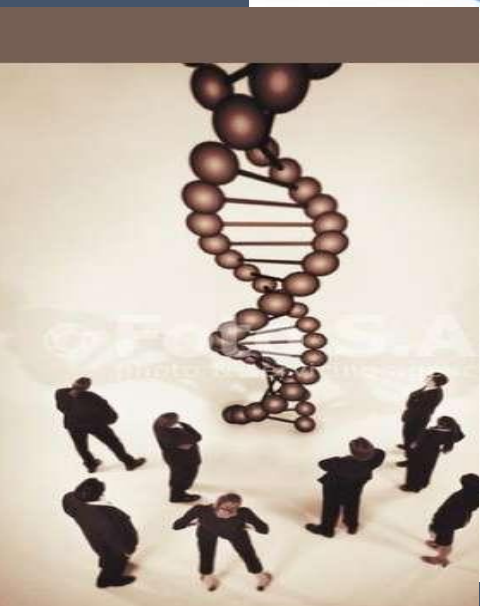
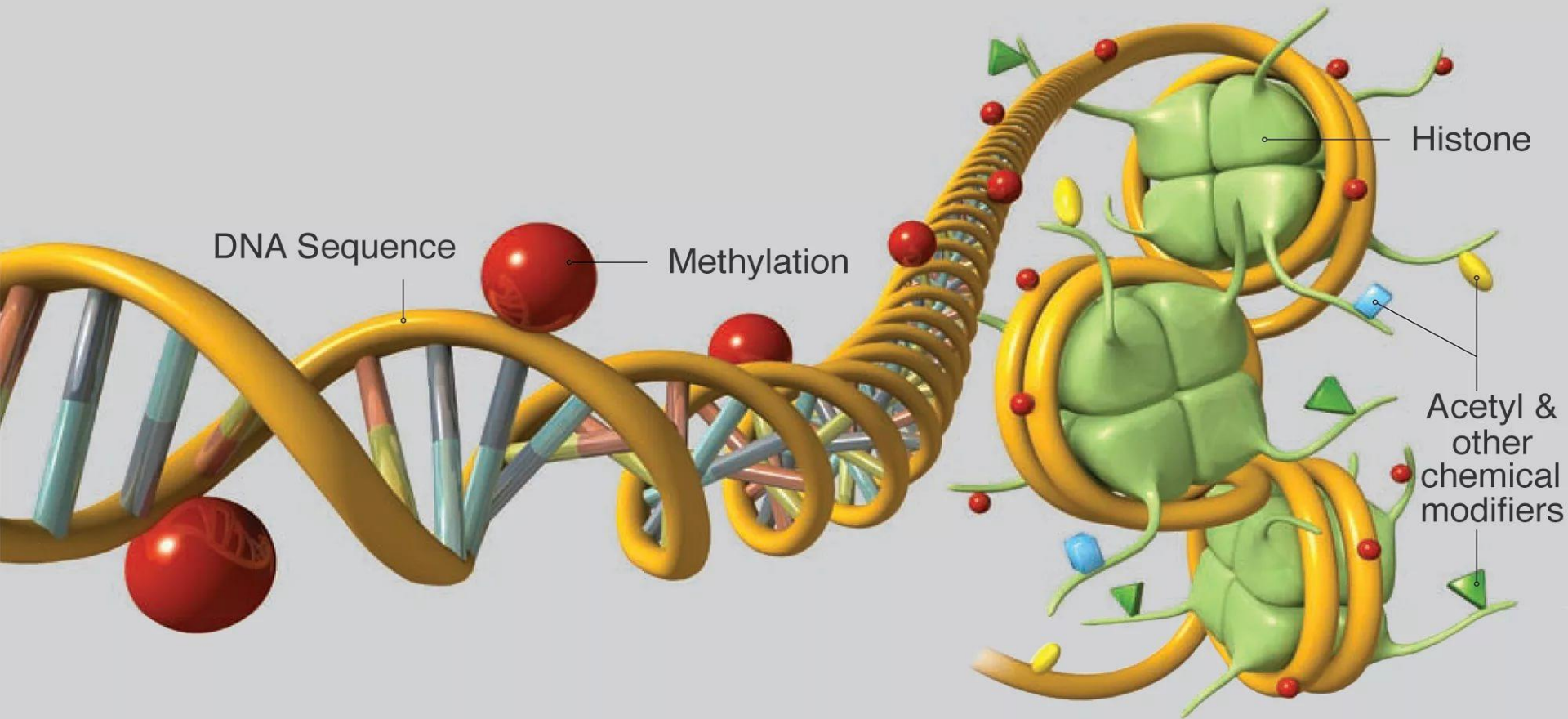


Понятие наследственности. Методы изучения наследственности человека



XI век – век генетики



• **Наслѣдственность** — способность организмов передавать свои признаки и особенности развития потомству. Благодаря этой способности все живые существа сохраняют в своих потомках характерные черты вида.

Лауреаты Нобелевской

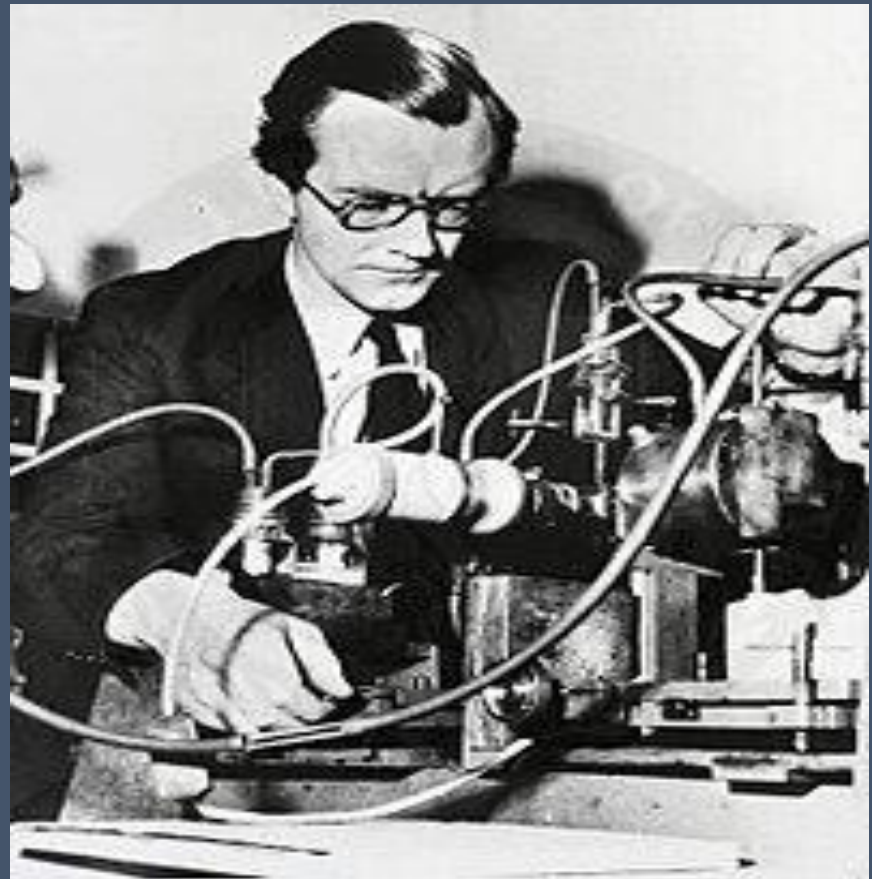
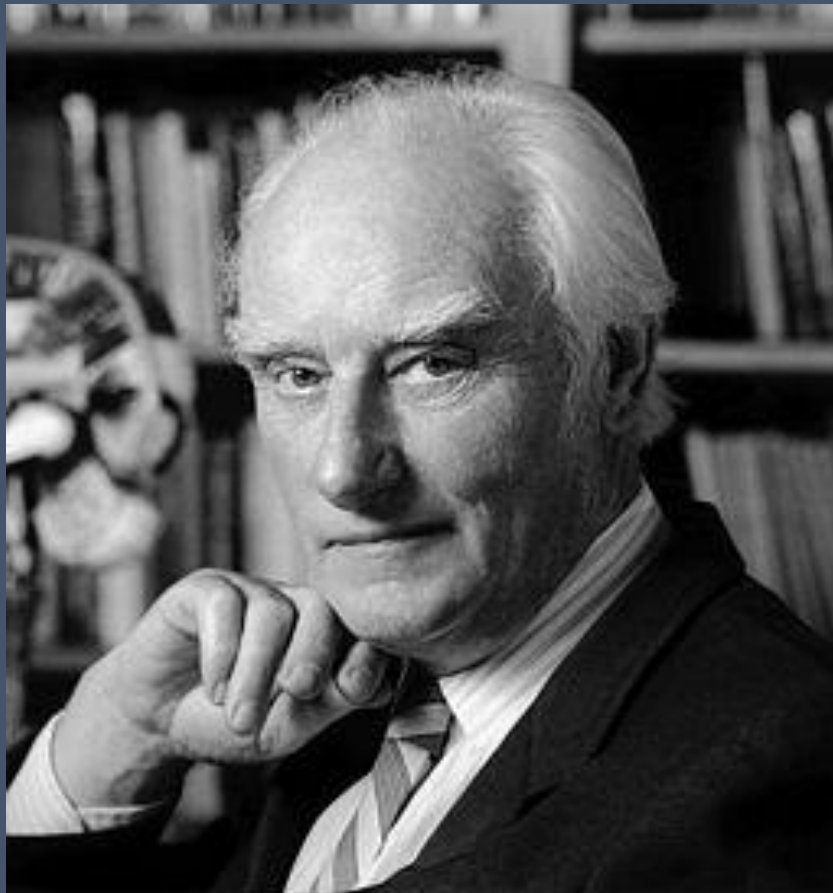
премии по физиологии и медицине по

