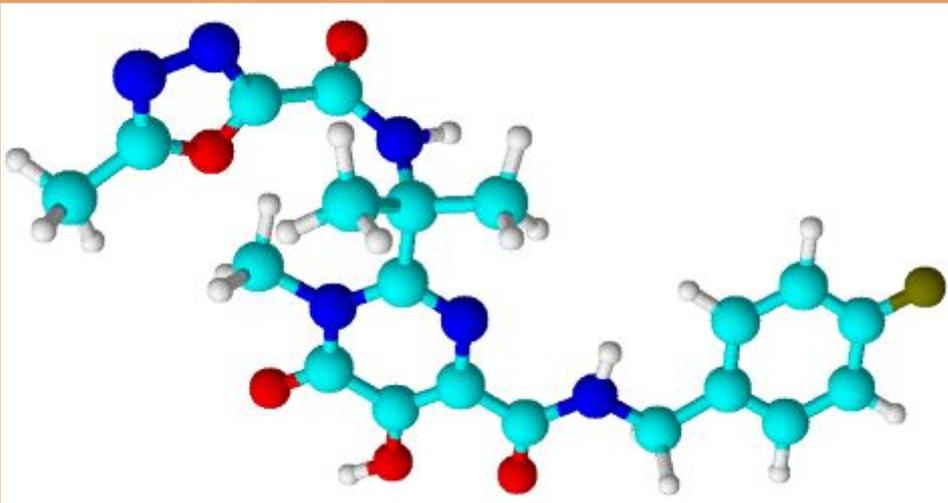


20 сентября

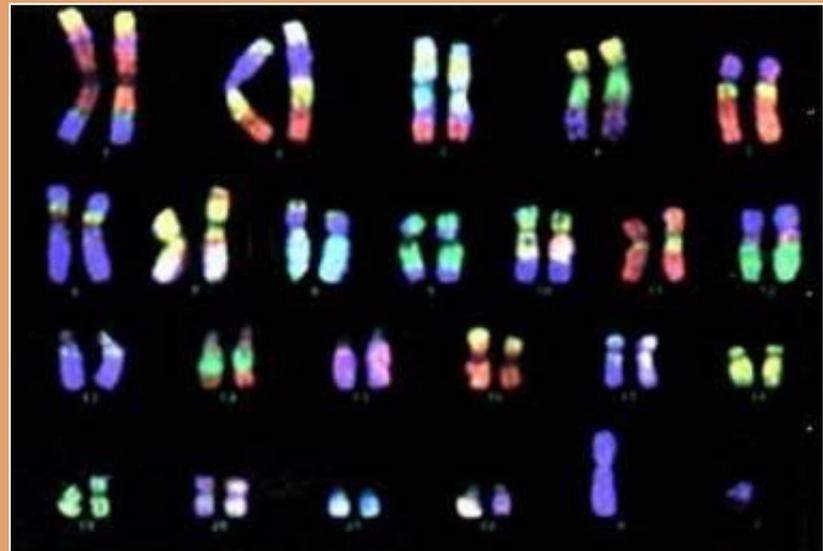
Методы изучения наследственной изменчивости человека



Презентацию подготовила
Григоренко Е.Н.
учитель биологии
высшей категории
МБОУ «СОШ №22»

Цели урока

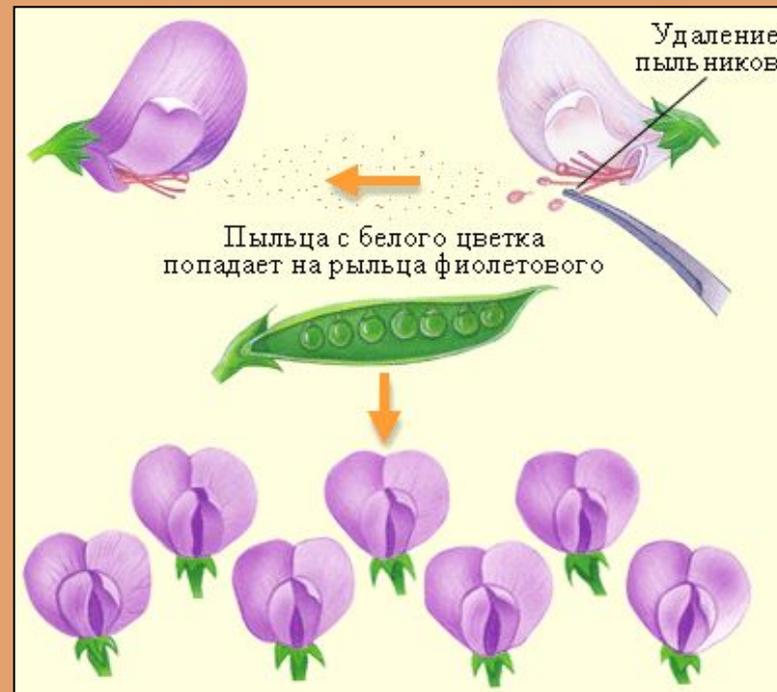
- изучить сущность и значение основных методов наследственной изменчивости: генеалогического, близнецового, цитогенетического;
- рассмотреть методы пренатальной и постнатальной диагностики наследственных болезней человека;
- научиться анализировать родословные
- Формировать стремление к здоровому образу жизни –залог в будущем здорового потомства



Актуализация знаний

Какой метод
используют для
изучения генетики
растений и животных?

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



Гибридологический метод

классический гибринологический метод

генетики к человеку неприменим



сложный кариотип



**невозможность
экспериментирования**



**позднее половое
созревание**



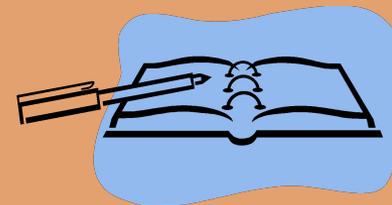
**невозможность
создания одинаковых
условий жизни**



