

# Генетика человека

## Методы изучения наследственности человека.



*... Нет, ничего более интересного  
в мире, чем человек»*

*В.Гумбольдт*

«Единственная красота,  
которую я знаю,

- ЭТО **здоровье**»

Г.Гейне



Человечество во все времена интересовало, существует ли возможность продления жизни. И на протяжении всей истории своего развития оно стремилось получить рецепт бессмертия или продления жизни.

# Задумайтесь

- 5% новорождённых имеют различные генетически обусловленные отклонения в развитии
- Сейчас известно около 2500 форм генетически обусловленных заболеваний



# Вспомни понятия

- Генетика - .....
- Участок молекулы ДНК, несущий информацию об одной полипептидной цепи - .....
- Рецессивный ген - .....
- Доминантный ген - .....
- Гомозигота - .....
- Гетерозигота - .....
- Генотип - .....
- Фенотип - .....
- Система скрещиваний различных по своим признакам организмов с целью изучения характера наследования признаков в ряду поколений - .....

# *Цель:*

- Формирование знаний:
  - о методах изучения генетики человека
  - о наследственных заболеваниях
  - о профилактике наследственных заболеваний

# Человек как объект генетики

- Генетика человека – раздел генетики, изучающий закономерности передачи наследственных признаков у человека.
- Появилась только в 1930 году.







**Все законы  
изменчивости и  
наследственности  
применимы к  
человеку**

## **Особенности генетики человека**

- Позднее половое созревание
- Большое количество хромосом
- Невозможность проведения опытов на человеке
- Смена поколений через 25 - 30 лет
- Малочисленное потомство
- Смена поколений через 25 - 30 лет
- Невозможно получение потомства от строго контролируемых, направленных скрещиваний
- Невозможно получение мутаций при помощи мутагенных факторов

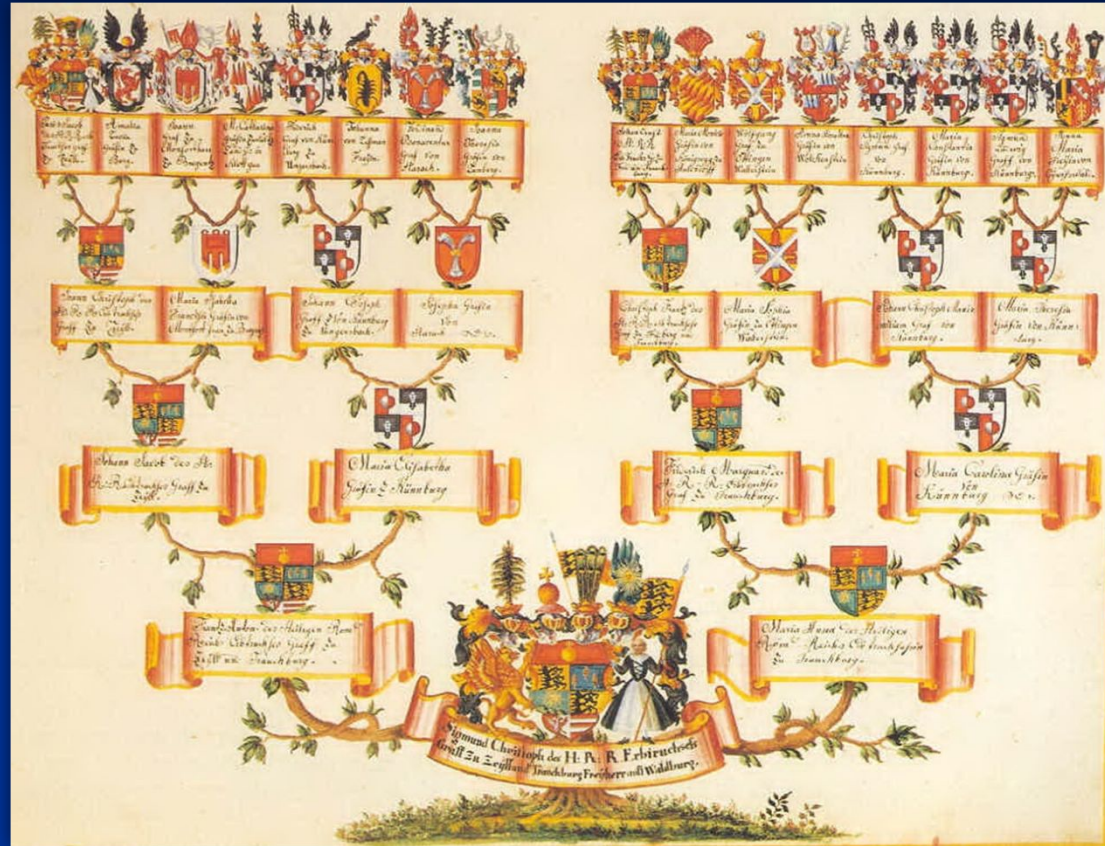


# Методы исследования генетики человека



# 1. Генеалогический метод

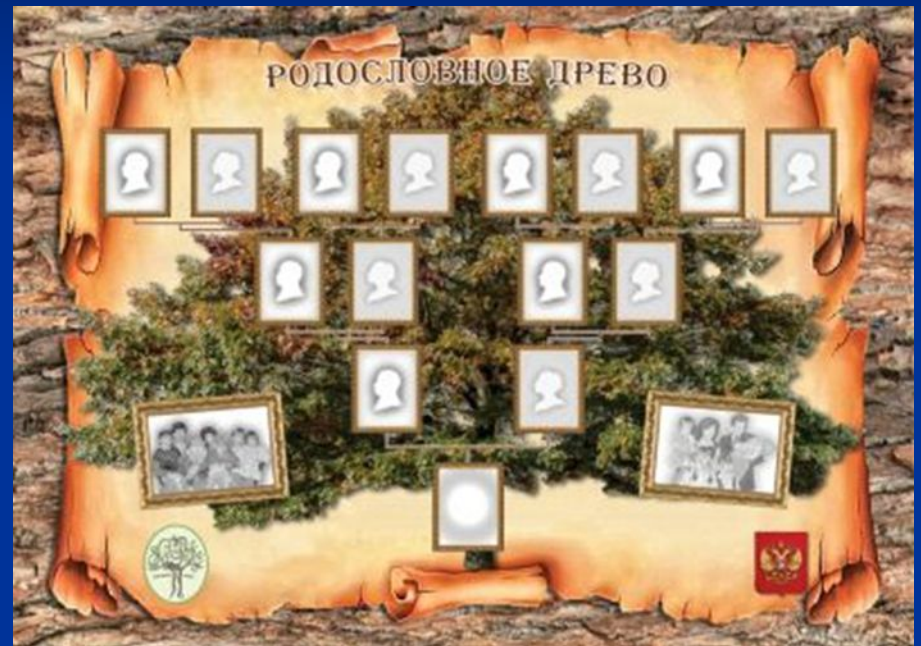
Изучение родословной людей за возможно большее число поколений с целью определения типа наследования признака.  
Метод прогнозирует вероятность проявления данного признака в потомстве.  
Метод предложен Ф. Гальтоном



