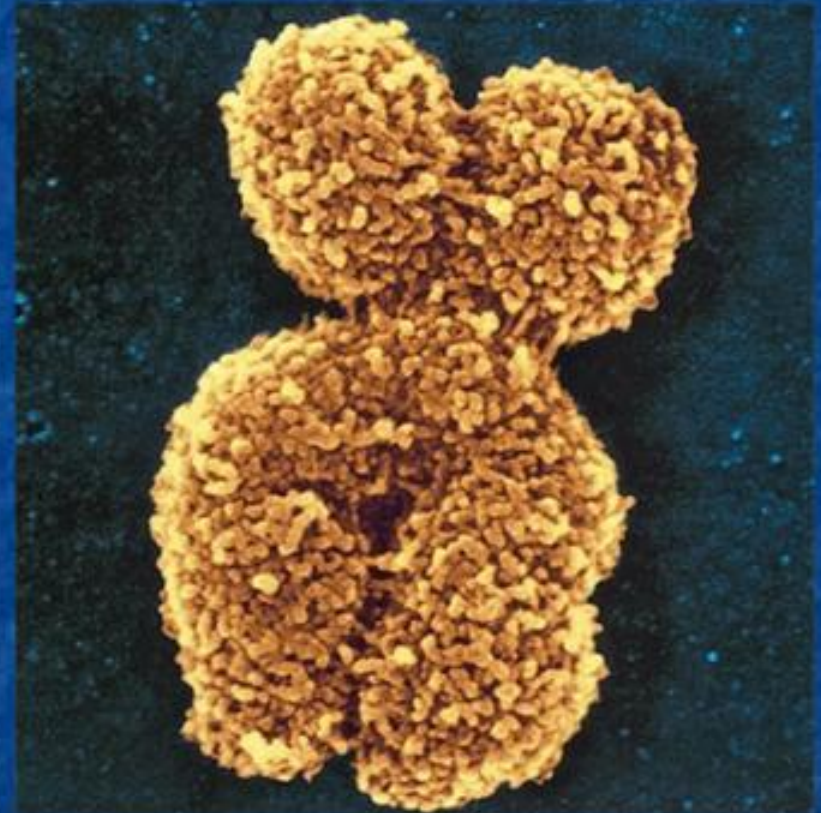


# ГЕНЕТИКА

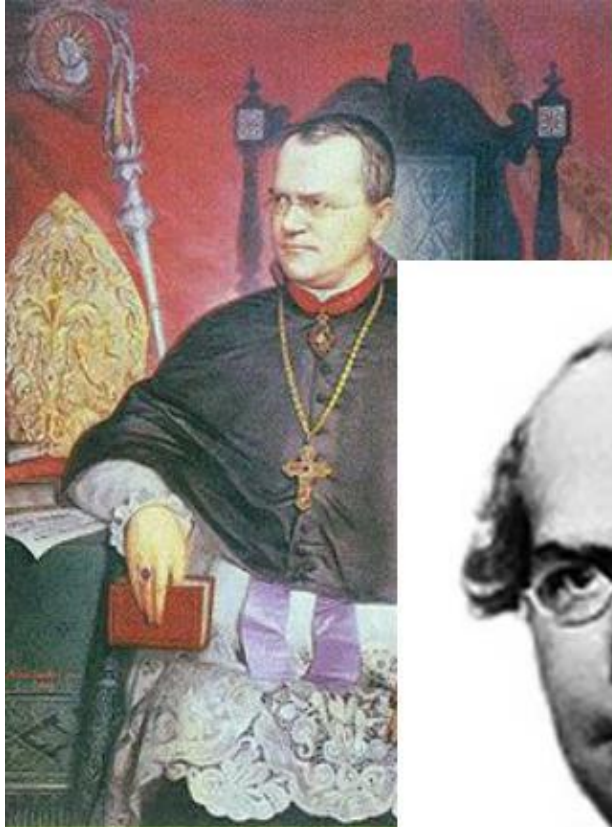
Это наука о  
наследственности  
и и  
изменчивости



