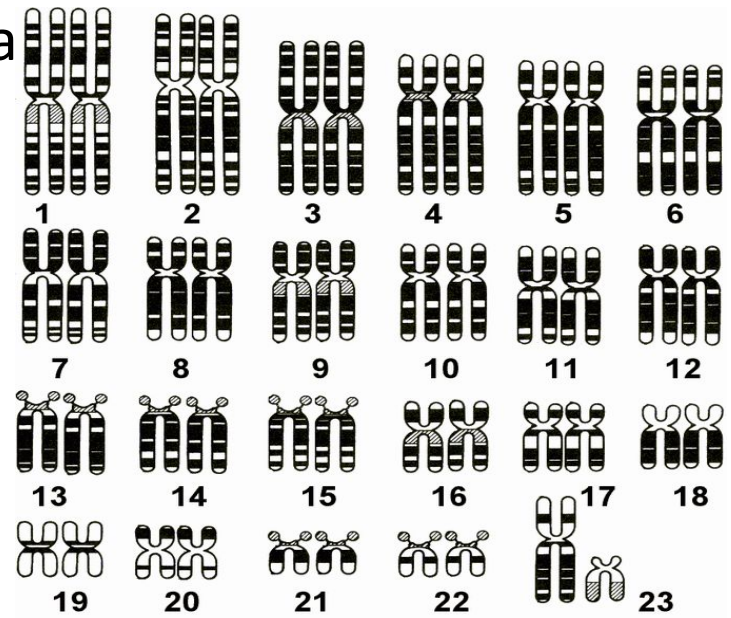


Генетика человека

Неудобство (discomfort) исследования (research, study):

- у человека большое количество хромосом;
- невозможно экспериментальное скрещивание;
- поздно (late) наступает (Comes) половая зрелость (puberty);
- малое число потомков (Descendant, progeny, offspring) в каждой семье;
- невозможно уравнивание (compensation) условий жизни для потомства.



Неудобство – discomfort,
discommode.

Эксперимент – experiment

Зрелость – nubility, maturity

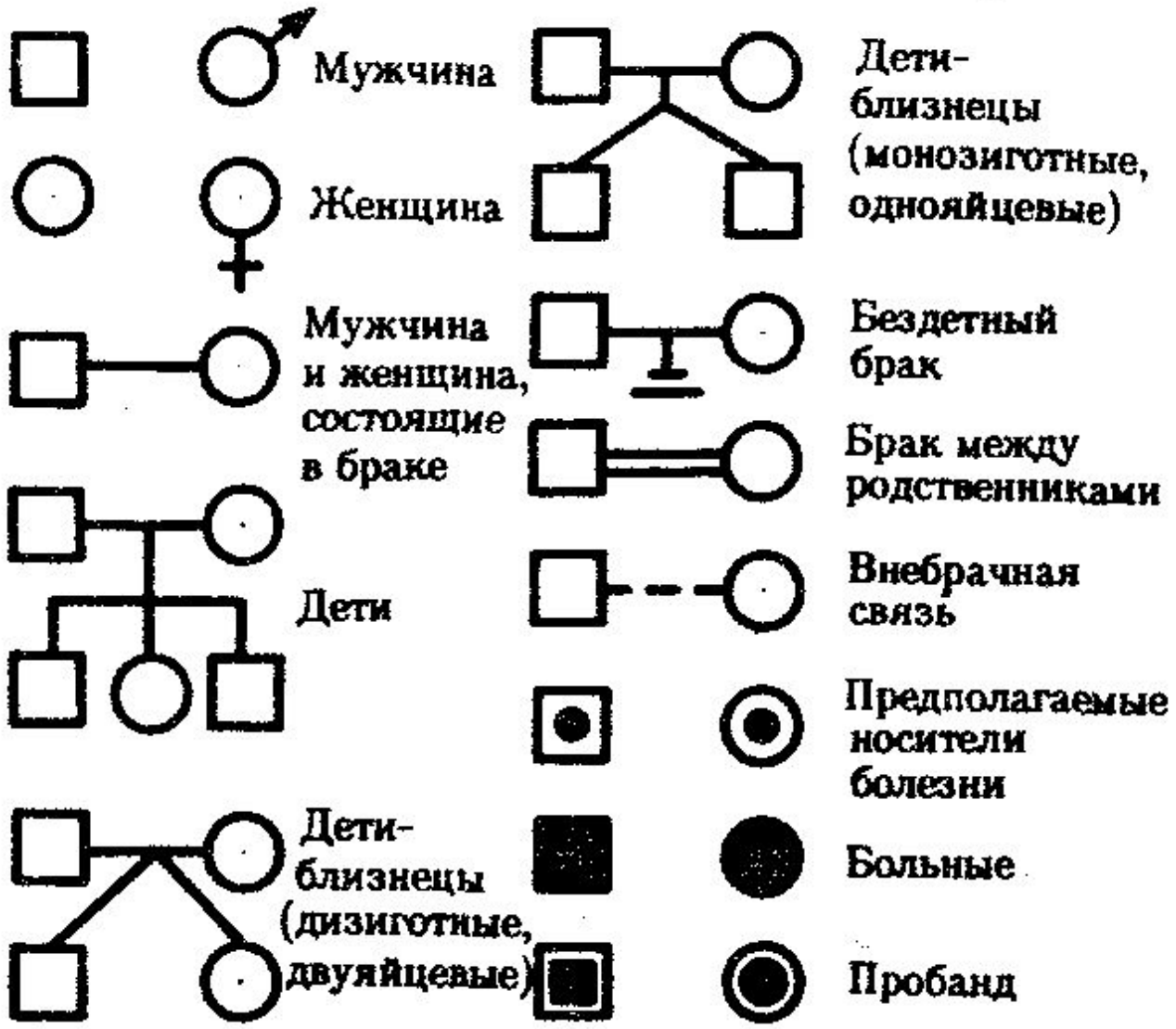


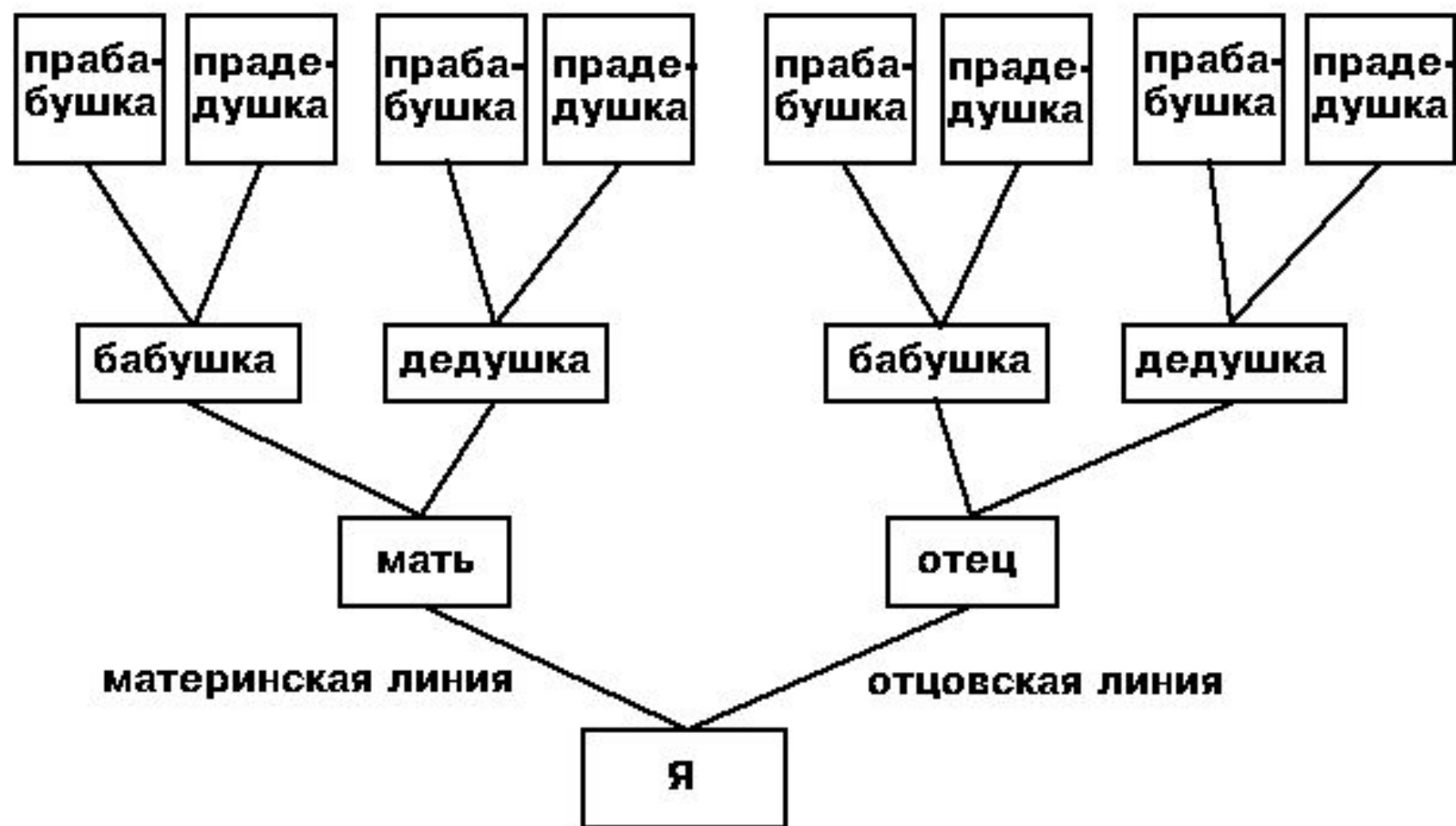
Генеалогический метод – (*Genealogical method*) метод составления родословных (*pedigree*). Для выявления (*Identification of*) типа наследования. (Гальтон, 1865г.).