физиологии и медицине 1962 года

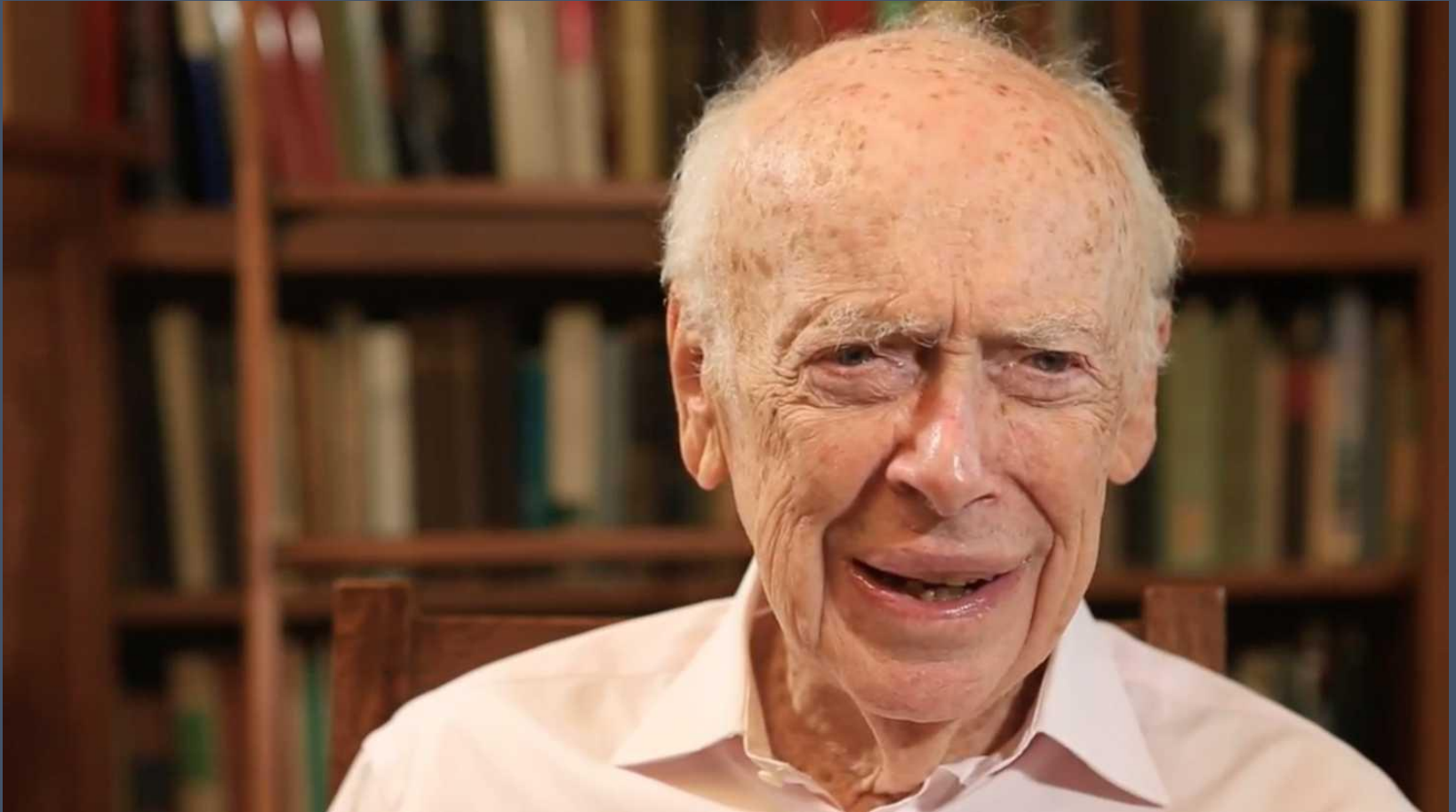
Фрэнсисом Криком (8.06.1916 – 28.07.2004) и

