

**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:

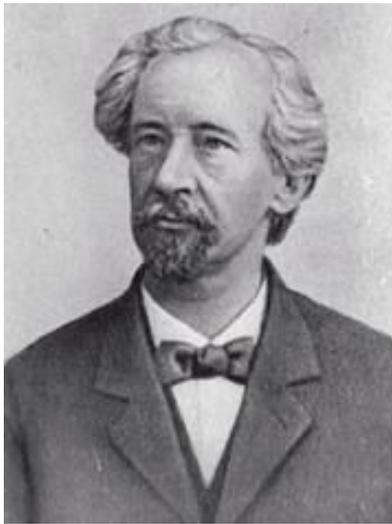
- 1. История медицинской генетики.**
- 2. Термины современной генетики.**
- 3. Моногибридное скрещивание.**
- 4. Анализирующее скрещивание.**
- 5. Ди и полигибридное скрещивание.**
- 6. Группы крови и резус-фактор.**
- 7. Взаимодействие генов.**



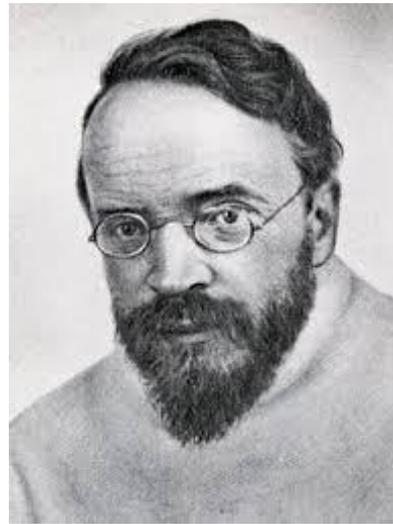
**Грегор Иоганн Мендель**



# 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

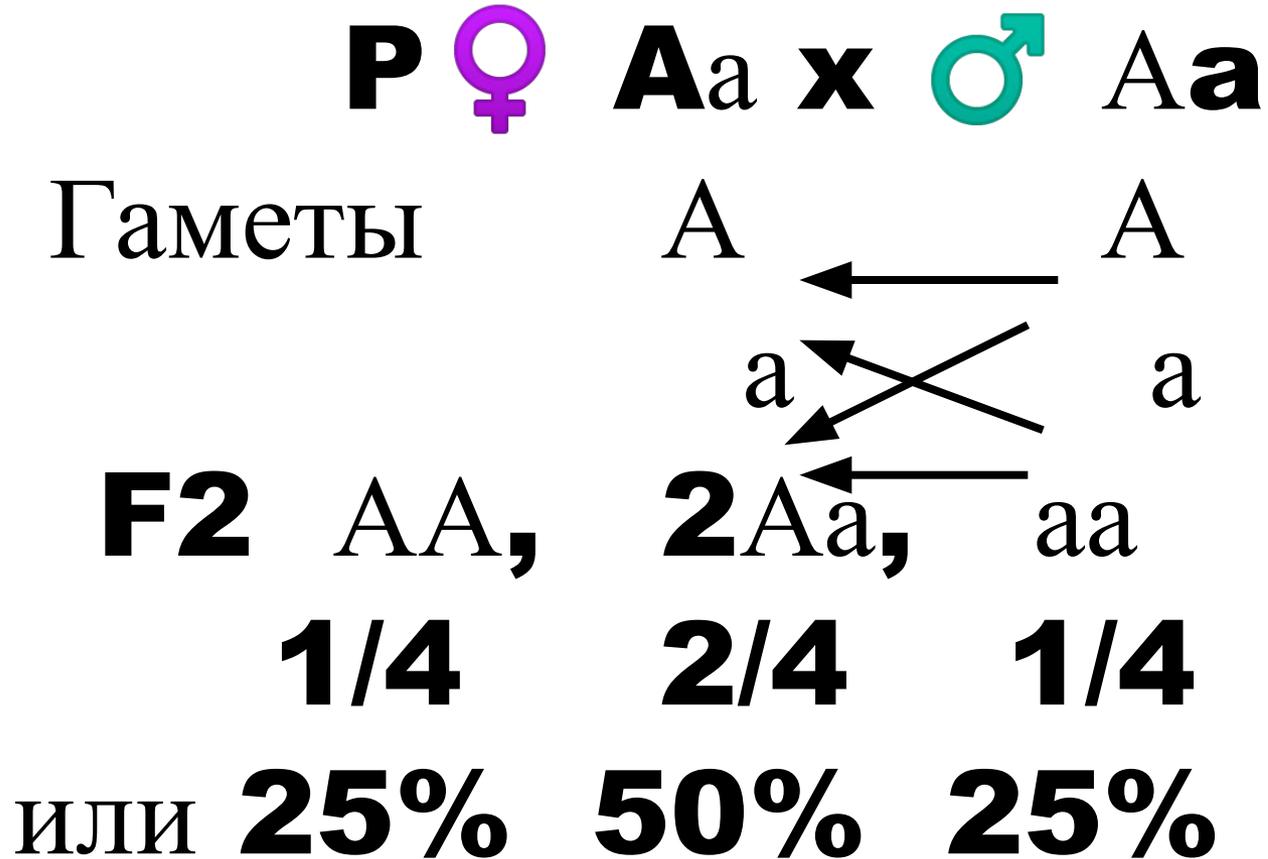
**F<sub>1</sub> Aa, Aa, Aa, Aa**

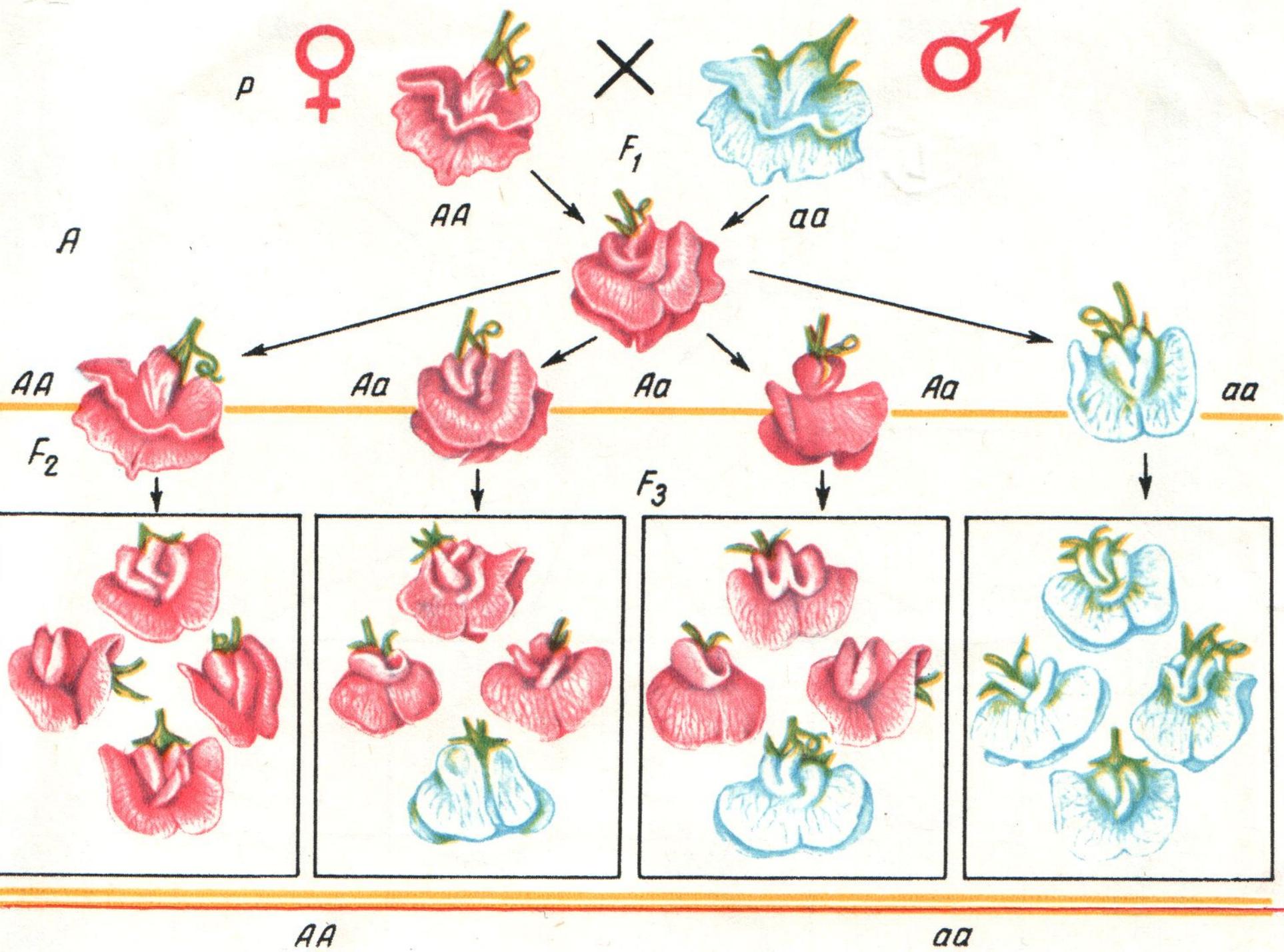
