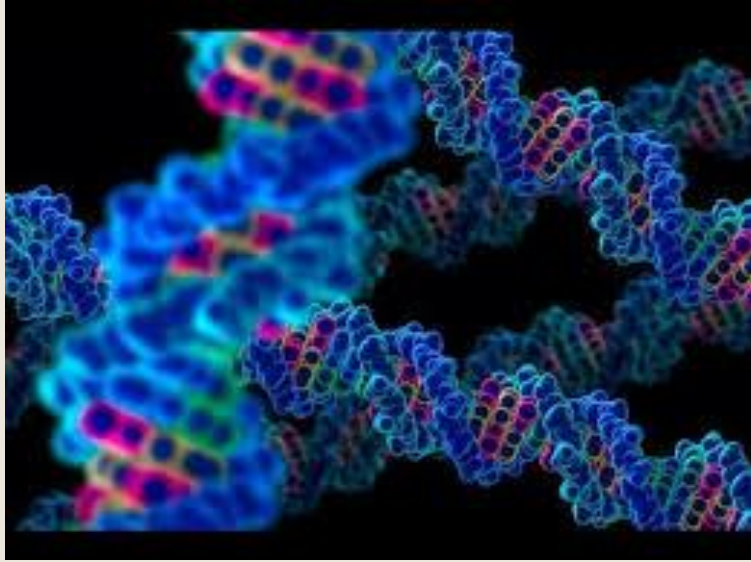


A decorative L-shaped frame composed of thick, dark blue lines. One part of the frame runs vertically down the left side, and the other part runs horizontally across the top, meeting at a right angle in the top-left corner. The frame is positioned around the main title text.

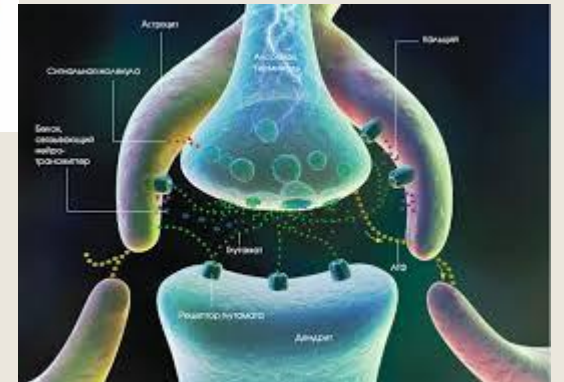
ОСНОВЫ ПСИХОГЕНЕТИКИ

2. Основные генетические понятия

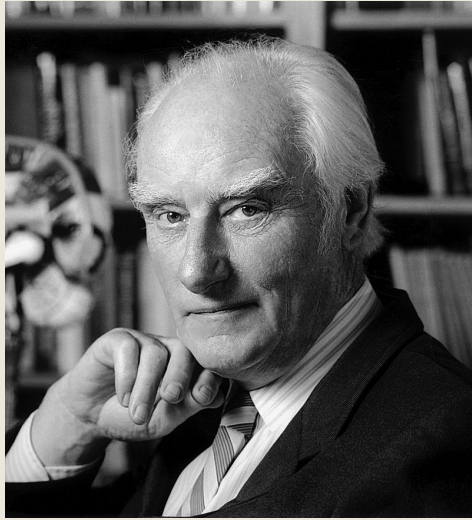


Клеточная теория

- Клетка - биологическая элементарная единица строения организма
- Клеткообразование - универсальный принцип размножения.
- Жизнь организма может и должна быть сведена к сумме жизней составляющих его клеток.
- Всякая клетка происходит из другой клетки.
- Всякое болезненное изменение связано с каким-то патологическим процессом в клетках.



1953 г. – открытие ДНК



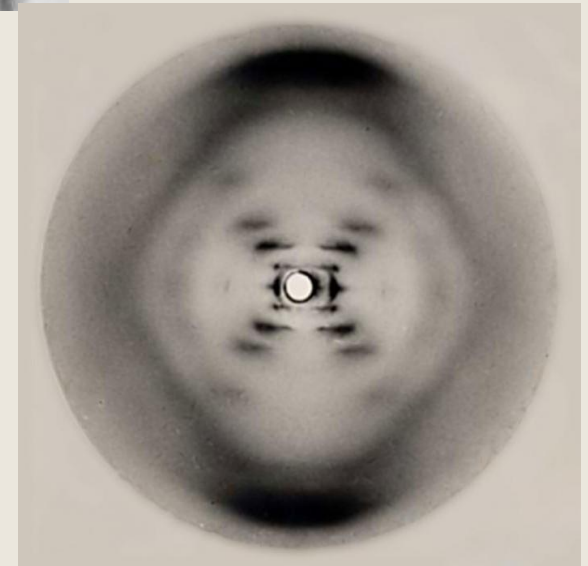
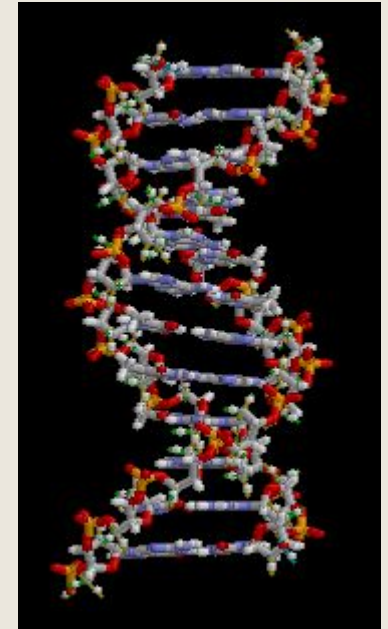
Френсис Крик
1916-2004

