

**ПЕНЕТРАНТНОСТЬ/ЭКСПРЕССИВНОСТЬ
МОДИФИКАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ**

Фенотипическое проявление гена может
варьировать по степени выраженности
признака:

ПЕНЕТРАНТНОСТЬ

*процент
реализации гена
в признак*

ЭКСПРЕССИВНОСТЬ

*степень
фенотипической
выраженности гена*

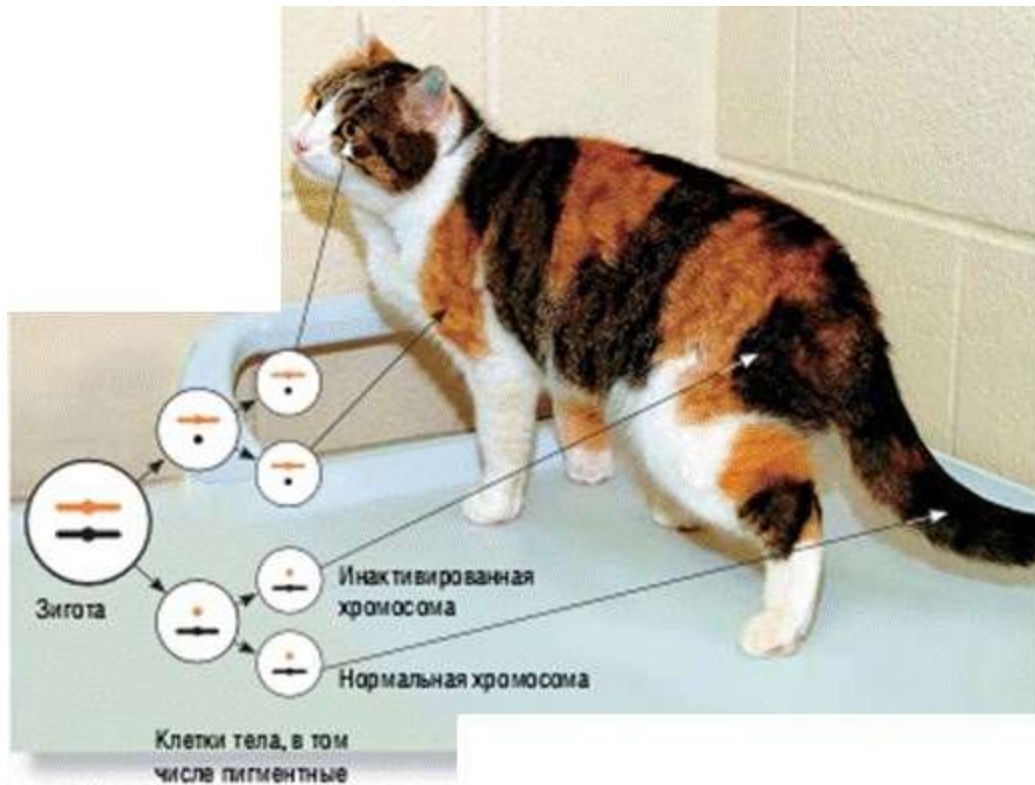
- **ПЕНЕТРАНТНОСТЬ** – показатель реализации гена в признак:

100% пенетрантность- ген всегда реализуется в признак, не зависимо от среды.

Неполная пенетрантность может быть обусловлена **внешними факторами** или **взаимодействием генов (эпистаз)**:

- *у детей, получавших специальное питание (фенилаланин-4-гидроксилазу), нет проявлений фенилкетонурии*
- *Группы крови A /B/AB не проявляются, если в генотипе есть две рец.аллели hh*

пенетрантность гена X^o/X^O



Гетерохроматизация
полового хроматина-Х

Также как и пенетрантность, **ЭКСПРЕССИВНОСТЬ**

(степень выраженности признака) может
зависеть от среды и генов-модификаторов



ЭКСПРЕССИВНОСТЬ- степень проявления аллеля данного гена в фенотипе различных особей (определяет пределы изменчивости)