Типы наследования:

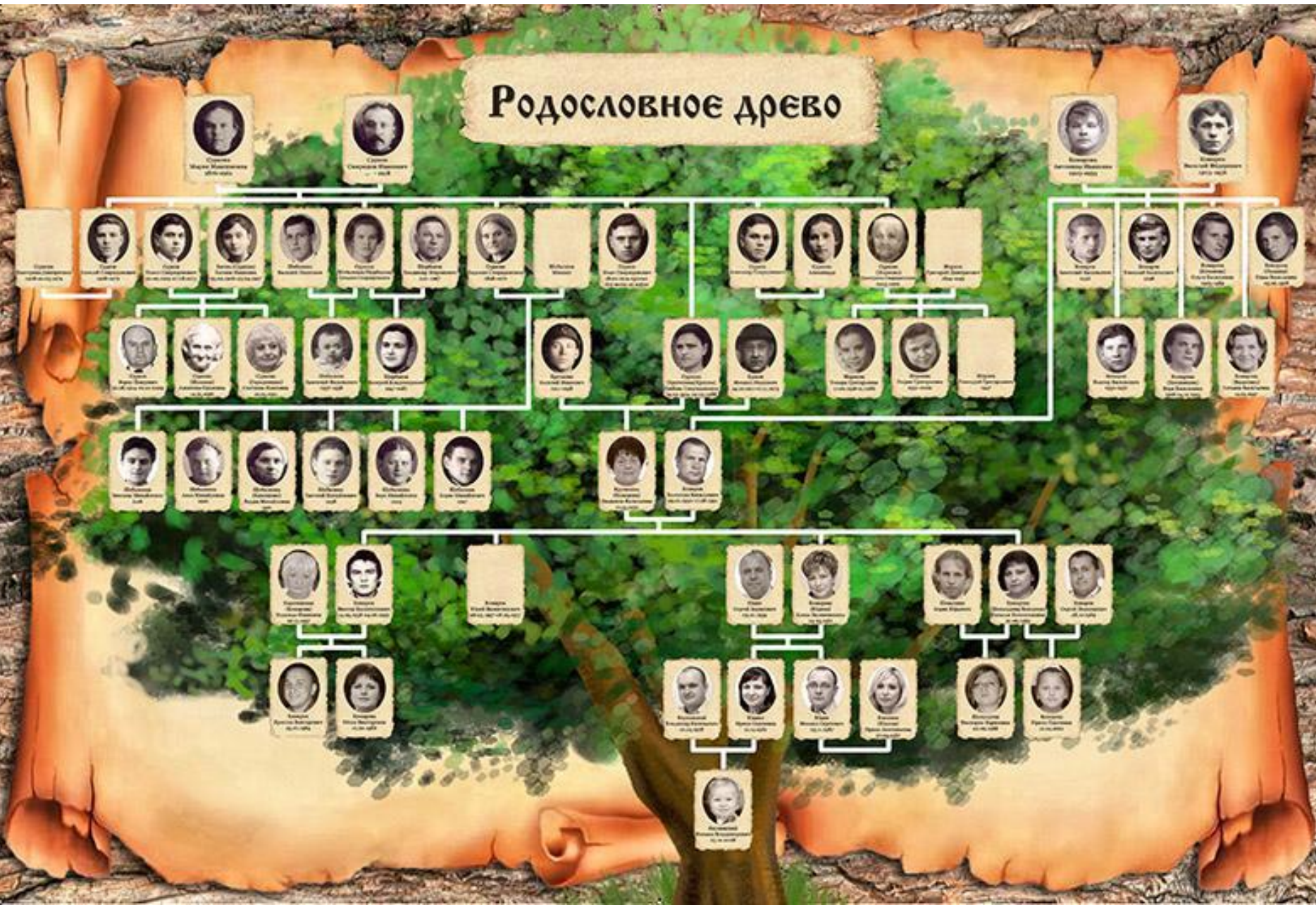
- **Аутосомно-доминантный тип**
- **Аутосомно-рецессивный тип**
- **X-сцепленный доминантный**
- **X-сцепленный рецессивный**
- **Y-сцепленное**

Родословная – pedigree, bloodline, genealogy

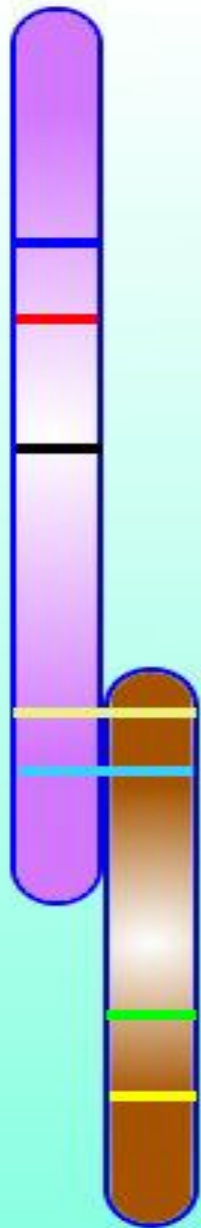




family tree



X



x^h - гемофилия (X^H - норма)

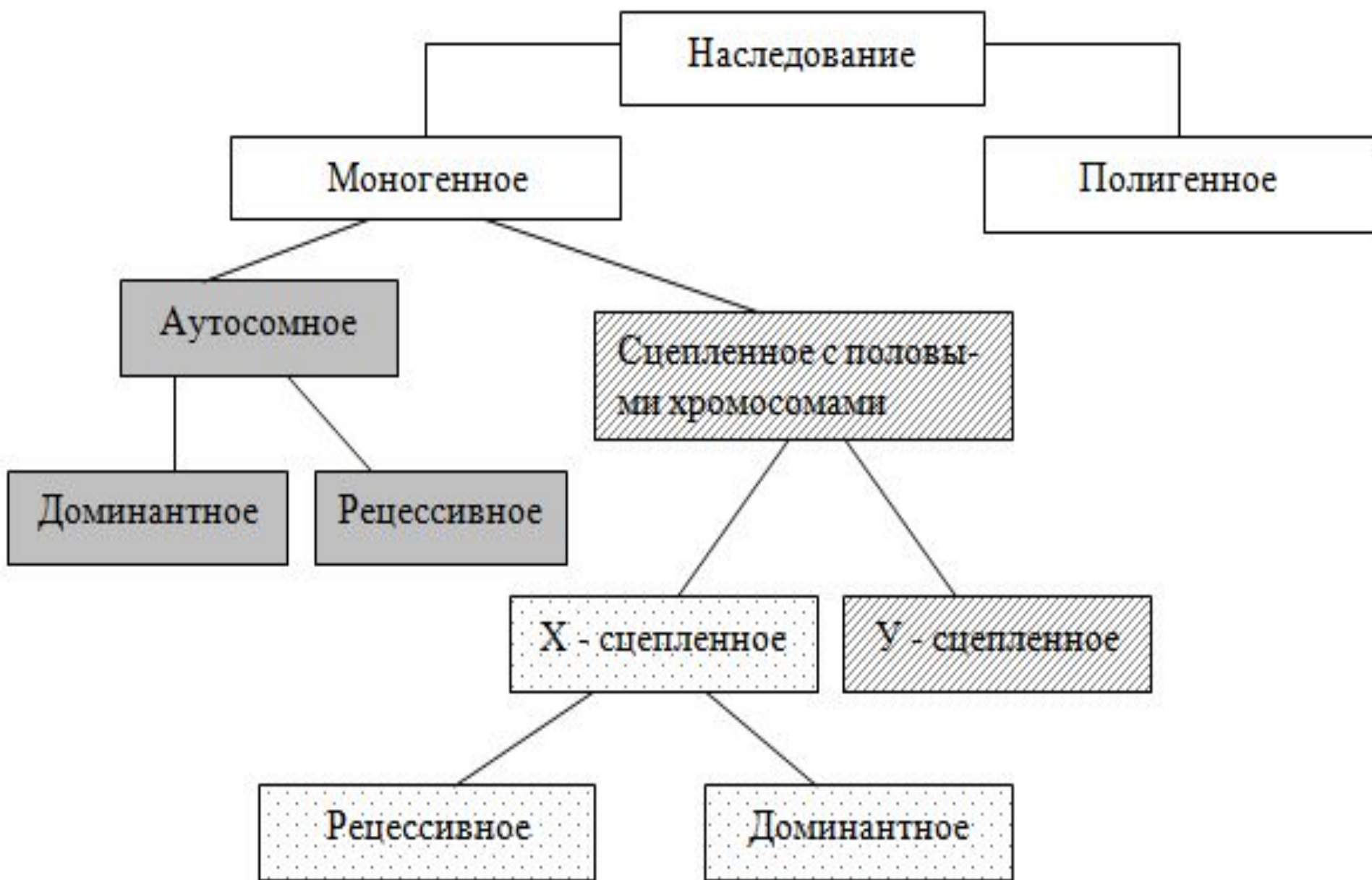
x^d - дальтонизм (X^D - норма)

