



Основы генетики человека

Заместитель директора по научно-методической работе,
кандидат биологических наук,
доцент

Радыгина Вероника Валерьевна

Генетика человека – наука о наследственности и изменчивости человека

- **Наследственность** – это способность живых организмов сохранять и передавать из поколения в поколение признаки и свойства организма.
- **Изменчивость** – это способность живых организмов в процессе онтогенеза утрачивать старые и приобретать новые признаки и свойства.

Основные этапы развития генетики человека

- **1900 г** – начало бурного развития генетики как науки – вторичное открытие законов Менделя тремя учеными независимо друг от друга: **де Фриз (Голландия), Корренс (Австрия), Чермак (Германия).**
- **1900 – 1925 гг.** – классический период развития генетики (этап менделизма и хромосомной теории наследственности).
- **1925 – 1950 гг.** – период индуцированного мутагенеза (получение мутаций с помощью радиации и химических веществ).
- **1950 – 2000 гг.** – период молекулярной генетики (изучение структуры и функциональной природы молекул ДНК).
- **после 2000 г.** – современный этап – основное направление – структурно-системное познание глубинной сущности гена.



Грегор Иоганн Мендель

Родился
22 июля 1822 года

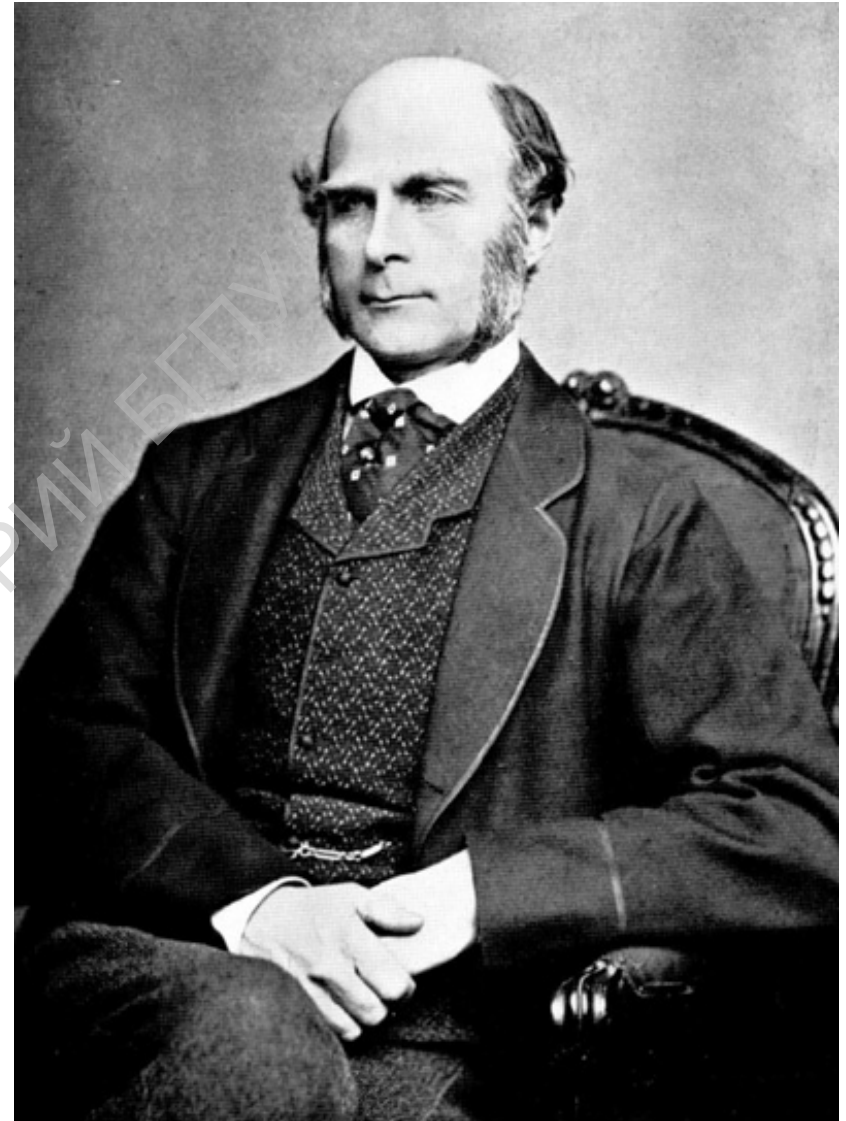
"А мы только что открыли секрет жизни!" – сказал один из двоих мужчин, вошедших в кембриджский Игл паб 28 февраля 1953 года. И эти люди, работавшие в лаборатории неподалеку, нисколько не преувеличивали. Одного из них звали Френсис Крик, а другого – Джеймс Уотсон.



