

Материальные основы наследственности и изменчивости

Как ДНК хранит признаки, а изменения создают разнообразие?



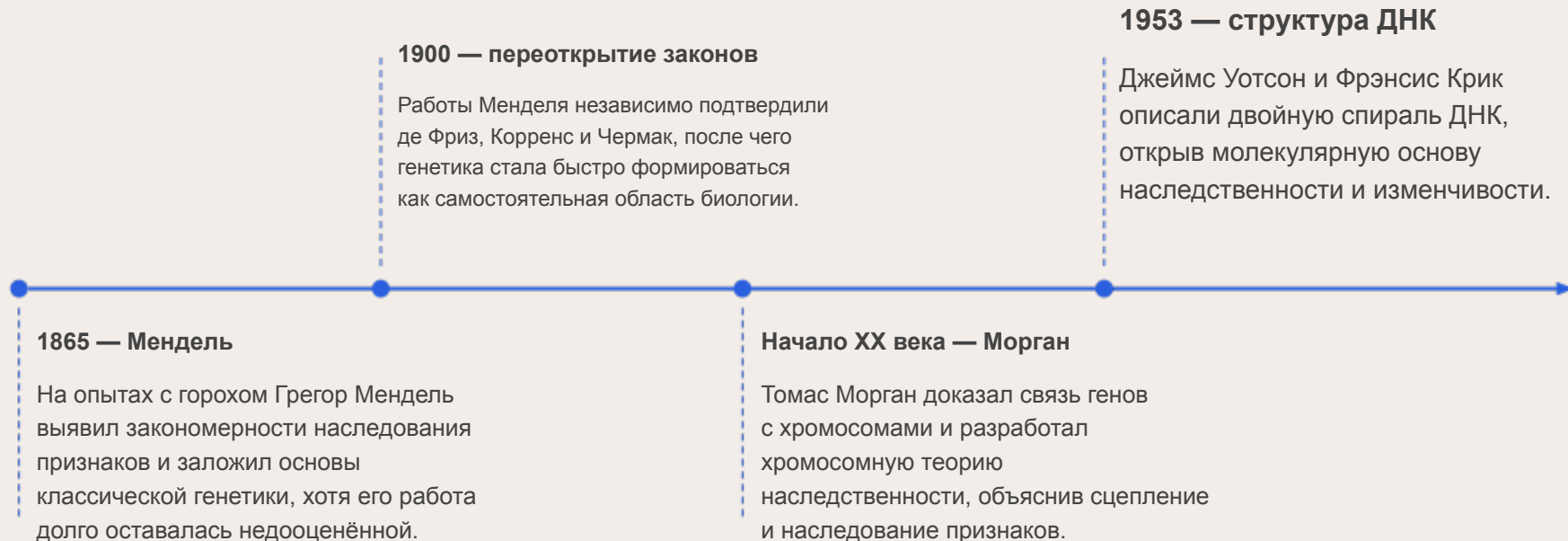
● Зачем биологии нужна генетика



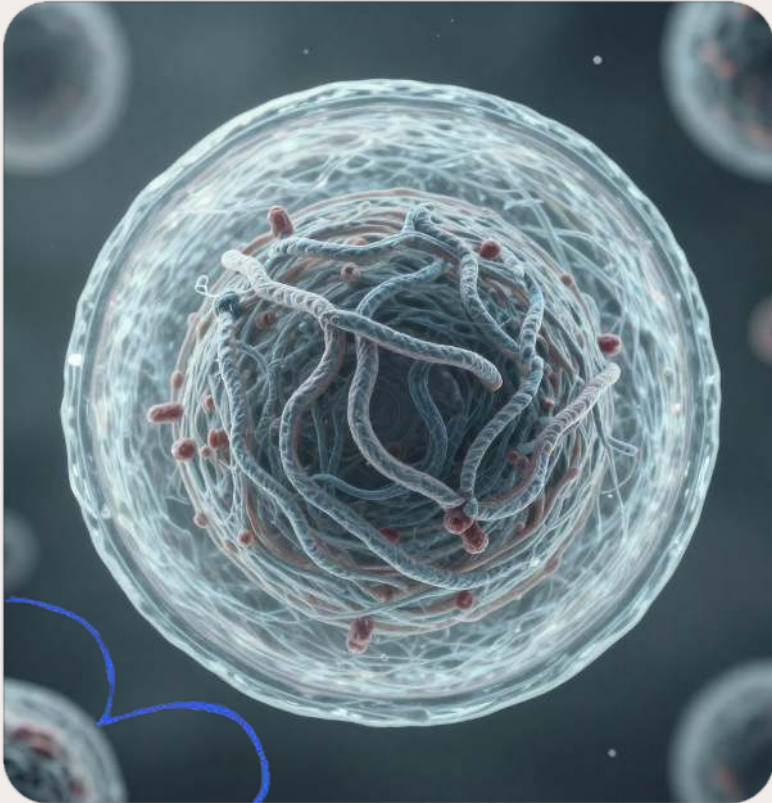
Генетика объясняет сходство и различия организмов, помогает в селекции, медицине и экспертизе. Она показывает, как наследуются признаки, почему возникают болезни и как среда влияет на их проявление.



Исторические этапы развития генетики



Клетка как носитель наследственной информации



Ядерная ДНК

У эукариот основная часть наследственного материала сосредоточена в ядре в составе хромосом. Именно здесь хранится большая часть информации, необходимой для развития и работы организма.

Органельная ДНК

Митохондрии и пластиды тоже содержат собственную ДНК. Это делает наследственную систему клетки более сложной и позволяет этим органеллам частично сохранять автономию.

Прокариотическая организация

У прокариот ДНК располагается в нуклеоиде и в плаزمиде. Такое строение обеспечивает компактное размещение генетической информации без оформленного ядра.

Удвоение перед делением

Перед делением клетки ДНК реплицируется, чтобы каждая дочерняя клетка получила полный набор наследственной информации и смогла сохранить признаки исходной клетки.

