**Реферат на тему:**

**Хромосомная теория. Наследственность и среда**

**Оглавление:**

1.Хромосомная теория

**2. Наследование признаков, сцепленных с полом**

З. Закономерности наследования фенотипа

**4. Изменчивость, ее виды, модификационная изменчивость**

5.Наследуемая изменчивость

а) мутации;

б) комбинативная изменчивость.

**Список используемой литературы**

**1. Хромосомная теория**

Открыта Г.Т. Морганом и его учениками в 1911-1926 г. Они доказали, что III закон Менделя требует дополнений: наследственные задатки не всегда наследуются независимо, иногда они передаются целыми группами - сцеплены друг с другом. Такие группы могут перемещаться в другую гомологичную хромосому при конъюгации во время профазы 1 мейоза.

Положения хромосомной теории:

1)Передача наследственной информации связана с хромосомами, в которых линейно, в определенных локусах лежат гены.

2)Каждому гену одной гомологичной хромосомы соответствует аллельный ген другой гомологичной хромосомы.

3)Аллельные гены могут быть одинаковыми у гомозигот и разными у гетерозигот.

4)Каждая особь в популяции содержит только 2 аллели, а гаметы - одну аллель.

5)В фенотипе признак проявляется при наличии 2-х аллельных генов.

6)Степень доминирования у множественных аллелей возрастает от крайнего рецессивного до крайнего доминантного. Например, у кролика окраска шерсти зависит от рецессивного гена «с» - ген альбинизма. Доминантным по отношению к «с» будет ген «сh"» - гималайской (горностаевой) окраски - белое тело, разовые глаза, темные кончики носа, ушей, хвоста и конечностей. Доминантный по отношению к «сh» будет ген «сhс» - шиншилловый - светло-серый. Еще более доминантным будет ген «са» - агути, темной окраски. Самым доминантным будет ген С - черной окраски, он доминирует над всеми аллелями - С, са, сhс, сh, с.

7)Доминантность и рецессивность аллелей не абсолютны, а относительны. Один и тот же признак может наследоваться по доминантному ИЛИ рецессивному типу. Например, наследование эпикантуса у негроидов - доминантно, у монголоидов - рецессивно, у европеоидов - отсутствует эта аллель. Заново возникающие аллели рецессивны. Старые - доминантны.

8)Каждая пара хромосом характерна определенным набором генов, которые составляют группы сцепления, часто наследуются совместно.

9)Число групп сцепления равно числу хромосом в гаплоидном наборе.

10)Перемещение генов из одной гомологичной хромосомы в другую в про фазе 1 мейоза происходит с определенной частотой, которая обратно пропорциональна расстоянию между генами - чем меньше расстояние между генами, тем больше сила сцепления между ними, и наоборот.

11)Единицей расстояния между генами является морганида, которая равна 1 % кроссинговерного потомства. Например, ген резус-фактора и ген овалоцитоза расположены друг от друга на 3 морганиды, а ген дальтонизма и гемофилии - на 10 морганид.

Положения хромосомной теории были доказаны цитологически и экспериментально Морганом на плодовой мушке дрозофиле.

**2. Наследование признаков, сцепленных с полом**

Пол определяется в момент оплодотворения. В генетике 22 аутосомы и 2З-я пара половых хромосом, у женщин ХХ, у мужчин - ХУ. При овогенезе гаметы содержат X-хромосомы, при сперматогенезе половина гамет содержит Х-хромосомы, половина - У-хромосомы.

При оплодотворении яйцеклетки с Х-хромосомой сперматозоидом с Х-хромосомой, появится зигота ХХ, из которой разовьется женский организм. А если от отца достанется У-хромосома, от матери Х-хромосома, то появится ХУ - мужской организм.

Половые хромосомы тоже содержат гены, объединенные в группы сцепления.

