

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА.

ЛЕКЦИЯ 3

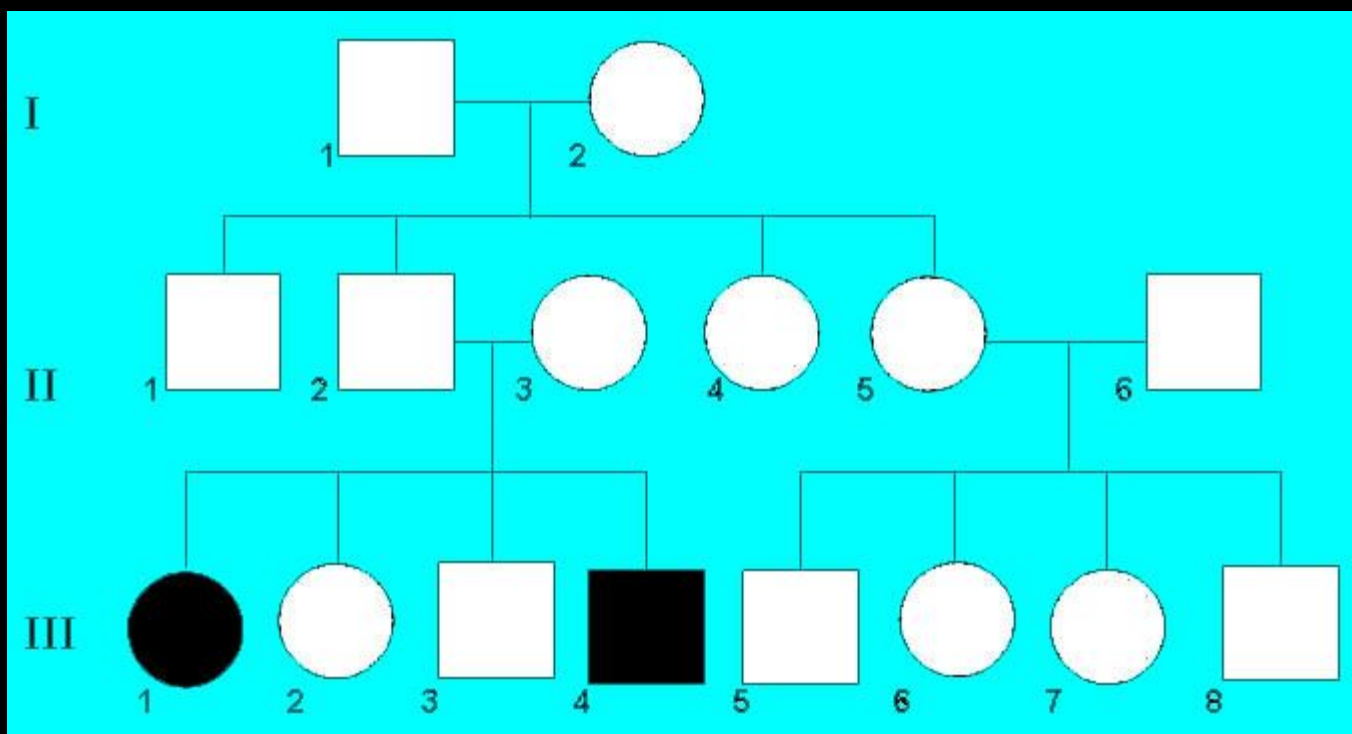
Тема: ГЕНЫ И ПРИЗНАКИ.

Уровни проявления дискретности признаков



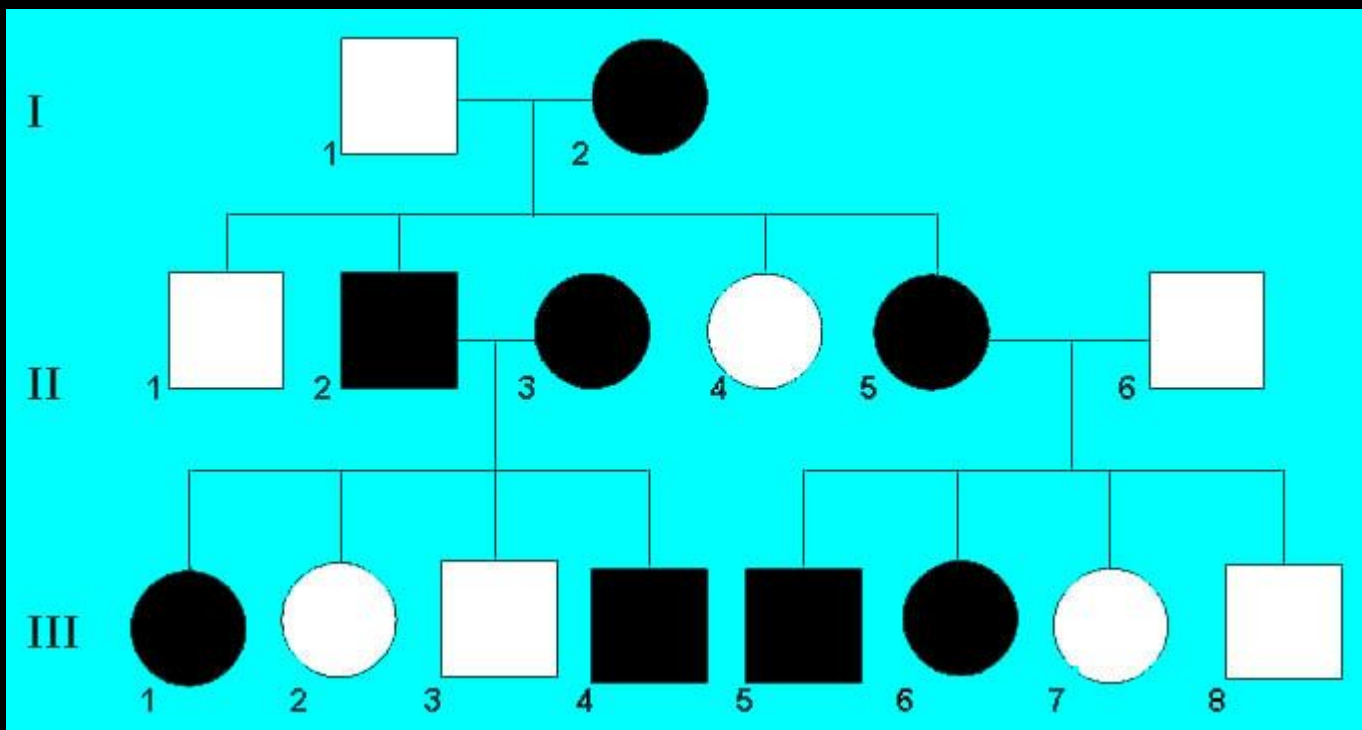
Клинические проявления пигментной ксеродермы после контакта с УФ-светом

Уровни проявления дискретности признаков



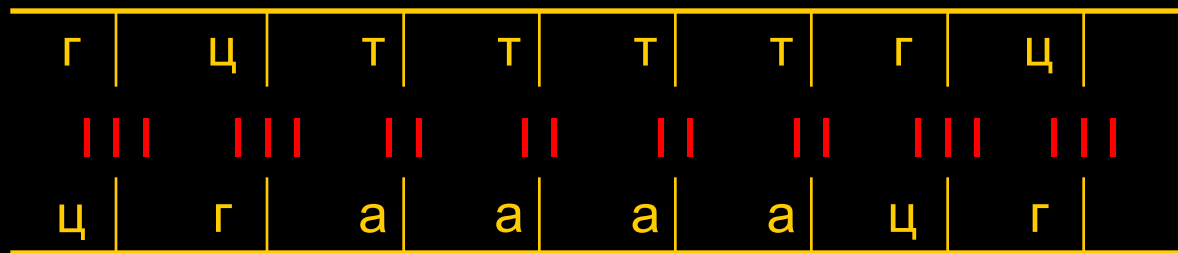
Родословная с клинической манифестацией пигментной ксеродермы

Уровни проявления дискретности признаков

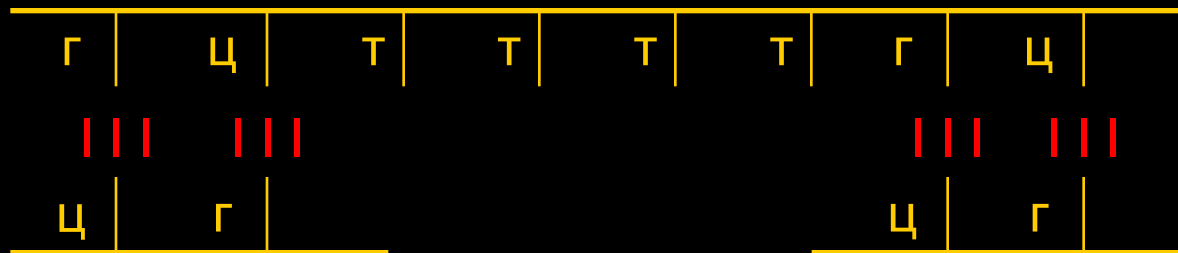


Эта же родословная, но с биохимическими проявлениями пигментной ксеродермы

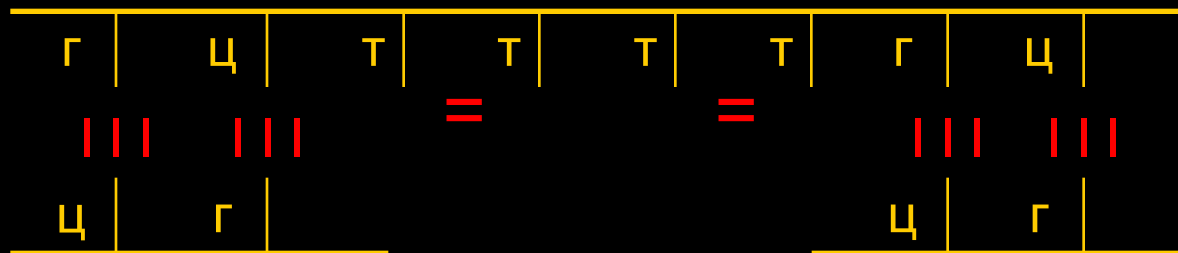
Репарация ДНК



ДНК в норме



повреждение
ДНК



образование
ТИМИНОВЫХ
димеров

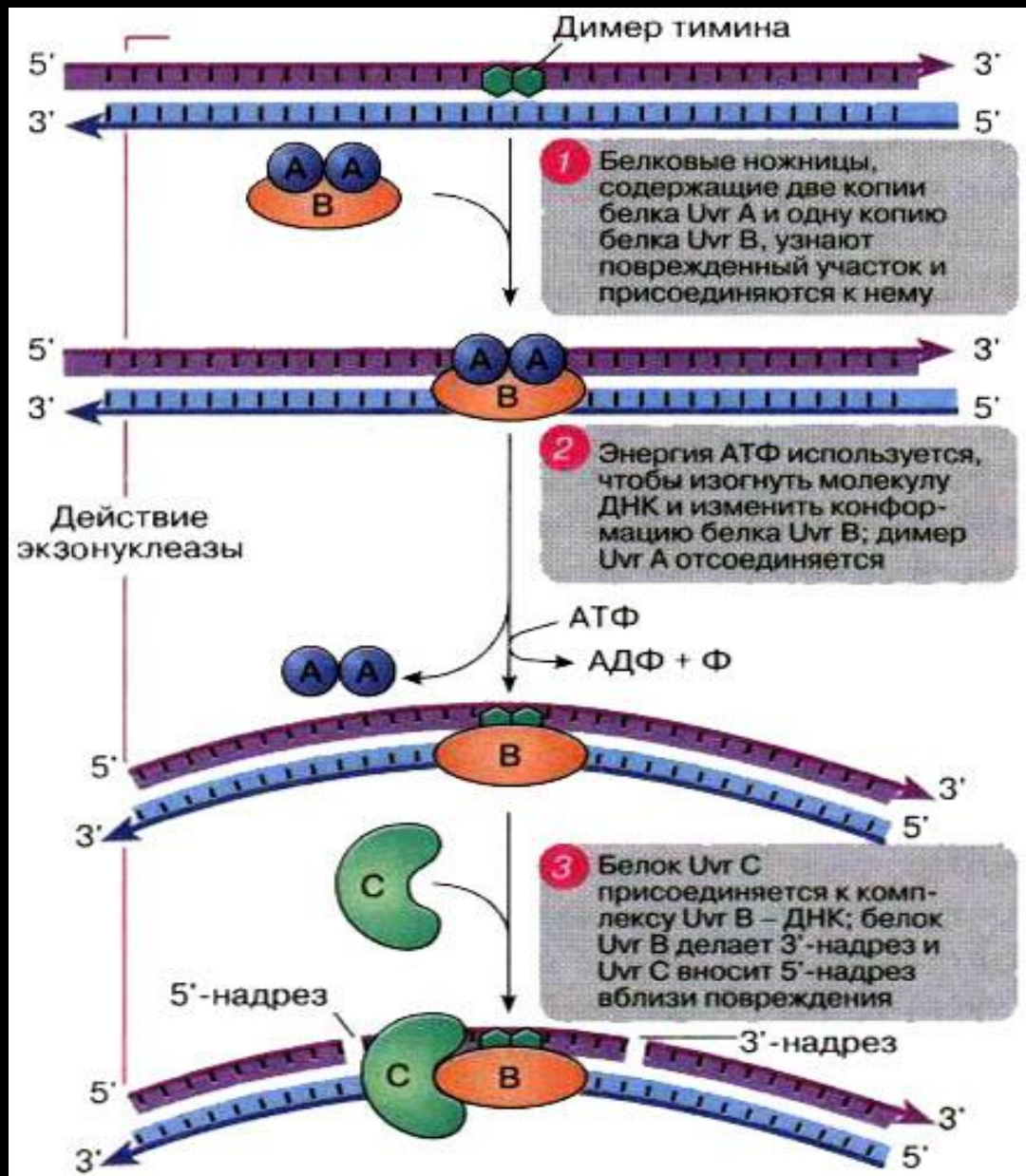
Репарация ДНК

Процесс удаления тиминовых димеров обеспечивается 4-мя ферментами:

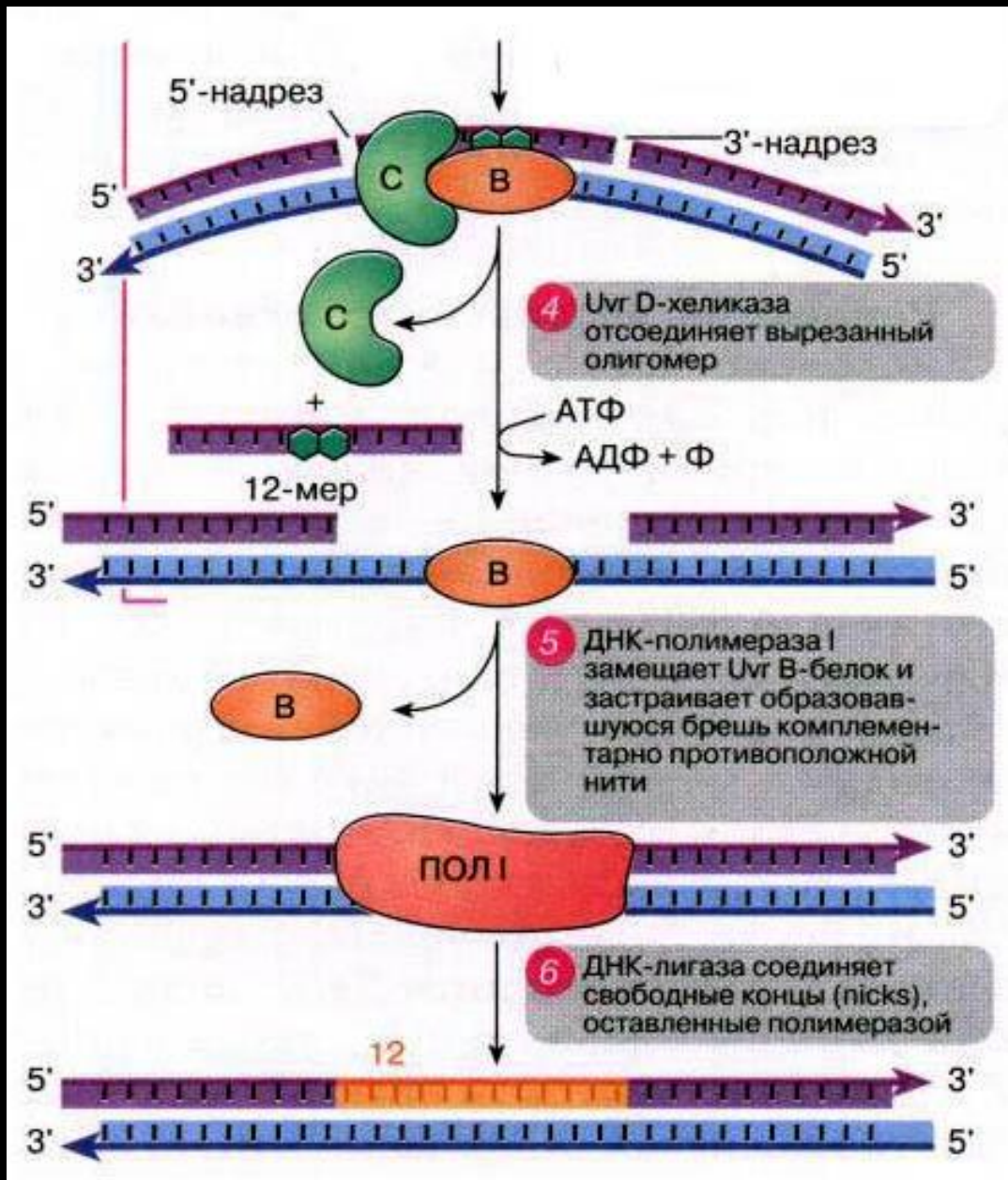
- эндонуклеазой,
- экзонуклеазой,
- полимеразой,
- лигазой.

Тиминовые димеры не удаляются в случае нарушения генов этих ферментов.

Механизм репарации ДНК



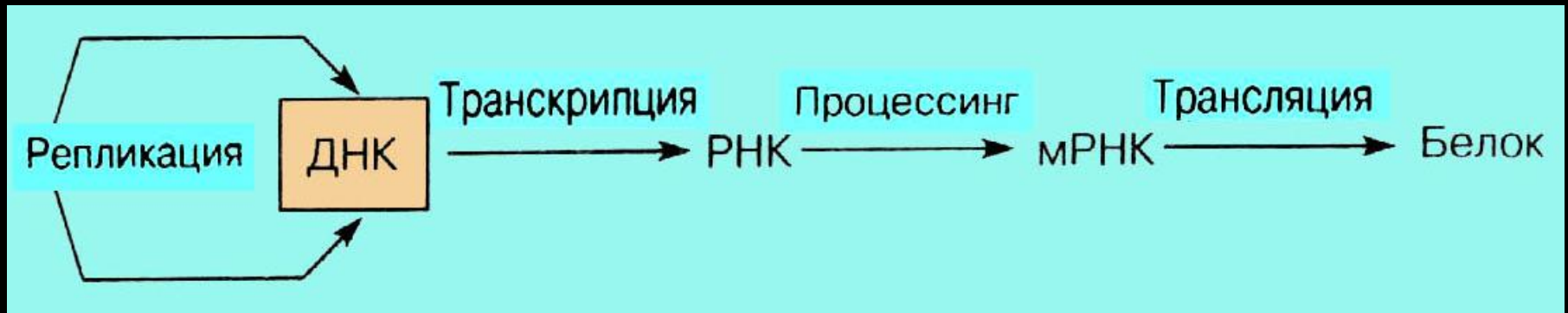
Механизм репарации ДНК



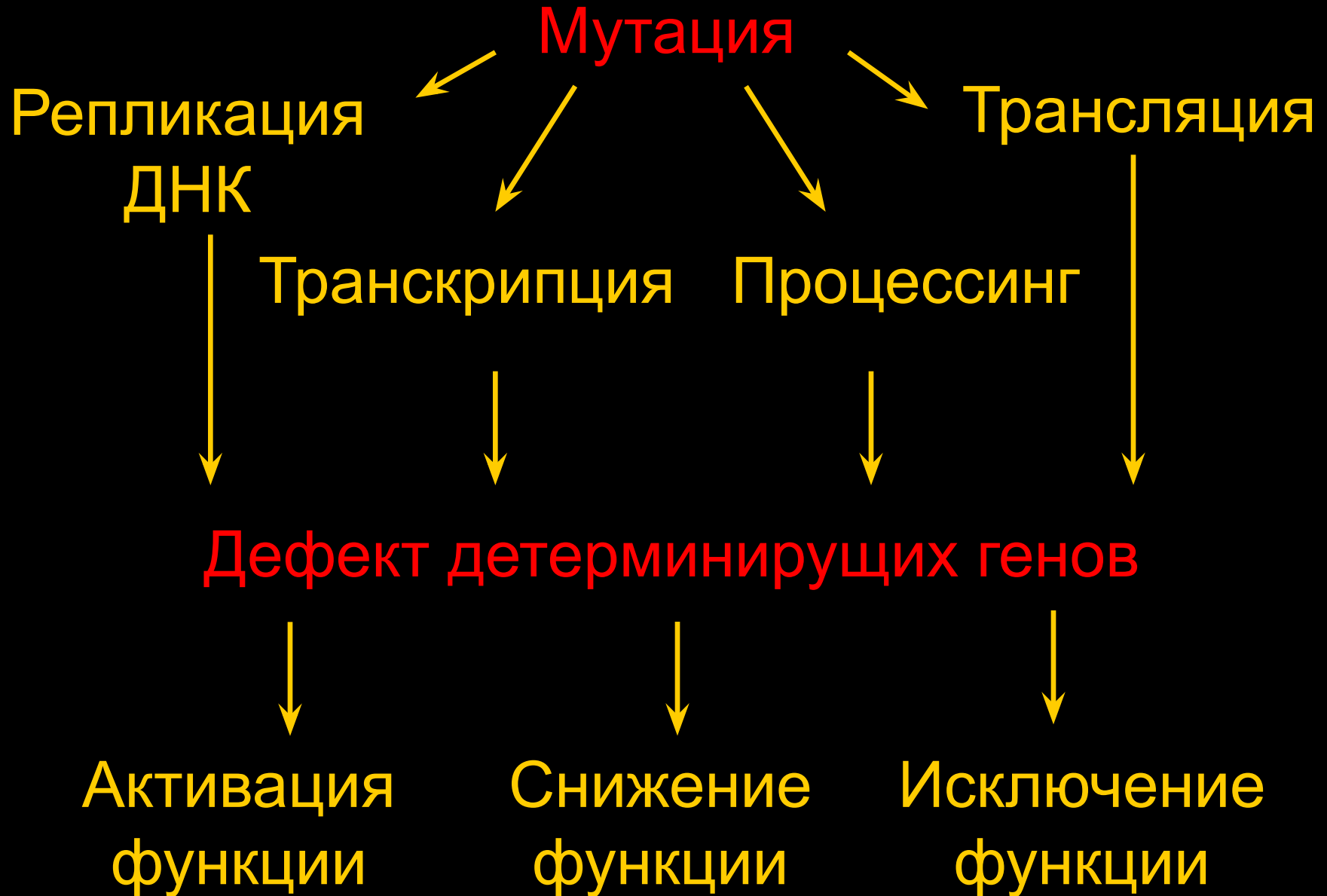
Регуляция синтеза белка

Уровни регуляции синтеза белка:

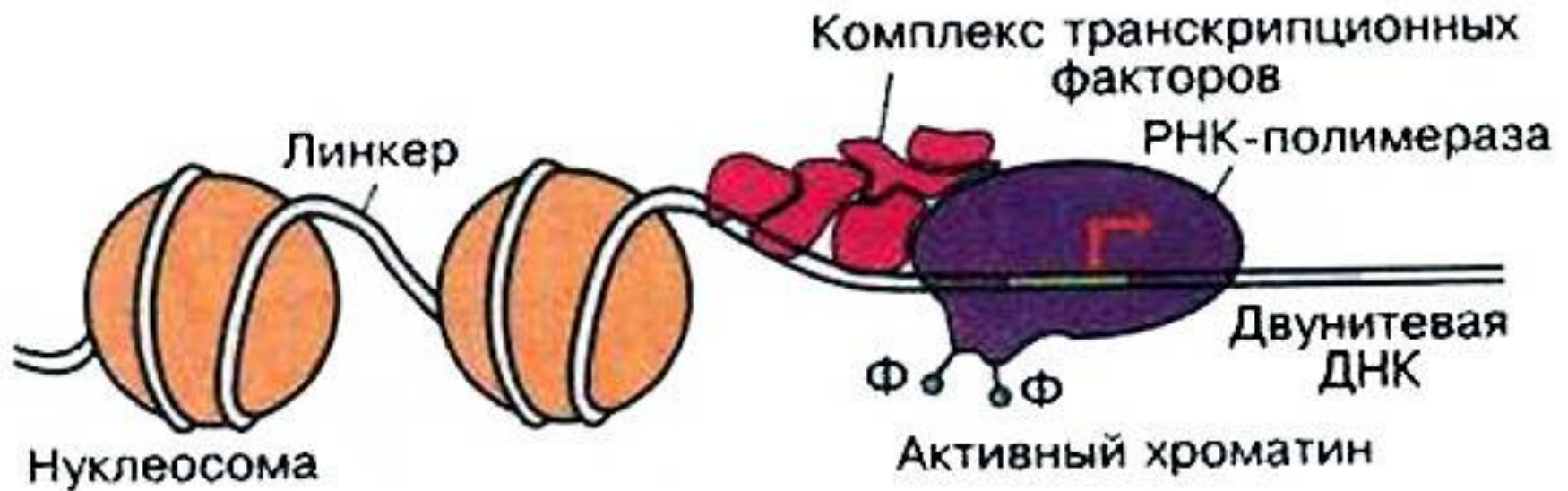
1. претранскрипционный уровень,
2. транскрипционный уровень,
3. посттранскрипционный уровень,
4. претрансляционный уровень,
5. трансляционный уровень,
6. посттрансляционный уровень.



