

# Доклад

Роль генотипа и среды в развитии наследственных болезней

Кафедра: Физиологических дисциплин

Дисциплина: Патологическая физиология-1

Выполнил: Сапа Б.Е., 213 группа, ОМФ

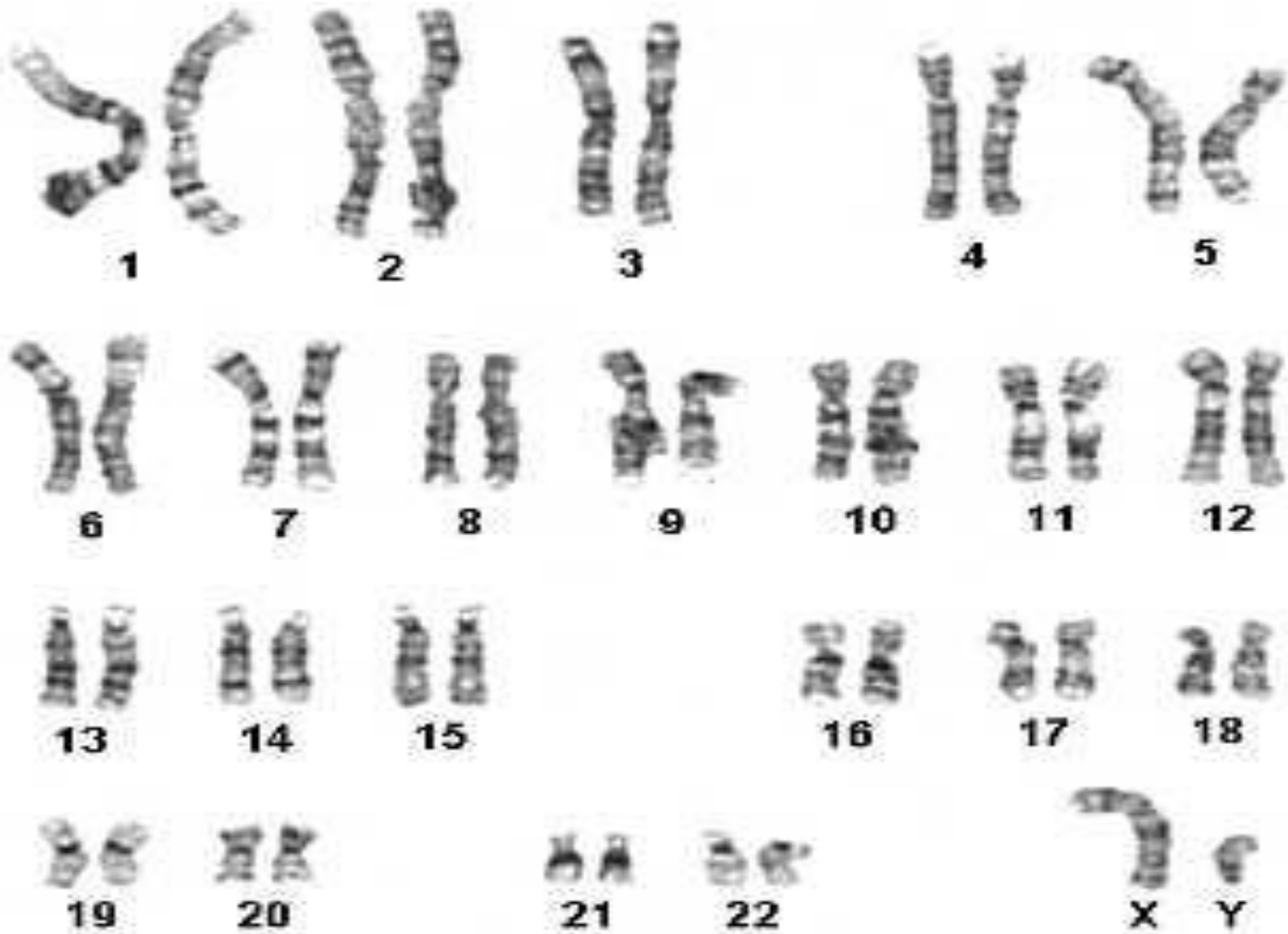
Проверила: Иноземцева О.В.

