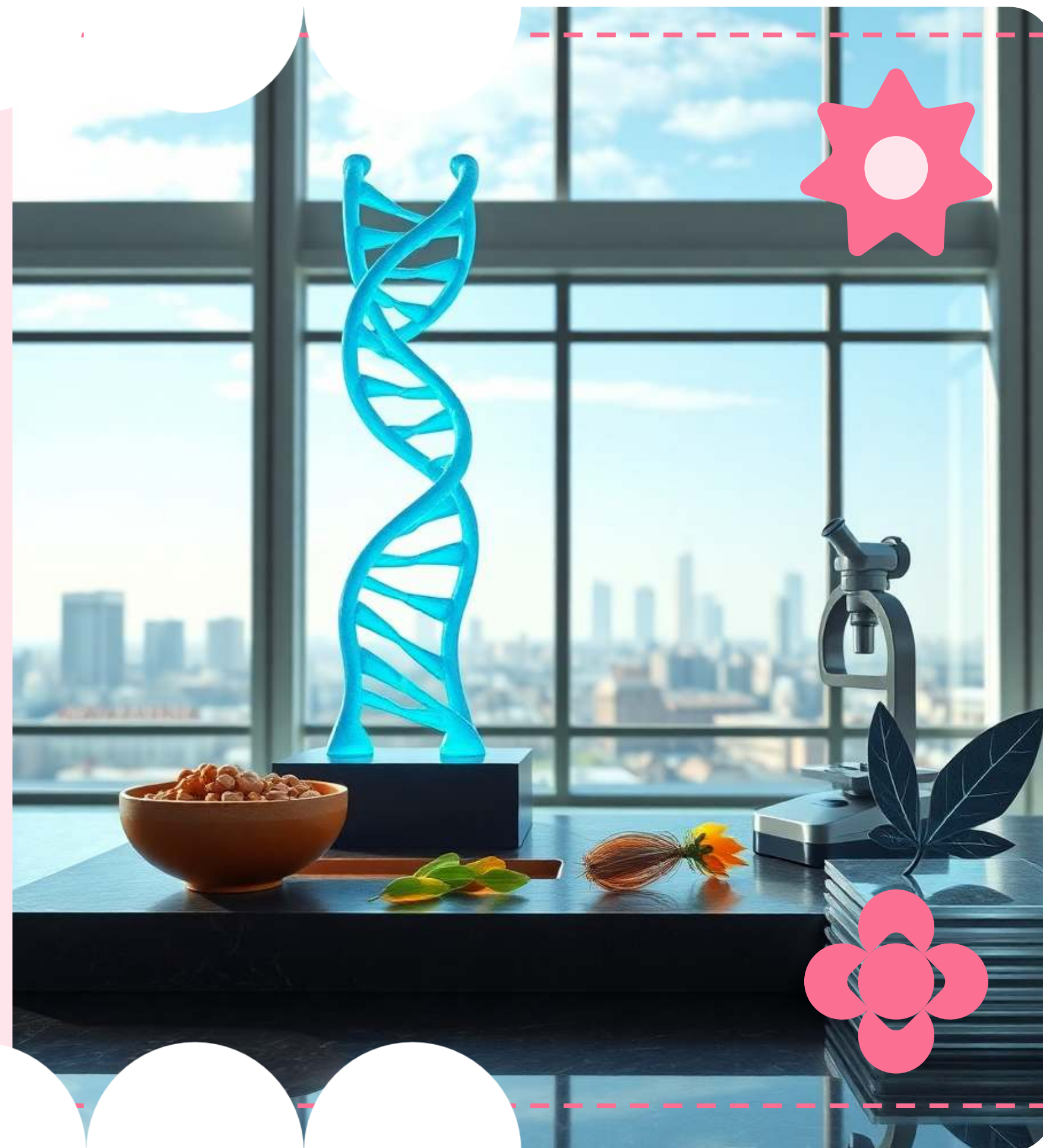




Генетика: наука о наследственнос ти и изменчивости организмов

Гены, признаки и наследование:
от молекулы ДНК до разнообразия
жизни.



Генетика как ключ к пониманию живых систем

Работы Менделя заложили основы наследования, а открытие двойной спирали ДНК связало классическую биологию с молекулярным уровнем. Сегодня генетика объясняет признаки, мутации, болезни и возможности селекции.



