



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Занятие 9. Сцепленное наследование. Хромосомная теория наследственности. Генетика пола



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Цель занятия

- изучить явление сцепления генов и кроссинговера, приобрести навык составления генетических карт хромосом; научиться выявлять признаки, сцепленные с полом



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

План занятия

1. Сцепленное наследование
2. Хромосомная теория наследственности
3. Решить задачи на сцепленное наследование
4. Определение понятия пол. Признаки пола (первичные и вторичные)
5. Типы хромосом. Генетическая схема определения пола у человека
6. Гомо- и гетерогаметный пол
7. Типы определения пола
8. Определения: сцепленные с полом признаки, сцепленное с полом наследование
9. Примеры признаков сцепленный с полом (с X- хромосомой, с Y-хромосомой (голандрический тип наследования))
10. Явление гемизиготности
11. Решение задач на сцепленное с полом наследование

Биология. Модуль Классическая генетика



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Самостоятельная работа

- Составить конспект темы на основе рекомендуемой литературы и данной презентации
- Решить задачи: 58, 59 (на сцепленное наследование)
- Решить задачи: 68, 70, 73-76 (на сцепленное с полом наследование)
- Домашнее задание: решить задачу 61 (А и Б)



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Томас Хант Морган



- Томас Морган и его ученики обосновали хромосомную теорию наследственности
- установили закономерности расположения генов в хромосомах
- установили цитологические механизмы законов Менделя
- разработали генетические основы теории естественного отбора



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Дрозофила – объект изучения Т. Моргана

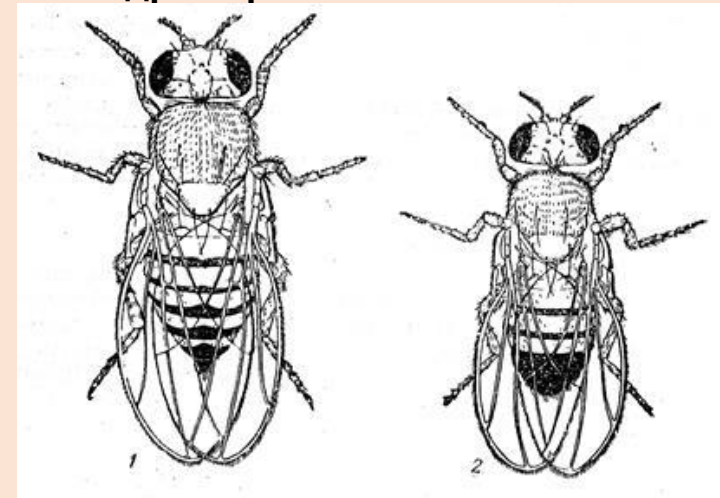
Преимущества дрозофилы:

- короткий срок развития (длительность одного поколения составляет 10-12 суток)
- высокая плодовитость (самка в течение жизни откладывает 150-200 яиц)
- наличие большого числа мутантных линий (более 170) и большого количества контрастных признаков
- малое число хромосом ($2n = 8$)
- легко отличить самку и самца
- неприхотливости при разведении в условиях лабораторий

Биология. Модуль Классическая генетика



Хромосомный набор дрозофилы



Drosophila melanogaster: 1 – самка, 2 - самец



Опыты Т. Моргана

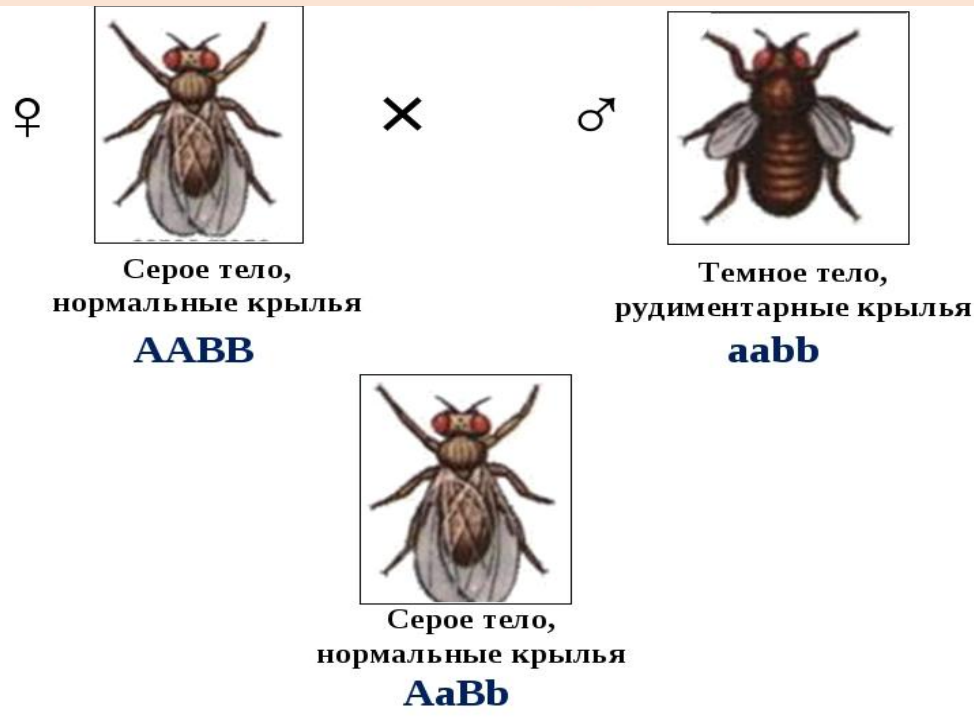
Дано:

A - ген серого цвета тела
a - ген темного цвета тела
B - ген нормальной длины крыльев
b - ген рудиментарных крыльев

P, F1 - ?

