

Тема : Организация наследственного аппарата в клетках человека в норме и при патологии. Мутации (геномные, хромосомные, генные). Факторы мутагенеза.

Свойства живого наследственность и изменчивость изучает наука **ГЕНЕТИКА**.

Закономерности наследования признаков у растений впервые были установлены в 1865 г. Г. Менделем.

В 1900 г. Г. де Фриз, К. Корренс и Э. Чермак перепроверили законы Г. Менделя и этот год считается официальным годом рождения науки – генетики.

Исторические этапы изучения организации и функционирования наследственного аппарата

1865 г. Ф.Гальтон - «Наследование таланта и характера».

1887 г. А.Вейсман - «гипотеза зородышевой плазмы».

1888 г. В.Вальдейер – термин «хромосома».

1901 г. Г. де Фриз – сформулировал положения мутационной теории, предложил термин «мутация».

1902-1907 гг. Т.Бовери и У.Сеттон – доказали, что хромосомы – носители генетической программы.

1902 г. У.Бэтсон – ввел термины «генотип» и «фенотип».

1909 г. В.Иогансен - единица наследственности – ген, а их совокупность – генотип.

1910-1925 гг. Т.Морган – положения хромосомной теории наследственности.

1926 г. Х.Дж.Мёллер – мутагенное действие рентгеновских лучей.

1926 г. С.С.Четвериков – генетические процессы в популяциях

1944 г. О.Т.Эйвери – ДНК- химическое в-во наследственности.

1953 г. Дж.Уотсон, Ф.Крик, М.Уилкинс – двуспиральность ДНК

1956 г. Дж.Тийо и А.Леван – число хромосом у человека - 46.


1961 г. Ф.Жакоб и Ж.Л.Моно - гипотеза о переносе генетической информации с ДНК на белок при участии иРНК.


1989-2001 гг. Дж.Уотсон, Ф.Коллинз, К.Вентер и др. – завершение работ по проекту «Геном человека».

2009 г. Э.Блэкберн, К.Грейдер, Д.Шостак – открытие механизма защиты хромосом теломерами и теломеразами.

Наследственность и изменчивость - фундаментальными свойствами жизни:


- **Наследственность**-свойство организмов передавать следующему поколению свои признаки и особенности их развития, т.е. воспроизводить себе подобных. .

 **Ядерная(хромосомная)теория наследственности**— теория, согласно которой хромосомы, заключённые в ядре клетки, являются носителями генов и представляют собой материальную основу наследственности.

 **Наследственность цитоплазматическая (внеядерная, нехромосомная, плазматическая)**- преемственность материальных структур и функциональных свойств организма, которые определяются и передаются факторами, расположенными в цитоплазме.

- **Изменчивость**-способность организмов изменять свои признаки и свойства , что проявляется в разнообразии особей внутри вида. Изменчивость бывает

 **Наследственная** (неопределенная, индивидуальная, мутационная) связана с изменением генотипа

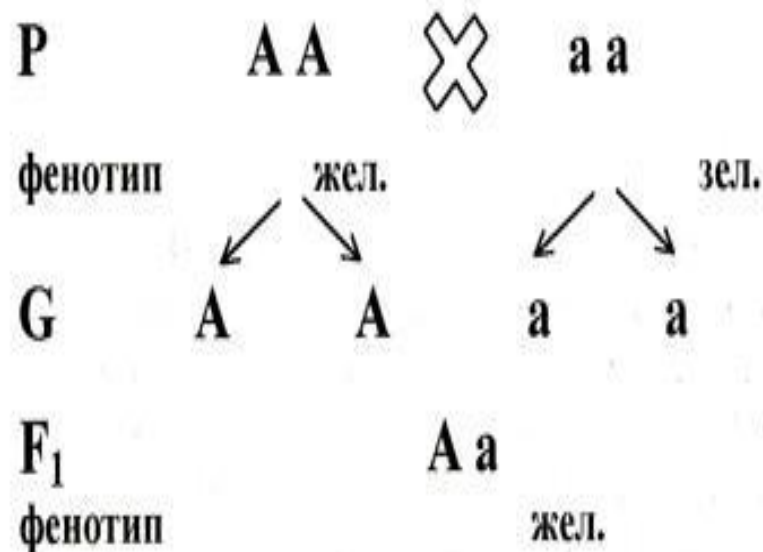
 **Ненаследственная**(определенная, групповая, модификационная). связано с изменением фенотипа под влиянием условий окр.среды.

- Наследуемые признаки могут быть качественными (моногенными) и количественными (полигенными). **Качественные признаки** представлены в популяции, небольшим числом взаимоисключающих вариантов. Качественные признаки наследуются по законам Менделя (менделирующие признаки).
- **Количественные признаки** представлены в популяции множеством альтернативных вариантов.
- В зависимости от локализации гена в хромосоме и взаимодействия аллельных генов различают:
 - 1. Аутосомный тип наследования. Различают доминантный, рецессивный и кодоминантный аутосомный тип наследования.
 - 2. Сцепленный с половыми хромосомами (с полом) тип наследования. Различают X-сцепленное (доминантное либо рецессивное) наследование и Y-сцепленное наследование.