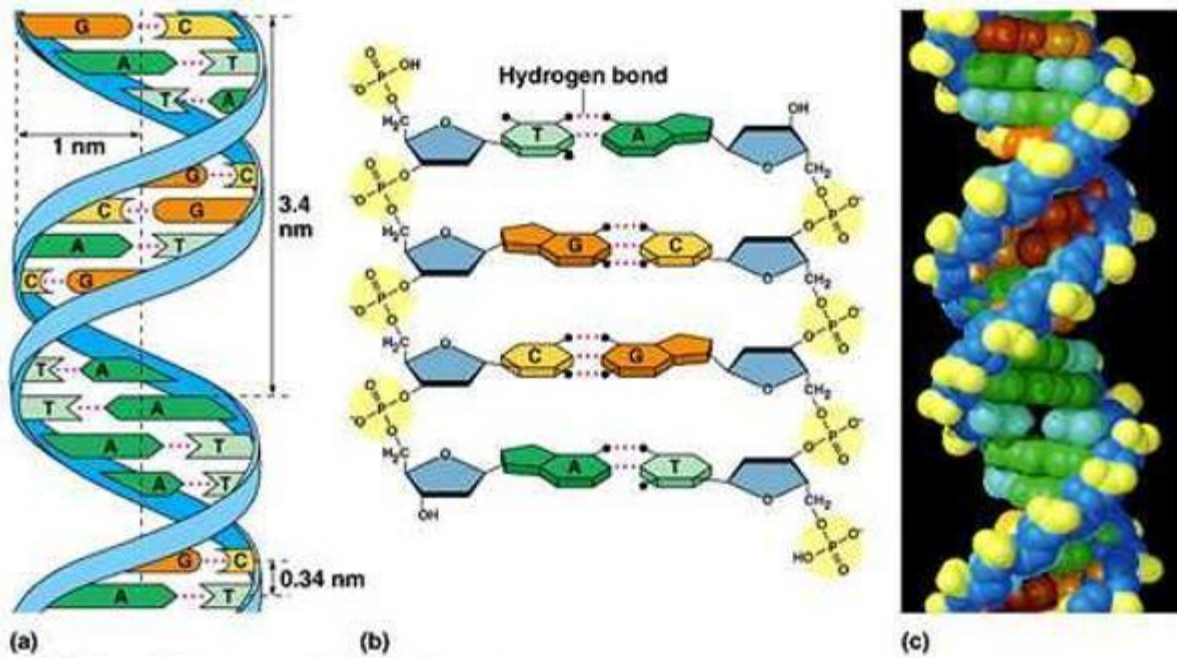


Джеймс Уотсон
род.1928

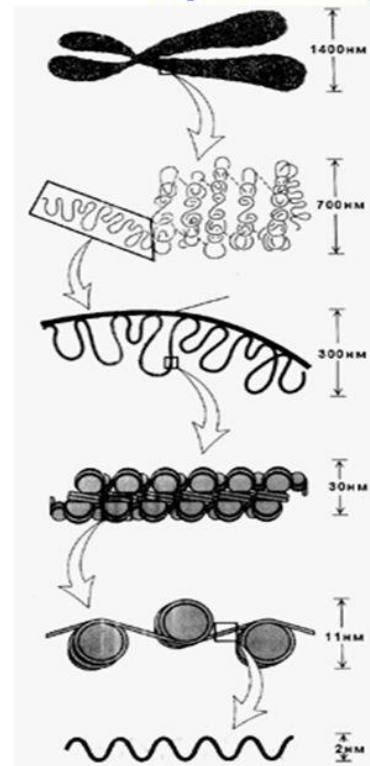


Розалинд
Франклин
1920-1958

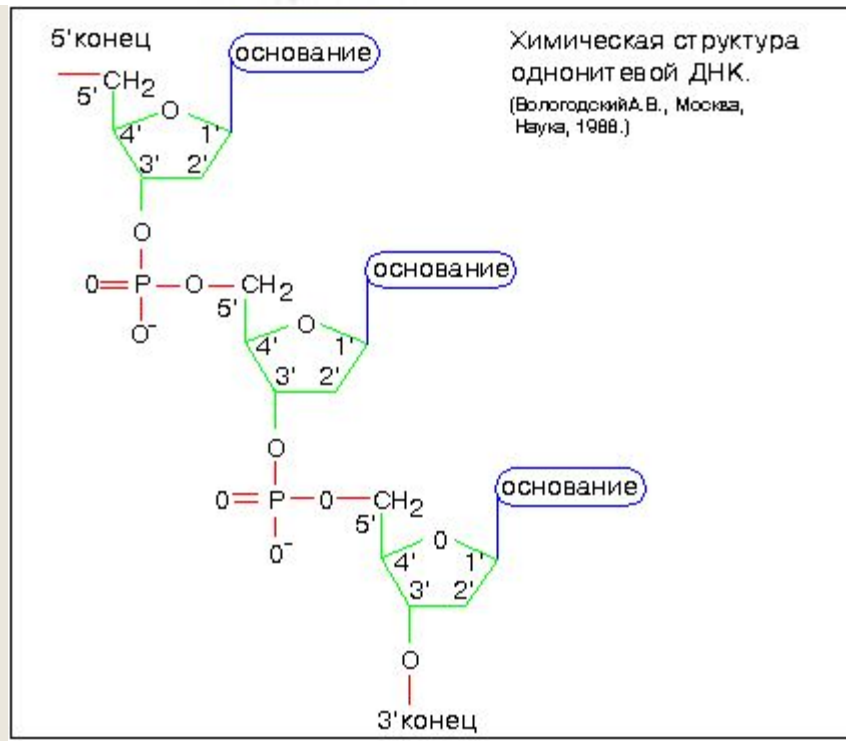




Уровни организации хроматина

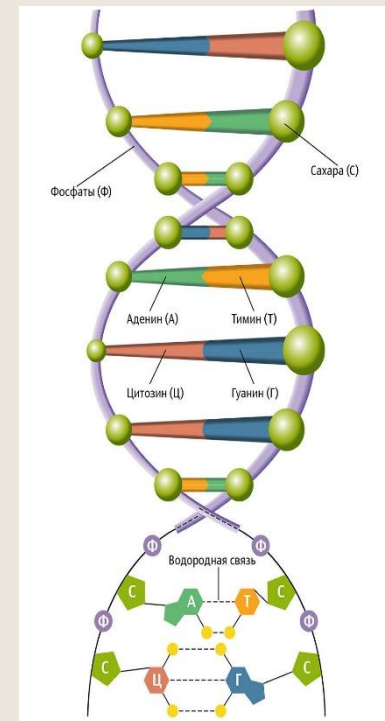


- метафазная хромосома – 1400 нм
- участок метафазной хромосомы – 700 нм;
- Нуклеомеры-субъединицы толстой фибриллы - 300 нм
- хроматиновая фибрилла – 30 нм;
- нуклеосомы – 11 нм
- двойная спираль ДНК – 2 нм



Генетический код

| Нуклеотид | | | | | |
|-----------|---|---|---|---|--|
| 1-й | 2-й | | | 3-й | |
| | У | Ц | А | Г | |
| У | <ul style="list-style-type: none"> УУУ } Фенилаланин УУЦ } УУА } Лейцин УУГ } | <ul style="list-style-type: none"> УЦУ } УЦЦ } Серин УЦА } УЦГ } | <ul style="list-style-type: none"> УАУ } Тирозин УАЦ } УАА } <i>СТОП-КОДОНЫ</i> УАГ } | <ul style="list-style-type: none"> УГУ } Цистеин УГЦ } УГА } <i>СТОП-КОДОН</i> УГГ } Триптофан | <ul style="list-style-type: none"> У Ц А Г |
| Ц | <ul style="list-style-type: none"> ЦУУ } ЦУЦ } Лейцин ЦУА } ЦУГ } | <ul style="list-style-type: none"> ЦЦУ } ЦЦЦ } Пролин ЦЦА } ЦЦГ } | <ul style="list-style-type: none"> ЦАУ } Гистидин ЦАЦ } ЦАА } Глютамин ЦАГ } | <ul style="list-style-type: none"> ЦГУ } ЦГЦ } ЦГА } ЦГГ } | <ul style="list-style-type: none"> У Ц А Г |
| А | <ul style="list-style-type: none"> АУУ } АУЦ } Изолейцин АУА } АУГ } Метионин АУГ } <i>старт-кодон</i> | <ul style="list-style-type: none"> АЦУ } АЦЦ } Треонин АЦА } АЦГ } | <ul style="list-style-type: none"> ААУ } ААЦ } Аспарагин ААА } ААГ } Лизин | <ul style="list-style-type: none"> АГУ } АГЦ } Серин АГА } АГГ } | <ul style="list-style-type: none"> У Ц А Г |
| Г | <ul style="list-style-type: none"> ГУУ } ГУЦ } ГУА } ГУГ } | <ul style="list-style-type: none"> ГЦУ } ГЦЦ } ГЦА } ГЦГ } | <ul style="list-style-type: none"> ГАУ } ГАЦ } ГАА } ГАГ } | <ul style="list-style-type: none"> ГГУ } ГГЦ } ГГА } ГГГ } | <ul style="list-style-type: none"> У Ц А Г |



