



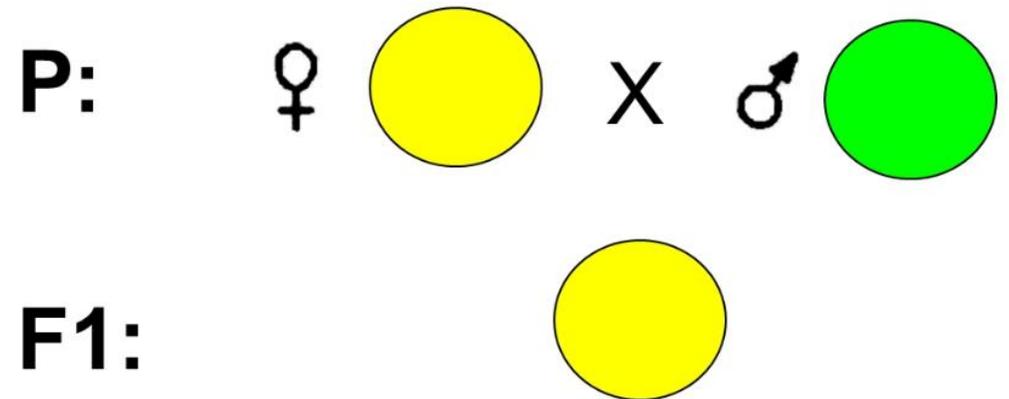
**ЗАКОНОМЕРНОСТИ
НАСЛЕДОВАНИЯ
ПРИЗНАКОВ**

- **Наследственность** – это свойство организма воспроизводить себе подобное, преемственность в поколениях.
- **Наследование** – процесс передачи генетической информации от одного поколения к другому.
- **Доминантный признак** – преобладающий признак, проявляется в гомозиготном и гетерозиготном состоянии определяющего его гена и подавляющий развитие другого признака.
- **Рецессивный признак** – признак, передаваемый по наследству, но не проявляющийся в гетерозиготном состоянии определяющего его гена.
- **Альтернативные признаки** — взаимоисключающие варианты одного и того же признака (пример: желтая и зеленая окраска семян гороха).
- **Локус** — участок хромосомы, на котором расположен ген.
- **Аллельные гены** — гены, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом и отвечающие за альтернативные проявления одного и того же признака (пример: гены, отвечающие за цвет глаз человека). Аллельные гены обозначают одинаковыми буквами латинского алфавита: **A, a; B, b**.
- **Неаллельные гены** — гены, расположенные в негомологичных хромосомах или в разных локусах гомологичных хромосом.

■ ***Закон доминирования или закон единообразия гибридов первого поколения***

При скрещивании особей отличающихся друг от друга по одному признаку, в первом поколении гибридов получают потомки, схожие только с одним из родителей. Соответствующий признак другого родителя не проявляется. Проявившийся в первом поколении гибридов признак называется доминантным, а не проявившийся –

Первый закон Менделя



■ Закон расщепления гибридов 2-го поколения

Описывает появление во втором поколении гибридов особей с доминантными и рецессивными признаками в соотношении 3:1.

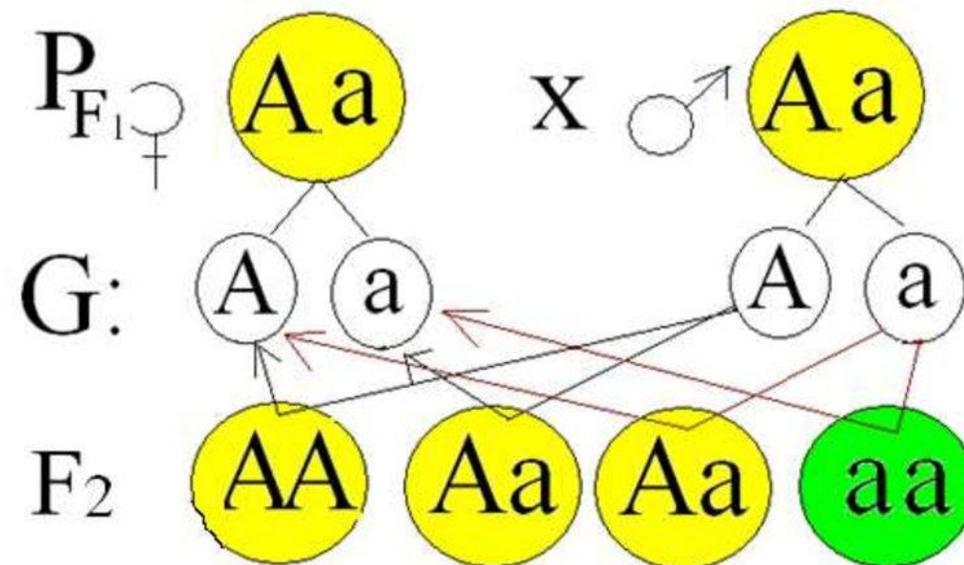
Введены буквенные символы: **P** – родительские организмы, **F1** – первое поколение гибридов, **F2** – второе поколение, полученное от скрещивания особей первого поколения между собой.

