

# Презентация

на тему: «История развития медицинской генетики».

Кафедра: «Молекулярной биологии и медицинской генетики».



Подготовила: Бокаева С  
Группа: 114-А ОМ  
Проверил: Жолдасов Қ.Т

**Генетика (от греч. genesis, geneticos – происхождение; от лат. genus – род) – это наука, изучающая два свойства живых организмов: наследственность и изменчивость и методы управления ими. Впервые термин был предложен в 1906 году У.Бэтсон. Изменчивость - это свойство организма приобретать новые признаки в процессе онтогенеза, а наследственность - это свойство передавать эти признаки потомкам в неизменном виде.**



# Основные понятия генетики

- Генотип
- Генофонд
- Фенотип
- Гибриды
- Моногибридные скрещивания
- Дигибридное скрещивание
- Полигибридное скрещивание
- Анализирующее скрещивание
- Доминантный признак
- Рецессивный признак
- Гомозиготный организм
- Гетерозиготный организм
- Доминирование
- Ген
- Локус
- Аллели (аллельные гены )

**Закономерности наследования признаков были установлены впервые Г. Менделем (1822-1884) - чешским монахом, человеком огромного интеллектуального развития; ученого и педагога, создателя классической генетики.**



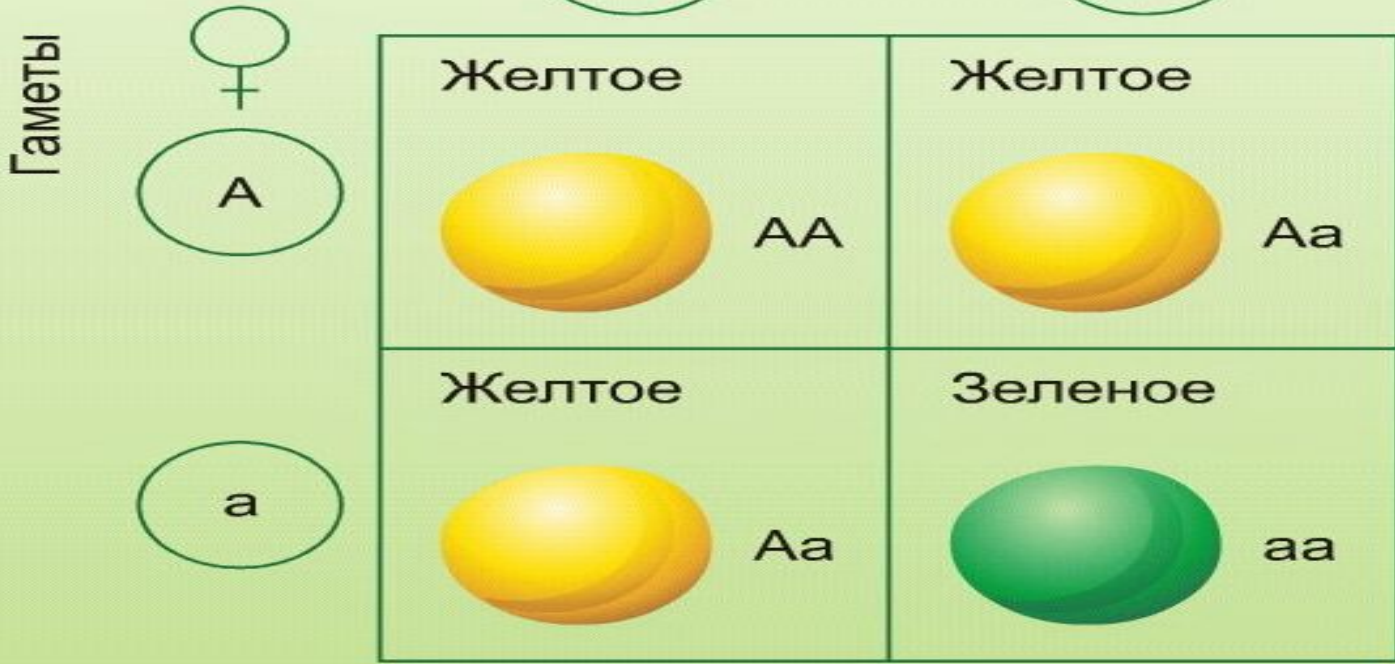
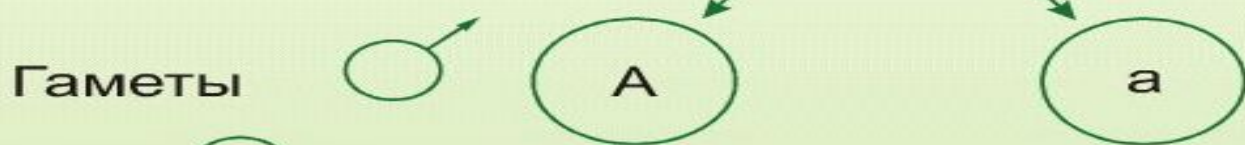
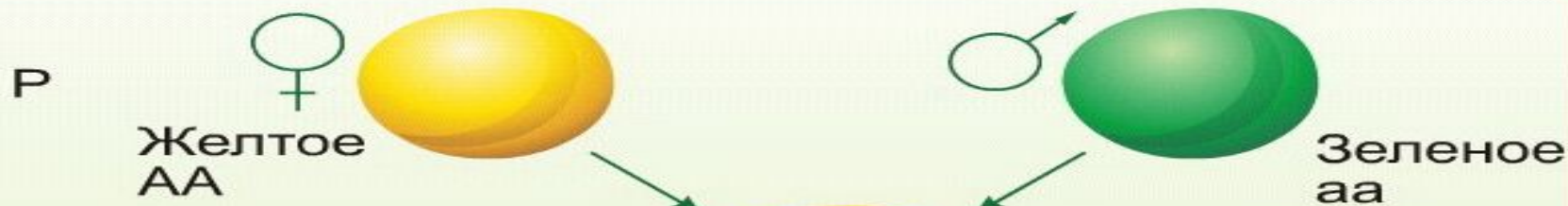
Менделевские законы наследственности заложили основу теории гена — величайшего открытия естествознания XX в., а генетика превратилась в быстро развивающуюся отрасль биологии.

