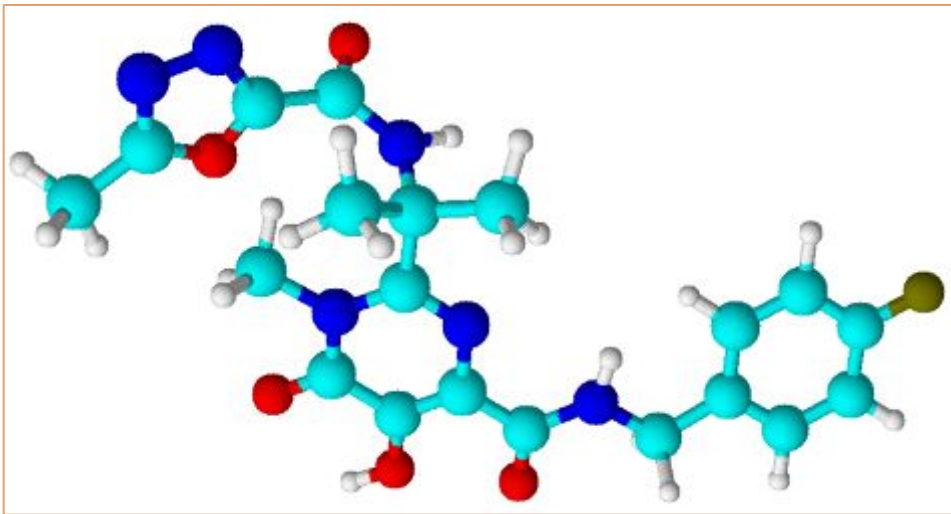
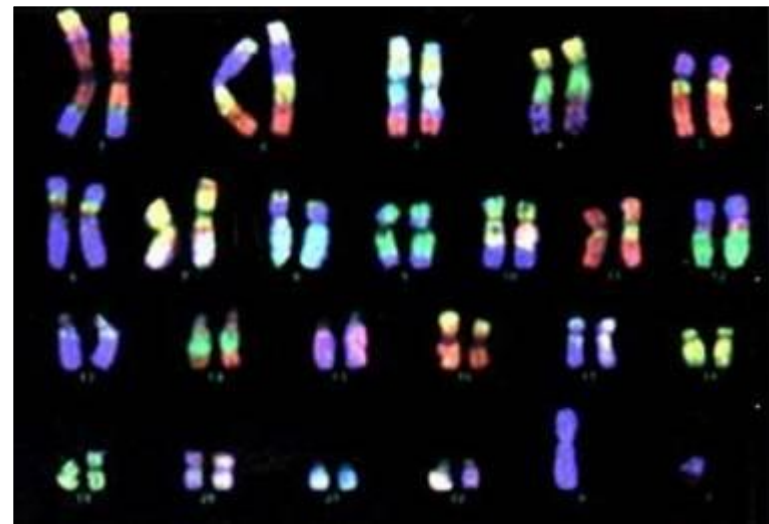


Методы изучения генетики человека



Цели урока

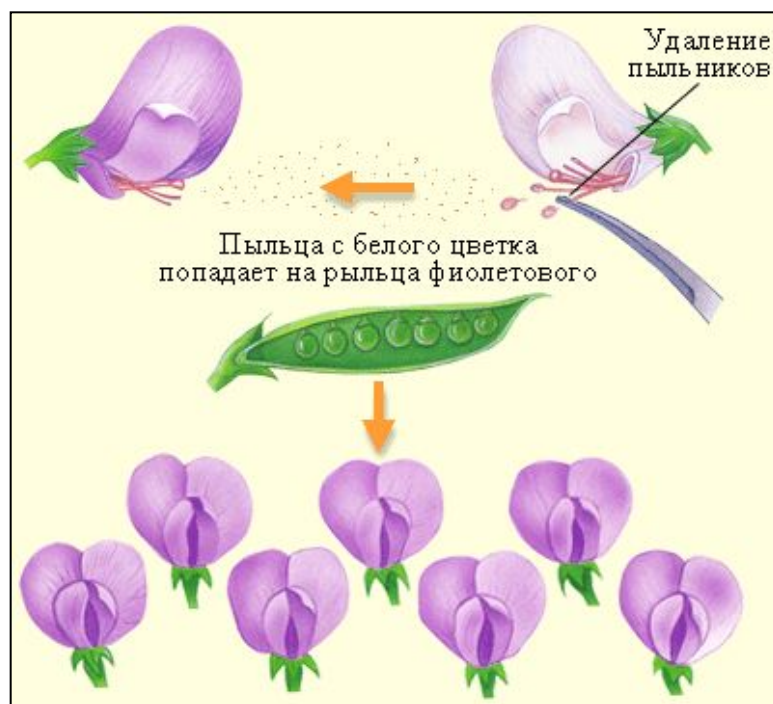
- изучить сущность и значение основных методов антропогенетики: генеалогического, близнецового, цитогенетического
- рассмотреть методы пренатальной и постнатальной диагностики наследственных болезней человека
- научиться анализировать родословные, решать задачи с использованием формулы Хольцингера



Актуализация знаний

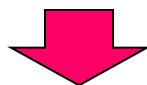
Какой метод
используют для
изучения генетики
растений и животных?

Подумайте, можно ли
использовать
гибридологический
метод для изучения
генетики человека?