x^S - темные зубы (X^S - норма)

y^g - гипертрихоз (Y - норма)

y^p - перепонки между
пальцами ног (Y - норма)

у

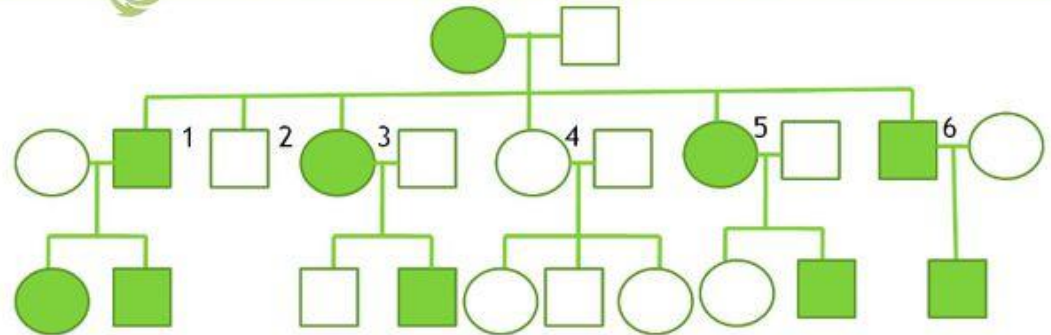


Аутосомно-доминантный тип:

- Признак прослеживается в каждом поколении.
- Количество больных и здоровых примерно одинаковое (1:1).
- Заболевание одинаково передается от мужчин и женщин.
- Если дети у больных родителей рождаются здоровые, то их дети тоже здоровы

При условии
полного
доминирования.

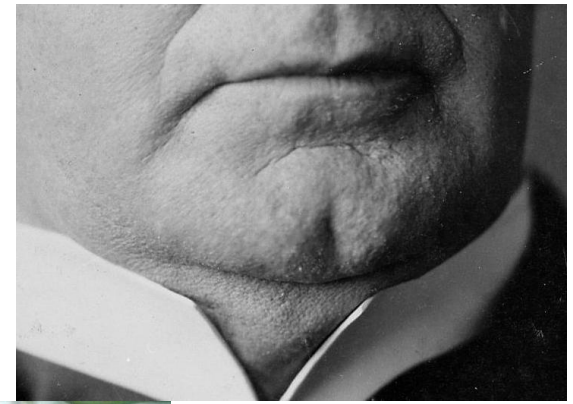
Аутосомно-доминантный тип наследования



- Наследуемый признак доминантный, не сцеплен с полом
- Генотипы потомков 1,3,5,6 – Аа;
2,4 – аа

Нормальные признаки:

- Курчавые волосы
- Ямочка (dimple) на подбородке (chin)
- Праворукость (Right-handedness).



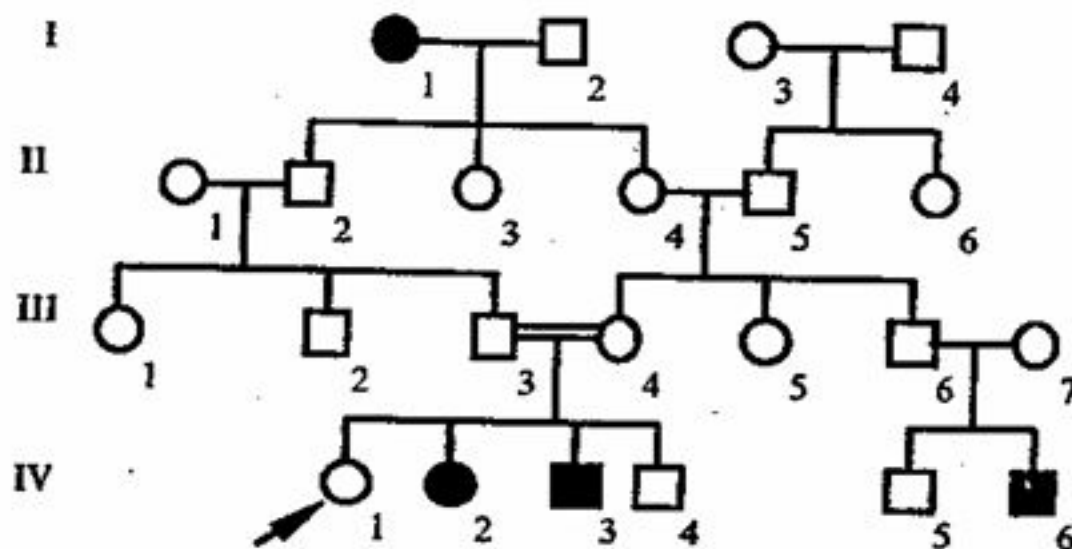
Патологические (pathological) признаки:

- Многопалость
- Брахидактилия (укороченные пальцы)
- Близорукость (myopia).



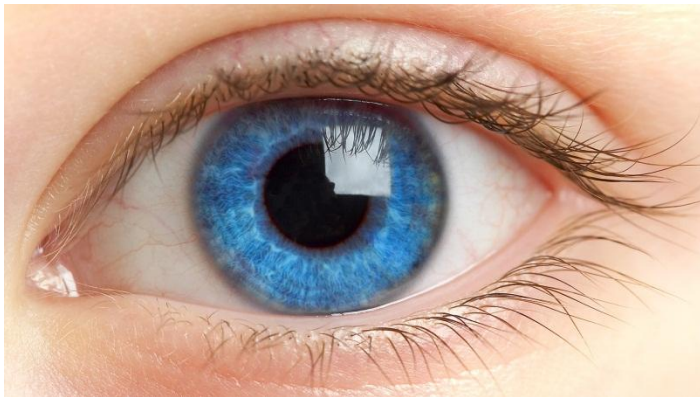
Аутосомно – рецессивный тип:

- Не в каждом поколении проявляется.
- Если оба родителя здоровы, но являются носителями патологического гена, то ребенок возможно будет болен (у детей 25% вероятность).
- Проявляется в равной степени у мальчиков и девочек.
- Если оба родителя больны, то все дети будут рождаться с такой же патологией.
- Если один родитель болен, а второй является носителем такого гена, то вероятность рождения больного ребенка составляет 50%



Нормальные признаки:

- Светлые волосы
- Голубые глаза
- Леворукость (Left-handedness)



