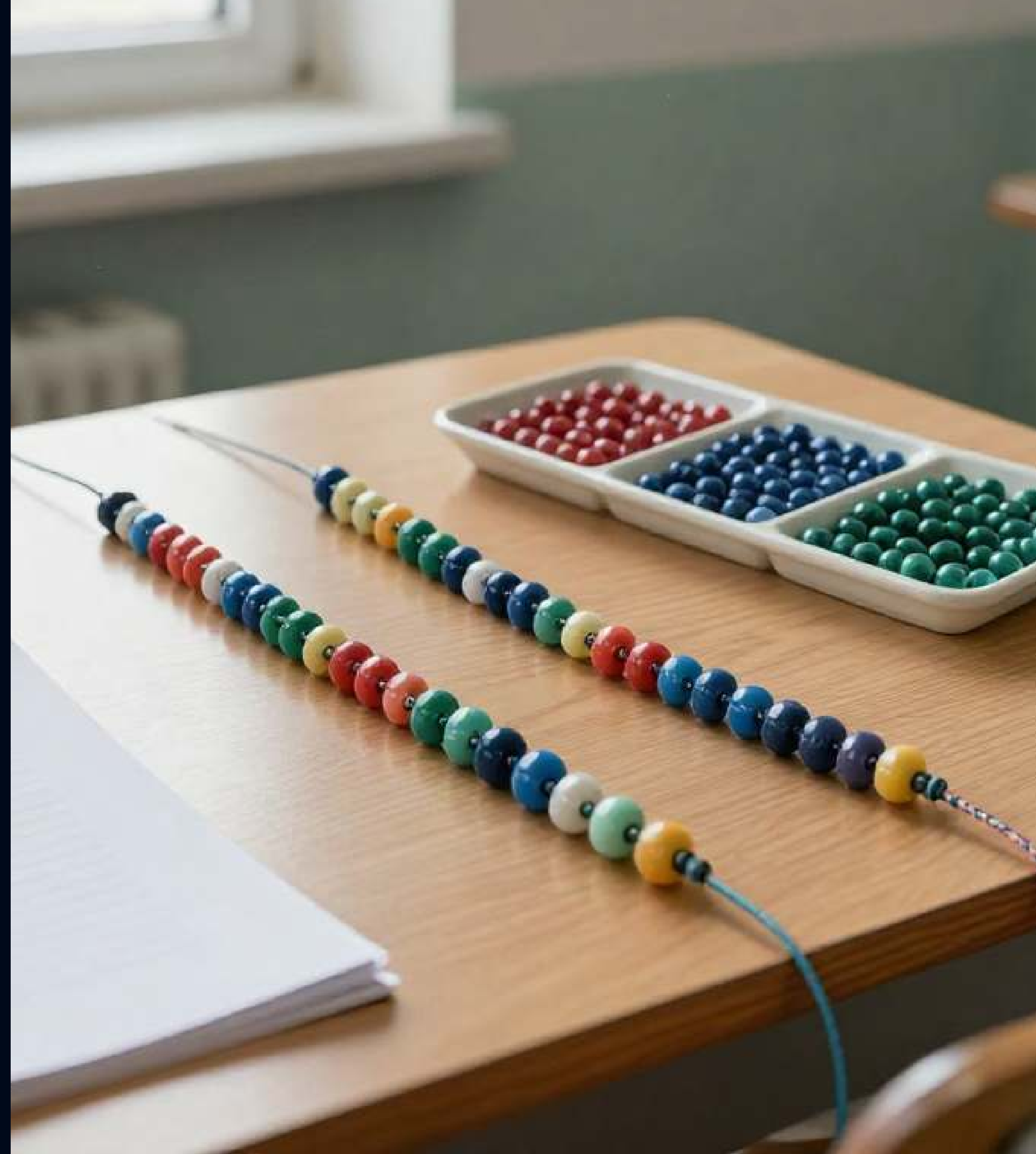
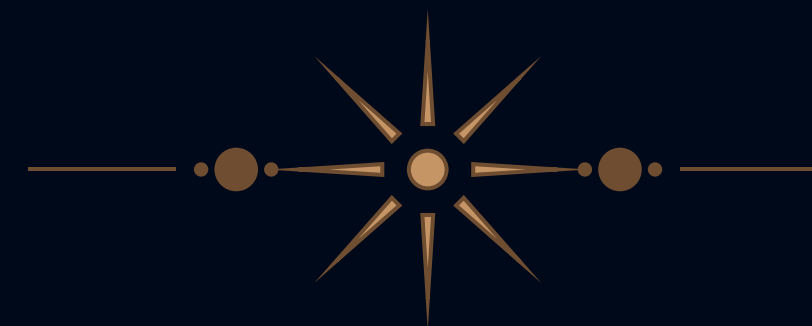


