».

Менделевские законы наследственности заложили основу теории гена — величайшего открытия естествознания XX в., а генетика превратилась в быстро развивающуюся отрасль биологии. В 1901 — 1903 гг. де Фриз выдвинул мутационную теорию изменчивости, которая сыграла большую роль в дальнейшем развитии генетики.



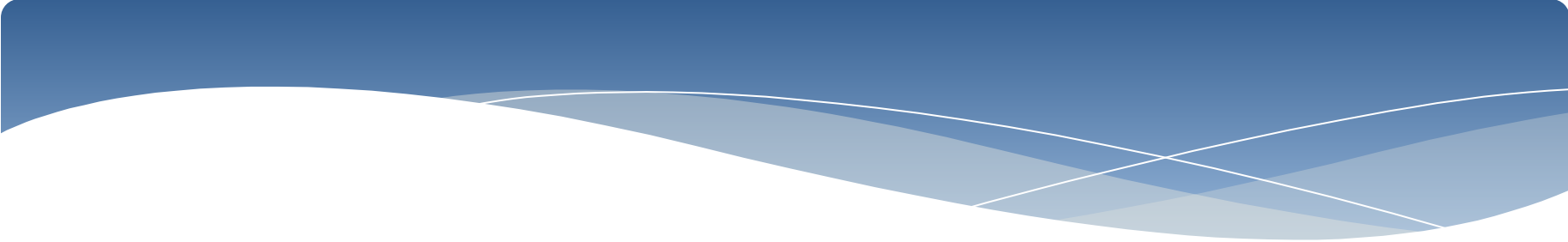
1900 ГОД СЧИТАЕТСЯ ГОДОМ
РОЖДЕНИЯ ГЕНЕТИКИ

Второй этап - изучение явлений наследственности на клеточном уровне (питогенетика).

Т. Бовери (1902 – 1907), У. Сэттон и Э. Вильсон (1902 – 1907) установили взаимосвязь между менделевскими законами наследования и распределением хромосом в процессе клеточного деления (митоз) и созревания половых клеток (мейоз).

Развитие учения о клетке привело к уточнению строения, формы и количества хромосом и помогло установить, что гены, контролирующие те или иные признаки, не что иное, как участки хромосом. Это послужило важной предпосылкой утверждения хромосомной теории наследственности.

Решающее значение в ее обосновании имели исследования, проведенные на мушках дрозофилах американским генетиком Т. Г. Морганом и его сотрудниками (1910 – 1911).

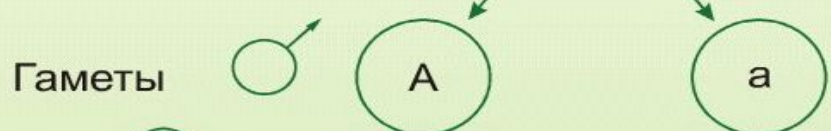


**Дискретное
наследование
признаков**

1 закон Менделя

При скрещивании двух гомозиготных организмов, отличающихся друг от друга альтернативным вариантом одного и того же признака, все гибриды первого поколения окажутся единообразными как по фенотипу, так и по генотипу, и будут нести в генотипе признаки обоих родителей.





Гаметы

♀ A a

Желтое	Желтое
AA	Aa
Желтое	Зеленое
Aa	aa

Второй закон Менделя

- **Закон расщепления, или второй закон Менделя**
- При скрещивании гибридов первого поколения между собой во втором поколении наблюдается расщепление в определенном числовом отношении: по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1.

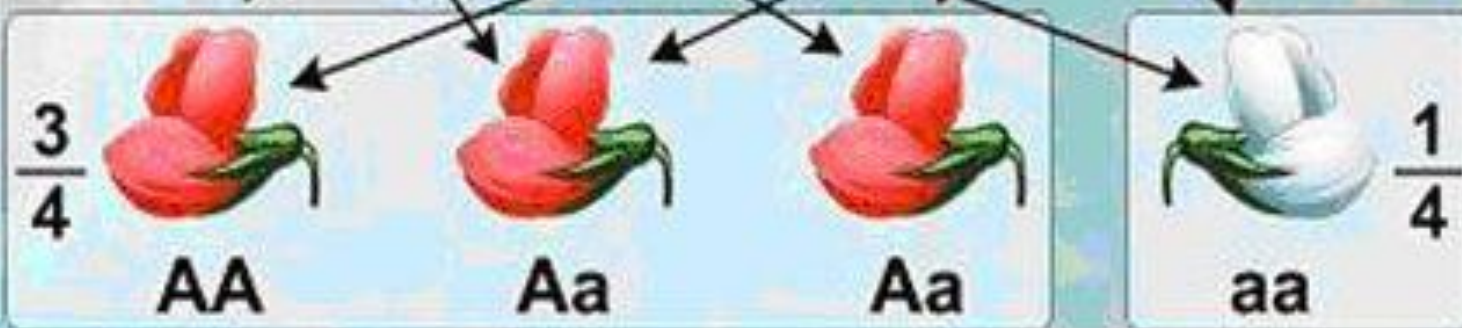
ВТОРОЙ ЗАКОН МЕНДЕЛЯ



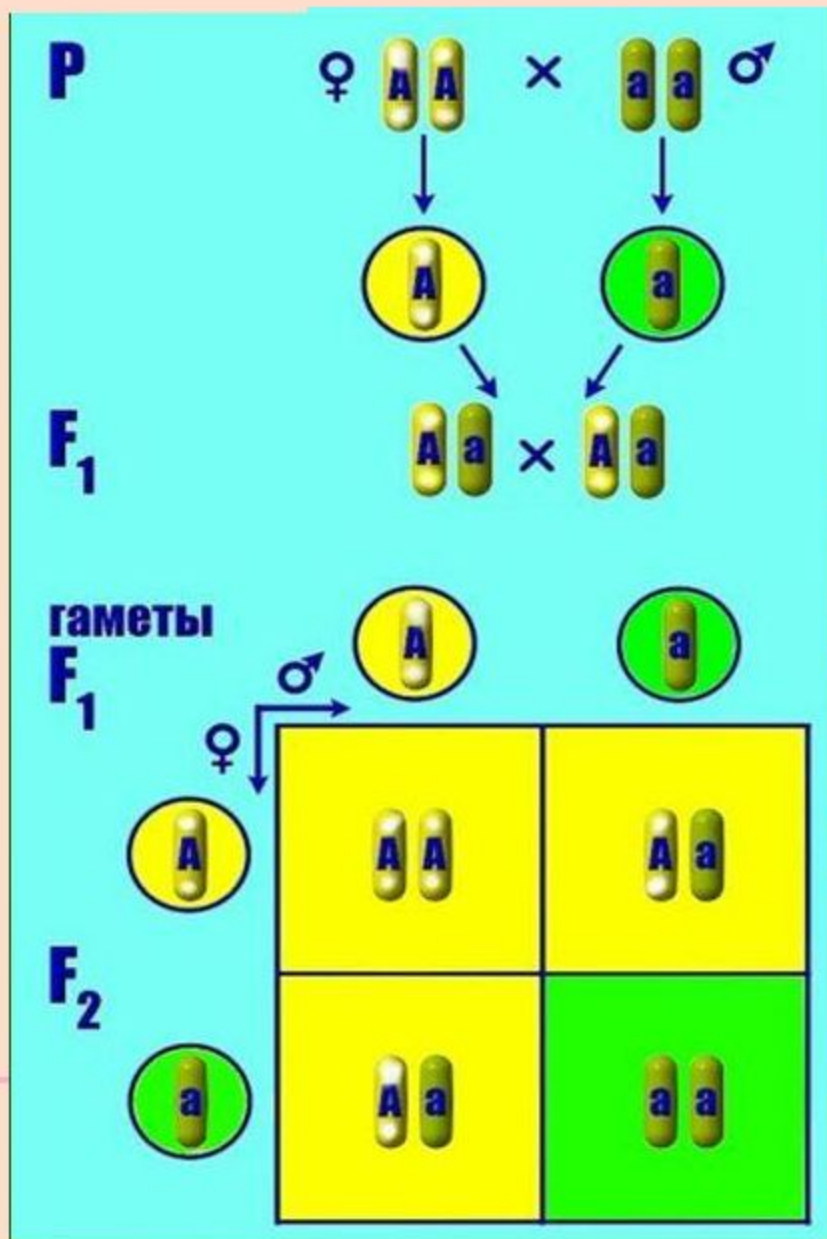
×



Гаметы: **A** **a** **A** **a**



Цитологические основы моногибридного скрещивания



В соматических клетках в гомологичных хромосомах находятся пара аллелей, контролирующих цвет горошин: AA и aa

При образовании гамет в каждую попадают при расхождении хромосом в мейозе только одна из пары хромосом и один ген. Образуются гаметы с аллелем "A" и аллелем "a". Они смогут при оплодотворении образовать только зиготу с генотипом Aa.

При самоопылении гибридов первого поколения образуются гаметы A и a, которые дадут при оплодотворении три варианта генотипов: AA, Aa, aa и два варианта фенотипов

3 закон Менделя

При скрещивании дигетерозиготных особей между собой у гибридов второго поколения наблюдается независимое по каждой паре наследование признаков. У гибридов второго поколения появляются потомки с новыми комбинациями признаков в соотношении 9:3:3:1.

Расщепление по каждой отдельно взятой паре признаков соответствует расщеплению при моногибридном скрещивании:

12 желтых: 4 зеленых (3:1)

12 гладких: 4 морщинистых (3:1)

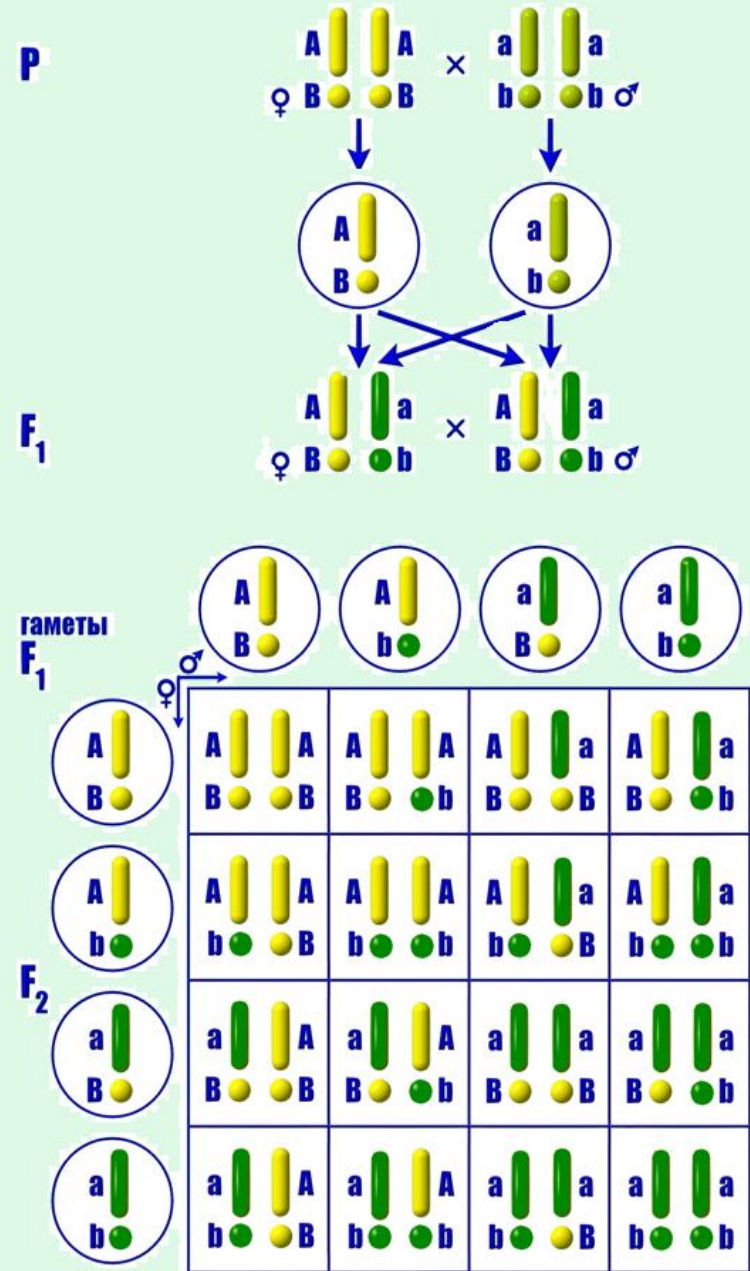
Гаметы	♂	AB	Ab	aB	ab
Гаметы	♀	AB	Ab	aB	ab
		Желтое гладкое AA BB	Желтое гладкое AA Bb	Желтое гладкое Aa BB	Желтое гладкое Aa Bb
		Желтое гладкое AA Bb	Желтое морщинистое AA bb	Желтое гладкое Aa Bb	Желтое морщинистое Aa bb
F ₂		Желтое гладкое Aa BB	Желтое гладкое Aa Bb	Зеленое гладкое aa BB	Зеленое гладкое aa Bb
		Желтое гладкое Aa Bb	Желтое морщинистое Aa bb	Зеленое гладкое aa Bb	Зеленое морщинистое aa bb

9 A-B- : 3 A-вв : 3 aaB- : 1 аавв
 желтых : желтых : зеленых : зеленых
 гладких морщинистых гладких морщинистых

Цитологическое обоснование законов Менделя.

3-тий закон Менделя справедлив только для тех случаев, когда анализируемые гены находятся в разных парах гомологичных хромосом (дискретное наследование).

При образовании гамет из каждой пары хромосом и находящихся в них аллельных генов в гамету попадает только один ген из пары, причём в результате случайного расхождения хромосом при мейозе ген **A** может попасть в одну гамету с геном **B** или с генами **b, a**; ген **a** может объединиться с геном **B** или с геном **b**.



Закон чистоты гамет Г.

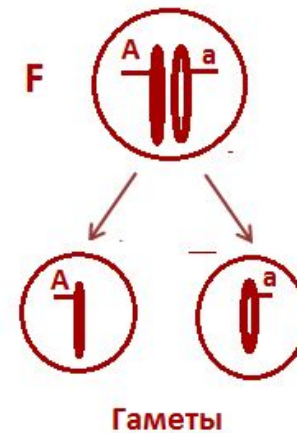
Менделя.

Значение - объясняет законы единообразия-расщепления-независимого наследования:

- признаки организма контролируются особыми клеточными факторами (генами)
- эти факторы наследственные и передаются от родителей потомкам через половые клетки-гаметы,
- парные признаки контролируются парами наследственных факторов (аллелями),
- из пары факторов гамета несет только один фактор(один аллель) и передает только один признак,
- при образовании гамет аллели не смешиваются и их «чистота» не нарушается,
- распределение аллелей по гаметам происходит случайным образом,
- при оплодотворении сливаются две гаметы: одна гамета от отца, другая от матери,
- слияние гамет с образованием зиготы происходит случайным образом
- из зиготы развивается организм, его признаки определяются набором наследственных

Закон чистоты гамет

• Закон чистоты гамет: в каждую гамету попадает только одна аллель из пары аллелей данного гена родительской особи.



Анализирующее скрещивание

Служит для определения генотипа у неизвестной особи.

Проводят скрещивание этой особи и рецессивной гомозиготы.

Если после скрещивания у гибридов идет расщепление на доминантные и рецессивные 1:1, то особь - гетерозигота;

если после скрещивания у гибридов нет расщепления и все гибриды доминантные, то особь - доминантная гомозигота.

АНАЛИЗИРУЮЩЕЕ СКРЕЩИВАНИЕ

Как узнать генотип особи с доминантным признаком

AA? 

Aa? 

если AA

если Aa

AA  x aa 

Aa  x aa 

G A a

G A a

F1 

F1 

100%

50% :



Сцепленное наследование генов

Сцепленное наследование генов

Многие исследователи, повторяя опыты Менделя, подтвердили открытые им законы. Было признано, что эти законы носят всеобщий характер.