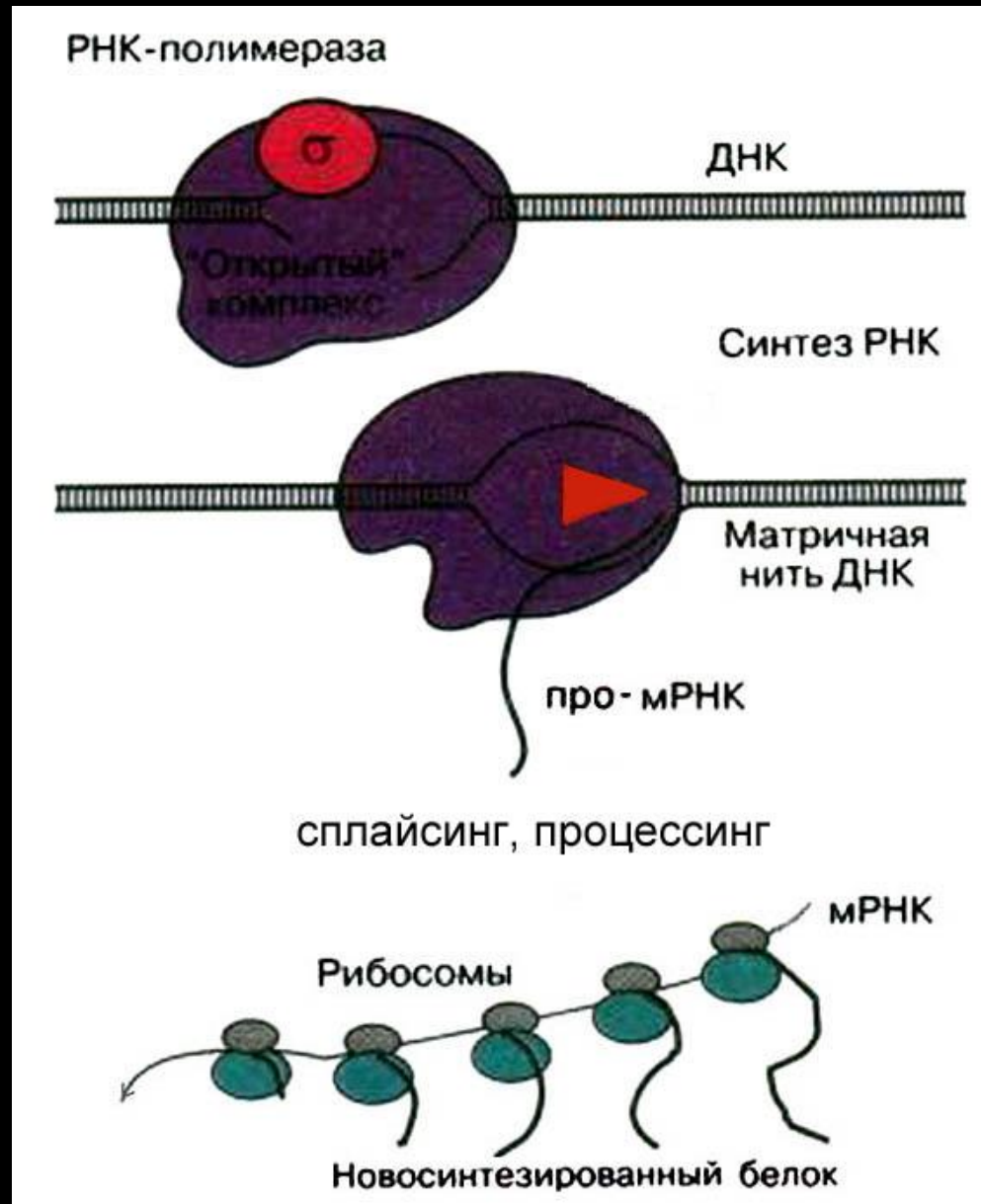
Регуляция синтеза белка



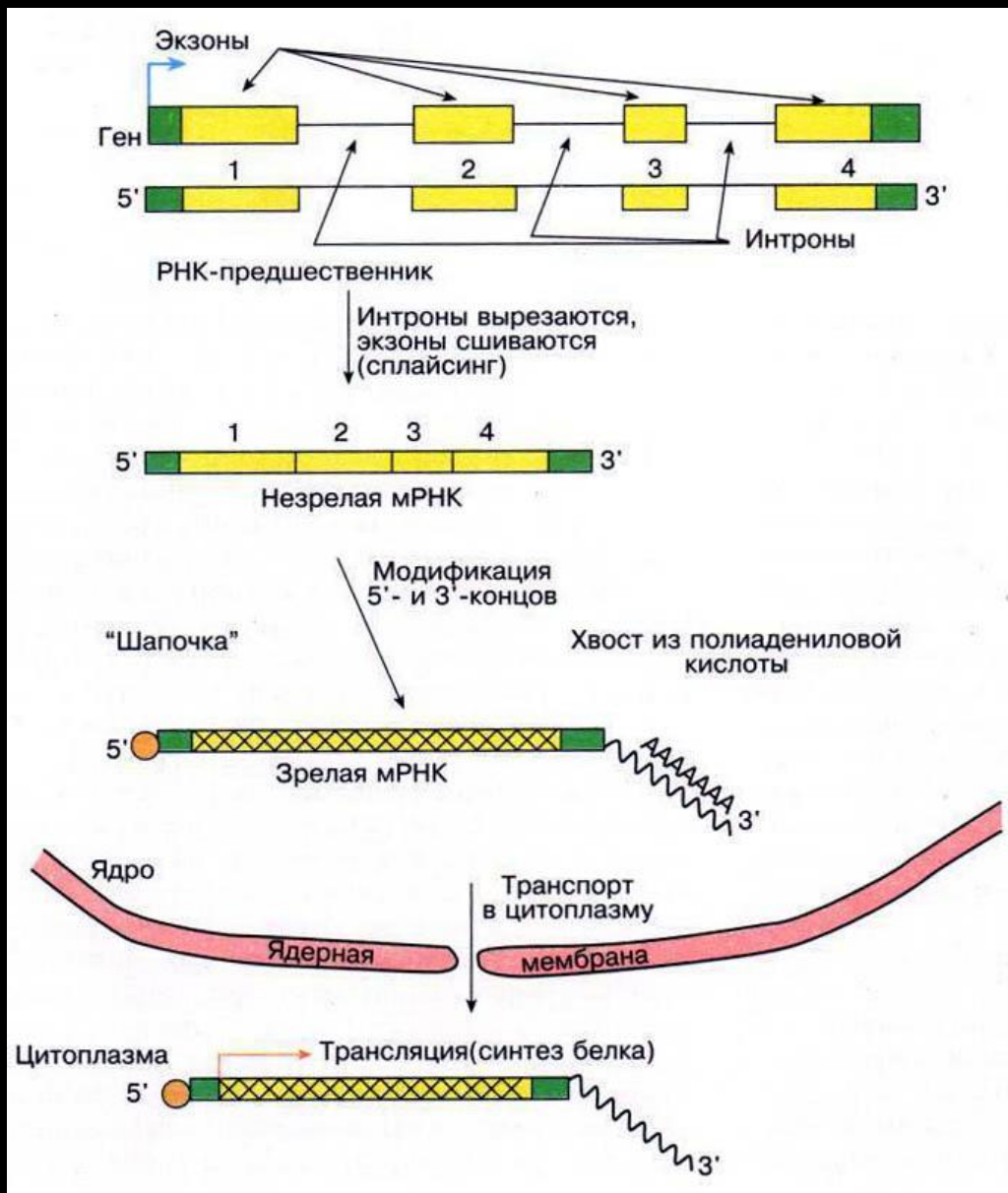
Регуляция синтеза белка



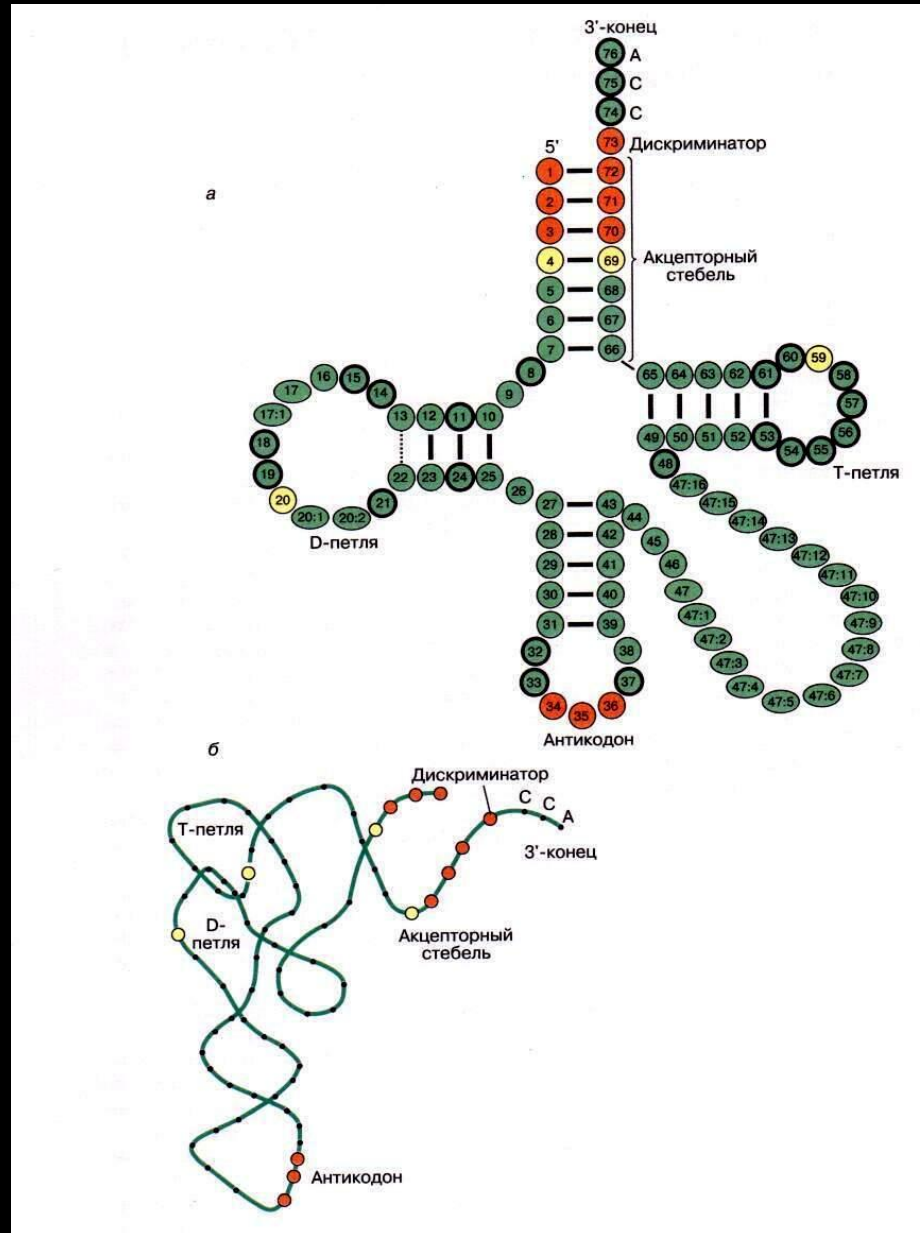
Регуляция синтеза белка



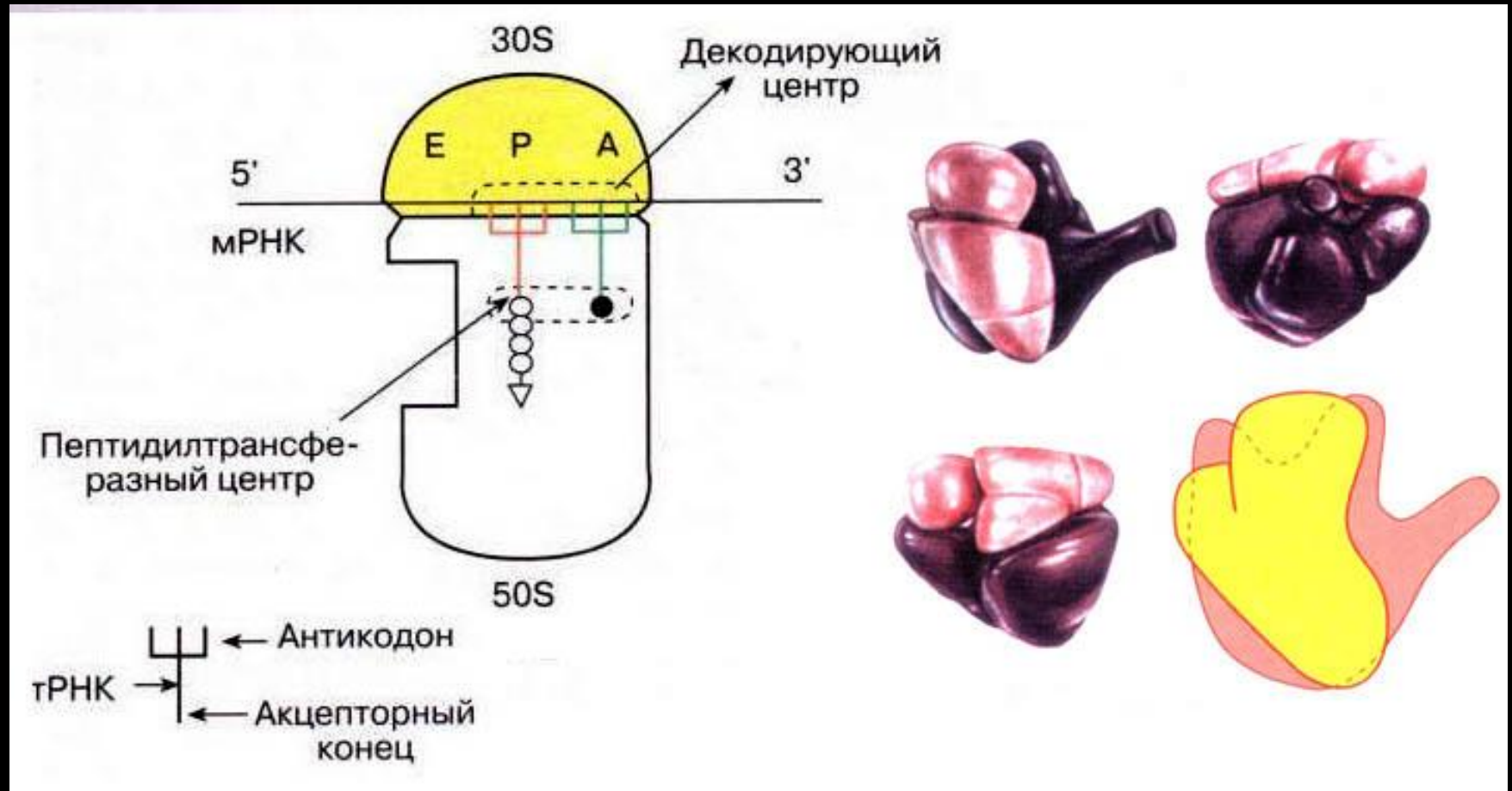
Процессинг в ядре клетки



Организация транспортной РНК



Трансляция



Талассемия



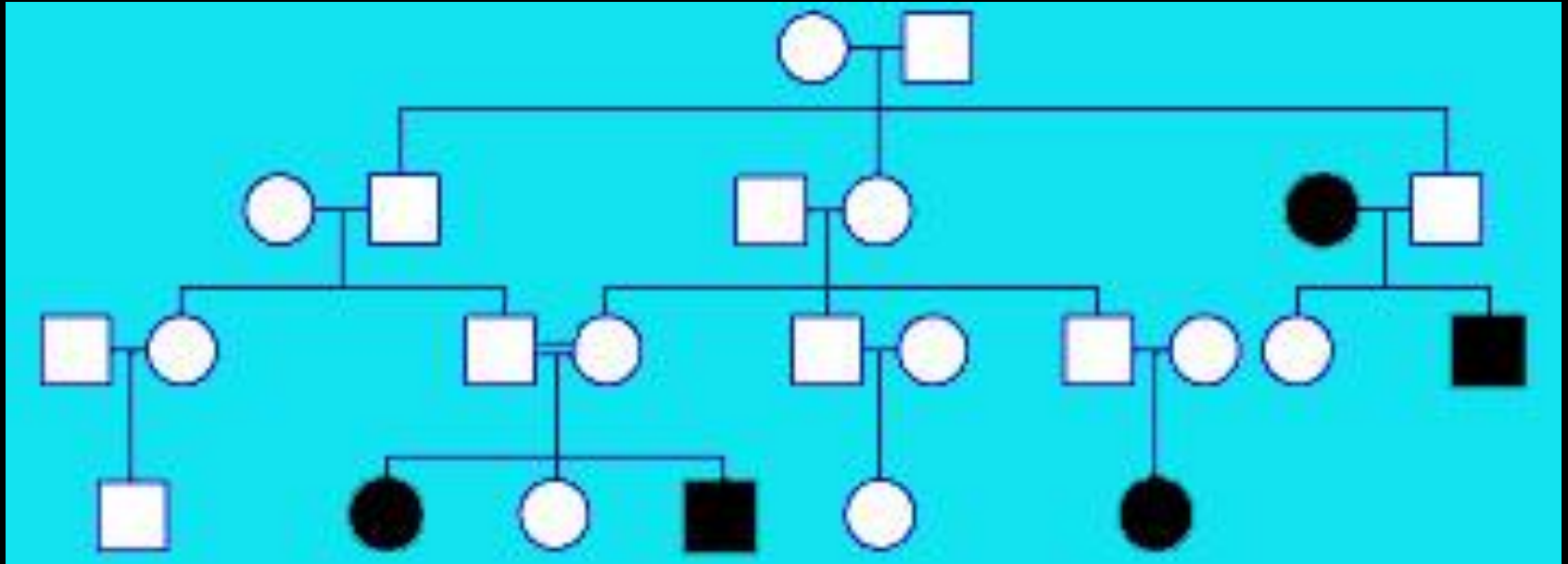
Эритроциты
в норме



при
патологии

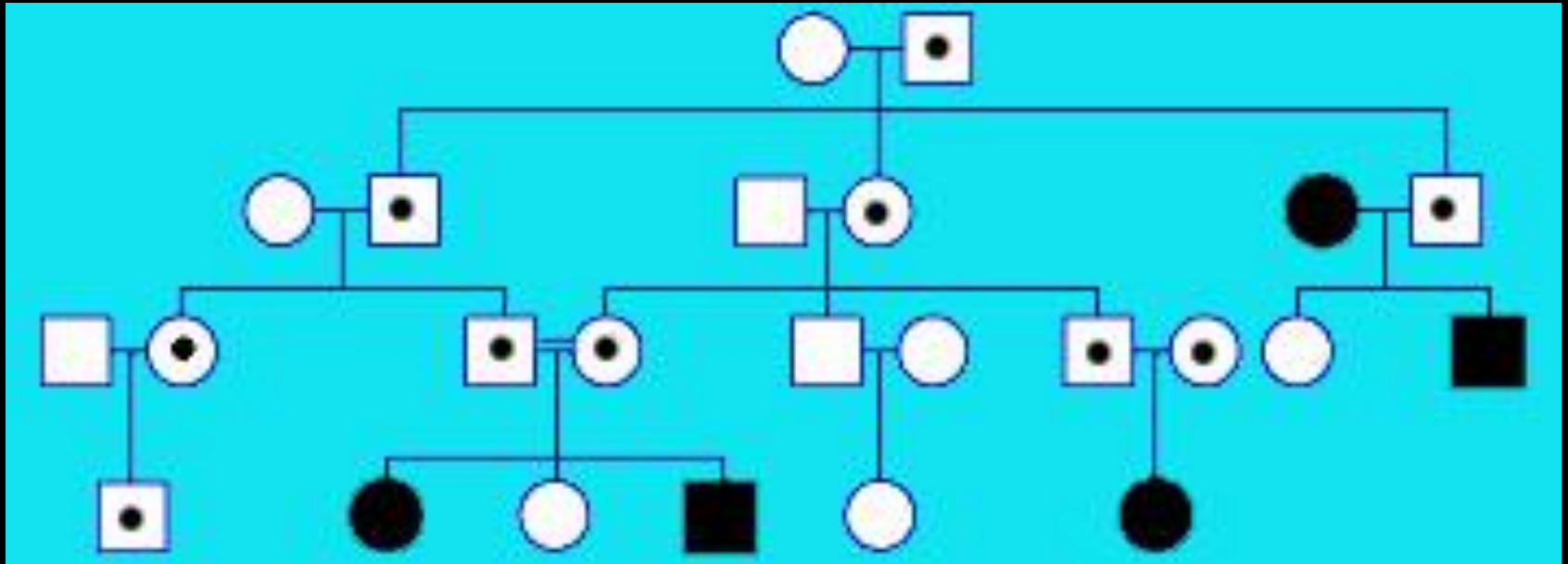
Талассемия – генетически обусловленные нарушения синтеза гемоглобина

Типы наследования



Родословная с клинической манифестацией талассемии

Типы наследования



Эта же родословная, но после биохимического исследования на талассемию

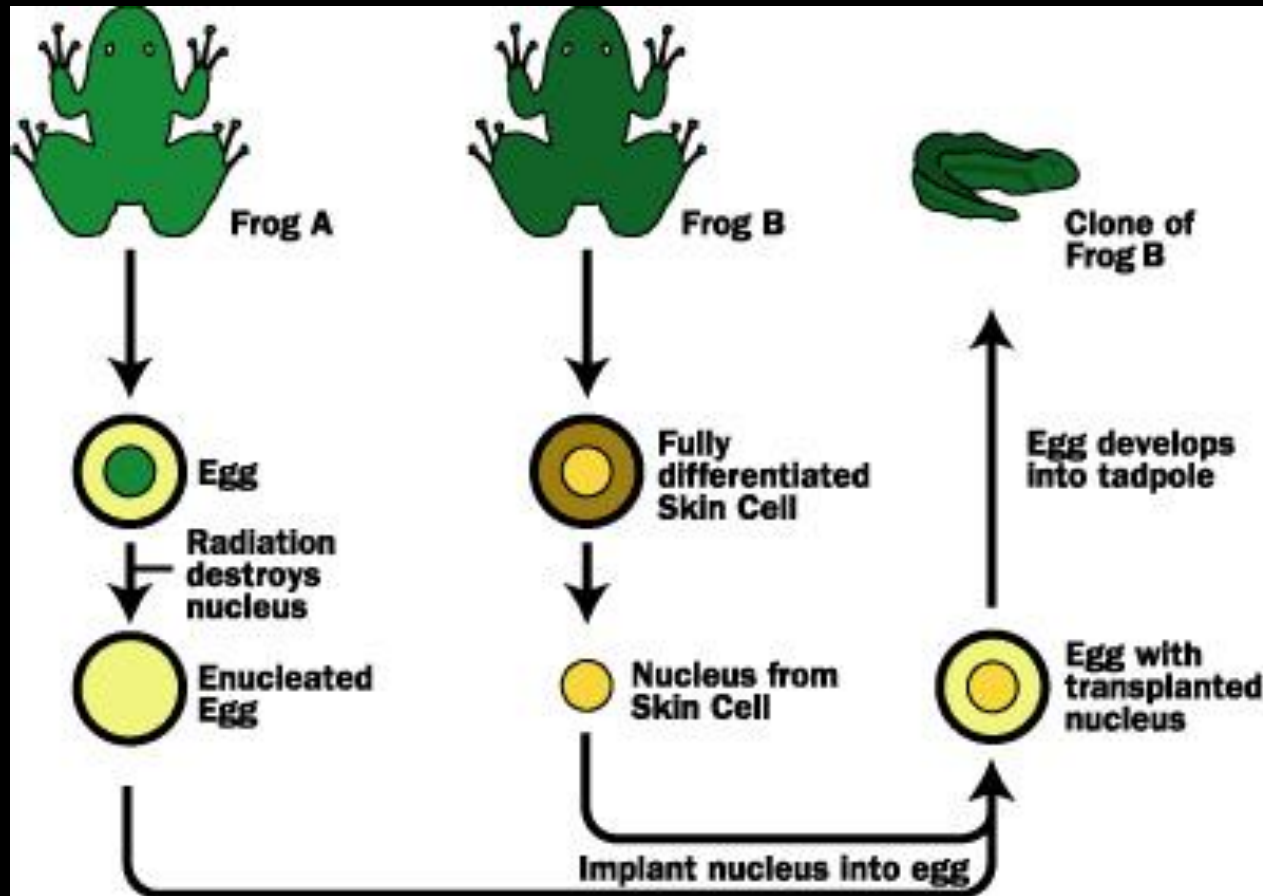
Ситуации, влияющие на диагностику моногенной патологии

