



МЕТОДИ ДОСЛІДЖЕНЬ
ГЕНЕТИКИ ЛЮДИНИ

Генетика людини - це наука про спадковість та мінливість людини, що вивчає як нормальні спадкові ознаки організму людини, так і його спадкові патології

Дослідження спадкових хвороб стало основою для вивчення закономірностей успадкування в людини



Людина як об'єкт генетичних досліджень

1. Для людини неможливо використовувати експериментальні схрещування, тобто гібридологічний метод

2. Пізня статева зрілість і довга тривалість генерацій



Людина як об'єкт генетичних досліджень

3. Невелика кількість нащадків



Людина як об'єкт генетичних досліджень

4. Відсутність чистих ліній
і неможливість їхнього
отримання

Чисті лінії - це послідовність поколінь організмів, в яких підтримується гомозиготність особин за більшістю генів

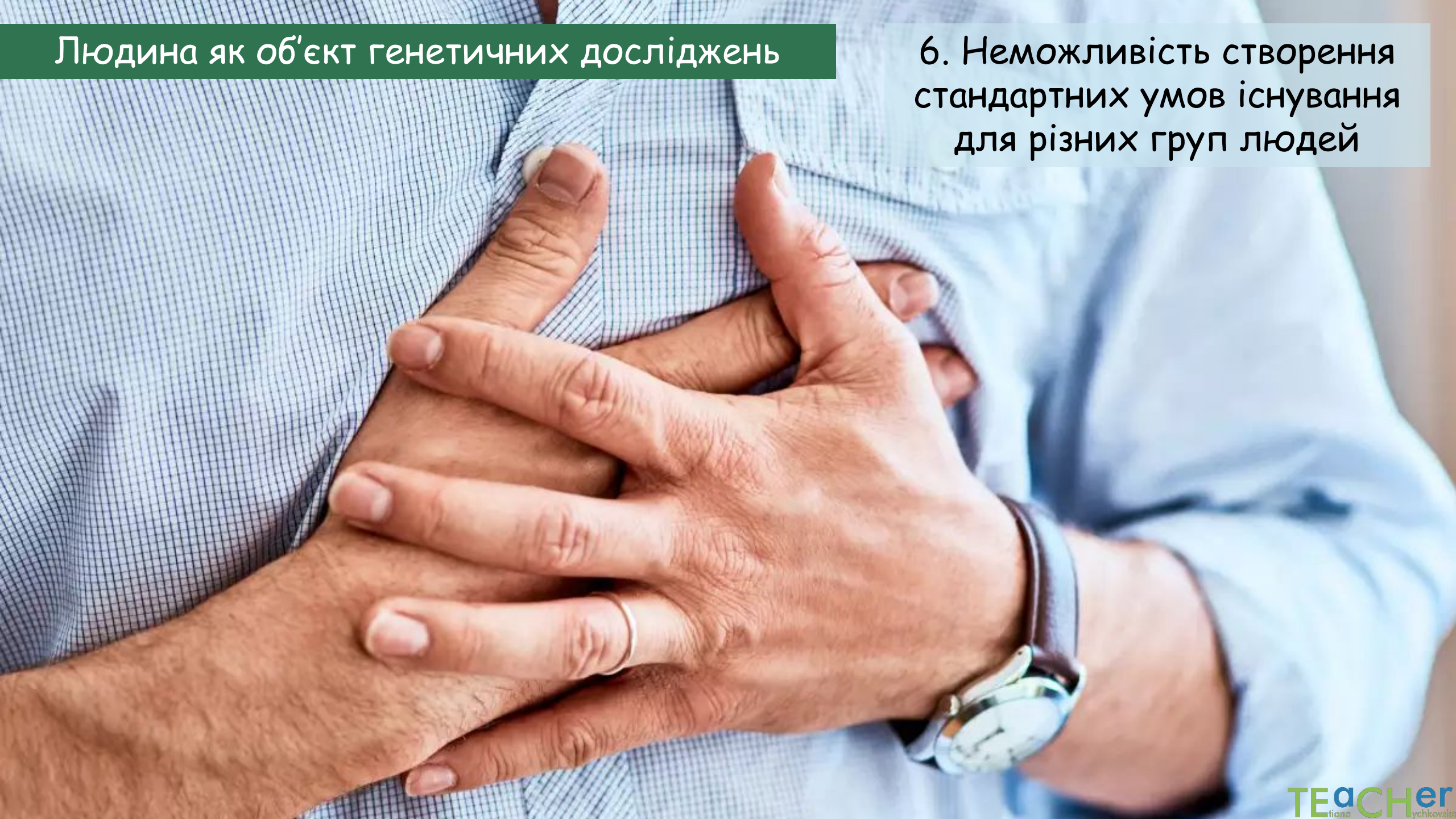
Людина як об'єкт генетичних досліджень

5. Велика кількість хромосом



Людина як об'єкт генетичних досліджень

6. Неможливість створення стандартних умов існування для різних груп людей



Людина як об'єкт генетичних досліджень

Переваги:

- ✓ відомо багато даних про анатомію, фізіологію, біохімію людини;
- ✓ можна отримувати інформацію про родичів;
- ✓ на сьогодні майже повністю розшифровано геном людини

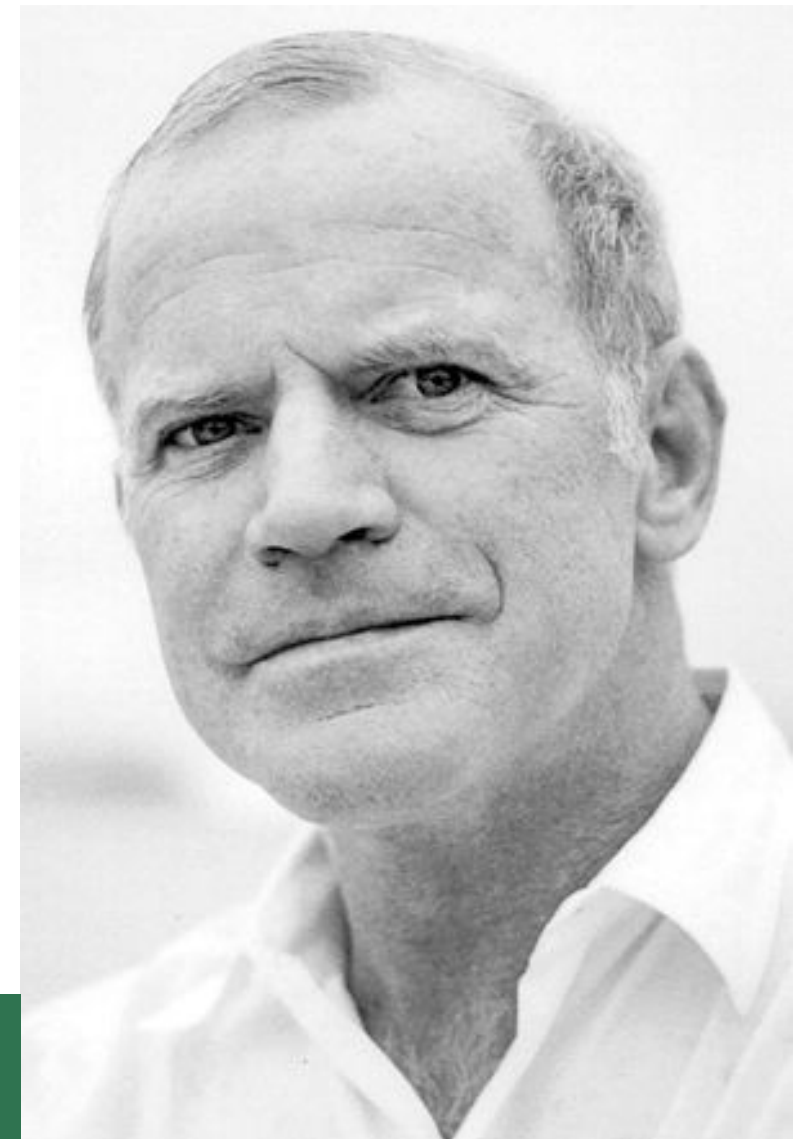


Класичні методи генетичних досліджень людини:

1. **Генеалогічний** – метод складання і аналізу родоводів.
2. **Близнюковий** метод дозволяє встановити вплив генотипу та умов середовища на формування певної ознаки.
3. **Цитогенетичний** метод ґрунтується на мікроскопічному дослідженні структури і кількості хромосом.
4. **Соматична гібридизація** – метод злиття двох або кількох соматичних клітин, що використовується для картування хромосом.
5. **Біохімічні** методи засновані на вивченні метаболізму.
6. Метод **дерматогліфіки** ґрунтується на вивченні рельєфу шкіри на пальцях, долонях і поверхні шкіри людини.
7. Методи **молекулярної генетики та генетичної інженерії** дозволяють вивчити організацію генетичного апарату.

Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР) – це спосіб значного збільшення малих концентрацій бажаних фрагментів ДНК в біологічному матеріалі

- введення мутацій,
- зрощування фрагментів ДНК,
- клонування генів;
- виділення нових генів,
- секвенування,
- створення і визначення генетично модифікованих організмів,
- діагностика захворювань,
- ідентифікація малих кількостей ДНК,
- встановлення батьківства



Кері Малліс - американський біохімік, автор розробки методу ПЛР, лауреат Нобелівської премії з хімії 1993 року

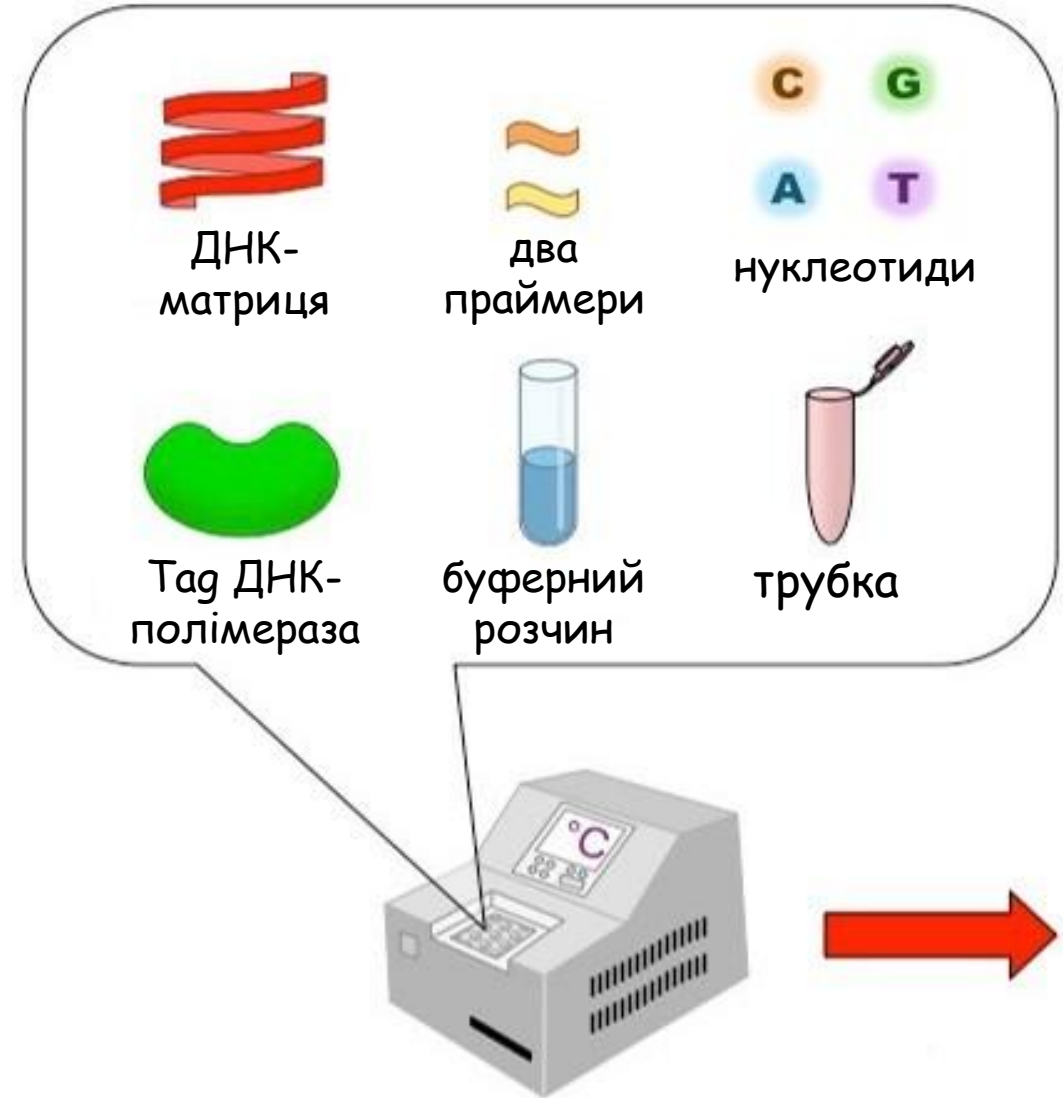
Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР) – це спосіб значного збільшення малих концентрацій бажаних фрагментів ДНК в біологічному матеріалі

