

Лекція 3

Генотип і фенотип. Нуклеїнові кислоти

Мінливість

Неспадкова
(фенотипічна)

Спадкова
(генотипічна)

Онтогенетична
(вікова)

Модифікаційна
(визначена,
групова)

Комбінативна

Мутаційна
(невизначена,
індивідуальна)

норма реакції

Фенотип є результатом взаємодії генотипу з умовами середовища. На формування фенотипу впливають: взаємодія алельних і неалельних генів, **пенетрантність, експресивність, плейотропія, геномний імпринтинг**. На формування кількісних ознак істотно впливає середовище.

Зв'язок між генотипом і фенотипом може бути неоднозначним унаслідок існування таких явищ як **генокопії і фенокопії**.

Генокопії і фенокопії

- ***Генокопії.***

→ різні спадкові форми одного захворювання.
Генокопії – причина генетичної гетерогенності спадкових захворювань.

- ***Фенокопії.***

→ спадкові і неспадкові варіанти ознаки, що мають однаковий прояв (м'язова дистрофія, що виникла внаслідок білкового голодування, і м'язова дистрофія Дюшенна).

Пенетрантність

Досліджується домінантна ознака



З тих осіб, що мають домінантний ген, частка тих, хто має ознаку, складає $\frac{3}{4}=75\%$.

Лекція 3

Основи молекулярної генетики

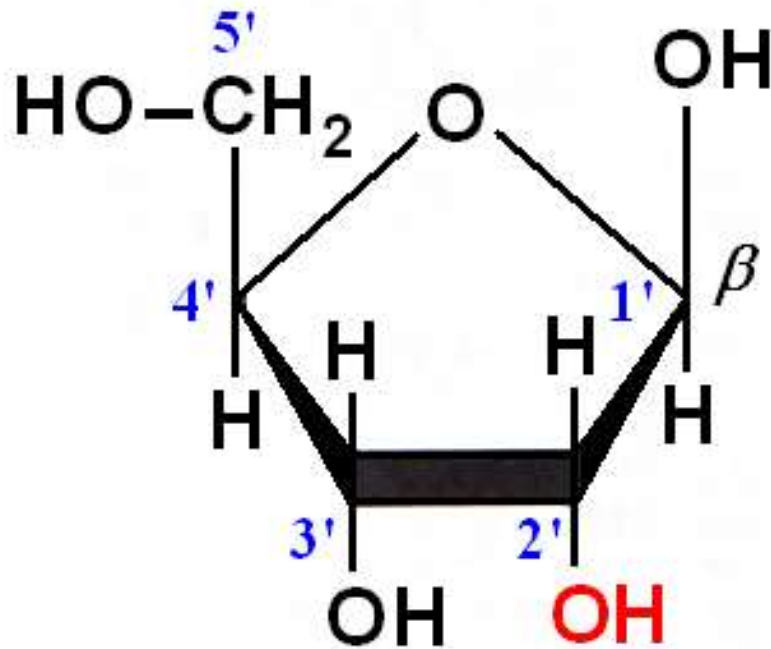
3.2. БУДОВА НУКЛЕЇНОВИХ КИСЛОТ

Історія вивчення будови нуклеїнових кислот

- 1868 - Ф. Мішер виділив ядра клітин, відкрив речовину, що містить фосфор, і назвав її "нуклеїном". Зараз він називається "нуклеопротеїд".
- 1872 – Ф. Мішер показав, що голівки сперматозоїдів лосося містять кислу сполуку. Зараз вона називається "нуклеїнова кислота".
- 1944 – О. Евері, С. Маклеод і М. Маккарті довели генетичну роль ДНК.
- 1953 – Д. Уотсон і Ф. Крік створили модель будови ДНК.

Будова нуклеотиду:

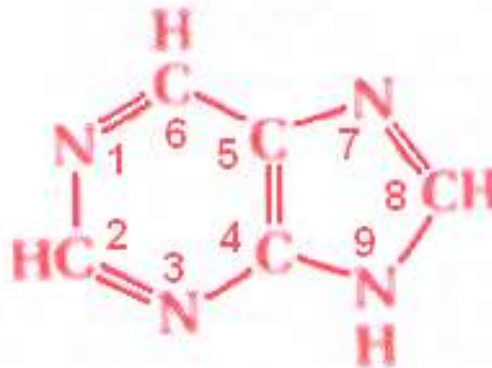
цукор



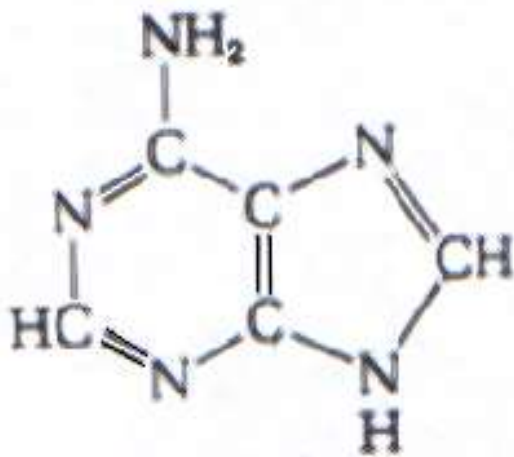
β -D-рибоза

β -D-дезоксирибоза

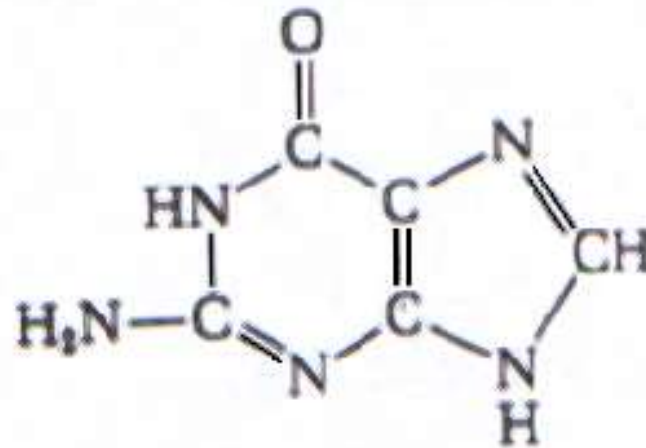
Будова нуклеотиду: пуринові азотисті основи



