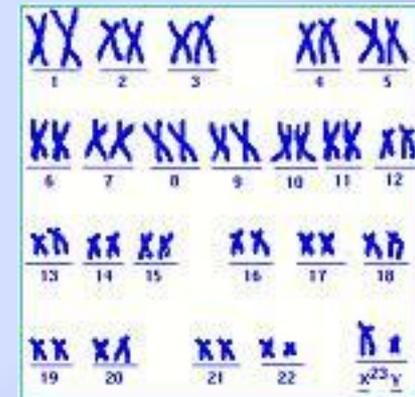
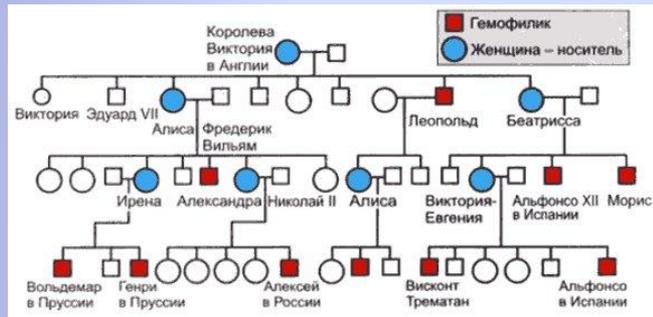
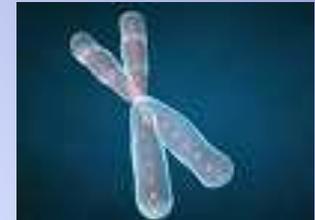


# Тема: Методы изучения наследственности человека



Преподаватель: Щербакова Т.А.

## ГИБРИДОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

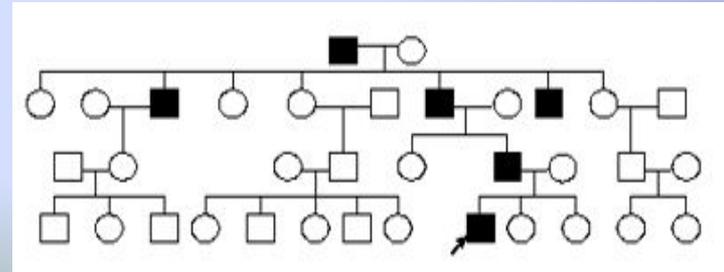
**Известный советский генетик Н.К. Кольцов писал: «Мы не можем ставить опытов, мы не можем заставить Нежданову выйти замуж за Шаляпина только для того, чтобы посмотреть, каковы у них будут дети».**

## Генетика человека имеет ряд особенностей:

- на людях запрещены экспериментальные браки
- рождается малое количество потомков
- наблюдается позднее половое созревание и большая продолжительность смены поколений (25-30 лет)
- у человека сложный кариотип (много хромосом и групп сцеплений)
- невозможность создания одинаковых условий жизни исследуемых

# Методы изучения наследственности человека

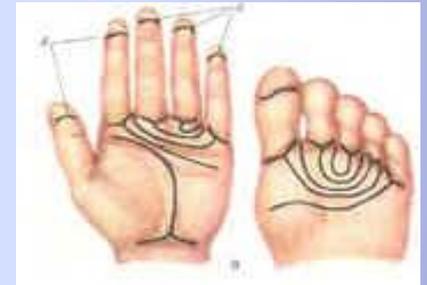
Генеалогический метод



Популяционный метод

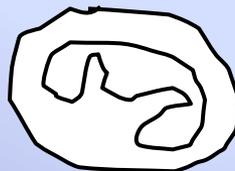
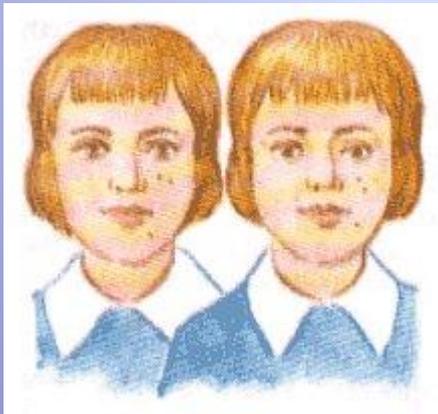
Близнецовый метод

Цитологический метод



Метод дермаглифики

Метод моделирования



# Генеалогический метод

закljučается в анализе родословных и позволяет определить тип наследования (доминантный рецессивный, аутосомный или сцепленный с полом) признака, а также его моногенность или полигенность.

