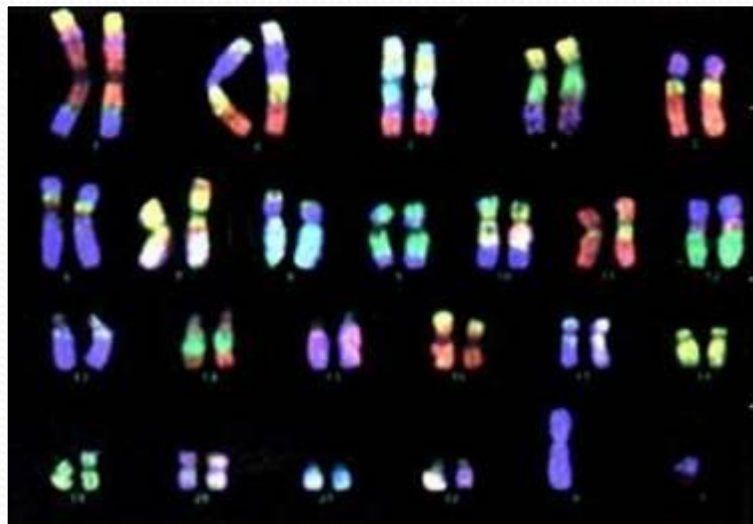


# **Методы изучения генетики человека**

**Составитель:  
учитель биологии  
Соплина Ольга Николаевна**

# Цели урока

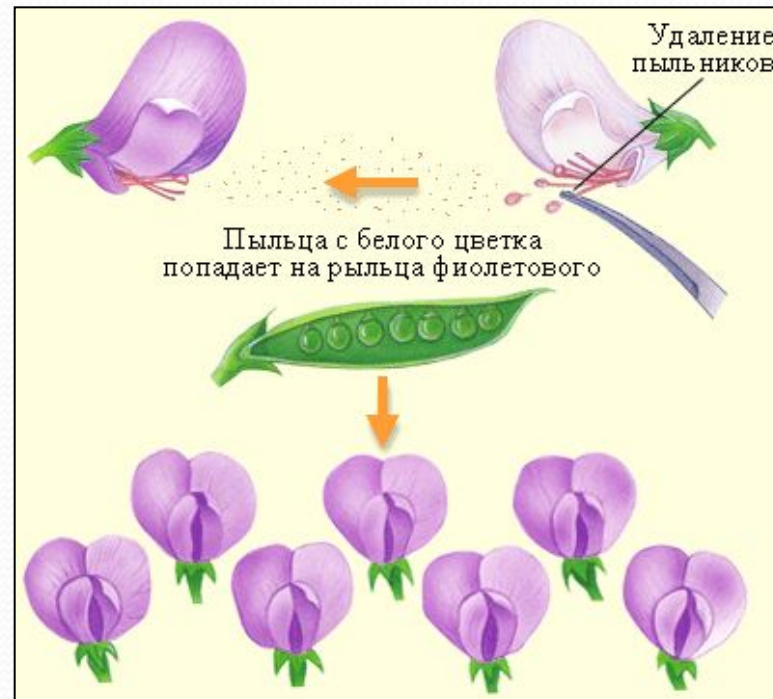
- 1. изучить сущность и значение основных методов антропогенетики: генеалогического, близнецового, цитогенетического**
- 2. рассмотреть методы пренатальной и постнатальной диагностики наследственных болезней человека**
- 3. научиться анализировать родословные**



# Актуализация знаний

Какой метод  
используют для  
изучения генетики  
растений и животных?

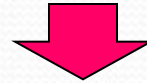
Подумайте, можно ли  
использовать  
гибридологический  
метод для изучения  
генетики человека?



