

**Пермская Государственная Медицинская Академия имени
академика Е.А.Вагнера**

Кафедра биологии, экологии и медицинской генетики

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

Тема: Основные понятия генетики. Закономерности наследования признаков открытые Г.Менделем

План:

- 1. История медицинской генетики.**
- 2. Термины современной генетики.**
- 3. Моногибридное скрещивание.**
- 4. Неполное доминирование.**
- 5. Анализирующее скрещивание.**
- 6. Ди и полигибридное скрещивание.**



Грегор Иоганн



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. Изменчивость заключается в изменении наследственных задатков в процессе развития организма при взаимодействии с внешней средой

Элементарной единицей

наследственности является ген -

это отрезок молекулы ДНК, который

определяет последовательность

аминокислот в молекуле белка, что

в конечном итоге приводит к

реализации тех или иных признаков

в онтогенезе особи

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

- Совокупность всех наследственных факторов организма (генов), в диплоидном наборе хромосом ядра называется **генотипом**

- Совокупность всех признаков и свойств организма называется **фенотипом**. Фенотип обусловлен генотипом.

На реализацию генотипа 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 - AA), то такой организм называется **ГОМОЗИГОТНЫМ**
- Если гены кодируют различное состояние признака, то такой организм - **гетерозиготный (Aa)**

- 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 альтернативными 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

