



КАФЕДРА БИОЛОГИИ
имени академика Е.Н.Павловского
ВОЕННО-МЕДИЦИНСКОЙ АКАДЕМИИ

Практическое занятие №17

На занятии рассматриваются следующие вопросы:

- 1.** Закономерности наследования количественных признаков
- 2.** Оценка относительной роли наследственности и среды в проявлении количественных признаков. Понятие наследуемости.
- 3.** Близнецовый метод в оценке наследуемости

Закономерности наследования количественных признаков

- 1.** В отсутствии средовой изменчивости число фенотипических классов в F_2 равно числу аллелей **+ 1**.
- 2.** С увеличением числа локусов, определяющих проявления количественного признака, изменчивость этого признака все более приближается к непрерывной

Скрещивание двух линий кукурузы, отличающихся по одному локусу

P AA x aa
 18 см **6 см**

G A a

F₁ Aa
 12 см

F₁ Aa x Aa
 12см **12см**

G

F₂ AA Aa aa
 18 см **12 см** **6 см**

A - увеличивает длину початка на **6 см**

Скрещивание двух линий кукурузы ,

отличающихся по двум локусам

P **AABB** **x** **aabb**
 18 см **6 см**
G **AB** **ab**

F₁ **AaBb**
 12 см

F₁ **AaBb** **x** **AaBb**
 12см **12см**

G **AB,Ab,aB,ab** **AB,Ab,aB,ab**

F₂ **1AABB** **2AaBB** **1aaBB** **2aaBb** **1aabb**
 2AABb **1AAbb** **2Aabb**
 4AaBb
 18 см **15 см** **12см** **9 см** **6 см**
 1 : 4 : 6 : 4 : 1

A - увеличивает длину початка на 3 см

B - увеличивает длину початка на 3 см

Скрещивание двух линий кукурузы, отличающихся по трем локусам

P **AABBCC** **x** **aabbcc**
 18 см **6 см**
G **ABC** **abc**

F₁ **AaBbCc**
 12 см

F₁ **AaBbCc** **x** **AaBbCc**
 12см **12см**

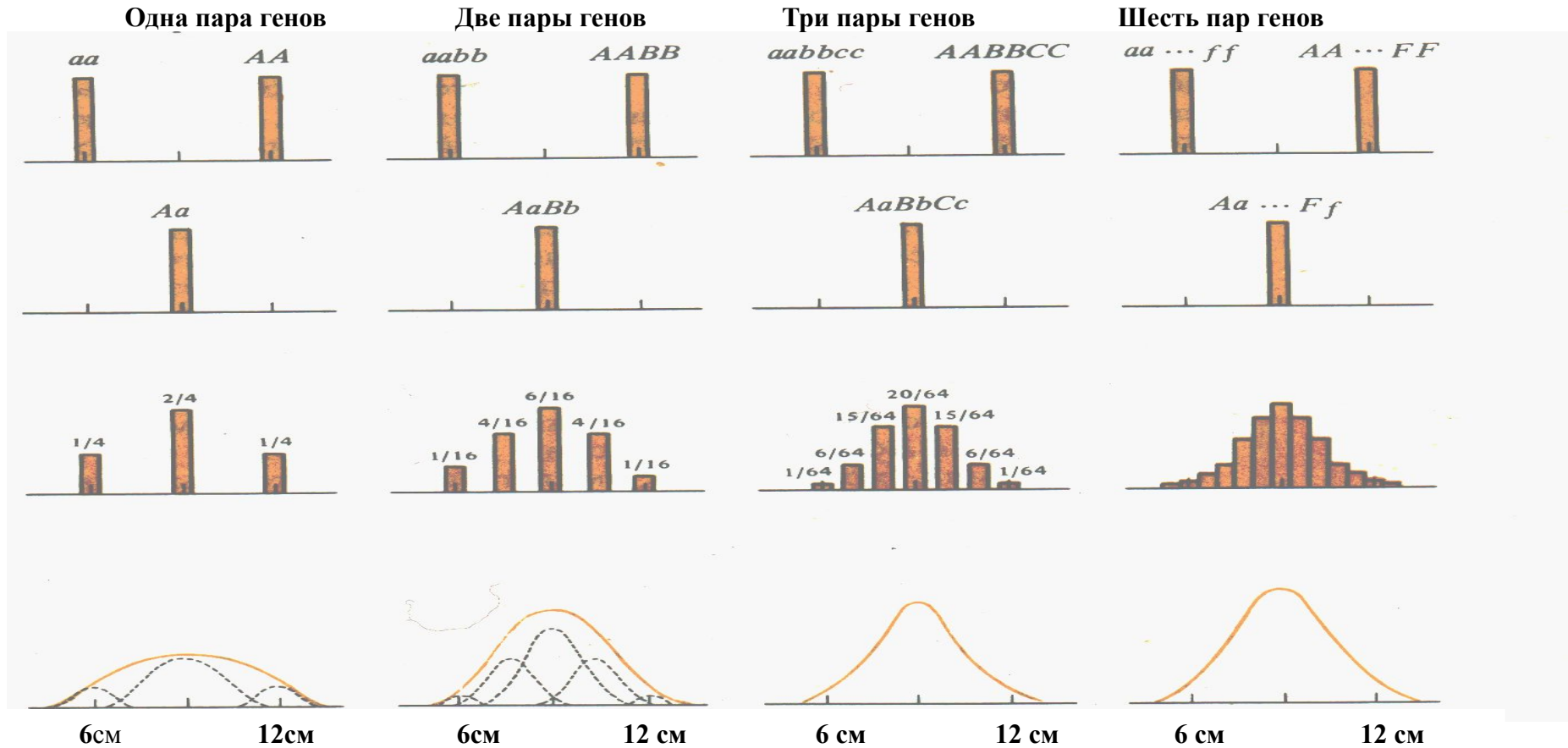
G
F₂ **AABBCC** **AaBBCC** **aaBBCC** **aaBbCC** **aabbCC** **aabbCc** **aabbcc**
 18 см **16 см** **14 см** **12см** **10 см** **8 см** **6 см**