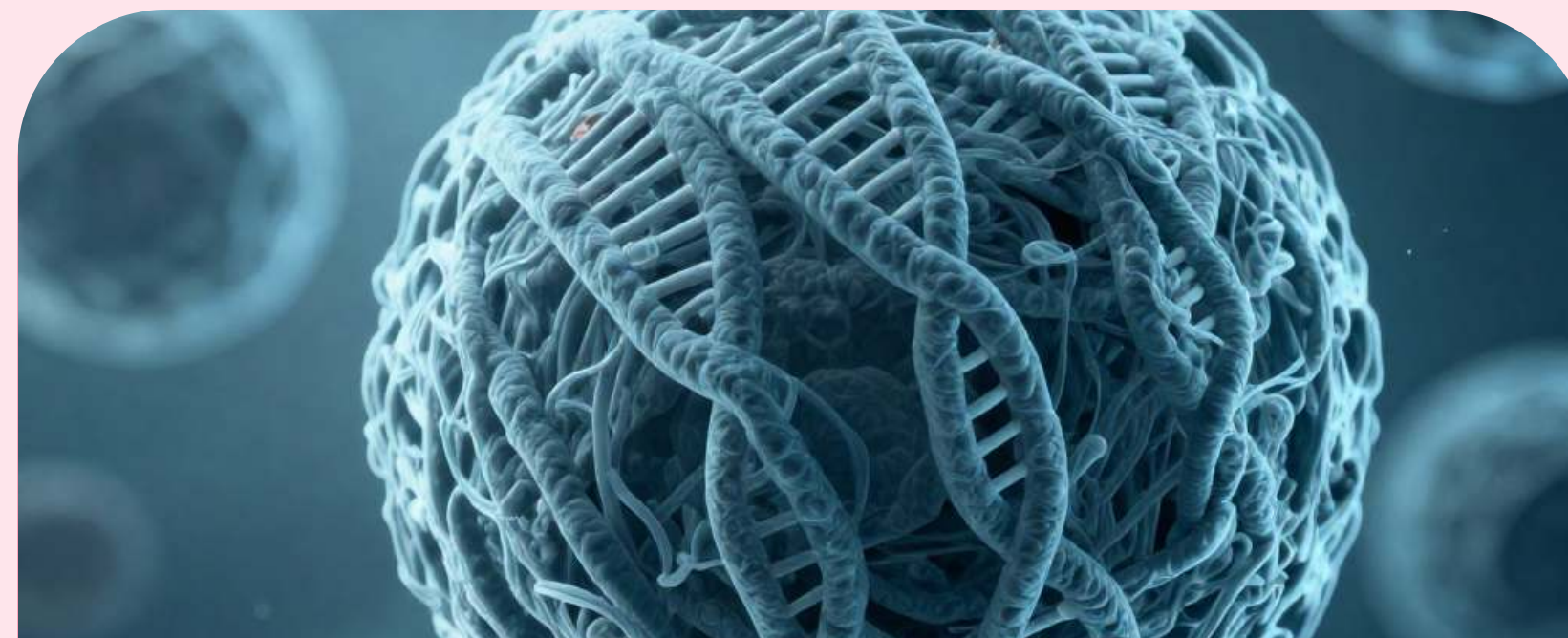
ДНК — носитель наследственной информации

3



Язык, записанный в нуклеотидах

ДНК построена из нуклеотидов, а их последовательность хранит инструкцию для синтеза белков. Аденин, тимин, гуанин и цитозин соединяются по принципу комплементарности, поэтому молекула может точно копироваться при делении клетки и передавать наследственную информацию дальше.



