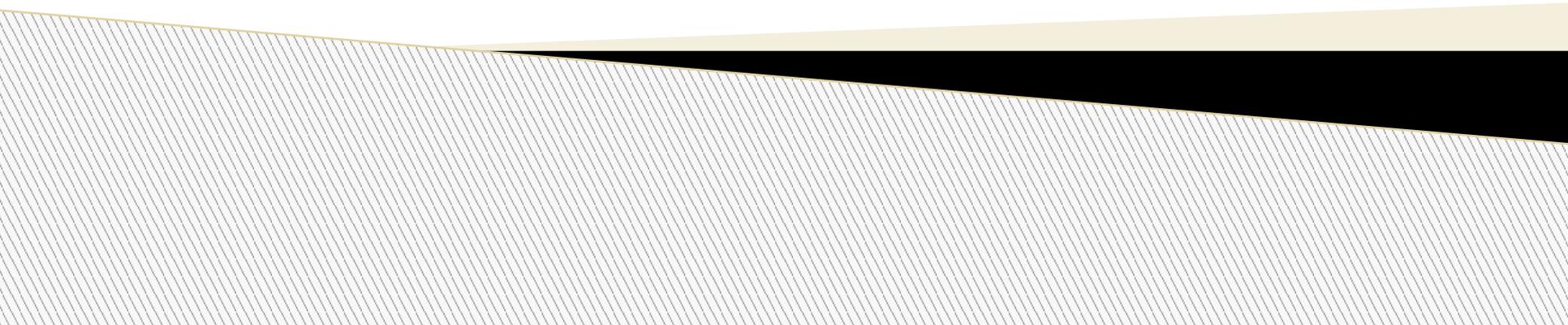


Наследование, сцепленное с полом

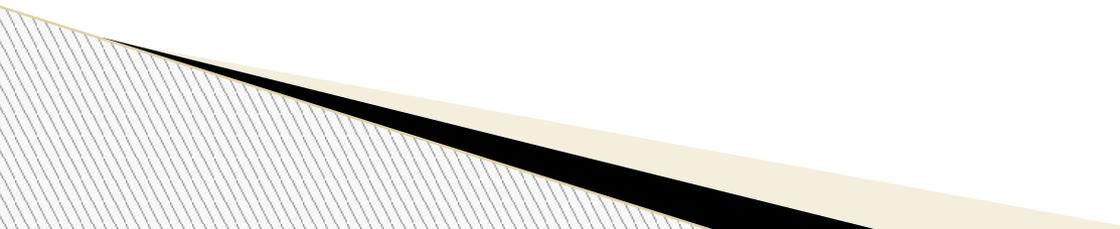
Тема №4

The bottom of the slide features a decorative graphic. It consists of a wavy line that separates a solid black area from a hatched area. The hatched area is filled with fine, parallel diagonal lines.

Регламент

| № п/п | Этап практического занятия | Время (мин) |
|-------|-------------------------------------------------------------------------------------|-------------|
| 1. | Организационная часть. | 5 |
| 1.1 | Приветствие. | 1 |
| 1.2 | Регистрация присутствующих в журнале. | 4 |
| 2. | Введение. | 10 |
| 2.1 | Озвучивание темы и ее актуальность, цели и плана практического занятия. | 3 |
| 2.2 | Ответы на вопросы студентов, возникшие при подготовке к занятию. | 4 |
| 2.3 | Выдача методических указаний, инструкций, необходимых для проведения занятия. | 3 |
| 3. | Разбор теоретического материала | 20 |
| 3.1 | Обсуждение основных положений темы, необходимых для выполнения практической работы | 15 |
| 3.2 | Вводный инструктаж по технике безопасности | 5 |
| | Перерыв | 10 |
| 4. | Практическая часть | 50 |
| 4.1 | Самостоятельная практическая работа студентов. | 30 |
| 4.2. | Индивидуальное и групповое консультирование при выполнении заданий. | 10 |
| 4.3. | Контроль успешности выполнения практических заданий с выставлением оценки в журнал. | 10 |
| 5. | Заключительная часть: задание на следующее занятие. | 5 |

