

Генетика

Основные понятия

Менделизм



Генетика - наука о закономерностях наследственности и изменчивости организмов

Наследственность - свойство живых организмов передавать свои признаки и особенности развития

Изменчивость – свойство организмов изменять наследственные признаки и свойства и различно проявлять их в процессе развития при взаимодействии с внешней средой



Ахондроплазия



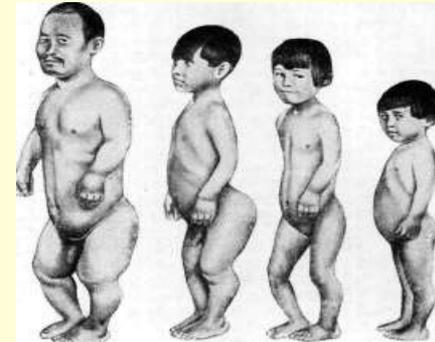
Наследственный признак - это любое свойство или качество особи.

Признаки дискретны и могут быть:

- **морфологическими**



полиодонтия



ахондроплазия

- **физиологическими** (сперматогенез 70-74 дня)
- **биохимическими** (в печени человека белок аполипопротеин из 4563 аминокислот, в кишечнике – из 2152)
- **иммунологическими** (появление резус-антител у беременной резус-отрицательной женщины на резус-положительные эритроциты плода)

Фенотип - совокупность признаков, проявляющихся в процессе индивидуального развития особи в результате взаимодействия генов и факторов среды.

гены – среда → признаки

Генотип - исторически сложившаяся система взаимодействующих генов **диплоидной** клетки или организма.



Геном – система взаимодействующих генов **гаплоидной** клетки или организма. В ядре клетки содержится 2 генома - один от матери, другой от отца. Геном включает ДНК хромосом и внеядерных структур (митохондрий, пластид и др.)

Аллель - одно из состояний гена. Может быть доминантным (**A**) и рецессивным (**a**)



Гомозигота – организм, у которого за признак отвечают аллели одного типа (AA, aa), продуцирует гаметы одного типа

Гетерозигота – организм, у которого за признак отвечают аллели различных типов (Aa)

Гетерозигота продуцирует гаметы различных типов:

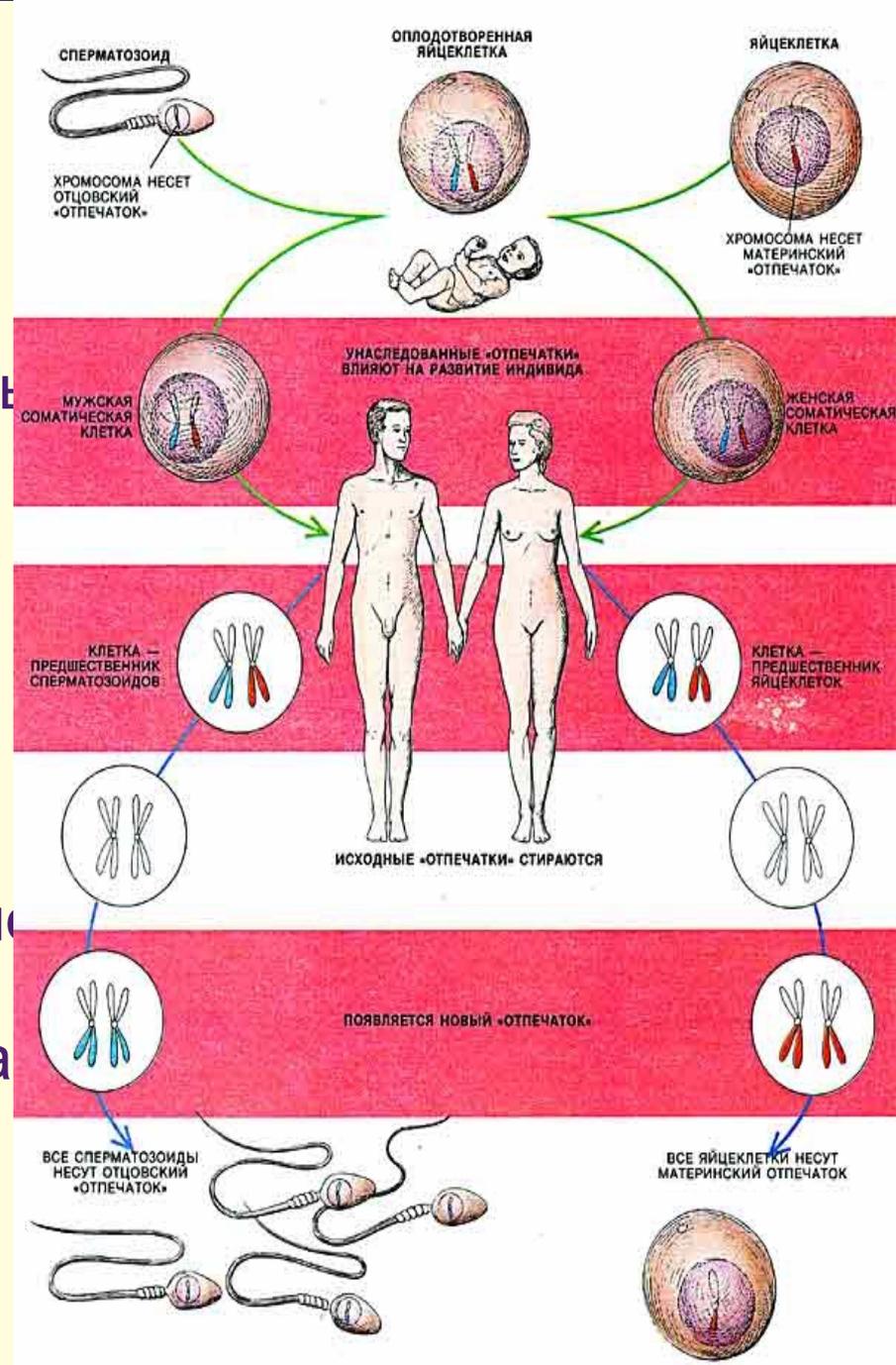
количество гамет $X = 2^n$

где n - число признаков в гетерозиготном положении

Гомологичные хромосомы – хромосомы одной пары, образующейся при слиянии половых клеток.

