

План занятия:

1. устный опрос по темам прошедшего занятия, 20 минут;
2. письменный тестовый опрос по темам прошедшего занятия, 10 минут;
3. обсуждение новой темы (с перерывом-10 минут);
4. вопросы по новой теме;
5. домашнее задание.

1. Что такое изменчивость?
2. Назовите виды генотипической изменчивости.
3. Какие изменения в генотипе происходят при генных мутациях?
4. В какую фазу мейоза и почему могут возникнуть геномные мутации?
5. Что такое комбинативная изменчивость?
6. Что такое модификационная изменчивость?

7. Приведите примеры модификационной изменчивости.

8. Чем определяются пределы изменчивости признаков?

Тестовые задания с установлением последовательности событий.

Пример:

Установите последовательность формирования комбинативной изменчивости:

- а) независимое расхождение негомологичных хромосом;
- б) независимое слияние гамет;
- в) обмен участками гомологичных хромосом;
- г) независимое расхождение кроссоверных и некроссоверных хроматид.

Правильный ответ- **в, а, г, б**

Инструкция по выполнению контрольной работы:

1. Задания выполняются **во время демонстрации презентации** с тестовыми вопросами
2. На листе бумаги с ответами указывается **фамилия** студента и **дата** выполнения работы.
3. **Сразу после окончания** теста студент **фотографирует** лист со своими ответами и пересылает его на почту

usovaiio3@yandex.ru

1. Геномные мутации – это:

а) изменение структуры гена;

б) изменение числа хромосом;

в) изменение фенотипа без изменения генотипа;

г) изменение структуры хромосом.

2. Комбинативная изменчивость-

- а) изменяет структуру и количество хромосом;**
- б) носит адаптивный характер;**
- в) возникает при половом размножении;**
- г) изменяет последовательность нуклеотидов.**

3. Какие виды мутаций не относятся к хромосомным?

- а) делеция;**
- б) инверсия;**
- в) полиплоидия;**
- г) транслокация.**

4. Что такое норма реакции?

- а) количество аллелей гена в популяции;**
- б) пределы изменения признака при модификационной изменчивости;**
- в) вероятность проявления признака в фенотипе;**
- г) влияние одного гена на проявление нескольких признаков.**

5. Установите последовательность событий при генной мутации.

- а) изменение последовательности нуклеотидов в ДНК;**
- б) изменение последовательности аминокислот в полипептиде;**
- в) нарушение активности фермента;**
- г) изменение кодона и РНК при транскрипции;**
- д) изменение признака организма.**

Занятие №6:

- Генетика человека и медицинская генетика.
- Особенности человека как объекта генетики.
- Методы генетики человека.
- Генеалогический метод.
- Цитогенетический метод.
- Биохимический метод.
- Близнецовый метод.
- Молекулярно-генетический метод.
- Генные и хромосомные заболевания человека.
- Многофакторные заболевания и роль генотипа и среды в их проявлении.

Основной метод генетики - гибридологический

Скрещивание особей, отличающихся
определенными признаками,
и анализ полученного
потомства

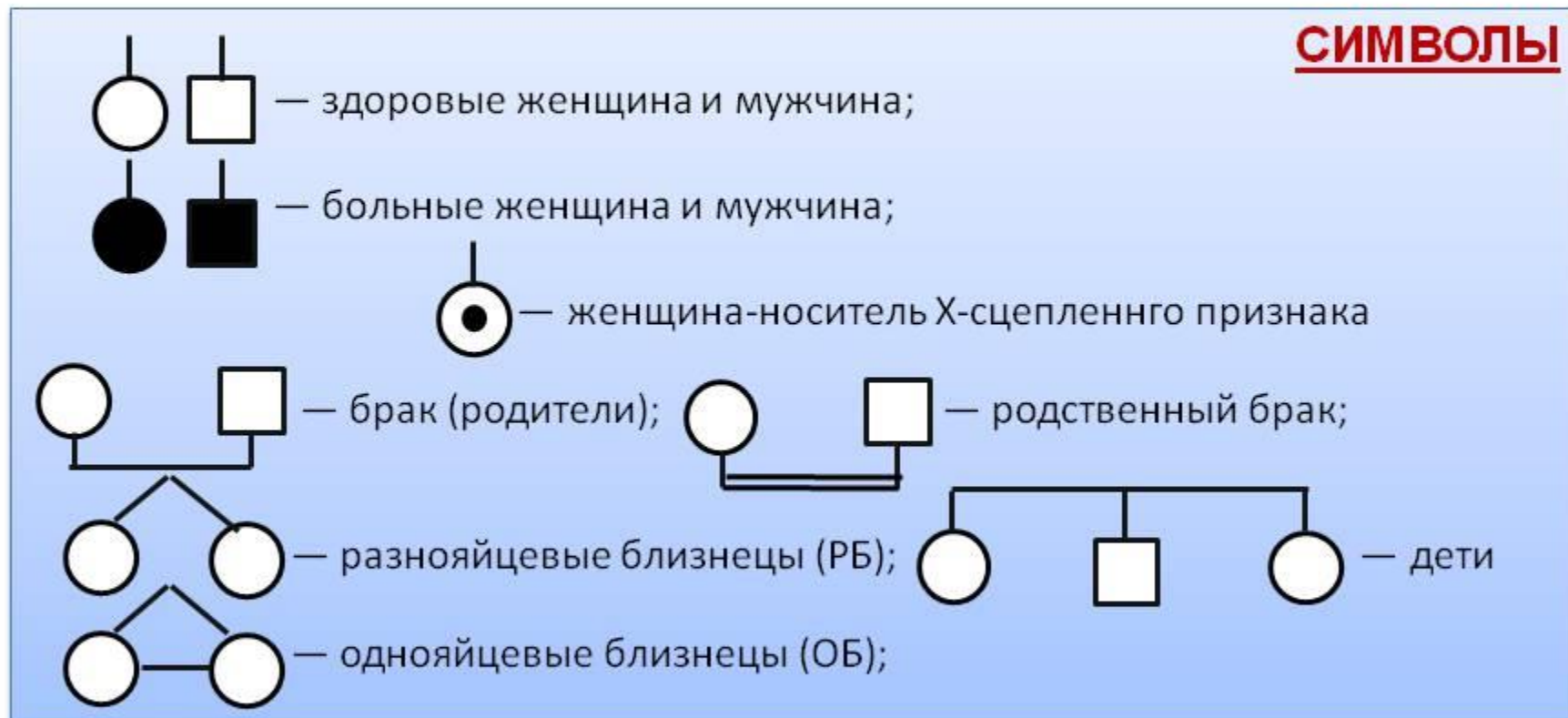
**Данный метод
применяться не может!**

У ЧЕЛОВЕКА:

- Нельзя скрещивать;
- Позднее половое созревание;
- Мало детей в семье.

Генеалогический метод

– это изучение характера наследования признаков человека на основе составления родословных



Метод графический

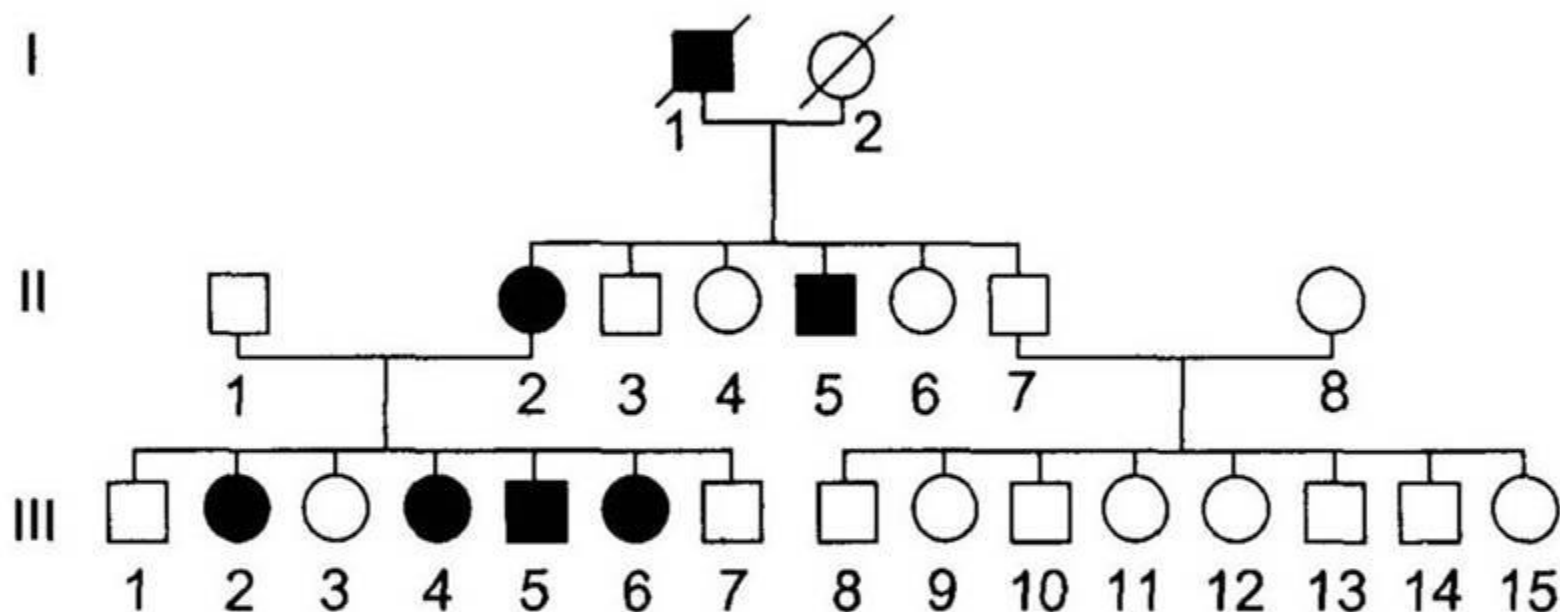
Выявляет болезни обмена веществ

Генеалогический метод позволяет выявить наследственный характер признака и тип его наследования.

Существует 5 типов наследования:

1. аутосомно- доминантный (AD);
2. аутосомно- рецессивный (AR);
3. X-сцепленный доминантный (XD);
4. X- сцепленный рецессивный (XR);
5. Y- сцепленный, голандрический (Y).

