

# \* Занятие № 1

Тема:

**«ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ  
ОСНОВЫ  
НАСЛЕДСТВЕННОСТИ»»**

# МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ КАК

**ГЕНЕТИКА** — это наука о наследственности и изменчивости организмов.

**МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА** - изучает закономерности наследственности и изменчивости с точки зрения патологии (она выявляет причины возникновения наследственных болезней, разрабатывает меры по профилактике действия мутагенных

- Первые представления о передаче патологических наследственных признаков отражены в Талмуде (собрание догматических, религиозно-этических и правовых положений иудаизма, сложившихся в IV в. до н. э. — V в. н. э.).
- В XVIII в. описано наследование доминантного (полидактилия - многопалость) и рецессивного (альбинизм у негров) признаков.
- В начале XIX в. несколько авторов одновременно описали наследование гемофилии.
- Лондонский врач Адамс издал в 1814 г. первый справочник для генетического

консультирования: «Трактат о предполагаемых наследственных свойствах болезней, основанных на клиническом наблюдении».

- В середине XIX в. в России над проблемами наследственных болезней работал В. М. Флоринский. В своих трудах он правильно оценил значение среды для формирования наследственных признаков, подчеркнул вред родственных браков, показал наследственный характер многих патологических признаков (глухонмота, альбинизм, заячья губа, пороки развития нервной трубки).
- В последней четверти XIX в. наибольший вклад в становление генетики человека внес английский биолог Ф. Гальтон (двоюродный брат Ч. Дарвина). Он первым поставил вопрос о наследственности человека как предмете для изучения, обосновал применение генеалогического, близнецового и статистического методов для ее изучения и заложил основы для будущего развития генетики человека

- В 1865 г. чешский ученый Г. Мендель глубоко и последовательно с математическим описанием в опытах на горохе сформулировал законы доминирования для первого поколения гибридов, расщепления и комбинирования наследственных признаков в потомстве гибридов. Этот важнейший вывод доказал существование наследственных факторов, детерминирующих развитие определенных признаков. Работа Г. Менделя оставалась непонятой 35 лет.
- В 1900 г. три ботаника независимо друг от друга, не зная работы Г. Менделя, на разных объектах повторили его открытие: Де Фриз из Голландии — в опытах с энотерой, маком и дурманом, Корренс из Германии — с кукурузой, и Чермак из Австрии — с горохом.
- Поэтому 1900 г. считается годом рождения генетики. С него начался период изучения наследственности, отличительной чертой которого стал предложенный ранее Г. Менделем гибридологический метод, анализ наследования отдельных признаков родителей в потомстве.
- В 1905 г. В. Бэтсон предложил термин «генетика», а в 1909 г. В. Иогансен предложил термин «ген» (от греческого genes — рождающий, рожденный) для обозначения наследственных факторов. Совокупность всех генов у одной особи ученый назвал генотипом, совокупность признаков организма — фенотипом.
- В России в 1919 г. Ю. А. Филипченко организовал первую кафедру генетики в Ленинградском университете. В это время работал молодой Н. И. Вавилов, сформулировавший один из генетических законов — закон гомологических рядов наследственной изменчивости.

- **Конец 20 — начало 30-х годов характеризуются довольно большими успехами в развитии генетики. К этому времени стала общепризнанной хромосомная теория наследственности. Т. Морган и его ученики экспериментально доказали, что гены расположены в хромосомах в линейном порядке образуют группы сцепления.**
- **В нашей стране особого упоминания заслуживает Медико-генетический институт, который функционировал с 1932 по 1937 г. При нем был организован центр близнецовых исследований, в котором широко изучались количественные признаки у человека и болезни с наследственным предрасположением (диабет, гипертоническая болезнь, язвенная болезнь и др.). Талантливый клиницист и генетик С. Н. Давиденков первым в нашей стране начал проводить медико-генетическое консультирование и разрабатывать методику этого вида медицинской помощи.**
- **В 1953 г. Д. Уотсон и Ф. Крик открыли двухцепочечную спиральную (пространственную) структуру молекул ДНК.**
- **В 1956 г А. Леван и Дж. Тио установили, что у человека хромосомный набор состоит из 46 хромосом, а через три года были открыты хромосомные болезни.**
- **В Республике Беларусь основы медицинской генетики заложил широко известный патологоанатом, член-корреспондент АМН СССР Ю. Г. Гулькевич. Дальнейшее развитие медицинской генетики в нашей республике продолжили Г. И. Лазюк, В. П. Кулаженко, И. Н. Усов. Благодаря Г. И. Лазюку создан Институт врожденных и наследственных**

# Клетка – основная генетическая и структурно – функциональная биологическая единица

Клетка была открыта в 1665 г. Робертом Гуком.