**малое
количество
потомков**



методы антропогенетики

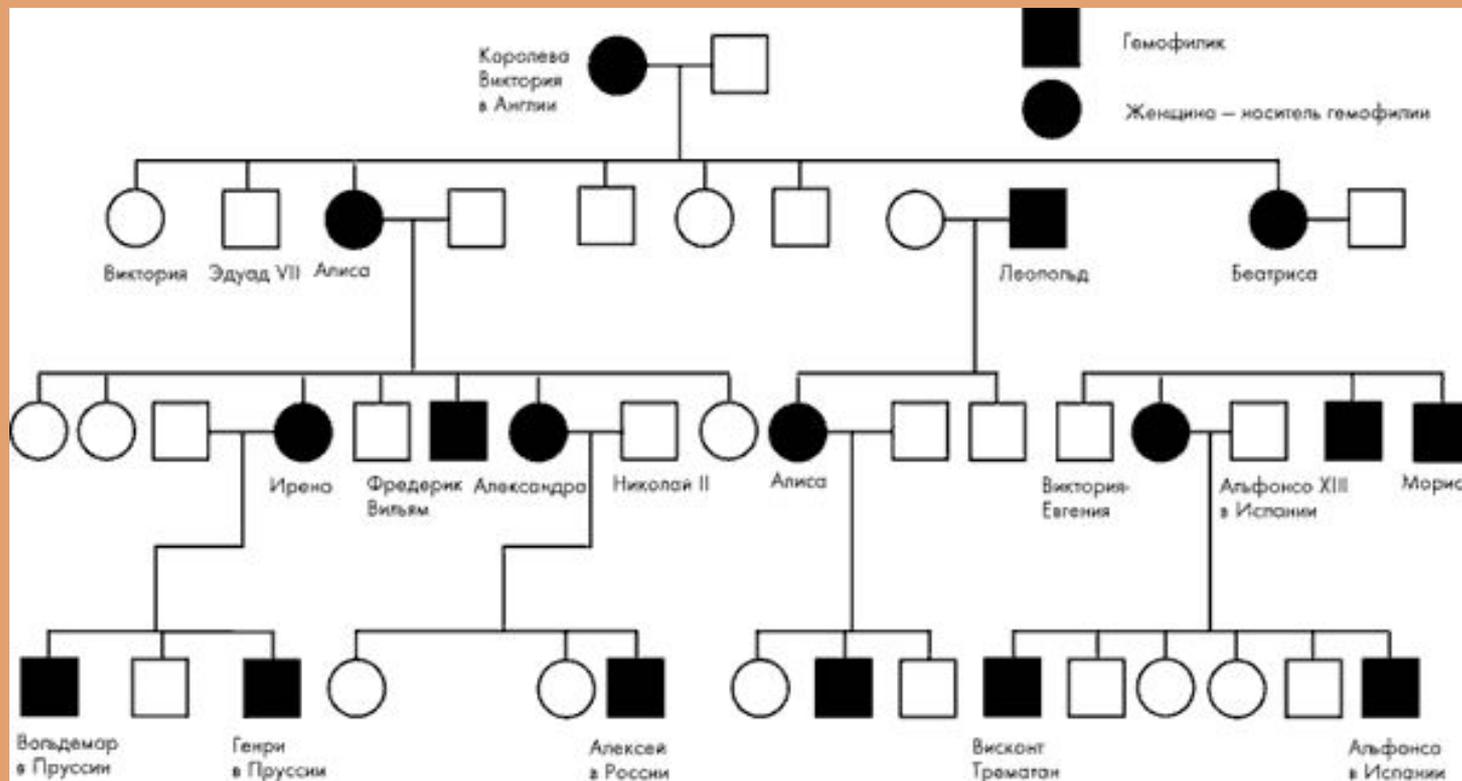


Генеалогический метод.

- Разработан в 1865 году Ф. Гальтоном.

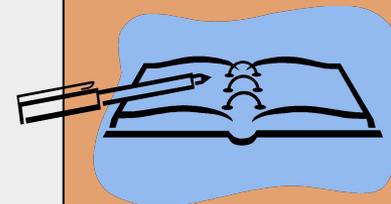
Задачи метода:

1. Определение наследственного характера признака.
2. Определение типа наследования.
3. Позволяет изучить сцепленное наследование.



Изучение родословной позволило выяснить, что мутация, вызывающая гемофилию в царских семьях впервые возникла у королевы Виктории в Англии.

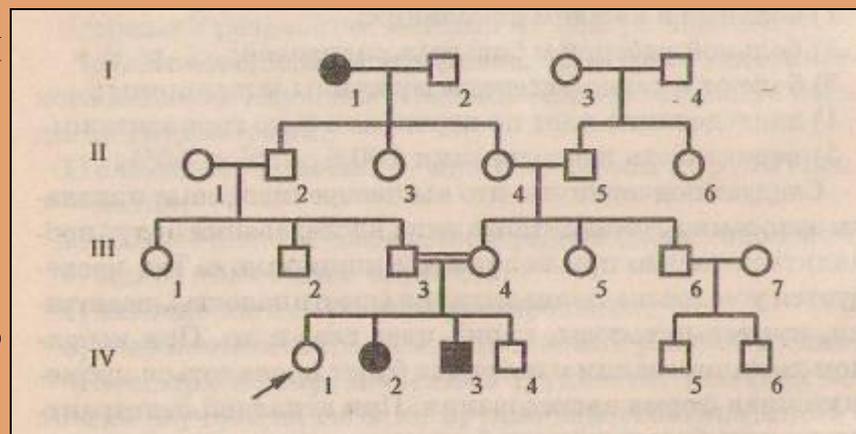
Символы, используемые при составлении родословных



Типы родословных: аутосомно-рецессивный

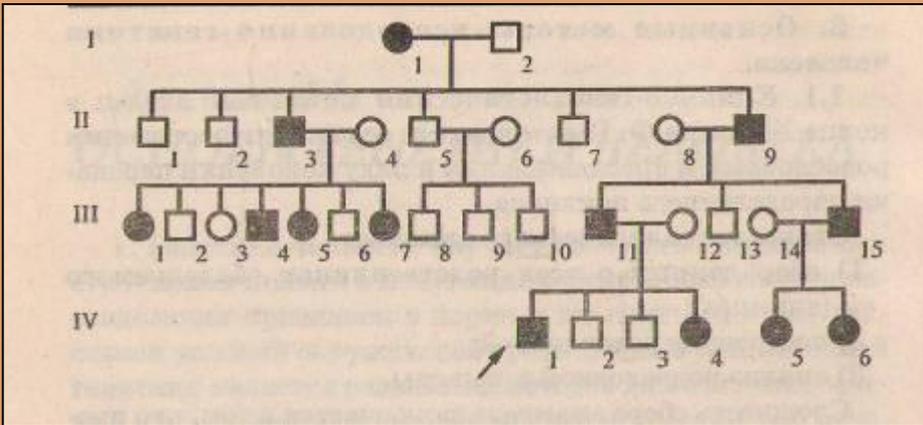
- признак не в каждом поколении;
- у родителей признак отсутствует, а у детей проявляется;
- признак в равной степени проявляется у мужчин и у женщин;
- наследование по горизонтали
- вероятность наследования 25%,50%,100%

Признаки; фенилкетонурия, серповидно-клеточная анемия, голубые глаза, леворукость и т.д.



