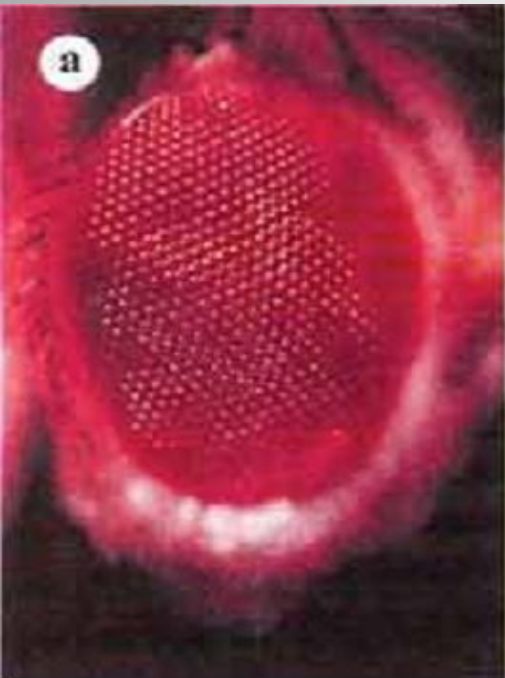


Тема: Организменный
уровень реализации
генетической информации.
Взаимодействие генов.



Лектор: ассистент
кафедры медицинской
биологии, к.б.н.
Гоч Инна Викторовна

АКТУАЛЬНОСТЬ ТЕМЫ:



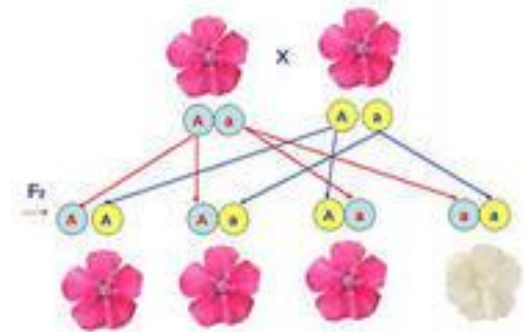
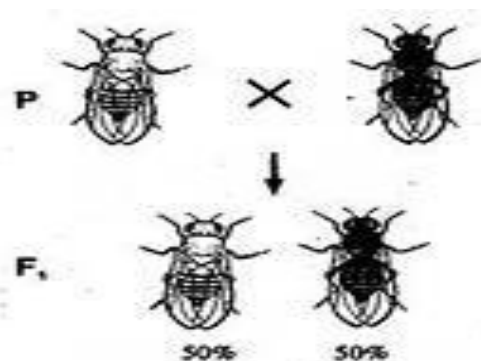
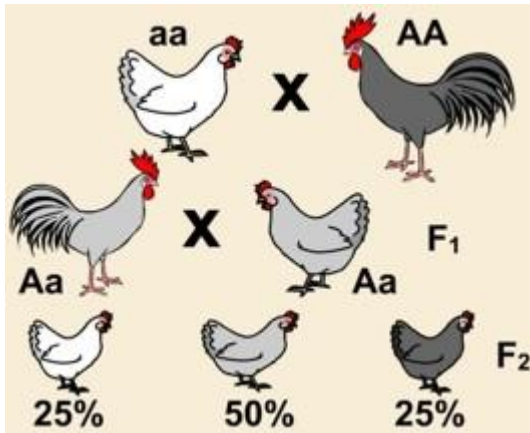
- ◎ **Закономерности наследования признаков на организменном уровне установил Г.Мендель (1865).**
- ◎ **У человека известно более 2300 признаков (нормальных и патологических), которые наследуются по законам Менделя. Эти признаки называются менделирующими, а наследование - моногенным.**
- ◎ **Моногенные болезни - фенилкетонурия, альбинизм, полидактилия, брахидактилия и ряд других.**
- ◎ **Знание закономерностей наследования моногенных болезней необходимы врачу при проведении медико-генетического консультирования с целью определения вероятности рождения больных детей в семье.**



Генетика (от греческого: род, рожаю) - наука, изучающая особенности наследственности и изменчивости, которые являются главными характеристиками живых существ.

Предметом генетики человека являются:

- Изучение проблем сохранения генетической информации - материального субстрата наследственности.
- Выяснение закономерностей передачи генетической информации в конкретные признаки.
- Изучение явлений наследственности и изменчивости у человека на всех уровнях его организации и существования.



В ГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА ВЫДЕЛЯЮТ ДВА РАЗДЕЛА -
АНТРОПОГЕНЕТИКА И МЕДИЦИНСКУЮ ГЕНЕТИКУ.

Антропогенетика изучает признаки человека в
норме.

Медицинская генетика - наука, которая изучает:

- роль наследственности в патологии человека
- закономерности передачи из поколения в поколение наследственных болезней
- разрабатывает методы диагностики и профилактики наследственной патологии, включая болезни с наследственной предрасположенностью.

СОВРЕМЕННАЯ МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА КАК РАЗДЕЛ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА ИМЕЕТ РЯД САМОСТОЯТЕЛЬНЫХ ПОДРАЗДЕЛЕНИЙ

- генетика крови;
- иммуногенетика;
- генетика соматических клеток;
- генетика нервной деятельности и поведения
- радиационная;
- фармакологическая;
- эндокринологическая генетика и др



ОСНОВНЫЕ ПОНЯТИЯ И ТЕРМИНЫ ГЕНЕТИКИ

- Наследственность
- Изменчивость
- Ген
- аллельные гены
- доминантный признак
- рецессивный признак
- Гомозиготный организм (AA)
- Гетерозиготный организм (Aa)
- Гемизиготный организм

Для записи результатов скрещиваний в генетике используется специальная символика, предложенная Г. Менделем:

- Родительские особи обозначаются буквой P от слова (parents) – родители.
- Потомство, или гибриды, обозначаются буквой F от слова (Filli) – потомство, дети.
- В виде индекса возле буквы F обозначается номер поколения (например, F1 – гибриды первого поколения).
- Мужская особь обозначается символом ♂ (щит и меч Марса).
- Женская особь ♀ (Зеркало Венеры).
- X – это знак скрещивания, но для людей используются другие символы (для обозначения брака).
- Большой буквой обозначается доминантный аллель (A)
- Маленькой буквой обозначается рецессивный аллель (a)

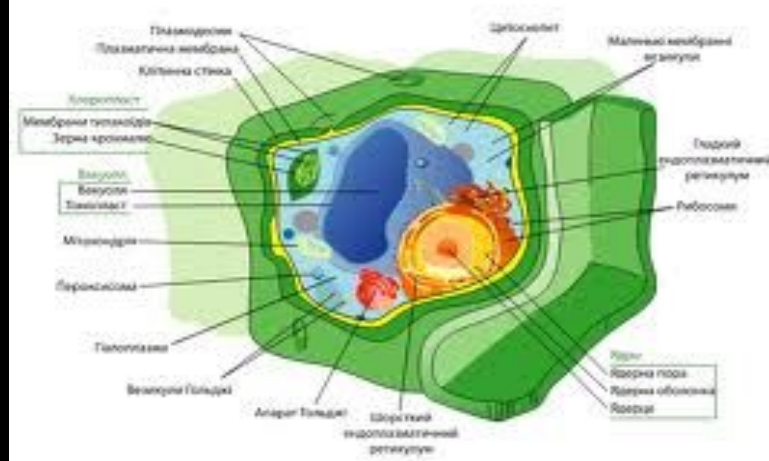
Организменный уровень реализации генетической информации представлен **ГЕНОМом И ГЕНОТИПОМ**

Геном:

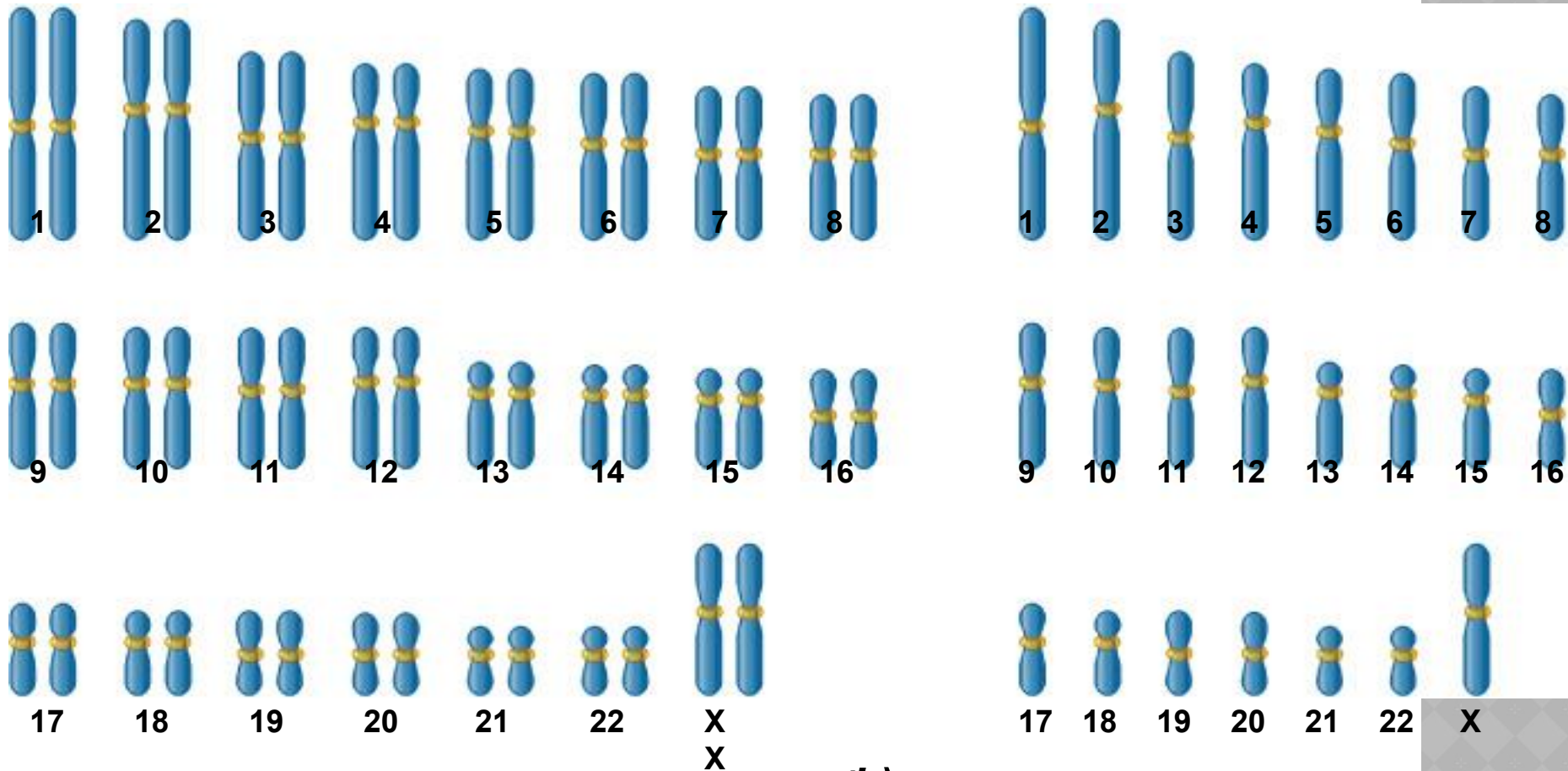
- Совокупность генов в гаплоидном наборе хромосом
- видоспецифичен

Генотип:

- Совокупность генов в диплоидном наборе хромосом
- видоспецифичен



ОСНОВНЫЕ ПОНЯТИЯ И ТЕРМИНЫ ГЕНЕТИКИ



*(a) совокупность генов
диплоидного набора хромосом*

*(b) совокупность генов
гаплоидного набора хромосом*

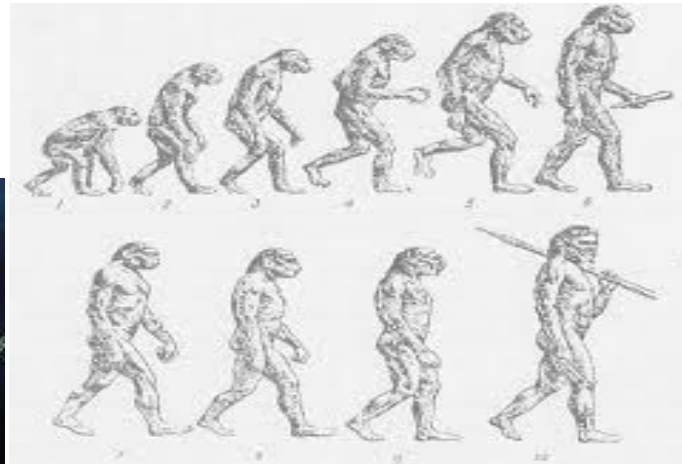
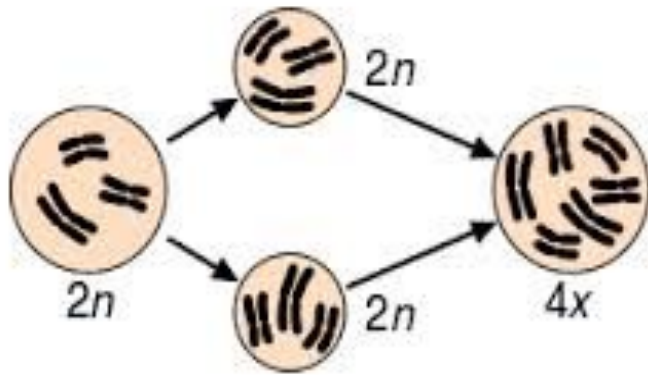
Генотип