классический гибринологический метод

генетики к человеку неприменим



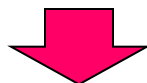
➤ сложный кариотип

➤ невозможность
экспериментирования

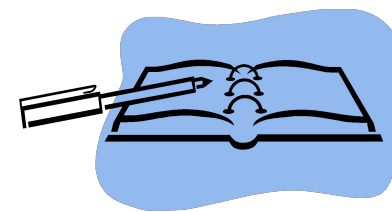
➤ позднее половое
созревание

➤ невозможность
создания одинаковых
условий жизни

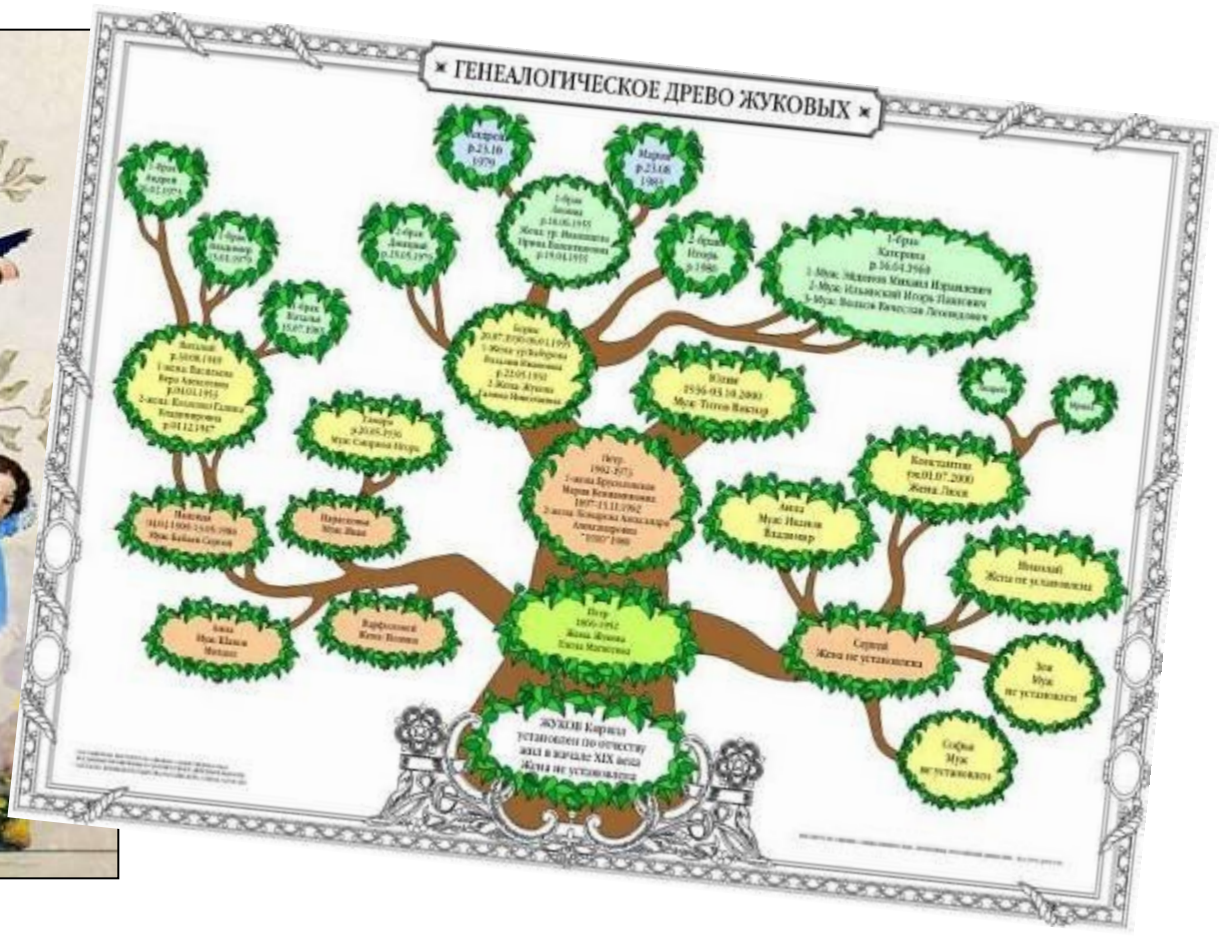
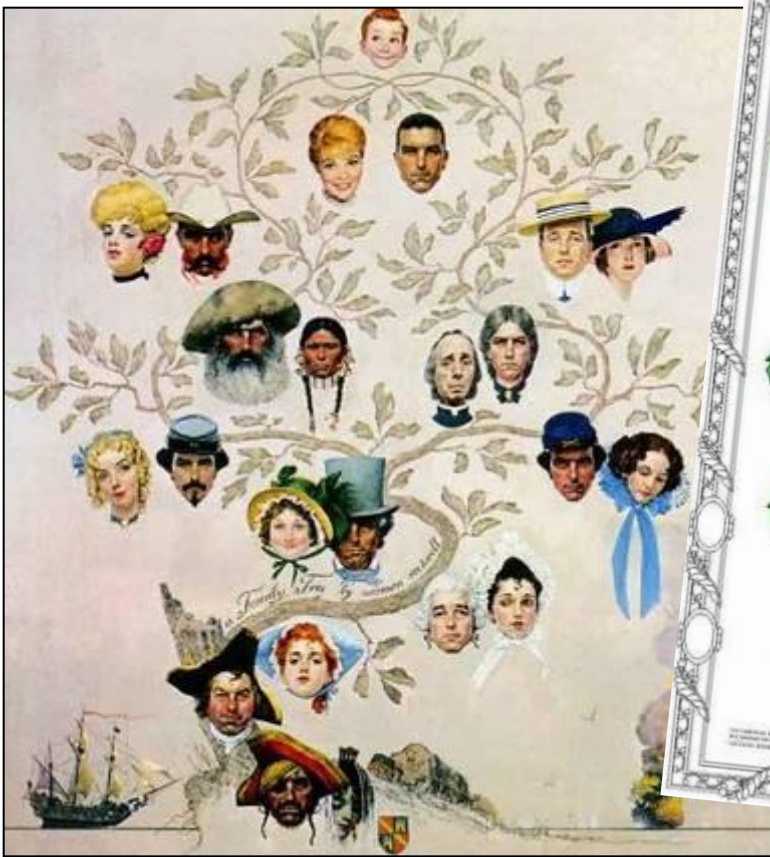
➤ малое
количество
потомков



методы антропогенетики

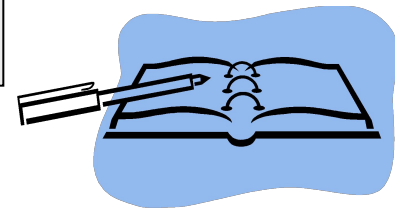


Генеалогический метод



Примеры родословных

Символы, используемые при составлении родословных

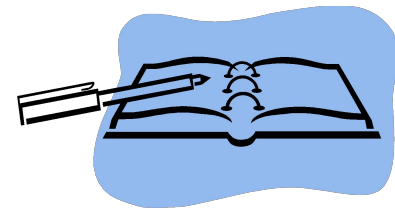


Аутосомно-доминантный тип

- признак в каждом поколении
- у детей и родителей одинаковый признак
- признак в равной степени проявляется у мужчин и женщин
- наследование по вертикали и горизонтали
- вероятность наследования 100%, 75%, 50%
- полидактилия, веснушки, курчавые волосы, карие глаза

