



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.

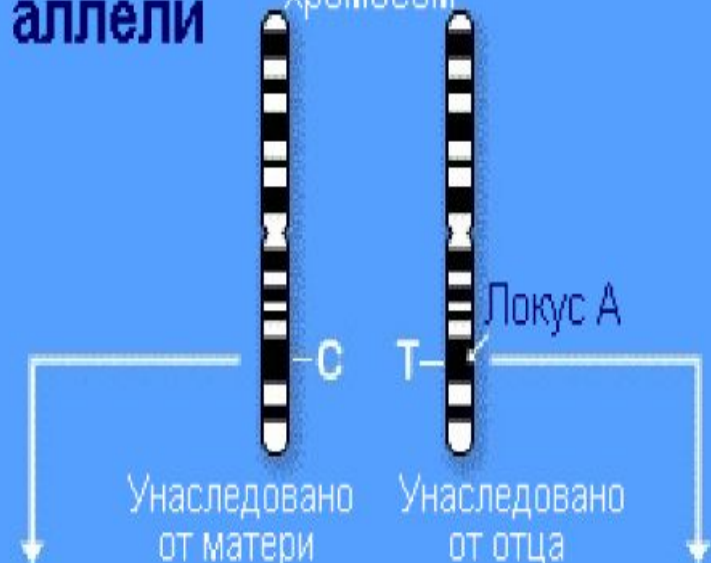
Ген - единица наследственной информации, определяющая возможность развития признака.

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

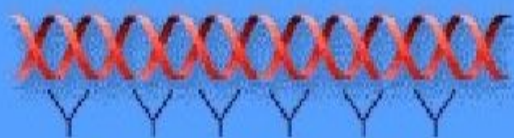
Формой существования гена,
контролирующей развитие данного
варианта признака является *аллель* .
Гены располагаются в хромосомах
ядра эукариотической клетки в
линейной последовательности,
занимая в них определенные участки
– *локусы*.

