

ГБПОУ МО «МОСКОВСКИЙ ОБЛАСТНОЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ №1»  
НАРО-ФОМИНСКИЙ ФИЛИАЛ

Дисциплина: Генетика человека с основами медицинской генетики

## Лекция 4

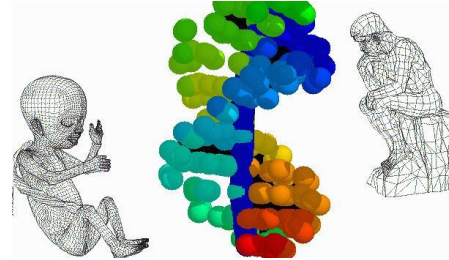
### Тема:

Типы наследования признаков.



Преподаватель  
к.м.н. Сизова Валентина Владимировна

**Наследственность** – свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями.



Процесс передачи наследственной информации от одного поколения организмов другому называется **наследованием**.



- Скрещивание двух организмов еще в XVIII в. было названо **гибридизацией**; потомство от скрещивания двух особей с различной наследственностью называют **гибридным**, а отдельную особь – **гибридом**.
- **Таким образом Мендель применил гибридологический метод.**
- **Для отбора использовались внешние признаки, т.е. ФЕНОТИП**

Для записи результатов скрещиваний в генетике используется **специальная символика**, предложенная Менделем:

P – родители;

x – знак скрещивания;

♂ – мужская особь;

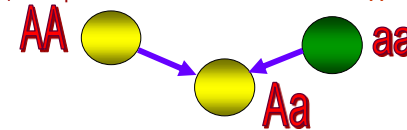
♀ – женская особь;

F – потомство, число внизу или сразу после буквы указывает порядковый номер поколения (F1 гибриды первого поколения – прямые потомки родителей; F2 гибриды второго поколения – возникающие в результате скрещивания между собой гибридов F1);

A, a, B, b, C, c – буквами латинского алфавита обозначают отдельно взятые наследственные признаки.

Мендель пришёл к выводу, что у гибрида первого поколения из каждой пары альтернативных признаков появляется только один, **доминантный**, а второй, **рецессивный**, не развивается, а как бы исчезает.

Эта закономерность была названа **законом единообразия** гибридов первого поколения или **законом доминирования**.



### Первый закон Менделя

При скрещивании двух организмов, относящихся к разным чистым линиям (двух гомозиготных организмов), отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков, всё первое поколение гибридов (F1) окажется единообразным, и будет нести признак одного из родителей.

Во втором поколении при самоопылении гибридов первого поколения обнаружилось выщепление подавленного (рецессивного) в предыдущем поколении родительского признака у ¼ части потомства: ¼ растений имели горошины желтого цвета и ¼ растений имели горошины зеленого цвета.

Явление, при котором часть гибридов второго поколения несёт доминантный признак, а часть рецессивный, называют **расщеплением**.



### Второй закон Менделя:

При скрещивании гибридов первого поколения в потомстве происходит расщепление признаков в определённом числовом соотношении 3:1

Для объяснения явления доминирования и расщепления гибридов второго поколения Мендель предложил **гипотезу чистых гамет**.

*Наследственные факторы при образовании гибридов не смешиваются, а сохраняются в неизменном виде.*

Организмы, не дающие расщепления в потомстве, называются **гомозиготными**. Они могут быть гомозиготными по доминантному (AA) или по рецессивному гену (aa).

Организмы, в потомстве которых наблюдается расщепление, называются **гетерозиготными** (Aa).

### решетка Пеннета

Женские гаметы	Мужские гаметы	
	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

**P:**        **ААВВ**        **X**        **аавв**  
               **желтые гладкие**        **зеленые морщинистые**

**F1:**        **АаВв**  
               **желтые гладкие**

Для дигибридного скрещивания Мендель использовал гомозиготные растения гороха, различающиеся одновременно по двум парам признаков. Таким образом, был получен закон независимого наследования признаков.

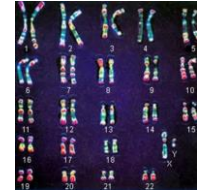
♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

**Третий закон Менделя:**

При скрещивании особей, отличающихся друг от друга по двум и более парам альтернативных признаков, гены и соответствующие им признаки наследуются независимо друг от друга и комбинируются во всех возможных сочетаниях.