1 : 6 : 15 : 20 : 15 : 6 : 1

A - увеличивает длину початка на 2 см
B - увеличивает длину початка на 2 см
C - увеличивает длину початка на 2 см

Увеличение числа локусов приводит к уменьшению дисперсии (возрастанию непрерывности) в распределении признаков в F_2 , поскольку в промежуточные классы попадает большая доля особей

Скрещивание между линиями растений, отличающихся по одному, двум и трем и шести локусам, определяющим длину початка кукурузы



Наследуемость измеряет часть фенотипической изменчивости признака, обусловленной генетическими различиями. Иными словами наследуемость измеряет не степень, в которой признак определяется генами, а долю фенотипической изменчивости между особями, которая обусловлена генетической изменчивостью

$$H = \frac{Vg}{Vo}$$

$$Vo = Vg + Ve$$

Vo – общая изменчивость

Vg - изменчивость, обусловленная генетическими различиями

Ve - изменчивость, обусловленная средовыми различиями

Измерение общей фенотипической изменчивости или дисперсии осуществляют следующим образом:

- 1.** Сначала вычисляют среднее значение величины признака
- 2.** Получают и возводят в квадрат разность между каждым значением признака и средней
- 3.** Вычисляют среднюю квадратов разностей - это и есть дисперсия

