**МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА.**

**Введение в медицинскую генетику и общую генетику. Законы Г. Менделя.**

План лекции:

1. Генетика как наука
2. Предмет, методы и объекты генетики
3. Задачи генетики на современном этапе
4. Основные понятия и термины генетики
5. Этапы развития генетики. Роль отечественных ученых развитии генетики (если что, самостоятельно)
6. Законы Г. Менделя.

**Генетика это наука** о закономерностях наследственности и изменчивости живых организмов и методах управления ими. Термин «генетика» произошел от греческого слова «генезис», что значит «относящийся к происхождению». Предложил этот термин в 1906 году Бетсон. В основу генетики легли закономерности наследственности и изменчивости установленные Грегором Менделем в 1865 году и мутационная теория Ханса (Ганса) де Фриза, сформулированная им в 1901-1903 годах. Начало генетики как науки мы ведем с 1900 года.

**ОБЪЕКТ ГЕНЕТИКИ**: все живые организмы. В зависимости от изучаемого объекта изучают:

1. Генетику растений
2. Генетику животных
3. Генетику микроорганизмов
4. Генетику человека

**ПРЕДМЕТ ГЕНЕТИКИ**: изучает два всеобщих и облигатных (обязательных) свойства живого, такие как наследственность и изменчивость.

**МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ**:

1. Основной метод, предложенный еще Менделем в 1864-65 годах. Этот метод гибридологического анализа, или гибридологический метод. Его суть в анализе и точном учете исследуемых признаков у гибридов и их потомства. Особенности гибридологического метода: *Первое. Подбор для скрещивания родительских пар с альтернативными (взаимоисключающими) признаками.*

*Второе. Точный количественный учет потомков от каждой родительской пары по каждому признаку отдельно.*

*Третье. Анализ потомков каждого гибрида поколений в результате скрещивания.* Грегор Мендель 1822-1886. Был не только монахом, но и исследователем и преподавателем в Бруно, Чехия. Кроме России все университеты в Европе создавались только при монастырях.

2) Комбинационный метод. Изучает: первое – результаты внутри- и межвидовой гибридизации, второе – виды комбинативной изменчивости и ее значение для селекции и видообразования.

3) Мутационный метод был сформирован де Фризем и Шарлоттой Ауэр Бах. Его разновидность – метод индуцированного мутагенеза. Изучает роль внешней среды и ее различных факторов наследственной изменчивости.

4) Дополнительные или вспомогательные методы. Первое: популяционно статистический. Позволяет изучать распространение отдельных генов; различных генотипов популяций и частоты их встречаемости. Второе: метод селективных сред. Позволяет изучать строение хромосом и экспрессию (появление генов) генов на них. Часто применяется селекции микроорганизмов. Третье. Цитологический метод, изучает внешнее строение хромосом и их роль во внутриклеточных процессах. Четвертое. Цитогенетический метод позволяет изучать ультраструктуру хромосом.

5) Метод молекулярного анализа. Сюда ходят несколько методов, изучающих структуру ДНК хромосом. Это гибридизация ДНК (объединение ДНК разных видов), разная цепная реакция. Изучает точную локализацию генов в хромосоме. Позволяет изучить тонкую структуру генов, их виды, расположение в хромосомах, механизмы их проявления (экспрессию, регуляторные свойства).

6) Онтогенетический. Изучает особенности реализации генов в различные периоды онтогенеза.

7) Биохимический метод. Он близок к методу селективных сред, и позволяет изучать проявления действия генов на уровне:

а) функционирования белков ферментов,

б) протекания процессов обмена веществ в клетках и тканях.

С помощью различных методов генетики изучают наследственность и изменчивость на разных уровнях организации наследственного материала.

**УРОВНИ ОРГАНИЗАЦИИ НАСЛЕДСТВЕННОГО МАТЕРИАЛА:**

1. Молекулярный. Представляет ДНК.
2. Субклеточный. Хромосомы.
3. Клеточный. Кариотип (генотип).
4. Организменный. Геном – перечень свойств.
5. Популяционно-видовой. Представлен генофондом популяции или вида.

Одновременно в генетике используются методы смежных биологических дисциплин. Следовательно, различают:

1. Цитологическую генетику.
2. Биохимическую генетику.
3. Молекулярную генетику.
4. Экологическую генетику.

**ЗАДАЧИ ГЕНЕТИКИ НА СОВРЕМЕННОМ ЭТАПЕ**.

1. Изучение молекулярных структур клетки, хранящих генетическую информацию и способы ее кодирования.
2. Изучение механизмов и закономерностей передачи генетической информации из поколения поколение на субклеточном или молекулярном уровне.
3. Анализ способов и вариантов реализации генетической информации в признаке.
4. Изучение мутаций и механизмов их возникновения на субклеточном и молекулярном уровне.
5. Разработка путей и методов конструирования наследственных структур живых организмов.
6. Изучение возможностей создания модифицированных геномов методами а) молекулярной генетики, б) генной инженерии (для нужд селекции, с\х животных, растений и медицинской генетики)
7. Изучение действия на живые организмы и их наследственные структуры различных видов излучений. Значение этих воздействий на эволюционные процессы.
8. Изучение генофонда человеческой популяции и влияние различных факторов на генофонд. Разработка мер профилактики, направленных на сохранение генофонда современных и будущих поколений.
9. Разработка методов профилактики предотвращения и возможного лечения наследственных заболеваний.
10. Продолжение исследования генома человека.

