

В.Г. Зенкина, О.А. Солодкова

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Учебное пособие



Владивосток
Медицина ДВ
2019



Издательство «Медицина ДВ»
690950 г. Владивосток, пр-т Острякова, 4
Тел.: (423) 245-56-49. E-mail: medicinaDV@mail.ru

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Тихоокеанский государственный медицинский университет

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

Учебное пособие

*Рекомендовано Координационным советом по области образования
«Здравоохранение и медицинские науки» в качестве учебного пособия
для использования в образовательных учреждениях, реализующих
основные профессиональные образовательные программы высшего
образования по направлению подготовки специалитета
по специальностям 31.05.01 «Лечебное дело», 31.05.02 «Педиатрия»*



Владивосток
Медицина ДВ
2019

УДК 575(075.8)
ББК 52.54я73
Г34

*Издано по рекомендации редакционно-издательского совета
Тихоокеанского государственного медицинского университета*

Рецензенты:

Ю.В. Максимова – д.м.н., профессор, заведующий кафедрой медицинской генетики и биологии Новосибирского государственного медицинского университета Министерства здравоохранения Российской Федерации

А.Б. Виноградов – д.м.н., профессор, заведующий кафедрой биологии, экологии и медицинской генетики Пермского государственного медицинского университета имени академика Е.А. Вагнера Министерства здравоохранения Российской Федерации

Авторы:

Зенкина В.Г., Солодкова О.А.,
Божко Г.Г., Масленникова Л.А.

Г34 **Генетика человека:** учебное пособие / В.Г. Зенкина, О.А. Солодкова, Г.Г. Божко и др. – Владивосток: Медицина ДВ, 2019. – 92 с.
ISBN 978-5-98301-157-1

В учебном пособии даны основные понятия, термины, методы исследования генетики человека. Уделено внимание современным технологиям в диагностике наследственных болезней. Описаны различные наследственные болезни, симптоматика, диагностика, методы коррекции.

Учебное пособие составлено на основе Федерального государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования по специальностям Лечебное дело, Педиатрия, по дисциплине «Биология».

Учебное пособие издано в помощь студентам Лечебного и Педиатрического факультетов и может быть использовано студентами всех факультетов медицинского университета.

УДК 575(075.8)
ББК 52.54я73

ISBN 978-5-98301-157-1

© Зенкина В.Г., 2019
© Медицина ДВ 2019

ОГЛАВЛЕНИЕ

Введение	5
Глава I. Методы изучения наследственной патологии.....	6
1.1. Клинико-генеалогический метод	7
1.2. Близнецовый метод	12
1.3. Цитогенетический метод	13
1.4. Молекулярно-цитогенетические методы.....	17
1.5. Молекулярно-генетические методы. ДНК-диагностика. Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики	20
1.6. Биохимический метод.....	23
1.7. Популяционно-статистический метод	24
1.8. Дерматоглифический метод	25
1.9. Иммунологический метод	26
1.10. Метод генетики соматических клеток	28
1.11. Методы моделирования	29
1.12. Тестовые задания к главе I.....	30
Глава II. Наследственные заболевания	35
2.1. Классификация наследственных болезней	35
2.2. Механизм возникновения хромосомных болезней.....	35
2.3. Клинико-цитогенетические характеристики некоторых геномных болезней	37
2.4. Характеристика некоторых хромосомных болезней (аббераций).....	40
2.5. Болезни импринтинга	41
2.6. Наследственные болезни обмена веществ (генные заболевания).....	42
2.7. Тестовые задания к главе II.....	47
Глава III. Общие принципы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.....	52
3.1. Компьютерная диагностика в генетике	53
3.2. Диагностика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.....	56
3.3. Пренатальная диагностика	57
3.4. Подходы к лечению наследственных заболеваний	61
3.5. Профилактика наследственной патологии. Программа оптимального планирования семьи.....	65
3.6. Тестовые задания к главе III.	67

Глава IV. Ситуационные задачи.....	70
4.1. Составление и анализ родословных.....	70
4.2. Анализ идиограмм кариотипов человека	77
4.3. Задачи на получение наследственных синдромов	78
4.4. Задачи на закон Харди-Вайнберга (популяционно-статистический метод генетики человека).....	81
Ситуационные задачи для самостоятельного решения	83
Эталоны ответов на тестовые задания	89
Рекомендуемая литература.....	90

ВВЕДЕНИЕ

Генетика человека – наука и фундаментальная, и прикладная. Как фундаментальная наука – это область генетики, которая изучает законы наследственности и изменчивости у самых интересных организмов – людей. Научные результаты, полученные при этом, ценны для нас не только в теоретическом отношении, но и в практическом плане. Вот почему генетика человека – это также и прикладная наука. Со времени переоткрытия законов Г. Менделя началось изучение генетических механизмов. Оно привело к расшифровке генетического кода, описанию процессов транскрипции, трансляции и функционирования белков, кодируемых определенными генами. В настоящее время уточняется тонкая структура генов, активно проводятся исследования по регуляции активности генов в ходе развития и функционирования организмов.