A – доминантный признак, **a** – рецессивный признак, или ген.

Соответствующие друг другу гены называются аллельными.

Организмы, имеющие либо два доминантных (AA), либо два рецессивных (aa) аллеля, называются **гомозиготными** (диплоидная клетка, не дающая расщепление).

Второй закон Менделя - закон расщепления.



Расщепление по генотипу - **1 : 2 : 1**

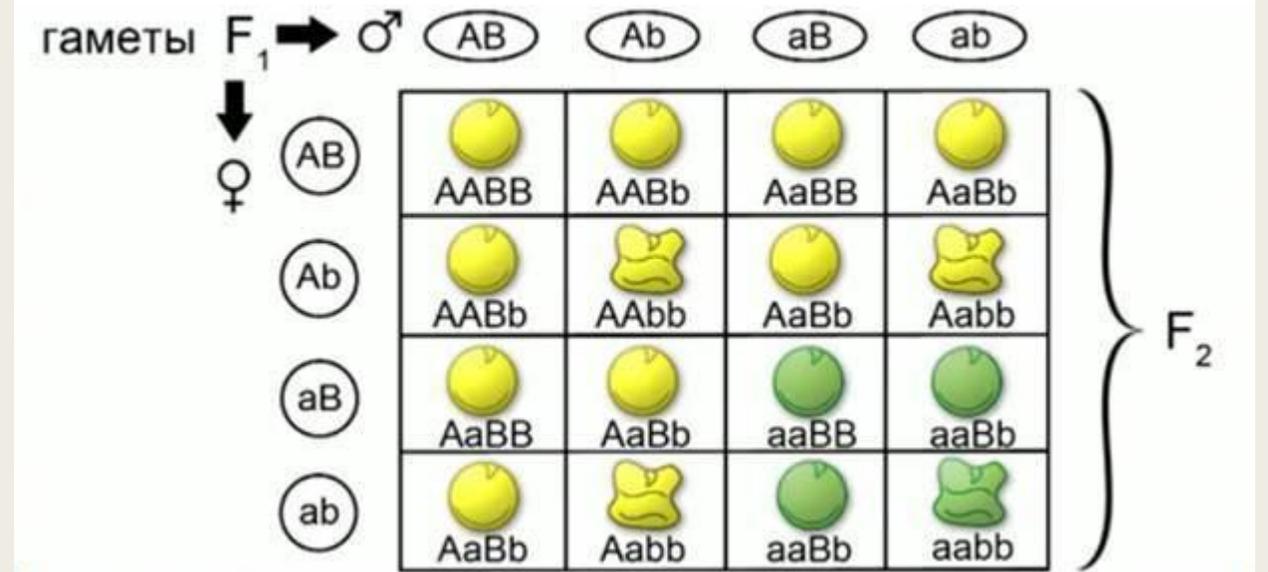
Расщепление по фенотипу - **3 : 1**

■ Закон независимого наследования признаков

При дигибридных и полигибридных скрещиваниях гибридов, каждая пара признаков наследуется независимо друг от друга и может независимо комбинироваться с другими признаками.

- **Определение возможных генотипов и вероятностей их появления у особей второго поколения: сначала определяется генотип первого поколения и тип его гамет Gf_1 после чего генотипы особей и вероятности их появления определяются с помощью *решетки Пеннета*.**

