

Лекция 6-7. Закономерности наследственности

1. Материальные основы наследственности.
2. Гибридологический метод изучения наследственности
3. Моногибридное скрещивание
4. Дигибридное скрещивание. Третий закон Менделя
5. Сцепленное наследование.
6. Генетика пола.
7. Взаимодействие генов.
8. Генетика человека.
9. Взаимодействие генотипа и среды при формировании признаков

1. Материальные основы наследственности

Наследственность – свойство организма передавать свои признаки и особенности развития следующим поколениям.

Наследственность позволяет живым организмам передавать и сохранять из поколения в поколение характерные черты вида. Наследственность признаков осуществляется через размножение (половое и бесполое). Наследственность может реализовываться в различных вариантах, в зависимости от генотипа и условий среды.

Значение наследственности:

- сохранение признаков отдельных групп живых организмов (популяций, видов) и сохранение приспособленности к определенным условиям существования;
- один из главных факторов эволюционного процесса (+ изменчивость);
- знание закономерностей наследственности имеет важное значение для практики сельского хозяйства и медицины.

После доказательства роли ядра в передаче признаков была сформулирована ядерная теория наследственности. В дальнейшем была разработана хромосомная теория наследственности, доказывающая, что наследственные факторы локализованы в хромосомах.

Элементарной единицей наследственности является ген. Ген представляет собой участок ДНК, служащий матрицей для синтеза одной полипептидной цепи, т.е. в случаях, когда белок состоит из одной цепочки – одной молекулы белка.

Вся информация, заключенная в молекулах ДНК, называется генетической. Молекулы ДНК могут быть сосредоточены не только в ядре, но и в цитоплазме (в митохондриях, пластидах и т. п.). Эти молекулы обеспечивают цитоплазматическую наследственность.

Таким образом, материальными носителями всех видов наследственности являются нуклеиновые кислоты ДНК и РНК (только у некоторых вирусов).

Материальными основами наследственности являются гены и хромосомы.

В 1911-1920 гг. была сформулирована хромосомная теория наследственности. Согласно этой теории передача наследственной информации связана с хромосомами, где линейно, в одной и той же последовательности, расположены гены. В каждой клетке живого организма содержится постоянное для данного вида количество пар хромосом, обозначаемое как $2n$. Парные хромосомы называются гомологичными хромосомами. Поскольку хромосомы парны (одна от "материнской" гаметы, другая от "отцовской"), то каждому гену одной хромосомы соответствует парный ген другой хромосомы (гомолога). Эти гены расположены друг против друга, они могут быть одинаковыми в гомозиготах или разными в гетерозиготах. Парные гены отвечают за альтернативные проявления одного признака (зеленая и желтая окраска семян гороха) и называются аллельными генами.

Каждый из генов пары называют аллелью. Каждый ген имеет два состояния - доминантное (А) или рецессивное (а). Однако, доминантность и рецессивность не являются абсолютными. Один и тот же признак может наследоваться как доминантный и рецессивный. Обычно вновь возникшие аллели рецессивны, а аллели старых сортов растений и пород животных – доминантны. У человека складка над внутренним углом глаза у монголоидной расы наследуется доминантно, а у негроидов – рецессивно.

Изучением особенностей строения и числа хромосом занимается наука цитогенетика. Каждый вид животных и растений имеет постоянное число хромосом (у человека -46, у плодовой мушки дрозофилы -8, у ржи -14, у твердой пшеницы -28, а у мягкой -42) и определенное их строение. Набор хромосом носит название кариотипа. Гаметы содержат только по одной из каждой пары гомологичных хромосом и только один из каждой пары генов. Соматические клетки содержат двойной набор хромосом. Гаметы гаплоидны (n), соматические клетки диплоидны (2n), хотя количество хромосом может увеличиваться в кратное число раз (полиплоидия).

Генетический код.

Единицей наследственной информации является ген. Ген - участок молекулы ДНК (у некоторых вирусов - РНК), кодирующим первичную структуру белка (последовательность аминокислот). Генетическая информация, содержащаяся в ДНК, заключена в последовательности расположения нуклеотидов в молекуле. Каждой аминокислоте соответствует последовательность из трех нуклеотидов. Так как непосредственное участие в синтезе белка принимает и-РНК, то генетический код (закодированная последовательность аминокислот) записан на «языке» РНК. Триплет или последовательность нуклеотидов, обозначающих одну аминокислоту, получили название кодона. Почти каждая аминокислота шифруется более чем одним кодоном (от 2 до 6). Каждый триплет шифрует только одну аминокислоту (код однозначен).

