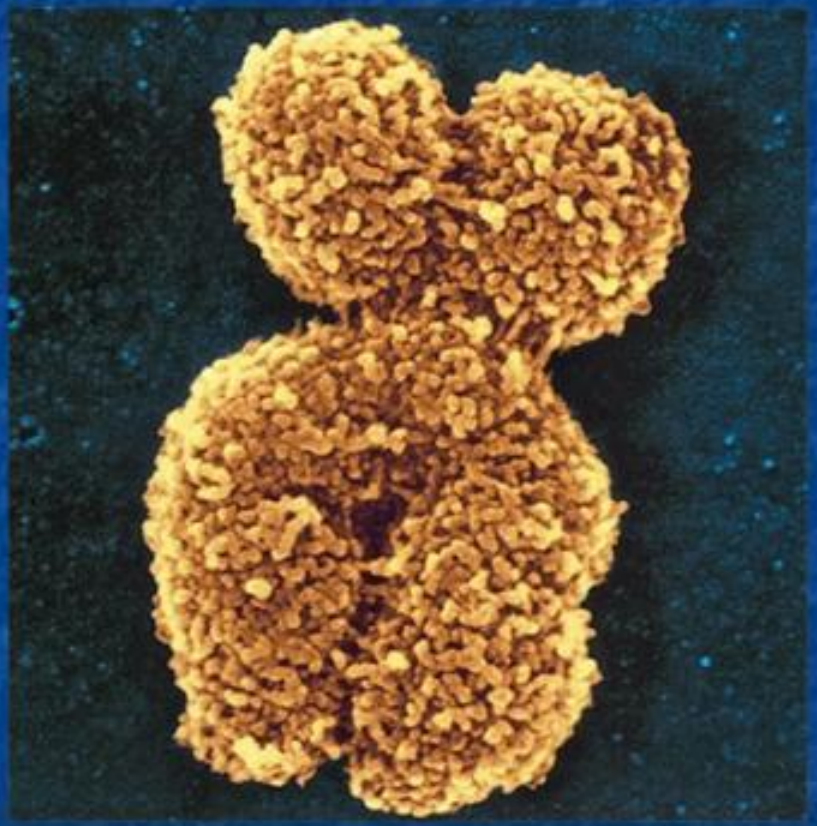
ГЕНЕТИКА

Это наука о наследственности и изменчивости



Хромосома

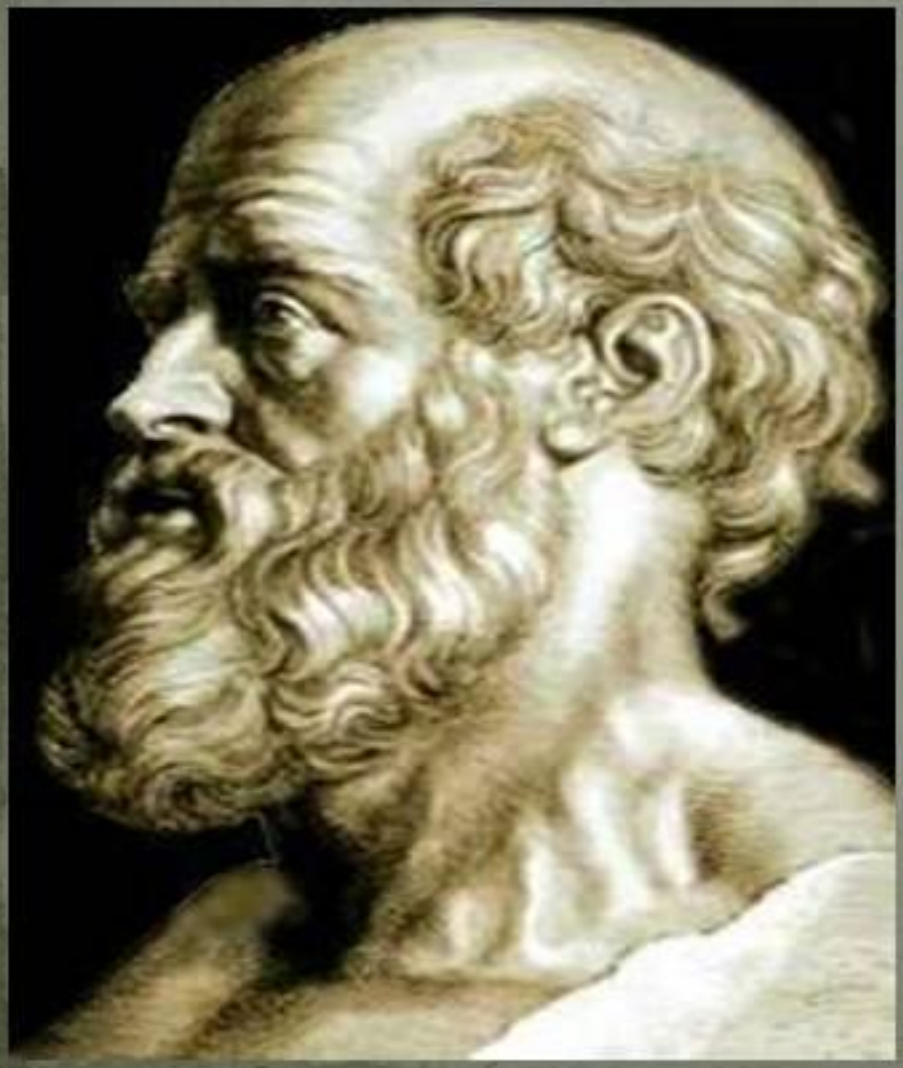
История развития генетики

- **Грегор Мендель**, который в **1865** году открыл основные законы генетики.

В истории развития генетики как науки выделяют три основных этапа:

- I этап (1900 - 1930) – период классической генетики, развитие менделизма;
- II этап (1930 – 1953) – разработка и просмотр ряда положений классической генетики;
- III этап (1953 г. по настоящее время) – проникновение генетики в смежные науки, появление новых разделов.

