

**Пермский Государственный Медицинский  
Университет имени академика Е.А.Вагнера**

**Кафедра биологии, экологии и медицинской  
генетики**

**Основные понятия генетики.  
Закономерности наследования  
признаков открытые Г.  
Менделем**

# Закономерности наследственности

## План лекции:

- 1. История медицинской генетики.**
- 2. Термины современной генетики.**
- 3. Моногибридное скрещивание.**
- 4. Анализирующее скрещивание.**
- 5. Ди и полигибридное скрещивание.**
- 6. Группы крови и резус-фактор.**
- 7. Взаимодействие генов.**



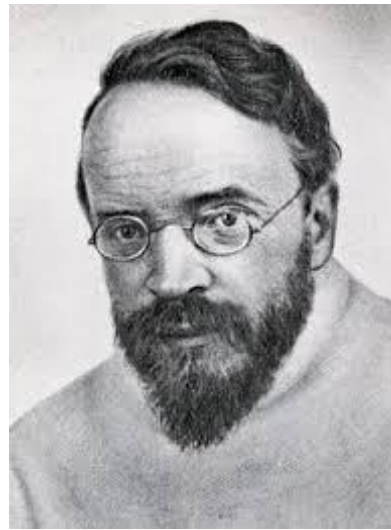
**Грегор Иоганн Мендель**



# Законы наследственности были переоткрыты в **1900**г.



**Гуго де Фриз**



**Карл Эрих  
Корренс**



**Эрих Чермак**

# Этапы развития генетики

- 1.** Открытие законов наследственности.
- 2.** Сформулирована хромосомная теория наследственности. Изучение наследственности на хромосомном уровне.
- 3.** Материальные основы наследственности и передача наследственной информации.
- 4.** Молекулярный уровень изучения наследственности.

# Генетика

- Наука изучающая механизмы и закономерности **наследственности и изменчивости** признаков, как основного свойства живого. **(1906г.Бэтсон)**
- В **1909** Иогансен вводит понятие **ген**.

**1. Наследственность** - это свойства организмов повторять в ряде поколений сходные признаки и обеспечивать специфический характер индивидуального развития в определенных условиях среды.

**2. Изменчивость** - явление противоположное наследственности заключается в изменении наследственных задатков в процессе развития организма при взаимодействии с внешней средой.



# Уровни организации наследственного материала:

- 1) Генный** (элементарная единица – ген)
- 2) Хромосомный** (элементарная единица – хромосома)
- 3) Геномный**- взаимодействие генов из разных пар хромосом

Гены, определяющие развитие  
одного и того же признака и  
расположенные в одних и тех же  
локусах (участках) гомологичных  
хромосом называются  
**аллельными парами или**  
**Аллельными генами**

- Совокупность всех наследственных факторов организма (генов), в диплоидном наборе хромосом ядра называется **генотипом**.
- Совокупность всех признаков и свойств организма называется **фенотипом**, который обусловлен генотипом и зависит от среды.
- Совокупность всех хромосом в соматической клетке **кариотип**.

На реализацию генотипа и фенотипа оказывает влияние **внешняя среда**.

- Пределы, в которых в зависимости от внешней среды изменяются фенотипические проявления генотипа, называются **нормой реакции**

- Если в гомологичных хромосомах находятся аллельные гены, кодирующие одинаковое состояние признака (оба гена кодируют желтую окраску семян - АА), то такой организм называется **ГОМОЗИГОТНЫМ (аа, АА)**
- Если гены кодируют различное состояние признака, то такой организм - **гетерозиготный (Аа)**

- Скрещивание, при котором родительские особи отличаются по одной паре альтернативных признаков называется **моногибридным**, по двум - **дигибридным**, по многим парам - **полигибридным**

**2.** Основные закономерности наследования признаков в поколениях были открыты **Грегором Менделем**. Работа Менделя "**Опыты над растительными гибридами**" была опубликована в **1866** году.

Объектом исследования был выбран горох, т.к. это растение:

- 1.** Имеет много рас, отличающихся альтернативным признаками
- 2.** Самоопыляющееся.
- 3.** Имеет большое количество семян





# Гибридологический метод:

Мендель в опытах выделял и анализировал наследование альтернативных признаков у потомства.

- 1.** Проводил подбор родительских пар, отличающихся по одной, двум и более парам альтернативных признаков.
- 2.** Анализировал наследование пары признаков в многочисленном потомстве.
- 3.** Проводил индивидуальный анализ потомства от каждого гибрида.
- 4.** Ввел учет количественного проявления каждой пары признаков.

# Моногибридное скрещивание

**1-й закон Менделя - закон единообразия гибридов первого поколения**

Схема записи:

- **P-(parentes-родители)**
- **F-(filii-дети).**

Опыты по скрещиванию гомозиготного гороха с пурпурными цветами и гороха с белыми цветами можно записать так:

