

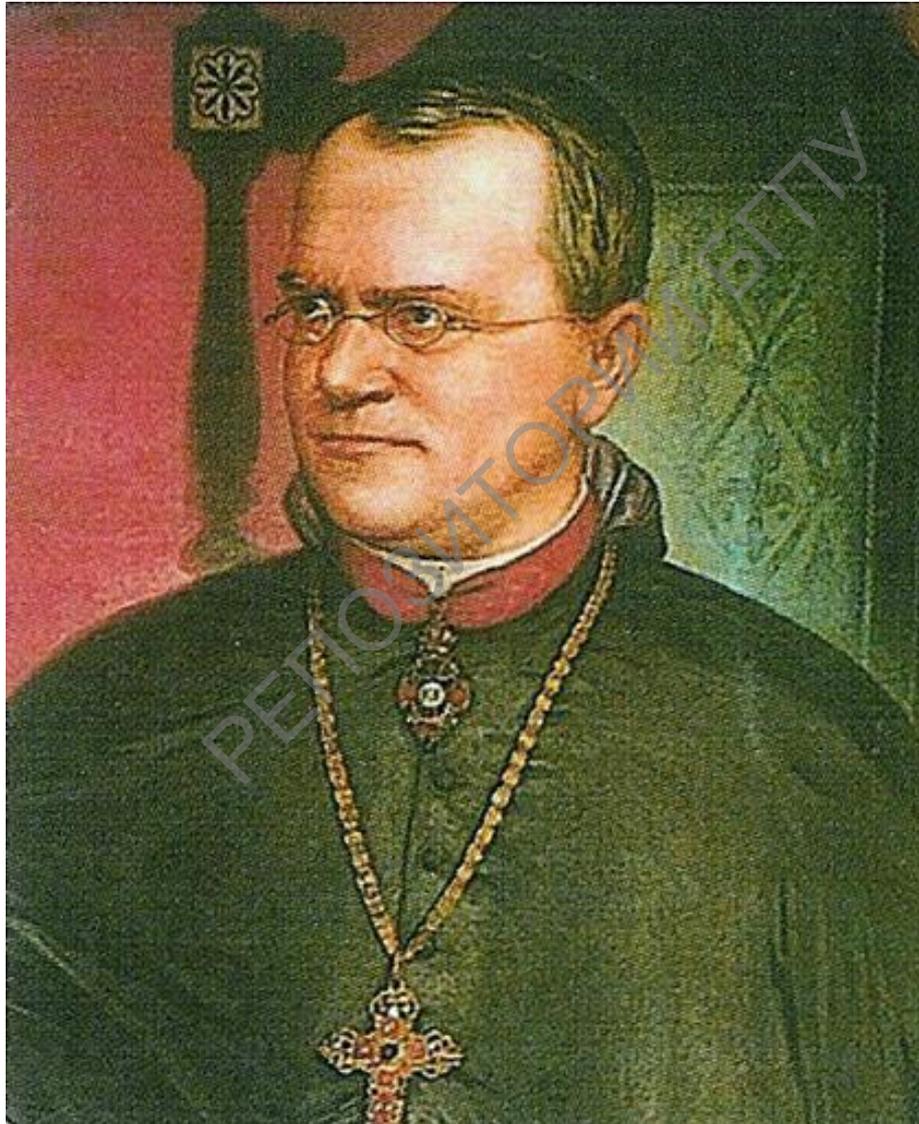
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ им. М.ТАНКА
ИНСТИТУТ ИНКЛЮЗИВНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
КАФЕДРА ОСНОВ СПЕЦИАЛЬНОЙ ПЕДАГОГИКИ
И ПСИХОЛОГИИ