Аутосомно-доминантный характер наследования



Мутация проявляется в гомозиготном и гетерозиготном состоянии

- *Болезнь проявляется в каждом поколении;*
- *Возникает у обоих полов с одинаковой частотой*

Аутосомно-доминантный характер наследования

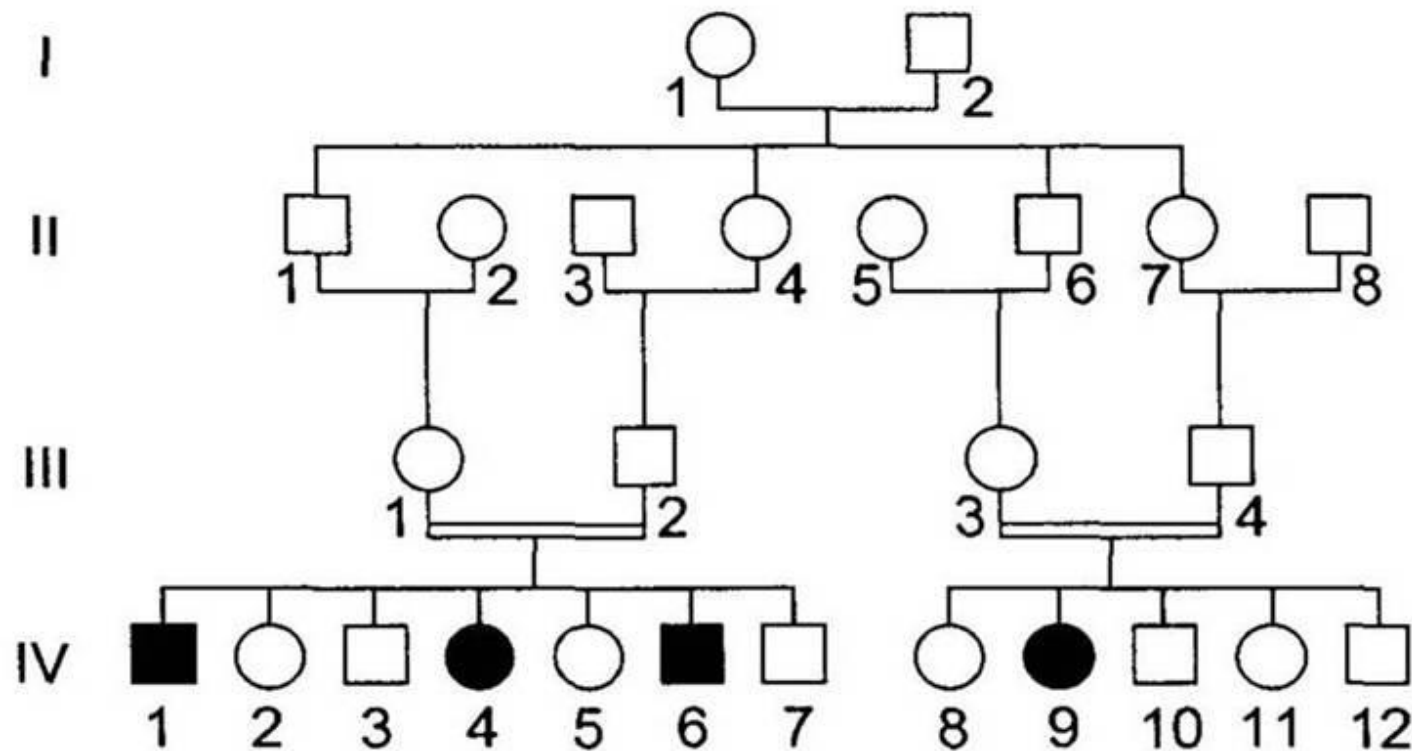


Полидактилия



Синдактилия

Аутосомно-рецессивный характер наследования



Мутация проявляется только в гомозиготном состоянии

- Признак проявляется не в каждом поколении;
- Возникает у обоих полов с одинаковой частотой;
- Характерно для родственных браков

Аутосомно-рецессивный характер наследования



Альбинизм

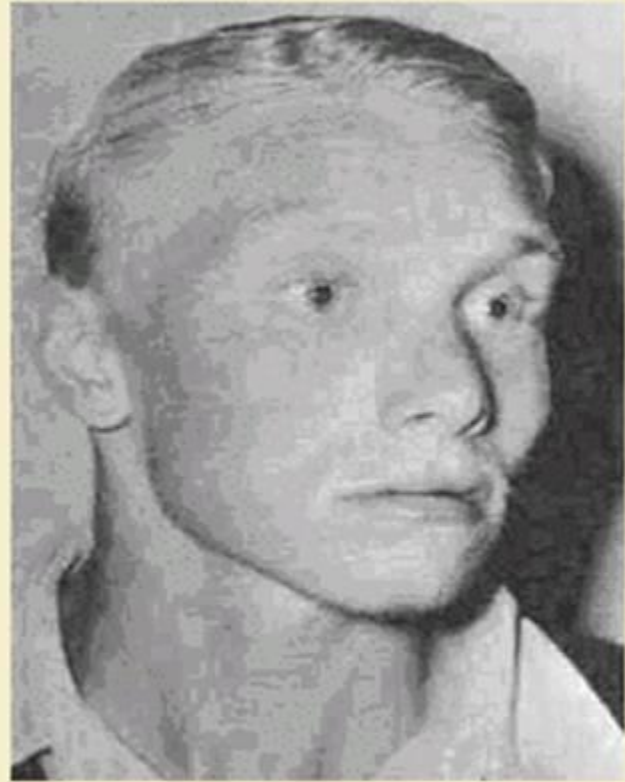


Рис. 12.8
Больной с фенилкетонурией.
Слабая пигментация кожи, волос,
радужной оболочки глаз,
умеренная степень олигофрении

Фенилкетонурия

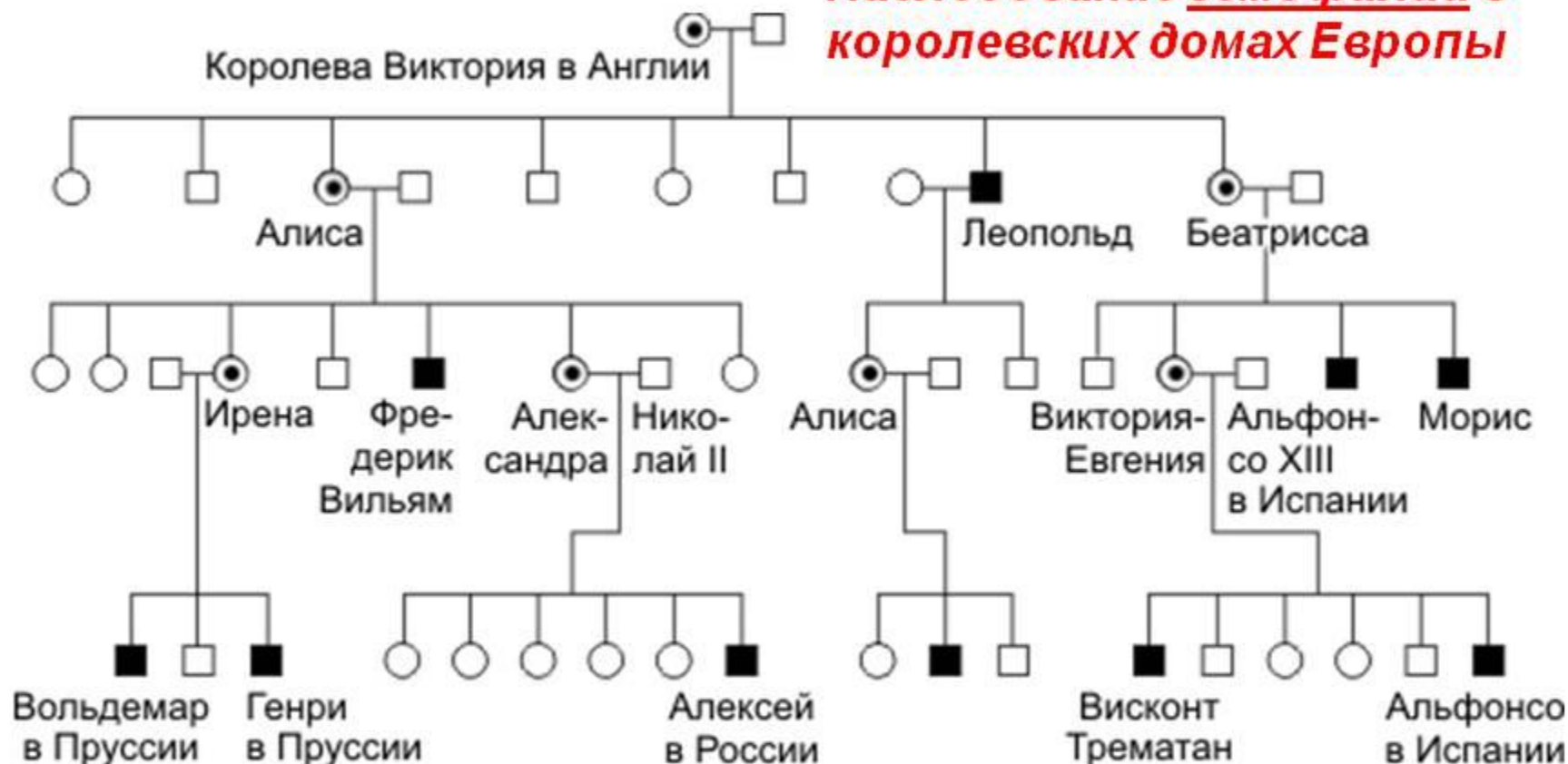
Аутосомный характер наследования-
признак определяется геном, который локализован
в **аутосоме**, то есть признак
с равной вероятностью проявляется у лиц разного пола.

X- сцепленное наследование-
ген локализован в **X- хромосоме**,
проявление признака определяется поведением
половых хромосом при образовании гамет и при
оплодотворении.

Больной **отец** передаст свою X- хромосому **дочерям**, а
сыновья получат X- хромосому от **матери** (**крис- крос**
передача). Вторая особенность X- сцепленного
наследования- **проявление в фенотипе у**
гетерогаметного пола (**мужского у человека**)

