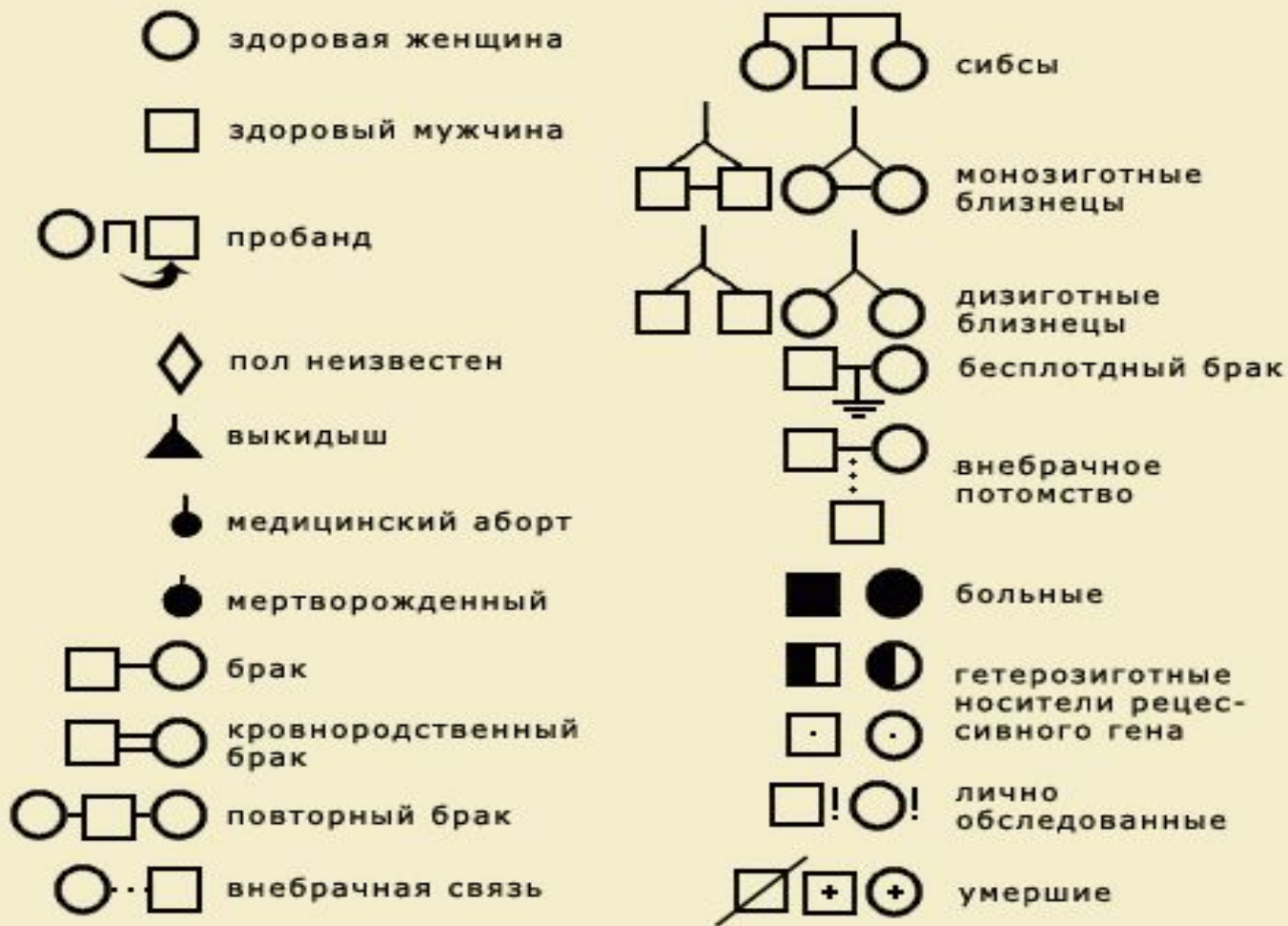


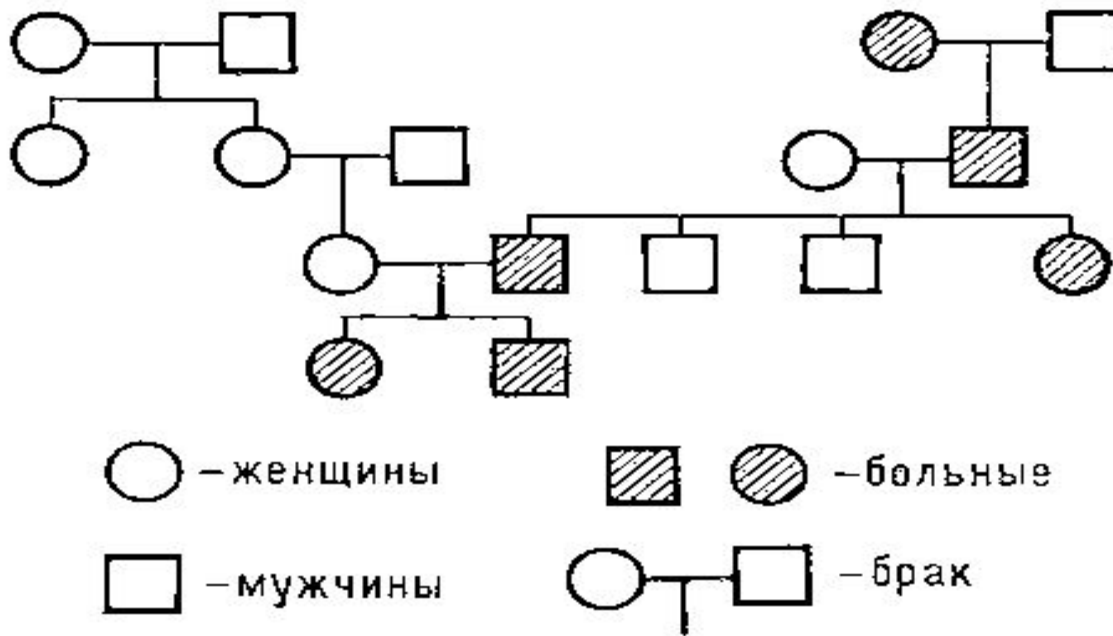
# Методы генетики человека

# Генеалогический метод



**Рис. 7.6**  
Символы, используемые при составлении родословных

# 1.Аутомомно-доминантнй характер наследования



# Болезни по этому типу:

- 1 глаукома