# Генеалогический метод

Удается установить характер наследования многих признаков человека, в том числе многих наследственных заболеваний.

1. Аутосомно – доминантное наследование (короткопалость)
2. Аутосомно-рецессивное наследование (фенилкетонурия)
3. Наследование, сцепленное с X-хромосомой (гемофилия)



# Генеалогический метод

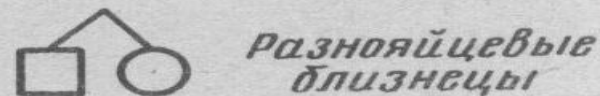
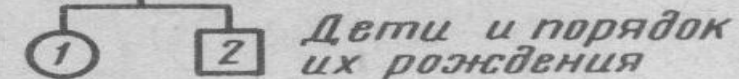
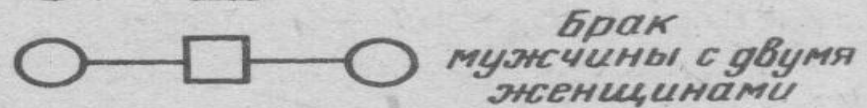
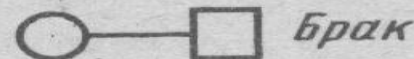
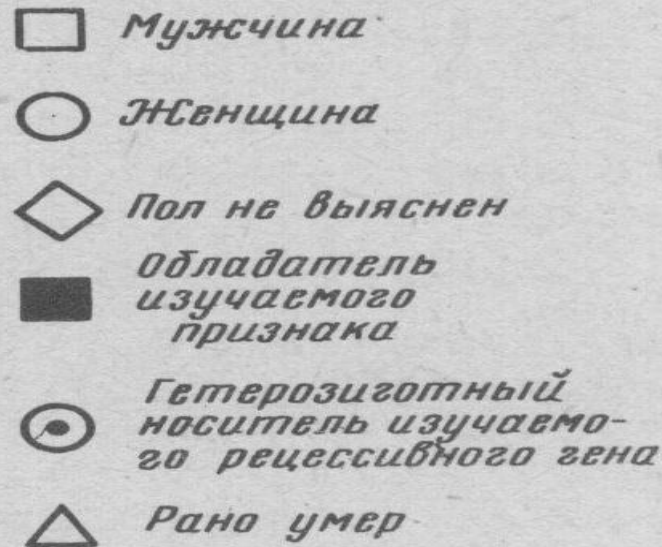
## Этапы:

- Сбор сведений о семье (составляется родословная по одному или нескольким признакам).
- Анализ родословной с целью установления характера наследования признака.

Альбинизм, дальтонизм, гемофилия, серповидно-клеточная анемия.



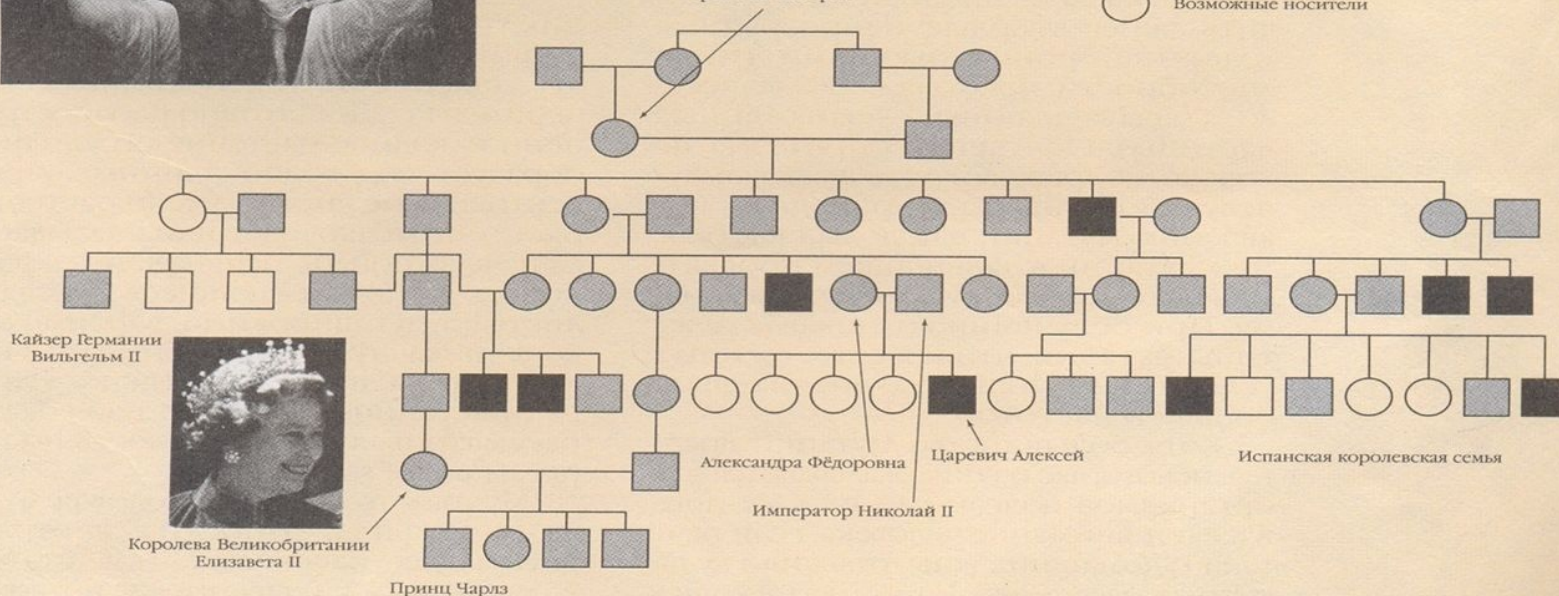
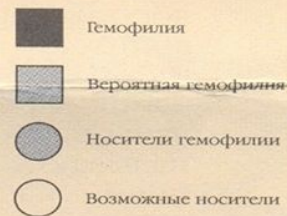
При составлении  
родословной  
используют  
специальные  
обозначения



