Генеалогический метод. Близнецовый метод.

Основная часть

ГИБРИДОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

Известный советский генетик Н.К. Кольцов писал: «Мы не можем ставить опытов, мы не можем заставить Нежданову выйти замуж за Шаляпина только для того, чтобы посмотреть, каковы у них будут дети». Генетика человека имеет ряд особенностей:

• на людях запрещены экспериментальные браки

• рождается малое количество потомков

• наблюдается позднее половое созревание и большая продолжительность смены поколений (25-30лет)

• у человека сложный кариотип (много хромосом и групп сцеплений)

• невозможность создания одинаковых условий жизни исследуемых

Методы изучения наследственности человека

1) Генеалогический метод

2) Популяционный метод

3) Близнецовый метод

4) Цитологический метод

Генеалогический метод

заключается в анализе родословных и позволяет определить тип наследования

(доминантный рецессивный, аутосомный или сцепленный с полом) признака, а также его моногенность или полигенность.

В генеалогическом методе можно выделить 2 этапа

1.этап составления родословных

2. этап использования генеалогических данных для генетического анализа

Задачи метода

1.установление наследственного характера заболевания

2.уточнение типа наследования признака и уровня пенетрантности

3.определение сцепления и локализации генов в хромосомах

4. изучение интенсивности изменения наследственного материала (частоты мутаций) у человека

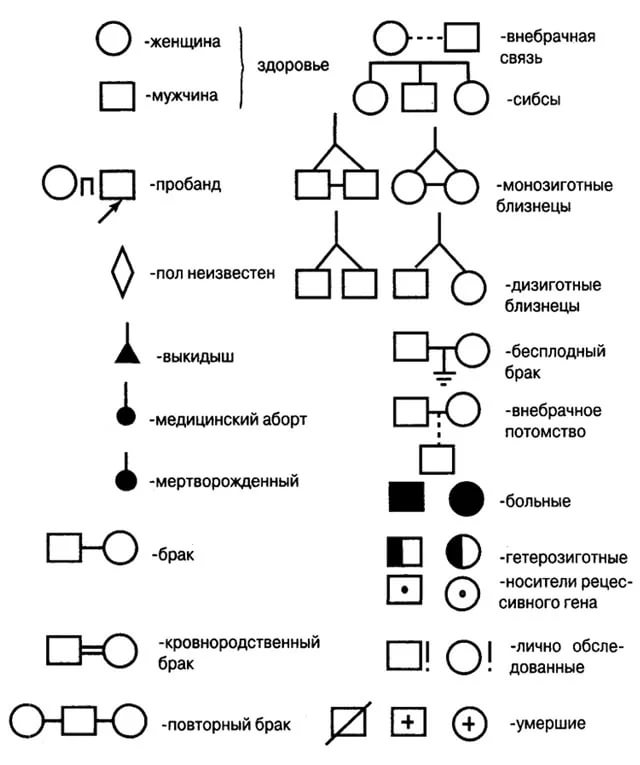
5. исследование процессов взаимодействия генов

6. расчет риска рождения больного ребенка при медико-генетическом

консультировании

Пенетрантность — это частота проявления гена среди носителей данного гена.

**Символы для составления родословной**

Составление родословной

Правила графического изображения родословной

1.Составление родословной начинают с пробанда. Братья и сестры располагаются в родословной в порядке рождения слева направо, начиная со старшего.

2.Все члены родословной должны располагаться строго по поколениям в один ряд.

3.Поколения обозначаются римскими цифрами слева от родословной сверху вниз.

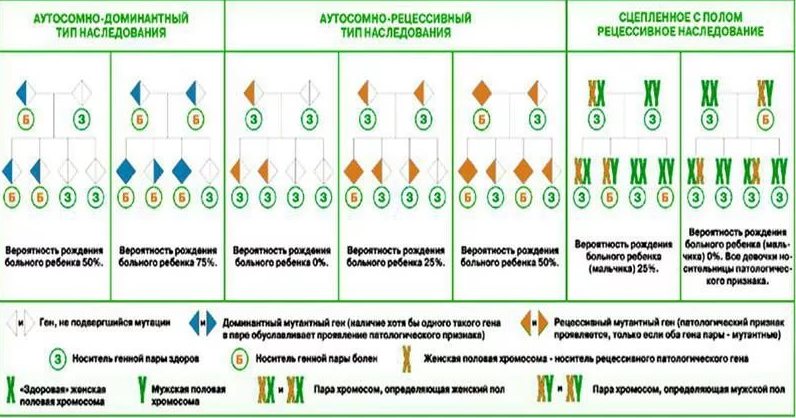
4.Арабскими цифрами нумеруется потомство одного поколения (весь ряд) слева направо последовательно. Т.е. каждый член родословной имеет свой шифр (например: I-3, II-

5.Необходимо указывать возраст членов семьи, так как некоторые наследственные заболевания проявляются в разные периоды жизни.

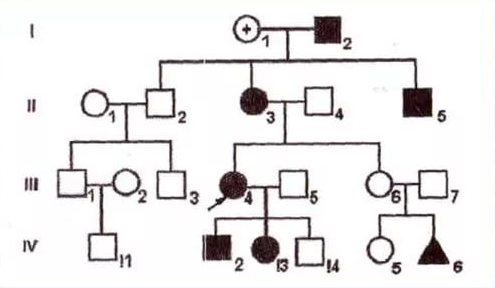
6.Супруги родственников пробанда могут не изображаться в родословной, если они здоровы.