Геном

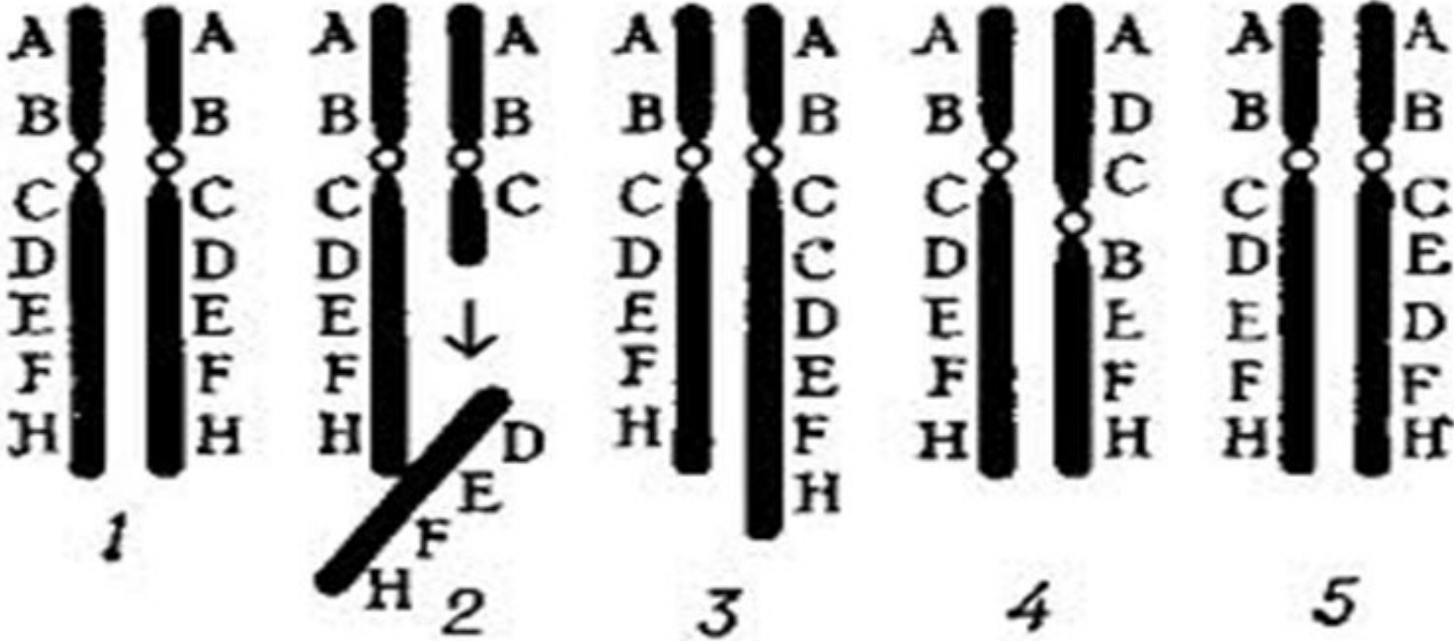
МЕХАНИЗМЫ ФОРМИРОВАНИЯ ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА:

❖ Полиплоидизация

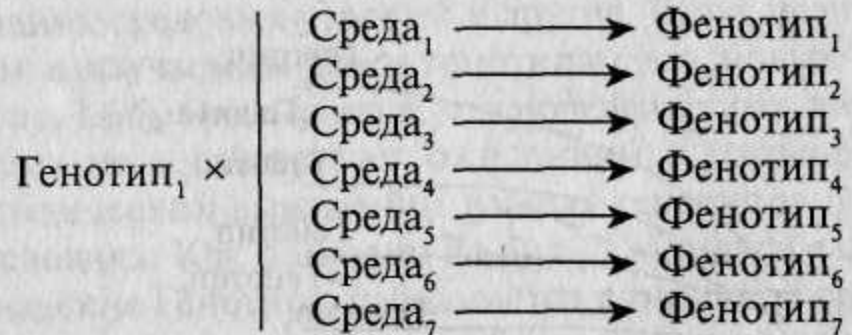
❖ амплификации



Хромосомные перестройки



Фенотип (от греческого слова *phainotip* — являю, обнаруживаю) — совокупность характеристик, присущих индивиду на определённой стадии развития. Фенотип формируется на основе генотипа опосредованного рядом **внешнесредовых факторов**





С целью оценки роли наследственности в развитии того или иного признака проводят расчеты по формуле:

$$H = \frac{\% \text{ сходства } MZ - \% \text{ сходства } ДЗ}{100\% - \% \text{ сходства } ДЗ}$$

где H - коэффициент наследственности, MZ - монозиготы, ДЗ - дизиготы.

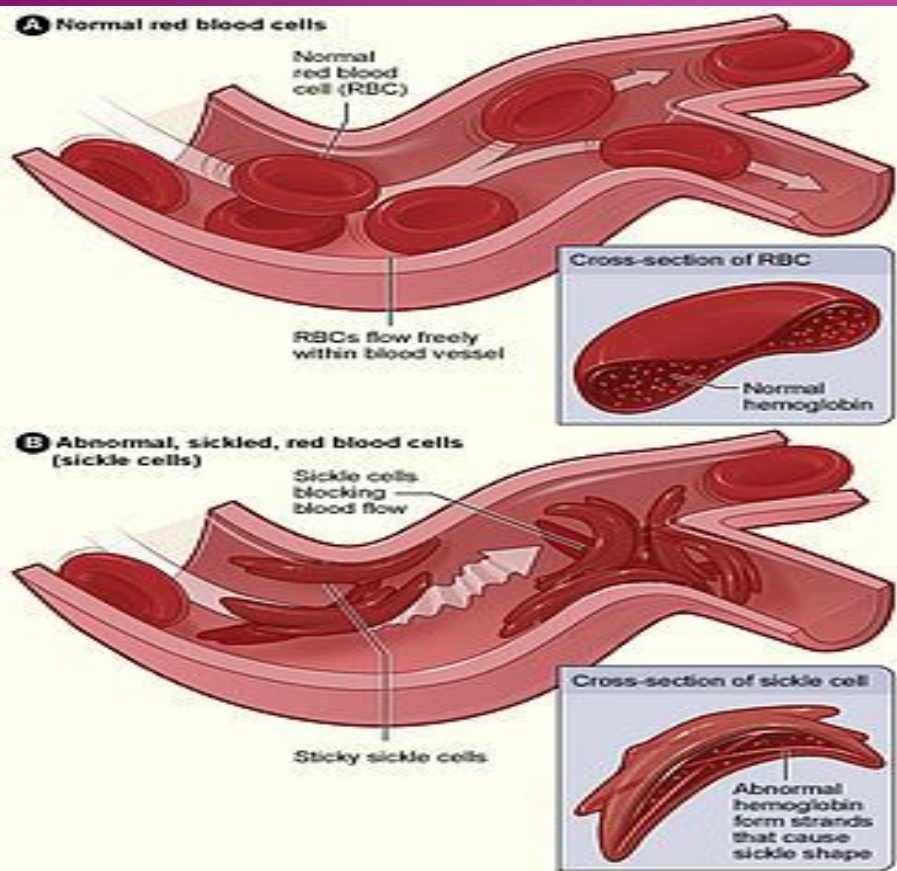
Рассчитывают:

- степень сходства (конкордантности)
- различия (дискордантности) признаков у близнецов.



- **ФЕНОТИП - ЭТО РЕЗУЛЬТАТ РЕАЛИЗАЦИИ ГЕНОТИПА В ОПРЕДЕЛЕННЫХ УСЛОВИЯХ ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ.**
 - В ФЕНОТИПЕ ПОЧТИ НИКОГДА НЕ РЕАЛИЗУЮТСЯ ВСЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ВОЗМОЖНОСТИ, А ТОЛЬКО ЧАСТЬ ИЗ НИХ, ДЛЯ КОТОРЫХ УСЛОВИЯ БЫЛИ ОПТИМАЛЬНЫМИ.

ИЗМЕНЕНИЕ ВНЕШНЕЙ СРЕДЫ ИЛИ ГЕНОТИПА МОЖЕТ ВЫЗВАТЬ ОТКЛОНЕНИЯ ОТ НОРМАЛЬНОГО ФЕНОТИПА. НАЛИЧИЕ ОПРЕДЕЛЕННЫХ ГЕНОВ НЕ ОЗНАЧАЕТ, ЧТО ИХ ДЕЙСТВИЕ ЗАВЕРШИТСЯ РАЗВИТИЕМ СООТВЕТСТВУЮЩИХ ПРИЗНАКОВ. НА ДЕЙСТВИЕ МНОГИХ ГЕНОВ ВЛИЯЕТ



Патологии	Наследственные факторы	Среда
I группа (синдром Дауна)	Основная этиологическая роль	Модифицирует проявление болезни
II группа (серповидно-клеточная анемия)	Наследственные болезни, обусловленные патологической мутациями	Для их проявления необходимо специфический фактор окружающей среды
III группа (Мультифакториальные, гипертония)	Болезни, зависящие от генетической предрасположенности	Основной фактор-неблагоприятные условия окружающей среды
IV группа (ожоги, травмы)	-	Исключительная роль факторов окружающей среды

Грегор Иоганн

Мендель (нем. *Gregor Johann Mendel*; 20 июля; 20

июля 1822,

Хейнцендорф, Силезия, Австрийская империя, Австрийская

империя — 6

января, Австрийская

империя — 6

января 1884, Австрийская

империя — 6

января 1884, Брно, Австрийская

империя — 6

- экспериментально обосновал наличие единиц

Венгрия, Австрийская

(наследственных задатков,

наследственных факторов)

января 1884, Брно, Австро-

Венгрия) — австрийский

- описал их важные свойства - биолог и ботаник,

основоположник учения

о наследственности, Австрийская

империя — 6

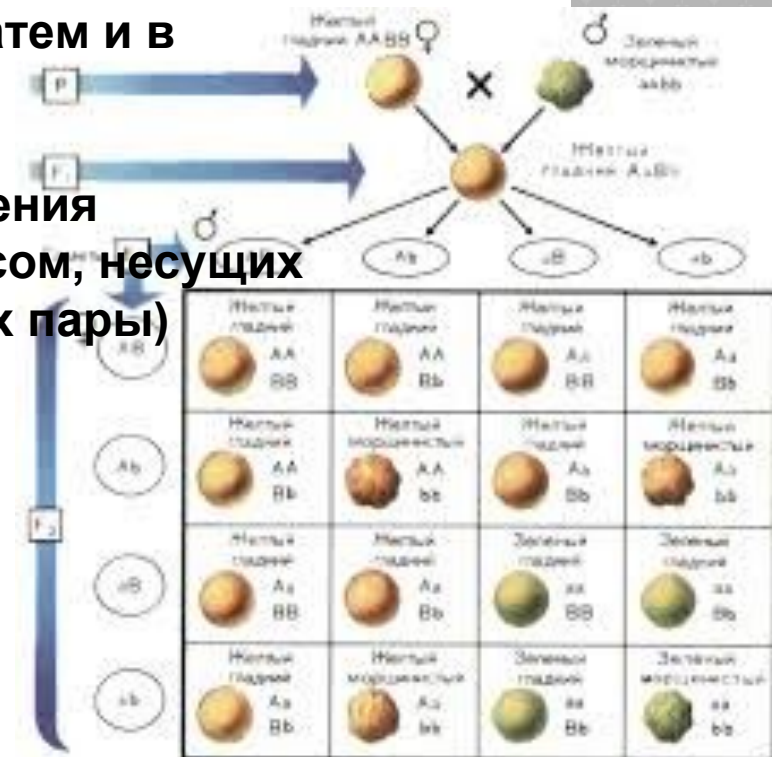
января 1884, Брно, Австро-















Венгрия) — австрийский



Цитологические основы законов Менделя базируются на:

- четности хромосом (четности генов, обуславливающих возможность развития какого-либо признака)
- особенности мейоза (процессы, происходящие в мейозе, которые обеспечивают независимое расхождение хромосом с находящимися на них генами к разным полюсам клетки, а затем и в разные гаметы)
- особенности процесса оплодотворения (случайного комбинирования хромосом, несущих по одному гену из каждой аллельных пары)



Seed		Flower	Pod		Stem	
Form	Cotyledons	Color	Form	Color	Place	Size
						
Grey & Round	Yellow	White	Full	Yellow	Axial pods, Flowers along	Long (6-7ft)
						
White & Wrinkled	Green	Violet	Constricted	Green	Terminal pods, Flowers top	Short ($\frac{1}{2}$ -1ft)
1	2	3	4	5	6	7



