

Дисциплина «Биология»

Дата 28.02.2024

ТЕМА: ЗАДАЧИ И МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА, РЕШЕНИЕ ЗАДАЧ ПО
ГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА

Задания выполняются тетради. После выполнения задания работу необходимо отсканировать или сфотографировать и выслать по электронной почте olkond@yandex.ru

Задание отправляются день в день, т.е. данную работу необходимо отправить мне на почту 28.02.2024 до 24.00

В тетради перед выполнением работы необходимо указать следующую информацию:

Фамилия, Имя студента:

Группа:

Дата:

Тема занятия:

Задание 1: Используя текст лекции (стр.2) составьте конспект занятия по плану:

1. Разделы генетики человека
2. Методы генетики человека
3. Медицинская генетика
4. Классификация генетических заболеваний человека
5. Задачи медицинской генетики

Задание 2: Решите задачи на наследование группы крови. (см. пояснения к решению задач по генетике человека стр.4)

У отца IV группа крови, у матери – II. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?

Задание 3: Решите задачи на наследование, сцепленное с полом. (см. пояснения к решению задач по генетике человека стр.4)

Мужчина, страдающий дальтонизмом, женился на женщине, нормальной по зрению. У них родились сын с нормальным зрением и дочь – дальтоник. Какова вероятность рождения здорового ребенка от этого брака? Какова вероятность рождения ребенка, страдающего данной аномалией? Дальтонизм – рецессивный сцепленный с X-хромосомой.

ЛЕКЦИЯ: ЗАДАЧИ И МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА

В частных разделах генетики исследуются особенности проявления общих закономерностей у разных видов организмов. Среди них ведущее положение занимает **генетика человека**, которая включает такие же разделы, как и общая генетика.

- **Цитогенетика** занимается изучением структуры и морфологии отдельных хромосом и их наборов в клетках, а также построением цитогенетических карт, т.е. определяет расположение генов и других элементов генома в хромосомах.
- **Генетика развития** изучает генетический контроль эмбриогенеза, начиная с проэмбриональных стадий созревания половых клеток до завершения дифференцировки разных тканей и органов.
- **Генетика популяций** занимается изучением частот мутаций и генотипов в популяциях, а также географических, демографических и иных факторов, влияющих на их динамику.
- **Биохимическая генетика** исследует связи между разными генами и органическими соединениями, присутствующими в живых организмах.
- **Молекулярная генетика** занимается исследованиями материальной природы генов или вещества наследственности, т.е. молекул ДНК, а также всех тех процессов, которые происходят с нуклеиновыми кислотами в клетках.
- **Медицинская генетика** (см. ниже).

Методы генетики человека

Гибридологический метод неприменим для изучения человека ввиду невозможности направленного скрещивания. Этот метод слабо применим и для многих крупных животных, поскольку потомство малочисленно, а время его развития сопоставимого с временем жизни экспериментатора.

1. Основным методом изучения наследования признаков у человека становится **генеалогический анализ**, или **анализ родословных**, который применяется не только у человека, но и у племенного скота, породистых животных и тд.
2. **Близнецовый метод** используют в генетике человека для выяснения степени наследственной обусловленности исследуемых признаков. Близнецы могут быть **однойцевыми** (образуются на ранних стадиях дробления изначально из одной зиготы, когда из двух или реже из большего числа бластомеров развиваются полноценные отдельные организмы). **Однойцевые близнецы** генетически идентичны. Когда созревают и затем оплодотворяются разными сперматозоидами две или реже большее число яйцеклеток, развиваются **разнойцевые близнецы**. **Разнойцевые близнецы** сходны между собой не более чем братья и сестры, рожденные в разное время. Частота появления близнецов у людей составляет около 1% (1/3 однойцевых, 2/3 разнойцевых); подавляющее большинство близнецов является двойнями. Так как наследственный материал однойцевых близнецов одинаков, то различия, которые возникают у них, зависят от влияния среды на экспрессию генов. Сравнение частоты сходства по ряду признаков пар одно- и разнойцевых близнецов позволяет оценить значение наследственных и средовых факторов в развитии фенотипа человека.

3. **Популяционный метод.** Изучение генетических особенностей разных народов позволяет реконструировать их историю, определять характер миграции и степень родства между ними, т.е. строить этногенетические карты.
4. **Цитологический метод.** Развитие цитогенетики человека привело к созданию подробных цитогенетических карт, не уступающих по степени детализации цитогенетическим картам наиболее хорошо изученных экспериментальных объектов.
5. **Биохимический метод.**
6. **Молекулярный метод.** В последние десятилетия произошел огромный прогресс в понимании биохимических и молекулярных превращений, участвующих в контроле дифференцировки и эмбрионального развития человека. Однако самым крупным достижением генетики человека, его биохимических и молекулярных разделов является расшифровка генома — определение первичной нуклеотидной последовательности ДНК человека с идентификацией всех генов и определением аминокислотной последовательности кодируемых этими генами белков.