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

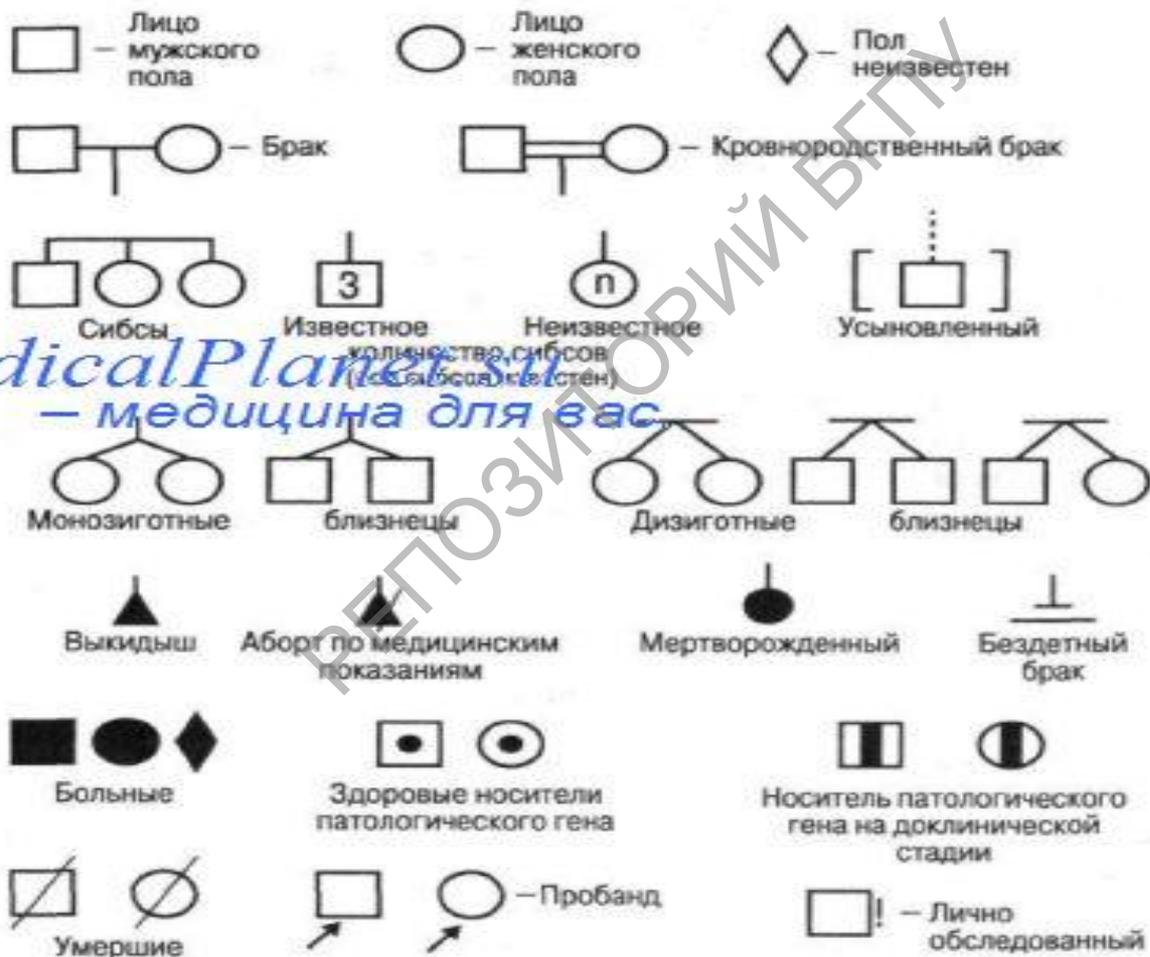
Методы исследования генетики человека.

