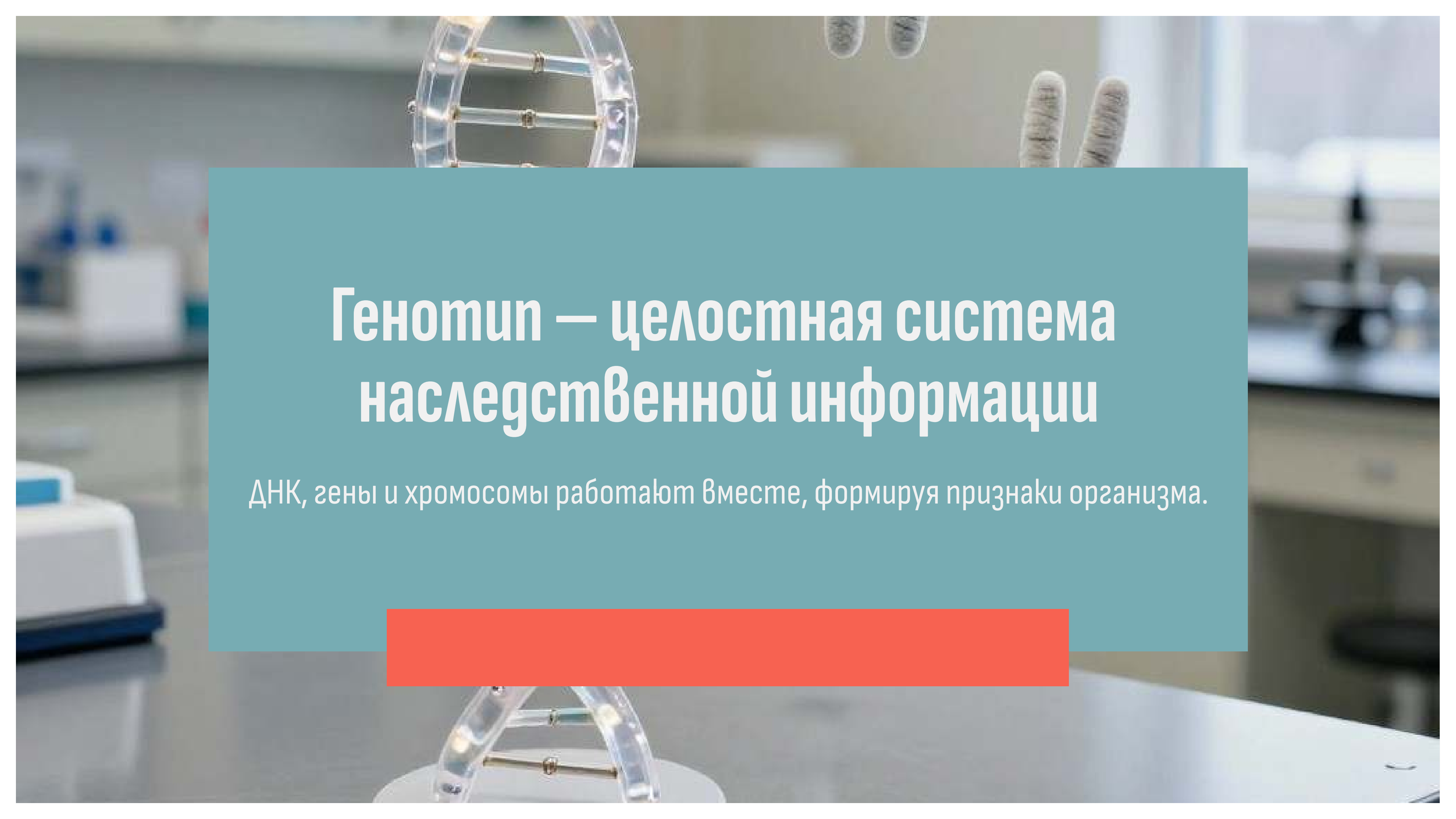


The background image shows a laboratory setting. In the foreground, there is a clear plastic model of a DNA double helix. Behind it, several test tubes are visible, some containing a dark substance. The background is slightly blurred, showing laboratory equipment and a window. A large teal rectangle is overlaid on the image, containing the main title and subtitle. At the bottom of the teal rectangle, there is a solid red horizontal bar.

