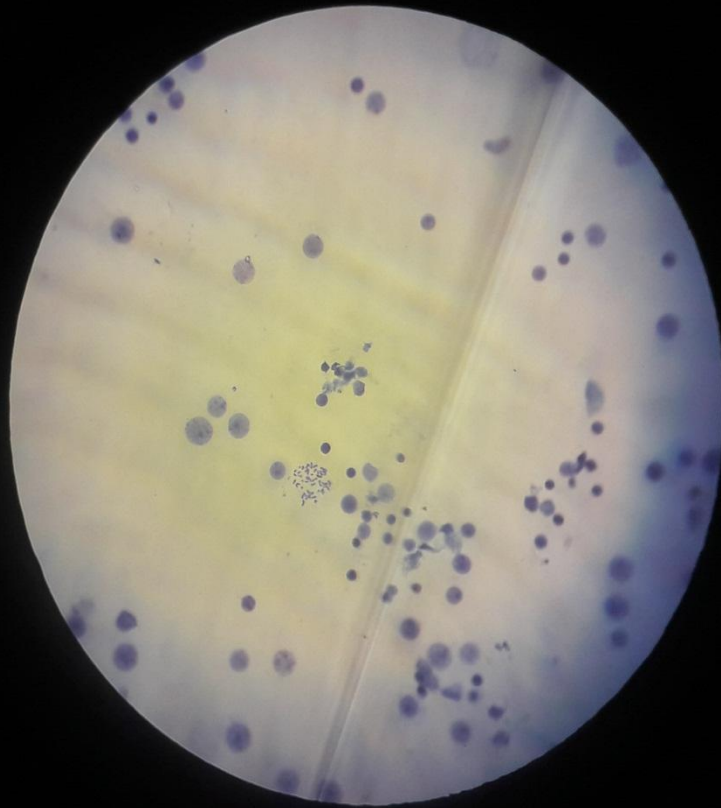


**«МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ
НАСЛЕДСТВЕННОСТИ
ЧЕЛОВЕКА:
ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ,
ПОПУЛЯЦИОННО-
СТАТИСТИЧЕСКИЙ.
ДИАГНОСТИКА ХРОМОСОМНЫХ
БОЛЕЗНЕЙ. ПРИНЦИПЫ
МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО
КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ»**

КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА



Цитогенетический метод

- диагностика наследственно обусловленных аномалий развития, связанных с *хромосомными* и *геномными* мутациями

**Хромосомные мутации
связаны с изменением
структуры хромосом.**

Пример: синдром кошачьего
крика 46,XX del 5p
46,XY del 5p

**Геномные мутации –
изменение количества
хромосом.**

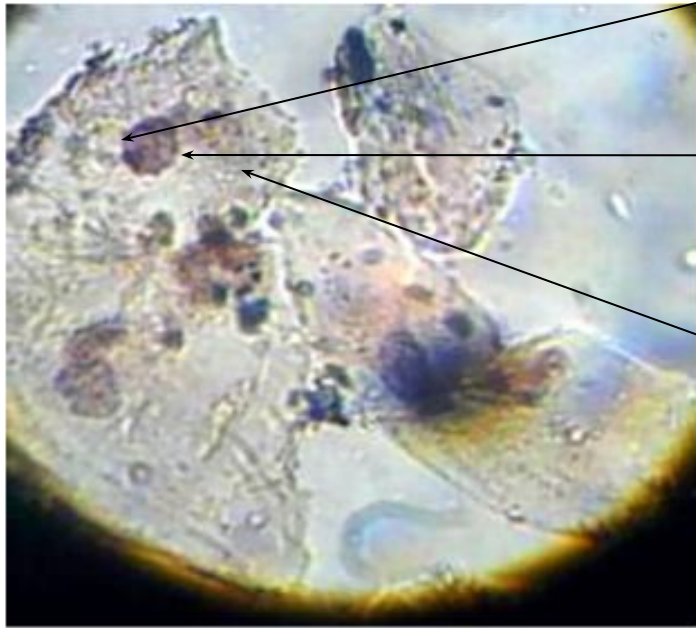
Пример:

47,XXY синдром Клайнфельтера

47, XX+21 синдром Дауна

47,XY+21

Экспресс-метод выявления нарушений по X-хромосоме (метод изучения полового хроматина)

