

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ. ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ

**Презентация по дисциплине «Биология»
для специальности 1-33 01 02 Геоэкология
Составитель: Осипенко Галина Леонидовна**



Генетика - наука о наследственности и изменчивости живых организмов и способах управления ими.

В основу генетики легли закономерности наследственности, установленные чешским учёным Г. Менделем.

ГРЕГОР МЕНДЕЛЬ

История развития генетики.

Основателем генетики как науки является выдающийся чешский учёный **Грегор Мендель** (1822-1884 гг.). В 60-е гг. XIX в. на основании экспериментов на семенах гороха впервые обнаружил существование наследственных факторов, впоследствии названных **генами**.



Методы генетических исследований

В генетике используют разнообразные методы современной биологии: *гибридологический, цитогенетический, биохимический, генеалогический, близнецовый, мутационный и др.* среди них центральное место в генетике занимает *гибридологический метод*. Суть его состоит в гибридизации (скрещивании) организмов с определенными признаками, с последующим анализом потомства. Этот метод позволяет анализировать закономерности наследования и изменчивости отдельных признаков и свойств организма, а также изменчивость генов и их комбинирование.

Задачи генетики

Изучение...

- 1) механизмов хранения и передачи генетической информации в ряду поколений;
- 2) механизма реализации этой информации в виде признаков и свойств организмов;
- 3) типов, причин и механизмов изменчивости;
- 4) взаимосвязи процессов наследственности, изменчивости и отбора как движущих факторов эволюции органического мира.

Моногибридное скрещивание

- ▣ *Моногибридное скрещивание* - это исследование по одной паре альтернативных признаков (A и a , B и b , C и c ...). При скрещивании гомозиготных растений гороха с альтернативным признаком (AA и aa) в первом поколении гибридов (Aa) проявился признак только одного из родителей (*доминантный признак* - A), признак второго родителя не проявился в фенотипе совсем (*рецессивный признак* - a).

Задача

Какое поколение можно ожидать от скрещивания гомозиготных доминантных красных флоксов с белыми рецессивными цветками?

Решение:

A-красный

a- белый

P: AA x aa

G: A a

F1 : Aa (все цветки красные)



1 закон Менделя

На основании этого сформулирован *1-й закон Менделя (закон единообразия гибридов первого поколения, или правило доминирования)*:

гибриды первого поколения по фенотипу единообразны.

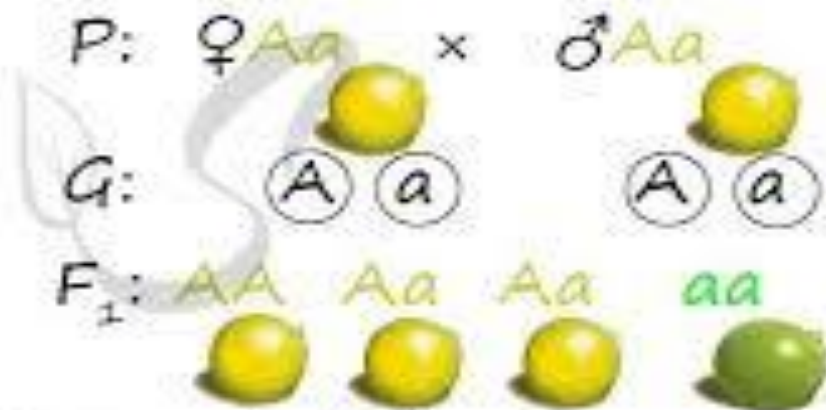
2 закон Менделя

Второй закон Менделя закон расщепления (F_2)

Исследуемый
признак гороха:

A – желтый
цвет семян

a – зеленый
цвет семян



Расщепление по генотипу: 1 : 2 : 1

Расщепление по фенотипу 3 : 1

При скрещивании между собой гибридов первого поколения (Aa), Мендель получил во втором поколении гибридов расщепление по альтернативному признаку в соотношении $3 : 1$, т.е. три четверти потомства второго поколения имели доминантный признак (AA или Aa), одна четверть – рецессивный (aa). Это обобщение было названо **2-м законом Менделя (законом расщепления)**: при скрещивании гибридов первого поколения во втором поколении гибридов происходит фенотипическое расщепление по паре альтернативных признаков в соотношении $3 : 1$.

Дигибридное скрещивание

это исследование одновременно по двум парам альтернативных признаков. Результаты дигибридного (полигибридного) скрещивания зависят от того, располагаются гены, определяющие рассматриваемые признаки, в одной хромосоме или в разных.

















