

A hand is shown holding a glowing DNA double helix structure. The background is a warm, reddish-orange gradient. The DNA helix is rendered in a 3D style with yellow and purple bands. The hand is positioned as if presenting the DNA molecule.

Лекция

Тема: Закономерности наследования признаков

Генетика человека с
основами медицинской
генетики

Преподаватель : Щербакова Т.А.

План

- **Понятие наследственности**
- **Законы Менделя**
- **Хромосомная теория**
- **Генетика пола**
- **Виды наследственности**



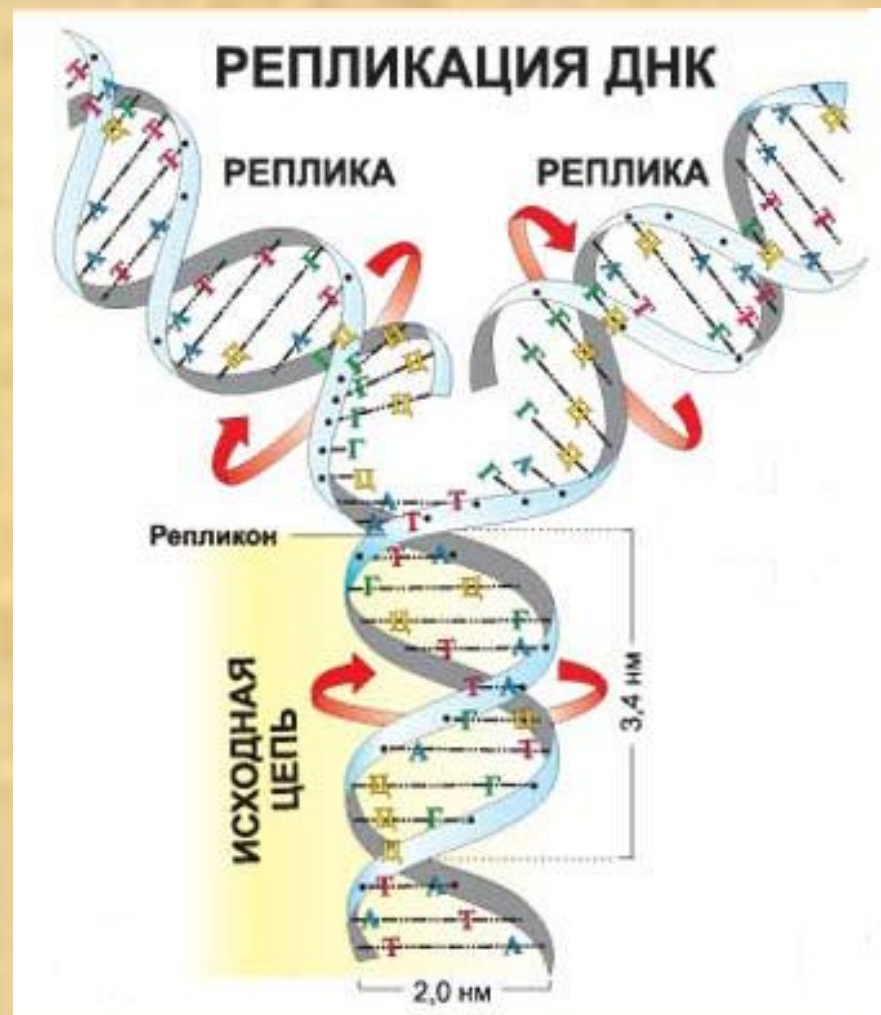
Наследственность – свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями.



Процесс передачи наследственной информации от одного поколения организмов другому называется ***наследованием***.

В основе наследования лежит способность ДНК хромосом к **репликации**. Дочерние хромосомы при этом во время клеточного деления равномерно распределяются между дочерними клетками. В хромосомах локализованы **гены**, кодирующие все белки организма; белки же определяют развитие признаков.

Совокупность наследственных задатков (генов) называется **генотипом**. Совокупность всех признаков и свойств организма называется **фенотипом**.



ЗАКОНЫ МЕХАНИКИ

Механизмы и закономерности наследования признаков раскрыл чешский исследователь-любитель **Грегор Мендель.**

Он сумел правильно поставить задачу исследования – выяснить, как наследуются отдельные признаки.

Для скрещивания он отбирал родительские формы с константными, т.е. воспроизводимыми из поколения в поколение, признаками. Им выбирались родительские растения, контрастно отличающиеся друг от друга по парам альтернативных признаков.





Удачно был выбран Менделем объект исследования – садовый горох. Он легко культивируется, неприхотлив, дает многочисленное потомство. У гороха он изучал характер наследования по семи признакам: окраска цветков, окраска плодов, высота стебля, форма бобов, окраска семян, поверхность семян, расположение цветков.

