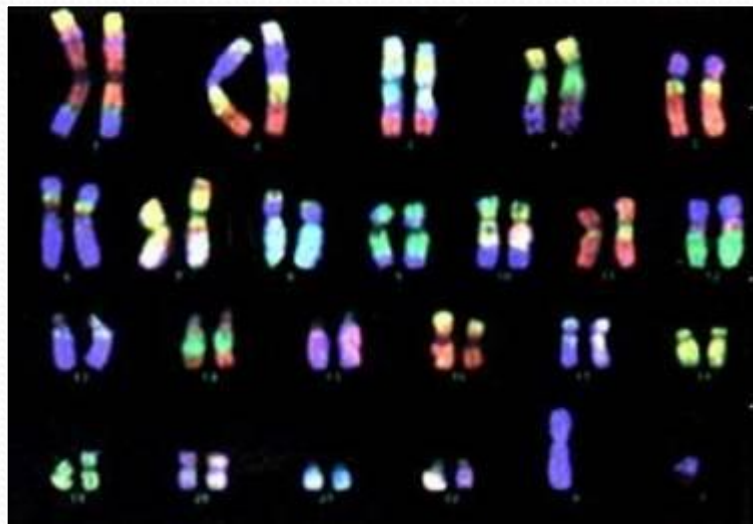


Методы изучения генетики человека

**Составитель:
учитель биологии
Соплина Ольга Николаевна**

Цели урока

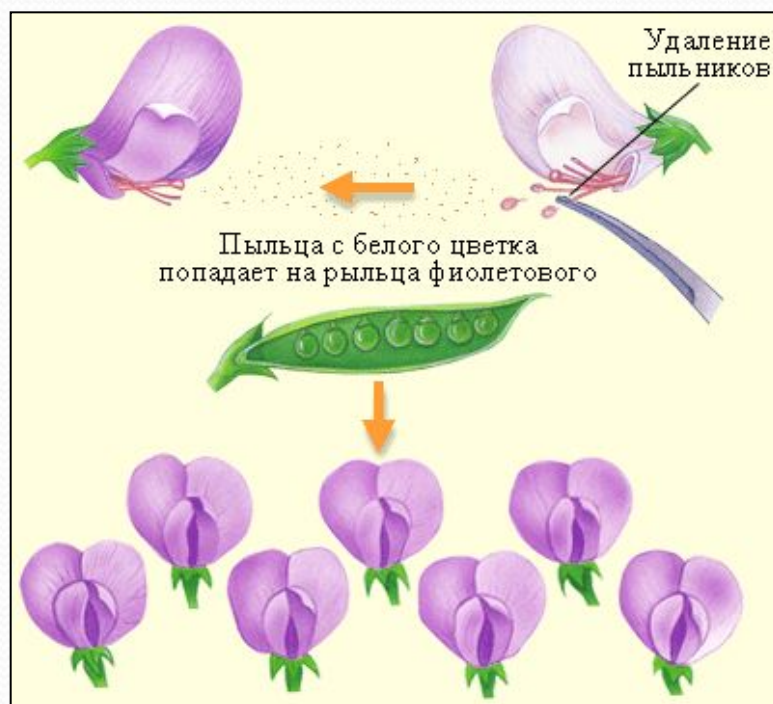
- 1. изучить сущность и значение основных методов антропогенетики: генеалогического, близнецового, цитогенетического**
- 2. рассмотреть методы пренатальной и постнатальной диагностики наследственных болезней человека**
- 3. научиться анализировать родословные**



Актуализация знаний

Какой метод
используют для
изучения генетики
растений и животных?

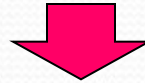
Подумайте, можно ли
использовать
гибридологический
метод для изучения
генетики человека?