- 2 ахондроплазия
- 3 полидактилия (лишние пальцы),
- 4 брахидактилия (короткопалость),
- 5 арахнодактилия (синдром Морфана).



[Назад](#)



[Назад](#)



[Назад](#)

# Руки больного брахидактилией

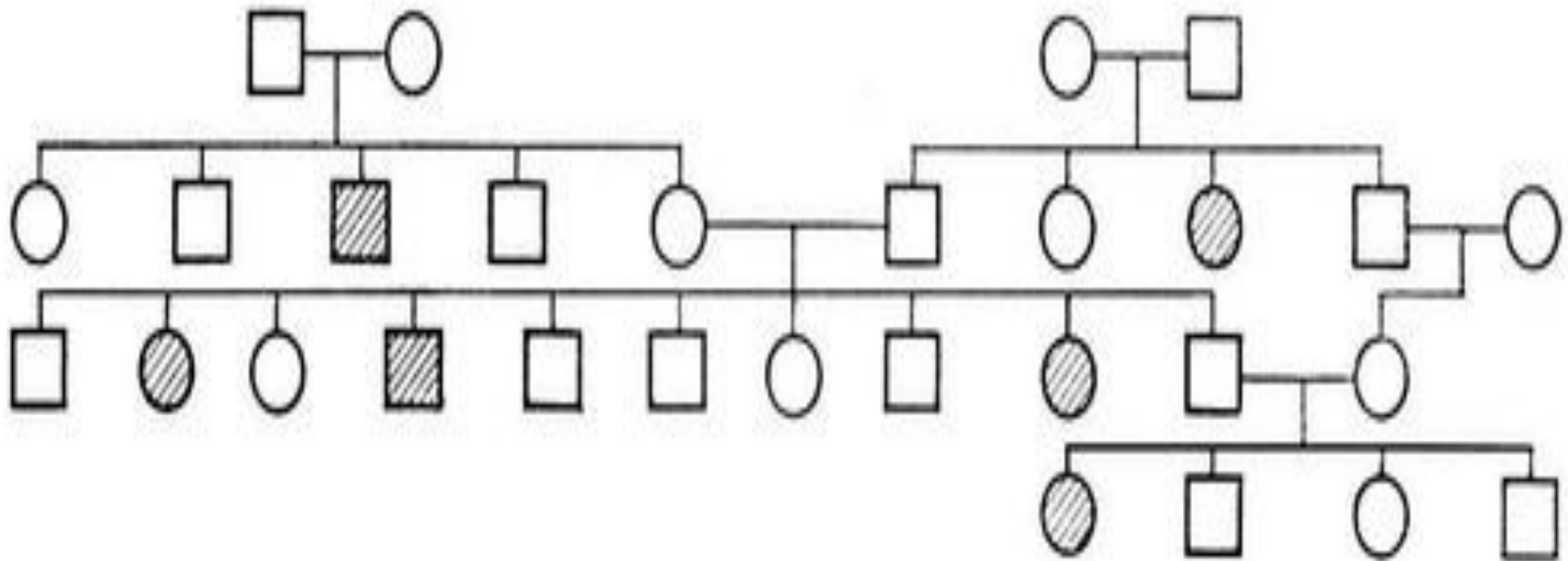


[Назад](#)