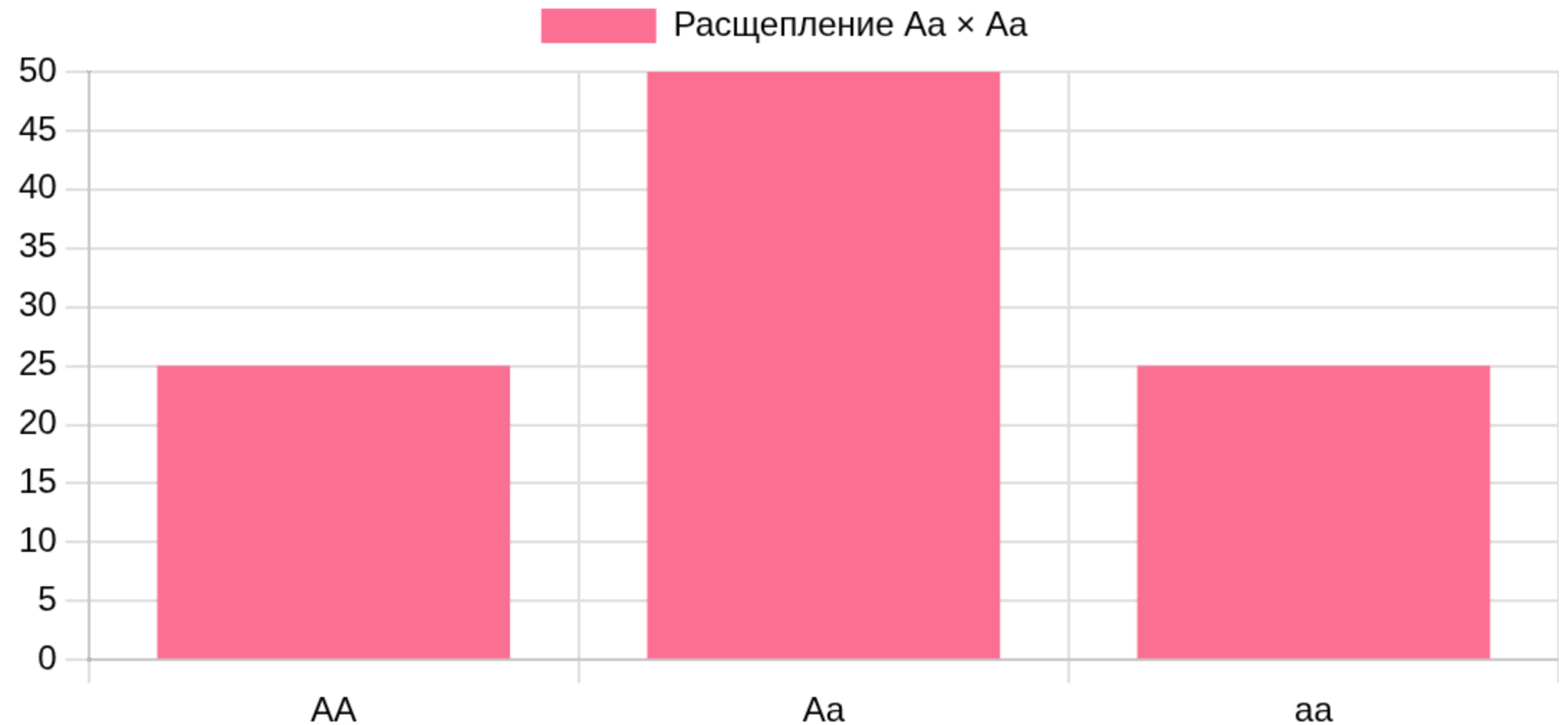
Упаковка огромной молекулы

Если расправить ДНК одной клетки человека, её длина составит около двух метров, хотя сама она помещается в ядре. Для этого молекула плотно упакована в хромосомы. В клетках человека их 46, и именно они обеспечивают хранение и передачу генов.

Законы Менделя на примере моногибридного скрещивания

4

Полное доминирование позволяет увидеть, как один и тот же генотип может давать одинаковый фенотип у разных потомков.



Соотношение 1:2:1 по генотипу подтверждает случайное сочетание аллелей; фенотипическое расщепление 3:1 возникает при доминировании.

Учебный пример моногибридного скрещивания $Aa \times Aa$

Ген, аллель, генотип и фенотип

5

01

Ген — единица информации

Ген — участок ДНК, в котором записана информация о белке или молекуле РНК. Он связан с определённым признаком и влияет на работу клетки, а значит, и на свойства организма.

02

Аллели — варианты гена

Аллели представляют собой разные формы одного и того же гена. Именно их сочетание определяет, каким будет признак: одинаковым у разных особей или отличающимся по степени проявления.

03

Генотип — наследственная основа

Генотипом называют набор всех генов организма либо сочетание аллелей по конкретному признаку. Он формируется при оплодотворении и служит внутренней основой будущих признаков.

04

Фенотип — видимый результат

Фенотип включает внешние и внутренние признаки организма, которые формируются под влиянием генотипа и среды. Цвет глаз, рост, группа крови и форма листьев — наглядные примеры фенотипа.

Основные типы изменчивости организмов

Сводная таблица показывает, чем отличаются причины, наследование и генетическая основа трёх типов изменчивости.

