

---

# Методы исследования генетики человека

---

# Методы исследования генетики человека

- 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, которые чаще используются для диагностики генетических заболеваний, но вместе с этим они дают ответы на многие академические вопросы.



# Задачами генетики человека являются:

---

- определение полной нуклеотидной последовательности ДНК генома человека, локализации генов и создания их банка;
- ранняя диагностика наследственной патологии путем совершенствования методов пренатальной и экспресс - диагностики;
- широкое внедрение медико-генетического консультирования;
- разработка методов генной терапии наследственных заболеваний на основе генной инженерии;
- выявление генетически опасных факторов внешней среды и разработка методов их нейтрализации.

# ЧЕЛОВЕК КАК ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ОБЪЕКТ

---

- Сложный кариотип - много хромосом и групп сцепления
- Невозможно экспериментальное получение потомства
- Поздно наступает половая зрелость и редкая смена поколений
- Малое число потомков в каждой семье
- Невозможность создания одинаковых условий жизни.

# Ф. Гальтон- автор многих методов исследования генетики человека

---



- *Сэр Фрэнсис Гальтон* (англ. Francis Galton; 16 февраля 1822 — 17 января 1911) — английский исследователь, географ, антрополог и психолог; основатель дифференциальной психологии и психометрики. Родился в Бирмингеме, в Англии.
- *Гальтон* был двоюродным братом Чарльза Дарвина по их деду — Эразмусу (Эразму) Дарвину. Его отцом был Самюэль Тертиус *Гальтон*, сын Самюэля «Джона» *Гальтона*. Семья *Гальтон* была известной и весьма успешной в сфере изготовления оружия и банковском деле, в то время как Дарвины отличались в медицине и науке.

# Генеалогический метод

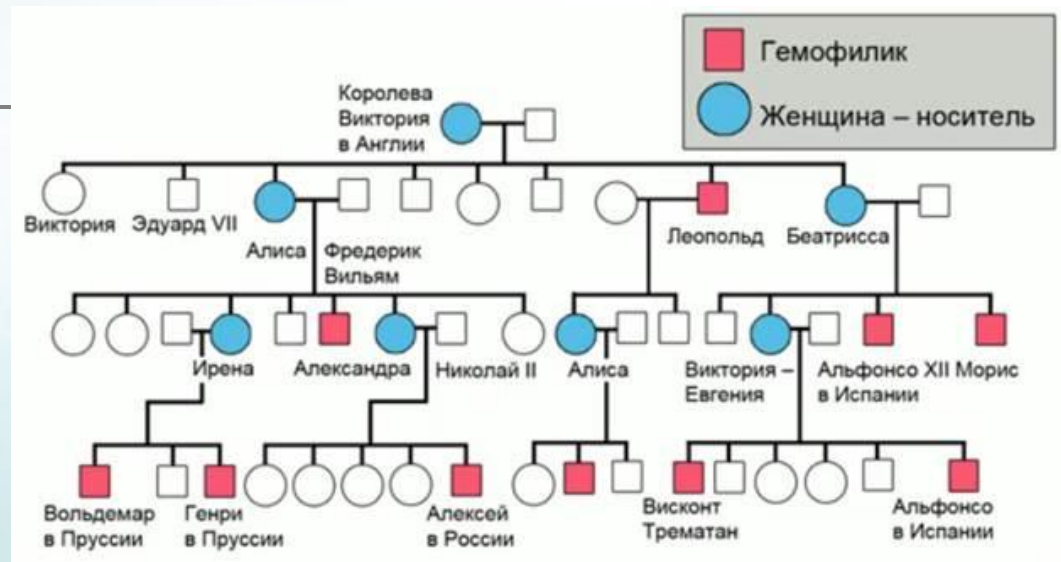
---

- **Генеалогический метод** исследования основан на составлении родословной человека и изучении характера наследования признака.
- Суть его состоит в установлении родословных связей и определении доминантных и рецессивных признаков и характера их наследования.
- Особенно эффективен этот метод при исследовании генных мутаций. Этот метод используется для диагностики наследственных заболеваний и медико-генетического консультирования. По характеру наследования определяется вероятность рождения ребенка с генетическими аномалиями.

## Вывод

- Генетический метод чаще всего использовался для мониторинга таких генетических заболеваний, как гемофилия или эпилепсия. Он был наиболее актуален вплоть до молекулярно-биологических открытий XX века.

