

Медицинская академия имени С.И. Георгиевского  
Кафедра медицинской биологии

Закономерности формирования и  
наследования признаков. Изменчивость

Лектор:  
зав. каф., д.мед.н., профессор  
Кутя Сергей Анатольевич

# Детерминация пола

	♀	♂	
I	XX-гомогаметный	XY-гетерогаметный	Человек и млекопитающие, рыбы
II	XY-гетерогаметный	XX-гомогаметный	Птицы, моллюски
III	XX-гомогаметный	X0-моногогаметный	Круглые черви, пауки

## Заболевания, сцепленные с полом

X-сцепленный доминантный тип: *витамин-D-резистентный рахит*.

X-сцепленный рецессивный тип: *гемофилия, дальтонизм*.

Y-сцепленный тип: *гипертрихоз ушных раковин*.

# Взаимодействие аллельных генов

- **1. Доминирование.** Одна аллель, называемая доминантной, полностью скрывает присутствие другой аллели (рецессивной), поэтому гетерозигота  $Aa$  имеет признаки доминантного аллеля (опыты Менделя с горохом).



# Взаимодействие аллельных генов: доминирование у человека

Доминантный признак	Рецессивный признак
Карие глаза	Голубые глаза
Длинные ресницы	Короткие ресницы
Темные волосы	Светлые волосы
Не рыжие волосы	Рыжие волосы
Близорукость	Нормальное зрение
Праворукость	Леворукость
Веснушки на лице	Отсутствие веснушек
Полидактилия	Пятипалость
Ямочка на подбородке	Отсутствие ямочки на подбородке
Резус-положительная кровь	Резус-отрицательная кровь
Способность свертывать язык в трубочку	Неспособность свертывать язык в трубочку
Свободная мочка уха	Срощенная мочка уха



# Взаимодействие аллельных генов

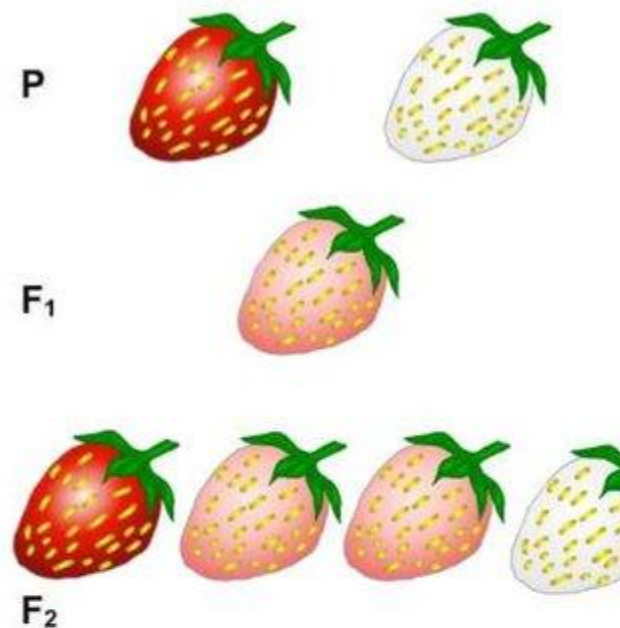
## 2. Неполное доминирование

У гибрида F<sub>1</sub> признак носит промежуточный характер, т.к. доминантная аллель не полностью скрывает рецессивную, и она частично проявляется (опыты Менделя с ночной красавицей).

A – пурпурная окраска;  
a – белая окраска;  
Aa – розовая окраска.