при скрещивании гороха. В 1865 году монах Грегор Мендель обнародовал на заседании местного общества естествоиспытателей результаты исследований о передаче по наследству признаков при скрещивании гороха. Мендель показал, что некоторые наследственные задатки не смешиваются, а передаются от родителей к потомкам в виде дискретных (обособленных) единиц. Сформулированные им закономерности наследования. В 1865 году монах Грегор Мендель обнародовал на заседании местного общества естествоиспытателей результаты исследований о передаче по наследству признаков при скрещивании гороха. Мендель показал, что некоторые наследственные задатки не смешиваются, а передаются от родителей к

# 1 закон Менделя

*При скрещивании двух гомозиготных организмов, отличающихся друг от друга альтернативным вариантом одного и того же признака, все гибриды первого поколения окажутся единообразными как по фенотипу, так и по генотипу, и будут нести в генотипе признаки обоих родителей.*





## Второй закон Менделя

- **Закон расщепления, или второй закон Менделя**
- При скрещивании гибридов первого поколения между собой во втором поколении наблюдается расщепление в определенном числовом отношении: по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1.



# ВТОРОЙ ЗАКОН МЕНДЕЛЯ

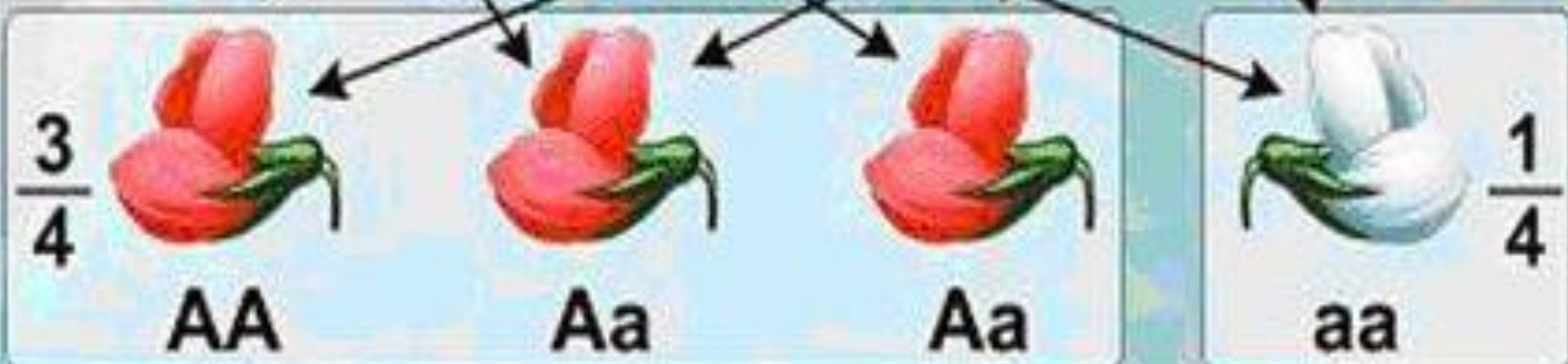


×



Гаметы: **A** **a**

**A** **a**



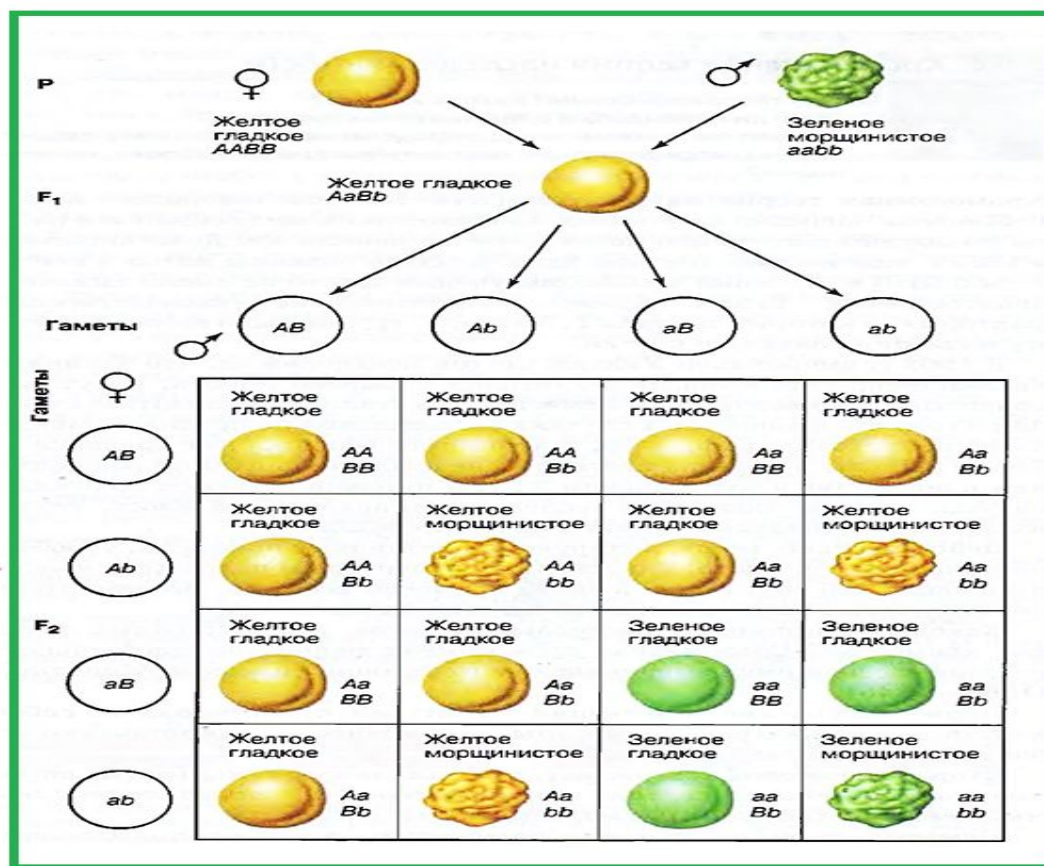
# 3 закон Менделя

При скрещивании дигетерозиготных особей между собой у гибридов второго поколения наблюдается независимое по каждой паре наследование признаков. У гибридов второго поколения появляются потомки с новыми комбинациями признаков в соотношении 9:3:3:1.

Расщепление по каждой отдельно взятой паре признаков соответствует расщеплению при моногибридном скрещивании:

12 желтых: 4 зеленых (3:1)

12 гладких: 4 морщинистых (3:1)



**9 A-B-** : **3 A-bb** : **3 aaB-** : **1 aabb**  
 желтых : желтых : зеленых : зеленых  
 гладких морщинистых гладких морщинистых

3-тий закон Менделя справедлив только для тех случаев, когда анализируемые гены находятся в разных парах гомологичных хромосом (дискретное наследование).

