

*Тема:*  
*Генетика человека*

Задачи:

Дать характеристику основным  
методам изучения генетики человека

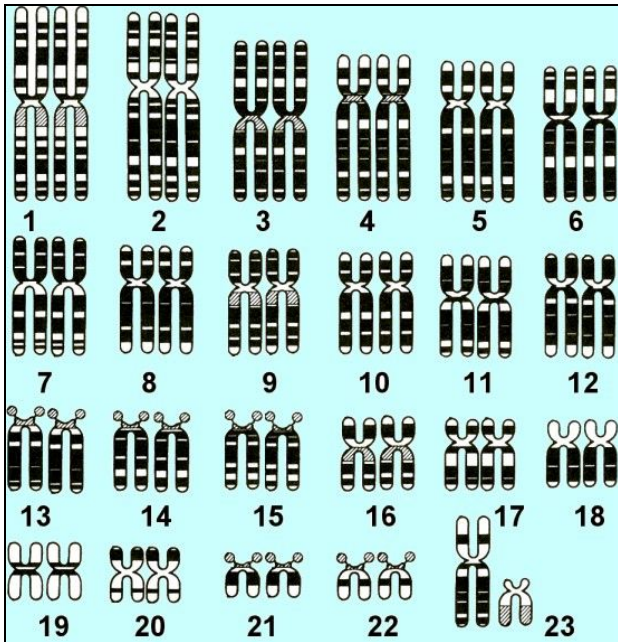
*Пименов А.В.*

# Особенности изучения генетики человека



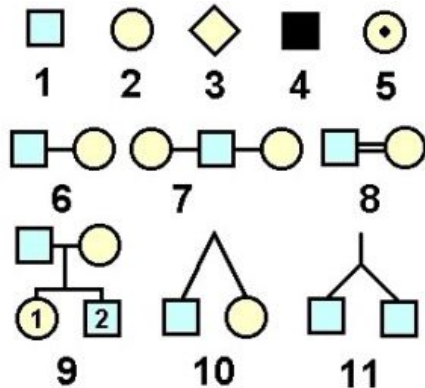
В настоящее время главным объектом генетических исследований становится человек. Для генетических исследований человек является очень неудобным объектом по ряду причин:

- у человека большое количество хромосом;
- невозможно экспериментальное скрещивание;
- поздно наступает половая зрелость;
- малое число потомков в каждой семье;
- невозможно уравнивание условий жизни для потомства.



| Метод               | Сущность метода                                                                                          |
|---------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Цитогенетический    | Окрашивание и рассматривание под микроскопом хромосом.                                                   |
| Генетический анализ | Система скрещиваний генетически разнородных организмов и анализ полученного потомства.                   |
| Генеалогический     | Изучение родословной для выявления распространения какого-либо признака или наследственного заболевания. |
| Близнецовый         | Сравнение характера проявления одних и тех же признаков у близнецов.                                     |
| Биохимический       | Выявление нарушения обмена веществ при некоторых наследственных заболеваниях.                            |

# Генеалогический метод



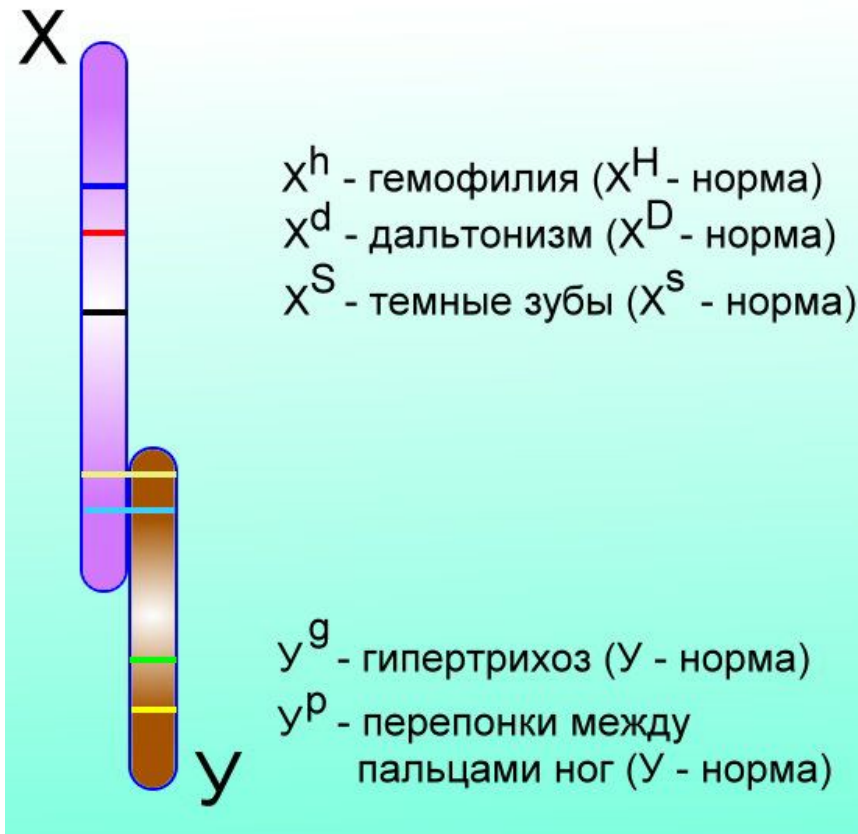
1. Мужчина;
2. Женщина;
3. Пол не выяснен;
4. Владелец изучаемого признака;
5. Гетерозиготный носитель изучаемого рецессивного гена;
6. Брак;
7. Брак мужчины с двумя женщинами;
8. Родственный брак;
9. Родители, дети и порядок их рождения;
10. Разнояйцевые близнецы;
11. Одинайцевые близнецы.

Однако, несмотря на эти трудности, генетика человека достаточно хорошо изучена. Это оказалось возможным благодаря использованию разнообразных методов исследования.

**Генеалогический метод.** Использование этого метода возможно лишь в том случае, когда известны прямые родственники — предки **обладателя наследственного признака (пробанда)** по материнской и отцовской линиям в ряду поколений или потомки пробанда также в нескольких поколениях. **Пробанд — человек, с которого начинается генетическое обследование семьи и составление родословной.**

При составлении родословных в генетике используется определенная система обозначений. После составления родословной проводится ее анализ с целью установления характера наследования изучаемого признака.

# Генеалогический метод

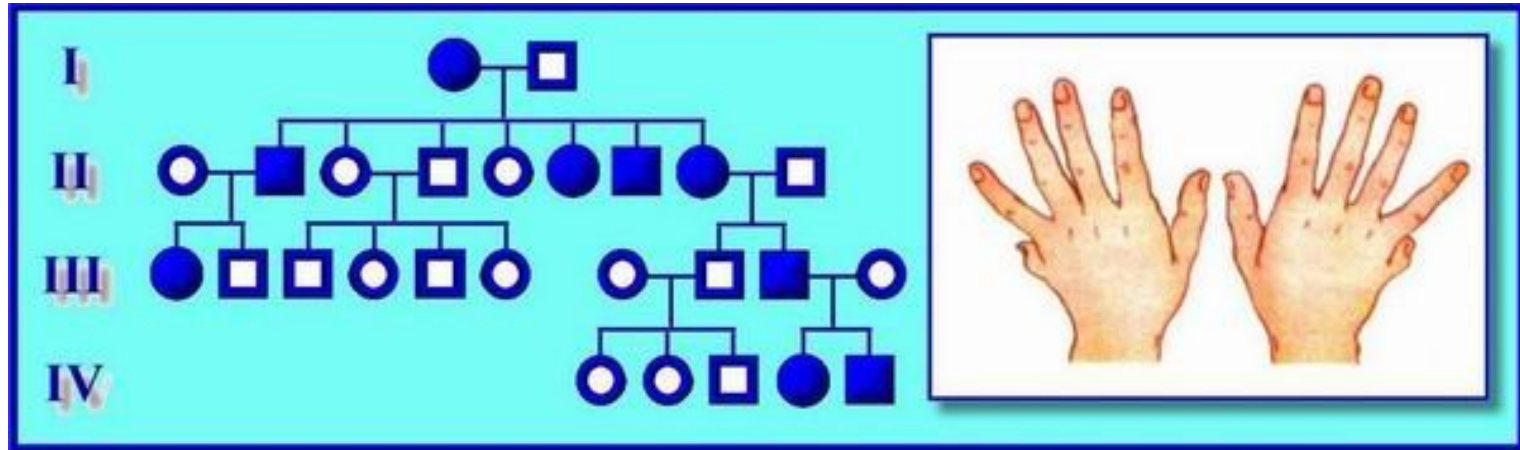


Целый ряд признаков наследуется сцеплено с полом:

Х-сцепленное рецессивное наследование — гемофилия, дальтонизм; Х-сцепленное доминантное наследование — темная эмаль зубов.

У-сцепленное — гипертрихоз (повышенное оволосение ушной раковины), перепонки между пальцами.

# Генеалогический метод



Определите, доминантен или рецессивен данный признак?

