

лекция

Значение генетики для медицины. Наследственные болезни человека

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

Таблица «Характеристика методов генетики человека»

Метод генетики человека	Изучаемый уровень организации человека	Предмет исследования	Результаты исследования

Задание: Заполнять таблицу в ходе изучения новой темы.

Методы генетики человека

- Цитогенетический метод
- Близнецовый метод
- Популяционный метод
- Биохимический метод
- Генеалогический метод

Цитогенетический метод

- Цитогенетический метод используют для изучения нормального кариотипа человека, а также при диагностике наследственных заболеваний, связанных с геномными и хромосомными мутациями.
- Кроме того, этот метод применяют при исследовании мутагенного действия различных химических веществ, пестицидов, инсектицидов, лекарственных препаратов и др.

[далее](#)

Цитологический метод (пример)

- Цитологический контроль необходим для диагностики хромосомных болезней, связанных с ануплоидией и хромосомными мутациями. Наиболее часто встречаются болезнь Дауна (трисомия по 21-й хромосоме), синдром Клайнфелтера (47 ХХУ), синдром Шершевского — Тернера (45 ХО) и др. Потеря участка одной из гомологичных хромосом 21-й пары приводит к заболеванию крови — хроническому миелолейкозу.

[Назад](#)

Биология близнецовости

- Близнецы могут быть **однойцевыми** (образуются на ранних стадиях дробления зиготы, когда из двух или реже из большего числа бластомеров развиваются полноценные организмы). **Однойцевые близнецы** генетически идентичны. Когда созревают и затем оплодотворяются разными сперматозоидами две или реже большее число яйцеклеток, развиваются **разнойцевые близнецы**
- **Разнойцевые** близнецы сходны между собой не более чем братья и сестры, рожденные в разное время.
- Частота появления близнецов у людей составляет около 1% (1/3 однойцевых, 2/3 разнойцевых);

ДИЗИГОТНЫЕ



Близнецовый метод

Этот метод используют в генетике человека для выяснения степени наследственной обусловленности исследуемых признаков

- Значение близнецового метода:
- Изучение развития и заболеваемости близнецов оказало большое влияние на понимание среды возникновения многих болезней
- Если какой-то признак имеет сходство у однояйцовых близнецов, то это есть свидетельство его зависимости от наследственности
- Так в ходе исследований стало известно, что для возникновения таких болезней, как корь, коклюш, ветрянка, оспа необходимо только инфекционное начало; а для появления таких заболеваний, как дифтерия, свинка, воспаление легких, полиомиелит, туберкулез играет роль наследственные свойства организма

[методы](#)

Биохимический метод

- Наследственные заболевания, которые обусловлены генными мутациями, изменяющими структуру или скорость синтеза белков, обычно сопровождаются нарушением углеводного, белкового, липидного и других типов обмена веществ. Наследственные дефекты обмена можно диагностировать посредством определения структуры измененного белка или его количества, выявления дефектных ферментов или обнаружения промежуточных продуктов обмена веществ во внеклеточных жидкостях организма (крови, моче, поте и т.д.).

[пример](#)

Биохимический метод (пример)

- Анализ аминокислотных последовательностей мутационно измененных белковых цепей гемоглобина позволил выявить несколько наследственных дефектов
- Гемоглобинозы- заболевания, в основе их лежат изменения белковых цепей гемоглобина
- Так, при серповидно-клеточной анемии у человека аномальный гемоглобин вследствие мутации отличается от нормального заменой только одной аминокислоты (глутаминовой кислоты на валин).



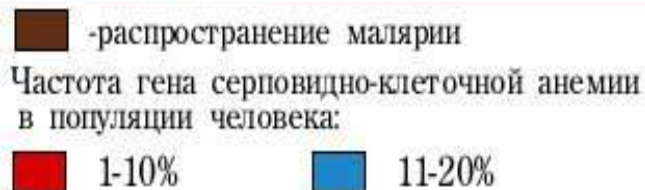
Популяционный метод

- Методы генетики популяций широко применяют в исследованиях человека. Внутрисемейный анализ заболеваемости неотделим от изучения наследственной патологии как в отдельных странах, так и в относительно изолированных группах населения. Изучение частоты генов и генотипов в популяциях составляет предмет популяционно-генетического исследования. Это дает информацию о степени гетерозиготности и полиморфизма человеческих популяций, выявляет различия частот аллелей между разными популяциями.

[далее](#)

Популяционный метод(пример)

- Статистический анализ распространения отдельных наследственных признаков (генов) в популяциях людей в разных странах позволяет определить адаптивную ценность конкретных генотипов. Однажды возникнув, мутации могут передаваться потомству на протяжении многих поколений. Это приводит к полиморфизму (генетической неоднородности) человеческих популяций.
- В гетерозиготном состоянии в популяциях находится значительное количество рецессивных аллелей (генетический груз), обуславливающих развитие различных наследственных заболеваний.



Генеалогический метод

- Генеалогический метод заключается в анализе родословных и позволяет определить тип наследования (доминантный рецессивный, аутосомный или сцепленный с полом) признака, а также его моногенность или полигенность. На основе полученных сведений прогнозируют вероятность проявления изучаемого признака в потомстве, что имеет большое значение для предупреждения наследственных заболеваний.