# План

- А) Различия понятий генотип и фенотип
- Б) Пенетрантность наследственных болезней

А. Существуют признаки, которые имеют простое однозначное соответствие генам (группы крови, например), и среда не оказывает никакого влияния на проявление таких признаков. Человек, обладающий аллелями группы крови А, при любых обстоятельствах будет иметь эту группу крови, в какой бы среде он ни находился. Но такие полностью генетически детерминированные признаки являются скорее исключением, чем правилом. Большинство же признаков человека есть результат взаимодействия генов с факторами среды. Признаки, для которых характерна непрерывная изменчивость, как правило, обусловлены совместным действием многих генов и факторов среды. Наследуемость таких признаков называют полигенной.

- В генетике существуют два очень важных понятия. Это понятия генотип и фенотип.
- **Генотип** - вся совокупность генов организма. Свой генотип каждый человек получает в момент зачатия и несет его без всяких изменений через всю свою жизнь. Активность генов может меняться, но их состав остается неизменным.



- **Фенотип** - совокупность характеристик, присущих индивиду на определённой стадии развития каждый момент его жизни.
- Фенотип включает в себя и внешний вид, и внутреннее строение, и физиологические реакции, и любые формы поведения, наблюдаемые в текущий момент. Например, уже упоминавшиеся группы крови системы АВ0 - это пример фенотипа на физиолого-биохимическом уровне. Хотя на первый взгляд многим кажется, что группа крови - это генотип, поскольку она четко определяется действием генов и не зависит от среды, однако это лишь проявление действия генов, и поэтому должно быть отнесено к категории фенотипов. Сложным фенотипом является поведение индивида.

- Если генотипы наследуются и остаются неизменными в течение жизни индивида, то фенотипы большей частью не наследуются и они являются следствием наших генотипов лишь в определенной мере, поскольку большую роль в становлении фенотипов играют условия внешней среды.
- Весь процесс развития от оплодотворенной яйцеклетки до взрослого организма происходит не только под непрерывным регулирующим влиянием генотипа, но и под влиянием множества различных условий среды, в которых находится растущий организм. Поэтому необычайная изменчивость, свойственная живым организмам, обусловлена не только огромным разнообразием генотипов, но в значительной степени объясняется и тем, что отдельные индивиды развиваются в различающихся условиях среды.





- **Близнецовый метод** – это научный метод, который основан на принципах сопоставления индивидуальных признаков близнецов с целью выявления степени влияния среды и генетики на формирование личности.
- Ф. Гальтон был первым, кто основал этот метод в 1875 году.

**Б. Пенетрантность** — это частота или вероятность проявления гена. Случается и так, что, несмотря на доминантный тип наследования в связи с неполной пенетрантностью гена, у представителей какого-либо из поколений заболевание не проявлялось. «Проскок поколения» может быть и при наследственных заболеваниях, проявляющихся в поздние сроки, если носитель патологического гена умирает от других причин в более раннем возрасте.

- Пенетрантность может иметь важное значение при медико-генетическом консультировании в случае аутосомно-доминантных заболеваний.

Здоровый человек, у которого один из родителей страдает подобным заболеванием, с точки зрения классического наследования не может быть носителем мутантного гена.

Однако если учитывать возможность неполной пенетрантности, то картина совсем иная: внешне здоровый человек может иметь непроявляющийся мутантный ген, передать его детям.

