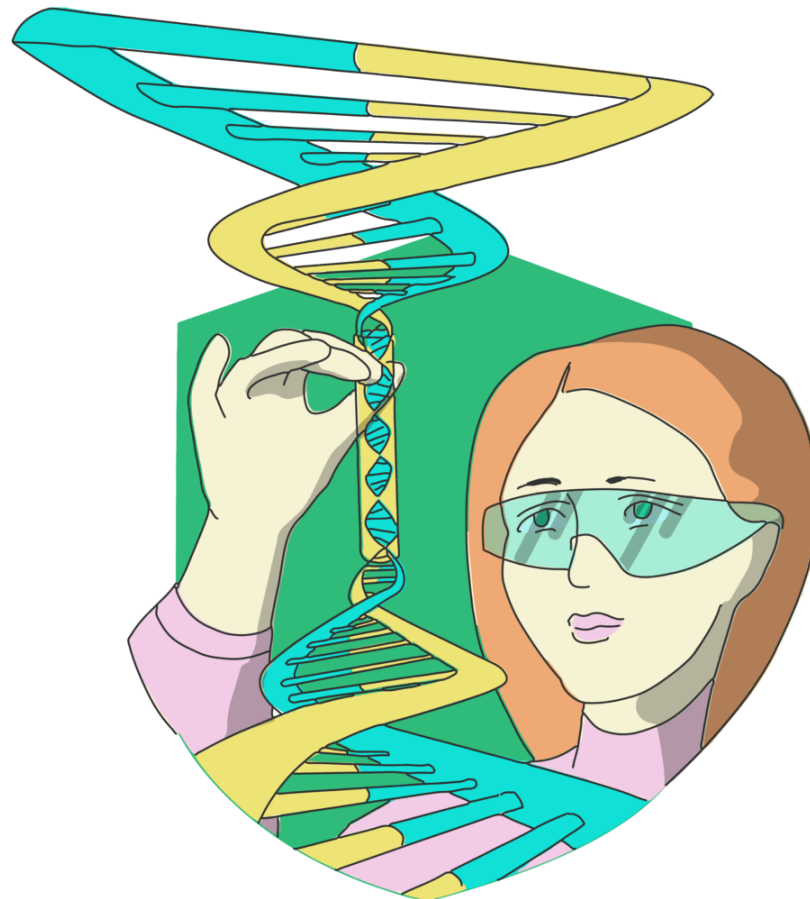
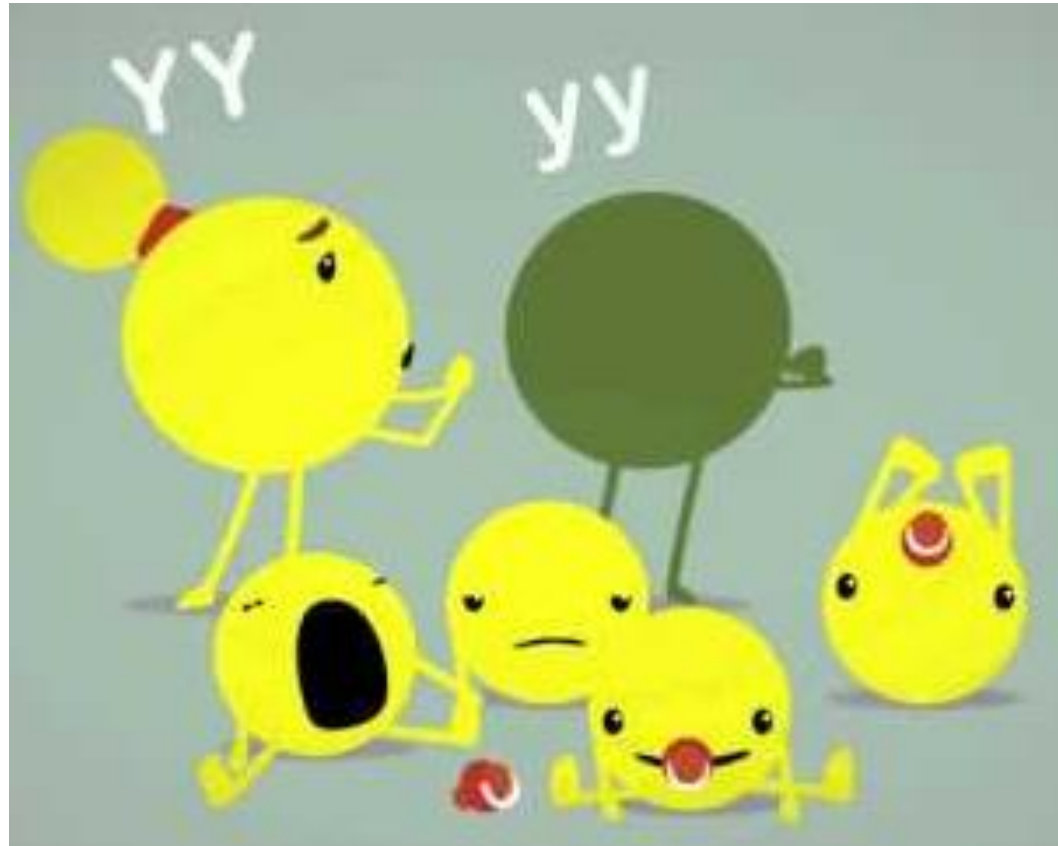