Для дигибридного скрещивания Мендель использовал гомозиготные растения, различающиеся одновременно по двум парам признаков ($AABB$ и $aabb$). Первое поколение гибридов по фенотипу получилось единообразным (дигетерозиготным $AaBb$).

А-красные, а-белые В-высокие, в-низкие

Р : АаВв x АаВв

G: Аа,Ав,аВ,ав

Аа,Ав,аВ,ав

	АВ	Аb	аВ	ab
АВ	ААВВ 	ААВb 	АаВВ 	АаВb 
Аb	ААВb 	ААbb 	АаВb 	Аabb 
аВ	АаВВ 	АаВb 	ааВВ 	ааВb 
ab	АаВb 	Аabb 	ааВb 	аabb 

При скрещивании между собой гибридов первого поколения, во втором поколении произошло расщепление по фенотипу в соотношении $9(A-B-) : 3(aaB-) : 3(A-bb) : 1(aabb)$.

На основании этого был сформулирован *3-й закон Менделя (закон независимого наследования)*: каждая пара альтернативных признаков наследуется независимо друг от друга.

Взаимодействия генов

Проявление того или иного признака организма во многом зависит от условий среды, но предопределено оно генотипом, т.е. наличием в клетках организма определенных генов и их взаимодействием. Различают *аллельное* и *неаллельное* взаимодействие генов.

Аллельное взаимодействие – это взаимодействие аллелей одного и того же гена.

Неаллельное взаимодействие – это взаимодействие аллелей разных генов.

Аллельное взаимодействие бывает четырех основных типов: доминирование, неполное доминирование, сверхдоминирование и кодоминирование.

1. *Доминирование* – тип взаимодействия двух аллелей одного и того же гена, когда один из них полностью исключает проявление другого гена;

2. *Неполное доминирование* – фенотип гибрида отличается от фенотипа родителей - имеет промежуточное выражение признака;

3. *Сверхдоминирование* – более сильное проявление признака у гетерозиготной особи (Aa), чем у любой из гомозигот (AA или aa);

4. *Кодоминирование* – участие обоих аллелей в определении признака гетерозиготной особи потомства. Пример: определение IV-й группы крови у человека (наличие агглютиногена A в эритроцитах – II-я группа крови; наличие агглютиногена B – III-я группа; наличие одновременно агглютиногенов A и B – IV-я группа).

Хромосомная теория наследственности

Основателями хромосомной теории наследственности считаются американские ученые У.Сеттон и Т.Морган а также немецкий ученый Т.Бовери. Согласно этой теории, *передача наследственной информации связана с хромосомами, в которых линейно, в определенной последовательности, локализованы гены.* Таким образом, именно хромосомы представляют собой материальную основу наследственности.

Сцепленное наследование

Гены, локализованные в одной хромосоме, образуют *группу сцепления* и наследуются вместе. Число групп сцепления соответствует гаплоидному набору хромосом.

Если при сцепленном наследовании образуются новые комбинации генов, отличающиеся от родительских (причем, как правило, не в равных сочетаниях — новых комбинаций меньше), значит, произошёл кроссинговер. *Кроссинговер* — это обмен участками гомологичных хромосом при мейозе. При сцепленном наследовании максимальная величина кроссинговера 50 %.

Формы ненаследственной изменчивости: морфозы и модификации

Модификации

- это ненаследственные изменения генотипа, которые возникают под действием фактора среды, носят адаптивный характер и чаще всего обратимы (например: увеличение эритроцитов в крови при недостатке кислорода).



- ▣ *Модификации* — это фенотипические отличия у генетически одинаковых особей, происходящие под воздействием внешних факторов. Генотип при этом не изменяется. *Норма реакции организма* — это предел модификационной изменчивости. Она наследуется. Такие изменения обратимы.

Морфозы

– это ненаследственные изменения фенотипа, которые возникают под действием экстремальных факторов среды, не носят адаптивный характер и необратимы



ожоги, шрамы

- ▣ *Морфозы (уродства)* – это различные нарушения формообразовательных процессов в период морфогенеза. Это резкие изменения, иногда – качественно новый признак. Морфозы не являются приспособительной реакцией, и они необратимы.

Наследственные болезни человека, их профилактика

- ▣ Условно наследственные болезни можно разделить на три группы:
- ▣ 1) болезни обмена веществ;
- ▣ 2) молекулярные наследственные болезни;
- ▣ 3) хромосомные наследственные болезни.

