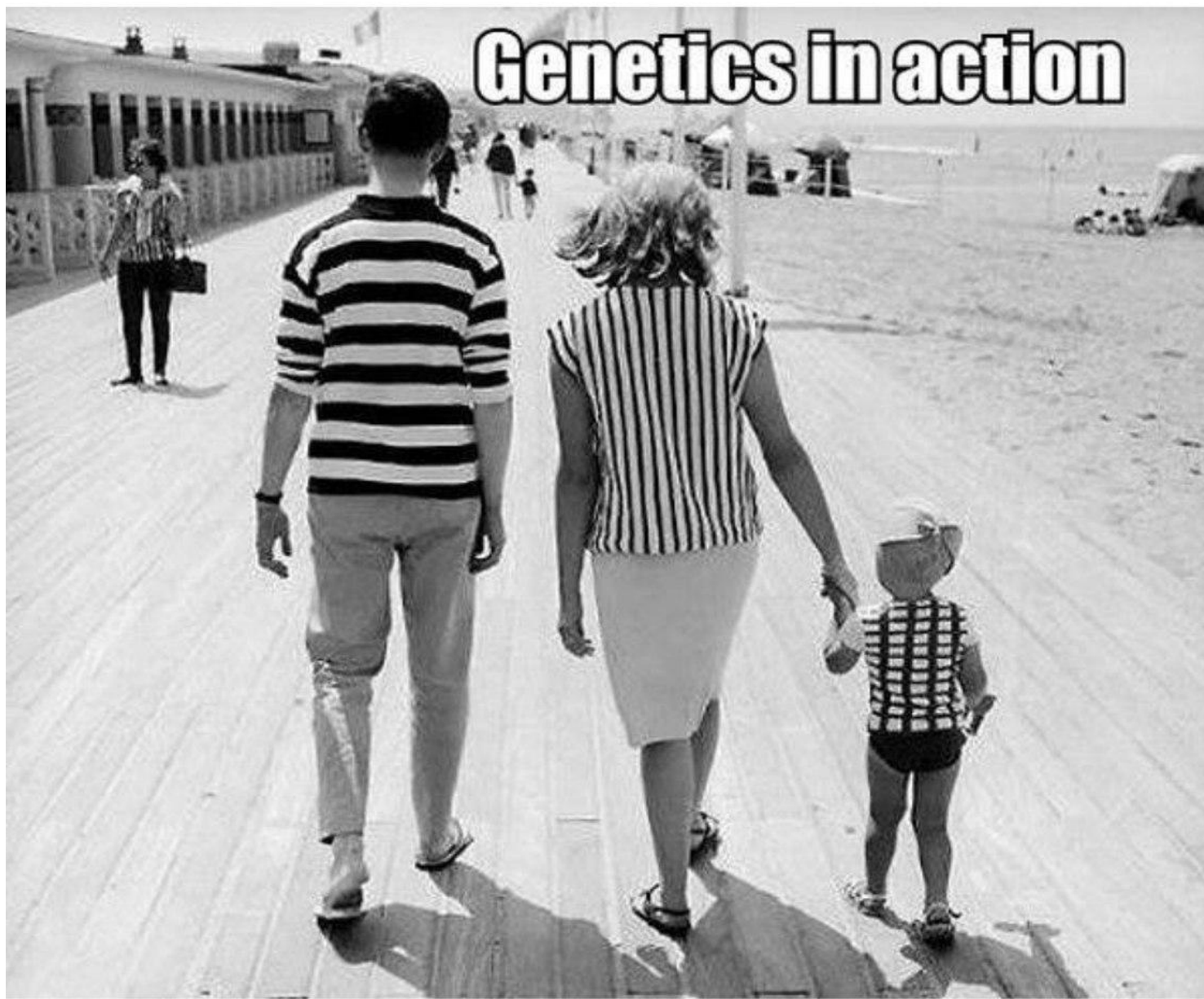


Основные понятия генетики

Закономерности наследования

Наследственность в действии.



Основные понятия генетики

- **Наследственность** — свойство организмов сохранять генетическую информацию, детерминирующую признаки, особенности развития и жизнедеятельность потомков. Наследственность закрепляет признаки, характерные для вида.
- **Наследование** — способ передачи наследственной информации от одного поколения к другому.
- **Изменчивость** — свойство организмов изменять признаки, полученные от родителей, или приобретать новые в процессе индивидуального развития.

Взаимодействие генов

- **Генотип** — это система взаимодействующих аллелей.

Эти взаимоотношения могут быть представлены в виде взаимодействия аллельных и неаллельных генов.

Один ген может быть представлен двумя (чаще) или большим числом аллелей (множественные аллели), но в диплоидном организме содержится только два аллеля одного гена.

- **Фенотип** — совокупность всех признаков, свойств, особенностей развития и жизнедеятельности организма. Это результат реализации генотипа в конкретных условиях среды.