Ген

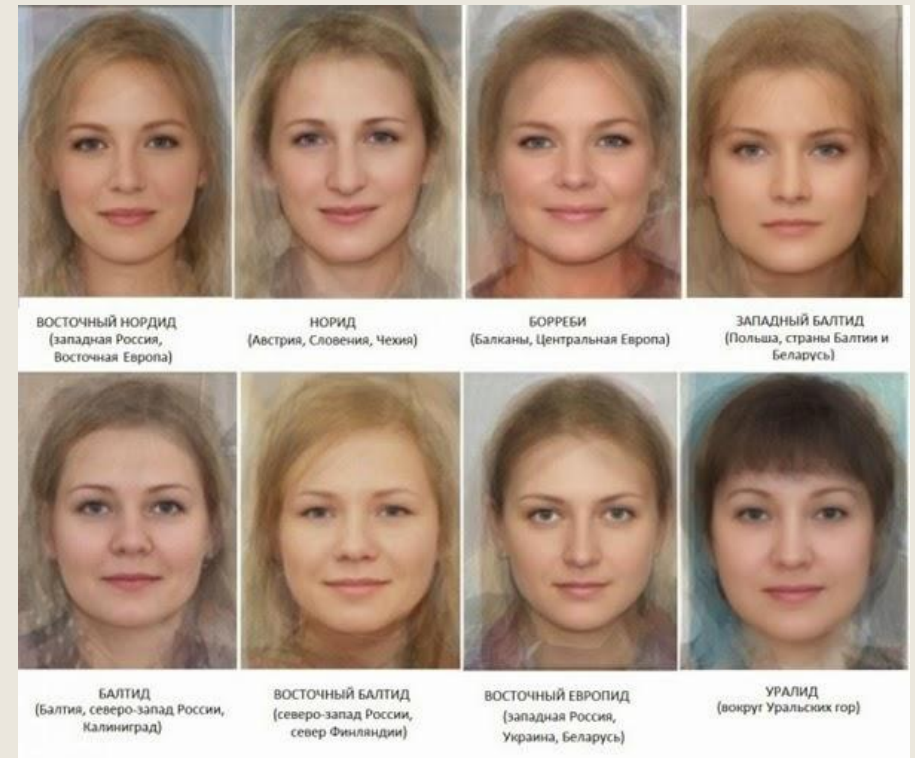
- единица хранения, передачи и реализации наследственной информации
- Участок молекулы ДНК



- **Кариотип** - совокупность признаков (число, размеры, форма и т. д.) полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида (видовой **кариотип**) или данного организма (индивидуальный **кариотип**)
- **Аутосомы** – парные хромосомы, одинаковые у мужчин и у женщин
- **Половые хромосомы** – хромосомы, набор которых отличается у мужских и женских особей



- **Генотип** — это совокупность генов, полученных организмом от его родителей
- **Фенотип** – это совокупность биологических свойств и признаков организма, сложившаяся в процессе его индивидуального развития.
- **Примеры фенотипических признаков - ???**



Наследственность

- способность организмов передавать свои признаки развития потомству
- совокупность природных признаков, полученных от родителей



Изменчивость –

разнообразие признаков среди представителей данного вида, а также свойство потомков приобретать отличия от родительских форм

- Наследственная изменчивость — вызванная изменениями генотипа
- **Модификационная изменчивость** — не связанная с изменениями генотипа, вызванная влиянием среды на развивающийся организм.



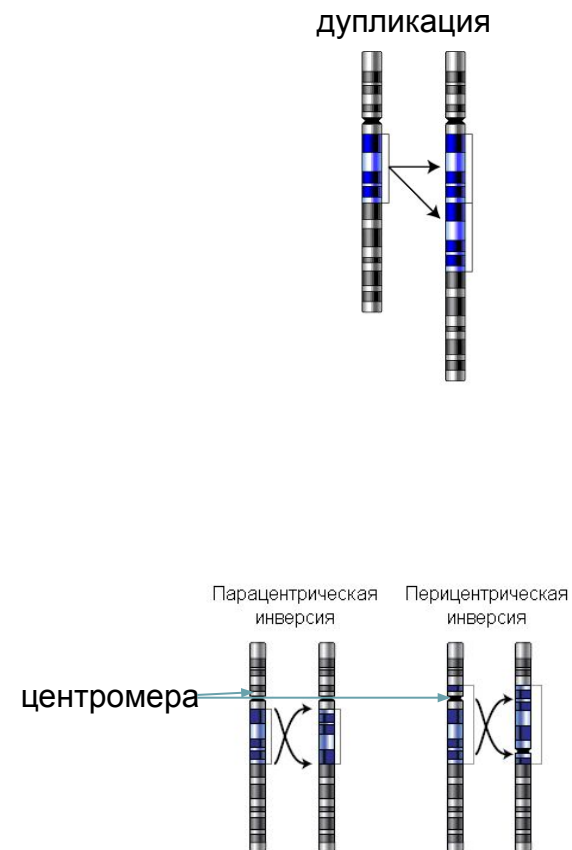
Наследственная изменчивость: мутационная

- Мутации – стойкое изменение генома. Процесс возникновения **мутаций** - мутагенез
- **Геномные мутации** – связанные с изменением числа хромосом (пример – синдром Дауна)
- **Хромосомные** – связанные с изменением структуры отдельных хромосом
- **Генные** – на уровне одного или нескольких нуклеотидов