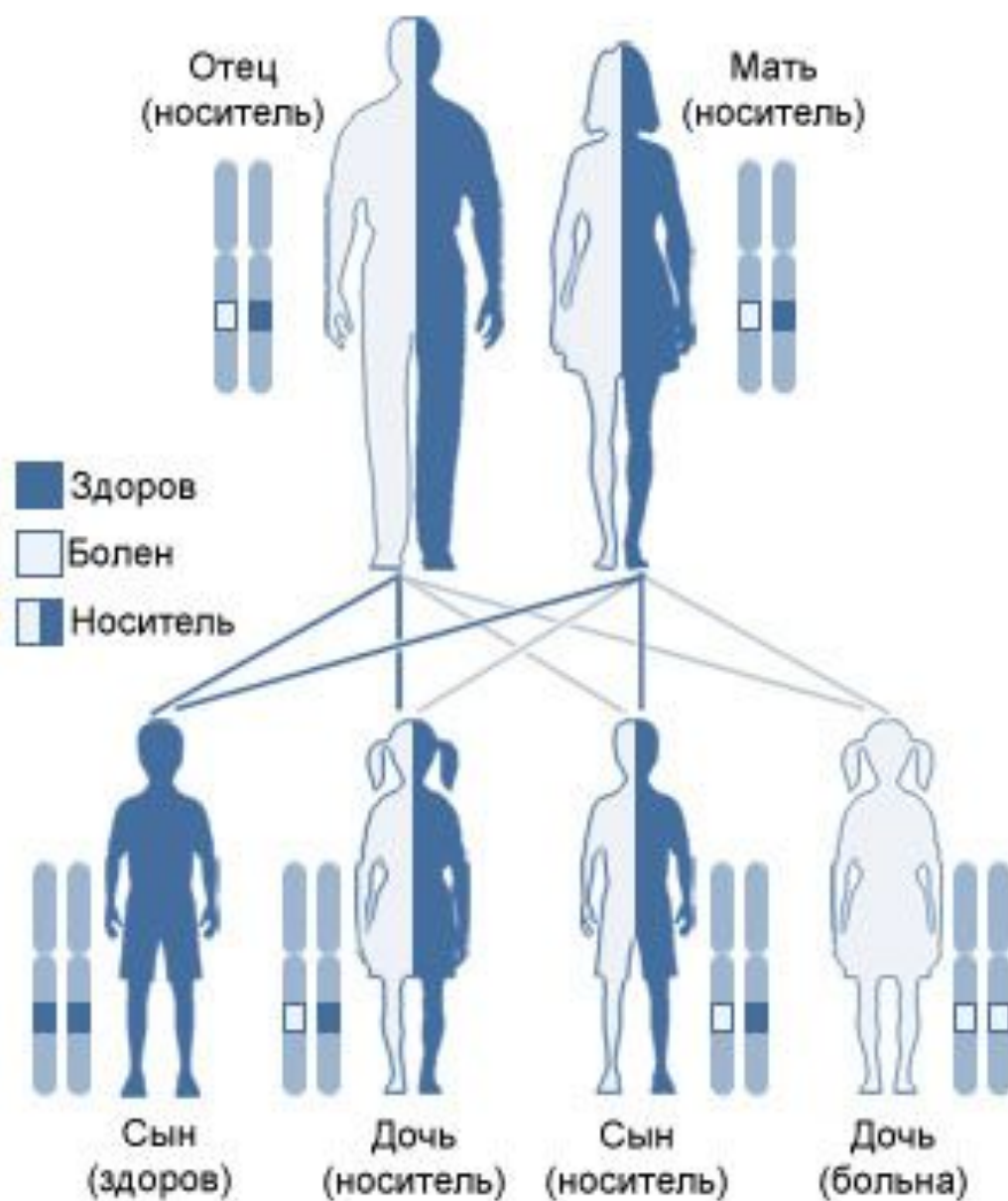


[Назад](#)

