

**ТЕМА. Методы изучения генома человека: генеалогический, цитогенетический**

**Работа 1. Цитогенетический метод. Классификация хромосом человека**

Рассмотрите кариограммы человека, определите, на каком рисунке представлено дифференцированное окрашивание хромосом, а на каком – рутинное? Объясните, какой метод окрашивания лежит в основе Парижской и Денверской классификаций хромосом.

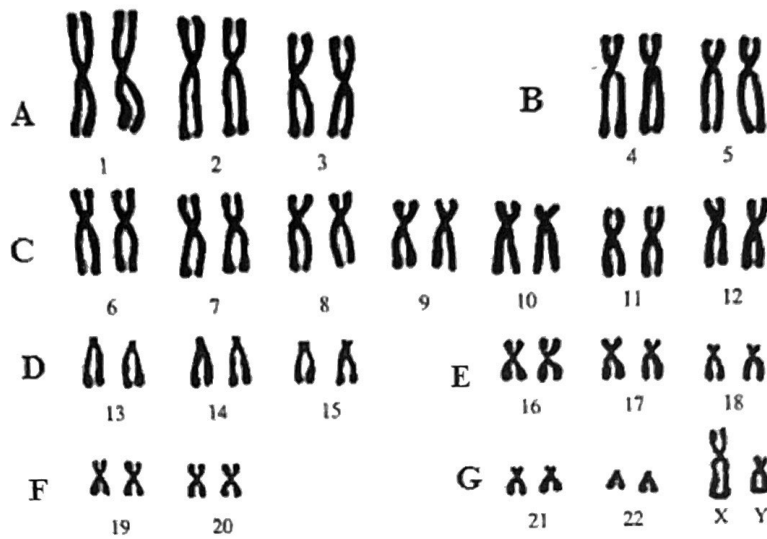


Рис. 1.

Классификация денверская (основана на различиях в длине хромосом и расположения центромеры)

Окрашивание генеалогический анализ хромосомы делают на группы А, В, С, D, E, F, G

гетерохроматина

⇒ темные

Эухроматина

⇒ светлые



Рисунок 2.

Классификация парижская (основана на особенностях расположения окрашенных сегментов хромосом)

