

НЧОУ «Северный экономический лицей»

Методы изучения наследственности человека

*Выполнила : Марценюк Анастасия
ученица 9 класса.*

Научный руководитель: Вьюнова И.Ю.

Цель - изучение методов исследования наследственности человека

Задачи:

- - выяснить, что изучает генетика человека;
- - изучение наследственности человека, выявление основ заболеваний, поведения, способностей и таланта;
- - познакомиться с особенностями методов изучения наследственности человека;
- - выявить значение генетики для медицины и здравоохранения.

Изучение наследственности человека представляет значительные трудности:

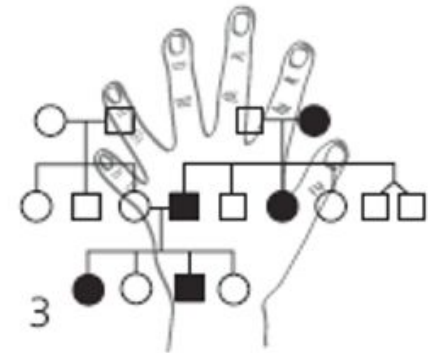
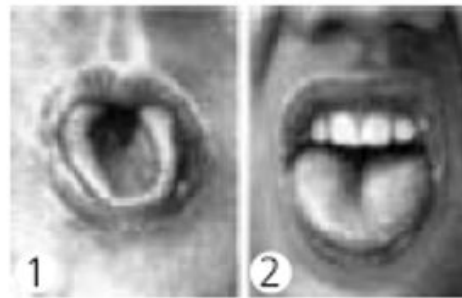
- К человеку неприменимы, методы экспериментальной генетики.
- У человека невозможно произвольное скрещивание.
- Поздно наступает зрелость (в том числе и половая).
- Небольшое количество потомков.
- Невозможно уравнивать условия жизни для потомков.
- Отсутствие точной регистрации аномалий.
- Социальное неравенство.

Классификация методов изучения генетики человека

<i>Метод генетики человека</i>	<i>Исследуемый уровень организации человека</i>	<i>Предмет исследования</i>	<i>Результат исследования</i>
Цитогенетический	Клеточный	диагностика хромосомных болезней	направлены на уменьшение процента риска по рождению детей с хромосомной патологией для последующего проведения диагностических процедур
Близнецовый	Организменный	изучение наследственных и средовых влияний на человека	Для возникновения таких болезней, как ветрянка, оспа и др. необходимо только инфекционное начало
Биохимический	Молекулярный	обнаружение заболеваний с нарушением обмена веществ	с помощью данных методов открыто около 500 молекулярных болезней, являющихся следствием проявления мутантных генов
Генеалогический	Организменный	установление наследственного характера признака	Доказано наследование многих заболеваний, например сахарного диабета, шизофрении
Популяционный	Популяция	Изучение частоты генов и генотипов в популяции	Позволяет изучать распространение отдельных генов или хромосомных аномалий в человеческих популяциях

Генеалогический метод

- изучение родословной семьи с целью выявления особенностей наследования признака в ряду поколений.
- Выявлено: доминантный и рецессивный характер ряда признаков, генетическая обусловленность развития музыкальных и других способностей,
- изучение родословных царей.



Доминантный признак — способность свертывать язык в трубочку (1) и его рецессивный аллель — отсутствие этой способности (2). 3 — родословная по полидактилии (аутосомно-доминантное наследование).