Примеры мутаций

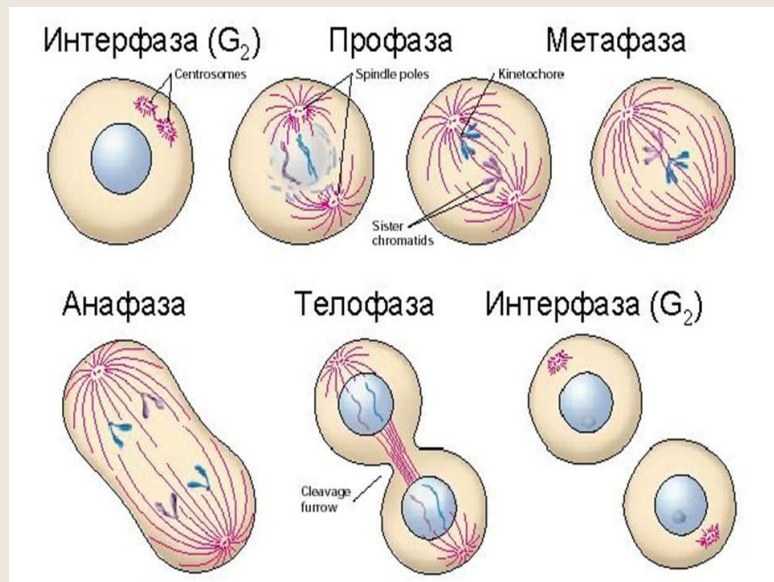


- Спонтанные мутации: возникают самопроизвольно в нормальных условиях
- Индуцированные мутации: возникают в результате мутагенных воздействий