© R. W. Van Norman/Visuals Unlimited

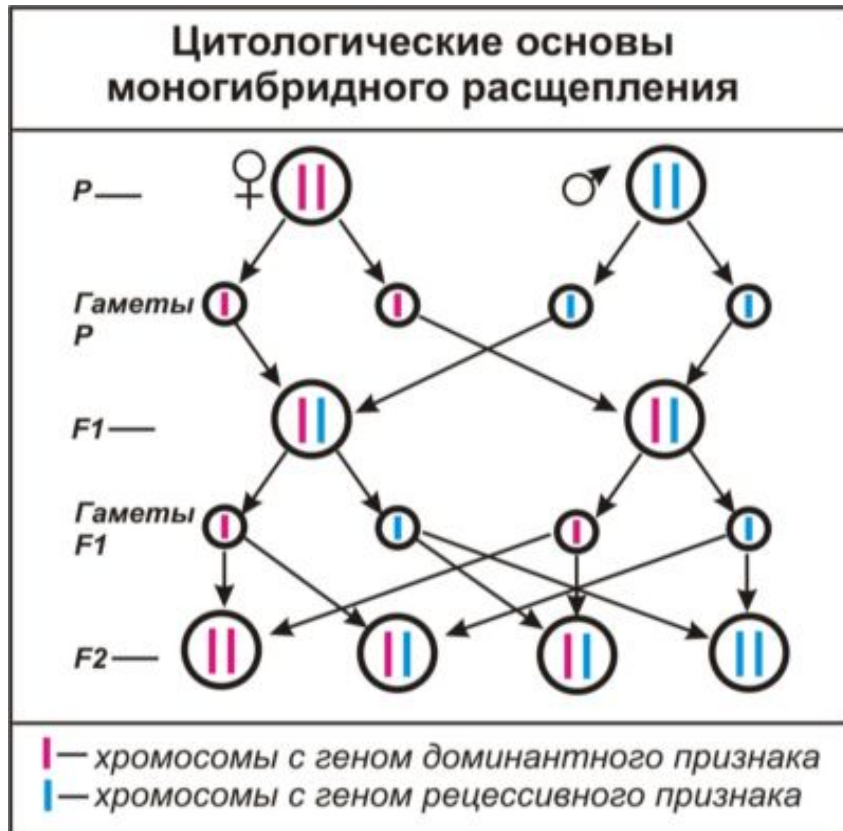
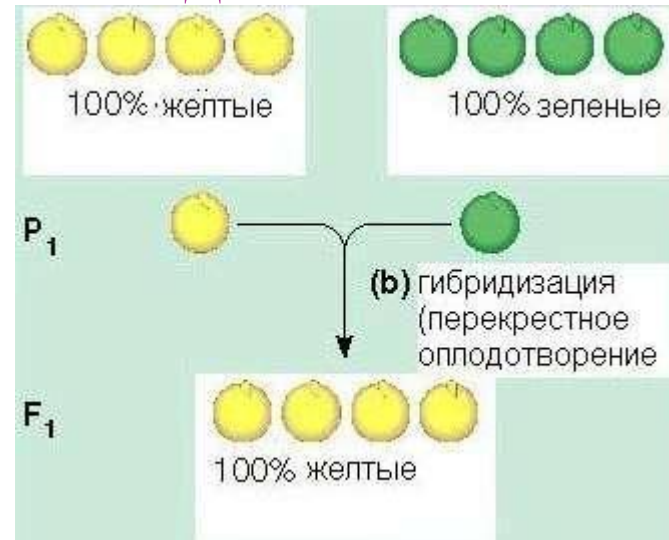
Горох посевной
(*Pisum sativum*) -
самоопыляемое
растение, поэтому
потомки каждого
растения являются
чистыми линиями
(чистосортные)

- ❖ **Закон единообразия** гибридов первого поколения, или первый закон Менделя, утверждает, что потомство первого поколения от скрещивания устойчивых форм, различающихся по одному признаку, имеет одинаковый фенотип по этому признаку. При этом все гибриды могут иметь фенотип одного из родителей (полное доминирование).
- ❖ **Закон расщепления**, или второй закон Менделя, гласит, что при скрещивании гибридов первого поколения между собой среди гибридов второго поколения в определенных соотношениях появляются особи с фенотипами исходных родительских форм и гибридов первого поколения. Так, в случае полного доминирования выявляются 75% особей с доминантным и 25% с рецессивным признаком, т. е. два фенотипа в отношении 3:1.
- ❖ **Закон независимого комбинирования (наследования) признаков**, или третий закон Менделя, утверждает, что каждая пара альтернативных признаков ведёт себя в ряду поколений независимо друг от друга, в результате чего среди потомков второго поколения в определенных соотношении появляются особи с новыми (по отношению к родительским) комбинациями признаков.



ОСОБИ АНАЛИЗИРУЮТСЯ ПО ОДНОЙ АЛЬТЕРНАТИВНОЙ ПАРОЙ ПРОЯВЛЕНИЙ ПРИЗНАКА НАЗЫВАЮТ МОНОГИБРИДНЫМ

- ⊙ r- зеленый цвет
- ⊙ R-желтый цвет



Дано:
 Ген Признак
 А - желт.
 а - зелен.
 Р ♀ AA × ♂ aa
 Желт. Зелен.
 F₁ - ? F₂ - ?

Решение:
 Р ♀ AA × ♂ aa
 ♀ Желт. ♂ Зелен.
 G (A) (a)
 F₁ Aa × Aa
 Желт. Желт.
 G (A) (a) (A) (a)

	♀ ♂	A	a
F ₂	A	AA Желт.	Aa Желт.
	a	Aa Желт.	aa Зелен.

ИТАК, ЗАКОН ЕДИНООБРАЗИЯ ГИБРИДОВ ПЕРВОГО ПОКОЛЕНИЯ МОЖНО СФОРМУЛИРОВАТЬ ТАК:

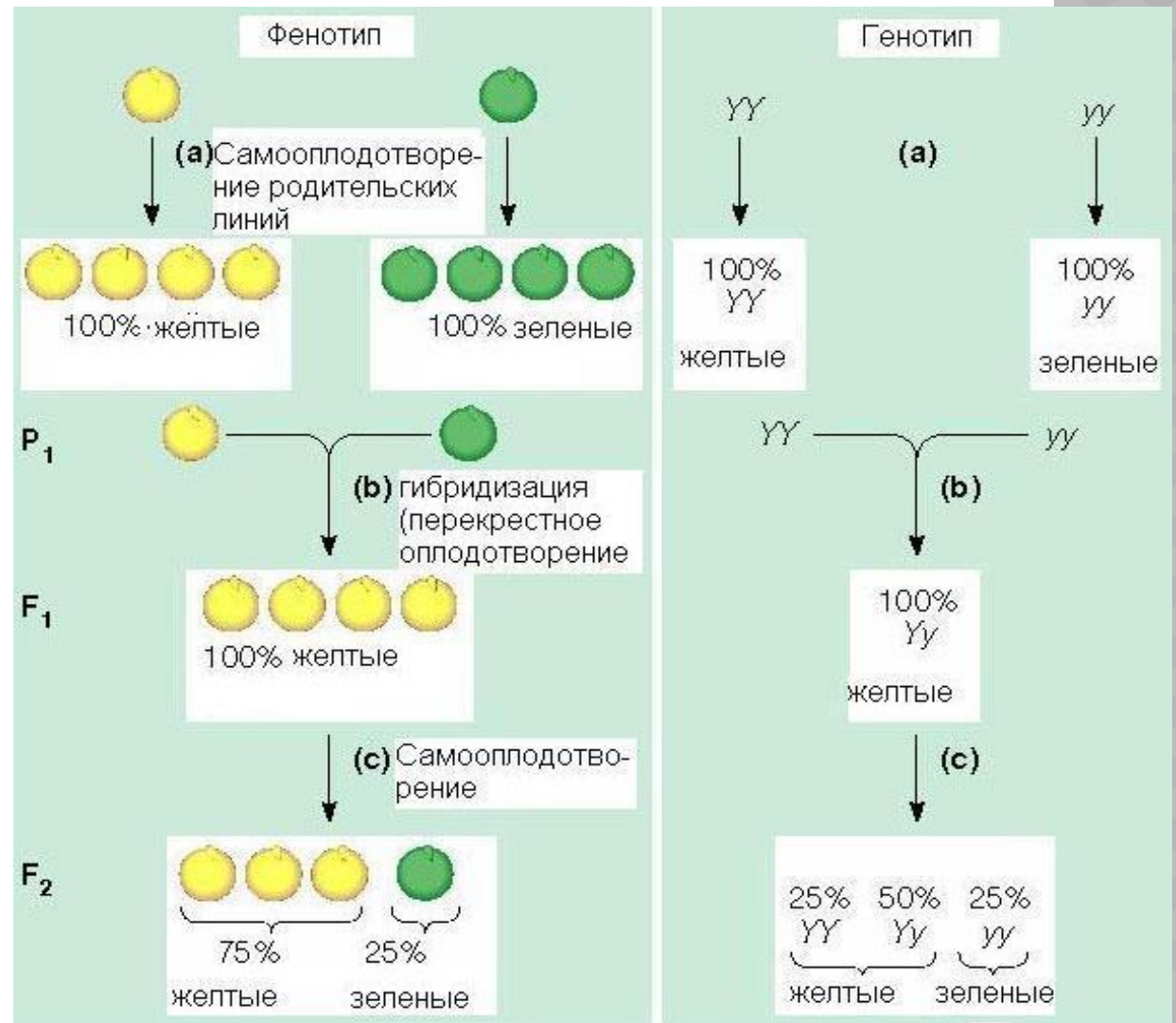
- При скрещиваниях гомозиготных особей, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, все потомки в первом поколении однородные как по фенотипу, так и по генотипу
- Мендель скрещивал растения с зелеными семенами (aa) с растениями с желтыми семенами (AA). В результате все гибриды первого поколения F1 оказались однородными по генотипу - (Aa) и с желтыми семенами по фенотипу

P	♀	AA	x	♂	aa
G		A			a
F1					Aa



СКРЕЩИВАНИЕ, ПРИ КОТОРОМ РОДИТЕЛЬСКИЕ ОСОБИ АНАЛИЗИРУЮТСЯ ПО ДВУМ ПРИЗНАКАМ - **ДИГИБРИДНОЕ**.

- ◎ **r**- зеленый цвет
- ◎ **R**-желтый цвет



ЗАКОН РАСЩЕПЛЕНИЯ ПРИЗНАКОВ ФОРМУЛИРУЕМ ТАК:

P: ♀ Aa x ♂ Aa
G: A, a A, a
F2 : AA; Aa; Aa; aa

- По фенотипу 3/4 особей (75%) имеют доминантный признак, а 1/4 (25%) - рецессивный.
- По генотипом 1/4 особей (25%) - доминантные гомозиготы AA, 2/4 (50%) - гетерозиготы Aa и 1/4 (25%) - рецессивные гомозиготы aa

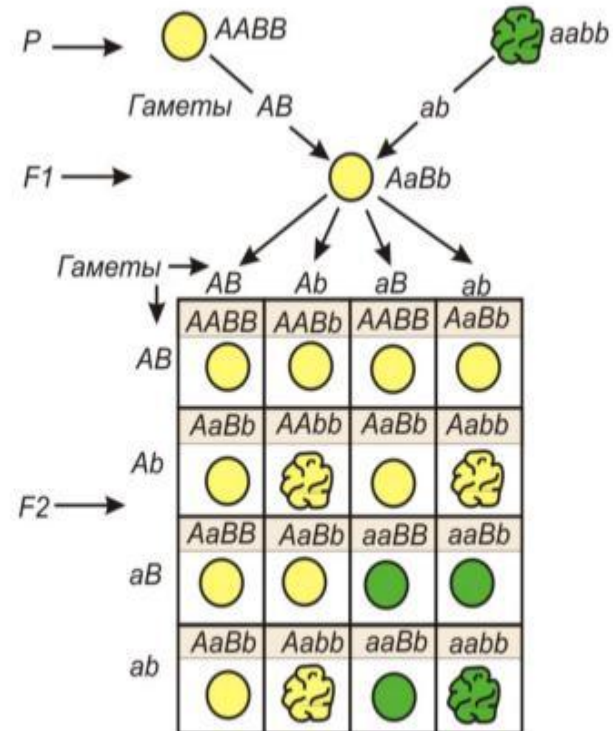
При скрещиваниях двух гетерозиготных особей (гибридов), которые отличаются по одной паре альтернативных признаков, в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу 3:1 и по генотипу 1:2:1.

Гаметы	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

ЗАКОН НЕЗАВИСИМОГО КОМБИНИРОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ

- При скрещиваниях гомозиготных особей, отличающихся двумя (и более) парами альтернативных признаков, во втором поколении F₂ наблюдается независимое наследование и комбинирование признаков, если гены этих признаков расположены в разных парах гомологичных хромосом
- Ген одного признака не влияет на передачу гена для другого признака

Дигибридное скрещивание гороха



Исходные родительские формы отличаются по двум парам аллелей: желтая - зеленая окраска семян (A-a); гладкая - морщинистая форма семян (B-b).