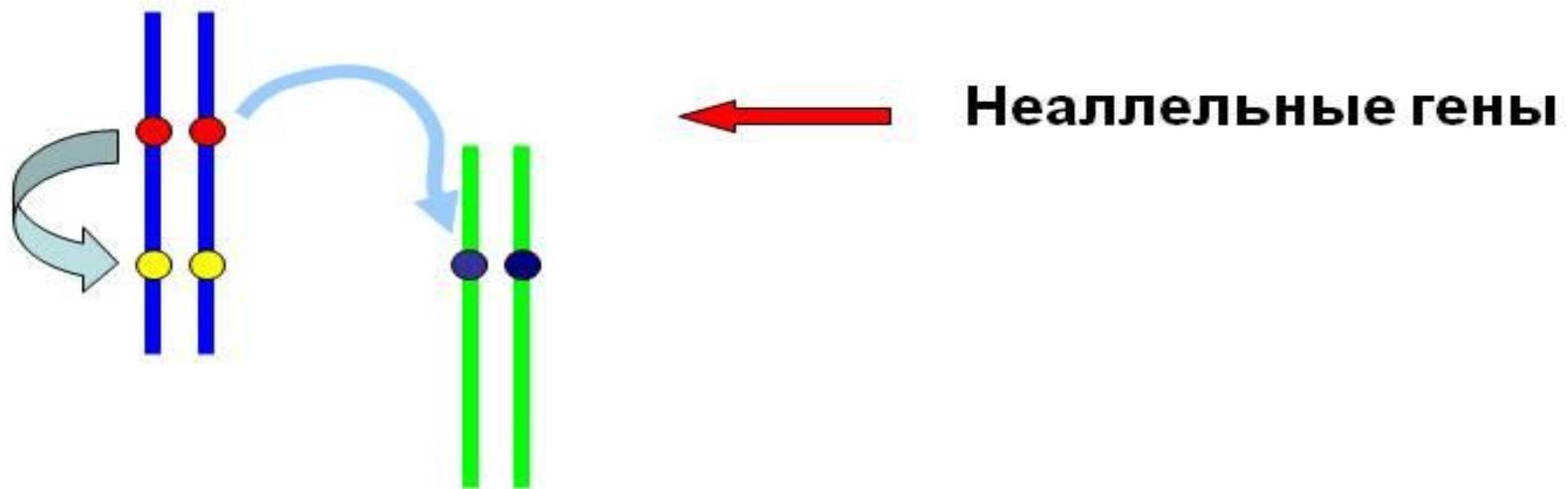
Взаимодействие генов

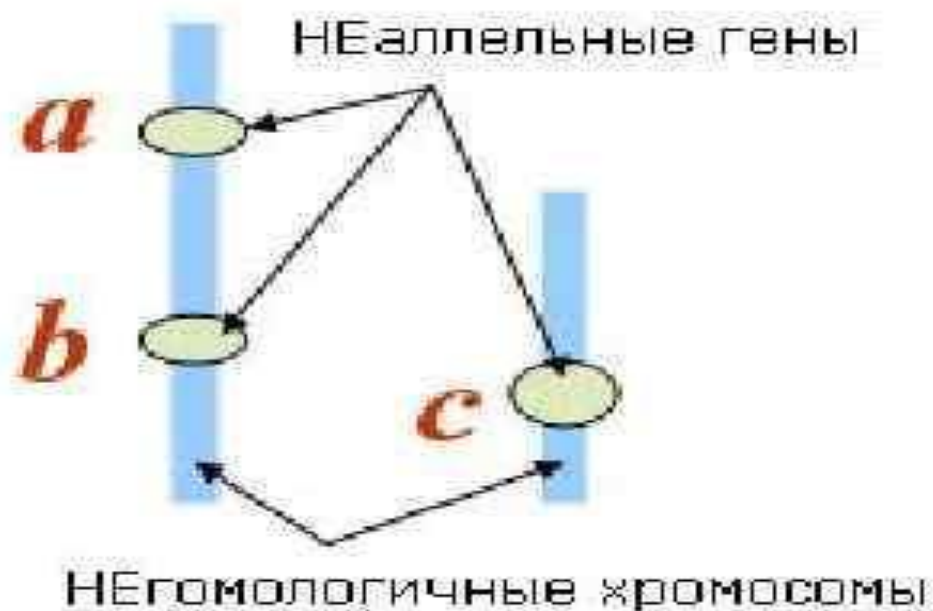
- **Аллельных**

1. Полное доминирование
2. Неполное доминирование
3. Множественный аллелизм
4. Кодоминирование
5. Сверхдоминирование

- **Неаллельных**

1. Комплементарность
2. Эпистаз
3. Полимерия
4. Плейотропия





Неаллельные гены – гены, которые расположены в разных локусах гомологичных хромосом или в негомологичных хромосомах.

Взаимодействие аллельных генов

Взаимодействие аллельных генов — это взаимодействие между аллелями одного и того же гена. Взаимодействие осуществляется по типу: полного доминирования, неполного доминирования, сверхдоминирования, кодоминирования.

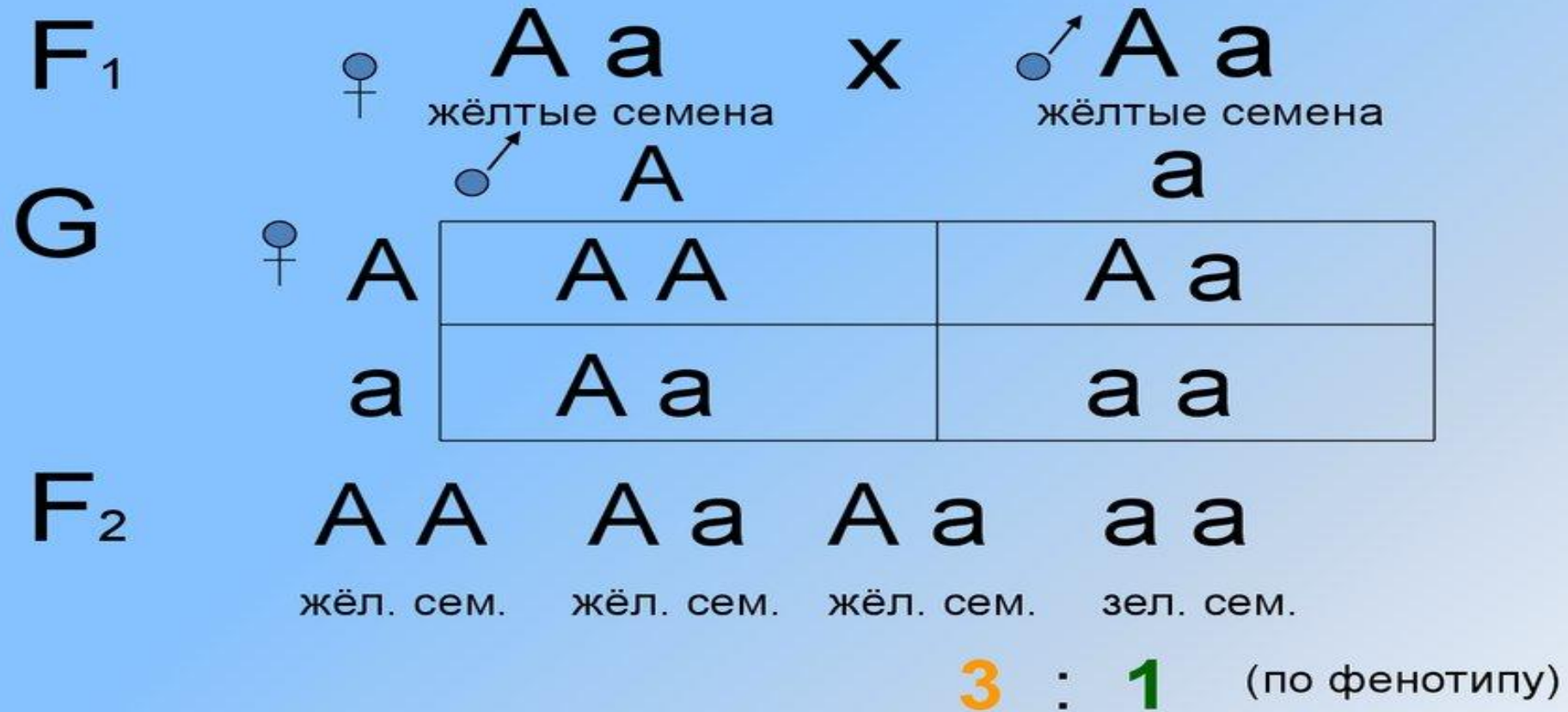
- **Полное доминирование** — доминантный аллель полностью подавляет рецессивный; проявление доминантного аллеля не зависит от присутствия в генотипе другого аллеля; гетерозиготы и гомозиготы фенотипически не отличаются (желтый цвет горошин доминирует над зеленым, карие глаза — над голубыми).
- **Неполное доминирование** — доминантный аллель не полностью подавляет рецессивный, а у гетерозигот формируется промежуточный фенотип (розовые цветки ночной красавицы).
- **Кодоминирование** — два доминантных аллеля одного гена проявляются в фенотипе независимо друг от друга (организм с генотипом $I^A I^B$ определяет синтез двух видов антигенов А и В).
- **Сверхдоминирование** — у гетерозигот признак выражен сильнее, чем у гомозигот; доминантный аллель в гетерозиготном состоянии имеет более сильное проявление, чем в гомозиготном (гетерозисная сила).

Первый закон Менделя – закон единообразия гибридов первого поколения



Понятия: моногибридное скрещивание, гомозигота, гетерозигота, гаметы, доминантный признак, рецессивный признак, аллельные гены

Второй закон Менделя – закон расщепления



Понятия: решётка Пеннета, генотип, фенотип,

III закон Менделя –

закон независимого расщепления

F_1 ♀ **Aa Bb** × ♂ **Aa Bb**
 жёлтые, гладкие семена жёлтые, гладкие семена



G
(гаметы)

	♂ AB	Ab	aB	ab
♀ AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb
	9	3	3	1
	ж. гл. с.	ж. морщ. с.	зел. гл. с.	зел. морщ с.

