

# Методы генетики: как изучают наследственность и изменчивость

От ДНК до популяции: генетика объясняет  
наследование признаков.



# Зачем генетике несколько методов

Наследственность проявляется на разных уровнях: в генах, хромосомах, признаках организма и частоте аллелей. Поэтому для точного вывода нужны разные подходы, которые дополняют друг друга и дают целостную картину явления.



# Гибридологический метод: скрещивание и анализ потомства

## 1 Скрещивание форм

Для анализа выбирают организмы, различающиеся по одному или нескольким признакам. Затем скрещивают их и наблюдают, как эти признаки распределяются у потомков в нескольких поколениях.

## 2 Опыт Менделя

Грегор Мендель применил этот подход к гороху и показал, что наследование подчиняется строгим закономерностям. Его результаты стали основой классической генетики и введения понятий о доминантных и рецессивных аллелях.

## 3 Законы наследования

Гибридологический метод позволил сформулировать законы единообразия гибридов первого поколения, расщепления признаков во втором поколении и независимого наследования разных признаков при их расположении в разных парах хромосом.

## 4 Практическая ценность

Метод особенно удобен для изучения наследования отдельных признаков и проверки гипотез о генотипе родителей. Он остается базовым инструментом при решении генетических задач и объяснении школьных опытов.

# Решетка Пеннета и запись результатов скрещивания



## Наглядная схема

Решетка Пеннета помогает записать все возможные сочетания гамет в виде таблицы. Это делает результат скрещивания понятным и позволяет быстро увидеть ожидаемые генотипы потомков.



## Генотипы и фенотипы

В каждой клетке указывают генотип будущего организма, а при необходимости — и его фенотип. Такая запись особенно полезна, когда нужно сопоставить аллельные комбинации с внешним проявлением признака.



## Моногибридный пример

При полном доминировании решетка позволяет получить соотношения 1:2:1 по генотипу и 3:1 по фенотипу. Эти данные часто используют для проверки решений в задачах по генетике.



## Дигибридное скрещивание

При анализе двух признаков таблица показывает больше вариантов сочетаний. Это помогает увидеть независимое распределение аллелей и оценить, как наследуются признаки, если они связаны с разными генами.