ЗАКОН НЕЗАВИСИМОГО КОМБИНИРОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ

Чтобы понять сущность явлений, которые имеют место в дигибридном скрещивании, рассмотрим его генетическую схему:

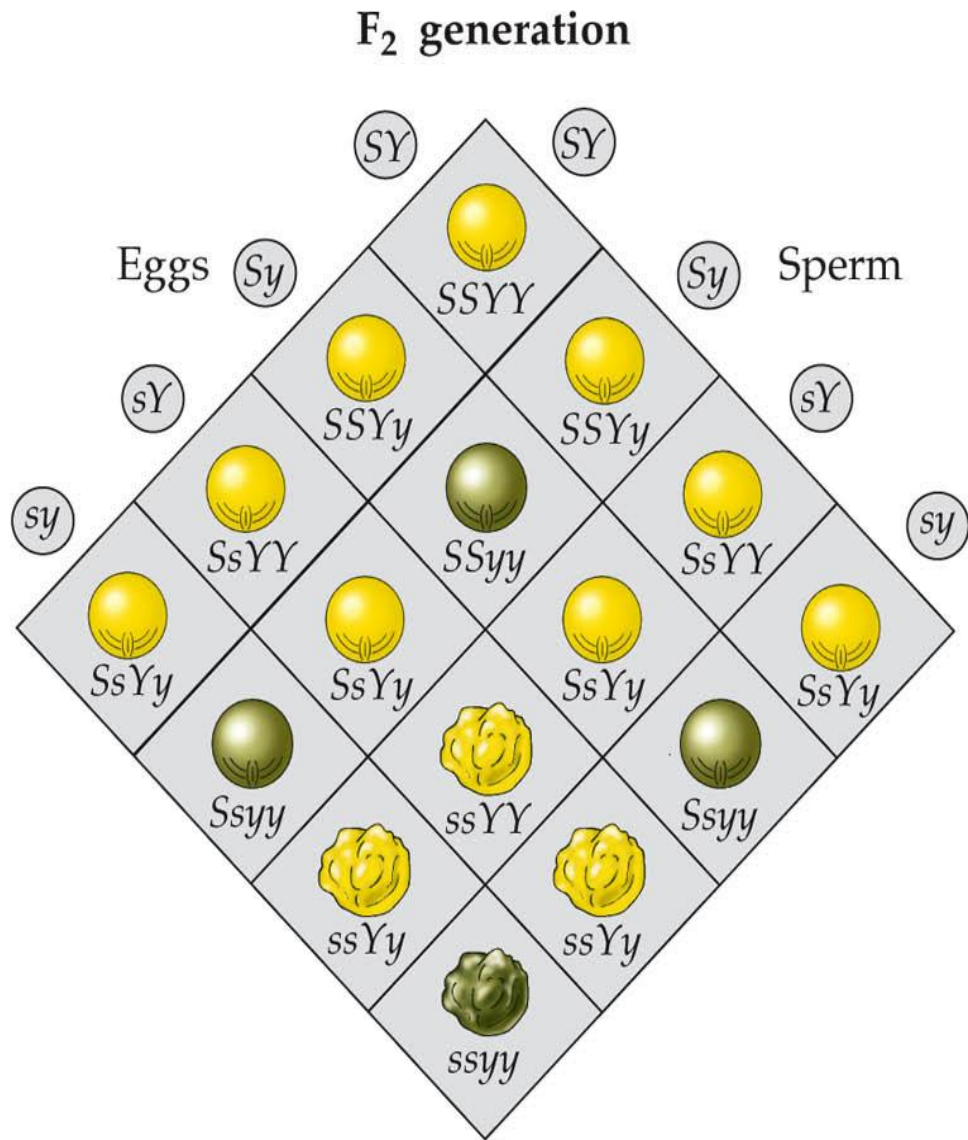
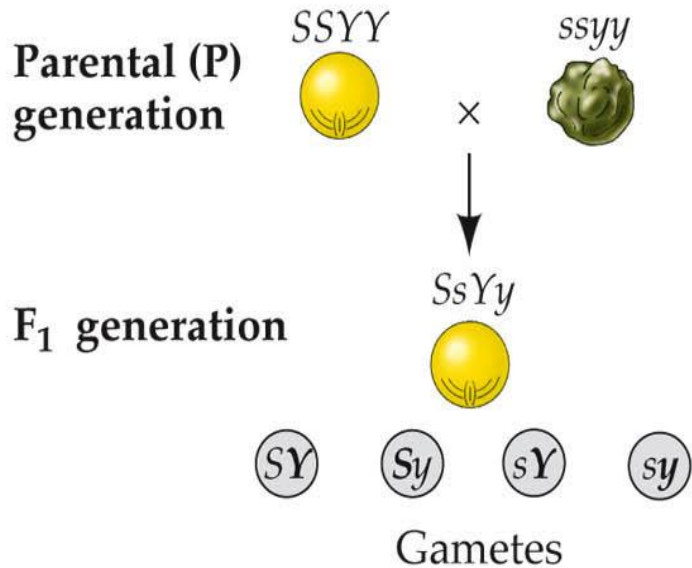
- ◎ *S - доминантный аллель желтого цвета семян гороха;*
- ◎ *s - рецессивный аллель зеленого цвета семян;*
- ◎ *Y - доминантный аллель гладкой формы семян;*
- ◎ *y - рецессивный аллель морщинистой формы семян.*



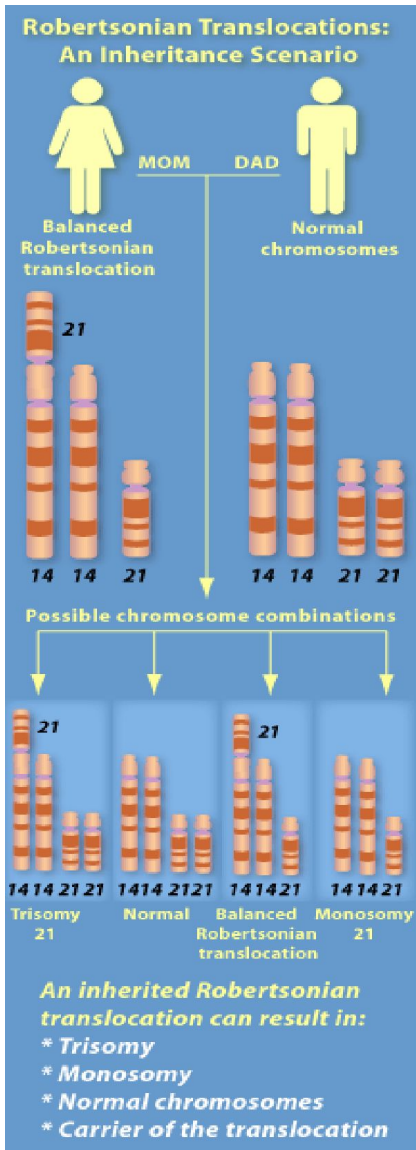
P: ♀ **SSYY** x ♂ **ssyy**
G: **SY** **sy**
F1: **SsYy**

P: ♀ **SsYy** x ♂ **SsYy**
G: **SY, Sy, sY, sy** **SY, Sy, sY, sy**





ЗАКОН ЧИСТОТЫ ГАМЕТ



- Аллельные гены, находясь в гетерозиготном состоянии, не сливаясь, не изменяя друг друга и не теряя своей индивидуальности, передаются в гаметы.
- Гаметы являются "чистыми": они несут только один из двух аллелей определенного гена.

МЕНДЕЛИИ УТОЩИЕ ПИ ИЗПАКИ У ЧЕЛОВЕКА

Доминантные

- карие глаза
- темные волосы
- косой разрез глаз
- рос с горбинкой
- широкая щель между резцами
- зубы крупные, выступают вперед
- ямочки на щеках

Рецессивные

- голубые глаза
- светлые волосы
- прямой разрез глаз
- прямой нос
- узкая щель или отсутствие ее
- обычная форма и размещение зубов
- отсутствие ямочек



АНАЛИЗИРУЮЩЕЕ СКРЕЩИВАНИЕ

-скрещивание, в котором особь, генотип которой неизвестен, но его нужно установить (AA или Aa), скрещивается с рецессивной гомозиготой (aa).

P: ♀ AA x ♂ aa
G: A a
F1 Aa 100%

P: ♀ Aa x ♂ aa
G: A, a a
F1 Aa, aa 50/50%

- ⊙ Если все потомство однородное - исследуемый организм с генотипом AA.
- ⊙ Если в потомстве проявляется расщепление 1:1, то исследуемый организм является гетерозиготным Aa.



УСЛОВИЯ ПРОЯВЛЕНИЯ ЗАКОНОВ МЕНДЕЛЯ

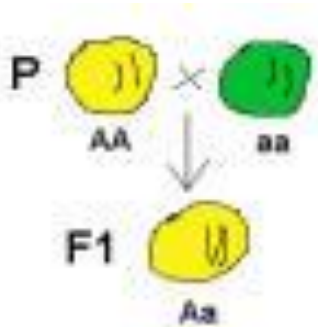
- *Относительная стабильность гена, который определяет данный признак (отсутствие мутаций).*
- *Аллельных состояние гена (доминантность и рецессивность).*
- *Равномерное образования в мейозе гамет с аллелем A и гамет с геном a .*
- *Одинаковая вероятность встречи таких гамет при оплодотворении.*
- *Одинаковая жизнеспособность всех типов зигот и организмов, из них развиваются.*
- *Одинаковое участие материнского и отцовского организма в передаче наследственных факторов.*

ФОРМЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ АЛЛЕЛЬНЫМИ ГЕНАМИ

- *Полное доминирование*
- *Неполное доминирование
(промежуточное наследование)*
- *Сверхдоминирование*
- *Кодоминирование*



ФОРМЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ АЛЛЕЛЬНЫМИ ГЕНАМИ



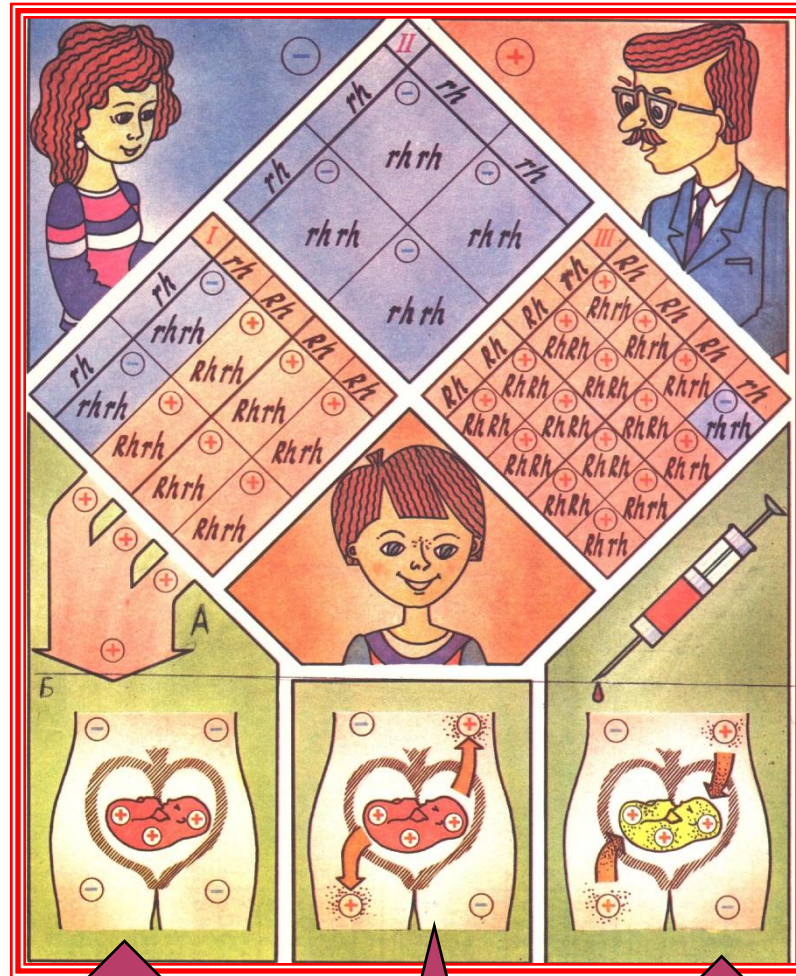
1. *Полное доминирование - доминантный аллель в гетерозиготном состоянии фенотипически полностью подавляет рецессивный.*

P: ♀ AA x ♂ aa

G: A a

F1: Aa (желтый цвет горошин)