От гена к признаку

Информация заключена не в форме молекулы, а в порядке нуклеотидов. Именно эта последовательность определяет синтез белков и, следовательно, проявление признаков организма.

Сравнение ДНК и РНК

Сравнение показывает, как две нуклеиновые кислоты распределяют разные функции в клетке.

ДНК служит долговременным носителем информации, а РНК обеспечивает её считывание и реализацию в процессе синтеза белка.

Признак	ДНК	РНК
Сахар	дезоксирибоза	рибоза
Основания	А, Т, Г, Ц	А, У, Г, Ц
Цепи	обычно 2	обычно 1
Функция	хранение информации	синтез белка
Локализация	ядро, митохондрии, пластиды	ядро, цитоплазма

Школьный курс биологии: молекулярные
основы наследственности

Строение ДНК и принцип комплементарности

1

Нуклеотиды

Каждый нуклеотид ДНК включает сахар, остаток фосфорной кислоты и одно из азотистых оснований. Из этих единиц строится длинная полимерная цепь молекулы.

2

Две цепи

ДНК образует двойную спираль из двух цепей, которые удерживаются водородными связями между основаниями. Такое строение делает молекулу устойчивой и удобной для копирования.

3

Комплементарность

Аденин всегда соединяется с тиминном, а гуанин — с цитозином. Благодаря этому копирование ДНК происходит точно, а ошибки легче обнаруживаются и исправляются.

