



Генетика человека

Генетика человека (от греч. - происхождение) — раздел генетики, изучающий наследственность и изменчивость нормальных и аномальных признаков человека.

Генетика человека изучает:

- генетическую детерминацию физиологических, биохимических и морфологических свойств отдельных тканей и органов, человека, нервно-гуморальную координацию его психической (эмоциональной) и интеллектуальной деятельности;
 - статистические закономерности распределения генных частот в микропопуляциях;
 - методы защиты генотипа человека от поражения различными факторами среды — химическими агентами в производстве, ионизирующей радиацией, фармакологическими препаратами, космическими излучениями и др.
 - генетическую обусловленность болезней, их передачу в поколениях, проявление в онтогенезе, распространение в популяциях, возможность медико-генетических консультаций по вопросам наследственных болезней, географическое распространение и т. д.;
 - роль наследственности и среды в формировании личности;
 - молекулярные механизмы памяти, основанные на принципе кодирования и передачи наследственной информации;
 - роль сигнальной системы в накоплении и передаче в поколениях приобретенной в онтогенезе информации, и т. д.
-



□ Внешней средой для человека являются социальные условия и физические факторы среды, которые в большинстве случаев он сам создает. Однако каждый человек имеет свою биологию и наследственные особенности: в природе нет двух идентичных людей как по фенотипу, так и по генотипу (кроме одноййцевых близнецов).

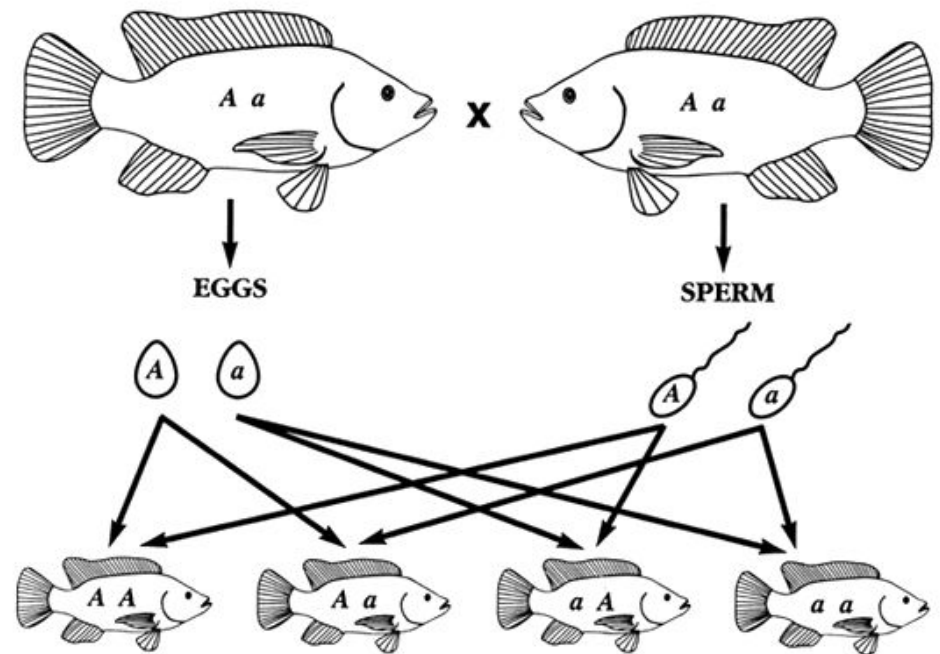
□ Это разнообразие свидетельствует и о том, что в человеческой популяции идет процесс интенсивного генетического расщепления. Комбинаций одних только негомологичных хромосом в мейозе у человека может быть 8 388 608.

фенотип = генотип + условия окружающей среды

Взаимосвязь между генами и окружающей средой ученые иногда сравнивают с заряженным пистолетом и курком.


Пистолет не выстрелит, пока не будет нажат курок.


