

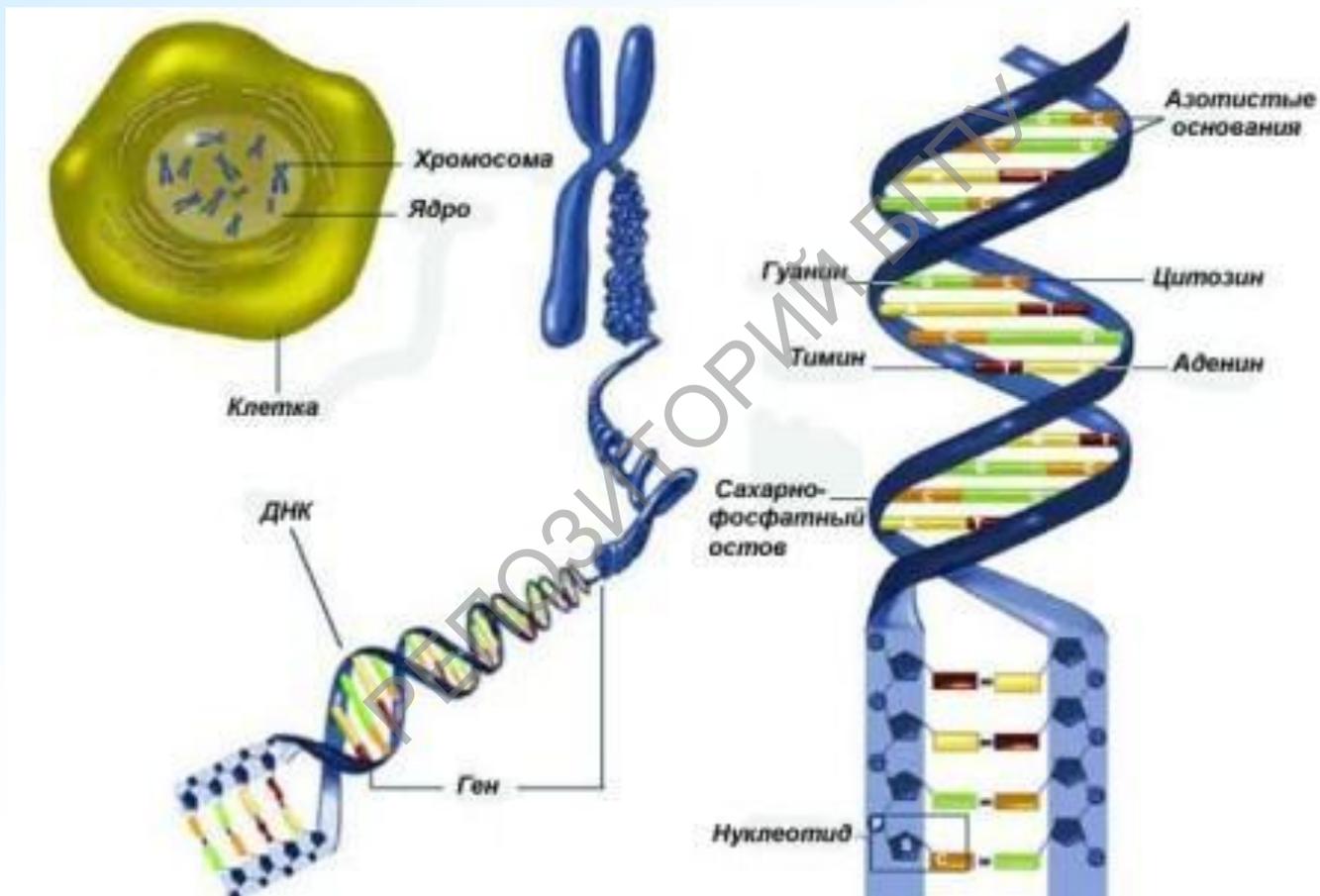
«Медико-биологические основы коррекционной педагогики и психологии:
ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА»

ОРГАНИЗАЦИЯ ГЕНОМА И НАСЛЕДСТВЕННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ



Организация генов

Ген – это участок молекулы ДНК, детерминирующий синтез определенного полипептида (белка) или РНК



Участки ДНК, ответственные за синтез определенного белка называют *цистронами*.