Наследственная изменчивость человека

Как наследственность создает сходство
и различия между людьми



Зачем изучать наследственную изменчивость



Она объясняет, почему дети похожи на родителей, но не повторяют их полностью, и помогает понимать наследование признаков, медицинские риски и основы генетического консультирования.



Ген, аллели и генотип человека

1. Ген как единица наследственности

Ген — это участок ДНК, несущий информацию о белке или функциональной РНК. Именно он задает биологическую основу признака и участвует в передаче наследственной информации.

2. Разные варианты гена

Один и тот же ген может существовать в нескольких вариантах — аллелях. Они отличаются небольшими изменениями последовательности и могут по-разному влиять на проявление признака у человека.

3. Генотип и фенотип

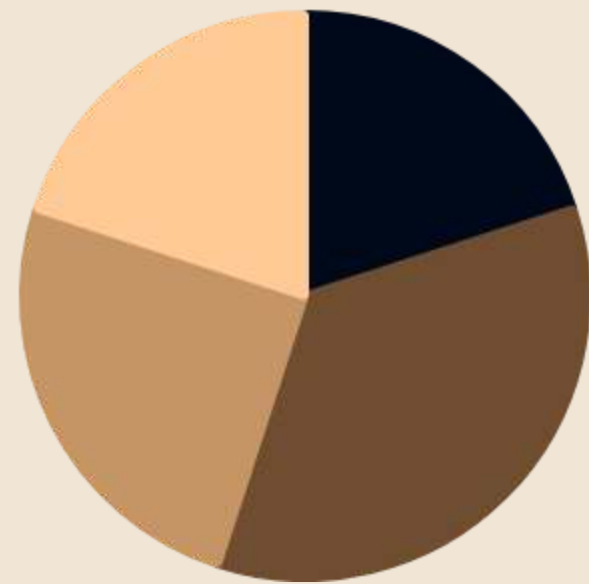
Генотип — это совокупность всех генов организма. Фенотип формируется на его основе, но зависит от того, какие аллели унаследованы и как они взаимодействуют между собой.

4. Доминирование и полигенность

Доминантные аллели обычно проявляются в фенотипе сильнее рецессивных, однако многие человеческие признаки контролируются не одним, а сразу несколькими генами, поэтому их наследование сложнее.

Основные источники наследственной изменчивости

■ Мутации ДНК ■ Кроссинговер
■ Независимое расхождение хромосом
■ Случайное оплодотворение



Рекомбинация действует постоянно: каждый новый набор гамет уже отличается от предыдущего, даже без изменений в самой ДНК.

Главный вклад в разнообразие дают рекомбинационные процессы, а мутации создают исходный материал для новых аллелей.

Схематическое распределение для учебной иллюстрации; значения условные, 2025

Мутации как причина появления новых признаков

Что такое мутация

Мутация — это устойчивое изменение наследственного материала. Оно может затронуть отдельный нуклеотид, участок хромосомы или даже число хромосом в клетке.



Как они проявляются

Многие мутации не заметны или почти не влияют на организм. Однако некоторые из них вызывают наследственные заболевания и становятся причиной устойчивых изменений признаков.



Уровни изменений

Генные, хромосомные и геномные мутации различаются масштабом. Чем крупнее изменение, тем выше вероятность серьезных нарушений в развитии и работе организма.



Примеры и значение

Серповидноклеточная анемия, муковисцидоз и синдром Дауна показывают, что мутации могут быть как вредными, так и биологически значимыми для медицины.



Типы наследственной изменчивости и их особенности



Таблица показывает, чем отличаются основные типы наследственных изменений по масштабу и механизму возникновения.