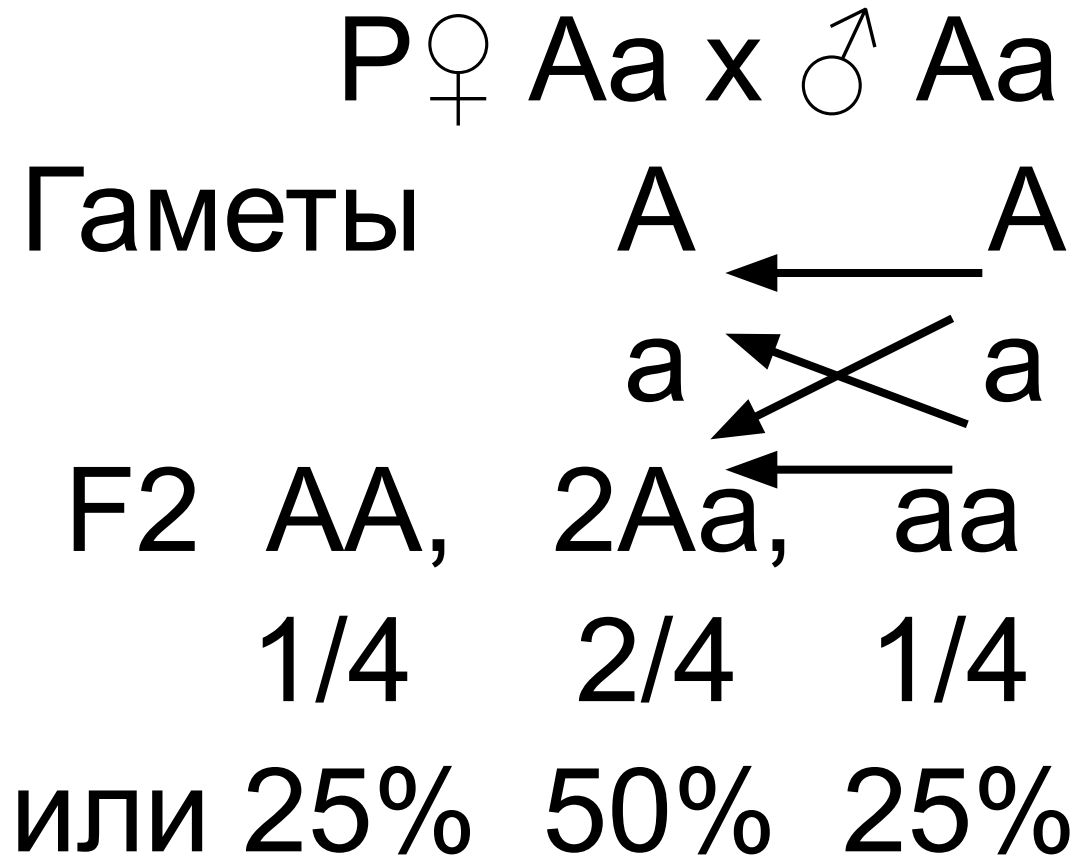
F₁ Aa, Aa, Aa, Aa

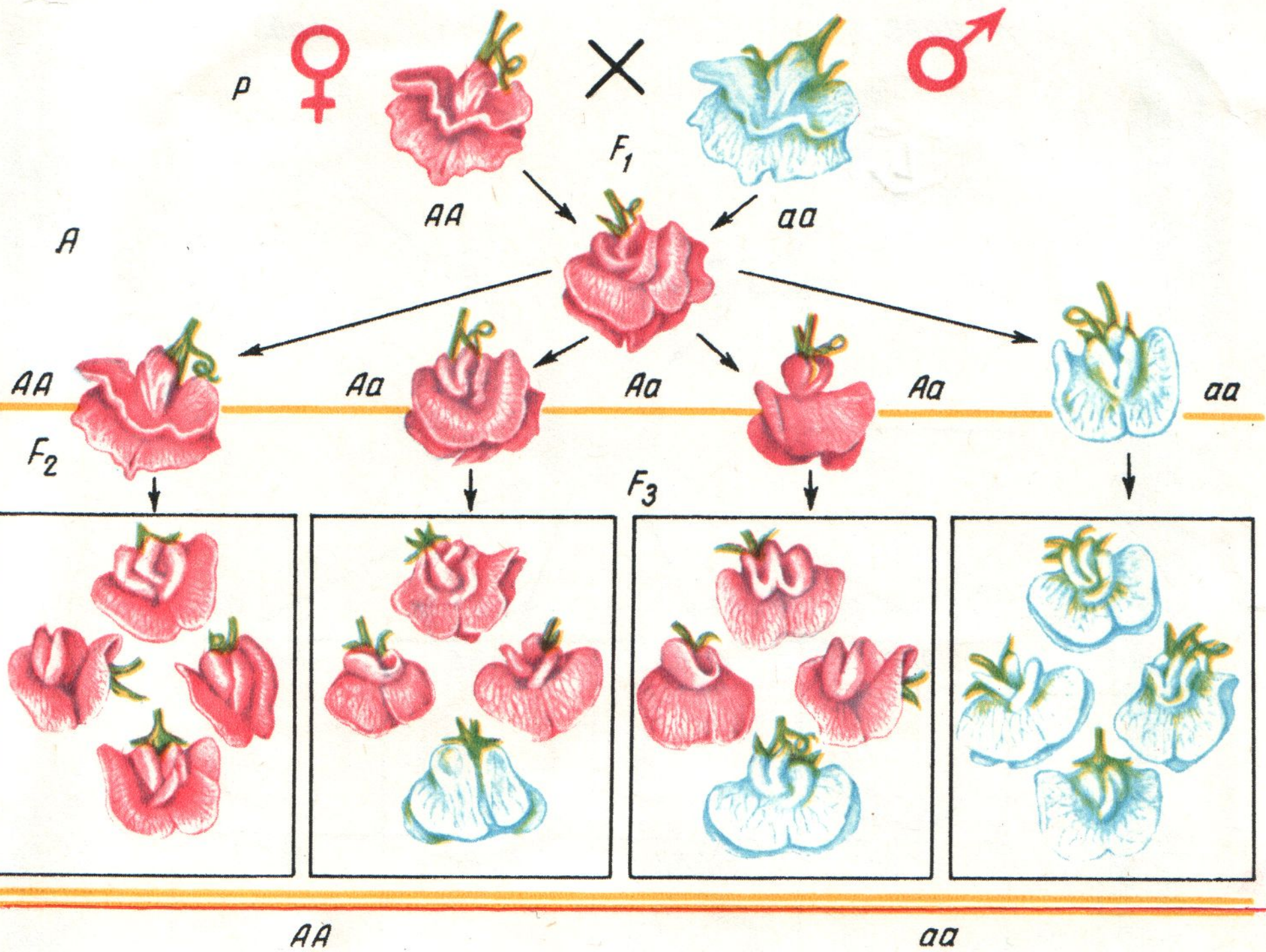
100% - пурпурная окраска

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.