X-сцепленный рецессивный характер наследования

Наследование гемофилии в королевских домах Европы



Мутация проявляется только у мужчин, потому что у них одна X-хромосома

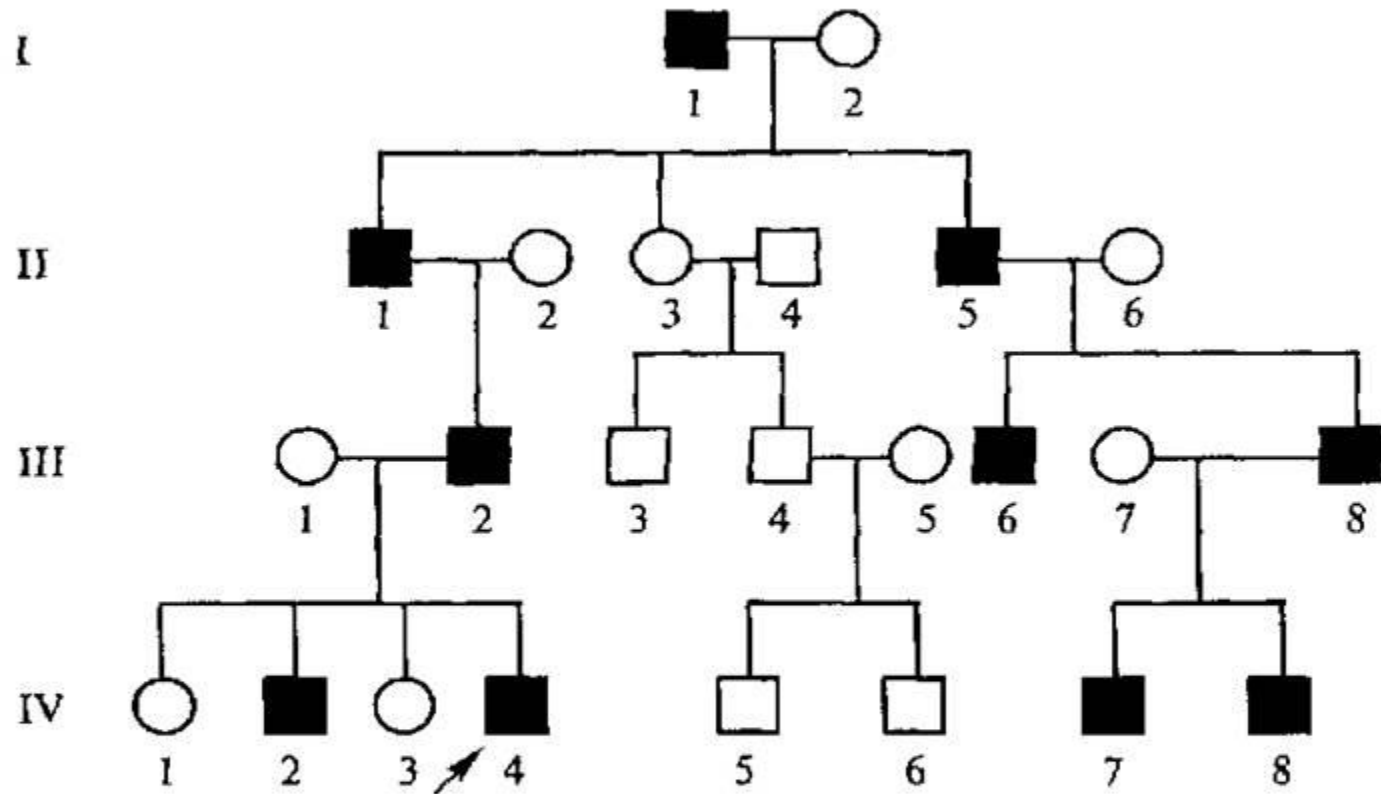
– Болеют только мужчины, женщины - носители

X-сцепленный рецессивный характер наследования



**Мужчины - потомки королевы
Виктории часто страдали гемофилией**

Голандрическое наследование



Мутация локализована в Y-хромосоме

- Признак проявляется в каждом поколении;
- Передается от отца к сыну

Голандрическое наследование



Гипертрихоз

Менделевское наследование

Рецессивные признаки



**Нормальный
рост**



**Голубые
глаза и
светлые
волосы**



**Язык в
трубочку**



Леворукость

Менделеевское наследование

Доминантные признаки



Норма



**Катаракта
Cataract**



**Веснушки
Freckles**

Цитогенетический метод

- это изучение кариотипа человека в норме и при наличии хромосомных и геномных мутаций.

Нормальный кариотип человека 46, XX; 46, XY

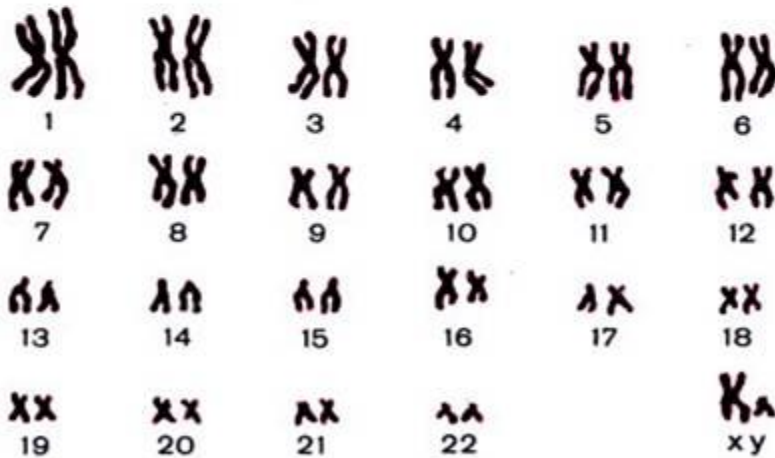
- *Синдром «кошачьего крика» 46, XX (XY), 5p-*
- *Синдром Дауна 47, XX (XY), +21*

