

Тема: Закономірності успадкування ознак

Кандидат біологічних наук,
доцент кафедри природничих та
соціально-гуманітарних дисциплін
ГОРДІЙЧУК С.В.



План:

- 1. Поняття і терміни сучасної генетики.*
- 2. Основні закономірності успадкування:*
 - гіпотеза чистоти гамет*
 - закони Менделя*
 - аналізуюче схрещування*
 - множинні алелі*
- 3. Взаємодія алельних і неалельних генів.*

АКТУАЛЬНІСТЬ ТЕМИ:




Закономірності успадкування ознак на організмовому рівні встановив Г.Мендель (1865).

У людини відомо понад 2300 ознак (нормальних і патологічних), які успадковуються за законами Менделя. Ці ознаки називаються менделюючими, а успадкування – моногенним.

Моногенні хвороби – фенілкетонурія, альбінізм, полідактилія, брахідактилія та ряд інших.

Знання закономірностей успадкування моногенних хвороб необхідні при проведенні медико-генетичного консультування з метою визначення ймовірності народження хворих дітей у родині.



Генетика (від грецького: рід, народжую)- наука, яка вивчає особливості спадковості і мінливості, які є головними характеристиками живих істот.

Предметом генетики людини є:

- ***Вивчення проблем збереження генетичної інформації - матеріального субстрату спадковості.***
- ***З'ясування закономірностей передачі генетичної інформації в конкретні ознаки.***
- ***Вивчення явищ спадковості та мінливості в людини на всіх рівнях її організації та існування.***

У генетиці людини виділяють два розділи - антропогенетику та медичну генетику.



Антропогенетика вивчає ознаки людини в нормі.

Медична генетика – наука, яка вивчає

- роль спадковості в патології людини***
- закономірності передачі з покоління в покоління спадкових хвороб***
- розробляє методи діагностики та профілактики спадкової патології, включаючи хвороби із спадковою схильністю.***

Сучасна медична генетика як розділ генетики людини має ряд самостійних підрозділів:



- *генетика крові;*
- *імуногенетика;*
- *генетика соматичних клітин;*
- *генетика нервової діяльності і поведінки*
- *радіаційна;*
- *фармакологічна;*
- *ендокринологічна генетика та ін.*

Основні поняття і терміни генетики



Спадковість – це передача ознак і особливостей розвитку від батьків до нащадків через гамети.

Завдяки збереженню і передачі спадкової інформації через покоління, вона характеризує і об'єднує всі живі істоти.

Мінливість – властивість організмів набувати нових ознак або втрачати попередні в процесі розвитку.

Вона змінює особливості спадковості при взаємодії із середовищем, що відрізняє зовнішність індивідуальності.

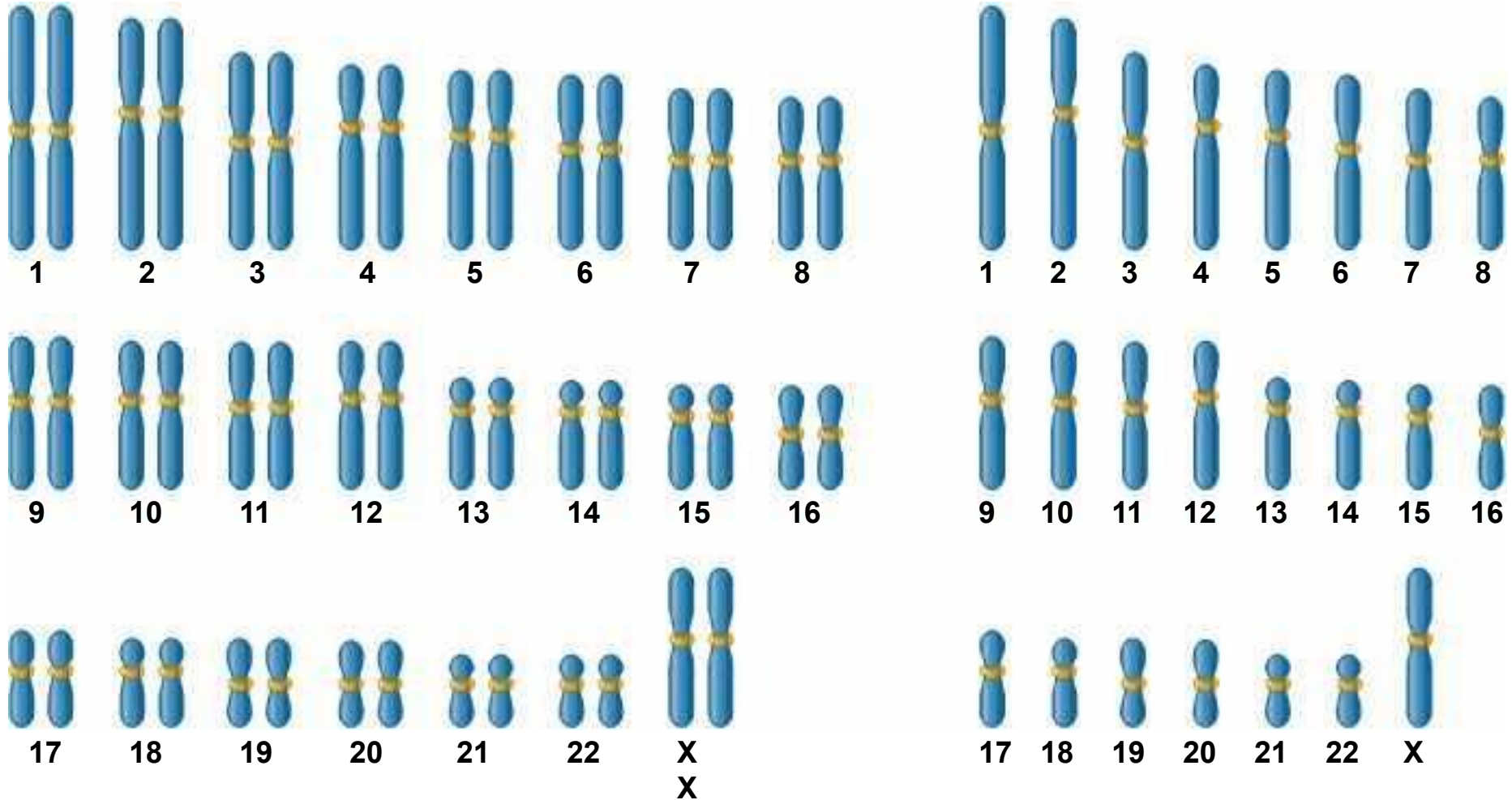
Організмний рівень генетичної інформації представлений геномом і ГЕНОТИПОМ