**P ♀ AA x ♂ aa**

Гаметы A ← a  
A ← a

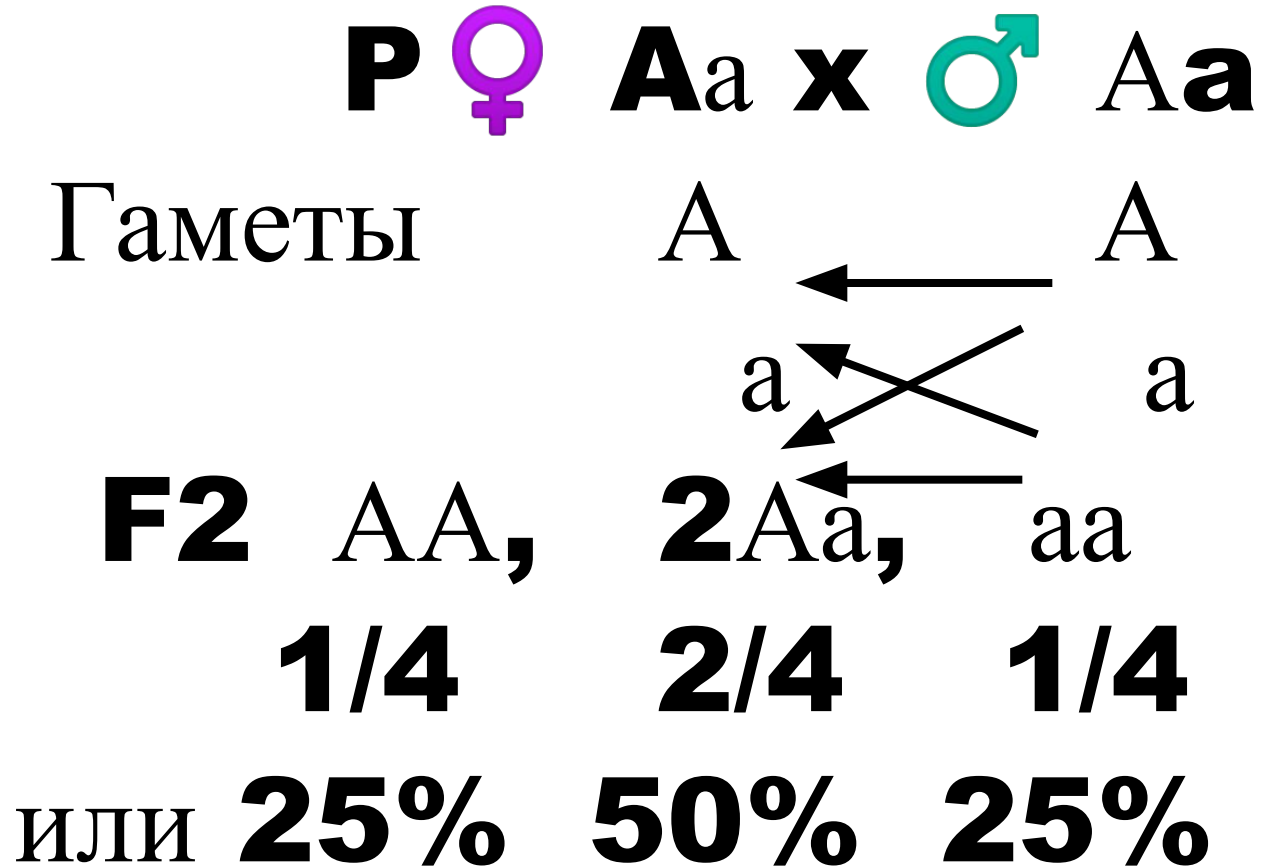
**F<sub>1</sub> Aa, Aa, Aa, Aa**

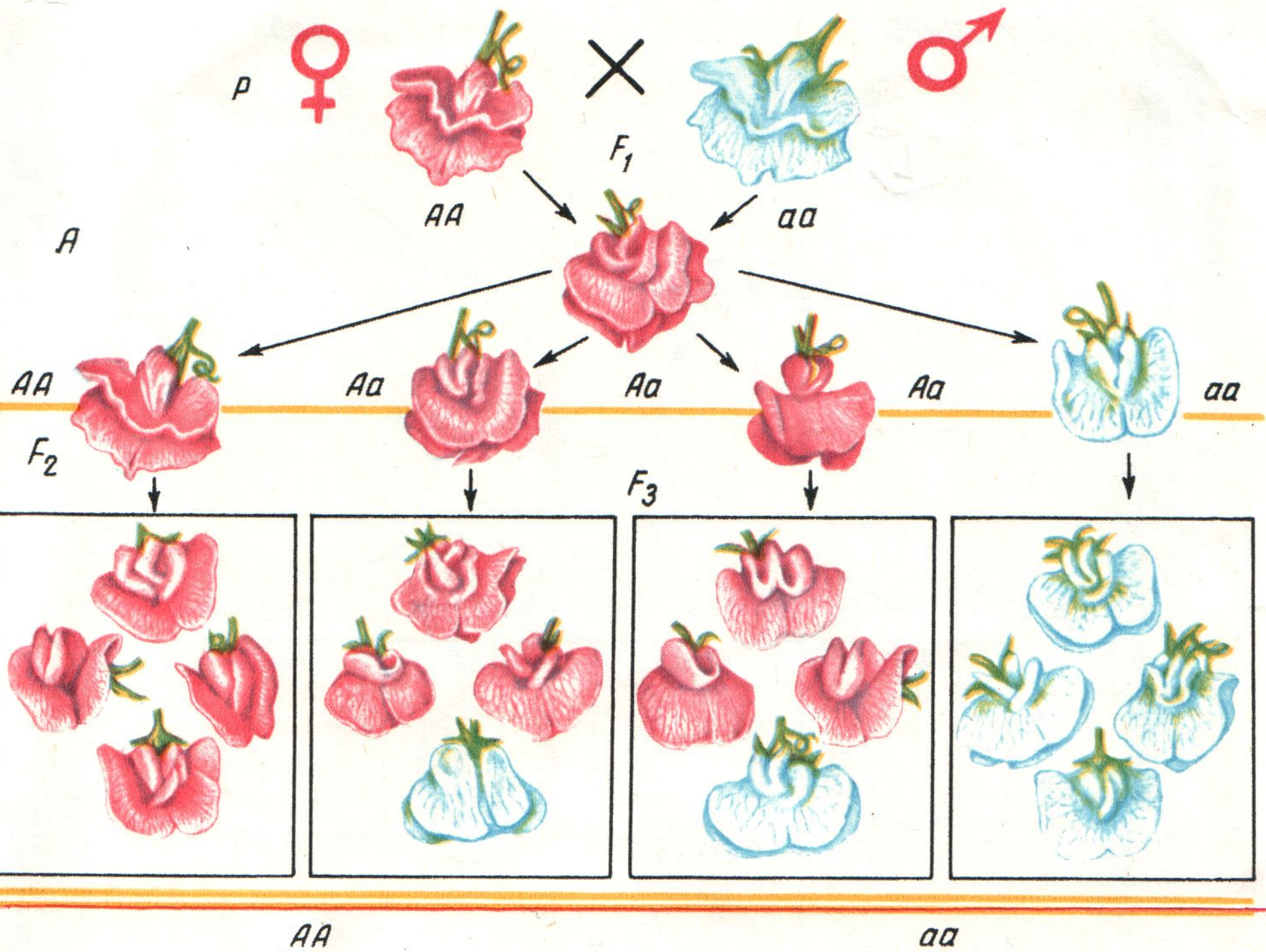
**100%** - пурпурная окраска

## **Вывод:**

**При скрещивании гомозиготных особей, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков, все потомство в первом поколении единообразно как по фенотипу, так и по генотипу**

# 2-й закон Г. Менделя закон расщепления гибридов первого поколения





# **Вывод:**

**При скрещивании двух гетерозиготных особей, анализируемых по одной альтернативной паре признаков, в потомстве ожидается расщепление по фенотипу в отношении **3:1** и по генотипу **1:2:1**.**

## **4. Анализирующее скрещивание**

**Проводится для определения генотипа, т.к. гомозиготы и гетерозиготы, имеющие доминантные гены, не отличаются по фенотипу. О генотипе особей судят по фенотипу потомства**