СИНДАКТИЛИЯ

Полная



Частичная



ПОЛИДАКТИЛИЯ

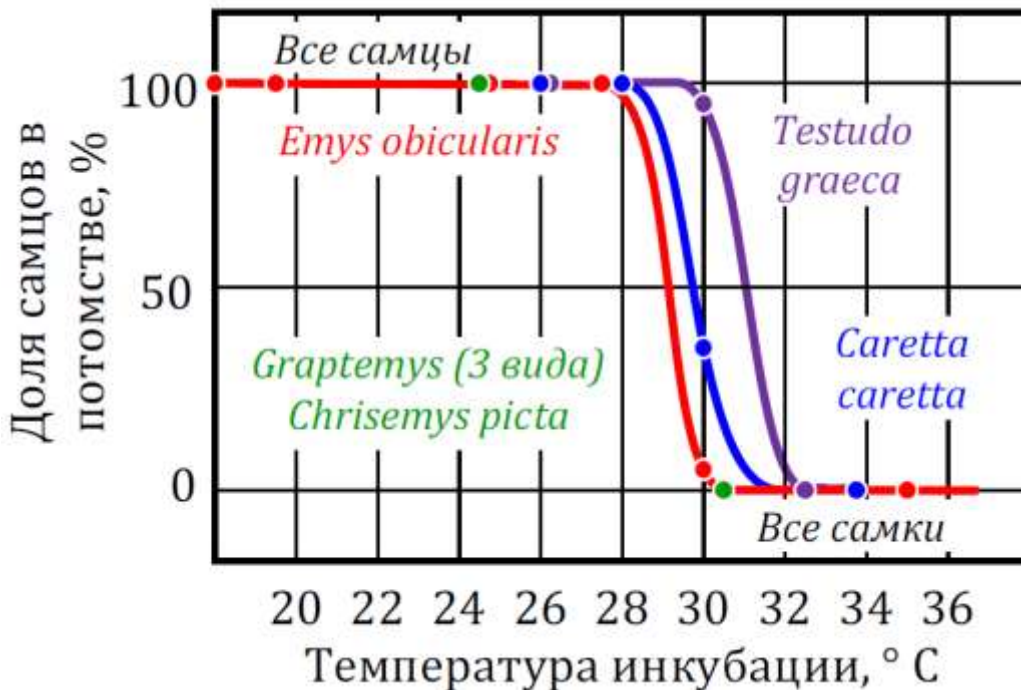


Полная

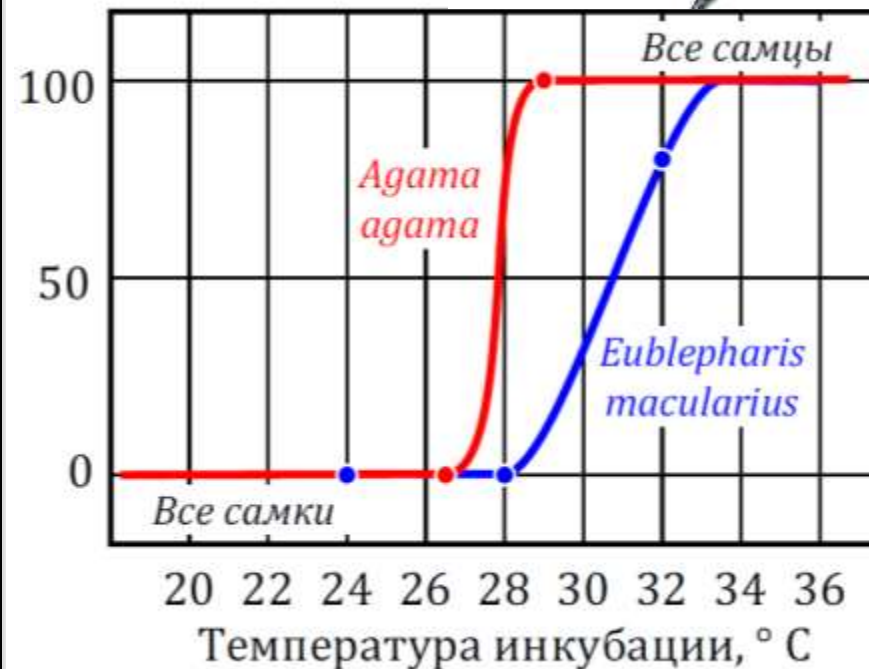
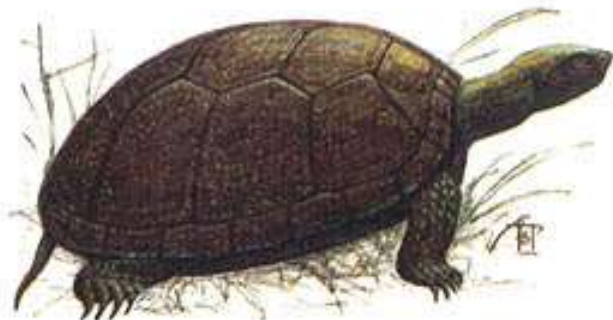