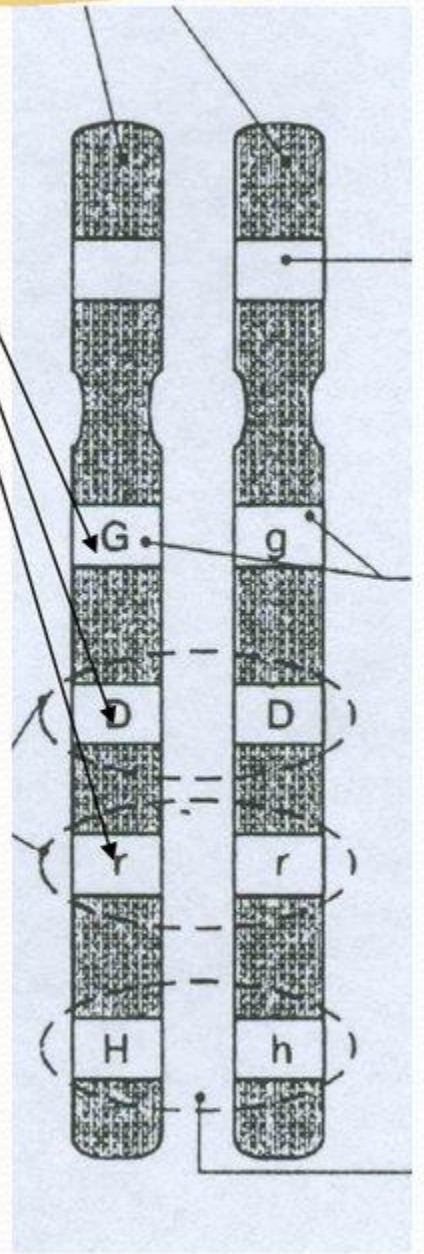
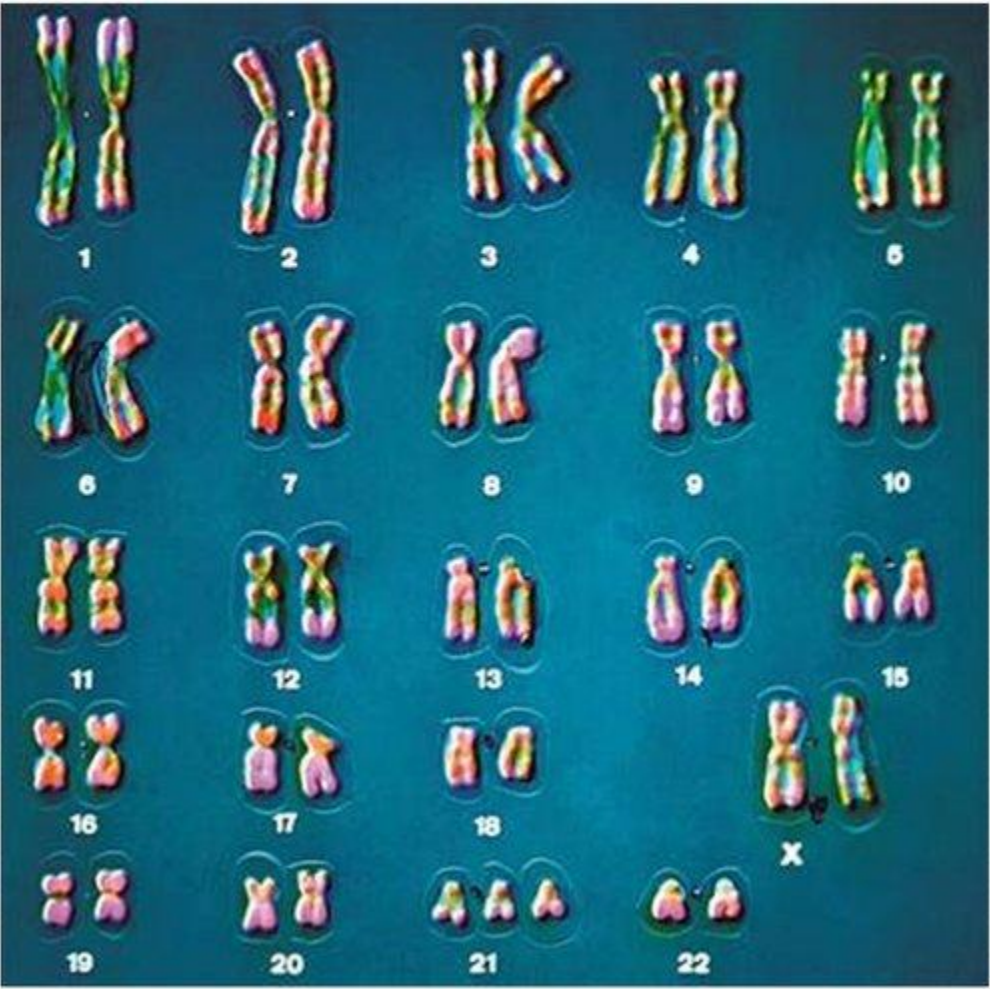
Однако в 1906 г. английские генетики В.Бэтсон и Р.Паннет, проводя скрещивание растений душистого горошка и анализируя наследование формы пыльцы и окраски цветков, обнаружили, что эти признаки не дают независимого распределения в потомстве. Потомки всегда повторяли признаки родительских форм. Стало ясно, что не для всех генов характерно независимое распределение в потомстве и свободное комбинирование.

Каждый организм имеет огромное количество признаков, а число хромосом невелико. Следовательно, каждая хромосома несет не один ген, а целую группу генов, отвечающих за развитие разных признаков.

Опыты У.Бетсона и Р. Пеннета



Фенотип человека – тысячи различных признаков – размещается всего в 46 хромосомах. Это означает, что каждая хромосома содержит множество генов. Законы Менделя справедливы только для генов, локализованных в определенных хромосомах.

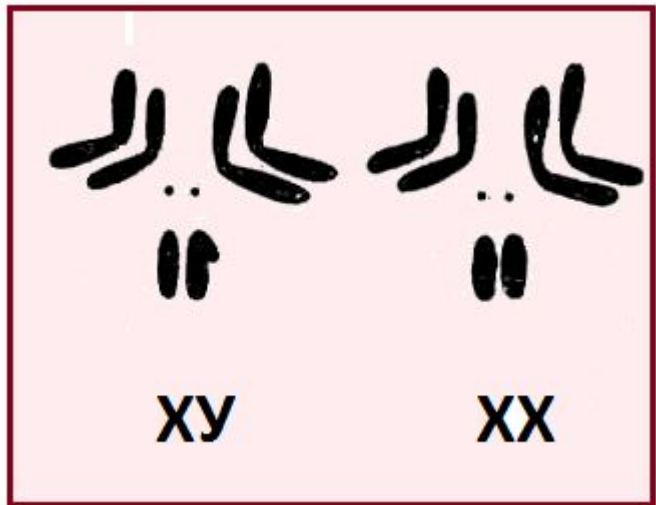


Сцепленное наследование

НОВ

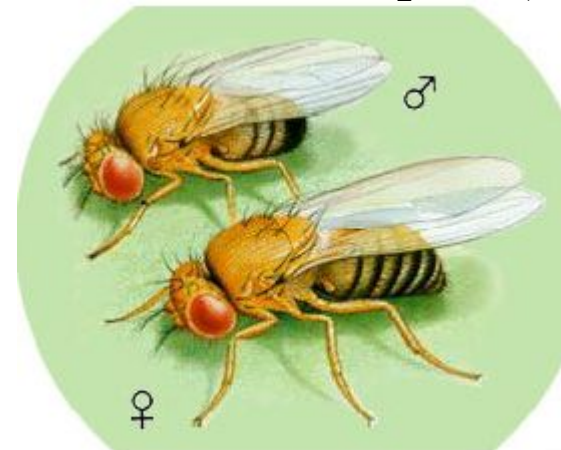
Сцепленное наследование генов не подчиняется законам Г. Менделя. Известно много случаев отклонения от менделеевских чисел при расщеплении, связанных с действием генов, лежащих не в разных, а в одной хромосоме.

Механизм сцепленного наследования генов изучал Т. Морган, который работал с мушками – дрозофилами.



Выдающийся американский генетик

Томас Хант Морган (1886-1945).

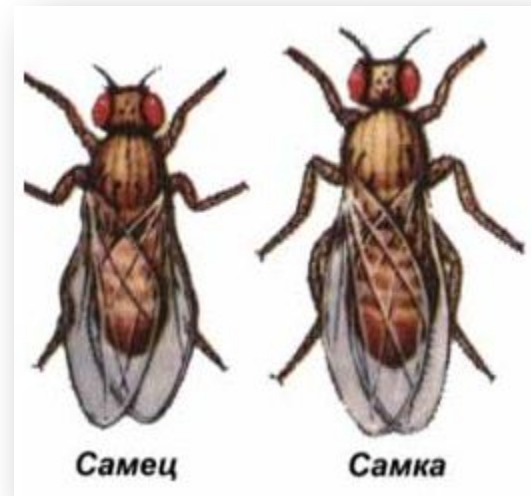


Объектом генетических исследований Моргана была плодовая мушка дрозофила.

Достоинства:

1. Внешне различимы самка и самец (у него брюшко мельче и темнее).
2. Неприхотлива в условиях содержания.
3. Короткий цикл развития – через 14 дней выводится новое многочисленное потомство.
4. Широкий спектр мутаций, выраженных в морфологических признаках:
 - окраска тела,
 - размер крыльев,
 - количество щетинок,
 - цвет глаз

Данные мутации не влияют на жизнеспособность мушки



Разные наследственные формы мухи дрозофилы



Самец



Самка

в, г - результат рекомбинации признаков родительских форм вследствие перекрестка хромосом



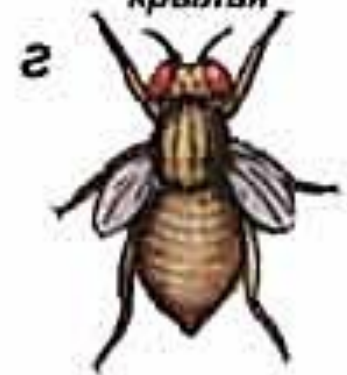
а
серое тело,
нормальные
крылья



б
темное тело,
рудиментарные
крылья



в
темное тело,
нормальные
крылья



г
серое тело,
рудиментарные
крылья

Опыты Томаса Моргана (дигибридное скрещивание)

P:



Серое тело
Нормальные
крылья

AABV



Чёрное тело
Редуцированные
крылья

aaav

F₁:



AaVv

100%

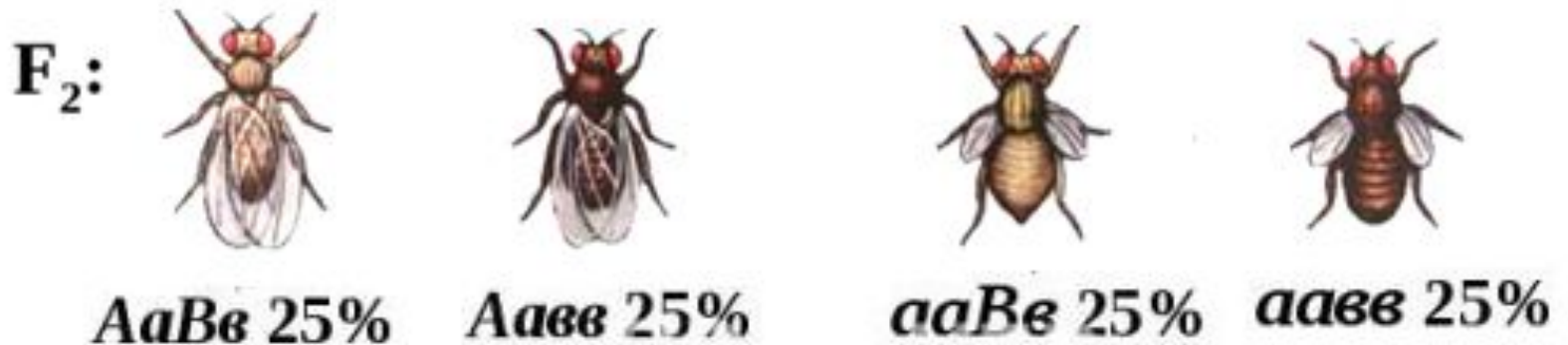
По I закону Менделя
наблюдается
единообразие
признаков

Это гетерозиготы по двум парам аллельных генов, причём ген, определяющий серую окраску брюшка, доминирует над тёмной окраской, а ген, обуславливающий развитие нормальных крыльев, доминирует над геном зачаточных крыльев.

Опыты Томаса Моргана (возвратное, анализирующее скрещивание)



Ожидаемые результаты скрещивания, если неаллельные гены – в разных хромосомах:



Ожидаемые результаты

	АВ	Ав	аВ	ав
ав	АаВв	Аавв	ааВв	аавв

Опыты Томаса Моргана (возвратное, анализирующее скрещивание)

P:



Серое тело
Нормальные
крылья

AaVv



Чёрное тело
Редуцированные
крылья

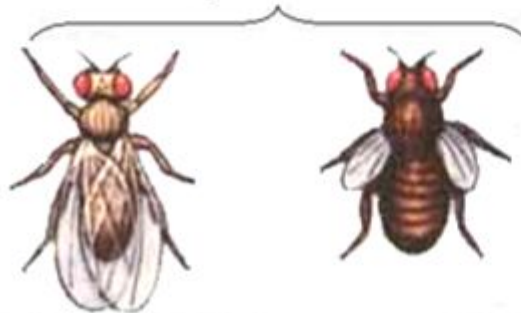
aa vv



Реальные результаты скрещивания:

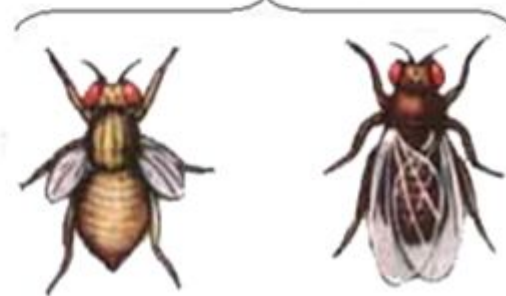
F₁:

Родительские комбинации признаков



AaVv - 41,5% **aa vv - 41,5%**

Новые комбинации признаков



Aa vv - 8,5% **aa Vv - 8,5%**

Возвратное, анализирующее скрещивание

P:



Серое тело
Нормальные
крылья

AaBb

♂



Чёрное тело
Редуцированные
крылья

aabb

♀

F₁:

♀



AaBb

50%



aabb

50%

♂

Цитологические основы закона сцепленного наследования признаков Томаса Моргана

P: ♀



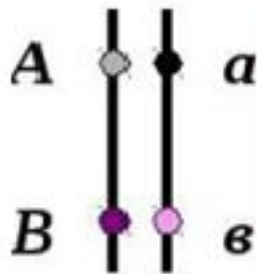
AaBb

Неаллельные
признаки лежат в
разных локусах
одной и той же
хромосомы

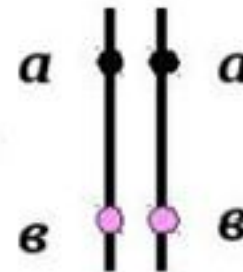
♂



aa bb



Наследуются
сцепленно –
– группа сцепления



Следовательно, в потомстве не должно
быть новых комбинаций генов!

В потомстве было:

- 41,5% серых длиннокрылых
- 41,5% черных с зачаточными крыльями
- 8,5% черных длиннокрылых
- 8,5% серых с зачаточными крыльями

Такие результаты могли быть получены только в том случае, если гены, отвечающие за окраску тела и форму крыльев, находятся в одной хромосоме.

Т.Морган пришел к выводу, что гены, обуславливающие развитие серой окраски тела и длинных крыльев, локализованы в одной хромосоме, а гены, обуславливающие развитие черной окраски тела и зачаточных крыльев, в другой.

Появление особей с перекомбинированными признаками происходит в результате **кроссинговера**.

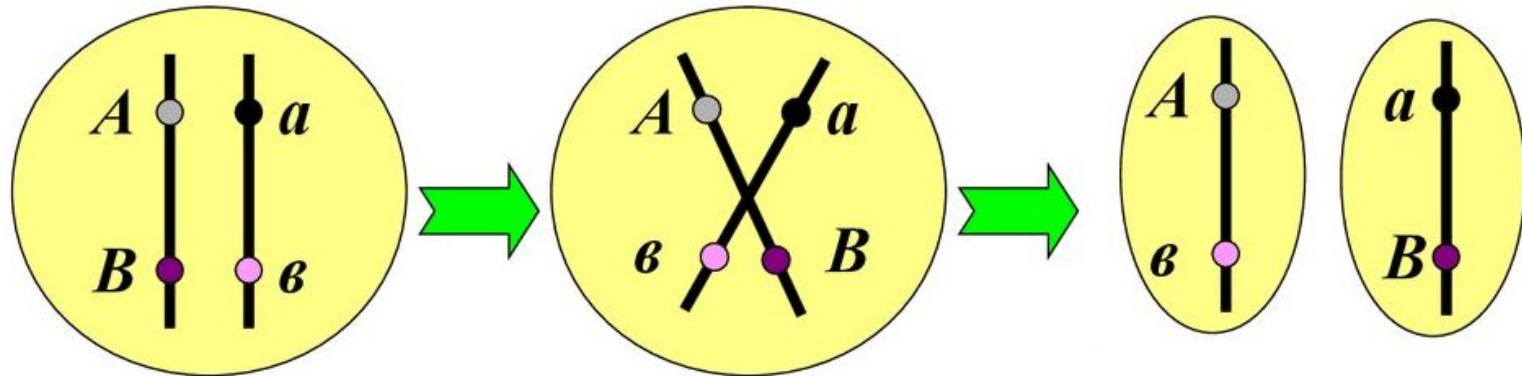
В профазе первого мейотического деления гомологичные хромосомы конъюгируют, и в этот момент между ними может произойти обмен участками.

В результате кроссинговера в некоторых клетках происходит обмен участками хромосом между генами **A** и **B**, появляются гаметы **Ab** и **aB**, и, как следствие, в потомстве образуются четыре группы фенотипов, как при свободном комбинировании генов.

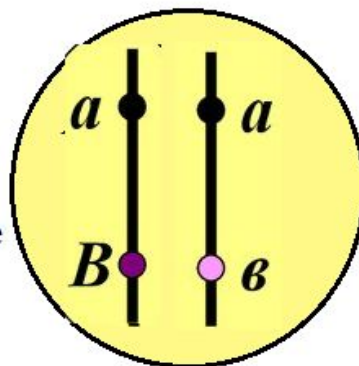
Но, поскольку кроссинговер происходит при образовании небольшой части гамет, числовое

Как появились новые комбинации признаков в потомстве?

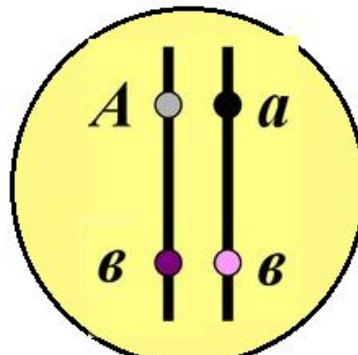
Причина: кроссинговер в профазе I мейоза



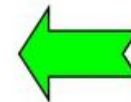
Темное
тело
Нормальные
крылья

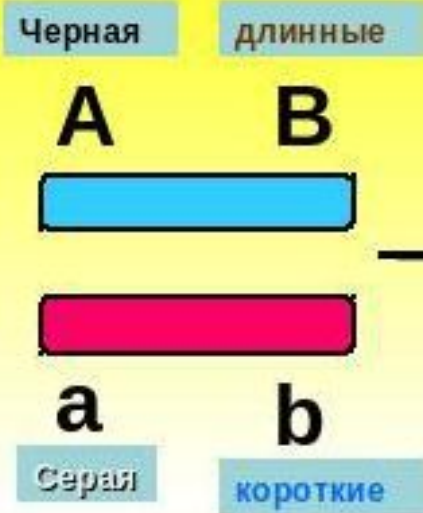


Светлое
тело
Зачаточные
крылья

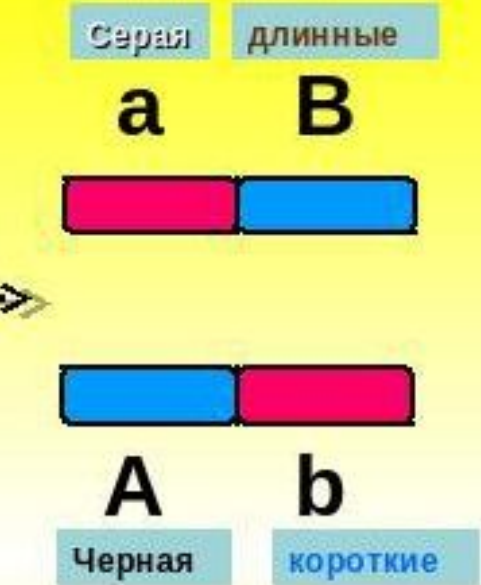
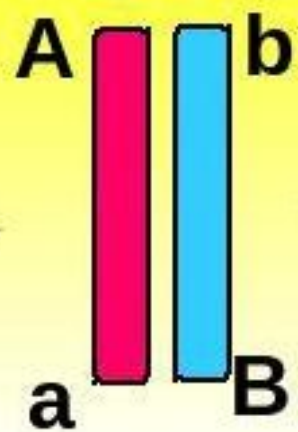


Такие гаметы –
материал для новых
комбинаций
признаков





Конъюгация



Кроссинговер

В профазе первого деления мейоза происходит конъюгация (тесное сближение гомологичных хромосом) и кроссинговер (обмен участками гомологичных хромосом). Гомологичные хромосомы – хромосомы, одинаковые по набору составляющих их генов.