В генеалогическом методе можно выделить 2 этапа

- этап составления родословных
- этап использования генеалогических данных для генетического анализа

## Задачи метода

- установление наследственного характера заболевания
- уточнение типа наследования признака и уровня пенетрантности
- определение сцепления и локализации генов в хромосомах
- изучение интенсивности изменения наследственного материала (частоты мутаций) у человека
- исследование процессов взаимодействия генов
- Расчет риска рождения больного ребенка при медико-генетическом консультировании

Пенетрантность — это частота проявления гена среди носителей данного гена

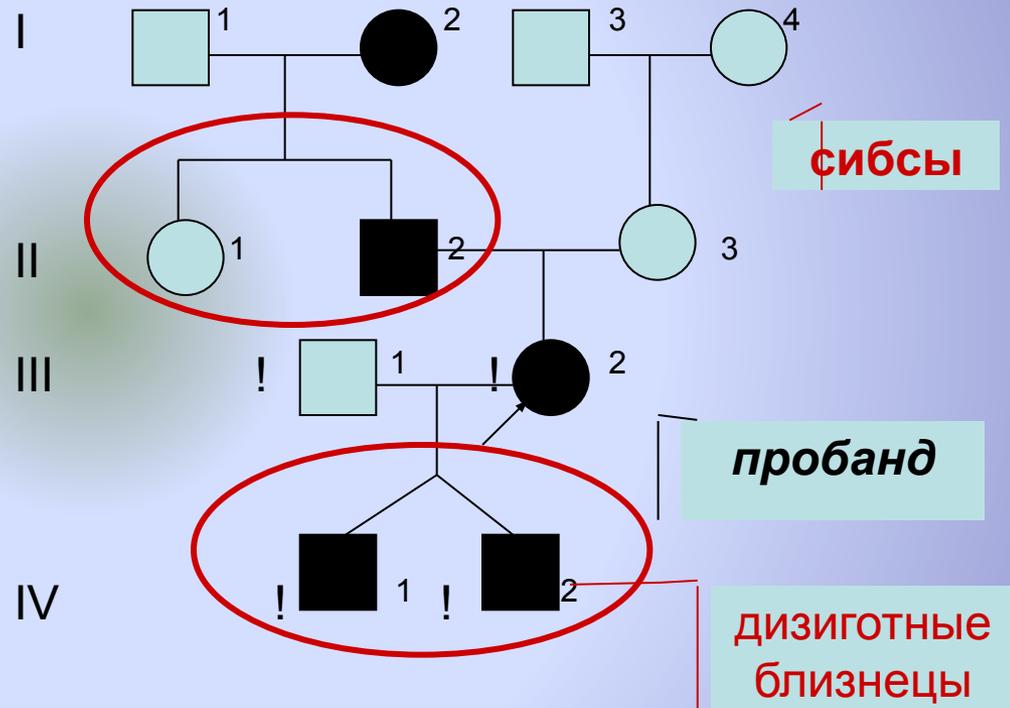
# Символы для составления родословной



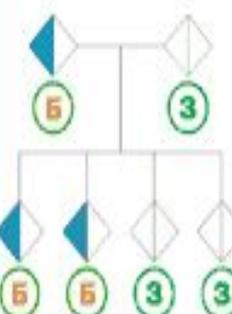
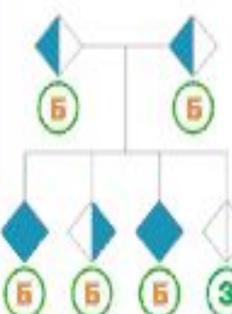
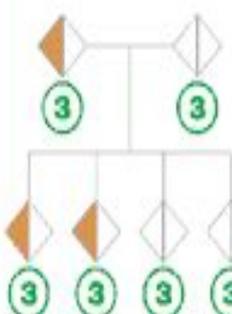
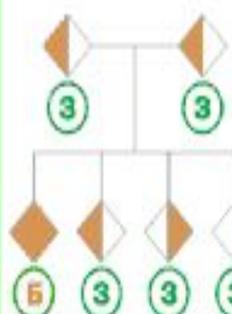
# Составление родословной

## Правила графического изображения родословной

1. Составление родословной начинают с **пробанда**. Братья и сестры располагаются в родословной в порядке рождения слева направо, начиная со старшего.
2. Все члены родословной должны располагаться строго по поколениям в один ряд.
3. Поколения обозначаются римскими цифрами слева от родословной сверху вниз.
4. Арабскими цифрами нумеруется потомство одного поколения (весь ряд) слева направо последовательно. Т.е. каждый член родословной имеет свой шифр (например: I-3, II-2).
5. Необходимо указывать возраст членов семьи, так как некоторые наследственные заболевания проявляются в разные периоды жизни.
6. Супруги родственников пробанда могут не изображаться в родословной, если они здоровы.
7. Важно отметить лично обследованных членов родословной знаком (!).