Наследование признаков, гены которых находятся в Х и У - половых хромосомах, называется наследованием, сцепленным с полом. Например, у человека в Х-половой хромосоме находятся рецессивныe гены дальтонизма и гемофилии ..Рассмотрим наследование гемофилии у человека:

h - ген гемофилии (кровоточивости);

Н - ген нормальной свертываемости крови.

Рецессивный признак проявляется у мальчиков, у девочек он подавляется аллельным доминантным Н-геном.

Наследование признака происходит перекрестно - от пола к полу, от матери - сыновьям, от отца - дочерям.

Так, например, наследуется гемофилия в царских домах Европы. Установили это наследование генеалогическим методом - записью родословных, где прослеживается данный признак у потомков на протяжении возможно большего числа поколений. Метод этот применим, когда известны хотя бы некоторые родственники первичного пациента, обратившегося к врачу - пробанда. Его обозначают в родословных стрелкой.

Генеалогическим методом можно выявить сцепленные с полом заболевания (дальтонизм, гемофилию и т.д.), аутосомно-доминантные болезни (полидактилию), а также аутосомно-рецессивные болезни (фенилкетонурию).

Если ген доминантный и сцеплен с Х-хромосомой, то болеют чаще женщины, так как они получают этот ген от матери и от отца. А мужчины получают Х-хромосому только от матери. Так наследуется фосфотемический рахит, неподдающийся лечению витамином D.

Если ген сцеплен с У-хромосомой, то признак передается по наследству только по мужской линии. Так, например, у человека наследуется признак волосатости ушных раковин, перепонки между пальцами ног.

**3. Закономерности наследования фенотипа**

Внешнее проявление признака - фенотип - зависит от нескольких условий:

1)наличия 2-х наследственных задатков от обоих родителей;

2)от способа взаимодействия между аллельными генами (доминантный, рецессивный, кодоминирование);

3)от условий взаимодействия между неаллельными генами (комплементарное, эпистатическое взаимодействие, полимерия, плейотропия);

4)от места расположения гена (в аутосоме или половой хромосоме);

5)от условий внешней среды.

Перечисленные условия определяют степень выраженности признака - экспрессивность и частоту проявления отдельных генов в признак - пенетрантность.

Экспрессивность зависит от дозы гена, количества полимерных генов, наличия доминантного гена. Например, совокупность признаков заболевания может проявляться от легких (едва уловимых) до тяжелых: различные формы шизофрении, гипертонии, сахарного диабета и т.д.

Пенетрантность измеряется количеством процента особей, у которых определенный аллель реализуется в признак непроявление гена связано с различными типами взаимодействия между генами в генотипе. Например, наследование признака, лежащего в У-хромосоме, у мужчин пенетрантность 100%, у женщин она равна 0%. Пенетрантность сахарного диабета зависит от условий среды и продолжительности жизни (чем выше продолжительность жизни, тем выше пенетрантность диабета).

**4. Изменчивость, ее виды, модификационная изменчивость**

Изменчивость - это общее свойство живых организмов приобретать новые признаки различия между особями одного вида. Изменчивость приводит к разнообразию представителей любого вида. Благодаря изменчивости организмы приспосабливаются к жизни в различных условиях.

Изменчивость бывает:

1)фенотипическая (модификационная, ненаследственная);

2)генотипическая.

Модификационной, непрерывной (ненаследственной или фенотипической) называют изменчивость, которая возникает у организмов при их росте и развитии в разных условиях среды. Она не связана с изменением генотипа. Так, продуктивность растений, выращенных из чистосортных семян пшеницы, климатических факторов, места произрастания и т.д.

Модификационная изменчивость разных признаков колеблется в четких границах, которые определяются генотипом. Нормой реакции называют пределы модификационной изменчивости признака. Все модификационные изменения обычно не выходят за рамки нормы реакции. Маленькую собачку породы той-терьер (ее масса около 700 г) даже при кормлении высококалорийной пищей никогда не удастся раскормить до размеров сенбернара, масса которого может достигать 70 кг.

Усиленное кормление приведет к увеличению массы, однако она будет находиться в пределах нормы реакции, характерной для данной породы.