Классификация генов по функции :

структурные (смысловые) – последовательность аминокислот в белковой молекуле, т.е. определяющие структуру белков;

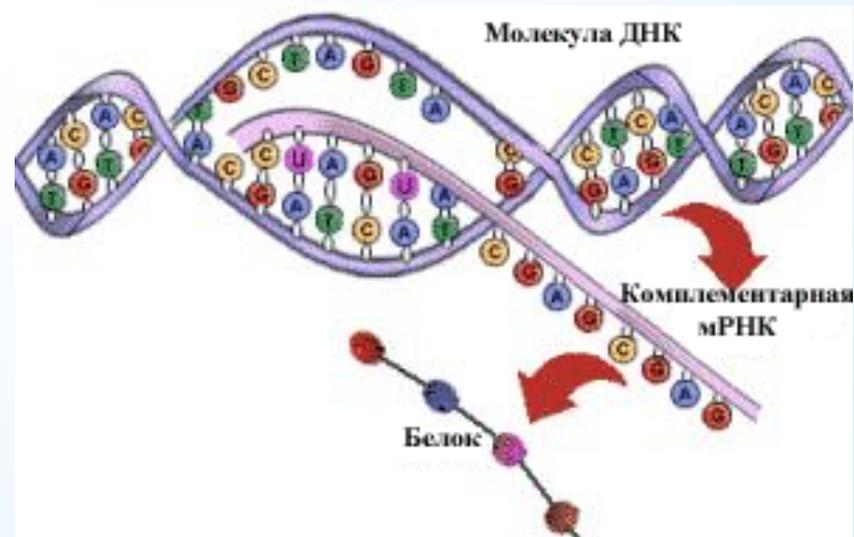
конститутивные («домашнего хозяйства») – работают постоянно во всех клетках организма и кодируют ферменты общего метаболизма;

излищества («роскоши») – кодируют строго определенные специализированные белки, как правило, в клетках особого типа, например, гемоглобин в эритроцитах, иммуноглобулин – в клетках плазмы;

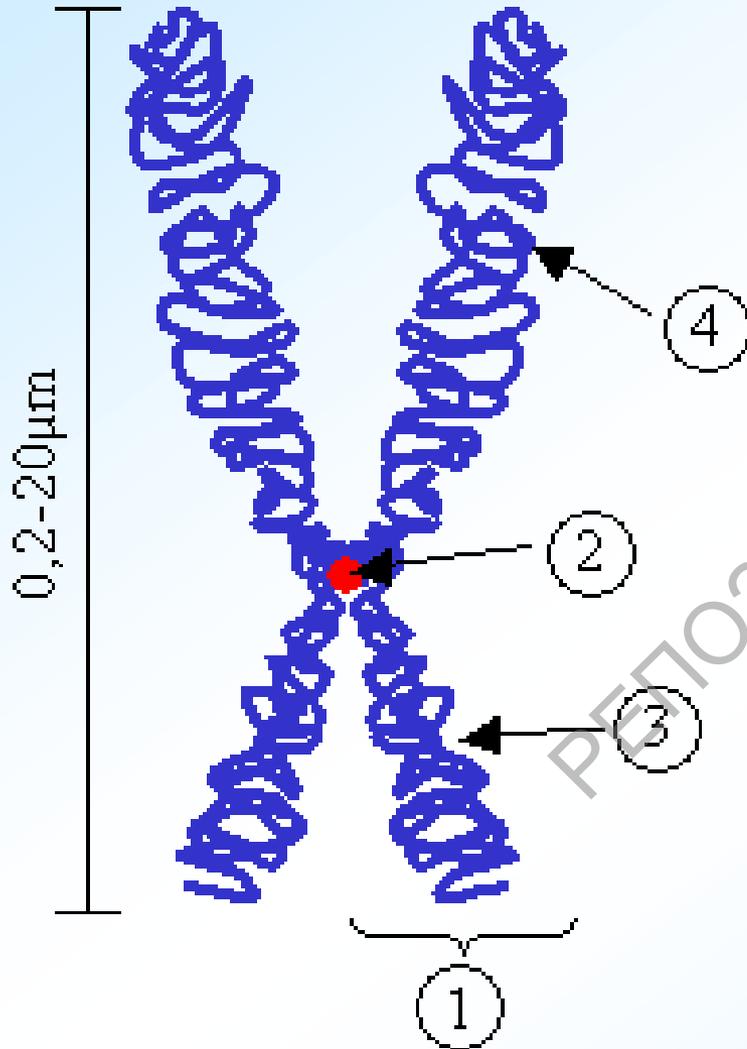
контролирующие развитие – гены, функцией которых является контроль путей развития;

общего контроля – ответственны за стабильность генома;

типа строения – влияют на дифференцирование надмолекулярных, тканевых структур.



