

Наследственная изменчивость

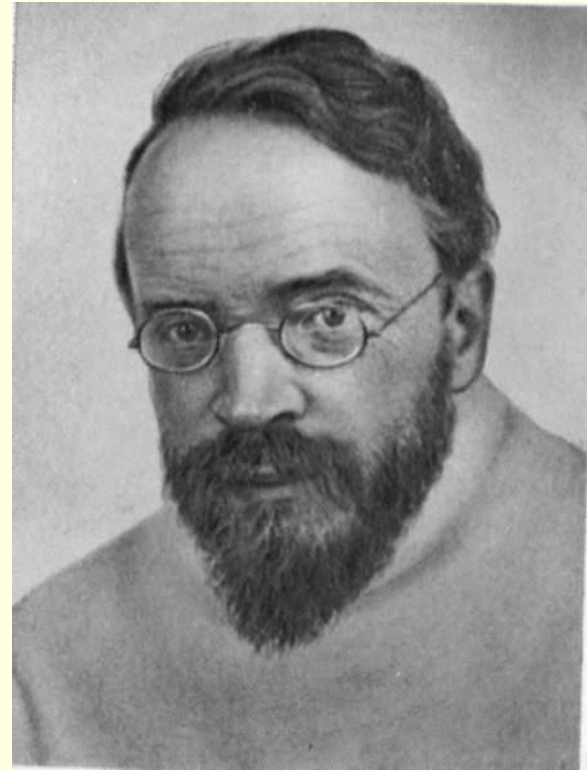


- **Ядерная (хромосомная) наследственность** – передача признаков от родительских особей потомкам посредством молекул ДНК, находящихся в хромосомах ядра клетки.
- **Цитоплазматическая (внеядерная, внехромосомная) наследственность** – определяется генами, локализованными в ДНК органоидов клетки (митохондрий, пластид, кинетосом, плазмид).
- **Ядерная и цитоплазматическая наследственность** – истинная наследственность.
- **Ложная наследственность** – обусловлена генами, локализованными в ДНК возбудителей болезней (бактерий, вирусов), симбионтов, или включением в клетки тех или иных веществ.

Внеядерная (*нехромосомная*) наследственность

Нехромосомная наследственность

- **Основоположником изучения внеядерной наследственности принято считать К. Корренса, который в 1908 году описал явление пестролистности у ночной красавицы – признака, который наследуется через пластиды.**



Карл Корренс

Хлоропласты

- Карл Корренс
 - Переоткрыватель законов Менделя
 - Работал с ночной красавицей
 - Листья могут быть зеленой, пестрой и белой окраски
 - Сформулировал правило, что тип листьев зависит от того какие хлоропласты попадут в яйцеклетку



Цитоплазматическая изменчивость

- Связана с ДНК митохондрий или пластид расположенных в цитоплазме. Передаются такие мутации по материнской линии, так как зигота получает всю цитоплазму из яйцеклетки. Примером может быть пестролистность растений, связанная с изменениями в хлоропластах



Внеядерная наследственность

- Как было установлено эмбриологическими исследованиями, направление завитка раковины определяется характером дробления оплодотворенного яйца, т.е. расположением бластомеров по спирали вправо и влево, что **зависит от ориентации митотического веретена в процессе дробления**. Последнее, в свою очередь, определяется организацией цитоплазмы яйца, обуславливаемой генотипом матери.
- Прудовик может размножаться как путем скрещивания двух особей, так и самооплодотворением. От самооплодотворения гетерозиготной особи F_1 все потомки F_2 имеют правозакрученную раковину, хотя гибриды F_1 различались по фенотипу. В F_3 , полученном также путем самооплодотворения, наблюдается менделевское расщепление 3:1, хотя и с задержкой на одно поколение. На данном примере можно увидеть, что в определенных случаях фенотип потомков не соответствует генотипу, а определяется материнским генотипом через цитоплазматические структуры яйца.

Внеядерная наследственность



- Классическим примером предопределения генами матери свойств цитоплазмы яйца может служить наследование направления завитка раковины у пресноводной улитки прудовика. Известны два типа улиток: с право- (D-тип) и левозакрученной (d-тип) раковинной. Лего- и правозакрученность определяется одной парой аллельных генов. Левозакрученность проявляется у гомозигот по рецессивному аллелю (dd). Генотип матери играет решающую роль в формировании фенотипа потомства.
 - 1) P: ♀ DD × ♂ dd; F₁: Dd – все правозакрученные;
 - 2) P: ♀ dd × ♂ DD; F₁: Dd – все левозакрученные;
- Видно, что несмотря на идентичность генотипов в двух типах скрещиваний, фенотип потомков резко различается, но совпадает с материнским.