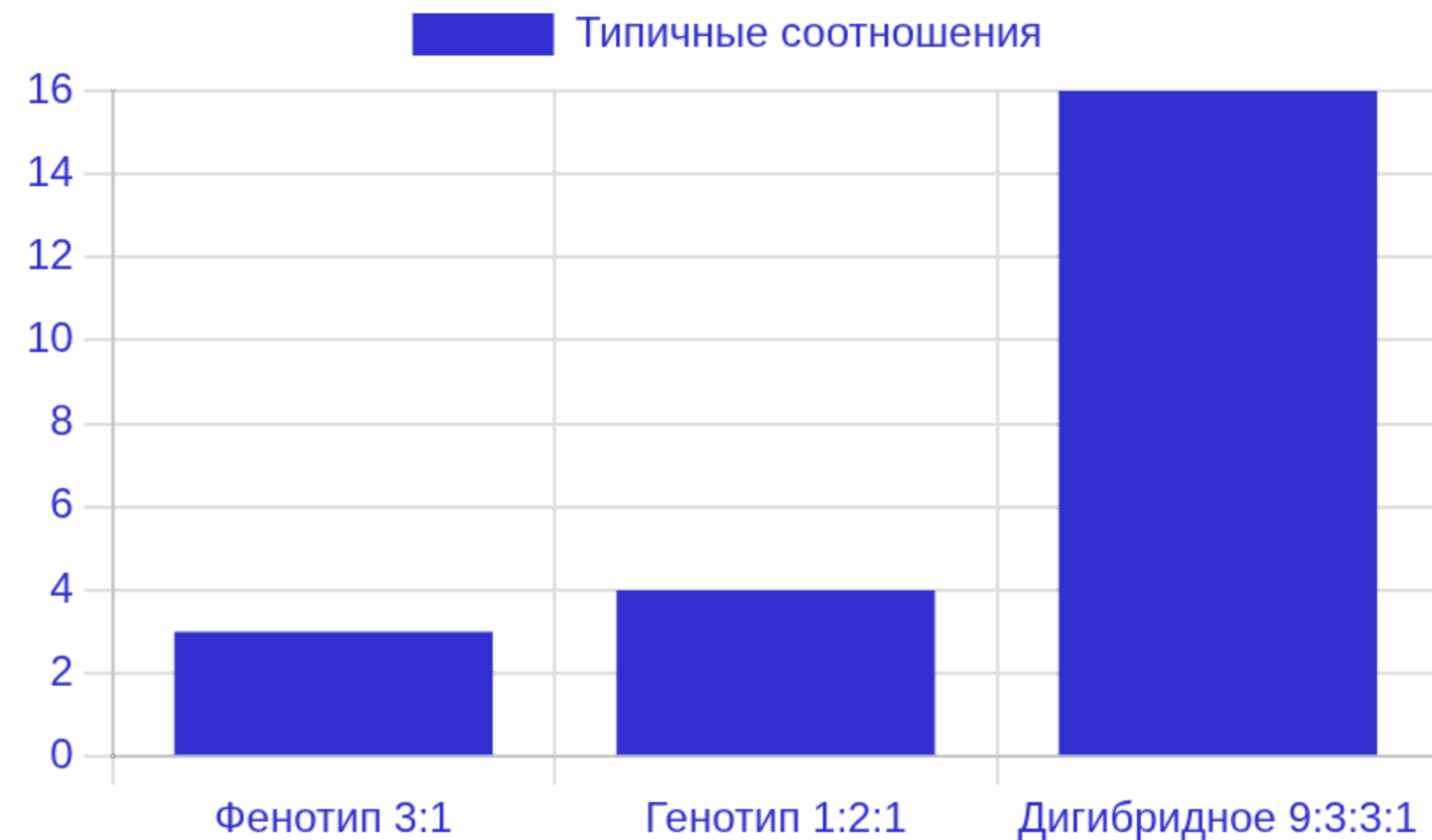


# Типичные соотношения в наследовании признаков



Эти соотношения — удобный ориентир при решении задач и сравнении теории с реальными результатами скрещивания.

Чем сложнее скрещивание, тем больше вариантов потомства; соотношения Менделя позволяют быстро проверить ожидаемую модель наследования.



# Ключевые возможности цитогенетики



## Наблюдение хромосом

Хромосомы исследуют под микроскопом, чаще всего в метафазе, когда они максимально спирализованы и хорошо различимы. Это позволяет оценить их число и общую структуру.



## Поиск перестроек

Цитогенетика выявляет крупные структурные изменения: делеции, дупликации, инверсии и транслокации. Такие нарушения могут менять работу генов даже без изменения их последовательности.



## Подсчет набора

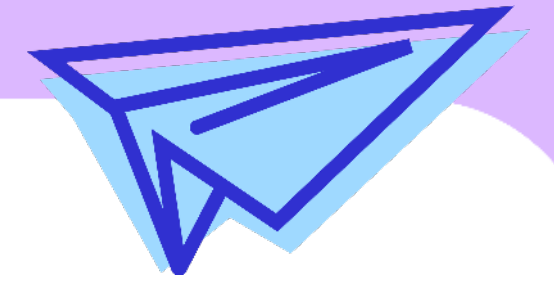
Метод дает возможность определить кариотип и выявить лишние или недостающие хромосомы. Именно так обнаруживают численные нарушения, связанные с тяжелыми наследственными синдромами.



## Диагностическое значение

Исследование применяют в медицине для уточнения причин задержки развития, бесплодия и врожденных аномалий. Оно особенно важно, когда нужен быстрый ответ о состоянии хромосом.

# Кариотип человека и его значение



## ◆ Нормальный набор

Кариотип человека включает 46 хромосом: 22 пары аутосом и 1 пару половых хромосом. У женщин обычно записывают 46, XX, у мужчин — 46, XY.

