

ИЗМЕНЧИВОСТЬ У
ЧЕЛОВЕКА КАК
СВОЙСТВО ЖИЗНИ И
ГЕНЕТИЧЕСКОЕ
ЯВЛЕНИЕ.

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ
ЧЕЛОВЕКА.



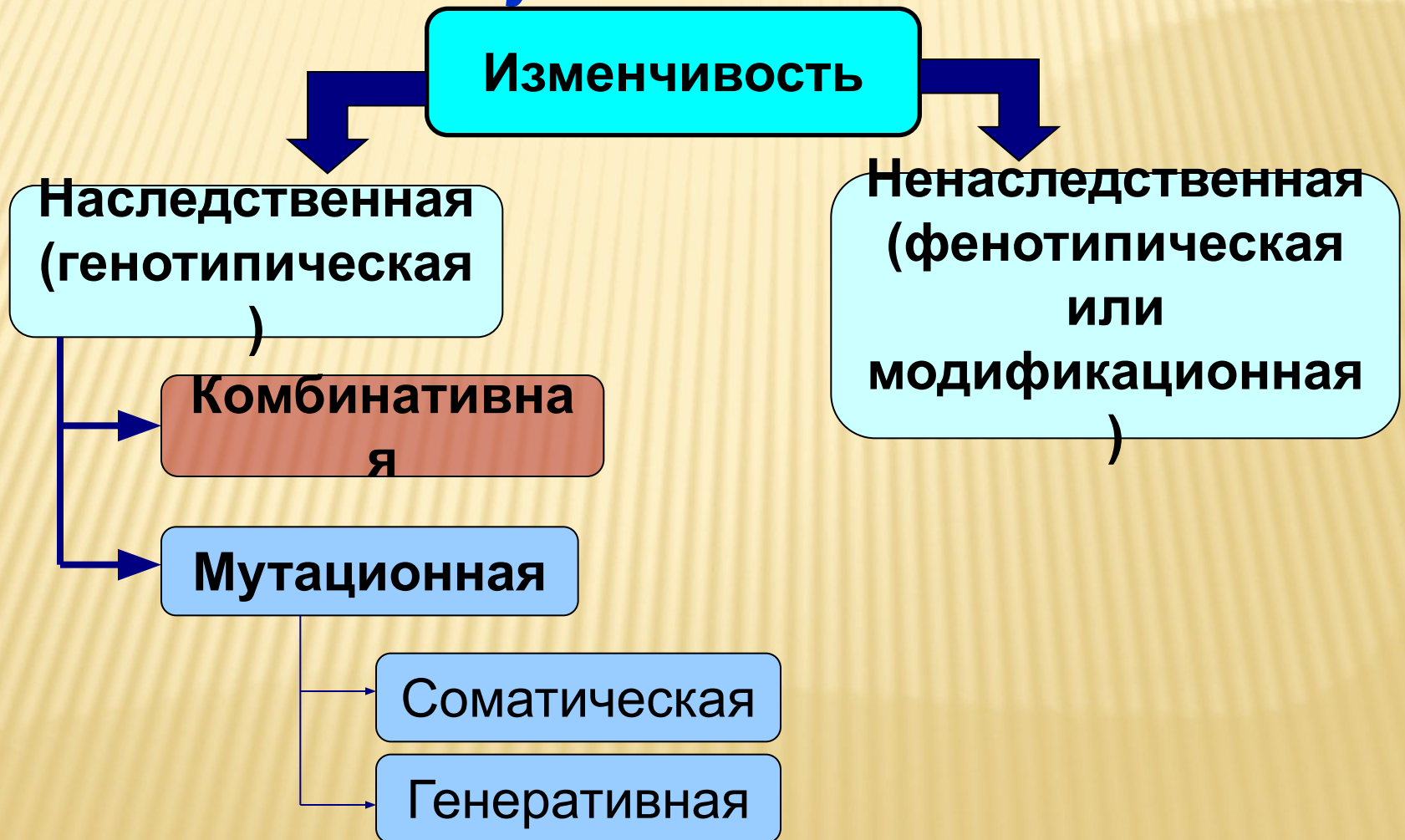
ИЗМЕНЧИВОСТЬ КАК СВОЙСТВО
ЖИЗНИ И ГЕНЕТИЧЕСКОЕ
ЯВЛЕНИЕ

□ Все многообразие живого и его постоянное совершенствование были бы невозможны без изменчивости

□ **Изменчивость** – это фундаментальное свойство живых организмов приобретать новые признаки и свойства, отличающие их от родительских систем

- **Признаки и свойства организма – это результат взаимодействия двух факторов:** наследственной информации (от родителей) и **конкретных условий внешней среды**, в которых шло индивидуальное развитие каждой особи
- Биологическая изменчивость лежит в основе способности живых организмов выживать во времени , несмотря на изменение условий среды или в один и тот же исторический период заселять территории отличающиеся по комплексу жизненно важных условий

По механизмам возникновения и характеру изменений признаков различают **два типа изменчивости: наследственную и ненаследственную**



- ▣ **Наследственная изменчивость** – это изменения генетического материала (генотипа), которые передаются по наследству
- ▣ **Ненаследственная (модификационная, или фенотипическая)** – способность организмов реагировать на условия окружающей среды и изменяться в пределах нормы реакции (изменять фенотип)

НЕНАСЛЕДСТВЕННАЯ (ФЕНОТИПИЧЕСКАЯ) ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Ненаследственная
(модификационная или
фенотипическая) изменчивость
представляет собой эволюционно
закрепленные приспособительные
реакции организма на изменение
условий внешней среды без изменения
генотипа

ПРОЯВЛЕНИЯ ФЕНОТИПИЧЕСКОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ

- Модификации
- Фенокопии
- Длительные модификации
- Морфозы

МОДИФИКАЦИИ

- **Модификации** - это фенотипические изменения, возникающие под влиянием условий среды, не связанные с изменениями генотипа
- Модификации
 - не наследуются
 - сохраняются лишь на протяжении жизни данного организма

□ Примеры модификационной изменчивости у человека:

- усиление пигментации кожи (загар) под влиянием ультрафиолетовых лучей



- мощное развитие костно-мышечной системы в результате тренировок

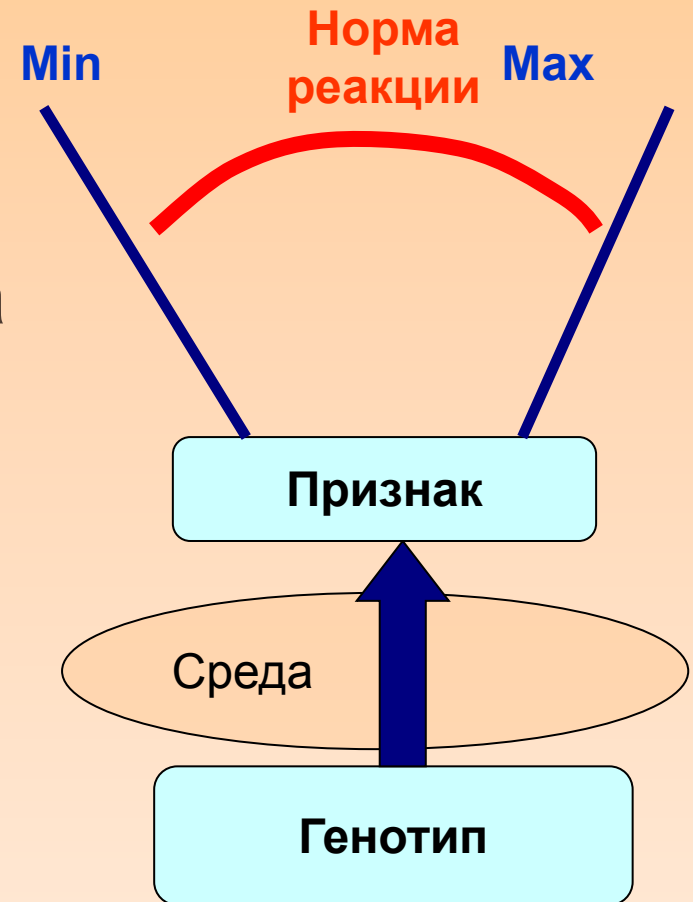


- изменение количества эритроцитов у человека при пребывании на разных высотах над уровнем моря: в 1 мм^3 крови у людей, живущих в местностях на уровне моря, их в два раза меньше, чем у людей, живущих высоко в горах
- инфекционные заболевания, протозойные заболевания, гельминтозы – после выздоровления человек имеет тот же неизменный генотип



НОРМА РЕАКЦИИ

- Степень выраженности признака, может быть разной в зависимости от условий внешней среды: при одних она может быть усилена, при других — ослаблена
- *Пределы варьирования признака, ограниченные действием генотипа, называются **нормой реакции***



- Норма реакции может быть **широкой** и **узкой**
- Широкая норма реакции характерна для **количественных признаков** (*масса тела, рост*).
- Узкая норма реакции характерна для **качественных признаков**, которые мало изменяются при изменении условий среды (группа крови)
- **Типичность клинической картины заболевания** может быть объяснена **подобием нормы реакции у людей**, имеющих разные генотипы. **Разные формы течения заболевания** связаны с **проявлением индивидуальности генотипов**

