



ГЕНЕТИКА КАК НАУКА

L/O/G/O

Зам. директора по учебной работе, преподаватель
Ирина Львовна Жаркова

Генетика – наука о закономерностях наследственности и изменчивости



Наследственность – свойство живых организмов передавать из поколения в поколение особенности морфологии, физиологии, биохимии и индивидуального развития в определенных условиях среды

Изменчивость – свойство, противоположное наследственности – способность дочерних организмов отличаться от родителей морфологическими, физиологическими, биохимическими особенностями и отклонениями в индивидуальном развитии

**Наследственность и изменчивость
реализуются в процессе наследования,
т.е. при передаче генетической информации
от родителей потомкам**

- через половые клетки (при половом размножении)

или

**- через соматические клетки (при бесполом
размножении)**



Основные задачи генетики

1. Изучение **способов хранения** генетической информации у разных групп организмов

2. Изучение **материальных носителей** генетической информации

3. Анализ **способов передачи** наследственной информации из поколения в поколение

Основные задачи генетики

4. Изучение закономерностей реализации генетической информации в процессе индивидуального развития и влияния на них условий внешней среды

5. Изучение механизмов изменчивости и роли изменчивости в эволюционном процессе

6. Изыскание способов исправления поврежденной генетической информации

Методы генетики

**метод
гибридологического
анализа**

Г.
Мендел

Изучает

закономерности
наследования
отдельных
признаков при
половом
размножении

**цитогенетический
метод**

Изучает

кариотип
клеток организма и
выявляет
геномные и
хромосомные
мутации

**генеалогический
метод**

Изучает

родословные
человека и
животных,
позволяет
установить
характер
наследования

Методы генетики

**близнецовый
метод**

Изучает

проявления признаков у близнецов, выявляет роль наследственности и внешней среды

**биохимические
методы**

Изучают

химический состав клеток организма и выявляют генные мутации

**популяционно-
статистический
метод**

Рассчитывает

частоту встречаемости генов и генотипов в популяциях

Практические задачи генетики

1. Выбор наиболее эффективных типов скрещивания и способов отбора

2. Разработка методов закрепления ценных признаков и методов подавления нежелательных признаков

3. Искусственное получение новых форм живых организмов

Практические задачи генетики

4. Разработка методов защиты от мутагенных факторов

5. Разработка методов генной инженерии для получения высокоэффективных продуцентов различных биологически активных соединений

Связь генетики с биологическими науками



БИОХИМИЯ

МОЛЕКУЛЯРНАЯ
БИОЛОГИЯ

БИОЛОГИЯ

ГЕНЕТИКА

ЦИТОЛОГИЯ

ТЕОРИЯ ЭВОЛЮЦИИ

ЭМБРИОЛОГИЯ



ГЕН или наследственный фактор

- участок молекулы ДНК, который определяет последовательность аминокислот конкретного полипептида

Свойства генов

- ген **дискретен** в своем действии, т.е. обособлен от других генов
- ген **специфичен** в своем проявлении (отвечает за отдельный признак)
- ген может влиять на **проявление многих признаков**
- разные гены могут влиять на **проявление одного и того же признака**
- ген может **взаимодействовать с другими генами**
- действие гена **может изменяться** при изменении его местоположения
- ген может **усиливать степень проявления признака**

Ген

выступает как **кодирующая система**,
обладает способностью к **ауторепродукции**,
способен к **мутациям**,
способен к **рекомбинации**

В гене различают

- **цистрон** – единица генетической информации;
- **мутон** - единица генетической изменчивости;
- **рекон** - единица генетической рекомбинации;
- **нитрон** – участок гена, не несущий информацию;
- **экзон** – участок гена, несущий информацию о структуре белка.