Гибридологический метод

Классический гибридологический метод

генетики к человеку неприменим



сложный кариотип



невозможность
экспериментирования



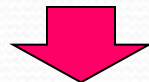
позднее половое
созревание



невозможность
создания одинаковых
условий жизни

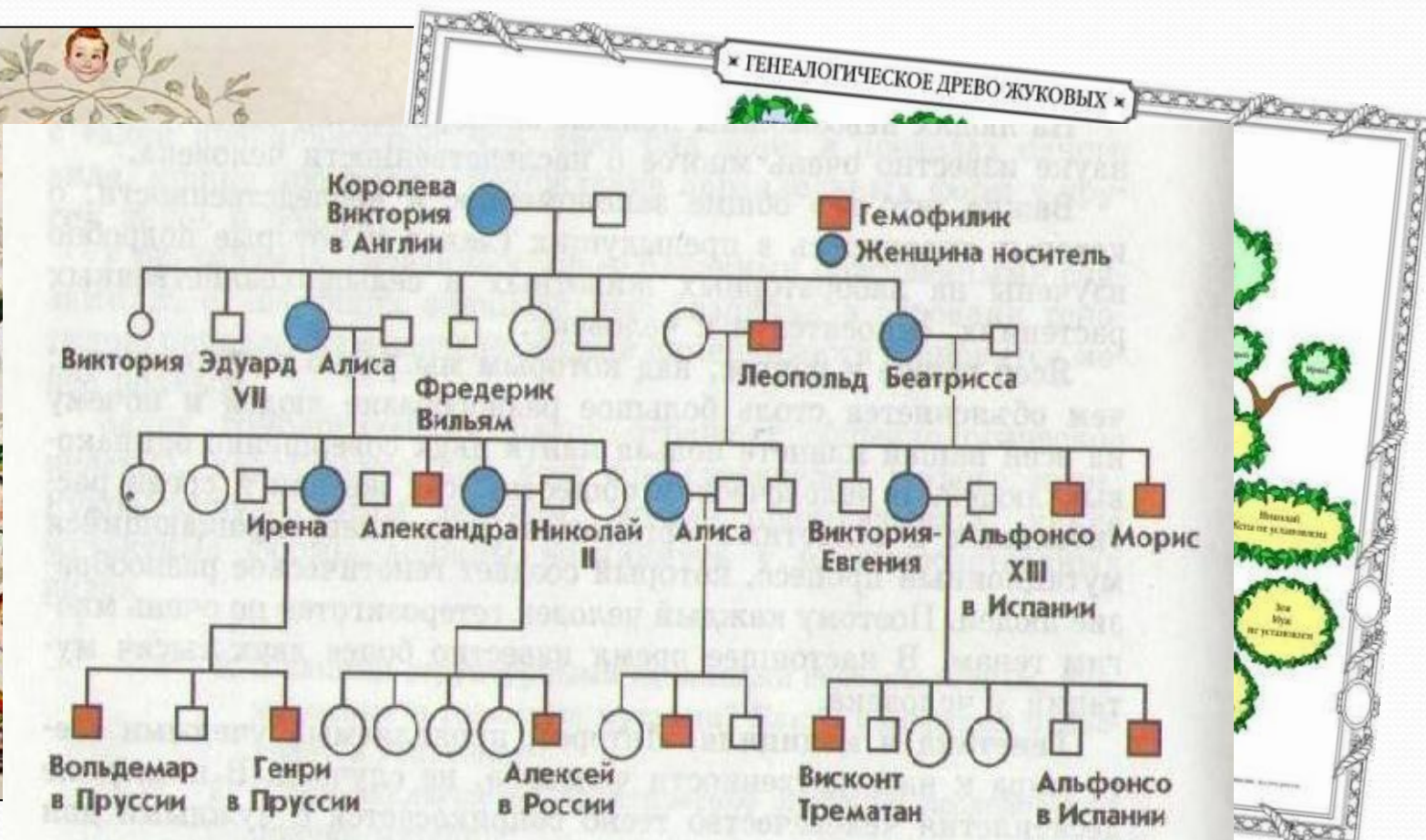