**100%** - пурпурная окраска

# **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

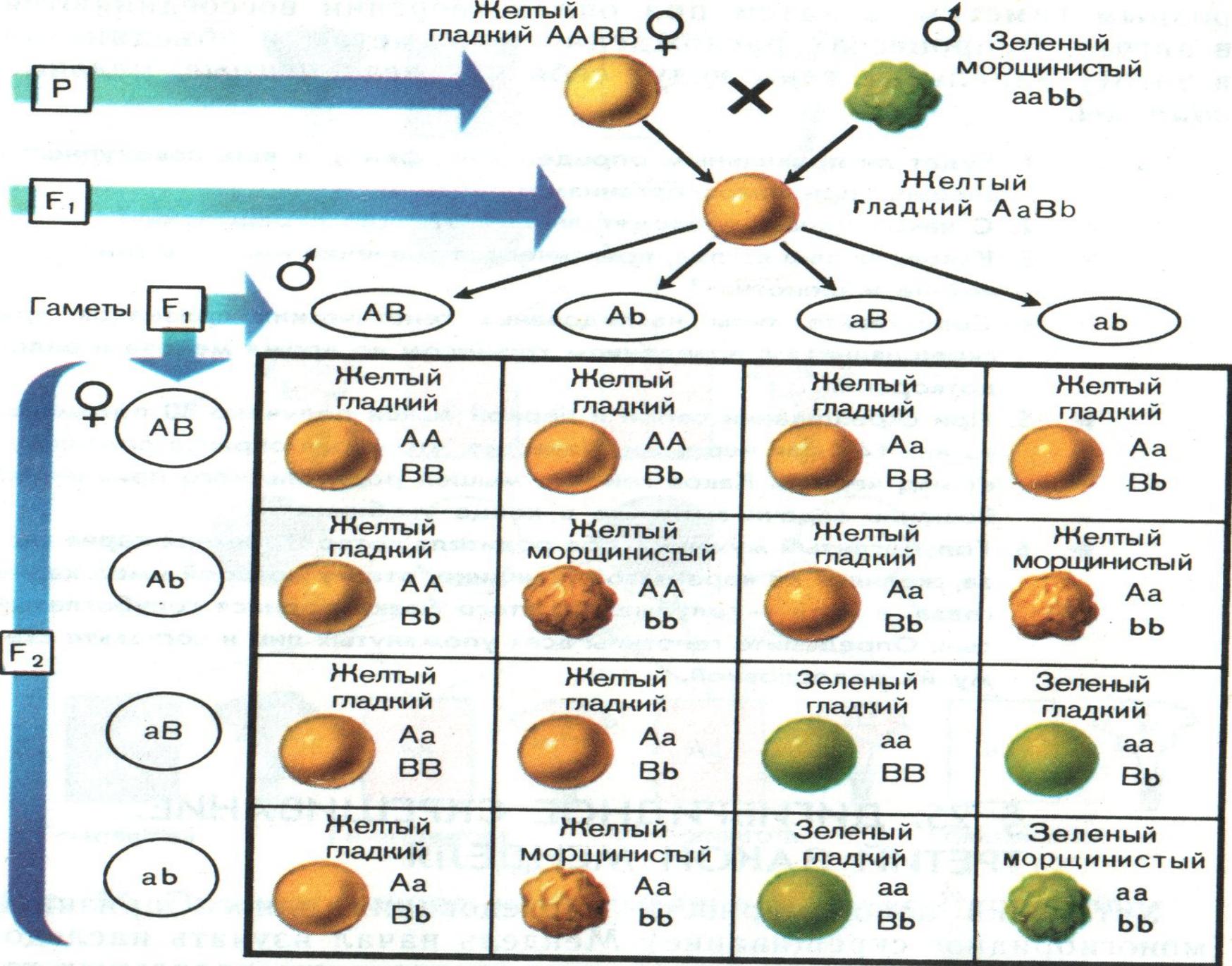
- **1.** Наследуется не признак, а ген его определяющий.
- **2.** Наследуется **2** фактора (гена) один от матери, другой от отца. Наследственные факторы аллельны.
- **3.** При образовании гамет, гены расходятся в разные клетки и оказываются не зависимыми или «чистыми».
- **4.** При оплодотворении встреча 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 АВ ав</b>       |
| <b>B- гладкие</b>     | <b>F<sub>1</sub> AaBv</b> |
| <b>v- морщинистые</b> | <b>P ♀ AaBv x ♂ AaBv</b>  |