# Пример генетического метода



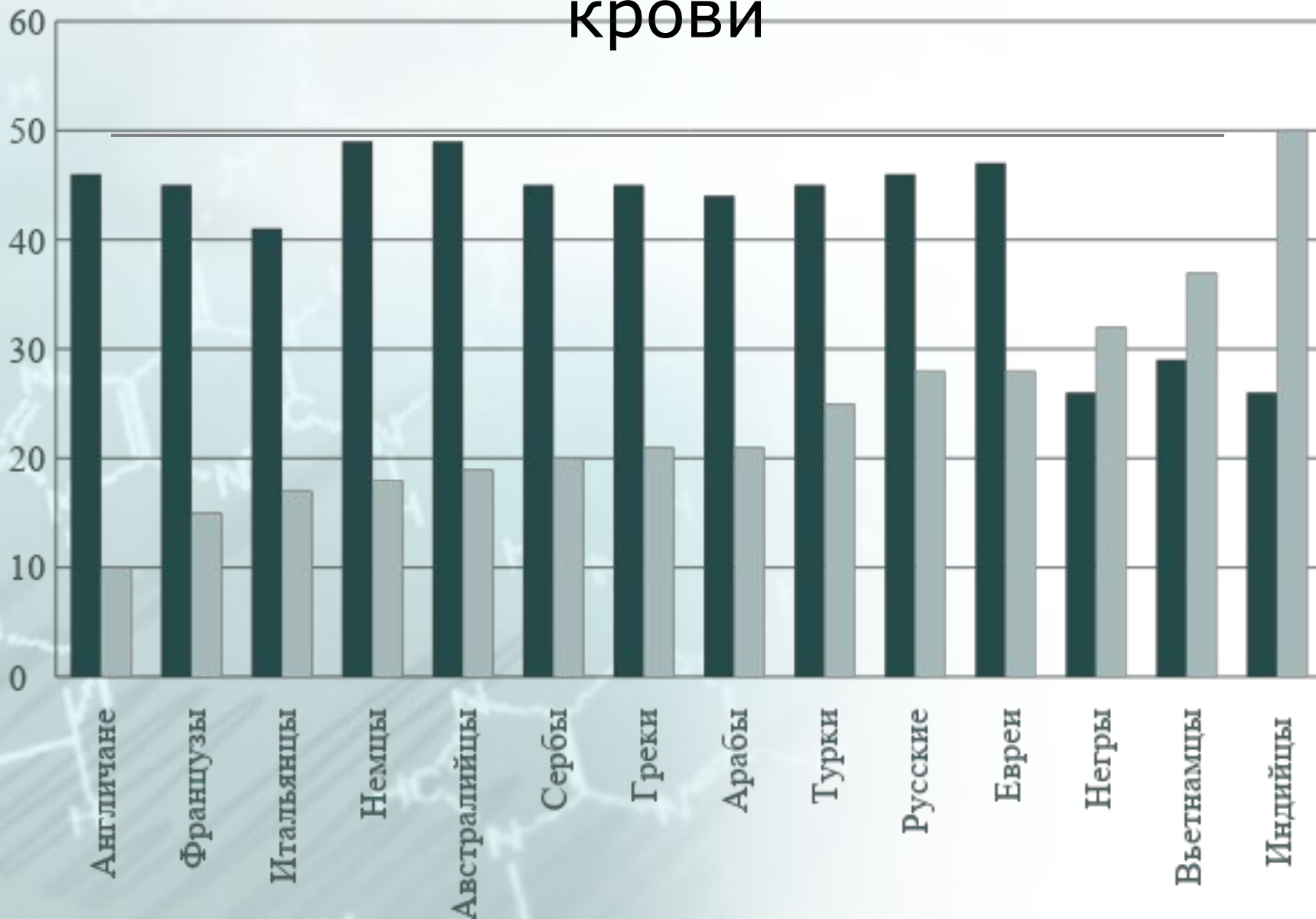
# Популяционный метод

---

- **Популяционный метод** основан на сборе и анализе статистических данных о частотах того или иного признака. На основании обработанных данных появляется информация о распространенности в популяции изменчивых признаков, их норме реакции, об особых группах риска генетических заболеваний или о летальности этих признаков.
- С помощью популяционного метода возможно прогнозировать количество средств, необходимых для лечения генетических больных.



