

**Методы изучения  
наследственности и  
изменчивости человека**

**10 класс**

# Особенности человека как объекта генетических исследований

Для генетических исследований человек является неудобным объектом, так как у человека:

- 1) невозможно экспериментальное скрещивание;
- 2) большое количество хромосом 46 в диплоидном наборе;
- 3) поздно наступает половая зрелость;
- 4) малое число потомков в каждой семье;
- 5) невозможно уравнивание условий жизни для потомства.

Поэтому в генетике человека используется ряд специфических методов исследования.



# Методы исследований

1. Генеалогический
2. Близнецовый
3. Цитогенетический
4. Биохимический
5. Популяционно-статистический

# Генеалогический метод

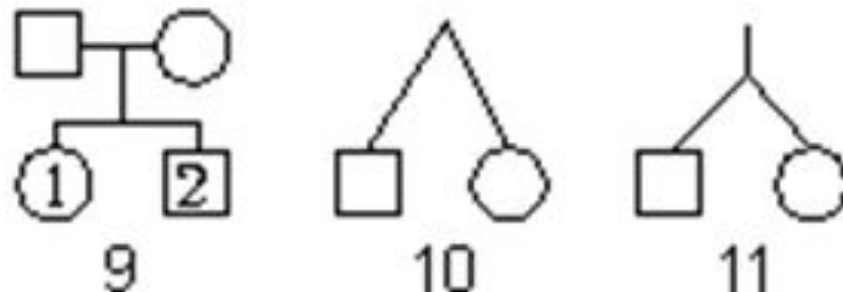
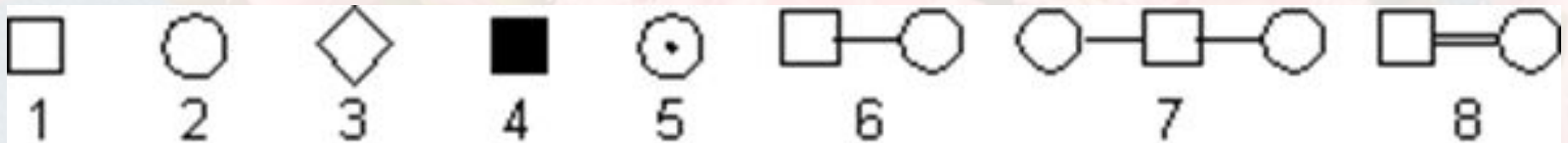
**Основан** на составлении родословного древа многих поколений и изучении типа наследования (доминантный или рецессивный, сцепленный с полом или аутосомный).

**Результат:** определение типа наследования и риска проявления наследственных нарушений у потомков



# Условные знаки, используемые в родословных

1 — мужчина; 2 — женщина; 3 — пол не выяснен; 4 — обладатель изучаемого признака; 5 — гетерозиготный носитель изучаемого рецессивного гена (иногда изображается серым цветом или штриховкой); 6 — брак; 7 — брак мужчины с двумя женщинами; 8 — родственный брак; 9 — родители, дети и порядок их рождения; 10 — дизиготные близнецы; 11 — монозиготные близнецы.



# Значение генеалогического метода

Благодаря генеалогическому методу были определены типы наследования многих признаков у человека.

Так, по аутосомно-доминантному типу наследуются полидактилия (увеличенное количество пальцев), возможность свертывать язык в трубочку, брахидактилия (короткопалость, обусловленная отсутствием двух фаланг на пальцах), веснушки, раннее облысение, сросшиеся пальцы, заячья губа, волчья пасть, катаракта глаз, хрупкость костей и многие другие.

Альбинизм, рыжие волосы, подверженность полиомиелиту, сахарный диабет, врожденная глухота и другие признаки наследуются как аутосомно-



# Значение генеалогического метода

Целый ряд признаков наследуется сцепленно с полом:

X-сцепленное наследование — гемофилия, дальтонизм;

Y-сцепленное — гипертрихоз края ушной раковины, перепончатость пальцев ног.

Имеется ряд генов, локализованных в гомологичных участках X- и Y-хромосом, например общая цветовая слепота.

Использование генеалогического метода показало, что при родственном браке, по сравнению с неродственным, значительно возрастает вероятность появления уродств, мертворождений, ранней смертности в потомстве. В родственных браках рецессивные гены чаще переходят в гомозиготное состояние, в результате развиваются те или иные аномалии. Примером этого является наследование гемофилии в царских домах Европы.