Аутосомно-рецессивный тип

- признак не в каждом поколении
- у родителей признак отсутствует, а у детей проявляется
- признак в равной степени проявляется у мужчин и у женщин
- наследование по горизонтали
- вероятность наследования 25%, 50%, 100%
- фенилкетонурия, серповидноклеточная анемия, голубые глаза, леворукость



- **Доминантный**

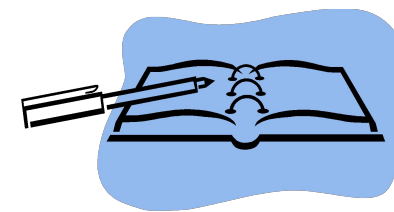
- мужчина передает заболевание всем дочерям
- рахит, устойчивый к витамину Д

- **Рецессивный**

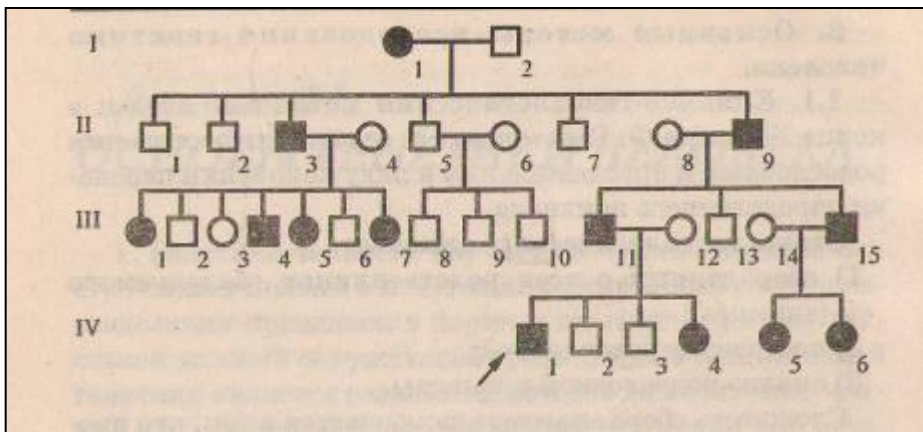
- болеют преимущественно мужчины
- вероятность наследования 25% от всех детей и 50% у мужчин
- гемофилия, дальтонизм, наследственная анемия, мышечная дистрофия

- **Голандрический**

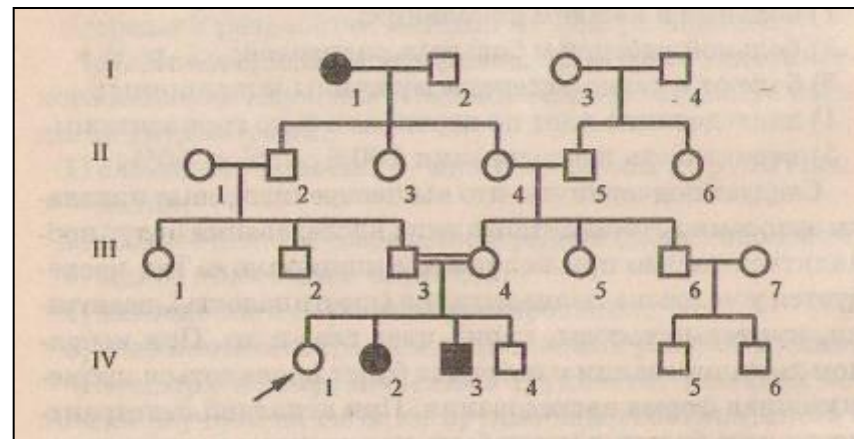
- больные во всех поколениях
- болеют только мужчины
- у больного отца болеют все его сыновья
- вероятность наследования 100% у мужчин
- ихтиоз кожи, перепонки между пальцами, обволошение ушей