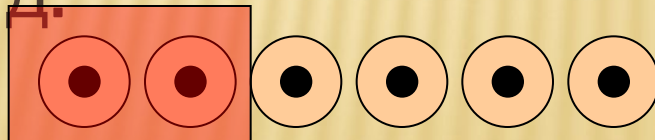
- **Экспрессивность** – степень выраженности фенотипического проявления признака

Min → Max

- Она зависит от факторов внешней среды и влияния других генов
- **Экспрессивность связана с изменчивостью признака в пределах нормы реакции.**
Экспрессивность может выражаться в изменении морфологических признаков, биохимических, иммунологических, патологических и других показателей. Так, содержание хлора в поте у человека обычно не превышает 40 ммоль/л, а при наследственной болезни — муковисцидозе (при одном и том же генотипе) колеблется от 40 до 150 ммоль/л

- Наследственная болезнь — **фенилкетонурия**, связанная с нарушением аминокислотного обмена, **может иметь различную тяжесть проявления** (различную экспрессивность), начиная от легкой степени умственной отсталости, до глубокой имбецильности (т.е. способности лишь к элементарным навыкам самообслуживания)

- Один и тот же признак может проявляться у некоторых организмов и отсутствовать у других, имеющих тот же ген
- **Пенетрантность** – частота проявления признака, определяемого геном
- Выражается в процентном отношении числа лиц, имеющих данный признак, к числу лиц, имеющих данный ген
- Если, например, мутантный ген проявляется у всех особей, говорят о **100 % пенетрантности**, в остальных случаях — о **неполной пенетрантности**
- Так, наследуемость групп крови у человека по системе ABO имеет 100% пенетрантность, наследственные болезни: эпилепсия — 67 %, сахарный диабет 65%, врожденный вывих бедра — 20 % и т. д.



Пенетрантность = $2/6 * 100\%$

- **Гены, контролирующие патологические признаки, могут иметь различную пенетрантность и экспрессивность**, т.е. проявляться не у всех носителей аномального гена, а у болеющих степень болезненного состояния неодинакова. **Изменяя условия среды, можно влиять на проявление признаков**
- Тот факт, что один и тот же генотип может явиться источником развития различных фенотипов, имеет существенное значение для **медицины**. Это означает, что **отягощенная наследственность не обязательно должна проявиться**. Многое зависит от тех условий, в которых находится человек. В ряде случаев болезнь как фенотипическое проявление наследственной информации можно предотвратить соблюдением диеты или приемом лекарственных препаратов.

- **Болезнь — одно из проявлений приспособительных реакций на действие повреждающих факторов окружающей среды.** Поскольку каждый человек с генетической точки зрения строго индивидуален и неповторим, то и **реакции** каждого человека специфичны



- К модификационной изменчивости относятся **фенокопии**
- **Фенокопии** – ненаследственные изменения признаков организма под влиянием среды, копирующие мутации, отсутствующие в генотипе данного человека

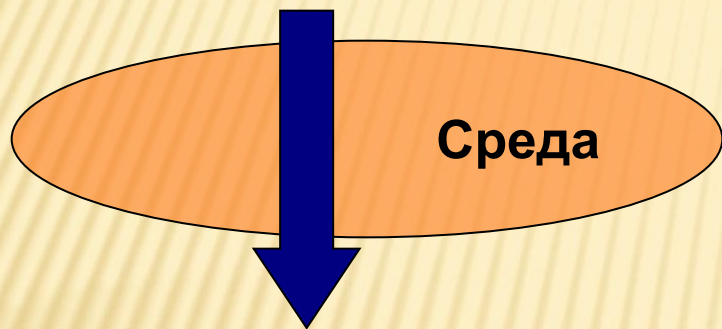
Вероятность появления пороков развития у плода высока, если беременная женщина **принимала определенные лекарства** или **перенесла коревую краснуху, токсоплазмоз, сифилис**

Пороки, появляющиеся после этого, могут **копировать признаки наследственных заболеваний (фенкопии)**



**Постимплантационный
эмбрион**

**Нормальный
генотип**



**Патологический
фенотип**



=

**Мутантный
генотип**



**Патологический
фенотип**



← Фенокопии →

▣ TORCH-инфекции

Toxoplasmosis Rubella (краснуха)

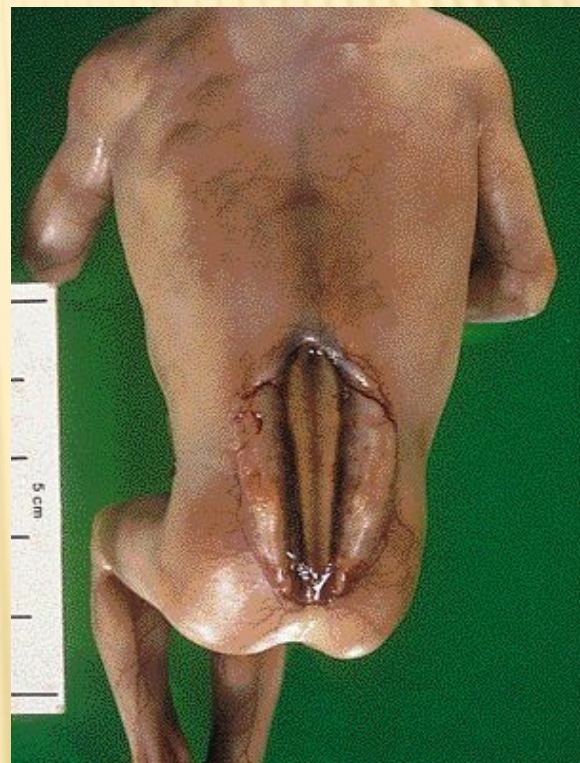
Cytomegalovirus Herpes

Название **TORCH-инфекции** образовано начальными буквами в латинских наименованиях возбудителей заболеваний, потенциально опасных для нормального развития плода во время беременности.

- Наличие фенокопий значительно осложняет диагностику
- Поэтому **в критические периоды онтогенеза необходимо строго следовать здоровому образу жизни**



Волчья пасть



Синдактилия



Факторы, приводящие к развитию врожденных пороков у детей, не связанных с нарушением наследственного материала, называются **тератогенными**



НАСЛЕДСТВЕННАЯ (ГЕНОТИПИЧЕСКАЯ) ИЗМЕНЧИВОСТЬ

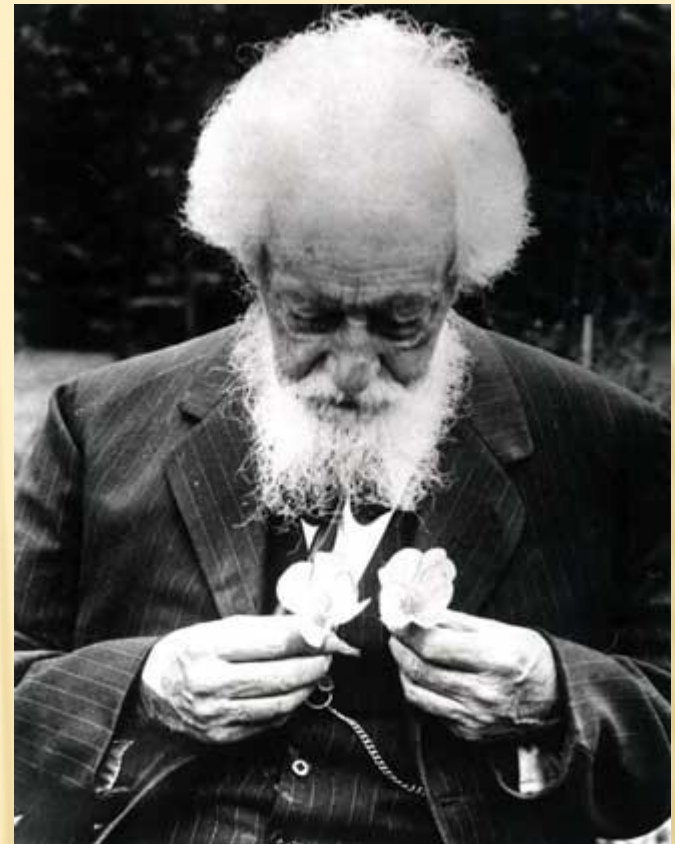
- Под наследственной изменчивостью понимают способность к изменениям **генетического материала**
- **Наследственную**, или **генотипическую**, изменчивость подразделяют на **комбинативную** и **мутационную**
- **Комбинативной** называют изменчивость, в основе которой лежит образование **рекомбинаций**, т.е. таких комбинаций генов, которых не было у родителей
- **Мутационной** называется изменчивость самого генотипа

МУТАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

- Основным источником многообразия наследственных признаков и их непрекращающейся эволюции служит **мутационная изменчивость**
- **Мутации** (лат. *mutatio* — перемена) — это внезапно возникающие стойкие изменения генетического материала, приводящие к изменению тех или иных наследственных признаков организма

МУТАЦИОННАЯ ТЕОРИЯ ХУГО ДЕ ФРИЗА

- Основныe положения мутационной теории разработаны **Хуго Де Фризом** в **1901-1903 гг.** (он же предложил термин “мутация”):
 - Мутации возникают внезапно, скачкообразно, как дискретные изменения признаков.
 - В отличие от ненаследственных изменений мутации представляют собой качественные изменения, которые передаются из поколения в поколение



Хуго Де Фриз
(1848-1935)

ОСНОВНЫЕ СВОЙСТВА МУТАЦИОННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ

- Возможность наследования новых комбинаций признаков
- Неопределенность и ненаправленность
- Вероятностна и непредсказуема