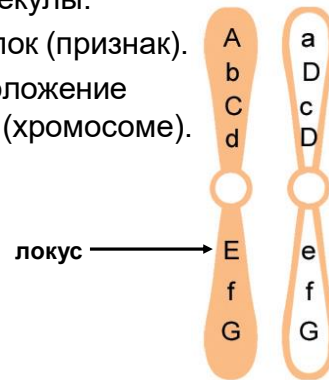
## Генотип и фенотип

- **Генотип** – это совокупность всех генов (аллелей) отдельной особи, взаимодействующих между собой.
- **Фенотип** – это совокупность всех признаков организма.
- Фенотип формируется в процессе взаимодействия генотипа и внешней среды.



- **Ген** – это участок молекулы ДНК (хромосомы), определяющий возможность развития отдельного признака или синтез одной белковой молекулы.

- ДНК → ген → белок (признак).
- **Локус** – это местоположение гена на участке ДНК (хромосоме).



**Ген 1** – первичный  
 белковый  
 продукт

**Ген 2** – первичный  
 белковый  
 продукт

**Ген 3** – первичный  
 белковый  
 продукт

биохимическая  
 реакция - признак

Взаимодействуют как аллельные, так и неаллельные гены

**ген (-ы)** (греч. *genos* род, рождение, происхождение) -- структурная и функциональная **единица наследственности**, контролирующая образование какого-либо **признака**, представляющая собой **отрезок молекулы дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК)**

В настоящее время выделяют **три типа генов**:

- гены, кодирующие белки, которые **транскрибируются** (переносятся) в РНК и затем **транслируются** (считываются) в белки, используя РНК как матрицу;
- гены, кодирующие РНК;
- гены-регуляторы.

## Свойства генов

- 1) ген **дискретен** в своем действии, т.е. обособлен в своей активности от других генов;
- 2) ген **специфичен** в своем проявлении, т.е. отвечает за строго определенный признак или свойство организма;
- 3) ген может действовать **градуально**, т.е. усиливать степень проявления признака при увеличении числа доминантных аллелей (дозы гена);
- 4) один ген может влиять на развитие разных признаков — это множественное, или **плейотропное**, действие гена;
- 5) разные гены могут оказывать одинаковое действие на развитие одного и того же признака (часто количественных признаков) — это **множественные гены, или полигены**;
- 6) ген может **взаимодействовать с другими генами**, что приводит к появлению новых признаков. Такое взаимодействие осуществляется опосредованно — через синтезированные под их контролем продукты своих реакций;
- 7) действие гена может быть модифицировано **изменением его местонахождения в хромосоме** (эффект положения) или взаимодействием различных факторов.

## КАРИОТИП ЧЕЛОВЕКА

аутосомы      половые хромосомы



## Хромосомы

**Аутосомы**  
– хромосомы,  
одинаковые  
у обоих полов.

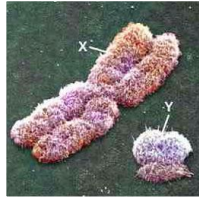
**Половые  
(гетерохромосомы)**  
- хромосомы, по которым  
мужской и женский пол  
- отличаются

У человека  
46 хромосом (23 пары)

22 пары аутосом

1 пара  
половых хромосом

## Половые хромосомы: X и Y



### Y-хромосома

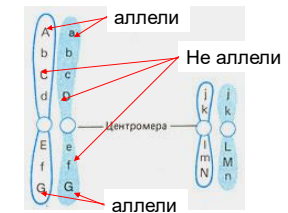
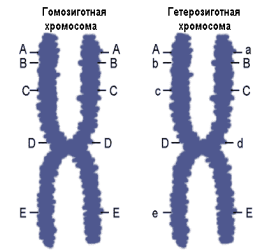
- Меньше размером, чем X-хромосома
- Содержит меньшее количество генов
- Известны несколько признаков, гены которых только в Y-хромосомах и передаются от отца всем сыновьям, внукам и т.д.
- X-Хромосома связана с больше чем 300 болезнями (далтонизм, аутизм, гемофилия, умственное развитие, мускульная дистрофия).
- X- хромосомы могут затрагивать мужчин, т.к. они не имеют другой X хромосомы, чтобы дать компенсацию за ошибки.

## Аллельные гены

Гены, определяющие альтернативное развитие одного и того же признака и расположенные в идентичных участках гомологических хромосом, называют **аллельными генами** или **аллелями**.