Грегор Мендель – основатель генетики

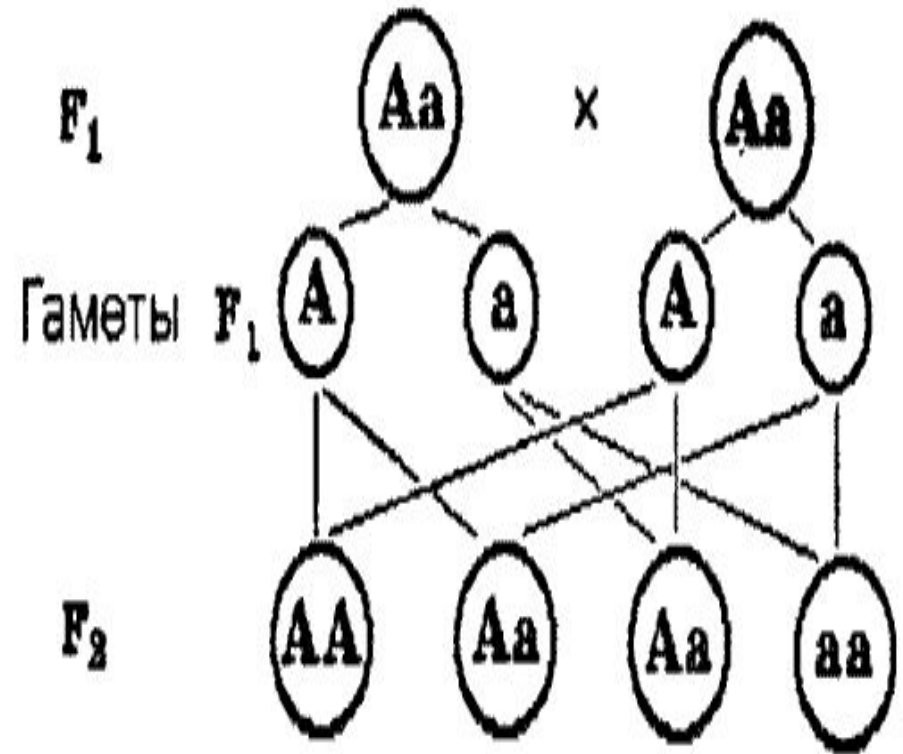
- Первый закон Менделя
- Закон единообразия гибридов первого поколения, или закон доминирования. При моногибридном скрещивании гомозиготных по альтернативным признакам особей потомство первого гибридного поколения единообразно по генотипу и фенотипу.

- Закон единообразия первого поколения



Второй закон Г.Менделя – закон расщепления

При скрещивании потомков F1 двух гомозиготных родителей в поколении F2 наблюдается расщепление потомства по фенотипу в отношении 3: 1 в случае полного доминирования и 1: 2: 1 при неполном доминировании.

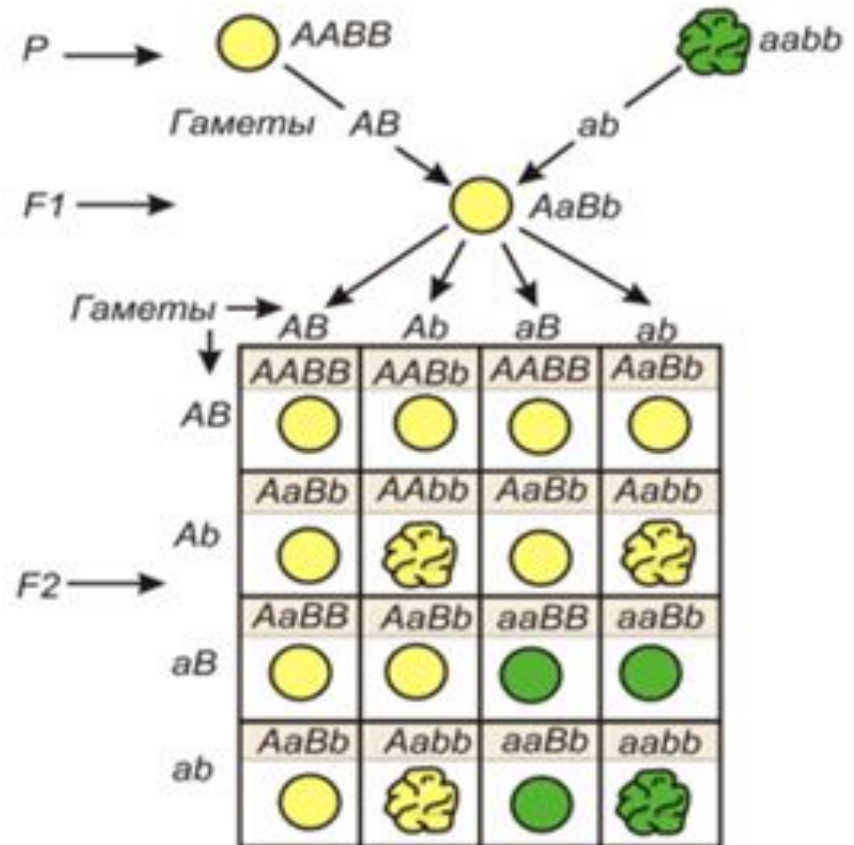


Третий закон Г. Менделя –

закон независимого наследования

Расщепление по каждой паре признаков идет независимо от других пар признаков.

Дигибридное скрещивание гороха



Исходные родительские формы отличаются по двум парам аллелей: желтая - зеленая окраска семян (A-a); гладкая - морщинистая форма семян (B-b).

Анализирующее скрещивание

- Чтобы выяснить генотип гибрида второго поколения за одно скрещивание, необходимо произвести **возвратное (анализирующее)** скрещивание с особью, гомозиготной по рецессивному аллелю изучаемого гена. Если у всех потомков от этого скрещивания проявится доминантный фенотип, то особь с определяемым генотипом была гомозиготна по доминантному признаку. Если же появятся особи как с доминантными, так и рецессивными признаками (в примерном соотношении 1:1), то изучаемая особь была гетерозиготна. По генотипу детей можно определить гомо или гетерозиготны его родители.

- В кариотипе человека содержится 44 аутосомы и 2 половых хромосомы – X и Y. Женский пол гомогаметен. Развитие мужского пола определяется наличием X– и Y-хромосом, т. е. мужской пол гетерогаметен.
- Признаки, сцепленные с полом – это признаки, которые кодируются генами, находящимися на половых хромосомах.
- Так как X-хромосома присутствует в кариотипе каждого человека, то и признаки, наследуемые сцеплено с X-хромосомой, проявляются у представителей обоих полов.
- Y-сцепленные гены присутствуют в генотипе только мужчин и передаются из поколения в поколение от отца к сыну.