# Закон чистоты гамет Г.Менделя-объясняет законы единообразия-расщепления-независимого наследования:

- признаки организма контролируются особыми клеточными факторами (генами)
- эти факторы наследственные и передаются от родителей потомкам через половые клетки-гаметы
- парные признаки контролируются парами наследственных факторов (аллелями)
- из пары факторов гамета несет только один фактор(один аллель) и передает только один признак,
- при образовании гамет аллели не смешиваются и их «чистота» не нарушается
- распределение аллелей по гаметам происходит случайным образом,
- при оплодотворении сливаются две гаметы: одна гамета от отца, другая от матери
- слияние гамет с образованием зиготы происходит случайным образом
- из зиготы развивается организм, его признаки определяются набором наследственных факторов зиготы.

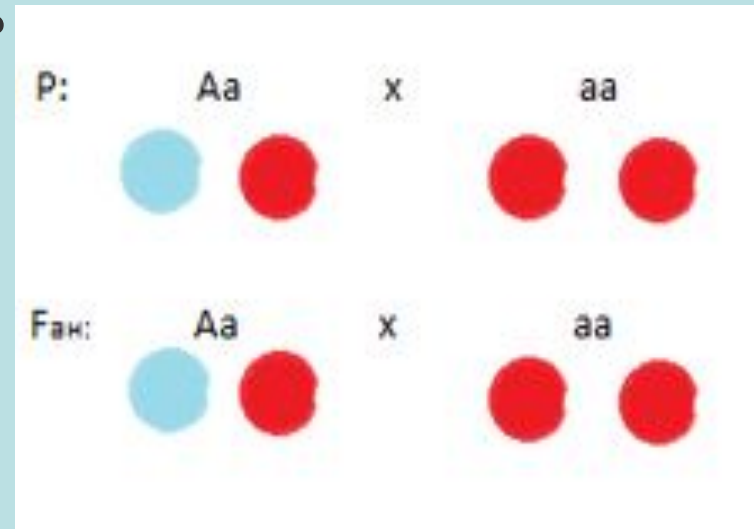
# Анализирующее скрещивание

Служит для определения генотипа у неизвестной особи.

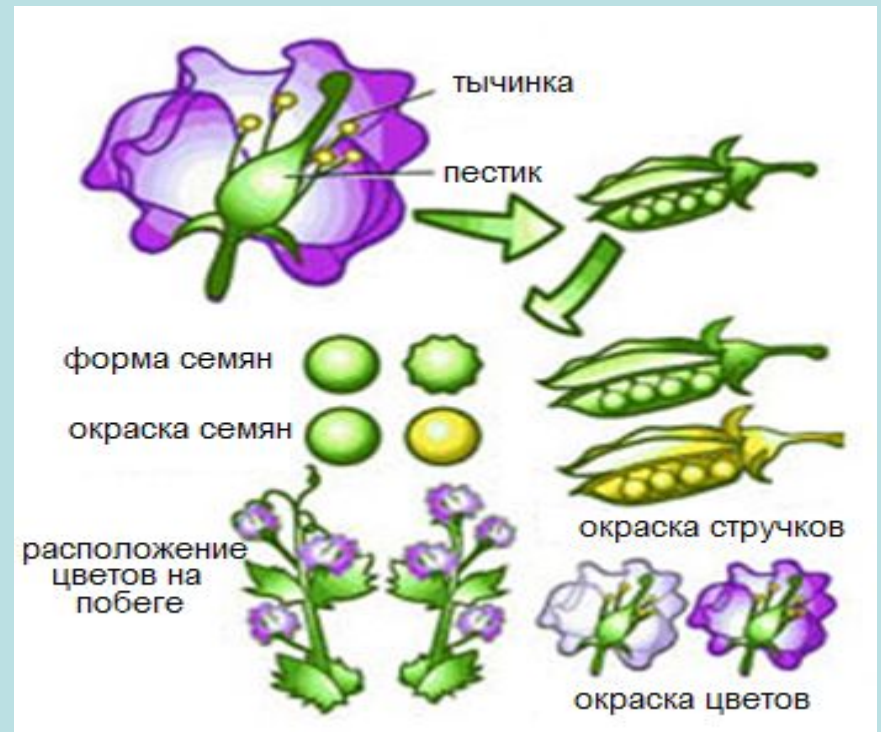
Проводят скрещивание этой особи и рецессивной гомозиготы.