Тип	Причина	Наследование
Модификационная	Среда	Нет
Комбинативная	Рекомбинация	Да
Мутационная	Изменения ДНК	Да

Комбинативная и мутационная изменчивость наследуются, но только мутационная создаёт новые варианты наследственного материала.

Учебная классификация типов изменчивости

Реализация наследственной информации в клетке

7

Последовательность от ДНК к признаку отражает путь через РНК и белок.



Мейоз и комбинативная изменчивость

8



Редукционное деление

Мейоз уменьшает число хромосом вдвое, чтобы гаметы содержали лишь один набор. Благодаря этому после оплодотворения восстанавливается нормальное число хромосом, характерное для вида.



Независимое расхождение

Пары хромосом расходятся в гаметы независимо друг от друга. Это резко увеличивает число возможных комбинаций генов и объясняет различия между детьми одних родителей.



Кроссинговер

В мейозе гомологичные хромосомы могут обмениваться участками. Такой обмен создаёт новые сочетания аллелей и делает наследственный материал потомков более разнообразным.



Генетическая уникальность

Даже при одинаковых родителях потомство не совпадает полностью по наследственным признакам. Исключение составляют однояйцевые близнецы, возникающие из одной зиготы.

Хромосомы и кариотип человека

9



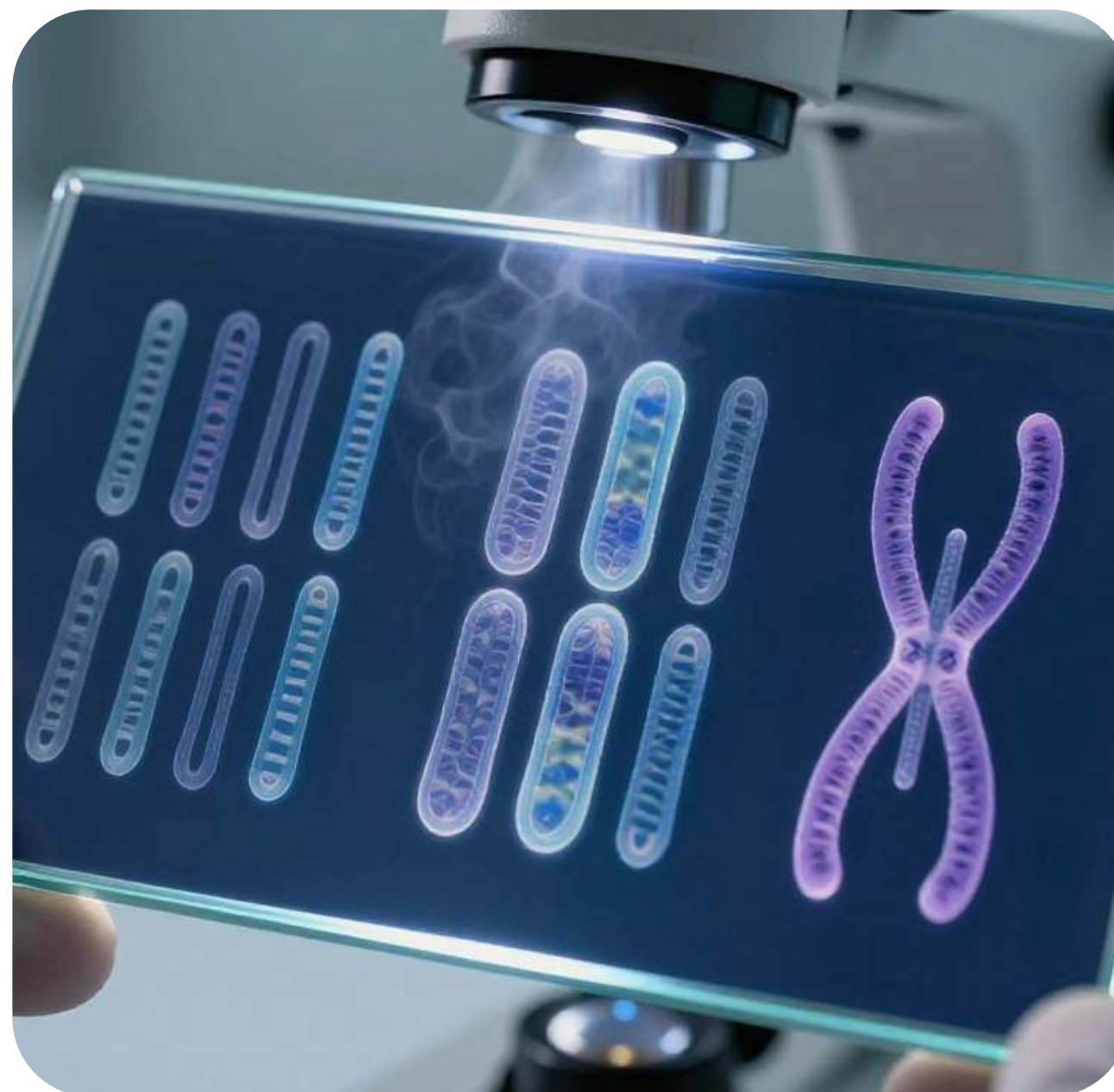
Набор хромосом

В клетках человека содержится 23 пары хромосом: 22 пары аутосом и одна пара половых хромосом. Этот упорядоченный набор определяет основные особенности кариотипа.



Хромосомные нарушения

Анализ кариотипа помогает выявлять трисомию 21 при синдроме Дауна, моносомию X при синдроме Тернера и набор 47, XXУ при синдроме Клайнфельтера.



Что показывает кариотип

Кариотип — это совокупность хромосом ядра клетки, видимая при их специальном изучении. По нему можно определить число хромосом, их форму и возможные нарушения.