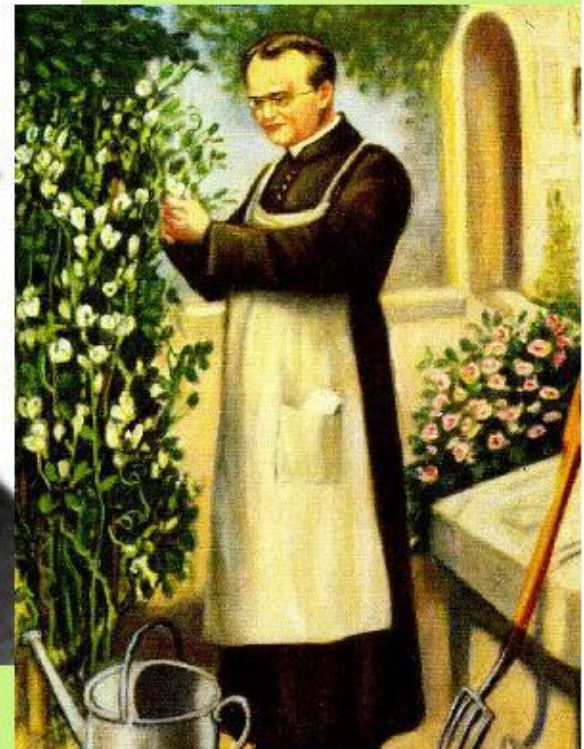
Хромосома

# История развития генетики

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



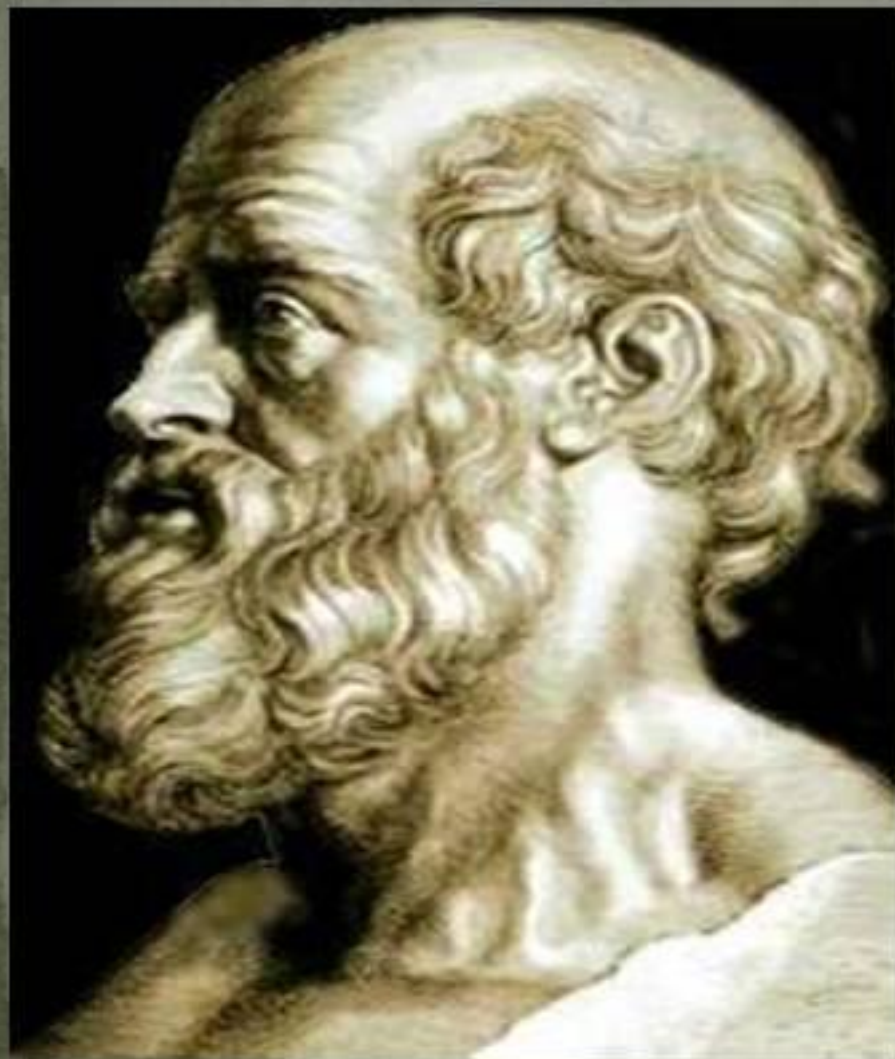
1865 г. Грегор Иоганн Мендель публикует работы, в которых открывает законы наследования признаков



