

Генетика



Этапы развития генетики:

- Эпоха классической генетики (1900 – 1930 гг.)
- Эпоха неоклассицизма (1930 – 1953 гг.)
- Эпоха синтетической генетики (1953 – наши дни)

Основные понятия генетики:

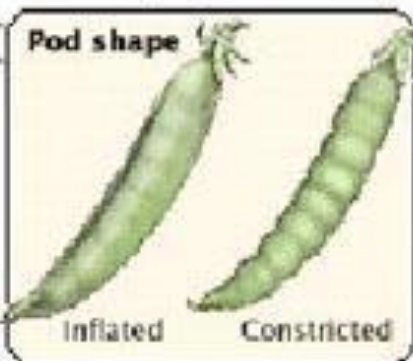
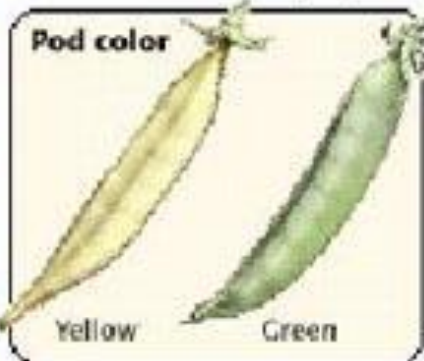
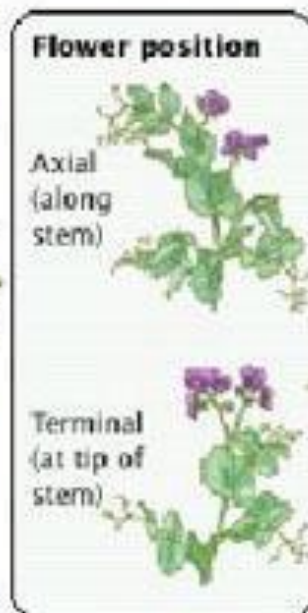
- Наследственность
- Ген
- Аллельные гены
- Множественный аллелизм
- Генотип
- Изменчивость
- Фенотип
- Альтернативные признаки
- Гомологичные хромосомы
- Расщепление признака

Грегор Мендель



Грегор Мендель





Наследственные признаки у гороха *Pisum sativum* :
форма и цвет семян, форма и цвет стручка, размер растения, расположение цветков

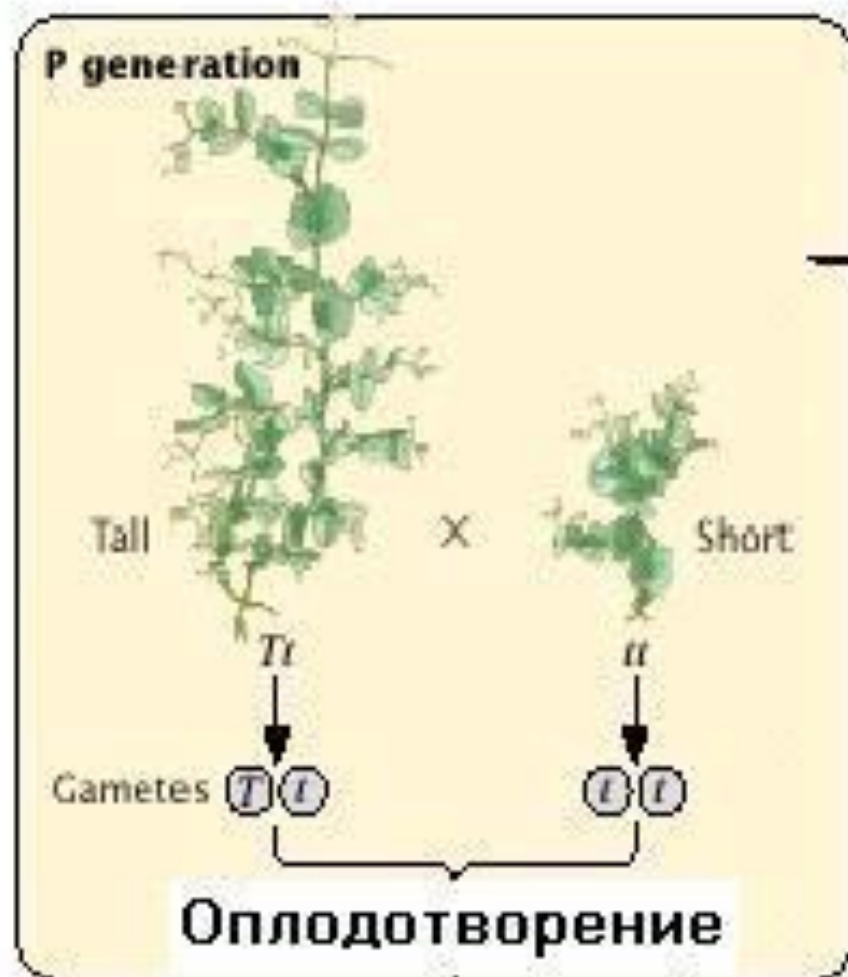
	Желтые семена		Зеленые семена
P	AA		aa
Гаметы	A		a
F		Aa	