Метод морфологический

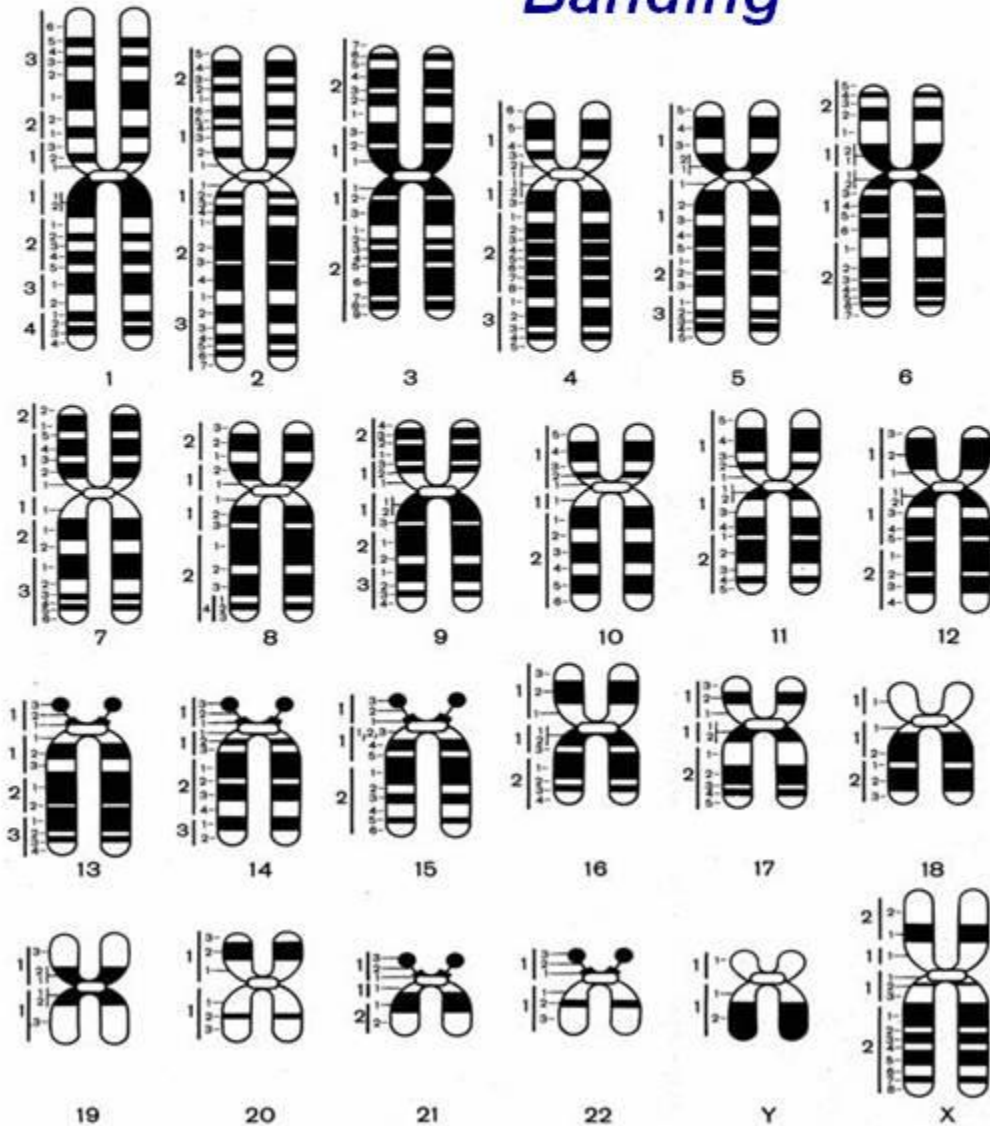
Выявляет хромосомные болезни

Метод дифференциальной окраски хромосом

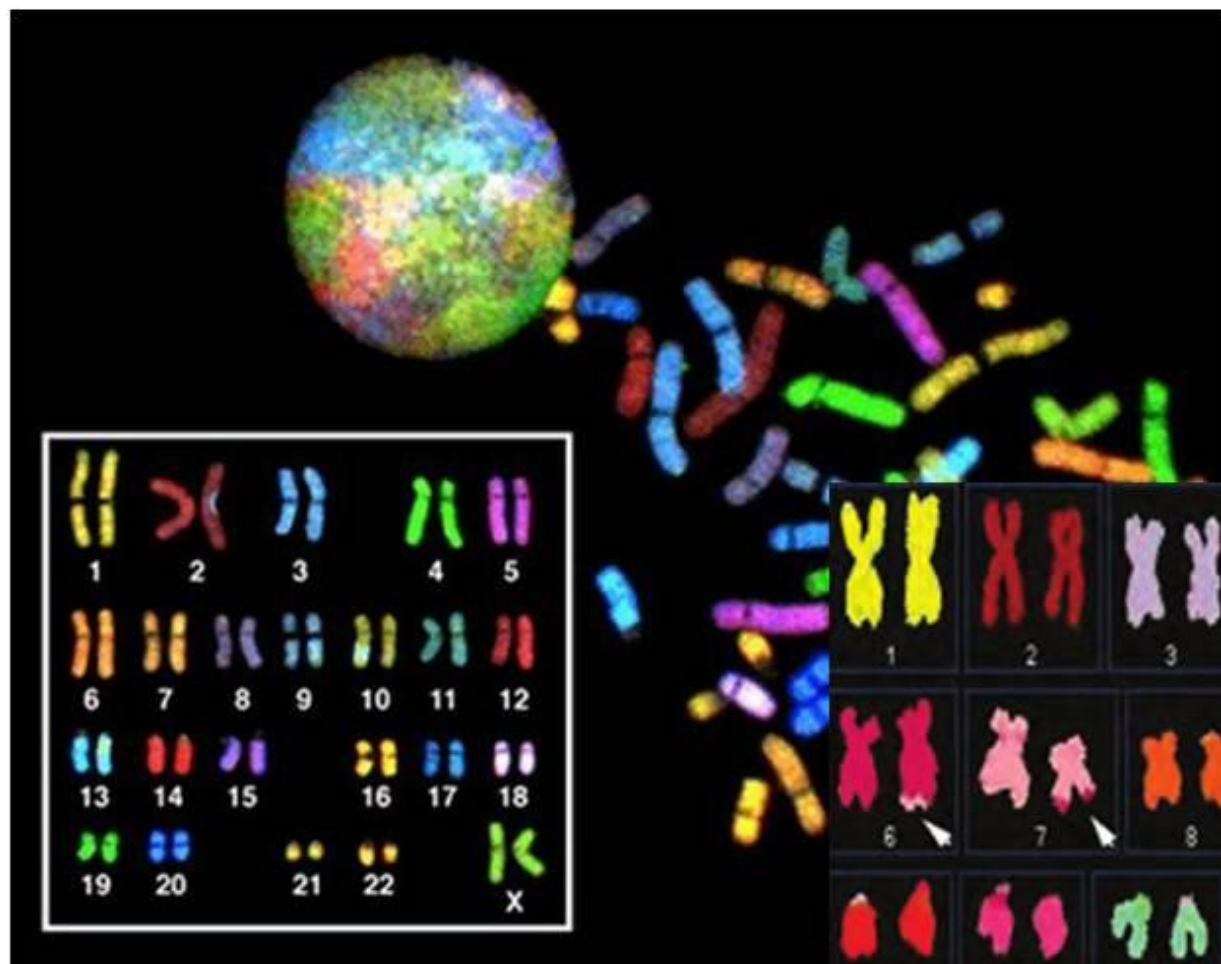
Banding



кариотип



Современные методы окрашивания хромосом

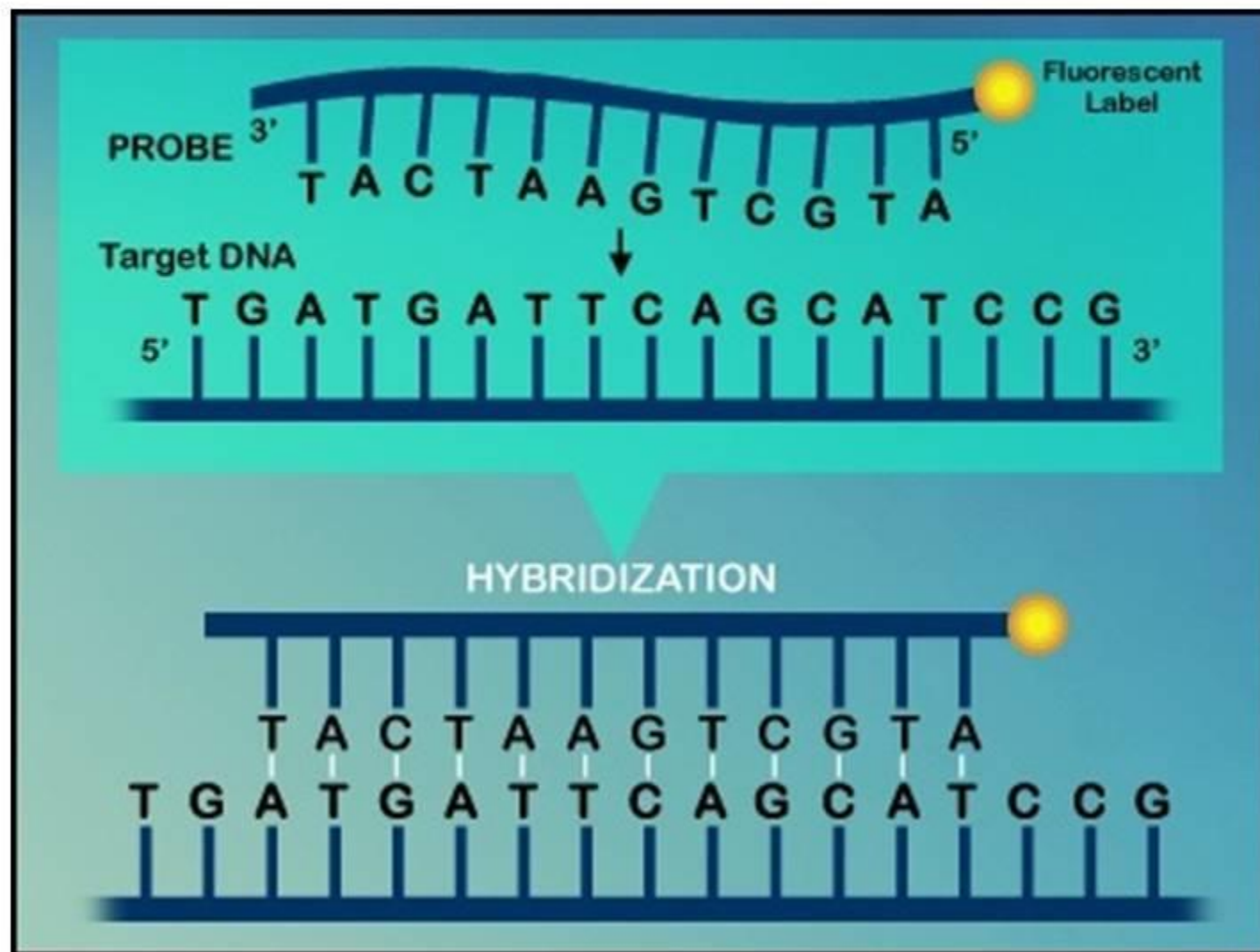


SKY

*спектральное
кариотипирование*

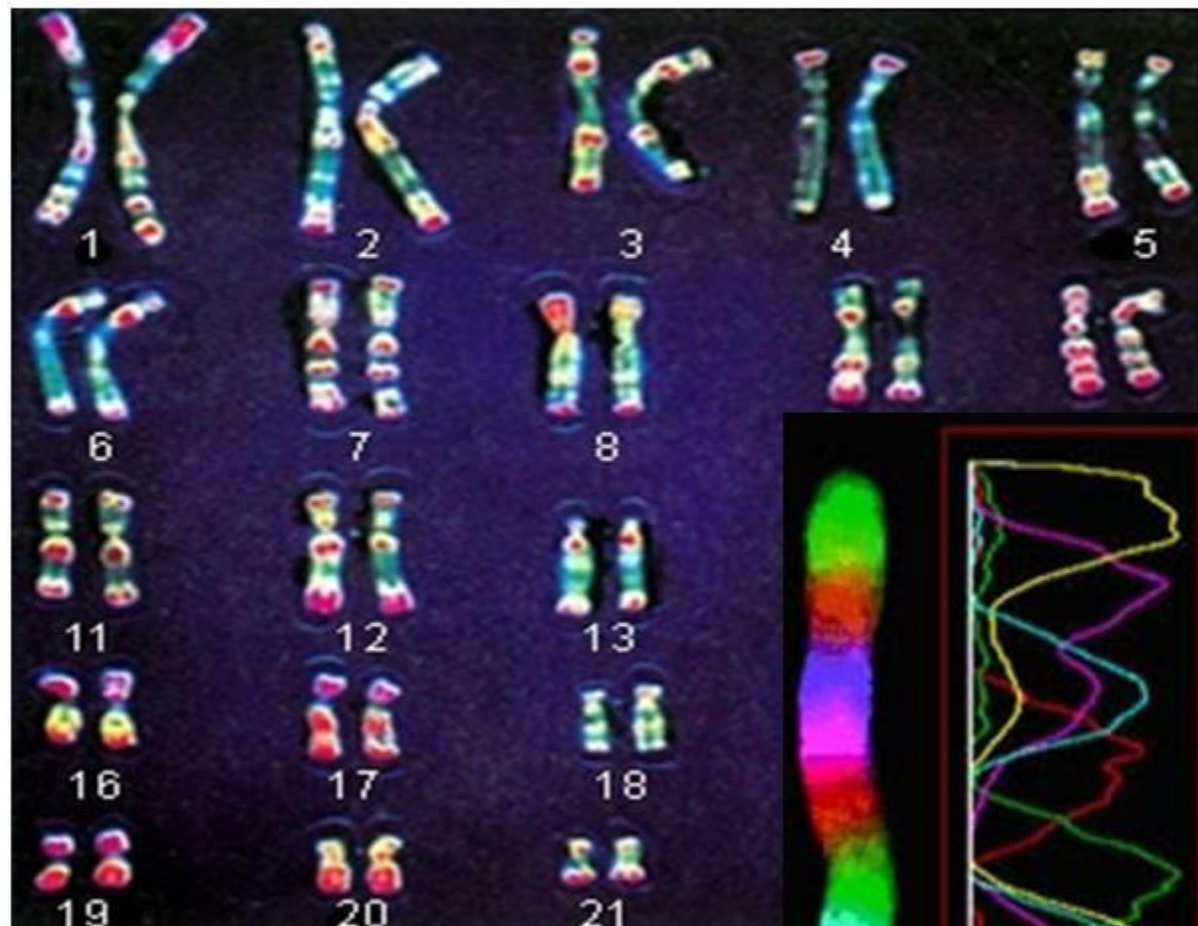


Метод гибридизации ДНК – молекулярно-цитогенетический



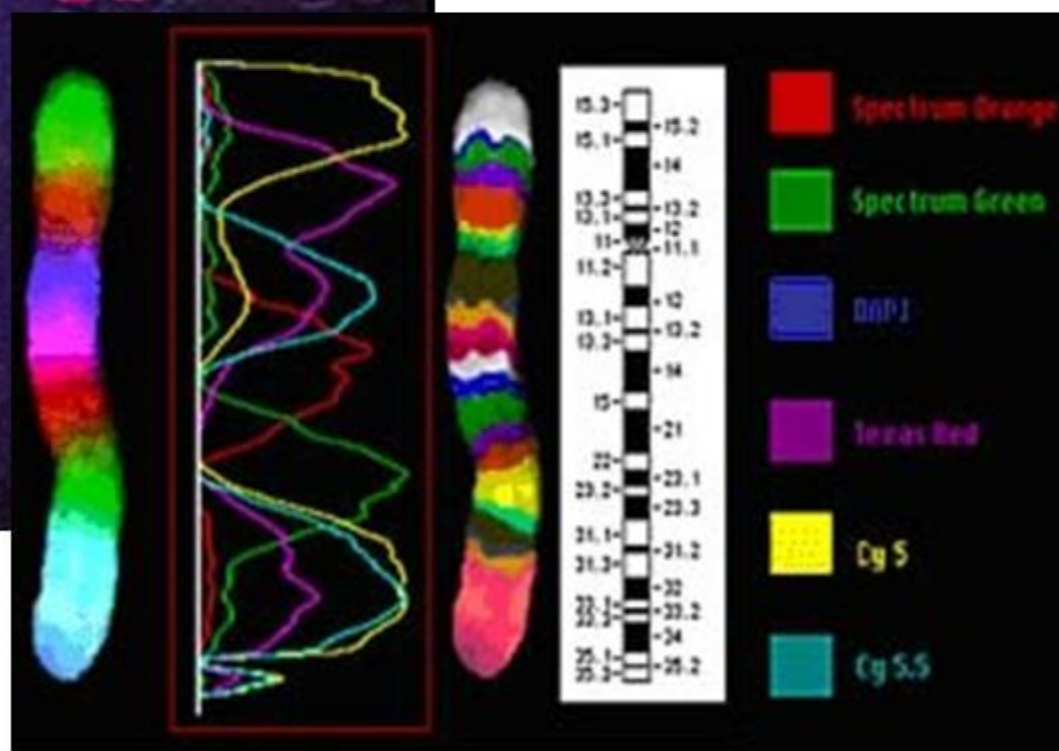
FISH

Локализация генов в хромосомах и построение генетических карт



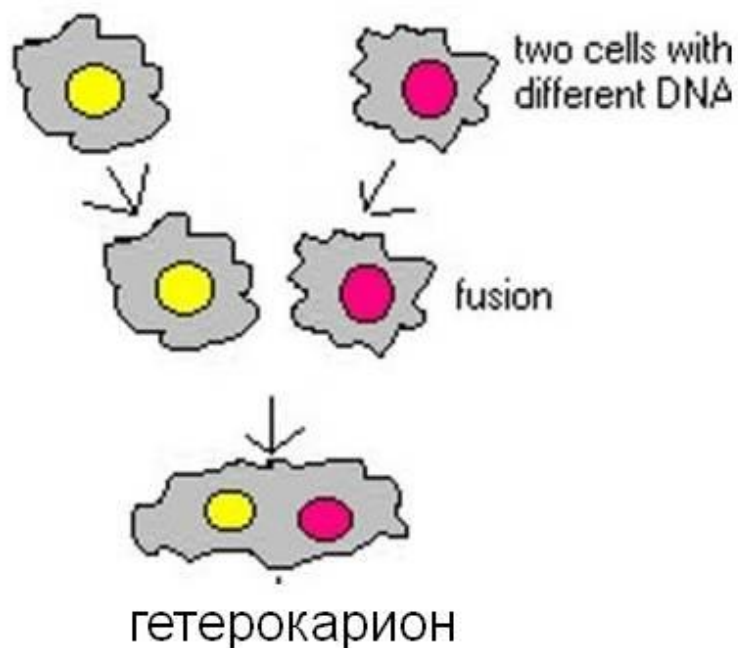
mFISH

*Многоцветное
окрашивание*

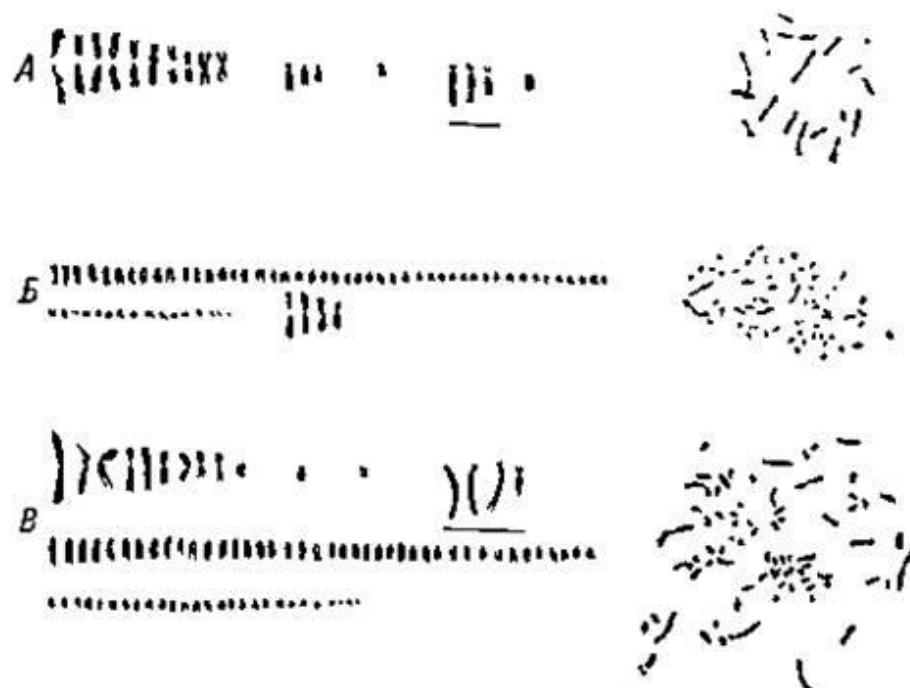


Установление группы сцепления

культуры тканей



кариотипы



*метод гибридизации
соматических клеток*

А – кариотип китайского хомячка,
Б – кариотип мыши,
В – кариотип соматического гибрида

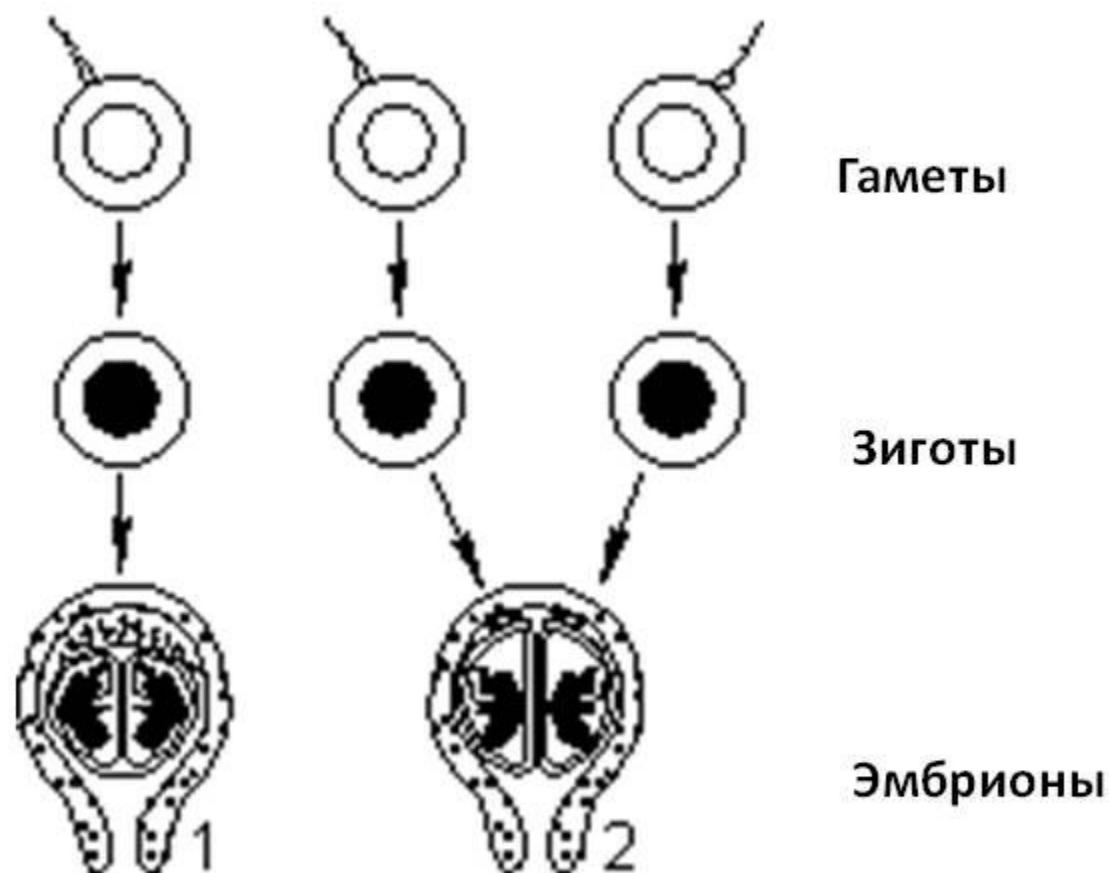
Потеря определенной хромосомы связана с потерей признака

Близнецовый метод



Близнецы – это дети, одновременно родившиеся у одной матери

Как получаются близнецы



Из одной зиготы
- Однояйцевые (ОБ)
Monozygotic twins

Из двух зигот
- Разнояйцевые (РБ)
Dizygotic twins

Близнецы бывают однойцевые и разнояцевые

