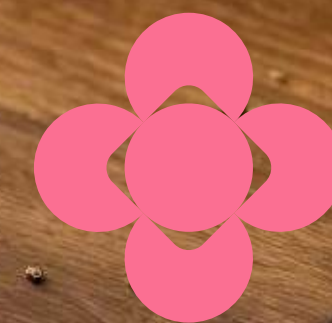




Обзор и ключевые темы генетики

Изучение наследственности и
изменчивости организмов —
основы генетики.



История развития науки о наследственности

Грегор Мендель исследовал наследование в XIX веке, открыв основные законы генетики. В 1953 году была раскрыта структура ДНК. Сегодня генетика объединяет молекулярные, клеточные и эволюционные подходы, активно применяясь в разных сферах.



Что такое наследственность?

3

01

Наследственность — это процесс передачи характеристик от родителей к потомкам при помощи генетического материала, главным образом ДНК.

02

Информация, содержащаяся в ДНК, кодирует признаки, обеспечивая их сохранение и передачу между поколениями.

03

Благодаря наследственности поддерживается стабильность признаков вида и возможность передачи новых свойств потомству.

Изменчивость и её значение

4

.1 •    •

Изменчивость проявляется в различиях между особями одного вида и влияет на разнообразие признаков.

.2 •    •

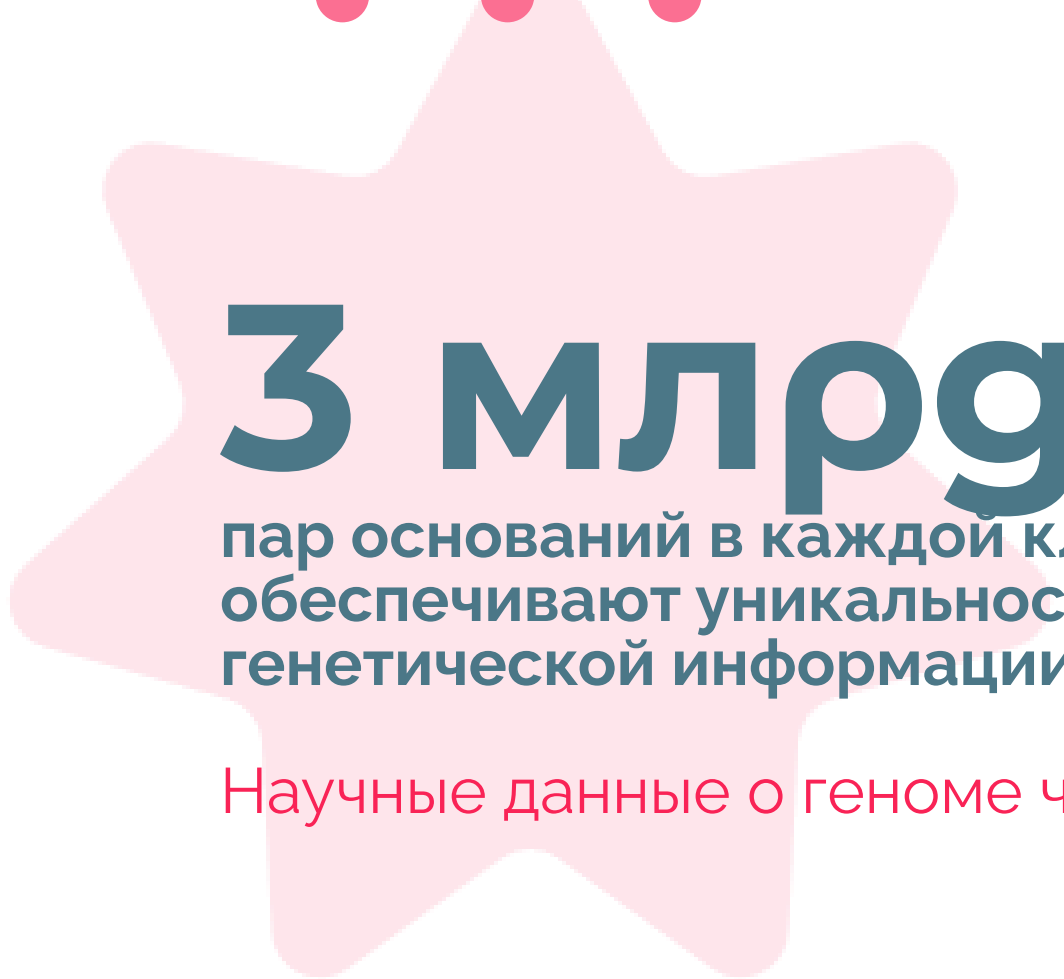
Существует наследуемая (генетическая) изменчивость, обусловленная генами, и ненаследуемая, вызванная влиянием окружающей среды.