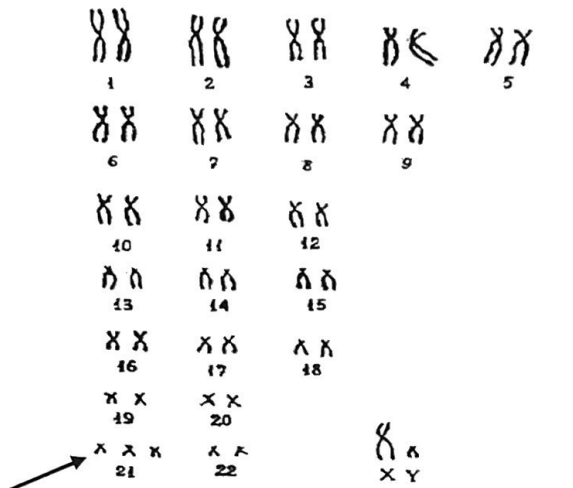
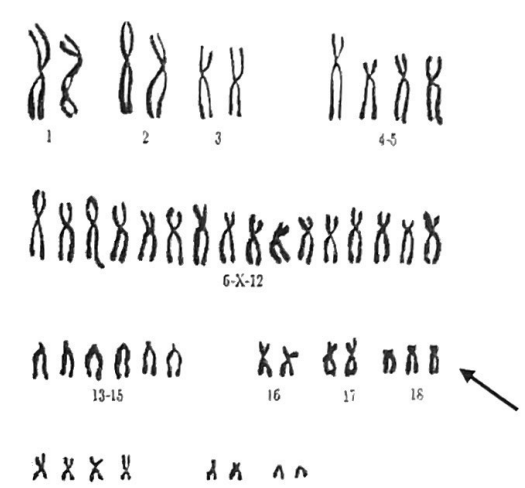
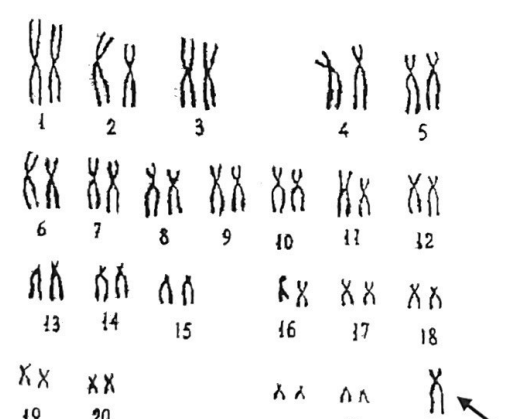
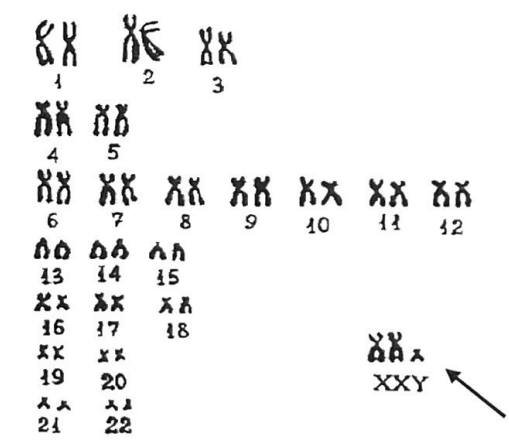
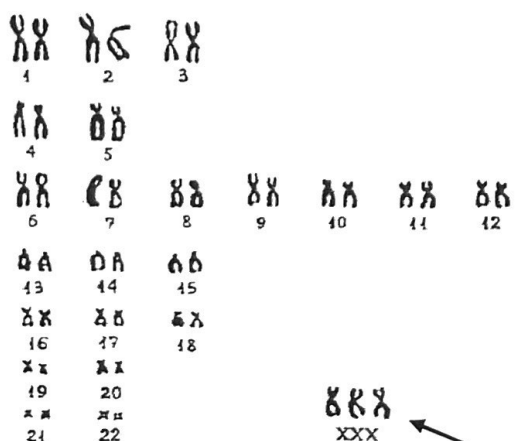
Окрашивание дифференциальное

- каждой хромосоме присвоен номер

- Видет активные и не активные зоны

## Работа 2. Цитогенетический метод

Задание А. Изучите представленные кариограммы. Укажите кариотипы. Назовите синдромы. Объясните причину изменения кариотипа.

<p>1. Кариотип <u>47, XY, 21<sup>+</sup></u> Синдром <u>дауна</u></p> 	<p>2. Кариотип <u>47, 99, 18<sup>+</sup></u> Синдром <u>Эдвардса</u></p> 
<p>3. Кариотип <u>45, XO</u> Синдром <u>шерешевского тернера</u></p> 	<p>4. Кариотип <u>47, 99X</u> Синдром <u>Клайнфельтера</u></p> 
<p>5. Кариотип <u>47, XXX</u> Синдром <u>X-трисомия</u></p> <p>Кариотип → совокупность хромосом в ядре клетки.</p> <p>46, 5P → Синдром кошачьего крика</p> <p>по половой хроматиде → ♀ XX ♂ XY</p> <p>количество X хромосом → количество полового хроматид.</p> 	

**Задание Б.** Заполните таблицу.

Определите количество X хромосом в клетке по формуле:  $N = a + 1$ ,

где: N – количество X хромосом,

a – количество телец Барра.

Ядра клеток слизистой оболочки ротовой полости	Кариотип женщин (норма или синдром)	Кариотип мужчин (норма или синдром)	Количество телец Барра
	45 X0	46 XY	0
	46 XX	47 XXY	1
	47 XXX	48 XXXY	2
	48 XXXX	49 XXXXY	3

### Работа 3. Генеалогический метод

**Задание А.** Изучите критерии типов наследования. Проанализируйте родословные.

I. Для родословных при аутосомно-доминантном типе наследования характерно:

- при достаточном числе потомков признак обнаруживается в каждом поколении;
- наследуется признак примерно половиною детей;
- потомки мужского и женского пола наследуют признак одинаково часто;
- оба родителя в равной мере передают признаки детям.