Упаковка генетического материала



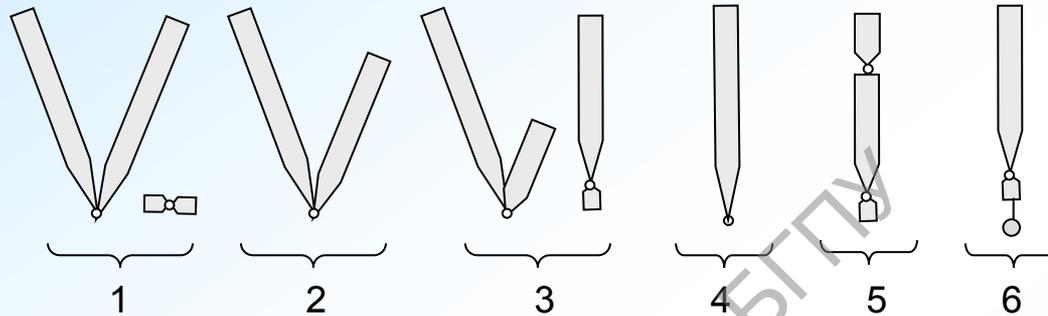
1—хроматида;

2—центромера;

3—короткое плечо;

4—длинное плечо.

Классификация хромосом по морфологическому строению



Метацентрические – центромера расположена посередине хромосомы (равноплечие) – 1;

Субметацентрические – центромера смещена к одному из концов (слабо неравноплечие) – 2;

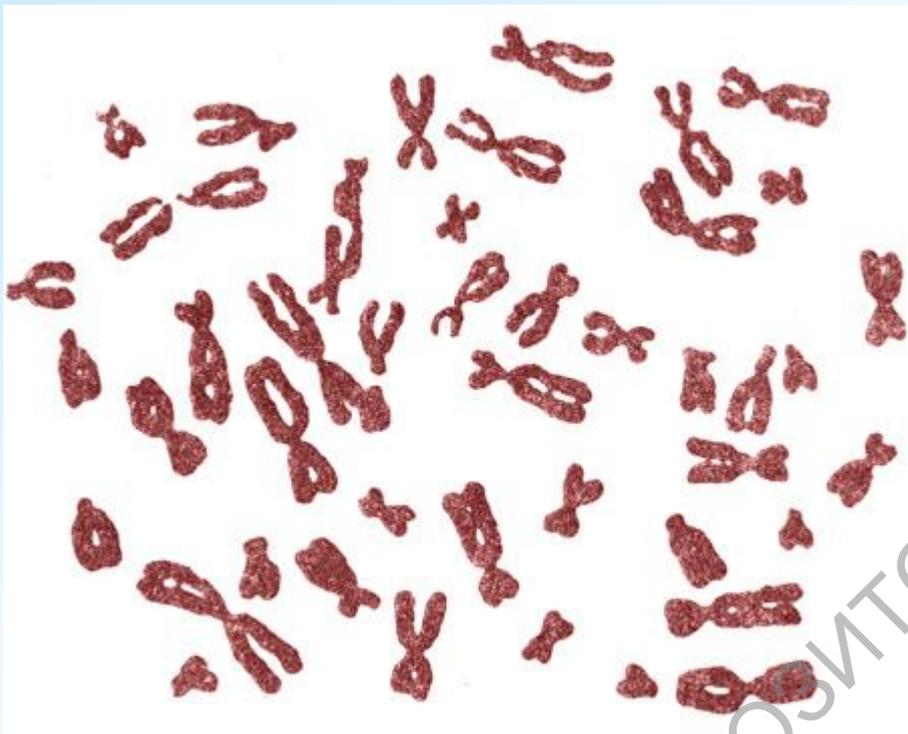
Акроцентрические – центромера сильно смещена к одному из концов (резко неравноплечие) – 3;