## ◆ Как читают запись

Кариотипирование показывает не только число хромосом, но и их возможные изменения. Такая запись удобна для сравнения нормы и отклонений в медицинской диагностике.

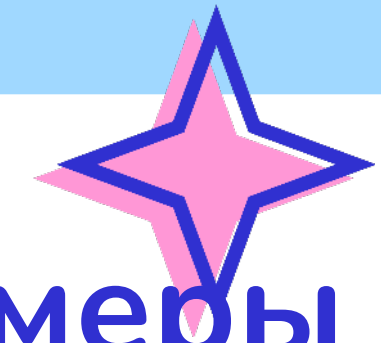
## ◆ Примеры отклонений

На изображениях часто показывают трисомию 21, синдром Тернера 45, X и синдром Клайнфельтера 47, XXY. Эти варианты помогают понять, как численные нарушения влияют на развитие.

## ◆ Значение для медицины

Анализ кариотипа используют для поиска причин наследственных болезней, нарушений полового развития и проблем с репродукцией. Он помогает выбрать дальнейшие исследования и уточнить прогноз.





# Хромосомные нарушения: виды и примеры

Таблица показывает, как численные и структурные изменения хромосом связаны с клиническими проявлениями.

Разные типы хромосомных нарушений по-разному влияют на организм, но часто затрагивают развитие, репродуктивную функцию и риск тяжелых заболеваний.

| Тип         | Пример                | Последствия                 |
|-------------|-----------------------|-----------------------------|
| Численное   | Трисомия 21           | Задержка развития           |
| Численное   | 45, X; 47, XXУ        | Нарушения полового развития |
| Структурное | Делеция, транслокация | Бесплодие, риск опухолей    |

✦ Школьный курс цитогенетики и клинической генетики

# Генеалогический метод: анализ родословных



## Родословная семьи

Метод основан на изучении признака в нескольких поколениях одной семьи. По схеме родства можно увидеть, как наследуется болезнь или особенность и повторяется ли она в каждом поколении.



## Тип наследования

Анализ помогает отличить аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный и сцепленный с X-хромосомой варианты. Для каждого из них характерны свои закономерности распределения признака.



## Медицинское применение

Генеалогический подход широко используют в медико-генетическом консультировании. Он позволяет оценить вероятность проявления признака у детей и определить, кому нужно дополнительное обследование.



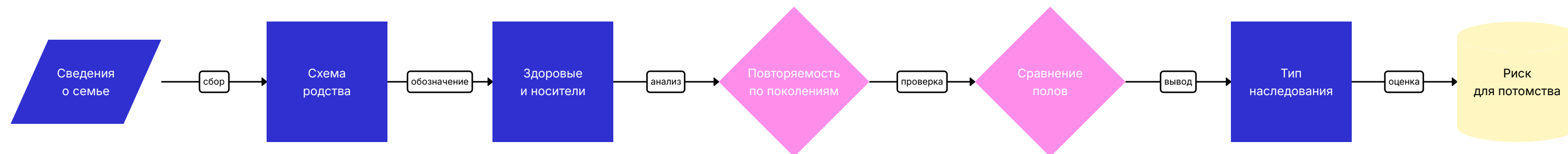
## Ограничения метода

Точность анализа зависит от полноты сведений о семье и правильности составления схемы. Поэтому родословные обычно сопоставляют с данными других генетических исследований.



# Этапы анализа родословной

Схема показывает последовательность действий при генеалогическом исследовании и оценке наследственного риска.



# Близнецовый метод: наследственность и влияние среды

1

## Сравнение двух типов близнецов

Метод основан на сопоставлении однояйцевых и двуяйцевых близнецов. Если признак у монозиготных пар встречается чаще, чем у дизиготных, значит, его развитие сильнее связано с наследственной программой.