Более подробно она была изучена во второй половине XX в. благодаря тому, что наряду со световым микроскопом стали широко использоваться другие методы исследования: гистохимический, электронной микроскопии, рентгеноструктурного анализа, авторадиографии (введение меченых радиоактивных атомов в клетки), люминесцентной и ультрафиолетовой микроскопии, замедленной киносъемки. В настоящее время известно, что клетка является основной структурной и функциональной единицей всех живых

**Вирусы (от лат. virus — яд) — неклеточные формы жизни с простым строением (нуклеиновая кислота (ДНК или РНК) и белковая оболочка — капсида.)**

Являются облигатными (обязательными) паразитами.

Пр.: вирусы гриппа, полиомиелита, бешенства, оспы, герпеса, вирус иммунодефицита человека — ВИЧ и др.



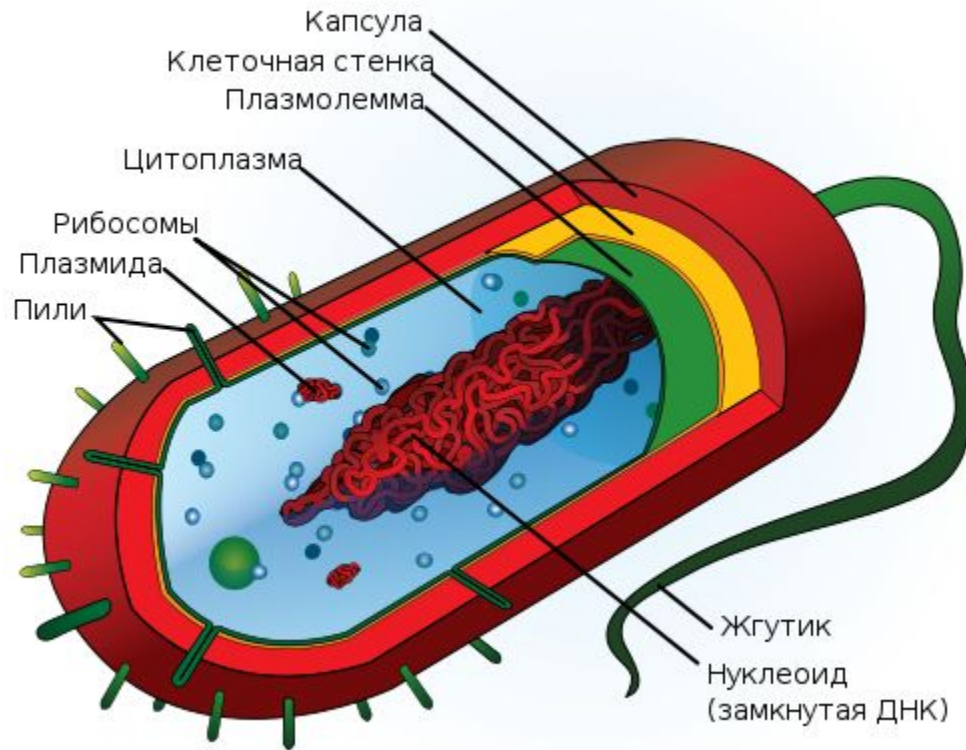
**Форма вирусов весьма разнообразна: сферическая (шаровидная), палочковидная (нитевидная).**



# ПРОКАРИОТЫ (от лат. pro — перед, раньше и греч. karyon — ядро, буквально «предъядерные») – это бактерии и сине-зеленые водоросли (цианобактерии).

