



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# **Занятие 3. Взаимодействие неаллельных генов. Полимерное действие генов. Количественная и качественная специфика проявления генов**



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Цель занятия

- изучить явление взаимодействия неаллельных генов, уметь решать задачи и давать заключение о проявлении признаков у потомства при взаимодействии неаллельных генов



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# План занятия

1. Взаимодействия неаллельных генов
2. Наследование патологических признаков у человека при взаимодействии генов
3. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаке
4. Взаимодействие неаллельных генов, пенетрантность и экспрессивность



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Самостоятельная работа

## Тема: Взаимодействие неаллельных генов

- Сделать конспект на основе рекомендуемой литературы и данной презентации
- В конспекте должно быть указано: определение каждого вида взаимодействия неаллельных генов и расщепление по фенотипу в F<sub>2</sub>



# Взаимодействие неаллельных аллельных генов

1. Полное доминирование
2. Неполное доминирование
3. Сверхдоминирование
4. Кодоминирование
5. Межаллельная комплементация
6. Аллельное исключение
7. Множественный аллелизм

1. Комплементарность
2. Полимерия
3. Эпистаз



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Комплементарность

- это тип взаимодействия неаллельных генов, при котором признак формируется в результате суммарного сочетания продуктов их доминантных аллелей

Варианты расщепления по фенотипу в F<sub>2</sub>:

- 1) 9:3:3:1
- 2) 9:7
- 3) 9:3:4
- 4) 9:6:1



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Комплементарность

Пример: наследование ореховидной формы гребня у кур

Дано:

$A\_B\_$  - ореховидный гребень

$A\_bb$  - розовидный гребень

$aaB\_$  - гороховидный

гребень

$P, F_1, F_2 - ?$

$aabb$  - листовидный гребень

## Расщепление в F2

**9 : 3 : 3 : 1**

Биология. Модуль Цитология





# Комплементарность

Пример: окраска венчика душистого горшка

Дано:

$A\_B\_$  - пурпурная окраска венчика

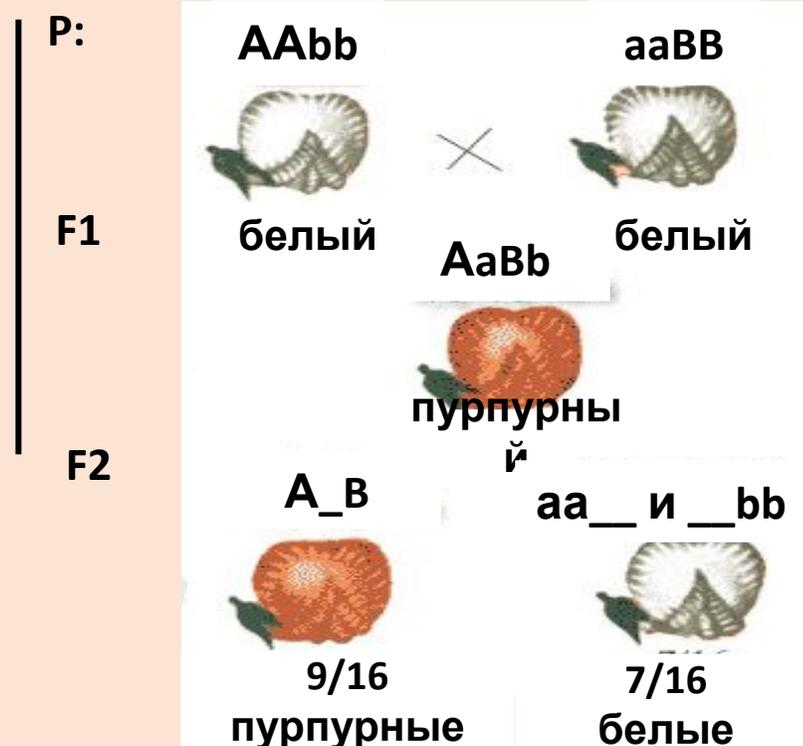
$A\_bb$  - белая окраска венчика

$aaB\_$  - белая окраска венчика

$aabb$  - белая окраска венчика

Расщепление в F2

9 : 7





# Комплементарность

## Пример: окраска шерсти у мышей

Дано:

$A\_B\_$  - серая окраска (агути)

$A\_bb$  - черная окраска

$aaB\_$  - белая окраска  
(альбинос)

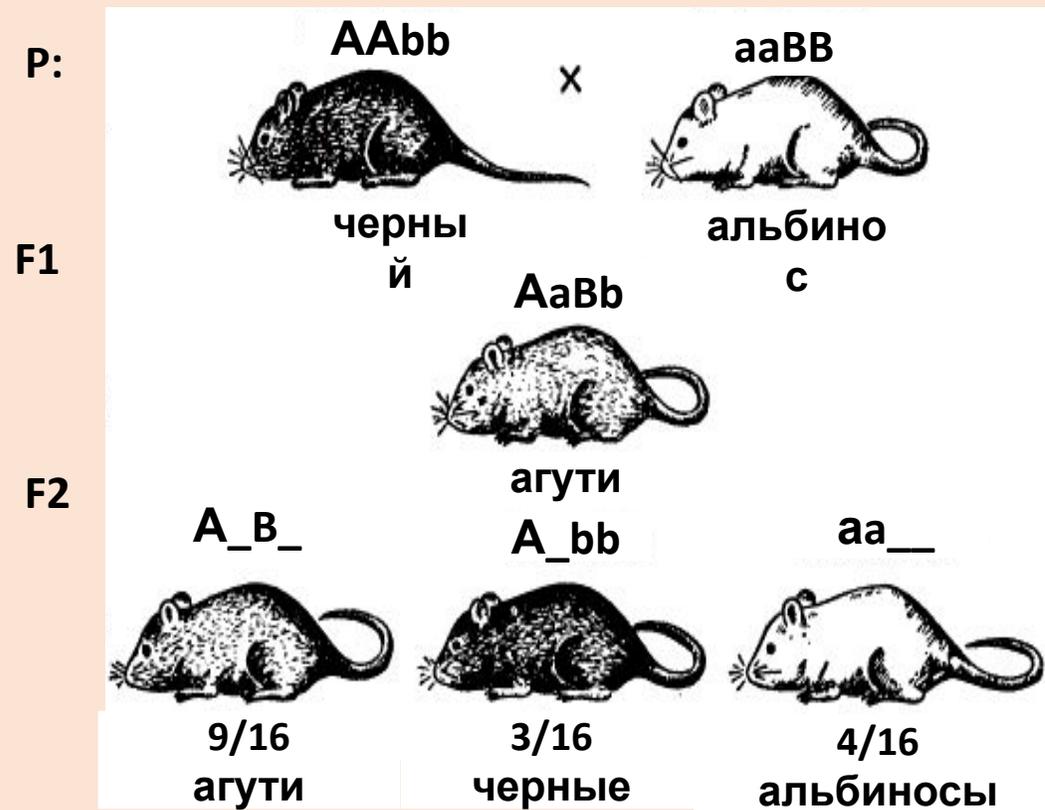
$aabb$  - белая окраска  
(альбинос)

P, F1, F2- ?

### Расщепление в F2

**9 : 3 : 4**

Биология. Модуль Цитология





# Комплементарность

## Пример: форма плода у тыквы

Дано:

$A\_B\_$  - дисковидная форма

$A\_bb$  - шаровидная  
(сферическая) форма

$aaB\_$  - шаровидная  
(сферическая) форма

$aabb$  - удлиненная форма

Расщепление в F2

9 : 6 : 1





Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Практическая работа

## Решение задач на комплементарность

Решить задачи

**№ 43**

**№ 44** (лучше решить по формуле)

В дано необходимо записать не гены, а генотипы (см. примеры комплементарности)



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Практическая работа

## Решение задач на комплементарность

43. Форма гребня у кур может быть листовидной, гороховидной, розовидной, ореховидной. При скрещивании кур, имеющих ореховидные гребни, потомство получилось со всеми четырьмя формами гребней в отношении: девять ореховидных, три гороховидных, три розовидных и один листовидный. Определите вероятные соотношения фенотипов в потомстве от скрещивания получившихся трех гороховидных особей с тремя розовидными особями.



# Практическая работа

## Решение задач на комплементарность

44. У норки известны два разных рецессивных гена  $r$  и  $i$ , гомозиготность по каждому из которых или по обоим одновременно обуславливает платиновую окраску меха. Дикая коричневая окраска получается при наличии обеих доминантных аллелей  $R$  и  $I$ .

а) При каком типе скрещивания двух платиновых норок все потомство  $F_1$  будет коричневым?

б) Укажите ожидаемое расщепление в  $F_2$  от этого скрещивания.



# Эпистаз

- это вид взаимодействия неаллельных генов, при котором одна пара генов подавляет (не дает проявиться в фенотипе) другую пару генов.

**Ген-подавитель** называют **эпистатическим** (эпистатическим, супрессором, ингибитором), **подавляемый ген** – **гипостатическим** (гипостатическим). Ген обозначается буквой I (i) или Su (su).





Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Доминантный эпистаз

## Пример: наследование окраски у кур породы леггорн

Дано:

C - ген наличия пигмента

I - ген подавляющий окраску

C\_I\_ - белая окраска

cc I\_ - белая окраска

ccii - белая окраска

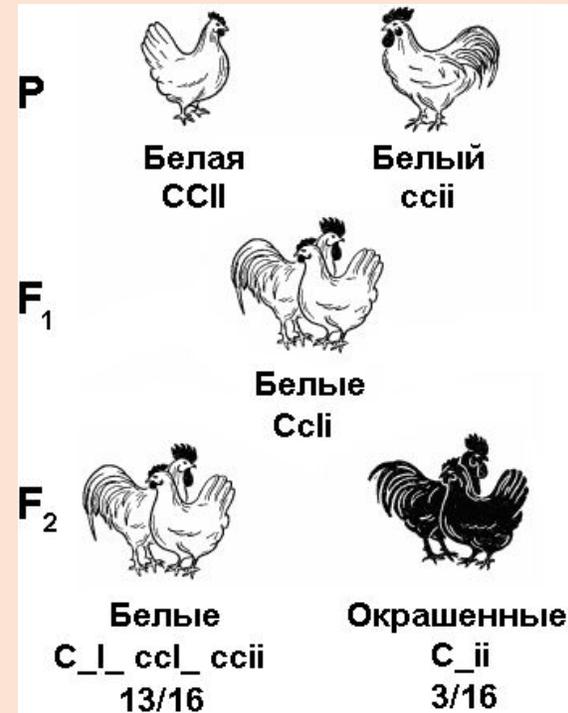
C\_ii - окрашенные

F<sub>1</sub>, F<sub>2</sub>- ?

Расщепление в F<sub>2</sub>

13 : 3

Биология. Модуль Цитология





Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Рецессивный эпистаз

## Пример: окраска шерсти у кроликов

Дано:

C - ген серой окраски

c - ген черной окраски

I - ген не подавляющий окраску

i - ген подавляющий окраску

A\_I\_ - серая окраска

A\_ii - белая окраска

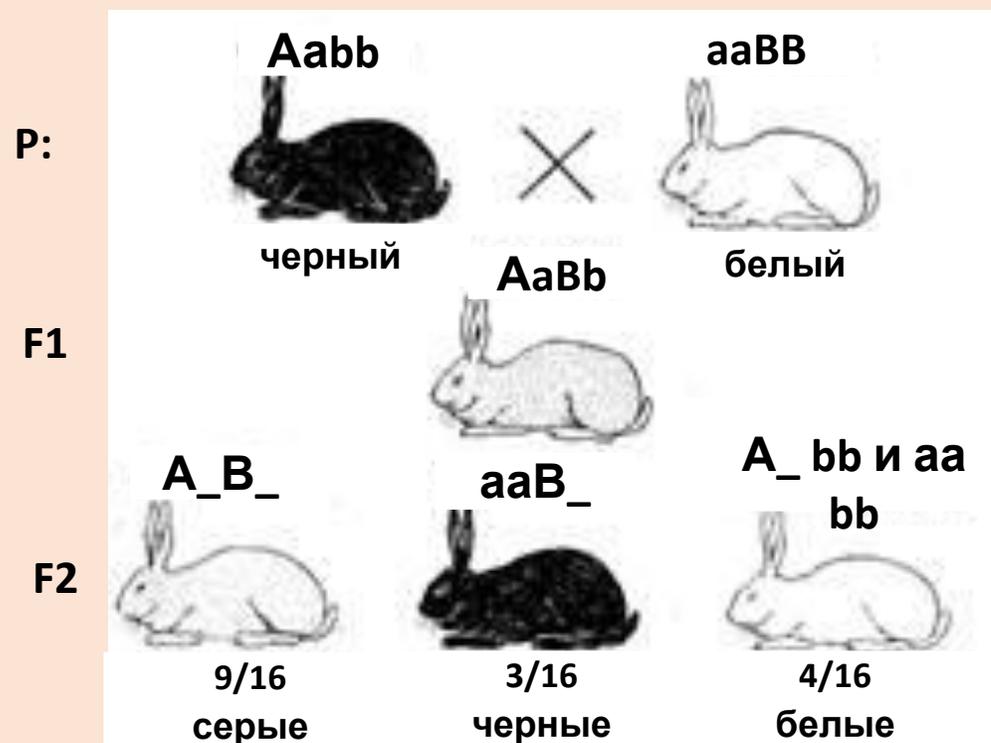
aaI\_ - окрашенные

F1, F2- ?

Расщепление в F2

9 : 3 : 4

Биология. Модуль Цитология





# Рецессивный эпистаз

## Пример: Бомбейский феномен

Дано:

$I^{ABO}$  - ген групп  
крови

$Su$ - ген не  
супрессор

$Su$ - ген супрессор

Норма:

$I^0I^0 Su\_$  - I (0) группа крови

$I^AI^- Su\_$  - II (A) группа крови

$I^BI^- Su\_$  - III (B) группа крови

$I^AI^B Su\_$  - IV (AB) группа крови

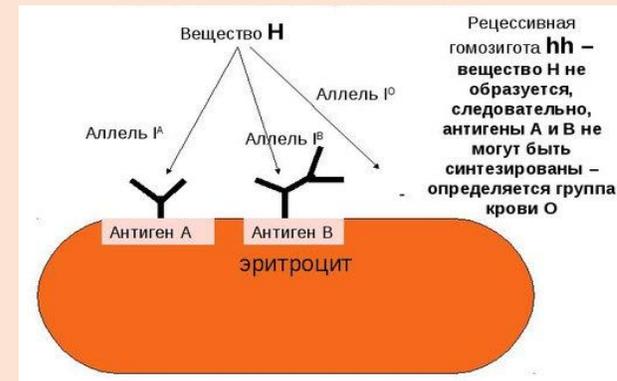
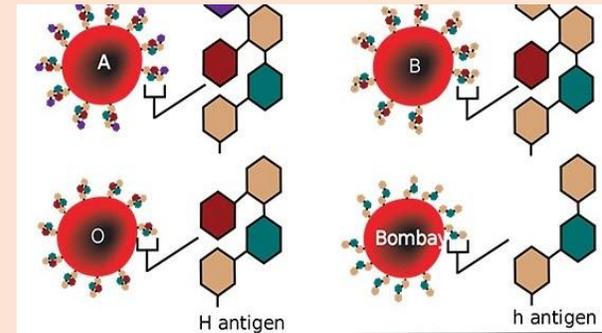
**Бомбейский феномен:**

$I^0I^0 susu$  - I (0) группа крови

$I^AI^- susu$  - I (0) группа крови

$I^BI^- susu$  - I (0) группа крови

$I^AI^B susu$  - I (0) группа крови



**Бомбейский феномен**



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Практическая работа

## Решение задач на эпистаз

Решить задачи

**№ 45** (по вероятности) - доминантный эпистаз

**№ 47**- рецессивный эпистаз

В дано записываем не гены, а генотипы (см. примеры эпистаза).



# Практическая работа

## Решение задач на эпистаз

45. У кур для проявления окраски оперения необходимо наличие доминантного гена  $C$ ; гомозиготность по его рецессивному аллелю ( $cc$ ) обуславливает белую окраску. Другой ген, независимый от гена  $C$ , в доминантном состоянии ( $I$ ) подавляет окраску; при генотипе  $ii$  окраска проявляется. Третья пара аллелей, независимая от первых двух, обуславливает черную ( $B$ ) или коричнево-желтую ( $b$ ) окраску, если два первых гена присутствуют в сочетаниях, обеспечивающих возможность проявления окраски. Особь  $CsliVv$  была скрещена с особью  $csliVv$ . Каково будет соотношение различных типов окраски в  $F_1$ ?



# Практическая работа

## Решение задач на эпистаз

47. Так называемый бомбейский феномен состоит в том, что в семье, где отец имел I группу крови, а мать - III, родилась девочка с I группой. Она вышла замуж за мужчину со II группой крови, и у них родились две девочки: первая - с IV, вторая - с I группой крови. Появление в третьем поколении девочки с IV группой крови от матери с I группой крови вызвало недоумение. Однако в литературе было описано еще несколько подобных случаев. По сообщению В.Маккьюсика (1967), некоторые генетики склонны объяснить это явление редким рецессивным эпистатическим геном, способным подавлять действие генов, определяющих группу крови A и B. Принимая эту гипотезу:

- а) установите вероятные генотипы всех трех поколений, описанных в бомбейском феномене.
- б) определите вероятность рождения с I группой крови в семье первой дочери от третьего поколения, если она выйдет замуж за такого же по генотипу мужчину, как она сама.
- в) определите вероятные группы крови у детей в семье второй дочери из третьего поколения, если она выйдет замуж за мужчину с IV группой крови, но гетерозиготного по редкому эпистатическому гену.



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Полимерия

- это вид взаимодействия двух и более пар неаллельных генов, доминантные аллели которых однозначно влияют на развитие одного и того же признака

- **Гены** называются - **полимерные**, а **признаки** - **полигенные**
- При **кумулятивной** полимерии интенсивность значения признака зависит от суммирующего действия генов: чем больше доминантных аллелей, тем больше степень выраженности признака
- При **некумулятивной** полимерии количество доминантных аллелей на степень выраженности признака не влияет, и признак проявляется при наличии хотя бы одного из доминантных аллелей
- Полимерные гены обозначаются одной буквой, аллели одного локуса имеют одинаковый цифровой индекс, например  $A_1 a_1 A_2 a_2 A_3 a_3$



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Свойства полигенного наследования

- 1) Признаки являются количественными
- 2) Характерен аддитивный (суммарный) эффект
- 3) Характерен пороговый эффект - минимальное количество полимерных генов при котором проявляется признак
- 4) Степень фенотипического проявления зависит от условий внешней среды
- 5) Аддитивное действие и влияние внешней среды обеспечивают существование непрерывных рядов количественных (фенотипических) проявлений



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Полимерия

## Пример: окраска зерен пшеницы (Г. Нильсон-Эле)

Дано:

$A_1, A_2$  - гены красной окраски  
зерен пшеницы

$a_1, a_2$  - гены белой окраски  
зерен пшеницы

F1 - ?

P:



F1

$A1a1A2a2$



Красный

$A1A1A2A2$



Тёмно-красный

$A1A1A2a2$   
 $A1a1A2A2$



Темновато-красный

$A1a1A2a2$   
 $A1A1a2a2$   
 $a1a1A2A2$



Красный

$A1a1a2a2$   
 $a1a1A2a2$



Светло-красный

$a1a1a2a2$



Белый



# Полимерия

## Пример: цвет кожи у человека

Дано:

$A_1 A_1 A_2 A_2$  - черный цвет кожи

$A_1 A_1 A_2 a_2$  или  $A_1 a_1 A_2 A_2$  - темный цвет  
кожи (мулат)

$A_1 a_1 A_2 a_2$  или  $a_1 a_1 A_2 A_2$  или  $A_1 A_1 a_2 a_2$  -  
средний мулат

$A_1 a_1 a_2 a_2$  или  $a_1 a_1 A_2 a_2$  - светлый мулат  
 $a_1 a_1 a_2 a_2$  - белый цвет кожи



F1, F2 - ?

Биология. Модуль Цитология





# Полимерия

## Пример: цвет кожи у человека

Дано:

$A_1 A_1 A_2 A_2$  - черный цвет кожи

$A_1 A_1 A_2 a_2$  или  $A_1 a_1 A_2 A_2$  - темный цвет  
кожи (мулат)

$A_1 a_1 A_2 a_2$  или  $a_1 a_1 A_2 A_2$  или  $A_1 A_1 a_2 a_2$  -  
средний мулат

$A_1 a_1 a_2 a_2$  или  $a_1 a_1 A_2 a_2$  - светлый мулат

$a_1 a_1 a_2 a_2$  - белый цвет кожи



F1, F2 - ?

Биология. Модуль Цитология

F2

$A_1 A_1 A_2 A_2$

черный цвет  
кожи

$2 A_1 A_1 A_2 a_2$

темный

мулат

$2 A_1 a_1 A_2 A_2$

темный

мулат

$4 A_1 a_1 A_2 a_2$

средний

мулат

$A_1 A_1 a_2 a_2$

средний

мулат

$2 A_1 a_1 a_2 a_2$

светлый

мулат

$a_1 a_1 A_2 A_2$

средний

мулат

$2 a_1 a_1 A_2 a_2$

светлый

мулат

$a_1 a_1 a_2 a_2$

белый цвет

кожи



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Практическая работа

## Решение задач на полимерию

Решить задачу № 48

- В дано записать гены (см. примеры полимерии):

$A_1, A_2, A_3$  - гены высокого роста

$a_1, a_2, a_3$  - гены низкого роста

- Запись генотипа:

$A_1A_1A_2A_2A_3A_3$  - высокого роста (180 см)

$a_1a_1a_2a_2a_3a_3$  - низкого роста (150 см)



# Практическая работа

## Решение задач на полимерию

**48.** Рост человека контролируется несколькими парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться лишь тремя парами генов (Ш. Ауэрбах, 1969), то можно допустить, что в какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, самые высокие - все доминантные гены и рост 180 см.

- а) Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов роста.
- б) Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них было четверо детей, которые имели рост 165 см, 155 см, 150 см. Определите генотипы родителей и их рост.



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Плейотропия

- это способность гена оказывать влияние на развитие нескольких признаков организма (множественное действие генов)

- **Первичная плейотропия**

(Пример: синдром Марфана)

- **Вторичная плейотропия**

(Пример: серповидно-клеточная анемия)



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Первичная плеiotропия

## Пример: синдром Марфана

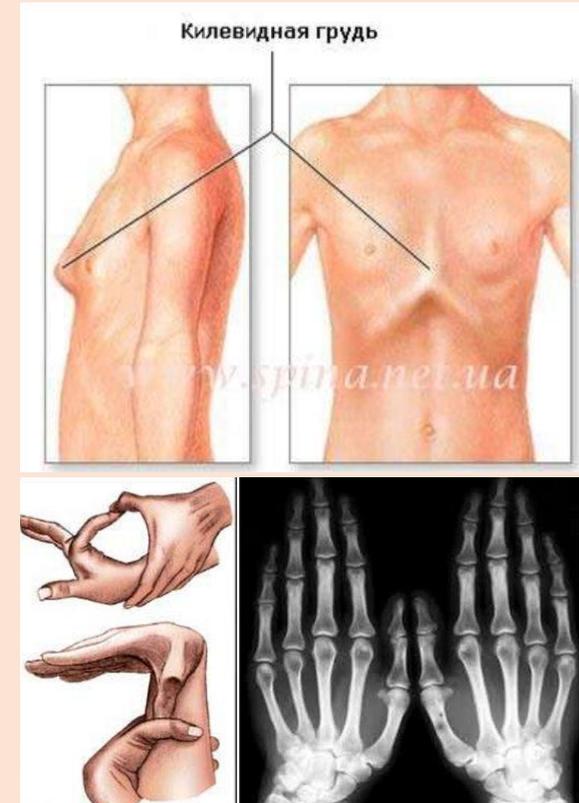
- это наследственное заболевание, характеризующееся поражением соединительной ткани

Патология вызвана изменением структуры белка фибриллина (ген FBN1)

Ген  Белок фермент  Последовательность химических реакций

- Признак А
- Признак В
- Признак С

Биология. Модуль Цитология



Клинические проявления синдрома Марфана: килевидная грудь (сверху) и арахнодактилия (паучьи пальцы, внизу)



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

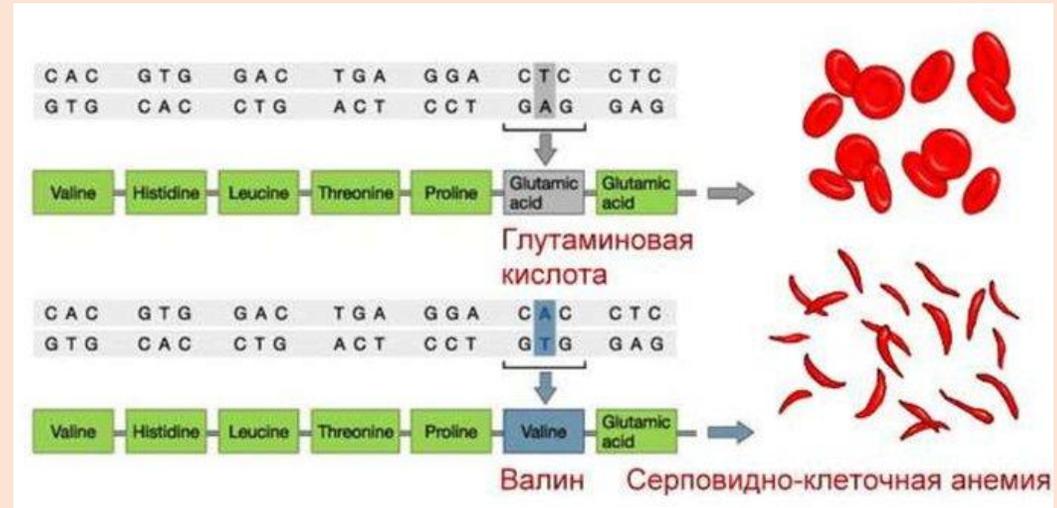
# Вторичная плеiotропия

## Пример: серповидно-клеточная анемия

- это наследственное заболевание, характеризующееся образованием эритроцитов в форме серпа

Ген  Белок фермент

Последовательность химических реакций   Признак А  Признак В  Признак С



Мутация гена  синтез HbS  дрепаноциты  агглютинация  гемолиз Er  увеличение селезенки  поражение кожи  поражение сердца, почек, мозга  let



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Пенетрантность

- это показатель фенотипического проявления аллеля в популяции («пробиваемость гена в признак»)
- Определяется как отношение числа особей, у которых наблюдаются фенотипические проявления наличия аллеля, к общему числу особей, у которых данный аллель присутствует умноженная на 100%
- Обозначается пенетрантность - (П)

Термин предложен Н. В. Тимофеевым-Ресовским в 1927 г.



**Н. В. Тимофеев-Ресовский**

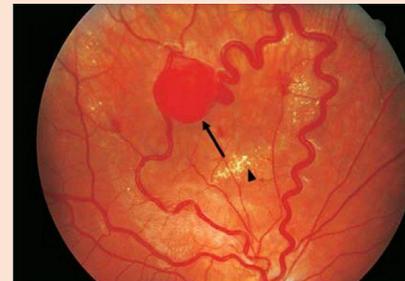


Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Решение задач на пенетрантность

## Пример: ангиоматоз

Ангиоматоз сетчатки глаза обуславливается доминантным аутосомным геном, пенетрантность которого 50%. Какова вероятность рождения больного ребенка в семье, где оба супруга гетерозиготны по данному гену?



### Дано

A- ген ангиоматоза

A- ген N

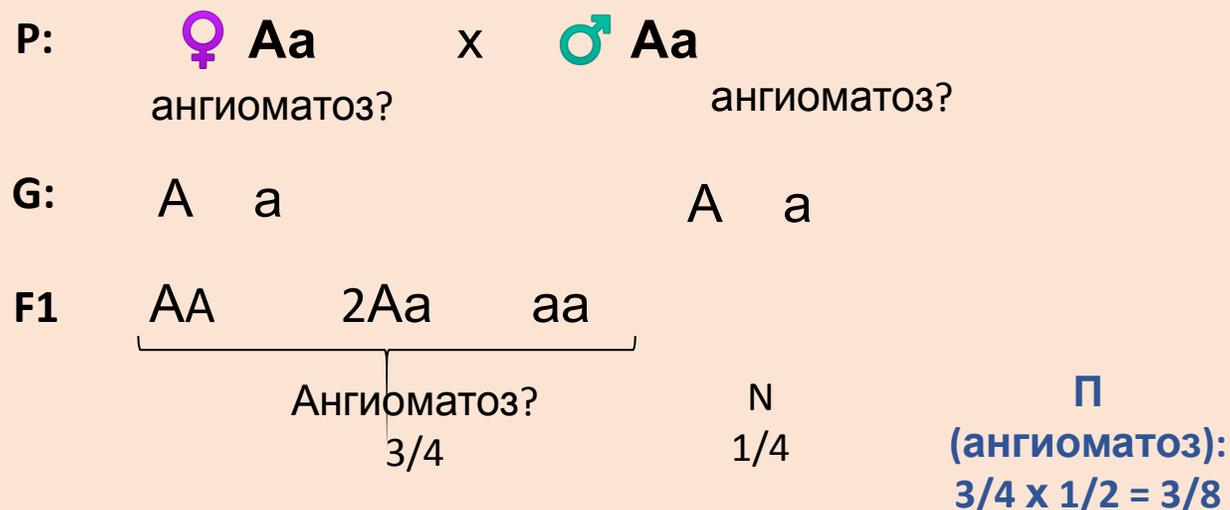
П (ангиоматоза) = 50%

(1/2)

F1

(ангиоматоз)-?

Биология. Модуль Цитология





Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Практическая работа

## Решение задач на пенетрантность и плейотропию

Решить задачи

**№ 49-53**

**№ 56** (задача на моногибридное скрещивание с учетом пенетрантности)



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Практическая работа

## Решение задач на пенетрантность и плейотропию

49. Подагра определяется доминантным аутосомным геном. По некоторым данным (В.П.Эфроимсон,1968), пенетрантность гена у мужчин составляет 20%, а у женщин она равна нулю.

- а) Какова вероятность заболевания подагрой в семье гетерозиготных родителей?
- б) Какова вероятность заболевания подагрой в семье, где один из родителей гетерозиготен, а другой нормален по анализируемому признаку?



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Практическая работа

## Решение задач на пенетрантность и плейотропию

50. По данным шведских генетиков (К.Штерн, 1965), некоторые формы шизофрении наследуются как доминантные аутосомные признаки. При этом у гомозигот пенетрантность равна 100%, у гетерозигот 20%.

а) Определите вероятность заболевания детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака.

б) Определите вероятность заболевания детей от брака двух гетерозиготных родителей.



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Практическая работа

## Решение задач на пенетрантность и плейотропию

**51.** Ангиоматоз сетчатой оболочки глаза наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями ангиоматоза.



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Практическая работа

## Решение задач на пенетрантность и плейотропию

53. Карий цвет глаз доминирует над голубым и определяется аутосомным геном. Ретинобластома определяется другим доминантным аутосомным геном. Пенетрантность ретинобластомы составляет 60%.

а) Какова вероятность того, что больными от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей будут голубоглазые дети?

б) Какова вероятность того, что здоровыми от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей будут кареглазые дети?



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Практическая работа

## Решение задач на пенетрантность и плейотропию

56. Из-за сильного укорочения ног одна из пород кур названа ползающими курами. При инкубации 10000 яиц, полученных от скрещивания ползающих кур между собой, вывелось 7498 цыплят, из которых 2482 цыпленка оказались с нормально длинными ногами, остальные - коротконогие. Определите генотипы невылупившихся цыплят, длинноногих и коротконогих кур и дайте характеристику генам.



Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

# Ответьте на контрольные вопросы

1. Что такое взаимодействие неаллельных генов?
2. Какие выделяют типы взаимодействия неаллельных генов?
3. Какие факторы оказывают влияние на проявление генов в признаках?
4. Что такое «пенетрантность» и «экспрессивность»? Кто ввел эти понятия?
5. Как подсчитать пенетрантность гена?
6. Дать определение понятию «плейотропия». Привести примеры плейотропного действия генов.
7. Что такое «летальные гены»? Привести примеры.
8. Перечислите типы взаимодействия неаллельных генов.
9. В чем сущность понятий: «комплементарность», «эпистаз», «полимерия»? Привести примеры.
10. Какие гены называются ингибиторами или супрессорами?
11. В чем заключается отличие первичной и вторичной плейотропии?
12. Биология. Модуль Цитология. Значение понятия «плейотропия» для врача.
13. Что вы знаете о «бомбейском феномене»?
14. Пояснить понятие «аддитивность».