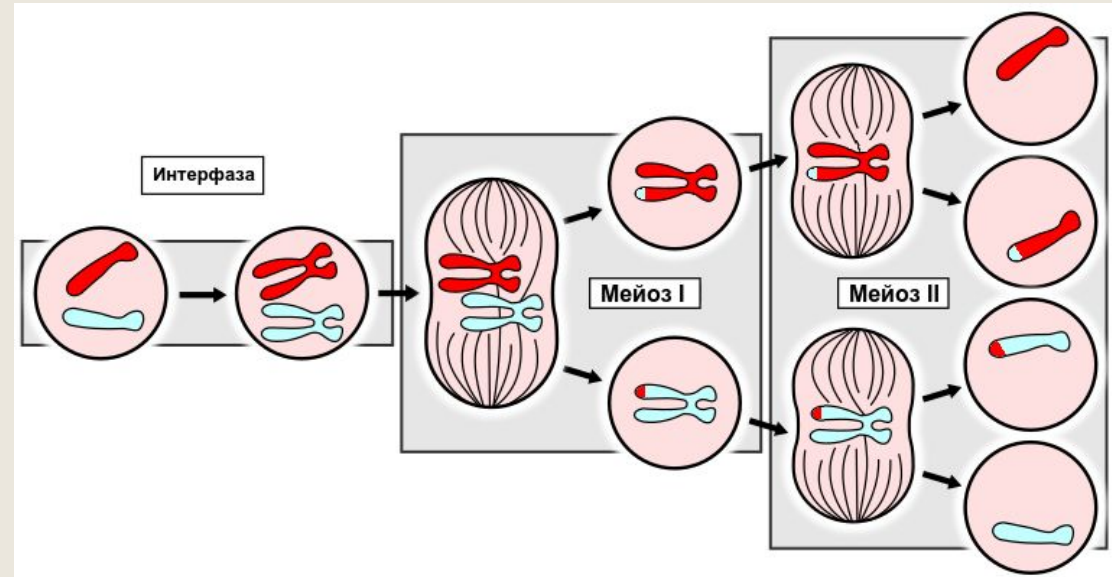


Наследственная изменчивость: комбинативная

возникает из-за рекомбинации генов при слиянии гамет



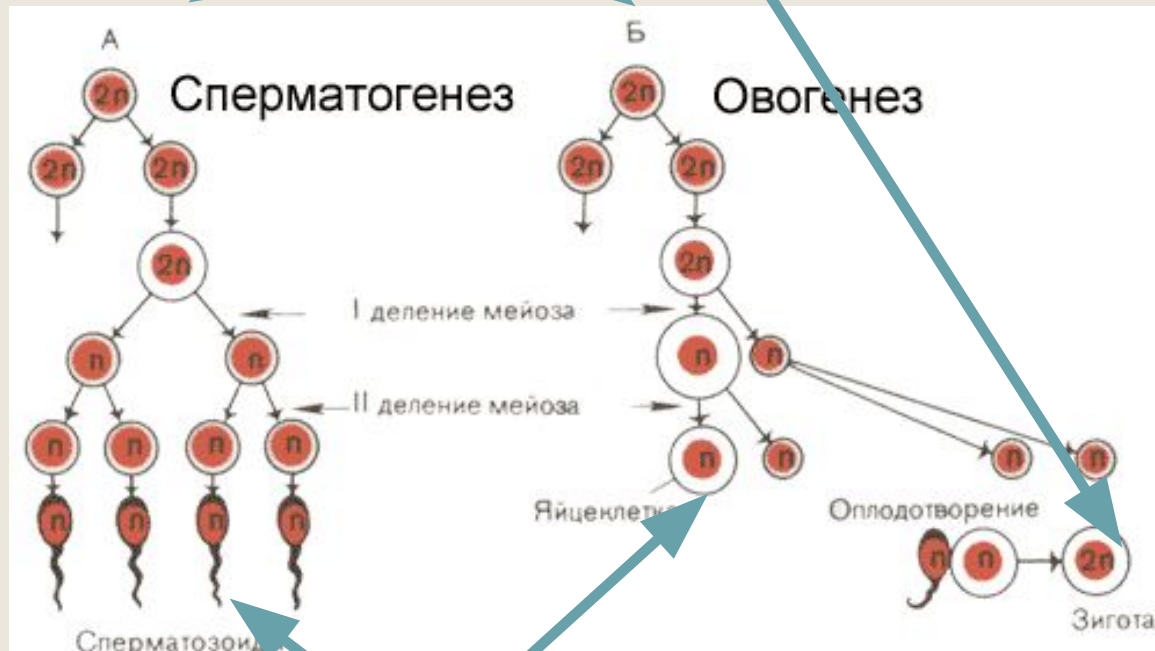
МИТОЗ



МЕЙОЗ

Комбинативная изменчивость

Диплоидный
хромосомный набор



Гаплоидный
хромосомный набор

Аллели

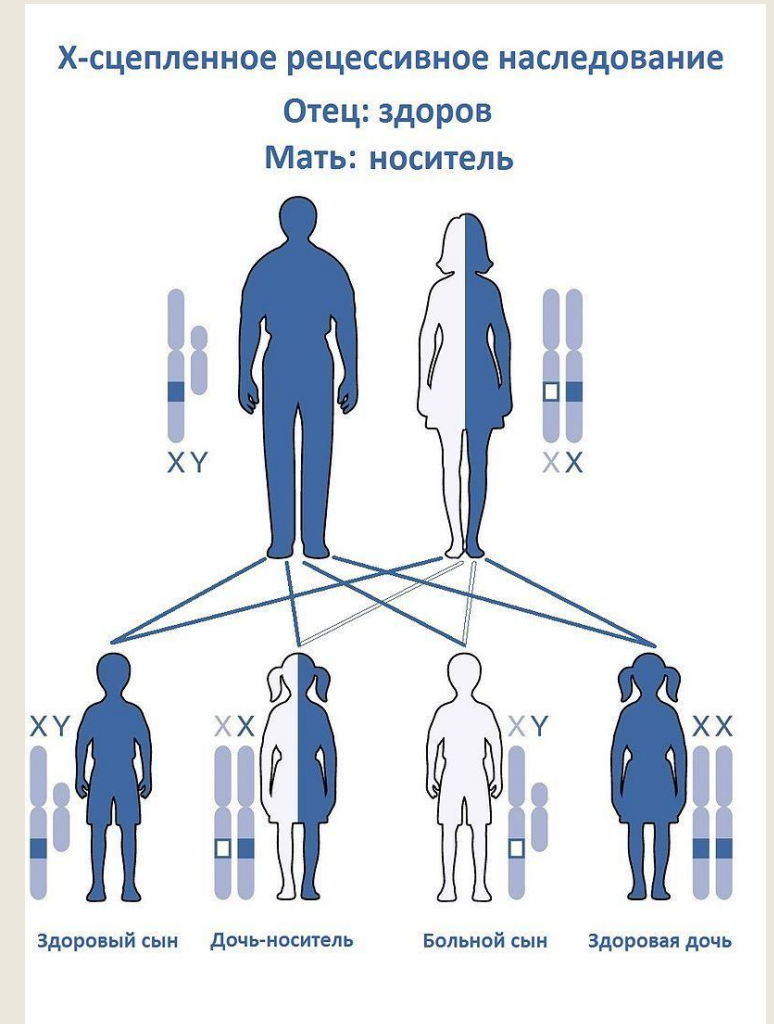