Основные понятия генетики

признак — любая особенность организма, по которой можно различить две особи;

альтернативные признаки — противоположные или взаимоисключающие признаки;

аллельные гены или аллели — гены, которые располагаются в идентичных локусах гомологичных хромосом и отвечают за проявление у особей альтернативных признаков;

доминантный признак — альтернативный признак, который проявляется у гибридов первого поколения (в гомо- и гетерозиготном состоянии)

Основные понятия генетики

рецессивный признак (подавленный) –

альтернативный признак, который не проявляется у гибридов первого поколения (проявляется только в гомозиготном состоянии);

доминирование – преобладание признаков одного из родителей;

генотип – совокупность генов организма;

фенотип – совокупность всех свойств и признаков организма; фенотип развивается на базе определенного генотипа и воздействия условий внешней среды.

Виды скрещивания:

- моногибридное** – скрещивание, при котором родительские особи отличаются друг от друга по одной паре альтернативных признаков;
- дигибридное** – скрещивание, при котором родительские особи отличаются друг от друга по двум парам альтернативных признаков;
- анализирующее** – скрещивание особей с неизвестным генотипом с гомозиготной особью;
- возвратное** – скрещивание гибридов первого поколения с гомозиготной родительской особью;
- реципрокное** – скрещивание двух форм между собой в двух разных направлениях.

Генетика пола

Человека издавна интересовал механизм определения пола. Впервые Мендель показал, что пол наследуется как всякий другой признак, при этом наблюдается расщепление 1:1.

Пол – это совокупность признаков и свойств организмов, которые обеспечивают воспроизведение потомства и передачу наследственной информации.

Половой диморфизм присущ многим организмам.

Все признаки, отличающие мужской и женский организм, делят на:

- **первичные** (половые органы – яичники или семенники);
- **вторичные** – морфологические и физиологические признаки и свойства (тип волосяного покрова, тембр голоса и т.д.)

Генетика пола

Хромосомное определение пола связано с наличием половых хромосом. Если пол содержит одинаковые половые хромосомы, то он будет называться **гомогаметным**, а если разные – то **гетерогаметным**.

У человека гомогаметный (XX) – женский пол, гетерогаметный (XY) – мужской пол.



Определение пола при нерасхождении половых хромосом

Обычно в случае нерасхождения половых хромосом образуются гаметы (XX) и (O) или (XY) и (O).

Зигота (YO) сразу гибнет, а особи с генотипами (XXX, XXY, XO) жизнеспособны, но их пол зависит от наличия Y хромосомы при любом количестве X хромосом. Однако в любом случае эти особи будут бесплодные, имеющие физическую и умственную отсталость.

Балансовая теория определения пола

– сформулирована **Бриджесом**.

Теория основана на соотношении половых хромосом и аутосом.

Наследование признаков, сцепленных с полом (Томас Морган)

- наследование, при котором гены, обуславливающие определенные признаки, локализованы в половых хромосомах.

Характер наследования зависит :

- от **типа хромосомного определения пола**;
- от того, **каким геном контролируется** данный признак (доминантным или рецессивным).

Учитывая то, что у гомогаметного пола половые хромосомы одинаковые, а у гетерогаметного – разные, наследование признаков, сцепленных с полом, будет отличаться от наследования признаков, гены которых расположены в аутосомах.

Особенности наследования признаков, сцепленных с полом

- признаки наследуются крисс-кросс;
- у гетерогаметного пола проявляются не только доминантные, но и рецессивные признаки.

Тип наследования (аутосомное или сцепленное с полом) устанавливается с помощью реципрокных скрещиваний.

При **аутосомном наследовании** потомки будут **единообразны**. Если же **признак сцеплен с полом**, в гибридном поколении происходит **распределение особей по фенотипу в зависимости от пола**.

Особенности наследования признаков, сцепленных с полом

У человека Y-хромосома передаётся от отца к сыну, в ней находится ген, который необходим для дифференцировки семенников, а семенники в свою очередь вырабатывают гормоны, стимулирующие развитие мужской половой системы, если же Y-хромосомы нет в генотипе, тогда на 6 неделе внутриутробного развития у зародыша развиваются яичники, а яичники в свою очередь вырабатывают гормоны, стимулирующие развитие женской половой системы. Позднее вступают в действие многие другие гены, которые влияют на развитие пола, но они находятся в аутосомах.