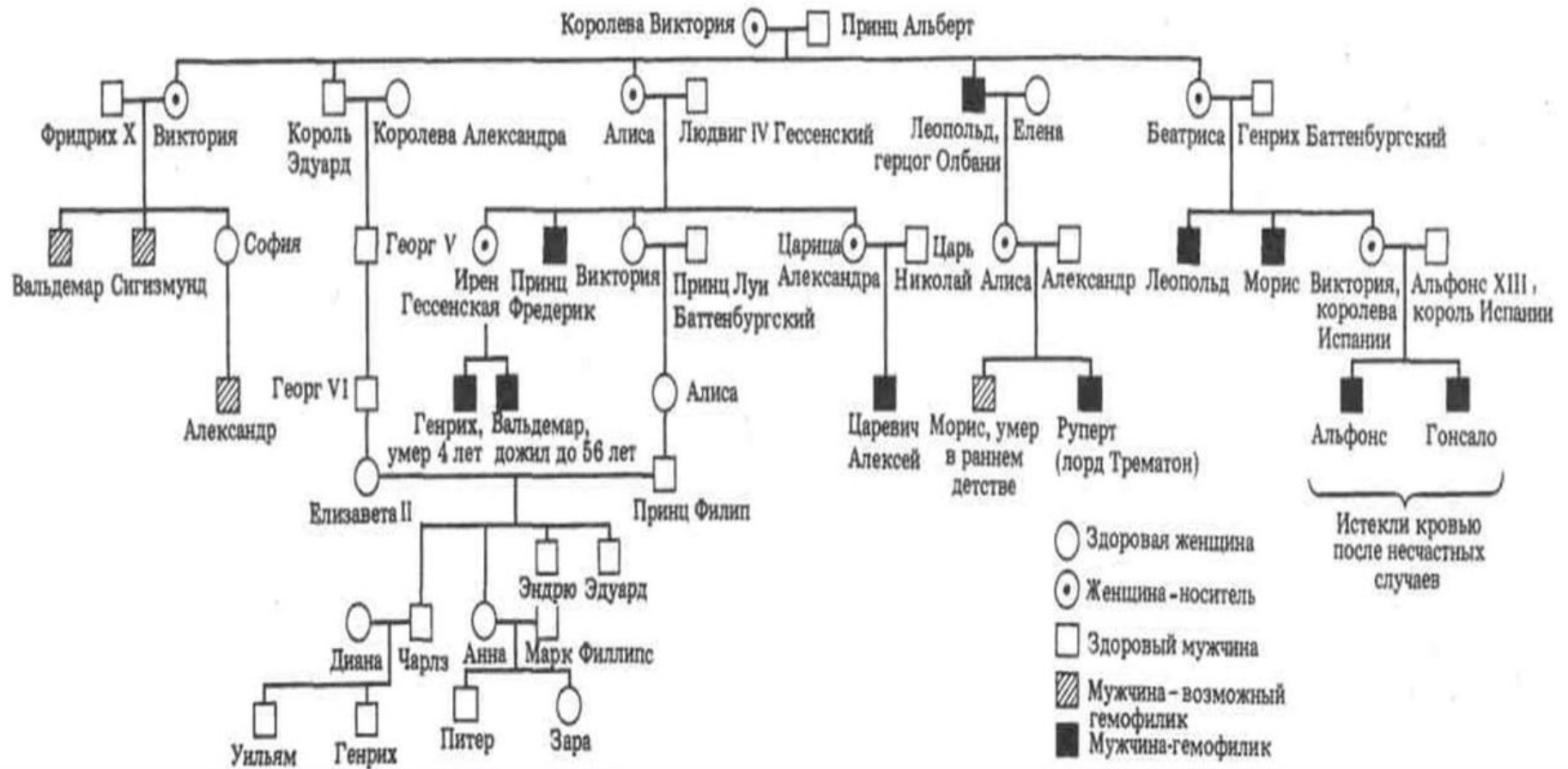
# Задание 1

Изучите родословное древо английской королевы Виктории.

- 1) Запишите имена всех известных носителей гена гемофилии.
- 2) Запишите имена всех заболевших гемофилией потомков королевы Виктории в трёх поколениях.
- 3) Определите вероятность рождения сына гемофилика в браке Александры и Николая II.