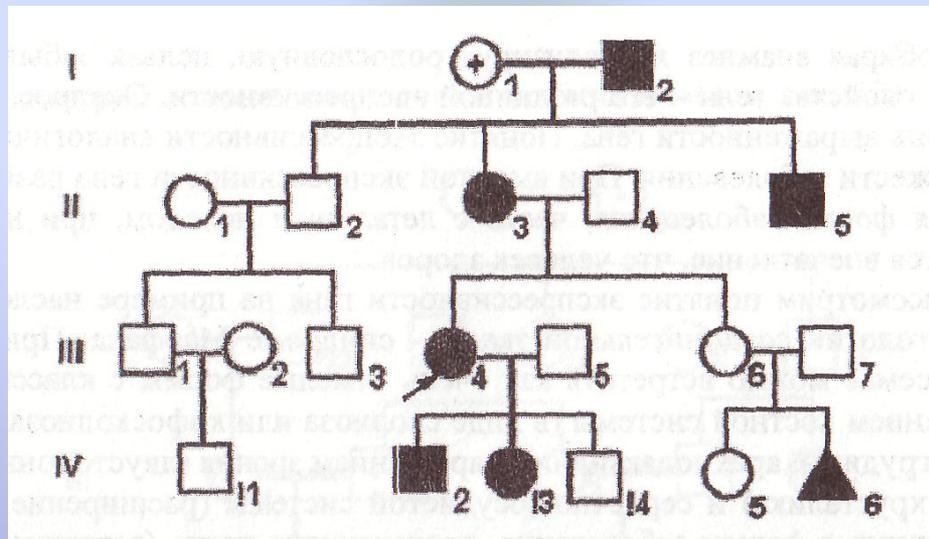


# Типы наследования

АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ		АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ			СЦЕПЛЕННОЕ С ПОЛОМ РЕЦЕССИВНОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ		
 <p>Вероятность рождения больного ребенка 50%.</p>	 <p>Вероятность рождения больного ребенка 75%.</p>	 <p>Вероятность рождения больного ребенка 0%.</p>	 <p>Вероятность рождения больного ребенка 25%.</p>	 <p>Вероятность рождения больного ребенка 50%.</p>	 <p>Вероятность рождения больного ребенка (мальчика) 25%.</p>	 <p>Вероятность рождения больного ребенка (мальчика) 0%. Все девочки носительницы патологического признака.</p>	
 и  Ген, не подвергшийся мутации		 и  Доминантный мутантный ген (наличие хотя бы одного такого гена в паре обуславливает проявление патологического признака)			 и  Рецессивный мутантный ген (патологический признак проявляется, только если оба гена пары - мутантные)		
 Носитель геновой пары здоров		 Носитель геновой пары болен		 Женская половая хромосома - носитель рецессивного патологического гена			
 «Здоровая» женская половая хромосома		 Мужская половая хромосома		 Пара хромосом, определяющая женский пол		 Пара хромосом, определяющая мужской пол	

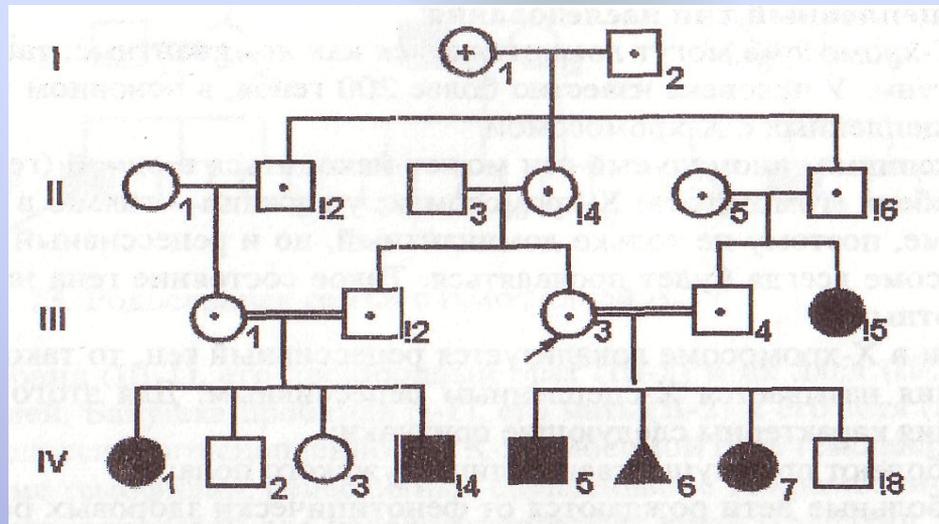
# Аутосомно-доминантный тип наследования

- 1) передача заболевания из поколения в поколение (наследование по вертикали);
- 2) передача заболевания от больных родителей детям;
- 3) здоровые члены семьи обычно имеют здоровое потомство;
- 4) оба пола поражаются одинаково часто



# Аутосомно-рецессивный тип наследования

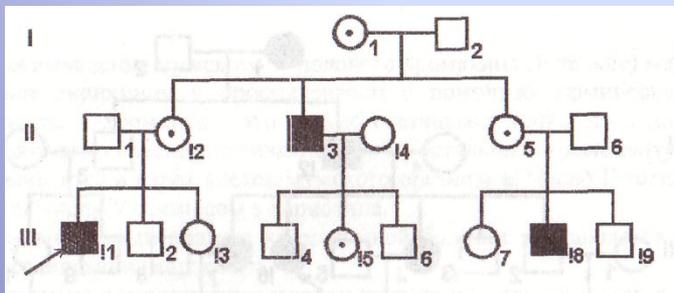
- а) Больные дети с наследственной патологией рождаются от фенотипически здоровых родителей, являющихся гетерозиготными носителями патологического гена.
- б) Больные чаще встречаются в одном поколении: среди родных или двоюродных сибсов (наследование «по горизонтали») или среди дядей и племянников (наследование «по ходу шахматного коня»).
- в) В родословной отмечается более высокий процент кровнородственных браков.
- г) Одинаково часто болеют мужчины и женщины