Некоторые триплеты обозначают не аминокислоту, а знаки препинания, т.е. отделяют отдельные гены друг от друга (УАА, УАГ, УГА).

При нарушении последовательности нуклеотидов в гене или при выпадении одного из нуклеотидов или при замене одного на другой структура синтезированного белка может очень сильно изменяться (серповидная анемия). Генетический код един для всех живых организмов на Земле.

Свойства генов:

- ген дискретен, т. е. действует отдельно от других генов;
- ген отвечает только за строго определенный признак;
- ген может усиливать действие признака при увеличении числа доминантных аллелей (например, окраска волос);
- один ген может влиять на развитие разных признаков (множественное действие гена), (например, ген бурой окраски семян гороха способствует развитию пигмента в других частях растения);
- ген может взаимодействовать с другими генами (появление красной окраски цветков гороха при скрещивании некоторых сортов с белыми цветами);
- действие гена может быть модифицировано изменением его положения в хромосоме или воздействием различных факторов.

2. Гибридологический метод изучения наследственности

Гибридологический метод изучения наследственности – анализ характера наследования признаков с помощью системы скрещивания организмов, отличающихся друг от друга по одному или нескольким признакам. Потомков от таких скрещиваний (гибридизаций) называют гибридами. Гибридологический метод заключается в получении гибридов и дальнейшем их сравнительном анализе в ряду поколений.

Основоположником гибридологического метода был Грегор Мендель (1822-1884), выдающийся чешский ученый. В 1866 году в своей работе "Опыт над растительными гибридами" он сформулировал основные принципы гибридологического метода:

- подбор материала для получения гибридов;
- индивидуальный анализ потомства каждого скрещивания;
- применение математической статистики.

Мендель использовал для экспериментов чистые линии (т. е. растения, которые при самоопылении не давали разнообразия по выбранному признаку или признакам). В своих экспериментах Мендель наблюдал за наследованием альтернативных признаков, т. е. взаимоисключающих признаков. Наблюдение не всех признаков в совокупности, а только одной (или нескольких) пар позволило Менделю установить количественные закономерности в передаче определенных признаков (используя методы математической статистики).

3. Моногибридное скрещивание

Моногибридное скрещивание – это скрещивание, при котором родительские организмы отличаются только по одному изучаемому признаку (например, окраска семян у гороха, цвет глаз у человека и т. п.) Затем изучается и математически обрабатывается наследование только одной пары альтернативных признаков.

Первый закон Менделя.

Грегор Мендель начал проведение своих генетических экспериментов над горохом, выбрав два сорта, отличающиеся по одному признаку. Семена одного сорта гороха были желтые, а другого – зеленые.

Мендель произвел искусственное опыление, дождался появления семян и выяснил, что все появившиеся семена оказались желтыми, независимо от сорта.

То же самое явление наблюдалось при скрещивании растений гороха с белыми и красными цветками. Все цветы гибридных растений оказались красными. Результаты этих опытов очень удивили ученого, и он продолжил эксперименты, высеяв гибридные семена. Эти растения произвели семена путем самоопыления.

Среди них оказались не только желтые, но и зеленые семена.

В результате экспериментов Мендель сделал вывод: в потомстве гибридов первого поколения наблюдается единообразие. В дальнейшем это явление получило название первого закона Менделя. Он формулируется следующим образом:

Закон единообразия гибридов первого поколения, или закон доминирования: При скрещивании все особи потомства (F_1), единообразны по фенотипу и генотипу.

Все особи первого поколения единообразны по генотипу и фенотипу.

Генотип - совокупность всех генов организма.

Фенотип - совокупность всех признаков организма.

В потомстве, полученном от скрещивания гибридов первого поколения, наблюдается явление расщепления по фенотипу в отношении 3:1. Причем три четверти особей второго поколения несет доминантный признак, а одна четверть - рецессивный.

Расщепление по генотипу 1:2:1 Расщепление по фенотипу 3:1

Особь, не дающая расщепления в следующем поколении, называется гомозиготными (от греч. "гомос" - равный).