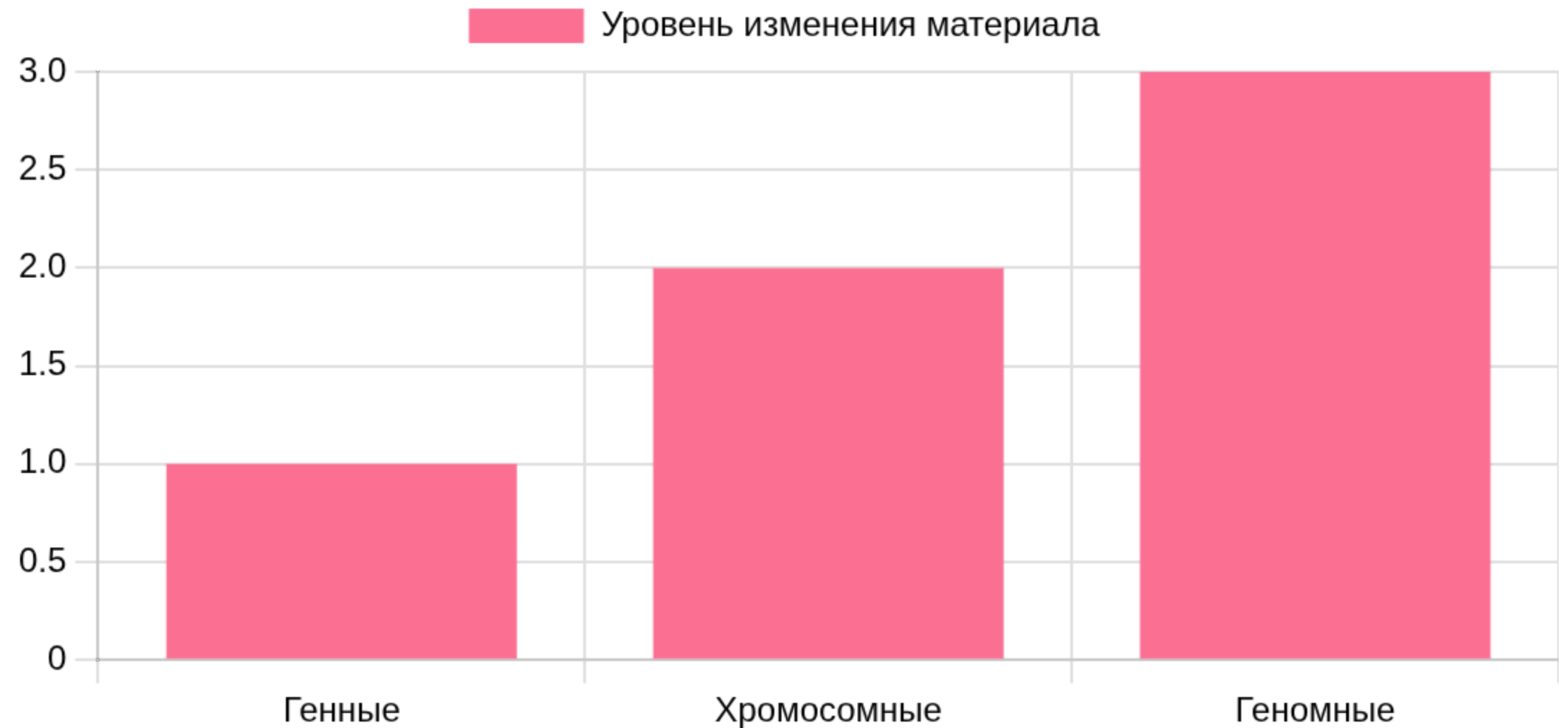
Зачем это нужно

Кариотипирование важно для диагностики наследственных нарушений и оценки риска их передачи. Метод позволяет обнаружить крупные изменения, которые не видны на уровне отдельных генов.

Типы мутаций и их последствия

10

Разные уровни мутаций затрагивают либо отдельный ген, либо участок хромосомы, либо весь набор хромосом.



Чем крупнее изменение наследственного материала, тем сильнее оно влияет на признаки и жизнеспособность организма.

Учебная схема классификации мутаций

Наследование признаков у человека

11



Аутосомно-доминантное наследование

Для проявления признака достаточно одной доминантной аллели, поэтому он часто встречается в каждом поколении. Так наследуются полидактилия и болезнь Хантингтона, хотя выраженность признака может различаться у носителей.



Аутосомно-рецессивные признаки

Рецессивный признак проявляется только при наличии двух одинаковых аллелей, поэтому родители могут быть внешне здоровыми носителями. К таким случаям относятся альбинизм и фенилкетонурия, требующие внимательного генетического наблюдения.



Сцепление с полом

Если ген расположен в половых хромосомах, характер наследования зависит от пола человека. Гемофилия и дальтонизм чаще проявляются у мужчин, поскольку у них одна X-хромосома.



Группы крови ABO

Система ABO показывает, что наследование может быть более сложным, чем простая доминантность. Один признак определяется несколькими аллелями, а итоговый фенотип зависит от их сочетаний в генотипе.



Резус-фактор

Резус-принадлежность наследуется отдельно от системы ABO и имеет важное значение в медицине. Она особенно учитывается при беременности и переливании крови, поскольку несовместимость может вызвать серьезные осложнения.

Наследственные болезни и генетический риск

Болезнь	Тип	Причина
Муковисцидоз	рецессивный	CFTR
Фенилкетонурия	рецессивный	обмен ФА