# X-сцепленный тип наследования

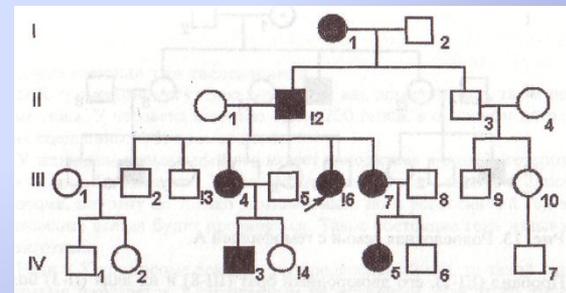
## X-сцепленным рецессивным

- а) болеют преимущественно лица мужского пола;
- б) больные дети рождаются от фенотипически здоровых родителей, но мать больного является гетерозиготной носительницей патологического гена («кондуктор»);
- в) больные мужчины не передают заболевания своим сыновьям, но все их дочери становятся «кондукторами»;
- г) редкие случаи заболевания женщин возможны, если их отец болен, а мать-носительница.



## X-сцепленным доминантным

- а) заболевание прослеживается в каждом поколении;
- б) если болен отец, то все его дочери будут больными, а все сыновья здоровыми;
- в) если больна мать, то вероятность рождения больного ребенка равна 50% независимо от пола;
- г) болеют как мужчины, так и женщины, но в целом больных женщин в семье в 2 раза больше, чем больных мужчин;
- д) у здоровых родителей все дети будут здоровыми.



# Популяционный метод

Изучение частоты генов и генотипов в популяциях составляет популяционно-генетического исследования.

*Это дает информацию о степени гетерозиготности и полиморфизма человеческих популяций, выявляет различия частот аллелей между разными популяциями.*

## **закон Харди-Вайнберга**

*при наличии альтернативных форм (аллелей) в популяции при условии свободного скрещивания, при одинаково высокой жизнеспособности разных генотипов первоначальное соотношение аллелей сохраняется во всех последующих поколениях, независимо от абсолютной исходной частоты.*

Частота генотипов и фенотипов рассчитывается по формуле Харди-Вайнберга:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1,$$

где  $p$  – частота доминантного гена,

$q$  – частота рецессивного гена,

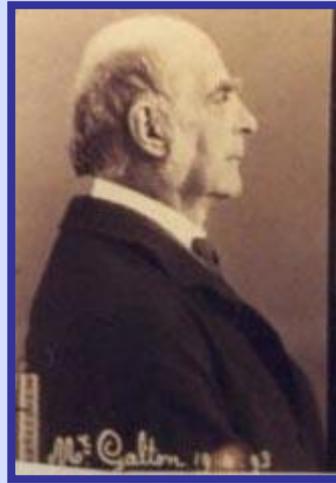
$q^2$  — число гомозиготных особей по рецессивному гену с генотипом  $aa$ .



# Близнецовый метод генетики

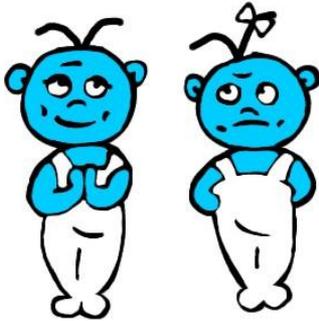
Близнецы

# Близнецовый метод



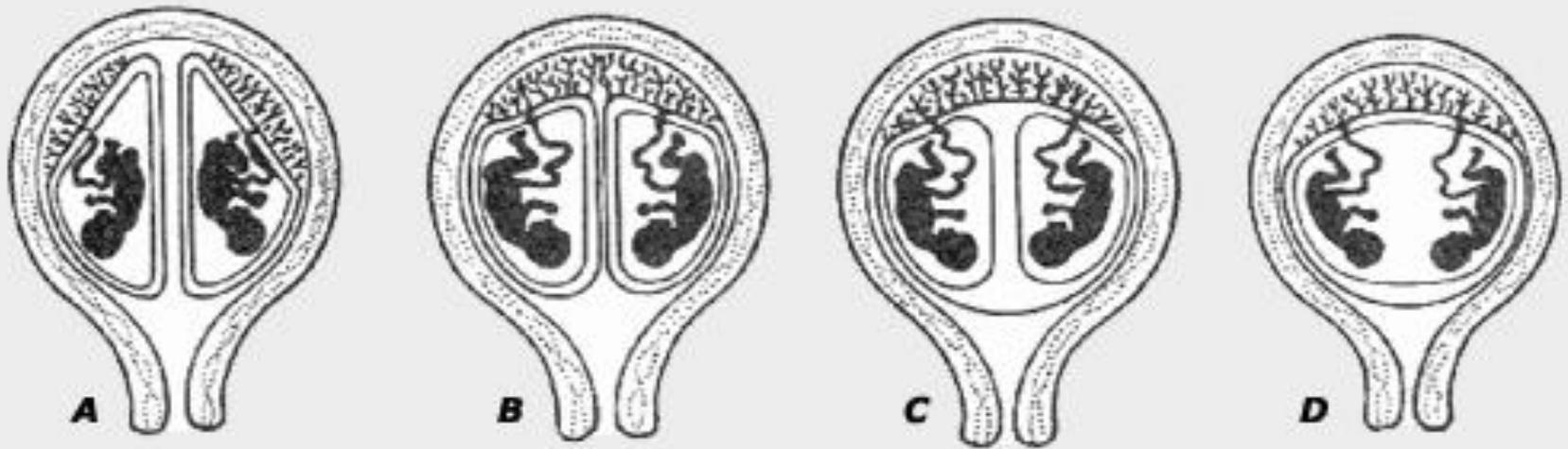
**Разработан Гальтоном в 1876г. Ос  
изучении и сравнении пар  
однойяйцевых и разнаяйцевых близнецов,  
влиянии среды воспитания и обучения  
на формирование признака.**