Частичная

Температурная детерминация пола



Температурная детерминация пола у черепах



у ящериц

МОДИФИКАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Изменчивость



- **Генотипическая**
(наследственная)

1. **Комбинативная**

(СВЯЗАНА С ПОЛОВЫМ
РАЗМНОЖЕНИЕМ)

2. **Мутационная**
(СПОНТАННАЯ)

- **Фенотипическая**
(=ненаследственная,
=модификационная)

Обусловлена
факторами внешней
среды

-МОДИФИКАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

это эволюционно закрепленные **реакции**

организма на изменения условий внешней

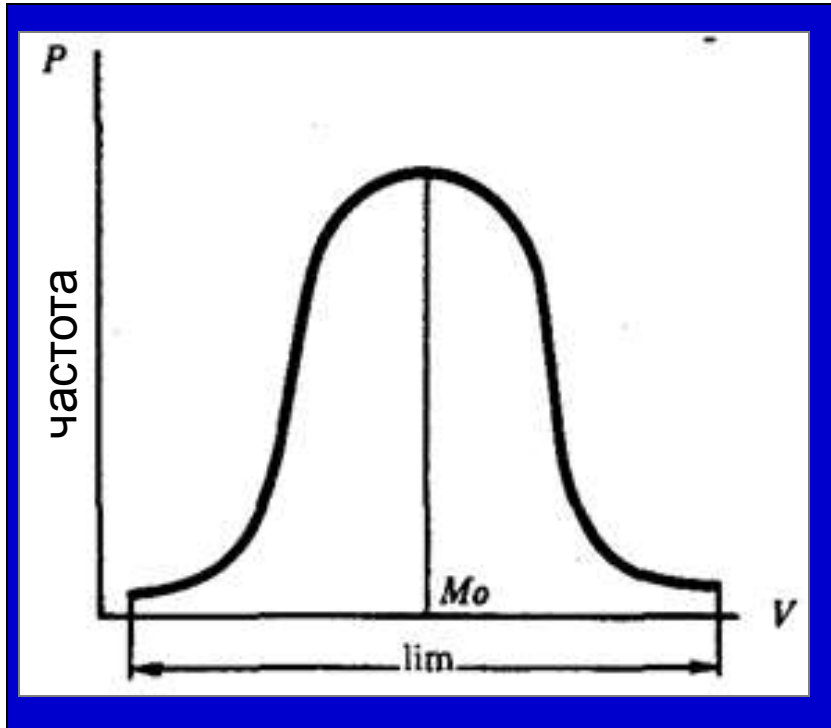
среды при **неизменном** генотипе

Характеристики модификационной изменчивости:

- **обратимость** — изменения исчезают при смене специфических условий окружающей среды, спровоцировавших их
- **групповой характер**
- изменения в фенотипе **не наследуются**, наследуется норма реакции генотипа
- **статистическая закономерность вариационных рядов**
- затрагивает **фенотип**, при этом не затрагивая сам генотип.

Норма реакции – пределы изменения признака под действием внешней среды.

Норма реакции определяется генотипом



- Норма реакции бывает **ШИРОКОЙ** – у количественных признаков (рост, вес, количество лейкоцитов, интеллект IQ)
- **УЗКОЙ** – для качественных признаков (пол, группа крови)



V — варианты признака,
 Mo — мода, или наиболее часто встречаемое значение признака,
 lim — пределы модификационной изменчивости признака при неизменном генотипе (**норма реакции**)



МОДИФИКАЦИИ



АДАПТИВНЫЕ

=ФЕНОТИПИЧЕСКАЯ ПЛАСТИЧНОСТЬ
(ОБРАТИМЫ)

**БИОХИМИЧЕСКИЕ/ФИЗИОЛОГИЧЕСКИЕ
АДАПТАЦИИ К ИЗМЕНЯЮЩИМСЯ УСЛОВИЯМ-
МЕХАНИЗМЫ ГОМЕОСТАЗА**

**МОРФОЛОГИЧЕСКИЕ АДАПТАЦИИ К
ИЗМЕНЯЮЩИМСЯ УСЛОВИЯМ**

**ПОВЕДЕНЧЕСКИЕ АДАПТАЦИИ К
ИЗМЕНЯЮЩИМСЯ УСЛОВИЯМ**

НЕАДАПТИВНЫЕ

ПРИ АНОМАЛЬНЫХ (СТРЕССОВЫХ)
УСЛОВИЯХ РАЗВИТИЯ (НЕОБРАТИМЫ)

