ТЕМА: ГЕНЕТИЧНИЙ МОНІТОРИНГ У ЛЮДСЬКИХ СПІЛЬНОТАХ. ОСОБЛИВОСТІ ГЕНОФОНДУ ЛЮДСЬКИХ СПІЛЬНОТ ТА ЧИННИКИ, ЯКІ ВПЛИВАЮТЬ НА ЇХ ФОРМУВАННЯ. ЗАКОНОМІРНОСТІ РОЗПОДІЛУ АЛЕЛІВ У ПОПУЛЯЦІЯХ

1. Генетичний моніторинг у людських спільнотах

Генетичний моніторинг — це заходи, за допомогою яких відстежують виникнення і поширення спадкових патологій. Моніторинг здійснюється через обстеження певних груп населення і виявлення нових мутацій, що були успадковані від попередніх поколінь; збирання, обробку, аналіз і збереження інформації про виникнення захворювань, які можуть бути викликані мутагенною дією середовища.

Реєструються:

• домінантні мутації, що чітко відрізняються від норми;

• хромосомні аномалії на основі цитогенетичних обстежень новонароджених;

• частоти мутацій у білках сироватки крові;

• частоти хромосомних аберацій або сестринських хроматидних обмінів у культурі лімфоцитів периферичної крові.

Звертають увагу на синдроми: Дауна, Патау, Едвардса та інші, а також на вади: аненцефалію, спинномозкову грижу, щілини губи та піднебіння тощо. Однак рецесивні мутації при цьому залишаються поза увагою.

Реєстри генетичної патології, що створюються, містять відомості про рівень уроджених аномалій та їх частоту. Головні завдання генетичного моніторингу полягають у визначенні темпу мутаційного процесу у населення; розрахунку генетичного вантажу і шкоди для здоров'я у зв'язку з цим.

2. Особливості генофонду людських спільнот та чинники, які впливають на їх формування

Генофонд людини — це сукупність усіх генів у загальній популяції людини як біологічного вигляду (гени всіх живих на Землі людей).

Особливості генофонду людини:

• глибоке диференціювання або неоднорідність генотипів за збереження загальної сукупності генів;

• залежність генофонду сучасної людини від генофонду її предків;

• генетична цілісність генофонду;

• генетичний вантаж (спадкові патології).

Генофонд людства поступово змінюється в результаті природного відбору. Більш пристосовані люди (генотипи) частіше виживають і залишають потомство.

Всі чотири особливості генофонду складають основу геномного та репродуктивного здоров'я людини.

3. Закономірності розподілу алелів у популяціях

Закономірності розподілу алелів у популяції вивчають за допомогою популяційно-статистичного методу. Для популяції існують певні співвідношення частот алельних генів, які описує закон Харді-Вайнберга.

Формулюється він так: припустимо, що в певній популяції частоти двох алелів А та В дорівнюють, відповідно, p та q (p + q = 1). Припустимо також, що схрещування та репродукція за даним локусом є випадковими. Тоді частоти алелів будуть залишатися постійними, а відносні частоти генотипів АА, АВ та ВВ становитимуть, відповідно, p^2, 2pq та q^2, тобто є членами розкладання біноміального виразу $(p + q)^2$. Для аутосомних генів за відсутності порушень зазначених умов ця пропорція зберігається в усіх наступних поколіннях.

Закон Харді-Вайнберга є дійсним або може порушуватися за таких умов:

1) Схрещування має бути випадковим.

2) Шлюби між близькими родичами збільшують у популяції кількість гомозигот.

3) Співвідношення Харді-Вайнберга може порушуватися нещодавніми міграціями.

4) Іноді співвідношення генних частот порушує відбір.

5) Відхилення з'являється, якщо популяція є сумішшю субпопуляцій, що лише частково схрещуються між собою, а випадкове схрещування відбувається лише всередині субпопуляцій і частоти генів різняться.

IV. УЗАГАЛЬНЕННЯ, СИСТЕМАТИЗАЦІЯ Й КОНТРОЛЬ ЗНАНЬ І ВМІНЬ УЧНІВ

1. Як відбувається генетичний моніторинг у людських спільнотах? Що саме реєструється?

2. Як використовуються дані генетичного моніторингу?

3. Які особливості генофонду людських спільнот?

4. Які закономірності розподілу алелів у популяціях? Чи діють вони в популяціях людини?

V. ДОМАШНЄ ЗАВДАННЯ

Опрацювати відповідний параграф підручника підготувати повідомлення «Спадкові хвороби людини».