## ОСНОВНЫЕ ПРИЗНАКИ ПРОКАРИОТ:

- 1) ОТСУТСТВИЕ ЯДЕРНОЙ ОБОЛОЧКИ;
- 2) ОДНА МОЛЕКУЛА ДНК ЗАМКНУТА В КОЛЬЦО;
- 3) НЕТ БЕЛКОВ ГИСТОНОВ, КОТОРЫЕ УПАКОВЫВАЮТ ДНК;
- 4) ДНК ДЕСПИРАЛИЗОВАНА (РАСКРУЧЕНА);
- 5) НЕ МОЗАИЧНА, ТО ЕСТЬ ИНФОРМАТИВНЫЕ ГЕНЫ РАСПОЛОЖЕНЫ НЕПРЕРЫВНО (НЕТ СПЕНСЕРОВ — НЕИНФОРМАТИВНЫХ УЧАСТКОВ, КОТОРЫЕ У ЭУКАРИОТ НАХОДЯТСЯ МЕЖДУ ИНФОРМАТИВНЫМИ ГЕНАМИ);
- 6) ТРАНСЛЯЦИЯ БЫСТРО СЛЕДУЕТ ЗА ТРАНСКРИПЦИЕЙ;
- 7) И-РНК ХРАНИТСЯ НЕДОЛГО;
- 8) ОТСУТСТВИЕ ОРГАНОИДОВ, ИМЕЮЩИХ МЕМБРАННОЕ СТРОЕНИЕ, КЛЕТОЧНОГО ЦЕНТРА;
- 9) НАЛИЧИЕ МЕЗОСОМ (ВПЯЧИВАНИЙ КЛЕТОЧНОЙ МЕМБРАНЫ), ВЫПОЛНЯЮЩИХ ФУНКЦИИ ОРГАНОИДОВ