Расщепление у гибридов F<sub>2</sub> для неполного доминирования **1:2:1**:

<b>G</b>	<b>A</b>	<b>a</b>
<b>A</b>	<b>AA</b>	<b>Aa</b>
<b>a</b>	<b>Aa</b>	<b>aa</b>



# Взаимодействие аллельных генов: неполное доминирование у человека

Доминантный признак	Рецессивный признак	Признак у гетерозиготы
Нормальный гемоглобин	Серповидно-клеточная анемия	Часть эритроцитов серповидная
Курчавые волосы	Прямые волосы	Волнистые волосы
Талассемия	Нормальное строение гемоглобина	Легкая форма талассемии
Брахидактилия	Норма	Укороченные пальцы
Большой нос	Маленький нос	Средний нос
Нормальный размер глаз	Отсутствие глазных яблок	Уменьшенные глаза

# Взаимодействие аллельных генов

**3. Сверхдоминирование** – явление, при котором гетерозигота обладает большей жизнеспособностью по сравнению с обоими гомозиготами по данной паре аллелей.

Серповидно-клеточную анемию можно рассматривать как явление сверхдоминирования, так как у гетерозигот есть преимущество – устойчивость к малярии.



# Взаимодействие аллельных генов

МУЖЧИНЫ

Возможные аллели  
женщины

	$I^A$	$I^B$	$i$
$I^A$	$I^A I^A$	$I^A I^B$	$I^A i$
$I^B$	$I^A I^B$	$I^B I^B$	$I^B i$
$i$	$I^A i$	$I^B i$	$ii$

- 4. Кодоминирование - проявление в гетерозиготном состоянии признаков, определяемых обеими аллелями. Например, каждый из отдельных генов кодирует определенный белок, и у гетерозиготного организма синтезируются оба. Например, когда один из родителей имеет группу крови А, а второй группу крови В, то в крови их детей присутствуют белки (антигены), характерные для обеих этих групп, что приводит к образованию группы крови АВ.



# Взаимодействие неаллельных генов

**Комплементарность** – гены дополняют действие друг друга, и признак формируется при одновременном действии обоих генов.

Примеры у человека:

- Нормальный слух обусловлен двумя неаллельными генами D и E , из которых один определяет развитие улитки, а другой – слухового нерва.
- В клетках млекопитающих вырабатывается *интерферон*. Его образование связано с взаимодействием генов, локализованных в разных хромосомах. (один – во второй, второй – в пятой хромосоме).
- Гемоглобин взрослого человека содержит четыре полипептидные цепи, каждая из которых кодирует отдельные независимые гены. Следовательно, для синтеза молекулы гемоглобина требуется участие четырех комплементарных генов.

**A\_B\_ - нормальный слух**

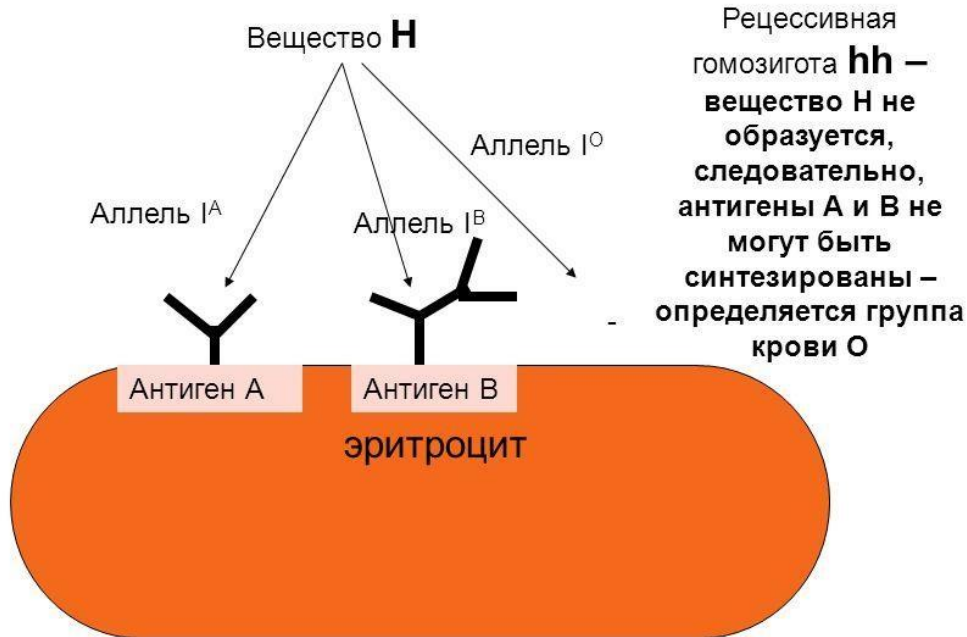
**aa\_\_ - глухота**

**\_\_bb - глухота**

# Эпистаз – один из генов полностью подавляет действие другого гена.

Пример рецессивного эпистаза:

## Бомбейский феномен



- У родителей, имеющих I группу, ребенок рождается с третьей:  $00 + 00 = B0$ .
- У родителей, чьи I и III группы, ребенок рождается с четвертой или второй:  $00 + B0/BB = AB, A0$ .

# Полимерия – на проявление одного признака влияет одновременно несколько генов.

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



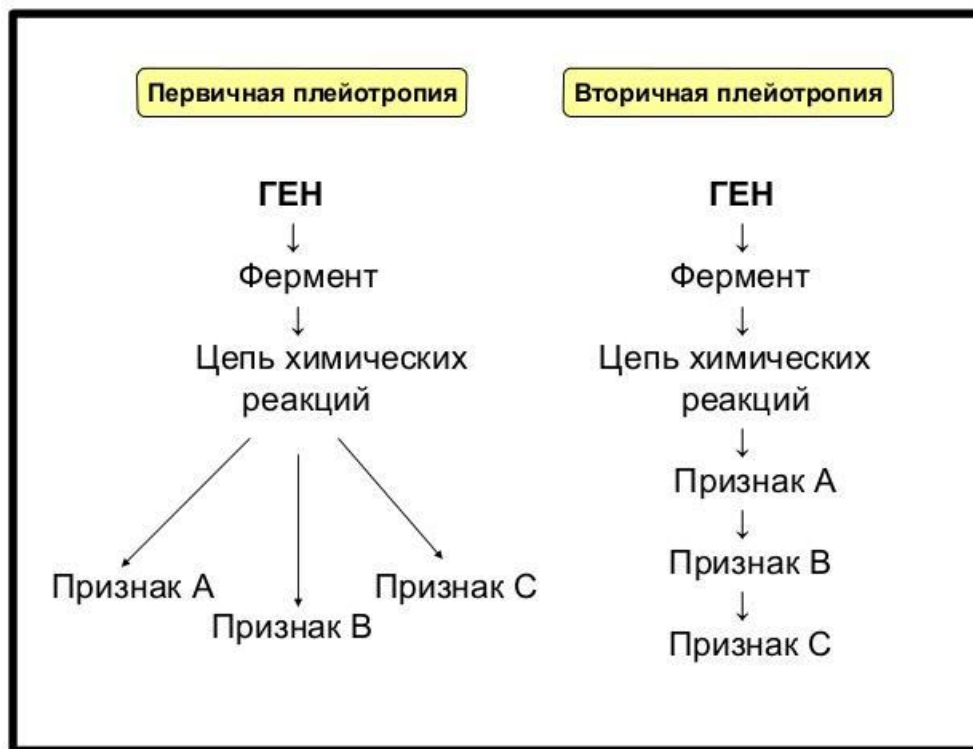
# Плейотропия

Явление одновременного влияния одного гена на несколько признаков (множественное действие гена).

У человека ген, определяющий рыжую окраску волос, одновременно обуславливает более светлую окраску кожи и появление веснушек.

В Пакистане обнаружены люди-носители гена, определяющего отсутствие потовых желез в различных участках тела, одновременно обуславливает у них и отсутствие некоторых зубов.





### *Первичная плейотропия*

При **болезни Хартнупа** мутация гена приводит к нарушению всасывания аминокислоты триптофана в кишечнике и его реабсорбции в почечных канальцах. При этом поражаются одновременно мембраны эпителиальных клеток кишечника и почечных канальцев с расстройствами пищеварительной и выделительной систем.