АКТУАЛЬНОСТЬ

- Наследование, сцепленное с полом – хорошо известный феномен. В настоящее время в X-хромосоме человека картировано свыше 400 генов, отвечающих за разнообразные признаки, в том числе и патологические.
 - Врачу любой специальности придётся в своей практической деятельности встретиться с болезнями такого рода.
 - Вопросы по разделу «Наследование, сцепленное с полом» включены в экзаменационные билеты курсового экзамена и тестовые задания промежуточной аттестации.
- 

Определение пола

- Соотносительная роль наследственной программы и факторов среды в формировании фенотипа особи может быть прослежена на примере развития признаков половой принадлежности организма.
- Пол организма представляет собой важную фенотипическую характеристику, которая проявляется в совокупности свойств, обеспечивающих воспроизведения потомства и передачу ему наследственной информации.
- В зависимости от значимости этих свойств *первичные* и *вторичные* половые признаки.

Определение пола

- ▣ ***Первичные половые признаки*** – это морфофизиологические особенности организма, обеспечивающие образование половых клеток – гамет, сближение и соединение их в процессе оплодотворения. Это наружные и внутренние органы размножения.
- ▣ ***Вторичные половые признаки*** – это отличительные особенности того или другого пола, не связанные непосредственно с гаметогенезом, спариванием и оплодотворением, но играющие важную роль в половом размножении. Их развитие контролируется гормонами, синтезируемыми первичными половыми органами.

Доказательства генетического определения пола

- Важным доказательством в пользу наследственной детерминированности половой принадлежности организмов является наблюдаемое у большинства видов соотношение по полу 1 : 1.
- Такое соотношение может быть обусловлено образованием двух видов гамет представителями одного пола (*гетерогаметный пол*) и одного вида гамет - особями другого пола (*гомогаметный пол*).
- Это соответствует различиям в кариотипах организмов разных полов одного и того же вида, проявляющимся в половых хромосомах.

Доказательства генетического определения пола

- ▣ *XX* – *гомогаметный пол*, все гаметы несут гаплоидный набор аутосом + X – хромосому
- ▣ *XУ* или *X0* – *гетерогаметный пол*, в кариотипе содержатся две разные или только одна половая хромосома, образуют два типа гамет X и Y или X и 0.

Человек, млекопитающие, дрозофила – гомогаметный пол женский (XX), гетерогаметный мужской (XY)

Птицы и некоторые насекомые – гомогаметный пол мужской (XX), гетерогаметный женский (XY)

У некоторых бабочек гетерогаметный женский пол имеет одну X-хромосому (X0)

NB! Таким образом, хромосомный механизм определения половой принадлежности организмов обеспечивает равновероятность встречаемости представителей обоих полов. Это имеет большой биологический смысл, так как обуславливает максимальную вероятность встречи самки и самца, а потомки получают более разнообразную наследственную информацию, поддерживается численность популяции.