**Этот метод используют в генетике человека для выяснения степени наследственной обусловленности исследуемых признаков.**



Близнецами называют одновременно  
родившихся детей.

Они бывают **монозиготными (однойцевыми)**  
**и дизиготными (разнойцевыми).**



**Рис. 7.2**

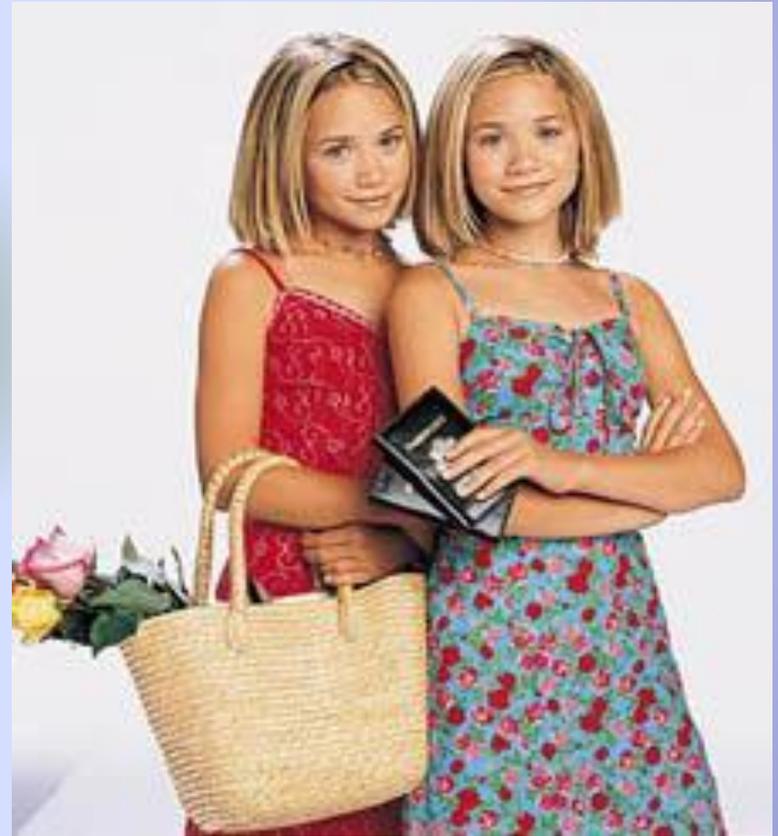
Схема расположения близнецов в матке.