## 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<sup>13</sup>-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. *генеzis* - 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) (1864-1933. Германия)



К. Корренс



Е. Чермак

(1871–1962,  
Австралия)



Г. Мендель

(1822–  
1884 Чехословакия)

**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»





# 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

**Скращивание организмов, отличающихся друг от друга каким либо признаками**



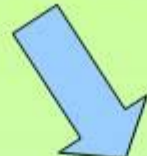
**Гибридологический метод нельзя применять для изучения наследственности человека!**

**Изменчивость** – способность организма приобретать новые признаки и свойства



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

# Виды изменчивости



<b>Ненаследственная (модификационная)</b>	<b>Наследственная</b>
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

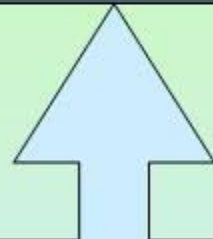


# Наследственная изменчивость



Мутационная

Комбинативная



Редкие, случайно возникшие, стойкие изменения генотипа: полезные, вредные, нейтральные

Разнообразиие генотипов, вследствие полового размножения: сочетание генов, полученных от родителей



# 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



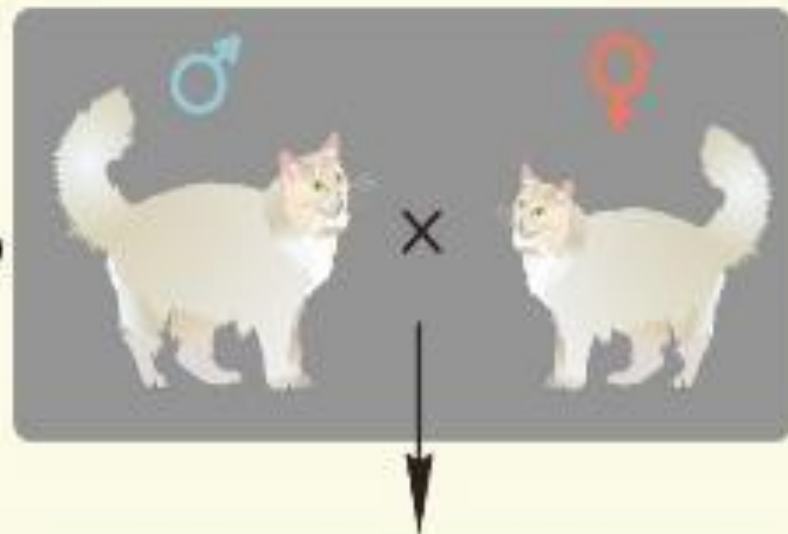
Мы все такие разные

# Наследственная (генотипическая) изменчивость

обусловлена изменением генотипа и сохраняется в ряду поколений

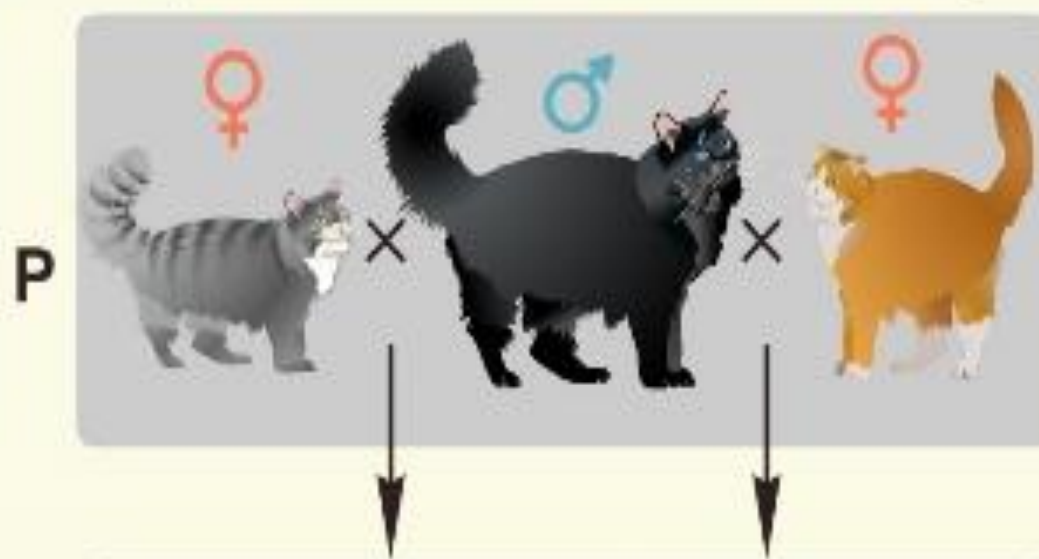
## Мутационная изменчивость

обусловлена возникновением мутаций



## Комбинативная изменчивость

обусловлена рекомбинированием генов в результате скрещивания





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

**Изменчивость**

```
graph TD; A[Изменчивость] --> B[Генотипическая (наследственная)]; A --> C[Негенотипическая (модификационная)]; B --> D[Комбинативная]; B --> E[Мутационная]; C --> F[Адаптивные модификации]; C --> G[Неадаптивные модификации];
```

**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

Доминантный

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

Рецессивный

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

Признаки, сцепленные с полом

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](http://www.icoph.org))



(из [www.gallery.eyesnews.ru](http://www.gallery.eyesnews.ru))

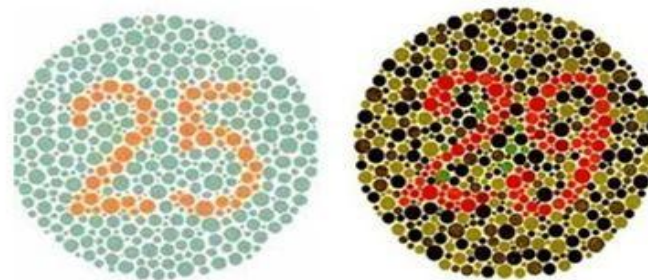


# Клинико-генеалогический метод позволил изучить такие наследственные заболевания, как

● ● ● | Признаки, сцепленные с X-хромосомой



Дальтонизм (рецессивный)