Имеется и другое сравнение — с карточной игрой: *хороший игрок может выиграть и с плохими картами.*



-
- Каждый нормальный человек к одному виду деятельности способен больше, чем к другому.
 - Потенциально, т. е. генетически, человек несравненно богаче по своим возможностям, но он никогда не реализует их полностью в своей жизни.
 - Это объясняется тем, что до сих пор еще не выработано методов выявления истинных способностей человека в процессе его детского и юношеского воспитания, а потому и не предоставляется адекватных условий для их развития.
 - Мало того, в условиях капиталистического общества подавляется всякая возможность выявления генетических способностей и их развития у людей неимущих классов.
 - По мере развития социалистического способа производства, повышения благосостояния и культуры и создания равных материальных благ открываются широкие возможности выявить генетические потенции каждого члена общества. В этом залог успеха интеллектуального прогресса человека в социалистическом и коммунистическом обществе.
-



-
- В соответствии с законами популяционной генетики человека наряду с приспособленными к конкретным условиям жизни индивидами появляются лица с неблагоприятными сочетаниями наследственных факторов.
 - Полиморфные аллели являются источником генетической вариаций и определяют характер индивидуального течения болезни, происхождение хронической болезни, болезней с наследственным предрасположением, повышенную чувствительность к некоторым лекарственным препаратам.
 - В эволюции человека болезнь как фактор естественного отбора играет большую роль, а эволюция генотипа изменяет сочетания патологических признаков. Зависимость эволюции болезни от изменений генотипа очевидна, хотя конкретные формы зависимости во многих отношениях ещё неясны
-
- 

-
- Факторы эволюции в течение длительного времени влияли на формирование биохимических, иммунологических, физиологических и морфологических свойств организма, а также на возможность возникновения изменений, патологических обуславливая многообразие нозологических форм болезней у человека.
 - Подобный полиморфизм наблюдается как в рамках этнической группы, так и в более ограниченной популяции (межсемейная изменчивость) либо даже в пределах одной семьи (внутрисемейная изменчивость).
 - Популяционно-генетические подходы важны в плане решения современных задач профилактики болезней. Тщательное изучение наследственных признаков, свойственных конкретным популяциям человека, позволит выявить адаптивные и неадаптивные к условиям среды генотипы, определить генотип индивида, его собственные адаптивные и неадаптивные качества.
-
- 

Генетика человека изучает -

- генетическую детерминацию физиологических, биохимических и морфологических свойств отдельных тканей и органов человека;
- роль наследственности и среды в формировании личности;
- мутации человека и методы защиты его генотипа от повреждения различными факторами среды;
- роль наследственности в возникновении и развитии патологических изменений у человека и прочих.



Методы генетики человека

- Основными методами генетика человека являются близнецовый,
 - генеалогический метод,
 - популяционно-статистический (изучение распространения отдельных генов или хромосомных аномалий в человеческих популяциях),
 - цитогенетический (анализ кариотипа человека) и др.
 - В связи с многогранностью исследований в современной генетика человека определился ряд самостоятельных направлений.
-



Близнецовый метод

Позволяет определить степень воздействия окружающей среды на гены, так как монозиготные близнецы генетически однородны.



Признак	Конкордантность, %	
	Идентичны близнецы	Неидентичные близнецы
Группа крови (ABO)	100	46
Цвет глаз	99,5	28
Папиллярные линии	92	40
Бронхиальная астма	19	4,8
Корь	98	94
Туберкулез	87	25
Шизофрения	70	13

Цитогенетический метод

- Отбор пробы клеток (лейкоциты крови, клетки из околоплодной жидкости)
- Выращивание культуры клеток на питательных средах
- Окрашивание хромосом специальными красителями
- Подсчет их числа, определение формы, размеров и чередования светлых и темных полос, их соответствие нормам