### *Вторичная плейотропия*

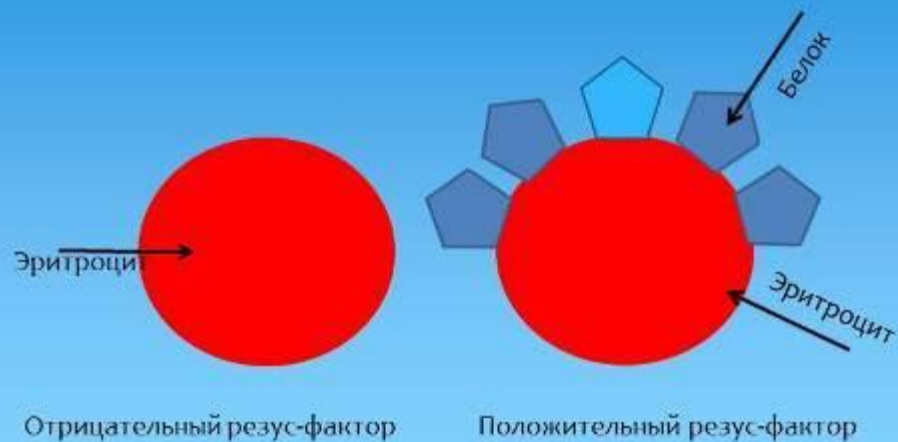
При **серповидно-клеточной анемии** непосредственным фенотипическим проявлением дефектного гена является аномальный гемоглобин и эритроциты серповидной формы. Вследствие этого происходят последовательно другие патологические процессы: слипание и разрушение эритроцитов, анемия, дефекты в почках, сердце, мозге - эти патологические признаки вторичны.

# Множественный аллелизм

## Группы крови по системе АВ0

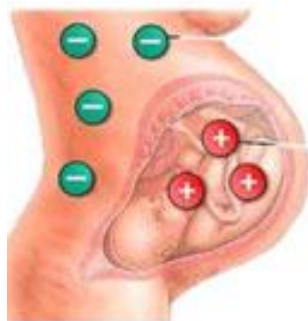
Группа крови	Агглютиногены (белок в эритроцитах)	Агглютинины (антитела в плазме крови)	Распространенность
I(0)	-	$\alpha$ и $\beta$	33,5%
II(A)	A	$\beta$	37,8%
III(B)	B	$\alpha$	20,5%
IV(AB)	A и B	-	8,1%

# Резус-фактор



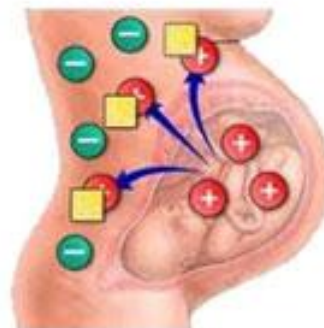
## Резус-конфликт

1



Кровь ребенка не смешивается с кровью матери

2



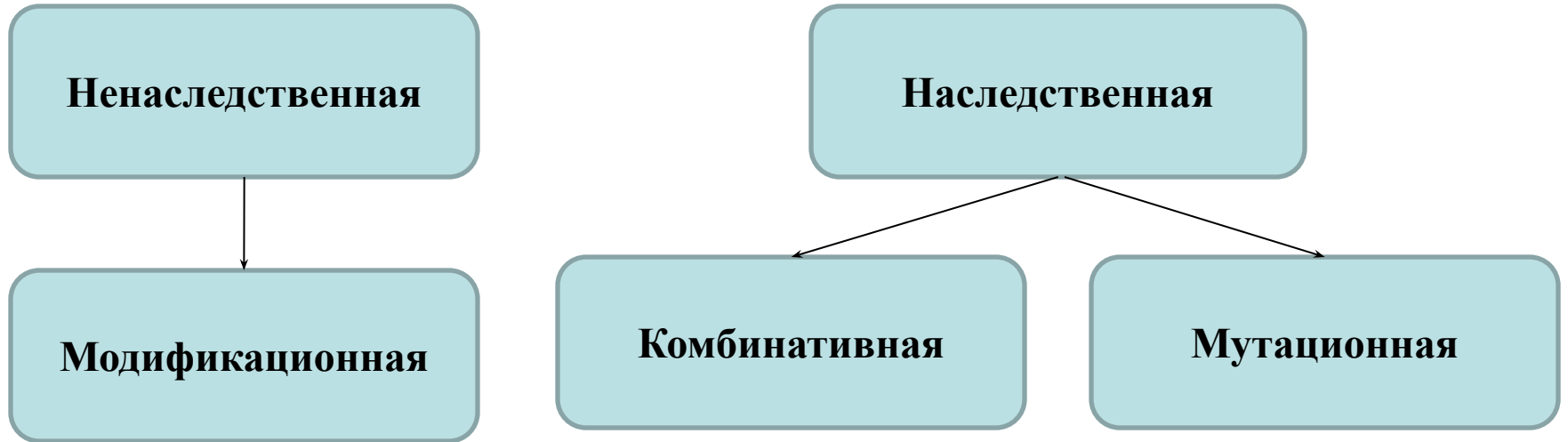
Кровь ребенка вступает в контакт с матерью