□ *Существует много мутаций у человека.*

- Именно мутациями обусловлен полиморфизм человеческих популяций:
 - различная пигментация кожи,
 - волос,
 - окраска глаз, разрез глаз
 - форма носа, ушей, подбородка
 - группы крови и т. д.
- В результате мутаций появляются и *наследственные аномалии в строении тела, и наследственные болезни человека*

КЛАССИФИКАЦИЯ МУТАЦИЙ

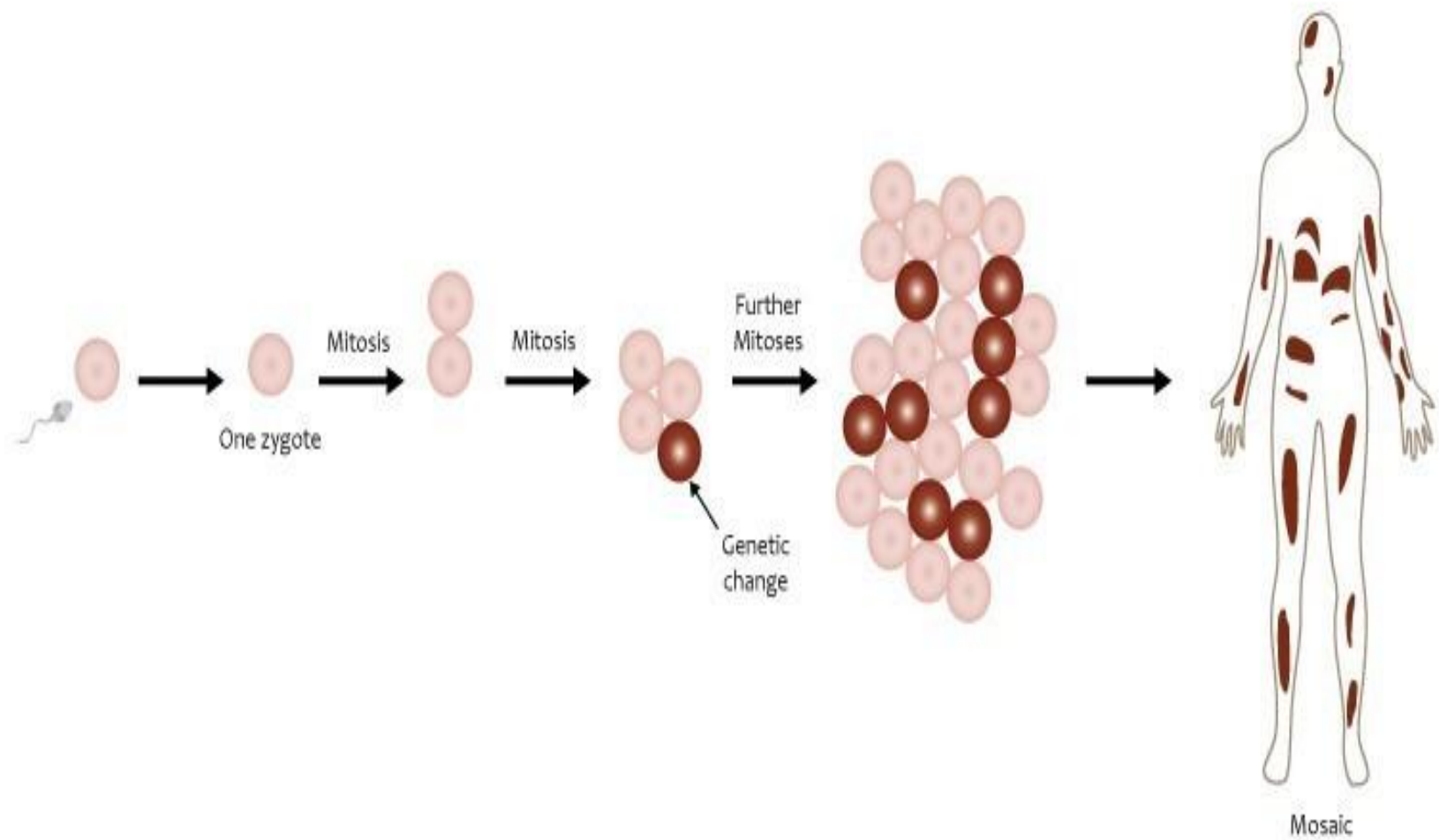
- Мутации классифицируют:
 - по причинам, их вызвавшим
 - по характеру мутировавших клеток
 - по исходу для организма
 - по характеру изменений генетического материала

СОМАТИЧЕСКИЕ И ГЕНЕРАТИВНЫЕ МУТАЦИИ

- По характеру мутировавших клеток мутации подразделяют на **соматическое** и **генеративные**
- Биологическое значение их неравноценно и связано с характером размножения организмов
- **Соматические мутации** происходят в соматических клетках и проявляются у самой особи. При делении мутировавшей соматической клетки новые свойства передаются ее потомкам - **клону**.

- При половом размножении признаки, появившиеся в результате соматических мутаций, потомкам не передаются и в процессе эволюции никакой роли не играют
- Однако в индивидуальном развитии они могут влиять на формирование признака: **чем в более ранней стадии развития возникает соматическая мутация, тем больше участок организма, несущий данную мутацию**
- Такие особи называются **мозаиками**.





- Соматические мутации могут быть причиной:
 - доброкачественных и злокачественных новообразований
 - лейкозов
 - некоторых болезней тканей и органов, где клеточный пул быстро обновляется (пароксизмальная ночная гемоглобинурия, макроглобулинемия Вальденстрема и другие болезни крови и иммунной системы)
- Не исключено, что соматические мутации, влияющие на метаболизм, являются одной

ГЕНЕРАТИВНЫЕ МУТАЦИИ

- Генеративные мутации происходят в клетках, из которых развиваются гаметы, или в половых клетках
- Передаются по наследству при половом размножении и выявляются фенотипически у потомков
- Новый признак проявится в ближайшем или последующих поколениях
- Генеративные мутации являются материалом для естественного отбора

КЛАССИФИКАЦИЯ МУТАЦИЙ ПО ИСХОДУ ДЛЯ ОРГАНИЗМА

- По исходу для организма мутации подразделяют на:
 - **отрицательные**
 - **летальные** (несовместимые с жизнью)
 - **полуметальные** (снижающие жизнеспособность организма)
 - **нейтральные**
 - **положительные** (повышающие приспособленность и жизнестойкость организма).

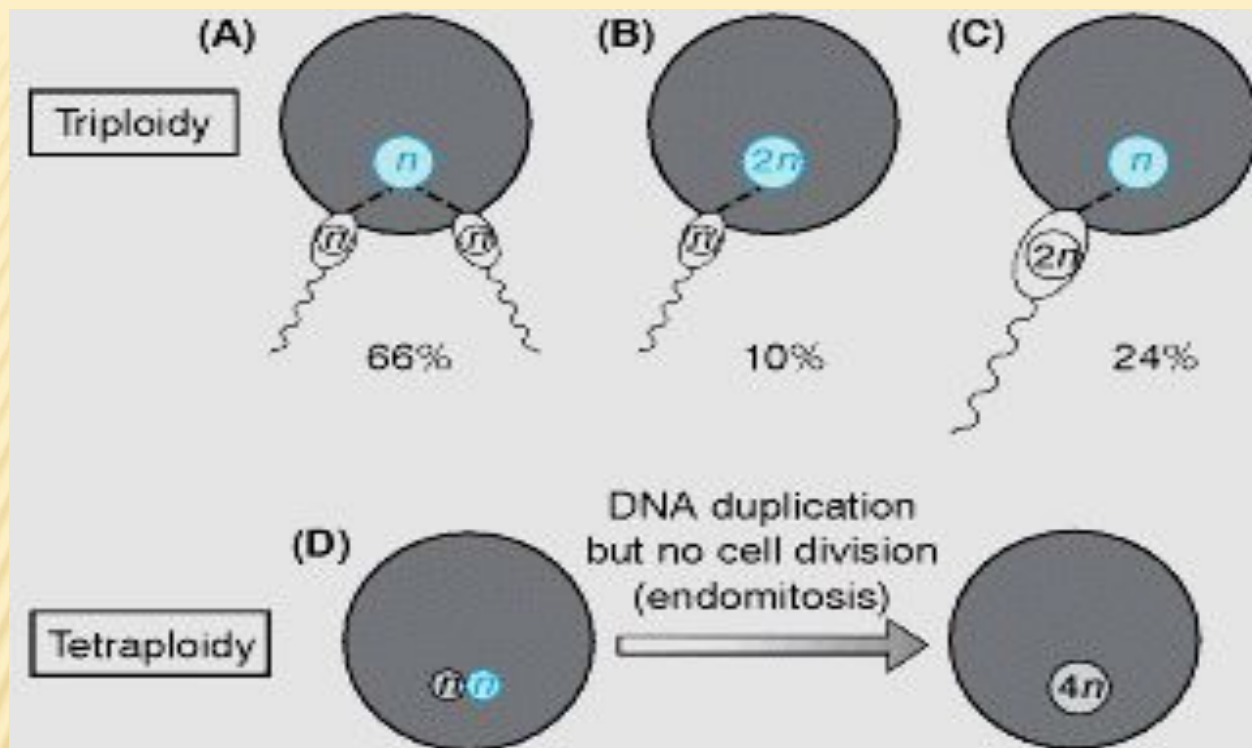
КЛАССИФИКАЦИЯ МУТАЦИЙ ПО ХАРАКТЕРУ ИЗМЕНЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА

- По характеру изменения генетического аппарата различают мутации:
 - **геномные** (изменение числа хромосом)
 - **хромосомные** (изменение структуры хромосом, **хромосомные aberrации**)
 - **генные или точечные** (изменение молекулярной структуры гена)
- Отдельно выделяют **цитоплазматические мутации**, причиной которых является изменчивость определенных органоидов цитоплазмы (митохондрий, плазмид, пластид), содержащих ДНК или РНК

ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ

- ▣ **Геномные мутации** - это изменение числа хромосом в геноме клетки
- ▣ К геномным мутациям относятся:
 - ▣ **полиплоидия**
 - ▣ **гетероплоидия (анэуплоидия)**

- **Полиплоидия** — это увеличение диплоидного числа хромосом путем добавления целых гаплоидных наборов в результате нарушения мейоза
- У полиплоидных форм отмечается увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору:
 - $3n$ — триплоид
 - $4n$ — тетраплоид



От 1% до 3%
установленных
беременностей
человека
являются
триплоидными

- **(A)** Около 2/3 триплоидов человека связано с оплодотворением одной яйцеклетки 2-мя сперматозоидами (**диспермия**)
- Другими причинами являются **диплоидные яйцеклетки (B)** или **сперматозоиды (C)**
- Большинство триплоидов человека спонтанно абортируется, очень редко выживают до родов
- Тетраплоиды **(D)** появляются в результате нарушения первого митотического деления после оплодотворения и не способны к дальнейшему развитию

□ **Анэуплоидия, или гетероплоидия**

- это некратное гаплоидному изменение числа хромосом в результате нарушения мейоза и митоза (+1, +2, ..., -1, -2, ...)*
- Анэуплоиды возникают в результате нерасхождения отдельных гомологичных хромосом в мейозе или хроматид в митозе

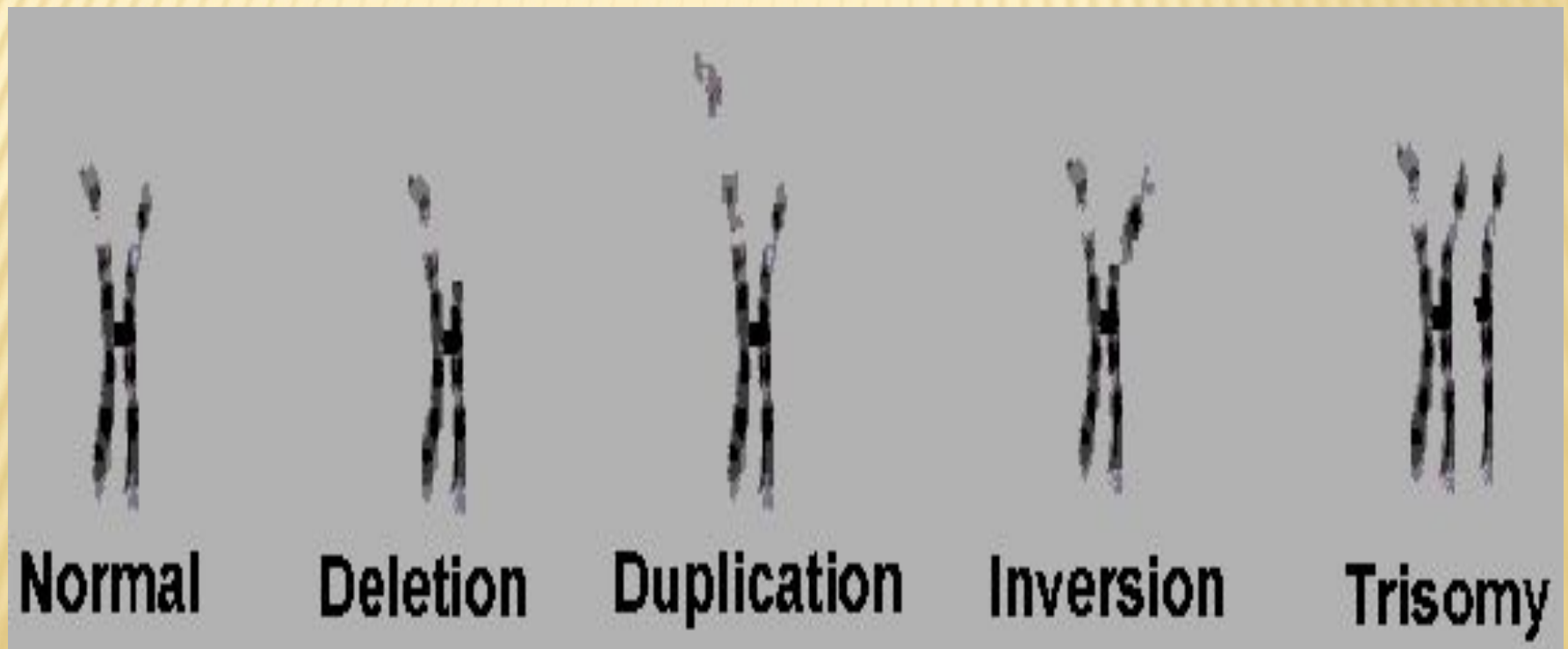
- Организмы, развивающиеся из зиготы с генотипом $2n - 1$ (отсутствие хромосомы) - **моносомии по определенной хромосоме**
- Организмы, развивающиеся из зиготы с генотипом $2n - 2$ (отсутствие пары гомологичных хромосом) - **нуллисомии**
- Организмы, развивающиеся из зиготы с генотипом $2n + 1$ (лишняя хромосома) - **трисомии по определенной хромосоме**

- **Трисомия** может быть по любой из хромосом и даже по нескольким
- Двойной трисомик имеет набор хромосом **$2n + 2$** , тройной — **$2n + 3$** и т. д.
- Появление третьей хромосомы в 21-й паре вызывает **болезнь Дауна**, которая сопровождается нарушением умственного развития, меньшей продолжительностью жизни (как правило, не больше 30 лет), уменьшением размеров головы, плоским лицом, косым



ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ

- ▣ **Хромосомные мутации, или хромосомные перестройки (абберации), выражаются в изменении структуры хромосом**



□ Известны хромосомные aberrации разных типов:

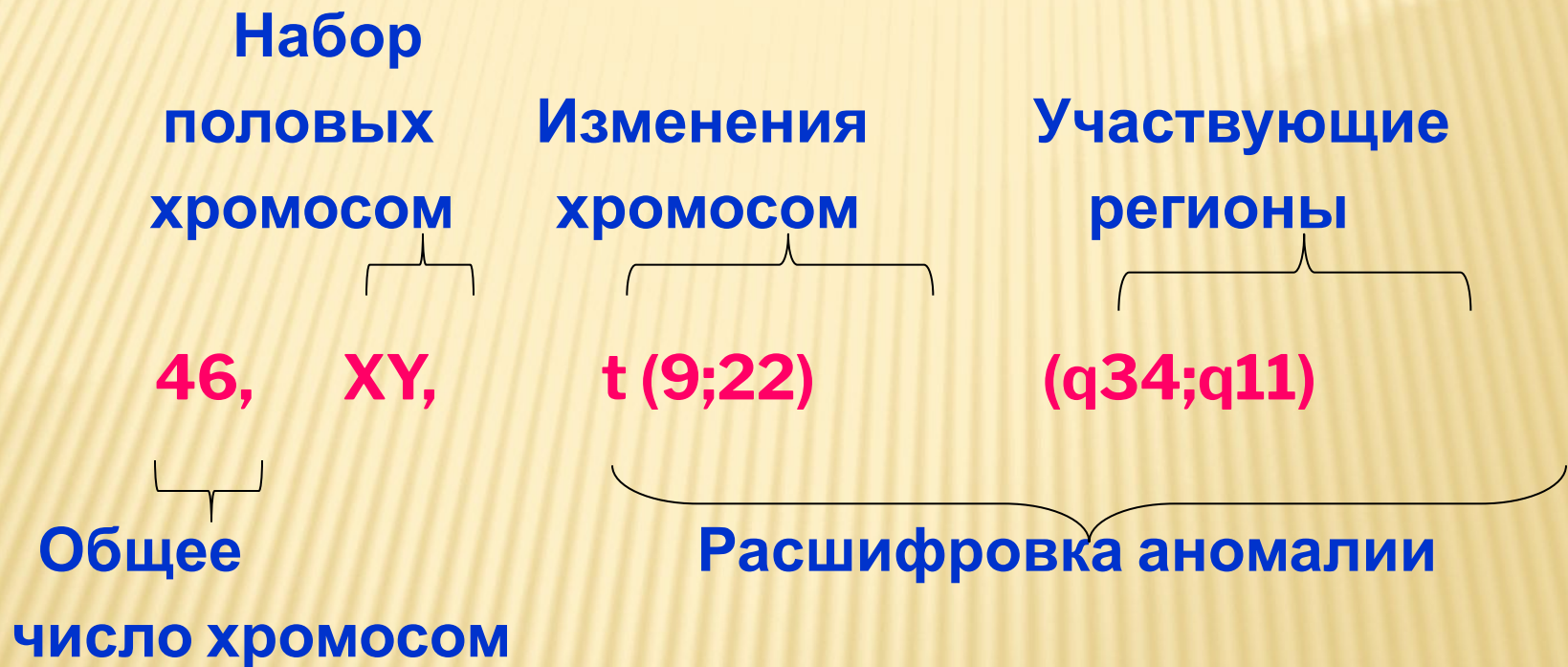
- **нехватки** — это потеря концевых участков хромосомы;
- **делеции (del)** — выпадение участка хромосомы в средней ее части;
- **дупликации (dup)** — двух- или многократное повторение набора генов, локализованных в определенном участке хромосомы

