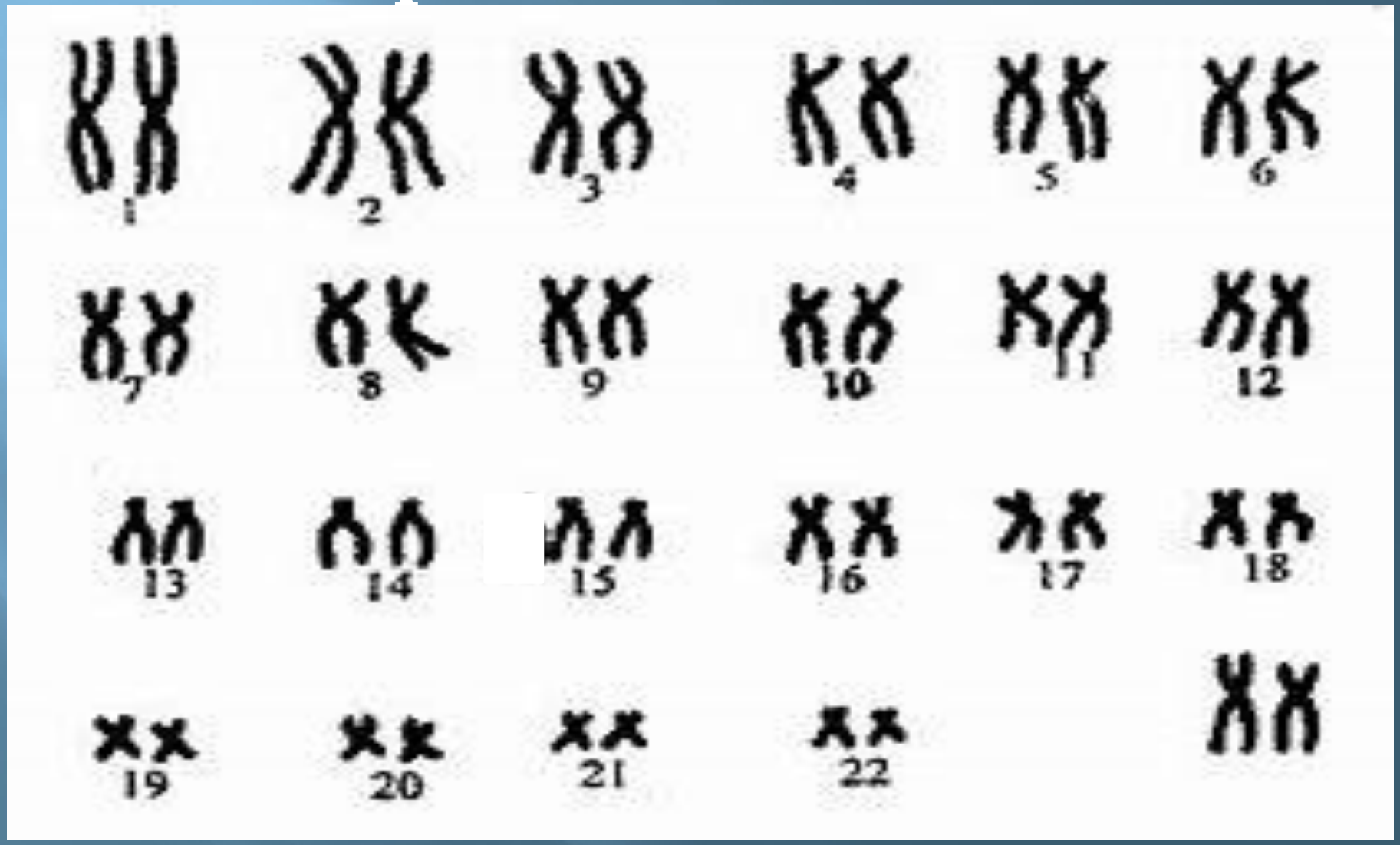
МЕХАНИЗМЫ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

«Основы психогенетики»
тема 2

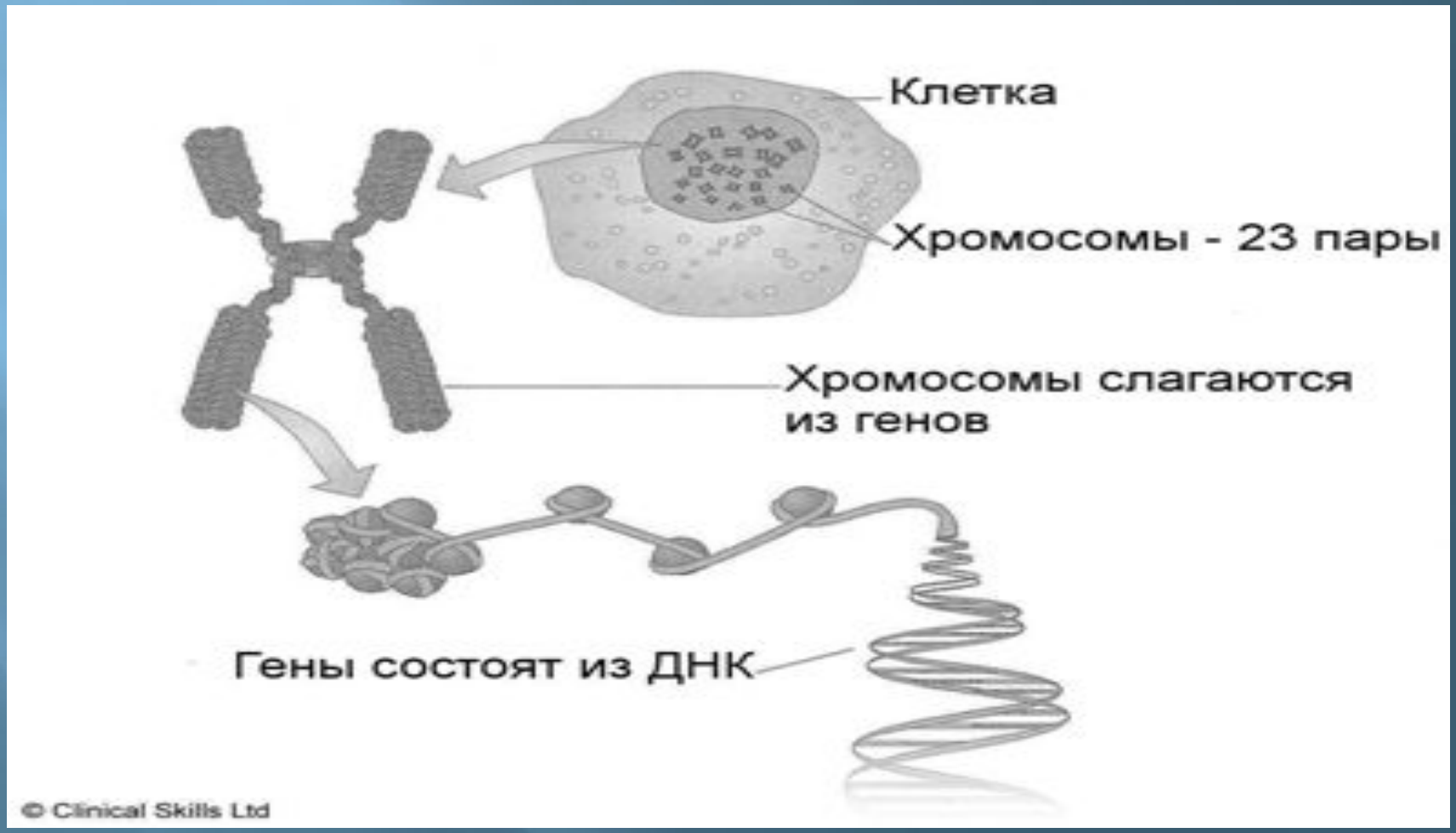
Программа «Homo sapiens» - кариотип человека



