

**ТЕМА УРОКА:
МЕТОДЫ ИССЛЕДОВАНИЯ
ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА**

ЗАДАЧИ УРОКА:

- Создать условия для формирования знаний о методах исследования генетики человека, об особенностях человека, как объекта изучения генетики, на примерах наследственных болезней человека закрепить знания учащихся о видах мутаций, их последствиях для организма, о воздействии факторов среды на генотип;
- Развивать умения обосновывать суждения, приводить доказательства;
- Воспитывать бережное отношение к природе.



СРЕДСТВА ОБУЧЕНИЯ



ТЕХНОЛОГИЯ УРОКА «ЛЕКЦИЯ-ДИСКУССИЯ»

Цели использования данной технологии:

- Развитие критического мышления
- Активизация процесса принятия материала
- Более глубокое понимание изучаемого материала

Между изложением логических разделов лекции педагог организует беглый обмен мнениями. Участники дискуссии могут высказывать свое мнение с места, не вставая. Дискуссия оживляет учебный процесс, активизирует познавательную деятельность слушателей.



ПЛАН ЛЕКЦИИ

- Особенности человека как объекта изучения генетики.
- Генеалогический метод.
- Близнецовый метод.
- Цитогенетический метод.
- Популяционно-статистический метод.
- Биохимический метод.



ОСОБЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА КАК ОБЪЕКТА ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ

- Невозможно планировать искусственные браки.
- Невозможность экспериментов с искусственными мутациями
- Большое число хромосом (23 пары)
- Небольшое число потомков
- Позднее половое созревание
- Невозможность содержания исследуемых людей в одинаковых условиях



ВОПРОСЫ ДЛЯ ОБСУЖДЕНИЯ

- Зачем нужно изучать генетику человека?
- Применимы ли к человеку методы экспериментальной генетики?
- Каковы особенности человека как объекта генетических исследований?



ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

- Метод опирается на генеалогию – учение о родословных. Его сутью является составление родословной и последующий ее анализ.



ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД ПОЗВОЛЯЕТ УСТАНОВИТЬ:

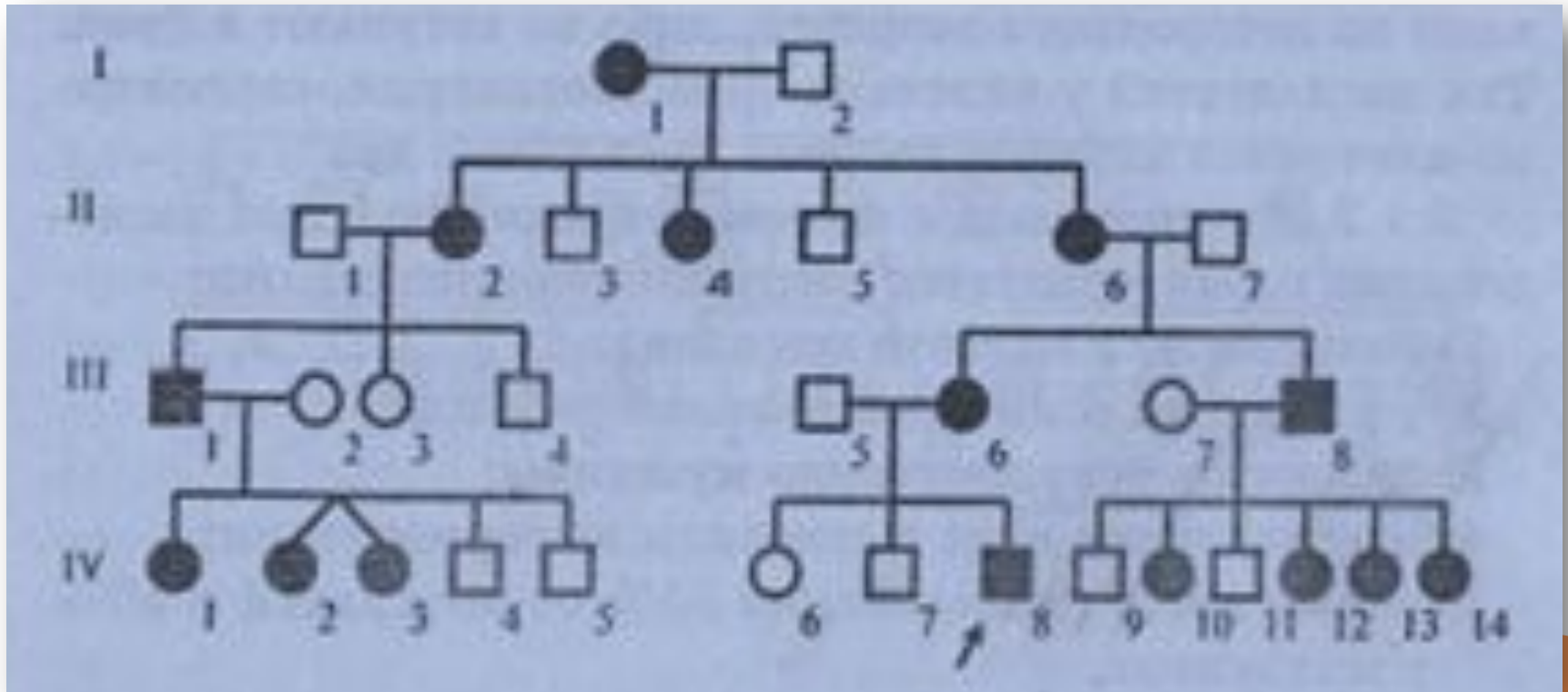
- Тип наследования признака
- Является ли болезнь наследственной
- Генотип лиц родословной (гомо- или гетерозиготы)
- Пенетрантность гена (частота его проявления)
- Вероятность рождения ребенка с наследственной патологией



Символы, ИСПОЛЬЗУЕМЫЕ ПРИ СОСТАВЛЕНИИ РОДОСЛОВНЫХ



Родословная семьи с аутосомно-доминантным типом наследования признака

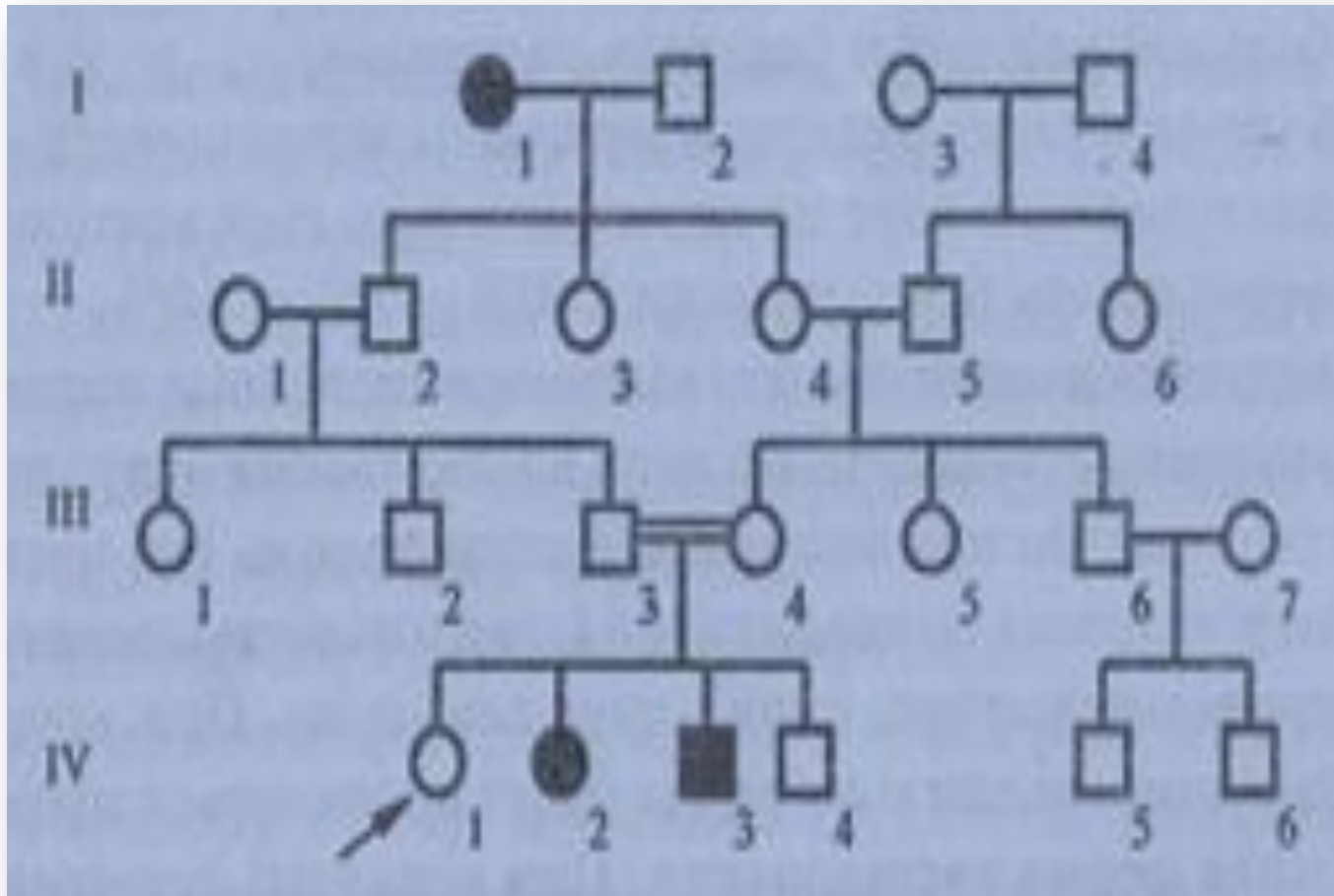


ПРИЗНАКИ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ

- больные в каждом поколении;
- больной ребенок у больных родителей;
- болеют в равной степени мужчины и женщины;
- проявление болезни наблюдается по вертикали и горизонтали;
- вероятность наследования 100 % (если хотя бы один родитель гомозиготен), 75 % (если оба родителя гетерозиготны) и 50 % (если один родитель гетерозиготен).



Родословная семьи с аутосомно - рецессивным типом наследования признака

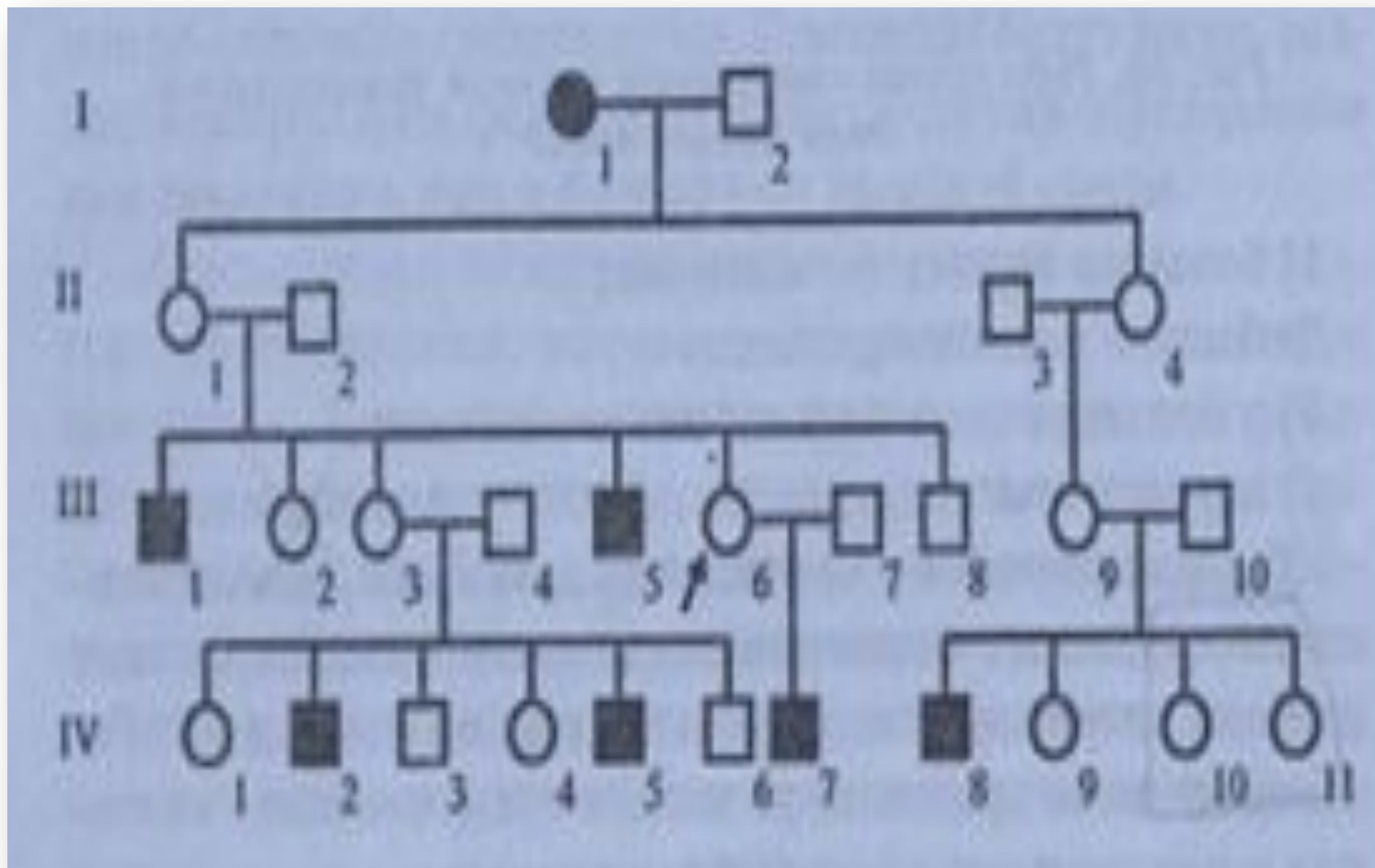


ПРИЗНАКИ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ

- больные не в каждом поколении;
- больной ребенок (гомозигота) рождается у здоровых родителей (гетерозигот);
- болеют в равной степени мужчины и женщины;
- проявление болезни наблюдается по горизонтали;
- вероятность наследования 25 % (если оба родителя гетерозиготны), 50 % (если один родитель гетерозиготен, а второй гомозиготен по рецессивному признаку) и 100 % (если оба родителя рецессивные гомозиготы).



РОДОСЛОВНАЯ СЕМЬИ С Х-СЦЕПЛЕННЫМ РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКА

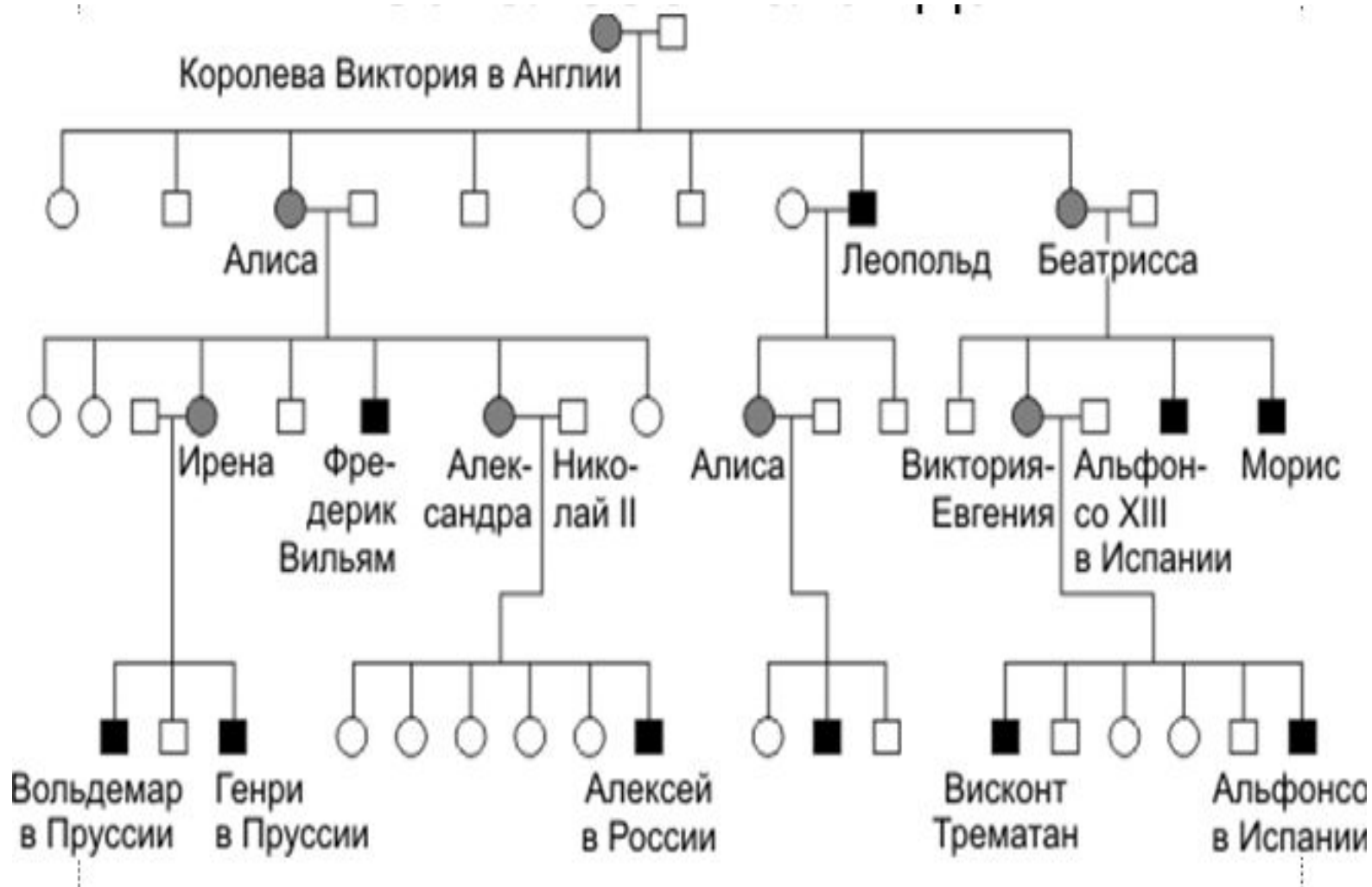


ПРИЗНАКИ Х-СЦЕПЛЕННОГО РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ

- больные появляются не в каждом поколении;
- больной ребенок рождается у здоровых родителей;
- болеют преимущественно мужчины;
- проявление болезни наблюдается преимущественно по горизонтали;
- вероятность наследования у 25 % всех детей, в том числе у 50 % мальчиков;
- здоровые мужчины не передают болезни.



НАСЛЕДОВАНИЕ ГЕМОФИЛИИ В ЦАРСКИХ ДОМАХ ЕВРОПЫ



ВОПРОСЫ ДЛЯ ОБСУЖДЕНИЯ:

- Для чего нужно составление родословных?
- Как составить родословную?
- Каковы признаки
 - аутосомно-доминантного типа наследования?
 - аутосомно-рецессивного типа наследования?
 - X-сцепленного рецессивного типа наследования?



БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД

- Метод изучения генетических закономерностей на близнецах. При использовании близнецового метода проводится сравнение монозиготных (однояйцевых) близнецов с дизиготными (разнояйцевыми) близнецами.
- Близнецовый метод дает возможность определить вклад генетических (наследственных) и факторов среды в развитии конкретных признаков или заболеваний у человека.



БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД



**Монозиготные близнецы
(однойяйцевые)**



**Дизиготные близнецы
(двухяйцевые)**

ВОПРОСЫ ДЛЯ ОБСУЖДЕНИЯ

- Одинаков ли состав белков у двух монозиготных близнецов, если в их клетках не было мутаций?
- Почему монозиготные близнецы всегда одного пола, а дизиготные могут быть разного пола?
- Установлено, что у монозиготных близнецов чаще, чем у дизиготных совпадают некоторые психические особенности. Какой фактор влияет на формирование этих признаков?