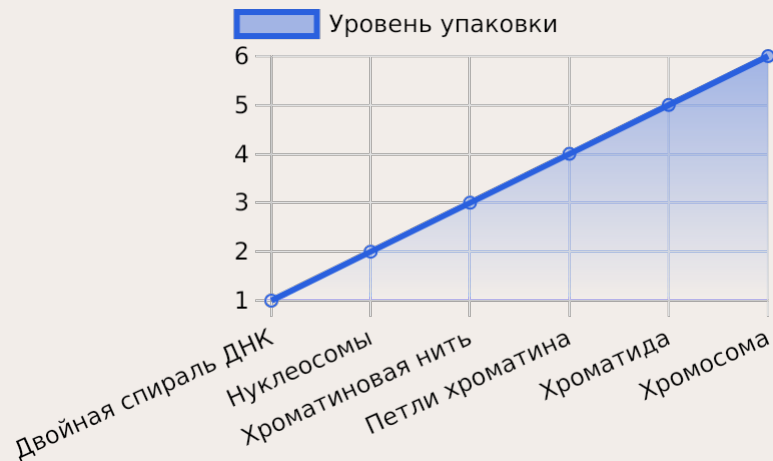
4

Объём информации

Порядок нуклеотидов несёт генетическую информацию. Если расправить ДНК одной клетки человека, её длина превысит два метра, хотя она помещается в микроскопическом ядре.



Уровни упаковки генетического материала



Школьная схема уровней организации хроматина

Переходы показывают постепенное уплотнение ДНК без изменения последовательности нуклеотидов.

Чем выше уровень упаковки, тем компактнее и защищённее генетический материал, при этом наследственная информация сохраняется полностью.

Ген, аллель, генотип и фенотип



Ген

Участок ДНК, содержащий информацию о синтезе белка или о проявлении определённого признака. Отдельный ген может быть связан с формированием одного белка или группы связанных признаков.



Аллель

Один из вариантов одного и того же гена. Аллели могут отличаться по последовательности нуклеотидов и по тому, как именно признак проявляется у организма.



Генотип

Совокупность всех генов организма. Он задаёт наследственную основу, но не всегда напрямую определяет внешний вид, поскольку на проявление признаков влияет и среда.

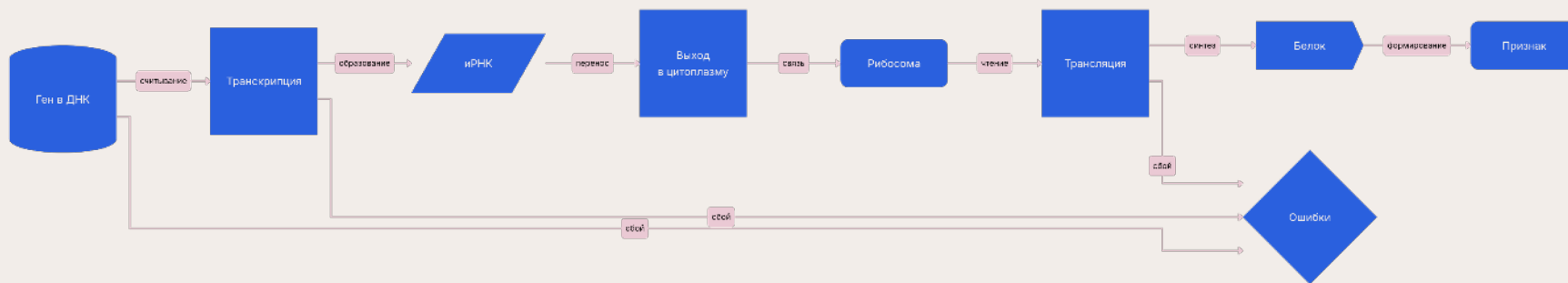


Фенотип

Совокупность внешних и внутренних признаков организма. Фенотип формируется в результате взаимодействия генотипа с условиями среды, поэтому у одинаковых генотипов возможны различия.

Путь от гена к признаку

Последовательность отражает реализацию наследственной информации от ДНК до проявления признака.



• Законы Менделя как основа классической генетики

1

Единообразие гибридов

При скрещивании двух чистых линий, различающихся по одному признаку, потомки первого поколения оказываются одинаковыми по проявлению этого признака. Так проявляется первый закон Менделя.

2

Расщепление признаков

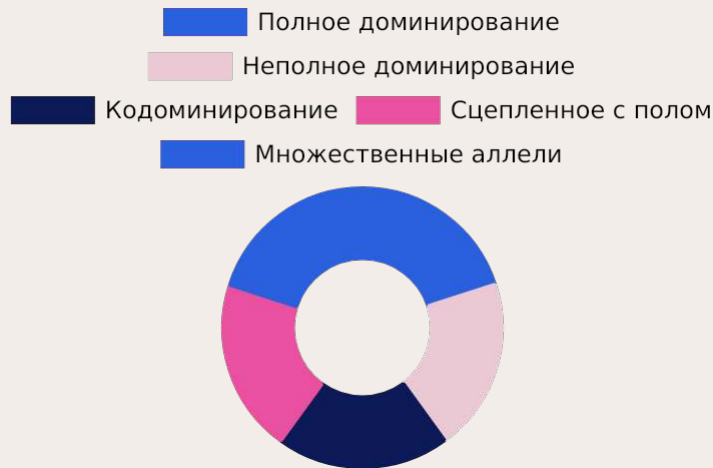
Во втором поколении гибридов признаки распределяются не случайно, а в определённых соотношениях. Этот результат отражает расхождение аллелей при образовании гамет и называется вторым законом Менделя.

3

Независимое наследование

Если гены расположены в разных хромосомах или достаточно далеко друг от друга, они наследуются независимо. Это позволяет объяснить разнообразие сочетаний признаков у потомков.

Основные типы наследования признаков



Схематическая диаграмма по школьной классификации типов наследования

Разные механизмы наследования по-разному формируют фенотип: от маскирования рецессивных аллелей до совместного проявления нескольких вариантов гена.

Один и тот же признак может подчиняться разным генетическим закономерностям; это объясняет разнообразие наследственных схем.

Хромосомная теория наследственности

1

Гены в хромосомах

Гены располагаются в хромосомах линейно, поэтому наследование признаков связано не с отдельными молекулами ДНК, а с их конкретным положением и взаимным расположением на хромосоме.

2

Группы сцепления

Гены одной хромосомы образуют группу сцепления и чаще передаются вместе. Чем ближе локусы друг к другу, тем реже между ними происходит разделение при образовании гамет.

3

Рекомбинация

Кроссинговер в профазе I мейоза нарушает сцепление и создаёт новые сочетания аллелей. Именно поэтому наследование признаков не сводится к простому повторению родительских комбинаций.



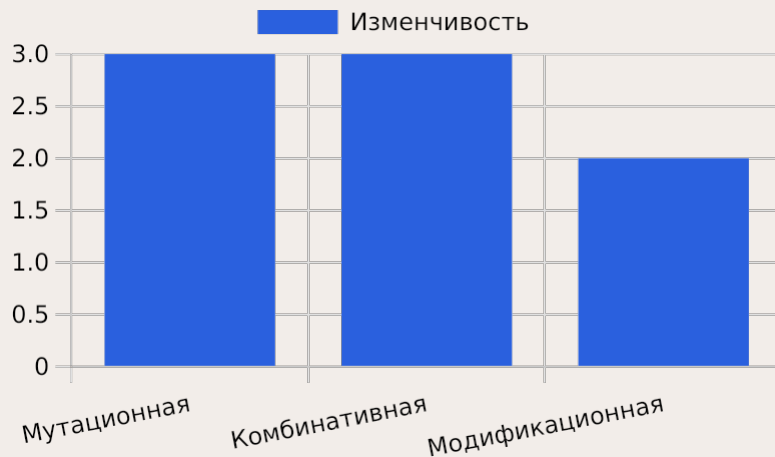
23

— столько хромосом остаётся
в каждой гаплоидной гамете
человека.

Человеческий кариотип: 46 хромосом
в соматических клетках, 23 — в гаметах

Именно уменьшение набора вдвое делает
возможным случайное сочетание
родительских хромосом и появление
большого числа генетических комбинаций.