Тест на дальтонизм



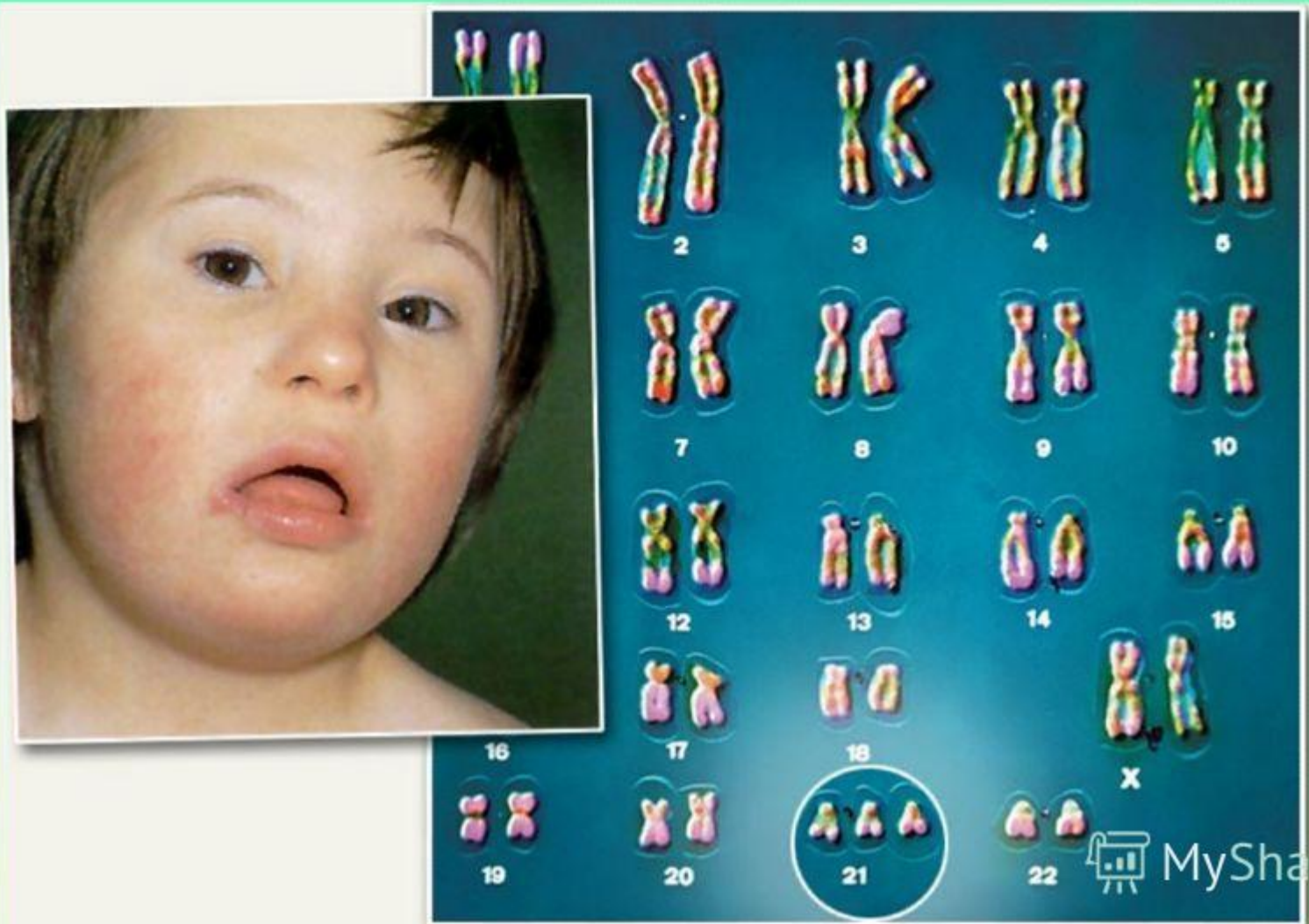
Гипоплазия эмали зубов  
(Доминантный)



Гемофилиям (рецессивный)

