

Генетика человека



Генетика человека

- Особый раздел генетики, который изучает особенности наследования признаков у человека, наследственные заболевания (медицинская генетика), генетическую структуру популяций человека

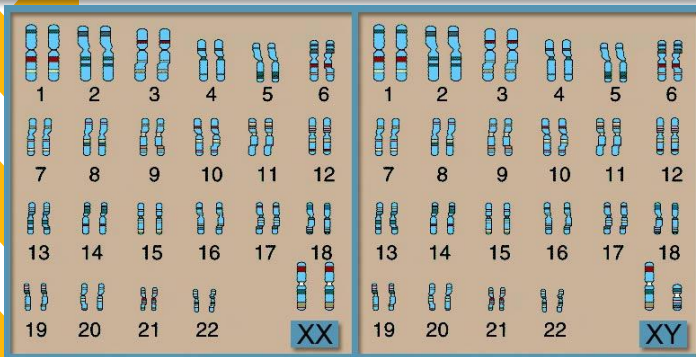


Специфика генетики человека

- Невозможность применения экспериментальных методов генетики
- Позднее половое созревание
- Малочисленность потомства
- Сложный кариотип, большое число групп сцепления

Методы изучения генетики человека

- Цитогенетический



- Генеалогический



- Биохимический



- Близнецовый



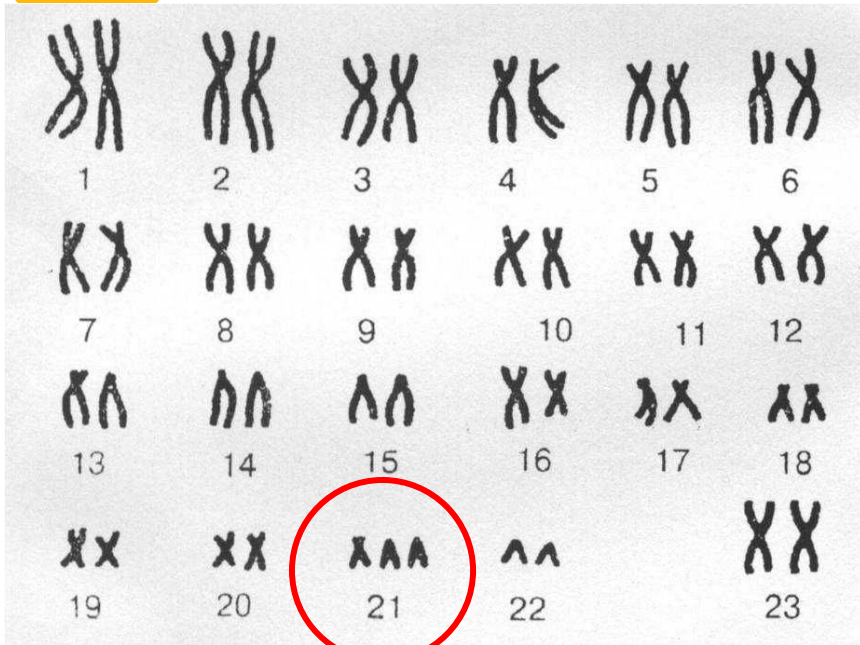
Цитогенетический метод

- Микроскопическое исследование структуры хромосом и их количества у здоровых и больных людей
- Позволяет обнаружить хромосомные мутации
- Используют культуру лейкоцитов крови , в их ядрах содержится полный набор хромосом человека

У пожилых родителей родился доношенный ребенок, у которого плоское лицо, низкий скошенный лоб, косой разрез глаз, выраженный эпикант, имеются светлые пятна на радужке, толстый язык, высунутый изо рта, недоразвитые низко расположенные ушные раковины, неправильный рост зубов, незаращение межпредсердной перегородки, поперечная борозда на ладони, наблюдается значительное отставание в умственном развитии.

О каком заболевании идет речь?