1. Мультифакториальные болезни в генеалогическом древе могут давать расщепление по доминантному или рецессивному типу.
2. Хромосомные транслокации и аномалии (синдром Дауна).
3. Болезненные состояния детей, определяющиеся генотипом матери, хотя мать - здорова (фенилкетонурия).

Ситуации, влияющие на диагностику моногенной патологии

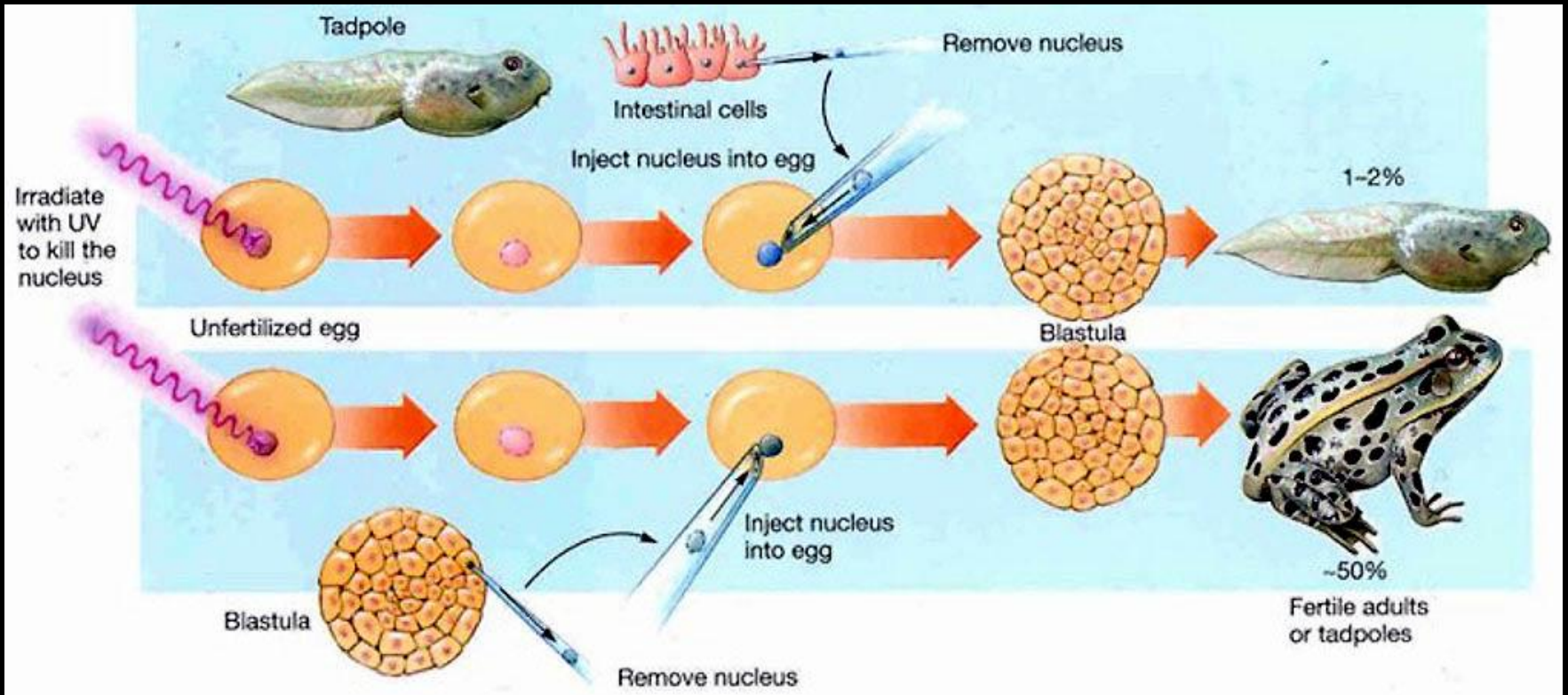
4. Врожденные инфекции: токсоплазмоз, краснуха, сифилис, которые могут формировать патологию у всех детей.
5. Специфическая фенотипическая изменчивость, вызываемая повышенной чувствительностью к внешним факторам.

Регуляция экспрессии генов



Клонирование лягушки путем замещения ядра яйцеклетки (А) ядром полностью дифференцированной клетки кожи (В).