**Все потомство
фенотипически
однородно**

P:



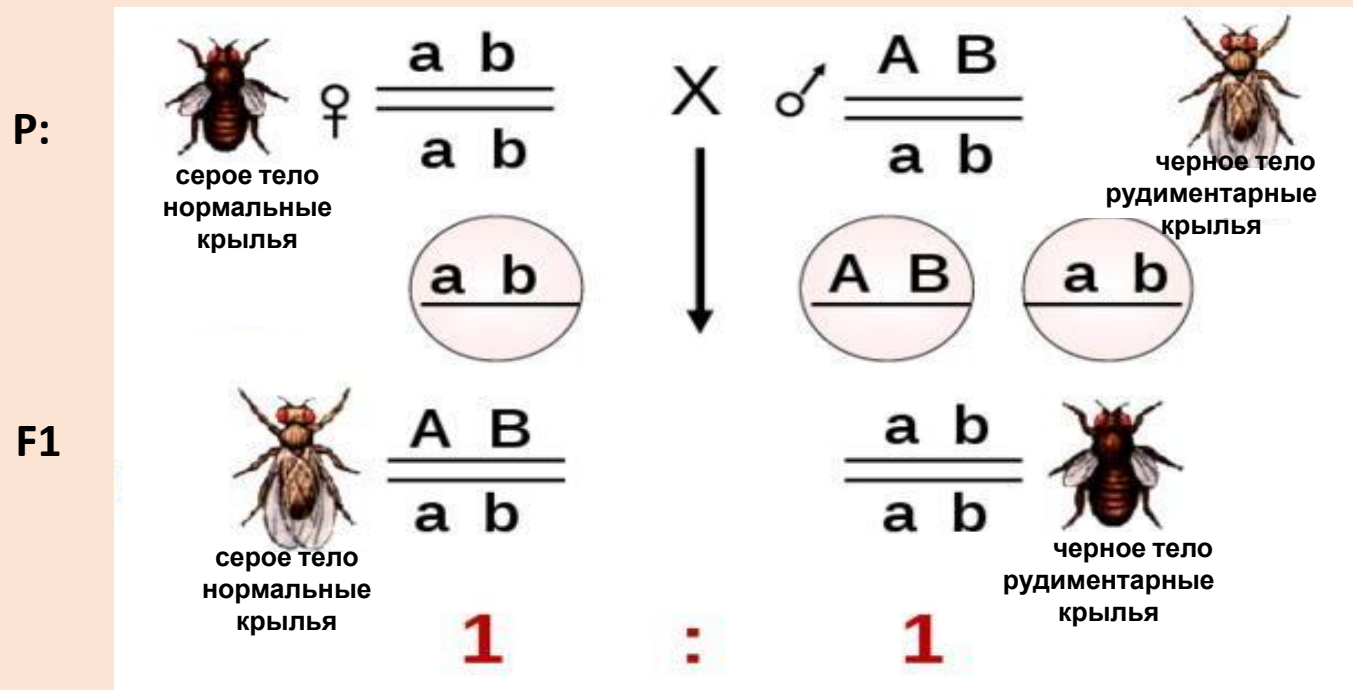


Опыты Т. Моргана: анализирующее скрещивание

- Морган проводил два типа анализирующего скрещивания
- При скрещивании самки с чёрным телом, короткими крыльями (аавв) и самца с серым телом и нормальными крыльями (АаВв) - в потомстве появилось 50% чёрных мух с короткими крыльями и 50% мух с серым телом и нормальными крыльями (1:1)
- Вывод: **гены, расположенные в одной хромосоме, наследовались совместно**, такие гены образуют **группу сцепления**
- Явление совместного наследования генов, расположенных в одной хромосоме, Морган назвал **сцепленным наследованием**



Опыты Т. Моргана: анализирующее скрещивание





Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Закон Т. Моргана

Гены, находящиеся в одной хромосоме, при мейозе попадают в одну гамету, т.е. наследуются сцеплено

Сцепленные гены – это гены, расположенные в одной хромосоме, наследуются совместно

Локус – это участок хромосомы, в котором расположен ген



A, a – гены цветов тела мухи дрозофилы

B, b – гены формы крыльев
Запись генотипа (слева), гаметы (справа)



Опыты Т. Моргана: кроссинговер

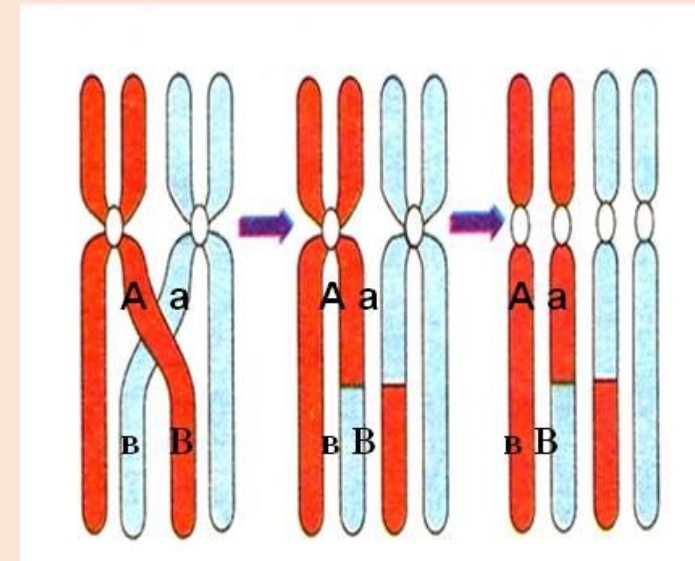
- Другие результаты получились, когда скрещивали серую самку с нормальными крыльями (АаВв) с самцом с чёрными и короткими крыльями (аавв)
- Все потомство имело четыре фенотипа:
 - 41,5 % — серых с нормальными крыльями, 41,5 % — чёрных с короткими крыльями
 - 8,5 % — серых с короткими крыльями, 8,5 % — чёрных с нормальными крыльями

Вывод: сцепление может быть неполным. Оно нарушается в результате кроссинговера – обмена участками между гомологичными хромосомами



Опыты Т. Моргана: кроссинговер

Кроссинговер – это обмен участками между гомологичными хромосомами в момент их временного сближения (конъюгации)