Геномом називають сукупність генів у гаплоїдному наборі хромосом. Геном є видоспецифічним, оскільки є тим необхідним набором генів, який забезпечує формування видових характеристик організмів в онтогенезі.

- При статевому розмноженні в процесі запліднення об'єднуються геноми двох батьківських статевих клітин, формуючи генотип нового організму (сукупність генів диплоїдного набору хромосом)*

Основні поняття і терміни генетики



*(a) сукупність генів
диплоїдного набору хромосом*

*(b) сукупність генів
гаплоїдного набору хромосом*

Генотип

Геном

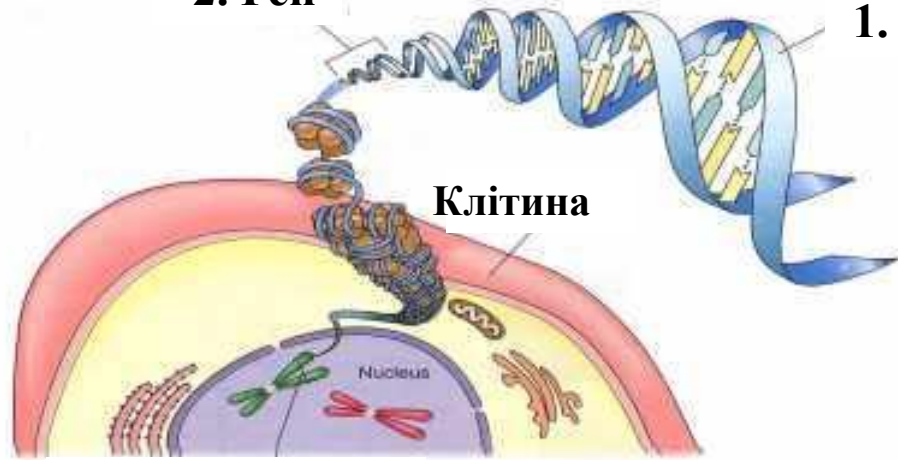


На організмовому рівні організації спадкового матеріалу проявляються його наступні властивості

- *здатність до самовідновлення і самокорекції в ряді популяцій клітин;*
- *підтримання сталості каріотипу в наступних поколіннях організмів;*
- *здатність до рекомбінації спадкового матеріалу в генотипі;*
- *здатність до зміни геномної організації спадкового матеріалу (за рахунок геномних мутацій)*

2. Ген

1. ДНК



4. Генотип



3. Хромосома

7. Популяція



5. Особа



6. Родина (покоління)





ФЕНОТИП - це сукупність всіх ознак (зовнішніх і внутрішніх) та властивостей організму, які можна спостерігати при анатомічних, фізіологічних, морфологічних і цитологічних дослідженнях.

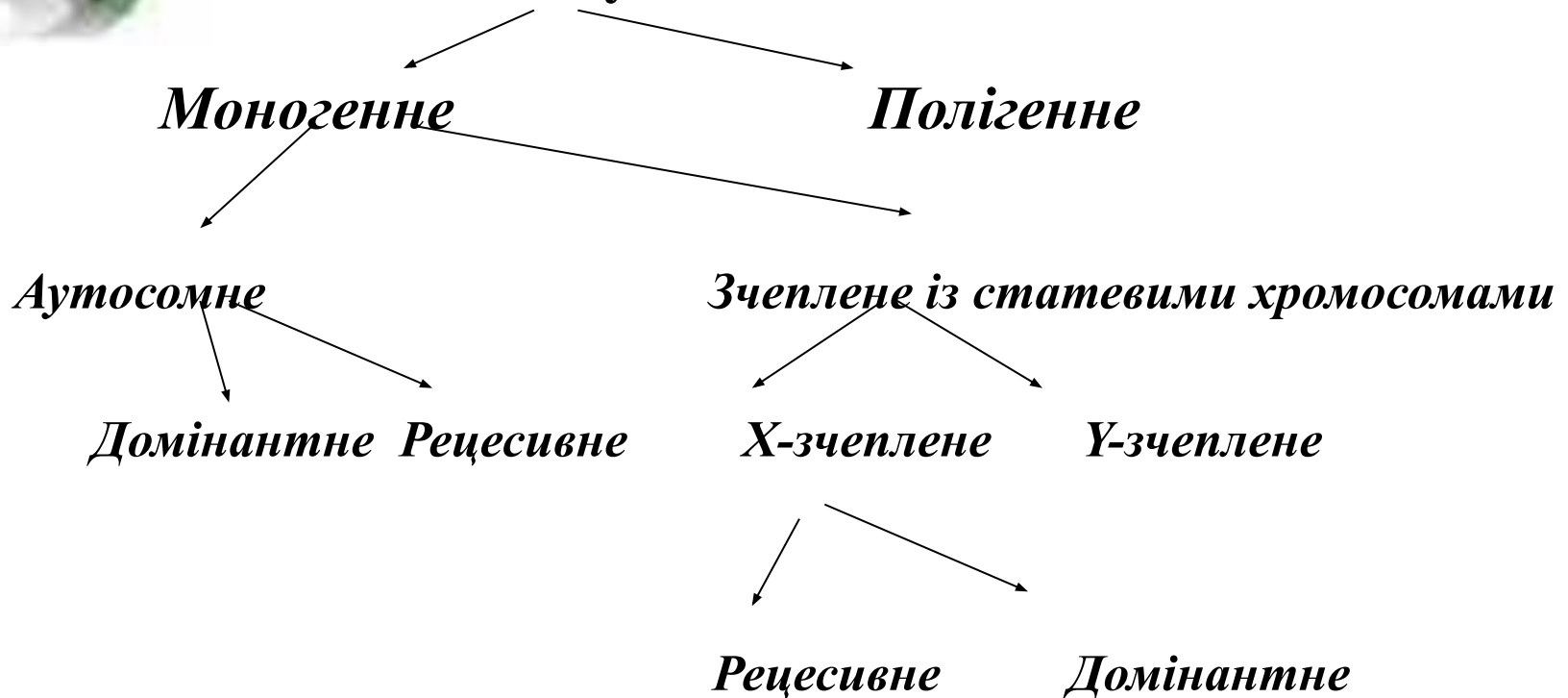
- Фенотип - це результат реалізації генотипу за певних умов зовнішнього середовища.
- У фенотипі майже ніколи не реалізуються всі генетичні можливості, а лише частина з них, для яких умови були оптимальними.
- Зміна зовнішнього середовища або генотипу може викликати відхилення від нормального фенотипу.
- Наявність певних генів не означає, що їх дія завершиться розвитком відповідних ознак. На дію багатьох генів впливає зміна зовнішнього середовища.

