

## Генетика человека

Курс является составной частью блока курсов, основная задача которых состоит в освоении студентами знаний об особенностях, возможностях, преимуществах и достижениях в области изучения различных объектов генетики. Человек как генетический объект обладает рядом особенностей, ограничивающих возможности использования этого объекта в экспериментальной генетике. Существенный прогресс достигнут благодаря реализации программы "Геном человека". Достижения в области цитогенетики человека, создание цитологических карт высокого разрешения позволяют этому объекту быть наравне с хорошо изученными модельными объектами. Знакомство с принципами номенклатуры дает возможность получить представление об организации генетического материала и распределения генов на хромосомах человека. Особенностью человека является высокая частота хромосомных нарушений, классифицируемых как хромосомные болезни. Хромосомные болезни рассматриваются в сравнительном аспекте, что позволяет не только обратить внимание на механизмы возникновения хромосомных нарушений, но и оценить вклад отцовского и материнского организма в возникновении патологии. Знакомство с признаками и заболеваниями человека, наследующимися по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному типам, с признаками, наследующимися сцеплено с полом и голландрическими признаками позволяет в каждом случае рассмотреть особенности проявления и наследования признаков у человека. Рассмотрение возможностей использования молекулярных методов идентификации личности, установления отцовства, методов гетерозиготного носительства и пренатальной диагностики позволяют познакомиться с достижениями в этой области. Существование особого типа мутаций - динамических мутаций, связанных с увеличением числа нуклеотидных повторов, позволяет остановиться на механизмах возникновения этих мутаций и на особенностях их проявления в зависимости от локализации в кодирующей или некодирующей белок частях гена. Влияние генотипа и среды в формировании признаков нормы и патологии у человека демонстрируются на примере результатов использования близнецового метода. Самостоятельными разделами курса являются: генетический контроль определения пола у человека, геногеография и основы спортивной генетики.

Автор: д.б.н., ст.н.с., профессор Л.А. Мамон