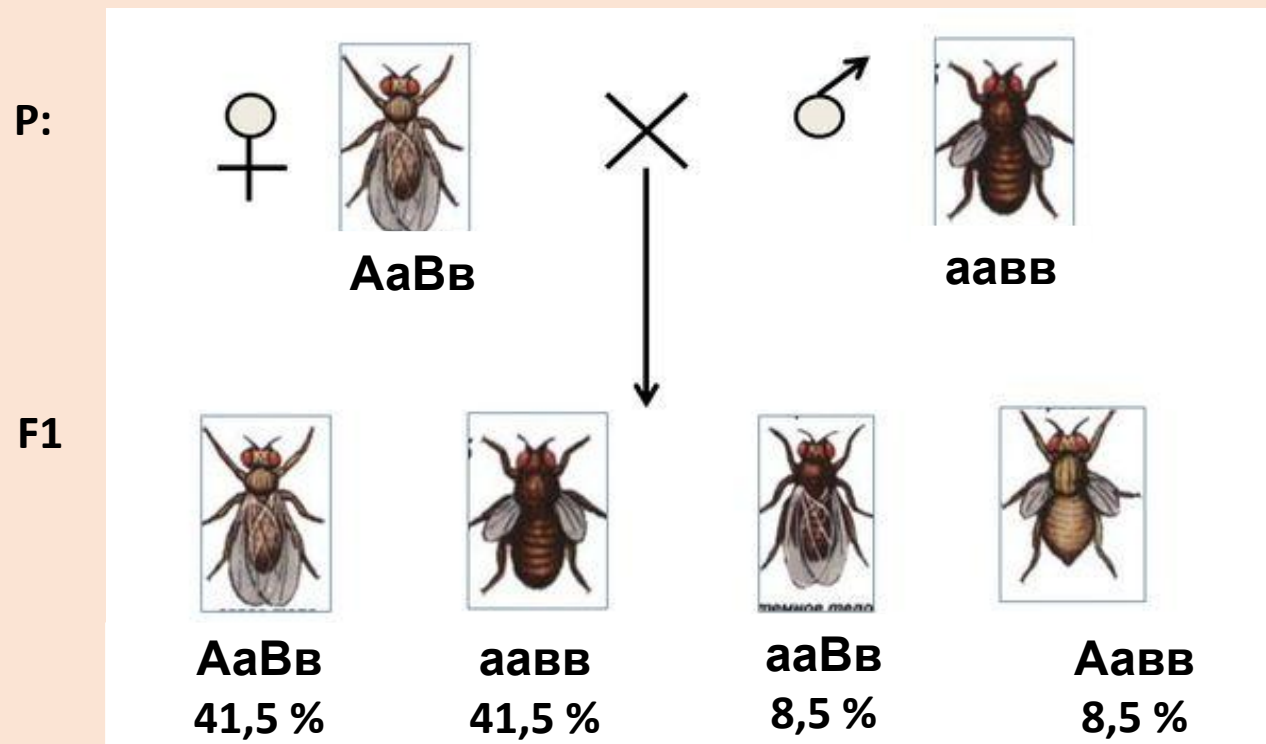


Гаметы: АВ, а в $\xrightarrow{\text{кроссинговер}}$ Ab, аВ



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Опыты Т. Моргана: кроссинговер





Хромосомная теория наследственности Т. Моргана

1. Каждый ген имеет в хромосоме определённый локус (место)
2. Гены в хромосоме расположены линейно в определённой последовательности
3. Гены одной хромосомы сцеплены, поэтому наследуются совместно
4. Между генами возможен кроссинговер
5. Вероятность кроссинговера между генами равна расстоянию между ними $1M = 1\%$ (M – морганида)
6. Чем дальше друг от друга расположены гены, тем выше вероятность кроссинговера между ними

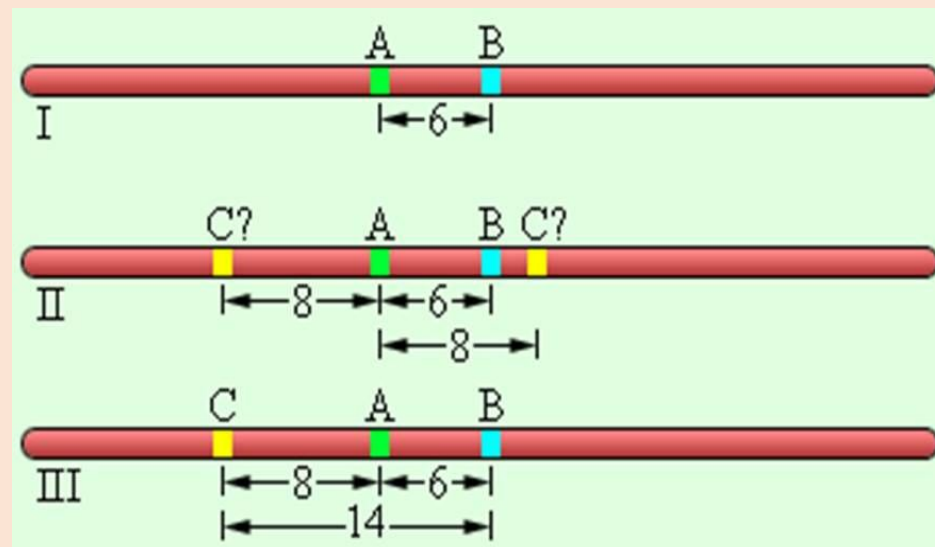
Согласно данной теории, передача наследственной информации в ряду поколений связана с передачей хромосом, в которых гены расположены линейно в определенной последовательности



Генетическая карта

- это схема взаимного расположения и относительных расстояний между генами определённых хромосом, находящихся в одной группе сцепления

Например, составим генетическую карту для генов А, В, С, частоты рекомбинаций между которыми составляют А – В = 6 %, В – С = 14 %, А – С = 8 %



Генетическая карта для генов А, В, С



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Практическая работа

Решение задач на сцепленное наследование

58. У человека локус резус-фактора сцеплен с локусом, определяющим форму эритроцитов, и находится от него на расстоянии 4 морганид (К.Штерн, 1965). Резус-положительность и эллиптоцитоз определяются доминантными аутосомными генами. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. При этом резус-положительность он унаследовал от одного родителя, эллиптоцитоз - от другого. Второй супруг резус-отрицателен и имеет нормальные эритроциты.