Цитогенетический метод



- Трисомия по 21–й паре хромосом



Хромосомные мутации человека

Синдром	Генотип	Симптомы	Частота встречаемости в %
Клайнфельтера	44+XXY=47	Мужчины, женоподобный вид, умственная отсталость, бесплодие	0,02
Шерешевского-Тернера	44+XO=45	Женщины, низкий рост, широкая грудная клетка, бесплодны	0,03
Трисомия по половым хромосомам	44+XXX=47 44+XYY=47	Женщины: плодовитость, слабое умственное развитие Мужчины: высокий рост, повышенная агрессивность	0,12 0,1
«Волчья пасть»	47 (в 15 паре трисомия)	Незаращение твердого неба, уродства на лице, пониженная жизнеспособность	0,0002

Генеалогический метод

- Составление родословной человека и изучение характера наследования признака
- Родословная – это схема, отражающая связи между членами семьи
- Впервые этот метод был предложен Ф. Гальтоном в 1865 году

Генеалогический метод

- Позволяет определить тип наследования – доминантный или рецессивный, сцепленный с полом или аутосомный, гомозиготность или гетерозиготность, вероятность наследования в поколениях
- Изучение начинается с обнаружения носителя признака - пробанда

Генеалогический метод

- При составлении родословной используется определенная СИМВОЛИКА:

○ – женщина

□ – мужчина

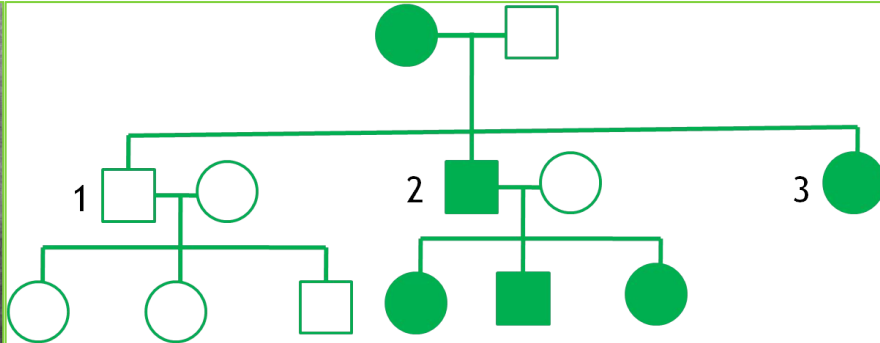
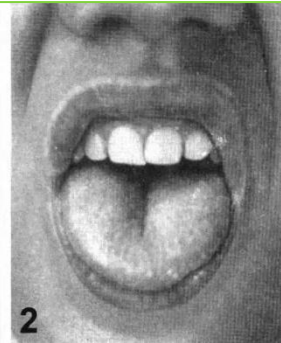
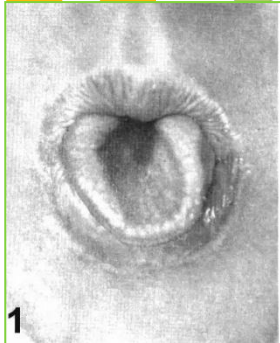
■ – обладатель изучаемого признака

○ — □ – брак

○ — ○ – монозиготные близнецы

○ — □ – дизиготные близнецы

Аутосомно-доминантный тип наследования



- В настоящее время описано около 3000 аутосомно-доминантных признаков: полидактилия, брахидактилия, синдактилия, раннее облысение, веснушки, белый локон, способность свертывать язык в трубочку и др.