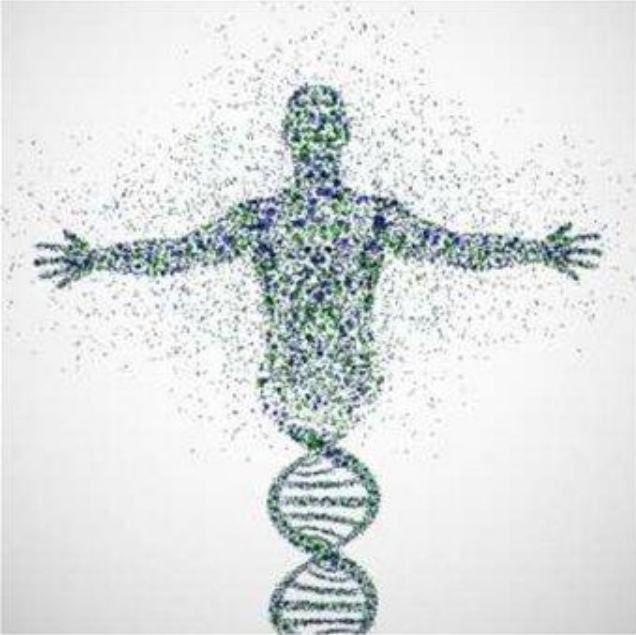
Цитоплазматические мутации

- Цитоплазматические мутации у человека - это изменение структуры ДНК митохондрий.
- Мутации в мДНК передаются только от матери, поскольку лишь ооцит содержит цитоплазму с митохондриями. Заболевания, вызванные делециями мДНК, обычно не передаются потомкам. Сперматозоиды не содержат митохондрий, поэтому отец с заболеванием, вызванным мутацией мДНК, не передаст заболевание своим детям.

Цитоплазматическая наследственность

- атрофия зрительного нерва Лебера;
- митохондриальная миоэнцефалопатия;
- синдром Лея;
- болезнь Кернса—Сейра

Т.к. изменения митохондриального генома приводят к нарушениям пируватдегидрогеназного комплекса, дефектам ферментов дыхательной цепи, бета-окисления и цикла Кребса, в клинической картине митохондриальных заболеваний ведущими являются тяжелые поражения ЦНС, органов зрения, сердца и мышц.



Почему именно **болезнь Лея**?

- -занимает **5** место среди митохондриальных болезней
- -может передаваться как **аутосомно-рецессивно**, так и **митохондриально** (реже);
- -нарушается большое количество компонентов дыхательной цепи;

Синдром Лея - редкий наследственный нейрометаболический **синдром**, поражающий ЦНС

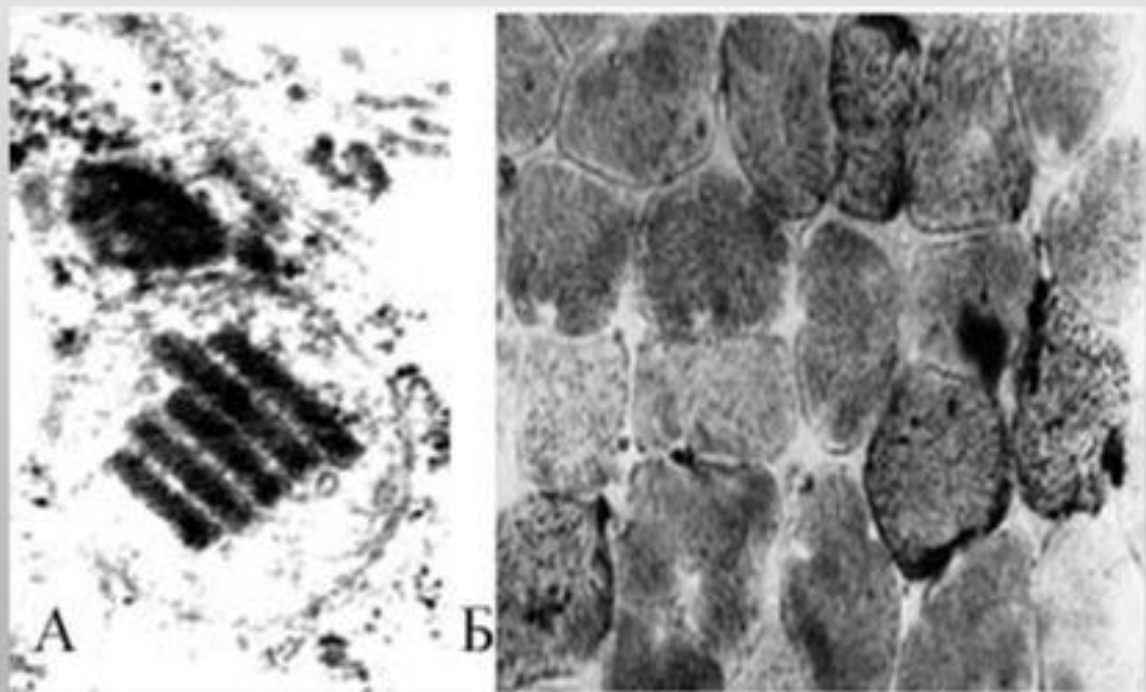
Характерные для синдрома Лея симптомы выглядят следующим образом:

- ▶ тошнота, рвота;
- ▶ быстрое снижение массы тела;
- ▶ ухудшение аппетита;
- ▶ задержка психомоторного развития;
- ▶ тонико-клонические судороги;
- ▶ приступы мышечной дистонии, гипотонии;
- ▶ респираторные аномалии;
- ▶ тремор конечностей;
- ▶ нарушение координации;
- ▶ нарушение акта глотания;
- ▶ атрофия зрительных нервов (вплоть до слепоты);
- ▶ нарушение сухожильных рефлексов;
- ▶ нарушения сознания;
- ▶ быстрая утомляемость;
- ▶ сонливость.

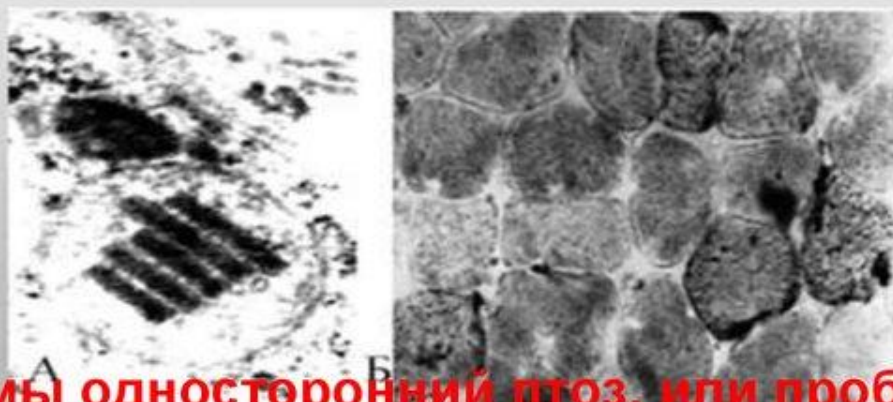


Синдром Лея (Ли) – это редкое нейро-дегенеративное заболевание. Для болезни характерно раннее начало и быстрое прогрессирование. **Синдром Лея (синдром Ли)** встречается у одного из 40000 новорожденных детей. Учеными отмечено, что заболевание более часто для некоторых популяций. Например, в одном из регионов Канады соотношение составляет 1 к 2000, а на Фарерских островах соотношение 1 к 1700. Что такое **синдром Лея**? Это деструктивное расстройство, которое характеризуется изменениями мозга.

Синдром Кернса-Сейра впервые описан Кернсом в 1946 году. Более детальное изучение этого заболевания принадлежит Сейру, в связи с чем с 1956 года этот симптомокомплекс получил название синдрома Кернса-Сейра. Пониманию природы синдрома способствовали молекулярно-генетические исследования и обнаружение мутаций митохондриальной ДНК.



Синдром Кернса-Сейра впервые описан Кернсом в 1946 году. Более детальное изучение этого заболевания принадлежит Сейру, в связи с чем с 1956 года этот симптомокомплекс получил название синдрома Кернса-Сейра. Пониманию природы синдрома способствовали молекулярно-генетические исследования и обнаружение мутаций митохондриальной ДНК.



Первые симптомы **односторонний птоз**, или проблемы при открытии век, который постепенно прогрессирует и приводит к двустороннему птозу. Когда птоз усиливается, пострадавший обычно запрокидывает шею, поднимая подбородок в попытке предотвратить окклюзию зрительной оси опустившимися веками. Наряду с коварным развитием птоза, движения глаз в конечном итоге становятся ограниченными, в результате чего, лицо больше полагается на поворот головы из стороны в сторону или вверх и вниз для просмотра объектов в периферическом поле зрения.