Генные изменения затрагивают отдельные признаки, а хромосомные и геномные нарушения чаще вызывают более заметные отклонения в развитии.

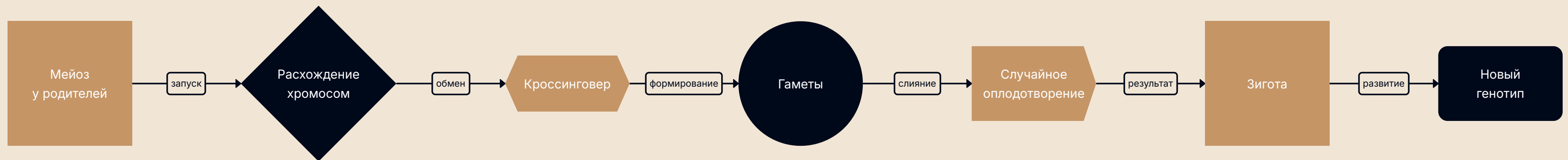


Тип	Что меняется	Пример
Генная	Один ген	Муковисцидоз
Хромосомная	Участок хромосомы	Синдром делеции
Геномная	Число хромосом	Синдром Дауна

Учебная биология: классификация наследственных мутаций

Как формируется уникальный генотип ребенка

Последовательность этапов мейоза и оплодотворения, создающих новые сочетания аллелей



Это показывает, насколько мощным источником разнообразия является мейоз: каждый родитель передает потомству уникальный набор аллелей.

