

**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.**



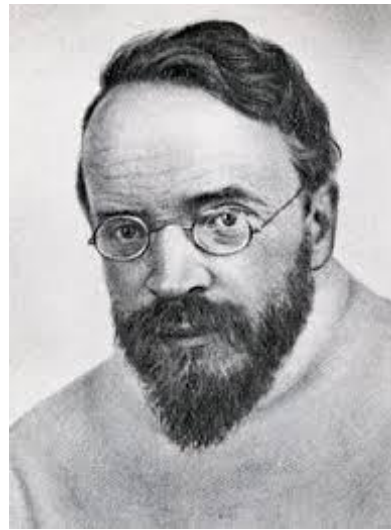
Грегор Иоганн Мендель



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



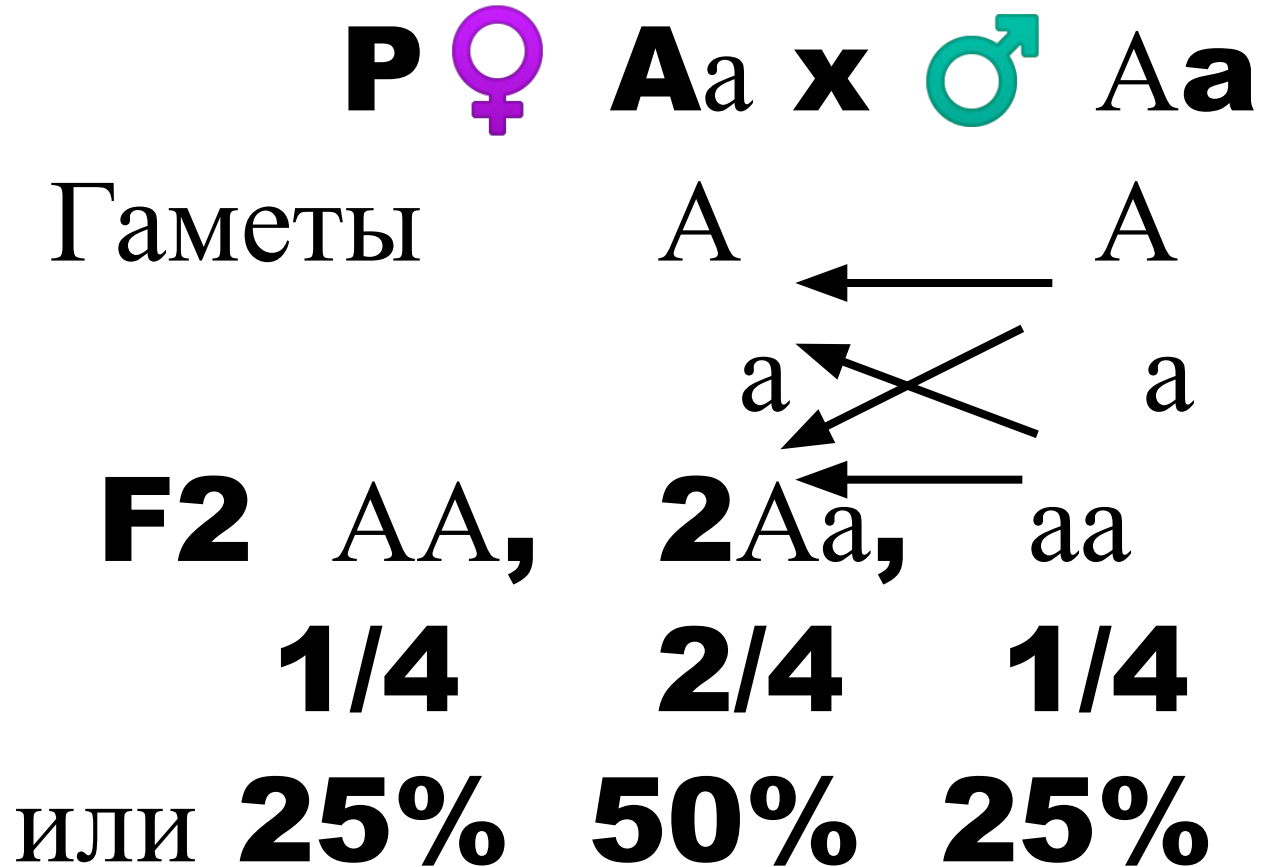
F₁ Aa, Aa, Aa, Aa

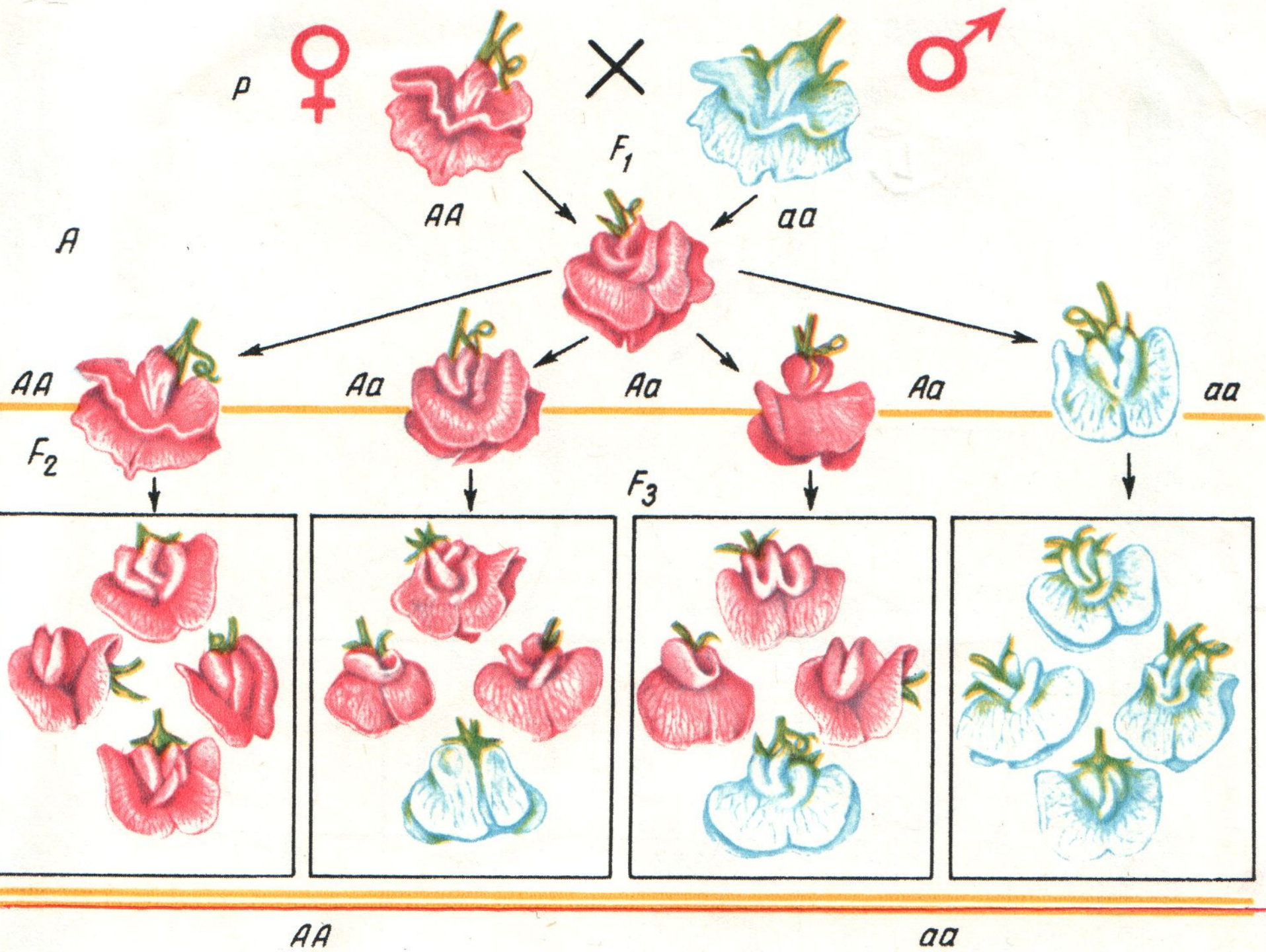
100% - пурпурная окраска

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

F₁ Aa

ПОТОМСТВО
единообразное

2. P ♀ Aa x ♂ aa

Гаметы A a ←

a ↙
F₁ Aa₁ aa