II. Для родословных при аутосомно-рецессивном типе наследования характерно:

- признак может отсутствовать в поколении детей, но проявляется у внуков;
- признак может проявляться у детей при отсутствии его у родителей;
- признак наследуется всеми детьми, если оба родителя имеют его;
- признак наследуется потомками мужского и женского пола одинаково часто.

III. Для родословных при X-сцепленном доминантном типе наследования характерно:

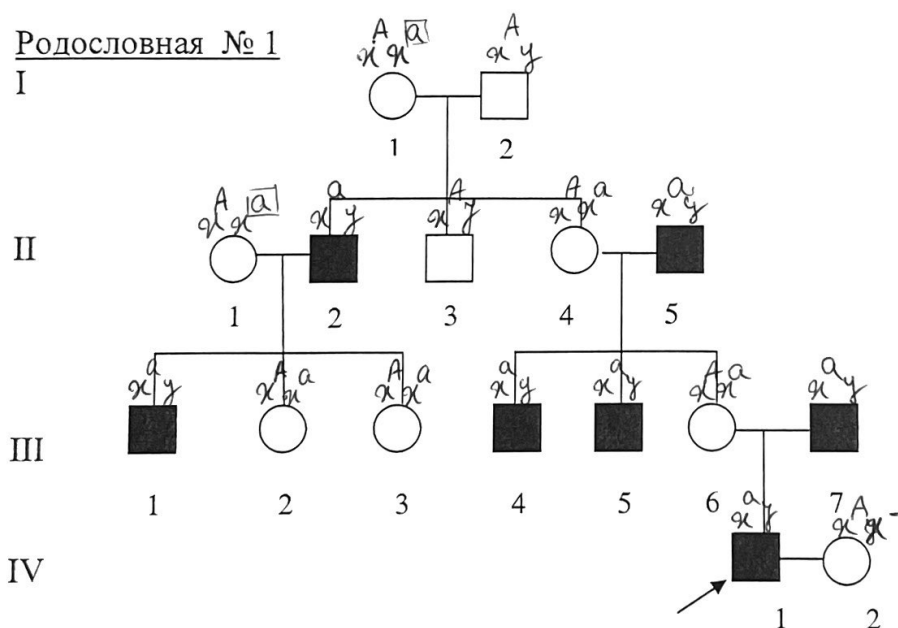
- при достаточном числе потомков признак обнаруживается в каждом поколении;
- признак прослеживается и у мужчин и у женщин, но женщины имеют его чаще;
- мужчины могут наследовать признак только от матери;
- женщины передают признак половине дочерей и половине сыновей;
- мужчины передают признак всем дочерям и не передают ни одному из сыновей.

IV. Для родословных при X-сцепленном рецессивном типе наследования характерно:

- признак проявляется преимущественно у гемизиготных мужчин;
- у женщин признак проявляется лишь в гомозиготном состоянии;
- у гетерозиготных матерей примерно половина сыновей имеет признак, а половина дочерей – носители;
- у гемизиготных мужчин все дочери являются гетерозиготными носителями.