малое
количество
потомков



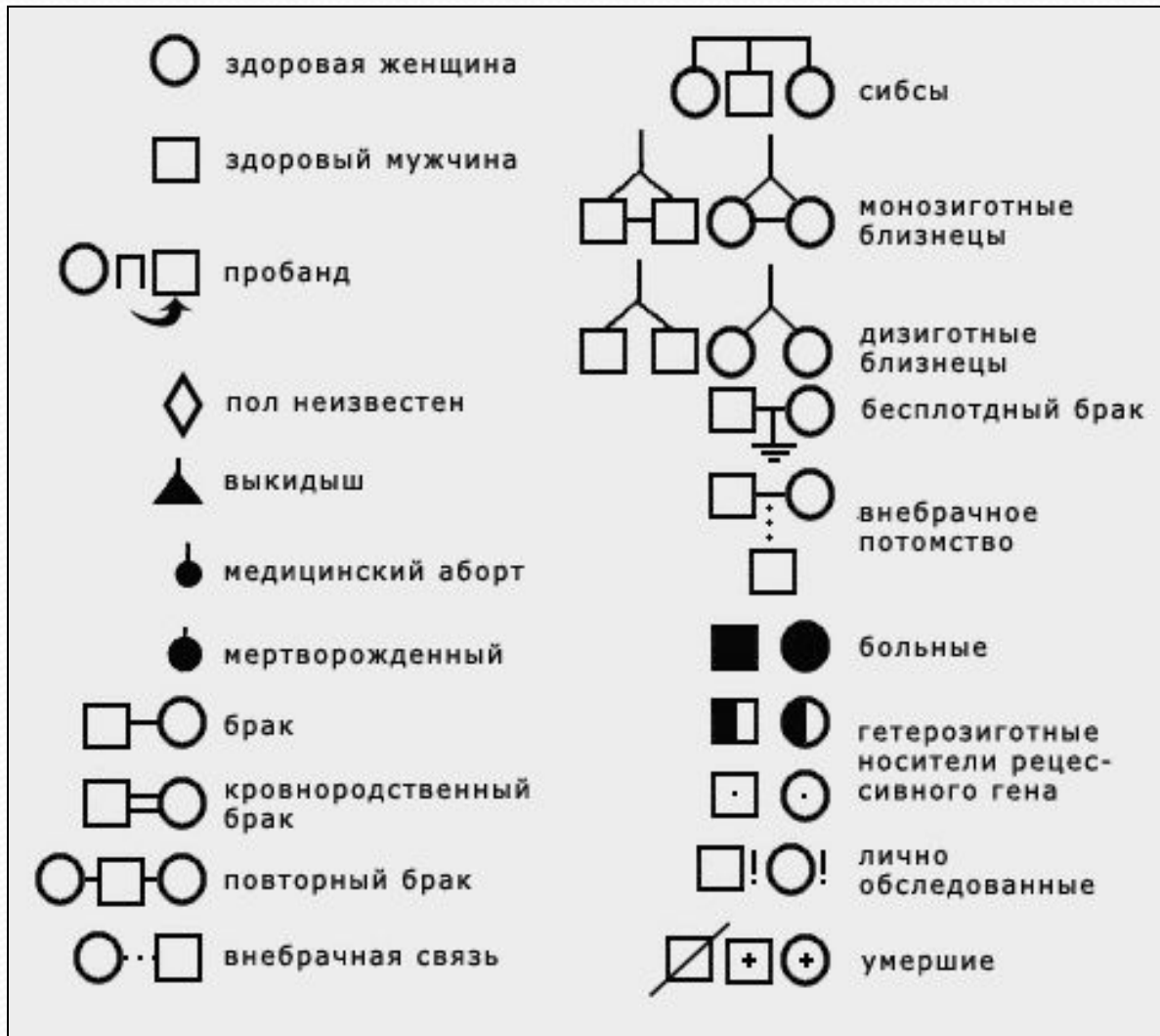
методы антропогенетики

Генеалогический метод

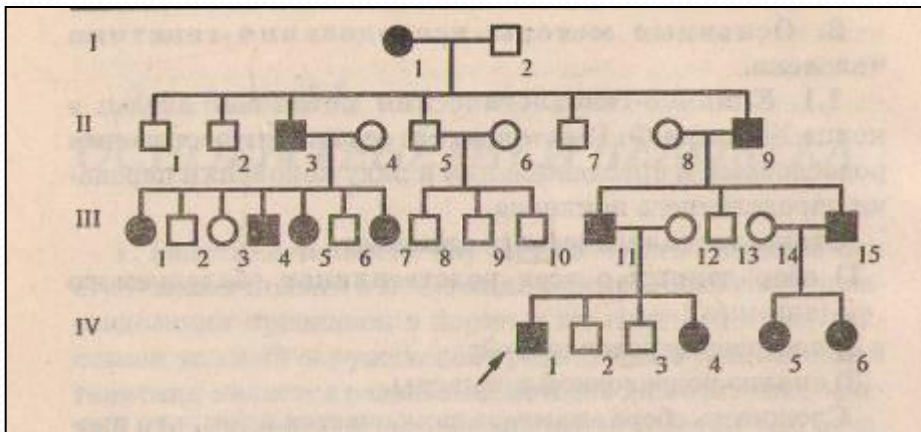


Примеры родословных

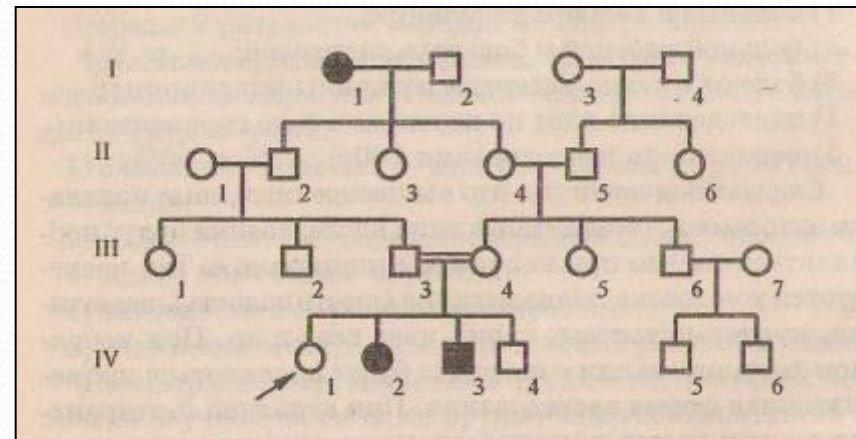
Символы, используемые при составлении родословных



Типы родословных

