

Методы изучения генетики человека

СРС

Подготовил:

Семей 2017

Для чего люди изучают генетику?

Генетика человека, быстро развиваясь в последние десятилетия, дала ответы на многие из давно интересовавших людей вопросы: от чего зависит пол ребенка? Почему дети похожи на родителей? Какие признаки и заболевания наследуются, а какие – нет, и др.

Интерес к генетике, прежде всего, обусловлен стремлением человека познать себя, а также в связи с увеличением кол-ва наследственных заболеваний, различных мутаций, вызванными факторами внешней среды.

Различные методы изучения генетики человека:

- Биохимический метод - позволяет выявить многие наследственные болезни человека, связанные с нарушением обмена веществ. Известны аномалии углеводного, аминокислотного, липидного и других типов обмена веществ.
- Цитогенетический метод - основан на изучении изменчивости и наследственности на уровне клетки и субклеточных структур. Установлена связь ряда тяжелых заболеваний с нарушениями в хромосомах.
- Популяционный метод - Популяционная генетика изучает генетические различия между отдельными группами людей (популяциями), исследует закономерности географического распространения генов.

- Близнецовый метод состоит в изучении различий между **однойяцевыми близнецами**. Этот метод предоставлен самой природой. Он помогает выявить влияние условий среды на фенотип при **одинаковых генотипах**.

С помощью близнецового метода выявлена роль наследственности в ряде заболеваний.

- Генеалогический метод состоит в изучении **родословных** на основе Менделевских законов наследования и помогает установить характер наследования признака (**доминантный или рецессивный**).

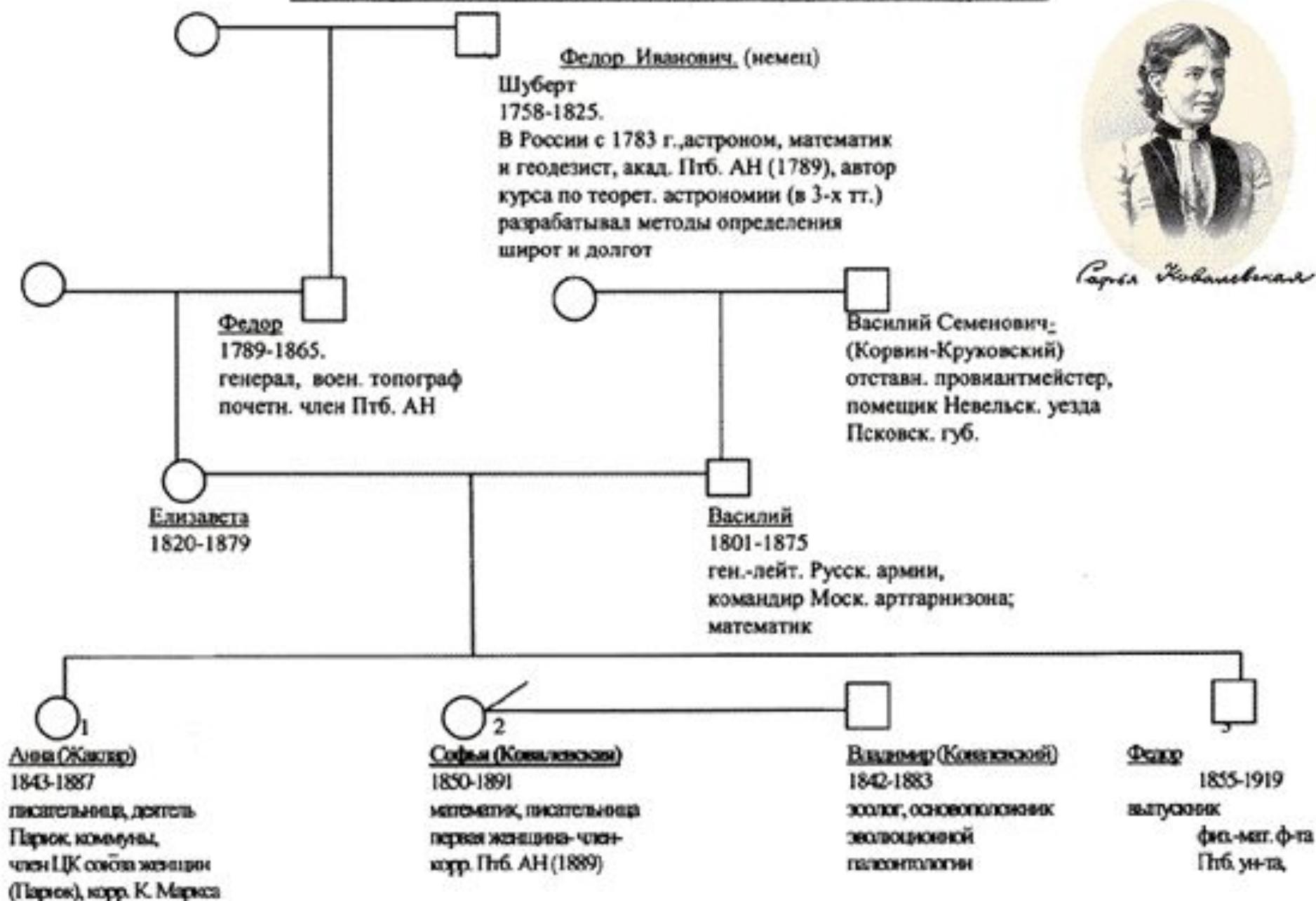
С помощью генеалогического метода устанавливают наследование индивидуальных особенностей человека: черт лица, роста, группы крови, умственного и психического склада, а также некоторых заболеваний. Например, при изучении родословной королевской династии Габсбургов в нескольких поколениях прослеживаются выпяченная нижняя губа и нос с горбинкой.