Генотип — целостная система наследственной информации

ДНК, гены и хромосомы работают вместе, формируя признаки организма.

Почему генотип — это больше, чем отдельные гены

Современная генетика показывает: наследование нельзя объяснить одним геном. Признаки формируются через взаимодействие множества участков ДНК, клеточных механизмов и среды, поэтому важны не только гены, но и их регуляция, сочетания и условия проявления.



Структурные уровни генотипа

1

Нуклеотиды

Нуклеотиды — базовые звенья ДНК. Их последовательность задаёт код наследственной информации и служит основой для точного копирования, чтения и передачи генетических сведений при делении клеток.

2

Гены

Гены содержат инструкции для синтеза белков и функциональных РНК. Они определяют, какие молекулы клетка сможет производить, а значит, влияют на строение, обмен веществ и работу тканей.

3

Аллели

Аллели — альтернативные варианты одного гена. Различия между ними создают наследственные вариации признаков, а их сочетания в генотипе формируют индивидуальные особенности организма.

4

Хромосомы

Хромосомы объединяют множество генов в компактные структуры. Такая организация помогает не только упаковать длинную молекулу ДНК, но и согласованно передавать её дочерним клеткам.

5

Геном

Геном включает всю наследственную информацию организма. Это не просто сумма генов, а целостная система, в которой кодирующие и регуляторные участки действуют совместно.

Хромосомы как форма упаковки и передачи наследственной информации

— 23 пары у человека

В соматических клетках человека содержится 46 хромосом: 22 пары аутосом и 1 пара половых хромосом. Такой набор обеспечивает стабильное хранение наследственной информации в клетках тела.

— Линейное расположение генов

Гены расположены в хромосомах последовательно, поэтому рядом находящиеся участки часто наследуются вместе. Это объясняет сцепление генов и появление устойчивых комбинаций признаков.

— Компактная организация ДНК

ДНК в клетке очень длинная, но она плотно упакована в хромосомы. Благодаря этому наследственная информация не теряется и может точно распределяться при каждом делении клетки.



Сколько информации входит в человеческий геном

Белок-кодирующая часть генома невелика, но именно она часто оказывается в центре внимания школьной генетики.

Большая часть ДНК не кодирует белки, поэтому регуляция и функциональные некодирующие участки не менее важны, чем сами гены.

Обобщение данных по геному человека; доля белок-кодирующих последовательностей около 1,5%.



Аллели и наследственное разнообразие

Аллели представляют собой варианты одного и того же гена, отличающиеся последовательностью ДНК. Именно эти различия лежат в основе многих наследственных особенностей и индивидуальных признаков.

Разные версии гена



У каждого организма формируется собственная комбинация аллелей. Она определяет, как именно проявятся признаки, и помогает объяснить, почему даже близкие родственники не полностью одинаковы.

Комбинации в геноме



Аллельное разнообразие поддерживает генетическую изменчивость в популяциях. Благодаря этому виды лучше приспосабливаются к меняющимся условиям среды и сохраняют эволюционный потенциал.