Явление совместного наследования признаков Морган назвал **сцеплением**.

Позже его стали называть **сцепленным наследованием**, а также законом сцепления или законом Т.Моргана .

Закон сцепления гласит: сцепленные гены, располагающиеся в одной хромосоме, наследуются совместно и образуют одну группу сцепления.

Нарушение сцепления связано с **кроссинговером**. Полное сцепление — разновидность сцепленного наследования, при которой гены анализируемых признаков располагаются так близко друг к другу, что кроссинговер между ними становится невозможным.

Неполное сцепление — разновидность сцепленного наследования, при которой гены анализируемых признаков располагаются на некотором расстоянии друг от друга, что делает возможным кроссинговер между ними.

Поскольку гомологичные хромосомы имеют одинаковый набор генов, количество групп сцепления равно

Группы сцепления

Сцепленные гены – гены, расположенные в одной хромосоме и наследуемые совместно.

- Количество генов в различных группах сцепления (то есть в различных хромосомах) может отличаться друг от друга.

Число групп сцепления равно числу хромосом в гаплоидном наборе:

- *Дрозофила – 4*
- *Горох – 7*
- *Кукуруза – 10*
- *Мышь – 20*
- *Человек – 23*
- *Дождевой червь – 36*
- *Ящерица – 38*
- *Кролик – 44*
- *Корова -60*

От чего зависит вероятность кроссинговера?

От расстояния между генами.

Чем дальше друг от друга расположены гены в хромосоме, тем больше вероятность их «отрыва» при кроссинговере.

Вероятность нарушения сцепленного наследования между неаллельными генами одной группы сцепления прямо пропорциональна расстоянию между ними.

Чем дальше расположены гены, тем слабее сила сцепления.

Отсюда еще одно положение закона Моргана : сила сцепления обратно пропорциональна расстоянию.

Единица расстояния между генами - 1 морганида

Морганида (в честь американского биолога Т. Х. Моргана)

- это единица относительного (генетического) расстояния между генами.

Генетическое расстояние, выражаемое в морганидах, приближённо отражает реальное физическое расстояние между генами.

1 морганида содержит 100 сантиморганид (сМ).

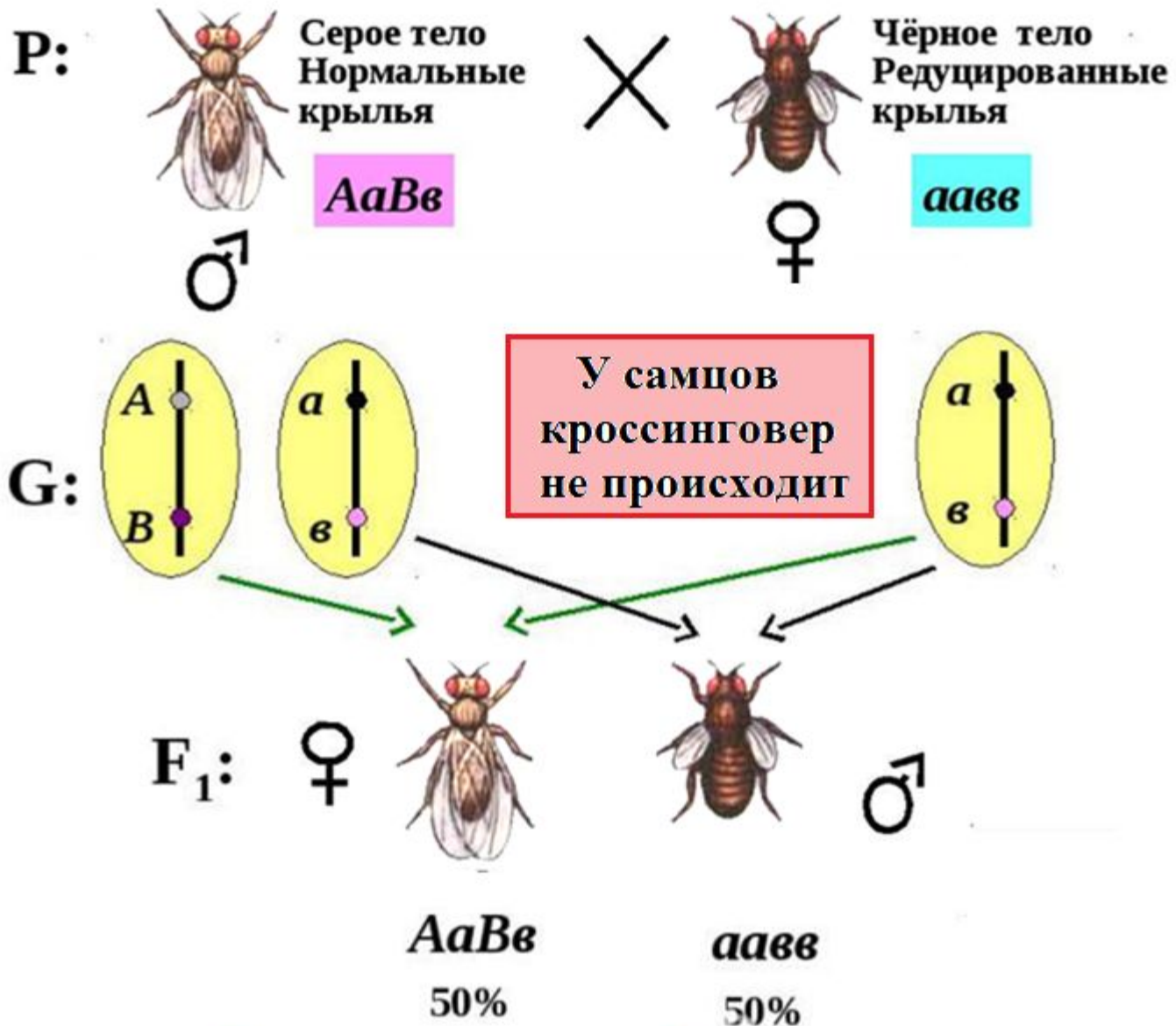
1 сМ соответствует физическому расстоянию на генетической карте между двумя генами, при котором кроссинговер происходит только у одного 1% гамет.

Было установлено, что сцепление генов может быть полным и неполным.

Полное сцепление наблюдается в том случае, если скрещиваются серый самец с длинными крыльями и самка с черным телом и зачаточными крыльями. Расщепление по фенотипу в этом случае будет 1:1, то есть наблюдается полное сцепление генов в одной хромосоме.

При скрещивании серой длиннокрылой самки с самцом, имеющим черное тело и зачаточные крылья, расщепление по фенотипу будет примерно 41,5:41,5:8,5:8,5, что характеризует неполное сцепление.

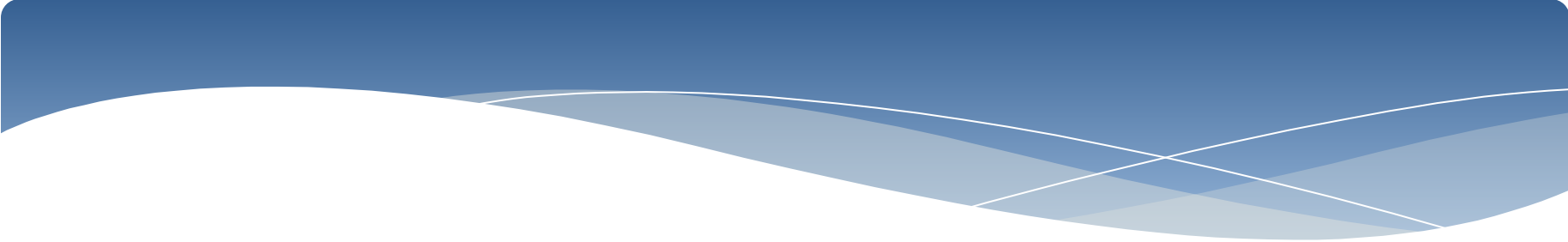
Возвратное, анализирующее скрещивание



Сцепление полное, обмена генами нет

Основные положения хромосомной теории наследственности

- Гены локализованы в хромосомах. Различные хромосомы содержат неодинаковое число генов. Кроме того, набор генов каждой из негомологичных хромосом уникален.
- Гены расположены в хромосоме в линейной последовательности.
- Аллельные гены занимают одинаковые локусы в гомологичных хромосомах.
- Гены одной хромосомы образуют группу сцепления, то есть наследуются преимущественно сцепленно (совместно), благодаря чему происходит сцепленное наследование некоторых признаков. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом данного вида .
- Сцепление будет полным при отсутствии кроссинговера.
- Сцепление нарушается в результате кроссинговера.
- В случае наличия кроссинговера сцепление будет неполным .
- Частота кроссинговера прямо пропорциональна расстоянию



Генетические карты хромосом уже составлены для человека, многих видов животных, растений, грибов и микроорганизмов.

Наличие генетической карты свидетельствует о высокой степени изученности того или иного вида организма и представляет большой научный интерес. Такой организм является прекрасным объектом для проведения дальнейших экспериментальных работ, имеющих не только научное, но и практическое значение.

В частности, знание генетических карт позволяет планировать работы по получению организмов с определенными сочетаниями признаков, что широко применяется в селекционной практике.

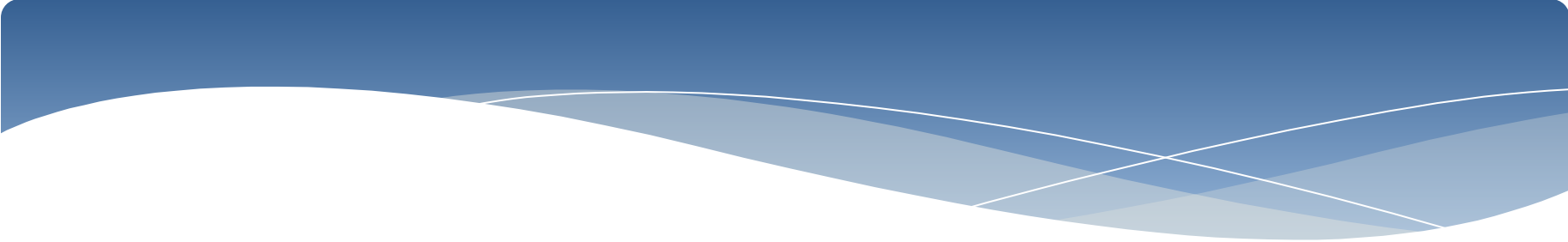
Генетические карты хромосом человека используются в медицине для диагностики и лечения ряда наследственных заболеваний.

Генетические карты

Т. Морган и сотрудники его лаборатории показали, что знание частоты рекомбинации (кроссин-говера) между сцепленными генами позволяет строить генетические карты хромосом.

Генетическая карта – это схема взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления, с учетом расстояний между ними.





Генетика пола.

Генетика пола.



Пол - это совокупность морфологических, физиологических, биохимических и др. признаков, определяющих различие людей, обуславливающих участие в размножении и передачу наследственной информации.



Пол является биологическим показателем различий и определяется генетически.

Определение пола, или генетическая детерминация пола — биологический процесс, в ходе которого развиваются половые характеристики организма. Большинство видов организмов имеют два пола. Иногда встречаются также гермафродиты, сочетающие признаки обоих полов. Некоторые виды имеют лишь один пол и представляют собой самок, размножающихся без оплодотворения путём **партогенеза**, в ходе которого на свет появляются также исключительно самки.

Пол определяется серией аллелей одного или нескольких аутосомных генов, либо путем детерминации пола при участии половых хромосом с полопределяющими генами. При хромосомном определении пола набор половых хромосом у самцов и самок, разный из-за их гетероморфности, и пол определяется комбинациями половых хромосом: **XU, XX, XO**. В других случаях пол определяется

В 1906 году Американский цитолог **Уилсон** при изучении мейоза у **лесных клопов**, открыл половую хромосому и назвал ее как неизвестное в математике, то есть **X**.

Впоследствии **Уилсон** обнаружил, что у другого рода **клопа Lydaeus turucus** самки имеют 7 пар хромосом, у самцов же 6 пар одинаковых с самкой хромосом, а в седьмой паре одна хромосома такая же, как соответствующая хромосома самки, а другая маленькая. Так была открыта **Y хромосома**.

Таким образом, хромосомная формула у самки названного клопа запишется $12A + XX$, у самца $12A + XY$

Диплоидная клетка организма человека:
46 хромосом = 23 пары гомологичных хромосом

22 пары - аутосомы

1 пара половые хромосомы

Половые хромосомы у женщин одинаковы, их называют **X**-хромосомами. У мужчин имеется X-хромосома и одна **Y**-хромосома

Таким образом, у мужчины - **XY**; у женщины - **XX**.

У человека гетерогаметным является мужской пол, а женский гомогаметный.

В соматической клетке мужчины - разные половые хромосомы.

В соматической клетке женщины - одинаковые половые хромосомы.

Хромосомное определение пола

I тип Дрозофилы



женский пол (XX)
гомогаметный



мужской пол (XY)
гетерогаметный



Характерен для
человека,
большинства
млекопитающих,
многих
насекомых и
двудомных растений,
двухточечная божья
коровка.

Хромосомное определение пола

II тип Шелкопряда



мужской пол (XX)
гомогаметным



женский пол (XY)
гетерогаметный



У птиц, бабочек, рептилий, хвостатых амфибий, некоторые рыбы и растения.

Половые хромосомы у этих видов иногда обозначают буквами W и Z, при этом самцы обозначаются символами ZZ, а самки WZ.

Хромосомное определение пола

III тип Кузнечика



женский пол (XX)
гомогаметным



мужской пол (XO)
моногаметный



О – отсутствие хромосомы.
Встречается у прямокрылых (кузнечиков), у клопа рода *Protenor*.

Хромосомное определение пола

IV тип Моли



женский пол (XO)
моногаметным



мужской пол (XX)
гомогаметный

Прямopротивоположен типу Кузнечика.
O – отсутствие хромосомы.



Встречается у некоторых насекомых (равнокрылые – цикады, тли)

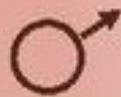
Хромосомное определение пола

V тип Гаплоидно-диплоидный



женский пол

$$\underline{2n=32}$$



мужской пол

$$\underline{n=16}$$

Гаплоидия широко распространена у пчел и муравьев. У этих организмов нет половых хромосом:

самки — это диплоидные особи, образуются в результате оплодотворения;

самцы — гаплоидные, образуются из неоплодотворенных яиц путем партеногенеза, продолжительность жизни низкая



Хромосомное определение пола



Bonellia viridis, самка

У некоторых животных определение пола зависит от внешних условий.

Например, у морского червя бонеллии, особи, которые в личиночной стадии остаются свободно плавающими, становятся самками, а личинки, прикрепившиеся к телу взрослой самки, превращаются в самцов в результате мускулинизирующего действия гормона, выделяемого самкой.

Генетика пола.

После хромосомного определения пола по какому-либо из упомянутых выше механизмов, запускается **половая дифференцировка**. Этот запуск, как правило, осуществляется главным геном — **половым локусом**, вслед за ним по каскадному механизму в процесс включаются остальные гены.