Пример: Пусть среднее значение величины признака равно **5**

2-5=-3; -3 в квадрате=9

4-5=-1; -1 в квадрате=1

6-5=1; 1 в квадрате=1

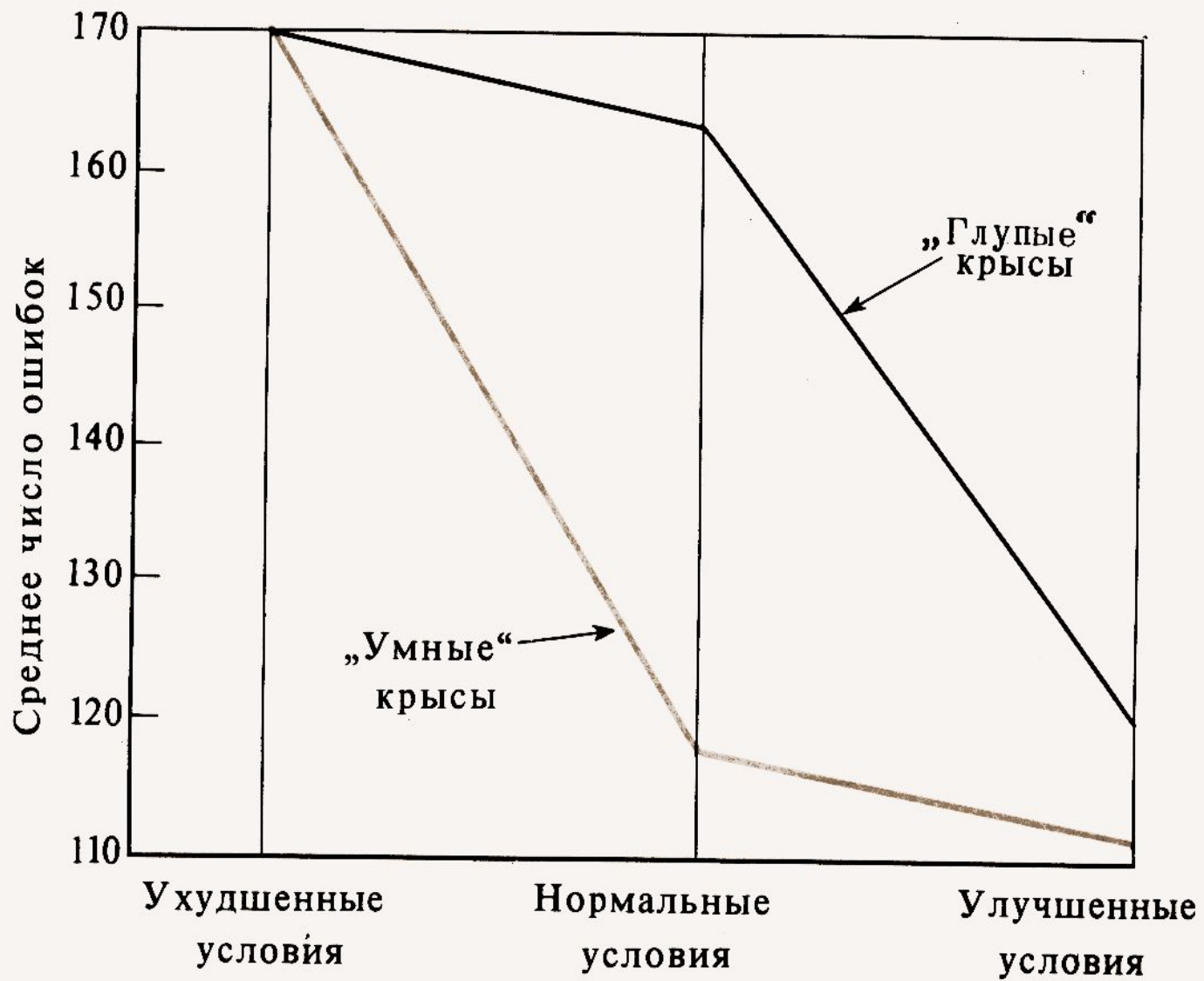
8-5=3; 3 в квадрате=9

Средняя квадратов **9+1+1+9=20:4=5**

Средняя квадратов разностей (дисперсия) = **5**

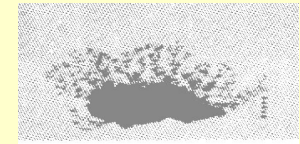
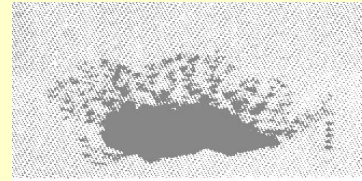
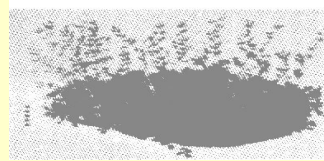
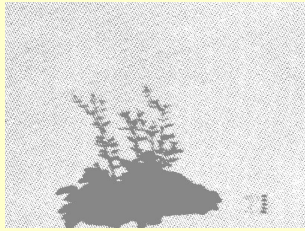
Оценки наследуемости могут быть объективными:

- только для тех определенных условий среды, в которых они получены;
- только для данной популяции

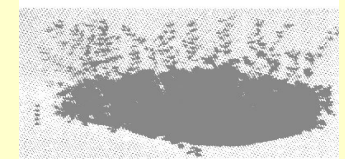
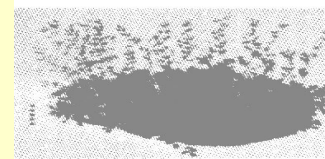
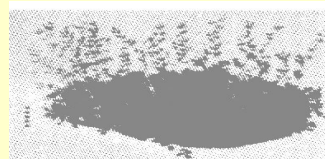


Результаты опытов с двумя линиями крыс

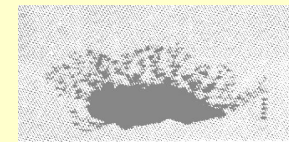
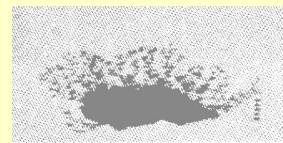
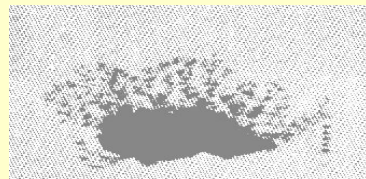
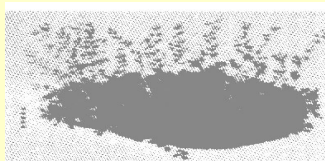
Результаты экспериментов с растением **Potencilla glantilla**