# Родословная королевы Виктории (наследование гемофилии)



Королева Виктория



Наследование гемофилии в королевских семьях Европы.

# Цитогенетический метод



Среди населения Земли практически невозможно найти генетически одинаковых людей. Значительное количество рецессивных генов (генетический груз), обуславливает развитие наследственных заболеваний.



# Цитогенетический метод

Основа метода —  
микроскопическое изучение  
хромосом человека.

Цитогенетические исследования  
стали широко использоваться с  
начала 20-х гг. XX в. для  
изучения морфологии хромосом  
человека, подсчета хромосом.  
Использование данного метода  
позволило выявить группу  
болезней, связанных либо с  
изменением числа хромосом,  
либо с изменением их структуры.

№ 11

**КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀**

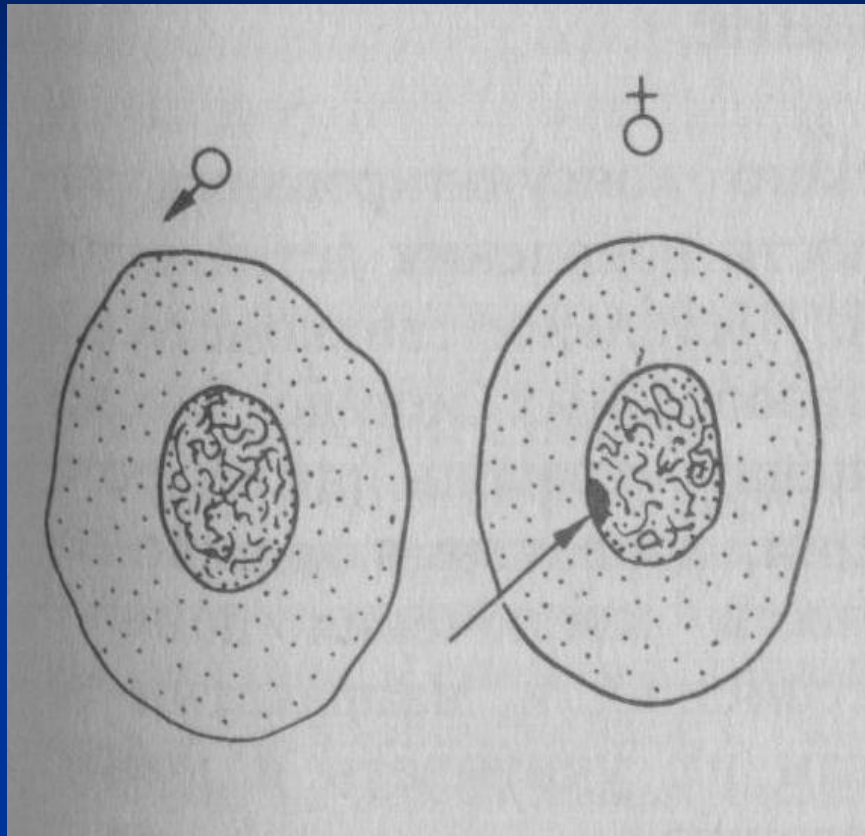
<b>A</b>	<b>КРУПНЫЕ</b>	<b>X<sup>1</sup> X<sup>2</sup> X<sup>3</sup></b>
<b>B</b>		<b>X<sup>4</sup> X<sup>5</sup></b>
<b>C</b>		<b>X<sup>6</sup> X<sup>7</sup> X<sup>8</sup> X<sup>9</sup> X<sup>10</sup> X<sup>11</sup> X<sup>12</sup></b>
<b>D</b>	<b>СРЕДНИЕ</b>	<b>X<sup>13</sup> X<sup>14</sup> X<sup>15</sup></b>
<b>E</b>		<b>X<sup>16</sup> X<sup>17</sup> X<sup>18</sup></b>
<b>F</b>		<b>X<sup>19</sup> X<sup>20</sup></b>
<b>G</b>	<b>Мелкие</b>	<b>X<sup>21</sup> X<sup>22</sup></b>
<b>ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ</b>		<b>X<sup>23</sup></b>

# Генетика пола

Развитие современной цитогенетики человека связано с именами цитологов Д.Тюо и А.Левана. В 1956 г. они первыми установили, что у человека 46 (а не 48, как думали раньше) хромосом, что положило начало широкому изучению митотических и мейотических хромосом человека. Изучение хромосомного набора (кариотипа) человека позволило установить, что кариотип человека включает 46 хромосом – 22 пары аутосом и 2 половые хромосомы.



# Цитологический контроль в диагностике хромосомных болезней



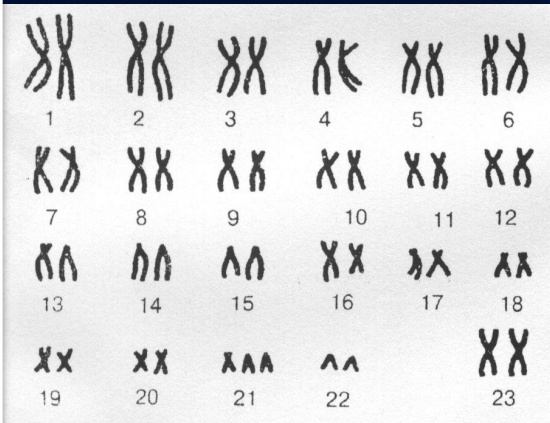
- Цитологические исследования ядер соматических клеток помогает обнаружить тельце Бара
- Тельце Бара - неактивная X хромосома
- В норме обнаруживается в ядрах соматических клеток женщин
- Эта особенность позволяет установить половую принадлежность и определить аномальное количество X хромосом.

