

ТЕМА. Методы изучения генома человека: генеалогический, цитогенетический

Работа 1. Цитогенетический метод. Классификация хромосом человека
 Рассмотрите кариогаммы 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.

Хейден Риджерд

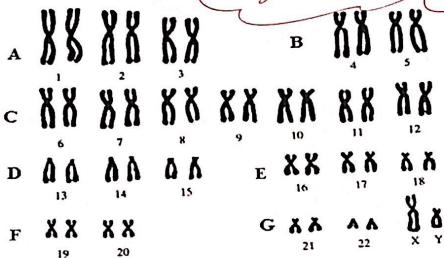


Рис. 1.

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

Окрашивание метафазное
 На группы A, B, C, D, E, F, G



Рисунок 2.

Классификация парижская (основана на особенностях расположения окрашенных сегментов хромосом)

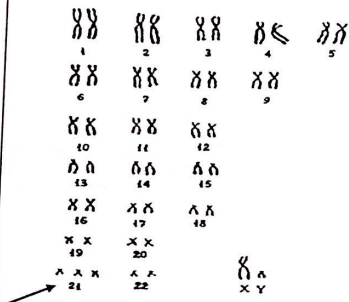
Окрашивание дифференциальное
 в каждой хромосоме присвоены
 в узлах активные и не активные зоны

Работа 2. Цитогенетический метод

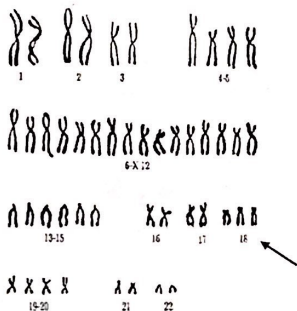
Изучите представленные кариограммы. Укажите кариотипы. Назовите синдромы. Объясните причину изменения кариотипа.

Причина изменения кариотипа кариотип это совокупность хромосом человека
у человека 46 хромосом (23 пары) для данного вида организмов
большие мутации могут изменить кариотип

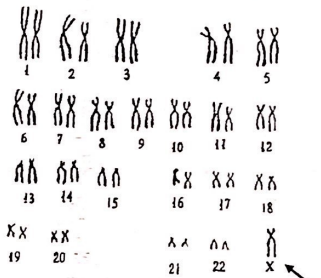
1. Кариотип 47,XY,+21+
 Синдром дауна



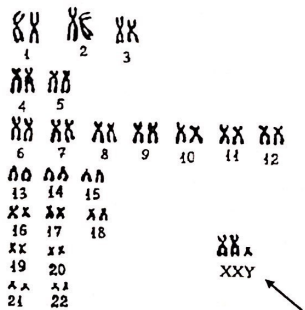
2. Кариотип 47,XX,+18+
 Синдром эдаварса



3. Кариотип 45,XO синдром Кошачьего крика
 Синдром тернера



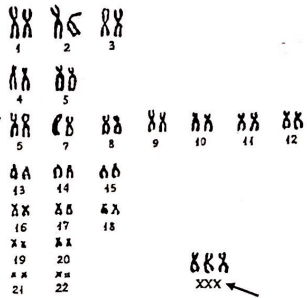
4. Кариотип 47,XXY
 Синдром Кляйфельтера



ⓐ Кариотип → совокупность хромосом в ядре клетки

ⓑ 46,XY - синдром Кошачьего крика

5. Карниотип 47,XXX
 Синдром X-трисомия

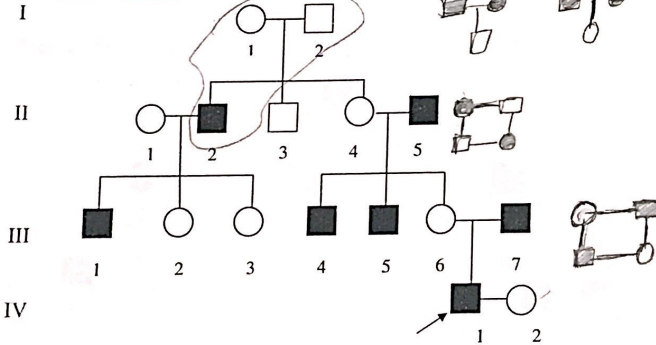


половой хромосомы: ♀ XX ♂ XY
 количество хромосом:
 количество половых хромосомы

Работа 3. Генеалогический метод

Задание А. Проанализируйте родословные.