	Желтые семена		Желтые семена
P	Aa		Aa
Гаметы	A a		A a
F		AA, 2Aa, aa	

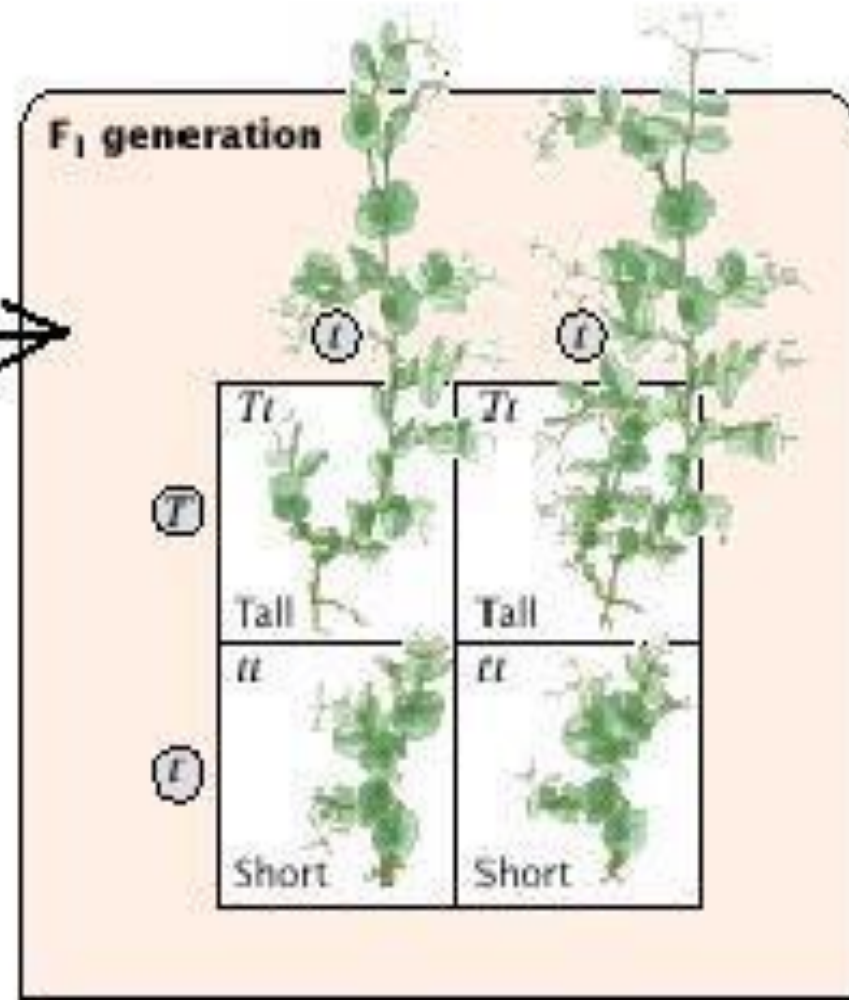
	Розовые цветки		Розовые цветки
P	Aa		Aa
Гаметы	A a		A a
F		AA, 2Aa, aa	

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB Желтые гладкие	AABb Желтые гладкие	AaBB Желтые гладкие	AaBb Желтые гладкие
Ab	AABb Желтые гладкие	Aabb Желтые морщини стые	AaBb Желтые гладкие	Aabb Желтые морщини стые
aB	AaBB Желтые гладкие	AaBb Желтые гладкие	aaBB Зеленые гладкие	aaBb Зеленые гладкие
ab	AaBb Желтые гладкие	Aabb Желтые морщини стые	aaBb Зеленые гладкие	aabb Зеленые морщини стые