# Цитологический анализ позволяет

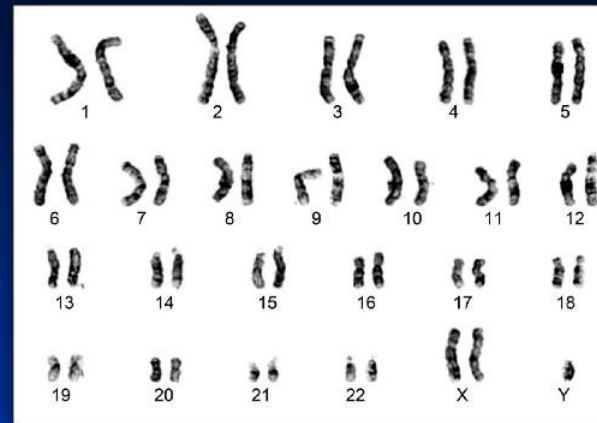
- Учитывать аномалии хромосом
- Изучать старение клетки, исследуя её возрастную структуру
- Локализовать ген в хромосоме и определить группу сцепления
- Выявлять заболевания ребёнка ещё до его рождения
- Определять анеуплоидию



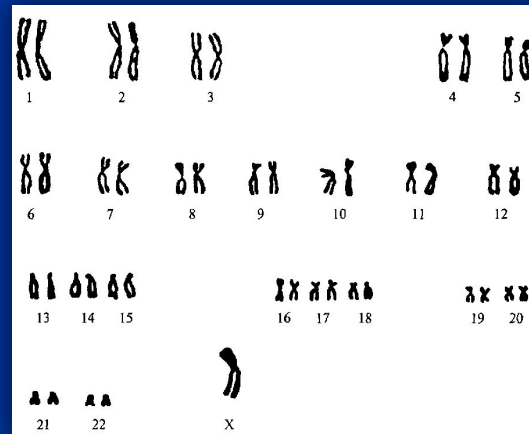
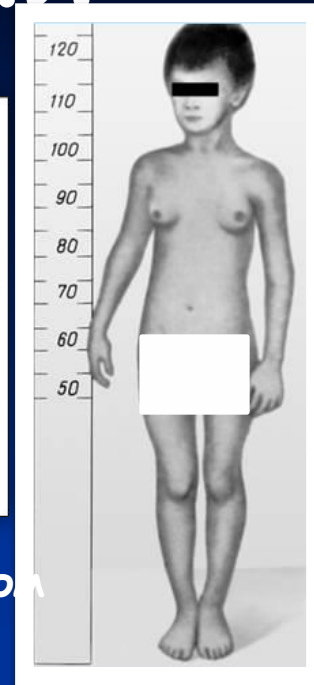
# Хромосомные аномалии



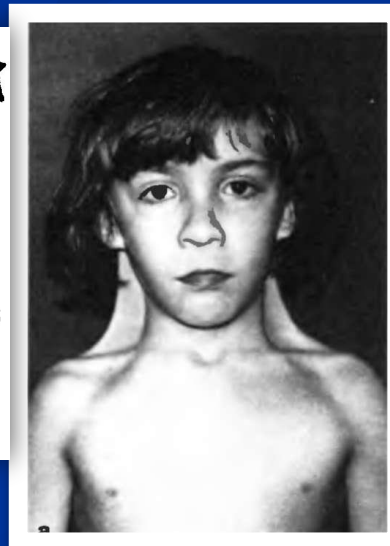
Кариотип девочки с синдромом Дауна (трисомия по 21 паре хромосом)



Кариотип мальчика с синдромом Клайнфельтера (44XXY)



Кариотип девочки с синдромом Шерешевского-Тёрнера (44XO)





# Синдром Дауна – это не приговор



# Близнецовый метод

основан на изучении близнецов



Близнецами называют одновременно родившихся детей. 1% людей на Земле – близнецы.