Типы родословных

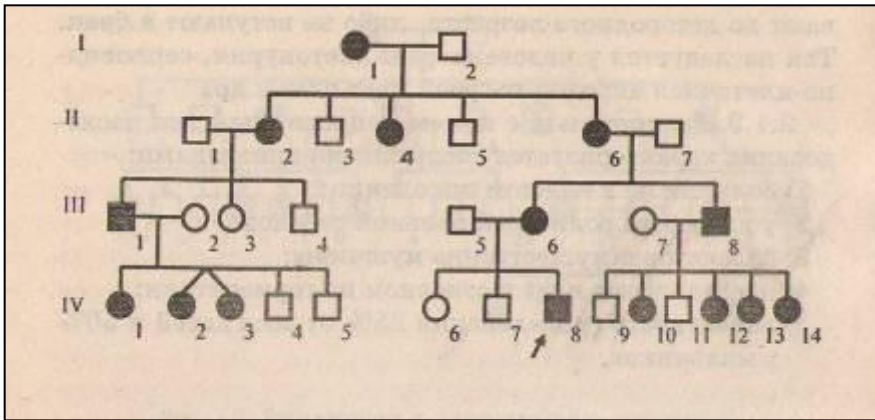


аутосомно-доминантного
типа

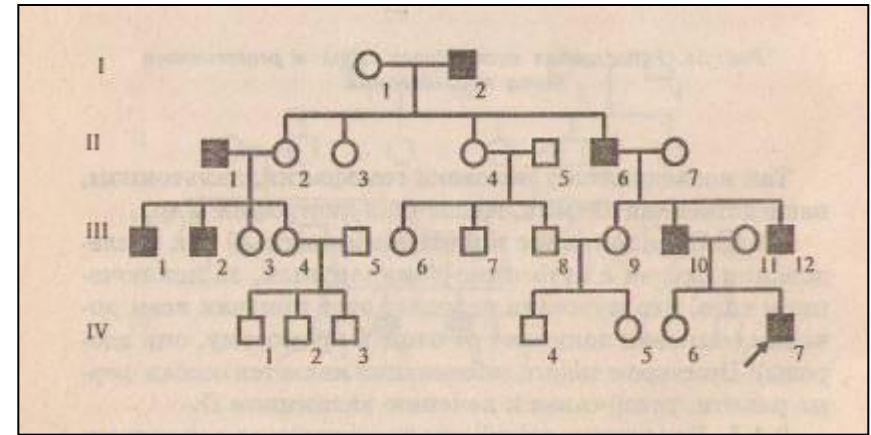


аутосомно-рецессивного
типа

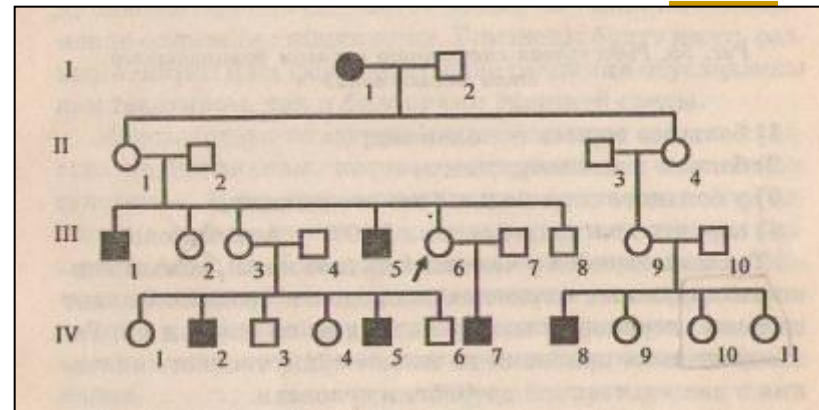
Типы родословных



сцепленного с полом доминантного типа



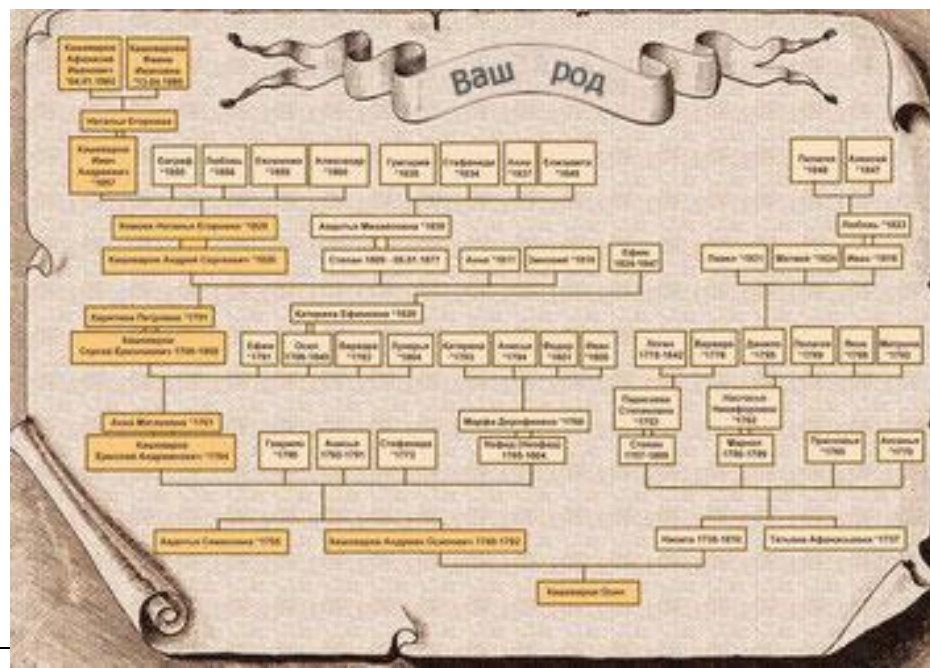
голандрического типа



сцепленного с полом рецессивного типа

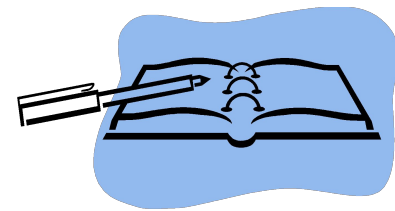
Вопросы для обсуждения

- Как составить родословную?
- Кто готов проанализировать свою родословную?
- Почему при аутосомно-рецессивном типе наследования признак появляется в IV поколении?
- Почему при голандрическом типе наследования болеют только мужчины?



Генеалогический метод позволяет установить

- является ли признак наследственным
- тип и характер наследования
- зиготность лиц родословной
- пенетрантность гена
- вероятность наследственной патологии



Близнецовый метод



**Монозиготные близнецы
(однойцевые)**



**Дизиготные близнецы
(двуйцевые)**

Степень различия (дискордантность) по ряду нейтральных признаков у близнецов

Признаки, контролируемые небольшим числом генов	Частота (вероятность) появления различий, %		Наследуемость, %
	однойяйцевые	разнойяйцевые	
Цвет глаз	0,5	72	99
Форма ушей	2,0	80	98
Цвет волос	3,0	77	96
Папиллярные линии	8,0	60	87
<i>среднее</i>	< 1 %	≈ 55 %	95 %
Биохимические признаки	0,0	от 0 до 100	100 %
Цвет кожи	0,0	55	
Форма волос	0,0	21	
Форма бровей	0,0	49	
Форма носа	0,0	66	
Форма губ	0,0	35	

Степень сходства (конкордантность) по ряду заболеваний у близнецов

Признаки, контролируемые большим числом генов и зависящие от негенетических факторов	Частота (вероятность) появления сходства, %		Наследуемость, %
	однойяйцевые	разнойяйцевые	
Умственная отсталость	97	37	95
Шизофрения	69	10	66
Сахарный диабет	65	18	57
Эпилепсия	67	30	53
<i>среднее</i>	$\approx 70\%$	$\approx 20\%$	$\approx 65\%$
Преступность (?)	68	28	56 %

Формула Хольцингера

$$H = (\% \text{ сходства ОБ} - \% \text{ сходства ДБ}) / (100 - \% \text{ сходства ДБ}),$$

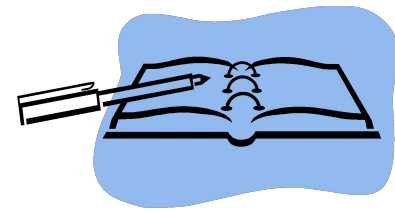
где:

H - коэффициент наследственности

ОБ – однояйцевые близнецы

ДБ – двуяйцевые близнецы

- При **H = 1** признак полностью определяется наследственным компонентом
- При **H = 0** признак определяется влиянием среды
- При **H = близкий к 0,5** признак определяется примерно одинаковым влиянием наследственности и среды



- Высокая конкордантность в парах монозиготных близнецов и существенно более низкая конкордантность в парах дизиготных близнецов свидетельствуют о решающем значении наследственности в формировании признака.
- Сходство показателя конкордантности у моно- и дизиготных близнецов означает, что роль наследственности в формировании признака незначительна.
- Низкие показатели конкордантности в обеих группах близнецов говорят о преобладающем значении окружающей среды в формировании данного признака.