Ответ оформите текстовым файлом в формате doc или docx





# Близнецовый метод

**Основан** на изучении генотипических и фенотипических особенностей однойяйцевых и разнаяйцевых близнецов.

**Результат:** определение относительного значения наследственности и окружающей среды в формировании и развитии признаков человеческого организма.



# Однояйцевые близнецы

Монозиготные (однояйцевые или идентичные) близнецы развиваются из одной зиготы, которая на стадии дробления разделилась на две (или более) части. Поэтому такие близнецы генетически идентичны и всегда одного пола. Монозиготные близнецы характеризуются большой степенью сходства по многим признакам.



# Разнояйцевые близнецы

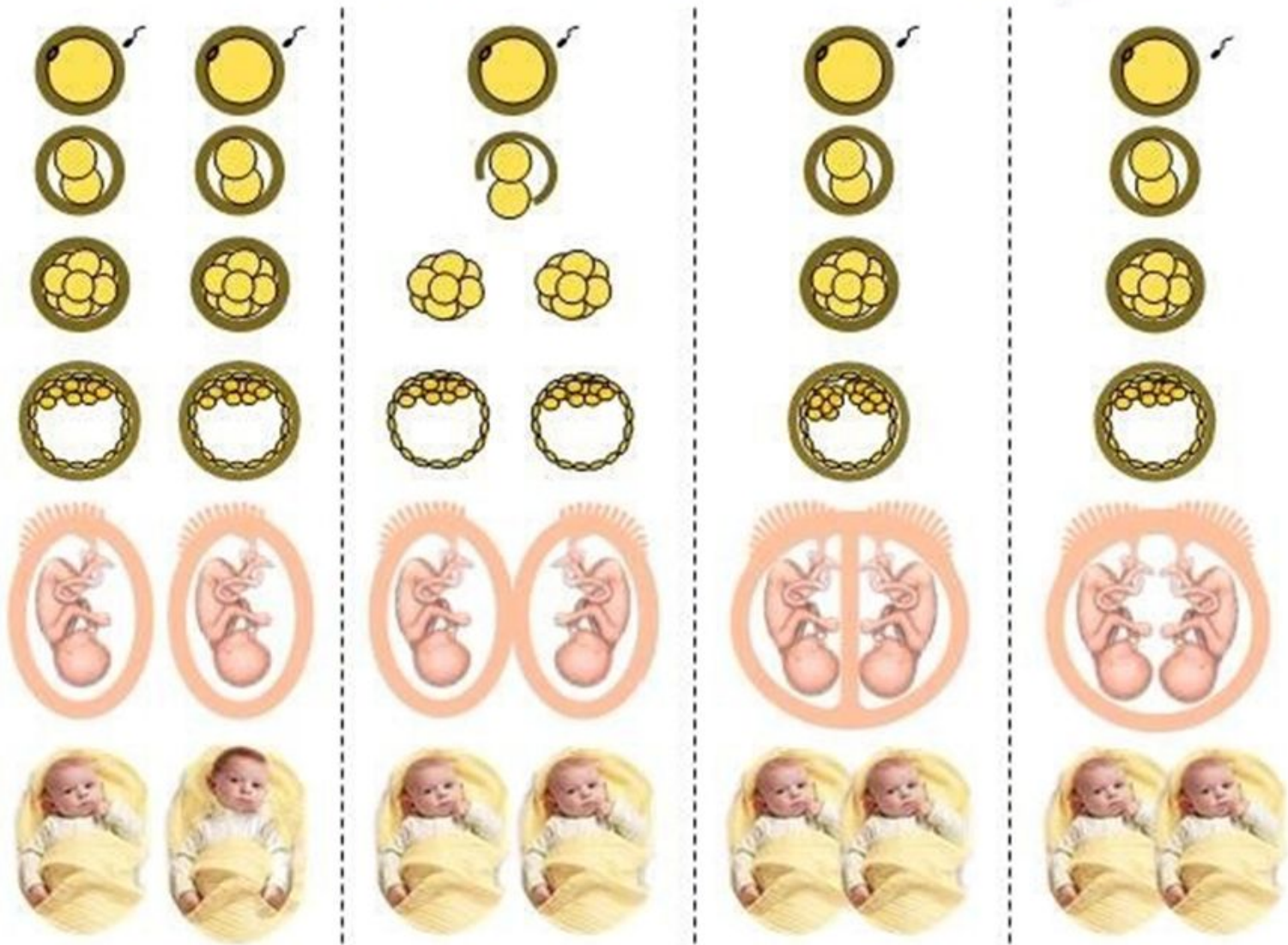
Дизиготные (разнояйцевые или неидентичные) близнецы развиваются из двух или более одновременно созревших и оплодотворенных разными сперматозоидами яйцеклеток. Поэтому они имеют различные генотипы и могут быть как одного, так и разного пола. В отличие от монозиготных, дизиготные близнецы характеризуются несходством по многим признакам.