■ **Анализируя механизмы сцепленного наследования Т. Морган и его сотрудники сформулировали положения хромосомной теории.**

■ **Основные положения хромосомной теории:**

- • **гены находятся в хромосомах;**
- • **каждый ген занимает определенное место в хромосоме;**
- • **гены в хромосомах расположены в линейном порядке;**
- • **каждая хромосома представляет собой группу сцепления;**
- • **число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом;**
- • **между гомологичными хромосомами происходит обмен аллельными генами;**
- • **расстояние между генами пропорционально % кроссинговера между ними.**

■ **Таким образом Т.Морган и его сотрудники показали, что, установив группу сцепления, можно построить генетические карты и указать порядок расположения генов.**

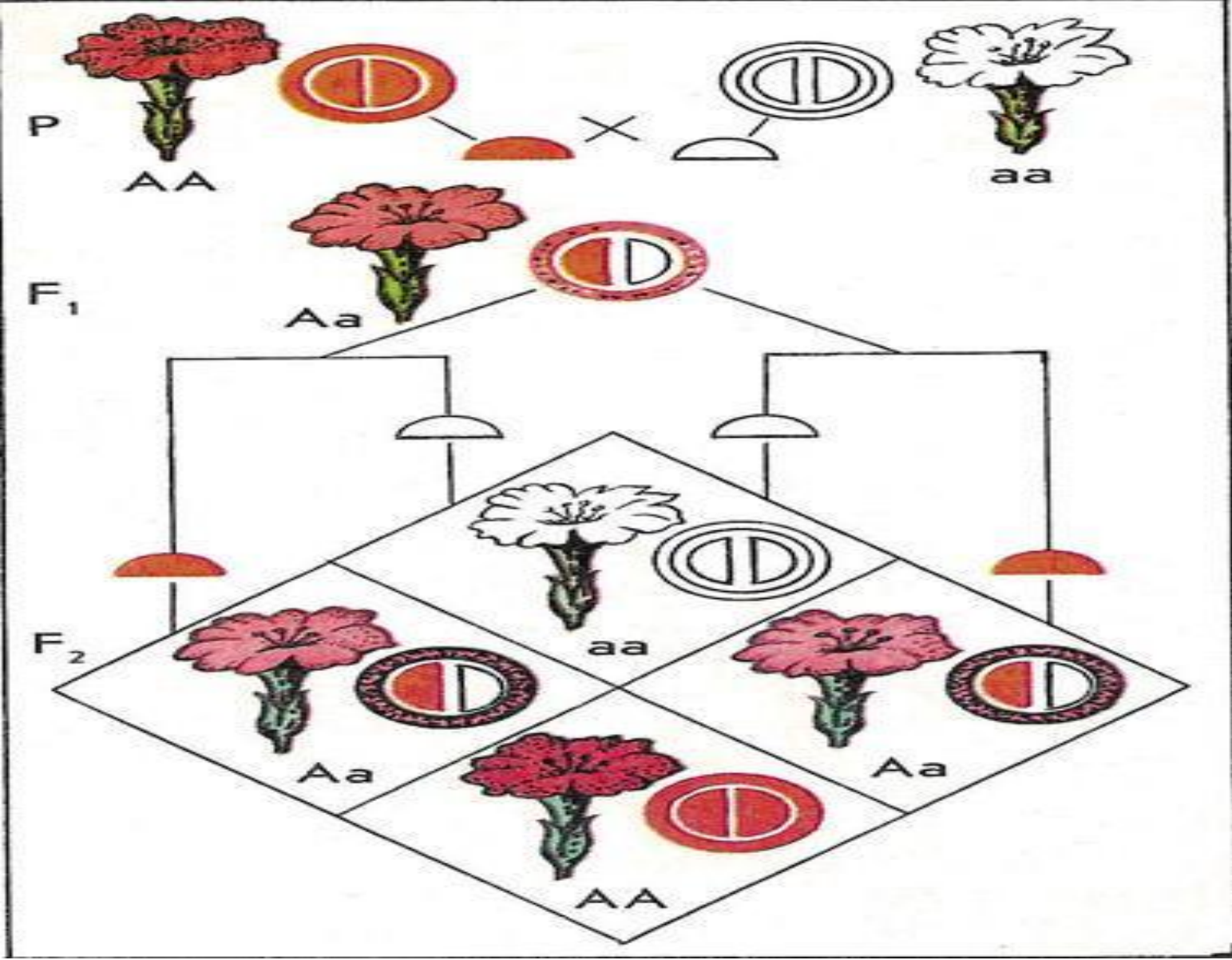
■ **Генетической картой хромосом называют схему взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления. Определение группы сцепления осуществляется гибридологическим методом, т.е. при изучении результатов скрещивания.**

Взаимодействия аллельных генов

Типы доминирования: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование, сверхдоминирование

1. **Полное доминирование.**

2. **Неполное доминирование.** Отмечается в случаях, когда фенотип гетерозигот Aa отличается от фенотипа гомозигот AA , т.к. гетерозиготы Aa характеризуются **промежуточной степенью проявления признака**, т. е. аллель, отвечающий за формирование нормального признака, находясь в двойной дозе у гомозиготы AA , проявляется сильнее, чем в одинарной дозе у гетерозиготы Aa . Возможные при этом генотипы различаются **экспрессивностью**, т. е. степенью выраженности признака. При скрещивании таких гибридов между собой во втором поколении наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении 1:2:1.