Генетика человека – обширная наука с неопределенными границами. Развитие различных подходов и методов привело к появлению множества отдельных специальных разделов этой науки: биохимическая генетика человека, цитогенетика, иммуногенетика, клиническая генетика, популяционная генетика, генетика поведения, генетика развития, генетика размножения, фармакогенетика и ряда других.

Глава I.

МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ

Генетика человека изучает явления наследственности и изменчивости в популяциях людей, особенности наследования нормальных и патологических признаков, зависимость заболеваний от генетической предрасположенности и факторов среды. Известно более 6000 наследственных заболеваний. Одним из разделов генетики человека является медицинская генетика, объектом изучения которой служит больной человек. Около 13.000.000 людей поражены наследственными заболеваниями. Ежегодно 4-6% детей рождаются с аномалиями развития, и каждый пятый ребенок умирает от врожденного порока развития, 20-25% стационарных больных оказываются с отягощенной наследственностью. Поэтому, одна из главнейших задач медицинской генетики – раннее выявление и профилактика наследственных болезней. Одним из основоположников медицинской генетики считается выдающийся советский невропатолог С.Н. Давиденков. Он впервые применил идеи генетики в клинике, дал анализ ряда наследственных заболеваний и разработал методы медико-генетического консультирования.

Исследование генетики человека связано с определенными трудностями: невозможностью экспериментального скрещивания, медленной сменой поколений, малочисленностью потомков в каждой семье, значительным количеством хромосом и групп сцепления.

При изучении наследственных признаков у человека можно использовать все методы, применяемые в медицине: биохимические, морфологические, иммунологические, клинические, электрофизиологические и другие, т.е. любые методы, которые дают возможность регистрировать признак как дискретную единицу или выражать его количественно. Для решения сугубо генетических задач применительно к человеку в настоящее время разработаны следующие методы: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, молекулярно-цитогенетический, биохимический, генетики соматических клеток и моделирования, популяционно-статистический, дерматоглифический, иммуногенетический, ДНК-диагностики.

1.1. Клинико-генеалогический метод

Клинико-генеалогический метод – метод родословных, основан на прослеживании какого-либо нормального или патологического признака в ряду поколений с указанием родственных связей между членами родословной. Метод основан в конце XIX века Ф. Гальтоном и относится к наиболее универсальным методам в генетике человека. Он широко применяется при решении теоретических и прикладных проблем, таких как: 1) установление наследственного характера признака; 2) определение типа наследования; 3) выяснение зиготности пробанда, пенетрантности и экспрессивности признака; 4) вычисление вероятности рождения детей с той или иной наследственной патологией у пробанда.

Метод включает два этапа: сбор сведений о семье и составление родословной с последующим генеалогическим анализом. Сбор сведений начинается от пробанда, которым называют лицо, первым попавшее в поле зрения исследователя (обратившееся за консультацией). Затем делают графическое изображение родословной, используя стандартные символы (рис. 1).














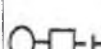




	женщина		дизиготные близнецы
	мужчина		монозиготные близнецы
	пробанд		носительница признака, сцепленного с X-хромосомой
	обязательный признак		пол неизвестен
	брак		гетерозиготный носитель
	родственный брак		умершие
	родители дети (символ)		повторный брак
	бесплодный брак		выкидыш
	incestuous связь		полуродственные

Рис. 1. Символы, используемые для составления родословной.

Генеалогический метод тем информативнее, чем больше имеется достоверных сведений о здоровье родственников больного. После составления родословной начинается генеалогический анализ, целью которого является установление генетических закономерностей.

В дополнение к описанию родословной (рис. 2) следует подчеркнуть следующее: 1) поколения обозначаются римскими цифрами слева от родословной; 2) арабскими цифрами нумеруется потомство одного поколения слева направо последовательно (весь ряд); 3) братья и сестры (сibsы) располагаются в родословной в порядке рождений в один ряд; 4) каждый член родословной имеет шифр, например, III-7 – пробанд.

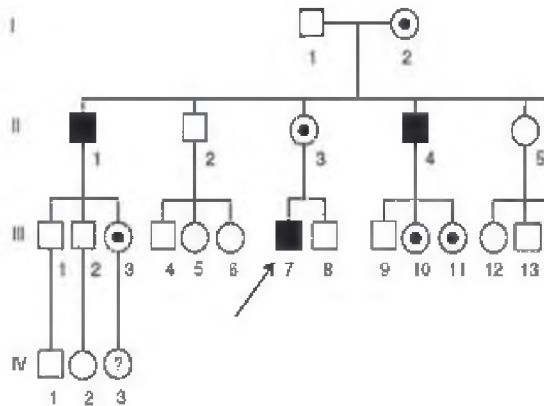


Рис. 2. Пример составления родословной.

Выделяют несколько типов наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный доминантный, X-сцепленный рецессивный, Y-сцепленный или голандрический и митохондриальный.

Для **аутосомно-доминантного типа наследования** (рис. 3) характерно:

1. Проявление болезни в каждом поколении.
2. Лица мужского и женского пола поражаются одинаково часто и в одинаковой мере.
3. Если один из родителей болен, то вероятность рождения больного ребенка составляет 50%.
4. Наблюдается вертикальный характер передачи заболевания в родословной, т.е. больной ребенок имеет больного родителя.



Рис. 3. Родословная с аутосомно-доминантным типом наследования.