Особь, в потомстве которых обнаруживается расщепление, называется гетерозиготными (от греч. "гетеро" - разный). У гетерозиготных особей гомологичные хромосомы несут разные аллели одного гена (Aa).

4. Дигибридное скрещивание. Третий закон Менделя

В естественных условиях обычно происходит скрещивание между особями, отличающимися по многим признакам. Для выяснения закономерностей наследования Мендель провел дигибридное скрещивание, т. е. скрещивание родительских форм, различающихся по двум парам признаков. Для эксперимента были взяты растения гороха с желтыми и гладкими семенами и с зелеными и морщинистыми. В этом случае два признака обусловлены двумя парами аллелей. Одна пара отвечает за окраску семян, а вторая за их форму. В этом эксперименте Мендель изучал наследование признаков, за которые отвечают гены, лежащие в разных хромосомах. Дигибридное расщепление представляет собой два независимо идущих моногибридных (в том случае, если признаки расположены в разных парах гомологичных хромосом). Математически это может быть выражено как квадрат двучлена $(3 - 1)^2 = 3^2 + 2 \cdot 3 + 1^2$

или $9 + 3 + 3 + 1$.

Еще не зная материальных основ наследования, Мендель, обнаружив эту закономерность, сформулировал свой третий закон или закон независимого расщепления. Он гласит: Расщепление по каждой паре генов идет независимо от других пар генов.

В отличие от второго закона, который справедлив всегда, третий закон относится только к случаям независимого наследования, когда изучаемые гены расположены в разных парах гомологичных хромосом.

Для объяснения расщепления признаков у гибридов (гетерозигот) Мендель предложил гипотезу чистоты гамет, которая затем подтвердилась в цитологических исследованиях. У гибридов объединяются разные аллели от родительских гамет. Гипотеза чистоты гамет утверждает, что у гибридной особи половые клетки чисты, т. е. имеют только по одному гену из каждой пары (аллели). В процессах расхождения по гаметам и объединения в зиготу аллельные гены ведут себя как независимые цельные единицы. Это означает, что у гибрида Aa будут в равном количестве возникать гаметы с геном A (доминантным) и с геном a (рецессивным). А у гибридов $AaBb$ в гамету будут объединяться только гены из разных пар гомологичных хромосом. Гаметы, несущие различные гены из аллелей, могут произвольно объединяться в зиготу и давать различные комбинации. Именно по этой причине происходит расщепление признаков у гетерозигот, которые содержат различные гены в аллельных парах.

Когда полного доминирования не наблюдается, гетерозиготы отличаются от гомозиготных форм не только по генотипу и дальнейшему расщеплению, но и по фенотипу. Например, у растения ночной красавицы особи, имеющие генотип AA - с красными цветками, генотипы aa - с белыми цветками. Гибрид Aa - имеет розовые цветки.

5. Сцепленное наследование

Число генов у каждого организма гораздо больше числа хромосом. Из этого можно сделать вывод, что в одной хромосоме расположено много генов. В связи с тем, что в митозе независимо расходятся хромосомы из гомозиготной пары, а не 44 их части, можно предположить, что все гены, сосредоточенные в этой хромосоме, будут наследоваться вместе, т. е. сцеплено.

Изучением наследования неаллельных генов, расположенных в паре гомологичных хромосом, занимался американский ученый Томас Морган (1866-1945) и его ученики. Он проводил свои исследования на плодовой мушке дрозофиле и в итоге этих опытов создал хромосомную теорию наследственности.

Ученые установили, что гены, расположенные в одной хромосоме, наследуются совместно или сцеплено. Группы генов, расположенные в одной хромосоме, называют группами сцепления. Сцепленные гены расположены в хромосоме линейно. Число групп сцепления соответствует гаплоидному набору хромосом (т. е. числу пар). У человека 23 группы сцепления, у гороха - 7, у мухи дрозофилы - 4 и т. п.

Способ наследования сцепленных генов отличается от наследования генов, локализованных в разных парах гомологичных хромосом (см. III закон Менделя).