Поколение P



Поколение F1



Соотношение генотипов 1Tt:1tt
Соотношение фенотипов
1 Высокий :1 Низкий

Нормальное зрение

Дальтонизм

Дальтонизм

Нормальное зрение



♂
XY



♀
XX



♂
XY



♀
XX



♀
XX



♂
XY



♀
XX



♂
XY



♀
XX



♀
XX



♂
XY



♂
XY



♀
XX



♀
XX



♂
XY

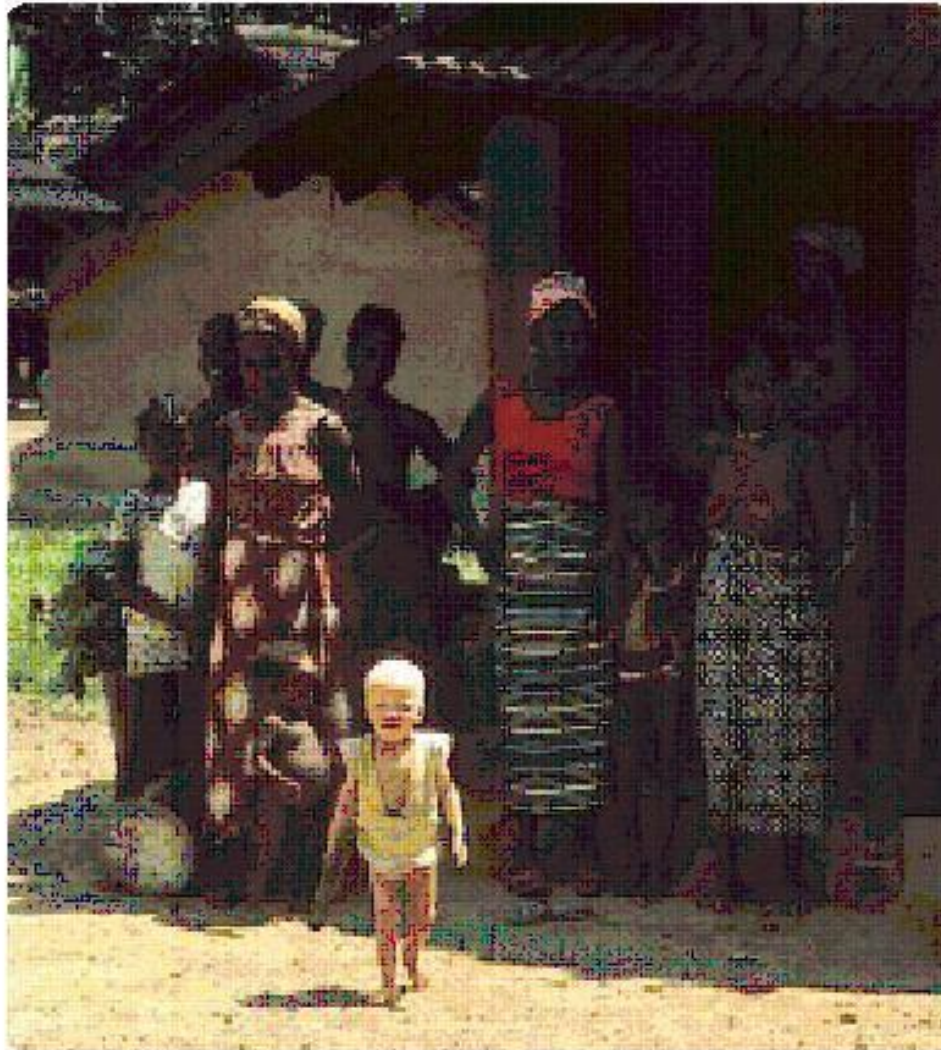


♂
XY

Родители

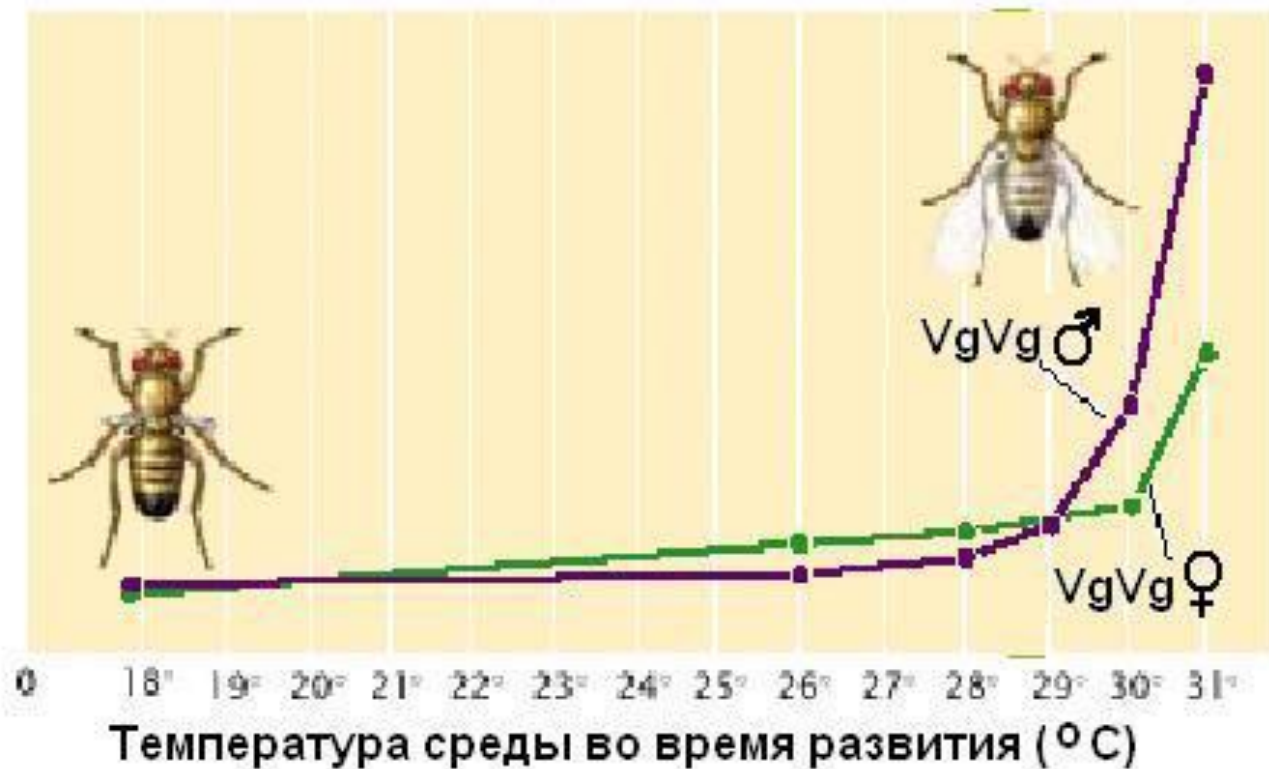
Цвет глаз ребенка





3.8 Albinism in human beings is usually inherited as a recessive trait. (Richard Dranitzke/SS/Photo Researchers.)

Средняя длина крыла (мм)



Норма реакции:

изменение длины крыльев в зависимости от температуры среды во время развития у мух *Drosophila melanogaster*

Ген	Полное название гена	Функция белка в организме
ACE	Ген ангиотензин-превращающего фермента	Катализирует превращение ангиотензина-I в ангиотензин-II, регулирующий сосудистый тонус
ACTN3	Ген альфа-актинина 3	Стабилизирует сократительный аппарат быстрых мышечных волокон
ADRA2A	Ген альфа-адренорецептора, тип 2A	Опосредует действие нейротрансмиттеров
ADRB2	Ген бета-адренорецептора, тип 2	Участвует в передаче сигналов эндогенных катехоламинов, регулирует жировой обмен
AMPD1	Ген аденозин-монофосфат-дезаминазы 1	Катализирует реакцию дезаминирования АМФ в инозинмонофосфат в скелетных мышцах
AR	Ген рецептора андрогена	Активирует экспрессию генов, отвечающих на действие андрогенов, регулирует уровень тестостерона, объем скелетных мышц
AVPR1	Ген рецептора аргинин-вазопрессина, тип 1a	Опосредует сигналы аргинина-вазопрессина, отвечает за важные функции головного мозга, связанные с эмоциями, творчеством, темпераментом, поведением в обществе и др
BDKRB2	Ген рецептора брадикинина, тип B2	Опосредует действие брадикинина – сосудорасширяющего фактора