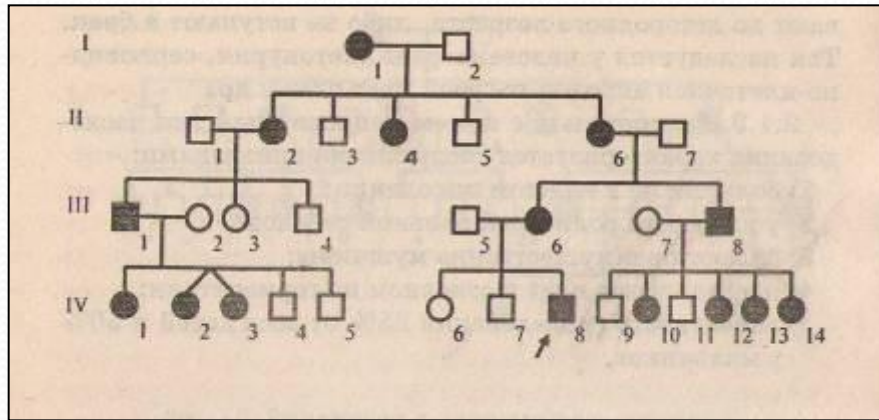


аутосомно-доминантного типа

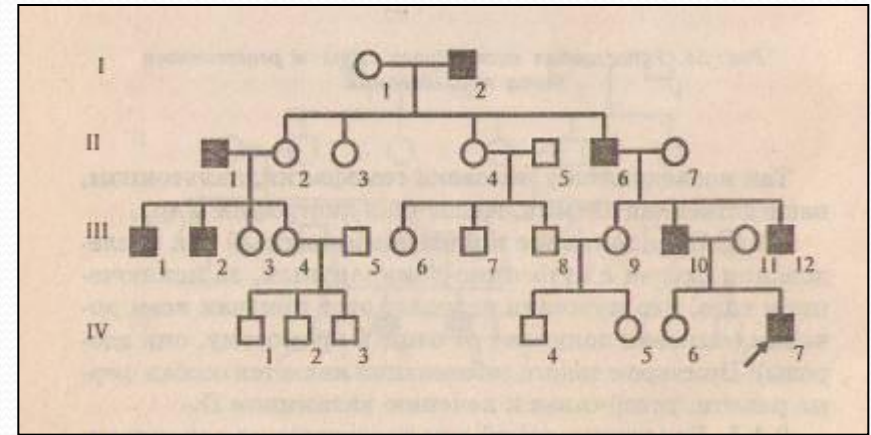


аутосомно-рецессивного типа

Типы родословных

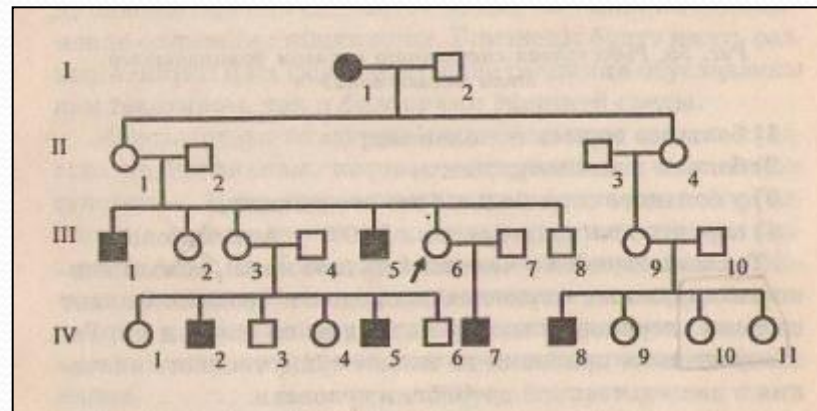


сцепленного с полом доминантного типа



голандрического типа

(сцепленного с Y- хромосомой)