Определите процентные соотношения вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Практическая работа

Решение задач на сцепленное наследование

59. Синдром дефекта ногтей и коленной чашечки определяется полностью доминантным аутосомным геном. На расстоянии 10 морганид от него (К.Штерн, 1965) находится локус групп крови по системе АВО. Один из супругов имеет II группу крови, другой - III. Тот, у которого II группа крови, страдает дефектом ногтей и коленной чашечки. Известно, что его отец был с I группой крови и не имел этих аномалий, а мать - с IV группой крови имела оба дефекта. Супруг, имеющий III группу крови, нормален в отношении гена дефекта ногтей и коленной чашечки и гомозиготен по обеим парам анализируемых генов. Определите вероятность рождения в этой семье детей, страдающих дефектом ногтей и коленной чашечки, и их возможные группы крови.



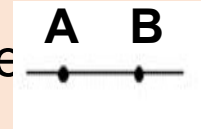
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Практическая работа

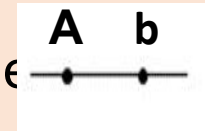
Решение задач на сцепленное наследование

Сцепление бывает:

Цис - два доминантных гена в одной хромосоме



Транс - доминантный и рецессивный ген в одной хромосоме



Обратите внимание на **оформление задачи № 59**

Помните, что 1 морганида = 1 % кроссинговера, 10 морганид = 10% кроссинговера



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Задача № 59. Образец оформления

Дано:

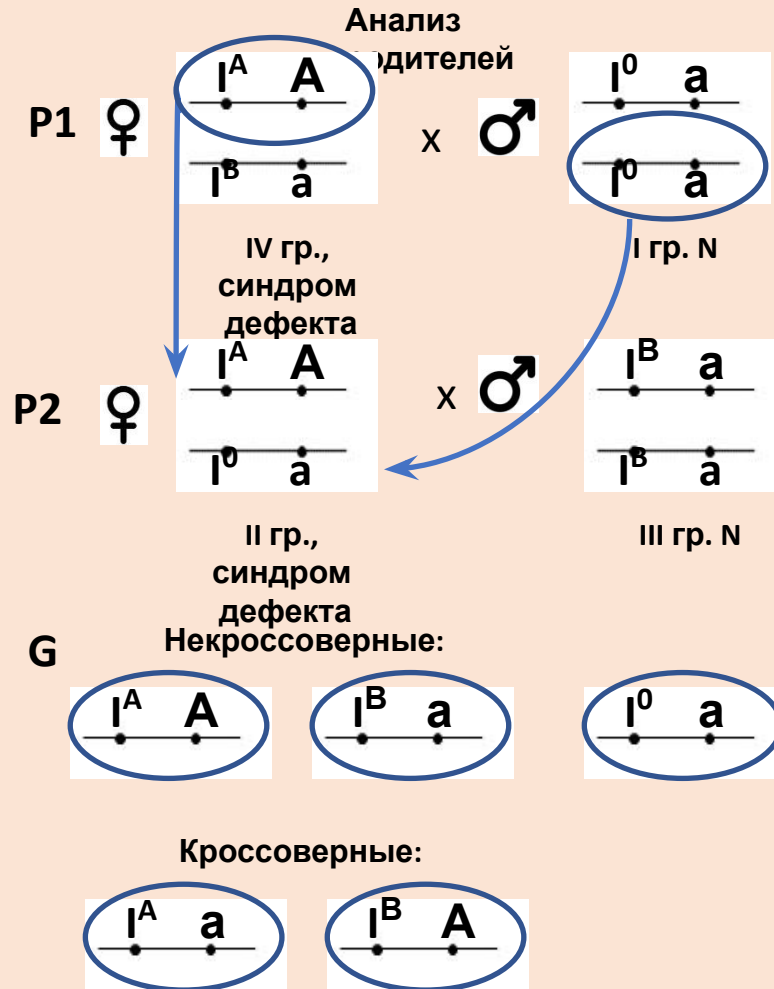
A - ген синдрома дефекта

a - ген N

I^{ABO} – ген групп крови

F_1 (синдрома дефекта, гр. крови) - ?

1 морганида = 1 %
кроссинговера,
10 морганид = 10 %
кроссинговера



Биология. Модуль Классическая генетика я



Задача № 59. Образец оформления

Дано:

A - ген синдрома дефекта

a - ген N

I^{ABO} – ген групп крови

F_1 (синдрома дефекта, гр. крови) - ?

1 морганида = 1 % кроссинговера,
10 морганид = 10% кроссинговера

F1

$\begin{matrix} \text{♀} \\ \text{♂} \end{matrix}$	Некроссоверные (90%)		Кроссоверные (10%)	
	$I^A A$	$I^0 a$	$I^A a$	$I^0 A$
$I^B a$	$I^A I^B A a$ IV гр., синдром дефекта 45%	$I^B I^0 a a$ III гр. N 45%	$I^A I^B a a$ IV гр. N 5%	$I^B I^0 A a$ III гр., синдром дефекта 5%

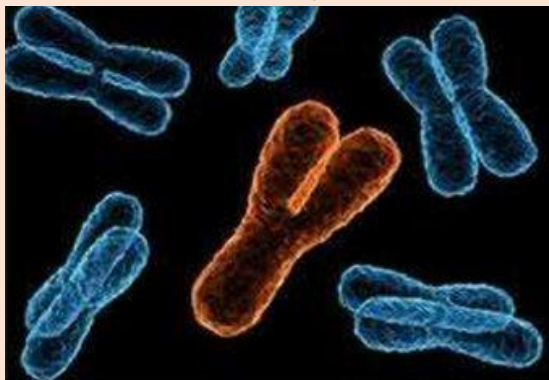


Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Генетика пола

Пол – это совокупность морфологических, физиологических, биохимических и других признаков организма, обуславливающих воспроизведение себе подобного