Разнообразие популяций



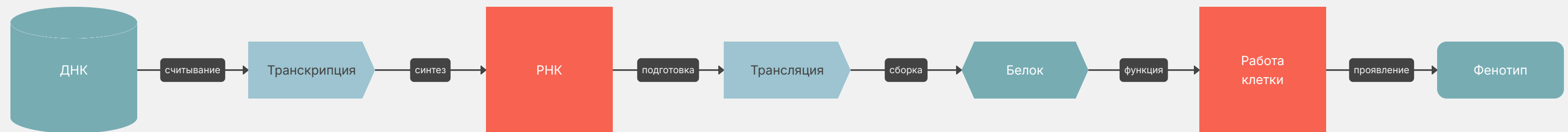
Естественный отбор действует не на один аллель, а на их сочетания. Полезные варианты чаще сохраняются, а неблагоприятные могут исчезать или встречаться реже.

Материал для отбора



Путь от ДНК к признаку

Схема показывает, как наследственная информация проходит через этапы реализации и контроля.



Регуляция генов как основа целостности генотипа

1

Некодирующие участки

Большая часть генома не кодирует белки, но влияет на то, когда и где активируются гены. Эти участки помогают клетке точно настраивать работу наследственной программы.

2

Промоторы и энхансеры

Промоторы запускают считывание гена, а энхансеры усиливают его активность. Вместе они определяют, насколько интенсивно клетка будет производить нужную РНК и белок.

3

Сайленсеры

Сайленсеры, напротив, уменьшают или подавляют активность генов. Благодаря им разные клетки одного организма могут использовать один и тот же геном по-разному.

4

Некодирующие РНК

Некодирующие РНК участвуют в тонкой настройке экспрессии генов. Они помогают включать и выключать отдельные участки программы в зависимости от стадии развития и сигналов клетки.

Уровни организации наследственной информации и их роль

Таблица показывает, как разные уровни наследственной информации связаны между собой и вместе образуют целостный генотип.

Каждый уровень важен сам по себе, но наследственные признаки возникают только при согласованной работе всех уровней.

Обобщение базовых положений молекулярной генетики и школьного курса биологии.

Уровень	Пример	Функция	Вклад
Нуклеотид	А, Т, Г, Ц	Состав ДНК	Основа кода
Ген	Фрагмент ДНК	Белок или РНК	Хранит признак
Аллель	А / а	Вариант гена	Создаёт различия
Хромосома	1-я пара	Упаковка ДНК	Передаёт вместе
Геном	Вся ДНК	Полная информация	Объединяет систему

Один генотип — разные фенотипы в разных условиях



Один набор генов — разные условия

Один и тот же генотип не всегда даёт одинаковый результат. Если меняются питание, освещённость, температура или уровень стресса, проявление признаков может заметно смещаться, хотя наследственная основа остаётся прежней. Это особенно хорошо видно у растений и в развитии человека.



Среда меняет проявление признака

У растения при недостатке света стебель может вытягиваться, а листья — становиться тоньше, тогда как при хорошем освещении форма будет иной. У человека образ жизни и питание способны усиливать или ослаблять наследственные особенности, влияя на конечный фенотип.

4 типа

Взаимодействия аллелей показывают, что один и тот же признак может наследоваться по разным схемам.

Эти четыре классические формы наследования помогают увидеть: признак формируется не изолированным геном, а сочетанием аллелей и их отношений.

Школьная и университетская генетика: типы взаимодействия аллелей

Почему один ген не равен одному признаку

Даже небольшая доля кодирующей ДНК не отражает всей сложности наследственности: регуляторные последовательности и взаимодействия генов сильно расширяют число возможных эффектов.

Сложность организма определяется не только числом генов, но и тем, как они включаются, выключаются и работают вместе.

Human Genome Project; оценки доли белок-кодирующей ДНК: около 1,5%



Мутации и устойчивость генетической системы

Разный эффект изменений

Последствия мутации зависят от того, затронут ли важный участок ДНК, изменится ли аминокислотная последовательность и нарушится ли работа белка или регуляция гена.

Нейтральные, вредные, полезные

Большая часть мутаций не дает заметного внешнего эффекта, но некоторые вызывают наследственные нарушения, а редкие варианты могут повышать приспособленность в определенной среде.