расщепление
в потомстве

Закон «чистоты» гамет

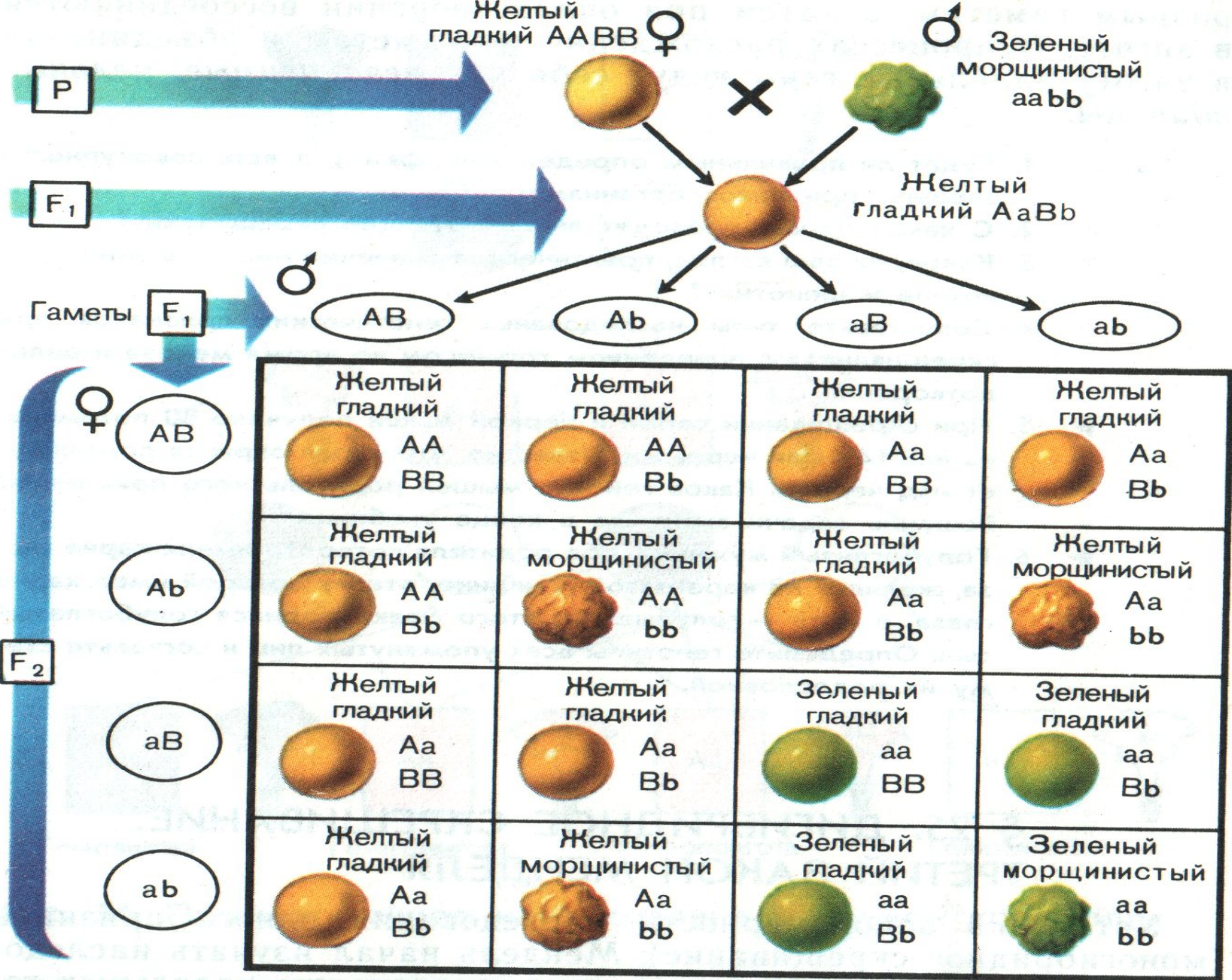
- **1.** Наследуется не признак, а ген его определяющий.
- **2.** Наследуется **2** фактора (гена) один от матери, другой от отца. Наследственные факторы аллельны.
- **3.** При образовании гамет, гены расходятся в разные клетки и оказываются не зависимыми или «чистыми».
- **4.** При оплодотворении встреча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