Однойцевые близнецы (ОБ) имеют одинаковый генотип	Разнояцевые близнецы (РБ) имеют разные генотипы
- Развиваются из одной яйцеклетки (зиготы)	- Развиваются из разных яйцеклеток (зигот)
- Всегда одного пола	- Могут быть одно или разного пола
- Чаще - «Две капли воды»	- Степень сходства различна
- Рождаются реже	- Рождаются чаще

Близнецовый метод

- это выявление роли наследственности и среды в развитии признаков организма

$$\begin{array}{ccc} \underline{\text{Генотип}} & + & \underline{\text{Окружающая среда}} = \underline{\text{Фенотип}} \\ \text{а} & & \text{б} \qquad \qquad \qquad \text{с} \end{array}$$

- *Сравнение однояйцевых близнецов, которые жили в разных условиях*
 - определяют влияние среды на развитие их признаков
- *Сравнение разнаяйцевых близнецов, которые жили в одинаковых условиях*
 - определяют роль наследственности в проявлении признаков

Метод статистический

Статистический метод сравнения

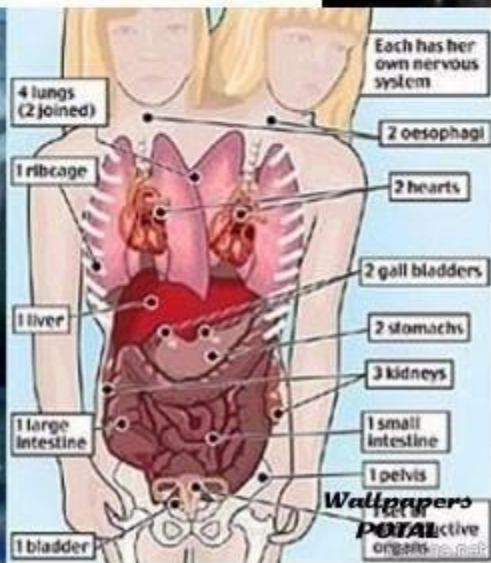
Дискордантность у разных пар близнецов

Различия (%)	Одно- яйцевые	Разно- яйцевые
Цвет глаз	0,5	72
Цвет волос	3	77
Цвет кожи	0	55
Форма волос	0	21
Форма бровей	0	49
Форма носа	0	65-70
Форма губ	0	35
Форма ушей	2	80
Папиллярные линии	8	60