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

| гаме<br>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

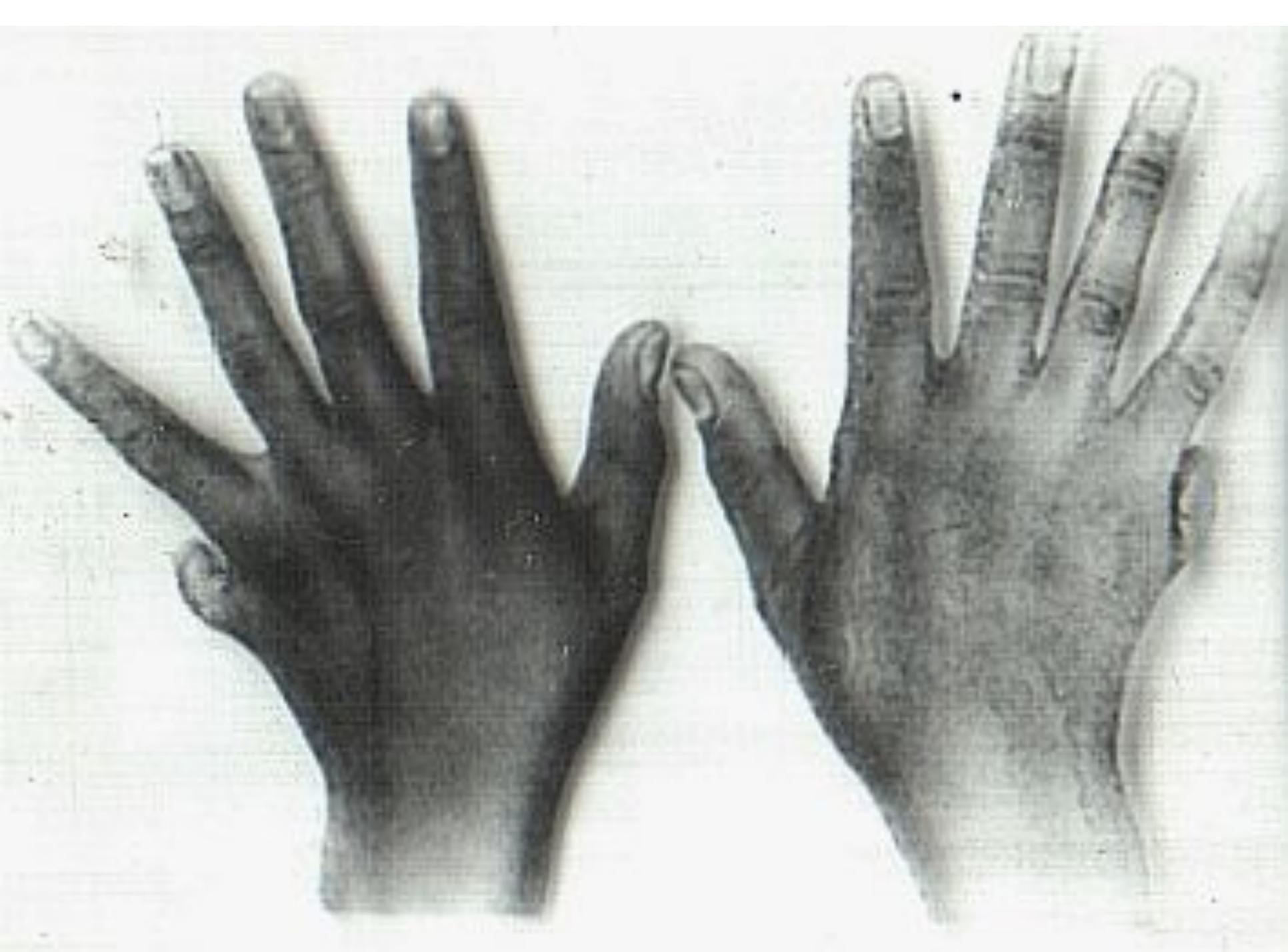
**1** мужчина из этой семьи болен подагрой