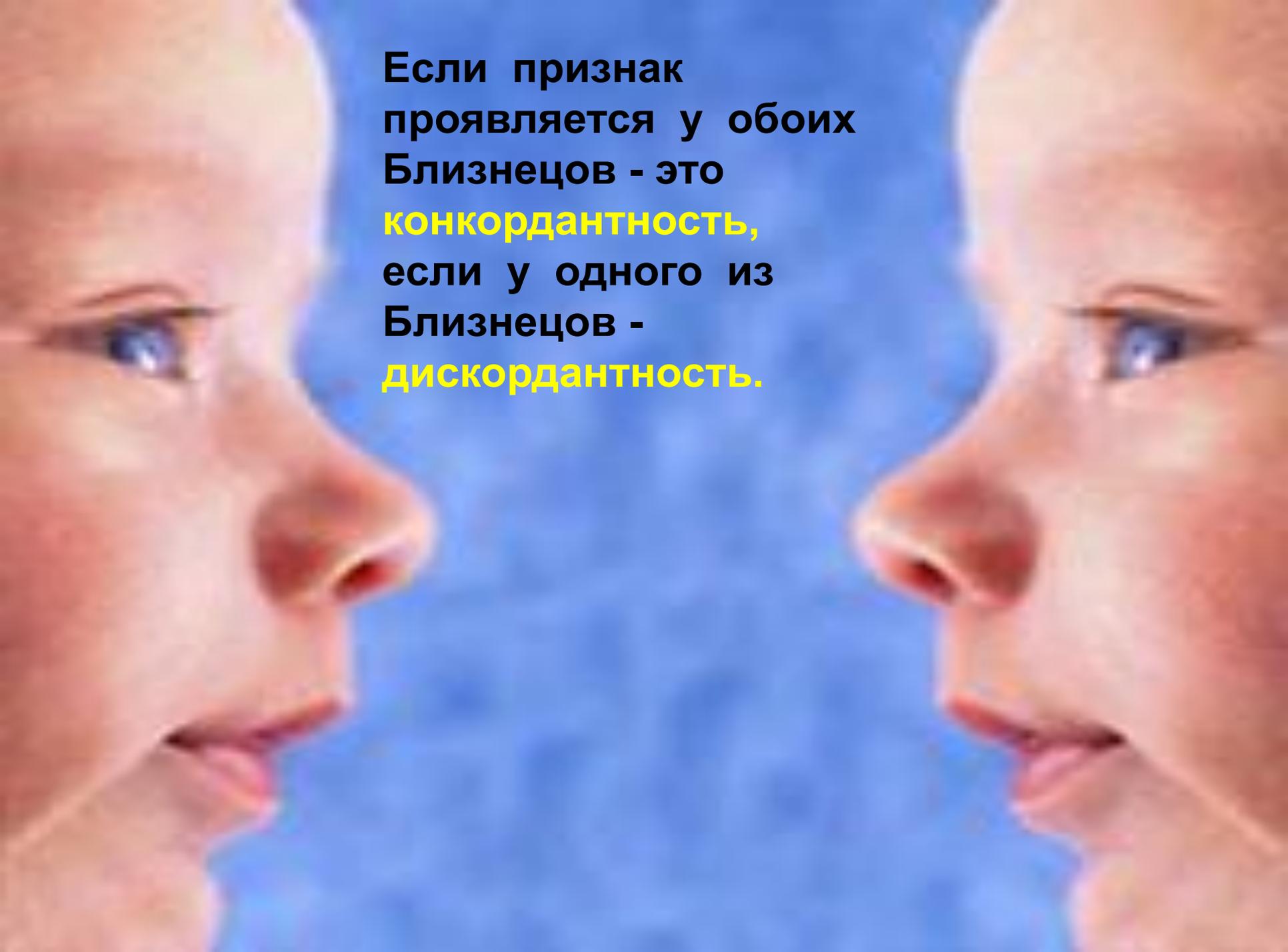
**А** - однойцевые и двуяйцевые близнецы с отдельными амнионами, хорионами и плацентами. **В** - однойцевые и двуяйцевые близнецы с отдельными амнионами и хорионами и слитой плацентой. **С** - однойцевые близнецы с отдельными амнионами, но с общим хорионом и плацентой. **Д** - однойцевые близнецы с общим для них амнионом, хорионом и плацентой

# Близнецовый метод включает в себя диагностику зиготности близнецов.

## Методы ее установления

- **полисимптомный** (форма бровей, носа, губ, ушных раковин, цвет волос, глаз). Метод приблизительный и субъективный
- **иммуногенетический** (анализ группы крови, белков сыворотки крови, лейкоцитарных антигенов и др.)
- **приживляемость кусочков кожи** (у дизиготных близнецов происходит отторжение)
- **метод дерматоглифики**





Если признак  
проявляется у обоих  
Близнецов - это  
**конкордантность,**  
если у одного из  
Близнецов -  
**дискордантность.**

# Коэффициент парной конкордантности

указывает долю близнецовых пар, в которых изучаемый признак проявился у обоих партнеров.

$$K = \frac{C}{C + D},$$

С – число конкордантных пар,

Д – число дискордантных пар

Влияние наследственности на заболевания определяют по **формуле Хольцингера:  $H + E = 1$**