**Эукариоты (от греч. эу - полностью, карион — ядро) — это организмы, клетки которых имеют:**

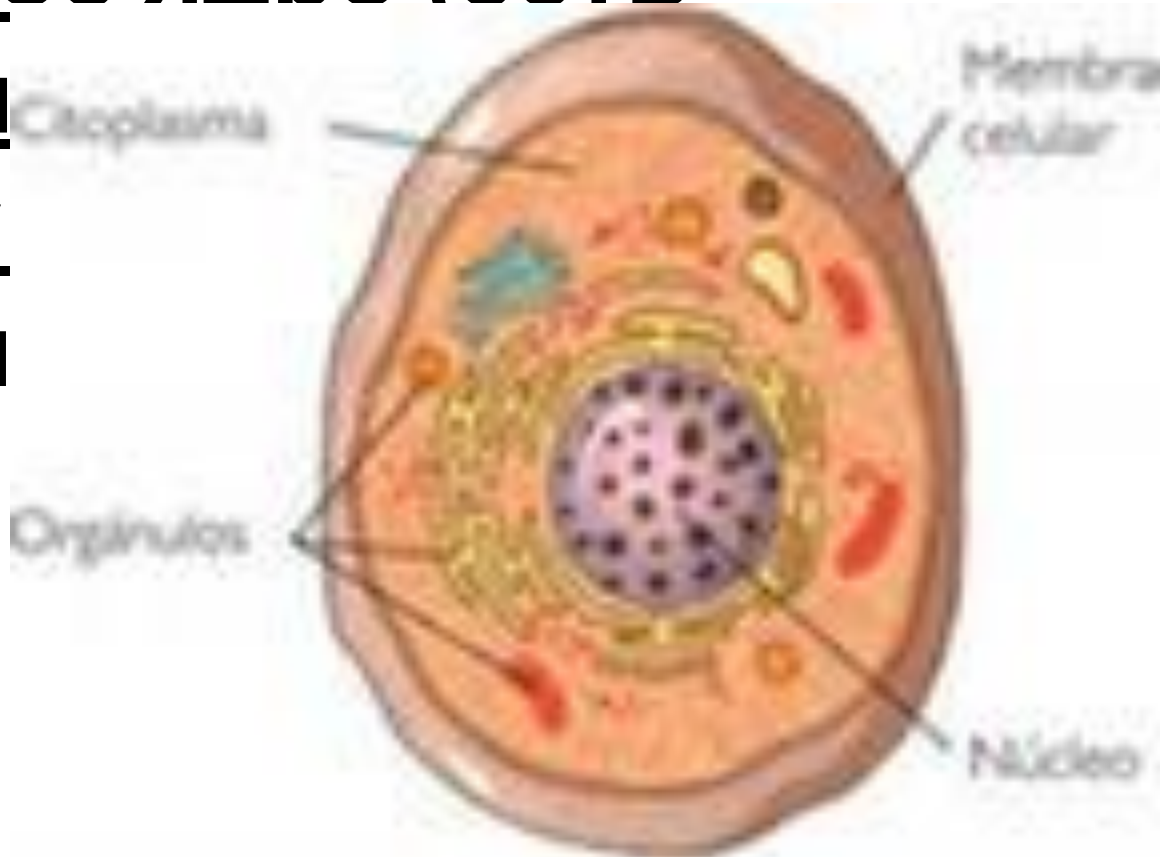
**1) оформленное ядро (есть**

**ядерная обол**

**2) цитоплазму**

**органоидами**

**К эукариотам относятся все животные, растения и**



# **У эукариот:**

- 1) ДНК может спирализоваться и упаковываться белками-гистонами, а при делении клеток образуются хромосомы,**
- 2) ДНК мозаична, то есть между информативными генами, располагаются спейсеры (неинформативные участки) и внутри информативных генов — интроны (неинформативные участки),**
- 3) у эукариот в ядре и при выходе из него происходит дозревание информационной РНК — процессинг (неинформативные участки вырезаются с помощью ферментов, а концы информативных сшиваются),**
- 4) и-РНК может сохраняться относительно**

# Химический состав клетки:



## неорганические

### в-ва:

- вода,
- минеральные соли

## органические

### в-ва:

- белки,
- нуклеиновые кислоты,
- АТФ,
- углеводы,
- жиры)

# Белки — это полимеры

(от греч. polis — многочисленный),

состоящие из мономеров

(аминокислот- до 20

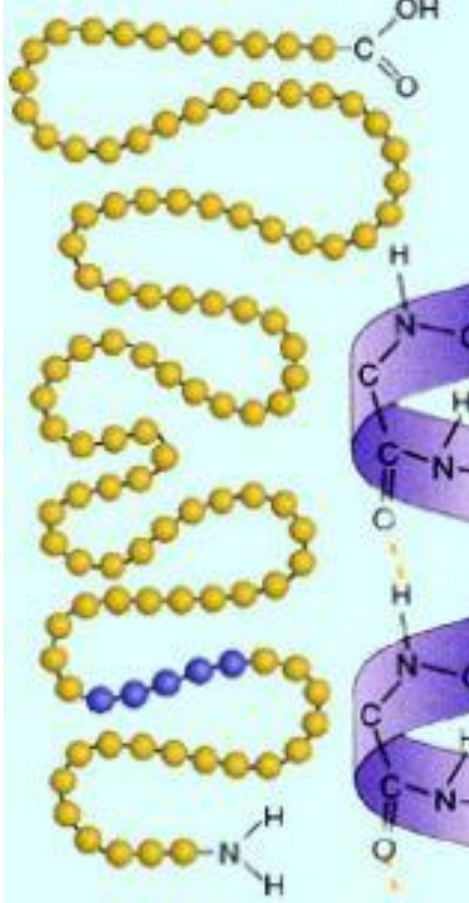
пептиды - соединения из

нескольких аминокислот.

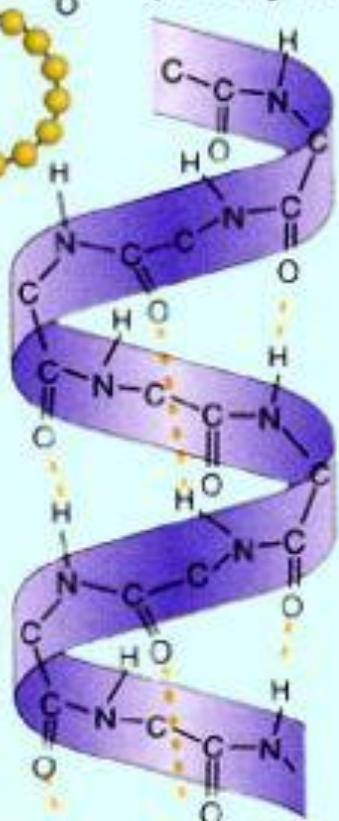
В зависимости от их количества  
бывают ди-, три-, тетра-, пента- или  
полипептиды (содержат от 6—10 до  
нескольких десятков аминокислот).