.3 •    •

Генетическая изменчивость позволяет организмам адаптироваться к новым условиям и служит двигателем эволюции.

.4 •    •

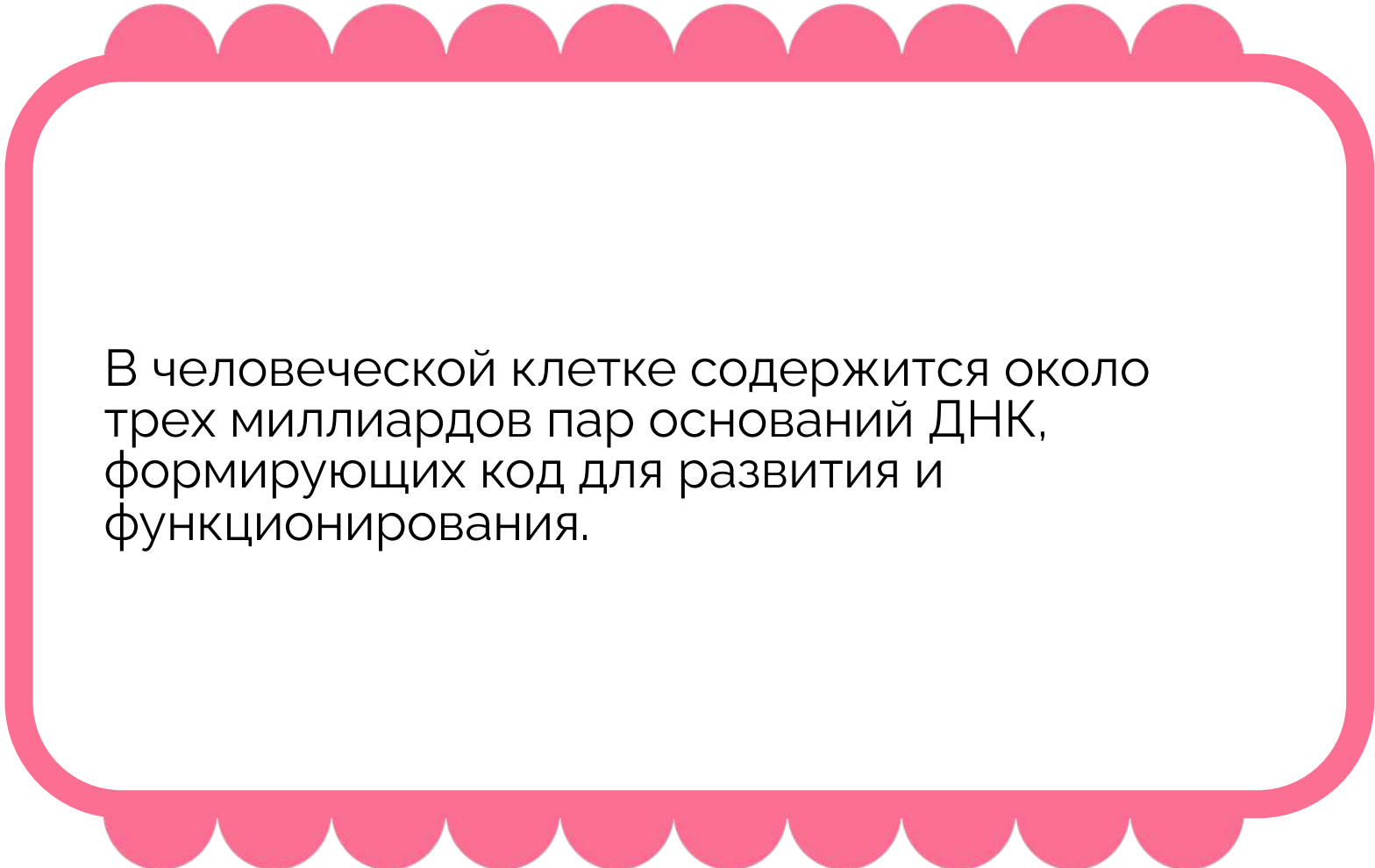
Без изменчивости виды не могли бы развиваться и приспосабливаться к меняющимся условиям среды.