- различные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках (локусах) гомологичных хромосом
- Гетерозиготный организм: два разных аллеля одного гена
- Гомозиготный организм: два одинаковых аллеля одного гена

Аутосомное наследование

- Не сцепленное с полом

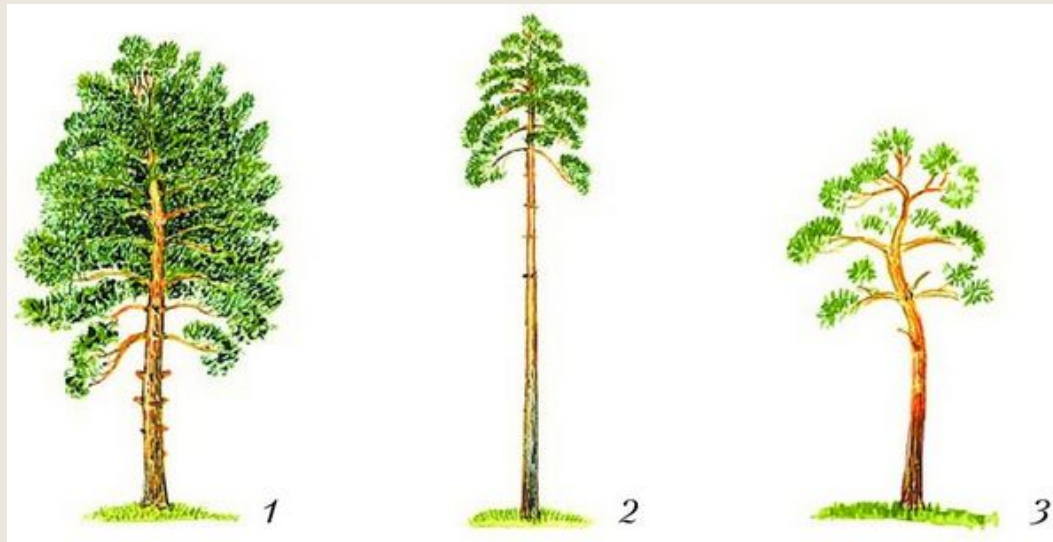
Наследование, сцепленное с полом

- наследование гена, находящегося в половых хромосомах
- Пример: гемофилия А, гемофилия В