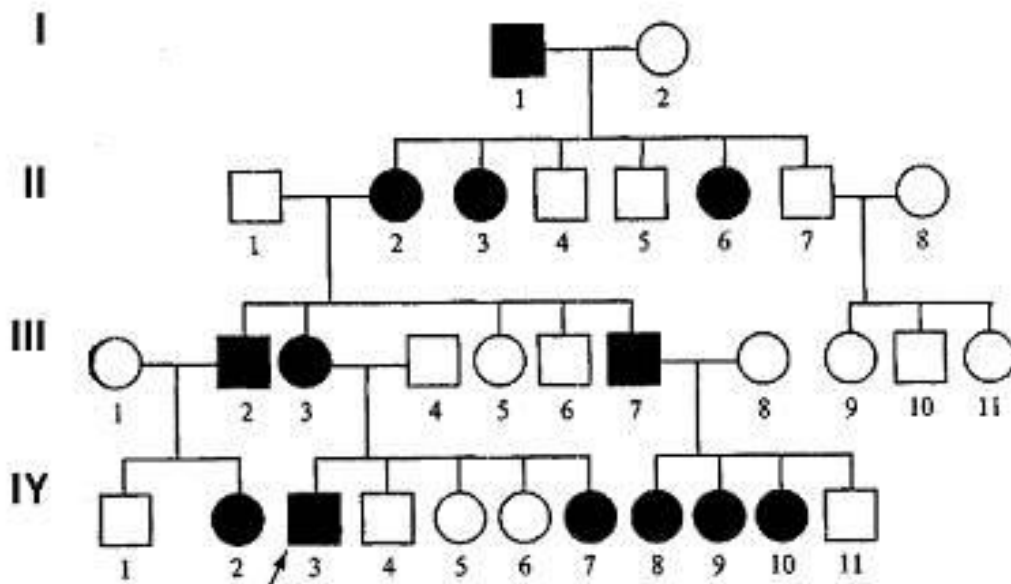
Патологические признаки:

- Глухонемота (Deaf-mute)
- Сахарный диабет (diabetes)
- Галактоземия (Galactosemia)



Сцепленный с X – хромосомой, доминантный:

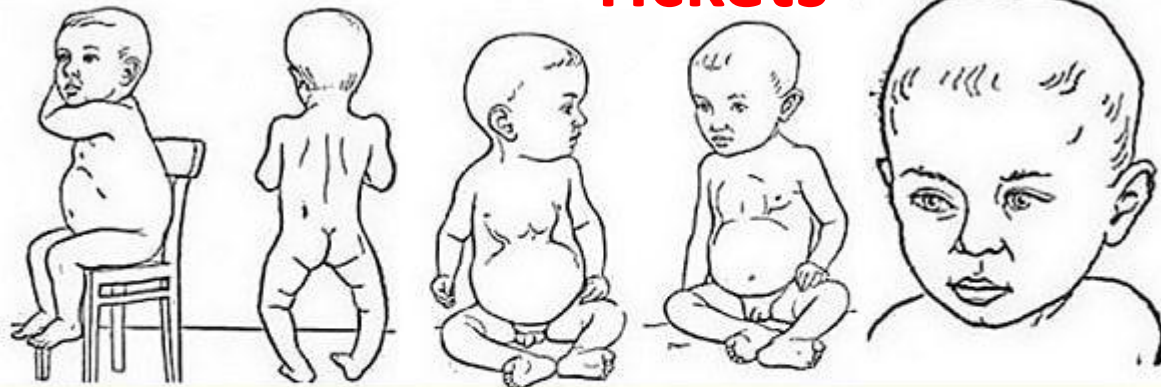
- Могут поражаться оба пола, но женщины в 2 раза чаще.
- Если болен отец, то он может передать больной ген только своим дочерям, потому что сыновья от него получают Y-хромосому.
- Если признак у женщины, то наследуют либо все дети (мать гомозиготна), либо половина (мать гетерозиготна), без от



- **Коричневая эмаль зубов (Brown enamel of teeth)**



- **Рахит - rickets**



О-образные ноги и «Лягушачий живот» (кифоз) при рахите

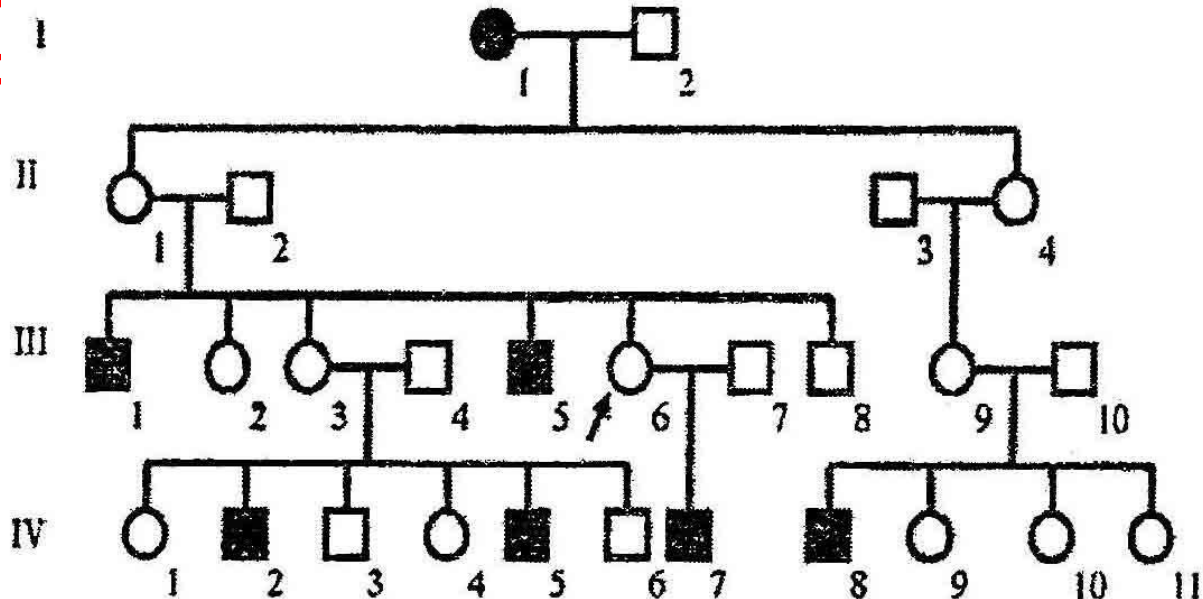
Рахитическая грудная клетка

Квадратная форма головы при рахите

Сцепленный с х – хромосомой рецессивный:

- Больной ребенок может родиться и у фенотипически здоровых родителей.
- Чаще всего болеют мужчины, а женщины являются носительницами больного гена.
- Вероятность рождения больного ребенка у женщины-носительницы составляет 25%, если речь идет о мальчиках, то она повышается до 50%.

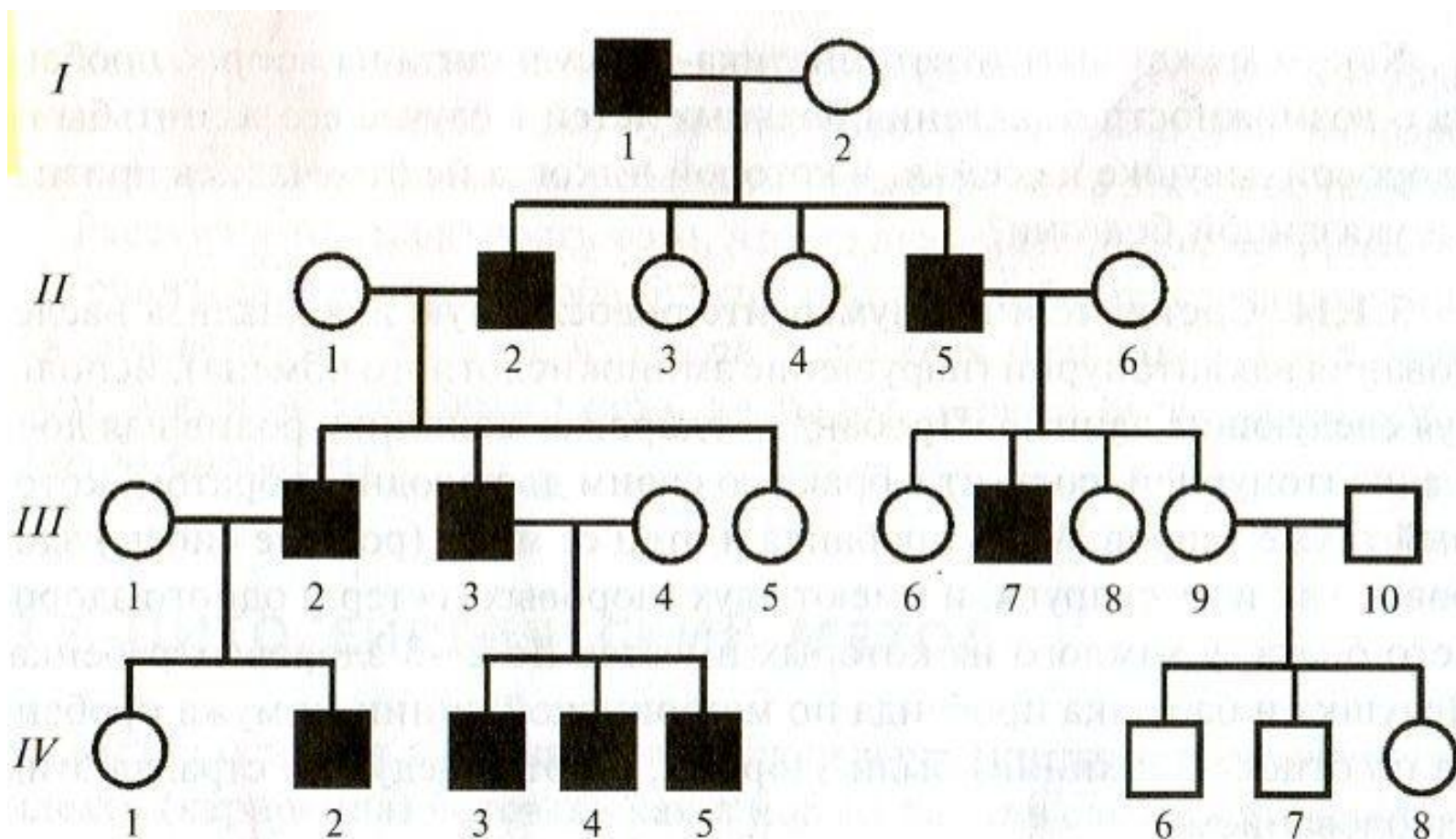
- **Гемофилия, дальтонизм, мышечная дистрофия (Muscular dystrophy)**