▣ **инверсии (*inv*)** — поворот участка хромосомы на 180° , в результате чего в этом участке гены расположены в последовательности, обратной по сравнению с обычной

▣ **транслокации (*t*)** — перенос участка к другому концу той же хромосомы либо к другой, негомологичной хромосоме



ЗАПИСЬ ХРОМОСОМНЫХ МУТАЦИЙ



t – транслокация, **q** – длинное плечо хромосомы,
p – короткое плечо хромосомы

ГЕННЫЕ ИЛИ ТОЧЕЧНЫЕ МУТАЦИИ (ТРАНСГЕНАЦИИ)

- *Генные, или точечные, мутации (трансгенации) затрагивают структуру самого гена и являются результатом изменения нуклеотидной последовательности молекулы ДНК в определенном участке хромосомы*
- Изменение последовательности азотистых оснований в данном гене воспроизводится при транскрипции в структуре иРНК и *приводит к изменению последовательности аминокислот в полипептидной цепи*

ТИПЫ ГЕННЫХ МУТАЦИЙ

- Существуют разные типы генных мутаций, связанных с *добавлением, выпадением* или *перестановкой нуклеотидов* в гене
- Это:
 - **дупликации,**
 - **вставки лишней пары нуклеотидов,**
 - **делеции (выпадение пары нуклеотидов),**
 - **инверсии**
 - **замены пар нуклеотидов**

МУТАГЕННЫЕ ФАКТОРЫ

- ▣ **Мутагены (мутагенные факторы)** – это факторы, способные вызывать мутации
- ▣ Различают:
 - ▣ **экзомутагены** (химические, биологические, физические)
 - ▣ **эндомутагены** – нарушения репликации, транскрипции, трансляции, репарации, гены-мутаторы

-
- ▣ **Мутагенные факторы**
по происхождению бывают
 - ▣ **физическими**
 - ▣ **химическими**
 - ▣ **биологическими**

ФИЗИЧЕСКИЕ МУТАГЕНЫ

- ▣ **К физическим мутагенам** относятся различные виды излучений, температура, влажность и др.
- ▣ **Основные механизмы действия:**
 - ▣ нарушение структуры генов и хромосом
 - ▣ образование свободных радикалов, вступающих в химическое взаимодействие с ДНК
 - ▣ разрывы нитей ахроматинового веретена деления

ХИМИЧЕСКИЕ МУТАГЕНЫ

- ❑ **Химические мутагены** были открыты позже физических
- ❑ Приоритет открытия химических мутагенов принадлежит советским исследователям
- ❑ В **1933 г. В.В. Сахаров** получил мутации путем действия **йода**, в **1934 г. М. Е. Лобашев** — применяя **аммоний**
- ❑ В **1946 г.** советский генетик **И.А. Рапопорт** обнаружил сильное мутагенное действие **формалина** и **этиленimina**, а английская исследовательница **Ш. Ауэрбах** — **иприта**

БИОЛОГИЧЕСКИЕ МУТАГЕНЫ

- К **биологическим мутагенам** относят вирусы, невирусные паразитарные агенты (микоплазмы, бактерии, простейшие, гельминты)
- **Вирусы вызывают как генные, так и хромосомные мутации**, вводя определенное количество собственной генетической информации в генотип клетки-хозяина
- Продукты жизнедеятельности паразитов действуют как химические мутагены

- Вследствие влияния мутагенов на организм у человека появляются доминантные, рецессивные аутосомные и сцепленные с полом мутации
- Генетическая информация человека, закодированная в ДНК имеет три уровня организации:
 - молекулярный (ДНК)
 - хромосомный (хроматин)
 - популяционный (генофонд популяций).
- Именно на популяционном уровне у людей накапливается **генетический груз**

- **Генетический груз** – это часть наследственной изменчивости популяции, определяющая появление организмов со сниженными приспособительными признаками
- С течением времени в популяции **накапливаются вредные рецессивные мутации**, носителями которых являются **гетерозиготы**
- Сейчас генетический груз человека **опасно высокий**. Так, **человечество имеет:**
- **200 млн гетерозиготных носителей** гемоглобинопатий,
- **5%** - гена муковисцидоза,
- **3%** - гена врожденного гипотиреоза,
- **3%** - болезней хромосомной нестабильности,
- **2%** - фенилкетонурии

-
- фактор защиты против неблагоприятных последствий генных мутаций - ***парность хромосом в диплоидном кариотипе*** соматических клеток эукариот. Парность аллелей генов препятствует фенотипическому проявлению мутаций, если они имеют рецессивный характер

ОСНОВНЫЕ СВОЙСТВА МУТАЦИОННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ

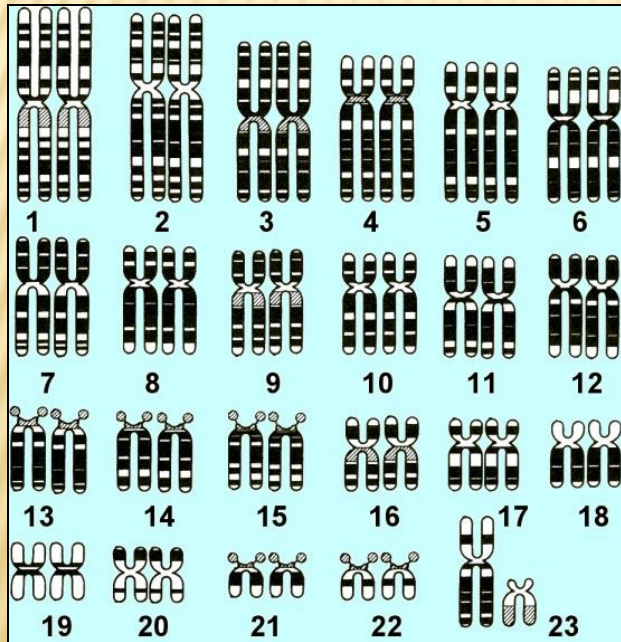
- Возможность наследования новых комбинаций признаков
- Неопределенность и ненаправленность
- Вероятностна и непредсказуема

Особенности изучения генетики человека



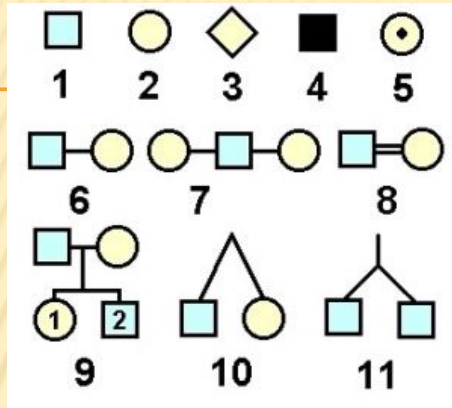
В настоящее время главным объектом генетических исследований становится человек. Для генетических исследований человек является очень неудобным объектом по ряду причин:

- у человека большое количество хромосом;
- невозможно экспериментальное скрещивание;
- поздно наступает половая зрелость;
- малое число потомков в каждой семье;
- невозможно уравнивание условий жизни для потомства.



Метод	Сущность метода
Цитогенетический	Окрашивание и рассматривание под микроскопом хромосом.
Генетический анализ	Система скрещиваний генетически разнородных организмов и анализ полученного потомства.
Генеалогический	Изучение родословной для выявления распространения какого-либо признака или наследственного заболевания.
Близнецовый	Сравнение характера проявления одних и тех же признаков у близнецов.
Биохимический	Выявление нарушения обмена веществ при некоторых наследственных заболеваниях.

Генеалогический метод



1. Мужчина;
2. Женщина;
3. Пол не выяснен;
4. Владелец изучаемого признака;
5. Гетерозиготный носитель изучаемого рецессивного гена;
6. Брак;
7. Брак мужчины с двумя женщинами;
8. Родственный брак;
9. Родители, дети и порядок их рождения;
10. Разнояйцевые близнецы;
11. Одинайцевые близнецы.

Однако, несмотря на эти трудности, генетика человека достаточно хорошо изучена. Это оказалось возможным благодаря использованию разнообразных методов исследования.