Гибридологический метод

# Классический гибридологический метод

генетики к человеку неприменим



сложный кариотип



невозможность  
экспериментирования



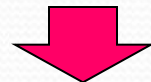
позднее половое  
созревание



невозможность  
создания одинаковых  
условий жизни

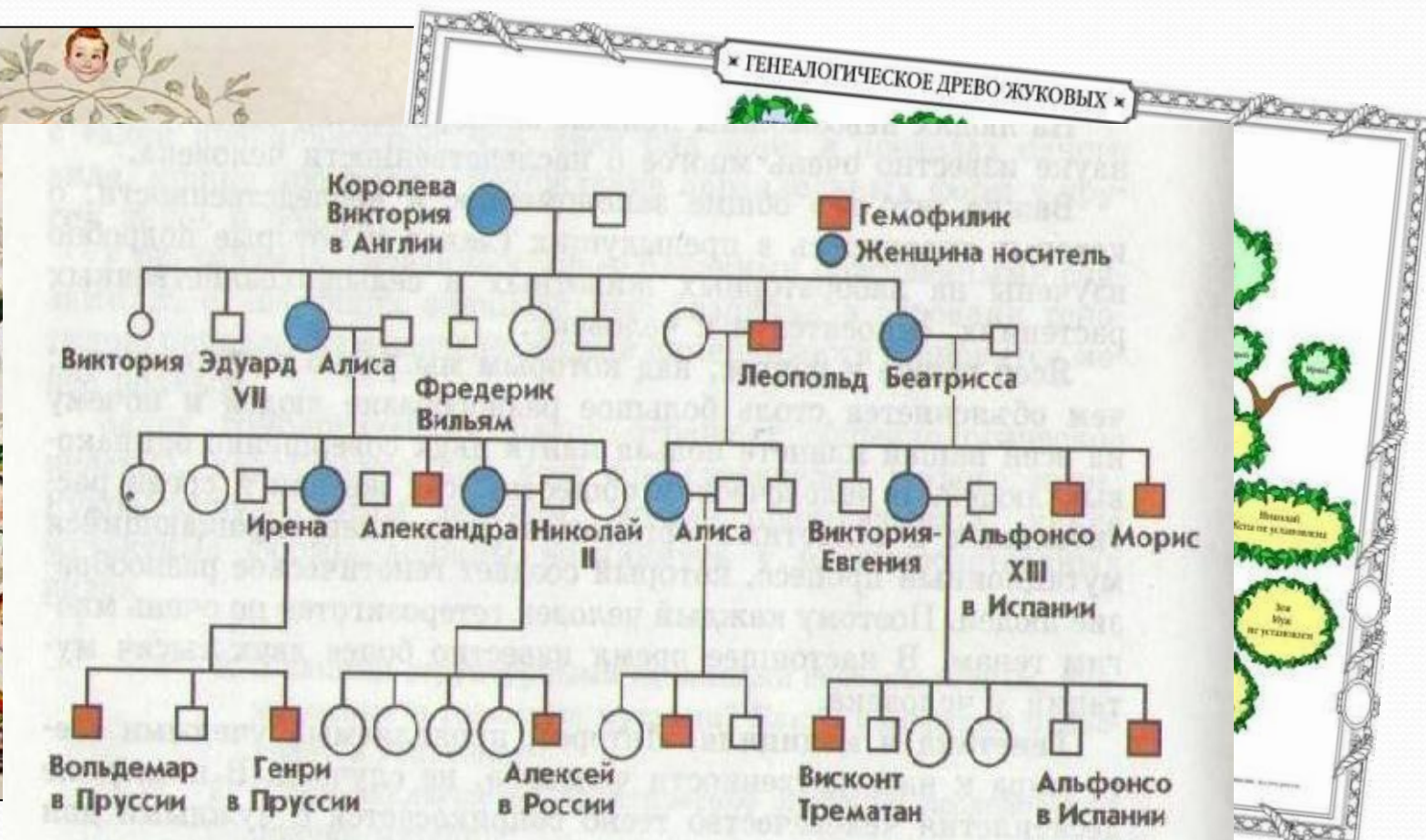


малое  
количество  
потомков



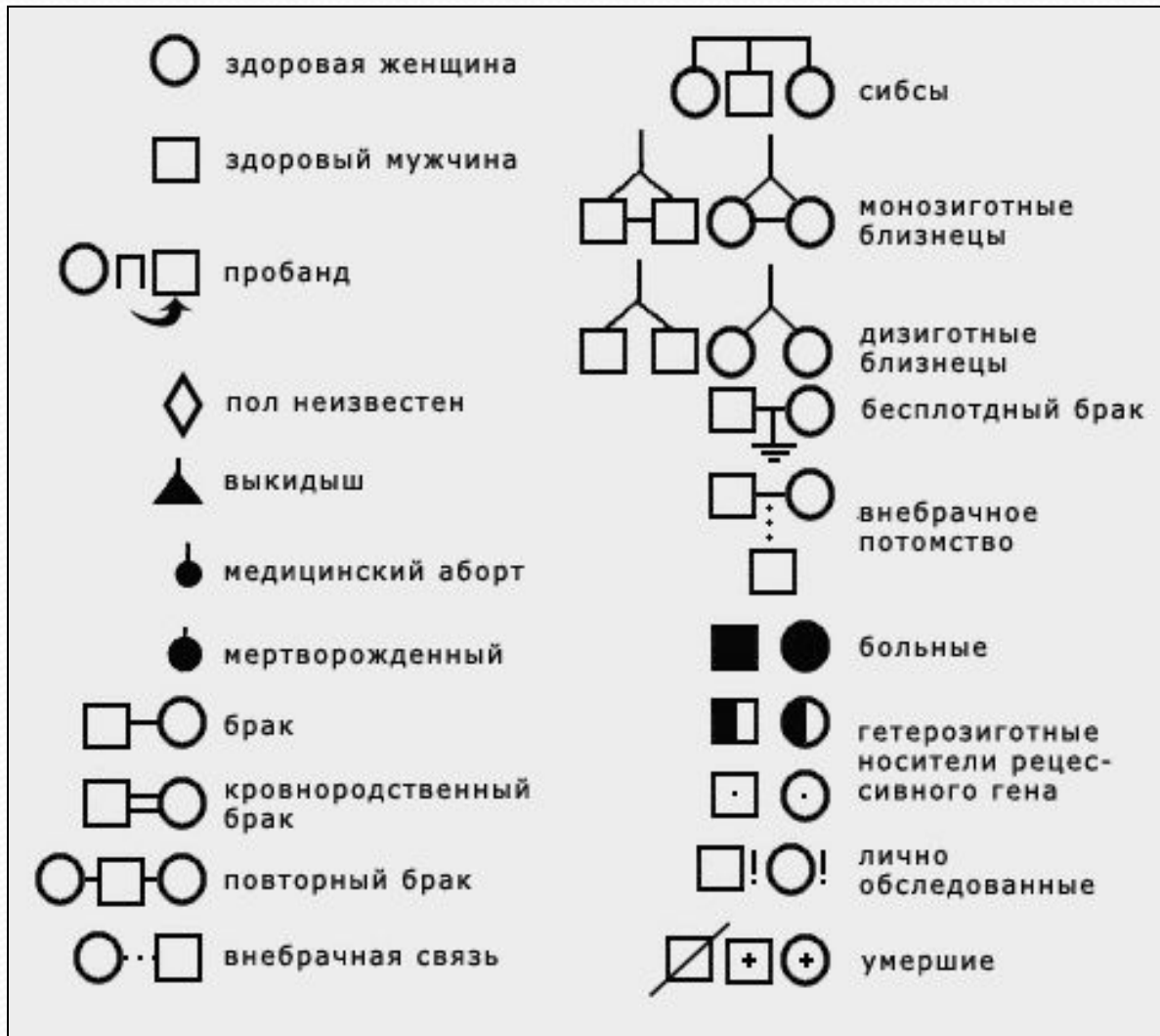
методы антропогенетики

# Генеалогический метод

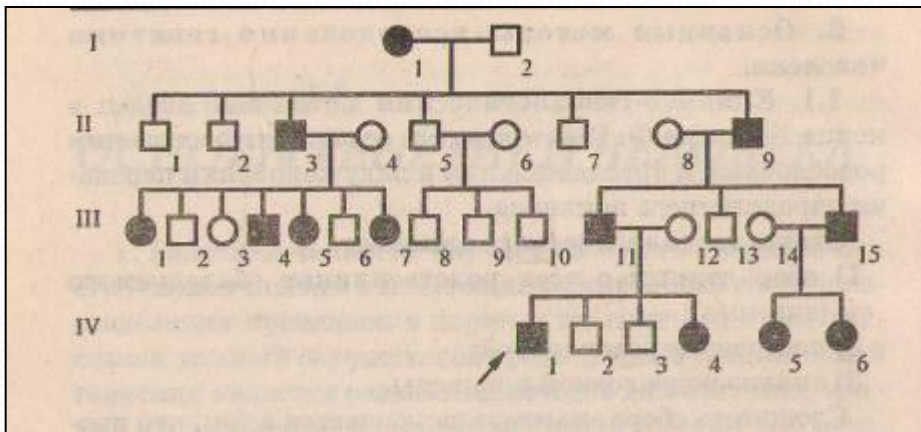


Примеры родословных

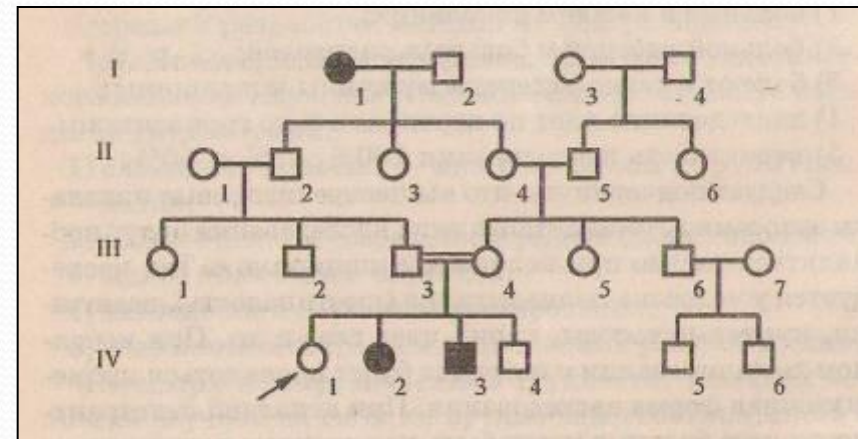
# Символы, используемые при составлении родословных



