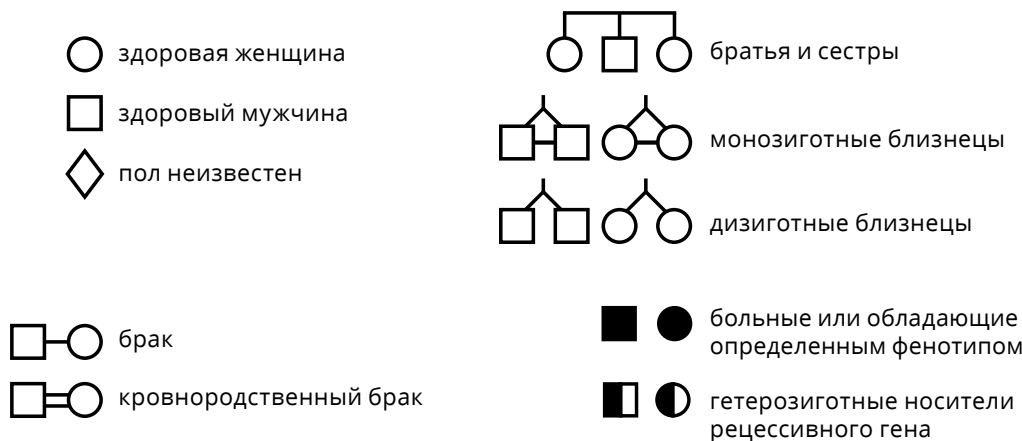
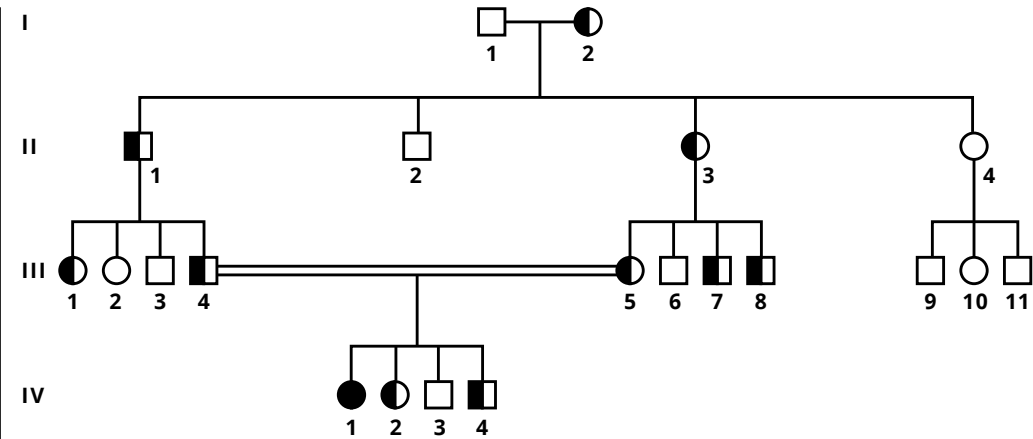


Генетика человека — один из наиболее востребованных разделов генетики, однако при изучении наследственности человека исследователи сталкиваются с рядом проблем. Во-первых, это проблемы этического толка, то есть мы не можем ставить целенаправленные скрещивания — возможно только изучение только тех детей, которые уже есть у исследуемой пары. Все исследования должны быть строго добровольными, и далеко не все пары готовы принять в них участие. Во-вторых, у людей, в отличие от многих других животных, в результате одной беременности обычно появляется один ребенок, реже — два или три. Также большинство родителей в современном обществе не заводят больше трех детей на семью. Наконец, в-третьих, длительный период роста, отсроченное половое созревания (по сравнению с другими млекопитающими) не позволяет нам наблюдать более трех поколений одновременно.

В связи с этим одним из основных методов, используемых в генетике человека, является **генеалогический**, который подразумевает составление родословной исследуемой семьи. При составлении родословной придерживаются следующих условных обозначений:



При этом поколения располагаются по горизонтали и обозначаются римскими цифрами от старшего к младшему, а отдельные индивиды внутри каждого поколения обозначаются арабскими цифрами, слева направо в порядке рождения:



Большинство признаков в человеческом организме имеет сложные механизмы наследования — они определяются несколькими генами и их выраженность может зависеть от внешней среды. Однако есть несколько **моногенных** признаков, слабо зависящих от внешней среды и определяющихся одним геном:

Признак	Доминантный	Рецессивный
Форма линии роста волос		
Форма мочки ушей		
Ямочки на щеках		
Ямочка на подбородке		
Признак	Доминантный	Рецессивный
Умение сворачивать язык в трубочку		
Увеличенная подвижность дистального сустава большого пальца		
Цвет глаз		

Стоит заметить, что цвет глаз лишь условно можно назвать моногенным признаком. Мы знаем, что кроме голубых и карих глаз бывают глаза зеленые, серые, желтые и прочие, и эти проявления определяются другими генами. Однако пара голубые глаза-карие глаза действительно определяется одним геном.