Доцент Д.Л.НИКОЛАЕВ

Иоган (Греггор) Мендель

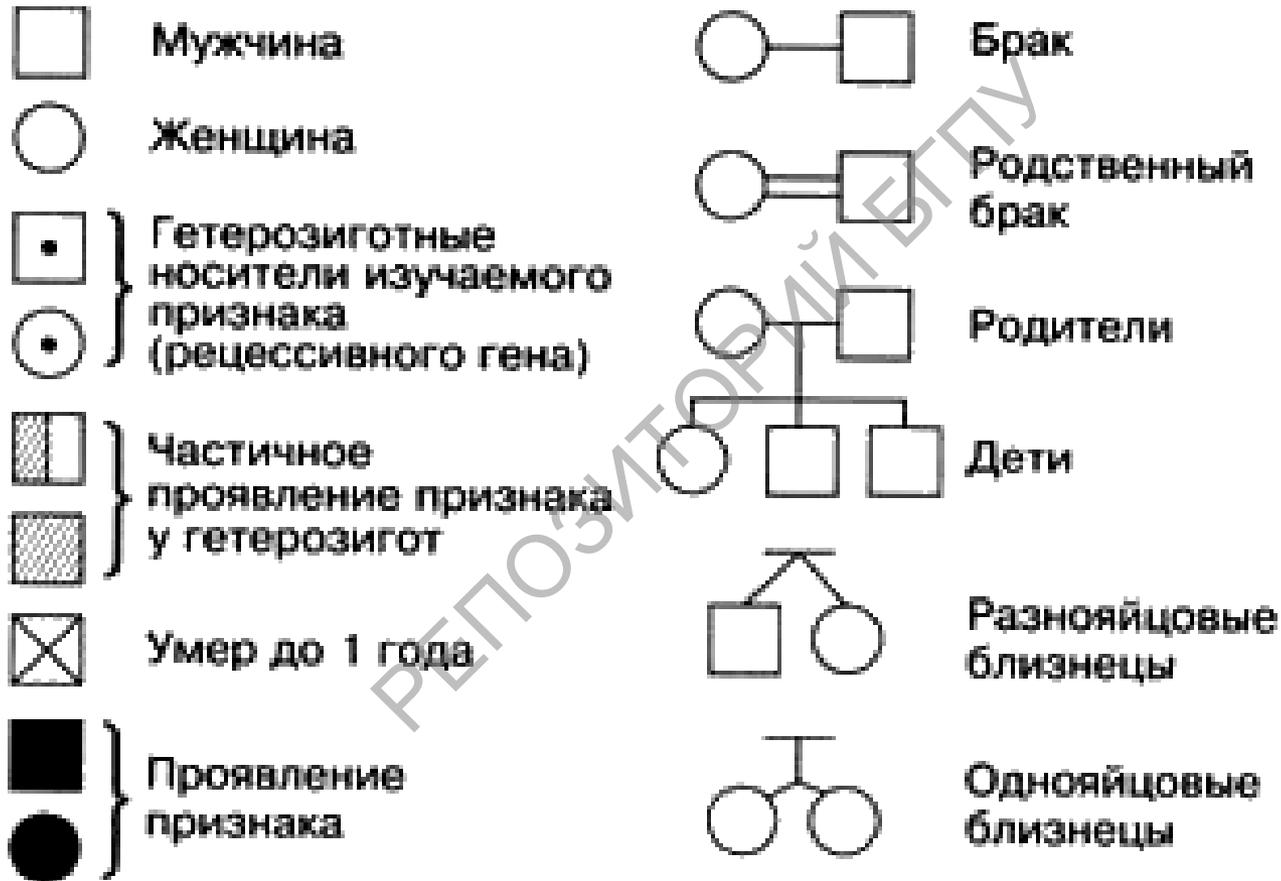


Генеалогический метод



MedicalPlanet.ru
— медицина для вас

Генеалогический метод



Родословные

