

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Мне необходимо разобраться
самому, а чтобы разобраться
самому, надо думать сообща.

Борис Васильев.



Человек как объект ГЕНЕТИКИ



- Генетика человека - раздел генетики, изучающий закономерности передачи наследственных признаков у человека.
- Появилась только в 1930 году.



Причины позднего интереса к человеку с точки зрения генетиков

- Очень много хромосом (геном человека полностью был расшифрован только в 90-е годы 20 в.)
- Нельзя ставить эксперименты.
- Нельзя в чистом виде использовать гибридологический метод.
- Большое временное расстояние от зиготы до рождения, а затем до половой зрелости
- Короткий репродуктивный период(мах. до 45 лет)
- Малое число потомков

Медицинская генетика

- Один из разделов генетики человека
- Изучает закономерности наследственности и изменчивости с точки зрения патологии.
- Задачи: выявление причин возникновения наследственных болезней, меры их профилактики.
- Создаются медико-генетические консультации.



Методы генетики человека.

- ◆ Генеалогический.
- ◆ Цитогенетический
- ◆ Биохимический.
- ◆ Близнецовый.
- ◆ Популяционно-статистический.

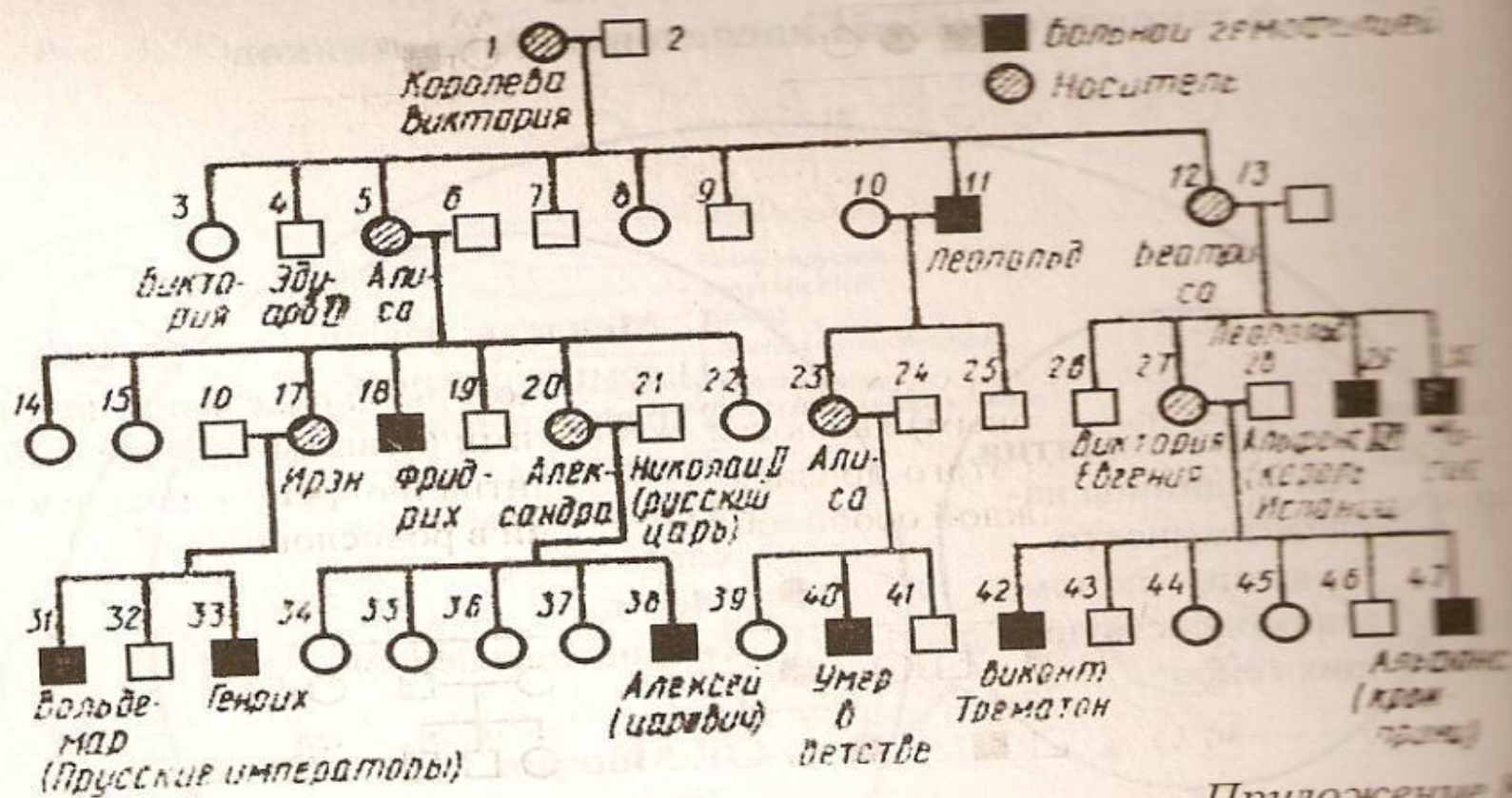


Генеалогический метод.