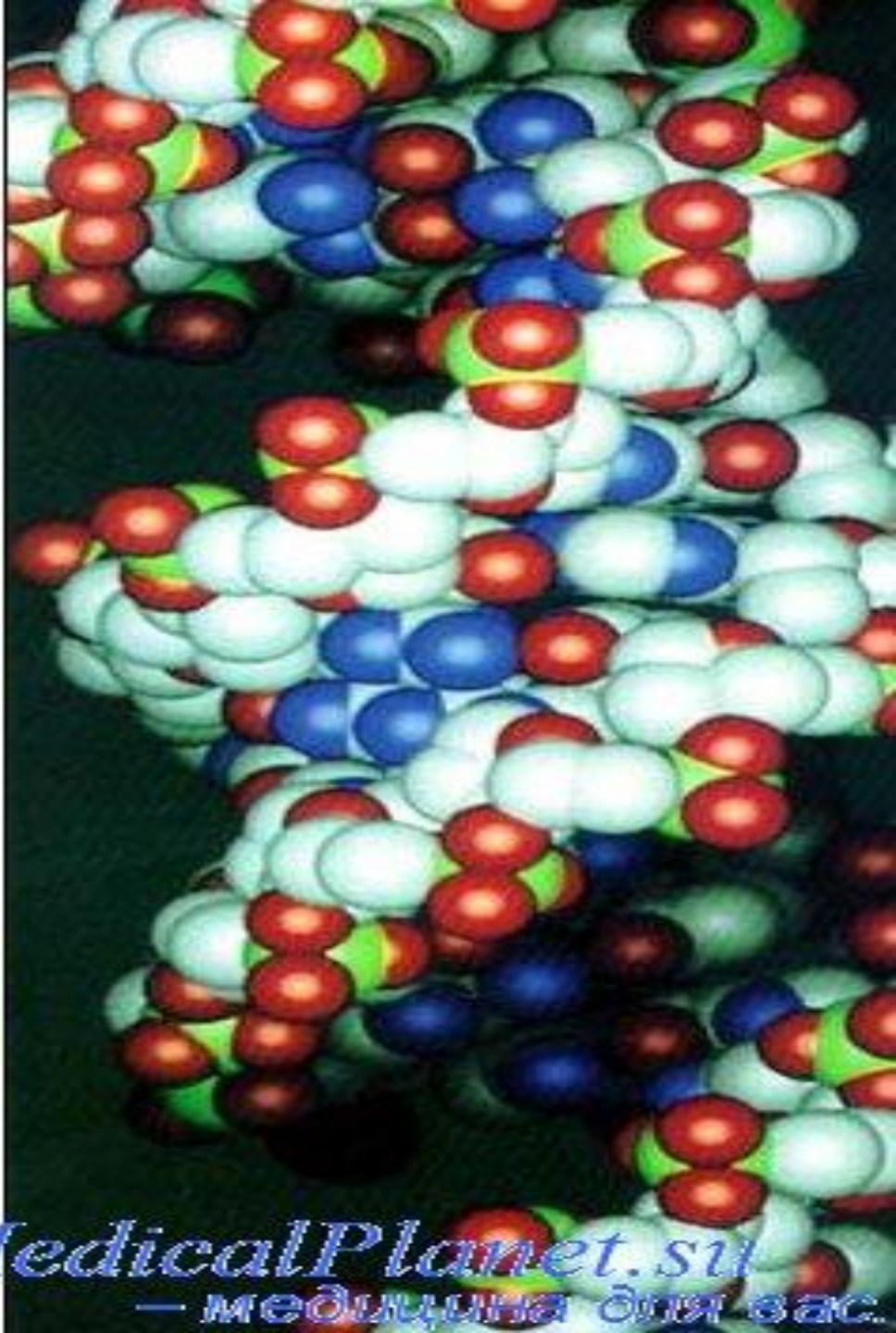
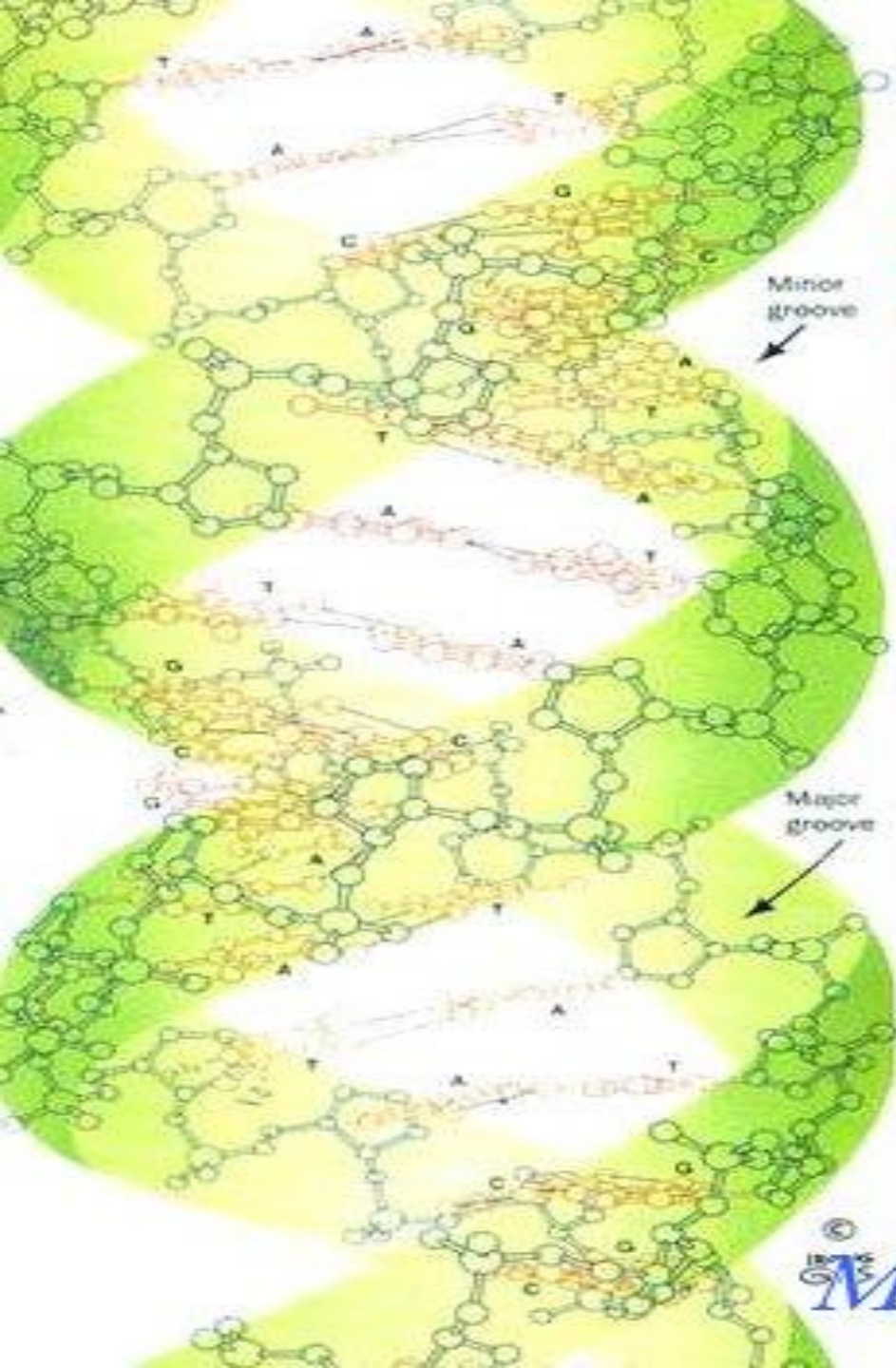
Морисом Х. Ф. Уилкинсом (15.12.1916 – 5.10.2004) за

открытие структуры молекулы ДНК.