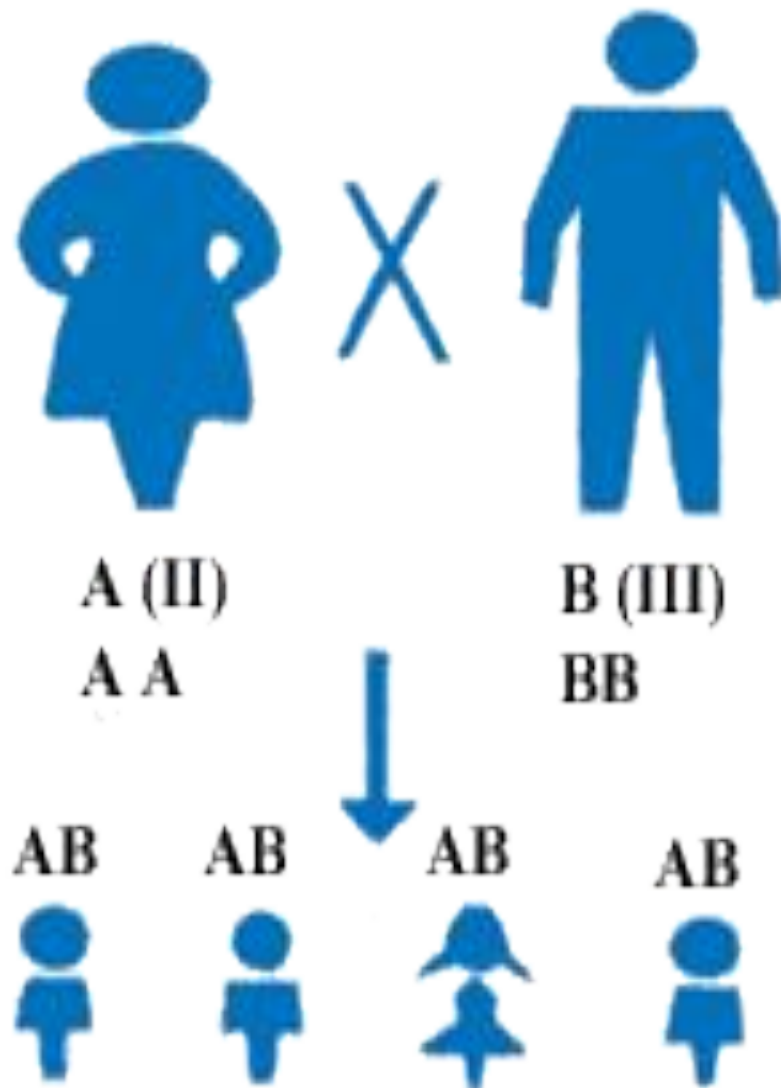
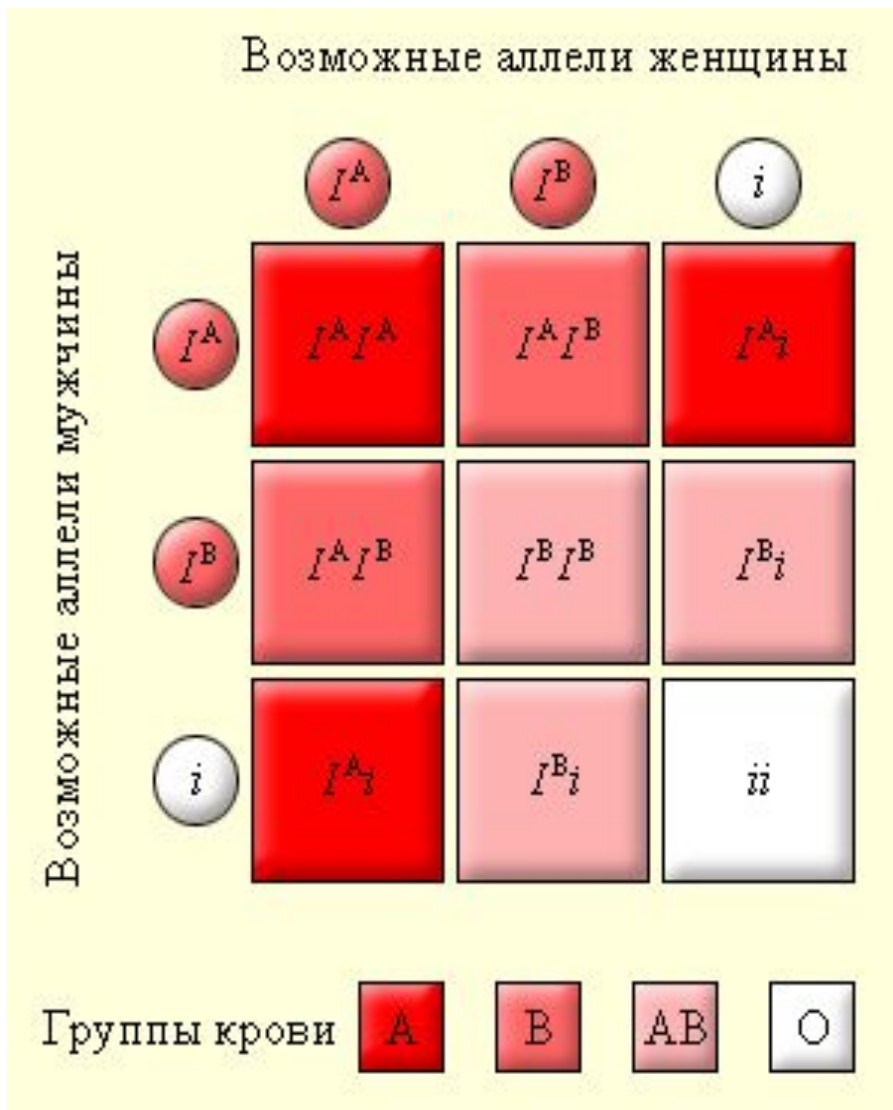


- **Кодоминирование.** Это такой тип взаимодействия аллельных генов, при котором каждый из аллелей проявляет свое действие. В результате формируется промежуточный вариант признака, новый по сравнению с вариантами, формируемыми каждым аллелем по отдельности. Например: IV (AB) группа крови.
- **Сверхдоминирование.** Заключается в том, что у доминантного аллеля в гетерозиготном состоянии, иногда отмечается более сильное проявление, чем в гомозиготном состоянии.
- Каждый признак может контролироваться не двумя, а тремя и более аллелями. Примером подобных **множественных аллелей** является наследование **групп крови** у человека. Три аллеля гена группы крови обозначаются буквами А, В и О. Аллели А и В являются доминантными, а аллель О рецессивен. В результате у человека могут наблюдаться четыре различные группы крови.

- **Группы крови** - это генетически наследуемые признаки, не изменяющиеся в течение жизни при естественных условиях. Группа крови представляет собой определенное сочетание поверхностных антигенов эритроцитов (агглютиногенов) системы АВО.
- Различные сочетания антигенов и антител образуют **4 группы крови:**
- **Группа 0 (I)** - на эритроцитах отсутствуют групповые агглютиногены, в плазме присутствуют агглютинины альфа и бета;
- **Группа А (II)** - эритроциты содержат только агглютиноген А, в плазме присутствует агглютинин бета;
- **Группа В (III)** - эритроциты содержат только агглютиноген В, в плазме содержится агглютинин альфа;
- **Группа АВ (IV)** - на эритроцитах присутствуют антигены А и В, плазма агглютининов не содержит.