**Введение в генетику. Закономерности наследования признаков. Законы Менделя. Формы взаимодействия генов. Сцепленное наследование. Генетика пола. Иммуногенетика**



# Введение в генетику. Законы Менделя.



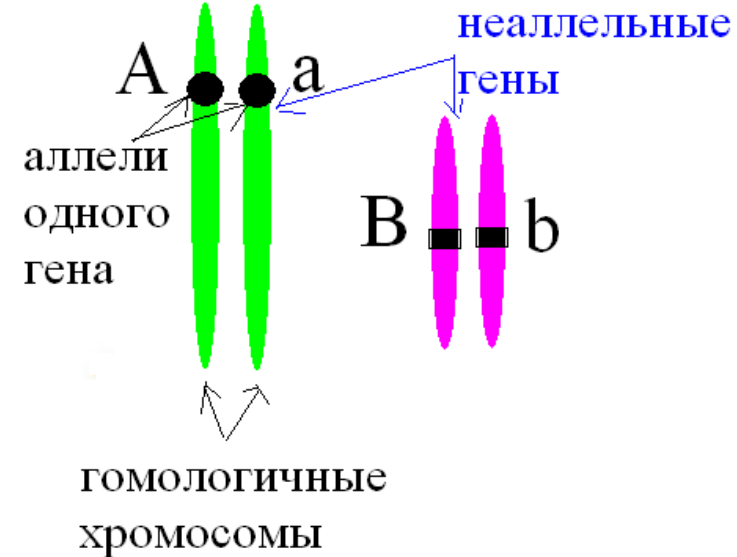
- **Генетика** – наука о наследственности и изменчивости.
- **Наследственность** - свойство организмов передавать при размножении свои признаки и особенности развития потомству.
- **Изменчивость** - свойство организмов приобретать новые признаки, свойства и особенности в процессе индивидуального развития под влиянием внешних и внутренних факторов.

