Методы изучения генетики человека

Цитогенетический метод -

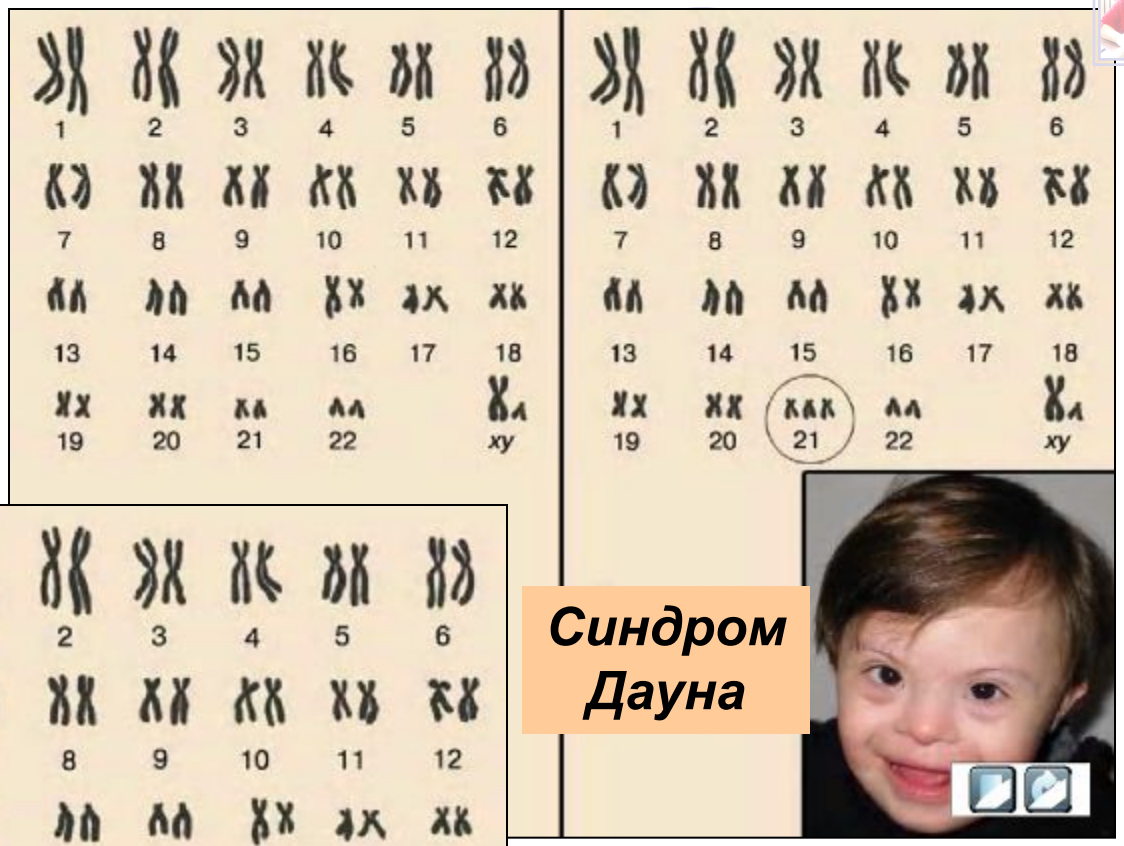
- Изучение структуры и числа хромосом; выявление хромосомных аберраций;
- составление генетических карт хромосом.

Аберрация хромосомная (хромосомная аномалия) – обобщенное название любого из типов хромосомных (изменение структуры хромосом) или геномных (изменение числа хромосом) мутаций.

На генетической карте хромосомы показывается относительное расположение генов на хромосоме и расстояние между ними.

К настоящему времени генетические карты построены для всех хромосом человека .