Терміни генотип та фенотип увів у науку в 1909 р. датський генетик В. Йоганнсен.

Успадкування

– спосіб передачі спадкової інформації, який залежить від форми розмноження. При безстатевому розмноженні головні риси успадковуються через соматичні клітини, тому материнська і дочірні клітини дуже подібні. При статевому розмноженні головні риси успадковуються через гамети.

Успадкування





- *Схрещування, при якому батьківські особини аналізуються за однією альтернативною парою проявів ознаки називають моногібридним, двох ознак – дигібридним, багатьох – полігібридним.*
- *Ознаки можуть проявлятися в різних станах, так як ген може існувати у взаємовиключних формах, або алелях.*



Гомозиготний організм –

диплоїдний організм, в обох гомологічних хромосомах якого містяться однакові алелі певного гена (наприклад, AA чи aa), утворює один тип гамет.

Гетерозиготний організм –

диплоїдний організм, обидві гомологічні хромосоми якого містять різні алелі певного гена (Aa): утворює два типи гамет за даним геном.

Гемізіготний організм (грец. *hemi* –

напів) – організм, у якому ген представлений не двома, а одним алелем і цей алель завжди фенотипно проявляється, навіть рецесивний.

Моногенне успадкування



- успадкування, при якому спадкова ознака контролюється одним геном.

Досліджував закономірності моногенного успадкування Г. Мендель.









Він експериментальне обґрунтував наявність одиниць спадковості (спадкових задатків, спадкових факторів) і описав їх важливі властивості: дискретність, стабільність, специфічність алельного стану.



© R. W. Van Nostrand/Visuals Unlimited

Горох посівний
(*Pisum sativum*) –
самозапильна рослина,
тому нащадки кожної
рослини є чистими
лініями (чистосортні)

Пари альтернативних ознак

Trait	Phenotypes	
Seed shape		
	Round	Wrinkled
Seed color		
	Yellow	Green
Pod shape		
	Inflated	Constricted
Pod color		
	Green	Yellow

ЗАКОНИ УСПАДКУВАННЯ МЕНДЕЛЯ

1. Закон одноманітності гібридів першого покоління

При схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються за однією парою альтернативних ознак, всі нащадки в першому поколінні однорідні як за фенотипом, так і за генотипом

Мендель схрещував рослини з зеленим насінням (aa) з рослинами з жовтим насінням (AA). В результаті всі гібриди першого покоління F1 виявились однорідними за генотипом – (Aa) і з жовтим насінням за фенотипом

P (Батьки): ♀ AA x ♂ aa

G (Гамети): A a

F1 (особи першого покоління): Aa



ЗАКОНИ УСПАДКУВАННЯ МЕНДЕЛЯ

2. Закон розщеплення ознак



P: ♀ Aa x ♂ Aa
G: A, a A, a
F₂ : $AA; Aa; Aa; aa$

За фенотипом $3/4$ особин (75%) мають домінантну ознаку, а $1/4$ (25 %) - рецесивну.

За генотипом $1/4$ особин (25%) - домінантні гомозиготи AA , $2/4$ (50%) - гетерозиготи Aa і $1/4$ (25%) - рецесивні гомозиготи aa

При схрещуванні двох гетерозиготних особин (гібридів), які відрізняються за однією парою альтернативних ознак, у потомстві спостерігається розщеплення за фенотипом 3:1 і за генотипом 1:2:1.

<i>Гамети</i>	<i>A</i>	<i>a</i>
<i>A</i>	<i>AA</i>	<i>Aa</i>
<i>a</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>

ЗАКОНИ УСПАДКУВАННЯ МЕНДЕЛЯ

3. Закон незалежного комбінування ознак



Щоб зрозуміти сутність явищ, які мають місце в дигібридному схрещуванні, розглянемо його генетичну схему:

S – домінантний алель жовтого кольору насіння гороху;

s – рецесивний алель зеленого кольору насіння;

Y – домінантний алель гладенької форми насіння;

y – рецесивний алель зморшкуватої форми насіння.