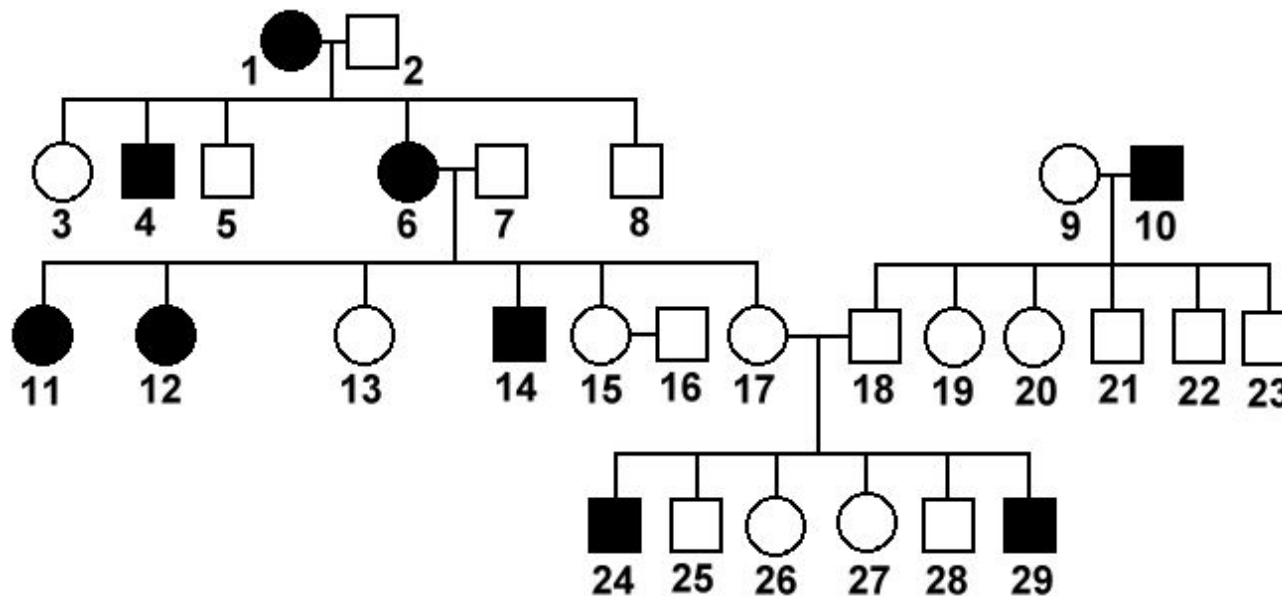
*Больные в каждом поколении, больной ребенок только у больных родителей – значит это доминантный ген.*

Этот признак сцеплен с половыми хромосомами или с аутосомами?

*С аутосомами, так как болеют в равной степени и мужчины и женщины.*

Определите генотипы особей по данному признаку (гомозиготность, гетерозиготность). Свои рассуждения поясните.

## Генеалогический метод



Определите, доминантен или рецессивен данный признак?

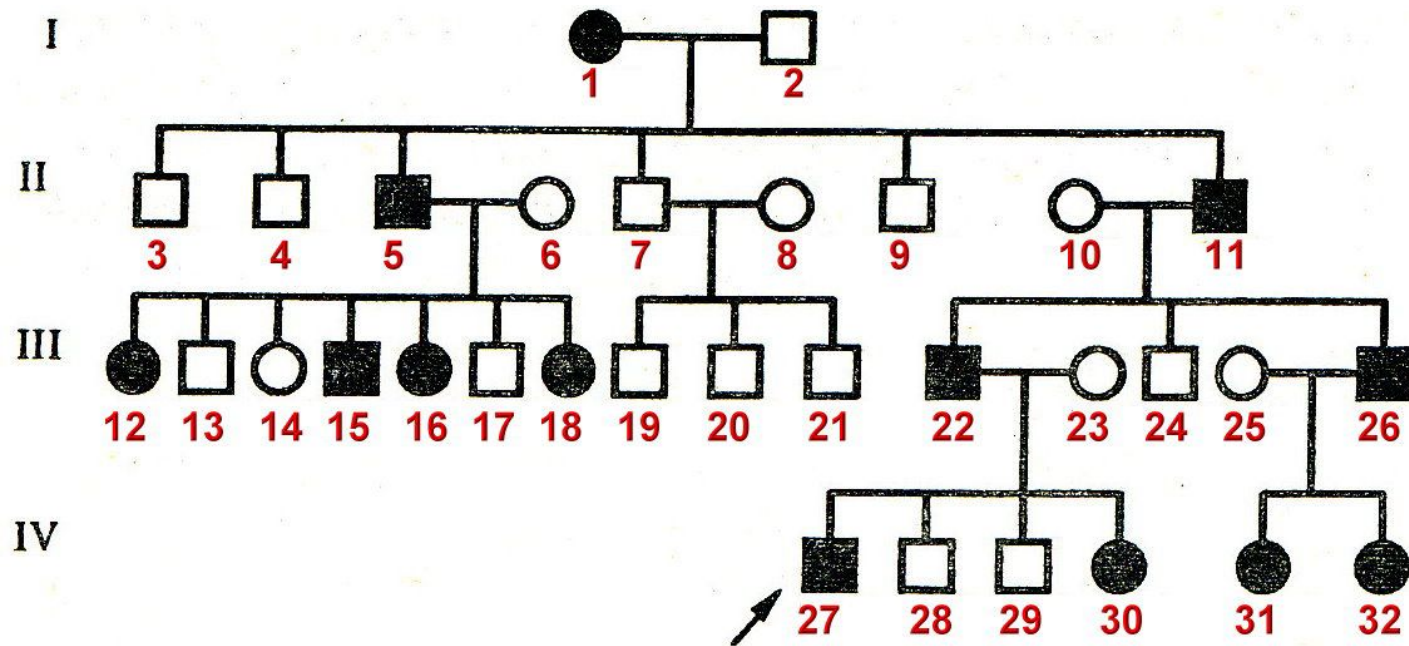
*Больные не в каждом поколении (18–23), больной ребенок у здоровых родителей (17–18) – значит это рецессивный ген.*

Этот признак сцеплен с половыми хромосомами или с аутосомами?

*С аутосомами, так как болеют в равной степени и мужчины и женщины.*

Определите где возможно генотипы особей по данному признаку (гомозиготность, гетерозиготность). Свои рассуждения поясните.

## Генеалогический метод



Определите, доминантен или рецессивен данный признак?

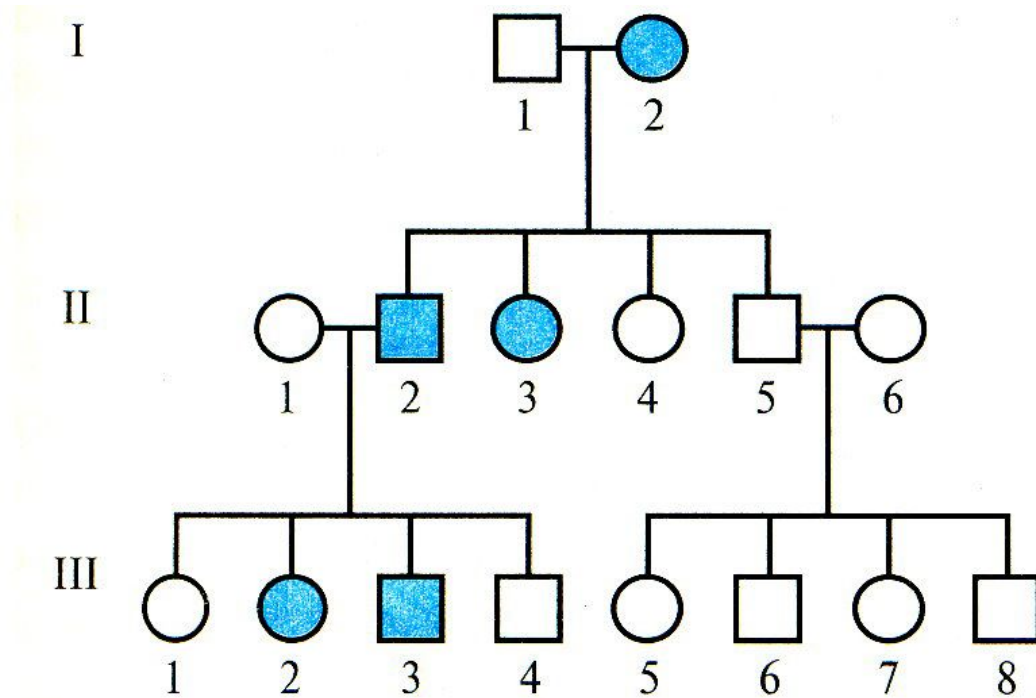
*Больные в каждом поколении, больной ребенок только у больных родителей – значит это доминантный ген.*

Этот признак сцеплен с половыми хромосомами или с аутосомами?