**1. P ♀ AA x ♂ aa**

Гаметы A ← a

**F<sub>1</sub>** Aa

**ПОТОМСТВО**  
**единообразное**

**2. P ♀ Aa x ♂ aa**

Гаметы A a ←

a ↙  
**F<sub>1</sub>** Aa<sub>1</sub> aa

**расщепление**  
**в потомстве**

# Закон «ЧИСТОТЫ» гамет

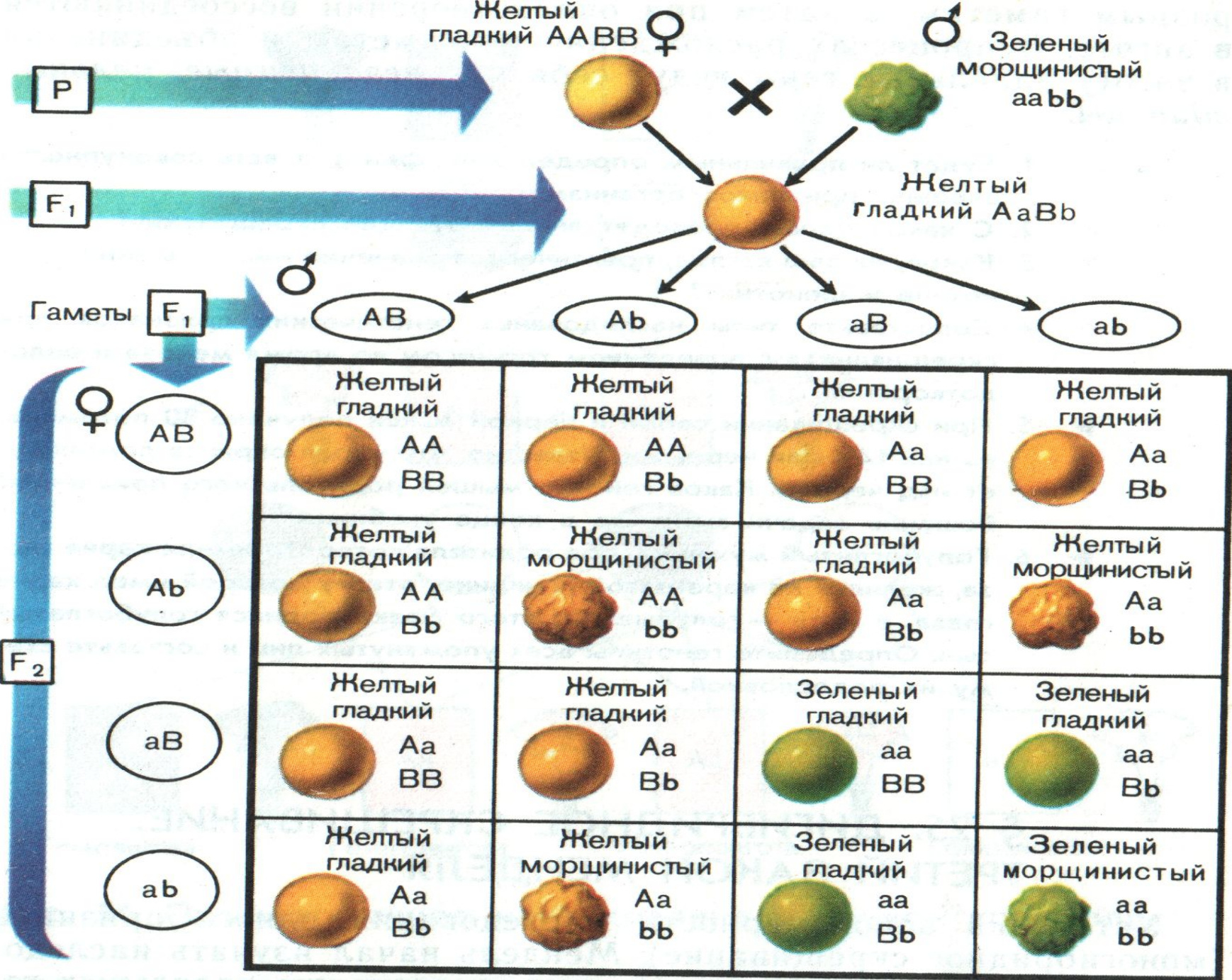
- **1.** Наследуется не признак, а ген его определяющий.
- **2.** Наследуется **2** фактора (гена) один от матери, другой от отца. Наследственные факторы аллельны.
- **3.** При образовании гамет, гены расходятся в разные клетки и оказываются не зависимыми или «чистыми».
- **4.** При оплодотворении встреча гамет, несущих разные наборы генов равновероятна.

## **5. Ди и полигибридное скрещивание**

**Это скрещивание, при котором родительские особи отличаются по двум парам альтернативных признаков**

**Для скрещивания были взяты  
растения с желтыми гладкими  
семенами и зелеными  
морщинистыми семенами**

<b>A – желтые</b>	<b>P ♀ AABV x ♂ aavv</b>
<b>a- зеленые</b>	<b>гаметы AB ав</b>
<b>B- гладкие</b>	<b>F<sub>1</sub> AaVv</b>
<b>v- морщинистые</b>	<b>P ♀ AaVv x ♂ AaVv</b>



- В F2 характерно расщепление по фенотипу **9:3:3:1**,
- А по генотипу **1:2:2:4:1:2:1:2:1**

гаме ты	<b>AB</b>	<b>Ab</b>	<b>aB</b>	<b>ab</b>
<b>AB</b>	<b>AABB</b>	<b>AABb</b>	<b>AaBB</b>	<b>AaBb</b>
<b>Ab</b>	<b>AABb</b>	<b>AAbb</b>	<b>AaBb</b>	<b>Aabb</b>
<b>aB</b>	<b>AaBB</b>	<b>AaBb</b>	<b>aaBB</b>	<b>aaBb</b>
<b>ab</b>	<b>AaBb</b>	<b>Aabb</b>	<b>aaBb</b>	<b>aabb</b>

в **F2** характерно расщепление  
по фенотипу **9:3:3:1**,

а по генотипу

**1:2:2:4:1:2:1:2:1**

# Закон независимого комбинирования признаков

При скрещивании гомозиготных особей, отличающихся двумя (или более) парами альтернативных признаков, во втором поколении (**F2**) при инбридинге **F1** отмечается независимое комбинирование признаков, в отношении **3:1**, если гены отвечающие за этот признак расположены в разных парах хромосом.



Расщепление по каждой паре признаков пойдет  
независимо от другой пары признаков

**3:1**  
x

**3:1**

**9:3:3:1**

**1:2:1**  
x

**1:2:1**

**1:2:1:2:4:2:1:2:1**

**Пенетрантность** количественный показатель фенотипического проявления гена, выражается в процентах.

Проявляются такие гены фенотипически у части особей, обладающих этим признаком (диабет – **65%**, эпилепсия – **67%**, подагра – **20%**)

Ген, отвечающий за развитие подагры **доминантный (A)**, за нормальное развитие признака отвечает **рецессивный ген (a)**. Заболеванием, страдают только мужчины. Пенетрантность гена **20%**.

Определить вероятность рождения  
больных в семье, где оба родителя  
гетерозиготны по гену подагры

Р ♀ Aa × ♂ Aa

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

**3** человека или **75 %** имеют ген подагры, особи женского пола здоровы,

У мужчин **3** чел. – **100%**

**x** – **20%**

**x = 60 / 100 = 6 / 10** или **0,6%**, т.е.

примерно

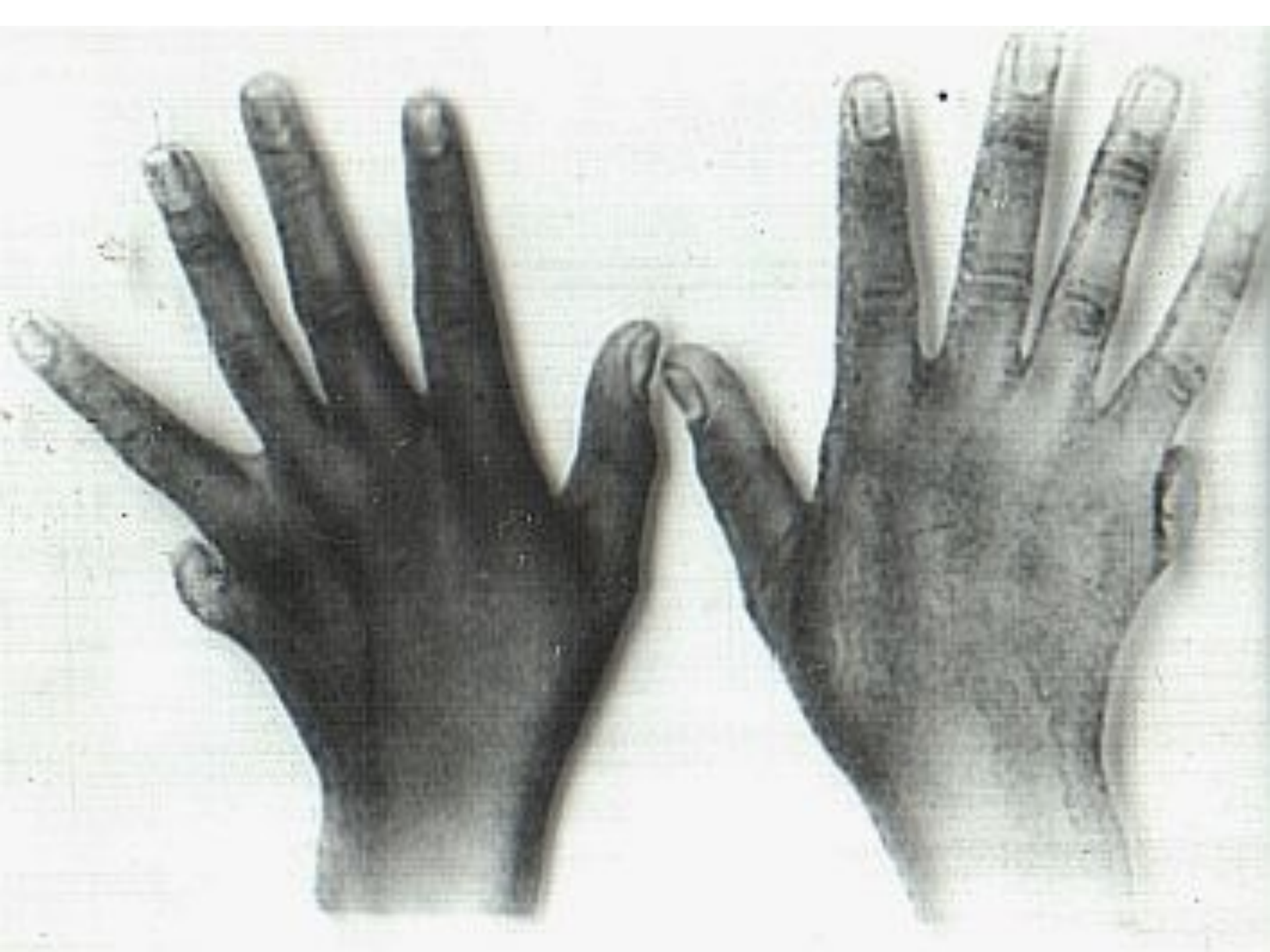
**1** мужчина из этой семьи болен подагрой