Телоцентрические – центромера расположена в теломерном (концевом) участке хромосомы – 4;

Хромосомы со **вторичной перетяжкой** – 5;

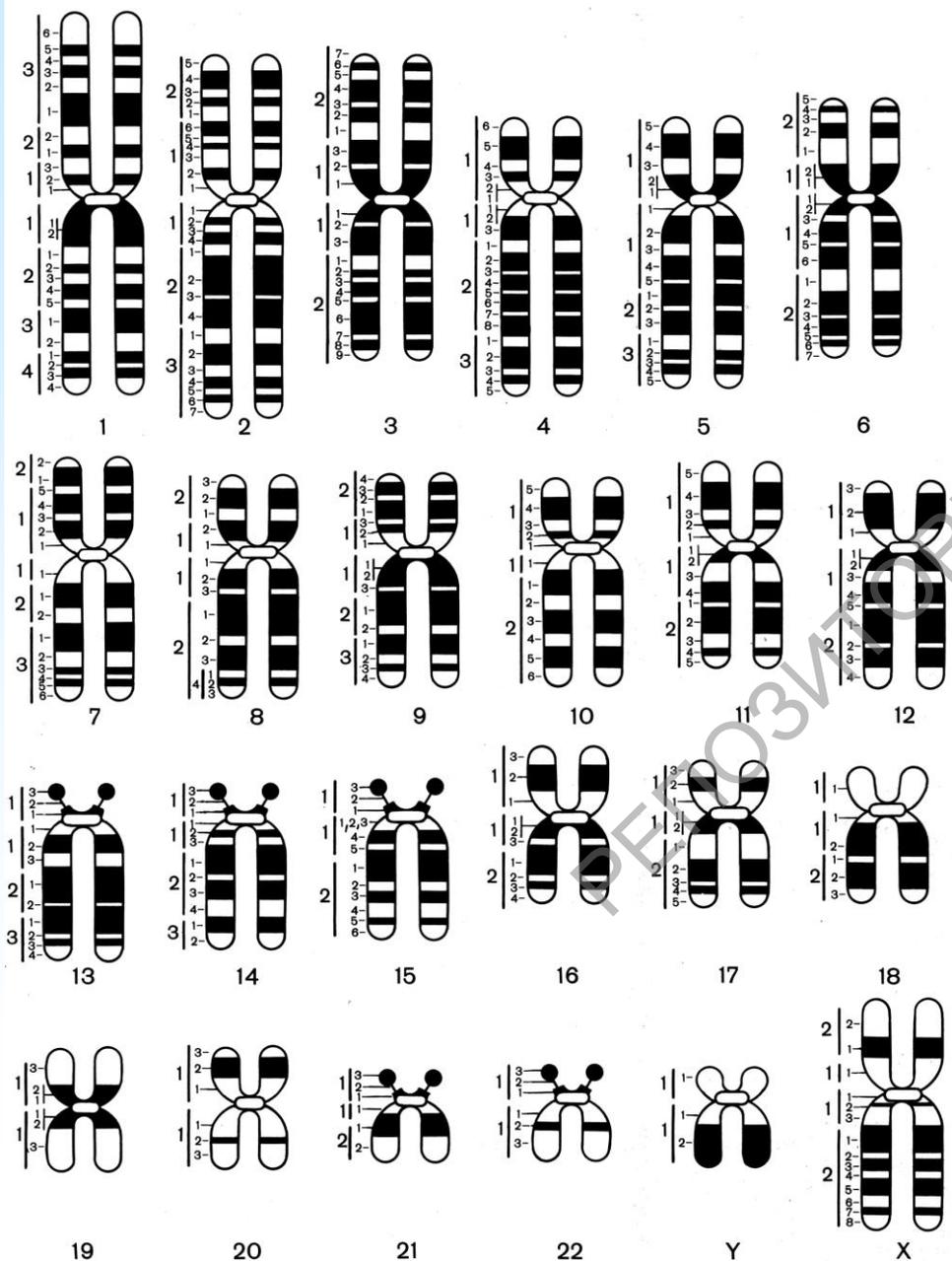
Спутничные – содержат на концах хромосом небольшие тельца – 6.