# Типы родословных

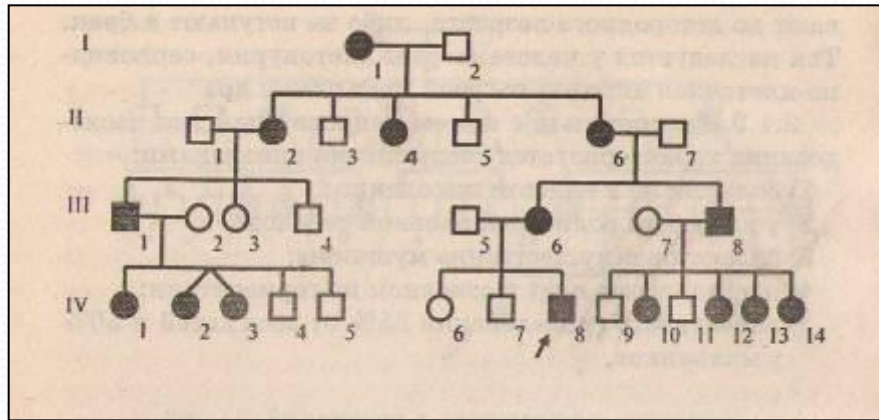


аутосомно-доминантного типа

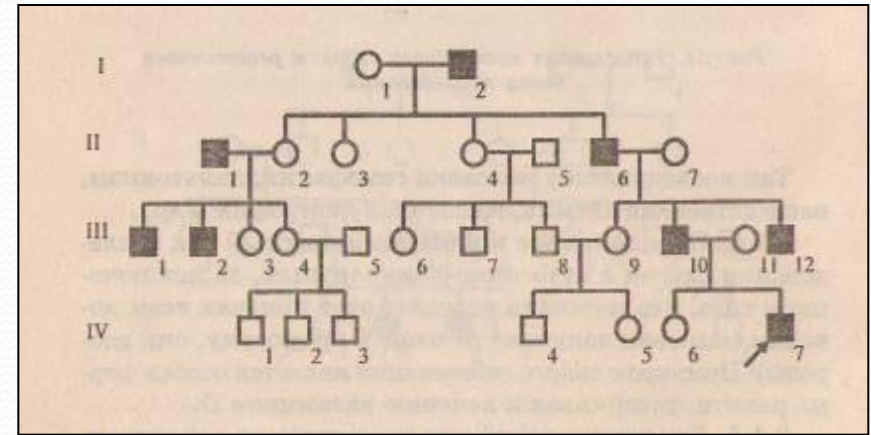


аутосомно-рецессивного типа

# Типы родословных

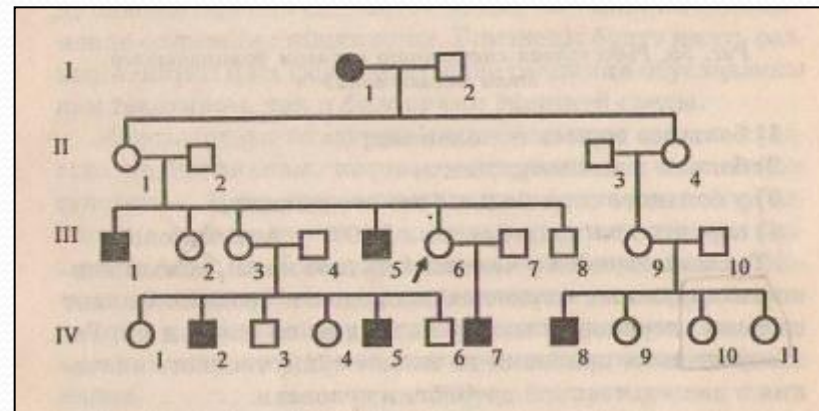


сцепленного с полом доминантного типа



голандрического типа

(сцепленного с Y- хромосомой)



сцепленного с полом рецессивного типа



## Аутосомно-доминантный тип

- признак в каждом поколении
- у детей и родителей одинаковый признак
- признак в равной степени проявляется у мужчин и женщин
- наследование по вертикали и горизонтали
- вероятность наследования 100%, 75%, 50%
- полидактилия, веснушки, курчавые волосы, карие глаза

## Аутосомно-рецессивный тип

- признак не в каждом поколении
- у родителей признак отсутствует, а у детей проявляется
- признак в равной степени проявляется у мужчин и у женщин
- наследование по горизонтали
- вероятность наследования 25%, 50%, 100%
- фенилкетонурия, серповидноклеточная анемия, голубые глаза, леворукость

# Сцепленный с полом тип

## Доминантный

- мужчина передает заболевание всем дочерям
- рахит, устойчивый к витамину Д

## Рецессивный

- болеют преимущественно мужчины
- вероятность наследования 25% от всех детей и 50% у мужчин
- гемофилия, дальтонизм, наследственная анемия, мышечная дистрофия

## Голандрический

- больные во всех поколениях
- болеют только мужчины
- у больного отца болеют все его сыновья
- вероятность наследования 100% у мужчин
- ихтиоз кожи, перепонки между пальцами, обволошение ушей

## **Генеалогический метод позволяет установить**

- является ли признак наследственным**
- тип и характер наследования**
- зиготность лиц родословной**
- пенетрантность гена**
- вероятность наследственной патологии**

## Близнецовый метод



**Монозиготные близнецы  
(однойцевые)**



**Дизиготные близнецы  
(двуйцевые)**

## Степень различия (дискордантность) по ряду нейтральных признаков у близнецов

Признаки, контролируемые небольшим числом генов	Частота (вероятность) появления различий, %		Наследуемость, %
	однойяйцевые	разнойяйцевые	
Цвет глаз	0,5	72	99
Форма ушей	2,0	80	98
Цвет волос	3,0	77	96
Папиллярные линии	8,0	60	87
<i>среднее</i>	< 1 %	≈ 55 %	95 %
Биохимические признаки	0,0	от 0 до 100	100 %
Цвет кожи	0,0	55	
Форма волос	0,0	21	
Форма бровей	0,0	49	
Форма носа	0,0	66	
Форма губ	0,0	35	