ПРИЗНАКИ

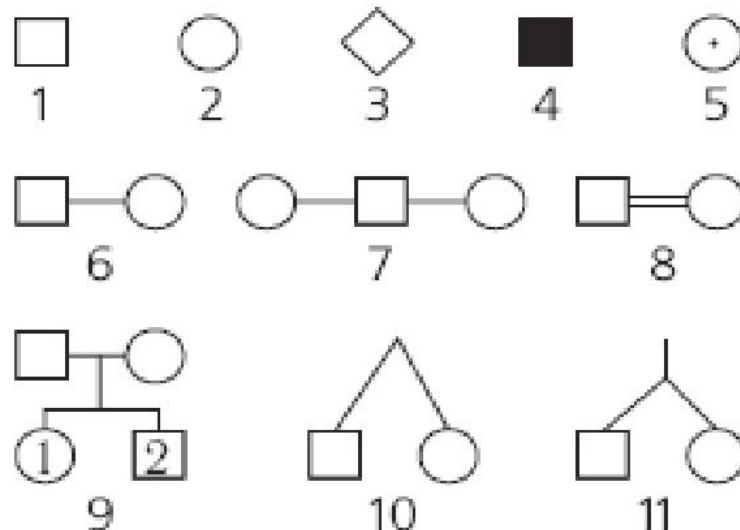
Доминантные

Рецессивные

Курчавые волосы
Раннее облысение
Нерыжие волосы
Карие глаза
Веснушки
Карликовость
Полидактилия
Темные волосы
**Нормальная пигментация кожи,
волос, глаз.**
Большие глаза
Толстые губы
«Римский нос»
Короткопалость
Нормальный слух
Нормальное состояние здоровья
Нормальная кожа
Резус-положительная кровь
Нормальная свертываемость крови
Цветное зрение

Прямые волосы
Норма
Рыжие волосы
Голубые или серые глаза
Отсутствие веснушек
Нормальный рост
Нормальное число пальцев
Светлые волосы
**Альбинизм (отсутствие
пигментации)**
Маленькие глаза
Тонкие губы
Прямой нос
Нормальная длина пальцев
Врожденная глухота
Сахарный диабет
Отсутствие потовых желез
Резус-отрицательная кровь
Гемофилия
Дальтонизм

В родословной используют условные обозначения



Условные обозначения, принятые при составлении родословных: 1 — мужчина; 2 — женщина; 3 — пол не выяснен; 4 — обладатель 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 — дизиготные близнецы; 11 — монозиготные близнецы.

Близнецовый метод

- *Изучение наследования признаков у близнецов, влияния генотипа и среды на развитие их биологических и психологических особенностей.*
- *Сравнивают степень сходства и различия по ряду признаков у близнецов разного типа.*



Близнецы



```
graph TD; A[Близнецы] --> B[Однояйцовые]; A --> C[Разнояйцовые];
```

Однояйцовые

(монозиготные,
идентичные)

- Всегда одного пола;
- Генетически идентичны;
- 1/3 от общего числа близнецов (15 млн.)

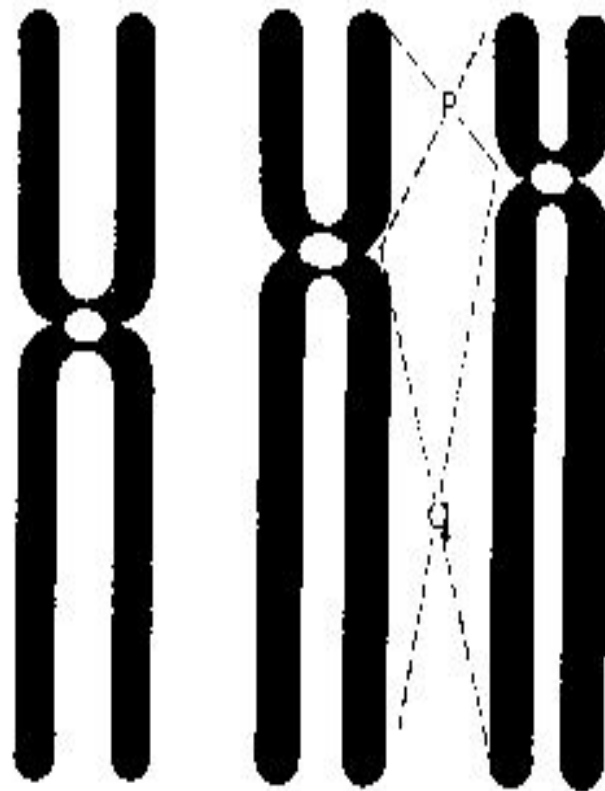
Разнояйцовые

(монозиготные,
неидентичные)

- Как однополые, так и разнополые;
- Имеют около 50% общих генов;
- 2/3 от общего числа близнецов (30 млн.)

Цитогенетический метод

- Изучение структуры и числа хромосом в клетках.
- выявлено свыше 100 изменений в структуре хромосом, изменения числа хромосом (болезнь Дауна).



Метациентрическая Субметацентрическая Акроцентрическая

Рис. 26. Виды метафазных хромосом человека:

p — короткое плечо, *q* — длинное плечо

Биохимический метод

- Используются для диагностики болезней обмена веществ, причиной которых является изменение активности определенных ферментов.