Подведем итог

Метод генетики человека	Исследуемый уровень организации человека	Предмет исследования	Результаты исследования
Цитогенетический	клеточный	диагностика хромосомных болезней	направлены на уменьшение процента риска по рождению детей с хромосомной патологией (в первую очередь - с синдромом Дауна) для последующего проведения диагностических процедур.
БЛИЗНЕЦОВЫЙ	организменный	изучение наследственные и средовые влияния на человека	для возникновения таких болезней, как корь, коклюш, ветрянка, оспа необходимо только инфекционное начало; а для появления таких заболеваний ,как дифтерия, свинка, воспаление легких, полиомиелит, туберкулез играет роль наследственные свойства организма
БИОХИМИЧЕСКИЙ	молекулярный	обнаружить заболеваний с нарушениями обмена веществ	с помощью биохимических методов открыто около 500 молекулярных болезней, являющихся следствием проявления мутантных генов
ГЕНЕОЛОГИЧЕСКИЙ	организменный	установление наследственного характера признака	Генеалогическим методом доказано наследование многих заболеваний, например сахарного диабета, шизофрении, гемофилии и др.
ПОПУЛЯЦИОННЫЙ	популяция	Изучение частоты генов и генотипов в популяциях	Позволяет изучать распространение отдельных генов или хромосомных аномалий в человеческих популяциях

План научного опыта

«Изучение наследования признака в моей семье используя генеалогический метод»

Цель работы

применение генеалогического метода при исследовании родословных линий

1. Выбрать наследуемый признак
2. Определить тип наследования признака
3. Записать символы используемые при составлении родословных
4. Составит список родственников по линии отца и матери
5. Составить схему родословной семьи с использованием условных обозначений
6. Вывод по работе

	Доминантные признаки	Рецессивные признаки
Глаза	<p>Большие Карие, светло-карие или зеленые Дальнозоркость Нормальное зрение</p> <p>Нормальное зрение Длинные ресницы Прямой разрез</p>	<p>Маленькие Серые или голубые Нормальное зрение Близорукость (есть редкая доминантная форма) Дальтонизм Короткие ресницы Косой разрез</p>
Уши	<p>Свободная мочка Широкие</p>	<p>Приросшая мочка Узкие</p>
Нос	<p>Нос с горбинкой</p> <p>Узкая переносица Кончик носа смотрит прямо Широкие ноздри</p>	<p>Прямая или вогнутая Переносица Широкая переносица Курносый нос Узкие ноздри</p>
Другие черты лица	<p>Полные губы Норма Ямочка на подбородке Ямочки на щеках Выдающиеся скулы Выступающие зубы и челюсти Щель между резцами Способность загибать язык назад Способность свертывать язык в трубочку Толстая нижняя губа Зубы при рождении</p>	<p>Тонкие губы Скошенный подбородок Гладкий подбородок Гладкие щеки Норма Норма Норма Отсутствие такой способности Отсутствие такой способности</p> <p>Норма Их отсутствие</p>
Волосы	<p>Темные Не рыжие Курчавые Волнистые Облысение (у мужчин) Норма Белая прядь Преждевременное поседение Обильная волосатость тела Широкие пушистые брови</p>	<p>Светлые Рыжие Волнистые Прямые Норма Облысение (у женщин) Норма Норма Мало волос на теле Норма</p>
Кожа	<p>Темная кожа Толстая Веснушки Нормальные потовые железы</p>	<p>Светлая кожа Тонкая Отсутствие веснушек Отсутствие потовых желез</p>
Руки	<p>Праворукость Кисть с 6 или 7 пальцами Указательный палец длиннее безымянного (у мужчин)</p>	<p>Леворукость Кисть с 5 пальцами Указательный палец длиннее безымянного (у женщин)</p>
Прочие	<p>Предрасположение к кариесу Низкий рост Нормальное свертывание крови</p> <p>Нормальная пигментация Бас у мужчин Абсолютный слух</p>	<p>Здоровые зубы Высокий рост Гемофилия (признак, сцепленный с полом) Альбинизм Тенор Его отсутствие</p>

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

Символы, используемые при составлении родословных



Рис. 7.6
Символы, используемые при составлении родословных

Самостоятельная работа

1 вариант

Ген короткой шерсти (А) у кошек доминирует над геном длинной шерсти (а) и наследуется аутосомно. Ген окраски кошек сцеплен с X-хромосомой. Чёрная окраска определяется геном ХВ, рыжая – геном Хb. Гетерозиготы имеют черепаховую окраску. Длинношёрстная кошка черепаховой окраски была скрещена с рыжим короткошёрстным (Аа) котом. Определите генотипы и фенотипы родителей и потомства, а также вероятность рождения чёрной кошки. Объясните результат скрещивания. Какие законы наследования проявляются в этих скрещиваниях?

2 вариант

У кур аллели гена окраски кожи расположены в аутосомах; доминантный аллель рябой окраски оперения - в X-хромосоме. Самки являются гетерогаметным полом; самцы - гомогаметным. Темнокожая с рябым оперением курица скрещена с темнокожим с чёрным оперением петухом. В потомстве кроме темнокожих особей появились светлокожие курицы с черными перьями. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы возможного потомства. Какие законы наследственности проявляются в данном