Причины изменчивости



Схематическая диаграмма по материалам школьного курса биологии

Первые два типа изменчивости связаны с наследственным материалом, тогда как модификационная отражает реакцию организма на условия среды.

Новые наследственные варианты возникают через мутации и рекомбинацию; влияние среды изменяет проявление признаков, но не сам генотип.

● Мутации: виды и причины возникновения



Генные изменения

Такие мутации затрагивают последовательность нуклеотидов внутри одного гена. Они могут менять структуру белка или работу регуляторных участков, поэтому последствия зависят от того, где произошёл сбой.

Хромосомные перестройки

При этих мутациях меняется строение участка хромосомы: возможны утраты, удвоения, повороты или перемещения фрагментов. Из-за этого нарушается согласованная работа многих генов одновременно.

Геномные изменения

Этот тип связан с изменением числа хромосом в клетке. Такие нарушения особенно заметны, потому что затрагивают сразу весь набор и часто сильно влияют на развитие организма.

Источники мутаций

Причиной могут быть ошибки копирования ДНК, действие ультрафиолета, ионизирующего излучения, химических веществ и некоторых вирусов. Опасность возрастает при длительном или сильном воздействии.

Последствия

Мутации бывают нейтральными, вредными и, реже, полезными. Именно они создают новые наследственные варианты, на которых затем может действовать естественный отбор.

● Примеры наследственных и хромосомных нарушений

Нарушение	Тип	Особенность
Фенилкетонурия	Генная	Обмен фенилаланина
Гемофилия	X-сцеплённая	Нарушено свёртывание
Синдром Дауна	Геномная	Трисомия 21
Синдром Тернера	Геномная	Моносомия X

Таблица показывает, что наследственные нарушения могут быть связаны как с изменением отдельного гена, так и с нарушением числа хромосом.

Разные уровни изменений — от гена до хромосомного набора — могут приводить к наследственным заболеваниям с разной тяжестью проявлений.

Модификационная изменчивость и влияние среды



Один организм — разные условия

Растение, выращенное в тени, выглядит иначе, чем его сородич на ярком свете: листья могут быть крупнее, а окраска — бледнее. Генотип остаётся тем же, но фенотип заметно меняется в ответ на условия среды.



Форма признака под давлением среды

У человека физическая нагрузка, питание и режим дня влияют на развитие мышц, массу тела и работоспособность. Эти различия не меняют последовательность ДНК, но показывают, как среда «настраивает» проявление наследственных признаков.

Генетическая изменчивость и здоровье человека



Схематическая диаграмма по материалам школьной генетики

Анализ родословных и молекулярная диагностика помогают выявить скрытое носительство и заранее оценить вероятность наследования болезни у потомков.

Генетическая информация не только объясняет причины заболеваний, но и позволяет прогнозировать риск, уточнять диагноз и выбирать меры профилактики.

Практическое значение генетики



Селекция

Генетические знания помогают создавать высокоурожайные сорта растений и продуктивные породы животных, сочетая нужные признаки и устойчивость к неблагоприятным условиям.



Диагностика

Методы генетики позволяют выявлять наследственные заболевания, определять носительство мутаций и уточнять природу симптомов, когда внешних признаков ещё недостаточно.



Прогноз риска

Анализ родословных и генетическое консультирование помогают оценить вероятность передачи наследственных нарушений потомству и принять обоснованные профилактические решения.



Идентификация

ДНК-анализ используют в судебной экспертизе и установлении родства, потому что генетический профиль человека достаточно специфичен и надёжно различает людей.



Биотехнологии

Генетика лежит в основе геной инженерии и персонализированной медицины, где лечение и профилактика всё точнее подбираются под особенности конкретного человека.

Наследственность и изменчивость: две стороны одной системы

Наследственность сохраняет преемственность живого, а изменчивость создаёт разнообразие, необходимое для развития, приспособления и эволюции. Вместе они определяют устойчивость и гибкость жизни.