## Что можно изучать

Близнецовый анализ применяют для оценки роста, особенностей внешности, предрасположенности к заболеваниям, а также ряда поведенческих и когнитивных характеристик. Он помогает увидеть, какие различия действительно устойчивы.

3

## Роль среды

Совпадения у близнецов не означают полного действия генов: условия питания, образ жизни, обучение и перенесённые болезни могут менять проявление признака. Именно поэтому различия между близнецами особенно информативны.

## Значение для науки

Метод позволяет приблизительно оценить вклад наследственности и среды без прямого вмешательства в организм. В сочетании с другими исследованиями он помогает точнее объяснять происхождение сложных признаков.

2

4

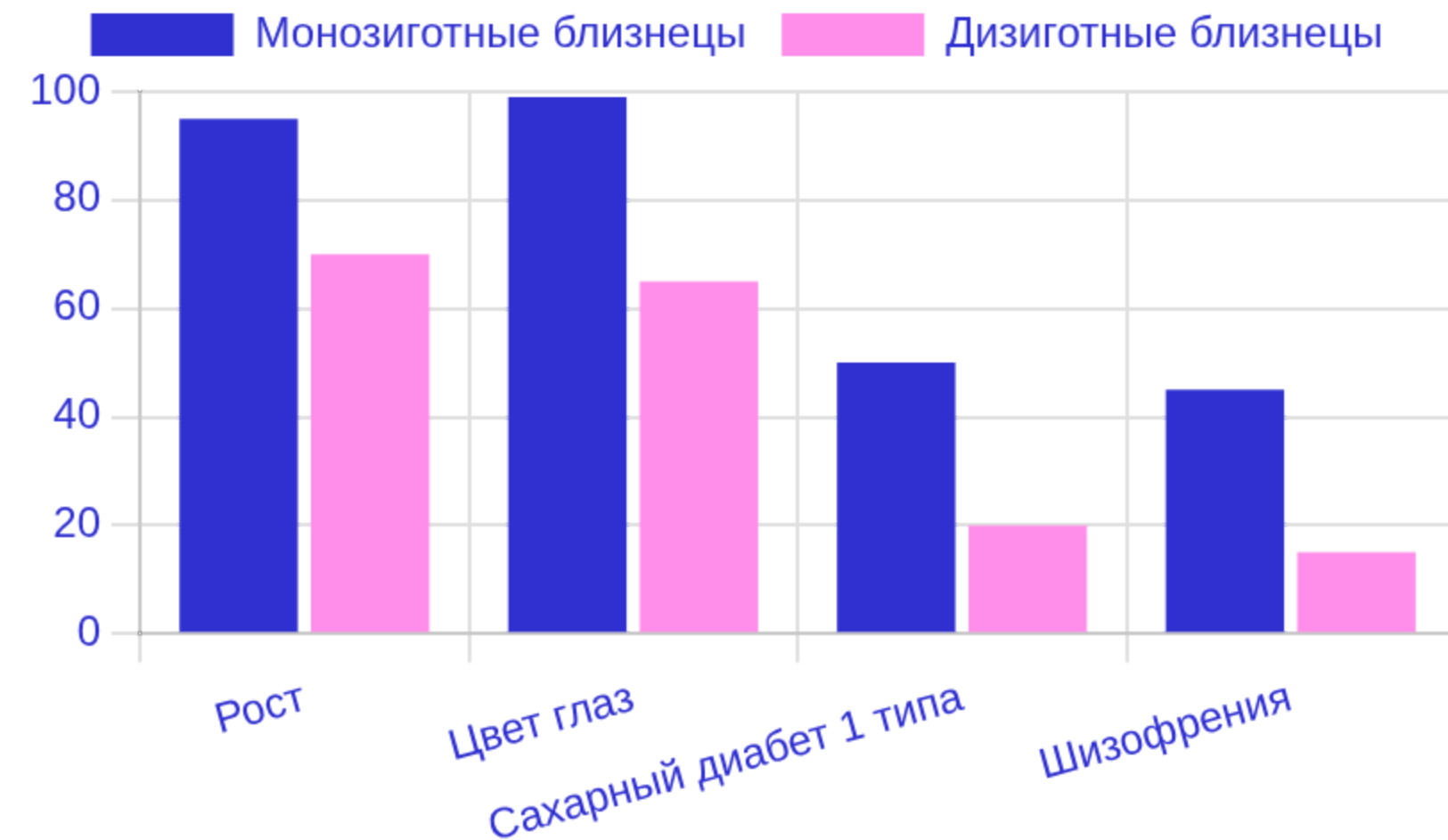


# Сравнение сходства у близнецов



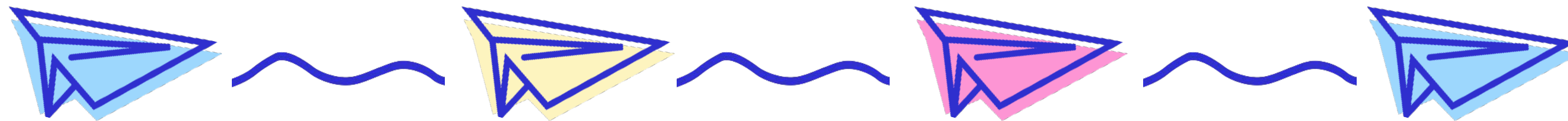
Показатели на диаграмме условно отражают, что конкордантность у однояйцевых близнецов обычно выше, чем у двуяйцевых, особенно для признаков с выраженной наследственной составляющей.

Разрыв между группами показывает вклад генетики; меньшая разница указывает на заметное влияние среды и образа жизни.



✦ Учебная схема по близнецовому методу; значения условные, для иллюстрации принципа

# Популяционно-статистический метод



## Изучение больших групп

Сначала анализируют крупную совокупность организмов, чтобы увидеть, как часто встречаются аллели и генотипы. Для маленьких выборок такой подход недостаточно надёжен.