A – желтые	P ♀ AABV x ♂ aavv
a- зеленые	гаметы AB ав
B- гладкие	F₁ AaBv
v- морщинистые	P ♀ AaBv x ♂ AaBv



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

гаме ты	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

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

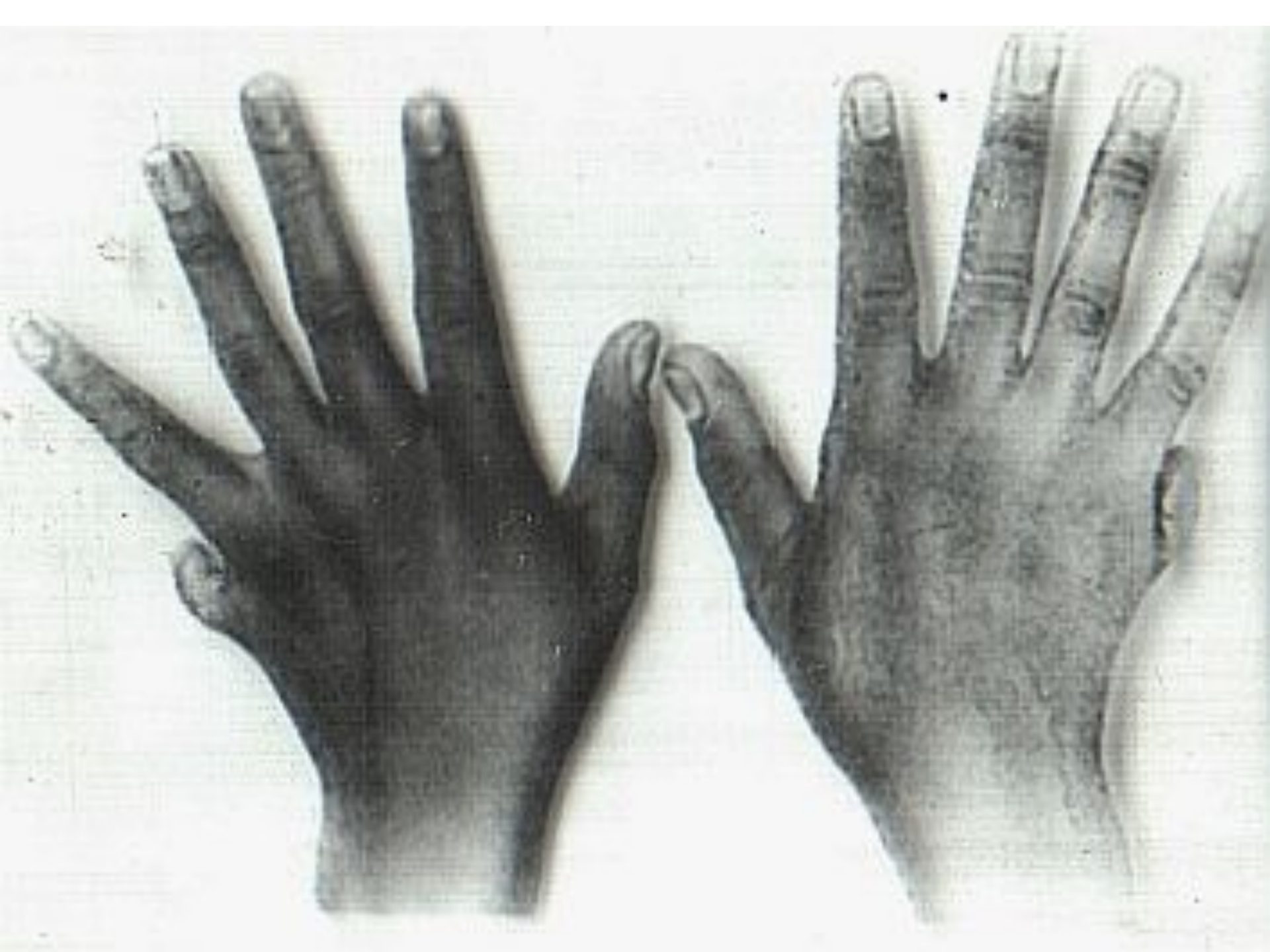
1 мужчина из этой семьи болен подагрой

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**







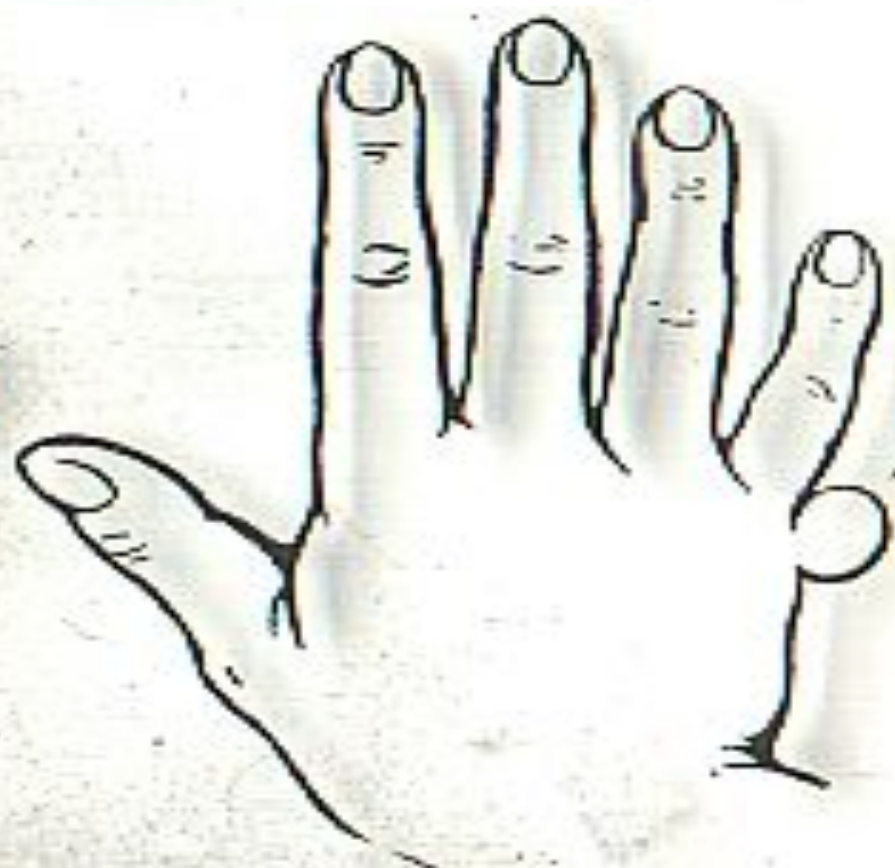
1



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^O, J^A, J^B

- Ряд состояний одного и того же гена называется множественным аллелизмом

J^A, J^B - доминантные гены