Генеалогический метод. Использование этого метода возможно лишь в том случае, когда известны прямые родственники — предки **обладателя наследственного признака (пробанда)** по материнской и отцовской линиям в ряду поколений или потомки пробанда также в нескольких поколениях. **Пробанд — человек, с которого начинается генетическое обследование семьи и составление родословной.**

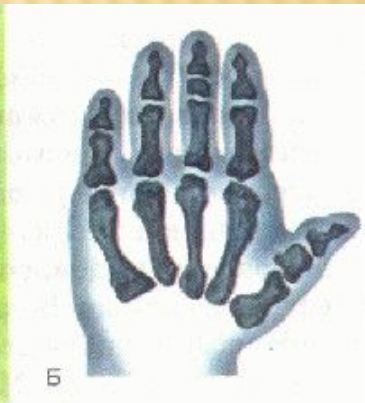
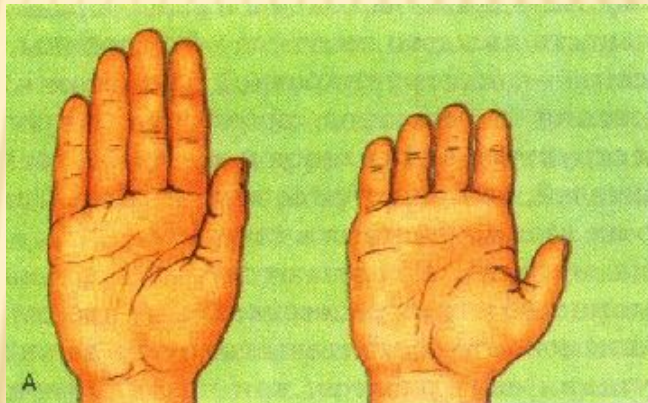
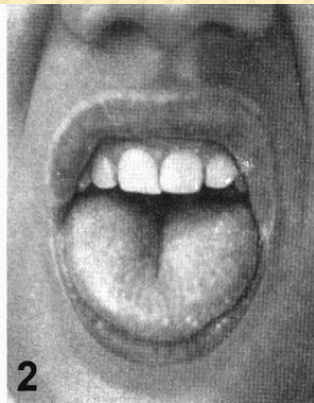
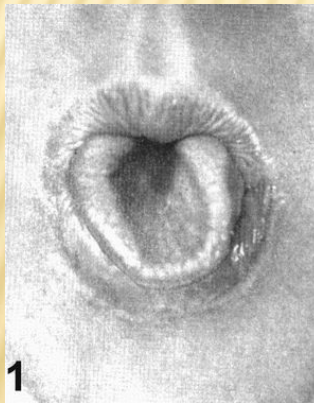
При составлении родословных в генетике используется определенная система обозначений. После составления родословной проводится ее анализ с целью установления характера наследования изучаемого признака.

Генеалогический метод

По **аутосомно-доминантному** типу наследуются:

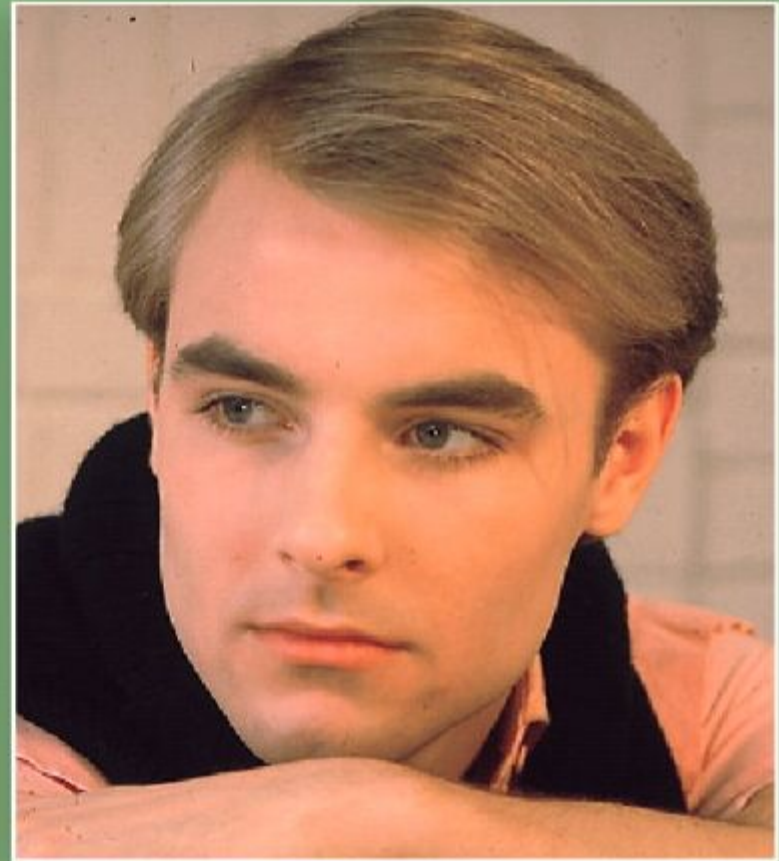
полидактилия, брахидактилия (короткопалость, обусловленная отсутствием фаланг на пальцах), возможность свертывать язык в трубочку, веснушки, раннее облысение, карие глаза, волнистые волосы.

Отсутствие веснушек, голубые глаза, прямые волосы, альбинизм, рыжие волосы и другие признаки наследуются как **аутосомно-рецессивные**.



Доминантные признаки

Рецессивные признаки



Полные губы.

Тонкие губы.

Доминантные признаки

Рецессивные признаки



Темная кожа.



Светлая кожа.

Доминантные признаки

Рецессивные признаки



Веснушки.



Отсутствие веснушек.

Доминантные признаки



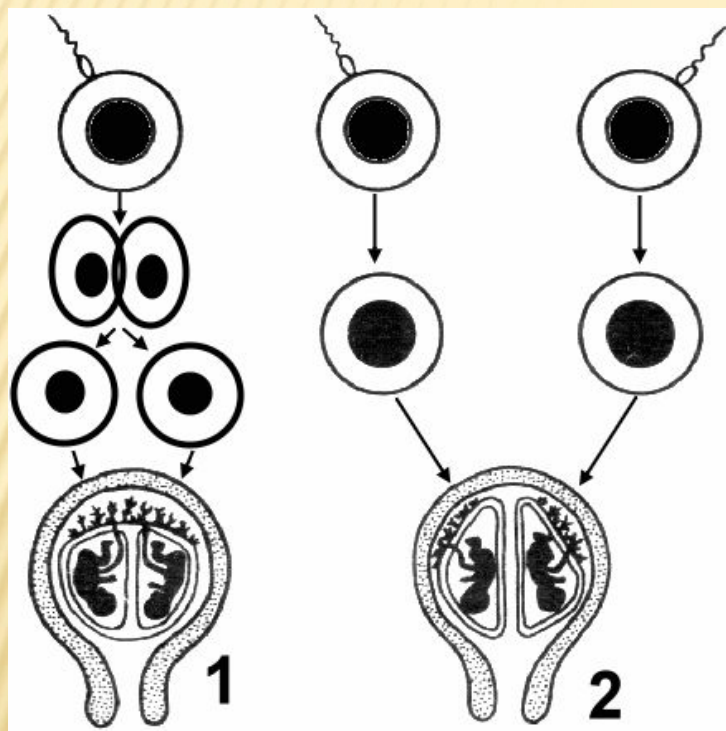
Веснушки.

Рецессивные признаки



Отсутствие веснушек.

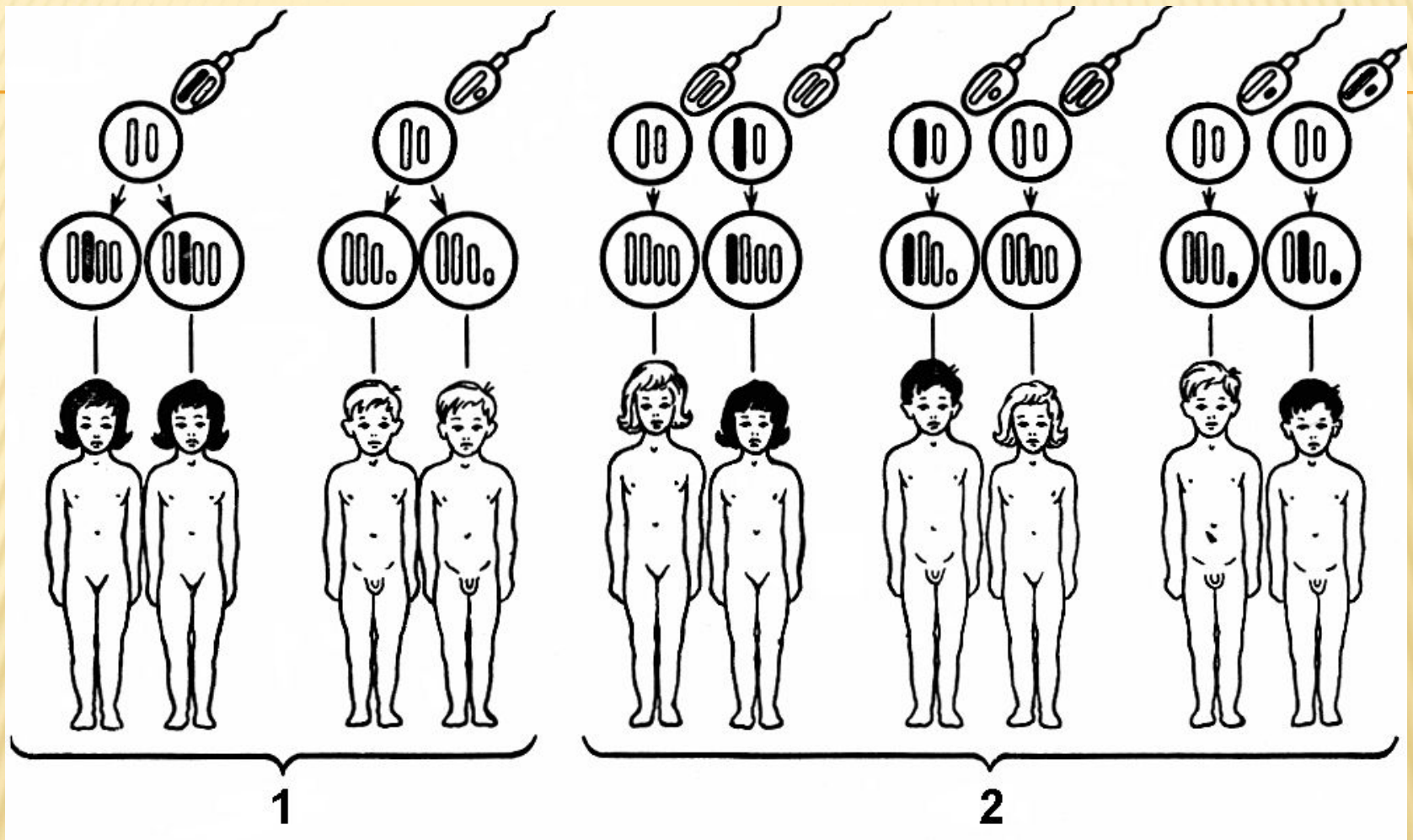
Близнецовый метод



Монозиготные близнецы характеризуются большой степенью сходства (*конкордантностью*) по многим признакам.