Наследование признаков при дигибридном скрещивании



Условия выполнения и значение законов Менделя

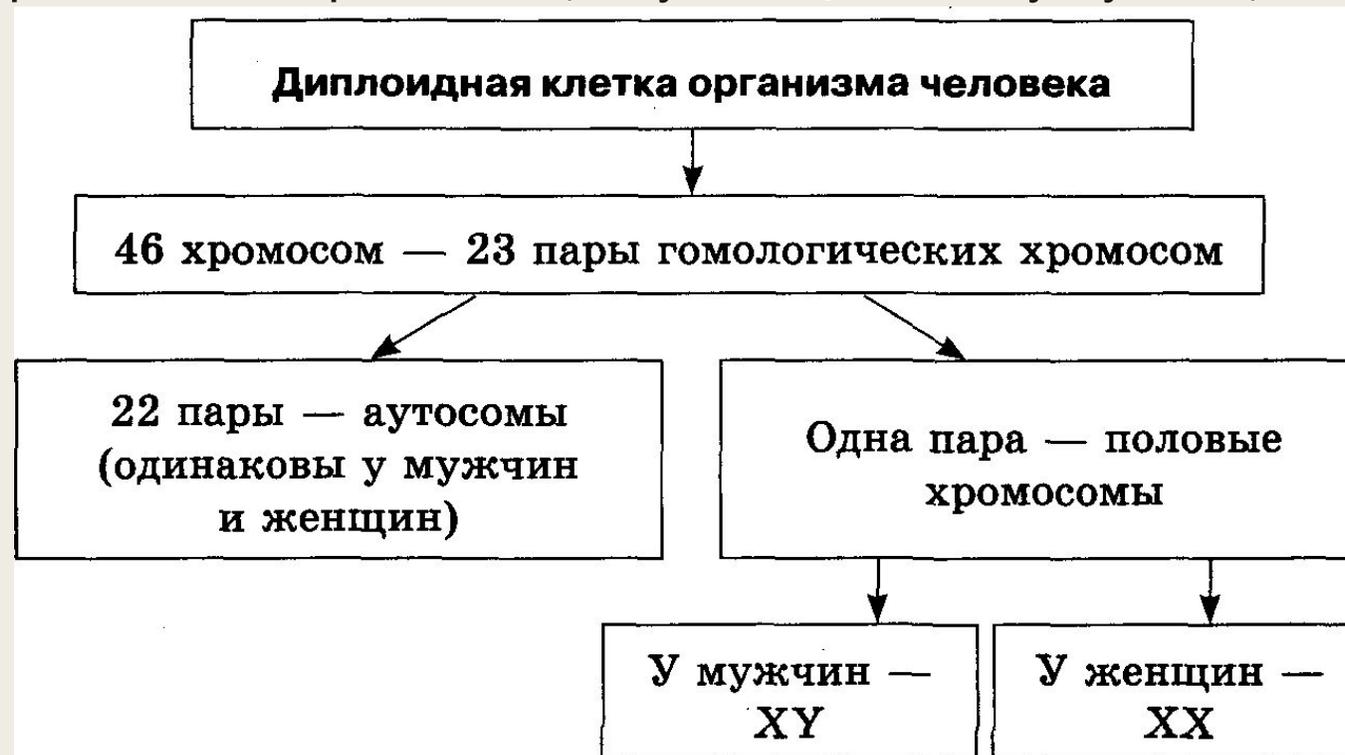
Законы Менделя выполняются лишь в среднем, при большом числе однотипных опытов. Они являются следствием случайного сочетания гамет, несущих разные гены, и статистического характера наследования, определяемого большим числом равновероятных встреч гамет.

Дополнительные условия, при которых выполняются законы Менделя:

- один ген должен контролировать только один признак, и один признак должен быть результатом действия только одного гена;
- доминирование должно быть полным;
- сцепление между генами должно отсутствовать;
- равновероятное образование гамет и зигот разного типа;
- равная вероятность выживания потомков с разными генотипами;
- статистически большое количество скрещиваний

Аутосомы и гетеросомы

- **Аутосомами** у живых организмов с хромосомным определением пола называют парные хромосомы, одинаковые у мужских и женских организмов. Иными словами, кроме половых хромосом, все остальные хромосомы у раздельнополых организмов будут являться **аутосомами**. Наличие, число копий и структура аутосом не зависят от пола данного эукариотического организма.
- Аутосомы обозначают порядковыми номерами. Так, у человека в диплоидном наборе имеется 46 хромосом, из них — 44 аутосомы (22 пары, обозначаемые номерами с 1-го по 22-й) и одна пара половых хромосом (XX у женщин и XY у мужчин).



Типы наследования менделирующих признаков человека

- **Аутосомно-доминантный тип наследования (Косоглазие, дальнозоркость).**

Критерии:

- заболевание проявляется в каждом поколении без пропусков («вертикальный» тип);
- каждый ребёнок больного родителя имеет 50% риск унаследовать это заболевание;
- непораженные дети больных родителей свободны от мутантного гена и имеют здоровых детей;
- заболевание наследуется лицами мужского и женского пола одинаково часто и со сходной клинической картиной.