# Экспрессивность

**Степень выраженности признака при реализации генотипа в различных условиях среды называется экспрессивностью.**  
**Экспрессивность не вариабельна.**

# **Менделирующие признаки у человека**

**Альбинизм, цвет волос, куриная слепота,  
цвет глаз, курчавость волос,  
леворукость,  
группы крови, резус фактор,  
синдактилия,  
полидактилия, серповидноклеточная  
анемия**









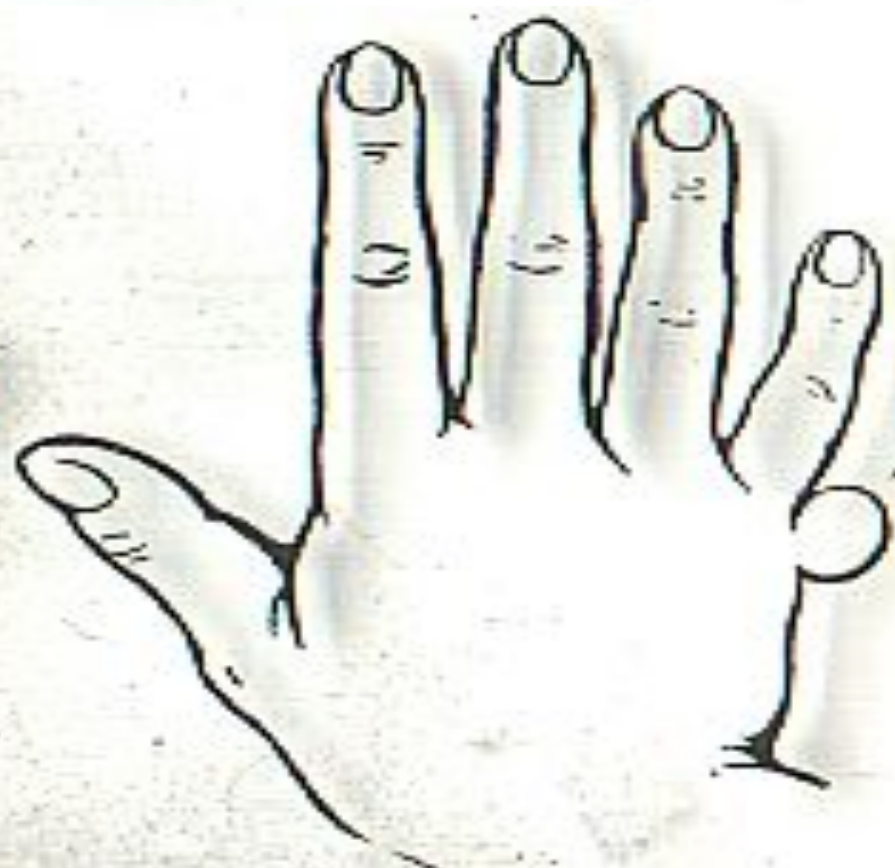
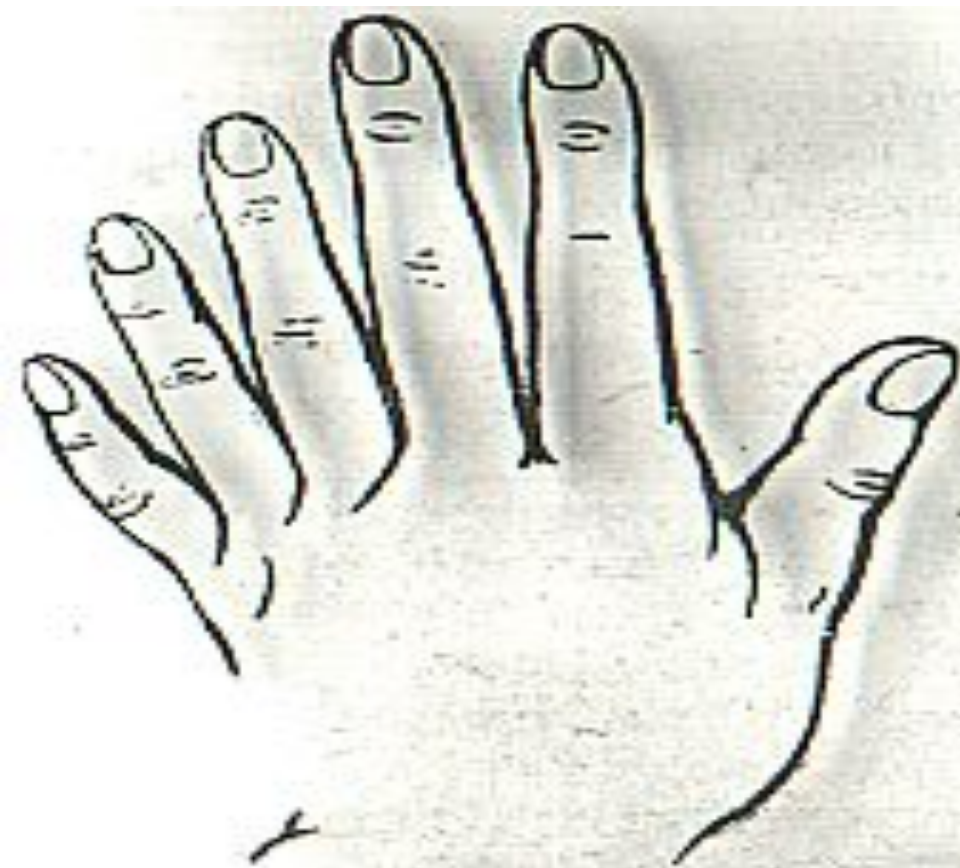
1



2



3



# Наследование групп крови

**Система АВО** - описана в **1900** Карлом Ландштейнером

- 1.** Группы крови наследственно обусловлены, наследуются по законам Менделя.
- 2.** Не изменяются под влиянием внешней среды.
- 3.** Антигены на поверхности эритроцитов проявляются фенотипически независимо от пола.