Локусы и аллели

Пара гомологичных хромосом

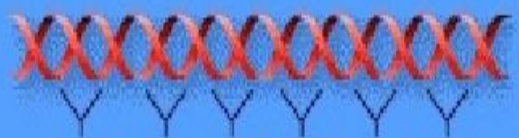


Аллель 1 C



... 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**

F₁ 
Aa

F₁ ♀ **Aa**  x ♂ **Aa** 
Гаметы **A, a** **A, a**

F₂    
AA, Aa, Aa, aa

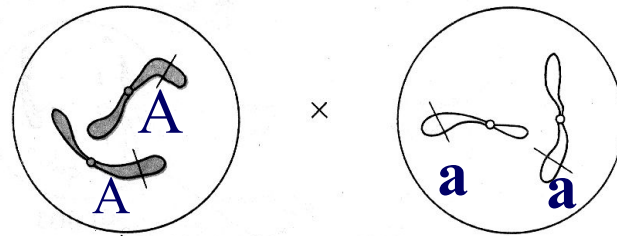
Расщепление по фенотипу 3: 1

Расщепление по генотипу 1:2:1

Схема наследования окраски семян у гороха

Желтые семена Зеленые семена

P

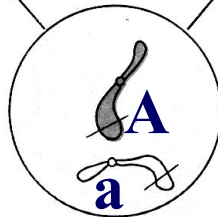


Мейоз

Гаметы

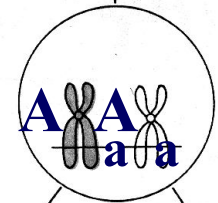