Одним из важных признаков в генетике человека являются **группы крови**. Существует множество систем групп крови, но основной из них считается группы крови **ABO**.

В системе **ABO** группы крови различаются по наличию **белков-агглютининов** на мембране эритроцитов и **белков-агглютиногенов** (антител к агглютининовым) в плазме. Выделяют два типа агглютининов — **A** и **B**, и два типа агглютиногенов — **a** и **b**. При переливании агглютинины **A** связываются с агглютиногенами **a**, а агглютинины **B** — с агглютиногенами **b**. Такое связывание приводит к агглютинации — «слипанию» эритроцитов, которое вызывает серьезные нарушения кровотока и смерть. Поэтому при переливании крови надо всегда учитывать группы крови донора и реципиента. При этом в норме, если на эритроцитах содержится агглютинин **A**, в плазме не может присутствовать агглютиноген **a**, а с агглютинином **B** не может сочетаться агглютиноген **b**.

Группы крови определяются одним геном, имеющим три аллеля:

I^A, обуславливающим наличие агглютинина **A** на мембране эритроцитов
I^B, обуславливающий наличие агглютинина **B**

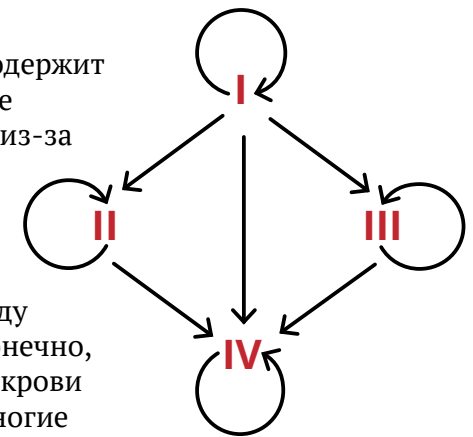
i (также обозначаемый как **I⁰**), обуславливающий отсутствие агглютининов на мембране эритроцитов.

При этом **I^A** и **I^B** являются доминантными генами по отношению к гену **i**.

По системе **ABO** выделяются 4 группы крови: кровь **первой** группы, обозначаемой также как «**0**», не содержит на мембране эритроцитов агглютининов. **Вторая** группа крови — **A** — несет агглютинины **A**, **третья** — **B**. **Четвертая** группа крови несет на поверхности эритроцитов оба типа агглютининов.

Группа крови	Антигены (агглютиногены) в мембране эритроцитов	Антитела (агглютинины) в плазме крови	Генотипы
I (0)	нет	$\alpha\beta$	ii
II (A)	A	β	$I^A I^A; I^A i$
III (B)	B	α	$I^B I^B; I^B i$
IV (AB)	AB	нет	$I^A I^B$

Таким образом, I группа является **универсальным донором**, так как не содержит агглютининов, а агглютиногены в плазме донора не могут вызвать агглютинацию из-за их небольшого количества. IV группа крови — **универсальный реципиент**, людям с IV группой можно переливать кровь любой группы. Наконец, безопасно можно переливать кровь между людьми с одинаковой группой крови. Конечно, в современной медицине кроме группы крови **ABO** при переливании учитываются и многие другие факторы. Если не учитывать эти факторы, то даже при переливании крови с той же группой могут возникнуть осложнения.



Другая важная система групп крови — это система резус (**Rh**). Резус-фактор — это белок (агглютиноген) на поверхности эритроцитов. Его наличие или отсутствие также обусловлено одним геном с двумя аллелями: доминантный аллель **Rh+** определяет наличие резус-фактора, рецессивный аллель **Rh-** — его отсутствие. Таким образом, при генотипах **Rh+Rh+** и **Rh+Rh-** кровь будет содержать резус-фактор, то есть будет резус-положительной, а при генотипе **Rh-Rh-** — резус-отрицательной.

Задача №12

В родильном доме случайно перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют **A** и **O** группы крови, родители другого — **A** и **AB**, мальчики имеют **A** и **O** группы крови. Определите, кто чей сын и генотипы родителей и детей.

Решение

1. Запишем все возможные генотипы всех родителей и детей, родителей обозначим римскими буквами, детей – арабскими:

Родители

I) **A** **O**
I^AI^A или **I^Ai** **ii**

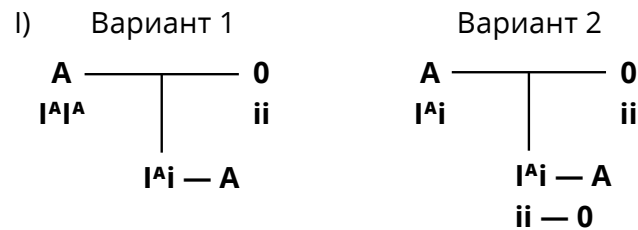
II) **A** **AB**
I^AI^A или **I^Ai** **I^AI^B**

Дети

1) **A**
I^AI^A или **I^Ai**

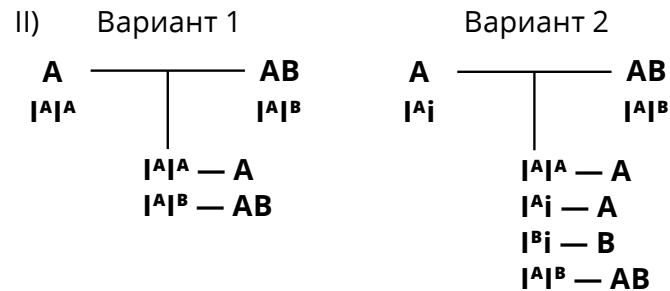
2) **O**
ii

2. Рассмотрим какие дети могли теоретически появиться у первой пары:



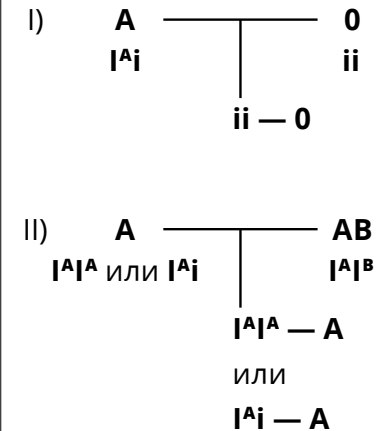
Это значит, что эта пара могла быть родителями как первого ребенка, так и второго.

3. Рассмотрим вторую пару:



Таким образом, у этой пары мог родиться ребенок только с группами крови **A**, **B** и **AB**. Это значит, что ребенок с группой крови **O** не мог родиться у этой пары, то есть они являются родителями ребенка с группой крови **A**.

4. Запишем возможные генотипы детей и родителей:



К данным генетики очень часто прибегают при необходимости изучения и прогнозирования наследственных болезней человека.

Большинство наследственных болезней также определяются несколькими генами. Но есть и моногенные заболевания:

- дальтонизм — цветовая слепота, ген которой локализован в X-хромосоме. Дальтонизм проявляется в рецессивном состоянии. X^p
- гемофилия А — нарушение свертываемости крови, ген которой также находится в X-хромосоме. Гемофилия А также рецессивное заболевание. X^h
- серповидно-клеточная анемия, при которой форма эритроцитов изменяется, что приводит к малокровию. При этом гетерозиготы имеют в крови эритроциты как нормальной, так и измененной (серповидной) формы, однако симптомы у них проявляются редко и только в определенных условиях.
- фенилкетонурия — нарушение обмена аминокислоты фенилаланина. Фенилкетонурия может привести к умственным нарушениям, если ее не диагностировать в раннем возрасте и не соблюдать диету с исключением продуктов с фенилаланином.

Также наследственные заболевания могут быть обусловлены анеуплоидиями. Среди анеуплоидий по аутосомам только три варианта не погибают на этапе внутриутробного развития:

трисомия по 21 хромосоме (**47XX, 21+**) — синдром Дауна;

трисомия по 18 хромосоме (**47XX, 18+**) — синдром Эдвардса;

трисомия по 13 хромосоме (**47XX, 13+**) — синдром Патау.

При этом дети с синдромами Патау и Эдвардса обычно не доживают до одного года.

Из анеуплоидий по половым хромосомам не выживают лишь плоды без X-хромосомы, то есть с генотипом **45Y0**.

При наличии только одной X-хромосомы (**45X0**) рождаются девочки с синдромом Шерешевского-Тернера.

При наличии дополнительной X-хромосомы при наличии Y хромосомы (**47XXY**), рождаются мальчики с синдромом Кляйнфельтера.

Также возможны трисомии и полисомии по X-хромосоме (**47XXX, 48XXXX** и другие).