аутосомно-рецессивного
типа

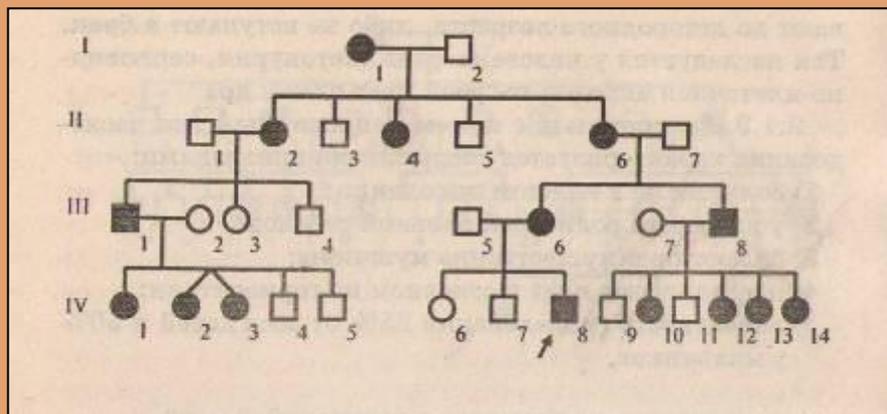
Типы родословных: аутосомно-доминантный



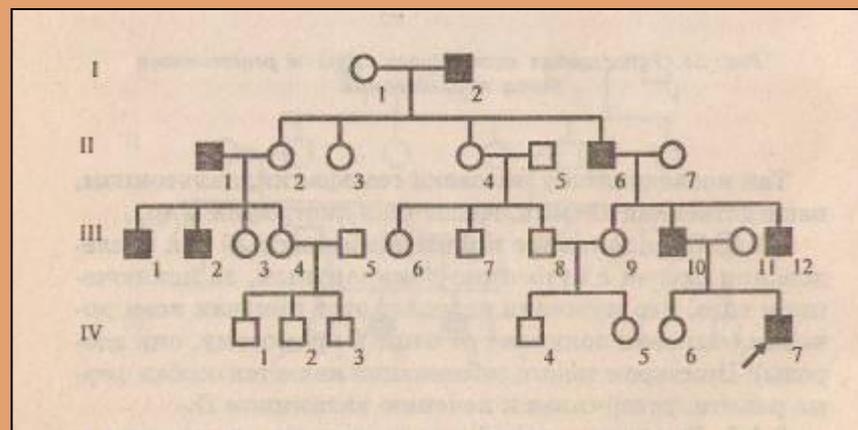
аутосомно-доминантного
типа

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

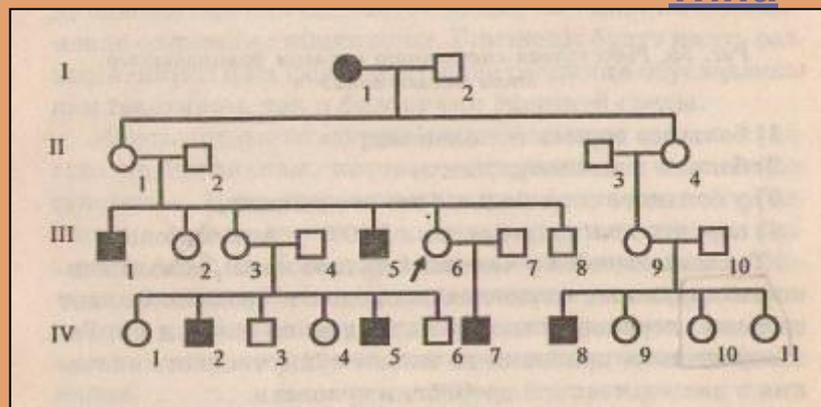
Типы родословных



сцепленного с полом доминантного
типа



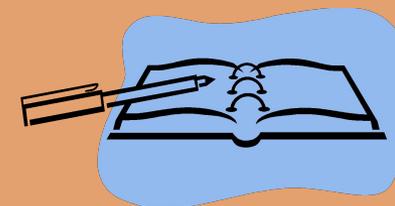
голандрического
типа



сцепленного с полом рецессивного
типа

Генеалогический метод позволяет установить

- является ли признак наследственным
- тип и характер наследования
- зиготность лиц родословной
- пенетрантность гена (доминантный, рецессивный)
- вероятность наследственной патологии



2. Близнецовый метод –наблюдение за развитием одно и двухъяйцевых близнецов, выяснение роли среды



**Монозиготные близнецы
(однойяйцевые)**



**Дизиготные близнецы
(двухъяйцевые)**

Степень различия (дискордантность) по ряду нейтральных признаков у близнецов

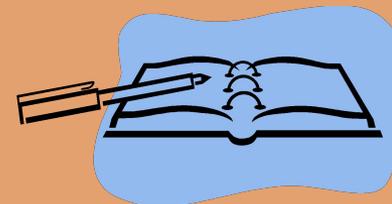
Признаки, контролируемые небольшим числом генов	Частота (вероятность) появления различий, %		Наследуемость, %
	однойяйцев ые	разнойяйцев ые	
Цвет глаз	0,5	72	99
Форма ушей	2,0	80	98
Цвет волос	3,0	77	96
Папиллярные линии	8,0	60	87
<i>среднее</i>	< 1 %	≈ 55 %	95 %
Биохимические признаки	0,0	от 0 до 100	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