# Уровни организации белковых молекул:

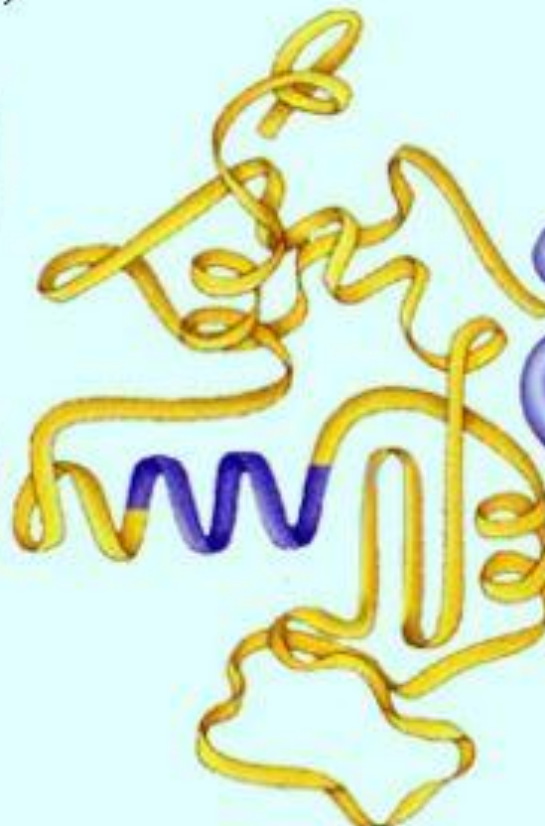
Первичная структура  
(цепочка аминокислот)



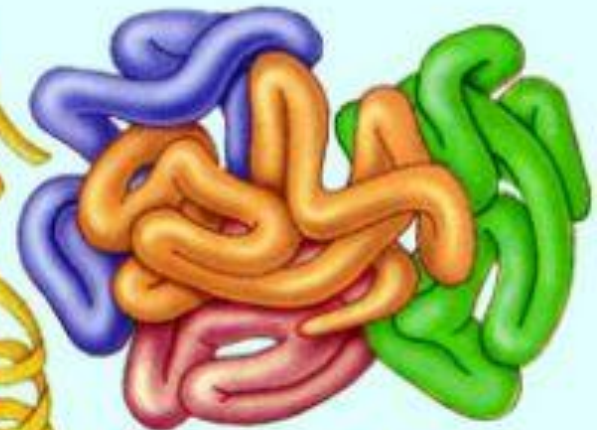
Вторичная структура  
( $\alpha$ -спираль)



Третичная структура



Четвертичная структура  
(клубок белков)



# Функции белков:



# СТРОЕНИЕ И ТИПЫ МЕТАФАЗНЫХ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА.



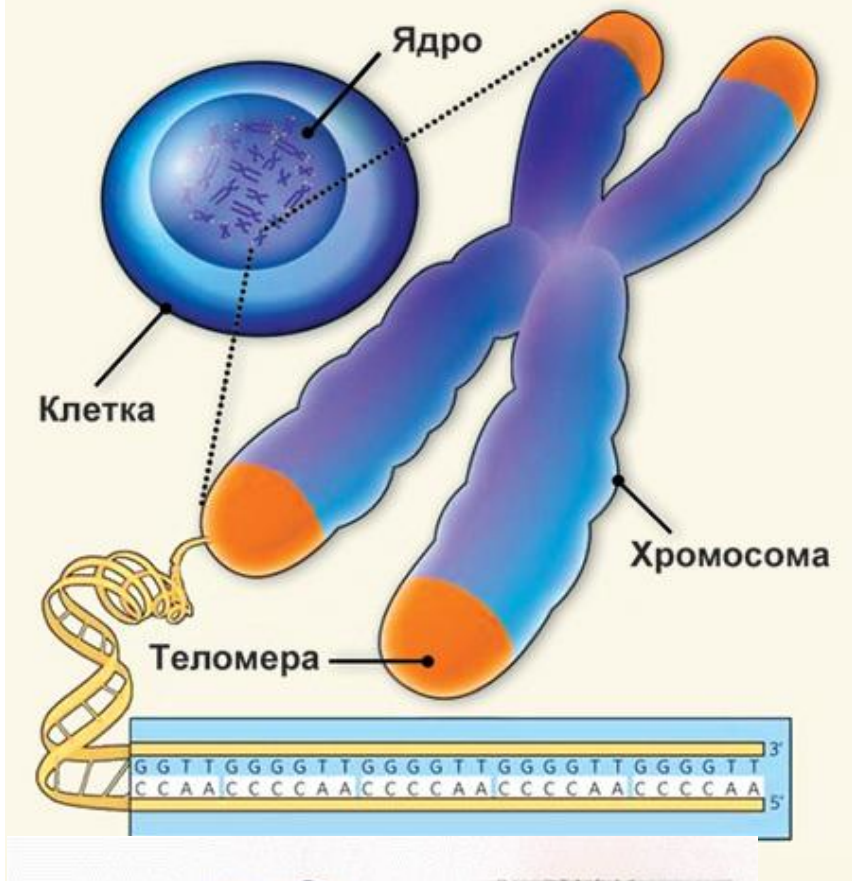
## ПОНЯТИЕ О КАРИОТИПЕ.