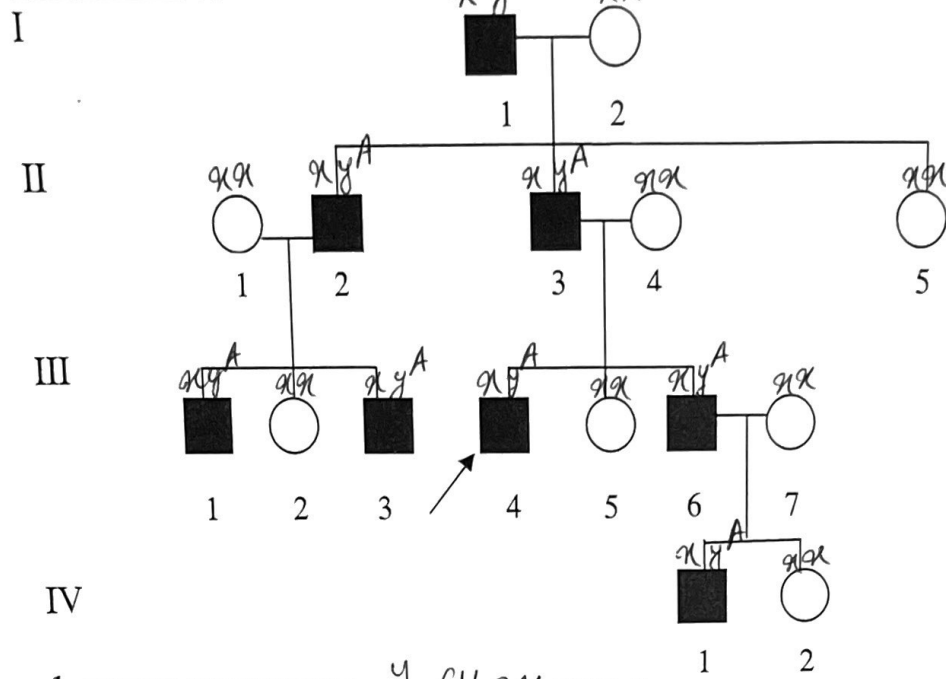
V. Для родословных при Y-сцепленном типе наследования характерно:

- фенотипическое проявление у лиц мужского пола;
- передача признака осуществляется от отца к сыну;
- среди сыновей распространение признака в 100% случаев.



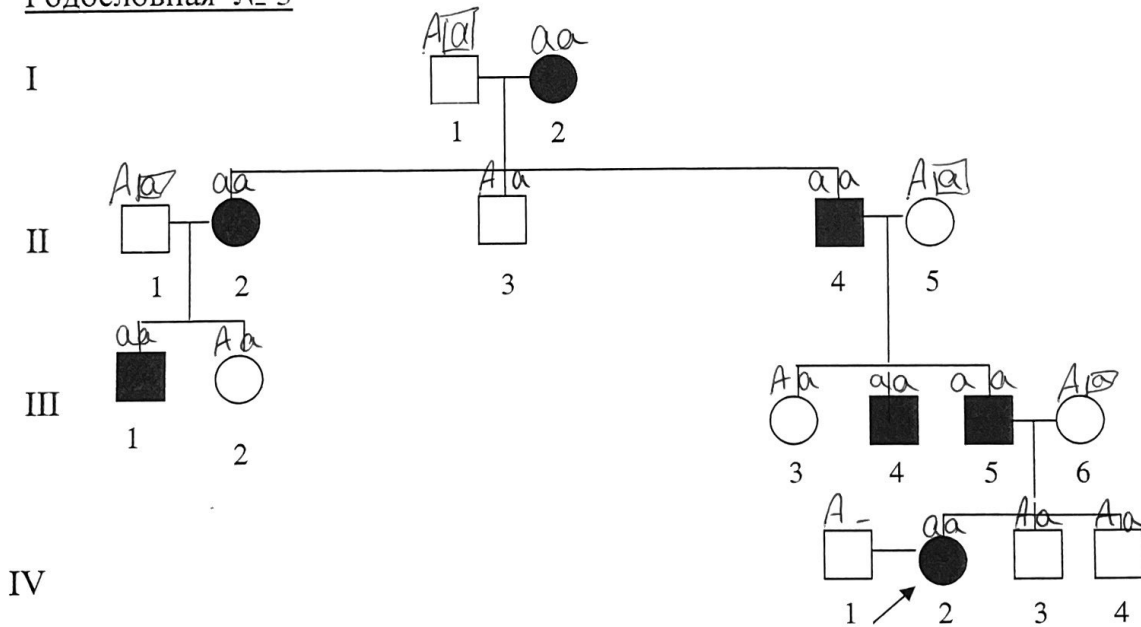
1. тип наследования X-сцепленном рецессивном
2. генотипы членов семьи I.1 Aa, II.2 ay, II.4 Aa, III.1 AY, III.2 Aa
3. вероятность проявления признака у сыновей пробанда 50%