пурин



аденін

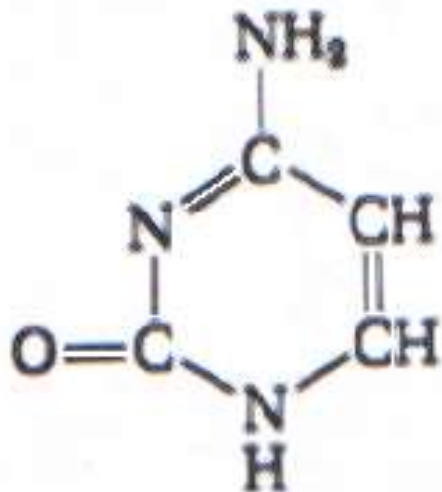
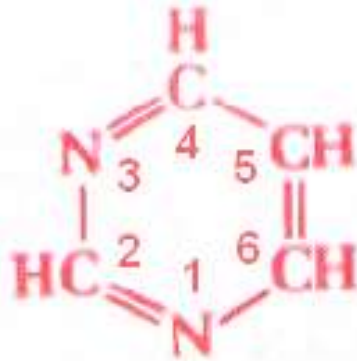


гуанін

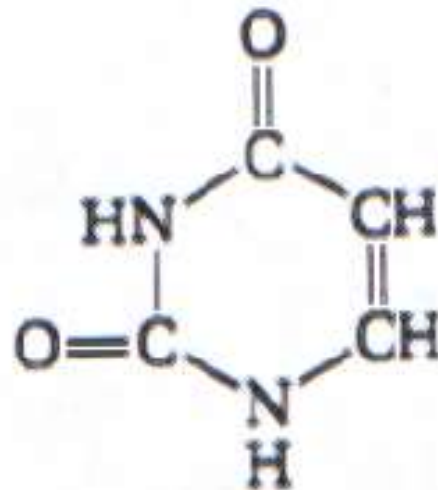
Будова нуклеотиду:

піримідинові азотисті основи

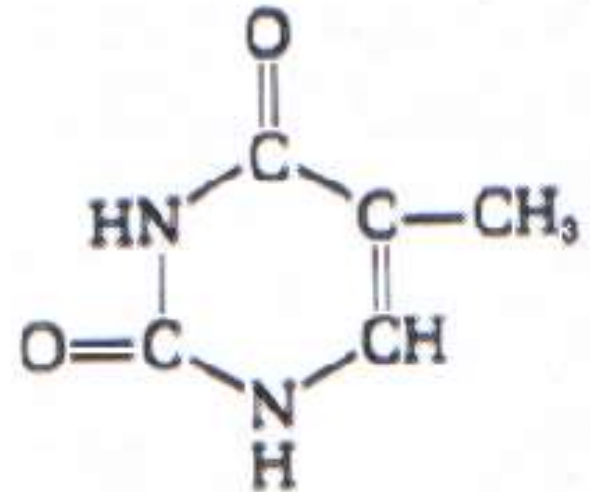
піримідин



ЦИТОЗИН



УРАЦИЛ



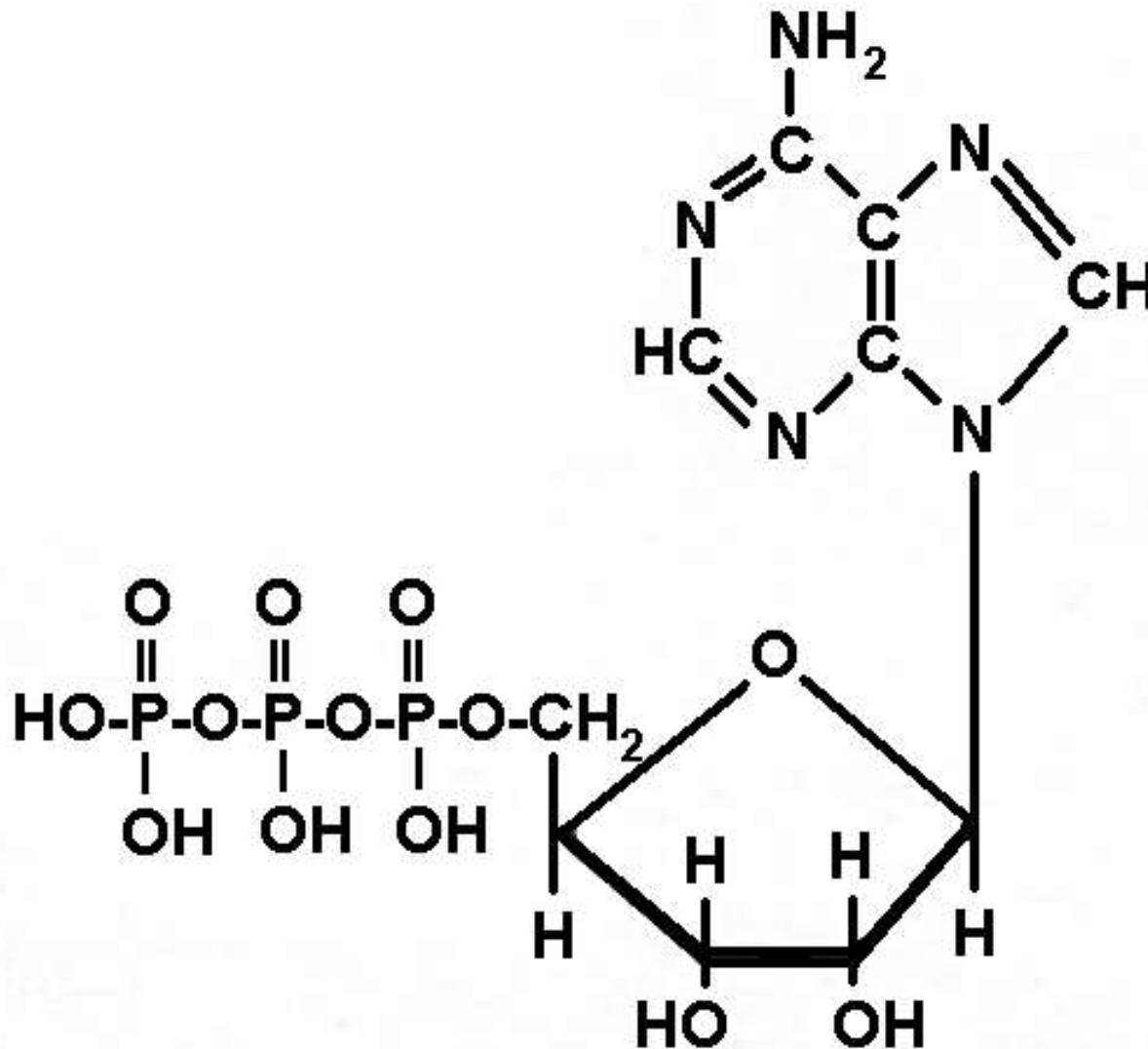
ТИМІН

Будова нуклеотиду



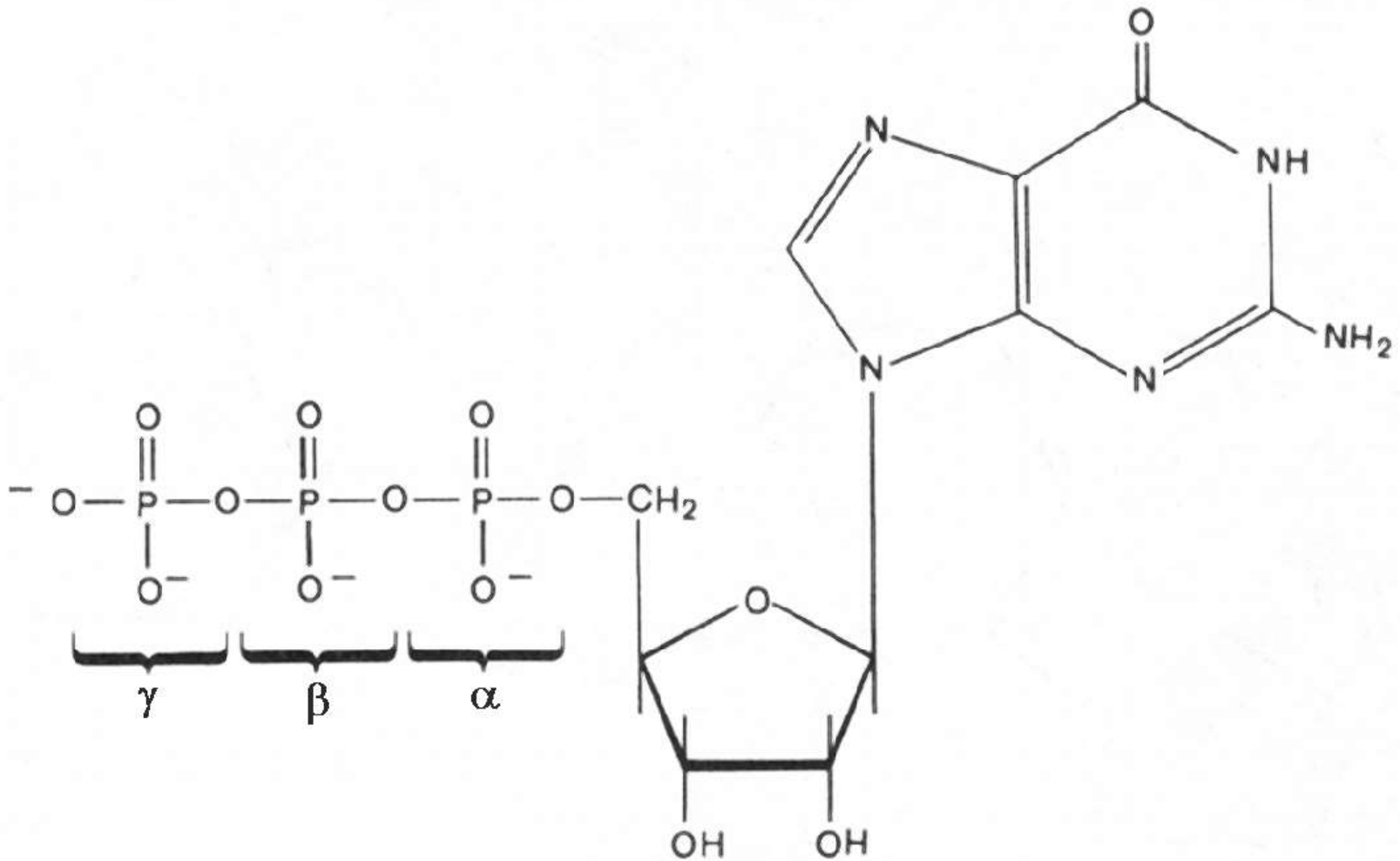
Будова нуклеотиду:

АТФ

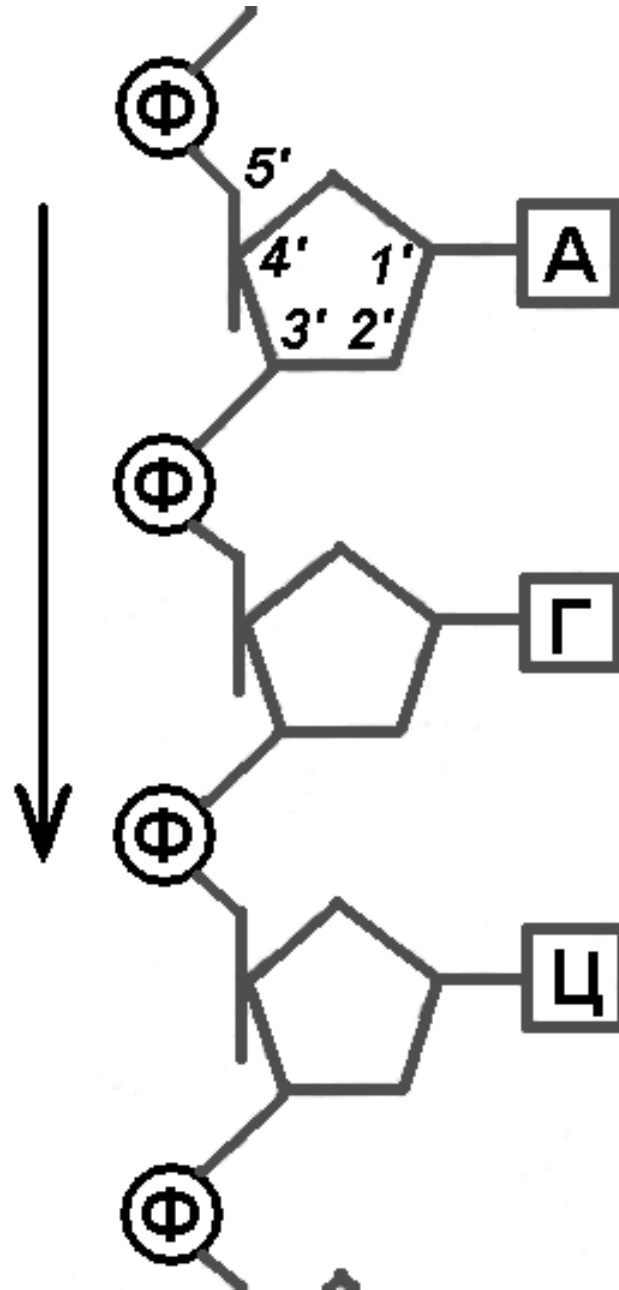


Будова нуклеотиду:

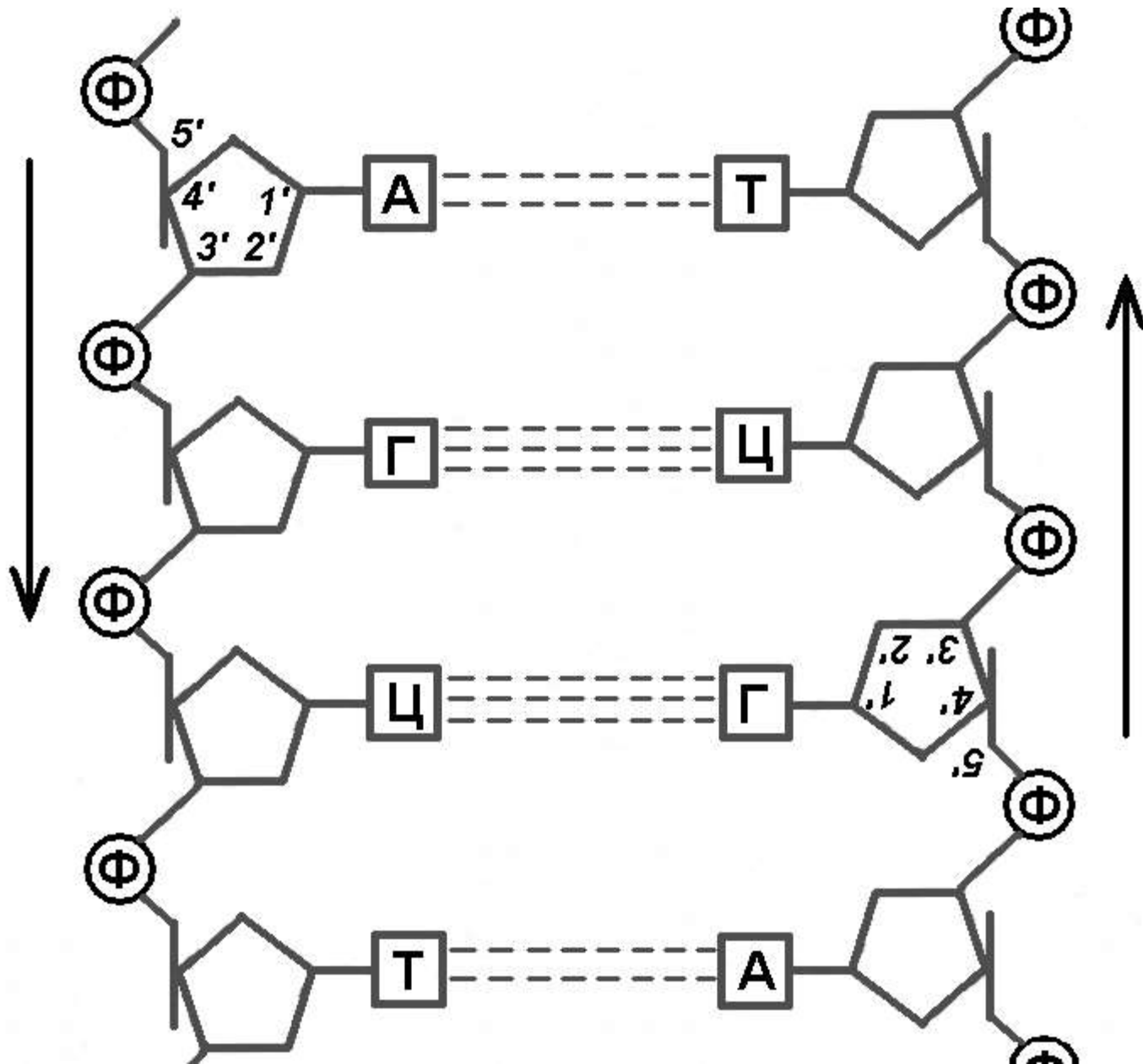
ГТФ



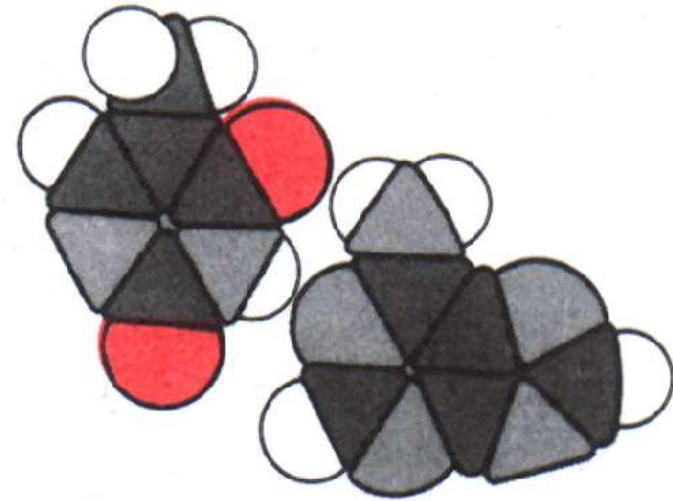
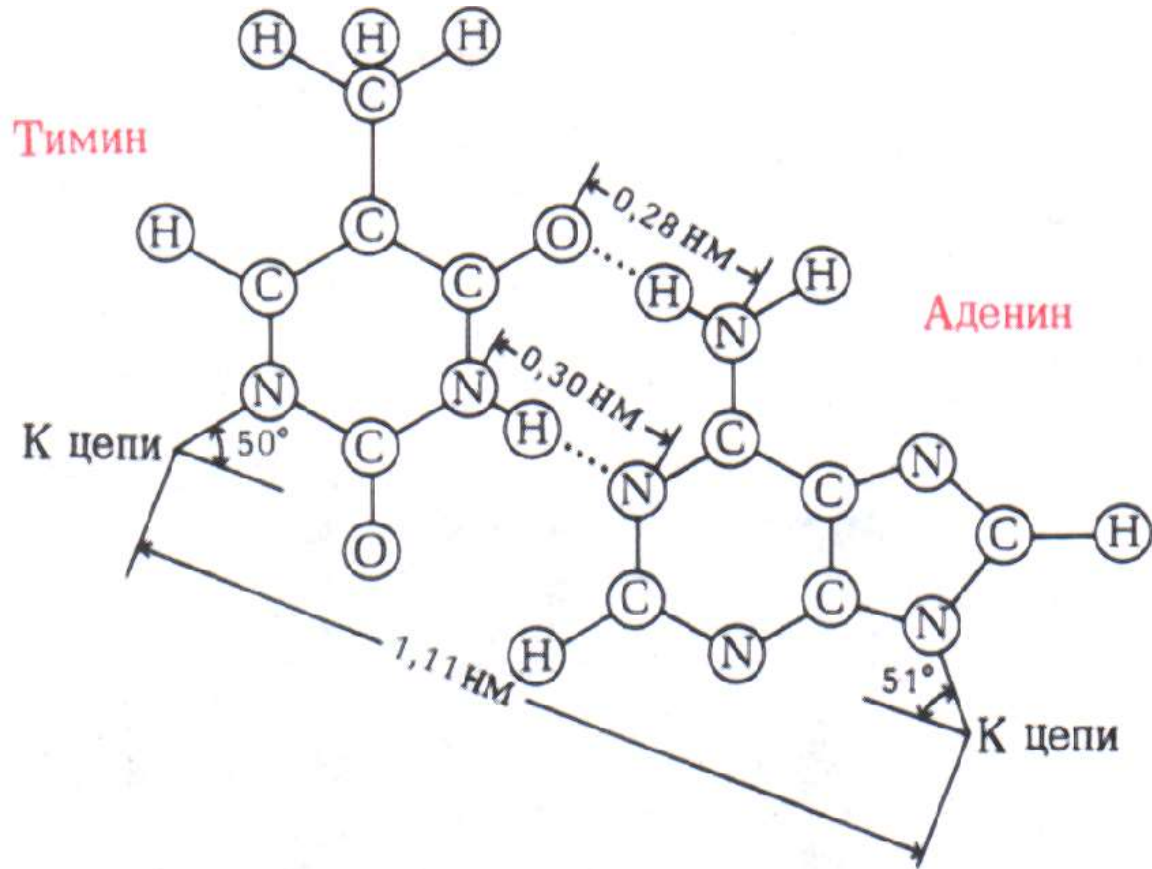
Первинна структура ДНК