# Карл Ландштейнер



Ген, отвечающий за выработку белков **A** и **B** на поверхности эритроцита обозначают через букву **J**

- Этот ген имеет три аллеля:

**J<sup>O</sup>, J<sup>A</sup>, J<sup>B</sup>**

- Ряд состояний одного и того же гена называется множественным аллелизмом

**J<sup>A</sup>, J<sup>B</sup>** - доминантные гены

**J<sup>O</sup>** - рецессивный ген

Если антигены  
обнаруживаются на  
поверхности эритроцитов,  
то антитела находятся в  
плазме крови

Группа крови	Антиген	Антитела	Ген	Генотип
<b>I</b>	—	$\alpha\beta$	$J^O$	$J^O J^O$
<b>II</b>	A	$\beta$	$J^A$	$J^A J^A$ $J^A J^O$
<b>III</b>	B	$\alpha$	$J^B$	$J^B J^B$ $J^B J^O$
<b>IV</b>	AB	—	$J^A, J^B$	$J^A J^B$

# Частота встречаемости групп крови у жителей Европейской части России

Группа крови	Частота встречаемости
O(I)	35%
A(II)	35-40%
B(III)	15-20%
AB(IV)	5-10%



# Наследование резус фактора

**Rh** - фактор описал Ландштейнер и Винер в **1940** году

- Резус фактор определяется тремя тесно сцепленными генами ДСЕ.
- Ген определяющий **Rh<sup>+</sup>** - является **доминантным**, **Rh<sup>-</sup>** - рецессивным.
- Люди с **Rh<sup>+</sup>** кровью могут иметь **генотип DD** или **Dd**, с отрицательным **Rh<sup>-</sup>** - генотип **dd**

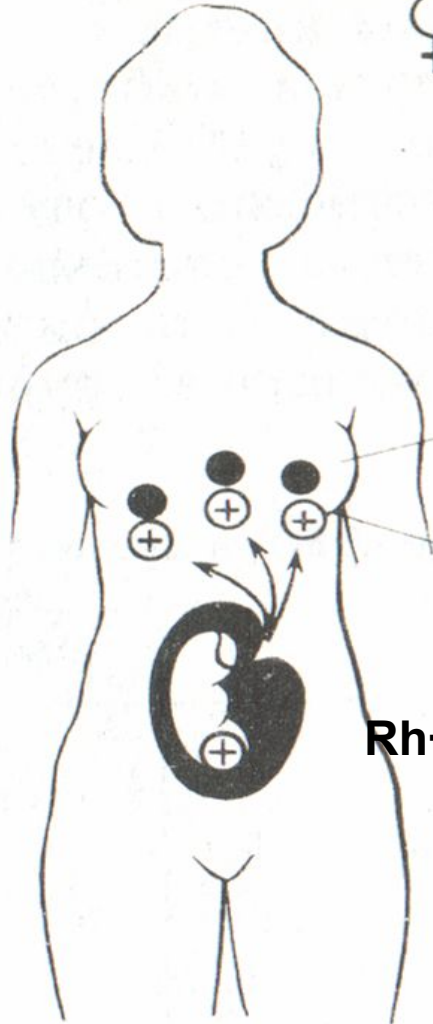
# Резус конфликт

Наблюдается в том случае если человеку с **Rh-(dd)** кровью перелить **Rh+** кровь; или если мать **Rh-**, а плод **Rh+**, то идет конфликт между матерью и плодом

**P** ♀ **dd** x ♂ **Dd**

- **F1** (плод) **Dd**

♀ Rh-



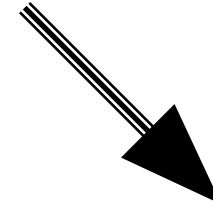
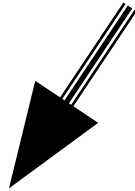
# Значение работ Менделя

- 1) Создал гибридологический метод
- 2) Создал научные основы генетики, открыв следующие явления:
  - Каждый наследственный признак определяется отдельным наследственным фактором (геном);
  - Гены сохраняются в чистом виде в ряду поколений, не утрачивая своей индивидуальности, т.е. ген относительно постоянен;
  - Оба пола в равной мере участвуют в передаче своих свойств потомству
  - Наследственные задатки являются парными, т.е. ген представлен минимум двумя аллелями.

### 3) Открытие основных законов наследственности и наследования признаков:

- Закон единообразия.
- Закон расщепления наследственных признаков.
- Закон независимого наследования и комбинирования признаков.
- Закон «чистоты» гамет.

# Взаимодействие генов



из одной

из разных

аллельной пары

аллельных пар

**1.** полное

**1.** комплементарное

доминирование

действие

**2.** неполное

**2.** эпистаз

доминирование

**3.** полимерия

**3.** сверхдоминирование

**4.** кодоминирование

# Неполное доминирование при моногибридном скрещивании

Наблюдается в том случае, если доминантный ген частично подавляется действием **рецессивного гена**