Любой диплоидный организм, будь то растение, животное или человек, **содержит в каждой клетке два аллеля любого гена**.

Исключение составляют половые клетки – гаметы.

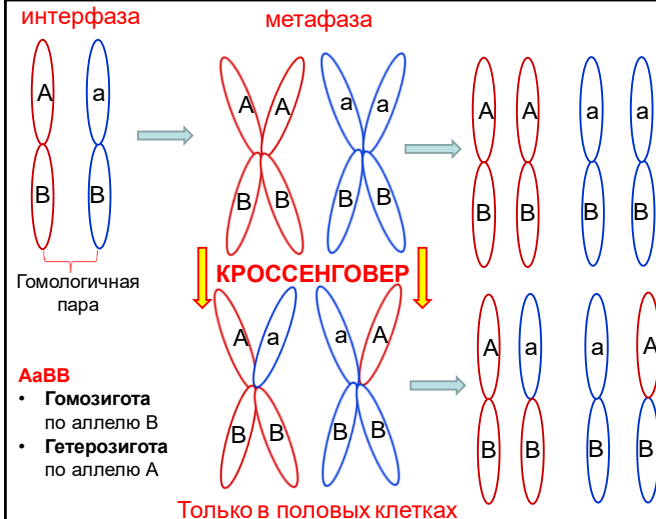


**Гомозигота** — организм, имеющий аллельные гены одной молекулярной формы.

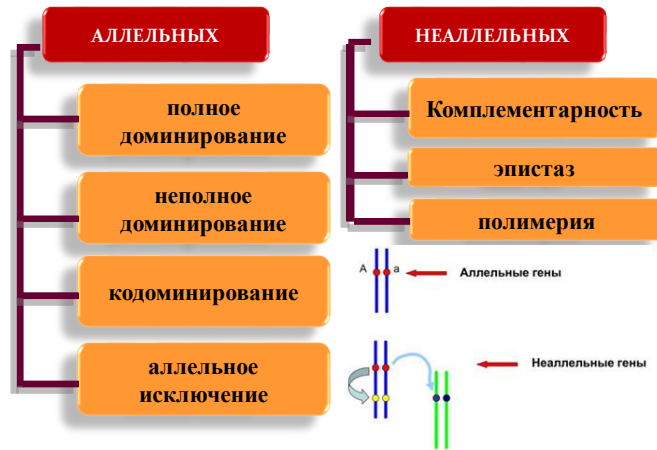
**Гетерозигота** — организм, имеющий аллельные гены разной молекулярной формы; в этом случае один из генов является доминантным, другой — рецессивным.

**Рецессивный ген** — аллель, определяющий развитие признака только в гомозиготном состоянии; такой признак будет называться рецессивным.

**Доминантный ген** — аллель, определяющий развитие признака не только в гомозиготном, но и в гетерозиготном состоянии; такой признак будет называться доминантным.



## Взаимодействие генов



## ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ АЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

**Полное доминирование** — это вид взаимодействия аллельных генов, при котором фенотип гетерозигот не отличается от фенотипа гомозигот по доминанте, то есть в фенотипе гетерозигот присутствует продукт доминантного гена.

**Неполное доминирование** — фенотип гетерозигот отличается как от фенотипа гомозигот по доминанте, так и от фенотипа гомозигот по рецессиву и имеет среднее (промежуточное) значение между ними

**Кодоминирование** — вид взаимодействия аллельных генов, при котором фенотип гетерозигот отличается как от фенотипа гомозигот по доминанте, так и от фенотипа гомозигот по рецессиву, и в фенотипе гетерозигот присутствуют продукты обоих генов.