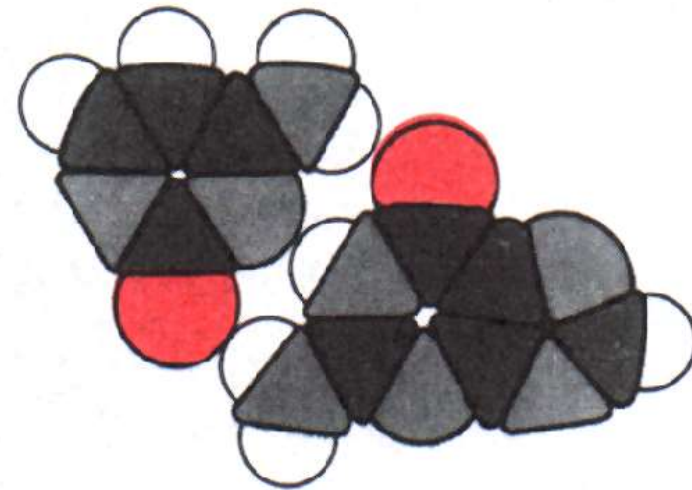
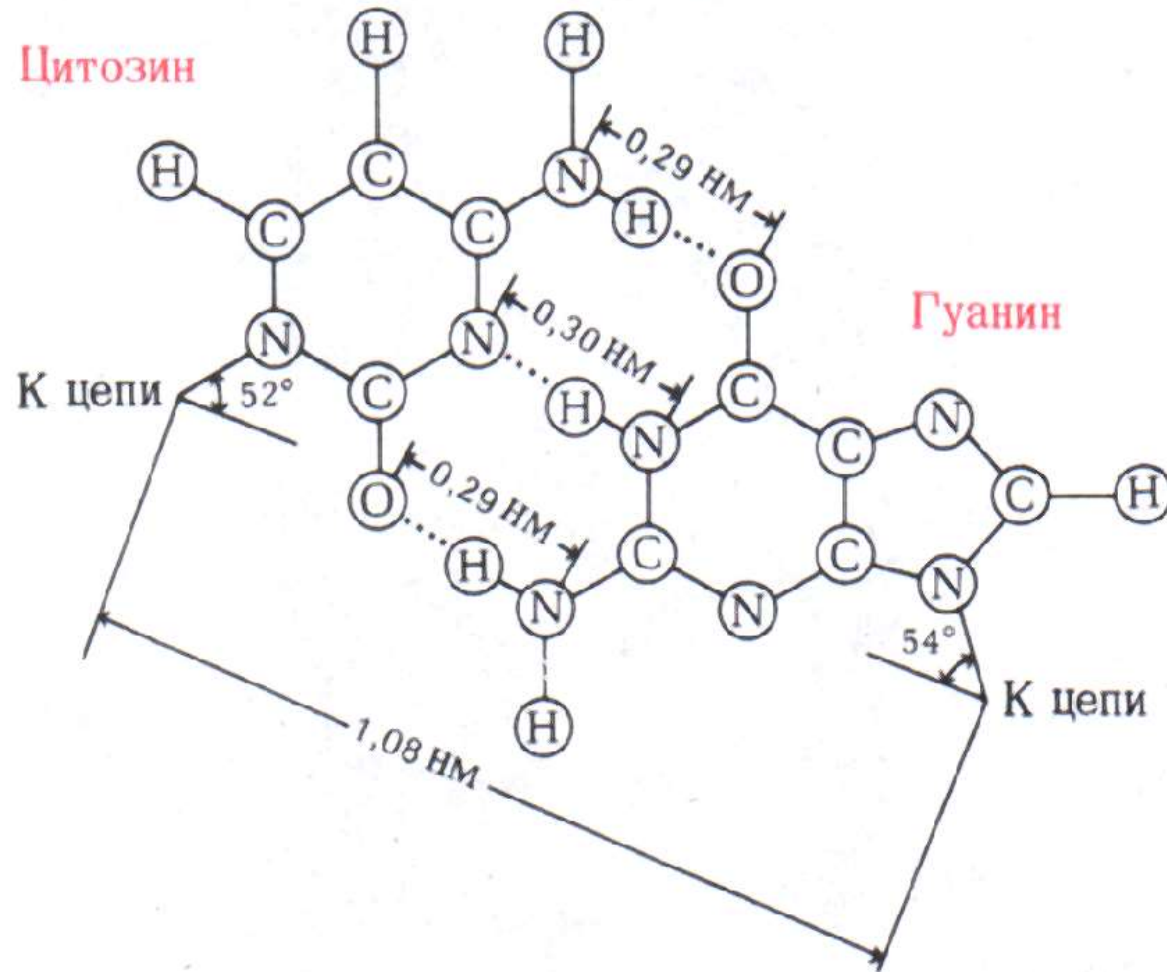
Вторинна структура ДНК