3



Антитела матери могут атаковать кровь ребенка

**Изменчивость** – общее свойство жизни, проявляющееся в вариациях строения и физиологических норм





# Модификационная изменчивость

Виды:

**Модификации** – возникают под действием факторов среды, носят адаптивный характер и чаще всего обратимы

- увеличение уровня эритроцитов при подъеме в горы
- усиление пигментации кожи под влиянием ультрафиолетовых лучей
- развитие мышечной системы в результате тренировок
- инфекционные и инвазионные болезни

**Морфозы** – возникают под действием экстремальных факторов среды, не носят адаптивный характер и необратимы

- шрамы
- ампутации

**Фенокопии** - ненаследственные изменения фенотипа, сходные с проявлением определенных изменений генотипа

- зоб (увеличение щитовидной железы)
- некоторые формы эпилепсии

**Норма реакции** - пределы, в которых в зависимости от условий внешней среды может изменяться фенотипическое проявление отдельных генов или генотипа в целом.



- 1) *Широкая* (масса тела, пигментация кожи);
- 2) *Узкая* (рН, концентрация  $K^+$ ,  $Na^+$ ,  $Ca^{2+}$  в крови);
- 3) *Однозначная* (группы крови по системе АВ0, цвет глаз, волос).

Министерство здравоохранения  
и социального развития РФ  
Наименование учреждения  
Лаборатория

Код формы по ОКУД .....  
Код учреждения по ОКПО .....  
Медицинская документация  
Форма № 224/у  
Утв. Минздравом СССР 04.10.80  
№ 1030

### АНАЛИЗ КРОВИ № \_\_\_\_\_

« \_\_\_\_\_ » 200 \_\_\_\_ г.

дата взятия биоматериала

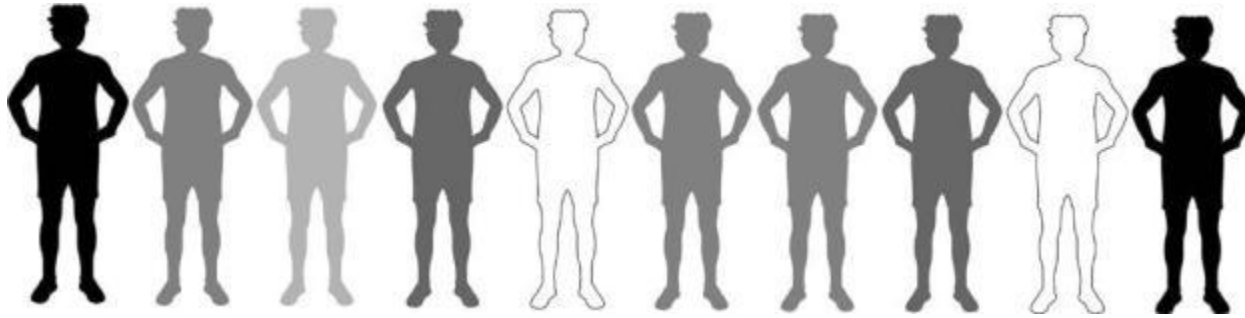
Фамилия, И., О. Сенов М. О. В.  
 Возраст \_\_\_\_\_  
 Учреждение \_\_\_\_\_ отделение \_\_\_\_\_ палата \_\_\_\_\_  
 участок \_\_\_\_\_ медицинская карта № \_\_\_\_\_