# Основные понятия генетики

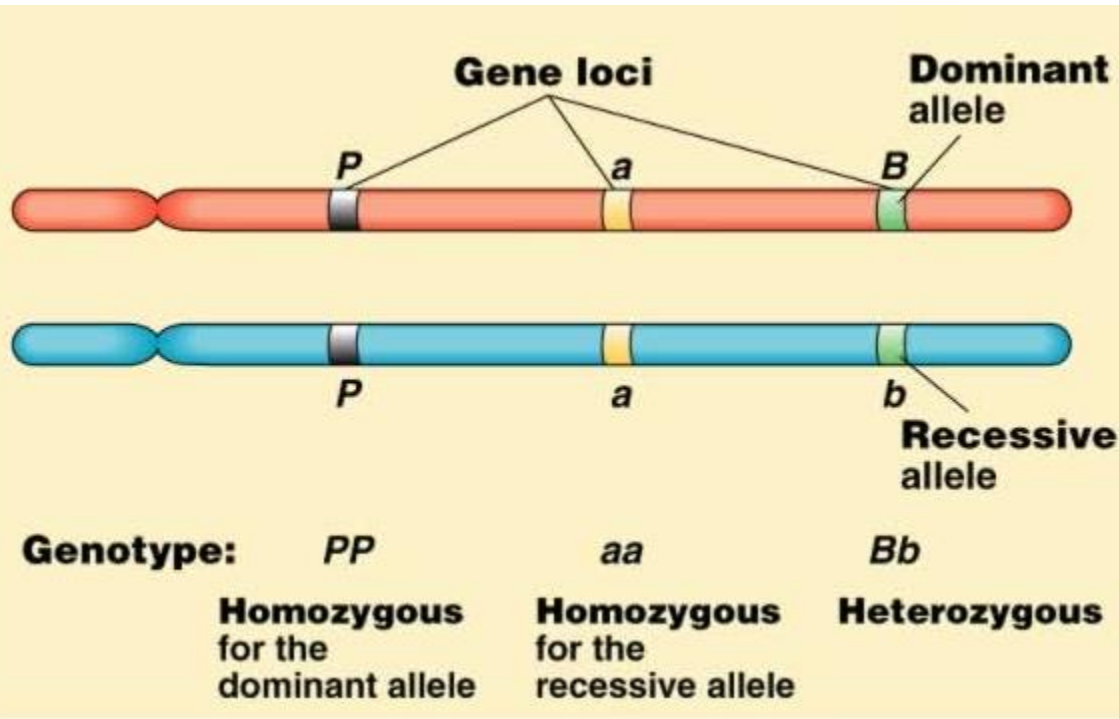
- **Ген** – дискретная единица наследственности, представляющая собой участок молекулы ДНК, контролирующей синтез определенного белка и определяющий возможность развития отдельного признака.
- Гены находятся в хромосомах. Каждый ген занимает в хромосоме определенное место – **локус**.
- **Генотип** – совокупность генов организма.
- **Фенотип** – совокупность признаков организма.
- **Геном** – совокупность всей генетической информации клетки (ДНК, заключенная в гаплоидном наборе хромосом и органоидах).
- **Генофонд** – совокупность генов популяции.

# Аллельные и неаллельные гены

- Различные состояния гена, возникающие в результате мутаций называются **аллелями**. Ген может иметь от одного до нескольких десятков аллелей.
- **Но!** В генотипе любого диплоидного организма находятся **два аллеля** каждого гена. Расположены они в одинаковых локусах гомологичных хромосом.
- **Аллельные гены** – это гены расположенные в одинаковых участках гомологичных хромосом и контролирующие развитие одного признака.
- **Неаллельные гены**- это гены расположенные в разных участках хромосом и контролирующие развитие разных признаков.

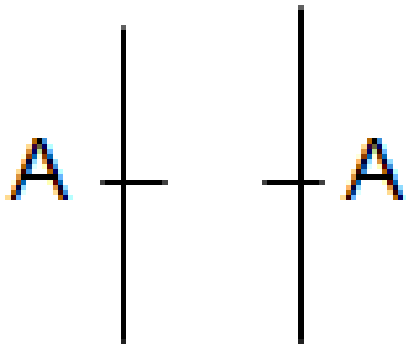


# Доминантный и рецессивный гены

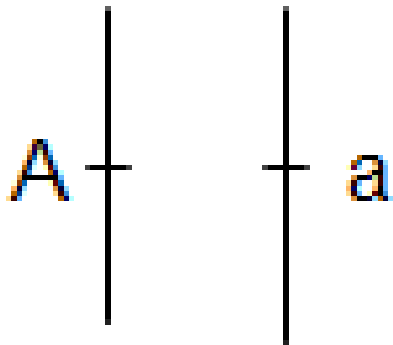


- Для любого гена организм может обладать только двумя аллелями - доминантным и рецессивным.
- **Доминантный ген** – наиболее сильный из пары, проявляется у гибрида, обозначается прописной (заглавной) буквой (A)
- **Рецессивный** – ген, который менее выражен при скрещивании; обозначается строчной (малой) буквой (a)