Гемофилия	сцепл. с X	дефект свертывания
Хантингтон	доминантный	мутация гена

Таблица показывает, как тип наследования, молекулярная причина и клинические проявления связаны между собой. Это помогает оценивать риск для семьи и понимать необходимость ранней диагностики.

Рецессивные болезни могут долго оставаться скрытыми в семье, а доминантные часто прослеживаются по поколениям. Знание типа наследования помогает оценить вероятность рождения больного ребенка.

Школьный курс биологии; общепринятые сведения медицинской генетики

Генетика и селекция

13

01

Исходный материал

Селекция начинается с выбора организмов, обладающих ценными признаками: урожайностью, устойчивостью к болезням, продуктивностью или качеством продукции. Генетический анализ помогает заранее понять, какие комбинации признаков можно закрепить в потомстве.

02

Гибридизация и отбор

Скрещивание позволяет объединять полезные аллели, а искусственный отбор сохраняет наиболее удачные формы. Так получают сорта растений и породы животных, которые лучше подходят для хозяйственных целей и местных условий.

03

Инбридинг и проверка

Близкородственное скрещивание используют для закрепления нужных признаков, но оно требует осторожности, чтобы не усиливать вредные мутации. Анализ потомства позволяет оценить, насколько устойчиво передается желаемое сочетание признаков.

04

Полиплоидия у растений

У многих культурных растений полиплоидия повышает размеры органов, жизнеспособность или урожайность. Поэтому генетические методы в селекции делают результат более предсказуемым и ускоряют создание новых форм.

Генетическая инженерия и редактирование генома

14



Молекулярные «ножницы»

Технология CRISPR-Cas9 работает как точный инструмент поиска и изменения участка ДНК. Сначала система находит нужную последовательность, затем делает разрез, после чего клетка восстанавливает молекулу уже с заданными изменениями.