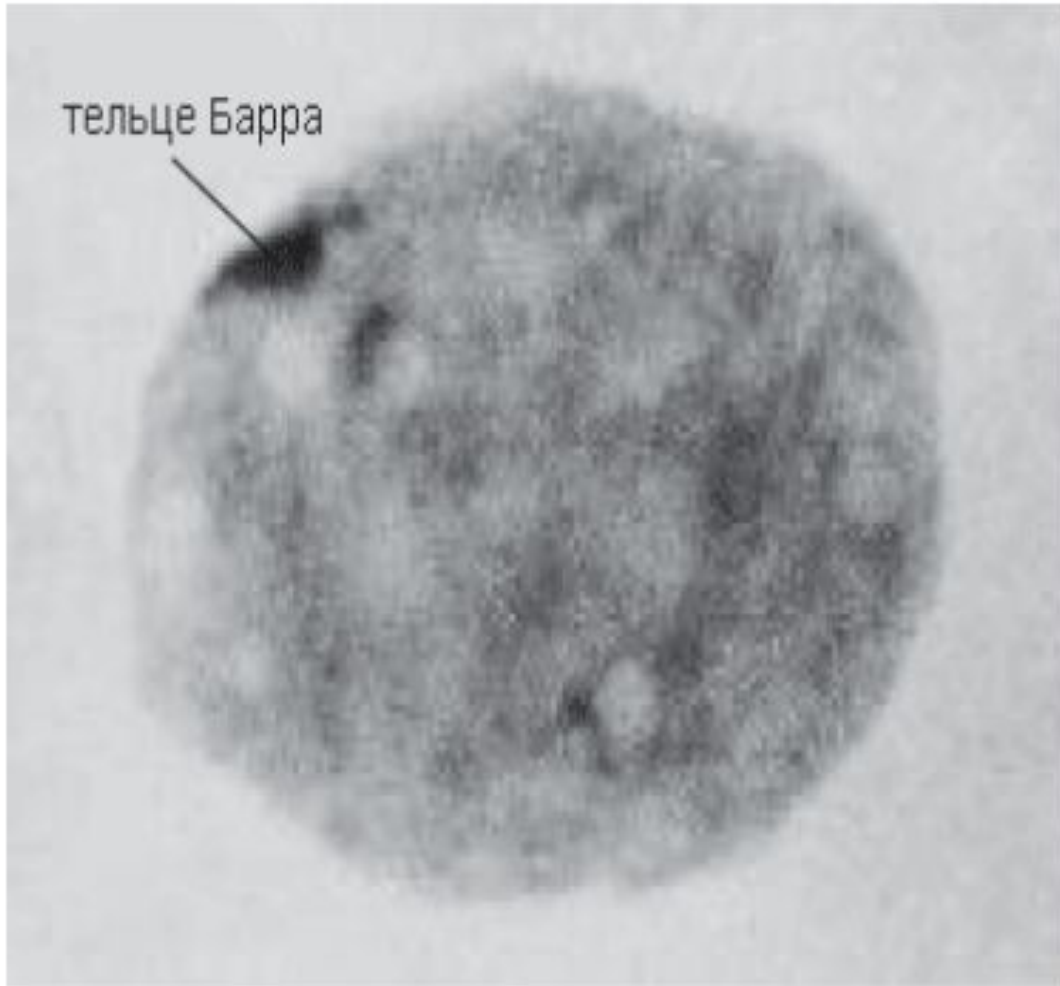


Tельце Барра

Ядро

Цитоплазма

тельце Барра



Возможные нарушения набора половых хромосом

Количество телец X-полового хроматина	Набор хромосом мужчины	Синдром/норма	Набор хромосом женщины	Синдром/норма
0	46, XY	НОРМА	45, XO	Синдром Шерешевского-Тернера
1	47, XXU	Синдром Клайнфельтера	46, XX	НОРМА
2	48, XXXU	Синдром Клайнфельтера	47, XXX	Синдром трисомии по X-хромосоме
3	49, XXXXU	Синдром Клайнфельтера	48, XXXX	Синдром тетрасомии по X-хромосоме