1 столбец – разнояйцевые близнецы, остальные -

## ФОРМИРОВАНИЕ БЛИЗНЕЦОВ



# Значение близнецового метода

Благодаря близнецовому методу, была выяснена наследственная предрасположенность человека к ряду заболеваний: шизофрении, эпилепсии, сахарному диабету и другим.

Наблюдения за монозиготными близнецами дают материал для выяснения роли наследственности и среды в развитии признаков. Причем под внешней средой понимают не только физические факторы среды, но и социальные условия.

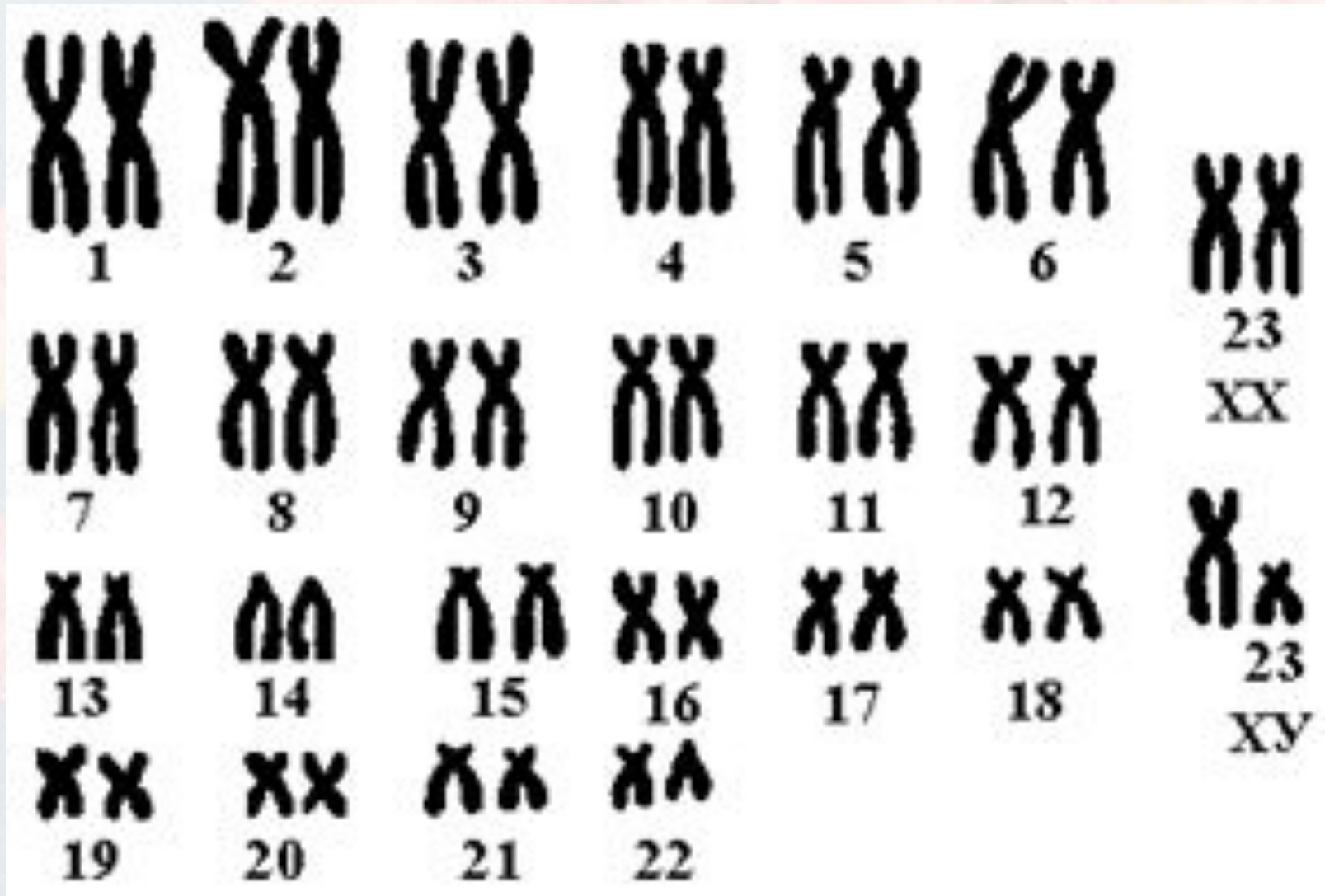


# Цитогенетический метод

**Основан** на изучении хромосом человека в норме и при патологии. В норме кариотип человека включает 46 хромосом — 22 пары аутосом и две половые хромосомы.

**Результат:** позволяет выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменениями их структуры. Такие болезни получили название соответственно геномных и хромосомных.