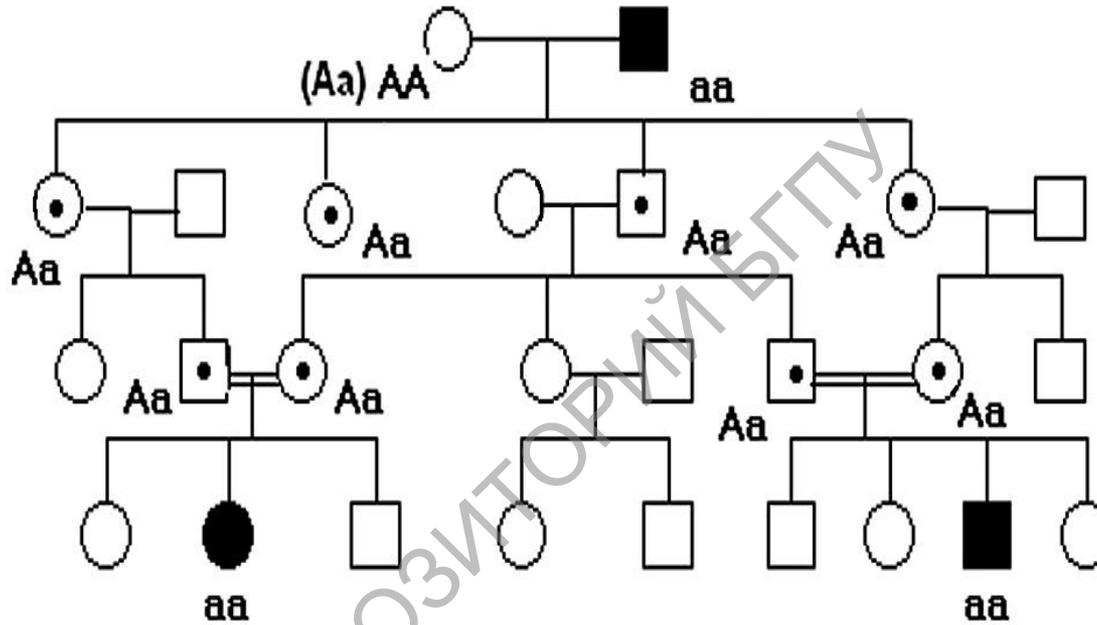
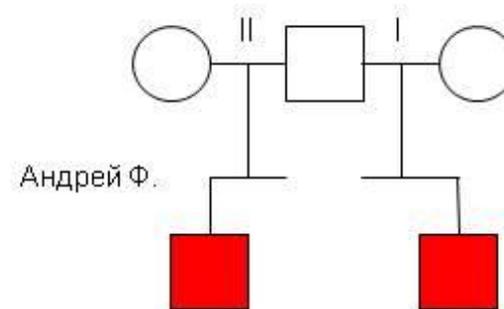
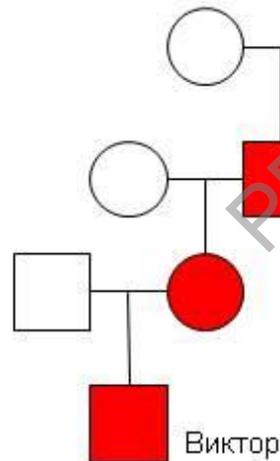
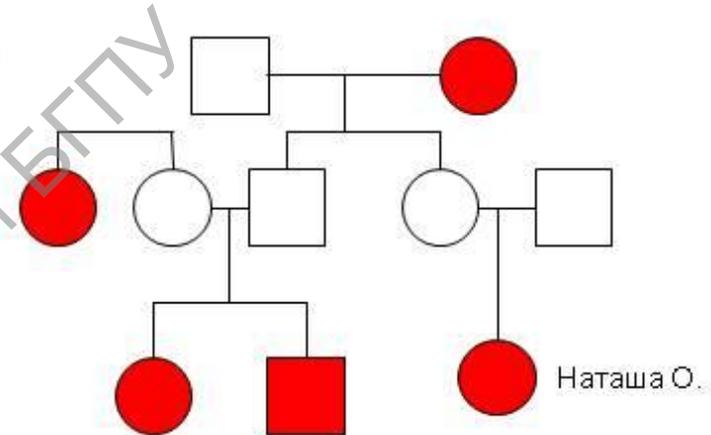
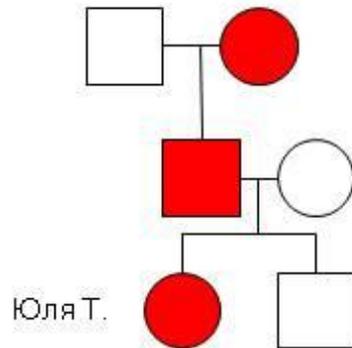