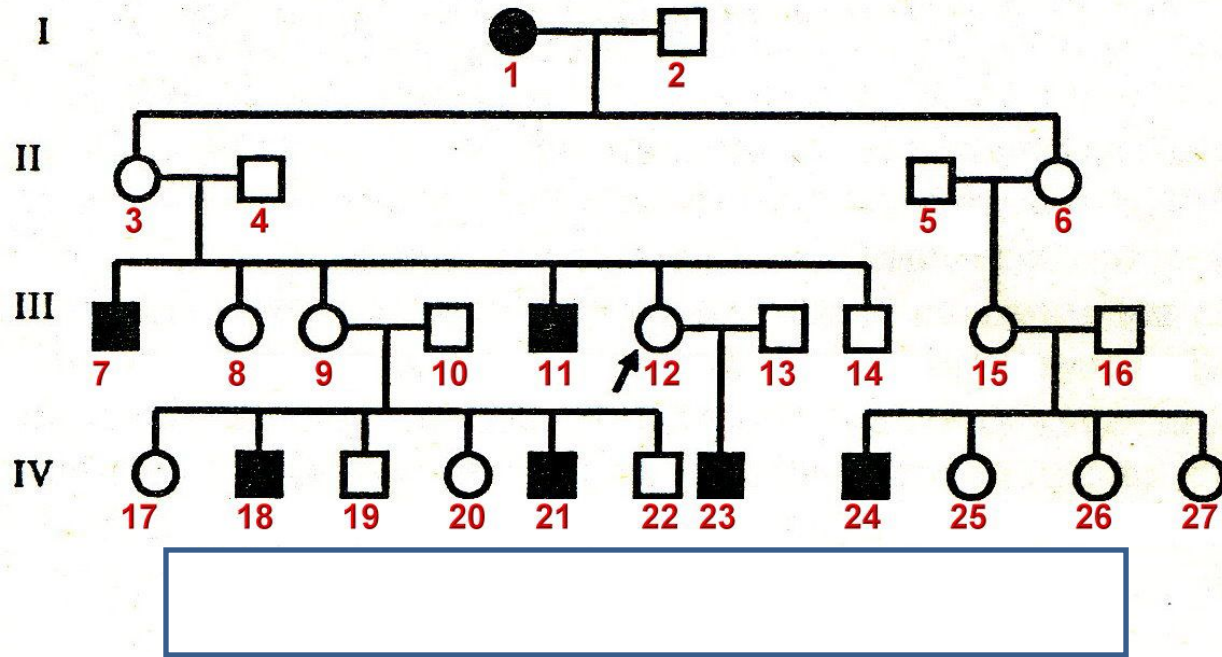
*С аутосомами, так как болеют в равной степени и мужчины и женщины.*

Определите генотипы особей по данному признаку (гомозиготность, гетерозиготность). Свои рассуждения поясните.

# Генеалогический метод



# Генеалогический метод



Определите, доминантен или рецессивен данный признак?

*Больные не в каждом поколении, больной ребенок у здоровых родителей – значит это рецессивный ген.*

Этот признак сцепленным с половыми хромосомами или с аутосомами?

*С половыми хромосомами, так как болеют в основном мужчины.*

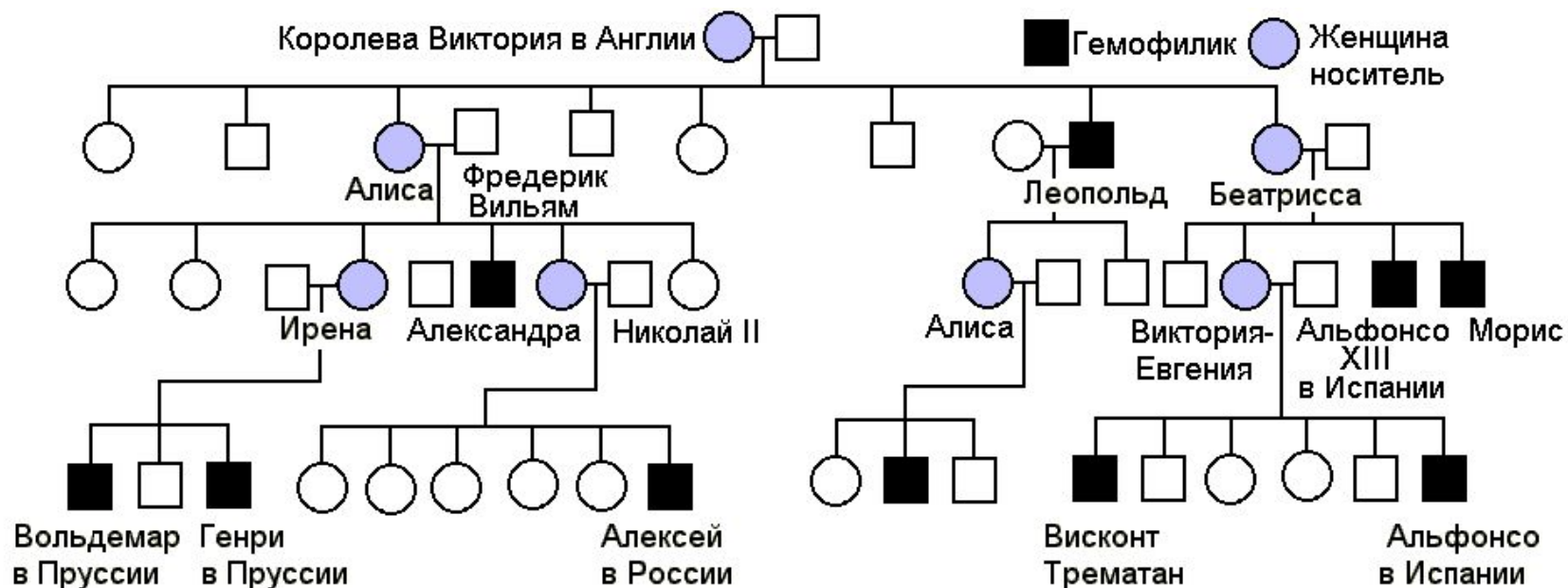
В какой половой хромосоме находится ген, отвечающий за данный признак?

*В X-хромосоме, так как этот признак проявляется у мужчин и женщины №1.*

Определите где возможно генотипы особей по данному признаку (гомозиготность, гетерозиготность). Свои рассуждения поясните.

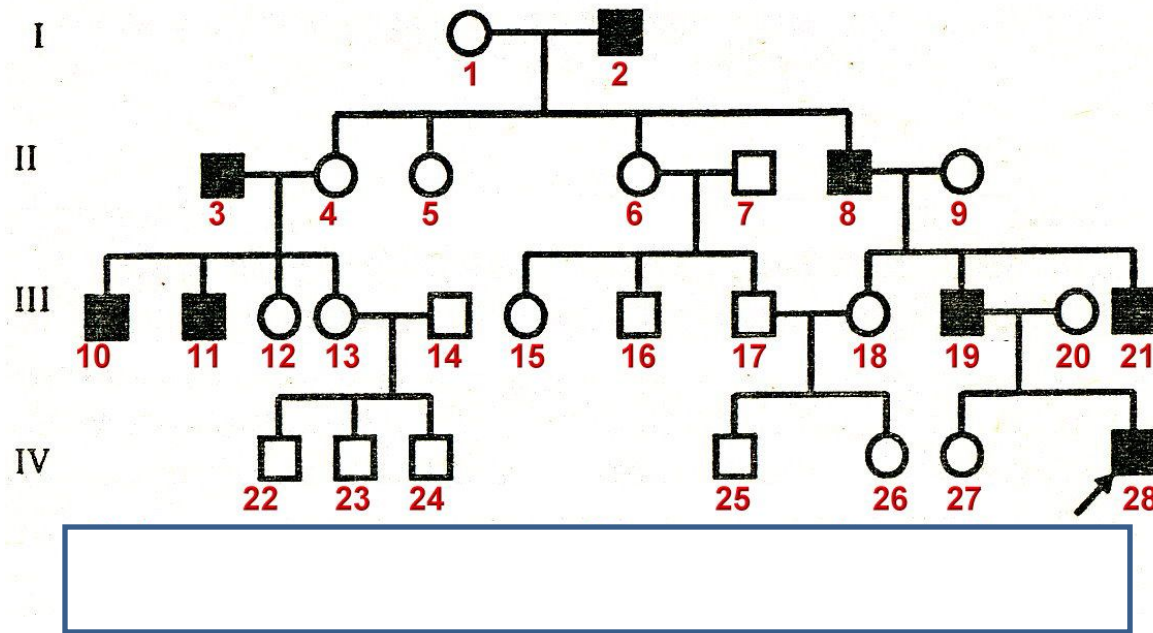
# Генеалогический метод

Ярким примером X-сцепленного рецессивного типа наследования является наследование гемофилии в царских домах Европы.



Использование генеалогического метода показало, что при родственном браке, по сравнению с неродственным, значительно возрастает вероятность появления уродств, мертворождений, ранней смертности в потомстве. В родственных браках рецессивные гены чаще переходят в гомозиготное состояние, в результате развиваются те или иные аномалии.

# Генеалогический метод



Что можно сказать о наследовании данного признака?