Этим методом выявлены вредные последствия близкородственных браков, которые особенно проявляются при гомозиготности по одному и тому же неблагоприятному рецессивному аллелю. В родственных браках вероятность рождения детей с наследственными болезнями и ранняя детская смертность в десятки и даже сотни раз выше средней.

Генеалогический метод чаще других используется в генетике психических болезней. Его сущность состоит в прослеживании в родословных проявлениях патологических признаков с помощью приемов клинического обследования с указанием типа родственных связей между членами семей.

Этот метод используется для установления типа наследования болезни или отдельного признака, определения местоположения генов на хромосомах, оценки риска проявления патологий при медико-генетическом консультировании. В генеалогическом методе можно выделить 2 этапа — этап составления родословных и этап использования генеалогических данных для генетического анализа.

СОФЬЯ ВАСИЛЬЕВНА КОВАЛЕВСКАЯ



Софья Ковалевская

По данным о проявлении заболевания или какого-то изучаемого свойства у членов родословной с помощью специальных методов генетико-математического анализа решается задача установления наследственного характера заболевания. Если установлено, что изучаемая патология имеет генетическую природу, то на следующем этапе решается задача установления типа наследования. Следует обратить внимание на то, что тип наследования устанавливается не по одной, а по группе родословных. Подробное описание родословной имеет значение для оценки риска проявления патологии у конкретного члена той или иной семьи, т.е. при проведении медико-генетического консультирования. При генетическом анализе важно учитывать клиническую форму заболевания. В частности, частота заболевания среди родственников во многом зависит от клинической формы болезни, которой страдает пробанд. Наличие в семье (кроме самого пробанда) еще одного больного родственника повышает риск для остальных членов семьи, причем не только тогда, когда больны оба или один родитель, но и тогда, когда больны другие родственники

Таким образом, близкие родственники больных имеют повышенный риск по аналогичной болезни. Практически можно выделять:

- а) группы повышенного риска — дети, один из родителей которых болен, а также сибсы (братья, сестры), dizigotные близнецы и родители больных;**
- б) группы наивысшего риска — дети двух больных родителей и моноzigotные близнецы, один из которых заболел.**

Ранняя диагностика, своевременная квалифицированная помощь составляют суть профилактических мероприятий в отношении этого контингента. (Если болезнь возможно вылечить или «притупить») Такое исследование, в принципе, доступно любому человеку. Обратившись к специалисту, вы можете узнать возможные заболевания ваших детей, и, предотвратить, или постараться избежать этого, или же вовсе отказаться от деторождения