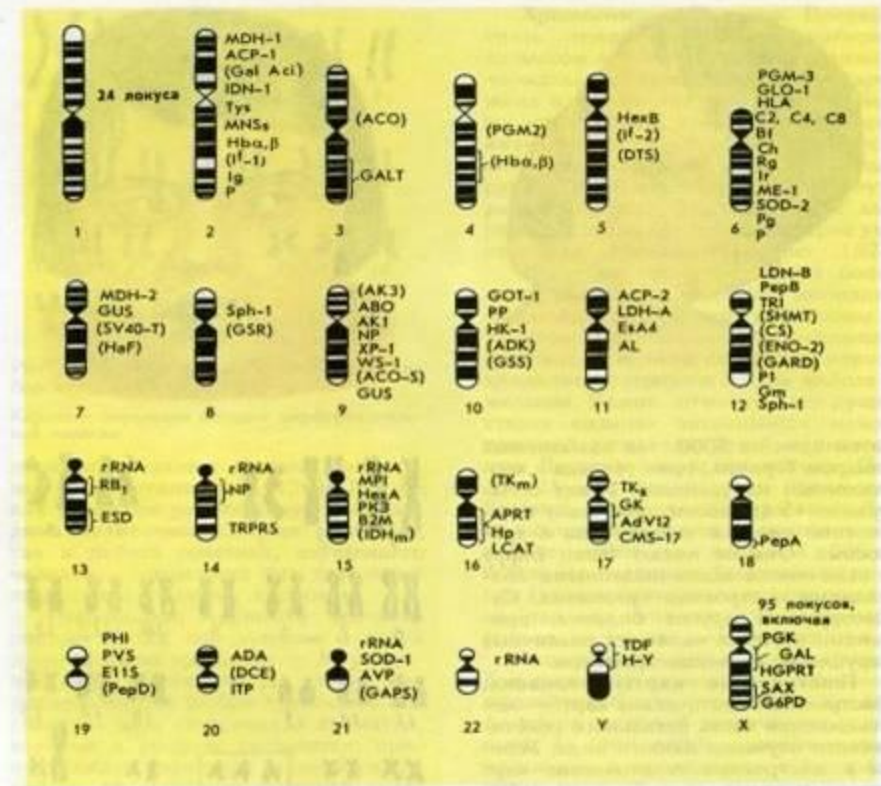


Рис. 128. Генетическая карта хромосом человека



Цитогенетический метод

Основан на изучении хромосомного набора человека.

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. Такие болезни получили название **геномных** и **хромосомных** соответственно.



Нерасхождение половых хромосом при мейозе, образование сперматозоидов с лишней половой хромосомой и без половой хромосомы.

Цитогенетический метод



КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА ♀

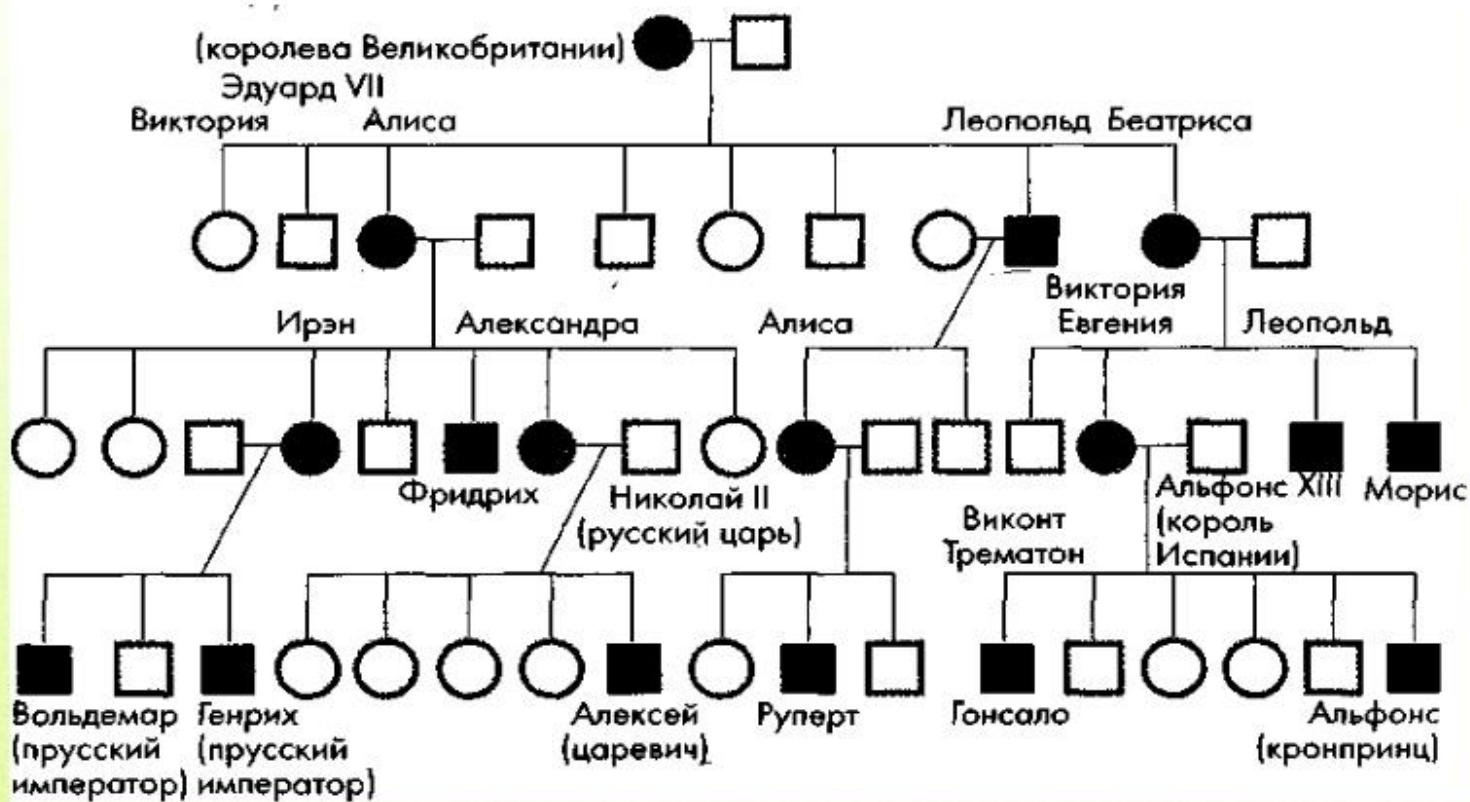
A	КРУПНЫЕ	к ₁ л ₁ к ₂ к ₃ х ₁ х ₂
B		к ₄ к ₅ к ₆ к ₇
C		к ₈ к ₉ к ₁₀ к ₁₁ к ₁₂ к ₁₃ к ₁₄ к ₁₅ к ₁₆ к ₁₇ к ₁₈ к ₁₉ к ₂₀ к ₂₁ к ₂₂
D	СРЕДНИЕ	л ₁ л ₂ л ₃ л ₄ л ₅
E		х ₁₆ х ₁₇ х ₁₈ х ₁₉ х ₂₀
F		х ₁₉ х ₂₀ х ₂₁ х ₂₂
G	МЕЛКИЕ	л ₂₁ л ₂₂ л ₂₃ л ₂₄ л ₂₅ л ₂₆ л ₂₇ л ₂₈ л ₂₉ л ₃₀
ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ		х ₂₃ х ₂₄

КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА

A	КРУПНЫЕ	х ₁ х ₂ х ₃ х ₄ х ₅ х ₆
B		х ₇ х ₈ х ₉ х ₁₀ х ₁₁ х ₁₂ х ₁₃ х ₁₄ х ₁₅
C		х ₁₆ х ₁₇ х ₁₈ х ₁₉ х ₂₀ х ₂₁ х ₂₂ х ₂₃ х ₂₄ х ₂₅ х ₂₆ х ₂₇ х ₂₈ х ₂₉ х ₃₀
D	СРЕДНИЕ	х ₁₃ х ₁₄ х ₁₅ х ₁₆ х ₁₇ х ₁₈
E		х ₁₆ х ₁₇ х ₁₈ х ₁₉ х ₂₀ х ₂₁ х ₂₂
F		х ₁₉ х ₂₀ х ₂₁ х ₂₂
G	МЕЛКИЕ	л ₂₁ л ₂₂ л ₂₃ л ₂₄ л ₂₅ л ₂₆ л ₂₇ л ₂₈ л ₂₉ л ₃₀
ПОЛОВЫЕ ХРОМОСОМЫ		х ₂₃ у Синдром Дауна(♂)

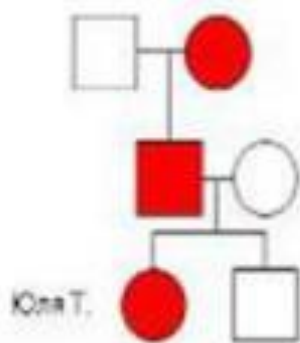
Генеалогический метод

Родословная царской семьи Романовых

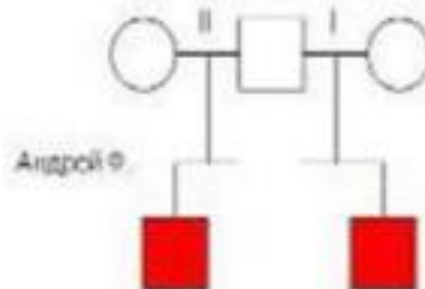
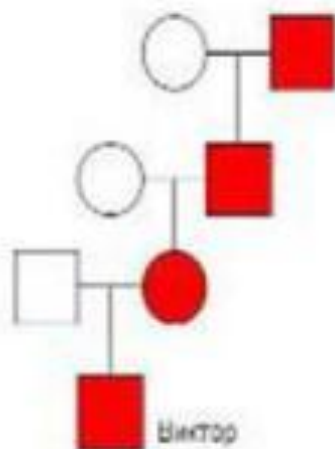
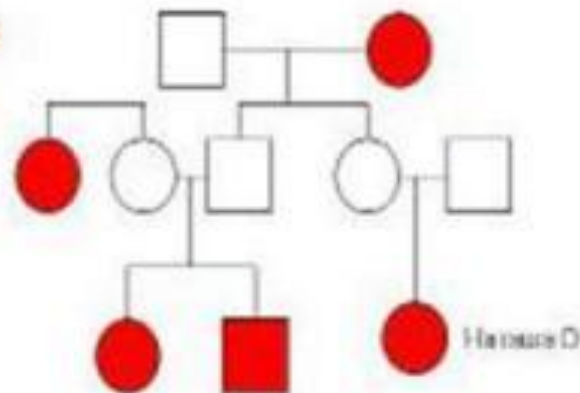