Аномалии, причины которых выявлены с помощью цитогенетического метода:



Синдром Дауна

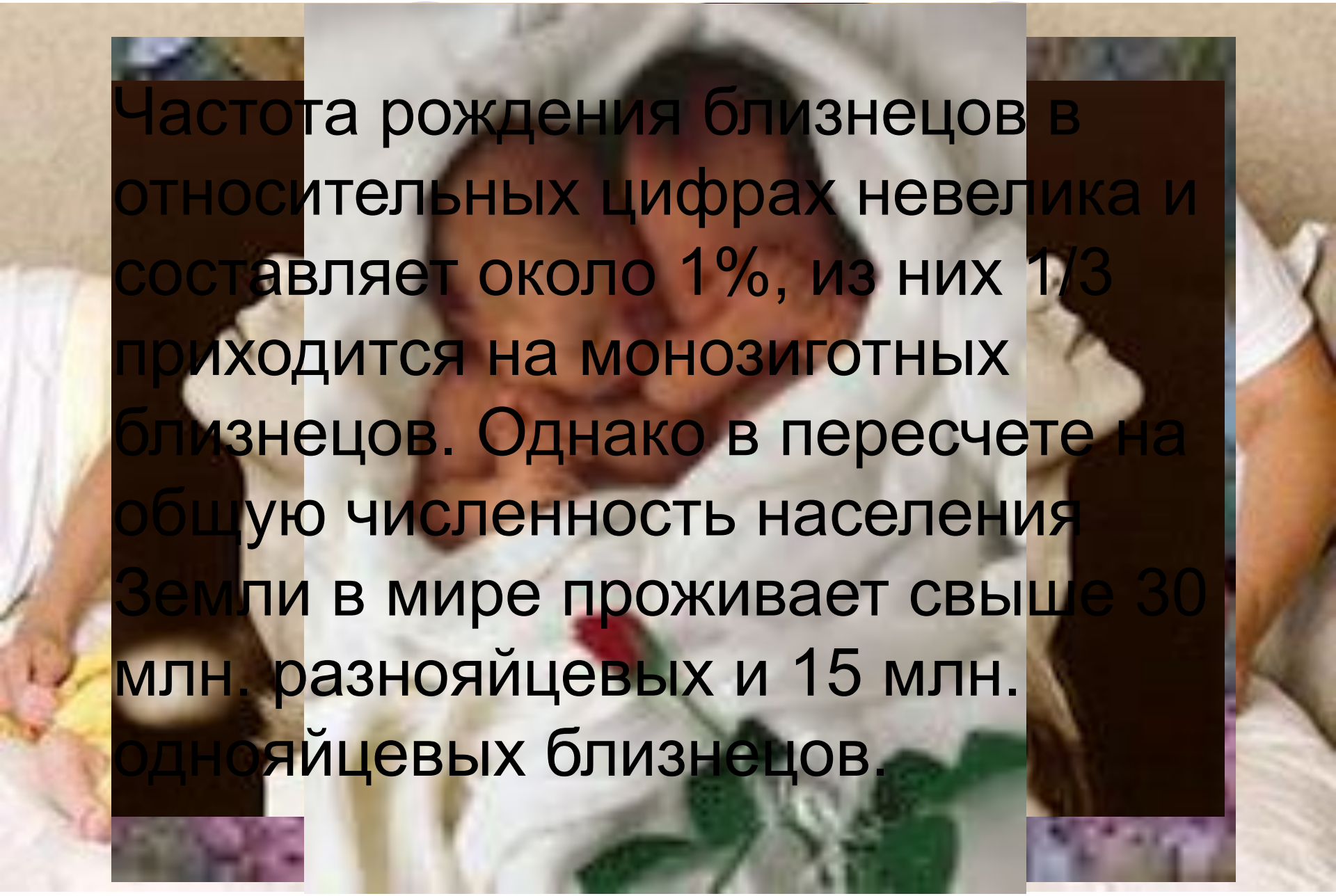
Лейкоз

Близнецовый метод -

- Изучение и сравнение степени сходства и различий близнецов с целью выявления роли генотипа и среды в формировании признака.