Группа крови	Агглютиногены (в мембранах эритроцитов)	Агглютинины (в плазме крови)
I (0)	-	α , β
II (A)	A	β
III (B)	B	α
IV (AB)	A,B	-

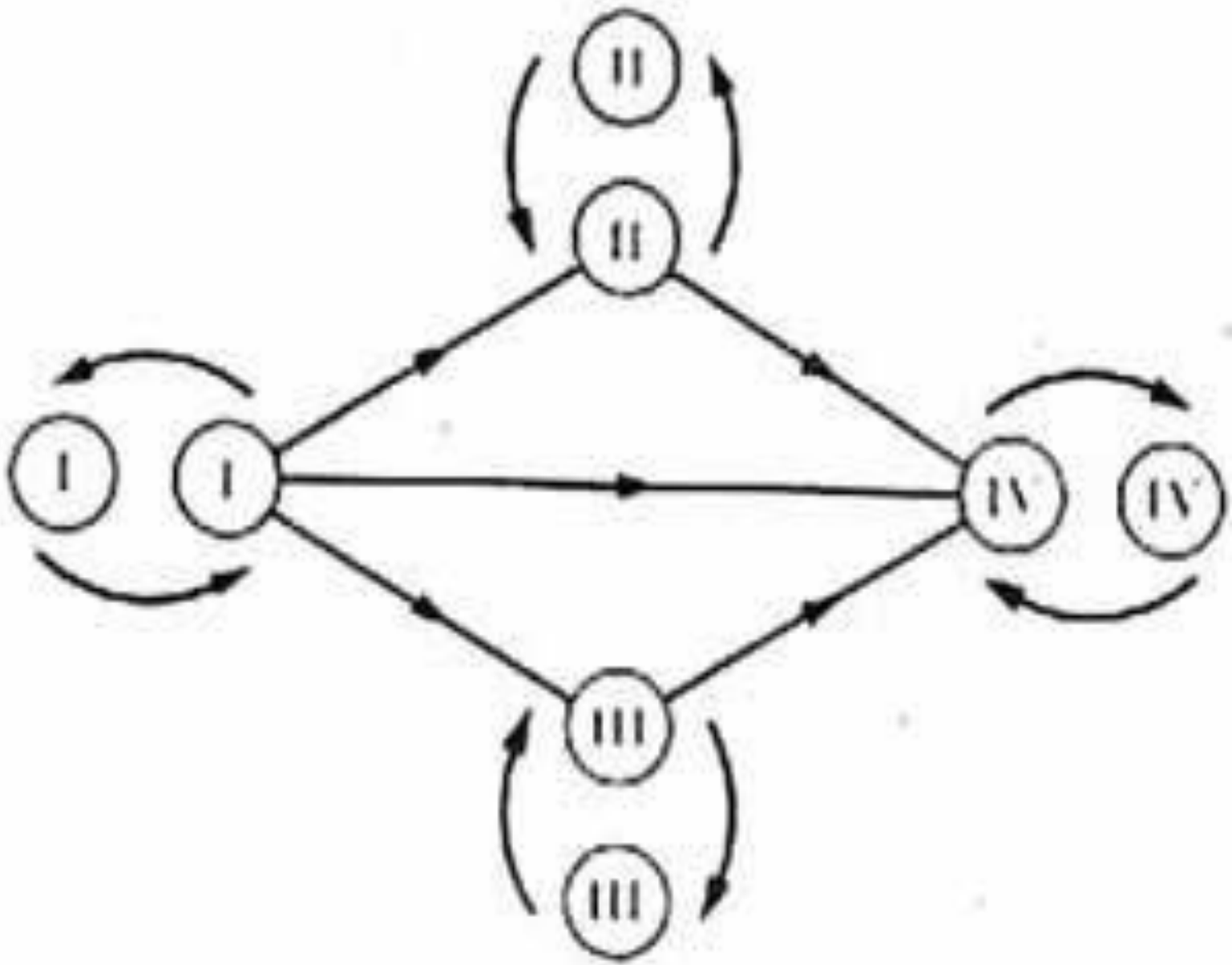
Наследование групп крови человека системы АВО



■ Переливание крови

- это введение определенного количества донорской крови в кровь реципиента. Человек, дающий кровь для переливания, называется **донором**, человек, принимающий донорскую кровь, называется **реципиентом**.

■ Механизм реакции агглютинации лежит в основе совместимости групп крови: **люди с I группой являются универсальными донорами, а люди с IV группой являются универсальными реципиентами**. Однако в клинической практике переливание крови осуществляется только группа в группу.



- **Несовместимость крови** наблюдается, если эритроциты одной крови несут агглютиногены (А или В), а в плазме другой крови содержатся соответствующие агглютинины (альфа- или бета), при этом происходит реакция агглютинации.
- Подобным способом определяют **резус – фактор**, используя при этом стандартную сыворотку, содержащую антитела (агглютинины) к резус – агглютиногенам донорских эритроцитов. Если в капле стандартной сыворотки, в которую добавлена капля исследуемой крови произошла агглютинация, следовательно, донорская кровь **Rh** –положительна, если агглютинация не произошла, то исследуемая кровь **Rh** – отрицательна.

- **Резус-фактор** белок на мембране эритроцитов. Присутствует у 85% людей - резус-положительных. Остальные 15% - резус-отрицательны.
- Наследование: R- ген резус-фактора. r - отсутствие резус фактора.
- Родители **резус-положительны (RR, Rr)** - ребенок может быть резус-положительным (RR, Rr) или **резус-отрицательным (rr)**.
- **Резус-конфликт** может возникнуть при беременности **резус-отрицательной женщины резус-положительным плодом** (резус-фактор от отца). В крови матери в течение беременности накапливаются антитела против белка резус, которые через плаценту проникают в кровь плода и вызывают склеивание и разрушение его эритроцитов. Это может привести к развитию **гемолитической желтухи у плода, нарушению развития нервной системы и даже гибели плода.**

- **Взаимодействие неаллельных генов:** происходит по типу комплементарности, полимерии, эпистаза.
- Комплементарным называется взаимодействие, при котором действие генов из одной пары дополняется действием генов из другой пары таким образом, что в результате появляется **новый признак**.
- **Пример** — развитие слуха у человека. Для нормального слуха в генотипе человека должны присутствовать доминантные гены из разных аллельных пар - D и E. Ген D отвечает за нормальное развитие улитки, а ген E — за нормальное развитие слухового нерва. У рецессивных гомозигот (**dd**) будет недоразвита *улитка*, а при генотипе **ee** - слуховой нерв. Люди с генотипом DDee, Ddee, ddEE, ddEe - и ddee будут глухими.