3. 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 $\bar{A}a$ – 100%

розовая окраска

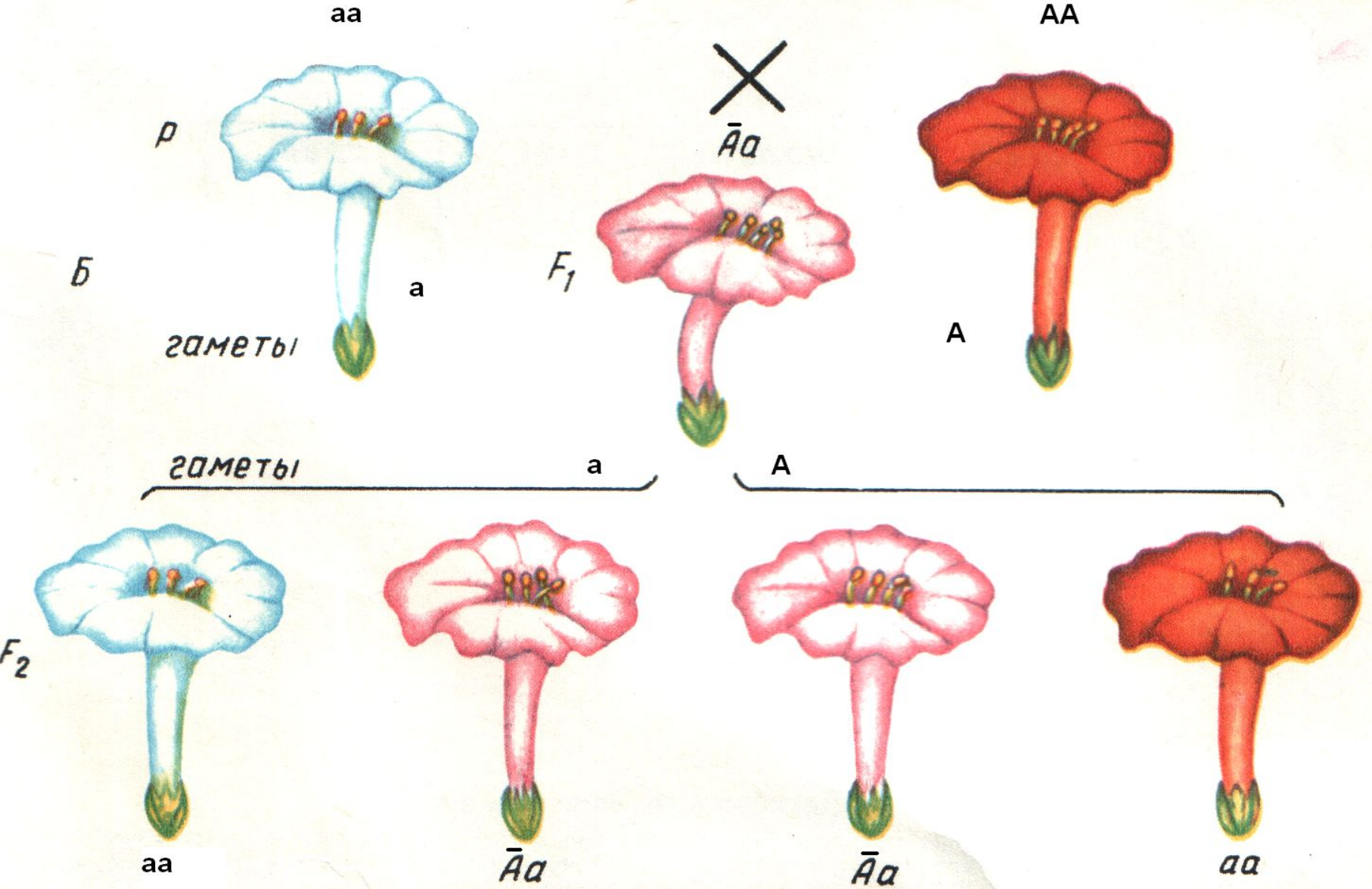
P ♀ $\bar{A}a$ x ♂ $\bar{A}a$

Гаметы A ← A
a ← a

F₂ AA, 2 $\bar{A}a$, 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.