- Скрещивание двух организмов еще в XVIII в. было названо ***гибридизацией***; потомство от скрещивания двух особей с различной наследственностью называют ***гибридным***, а отдельную особь – ***гибридом***.
- ***Таким образом Мендель применил гибридологический метод.***

Для записи результатов скрещиваний в генетике используется **специальная символика**, предложенная Менделем:

P – родители;

x – знак скрещивания;

♂ – мужская особь;

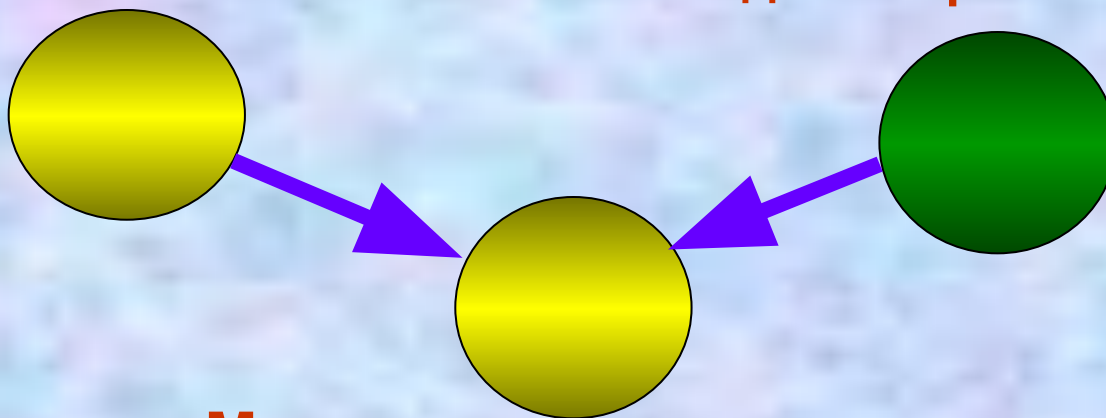
♀ – женская особь;

F – потомство, число внизу или сразу после буквы указывает порядковый номер поколения (F1 гибриды первого поколения – прямые потомки родителей; F2 гибриды второго поколения – возникающие в результате скрещивания между собой гибридов F1);

A, a, B, b, C, c – буквами латинского алфавита обозначают отдельно взятые наследственные признаки.

Мендель пришёл к выводу, что у гибрида первого поколения из каждой пары альтернативных признаков появляется только один, **доминантный**, а второй, **рецессивный**, не развивается, а как бы исчезает.

Эта закономерность была названа **законом единообразия** гибридов первого поколения или **законом доминирования**.



Первый закон Менделя

При скрещивании двух организмов, относящихся к разным чистым линиям (двух гомозиготных организмов), отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков, всё первое поколение гибридов (F1) окажется единообразным, и будет нести признак одного из родителей.

Во втором поколении при самоопылении гибридов первого поколения обнаружилось выщепление подавленного (рецессивного) в предыдущем поколении родительского признака у $\frac{1}{4}$ части потомства: $\frac{3}{4}$ растений имели горошины желтого цвета и $\frac{1}{4}$ растений имели горошины зеленого цвета.

Явление, при котором часть гибридов второго поколения несёт доминантный признак, а часть рецессивный, называют расщеплением.



Второй закон Менделя:

При скрещивании гибридов первого поколения в потомстве происходит расщепление признаков в определённом числовом соотношении 3:1

Для объяснения явления доминирования и расщепления гибридов второго поколения Мендель предложил гипотезу чистых гамет.

Наследственные факторы при образовании гибридов не смешиваются, а сохраняются в неизменном виде.

Организмы, не дающие расщепления в потомстве, называются гомозиготными. Они могут быть гомозиготными по доминантным (AA) или по рецессивным генам (aa).

Организмы, в потомстве которых наблюдается расщепление, называются гетерозиготными (Aa).

решетка Пеннета

Женские гаметы	Мужские гаметы	
	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

P:

AABB

желтые гладкие

X

aabb

зеленые морщинистые

F1:

AaBb

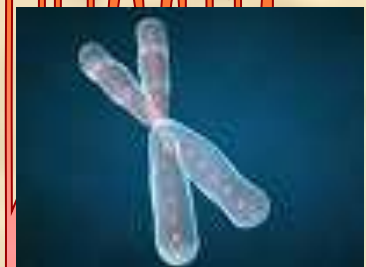
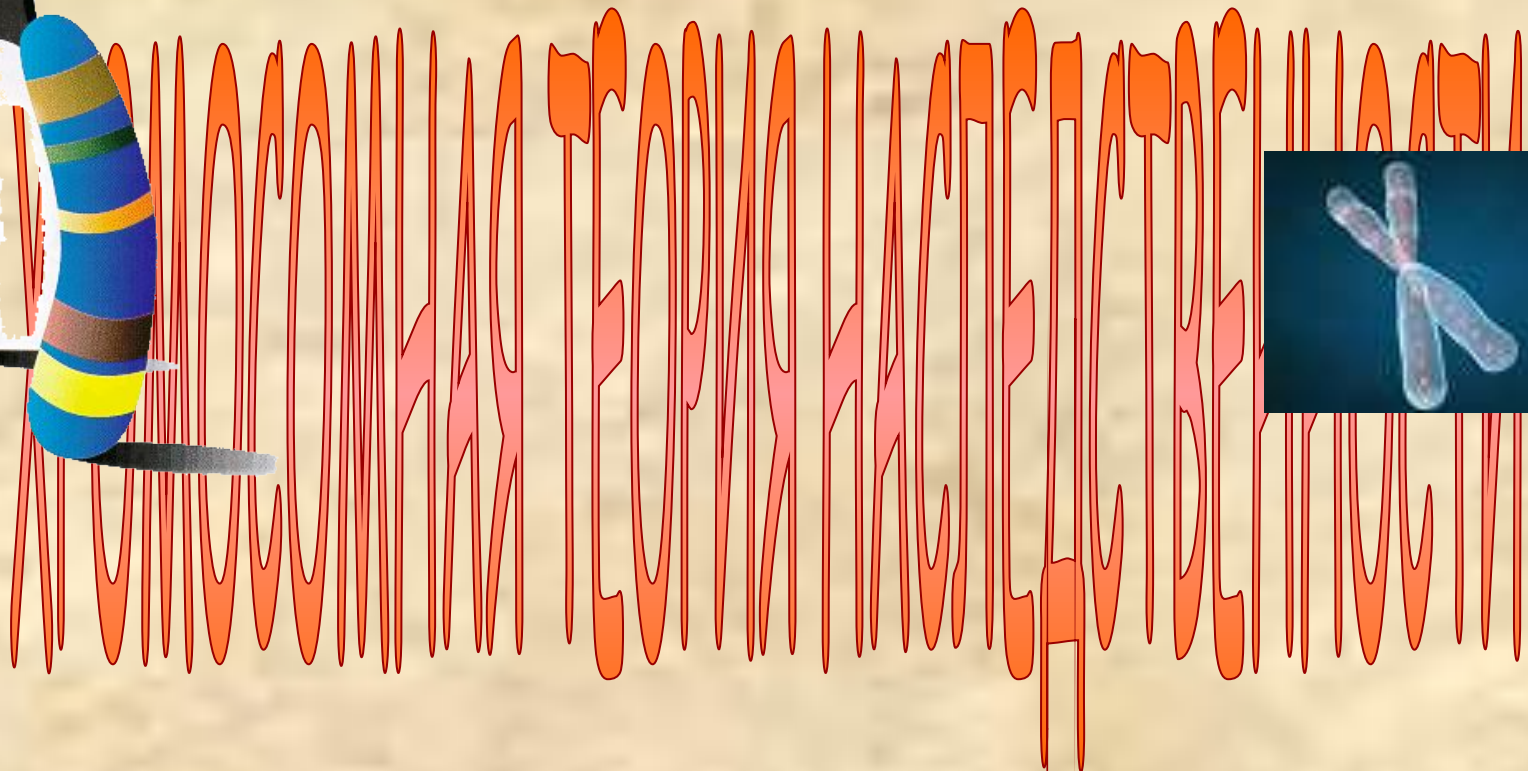
желтые гладкие

Для дигибридного скрещивания Мендель использовал гомозиготные растения гороха, различающиеся одновременно по двум парам признаков. Таким образом, был получен закон независимого наследования признаков.

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

Третий закон Менделя:

При скрещивании особей, отличающихся друг от друга по двум и более парам альтернативных признаков, гены и соответствующие им признаки наследуются независимо друг от друга и комбинируются во всех возможных сочетаниях.



американский генетик Томас Морган
(1911-1926) обосновал
хромосомную теорию наследственности.



**передача
наследственной
информации связана
с хромосомами, в
которых линейно, в
определенной
последовательности
локализованы гены.**

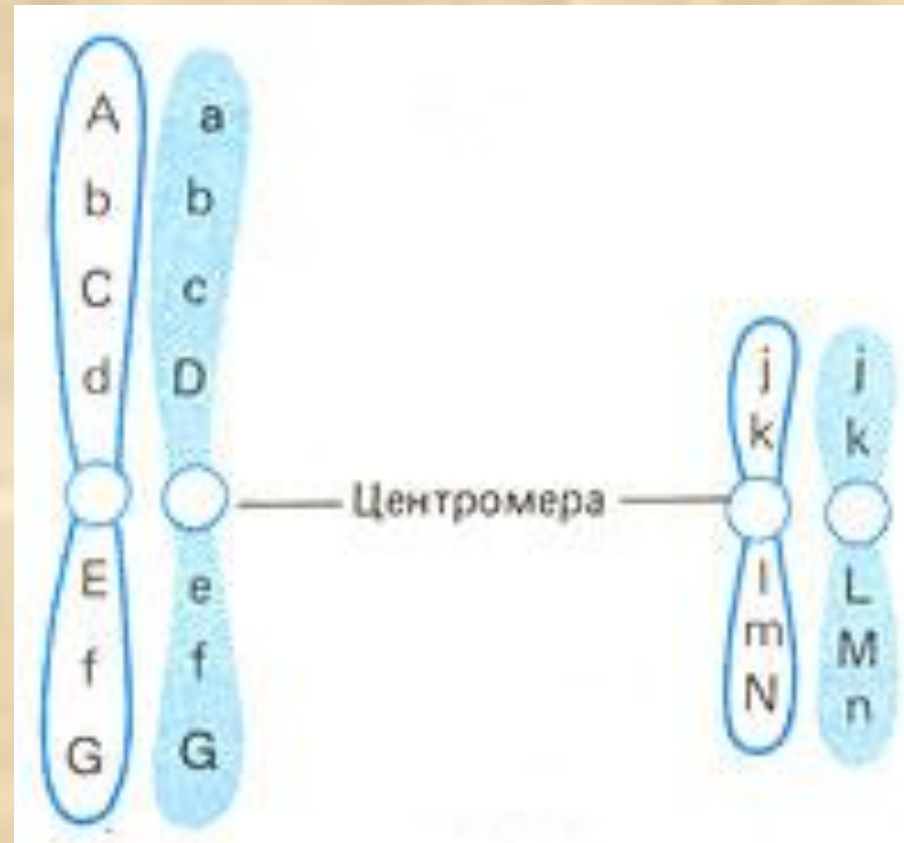
Основные положения хромосомной теории наследственности

1. Гены локализованы в хромосомах.
2. Гены расположены в хромосоме линейно.
3. Гены локализованы в одной хромосоме, наследуются вместе и образуют группу сцепления. Число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом.
4. Сцепление между генами, локализованными в одной хромосоме, неполное, между ними может происходить кроссинговер. Частота кроссинговера служит мерой расстояния между генами, расположенными в одной хромосоме.