Родословная № 2



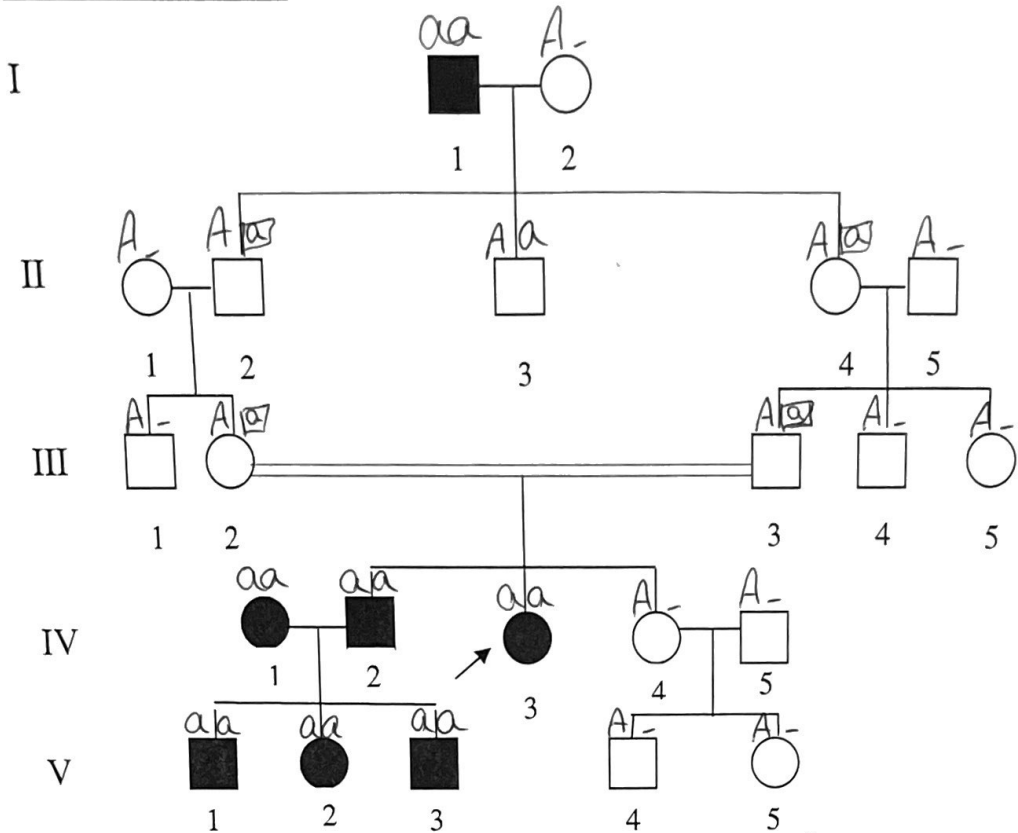
1. тип наследования у-сцепленном
2. генотипы членов семьи: I.1 Xy<sup>A</sup>, II.2 Xy<sup>A</sup>, II.4 XX, III.1 Xy<sup>A</sup>, III.4 Xy<sup>A</sup>
3. вероятность проявления признака у сыновей пробанда 50%

