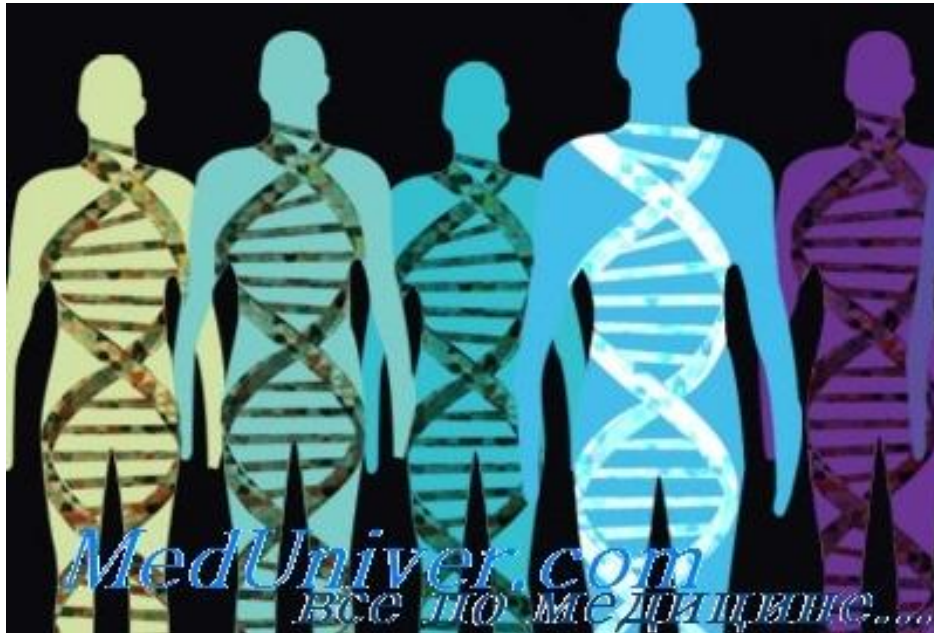


# Генетический полиморфизм. Молекулярные маркеры



## Polymorphism

"Poly" *many* "morph" *form*



Полиморфизм с греческого означает  
«Имеющий много форм»

## Генетический полиморфизм

**Генетический полиморфизм может быть обусловлен:**

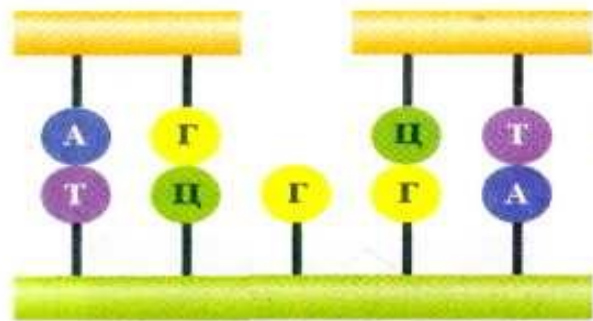
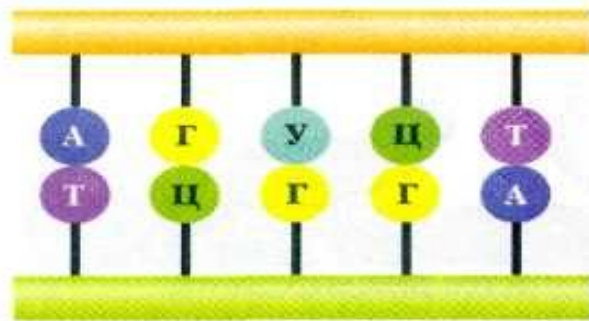
- заменой нуклеотидов,
- дупликацией,
- вставками,
- выпадениями,
- нуклетидными повторами.

Генетический полиморфизм может носить количественный или качественный характер.