МОРФОЗЫ

-ТЕРАТОЗЫ

-ФЕНОКОПИИ

Когда сила внешнего фактора велика, то возникают необратимые изменения, которые называют **МОРФОЗЫ**

Морфозы не наследуются, не адаптивны

ПРИМЕР МОРФОЗОВ на ранних этапах онтогенеза – **ТЕРАТОЗЫ (нарушению развития, уродства)**

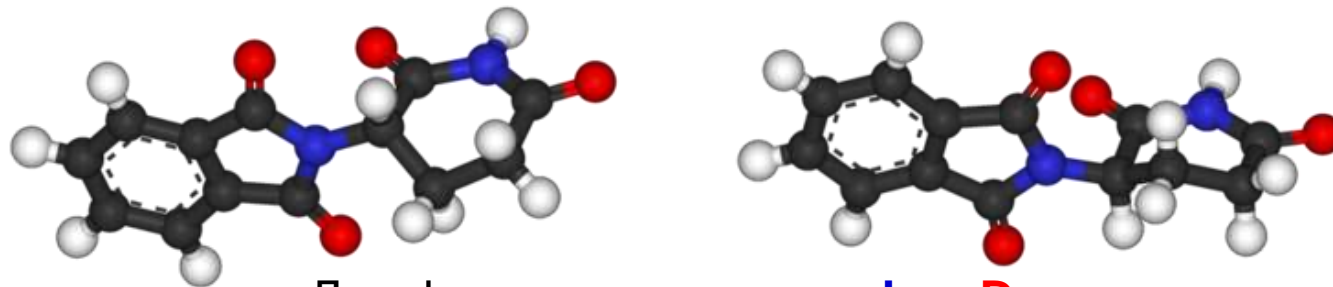
Факторы, влияющие на развитие зародыша и приводящие к тератозам, - **тератогены**

ОСНОВНЫЕ ГРУППЫ ФАКТОРОВ, вызывающих морфозы-тератозы

ТЕРАТОГЕНЫ:

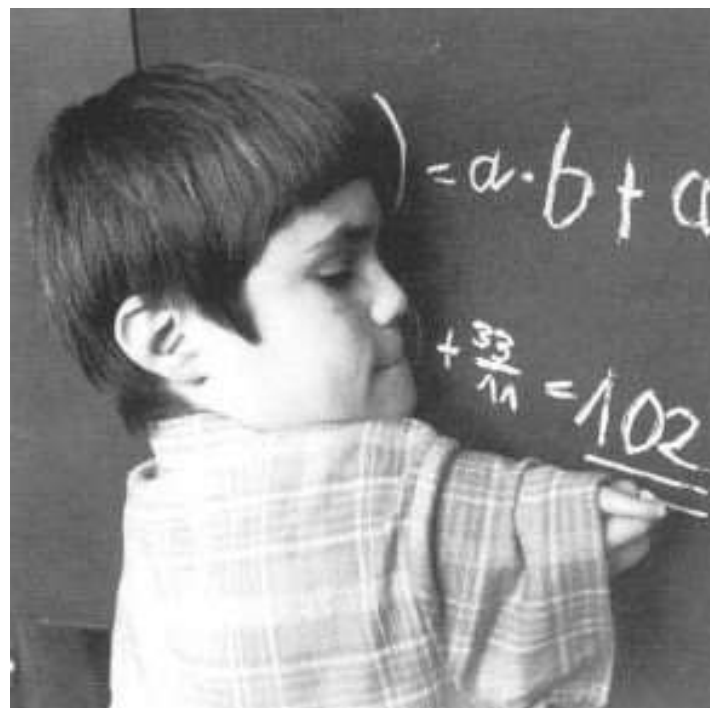
- **ФИЗИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ** – излучение, повышение температуры
- **ХИМИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ** – дефицит йода, витаминов (особенно фолиевой кислоты), диабет у матери, алкоголь, талидомид, ретиноевая кислота и другие
- **БИОЛОГИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ** – краснуха, герпес, сифилис, цитомегаловирус, токсоплазмоз и др.
- **Метаболические нарушения и вредные привычки у беременной.**