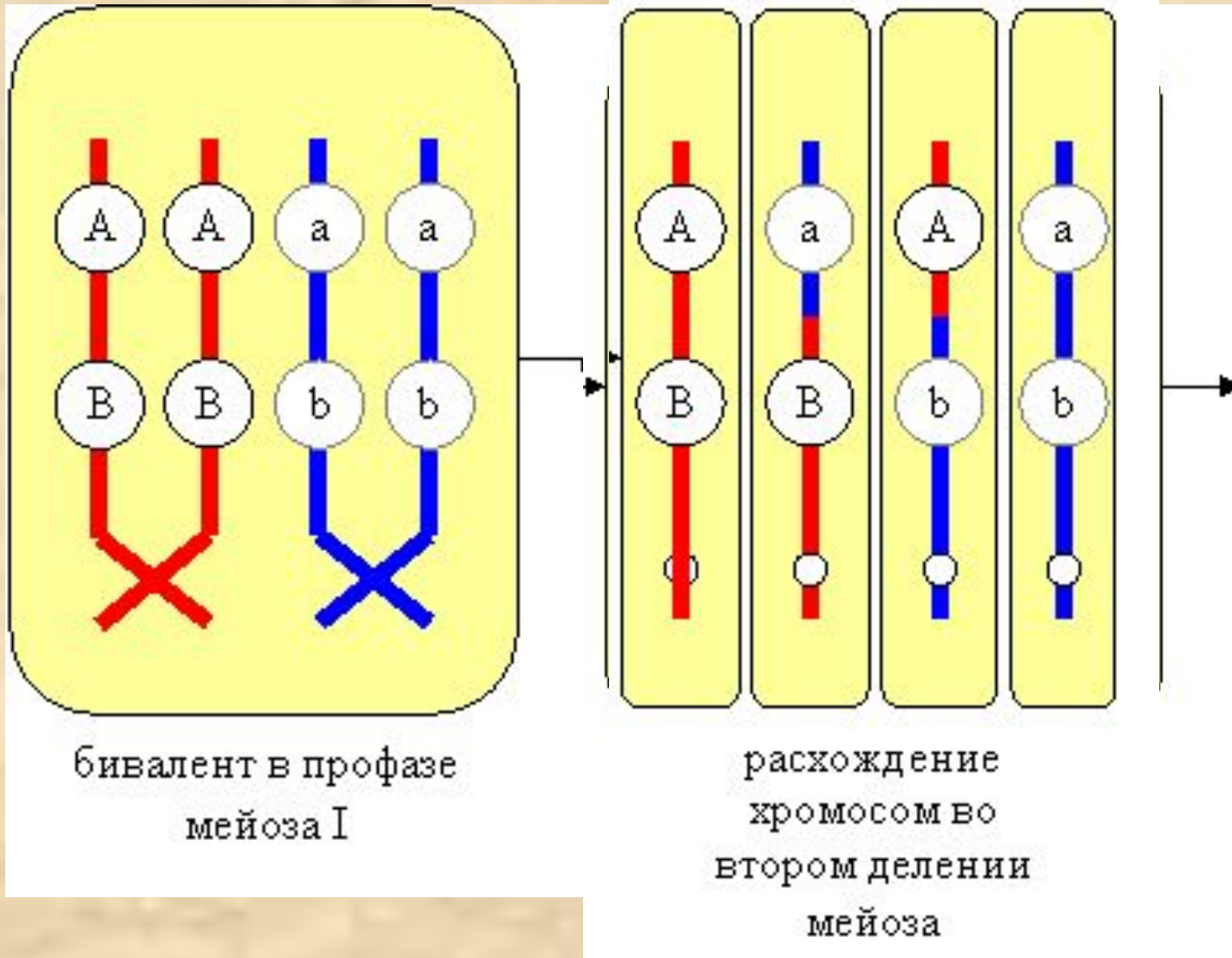
Аллельные гены

Гены, определяющие альтернативное развитие одного и того же признака и расположенные в идентичных участках гомологических хромосом, называют **аллельными генами** или **аллелями**. Любой диплоидный организм, будь то растение, животное или человек, содержит в каждой клетке два аллеля любого гена. Исключение составляют половые клетки – гаметы.