7.Важно отметить лично обследованных членов родословной знаком (!).

Типы наследования



Аутосомно-доминантный тип наследования

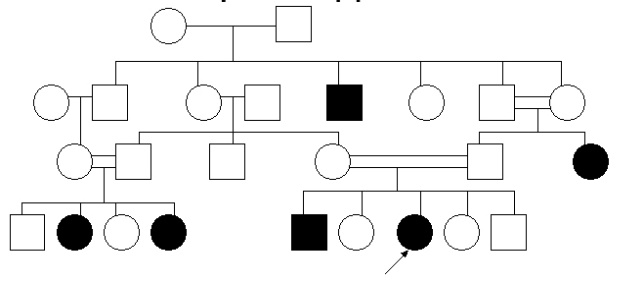
1) передача заболевания из поколения в поколение (наследование по вертикали);

2) передача заболевания от больных родителей детям;

3) здоровые члены семьи обычно имеют здоровое потомство;

4) оба пола поражаются одинаково часто

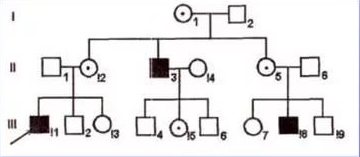
Аутосомно-рецессивный наследования тип

а) Больные дети с наследственной патологией рождаются от фенотипически здоровых родителей, являющихся гетерозиготными носителями патологического гена.

б) Больные чаще встречаются в одном поколении: среди родных или двоюродных сибсов (наследование «по горизонтали») или среди дядей и племянников (наследование «по ходу шахматного коня»).

в) В родословной отмечается более высокий процент кровнородственных браков.

г) Одинаково часто болеют мужчины и женщины

Х-сцепленный тип наследования

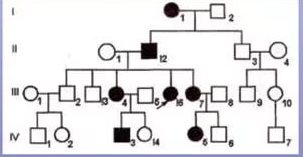
Х-сцепленным рецессивным

а) болеют преимущественно лица мужского пола;

б) больные дети рождаются от фенотипически здоровых родителей, но мать больного является гетерозиготной носительницей патологического гена («кондуктор»);

в) больные мужчины не передают заболевания своим сыновьям, но все их дочери становятся «кондукторами»;

г) редкие случаи заболевания женщин возможны, если их отец болен, а матьносительница

Х-сцепленным доминантным

а) заболевание прослеживается в каждом поколении;

б) если болен отец, то все его дочери будут больными, а все сыновья здоровыми;

в) если больна мать, то вероятность рождения больного ребенка равна 50% независимо от пола;

г) болеют как мужчины, так и женщины, но в целом больных женщин в семье в 2 раза больше, чем больных мужчин;

д) у здоровых родителей все дети будут здоровыми

Близнецовый метод

Разработан Гальтоном в 1876г. Основан на изучении и сравнении пар однояйцевых и разнояйцевых близнецов, влиянии среды воспитания и обучения на формирование признака. Этот метод используют в генетике человека для выяснения степени наследственной обусловленности исследуемых признаков. Близнецами называют одновременно родившихся детей. Они бывают монозиготными (однояйцевыми) и дизиготными (разнояйцевыми).

Цель: изучить влияние генетических факторов и внешней среды на развитие признака

Близнецовый метод включает в себя диагностику зиготности близнецов

Монозиготные близнецы

На ранних этапах развития до начала дифференцировки клеток зародыша происходит его деление на несколько (2 и более) частей Генотип близнецов – идентичен

Дизиготные близнецы

У женщины одновременно созревает 2 яйцеклетки в разных яичниках. При оплодотворении обеих яйцеклеток происходит формирование двух зародышей

Генотип близнецов идентичен на 50% (также как и у обычных братьев и сестер)

**Методы установления монозиготности близнецов**

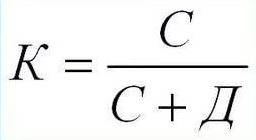
**• полисимптномный** (форма бровей, носа, губ, ушных раковин, цвет волос, глаз). Метод приблизительный и субъективный

**• иммуногенетический** (анализ группы крови, белков сыворотки крови, лейкоцитарных антигенов и др.)

**• приживляемость кусочков кожи** (у дизиготных близнецов происходит отторжение)

**• метод дерматоглифики**

Если признак проявляется у обоих близнецов – это **конкордантность,** если у одного из Близнецов **- дискордантность.**

**Коэффициент парной конкордантности** указывает долю близнецовых пар, в которых изучаемый признак проявился у обоих партнеров.

С – число конкордантных пар,

Д – число дискордантных пар.

Влияние наследственности на заболевания определяют по **формуле Хольцингера: Н + Е = 1**

Н = (КМБ – КДБ) : (100 – КДБ) (в процентах),

где КМБ – коэффициент парной конкордантности для монозигот КДБ – коэффициент парной конкордантности для дизигот

Н от 1 до 0,7 – наследственные факторы имеют доминирующее значение в развитии признака или болезни;

Н от 0,4 до 0,7 – признак развивается под действием факторов внешней среды при наличии генетической предрасположенности.



Близнецовый метод

Так как монозиготные близнецы имеют одинаковый генотип, то конкордантность у них выше, чем у дизиготных. У близнецов-детей генетических отличий почти нет, в то время как с возрастом их всё больше и больше. Чем больше лет близнецы жили в разных местах, тем большие генетические отличия обнаруживались.