Генеалогический метод –

изучение наследования признаков с помощью составления родословных



Наследование леворукости

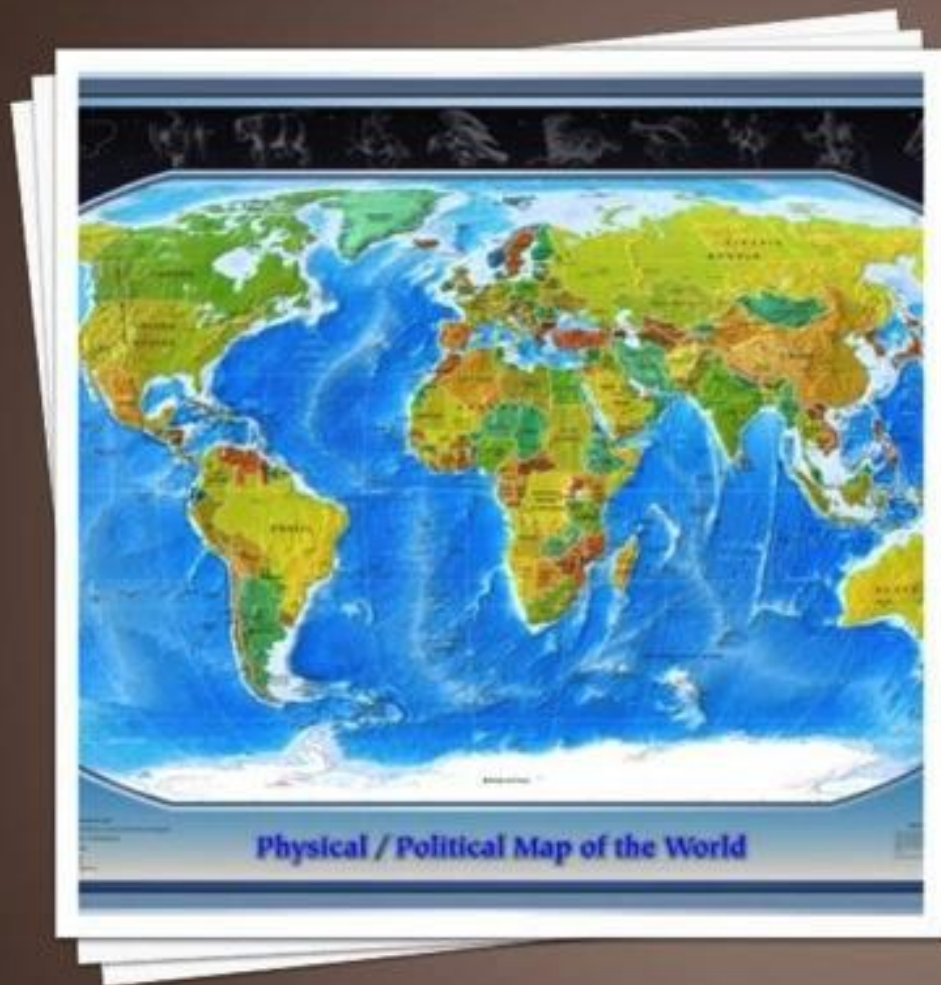


Популяционная генетика человека

- изучает генетические процессы в группах людей, происходящие при определённых системах браков, под влиянием факторов отбора, мутаций, изоляции и миграции населения, и закономерности формирования генотипа человека.
- Уже известны расовые генетические особенности популяций в разных географических зонах, проанализированы причины генетических различий между отдельными группами людей..



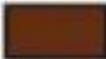
ПОПУЛЯЦИОННО-СТАТИСТИЧЕСКИЙ




Данный метод дает возможность изучить генетическую структуру популяций человека, выявить связь между отдельными популяциями, а также проливает свет на историю распространения человека по планете.