ДНК-матриця - фрагмент ДНК, що містить ділянку, яку потрібно ампліфікувати

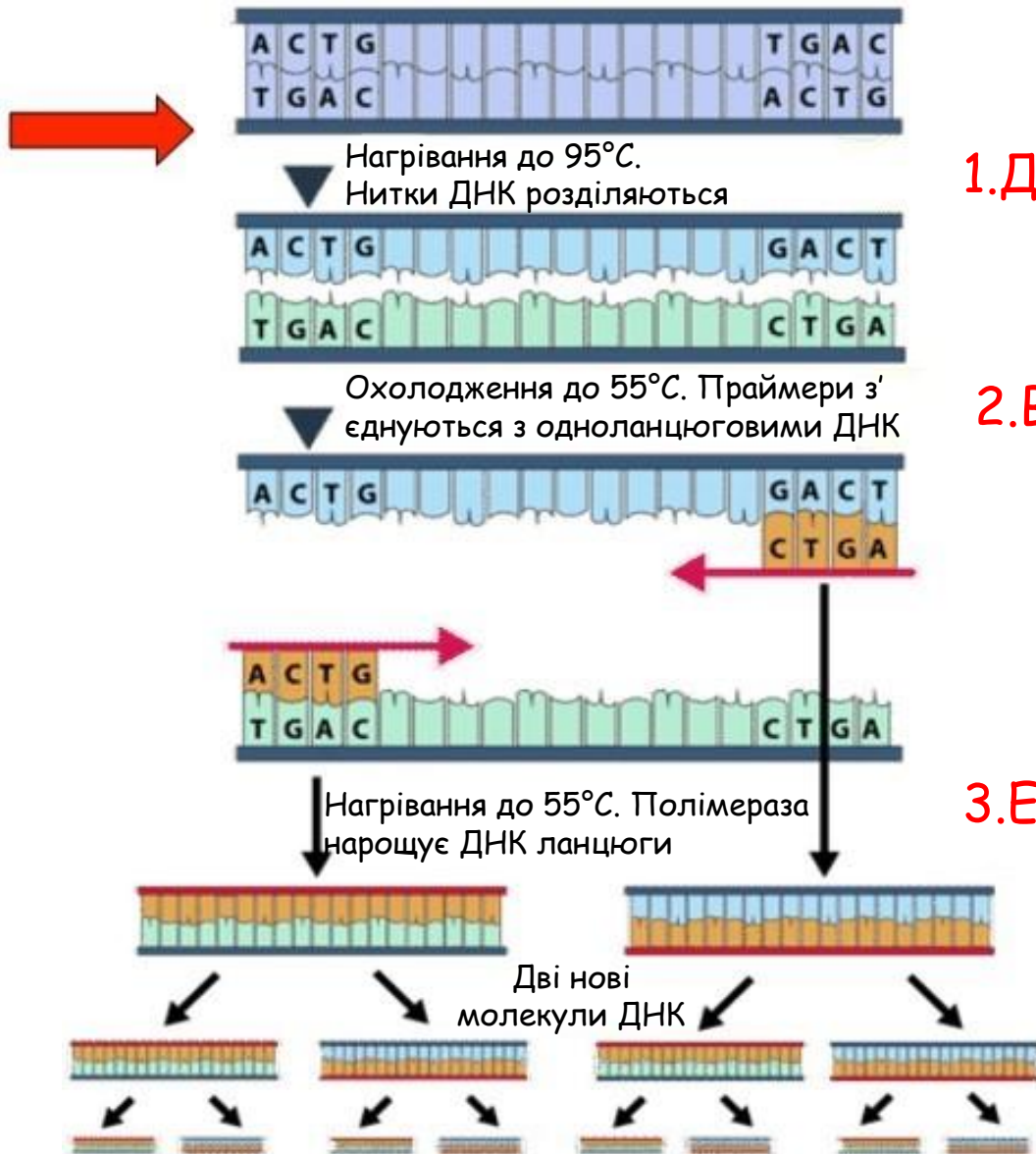
Праймер - це невелика одноланцюгова молекула ДНК, комплементарна початку ділянки ДНК