# Кариотип здорового человека - МУЖЧИНЫ

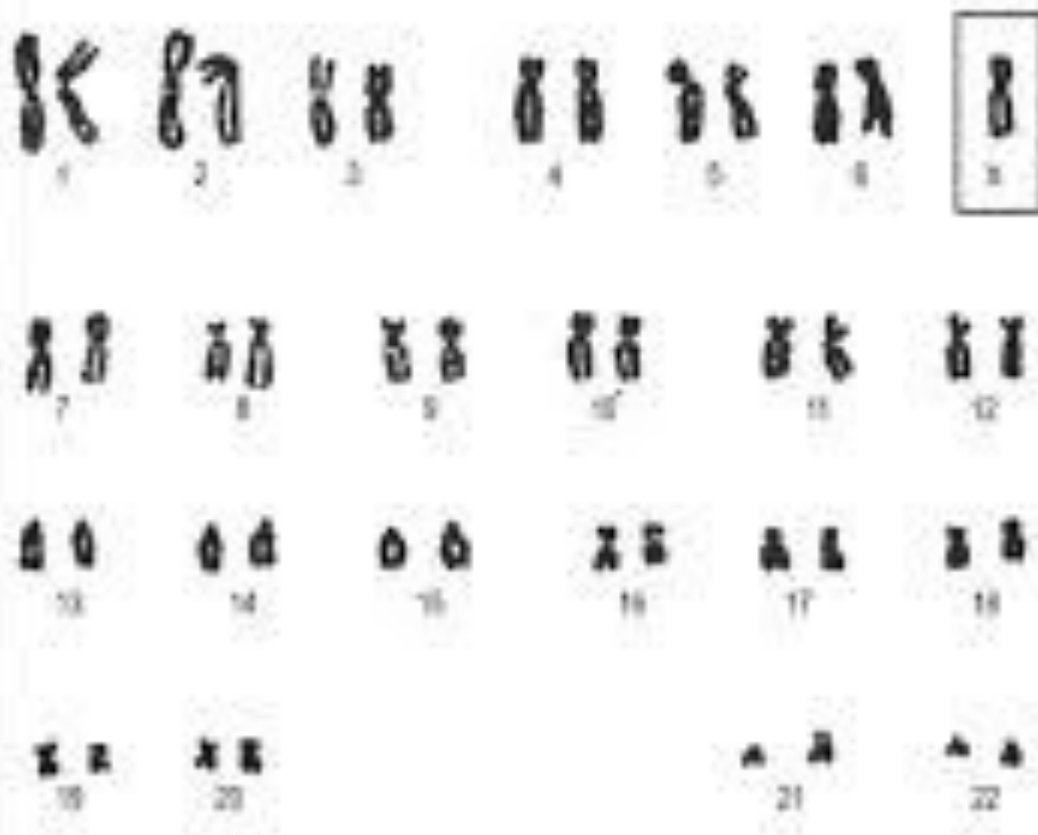




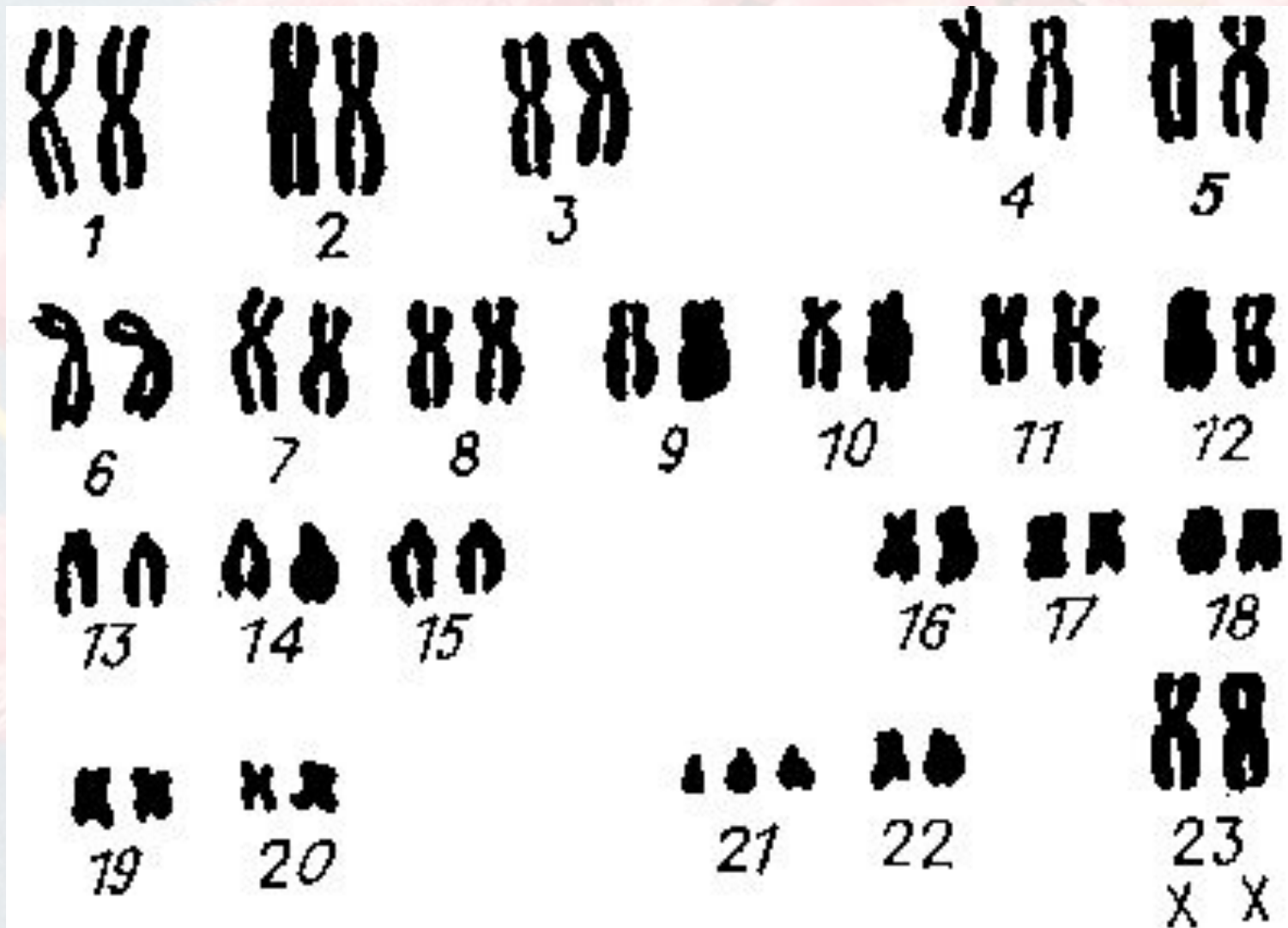
# Кариотип человека с синдромом Шерешевского-Тернера



Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / X0