3 млрд

пар оснований в каждой клетке человека
обеспечивают уникальность и сложность
генетической информации.

Научные данные о геноме человека



В человеческой клетке содержится около
трех миллиардов пар оснований ДНК,
формирующих код для развития и
функционирования.

Строение и функции гена

6

.1



Ген — участок ДНК, который содержит инструкции для создания белка или РНК, влияющих на определённые признаки организма. Иногда один ген может воздействовать на несколько признаков.

.2



У человека насчитывается приблизительно 20–25 тысяч генов, расположенных в хромосомах. Структура гена включает экзоны, интроны и регуляторные элементы, контролирующие его работу.



Аллели, доминантные и рецессивные признаки

7



Аллели — вариации одного гена, которые отвечают за проявление разных признаков у организмов.



Доминантные аллели проявляются в фенотипе даже при наличии одной копии, подавляя рецессивные аллели.



Рецессивные признаки проявляются лишь при наличии двух рецессивных аллелей; примером служат цвет глаз или форма мочек ушей.

Общая схема передачи наследственной информации

8

Этапы передачи генетической информации от родителей к потомству



Законы Менделя: примеры и значение

9



Первый закон Менделя гласит, что все гибриды первого поколения обладают одинаковыми признаками, что обеспечивает предсказуемость наследования.



Второй закон объясняет расщепление признаков во втором поколении, что можно наблюдать на примере растений с разными цветами цветков.

Наследование групп крови по родителям

Комбинации групп крови родителей и возможные группы крови детей.

Группа крови от родителей	Возможные группы у детей
А и А	А или О
А и В	А, В, АВ или О
О и О	Только О
АВ и О	А или В

Группа крови ребёнка определяется комбинацией родительских аллелей, включая доминантные и рецессивные варианты.

ВОЗ

Хромосомы: структура и роль в наследственности

11



Что такое хромосомы?

Хромосомы — это структуры внутри клеток, где хранится генетическая информация. У человека их 46, сгруппированных в 23 пары, каждая из которых содержит множество генов, влияющих на развитие признаков и функций организма.



Половые и аутосомные хромосомы

22 пары хромосом называют аутосомами — они определяют большинство наследственных признаков. Последняя пара — половые хромосомы: XX у женщин и XY у мужчин, которые влияют на определение пола и связанные с ним особенности.

Мутации: причины и последствия

12

.1 • •

Мутации — это изменения в структуре ДНК, вызванные внешними факторами, такими как излучение или химические вещества, а также случайными ошибками при копировании ДНК внутри клетки.

.2 • •

Существуют разные виды мутаций: замены, вставки, удаления и хромосомные перестройки, которые могут по-разному влиять на организм, от безвредных до опасных для здоровья.

.3 • •

Последствия мутаций варьируются от появления новых признаков до развития наследственных заболеваний, таких как серповидноклеточная анемия, что обусловлено изменением строения белков.

.4 • •

Некоторые мутации не проявляются напрямую, но могут передаваться потомкам, увеличивая генетическое разнообразие и способствуя эволюции вида.

Примеры генетических заболеваний человека

13

Гемофилия — это нарушение свёртываемости крови, из-за отсутствия определённых белков; заболевание чаще передаётся по наследству через X-хромосому, поэтому чаще встречается у мужчин.