**Доказательства генетического определения
пола**

Наследование, сцепленное с полом

Опыт Моргана

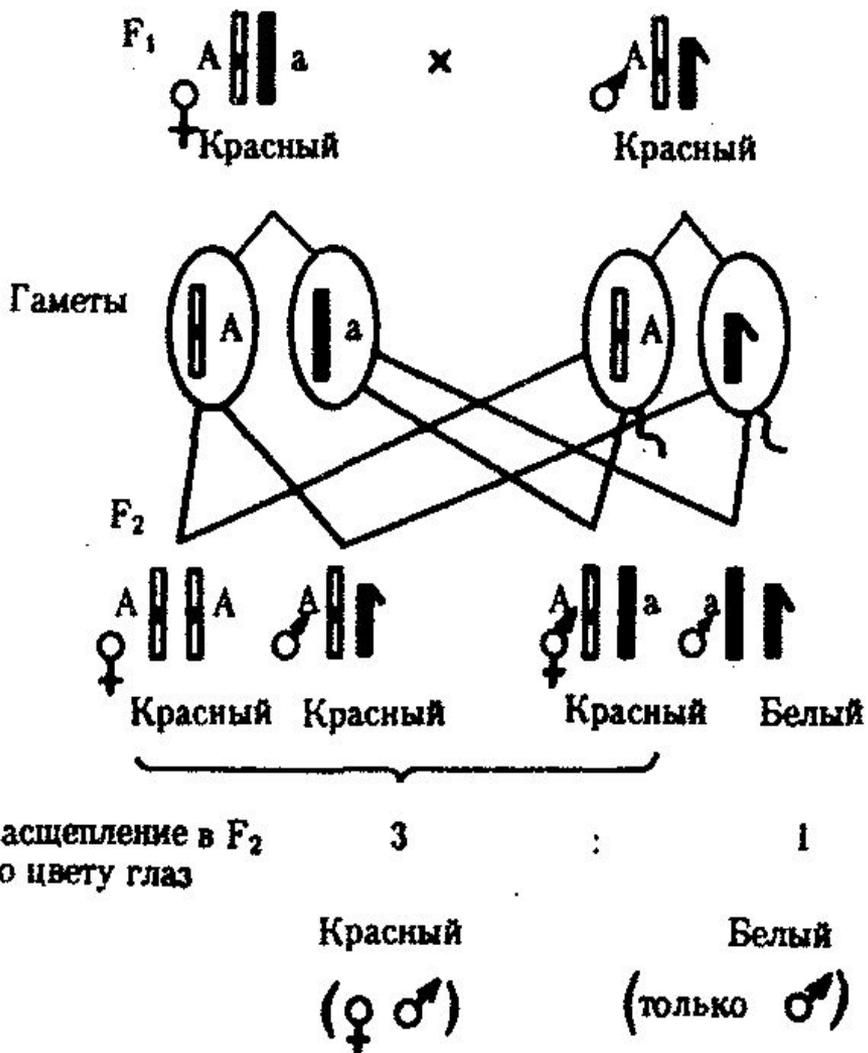
- Морган заметил, что наследование цвета глаз у дрозофилы зависит от пола родительских особей. Красный цвет глаз доминирует над белым.



При скрещивании красноглазого самца с белоглазой самкой в F1 Морган получил равное число красноглазых самок и белоглазых самцов.

Наследование, сцепленное с полом

Опыт Моргана



- ▣ Однако при скрещивании белоглазого самца с красноглазой самкой в F_1 были получены в равном числе красноглазые самцы и красноглазые самки.
- ▣ При скрещивании этих мух в F_1 между собой были получены красноглазые самки и белоглазые самцы, но *ни одной* белоглазой самки

Наследование, сцепленное с полом

Опыт Моргана

- Тот факт, что у самцов частота проявления рецессивного признака была выше, чем у самок, наводил на мысль, что рецессивный аллель, определяющий белоглазость, находится в X – хромосоме, а Y – хромосома *лишена гена окраски глаз*.
- Для подтверждения гипотезы Морган скрестил исходного белоглазого самца с красноглазой самкой из F_1 . Потомство состояло из красноглазых и белоглазых самцов и самок. Поэтому Морган сделал справедливое заключение:

*Что только X – хромосома несет ген, определяющий цвет глаз, а в Y – хромосоме соответствующий локус отсутствует. Это явление известно под названием **наследования , сцепленного с полом***

X-сцепленное наследование

- X-хромосома присутствует в кариотипе каждой особи, поэтому признаки, определяемые генами этой хромосомы, формируются у представителей как женского, так и мужского пола.
- Особи *гомогаметного пола* получают эти гены от обоих родителей и через свои гаметы передают их всем потомкам.
- Представители *гетерогаметного пола* получают единственную X-хромосому от гомогаметного родителя и передают ее своему гомогаметному потомству.

У млекопитающих (в том числе и человека) мужской пол получает X-сцепленные гены от матери и передает их дочерям. При этом мужской пол никогда не наследует отцовского X-сцепленного признака и не передает его своим сыновьям.

X-сцепленное наследование

Так как у гомогаметного пола признак развивается в результате взаимодействия аллельных генов, различают:

1. X-сцепленное доминантное и
 2. X-сцепленное рецессивное наследование.
- ▣ *X-сцепленный доминантный признак* (красный цвет глаз у дрозофилы) передается самкой всему потомству. Самец передает свой X-сцепленный доминантный признак лишь самкам следующего поколения. Самки могут наследовать такой признак от обоих родителей, а самцы — только от матери.