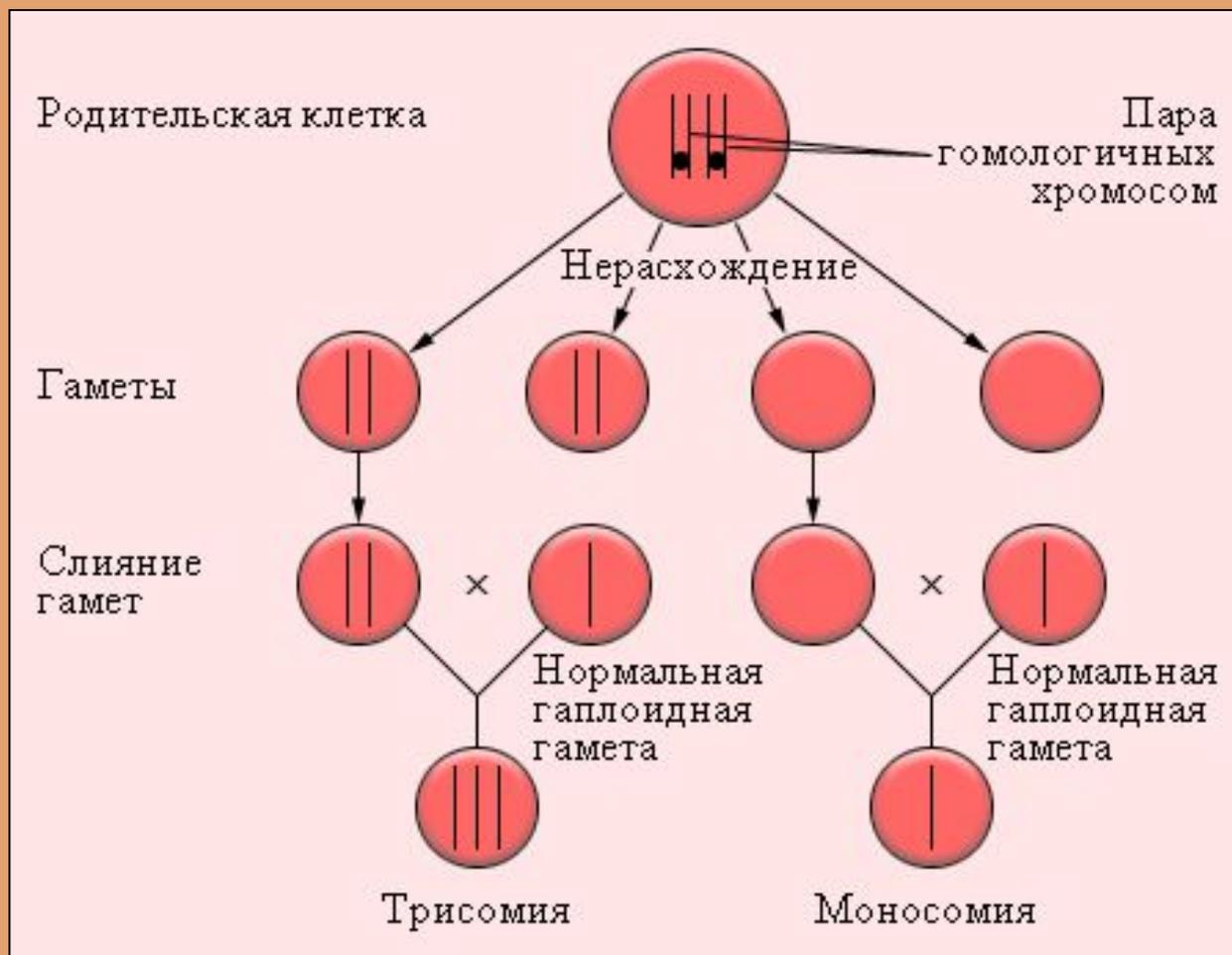
Признаки, контролируемые большим числом генов и зависящие от негенетических факторов	Частота (вероятность) появления сходства, %		Наследуемость, %
	однойяйцевые	разнойяйцевые	
Умственная отсталость	97	37	95
Шизофрения	69	10	66
Сахарный диабет	65	18	57
Эпилепсия	67	30	53
<i>среднее</i>	$\approx 70\%$	$\approx 20\%$	$\approx 65\%$
Преступность (?)	68	28	56 %

Близнецовый метод позволяет установить

- влияние среды на реализацию генотипа
- вклад среды и генотипа в развитие данного признака



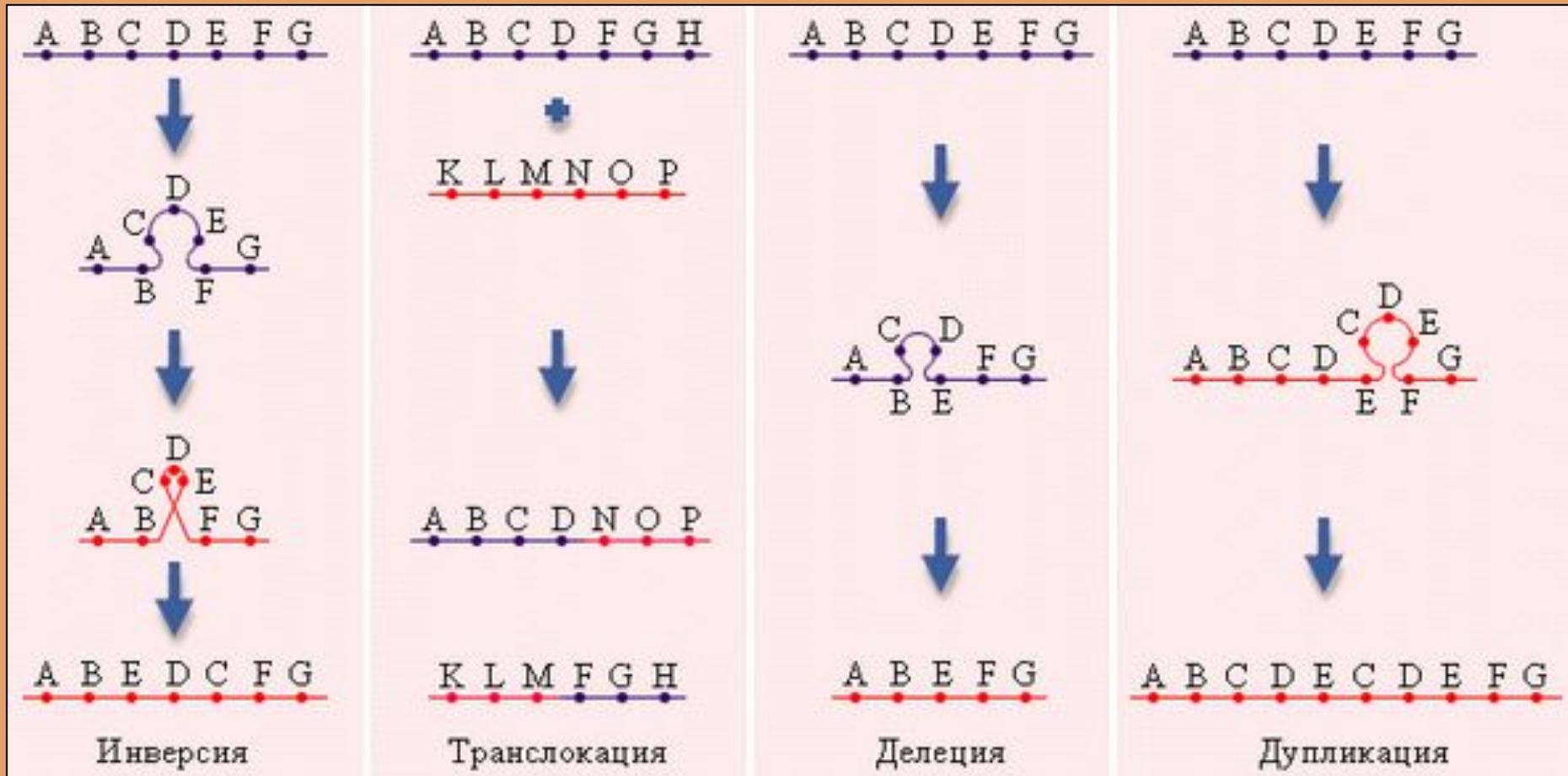
3. Цитогенетический метод-изучение хромосом ядра



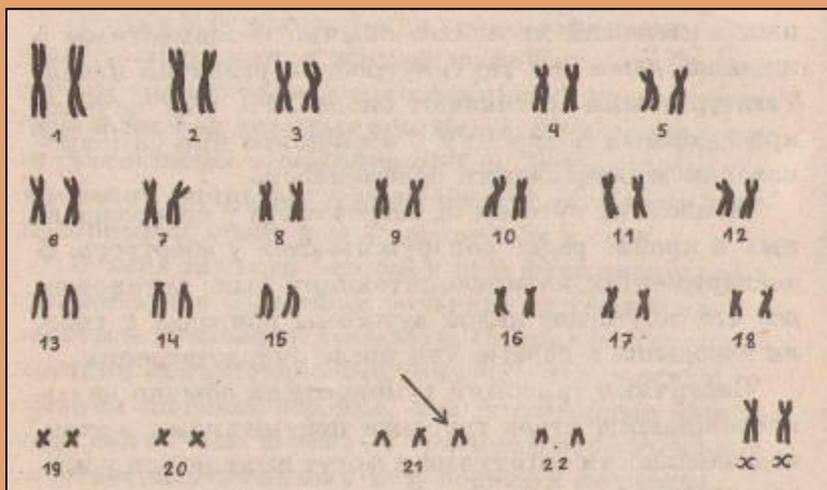
Анеуплоидия-увеличение или уменьшение общего числа хромосом:

46-1 моносомия; 46-2 нулисомия; 46 + 2-тетрасомия; 46 + 1-трисомия.