ПЛР проводять в **ампліфікаторі** — приладі, що забезпечує періодичну та швидку зміну температури тестових пробірок із розчином



Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР) – це спосіб значного збільшення малих концентрацій бажаних фрагментів ДНК в біологічному матеріалі



Нагрівання до 95°C.
Нитки ДНК розділяються

Охолодження до 55°C. Праймери з'єднуються з одноланцюговими ДНК

Нагрівання до 55°C. Полімераза нарощує ДНК ланцюги

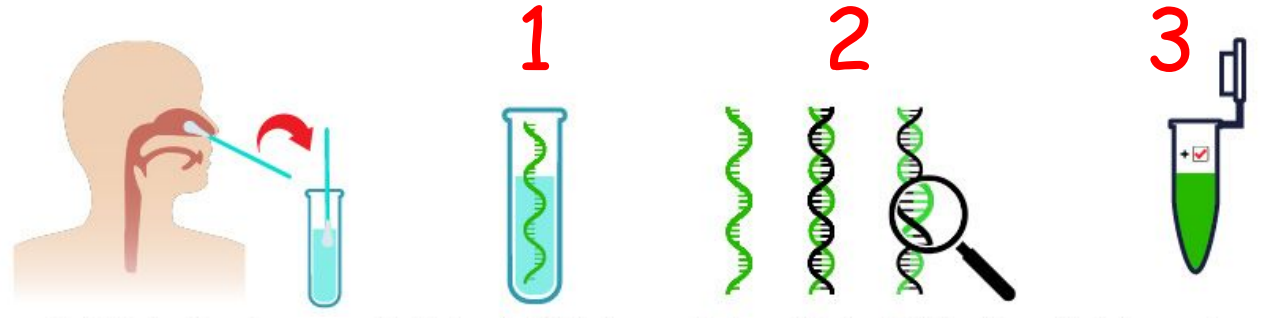
Дві нові молекули ДНК

1. Денатурація - руйнування водневих зв'язків між ланцюгами

2. Випал праймерів

3. Елонгація - нарощування ланцюгів

Полімеразна ланцюгова реакція (ПЛР) – це спосіб значного збільшення малих концентрацій бажаних фрагментів ДНК в біологічному матеріалі