сцепленного с полом рецессивного типа

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

Сцепленный с полом тип

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

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>	<i>≈ 70 %</i>	<i>≈ 20 %</i>	<i>≈ 65 %</i>

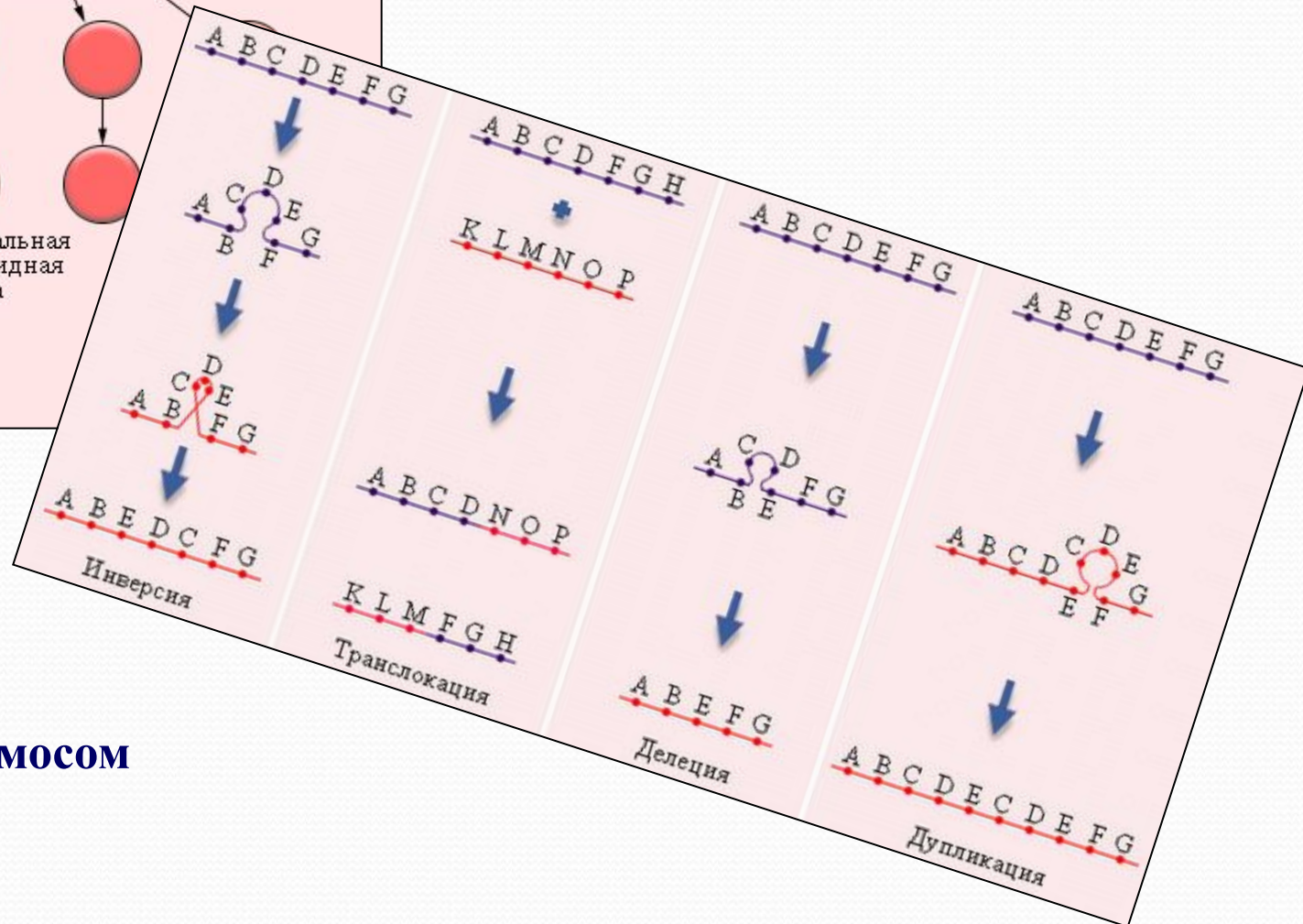
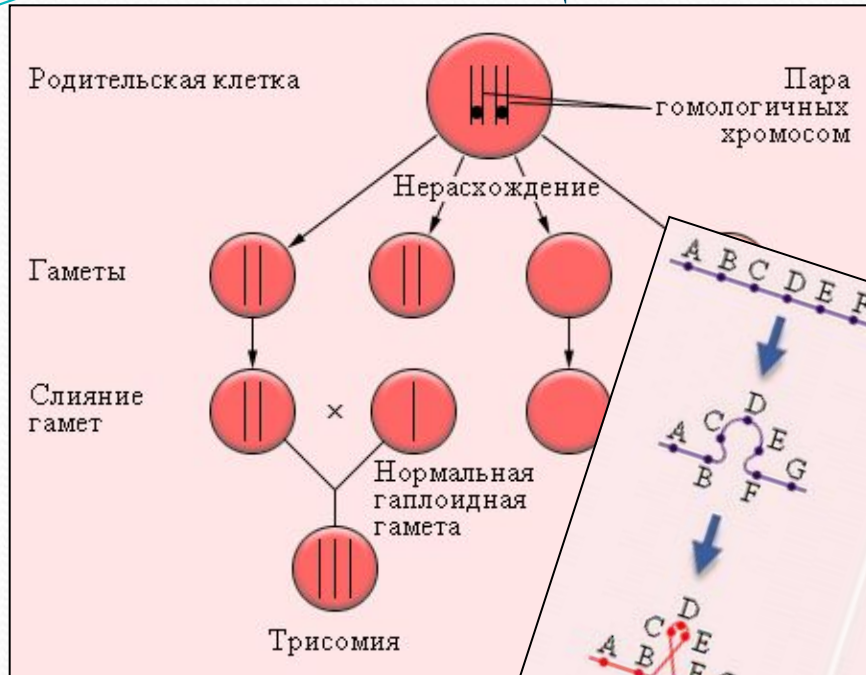
Близнецовый метод позволяет установить