Регуляция экспрессии генов



Опыты John Gurdon (1977)

Взаимодействие аллельных генов

Доминирование

ген **a** + ген **A**

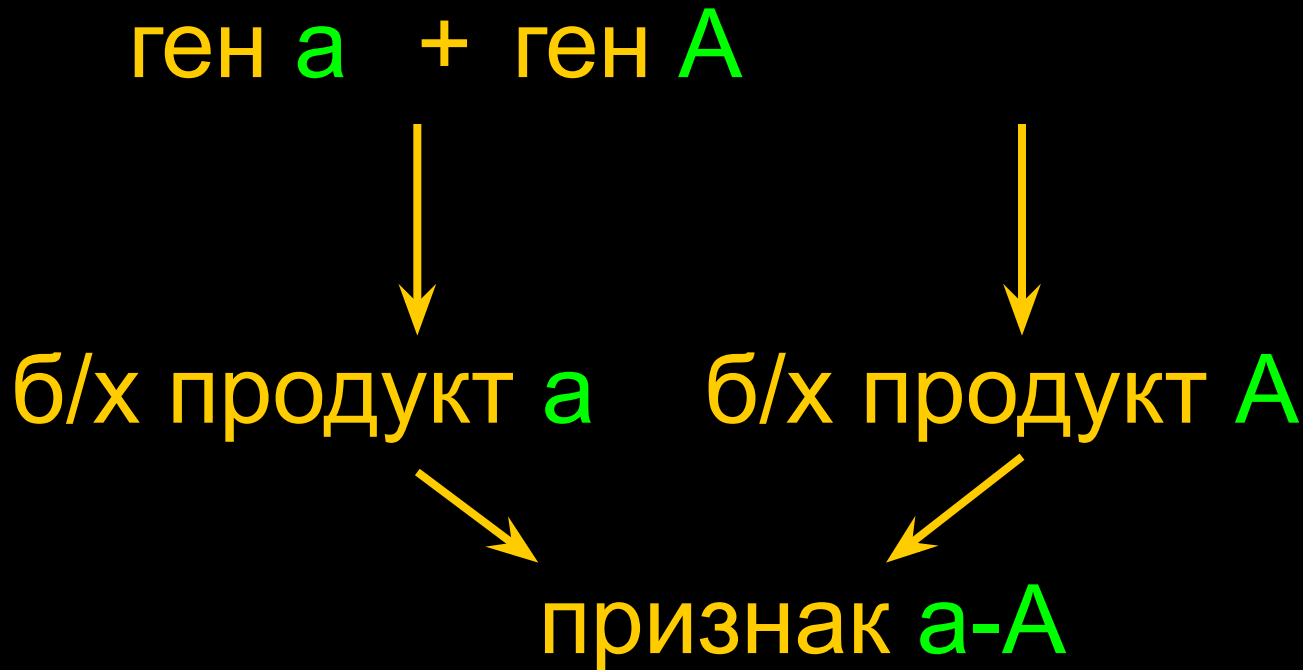


признак **a**

признак **A**

Взаимодействие аллельных генов

Неполное доминирование



Взаимодействие аллельных генов

Кодоминирование

Изоантигены группы крови:

00

0A

0B

AB

1

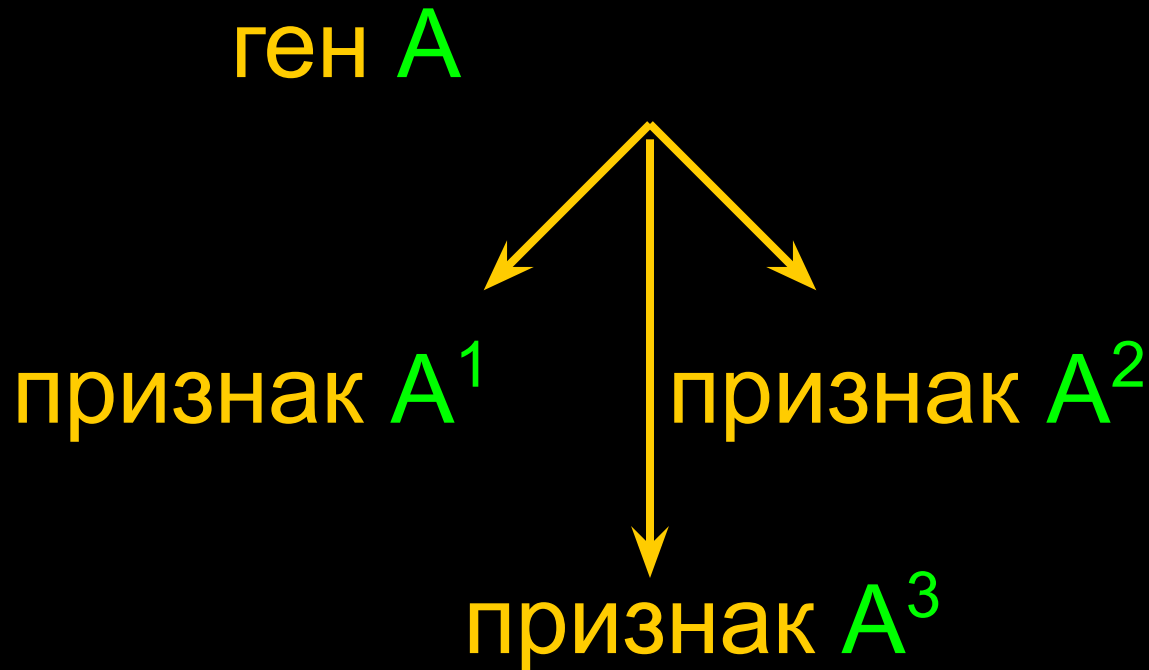
2

3

4

Взаимодействие неаллельных генов

Плейотропия



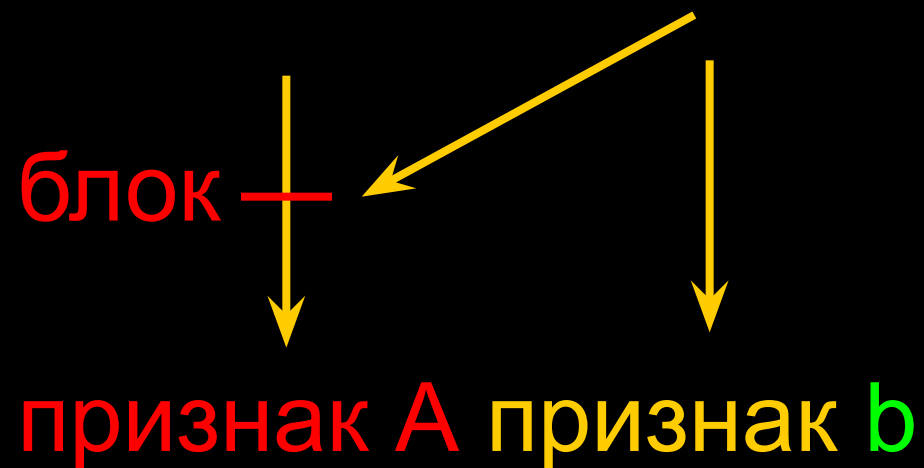
Взаимодействие неаллельных генов

Эпистаз

ген А - ген В



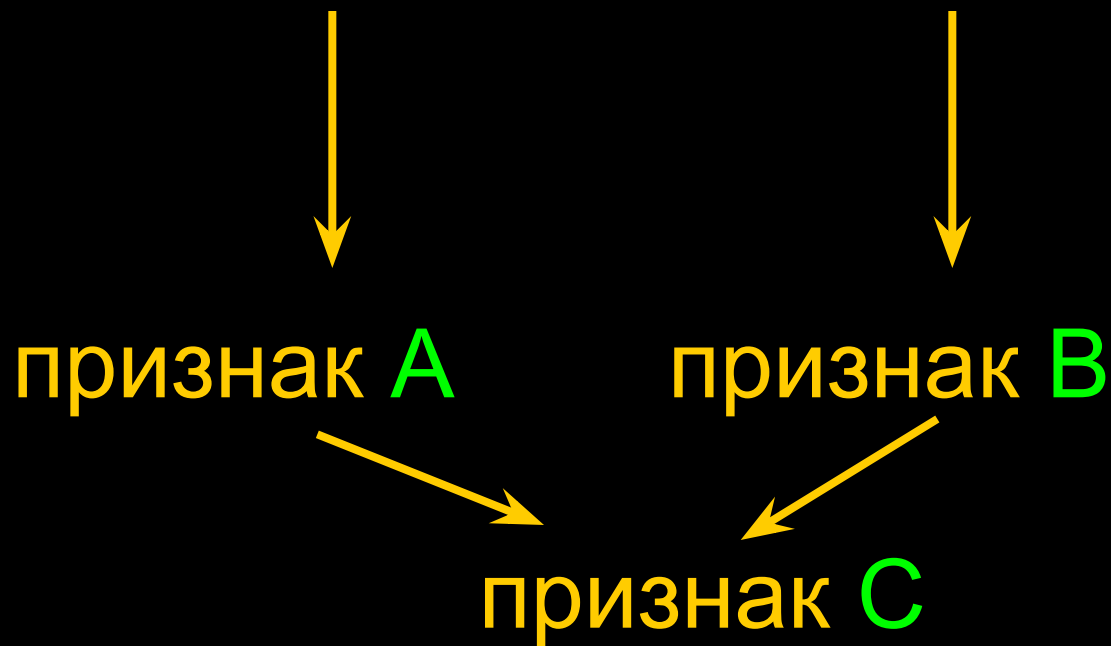
ген А - ген b



Взаимодействие неаллельных генов

Комплементарность

ген А - ген В



Взаимодействие неаллельных генов

Полимерия

ааbbcc ААВВСС



минимальное



максимальное

значение признака

средний вариант



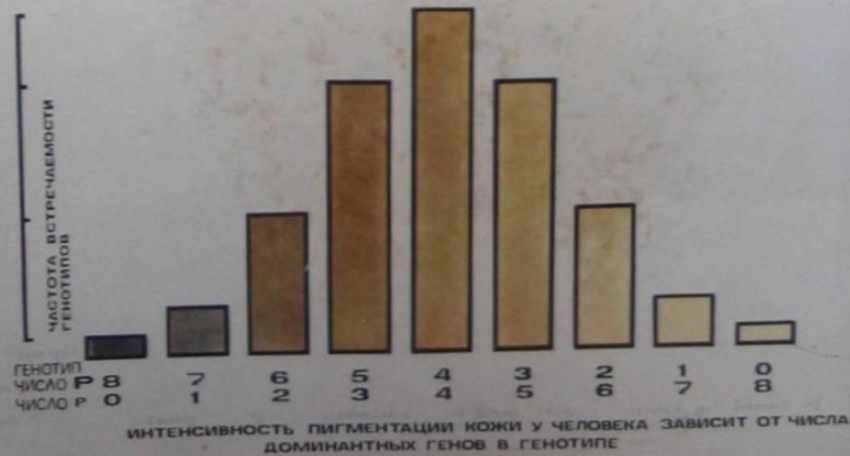
АаВвСс

Полимерия

НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКА ПРИ ВЗАИМОДЕЙСТВИИ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

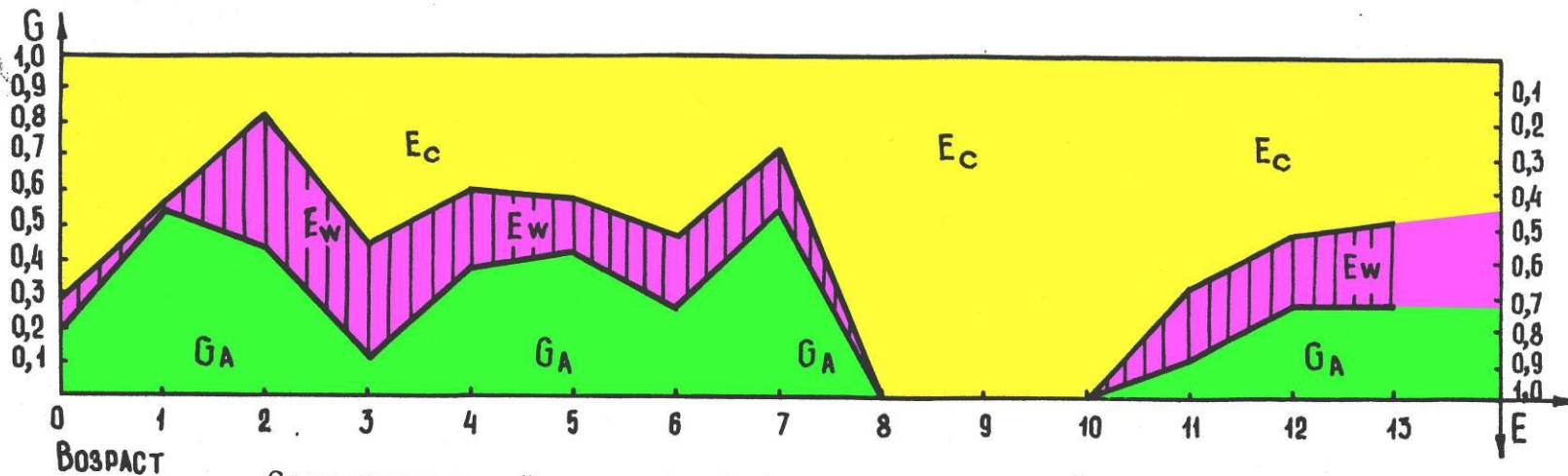


РАСПРЕДЕЛЕНИЕ ПО ИНТЕНСИВНОСТИ ПИГМЕНТАЦИИ КОЖИ В ПОТОМСТВЕ МУЛАТОВ-ТЕТРАГЕТЕРОЗИГОТ

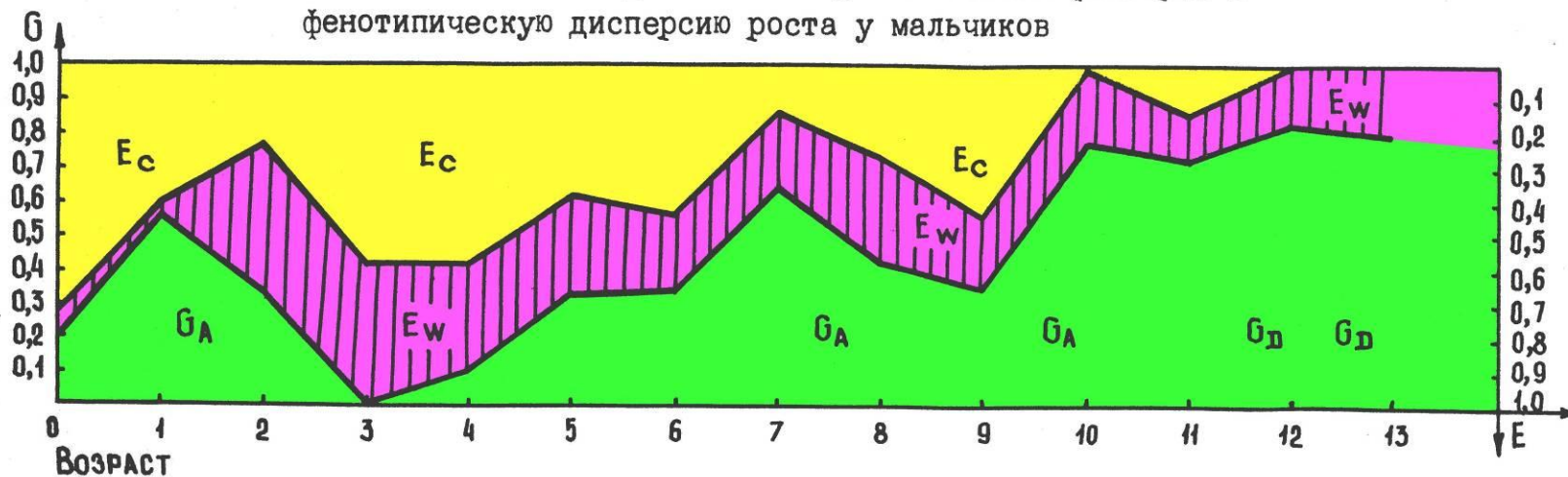


Генетика количественных признаков

Соотносительный вклад гено-паратипических факторов в фенотипическую дисперсию роста у девочек