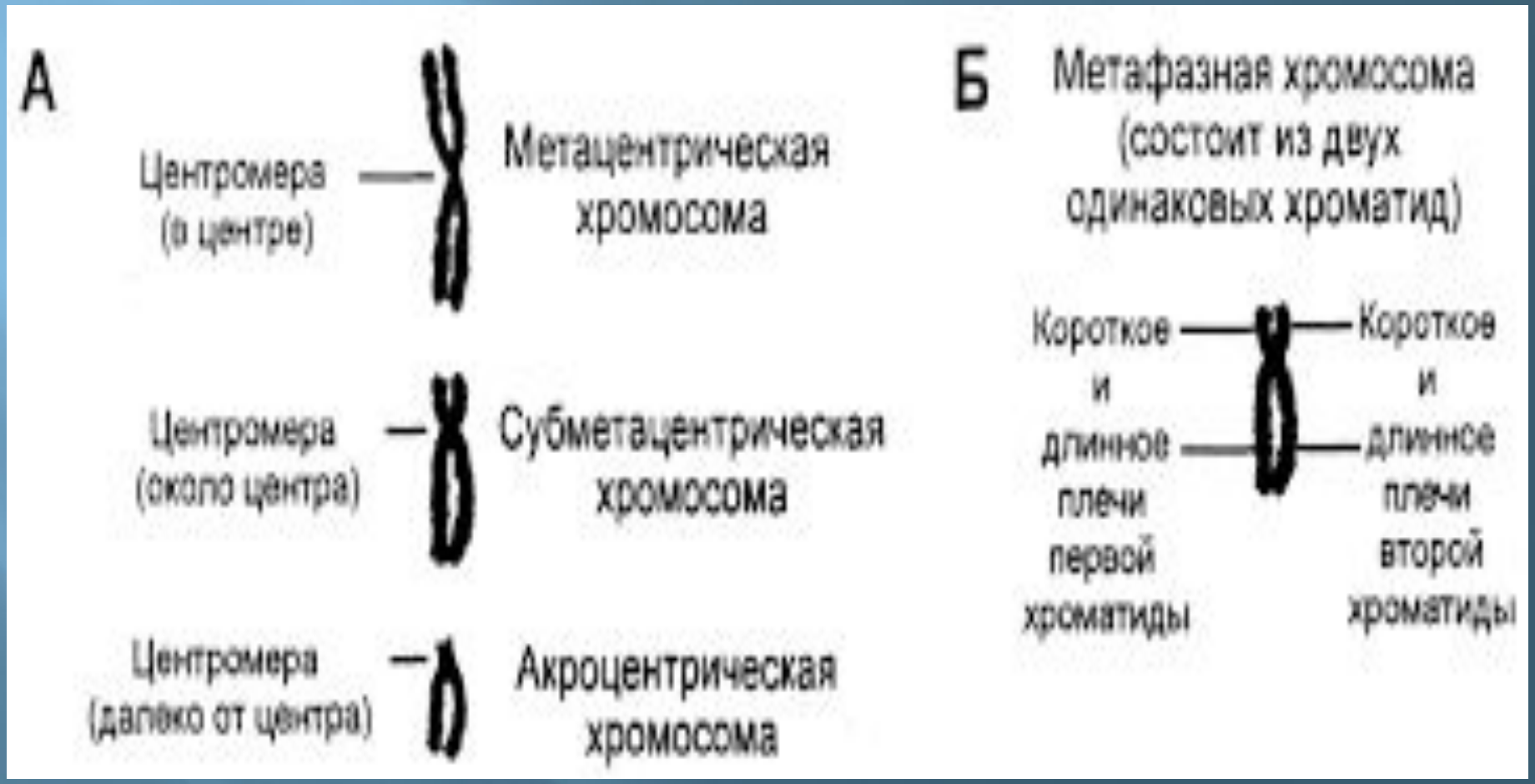
Основные термины

- **Кариотип** – полный набор хромосом данного индивидуума
- **Генотип** – полный набор генов данного индивидуума
- **Геном** – порядок расположения генов (генных локусов) в хромосомах, специфичный для данного биологического вида
- **Генофонд** – совокупность всего генного разнообразия для данной совокупности особей (популяции, вида, экосистемы, биосферы)