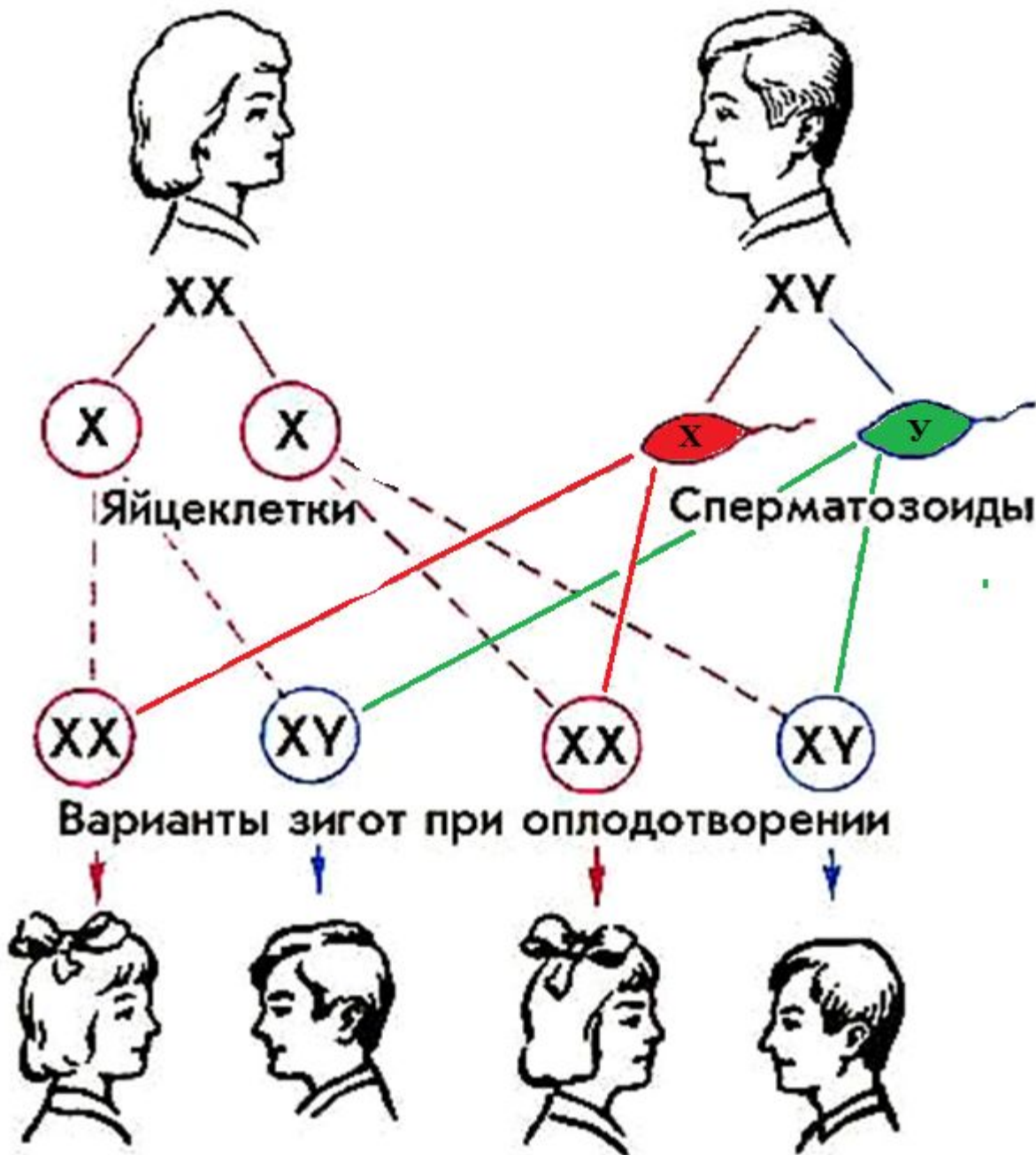
В момент оплодотворения определяется **генетический пол** зародыша (набор половых хромосом в зиготе).

Генетический пол предопределяет становление гонадного пола (форми-рование мужских либо женских половых желез). В свою очередь, гонадный пол обуславливает становление фенотипического пола (формирование половых протоков и наружных половых органов по мужскому либо по женскому типу).

Половая дифференцировка может нарушаться на любом этапе.

Нарушения могут быть вызваны абберрациями половых хромосом, му-тациями генов, участвующих в становлении гонадного и фенотипического пола, а также негенетическими причинами.

Схема
определения
пола у человека





Гермафродитизм (по имени греческого бога *Гермафродита*) — одновременное или последовательное наличие у организма мужских и женских половых признаков и репродуктивных органов.

Различают естественный гермафродитизм, присущий различным видам животных и растений (однодомность) и аномальный (патологический) гермафродитизм нормально раздельнополых животных

Гермафродитизм достаточно широко распространён в природе — как в растительном мире (однодомность), так и среди животных. У животных гермафродитизм распространён прежде всего среди беспозвоночных — ряда кишечнополостных, подавляющего большинства плоских, некоторых круглых

Аномальный (патологический)

гермафродитизм

Наблюдается во всех группах животного мира, и у человека.

Гермафродитизм у людей является патологией сексуальной детерминации на генетическом или гормо-нальном уровнях.

Различают истинный и ложный гермафродитизм:

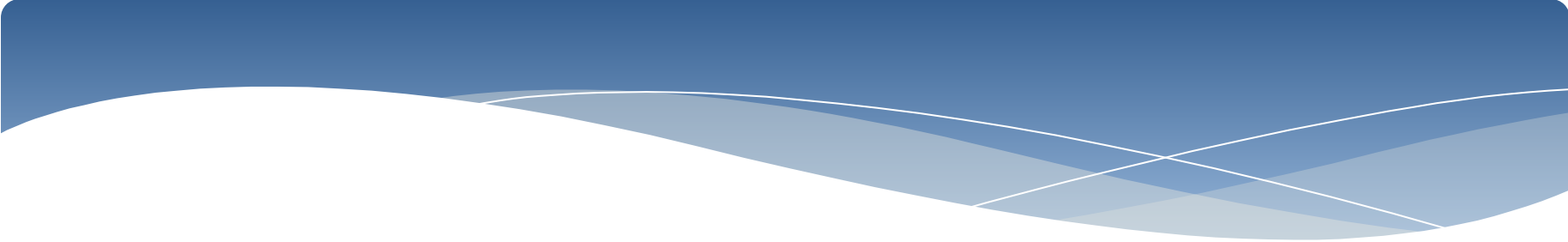
Истинный (гонадный) гермафродитизм характеризуется одновременным наличием мужских и женских половых органов, наряду с этим имеются одновремен-но мужские и женские половые железы.

При истинном гермафродитизме половые железы могут быть объединены в од-ну смешанную половую железу, или располагаются отдельно. Вторичные половые признаки имеют элементы обоих полов: низкий тембр голоса, смешанный (бисексуа-льный) тип фигуры, в той или иной мере развитые молочные железы.

Хромосомный набор (кариотип) у таких больных обычно соответствует женс-кому кариотипу. Истинный гермафродитизм – чрезвычайно редкое заболевание (в мировой литературе описано всего около 150 случаев).

Ложный гермафродитизм (псевдогермафродитизм) имеет место, когда налицо противоречие между внутренними (хромосомными и гонадными) и внешними (стро-ение половых органов) признаками пола (бисексуальное развитие), то есть половые железы сформированы правильно по мужскому или женскому типу, но наружные половые органы имеют признаки

двуПОДОСТИ



**Наследование,
сцепленное с
ПОЛОМ**

Наследование, сцепленно

ПОЛОМ

Признаки, наследуемые с половыми хромосомами, получили название **признаков, сцепленных с полом.**

Y-хромосому называют генетически инертной или генетически пустой, так как в ней очень мало генов. У человека на Y-хромосоме располагается ряд генов, регулирующих сперматогенез, проявления антигенов гистосовместимости, влияющих на размер зубов и т. д.

Известны аномалии, сцепленные с Y-хромосомой, которые от отца передаются всем сыновьям (чешуйчатость кожи, перепончатые пальцы, сильное оволосение на ушах).

Гены, расположенные в Y-хромосоме, передаются только по мужской линии, от отца к сыну, поэтому признаки, за которые они отвечают, у женщин отсутствуют.

Кроме уже вышеупомянутого гена, отвечающего за дифференцировку половых желёз, в Y-хромосоме находятся гены, которые контролируют раннее облысение, повышенную волосатость ушей, развитие перепонки между пальцами ног.

В X-хромосоме находится ген, определяющий свёртываемость крови, гены, влияющие на размер и форму зубов, развитие дальтонизма (неспособность различать зелёный и красный цвета), атрофию зрительного нерва и многие другие признаки.

X-хромосома и Y-хромосома содержат разные гены, т. е. **не являются гомологичными хромосомами**, это и определяет особенность наследования признаков, сцепленных с полом.

Для того чтобы у женщины проявился признак, за развитие которого отвечает рецессивный аллель, локализованный в X-хромосоме, необходимо, чтобы обе X-хромосомы содержали такие рецессивные аллели. Наличие в одной из X-хромосом доминантного аллеля не позволит данному признаку сформироваться.

Мужской пол – гетерогаметный. Рецессивный аллель, расположенный в X-хромосоме, обязательно проявится в фенотипе, потому что в негомологичной Y-хромосоме нет доминантного аллеля, подавляющего действие рецессивного аллеля. Именно поэтому **признаки, сцепленные с полом, гораздо чаще проявляются у мужчин.**

$X^r X^r$ рыжая кошка

$X^r Y$ рыжий кот

$X^R X^R$ черная кошка

$X^R Y$ черный кот

$X^R X^r$
черепаховая
кошка



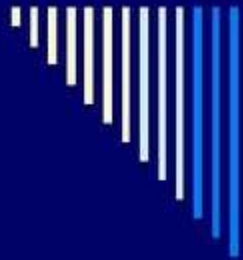
Нехромосомное наследование — передача в ряду поколений генов, локализованных вне ядра. Для нехромосомного наследования нередко характерны сложные картины расщепления, не согласующиеся с законами Менделя. Часто этот тип наследования также называют **цитоплазматическим наследованием**, понимая под этим наследование генов, расположенных не только в самой цитоплазме, но и органеллах клетки, имеющих собственную ДНК (пластид, митохондрии), а также инородных генетических элементов (например, вирусов), поэтому его следует отличать от *собственно цитоплазматического наследования*, при котором наследственные признаки детерминируются не органеллами, а самой цитоплазмой^[1].

Пластидная наследственность: Пластом

Наиболее характерный пример пластидной наследственности — наследование пестролистности у ночной красавицы (*Mirabilis jalapa*). На зелёных листьях некоторых растений ночной красавицы имеются дефектные участки, лишённые пластид или содержащие дефектные пластиды — белые или жёлтые пятна, лишённые хлорофилла. Наследование пестролистности у ночной красавицы — пример *материнского типа наследования*. То, какие будут хлоропласты у потомка, целиком определяется тем, какие хлоропласты передаст ему материнское растение.



Митохондрии, как и хлоропласты, содержат собственный геном, представленный кольцевой молекулой ДНК. У большинства многоклеточных организмов митохондриальная ДНК наследуется по материнской линии.



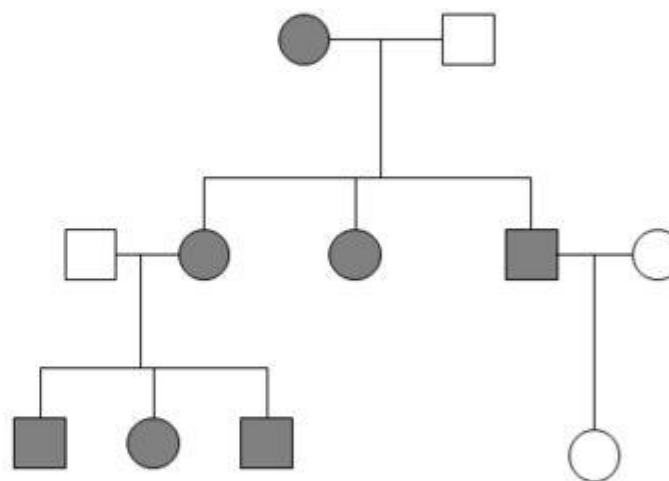
Цитоплазматическая наследственность

Митохондриальная наследственность описана Б. Эфрусси (1949). *Около 1% хлебных дрожжей дают карликовые колонии. Оказалось, что клетки карликовых колоний не имеют в митохондриях дыхательных ферментов вследствие мутации плазматенов и поэтому растут очень медленно.*

Гены, кодирующие дыхательные ферменты, находятся в кольцевых молекулах ДНК митохондрий. Длина каждой такой молекулы - примерно 15 000 пар нуклеотидов. Расчеты показали, что объем собственной наследственной информации митохондрий недостаточен для воспроизведения всей совокупности РНК и белков органоида. Многие белки включаются в структуру митохондрий, будучи запрограммированными ядерными генами.

Митохондриальное (цитоплазматическое) наследование

- Передается по материнской линии
- **пример:**
митохондриальная миопатия



У растений также гены
хлоропластов.

Цитоплазматическая

наследственность – это явление, когда в наследовании признака участвуют компоненты цитоплазмы. Характерная черта цитоплазматической наследственности – это наследование по материнской линии

Примеры цитоплазматической наследственности у животных:

форма ракушки у малого прудовика – лево- и правозакрученная – определяется геном D: все потомство X^dX^d будут с левозакрученной раковиной, X^DX^d и X^DX^D – правозакрученные; если эвглену поместить в темноту и там она будет размножаться, то новые дочерние организмы не будут содержать в клетке хлоропласты; есть даже митохондриальные (цитоплазматические наследственные) **заболевания человека**: митохондриальный сахарный диабет, рассеянный склероз, туннельное зрение и т.д.

Медицинская генетика (или генетика человека, клиническая гене-тика, генопатология) — область медицины, наука, которая изучает явления наследственности и изменчивости в различных популяциях людей, особен-ности проявления и развития нормальных и патологических признаков, зави-симость заболеваний от генетической предрасположенности и условий окру-жающей среды.

Задачами медицинской генетики являются:

- Выявление причин наследственных болезней.
- Изучение характера наследования болезней в семьях.
- Изучение патогенеза, клиники, диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней человека.
- Исследование механизмов наследственной предрасположенности и врожденной резистентности к мультифакториальным заболеваниям.
- Разработка генетических аспектов иммунитета, аллергии, трансп-лантологии, канцерогенеза, генной инженерии и другие.
- Изучение распространения наследственных болезней в популяции человека

Изучение генетики человека связано с рядом особенностей и объективных трудностей:

- ❖ **сложный кариотип,**
- ❖ **позднее половое созревание и редкая смена поколений,**
- ❖ **малое число потомков.: невозможно проводить математический подсчет потомков,**
- ❖ **наличие в генотипе большого числа групп сцепления,**
- ❖ **невозможность экспериментирования: нельзя из этических соображений проводить направленное скрещивание,**
- ❖ **невозможность создания одинаковых условий жизни,**
- ❖ **высокая степень фенотипического полиморфизма.**

Методы генетики человека

- Генеалогический (клинико-генеалогический)
- Цитогенетический
- Биохимический
- ДНК-диагностика
- Близнецовый
- Дерматоглифика
- Популяционно-статистический
- Методы генетики соматических клеток

Метод позволяет изучать закономерности проявления признаков в процессе развития.

Целью метода является ранняя диагностика и профилактика наследственных заболеваний.

Метод основан на биохимических, цитогенетических и иммунологических методах. На ранних стадиях постнатального онтогенеза проявляются такие заболевания как фенилкетонурия, галактоземия, Витамин -Д- резистентный рахит, своевременная диагностика которых способствует профилактическим мероприятиям, снижающих патологию заболеваний.

Такие заболевания как сахарный диабет, подагра, алкаптонурия проявляются на более поздних стадиях онтогенеза.

Особое значение метод имеет при изучении активности генов, находящихся в гетерозиготном состоянии, что позволяет выявлять рецессивные сцепленные с X-хромосомой заболевания. Гетерозиготное носительство выявляется с помощью изучения симптомов заболевания (при анофтальмии - уменьшение глазных яблок); с помощью нагрузочных тестов (повышенное содержание фенилаланина в крови у больных фенилкетонурией); с помощью микроскопического исследования клеток крови тканей (скопление гликогена при гликоге

Метод генетики соматических клеток

Основу метода составляет культивирование отдельных соматических клеток человека и получение из них клонов, а так же их гибридизацию и селекцию с целью изучения на них генетических закономерностей всего организма.

Соматические клетки обладают рядом особенностей:

- быстро размножаются на питательных средах;
- легко клонируются и дают генетически однородное потомство;
- клоны могут сливаться и давать гибридное потомство;
- легко подвергаются селекции на специальных питательных средах;
- клетки человека хорошо и долго сохраняются при замораживании.

Соматические клетки человека получают из разных органов — кожи, костного мозга, крови, ткани эмбрионов. Однако чаще всего используют клетки соединительной ткани (фибробласты) и лимфоциты крови.

С помощью метода гибридизации соматических клеток:

- а) изучают метаболические процессы в клетке;
- б) выявляют локализацию генов в хромосомах;
- в) исследуют генные мутации;
- г) изучают мутагенную и канцерогенную активность химических веществ.

Используют следующие приемы:

- 1) простое культивирование,**
- 2) клонирование,**
- 3) селекцию,**
- 4) гибридизацию.**

Культивирование позволяет получить достаточное количество клеточного материала для цитогенетических, биохимических, иммунологических и других исследований.

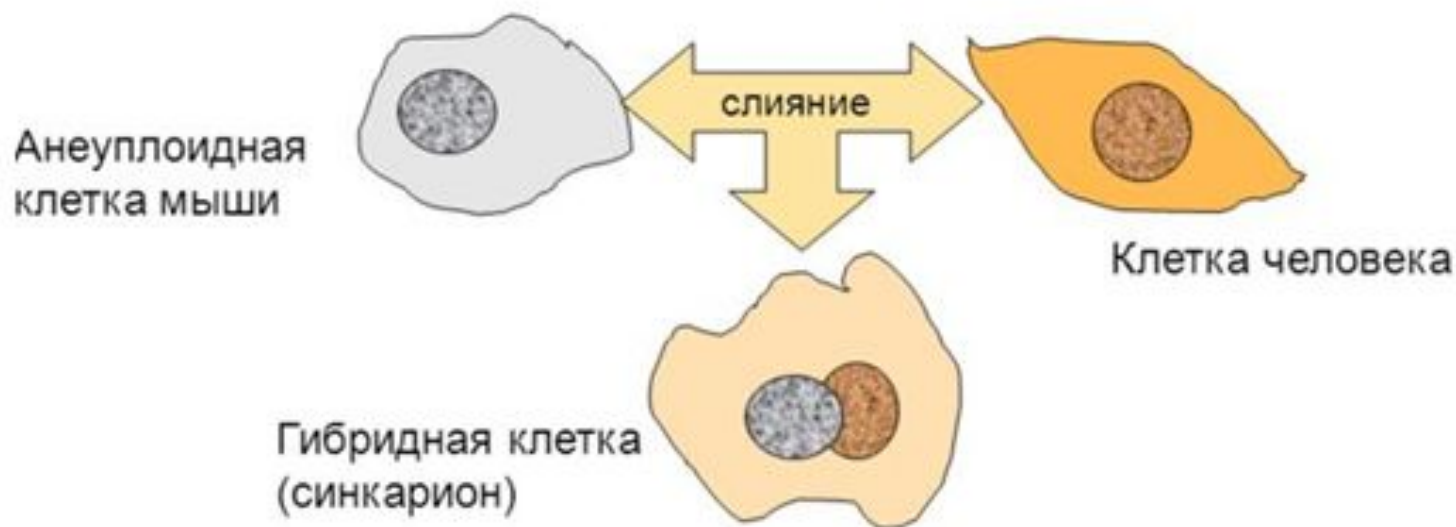
Клонирование – получение потомков одной клетки; дает возможность проводить в генетически идентичных клетках биохимический анализ наследственно обусловленных процессов.