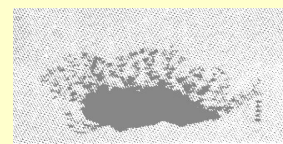
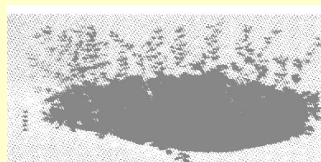
Эксперимент **1**. Генетически идентичные растения ,
выращенные на склоне холма **H=0**



Эксперимент **2**. Генетически гетерогенные растения ,
выращенные в оптимальных условиях **H=0,95**



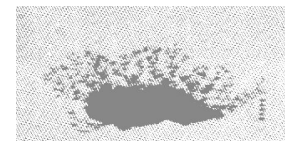
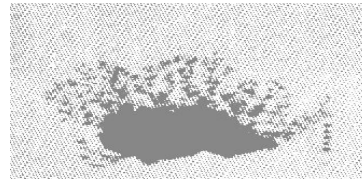
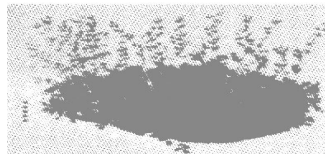
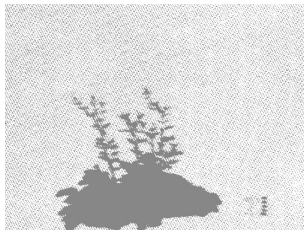
Эксперимент 3. Генетически гетерогенные растения, выращенные в плохих условиях $H=0,95$



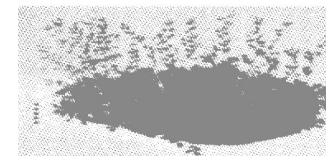
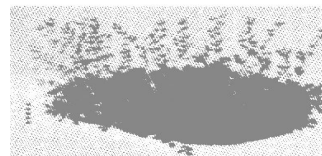
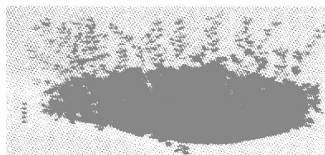
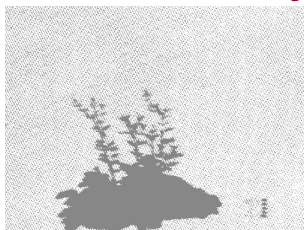
Эксперимент 4. Генетически гетерогенные растения, выращенные в на склоне холма $H=0,6$

Результаты экспериментов с растением *Potencilla glantilla*

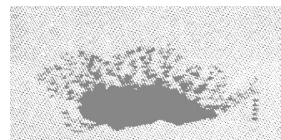
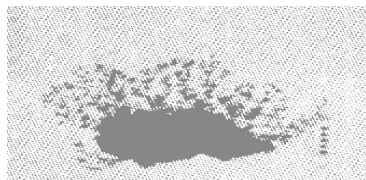
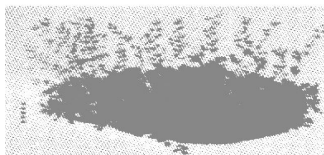
Эксперимент 1. Генетически идентичные растения , выращенные на склоне холма $H=0$



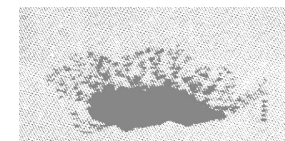
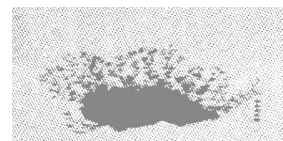
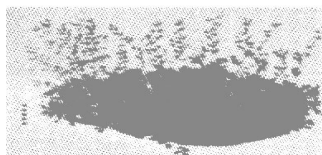
Эксперимент 2. Генетически гетерогенные растения , выращенные в оптимальных условиях $H=0,95$