■ Полимерия – взаимодействие неаллельных множественных генов, однозначно влияющих на развитие одного и того же признака; степень проявления признака зависит от количества генов. Таким образом наследуются многие количественные и некоторые качественные признаки у животных и человека: рост, масса тела, величина артериального давления, цвет кожи и др.

■ Степень проявления этих признаков зависит от количества доминантных генов в генотипе (чем их больше, тем сильнее выражен признак) и в значительной мере от влияния условий среды. Полимерные гены обозначаются одинаковыми буквами, а аллели одного локуса имеют одинаковый нижний индекс.

■ У человека может наблюдаться предрасположенность к различным заболеваниям: гипертонической болезни, ожирению, сахарному диабету, шизофрении и др. Данные признаки при благоприятных условиях среды могут и не проявиться или быть слабо выраженными. Это отличает полигенно наследуемые признаки от моногенных.

■ Изменяя условия среды и проводя профилактические мероприятия, можно значительно снизить частоту и степень выраженности некоторых мультифакториальных заболеваний. Суммирование «доз» полимерных генов (*аддитивное действие*) и влияние среды обеспечивают существование непрерывных рядов количественных изменений. Пигментация кожи у человека определяется пятью или шестью парами полимерных генов. У коренных жителей Африки преобладают, доминантные аллели, у представителей европеоидной расы - рецессивные. Мулаты имеют промежуточную пигментацию и являются гетерозиготами.

- Эпистаз – взаимодействие неаллельных генов, при котором один из них подавляется другим. Подавляющий ген называется эпистатическим, подавляемый – гипостатическим.
- Если эпистатический ген не имеет собственного фенотипического проявления, то он называется ингибитором и обозначается буквой I.
- Эпистатическое взаимодействие неаллельных генов может быть доминантным и рецессивным.

■ Доминантный эпистаз. При доминантном эпистазе действие доминантных генов из одной пары подавляет работу также доминантных генов из другой пары.

■ Пример: У кур доминантный ген С детерминирует синтез пигмента, а доминантная аллель другого гена I является его супрессором, и куры с генотипом C-I- имеют белое оперение.

■ Рецессивный эпистаз. При рецессивном эпистазе действие доминантных генов из одной пары подавляется действием рецессивных генов из другой пары.

■ Пример: у человека описан «бомбейский феномен» в наследовании групп крови по АВО-системе. У женщины, получившей от матери аллель J^B , фенотипически определялась I(O) группа крови. При детальном исследовании было установлено, что действие гена J^B (синтез в эритроцитах антигена В) было подавлено редким рецессивным геном, который в гомозиготном состоянии оказал эпистатическое действие.

■ Под «**эффектом положения**» понимают взаимное влияние генов разных аллелей, занимающих близлежащие локусы в одной хромосоме. Оно проявляется в изменении их функциональной активности.

■ Резус-принадлежность человека определяется тремя генами, расположенных в одной хромосоме на близком расстоянии (тесно сцепленными). Каждый из них имеет доминантную и рецессивную аллели (C,D,E и c,d,e). Организмы с набором CDE/cDe и CDe/cDE генетически идентичны (общий баланс генов одинаковый). Однако у лиц с первой комбинацией генов образуется **много антигена E** и **мало антигена C**, а у лиц со второй комбинацией аллелей — наоборот **мало антигена E** и **много- C**. Вероятно, близкое соседство аллели E с аллелью C снижает функциональную активность последней.

■ Виды изменчивости:

■ 1. **Наследственная** (генотипическая) изменчивость связана с изменением самого генетического материала.

■ 2. **Ненаследственная** (фенотипическая, модификационная) изменчивость – это способность организмов изменять свой фенотип под влиянием различных факторов.

■ **Норма реакции** - это границы фенотипической изменчивости признака, возникающей под действием факторов внешней среды. Норма реакции по одному и тому же признаку у разных индивидов различна.

Комбинативная изменчивость

- Связана с новым сочетанием неизменных генов родителей в генотипах потомства.
Факторы комбинативной изменчивости.
- 1. Независимое и случайное расхождение гомологичных хромосом в анафазе I мейоза.
- 2. Кроссинговер.
- 3. Случайное сочетание гамет при оплодотворении.
- 4. Случайный подбор родительских организмов.

Мутационная изменчивость

- **Мутации**- это скачкообразные изменения генетического материала под влиянием факторов внешней или внутренней среды.
- Процесс образования мутаций называется **мутагенезом**, а факторы, вызывающие мутации,— **мутагенами**. Мутагены первоначально действуют на генетический материал особи, вследствие чего может изменяться фенотип.
- Это могут быть **экзомутагены** (факторы внешней среды) и **эндомутагены** (продукты метаболизма самого организма).

■ **Мутагенные факторы:**

■ **К физическим мутагенам** относятся различные виды излучений (преимущественно ионизирующих), высокая температура, УФ-лучи, СВЧ токи и др.

■ **К химическим мутагенам относятся:**

■ а) природные органические и неорганические вещества (нитриты, нитраты, алкалоиды, гормоны, ферменты и др.)

■ б) продукты промышленной переработки природных соединений—угля, нефти.

■ в) лекарственные препараты, которые могут вызвать у человека врожденные пороки развития (иммуносупрессанты, некоторые антибиотики, наркотические вещества и др.).

■ Химические мутагены обладают большой проникающей способностью, вызывают преимущественно генные мутации и действуют в период репликации ДНК.

■ **К биологическим мутагенам** относятся вирусы, токсины, гельминты, простейшие и продукты их жизнедеятельности

- Классификация мутаций наследственного аппарата
- **Спонтанные**- возникают под влиянием неизвестного природного фактора, чаще всего как результат ошибок при репликации ДНК.
- **Индукцированные**- происходят под влиянием специфических , мутагенных, факторов (мутагенов).
- 1) По исходу:
- **Положительные** - *повышающие жизнеспособность (например, появление 4-х камерного сердца у животных; возникают крайне редко).*
- **Отрицательные, или летальные,- несовместимые с жизнью (например, отсутствие головного мозга).**
- **Полулетальные** - *снижающие жизнеспособность организма (например, болезнь Дауна).*
- **Нейтральные** - *существенно не влияющие на процессы жизнедеятельности (например, веснушки).*

■ 2) По локализации:

- **Генеративные** происходят в процессе образования половых клеток (нарушения мейоза) или в клетках, из которых образуются гаметы, они могут передаваться по наследству при половом размножении.
- **Соматические** происходят в соматических клетках организма, они могут передаваться только при вегетативном размножении (белая прядь волос, опухоли).