- **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



## *Мутационная изменчивость*



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

### *Геномные мутации. Гетероплоидия (анеуплоидия).*

В этом случае *в геноме 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

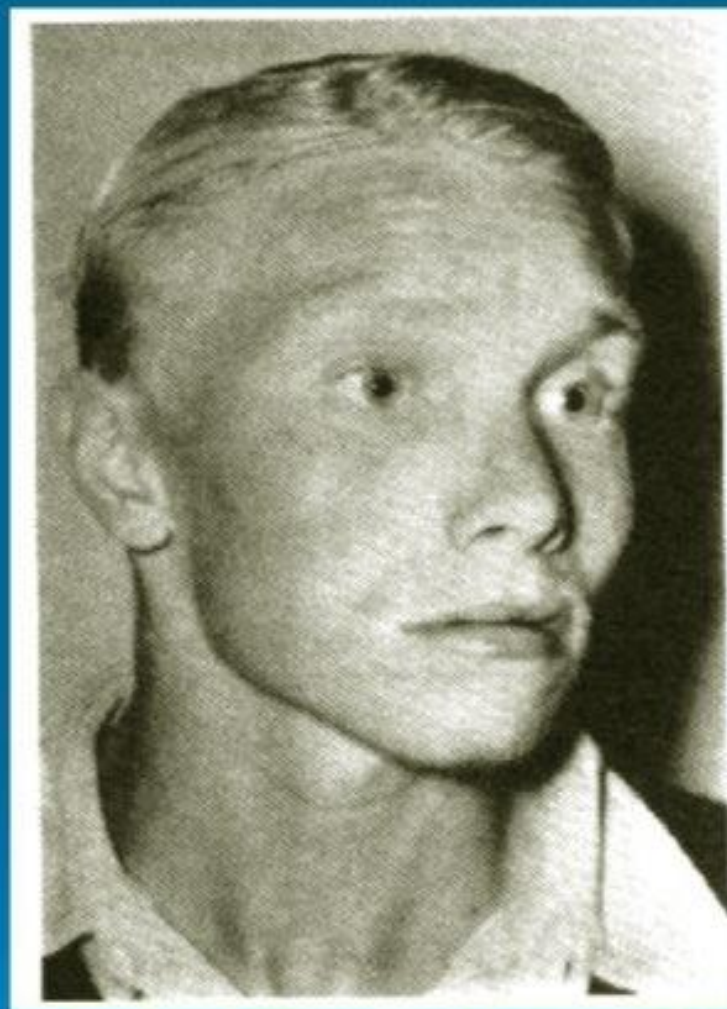
---

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 лечение – 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.



