

Основные закономерности наследования Множественный аллелизм

Тема №2



Регламент

№ п/п	Этап практического занятия	Время (мин)
1.	Организационная часть.	5
1.1	Приветствие.	1
1.2	Регистрация присутствующих в журнале.	4
2.	Введение.	10
2.1	Озвучивание темы и ее актуальность, цели и плана практического занятия.	3
2.2	Ответы на вопросы студентов, возникшие при подготовке к занятию.	4
2.3	Выдача методических указаний, инструкций, необходимых для проведения занятия.	3
3.	Разбор теоретического материала	20
3.1	Обсуждение основных положений темы, необходимых для выполнения практической работы	15
3.2	Вводный инструктаж по технике безопасности	5
	Перерыв	10
4.	Практическая часть	50
4.1	Самостоятельная практическая работа студентов.	30
4.2.	Индивидуальное и групповое консультирование при выполнении заданий.	10
4.3.	Контроль успешности выполнения практических заданий с выставлением оценки в журнал.	10
5.	Заключительная часть: задание на следующее занятие.	5

Актуальность

- Явление множественного аллелизма широко распространено в природе. Многочисленные варианты, представленные в генофондах популяций всех видов, являются следствием многочисленных мутаций одного и того же локуса. Они увеличивают генетическое разнообразие, создавая базис для естественного отбора. У человека это явление наиболее хорошо изучено на примере групп крови по системе АВО.
- Вопросы по разделу «Множественный аллелизм» включены в экзаменационные билеты курсового экзамена и тестовые задания промежуточной аттестации.

Множественные аллели

- ▶ Во всех рассмотренных до сих пор случаях каждый признак контролируется одним геном, который может быть представлен одним из двух аллелей.
- ▶ Известно, однако, немало примеров, когда один признак проявляется в нескольких разных формах, контролируемых тремя и более аллелями, из которых любые два могут находиться в одних и тех же локусах гомологичных хромосом. В таких случаях говорят о *множественных аллелях* (или *множественных аллеломорфах*).
- ▶ Примером множественного аллелизма является:
 1. Серия множественных аллелей окраски глаз у дрозофил,
 2. Окраски шерсти у кроликов,
 3. Аллели I^A , I^B , I^0 , определяющие группы крови у человека, и т. д.
- ▶ Причиной множественного аллелизма являются случайные мутации, сохраняемые в процессе естественного отбора в генофонде популяции.

Наследование групп крови АВ0

- Группы крови контролируются аутосомным геном. Лocus этого гена обозначают буквой **I** (от слова «изогемагглютиноген»), а три его аллеля – буквами **A**, **B** и **0**. Аллели **A** и **B** доминантны в одинаковой степени, а аллель **0** рецессивен по отношению и к тому, и к другому.

<i>Генотип</i>	<i>Группа крови (фенотип)</i>
	0 (I)
	A (II)
	B (III)
	AB (IV)

Наследование групп крови АВ0



- ▶ При гомозиготности $I^A I^A$ эритроциты имеют только поверхностный антиген **A** (группа крови **A**, или **II**).
- ▶ При гомозиготности $I^B I^B$ эритроциты несут только поверхностный антиген **B** (группа **B**, или **III**).
- ▶ В случае гомозиготности $I^0 I^0$ эритроциты лишены **A** и **B** антигенов (группа **O** или **I**).
- ▶ В случае гетерозиготности $I^A I^0$ или $I^B I^0$ группа крови определяется, соответственно, **A** (**II**) или **B** (**III**). Эритроциты имеют, соответственно, антигены только **A** или только **B**. Это случай *полного доминирования*.

Наследование групп крови АВ0

- Если же человек гетерозиготен $I^A I^B$, его эритроциты несут оба антигена: **A** и **B** (группа крови **AB**, или **IV**), что является случаем **кодоминирования**.

Кодоминантность – это явление, при котором два или более аллелей не проявляют в полной мере доминантность или рецессивность, потому что в гетерозиготном состоянии ни один из них не доминирует над другим.