X-сцепленное наследование

- ▣ *X-сцепленный рецессивный признак*, (белый цвет глаз у дрозофилы) у самок проявляется только при получении ими соответствующего аллеля от обоих родителей (X^aX^a). У самцов X^aY он развивается при получении рецессивного аллеля от матери. Рецессивные самки передают рецессивный аллель потомкам любого пола, а рецессивные самцы — только «дочерям».
- ▣ При X-сцепленном наследовании, так же как и при аутосомном, возможен *промежуточный характер* проявления признака у гетерозигот.

Голандрическое наследование

- Активно функционирующие гены Y-хромосомы, не имеющие аллелей в X-хромосоме, присутствуют в генотипе только гетерогаметного пола, причем в гемизиготном состоянии.
- Поэтому они проявляются фенотипически и передаются из поколения в поколение лишь у представителей гетерогаметного пола.
- Так, у человека признак гипертрихоза ушной раковины («волосатые уши») наблюдается исключительно у мужчин и наследуется от отца к сыну.

Пример решения задач на сцепленное с полом наследование

Задача

У человека дальтонизм (одна из форм цветовой слепоты) обусловлен сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Женщина с нормальным зрением, отец которой был дальтоником, вступает в брак с нормальным мужчиной.

- Какова вероятность рождения в семье сына-дальтоника?

Дано

X^D - нормальное цветовое зрение

X^d - дальтонизм

P мать $X^D X^d$

отец $X^D y$

Решение

P ж. $X^D X^d$ х м. $X^D y$

G X^D, X^d X^D, y

F1 $X^D X^D$ - норма, девочка

$X^D X^d$ - норма, девочка

$X^D y$ - норма, мальчик

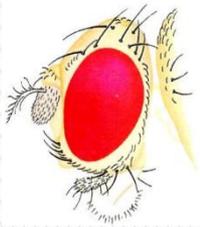
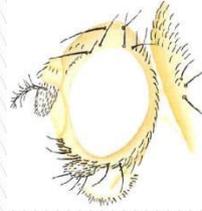
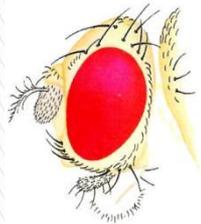
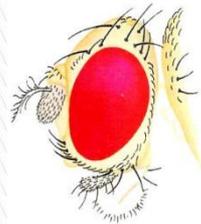
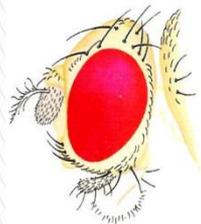
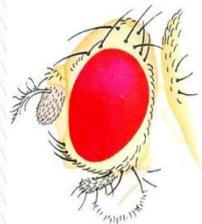
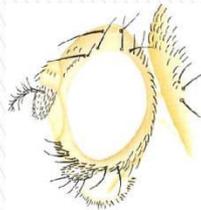
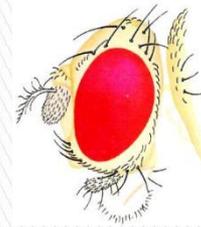
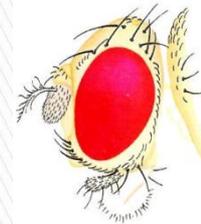
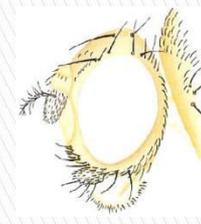
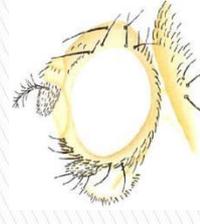
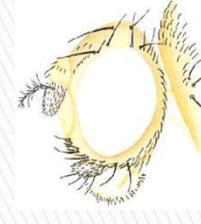
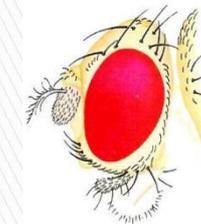
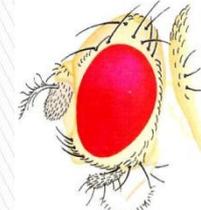
$X^d y$ - дальтонизм, мальчик