ПОЛНОЕ ДОМИНИРОВАНИЕ. НАСЛЕДОВАНИЕ РЕЗУС-ФАКТОРА



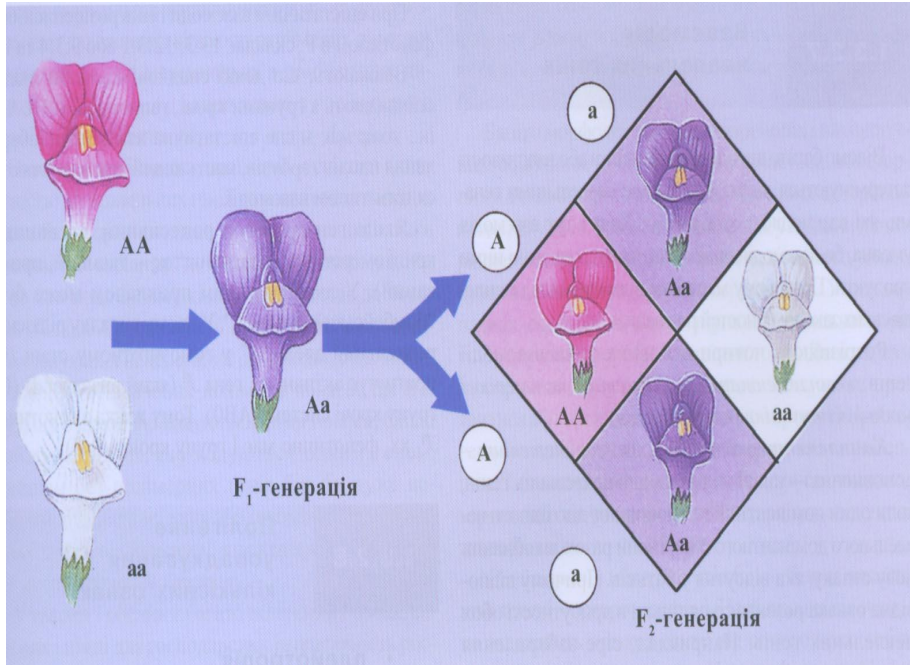
возникновение
резус-конфликта

Первая
беременность

Образование
антител

Вторая
беременность

ФОРМЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ АЛЛЕЛЬНЫМИ ГЕНАМИ

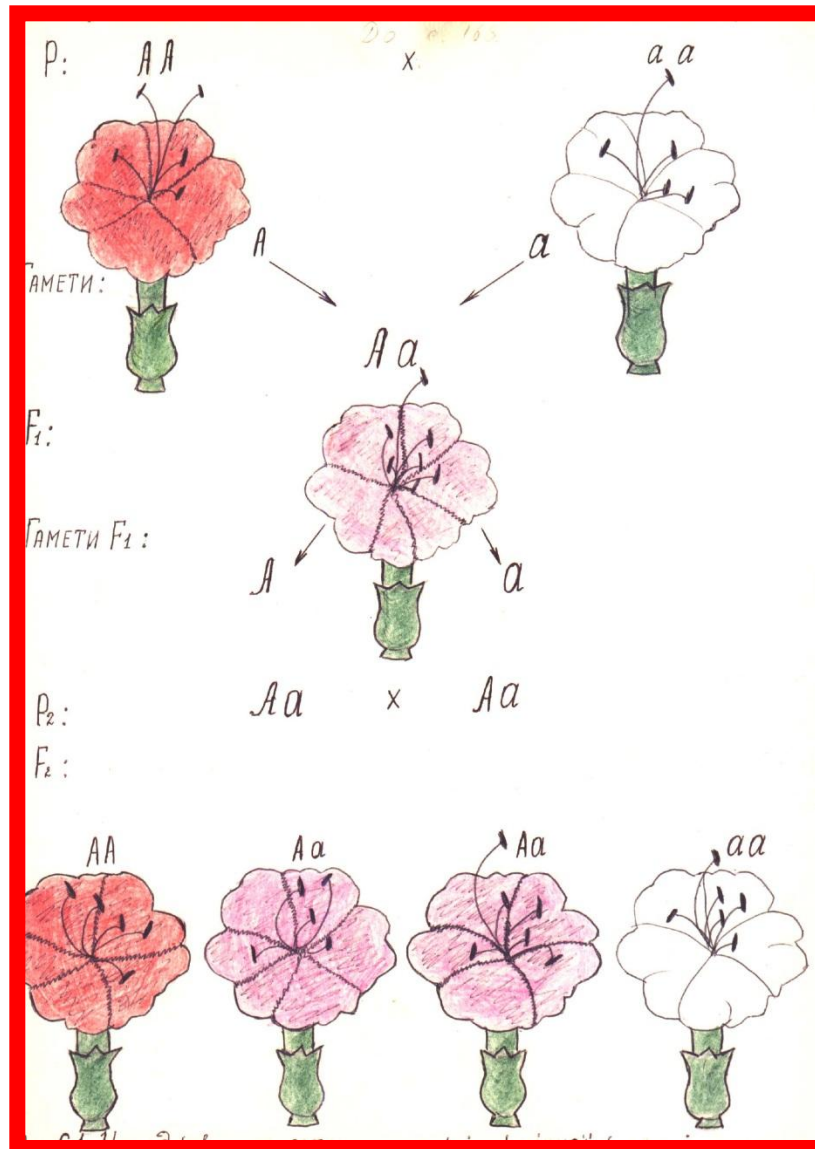


P: ♀ AA x ♂ aa
G: A a
F₁: Aa

2. Неполное доминирование - доминантный аллель в гетерозиготном состоянии не полностью подавляет рецессивный аллель.

Гетерозиготное состояние является промежуточным по фенотипу между фенотипами доминантной и рецессивной гомозигот

НЕПОЛНОЕ ДОМИНИРОВАНИЕ



ФОРМЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ АЛЛЕЛЬНЫМИ ГЕНАМИ



3. **Сверхдоминирование** - доминантный аллель в гетерозиготном состоянии имеет более выраженное проявление, чем в гомозиготном состоянии

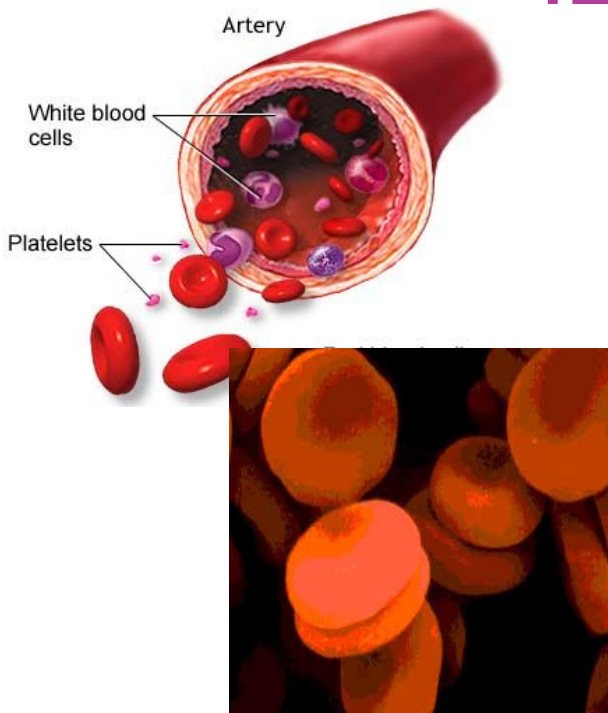
Например: доминантный ген, определяющий брахидактилию (короткие фаланги пальцев). Гомозиготные доминантные особи с генотипом AA умирают на эмбриональной стадии онтогенеза.

$P: ♀ Aa$ (брахидактилия) $×$ $♂ Aa$ (брахидактилия)

$G: A, a$ A, a

$F1: AA$ (гибнут); Aa ; Aa (брахидактилия);
 aa (здоровы)

ФОРМЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ АЛЛЕЛЬНЫМИ ГЕНАМИ



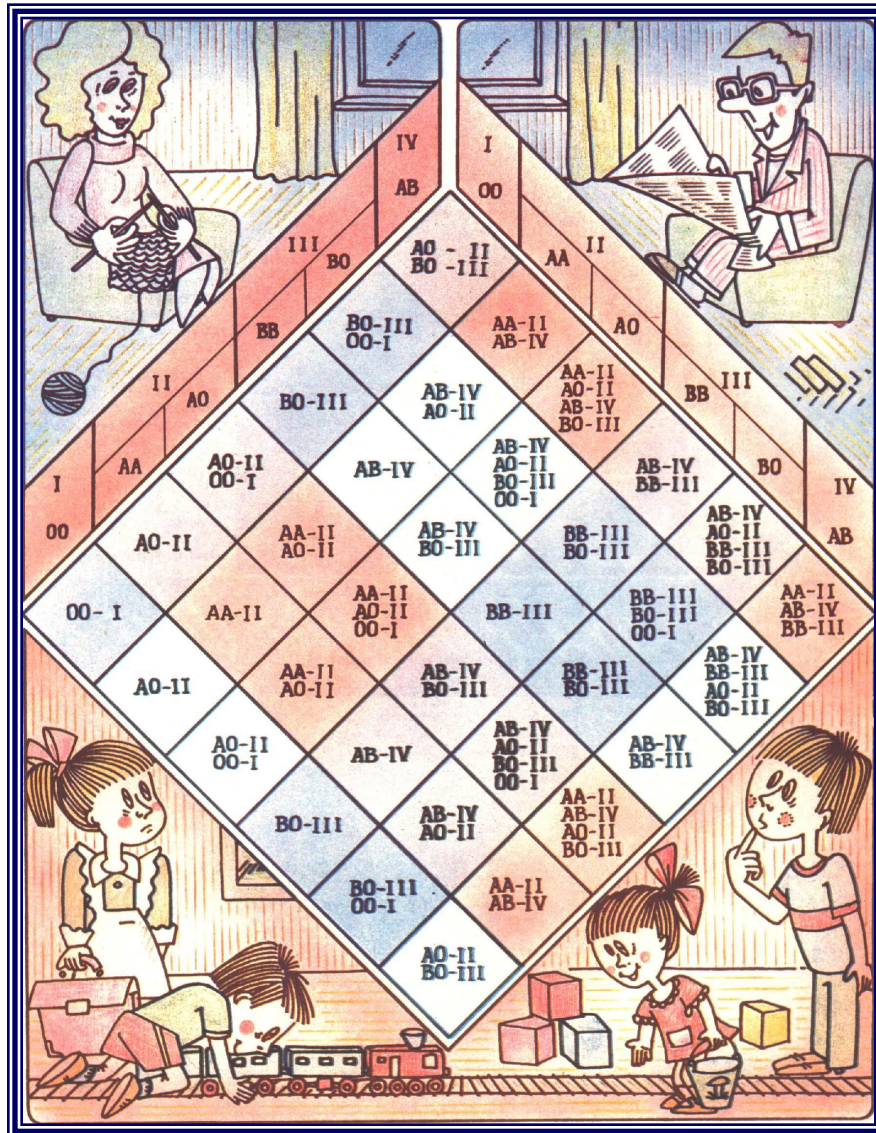
- **4. Кодоминирование -**
проявление в гетерозиготном состоянии признаков, определяемых двумя аллелями
- *У человека ген, кодирующий группы крови по системе АВО, имеет три аллеля (множественные аллели): I^A , I^B и i .*
- *Аллели I^A и I^B является кодоминантных.*
- *Аллель i является рецессивный.*

$P:$ ♀ $I^A i$ x ♂ $I^B i$
 $G:$ I^A, i I^B, i
 $F_1:$ $I^A I^B;$ $I^A i;$ $I^B i;$ $i i$
 IV II III IV

Группы крови по системе АВО

Группы крови	Генотипы	Антигены эритроцитов	Антитела плазмы крови
I(0)	ii	-	α, β
II(A)	$I^A I^A, I^A i$	A	β
III (B)	$I^B I^B, I^B i$	B	α
IV (AB)	$I^A I^B$	A, B	-

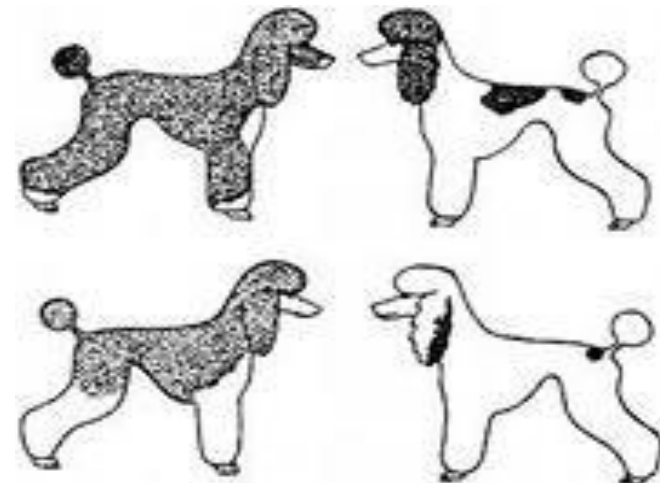
КОДОМИНИРОВАНИЕ



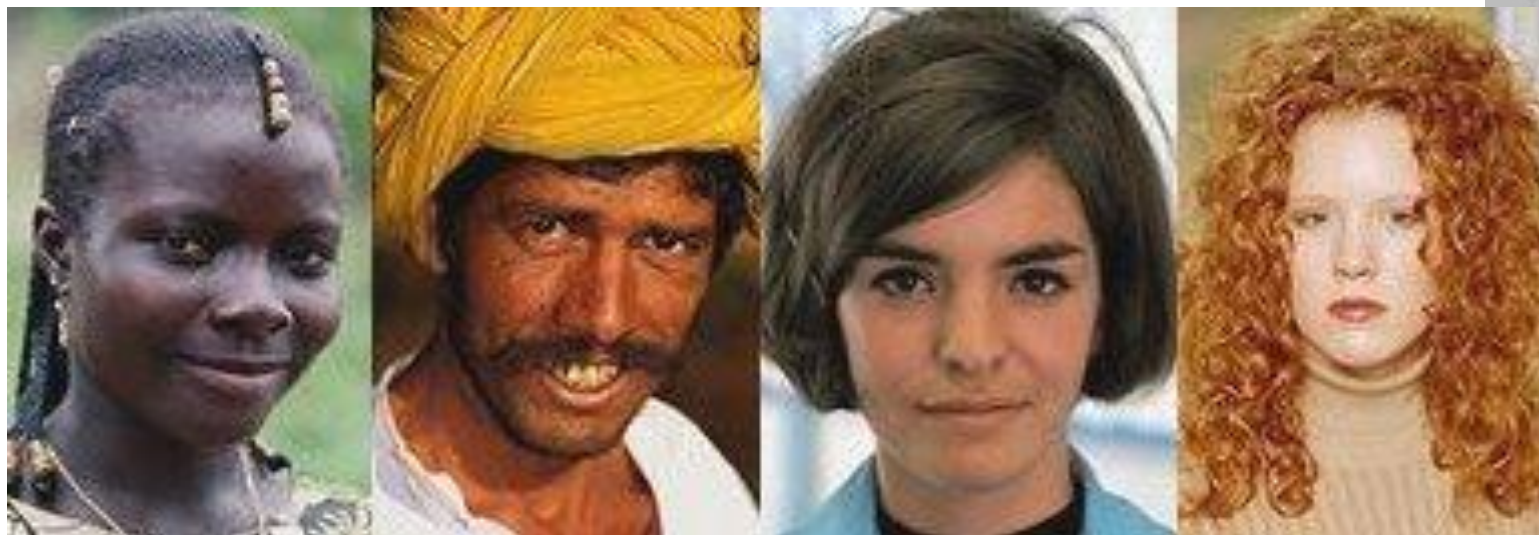
**Четвертая
группа крови
человека**

ФОРМЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ НЕАЛЛЕЛЬНЫМИ ГЕНАМИ

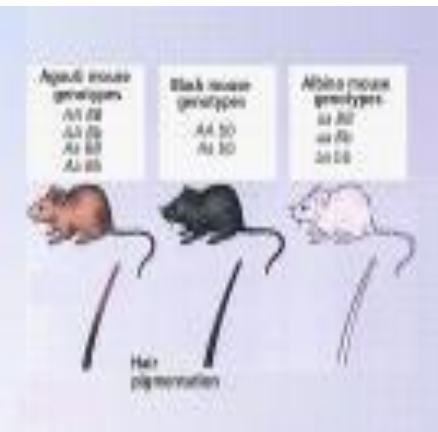
- ◎ **комплиментарность**
- ◎ **эпистаз**
- ◎ **полимерия**



НАСЛЕДОВАНИЕ ЦВЕТА ВОЛОС - ПРИМЕР КОМПЛЕМЕНТАРНОСТИ



ФОРМЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ НЕАЛЛЕЛЬНЫМИ ГЕНАМИ



2. Эпистаз - взаимодействие между аллелями двух генов, при которой один ген (эпистатический) подавляет действие другого гена (гипостатическая).