Селекция соматических клеток с помощью искусственных сред используется для отбора мутантных клеток с определенными свойствами и других клеток с интересующими исследователя характеристиками.

Гибридизация соматических клеток основана на слиянии совместно культивируемых клеток разных типов, образующих гибридные клетки со свойствами обоих родительских видов. Для гибридизации могут использоваться клетки от разных людей, а также от человека и других животных (мыши, крысы, морской свинки, обезьяны, джунгарского хомячка, курицы).

Благодаря методам генетики соматических клеток можно изучать механизмы первичного действия и взаимодействия генов, регуляцию генной активности. Они позволяют судить о генетической гетерогенности наследственных болезней, изучать их патогенез на биохимическом и клеточном уровнях. Развитие этих методов определило возможность точной диагностики наследственных болезней в пренатальном периоде.

Гибридизация соматических клеток



Клетки выращивают в культуре

Цитогенетический

метод

Метод основан на микроскопическом исследовании хромосом, кариотипа человека в норме и патологии.

Изучение хромосомного набора проводят на метафазных пластинках лимфоцитов, фибробластов, культивируемых в искусственных условиях.

Анализ хромосом проводят **методом микроскопирования**.

Для идентификации хромосом проводят **морфометрический анализ** длины хромосомы и соотношение их плеч (центромерный индекс), затем проводят кариотипирование по Денверской классификации.

Этот метод позволяет установить наследственные болезни человека, структуры хромосом, транслокации, строить генетические карты, проводить анализ хромосомных и геномных мутаций, проводить цитохимическое изучение активности генов и т. д.

Цитогенетический метод



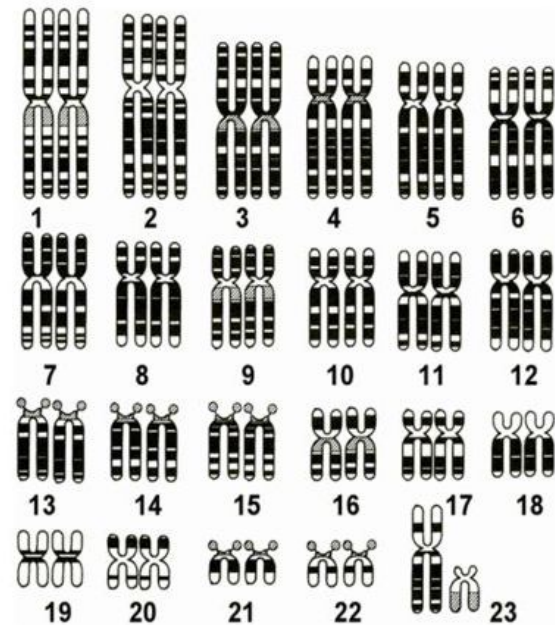
Микроскопическое изучение **кариотипа**

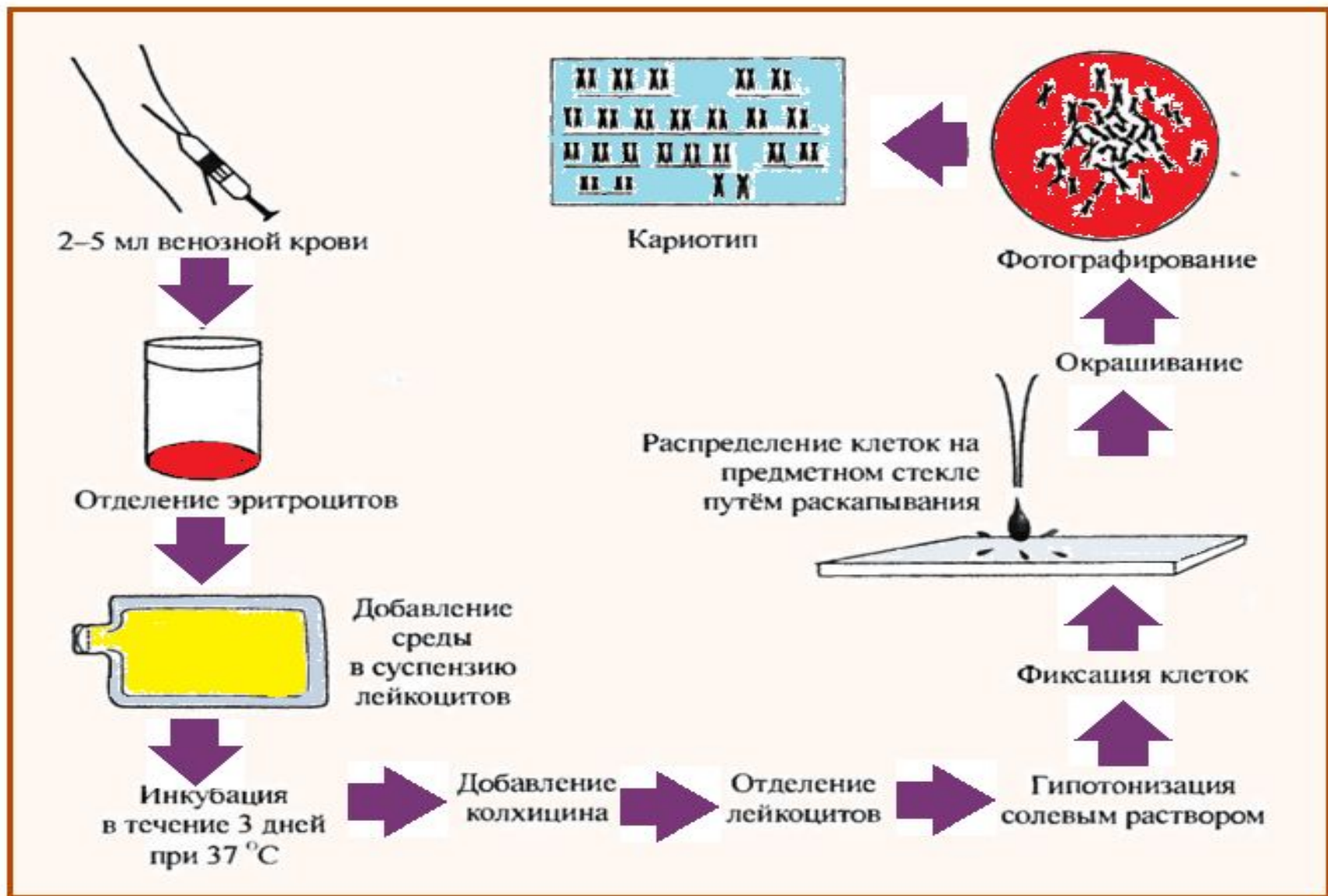
Изучают хромосомы в норме и патологии.

Изучают мутагенез;

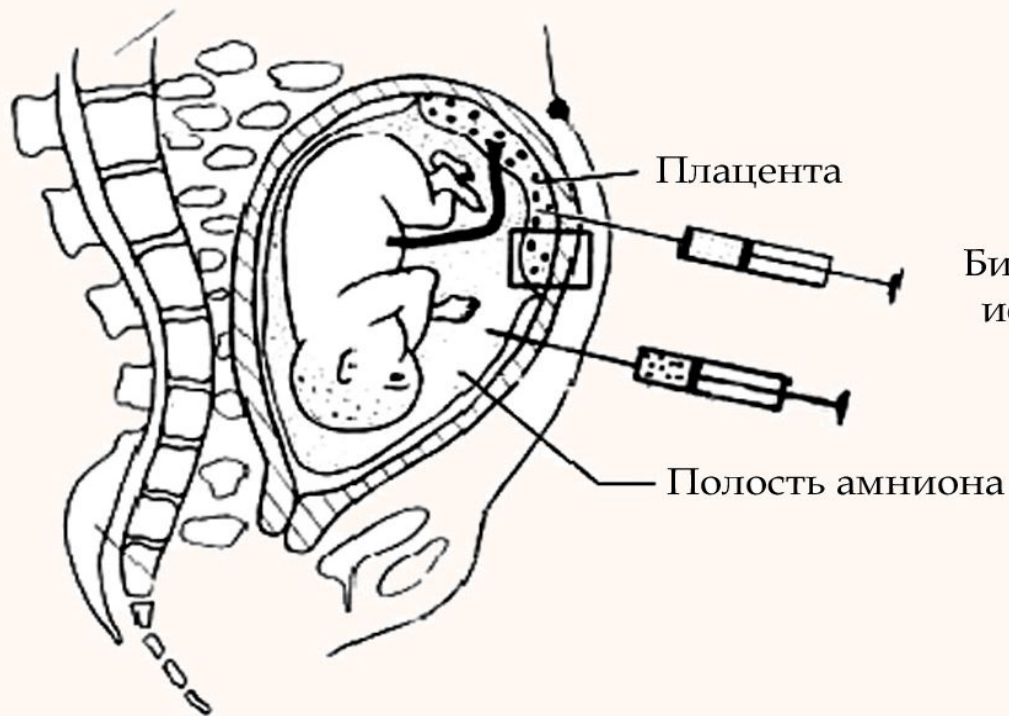
Позволяет определять пол.

Диагностика различных хромосомных болезней.

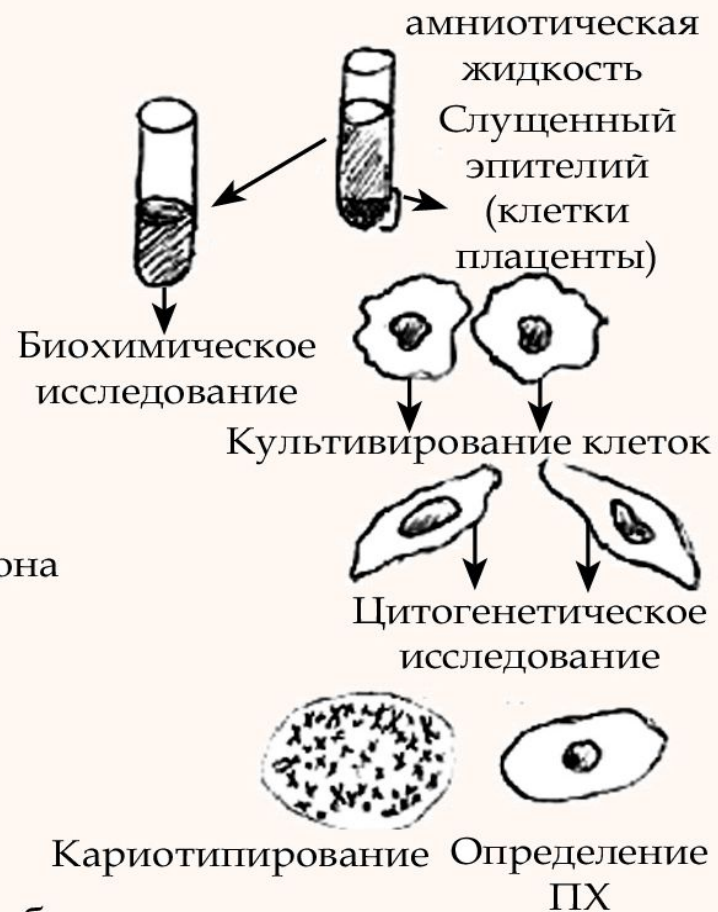




Последовательность действий в процессе приготовления препарата кариотипа человека



a



b

Амниоцентез и биопсия плаценты: *a* — получение амниотической жидкости с клетками эмбриона (плода) или клеток плаценты; *b* — исследование материала биохимическими и цитогенетическими методами

Биохимический

метод:

Причиной многих врожденных нарушений метаболизма являются различные дефекты ферментов, возникающие вследствие изменения их структуры мутаций.

Биохимические показатели (первичный продукт гена, накопление патологических метаболитов внутри клетки и во всех клеточных жидкостях больного) более точно отражают сущность болезни по сравнению с показателями клиническими, поэтому их значение в диагностике наследственных болезней постоянно возрастает.

Использование современных биохимических методов (электрофореза, хроматографии, спектроскопии и др.) позволяют определять любые метаболиты, специфические для конкретной наследственной болезни.

Метод используется для диагностики болезней обмена веществ, причиной которых является изменение активности определенных ферментов (генные мутации). С помощью этих методов обнаружено около 500 молекулярных болезней.

При различных типах заболеваний удастся определить либо сам аномальный белок- фермент, либо промежуточные продукты обмена.

Методы включают несколько этапов:

- 1) Выявление на простых, доступных методиках (экспресс-методах), качественных реакция продуктов обмена в моче, крови.
- 2) Уточнение диагноза. Для этого используются точные хроматографические методы определения ферментов, аминокислот, углеводов и т.д.
- 3) Применение микробиологических тестов, основанных на том, что некоторые штаммы бактерий могут расти на средах, содержащих только определенные аминокислоты, углеводы.

Если в крови или моче есть требуемое для бактерии вещество, то на таком приготовленном субстрате наблюдается активное размножение бактерий, чего не бывает у здорового человека.

Биохимическими методами выявляются гемоглобинопатии, болезни нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия, алкаптонурия), углеводов (сахарный диабет, галактоземия), липидов (амавротическая идиотия), меди (болезнь Коновалова-Вильсона), железа (гемохроматозы) и др.

Клинико-генеалогический

Клинико-генеалогический метод был предложен в конце XIX века **Ф. Гальтоном**.

Он основан на построении **родословных** и прослеживании в ряду поколений передачи наследственного признака.

Этапы генеалогического анализа:

✓ Сбор данных обо всех родственниках обследуемого (анамнез).

✓ Построение родословной.
✓ Анализ родословной и **выводы**.

Метод позволяет установить:

- ❖ является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
- ❖ тип и характер наследования (доминантный, рецессивный или аутосомный),
- ❖ зиготность лиц родословной (гомозиготность или гетерозиготность),
- ❖ пенетрантность гена (частота его проявления),
- ❖ анализ сцепления генов и картирование хромосом,
- ❖ изучение интенсивности мутационного процесса,
- ❖ медико-генетическое консультирование,
- ❖ расшифровка механизмов взаимодействия генов,
- ❖ вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией

○ -женщина }
 □ -мужчина } здоровье

○ П □ -пробанд

◇ -пол неизвестен

▲ -выкидыш

● -медицинский аборт

● -мертвоорожденный

□ — ○ -брак

□ = ○ -кровнородственный брак

○ — □ — ○ -повторный брак

○ --- □ -внебрачная связь

○ □ ○ -сиссы

□ □ ○ ○ -монозиготные близнецы

□ □ □ ○ -дизиготные близнецы

□ — ○ -бесплодный брак

□ — ○ -внебрачное потомство

■ ● -больные

■ □ ● ○ -гетерозиготные носители рецессивного гена

□ ! ○ ! -лично обследованные

□ + ○ + -умершие

Больной с abortивной формой болезни

■

Фенотипически здоровый носитель рецессивного признака

○ ●

Предполагаемый носитель рецессивного признака

▨

Непроверенные данные

□ /

Ребенок с уродствами

■

Рано умер (в детстве)