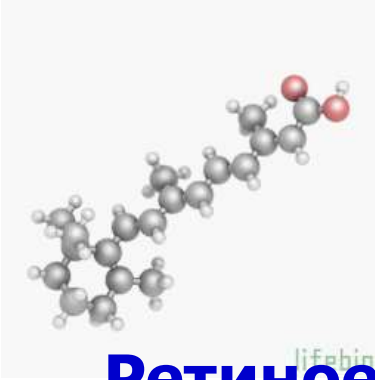
- **Талидомид** — седативное снотворное лекарственное средство, получившее широкую известность из-за своей тератогенности. За 1956-1962 г.г. родилось 8000 / 12 000 детей с врождёнными уродствами. В настоящее время талидомид применяется для лечения проказы, а также множественной миеломы и других тяжёлых онкозаболеваний.



Две формы талидомида **L**- и **D**

D- изомер встраивается в ДНК - CG-богатых регионах транскрипционных промоторов и препятствует нормальному процессу транскрипции ДНК, необходимому для деления клеток и развития зародыша.



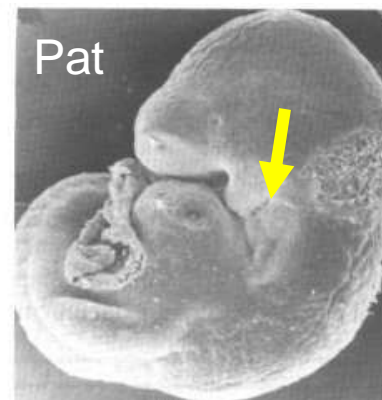
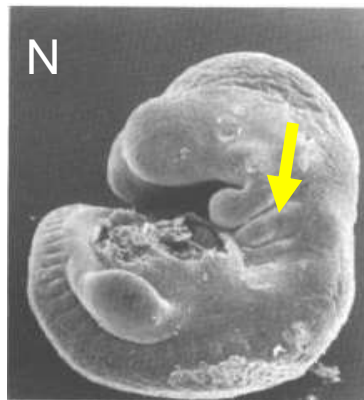


Ретиноевая кислота



Ретиноевая кислота (третиноин) — используется в при лечение акне, себореи, угрей.

Регулирует транскрипцию многих важных генов (в том числе гомеозисных, т.е. ключевых генов онтогенеза). При приеме ее препаратов регуляция транскрипции у зародыша нарушается.

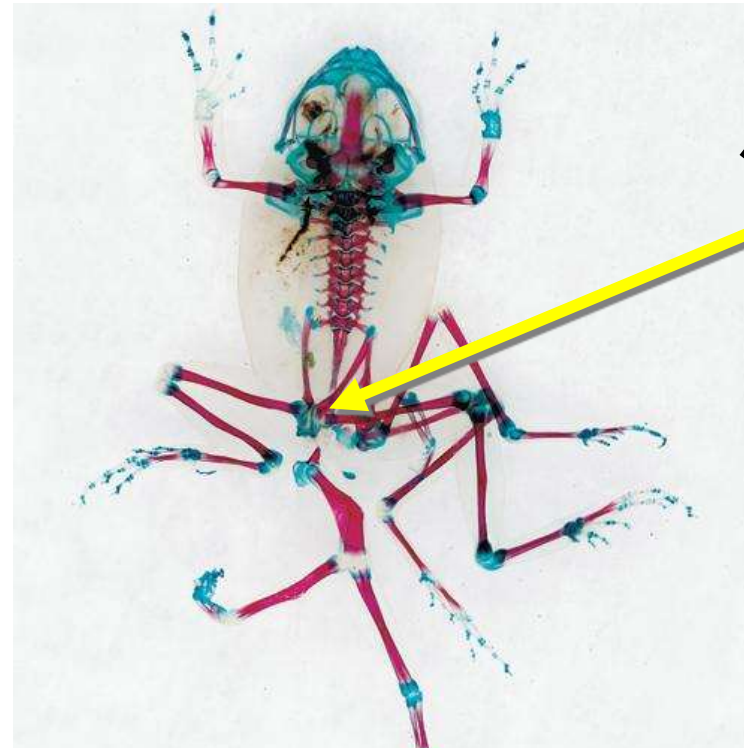
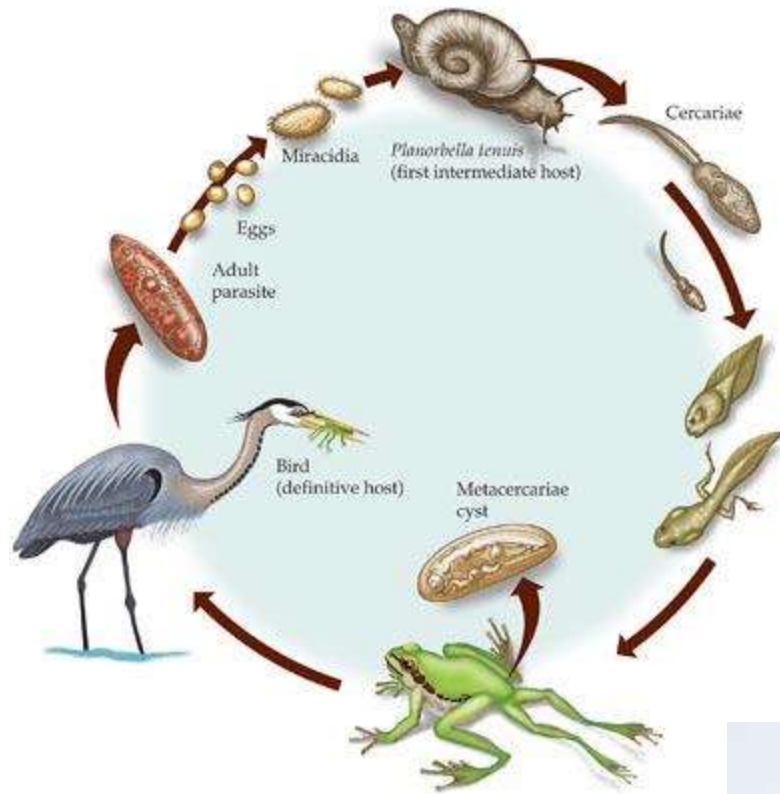