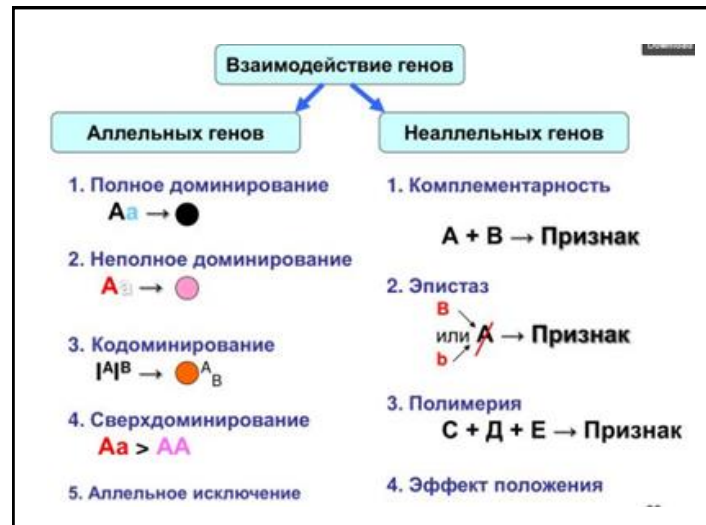
**Аллельным исключением** называется отсутствие или инактивация одного из пары генов; в этом случае в фенотипе присутствует продукт другого гена

## ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

**Комплементарность** — вид взаимодействия неаллельных генов, при котором признак формируется в результате суммарного сочетания продуктов их доминантных аллелей (цвет волос).

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

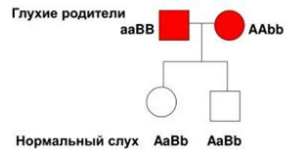
**Полимерия** — Это вид взаимодействия двух и более пар неаллельных генов, доминантные аллели которых однозначно влияют на развитие одного и того же признака. Полимерное действие генов может быть **кумулятивным** и **некумулятивным**.



## Примеры неаллельного взаимодействия

### Комплементарность

- $A\_B\_ \rightarrow$  нормальный слух
- $aa\_ \rightarrow$  глухота
- $\_ \_bb \rightarrow$  глухота



Нормальный слух



9A-B-: 3A-bb: 3aaB-: 1aabb  
9слышащие 7глухие

## Примеры неаллельного взаимодействия

### Кумулятивная полимерия

- $AABB$  – негр
- $AaBB, AABb$  – темный мулат
- $AAbb, aaBB, AaBb$  – средний мулат
- $Aabb, aaBb$  – светлый мулат
- $aabb$  – белый.

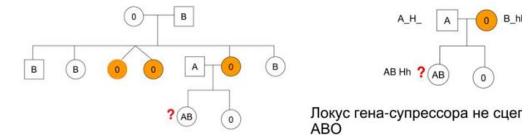


## Примеры неаллельного взаимодействия

**Эпистаз** у человека характерен для генов, участвующих в онтогенезе, и для иммунных систем организма

«Бомбейский феномен» - пример эпистаза

$hh \rightarrow$  фенотип группы крови 0  
Ген-супрессор  $h$  в гомозиготном состоянии подавляет действие аллеля  $B$



• В Индии была описана семья, в которой родители имели вторую (АО) и первую (ОО) группу крови, а их дети — четвертую (АВ) и первую (ОО). Чтобы ребенок в такой семье имел группу крови АВ, мать должна иметь группу крови В, но никак не О.

Локус гена-супрессора не сцеплен с локусом АВО

Гены-супрессоры наследуются независимо от генов, определяющих группы крови АВО

«Бомбейский» феномен. «Бомбейский» фенотип является результатом взаимодействия генов, определяющих группы крови в системе АВО, и гена  $H$ . Если присутствует хотя бы одна аллель\*  $H$  (генотип  $HH$  или  $Hh$ ), то группа крови человека определяется генотипом по системе АВО. У человека с генотипом  $hh$  группа крови всегда 0, хотя генотип может быть любой ( $A, B, AB$  и  $O$ ).



## наследственность

### хромосомная

- аутосомная
- сцепленная с полом
- доминантная
- рецессивная
- зависимая от пола
- контролируемая (ограниченное) полом
- моногенная
- полигенная

### внехромосомная

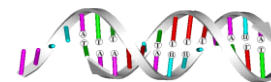
- Митохондриальный геном – наследование идет только по материнской линии

## ВИДЫ НАСЛЕДОВАНИЯ

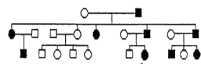
Генетика человека опирается на общие принципы, полученные первоначально в исследованиях на растениях и животных. Как и у них, у человека имеются **менделирующие**, т.е. наследуемые по законам, установленным Г. Менделем, признаки. Для человека, как и для других эукариот, характерны все

**типы наследования:**

- аутосомно-доминантный
- аутосомно-рецессивный
- сцепленный с полом
- за счет взаимодействия неаллельных генов



## Аутосомно-доминантный тип наследования



□ В настоящее время описано около 3000 аутосомно-доминантных признаков: полидактилия, брахидактилия, синдактилия, раннее облысение, веснушки, белый локон, способность свертывать язык в трубочку и др.