## Математическая модель

Затем данные сопоставляют с законом Харди—Вайнберга. Он описывает состояние равновесия, при котором частоты аллелей остаются постоянными при отсутствии внешних факторов.

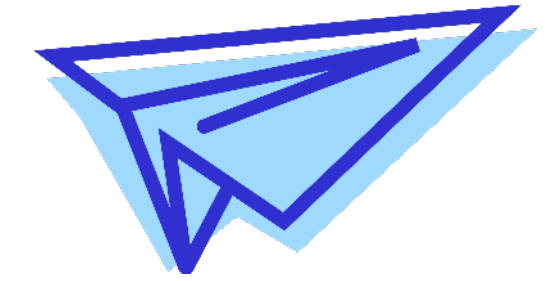
## Проверка отклонений

Если реальные частоты заметно отличаются от расчётных, это может указывать на отбор, мутации, миграцию, дрейф генов или несвободное скрещивание.

## Практическое применение

Метод используют для оценки распространённости наследственных болезней, расчёта вероятности носительства и анализа генетической структуры человеческих популяций.

# Закон Харди—Вайнберга в простых расчетах



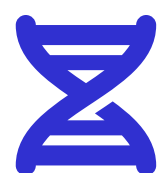
✦ Формулы показывают связь частот аллелей с вероятностью генотипов в популяции.

✦ Даже простая формула позволяет оценить риск редкого рецессивного признака и заранее понять, насколько часто он может встречаться в популяции.

| Параметр        | Значение | Смысл                |
|-----------------|----------|----------------------|
| $p+q=1$         | Аллели   | Сумма частот         |
| $p^2+2pq+q^2=1$ | Генотипы | Частоты в равновесии |
| $q=0,1$         | Больные  | 1% ( $q^2$ )         |
| $q=0,1$         | Носители | 18% ( $2pq$ )        |

Школьная популяционная генетика

# Основные молекулярно-генетические методы



## ПЦР

Полимеразная цепная реакция многократно копирует выбранный участок ДНК, если его нужно обнаружить или изучить. Метод особенно полезен, когда исходного материала очень мало.