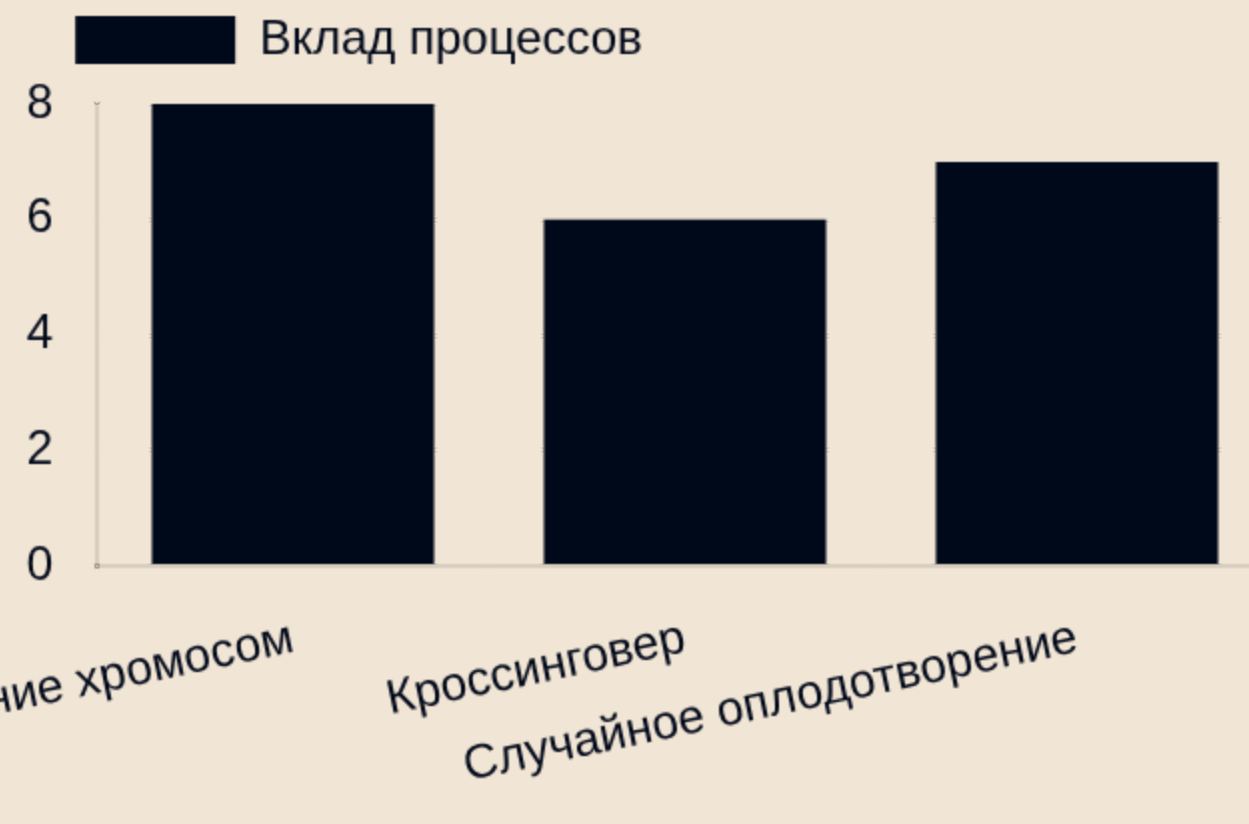


23

пары хромосом у человека создают миллионы возможных комбинаций гамет даже без учета кроссинговера.

Биологический факт: число хромосом человека; расчет возможных комбинаций при независимом расхождении

Почему дети одной семьи отличаются друг от друга



Даже при одинаковых родителях каждый ребенок получает собственную комбинацию генов, поэтому семейное сходство сочетается с индивидуальными различиями.

Различия усиливаются суммарным действием всех трех процессов, а не одного из них отдельно.



Схематическая учебная диаграмма; значения условные, 2025

Наследование групп крови и резус-фактора



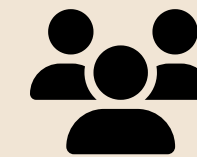
Система ABO

Группы крови I, II, III и IV определяются сочетаниями трех аллелей: I^A, I^B и i. Аллели I^A и I^B проявляют кодоминирование, а i остается рецессивным.



Резус-фактор

Наличие антигена D на поверхности эритроцитов определяет резус-положительный статус. Этот признак особенно важен при переливании крови и наблюдении беременности.



Практическое значение

Знание группы крови и резус-фактора помогает подбирать совместимых доноров и реципиентов, а также предупреждать осложнения, связанные с иммунологической несовместимостью.

Примеры наследуемых признаков человека

Признак	Тип наследования	Значение
Цвет глаз	Полигенный	Внешность
Группа крови	Аллельное	Переливание
Резус-фактор	Доминантное	Беременность
Дальтонизм	Сцепленное с X	Зрение

Таблица показывает, что наследуемые признаки различаются по механизму передачи и значению для здоровья. Одни из них связаны с несколькими генами, другие — с отдельными аллелями или X-хромосомой.

Сложность наследования различна: часть признаков важна прежде всего для медицины, а часть — для описания фенотипа и семейного сходства.

Школьный курс биологии; общие сведения о наследовании признаков человека

Наследственные болезни человека



❖ Природа заболеваний

- ❖ 01 Наследственные болезни возникают из-за изменений в генах или хромосомах и могут передаваться потомкам. Их проявление зависит от типа мутации, наследования и сочетания аллелей у родителей.

❖ Разные формы

- ❖ 02 К ним относят моногенные болезни, хромосомные синдромы и некоторые мультифакториальные нарушения. Каждая группа отличается механизмом возникновения, тяжестью проявлений и вероятностью повторения в семье.