	Результат	Норма				
		Единицы СИ		Единицы, подлежащие замене		
Гемоглобин	М Ж <u>120</u>	130,0-160,0 120,0-140,0	г/л	13,0-16,0 12,0-14,0	г%	
Эритроциты	М Ж <u>50</u>	4,0-5,0 3,9-4,7	$\cdot 10^{12}/л$	4,0-5,0 3,9-4,7	млн. в $1 \text{ мм}^3$ (мкл)	
Цветовой показатель		0,85-1,05		0,85-1,05		
Среднее содержание гемоглобина в 1 эритроците		30-35	пг	30-35	пг	
Ретикулоциты		2-10	%	2-10	%	
Тромбоциты		180,0-320,0	$\cdot 10^9/л$	180,0-320,0	тыс. в $1 \text{ мм}^3$ (мкл)	
Лейкоциты	<u>11,8</u>	4,0-9,0	$\cdot 10^9/л$	4,0-9,0	тыс. в $1 \text{ мм}^3$ (мкл)	
Нейтрофилы	Миелоциты	—	% $\cdot 10^9/л$	—	% в $1 \text{ мм}^3$ (мкл)	
	Метамиелоциты	—	% $\cdot 10^9/л$	—	% в $1 \text{ мм}^3$ (мкл)	
	Палочкоядерные	<u>1</u>	1-6 0,040-0,300	% $\cdot 10^9/л$	1-6 40-300	% в $1 \text{ мм}^3$ (мкл)
	Сегментоядерные	<u>45</u>	47-72 2,000-5,500	% $\cdot 10^9/л$	47-72 2000-5500	% в $1 \text{ мм}^3$ (мкл)
	Эозинофилы	<u>1</u>	0,5-5 0,020-0,300	% $\cdot 10^9/л$	0,5-5 20-300	% в $1 \text{ мм}^3$ (мкл)
Базофилы		0-1 0-0,065	% $\cdot 10^9/л$	0-1 0-65	% в $1 \text{ мм}^3$ (мкл)	
Лимфоциты	<u>42</u>	19-37 1,200-3,000	% $\cdot 10^9/л$	19-37 1200-3000	% в $1 \text{ мм}^3$ (мкл)	
Моноциты	<u>11</u>	3-11 0,090-0,600	% $\cdot 10^9/л$	3-11 90-600	% в $1 \text{ мм}^3$ (мкл)	
Плазматические клетки		—	% $\cdot 10^9/л$	—	% в $1 \text{ мм}^3$ (мкл)	
Скорость (реакция) седimentации эритроцитов	М Ж <u>11</u>	2-10 2-15	мм/ч	2-10 2-15	мм/час	