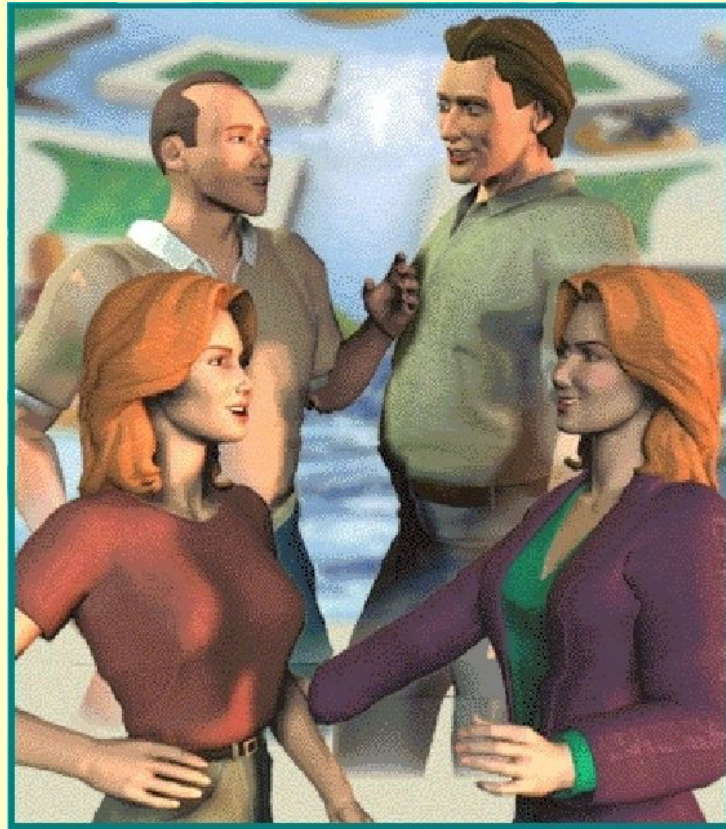
Эксперимент 3. Генетически гетерогенные растения , выращенные в плохих условиях $H=0,95$



Эксперимент 4. Генетически гетерогенные растения , выращенные в на склоне холма $H=0,6$



При сравнении двух популяций, отличающихся по какому-либо количественному признаку, при условии, что наследуемость этого признака высока в каждой популяции, еще не следует, что разница по средним значениям данного признака между популяциями обусловлена генетическими различиями



Близнецовым методом в генетике человека и медицинской генетике называют исследование генетических закономерностей на близнецах

Монозиготные близнецы (МЗ)-близнецы, развиваются из одной яйцеклетки, оплодотворенной одним сперматозоидом. МЗ близнецы генетически идентичны.

МЗ отличаются друг от друга набором антител, набором соматических мутаций в целом, характером инактивации X-хромосомы, количеством молекул митохондриальной ДНК.

Дизиготные близнецы (ДЗ)-близнецы, развиваются из разных яйцеклеток, оплодотворенных разными сперматозоидами. ДЗ близнецы генетически не идентичны. Они имеют половину общих генов.