# Гомозиготы и гетерозиготы

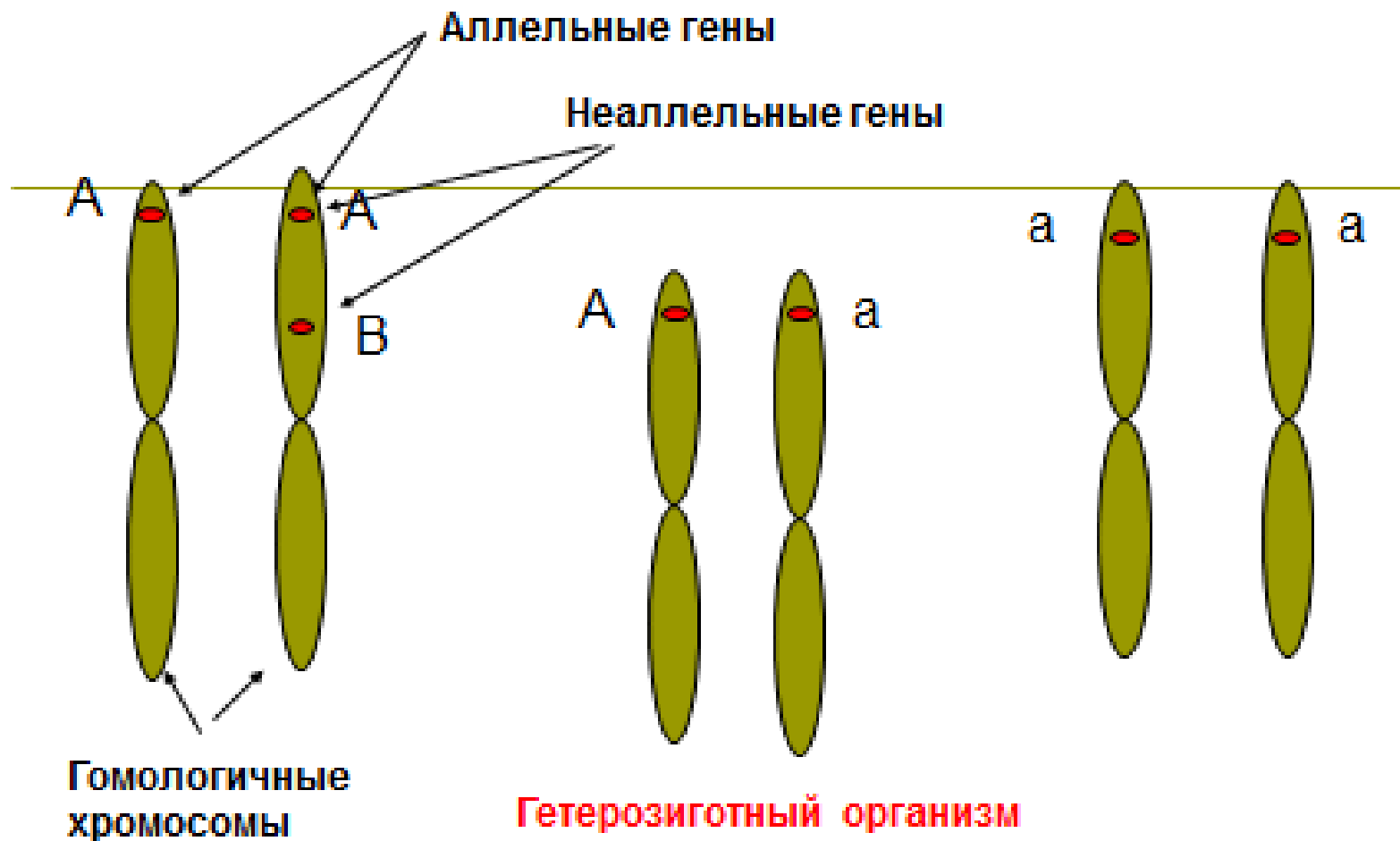


Если в гомологичных хромосомах находятся одинаковые аллельные гены (либо доминантные, либо рецессивные), то организм называется **гомозиготным** (AA или aa) или **чистолинейным**.