Мутации хромосом

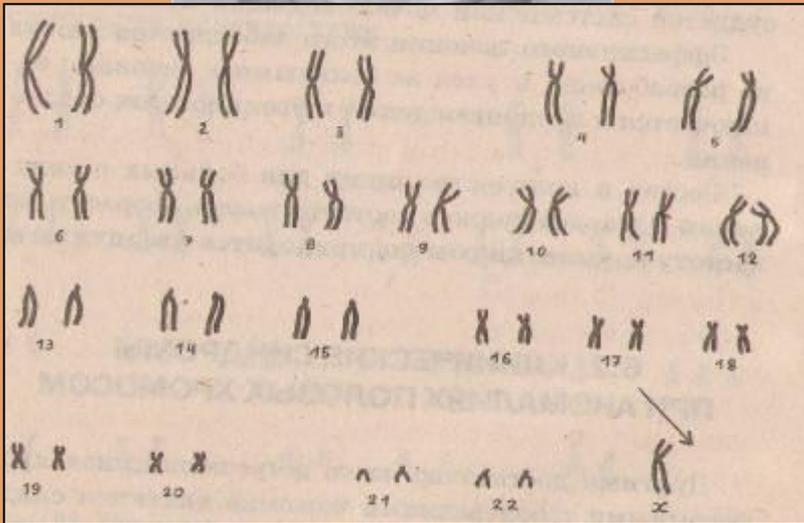


Синдром Дауна – трисомия по 21 паре хромосом



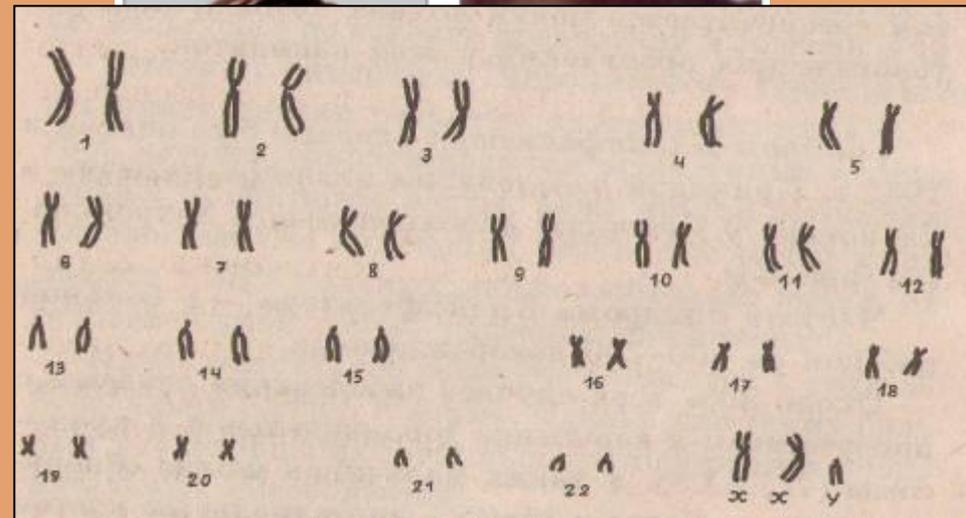
Кариотип девочки с синдромом Дауна-трисомия по 21 паре хромосом

Синдром Шеришевского - Тернера



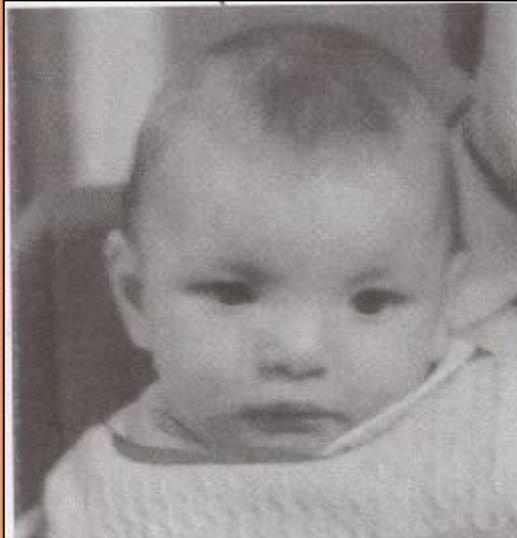
Кариотип девочки с синдромом Тернера
-XO

Синдром Клайнфельтера

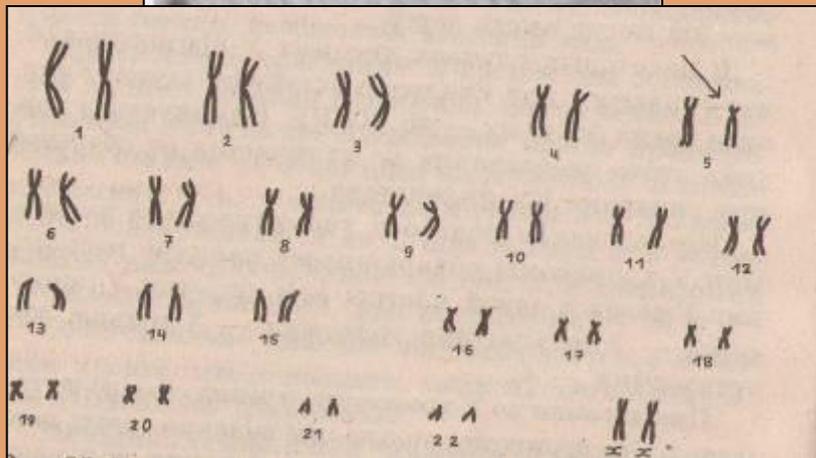


Кариотип мальчика с синдромом
Клайнфельтера- XXY

Синдром «кошачьего крика»