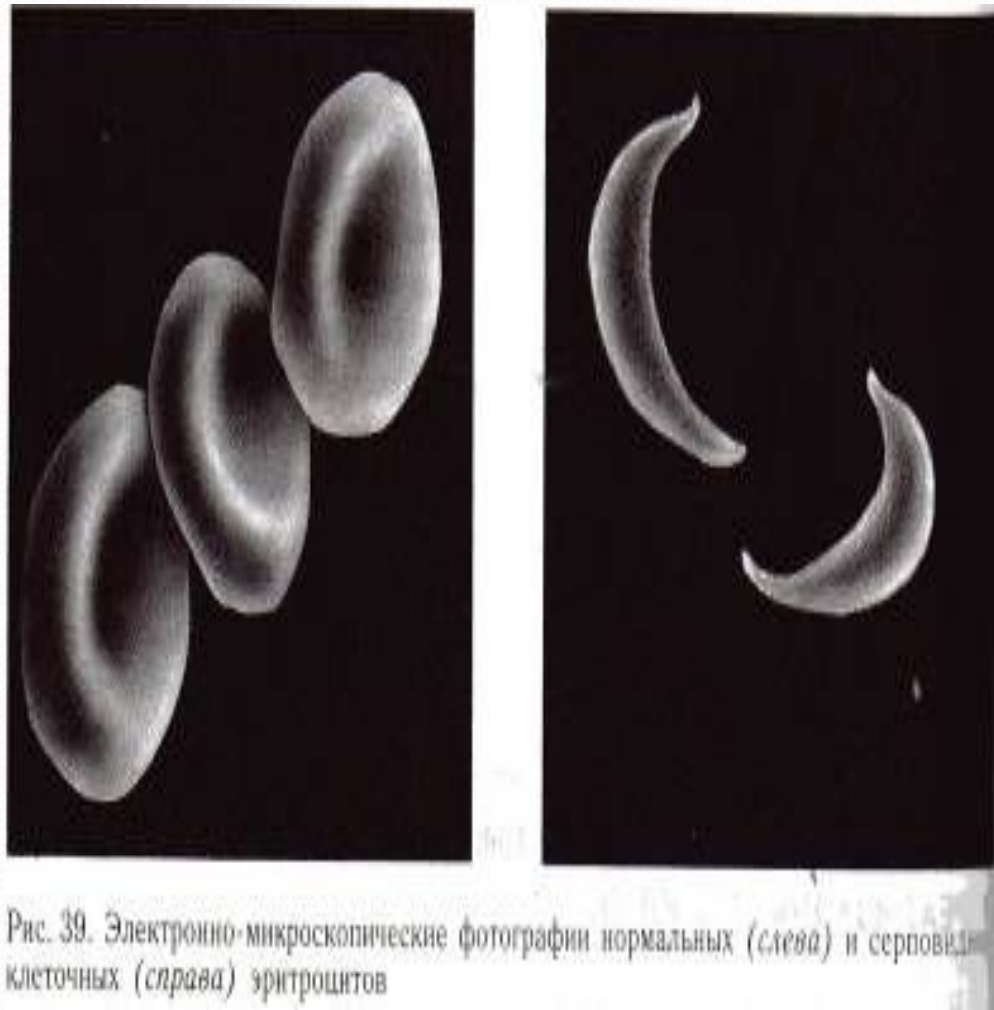
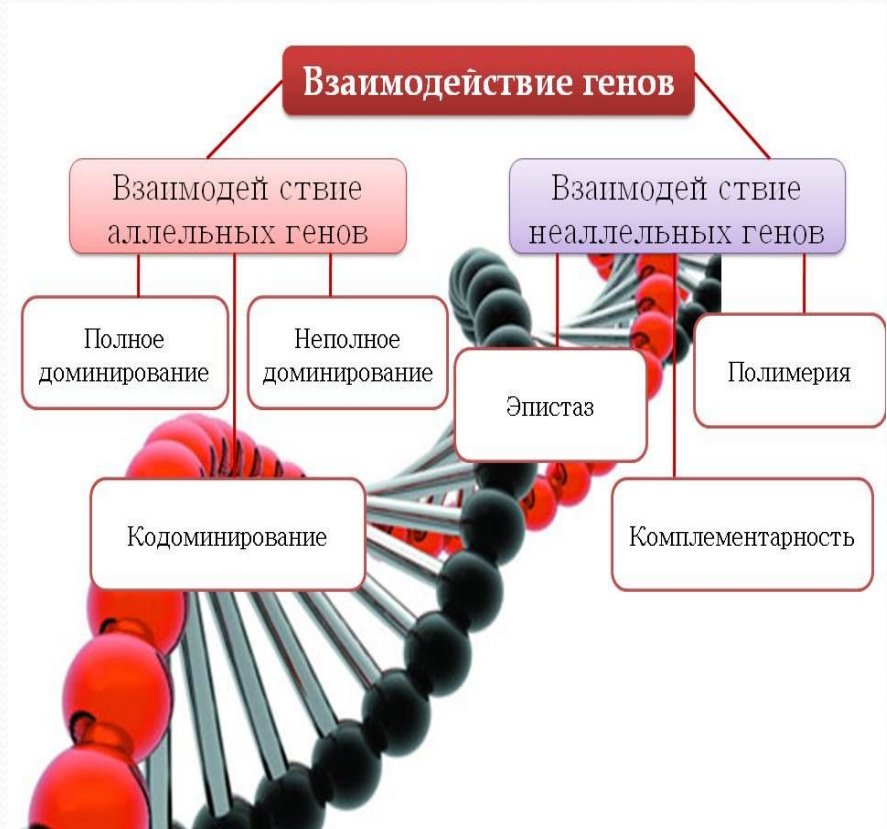