Для разных свойств и признаков границы, определяемые нормой реакции, не одинаковы. К числу признаков, испытывающих значительные модификационные изменения в связи с переменой условий, относятся такие, как семенная продуктивность злаков, величина удоя у крупного рогатого скота, живая масса животных, число, размеры листьев многих растений и т.д. В то же время есть признаки, мало варьирующие при изменении условий. У животных к ним относится масть, у растений - окраска цветков и плодов и др.

Например, размеры листьев одного дерева варьируют в широких пределах, хотя генотип их одинаков. Если листья расположить в порядке нарастания или убывания их длины, то получится вариационный ряд изменчивости данного пpизнака. Возьмем, не выбирая, 100 колосьев пшеницы одного сорта. Число колосков в колосе 14, 15, 16, 17, 18, 19,20. Число колосьев - 2,7,22,32,24,8,5.

Графическое выражение изменчивости пpизнака, отражающее как размах вариаций, так и частоту встречаемости отдельных вариант, называют вариационной кривой.

Закон Кетле: наиболее часто встречаются средние варианты изменчивости. Это видно на npимере вариационной кривой.

Например, средний рост человека 170 см встречается чаще, чем отклонения от средней величины.

**5. Наследуемая изменчивость**

Это генотипическая изменчивость, закрепляемая в поколениях.

Она бывает: мутационная и комбинативная.

Мутационная изменчивость - изменение генетического материала под влиянием факторов внешней или внутренней среды.

Процесс образования мутаций называется мутагенезом, а факторы, их вызывающие - мутагенными .

Мутагены бывают:

1) физические (ионизирующее излучение, ультрафиолетовые лучи, температура и др.);

2) химические (формалин, колхицин, многие смолы, соли тяжелых металлов, некоторые лекарственные вещества, отработанные газы автотранспорта);

3) пищевые добавки (пропиленгликоль, ванилин, нитрат натрия, нитрат калия, кофеин, газированные безалкогольные напитки, гидрогенизированные жирные кислоты - трансизомеры жирных кислот);

4) биологические:- вирусы, токсины бактерий, паразитов (простейтих, гельминтов).

Характеристика мyтaций,

Мутации - это изменение строения, количества генов или хромосом.

1)Они появляются внезапно и передаются по наследству.

2)В отличие от модификационной изменчивости, они не образуют непрерывного ряда изменений, а носят ненапpавленный характер.

3)Они случайны и непредсказуемы.

4)Они не соответствуют фактору, который их вызывает, и не имеют приспособительного характера.

5)Мутации приводят к образованию новых аллелей.

6)Мутации - явление всеобщее для всех видов различных живых существ.

Н;И. Вавилов доказал, что у организмов родственных видов и классов возникают похожие мутации. Он назвал это явление законом гомологических рядов. Например, альбинизм у позвоночных. Большое значение мутации имеют в половых клетках - генеративные мутации и меньшее - в соматических клетках (они передаются по наследству при вегетативном размножении).

Классификация мутаций

По изменению генетического материала мутации подразделяются на:

генные, хромосомные перестройки, геномные.

а) Генные мутации - истинные, они затрагивают внутреннее строение гена, его химическую структуру (вставка или выпадение нуклеотида, замена одного нуклеотида другим). Они настолько малы, что их не видно в электронный микроскоп, о- них судят по появлению внезапныx изменений признака у потомков. По отношению к «дикому» аллелю (часто встречающемуся в природе) вновь возникшие аллели обычно рецессивны. Генные мутации бывают полезные (крайне редко), нейтральные и вредныe (летальныe и полулетальные).

В результате генных мутаций возникает большинство болезней обмена веществ (фенилкетонурия, галактоземия и др.). Их выявляют биохимическими методами.

б) Хромосомные перестройки (аберрации) - это мутации, обусловленные изменением строения хромосом. Они могут быть внутрихромосомными (делеция, дупликация, инверсия) и межхромосомные (транслокация).