## Секвенирование

Секвенирование определяет точный порядок нуклеотидов в ДНК или РНК. Оно позволяет находить даже небольшие изменения, которые невозможно увидеть при микроскопическом исследовании.



## Электрофорез

Электрофорез разделяет фрагменты ДНК по размеру и помогает сравнивать их между собой. По расположению полос можно судить о наличии различий в генетическом материале.



## Рестрикционный анализ

Специальные ферменты разрезают ДНК в определённых местах, создавая характерный набор фрагментов. Такой подход применяют для анализа вариаций в генах и проверки образцов.



## Гибридизация с зондами

Короткие меченые зондовые последовательности связываются только с комплементарными участками ДНК или РНК. Это помогает обнаруживать нужный ген, мутацию или другой специфический фрагмент.



# ПЦР и секвенирование: поиск изменений в ДНК

## 1 Амплификация участка

ПЦР позволяет получить множество копий нужного фрагмента ДНК из минимального количества исходного материала. Благодаря этому становится возможным анализ редких или сильно разрушенных образцов.

## 2 Чтение последовательности

Секвенирование показывает точный порядок нуклеотидов и помогает увидеть замену, вставку или делецию. Такой анализ особенно важен, когда нужно подтвердить конкретную мутацию.



## 3 Практическая ценность

Методы используют не только в диагностике наследственных заболеваний, но и для обнаружения ДНК вирусов и бактерий. Это делает их важными в медицине, биологии и эпидемиологии.

# Биохимический анализ наследственных болезней

1

## Что изучает метод

Биохимический анализ выявляет нарушения обмена веществ, связанные с дефектами ферментов или транспортных белков. По изменению концентрации веществ можно заподозрить наследственное заболевание ещё до клинических осложнений.

2

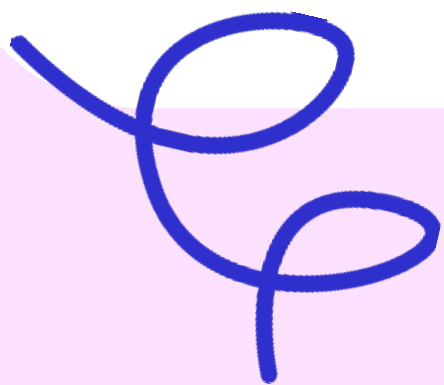
## Пример фенилкетонурии

При фенилкетонурии нарушается превращение фенилаланина, и в организме накапливаются токсичные продукты обмена. Без раннего выявления это может привести к тяжёлым нарушениям развития.

3

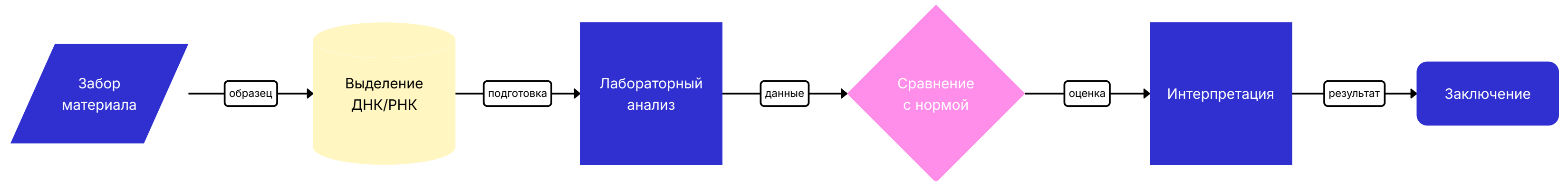
## Ранняя диагностика

Биохимический скрининг новорождённых позволяет обнаружить болезнь до появления выраженных симптомов и сразу начать диету или лечение. Молекулярный анализ затем уточняет конкретную мутацию.



# От биологического образца к генетическому заключению

Схема отражает последовательность лабораторной диагностики и интерпретации генетических данных.