*Больные в каждом поколении, болеют только мужчины, значит этот признак сцеплен с полом.*

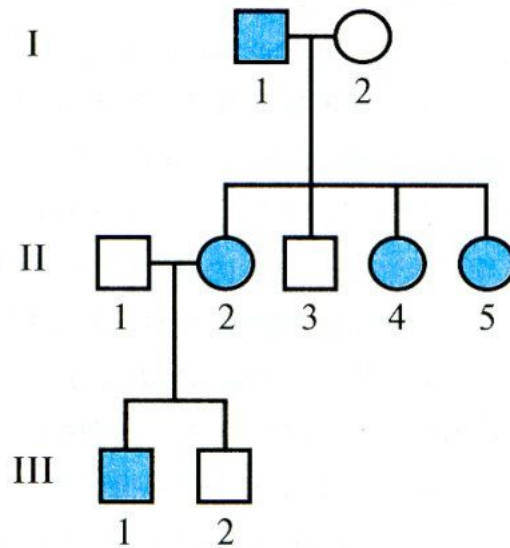
Данный признак сцеплен с X- или Y-хромосомой?

*С Y-хромосомой, у больных мужчин больны все сыновья, вероятность наследования 100% (голандрический тип наследования, ген расположен в неомологичном участке Y-хромосомы).*

Какой признак наследуется по данному типу?

*Гипертрихоз.*

# Генеалогический метод

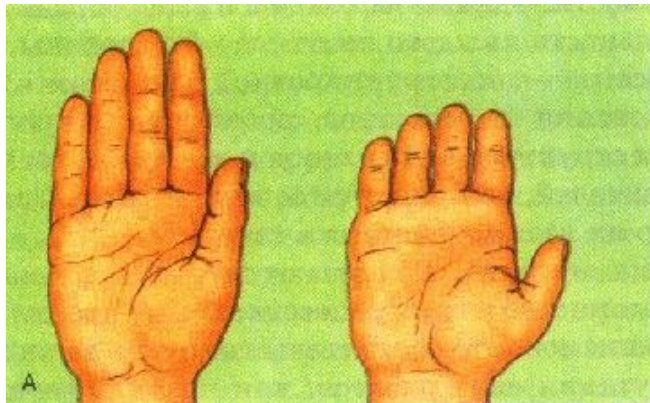
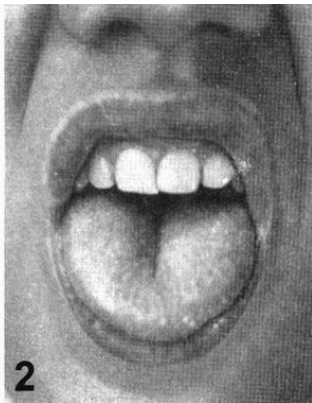
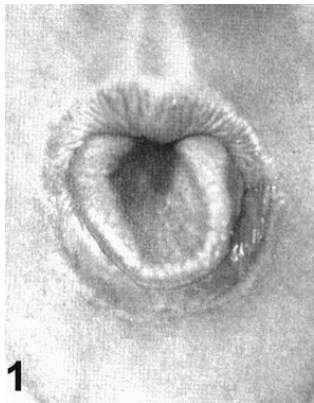


# Генеалогический метод

По **аутосомно-доминантному** типу наследуются:

полидактилия, брахидактилия (короткопалость, обусловленная отсутствием фаланг на пальцах), возможность свертывать язык в трубочку, веснушки, раннее облысение, карие глаза, волнистые волосы.

Отсутствие веснушек, голубые глаза, прямые волосы, альбинизм, рыжие волосы и другие признаки наследуются как **аутосомно-рецессивные**.





AA



aa

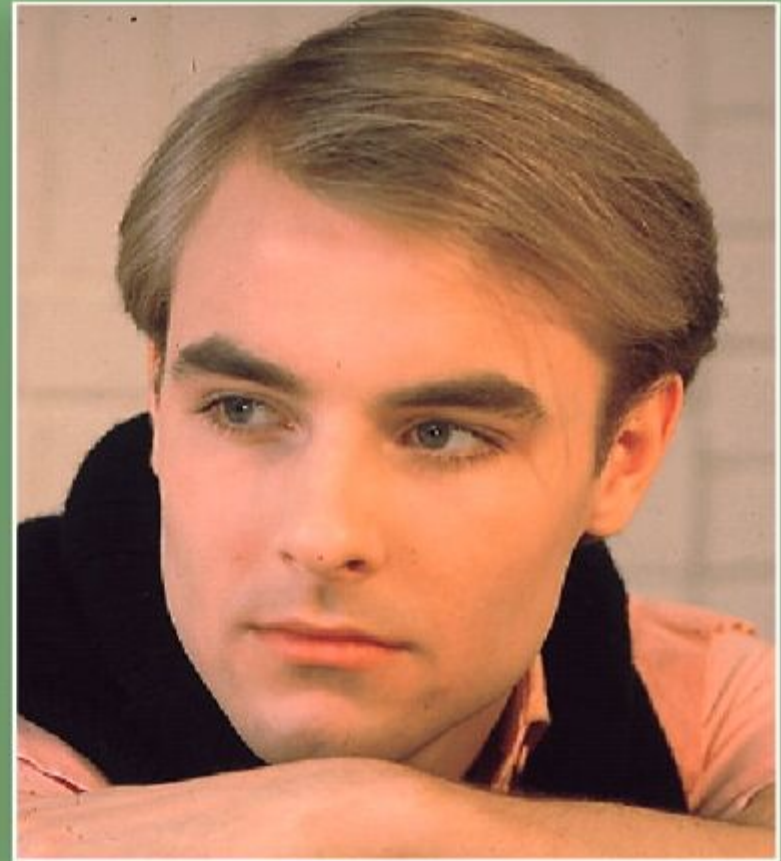


Aa

Доминантный ген **A**, определяющий темный цвет волос, подавляет проявление рецессивного гена **a**, определяющего светлый цвет волос.

Доминантные признаки

Рецессивные признаки



Полные губы.

Тонкие губы.

## Доминантные признаки



Темная кожа.

## Рецессивные признаки



Светлая кожа.

## Доминантные признаки



Курчавые волосы.

## Рецессивные признаки



Прямые волосы.

## Доминантные признаки



Веснушки.

## Рецессивные признаки



Отсутствие веснушек.



Альбинизм — рецессивный признак



## Подведем итоги:

Что затрудняет изучение генетики человека?

*У человека большое количество хромосом, невозможно экспериментальное скрещивание, поздно наступает половая зрелость, малое число потомков в каждой семье, невозможно уравнивание условий жизни для потомства.*

Кто такой пробанд?

*Человек, с которого начинается генетическое обследование семьи и составление родословной.*

Как по родословной определить, доминантен или рецессивен данный признак?

*Больные в каждом поколении, больной ребенок только у больных родителей – значит это доминантный ген.*

*Больные не в каждом поколении, больной ребенок у здоровых родителей – значит это рецессивный ген.*

Как определить по родословной, признак сцеплен с аутосомами или с X-хромосомой?

*Если носителями признака в равной степени являются особи мужского и женского пола – значит признак сцеплен с аутосомами.*

*Если признак гораздо чаще проявляется у особей мужского – это X-сцепленный рецессивный признак*

## *Подведем итоги:*

Какие признаки наследуются по Х-сцепленному рецессивному типу?

*Гемофилия, дальтонизм.*

Какие признаки наследуются по Х-сцепленному доминантному типу?

*Темная эмаль зубов.*

Как определить сцепление признака с У-хромосомой?

*Если носителями признака являются исключительно особи мужского пола – значит признак сцеплен с У-хромосомой.*

Какие признаки наследуются по У-сцепленному типу?

*Гипертрихоз, перепонки между пальцами ног.*

**К аутосомно-доминантным признакам относятся:**

Веснушки – отсутствие веснушек; карие глаза – светлые глаза; прямые волосы – курчавые волосы; нормальная пигментация – альбинизм; раннее облысение – отсутствие лысины;