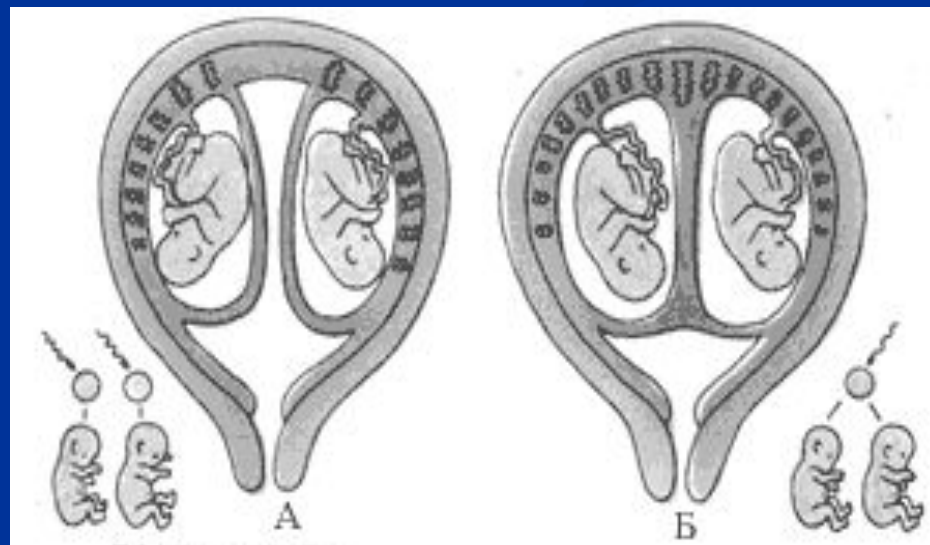
## Близнецы

Разнояйцевые

дизиготные  $\frac{2}{3}$

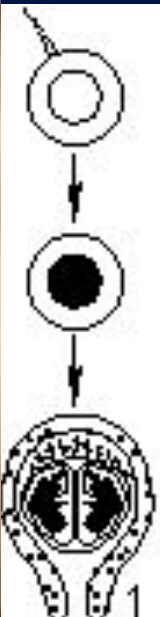
Однояйцевые

монозиготные  $\frac{1}{3}$





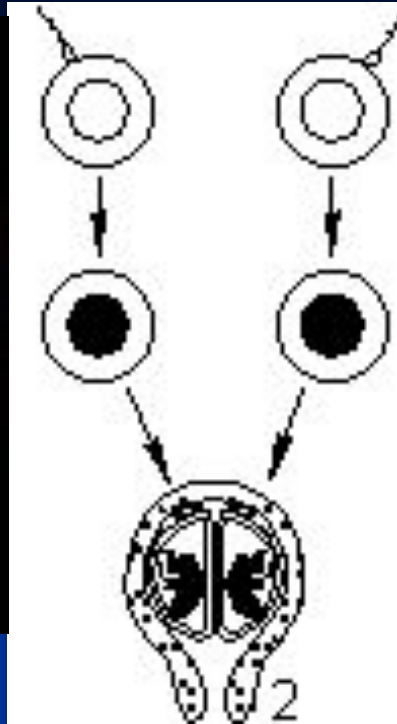
# Однояйцевые близнецы



Монозиготные близнецы развиваются из одной зиготы (1), которая на стадии дробления разделилась на две (или более) части. Поэтому такие близнецы генетически идентичны и всегда одного пола.



# Разнояйцевые близнецы



Leo and Lola

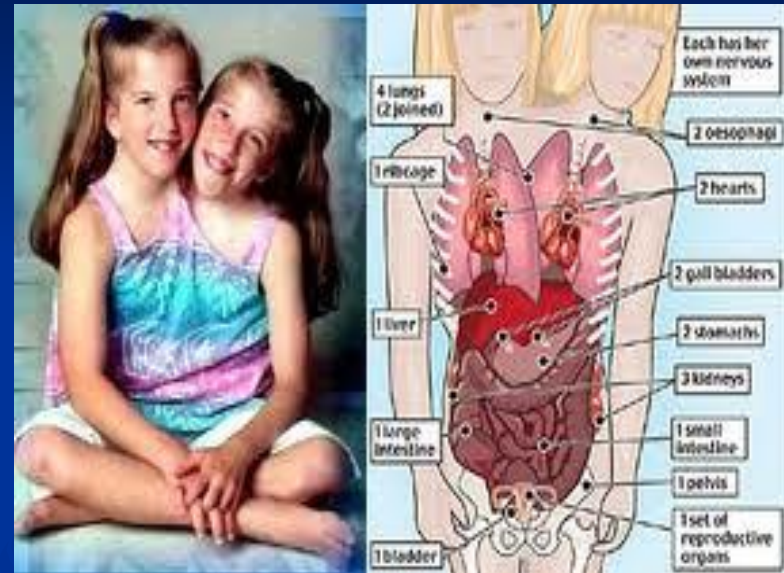
Дизиготные близнецы развиваются из двух или более яйцеклеток (2), оплодотворенных разными сперматозоидами. Поэтому они имеют различные генотипы и могут быть как одного, так и разного пола.





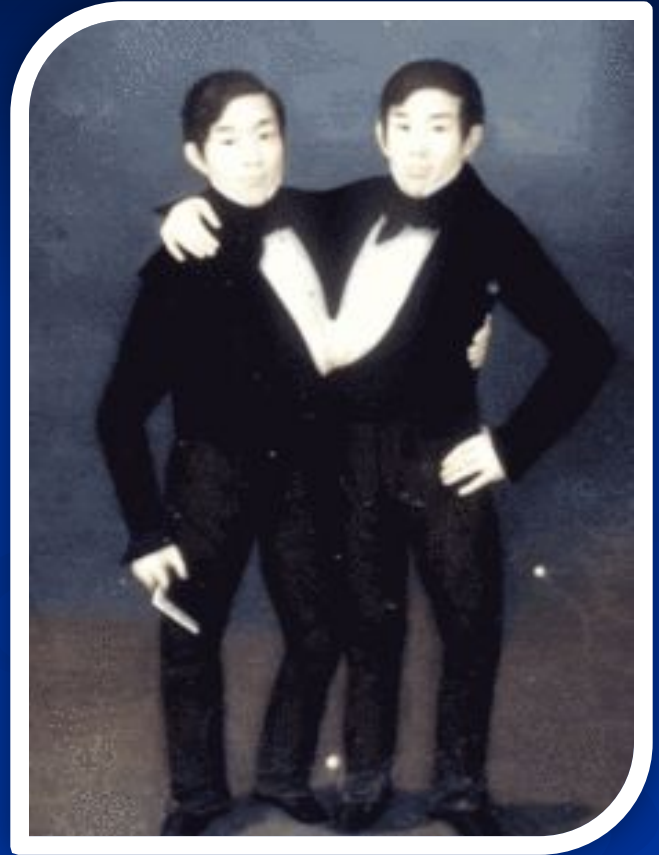
# Сиамские близнецы

Сиамские близнецы — это однайцевые близнецы, которые не полностью разделились в эмбриональном периоде развития и имеют общие части тела или внутренние органы.



# Немного истории

- Наиболее знаменитой парой близнецов были китайцы **Чанг** и **Энг Банкеры**, родившиеся в Сиаме (современный Таиланд) Много лет они гастролировали с цирком под прозвищем **«Сиамские близнецы»**, таким образом закрепив это название за всеми подобными случаями



## ЗЛЫЕ ПРИЧУДЫ ГЕНЕТИКИ:



Сестры Роза и Жозефина Блацек родились в 1887 году сращенными спиной и боком. Девочки выросли, выучились играть на скрипке и ксилофоне, могли свободно танцевать вальс втроем с партнером. Были всегда веселы и жизнерадостны. Гастролировали с концертами по всей Европе. 17 апреля 1910 года Роза (на снимке справа) произвела на свет вполне нормального ребенка. Жозефине и ее избраннику в браке было отказано, так как подобная женитьба расценивалась как двоеженство. Может поэтому рождение ребенка у Розы – это единственный случай материнства у сямских близнецов на всем земном шаре.