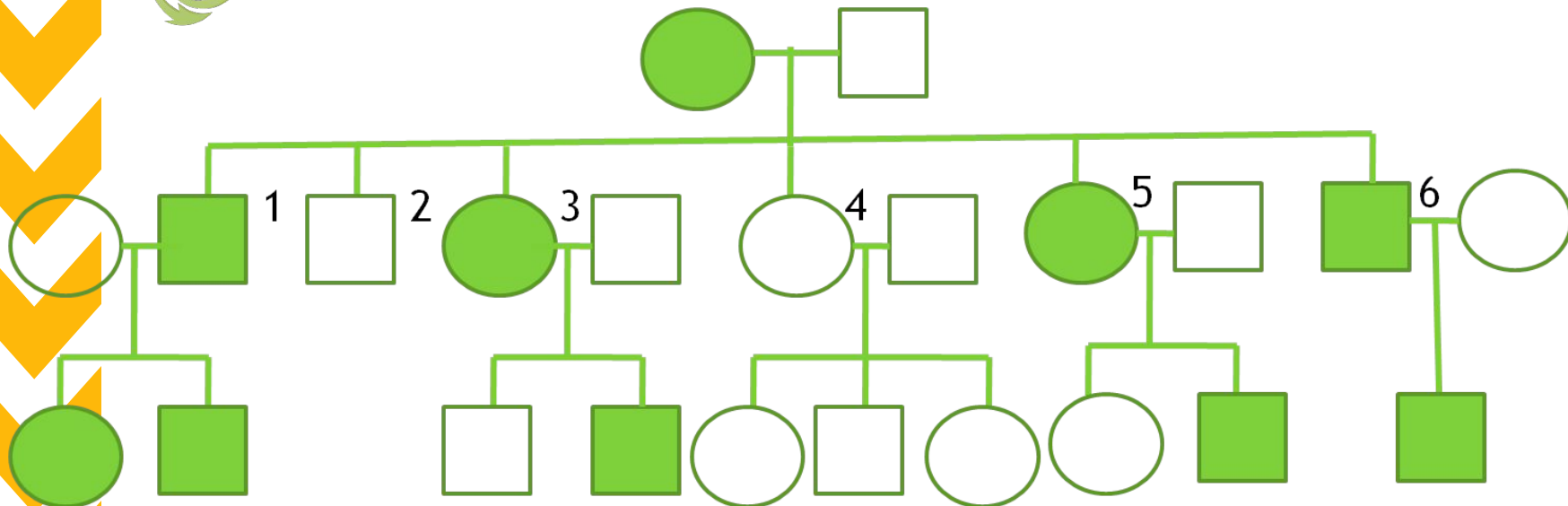
Анализ родословных при аутосомно-доминантном типе наследования

- Признак проявляется в каждом поколении – вертикальный тип
- Признак в равной степени проявляется у мужчин и женщин
- Вероятность проявления признака составляет 50%, 75%, 100%

Решите задачу:

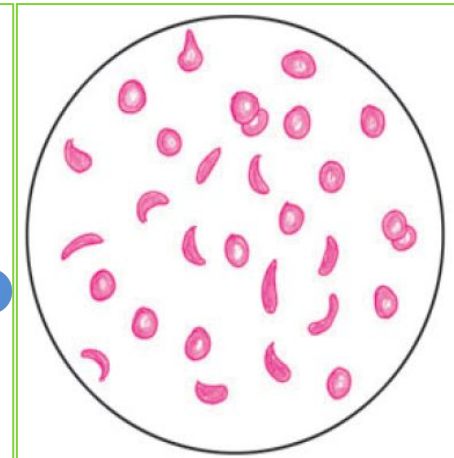
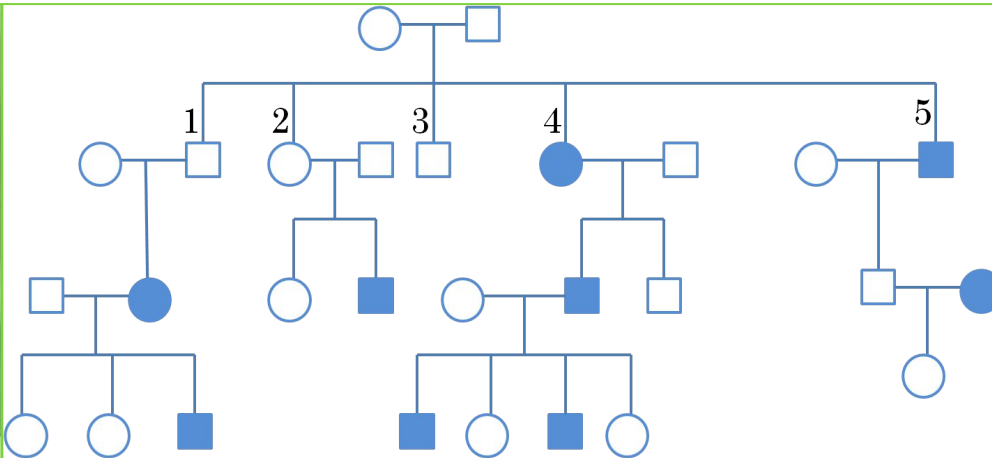
- По родословной человека установите характер наследования признака «изогнутый мизинец», выделенного цветом (доминантный или рецессивный, сцеплен или не сцеплен с полом). Родитель, имеющий данный признак, гетерозиготен. Определите генотипы всех потомков в первом поколении

АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ



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

Аутомно-рецессивный тип наследования

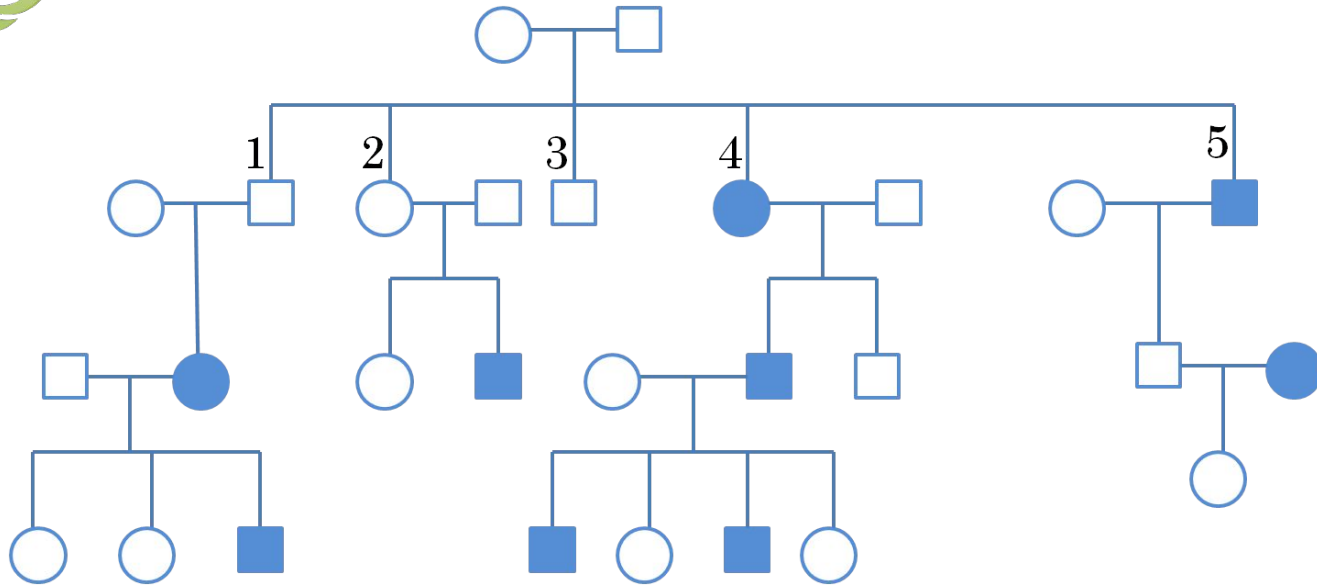


- По аутомно-рецессивному типу наследуются глухота, немота, альбинизм, кариес зубов, сахарный диабет, рыжие волосы, леворукость, серповидно-клеточная анемия и другие признаки

Анализ родословных при аутосомно-рецессивном типе наследования

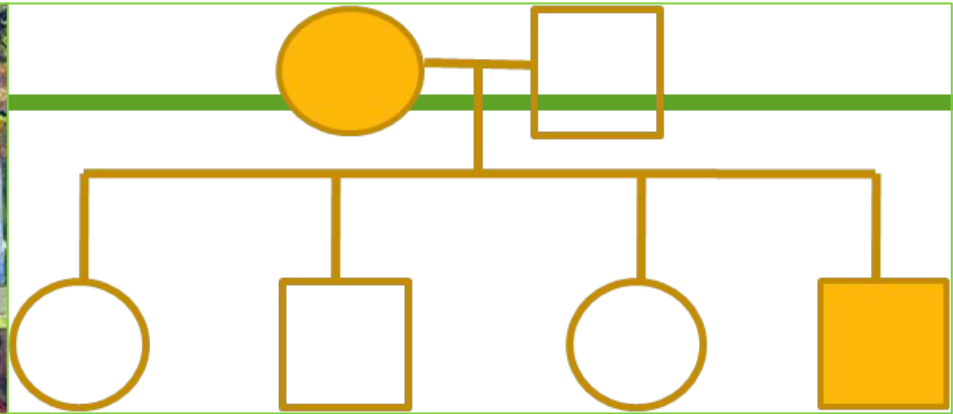
- Признак не в каждом поколении
- Признак у родителей отсутствует, а у детей проявляется
- Признак в равной степени проявляется у мужчин и женщин
- Вероятность проявления признака составляет 25%, 50%, 100%