Модификационная изменчивость — связана не с изменениями генотипа, а с влиянием среды

- По наследству не передается!
- Определяется нормой реакции - способность генотипа формировать в онтогенезе разные фенотипы в зависимости от условий среды



Популяция – совокупность особей одного вида, длительное время обитающих на одной территории и частично или полностью изолированных от других групп

Пенетрантность

частота проявления гена. Определяется по проценту особей в популяции из числа несущих ген, у которых он проявился.

- **Полная пенетрантность:** доминантный или гомозиготно-рецессивный аллель проявляется у каждой особи
- **Неполная пенетрантность** – у части особей.

В медицине: пенетрантность определяет вероятность заболевания, но не его тяжесть

Возможный пример неполной пенетрантности:

полидактилия

Полагают, что дополнительный палец получается вследствие действия доминантного аллеля гена P . Нормальные пять пальцев - следствие гомозиготности по рецессивному аллелю этого гена - p . Можно ожидать, что все гетерозиготы Pp будут проявлять этот признак. Однако на практике только часть гетерозигот имеют дополнительные пальцы.



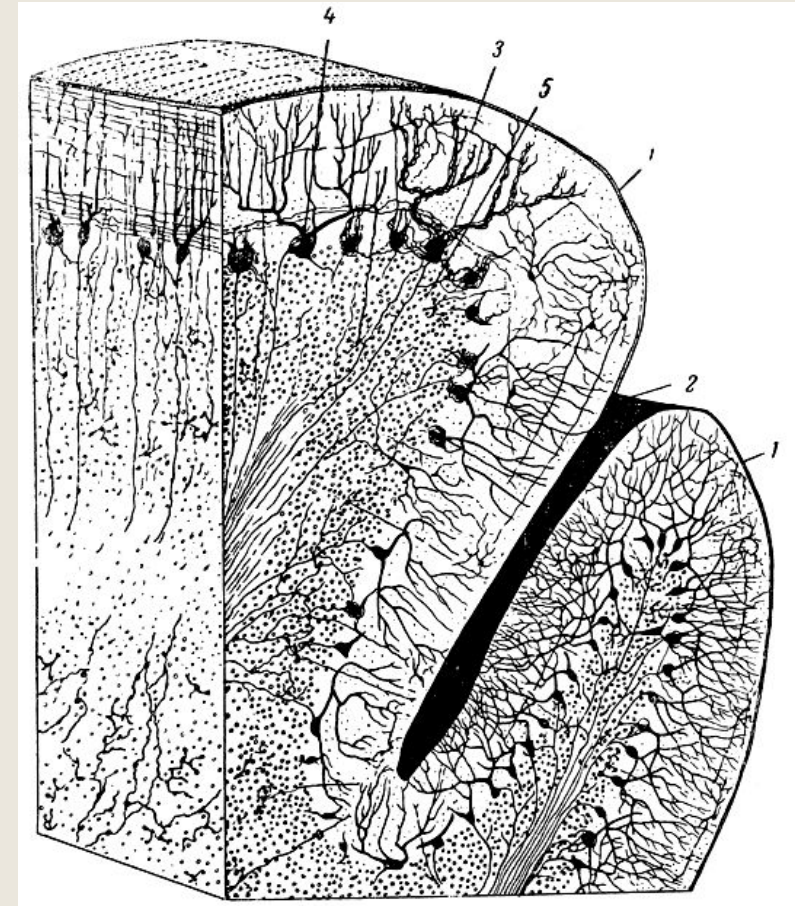
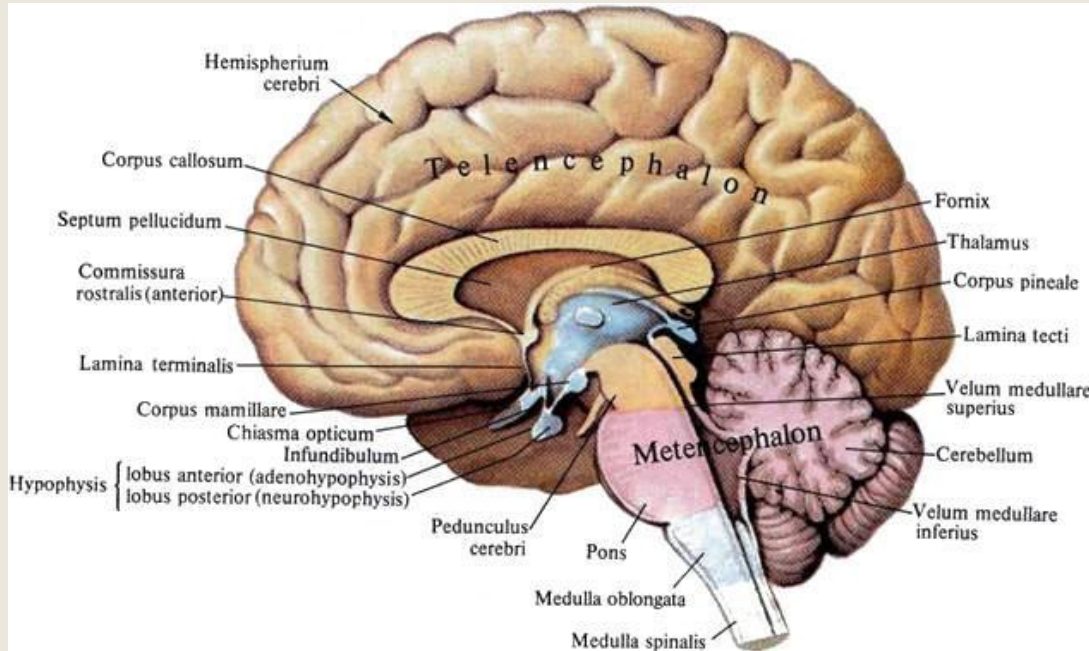
Экспрессивность