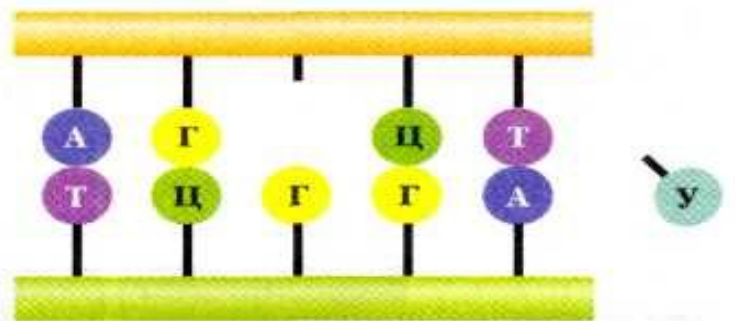
Некоторые из полиморфизмов встречаются довольно часто, другие – очень редко.

# Однонуклеотидный полиморфизм

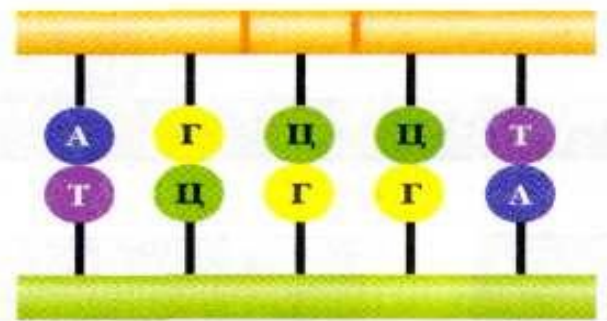
Ремонт ДНК при замене цитозина на урацил.



Затем происходит удаление остатка нуклеотида, содержавшего урацил.



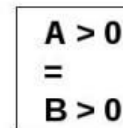
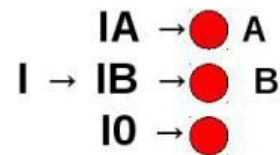
Сначала из ДНК удаляется неверное основание — урацил.



На место неверного нуклеотида помещается нуклеотид с цитозином.

- ? Изменения функции при генетическом полиморфизме могут быть: выгодными для организма, нейтральными или слабо отрицательными, отрицательными, выгодными в определенной среде и отрицательными в другой.
- ? В общечеловеческой популяции полиморфизмы встречаются с частотой свыше 1–2%.
- ? Классическим примером полиморфизма генов являются 4 группы крови.

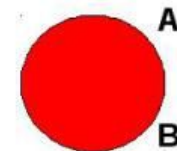
## Группы крови в системе АВ0



Аллельные гены, определяющие группы крови, находятся в **девятой паре** хромосом человека