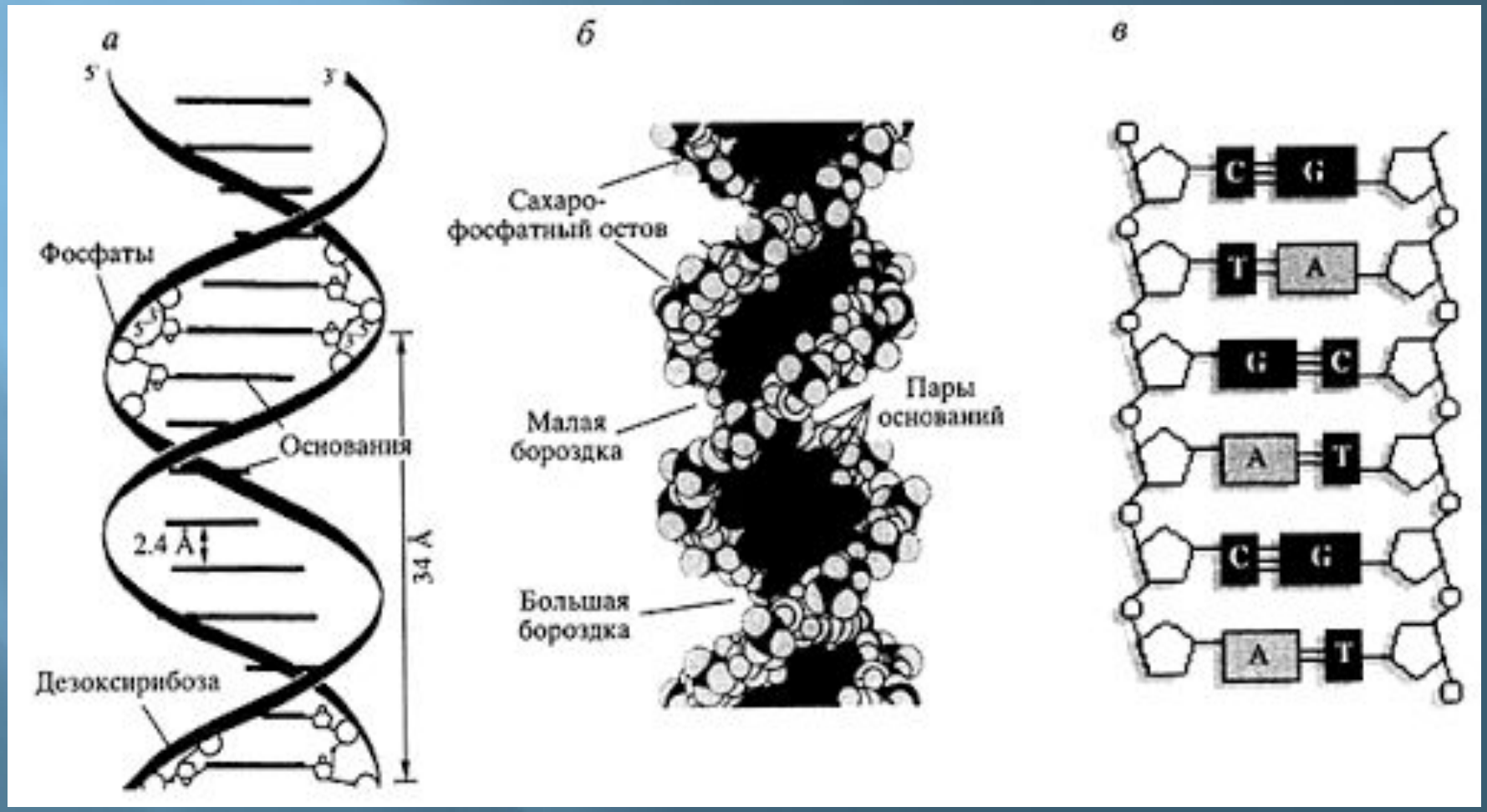
Структура хромосомы



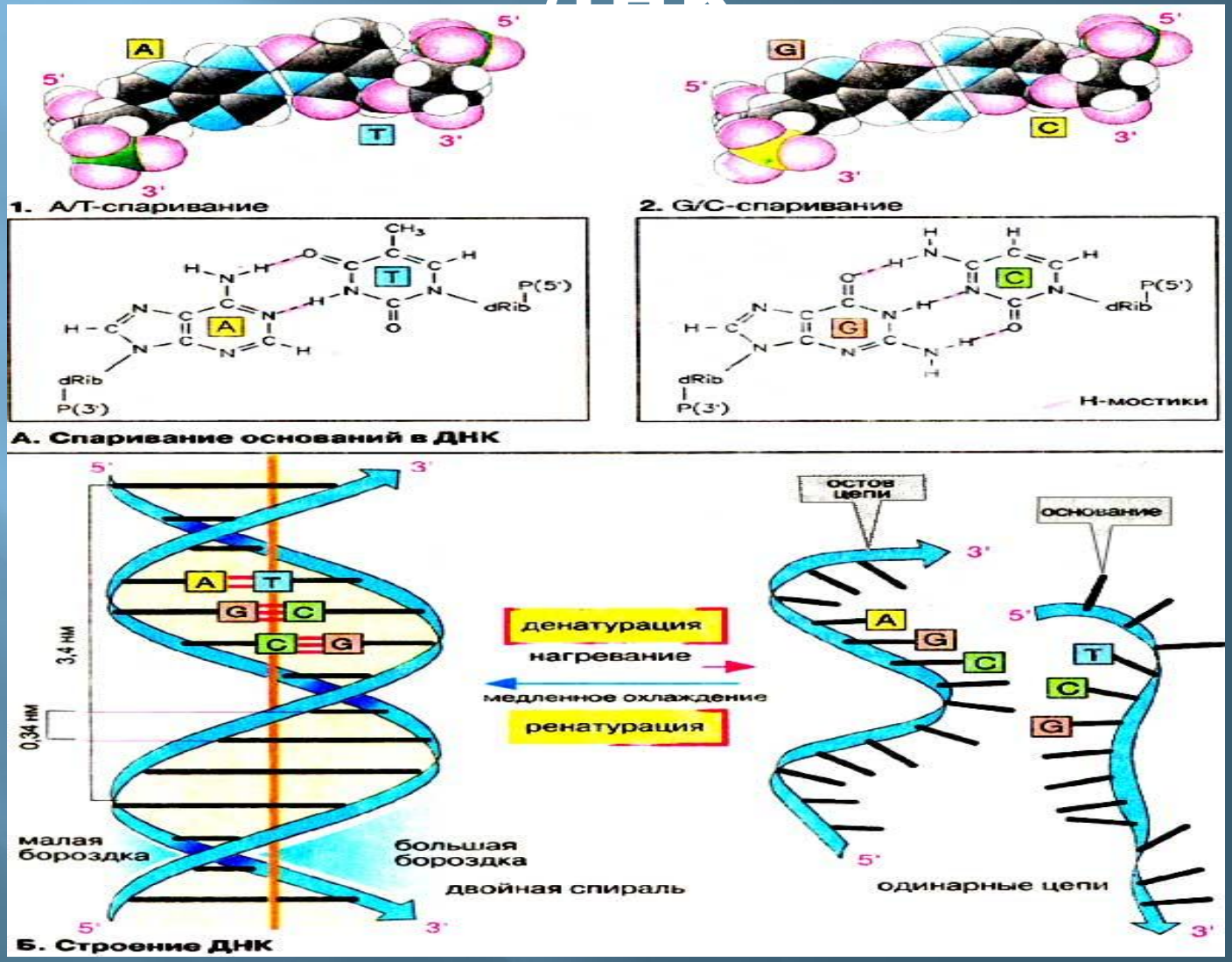
Типы хромосом



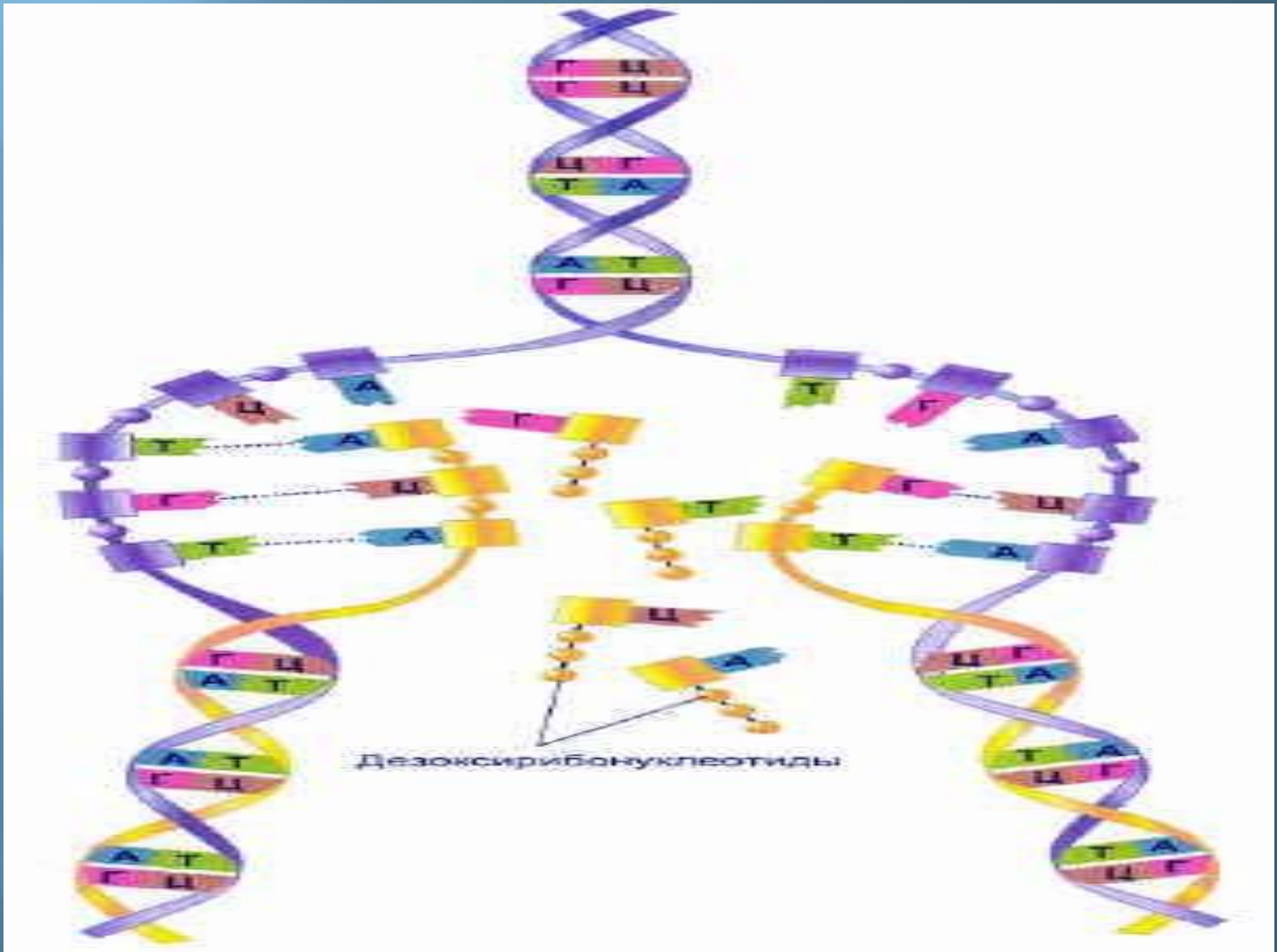