Родословная № 1



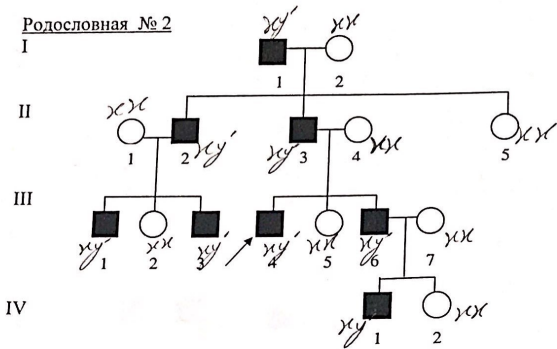
1. тип наследования косвенный аутосомный рецессивный
2. генотипы членов семьи I.1 aa, II.2 aa, II.4 aa, III.1 aa, III.2 aa
3. вероятность проявления признака у сыновей пробанда $\frac{1}{4} = 25\%$

или X-сцепленный рецессивный

I-1 → $X^A X^a$
 II-2 $X^a Y$ / II-4 $X^A X^a$
 III-1 $X^a Y$ / III-2 $X^A X^a$

♀: $X^A X^a$, $X^A X^A$, $X^a X^a$
 ♂: $X^A Y$, $X^a Y$
 F: $X^A X^a$, $X^A X^A$, $X^a X^a$, $X^A Y$, $X^a Y$
 $\frac{1}{4} = 25\%$

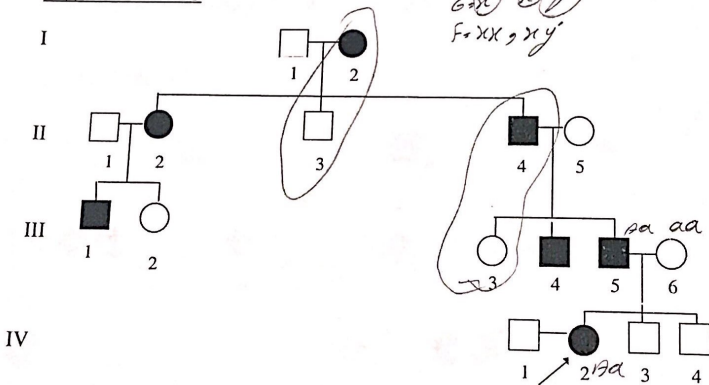
Родословная № 2



1. тип наследования у сцепленное
2. генотипы членов семьи: I.1 $X^h Y$, II.2 $X^h Y$, II.4 $X X$, III.1 $X^h Y$, III.4 $X^h Y$
3. вероятность проявления признака у сыновей пробанда $\frac{1}{2} = 50\%$

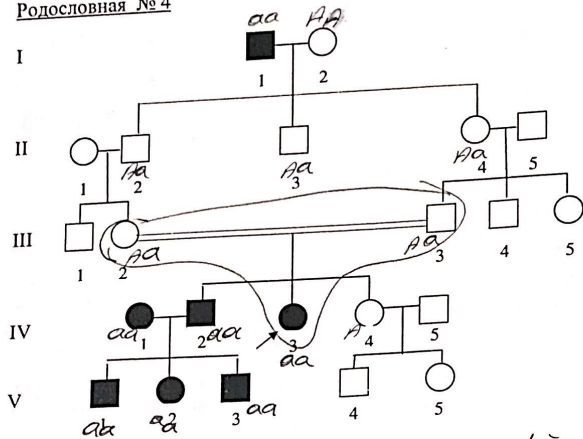
$P: X X \times X^h Y$
 $G: X, X^h, Y$
 $F: X X, X^h Y$

Родословная № 3



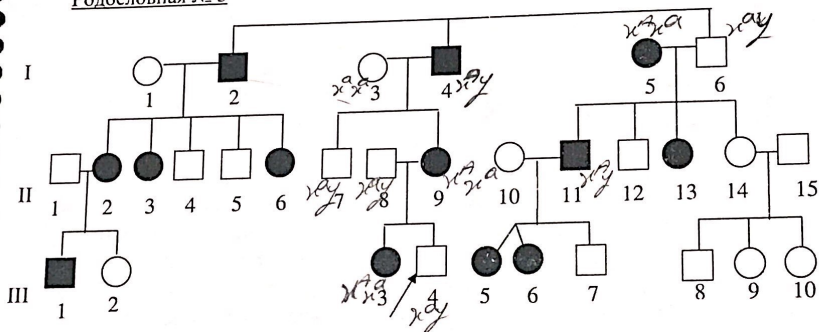
1. тип наследования может быть аутосомно доминантное
2. генотипы членов семьи: I.1 aa , II.2 Aa , II.4 Aa , III.1 Aa , III.2 aa
3. вероятность проявления признака у потомства пробанда $\frac{1}{2} = 50\%$

Родословная № 4



1. тип наследования аутоагомный рецессивный
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 $\frac{1}{4}$

Родословная № 5



1. тип наследования ношение стьюб X сцепленное доминантное
2. генотипы членов семьи: I. 2 X^AY, II.2 X^AX^A, II.11 X^AY, III.6 X^AX^A
3. вероятность проявления признака у потомства пробанда $\frac{1}{4} = 25\%$

$$P = X^{AY} \cdot X^{AX}$$

$$G = X^{AY} \quad X^{AX}$$

$$F = X^{AY} X^{AX} \quad X^{AY} X^{AY} \quad X^{AY} X^{AX} \quad X^{AY} X^{AX}$$

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 однайцевые 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.

Вопросы для самоподготовки

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

Задача № 2:

генотипа и фенотипа: $X^A X^a$ и $X^A Y$

$P = X^A X^a \times X^A Y$

$G = X^A X^a \quad X^A Y$

$F = X^A X^A, X^A Y, X^A X^a, X^A Y$

$\frac{1}{4} = 25\%$