Природа антигенов и антител

Гемотрансфузия

- При переливании крови, очень важно, чтобы кровь получаемая реципиентом, была совместима с его собственной. В случае несовместимости наблюдается особого рода иммунная реакция. Происходит это потому, что мембрана эритроцитов несет на поверхности *гликопротеины – агглютиногены*, которые действуют как *антигены* и реагируют с *антителами – агглютинами*, содержащимися в плазме крови реципиента.
- В результате этого взаимодействия донорские эритроциты агглютинируют, т.е. слипаются друг с другом после связывания с антителами реципиента.
- Известно несколько эритроцитарных антигенов, которым соответствуют разные системы групп крови. Наиболее известная из них – система **ABO**, речь о которой шла ранее.

Природа антигенов и антител

Гемотрансфузия

Доно р	0 a + b	A b	B a	AB 0
Реципиент				
0 a + b	-	-	-	-
A b		-		-
B a			-	-
AB 0				-

- При переливании крови необходимо выяснить, что может произойти с эритроцитами донора. Если есть вероятность их агглютинации, то переливание проводить нельзя.
- В таблице показаны результаты смешивания крови разных групп.

Природа антигенов и антител

Гемотрансфузия

- Лица с группой 0 (I) являются *универсальными донорами*, поскольку их кровь можно перелить любому человеку. Их эритроциты не несут антигенов, следовательно не могут агглютинировать при контакте с чужой плазмой. Правда в его собственной крови находятся антитела а и b, поэтому при массивных переливаниях опасность агглютинации существует, и **группы крови должны совпадать**.
- Лица с группой АВ (IV) – *универсальные реципиенты*: они могут получать кровь любой группы, так как у них нет агглютиногенов, учитывая сделанную выше оговорку.

Пример решения задач на множественный аллелизм

Задача

У человека глухонмота наследуется как аутосомный рецессивный признак.

Определить вероятность рождения глухонемого ребенка с I группой крови, если известно, что родители фенотипически здоровы, но обе бабушки будущего ребенка были глухонемыми и имели I группу крови. Один из родителей имеет III, а другой – II группу.

Дано:

A – норма

a – глухонмота

P. мать - $I^B I^0 Aa$

отец – $I^A I^0 Aa$

Найти вероятность рождения $I^0 I^0 aa$ - ?

Решение:

P $I^B I^0 Aa$ x $I^A I^0 Aa$

G $(I^B A)$ $(I^A A)$

$(I^B a)$ $(I^A a)$

$(I^0 A)$ $(I^0 A)$

$(I^0 a)$ → $(I^0 a)$

F1 $I^0 I^0 aa$

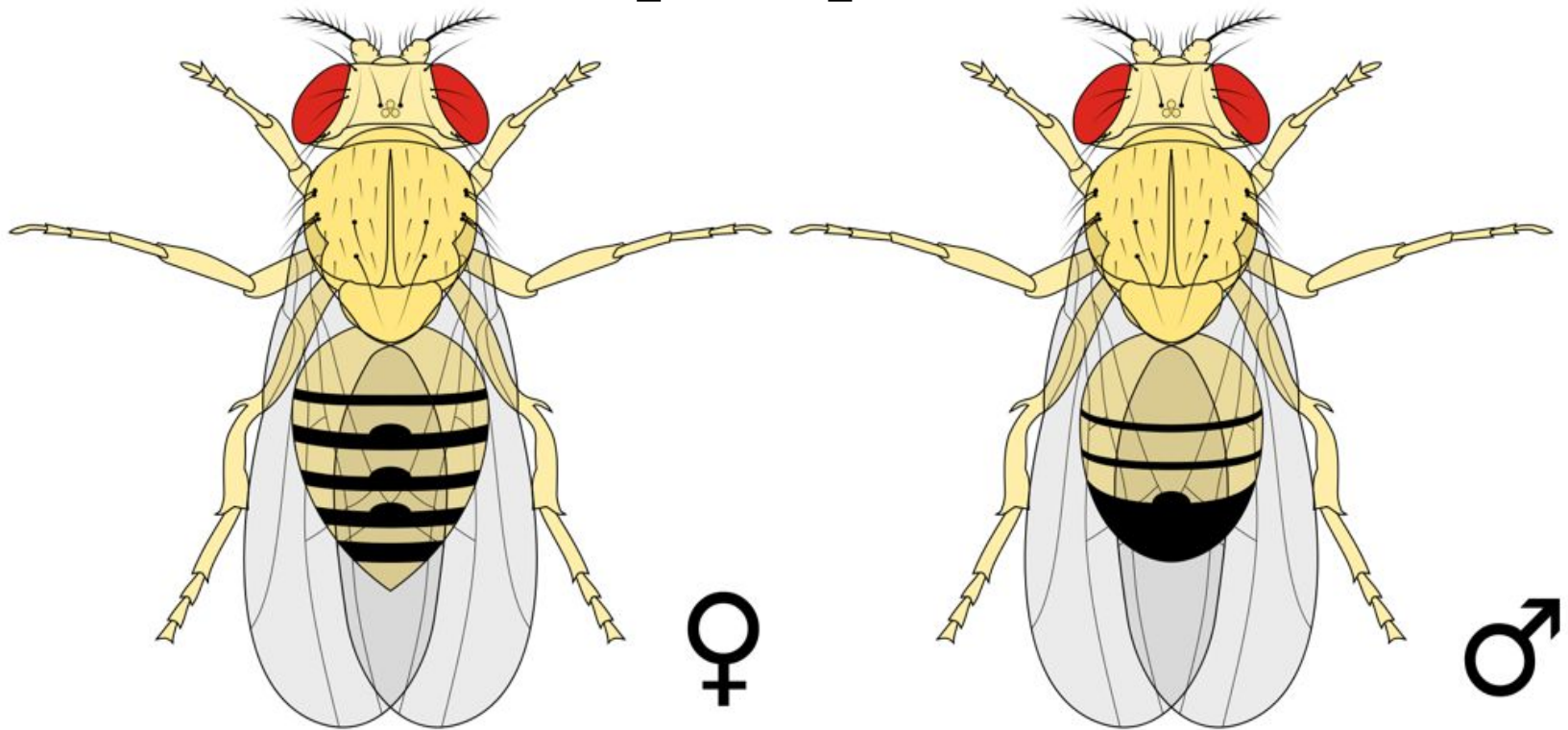
Ответ: вероятность рождения $I^0 I^0 aa$ равна $1/16=6,25\%$

Задания для подготовки к теме №2

Оформить протокол практического занятия:

1. Зарисовать *Drosophila melanogaster*, записать ее характеристику
2. Записать и решить задачи

Препараты



- Тело нормальной мушки серо-коричневого цвета, величиной около 3мм. Глаза ярко-красные, расположены по бокам головы. Крылья плоские, в спокойном состоянии расположены вдоль тела, одно крыло налегает на другое, выступают за брюшко на 1/3.
- Самки крупнее самцов, имеют заостренное на конце брюшко с хорошо заметными пигментными кольцами.
- Самцы мельче самок, имеют более узкое, лишенное заостренного конца брюшко. Пигментные кольца самцов на конце брюшка сливаются в единое пятно. Но главный отличительный признак самцов - наличие копулятивного аппарата в нижней оконечности брюшка и гребешков на проксимальных члениках лапок передних ног (гребешки видны только при достаточном увеличении)

Задачи

Задача №1

В семье первый ребенок родился с первой группой крови, второй ребенок с четвертой группой крови.

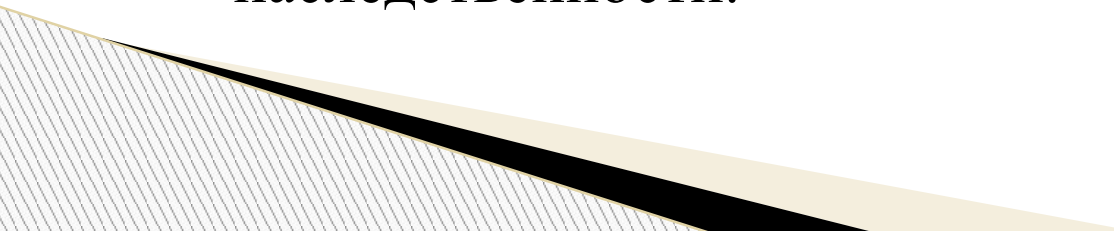
- Определить генотипы родителей и возможных детей в этой семье.