## 2 Аутосомно-рецессивный характер наследования



## Аутосомно-рецессивное наследование

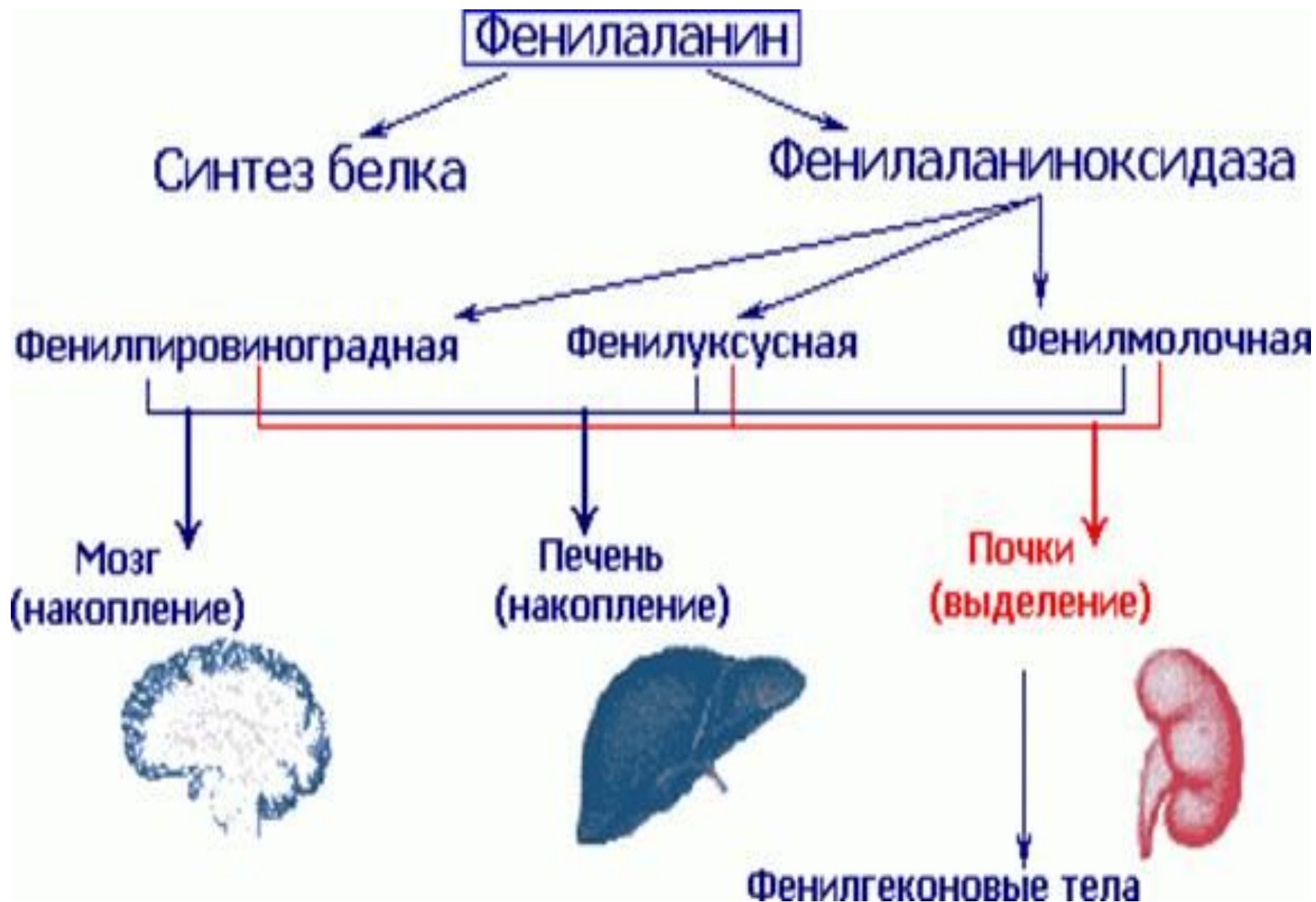


## Болезни по этому типу:

- альбинизм
- фенилкетонурия
- аллергия
- шизофрения



[Назад](#)

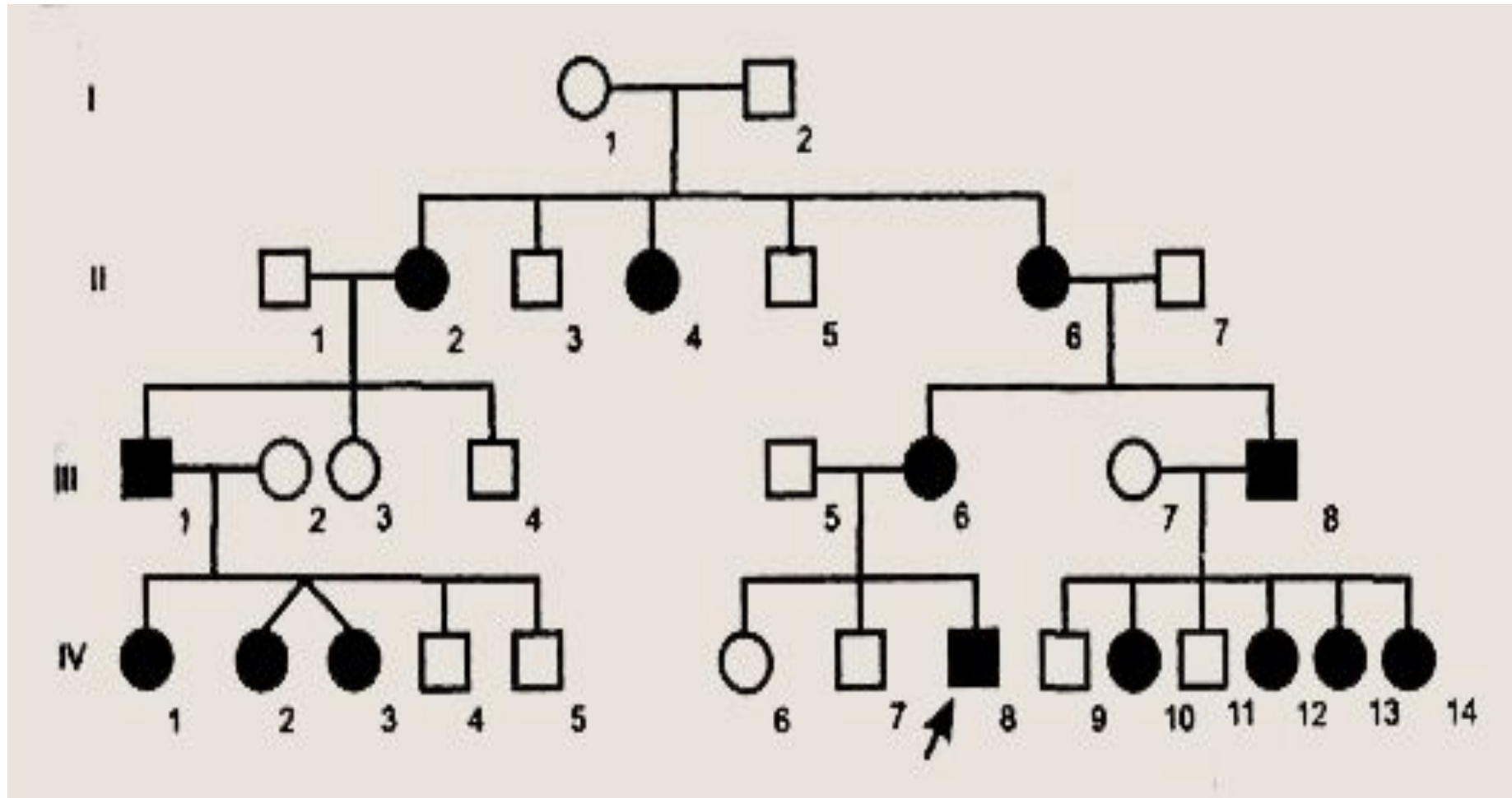


[Назад](#)



[Назад](#)