**Хромосомы** (от греч. χρῶμα — цвет и σῶμα — тело) —

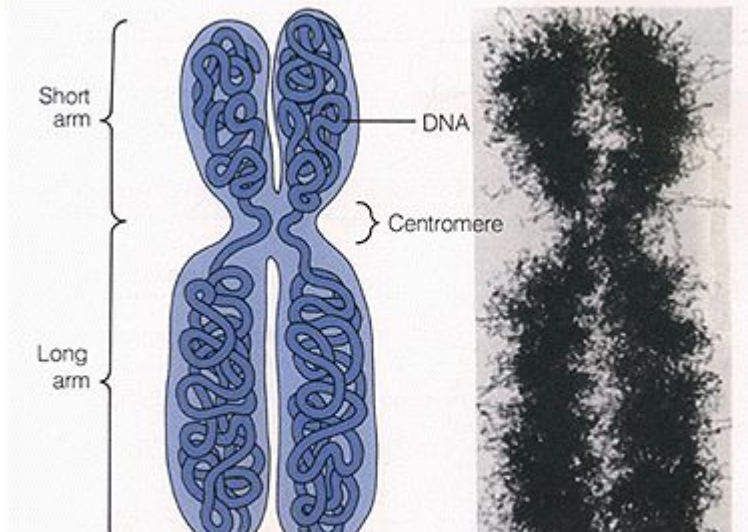
нуклеопротеидные структуры в ядре эукариотической клетки, представляют собой высокую степень конденсации хроматина (ДНК), постоянно

присутствующего в клеточном





**Хромосома** — это интенсивно окрашенное тельце. Общая длина молекулы ДНК в хромосоме человека (средней по размерам) достигает ок. 4 см, а суммарная длина этих молекул в клетке с диплоидным (двойным) набором — около 180 см. Благодаря спирализации ДНК и упаковке белками длинная молекула ДНК укорачивается



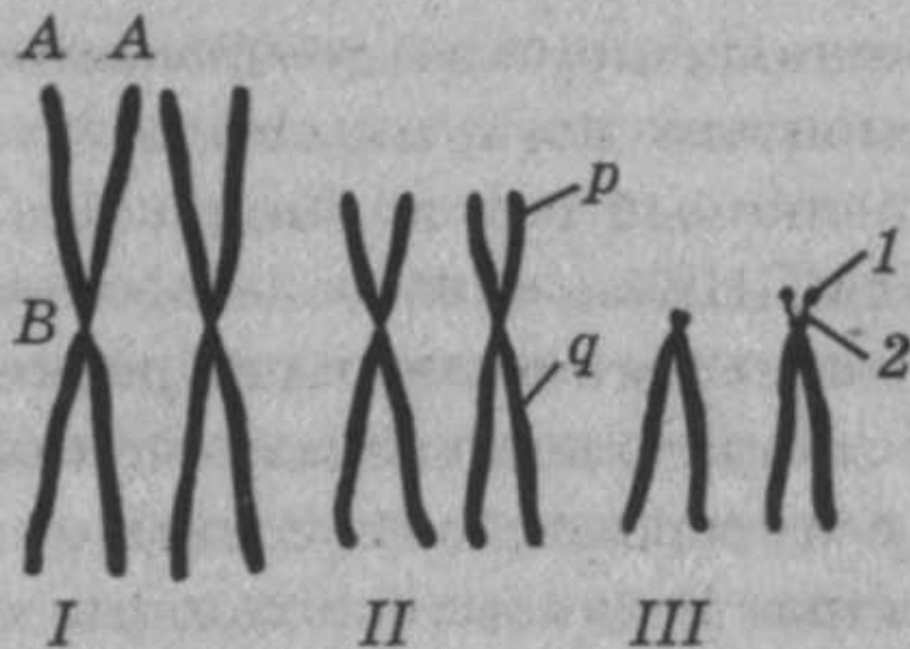


Рис. 3. Типы метафазных хромосом:

*I — метацентрические; II — субметацентрические; III — акроцентрические;*

*A — хроматида; B — центромера; 1 — спутник; 2 — вторичная перетяжка; p — короткое плечо; q — длинное плечо.*

# Правила хромосом:

**1. Правило постоянства числа хромосом** — соматические клетки организма каждого вида имеют строго определенное число хромосом (у человека — 46, у кошки - 38, у мушки дрозофилы - 8, лошадиной аскариды - 2, у собаки — 78, у курицы — 78).