Делеция - выпадение части хромосомы. Например, если расположение генов в исходной хромосоме представить А В С Д Е К, то после делеции хромосома станет А В Е К. Таким образом, появился синдром «кошачьего крика» - делеция короткого плеча 5 хромосомы у человека.

Дупликация - удвоение участка хромосомы А В С Д С Д Е К. Инверсия - разрыв участка хромосомы, поворот его на 180 АВЕДСК.

Транслокация - отрыв участка одной хромосомы и присоединение его к другой негомологичной хромосоме - А В С L М N О Р.

Хромосомные перестройки обнаруживаются цитогенетическим методом.

в) Геномные мутации - мутации, обусловленные изменением числа хромосом: полиплоидия, гетероплоидия.

Полиплоидия - это увеличение набора хромосом в несколько раз:

n -гаплоидный набор, 2п - диплоидный набор (норма), 3п - триплоид, 4п - тетраплоид, 5п - пентаплоид и т.д. Полиплоидия У человека - летальная мутация. У растений полиплоидны жизнеспособны и дают повышенный урожай (крупные корнеплоды, листья, стебли, цветки, плоды).

Гетероплоидия - нарушение соотношения хромосом, уменьшение или увеличение отдельных хромосом. Если одна гомологичная хромосома лишняя - это трисомия, если одной гомологичной хромосомы не хватает - это моносомия, если нет двух гомологичных хромосом - это нулесомия (летальная мутация).

У человека хорошо изучена трисомия па аутасамам: 21-й хромосомы - синдром Дауна,

18-й хромосомы - синдром Эдвардса, 13-й хромосомы - синдром Патау.

Трисомия по половым хромосомам:

ХХУ - синдром Клайнфельтера (но может быть ХХХУ, ХХУУ и др. изменения количества хромосом).

Моносамия по половым хромосомам:

ХО - синдром Шерешевского- Тернера.

Геномные мутации обнаруживаются цитогенетическими методами. Несмотря на то, что в природе мутационный процесс идет постоянно, существуют механизмы, обеспечивающие устойчивость генетического кода:

а) диплоидный набор хромосом;

б) двойная спираль ДНК;

в) вырожденный генетический код (множественный);

г) повторы некоторых генов;

д) восстановление поврежденной структуры ДНК (репарация).

Комбинативная изменчивость

Это комбинации родительских генов, которые приводят к появлению новых признаков у детей. Она обеспечивается кроссинговером в профазе 1 мейоза, свободным комбинированием хромосом и генов в метафазе мейоза, случайной встречей гамет с различным набором генов при оплодотворении и интенсивной миграцией людей. Чаще стали заключаться браки между супругами, родившимися на далеком расстоянии друг от друга, и тем больше вероятность, что их гаметы отличаются по набору генов.

Комбинативная изменчивость помогает приспособиться к окружающей среде, способствуя выживанию вида. Пример комбинативной изменчивости -- наследование групп крови по системе АВО: если родители гетерозиготы П и III группы, то дети у них могут быть 1, IV групп, которых нет у родителей.

**Список используемой литературы**

1.Медицинская генетика / Под ред. Бочкова Н.П. - М.: Мастерство, 2001.

2.Ярыгин В.Н., Волков И.Н. и др. Биология. - М.: Владос, 2001.

З. Биология / Под ред. Чебышева. Н.В. - М.: ГОУ ВУНМЦ,2005.

4.Орехова. В.А., Лажковская Т.А., Шейбак М.П. Медицинская генетика. - Минск: Высшая школа, 1999.

5.Пособие по биологии для довузовского обучения иностранных учащихся / Под ред. Чернышова В.Н., Елизаровой Л.Ю., Шведовой Л.П.- М.: ГОУ ВУНМЦ МЗ РФ, 2004.

6.Врожденные пороки развития // Серия учебной литературы «Образование медсестер», модуль 10. - М.: Гэотар-мед, 2002.