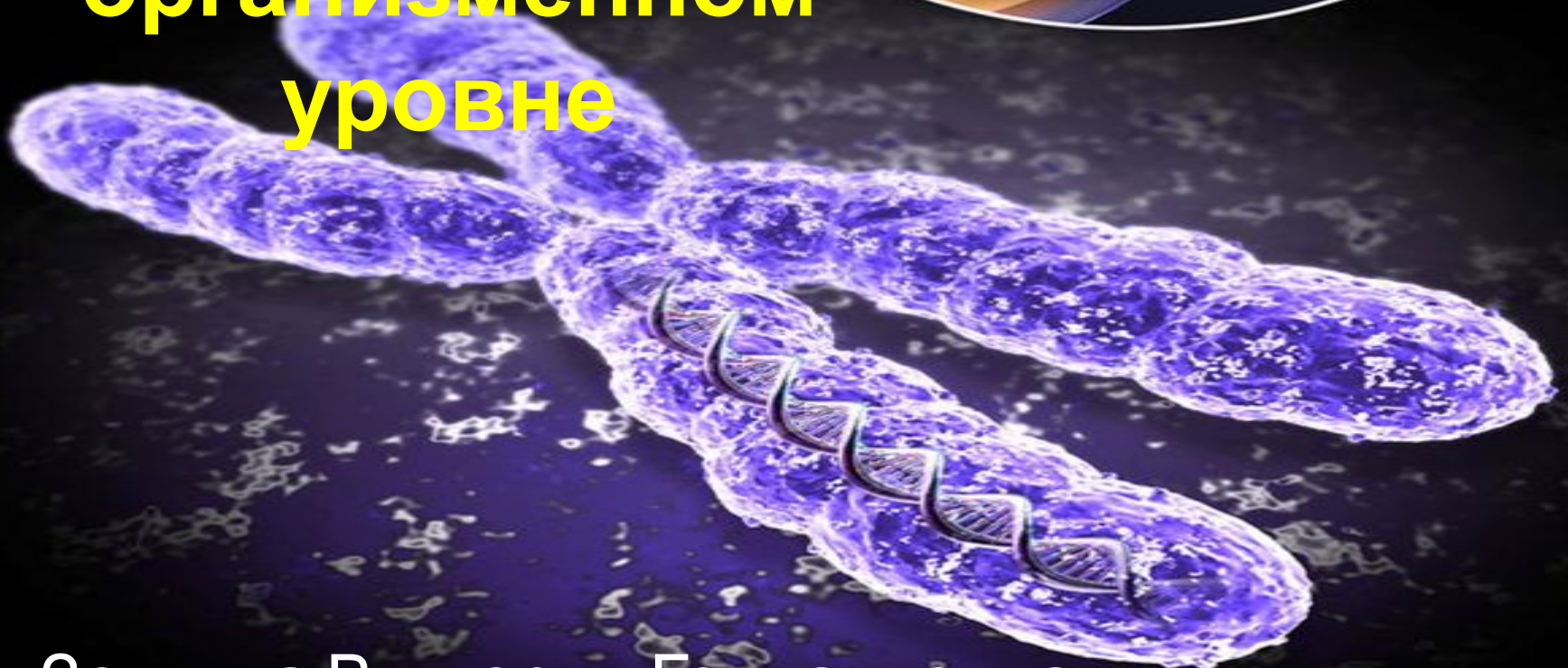
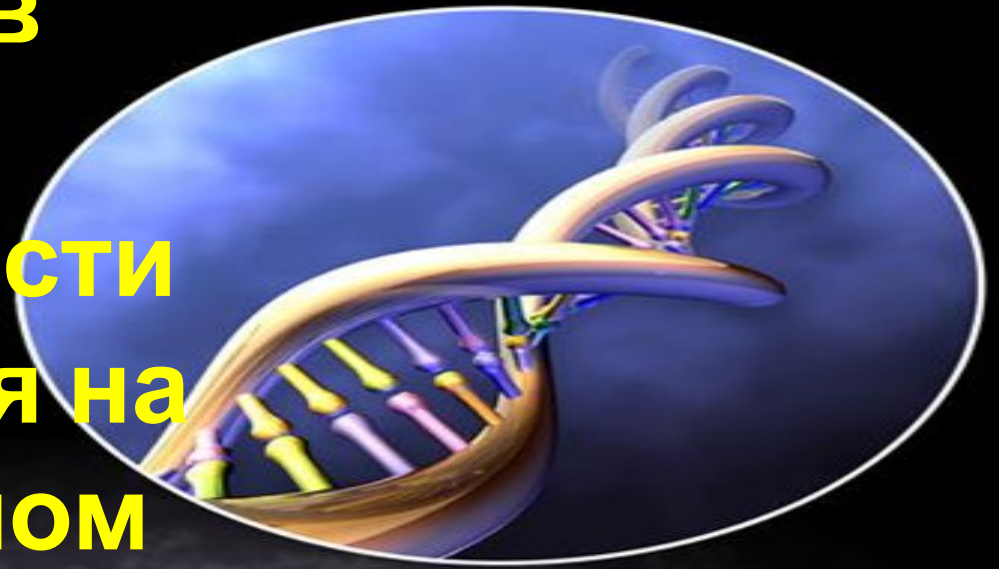


**Введение в
генетику.
Закономерности
наследования на
организменном
уровне**



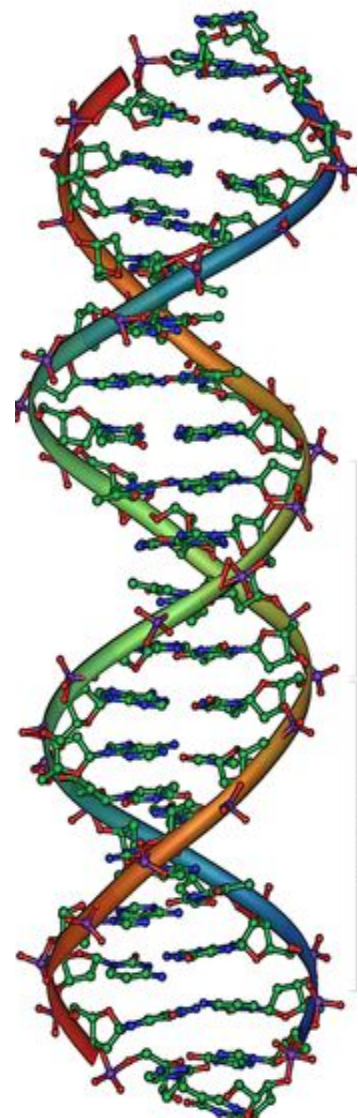
Зенкина Виктория Геннадьевна, к.м.н.

План лекции:

- Периоды в развитии генетики
- Закономерности наследования при моно- и полигибридном скрещивании
- Виды взаимодействия аллельных генов
Взаимодействие групп крови
- Множественное действие генов.
Множественный аллелизм
- Виды взаимодействия неаллельных генов

Генетика (Уильям Бэтсон, 1906г.)

- Наука о закономерностях наследственности и изменчивости
- от латинского *genetikos* – относящийся к происхождению, рождению



Задачи генетики

- 1) выяснение механизмов хранения и передачи генетической информации от родительских форм к дочерним;
- 2) уточнение механизма реализации этой информации в виде признаков и свойств организмов в процессе их индивидуального развития под контролем генов и влиянием условий внешней среды;
- 3) определение типов, причин и механизмов изменчивости всех живых существ;
- 4) изучение взаимосвязи процессов наследственности, изменчивости и отбора как движущих факторов эволюции органического мира.

Методы современной генетики

- *гибридологический, цитогенетический, биохимический, генеалогический, близнецовый, мутационный и др.*
- центральное место принадлежит гибридологическому методу. Этот метод позволяет анализировать закономерности наследования и изменчивости отдельных признаков и свойств организма при половом размножении, а также изменчивость генов и их комбинирование.

Периоды в развитии генетики

I период 1900-1912 гг. – период переоткрытия законов Менделя

- 1865 г. основные законы генетики Г. Менделем
- 1900 г. переоткрытие законов Г. де Фриз, К. Корренс и Э. Чермак
- 1906 г. название науки ГЕНЕТИКА У. Бэтсон
- 1909 г. введены понятия: ген, генотип, фенотип В. Иоганнсен

Периоды в развитии генетики

II период 1912-1925 гг. школа Т. Моргана

- создание и утверждение хромосомной теории наследственности американского генетика Т. Моргана (1861-1945) и трёх его учеников – А. Стертеванта, К. Бриджеса, Г. Меллера, проведённые на плодовой мушке дрозофиле.
- 1913 г. Создание первой карты одной из хромосом дрозофилы А. Стертевантом
- доказан хромосомный механизм определения пола Т. Морганом и Э. Вильсоном

Периоды в развитии генетики

III период 1925-1940 гг. исследование мутаций (Г.Меллер, Г.Филиппов, Н.Вавилов)

- 1925 г. были получены первые искусственные мутации в СССР Г.А.Надсоном и Г.С. Филипповым в опытах по облучению дрожжей радием
- 1927 г. Опыты Г. Меллера по воздействию на дрозофилу рентгеновских лучей
- 1927 – 1940 гг. обнаружение мутагенного действия УФО и химических веществ

Периоды в развитии генетики

IV период 1941-1955 гг. исследование структуры ДНК

- Изучение биохимических процессов, лежащих в основе формирования наследственных признаков разных организмов, привело к важному обобщению, сделанному американскими генетиками Дж. Бидлом и Э. Тэтумом, согласно которого всякий ген определяет синтез в организме одного фермента
- 1944 г. Американский генетик О.Эвери выяснил природу генетической трансформации у бактерий
- 1953 г. расшифровка строения молекулы ДНК Дж. Уотсоном и Ф.Криком
- Достигнуты успехи в изучении наследственных болезней человека

Периоды в развитии генетики

V период 1953г ... развитие молекулярной генетики

- Была открыта структура ДНК (Дж. Уотсон),
- Расшифрован генетический код (Ф. Крик),
- Химическим путём синтезирован ген (Г. Корана),
- Большой вклад в развитие генетики внесли отечественные учёные. Научные генетические школы созданы Вавиловым и др.
- Получили искусственным путём мутации – Филиппов,
- Вавилов сформулировал закон гомологических рядов наследственной изменчивости,
- Карпеченко предложил метод преодоления бесплодия у некоторых гибридов,
- Четвериков – основатель учения о генетике популяций,
- Серебровский – показал сложное строение и дробимость гена,
- Развивается генная инженерия

Основные термины генетики

- Единица наследственности - **ген** – отрезок молекулы ДНК, который занимает в хромосоме определенный локус
- **Локус** – участок хромосомы, в кот нах ген
- **Признак** – это физиологические, морфологические, биохимические и др. свойства организма, по которым он отличается от других
- **Альтернативные признаки** – взаимоисключающие признаки (противоположные)

Основные термины генетики

- **Гомозиготный организм** – организм, у которого в обеих гомологичных хромосомах находятся одинаковые аллельные гены, дает один сорт гамет.
- **Гетерозиготный организм** – организм, у которого в обеих гомологичных хромосомах находятся различные аллельные гены и образуется два типа гамет по данному признаку.
- **Генотип** – совокупность всех генов одного организма.
- **Фенотип** – совокупность всех признаков и свойств организма. Фенотип развивается на генетической основе в результате взаимодействия организма с условиями внешней среды.

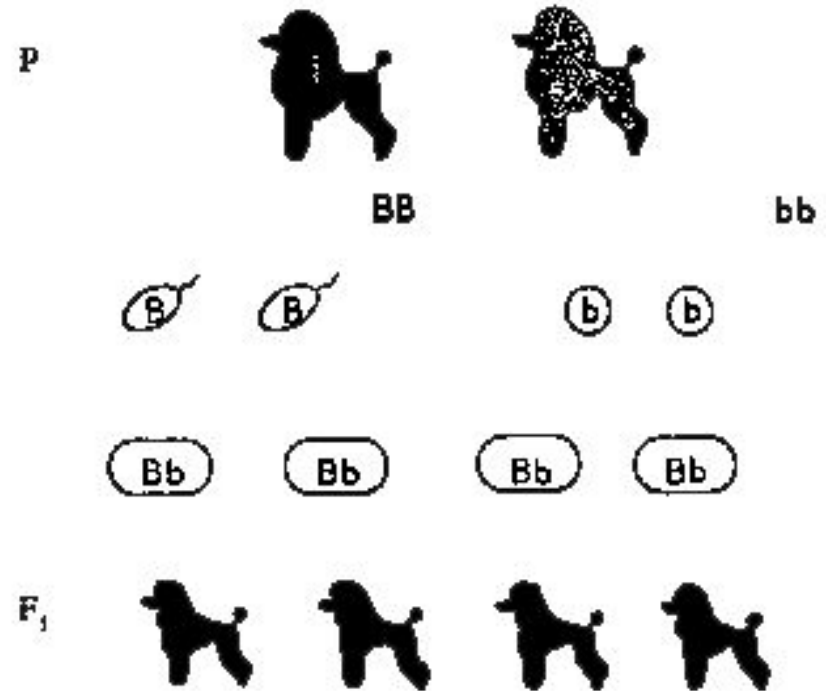
- Грегор Мендель (1822—1884) открыл основные законы наследования признаков в результате исследований, проведенных на горохе (*Pisum sativum*) в 1856—1863 г.г. Свои результаты он доложил в 1865 году и опубликовал в 1866 году.



- **Скращивание, в котором родительские особи анализируются по одной паре альтернативных признаков называется моногибридным, по двум – дигибридным, по трем и более – полигибридным.**

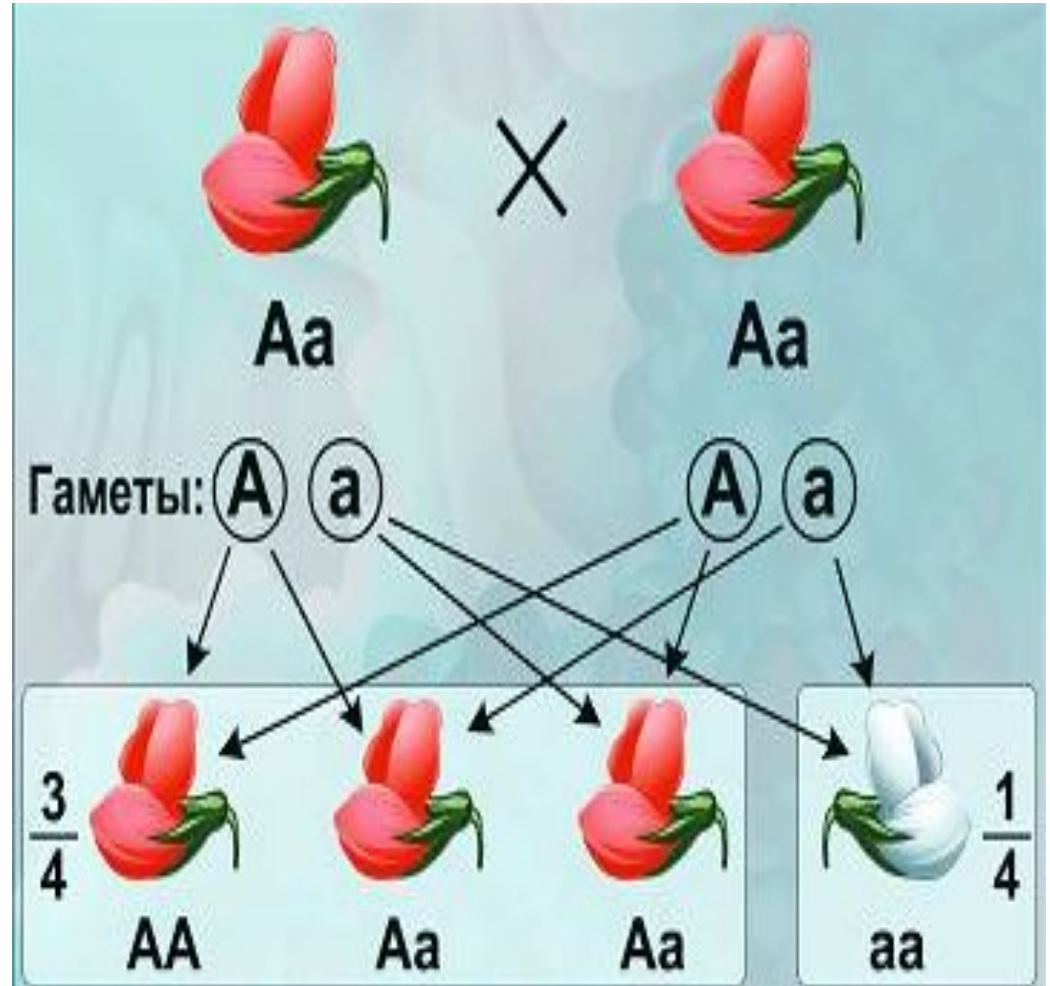
Законы Менделя:

- **I закон единообразия гибридов первого поколения:** При скрещивании гомозиготных особей, которые отличаются друг от друга по одной паре альтернативных признаков, все потомство будет единообразно как по фенотипу, так и по генотипу



II закон расщепления

- при скрещивании гибридов первого поколения между собой в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1.



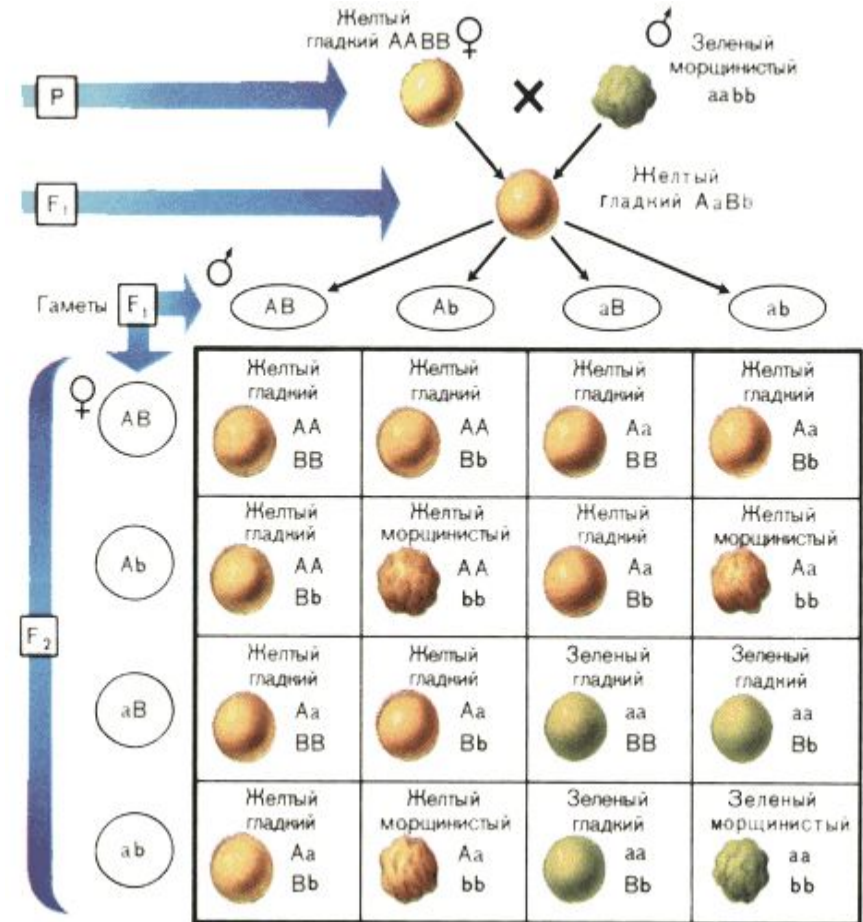
III закон чистоты гамет

- аллельные гены, находясь в гетерозиготном состоянии не сливаются, не разбавляются и не изменяют друг друга



IV закон независимого комбинирования признаков

- при скрещивании гомозиготных особей, отличающихся друг от друга двумя и более парами альтернативных признаков, во втором поколении наблюдается независимое наследование признаков. В результате появляются гибридные формы, несущие признаки в сочетаниях, не свойственных родительским особям

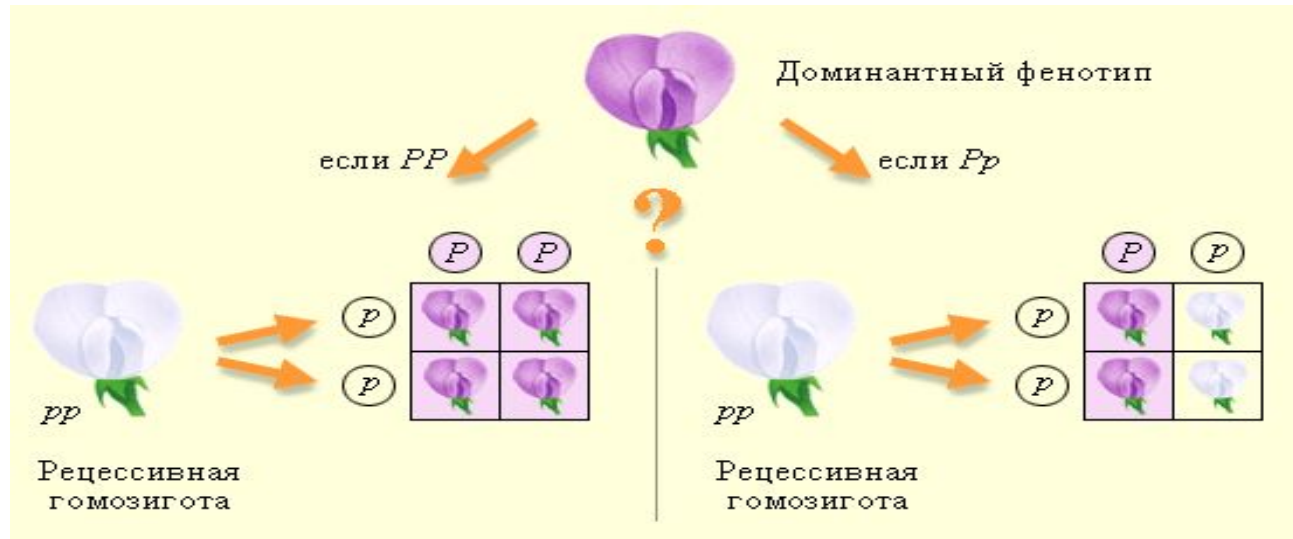


- **Признаки, наследуемые по законам Менделя называются менделирующими**
- Доминантные – карие глаза, темные волосы, наличие веснушек, ямочки на щеках, праворукость, положительный резус фактор, нормальная свертываемость крови, полидактилия и др.
- Рецессивные – голубые глаза, светлые волосы, отрицательный резус фактор, нормальное строение конечности, дальтонизм и т.д.



Анализирующее скрещивание

- Анализирующее скрещивание заключается в том, что особь, генотип которой неясен, но должен быть выяснен, скрещивается с рецессивной формой



Если от такого скрещивания все потомство окажется однородным, значит анализируемая особь гомозиготна.

Если от такого скрещивания произойдет расщепление, значит анализируемая особь гетерозиготна.

Аллельные гены – гены, расположенные в одном и том же локусе (месте) гомологичных (парных) хромосом и отвечающие за развитие альтернативных признаков.

Виды взаимодействия:

- 1 – полное доминирование
- 2 – неполное доминирование
- 3 – сверхдоминирование
- 4 – кодоминирование

Полное доминирование

- Полное доминирование – такое взаимодействие, при котором проявление доминантного аллеля **A** не зависит от присутствия аллеля **a**, а проявление рецессивного аллеля возможно лишь в гомозиготном состоянии. Иначе говоря ген **A** полностью подавляет ген **a**
- Пример: ген карих глаз полностью перекрывает ген голубых глаз



Неполное доминирование

Неполное доминирование – такое взаимодействие, при котором доминантный ген не полностью подавляет рецессивный. Развитие признака зависит от дозы доминантного аллеля. У гетерозигот признак проявляется частично, тогда как у доминантных гомозигот полностью

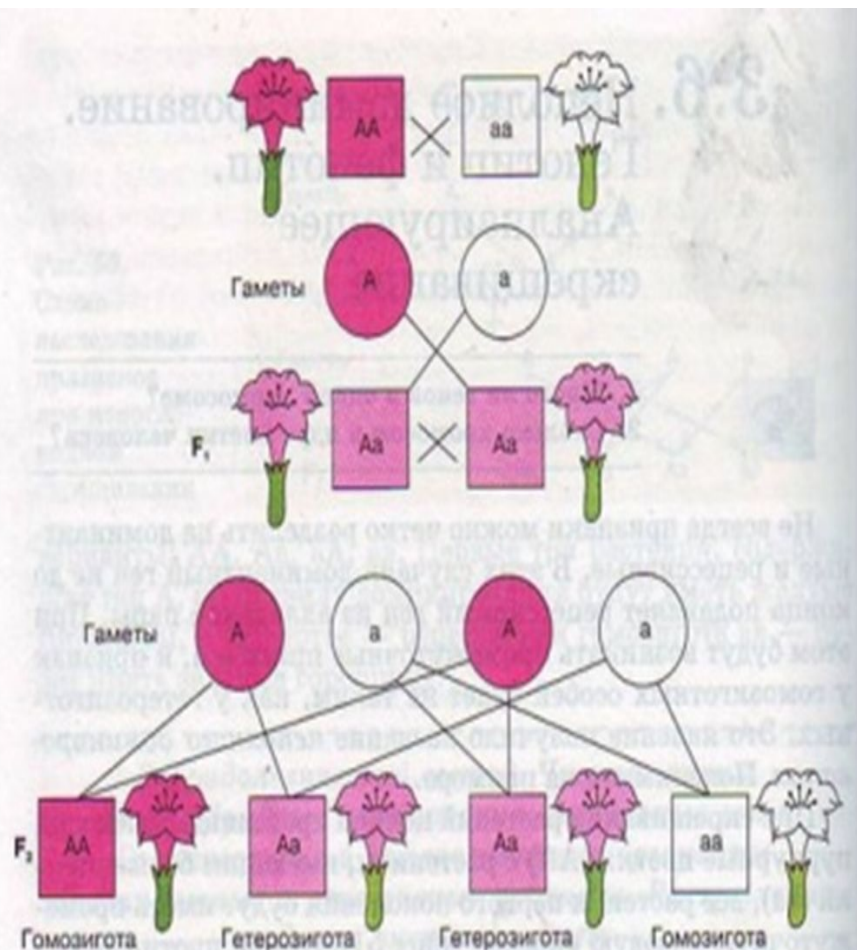


Рис. 51. Схема наследования признаков при неполном доминировании

Сверхдоминирование

- Сверхдоминирование – у доминантного аллеля в гетерозиготном состоянии отмечается более сильное проявление, чем в гомозиготном состоянии
- Пример: ген крупной масти у рыб проявляется в гетерозиготном состоянии больше (рыбы крупнее), чем в гомозиготном (рыбы средней величины)

Кодоминирование

- Кодоминирование – такое взаимодействие, при котором оба гена из аллельной пары проявляют себя в равной степени доминантными, в результате у гетерозигот появляются новые свойства, не похожие на свойства родителей
- Пример: наследование групп крови. Ген группы крови **A** и ген группы крови **B** совместно в генотипе дают 4 группу крови **AB**

Генетические маркеры крови человека

Группа крови	Антиген в эритроците	Антитело в сыворотке	Генотип
О (I)	0	$\alpha\beta$	I^0I^0
A (II)	A	β	I^AI^0, I^AI^A
B (III)	B	α	I^BI^0, I^BI^B
AB (IV)	AB	0	I^AI^B

- Наследовании групп крови **по системе М N**, открытой в **1927** году. Эта система определяется двумя аллелями: I^M , I^N . Оба аллеля кодоминантны.

Генотипы:

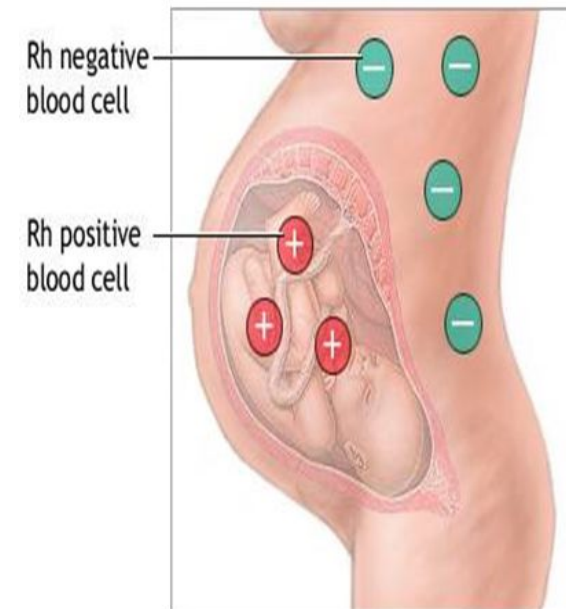
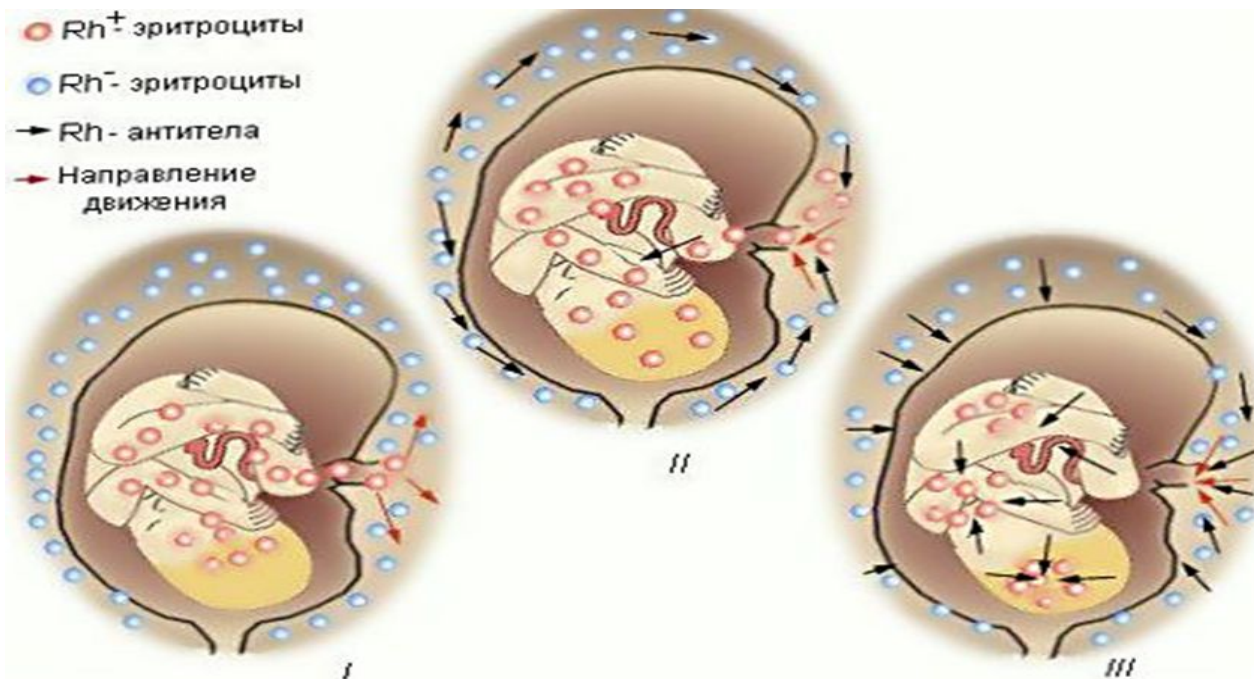
- $I^M I^M$ (в фенотипе фактор М)
- $I^N I^N$ (в фенотипе фактор N)
- $I^M I^N$ (в фенотипе фактор М и N)

Резус - фактор и резус - конфликт

В 1940г. у макаки-резус из эритроцитов выделили антиген, получивший название резус-фактор.

85% европейцев резус-положительны, 15% - резус-отрицательны.

Резус-конфликт - несовместимость крови по резус-фактору между резус-отрицательной (Rh^-) матерью и резус-положительным (Rh^+) ребенком.



множественное действие генов

- **Плейотропия** – такое явление, когда один ген отвечает за развитие нескольких признаков.
- Пример: ген арахнодактилии (паучьи пальцы) или болезнь Марфана вызывает нарушение развития соединительной ткани и оказывает влияние на развитие нескольких признаков: нарушение в строении хрусталика глаза, аномалии в строении сердечно-сосудистой системы, суставов и т.д.

МНОЖЕСТВЕННЫЙ аллелизм

- Взаимодействие нескольких пар аллельных генов, отвечающих за развитие одного признака
- Данный вид взаимодействия наблюдается при наследовании групп крови, резус фактора (С, Д, Е гены), структуры гемоглобина

Компаунд - гетерозигота

- Гетерозиготность по двум аномальным аллельным генам, приводит к тяжелой форме заболевания

Нь А

Нь Р (Пенджа)

Нь D (Джамбул)

Нь О (Ораб)

Межаллельная комплементация

- Восстановление у гетерозиготы по двум мутантным формам пептида нормально функционирующей четвертичной структуры белка. Гомозиготы по каждому аллелю (**AA** и **aa**) образуют неактивный белок, состоящий из нескольких мутантных пептидов, а гетерозигота (**Aa**) образует активный белок, включающий взаимодействующие цепи **A** и **a**.

Аллельное исключение

- У гетерозиготного организма в различных клетках, синтезирующих иммуноглобулины, проявляется действие разных аллелей. Возможность проявления разных аллелей увеличивает разнообразий синтезируемых белков

Эффект положения генов

- Интенсивность синтеза конечного продукта зависит от взаимного расположения генов в хромосоме
- Например: у человека синтез резус – фактора определяется тремя рядом расположенными генами СДЕ (Сде, сДе, сдЕ, Сде...)

Модифицирующее действие генов

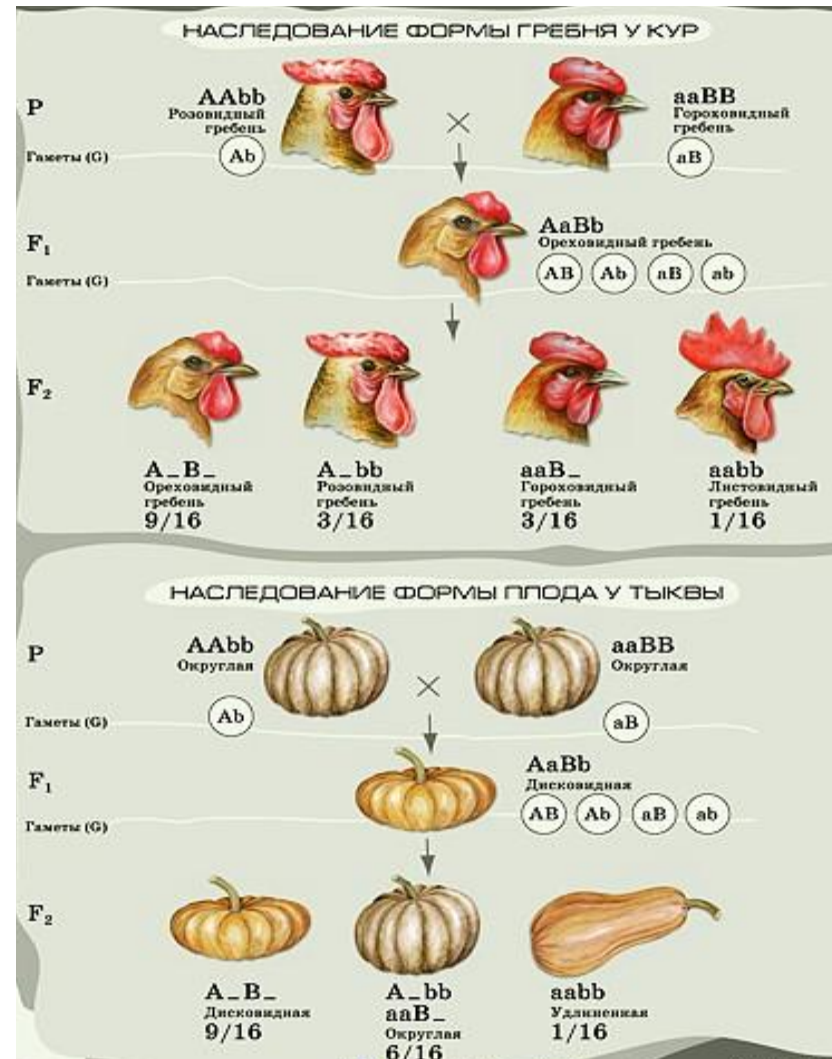
- Действие одного гена может усиливать (интенсификатор) или ослаблять (супрессор) действие другого гена

Неаллельные гены

- гены находящиеся в разных хромосомах, но отвечающие за развитие одного признака
- Виды взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия

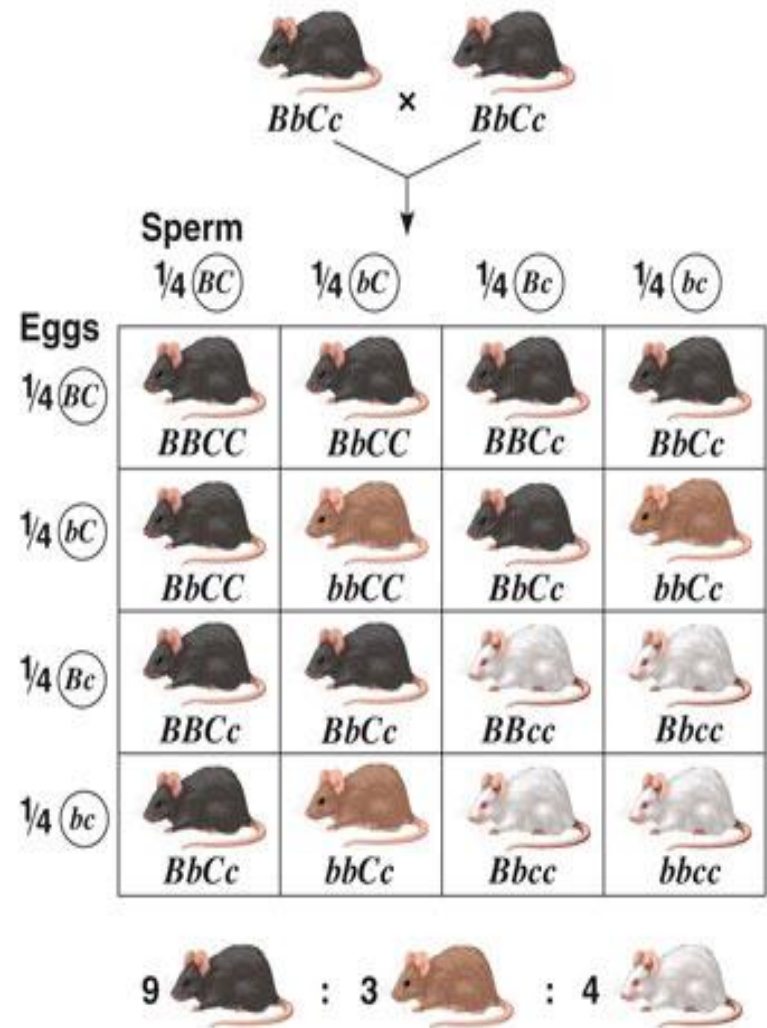
Комплементарность

- Комплементарность - взаимодополняющие гены, при взаимодействии которых (обычно доминантных) формируется признак.
- $A+B = \text{эффект (признак)}$
- Расщепление при комплементарном взаимодействии может быть: 9:7, 9:3:3:1, 9:6:1



Эпистаз

- Эпистаз – это форма взаимодействия, при которой один ген подавляет действие другого из другой неаллельной пары. Ген подавитель может быть доминантным и рецессивным.
- Расщепление: 13:3, 12:3:1, 9:3:4

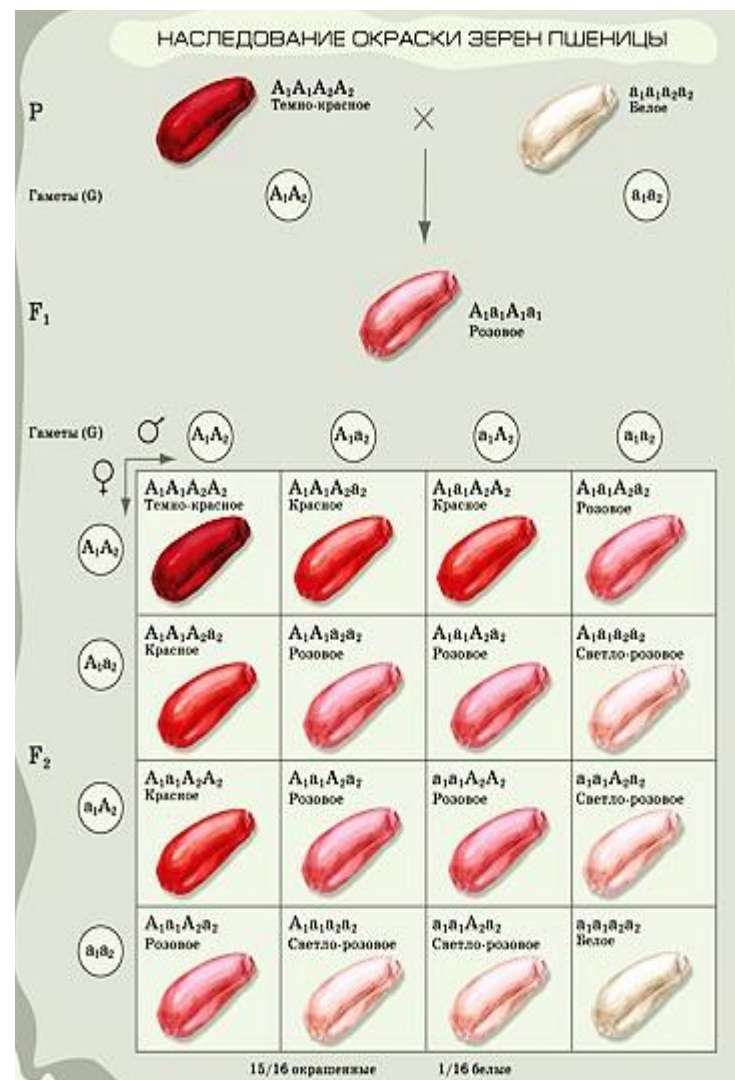


Полимерия

- Полимерия — такое взаимодействие, при котором различные доминантные неаллельные гены могут оказывать действие на один и тот же признак, усиливая его проявление. Чем больше доминантных генов, тем ярче признак.

- Расщепление: 15:1, 1:4:6:4:1

- Полимерные гены обозначаются одной буквой с индексом: A_1, A_2, A_3 и т.д. Полимерно наследуются цвет кожи, рост, масса тела, АД



Благодарю за внимание