**2. Правило парности хромосом** — каждая хромосома в соматических клетках с диплоидным набором имеет такую же гомологичную «одинаковую» хромосому, идентичную по размерам, форме, но не одинаковую по происхождению: одну — от отца, другую — от матери.

**3. Правило индивидуальности хромосом** — каждая пара хромосом отличается от другой пары размерами и формой, которая зависит от расположения центromеры, чередованием светлых и темных полос, которые выявляются при дифференциальной окраске.

**4. Правило непрерывности** — перед делением клетки ДНК удваиваются; к каждой из двух исходных нитей достраиваются по принципу комплементарности новые нити ДНК, в результате образуются две молекулы ДНК, из которых получаются две сестринские хроматиды.

**Все хромосомы (46 штук или 23 пары, диплоидный набор) подразделяют на :**



## **Аутосомы**

(все кроме половых)

**44 штуки или 22 пары**



## **Половые**

**e**

(X и Y) -1 пара

У ж. - XX,

У м. - XY

# КЛЕТКИ:



## соматические

присутствует  
диплоидный  
(двойной)  
набор хромосом –  
 $2n$  или 46 штук, из  
них: 44(22 пары)-  
аутосом, 2(1 пара) –  
половые.

Ж: 44+XX; М: 44+XY

## половые

гаплоидный  
(одинарный)  
- $1n$ .

или 23

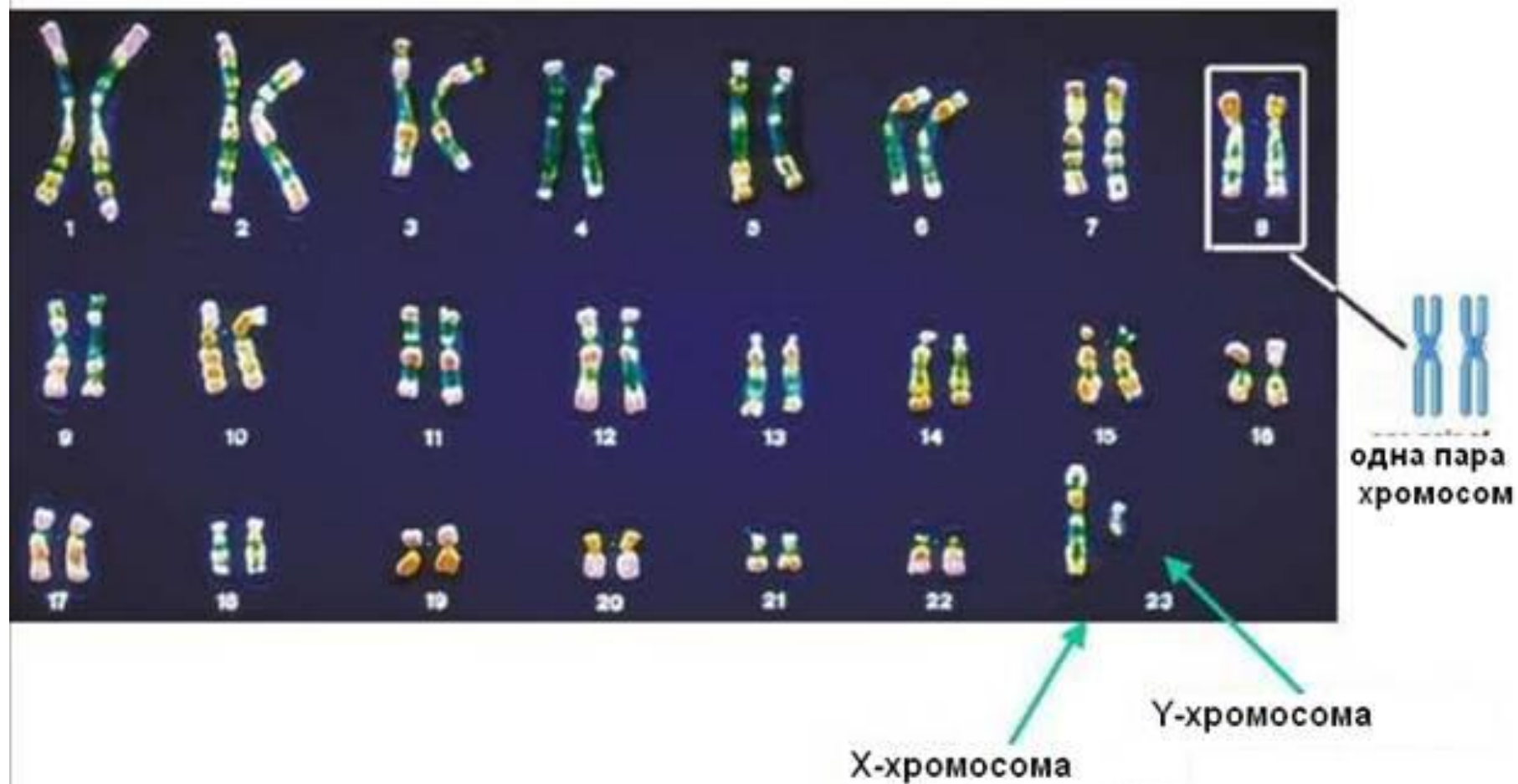
хромосомы, из  
них:

22 штуки-  
аутосомы,

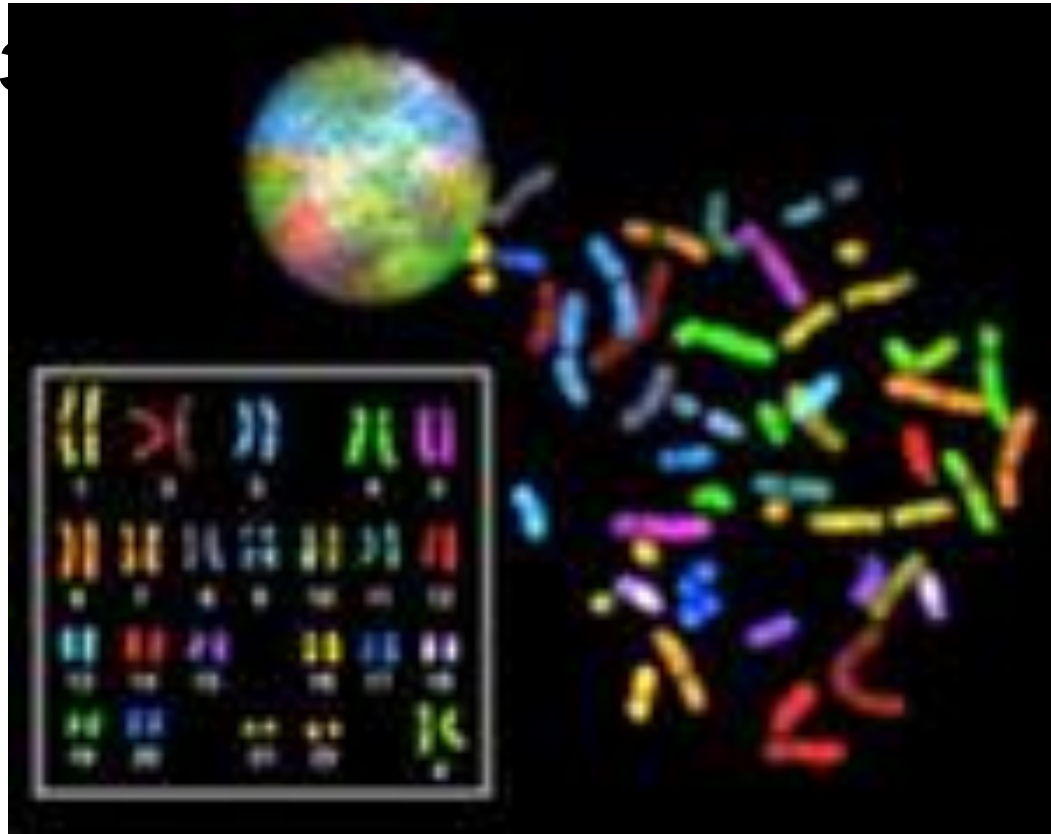
1- половая.

генетическая информация содержится в хромосомах

## Кариотип человека



**Кариотип** - совокупность хромосом клетки, характеризующаяся их числом, раз



**Идеограмма** (от греч. *idios* - своеобразный, *gramme* — запись) — **это систематизированный кариотип.**