Гиппократ



Аристотель

До Менделя природа наследственности была загадкой

- Основные закономерности наследования были открыты **Г. Менделем** и сформулированы им в 1865 г. в работе *«Опыты над растительными гибридами»*
- Эти законы были переоткрыты в 1900 г. **Г. де Фризом**, **К. Корренсом** и **Э. Чермаком**.

Грегор Мендель (1822-1884)

Прошлое генетики

- 1900 – год формального рождения генетики как науки.
- Публикация статей Хуго де фРиза (голландия), Э.Чермака (Австрия), К.Корренса (Германия) с изложением основных законов наследования. «Переоткрыты» и стали известны широкой научной общественности исследования Г.Менделя (1856-1866) и обнаруженные им закономерности наследования.

Рождение науки генетика

(от греч. *генезис* - происхождение)

1900 год

- Голандец Г.де Фриз
- Немец К.Корренс
- Австралиец Е.Чермак

– при изучении гибридизации растений независимо друг от друга вновь открыли законы наследственности, установленные чешским исследователем Грегором Менделем

Г.де Фриз

(1848-1935. Голландия)

К.Корренс

(1864-1933. Германия)

Е.Чермак

(1871–1962, Австралия)

Г. Мендель (1822–1884 Чехословакия)

Цуркан Светлана Ивановна, учитель биологии ООШ №8 г.Одессы

Н.И.Вавилов(1887 – 1943) – российский генетик, растениевод, географ, организатор и первый директор (до 1940г.) Института генетики АН СССР.

- 1922 г. – «закон гомологических рядов» - о генетической близости родственных групп растений
- 1926 г. – «Центры происхождения и разнообразия культурных растений»

MyShared

Основные понятия генетики

Генетика – наука о закономерностях наследственности и изменчивости;

Наследственность – свойство родителей передавать свои признаки, свойства и особенности развития следующему поколению;

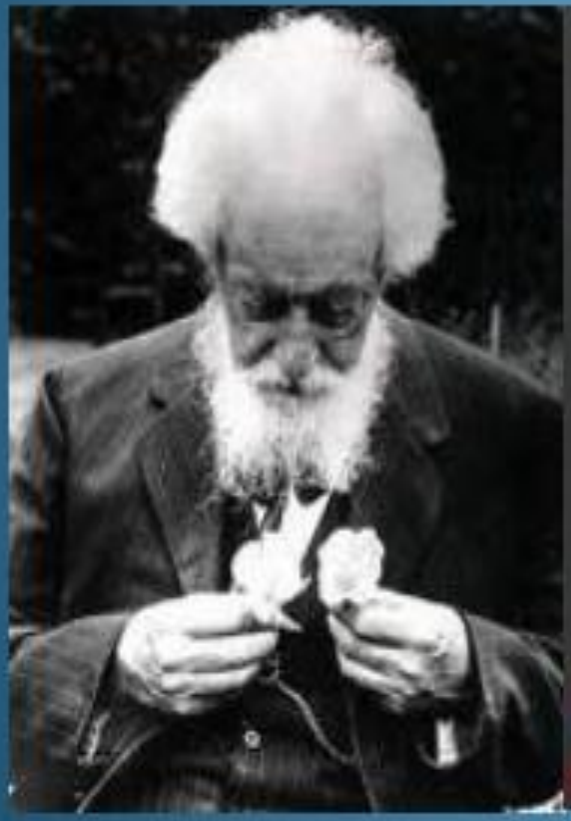
Изменчивость – свойство организмов, заключающееся в изменении наследственных задатков – генов и, как следствие, в изменении их проявления в процессе развития организма;

Ген – участок молекулы ДНК, определяющий возможности развития отдельного элементарного признака или синтез одной белковой молекулы;

Наследственность, изменчивость

- Наследственность – это свойство организма передавать свои признаки и особенности развития следующим поколениям.
- Изменчивость – свойство организмов приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития.

Год 1900.
Де Фриз , Эрих Чермак, Карл Корренс переоткрыли независимо друг от друга на разных биологических объектах законы Г.Менделя.



- В основе генетических исследований лежит гибридологический метод. Именно этот метод использовал Мендель в своих опытах.

- **Гибридологический метод** – это метод скрещивания, получения **гибридов** (потомство от скрещивания) и изучения их свойств.

Гибридологический метод

Скрещивание организмов, отличающихся друг от друга каким либо признаками

Гибридологический метод нельзя применять для изучения наследственности человека!