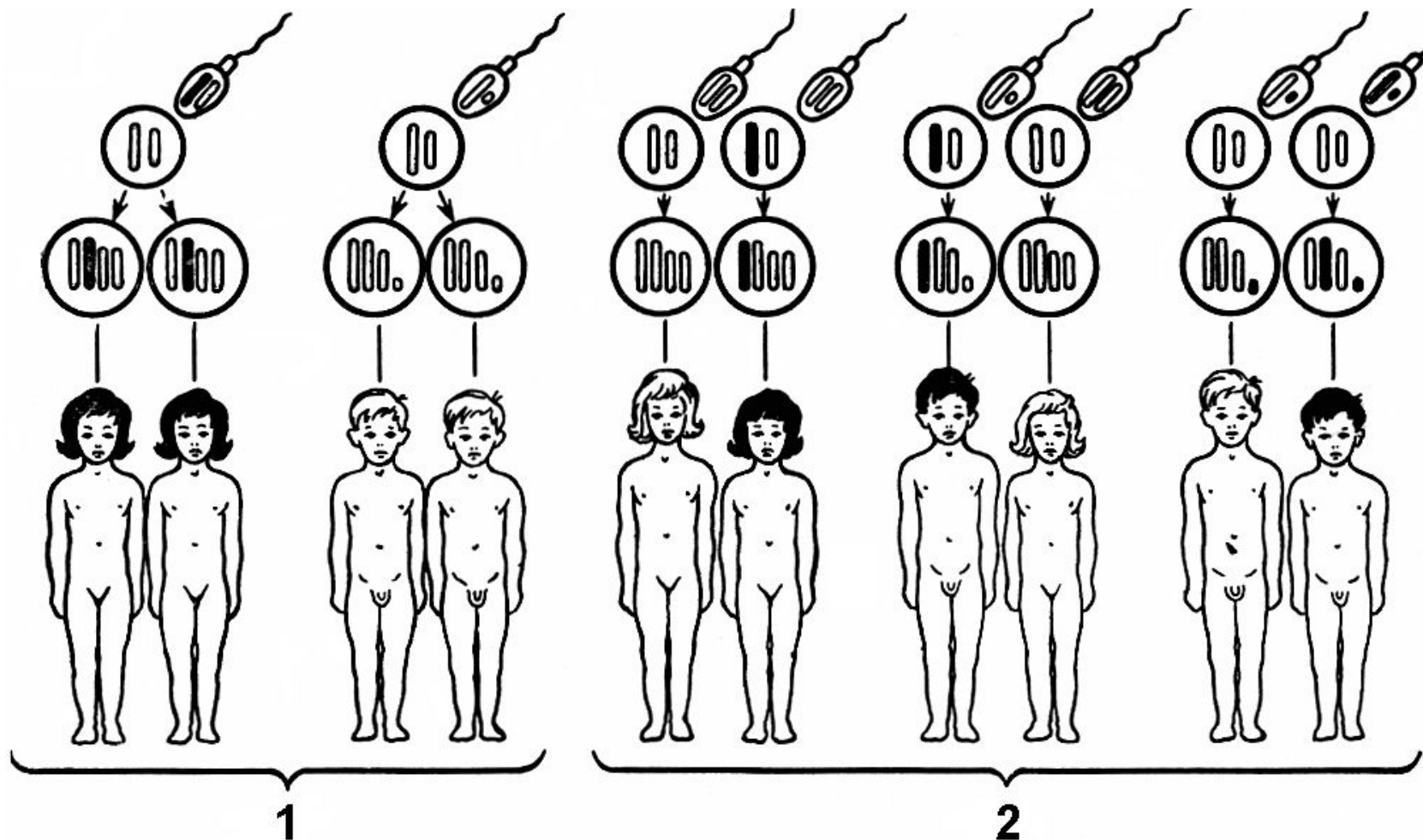
*Веснушки, карие глаза, курчавые волосы, нормальная пигментация, раннее облысение.*

**К аутосомно-рецессивным признакам относятся:**

Полидактилия – нормальное количество пальцев; брахидактилия – нормальные пальцы; способность свертывать язык в трубочку – отсутствие этой способности; рыжие волосы – рыжие волосы.

*Нормальное количество пальцев, нормальные пальцы, отсутствие способности свертывать язык в трубочку, рыжие волосы.*

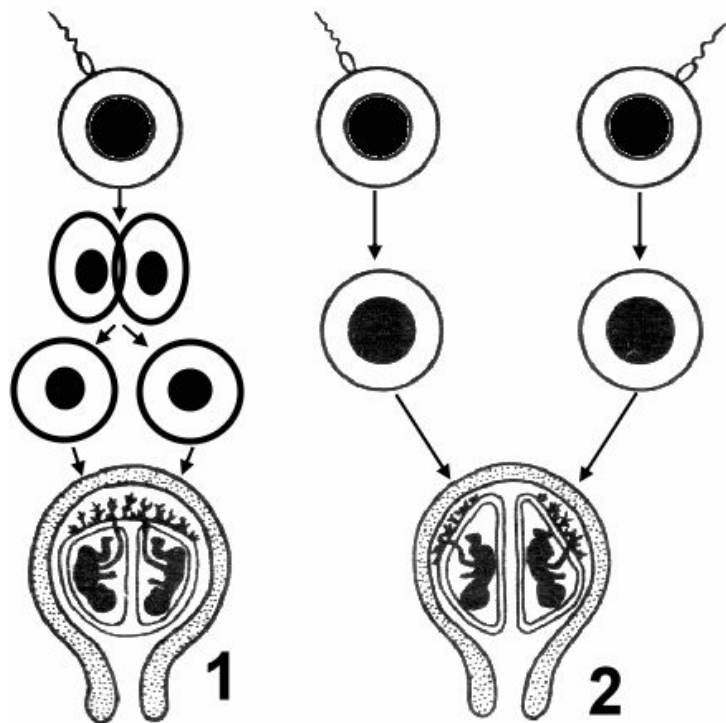
## Близнецовый метод



**Близнецами** называют одновременно родившихся детей. Они бывают **монозиготными** (однойяцевыми) и **дизиготными** (разнойяцевыми).

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

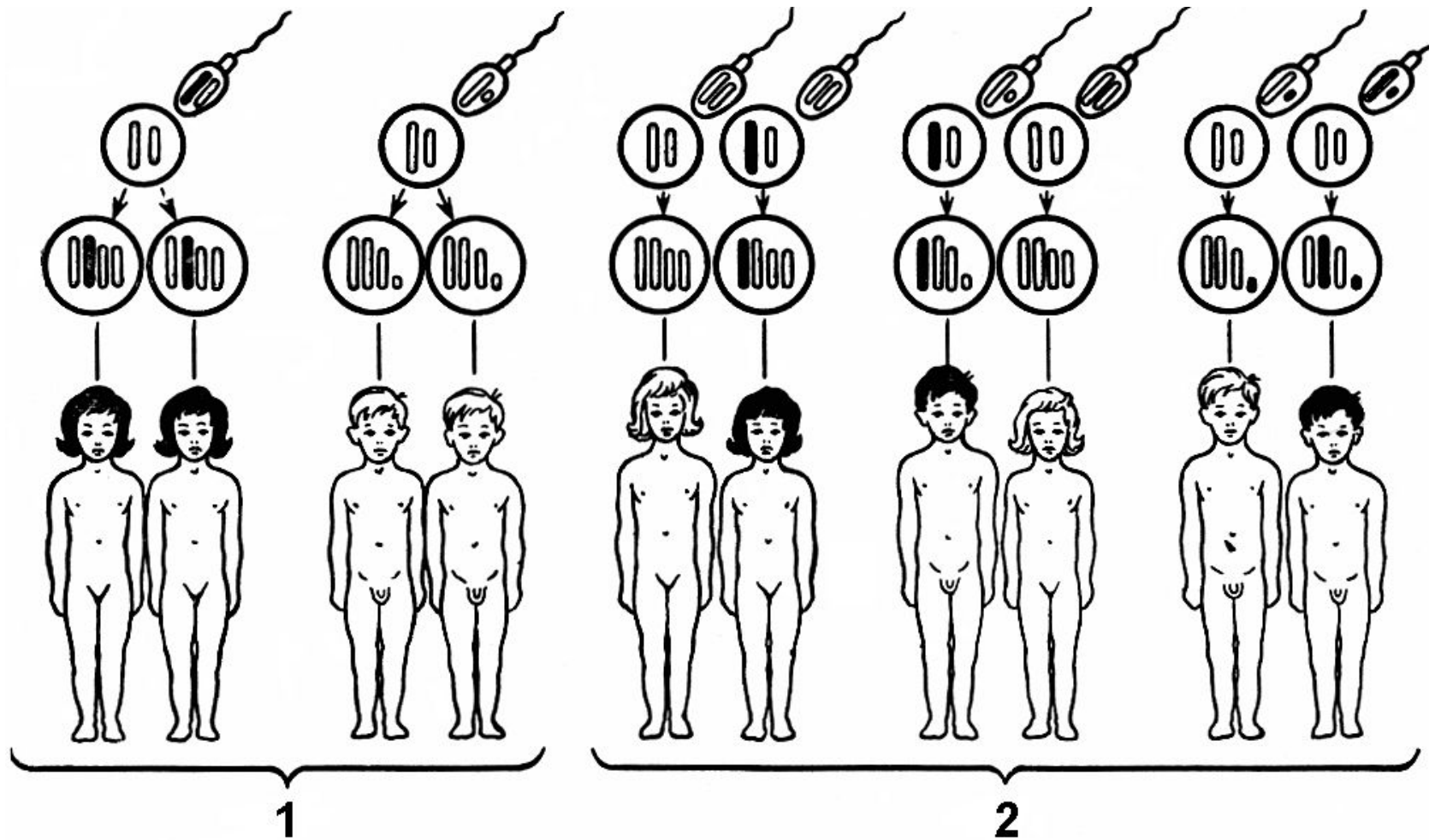
## Близнецовый метод



Монозиготные близнецы характеризуются большой степенью сходства (*конкордантностью*) по многим признакам.

По тем признакам, которые контролируются генами, сходство сохраняется до глубокой старости.

## Близнецовый метод



Дизиготные близнецы могут быть как одного, так и или разного пола. В отличие от монозиготных, дизиготные близнецы часто характеризуются **дискордантностью** — несходством по многим признакам.

## Близнецовый метод

| 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                  |

По всем приведенным признакам конкордантность у монозиготных близнецовых значительно выше, чем у дизиготных, однако она не является абсолютной. Как правило, дискордантность однояйцевых близнецов возникает в результате нарушений внутриутробного развития одного из них или под влиянием внешней среды, если она была разной.