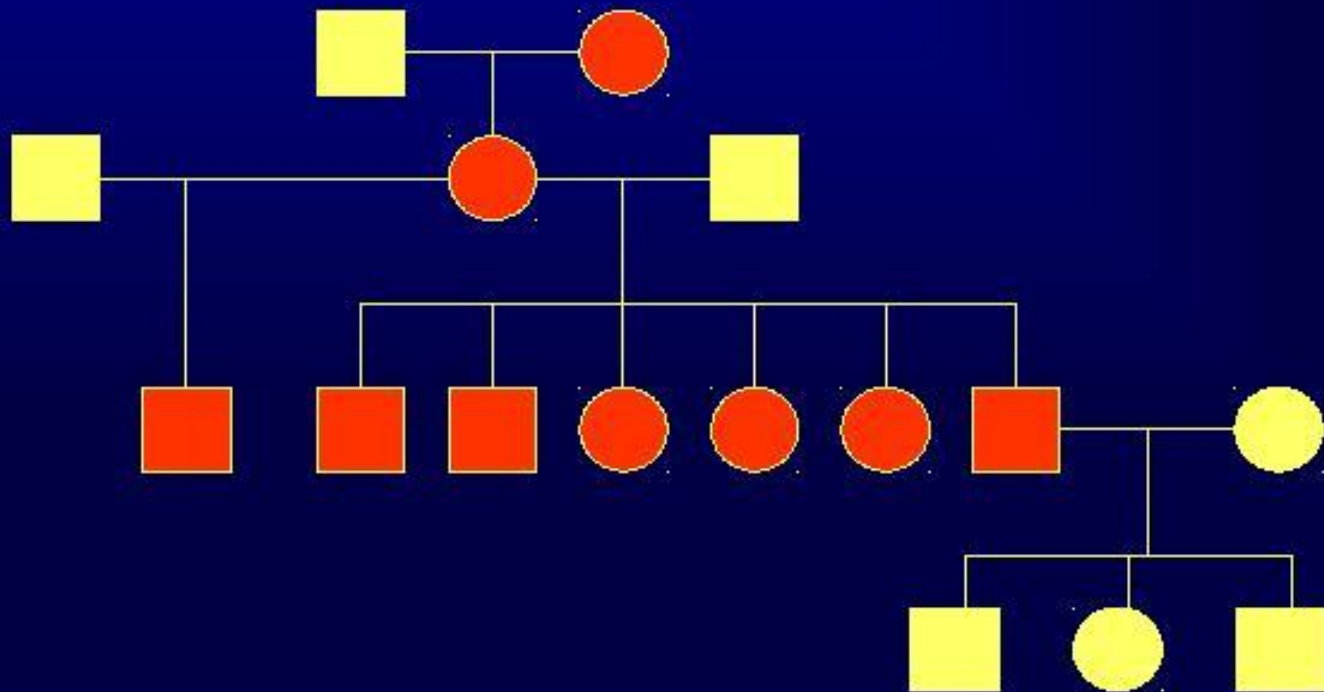
Рис. 8.9. Наружная офтальмоплегия. Двусторонний птоз. Больной открывает глаза за счет приподнимания бровей.







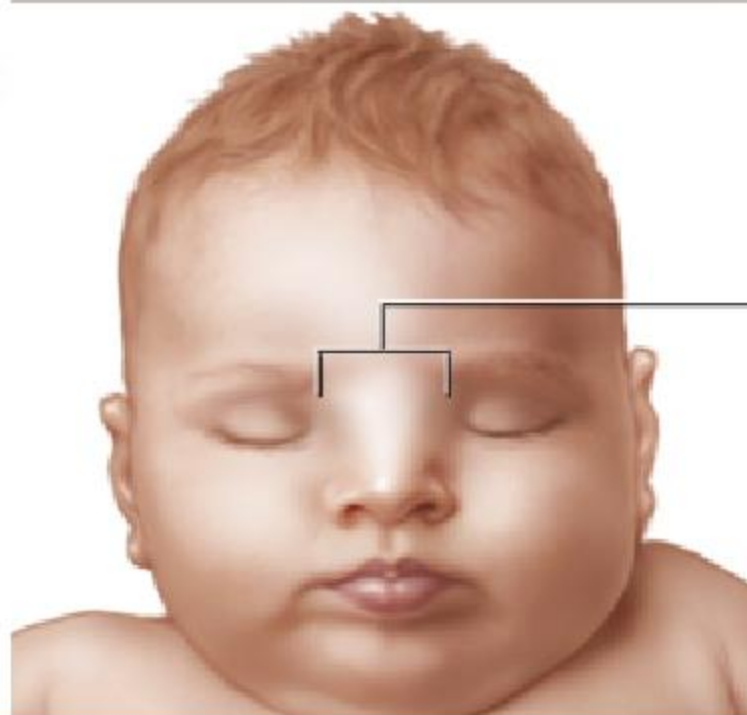
- **Митохондриальные болезни** – От матери ко всем детям, от больного отца не передаются (синдром Кернса-Сейра).



Митохондриальные болезни человека передаются по женской линии

Порядок наследования мтДНК

Мужчины носят в себе материнскую мтДНК, но только женщины передают ее своим детям



Синдром Лицо Поттера — двусторонняя агенезия почек, сочетающаяся с пороками лица, легких, половых органов