Если после скрещивания у гибридов идет расщепление на доминантные и рецессивные 1:1, то особь - гетерозигота;

если после скрещивания у гибридов нет расщепления и все гибриды доминантные, то особь доминантная гомозигота.



# Сцепленное наследование генов.



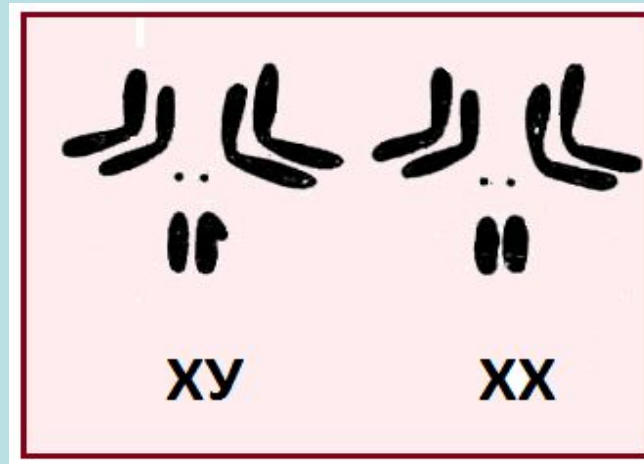
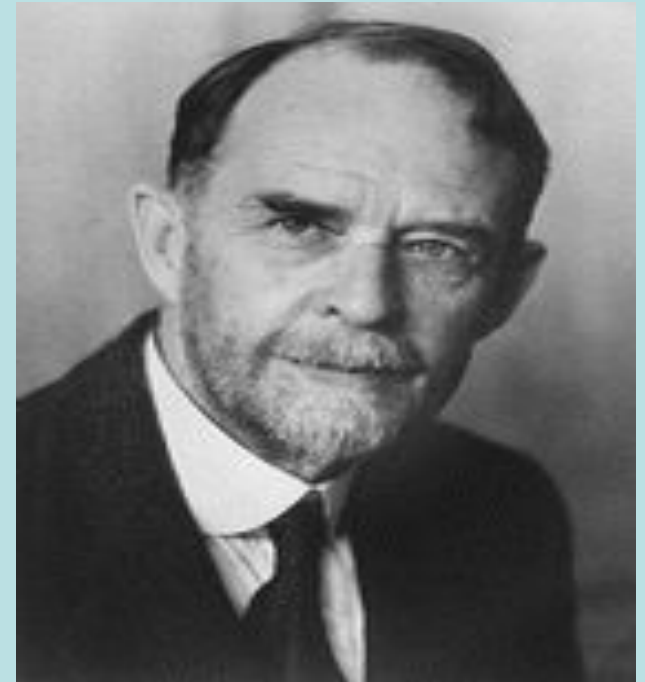
**В 1906 г. английские генетики В.Бэтсон и Р.Паннет, проводя скрещивание растений душистого горошка и анализируя наследование формы пыльца и окраски цветков, обнаружили, что эти признаки не дают независимого распределения в потомстве. Потомки всегда повторяли признаки родительских форм. Стало ясно, что не для всех генов характерно независимое распределение в потомстве и свободное комбинирование.**

**Каждый организм имеет огромное количество признаков, а число хромосом невелико.**

**Следовательно, каждая хромосома несет не один ген, а целую группу генов, отвечающих за развитие разных признаков.**

# Сцепленное наследование генов

Многие исследователи, повторяя опыты Менделя, подтвердили открытые им законы. Было признано, что эти законы носят всеобщий характер. Сцепленное наследование генов не подчиняется законам Г. Менделя. Механизм сцепленного наследования генов изучал Т. Морган, который работал с мушками – дрозофилами.