$H = (КМБ - КДБ) : (100 - КДБ)$  (в процентах),

где КМБ – коэффициент парной конкордантности для монозигот

КДБ – коэффициент парной конкордантности для дизигот

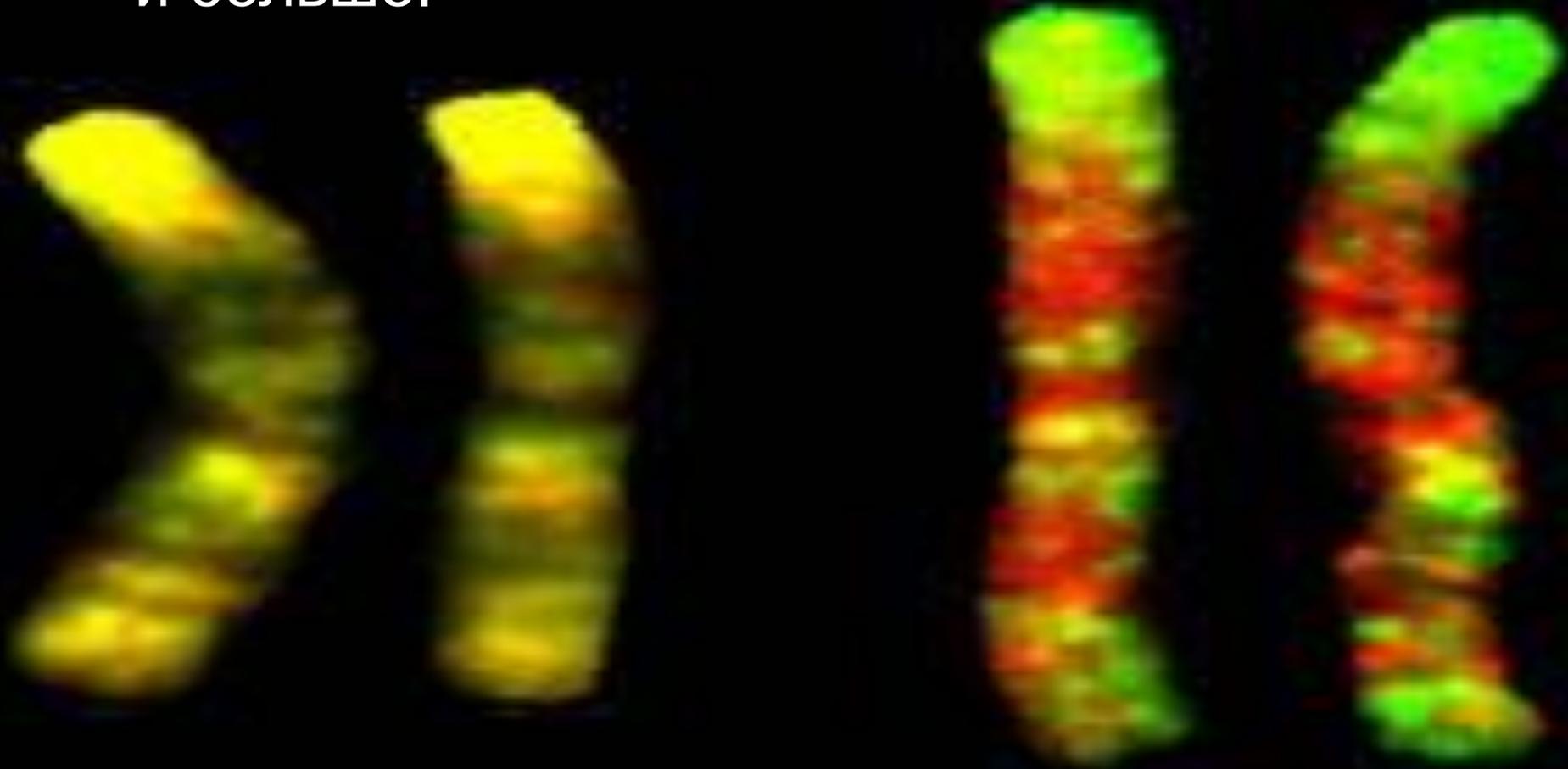
H от 1 до 0,7 – наследственные факторы имеют доминирующее значение в развитии признака или болезни;

H от 0,4 до 0,7 – признак развивается под действием факторов внешней среды при наличии генетической предрасположенности.





У близнецов-детей генетических отличий почти нет, в то время как с возрастом их всё больше и больше.



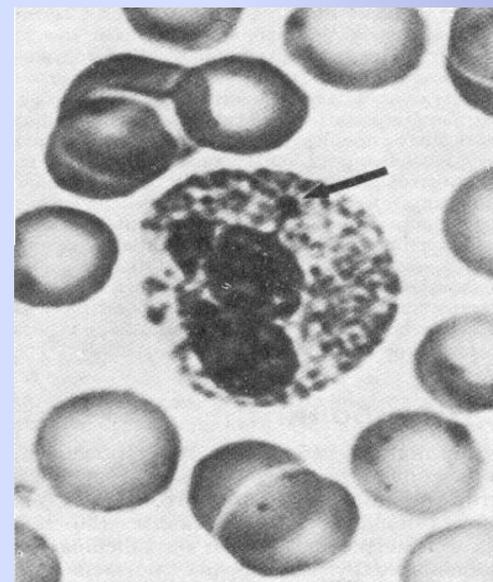
Чем больше лет близнецы жили в разных местах, тем большие генетические отличия обнаруживались.

# Цитологический метод

используют для изучения нормального кариотипа человека, а также при диагностике наследственных заболеваний, связанных с геномными и хромосомными мутациями.

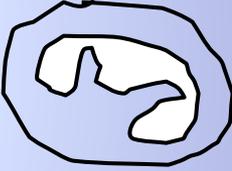
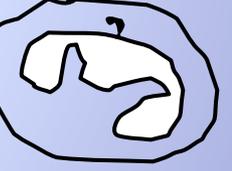
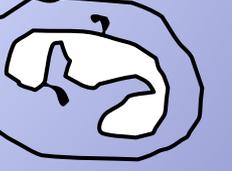
**Метод включает:**

- а) **методы экспресс-диагностики пола** – определение X- и Y-хроматина
- б) **кариотипирование** – определение количества и качества хромосом