Рис. 50. Аутомно-рецессивный тип наследования (в родословной указаны только однозначные генотипы, генотипы других членов родословной могут быть AA или Aa)

Генеалогический метод –

изучение наследования признаков с помощью составления родословных

Наследование леворукости



Близнецы



МОНОЗИГОТНЫЕ

образуются из одной
зиготы, которая потом
разделилась



ДИЗИГОТНЫЕ

две яйцеклетки
оплодотворились
двумя
сперматозоидами

а) Монозиготные близнецы



б) Дизиготные близнецы

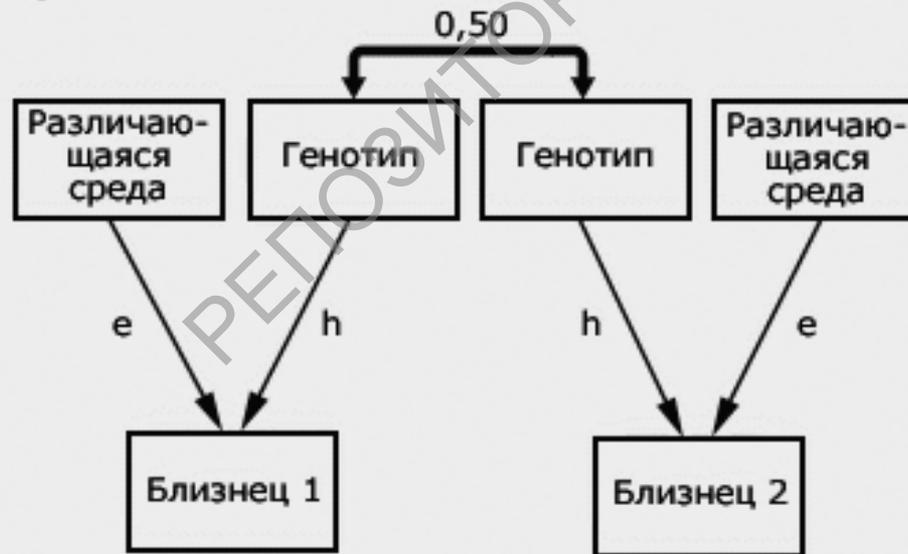
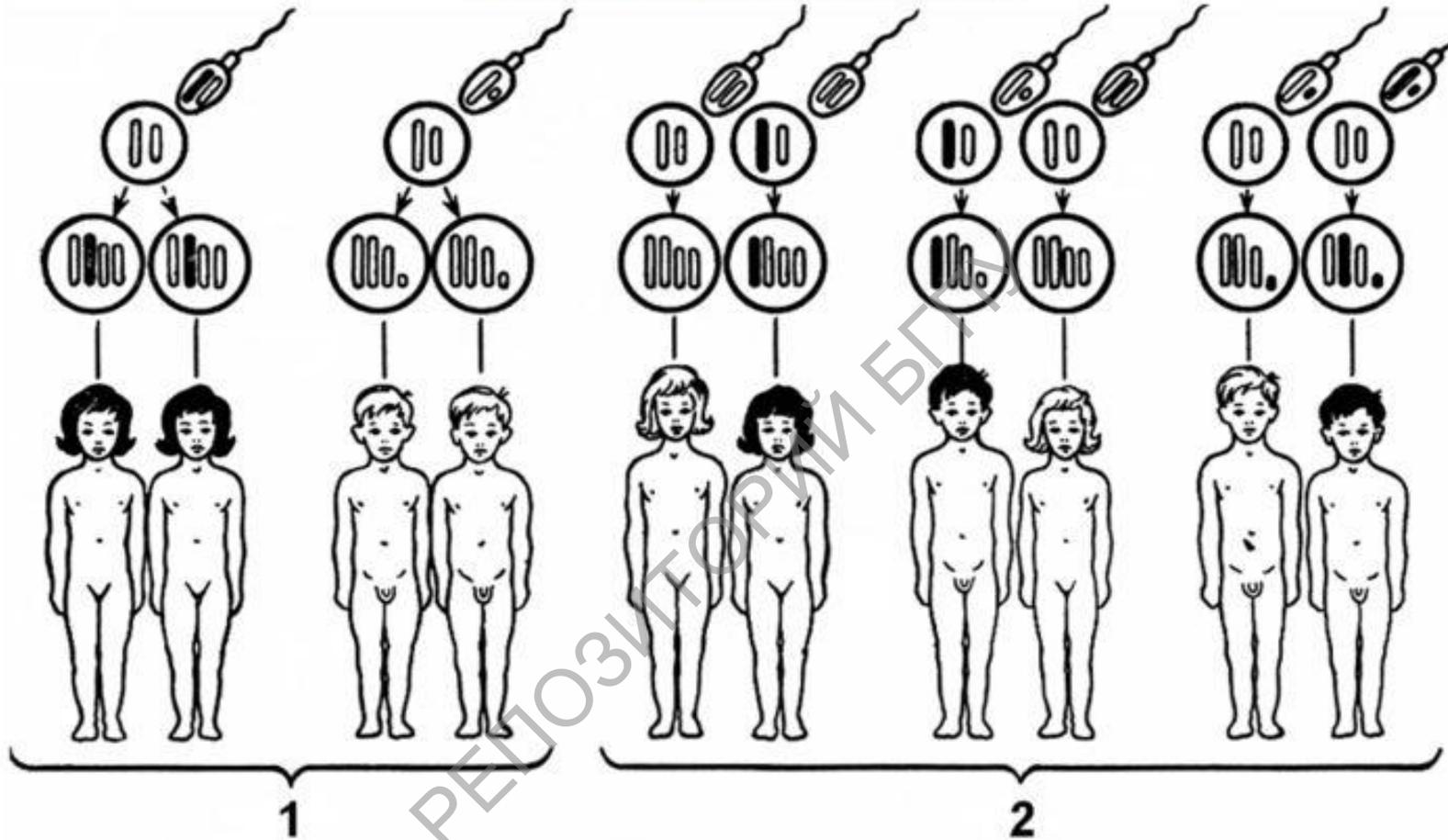


