

Генетика человека и ее значение для медицины

Истоки

- На Руси при выборе невесты родители принимали во внимание не только внешность, но и нрав. Особенно ценился миролюбивый характер, уступчивость, покладистость. Смотрели, какова работница и какое у неё здоровье.
- Говорили: «Жену выбирай не глазами, а ушами»,
- Брали «по хорошей славе». А еще присматривались к родне невесты до пятого колена: смотрели, нет ли пьяниц, буянов, сумасшедших.
- Даже пословица была:
«Выбирай корову по
рогам, а невесту по
родам».



Генетика человека

- отрасль генетики, тесно связанная с антропологией и медициной.
- Г. ч. условно подразделяют на антропогенетику, изучающую наследственность и изменчивость нормальных признаков человеческого организма, и генетику медицинскую, которая изучает его наследственную патологию (болезни, дефекты, уродства и др.).
- Задачи медицинской генетики заключаются в своевременном выявлении носителей заболеваний среди родителей, выявлении больных детей и выработке рекомендаций по их лечению. Большую роль в профилактике генетически обусловленных заболеваний играют генетикомедицинские консультации и перенатальная диагностика

Методы генетики человека

- Цитогенетический метод
- Близнецовый метод
- Популяционный метод
- Биохимический метод
- Генеалогический метод

Цитогенетический метод

- Цитогенетический метод используют для изучения нормального кариотипа человека, а также при диагностике наследственных заболеваний, связанных с геномными и хромосомными мутациями.
- Кроме того, этот метод применяют при исследовании мутагенного действия различных химических веществ, пестицидов, инсектицидов, лекарственных препаратов и др.

Биология близнецовости

- Близнецы могут быть **однойцевыми** (образуются на ранних стадиях дробления зиготы, когда из двух или реже из большего числа бластомеров развиваются полноценные организмы). **Однойцевые близнецы** генетически идентичны. Когда созревают и затем оплодотворяются разными сперматозоидами две или реже большее число яйцеклеток, развиваются **разнойцевые близнецы**
- **Разнойцевые близнецы** сходны между собой не более чем братья и сестры, рожденные в разное время.
- Частота появления близнецов у людей составляет около 1% (1/3 **однойцевых**, 2/3 **разнойцевых**);



Дизиготные (разнояйцовые) близнецы

- РАЗВИВАЮТСЯ ИЗ ДВУХ
РАЗНЫХ ЯЙЦЕКЛЕТОК,
ОДНОВРЕМЕННО
ОПЛОДОТВОРЕННЫХ
РАЗЛИЧНЫМИ
СПЕРМАТОЗОИДАМИ
- МОГУТ БЫТЬ КАК ОДНОГО,
ТАК И РАЗНОГО ПОЛА
- СХОДНОСТЬ КАК И У
ОБЫЧНЫХ БРАТЬЕВ И
СЕСТЕР
- МОГУТ БЫТЬ РОЖДЕНЫ ОТ
РАЗНЫХ ОТЦОВ



Монозиготные (онояйцовые) близнецы



- РАЗВИВАЮТСЯ ИЗ ОДНОЙ ЯЙЦЕКЛЕТКИ, ОПЛОДОТВОРЕННОЙ ОДНИМ СПЕРМАТОЗОИДОМ
- ВСЕГДА ОДНОГО ПОЛА
- ОДИНАКОВАЯ ГРУППА КРОВИ
- ОДИНАКОВЫЕ ОТПЕЧАТКИ И Т. Д. ДОЛЯ ТАКИХ БЛИЗНЕЦОВ 35-38%
- СИАМСКИЕ БЛИЗНЕЦЫ

Сиамские близнецы

- Название "сиамские" такие близнецы получили в честь первой изученной и описанной пары сросшихся близнецов. Это были сросшиеся близнецы Чанг и Энг, родившиеся в Сиаме (Таиланд) в 1811 г. Основную часть своей сознательной жизни они провели в Соединенных Штатах Америки. Оба были женаты и имели детей, один - 12, а другой - 10. Братья прожили 63 года, причем причиной их почти одновременной смерти послужила болезнь одного из братьев .



Биохимический метод

- Наследственные заболевания, которые обусловлены генными мутациями, изменяющими структуру или скорость синтеза белков, обычно сопровождаются нарушением углеводного, белкового, липидного и других типов обмена веществ. Наследственные дефекты обмена можно диагностировать посредством определения структуры измененного белка или его количества, выявления дефектных ферментов или обнаружения промежуточных продуктов обмена веществ во внеклеточных жидкостях организма (крови, моче, поте и т.д.).

Биохимический метод (пример)

- Анализ аминокислотных последовательностей мутационно измененных белковых цепей гемоглобина позволил выявить несколько наследственных дефектов
- Гемоглинозы- заболевания, в основе их лежат изменения белковых цепей гемоглобина
- Так, при серповидно-клеточной анемии у человека аномальный гемоглобин вследствие мутации отличается от нормального заменой только одной аминокислоты (глутаминовой кислоты на валин).