**Пример:** наследование окраски венчика "ночной красавицы"

- А - красная окраска
- а - белая окраска

**P ♀ AA x ♂ aa**  
 ←

Гаметы A a

**F<sub>1</sub> Aa – 100%**

розовая окраска

**P ♀ Aa x ♂ Aa**  
 ←

Гаметы A a A a

↙ ↘

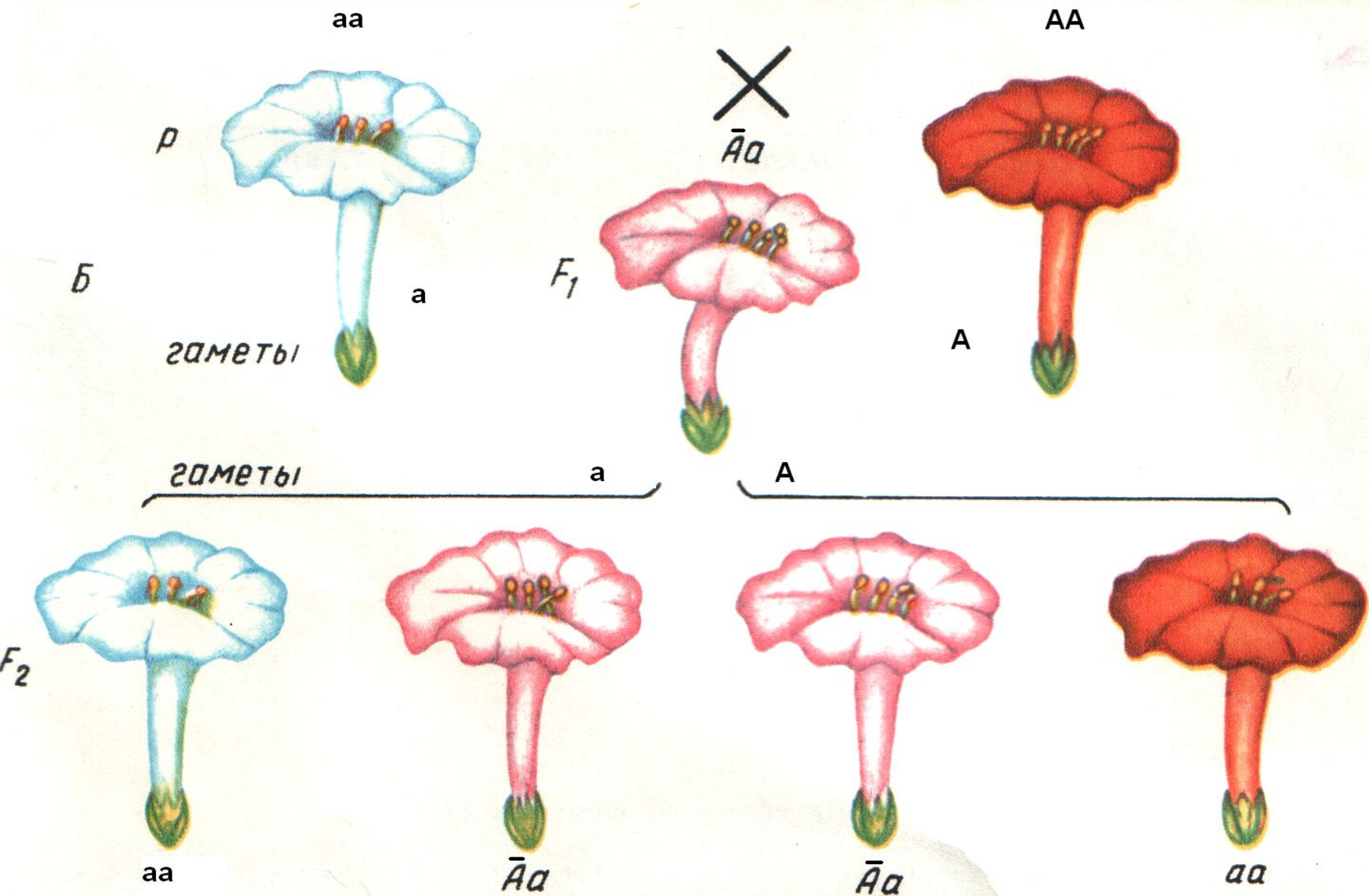
↖ ↗

**F<sub>2</sub> AA, 2Aa, aa**

Расщепление как по фенотипу, так и по генотипу **1:2:1**



# Моногибридное скрещивание



Моногибридное скрещивание.

**У человека неполное доминирование  
наблюдается при наследовании  
летального гена:**

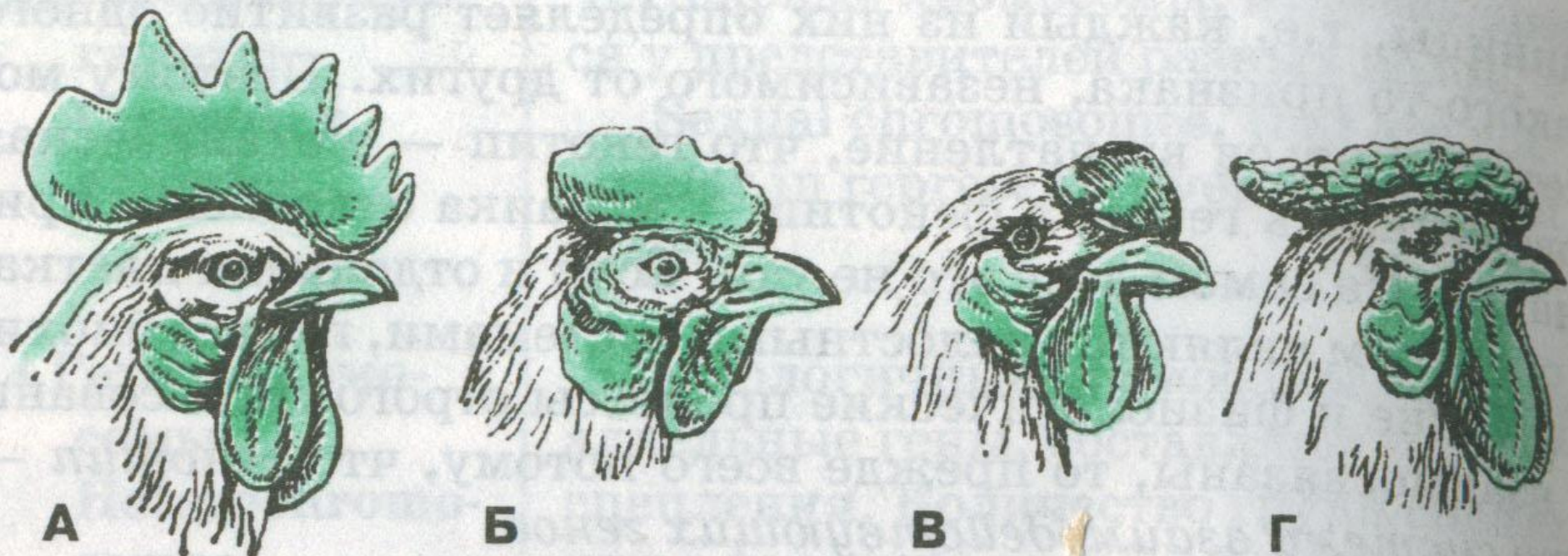
**серповидноклеточной анемии (сс), в  
гетерозиготном состоянии  
наблюдается легкая форма  
заболевания.**

Chlamydomonas reinhardtii



Комплементарность (**complementum**) – средство дополнения. Комплементарное взаимодействие генов из разных аллелей приводит к появлению нового признака.

**1 вариант:** два доминантных гена из разных аллельных пар определяют свой признак, а вместе дают новый фенотип.



**Рис. 9.6.** Форма гребня у петухов:

- А** — простой ( $aabb$ ); **Б** — гороховидный ( $aaVV$  или  $aaVb$ );  
**В** — ореховидный ( $AABV$  или  $AaVb$ );  
**Г** — розовидный ( $AAbb$  или  $Aabb$ )

**A – розовидный гребень**

**a – простой гребень**

**B – гороховидный гребень**

**b – простой гребень**

**AB – ореховидный гребень**

**аавв – простой гребень**

**P ♀ AA BB x aa BB ♂**

**розовидный**

**гороховый**

**AB ← ab**  
**F<sub>1</sub> Aa Bb** ореховидный гребень

**P ♀ Aa Bb x Aa Bb ♂**

**ореховидный**

**ореховидный**

♀	AB	AB	aB	ab
♂	AB	AABB орех.	AaBB орех.	AaBB орех.
	AB	AABB орех.	AaBB орех.	AaBB орех.
	aB	AaBB орех.	aaBB горох.	aaBB горох.
	ab	AaBB орех.	aaBB горох.	aaBB прост.

Соотношение фенотипов:

Ореховидный – ?

Розовидный – ?

Гороховидный – ?

Простой – ?



**2 вариант:** ни одна пара генов не имеет собственного фенотипа, а вместе дают **новый вариант признака.**

**A** – развитие улитки внутреннего уха

**a** – отсутствие улитки

**B** – развитие слухового нерва

**b** – его отсутствие

**P** ♀ **AAVV** × **aaBB** ♂

глухая

глухой

**Ab**

**aB**

**F<sub>1</sub>** **AaVv**

**AaVv**

слышат

слышат

**P** ♀ **AaVv** × **AaVv** ♂

**F<sub>2</sub>** **A-B-** слышат **(9)**

**A-bb** – глухие **(3)**

**aaB-** глухие **(3)**

**aabb** – глухие **(1)**

♀	AB	Ab	aB	ab
♂	AB	AABV слышат		AaBV слышат
	Ab		AaBV слышат	AaBv глухие
	aB			
	ab		aaBV глухие	aaBv глухие

# ЭПИСТАЗ

Такое взаимодействие неаллельных генов, при котором одна пара генов подавляет действие другой пары

Доминантный



Рецессивный



# Доминантный эпистаз

- 1.** Доминантный ген не имеет своего фенотипического проявления, подавляет действие других генов

Пример ■ окраска кур

**C** – наличие пигмента окраски

**c** – отсутствие пигмента

**J** – ингибитор или репрессор

**j** – проявление окраски

P ♀ **CCJJ** (белые) × ♂ **ccjj** (белые)

F<sub>1</sub> **CcJj**, **CcJj** белая окраска

P ♀ белая × белая ♂ **cJ** ← **Cj**

**CcJj**, **CcJj**

F<sub>2</sub> **C-J-** белые (9); **ccJ-** белые (3);

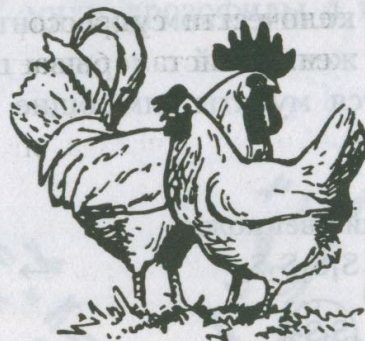
**C-jj-** черные (3); **ccjj-** белые (1)



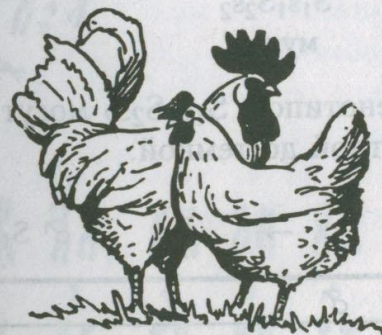
x



ССII  
Белые



С-И- ссI- ссII  
Белые



13/16

С-и  
Окрашенные



3/16

Рис. 145. Эпистаз. Наследование окраски у кур при взаимодействии двух пар генов. Ген I подавляет окраску, i – не подавляет ее, С – наличие пигмента, с – отсутствие пигмента.