Оформление задач по генетике.

Символы, принятые в генетике.



Женский организм



Мужской организм

P - родители

X – скрещивание

F1, 2 – гибриды 1 и 2 поколения

A, a, B, b - гаметы

a, b – гены, кодирующие
рецессивные признаки

A, B – гены, кодирующие
доминантные признаки

AA, BB - генотипы, особей
монозиготных по доминантному
признаку

aa, bb – генотипы, особей,
монозиготных по
рецессивному признаку

Aa, Bb – генотипы
моноготерозиготных особей

AaBb – генотипы дигетерозигот



Образец записи условия и решения генетической задачи

P	 AA черный	X  aa коричневый
G	A	a
F1	Aa черный	

Условия менделирования

Цитологические основы законов Менделя базируются на процессах гаметогенеза и оплодотворения.

Законы Менделя выполняются при определенных условиях.

Условия **менделирования** признаков:

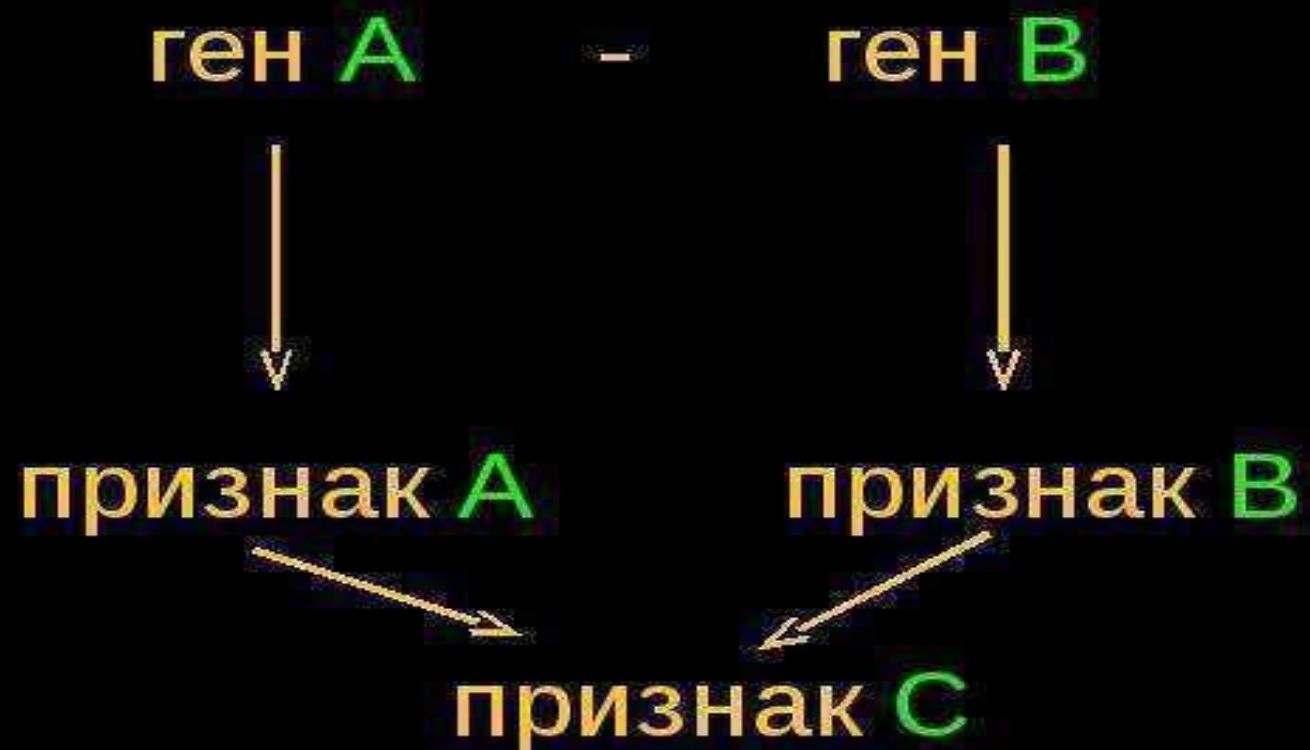
- моногенное наследование;
- полное доминирование;
- равновероятное образование всех гамет;
- равновероятная встреча всех гамет при оплодотворении;
- равновероятная выживаемость всех зигот;
- отсутствие летальных мутаций;
- отсутствие взаимодействий между неаллельными генами (при полигибридном скрещивании);
- полная пенетрантность гена;
- выраженная стойкая экспрессивность гена.