Защита генома

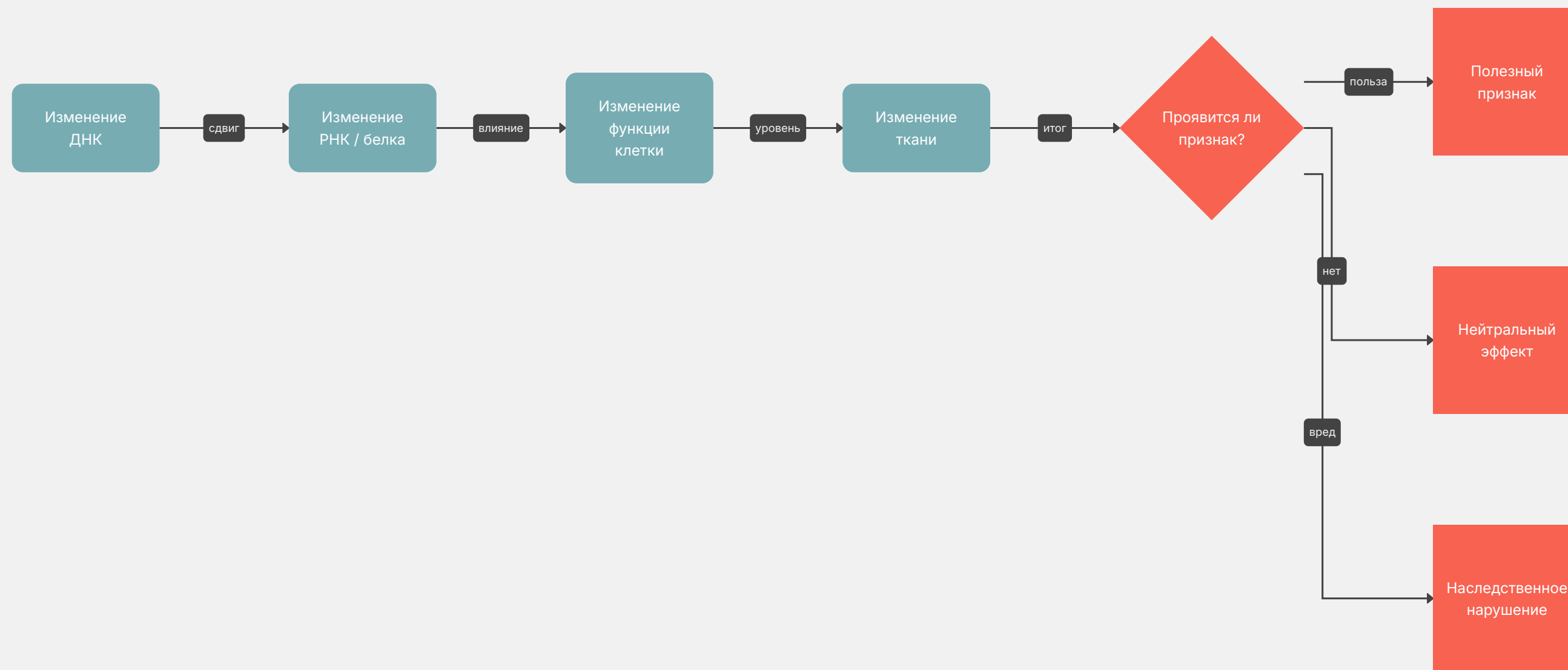
Репарация ДНК исправляет многие ошибки до их закрепления, а диплоидность и вырожденность генетического кода уменьшают вероятность тяжелых последствий для организма.

Почему система устойчива

Генотип выдерживает отдельные повреждения, потому что клетки обладают несколькими уровнями контроля, а функциональные связи между генами способны частично компенсировать изменения.

Путь от изменения ДНК к признаку

Схема показывает, как мутация может пройти путь от молекулярного уровня до проявления на уровне организма.