Задача №2

У фенотипически здоровых родителей первый ребенок мальчик, страдающий альбинизмом, второй – здоровая девочка с I группой крови.

- Определить вероятность рождения здорового мальчика с III группой крови в этой семье, если известно, что отец имеет II, а мать – III группу крови.

Вопросы для самоподготовки к теме №3

1. Третий закон правило Менделя.
 2. Цитологические основы третьего закона Менделя.
 3. Явление сцепления генов - ограничение проявления третьего закона Менделя (пример у *D.melanogaster*).
 4. Цитологические основы явления сцепления генов.
 5. Хромосома как группа сцепления;
 6. Кроссинговер как причина нарушения абсолютного сцепления генов.
 7. Линейное расположение генов. Генетическое картирование.
 8. Основные положения хромосомной теории наследственности.
- 

Демонстрационный вариант теста

1. Частота кроссинговера обратно пропорциональна:

- а) взаимоудаленности генов, принадлежащих к разным группам сцепления;
- б) близости генов, принадлежащих к одной группе сцепления;
- в) близости генов, принадлежащих к разным группам сцепления;
- г) взаимоудаленности генов, принадлежащих к одной группе сцепления.

2. Число групп сцепления генов у мужчины (без учета митохондриальной ДНК):

- а) 46;
- б) 24;
- в) 23;
- г) 2.

3. В финале классического опыта Моргана (скрещивали дрозофил с серым телом и длинными крыльями и дрозофил с темным телом и короткими крыльями) получили:

- а) расщепление по фенотипу в соотношении 9:3:3:1;
- б) расщепление по фенотипу в соотношении 41,5:8,5:8,5:41,5;
- в) расщепление по фенотипу в соотношении 3:1;
- г) единообразии гибридов.

4. Причиной нарушения закона сцепленного наследования является:

- а) независимое расхождение гомологичных хромосом в I делении мейоза;
- б) независимое расхождение хроматид во II делении мейоза;
- в) перекрест хромосом во время мейоза;
- г) все перечисленные процессы.

5. Единицей расстояния между генами является:

- а) сантимавилида;
- б) сантименделида;
- в) сантиморганида;
- г) сантимейсманида.

Демонстрационный вариант теста

6. Частным случаем закона Моргана является закон:

а) Геккеля-Мюллера; б) Г. Менделя; в) И. Мечникова; г) Н. Вавилова.

7. Условием, необходимым для проявления законов Менделя, являются:

а) полное доминирование; б) наличие летальных генов;
в) сцепление генов; г) верны все ответы.

8. Сцепленными называются гены, находящиеся в:

а) разных парах гомологичных хромосом;
б) разных парах негомологичных хромосом;
в) одной паре негомологичных хромосом
г) одной паре гомологичных хромосом.

9. В период мейоза кроссинговер происходит во время:

а) профазы 2; б) метафазы 2; в) анафазы 1; г) профазы 1.

10. Генотип особи $AaBb$. Сколько кроссоверных гамет образуется, если гены AB и ab сцеплены и расстояние между ними 10 сантиморганид?

а) 5% Ab и 5% aB ; б) 10% Ab и 10% aB ; в) 5% AB и 40% ab ; г) 10% AB и 10% ab .

Литература

Основная литература по дисциплине:

1. Биология: учебник для мед. спец. вузов: В 2т. / ред. В.Н. Ярыгин. - 3-е изд., стереотип. - М.: Высшая школа. – 2007. - Кн.1: Жизнь. Гены. Клетка. Онтогенез. Человек. – с. 163-171.