28.10.10

**Пенетрантность** – процент реализации гена в признак.

**Экспрессивность** – степень выраженности признака.



Синдактилия

Полидактилия





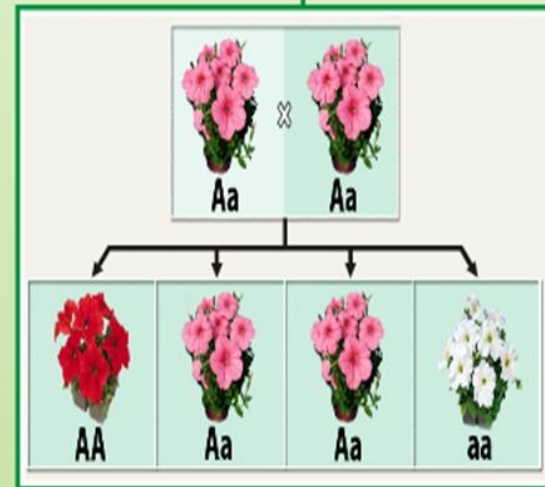
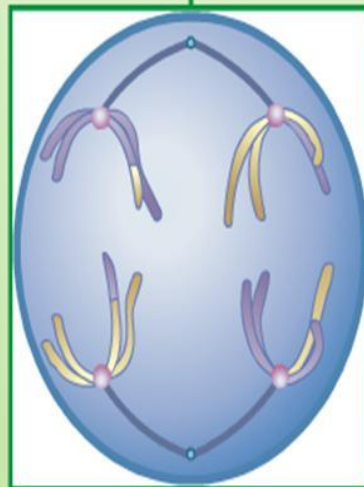
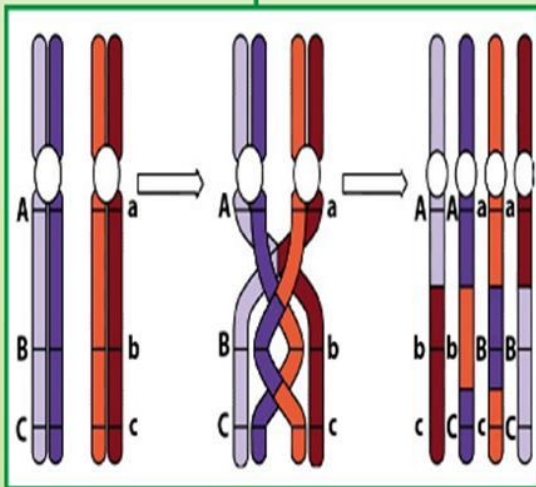
# Комбинативная изменчивость

## Источники комбинативной изменчивости

Конъюгация и  
кроссинговер

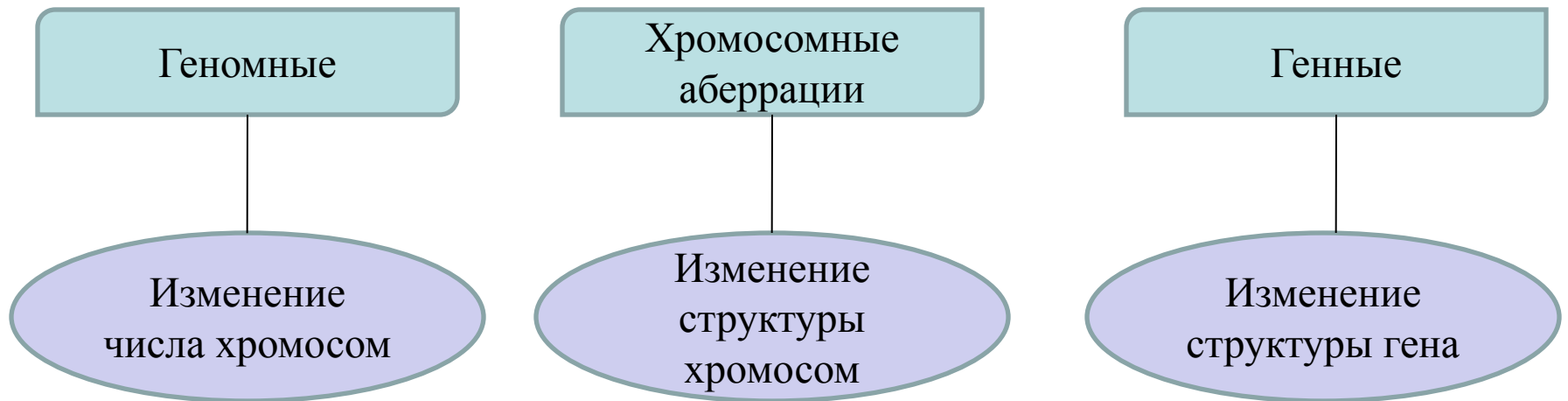
Случайное распределение  
хромосом при мейозе