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 Aa, aa

расщепление
в потомстве 1:1

5. Дигибридное 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**

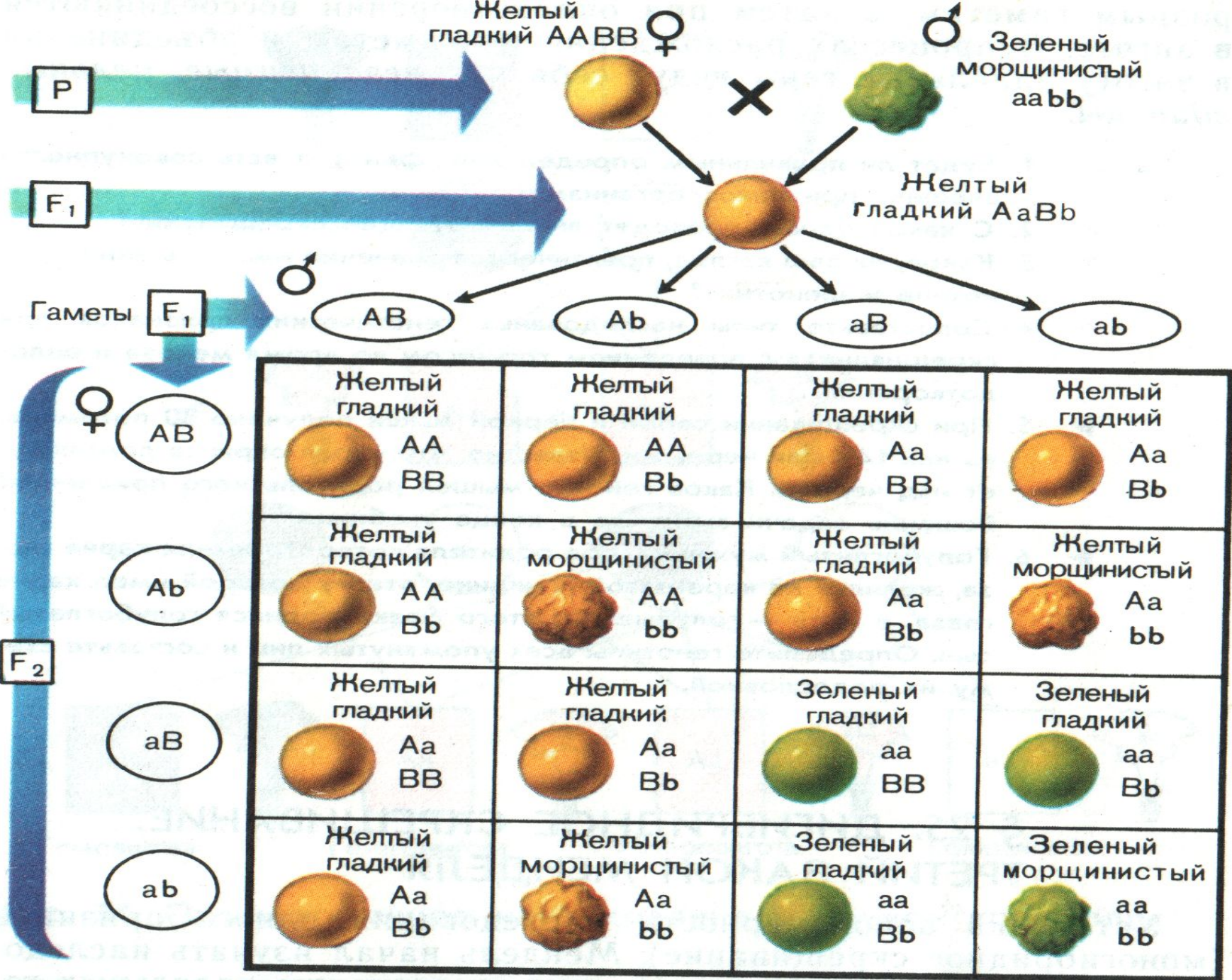
A – желтые	P ♀ AABV x ♂ aavv
a- зеленые	гаметы АВ ав
B- гладкие	F₁ AaBv
v- морщинистые	P ♀ AaBv x ♂ AaBv

- 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 результате чего проявляются гибридные формы, несущие признаки в сочетаниях, не свойственных родительским и прародительским особям.

Расщепление по каждой паре признаков
 пойдет независимо от другой пары
 признаков в отношении 3:1, если гены
 отвечающие за этот признак расположены в
 разных парах хромосом

$$\begin{array}{r} 3:1 \\ \times \\ \hline 3:1 \end{array}$$

$$9:3:3:1$$

$$\begin{array}{r} 1:2:1 \\ \times \\ \hline 1:2:1 \end{array}$$

$$1:2:1:2:4:2:1:2:1$$

Пенетрантность - это
количественный показатель
фенотипического проявления
гена, выражается в процентах.