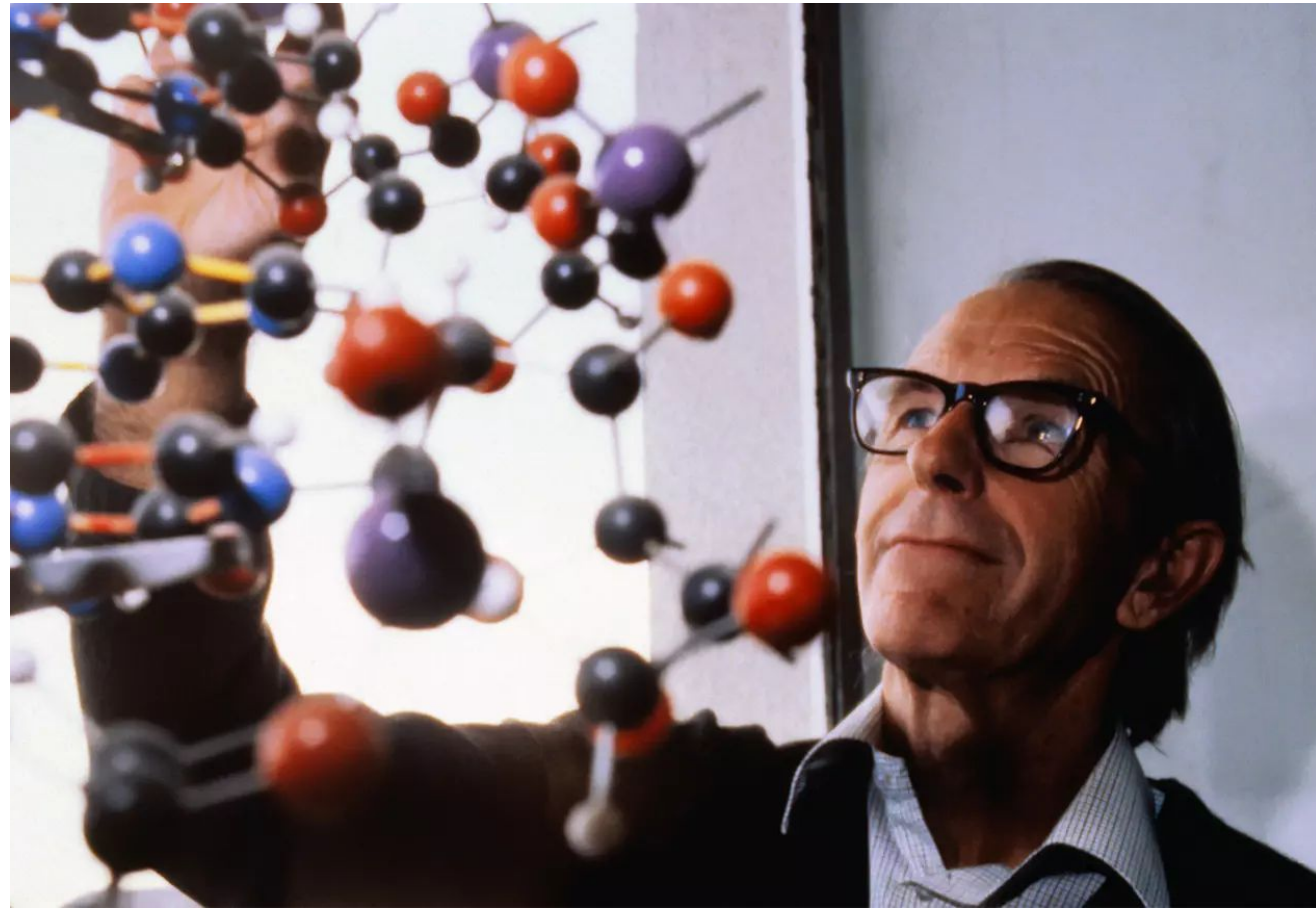
1. Генетичний матеріал коронавірусу – це молекула РНК. Тому спочатку зі зразка **виділяють РНК**.
2. Наступний етап – **синтез ДНК-копій РНК** за допомогою процесу зворотної транскрипції ревертазою.
3. До ДНК додають специфічні праймери, які зв'язуються з певними генами вірусу, ферменти і інші реактиви, а також флуоресцентні мітки, за допомогою яких оцінюють кількість продуктів ПЛР. У ході ПЛР більше 40 **повторюється синтез ділянки генома вірусу**, до якої приєдналися праймери.

Кількість копій вірусного гена вимірюється у кожному циклі ПЛР за допомогою **флуоресцентних міток**. Перевищення отриманого сигналу певного порогового рівня флуоресценції є підтвердженням присутності вірусу (**позитивний** результат ПЛР). Якщо у зразку немає ДНК-копій вірусного генома, ампліфікація ДНК не проходить, ПЛР-продукти не нагромаджуються (**негативний** результат ПЛР).