James Dewey Watson (6.04.1928)

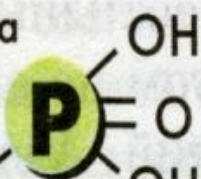




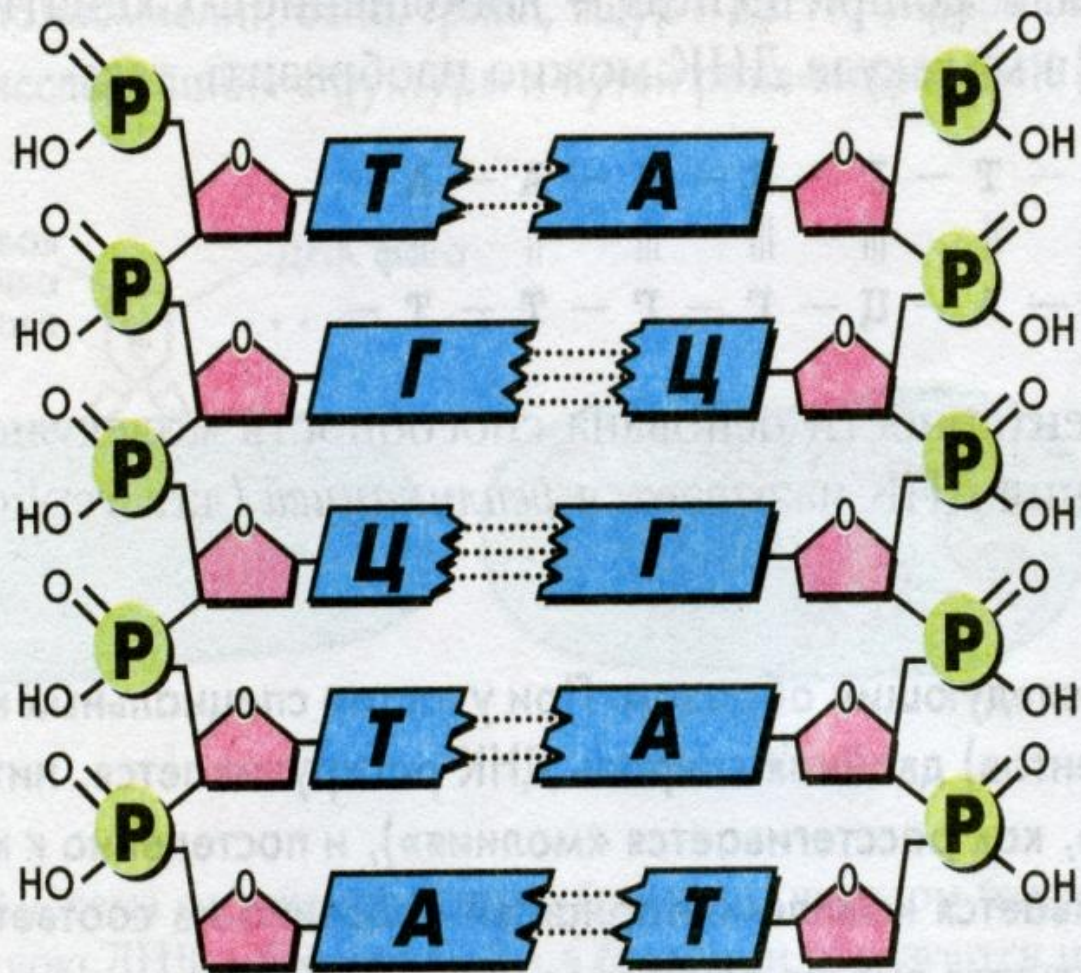
А

Азотистое основание

Дезоксирибоза

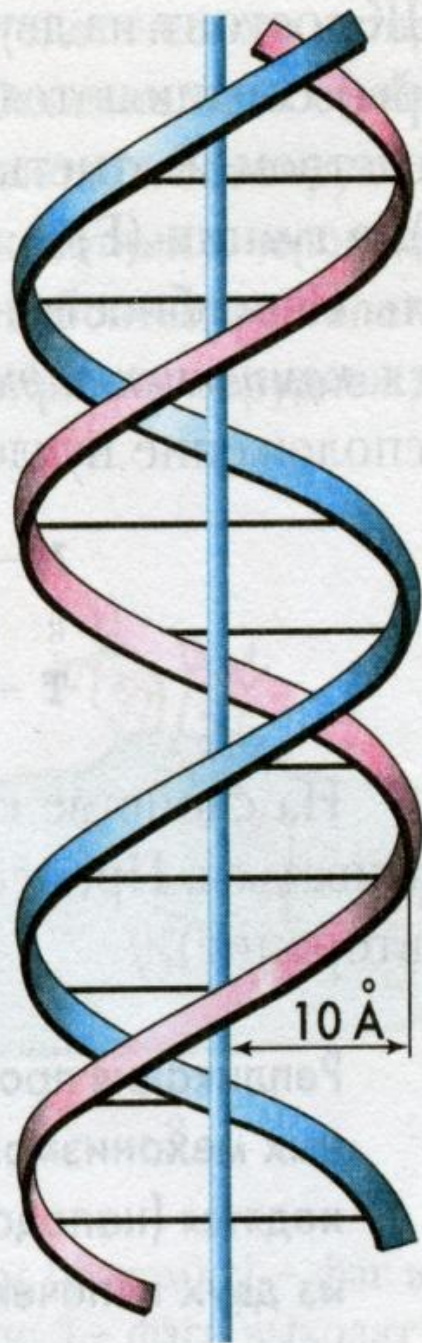


Фосфорная кислота

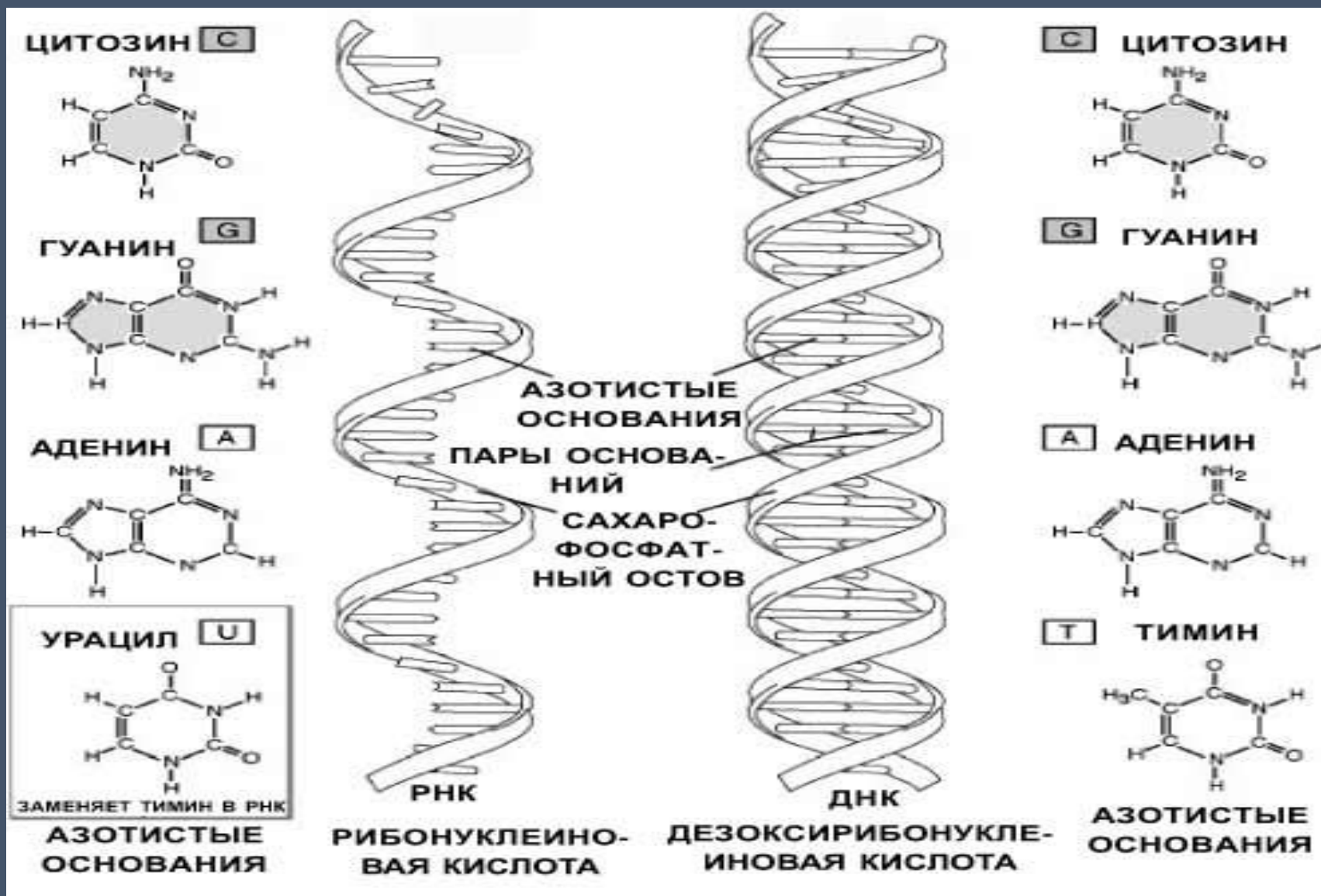


Б

В



Сравнительная структура РНК и ДНК

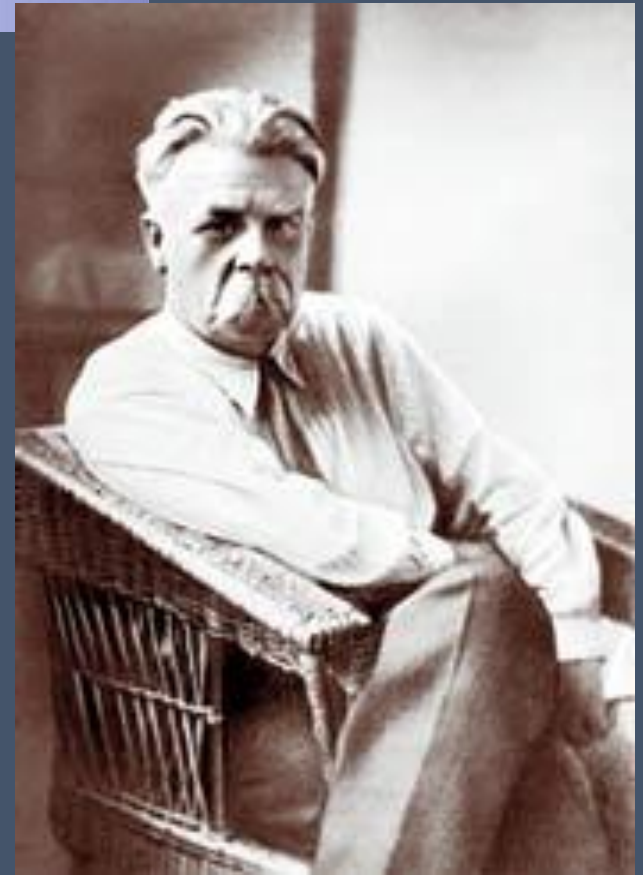


Генетика человека имеет ряд особенностей:

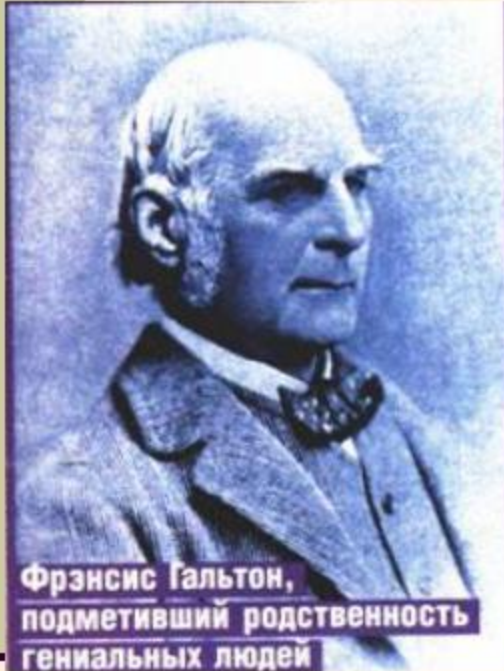
- на людях запрещены экспериментальные браки
- рождается малое количество потомков
- наблюдается позднее половое созревание и большая продолжительность смены поколений (25-30 лет)
- у человека сложный кариотип (много хромосом и групп сцеплений)
- невозможность создания одинаковых условий жизни исследуемых

**Известный советский генетик
Н.К. Кольцов писал: «Мы не можем
ставить опытов, мы не можем
заставить Нежданову выйти замуж за
Шаляпина только для того, чтобы
посмотреть, каковы у них будут дети».**

1872-1940



МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА



- ❖ **1. Клинико-генеалогический метод** (составление родословных, предложил в 1865 г. Ф.Гальтон).
- ❖ **2. Близнецовый метод** (предложил в 1875 г. Ф.Гальтон).
- ❖ **3. Дерматоглифический метод** (предложил в 1892 г. Ф.Гальтон).
- ❖ **4. Популяционно статистический метод** (предложили в 1908 г. Г.Харди и В.Вайнберг).
- ❖ **5. Цитогенетический метод** (предложили в 1956 г. Д.Тио и А.Леван).
- ❖ **6. Биохимический метод.**
- ❖ **7. Молекулярно-генетический метод**

Генеалогический метод

Предложен в 1865 г. Ф. Гальтоном - основан на построении родословных и прослеживании в ряду поколений передачи наследственного признака.

Метод позволяет выявить:

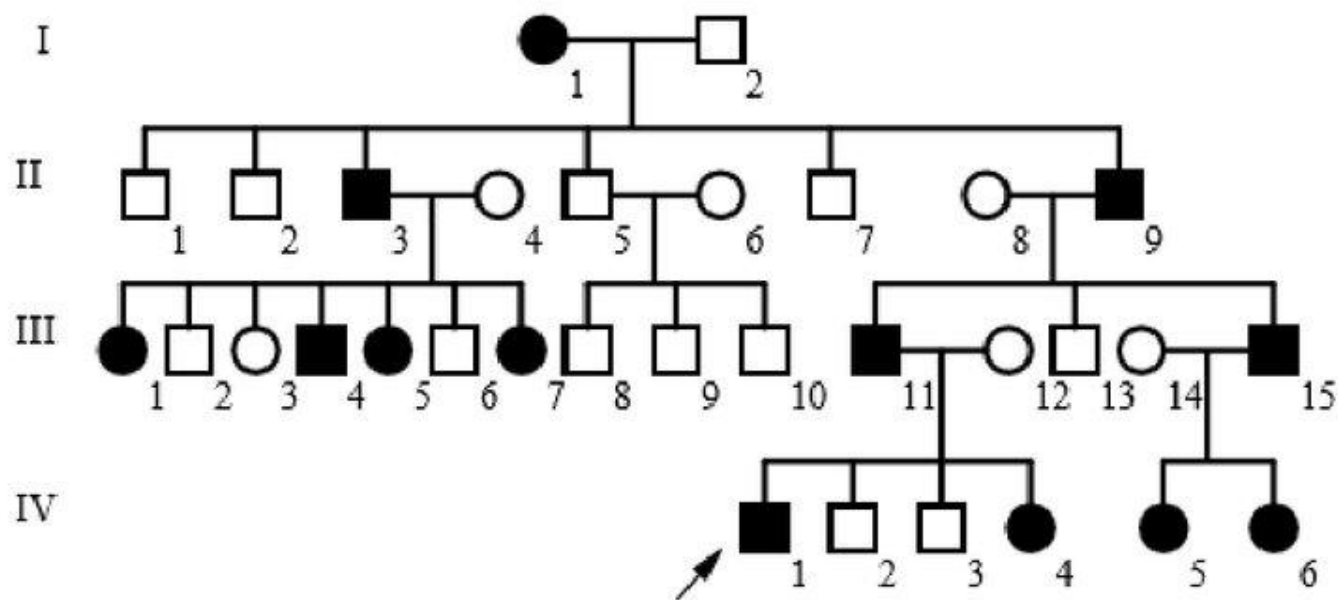
- является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников);
- тип наследования заболевания (доминантный, рецессивный, аутосомный или сцепленный с полом),
- гомо- и гетерозиготность различных членов семьи;
- пенетрантность гена (частота его проявления);
- вероятность рождения ребенка с наследственной патологией (генетический риск).