**Разнойцевые близнецы**



**Однойцевые 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.**

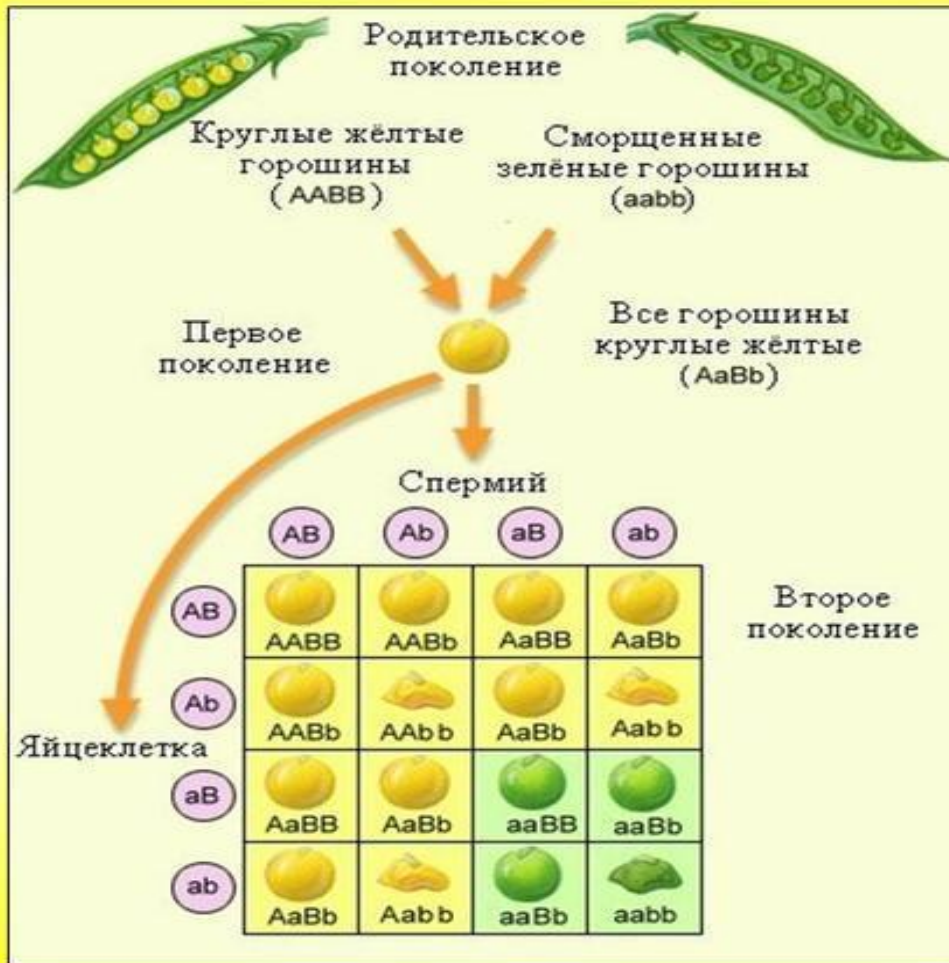
## **Моногибридное скрещивание**

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



# 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).

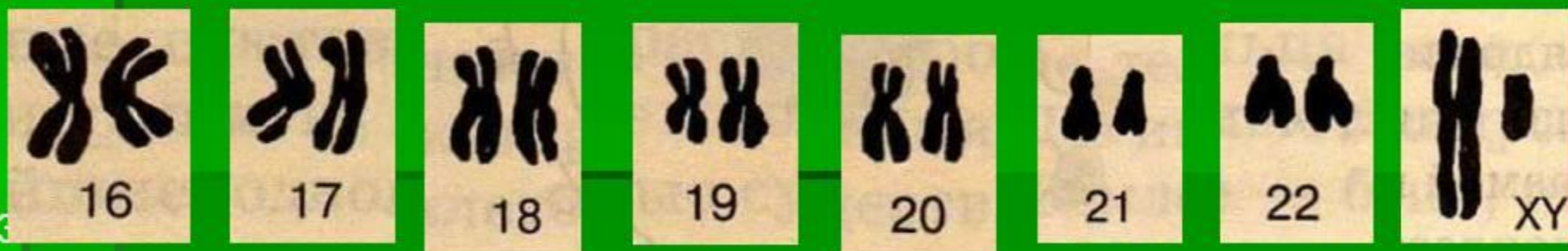


**Полигибридное скрещивание –  
это скрещивание, при котором  
прослеживается много признаков.**

# 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 – А, В, С, и т.д.).
- **Рецессивный ген** – временно подавленный ген, проявляется только в гомозиготном состоянии (обозначается малыми буквами латинского алфавита – а, b, с и т.д.).

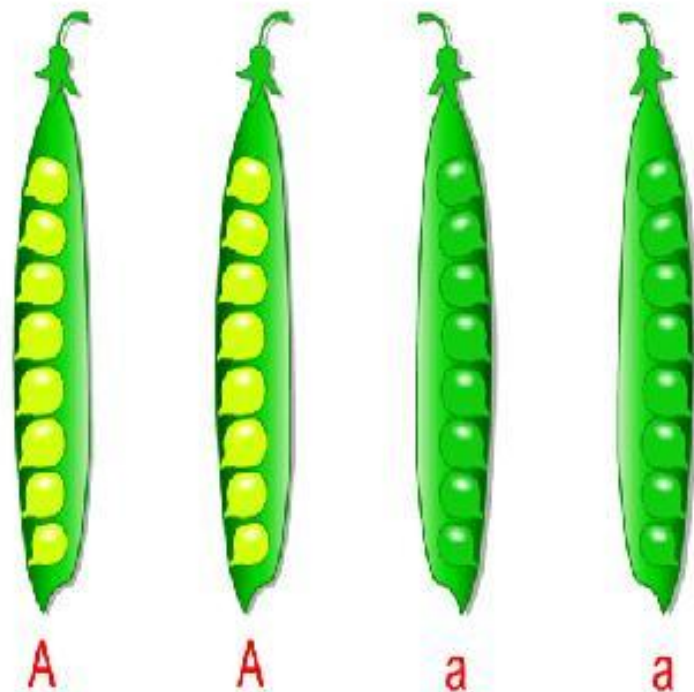
## Признаки человека

Доминантные	Рецессивные
<ul style="list-style-type: none"><li>● Курчавые волосы</li><li>● Карие глаза</li><li>● Черные волосы</li><li>● Раннее облысение</li><li>● Веснушки</li><li>● Низкий голос у мужчин и высокий голос у женщин</li><li>● Близорукость</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>● Прямые волосы</li><li>● Голубые или серые глаза</li><li>● Рыжие волосы</li><li>● Норма</li><li>● Отсутствие веснушек</li><li>● Высокий голос у мужчин и низкий голос у женщин</li><li>● Норма</li></ul>

# Доминантные и рецессивные аллели

Гены, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом и ответственные за развитие одного признака, называются аллельными.

Доминантные аллели обозначаются большими буквами (**A**), а рецессивные – малыми (**a**).



- **Гомозигота** – организм, в котором пара аллельных генов находится в одинаковом состоянии (AA или aa).
- **Гетерозигота** – организм, в котором пара аллельных генов находится в разных состояниях (Aa).

# Условные обозначения:

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