F₁



Мейоз I

Метафаза I

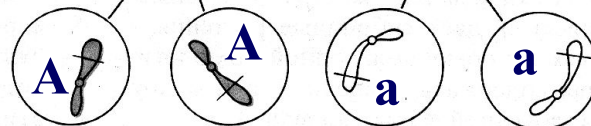


Мейоз II

Метафаза II



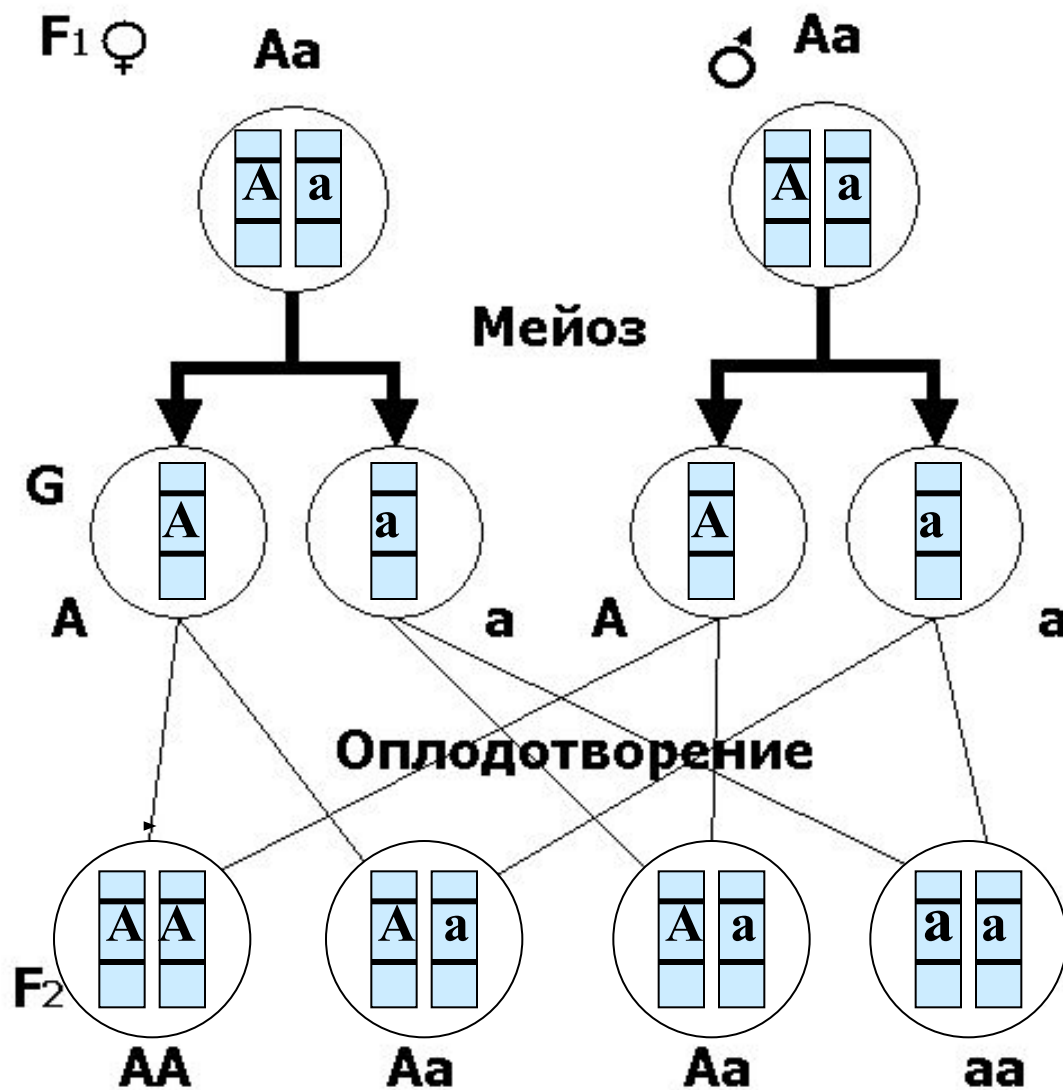
Гаметы



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

$\frac{1}{2}$ a

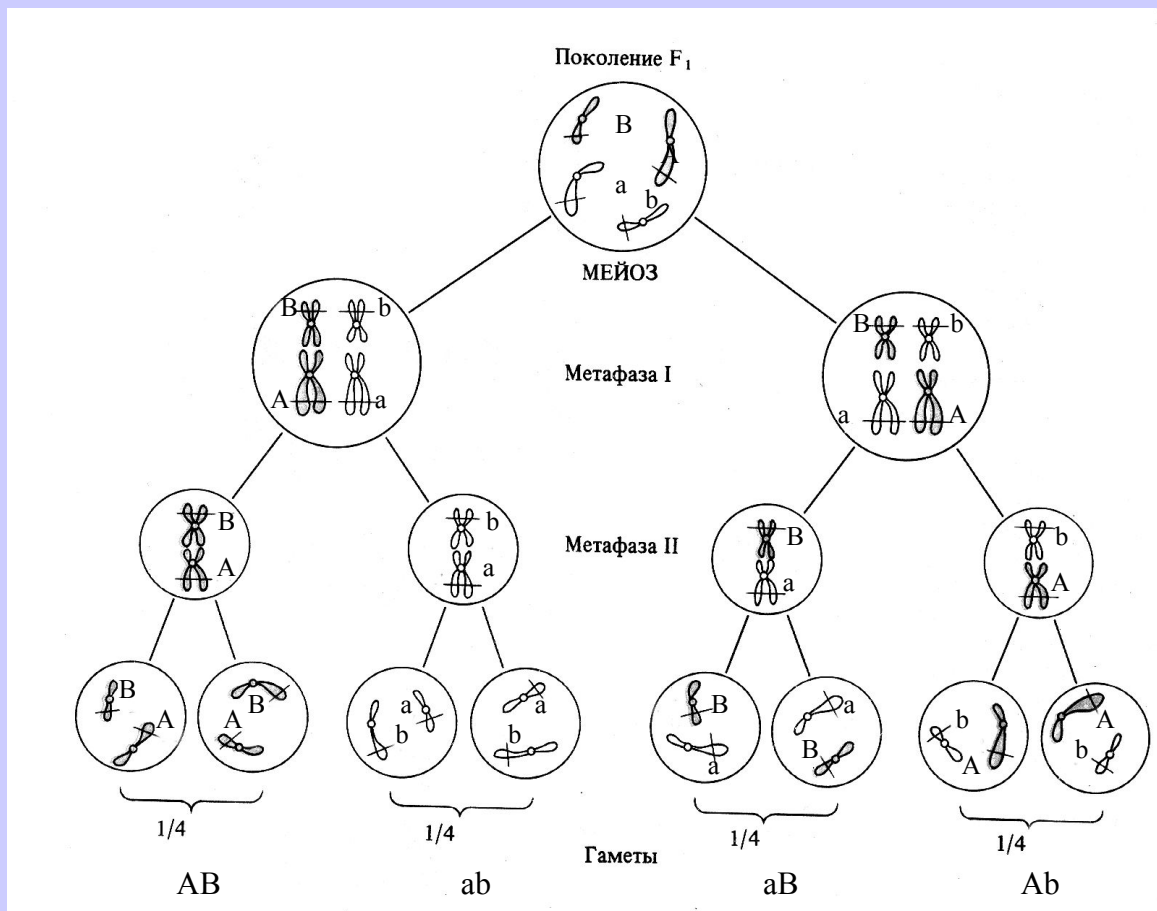
Схема наследования окраски семян гороха



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

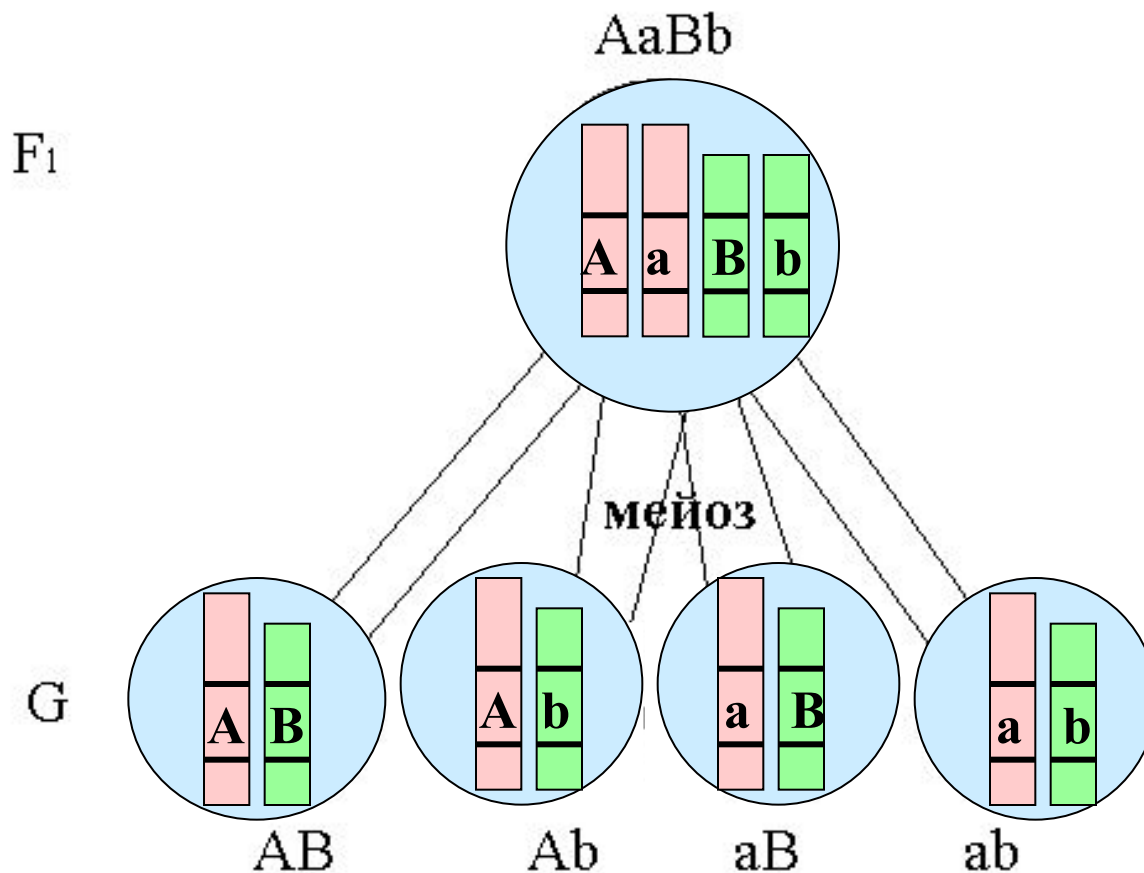
*«В процессе образования половых
клеток в каждую гамету попадает
только один из пары аллелей данного
гена».*