Генотип человека и наследственные заболевания

1

Одногенные болезни

Муковисцидоз, фенилкетонурия и гемофилия связаны с мутациями в конкретных генах. В таких случаях дефект одного звена может существенно нарушать работу всего биологического процесса.

2

Полигенные заболевания

Диабет 2 типа и артериальная гипертензия формируются под действием многих генов одновременно. Их проявление часто зависит не от одного дефекта, а от суммарного генетического риска.

3

Роль среды

Питание, масса тела, физическая активность, инфекции и стресс могут усиливать или ослаблять наследственную предрасположенность. Поэтому одинаковый генотип не всегда ведет к одинаковому исходу.

4

Предрасположенность не равна диагнозу

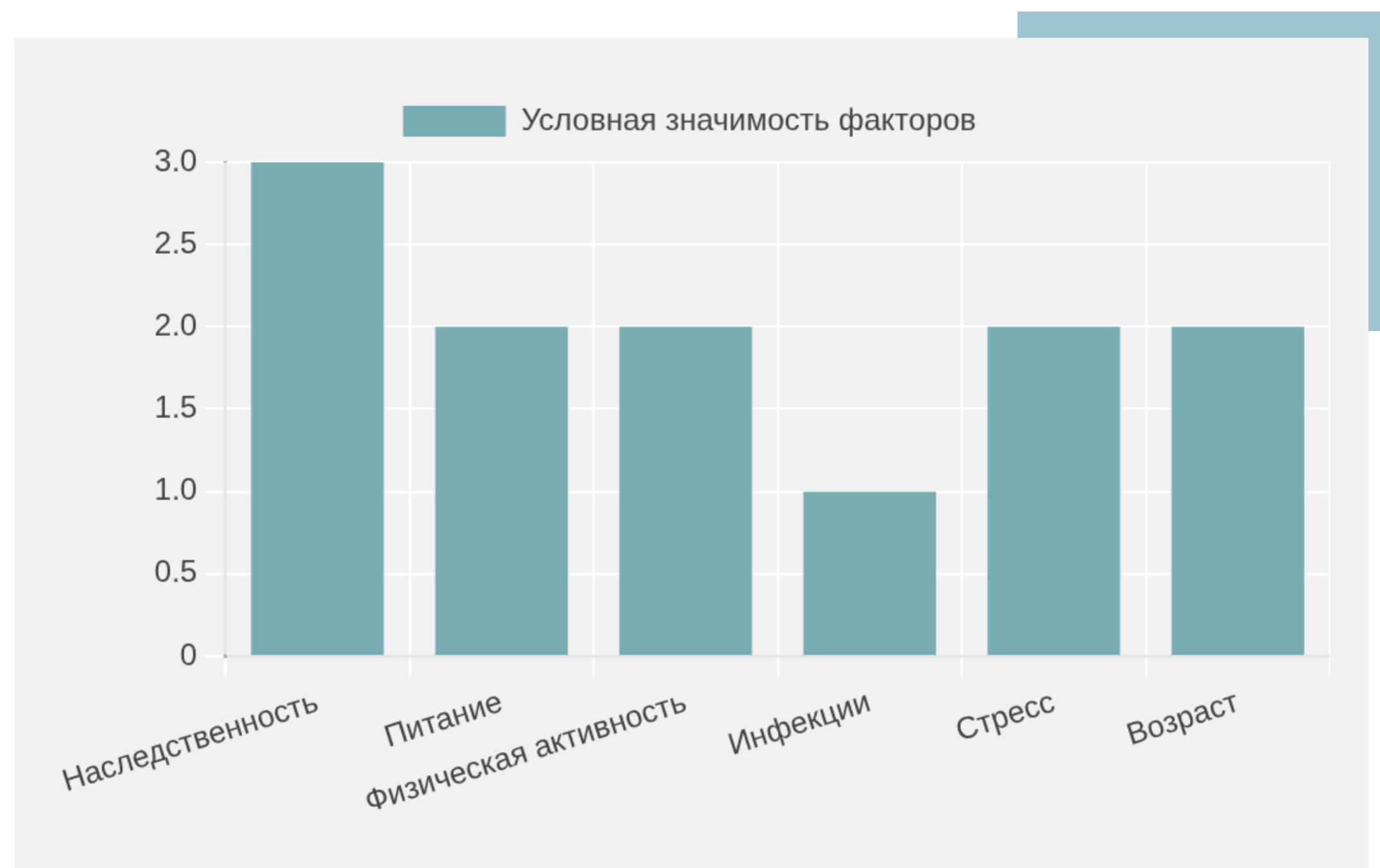
Наличие рискованных вариантов ДНК означает повышенную вероятность болезни, но не предопределяет ее развитие. Профилактика и наблюдение помогают снизить вероятность неблагоприятного сценария.