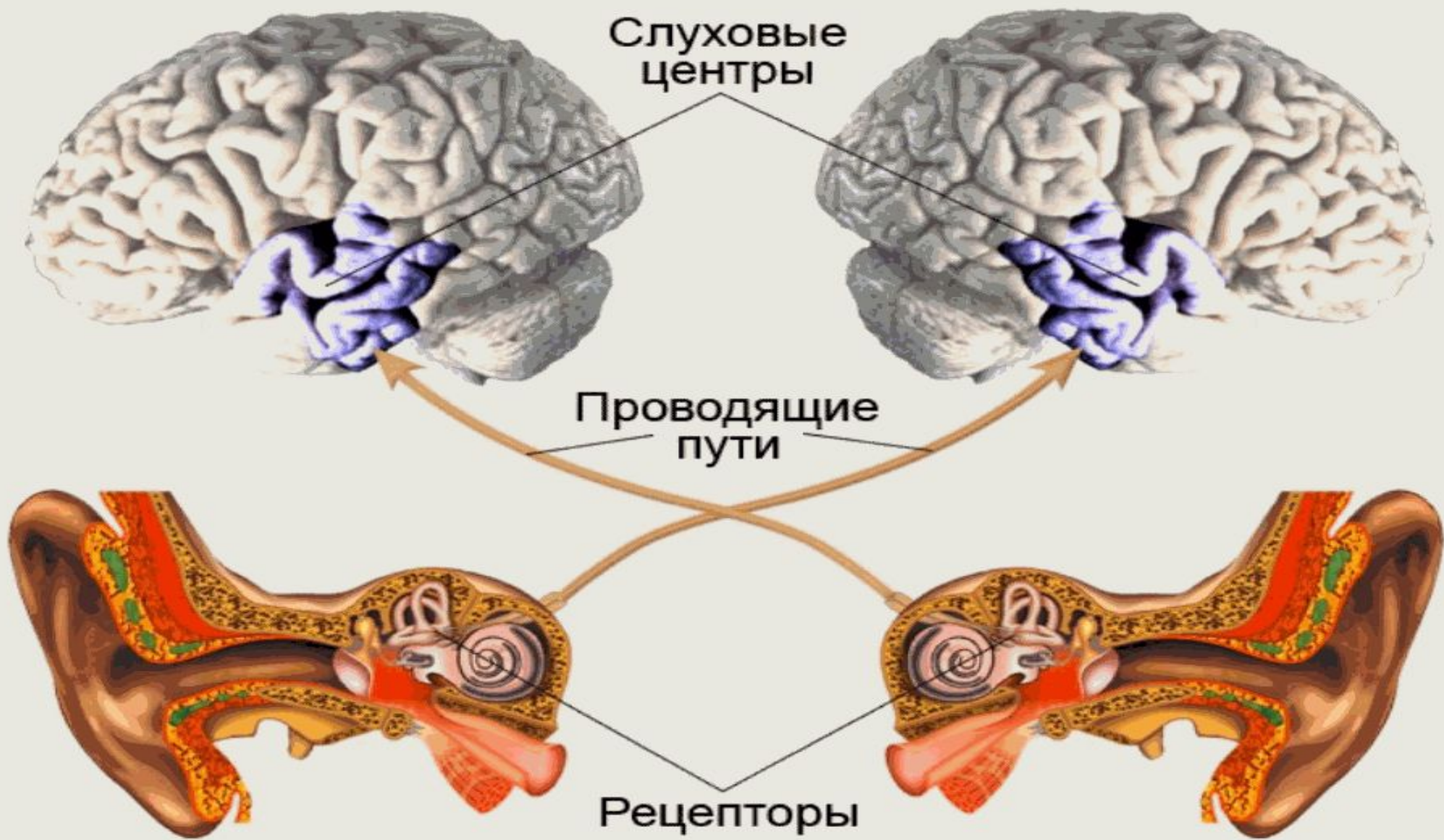
Взаимодействие неаллельных генов

- **Комплементарность** — тип взаимодействия, при котором два неаллельных гена, обычно доминантных, находясь одновременно в генотипе, приводят к формированию нового проявления признака. У человека для образования некоторых признаков необходимо комплементарное взаимодействующее действие генов (формирование нормального слуха, синтез гемоглобина).
- **Эпистаз** — тип взаимодействия, при котором наблюдается подавление действия одного гена другим, неаллельным ему. Подавляющий ген называется эпистатическим геном (геном супрессором или ингибитором), а подавляемый — гипостатическим. Различают эпистаз **доминантный** (доминантный аллель одного гена подавляет проявление доминантных аллелей другого гена) и **рецессивный** (рецессивный аллель подавляет проявление доминантных аллелей другого гена только в гомозиготном состоянии).
- **Полимерия** — тип взаимодействия неаллельных генов, когда при формировании признака важно количество доминантных генов, влияющих на степень его выраженности. Гены обозначаются одинаковыми буквами (цифровое обозначение с нижним индексом), чтобы подчеркнуть однонаправленность их действия $A_1, A_2, \dots, A_{10}$. У человека по типу полимерии наследуются пигментация кожи (чем больше доминантных аллелей, тем больше образуется меланина и тем интенсивнее окраска кожи), а также большинство количественных признаков, которые можно измерить или подсчитать (вес, рост, артериальное давление).

Взаимодействие неаллельных генов

Комплементарность





Слуховой анализатор.

Взаимодействие неаллельных генов

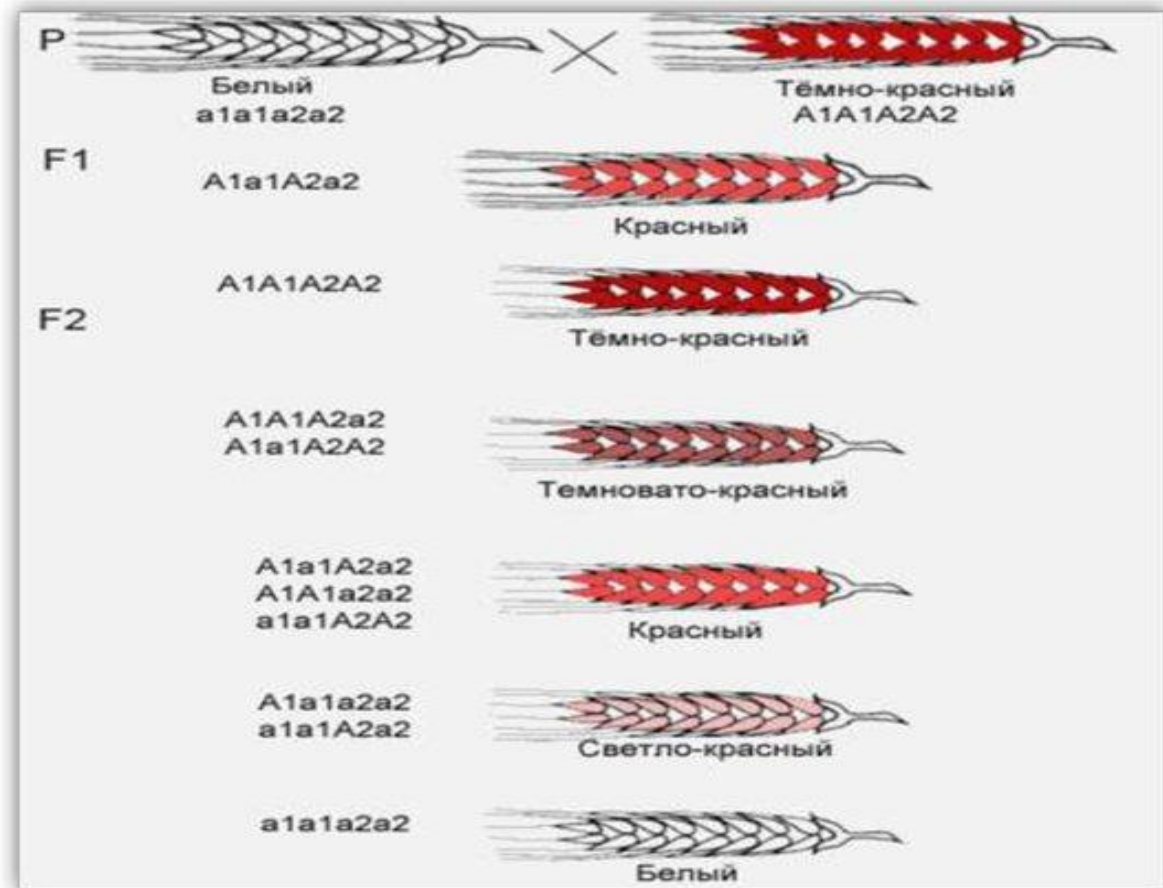
Эпистаз

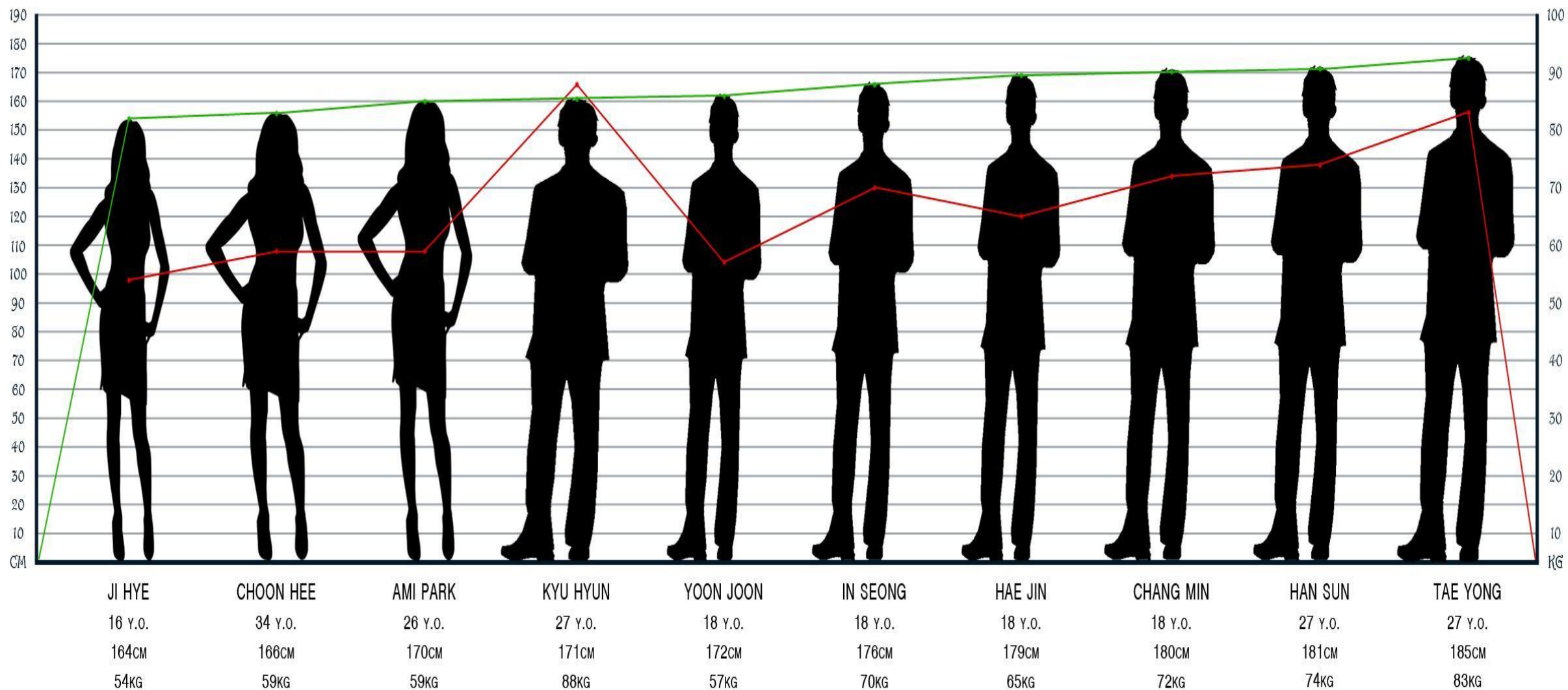




Полимерия

- Явление, когда на проявление одного признака влияет одновременно несколько генов





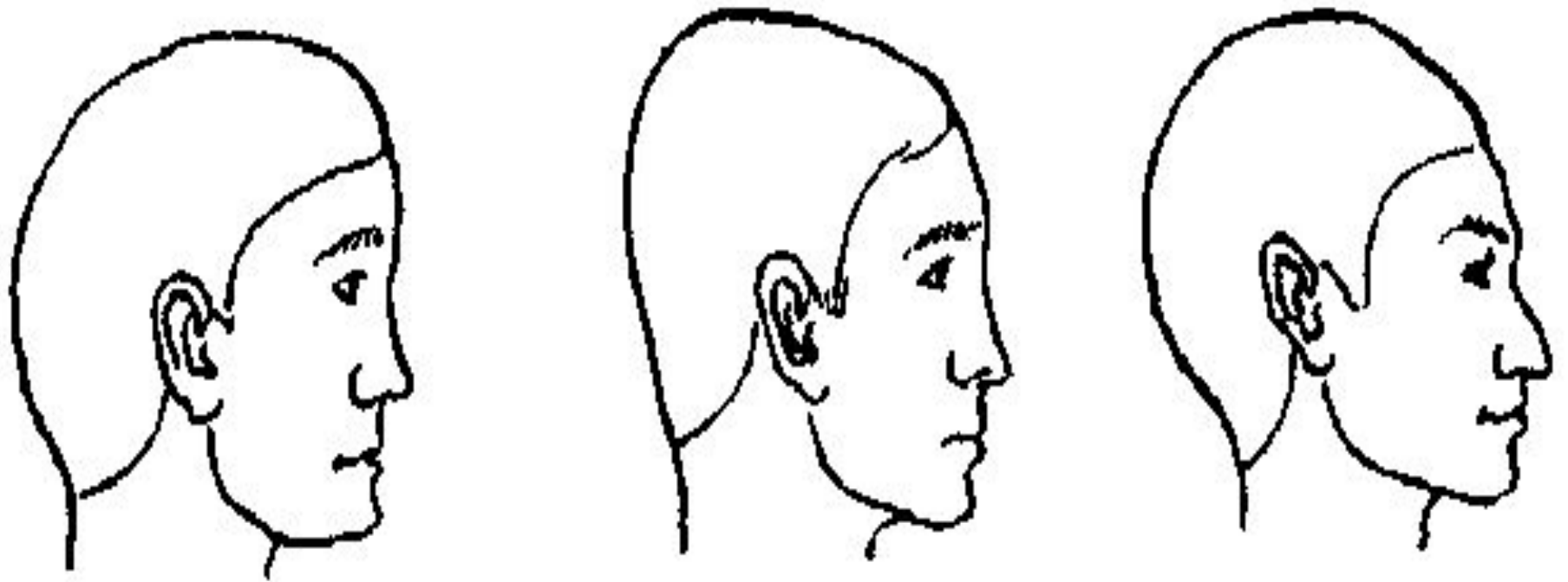
Толщина позвонко



Высота свода стопы



Форма черепа(влияние на высоту роста)





ПЛЕЙОТРОПИЯ – воздействие одного гена на проявление нескольких признаков.



(Множественное действие гена)

- ***Альбиносы – рецессивный ген, исключающий выработку пигмента меланина – белый цвет шерсти, красные глаза.***

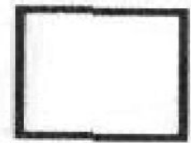
Генеалогический метод (метод составления родословных)

Генеалогический метод (метод составления родословных) позволяет проследить наследование признаков (нормальных или патологических) в ряду поколений с указанием родственных связей между членами родословной.

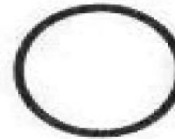
Включает в себя два этапа:

- **составление родословной** на основании сведений, полученных от пробанда, с использованием специальных символов (обозначения Юста);
- **анализ родословной** (определение типа наследования, генотипов всех членов родословной, прогнозирование проявления признака у потомков).

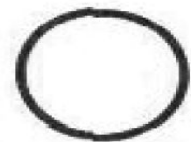
Символы Юста



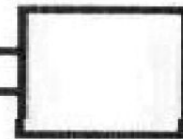
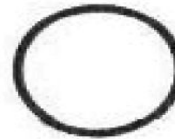
Мужчина



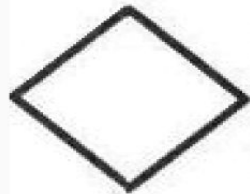
Брак



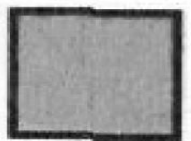
Женщина



Родствен-
ный брак



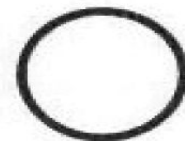
Пол не
выяснен



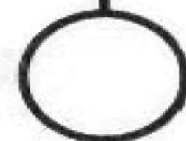
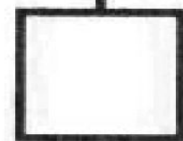
Носитель
изучаемого
признака



Рано умер

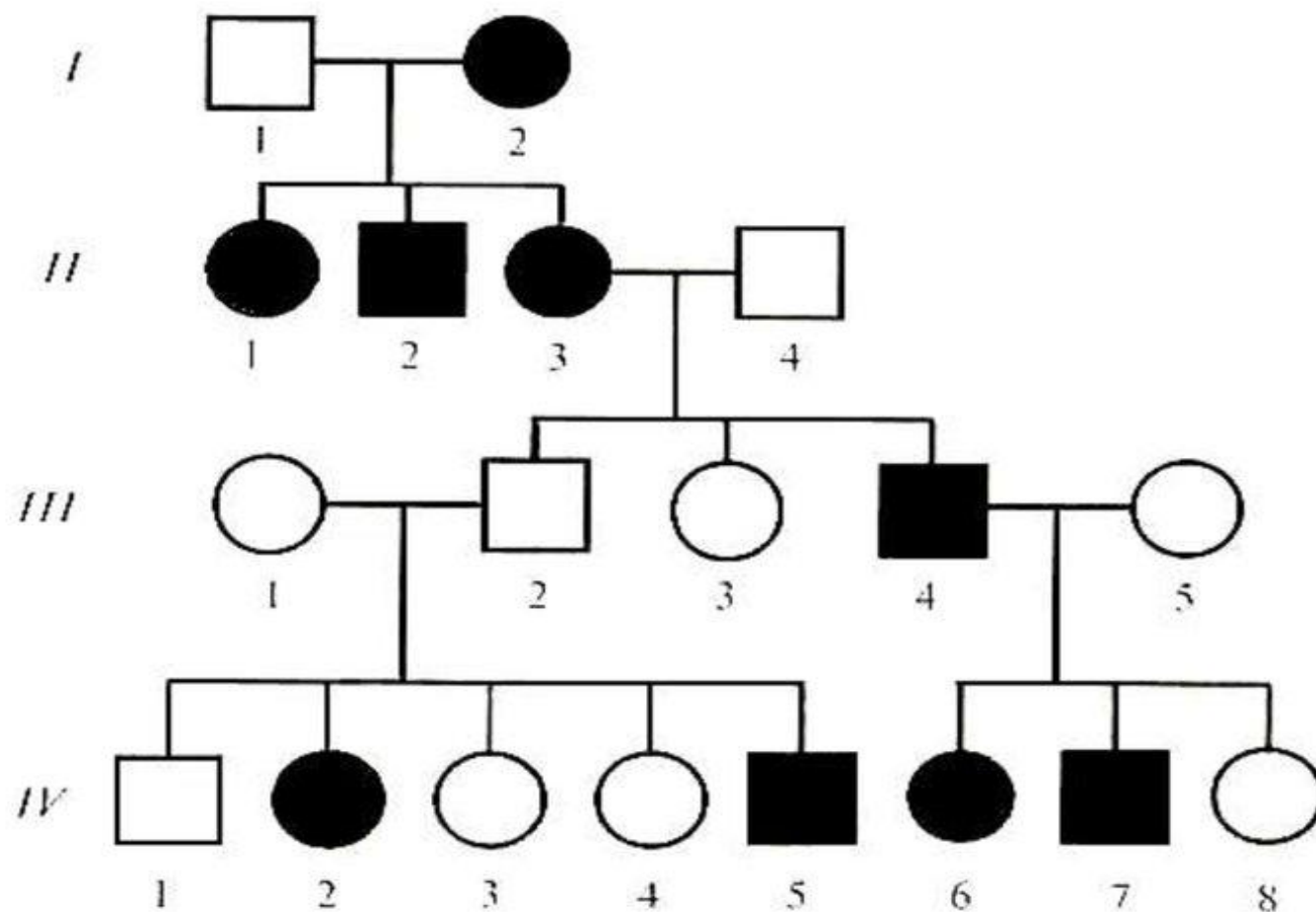


Родители

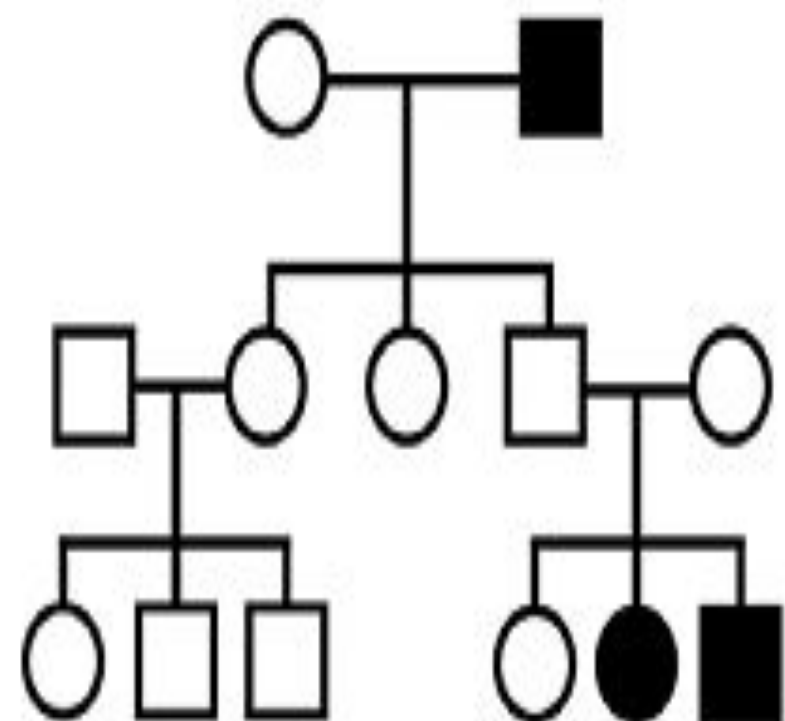


Дети

Пример родословной



Фрагмент родословного древа семьи



Условные обозначения:

○ — женщина

□ – мужчина

○ — □ — брак

– дети одного брака

■ ● – проявление исследуемого признака – сросшаяся мочка уха

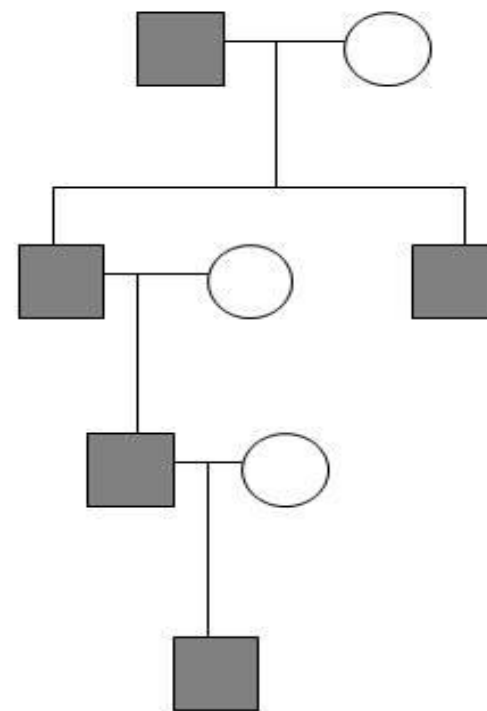
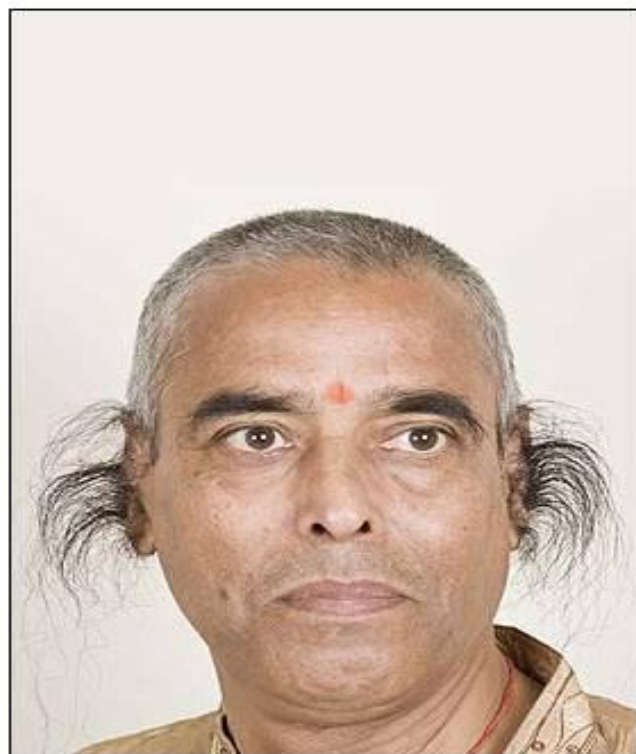
- **5. Y-сцепленный тип**
(голандрический тип)
наследования характеризуется следующими признаками:
 - **больные во всех поколениях;**
 - **болеют только мужчины;**
 - **у больного отца больны все его сыновья;**
 - **вероятность наследования 100% у мальчиков.**

Голандрический тип (Y) наследования

Передается по
мужской линии
без пропуска
поколений

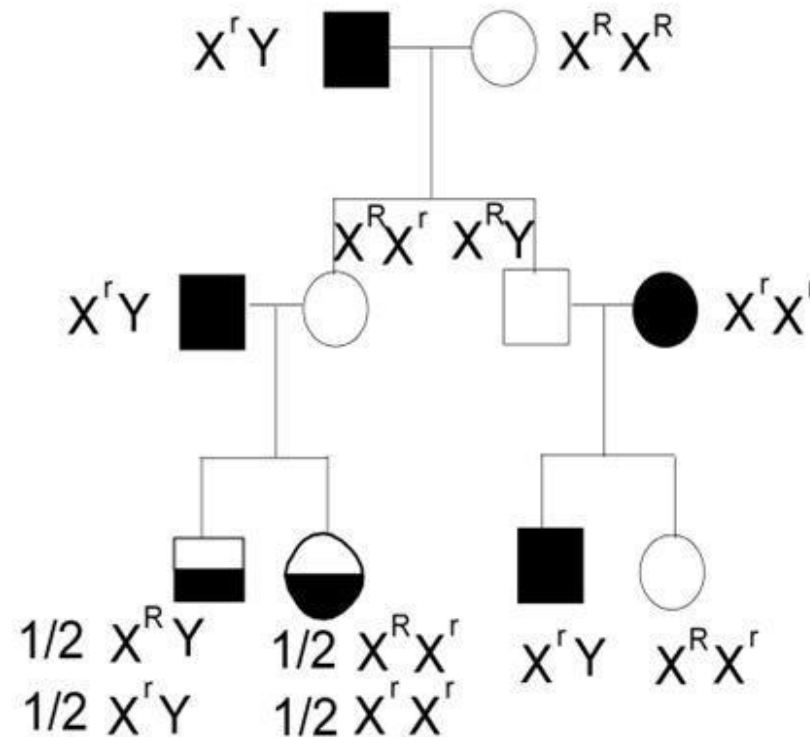
Пример у
человека:

**Гипертрихоз
ушной
раковины**



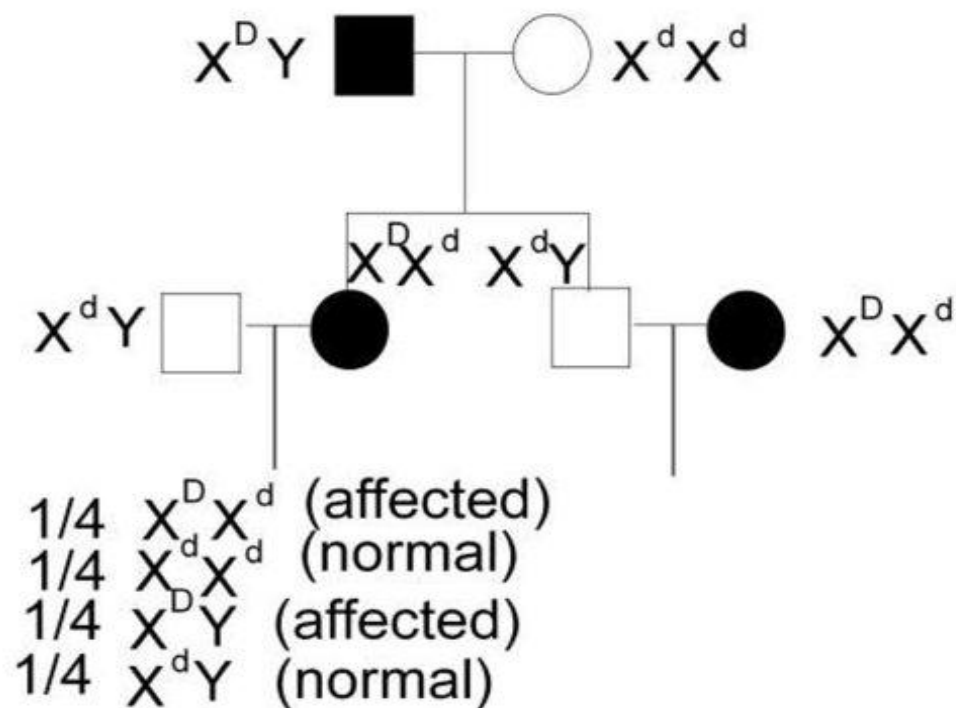
Сцепленное с полом наследование – 2 (рецессивное)

- Мужчины получают свою X хромосому от матери
- Отцы передают свою X хромосому только дочерям
- У женщин фенотип наблюдается только при гомозиготности по мутантному аллелю
- Фенотип наблюдается у мужчин при наличии мутантного аллеля
- Правило аутсайдеров – клинически здоровые женщины рассматриваются как гомозиготы по нормальному аллелю



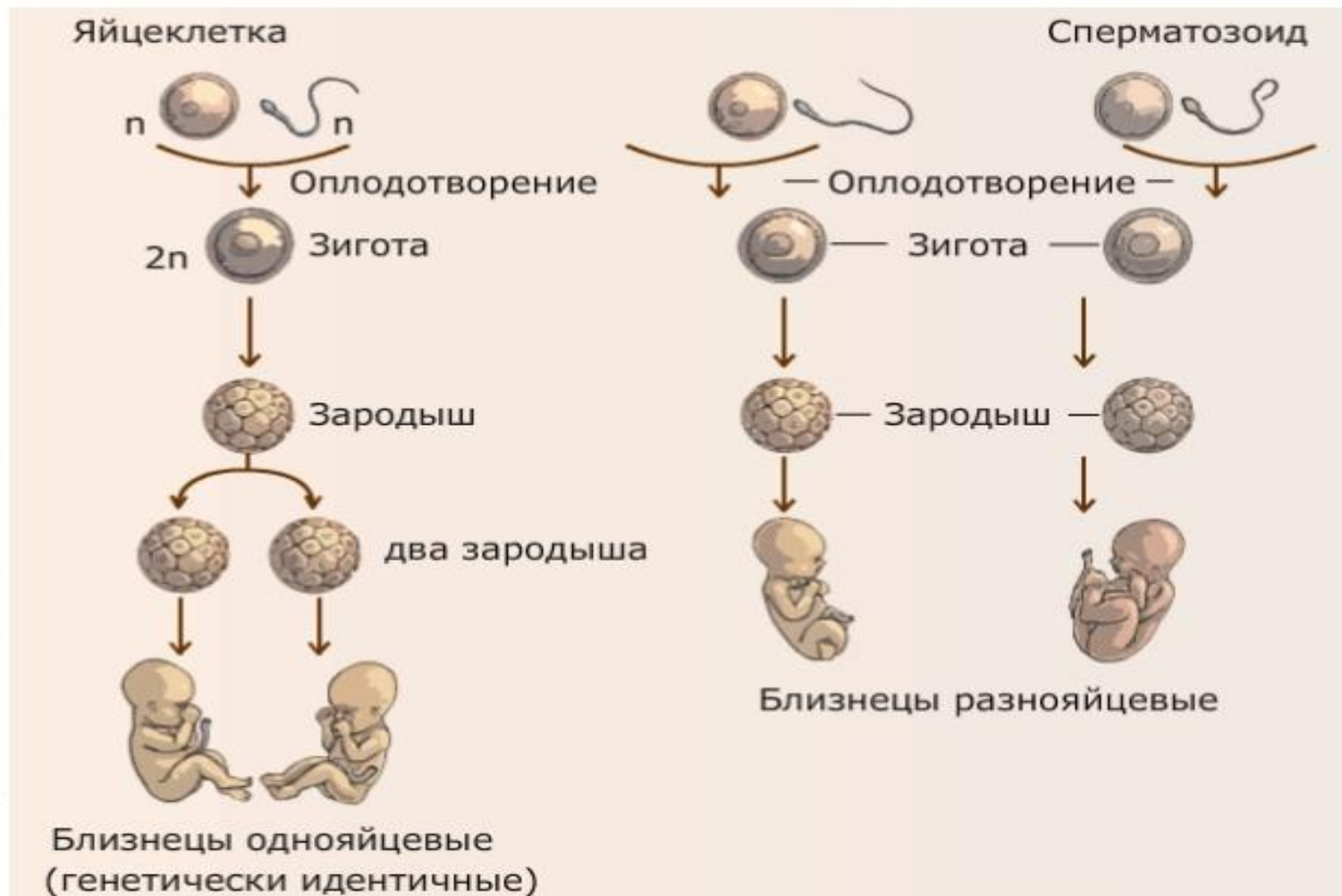
Сцепленное с полом наследование – 2 (доминантное)

- Матери передают свою X хромосому с мутантным аллелем и дочерям, и сыновьям daughters
- Мутантную X хромосому отцы передают только дочерям
- Стандартное правило аутсайдеров для женщин в семьях с X-сцепленным заболеванием. Аутсайдеры-мужчины гемизиготны и всегда очевидно, какой вариант находится на его X хромосоме .



X^D = доминантный мутантный аллель
 X^d = рецессивный нормальный аллель

Близнецовый метод



Близнецовый метод

- Основан на изучении близнецов, при сравнении которых можно судить о влиянии среды и наследственного фактора на развитие того или иного признака. Эта методика позволяет с наибольшей точностью выявить наследственную предрасположенность к тем или иным заболеваниям или особенностям организма, инфекционным или опухолевым болезням, установить характер нормальной и нарушенной деятельности.

Коэффициент Хольцингера

% ОБ (МЗ) - % РБ (ДЗ)

$$\bullet H = \frac{\text{---}}{100 - \% \text{ РБ (ДЗ)}}$$

Окружающая среда

Генотип $\Rightarrow$ Фенотип

Коэффициент наследственности Хольцингера (H)

- ◆ Определяет генетическую долю в общем развитии организма.
- ◆ При $H = 1,0$ изучаемый показатель полностью зависит от генотипа,
- ◆ При $H > 0,7$ доля генетических влияний очень высока (70% и более) и лишь небольшая часть приходится на средовые влияния.

3. Близнецовый метод

Позволяет выявить мультифакториальные заболевания т.е. болезни с **наследственной предрасположенностью**. $H+E=1$

Формула Кольцингера

$$H = \frac{C_{MB} - C_{DB}}{100 - C_{DB}}$$

H - коэффициент наследственности

C - конкордантность

Близнецовый метод – дает возможность установить роль генотипа и факторов среды в возникновении заболевания

Если $H \geq 0,7$, то признак наследуется

Если $H \leq 0,3$, то признак зависит от среды

Таблица 10

Наследуемость (в долях единицы) некоторых признаков человека

Признак	Наследуемость
Телосложение	0,81
Вес	0,78
Рост в положении сидя	0,76
IQ по Бине (коэффициент интеллекта)	0,68
Вербальные способности	0,68
Орфографические способности	0,53
Скорость постукивания ногой	0,50
Способности к истории и литературе	0,45
Способности к естественным наукам	0,34
Арифметические способности	0,12

Таблица 11

Моделирование наследственных болезней

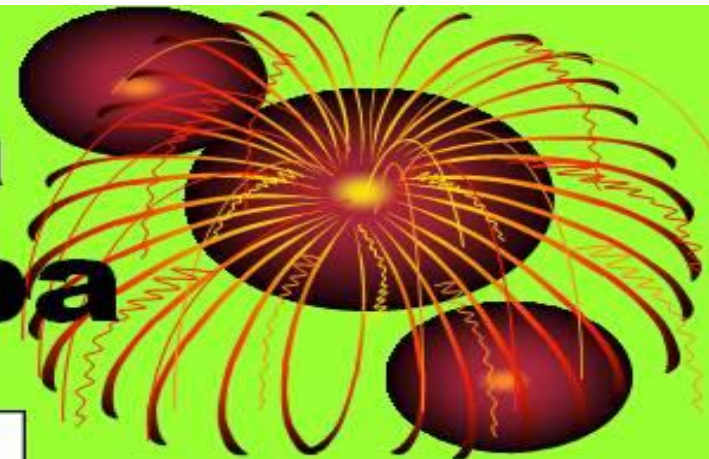
Заболевания	человек	кролик	крыса	собака	кошка
Альбинизм	+	+	+	+	+
Атаксия	+	+			
Эпилепсия	+	+	+		
Отсутствие зубов	+	+			
Катаракта	+	+	+	+	
Диабет	+		+		
Глухота	+			+	+
Брахидактилия	+	+			

Метод дерматоглифики

Метод дерматоглифики основан на изучении индивидуальных особенностей кожных рисунков (папиллярных узоров):

- **пальцев рук — дактилоскопия,**
- **ладоней — пальмоскопия,**
- **ступней ног — плантоскопия.**
- Метод дерматоглифики используется в медико-генетическом консультировании (**экспресс-метод** для диагностики некоторых хромосомных болезней — синдром Дауна), применяется для определения зиготности близнецов, идентификации личности, определения отцовства

Дерматоглифика синдрома Тернера



Simian Line

Normal Palm



Алгоритм решения генетических задач



- 1. Прочтите условие задачи
- 2. Введите буквенное обозначение доминантного и рецессивного признаков.
- 3. Составьте схему первого скрещивания и запишите генотипы и фенотипы родительских особей.
- 4. Запишите гаметы, которые образуются у родителей.
- 5. Определите генотипы и фенотипы потомства
- 6. Составьте схему второго скрещивания.
- 7. Определите гаметы, которые дает каждая особь.
- 8. Составьте решетку Пеннета и определите генотипы и фенотипы потомства.