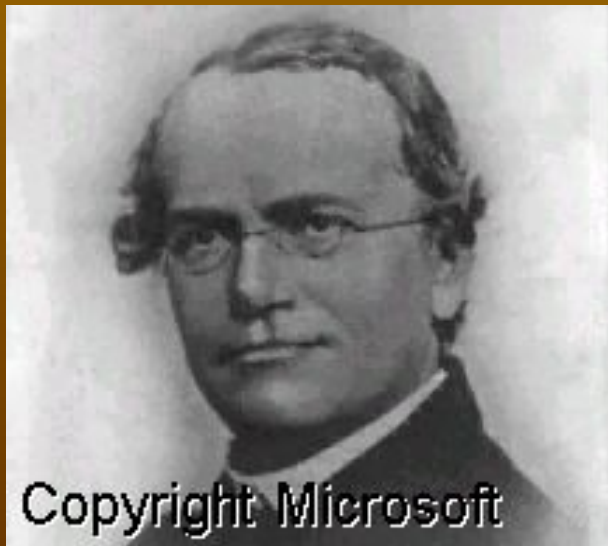




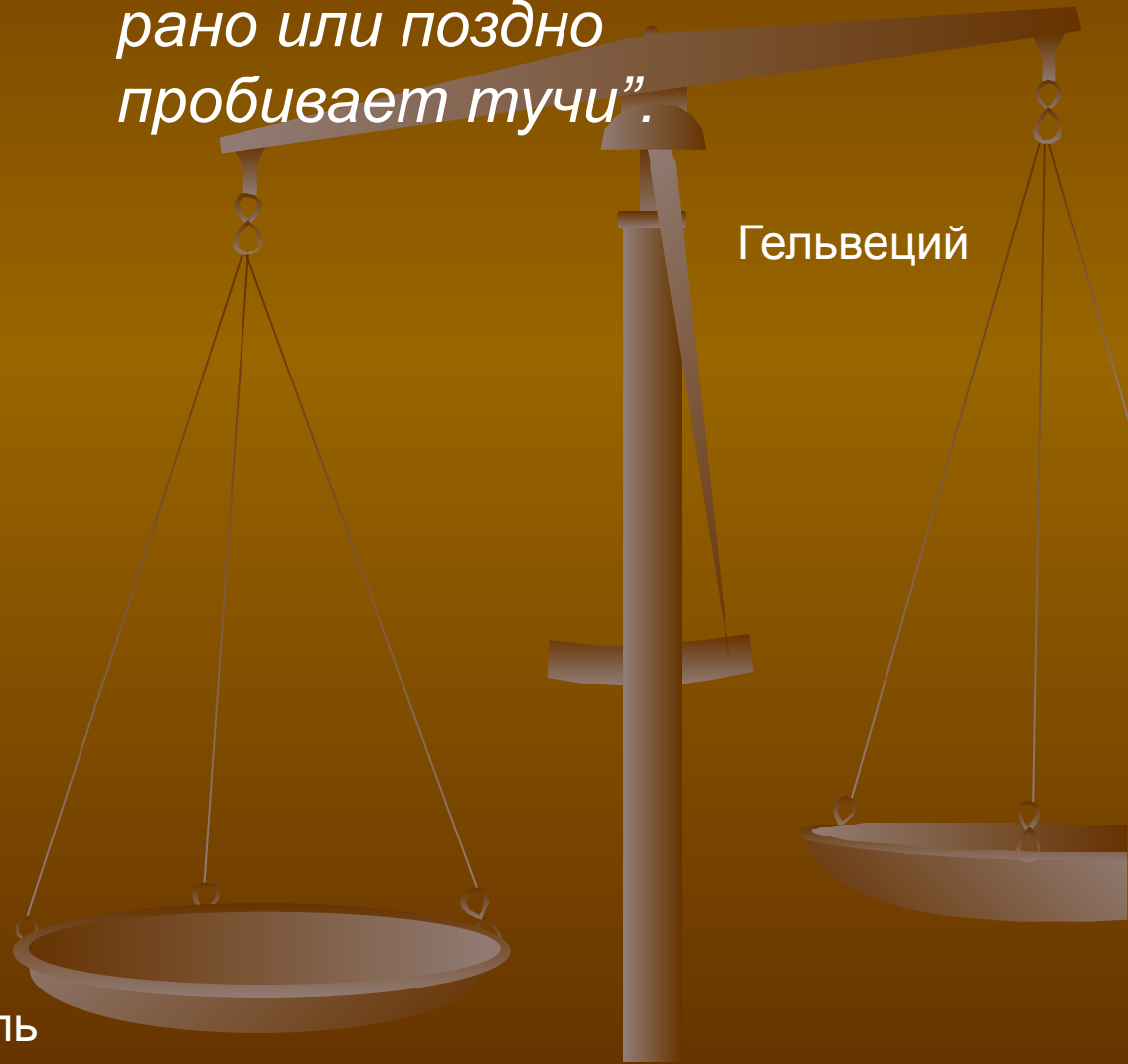
# Генетика



*“Истина может на время  
быть затемнена  
заблуждением, но ее свет  
рано или поздно  
пробивает тучи”.*



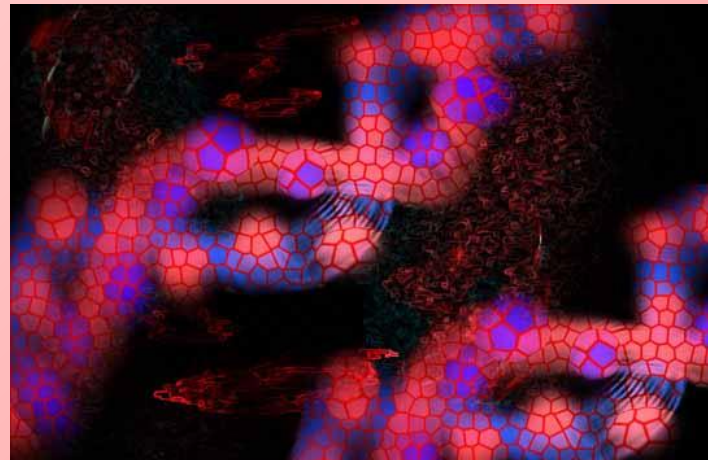
Грегор Мендель



# Обратите внимание!

- *.Изменения в кодификаторе*
- блок 3
- 3.4 Наследственность и изменчивость свойство организмов. Развитие знаний о генотипе. Геном человека
- 3.5 Закономерности наследования , установленные Менделем. Сцепленное наследование. Законы Моргана. Взаимодействие генов
- 3.7 Выявление источников мутагенов в окружающей среде (косвенно) и оценка их влияния на организм. Наследственные болезни человека, их причины, профилактика

- *. Типичные ошибки:*
- 1 Не отличают аутосомные и половые признаки
- 2 Трудности в написании генотипа
- 3 Путают модификационную и мутационную изменчивость



# Оценивание работы

Часть А	36 заданий - из них 26 базовый уровень, 10 повышенный	Первичный балл 36 ( по 1 баллу за задание)
Часть В	8 заданий – из них: 3 - на выбор нескольких ответов 3 – на соответствие 2 – на определение последовательности	Первичный балл 16 (по 2 балла за задание)
Часть С	6 заданий – из них: 1 повышенного уровня 5 высокий уровень	Первичный балл 17 ( 2 балла за С1, по 3 балла за остальные задания)
Итого	50 заданий	69 баллов

# Терминология

---

- **Аллели** - различные состояния гена, определяющие различные формы одного и того же признака.
- **Геном** – (термин введен немецким ботаником Гансом Винклером в 1920г) - совокупность генов, характерных для гаплоидного набора хромосом данного вида (характеристика вида)
- **Генотип**- сумма всех генов организма (характеристика отдельной особи)



# Типы наследования

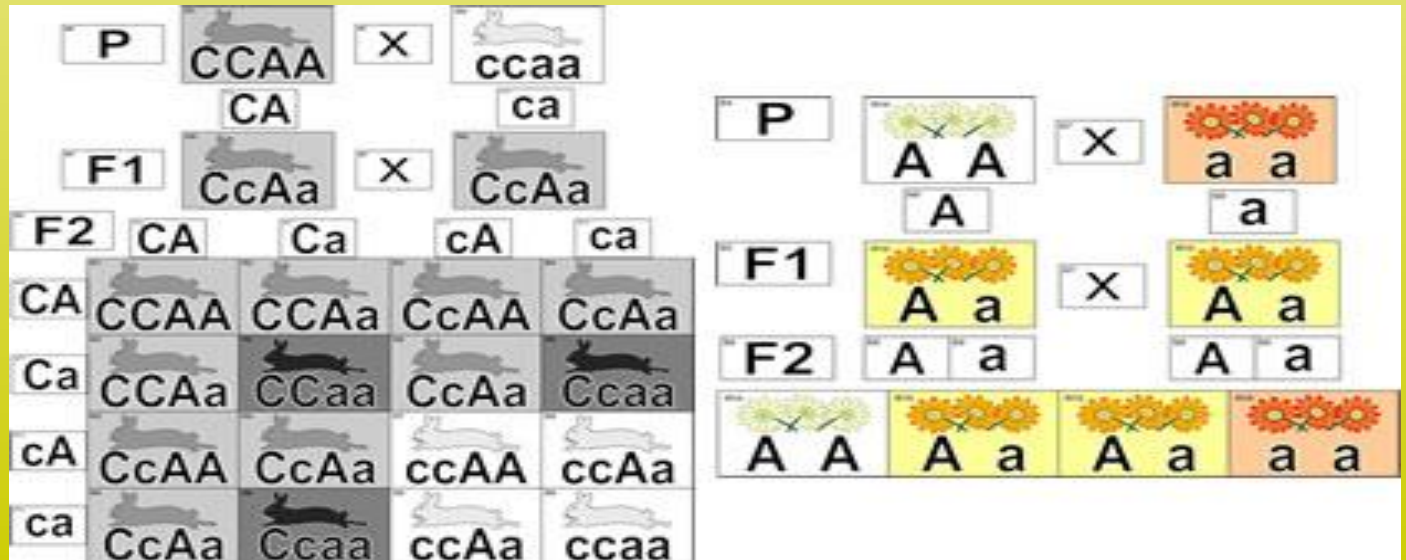


- Типы наследования:
- 1 аутосомно-рецессивное АР
- 2 аутосомно – доминантное АД
- 3 Х-сцепленное доминантное
- 4 Х-сцепленное рецессивное
- 5 митохондриальное



# Определение типа наследования

1. Для определения типа наследования следует определить соотношение фенотипических классов.
2. Если расщепление в  $F_1$  близко к 9:3:3:1 или 1:1:1:1 (при анализирующем скрещивании) с большей вероятностью предполагаем наличие **независимого наследования**.
3. Присутствие в потомстве двух фенотипов в пропорции, близкой к 1:1, указывает на **сцепленное наследование**.
4. Наличие небольшого количества **рекомбинантов** является результатом кроссинговера.



### Задача

У томата высокий рост (А) доминирует над низким(а), гладкие семена(В) над шероховатыми (в). От скрещивания двух растений получено: 208 высоких растений с гладкими семенами, 9 высоких с шероховатыми, 6- низких с гладкими, 195- низких с шероховатыми. Определить вид наследования, генотип исходных растений и расстояние между генами.

Дано:

208 А\_В\_ (высокие гладкие)

9 А\_вв (высокие шероховатые)

6 ааВ\_ (низкие гладкие)

195 аавв (низкие шероховатые)

1. Наличие в потомстве расщепления по обоим признакам указывает на то, что в скрещивании участвовало дигетерозиготное растение
2. Соотношение особей, имеющих оба доминантных или оба рецессивных признака, близко к 1:1, говорит о том, что одно из растений было рецессивной гомозиготой (анализирующее скрещивание).
3. Гены, кодирующие развитие обоих признаков, расположены в одной хромосоме (сцеплено). Следовательно, генотип исходных особей был: Р  $\frac{AB}{av}$  и  $\frac{av}{av}$

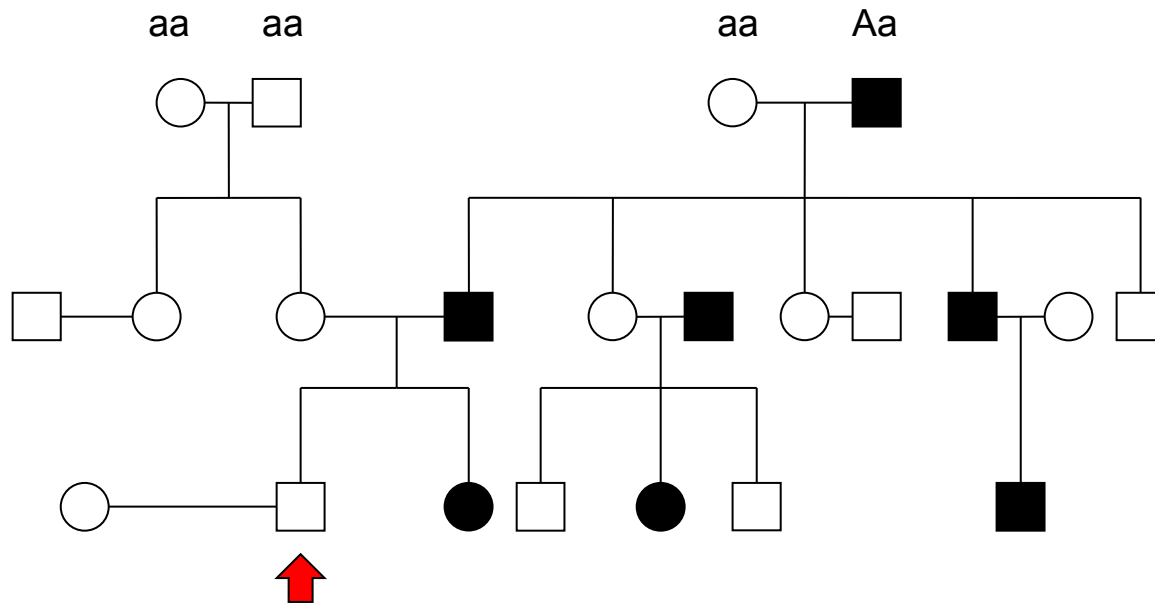
4. Сцепление не является полным, т.к. в потомстве имеются рекомбинанты

	некроссоверные	кроссоверные	
	$G \frac{AB}{av}$	$\frac{Av}{aB}$	ав
F <sub>1</sub>	$\frac{AB}{av}$	$\frac{av}{av}$	$\frac{Av}{av}$
	ав	ав	ав
	208	195	9    6

$$x = (6+9)/(208+195+9+6)*100\%=3,5 \text{ М}$$



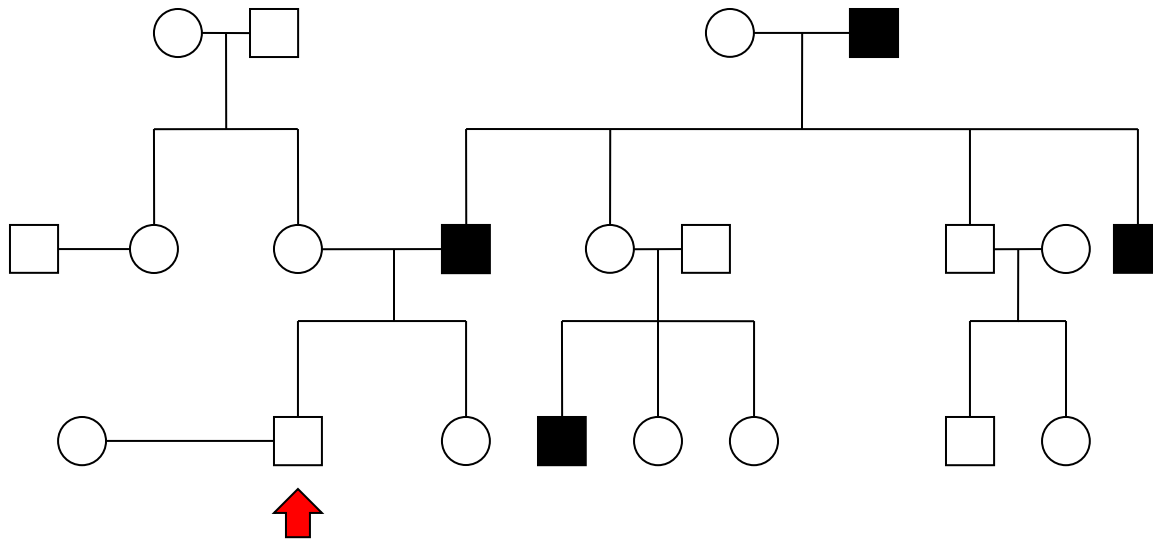
# Определение наследования признака Родословная:



1. Болезнь **наследственная**, т.к. проявляется во многих поколениях
2. **Аутосомная**, т.к. встречается и мужчин и у женщин
3. Болезнь встречается в каждом поколении, наследование по вертикали, т.к. один родитель болен
4. Здоровые дети больных родителей имеют здоровых детей - **АД**  
А- ахондроплазия (карлик)  
а- норма

# Наследование гемофилии

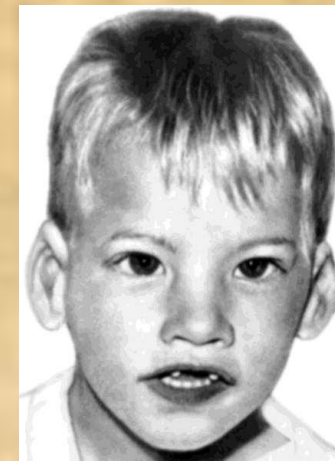
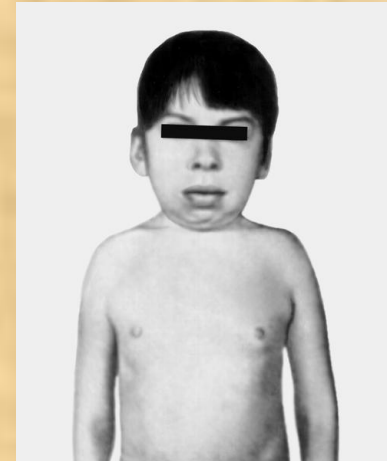
- Родословная



1. Болезнь наследственная
2. Болеют только мужчины, следовательно, ген сцеплен с половой хромосомой
3. Если от больных мужчин рождаются больные девочки, то признак доминантный, а если наблюдаем «проскок», то рецессивный

# Наследственные заболевания человека

- - **хромосомные** (изменяется количество и структура хромосом)- синдром Дауна (47XX+21, 47XY+21);  
«кошачьего крика»(46,XX5p-)  
Шерешевского-Тернера(45X)
- - **генные** (изменение структуры гена)- фенилкетонурия - нарушение аминокислотного обмена
- - **мультифакториальные** (изменение гена + факторы среды) - сахарный диабет

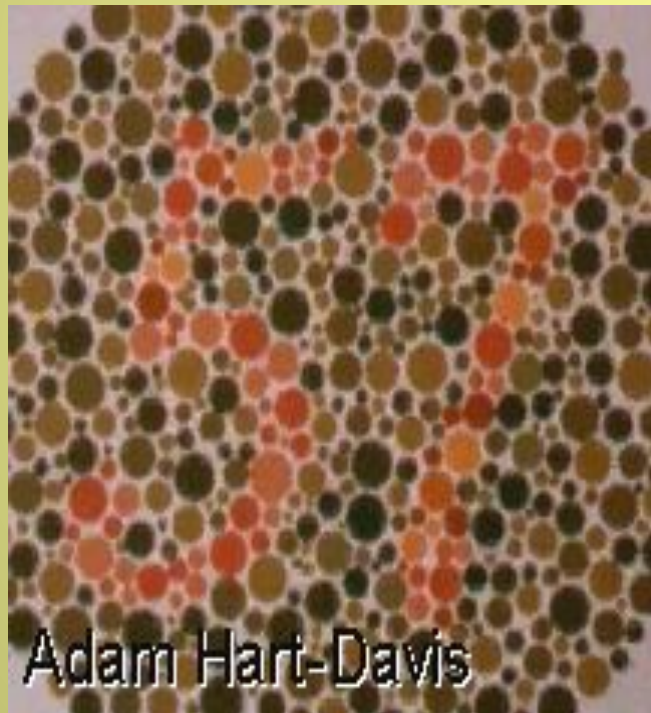


# Синдром Дауна



# Наследственные аномалии

Тест на дальтонизм



Альбинос



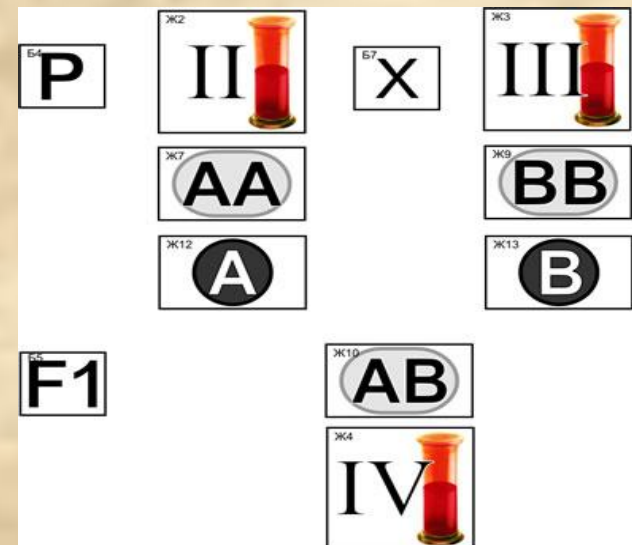
# Методы диагностики



- ✓ -биохимический (массовый скрининг новорожденных на ФК)
- ✓ - ДНК-диагностика
- ✓ - клинико-диагностический анализ
- ✓ а) сбор сведений о семье
- ✓ б) составление схемы
- ✓ в) анализ наследования (необходимо определить тип наследования)

# внутригенные взаимодействия между аллелями гена

- ◆ полное доминирование;
- ◆ неполное доминирование;
- ◆ сверхдоминирование : - у доминантного гена в гетерозиготном состоянии отмечается более сильное проявление, чем в гетерозиготном состоянии- явление гетерозиса)
- ◆ кодоминирование или множественный аллелизм (в гетерозиготном состоянии проявляются оба аллельных гена, например - наследование групп крови у человека).



В родильном доме перепутали двух младенцев с группами крови О и А. Одна пара предполагаемых родителей имеет группы крови О и А, другая - А и АВ. Можно ли достоверно установить, кто чей сын?

Примерный ответ:

Задача на множественный аллелизм. Первый младенец не может принадлежать второй паре, т.к. один из супругов не может образовать гаметы с рецессивным аллелем. Первая пара может быть его родителями при условии, что один из супругов гетерозиготен.

Второй ребенок может принадлежать второй паре родителей при любом генотипе родителя с группой крови А (гомозиготном или гетерозиготном).

$OO \times AO$   
 $O \times AO$   
 $OO + AO$

$A\_ \times AB$   
 $A\_ \times AB$   
 $AA + \_A + AB + \_B$

В судебной практике встречаются случаи, которые требуют установления родственных связей. Для этого используют различные методы, в том числе используют групповую принадлежность крови (по аллелем А,В,О), резус-фактор. Существуют очень сложные методы, называемые “генетической дактилоскопией” - т.е. распознавании определенных участков ДНК, характерных для родственных организмов.



# *Взаимодействие генов*

*А) комплементарность;*

*Б) эпистаз;*

*В) полимерия;*

*Г) плейтропия.*

# Комплементарность

- *Комплементарность* – проявление признака определяется двумя и более парами генов. Комплементарные гены обуславливают при совместном сочетании в генотипе новое фенотипическое проявление признака.
- Расщепление при скрещивании дигетерозигот 9:7; 9:3:4; 9:6:1 и т.д. Все это видоизменения менделеевской формулы **9:3:3:1**



# Задача на комплементарность

- У человека нормальный слух обусловлен двумя доминантными неаллельными генами Д и Е. Ген Д - определяет развитие улитки, ген Е - развитие слухового нерва. Гомозигота ДДЕЕ и гетерозиготы ДдЕе - имеют нормальный слух; рецессивные гомозиготы даже по одному из этих генов (ддЕЕ или ДДее) - глухие.



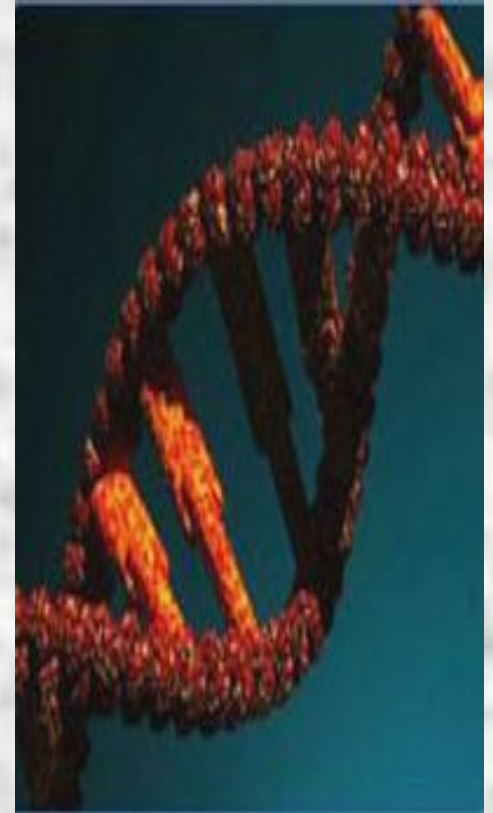
# ЭПИСТАЗ



- *Эпистаз* – (противоположное действие генов) - одни гены могут подавлять действие других - расщепление (13:3; 12:3:1) Подавляющий ген называется геном - супрессором, или ингибитором, а подавляемый - гипостатическим.

# Задача на эпистаз

- Пример: у кур доминантный аллель гена  $C$  обуславливает развитие пигмента, но доминантный аллель другого гена  $I$  является его супрессором, "подавителем". Поэтому куры, даже имеющие доминантный аллель гена окраски, в присутствии супрессора оказываются белыми. Следовательно, особи, имеющие в генотипе гены  $Ci$ , - белые, а с генотипом  $CCii$  и  $Ccii$  - окрашенные.
- Задание:
  - 1) составить генотипы белых кур и имеющих окраску.
  - 2) определить какое соотношение окрашенных кур и имеющих белую окраску будет при скрещивании дигибридов ( $CcIi$ ) между собой.



- **Полимерия** – развитие одного признака контролируется несколькими парами генов, расположенных в разных хромосомах. Чем больше генов находится в доминантном состоянии, тем ярче выражен признак (степень пигментации кожи человека).



- **Множественное действие генов** - одна пара генов может влиять на проявление нескольких признаков (1 ген – рыжие волосы, веснушки)

# Мутагенез

- Факторы мутагенеза – любой средовой фактор, повышающий частоту спонтанных мутаций в природе. Восприятие факторов мутагенеза сугубо индивидуально.
- Факторы: физические, химические, биологические
- В зависимости от времени воздействия могут оказывать действие мутагена, терратогена и канцерогена.
- Мутации:
  - спонтанные и индуцированные
  - Нейтральные, вредные, полезные
  - Чаще рецессивные
  - Соматические и генеративные









otkisini.ru

Вывод: выражение "Ген – определяет развитие признака" в некоторой степени условно, т.к. действие гена может зависеть от других генов. Следовательно генотип - это система взаимодействующих генов.