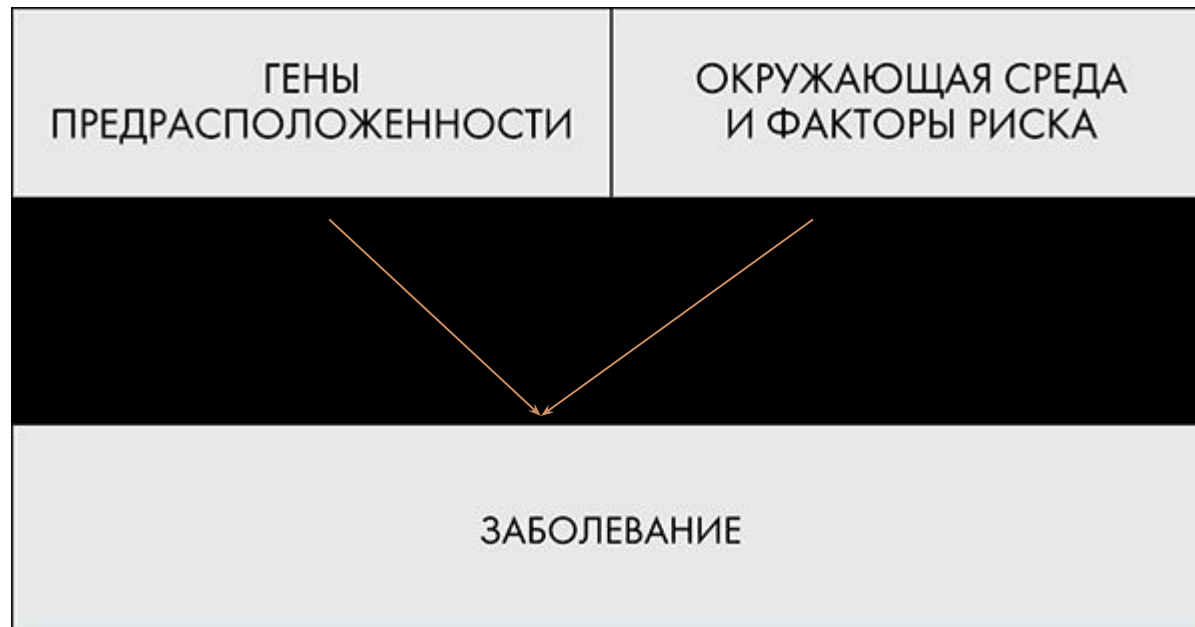
IA IB



IV группа крови

Люди с четвертой группой крови - пример кодоминирования

Гены, аллельные варианты которых при наличии определенных условий predisполагают к определенным заболеваниям, получили название генов predisположенности.