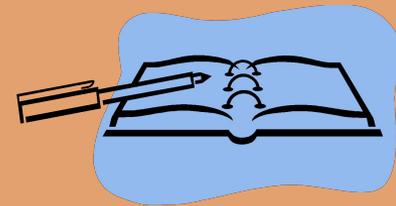
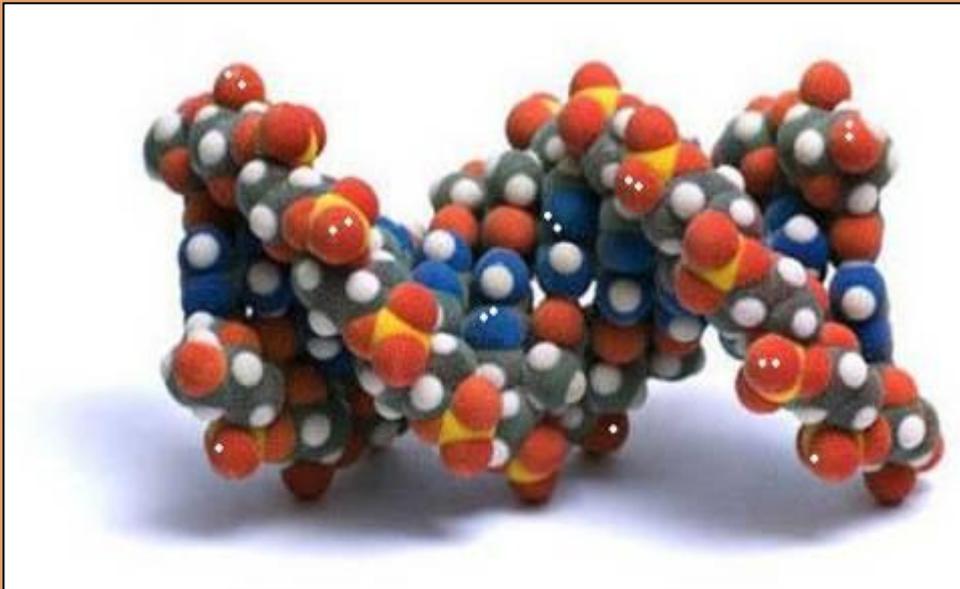
«Заячья губа»-
трисомия-15 пары
хр



Кариотип девочки с синдромом
«кошачьего крика»-мутация 5 пары хр.

Цитогенетический метод – изучение числа, формы и размеров хромосом позволяет установить

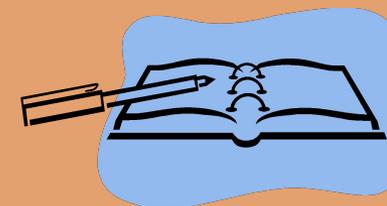
- нарушение количества хромосом (46-1; 46-2 и т. д.)
- изменение структуры хромосом (делеция, инверсия, транслокация, дубликация и т.д.)
- в каком поколении появилась мутация
- причину наследственной патологии



4. Экспресс – методы и методы пренатальной диагностики



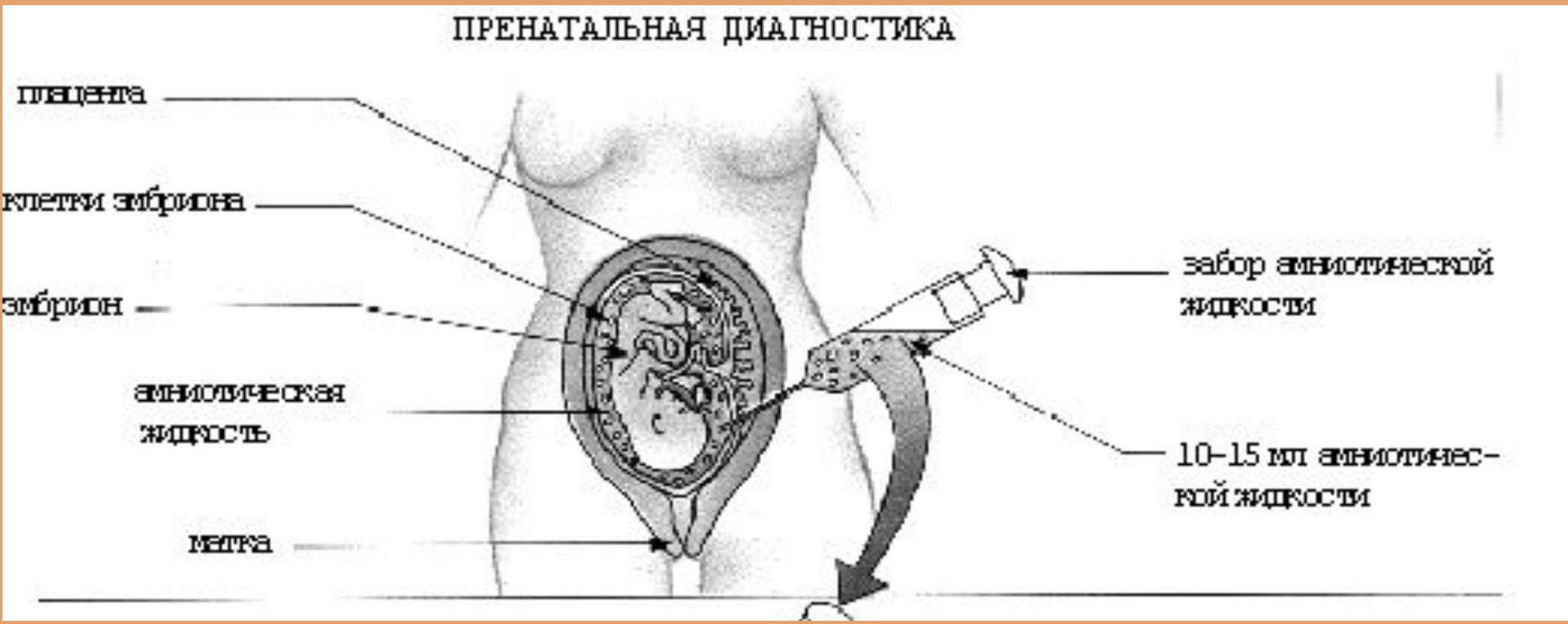
- в семье наследственные заболевания
- возраст матери старше 35 лет, отца – 40
- гетерозиготность матери по X-сцепленному рецессивному заболеванию
- беременность женщин с тяжелой предыдущей беременностью
- структурные перестройки хромосом у одного из родителей
- синдром ломкой X- хромосомы
- беременные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