Имеют одинаковый генотип

Похожи друг на друга не более, чем обычные братья и сестры

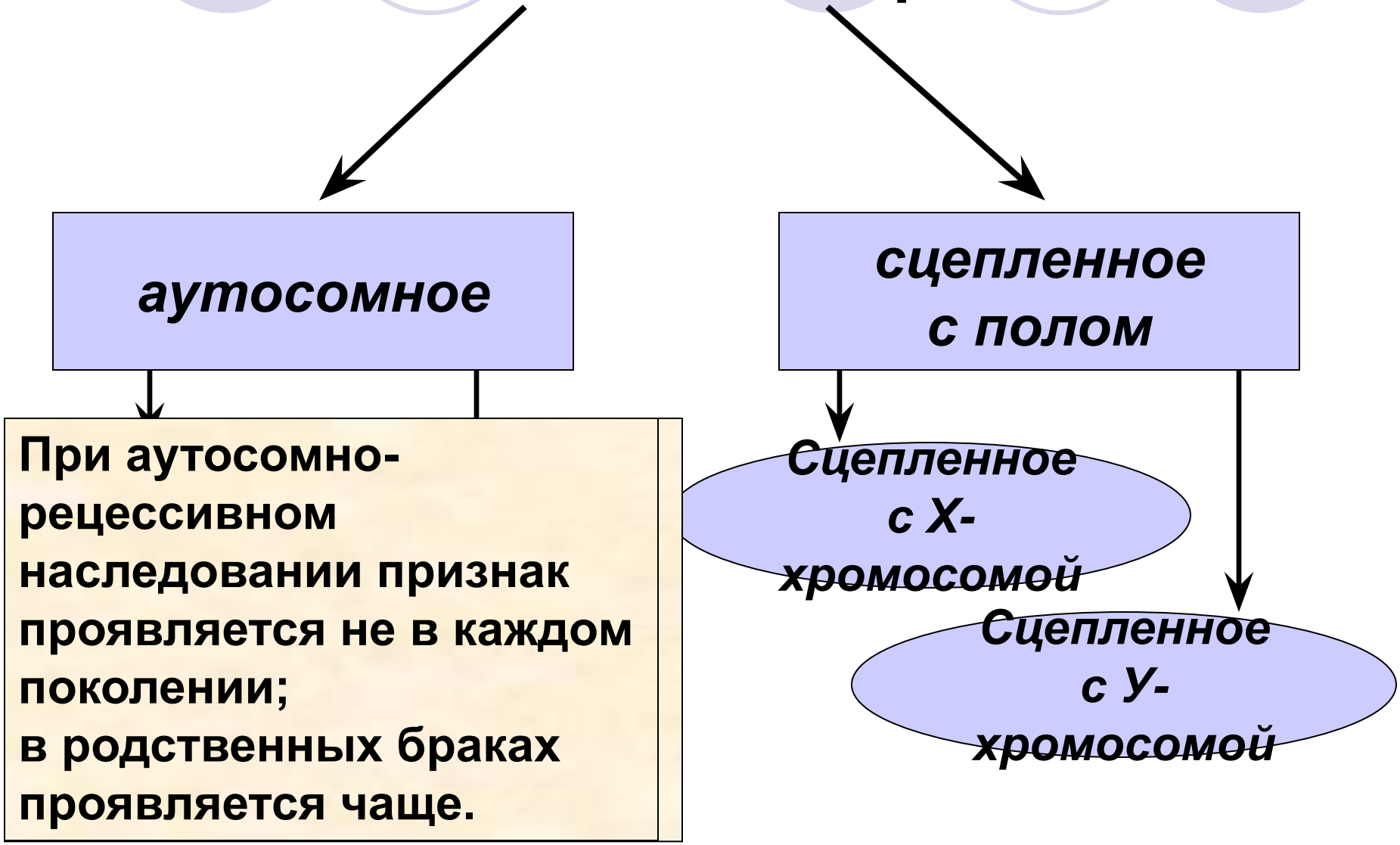


Частота рождения близнецов в относительных цифрах невелика и составляет около 1%, из них 1/3 приходится на монозиготных близнецов. Однако в пересчете на общую численность населения Земли в мире проживает свыше 30 млн. разнояйцевых и 15 млн. однояйцевых близнецов.