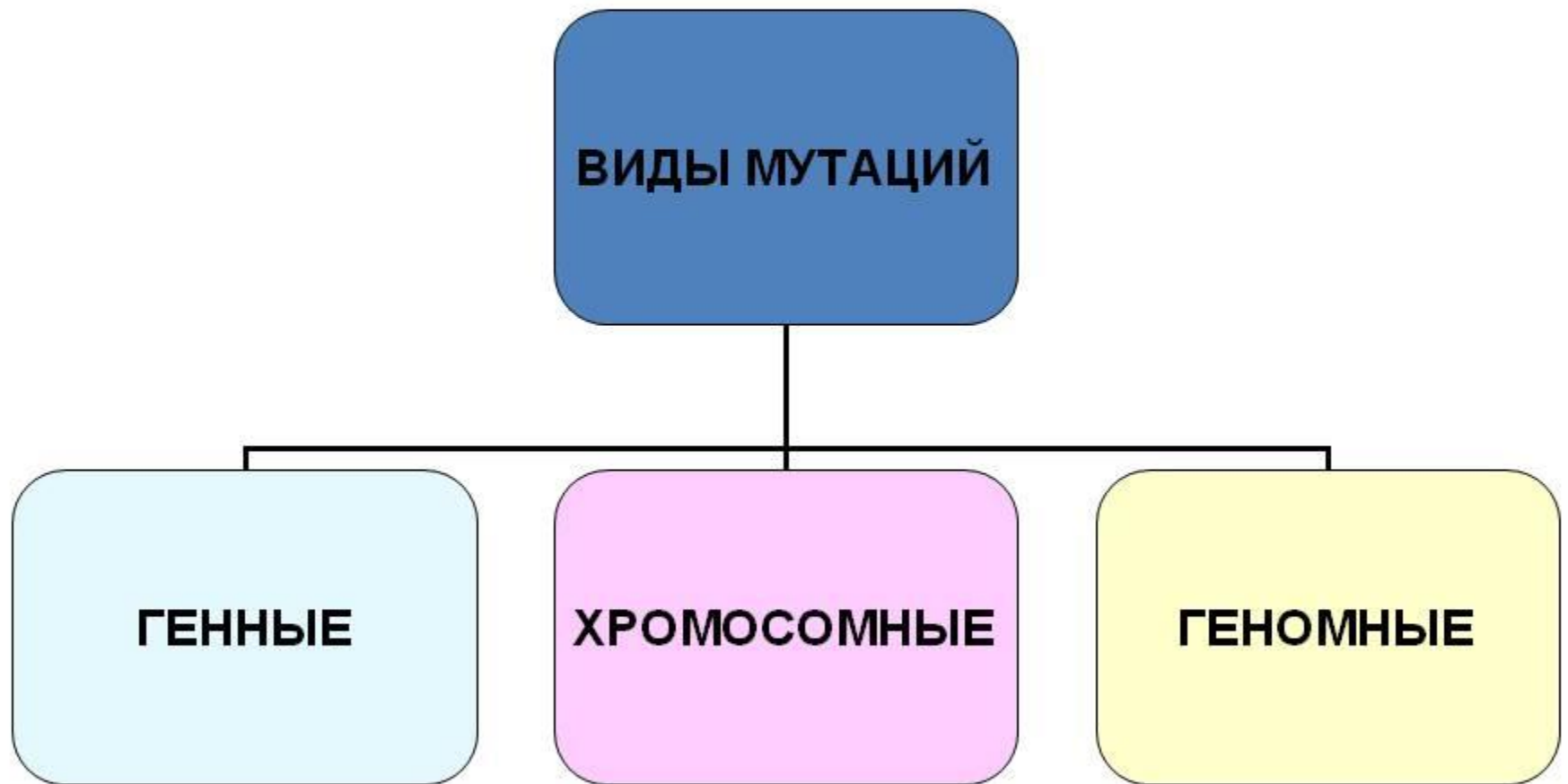
Примеры сиамских близнецов



Siamese twins



Мутации – причина наследственных болезней



Болезни, причиной которых являются генные мутации, называются болезнями обмена веществ



Фермент не образуется или не активен.

Накапливаются промежуточные продукты обмена.

Нарушается обмен белков, жиров, углеводов, аминокислот

Фенилкетонурия

Нарушение развития
нервной системы

Встречается с частотой
1 : 6-7 000

Аутосомно-
рецессивный
характер
наследования



Слабоумие
Dementia

Ген находится в
длинном плече
12 хромосомы
(12q)

Нарушение регуляции
двигательных функций



Аминокислота фенилаланин (Phe) не усваивается

Нарушается образование
гормонов: адреналин,
норадреналин.

накапливается

Фенилкетонурия

Диагностика:

Биохимический метод: определение количества фенилаланина в крови, определение ФПК в моче



Массовый скрининг новорожденных

Лечение:

Диета с низким содержанием Phe до 9-летнего возраста

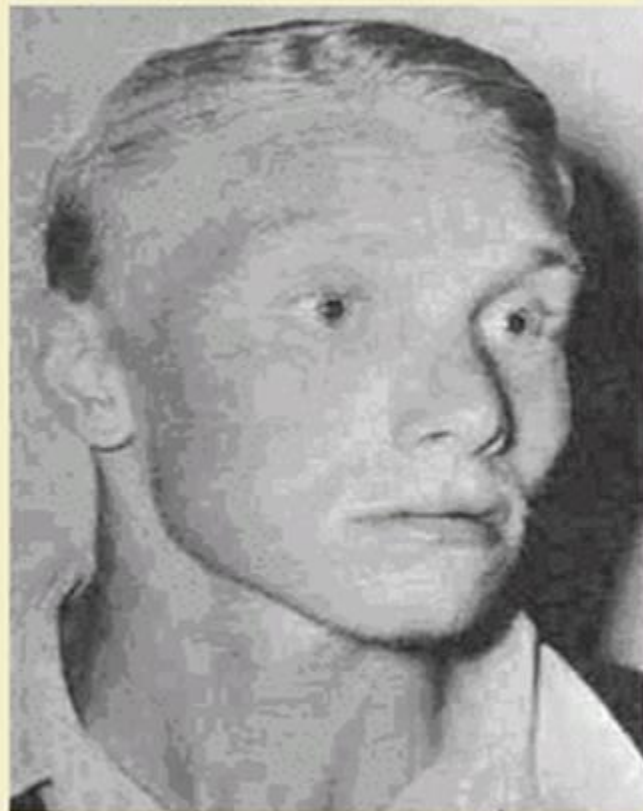


Рис. 12.8
Больной с фенилкетонурией.
Слабая пигментация кожи, волос,
радужной оболочки глаз,
умеренная степень олигофрении

Биохимический метод основан на исследовании биологических жидкостей человека

Анализы:

- кровь
- моча
- слюна
- желудочный сок



Определяют:

содержание аминокислот, углеводов, липидов, ионов металлов, ферментов

Альбинизм



Встречается с частотой
1 : 5 000-25 000

**Аутосомно-
рецессивный
характер
наследования**

Лечение:

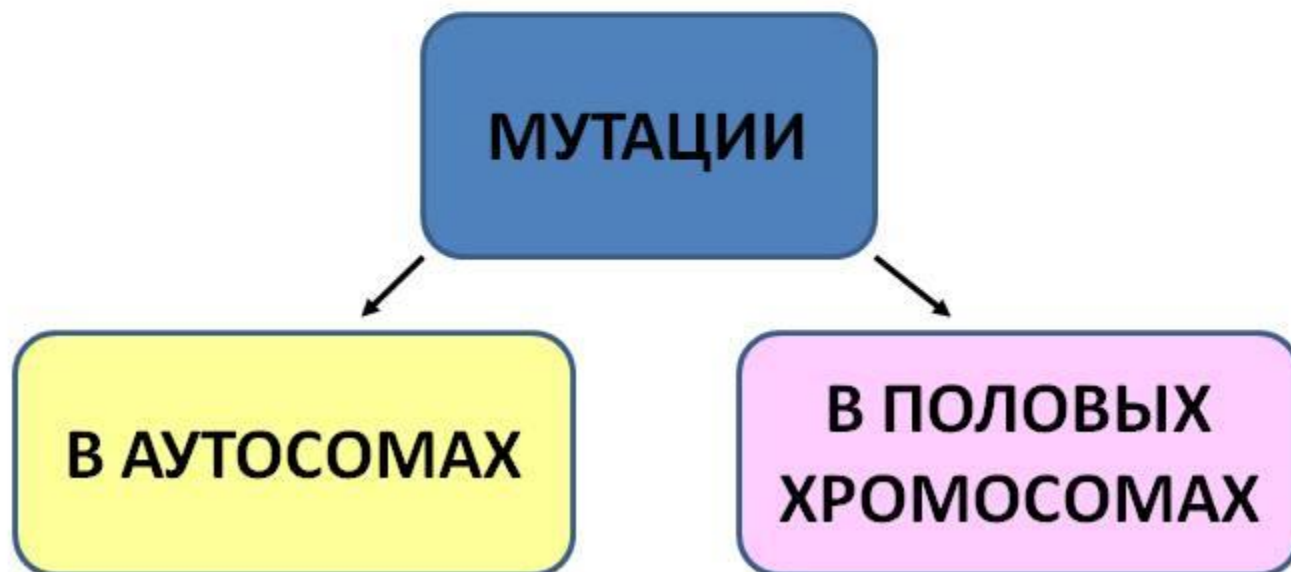
Отсутствует



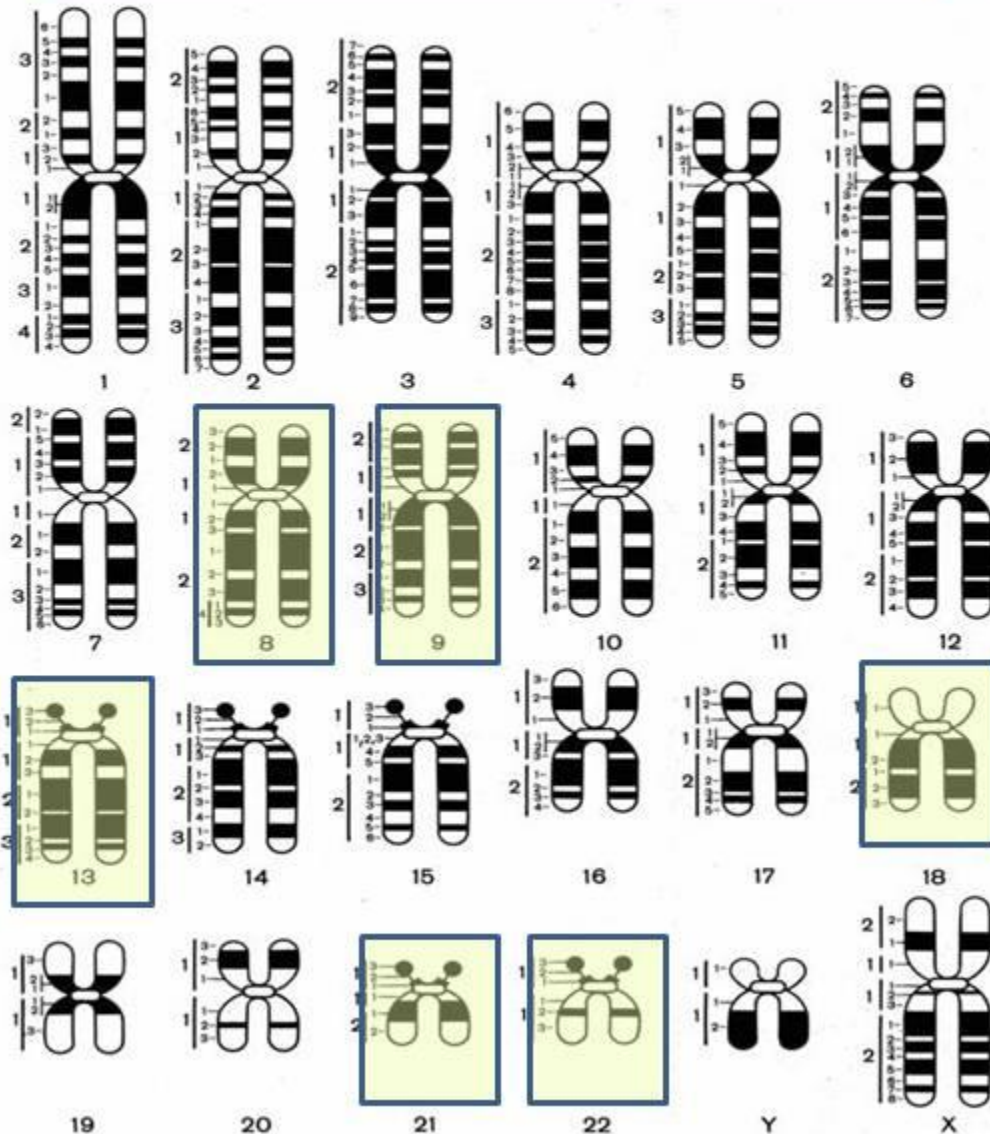
Болезни, связанные с хромосомными и геномными мутациями, называются хромосомными болезнями

ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ – СИНДРОМЫ

Синдром – это нарушение развития многих признаков организма



Болезни, связанные с нарушением числа аутосом



У человека наблюдается только один вид геномных мутаций – гетероплоидия ($2n+1$, $2n+2$, $2n-1$ и т.д.)