# Примеры сиамских близнецов в животном мире



# Близнецовый метод позволяет:

Оценить значение наследственности и среды в развитии фенотипа.

Особенно ценны наблюдения за близнецами разлучёнными в детстве.

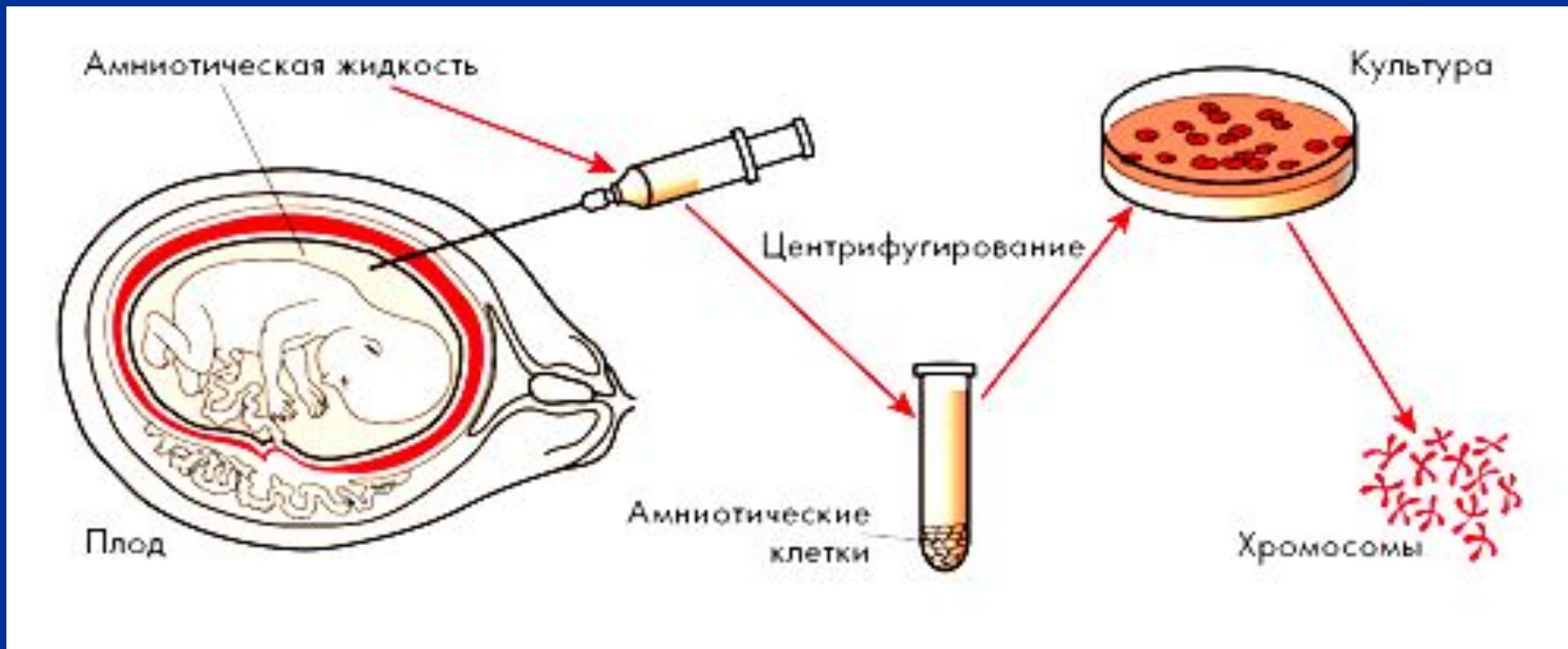


Экспериментальные близнецы из Америки Элиза Шейн и Пола Бернштейн, разлученные в детстве



# Биохимический метод

Основан на изучении нарушения в обмене веществ, вызванные мутациями генов и, как следствие, изменением активности различных ферментов. Наследственные болезни обмена веществ: сахарный диабет, фенилкетонурия и другие.



# Биохимический метод

Ряд наследственных заболеваний сопровождается нарушением обмена веществ. Такие заболевания хорошо диагностируются. У человека часто встречаются мутации гемоглобина – гемоглобиозы. У человека с серповидно – клеточной анемией аномальный гемоглобин отличается от нормального заменой всего одной аминокислоты: глутаминовой кислоты на аминокислоту валин. Сейчас существуют тесты более чем 40 наследственных заболеваний. Анализ делается в первые дни после рождения. С помощью этого метода определяется носительство и заболевание и фенилкетонурией.