При независимом расщеплении дигибрид образует четыре типа гамет (Aa ; ab ; AB ; Ab) в равных количествах. При сцепленном наследовании дигибрид образует, в основном, два типа гамет AB и ab в равных

количествах. Это объясняется тем, что гены АВ и аВ локализованы в одной хромосоме и, следовательно, наследуются сцеплено. Однако было установлено, что наряду с обычными гаметами возникают и новые -АВ и аВ, правда, в значительно меньшем количестве. Причиной возникновения новых гамет является перекрест гомологичных хромосом, или кроссинговер в профазе I мейоза. Кроссинговер происходит во время конъюгации гомологичных хромосом и заключается в перекресте и обмене участками гомологичных хромосом. Это приводит к появлению качественно новых хромосом, содержащих участки материнских и отцовских хромосом. Частота перекреста между двумя генами, расположенными в одной хромосоме, пропорциональна расстоянию между ними. Чем больше расстояние между генами в хромосоме, тем больше вероятность того, что они разделятся при перекресте, чем меньше расстояние, тем чаще гены наследуются сцеплено.

Биологическое значение кроссинговера заключается в создании новых комбинаций генов и обеспечении повышения приспособленности организмов к условиям окружающей среды в процессе эволюции.

Изучив явление сцепления и перекреста хромосом, можно построить, карты хромосом (по частоте перекреста вычисляют расстояние между генами), с нанесением на них порядка расположения генов. По этому принципу построены генетические карты хорошо изученных объектов (гороха, томата, мыши и т. п.), которые позволяют сравнивать строение генома у разных видов. Знание генетических карт живых организмов имеет большое значение для генетических исследований селекции и эволюционных исследований.

6. Генетика пола

У большинства видов самое заметное фенотипическое различия между особями - апол. Во многих случаях при изучении большого количества особей одного вида, соотношение между полами примерно равно.

Простейшее скрещивание, которое ведет к соотношению между различными особями 1:1- это скрещивание гомозиготы с гетерозиготой. Это дает основание предположить, что у человека, птиц млекопитающих и других животных один пол гомозиготен, а другой - гетерозиготен.

При изучении хромосомного набора дрозофилы было обнаружено, что в составе четырех пар хромосом, имеющихся у дрозофилы, три пары хромосом одинаковы у самца и самки, а одна пара хромосом различна у самца и самки.

Эти хромосомы, отвечающие за наследование пола, были названы половыми хромосомами. Остальные хромосомы, одинаковые в клетках животных одного вида, не отвечающие за наследование пола, называются аутосомами.

У большей части животных по половым хромосомам гетерозиготны самцы. У самок имеются две одинаковые половые хромосомы, которые обозначают как X-хромосомы. У самцов в отличие от самок имеются две разные хромосомы: X-хромосома и Y-хромосома.

Ген, который отвечает за развитие пола у человека (и многих других организмов) расположен в Y-хромосоме. От него зависит развитие мужского пола.

На ранних стадиях развития у зародыша образуются зачаточные половые органы, что из них разовьется, зависит от половых хромосом. Под действием гена, который находится в Y-хромосоме, начинается синтез особого белка, который вызывает развитие семенников (мужских половых органов) из зачаточных половых органов. Семенники же вырабатывают гормоны, стимулирующие дифференцировку мужских половых путей. Если ген, определяющий мужской пол, не начинает действовать, из зачатков репродуктивных органов начинают развиваться яичники (женские половые органы).

На ранних стадиях зародышевого развития у самки млекопитающего функционируют обе X-хромосомы. Впоследствии во всех клетках (кроме тех, из которых развиваются яичники и яйцеклетки) одна из X-хромосом инактивируется и остается в конденсированной форме (в виде шарика). Инактивированная X-хромосома носит название тельца Барра.

В том случае, когда гены, ответственные за формирование признака, расположены в аутосомах, наследование признака не зависит от пола родителей, являющихся носителем изучаемого гена, и проявление этого признака не зависит от пола потомства. Однако, половые хромосомы несут ряд генов, не отвечающих за определение пола (такой ген есть только в Y-хромосоме). Часть X-хромосомы гомологична части Y-хромосомы, гены этих участков проявляют себя так же, как и любые другие гены. Для некоторых участков X-хромосомы гомологичных участков в Y-хромосоме нет. Гены, находящиеся в таком участке X-хромосомы, называются сцепленными с полом.

У человека к болезням, сцепленным с полом, относятся: дальтонизм (цветовая слепота, гемофилия (несвертываемость крови), один из видов мышечной дистрофии).