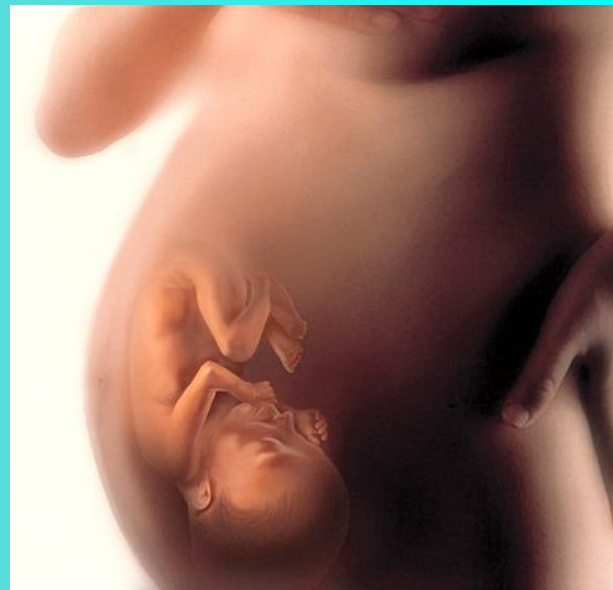
кроссинговер - обмен участками

ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ





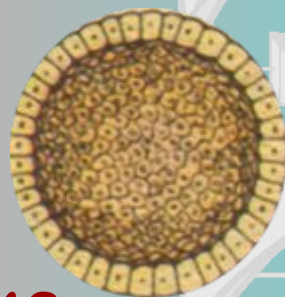
ГЕНЕТИКА ПОЛА



Пол - это совокупность морфологических, физиологических, биохимических и других признаков организма, обуславливающих воспроизведение себе подобного.



МОМЕНТ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛА



оплодотворение



Хромосомы

Аутосомы
– хромосомы,
одинаковые
у обоих полов.

**Половые
(гетерохромосомы)**
-хромосомы, по которым
мужской и женский пол
-отличаются

У человека
46 хромосом (23 пары)

22 пары аутосом

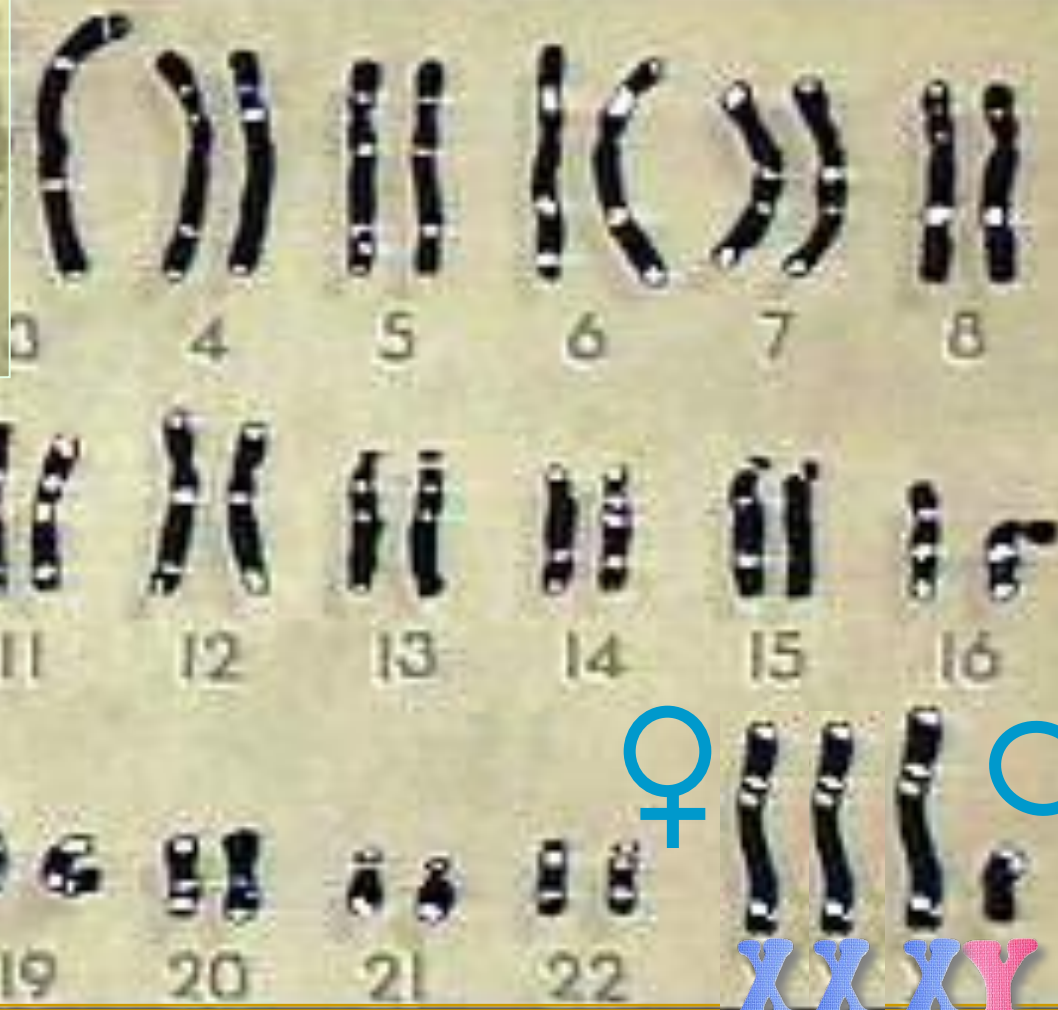
1 пара
половых хромосом

КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА

аутосомы

половые хромосомы

44



♀

♂

XX XY

ГОМОГАМЕТНЫЙ И ГЕТЕРОГАМЕТНЫЙ ПОЛ

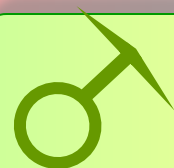
соматические клетки:

гаметы:



ГОМОГАМЕТНЫЙ ПОЛ

44 + XX



44 + XY

ГЕТЕРОГАМЕТНЫЙ ПОЛ

22+X

22+X

22+Y

СХЕМА НАСЛЕДОВАНИЯ ПОЛА



G:



1:1

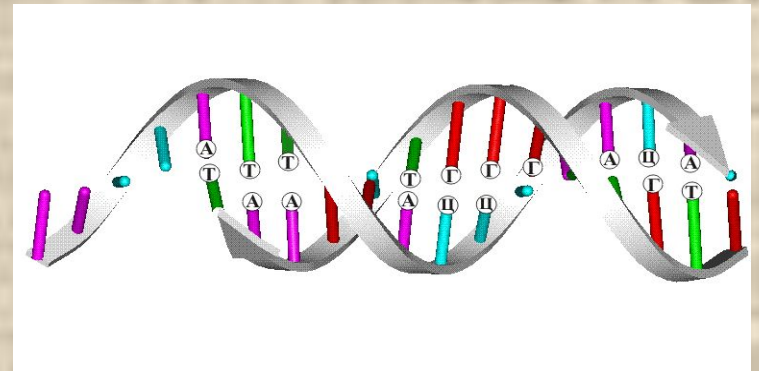


**ВИДЫ
НАСЛЕДОВАНИЯ**

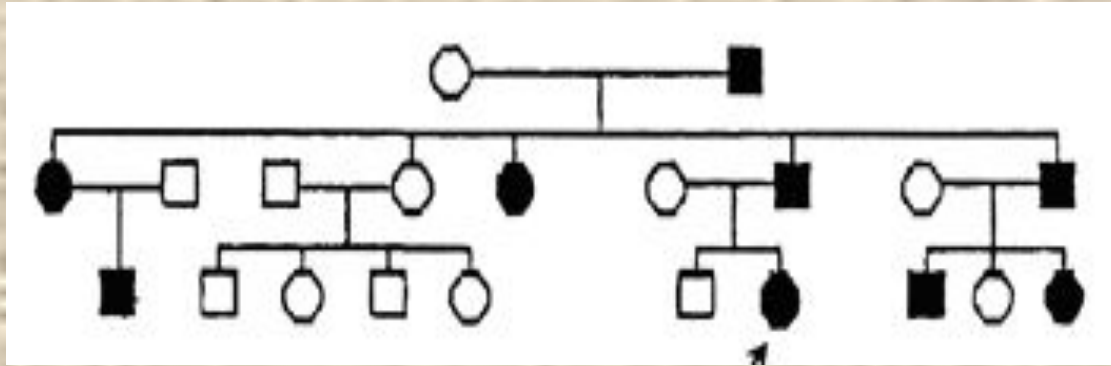
ВИДЫ НАСЛЕДОВАНИЯ

Генетика человека опирается на общие принципы, полученные первоначально в исследованиях на растениях и животных. Как и у них, у человека имеются **менделирующие**, т.е. наследуемые по законам, установленным Г. Менделем, признаки. Для человека, как и для других эукариот, характерны все типы наследования:

- аутосомно-доминантный
- аутосомно-рецессивный
- сцепленный с полом
- за счет взаимодействия неаллельных генов



Аутосомно-доминантный тип наследования

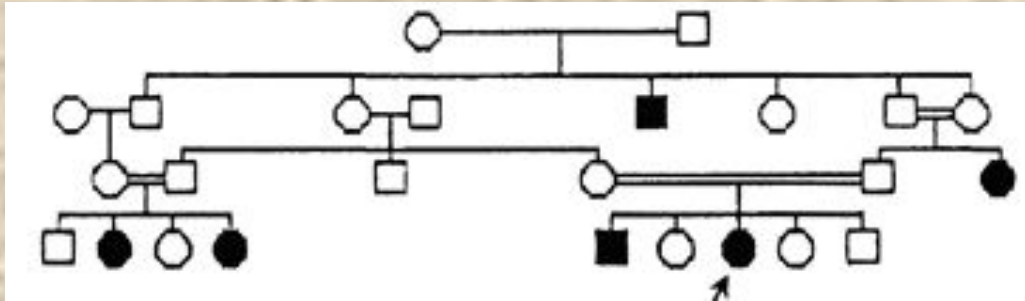


Семь из десяти людей, обладающие определенным доминантным геном, способны сворачивать язык трубкой.