Секвенування ДНК - це процес визначення послідовності нуклеїнових кислот - порядку нуклеотидів в ДНК

В основній реакції секвенування беруть участь наступні реагенти:

- ✓ одониткова матриця ДНК;
- ✓ праймер;
- ✓ чотири види стандартних нуклеотидів: А, Т, Г, Ц;
- ✓ чотири термінуючі, радіоактивно помічені нуклеотиди: ддА, ддТ, ддГ, ддЦ
- ✓ ДНК-полімераза

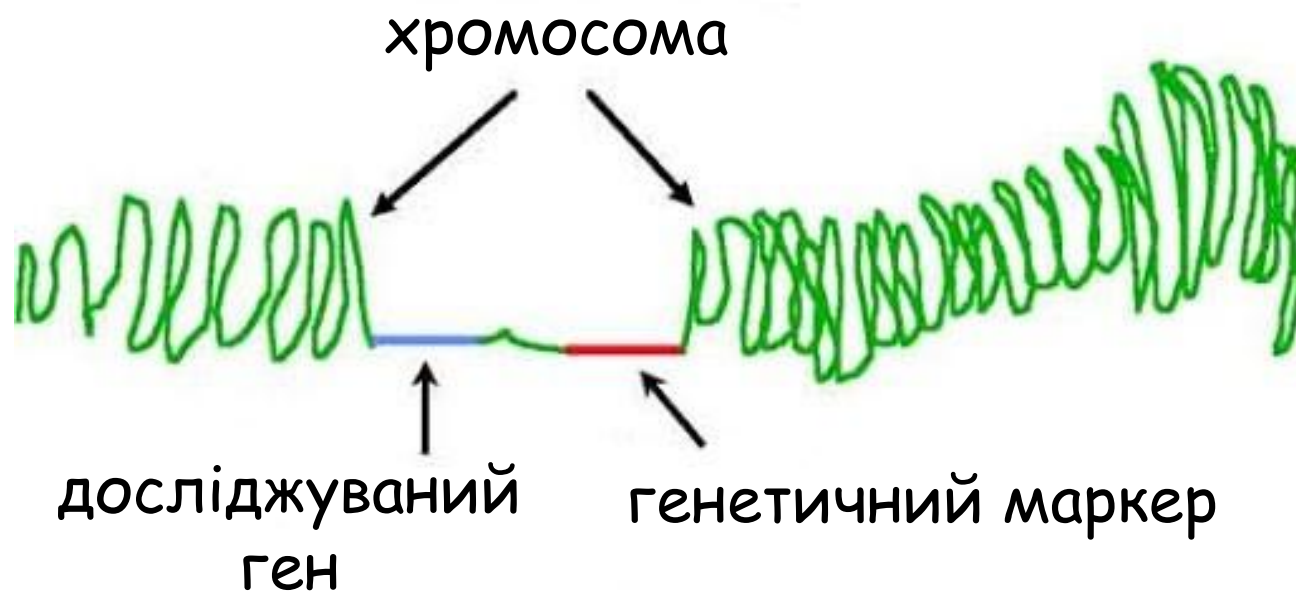


Фредерік Сенгер - британський біохімік, двічі лауреат Нобелівської премії з хімії (1958 і 1980 р.), автор методу секвенування ДНК (1977 р.)



Проект прочитування генома людини тривав 13 років, завершився у 2003 році і коштував 2,7 млрд доларів

Генетичний маркер - це послідовність ДНК з відомим фізичним розташуванням на хромосомі



Генетичні маркери можуть допомогти зв'язати спадкове захворювання з відповідальним геном. Близькі один до одного сегменти ДНК на хромосомі, як правило, успадковуються разом. Генетичні маркери використовуються для відстеження успадкування сусіднього гена, який ще не ідентифікований, але приблизне розташування якого відоме.

Відеоурок ви можете переглянути за покликанням:

<https://www.youtube.com/watch?v=n0QpRGdzn4g&t=28s>