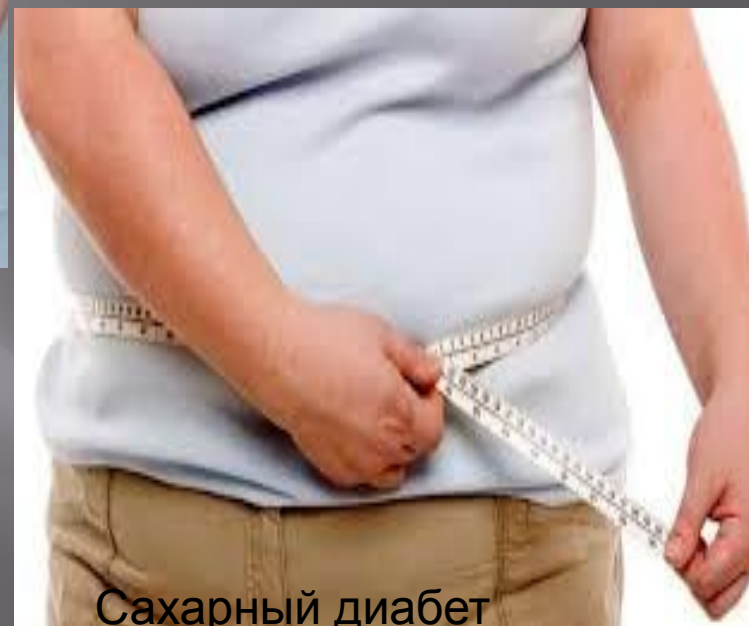


Болезни обмена веществ и молекулярные наследственные болезни

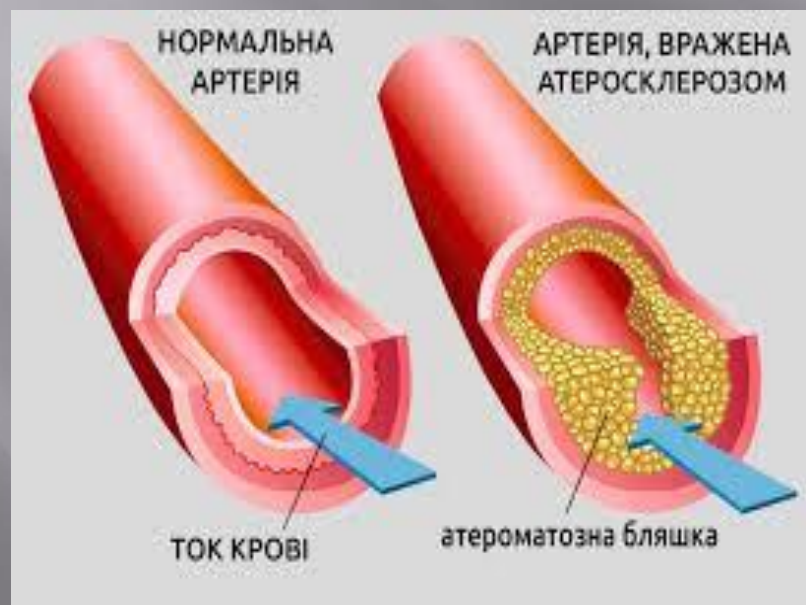
Болезни обмена веществ и молекулярные наследственные болезни – это фенотипическое проявление генных мутаций, которые выражаются в увеличении, или снижении активности некоторых ферментов, вплоть до полного их отсутствия. Примерами таких заболеваний являются: альбинизм, сахарный диабет. Гипертония, атеросклероз, подагра – болезни с наследственным предрасположением, проявление которых зависит от условий среды (образа жизни и т.д.).