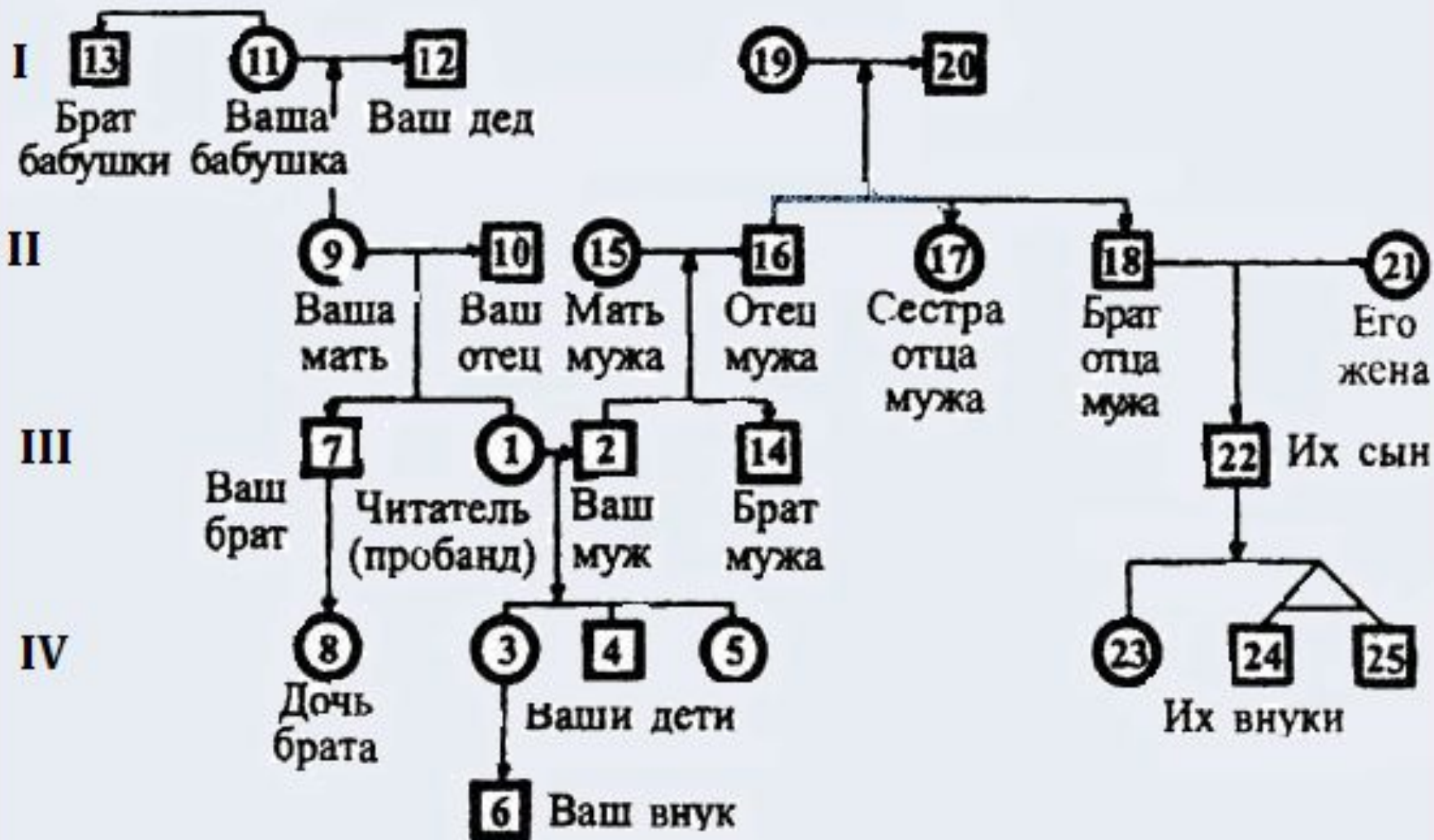
□ +

Умер до 1 года

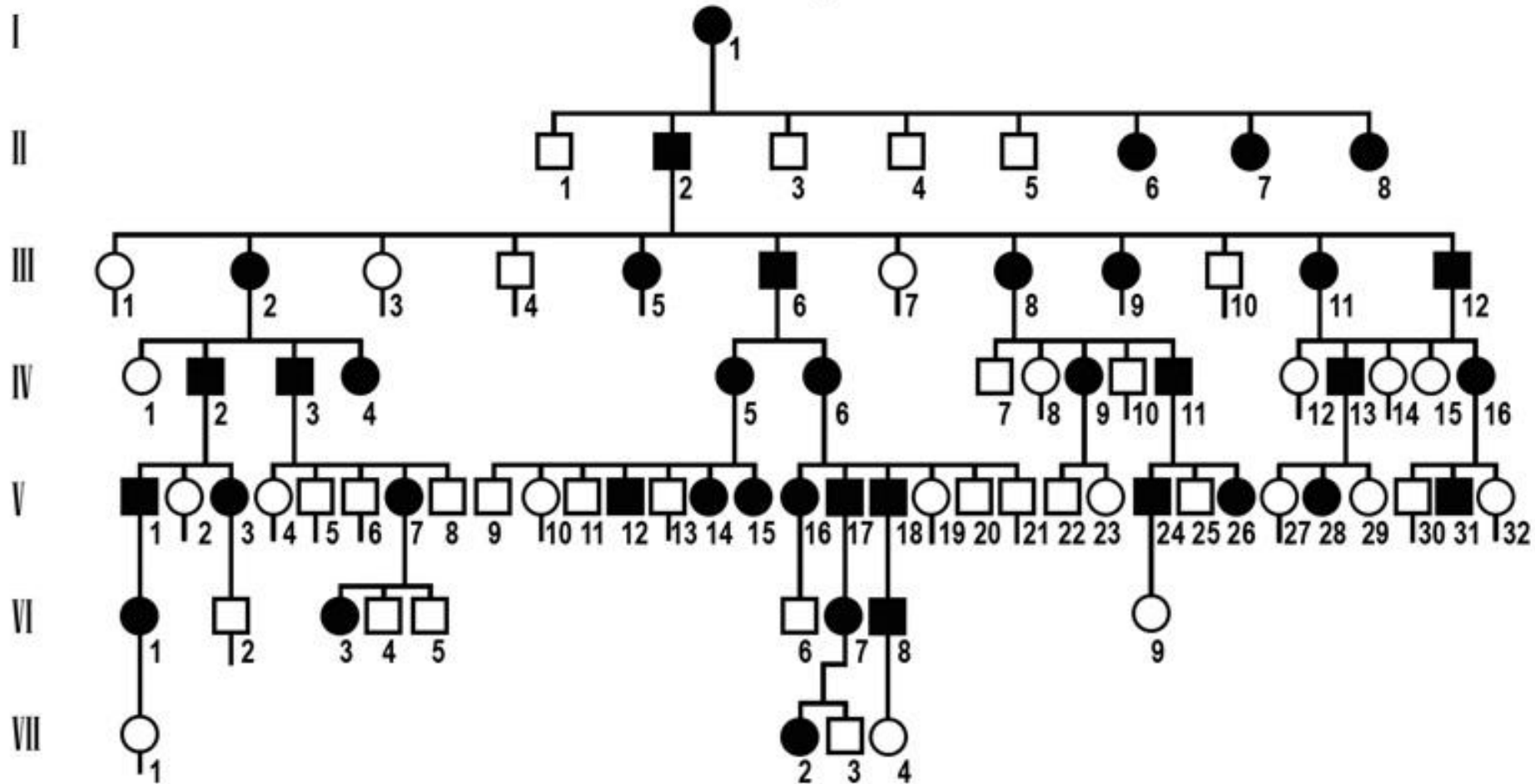
□ X

Медицинский аборт

▲



Родословная по брахидактилии

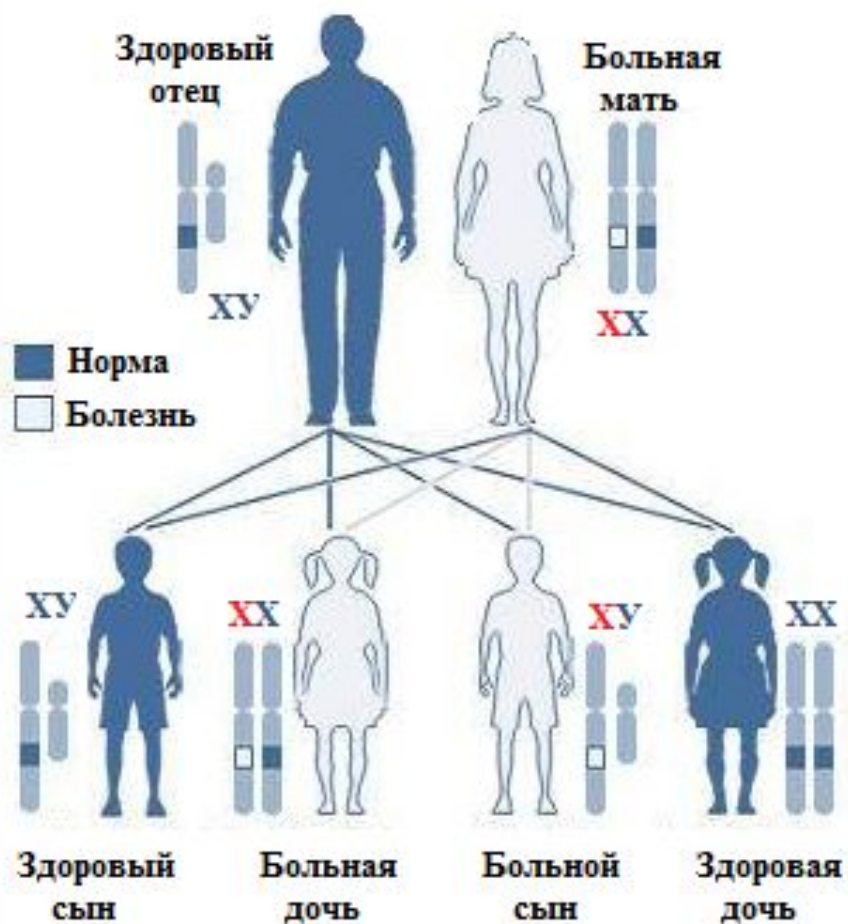


Основные типы наследования:

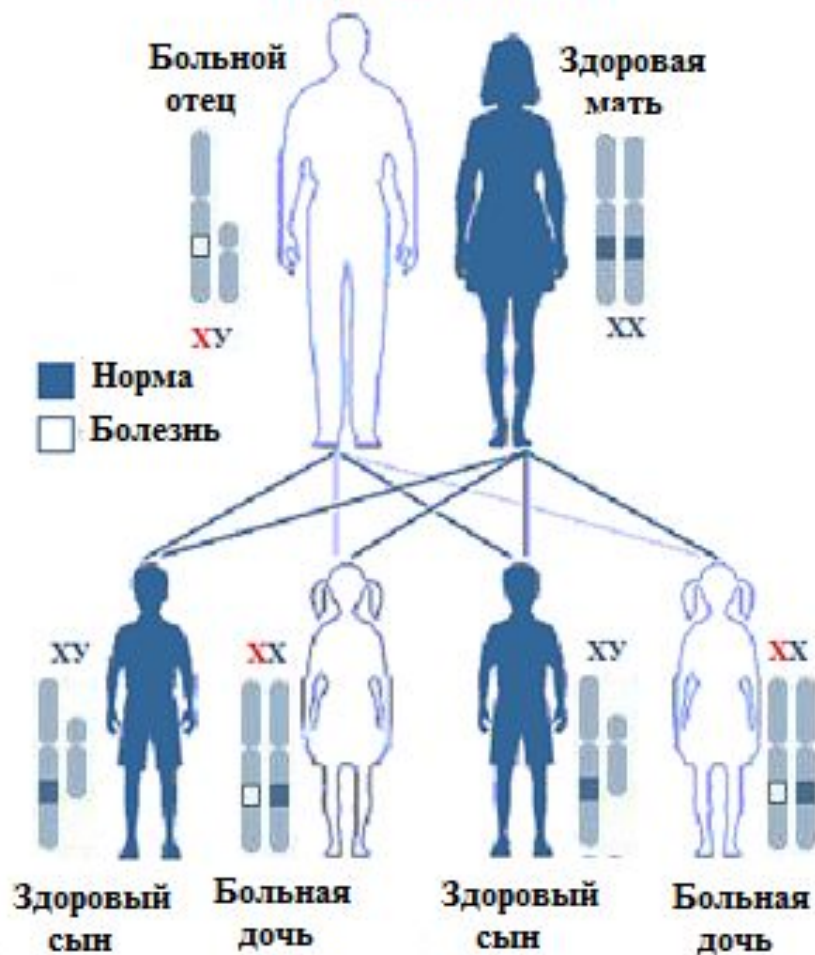
- 1. Аутосомно-доминантный**
- 2. Аутосомно-рецессивный**
- 3. Доминантный X-сцепленный**
- 4. Рецессивный X-сцепленный**
- 5. Y-сцепленный (голандрический)**
- 6. митохондриальный.**

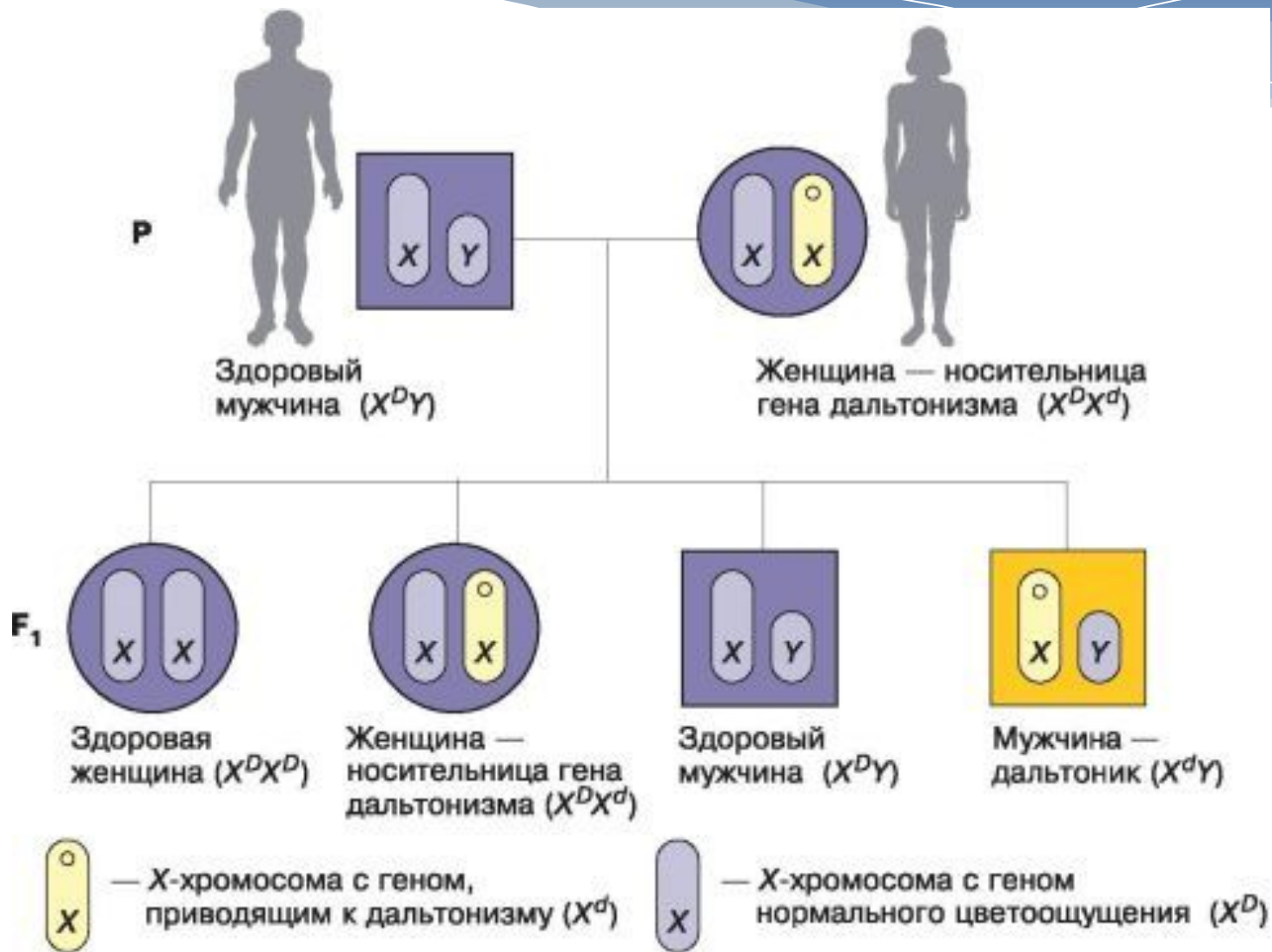
Выявление этих типов наследования признаков или заболеваний в ходе анализа родословных и составляет задачу генеалогического метода.