# 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**







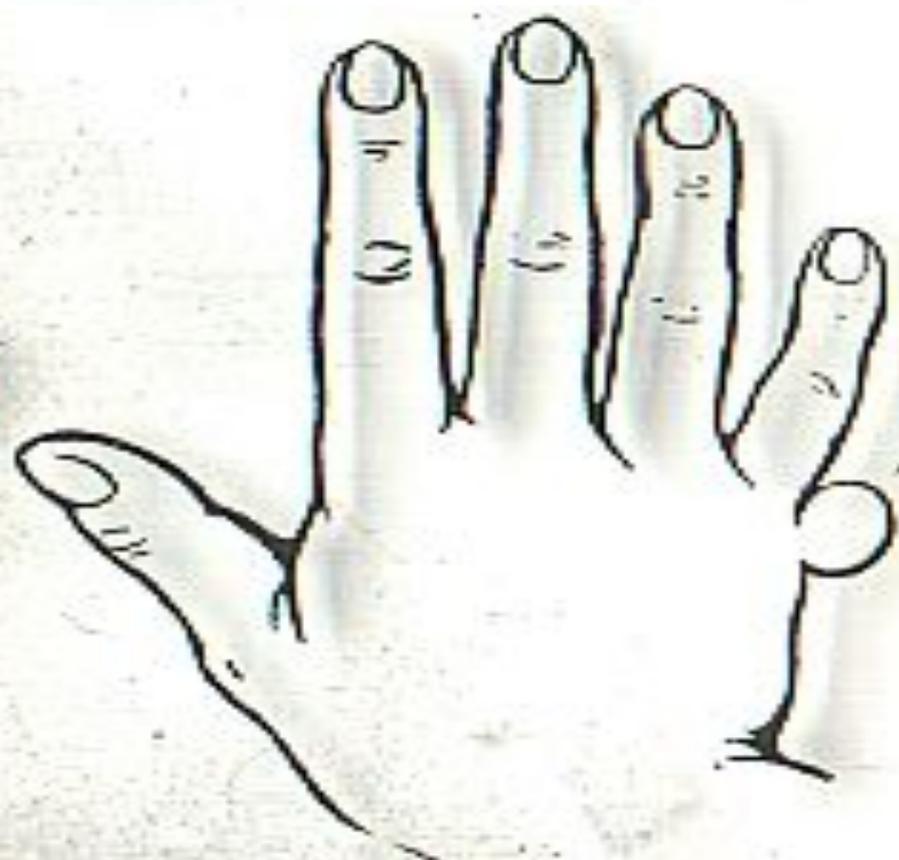
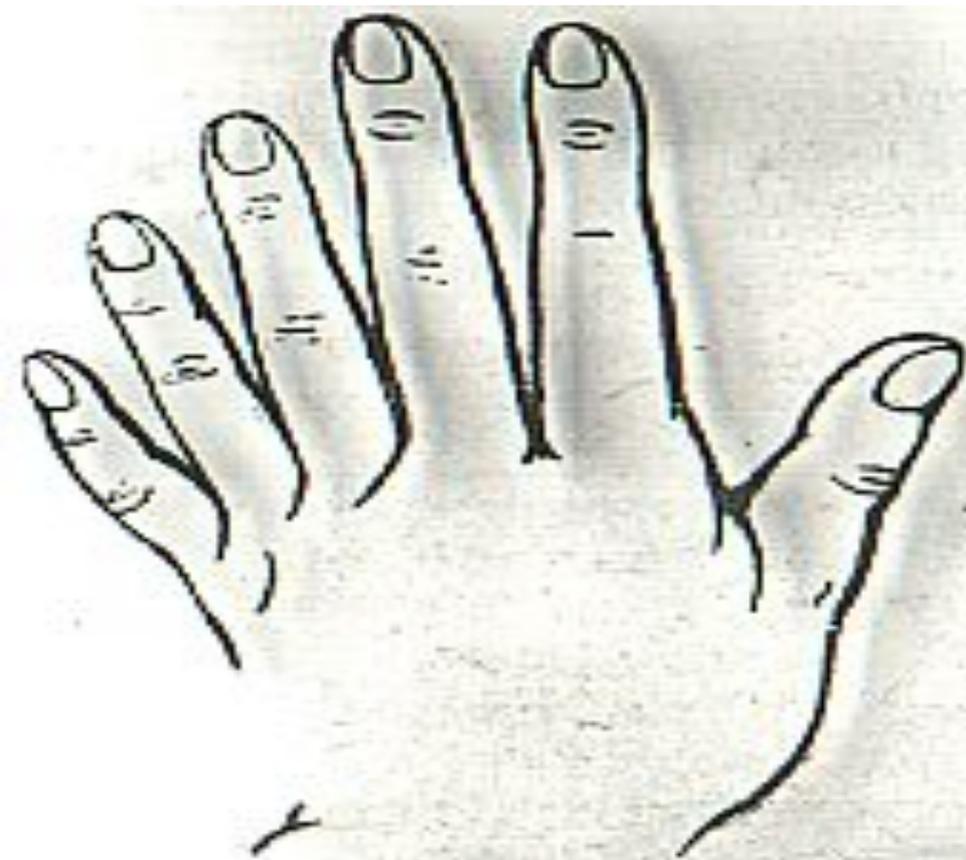
1



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       | $\beta$       | $J^A$      | $J^A J^A$<br>$J^A J^O$ |
| <b>III</b>   | B       | $\alpha$      | $J^B$      | $J^B J^B$<br>$J^B J^O$ |
| <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**