Женский пол у человека (XX) – гомогаметен, мужской (XY) - гетерогаметен



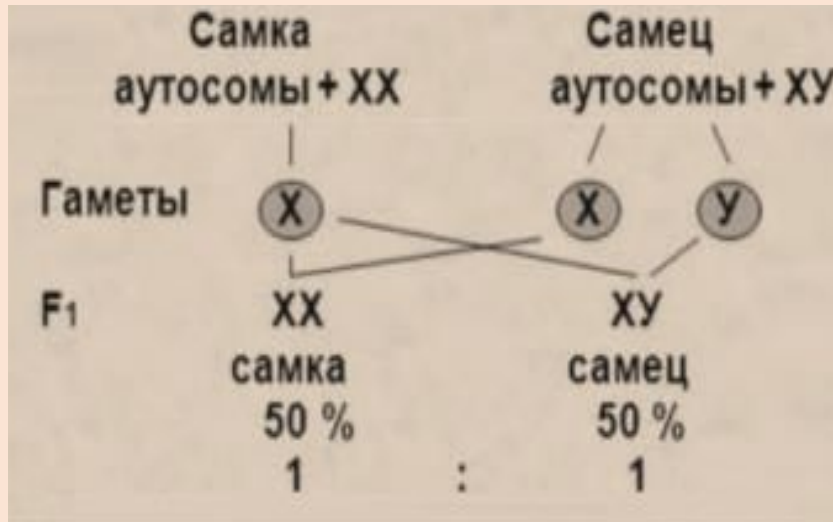


Генетика пола

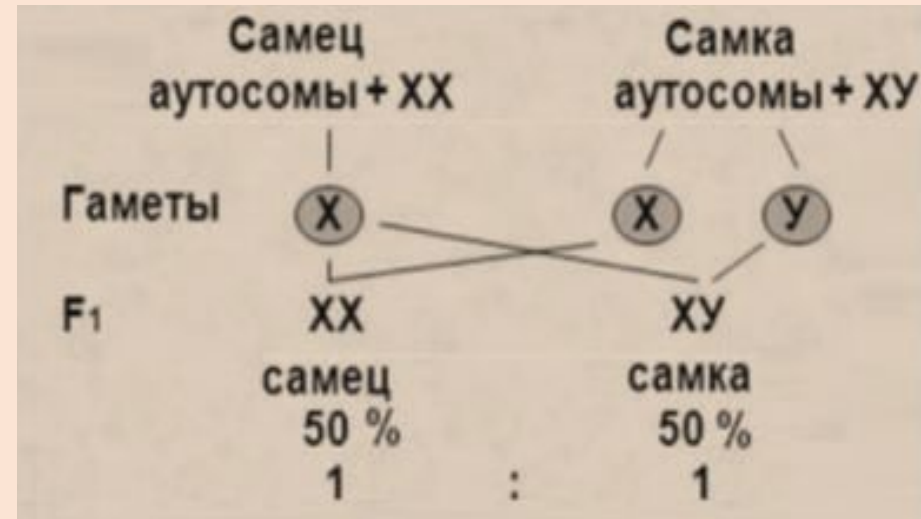
- Теория наследования пола была разработана в начале 20 столетия Т. Морганом
- Пол наследственно запрограммирован и обычно определяется одной парой хромосом, которые называют **половыми хромосомами**
- Хромосомы, одинаковые у особей мужского и женского пола - **аутосомы**
- Пол, образующий **одинаковые** гаметы, называется **гомогаметным**.
- Пол, образующий **разные** гаметы, называется **гетерогаметным**



Генетика пола



Для млекопитающих, дрозофилы характерен гомогаметный пол у самок (XX), гетерогаметный у самцов (XY)



Для птиц, бабочек - гомогаметный пол у самцов (XX), гетерогаметный у самок (XY)



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

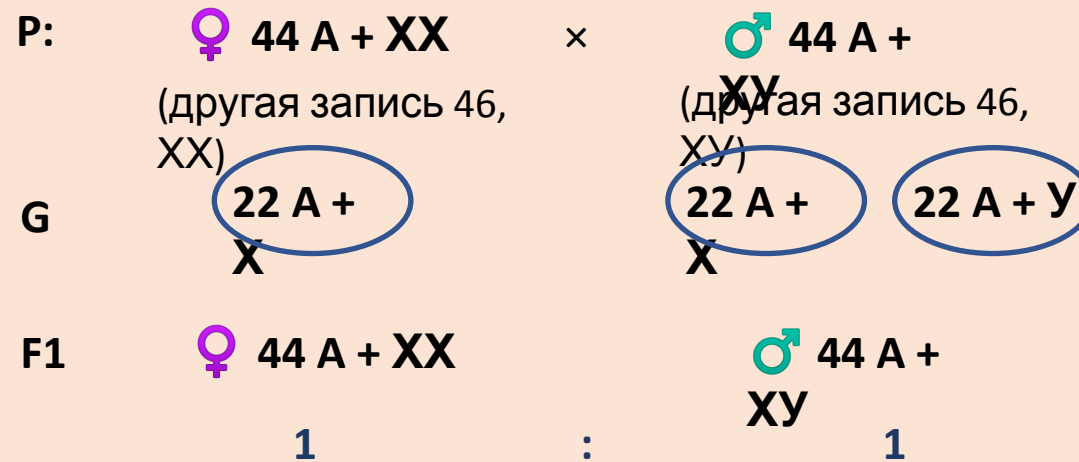
Генетическая схема определения пола у человека

В 1956 году было установлено, что в кариотипе человека **46 хромосом**

У мужчин и женщин 44 хромосомы одинаковые - **неполовые (аутосомы)**

Две хромосомы - **половые (аллосомы, гетеросомы)**

Вероятность рождения: женские особи - 50%, мужские особи - 50% (1:1)





Типы определения пола

**Прогамный
(до
оплодотворения)**

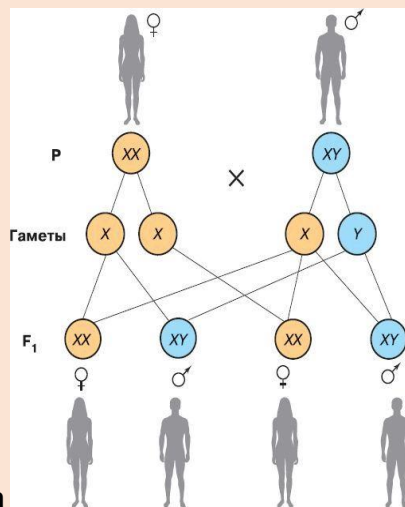
Пример: коловратки,
тля (пол зависит от
размеров яйцеклетки)