Изменчивость – способность организма приобретать новые признаки и свойства

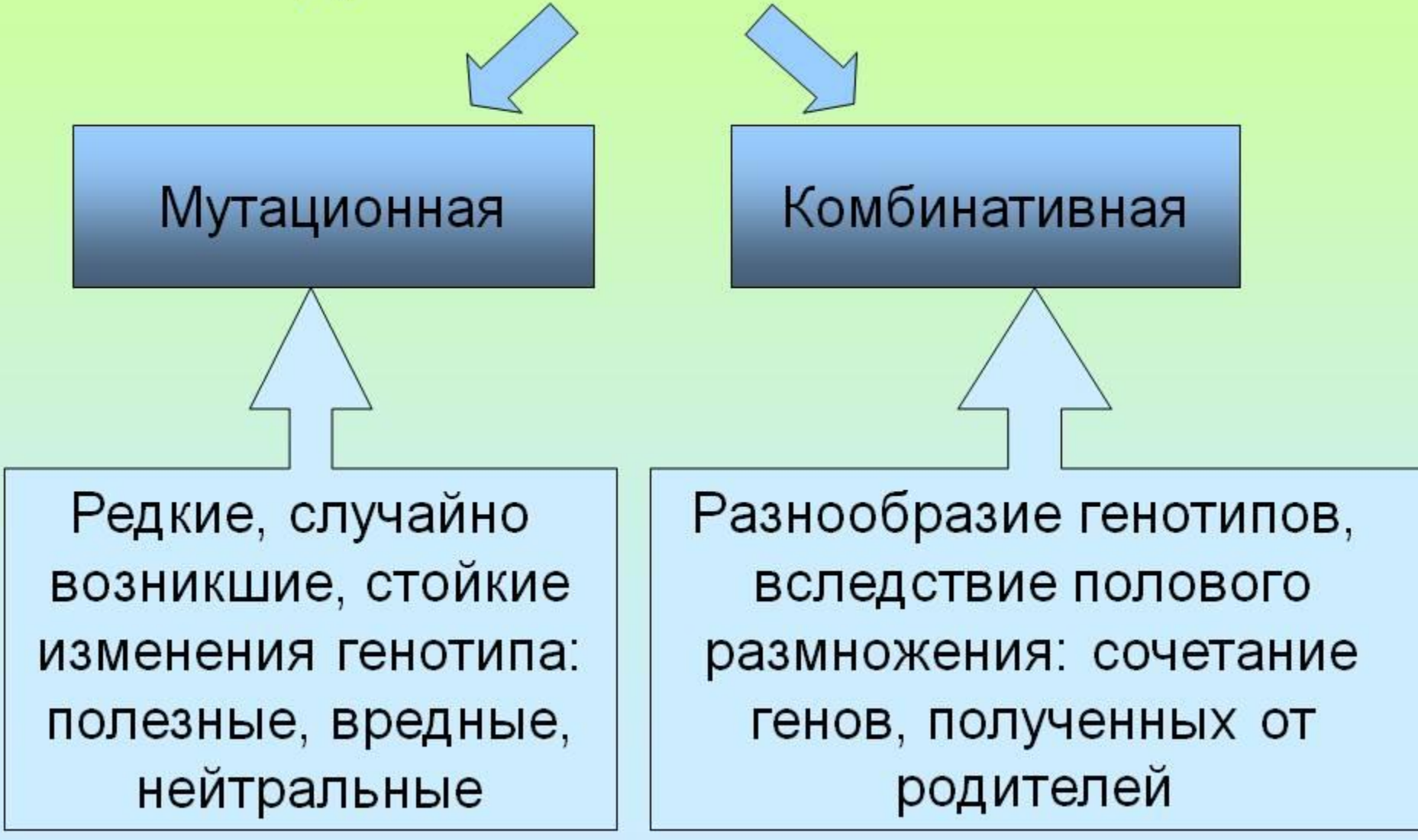
Мутации – внезапные изменения наследственных свойств организма, приводящее к изменению тех или иных его признаков

MyShared

Виды изменчивости

Ненаследственная (модификационная)	Наследственная
Направленная, может проявиться у многих особей вида при данных условиях	Ненаправленная, неопределённая, случайная
Причина: изменения во внешней среде	Причина: изменения в генотипе
Повышает пластичность вида	Поставляет материал для эволюционных процессов

Наследственная изменчивость



Основы учения о наследственности и изменчивости

Наследственная изменчивость

Наследственная изменчивость - это форма изменчивости, вызванная изменениями генотипа.

Генетика изучает наследственность и изменчивость как два основных общебиологических, взаимосвязанных и взаимозависимых процесса

Наследственность

«От осинки не родятся апельсинки»