■ 3) По направлению:

- **Прямые** – без репарации передаются по наследству.
- **Обратные**- приводят к полному восстановлению исходной последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК.

4) По уровню организации наследственного аппарата:

Геномные мутации обусловлены изменением числа хромосом.

Причины:

а) нерасхождения хромосом, когда две или несколько гомологичных хромосом остаются соединенными вместе и в анафазу отходят к одному полюсу.

б) анафазного отставания, когда одна или несколько хромосом в процессе анафазного движения отстают от других, реже причиной является полиплоидизация.

Полиплоидия- это кратное гаплоидному увеличение числа хромосом ($3n, 4n, 5n..$). используется в селекции растений. У млекопитающих и человека это летальные мутации.

Гаплоидия- уменьшение числа хромосом на полный набор. У млекопитающих и человека это летальные мутации.

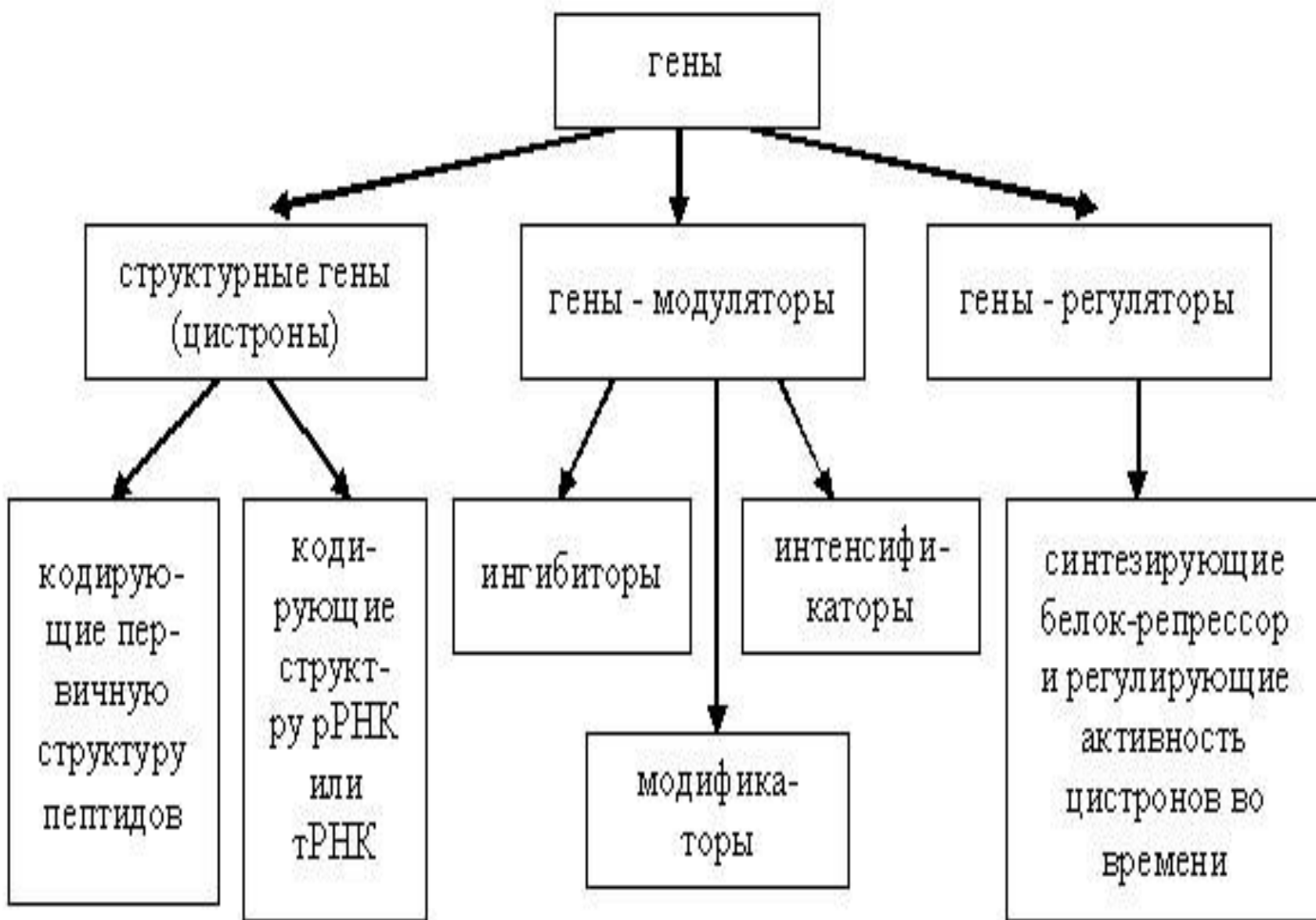
- **Гетероплоидия, или анеуплоидия** - некрatное гаплоидному уменьшение или увеличение числа хромосом ($2n+1$, $2n+2$, $2n-1$ и т.д.).
- **Разновидности анеуплоидии:**
- **а)трисомия** - три гомологичные хромосомы в кариотипе, например при синдроме Дауна (трисомия по 21-й хромосоме);
- **б)моносомия** - в наборе одна из пары гомологичных хромосом, например при синдроме Шерешевского-Тернера (моносомия X).
- **в)нулисомия** - отсутствие пары хромосом (летальная мутация), у человека неизвестна.
- **Геномные мутации** всегда проявляются фенотипически и легко обнаруживаются цитогенетическими методами.