Генеалогический метод -

- Составление и анализ родословных с целью установления:
- наследственен ли данный признак или нет;
- типа наследования признака или заболевания;
- вероятности наследования признака в ряду поколений.

Типы наследования признаков:



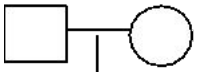
Некоторые понятия, используемые в генеалогии:

- ***Пробанд*** – лицо, с которого начинается изучение родословной (чаще всего обладатель изучаемого признака).
- ***Сибсы*** – братья и сестры; если сибсы имеют только одного общего родителя, их называют ***полусибсами***.
- ***Инбредные браки*** – браки между кровными родственниками.

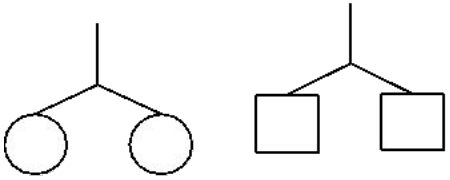
Символы, используемые при составлении родословной

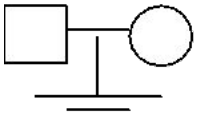
- мужчина

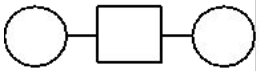
- женщина

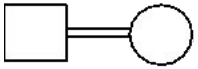
 - брак

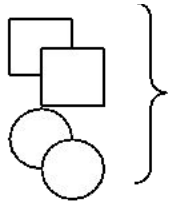
- дети (сибсы)