нарушено формирование 1 и 2 жаберных дуг



Недоразвитие наружного уха (микротия) или ее отсутствие (анотия)

ПАРАЗИТЫ



Личинки (мтацеркарии)
трематоды *Ribeiroia ondatrae*



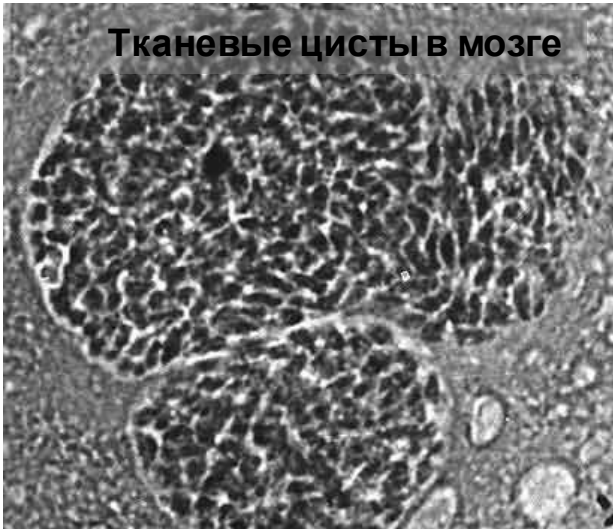
Токсоплазмоз плода

Биологические факторы

Мамхегов, А. Х. Врожденный токсоплазмоз. Анатомо-гистологические последствия для плода и новорожденного / А. Х. Мамхегов. — Текст : непосредственный // Молодой ученый. — 2019. — № 4 (242). — С. 126-129. — URL: <https://moluch.ru/archive/242/55861/> (дата обращения: 28.10.2022.)



Микроцефалия, множественный кистоз, глиоз и обызвествление полушарий головного мозга



Тканевые цисты в мозге



A fetus may contract toxoplasmosis through the placental connection with its infected mother

The mother may be infected by:

Improper handling of cat litter



Handling or ingesting contaminated meat



ADAM.