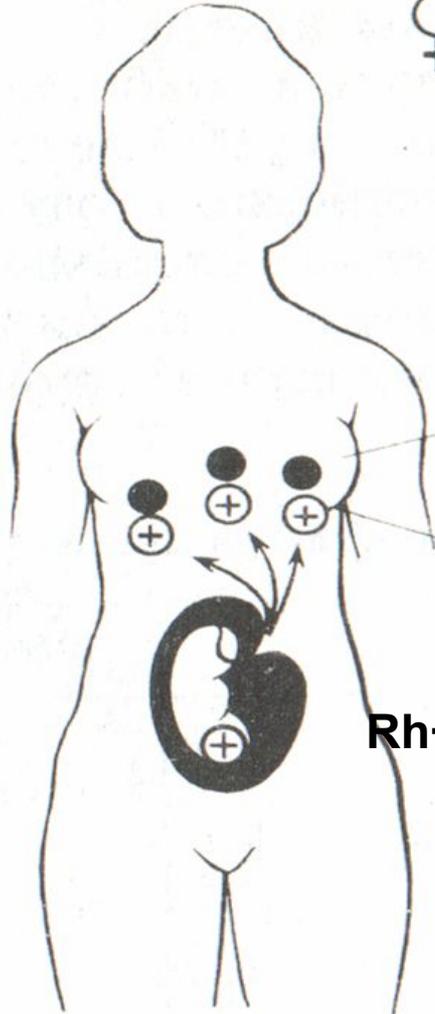
# Резус конфликт

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-



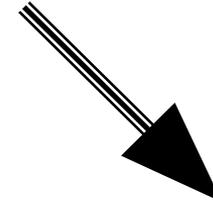
# Значение работ Менделя

- 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%**

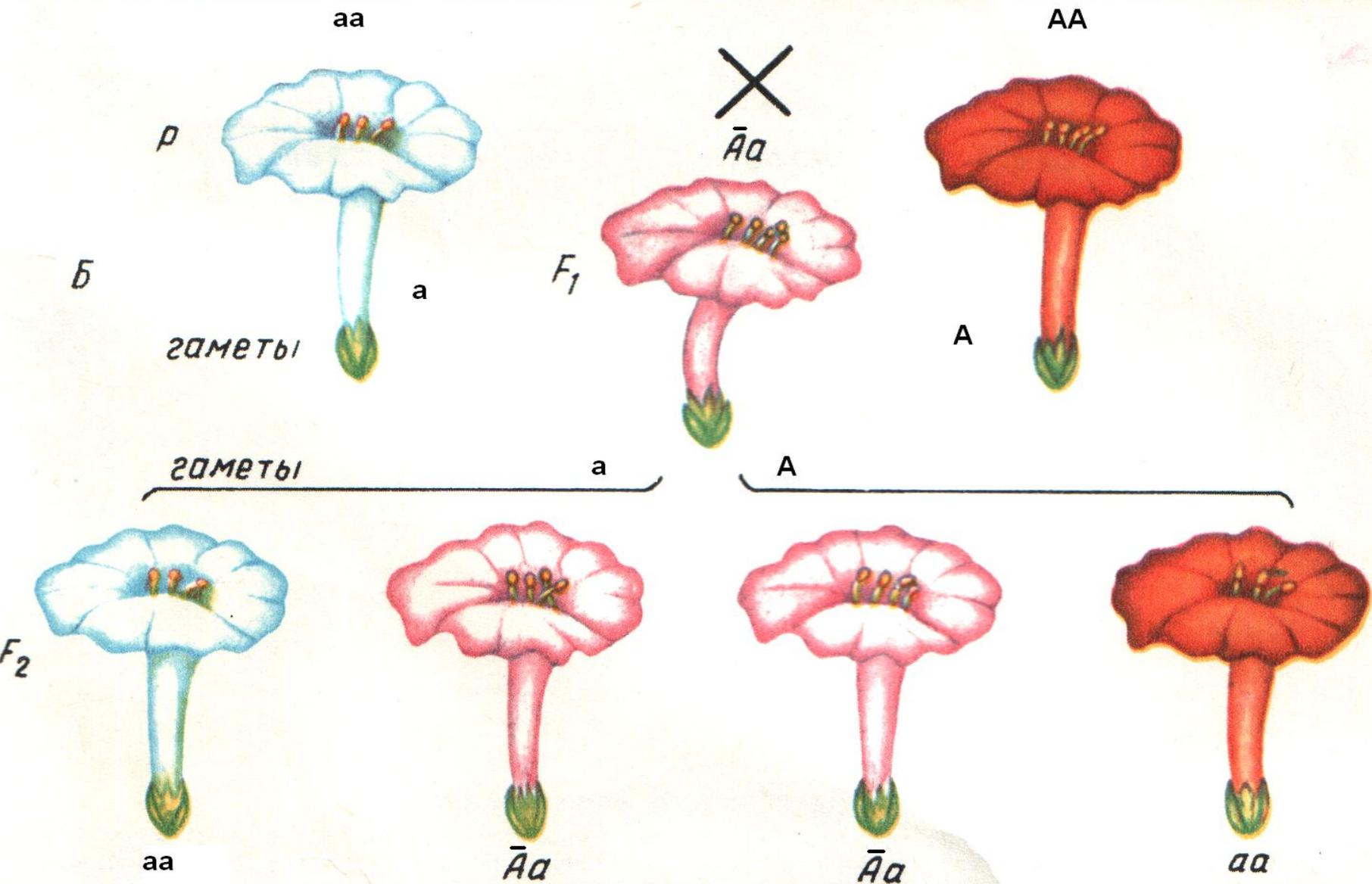
розовая окраска

**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:**

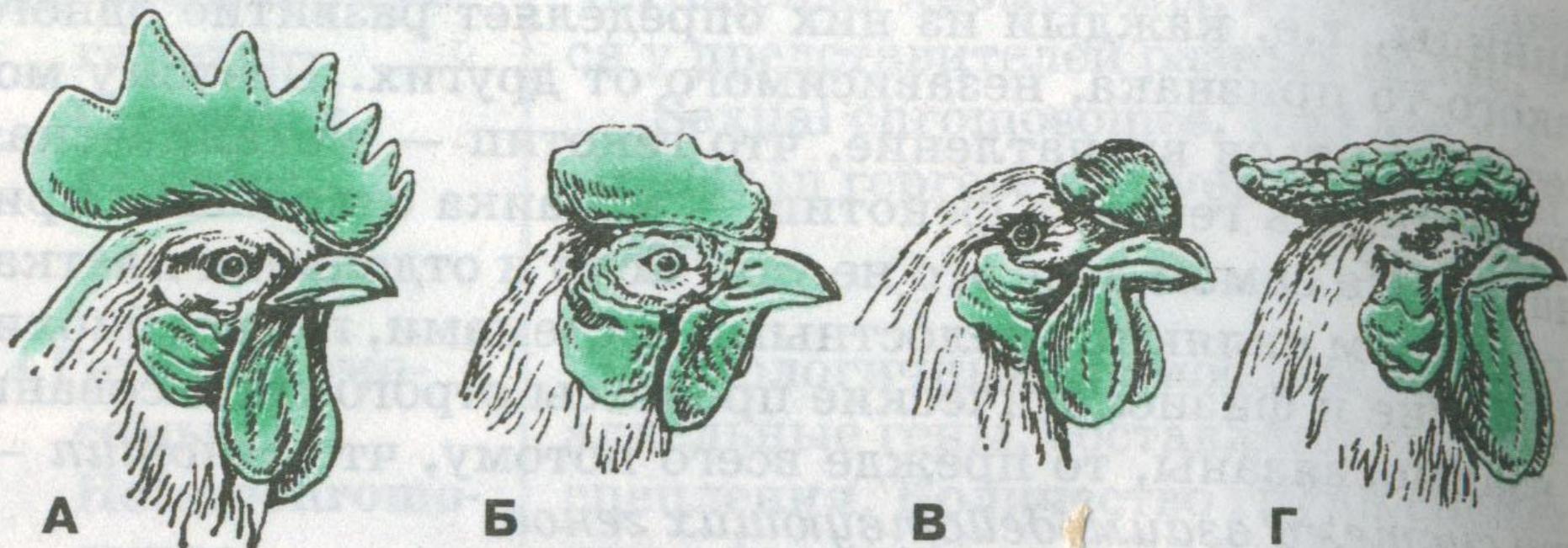
**серповидноклеточной анемии (сс), в  
гетерозиготном состоянии  
наблюдается легкая форма  
заболевания.**

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**

**A≈B – ореховидный гребень**

**аавв – простой гребень**

**P ♀ AAВВ                      x                      aaВВ ♂**

**розовидный**

**гороховый**

**$\overset{\text{AB}}{\text{Г}}_1$  AAВВ                      ←                       $\overset{\text{aB}}{\text{Г}}$  aaВВ                      ореховидный гребень**

**P ♀ AaВВ                      x                      AaВВ ♂**

**ореховидный**

**ореховидный**

| ♀<br>♂ | AB            | Ab             | aB             | ab             |
|--------|---------------|----------------|----------------|----------------|
| AB     | AABB<br>орех. | AABb<br>орех.  | AaBB<br>орех.  | AaBb<br>орех.  |
| Ab     | AABb<br>орех. | AAbb<br>розов. | AaBb<br>орех.  | Aabb<br>розов. |
| aB     | AaBB<br>орех. | AABb<br>орех.  | aaBB<br>горох. | aaBb<br>горох. |
| ab     | AaBb<br>орех. | Aabb<br>розов. | aaBb<br>горох. | aabb<br>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** x **aaBB** ♂

глухая

глухой

**Ab**

**aB**

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

**AaVv**

слышат

слышат

**P** ♀ **AaVv** x **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<br>слышат |                | AaBV<br>слышат |
|   | Ab |                | AaBV<br>слышат | AaBv<br>глухие |
|   | aB |                |                |                |
|   | ab |                | aaBV<br>глухие | aaBv<br>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**