Медицинская генетика

Предметом медицинской генетики являются те направления генетики человека, которые изучают роль генетических факторов в этиологии и патогенезе заболеваний. Основной целью этих исследований является обеспечение здоровья не только настоящего, но и будущих поколений. Раздел медицинской генетики, используемый в клинической практике, называется клинической генетикой. Однако четкой границы между этими двумя направлениями не существует, и многие положения медицинской генетики, которые по началу рассматривались как чисто теоретические, через какое-то время находят применение в клинике.

Интенсивно развивается **фармакогенетика**, т.е. изучение влияния генотипических особенностей пациентов на метаболизм лекарственных препаратов.

С генетических позиций все болезни человека можно разделить на три класса:

- собственно, наследственные болезни (в т.ч. хромосомные и генные заболевания);
- болезни с наследственной предрасположенностью (полигенные, комплексные, многофакторные);
- приобретенные (связаны с определенными неблагоприятными внешними воздействиями).

В этиологии многофакторных заболеваний наряду с действием неблагоприятных внешних факторов существенно влияние не одного, а многих генов. Количество этих генов, формирующих наследственную предрасположенность, иногда исчисляется десятками или даже сотнями. К многофакторным заболеваниям относятся большинство наиболее распространенных болезней человека, таких как гипертония, атеросклероз, ишемическая болезнь сердца, бронхиальная астма, сахарный диабет, онкологические, аутоиммунные заболевания и др.

Травмы и инфекции относятся к классу приобретенных заболеваний. Однако в последнем случае часто не удается полностью исключить влияния генетических факторов, определяющих дифференциальную чувствительность разных индивидуумов к действию инфекционных агентов. В этих случаях инфекционные заболевания рассматриваются как многофакторные.

В задачи **медицинской генетики** входят:

- диагностика наследственных заболеваний;
- анализ их распространенности в разных популяциях и этнических группах;
- медико-генетическое консультирование семей больных;
- предотвращение рождения больных детей с тяжелыми наследственными заболеваниями, которые приводят к инвалидности, на базе пренатальной (дородовой) диагностики;
- изучение молекулярно-генетических основ этиологии и патогенеза наследственных заболеваний;
- выявление генетических факторов риска многофакторных заболеваний.

В настоящее время интенсивно изучают ассоциации разных генов человека с моногенными и многофакторными заболеваниями. Эти исследования являются основой для планомерной разработки совместно со специалистами разных медицинских профилей новых патогенетических и этиологических методов лечения наследственных заболеваний, а также предупреждения развития тех заболеваний, к которым у человека имеется генетическая склонность.

ПОЯСНЕНИЯ К РЕШЕНИЮ ЗАДАЧ ПО ГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА

Наследование групп крови у человека

Система АВО (кодоминирование – взаимодействие аллельных генов, при котором у гетерозигот в фенотипе присутствует продукт обоих генов).

По системе АВО существует 4 группы крови:

1 группа имеет агглютинины α и β , но агглютиногенов не имеет, поэтому она называется нулевой группой и обозначается 0.

2 группа имеет агглютиноген А и агглютинин β - ее называют группой А.

3 группа имеет агглютиноген В и агглютинин α – это группа В.

4 группа - группа АВ, агглютининов не имеет.

Группы крови определяются геном J.

Наследование происходит по типу множественных аллелей.

Наличие той или иной группы крови определяется парой генов (или локусов), каждый из которых может находиться в трех состояниях (J^A , J^B или j^0). Генотипы и фенотипы лиц с разными группами крови приведены в таблице 1.

Таблица 1. Наследование групп крови системы АВО:

Группа	Генотип
I (0)	j^0j^0 гомозиготное состояние
II (A)	J^AJ^A гомозигот, J^AJ^0 гетерозигот
III (B)	J^BJ^B , гомозигот, J^BJ^0 гетерозигот
IV (AB)	J^AJ^B гетерозиготное состояние

Примеры решения задач.

Задача 1.

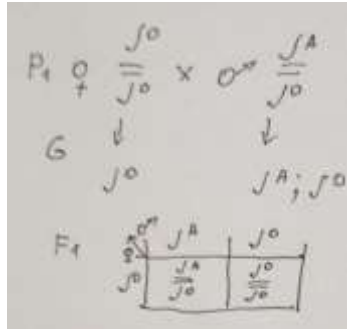
В родильном доме перепутали двух детей. Родители одного из них имеют 1 и 2 группы крови, родители другого - 2 и 4. Исследование показало, что дети имеют 1 и 2 группы крови. Определите, кто чей ребенок?