-влияние среды на реализацию генотипа

вклад среды и генотипа в развитие данного признака

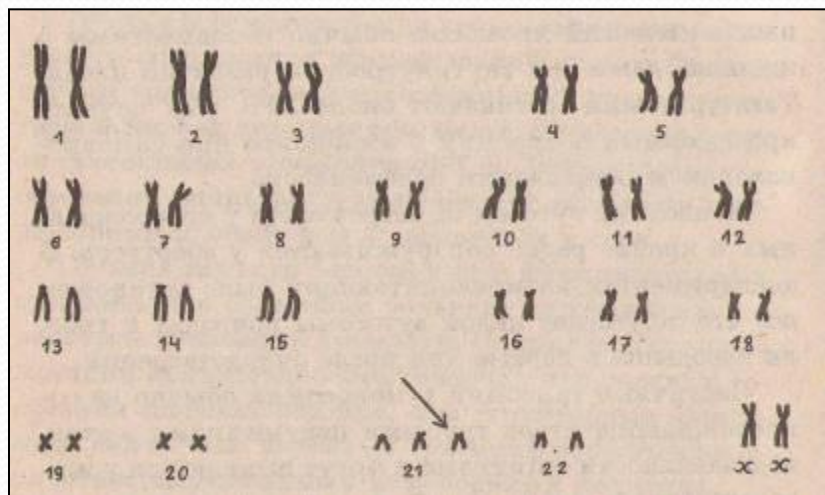


Цитогенетический метод



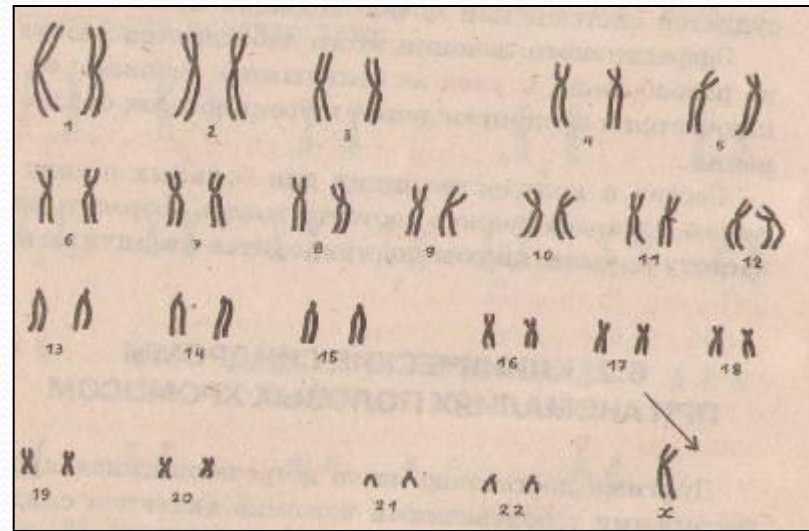
Мутации хромосом

Синдром Дауна



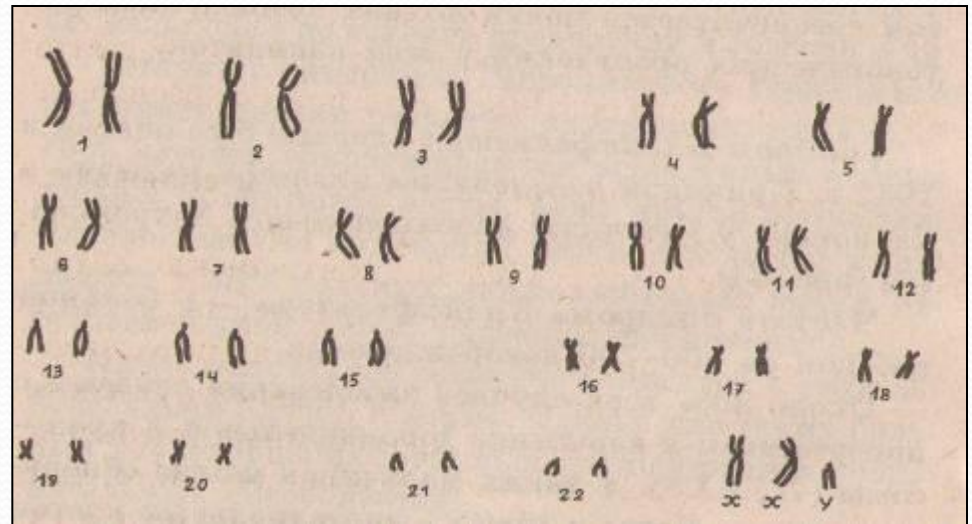
Кариотип девочки с синдромом Дауна

Синдром Шеришевского -Тернера



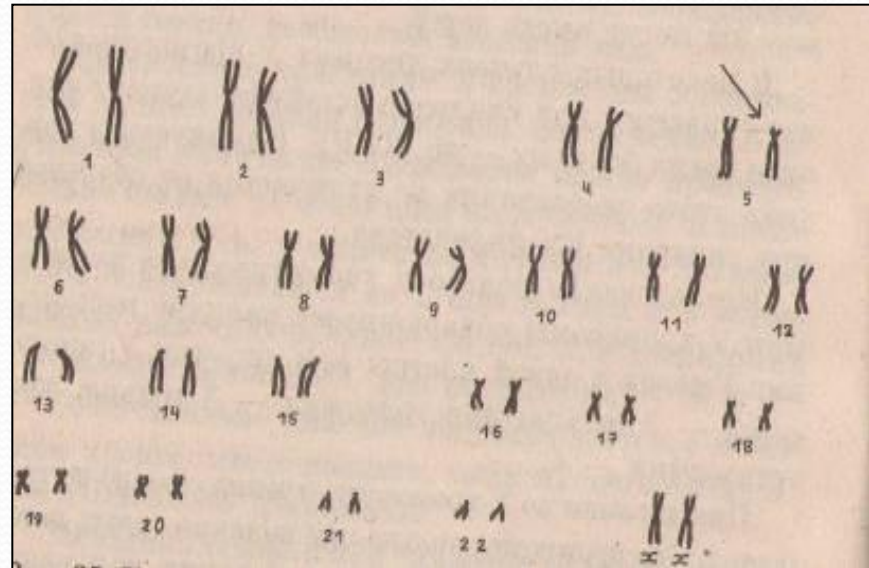
Кариотип девочки с синдромом
Тернера

Синдром Клайнфельтера