P: ♀ **SSYY**

x

♂ **ssyy**

жовта гладенька

зелена зморшкувата

G: **SY**

sy

F1:

SsYy

жовті гладенькі

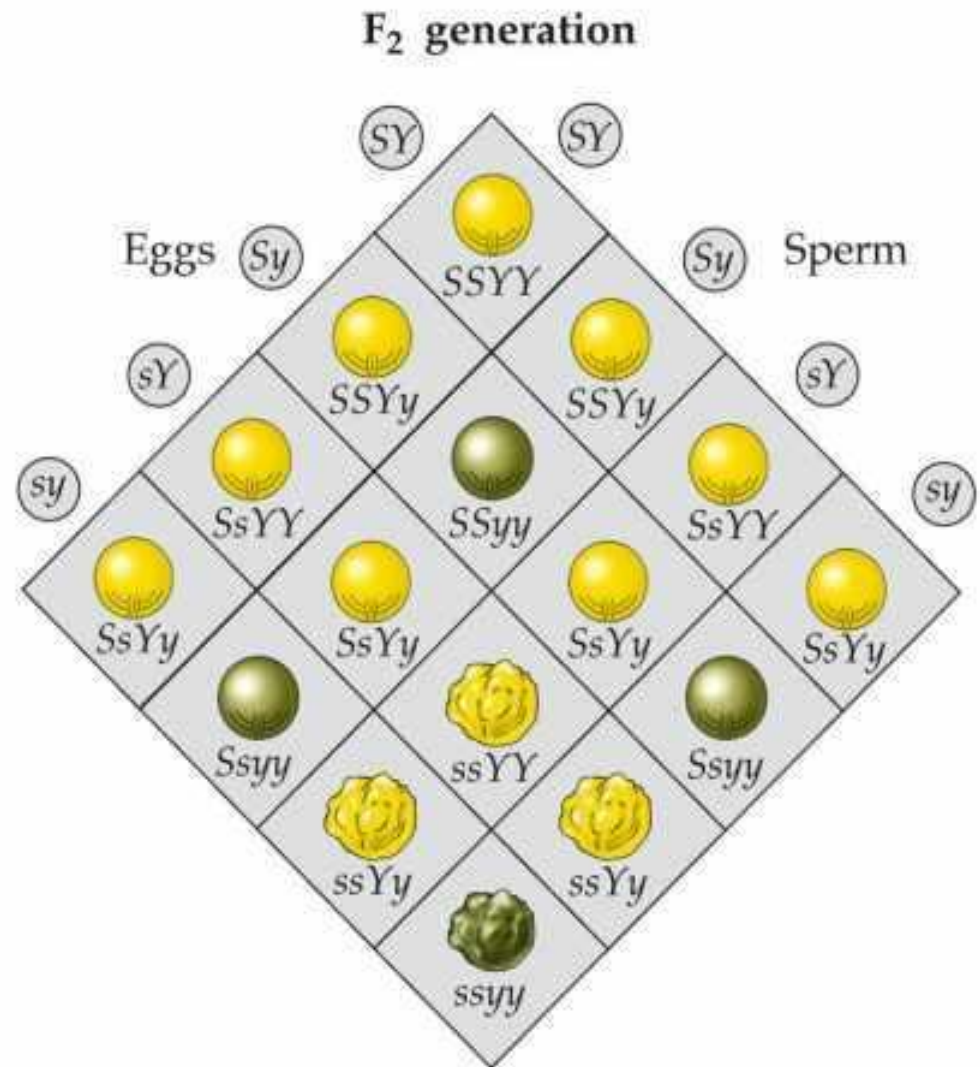
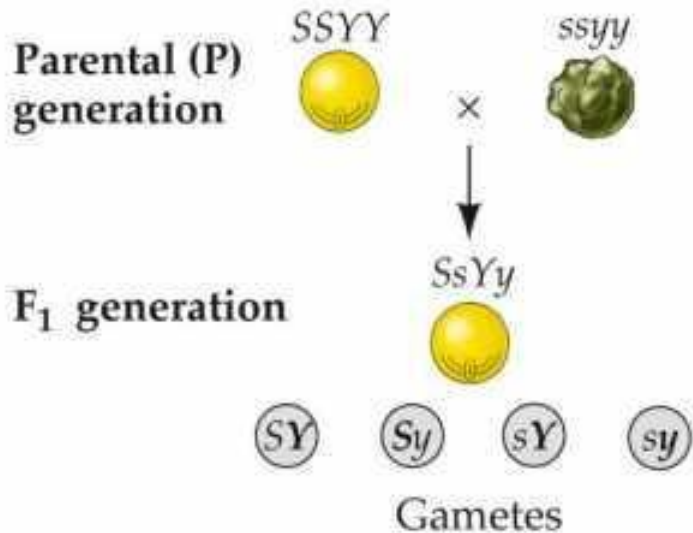
P: ♀ **SsYy**

x

♂ **SsYy**

G: **SY, Sy, sY, sy**

SY, Sy, sY, sy



LIFE: THE SCIENCE OF BIOLOGY, Seventh Edition, Figure 10.7 Independent Assortment
 © 2004 Sinauer Associates, Inc. and W. H. Freeman & Co.