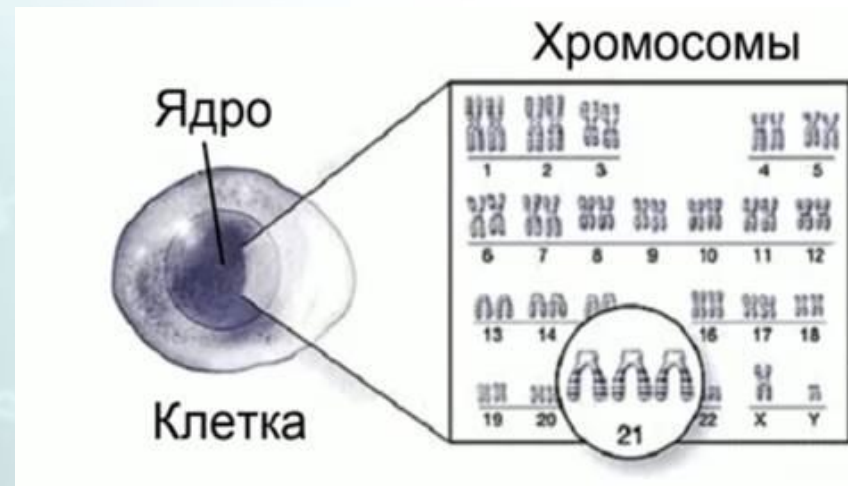
# Процент (частота аллелей) групп крови



# Цитогенетический метод

- **Цитогенетический метод** — основан на анализе кариотипа клеток, то есть на изучении хромосом человека в норме и при патологии. В норме кариотип человека включает 46 хромосом — 22 пары аутосом и две половые хромосомы. Использование данного метода позволило выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменениями их структуры, примером может служить диагностирование на эмбриональном этапе синдрома Дауна или синдрома кошачьего крика.

Кариотип человека с синдромом Дауна



# Молекулярно-биологический метод

- **Молекулярно-биологический метод** позволяет изучать нуклеотидную последовательность ДНК и непосредственно исследовать генотип. Этот метод дает исчерпывающую информацию о генотипе человека и позволяет делать выводы о его признаках и возможных признаках его потомков.
- Это самый эффективный и быстроразвивающийся метод. Любой человек может произвести молекулярно-биологический анализ и узнать риск развития большинства генетических заболеваний.
- Этот метод позволяет установить риск развития и негенетических заболеваний, таких как сахарный диабет, артериальная гипертензия, и заранее начать их профилактику.
- Молекулярно-биологический метод позволяет установить предрасположенность человека, его таланты, его родство и происхождение.



# Близнецовый метод

---

- **Близнецовый метод** заключается в изучении фенотипов однояйцевых близнецов, которые обладают одинаковым генотипом. Близнецовый метод позволяет определить степень проявления признака у пары, влияние наследственности и среды на развитие признаков. Все различия, которые проявляются у однояйцевых близнецов, имеющих одинаковый генотип, связаны с влиянием внешних условий. Таким образом, близнецовый метод позволяет выявить роль генотипа и факторов среды в формировании признака, для чего изучаются и сравниваются степени сходства (конкордантность) и различий (дискордантность) монозиготных и дизиготных близнецов



# Некоторые термины

---

**Аллельные гены** - гены расположенные в одних и тех же местах (лопусах) гомологичных хромосом.

**Альтернативные признаки** - противоположные качества одного признака (карие или голубые глаза, светлые или тёмные волосы и т.д.)

**Ген** - участок молекулы ДНК ответственный за проявление одного признака и синтез определенной молекулы белка.

**Генотип** - совокупность наследственных признаков полученные от родителей.

**Гомологичные хромосомы** - парные хромосомы одинаковые по формы, величине и характеру наследственной информации.

**Доминантный признак** - преобладающий признак проявляющийся в потомстве в любом состоянии.

**Рецессивный признак** - подавляемый признак проявляющийся только в гомозиготном состоянии.

**Фенотип**- совокупность признаков и свойств организмов проявляющаяся при взаимодействии генотипа со средой и меняющаяся в процессе жизни в зависимости от среды обитания.

# Примет из ЕГЭ

## Тестовая часть

---

- 1) Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений?
  - А) гибридологическим
  - Б) цитогенетическим
  - В) близнецовым
  - Г) биохимическим
- 2) С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка?
  - А) генеалогического
  - Б) близнецового
  - В) цитогенетического
  - Г) гибридологического

---

3) Хромосомные наборы здоровых и больных людей изучают, используя метод

- А) генеалогический
- Б) цитогенетический
- В) близнецовый
- Г) гибринологический

4) Хромосомные наборы здоровых и больных людей изучают, используя метод

- А) генеалогический
- Б) цитогенетический
- В) близнецовый
- Г) гибринологический