Кариотип мальчика с синдромом
Клайнфельтера

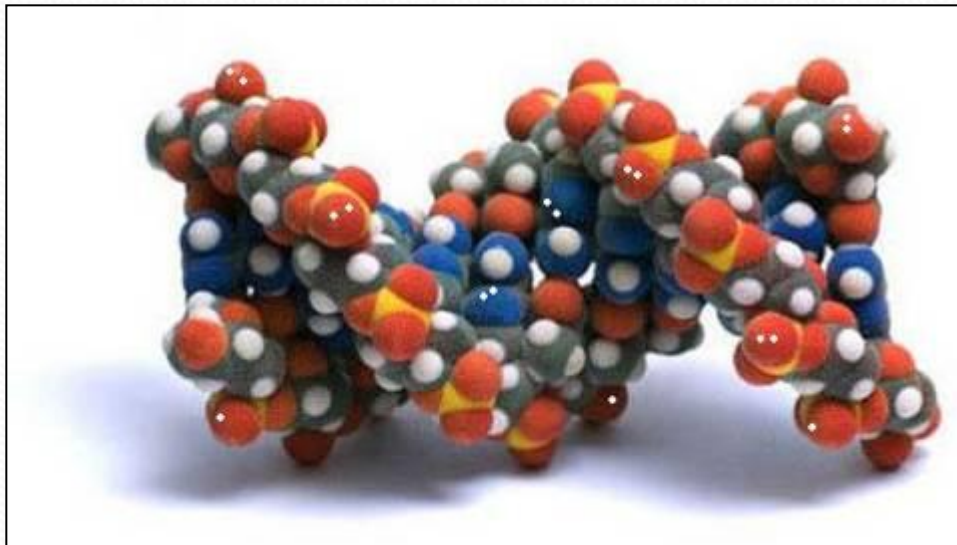
Синдром «кошачьего крика»



Кариотип девочки с синдромом
«кошачьего крика»

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

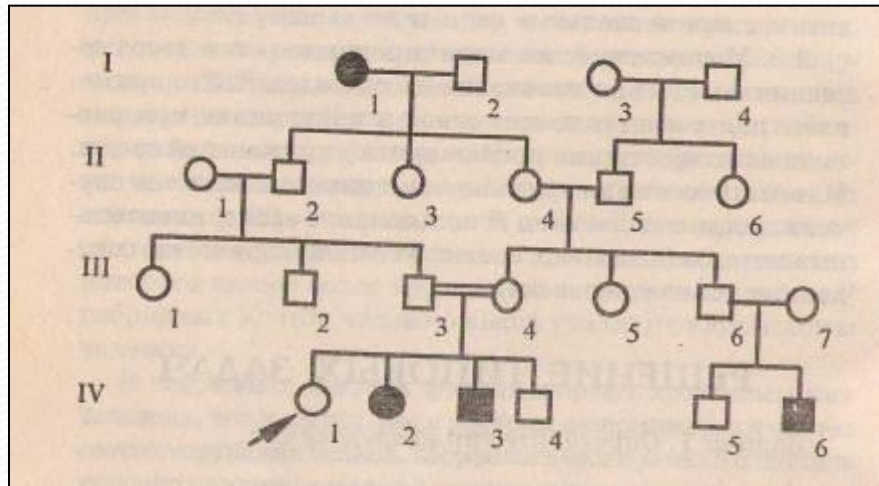
Экспресс-методы позволяют

- выявить биохимические нарушения у новорожденных**
- определить зиготность близнецов**
- идентифицировать личность**
- определить отцовство**