Рассмотрим пример наследования гемофилии - заболевания, определяющегося рецессивным геном, расположенным в X-хромосоме. Женщины чаще всего гетерозиготны по этому гену (т. е. во второй X-хромосоме локализован нормальный ген) и имеют нормальную свертываемость крови. У мужчины нет второй X-хромосомы и ген гемофилии, попавший с X-хромосомой матери, обязательно проявится в фенотипе. В организме гемофиликов почти не образуется белка, который необходим для свертывания крови. В результате

человек может погибнуть (истечь кровью) от пустякового пореза. Гемофилия встречается достаточно редко, в основном у мужчин. Для того, чтобы родилась женщина с гемофилией, необходимо, чтобы и отец и мать являлись носителями этого гена, а мужчины (в прошлом) не доживали до возраста, когда они могли оставить потомство.

Исторический пример появления гемофилии в королевских домах Европы начался с носителя гемофилии королевы Виктории. Через ее страдавшего гемофилией сына Леопольда и двух дочерей - носительниц гемофилии - Алису и Беатрису, болезнь проникла во многие королевские дома, попала в Россию, Пруссию и Испанию. Это случилось потому, что в королевских домах были приняты близкородственные браки. А в близкородственных браках больше вероятности встречи двух рецессивных генов и их проявления. Близкородственные браки опасны не только с точки зрения болезней сцепленных с полом, но и других заболеваний, определяемых рецессивными генами.

Примером сцепленного с полом наследования у животных, является проявление черепаховой окраски только у кошек. Дело в том, что черная окраска кошек определяется геном В, а рыжая - геном b. Эти гены расположены в X-хромосоме. Только если эти гены встречаются вместе, можно наблюдать черепаховую окраску

7. Взаимодействие генов

Основные типы взаимодействия генов.

1. Взаимодействие аллельных генов.

- Полное доминирование - один из генов полностью подавляет проявление другого.
- Неполное доминирование – следствием взаимодействия аллельных генов является промежуточное выражение признака. Например у ночной красавицы генотипу AA соответствует красная окраска: цветов, генотипу aa -белая, а генотипу Aa -розовая.

- Кодоминирование встречается у человека в наследовании групп крови. Четвертая группа крови определяется наличием антигеном А и В, кровь второй группы содержит только антиген А, а кровь III группы – антиген В. Следовательно кодоминирование - это участие обоих аллелей в определении признака у гетерозиготной особи.

2. Взаимодействие неаллельных генов.

- **Комплиментарные** или дополнительные. Комплиментарными генами называются такие неаллельные гены, взаимодействие которых приводит к образованию нового признака - новообразования.

Примером комплиментарного взаимодействия генов является скрещивание двух сортов душистого горошка с белыми цветками. Семена, полученные при скрещивании, дают растения с фиолетовыми цветками. Фиолетовая окраска возникает в результате реакции двух веществ, каждое из которых образуется под действием определенного гена. Генотипам ССrr и ссRR соответствуют белые цветки. При скрещивании растений с этими генотипами, образуется гетерозигота СсRr, в которой каждая аллель представлена доминантным и рецессивным геном. При сочетании двух доминантных генов в генотипе появляется фиолетовая окраска.

- **Эпистаз** противоположен комплиментарному взаимодействию генов, в этом случае гены одной аллельной пары подавляют проявление генов другой пары, например, на окраску плодов тыквы влияет доминантный ген другой аллельной пары. Если он присутствует, он подавляет окраску плодов, в то время как рецессивная аллель не мешает проявлению окраски.

- **Полимерия** - тип взаимодействия генов, при котором несколько генов с одинаковым проявлением в фенотипе контролируют наследование одного и того же признака. Такие гены называются полимерными. Чем больше таких генов в генотипе, тем сильнее проявление признака. Таким образом, наследуются количественные признаки, например, цвет кожи, волос у человека, молочность, масса, длина колоса у злаков, содержание сахара в сахарной свекле и т. д.

- **Множественное действие** гена проявляется в случае, когда один ген может влиять на формирование нескольких признаков организма. Например, у человека есть ген, определяющий рыжую окраску волос, этот же ген обуславливает, светлую окраску кожи, а также появление веснушек. Такие же явления наблюдаются у растений и беспозвоночных животных.