Вторинна структура ДНК



Вторинна структура ДНК

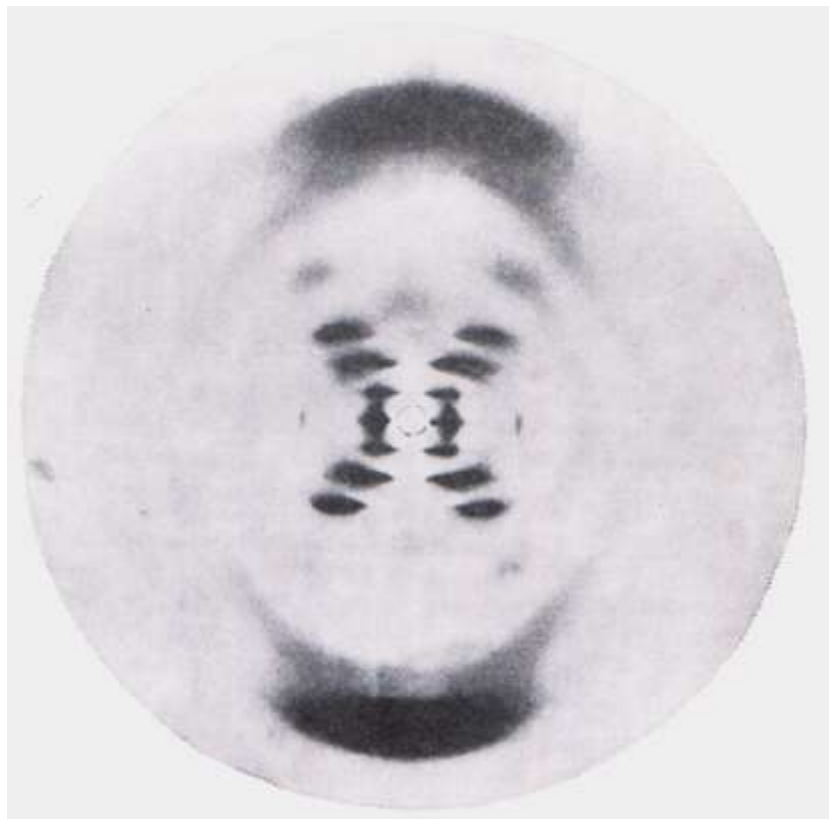


Вторинна структура ДНК

У 1940-х роках Астбері вивчав тривимірну будову ДНК, використовуючи рентгеноструктурний аналіз. Він зробив висновок, що ДНК являє собою купку плоских нуклеотидів, які орієнтовані перпендикулярно вісі молекули, що можна порівняти з купою книжок. Кожен з цих нуклеотидів займає вздовж молекули 3,4 ангстрема (“товщина книжки”).

Але він вважав, що і цукор, і азотиста основа лежать в одній площині, перпендикулярній вісі молекули.

Вторинна структура ДНК



Рентгенограма ДНК, яку у 1952 р. одержала Розалінда Франклін у лабораторії Моріса Уїлкінса.

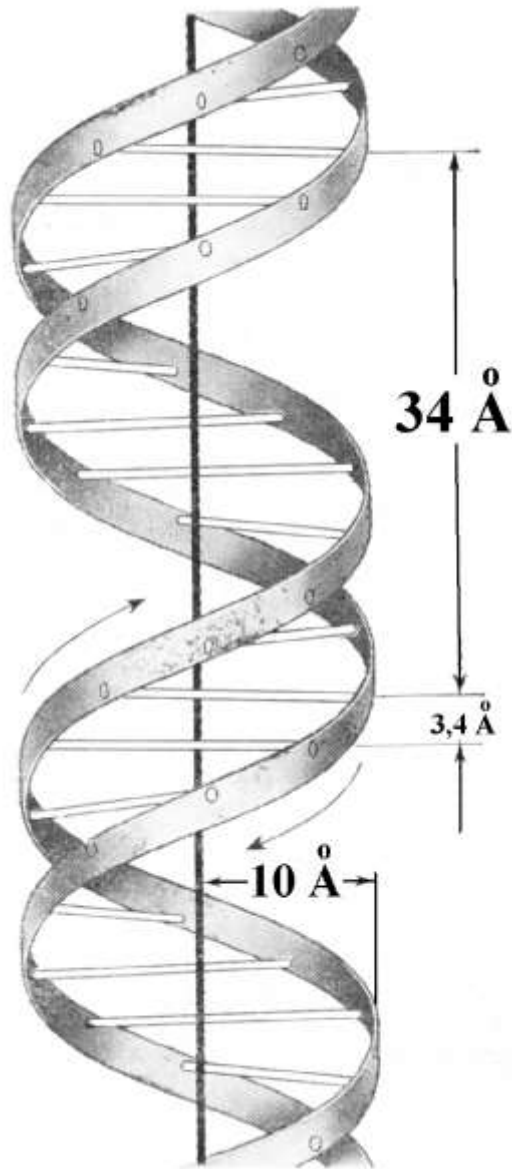
Хрестоподібна фігура з темних смуг в центрі фотографії свідчить про спіральну форму молекули.

Великі темні зони вгорі і внизу відповідають міжнуклеотидній відстані у 3,4 ангстрема у купці азотистих основ.



