**Metódy používané v genetike človeka:**

**1. pozorovanie fenotypových prejavov:**

* 1. **a).** **rodokmeňová metóda = genealogický výskum**

* človek, od ktorého sa začína robiť výskum sa nazýva **proband**
* schéma rodokmeňa sa zapisuje pomocou štandardných značiek

**b) výskum dvojčiat = gemelologický výskum**

* dvojčatá môžu byť:
* **dvojvaječné**- dve vajíčka, každé oplodnené inou spermiou
* **jednovaječné**- 1 vajíčko oplodnené jednou spermiou. Vzniknutá zygota sa neskôr rozdelí a vyvíjajú sa 2 zárodky, ktoré majú vždy rovnaké pohlavie.

Z genetického hľadiska sú zaujímavejšie jednovaječné dvojčatá,lebomajú rovnakú genetickú výbavu, ale nie sú úplne totožné. Je možné u nich sledovať aj vplyv prostredia.

**c)** **populačný výskum**

* skúmanie určitej reprezentačnej vzorky populácie

V praxi sa všetky metódy kombinujú a výsledky pozorovaní sa dopĺňajú a štatisticky spracúvajú.

**2. štúdium karyotypov**

* študuje sa zostava a štruktúra chromozómov
* chromozómy sú zostavené podľa medzinárodných pravidiel na základe ich dĺžky a umiestnenia centroméry do 7 skupín označených A-G
* využíva sa **prúžkovacia metóda** (chromozómy sa farbia špeciálnymi farbivami) ale aj **genetické a biochemické metódy**
* umožňuje zistiť rozličné chromozómové aberácie a genómové mutácie
* ľudské chromozómy sa najčastejšie vyšetrujú z krvných buniek, kostnej drene alebo kože
* dajú sa vyšetrovať aj prenatálne z plodovej vody
  + - * odber plodovej vody sa robí**amniocentézou**