### 3. X-сцепленные доминантные признаки

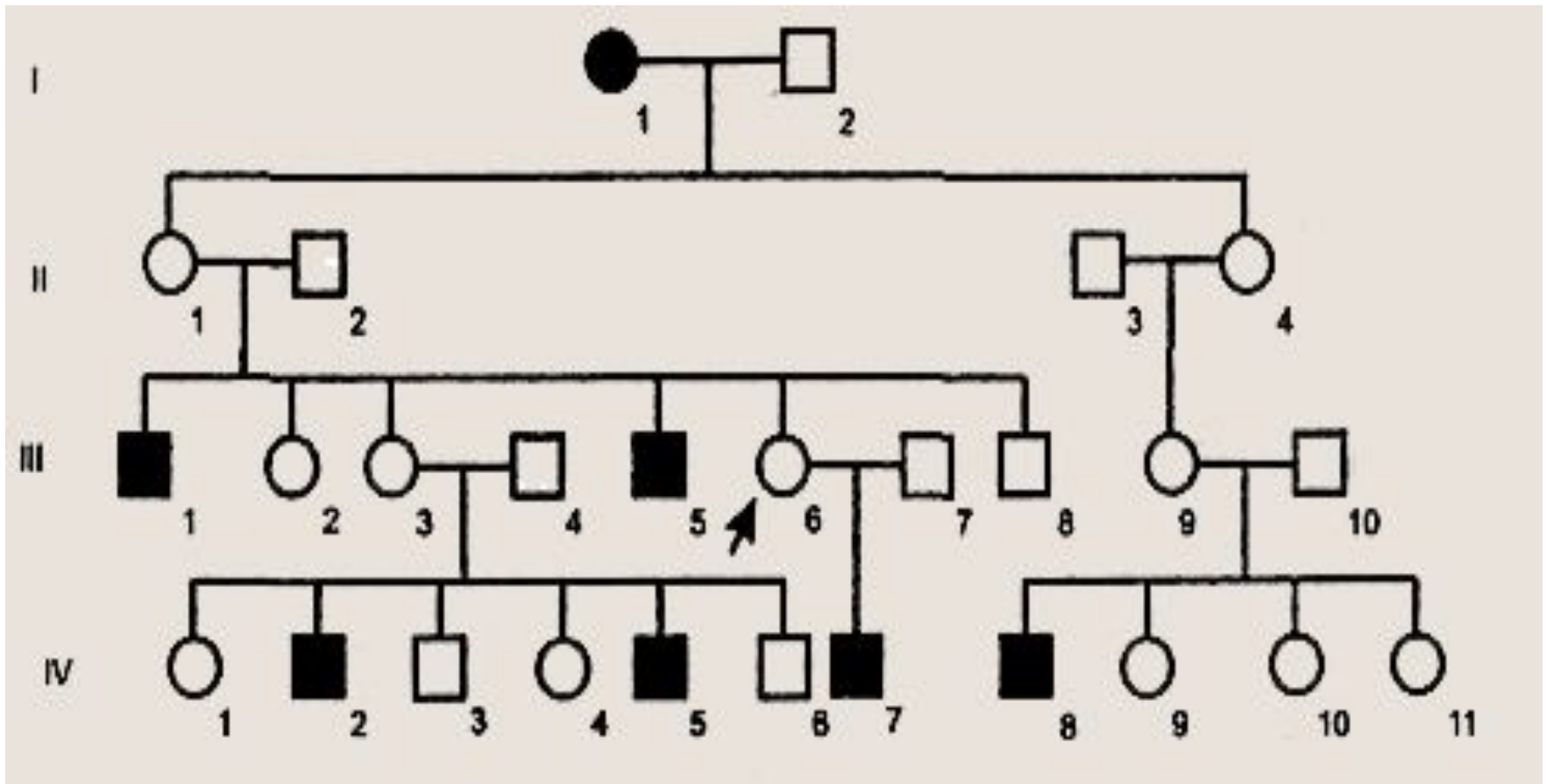


# Болезни этого типа:

- гипоплазия эмали( тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета)