CNB	Ген кальциневрина В	Дефосфорилирует транскрипционные факторы семейства NFAT, что приводит к активации экспрессии генов, участвующих в гипертрофическом ответе
FABP2	Ген белка, связывающего жирные кислоты, тип 2	Участвует в абсорбции и транспорте жирных кислот
HIF1A	Ген фактора, индуцируемого гипоксией 1A	Запускает экспрессию генов, повышающих адаптацию организма в условиях гипоксии (гликолиз, рост сосудов и др.)
EPAS1	Ген эндотелиального PAS-домена, белок 1 (он же HIF2A)	Запускает экспрессию генов, повышающих адаптацию организма в условиях гипоксии (гликолиз, рост сосудов и др.)
EPOR	Ген рецептора эритропоэтина	Опосредует действие эритропоэтина
MB	Ген миоглобина	Кислород-связывающий белок скелетных мышц и миокарда
MYF6	Ген миогенного фактора 6	Отвечает за окончательную дифференцировку мышечных волокон, слияние миофибрилл
NFATC4	Ген ядерного фактора активированных Т-клеток	Регуляция экспрессии множества генов, вовлеченных в аэробный метаболизм и мышечное сокращение
NOS3	Ген NO-синтазы 3	Участвует в синтезе оксида азота эндотелиальными клетками, вызывает сосудорасширяющий эффект

PGC1A	Ген коактиватора PPARG, тип 1A	Коактивирует действие ряда транскрипционных факторов, регулирует митохондриальный биогенез и обмен веществ
PGC1B	Ген коактиватора PPARG, тип 1B	Коактивирует действие ряда транскрипционных факторов, регулирует митохондриальный биогенез и обмен веществ
PPARA	Ген альфа-рецептора, активированного пролифераторами пероксисом	Регулирует активность генов, отвечающих за обмен углеводов и жиров
PPARD	Ген дельта-рецептора, активированного ПП	Регулирует активность генов, отвечающих за обмен углеводов и жиров
PPARG	Ген гамма-рецептора, активированного ПП	Регулирует активность генов, отвечающих за обмен углеводов и жиров
SERT	Ген переносчика серотонина	Транспортирует серотонин – нейромедиатор, регулирующий сложные поведенческие реакции
SLC9A9	Ген натрий-водородного ионита, семейство 9, член 9	Участвует в обмене натрия и водорода в мембранах клеток структур головного мозга, мышц и миокарда
TFAM	Ген митохондриального транскрипционного фактора А	Активирует транскрипцию митохондриальных генов и репликацию митохондриальной ДНК
UCP1	Ген разобщающего белка 1	Участвует в разобщении дыхания и окислительного фосфорилирования
UCP2	Ген разобщающего белка 2	Участвует в разобщении дыхания и окислительного фосфорилирования
UCP3	Ген разобщающего белка 3	Участвует в разобщении дыхания и окислительного фосфорилирования, транспорте жирных кислот
VEGF	Ген фактора роста эндотелия сосудов	Увеличивает проницаемость сосудов, количество кровеносных и лимфатических сосудов

**Генетические маркеры,
ассоциированные со
спортивной деятельностью**

Маркер	Полное название маркера	Интерпретация
ACE I	I аллель гена ангиотензин-превращающего фермента	преобладает в группе стайеров; является маркером выносливости
ACE D	D аллель гена ACE	преобладает в группе спринтеров; маркер быстроты и силы
ACTN3 R	R аллель гена альфа-актинина-3	преобладает в группе спортсменов, занимающихся скоростно-силовыми видами спорта; маркер быстроты и силы
ACTN3 X	X аллель гена ACTN3	маркер выносливости
ADRA2A6.7 kb	аллель длиной 6.7 kb гена альфа-2-адренорецептора	маркер выносливости
AMPD1 C	C34 аллель гена АМФ-дезаминазы	маркер выносливости
PGC1A Gly	Gly аллель гена 1-альфа-коактиватора гамма-рецептора, активируемого пролифераторами пероксисом	маркер выносливости
mtDNA H	гаплогруппа H митохондриальной ДНК	маркер выносливости
mtDNA K	гаплогруппа K mtDNA	маркер ограничения аэробной работоспособности
mtDNA J2	подгаплогруппа J2 mtDNA	маркер ограничения аэробной работоспособности