## Степень сходства (конкордантность) по ряду заболеваний у близнецов

Признаки, контролируемые большим числом генов и зависящие от негенетических факторов	Частота (вероятность) появления сходства, %		Наследуемость, %
	однойяйцевые	разнойяйцевые	
Умственная отсталость	97	37	95
Шизофрения	69	10	66
Сахарный диабет	65	18	57
Эпилепсия	67	30	53
<i>среднее</i>	<i>≈ 70 %</i>	<i>≈ 20 %</i>	<i>≈ 65 %</i>

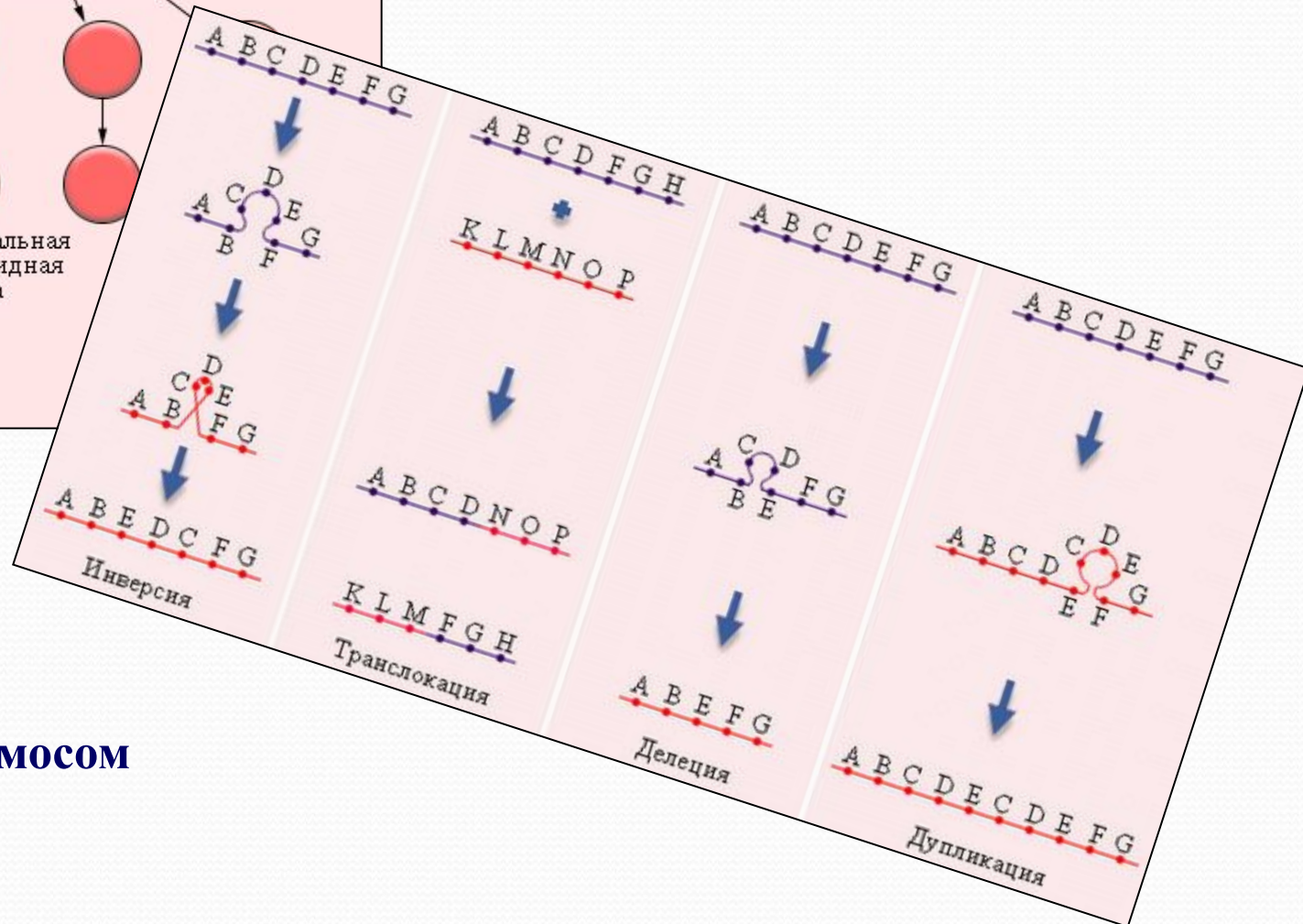
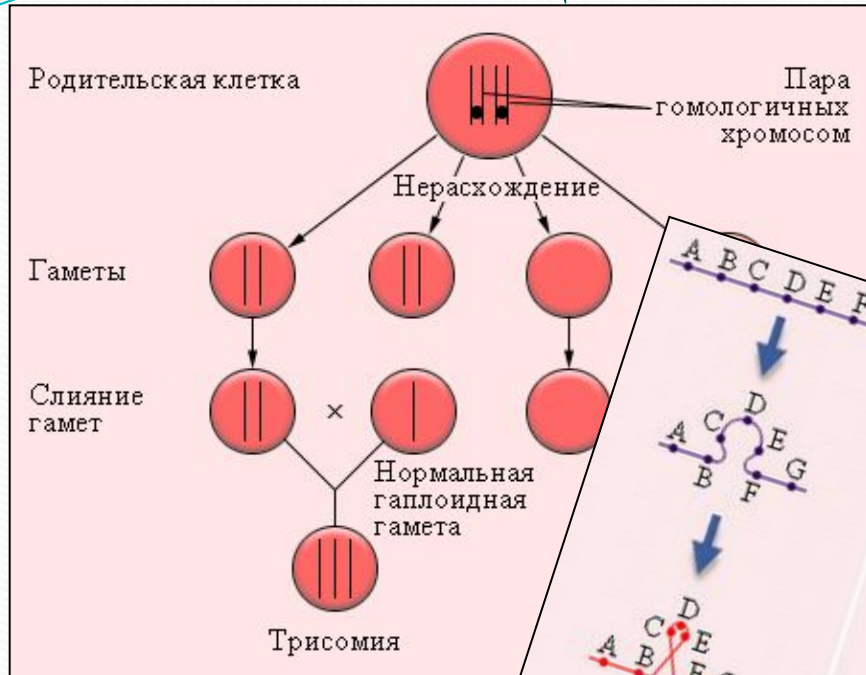
## **Близнецовый метод позволяет установить**