Популяционный метод

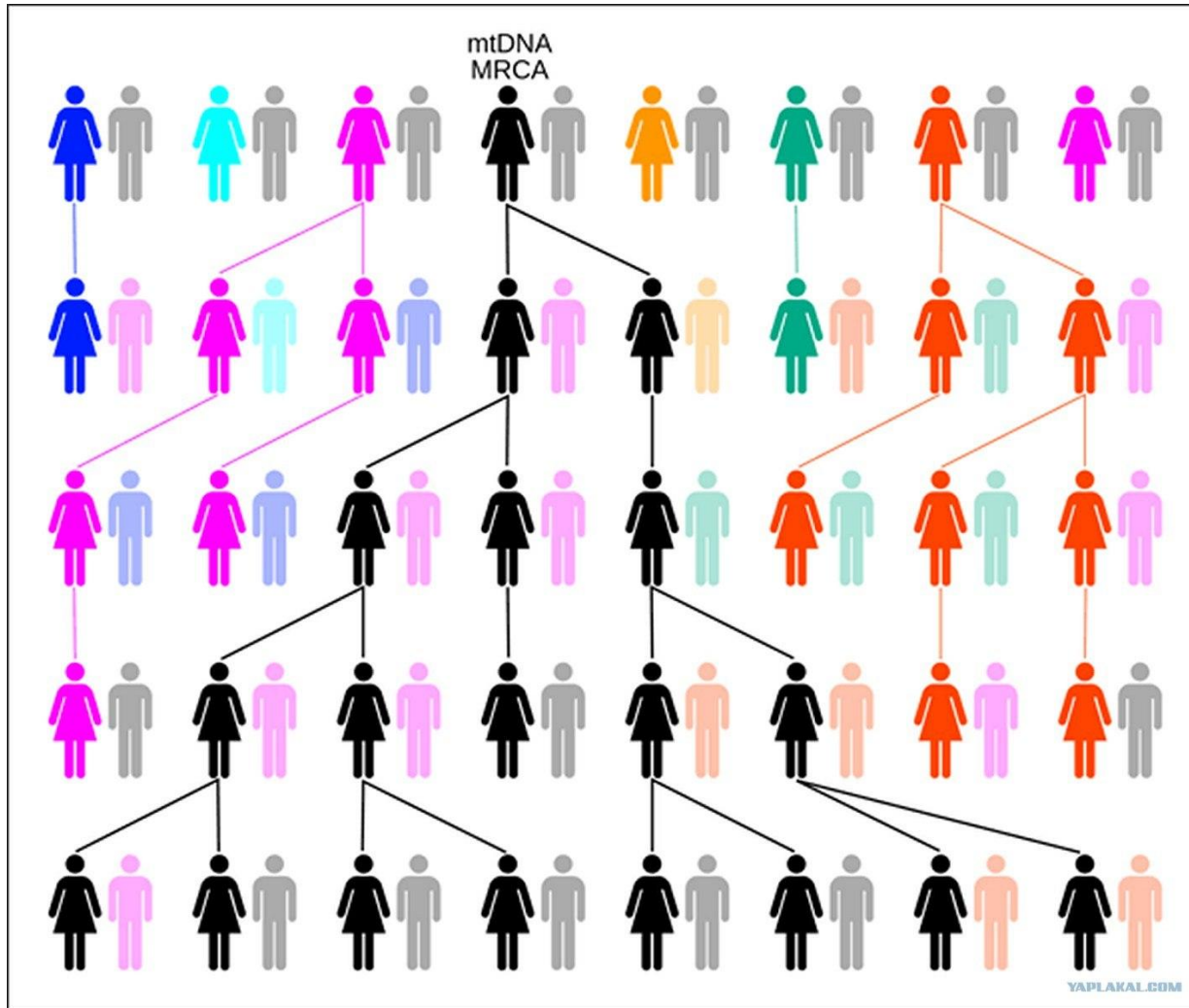


 -распространение малярии

Частота гена серповидно-клеточной анемии
в популяции человека:

 1-10%

 11-20%





РАСОВЫЙ СОСТАВ

Человеческие расы

Евразийская (европеоидная)

Коренное население Европы,
Южной Азии, Северной
Африки

Признаки:

- Светлый и смуглый цвет кожи
- Узкое лицо
- Губы обычно тонкие
- Сильно выступающий нос
- Складка верхнего века
развита слабо
- Мягкие волосы
- Сильно растущие борода и
усы

Экваториальная (австрало - негроидная)

Коренное население
Центральной и Южной
Африки, Австралии

Признаки:

- Кожа темная
- Лицо узкое и низкое
- Губы толстые
- Нос широкий
- Широко открытые глаза
карего цвета
- Складка верхнего века
развита слабо
- Курчавые черные волосы
- Борода и усы растут слабо

Монголоидная (азиатско - американская)

Коренное население
Центральной и Восточной
Азии, Индонезии, Сибири

Признаки:

- Кожа с желтоватым
оттенком
- Уплощенное широкое лицо
- Сильно выступающие скулы
- Уплощенный нос
- Глаза узкие раскосые
- Верхнее веко закрыто
кожной складкой
- Жесткие прямые темные
волосы
- Борода и усы растут слабо

Биохимический метод (пример)

- Анализ аминокислотных последовательностей мутационно измененных белковых цепей гемоглобина позволил выявить несколько наследственных дефектов
- Гемоглобинозы- 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).

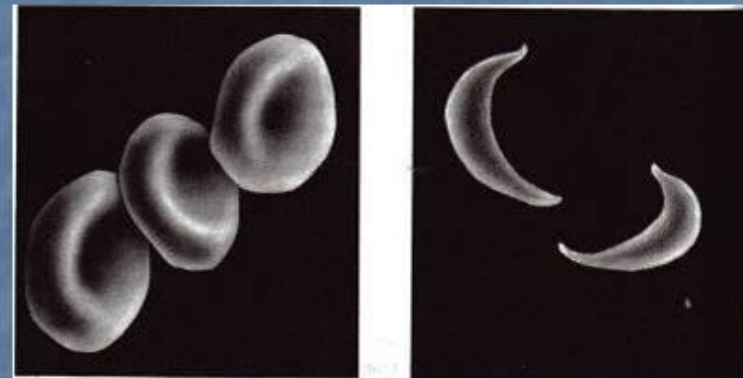


Рис. 39. Электронно-микроскопические фотографии нормальных (слева) и серповидно-клеточных (справа) эритроцитов