 - близнецы

 - бесплодный брак

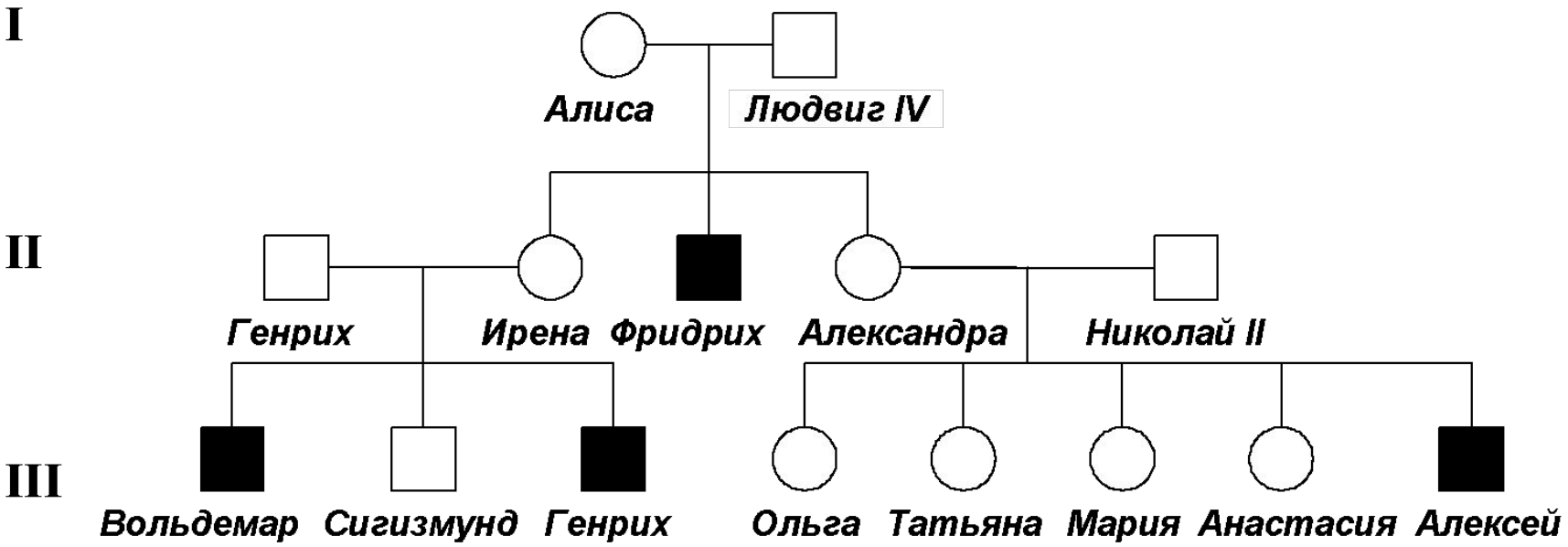
 - повторный брак

 - кровнородственный брак

 - пробанд

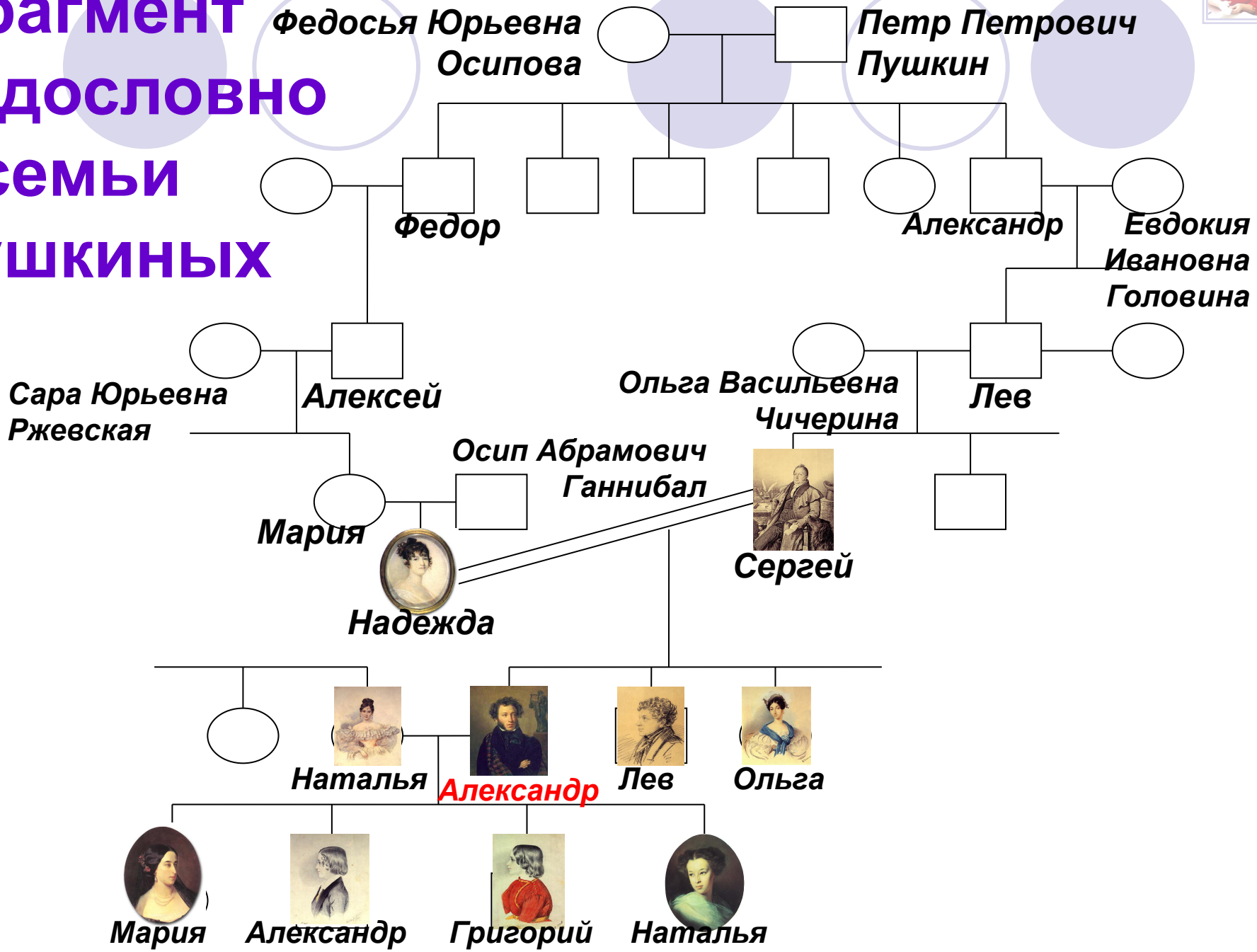
- обладатели изучаемого признака

Фрагмент родословной королевы Виктории (Алиса Гессенская – её дочь)