Джеймс Уотсон і Френсіс Крік біля моделі ДНК

Вторинна структура ДНК



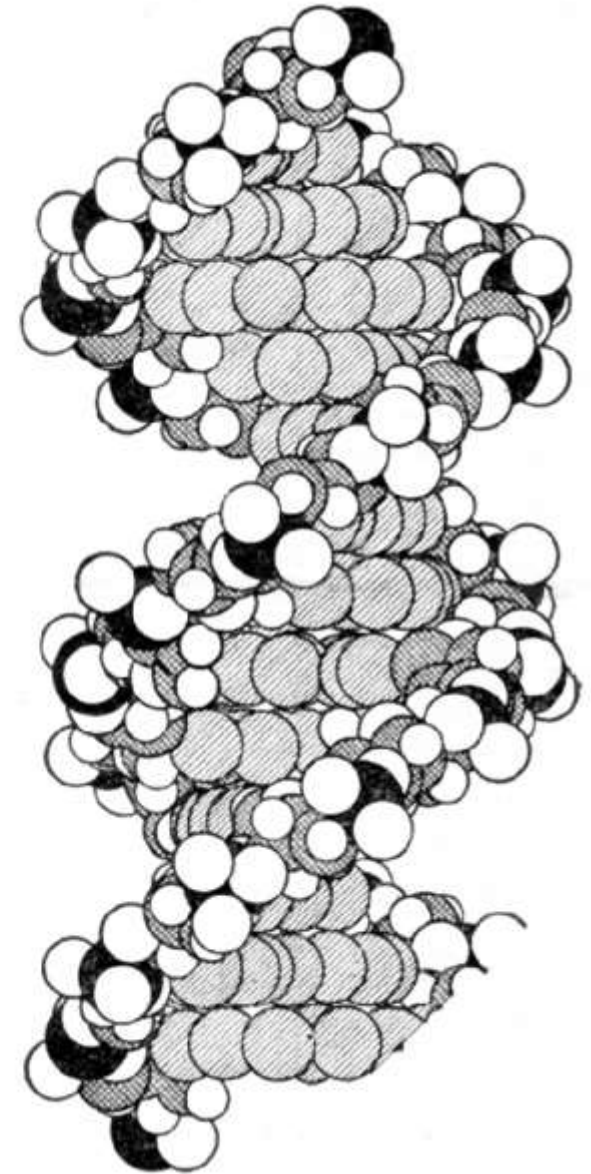
○ Н

○ о

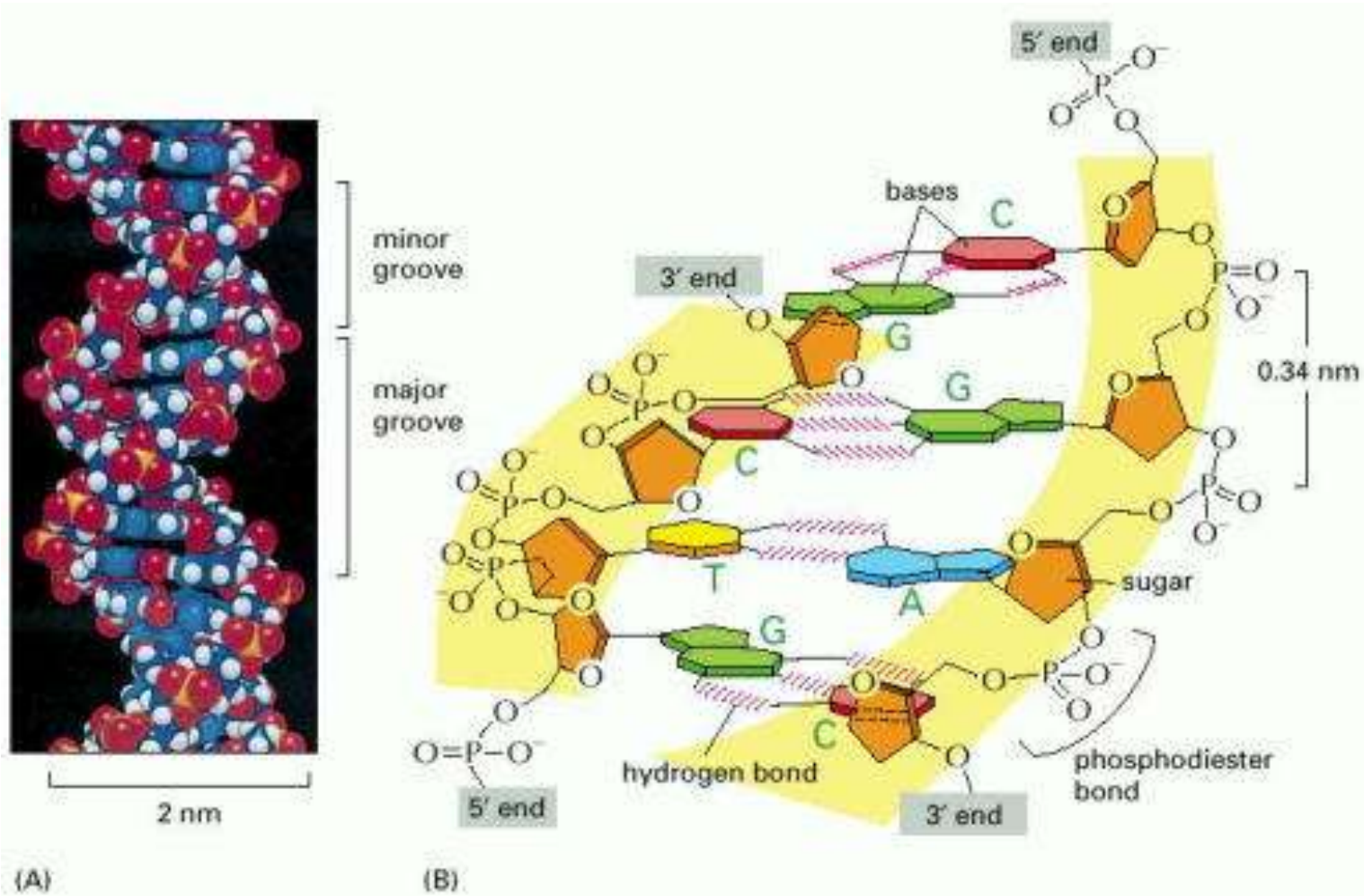
● С в фосфорэфирной цепи

● С и N в основаниях

● Р

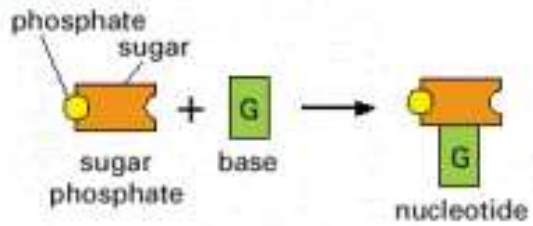


Повний оберт ДНК складається з 10,4 пар нуклеотидів. Відстань від центру одного нуклеотиду до центру іншого складає 3,4Å. Подвійна спіраль має дві борозенки – велику й малу.

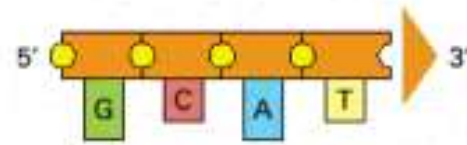


Основи знаходяться у центрі спіралі (вони гідрофобні), а "хребець" із цукрів і фосфатів (які гідрофільні) – назовні.