- Введён в науку в XX веке
- Генеалогия- родословная человека.

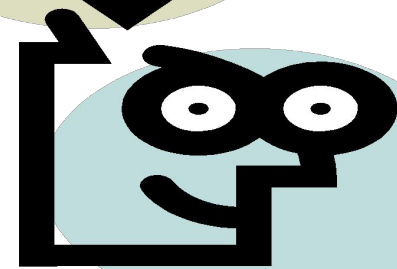
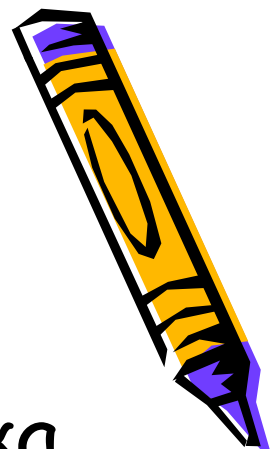


Родословная царской династии Николая I



Описание метода

- Наиболее приемлем для человека.
- Изучается тип наследования признака, закономерности его передачи из поколения в поколение.
- Анализ родословных заменяет изучение большого числа потомков родительских пар



Близнецовый метод.

- Выявляется роль генотипа и среды в формировании признака.
- Предложен в 1876 году англ. учёным Гальтоном; широко стал применяться в середине 20-х годов XX века.



Близнецы

The diagram consists of three pink rounded rectangular boxes. The top box is centered and contains the word 'Близнецы'. Two vertical white lines extend downwards from the top box, each ending in a horizontal white line that connects to the top of one of two bottom boxes. The bottom-left box contains the word 'Однояйцевые' and the bottom-right box contains the word 'Разнояйцевые'. The background is orange with a silhouette of a runner in the bottom-left corner.

Однояйцевые

Разнояйцевые

Характеристика и значение близнецов.

Однояйцевые:

- Из одной яйцеклетки
- Один генотип
- Пол один
- Идентичны друг другу.
- Влияние среды на формирование признака.

Разнояйцевые:

- Из разных яйцеклеток
- Разный генотип
- Пол одинаковый или разный.
- Похожи друг на друга как братья и сёстры.
- Влияние генотипа на формирование признака.

Однойяцевые близнецы



Рис. 108. Пять однойяцевых близнецов в возрасте 5 лет (Канада, семья Диони).

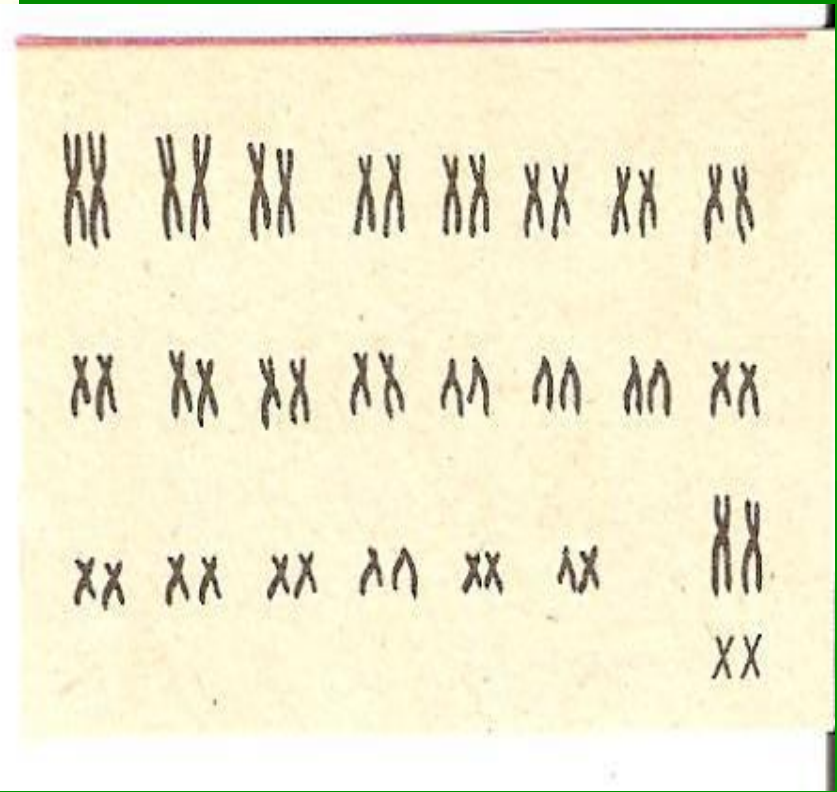
Цитогенетический метод.

- Сравнение кариотипов здоровых и больных людей.



Рис. 52. Трисомия D (синдром Патау) и кариограмма при этом нарушении.

2-554



Популяционно- статистический метод.

- Изучают распределение отдельных генов в человеческих популяциях; например: гены фенилкетонурии распространены повсеместно, а ген серповидноклеточной анемии только в Южной и Экваториальной Африке и Средиземноморье.
- Позволяет определить генетическую структуру популяции