ЗАКОНИ УСПАДКУВАННЯ МЕНДЕЛЯ

3. Закон незалежного комбінування

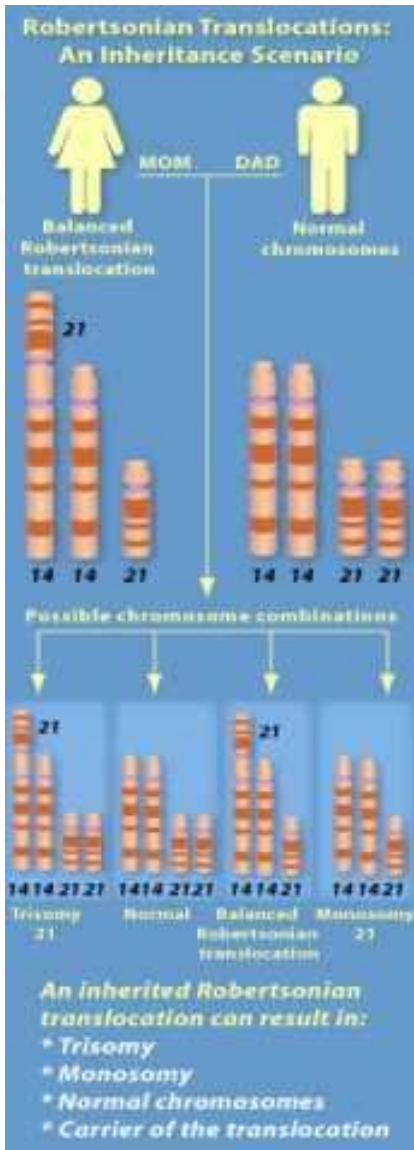
ознак

При схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються двома (і більше) парами альтернативних ознак, у другому поколінні F₂ спостерігається незалежне успадкування і комбінування ознак, якщо гени цих ознак розташовані в різних парах гомологічних хромосом

Ген однієї ознаки не впливає на передачу гена для іншої ознаки



Закон чистоти гамет



- *Алельні гени, перебуваючи у гетерозиготному стані, не зливаються, не змінюють один одного і не втрачаючи своєї індивідуальності, передаються у гамети.*
- *Гамети є “чистими”:* вони несуть лише один з двох алелей певного гена.

Менделюючі ознаки у людини



Домінантні *Рецесивні*

- Карі очі
- Темне волосся
- Косий розріз очей
- Ніс з горбинкою
- Широка щілина між
 різцями
 - Зуби великі,
виступають вперед
- Ямочки на щоках
- Блакитні очі
- Світле волосся
- Прямий розріз очей
- Прямий ніс
- Вузька щілина або
відсутність її
- Звичайна форма і
розміщення зубів
- Відсутність ямочок

Аналізуюче схрещування



схрещування, в якому особина, генотип якої невідомий, але його потрібно встановити (AA чи Aa), схрещується з рецесивною гомозиготою (aa).

P: ♀ AA x ♂ aa
G: A a
F1 Aa 100%

P: ♀ Aa x ♂ aa
G: A, a a
F1 Aa, aa 50/50%

- *Якщо все потомство однорідне – досліджуваний організм з генотипом AA.*
- *Якщо у потомстві є розщеплення 1:1, то досліджуваний організм є гетерозиготним Aa.*

Умови прояву законів Г.Менделя



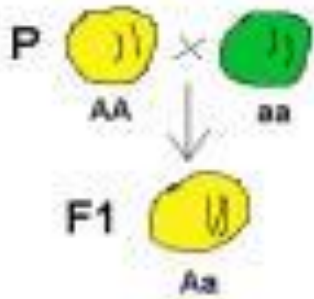
- *Відносна стабільність гена, який визначає дану ознаку (відсутність мутацій).*
- *Алельний стан гена (домінантність і рецесивність).*
- *Рівномірне утворення в мейозі гамет з алелем A і гамет з алелем a .*
- *Однакова ймовірність зустрічі таких гамет при заплідненні.*
- *Однакова життєздатність всіх типів зигот і організмів, які з них розвиваються.*
- *Однакова участь материнського і батьківського організму в передачі спадкових факторів.*

ФОРМИ ВЗАЄМОДІЇ МІЖ АЛЕЛЬНИМИ ГЕНАМИ



- 1. Повне домінування*
- 2. Неповне домінування (проміжне успадкування)*
- 3. Наддомінування*
- 4. Кодомінування*

ФОРМИ ВЗАЄМОДІЇ МІЖ АЛЕЛЬНИМИ ГЕНАМИ



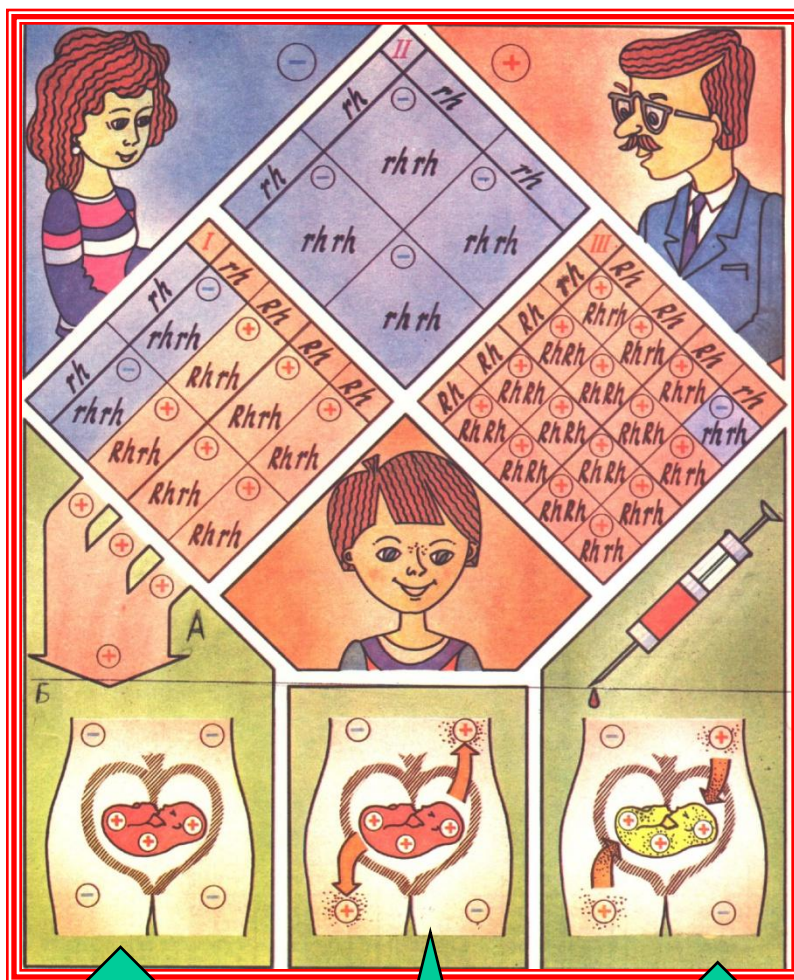
1. Повне домінування - домінантний алель в гетерозиготному стані фенотипово повністю пригнічує рецесивний.