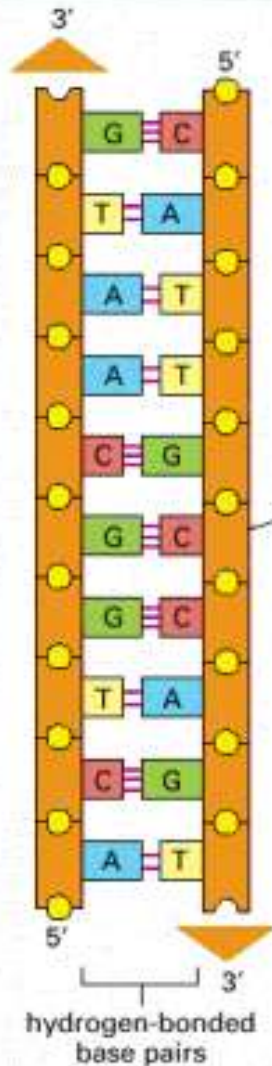
building blocks of DNA



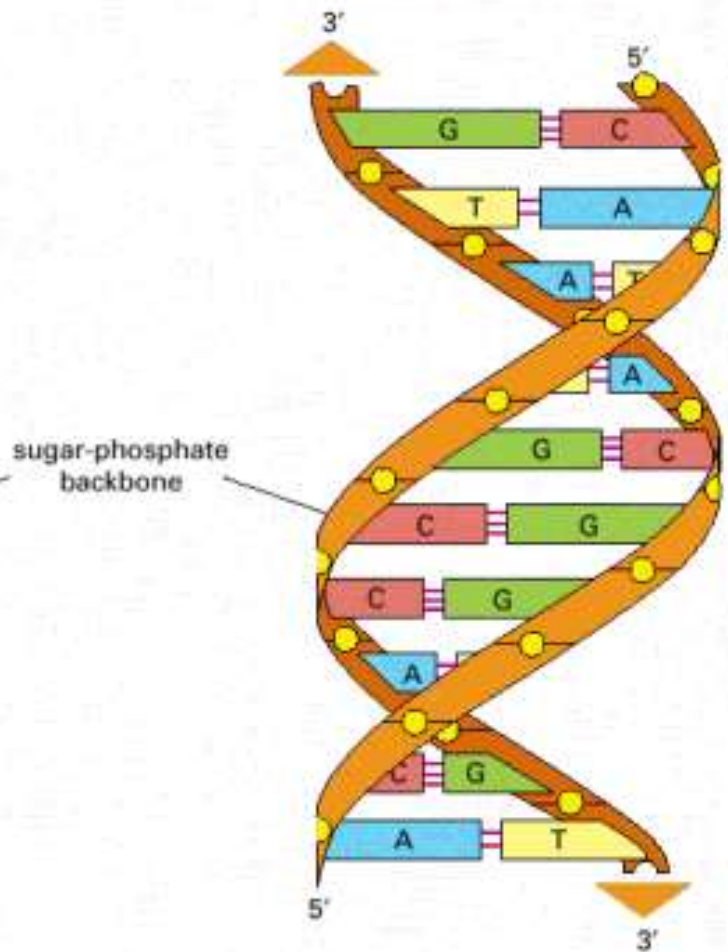
DNA strand



double-stranded DNA



DNA double helix

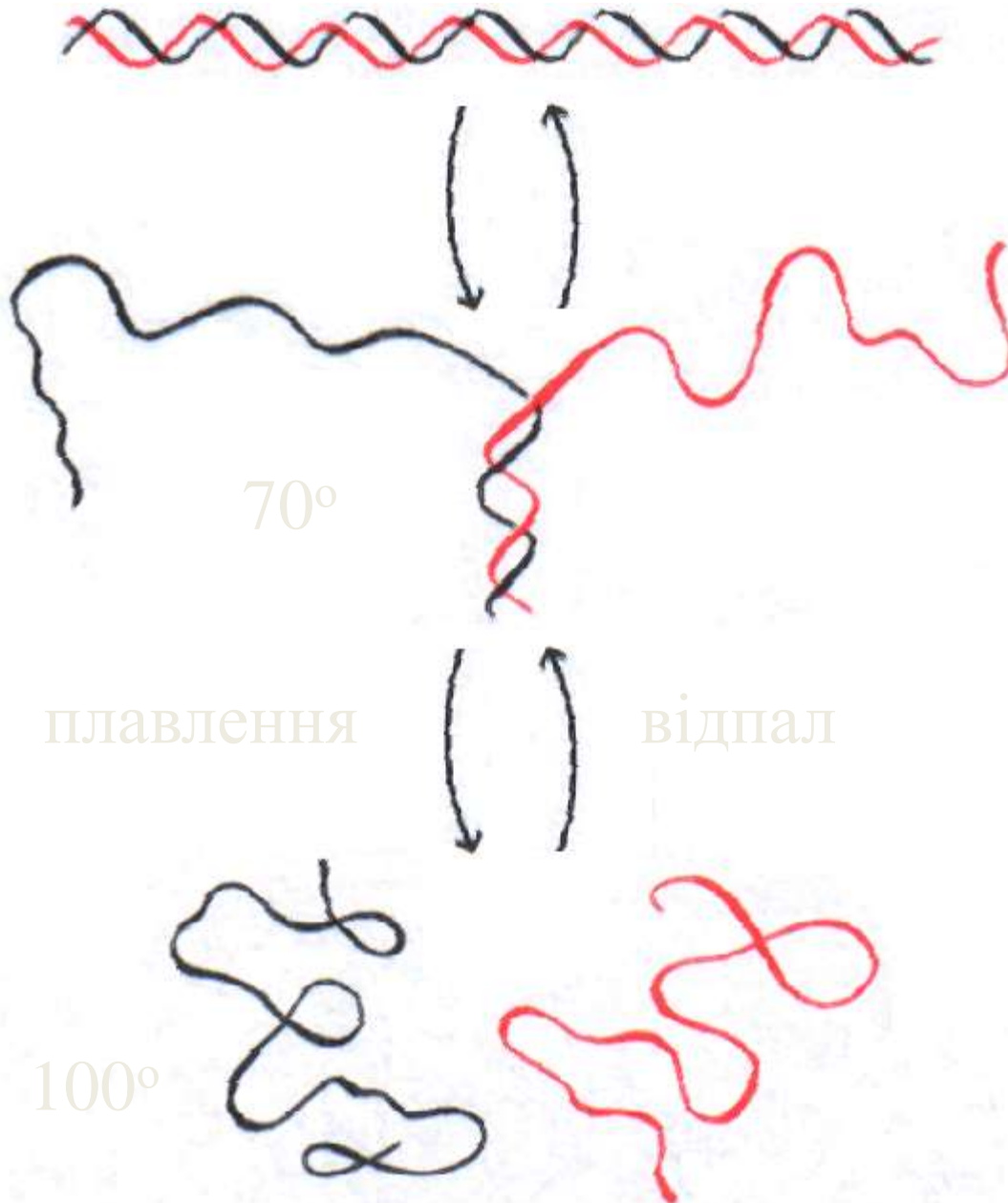


У 1962 р. Ф. Крік, Д. Уотсон і М. Уїлкінс отримали Нобелівську премію.



Френсіс Крік і Джеймс Уотсон

Денатурація ДНК



Надспіралізація ДНК