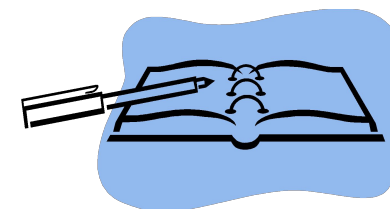
Вопросы для обсуждения

- **Одинаков ли состав белков у двух монозиготных близнецов, если в их клетках не было мутаций?**
- **Почему у детей иногда появляются признаки несвойственные родителям?**
- **Почему монозиготные близнецы всегда одного пола, а дизиготные могут быть разного пола?**
- **Одинакова ли вероятность рождения близнецов у представителей разных рас?**

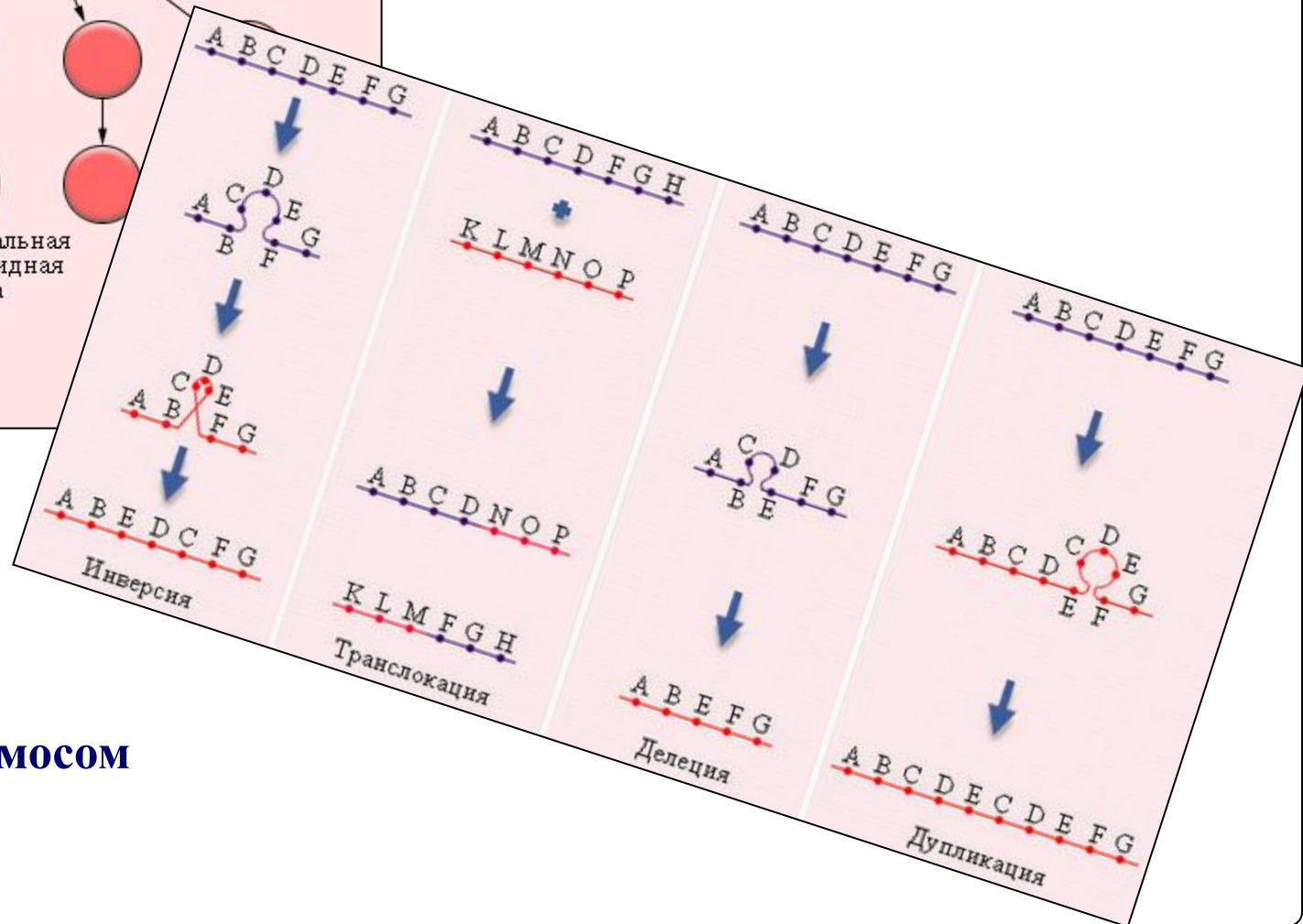
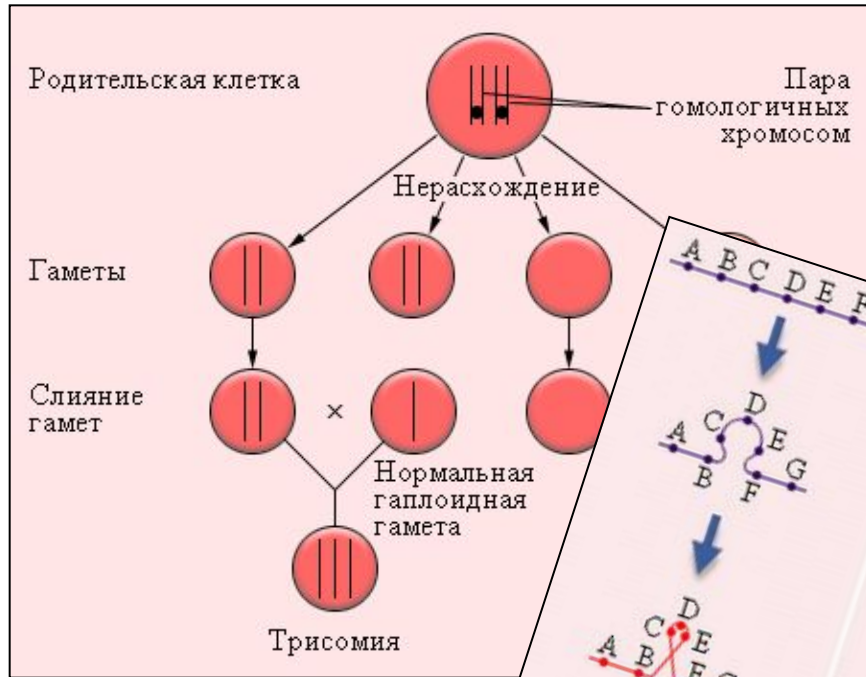