Изменчивость

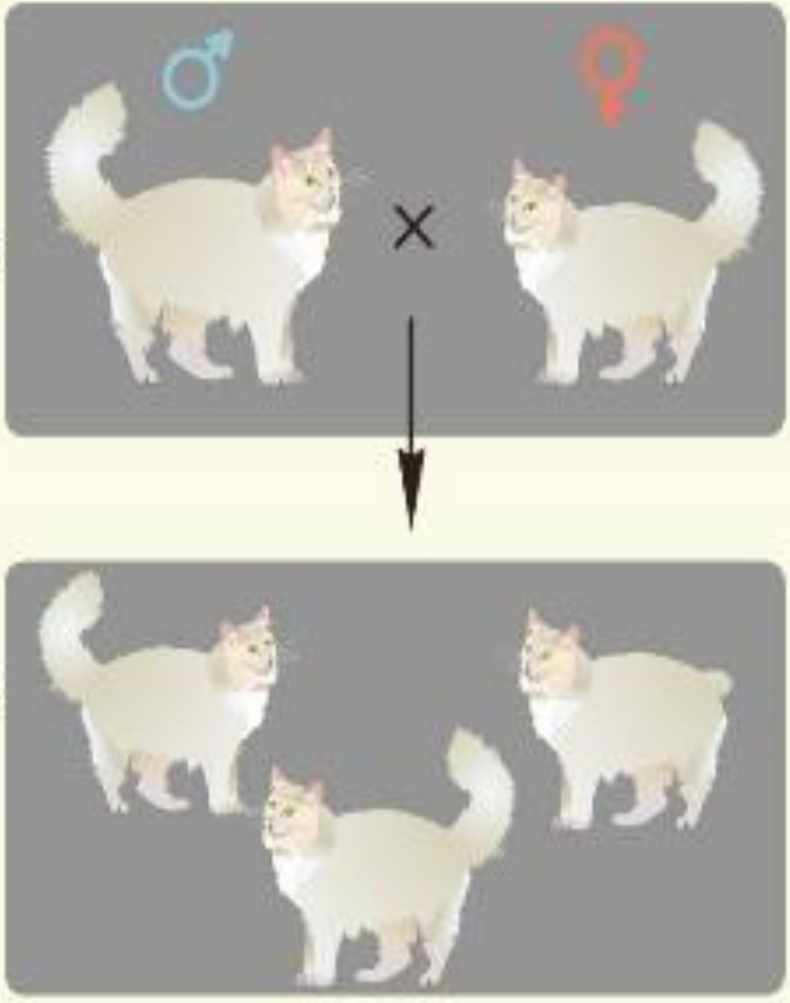
Мы все такие разные

Наследственная (генотипическая) изменчивость

обусловлена изменением генотипа и сохраняется в ряду поколений

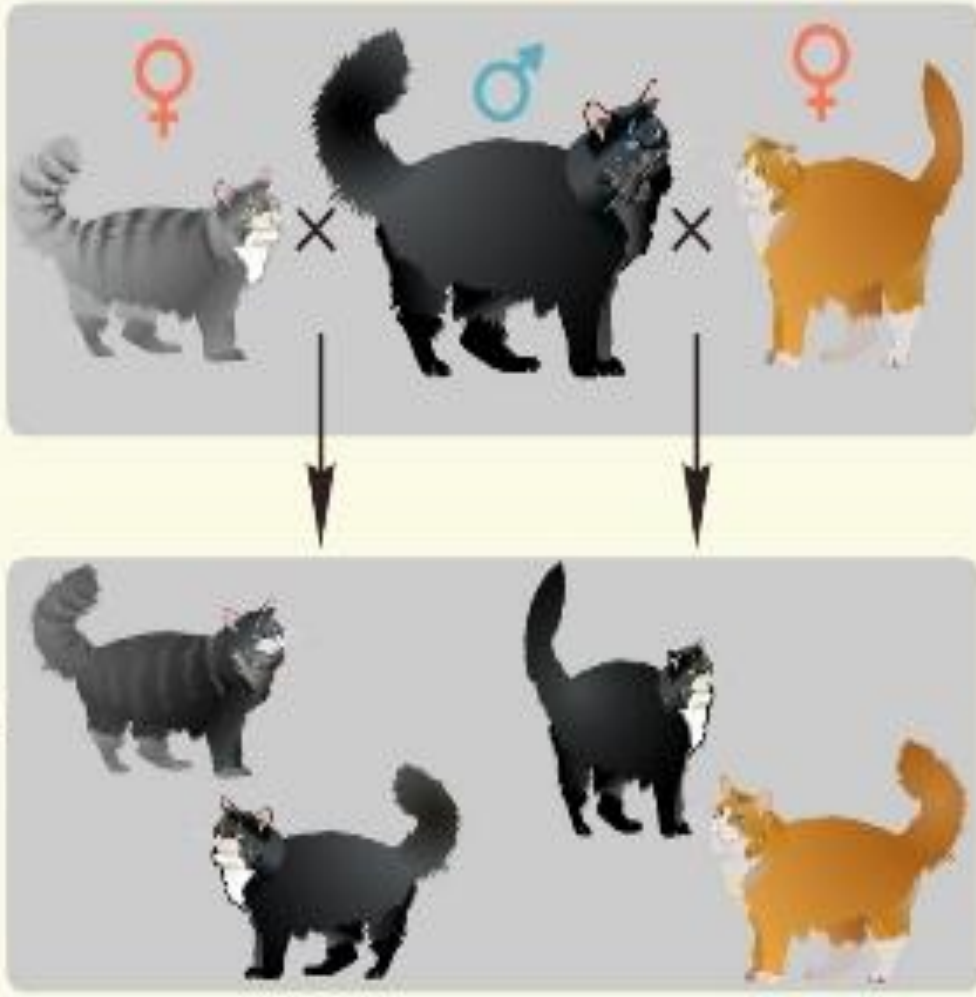
Мутационная изменчивость

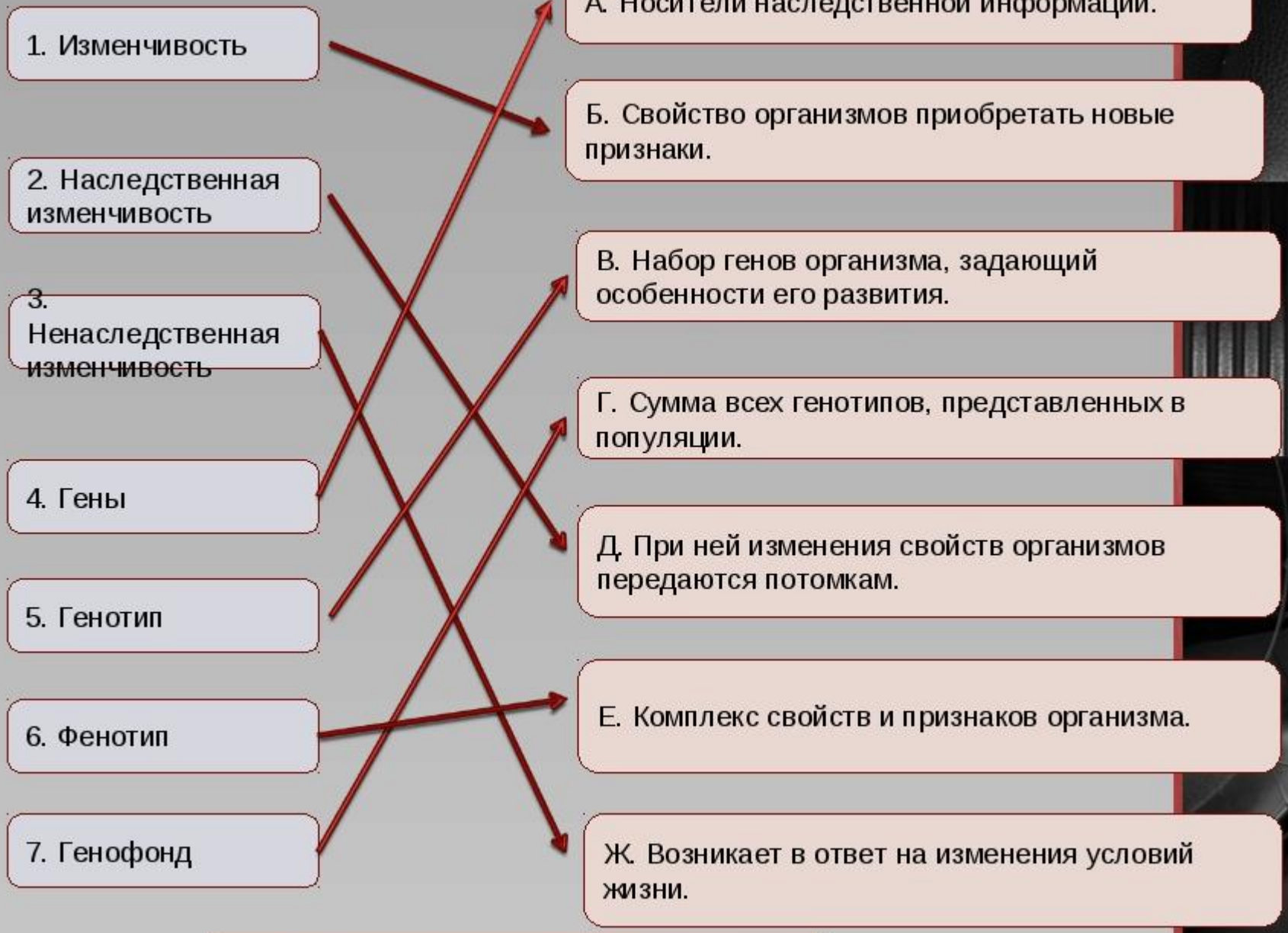
обусловлена возникновением мутаций



Комбинативная изменчивость

обусловлена перекомбинированием генов в результате скрещивания





1 – Б; 2 – Д; 3 – Ж; 4 – А; 5 – В; 6 – Е; 7 – Г.