P: ♀ AA x ♂ aa

G: A a

F1: Aa (жовте насіння)

Повне домінування. Успадкування резус-фактора



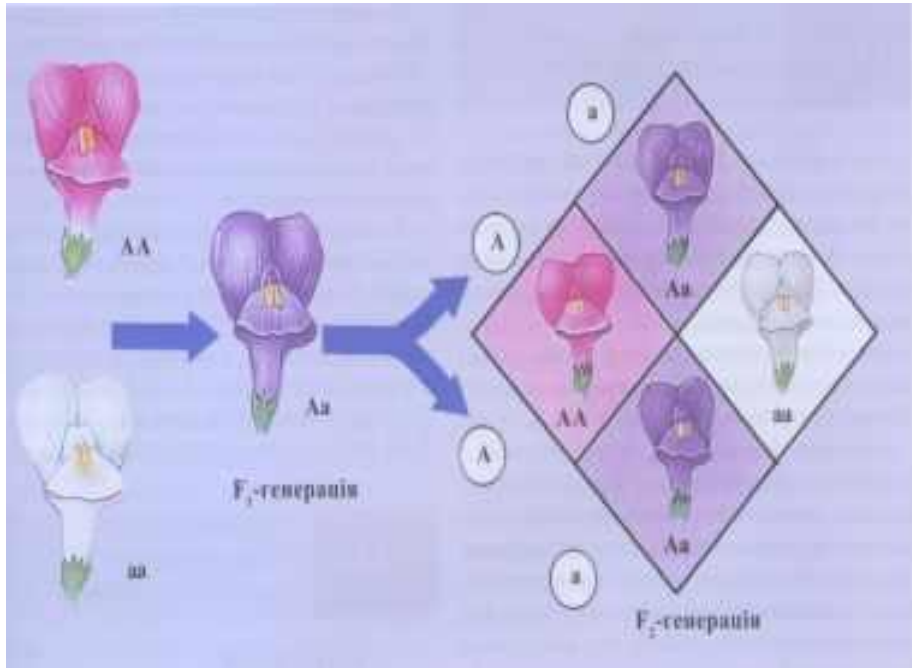
Виникнення
резус-конфлікту

1-а
вагітність

Утворення
антитіл

2-а
вагітність

ФОРМИ ВЗАЄМОДІЇ МІЖ АЛЕЛЬНИМИ ГЕНАМИ



P: ♀ AA (червоні) x ♂ aa (білі)