**Степень выраженности признака
при реализации генотипа в
различных условиях среды
называется экспрессивностью**

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

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

P ♀ **Aa** × ♂ **Aa**

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

3 человека или 75 % имеют ген подагры особи женского пола из них: все здоровы,

У мужчин 3 чел. – 100%

x – 20%

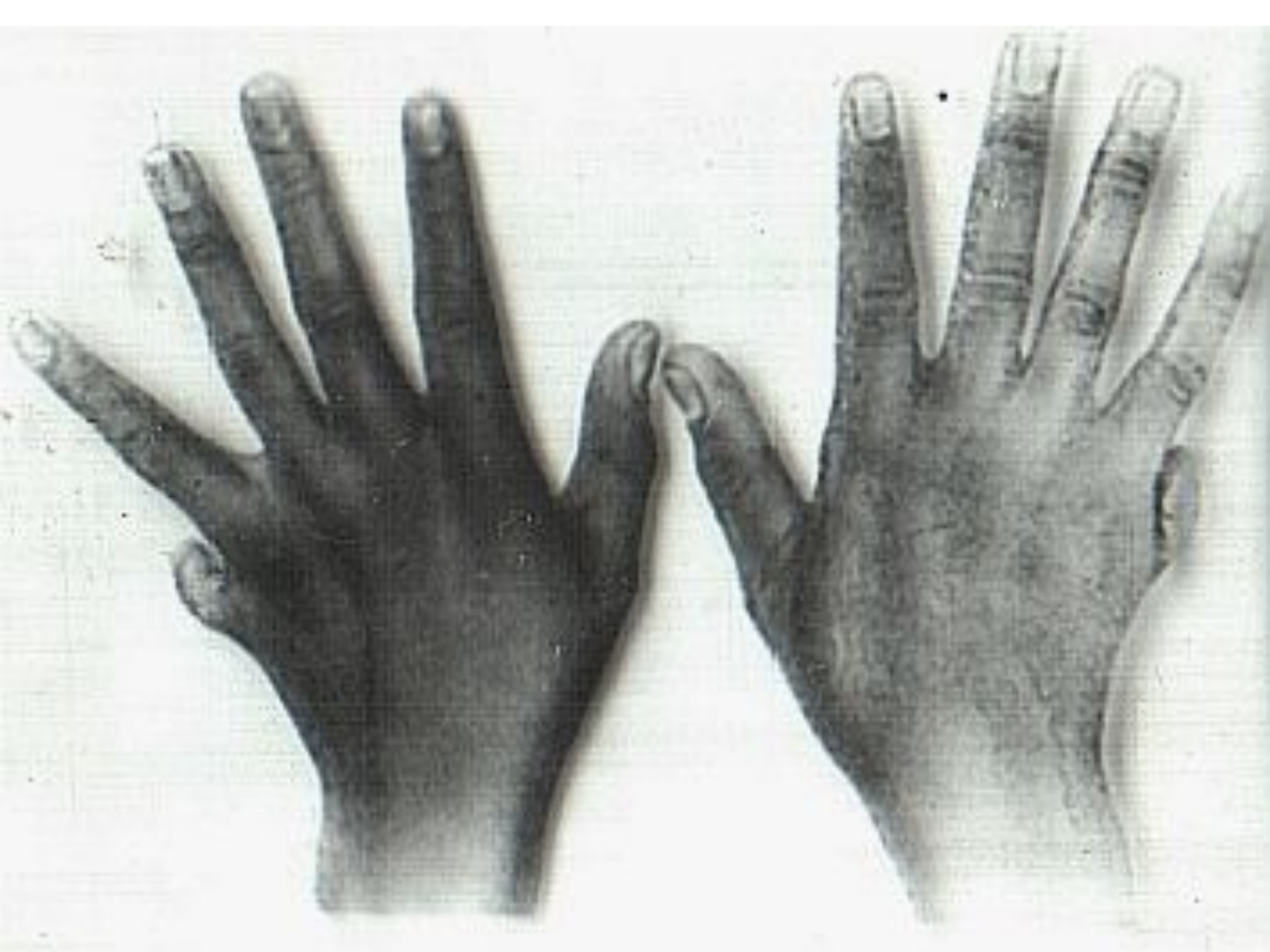
$x = 60/100 = 6/10$ или 0,6%, т.е.