Наследование гемофилии

Фрагмент родословной семьи Пушкиных



Лабораторная работа
Генеалогический метод изучения генетики человека

- **Цель работы**: познакомиться с методикой составления и анализа родословных (на примере своей семьи)

Ход работы:

- **1. Сбор сведений о проявлении всех или части указанных в таблице признаков у всех родственников по прямой линии.**

Примеры наследственных признаков человека

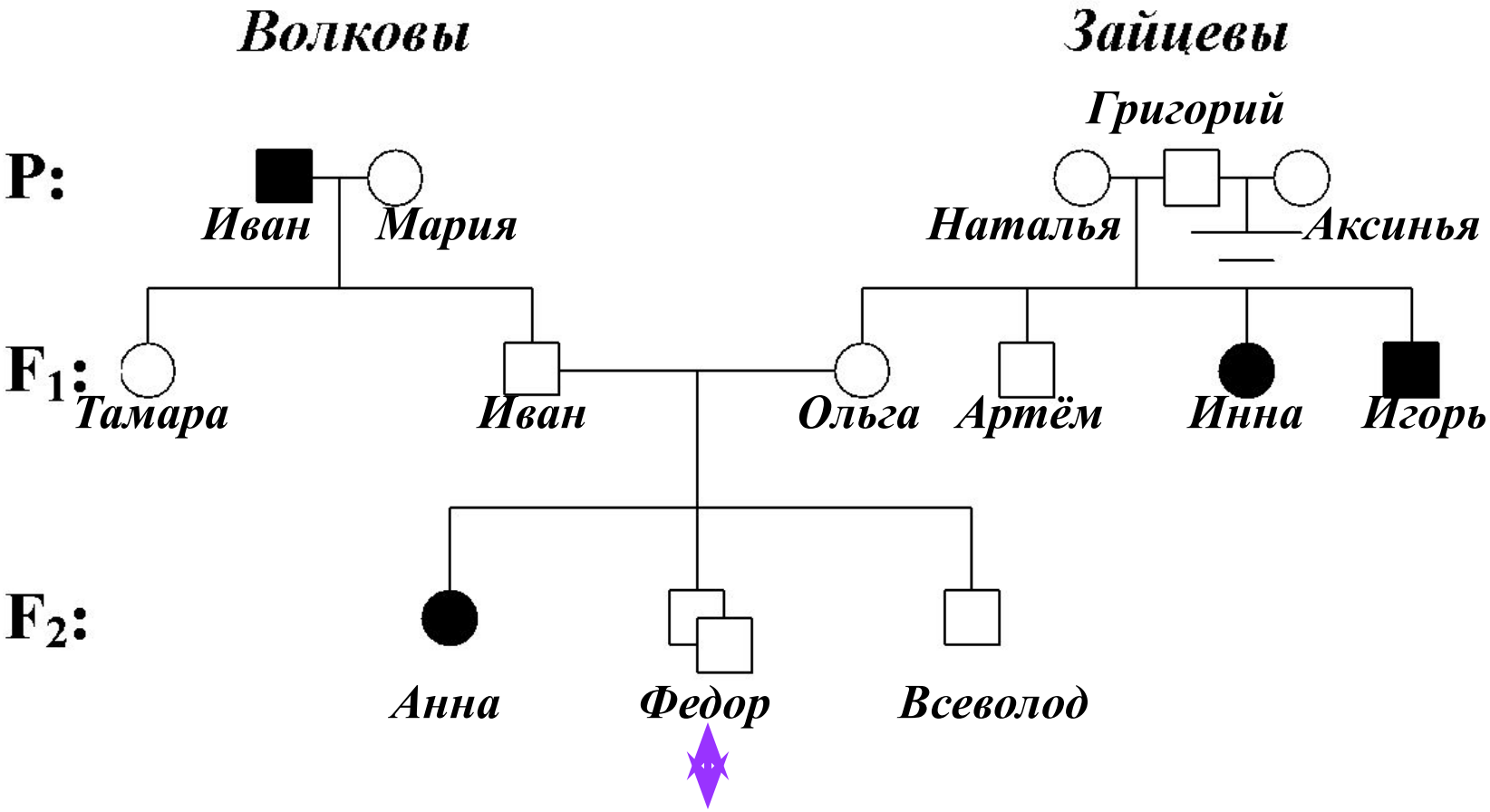
Мочка уха	Свободная	Приросшая
Цвет глаз	Карие / зеленые	Голубые (серые)
Острота зрения	Близорукость	Норма
Длина ресниц	Длинные	Короткие
Форма подбородка	С треугольной ямочкой	Гладкий
Форма волос	Курчавые / волнистые	Прямые
Подвижность языка	Складывается в трубочку	Не складывается в трубочку
Ведущая рука	Праворукость (правша)	Леворукость (левша)