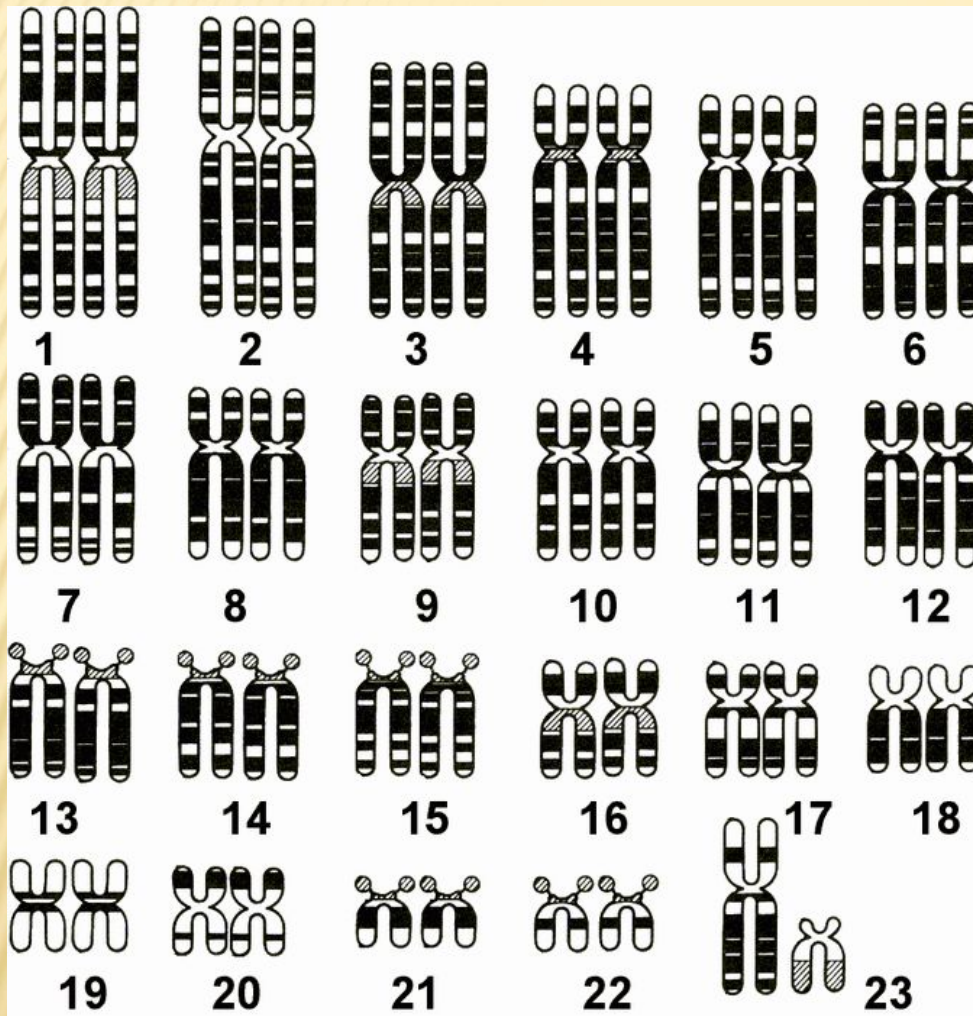
По тем признакам, которые контролируются генами, сходство сохраняется до глубокой старости.

Близнецовый метод



Дизиготные близнецы могут быть как одного, так и или разного пола. В отличие от монозиготных, дизиготные близнецы часто характеризуются **дискордантностью** — несходством по многим признакам.

Цитогенетический метод

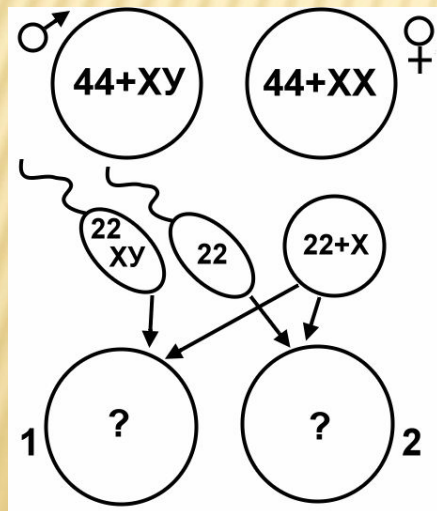
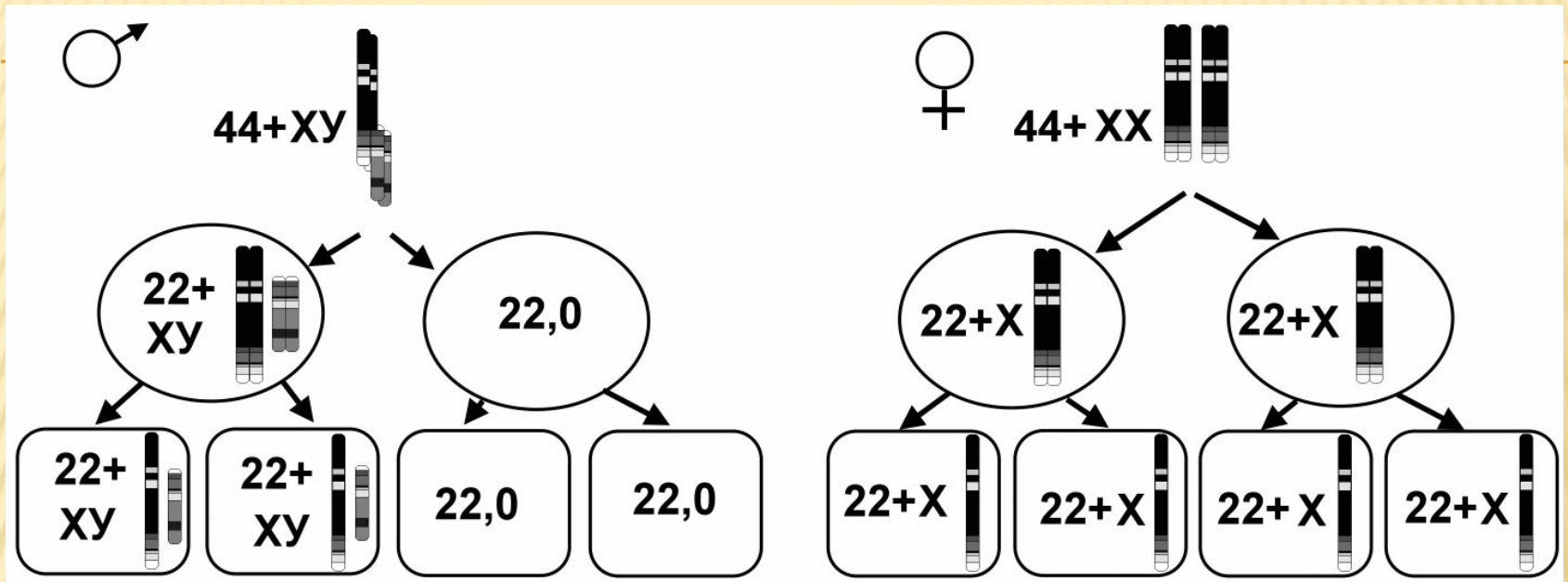


Цитогенетический метод

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

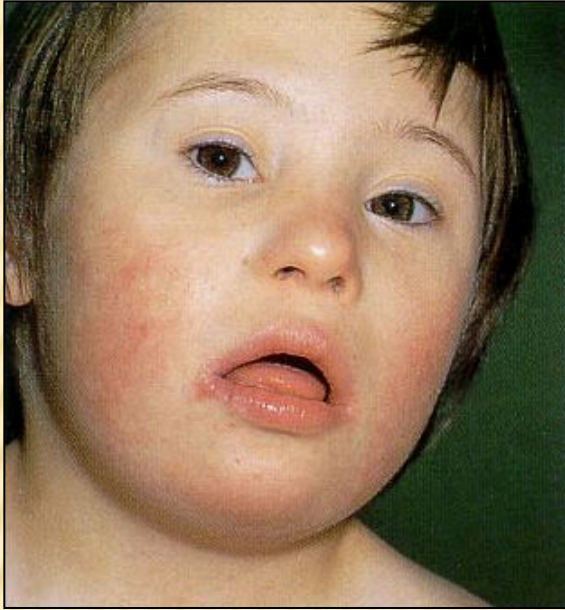
Использование данного метода позволило выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменениями их структуры.