X-сцепленное доминантное наследование

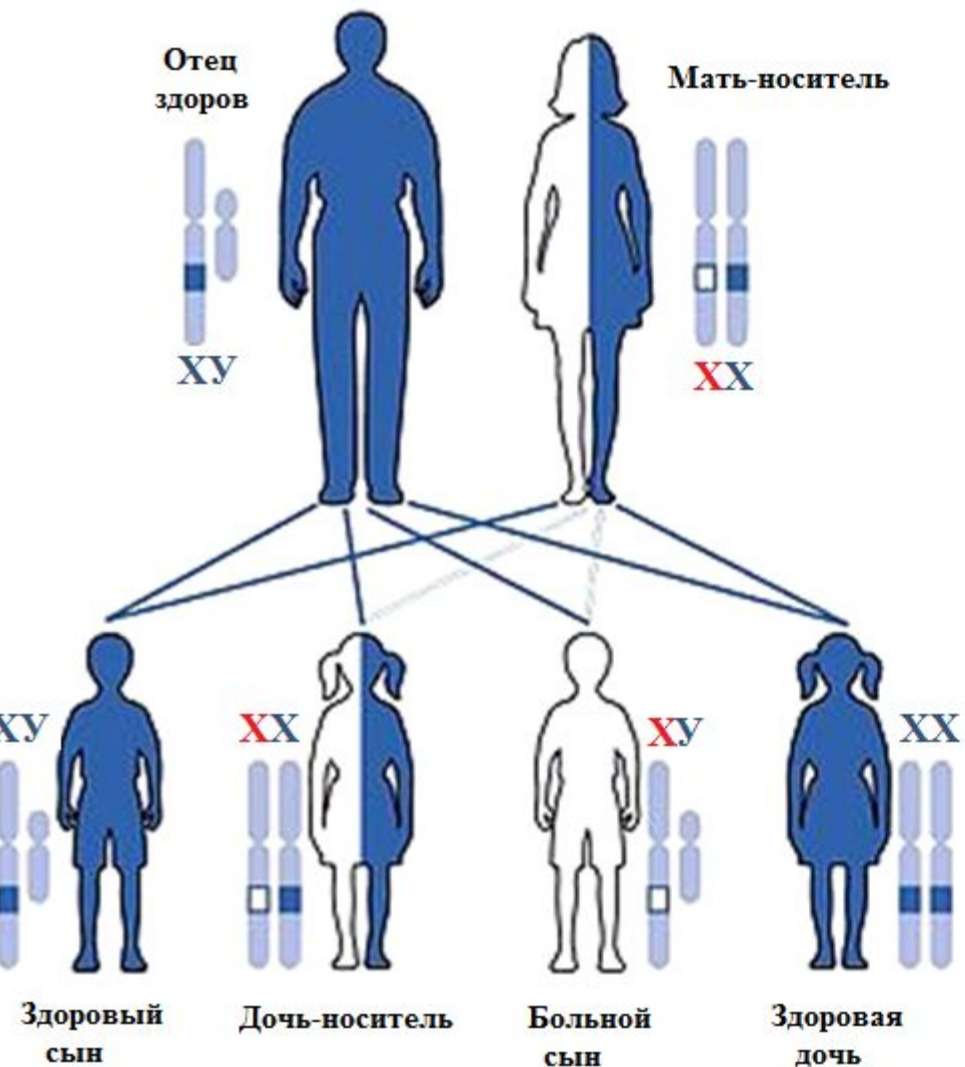


X-сцепленное доминантное наследование

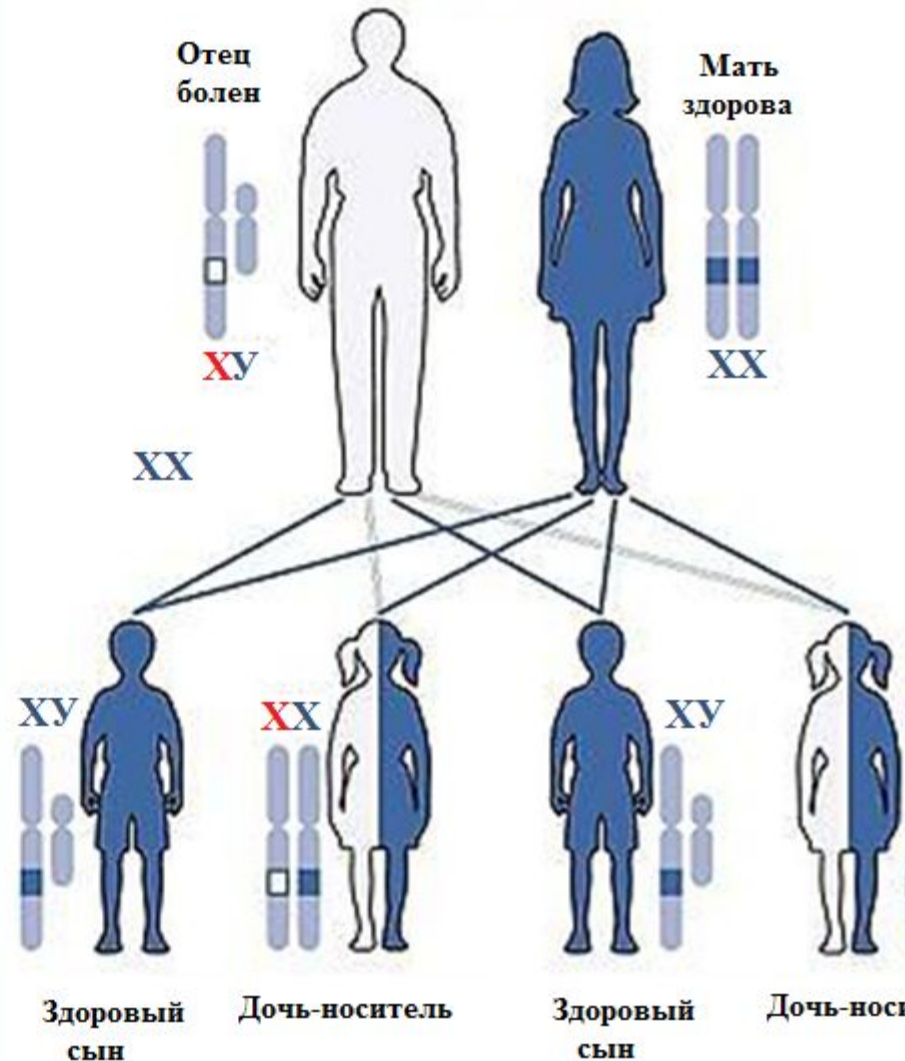




X-сцепленное рецессивное наследование



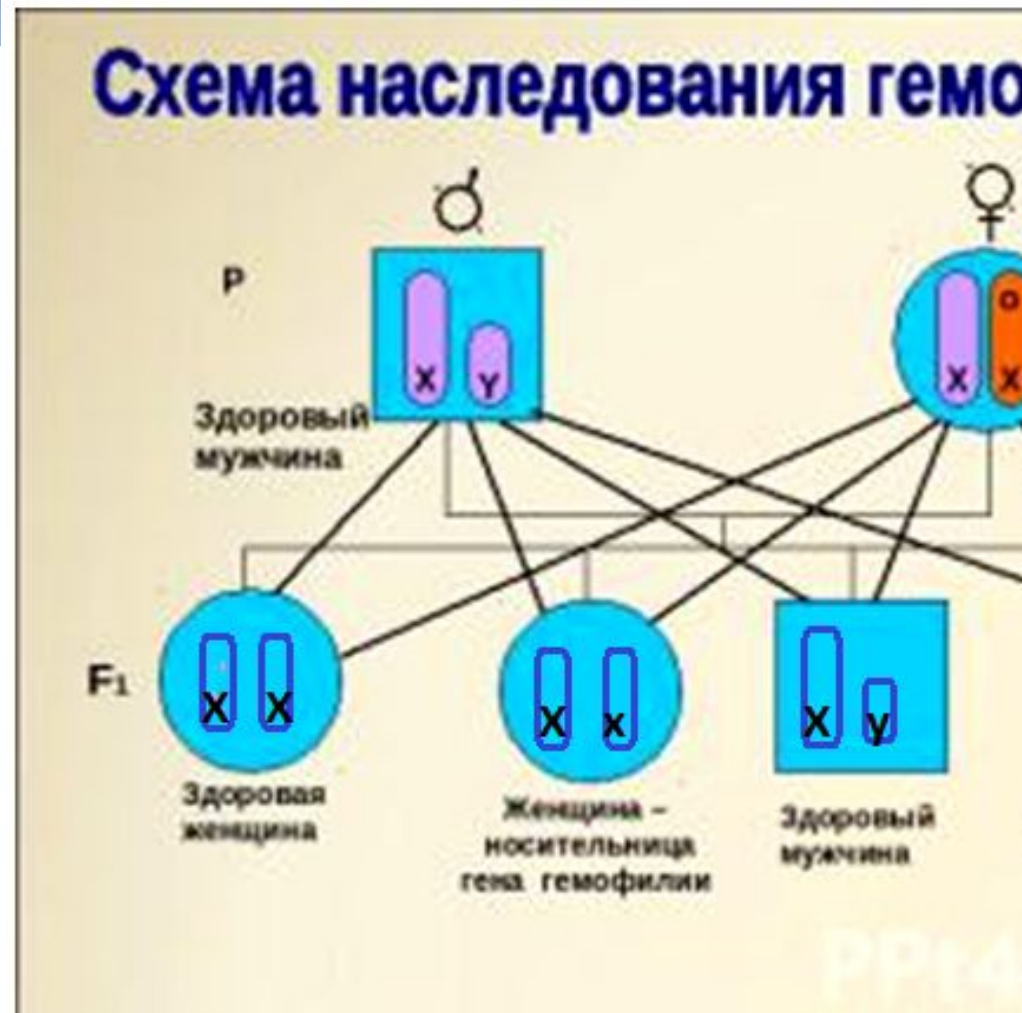
X-сцепленное рецессивное наследование



Гемофилия - сцепленное с полом рецессивное заболевание, при котором нарушается свертывание крови.

Ген находится в участке X-хромосомы и представлен двумя аллелями - доминантным нормальным (H) и рецессивным мутантным (h).

Кровоточивость при гемофилии проявляется с раннего детства. Даже лёгкие ушибы вызывают обширные кровоизлияния - подкожные, внутримышечные. Порезы, удаление зуба и др. сопровождаются опасными для жизни кровотечениями, могут вызвать смерть.



Варианты наследования гена гемофилии:

Генотип

Фенотип

$X^H X^H$

Здоровая женщина

$X^H X^h$

Здоровая женщина (носитель)

$X^H Y$

Здоровый мужчина

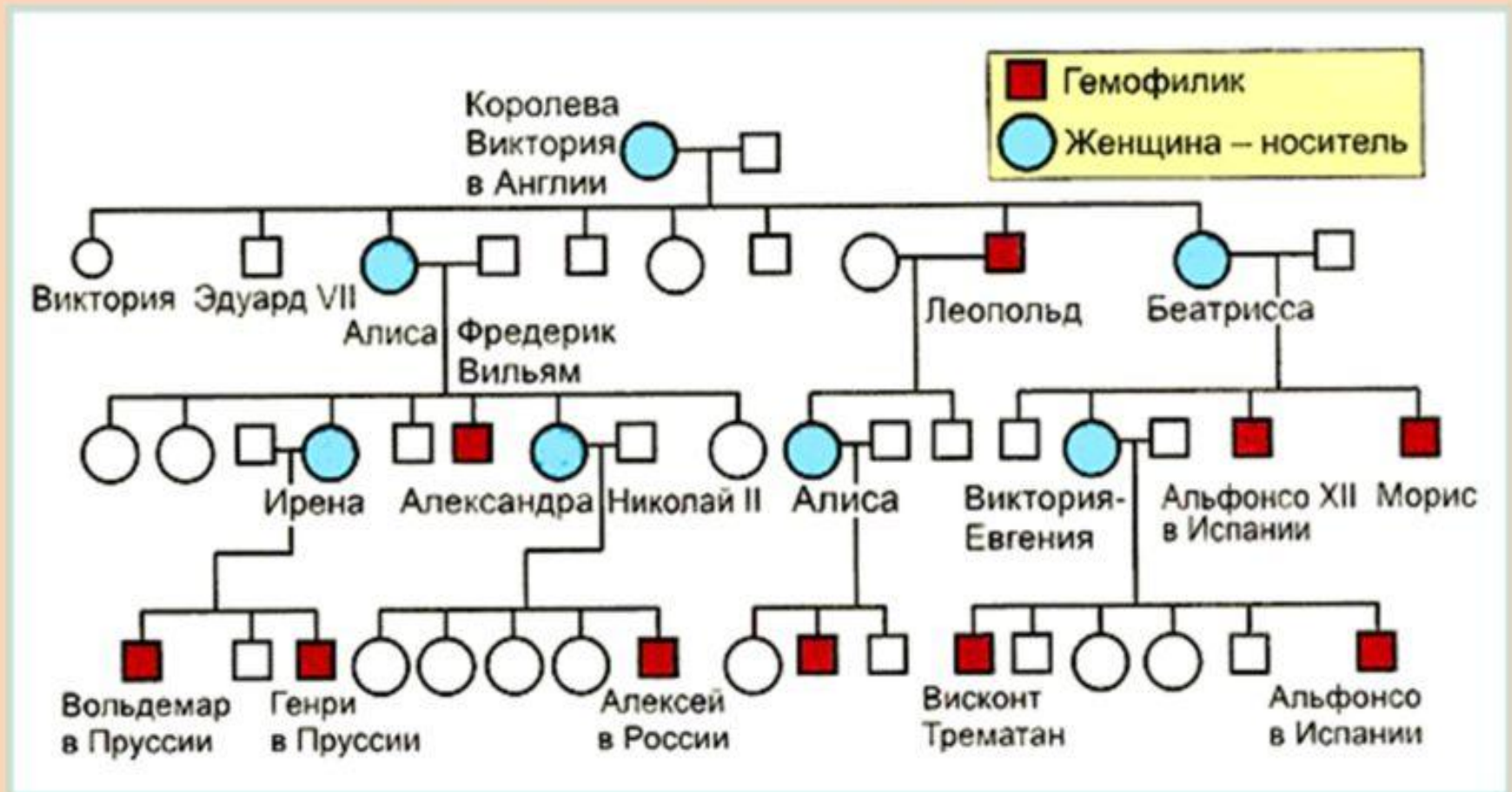
$X^h Y$

Мужчина – гемофилик

$X^h X^h$

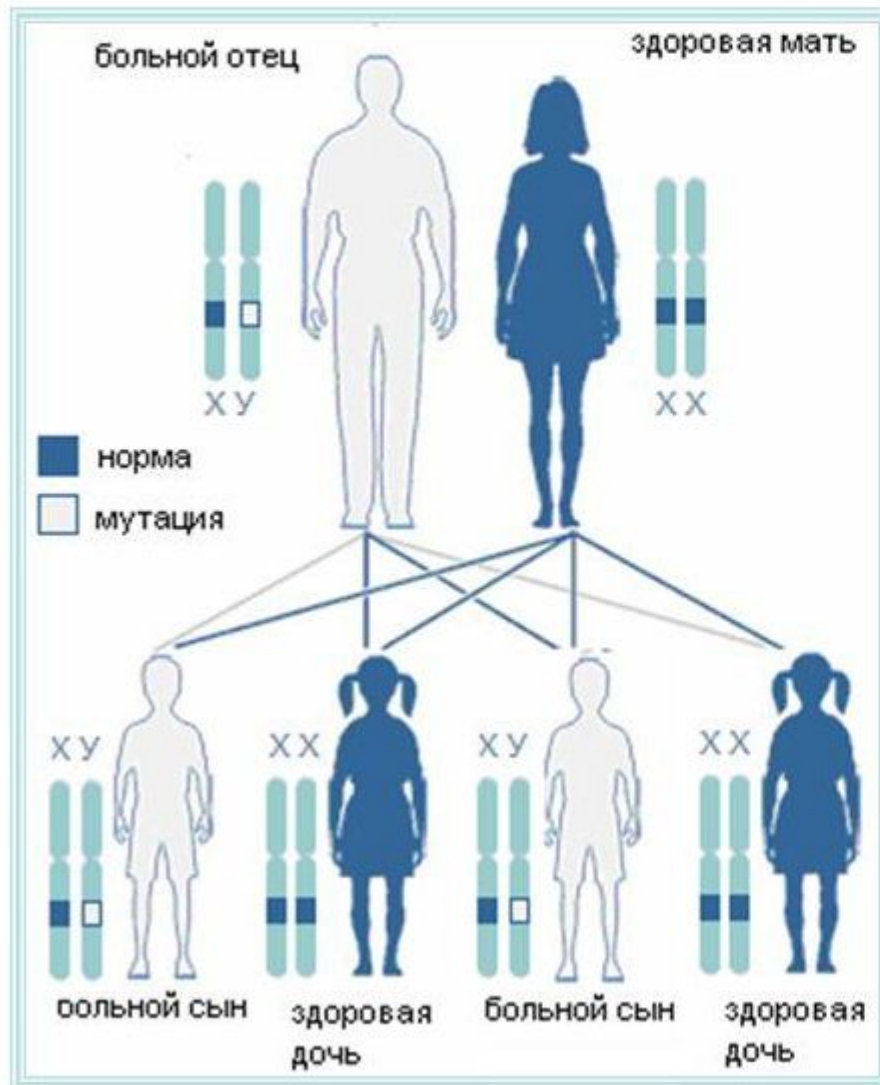
Женщина – гемофилик. Редчайший случай, возможный лишь в случае, если отец – гемофилик, а мать – гемофиличка или носитель.

Родословная семьи королевы Виктории (наследование гемофилии)



У-сцепленный (голандрический)

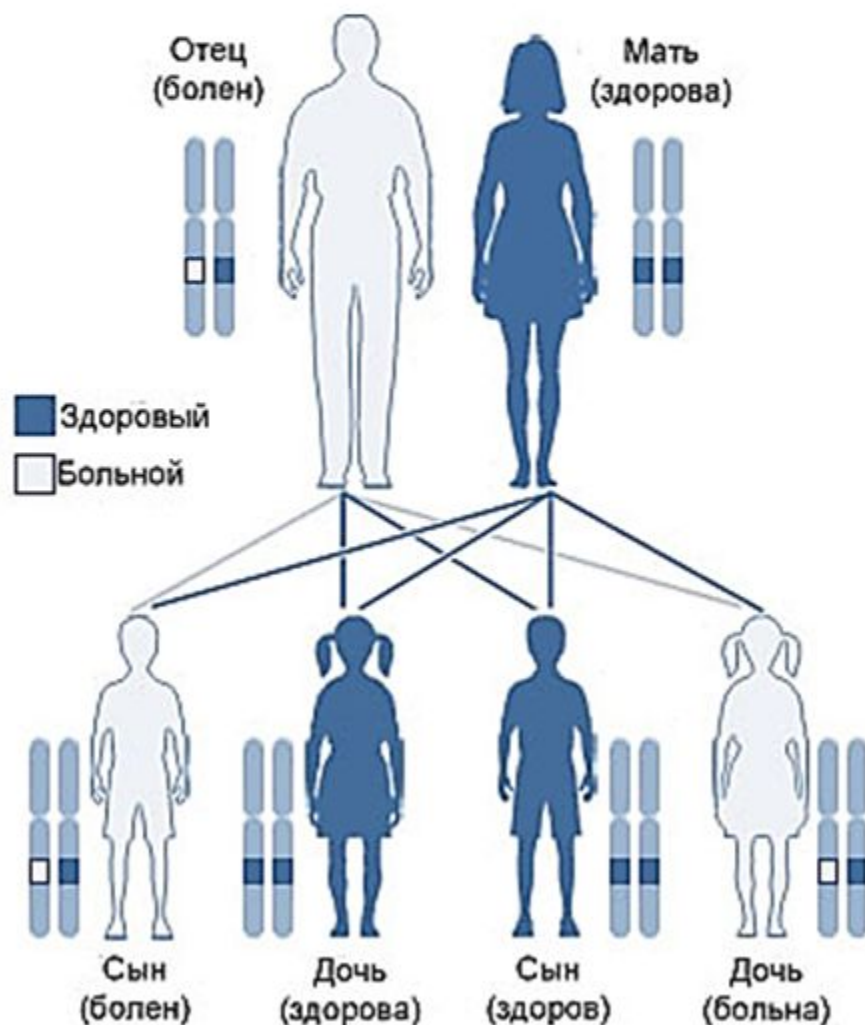
ТИП



Клинические примеры:

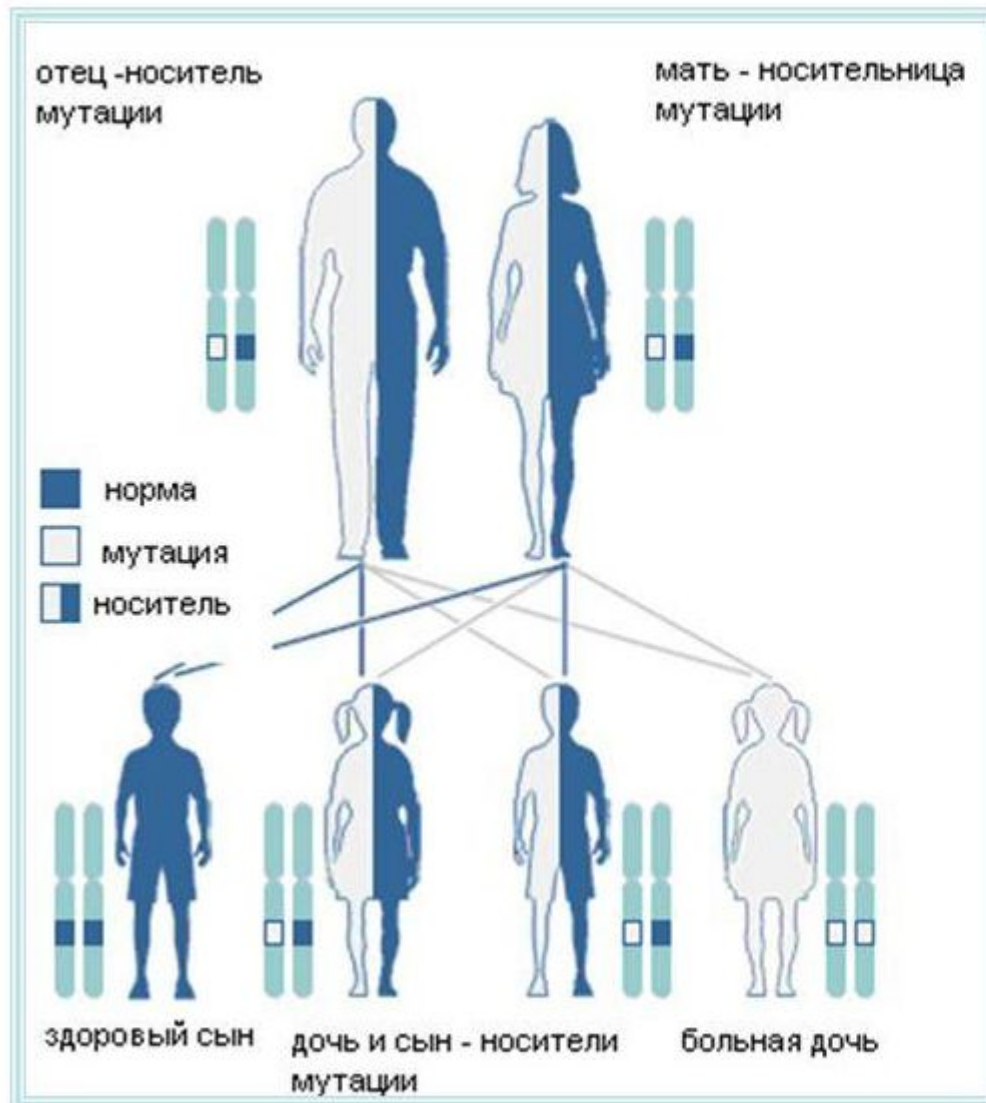
- наследственная азооспермия,
- наследственная алопеция,
- синдром волосатых ушей и др.