Признак проявляется в каждом поколении и не зависит от пола

Аутосомно-рецессивный тип наследования

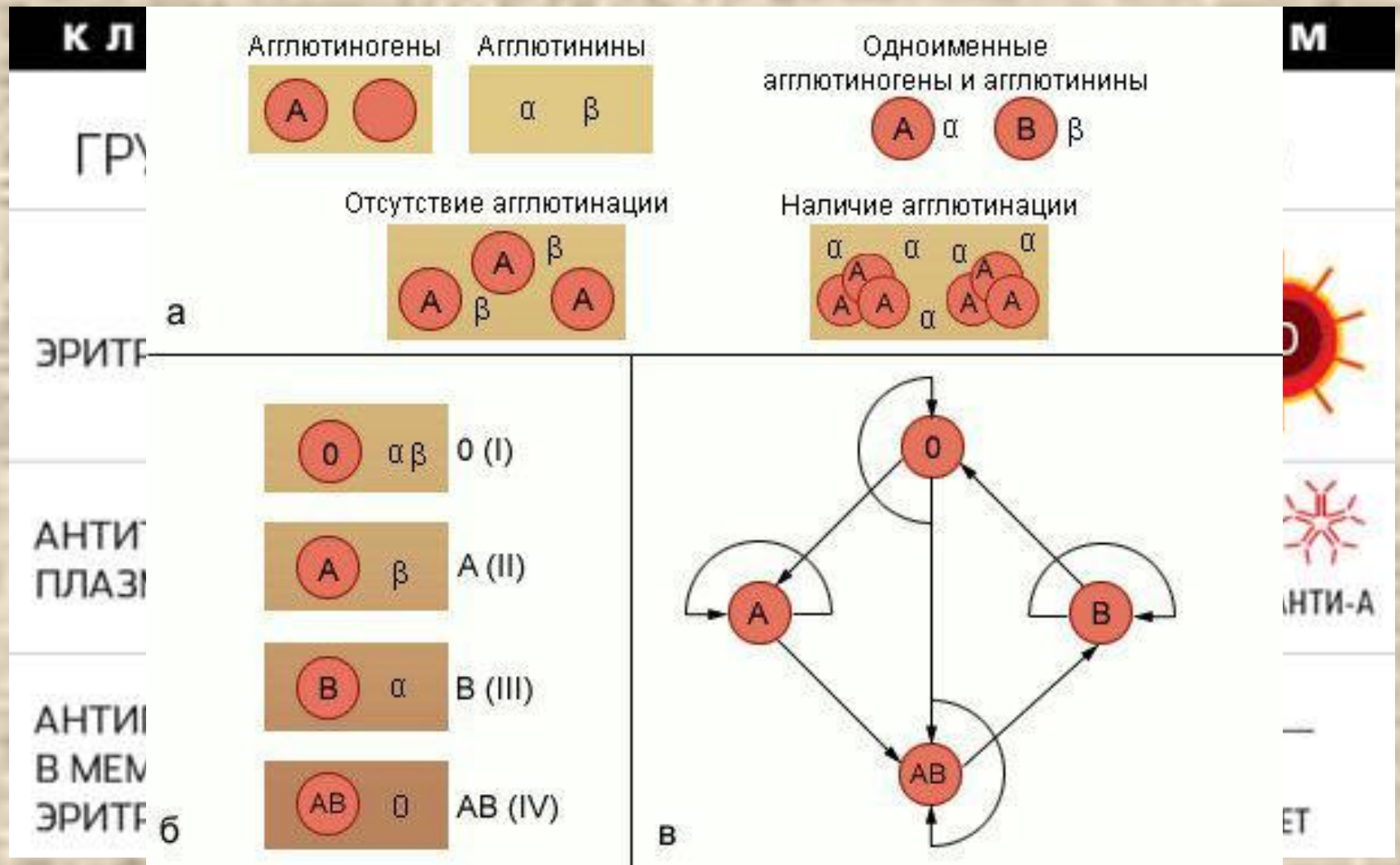


Признак проявляется в
через поколение, особенно
при близкородственных
браках и не зависит от пола

Ген, определяющий у человека рыжую окраску волос, обуславливает также более светлый цвет кожи и появление веснушек и наследуется по аутосомно-рецессивному типу.



Наследование групп крови системы АВ0



Наследование групп крови системы АВ0

		Группа крови отца				
		I (0)	II (A)	III (B)	IV (AB)	
Группа крови матери	I (0)	I (0)	II (A) I (0)	III (B) I (0)	II (A) III (B)	Группа крови ребенка
	II (A)	II (A) I (0)	II (A) I (0)	любая	II (A), III (B) IV (AB)	
	III (B)	III (B) I (0)	любая	III (B) I (0)	II (A), III (B) IV (AB)	
	IV (AB)	II (A) III (B)	II (A), III (B) IV (AB)	II (A), III (B) IV (AB)	II (A), III (B) IV (AB)	

Наследование групп крови системы Rh-factor

		Генотип отца			
		Rh(+) / Rh(+)	Rh(+) / Rh(-)	Rh(-) / Rh(-)	
Генотип матери	Rh(+) / Rh(+)	Rh(+) / Rh(+)	Rh(+) / Rh(+) Rh(+) / Rh(-)	Rh(+) / Rh(-)	Группа крови ребенка
	Rh(+) / Rh(-)	Rh(+) / Rh(+) Rh(+) / Rh(-)	Rh(+) / Rh(+) Rh(+) / Rh(-) Rh(-) / Rh(-)	Rh(+) / Rh(-) Rh(-) / Rh(-)	
	Rh(-) / Rh(-)	Rh(+) / Rh(-)	Rh(+) / Rh(-) Rh(-) / Rh(-)	Rh(-) / Rh(-) Rh(-) / Rh(-)	

Rh(+)/Rh(+) и *Rh(+)/Rh(-)* - резус-положительная группа крови

Rh(-)/Rh(-) - резус-отрицательная группа крови

Наследование признаков, сцепленных с полом

Признаки, гены которых локализованы в половых хромосомах, называются признаками, сцепленными с полом.

Если признак связан с X-хромосомой, то у гетерозиготного пола он будет проявляться даже в рецессивном состоянии.