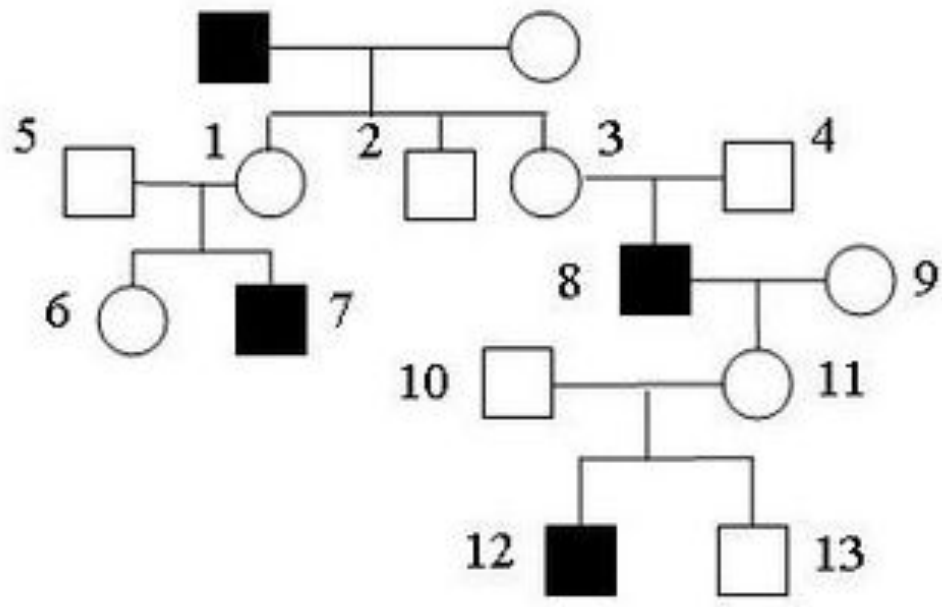
Сцепленное с Y- хромосомой (голандрическое):

От отца к сыновьям.

Гипертрихоз - Hypertrichosis (волосатость ушей).



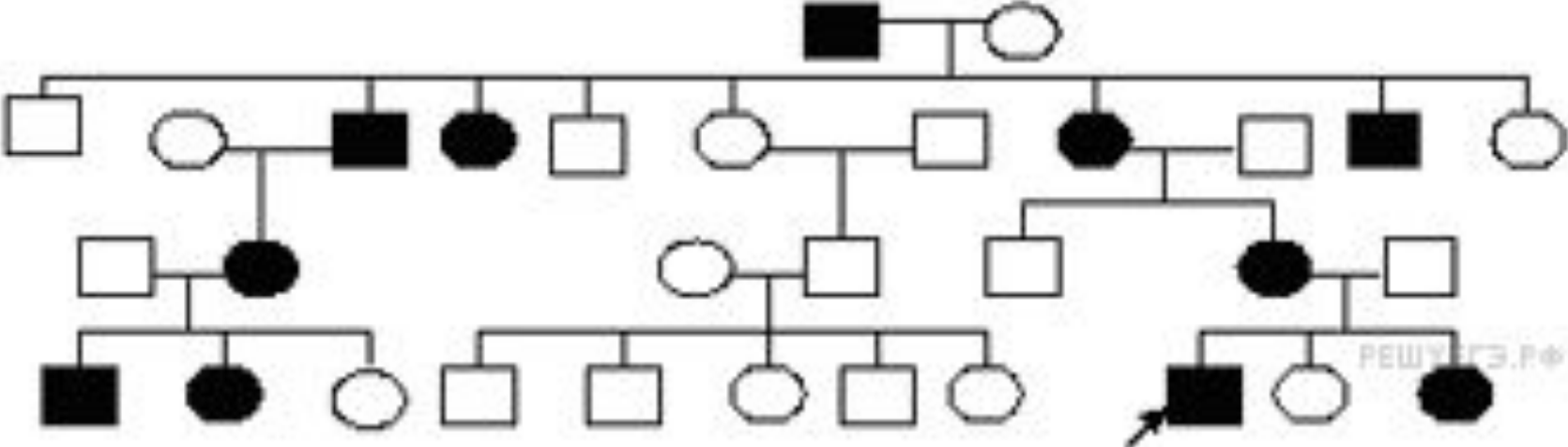
Определите тип наследования



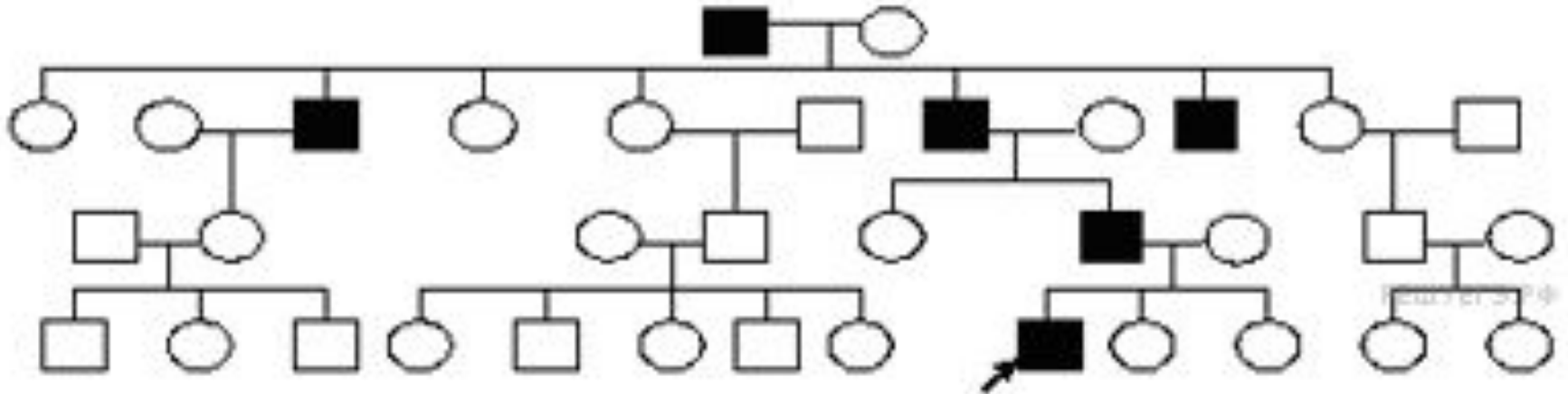
Условные обозначения

- – женщина
- – мужчина
- — ○ – брак
- — □ — дети одного брака
- ● – проявление исследуемого признака