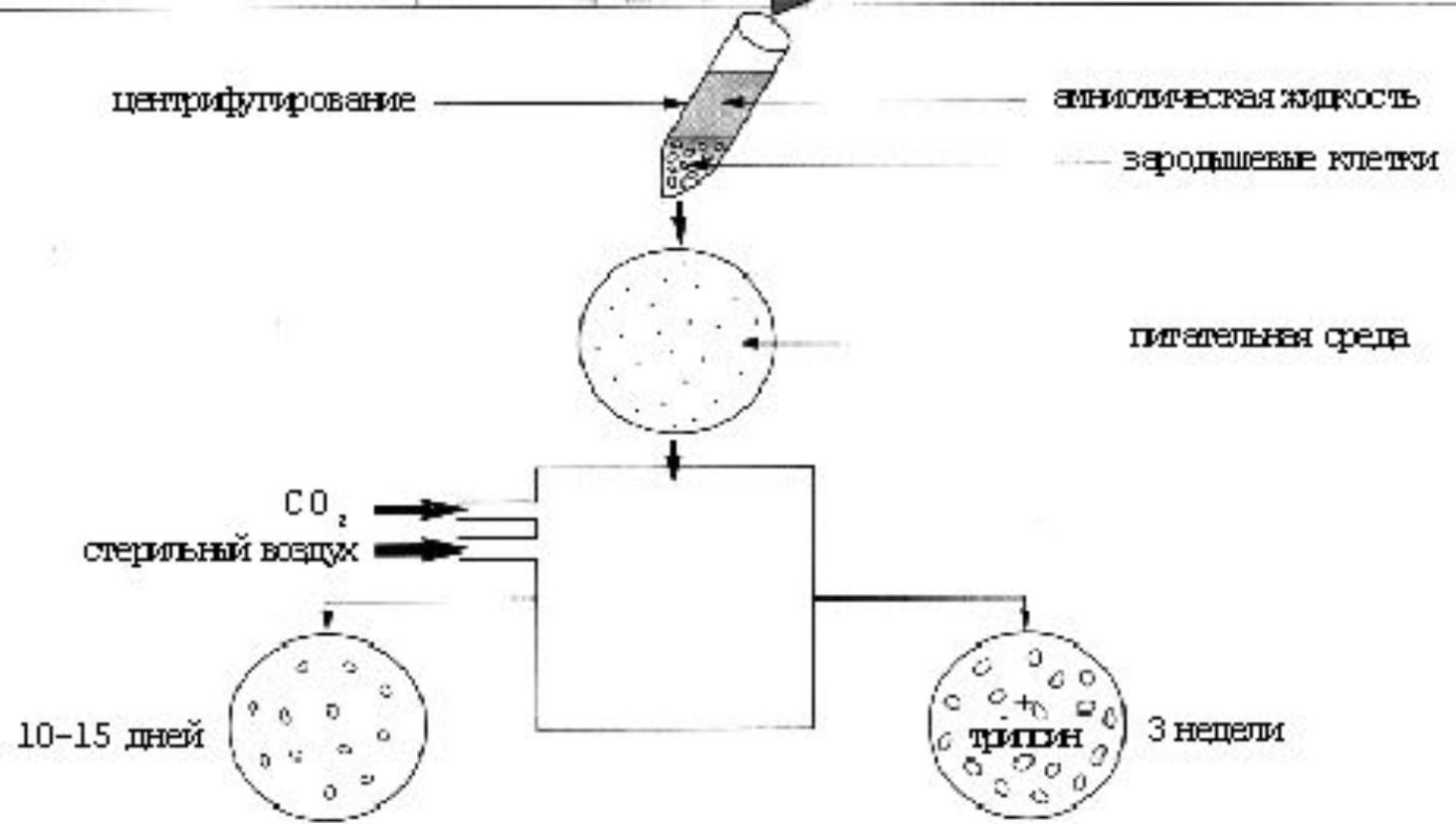


Пренатальная диагностика

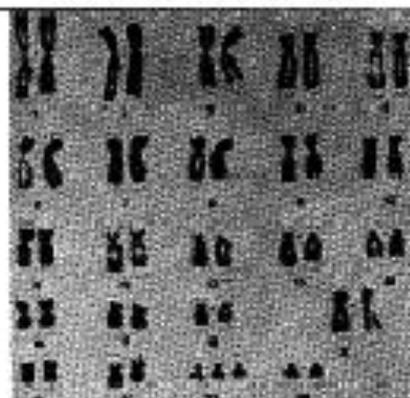
Использует и **ультразвуковую диагностику (УЗИ)**, и **оперативную технику** и **лабораторные методы**: (цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические).

Пренатальная диагностика имеет исключительно важное значение при медико-генетическом консультировании, поскольку она позволяет перейти от вероятного к однозначному прогнозированию здоровья ребенка в семьях с генетическими осложнениями.



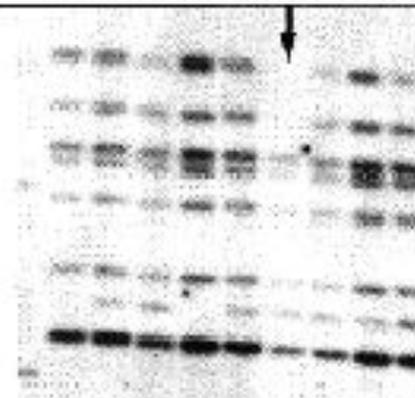


Хромосомный анализ



Аномальные хромосомы

Вискоминский анализ



Аномальные гены

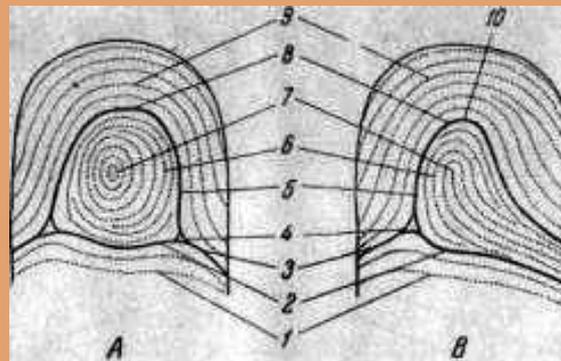
5. Дерматоглифический метод – метод изучения отпечатков ладоней больных родителей позволяет предположить появление этой аномалии у детей



Простая дуга



Петли



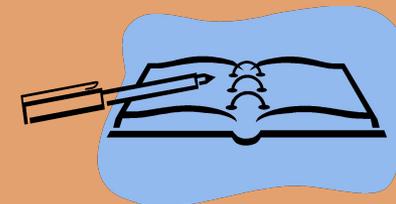
Топография пальцевых узоров

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**



Практическая работа №1

Составление родословной

Цель: научиться составлять свою родословную

Ход работы

- 1. Выберите 1 признак который вас интересует.**
- 2. Определите доминантный или рецессивный ген.**
- 3. Постройте схему родословной по данному признаку.**
- 4. Вывод (сделайте вывод, указав тип наследования).**