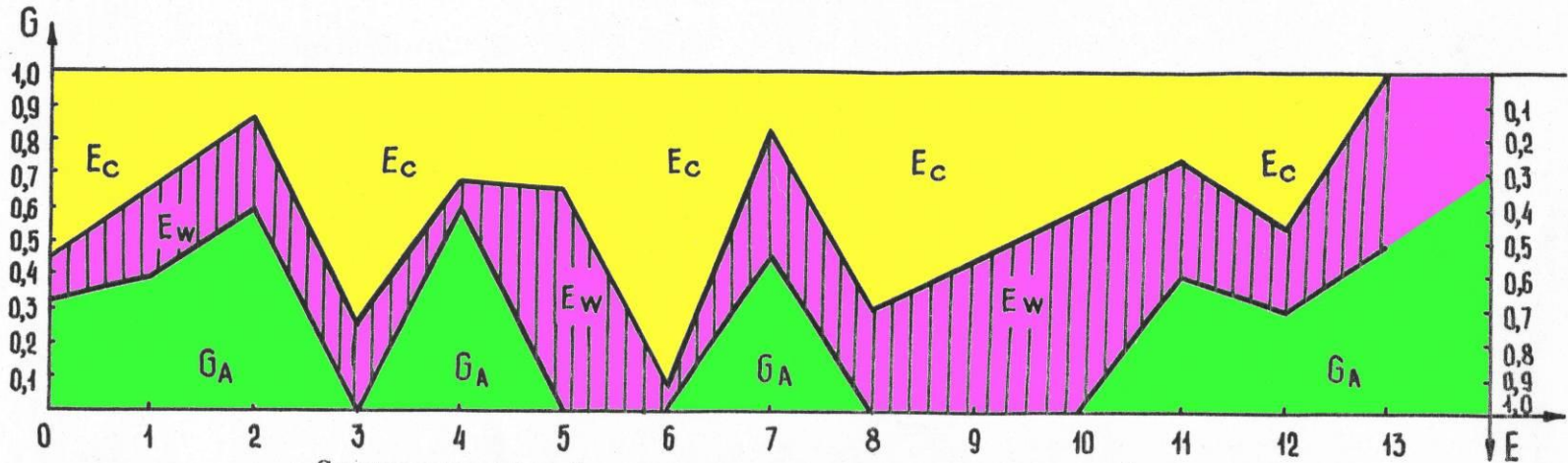


Соотносительный вклад гено- и паратипических факторов в фенотипическую дисперсию роста у мальчиков

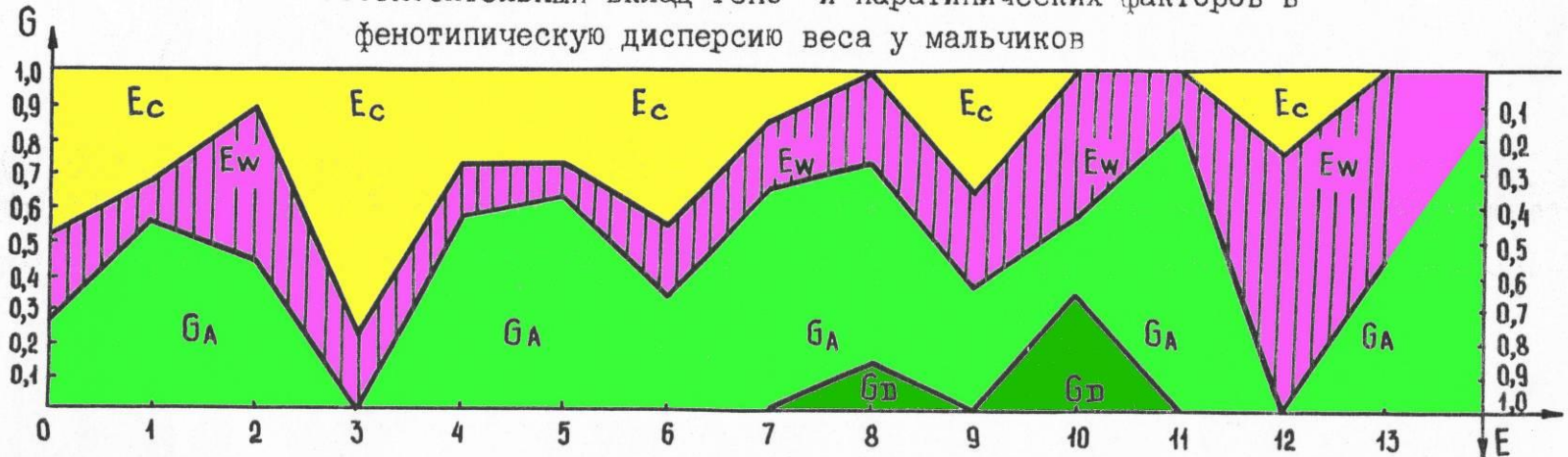


Генетика количественных признаков

Соотносительный вклад гено- и паратипических факторов в фенотипическую дисперсию веса у девочек

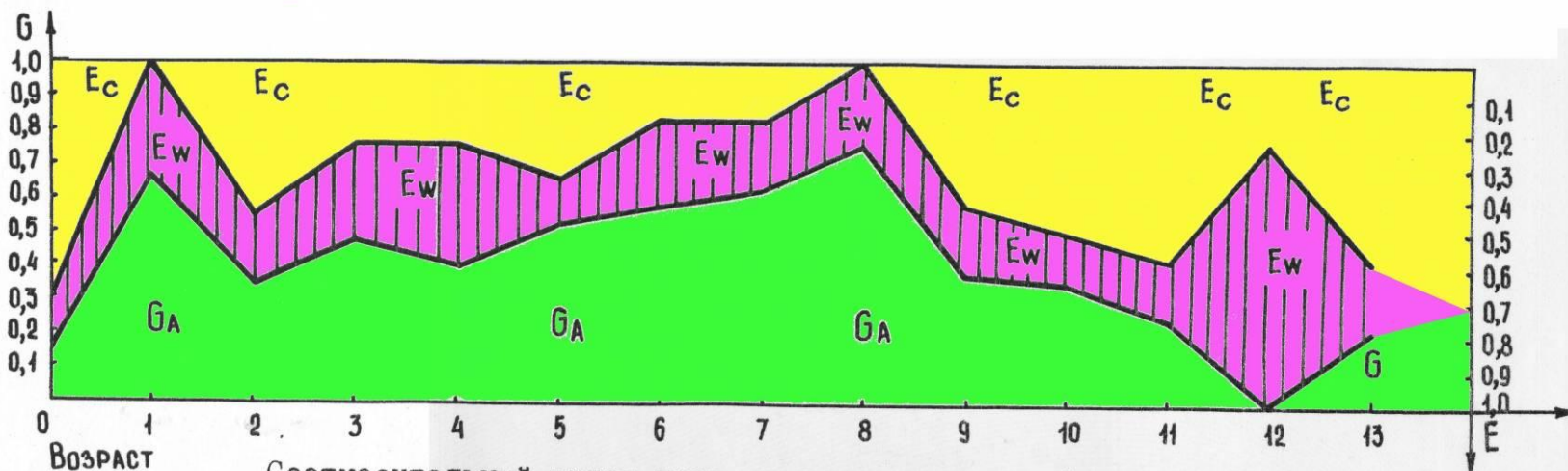


Соотносительный вклад гено- и паратипических факторов в фенотипическую дисперсию веса у мальчиков

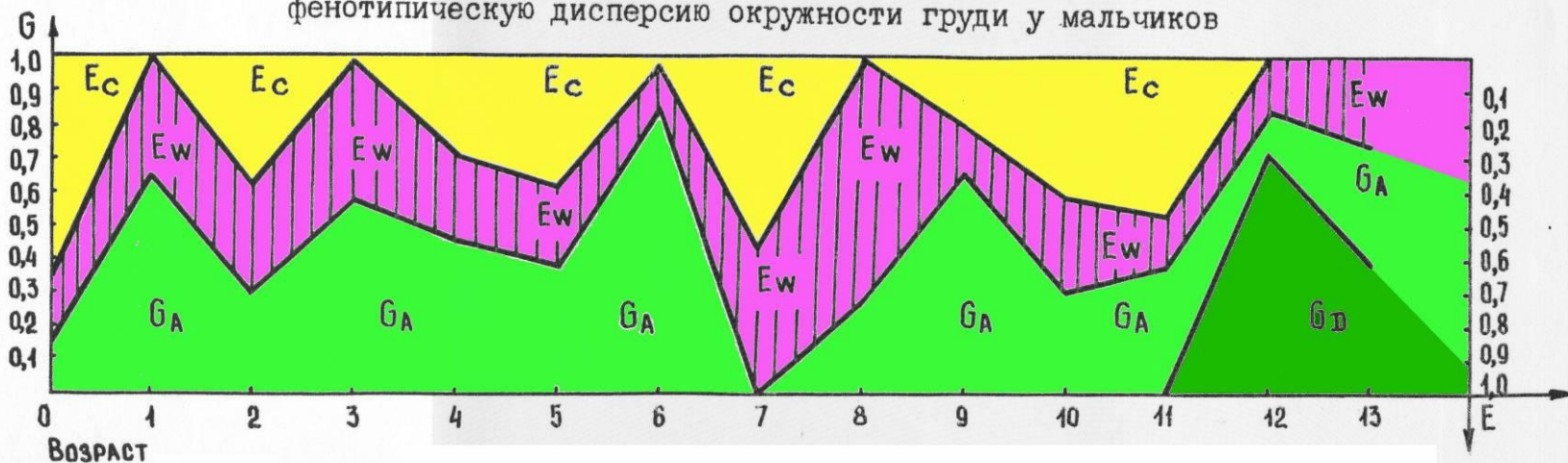


Генетика количественных признаков

Соотносительный вклад гено- и паратипических факторов в фенотипическую дисперсию окружности груди у девочек

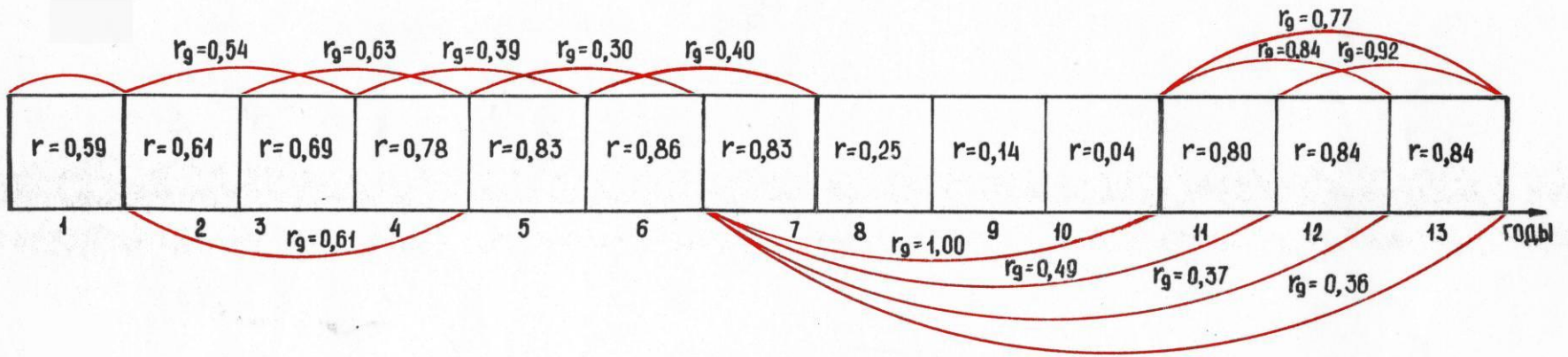


Соотносительный вклад гено- и паратипических факторов в фенотипическую дисперсию окружности груди у мальчиков



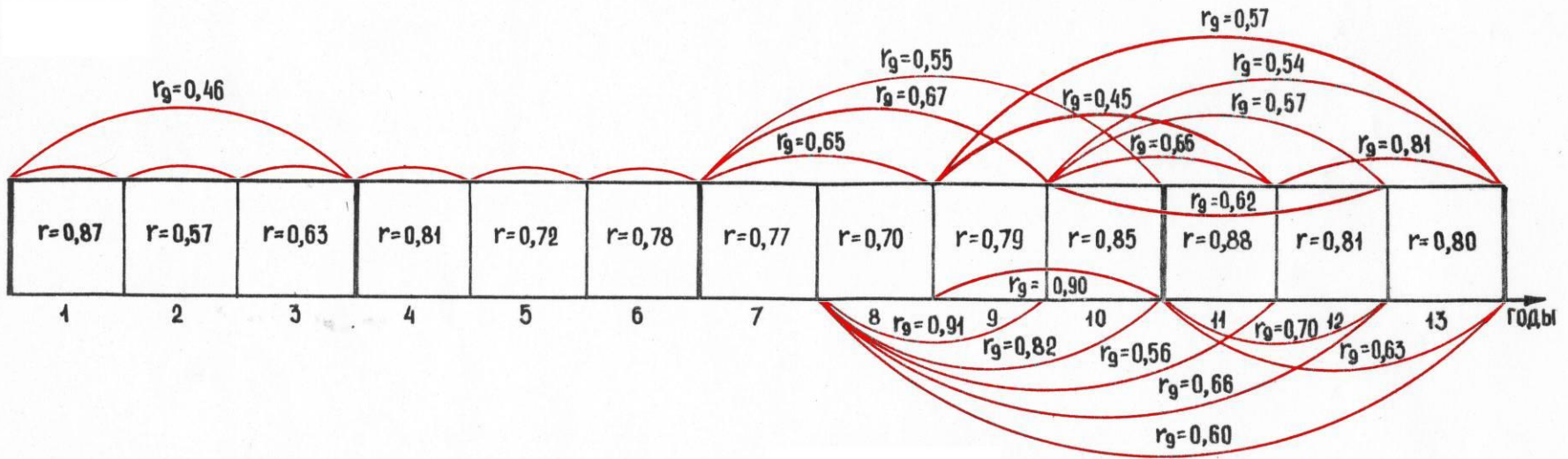
Генетика количественных признаков

Структура выявленных генетических связей между наследственными факторами, осуществляющими контроль за формированием роста у монозиготных близнецов женского пола