- При эпистатический взаимодействия генов расщепление по фенотипу в F2 составляет 13:3.
- Окраска плодов тыквы, масть лошадей тоже определяются этим типом взаимодействия.

ФОРМЫ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ НЕАЛЛЕЛЬНЫМИ ГЕНАМИ

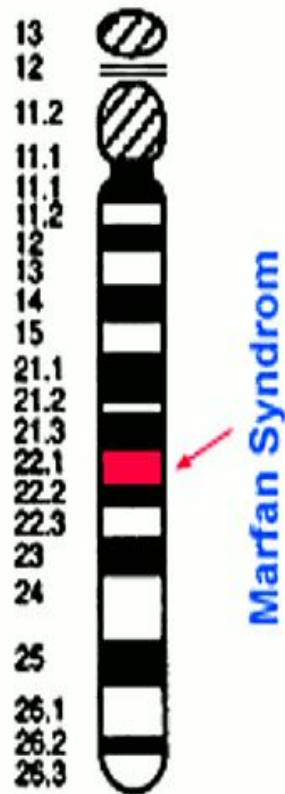
- ◉ *Полимерия* - разные доминантные неаллельные гены действуют на один и тот же признак усиливая его проявление.
- ◉ Признаки, которые определены более чем одним геном называются *полигенными*.
- ◉ Полимерные гены принято обозначать одной буквой латинского алфавита с цифровым индексом A1A1, A2A2, a3a3.
- ◉ Рост, цвет кожи - полигенные признаки у людей.



ПЛЕЙОТРОПИЯ



Chromosom 15



- - **зависимость нескольких признаков от одного гена**
- Часто индивидуальный аллель имеет более чем один результат влияния на фенотип
- Плейотропия характерна для генетических заболеваний, в которых одинаковый белок присутствует в различных частях тела
- Например: синдром Марфана, аутосомно - доминантное заболевание
- ген локализован в 15q21.1
- дисплазия соединительной ткани, образует хрусталик глаза, аорту, кости конечностей, ребер
- Признаки синдрома Марфана включают подвывих хрусталика, поражения сосудов, длинные конечности, удлинённые пальцы (арахнодактилия), длинные " птичье " лицо, сколиоз .

ПЕНЕТРАНТНОСТЬ

- ◎ Гены, которые контролируют те или иные признаки, могут проявляться в фенотипе не у всех носителей или могут иметь различную степень фенотипического проявления.
- ◎ Количественный показатель проявления гена в фенотипе - пенетрантность - частота фенотипического проявления гена в популяции особей, являющихся носителями этого гена.

ЭКСПРЕССИВНОСТЬ



- степень фенотипического проявления гена, или выраженность действия гена среди его носителей
- Один и тот же ген в разных условиях может быть выражен сильнее или слабее.
- **Например:** полидактилия может проявляться на одной, на двух руках или ногах, количество пальцев может быть 6 и более.

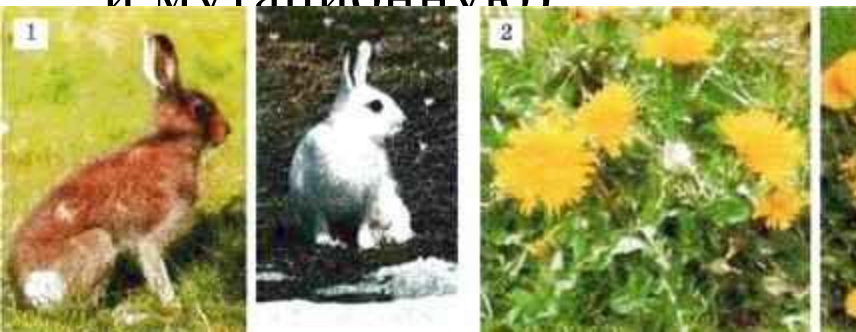
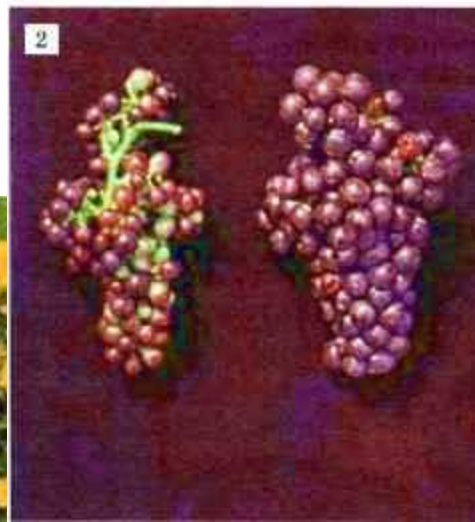
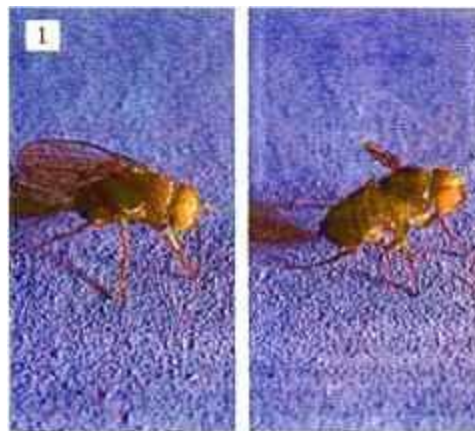
Изменчивость - это свойство всех живых организмов приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития (онтогенеза).

В зависимости от механизмов возникновения изменчивость разделяют

на:

❖ **Ненаследственную**
(модификационную,
фенотипическая)

❖ **наследственную**
❖ (комбинативную
и мутационную)

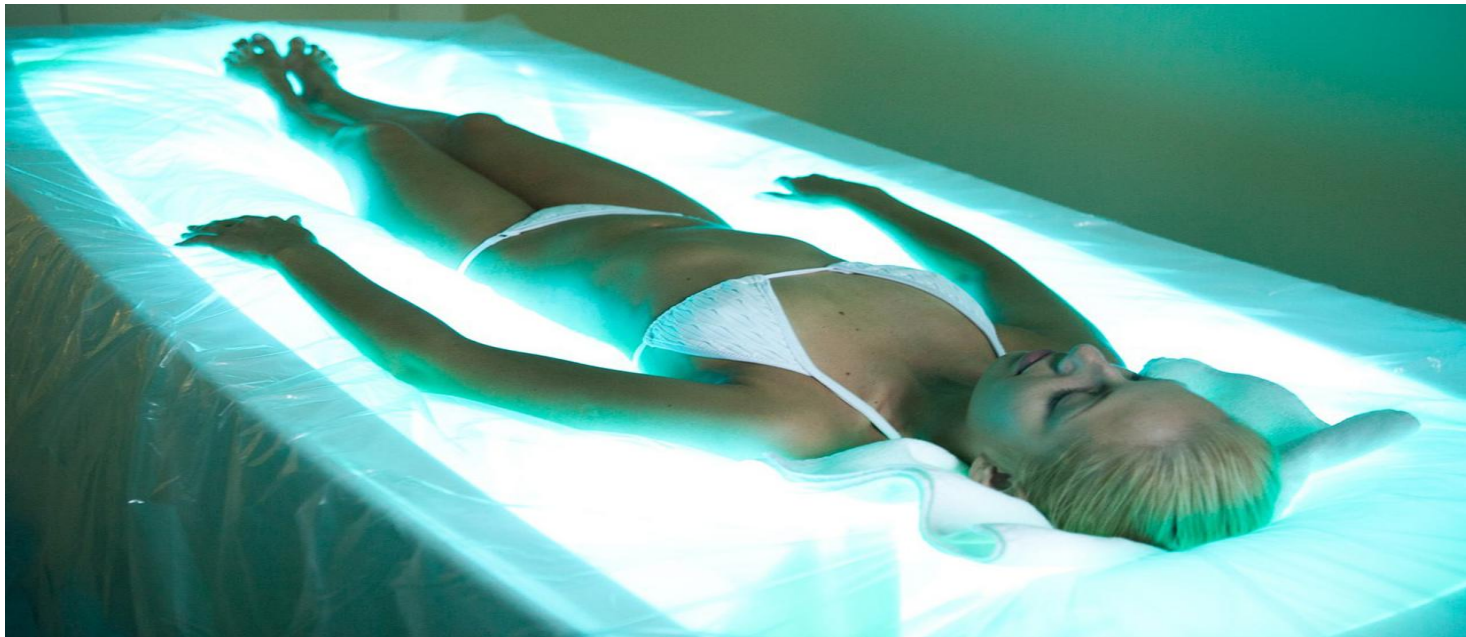


Модификации не наследуется, но наследуется норма реакции (границы, в которых меняется фенотип при данном генотипе).

У человека есть:

- 1) **широкая норма реакции** (масса тела, пигментация кожи, степень развития скелетных мышц)
- 2) узкая норма реакции (рН, концентрация K^+ , Na^+ , Ca^{2+} в крови);
- 3) **однозначная норма реакции** (группы крови по системе АВО, цвет радужной оболочки глаза, волосы).

Для изучения нормы реакции используют генетически однородный материал, который помещают в разные условия внешней среды.



Монозиготные близнецы



- Такие близнецы всегда одного пола, имеют 100% одинаковых генов
- у dizиготных близнецов 50% генов общих

Близнецовый метод используется для оценки влияния наследственности и среды на развитие признаков.

Сопоставляют признак в парах **МОНОЗИГОТНЫХ** и **ДИЗИГОТНЫХ** близнецов.

Пара близнецов является **конкордантной**, если данный признак проявляется у обоих близнецов и **дискордантной**, если только у одного.

Совпадение значений конкордантности в парах монозиготных и дизиготных близнецов свидетельствует о преобладании факторов внешней среды в развитии данного признака.

Близнецовый метод

Признаки	Конкордантность в %	
	MZ	DZ
<i>Группа крови (ABO)</i>	100	46
<i>Цвет глаз</i>	99,5	28
<i>Олигофрения</i>	94,5	42,6
<i>Папиллярные узоры</i>	92	40
<i>Кир</i>	98	94
<i>Эпидемический паротит</i>	82	74

Комбинативная изменчивость

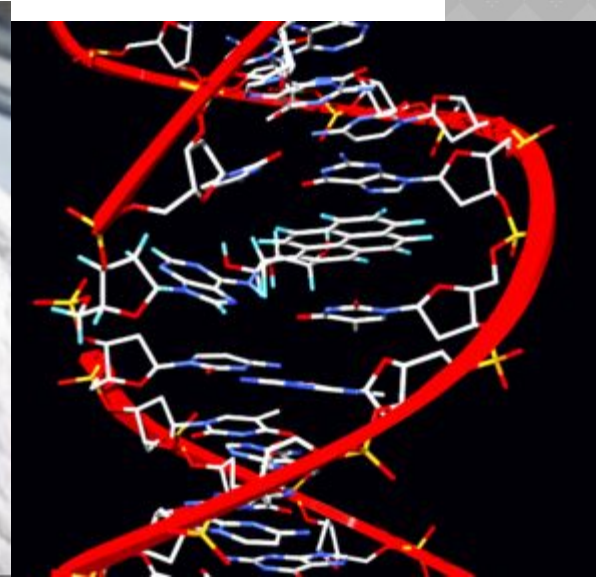
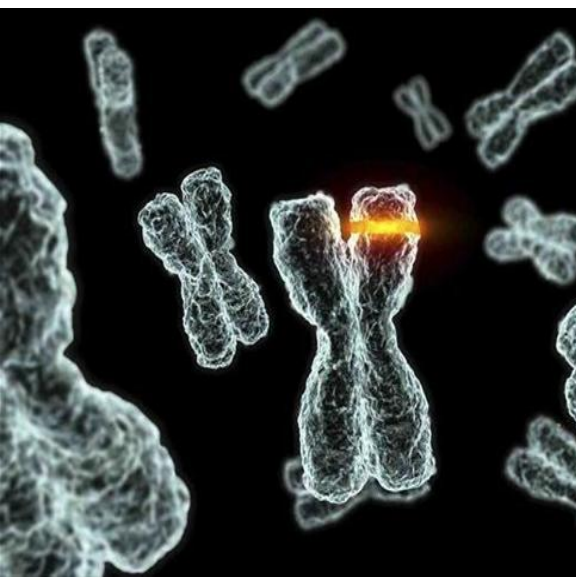
- В основе комбинативной изменчивости лежит **половое размножение организмов**, вследствие которого возникает большое разнообразие генотипов
- **Источниками комбинативной изменчивости служат три процесса:**
 - Независимое расхождение гомологичных хромосом в первом мейотическом делении
 - Взаимный обмен участками гомологичных хромосом, или **кроссинговер**. Он создает новые группы сцепления, т. е. служит важным источником генетической рекомбинации аллелей. Рекомбинантные хромосомы, оказавшись в зиготе, способствуют появлению признаков, нетипичных для каждого из родителей.
 - Случайное сочетание гамет при оплодотворении

Мутации - это наследственная изменчивость, обусловленная изменением генетического материала на разных генетических уровнях

Термин "мутация" предложенный Г. Де-Фризом.