Фрэнсис Гальтон

*(16 февраля 1822 —
17 января 1911)*

*Английский
исследователь, географ,
антрополог и психолог;
основатель
дифференциальной
психологии и
психометрики. Родился в
Бирмингеме, в Англии.*



Методы исследования в генетике человека

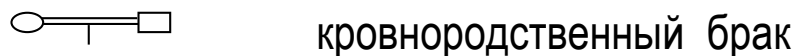
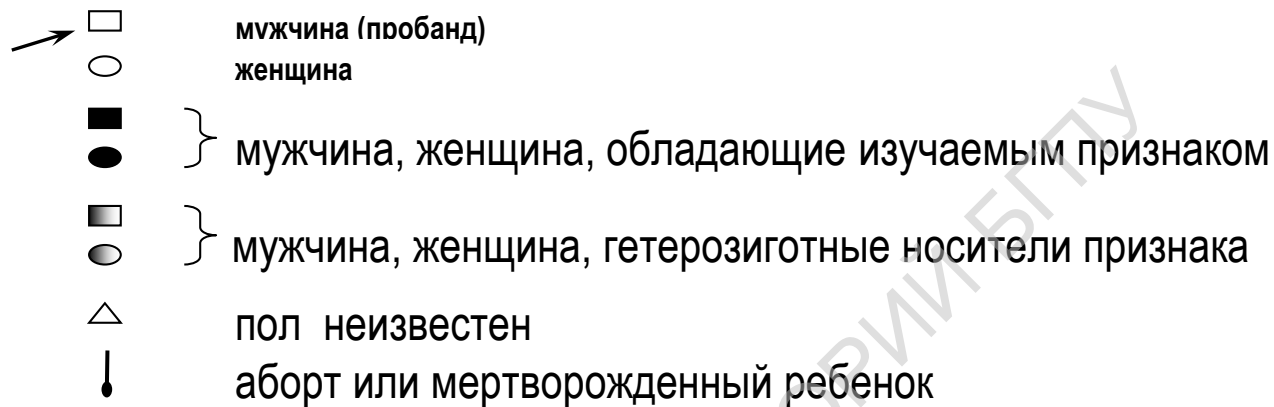
Генеалогический метод (метод родословных)

Предложен Гальтоном в 1865 г.

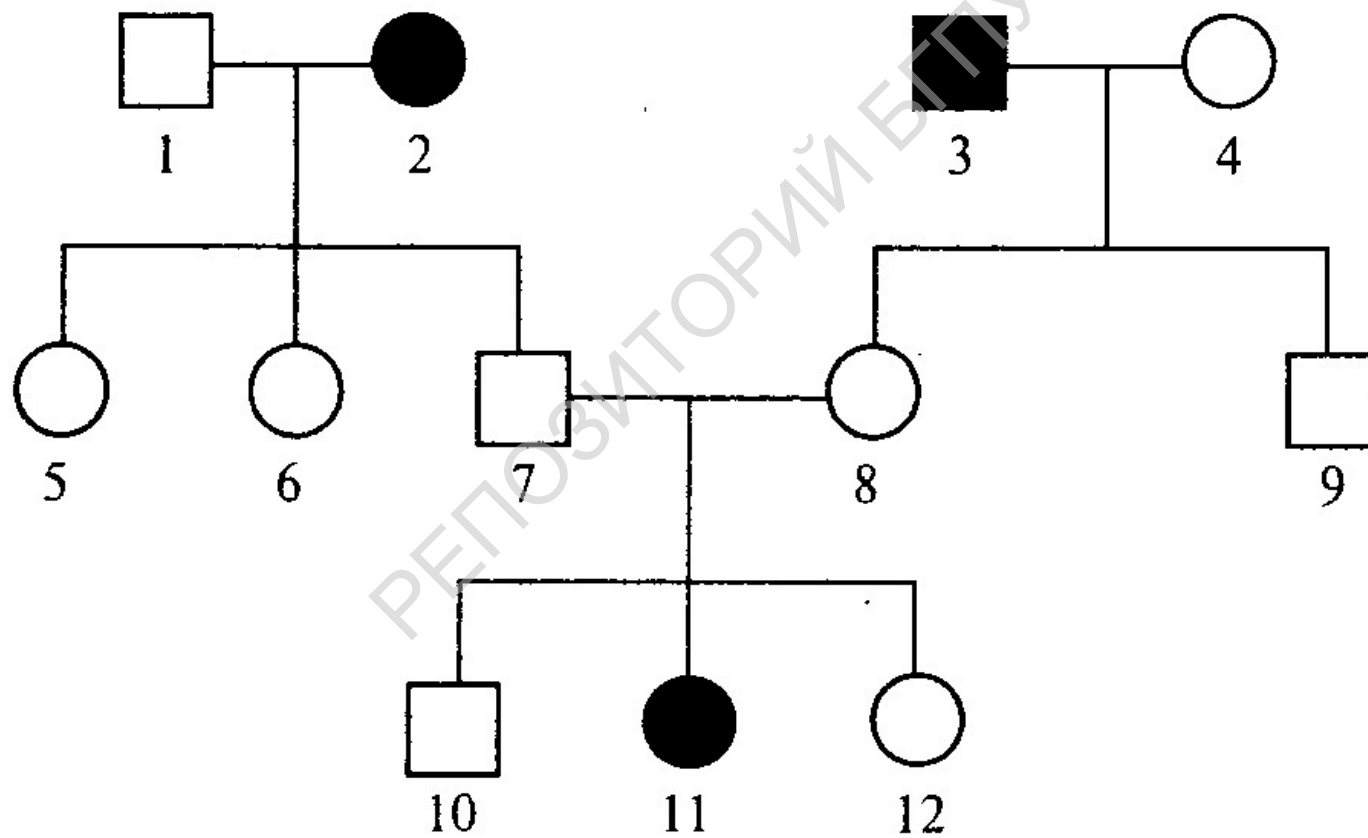
Задачи метода:

- установление наследственного характера болезни;
- определение типа ее наследования;
- установление генотипов членов родословной;
- изучение сцепления болезни с различными генетическими маркерами.