Френсис Гальтон
(1822 – 1911)

ЭТАПЫ ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО АНАЛИЗА:

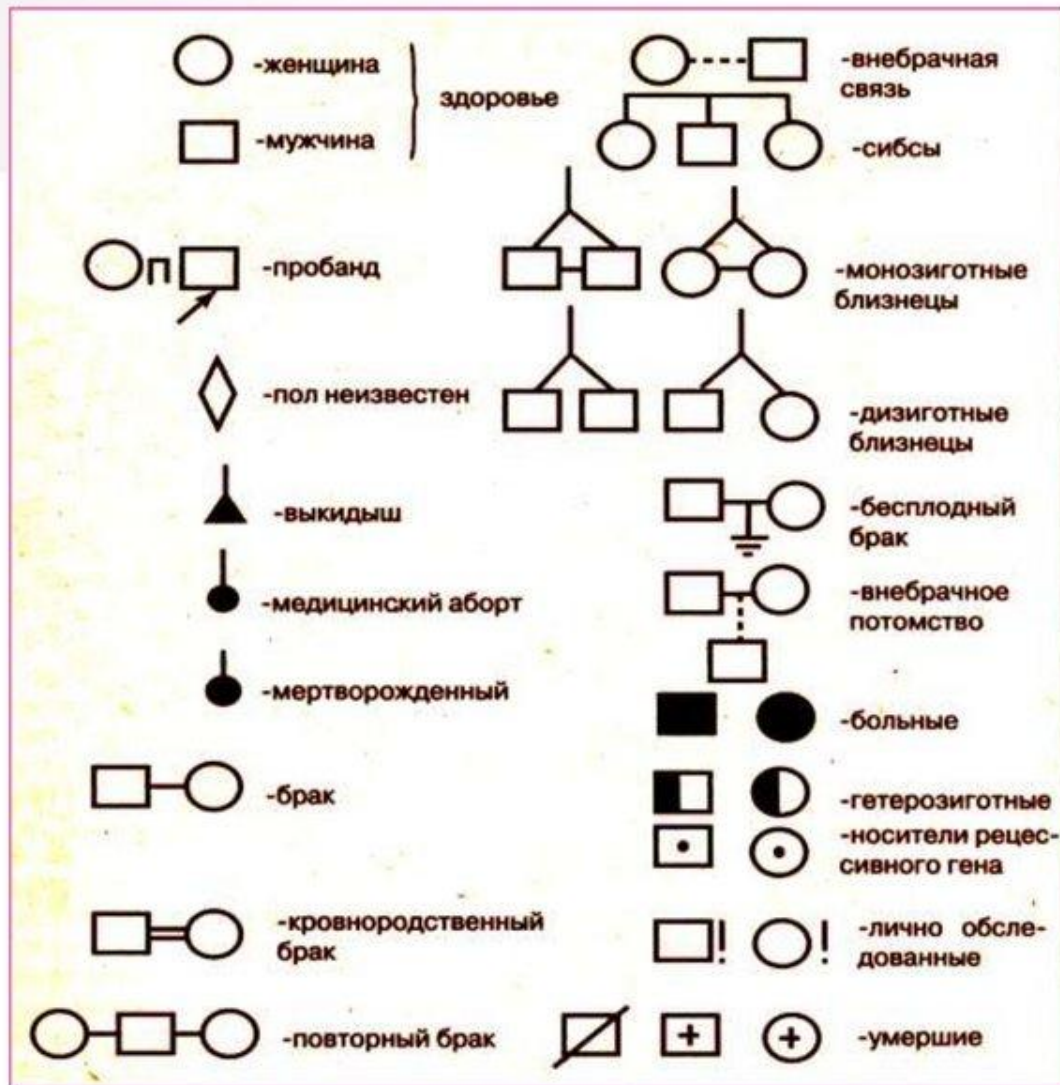
- 1.** Сбор данных о всех родственниках обследуемого – пробанда - должны быть собраны данные не менее чем о трех поколениях родственников;
- 2.** Построение родословной;
- 3.** Анализ родословной и выводы.



Составление родословных схем

Правила составления родословной

1. Начинается с пробанда.
2. Сибсы (родные) – дети одной родительской пары. Располагаются в порядке рождения слева направо.
3. Члены родословной располагаются строго по поколениям в один ряд – на одной горизонтали.
4. Поколения обозначаются римскими цифрами слева от родословной сверху вниз.
5. Арабскими цифрами нумеруется потомство одного поколения (один ряд) слева направо.