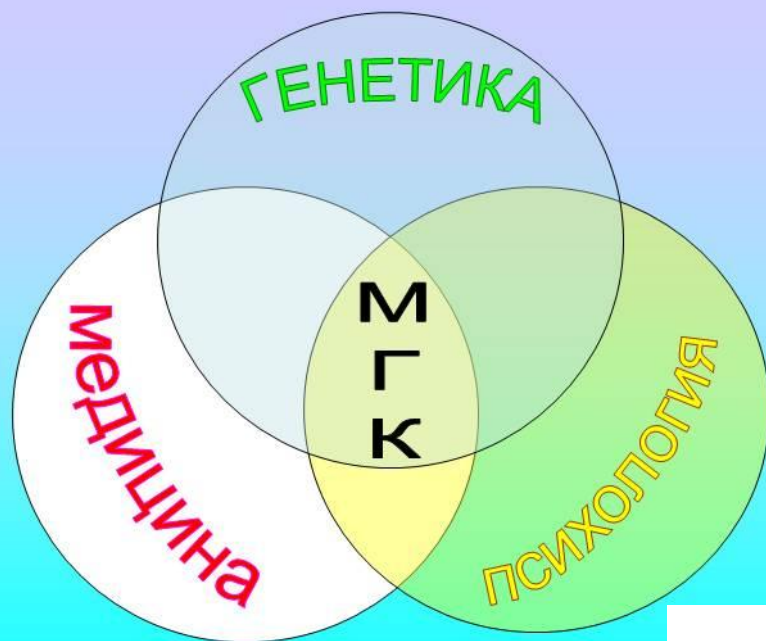


Методы генетики человека

- Генеалогический (клинико-генеалогический)
- Цитогенетический
- Биохимический
- ДНК-диагностика
- Близнецовый
- Дерматоглифика
- Популяционно-статистический
- Методы генетики соматических клеток



ОСНОВНЫЕ СОСТАВЛЯЮЩИЕ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ



- В 1929 г. советский генетик, невропатолог С.Н.Давиденко организовал первую в мире медико-генетическую консультацию. Он первым в мире поставил вопрос о необходимости составления каталога генов человека, сформулировал понятие о генетической гетерогенности наследственных болезней человека.

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

1. **Диагноз (клинический, биохимический, кариологический, ДНК)**
2. **Обследование семьи**
3. **Составление родословной**
4. **Анализ родословной**
5. **Планирование профилактических и лечебных мероприятий**

Медико-генетическое консультирование

- I этап. Уточнение диагноза заболевания
- II этап. Проводится расчет риска рождения больного ребенка в семье
- III этап. Дается объяснение прогноза.



Морально-этические проблемы

При медико-генетическом консультировании существует ряд трудностей морально-этического характера:

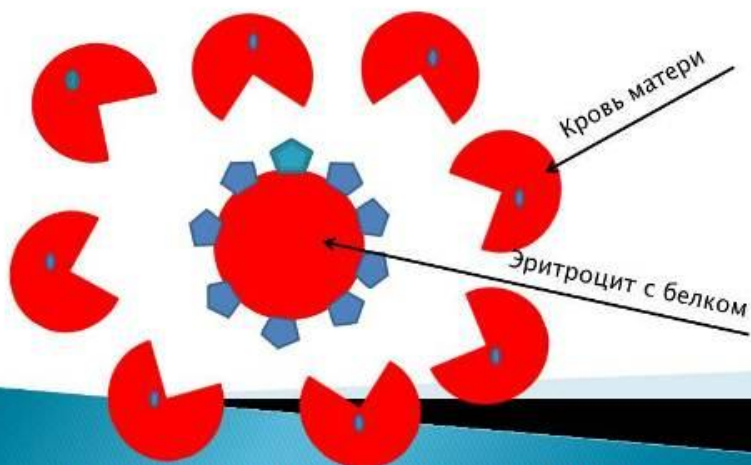
- **вмешательство в семейную тайну** (возникает при сборе данных для построения родословных, при выявлении носителей патологического гена, при несовпадении паспортного и биологического отцовства и др.; проблема разрешается корректным отношением врача к пациенту);
- **ответственность врача-генетика** в случае совета консультирующимся на основании вероятностного прогноза (необходимо, чтобы пациент правильно понял медико-генетическую информацию, консультант не должен давать категорических советов (окончательное решение принимают сами консультирующиеся).

-
- **Иначе говоря, задачей генетической консультации является составление **генетического прогноза** в семье индивидуума с аномалией физического, психического либо полового развития и выбор профилактических мероприятий по предупреждению рождения больного ребенка.**

Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию:

- **наличие сходных заболеваний у нескольких членов семьи;**
- **первичное бесплодие супругов;**
- **привычное невынашивание беременности;**
- **отставание ребенка в умственном и физическом развитии;**
- **рождение ребенка с врожденными пороками развития;**
- **первичная аменорея, особенно с недоразвитием вторичных половых признаков;**
- **кровное родство между супругами.**

Резус-конфликт



Кровь матери с отрицательным резус-фактором пожирает эритроцит с белком



В резус-отрицательную кровь матери попадают резус-положительные эритроциты. Материнская кровь уже встречалась с резус-белками и содержит "клетки памяти".



"Клетки памяти" начинают активную выработку антител к резус-положительным эритроцитам, которые через пуповинный кровоток попадают в кровь плода.