Из всего выше сказанного можно сделать вывод, что генотип любого организма действует как единое целое и на фенотипическое проявление признака влияет целый комплекс генов.

8. Генетика человека

Наследственность человека подчиняется тем же биологическим закономерностям, что и наследственность всех живых организмов на земле. Все закономерности наследственности характерны и для человека, некоторые признаки определяются доминантными генами, а некоторые рецессивными. Гены взаимно влияют друг на друга, один ген может определять несколько признаков и т. п.

Число хромосом у человека (в диплоидном наборе) равно 46 (23 пары). Такое большое количество генетического материала приводит к большому количеству возможных генетических комбинаций. Их

разнообразие столь велико, что людей с одинаковым генотипом на нашей планете нет. Исключение составляют однояйцовые близнецы. В последнее время очень вырос интерес к генетике человека в связи с ее практическим значением. Прежде всего, это связано с существованием болезней, передающихся по наследству. В настоящее время ученым известно более 2000 наследственных болезней человека. С каждым годом открываются и регистрируются новые заболевания. Это связано с большим количеством мутагенных факторов в окружающей среде и с дальнейшим развитием генетики. Современные исследования показывают, что около 4-5% новорожденных рождаются с генетическими дефектами. Изучением и возможным предотвращением последствий генетических дефектов человека занимается медицинская генетика. Однако не только наследственные заболевания привлекли внимание ученых к генетике человека. Ученые расшифровывают генетический материал человека, люди мечтают о рождении детей с заранее запрограммированными качествами. Но при изучении генетики человека и экспериментах нужно особенно внимательно относиться к проблемам медицинской этики.

Методы изучения генетики человека.

Изучение наследственности человека связано с определенными трудностями, т. к. генетические эксперименты с человеком запрещены, у человека небольшое количество детей и размножение человека происходит медленно. Основными методами изучения генетики человека являются:

- генеалогический;
- близнецовый;
- биохимический.

Генеалогический - заключается в изучении родословной людей за возможно большее число поколений. Наиболее хорошо изучена генеалогия королевских европейских семей и известных людей. Таким путем удалось установить характер наследования многих признаков человека, в том числе и наследственных заболеваний. Многие признаки человека наследуются по законам Менделя. Например: курчавые волосы являются доминантным признаком, а прямые - рецессивным, то же самое можно сказать о низком и высоком росте, положительном и отрицательном резус факторе. II, III, IV группы крови являются доминантными, а I - рецессивной.

Генеалогическим методом было установлено, что развитие музыкальных и математических способностей определяется наследственными факторами. Например, семья Бахов, где в течение ряда поколений было много музыкантов, в их числе и знаменитый композитор начала XVIII в. Иоганн Себастьян Бах. Генеалогическим методом установлено, что наследование многих заболеваний (сахарный диабет, шизофрения) определяется рецессивными генами, предрасположенность к таким заболеваниям как туберкулез, также передается по наследству.

Близнецовый метод состоит в изучении развития признаков у близнецов.

У человека рождается два типа близнецов разнойцовые и однояйцовые. Разнойцовые близнецы или двойняшки рождаются в случае оплодотворения двух и более яйцеклеток. В этом случае рождаются дети одного или нескольких полов, похожие друг на друга как братья или сестры.

Однояйцовые близнецы рождаются в случае, когда одна оплодотворенная яйцеклетка дает начало двум или (очень редко) нескольким эмбрионам. Они имеют одинаковый генотип и поэтому не отличаются по полу и имеют почти абсолютное сходство. Различия, возникающие между ними, обусловлены только влиянием среды. В связи с этим, изучение однояйцовых близнецов в течение всей их жизни, особенно если они живут в разных условиях, позволяет получить многоценной информации о влиянии среды на развитие физических и психических свойств человека.

Цитологический метод основывается на микроскопическом исследовании числа и структуры хромосом. Для этого изготавливают микроскопические препараты из лейкоцитов крови, на которых видно число и строение хромосом. Если прокрасить микропрепараты особыми красителями, можно провести не только количественный подсчет их, но и изучить изменения структуры. Неоднородность в плотности окрашивания отдельных участков хромосом (рисунок из светлых и темных полос) дает возможность различать каждую хромосому человека.

Наследственные заболевания человека.

