***Упражнение № 1: „Основни методи на генетично изследване***

***при човека.”***

I. Генеалогичен метод на изследване

1. Определение - първи етап на генетичната

консултация, имащ за цел:

- да установи типа на унаследяване на

патологичния признак (заболяване);

- да определи вероятните генотипове на

родствениците;

-да подпомогне поставянето на генетичната

диагноза;

- да определи риска за повторение в поколенията

Генеалогичен метод - родословни схеми

 Генеалогичният метод на изследване завършва

с начертаването на родословна схема, която

представлява графичен израз на семейната

история на консултиращите се. Индивидите са

характеризирани съобразно своя пол, възраст,

поколение и биологични връзки помежду си.

 Родословията дават възможност да се проследи

унаследяването на гените, тъй като предоставят

информация за много индивиди с определено

заболяване.

Символи, използвани при

построяване на родословие

Основни понятия

 Пробанд (index case) – индивид с диагностицирано

генетично заболяване, заради когото семейството е

насочено за генетично консултиране; от него

започва анализът на родословието

 Консултиращ се – пациент/семейство, посетил

генетична консултация по повод генетично

заболяване в семейството

 Сибси (siblings) – братя и сестри

 Кръвно родство – генетична връзка чрез общ

Предшественик

Основни принципи за изграждане на

родословна схема

 Използват се символи, принадлежащи към определена

номенклатурна система

 Започва се от пробанда, който се означава със стрелка и

изграждането на родословието е в посока отдолу нагоре

 Лицата от едно поколение се разполагат на една

хоризонтала и се отбелязват с арабски цифри

 Поколенията се отбелязват с римски цифри отляво, като

се започва от най-старото поколение

 Винаги се отбелязва наличието на кръвнородствен брак,

спонтанни аборти, мъртвораждане

Генеалогичен метод - анализ на

генеалогичната схема

1. Генеалогични критерии за тип на

унаследяване

2. Генетична диагноза – определяне на

типа на унаследяване

3. Генетична прогноза – определяне

величината на генетичния риск

Генеалогичен метод - построяване на

родословие

Кръвнородствените

взаимоотношения или

принадлежността към определени

малки етнически групи насочват

към търсенето на рецесивна

патология.

Начертайте родословна схема , като

използвате следните данни:

 Пробандът е момиче на 1 година, има брат (8г.) и

сестра(5г.).

 Първата бременност в семейството е завършила

със спонтанен аборт.

 Родителите са първи братовчеди.

 Майката има сестра, която има еднояйчни

близнаци (момчета).

 Бащата има брат, който има момче (3г.) и момиче

(1г.).

 Бабата по майчина линия и дядото по бащина

линия са брат и сестра и са починали.

Начертайте родословна схема , като

използвате следните данни:

 Пробандът е мъж на 20г.

 Има сестра на 24г. и брат на 16г.

 Баща им е починал.

 Сестрата на пробанда има дъщеря.

 Майка им има брат, който има двама сина.

 Бабата и дядото по майчина линия са

починали, а по бащина линия са живи.

II. Популационно-генетични методи

Закон на Hardy-Weinberg

• Законът свързва честотата на

генотиповете в даден локус с

фенотипните честоти в популацията

• Законът гласи: Ако популацията е в

равновесие, то за даден локус с два алела

(D и d) с честоти съответно p и q,

честотата на генотипите е както следва:

DD=p2, Dd=2pq, dd=q2

Закон на Hardy-Weinberg

p + q = 1

p2 + 2pq + q2 = 1

Алелните честоти не се променят от

поколение в поколение, както и

честотата на генотипите, определени от

съответните алелни честоти в локуса.

Условия, при които е в сила законът

на Hardy-Weinberg

 Достатъчно голяма популация

 Свободен избор на партньор

 Без поява на нови мутации

 Без селекция на определен фенотип

 Без миграция

 Ген в автозомен локус

р – честота на алел D

q – честота на алел d

генотипна DD Dd dd

честота р2 2рq q2

Автозомно рецесивно унаследяване и закон

на Hardy-Weinberg

Автозомно рецесивно заболяване с популационна честота

1/10 000. Ако популацията е в равновесие съгласно закона на

Hardy-Weinberg, то

популационната честота = q2 = 1/10 000

q=√1/10000 =1/100

2pq =2 х 99/100 х 1/100 = 1/50

Или хетерозиготното носителство в популацията се среща

1/50. В случай на рядко рецесивно заболяване почти всички

мутантни гени в популацията се крият в хетерозиготите.

III. Цитогенетични методи

Позволяват рутинно хромозомно изследване за клинични цели с

цел откриване на бройни и структурни хромозомни аберации.

Извършват се на клетки, които позволяват отглеждане, растеж и

деление в клетъчна култура.