# Объектом генетических исследований Моргана была плодовая мушка дрозофила.

## Достоинства:

1. Внешне различимы самка и самец (у него брюшко мельче и темнее).
2. Неприхотлива в условиях содержания.
3. Короткий цикл развития – через 14 дней выводится новое многочисленное потомство.
4. Широкий спектр мутаций, выраженных в морфологических признаках:
  - окраска тела,
  - размер крыльев,
  - количество щетинок,
  - цвет глаз



*Данные мутации не влияют на жизнеспособность мушки*

# Разные наследственные формы мухи дрозофилы



**Самец**



**Самка**



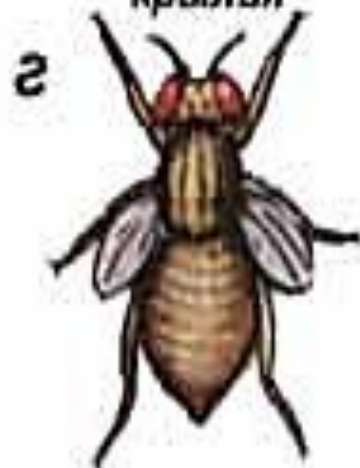
серое тело,  
нормальные  
крылья



темное тело,  
рудиментарные  
крылья



темное тело,  
нормальные  
крылья



серое тело,  
рудиментарные  
крылья

*в, г - результат рекомбинации признаков родительских форм вследствие перекрестка хромосом*

**Закон сцепления гласит:** сцепленные гены, располагающиеся в одной хромосоме, наследуются совместно и образуют одну группу сцепления. Нарушение сцепления связано с кроссинговером.

**Полное сцепление** — разновидность сцепленного наследования, при которой гены анализируемых признаков располагаются так близко друг к другу, что кроссинговер между ними становится невозможным.

**Неполное сцепление** — разновидность сцепленного наследования, при которой гены анализируемых признаков располагаются на некотором расстоянии друг от друга, что делает возможным кроссинговер между ними.

От чего зависит вероятность кроссинговера?

От расстояния между генами.

Чем дальше друг от друга расположены гены в хромосоме, тем больше вероятность их «отрыва» при кроссинговере.

Вероятность нарушения сцепленного наследования между неаллельными генами одной группы сцепления прямо пропорциональна расстоянию между ними.

Чем дальше расположены гены, тем слабее сила сцепления.

Отсюда еще одно положение закона Моргана : сила сцепления обратно пропорциональна расстоянию.

Единица расстояния между генами - 1 морганида

**Морганида ( в честь американского биолога Т. Х. Моргана) - это единица относительного (генетического) расстояния между генами.**

# Возвратное, анализирующее скрещивание

P:



Серое тело  
Нормальные  
крылья

**AaVv**

♂

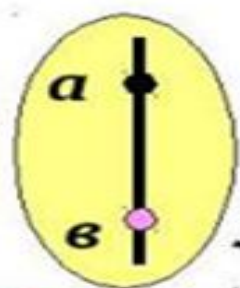
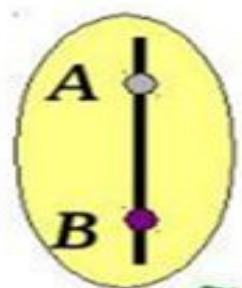


Чёрное тело  
Редуцированные  
крылья

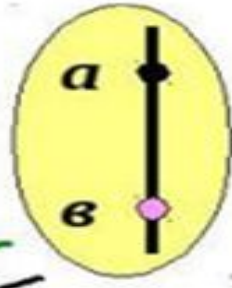
**aa vv**

♀

G:



У самцов  
кроссинговер  
не происходит



F<sub>1</sub>:

♀



**AaVv**

50%



**aa vv**

50%

♂

Сцепление полное, обмена генами нет

# Генетические карты.

Т. Морган и сотрудники его лаборатории показали, что знание частоты кроссинговера между сцепленными генами позволяет строить генетические карты хромосом.