У человека известно очень много различных аномалий, связанных с изменением числа или формы хромосом. Эти заболевания носят название хромосомных болезней. Среди них такие заболевания как:

- болезнь Дауна, вызывается нерасхождением хромосом 21 пары. В результате хромосомный набор состоит из 47, а не 46 хромосом. Больные имеют низкий рост, короткие конечности, монголоидный разрез глаз, специфическое выражение лица, они умственно отсталые.

Болезни, вызванные нерасхождением половых хромосом:

а) Трисомия (наличие трех X-хромосом), проявляется обычно в недоразвитии яичников и матки, бесплодии, умственной отсталости;

б) Синдром Тернера (наличие только одной половой хромосомы - X). Женщины имеют очень малый рост, короткую шею, замедленное половое развитие, бесплодие.

в) Синдром Клейнфельтера (половые хромосомы XXУ). Мужчины характеризуются чрезмерно высоким ростом, вытянутыми конечностями, недоразвитием вторичных и первичных половых признаков, бесплодием, умственной отсталостью.

Цитологический метод позволяет выявить наличие у плода хромосомных и многих биохимических нарушений даже в период беременности, на ранних стадиях развития.

Биохимические методы позволяют выявить аномалии углеводного и т. д. типов обмена. Яркий пример таких проявлений - сахарный диабет. Это заболевание передается по наследству и определяется рецессивным геном. Такое заболевание как мигрень также является наследственным и определяется доминантным геном. По наследству так же передается такое психическое расстройство как шизофрения (рецессивный ген), эпилепсия также является наследственным заболеванием (может быть рецессивной и доминантной).

Современные исследования и знание генетики человека позволяют предотвратить некоторые наследственные заболевания. Для этого следует избегать родственных браков (при этом больше вероятность проявления рецессивных заболеваний). Во многих центрах России сейчас открыты медико-генетические консультации, которые могут с определенной долей вероятности определить риск возникновения наследственных заболеваний. Чистота окружающей среды (отсутствие веществ, обладающих мутационным и канцерогенным действием), тщательная проверка лекарственных препаратов, продуктов, косметических средств и препаратов бытовой химии - является важнейшим условием для снижения частоты появления у людей наследственных заболеваний. Наличие вредных привычек (курение) и особенно употребление алкоголя матерью или отцом будущего ребенка повышают вероятность рождения младенца с наследственными заболеваниями.

9. Взаимодействие генотипа и среды при формировании признаков

Генотип, которым обладает организм, определяет только то, каким он должен быть. То, каким организм окажется в действительности, зависит от взаимодействия генов генотипа и от факторов среды.

Все признаки организма можно разделить на две группы качественные и количественные.

Качественные признаки определяют наличие или отсутствия какого-либо признака (качества). Например, цвет глаз, половые различия, окраска цветов, плодов, масть животных и т. п.

Количественные признаки можно изучать с помощью измерения и подсчета, например, урожайность растений, рост и масса человека и т. п. Большинство признаков, важных для сельскохозяйственных растений, являются количественными.

Среда оказывает различное влияние на формирование количественных и качественных признаков. Качественные признаки гораздо меньше подвержены действию среды. Если человек имеет белую кожу, он не сможет стать чернокожим, сколько бы он не лежал на солнце. Однако некоторые качественные признаки определяются влиянием среды.

У многих животных под влиянием температуры изменяется окраска шерсти. Например, у горностаевых кроликов и сиамских кошек окраска шерсти зависит от температуры среды. Темная шерсть возникает у этих животных лишь на тех участках тела, где температура достаточно низкая. Если сбрить шерсть на белом участке и приложить пузырь со льдом, пока не вырастет новая шерсть, на этом месте шерсть вырастет черная. Если сбрить черную шерсть и приложить грелку с температурой выше 30°C, на этом месте вырастет белая шерсть. У некоторых рептилий пол определяется температурой, при которой проходила определенная стадия зародышевого развития.

Развитие количественных признаков очень сильно зависит от условий среды, например, рост, масса, молочность скота, урожайность растений зависят от условий содержания. Однако генотип так же играет важную роль в формировании признаков. Как бы мы не кормили курицу яйценосной породы, она не станет такой крупной как бройлер. А бройлеры не смогут давать яиц столько, сколько яйценосные породы. Генотип определяет пределы, в которых возможно развитие того или иного признака или нормы реакции.