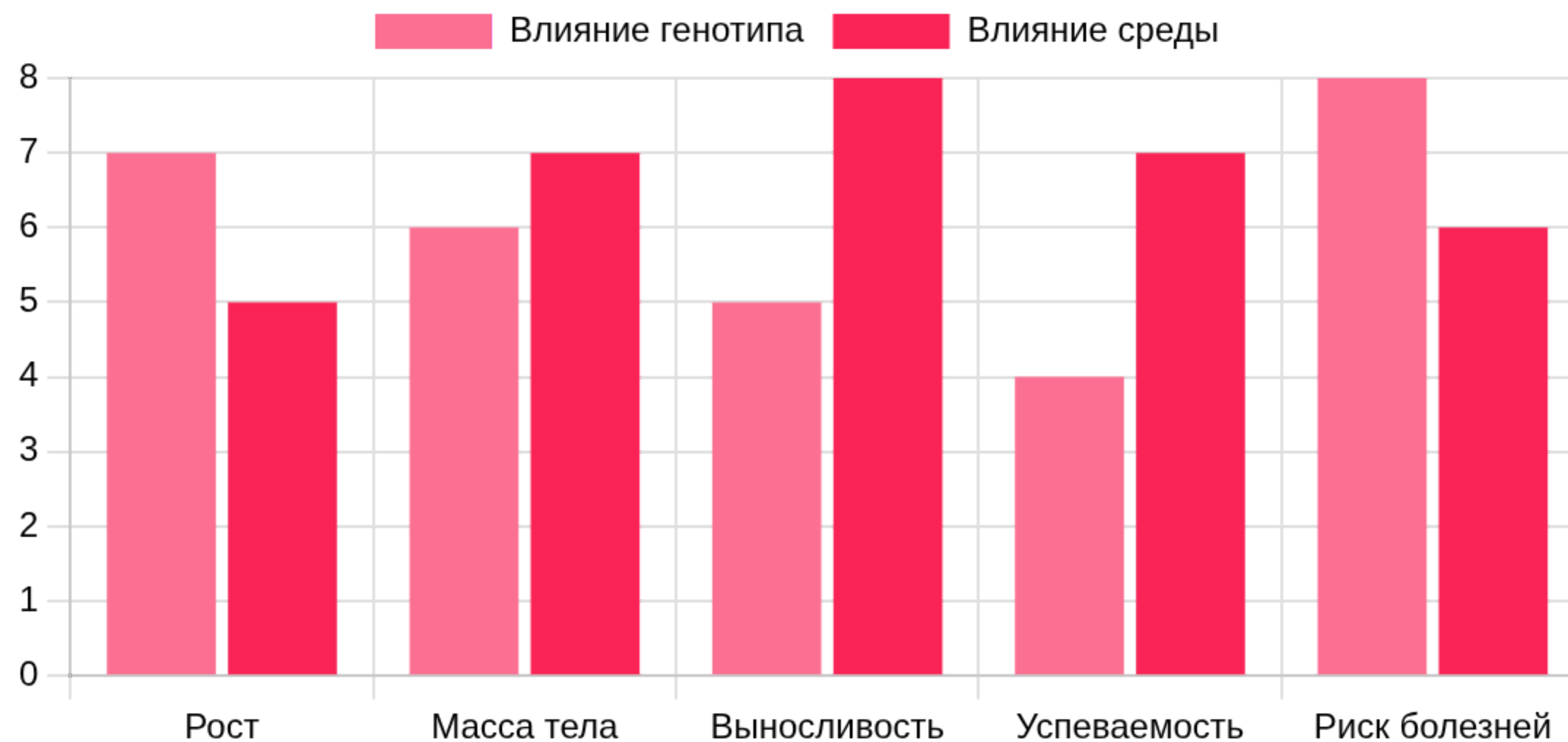
От бактерии к лекарству

Генетическая инженерия позволила бактериям производить человеческий инсулин, а также упростила создание диагностических тест-систем. Эти решения показывают, как работа с геномом переходит из лаборатории в медицину и практику.

Почему одни и те же гены проявляются по-разному

15

Оценка показывает, что для большинства признаков важен не один фактор, а их сочетание. Наследственность задает возможный диапазон, а среда влияет на то, где именно он реализуется.