Цитогенетический метод



47; XXУ – синдром Клайнфельтера;
 45; XO – синдром Шерешевского-Тернера;
 47; 21,21,21 – Дауна.

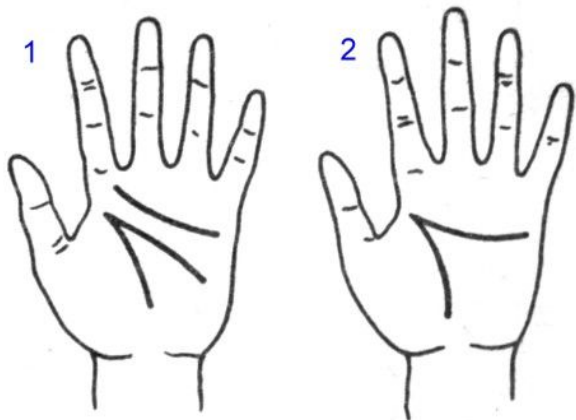
Цитогенетический метод



Синдром Дауна — одна из самых часто встречающихся хромосомных болезней (1:774). 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.

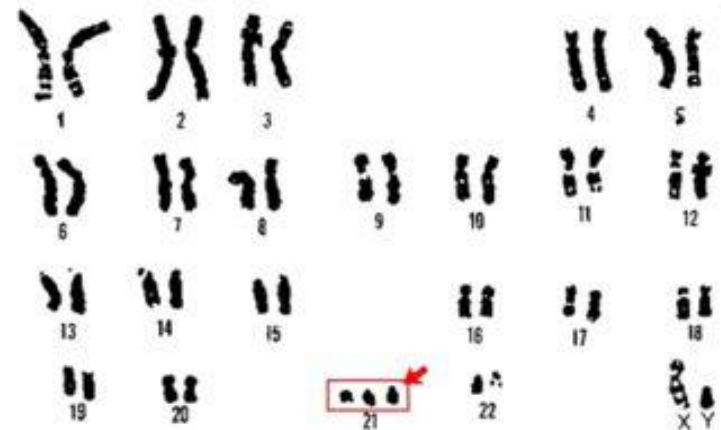
Продолжительность жизни взрослых с синдромом Дауна увеличилась — на сегодняшний день нормальная продолжительность жизни более 50 лет. Многие люди с данным синдромом вступают в браки. Большинство мужчин с синдромом Дауна бесплодны. По крайней мере 50 % женщин с синдромом Дауна могут иметь детей. 35-50 % детей, рождённых от матерей с синдромом Дауна, рождаются с синдромом Дауна или другими отклонениями.



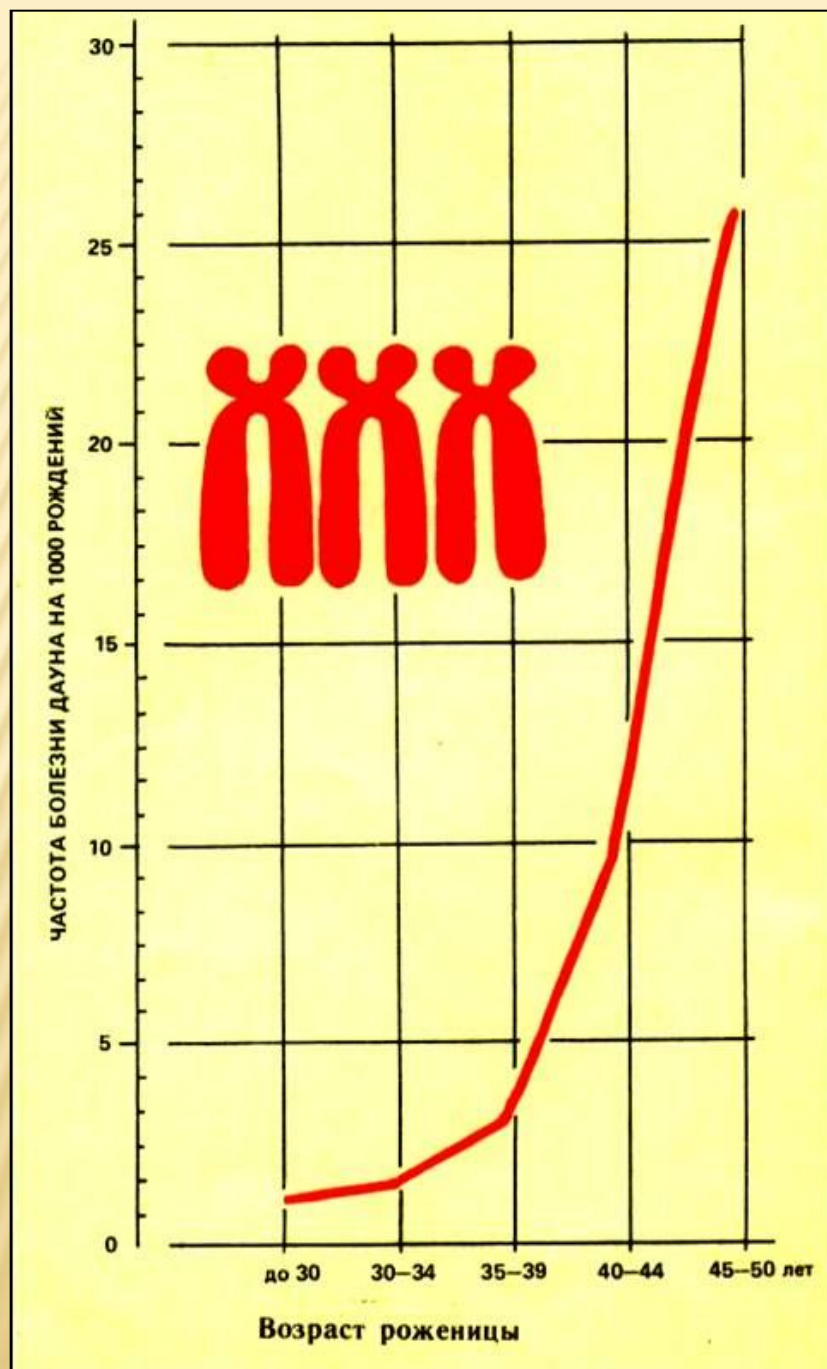
Сгибательные складки на ладони и мизинце у нормального человека (1) и больного с синдромом Дауна (2)

Хромосомные болезни

Болезнь Дауна – трисомия 21



47,XX,(+21)



Чем старше женщины, тем больше частота встречаемости этого синдрома среди новорожденных

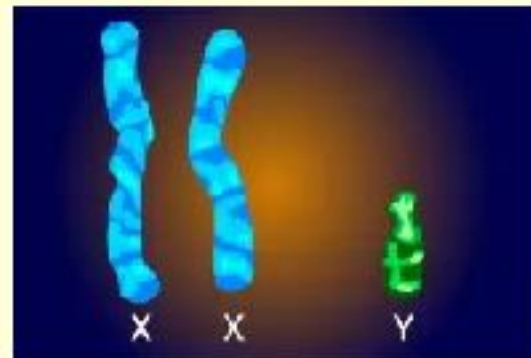


СИНДРОМ КЛАЙНФЕЛЬТЕРА



- ВСТРЕЧАЕТСЯ У МУЖЧИН
- УЗКИЕ ПЛЕЧИ
- ШИРОКИЙ ТАЗ
- ЖИРООТЛОЖЕНИЕ ПО ЖЕНСКОМУ ТИПУ
- СЛАБОЕ РАЗВИТИЕ МУСКУЛАТУРЫ

В КАРИОТИПЕ 47 ХРОМОСОМ
(ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ – XXУ)



Синдром полисомии по У хромосоме (47XYY)

- Высокий рост
- Склонны к асоциальному поведению и криминальным поступкам



Люди-альбиносы

имеют белую окраску кожи (что особенно бросается в глаза в группах, принадлежащих не к европеоидной расе);



Волосы у них белые (или они блондины), а глаза красные, потому что отражённый свет проходит через красные кровяные сосуды в их глазу.



ЧАСТОТА АЛЬБИНОСОВ У НАРОДНОСТЕЙ ЕВРОПЕЙСКИХ СТРАН ОЦЕНИВАЕТСЯ ПРИМЕРНО КАК 1 НА 20 000 ЖИТЕЛЕЙ. ПРЕДПОЛАГАЮТ, ЧТО НОСИТЕЛИ МУТАНТНОГО ГЕНА СОСТАВЛЯЮТ 1,5% СРЕДИ ВСЕХ НОРМАЛЬНО ПИГМЕНТИРОВАННЫХ ЛЮДЕЙ.

АЛЬБИНИЗМ В ЖИВОТНОМ МИРЕ



Снежок прожил почти 40 лет, что соответствует 80 годам человеческой жизни. В природе гориллы живут в среднем – 25 лет.

Свое необычное имя "Копито де Ньеве" (Снежок) получил потому, что он единственный на земле горилла-альбинос, и у него совершенно белоснежная окраска. Барселонский зоопарк приобрел уникальную гориллу-альбиноса, родившуюся в Гвинее, в 1966 году.

Альбиносы – разных географических зон планеты



Биохимический метод



Генетика человека — одна из наиболее интенсивно развивающихся отраслей науки.

Она является теоретической основой медицины, раскрывает биологические основы наследственных заболеваний.

Знание генетической природы заболеваний позволяет вовремя поставить точный диагноз и осуществить нужное лечение.