Кариотип человека. Метафазная пластинка



РЕПОЗИТОРИЙ БГПУ

Кариотип человека. Картирование



НАСЛЕДСТВЕННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Комбинативная изменчивость возникает в генотипах потомков вследствие случайной рекомбинации аллелей.

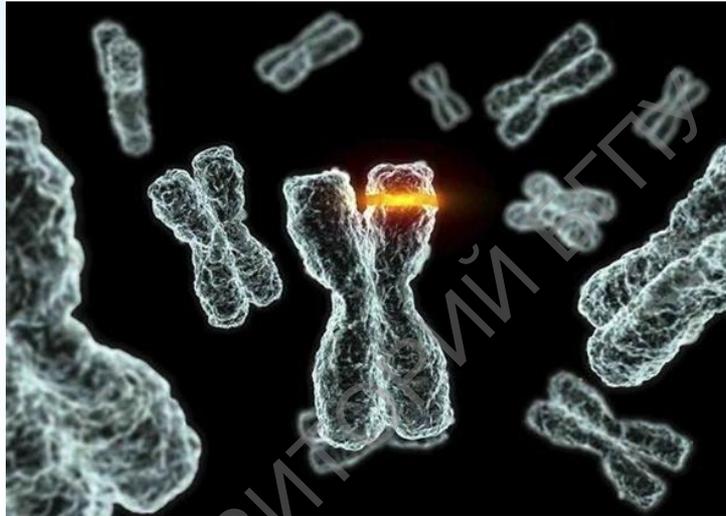


Возможные причины:

- независимое расхождения хромосом в процессе мейоза;
- рекомбинация генов при кроссинговере;
- случайная встреча гамет при оплодотворении.

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Мутационная изменчивость обусловлена мутациями – устойчивыми изменениями генетического материала и, соответственно, наследуемого признака.



Мутация – в широком смысле слова внезапно возникающее наследуемое изменение; любое структурное или композиционное изменение в ДНК организма (в последовательности нуклеотидов, генов, хромосом), произошедшее спонтанно или индуцированное мутагенами.

Мутаген – соединение химической, биологической или физической природы, способное прямо или косвенно повреждать наследственные структуры клетки.

Классификация мутагенов

К **физическим мутагенам** относятся:

- ионизирующие излучения (например, α -, β - и γ -излучения, рентгеновское излучение, нейтроны);
- радиоактивные элементы (например, радий, радон, изотопы калия, углерода и др.);
- ультрафиолетовое излучение**;
- чрезмерно **высокая** или низкая температура.



Классификация мутагенов

К **химическим мутагенам** относятся:

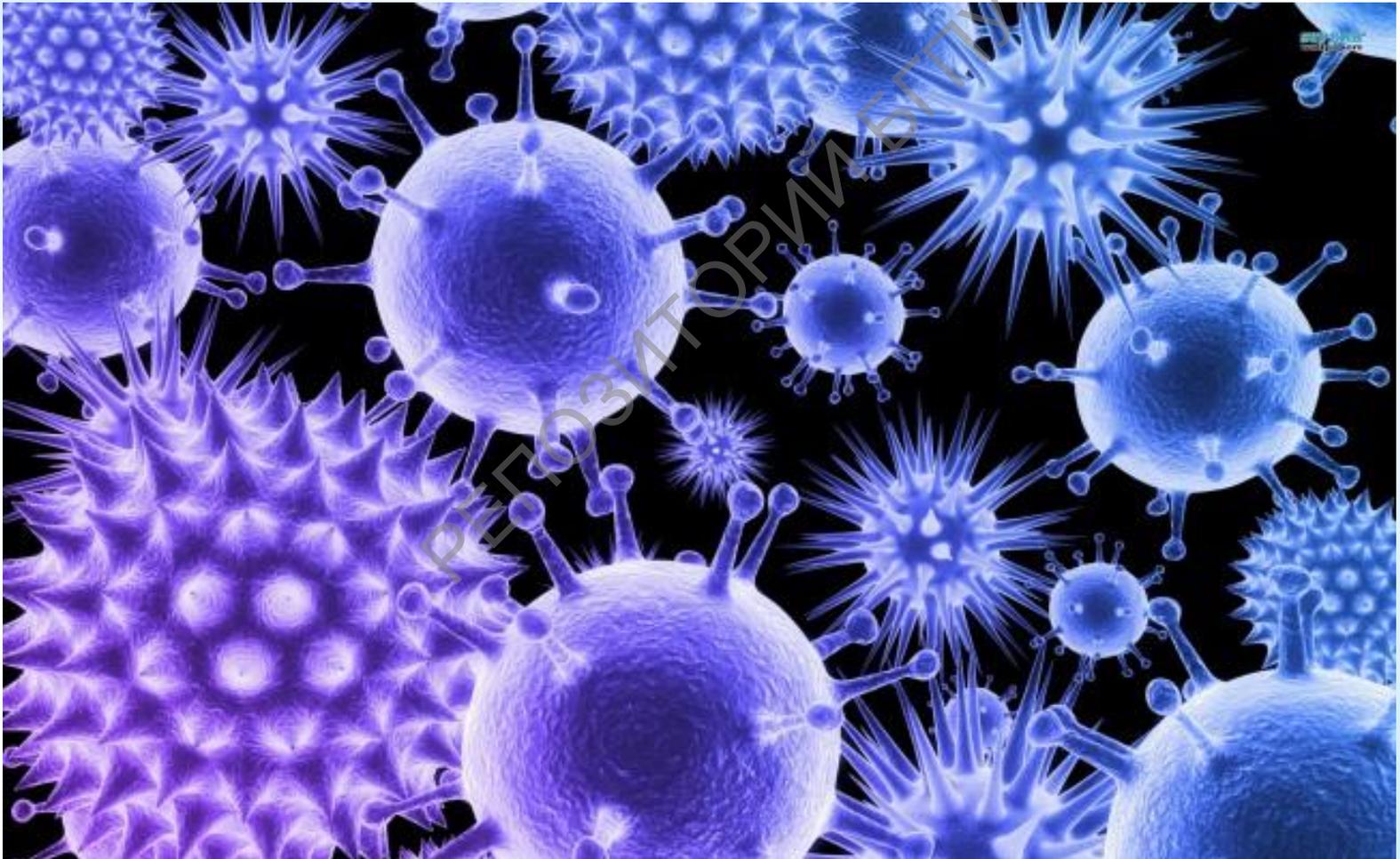
- сильные окислители или восстановители (например, **нитраты**, **нитриты**, активные формы кислорода);
- алкилирующие агенты (например, йодацетамид);
- **пестициды** (например, гербициды, фунгициды);
- некоторые **пищевые добавки** (например, цикламаты, N нитрозамины, карбаматы);
- полициклические ароматические углеводороды (продукты переработки нефти);
- органические растворители;
- **лекарственные препараты** (например, цитостатики, ртуть-содержащие средства, иммунодепрессанты) и другие химические соединения.