Ультраструктура ДНК



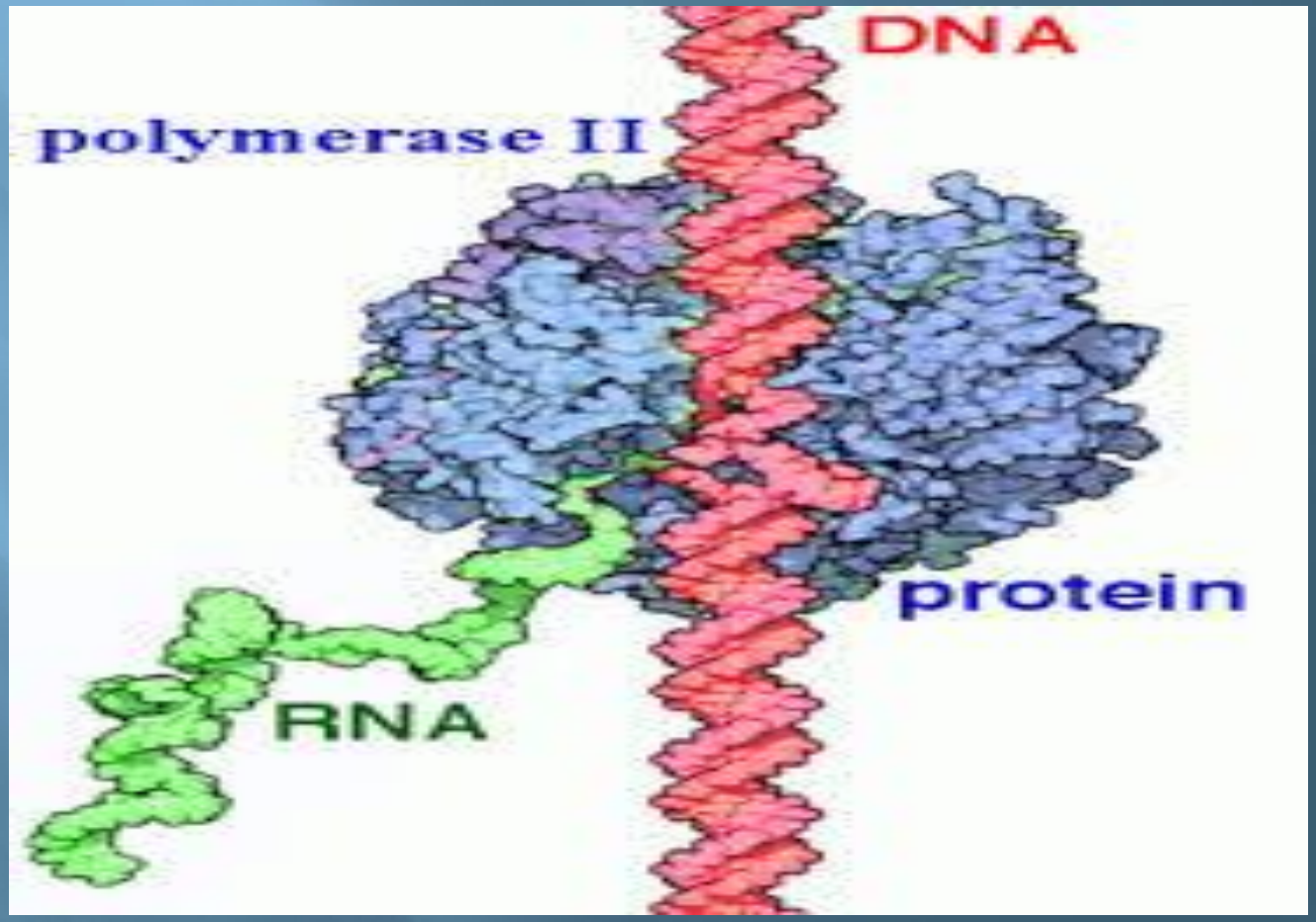
Принцип комплементарности – основа строения и функции ДНК