❖ Примеры

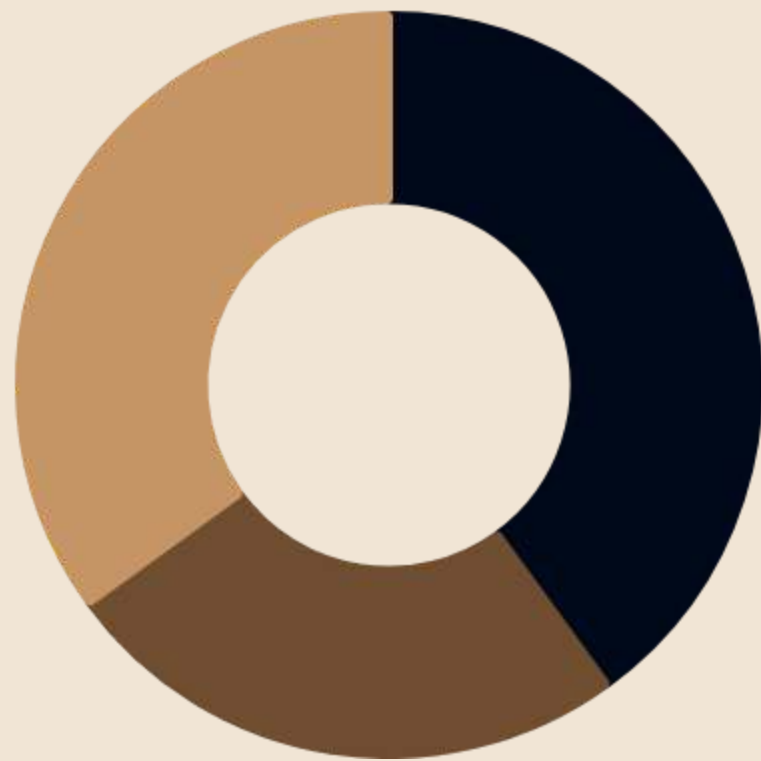
- ❖ 03 Классическими примерами служат гемофилия, фенилкетонурия и синдром Дауна. Эти заболевания показывают, что наследственная патология может затрагивать обмен веществ, свертывание крови или общее развитие организма.

❖ Родословные

- ❖ 04 Семейные родословные помогают проследить путь передачи признака через поколения и выявить носителей. Это особенно важно, когда внешне здоровые родители могут иметь ребенка с наследственным заболеванием.

Основные группы наследственных заболеваний

■ Моногенные ■ Хромосомные ■ Мультифакториальные



Школьная классификация наследственных заболеваний; обобщение учебного материала

◆
Диаграмма отражает три крупных класса наследственной патологии. Они отличаются уровнем генетического нарушения, но во всех случаях наследственность помогает оценить риск для потомства.

Наибольшую практическую сложность часто представляют мультифакториальные болезни: их риск повышается, но не означает обязательного развития заболевания.

◆

Сцепленное с полом наследование



Почему чаще у мужчин

Гены X-хромосомы у мужчин проявляются чаще, потому что в их кариотипе только одна X-хромосома. Рецессивный аллель на ней не может быть «прикрыт» второй копией.

Роль матерей-носителей

Женщина может быть носителем рецессивного аллеля и не иметь выраженных признаков. При передаче сыну такой аллель нередко сразу проявляется в фенотипе.

Классические примеры

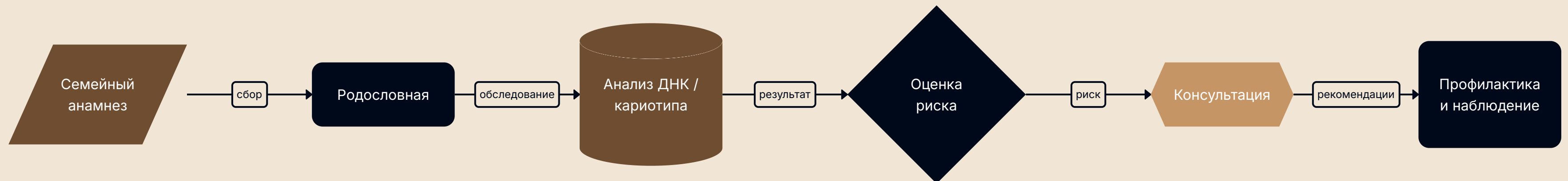
Наиболее известные примеры сцепленных с X-хромосомой признаков — гемофилия и дальтонизм. Они хорошо демонстрируют, как локализация гена влияет на характер наследования.

Значение родословных

Анализ родословных позволяет увидеть повторяемость признака в поколениях и определить возможных носителей. Такой подход помогает в генетическом консультировании и оценке семейного риска.

Путь от семейного анамнеза к профилактике

Схема отражает этапы медико-генетической оценки риска наследственных заболеваний и последующего наблюдения.



Методы изучения наследственной изменчивости



Таблица сравнивает основные методы, применяемые в генетике человека. Каждый из них отвечает на свой вопрос, а вместе они дают более полное представление о наследовании признаков.

Методы взаимно дополняют друг друга: родословная показывает наследование, а лабораторные методы уточняют его молекулярную или хромосомную основу.