J^O - рецессивный ген

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

Группа крови	Антиген	Антитела	Ген	Генотип
I	—	$\alpha\beta$	J^O	$J^O J^O$
II	A	β	J^A	$J^A J^A$ $J^A J^O$
III	B	α	J^B	$J^B J^B$ $J^B J^O$
IV	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⁺** - является **доминантным**, **Rh⁻** - рецессивным.
- Люди с **Rh⁺** кровью могут иметь **генотип DD** или **Dd**, с отрицательным **Rh⁻** - генотип **dd**

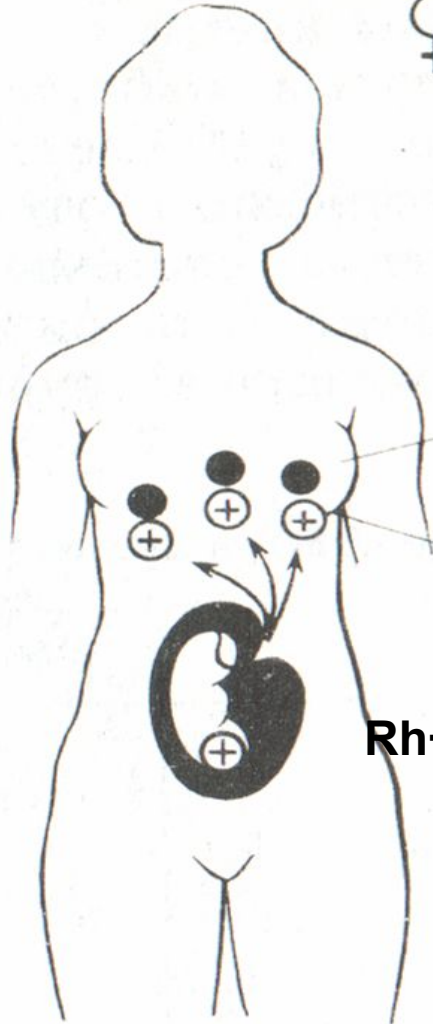
Резус конфликт

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-



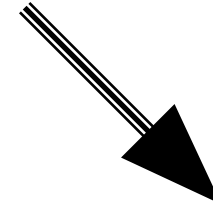
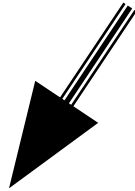
Значение работ Менделя