- Признак проявляется в каждом поколении и не зависит от пола
- По генотипу гомозиготы AA и гетерозиготы Aa

## Аутосомно-доминантный тип наследования



Веснушки



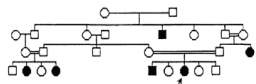
Синдактилия



Раннее облысение



## Аутосомно-рецессивный тип наследования



Ген, определяющий у человека **рыжую окраску волос**, обуславливает также более светлый цвет кожи

□ По аутосомно-рецессивному типу наследуются глухота, немота, альбинизм, кариес зубов, сахарный диабет, рыжие волосы, леворукость, серповидно-клеточная анемия и другие признаки

- Признак проявляется через поколение, особенно при близкородственных браках и не зависит от пола
- По генотипу гомозиготы **aa**

## Наследование признаков, сцепленных с полом



Признаки, гены которых локализованы в половых хромосомах, называются признаками, сцепленными с полом.

Если признак связан с **X-хромосомой**, то у гетерозиготного пола (мужчин) он будет проявляться даже в рецессивном состоянии.

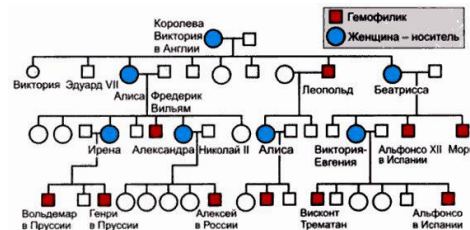
**$X^dY$     $X^D Y$     $X^D X^d$     $X^d X^d$**

## Сцепленный с полом тип наследования (наследуются через X-хромосомы)

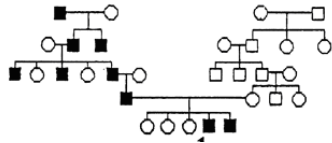
доминантный	рецессивный
1. Нормальная свертываемость крови	Гемофилия
2. Нормальное зрение	Дальтонизм, протанопия
3. Нормальное образование антител	Агаммоглобулинемия
4. Нормальная функция гипофиза	Несахарный диабет
5. Отсутствие резцов челюсти	Нормальное развитие челюсти
6. Темная эмаль зубов	Нормальный цвет зубов
7. Нормальное развитие зрительного нерва	Атрофия зрительного нерва
8. Нормальное умственное развитие	Синдром умственной отсталости (с.Мартина-Белл)
9. Хорошее зрение в сумерках	Гермалопия (куриная слепота)
10. Нормальное развитие зубной эмали	Андренозная эктодермальная дисплазия
11. Гипоплазия эмали (тонкая, зернистая)	Нормальная эмаль зубов
12. Нормальное развитие мышечной ткани	Мышечная дистрофия Дюшенна

## X-сцепленное рецессивное наследование на примере гемофилии (нарушение свертывания крови).

Известный всему миру пример: носитель гемофилии королева Виктория была гетерозиготной и передала мутантный ген сыну Леопольду и двум дочерям. Эта болезнь проникла в ряд королевских домов Европы и попала в Россию.



## Сцепленный с полом тип наследования (наследуются через Y-хромосому)



Признак передается от отца всем сыновьям

**XY<sup>c</sup> XY<sup>c</sup>**

### По мужской линии наследуются:

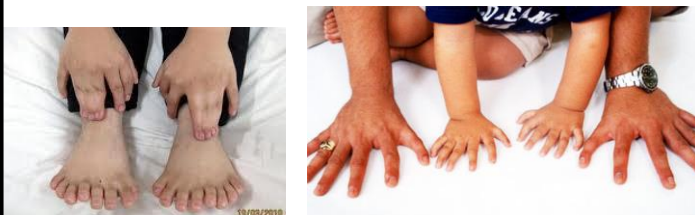
- облысение;
- гипертрихоз (оволосенение козелка ушной раковины в зрелом возрасте);
- наличие перепонки на нижних конечностях;
- ихтиоз (чешуйчатость и пятнистое утолщение кожи).