Рис. 39. Электронно-микроскопические фотографии нормальных (слева) и серповидноклеточных (справа) эритроцитов

Популяционно-статистический метод

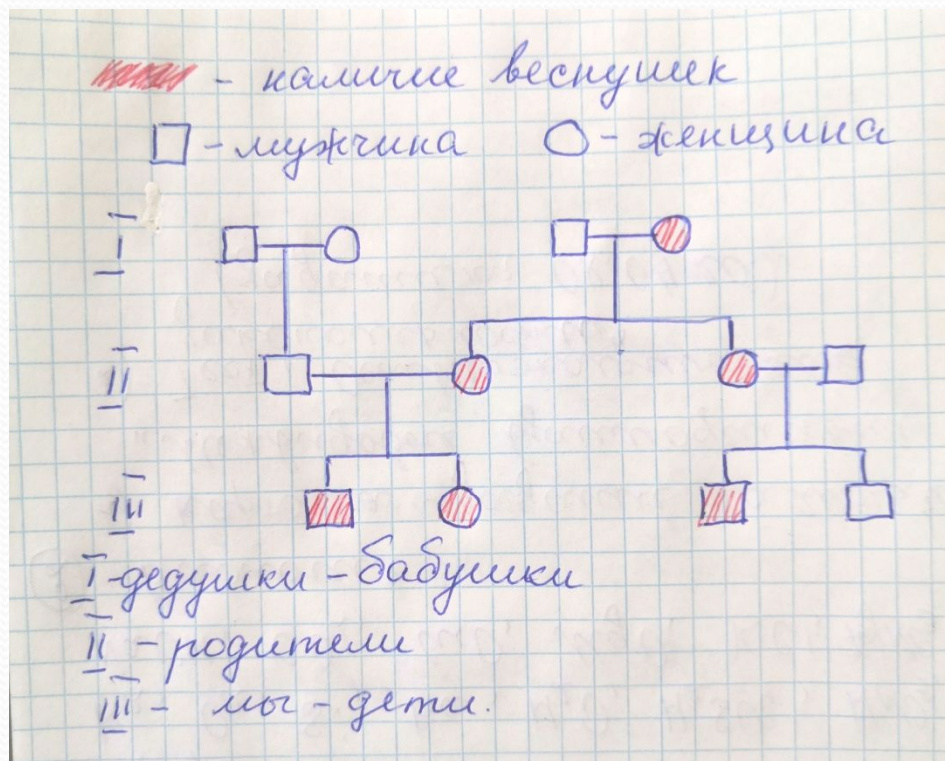
- *Позволяет изучить распространение отдельных генов в человеческих популяциях.*
- Позволяет оценить частоту встречаемости одних и тех же аллелей в разных популяциях;
- Позволяет установить частоту гетерозиготных носителей ряда наследственных аномалий и болезней



Современные методы:

- 1. Методы гибридизации соматических клеток - слияние протопластов клеток в культуре тканей;
- 2. Метод моделирования- для моделирования определенных наследственных аномалий человека подбирают и изучают мутантные линии животных, имеющих сходное нарушение

Пример составления родословной признака:



Вывод: наличие веснушек – доминантный признак, т.к. проявлялся во всех поколениях.