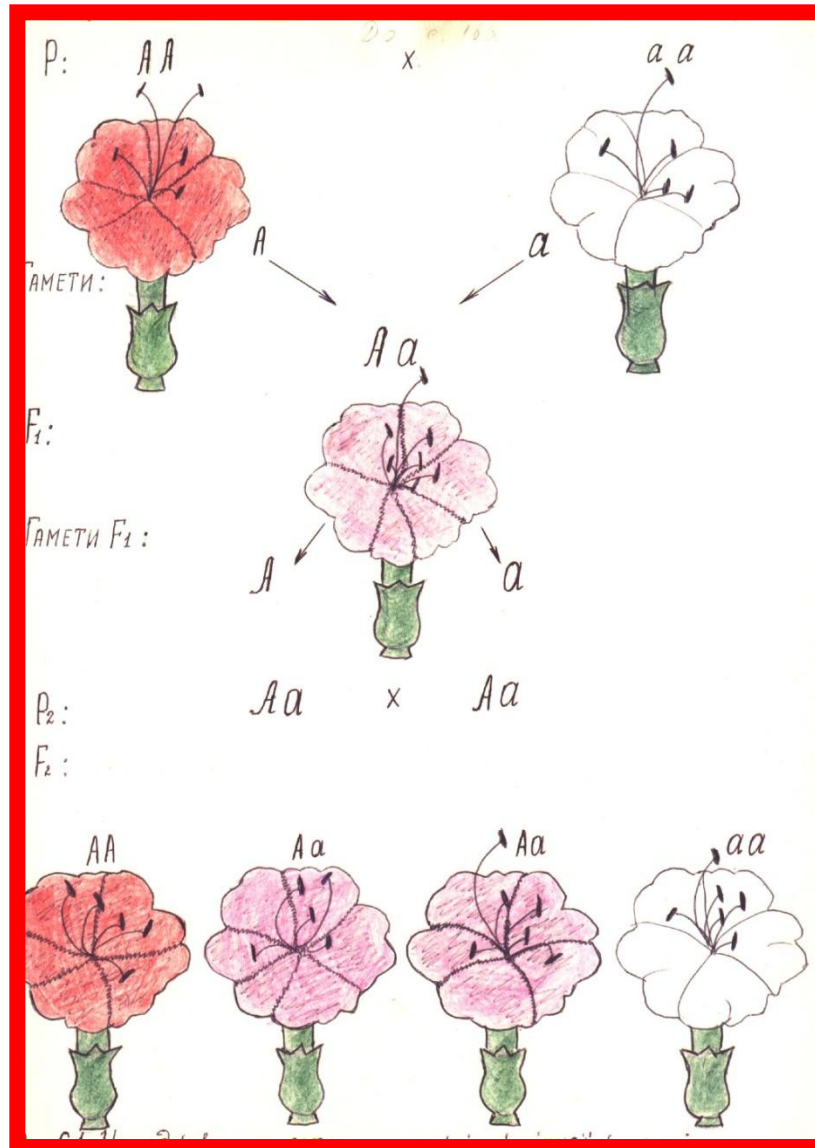
G: A a

F1: Aa (рожеві квіти)

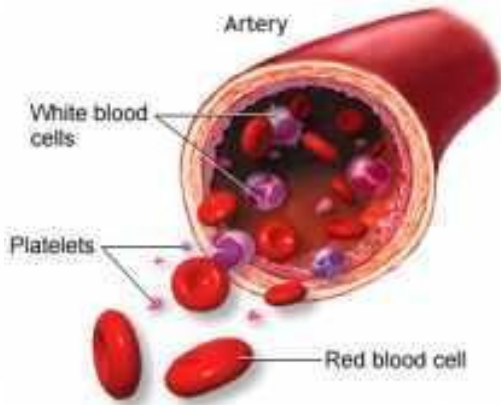
2. Неповне домінування
— домінантний алель в гетерозиготному стані неповністю пригнічує рецесивний алель.

Гетерозиготний стан є проміжним за фенотипом між фенотипами домінантної та рецесивної гомозигот

Неповне домінування



ФОРМИ ВЗАЄМОДІЇ МІЖ АЛЕЛЬНИМИ ГЕНАМИ



4. Кодомінування – прояв у гетерозиготному стані ознак, які визначаються двома алелями

- У людини ген , що кодує групи крові за системою АВО, має три алелі (множинні алелі): I^A , I^B та i .
- Алелі I^A та I^B є кодомінантні.
- Алель i є рецесивний.

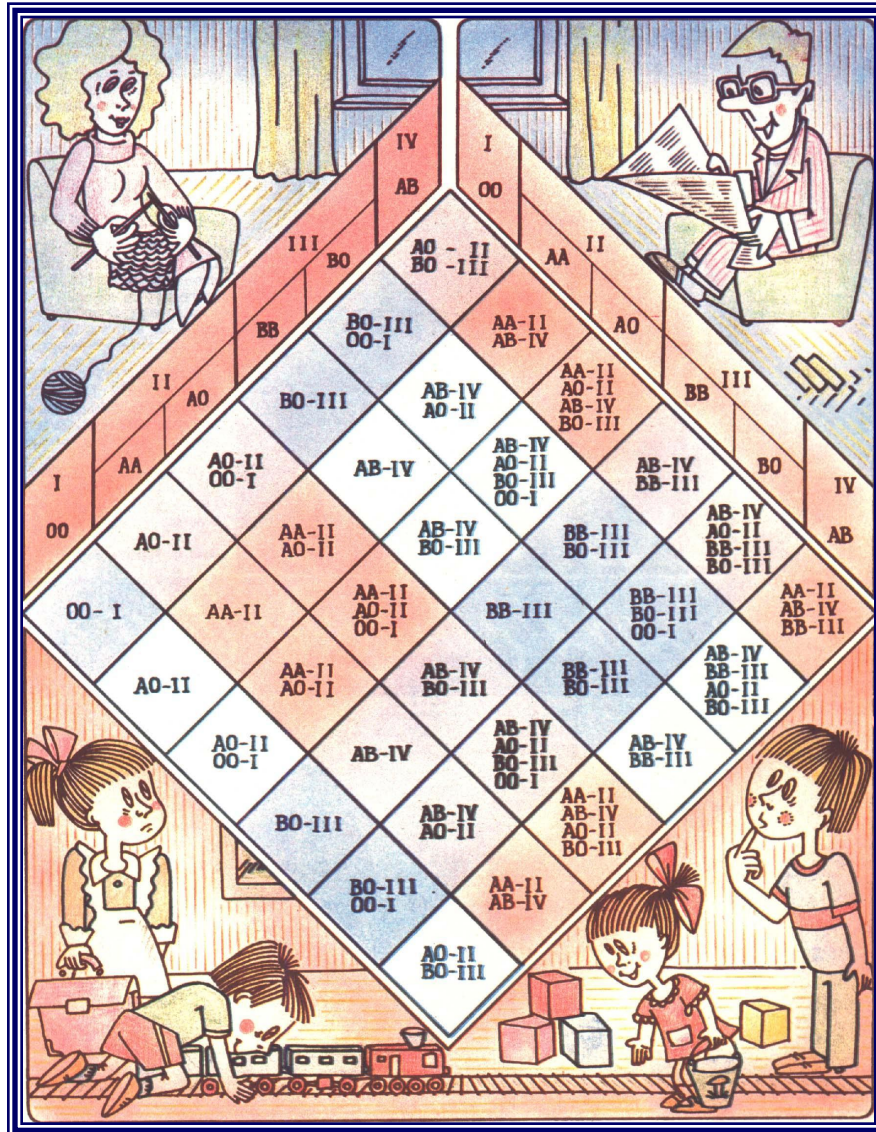
$$\begin{array}{l} P: \quad \text{♀} \quad I^A i \quad \quad \quad x \quad \quad \quad \text{♂} \quad I^B i \\ G: \quad \quad I^A, i \quad \quad \quad \quad \quad \quad \quad I^B, i \\ F1: \quad I^A I^B; \quad I^A i; \quad I^B i; \quad i i \\ \quad \quad IV \quad \quad II \quad \quad III \quad \quad IV \end{array}$$