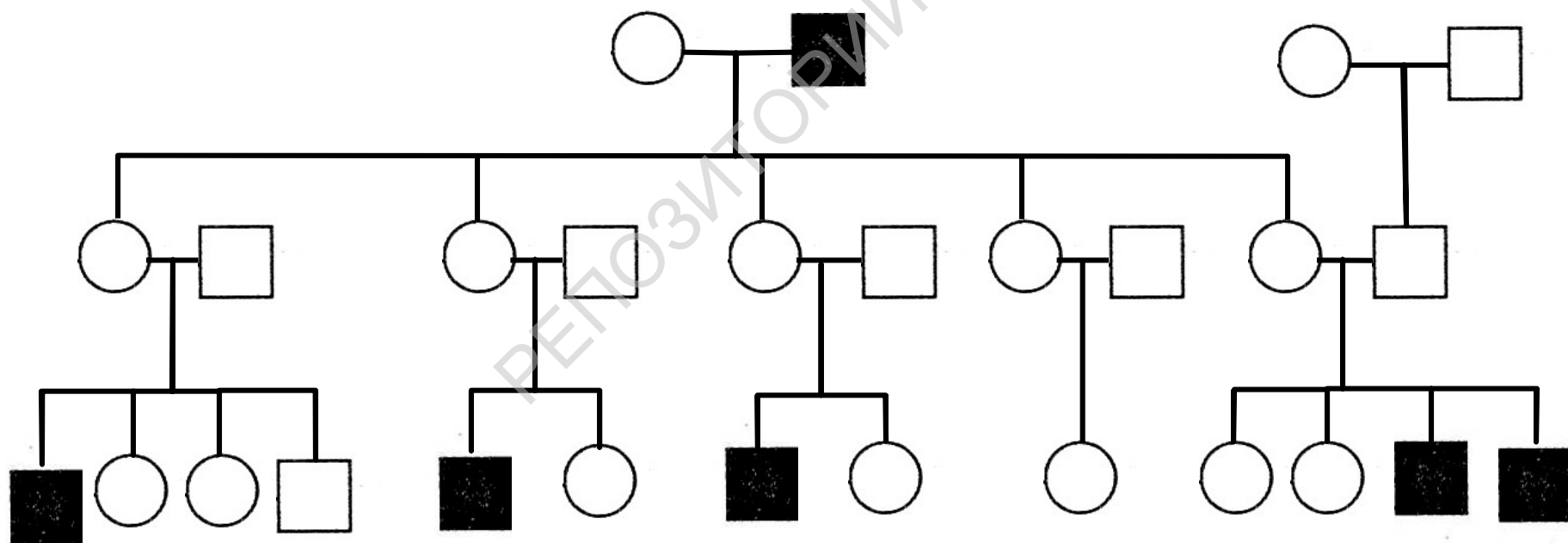
Символы, используемые при составлении родословной (предложены Юстом в 1931 г.)



Наследование голубоглазости



Наследование дальтонизма



Методы исследования в генетике человека

Близнецовый метод

Предложен Гальтоном в 1876 г.

Задачи метода:

- установить роль наследственности и среды в фенотипическом разнообразии различных признаков у человека.

МОНОЗИГОТНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ



МОНОЗИГОТНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ



ДИЗИГОТНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ



ДИЗИГОТНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ



Коэффициент конкордантности

$$K = C / (C + D)$$

**C – количество сходных пар по
изучаемому признаку**

**D – количество различающихся пар по
изучаемому признаку**

Формула Хольцингера:

$$H = \frac{КМБ\% - КДБ\%}{100\% - КДБ\%}$$

$$H = \frac{КМБ - КДБ}{1 - КДБ}$$

- где H — доля наследственных факторов,
- $КМБ$ — конкордантность монозиготных близнецов в процентах,
- $КДБ$ — конкордантность дизиготных близнецов в процентах.

Значение Н

- $1 - 0,7$ – признак (болезнь) детерминируется генетическими факторами
- $0,4 - 0,7$ – болезнь с наследственной предрасположенностью, реализующаяся под влиянием средовых факторов.
- $0 - 0,4$ – болезнь, возникшая под влиянием окружающей среды.

Методы исследования в генетике человека

- Популяционный метод
- Цитогенетический метод
- Биохимические методы
- Дерматоглифический анализ
- Химические методы
- Методы пренатальной (дородовой) диагностики



Спасибо за внимание

РЕПОЗИТОРИЙ БГПУ