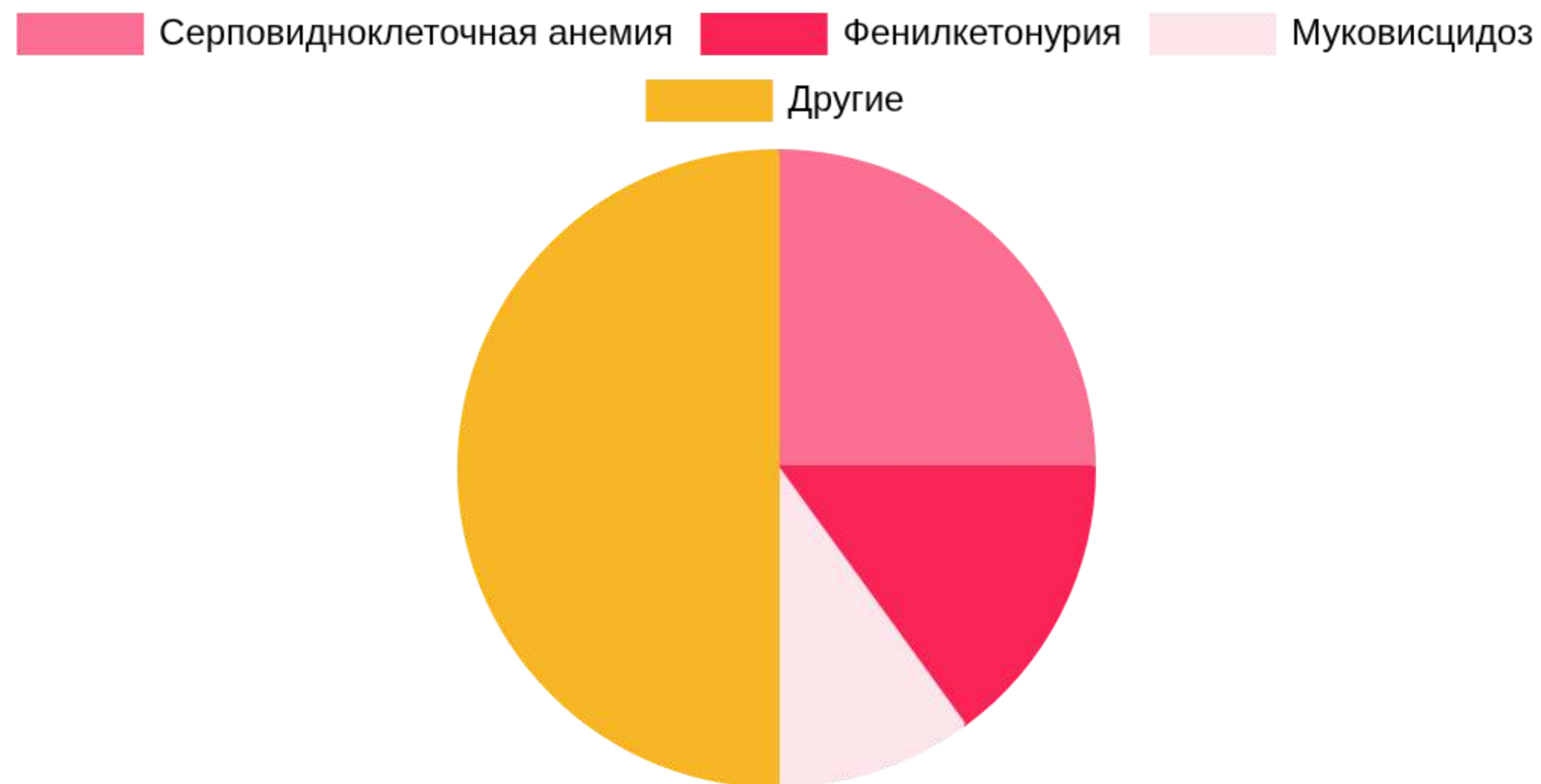
Дальтонизм — нарушение восприятия цветов, связанное с мутациями в генах, отвечающих за светочувствительные клетки глаз; чаще диагностируется у представителей мужского пола.