- 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

F₁ Aa – 100%

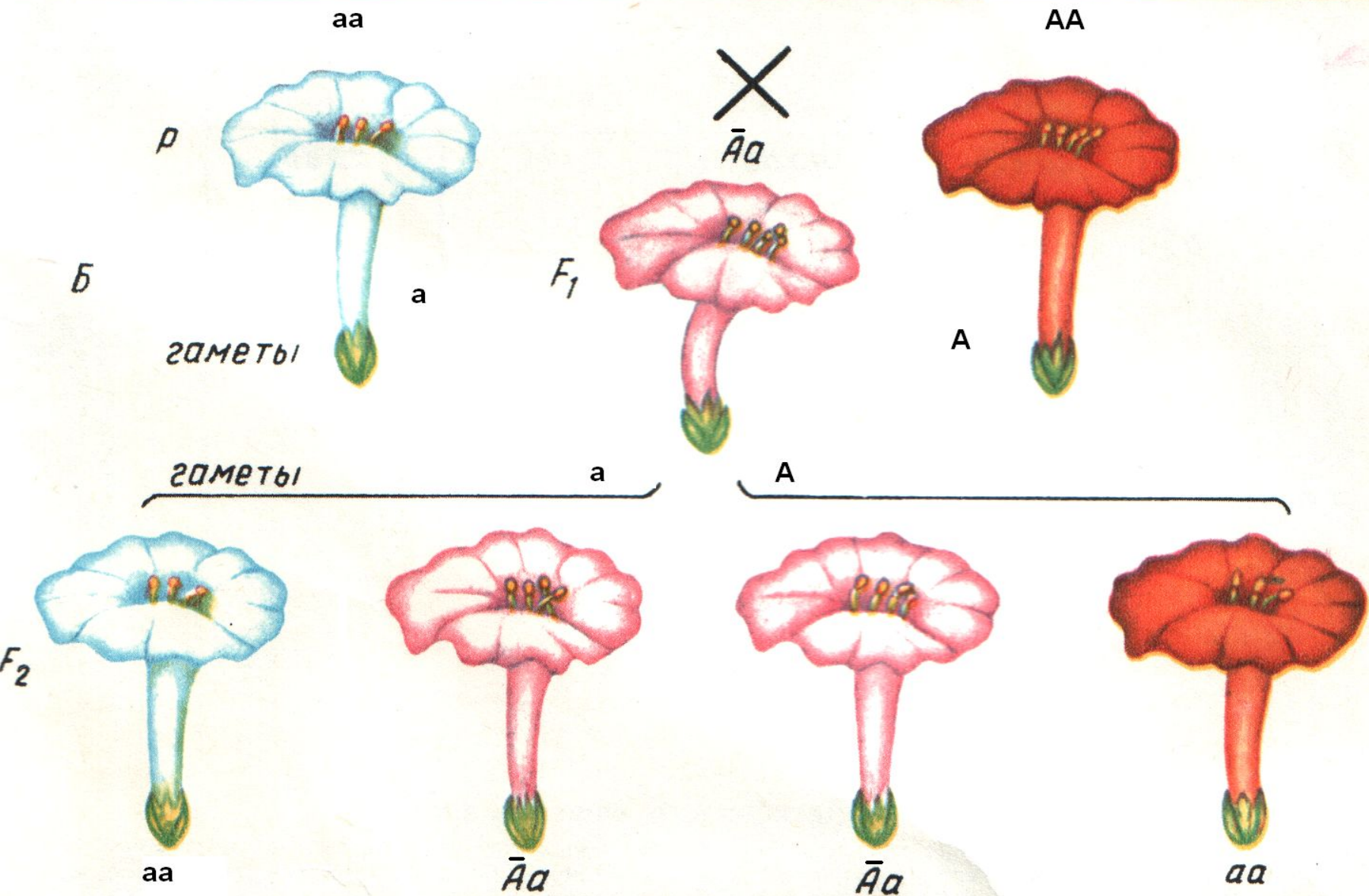
розовая окраска

P ♀ Aa x ♂ Aa
Гаметы A a A a

F₂ 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.