Рис. 7.4

Генетические и средовые факторы, определяющие сходство разлученных близнецов

Близнецовый метод



Дизиготные близнецы могут быть как одного, так и или разного пола. В отличие от монозиготных, дизиготные близнецы часто характеризуются **дискордантностью** — несходством по многим признакам.

Близнецовый метод

Коэффициент наследственности:

$$H = \frac{MB - DB}{100 - DB}, \text{ где}$$

MB – % сходства у монозиготных близнецов

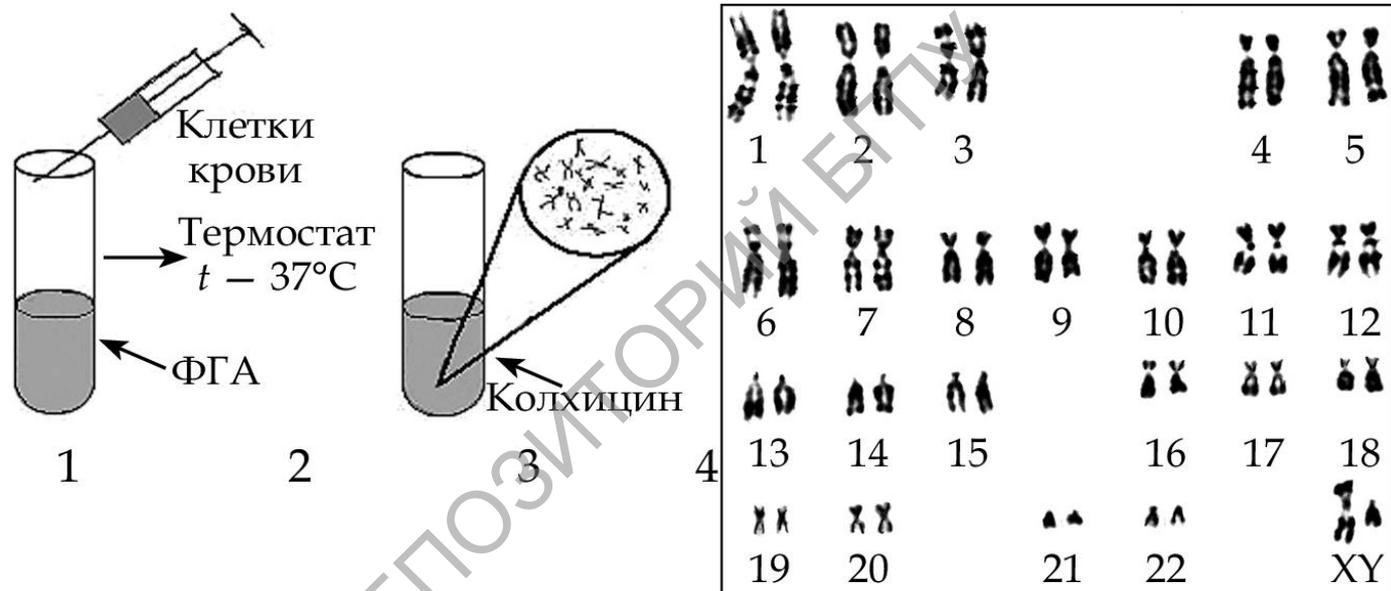
DB – % сходства у дизиготных близнецов



Близнецы с глазо-кожным альбинизмом

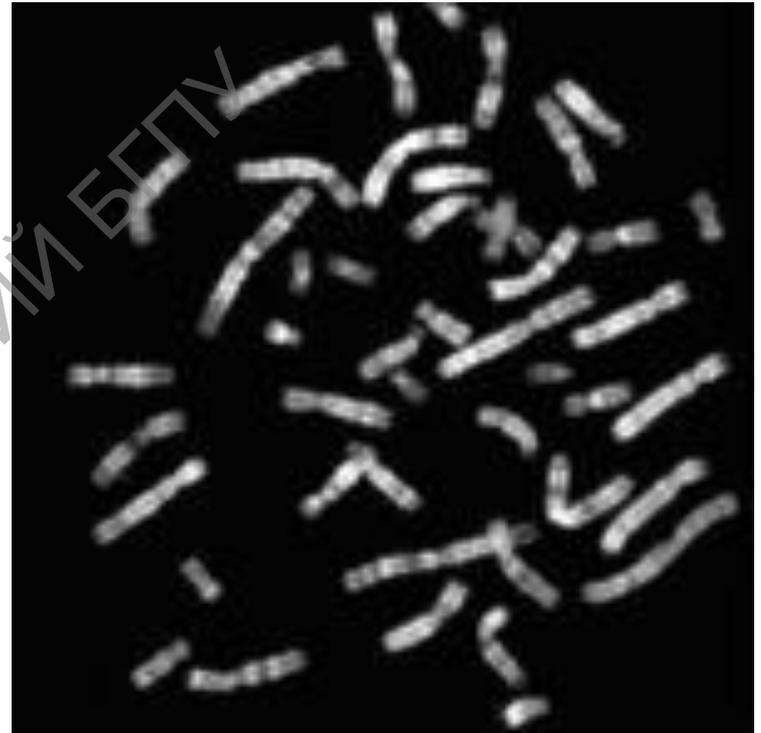
- Двойни встречаются 1/84 новорожденных, 1/3 из них – **монозиготные** (однойцовые – близнецы), остальные – **дизиготные** (двухцовые – двойняшки).
- Сходные признаки у близнецов называются – **конкордантными**.
- Метод используется для оценки степени влияния наследственности и среды на развитие признаков. Поскольку у монозиготных близнецов генотип одинаков, то различия появляются в результате влияния среды обитания (H – менее 0,5). Этот метод позволил установить наследственно-предрасположенные болезни: туберкулез, шизофрению, умственную отсталость, сахарный диабет и др.

Цитогенетический метод

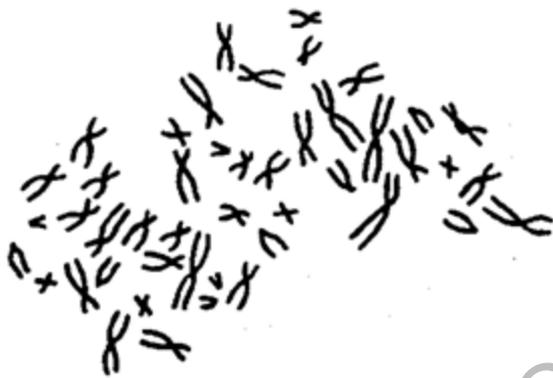


- Рис. 56.** Последовательность действий для получения кариотипа человека:
1. Помещение лимфоцитов (лейкоцитов) в среду с фитогемагглютинином (ФГА).
 2. Культивирование клеток (митотические деления клеток).
 3. Остановка митоза на стадии метафазы путем введения в среду колхицина.
 4. Обработка гипотоническим раствором, изготовление микропрепаратов, получение микрофотографий метафазных пластинок (кариотипов).
 5. Составление индивидуального хромосомного комплекса (кариограммы)