Близнецовый метод позволяет установить

- **влияние среды на реализацию генотипа**
- **вклад среды и генотипа в развитие данного признака**

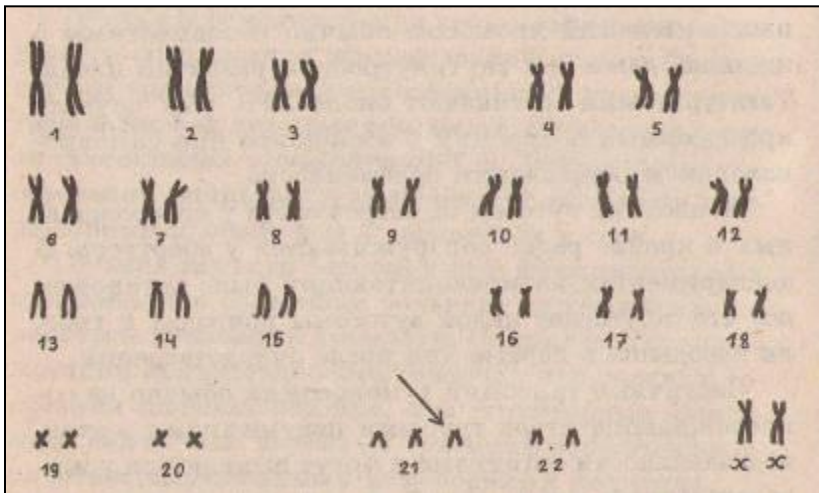


Цитогенетический метод



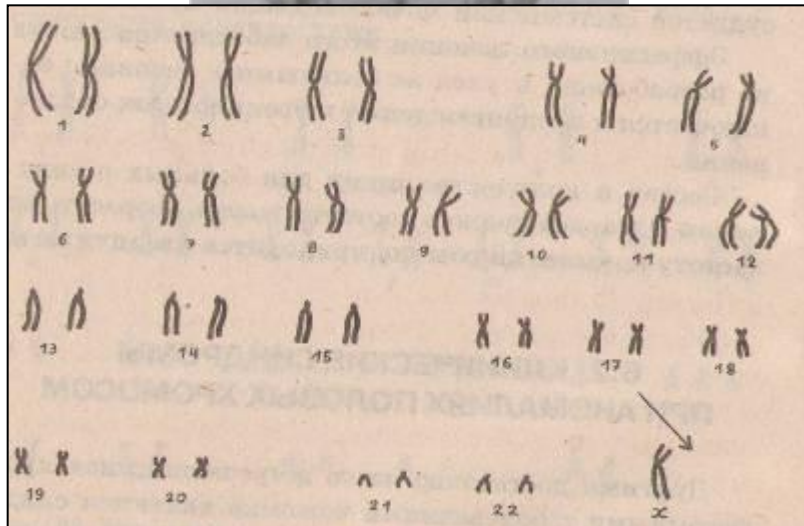
Мутации хромосом

Синдром Дауна



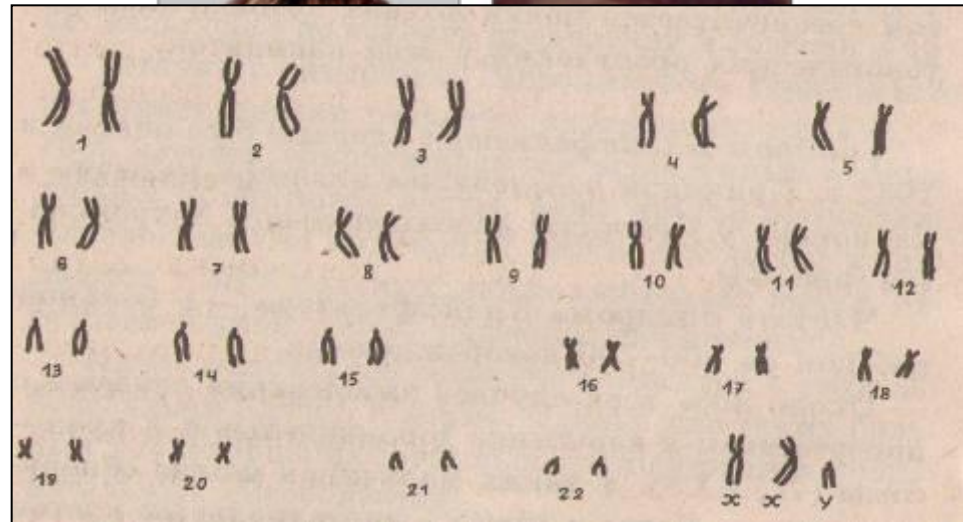
Кариотип девочки с синдромом Дауна

Синдром Шеришевского -Тернера



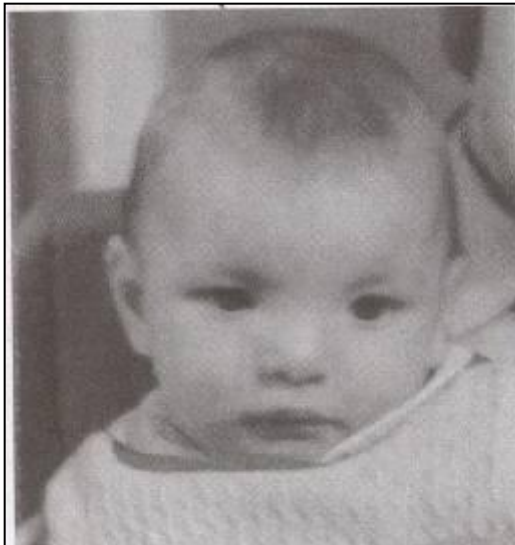
Кариотип девочки с синдромом Тернера

Синдром Клайнфельтера

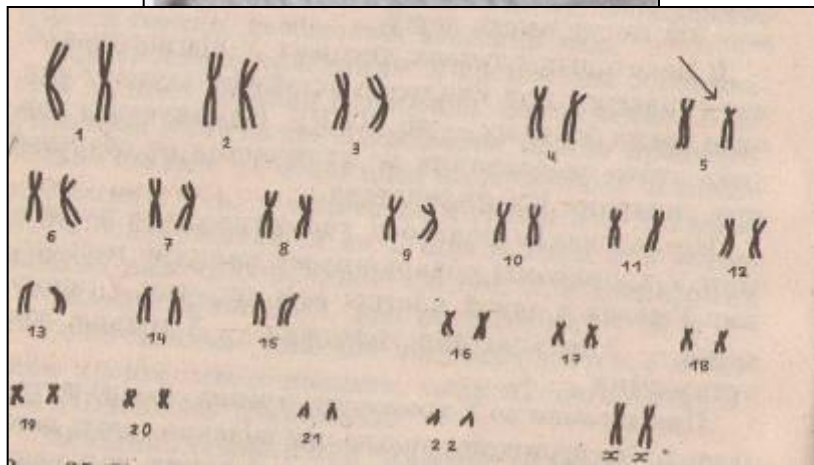


Кариотип мальчика с синдромом Клайнфельтера

Синдром «кошачьего крика»