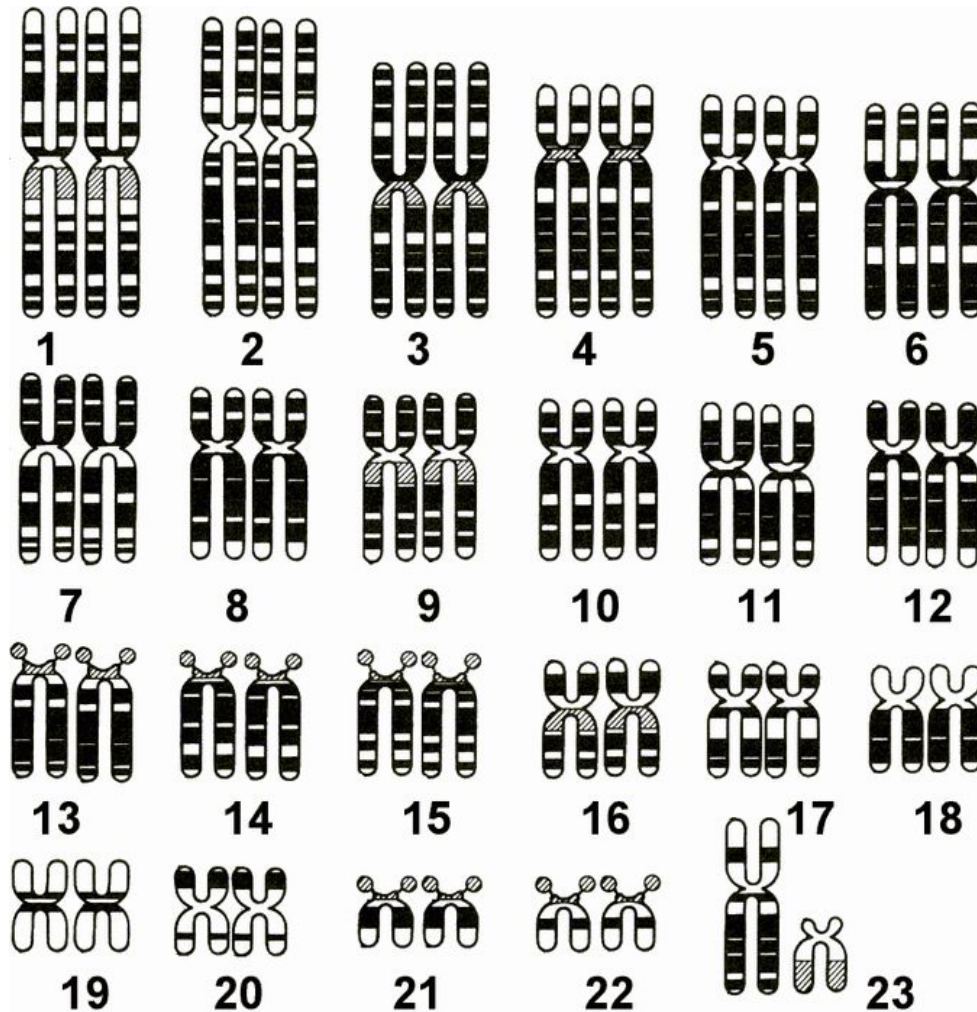
## Близнецовый метод

| 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                  |

Благодаря близнецовому методу, была выяснена наследственная предрасположенность человека к ряду заболеваний: **шизофрении, умственной отсталости, эпилепсии, сахарному диабету** и других.

Наблюдения за монозиготными близнецами дают материал для выяснения роли наследственности и среды в развитии признаков. Причем под внешней средой понимают не только физические факторы среды, но и социальные условия.

# Цитогенетический метод



## Цитогенетический метод

основан на изучении хромосом человека в норме и при патологии. В норме кариотип человека включает 46 хромосом — 22 пары аутосом и две половые хромосомы.

Использование данного метода позволило выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменениями их структуры.



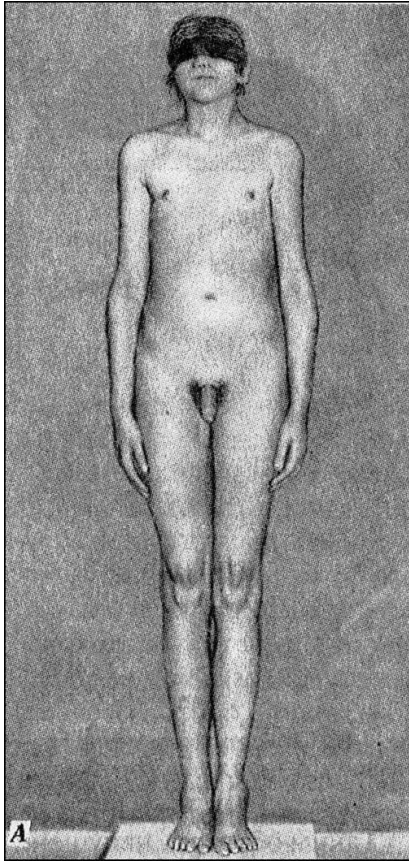
**Лишняя  
хромосома  
в 13-й—18-й  
парах ведёт  
к уродствам.  
Младенцы  
погибают  
в первые  
недели или  
месяцы  
жизни.**





**Например, делеция длинного плеча хромосомы 18-й пары вызывает у ребёнка многие ненормальности в физическом развитии и умственную отсталость. Характерны при этом заболевании низко посаженные уши.**

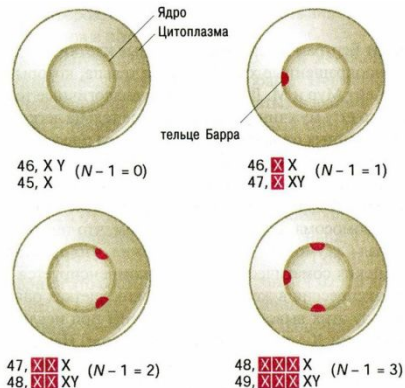
# Цитогенетический метод



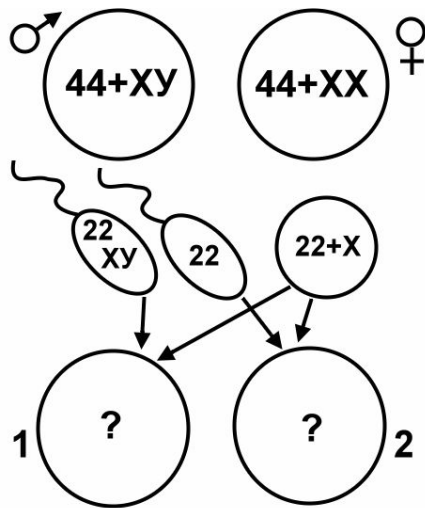
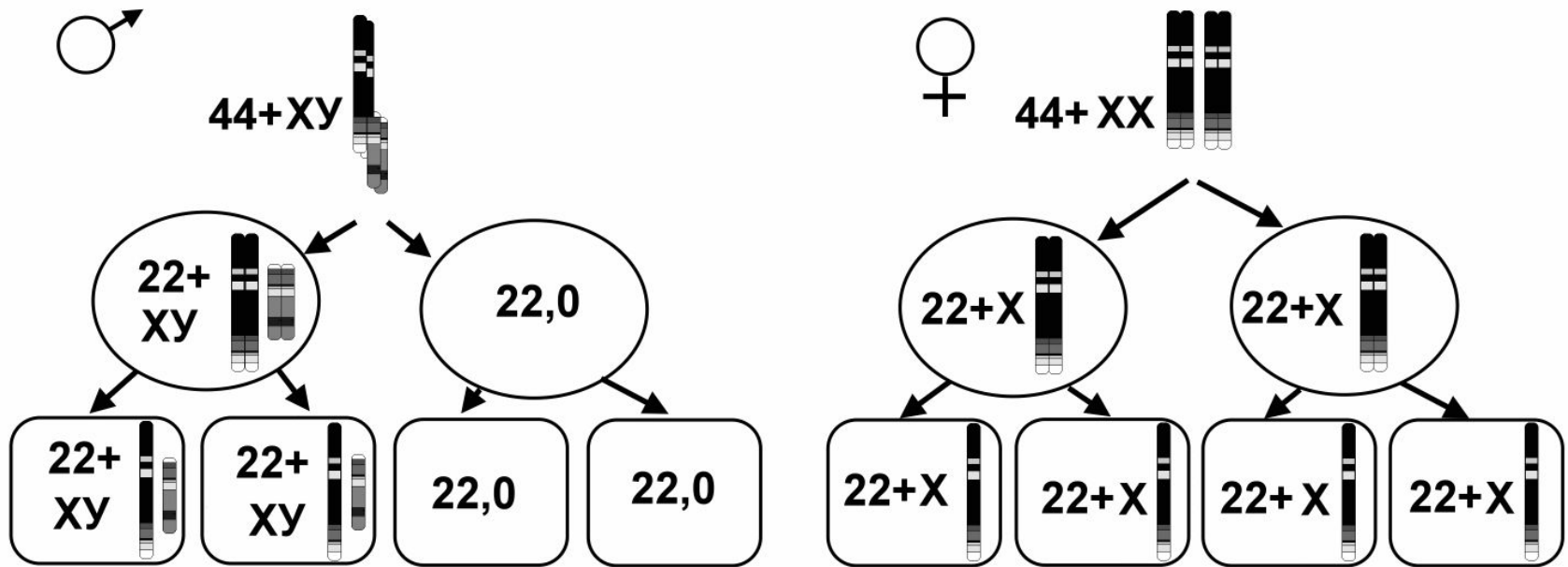
Такие болезни получили название **хромосомных**. К их числу относятся: синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера,

Больные с **синдромом Клайнфельтера (47,XXY)** всегда мужчины. Они характеризуются недоразвитием половых желез, дегенерацией семенных канальцев, часто умственной отсталостью, высоким ростом (за счет непропорционально длинных ног).