■ Аутосомно-рецессивный тип наследования (Альбинизм, галактоземия)

Критерии:

- заболевания с этим типом наследования проявляются только у гомозигот, которые получили по одному рецессивному гену от каждого из родителей;
- родители больного ребенка, как правило, здоровы и являются гетерозиготными носителями патологического аллеля;
- мальчики и девочки заболевают одинаково часто;
- отмечается «горизонтальное» распределение больных, т.е. пациенты чаще встречаются в пределах одной родительской пары;
- в браке двух пораженных родителей все дети будут больны.

Аутосомные признаки проявляются с одинаковой частотой у обоих полов.

■ Менделирующие признаки, сцепленные с полом (неполно) (болезнь Огучи)

Гены, локализованные в половых хромосомах, по-разному распределяются у мужчин и женщин. В клинической практике значение имеют X-сцепленные заболевания, т.е. такие, когда патологический ген расположен на X-хромосоме. Учитывая то, что у женщин имеются две X-хромосомы, а мужчин одна, женщина, унаследовав патологический аллель, будет гетерозиготой, а мужчина – гемизиготой. Этим определяется разновидности X-сцепленного наследования: доминантное и рецессивное.

Основные признаки X-цепленного доминантного типа наследования:

- болезнь встречается у мужчин и женщин, но у женщин примерно в 2 раза чаще;
- больной мужчина передаёт мутантный аллель всем своим дочерям и не передаёт сыновьям, поскольку последние получают от отца Y-хромосому;
- больные женщины передают мутантный аллель 50% своих детей независимо от пола;
- женщины в случае болезни страдают менее тяжело (они гетерозиготны), чем мужчины, являющиеся гемизиготами.

Основные признаки X-цепленного рецессивного типа наследования

- заболевание встречается в основном у лиц мужского пола;
- признак (заболевание) передаётся от больного отца через его фенотипически здоровых дочерей половине его внуков;
- заболевание никогда не передаётся от отца к сыну;
- у женщин-носителей иногда выявляются субклинические признаки патологии;
- в браке женщины-носительницы с больным мужчиной 50% дочерей будут больны, 50% дочерей будут носителями; 50% сыновей также будут больны, а 50% сыновей – здоровые.

■ **Аутосомный, ограниченный полом, тип наследования** наблюдается, когда ген, определяющий признак, хоть и локализуется в аутосоме, но проявляется только у одного из полов. Так, например, признак количества белка в молоке проявляется только у самок. У самцов он не активен. Наследование примерно такое же как при сцепленном с полом рецессивном типе. Однако здесь признак может передаваться от отца к сыну.

■ **У-сцепленное, или голандрическое, наследование.**

В настоящее время, в У- хромосоме выявлена локализация около 20 генов, отвечающих за сперматогенез, интенсивность роста и другие признаки. Признак, гены которого локализованы в У- хромосоме, передаётся от отца всем мальчикам и только мальчикам.

■ Митохондрии обладают собственным геномом, что обуславливает наличие **митохондриального типа наследования.**

Митохондриальное (цитоплазматическое) наследование характерно для особого класса наследственной патологии – митохондриальных болезней. Каждая клетка содержит тысячи копий митохондриальной ДНК. Ряд редких болезней с необычной комбинацией неврологических и миопатических признаков, кардиомиопатии, диабет, как оказалось, возникают вследствие мутаций митохондриальных генов.

Генотип. Фенотип.

- **Ген** – независимо комбинирующаяся дискретная материальная единица наследственности (участок ДНК), ответственная за развитие одного признака (одного белка).
- **Генотип** – двойной набор генов, наследственная конституция особи, программа, определяющая развитие особи. Формулы AA, Aa, aa выражают генотип организма, причём генотипы AA и Aa имеют одинаковые фены и фенотип.
- **Фен (признак)** – какое-либо качество организма, по которому можно отличить один организм от другого.

Расщепление по генотипу и фенотипу как правило не совпадает.

Форма взаимодействия аллельных генов доминантность и рецессивность часто упрощена. Есть факты, указывающие на существование других форм межгенных взаимоотношений в системе генотипа.