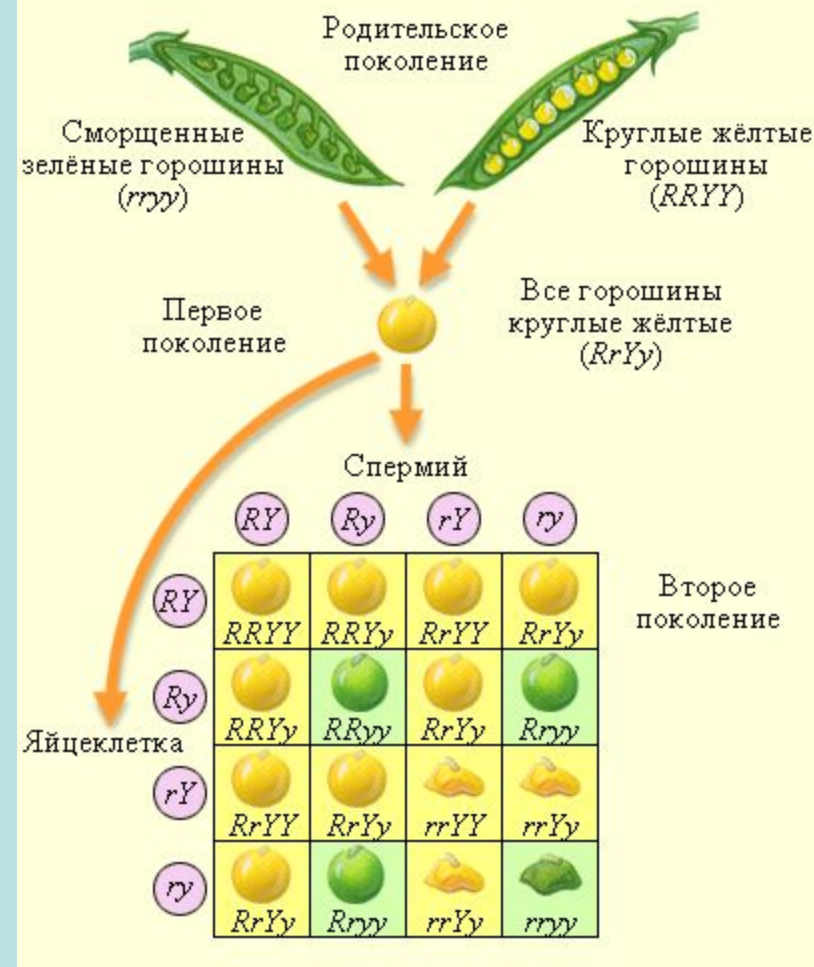
**Генетическая карта – это** схема взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления, с учетом расстояний между ними.



Важное значение имели работы датского ботаника В.

Иоганнсена, который изучал закономерности наследования на чистых линиях фасоли. Он сформулировал также понятие “популяциям (группа организмов одного вида, обитающих и размножающихся на ограниченной территории), предложил называть

менделевские “наследственные факторы” словом ген, дал определения понятий “генотип” и “фенотип”.



В развитии генетики отражает достижения молекулярной биологии и связан с использованием методов, и принципов точных наук — физики, химии, математики, биофизики и др.—в изучении явлений жизни на уровне молекул. Объектами генетических исследований стали грибы, бактерии, вирусы. На этом этапе были изучены взаимоотношения между генами и ферментами и сформулирована теория “один ген — один фермент” (Дж. Бидл и Э. Татум, 1940): каждый ген контролирует синтез одного фермента; фермент в свою очередь контролирует одну реакцию из целого ряда биохимических превращений, лежащих в основе проявления внешнего или внутреннего признака организма. Эта теория сыграла важную роль в выяснении физической природы гена как элемента наследственной информации.



В 1953 г. Ф. Крик и Дж. Уотсон, опираясь на результаты опытов генетиков и биохимиков создали структурную модель ДНК в форме двойной спирали. Предложенная ими модель ДНК способна к самоудвоению генетического материала и устойчивому сохранению его в поколениях — от клетки к клетке. Эти свойства молекул ДНК объяснили и молекулярный механизм изменчивости: любые отклонения от исходной структуры гена, ошибки самоудвоения генетического материала ДНК, однажды возникнув, в дальнейшем точно и устойчиво воспроизводятся в дочерних нитях ДНК. В последующее десятилетие эти положения были экспериментально подтверждены: уточнилось понятие гена, был расшифрован генетический код и механизм его действия в процессе синтеза белка в клетке. Кроме того, были найдены методы искусственного получения мутаций и с их помощью созданы ценные сорта растений и штаммы микроорганизмов — продуцентов антибиотиков, аминокислот.

В последнее десятилетие возникло новое направление в молекулярной генетике — геновая инженерия — система приемов, позволяющих биологу конструировать искусственные генетические системы. Геновая инженерия основывается на универсальности генетического кода: триплеты нуклеотидов ДНК программируют включение аминокислот в белковые молекулы всех организмов — человека, животных, растений, бактерий, вирусов. Благодаря этому можно синтезировать новый ген или выделить его из одной бактерии и ввести его в генетический аппарат другой бактерии, лишенной такого гена.