Подагра



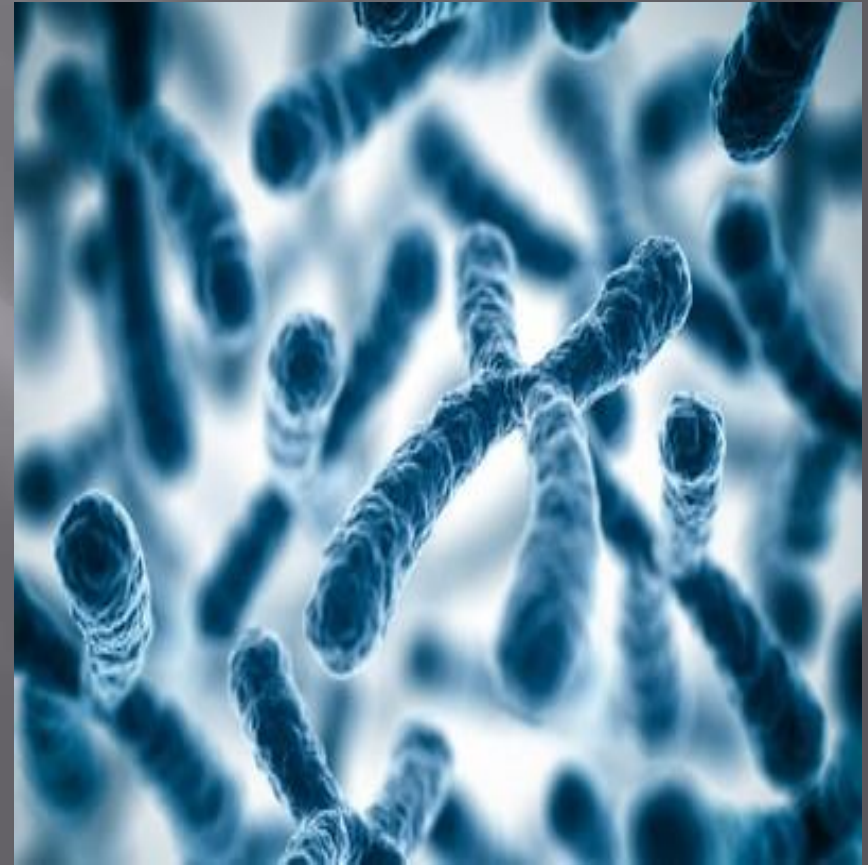
Сахарный диабет



Хромосомные болезни

Этот тип заболеваний связан с изменением структуры или числа хромосом. У человека описано большинство хромосомных и геномных мутаций. Среди геномных мутаций наиболее известны *моносомия* и *полисомия*.

Основной путь предотвращения генетических заболеваний – их профилактика. Для этого существует сеть учреждений, обеспечивающих медико-генетическое консультирование. Генетическое консультирование необходимо при вступлении в брак родственников, а также лиц старше 30 -40 лет и людей, работающих на вредных производствах. Риск рождения генетически больных детей повышается при злоупотреблении алкоголем, курении и употреблении наркотиков.



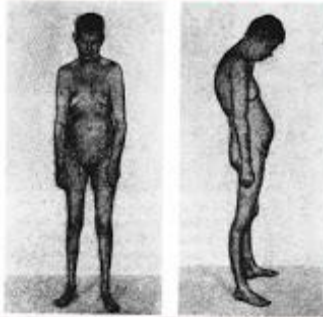
Примеры хромосомных болезней

Клинические признаки синдрома Шерешевского-Тернера

- Низкий рост
- Своеобразная “цитоподобная” грудная клетка
- Широко расставлены соски (90%)
- Крыловидные складки на шее
- Деформированные ушные раковины (80%)
- Вальгусная деформация локтей, короткая IV пястная кость
- Остеопороз
- Пигментные пятна на коже



Синдром Клайнфельтера



Синдром Клайнфельтера – генетическое заболевание, характеризующееся наличием дополнительной женской половой хромосомы X. Кариотип 47, XXУ. Частота 1:4000. Синдром диагностируется лишь у лиц мужского пола преимущественно при половом созревании.

Клинические признаки: высокий рост, длинные конечности, евнухоидизм, увеличения молочных желез, недоразвитие половых желез. Не поддается лечению.



Синдром Дауна

Приплюснутый нос и лицо,
приподнятые вверх
скошенные глаза.

Одиночная складка на ладони ("обезьянья")
укороченный пятый палец,
повернутый внутрь.



Далеко отставленный большой палец
и развитые кожные складки на ступне.



Синдром кошачьего крика

Синдром кошачьего крика

Для данного синдрома наиболее характерны специфический плач. Напоминающий кошечьей мяуканье, лунообразное лицо, мышечная гипотония, умственное и физическое недоразвитие, низко расположенные иногда деформированные ушные раковины, косоглазие. Иногда наблюдается атрофия зрительного нерва и очаги депигментации сетчатки. Как правило, выявляются пороки сердца. Наиболее постоянный признаки синдрома «кошачьего крика»



Особенности больных с синдромом кошачьего крика



Генетические заболевания

Признаки синдрома Марфана



Тонкие пальцы
(арахнодактилия)



Деформация грудной
клетки



Аневризма аорты



Спасибо за внимание!!!

Большая панда