Аутомно-доминантное наследование



1. Признаки болезни – у гомо- и гетерозигот
2. Передача болезни по вертикали – больные есть в каждом поколении
3. Соотношение больных и здоровых 1:1.
4. У здоровых детей, родившихся от больных родителей, все дети здоровы.
5. Больные мужчины и женщины одинаково передают болезнь мальчикам и девочкам.

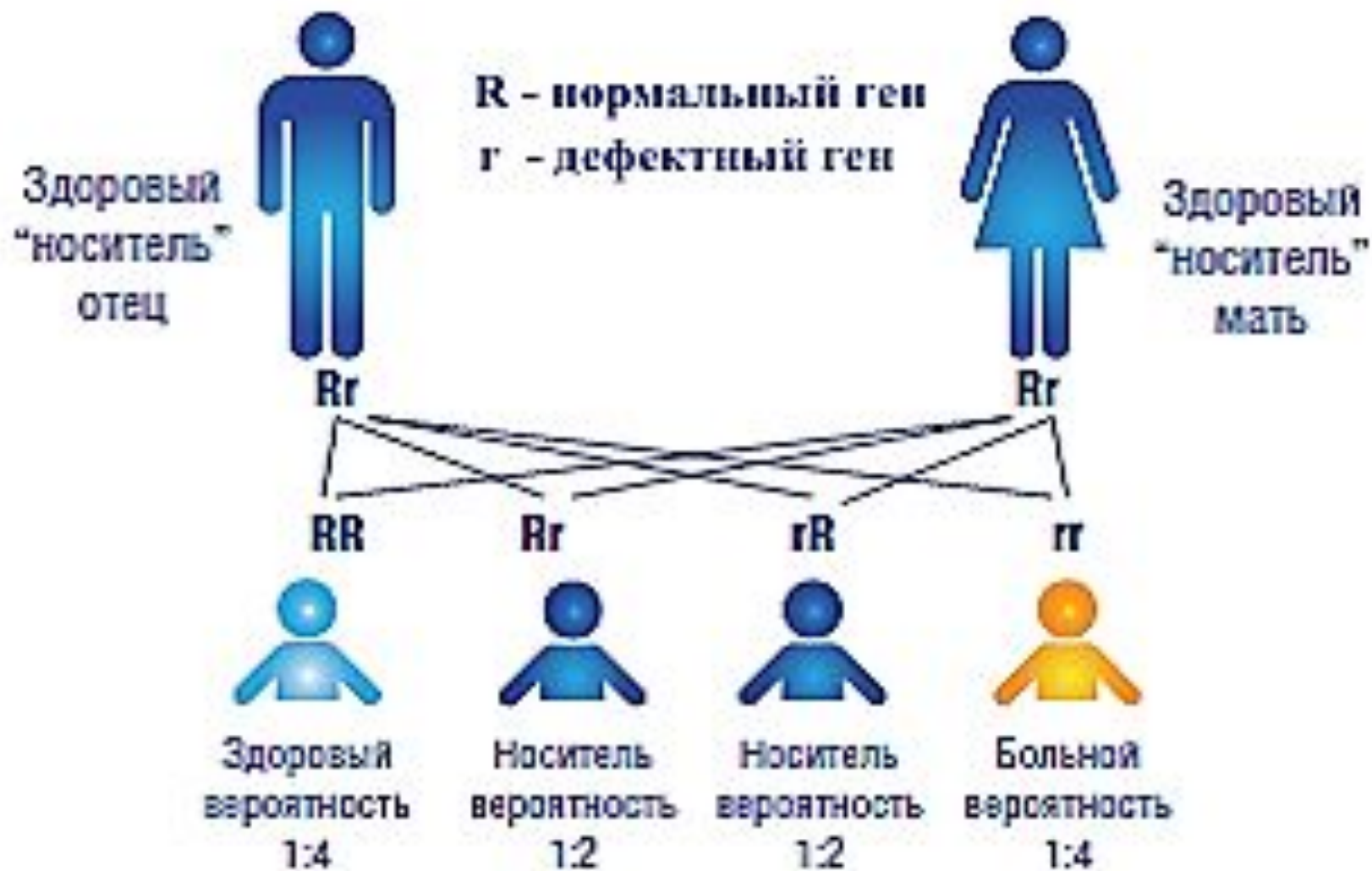
Аутосомно-рецессивный тип



1. Характерен пропуск поколений
2. Равно мужчины и женщины
3. «По горизонтали»
4. Вероятность у детей 25%, если у родителей признак не проявился
5. Риск появления болезни возрастает в близкородственном браке

Клинические примеры:

- муковисцидоз,
- фенилкетонурия,
- галактоземия,



Генетический риск для ПОТОМСТВА

%	Степень риска	Показатель к деторождению
До 5	Низкая	Не считается противопоказанием
От 5 до 10	Повышенная в легкой степени	Не считается противопоказанием даже при невозможной пренатальной диагностики
От 10 до 20	Повышенная в средней степени	Расценивается как противопоказание к деторождению
Более 20	Высокий риск	Деторождение не рекомендуется даже при наличии методов пренатальной диагностики

Близнецовый

метод

Это метод изучения генетических закономерностей на близнецах.

Впервые он был предложен Ф. Гальтоном в 1875 г.

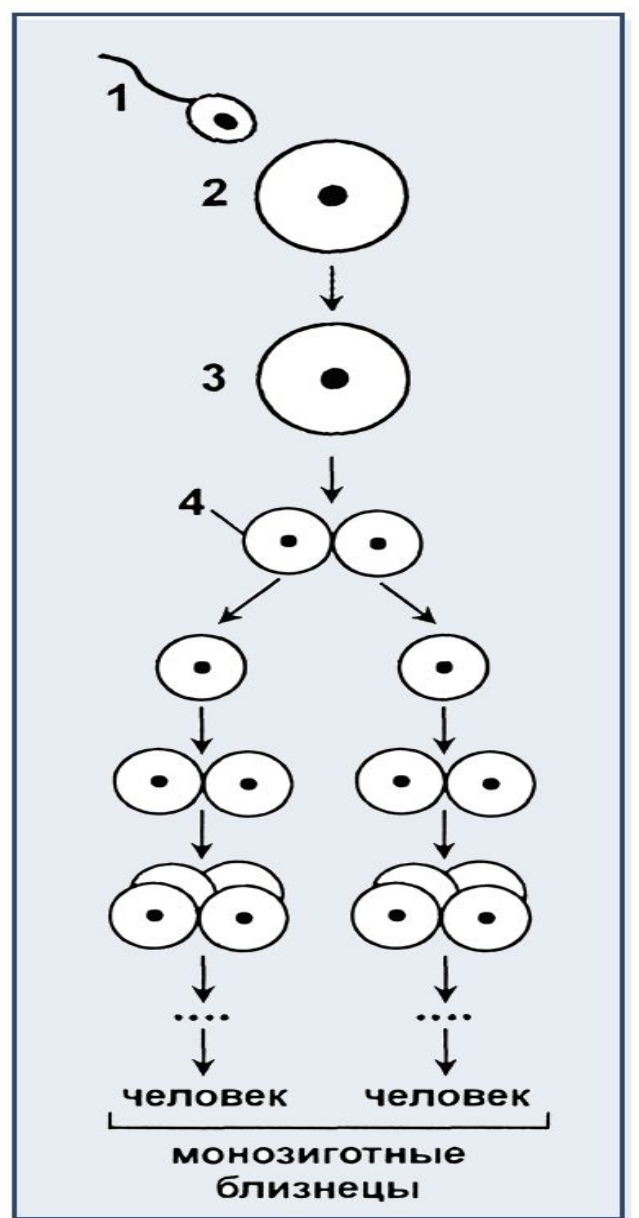
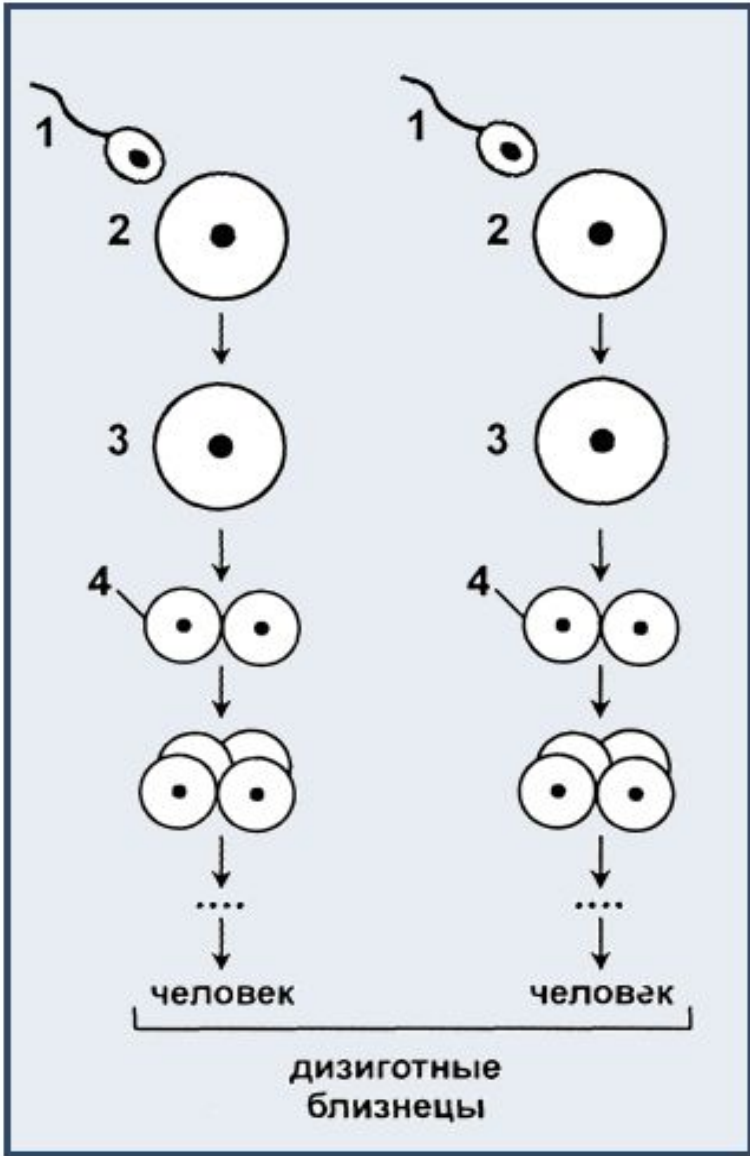
Близнецовый метод дает возможность определить вклад генетических (наследственных) и средовых факторов (климат, питание, обучение, воспитание и др.) в развитии конкретных признаков или заболеваний у человека.

Близнецовый метод, заключается в анализе и сравнении изменчивости признаков в пределах различных групп близнецов, позволяет оценить роль генотипа и внешних условий в наблюдаемой изменчивости. Особенно важен этот метод при работе с малоплодовитыми организмами, имеющими поздние сроки наступления половой зрелости.

Близнецовый метод –

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





- **Конкордантность –**

степень внутрипарного сходства по интересующим признакам

- **Дискордантность –**

степень внутрипарного различия

Коэффициент конкордантности:

$$K = C : (C + D), \text{ где}$$

C – конкордантность в %

D – дискордантность в %

Конкордантность моно- и дизиготных близнецов

Признак	МБ	ДБ
Пол	100	50
Группа крови АВО	100	20
Бронхиальная астма	47	24
Сахарный диабет	65	18
Корь	98	93

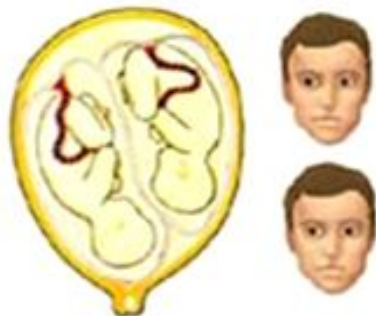
Две плаценты



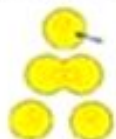
Две яйцеклетки



Одна плацента



Одна яйцеклетка



Признак	Конкордантность, %	
	Идентичны близнецы	Неидентичные близнецы
Группа крови (ABO)	100	46
Цвет глаз	99,5	28
Папиллярные линии	92	40
Бронхиальная астма	19	4,8
Корь	98	94
Туберкулез	87	25
Шизофрения	70	13

Метод

дерматоглифики

Дерматоглифика - раздел генетики, изучающий наследственные обусловленные рельефы кожи на пальцах, ладонях и подошв стоп.

На этих частях тела имеются эпидермальные выступы - **гребни**, которые образуют сложные узоры.

Рисунки кожных узоров строго индивидуальны и генетически обусловлены. Процесс образования капиллярного рельефа происходит в течение 3-6 месяцев внутриутробного развития. Механизм образования гребней связан с морфогенетическими взаимоотношениями между эпидермисом и нижележащими тканями.

Разделы дерматоглифики:

- **дактилоскопия** – изучение узоров на подушечках пальцев
- **пальмоскопия** – изучение рисунка на ладонях
- **плантоскопия** – изучение дерматоглифики подошвенной

Кожные узоры наследственно обусловлены. Гребневой рельеф кожи наследуется полигенно.

На формирование дерматоглифических узоров могут оказывать некоторые повреждающие факторы на ранних стадиях эмбриогенеза (например, внутри-утробное действие вируса краснухи дает отклонение в узорах сходные с болезнью Дауна).

Метод дерматоглифики используется в клинической генетике в качестве дополнительного подтверждения диагноза хромосомных синдромов с изменением кариотипа.

Дактилоскопия.

Гребни на коже пальцев рук соответствуют сосочкам дермы, поэтому их называют также папиллярными линиями, рельеф этих выступов повторяет пласт эпидермиса.

Межсосочковые углубления образуют бороздки. Закладка узоров происходит между 10 и 19 неделями внутриутробного развития; у 20 недельных плодов уже хорошо различимы формы узоров.

Формирование папиллярного рельефа зависит от характера ветвления нервных волокон. Полное формирование деталей строения тактильных узоров отмечается к шести месяцам, после чего они остаются неизменными до конца жизни.

Дерматоглифические исследования имеют важное значение в определении зиготности близнецов, в диагностике некоторых наследственных заболеваний, в судебной медицине, в криминалистике для идентификации личности.

Основное внимание в **дактилоскопии** уделяется **папиллярным узорам** так называемой гребешковой кожи ладоней и стоп человека. Как правило, особо выделяются узоры, расположенные на подушечках пальцев рук, к ним относятся следующие описательные понятия:

Трирадиус или *дельта*. Место схождения трёх групп параллельных папиллярных линий.

Гребешковый счёт. Количество папиллярных линий от центра пальцевого узора до трирадиуса.

Дуга, петля, завиток. Виды пальцевых узоров. Дуге соответствует отсутствие трирадиуса в узоре, петле – один трирадиус, завитку – два трирадиуса.

Дельтовый индекс. Общее количество трирадиусов на всех пальцах.



Пальмоскопия.

Ладонный рельеф очень сложный, в нем выделяют ряд полей, подушечек и ладонных линий. У правшей более сложные узоры встречаются на правой руке, у левшей – на левой.

Индивидуальные особенности кожных узоров наследственно обусловлены. Это доказано многими генетическими исследованиями, в частности, на монозиготных близнецах.

Межпальцевый трирадиус. Признак, аналогичный пальцевым дельтам, расположенный между основаниями пальцев.

При описании признаков остальной ладони выделяются:

Направление ладонных линий. Учитывается, на каком поле ладони заканчиваются папиллярные линии, начинающиеся от межпальцевых трирадиусов.

Тенар (thenar) – возвышение в основании большого пальца.

Гипотенар (hypothenar) – второе возвышение ладони, расположенное ниже основания [МИЗИНЦА](#).

Осевой проксимальный ладонный трирадиус (t). Расположен близко к медиальной линии ладони.

Пальмоскопия

Схема ладонной карты

[1-4] - межпальцевые промежутки
 [I-IV] - подушечки
 (A, B, C, D) - главные ладонные линии
 (a, b, c, d) - пальцевые трирадиусы
 Осевые трирадиусы:
 (t) - карпальный
 (t') - промежуточный
 (t'') - центральный

Пальцевые узоры:
 завиток, петли, арки
 (1-13) - ладонные поля

Сгибательные складки:
 [а-а] - межпальцевые
 [б-б] - у основания пальцев
 [в-в] - у большого пальца

Борозды:
 (г-г) - пятипальцевая поперечная
 (д-д) - трехпальцевая поперечная

Складки:
 (е-е) - браслетная
 (ж-ж) - продольная III пальца
 (з-з) - продольная IV пальца
 (и-и) - продольная V-го пальца