Кариотип женщины и мужчины



Кариограмма



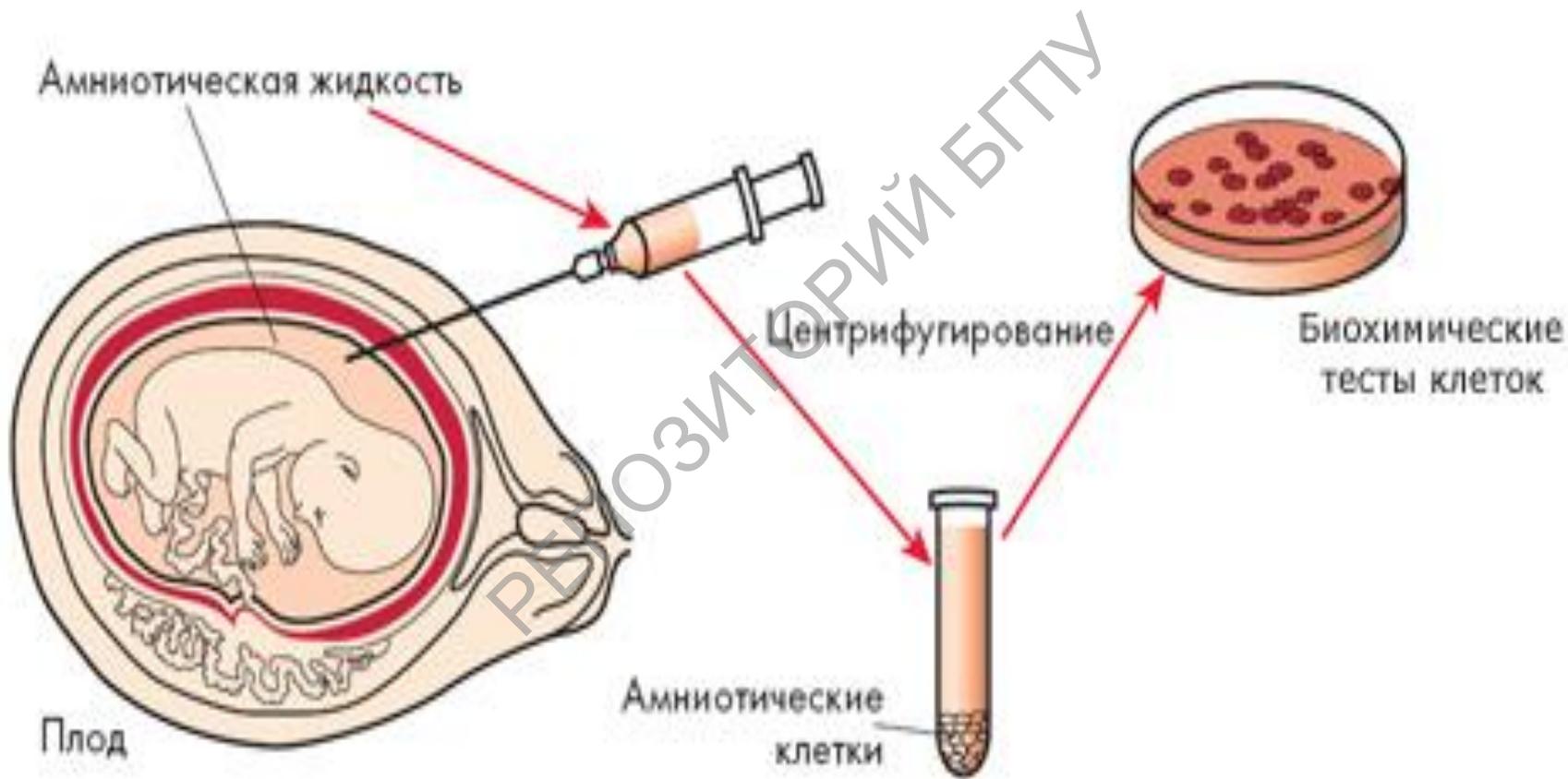
Биохимический метод

Позволяет выявить генные мутации, которые невозможно увидеть в микроскоп.

ГЕН → ФЕРМЕНТ → ПРИЗНАК

Выявление изменения в обмене веществ, накопления продуктов метаболитов в моче или крови новорожденного, в околоплодных водах матери с помощью химических реакций или бактериальных маркеров.

Биохимический метод



Биохимический метод (пример)

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

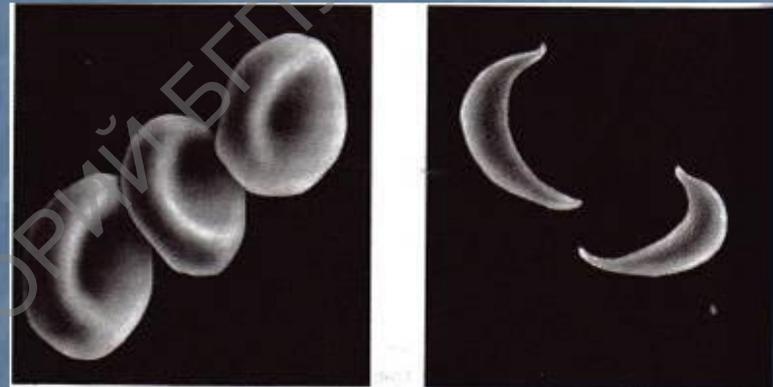


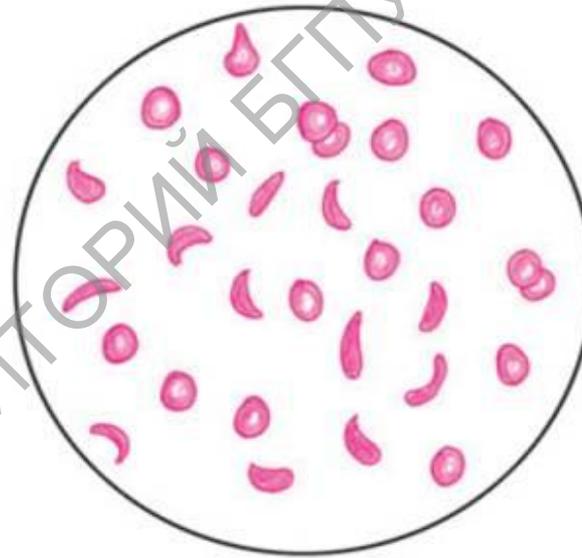
Рис. 39. Электронно-микроскопические фотографии нормальных (слева) и серповидно-клеточных (справа) эритроцитов



Биохимический метод –

изучение состава внутренних сред организма (группы крови, сывороточные белки и т.д.) с целью определения места и характера мутаций

Серповидно-
клеточная анемия



N вал-гис-лей-тре-про-**глутаминовая** к.-глу-лиз-...