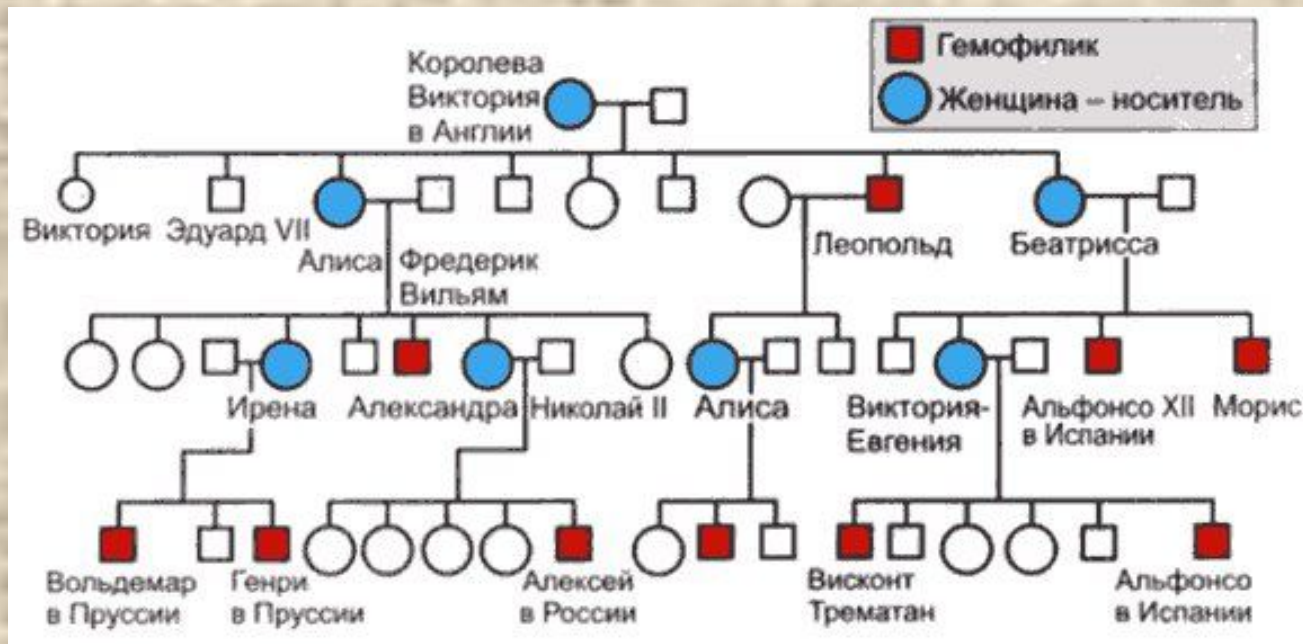


Сцепленный с полом тип наследования

доминантный	рецессивный
1. Нормальная свертываемость крови	Гемофилия
2. Нормальное зрение	Дальтонизм, протанопия
3. Нормальное образование антител	Агаммоглобулинемия
4. Нормальная функция гипофиза	Несахарный диабет
5. Отсутствие резцов челюсти	Нормальное развитие челюсти
6. Темная эмаль зубов	Нормальный цвет зубов
7. Нормальное развитие зрительного нерва	Атрофия зрительного нерва
8. Нормальное умственное развитие	Синдром умственной отсталости (с.Мартина-Белл)
9. Хорошее зрение в сумерках	Гемералопия (куриная слепота)
10. Нормальное развитие зубной эмали	Андренозная эктодермальная дисплазия
11. Гипоплазия эмали (тонкая, зернистая)	Нормальная эмаль зубов
12. Нормальное развитие мышечной ткани	Мышечная дистрофия Дюшенна

X-сцепленное рецессивное наследование на примере гемофилии (нарушение свертывания крови).

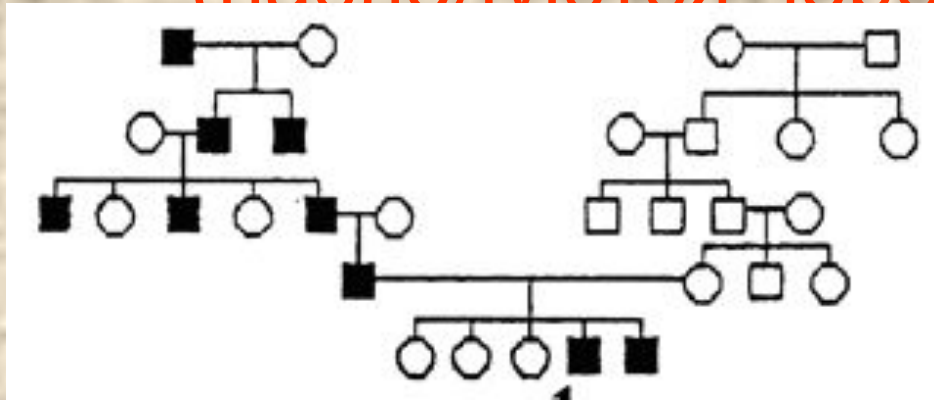
Известный всему миру пример: носитель гемофилии королева Виктория была гетерозиготной и передала мутантный ген сыну Леопольду и двум дочерям. Эта болезнь проникла в ряд королевских домов Европы и попала в Россию.



Сцепленный с полом тип наследования

(наследуются через Y-хромосому)

Признак передается от отца всем сыновьям



По мужской линии наследуются:

- облысение;
- гипертрихоз (оволоснение козелка ушной раковины в зрелом возрасте);
- наличие перепонки на нижних конечностях;
- ихтиоз (чешуйчатость и пятнистое утолщение кожи).

Наследование за счет взаимодействия неаллельных генов



Рост у человека находится под контролем примерно 16 генов

Один ген может влиять на несколько признаков, несколько генов участвовать в формировании одного свойства. Кроме того, ген в любом случае задает не конкретное проявление, а пределы, в которых может варьировать тот или иной признак, так называемую *норму реакции*.