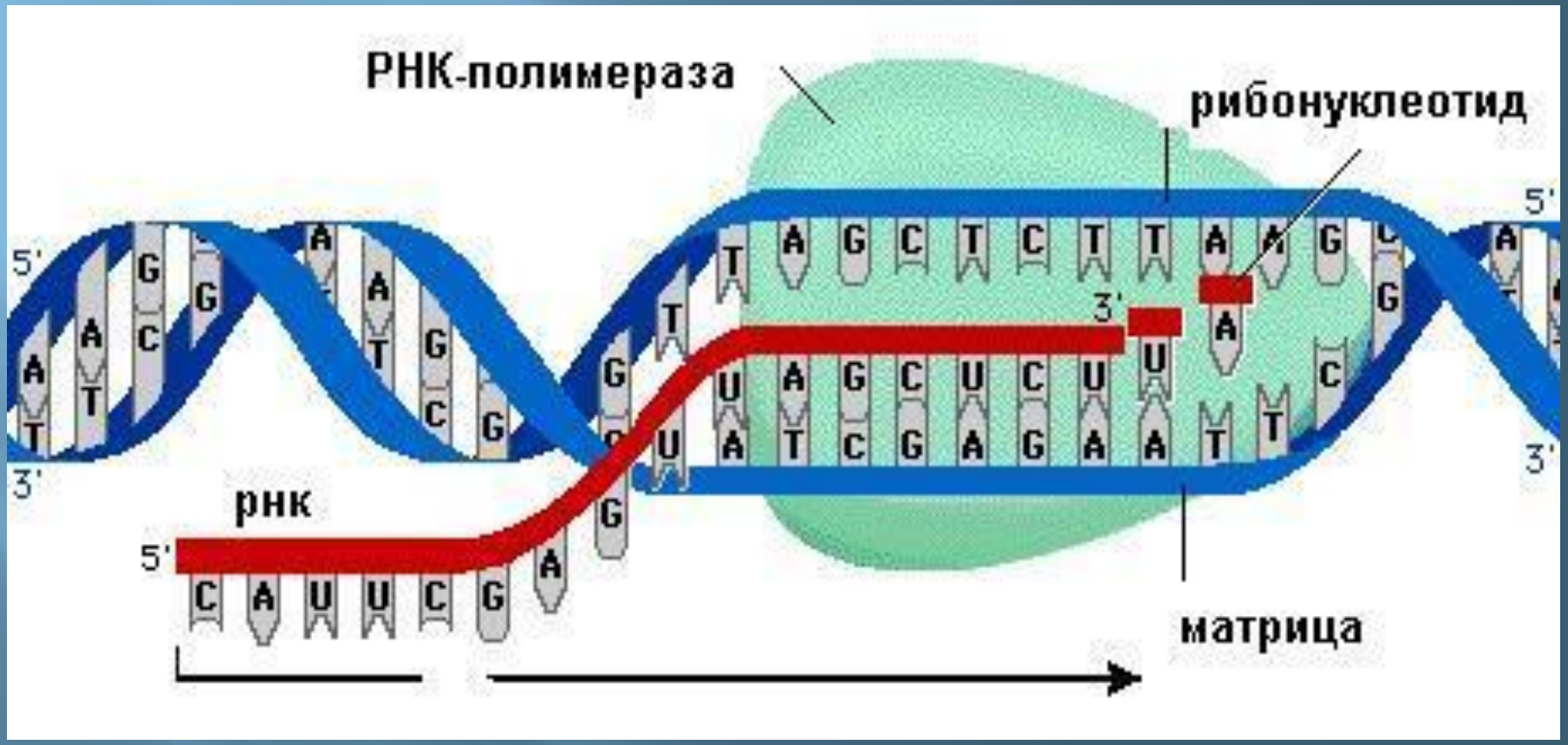
Редупликация (удвоение) ДНК



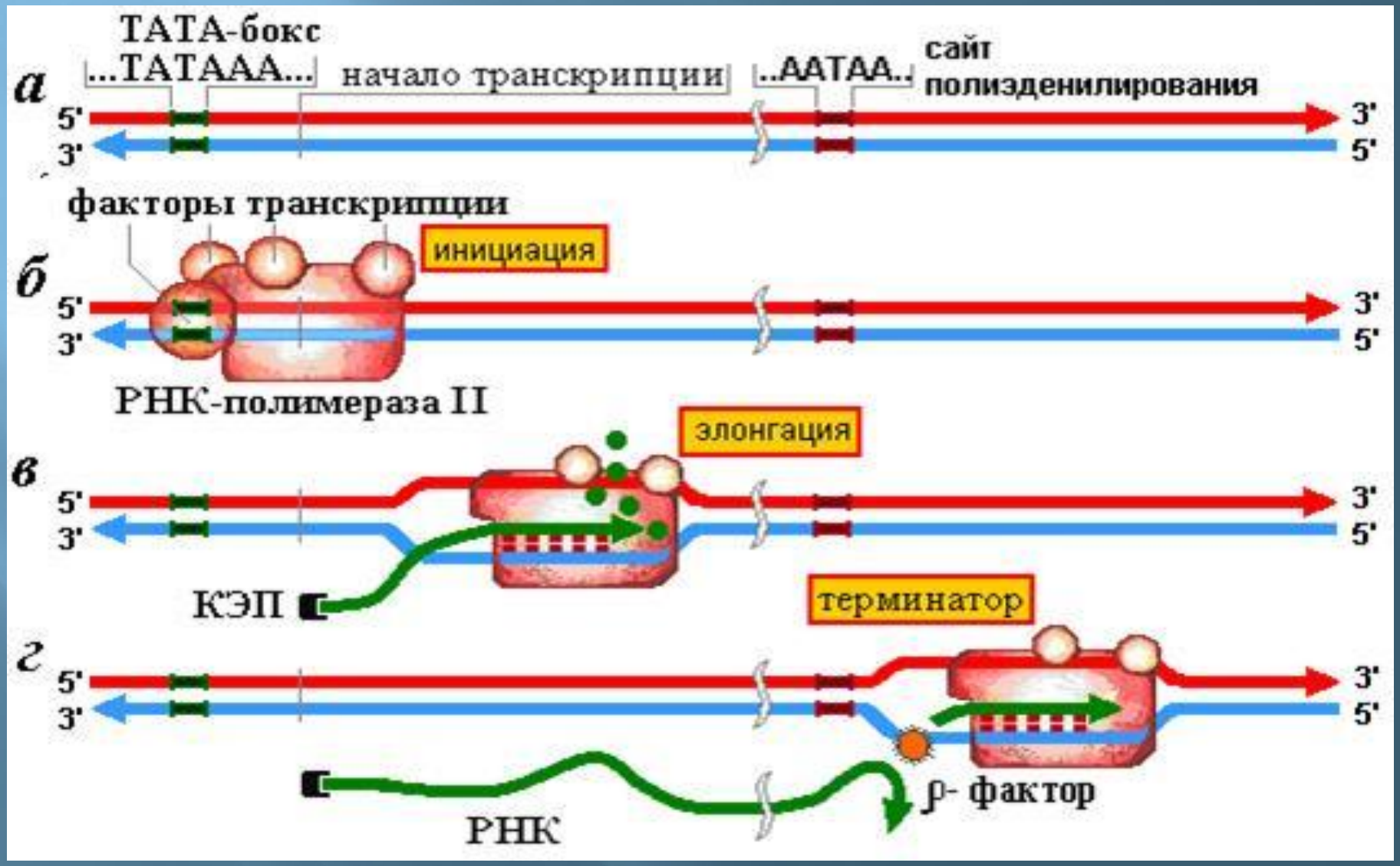
Транскрипция (синтез РНК)– 1 этап реализации генетической информации