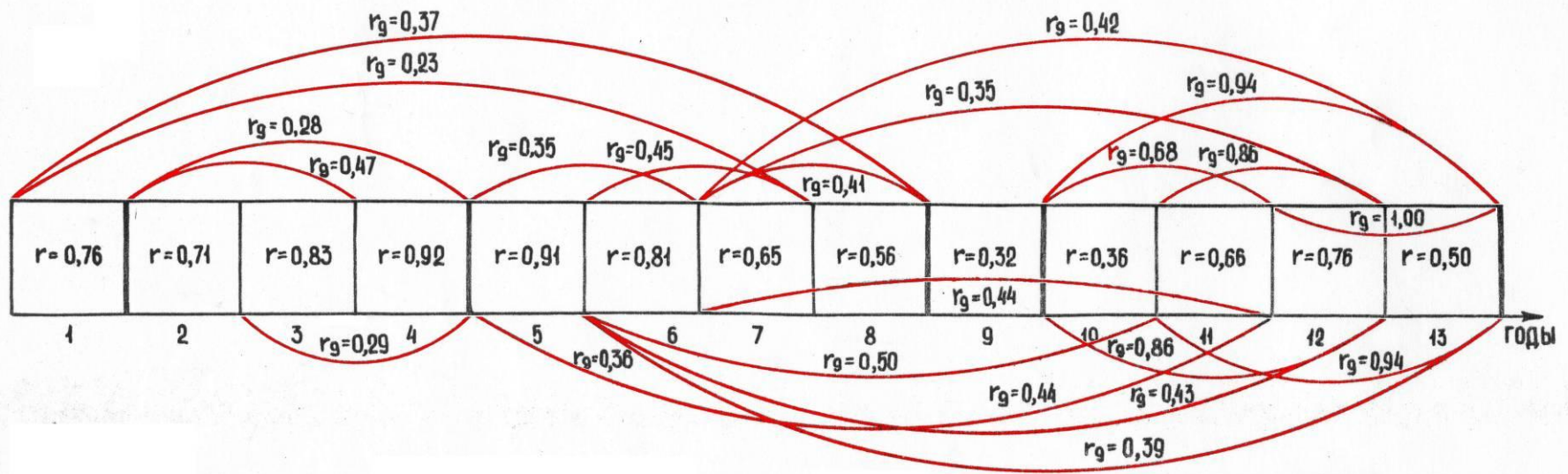
Генетика количественных признаков

Структура выявленных генетических связей между наследственными факторами, осуществляющими контроль за формированием роста у монозиготных близнецов мужского пола



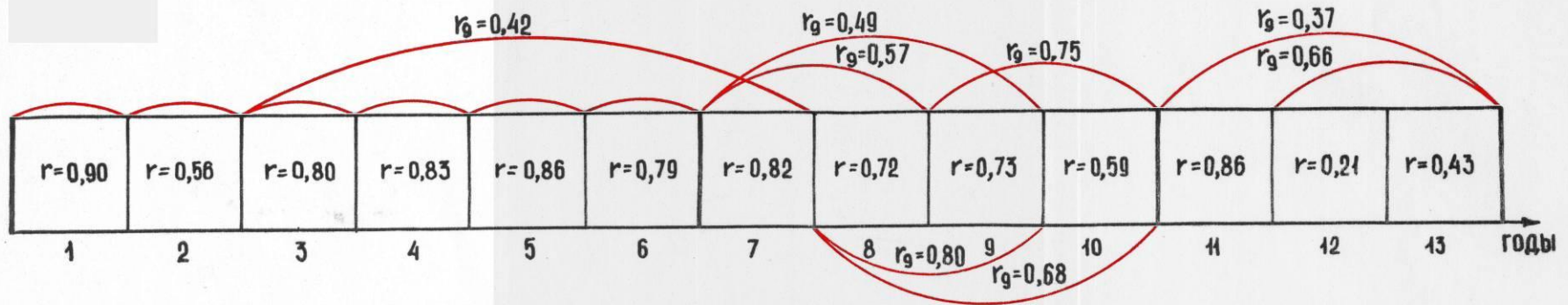
Генетика количественных признаков

Структура выявленных генетических связей между наследственными факторами, осуществляющих контроль за формированием веса у монозиготных близнецов женского пола



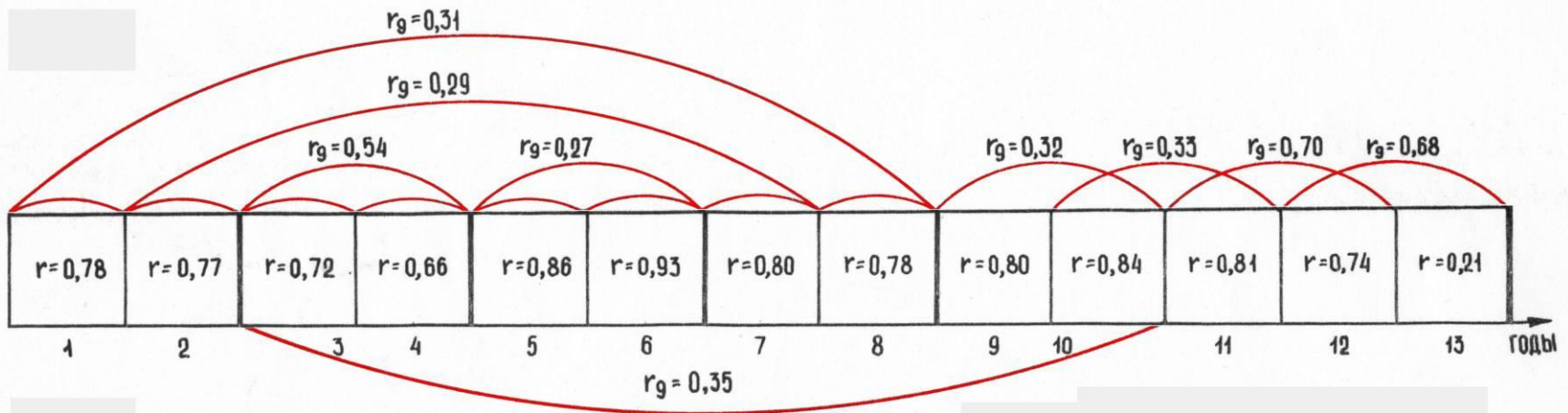
Генетика количественных признаков

Структура выявленных генетических связей между наследственными факторами, осуществляющими контроль за формированием веса у монозиготных близнецов мужского пола



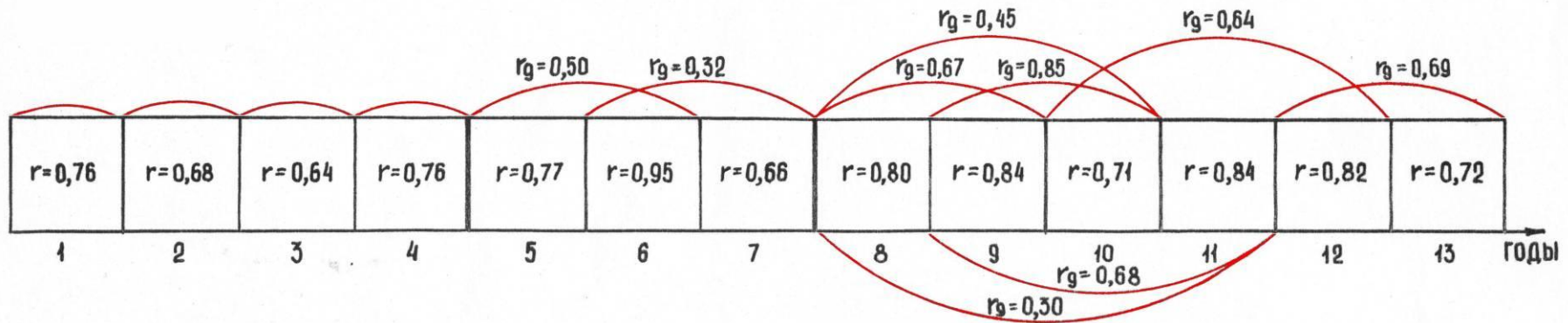
Генетика количественных признаков

Структура выявленных генетических связей между наследственными факторами, осуществляющими контроль за формированием окружности груди у монозиготных близнецов женского пола



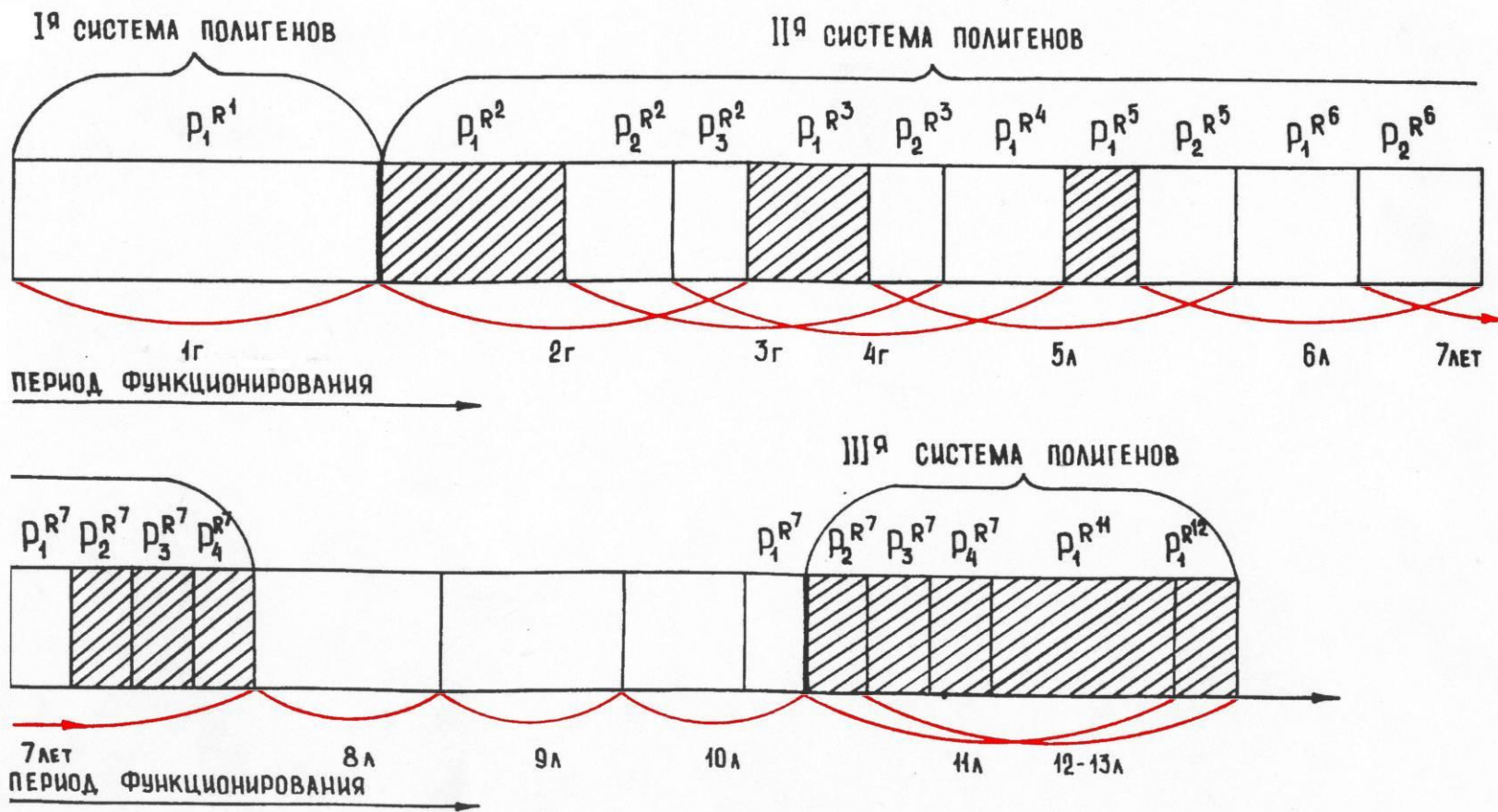
Генетика количественных признаков

Структура выявленных генетических связей между наследственными факторами, осуществляющими контроль за формированием окружности груди у монозиготных близнецов мужского пола