♀ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	● AABV Желтые гладкие	● AABv Желтые гладкие	● Aabb Желтые гладкие	● AaVb Желтые гладкие
Ab	● AABv 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

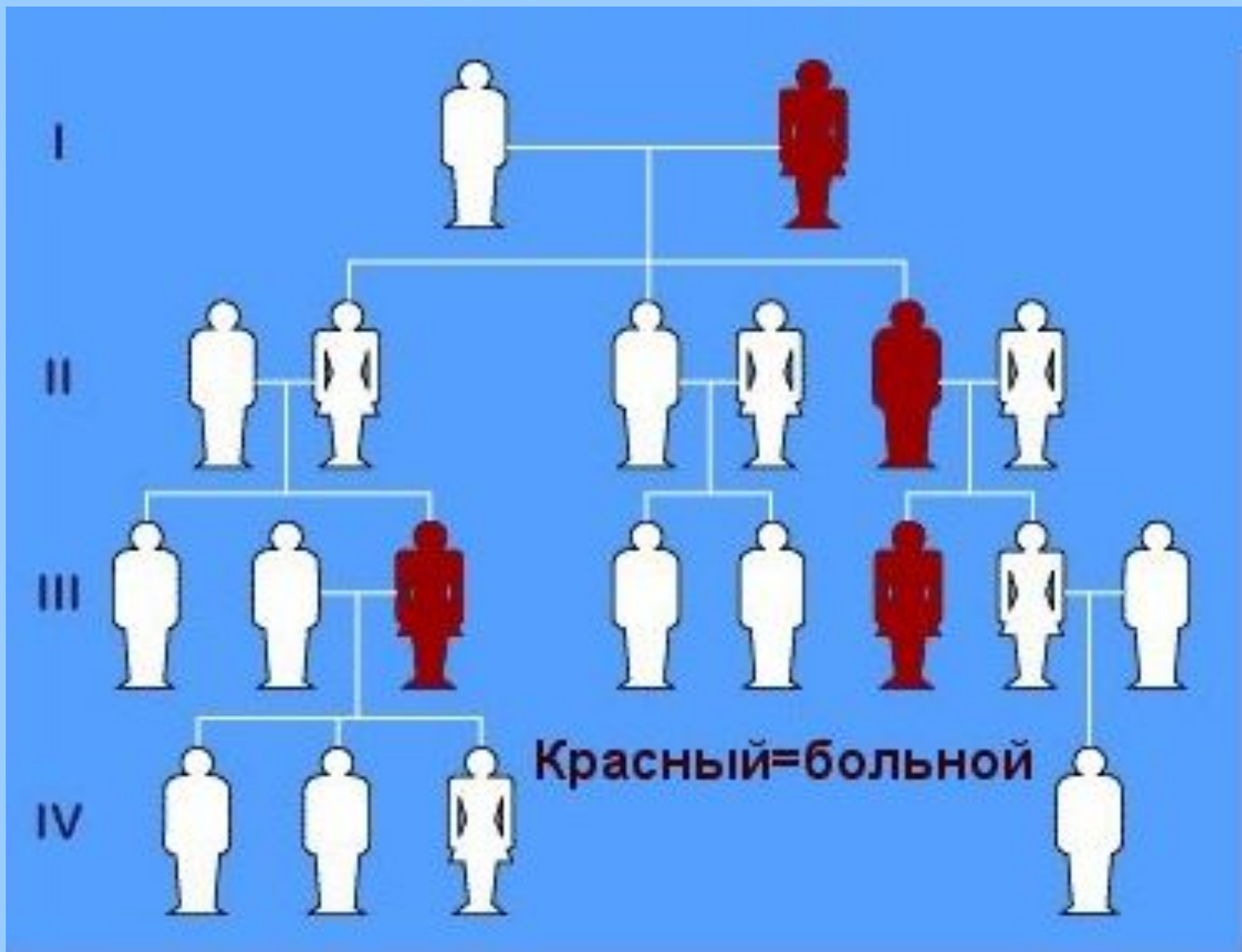
A - аллель желтой окраски семян гороха; **a** - аллель зеленой окраски; **B** - аллель гладкой формы; **b** – аллель морщинистой формы