В зависимости от причины, мутации подразделяют на:

- **Спонтанные** - возникают в естественных условиях без специального воздействия необычных агентов (например, гемофилия);
- **Индукцированные** - возникают под воздействием на организм известных факторов окружающей среды (мутагенов)



Тератогены	Врожденные пороки
вирус краснухи	Катаракта, глаукома, сердечные пороки, глухота
вирус простого герпеса	Микрофтальмия, микроцефалия, пороки сетчатки
токсоплазмоз	Гидроцефалия, микрофтальмия
алкоголь	Алкогольный синдром плода
витамин А	А-витаминная эмбриопатия: маленькие уши, гипоплазия нижней челюсти, щели неба, сердечные пороки
тетрациклины	Коричневое окрашивание зубов, гипоплазия зубной эмали, нарушение роста костей, катаракта
аминогликозиды	Врожденная глухота, снижение функции почек
НИКОТИН	Задержка внутриутробного развития, преждевременные роды, нарушения поведения

Алкогольный синдром плода и его проявление у новорожденных

Внутриутробная гипотрофия 80-90%



Нарушение физического развития 80-90%

Неврологические нарушения 85-89%

Врожденный порок сердца 30-49%

Уродство половых органов 38-49%

Аномалии конечностей 18-41%

Недоношенность 40-70%

Аномалии лица 65-70%

Микроцефалия 84-88%

Косоглазие 10-20%

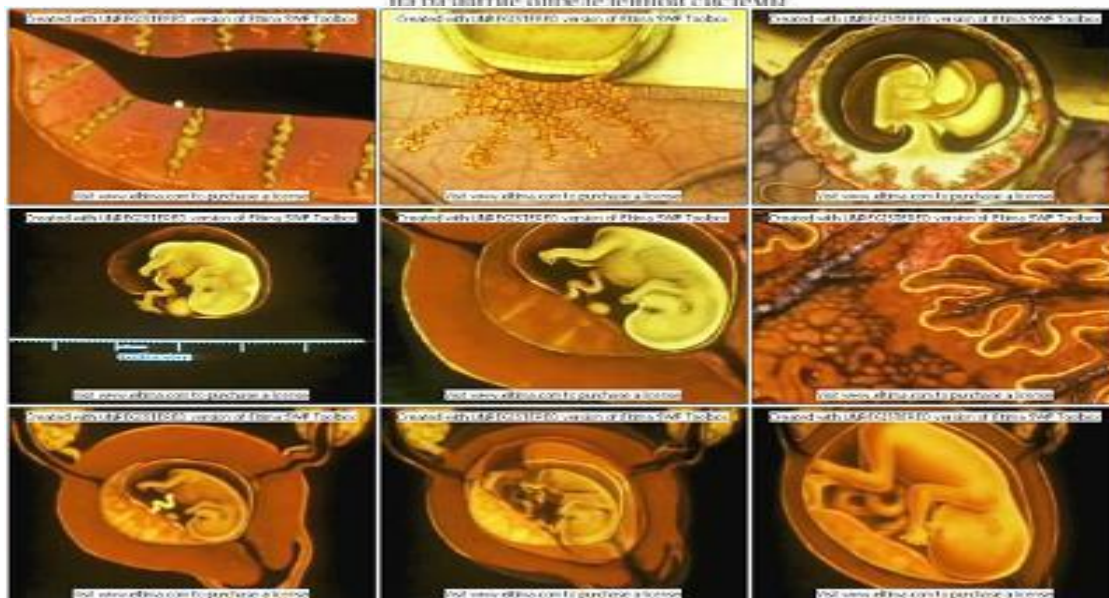
Ребенок с синдромом алкоголизации плода (фенотип)



Эмбриональный период (в неделях)						Плодный период (в неделях)			
3	4	5	6	7	8	9	16	20-36	39
<p>Центральная нервная система</p> <p>Сердце</p>	<p>Глаз</p> <p>Сердце</p> <p>Глаз</p> <p>Ухо</p> <p>Нос</p> <p>Рука</p> <p>Нога</p>	<p>Зубы</p> <p>Ухо</p>	<p>Нос</p>	<p>Ухо</p> <p>Наружные органы</p>	<p>Мозг</p>				

Внутриутробное развитие органов и систем организма ребенка
(из книги «Это удивительный младенец» Л. Соколова, Н. Андреева,
«Айрис-Пресс» Рудьф, Москва, 2001).

Точка указывает наиболее вероятную область воздействия повреждающих факторов на развитие центральной системы



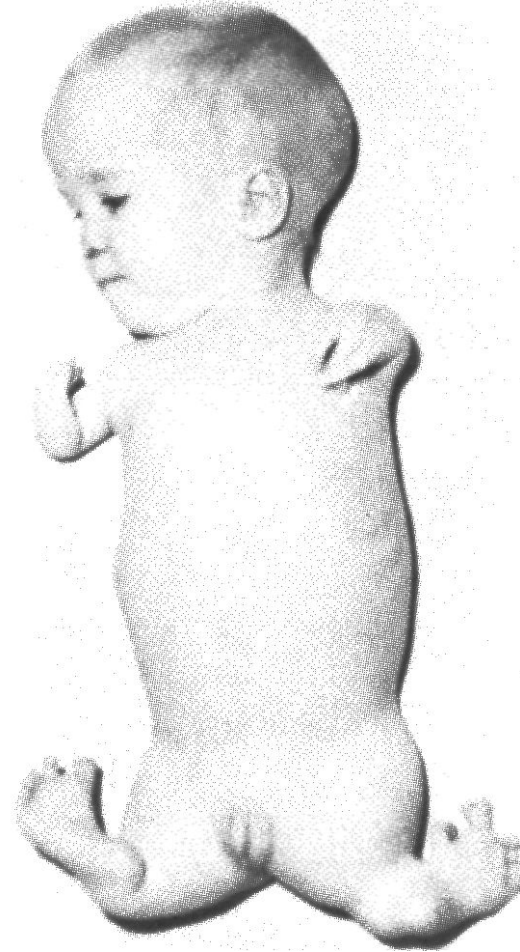
Spina bifida

Развитие пороков нервной трубки зависит еще от некоторых факторов с материнской стороны:

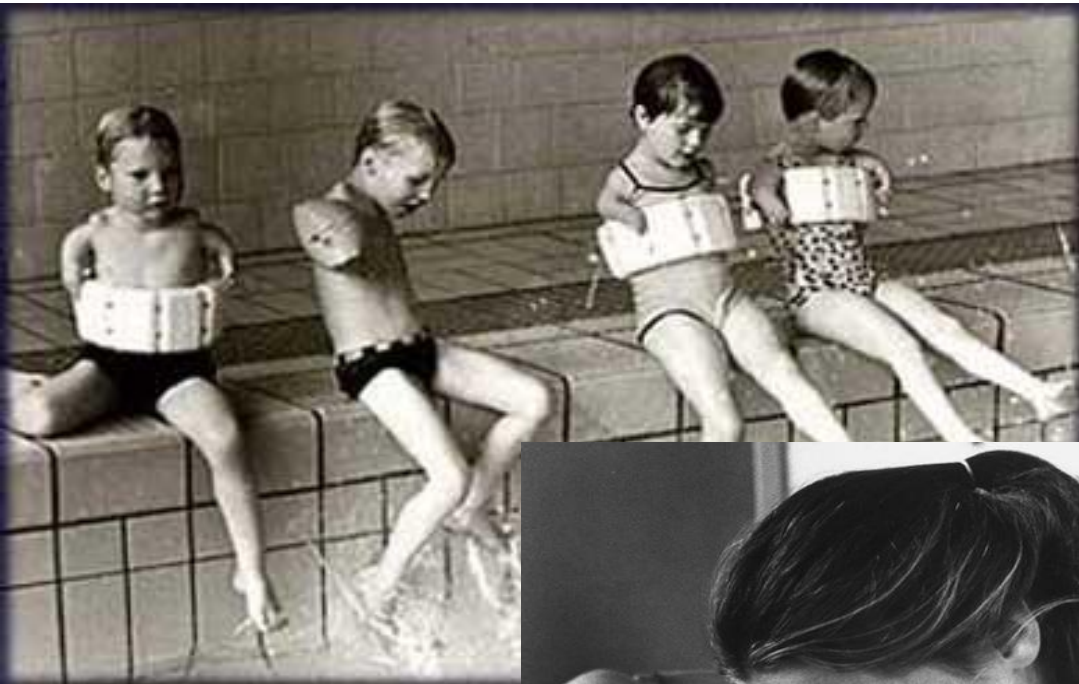
- ❖ *употребление противосудорожных медикаментов;*
- ❖ *высокая степень ожирения;*
- ❖ *пользование горячей ванной или повышение температуры тела до фебрильных показателей на ранних сроках беременности;*
- ❖ *сахарный диабет*