* вал-гис-лей-тре-про-**валин**-глу-лиз-...

Популяционный метод

- Популяционно – генетические исследования заключаются в определении частоты встречаемости генов и генотипов в популяции. Исследования позволяют оценить вероятность рождения ребенка с определенным признаком в данной популяции.

Популяционный метод(пример)

- Статистический анализ распространения отдельных наследственных признаков (генов) в популяциях людей в разных странах позволяет определить адаптивную ценность конкретных генотипов. Однажды возникнув, мутации могут передаваться потомству на протяжении многих поколений. Это приводит к полиморфизму (генетической неоднородности) человеческих популяций.
- В гетерозиготном состоянии в популяциях находится значительное количество рецессивных аллелей (генетический груз), обуславливающих развитие различных наследственных заболеваний.



Популяционный метод

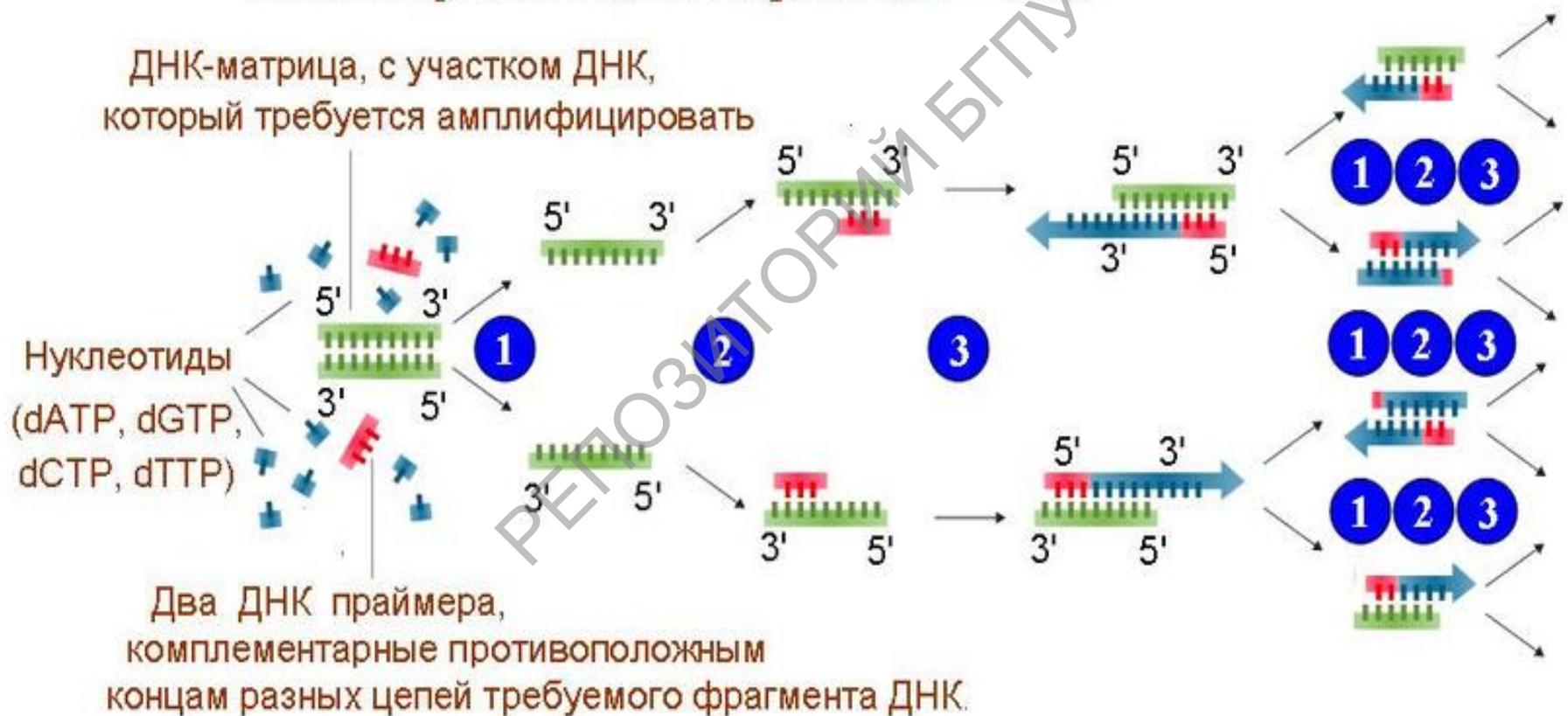
Исследование частототы распространения в популяции человека различных наследственных изменений

Например: у местных жителей о-вов Мариам и Гуам смертность от заболевания склероза нервных клеток в 100 раз выше по сравнению с другими. Причина - в изолированности популяции в связи с отсутствием миграции, что ведет к близкородственным бракам. Поэтому увеличивается число генов -носителей некоторых наследственных заболеваний.



Молекулярно-генетический метод

Полимеразная цепная реакция - ПЦР



1 Денатурация при 94 - 96°C

2 Отжиг при ~ 68°C

3 Элонгация при 72°C

Амплификатор для ПЦР