**Экспрессивность** – степень выраженности фенотипического проявления признака

**Min → Max**

Она зависит от факторов внешней среды и влияния других генов  
**Экспрессивность связана с изменчивостью признака в пределах нормы реакции.** Экспрессивность может выражаться в изменении морфологических признаков, биохимических, иммунологических, патологических и других показателей.

Полидактилия может быть на одной, на двух руках или на ногах, количество пальцев может быть 6 и более



## Наследование за счет взаимодействия неаллельных генов



Рост у человека находится под контролем примерно 16 генов

Один ген может влиять на несколько признаков, несколько генов участвовать в формировании одного свойства. Кроме того, ген в любом случае задает не конкретное проявление, а пределы, в которых может варьировать тот или иной признак, так называемую **норму реакции**.

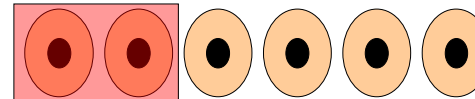
Один и тот же признак может проявляться у некоторых организмов и отсутствовать у других, имеющих тот же ген

**Пенетрантность** – частота проявления признака, определяемого геном

Выражается в процентном отношении числа лиц, имеющих данный признак, к числу лиц, имеющих данный ген

Если, например, мутантный ген проявляется у всех особей, говорят о **100 % пенетрантности**, в остальных случаях — о **неполной пенетрантности**

Так, наследуемость групп крови у человека по системе АВ0 имеет 100% пенетрантность, наследственные болезни: эпилепсия — 67 %, сахарный диабет 65%, врожденный вывих бедра — 20 %.



**Пенетрантность = 2/6 \* 100%**

## Наследование групп крови

**Группа крови** – сочетание нормальных иммунологических и генетических признаков крови, которое наследственно детерминировано и является биологическим свойством каждого индивидуума.

### В практической медицине:

- **Группа крови** – сочетание эритроцитарных АГ системы АВ0 и резус-фактора и соответствующих АТ в сыворотке крови.
- Передаются по наследству
- Формируются на 3-4 месяце внутриутробного развития
- Остаются неизменными всю жизнь

## Генетическая конституция системы группы крови АВ0 и резус-фактора (Rh)

Пара гомологичных хромосом № 1



Пара гомологичных хромосом № 9



## Система крови АВ0

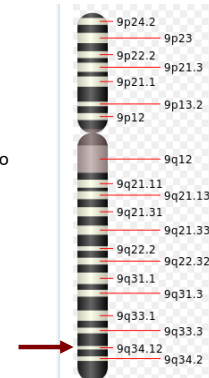
- В неё входят два **изоантигена** (*агглютиногена*), обозначаемые буквами **A** и **B**, и два **антитела** (*агглютинины*) – **α** (анти-A) и **β** (анти-B).

Их соотношения образуют 4 группы крови

Группы крови	Изоантигены в эритроцитах	Групповые антитела в плазме	Символы
Oαβ(I)	Отсутствуют	α,β	0 αβ O (I)
Aβ(II)	A	β	A β A (II)
Bα(III)	B	α	B α B (III)
AB0(IV)	A и B	Отсутствуют	AB 0 AB (IV)

## Система крови АВ0

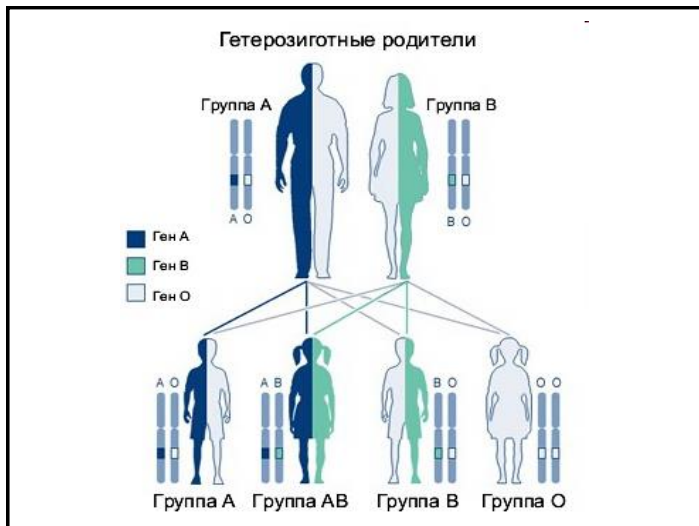
- Ген локализован на 9 хромосоме **q34.12**
- синтез *агглютиногенов* (антигенов) и *агглютининов* (антител) определяется аллелями гена I: I<sup>0</sup>, I<sup>A</sup>, I<sup>B</sup>. (или просто **0 A B**)
- Ген I контролирует и образование антигенов, и образование антител.
- наблюдается **полное доминирование аллелей I<sup>A</sup> и I<sup>B</sup> над аллелем I<sup>0</sup>**, но присутствует **кододоминирование аллелей I<sup>A</sup> и I<sup>B</sup>**.