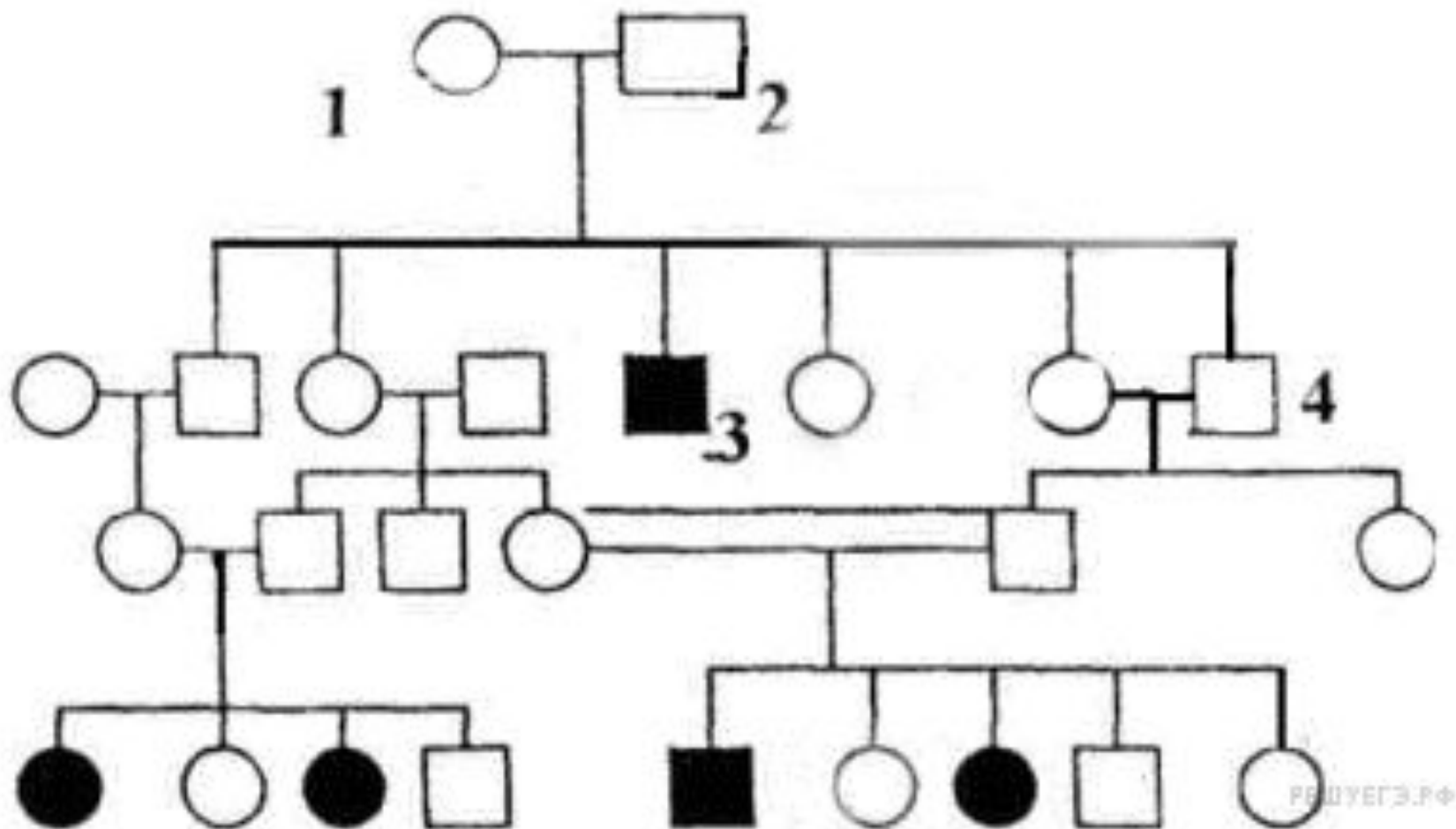
Определите тип наследования



Определите тип наследования, генотип пробанда



Определите тип наследования признака, поясните. Определите генотипы членов родословной № 1, 2, 3, 4.



Близнецовый метод - изучение генетических закономерностей на близнецах. (*Twin method*) (Гальтон, 1876г.).

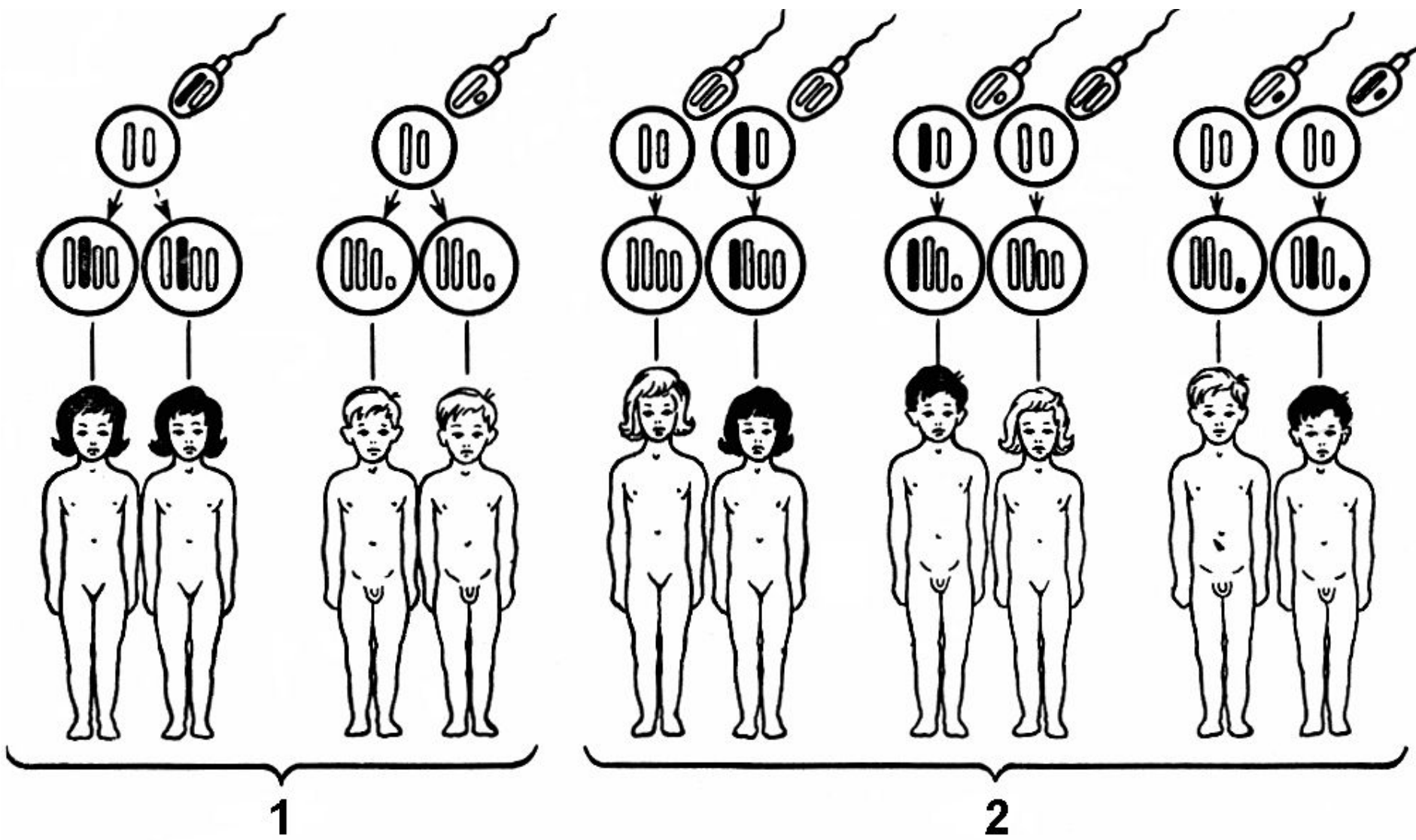
Близнецы – одновременно родившиеся дети (**At the same time, together**).