примерно

1 мужчина из этой семьи болен подагрой

Менделирующие признаки у человека

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





53



54





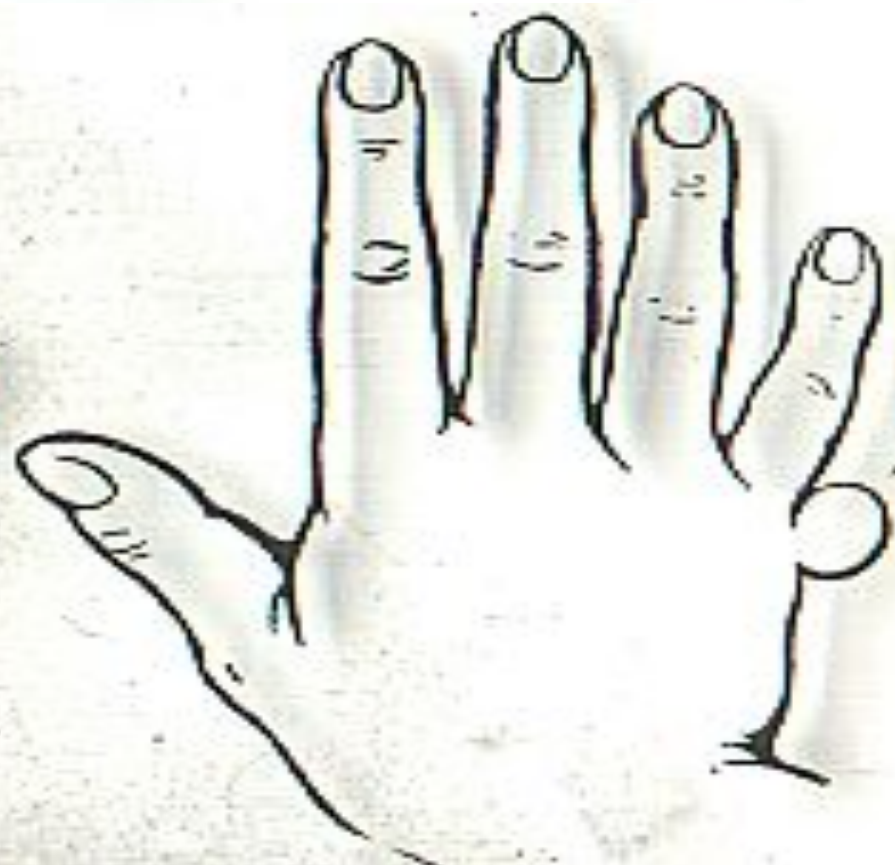
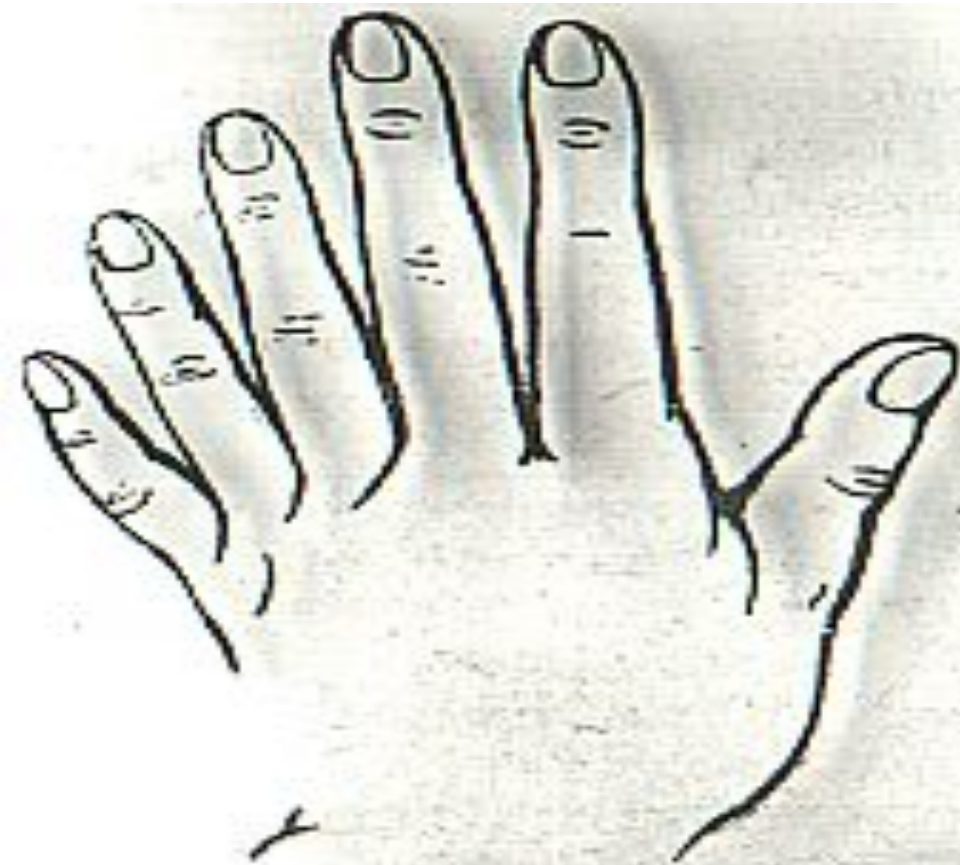
1