- **2. Составление родословной <u>своей семьи</u> по всем изученным признакам (для каждого признака – своя схема):**
- а) выбор признака, который будет прослеживаться в данной схеме; формулирование заголовка схемы (например, ***«Изучение наследования гладкого подбородка в семье Волковых»***);
- б) определение ***пробанда*** – человека, с которого начинается изучение данного признака в семье (***пробандом является Федор (F2)***);
- в) составление родословной с использованием специальных символов.

3. Анализ составленных родословных:

- 1) определить тип наследования изучаемого в данной схеме признака;
- 2) просчитать вероятность наследования признака в следующих поколениях.

Изучение наследования гладкого подбородка в семье Волковых



пробандом является Федор (F2)

Анализ родословной:

- 1) Из схемы родословной видно, что гладкую форму подбородка имеют и мужчины и женщины, ⇒ данный признак - аутосомный. Так как изучаемый признак проявляется не в каждом поколении, предполагаем, что гладкая форма подбородка – рецессивный признак. Следовательно, **тип наследования** гладкой формы подбородка – **аутосомно-рецессивный**.

- 2) **Поскольку** гладкий подбородок – рецессивный признак, **то** в следующих поколениях данный признак будет проявляться только в том случае, если супруги детей Ивана и Ольги Волковых в своем генотипе будут иметь рецессивный аллель гена, определяющего формирование гладкого подбородка.

Родители А.С. Пушкина

Надежда Осиповна Ганнибал

Сергей Львович Пушкин

Ольга Сергеевна Пушкина

Лев Сергеевич Пушкин

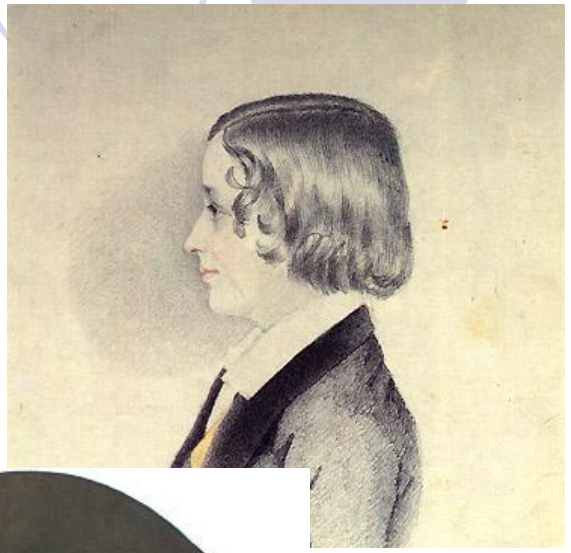
Александр Сергеевич Пушкин

Наталья Николаевна Пушкина - Ланская (в девичестве Гончарова)

Дети А.С. и Н.Н. Пушкиных

Мария

Григорий



Александр

Наталья