Изменчивость
Генотипическая (наследственная)
Негенотипическая (модификационная)
Комбина-тивная
Мутаци-онная
Адаптивные модифи-кации
Неадаптив-ные моди-фикации

Антропогенетика. Основные методы изучения генетики человека.

- **Антропогенетика** – раздел общей генетики, изучающий наследственность человека. «Антропос» – человек, генетика – наука о наследственности. Антропогенетика изучает передачу особенностей строения человека из поколения в поколение.

Типы наследования

Способность свёртывать язык в трубочку ;
«свисающая» мочка уха;
Полидактилия;
«габсбургская губа»

Голубые глаза у каре глазых родителей;
Рыжие волосы с пигментами кожи

Гемофилия
Дальтонизм
Эпилепсия

Аутосомно-доминантный тип наследования

- **Ретинобластома** — злокачественная опухоль эмбриональной сетчатки глаза. Встречается примерно у 1 новорожденного на 15000 — 34000. Типичными являются множественные очаги опухолевого роста на сетчатке. Большинство пациентов погибают от распространения опухоли на ЦНС по зрительному нерву. Заболевание обычно представлено симптомом “кошачьего глаза” (белый зрачок).

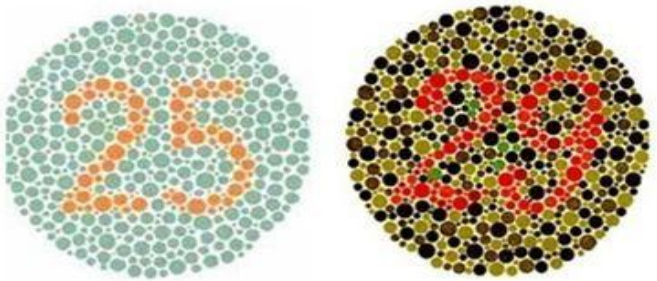
(из www.icoph.org)

(из www.galery.eyenews.ru)

Клинико- генеалогический метод позволил изучить такие наследственные заболевания, как

Признаки, сцепленные с Х-хромосомой

Дальтонизм (рецессивный)



Тест на дальтонизм

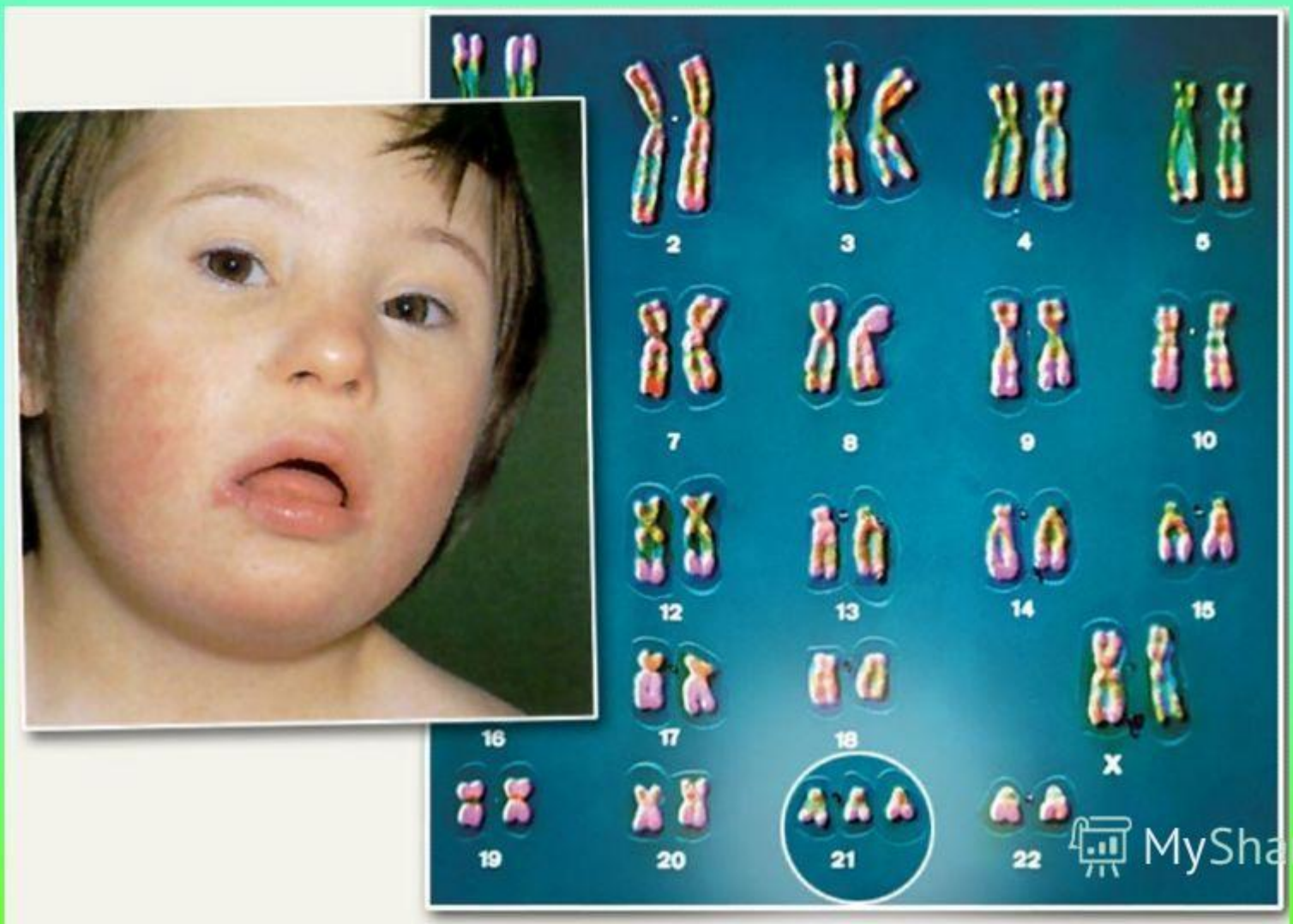
Гипоплазия эмали зубов (Доминантный)