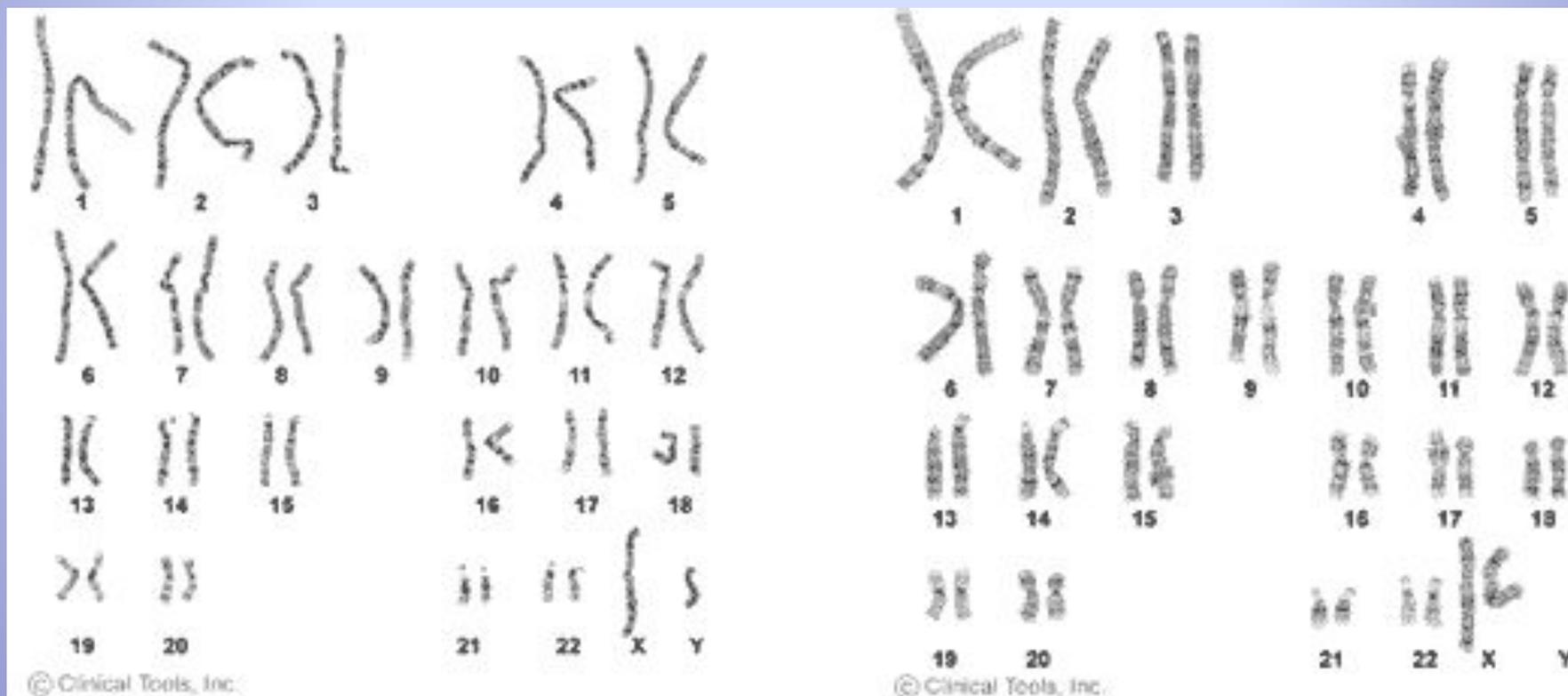


При цитологических исследованиях интерфазных ядер соматических клеток можно обнаружить так называемое *тельце Барри*, или *половой хроматин*

**Связь между числом X-хромосом (I), числом телец Бара в клетках слизистой оболочки ротовой полости (II) и числом «барабанных палочек» в ядрах лейкоцитов (III).**

I		II	III
1X-хромосома	<i>Нормальный мужчина XY или больная женщина XO (синдром Шерешевского-Тернера)</i>		
2X-хромосомы	<i>Нормальная женщина XX или больной мужчина XXY (синдром Клайнфельтера)</i>		
3X-хромосомы	<i>Больная женщина XXX (трисомия X) или больной мужчина XXXY (синдром Клайнфельтера)</i>		

**Кариотипирование** – цитогенетический метод , позволяющий выявить отклонения в структуре и числе хромосом, которые могут стать причиной бесплодия, другой наследственной болезни и рождения больного ребенка.



# Биохимический метод

Наследственные дефекты обмена можно диагностировать посредством определения структуры измененного белка или его количества, выявления дефектных ферментов или обнаружения промежуточных продуктов обмена веществ во внеклеточных жидкостях организма (крови, моче, поте и т.д.).

# Метод дерматоглифики

Представляет собой изучение папиллярных узоров пальцев, ладоней и стоп. На этих участках кожи имеются крупные дермальные сосочки, а покрывающий их эпидермис образует гребни и борозды.



**А**



**Б**



**В**

**Рис. 6.5**

*Три основных типа дерматоглифических борозд*

# ЗНАКИ НА ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЛИНИИ

Эта линия находится на самом крае ладони рядом с линией Интуиции, проходит строго вертикально. На ней могут находиться предупреждающие о болезнях знаки. Если генетическая линия отсутствует - радуйтесь: вы здоровы.



-  **Наклонная черточка** - болезнь, поддающаяся излечению.
-  **Разрыв** - слабость, плохое состояние печени.
-  **Цепочки** - заболевание респираторной системы, в особенности легких.
-  **Крест** - серьезное заболевание.
-  **Остров** - хроническое заболевание внутренних органов.
-  **Квадрат** - будущее выздоровление.
-  **Крапинки** - плохо с нервами, мигрени.
-  **Звезда** - возможные осложнения с деторождением.
-  **Бороздки** - рецидив болезни.
-  **Треугольник** - вы в состоянии решить мучительные проблемы со здоровьем.

