

Современные представления о наследственности: основные концепции

Исследования генетики и эпигенетики раскрывают сложные механизмы наследования признаков.



История развития науки о наследственности

- Начало генетики связано с открытиями Менделя, изменившими понимание наследования. В XX веке раскрыта структура ДНК, затем расшифрован человеческий геном, что заложило основу для эпигенетики и генотерапии.



Генетические основы наследственности человека

1. Гены — это участки ДНК, несущие информацию о белках и признаках организма. Аллели, различные формы одного гена, обеспечивают наследственную изменчивость и различия между индивидами.
2. Фенотип формируется вследствие взаимодействия генотипа с внешней средой. Законы Менделя объясняют наследование доминантных и рецессивных признаков, например группу крови и цвет глаз.



Строение молекулы ДНК

- ДНК состоит из двух спирально закрученных цепей, образованных нуклеотидами с четырьмя азотистыми основаниями: аденином, тиминном, гуанином и цитозином. Последовательность этих оснований кодирует генетическую информацию.
- В человеческих клетках содержится около трёх миллиардов пар оснований. Именно эта длинная цепь определяет разнообразие и уникальность наследственных признаков каждого индивида.



Механизмы передачи наследственной информации

Репликация ДНК

Точный процесс копирования молекулы ДНК перед делением клетки, обеспечивающий сохранение информации.

Мейоз

Особый тип клеточного деления, формирующий гаметы с половинным набором хромосом, увеличивающий генетическое разнообразие.

Кроссинговер

Обмен участками между гомологичными хромосомами во время мейоза, что создаёт новые комбинации генов.

Случайное распределение хромосом

Непредсказуемое распределение хромосом при формировании гамет, формирующее генетическую уникальность потомства.



Сравнительная характеристика наследственных и ненаследственных признаков

Таблица показывает, какие признаки обусловлены генетически, а какие формируются под влиянием среды.

Не все характеристики организма зависят напрямую от генов; влияние среды также существенно.

Признак	Наследственный	Ненаследственный
Цвет глаз	+	-
Группа крови	+	-
Шрамы, татуировки	-	+
Спортивные достижения	-/+	+

Российская академия наук

Роль мутаций в формировании наследственных признаков



Типы мутаций и их причины

Мутации бывают точечными, хромосомными и геномными. Они возникают спонтанно или под воздействием внешних факторов, таких как радиация и химические вещества.



Влияние мутаций на здоровье

Некоторые мутации приводят к наследственным заболеваниям, другие способствуют эволюционным изменениям и адаптации видов к окружающей среде.



Пример: серповидноклеточная анемия

Это наследственное заболевание вызвано точечной мутацией в гене гемоглобина, что изменяет структуру красных кровяных клеток и влияет на их функцию.

Генетические заболевания: примеры и механизмы наследования

● Генетические болезни часто наследуются по аутосомно-доминантному или рецессивному типу, что определяет вероятность передачи признака потомству.

● Серповидноклеточная анемия, муковисцидоз и гемофилия связаны с конкретными генетическими мутациями, влияющими на функции организмов.

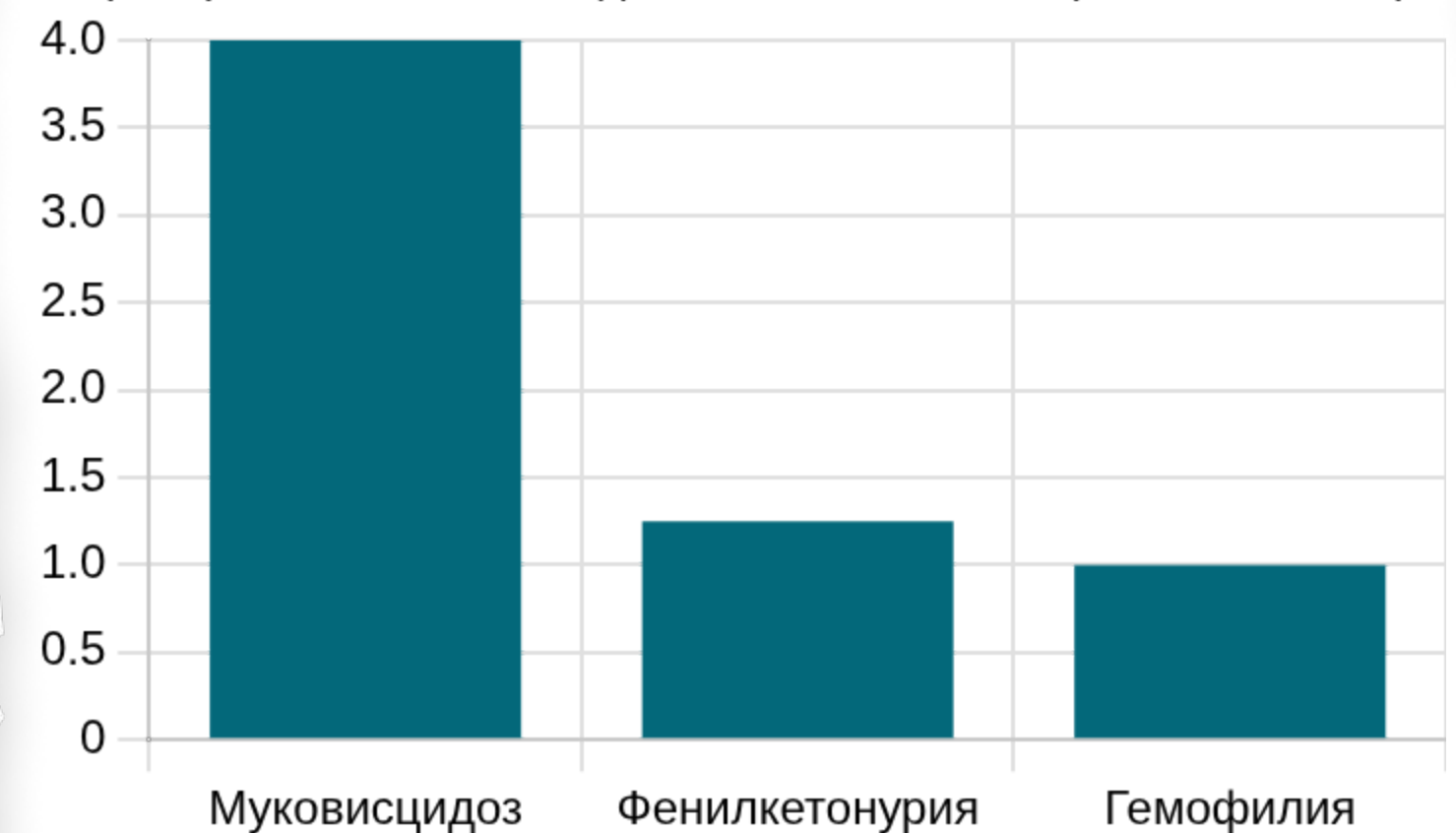
● Генетические тесты позволяют выявлять носительство мутаций, что важно для ранней диагностики и профилактики заболеваний.