Гемофилиям (рецессивный)

MyShared

- **Цитогенетический метод** – предполагает изучение кариотипа клетки, т.е. хромосомного набора. Этот метод позволяет выявить заболевания, связанные с изменением числа хромосом (геномные мутации) и строения хромосом (хромосомные мутации).

Примеры хромосомных мутаций



MyShared

Мутационная изменчивость

Синдром Дауна, лишняя хромосома 21 пары, трисомия по 21 паре.
47; 21, 21, 21.

Геномные мутации.
Гетероплоидия (анеуплоидия).

В этом случае *в генотипе или отсутствует какая-нибудь хромосома, или, наоборот, присутствует лишняя.* Чаще всего такие мутации возникают, если при образовании гамет в мейозе хромосомы какой-либо пары расходятся и обе попадают в одну гамету, а в другой гамете одной хромосомы не будет хватать. Как наличие лишней хромосомы, так и отсутствие ее чаще всего приводит к неблагоприятным изменениям в фенотипе.

Трисомия - синдромом Дауна.
Моносомия – синдром Шерешевского-Тернера.
Полисомия – несколько лишних хромосом, 2n + K.

Синдром «кошачьего крика»

Синдром Шерешевского-Тернера (45XO)

- Недоразвитие половых органов
- Маленький рост
- Крыловидные складки на шее
- Врожденные пороки почек,
- ЖКТ, сердца

СИНДРОМ БЛУМА

Характерные внешние признаки:

1.Невысокий рост

2.Высыпания на коже, возникающие сразу после первого воздействия солнечных лучей

3. Высокий голос

4. Телеангиэктазия (расширенные кровеносные сосуды), которые могут проявляться на коже.

- **Биохимический метод** предполагает изучение химического состава биологических жидкостей, химического состава продуктов метаболизма. Этим методом выявляют заболевания, связанные с нарушением обмена веществ.
- – нарушение аминокислотного обмена (фенилкетонурия);
- – нарушение углеводного обмена (галактоземия, гликогеновая болезнь);
- – нарушение липидного обмена (амавротическая идиотия) и др.

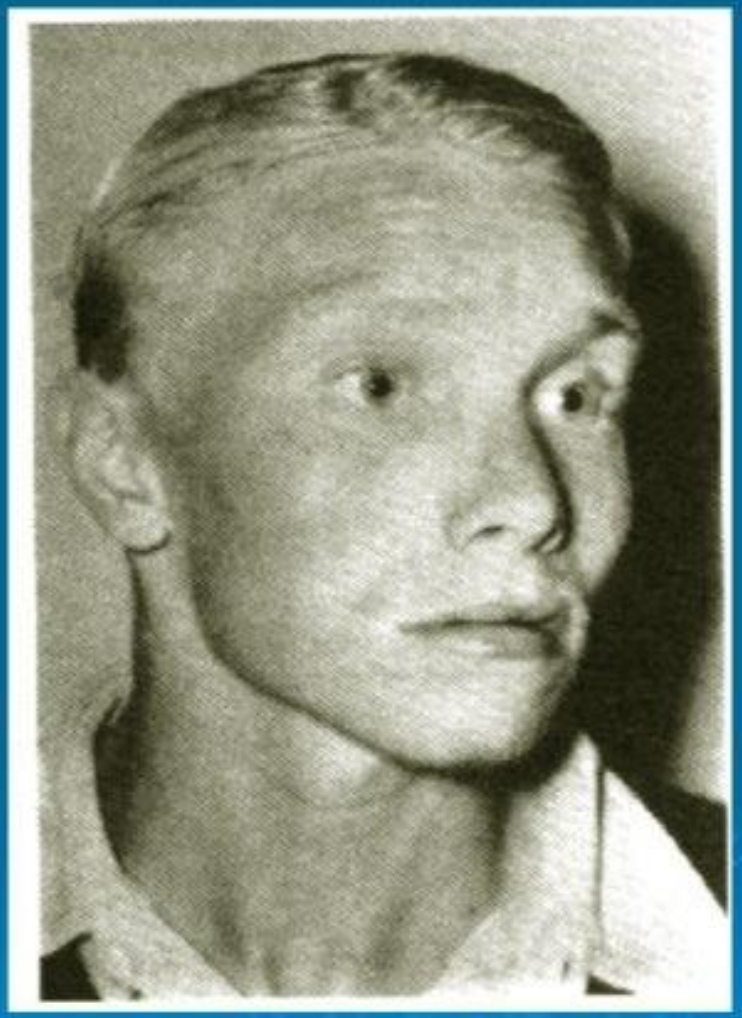
Болезни эндокринной системы, **расстройства** питания и **нарушения обмена** веществ

Фенилкетонурия

Наследственное заболевание связанное с нарушением метаболизма аминокислот, главным образом фенилаланина. Сопровождается накоплением фенилаланина и его токсических продуктов, что приводит к тяжёлому поражению ЦНС, проявляющемуся, в частности, в виде нарушения умственного развития. (фенилпировиноградная олигофрения)

ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ

- **Фенилкетонурия – болезнь аминокислотного обмена. Описана в 1934 г. А. Фелингом. Патология связана с недостаточностью печеночного фермента фенилаланингидроксилазы, что нарушает превращение фенилаланина в тирозин** (нарушается формирование миелиновых оболочек вокруг аксонов ЦНС).
- **Клинические признаки: повышенная возбудимость и тонус мышц, тремор, эпилептиформные припадки, «мышиный» запах, умственная отсталость, снижение образования меланина. Ранняя профилактика и леченние – искусственная диета.**
- **Тип наследования: АР**
  Популяционная частота - 1 : 10000



Слабая пигментация кожи и радужки глаза, умеренная степень олигофрении

- **Близнецовый метод** основан на сравнении пар одно- и двухяйцевых близнецов.
- Однояйцевые – генетически идентичны (одинаковы), двухяйцевые – разнородны. С помощью этого метода устанавливается влияние внешней среды на формирование фенотипа.