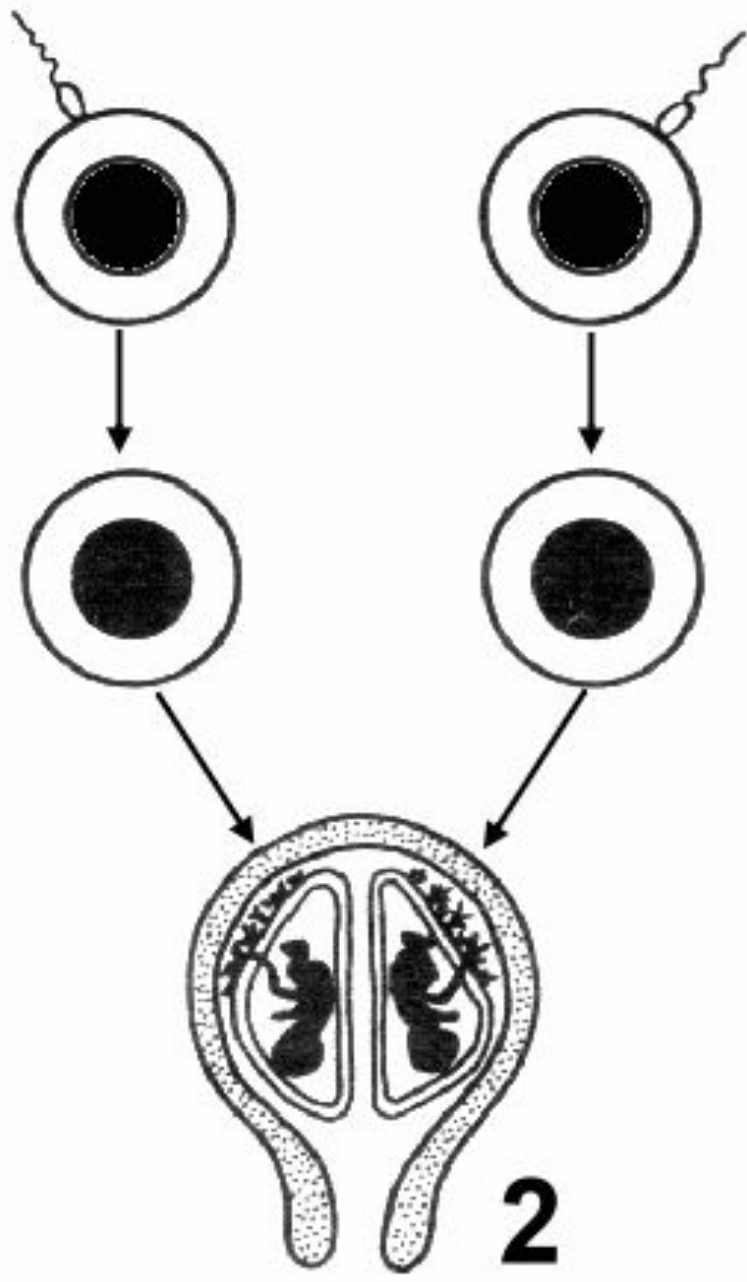
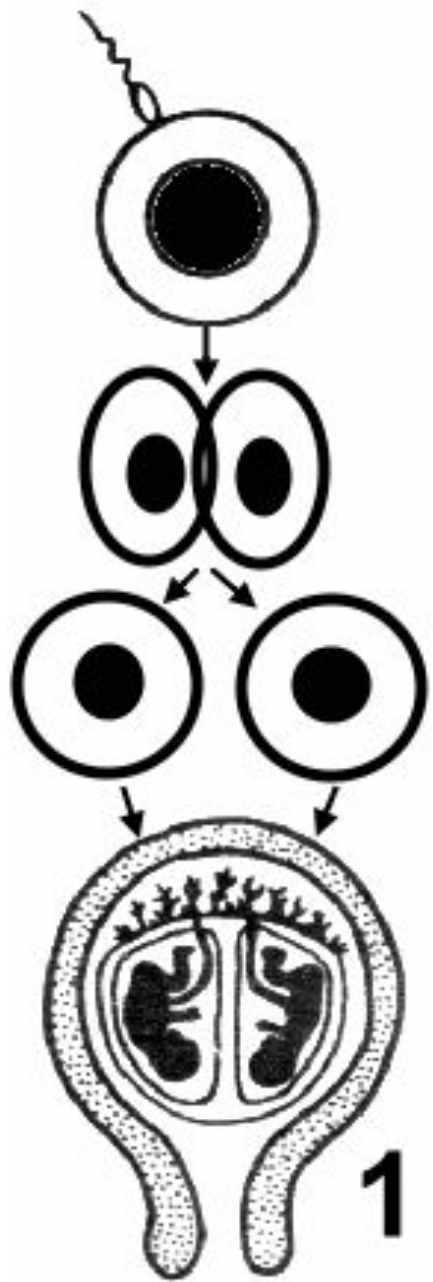
Монозиготные (*Monozygotic*, **одноййшлевые**) – генетически идентичны, всегда од



Дизиготные (*Dizygotic*, **разноййцевые**) – МОГУТ







Конкордантность – большая степень сходства (similarity, likeness, analogy) по многим признакам у монозиготных близнецов.

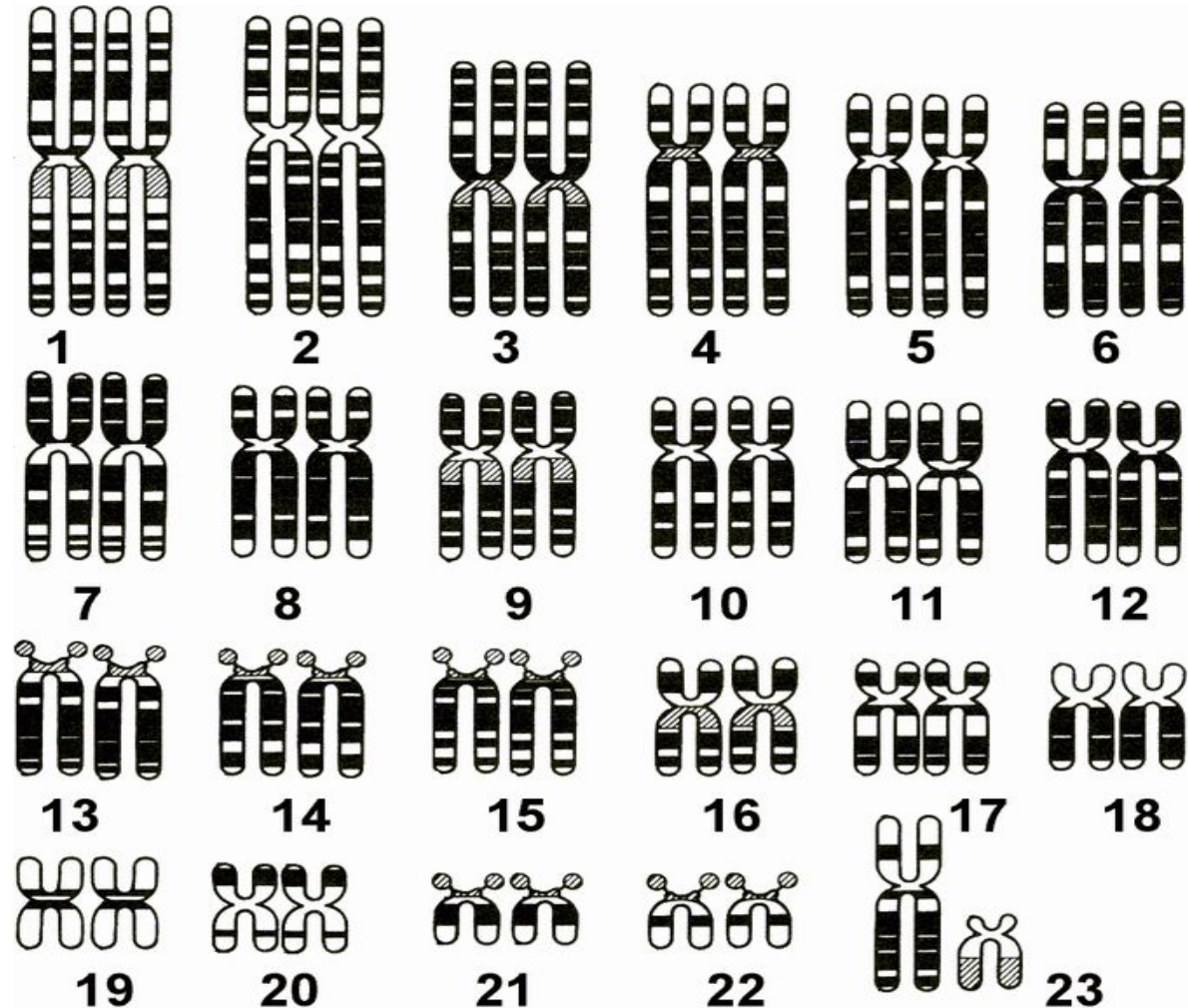


Дискордантность – не сходство по многим признакам, характерно для дизиготных близнецов.



Признаки	Конкордантность, %	
	Монозиготные близнецы	Дизиготные близнецы
Нормальные		
Группа крови (ABO)	100	46
Цвет глаз	99,5	28
Цвет волос	97	23
Патологические		
Косолапость	32	3
"Заячья губа"	33	5
Бронхиальная астма	19	4,8
Корь	98	94
Туберкулез	37	15
Эпилепсия	67	3
Шизофрения	70	13

Цитогенетический метод (Cytogenetic method) основан на изучении хромосом человека в норме и при патологии.