Если в гомологичных хромосомах находятся разные аллели одного гена, то организм называется **гетерозиготным** (Aa).

# Гомозиготы и гетерозиготы

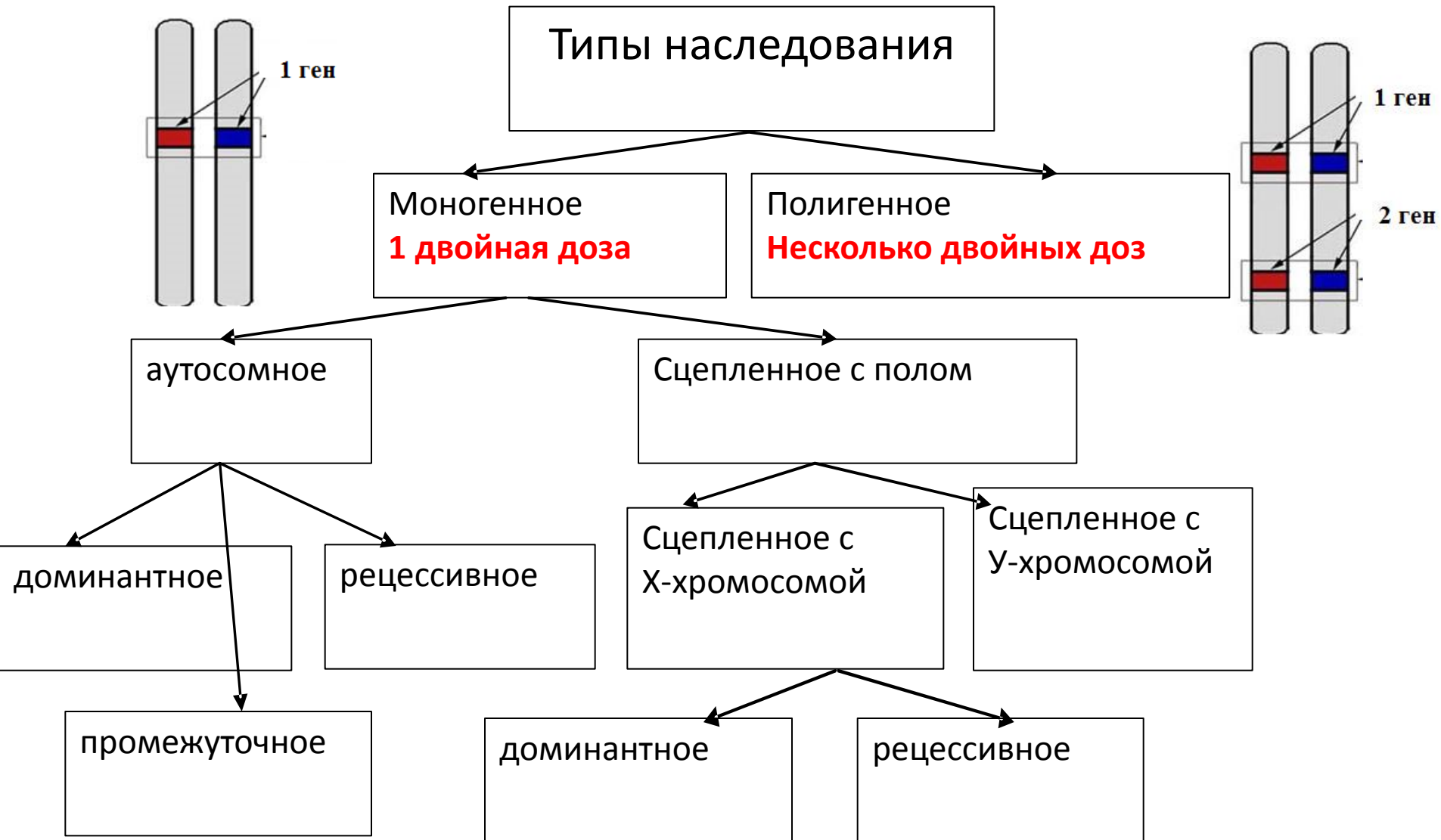


Гомозиготный организм  
по доминантному признаку

Гомозиготный организм  
по рецессивному признаку



# Доза гена в генотипе



# Гибридизация

- **Гибридизация** – скрещивание разных видов растений или животных в результате которого образуются **гибриды**.
- Возможность искусственного получения гибридов впервые предположил немецкий учёный Р. Камерариус в 1694 году. Впервые искусственную гибридизацию осуществил английский садовод Томас Фэйрчайлд, скрестив в 1717 году разные виды гвоздик.