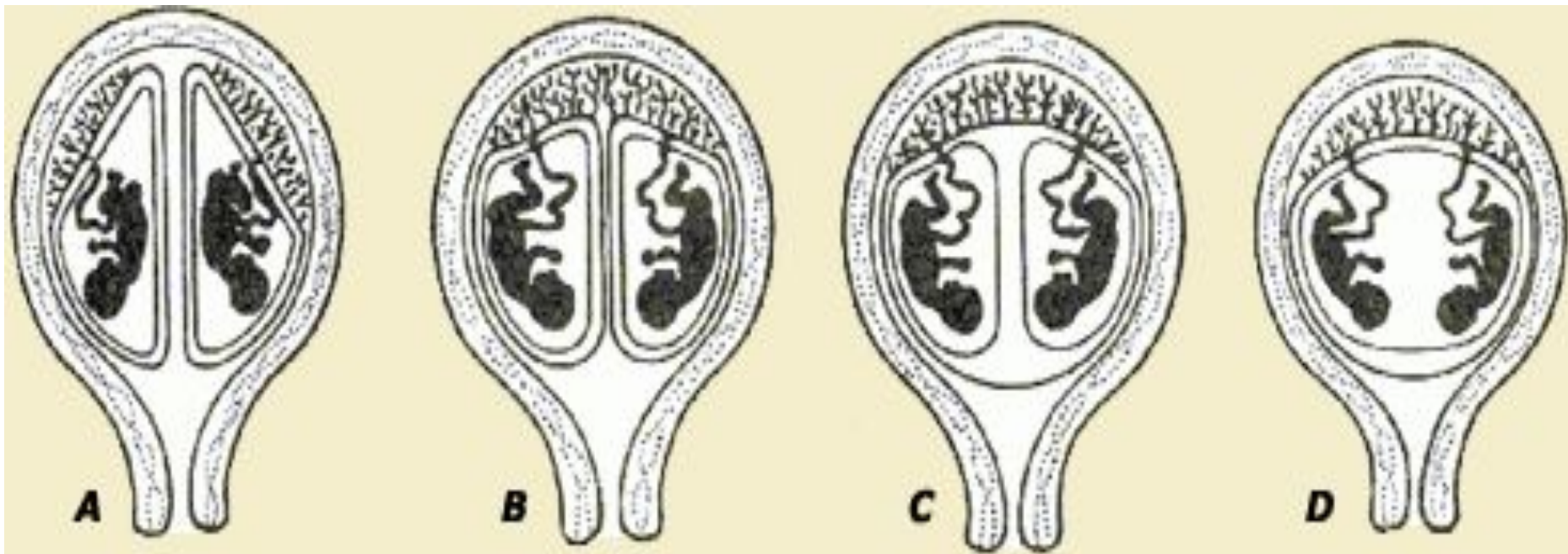
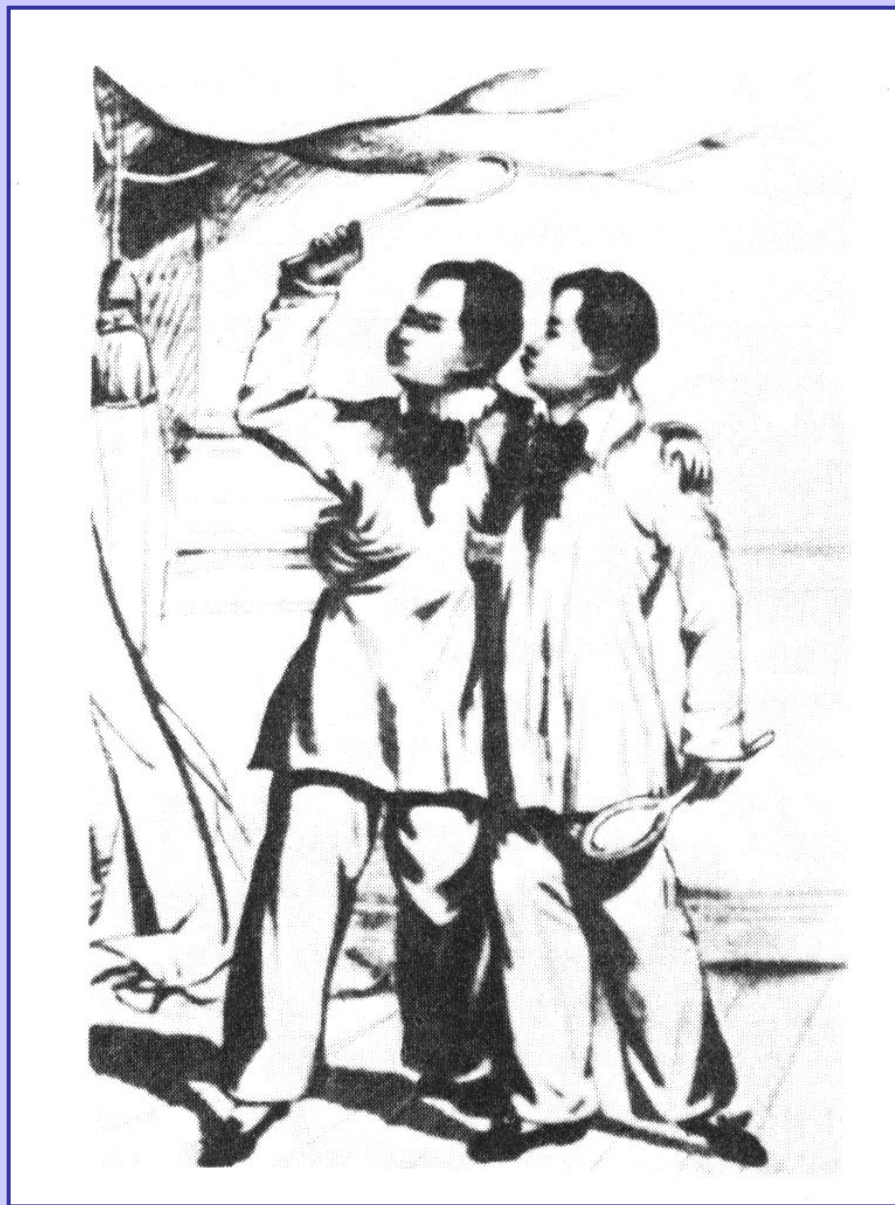


Схема расположения близнецов в матке.

A - однояйцевые и двуяйцевые близнецы с отдельными амнионами, хорионами и плацентами. **B** - однояйцевые и двуяйцевые близнецы с отдельными амнионами и хорионами и слитой плацентой. **C** - однояйцевые близнецы с отдельными амнионами, но с общим хорионом и плацентой. **D** - однояйцевые близнецы с общим для них амнионом, хорионом и плацентой



Сиамские близнецы Чаанг и Энг.