Лишняя X-хромосома конденсируется в тельце Барра. Тельца Барра обнаруживаются в женских клетках и в клетках больных с синдромом Клайнфельтера.

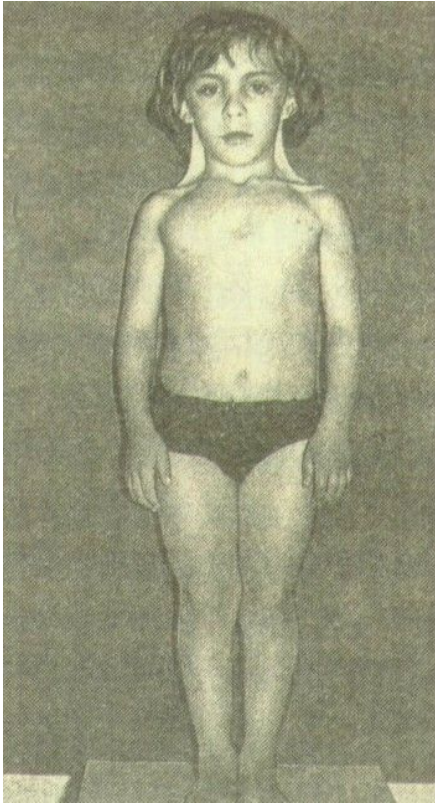


# Цитогенетический метод



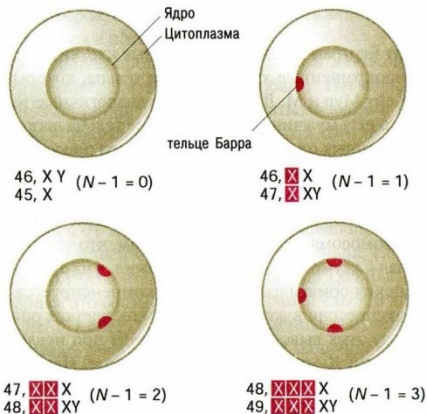
47; ХХУ – синдром Клайнфельтера;  
 45; ХО – синдром Шерешевского-Тернера;  
 47; 21,21,21 – Дауна.

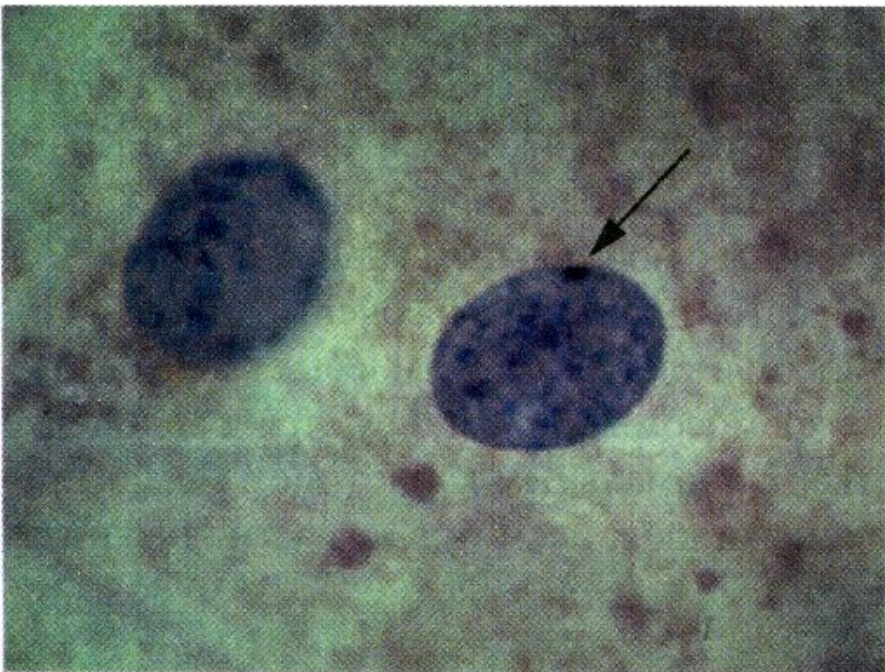
# Цитогенетический метод



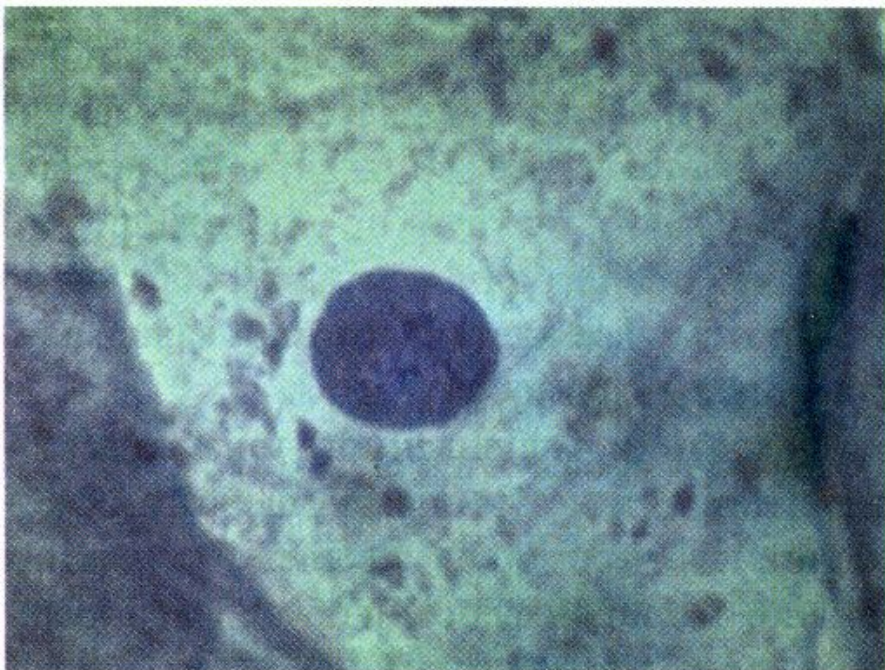
Синдром Шерешевского-Тернера (45; X0) наблюдается у женщин. Он проявляется в замедлении полового созревания, недоразвитии половых желез, аменорее (отсутствии менструаций), бесплодии.

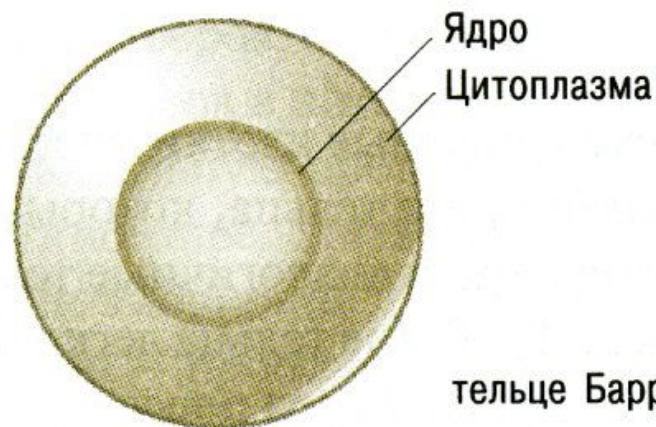
Женщины с синдромом Шерешевского-Тернера имеют малый рост, тело диспропорционально — более развита верхняя часть тела, плечи широкие, таз узкий — нижние конечности укорочены, шея короткая со складками, "монголоидный" разрез глаз и ряд других признаков.