2



3





Наследование групп крови

Система АВО - описана в 1901 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 А и В 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 аглютиногены	Антитела агглютинины	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 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

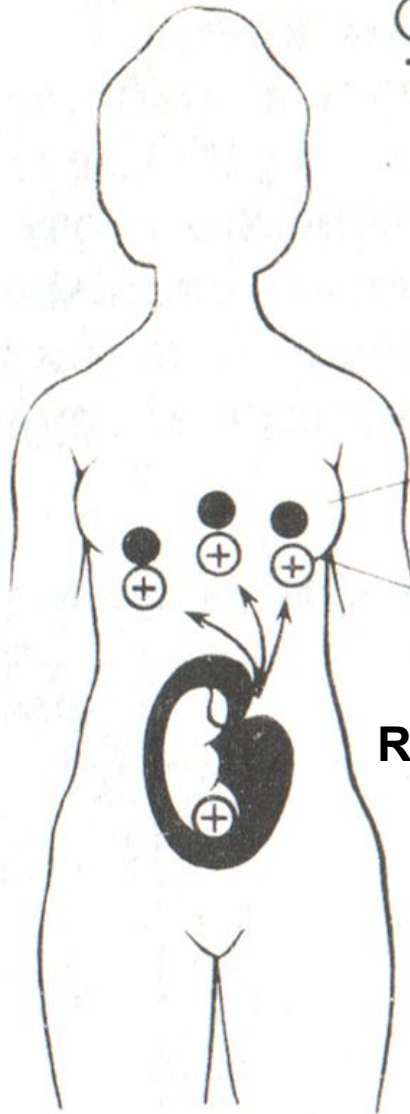
Резус конфликт

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-



Rh+



1. 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

**Пермская Государственная Медицинская Академия имени
академика Е.А.Вагнера**

Кафедра биологии, экологии и медицинской генетики

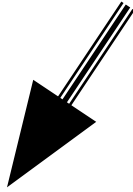
Взаимодействие генов

Тема: **Взаимодействие генов**

План:

- 1) Взаимодействие генов из одной аллельной пары
- 2) Взаимодействие генов из разных аллельных пар

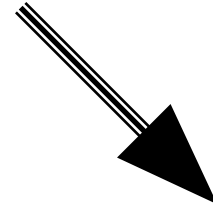
Взаимодействие генов



из одной

аллельной пары

1. неполное доминирование
2. полное доминирование
3. сверхдоминирование
4. кодоминирование



из разных

аллельных пар

1. комплементарное действие
2. эпистоз
3. полимирия

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.

A – розовидный гребень

a – простой гребень

B – гороховидный гребень

b – простой гребень

A_~B_~ – ореховидный гребень

aabv – простой гребень

P ♀ AAВВ × aaВВ ♂

розовидный × гороховый

F₁ AaBb ← aB
ореховидный гребень

P ♀ AaBb × AaBb ♂

ореховидный × ореховидный

♀	AB	Ab	aB	ab
♂	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 – ?