Символы, используемые при составлении родословной

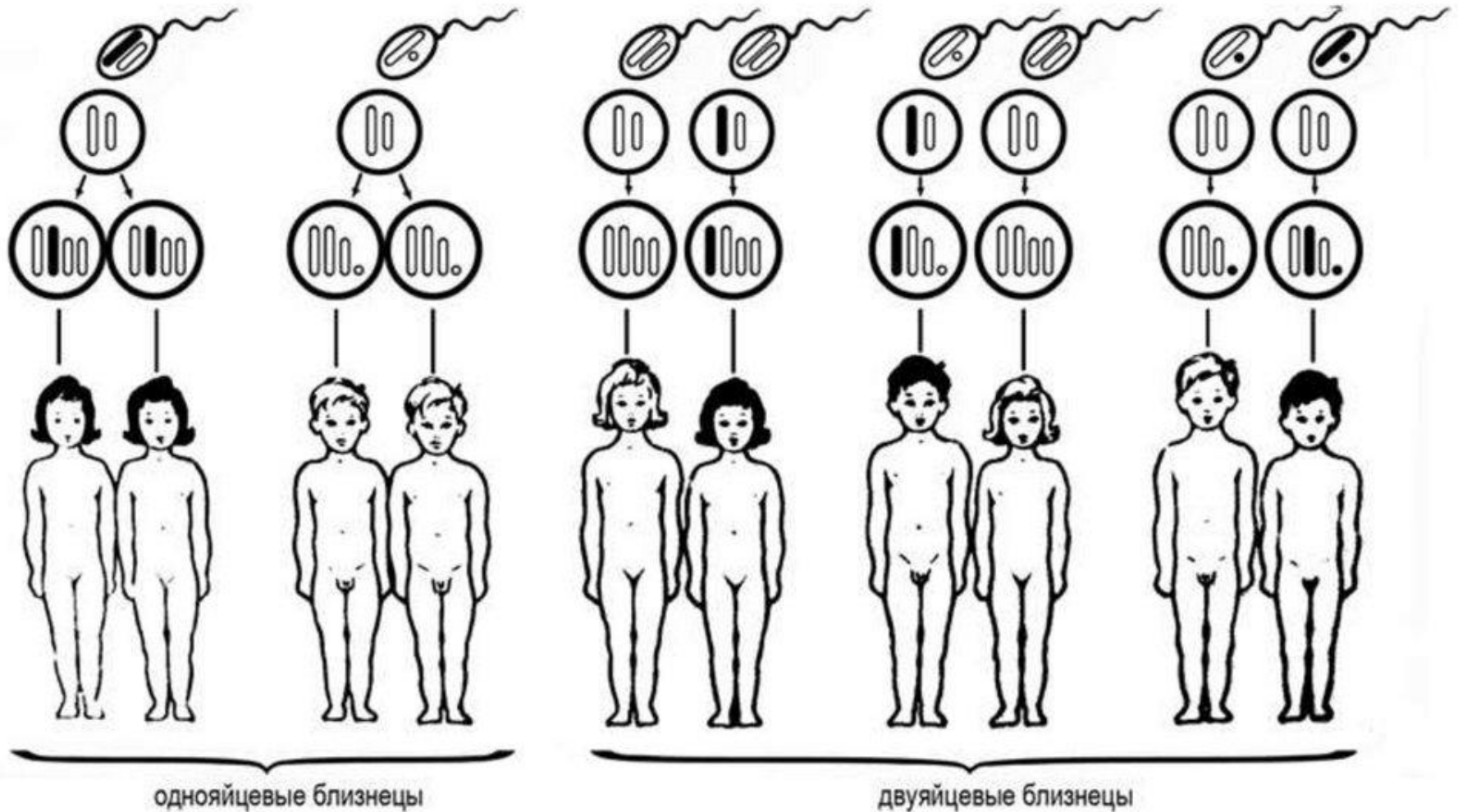
Близнецовый метод

- это изучение генетических закономерностей на близнецах. Данный метод позволяет определить роль генотипа в проявлении признаков. Предложен в 1876 году Ф. Гальтоном.
- Близнецами называют одновременно родившихся детей. У человека рождение близнецов - довольно распространённое явление. Так, одна двойня приходится на 80 - 85 одноплодных родов, одна тройня - на 6 - 8 тыс., четверни и пятерни встречаются очень редко.
- Частота рождений близнецов в странах с умеренным климатом выше, чем в жарких.
- Одинайцевые близнецы составляют 15% от всех многоплодных родов.
- Женщина, однажды родившая близнецов, может иметь тенденцию к повторным многоплодным родам.



Близнецовый метод

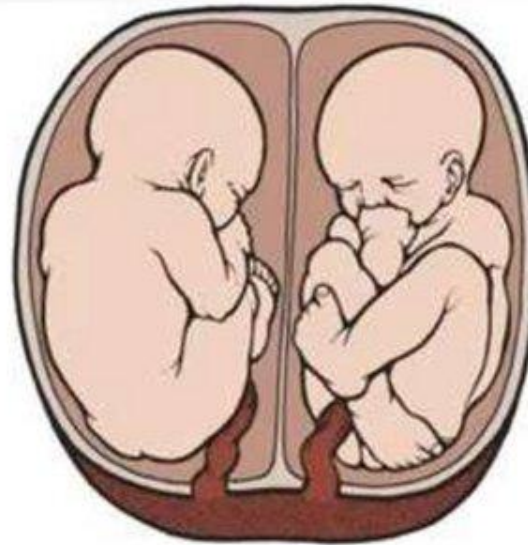
Схема возникновения идентичных (однойяцевых) и неидентичных (двухяцевых) близнецов



Близнецовый метод



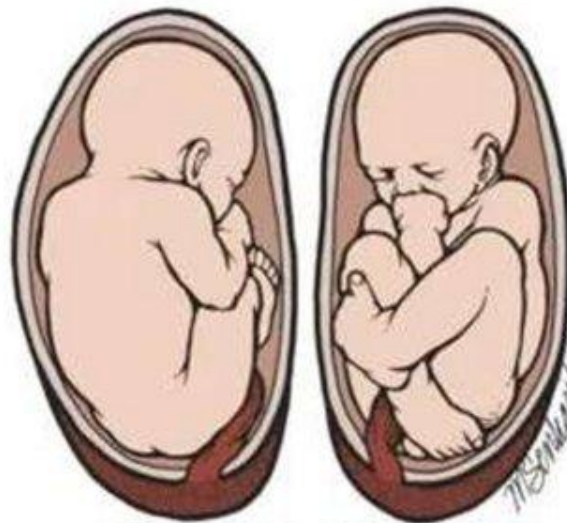
Monochorionic
Monoamniotic



Monochorionic
Diamniotic



Dichorionic Diamniotic
(fused placentae)



Dichorionic Diamniotic
(separate placentae)

Близнецовый метод



- В 1934 г. в американском городе Калландер штата Онтарио 25-летняя Эльзир Дионне родила пятерню.
- Такое отмечалось к тому времени лишь два раза в мире, но в обоих случаях не все дети выжили. Здесь выжили все.



Дети Эльзир были на 5 лет изъяты из семьи и помещены в специальное здание Красного креста. Здесь девочек выхаживали специальные сестры.

Нетипичные виды близнецов



Самые знаменитые сиамские близнецы –
Чанг и Энг Банкеры.

Особую группу среди монозиготных близнецов составляют **сиамские близнецы**, которые не полностью разделились в эмбриональном периоде развития и имеют общие части тела или внутренние органы.

Обычно оплодотворенная яйцеклетка делится на шестой день после зачатия. Сиамские близнецы образуются, если яйцеклетка делится очень поздно, через 14-15 дней после оплодотворения.

К этому времени клетки зародыша специализируются так, что полное разделение близнецов в утробе матери становится невозможным.

Вероятность рождения сиамских близнецов составляет примерно один случай на 200 000 родов.

Около половины сиамских близнецов рождаются мёртвыми.

Сиамские близнецы



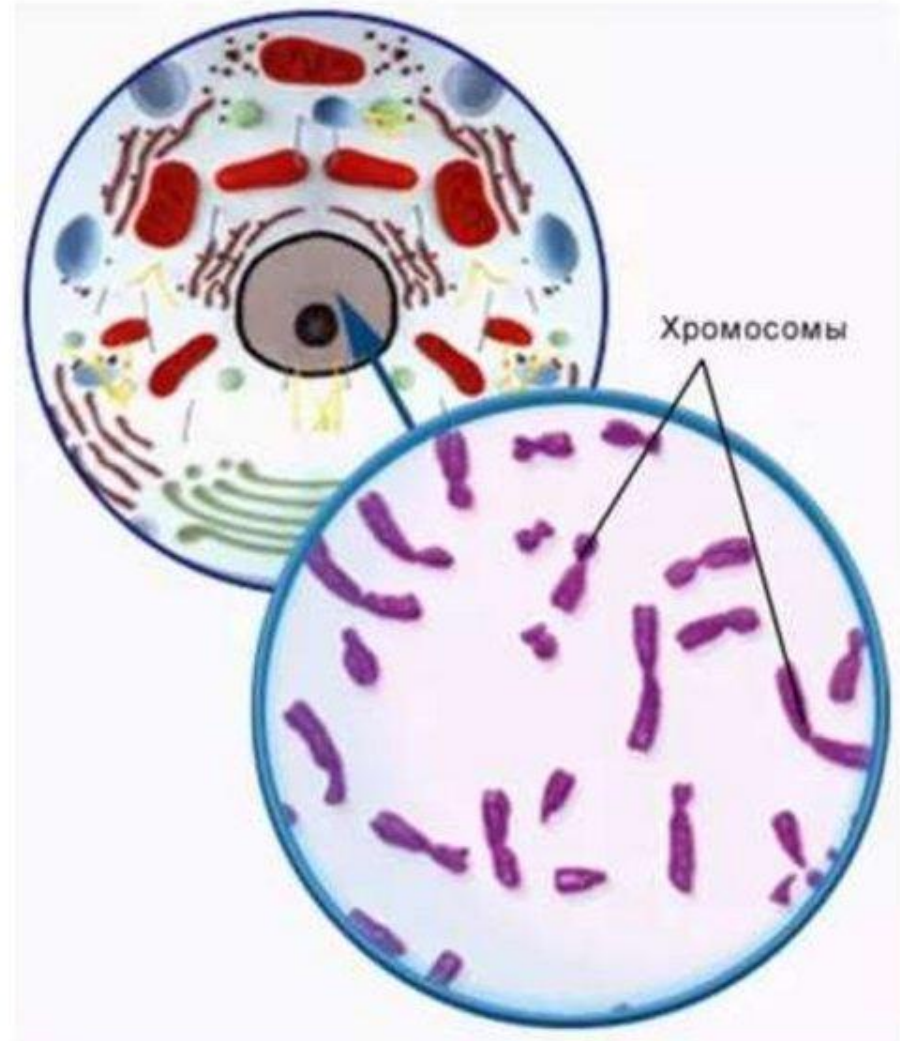
- Энг и Чанг родились в 1811 г. Они прожили 63 года, были женаты на сестрах.
- Чанг имел 12 детей, а Энг – 10 детей.
- В 1874 г. умер от воспаления Чанг, а Энг, который был здоров, пережил его только на 2 часа. Он умер от заражения трупной кровью, ведь у братьев был общий кровоток.