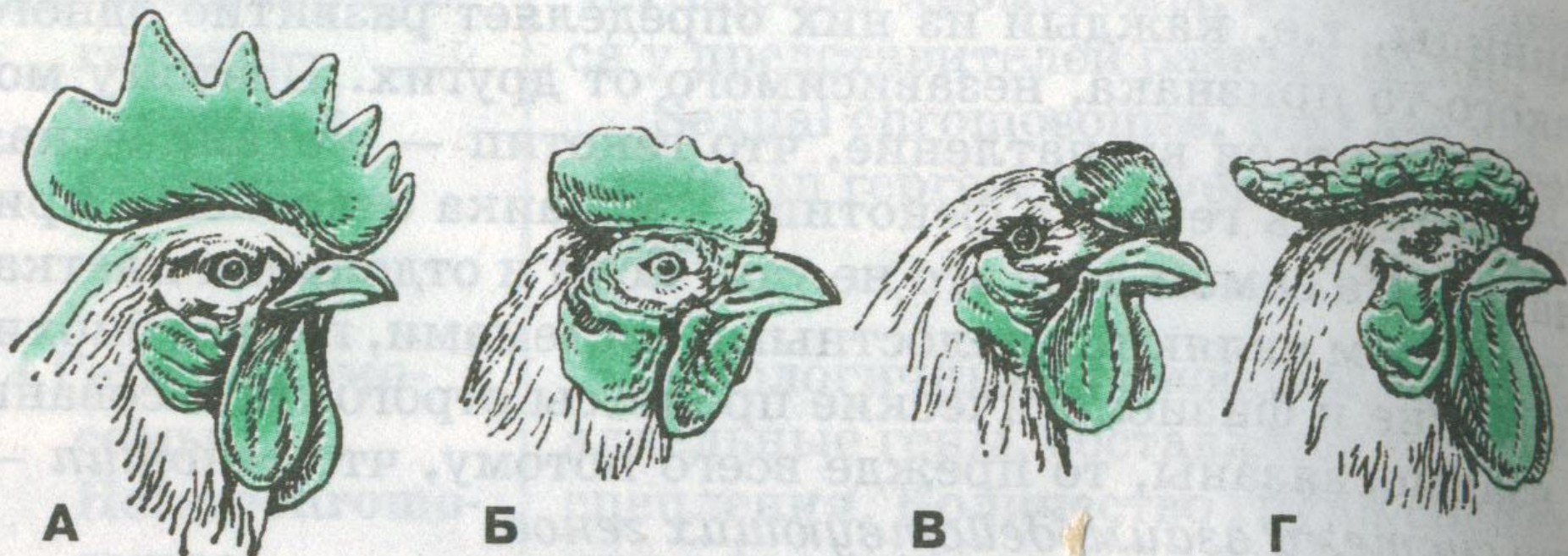


Рис. 9.6. Форма гребня у петухов:

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

A₂B₂ – ореховидный гребень

aabv – простой гребень

P ♀ **AAVv** x **aaBV** ♂

розовидный

гороховый

$\begin{matrix} (AV) \\ \leftarrow \\ F_1 \end{matrix}$ **AaVv** **ореховидный гребень** $\begin{matrix} (aB) \\ \leftarrow \end{matrix}$

P ♀ **AaVv** x **AaVv** ♂

ореховидный

ореховидный

♀ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB орех.	AABb орех.	AaBB орех.	AaBb орех.
Ab	AABb орех.	AAbb розов.	AaBb орех.	Aabb розов.
aB	AaBB орех.	AABb орех.	aaBB горох.	aaBb горох.
ab	AaBb орех.	Aabb розов.	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 ♀ **AAВВ** × **aaBB** ♂

глухая

глухой

Ab

aB

F₁ **AaBb**

AaBb

слышат

слышат

P ♀ **AaBb** × **AaBb** ♂

F₂ **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)

F₁ **CcJj**, **CcJj** белая окраска

P ♀ белая × белая ♂ **cJ** ← **Cj**

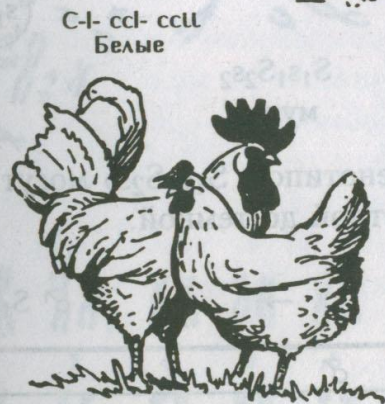
CcJj, **CcJj**

F₂ **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.