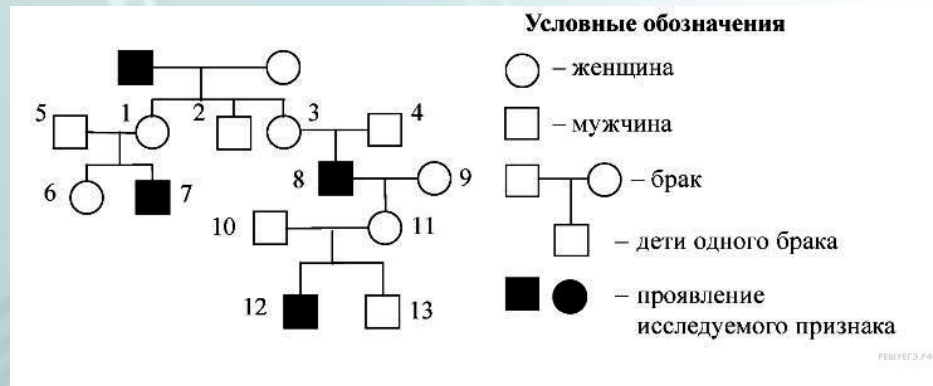


# Пример из ЕГЭ

## Часть с развернутым ответом

### Задача 28.1

По изображённой на рисунке родословной определите и объясните характер наследования признака (доминантный или рецессивный, сцеплен или нет с полом), выделенного чёрным цветом. Определите генотипы потомков, обозначенных на схеме цифрами 3, 4, 8, 11 и объясните формирование их генотипов.



---

## Задача 28.2

Группа крови и резус-фактор — аутосомные несцепленные признаки. Группа крови контролируется тремя аллелями одного гена:  $i^0$ ,  $I^A$ ,  $I^B$ . Аллели  $I^A$  и  $I^B$  доминантны по отношению к аллелю  $i^0$ . Первую группу (0) определяют рецессивные аллели  $i^0$ , вторую группу (A) определяет доминантный аллель  $I^A$ , третью группу (B) определяет доминантный аллель  $I^B$ , а четвёртую (AB) — два доминантных аллеля —  $I^A I^B$ . Положительный резус-фактор (R) доминирует над отрицательным (r).

У отца третья группа крови и положительный резус (дигетерозигота), у матери вторая группа и положительный резус (дигомозигота). Определите генотипы родителей. Какую группу крови и резус-фактор могут иметь дети в этой семье, каковы их возможные генотипы и соотношение фенотипов? Составьте схему решения задачи. Какой закон наследственности проявляется в данном случае?

---

## Задача 28.3

У мышей гены окраски шерсти и длины хвоста не сцеплены. Длинный хвост (В) развивается только у гомозигот, короткий хвост развивается у гетерозигот. Рecessивные гены, определяющие длину хвоста, в гомозиготном состоянии вызывают гибель эмбрионов.

При скрещивании самок мышей с чёрной шерстью, коротким хвостом и самца с белой шерстью, длинным хвостом получено 50% особей с чёрной шерстью и длинным хвостом, 50% - с чёрной шерстью и коротким хвостом. Во втором случае скрестили полученную самку с чёрной шерстью, коротким хвостом и самца с белой шерстью, коротким хвостом. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы потомства в двух скрещиваниях, соотношение фенотипов во втором скрещивании. Объясните причину полученного фенотипического расщепления во втором скрещивании.

---

## Задача 28.4

У человека близорукость – доминантный признак, а нормальное зрение – рецессивный. Нормальный уровень глюкозы в крови – доминантный признак, а предрасположенность к сахарному диабету – рецессивный. Близорукий мужчина, не страдающий сахарным диабетом, женился на предрасположенной к сахарному диабету девушке с нормальным зрением. Определите генотипы родителей и вероятность рождения детей с нормальным зрением и предрасположенных к заболеванию сахарным диабетом, если известно, что отец гетерозиготен по обоим признакам. Какой закон наследования проявляется в данном случае?

## Задача 28.1 Ключи

Признак, выделенный чёрным цветом является рецессивным, сцепленным с X

хромосомой:  $X^a$ , т. к. наблюдается «проскок» через поколение.

Мужчина с признаком (8)

у него дочь без признака (11), а внуки — один с признаком (12), второй без (13), то есть

от отца (10) они получают Y — хромосому, а от матери (11) один  $X^a$ , другой  $X^A$ .