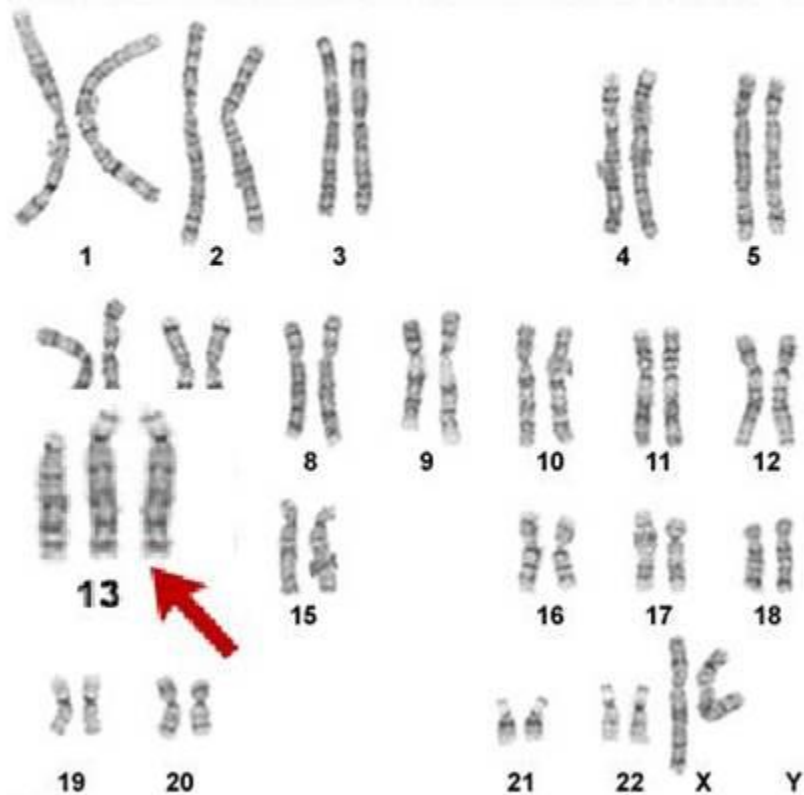
Выживают трисомии только по аутосомам 8, 9, 13, 18, 21 и 22

Синдром Патау

Генотип 47, XX+13

– трисомия по 13 хромосоме

Karyotype From a Female With Patau syndrome (47,XX,+13)



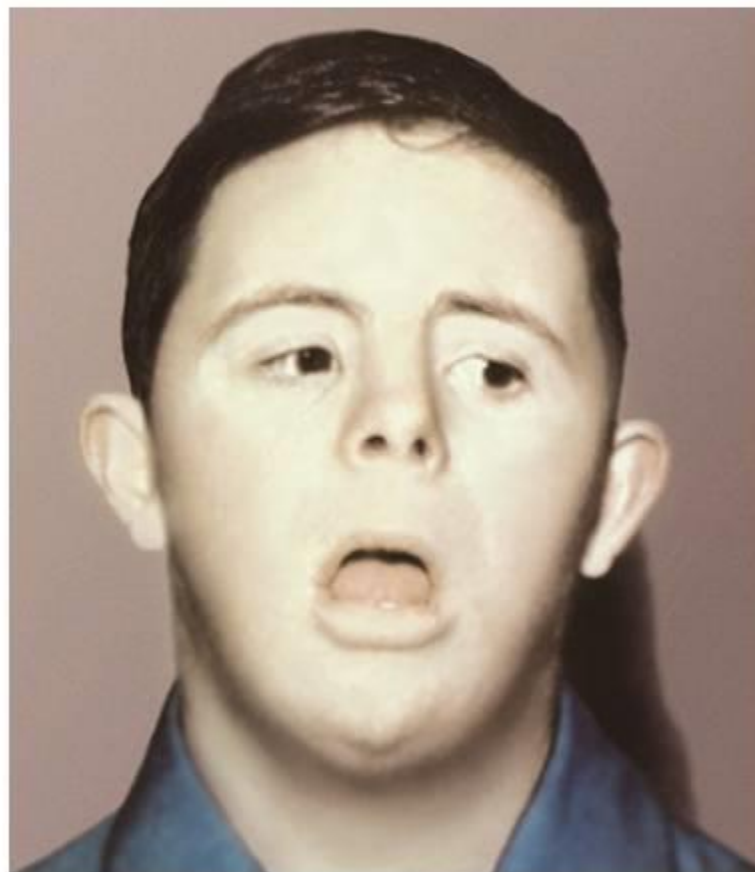
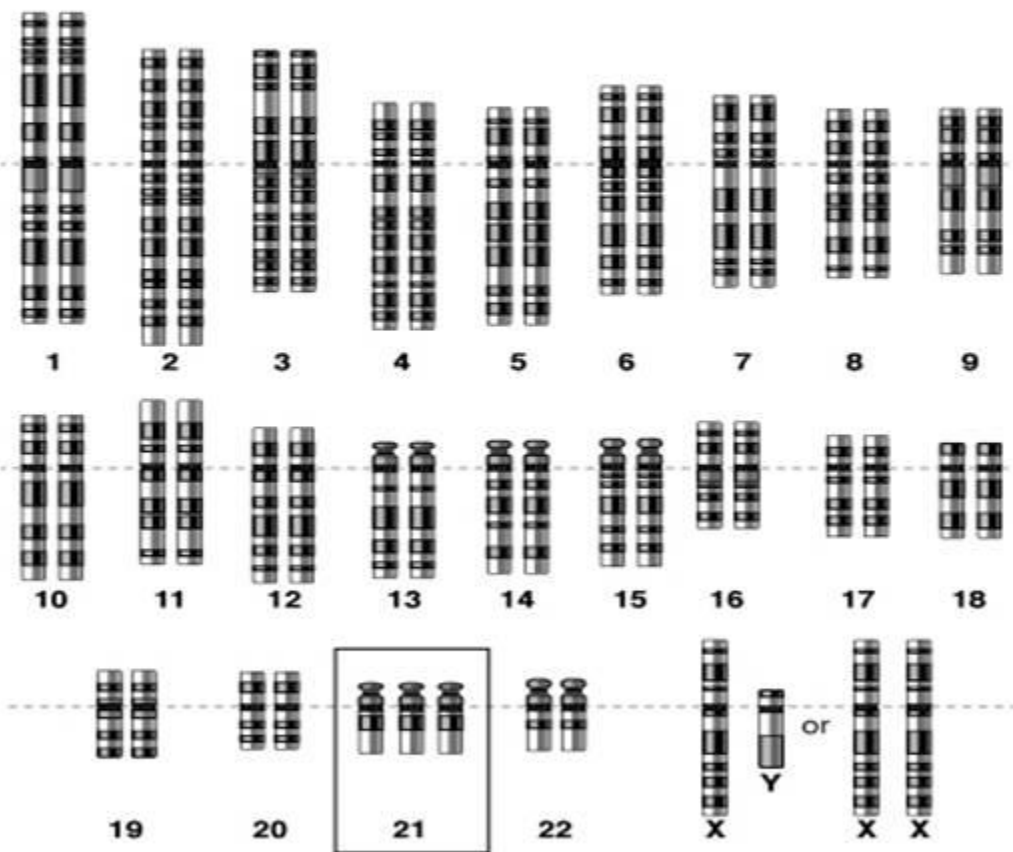
- Пороки сердца, аномалии почек и половой системы
- Микроцефалия
- Расщелины губы и неба
- Дефекты костей черепа

Синдром Дауна

Генотип 47, XY+21

– трисомия по 21 хромосоме

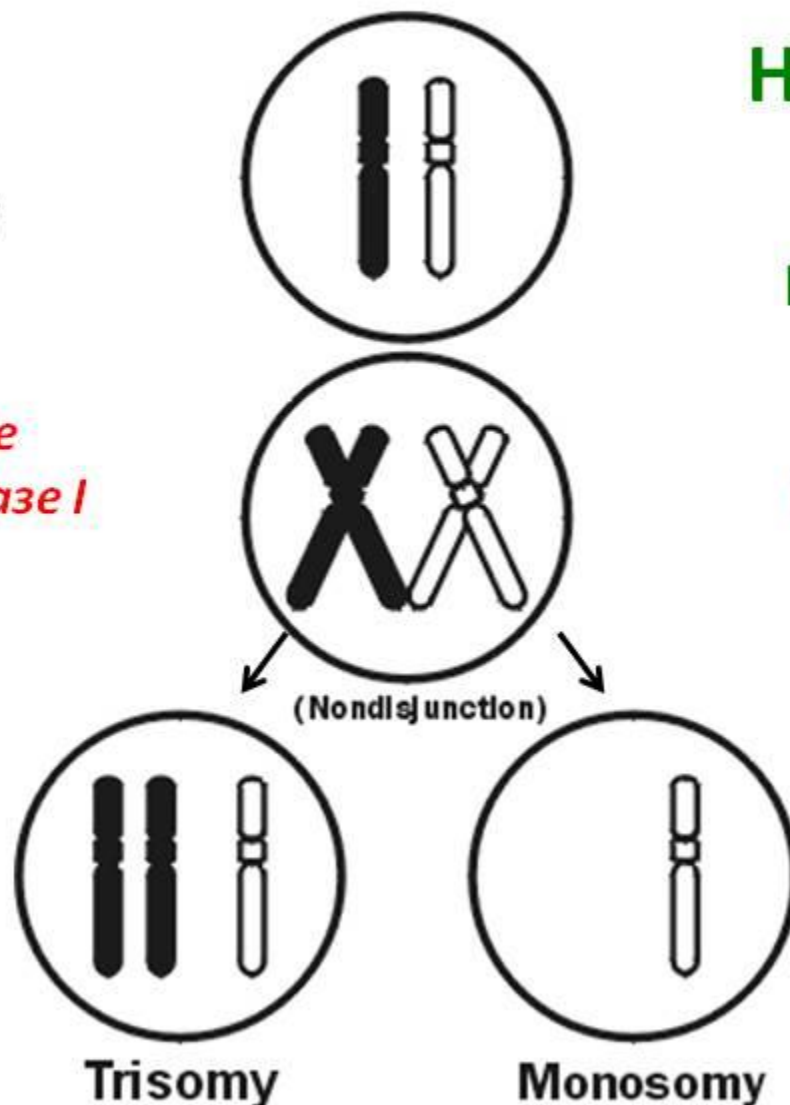
Встречается с частотой
1:700 новорожденных