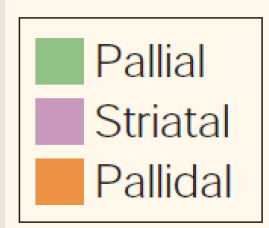
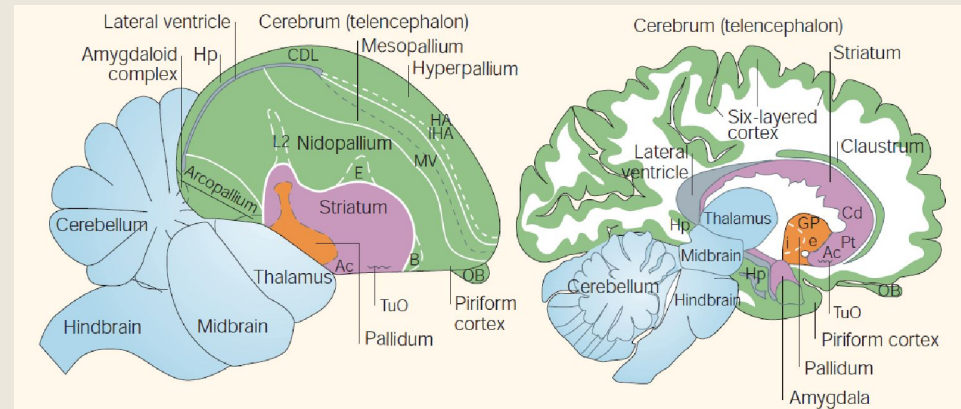
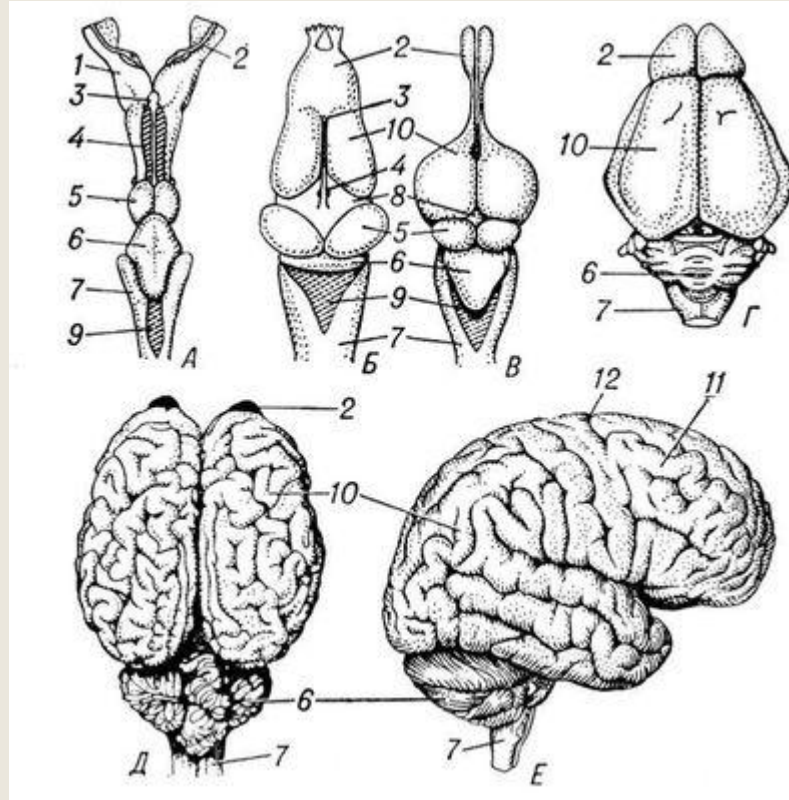
- не одинаковое проявление признака у индивидуумов, которые проявляют этот признак; степень фенотипического проявления мутации

В случае болезни: характер и тяжесть симптомов

Изменчивая экспрессивность, вплоть до полного отсутствия проявления гена, может быть обусловлена:

- - влиянием генов, расположенных в том же или в других локусах;
- - воздействием внешних и случайных факторов.





Jarvis et al.,
2005

Уровни исследования генетической изменчивости функций мозга