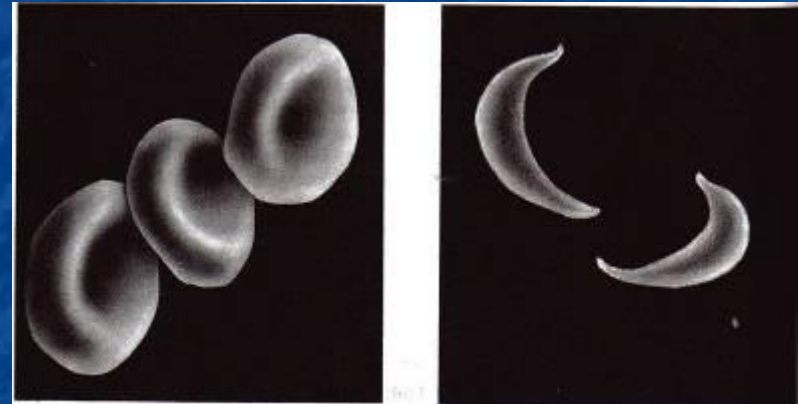


Рис. 39. Электронно-микроскопические фотографии нормальных (слева) и серповидно-клеточных (справа) эритроцитов



Популяционный метод

- Методы генетики популяций широко применяют в исследованиях человека. Внутрисемейный анализ заболеваемости неотделим от изучения наследственной патологии как в отдельных странах, так и в относительно изолированных группах населения. Изучение частоты генов и генотипов в популяциях составляет предмет популяционно-генетического исследования. Это дает информацию о степени гетерозиготности и полиморфизма человеческих популяций, выявляет различия частот аллелей между разными популяциями.

Популяционный метод(пример)

- Статистический анализ распространения отдельных наследственных признаков (генов) в популяциях людей в разных странах позволяет определить адаптивную ценность конкретных генотипов. Однажды возникнув, мутации могут передаваться потомству на протяжении многих поколений. Это приводит к полиморфизму (генетической неоднородности) человеческих популяций.
- В гетерозиготном состоянии в популяциях находится значительное количество рецессивных аллелей (генетический груз), обуславливающих развитие различных наследственных заболеваний.



Генеалогический метод

- Генеалогический метод заключается в анализе родословных и позволяет определить тип наследования (доминантный, рецессивный, аутосомный или сцепленный с полом) признака, а также его моногенность или полигенность. На основе полученных сведений прогнозируют вероятность проявления изучаемого признака в потомстве, что имеет большое значение для предупреждения наследственных заболеваний.

Типы моногенного наследования, выявляемые с помощью
генеалогического метода

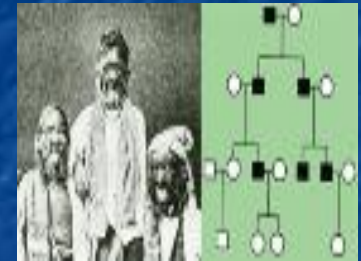
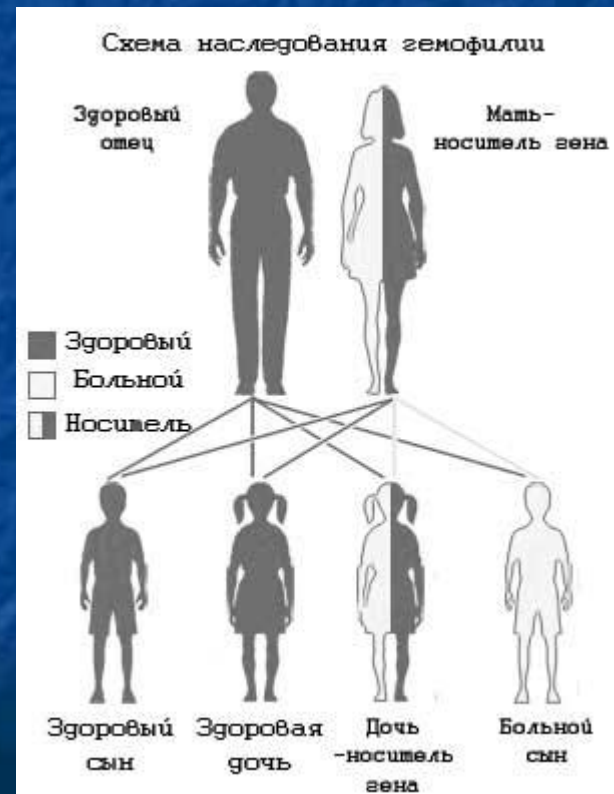
Аутосомный тип наследования

- Аутосомно-доминантный тип (полидактилия)
- Аутосомно-рецессивный тип наследования (галактоземия)



Типы моногенного наследования, выявляемые с помощью генеалогического метода

- Наследование, сцепленное с полом
- Х-сцепленный доминантный тип (синдром Ретта)
- Х-сцепленный рецессивный тип (гемофилия)
- У-сцепленный тип (оволосение ушной раковины)



НАСЛЕДОВАНИЕ ГЕМОФИЛИИ В ЦАРСКИХ ДОМАХ ЕВРОПЫ



Символы, используемые при составлении родословных



Рис. 7.6

Символы, используемые при составлении родословных

Спасибо за внимание!