Болезни, связанные с нарушением числа половых хромосом

Это результат нарушения гаметогенеза у родителей:

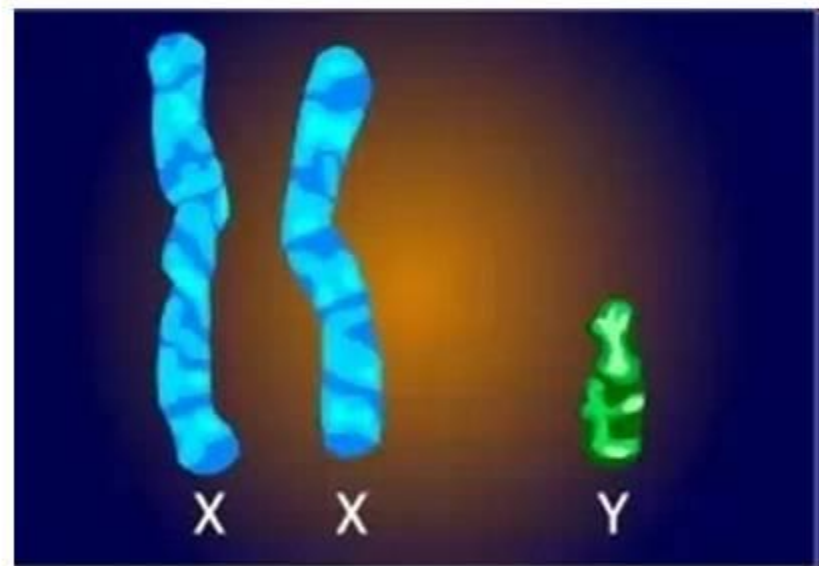
Нерасхождение хромосом в анафазе I мейоза



Не вызывают тяжелых нарушений развития организма

Синдром Клайнфельтера

Генотип 47, XXУ



Мужчина с нарушением половых признаков:

- УЗКИЕ ПЛЕЧИ
- ОТЛОЖЕНИЕ ЖИРА ПО ЖЕНСКОМУ ТИПУ
- БЕСПЛОДИЕ

ШИРОКИЙ ТАЗ
СЛАБОЕ РАЗВИТИЕ
МУСКУЛАТУРЫ

Трисомия по X-хромосоме

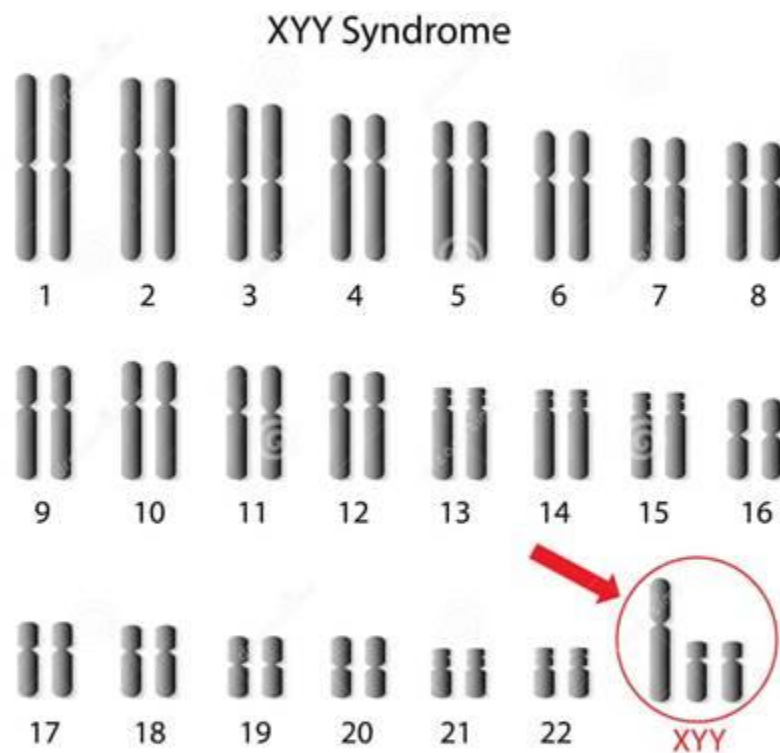
Генотип 47, XXX



Соматических нарушений нет;
Женщины высокого роста со сниженным интеллектом;
Иногда могут иметь детей.

Полисомия по Y-хромосоме

Генотип 47, XYY



- Высокий рост, худоба
- Неуравновешенность и агрессивность из-за высокого уровня мужских гормонов

Клинической патологии нет

Синдром Шерешевского-Тернера Генотип 45, X0



Женщина с нарушением половых признаков:

- Недоразвитие половых органов
- **Крыловидные складки на шее**
- Бесплодие
- Маленький рост
- Врожденные пороки почек, ЖКТ, сердца

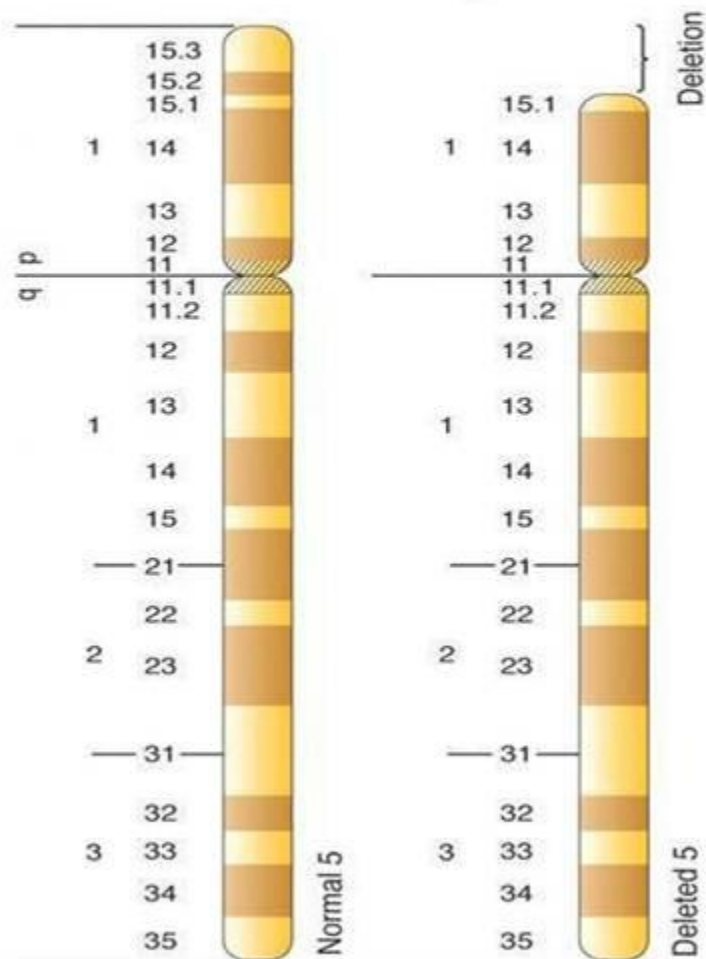
Болезни, связанные с нарушением структуры хромосом

Хромосомные мутации:

Делеции, Дупликации, Инверсии,
Транслокации

Вызывают тяжелые наследственные болезни -
СИНДРОМЫ

Синдром «кошачьего крика» - делеция части короткого плеча 5-й хромосомы



Изменение гортани, нарушение роста, умственная отсталость

Синдром Дауна может быть связан с транслокацией

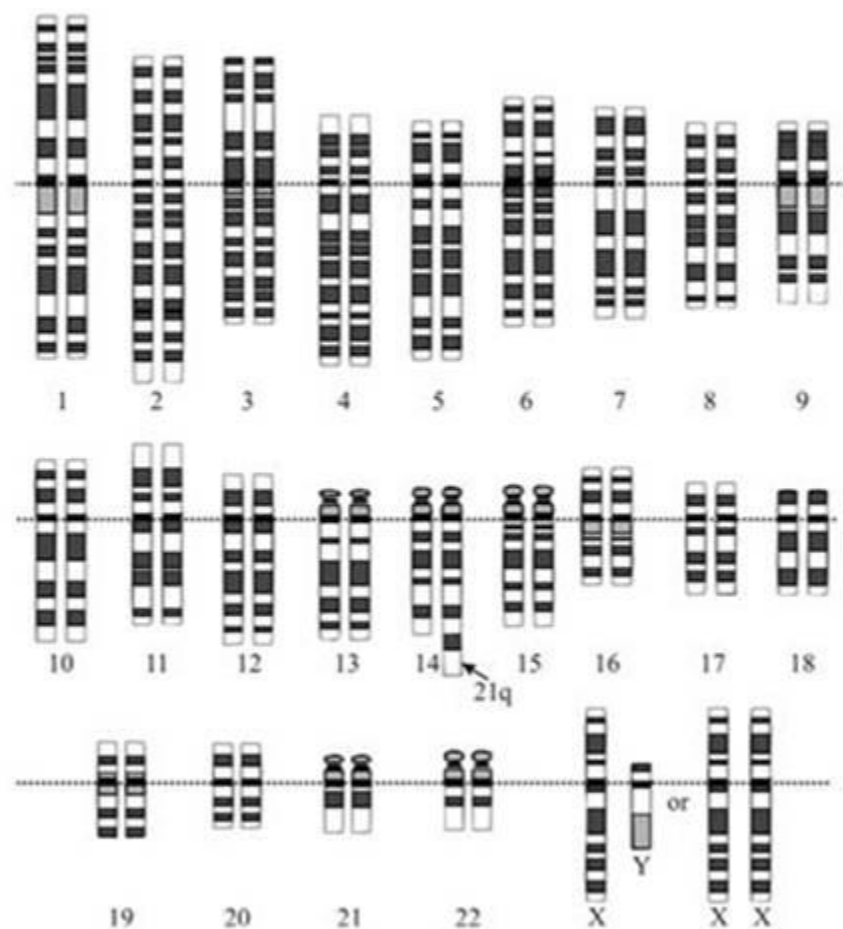


Рис. . Слева – схема кариотипа при транслокационной трисомии 21. Справа – типичные особенности: круглое лицо, монголоидный разрез глаз, эпикант, плоская переносица, короткий нос, открытый рот, увеличенный язык.

Тема 26. Генетика человека.

Методы изучения генетики человека.

Тема 27. Медицинская генетика.

Домашнее задание:

1. учебное пособие, тема 26-27;
2. контрольные вопросы после этой темы учебного пособия;
3. тестовые задания в конце пособия