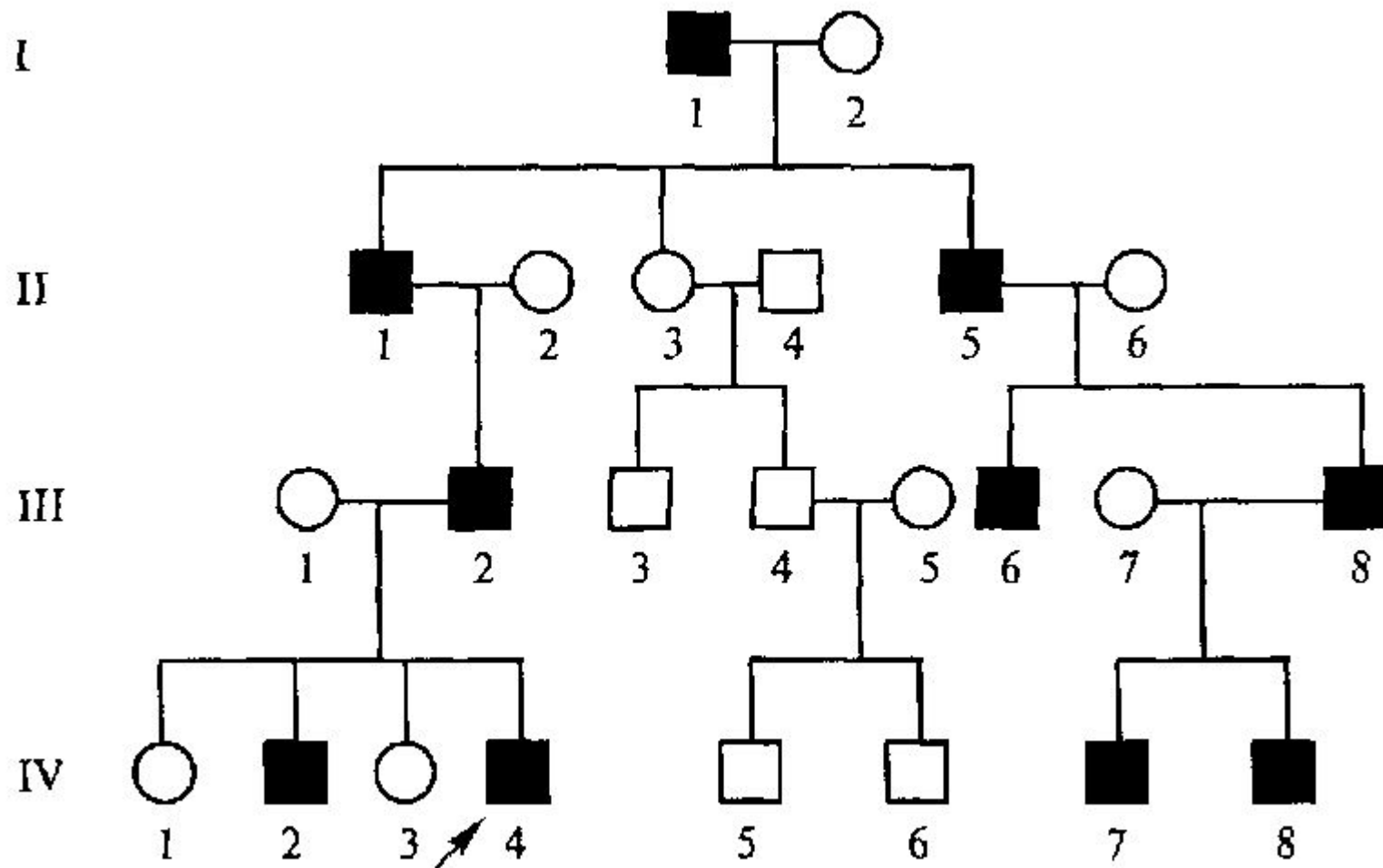
## 4. X-сцепленные рецессивные признаки



# Болезни этого типа:

- Гемофилия
- Дальтонизм
- Отсутствие потовых желез
- Атрофия зрительных нервов
- Миопия Дюшена

## 5. Y-сцепленные признаки



## Болезни по этому типу:

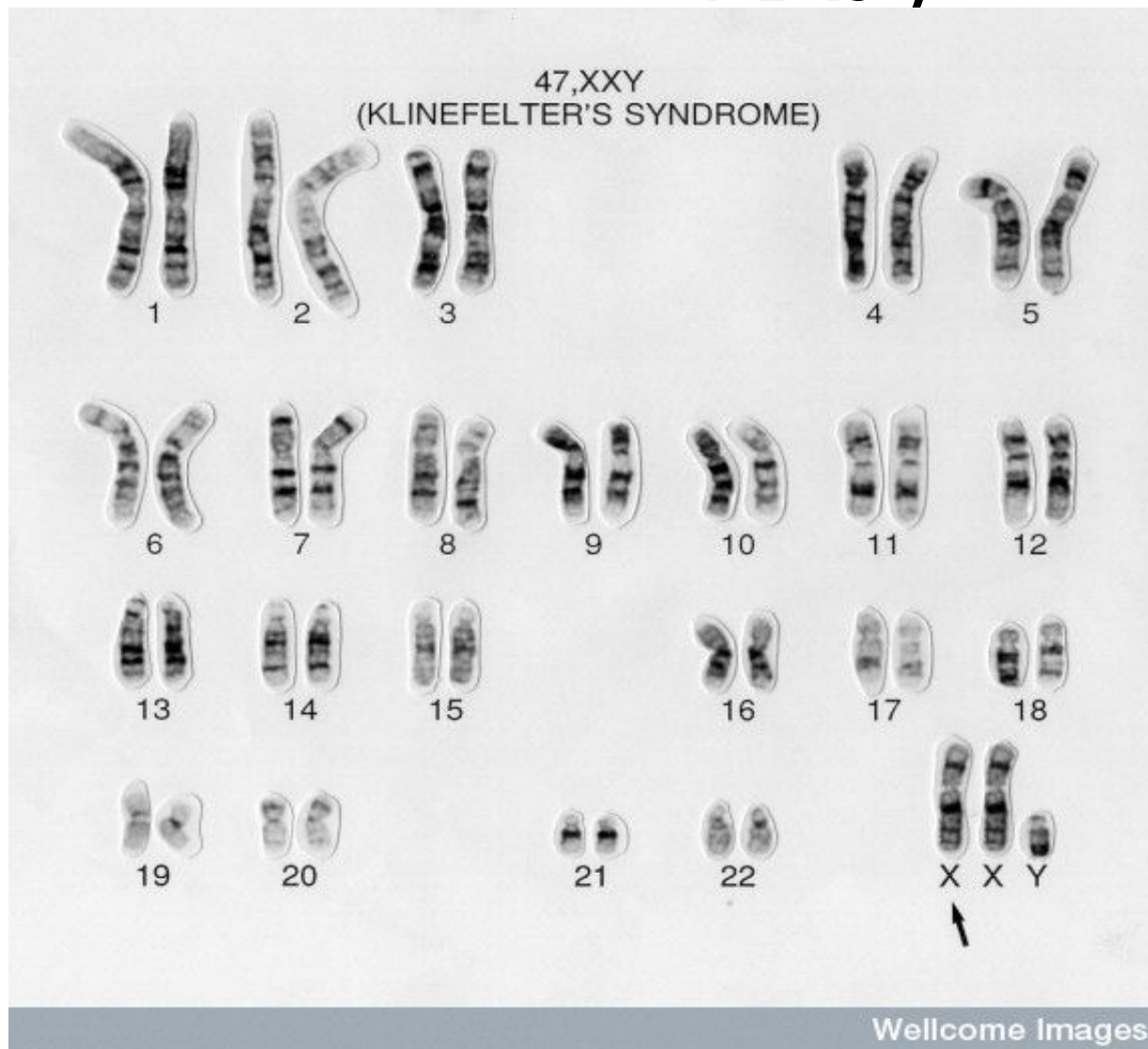
- гипертрихоз (оволосение края ушной раковины)
- синдактилия (сращение пальцев рук).
- перепонки между пальцами