Была начата и организована программа по изучению генома человека. Хромосомы поделили по парам хромосомы и раздали странам. России достались с 4 по 8. Изучались локализация генов, регуляторные гены, их экспрессия. Программа должна была быть закончена в 2000 году, но не была закончена из-за того, что хромосомы устроены внутри себя гораздо сложнее, чем казалось, и была официально продолжена еще на два года. ГЕНЫ ПЕРЕКРЫВАЮТСЯ! Стали находить новые и новые гены, «написанные внахлест». В 2002 было принято решение завершить программу, под предлогом того, что основные гены понятны, а новые гены будут изучаться далее. Написанные внахлест гены – эволюционно являются более поздними.

**ОСНОВНЫЕ ПОНЯТИЯ И ТЕРМИНЫ ГЕНЕТИКИ.**

1. Наследование – процесс передачи генетической информации от одного поколения к другому.
2. Наследственность – всеобщее свойство живых организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями и специфический характер индивидуального развития.
3. Изменчивость – всеобщее свойство живых организмов изменять наследственные задатки и приобретать новые признаки при взаимодействии организма с внешней средой.
4. Ген – фрагмент молекулы ДНК, либо РНК, кодирующий первичную структуру полипептида. (химическое определение гена)
5. Доминантный ген (аллель) – ген, проявление действия которого **не зависит** от наличия других генов данной серии в организме. Обозначается заглавными буквами латинского алфавита.
6. Рецессивный ген (аллель) – ген, проявляющий свое действие в отсутствие доминантной аллели. Обозначается прописными буквами латинского алфавита.
7. Гены (аллели) , активность которых одинакова при их совместном присутствии в генотипе, называются кодоминантными.
8. Генотип – совокупность всех генов организма, которая реализуется в фенотипе в пределах нормы реакции определенных условиях внешней среды.
9. Геном – совокупность генов гаплоидного набора хромосом данного вида организмов.
10. Генофонд – совокупность всех генов популяции или вида.
11. Фенотип – совокупность внешних и внутренних признаков и свойств организма, определяемых генотипом и проявляющихся в пределах нормы реакции в определенных условиях среды обитания.
12. Норма реакции – пределы (границы) изменения фенотипических признаков определенных условиях внешней среды.
13. Альтернативными называют противоположные или взаимоисключающие признаки.
14. Аллельные гены – гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом и отвечающие за развитие одного и того же проявления признака, либо за развитие альтернативных проявлений признака.
15. Неаллельные гены – гены, расположенные либо в разных локусах гомологичных хромосом, либо разных парах хромосом и отвечающие за развитие одного, либо разных признаков.
16. Гомозигота – организм, в одинаковых локусах гомологичных хромосом которого находятся одинаковые по проявляемости гены. Они образуют при половом размножении только один сорт гамет по этому гену.
17. Гетерозигота – организм, одинаковых локусах гомологичных хромосом которого находятся разные по проявляемости гены. Они образуют при половом размножении два сорта гамет **по этому гену**.
18. Типы скрещивания:
19. Моногибридное - родители отличаются по одной паре альтернативных признаков.
20. Дигибридное – родители отличаются по двум парам альтернативных признаков.
21. Полигибридное – родители отличаются по трем и более парам альтернативных признаков.
22. Возвратное – скрещивание гибрида (Аа) с одной из родительских форм, являющихся чистой линией (гомозиготой: АА, аа).
23. Анализирующее – частный случай возвратного скрещивания, при котором родитель с доминантным фенотипом и неизвестным генотипом скрещивается с рецессивной гомозиготой.

Предпосылки появления генетики:

1. Стихийная селекционная работа в Европе 19 века как потребность развития сельского хозяйства.
2. Развитие экспериментальных областей биологии:

а) сравнительной эмбриологии и анатомии,

б) фитологии,

в) физиологии,

г) эволюционного учения.

**ЭТАПЫ РАЗВИТИЯ ГЕНЕТИКИ.**

Первый этап: 1865 - 1900

Второй: 1900 - 1953

Третий: 1953-по настоящее время. ПОДРОБНО ПОЧИТАТЬ В УЧЕБНИКАХ (причем, разных).

**ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ**.

1. Закон единообразия гибридов первого поколения или правило доминирования. *При скрещивании гомозиготных особей, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков все потомство в пером поколении единообразно как по фенотипу, так и по генотипу.* Расщепление 1:0.
2. Закон расщепления гибридов второго поколения. *При скрещивании двух гетерозиготных особей (гибридов), анализируемых по одной паре альтернативных признаков, в потомстве наблюдается расщепление по генотипу и фенотипу.* А) при полном доминировании по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1. Б) при неполном доминировании по генотипу и по фенотипу 1:2:1.
3. Закон независимого комбинирования (расщепления) признаков. *При скрещивании гомозиготных особей, отличающихся двумя или более парами альтернативных признаков, во втором поколении (F2) наблюдается независимое наследование и комбинирование признаков, если гены, определяющие их, находятся в различных гомологичных хромосомах.* Расщепление по каждому признаку по фенотипу 3:1, независимо от числа признаков. Суммарное расщепление будет 3+1 степени Н, где Н – число альтернативных анализируемых признаков.
4. Четвертый закон Менделя. Гипотеза (теория) чистоты гамет.