Аутомно-рецессивный тип наследования



- Признак рецессивный , не сцеплен с полом
- Генотипы родителей: Аа и Аа
- Генотипы потомков: 1, 2 – Аа, 3 – АА или Аа, 4, 5 – аа

Наследование признаков сцепленных с X-хромосомой

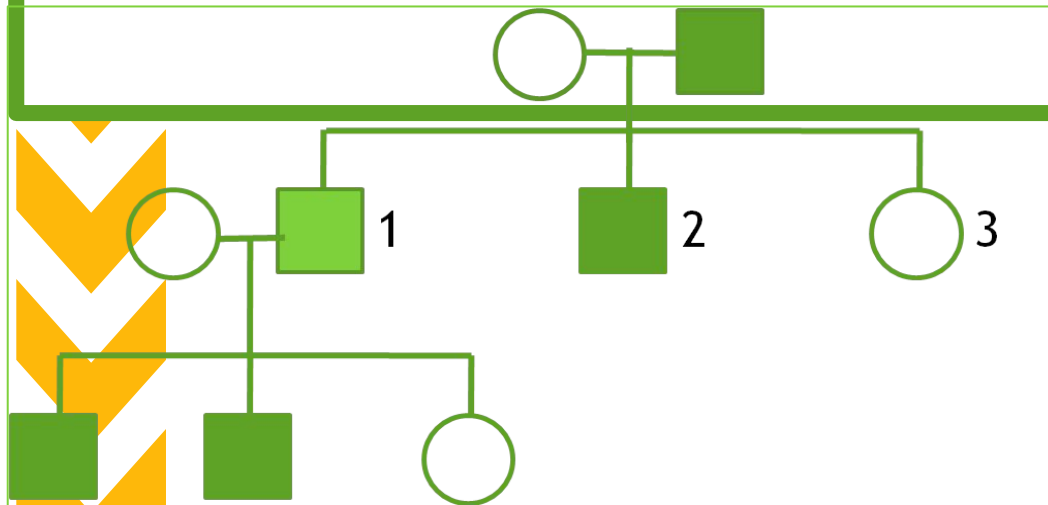


- Признаки сцепленные с X-хромосомой: гемофилия, дальтонизм, близорукость, мышечная дистрофия, гипоплазия эмали, отсутствие потовых желез и др.

Анализ родословных при наследовании признаков сцепленных с X-хромосомой

- Признак не в каждом поколении
- Признак у родителей отсутствует, а у детей проявляется
- Признак в большей степени проявляется у мужчин (50%), в меньшей степени – у женщин (25%)
- Наследование по системе «крисс-кросс»

Наследование признаков сцепленных с У-хромосомой



- Признаки сцепленные с У-хромосомой: гипертрихоз, ихтиоз, перепонки между пальцами и другие признаки