# Цитогенетический метод

- Основан на изучении хромосомного набора человека. В норме кариотип человека включает 46 хромосом- 22 пары аутосомы и две половые хромосомы. Использование данного метода позволило выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменением их структуры.

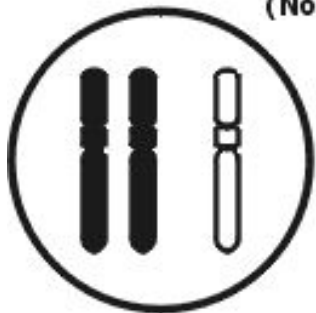
# Синдром Клайнфельтера (47, XXY)



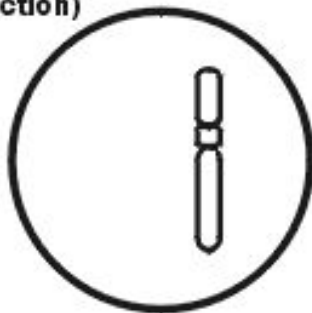
# Синдром Шерешевского-Тернера (45,XO)



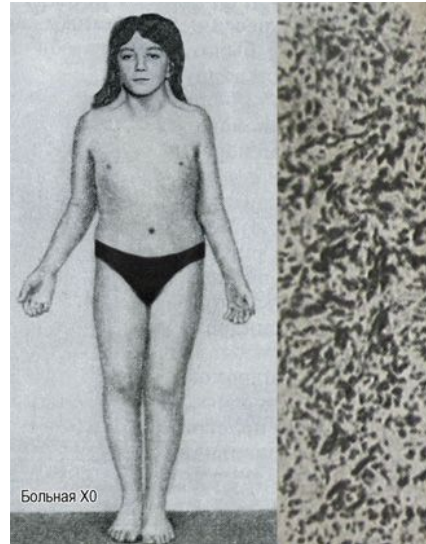
(Nondisjunction)



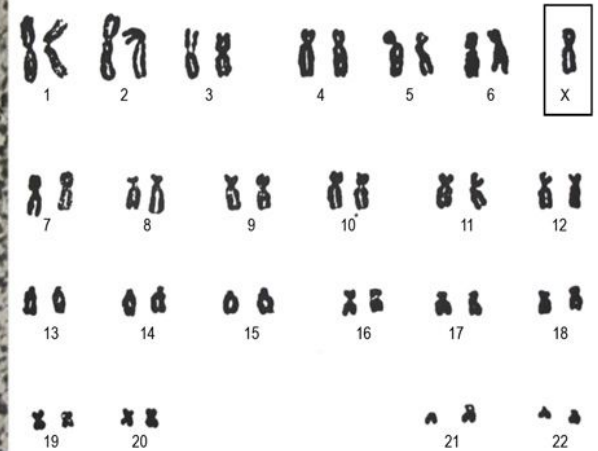
Trisomy



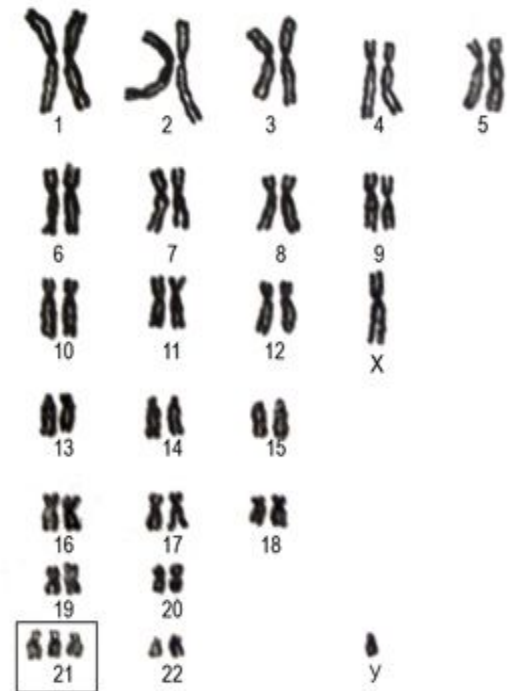
Monosomy



Синдром Шерешевского-Тернера, 45 / XO



# Синдром Дауна (трисомия по 21 паре хромосом, геном – 47 хромосом)





- "плоское  
лицо";
- эпикантус;