F₂ А-Е-красная окраска
луковиц **(9)**

А-е-белая окраска **(3)**

ааЕ- -желтая окраска **(3)**

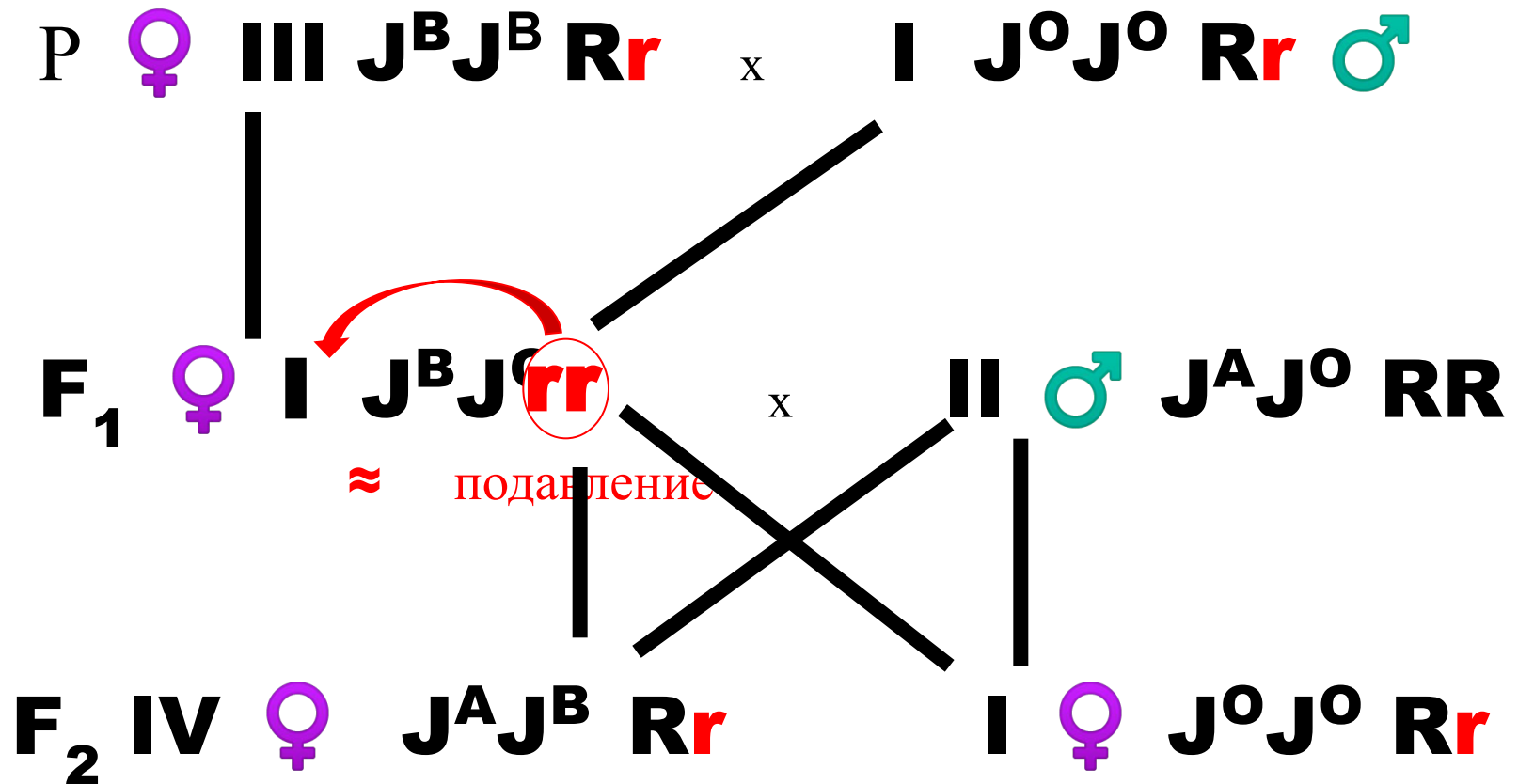
Аае-белая окраска **(1)**

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:

$S_1-S_{10}-10$ пар генов

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

A_1A_2 - мулаты

$A_1A_1A_2A_2$ - черные

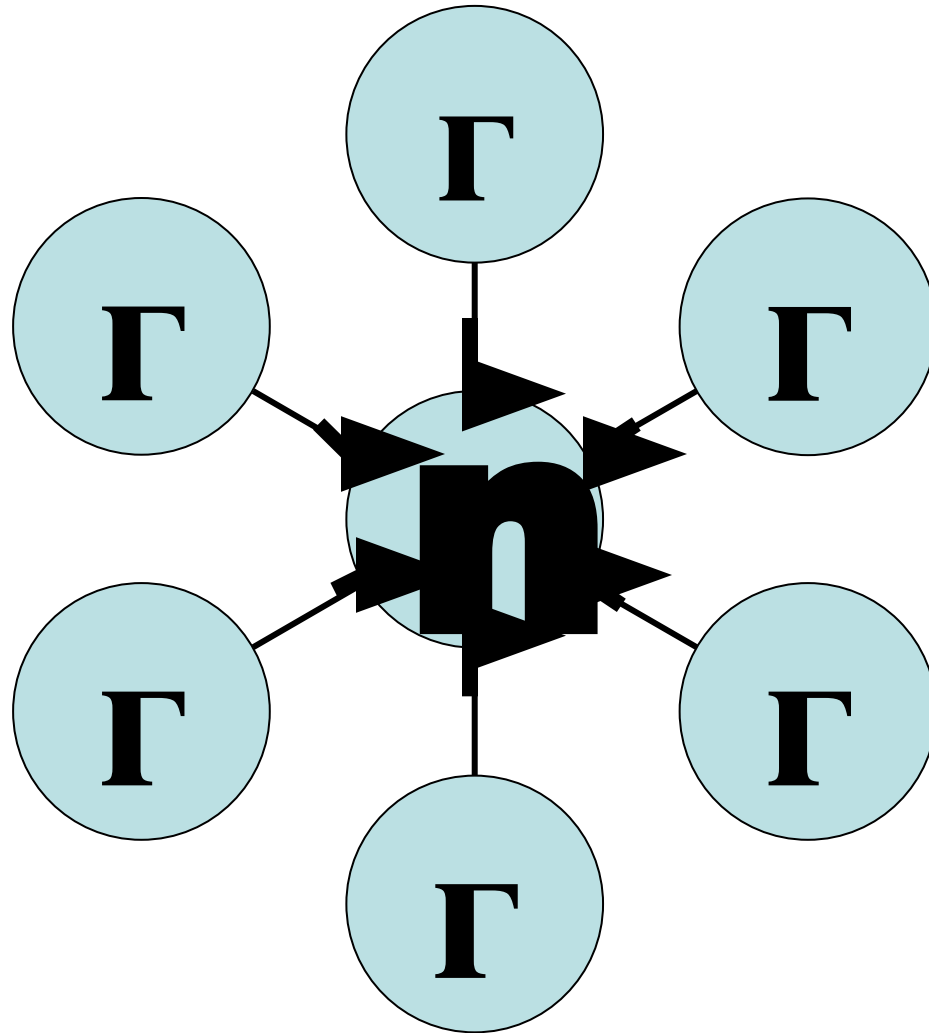
$A_1A_1A_2a_2$ - темный

$A_1A_1a_2a_2$ - 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

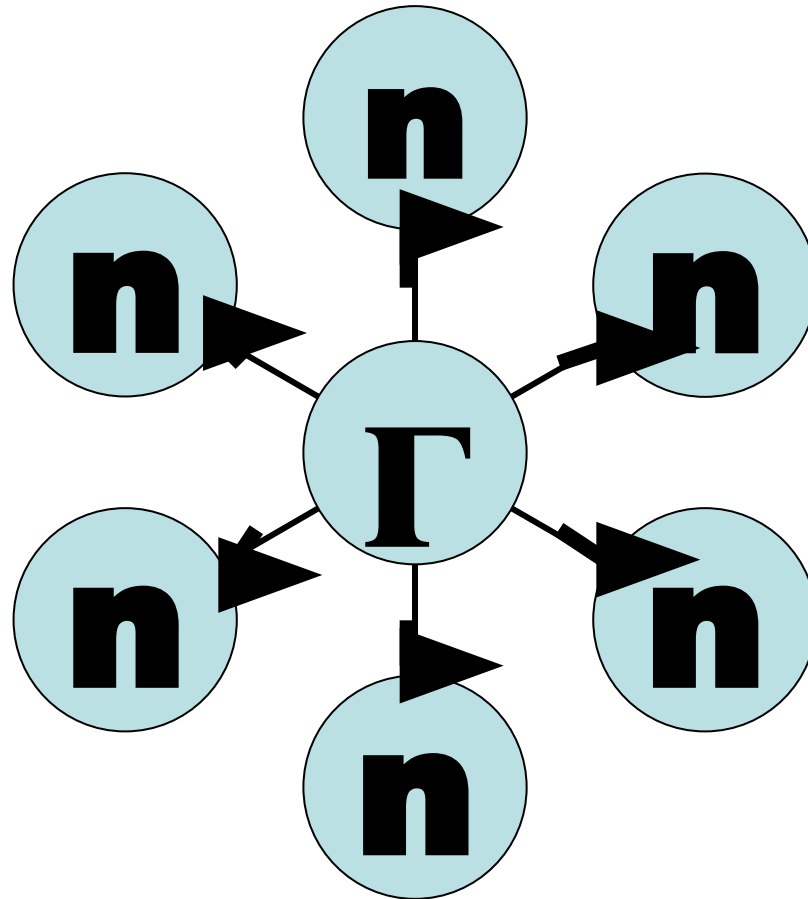


F $A_1 a_1 A_2 a_2$ МУЛАТЫ

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

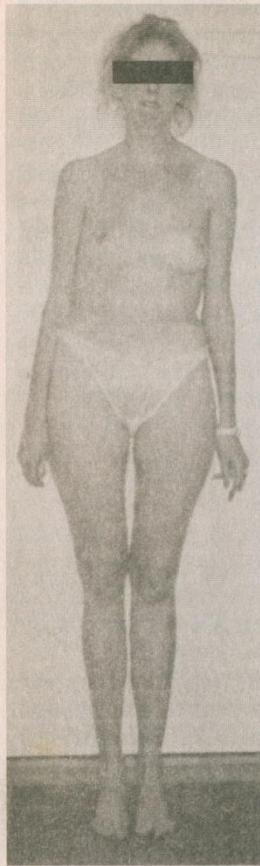


A – повышенный рост костей, особенно конечностей, одновременно изменение хрусталика глаза

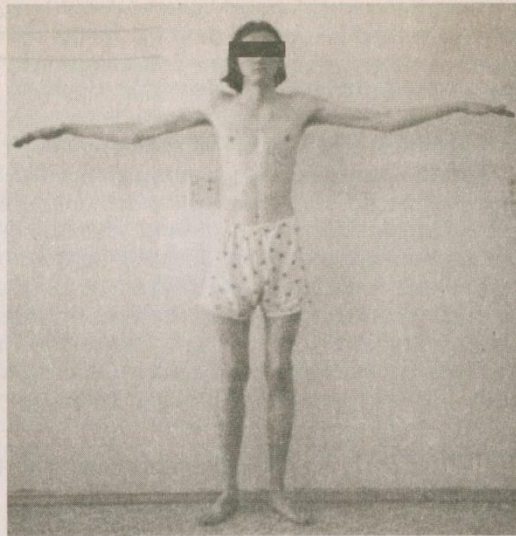
a – нормальный рост костей, нормальное строение хрусталика глаза

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

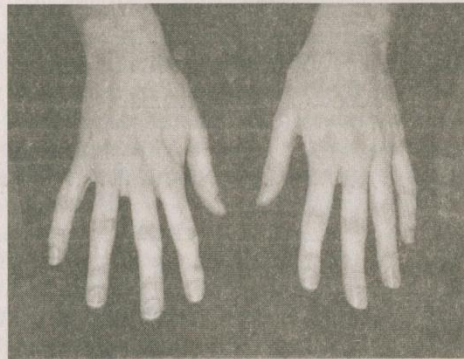
F₁ Aa × **aa**
50% здоровых, **50%** больных в семье



a



б



в



г



д