Разнояйцевые близнецы

Однояйцевые близнецы

- **Популяционно-статистический метод** позволяет определить проявление признаков и заболеваний в больших популяциях и опирается на закон Харди (математик) и Вейнберга (врач).
- Закон Харди-Вейнберга: «При соблюдении определенных условий соотношение аллелей каждого гена в общей совокупности генов (в генофонде) популяции не меняется в ряду поколений»

Моногибридное скрещивание – это скрещивание, в котором прослеживается один признак.

Моногибридное скрещивание

-скрещивание двух организмов отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков (видео)

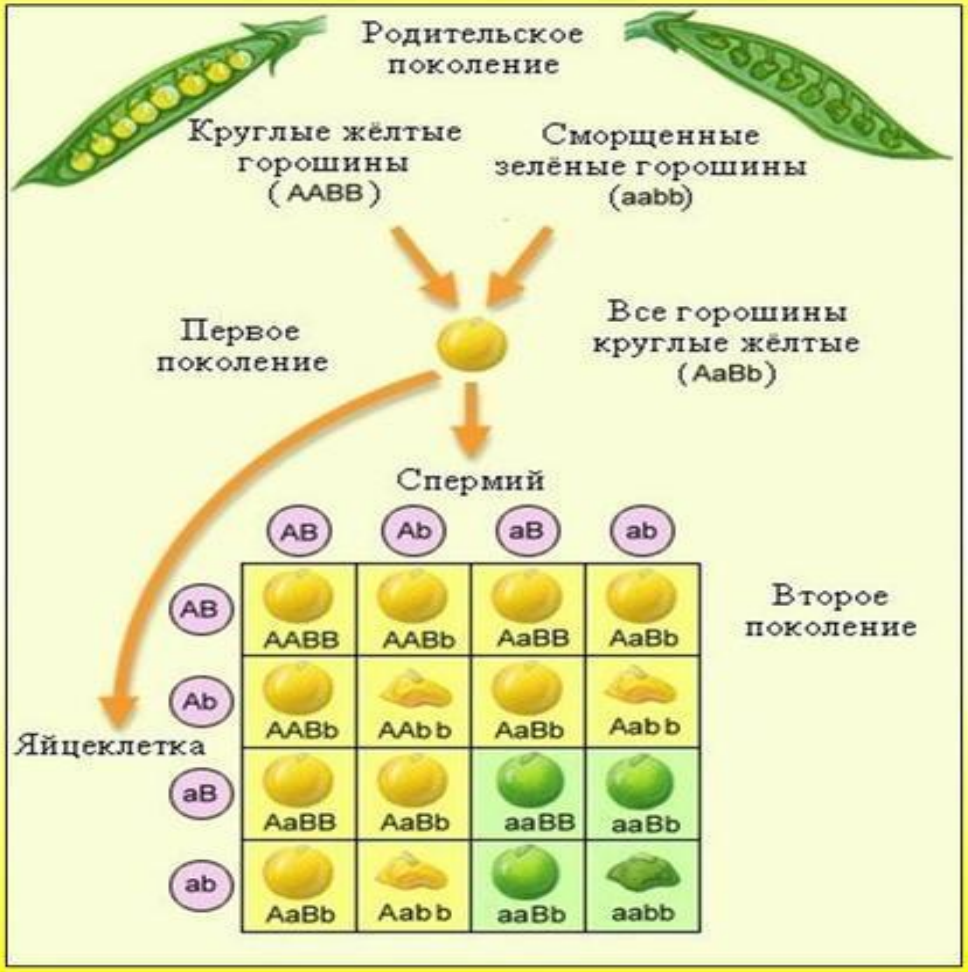
P высокий рост низкий рост

P X

жёлтые семена зелёные семена

Дигибридное скрещивание – это скрещивание, при котором наследуется два признака.

Дигибридное скрещивание



Организмы отличаются друг от друга по многим признакам. Поэтому, установив закономерности наследования одной пары признаков, Г.Мендель перешел к изучению наследования двух (и более) пар альтернативных признаков.