# Рецессивный эпистаз

Рецессивный ген в гомозиготном состоянии (**aa, rr, ee...**) подавляет действие других генов, как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии.

Так, у растений есть ген, в гомозиготном состоянии подавляющий любую окраску.

**A** – красная окраска луковицы;

**a** - желтая окраска;

**E** – не подавляет окраску;

**e** – ген подавитель.



**F<sub>2</sub>** А-Е-красная окраска  
луковиц **(9)**

А-е-белая окраска **(3)**

ааЕ- -желтая окраска **(3)**

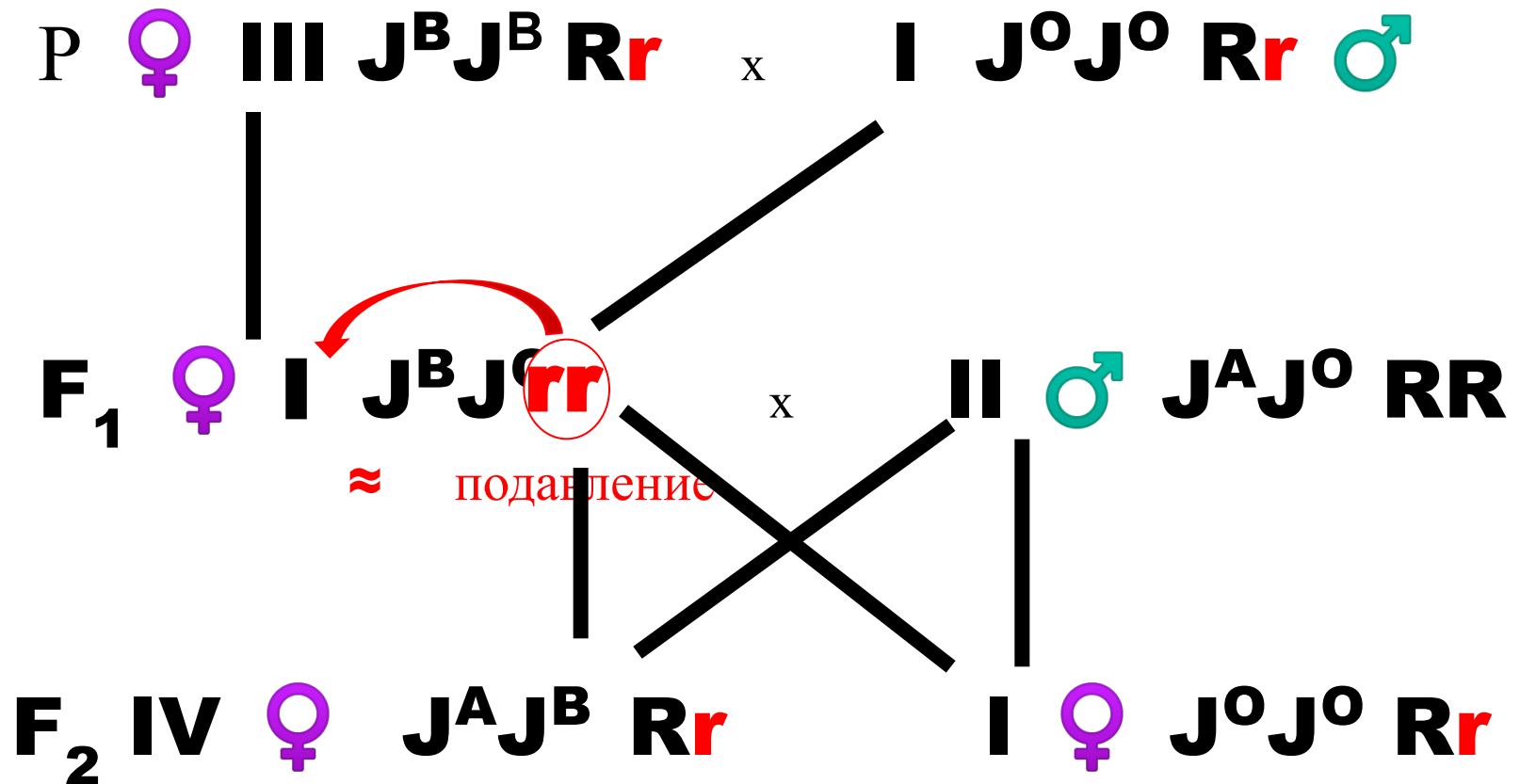
Аае-белая окраска **(1)**

У человека рецессивный эпистаз разберем  
на примере «бомбейского феномена»

Р ♀ III х ♂ I

Дочь I гр., ее муж II, их дети с I и IV

У человека очень редко встречается ген **rr** подавляющий проявления групп крови по системе АВО



P ♀  $J^A J^B Rr$

X

$J^A J^B Rr$  ♂

	$J^A R$	$J^A r$	$J^B R$	$J^B r$
$J^A R$	$J^A J^A RR$ II			
$J^A r$		$J^A J^A rr$ I		$J^B J^B rr$ I
$J^B R$				
$J^B r$		$J^A J^B rr$ I		$J^B J^B rr$ I

# Полимерия

Один признак определяется несколькими парами генов и выраженность признака зависит от соотношения доминантных и рецессивных генов:

рост человека:

**S<sub>1</sub>-S<sub>10</sub>-10** пар генов

цвет кожи – **A<sub>1</sub>A<sub>1</sub> – A<sub>4</sub>A<sub>4</sub>- 4** пары генов