закон Харди-Вайнберга

Формула:

$$p^2(AA) + 2pq(Aa) + q^2(aa) = 1$$

- q^2 – частота встречаемости рецессивных гомозигот (aa)
- q – частота рецессивного аллеля (a)

- p – частота доминантного аллеля (A)
- p^2 – частота встречаемости доминантных гомозигот (AA)

**• $2pq$ – частота
встречаемости
гетерозигот (Aa)
в популяции**

Условия, при которых популяция подчиняется закону Харди-Вайнберга

- 1. Отсутствие мутаций в паре аллелей.**
- 2. Достаточная численность популяции.**
- 3. Отсутствие отбора в пользу какого-либо генотипа.**

Определение индивидуальной
способности ощущать вкус
фенилтиокарбамида (ФТК)

(аутосомно-доминантный тип
наследования)

Пример: В группе 16 человек. Не ощутили горького вкуса ФТК 4 человека – рецессивные гомозиготы.

q^2 - частота встречаемости рецессивных гомозигот

$q^2 = 4/16 = 0,25 = 25\%$, q - частота рецессивного аллеля

$q = \sqrt{0,25} = 0,5 = 50\%$, p - частота доминантного аллеля

$p + q = 1$, $p = 1 - q$, $p = 1 - 0,5 = 0,5 = 50\%$;

p^2 - частота встречаемости доминантных гомозигот:

$p^2 = 0,5^2 = 0,25 = 25\%$;

$2pq$ - частота встречаемости гетерозигот:

$2pq = 2 \times 0,5 \times 0,5 = 0,5 = 50\%$

Проверка:

$p^2 + 2pq + q^2 = 1 = 100\%$, $25\% + 50\% + 25\% = 100\%$

Определение частоты
встречаемости гетерозигот по
приросшей мочке уха

(аутосомно-рецессивный тип
наследования)

Пример: В группе 16 человек. Имеют приросшую мочку уха 8 человек – рецессивные гомозиготы.

q^2 - частота встречаемости рецессивных гомозигот

$$q^2 = 8/16 = 0,5 = 50\%$$

q - частота рецессивного аллеля

$$q = \sqrt{0,5} = 0,71 = 71\%$$

p - частота доминантного аллеля

$$p + q = 1$$

$$p = 1 - q$$

$$p = 1 - 0,71 = 0,29 = 29\%$$

p^2 - частота встречаемости доминантных гомозигот

$$p^2 = 0,29^2 = 0,09 = 9\%$$

$2pq$ - частота встречаемости гетерозигот

$$2pq = 2 \times 0,29 \times 0,71 = 0,41 = 41\%$$

Проверка:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1 = 100\%$$

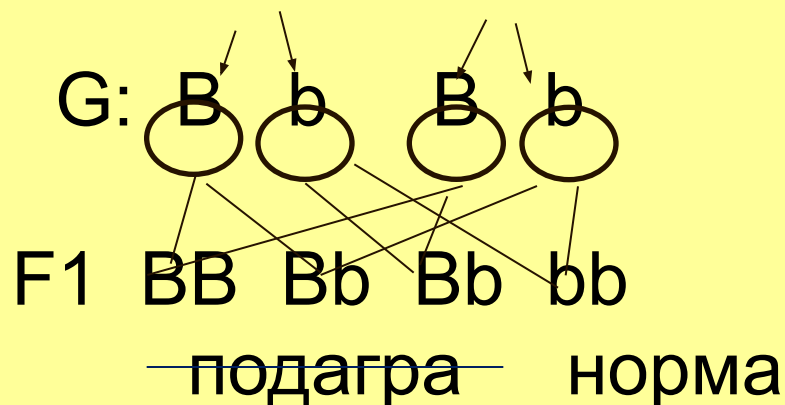
$$9\% + 41\% + 50\% = 100\%$$

Пенетрантность

- **Пенетрантность выражается в процентах числа особей, несущих признаки, к общему числу носителей гена, потенциально способного реализоваться в этот признак.**

Признак	Ген
Подагра	B
Норма	b

P: Bb x Bb



75% детей были бы больны при пенетрантности 100%

x ----- при пенетрантности 20%

x=15%

Так как девочки не страдают подагрой, вероятность рождения больных мальчиков $15\% : 2 = 7,5\%$.

Вывод: вероятность рождения больных мальчиков 7,5%.