Цитогенетический метод

- используют для изучения нормального кариотипа человека, а также при диагностике наследственных заболеваний, связанных с геномными и хромосомными мутациями.

Его использование даёт следующие возможности:

1. Изучать морфологию хромосом и кариотипы, процессы мутагенеза на уровне хромосом и кариотипа.
2. Определять генетический пол.
3. Диагностировать различные хромосомные болезни, связанные с изменением числа и структуры хромосом.
4. В медико-генетическом консультировании – для цели пренатальной диагностики хромосомных болезней, что позволяет путём своевременного прерывания беременности предупредить появление потомства с грубыми нарушениями развития.



Цитогенетический метод

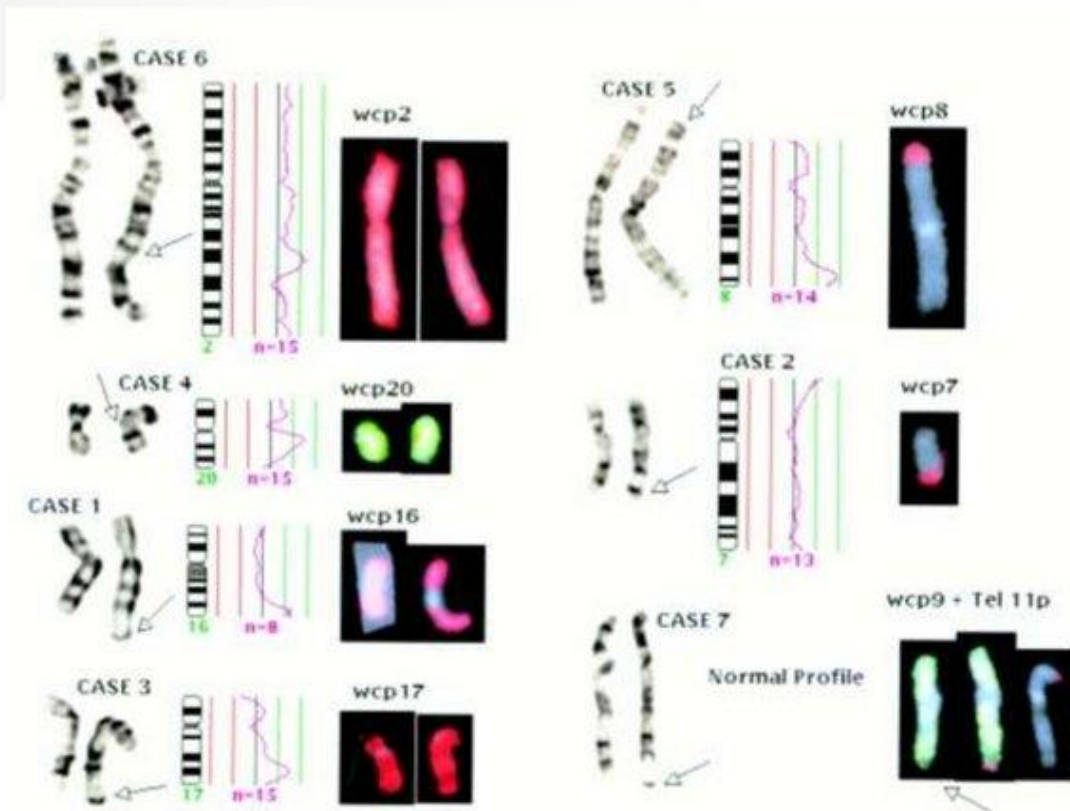
Суть метода:

- заключается в микроскопическом изучении кариотипа (особенность строения и число хромосом), путем записи кариограммы.

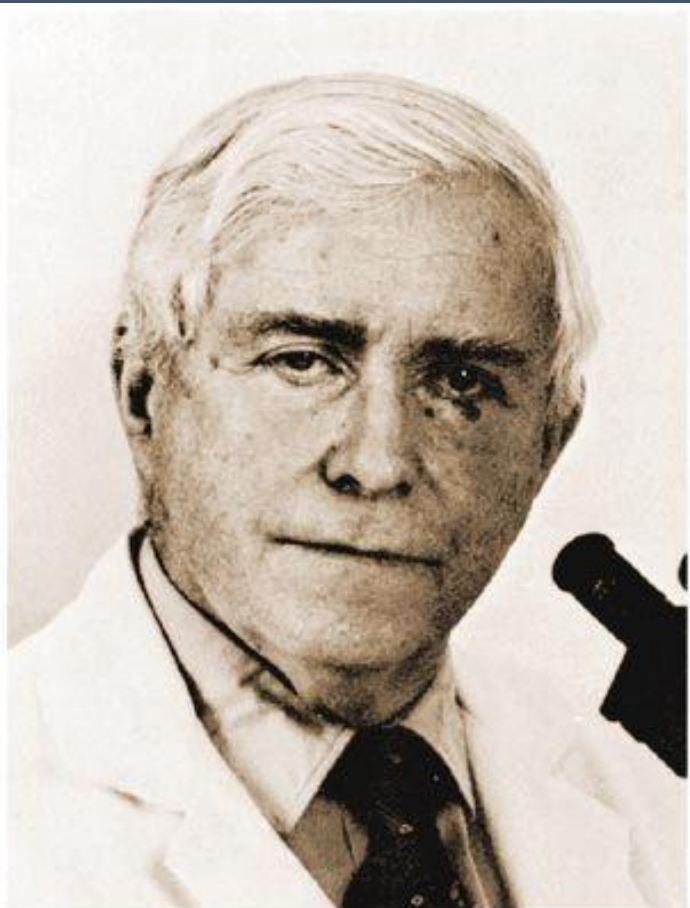
Обычно хромосомы в клетках наблюдают во время митоза на стадии метафазной пластинки.

Объектом исследования служат:

- клетки костного мозга,
- лимфоциты периферической крови,
- различные клетки эмбрионов.



- Альберт Леван и Джо Хин Тио установили точное количество хромосом – 1956 г



- Задание
- 1. Перечислите методы изучения наследственности человека.
- 2. Изучите условные обозначения, которые применяются при составлении родословной
- 3. Составьте родословную своей семьи
- 4. Что такое наследственность?