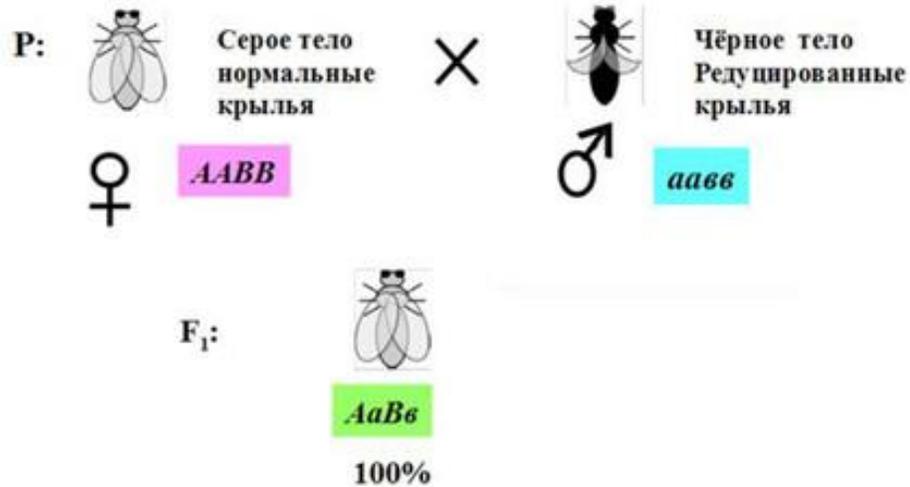
- **Взаимодействие аллельных генов:** полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование (например, при наследовании IV группы крови АВ).
- **Взаимодействие неаллельных генов:** комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропия).

Хромосомная теория

Опыты Т. Моргана



Томас Морган - американский биолог, один из основоположников генетики. Лауреат Нобелевской премии по физиологии и медицине 1933 года «За открытия, связанные с ролью хромосом в наследственности»



Как в экспериментах Г. Менделя!
Закон единообразия

Основные положения хромосомной теории наследственности (Т. Морган и его сотрудники).

- Гены располагаются в хромосомах, различные хромосомы содержат неодинаковое число генов, набор генов в каждой из негомологичных хромосом уникален.
- Гены в хромосоме расположены линейно, каждый ген занимает в хромосоме определенный локус (место).
- Гены, расположенные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и вместе (сцепленно) передаются потомкам, число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом.
- Сцепление не абсолютно, т.к. в профазе мейоза может происходить кроссинговер.

Изучение сцепленного наследования у человека затруднено. Тем не менее, можно назвать некоторые случаи сцепленного наследования:

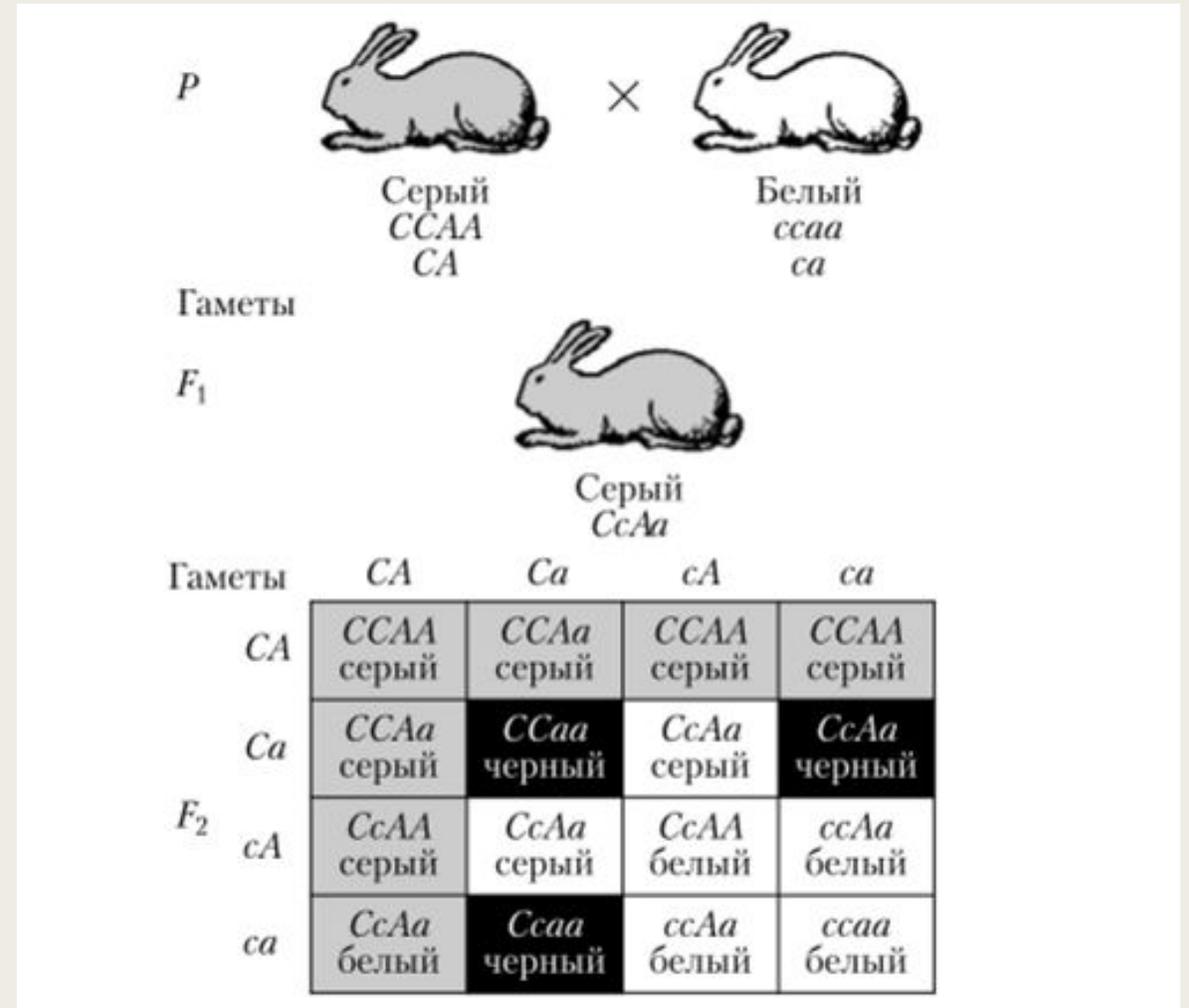
1. Наследование сцепленных в X-хромосоме генов гемофилии и дальтонизма, а также генов цветовой слепоты и мышечной дистрофии Дюшена и др.

Понятие о полигенном наследовании.

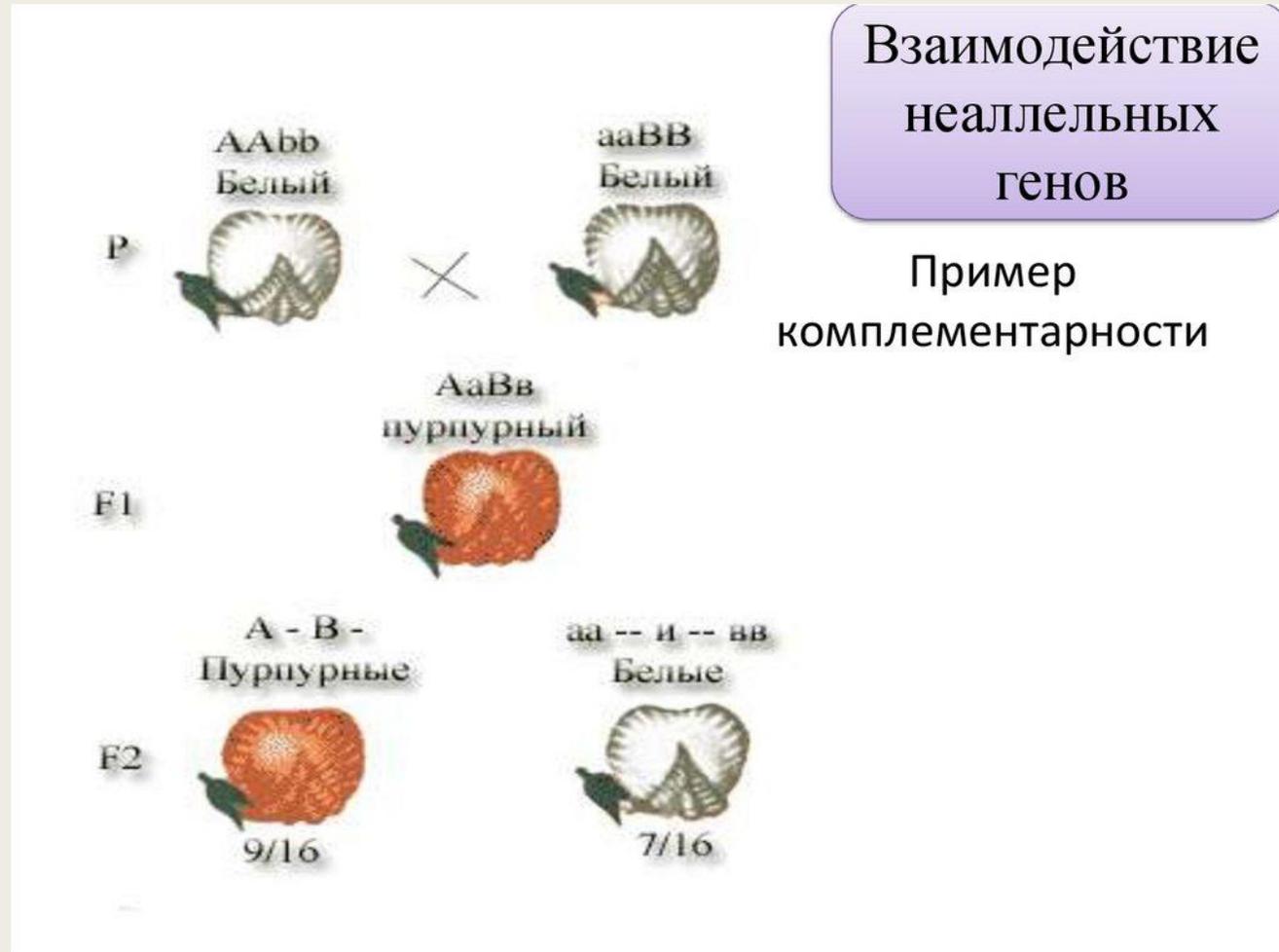
- Некоторые признаки зависят от многих генов в своём проявлении или определяются сочетанием аллелей нескольких генов
– **полимерия** Полимерные гены с однозначным действием могут определять, как количественные, так и качественные признаки. Они обусловлены действием многих генов, каждый из которых оказывает небольшое влияние на степень экспрессии данного признака.
Такие *признаки* называются **полигенные, а гены полимерными.**
- Любой из генов, входящих в «комплекс предрасположенности», оказывает малое, но суммирующее влияние на формирование предрасположенности к заболеванию.

Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках.

- **Эпистаз**- подавление генов одной пары, генами другой, неаллельной им пары.
Эпистатический ген – подавляющий, может быть, как доминантным, так и рецессивным. Гипостатический ген – подавляемый. Пример эпистаза наследование цвета шерсти у домашних кроликов (бел. + бел = сер; сер. + сер. = сер., бел., чер.)

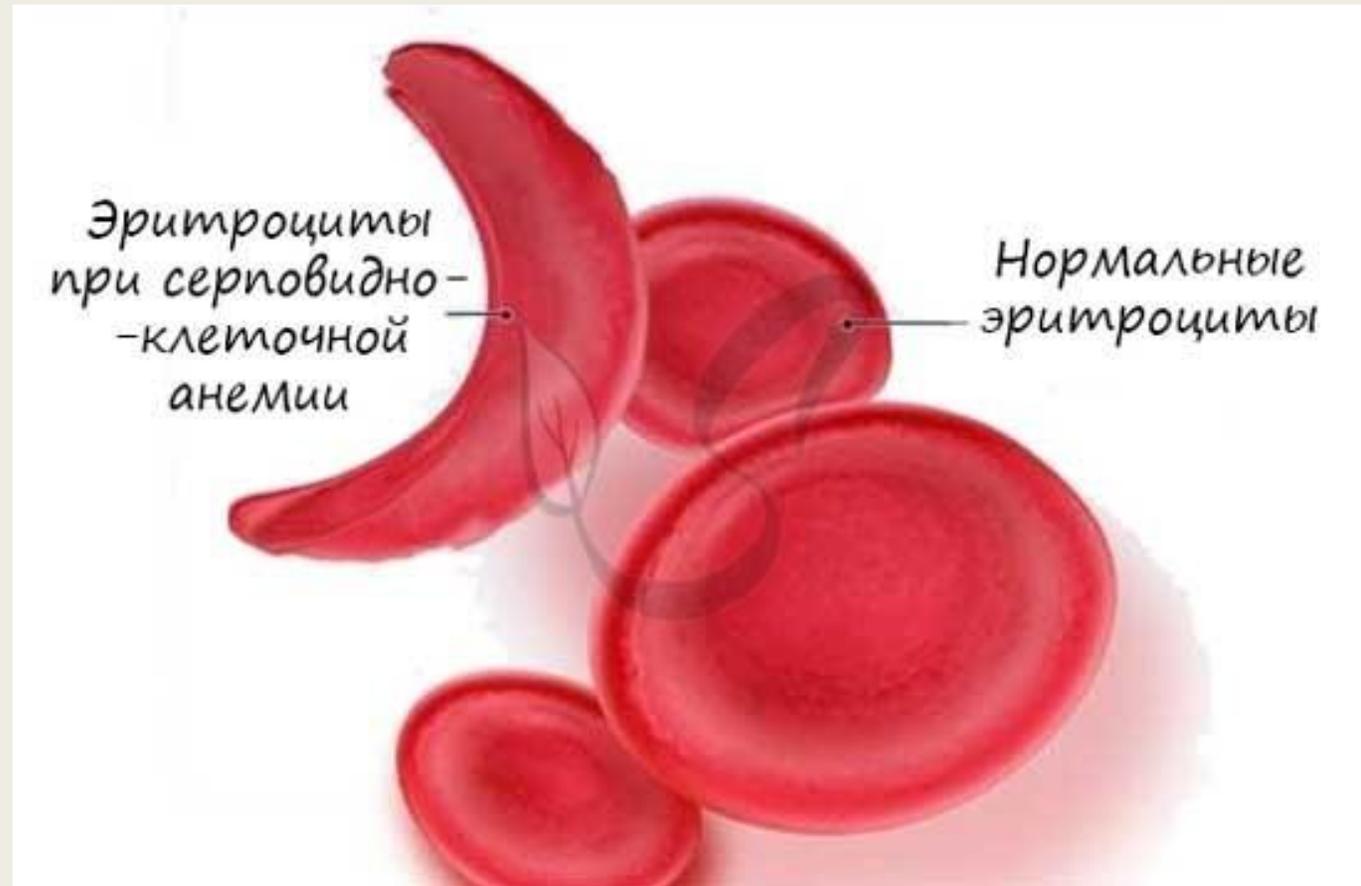


- Комплементарность** – признак, контролируемый неаллельными генами, проявляется от взаимодействия продуктов этих генов, которые взаимно дополняют друг друга. Пример – наследование окраски околоцветника у душистого горошка, А – ген, определяющий развитие пропигмента, который превращается в пигмент под воздействием особого фермента, В – ген, отвечающий за синтез этого фермента. У особей с генотипом $aaVV$ – есть фермент, нет пропигмента. У особей с генотипом $AAbb$ – есть пропигмент, нет фермента. У обеих форм цветки белые. Если их скрестить между собой, то у потомства цветки будут красного цвета, т. к. генотип особей будет дигетерозиготным $AaVv$, у них в клетках будет и пропигмент, и фермент, превращающий этот пропигмент в пигмент.



■ **Плейотропия**