*На ранних стадиях внутриутробного развития у самок млекопитающих транскрибируются обе X-хромосомы, но затем во всех клетках, кроме тех, из которых разовьются яичники, происходит инактивация одной X-хромосомы. Такая неактивная (конденсированная, сильно спирализованная хромосома находится в гетерохроматиновом состоянии) хромосома видна под микроскопом в ядрах соматических клеток женщины в виде особой структуры, называемой **тельцем Барра**.*

Таким образом, в женских и мужских клетках содержится по одной активной X-хромосоме., что определяет одинаковый уровень проявления генов X-хромосомы в женском и мужском организме, то есть, возникает механизм компенсации различий в дозе генов в X-хромосомах самцов и самок в виде инактивации одной X-хромосомы у самок.

Особенности наследования признаков, сцепленных с полом

У человека также известны признаки, сцепленные с полом:

- Ряд **доминантных** признаков, сцепленных с полом, например, дефект эмали зубов, недостаточность фосфора в костях, приводящая к рахиту, дефект эритроцитов **отец передаёт дочерям, сыновья же будут здоровы**, в то же время **гетерозиготная** по этим признакам мать передаёт их половине дочерей и половине сыновей.
- Ряд **рецессивных** признаков, сцепленных с полом, например, **гемофилия, дальтонизм** проявляются только у мужчин, а носителями являются гетерозиготные по этим признакам женщины

У большинства живых организмов Y - хромосома инертна и не несёт активных генов. Но всё же встречаются некоторые заболевания, гены которых расположены в Y - хромосоме, например, ихтиоз (кожа уплотняется, покрывается чешуями, утолщается), образование перепонки между вторым и третьим пальцем стопы и некоторые другие заболевания, однако эти заболевания проявляются только у мужчин, и передаются от отца к сыну, мать в передаче данных заболеваний участия не принимает.

Генетика человека

Наследственность человека подчиняется тем же биологическим законам, что и наследственность всех остальных существ, т. е. многие признаки человека наследуются по законам Менделя, наблюдается сцепление и взаимодействие генов.

Изучение генетики человека связано с **определёнными трудностями**:

- малым количеством потомков;
- поздним половым созреванием и поэтому медленной сменой поколений;
- большим количеством хромосом и групп сцепления;
- невозможностью экспериментирования;
- невозможностью создания одинаковых условий жизни.

Первые попытки были сделаны в 18-19 веке, когда Адамс указал на наличие рецессивных и доминантных признаков, и отметил проявление болезней у близких родственников.

Гальтон предложил 2 метода изучения наследственности человека: генеалогический и близнецовый.

Также было установлено, что у человека 46 хромосом, открыта природа такого заболевания, как болезнь Дауна, установлена роль у-хромосомы в определении пола.

Методы генетики человека

клинико-генеалогический

Основан на построении родословной и прослеживании передачи наследственного признака в ряду поколений



- является ли признак наследственным
- установить характер наследования
- гомозиготны или гетерозиготны лица родословной
- частота проявления данного гена
- генеалогический риск

близнецовый

изучение проявления признаков у однойцевых и двуяйцевых близнецов



- позволяет выявить роль наследственности и внешней среды в формировании данных признаков

цитогенетический

Основан на микроскопическом исследовании кариотипа



Методы генетики человека

биохимические

Основаны на изучении ферментативных систем, конечных продуктов метаболизма



математическое моделирование

Применяют для расчета частоты генов в популяции при различных воздействиях условий среды



популяционно-статистический

изучение распространения отдельных генов в популяции



Основан на законе Харди-Вайнберга

Домашнее задание

- понятийный словарь
- аннотированный каталог - 2-3 источника (книги, статьи, т.д.) по генетике
- подготовка к семинару:
 - сообщение
 - презентация
 - вопросы

Благодарю за внимание!

Удачи и творческих успехов!

L/O/G/O