- **Метод кариотипирования (Karyotyping).**

Синдром Дауна – трисомия по 21 паре хромосом, кариотип 47, XX или XY, 21+.

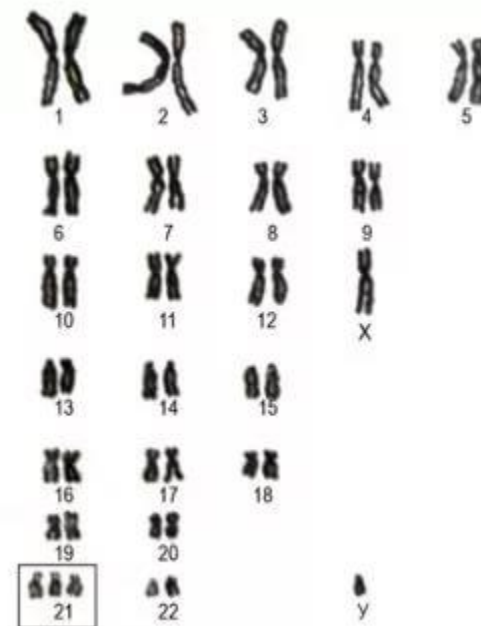
Синдром Патау – трисомия по 13 паре хромосом, кариотип 47, XX или XY, 13+.

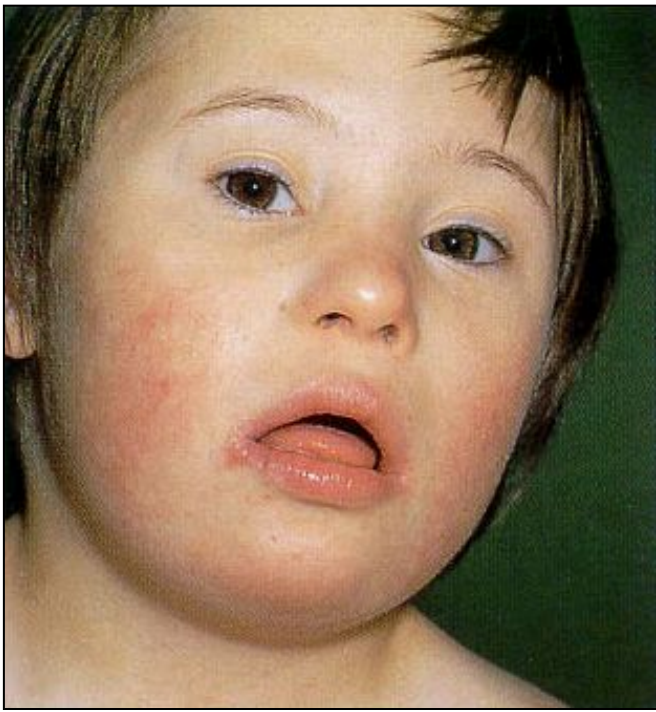
Синдром Эдвардса – трисомия по 18 хромосоме, кариотип 47, XX или XY, 18+.

Синдром кошачьего крика - кариотип 46 XX или XY, 5p-.



Синдром Дауна. Down syndrome





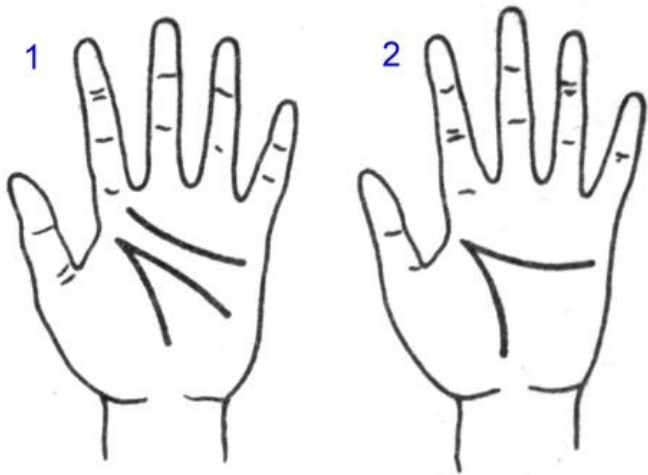
Синдром Дауна — одна из самых часто встречающихся хромосомных болезней (1:774).

Продолжительность жизни более 50 лет. Многие люди с данным синдромом вступают в браки.

Большинство мужчин с синдромом Дауна бесплодны.

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)

Биохимический метод - (*Biochemical method*) дает обнаружить (*Detect, find*) нарушения (*defection*) в обмене веществ, вызванные изменением генов и, как следствие, изменением активности различных ферментов.

Болезни:

- Углеводного обмена (сахарный диабет, галактоземия);
- Обмена аминокислот (фенилкетонурия);
- Липидов (болезнь Тея-Сакса);
- Минералов и др.

Биохимический метод

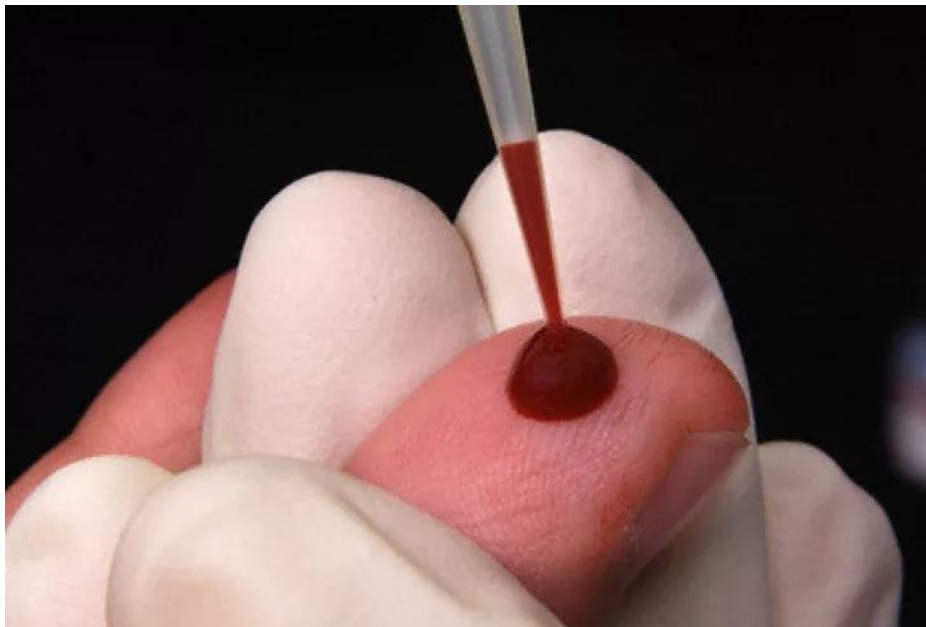


Normal red blood cell



Sickled red blood cell

1 2 3 4 5 6 7 8
Hb A : Вал–Гис–Лей–Тре–Про–Глу–Глу–Лиз.
Hb S : Вал–Гис–Лей–Тре–Про–Вал–Глу–Лиз.



Кровь человека под микроскопом

ОКРАШЕННАЯ КРОВЬ ПОД МИКРОСКОПОМ

КРОВЯНЫЕ ПЛАСТИНКИ
ТРОМБОЦИТЫ

КРАСНЫЕ КРОВЯНЫЕ ТЕЛЦА

РАЗЛИЧНЫЕ ВИДЫ ЛЕЙКОЦИТОВ КРОВИ

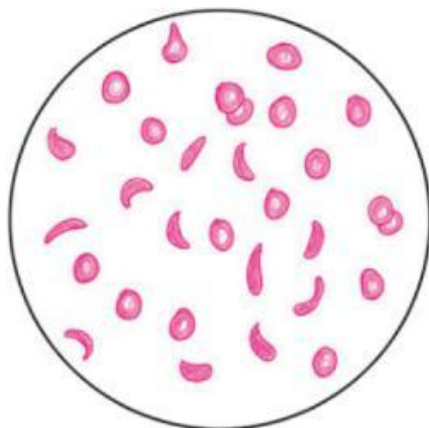
ПОЛЕ МИКРОСКОПА С ОКРАШЕННОЙ КРОВЬЮ

лейкоциты захватывают вредоносные микробы

Биохимический метод –

изучение состава внутренних сред организма (группы крови, сывороточные белки и т.д.) с целью определения места и характера мутаций

Серповидно-клеточная анемия



N вал-гис-лей-тре-про-**глутаминовая** к.-глу-лиз-..

* вал-гис-лей-тре-про-**валин**-глу-лиз-..



Рис. 68. Поражение эритроцитов при серповидной анемии: А — здоровые эритроциты; Б — эритроциты при заболевании