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**

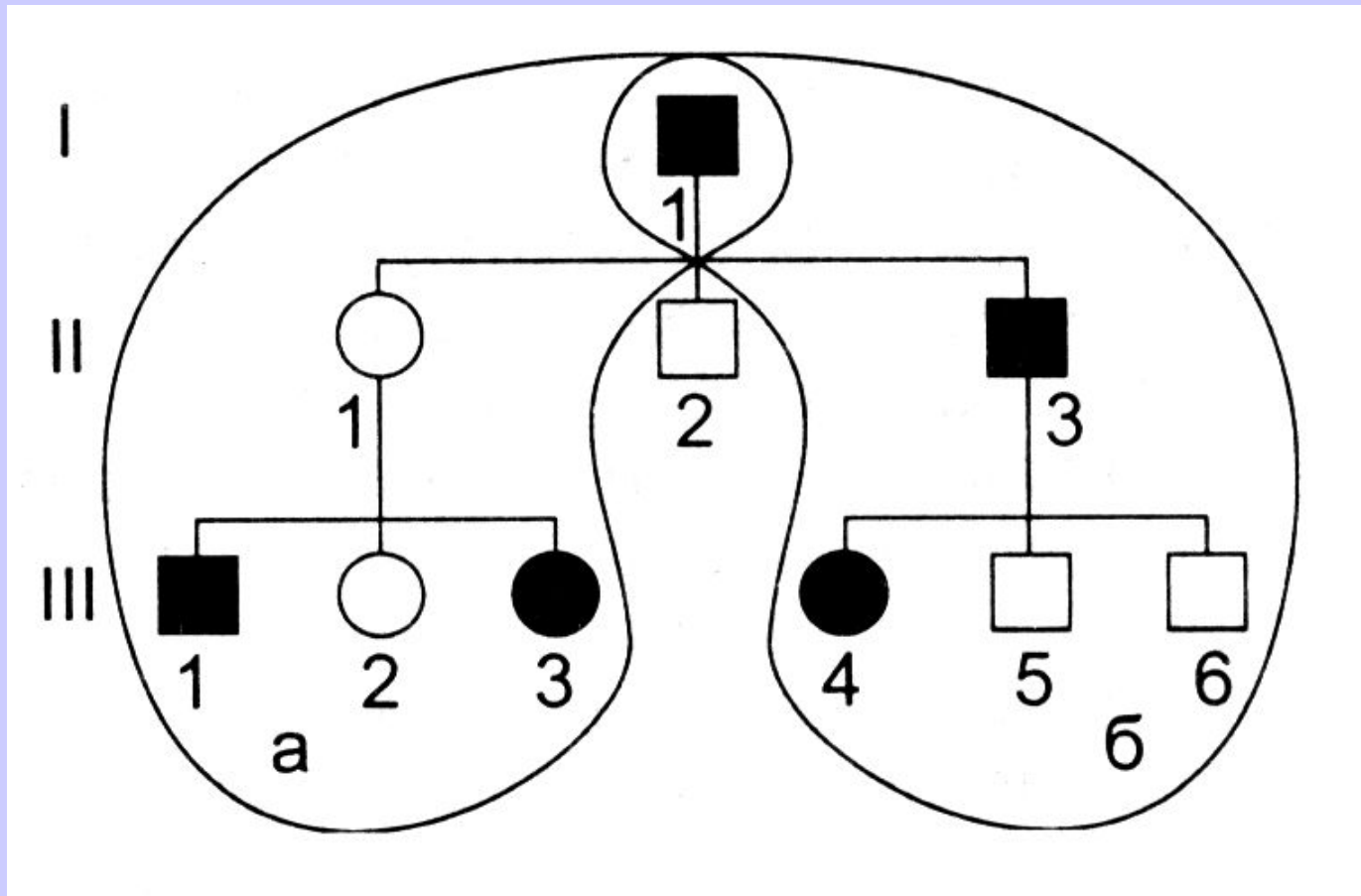


Наследование аутосомно-доминантного признака с неполной пенетрантностью

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.