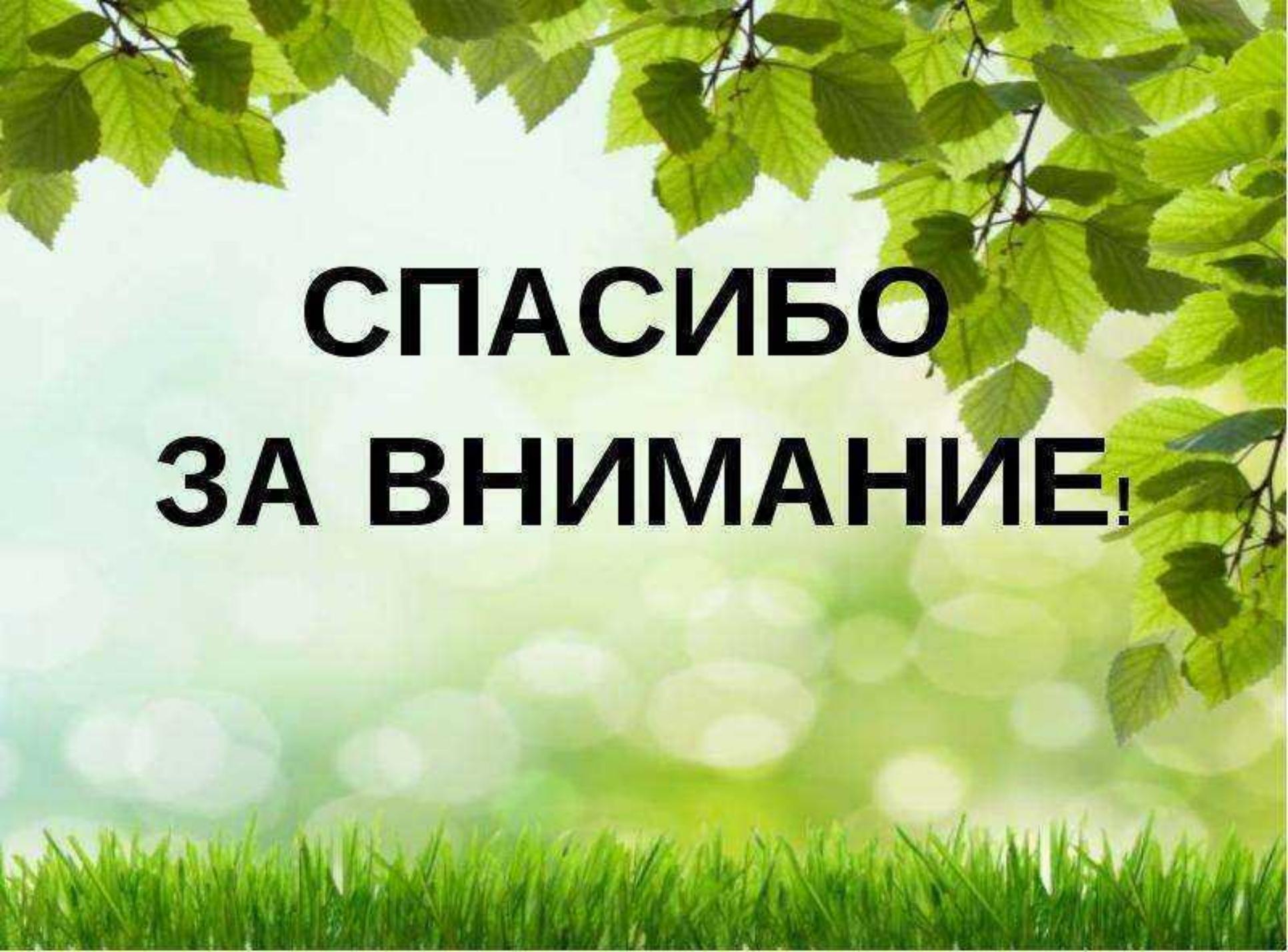
Медико-генетическое консультирование
схематически можно свести к следующим
этапам:

1. **установление правильного диагноза пробанду;**
2. **составление генеалогии и изучение состояния родственников (для правильной диагностической оценки в этом случае особенно важна полнота сведений о состоянии членов семьи);**
3. **определение риска по заболеванию на основании данных;**
4. **оценка степени риска в понятиях «высокий — низкий». Данные о риске сообщают в форме, соответствующей потребностям, намерениям и психическому состоянию консультирующегося лица. Врач должен не только сообщить степень риска, но и помочь правильно оценить полученные сведения, взвесив все «за» и «против». Следует также устранить у консультирующегося чувство**

В
(
Т
К
О
П
М
З
а
Л
С



ь



**СПАСИБО
ЗА ВНИМАНИЕ!**

Список использованной лит-ры:

- <http://bio.1september.ru/2002/02/2.htm>
- http://www.coolreferat.com/Генеалогический_метод