Родословная № 3



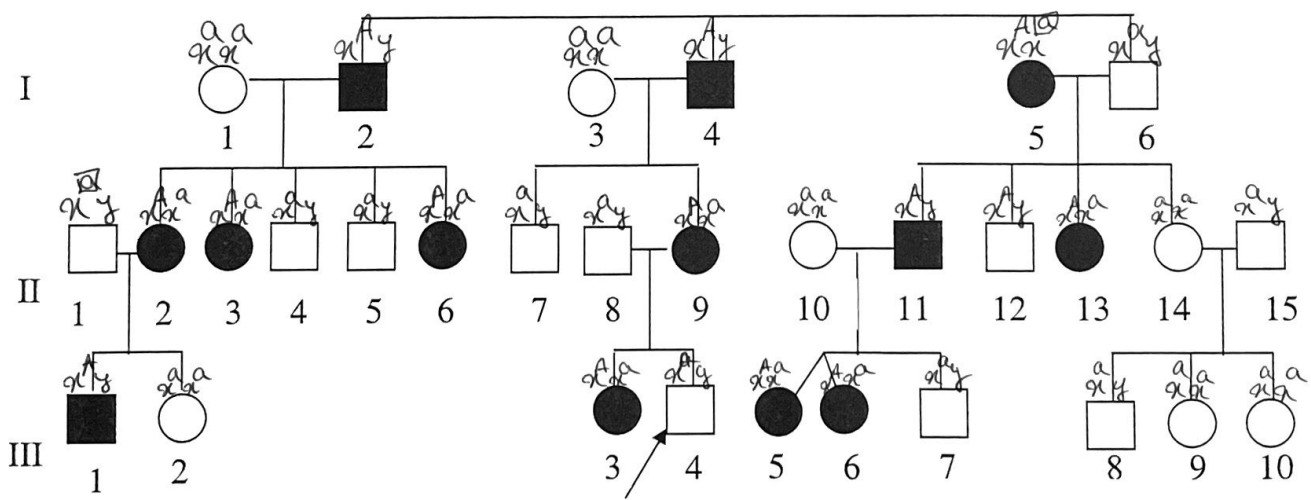
1. тип наследования аутосомно рецессивном
2. генотипы членов семьи: I.1 Aa, II.2 aa, II.4 aa, III.1 aa, III.2 Aa
3. вероятность проявления признака у потомства пробанда 50%

Родословная № 4



1. тип наследования аутомосомно рецессивном
2. генотипы членов семьи: I.1 aa, II.2 Aa, II.4 Aa, III.2 Aa, III.3 Aa, V.3 aa
3. вероятность проявления признака у потомства пробанда 25%