Заячья губа»

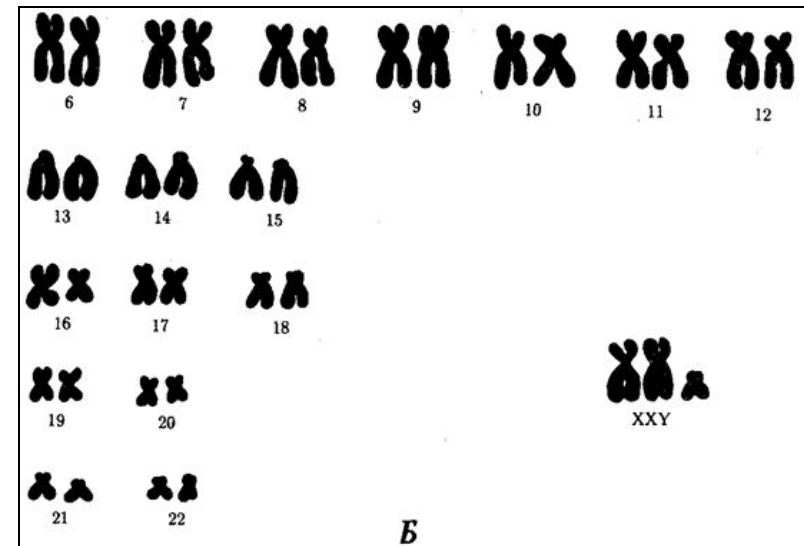


Кариотип девочки с синдромом
«кошачьего крика»



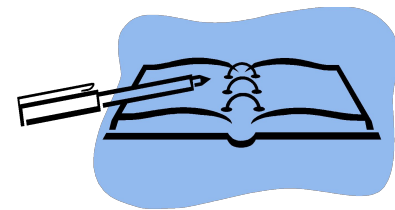
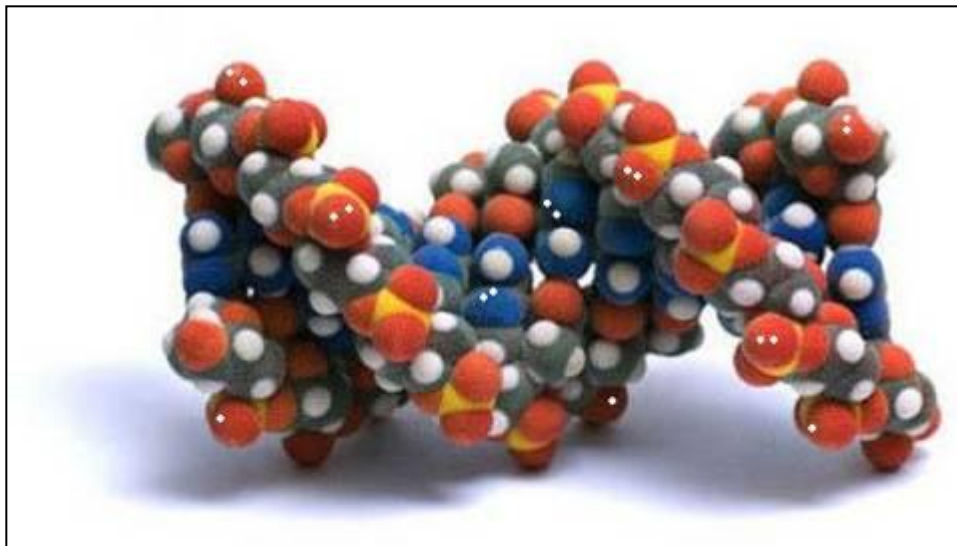
Вопросы для обсуждения

- Какие биологические материалы можно использовать для получения препаратов хромосом?
- Как изучают хромосомы лимфоцитов, если они не делятся митозом?
- Что такое мутации?
- Какие мутации ведут к возникновению наследственной патологии?
- Какое заболевание у ребенка с представленным кариотипом? Каков его пол?



Цитогенетический метод позволяет установить

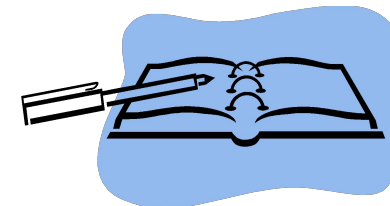
- нарушение количества хромосом
- изменение структуры хромосом
- в каком поколении появилась мутация
- причину наследственной патологии



Экспресс – методы и методы пренатальной диагностики



- в семье наследственные заболевания
- возраст матери старше 35 лет, отца – 40
- гетерозиготность матери по X-сцепленному рецессивному заболеванию
- беременность женщин с тяжелой предыдущей беременностью
- структурные перестройки хромосом у одного из родителей
- синдром ломкой X- хромосомы
- беременные в зоне неблагоприятных условий среды



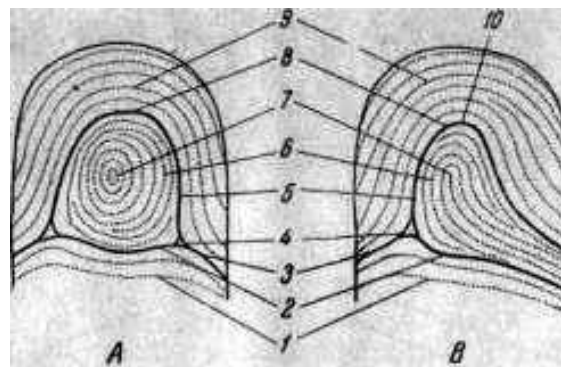
Дерматоглифический метод



Простая дуга



Петли



Топография пальцевых узоров

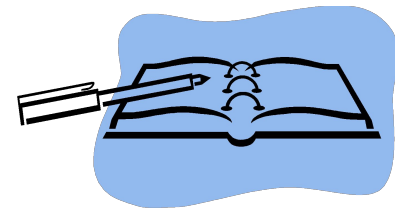
Вопросы для обсуждения

- **Какие методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний показаны всем беременным женщинам?**
- **Почему степень риска рождения детей с отклонениями от нормы значительно больше у алкоголиков, чем у непьющих родителей?**
- **Где расположено тельце Барра и как оно выглядит?**
- **Каковы показания для пренатальной диагностики?**