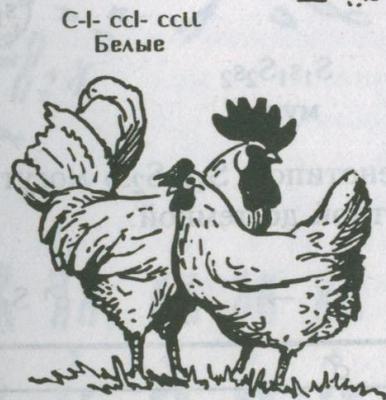
**CcJj**, **CcJj**

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

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



x



13/16

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)**

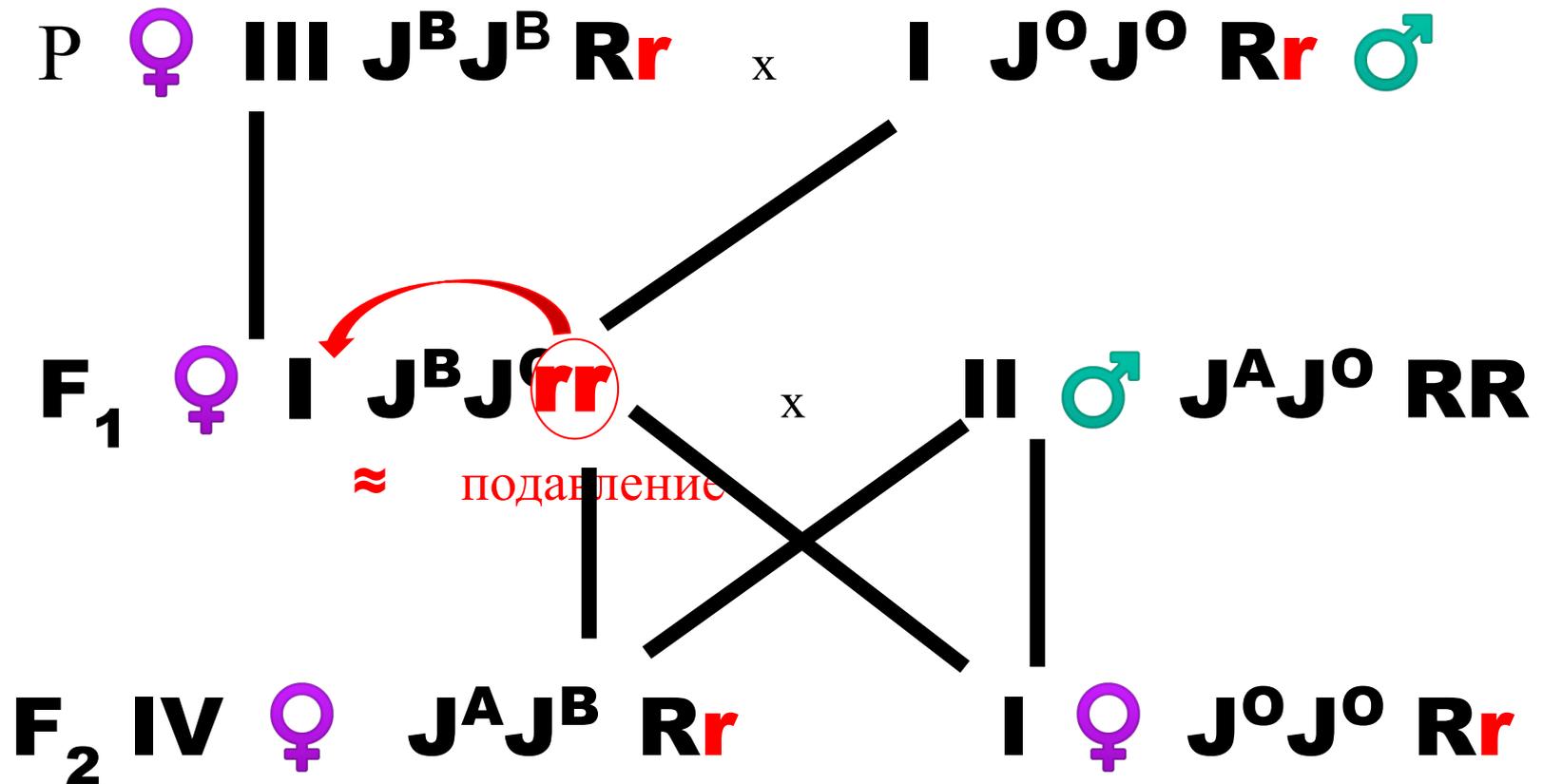
Аае-белая окраска **(1)**

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

$J^A J^B Rr$  ♂

|         |                    |                   |         |                   |
|---------|--------------------|-------------------|---------|-------------------|
|         | $J^A R$            | $J^A r$           | $J^B R$ | $J^B r$           |
| $J^A R$ | $J^A J^A RR$<br>II |                   |         |                   |
| $J^A r$ |                    | $J^A J^A rr$<br>I |         | $J^B J^B rr$<br>I |
| $J^B R$ |                    |                   |         |                   |
| $J^B r$ |                    | $J^A J^B rr$<br>I |         | $J^B J^B rr$<br>I |

# Полимерия

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

рост человека:

**$S_1-S_{10}$** -10 пар генов

цвет кожи –  $A_1A_1 - A_4A_4$ - 4 пары генов

$A_1A_2$  - мулаты

$A_1A_1A_2A_2$  - черные

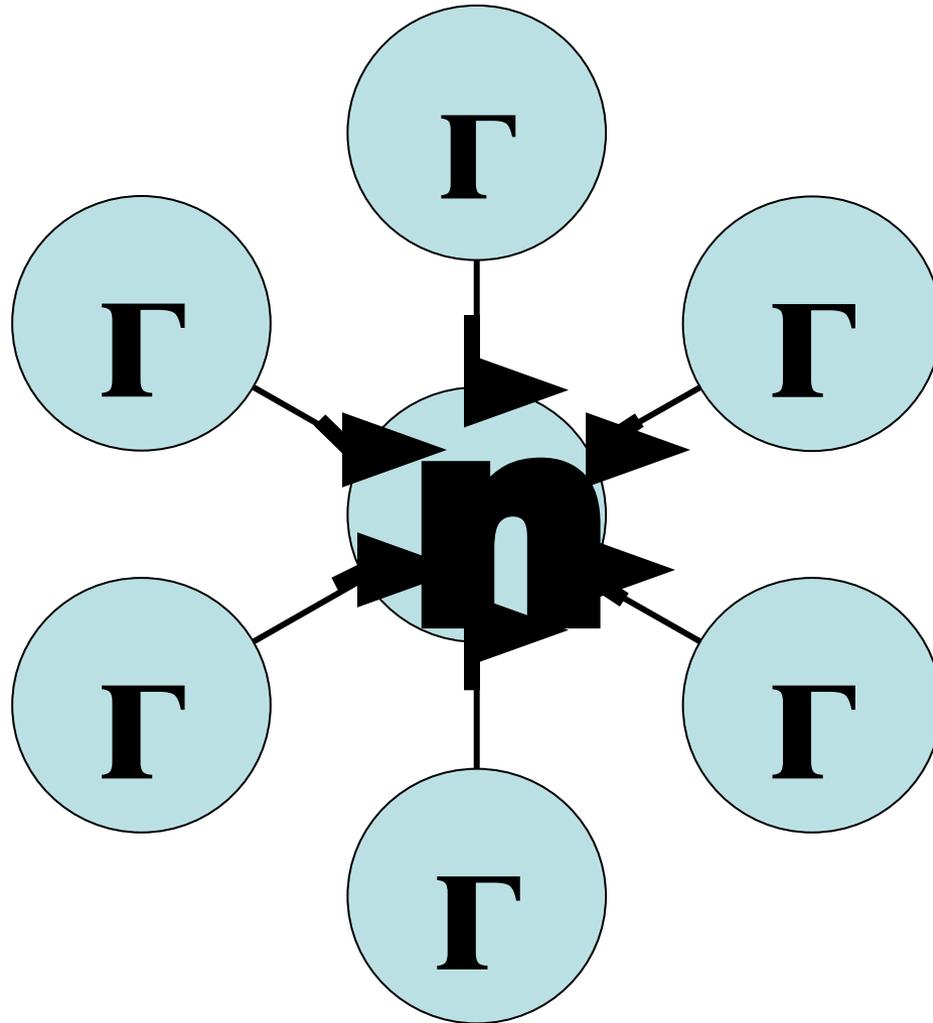
$A_1A_1A_2a_2$  - темный

$A_1A_1a_2a_2$  - мулаты

$A_1a_1a_2a_2$  - светлая

$a_1a_1a_2a_2$  - молочный

# Схема полимерии



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

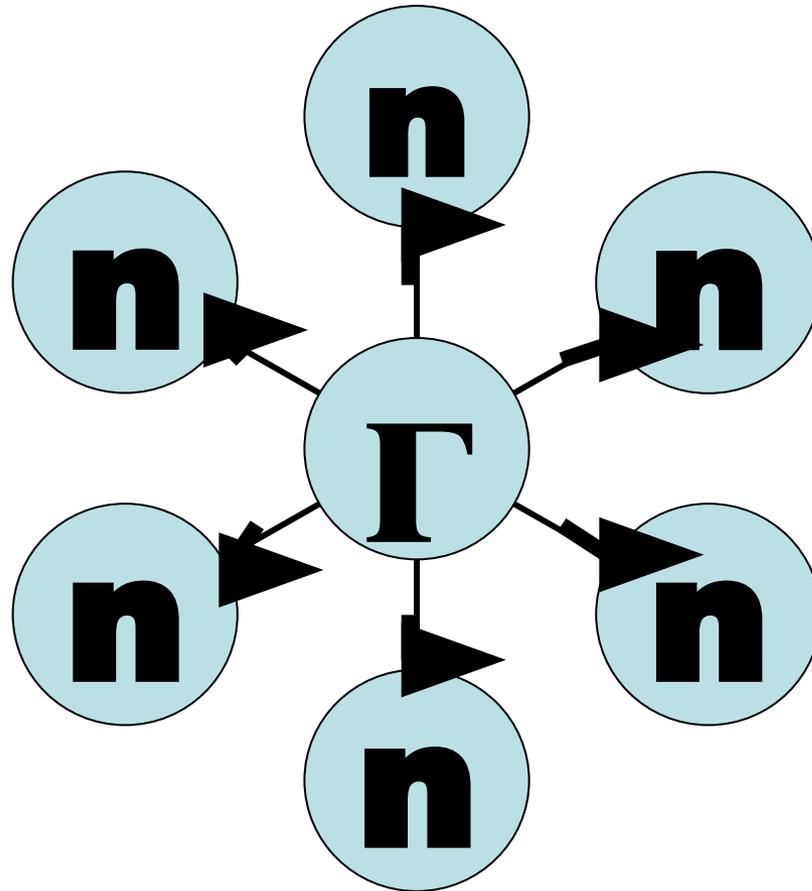


F  $A_1 a_1 A_2 a_2$  МУЛАТЫ

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

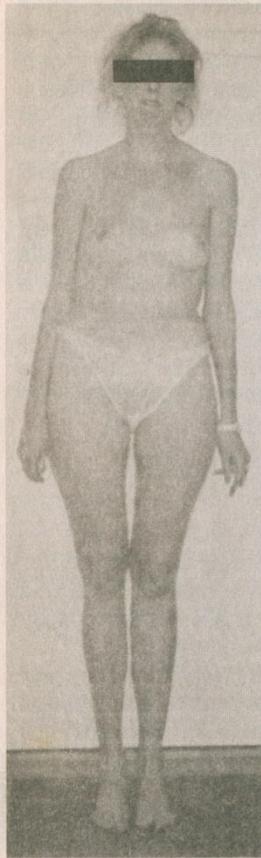


**A** – повышенный рост костей, особенно конечностей, одновременно изменение хрусталика глаза

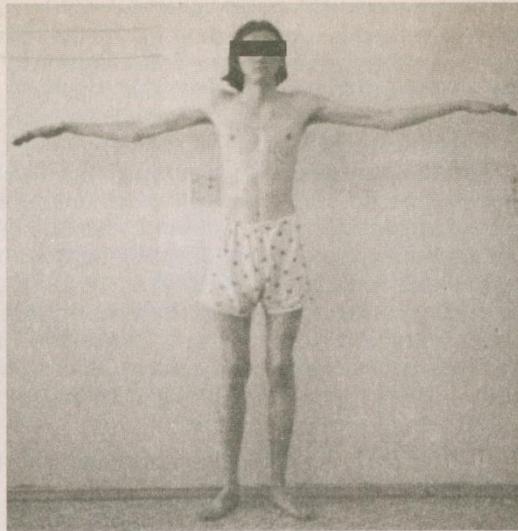
**a** – нормальный рост костей, нормальное строение хрусталика глаза

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

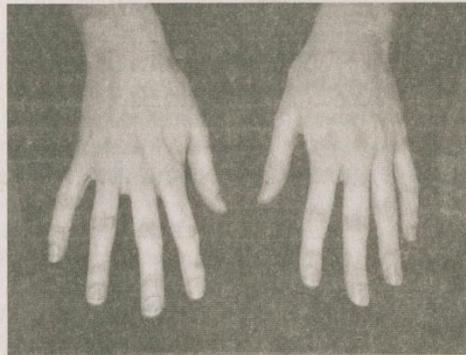
**F<sub>1</sub> Aa** × **aa**  
**50%** здоровых, **50%** больных в семье



*a*



*б*



*в*



*г*



*д*