Метод	Что выявляет	Пример
Генеалогический	Тип наследования	Родословная
Близнецовый	Роль среды	Сходство близнецов
Цитогенетический	Хромосомы	Кариотип
Молекулярный	Изменения ДНК	Мутации

Школьный курс биологии; методы генетических исследований человека

Наследственность и среда в формировании признаков



Питание и развитие

Питание влияет на рост, массу тела и общее состояние организма. Даже при сходной наследственности недостаток или избыток питательных веществ заметно изменяют проявление признаков.



Условия жизни

Стресс, режим дня, перенесенные заболевания и окружающая среда влияют на фенотип не меньше, чем гены. Особенно ярко это видно у полигенных признаков, зависящих от многих факторов.



Генотип задаёт основу

Гены определяют наследственный потенциал организма, но не всегда полностью описывают итоговый признак. Один и тот же генотип может проявляться по-разному в зависимости от условий жизни.

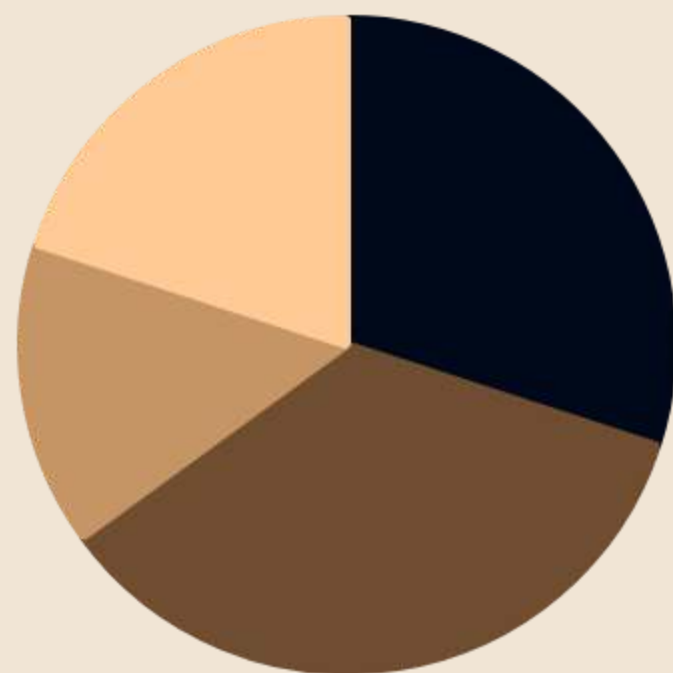


Движение и работоспособность

Физическая активность поддерживает здоровье, развитие мышц и выносливость. Для многих признаков она действует как фактор, усиливающий или, наоборот, ограничивающий наследственную предрасположенность.

Наследуемые и ненаследуемые факторы здоровья

■ Генетическая предрасположенность ■ Образ жизни
■ Инфекции ■ Экологические факторы



Здоровье формируется не одним, а несколькими факторами одновременно. Наследственность создаёт риск, а питание, движение и условия среды во многом определяют, реализуется ли он.

Наиболее управляемая часть риска связана с образом жизни, поэтому знание о предрасположенности важно использовать для профилактики, а не для фатальных выводов.

Школьный курс биологии; обобщение факторов, влияющих на здоровье человека

Этические вопросы генетической информации

Конфиденциальность

Генетические данные относятся к чувствительной информации и должны храниться и использоваться с соблюдением конфиденциальности. Их нельзя распространять без согласия человека и законных оснований.



Вероятностный характер

Результаты генетических тестов чаще показывают риск, а не абсолютный исход. Наличие предрасположенности не означает неизбежного развития болезни, что важно учитывать при интерпретации.



Добровольное согласие

Обследование должно проводиться только после информированного согласия. Человек должен понимать цель теста, возможные результаты и ограничения метода до начала анализа.



Защита от дискриминации

Неправильное использование генетической информации может привести к стигматизации и дискриминации. Поэтому генетическая грамотность необходима не только врачам, но и каждому человеку.





Наследственность — основа разнообразия человека

Наследственная изменчивость объясняет, почему люди похожи на родителей, но не повторяют их полностью. Она формирует индивидуальные признаки, влияет на здоровье и помогает понять связь наследственности со средой.