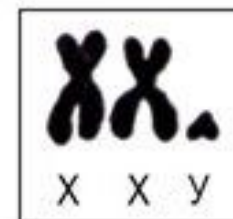
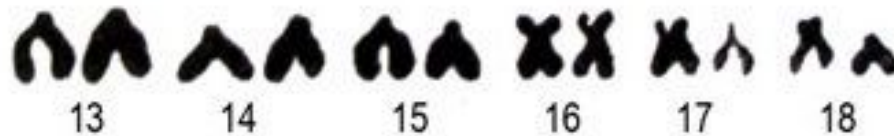
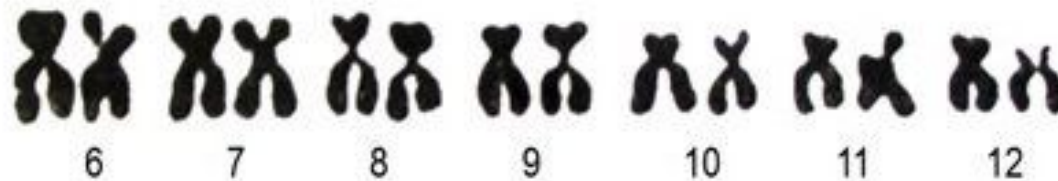
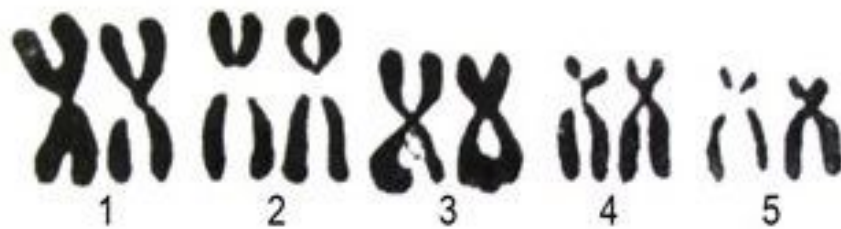
# Кариотип человека с синдромом Дауна