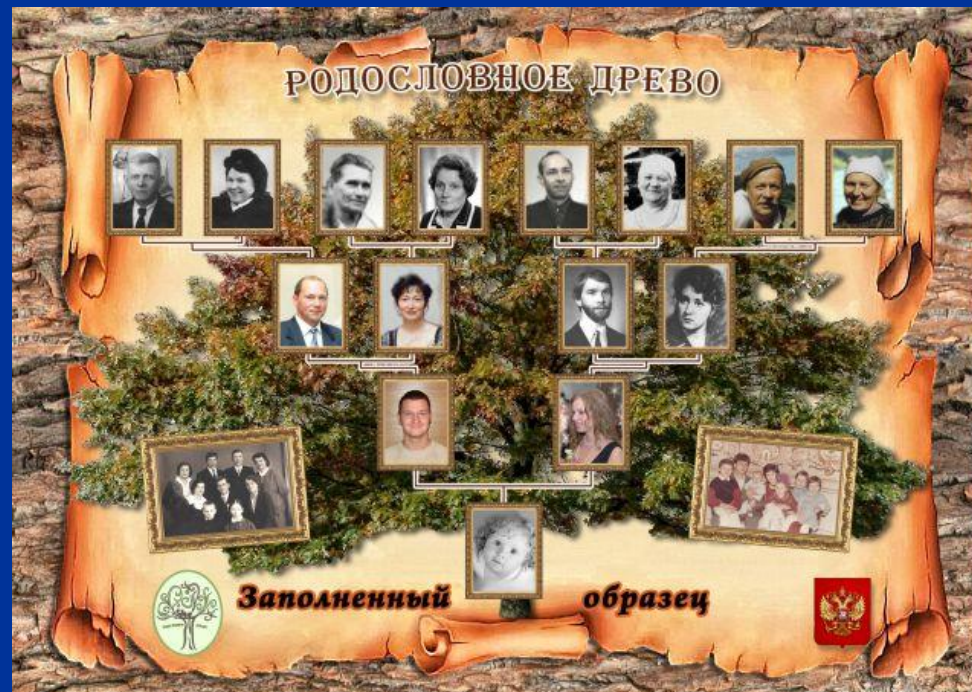


# Выберите правильный ответ.

- **1. Хромосомный набор человека содержит:**
  - А. 22 пары хромосом
  - Б. 23 пары хромосом
  - В. 24 пары хромосом
- **2. Какой из методов не применяется в генетике человека:**
  - А. генеалогический
  - Б. близнецовый анализ
  - В. гибридологический
- **3. Почему близкородственные браки нежелательны?**
  - А. снижают комбинативную изменчивость;
  - Б. создают возможность перехода вредных рецессивных генов в гомозиготное состояние;
  - В. приводят к увеличению вредных мутаций.
- **4. Генеалогический метод основан на изучении:**
  - А. структуры и количества хромосом
  - Б. особенностей близнецов
  - В. родословных
- **5. Каким из методов исследования устанавливаются хромосомные заболевания человека:**
  - А. близнецовым;
  - Б. цитогенетическим;
  - В. гибридологическим.
- **6. По аутосомно-рецессивному типу наследуются:**
  - А. альбинизм и фенилкетонурия;
  - Б. брахидактилия и катаракта;
  - В. гемофилия и дальтонизм
- **7. Цитогенетический метод основан на изучении:**
  - А. родословных
  - Б. особенностей обменных процессов в клетках
  - В. структуры и количества хромосом
- **8. Однocyевые близнецы называются также:**
  - А. дизиготными
  - Б. идентичными
  - В. неидентичными

# Домашнее задание

- Составить свое генеалогическое древо, проанализировав свой генотип и генотип своих родителей, дедушек и бабушек. (по 1-2 признакам) оформить в виде дерева.

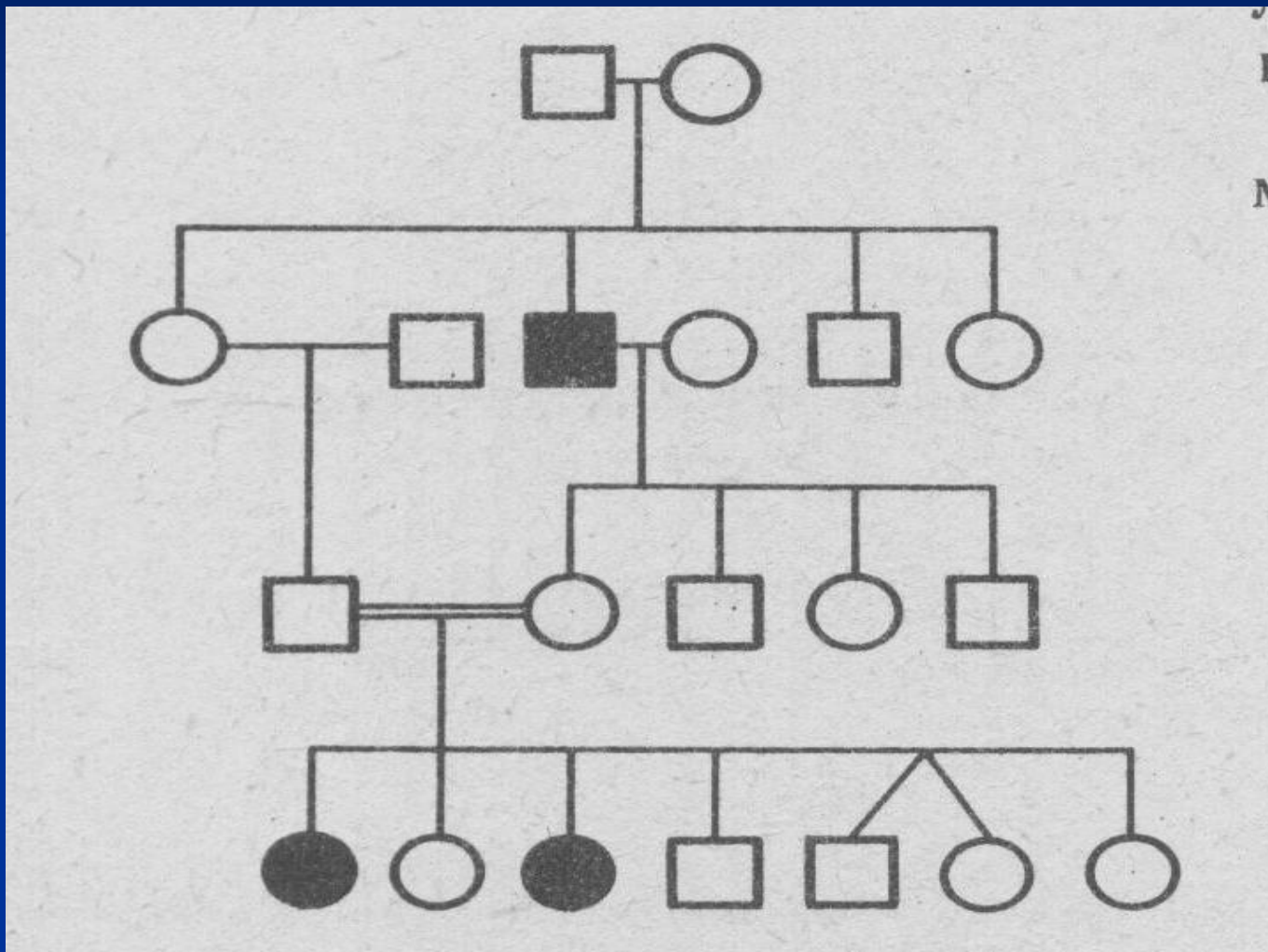


# рефлексия

- на уроке мне больше всего запомнилось.....
- меня удивило то, что.....
- после урока я расскажу своим друзьям о.....
- ещё мне хотелось бы узнать.....
- знания, полученные на уроке, я могу использовать в.....