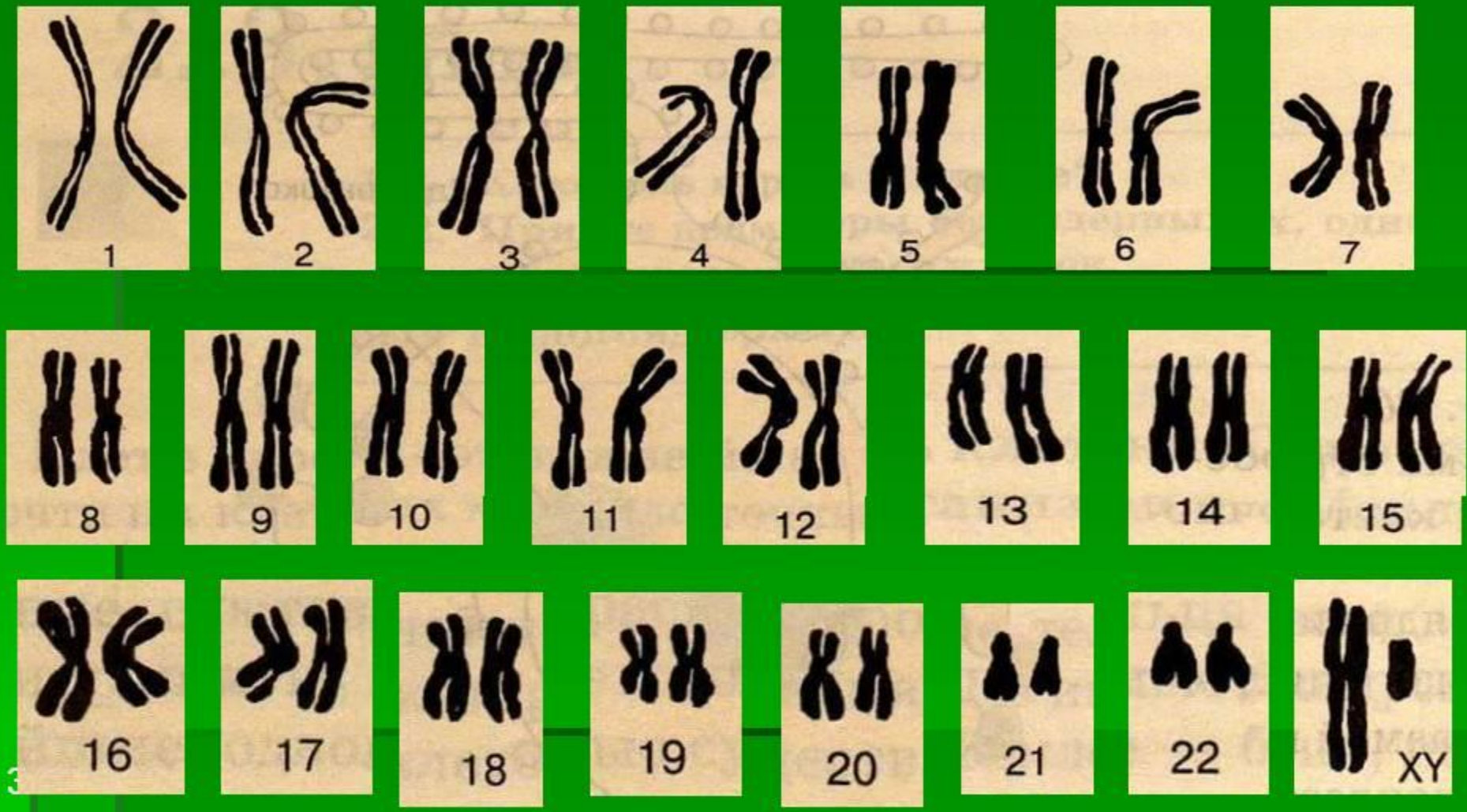
Дигибридным называют скрещивание двух организмов, отличающихся друг от друга по двум парам альтернативных признаков. Для дигибридного скрещивания Мендель брал гомозиготные растения гороха, отличающиеся по окраске семян (желтые и зеленые) и форме семян (гладкие и морщинистые).

MyShared

Полигибридное скрещивание – это скрещивание, при котором прослеживается много признаков.

Гомологичные хромосомы

- называют парные хромосомы, каждая из которых досталась от одного из родителей. За исключением половых хромосом. Это означает, что в типичном случае они содержат одни и те же гены в одинаковой последовательности.



диплоидный набор – 46 хромосом

ГОМОЛОГИЧНЫЕ ХРОМОСОМЫ

(одна - от матери, другая – от отца)

Аллельные гены – пара генов, отвечающая за один признак, расположенные в гомологичных хромосомах.

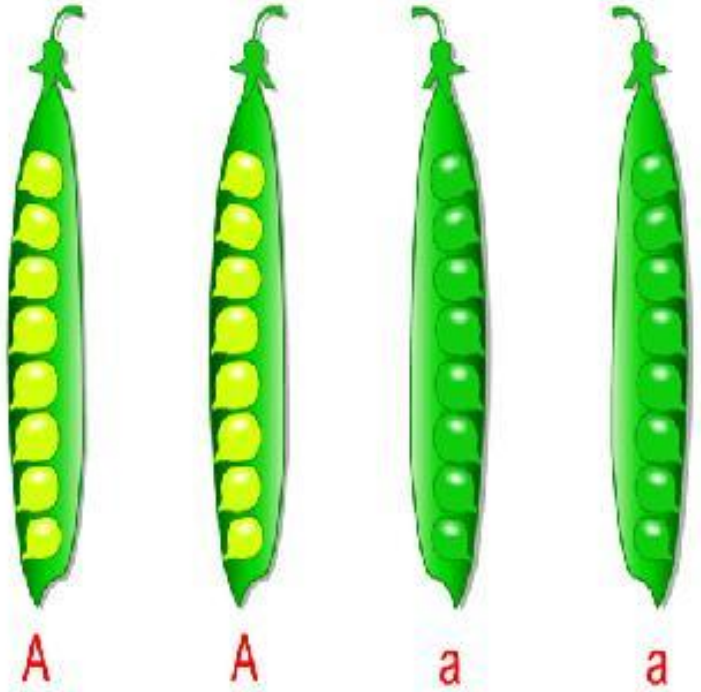
- **Доминантный ген** – преобладающий ген, подавляет проявление других аллелей (обозначается большими буквами латинского алфавита – A, B, C, и т.д.).
- **Рецессивный ген** – временно подавленный ген, проявляется только в гомозиготном состоянии (обозначается малыми буквами латинского алфавита – a, b, c и т.д.).

Признаки человека

Доминантные	Рецессивные
• Курчавые волосы • Карие глаза • Нерыжие волосы • Раннее облысение • Веснушки • Низкий голос у мужчин и высокий голос у женщин • Близорукость	• Прямые волосы • Голубые или серые глаза • Рыжие волосы • Норма • Отсутствие веснушек • Высокий голос у мужчин и низкий голос у женщин • Норма

Доминантные и рецессивные аллели

Гены, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом и ответственные за развитие одного признака, называются аллельными.
Доминантные аллели обозначается большими буквами (**А**), а **рецессивные** – малыми (**а**).



- **Гомозигота** – организм, в котором пара аллельных генов находится в одинаковом состоянии (АА или аа).
- **Гетерозигота** – организм, в котором пара аллельных генов находится в разных состояниях (Аа).

Условные обозначения:

- F_1 – гибриды первого поколения
- P – родители (от англ.)
- ♂ – обозначение самки
- ♀ – обозначение самца
- x – скрещивание
- G – обозначение гамет
- AA, aa – генотипы родителей