Частота встречаемости основных наследственных заболеваний

Данные подтверждают необходимость регулярного скрининга для своевременного выявления и лечения наследственных болезней.

Высокая распространённость муковисцидоза подчёркивает значимость генетической профилактики и терапии.

распространённость наследственных болезней (на 10000 новоро



ВОЗ и Минздрав РФ, 2023

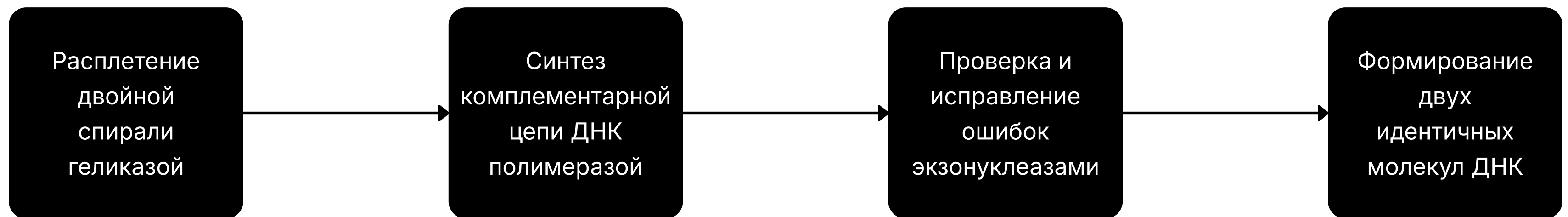
Методы генной инженерии и генотерапии



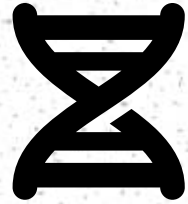
1. Технология CRISPR/Cas9 позволяет точно редактировать геном, исправляя дефектные участки ДНК и открывая путь к лечению наследственных болезней.
2. Генотерапия уже используется для лечения иммунодефицитов и некоторых форм наследственной слепоты, при этом строго регулируется законодательством большинства стран.

Этапы репликации ДНК: схематическое отображение

Основные процессы репликации, обеспечивающие точное копирование генетической информации



Ключевые аспекты эпигенетики

					
	Метилирование ДНК Добавление метильных групп к ДНК регулирует активность генов без изменения самой последовательности, влияя на важные физиологические процессы.		Модификация гистонов Химические изменения белков гистонов меняют структуру хроматина и таким образом контролируют доступность генов для считывания.		Наследуемость эпигенетических признаков Некоторые эпигенетические метки могут передаваться потомству, что демонстрирует связь между воздействием среды и наследственностью.

Влияние окружающей среды на генетику

Питание влияет на эпигенетический контроль генов; дефицит фолатов в период беременности может вызвать пороки развития нервной трубки.

Стрессовые ситуации активируют регуляторные гены, изменяя синтез белков и влияя на состояние здоровья и поведения индивидуума.

Физическая активность способна изменить уровень экспрессии специфических генов, улучшая обмен веществ и защищая от некоторых заболеваний.

Воздействие загрязнителей приводит к эпигенетическим нарушениям, повышая риск онкологических и хронических болезней у населения.