Факторы, влияющие на проявление наследственной предрасположенности

Диаграмма показывает, что на риск влияют не только гены: модифицируемые привычки и состояние организма способны заметно смещать вероятность развития болезни.

Профилактика особенно важна там, где генетическая предрасположенность сочетается с неблагоприятным образом жизни и внешними воздействиями.

Схематическая модель по материалам школьной генетики и медицинской профилактики



Роль генотипа в эволюции и селекции

— Материал для отбора

Генетическая изменчивость создает разнообразие признаков, без которого естественный отбор не смог бы действовать. Разные варианты аллелей по-разному влияют на выживание и размножение организмов.

— Сохранение полезных сочетаний

Отбор не просто устраняет неудачные варианты, а закрепляет такие комбинации генов, которые лучше работают в конкретной среде и повышают приспособленность популяции.

— Селекция человеком

В селекции нужные признаки закрепляют целенаправленно: отбирают растения, животных или микроорганизмы с полезными наследственными свойствами и получают устойчивые, продуктивные линии.

— Практическое значение

Понимание генотипа помогает управлять наследованием признаков, прогнозировать результаты скрещивания и выбирать формы, наиболее подходящие для определенных условий выращивания или разведения.

Примеры системных эффектов генотипа

Таблица показывает, что один признак может зависеть от нескольких генетических факторов и механизмов, а результат наследования определяется их совместной работой.

Наследование редко сводится к одной причине: для признаков важны и структура гена, и его регуляция, и взаимодействие с другими вариантами ДНК.

Школьная генетика; общеизвестные примеры наследования признаков

Признак	Гены / механизмы	Характер	Значение
Цвет глаз	несколько генов	полигенный	комбинации важнее одного гена
Группа крови ABO	аллели A, B, O	кодминирование	аллели проявляются по-разному
Серповидноклеточный признак	мутация HBB	один ген, два эффекта	один вариант может быть вредным и защитным
Лактазная персистентность	регуляция LCT	изменение активности	важна не только последовательность, но и регуляция

Современные методы изучения генотипа



Секвенирование ДНК

Позволяет определить порядок нуклеотидов и найти варианты, связанные с признаками, наследственными болезнями и различиями между организмами.



ПЦР

Служит для быстрого размножения нужного участка ДНК, чтобы его можно было исследовать даже при очень малом исходном количестве материала.



Генотипирование

Помогает установить набор аллелей у конкретного человека или организма и сравнивать наследственные варианты между группами и популяциями.



Анализ экспрессии

Показывает, какие гены активны в клетке, ткани или на определенной стадии развития, а значит, как именно работает генетическая система.



Геномные базы данных

Собирают сведения о последовательностях и вариантах ДНК, помогая находить связи между генами, признаками и работой биологических сетей.

Генотип — не набор фрагментов, а живая система

Генотип объединяет строение ДНК, работу генов и их регуляцию, поэтому признаки организма возникают из согласованного взаимодействия многих уровней наследственной информации.