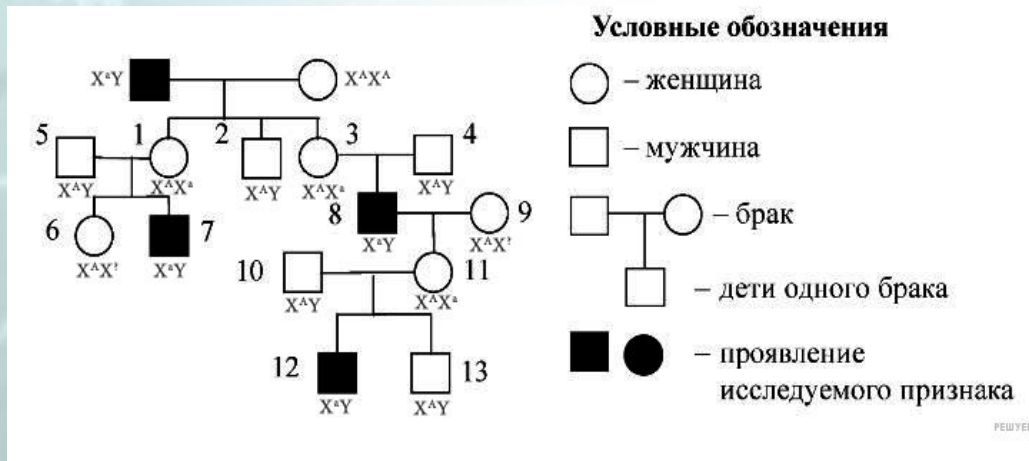
Генотипы людей, обозначенных на схеме цифрами 3, 4, 8, 11:

3 — женщина-носитель —  $X^A X^a$

4 — мужчина без признака —  $X^A Y$

8 — мужчина с признаком —  $X^a Y$

11 — женщина-носитель —  $X^A X^a$



---

### Задача 28.2 Ключи

- 1) Генотипы родителей матери (по условию дигомозигота)  $RR I^A I^A$ ; отца (по условию дигетерозигота)  $Rr I^{B_i^0}$
- 2) т. к. у матери образуется один тип гамет, а у отца четыре, то при скрещивании получаем расщепление по генотипу 1:1:1:1  $RRI^{A_i^B}$ ;  $RRI^{A_i^0}$ ;  $RrI^{A_i^B}$ ;  $RrI^{A_i^0}$   
Фенотипы детей: 50% резус-положительные IV группа крови : 50% резус-положительные II группа крови
- 3) Закономерности: кодоминирование по признаку группы крови; независимое наследование признаков по (между)первому и второму признаку.

## Задача 28.3 Ключи

Схема решения задачи включает:

первое скрещивание: P ♀ AABb — с чёрной шерстью, коротким хвостом; ♂ aaBB — с белой шерстью, длинным хвостом

второе скрещивание: P ♀ A<sup>?</sup>Bb — с чёрной шерстью, коротким хвостом; ♂ aaBb — с белой шерстью, коротким хвостом

1) первое скрещивание:

P: ♀ AABb x ♂ aaBB

G: ♀ AB, ♀ Ab ♂ aB

F<sub>1</sub>: AaBB – чёрная шерсть, длинный хвост;

AaBb – чёрная шерсть, короткий хвост;

2) второе скрещивание:

P: ♀ AaBb x ♂ aaBb

G: ♀ AB, ♀ Ab, ♀ aB, ♀ ab ♂ aB, ♂ ab

F<sub>2</sub>: 1AaBB – чёрная шерсть, длинный хвост;

2AaBb – чёрная шерсть, короткий хвост;

1aaBB – белая шерсть, длинный хвост;

2aaBb – белая шерсть, короткий хвост;

Aabb и aabb погибают на эмбриональной стадии

3) во втором скрещивании фенотипическое расщепление особей:

1 : 2 : 1 : 2, так как особи с генотипом Aabb и aabb погибают на эмбриональной стадии.

---

### Задача 28.4 Ключи

Схема решения задачи включает:

Отец близорукий не страдающий диабетом (гетерозиготен по обоим признакам) — АаВв

мать с нормальным зрением и предрасположена к диабету — аавв

1)

P ♀ аавв → ♂ АаВв

G ♀: ав

G ♂: АВ, Ав, аВ, ав

2) Вероятность рождения детей с указанными признаками 25 %.

3) Проявляется закон независимого наследования признаков



# Проверка части с развернутым ответом

Критерии оценивания выполнения задания	Баллы
Ответ включает все названные выше элементы, не содержит биологических ошибок	3
Ответ включает 2 из названных выше элементов и не содержит биологических ошибок, ИЛИ ответ включает 3 названных выше элемента, но содержит негрубые биологические ошибки	2
Ответ включает 1 из названных выше элементов и не содержит биологических ошибок, ИЛИ ответ включает 2 из названных выше элементов, но содержит негрубые биологические ошибки	1
Ответ неправильный	0
Максимальный балл	3