Гены, находящиеся в одинаковых локусах гомологичных хромосом и отвечающие за развитие одного и того же признака, называются **аллельными**.

Генофонд – совокупность генов популяции, вида или другой систематической единицы на данном отрезке времени.





История развития генетики

1 этап

Г. Мендель открыл законы наследственности

2 этап

Т. Морган связал наследственность с хромосомами

3 этап

Развитие молекулярной биологии



Первый закон Г.М.Менделя - закон единообразия (открыт на горохе)

Ген: Признак:

A (доминантный) нормальная пигментация глаза

a (рецессивный) альбинизм



P: AA X aa

Гаметы:

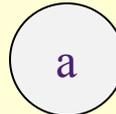
F₁ Aa - 100% гетерозиготы; a
- 100% нормальная пигментация глаза

При скрещивании двух особей, различающихся по одной паре альтернативных признаков, все первое поколение единообразно по фенотипу и генотипу

Менделирующие признаки человека

Признаки	Доминантные	Рецессивные
Количество пальцев	Полидактилия	Нормальная кисть
Резус-фактор	Есть	Нет
Верхнее веко	Нависающее (эпикант)	Ненависающее
Ямочки на щеках	Есть	Нет
Способность сворачивать язык в трубочку	Есть	Нет
Щель между резцами	Есть	Нет
Рост волос по средней линии лба	Есть	Нет

Второй закон — закон расщепления

	Карие глаза			Карие глаза	
P(F ₁):	Aa		x	Aa	
G:					
F ₂ :	AA	Aa	Aa	aa	
Фенотип:	карий	карий	карий	альбинос	3:1
Генотип:	1	:	2	:	1

При моногибридном скрещивании гетерозиготных особей наблюдается расщепление по фенотипу 1:3 по генотипу 1:2:1

Анализирующее скрещивание – скрещивание для установления генотипа особи, несущей доминантный признак с особью несущей рецессивный признак (применяется у растений и животных). У человека генотип может быть установлен в браке, например мужчины с синдромом Марфана (доминантный признак) с женщиной без синдрома (рецессивный)

P: A? x aa

G:

F: Aa

100% дети с синдромом Марфана, значит генотип мужчины **AA**

P: A? x aa

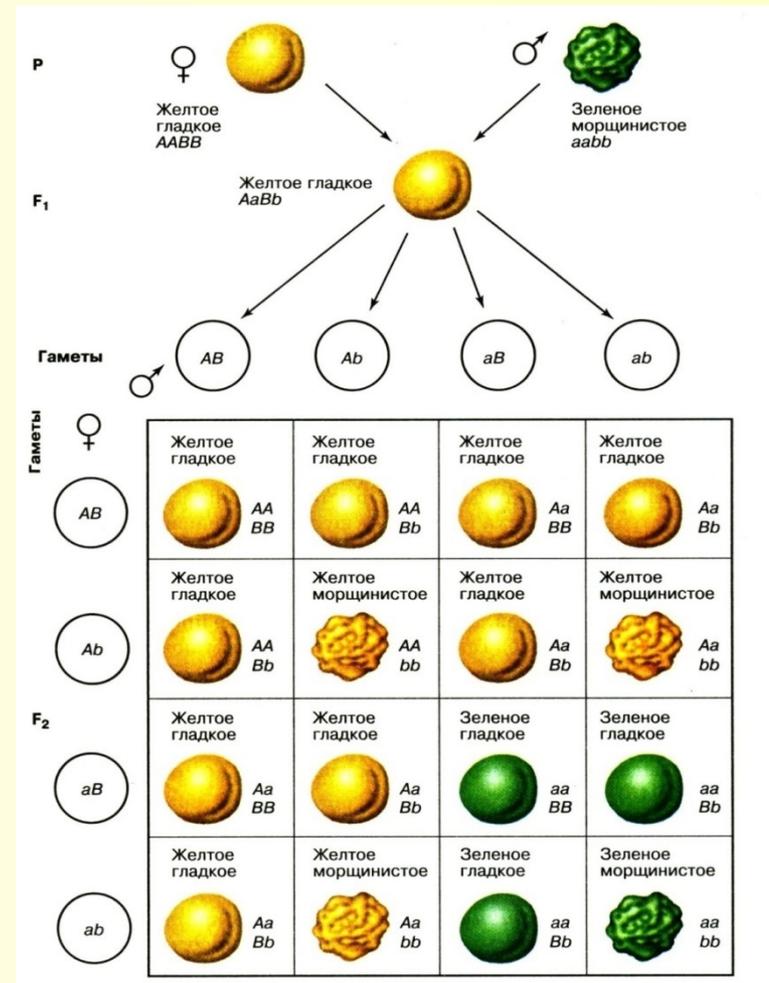
G:

F: 50 % синдром Марфана - Aa
50 % дети без синдрома – aa,
значит генотип мужчины **Aa**



Третий закон Г. Менделя - закон независимого наследования :

при ди- и полигибридном скрещивании каждая пара альтернативных признаков наследуется независимо друг от друга, при этом сохраняется расщепление 3:1 по каждой паре признаков



Гипотеза «чистоты гамет» - явление несмешивания аллелей альтернативных признаков в гаметах гетерозиготного организма (гибрида)