Ответ: вероятность рождения сына-дальтоника 25 %

Задания для подготовки к теме №4

Оформить протокол практического занятия:

1. Записать и решить задачу
2. Зарисовать схему сцепленного с полом наследования у *Drosophila melanogaster*

A $X^A X^A$  $X^a y$ **F1** $X^A X^a$  $X^A y$ **F2** $X^A X^A$  $X^A X^a$  $X^A y$  $X^a y$ **B** $X^a X^a$  $X^A y$ **F1** $X^A X^a$  $X^a y$ **F2** $X^a X^a$  $X^a y$  $X^A X^a$  $X^A y$

*Сцепленное с полом
наследование цвета
глаз у дрозофилы*

Задачи

Задача №1

У фенотипически здоровых родителей один ребенок родился с синдромом Ленца, обусловленным сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном, а второй ребенок – мальчик – альбинос.

- Определите вероятность рождения ребенка, страдающего двумя патологиями.

Вопросы для самоподготовки к теме №5

1. Виды взаимодействия генов.
2. Внутриаллельные взаимодействия генов.
3. Межаллельные взаимодействия генов (или взаимодействия неаллельных генов).
4. Полимерное наследование (классические примеры).
5. Полимерное наследование – проявление у человека (наследование резус-фактора и наследование степени пигментации кожных покровов).
6. Комплементарное взаимодействие генов (классические примеры).
7. Комплементарное взаимодействие генов – проявление у человека (комплементарность в действии генов серповидноклеточной анемии и талассемии у дигетерозигот).
8. Эпистаз (классические примеры).
9. Эпистаз – проявление у человека.
10. Эффект положения гена.

Задания для подготовки к теме №5

Знать:

- Классификацию видов взаимодействий генов

Понимать:

- Смысл различных видов взаимодействия генов при формировании фенотипических признаков

Уметь:

- Объяснять смысл различных видов взаимодействия генов
- Решать ситуационные задачи, связанные с различными видами взаимодействия генов

Демонстрационный вариант теста

1. К взаимодействию генов из одной аллельной пары относятся:
а) полимерия; б) комплементарность; в) кодоминирование;
г) множественный аллелизм; д) эпистаз
2. Один аллельный ген полностью скрывает действие другого аллельного гена при:
а) доминировании; б) комплементарности; в) неполном доминировании;
г) эпистазе
д) кодоминировании
3. Появление нового признака при попадании в один генотип двух неаллельных доминантных генов отмечается при:
а) эпистазе; б) неполном доминировании; в) комплементарности;
г) кодоминировании д) полимерии
4. Цветы душистого горошка имеет белую окраску цветка при генотипе:
а) Аавв; б) ААВв; в) АаВв; г) ААВВ; д) ав
5. Белую окраску имеют мыши с генотипом:
а) Аавв; б) ААВв; в) АаВв; г) ааВв; д) АаВВ

Демонстрационный вариант теста

6. Форма гребня у кур с генотипом Аавв:

а) гороховидная; б) розовидная; в) листовидная; г) ореховидная

7. Подавление неаллельным геном действия другого гена называется:

а) доминирование; б) комплементарность; в) полимерия; г) кодоминирование; д) эпистаз

8. Примером рецессивного эпистаза (гипостаза) является:

а) синдром Морриса (тестикулярная феминизация);

б) наследование формы гребней у кур;

в) бомбейский феномен;

г) ахондроплазия;

д) наследование интенсивности пигментации кожи у человека

9. Вероятность рождения потомков с белой кожей в браке двух мулатов с генотипом $P_1p_1P_2p_2P_3p_3P_4p_4$:

а) 255/256; б) 0; в) 1/256; г) 1/25; д) 1/56

10. Непосредственное окружение, в котором находится ген, может сказываться на характере его экспрессии при:

а) аллельном исключении; б) межаллельной комплементарности; в) эффекте положения гена; г) плейотропии; д) множественном аллелизме

Литература

Основная литература по дисциплине:

1. Биология: учебник для мед. спец. вузов: В 2т. / ред. В.Н. Ярыгин. - 3-е зд., стереотип. - М.: Высшая школа. – 2007. - Кн.1: Жизнь. Гены. Клетка. Онтогенез. Человек. – с. 223-230.