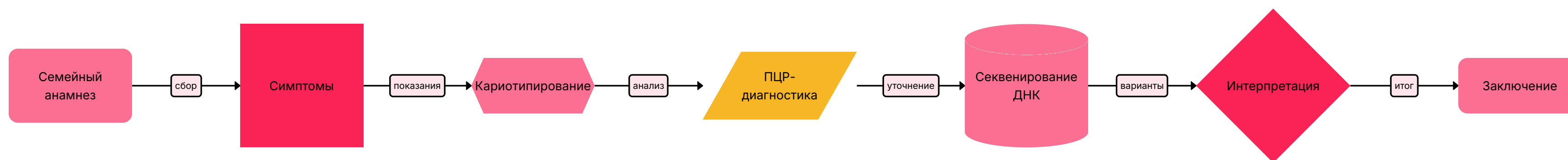
Даже сильный генетический вклад не отменяет роли образа жизни и условий среды. Поэтому профилактика и поддержка часто меняют итоговый фенотип не меньше, чем наследственность.

Схематическая учебная модель на основе общих закономерностей генетики

Путь от генетического анализа к медицинскому заключению

16

Алгоритм отражает последовательность клинико-генетической диагностики от первичного сбора данных до интерпретации результатов.



Этические вопросы генетических исследований

17



Информированное согласие

Человек должен понимать цель исследования, возможные результаты и ограничения метода до сдачи материала. Добровольное согласие особенно важно, когда анализ может повлиять не только на пациента, но и на его родственников.



Конфиденциальность данных

Результаты генетического теста относятся к чувствительной информации и требуют надежной защиты. Их нельзя передавать без оснований, потому что они могут затрагивать вопросы здоровья, происхождения и семейного риска.



Недопустимость дискриминации

Генетические особенности не должны становиться причиной отказа в обучении, работе или страховании. Научные данные должны помогать человеку, а не создавать новые формы социального неравенства.



Редактирование зародышевой линии

Особую осторожность вызывает изменение наследственного материала, которое может передаваться потомкам. Здесь необходимо учитывать не только пользу, но и долгосрочные последствия для будущих поколений.

Генетика в медицине и повседневной жизни

18



Тест, который предупреждает заранее

Генетический анализ помогает выявлять наследственные риски и носительство мутаций еще до появления симптомов. Для семьи это становится основой более осознанного планирования, а для врача — способом выбрать нужный объем наблюдения и обследований.



Лечение с учетом особенностей организма

Фармакогенетика объясняет, почему одни и те же лекарства действуют на людей по-разному. Благодаря этому врач может точнее подбирать препарат и дозу, снижая риск побочных эффектов и повышая эффективность терапии.



Генетика в повседневных решениях

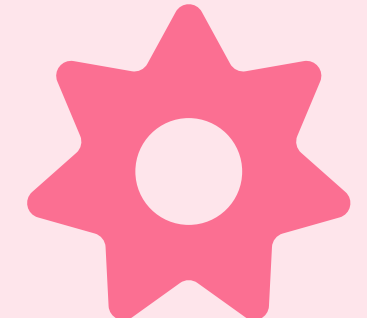
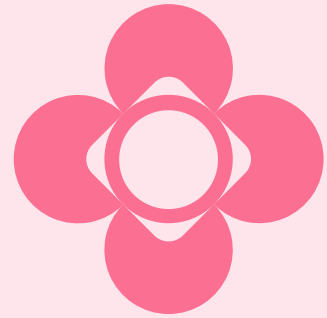
В быту генетические данные используют для изучения родословной, оценки происхождения и уточнения семейных связей. Эти сведения также помогают обсуждать питание, здоровье и личные особенности без упрощенных представлений о наследственности.

Ключевые термины генетики

Таблица закрепляет основные понятия темы и показывает связь между молекулярным, клеточным и организменным уровнями. Краткие определения помогают быстро повторить материал перед проверкой.

Термин	Определение	Пример
ДНК	носитель инфо	геном человека
Ген	участок ДНК	цвет глаз
Аллель	форма гена	А и а
Фенотип	признаки	рост
Кариотип	набор хромосом	46, XX

Понятия образуют единую систему: ДНК хранит информацию, гены и аллели определяют варианты признаков, а фенотип показывает их проявление в конкретных условиях.



Генетика как наука о единстве наследственности и разнообразия

Генетика показывает, как наследуются признаки и откуда берется различие между организмами. Понимание генов, мутаций и влияния среды важно для биологии, медицины, селекции и ответственного отношения к собственному здоровью.