Современные достижения в изучении генома человека

Завершение Проекта «Геном человека»

В 2003 году завершена расшифровка полного генома человека, что дало уникальные данные о генетическом материале и биологическом разнообразии.

Развитие технологий секвенирования

Технологии следующего поколения позволяют быстро и дешево анализировать геномы на уровне отдельных индивидов, открывая возможности для медицины.



Генетические болезни и методы диагностики

Заболевание	Ген	Методы диагностики
Муковисцидоз	CFTR	ПЦР, секвенирование
Фенилкетонурия	PAH	Неонатальный скрининг
Гемофилия	F8, F9	Генетический анализ

Основные наследственные заболевания и соответствующие методы выявления мутаций.

Молекулярная диагностика существенно повышает точность обнаружения наследственных заболеваний и позволяет выявить носительство на ранних стадиях.

Национальные медицинские центры РФ

Этические и правовые вопросы генной инженерии

- Вмешательство в геном эмбриона вызывает опасения по поводу непредсказуемых последствий для потомства и этической приемлемости таких изменений.
- В Российской Федерации и ЕС законодательно запрещено улучшение человеческих характеристик, но разрешена терапевтическая генотерапия под строгим контролем.



Механизмы регуляции экспрессии генов

Белки-репрессоры и активаторы способны переключать гены в активное или неактивное состояние в зависимости от потребностей организма.

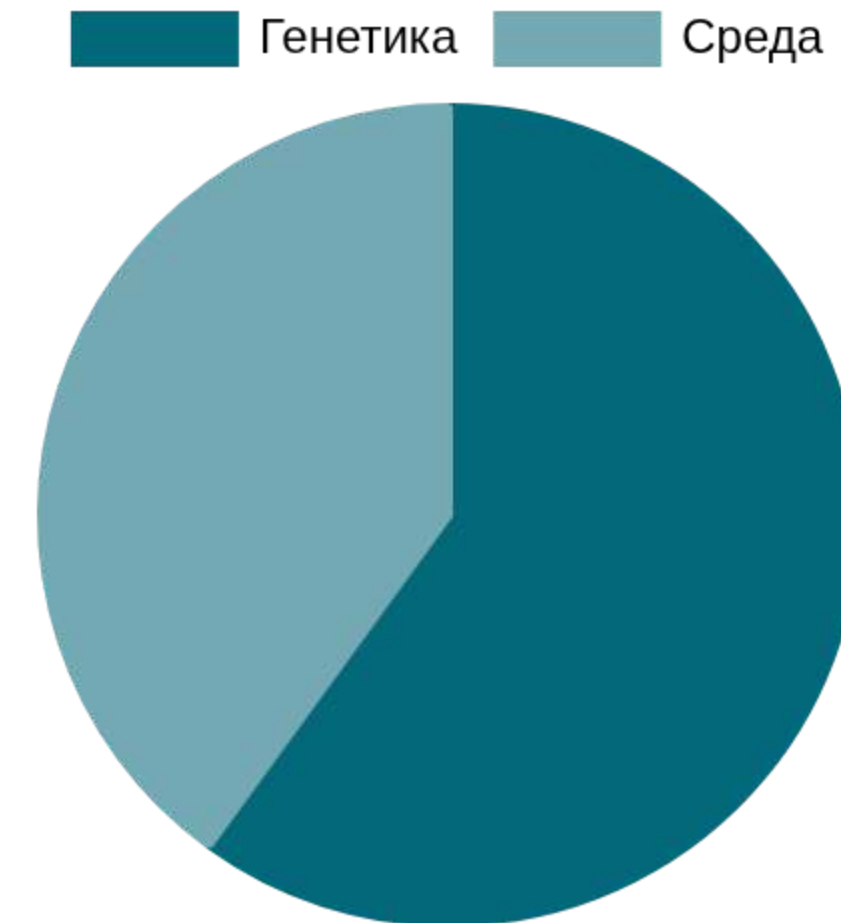
Специальные нуклеотидные последовательности и малые некодирующие РНК регулируют транскрипцию генов и устойчивость мРНК.

Внешние факторы, включая гормоны и стрессовые сигналы, изменяют активность генов, регулируя синтез жизненно важных белков.

Влияние генетики и внешней среды

Некоторые сложные признаки зависят от взаимодействия генов и факторов окружающей среды, что усложняет понимание наследуемости.

Данные подтверждают, что генетика играет ведущую роль, однако влияние среды является значимым и неотъемлемым элементом развития признаков.



Национальное географическое общество, 2022

Современные технологии биоинформатики и геномики позволяют создавать индивидуальные схемы лечения и профилактики заболеваний.

Международный журнал геномики, 2023

2025

**ГОДОМ ОЖИДАЕТСЯ
МАССОВОЕ ВНЕДРЕНИЕ
ПЕРСОНАЛИЗИРОВАНН
ОЙ ГЕНОТЕРАПИИ В
КЛИНИЧЕСКУЮ
ПРАКТИКУ**

Наследственность в современном обществе: вызовы и перспективы

Интеграция генетики, эпигенетики и биоинформатики способствует развитию инновационных биотехнологий и формированию этически ответственных подходов для будущего человечества.