Дети с уродствами, вызванными вследствие приема талидомида



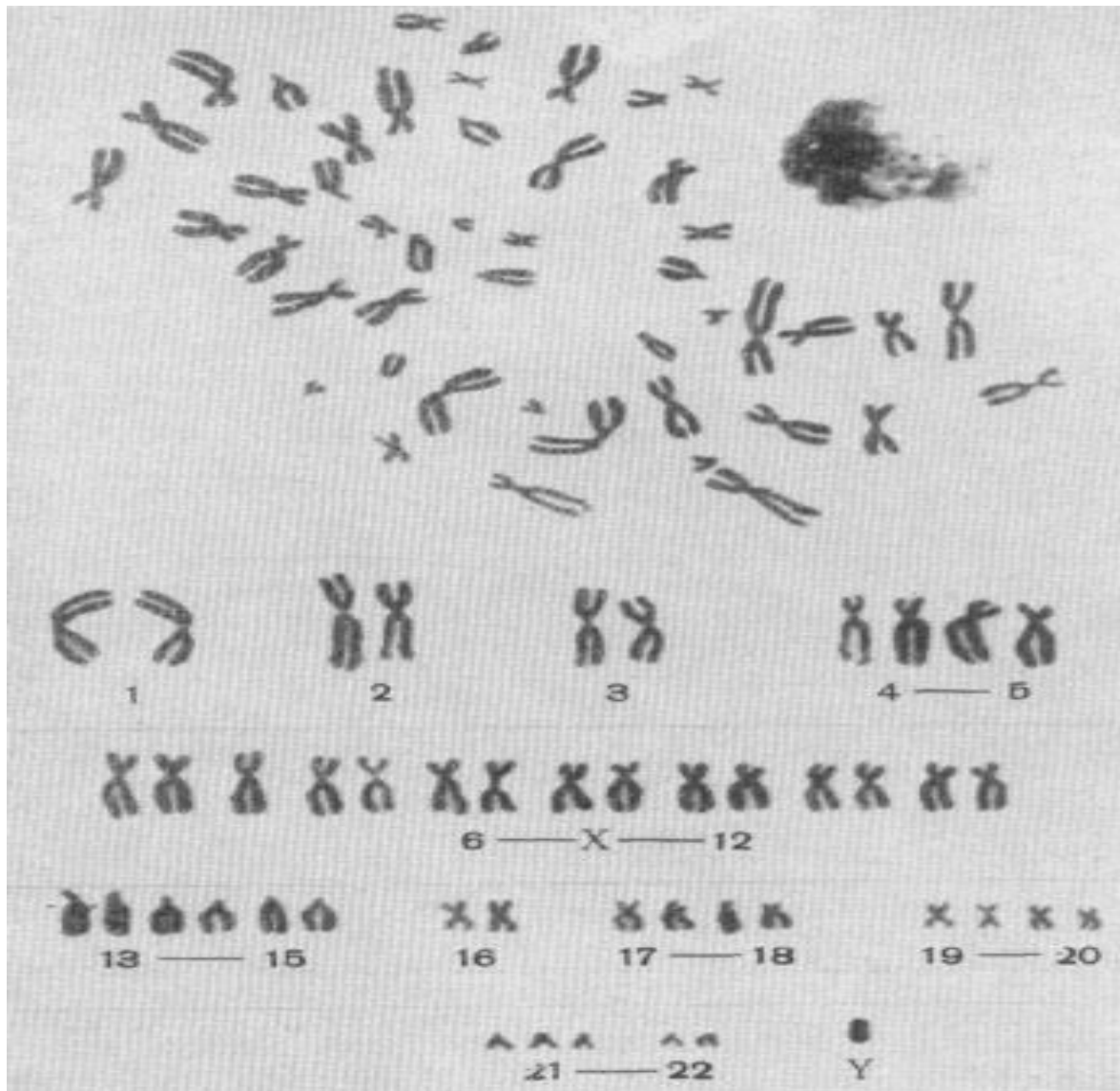
ДЕТИ С УРОДСТВАМИ, ВЫЗВАННЫМИ ВСЛЕДСТВИЕ ПРИЕМА ТАЛИДОМИДА



. Классификация мутационной изменчивости

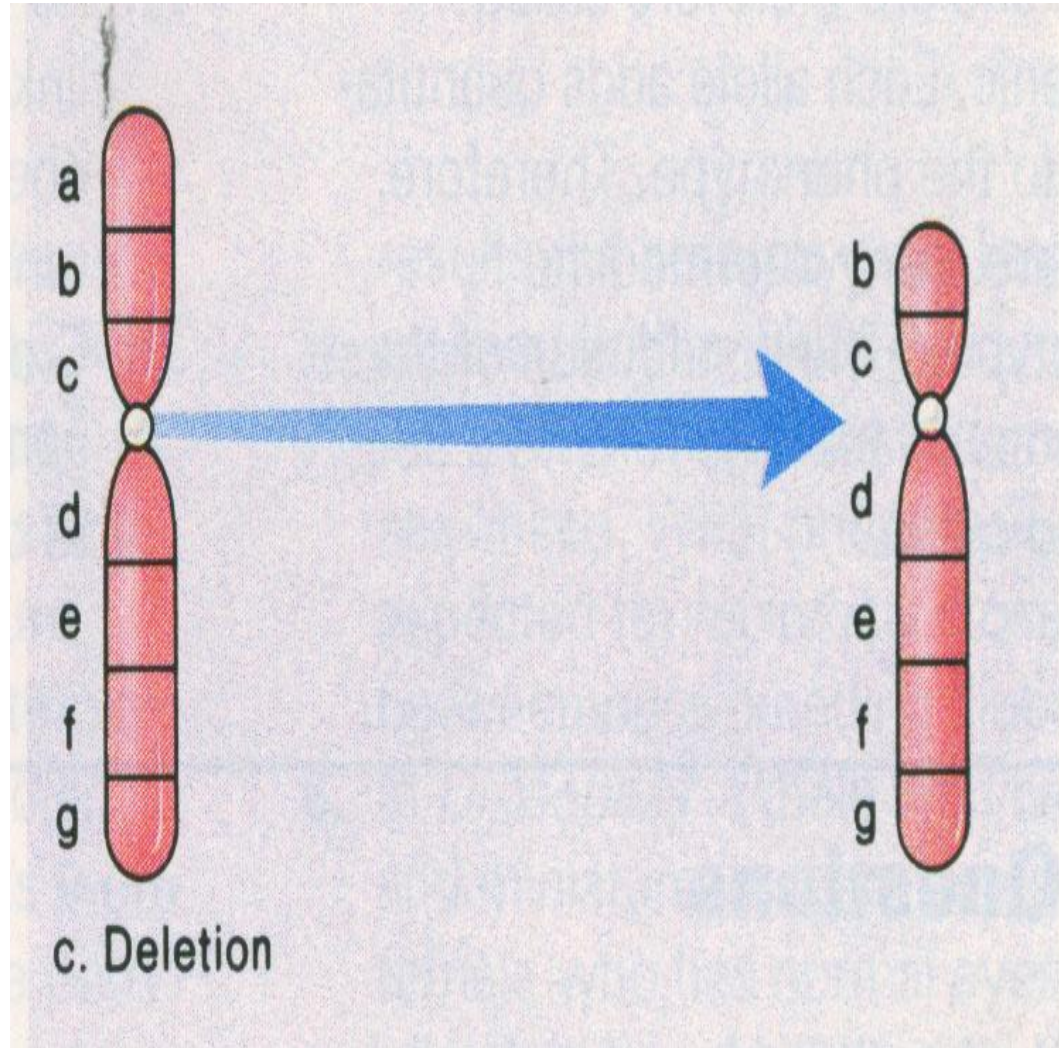
Геномные мутации - изменение числа хромосом в кариотипе

- ❖ **Полипloidия** - увеличение числа хромосом, кратно гаплоидного набора (n). Например, $2n + n = 3n$; $2n + 2n = 4n$
- ❖ **Гетеропloidия** (анеуплодия) - изменение числа хромосом на величину, не кратное к гаплоидного набора.
- ❖ **Полисомии** - увеличение числа хромосом, например, трисомия ($2n + 1$).
- ❖ **Моносомия** - это отсутствие одной хромосомы в кариотипе ($2n - 1$)

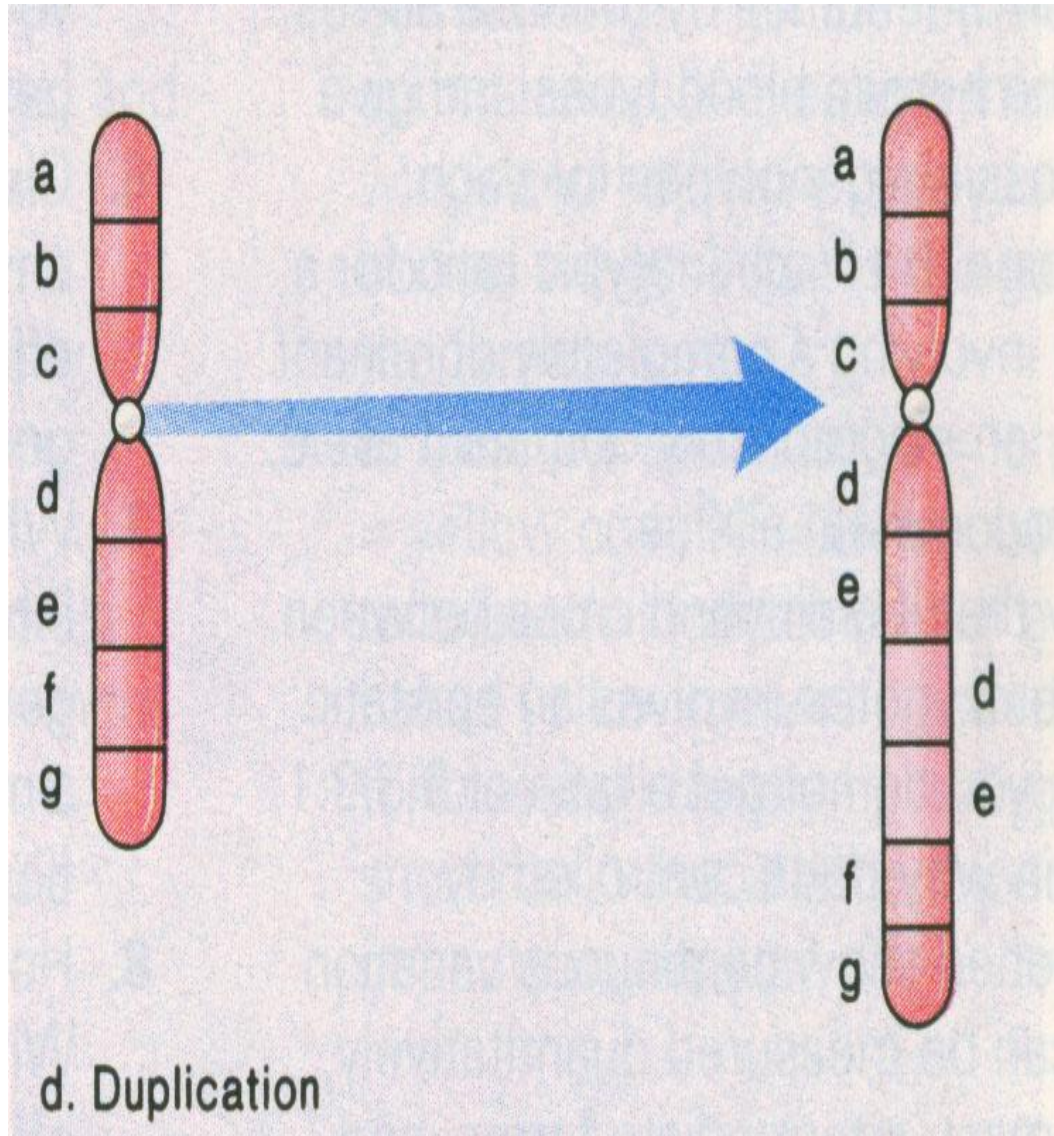


Синдром Дауна

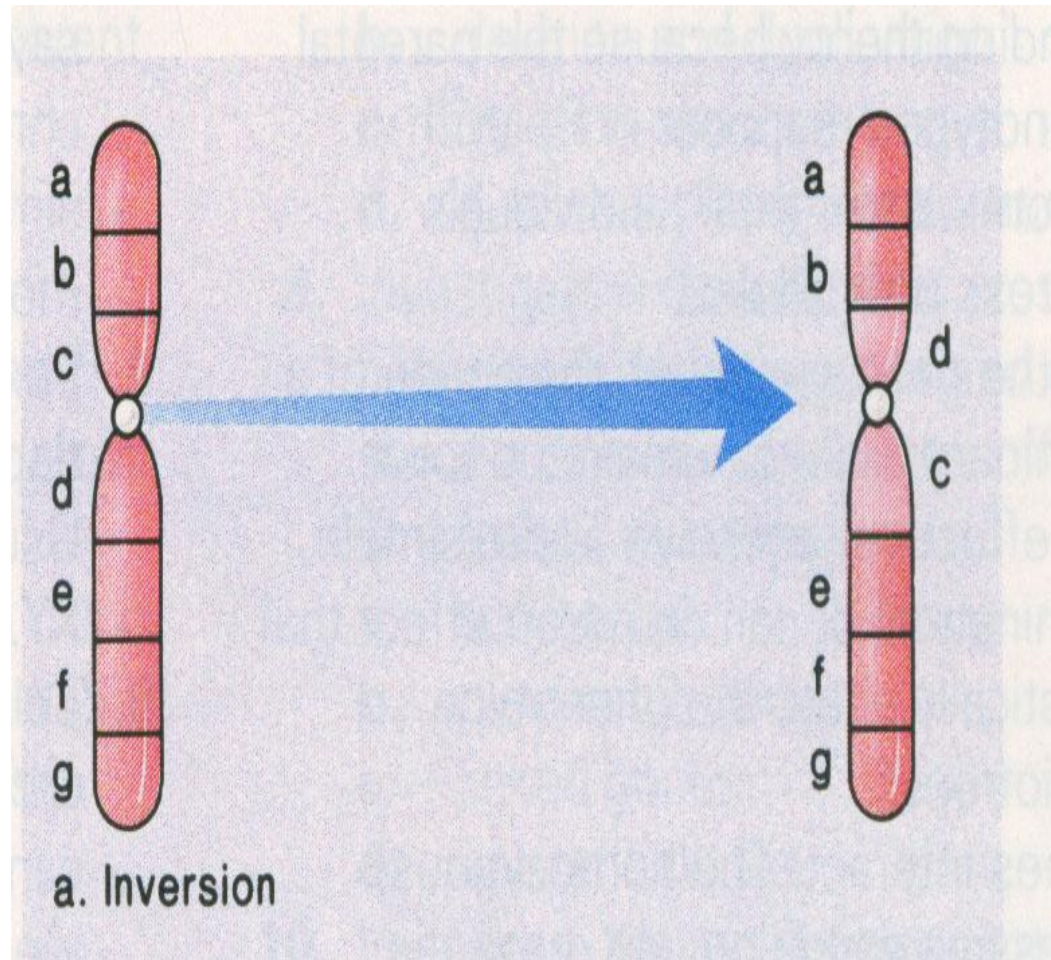
Делеция



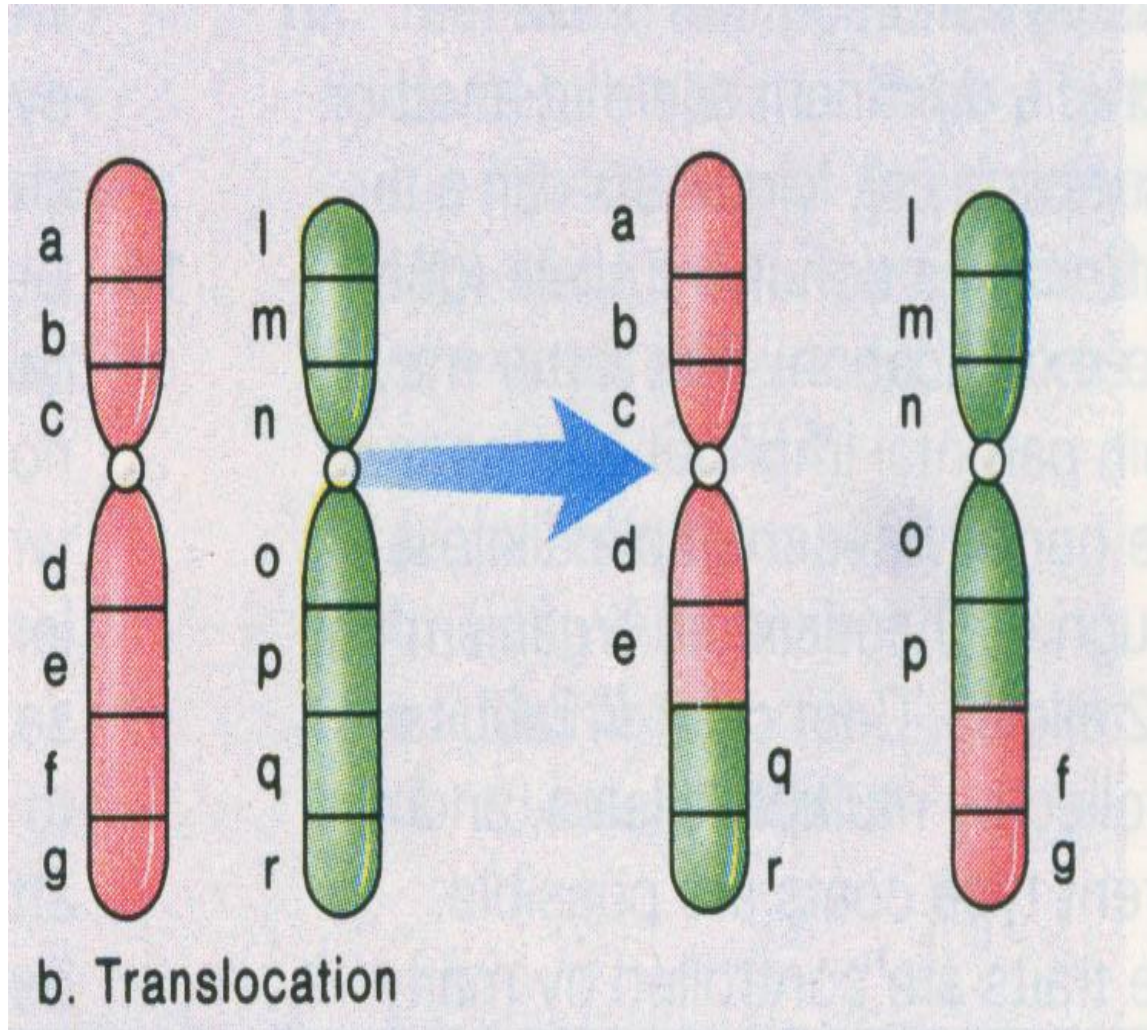
Дупликация



Инверсия



Транслокация





Спасибо за внимание!