КЛАССИФИКАЦИЯ КРОВИ ПО ГРУППАМ				
ГРУППА	A	B	AB	O
ЭРИТРОЦИТЫ				
АНТИТЕЛА В ПЛАЗМЕ КРОВИ	АНТИ-B	АНТИ-A	НЕТ	АНТИ-B И АНТИ-A
АНТИГЕНЫ В МЕМБРАНЕ ЭРИТРОЦИТОВ	A	B	A И B	НЕТ

**Наследование групп крови системы ABO**

		Фенотип	I		II		III		IV	
			00	AA	A0	BB	B0	AB		
Отец	Мать	Генотип	G	0	A	0	B	0	A	B
	I	00	0							
A										
II	AA	A								
		0								
III	BB	B								
		0								
IV	AB	A								
		B								

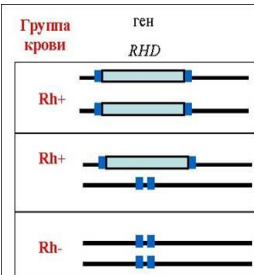


**система резус-фактора**

- Резус-система определяется тремя сцепленными генами (*CDE*); все эти гены локализованы в 1-й хромосоме **p36.2-34**.
- Наиболее сильным антигеном резус-системы является антиген **RhD**, который контролируется соответствующим геном **D**.
- При этом **резус-положительная** группа крови **доминирует** над **резус-отрицательной**.

## Наследование групп крови системы Rh-factor

Наследование резус-фактора происходит сложным образом, но, учитывая ведущую роль гена *D*, его можно представить как моногенное наследование с полным доминированием: при генотипе *DD* или *Dd* резус положительный (**Rh+**), а при генотипе *dd* – отрицательный (**Rh-**).

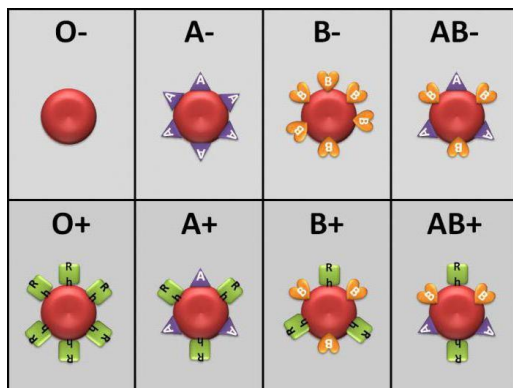


Генотипы	Антигены	Нормальные антитела	Иммунные антитела	Группы крови (фенотипы)
<i>DD, Dd</i>	есть	нет	нет	<b>Rh+</b>
<i>dd</i>	нет	нет	есть	<b>Rh-</b>

## Наследование групп крови системы Rh-factor

		Генотип отца			
		Rh(+) / Rh(+)	Rh(+) / Rh(-)	Rh(-) / Rh(-)	
Генотип матери	Rh(+) / Rh(+)	Rh(+) / Rh(+)	Rh(+) / Rh(+) Rh(+) / Rh(-)	Rh(+) / Rh(-)	Группа крови ребенка
	Rh(+) / Rh(-)	Rh(+) / Rh(+) Rh(+) / Rh(-)	Rh(+) / Rh(+) Rh(+) / Rh(-) Rh(-) / Rh(-)	Rh(+) / Rh(-) Rh(-) / Rh(-)	
	Rh(-) / Rh(-)	Rh(+) / Rh(-)	Rh(+) / Rh(-) Rh(-) / Rh(-)	Rh(-) / Rh(-)	

*Rh(+)/Rh(+)* и *Rh(+)/Rh(-)* - резус-положительная группа крови  
*Rh(-)/Rh(-)* - резус-отрицательная группа крови



## Список литературы

- Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. – Ростов н/Д: Феникс, 2019. С.81-120

**СПАСИБО ЗА ВНИМАНИЕ**