Муковисцидоз — заболевание, вызванное мутацией в одном гене, проявляется при наследовании двух рецессивных аллелей и приводит к нарушению работы дыхательной и пищеварительной систем.

Статистика частоты генетических болезней

14

Массовый скрининг помогает выявлять распространённые наследственные заболевания для своевременной профилактики и лечения.



Значительный процент генетических болезней приходится на отдельные группы, что позволяет сосредоточить усилия на конкретных патологиях в здравоохранении.

Всемирная организация здравоохранения (ВОЗ), 2023

Роль генетики в медицине сегодня

15



Генетическое тестирование

Позволяет выявить наследственные заболевания и предрасположенности, что помогает врачу выбрать эффективную стратегию лечения для каждого пациента.



Индивидуальная терапия

Основываясь на данных генетического анализа, разрабатываются лекарства и методы лечения, наиболее подходящие именно для данного человека.



Профилактика заболеваний

Медицинская генетика выявляет носителей генов заболеваний для предупреждения их появления у будущих поколений и информирует о рисках.

Применение генетики в сельском хозяйстве

16

01

Селекция растений помогает создавать сорта с повышенной устойчивостью к вредителям и неблагоприятным условиям, что повышает урожайность и стабильность производства.

02

Использование генетических маркёров ускоряет отбор нужных признаков, делая процесс улучшения культур и животных более точным и эффективным.

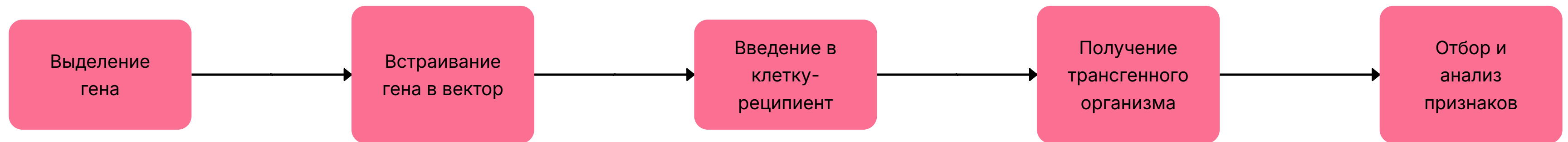
03

Генетически модифицированные организмы позволяют получить новые сорта с улучшенными свойствами, например, повышенной питательной ценностью или устойчивостью к болезням.

Основные этапы генной инженерии

17

Процесс создания трансгенных организмов



Этические вопросы в генетике

18

.1 • • •

Безопасность генной терапии вызывает обеспокоенность, так как вмешательство в геном может иметь непредсказуемые последствия для здоровья и экологии.

.2 • • •

Редактирование ДНК и клонирование порождают вопросы прав и свобод человека, включая возможность дискриминации по генетическим признакам.

.3 • • •

Создание ГМО требует оценки влияния на окружающую среду, чтобы избежать нарушения экосистем и непредвиденных биологических эффектов.

.4 • • •

Сохранение конфиденциальности генетической информации важно для защиты личных данных и предотвращения их неправомерного использования.

Современные достижения в генетических технологиях

19



Технология CRISPR и её точность

CRISPR позволяет с высокой точностью изменять отдельные участки ДНК, что открывает новые возможности для коррекции наследственных заболеваний и исследований генов.



Расшифровка генома человека

Завершён полный анализ человеческого генетического кода, что стало фундаментом для развития медицинских и биотехнологических инноваций XXI века.



Генные технологии в медицине

Создаются новые препараты и методы лечения, направленные на индивидуальные генотипы пациентов, что повышает эффективность терапий и снижает побочные эффекты.



Генетика: ключ к будущему здоровью и развития

Генетика открывает перед наукой и медициной уникальные возможности, требуя ответственного подхода для улучшения жизни и защиты этических принципов общества.