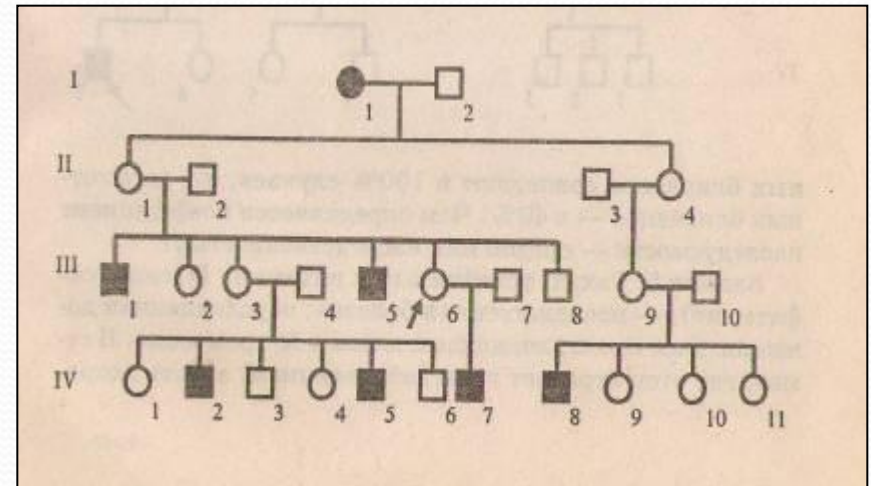
Методы пренатальной диагностики позволяют

- предотвратить рождение ребенка с тяжелыми наследственными заболеваниями**
- снизить частоту наследственной патологии новорожденных**

Определите тип наследования



**Аутосомно-рецессивный
тип наследования**



**Сцепленный с полом рецессивный
тип наследования**

Домашнее задание

1. Конспект

2. Задачи:

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?