**A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>** - мулаты

**A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>** - черные

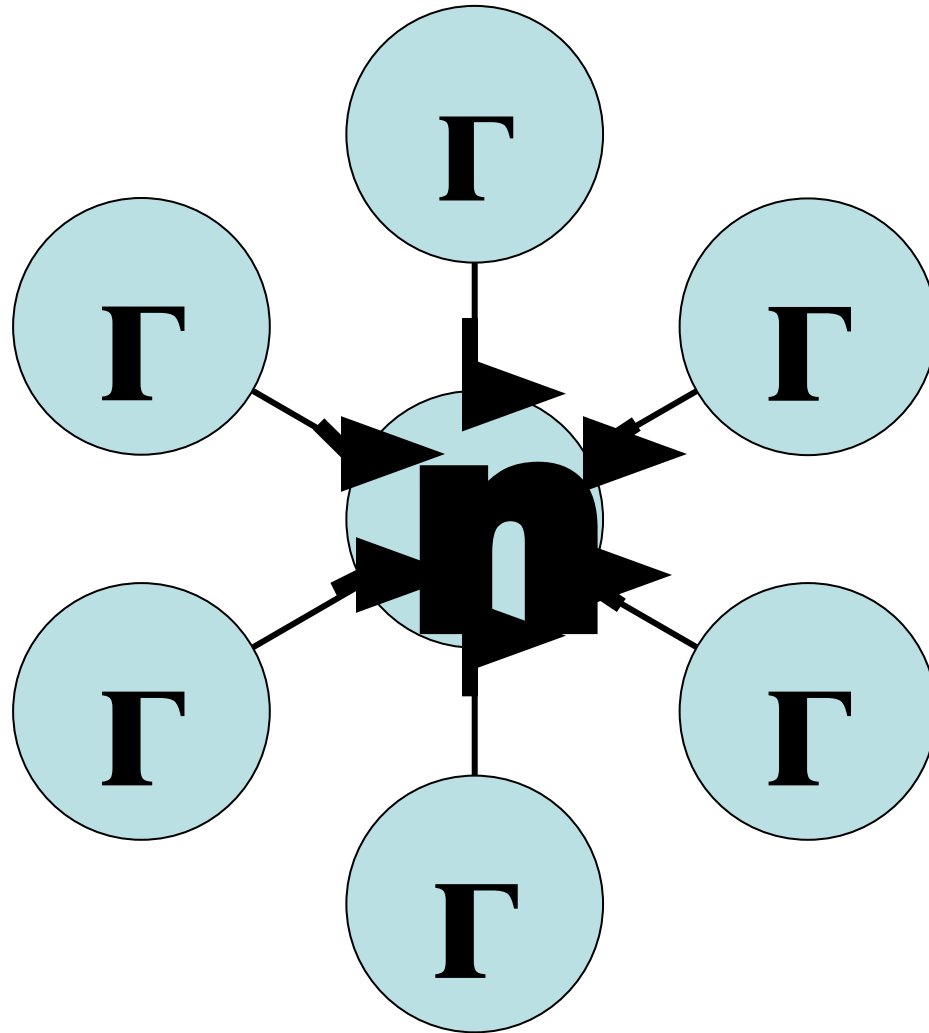
**A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>a<sub>2</sub>** - темный

**A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>a<sub>2</sub>a<sub>2</sub>** - мулаты

**A<sub>1</sub>a<sub>1</sub>a<sub>2</sub>a<sub>2</sub>** - светлая

**a<sub>1</sub>a<sub>1</sub>a<sub>2</sub>a<sub>2</sub>** - молочный

# Схема полимерии



P ♀  $a_1 a_1 a_2 a_2$  МОЛОЧНЫЙ × ♂  $A_1 A_1 A_2 A_2$  ЧЕРНЫЙ

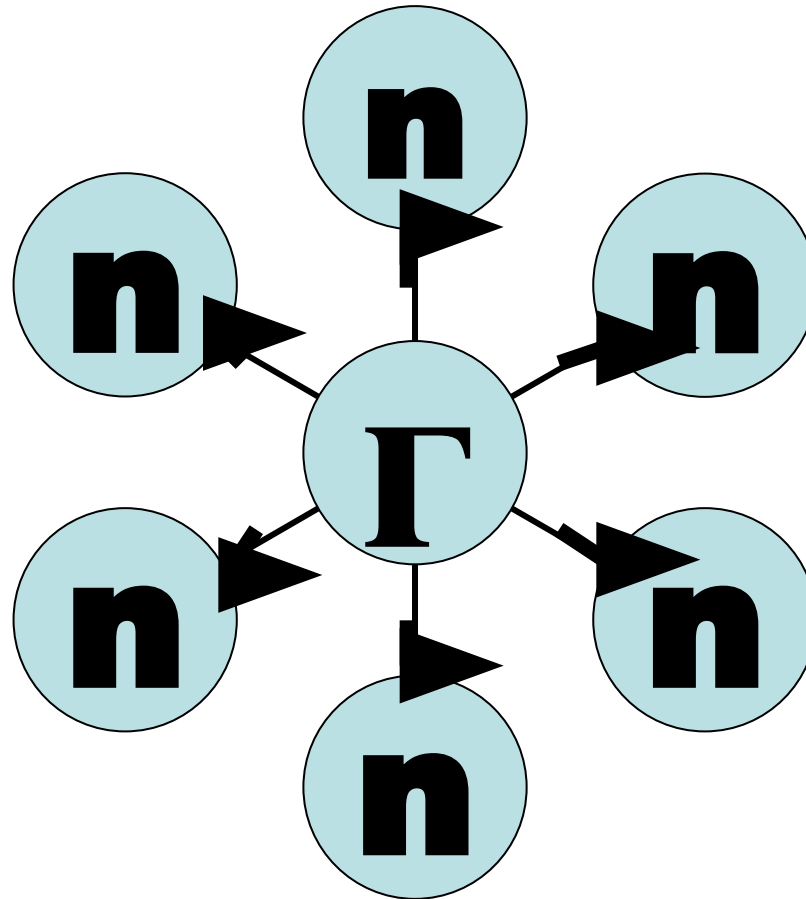


F  $A_1 a_1 A_2 a_2$  МУЛАТЫ

P ♀  $A_1 a_1 A_2 a_2$  МУЛАТКА × ♂  $A_1 a_1 A_2 a_2$  МУЛАТ

# Плейотропия

Один ген определяет несколько признаков  
У человека: синдром Марфана



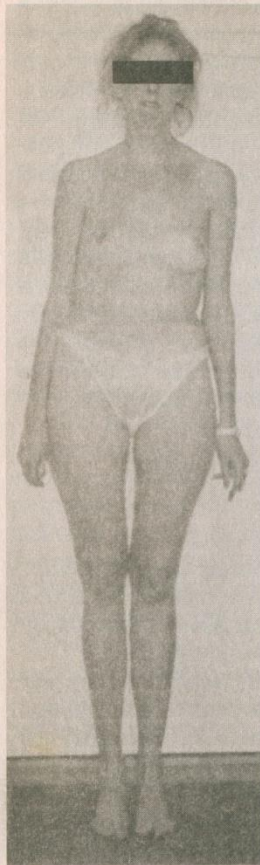
**A** – повышенный рост костей, особенно конечностей, одновременно изменение хрусталика глаза

**a** – нормальный рост костей, нормальное строение хрусталика глаза

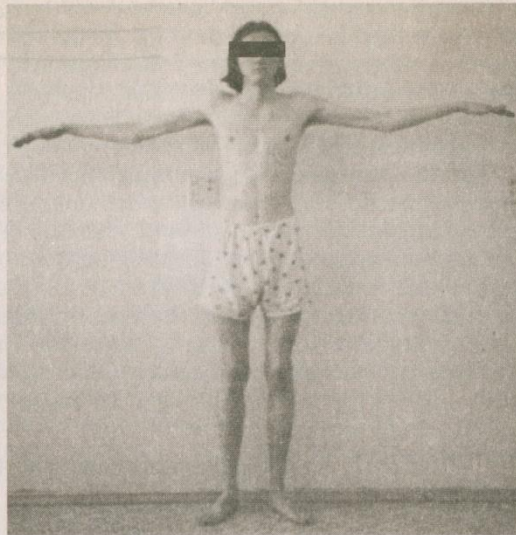
**P ♀ aa** × **Aa ♂**  
норма × синдром Марфана

**F<sub>1</sub> Aa** × **aa**  
**50%** здоровых, **50%** больных в семье

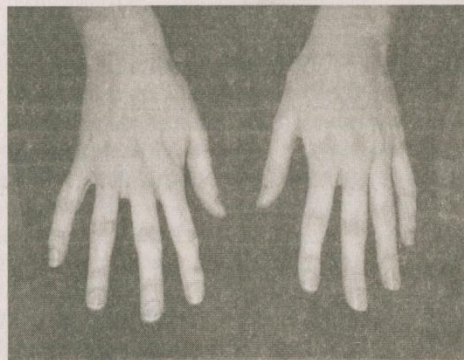




*a*



*б*



*в*



*г*



*д*