# Определите тип наследования признака



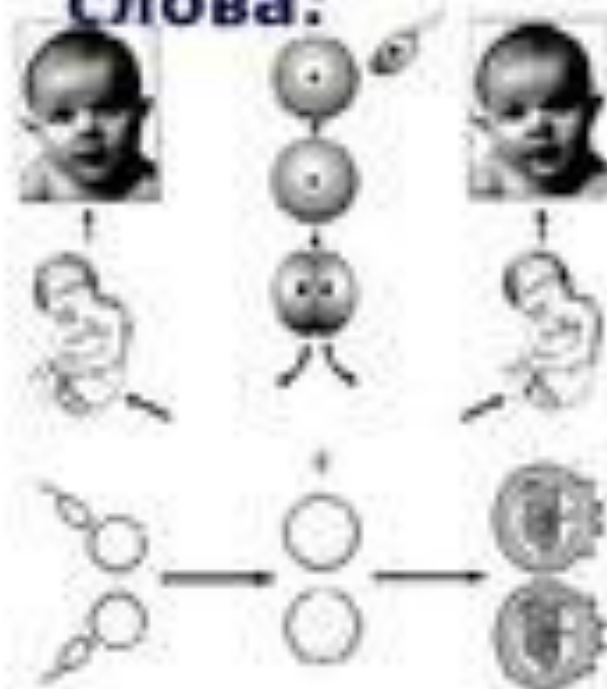
# Вставь пропущенные слова

- Близнецовый метод позволил выявить влияние ..... и ..... на формирование фенотипа.

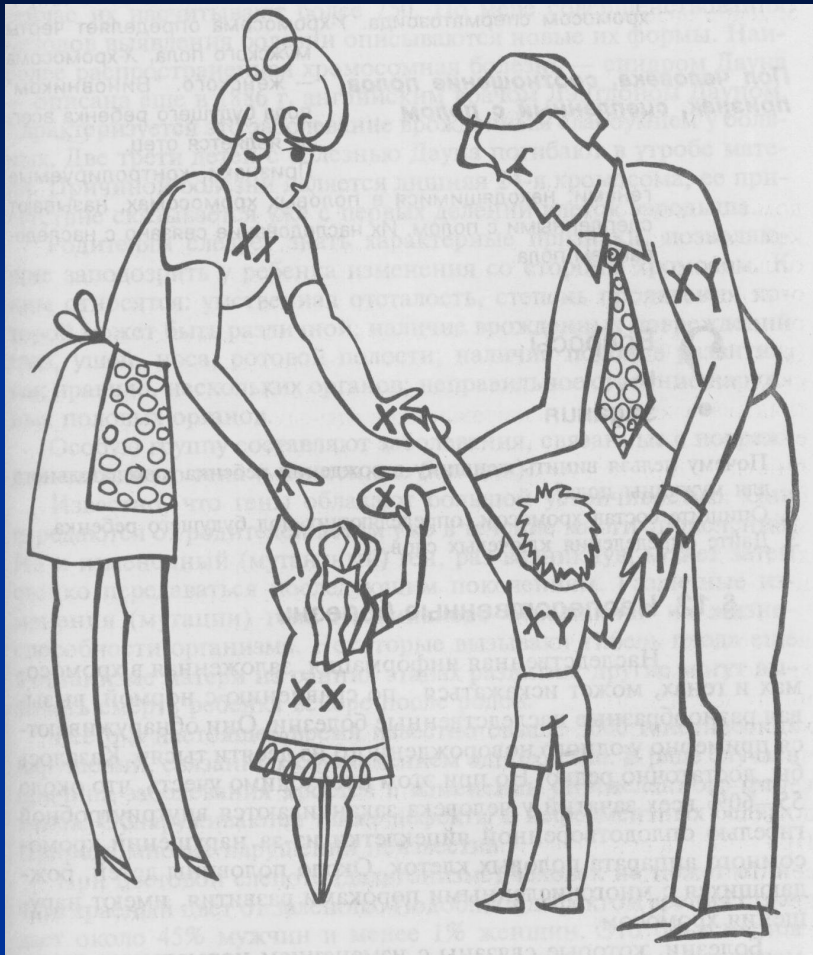


Рассмотрите схемы образования двух типов близнецов.

Закончите предложения или вставьте в текст пропущенные слова:



- Однояйцевые близнецы развиваются из .....
- Двояйцевые близнецы развиваются из .....
- Однояйцевые близнецы имеют ..... генотип, они всегда ..... пола.
- Двояйцевые близнецы имеют ..... генотипы, могут быть как ..... пола, так и .....



Найдите гены  
собственной семьи!  
Мы вступили в эру  
планирования семьи,  
и оно окажется тем  
успешнее, чем  
больше мы будем  
знать о генетическом  
здоровье наших  
родственников.

Н.П. Бочаров.

# Источники информации

1. Заяц Р.Г., Бутиловский В.Э. Общая и медицинская генетика. Лекции и задачи. – Ростов-н/Д: Феникс, 2002.
2. Каменский А.А., Криксунов Е.А., Пасечник В.В. Биология. Введение в общую биологию. 9 класс. – М.: Дрофа, 2016.
3. Медицинская генетика: Учебник / Н.П. Бочкова. М.: Высшая школа, 2001.
4. [ru.wikipedia.org/wiki/](http://ru.wikipedia.org/wiki/)
5. [www.pereplet.ru/obrazovanie/](http://www.pereplet.ru/obrazovanie/)
6. [paranormal.org.ru](http://paranormal.org.ru)

**Спасибо за  
внимание  
желаем всем  
ЗДОРОВЬЯ!!!**