Транскрипция - «переписывание» последовательности ДНК в последовательность РНК



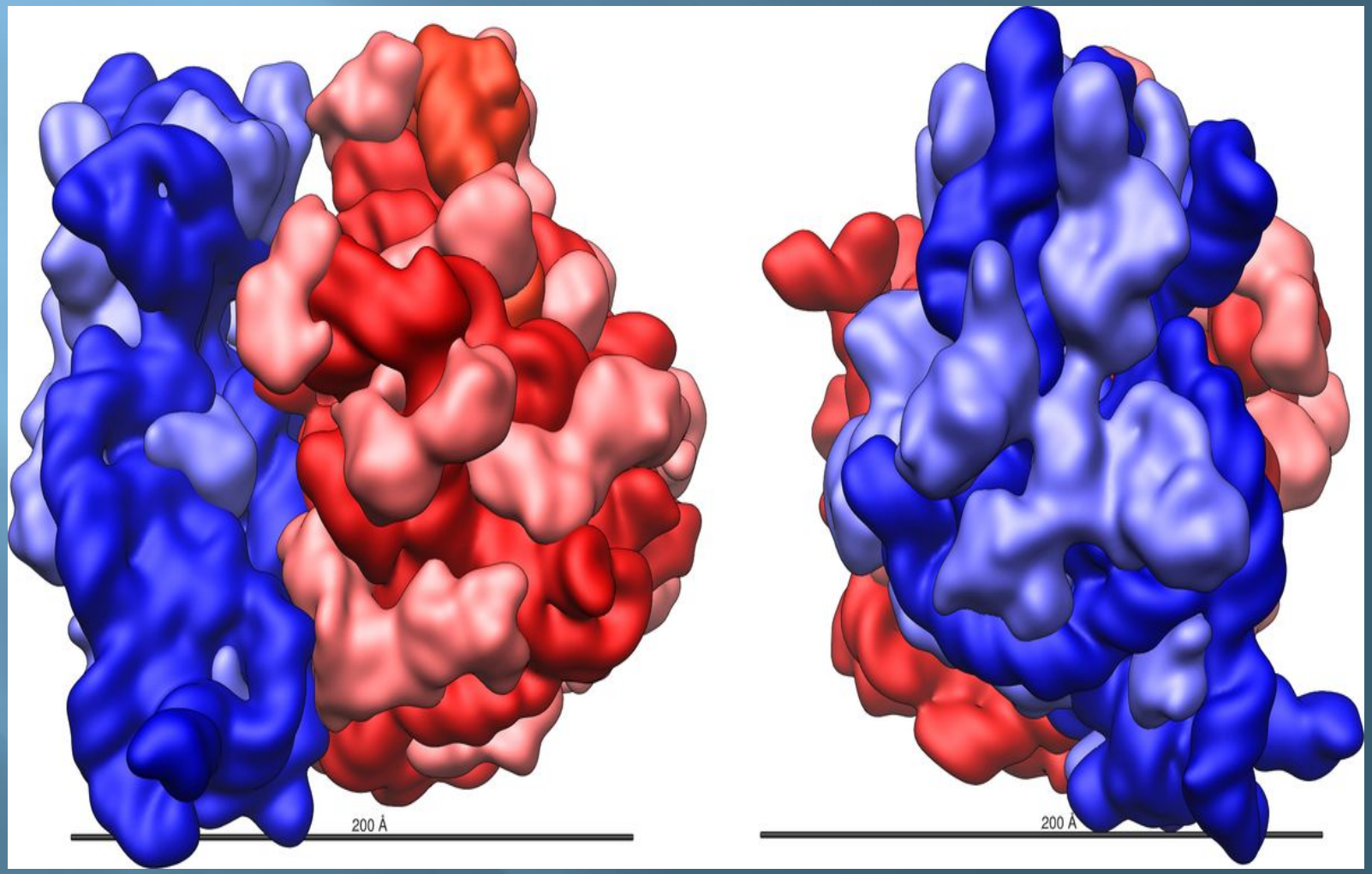
Этапы транскрипции



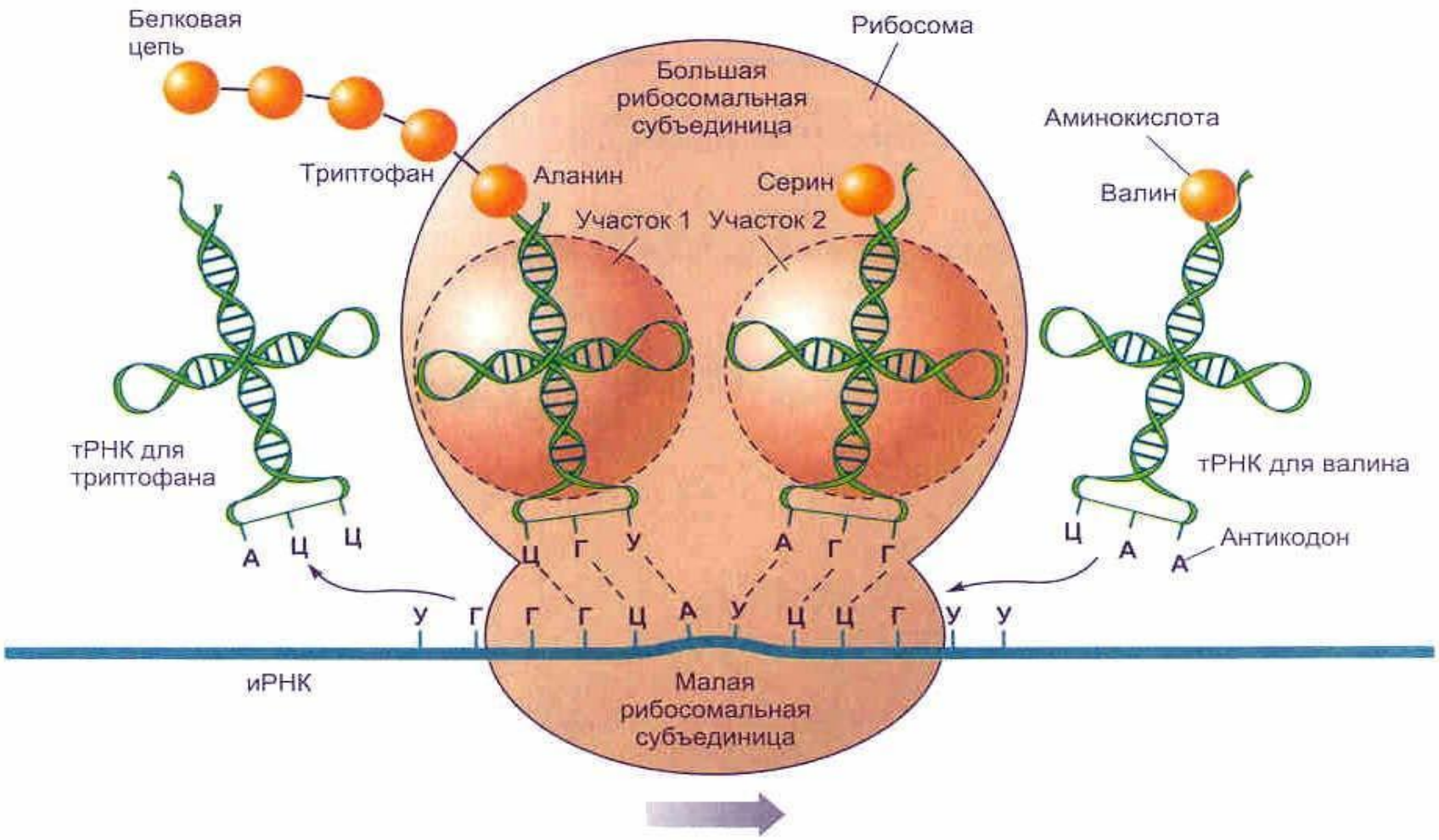
Типы молекул РНК

- **1. Матричная/информационная (и-РНК) – матрица для синтеза белка**
- **2.Рибосомальная (р-РНК) – структурный элемент рибосом (органоида синтезирующего белок)**
- **3. Транспортная (т-РНК) – ключевой переносчик аминокислот к месту синтеза белка**