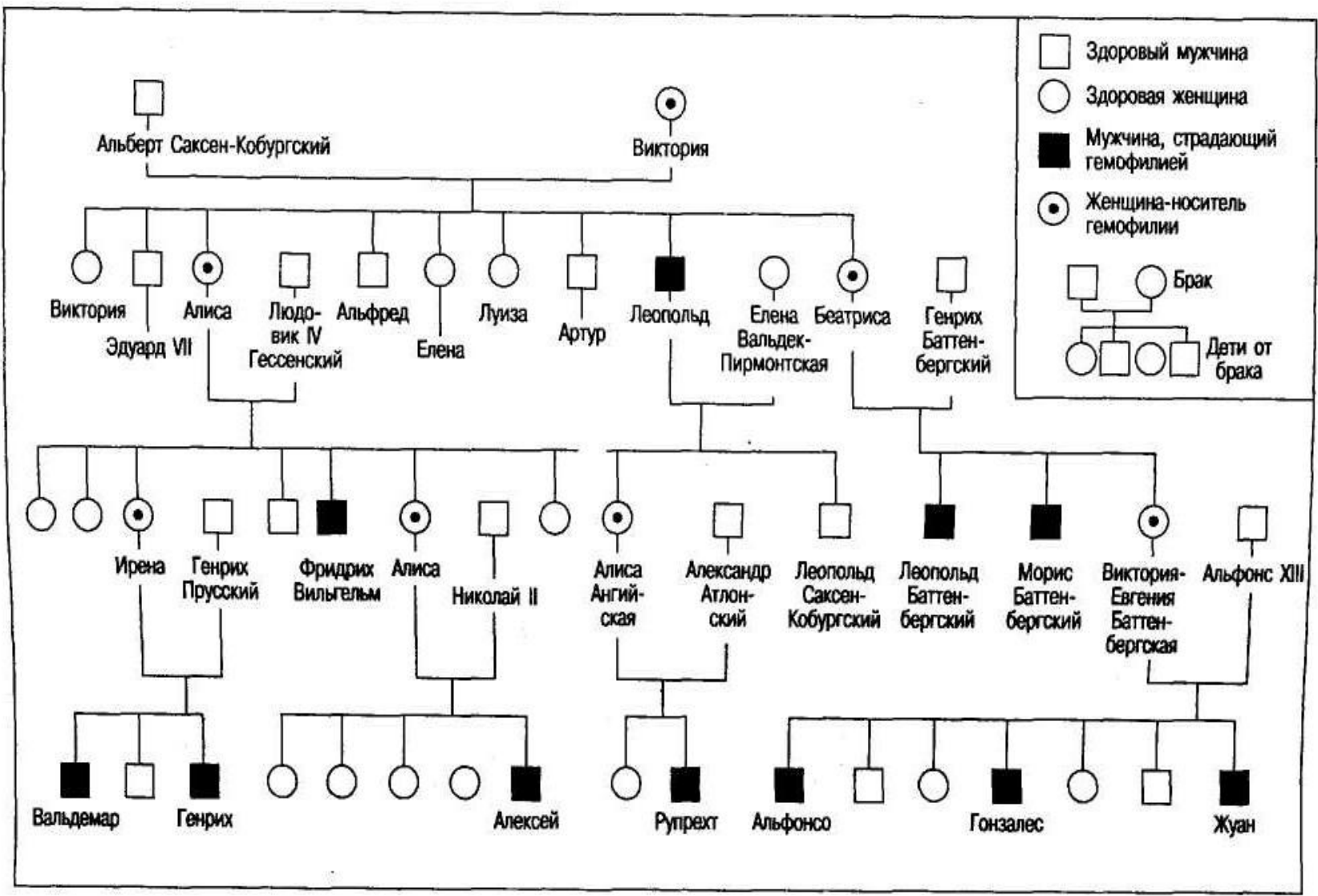


Рис. 1.9. Генеалогическое древо царствовавших семей Европы, иллюстрирующее наследование гена гемофилии, локализованного в X-хромосоме (по Дубинину, 1970)

- Хотя обычно говорят о пенетрантности и экспрессивности аутосомно-доминантных болезней , эти же принципы применимы при хромосомных , аутосомно - рецессивных , X-сцепленных и полигенных болезнях .