# Кариотип человека с синдромом Клайнфельтера

Синдром Клайнфельтера, 47 / XXУ



# Характеристика геномных патологий

Больные с **синдромом Клайнфельтера** (47, ХХУ) всегда мужчины. Они характеризуются недоразвитием половых желез, дегенерацией семенных канальцев, часто умственной отсталостью, высоким ростом (за счет непропорционально длинных ног).

**Синдром Тернера-Шерешевского** (45, Х0) наблюдается у женщин. Он проявляется в замедлении полового созревания, недоразвитии половых желез, бесплодии. Женщины с синдромом Тернера-Шерешевского имеют малый рост, более развита верхняя часть тела, плечи широкие, таз узкий — нижние конечности укорочены, шея короткая со складками, «монголоидный» разрез глаз и ряд других признаков.

**Синдром Дауна** — одна из самых часто встречающихся хромосомных болезней. Она развивается в результате трисомии по 21 хромосоме (47; 21, 21, 21). Болезнь легко диагностируется, так как имеет ряд характерных признаков: укороченные конечности, маленький череп, плоское, широкое переносье, узкие глазные щели с косым разрезом, наличие складки верхнего века, психическая отсталость. Часто наблюдаются и нарушения строения внутренних органов.



# Цитогенетический метод:

## справка

Материалом для кариотипирования чаще всего являются лимфоциты крови. Кровь берется у взрослых из вены, у новорожденных — из пальца, мочки уха или пятки. Лимфоциты культивируются в особой питательной среде, в состав которой добавлены вещества, «заставляющие» лимфоциты интенсивно делиться митозом. Через некоторое время в культуру клеток добавляют колхицин. Колхицин останавливает митоз на уровне метафазы.

Далее клетки переносятся на предметные стекла, сушатся и окрашиваются различными красителями. Окраска может быть

- а) рутинной (хромосомы окрашиваются равномерно),
- б) дифференциальной (хромосомы приобретают поперечную исчерченность, причем каждая хромосома имеет индивидуальный рисунок).

Рутинная окраска позволяет выявить геномные мутации, определить групповую принадлежность хромосомы, узнать, в какой группе изменилось число хромосом. Дифференциальная окраска позволяет выявить хромосомные мутации, определить хромосому до номера, выяснить вид хромосомной мутации.

# Биохимический метод

**Основан** на изучении химического состава компонентов внутренней среды и различных жидкостей и тканей человека.

**Результат:** обнаружить нарушения в обмене веществ, вызванные изменением генов и, как следствие, изменением активности различных ферментов.



# Биохимический метод

**Основан** на изучении химического состава компонентов внутренней среды и различных жидкостей и тканей человека.

**Результат:** обнаружить нарушения в обмене веществ, вызванные изменением генов и, как следствие, изменением активности различных ферментов.

# Выявляемые заболевания

**Фенилкетонурия** относится к болезням аминокислотного обмена.

Блокируется превращение незаменимой аминокислоты фенилаланин в тирозин, при этом фенилаланин превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая выводится с мочой.

Заболевание приводит к быстрому развитию слабоумия у детей. Ранняя диагностика и диета позволяют приостановить развитие заболевания.



# Популяционно-статистический метод

**Основан** на изучении распространения наследственных признаков (наследственных заболеваний) в популяциях.

**Результат:** определение вероятности проявления наследственных заболеваний у определённых популяций