- одна ладонная  
складка;
- искривление  
мизинца



- аномальное  
расстояние  
между первым  
и вторым  
пальцами

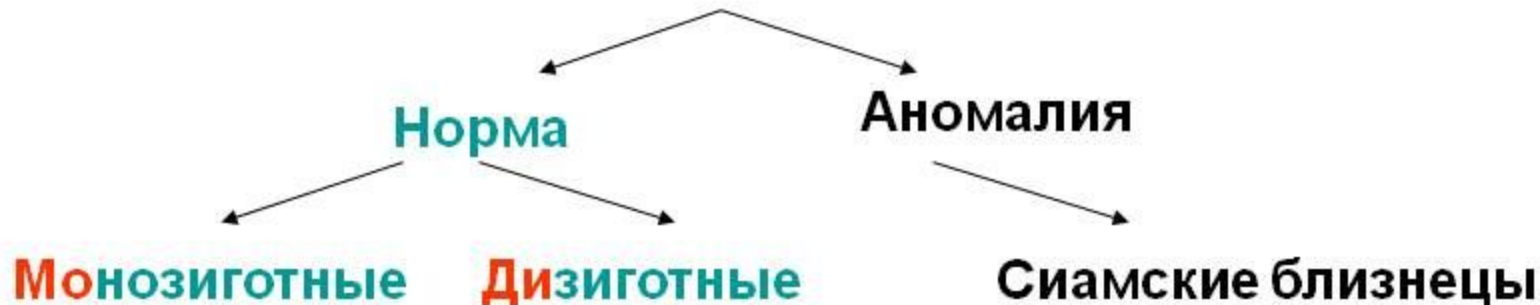
# Близнецовый метод



# Близнецовый метод –

изучение близнецов с целью выделения роли окружающей среды и наследственности на развитие различных признаков

## Близнецы



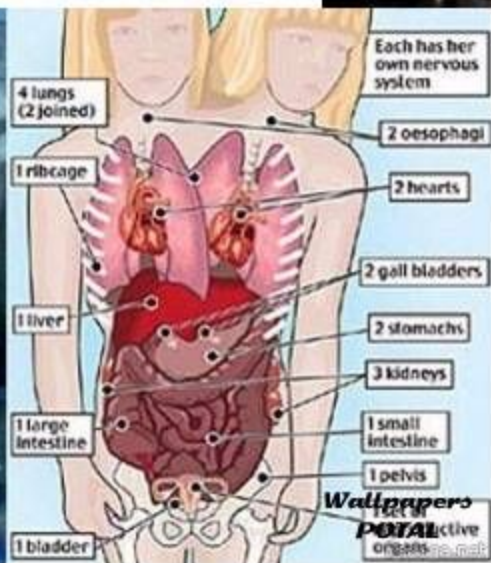
# Близнецы

| Монозиготные                               | Дизиготные                                 |
|--------------------------------------------|--------------------------------------------|
| - Всегда одного пола                       | - Могут быть одно или разного пола         |
| - Чаще - «Две капли воды»                  | - Степень сходства различна                |
| - Имеют один зародышевой пузырь            | - Имеют каждый свой зародышевой пузырь     |
| - Развиваются из одной яйцеклетки (зиготы) | - Развиваются из разных яйцеклеток (зигот) |
| - Рождаются реже                           | - Рождаются чаще                           |

## Конкордантность некоторых признаков человека

| Признаки           | Конкордантность, %    |                     |
|--------------------|-----------------------|---------------------|
|                    | Монозиготные близнецы | Дизиготные близнецы |
| Нормальные         |                       |                     |
| Группа крови (ABO) | 100                   | 46                  |
| Цвет глаз          | 99,5                  | 28                  |
| Цвет волос         | 97                    | 23                  |
| Патологические     |                       |                     |
| Бронхиальная астма | 19                    | 4,8                 |
| Корь               | 98                    | 94                  |
| Туберкулез         | 87                    | 25                  |
| Шизофрения         | 70                    | 13                  |

# Примеры сиамских близнецов



# Биохимический метод



Normal red blood cell



Sickled red blood cell

|        | 1   | 2   | 3   | 4   | 5   | 6   | 7   | 8    |
|--------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|------|
| Нb A : | Вал | Гис | Лей | Тре | Про | Глу | Глу | Лиз. |
| Нb S : | Вал | Гис | Лей | Тре | Про | Вал | Глу | Лиз. |

# Популяционный метод



■ -распространение малярии

Частота гена серповидно-клеточной анемии  
в популяции человека:

■ 1-10%

■ 11-20%

# ИТОГИ:

| Метод генетики человека | Изучаемый уровень организации человека | Предмет исследования                                      | Результат исследования |
|-------------------------|----------------------------------------|-----------------------------------------------------------|------------------------|
| Генеалогический         | организменный                          | Установление наследственного характера признака           |                        |
| Близнецовый             | организменный                          | Изучение наследственных признаков и действие среды на них |                        |
| Цитогенетический        | клеточный                              | Диагностика хромосом                                      |                        |
| Биохимический           | молекулярный                           | Болезни обмена веществ                                    |                        |
| Популяционный           | популяционный                          | Изучение частоты генов и генотипов в популяции            |                        |