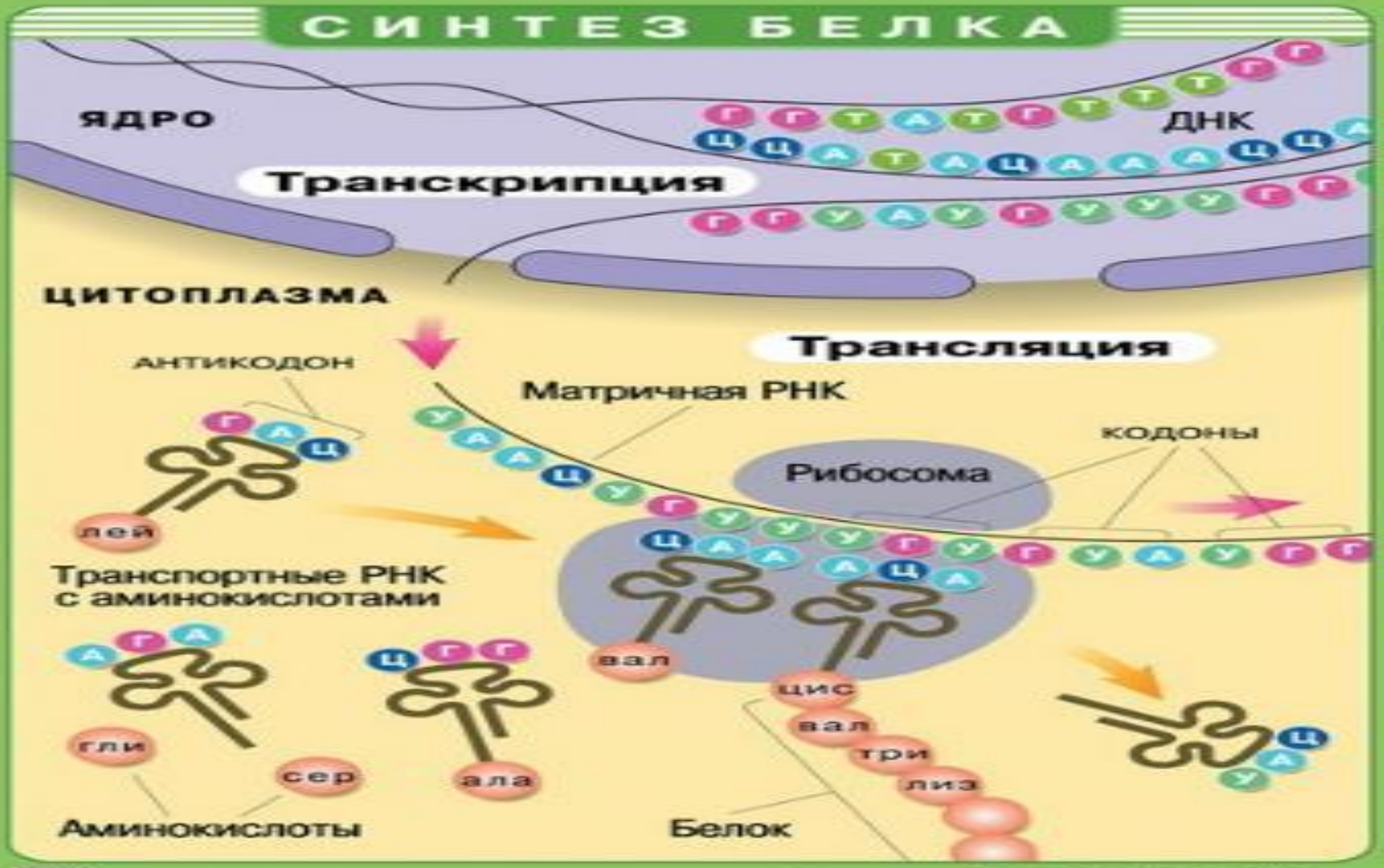
Портрет рибосомы



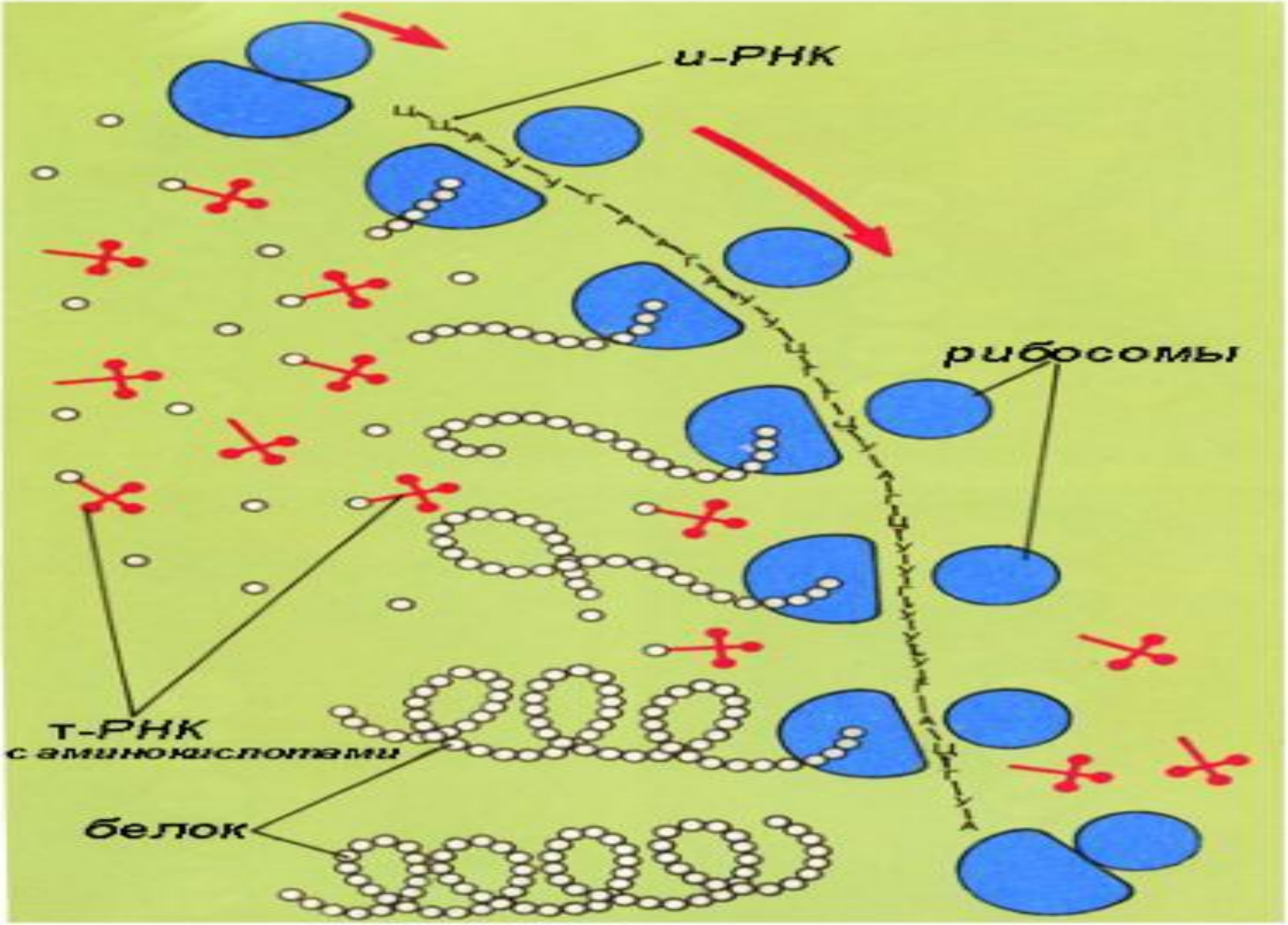
Работа рибосомы – процесс трансляции (сборка белковой цепи на основе и-РНК)



Этапы синтеза белка



ПОЛИРИБОСОМА. ПРОЦЕСС ТРАНСЛЯЦИИ



Биологический код

- Порядок последовательности нуклеотидов ДНК определяет порядок последовательности аминокислот в протеиновой цепи – **первичную структуру белка**

- Первичная структура белка определяет все остальные уровни структурной организации и **функциональные свойства белка**

Генетический код: свойства

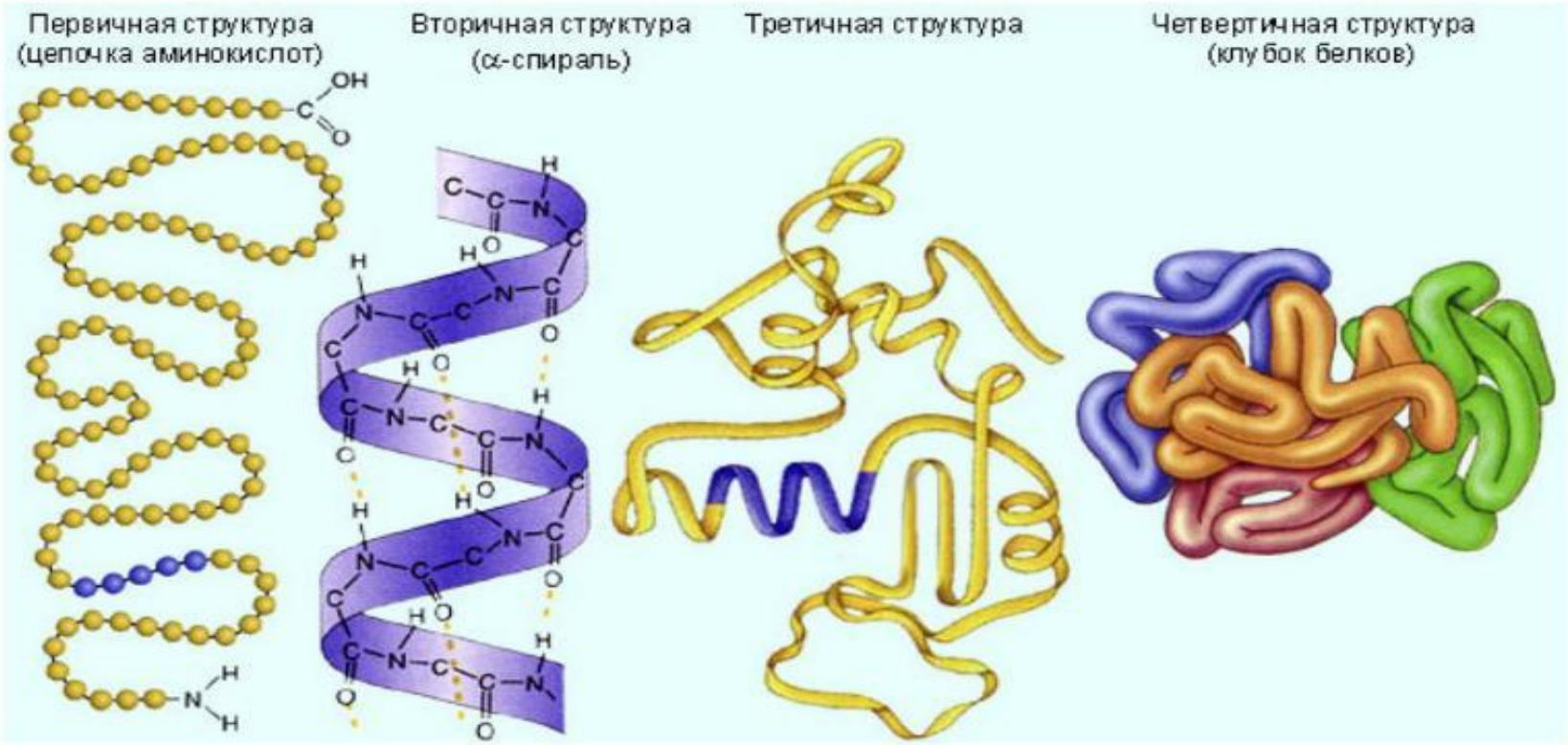
Свойства генетического кода:

1. **Триплетность** — значащей единицей кода является сочетание трёх нуклеотидов (триплет, или кодон)
2. **Непрерывность** — между триплетами нет знаков препинания, то есть информация считывается непрерывно
3. **Наличие межгенных знаков препинания**
4. **Неперекрываемость** — один и тот же нуклеотид не может входить одновременно в состав двух или более триплетов
5. **Однозначность (специфичность)** — определённый кодон соответствует только одной аминокислоте
6. **Вырожденность (избыточность)** — одной и той же аминокислоте может соответствовать несколько кодонов
7. **Универсальность** — генетический код работает одинаково в организмах разного уровня сложности — от вирусов до человека (на этом основаны методы генной инженерии)
8. **Помехоустойчивость** — мутации замен нуклеотидов не приводящие к смене класса кодируемой аминокислоты, называют **консервативными**. Мутации замен нуклеотидов, приводящие к смене класса кодируемой аминокислоты, называют **радикальными**.