# Сравнение методов генетики и их применение

## 1 Уровень признака

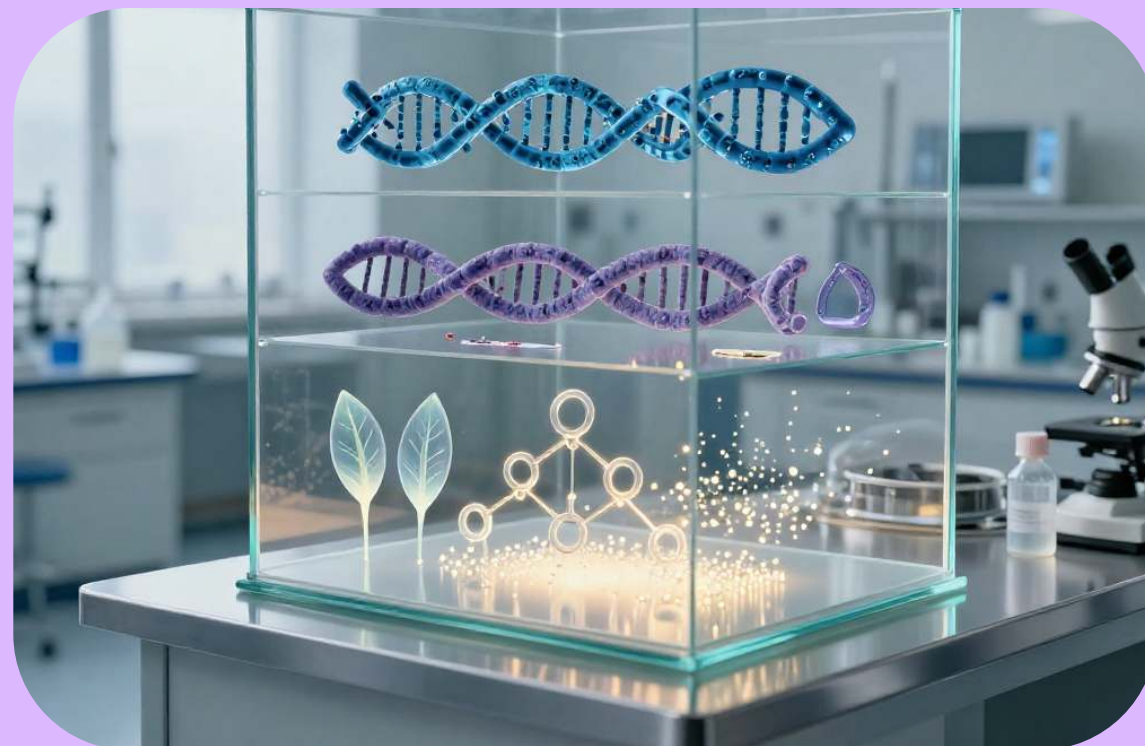
Разные методы работают на разных уровнях: от ДНК и хромосом до семьи и популяции. Поэтому выбор метода зависит от того, что именно нужно выяснить — причину, механизм или частоту признака.

## 2 Сильные стороны

Гибридологический и цитогенетический подходы хорошо показывают закономерности наследования и крупные изменения хромосом, а молекулярные методы дают самую точную информацию о конкретной мутации.

## 3 Семейный и популяционный анализ

Генеалогический и популяционно-статистический методы помогают оценивать риск для потомства и распространённость признака в больших группах. Они особенно важны в медико-генетическом консультировании.



## 4 Вклад среды

Близнецовый метод уточняет, насколько признак зависит от наследственности и условий жизни. Это важно для сложных характеристик, где один ген не объясняет всё проявление.

## 5 Комплексный подход

На практике методы часто объединяют: сначала выявляют проблему, затем уточняют её причину и оценивают риск. Так получают более надёжный и полный генетический вывод.



# Методы генетики дополняют друг друга

Генетика становится точной наукой именно благодаря сочетанию методов: каждый из них отвечает за свой уровень анализа, а вместе они помогают понять наследственность, изменчивость и медицинский риск.