Экспресс-методы ПОЗВОЛЯЮТ

Методы пренатальной диагностики ПОЗВОЛЯЮТ

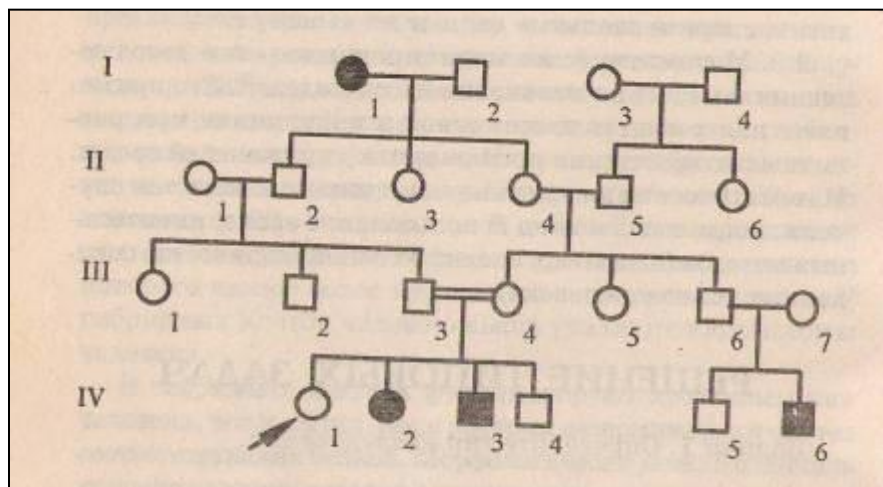
- **выявить биохимические нарушения у новорожденных**
- **определить зиготность близнецов**
- **идентифицировать личность**
- **определить отцовство**
- **предотвратить рождение ребенка с тяжелыми наследственными заболеваниями**
- **снизить частоту наследственной патологии новорожденных**



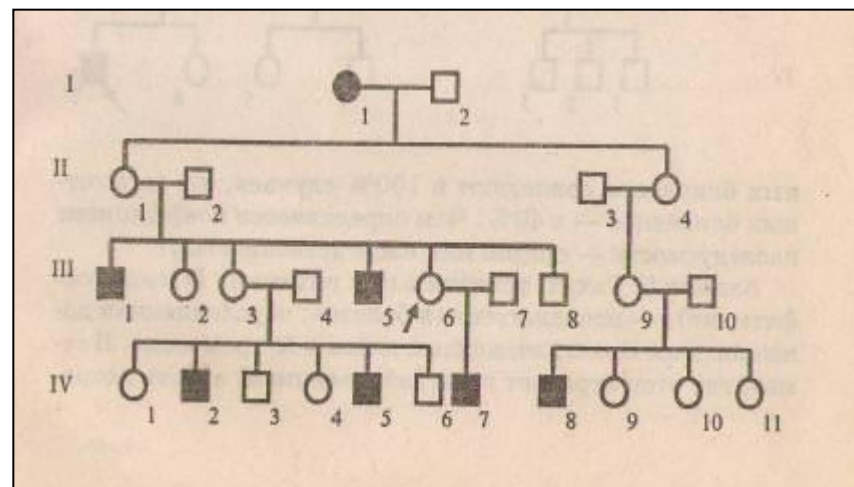
Вопросы

- **Каковы особенности человека как объекта генетических исследований?**
- **Какие методы применяются для изучения генетики человека?**
- **В чем суть и каковы возможности генеалогического метода?**
- **Чем прямые цитогенетические методы отличаются от непрямых?**
- **Почему внимательное наблюдение за проявлением признаков в ряду поколений может помочь изучить закономерности наследственности и изменчивости?**
- **Какое значение имеют генетические методы исследования наследственности человека для медицины и здравоохранения?**
- **Какие важнейшие проблемы решает в настоящее время медицинская генетика?**

Определите тип наследования



**Аутосомно-рецессивный
тип наследования**



**Сцепленный с полом рецессивный
тип наследования**

Конкордантность монозиготных близнецов по массе тела составляет 80%, а дизиготных – 30%. Каково соотношение наследственных и средовых факторов в формировании признака?

Решение:

По формуле Хольцингера рассчитаем коэффициент наследуемости:

$H = (\% \text{ сходства ОБ} - \% \text{ сходства ДБ}) / (100 - \% \text{ сходства ДБ}),$

$H = (80\% - 30\%) / (100\% - 30\%) = 0,71$

Так как коэффициент наследуемости равен 0,71, то в формировании признака большую роль играет генотип.

Домашнее задание

- Конспект

- Задачи:

1.

Конкордантность монозиготных близнецов по росту составляет 65%, а дизиготных – 34%. Каково соотношение наследственных и средовых факторов в формировании признака?

2.Женщина имеет светлые волосы, ее ребенок также со светлыми волосами. Мать женщины светловолосая, две сестры и два брата – темноволосые. В семье брата – ребенок темноволосый. Составьте родословную. Определите, где возможно, гетерозиготность организмов. Каков тип наследования признака?

Использованы материалы сайтов

- <http://www.cerebrum.ru/metod.php>
- <http://www.remezov.ru/bloq/index.php/2009/04/25/rodoslovmye-genealogic-heskia-dreva/>
- <http://www.open.by/health/30615>
- <http://www.old.xvatit.com/idealniclessons/4363-obshaja-bioloqija-orqaniche-skajakhimija.html>
- http://www.surq.ru/qalery/facial_reconstruction/zayachya_quba_do_operacii/
- <http://www.missfit.ru/berem/uzi-priberemennosty/?print=Y>
- <http://www.technomaq.edu.ru/doc/66206.html>
- <http://www.arhivpoisk.narod.ru/innq/drevo.htm>
- <http://tana.ucoz.ru>
- <http://narod.ru>
- <http://www.biology.ru>
- <http://www.edio.ru/>
- <http://www.images.yandex.ru>