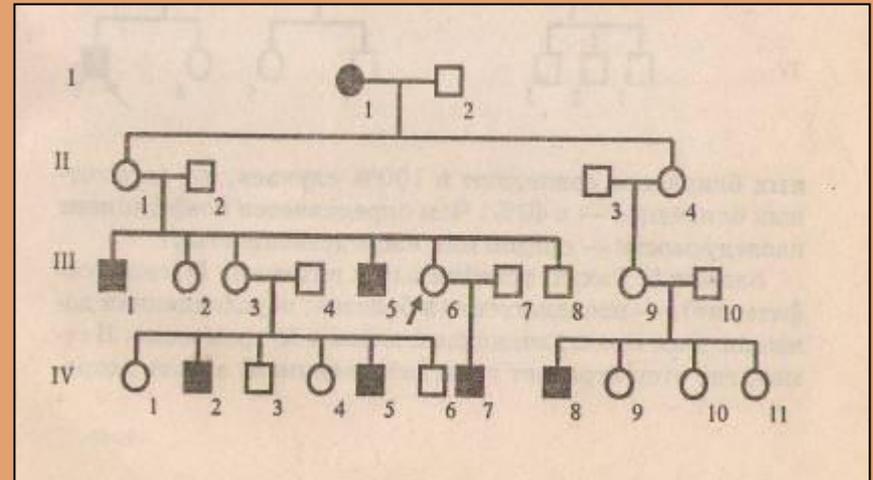
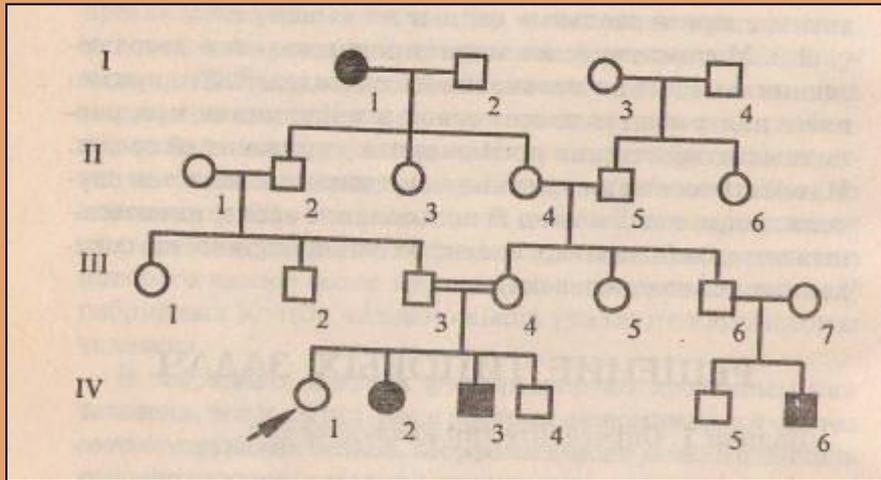
Домашнее задание

Читать стр.74-75, закончить выполнять
практическую работу №1.

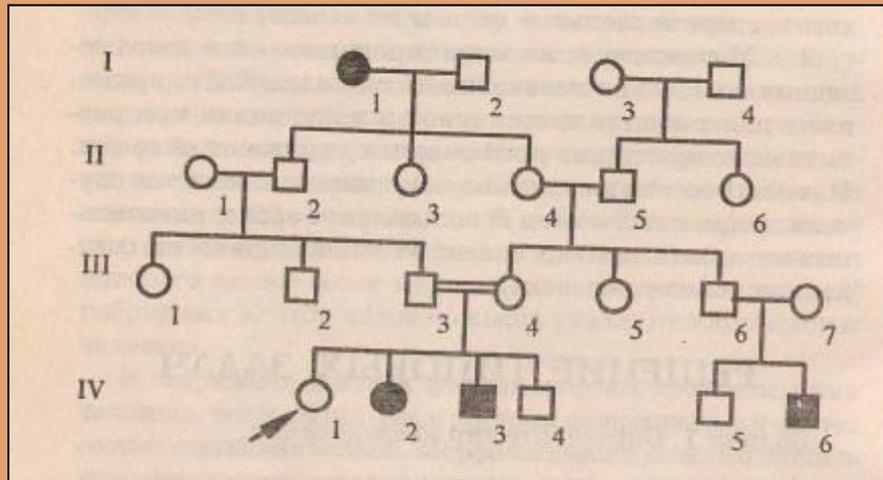
Будьте здоровы и счастливы



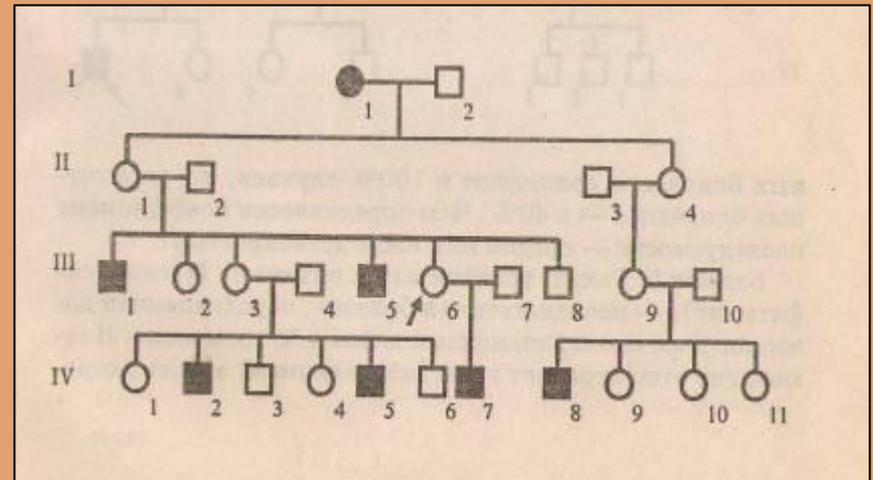
Закрепление. Определите тип наследования



Закрепление. Определите тип наследования



**Аутосомно-рецессивный
тип наследования**



**Сцепленный с полом рецессивный
тип наследования**

Формула Хольцингера

$$H = (\% \text{ сходства ОБ} - \% \text{ сходства ДБ}) / (100 - \% \text{ сходства ДБ}),$$

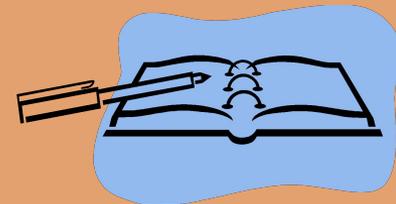
где:

H - коэффициент наследственности

ОБ – однояйцевые близнецы

ДБ – двуяйцевые близнецы

- При **H = 1** признак полностью определяется наследственным компонентом
- При **H = 0** признак определяется влиянием среды
- При **H = близкий к 0,5** признак определяется примерно одинаковым влиянием наследственности и среды



Конкордантность монозиготных близнецов по массе тела составляет 80%, а дизиготных – 30%. Каково соотношение наследственных и средовых факторов в формировании признака?

Решение:

По формуле Хольцингера рассчитаем коэффициент наследуемости:

$H = (\% \text{ сходства ОБ} - \% \text{ сходства ДБ}) / (100 - \% \text{ сходства ДБ}),$

$H = (80\% - 30\%) / (100\% - 30\%) = 0,71$

Так как коэффициент наследуемости равен 0,71, то в формировании признака большую роль играет генотип.