Определение показателя наследуемости количественных признаков близнецовым методом

V_{mz} - фенотипическая изменчивость (дисперсия)

между монозиготными близнецами

$V_{mz} = V_e$, где **V_e** средовая изменчивость

V_{dz} -фенотипическая изменчивость (дисперсия) между дизиготными близнецами

$$V_{dz} = \frac{1}{2} V_g + V_e$$

$$V_{dz} - V_{mz} = \frac{1}{2} V_g + V_e - V_e = \frac{1}{2} V_g$$

$$2(V_{dz} - V_{mz})$$

$$H = \frac{\text{-----}}{\text{-----}}$$

$$V_o$$

Показатели наследуемости некоторых количественных признаков человека

Признак	Наследуемость
Телосложение	0,81
Вес	0,76
Вербальные способности	0,68
Способность к естественным наукам	0,34
Способности к гуманитарным наукам	0,45
Скорость постукивания ногой	0,50

Определение показателя наследуемости качественных признаков близнецовым методом

Приблизительная оценка наследуемости в близнецовых исследованиях может быть получена путем удвоения разности между уровнем конкордантности моно- и дизиготных близнецов.

Конкордантность - сходство фенотипов у сравниваемых индивидов.

Kmz - Kdz

H = -----

1 - Kdz

Если **H > 0,6**, то это свидетельствует о большой роли наследственной предрасположенности в формировании патологии (признака).

Показатели наследуемости на основании данных близнецовых исследований

	Уровень конкордантности МЗ	Уровень конкордантности ДЗ	Наследуемость
Гипертония	0,6-0,8	0,3-0,5	0,6
Астма	0,1-0,8	0,0-0,5	0,2-0,6
Диабет типа 1	0,25-0,35	0,03-0,05	0,4-0,6
Диабет типа 2	0,5	0,3-0,5	0,3
Ревматоидный артрит	0,2	0,05	0,3

**ЧАСТОТА ЗАБОЛЕВАНИЯ ВТОРОГО БЛИЗНЕЦА
В СЛУЧАЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПЕРВОГО
(КОНКОРДАНТНОСТЬ В ПРОЦЕНТАХ)**

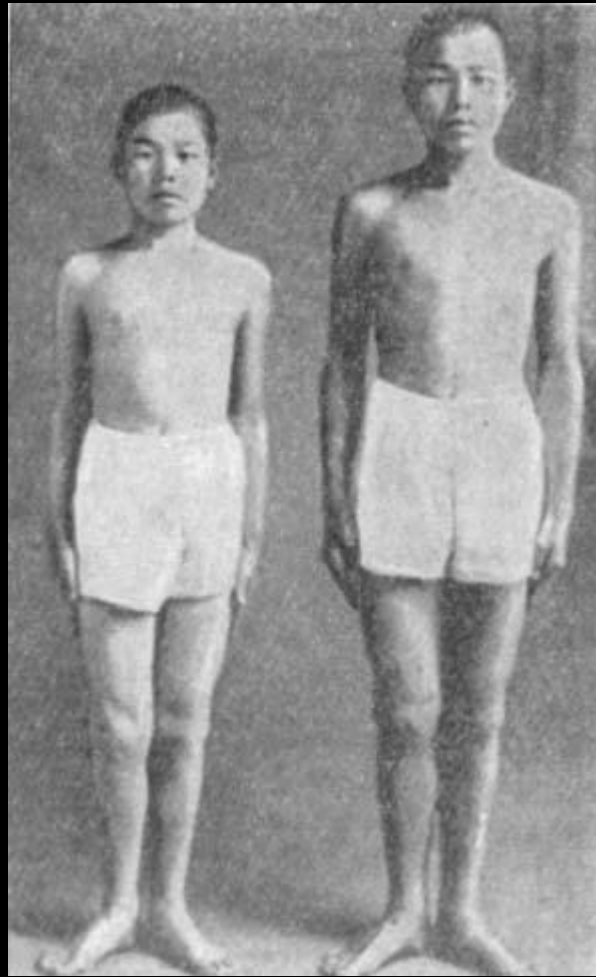
Наследственные заболевания и аномалии	ОБ	ДБ	Инфекционные заболевания	ОБ	ДБ
•Заячья губа	33	5	•Дифтерия	50	38
•Врождённый пилоростеноз	67	3	•Пневмония	58	43
•Косолапость	32	3	•Свинка	82	74
•Сахарный диабет	65	18	•Коклюш	97	93
•Шизофрения	69	10	•Корь	98	94
•Маниакально- депрессивный психоз	96	19	•Туберкулёз	66	23
			•Ревматизм	47,3	17,3