- **Хромосомные мутации** (абберации) обусловлены изменением структуры хромосом.
- **К внутрихромосомным** мутациям относятся перестройки внутри одной хромосомы.
- **а) Делеция** (нехватка)- отсутствие части хромосомы. Например, делеция участка короткого плеча 5-й (5p-) хромосомы приводит к развитию синдрома «кошачьего крика»
- **б) Дупликация**- удвоение участка хромосомы.
- **в) Инверсия**- отрыв участка хромосомы, поворот его на 180° и прикрепление к месту отрыва, при этом наблюдается нарушение порядка расположения генов.
- **Межхромосомные перестройки** происходят между негомологичными хромосомами.
- **а) транслокация**- это обмен сегментами между негомологичными хромосомами.
- Различают **реципрокные транслокации**, когда две хромосомы обмениваются сегментами;
нереципрокные, когда сегменты одной хромосомы переносятся на другую,
робертсоновские, когда две акроцентрические хромосомы соединяются своими центромерными районами.

- **Генные (точковые) мутации** связаны с изменением структуры гена (молекулы ДНК), могут затрагивать как структурные гены, так и функциональные гены.
- **Изменения структуры генов:**
- **«Сдвиг рамки считывания»**- вставка или выпадение пары или нескольких пар нуклеотидов. Например, исходный порядок нуклеотидов-АГГАЦТЦГА..., а после вставки нуклеотида-ААГГАЦТЦГА.
- **Транзиция**- замена оснований: пуринового на пуриновое или пиримидинового на пиримидиновое, например А—Г, Ц—Т; при этом изменяется тот кодон , в котором произошла транзиция.
- **Трансверсия**- замена пуринового основания на пиримидиновое или пиримидинового на пуриновое, например: А—Ц, Г—Т; при этом изменяется тот кодон , в котором произошла трансверсия.
- **Миссенс мутации**- изменение смысла кодонов и образованию других белков и к нонсенс-мутациям - образованию «бессмысленных» кодонов (УАА, УАГ, УГА), не кодирующих аминокислоты.
- **Генные мутации** всегда проявляются фенотипически и являются причиной нарушения обмена веществ (генных болезней) , они обнаруживаются биохимическими методами.

Ген имеет ряд свойств:

- **дискретность** действия, т.е. развитие различных признаков контролируется разными генами, находящимися в различных локусах хромосом;
- **стабильность** (постоянство) - передача наследственной информации в неизменяющемся виде, при отсутствии мутаций;
- **лабильность** (неустойчивость) генов, связана с их способностью к мутациям;
- **специфичность** - каждый ген обуславливает развитие определенного признака или признаков;
- **плейотропия** - один ген может отвечать за несколько признаков;
- **экспрессивность** - степень выраженности признака;
- **пенетрантность** - частота проявления гена среди его носителей. Ген представляет собой участок молекулы ДНК, на котором закодирована информация о синтезе определенного белка.



- **Структурные гены подразделяются на:**
 - 1) **независимые гены**, транскрипция которых не связана с другими генами, однако их активность может регулироваться, например, гормонами;
 - 2) **повторяющиеся гены**, которые в хромосомах находятся в виде повторов: ген вплотную следует за таким же геном, образуя тандемы, или повторяется много сотен раз (например, гены, кодирующие рРНК);
 - 3) **кластеры генов** - группы различных генов, находящиеся в определённых участках или локусах хромосом, объединённые общими функциями.

Структурные гены контролируют развитие конкретных признаков.

- **Гены-модуляторы смещают в ту или другую сторону процесс развития признака, кодируемого структурным геном (цистроном). Их разновидности**
 - 1) **гены-ингибиторы** могут тормозить развитие отдельных признаков,
 - 2) **гены-интенсификаторы** усиливают функцию цистронов.
 - 3) **Гены-модификаторы** оказывают влияние на степень проявления признака, обусловливаемого расположенным в другом локусе структурным геном.
- **Гены-регуляторы координируют активность генов, регулируя «включение-выключение функции» различных генов во времени в процессе онтогенеза.**

Геномный уровень

- **Геномом** называют всю совокупность наследственного материала, заключенного в гаплоидном наборе хромосом клеток данного вида организмов. **Геном видоспецифичен**, так как представляет собой тот необходимый набор генов, который обеспечивает формирование видовых характеристик организмов в ходе их нормального онтогенеза. **Кариотип** — диплоидный набор хромосом, свойственный соматическим клеткам организмов данного вида, являющийся видоспецифическим признаком и характеризующийся определенным числом, строением и генетическим составом хромосом

Геном - это гаплоидный набор хромосом (одинарный).

- Геномный уровень организации наследственного материала, объединяющий всю совокупность хромосомных генов, является эволюционно сложившейся структурой, характеризующейся **относительно большей стабильностью**, нежели генный и хромосомный уровни.
- Результатом функционирования генома является формирование фенотипа целостного организма. **Поддержание постоянства организации наследственного материала** на геномном уровне имеет первостепенное значение для обеспечения нормального развития, организма и воспроизведения у особи в первую очередь видовых характеристик.
- Мутационные изменения, реализующиеся на геномном уровне организации наследственного материала, — **мутации регуляторных генов**, обладающих широким плеiotропным действием, количественные изменения доз генов, транслокации и транспозиции генетических единиц, влияющие на характер экспрессии генов, и возможности включения в геном чужеродной информации.

- Хромосомы состоят в основном из ДНК и белков, которые образуют нуклеопротеиновый комплекс—хроматин.
- Существует несколько уровней спирализации (компактизации) хроматина: ДНК, нуклеосом. нить, элементарная хроматиновая фибрилла, интерфазная хромонема, метафазная хромотида.
- Формы хромосом: I — телоцентрическая, II — акроцентрическая, III—субметацентрическая, IV—метацентрическая;

- **Аутосомы** - парные хромосомы, одинаковые для мужских и женских организмов. В клетках тела человека 44 Аутосомы (22 пары)
- **Половые хромосомы** - хромосомы, содержащие гены, определяющие половые признаки организма.
- В кариотипе (качественном и количественном наборе хромосом) женщин половые хромосомы одинаковые. В кариотипе мужчины - 1 одна крупная равноплечая половая хромосома, другая - маленькая палочковидная хромосома.
- Половые хромосомы женщин обозначают XX, а мужские половые хромосомы - XY. Женский организм формирует гаметы с одинаковыми половыми хромосомами (гомогаметный организм), а мужской организм формирует гаметы неодинаковые по половым хромосомам (X и Y).