**-влияние среды на реализацию генотипа**

**вклад среды и генотипа в развитие данного признака**



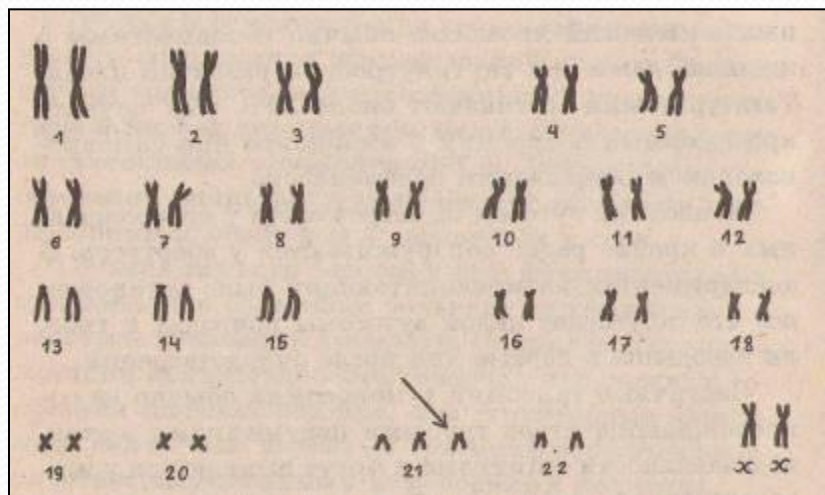
# Цитогенетический метод



Мутации хромосом

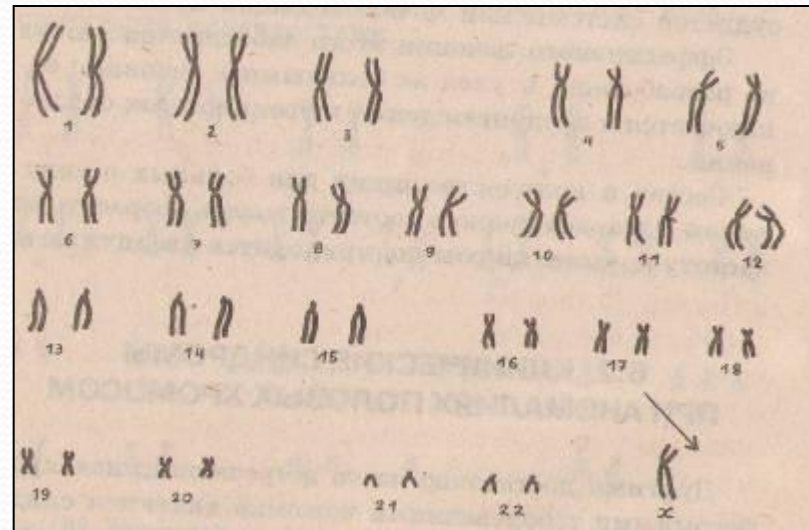


# Синдром Дауна



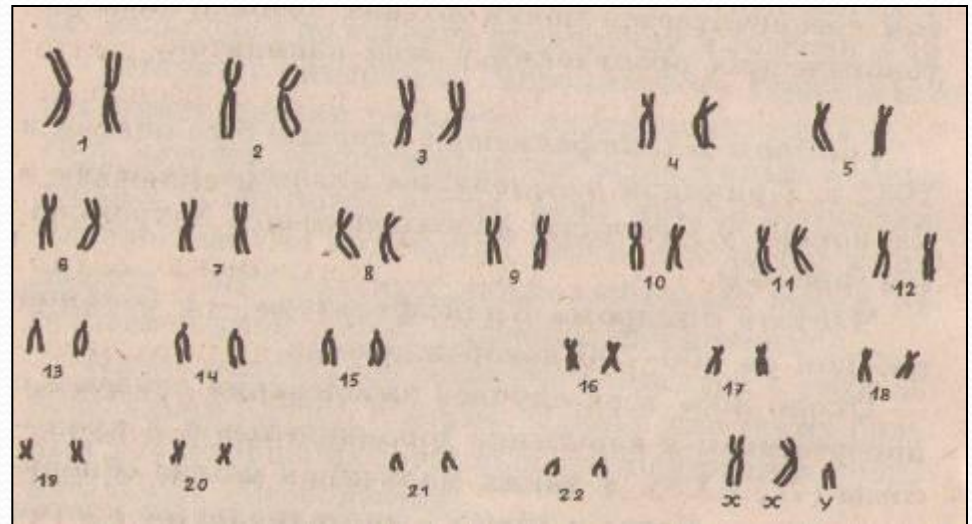
Кариотип девочки с синдромом Дауна