Анализ родословных при наследовании признаков сцепленных с У-хромосомой

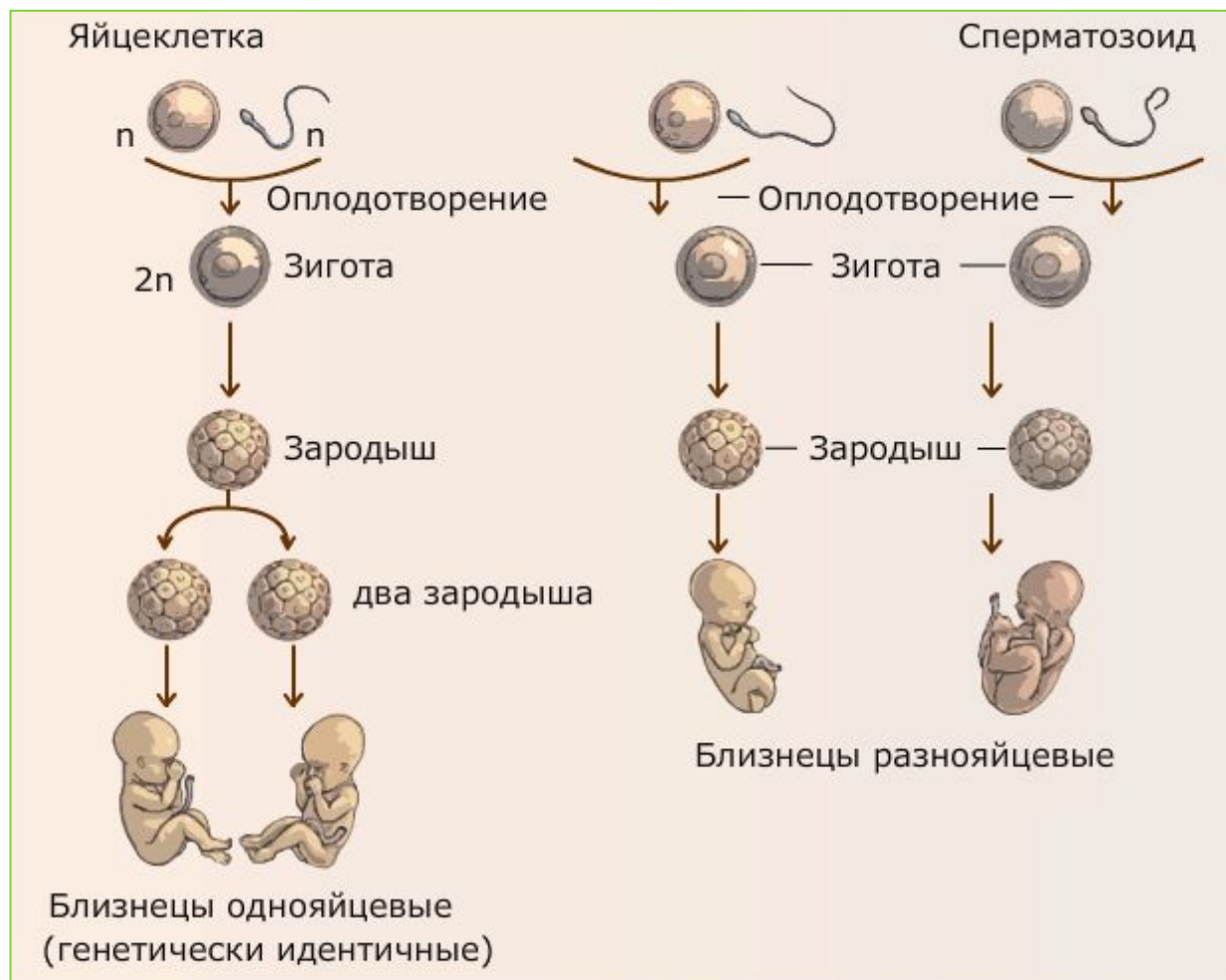
- Признак в каждом поколении
- Признак проявляется только у мужчин, голандрический тип наследования
- Вероятность наследования признака у мальчиков 100%

Близнецовый метод

- Изучение фенотипа и генотипа близнецов для определения степени влияния среды на развитие различных признаков



Близнецовый метод



Примеры конкордантности по некоторым признакам у близнецов в %

Признаки	Монозиготные близнецы	Дизиготные близнецы
Цвет глаз, волос	99,5	28
Папиллярные линии	92	40
Сахарный диабет	84	37
Ревматизм	47,3	23
Шизофрения	67	12,1
Эпилепсия	60,8	12,3
Умственная отсталость	97	37
Врожденный вывих бедра	41,4	2,8

Биохимический метод

- Изучение характера биохимических реакций и обмена веществ для установления носительства аномального гена или уточнения диагноза
- Заболевания с нарушением обмена веществ составляют значительную часть генной наследственной патологии

Биохимический метод

- Объектами биохимической диагностики могут быть моча, пот, сыворотка и плазма крови, форменные элементы крови и т.д.
- Сахарный диабет, фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина), галактоземия (нарушение усвоения молочного сахара)