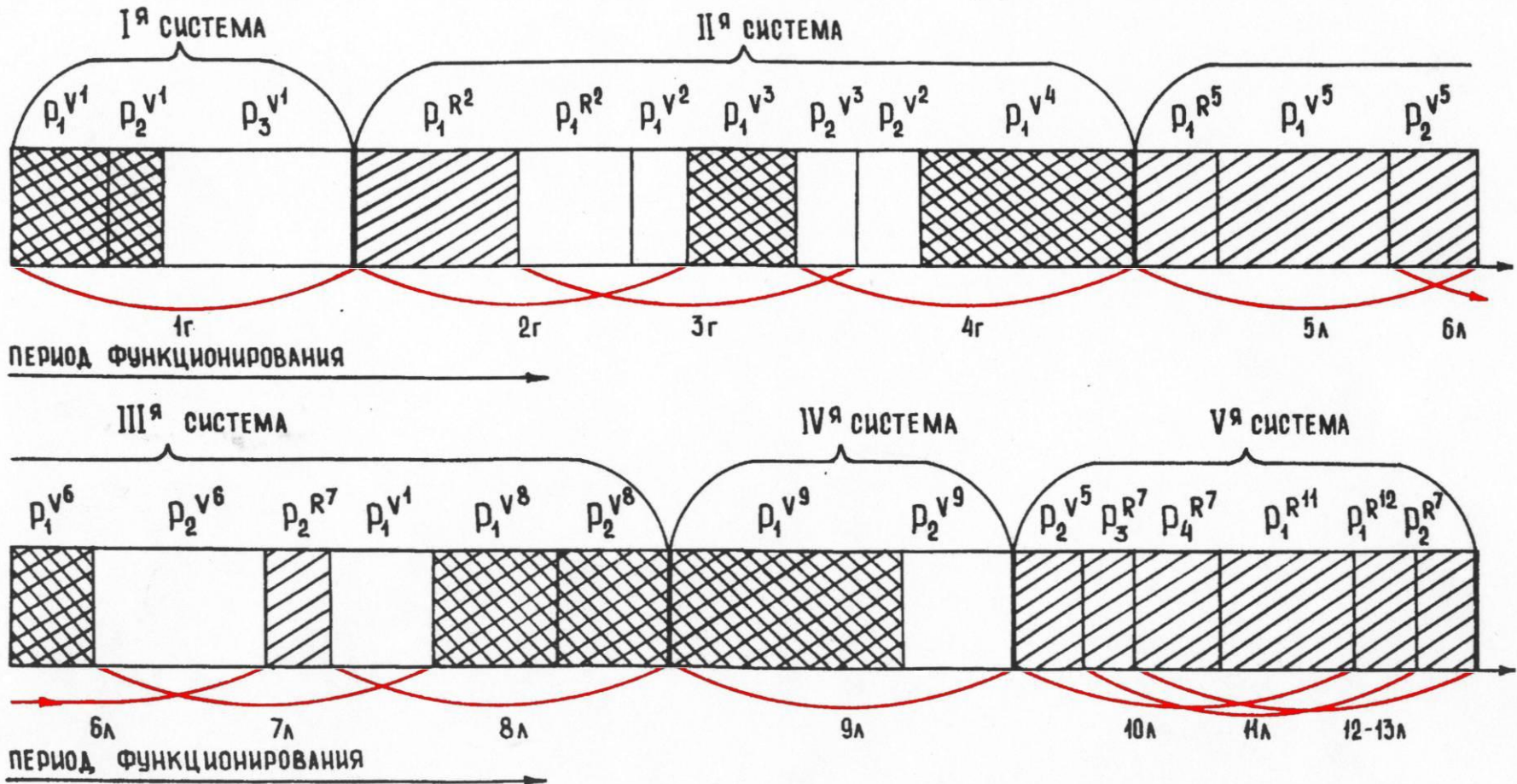
Генетика количественных признаков

Условная модель организации полигенных систем, осуществляющих контроль за формированием роста у МЗ-близнецов девочек



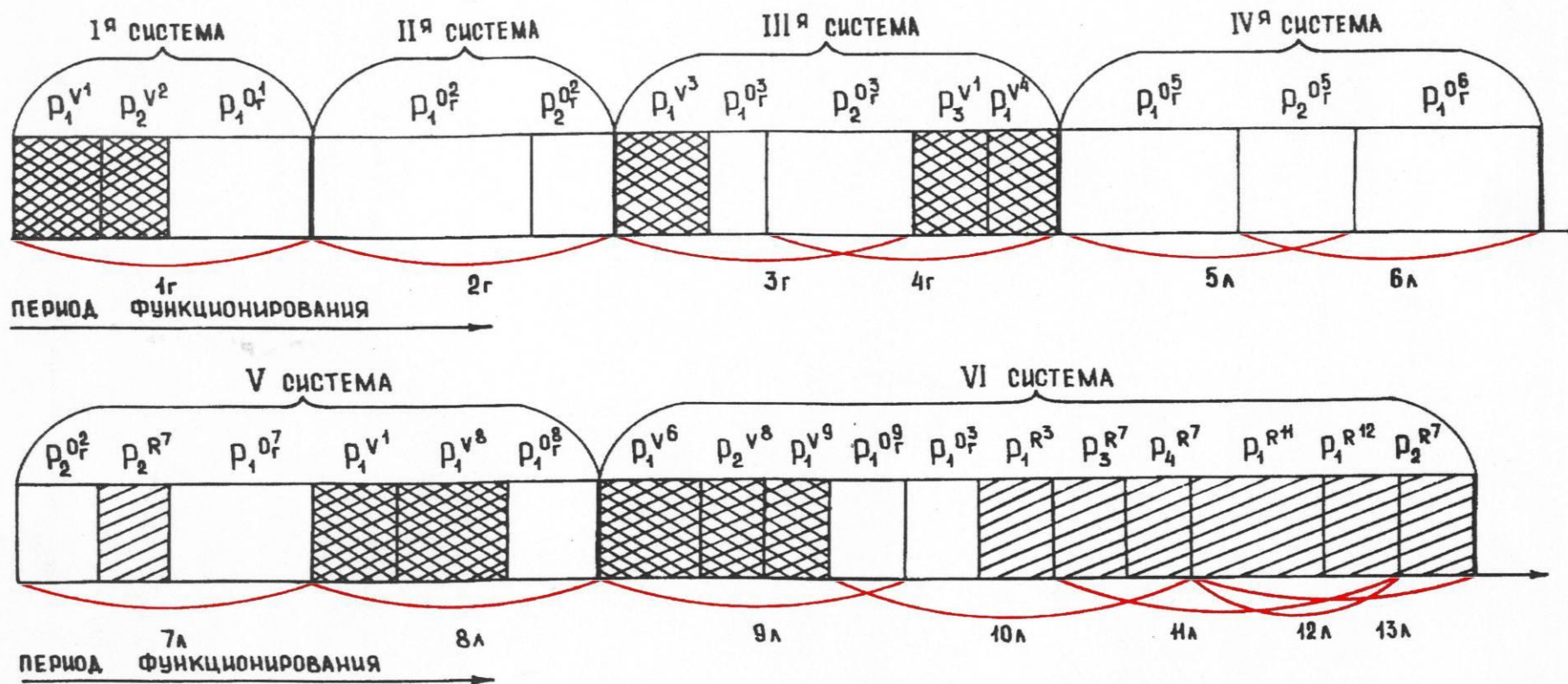
Генетика количественных признаков

Условная модель организации полигенных систем, осуществляющих контроль за формированием веса у МЗ-близнецов девочек



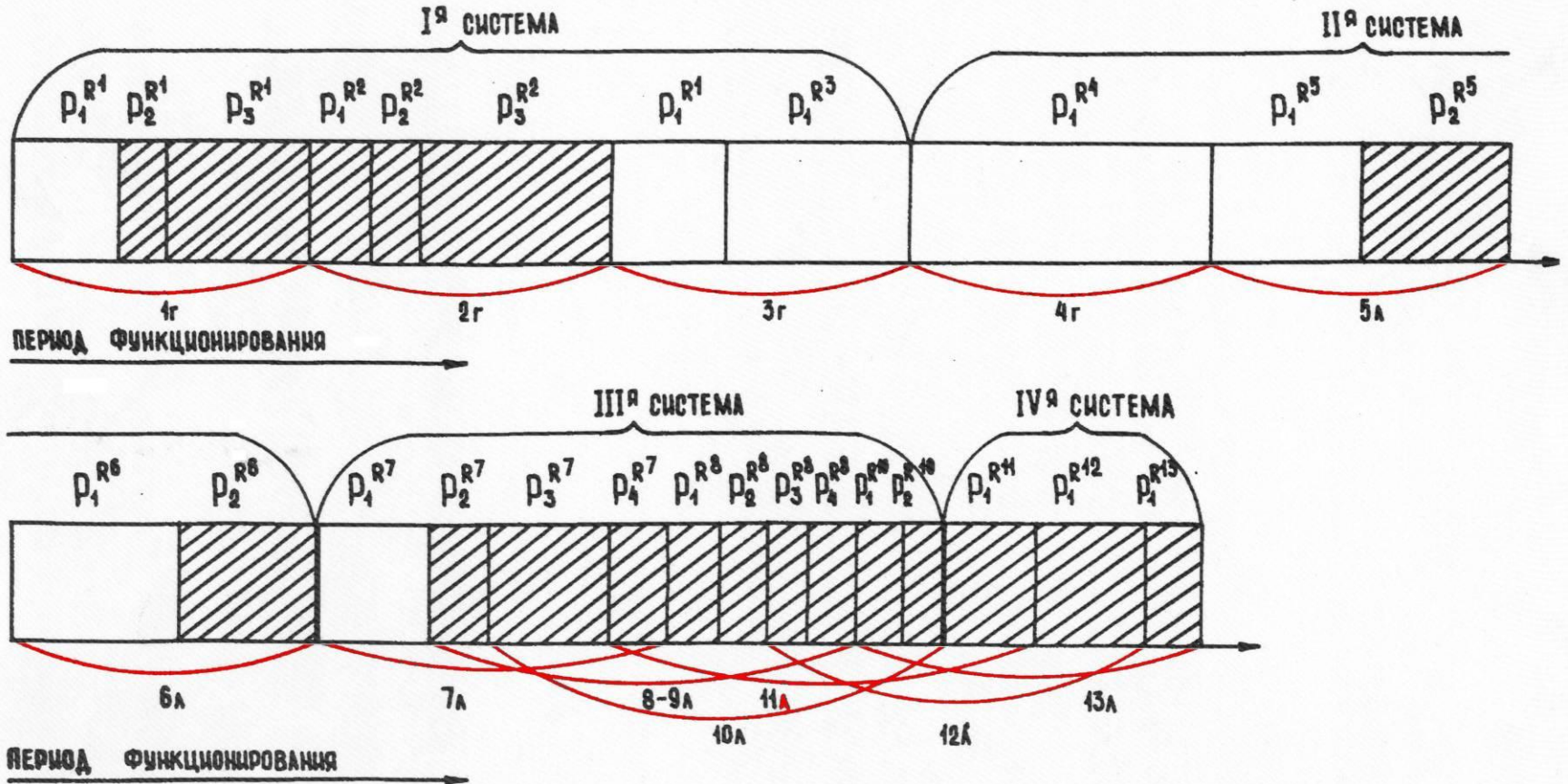
Генетика количественных признаков

Условная модель организации полигенных систем, осуществляющих контроль за формированием окружности груди у МЗ-близнецов (девочек)



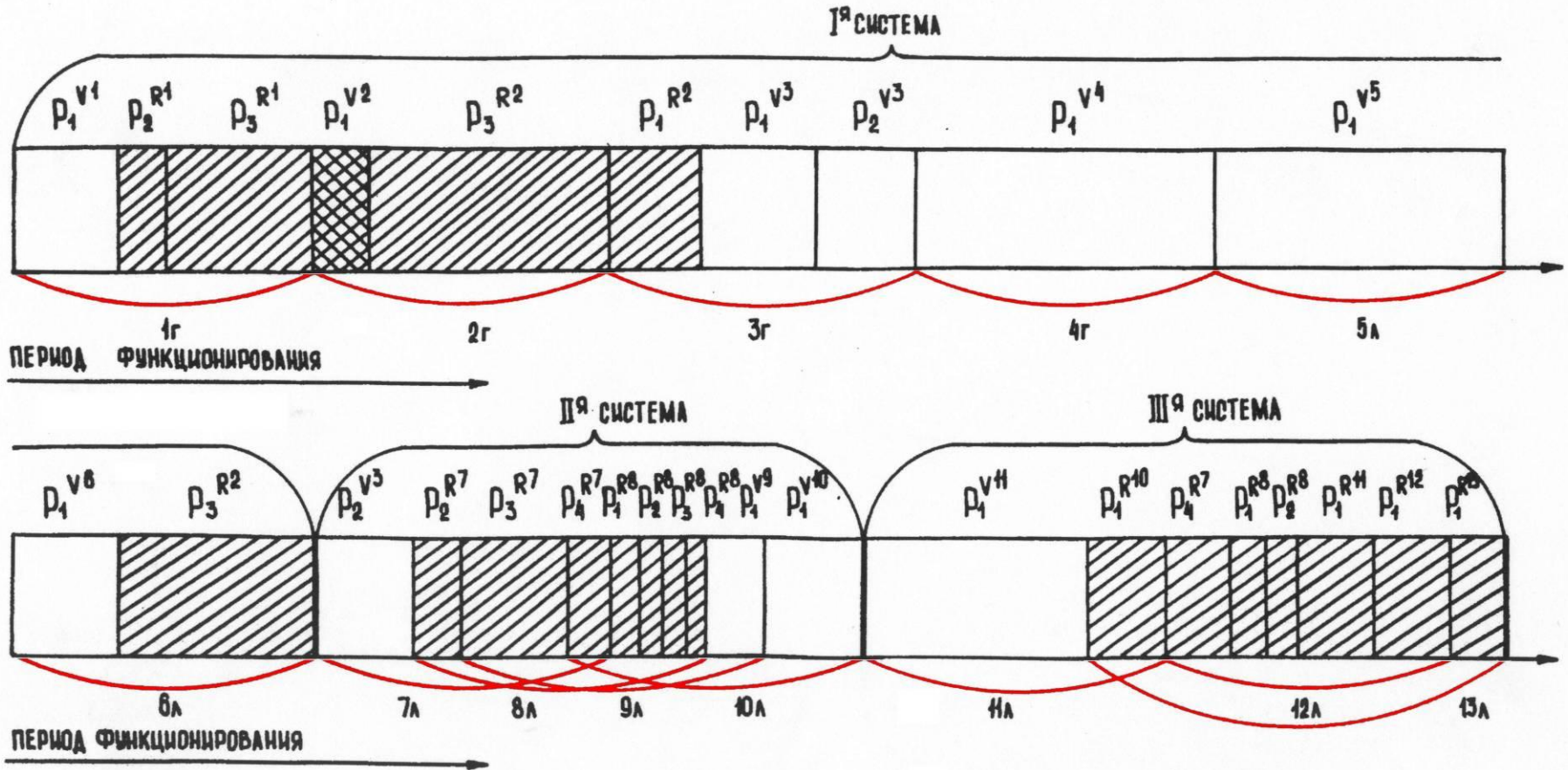
Генетика количественных признаков

Условная модель организации полигенных систем, осуществляющих контроль за формированием роста у МЗ-близнецов мальчиков



Генетика количественных признаков

Условная модель организации полигенных систем, осуществляющих контроль за формированием веса у МЗ-близнецов мальчиков



Генетика количественных признаков

Условная модель организации полигенных систем, осуществляющих контроль за формированием окружности груди у МЗ-близнецов мальчиков

