

# ГЕНЕТИКА



**Методы изучения наследственности человека**

**Генеалогический**  
(составление и исследование родословных)

Изучается тип наследования (доминантный, рецессивный, промежуточный)

Составлен список доминантных и рецессивных признаков; определена степень риска появления наследственных заболеваний

**Цитогенетический**

Изучаются хромосомные наборы здоровых и больных людей, микроскопическое строение хромосом.

Установлены многочисленные хромосомные нарушения, сопровождающиеся наследственными болезнями

**Близнецовый**

Изучаются генотипические и фенотипические особенности близнецов

Выяснена роль наследственности и среды в развитии организма человека

**Биохимический**

Изучается химический состав внутриклеточной среды, крови, тканевой жидкости организма.

Выявлены болезни обмена веществ, связанные с наследственностью человека

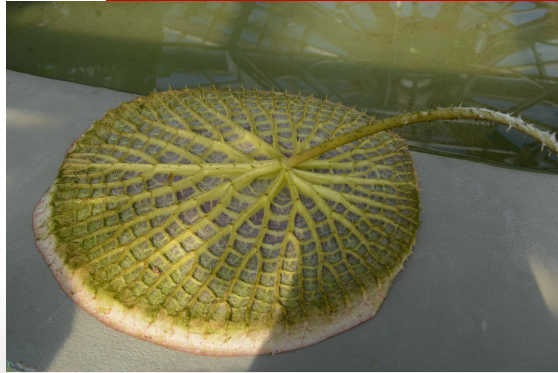
# Методы исследования генетики человека

1. Метод составления родословных (генеалогический) – позволяет определить тип наследования признака, напр. заболевания гемофилии (нарушение процесса свертывания крови)



**Королева Великобритании Виктория (1819—1901)**

Виктория корейская (*Victoria regia*, *Victoria amazonica*) – гигант среди водных растений! Она занесена в Книгу рекордов Гиннеса как самое большое цветковое растение на Земле. Листья диаметром до 2-х метров выдерживают вес до 30 кг. Напоминает кувшинку



2. Популяционный метод –  
заключается в определении  
частоты встречаемости генов и  
генотипов в популяции



**Национальности**

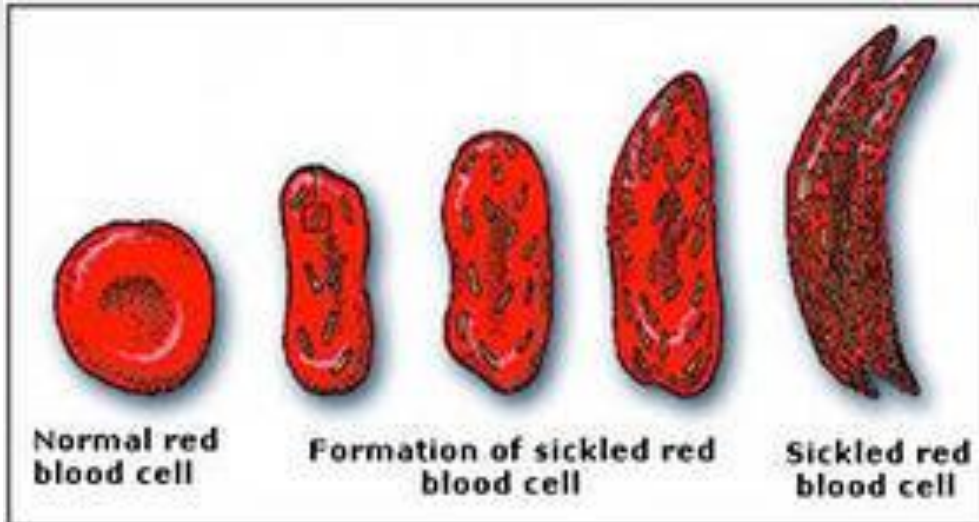
3. Близнецовый метод – если однойяйцевые близнецы  
воспитывались в разных условиях,  
то различия, возникшие между  
ними, позволяют определить роль  
факторов окружающей среды в  
формировании ряда признаков



4. Цитогенетический метод – заключается в изучении хромосом при помощи микроскопа и позволяет определить их число и форму



5. Биохимические методы – позволяют определить место и характер мутации по изменениям в составе затронутых мутацией белков



**Серповидная анемия**



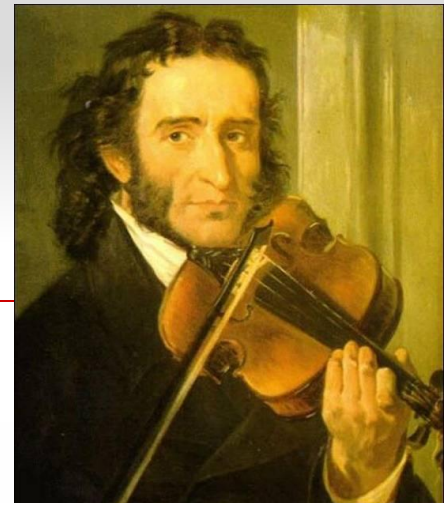
В XVIII в. в окрестностях г. Шуи  
(Ивановская область) жила семья  
крестьянина Федора Васильева. Его  
жена рожала 27 раз: 4 четверни, 7  
троен, 16 двоен, итого **69 детей!**



# Генетика и здоровье

## 1. Генные заболевания

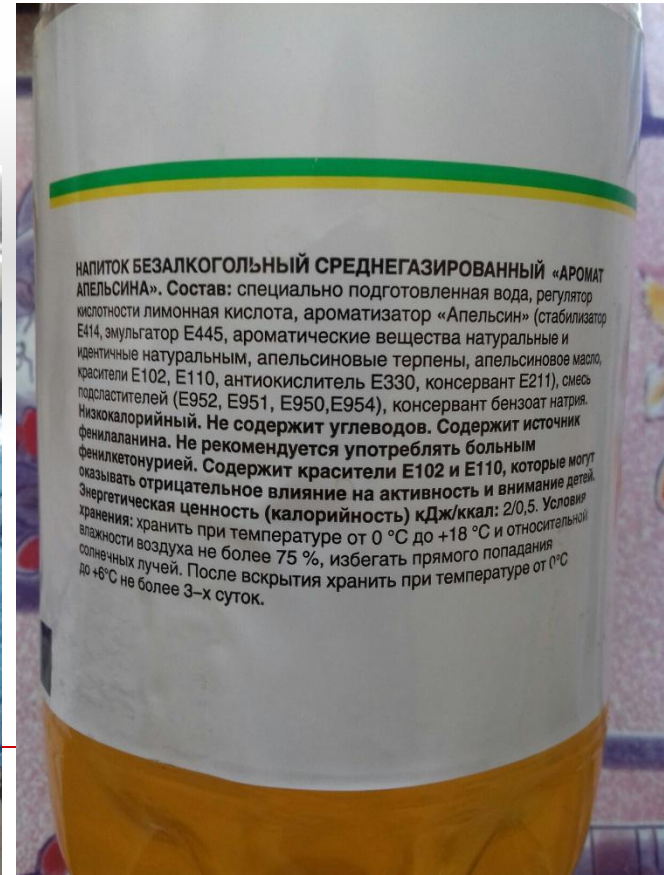
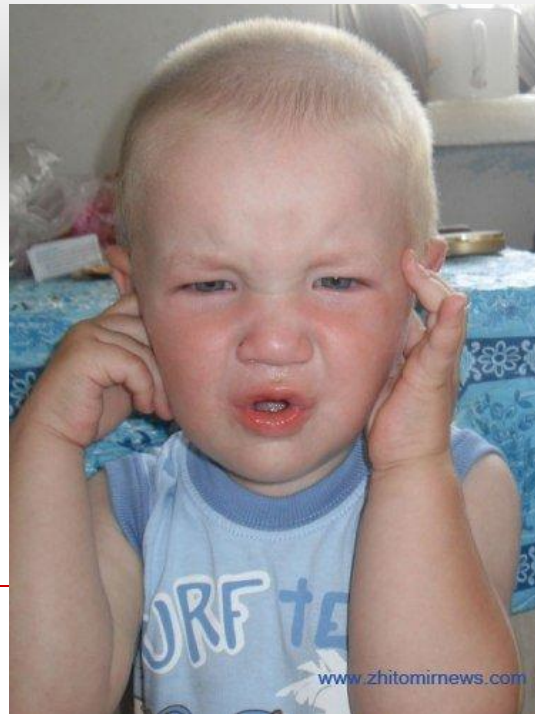
- аутосомно-доминантное наследование заболевания (синдром Марфана, полидактилия)



**Никколо Паганини**  
(1782-1840)



# - аутосомно-рецессивное наследование заболевания (альбинизм, фенилкетонурия)



# Наследование, сцепленное с полом

## гемофилия

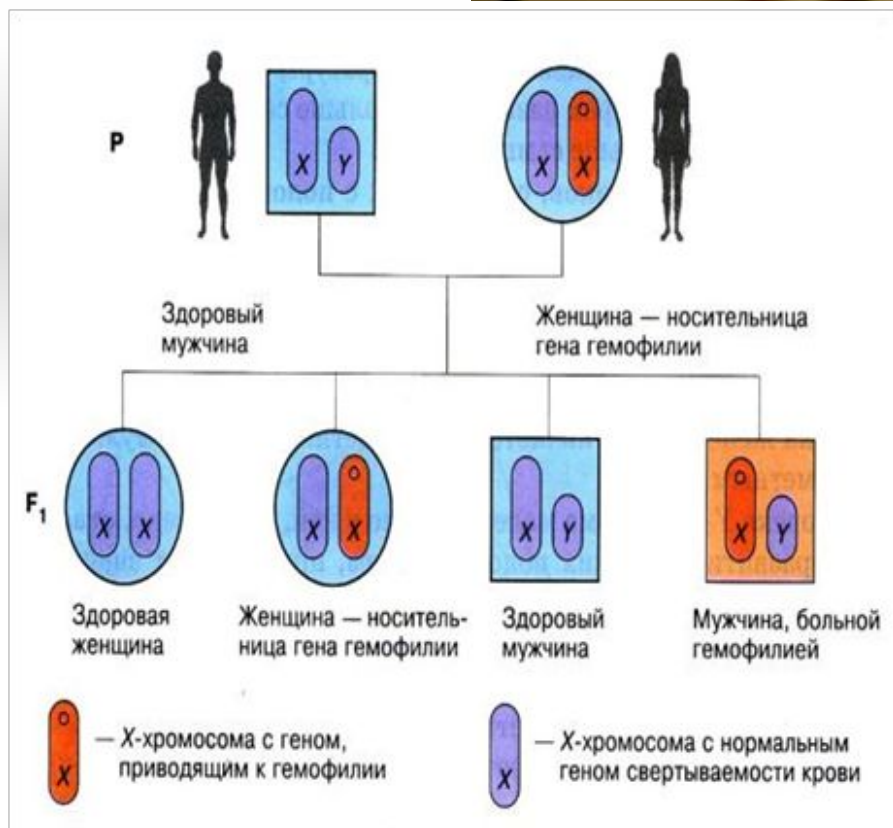
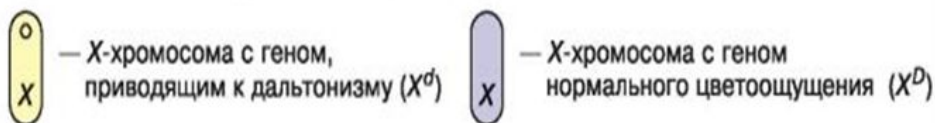
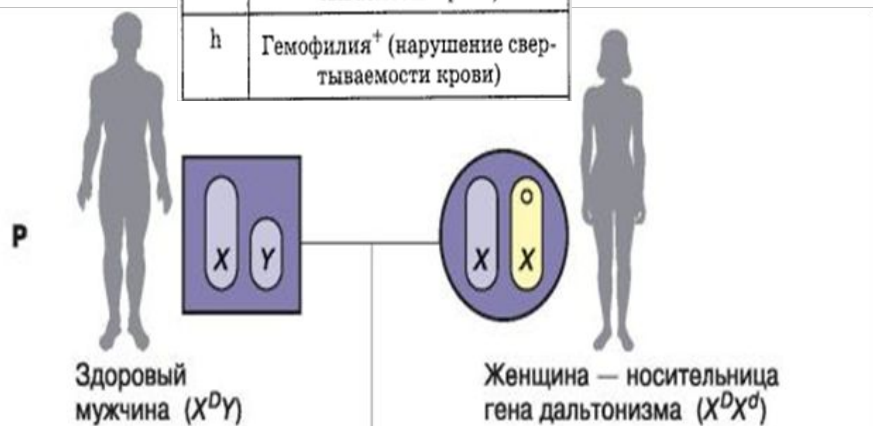


Figure 3. Queen Victoria's family tree

# Дальтонизм – неспособность различать красный цвет

Ген	Признак
D	Дальтонизм <sup>-</sup> (нормальное зрение)
d	Дальтонизм <sup>+</sup> (цветовая слепота)
H	Гемофилия <sup>-</sup> (нормальная свертываемость крови)
h	Гемофилия <sup>+</sup> (нарушение свертываемости крови)



## Виды дальтонизма

Нормальное зрение



Дейтераномалия



Протаномалия



Протанопия



Дейтеранопия



Тританопия



Тританомалия



Ахроматопсия



обычный человек



дальтоник



Протанопия

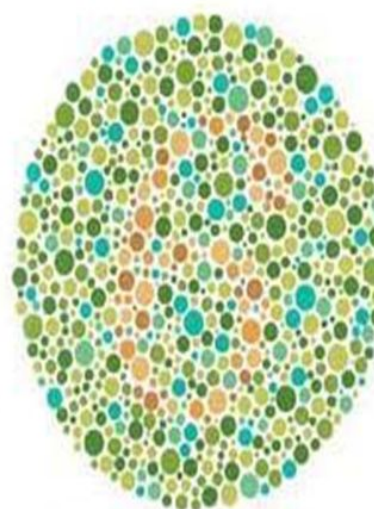


Тританопия

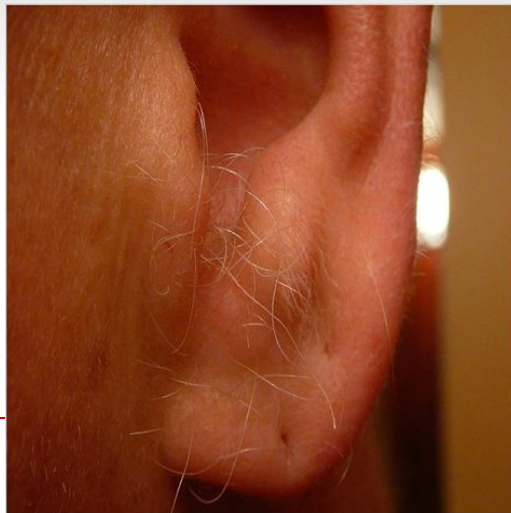


Нормальное зрение

## Пример теста Ишихара



- У-хромосома несёт такие признаки как волосатость мочки ушей, перепонка между пальцами ног, поэтому эти признаки проявляются только у мужчин как носителей У-хромосомы. Всего с полом сцеплено около 150 признаков.



## 2. Хромосомные болезни:

- изменения в числе хромосом –  
геномные мутации (синдром  
Клайнфельтера, синдром Дауна,  
синдром Шерешевского-Тернера,  
синдром Эдвардса, синдром Патау)



□ **Синдром Эдвардса** (синдром трисомии 18) — хромосомное заболевание, характеризуется комплексом множественных пороков развития и трисомией 18 хромосомы. Описан в 1960 году Джоном Эдвардсом. Дети с трисомией в 18 хромосоме чаще рождаются у пожилых матерей, взаимосвязь с возрастом матери менее выражена, чем в случаях трисомии хромосомы 21 и 13. Для женщин старше 45 лет риск родить больного ребёнка составляет 0,7 %. Девочки с синдромом Эдвардса рождаются в три раза чаще мальчиков.



□ **Синдром Патау** (трисомия 13) — хромосомное заболевание человека, которое характеризуется наличием в клетках дополнительной хромосомы 13. Трисомия 13 впервые описана Эразмусом Бартолином в 1657 году. Хромосомную природу заболевания выявил доктор Клаус Патау в 1960 году. Заболевание названо в его честь. Синдром Патау также был описан для племён с островов Тихого океана. Считается, что эти случаи были вызваны радиационным заражением, появившимся в результате испытаний ядерного оружия в регионе. Соотношение полов при синдроме Патау близко к 1:1.



- нарушение структуры хромосом  
(синдром «кошачьего крика»,  
белокровие – лейкоз или  
злокачественное заболевание  
кровеносной системы)

---



# Анеуплоидия -

---

изменение кариотипа вследствие нерасхождения и потери хромосом в мейозе или митозе, при котором число хромосом в клетках не кратно гаплоидному набору ( $n$ ).  
Относится к геномным мутациям.

- Моносомия ( $2n-1$ ) (напр., синдром Шерешевского-Тернера)
  - Нуллисомия ( $2n-2$ )
  - Трисомия ( $2n+1$ ) (напр., синдромы Дауна, Клайнфельтера)
  - Тетрасомия ( $2n+2$ )
  - Пентасомия ( $2n+3$ )
  - Гексасомия ( $2n+4$ )
-