Решение.

1). У первой пары родителей 1 и 2 группы крови:

У матери 1 группа - JO только гомозиготное состояние;

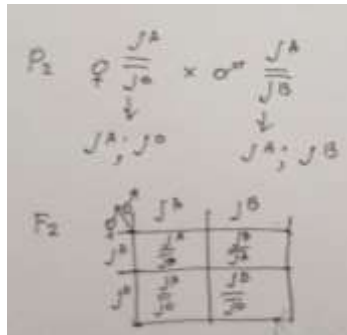
У отца 2 группа крови – имеет два состояния. Мы возьмем гетерозиготного отца, так как нужно проанализировать расщепление по данному признаку, чтобы увидеть все проявившиеся группы детей у данных родителей.



У первой пары родителей дети могут иметь либо 1, либо 2 группы крови.

2). У второй пары родителей у матери 2 группа крови, пусть будет она также гетерозиготна - $JAJO$, у отца 4 группа крови тоже будет гетерозиготна - $JAJB$.

Вот какими будут результаты скрещивания:



У второй пары родителей могут быть дети 2, 3, 4 групп крови, то есть детей 1 группы крови у них быть не может.

Следовательно, ребенок первой группы крови принадлежит первой паре родителей, а 2 группы крови - второй паре родителей.

Наследование, сцепленное с полом

У мужских и женских организмов все пары хромосом, кроме одной, одинаковы и называются аутосомами. Хромосомы, которые имеют отношение к определению пола, называются половыми и обозначаются X и Y. Если у организма обе половые X-хромосомы, то такой организм гомогаметен, т.е. даёт одинаковые гаметы: X и X. Если у организма X и Y половые хромосомы, то такой организм гетерогаметен, т.е. даёт гаметы X и Y.

В половых хромосомах имеются гены, которые отвечают не только за пол организма, но и контролируют обычные признаки. Аллели могут быть только в X-хромосоме, т.к. их две, они парные. Признаки, определяемые этими генами, наследуются сцеплено с полом. У

человека наследуются сцеплено с полом по X-хромосоме гены, отвечающие за развитие гемофилии (несвёртываемость крови) и дальтонизм (цветовая слепота).

Если же ген находится в Y-хромосоме, то он наследуется по линии пола, имеющего Y-хромосому. У человека по Y-хромосоме передаётся гипертрихоз (волосатые уши), развитие перепонки между вторым и третьим пальцами ног. Гены, находящиеся в Y-хромосоме человека, наследуются только от отца к сыну.

Пример решения задачи

Задача: Мужчина-дальтоник женился на женщине – носительнице цветовой слепоты. Можно ли ожидать в этом браке здорового сына? Дочь с цветовой слепотой? Какова вероятность одного и другого события?

Решение: вспомним, что цветовую слепоту вызывает рецессивный ген, который принято обозначать латинской буквой *d*. Соответственно, доминантная аллель, определяющая нормальное различие цветов человеком – *D*.

Таким образом, у женщин может быть три разных комбинации генов: $XDXD$ – здоровые, $XDXd$ – носительницы и $XdXd$ – страдающие дальтонизмом. У мужчин возможны два варианта: XDY – здоровые и XdY – больные.

Записываем генотипы родителей. Они нам известны из условия задачи. Записываем гаметы, которые будут образовывать родительские формы: гетерозиготная по данному признаку женщина будет давать два типа гамет, мужские гаметы также будут двух типов. Определяем генотипы детей.

Handwritten genetic cross diagram:

$$P \quad \begin{array}{c} \text{♀} \\ \frac{XD}{Xd} \end{array} \times \begin{array}{c} \text{♂} \\ \frac{Xd}{Y} \end{array}$$

Gametes:

$$G \quad \begin{array}{c} XD \\ Xd \end{array} \quad \begin{array}{c} Xd \\ Y \end{array}$$

F	$\begin{array}{c} \nearrow \\ \searrow \end{array}$	Xd	Y
	XD	$\frac{XD}{Xd}$	$\frac{XD}{Y}$
	Xd	$\frac{Xd}{Xd}$	$\frac{Xd}{Y}$

Делаем вывод о том, что половина девочек может быть носительницами дальтонизма, а другая половина – больными. Половина сыновей от этого брака здоровые, вторая половина – страдающие цветовой слепотой.

Ответ: от этого брака можно ожидать здорового сына и дочь с цветовой слепотой. Вероятность одного и другого события – 25 %.