



Генетика людини

Підготували: Покачайло Анастасія і
Мальцева Наталія

Що таке генетика?

- **Генетика людини** — галузь, тісно пов'язана з антропологією і медициною. Генетику людини умовно поділяють на антропогенетику, що вивчає спадковість і мінливість нормальних ознак людського організму, і медичну генетику, яка вивчає його спадкову патологію (хвороби, дефекти, потворність та ін.). Генетика людини пов'язана також з теорією еволюції, оскільки досліджує конкретні механізми еволюції людини і їх місце в природі з психологією, філософією, соціологією. З напрямів генетики людини найінтенсивніше розвиваються цитогенетика, біохімічна генетика, імуногенетика, генетика вищої нервової діяльності, фізіологічна генетика.

Генетика людини вивчає:

- генетичну зумовленість фізіологічних, біохімічних і морфологічних властивостей окремих тканин і органів людини, психічну й інтелектуальну діяльність;
- статистичні закономірності розподілу генних частот у мікропопуляціях;
- методи захисту генотипу людини від несприятливих чинників довкілля;
- генетичну зумовленість хвороб, їх передачу в поколіннях, прояв в онтогенезі, поширення в популяціях, географічне поширення;
- роль спадковості і середовища у формуванні особистості;
- молекулярні механізми пам'яті;
- накопичення і передавання у поколіннях набутої в онтогенезі інформації тощо.

- З успіхами і досягненнями медичної генетики пов'язані надії на вирішення складних проблем медицини: запобігання та лікування злоякісних новоутворень, атеросклерозу, серцево-судинних захворювань, вад розвитку та ін.
- Завданнями медичної генетики є вивчення характеру спадкових хвороб на молекулярному, клітинному рівнях і на рівні цілісного організму, удосконалення методів генної інженерії з метою отримання лікарських речовин (інсулін, інтерферон та ін.) і генотерапії (заміщення патологічних генів нормальними алелями), інтенсивний розвиток методів пренатальної (допологової) діагностики, які запобігають народженню дитини з тяжкою спадковою патологією розвитку та ін.

Методи вивчення спадковості людини:



Метод

звичайно
Вивчення
встановлено
дана

□ Цитогенетичний метод

Заснований на мікроскопічному вивченні хромосом. Метод дозволяє вивчати стандартний каріотип людини, а також виявляти спадкові хвороби, викликані геномними і хромосомними мутаціями. Розроблено спеціальні методи, дозволяють фарбувати ділянки хромосом в залежності від їх будови. Це дозволяє розрізняти навіть дуже схожі на вигляд хромосоми. У цитогенетичних дослідженнях звичайно використовують лімфоцити крові, які культивують на штучних поживних середовищах. Дослідження хромосом проводять на стадії метафази.

□ Біохімічні методи

Засновані на вивченні метаболізму. Ці методи широко застосовують в діагностиці спадкових хвороб, обумовлених генними мутаціями, і при виявленні гетерозиготних носіїв захворювань. Як ми вже знаємо, гени не самі по собі формують ознаки, а за допомогою кодованих ними білків. Білки формують у організмі взаємозалежну систему біохімічних реакцій. Дослідження цих реакцій і дозволяє виявляти багато захворювань.

□ Методи молекулярної генетики та генетичної інженерії

Дозволяють вивчити організацію генетичного апарату, молекулярну структуру генів і генотипу, встановити нуклеотидну послідовність - як кажуть, секвенувати геном людини і багатьох інших організмів, з'ясувати молекулярні механізми експресії генів. Розроблено методи визначення функцій генів, клонування генів. Налагоджена ДНК-діагностика (виявлення спорідненості, ідентифікація особистості), досягнуті успіхи в генній терапії спадкових захворювань.

Медична генетика вивчає закономірності успадкування і мінливості ознак співвідносно до патології людини. Успіхи медицини забезпечили високе виживання дітей із спадковою патологією. Частина з них доживає до статевозрілого віку і має нащадків. Багато спадкових хвороб характеризуються недоумством, частота якого серед населення складає 1-2 %.

Залежно від співвідношення спадковості і середовища, всі хвороби людини можна розділити на три групи:

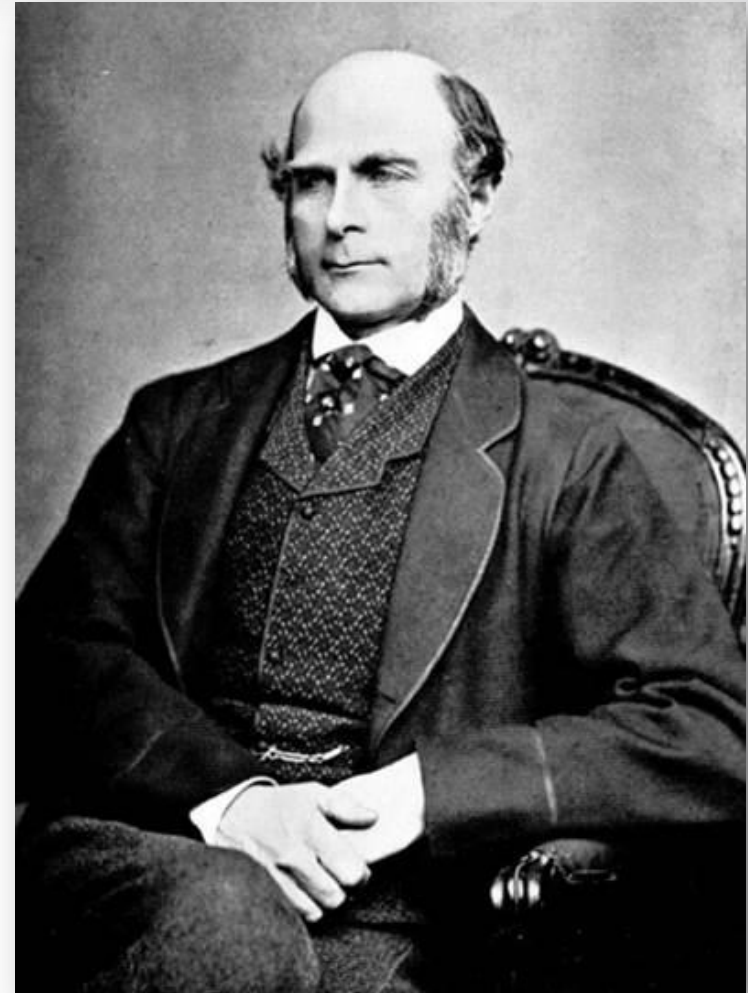
- 1) хвороби, зумовлені генотипом, незалежно від чинників середовища, які діють на організм;
- 2) хвороби, викликані комплексним впливом генетичних і середовищних чинників;
- 3) хвороби, поява яких повністю залежить від соціальних умов і фізичних факторів середовища.

Основні завдання медичної генетики:

- захист людини від ураження спадкового матеріалу і розвитку спадкових хвороб;
- вивчення спадкових хвороб і синдромів;
- використання генно-інженерних методів створення вакцин з метою запобігання інфекційних хвороб;
- визначення ролі спадковості і середовища у виникненні неспадкових форм патології.

Роботи Френсіса Гальтона

У 1869 році англійський психолог і антрополог Френсіс Гальтон запропонував вивчити впливи, які можуть поліпшити спадкові якості (здоров'я, розумові здатності, обдарованості) майбутніх поколінь і висловив думку, що шляхом заохочувань та обмежень у створенні шлюбних пар можна покращити біологічні якості людини. Він вперше сформулював принципи євгеніки – вчення про спадкове здоров'я людини та шляхи його поліпшення. Це вчення стало розділом генетики людини, предметом якого є генетичні методи поліпшення спадкових ознак, особливо боротьба зі спадковими захворюваннями.



Які типи успадкування ознак відомі у людини?

- Тип успадкування, пов'язаний з генами нестатевих хромосом, називають аутосомним. Якщо певний стан ознаки визначає домінантний алель, то такий тип успадкування називають аутосомно-домінантним, якщо рецесивний, - аутосомно-рецесивним. Зверніть увагу на таблицю у якій наведено домінантні та рецесивні стани певних ознак людини.

Домінантні стани	Рецесивні стани
Наявність залишку третьої повіки	Відсутність залишку третьої повіки
Короткозорість	Нормальний зір
Вільні мочки вуха	Прирослі мочки вуха
Товсті губи	Тонкі губи
Округле обличчя	Видовжене обличчя
Позитивний резус-фактор	Негативний резус-фактор
Короткопалість	Нормальні пальці
Нормальна пігментація	Альбінізм
Прогресуюча атрофія зорового нерва	Нормальний стан

Існує й успадкування, зчеплене зі статтю. Якщо певний ген розташований лише в У-хромосомі, маємо справу з У-зчепленим типом успадкування. Ознака, яку визначає такий ген, передається по чоловічій лінії.

Гени, розташовані лише в Х-хромосомі, визначають Х-зчеплений тип успадкування. Він може бути Х-зчепленим рецесивним та Х-зчепленим домінантним. При Х-зчепленому рецесивному типі відповідний стан ознаки проявляється переважно у чоловіків (пригадайте, чому). Х-зчеплений домінантний тип успадкування характеризується тим, що відповідний варіант ознаки може проявлятися як у чоловіків (успадковують Х-хромосому з відповідним домінантним алелем від матері), так і у жінок. А батько передаватиме відповідні алельні гени донькам і ніколи - синам. Деякі стани ознак людини, які успадковуються зчеплено зі статтю, наведені у таблиці.

Варіант ознаки	Тип успадкування
Волохатість вух (гіпертрихоз)	У-зчеплений тип
Перетинки між пальцями ніг	У-зчеплений тип
Гемофілія (нездатність крові зсідатися)	Х-зчеплений рецесивний тип
Дальтонізм (нездатність розрізняти червоний та зелений кольори)	Х-зчеплений рецесивний тип
Прогресуюча дистрофія м'язів	Х-зчеплений рецесивний тип
Рахіт, не пов'язаний з дією вітаміну й	Х-зчеплений домінантний тип