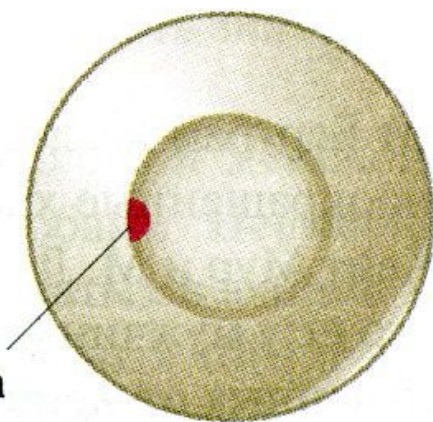


**Рис. 5-8.** Микрофотография эпители-  
альных клеток слизистой щеки мужчи-  
ны (внизу, телец Барра не видно) и  
женщины (вверху, стрелкой показано  
тельце Барра). Инактивированную X-  
хромосому называют также половым  
хроматиновым тельцем. (Фотография:  
*Stuart Kenter Associates.*)

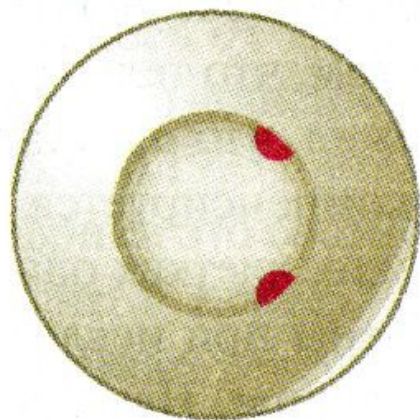




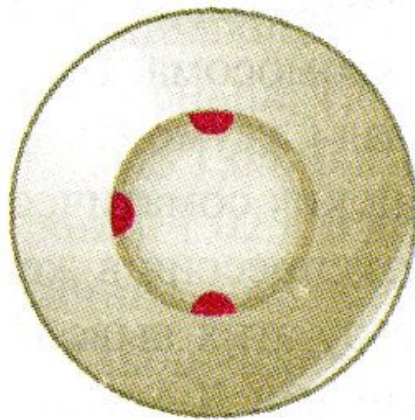
46, XY ( $N - 1 = 0$ )  
45, X



46, X X ( $N - 1 = 1$ )  
47, X XY



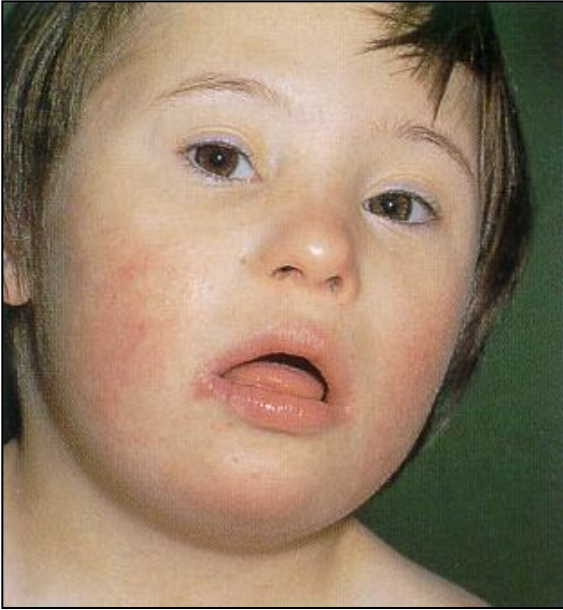
47, X X X ( $N - 1 = 2$ )  
48, X X XY



48, X X X X ( $N - 1 = 3$ )  
49, X X X XY

**Рис. 5-9.** Тельца Барра в человеческих клетках с различным кариотипом. Инактивированы все X-хромосомы, кроме одной: ( $N-1$ ).

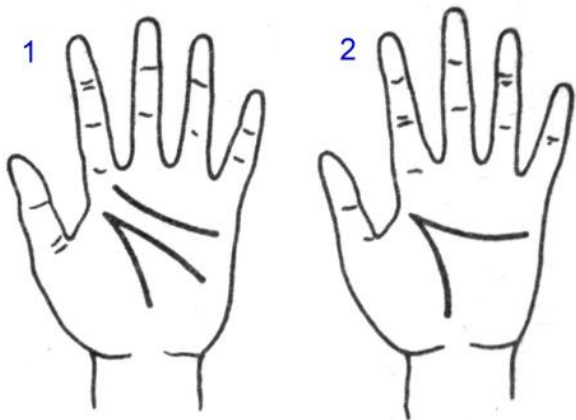
# Цитогенетический метод



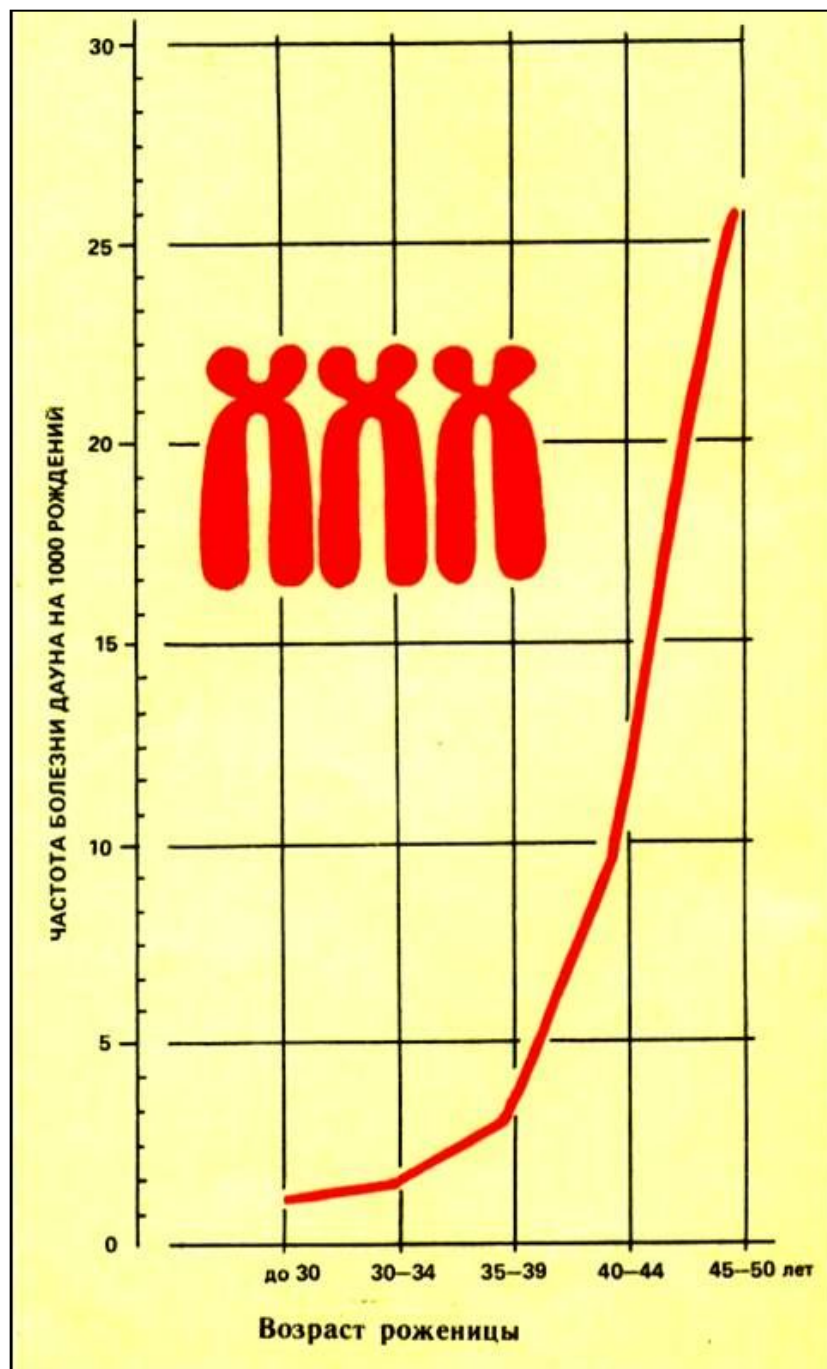
**Синдром Дауна** — одна из самых часто встречающихся хромосомных болезней (1:774). Она развивается в результате трисомии по 21 хромосоме (47; 21,21,21).

Болезнь легко диагностируется, так как имеет ряд характерных признаков: укороченные конечности, маленький череп, плоское, широкое переносье, узкие глазные щели с косым разрезом, наличие складки верхнего века, психическая отсталость. Часто наблюдаются и нарушения строения внутренних органов.

Продолжительность жизни взрослых с синдромом Дауна увеличилась — на сегодняшний день нормальная продолжительность жизни более 50 лет. Многие люди с данным синдромом вступают в браки. Большинство мужчин с синдромом Дауна бесплодны. По крайней мере 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)



Чем старше женщины, тем больше частота встречаемости этого синдрома среди новорожденных



# Биохимический метод

Метод позволяет обнаружить нарушения в обмене веществ, вызванные изменением генов и, как следствие, изменением активности различных ферментов. Наследственные болезни обмена веществ подразделяются на болезни углеводного обмена (сахарный диабет), обмена аминокислот (фенилкетонурия), липидов (болезнь Тея-Сакса), минералов и др.

**Фенилкетонурия** относится к болезням аминокислотного обмена.

Блокируется превращение незаменимой аминокислоты **фенилаланин** в **тирозин**, при этом фенилаланин превращается в **фенилпировиноградную кислоту**, которая выводится с мочой. Недостаток **тирозина** обуславливает недостаточное образование **меланина**. У таких детей голубые глаза, кожа и волосы слабо пигментированы.

Заболевание приводит к быстрому развитию слабоумия у детей. Ранняя диагностика и диета позволяют приостановить развитие заболевания. Моча дает положительную реакцию с реактивом Феллинга (5% хлорное железо).

**Болезнь Тея-Сакса** вызывается накоплением липидов в нервных клетках, в результате умственная отсталость, слепота, мышечная слабость.

## Биохимический метод



Генетика человека — одна из наиболее интенсивно развивающихся отраслей науки.

Она является теоретической основой медицины, раскрывает биологические основы наследственных заболеваний.

Знание генетической природы заболеваний позволяет вовремя поставить точный диагноз и осуществить нужное лечение.