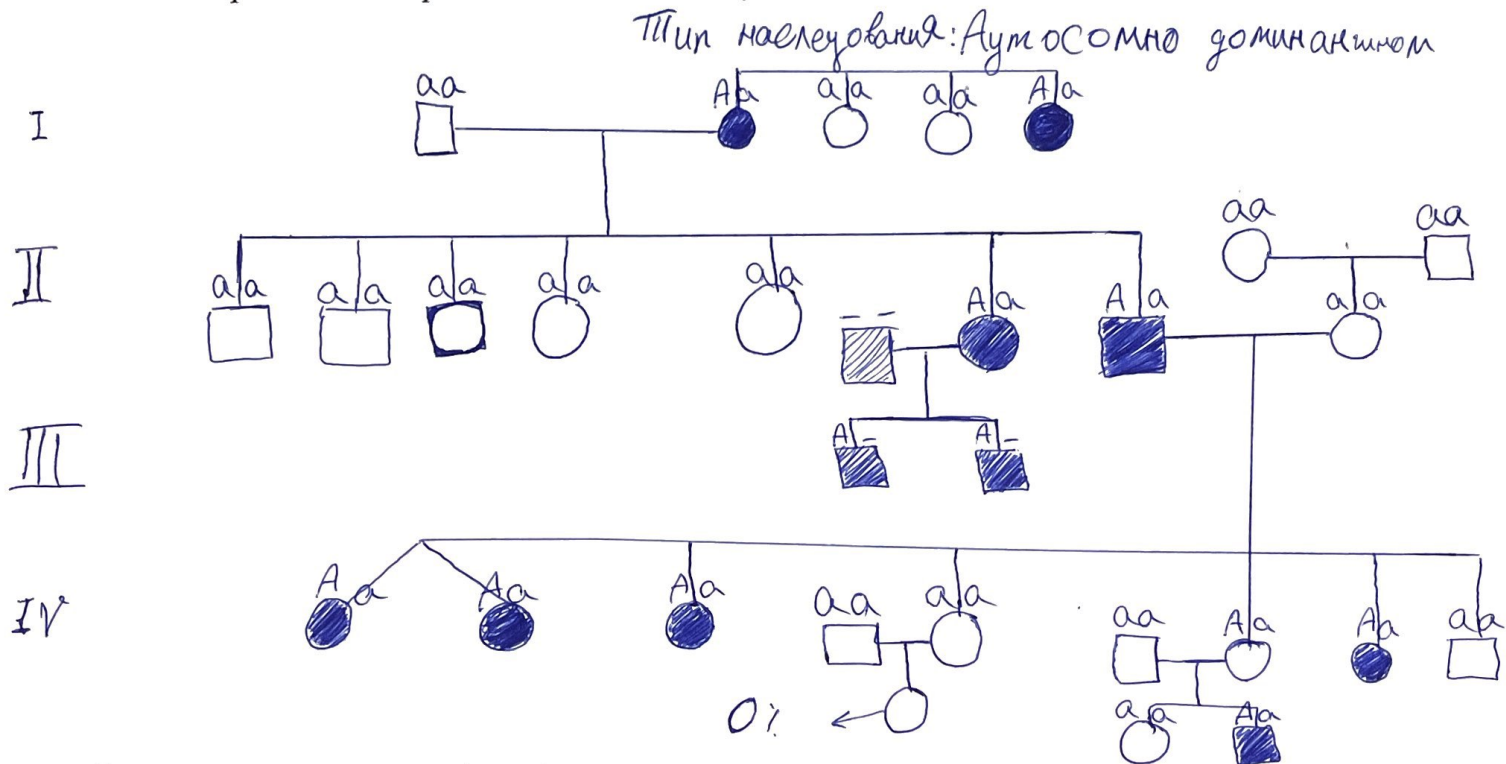
Родословная № 5



1. тип наследования х-сцепленном доминантном
2. генотипы членов семьи: I. 2 Aa, II. 2 Aa, II. 11 Aa, III. 4 Aa, III. 6 Aa
3. вероятность проявления признака у потомства пробанда 25%

**Задание Б.** Составьте родословную семьи по описанию. Назовите тип наследования и характерные особенности родословной при данном типе наследования. Укажите генотипы членов родословной (где возможно).

**Задание № 1.** Пробанд – женщина с нормальным строением кисти имеет пять сестёр, две из которых однойцевые близнецы, две – разнойцевые, и одного брата. Все сёстры имели по шесть пальцев на руках, у брата нормальное строение кисти. У одной из сестёр, муж которой имеет нормальное строение кисти, сын – шестипалый, а дочь – пятипалая. Мать пробанда – пятипалая, отец – шестипалый (полидактилия). Со стороны матери все предки имели нормальное строение кисти. У отца два брата и три сестры пятипалые, одна сестра – шестипалая, у которой шестипалые сын и дочь. Бабушка по линии отца шестипалая. У неё были две пятипалые сестры и одна шестипалая. Какова вероятность рождения в семье пробанда шестипалых детей, если её муж будет иметь нормальное строение кисти?



**Задание № 2.** Пробанд – здоровый юноша, имеющий четырёх братьев, больных мышечной дистрофией Дюшена (атрофия скелетной мускулатуры, начинающаяся в детском возрасте, с быстрым развитием и тяжёлым течением). Мать и отец пробанда здоровы. У матери пробанда две здоровые сестры, один здоровый брат и два больных брата. Бабка и дед со стороны матери здоровы. У бабки было три здоровые сестры, два здоровых брата и один брат, больной мышечной дистрофией. Все здоровые братья и сёстры имели здоровых супругов. У одной из сестёр был больной дистрофией сын.