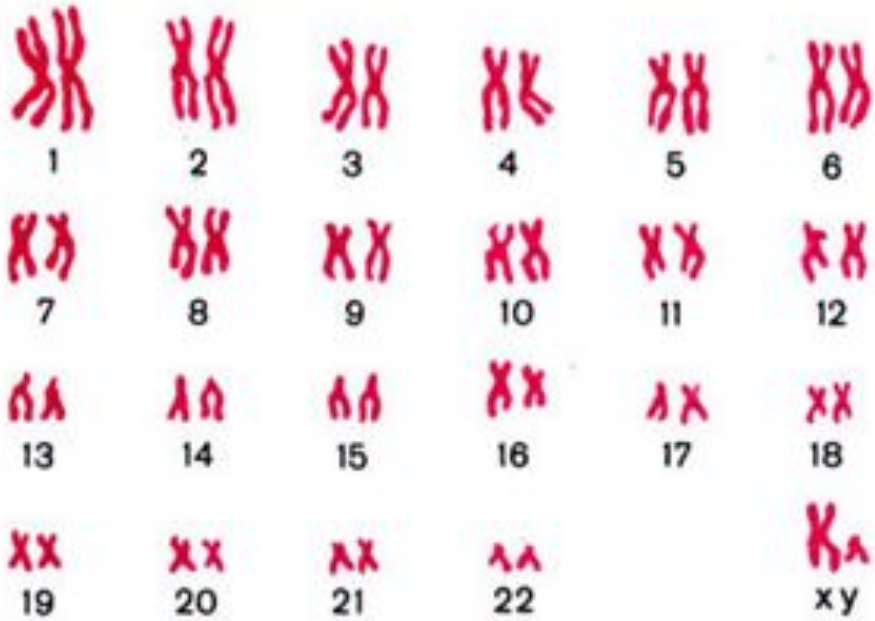


ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД

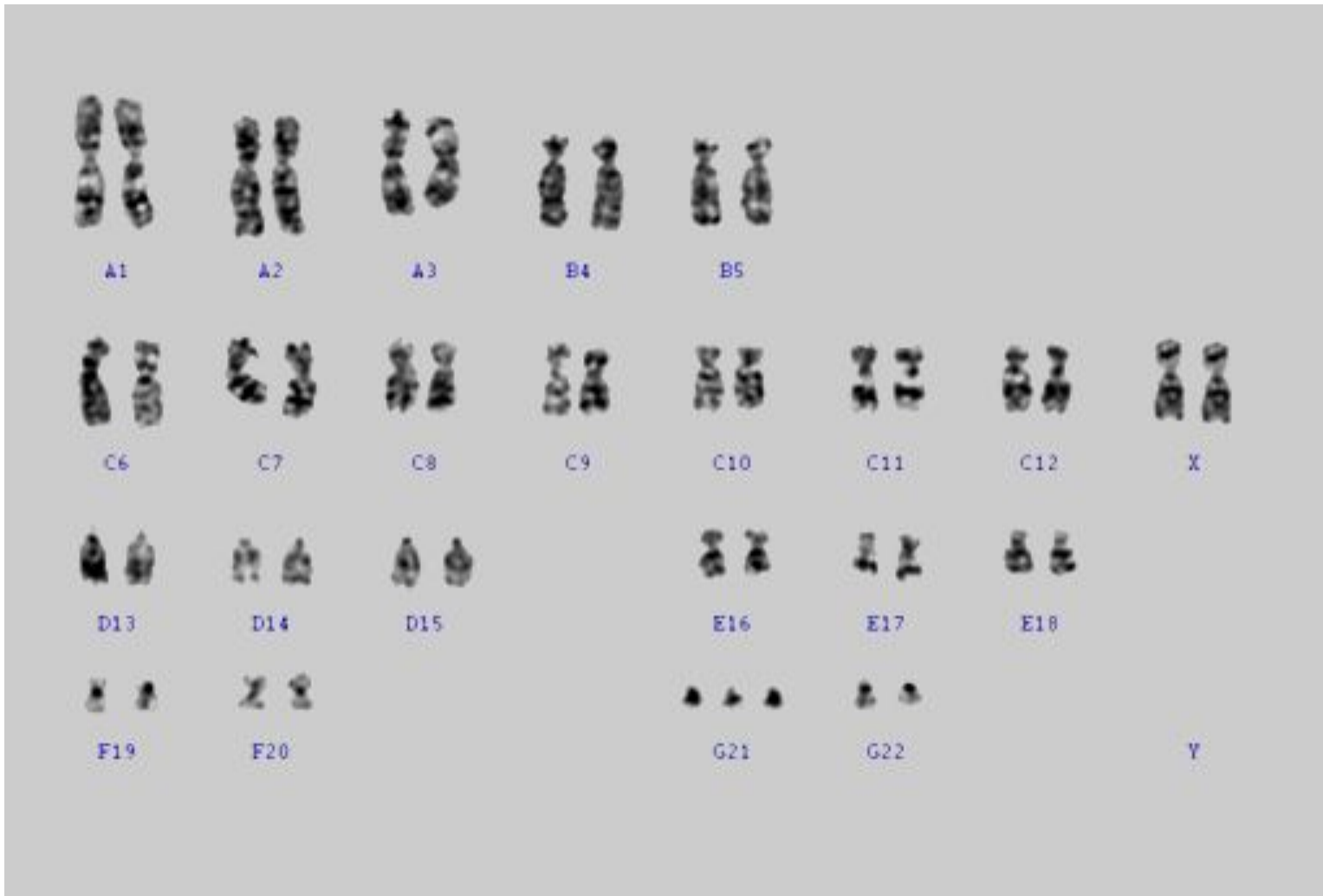
- Цитогенетическим методом в генетике человека обычно называют анализ кариотипа (т.е. набора хромосом в клетках) в норме и патологии. В норме кариотип человека представлен 22 парами аутосом и парой половых хромосом.
- Цитогенетический метод позволяет выявить геномные и хромосомные мутации.



КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА



КАРИОТИП ДЕВОЧКИ С СИНДРОМОМ ДАУНА



ВНЕШНИЙ ВИД РЕБЕНКА С СИНДРОМОМ ДАУНА



Вопросы для обсуждения

- Какие болезни определяются отклонениями от нормального числа хромосом?
- Каковы причины появления детей с отклонениями от нормального числа хромосом?



ПОПУЛЯЦИОННО-СТАТИСТИЧЕСКИЙ МЕТОД

- Популяционно-статистические исследования заключаются в определении частоты встречаемости генов и генотипов в популяции.
- Метод используется при изучении наследственных болезней населения, частоты нормальных и патологических генов, генотипов и фенотипов в популяции различных местностей, стран, городов, дает возможность прогнозировать частоту наследственных болезней в последующих поколениях.



ПОПУЛЯЦИОННО-СТАТИСТИЧЕСКИЙ МЕТОД

- В основе популяционно-статистического метода лежит закон Харди-Вайнберга.
- Соотношение численности разных генотипов и фенотипов в популяции определяется по формуле
- $(p+q)^2=p^2+2pq+q^2$
- $p+q = 1$
- p - частота доминантного аллеля
- q - частота рецессивного аллеля
- p^2 – частота генотипа AA
- q^2 – частота генотипа aa
- $2pq$ – частота генотипа Aa



БИОХИМИЧЕСКИЙ МЕТОД

- Практически все биохимические реакции, протекающие в человеческом организме и в конечном итоге составляющие его обмен веществ, регулируются ферментами. Биохимические методы изучения генетики человека основаны на изучении активности ферментных систем. Активность оценивают или по активности самого фермента, или по количеству конечных продуктов реакции, которую контролирует данный фермент.



БИОХИМИЧЕСКИЙ МЕТОД

- Причиной многих врожденных нарушений обмена веществ являются различные дефекты ферментов, возникающие вследствие мутаций.
- Использование современных биохимических методов (электрофореза, хроматографии, спектроскопии и др.) позволяет определять любые вещества, специфические для конкретной наследственной болезни.
- Биохимические методы используются для диагностики наследственных болезней.