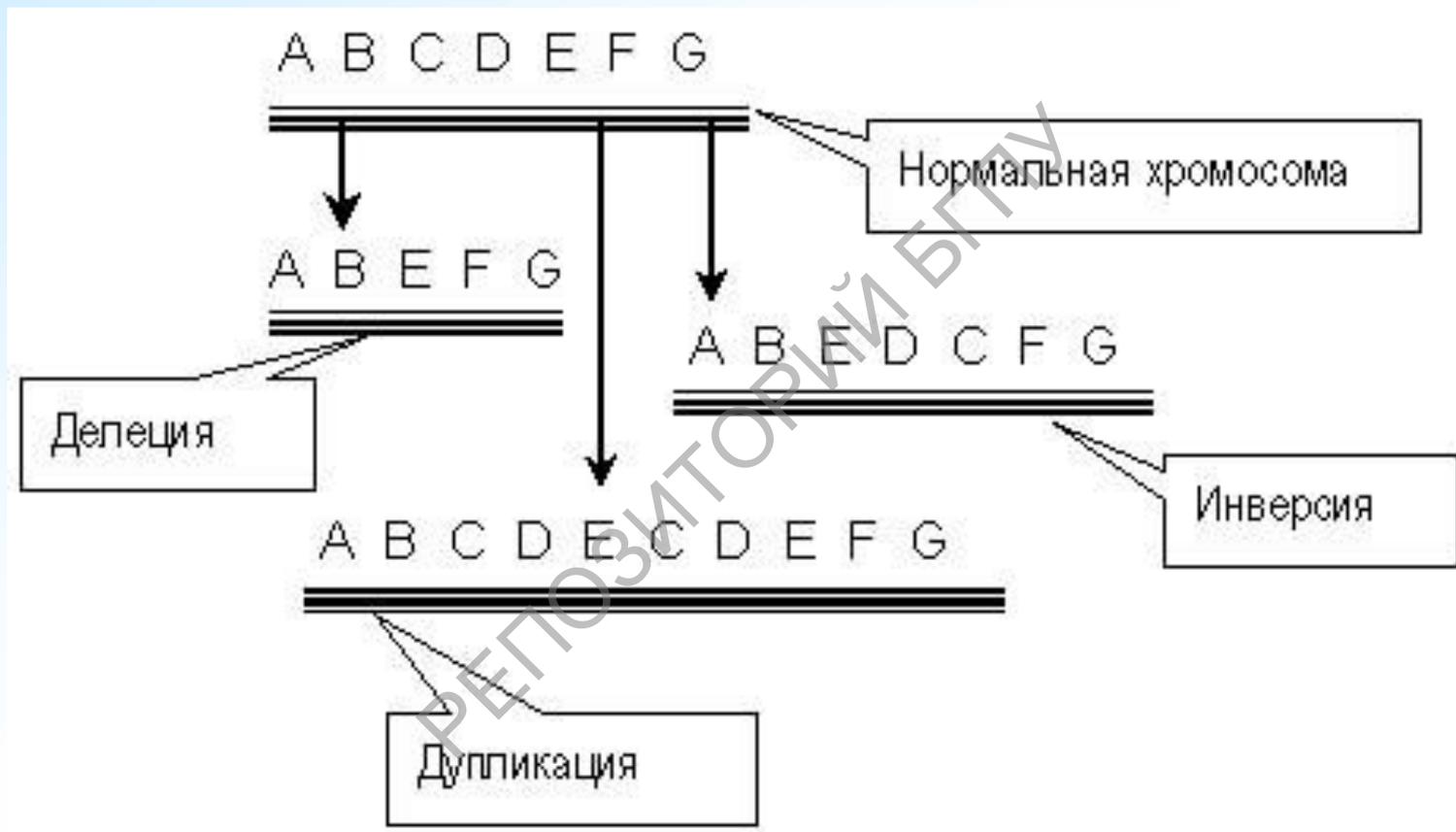
Классификация мутагенов

К биологическим мутагенам относятся:

- некоторые вирусы (например, кори, краснухи, гриппа);
- продукты обмена веществ (например, продукты перекисного окисления липидов);
- антигены некоторых микробов и паразитов.



Схематическое изображение перестроек разного типа



Классификация мутаций на хромосомном уровне

Изменения числа хромосом (геномные мутации)		Изменения числа и порядка расположения генов (структурные мутации, aberrации)		Изменения индивидуальных генов (генные, собственно мутации)	
Моноплоидия	Моноплоид (1n)	Делеция	Терминальная (концевая)	Замена оснований	Транзиции пурин–пурин; пиримидин-пиримидин (A ↔ Г; Т ↔ Ц)
	Триплоид (3n);		Интеркалярная (интерстициальная)		Трансверсии Пури́н – пиримидин (A↔Т; А↔Ц; Г↔Ц; Г↔Т)
Полиплоидия	Тетраплоид (4n);	Дупликация	–	Вставка (удаление) одного или нескольких оснований (мутация со сдвигом рамки считывания)	Миссенс-мутации (изменение смысла)
	Гексаплоид (6n).	Инверсия	Перицентрическая (охватывающая центромеру)		
Анеуплоидия	Нуллисомик (2n-2);		Транслокация		Парацентрическая (околоцентромерная)
	Моносомик (2n-1);	Реципрокная (реципрокный обмен участками негомологичных хромосом)			
	Трисомик (2n+1);	Транспозиция (нереципрокная, в пределах одной хромосомы)			
	Тэтрасомик (2n+2)	Робертсоновская (центрическое слияние acrocentric с потерей коротких плеч)			