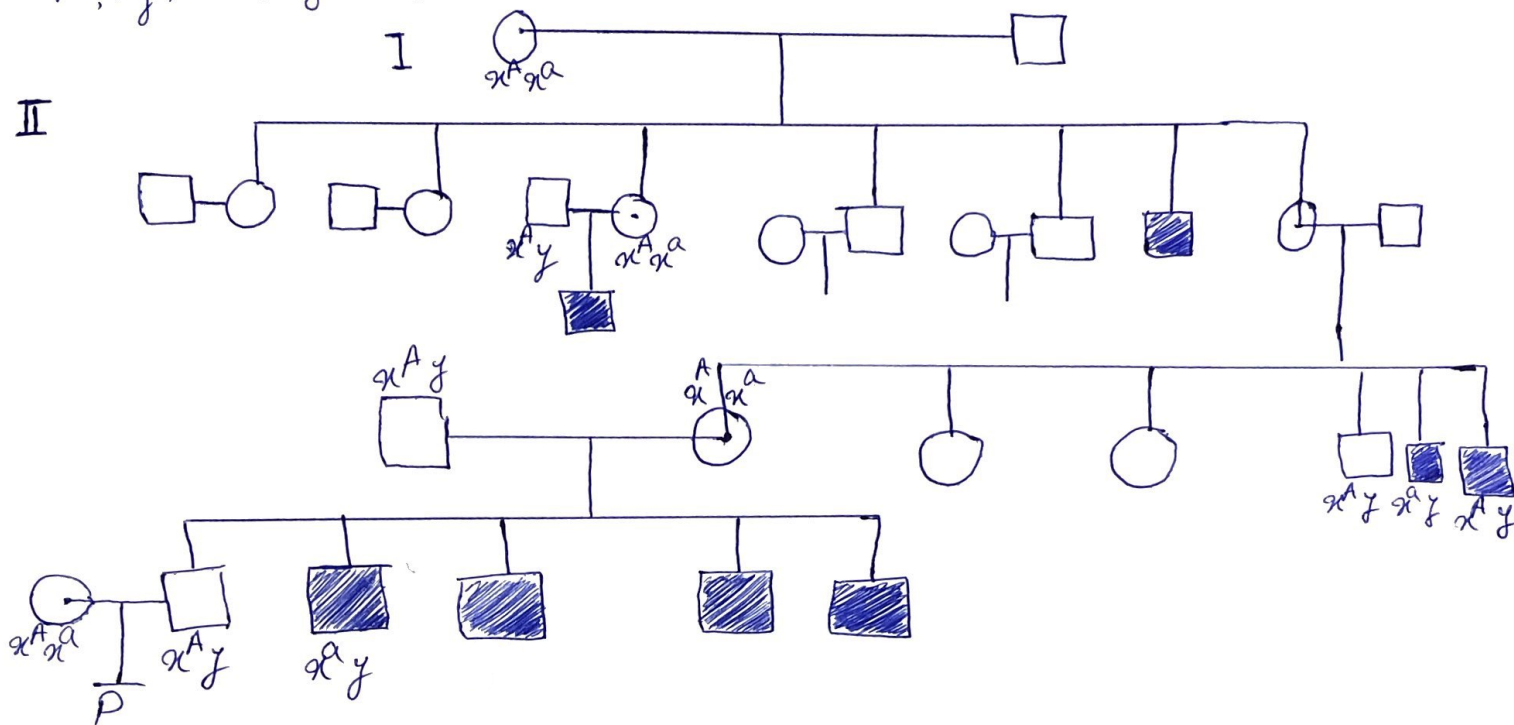
Определите вероятность рождения у пробанда больных дистрофией детей, если его жена здоровы и происходит из благополучной в отношении этого заболевания семьи.

диетродоней джошеви: X (узелковое рекурсивное болной ребенок,

$$P = \alpha^A \alpha^a \cdot \alpha^A y$$

$$G = \alpha^A \alpha^a \quad \alpha^A y$$

$$F = \alpha^A \alpha^A, \alpha^A y, \alpha^A \alpha^a, \alpha^a y \rightarrow 1/4 = 25\%$$



**Вопросы для самоподготовки:**

1. Назовите особенности человека как объекта генетических исследований.
2. Назовите классические и современные методы генетики человека. Дайте их краткую характеристику.
3. В чём суть цитогенетического метода? Перечислите возможности этого метода.
4. Что такое кариотип? Охарактеризуйте кариотип человека.
5. Назовите известные классификации хромосом.
6. В чём преимущество дифференциального окрашивания хромосом по сравнению с рутинной окраской?
7. Что такое половой хроматин? Для чего используют определение полового хроматина?
8. Каково значение генеалогического метода?
9. Какие типы наследования признаков Вам известны? Приведите их характеристику.

Подпись преподавателя \_\_\_\_\_

Дата \_\_\_\_\_