# Синдром Шеришевского -Тернера



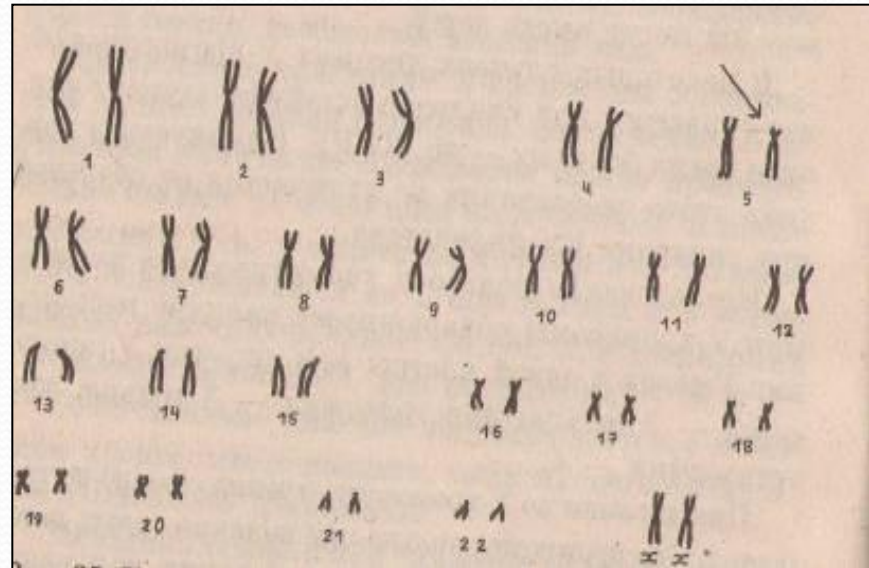
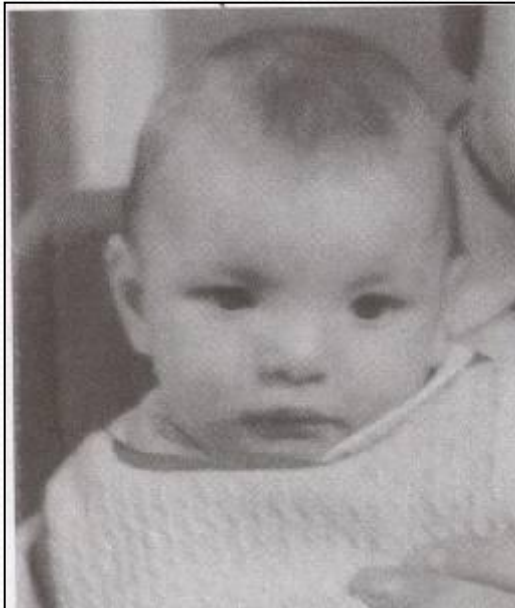
Кариотип девочки с синдромом  
Тернера

# Синдром Клайнфельтера



Кариотип мальчика с синдромом  
Клайнфельтера

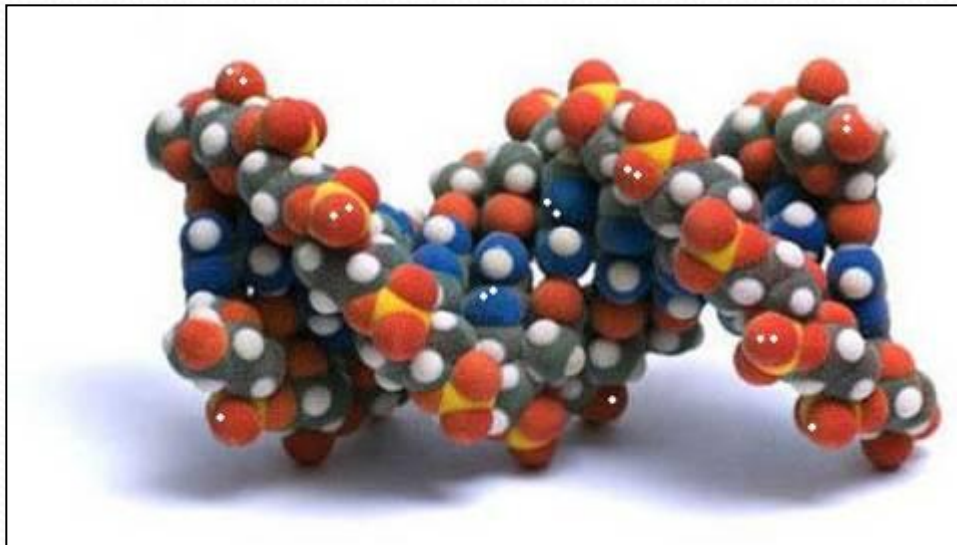
# Синдром «кошачьего крика»