Таблица № 1

Этап	Вероятность заражения	Риск для плода
Первый триместр	Риск передачи около 20 %	Викидыш и/или гибель плода. Остановка внутриутробного развития. Преждевременные роды.
Второй триместр	Риск передачи около 30 %	Новорожденный ребенок страдает от гидроцефалии. Кальцификация головного мозга, хориретинит и судороги.
Третий триместр	Риск передачи около 70 %	Здоровый новорожденный. Ребенок носитель латентной формы инфекции

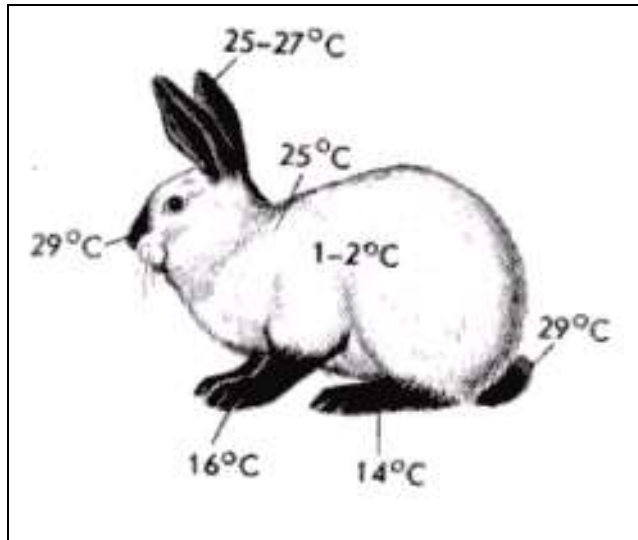
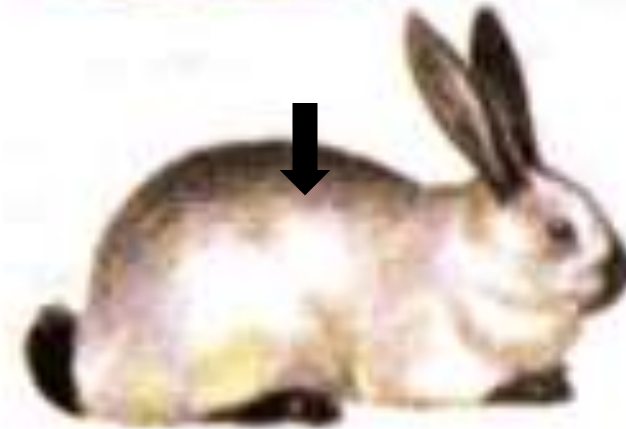
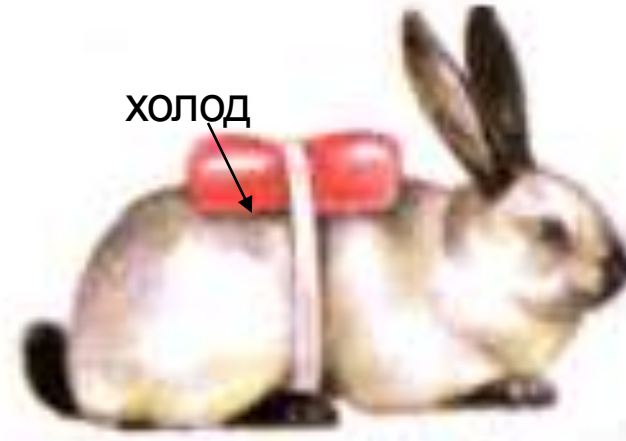
Изучение соотносительной роли генотипа и внешней среды в формировании фенотипа ведется двумя методами:

- (1) методом эксперимента**
- (2) близнецовым методом**

Метод эксперимента

Гималайский кролик – генотип $a^{h}a^{h}$

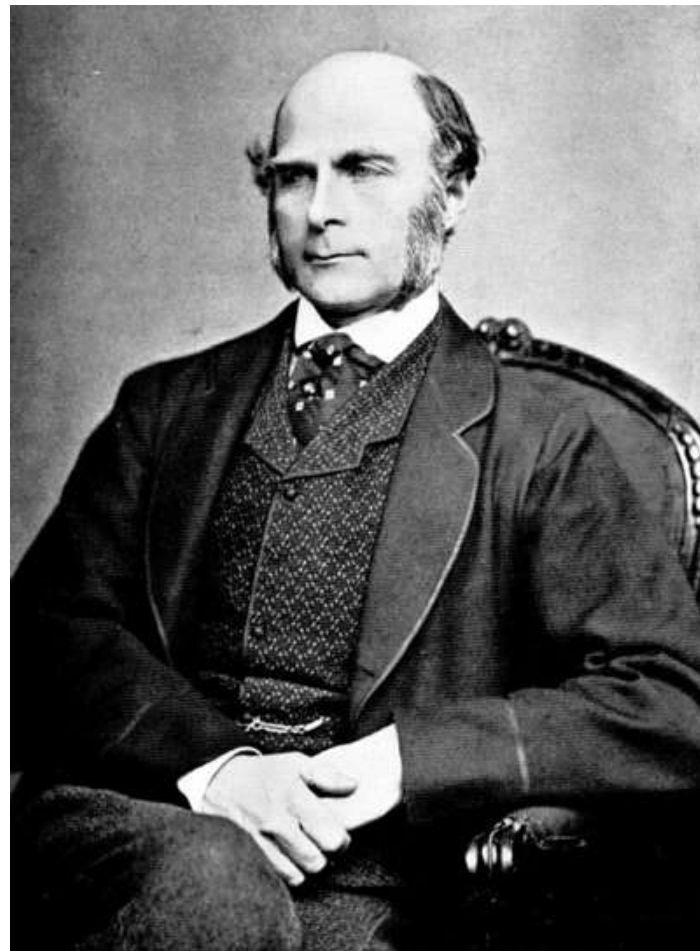
Гималайская окраска
при 20°C



Нельзя получить другие варианты окраски – пределы изменчивости ограничены

**У человека для изучения
соотносительной роли генотипа и среды
используют близнецовый метод**

предложен Ф.Гальтоном (1876)



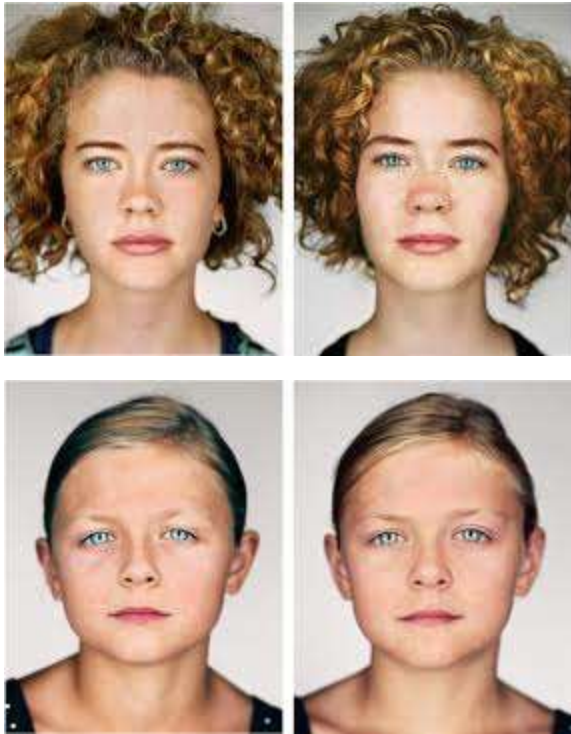
Фрэнсис Гальтон (1822-1911)

Близнецовые данные оказываются полезными для **количественной оценки **степени генетической детерминированности** отдельных признаков**

Это единственный метод, выявляющий соотносительную роль (удельный вес) генетических (наследственных) и средовых факторов в формировании признака

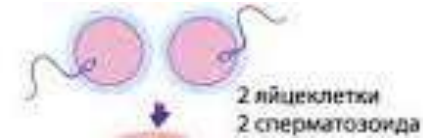
Принцип близнецового метода прост и заключается в сравнении моно- и дизиготных близнецов

Монозиготные (гомозиготные) близнецы (однойцевые)



имеют **100% общих генов**, т.е. выявляемые между ними **РАЗЛИЧИЯ НЕ СВЯЗАНЫ С НАСЛЕДСТВЕННЫМ** фактором

Дизиготные (гетерозиготные) близнецы (разнойцевые)



имеют **ОБЩИЕ СРЕДОВЫЕ ФАКТОРЫ**, следовательно, степень их различия определяется степенью **НЕСХОДСТВА** генотипов.

Для определения доли наследственной обусловленности признака рассчитывается коэффициент наследуемости (H)

$$H = \frac{K_{mz} - K_{dz}}{100\% - K_{dz}}$$

H > 0,7 (70%) - наследственные факторы решающие;

H = 0,3—0,7 (30—70%) -на проявление признака влияют как наследственные, так и внешнесредовые факторы;

H < 0,3 (30%) – решающие в проявлении признака факторы внешней среды

K - КОНКОРДАНТНОСТЬ - показатель идентичности (совпадения) какого-либо признака у близнецов

K_{mz} – показатель конкордантности в % у монозиготных близнецов

K_{dz} – показатель конкордантности в % у дизиготных близнецов