Биология. Модуль Классическая генетика

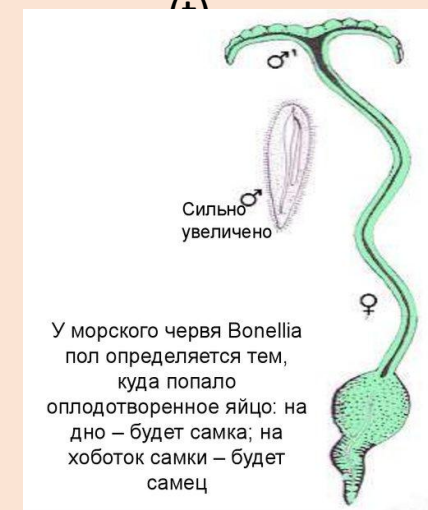
**Сингамный
(в момент
оплодотворения)**

Пример: человек



**Эпигамный
(после оплодотворения)**

Пример: Bonellia, крокодилы

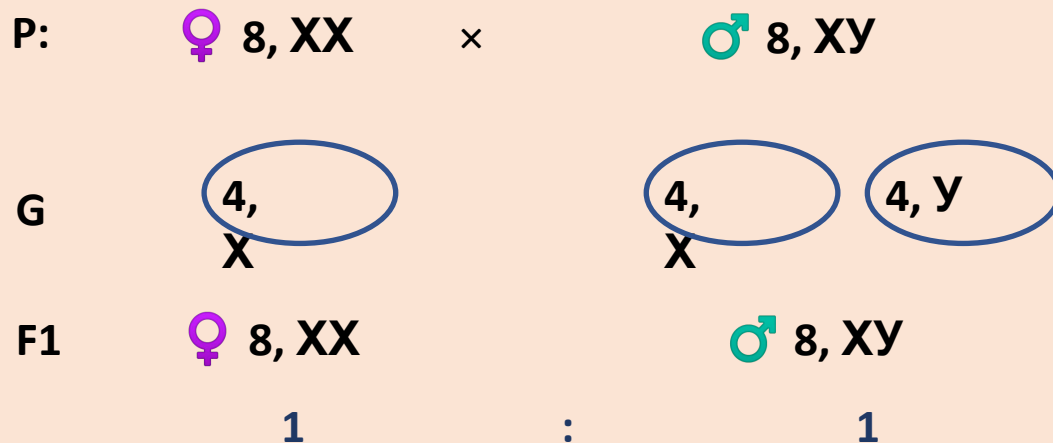




Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Отличия определения пола у разных животных

1. Женский пол гомогаметен (XX), мужской - гетерогаметен (XY) (Примеры: млекопитающие, в т.ч. человек, дрозофила)



Фруктовая муха
дрозофила

Схема хромосомного определения пола у
дрозофилы



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

2. Женский пол — гомогаметен (XX), мужской — гетерогаметен (X0) (Пример: прямокрылые)

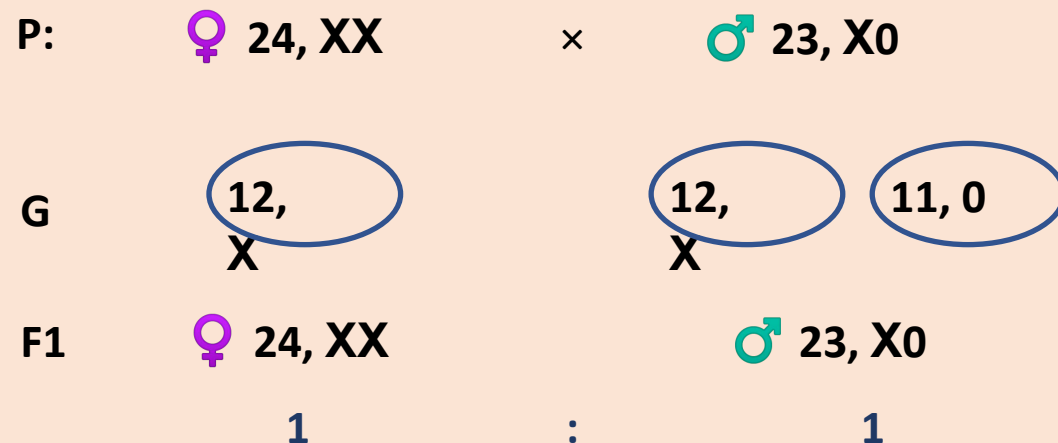


Схема хромосомного определения пола у саранчи

Саранча степная



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

3. Женский пол — гетерогаметен (XY), мужской — гомогаметен (XX)
(Примеры: птицы, пресмыкающиеся)

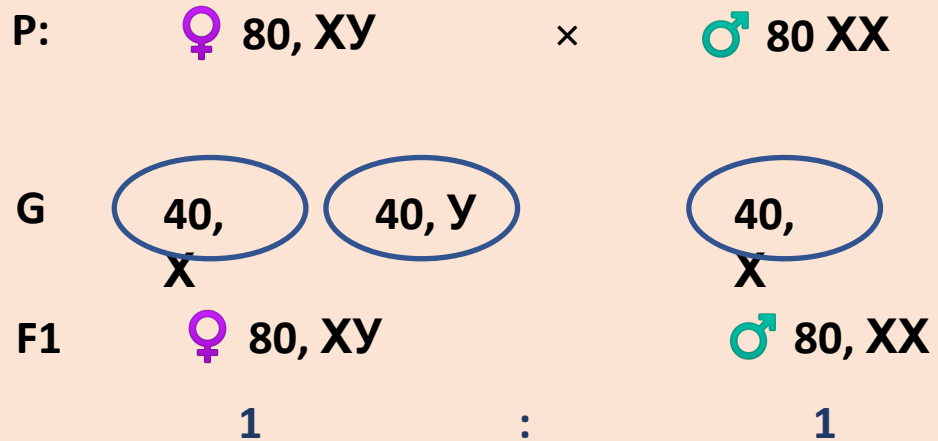


Схема хромосомного определения пола у голубя

Голубь обыкновенный



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

4. Женский пол — гетерогаметен (X0), мужской — гомогаметен (XX) (Примеры: некоторые виды насекомых)