Кариотип девочки с синдромом  
«кошачьего крика»

## **Цитогенетический метод позволяет установить**

- нарушение количества хромосом**
- изменение структуры хромосом**
- в каком поколении появилась мутация**
- причину наследственной патологии**



## Экспресс – методы и методы пренатальной диагностики



- в семье наследственные заболевания
- возраст матери старше 35 лет, отца – 40
- гетерозиготность матери по X-сцепленному рецессивному заболеванию
- беременность женщин с тяжелой предыдущей беременностью
- структурные перестройки хромосом у одного из родителей
- синдром ломкой X- хромосомы
- беременные в зоне неблагоприятных условий среды

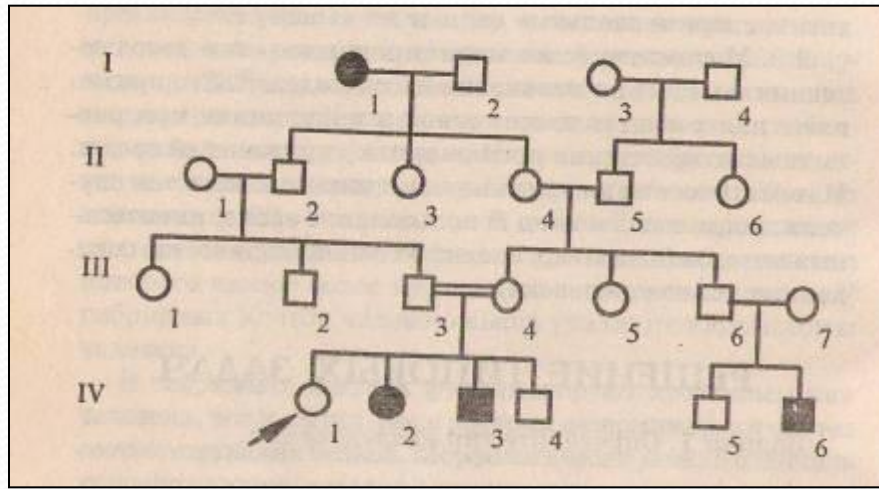
## **Экспресс-методы ПОЗВОЛЯЮТ**

- выявить биохимические нарушения у новорожденных**
- определить зиготность близнецов**
- идентифицировать личность**
- определить отцовство**

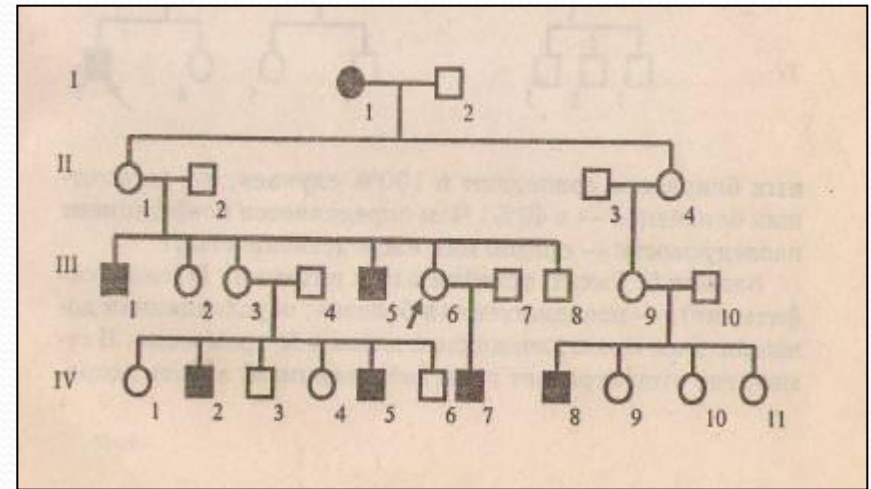
## **Методы пренатальной диагностики ПОЗВОЛЯЮТ**

- предотвратить рождение ребенка с тяжелыми наследственными заболеваниями**
- снизить частоту наследственной патологии новорожденных**

# Определите тип наследования



**Аутосомно-рецессивный  
тип наследования**



**Сцепленный с полом рецессивный  
тип наследования**



## Домашнее задание

### 1. Конспект

### 2. Задачи:

**Женщина имеет светлые волосы, ее ребенок также со светлыми волосами. Мать женщины светловолосая, две сестры и два брата – темноволосые. В семье брата – ребенок темноволосый. Составьте родословную. Определите, где возможно, гетерозиготность организмов. Каков тип наследования признака?**