Случайное сочетание  
гамет при оплодотворении



# Мутационная изменчивость

**Мутация** – внезапное и стойкое изменение генетического материала  
клеток



# Геномные мутации

## Полиплоидия

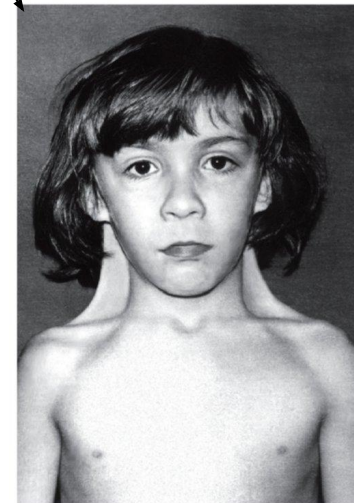
(кратное увеличение гаплоидного набора хромосом)  
 $3n, 4n, 5n \dots$

## Анеуплоидия

(изменение числа отдельных хромосом)  
 $46+1, 46-1$



Синдром Дауна  
 $46+1$



Синдром Шерешевского-Тернера,  
 $46-1$

# Хромосомные aberrации

## Внутрихромосомные мутации

## Межхромосомная мутация

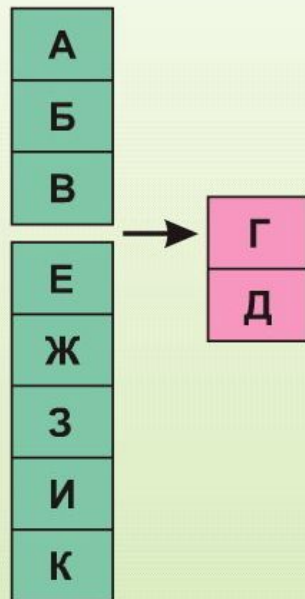
Нормальная хромосома



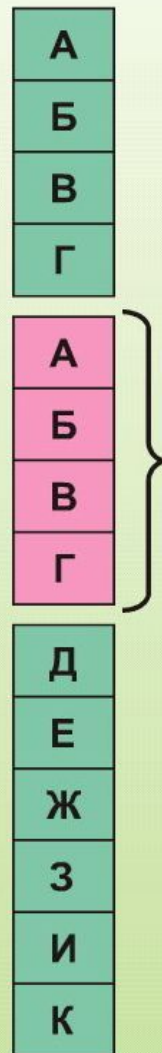
Утрата



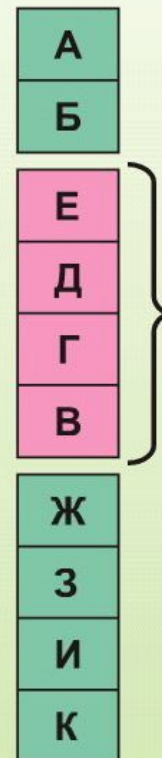
Делеция



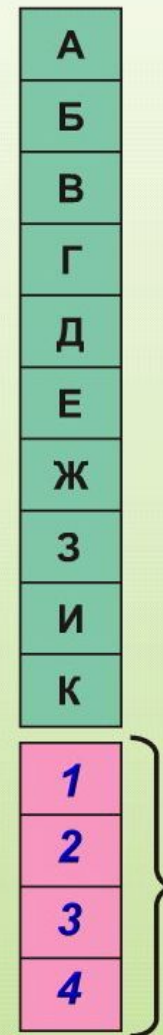
Дупликация



Инверсия



Транслокация



# Генные мутации

Нарушения в одной из цепей ДНК – это еще не мутация!!!  
Наименьший участок молекулы ДНК, изменение которого приводит к мутации, называется *мутоном* – равен паре комплементарных нуклеотидов.





# • Миссенс мутация. Пример – серповидно-клеточная анемия.

- Замена пары нуклеотидов привела к замене аминокислоты в белке, т.е. изменилась первичная структура, что повлекло изменение вторичной, третичной и четвертичной и формы эритроцитов.