Перепончатокрылые: $2n = 32$ - пчелы, $n = 16$ трутни

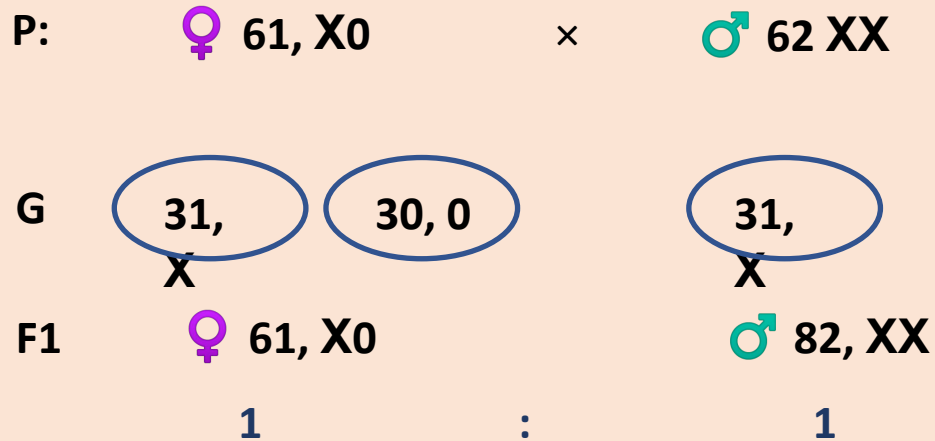
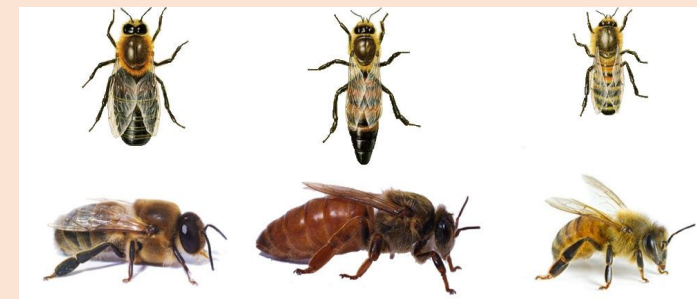


Схема хромосомного определения пола у моли



Моль обыкновенная



Слева направо: трутень (самец), матка (самка), рабочая пчела



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Сцепленное с полом наследование

- В половых хромосомах имеются гены, не связанные с определением пола
- Гены, локализованные в половых хромосомах, называются **сцепленные с полом**
- Сцепленное с полом наследование:
- Х-сцепленное доминантное
- Х-сцепленное рецессивное
- У-сцепленное (голандрическое)
- Сцепленное с полом наследование имеет ряд особенностей:
- Так как большинство генов, локализованных в X -хромосоме, и не имеют своих аллелей в Y -хромосоме, то у гетерогаметного пола (XY) проявляются все гены, содержащиеся в единственной X –хромосоме
- Это явление называется **гетерогаметностью**

Биология. Модуль Классическая генетика





Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Карта X-хромосомы человека



Биология. Модуль Классическая генетика



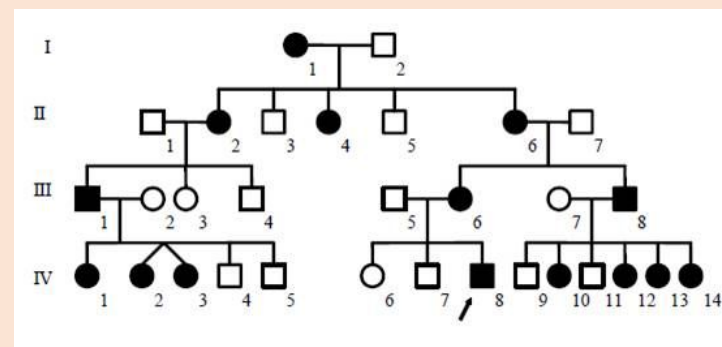
Особенности наследования признаков сцепленных с полом

- В У-хромосоме находится ген, необходимый для дифференцировки семенников
- Семенники вырабатывают гормоны, стимулирующие развитие мужской половой системы
- При отсутствии У-хромосомы в генотипе на шестой неделе внутриутробного развития у зародыша развиваются яичники, вырабатывающие женские половые гормоны
- На ранних стадиях внутриутробного развития у самок млекопитающих транскрибируются обе Х-хромосомы, затем в клетках происходит инактивация одной Х-хромосомы
- Такая Х-хромосома называется **тельце Барра** – это инактивированная, конденсированная и сильно спирализованная хромосома, которая видна под микроскопом
- В женских и мужских клетках содержится по одной активной Х-хромосоме, что определяет одинаковый уровень проявления генов (механизм компенсации)



X-доминантное наследование

- Признак чаще встречается у лиц женского пола
- Если мать больна, а отец здоров, то признак передается потомству независимо от пола, он может проявляться как у девочек, так и у мальчиков
- Если мать здорова, а отец болен, то признак будет проявляться у всех дочерей и не будет проявляться у сыновей

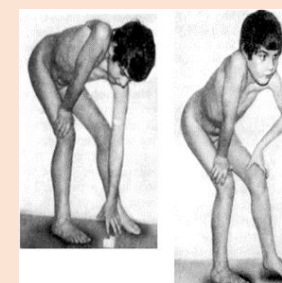
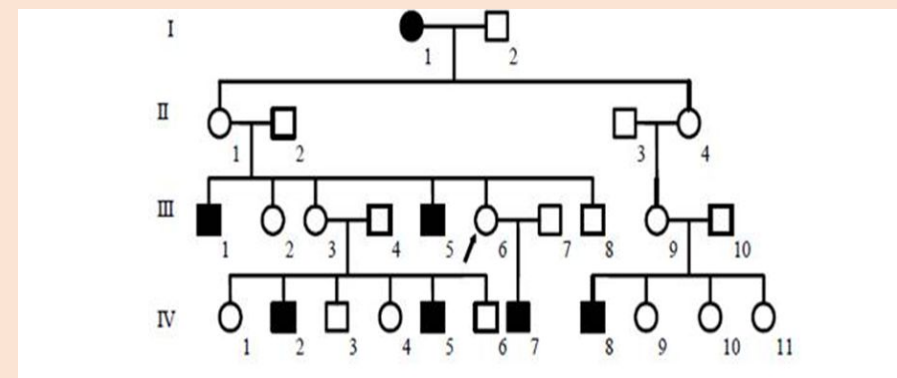


Родословная и примеры X^A : рахит, устойчивый к лечению витамина Д гипоплазия эмали (темные зубы)



X-рецессивное наследование

- Признак чаще встречается у лиц мужского пола
- Признак чаще проявляется через поколение
- Если оба родителя здоровы, но мать гетерозиготна, то признак проявляется у 50 % сыновей
- Если мать гетерозиготна, а отец болен, то признак может проявляться у дочерей



Родословная и примеры X^a: гемофилия, дальтонизм, мышечная дистрофия Дюшенна



Пример X-рецессивного наследования

Дано:

X^A - ген N

X^a - ген заболевания

F (заболевания) - ?