MyShared

Протеины (белки)

Уровни структурной организации

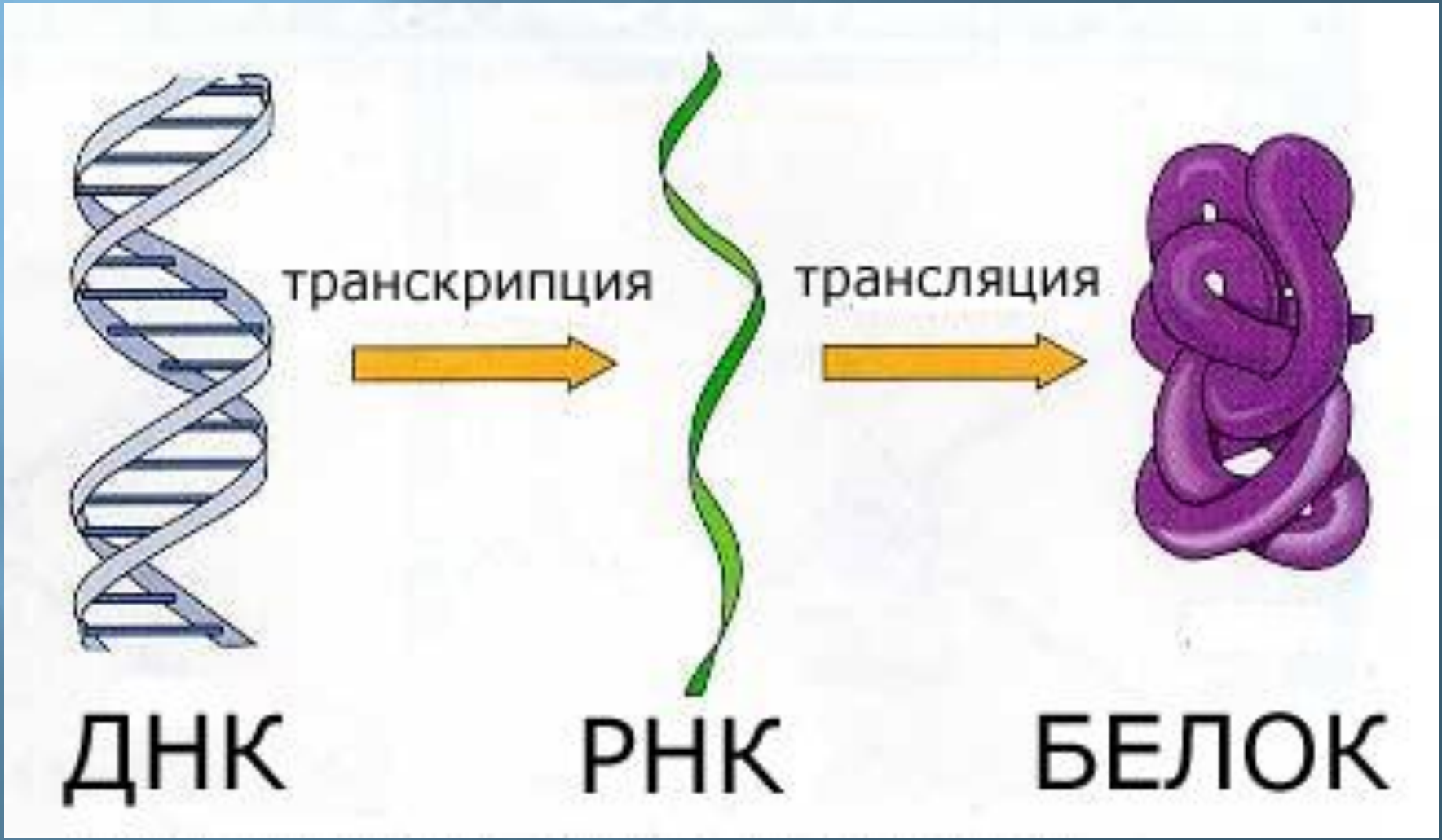


Функции белков

Ген – единица наследственности

- Ген – это участок ДНК, обеспечивающий синтез 1 конкретного типа функциональной РНК
- Структурный ген кодирует синтез определенной белковой (протеиновой) цепи
- Регуляторный ген – участок ДНК , связанный с регуляцией процесса синтеза
- Молчащий ген – участок ДНК, функции которого не проявлены

Центральная догма биохимии



Свойства гена

(не путать со свойствами генетического кода!)

- **Дискретность** (имеет определенный размер и позицию - локус)
- **Лабильность** (может мутировать)
- **Стабильность** (однако мутирует редко)
- **Специфичность** (ген кодирует конкретный белок)
- **Аллельность** (в результате мутаций возникают варианты - аллели)
- **Плейотропность** (множественность действия)
- **Дозированность** действия (чем больше экземпляров гена в генотипе (доз), тем сильнее эффект гена)

Деление – базовый механизм передачи генов

Размножение клеток *митоз* и образование гаплоидных клеток *мейоз*

(n - набор хромосом = 2; c - количество ДНК в хромосоме)

Митоз	Мейоз	
	Первое деление	Второе деление
ПРОФАЗА 2n4c	Профаза I 2n4c	Профаза II, 1n2c
МЕТАФАЗА 2n4c	Метафаза I 2n4c	Метафаза II 1n2c
АНАФАЗА 4n4c	Анафаза I 2n4c	Анафаза II 2n2c
ТЕЛОФАЗА 2n2c	Телофаза I 1n2c	Телофаза II 1n1c

Биологическое значение митоза

- **Благодаря митозу поддерживается постоянство числа и генетического состава хромосом в клеточных поколениях, т.е. дочерние клетки получают такую же генетическую информацию, которая содержалась в ядре материнской клетки.**
- ·Митоз обусловливает важнейшие явления жизнедеятельности: рост, развитие и восстановление тканей и органов и бесполое размножение организмов.
- ·Вегетативное размножение, регенерация утраченных частей, замещение клеток у многоклеточных организмов
- Генетическая стабильность — обеспечивает стабильность кариотипа соматических клеток в течение жизни одного поколения (т. е. в течение всей жизни организма.

Биологическое значение мейоза:

- 1) Является редукционным этапом гаметогенеза. У животных и человека мейоз приводит к образованию гаплоидных половых клеток – гамет.
- 2. Сохраняется присущий данному виду организмов кариотип. Без такого механизма деления хромосомные наборы удваивались бы с каждым следующим оплодотворением.
- 3) **Обеспечивает комбинативную изменчивость организмов.** Во время мейоза протекает ряд процессов, которые способствуют комбинированию и образованию новых признаков в клетках, образованных в процессе мейоза. **Это реализуется благодаря рекомбинации генов во время кроссинговера, независимым расхождением хромосом во время мейоза, случайной встречей половых гамет во время оплодотворения**.

СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ!