



**КАФЕДРА БИОЛОГИИ**  
имени академика Е.Н.Павловского  
**ВОЕННО-МЕДИЦИНСКОЙ АКАДЕМИИ**

# **Практическое занятие №14: «Моногенное наследование»**

**На занятии будут рассмотрены следующие вопросы:**

- 1. Генетика как наука. Объект, предмет генетики.  
Основные понятия генетики.**
- 2. Гибридологический метод, законы Менделя и их  
цитологическое обоснование**
- 3. Человек как объект генетических исследований.**
- 4. Менделирующие признаки у человека и их  
характеристика.**

***Наследственность*** - свойство организма передавать особенности своего строения, функций и развития следующим поколениям. Благодаря наследственности обеспечивается материальная преемственность между поколениями.

***Изменчивость*** – это способность организмов изменять свои свойства и признаки под воздействием внешних и внутренних факторов.

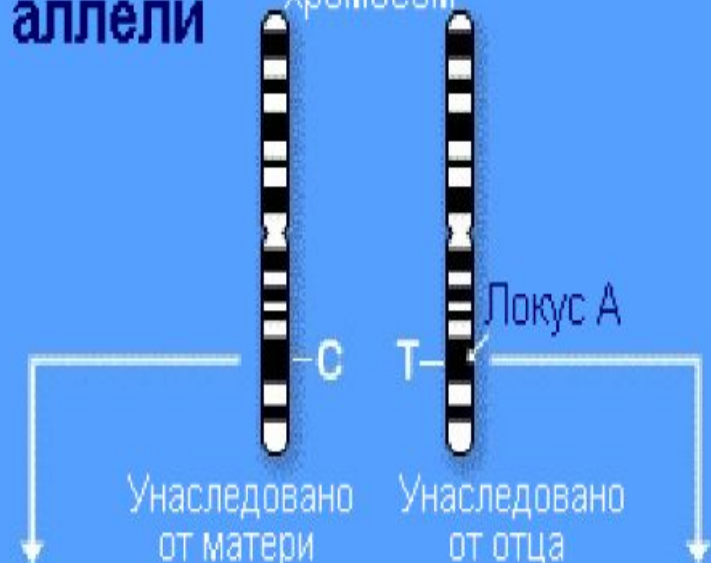
**Ген** - единица наследственной информации, определяющая возможность развития признака.

**Ген** - участок молекулы ДНК (реже РНК), в котором закодирована информация о первичной структуре одной полипептидной цепи, или молекул РНК.

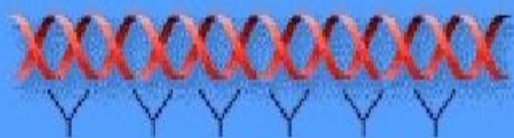
Формой существования гена,  
контролирующей развитие данного  
варианта признака является *аллель* .  
Гены располагаются в хромосомах  
ядра эукариотической клетки в  
линейной последовательности,  
занимая в них определенные участки  
– *локусы*.

# Локусы и аллели

Пара гомологичных хромосом

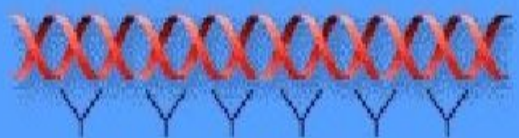


Аллель 1 C



... Phe His Ala **Pro** Ser Leu ...

T Аллель 2



... Phe His Ala **Leu** Ser Leu ...

**Генотип** - совокупность всех генов  
данного организма.

В узком смысле этим понятием  
обозначают также аллели одного или  
нескольких генов, контролирующих  
лишь некоторые наследственные  
признаки организма, интересующие  
исследователя.

**Термин «геном»** был предложен Гансом Винклером в 1920 г. для обозначения совокупности генов, заключённых в гаплоидном наборе хромосом организмов одного биологического вида.

**Геном** - совокупность всех генов прокариот и гаплоидного набора хромосом у экариот.



**Геном** - суммарная ДНК гаплоидного набора хромосом и каждого из внехромосомных генетических элементов, содержащихся в отдельной клетке зародышевой линии многоклеточного организма.

**Признак** - единица морфологической, физиологической, биохимической и любой другой индивидуальной особенности организма.

Иными словами, **признак** - это обобщенное понятие для обозначения того или иного качества или свойства, по которым организмы отличаются друг от друга.



У данного конкретного организма признаки проявляются в форме тех или иных **вариантов**, которые определяются **аллелями**.





Можно сказать, что **ген** определяет развитие **признака**, а **аллели** контролируют проявление **вариантов данного признака**.

**P** ♀ **AA**  x ♂ **aa** 

**Гаметы** **A** **a**

**F<sub>1</sub>**   
**Aa**

**F<sub>1</sub>** ♀ **Aa**  x ♂ **Aa**   
**Гаметы** **A, a** **A, a**

**F<sub>2</sub>**      
**AA, Aa, Aa, aa**

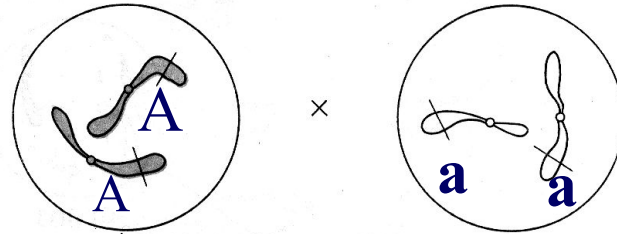
**Расщепление по фенотипу 3: 1**

**Расщепление по генотипу 1:2:1**

# Схема наследования окраски семян у гороха

Желтые семена      Зеленые семена

P

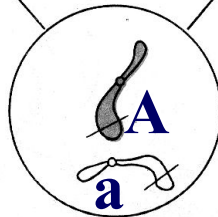


Мейоз

Гаметы

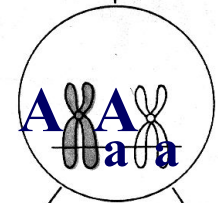


F<sub>1</sub>



Мейоз I

Метафаза I

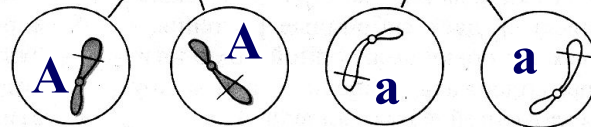


Мейоз II

Метафаза II



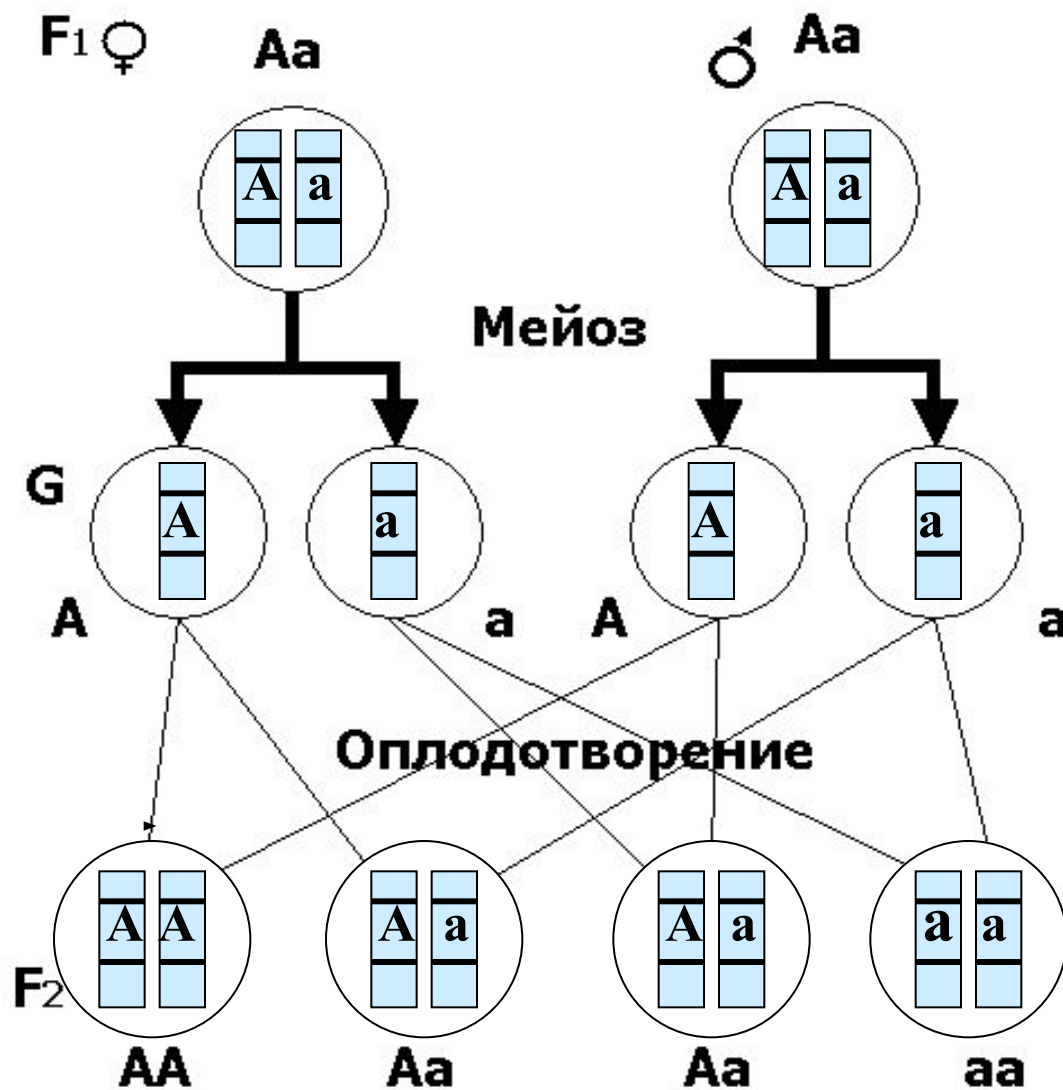
Гаметы



$\frac{1}{2}$  A.

$\frac{1}{2}$  a

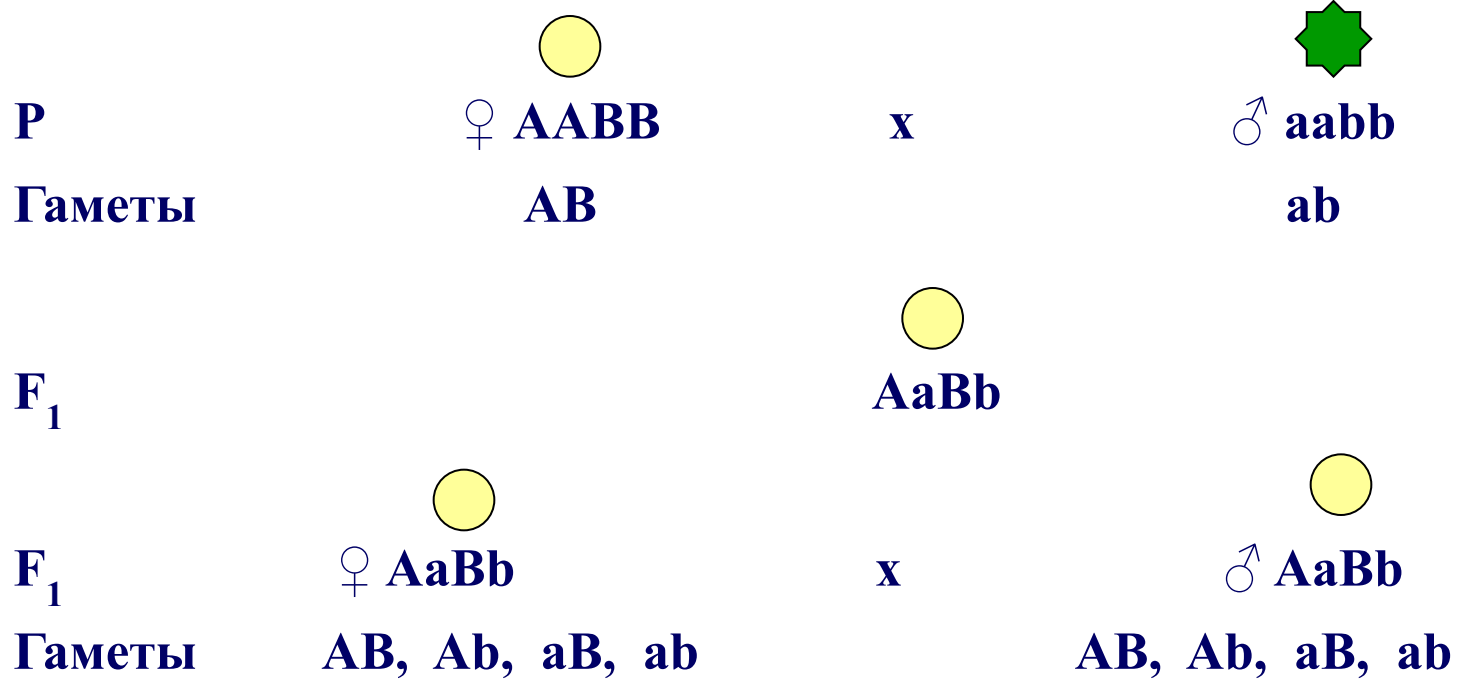
# Схема наследования окраски семян гороха



**Суть правила «чистоты гамет»  
можно выразить следующей  
формулировкой:**

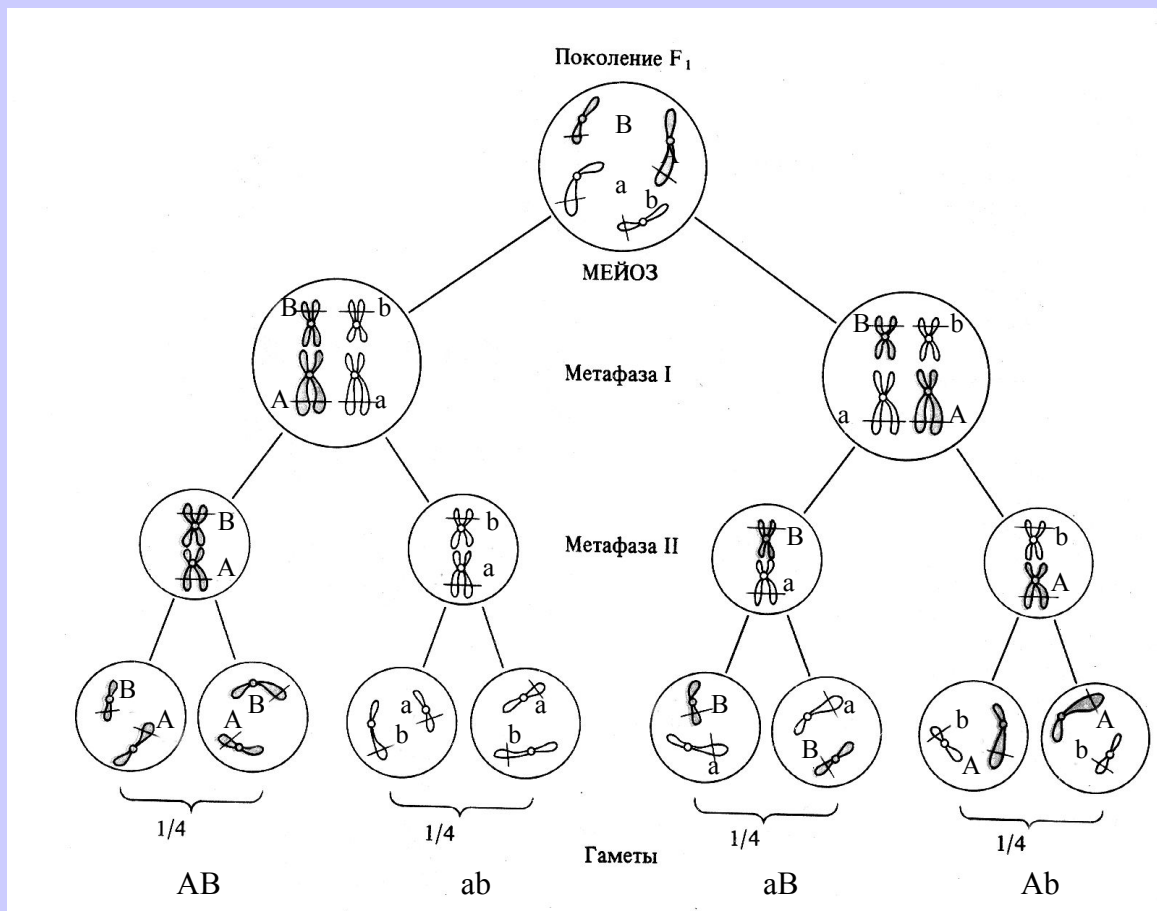
*«В процессе образования половых  
клеток в каждую гамету попадает  
только один из пары аллелей данного  
гена».*

## Схема дигибридного скрещивания



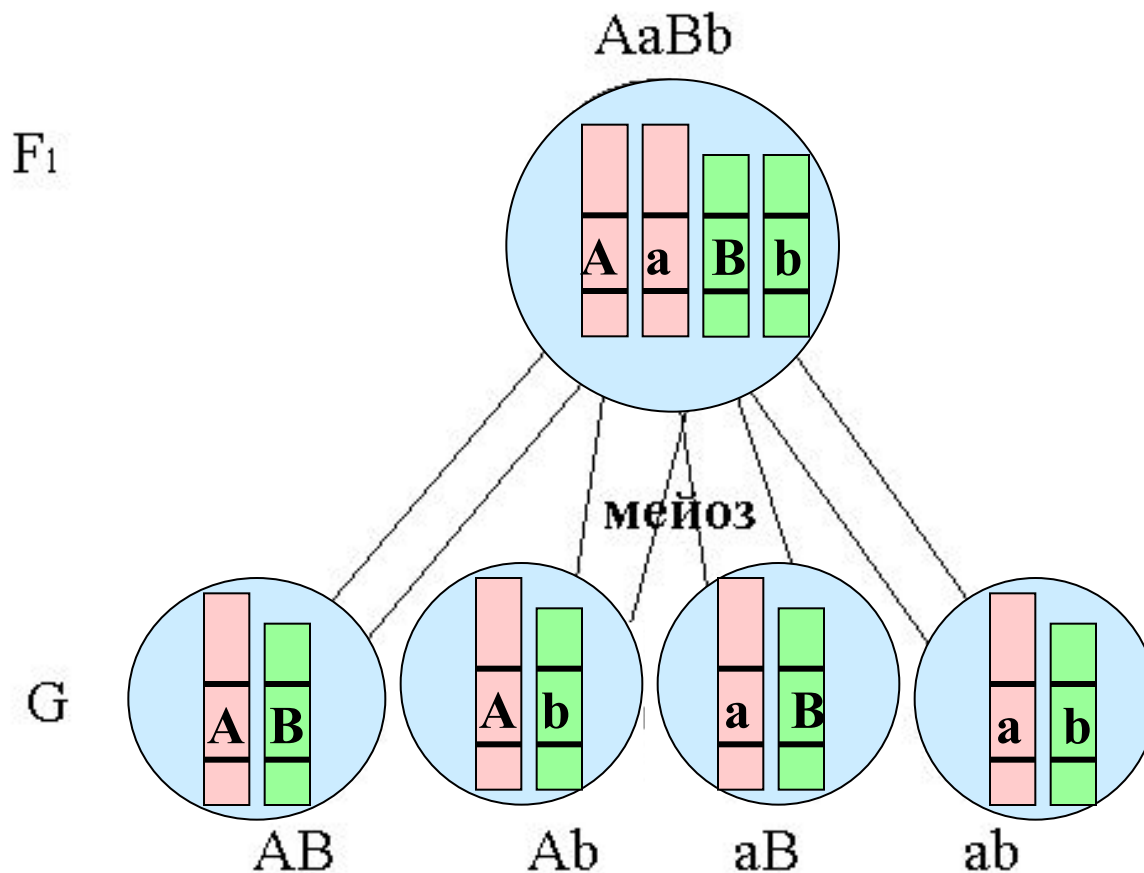


♀ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	● AABV Желтые гладкие	● AAVb Желтые гладкие	● Aabb Желтые гладкие	● AaVb Желтые гладкие
Ab	● AAVb Желтые гладкие	⬠ AAbb Желтые морщини стые	● AaVb Желтые гладкие	⬠ Aabb Желтые морщинис тые
aB	● AaVV Желтые гладкие	● AaVb Желтые гладкие	● aaVV Зеленые гладкие	● aaVb Зеленые гладкие
ab	● AaVb Желтые гладкие	⬠ Aabb Желтые морщини стые	● aaVb Зеленые гладкие	⬠ aabb Зеленые морщинис тые



## Цитологические основы независимого наследования признаков

**A** - аллель желтой окраски семян гороха; **a** - аллель зеленой окраски; **B** - аллель гладкой формы; **b** – аллель морщинистой формы



## Цитологические основы независимого наследования признаков

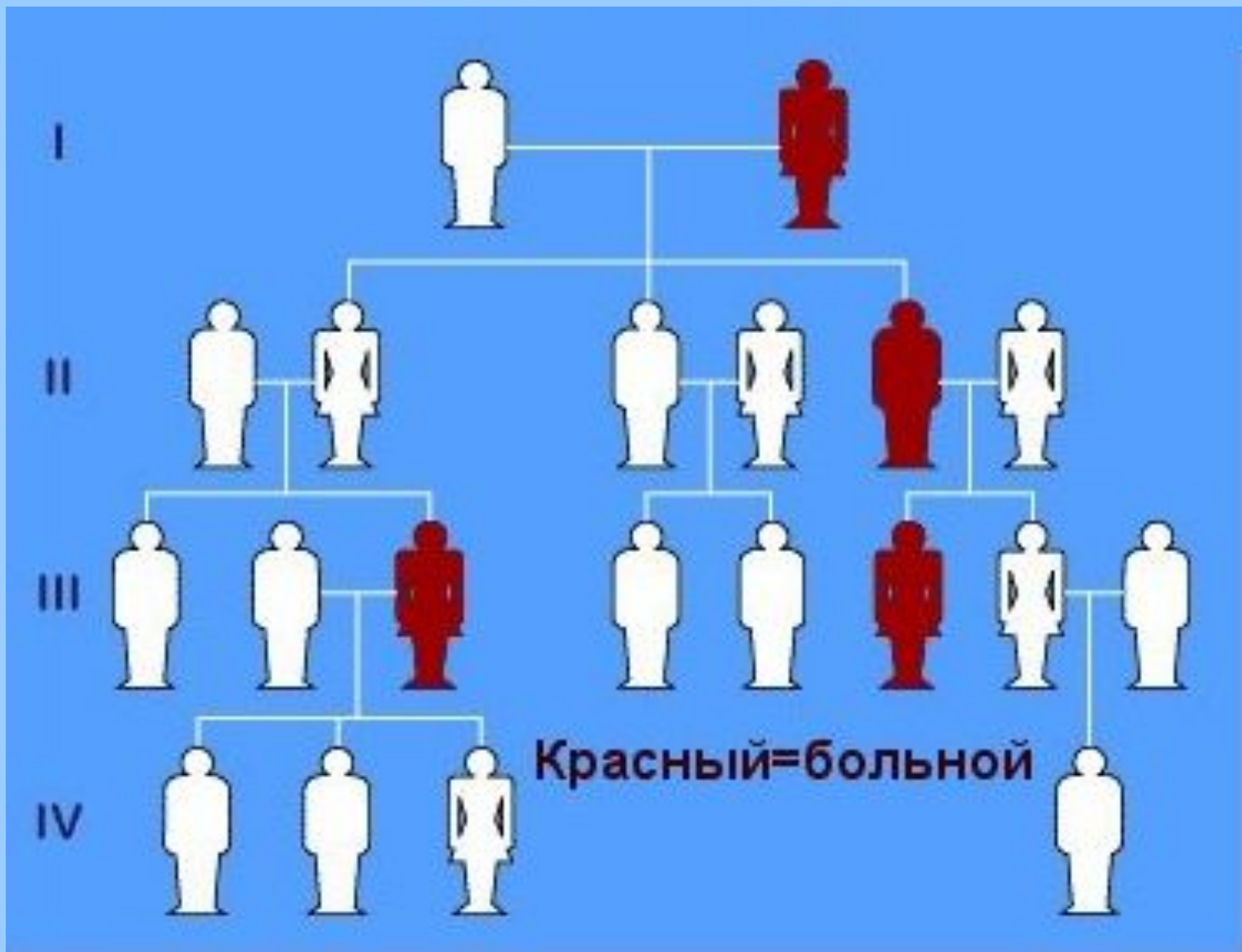
**A** - аллель желтой окраски семян гороха; **a** - аллель зеленой окраски; **B** - аллель гладкой формы; **b** – аллель морщинистой формы

**Пенетрантность - вероятность появления определенного фенотипа при данном генотипе.**

**Если пенетрантность меньше 100%, говорят о неполной пенетрантности.**

**Неполная пенетрантность может быть результатом межгенных взаимодействий или воздействия факторов окружающей среды.**

**В родословных, в которых  
прослеживается наследование  
аутосомно-доминантного заболевания,  
неполная пенетрантность гена,  
вызывающего это заболевание, будет  
проявляться так называемым пропуском  
поколения**

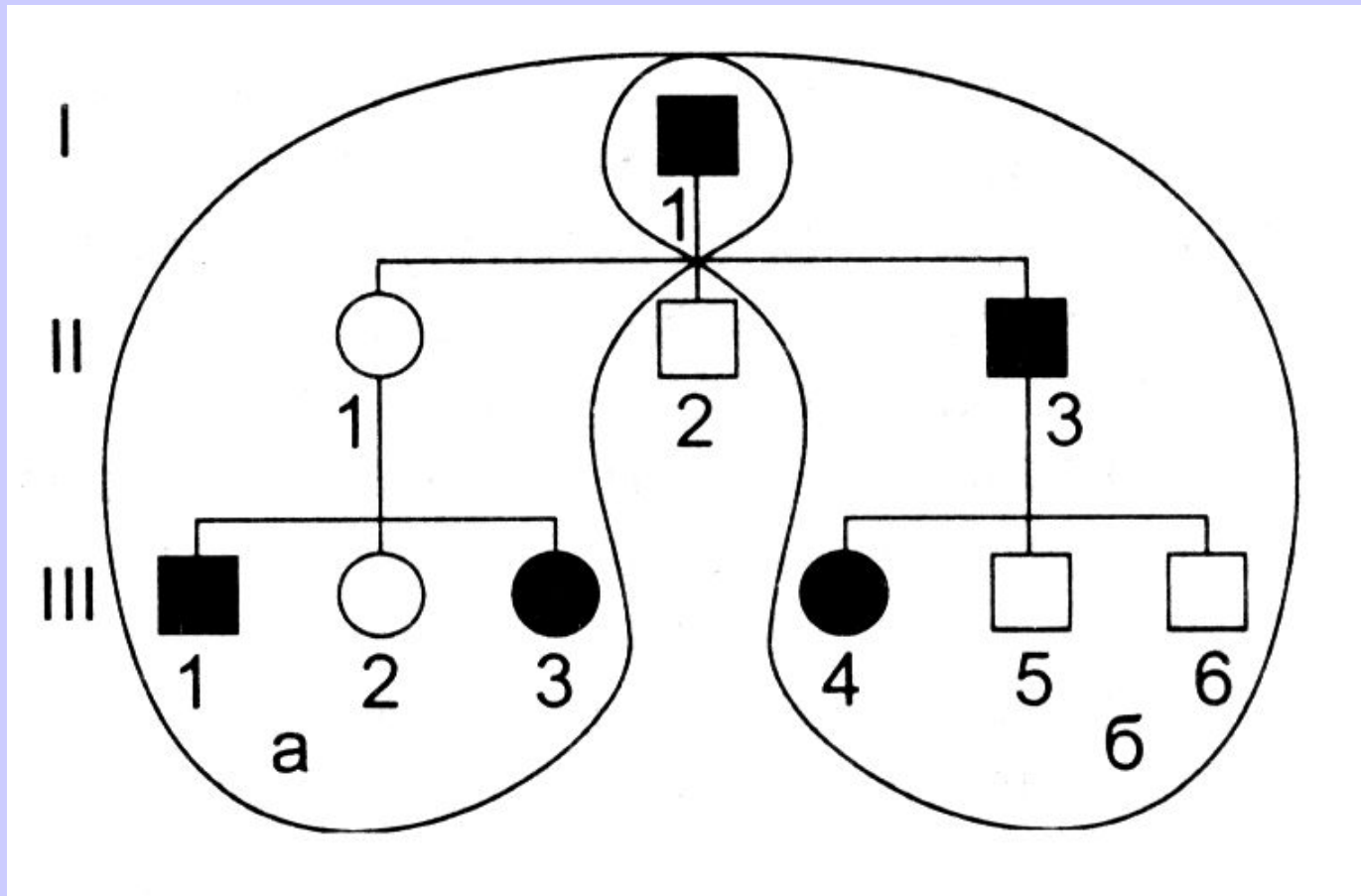


**Наследование аутосомно-доминантного признака с неполной пенетрантностью**

**Для оценки пенетрантности гена используют метод трехпоколенных цепей.**

**Для этого учитывают все трехпоколенные семьи, происходящие от больных и имеющие больных в 3-м поколении так, чтобы в них не было общих промежуточных предков.**

**Доля промежуточных предков, у которых проявилось заболевание, от общего числа промежуточных предков дает оценку пенетрантности гена.**



Оценка пенетрантности аутосомно-доминантного гена с помощью метода трехпоколенных цепей



**Варьирующая экспрессивность -  
понятие, определяющее изменчивость  
количественного выражения признака у  
разных индивидуумов-носителей  
соответствующего аллеля.**

### ***Практическая работа на занятие***

***Задание 1.*** Детская форма амавротической семейной идиотии Тея-Сакса наследуется как аутосомный рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4-5 годам. Первый ребенок в семье умер от указанной болезни в то время, когда должен был родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

***Задание 2.*** Ангиоматоз сетчатой оболочки глаза (резкое расширение и новообразование сосудов сетчатки глаза, дегенерация нервных элементов) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность рождения больных детей в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями ангиоматоза.

**Задание 3.** У человека синдактилия (сращение пальцев) и глаукома (нарушение оттока внутриглазной жидкости, приводящее в конечном итоге к потере зрения) определяются аутосомными доминантными генами, локализованными в разных парах хромосом. Женщина, страдающая глаукомой, вышла замуж за мужчину с синдактилией. Мать женщины, так же как и многие ее родственники, страдала глаукомой, а отец был здоров. Мать мужчины с синдактилией также страдала синдактилией, а все ее родственники по линии отца были здоровыми. Определите вероятность рождения: а) ребенка с двумя заболеваниями сразу – глаукомой и синдактилией; б) ребенка с одной из указанных болезней.

**Задание 4.** Арахнодактилия (паучьи пальцы) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Леворукость - рецессивный аутосомный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность проявления обеих аномалий одновременно у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обеим парам генов.

**Задание 6.** В семье, где родители хорошо слышали, и один из них имел гладкие волосы, а другой - вьющиеся, родился глухой ребенок с гладкими волосами. Второй ребенок в этой семье хорошо слышал и имел вьющиеся волосы. Определите, какова вероятность дальнейшего появления глухих детей с вьющимися волосами в указанной семье, если известно, что признак вьющихся волос доминирует над признаком гладких волос, а глухота – рецессивный признак и определяющие их гены находятся в разных хромосомах.