Все дочери здоровы

У сыновей

вероятность

болезных – 50%

Биология. Модуль Классическая генетика





Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Наследование черепаховой окраски шерсти у кошек

Дано:

X^B - ген черной окраски

X^b - ген рыжей окраски

$X^B X^b$ - генотип черепаховой окраски

F (окраска) - ?

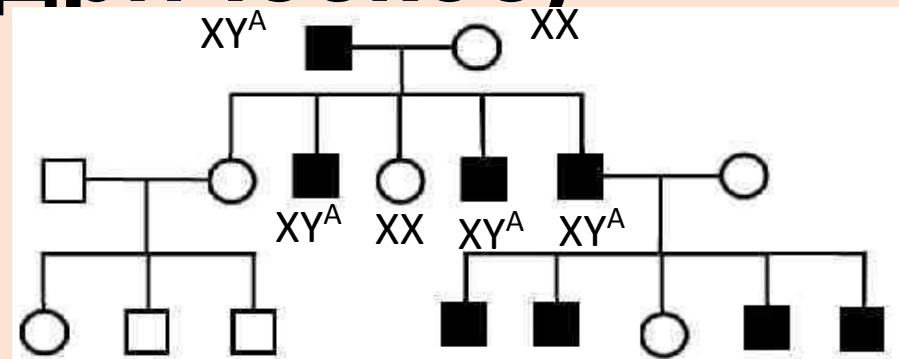
P	♀ $X^B X^B$ Черная	×	♂ $X^b Y$ Рыжий
G	X^B		X^b Y
F	$X^B X^b$ Черепашковая		$X^b Y$ Черный
P	♀ $X^B X^b$ Рыжая	×	♂ $X^B Y$ Черный
G	X^B		X^B Y
F	$X^B X^B$ $X^B X^b$		$X^b Y$
	Черепашковая		Рыжий



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Наследование сцепленное с Y-хромосомой (голандрическое)

- Признак передается от отца к сыну,
- Женщины не имеют признака.
- Запись: Y^A (второго аллеля- нет, т. к. Y хромосома 1, гомологичной ей хромосомы нет)



Ихтиоз (Y^i)



Гипертрихоз (Y^G)



Синдактилия (Y^A)



Классификация признаков

1. **Половые** (первичные, вторичные)
2. **Сцепленные с полом** - это признаки, гены которых расположены в половых хромосомах (например, **дальтонизм**)
3. **Ограниченные полом** - это признаки, которые проявляются только у одного пола (например, **рога, оперение, способность к образованию молока**)
4. **Зависимые от пола** - это признаки, которые доминируют в зависимости от пола (например, **облысение**)



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Практическая работа

Решение задач на сцепленное с полом наследование

68. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился сын с обеими аномалиями.

Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявятся также обе аномалии одновременно?



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Практическая работа

Решение задач на сцепленное с полом наследование

70. Гипертрихоз передается через Y-хромосому, а полидактилия - как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь.

Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет также без обеих аномалий?



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Практическая работа

Решение задач на сцепленное с полом наследование Решить задачи: 73-76

73. Женщина правша с карими глазами и нормальным зрением выходит замуж за мужчину правшу, голубоглазого и дальтоника. У них родилась голубоглазая дочь левша и дальтоник. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет левшой и страдать дальтонизмом, если известно, что карий цвет глаз и умение владеть преимущественно правой рукой - доминантные, аутосомные, несцепленные между собой признаки, а дальтонизм - рецессивный, сцепленный с X- хромосомой признак? Какой цвет глаз возможен у больных детей?



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Практическая работа

Решение задач на сцепленное с полом наследование

74. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявятся также обе аномалии одновременно?



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Практическая работа

Решение задач на сцепленное с полом наследование

75. Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине, нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родился сын глухой и дальтоник и дочь - дальтоник, но с хорошим слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями, если известно, что дальтонизм и глухота передаются как рецессивные признаки, но дальтонизм сцеплен с X-хромосомой, а глухота - аутосомный признак.



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Практическая работа

Решение задач на сцепленное с полом наследование

76. Гипертрихоз передается через Y-хромосому, а полидактилия - как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет также без обеих аномалий?



Домашнее задание

1. Решить задачу: 61 (а и б)

(запись генотипов: женщина - $X^{HD}X^{hd}$, мужчина - $X^{HD}Y$)

61. Классическая гемофилия (X^h) и дальтонизм (X^d) наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с X-хромосомой. Расстояние между генами определено в 10 морганид.

А) Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать здорова и происходит из благополучной по этим заболеваниям семьи, выходит замуж за здорового мужчину. Определите вероятные фенотипы детей от этого брака.

Б) Женщина, мать которой страдала дальтонизмом, а отец - гемофилией, вступает в брак с женщиной, страдающей обоими заболеваниями. Определите вероятность рождения детей в этой семье одновременно с обеими аномалиями.

2. Подготовиться к контролю по решению задач



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Контрольные вопросы по теме

1. Укажите основные выводы работ Томаса Морган по изучению сцепления генов.
2. Назовите основные положения хромосомной теории наследования.
3. Что такое картирование генома?
4. Какие виды карт хромосом существуют?
5. Генетические карты сцепления, основные подходы к их составлению.
6. Укажите основные механизмы определения пола.
7. Какие признаки называются сцепленными с полом?
8. Что представляет собой явление гемизиготности?
9. Объясните понятие: голандрическое наследование?
10. Объясните понятие: признаки, ограниченные полом.
11. Объясните понятие: признаки, контролируемые полом.