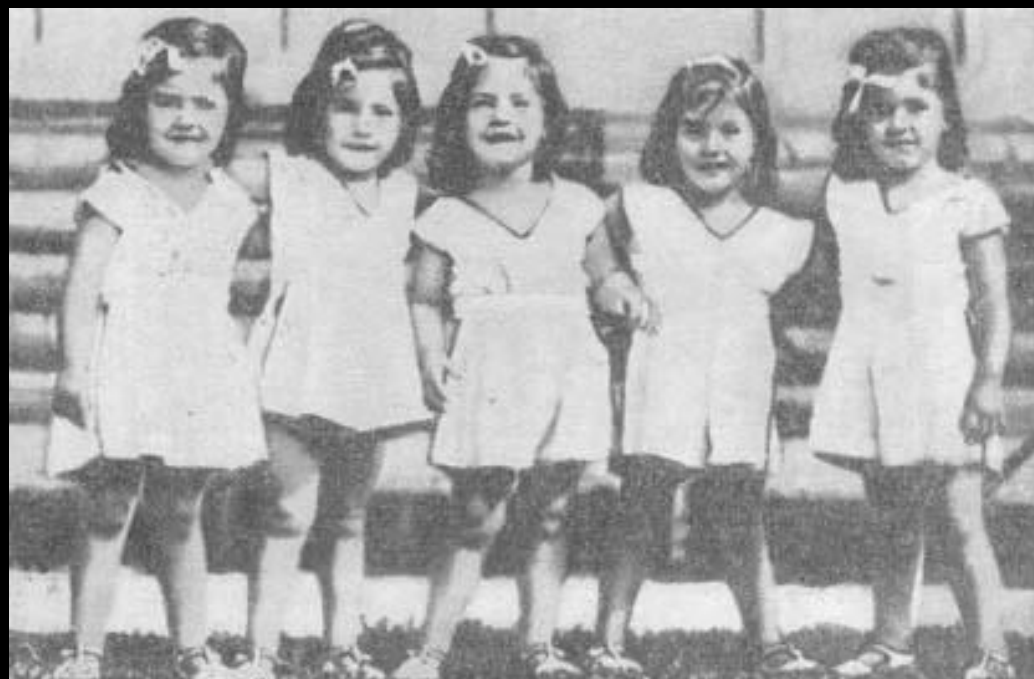
Старушки ОБ, жившие приблизительно в одинаковых условиях благополучия



Однояцевые близнецы, жившие в разных условиях. Верхняя была женой управляющего домом и жила в довольстве в городе. Нижняя жила в более тяжелых условиях в качестве работницы в деревне и в городе



Пара однояцевых близнецов в возрасте **15** лет. До **5**-летнего возраста эти близнецы были почти одинакового роста. Но потом левый из них задержался в росте, вероятно, вследствие нарушения функции гипофиза



Знаменитый клон девочек (пятерня МЗ) Дионн

Практическая часть

- *Задание 1.* Пигментация кожи человека контролируется несколькими парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. Если условно ограничиться двумя парами генов, то европейцы и африканские негры будут иметь генотипы $a_1a_1a_2a_2$ и $A_1A_1A_2A_2$, а потомки первого поколения будут мулатами. Рассчитайте вероятность рождения белых детей в браке дигетерозиготных мулатов.

Дайте ответ на вопрос:

- При кумулятивной полимерии, когда каждый аллель гена вносит одинаковый вклад в проявление количественного признака, а факторы окружающей среды оказывают одинаковое влияние на всех скрещиваемых особей, количество фенотипических классов в F₂ равно:
 - а) количеству генов;
 - б) количеству аллелей;
 - в) количеству аллелей - 1;
 - г) количеству аллелей + 1;
 - д) количеству генотипических классов.

Задание 2. Проведите анализ результатов исследования показателей конкордантности для разных заболеваний среди монозиготных и дизиготных близнецов (табл.) и сделайте заключение об относительной роли наследственности и факторов среды в развитии указанных болезней.

Результаты изучения конкордантности для разных заболеваний среди монозиготных близнецов (МЗ) и дизиготных (ДЗ) близнецов.

Заболевание	Конкордантность (%)	
	МЗ	ДЗ
Сахарный диабет	84,0	37,0
Эндемический зоб	71,0	70,0
Рахит	88,0	22,0
Экзема	28,6	8,0
Доброкачественная опухоль	20,0	12,7

Задача 3. В многочисленных работах по изучению роста, массы тела и величины артериального давления в группах новобранцев было показано, что указанные показатели распределялись в каждой из обследованных групп в соответствии с кривой нормального распределения. Чем можно объяснить невозможность четко выделения фенотипические классов по каждому из изученных признаков?