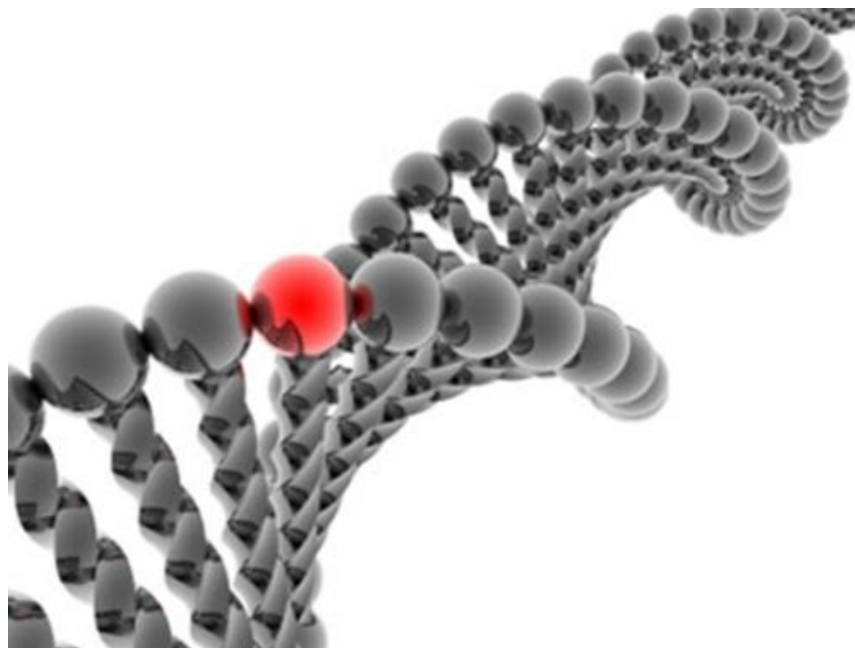


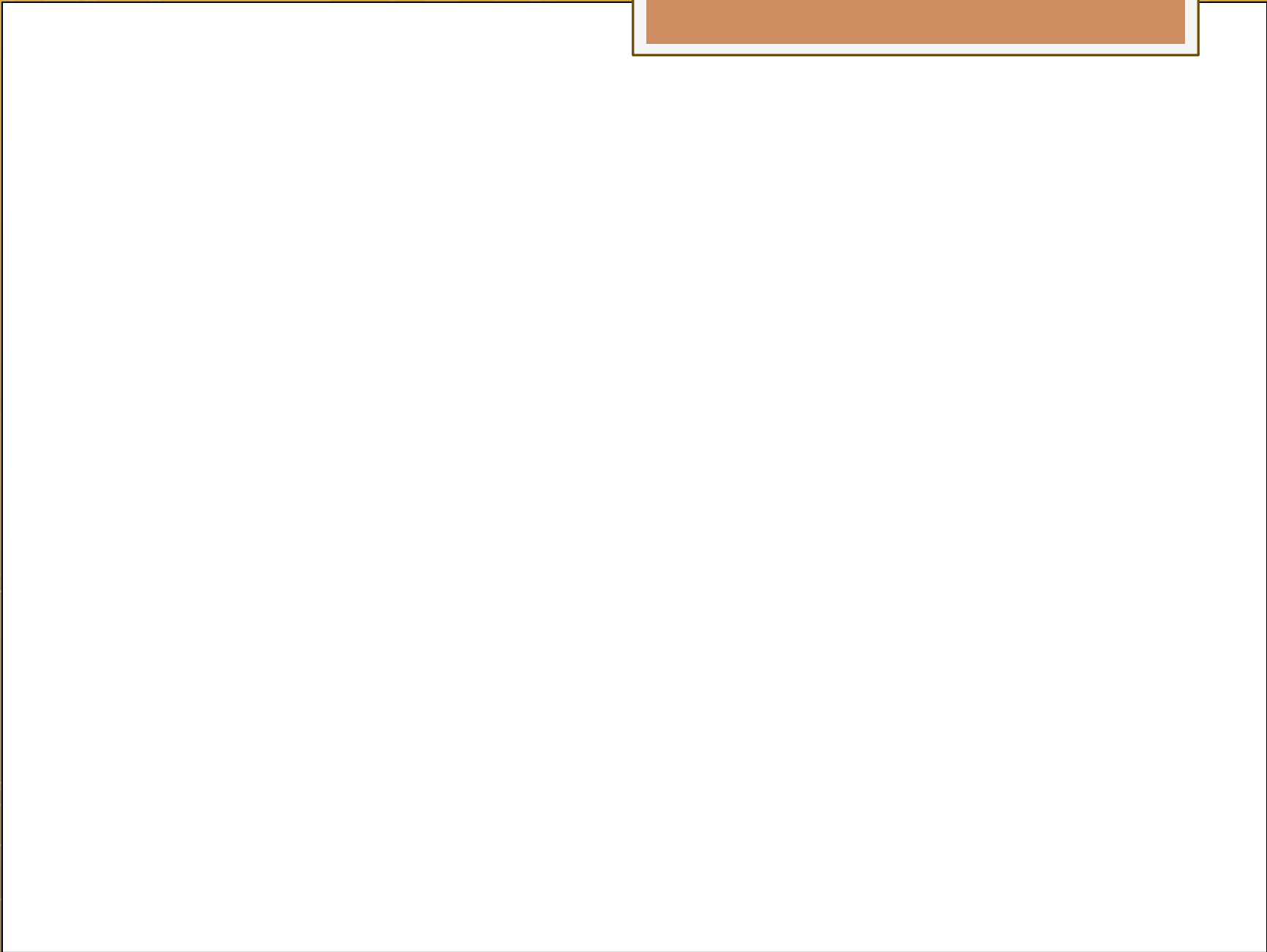
## Мутации и генетический полиморфизм

- ? Мутация - количественные и качественные изменения в структуре ДНК организма.
- ? Если мутации происходят в половых клетках, то такие изменения (и их последствия) наследуются.
- ? Среди людей генетические мутации возникают с частотой менее 1– 2%.
- ? Мутации либо несовместимы с жизнью, либо ведут к неэффективному функционированию генома и развитию патологии – заболевания.
- ? Однако принципиальное отличие мутации от полиморфизма генов заключается не в их распространенности, а в последствиях изменения ДНК.



- ? . Полиморфизмы гена не позволяют определить время появления той или иной болезни,
- ? но по ним можно **выявить индивидуальный риск подверженности заболеваниям** и негативным факторам окружающей среды, особенности обмена веществ, метаболизма лекарств, поведения.







**Спасибо за Внимание!**