Групи крові за системою АВО



Групи крові	Генотипи	Антигени еритроцитів	Антитіла плазми крові
I(0)	ii	-	α, β
II(A)	$I^A I^A, I^A i$	A	β
III (B)	$I^B I^B, I^B i$	B	α
IV (AB)	$I^A I^B$	A, B	-

Кодомінування



Четверта група
кріві людини

ФОРМИ ВЗАЄМОДІЇ МІЖ НЕАЛЕЛЬНИМИ ГЕНАМИ



- 1. Комплементарність*
- 2. Епістаз*
- 3. Полімерія*

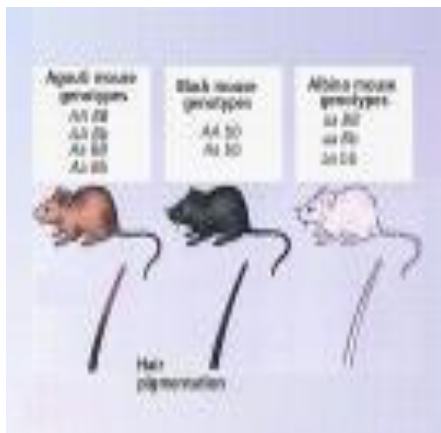
*Успадкування кольору волосся –
приклад комплементарності*



ФОРМИ ВЗАЄМОДІЇ МІЖ НЕАЛЕЛЬНИМИ ГЕНАМИ

2. Епістаз – взаємодія між алелями двох генів, при якій один ген (*епістатичний*) пригнічує дію іншого гена (*гіпостатичного*).

- При епістатичній взаємодії генів розщеплення за фенотипом в F2 складає 13:3.
- Забарвлення плодів гарбузів, масть коней теж визначаються цим типом взаємодії.



ФОРМИ ВЗАЄМОДІЇ МІЖ НЕАЛЕЛЬНИМИ ГЕНАМИ



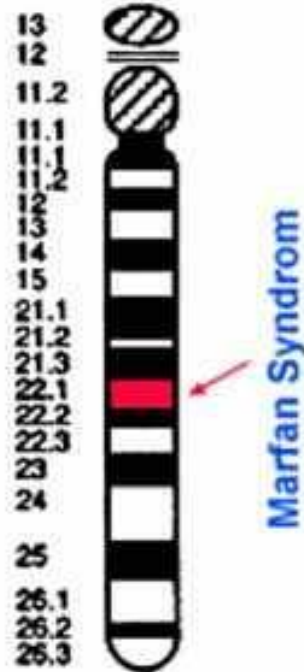
3. Полімерія - *різні домінантні неалельні гени діють на одну і ту ж ознаку посилюючи її прояв.*

- *Ознаки, які визначені більше, ніж одним геном називаються полігенними.*
- *Полімерні гени прийнято позначати однією літерою латинського алфавіту з цифровим індексом A_1A_1 , A_2A_2 , a_3a_3 .*
- *Ріст, колір шкіри – полігенні ознаки у людей.*

Плейотропія



Chromosom 15



- залежність декількох ознак від одного гена
- Часто індивідуальний алель має більше, ніж один результат впливу на фенотип
- Плейотропія характерна для генетичних захворювань, в яких однаковий білок присутній в різних частинах тіла
- Наприклад: синдром Марфана, аутосомно-домінантне захворювання
- ген локалізований у 15q21.1
- дисплазія сполучної тканини, що утворює кришталік ока, аорту, кістки кінцівок, ребер
- Ознаки синдрому Марфана включають підвивих кришталіка, ураження судин, довгі кінцівки, видовжені пальці (арахнодактилія), довге “пташине” обличчя, сколіоз.

Пенетрантність



- Гени, які контролюють ті чи інші ознаки, можуть проявлятися у фенотипі не у всіх носіїв або можуть мати різну ступінь фенотипового прояву.
- Кількісний показник прояву гена у фенотипі – **пенетрантність** – частота фенотипового прояву гена в популяції особин, які є носіями цього гена.

Експресивність



**ступінь
фенотипового
прояву гена, або
вираженість дії
гена серед його
носіїв**

Один і той самий ген у різних умовах може бути виражений сильніше або слабше.

*Наприклад: **полідактилія** може проявлятися на одній, на двох руках чи ногах, кількість пальців може бути 6 і більше.*

Джерела інформації



1. **Клінічна генетика. Т.В. Соркман, В.П. Пішак, І. С. Ластівка, О.П. Волосовець. – Чернівці: Медуніверситет, 2006. – 449с.**
2. **Медична генетика. Н.А. Кулікова, Л.Є. Ковальчук. – Тернопіль: Укрмедкнига, 2004. – 188с.**
3. **Медична біологія / За ред. В.П. Пішака, Ю.І. Мажори – Вінниця: Нова книга, 2004. – 656с.**
4. **Слюсарєв А.О., Жукова С. В. Біологія: Підручник. – К.: Вища школа, 1992.**
5. **Биология / Под ред. В.Н.Ярыгина. – М.: Медицина, 1984.**



*“Людина за
допомогою науки в
змісті виправити
недосконалість своєї
природи”*

І.І. Мєчников



Дякую за увагу!