– независимое или автономное действие гена в разных органах и тканях, влияние одного гена на формирование нескольких признаков (например, при серповидно-клеточной анемии, синдроме Марфана пораженными оказываются многие органы и ткани).



- Полимерия** – явление, когда много генов определяют развитие одного признака, т. е. признаки определяются сочетанием аллелей нескольких генов. Проявление признака зависит от числа неаллельных доминантных генов, которые действуют в одном направлении. Действие генов суммируется, а фенотип проявления признака тем сильнее, чем больше генов. Например, цвет кожи у человека зависит от действия трёх пар генов, генотип людей негроидной расы $AABVCC$, европеоидной – $aavvcc$, средних мулатов $AaVvCc$, мулаты бывают светлые и тёмные.

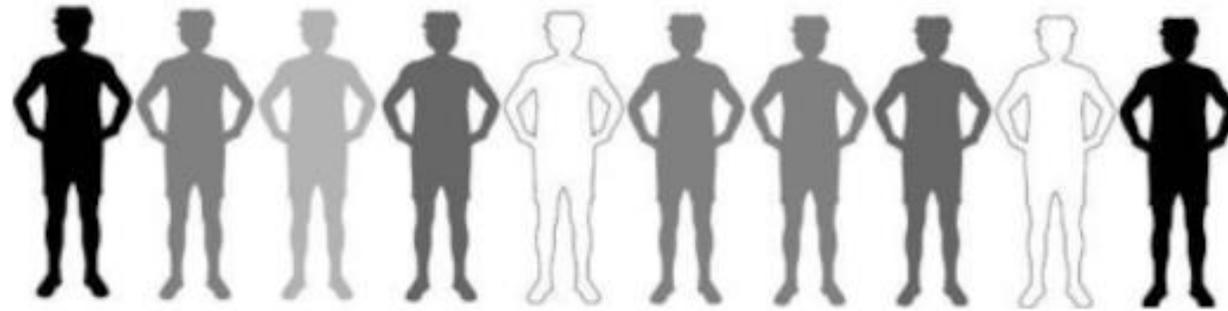
По типу полимерии наследуется цвет кожи у человека:

- $A_1A_1A_2A_2$ – чернокожие
- $A_1A_1A_2a_2$ или $A_1a_1A_2A_2$ – темные мулаты
- $A_1a_1A_2a_2$ или $a_1a_1A_2A_2$ или $A_1A_1a_2a_2$ – средние мулаты
- $A_1a_1a_2a_2$ или $a_1a_1A_2a_2$ – светлые мулаты
- $a_1a_1a_2a_2$ – белые



Пенетрантность – процент реализации гена в признак.

Экспрессивность – степень выраженности признака.



Синдактилия

Полидактилия