*Плумкот. Гибрид сливы и абрикоса*



*Мул. Гибрид лошади и осла*



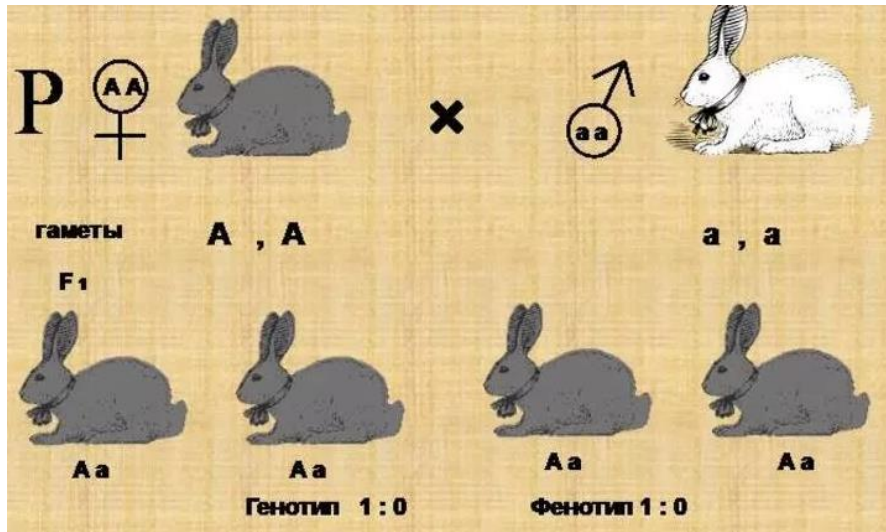
*Хонорик. Гибрид хорька и европейской норки*



*Мулард. Гибрид мускусной утки и домашней утки*

# Типы скрещиваний

## Пример моногибридного скрещивания



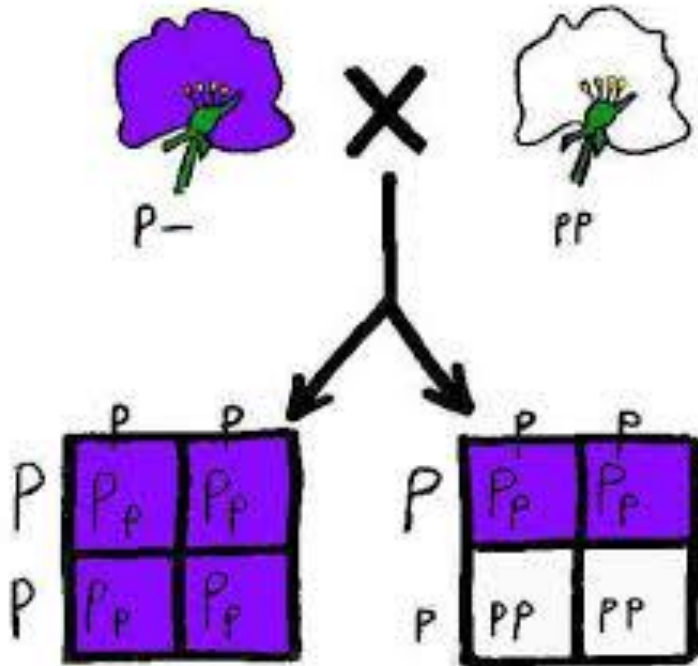
- **Моногибридное скрещивание** – скрещивание родительских особей, отличающихся по одной паре альтернативных признаков (**AA** с **aa**) например цвет цветков, семян, форма семян, плодов
- **Дигибридное скрещивание** – скрещивание родительских особей, отличающихся по двум парам альтернативных признаков (**AABB** с **aabb**) Например цвет и длина волос
- **Полигибридное скрещивание** – скрещивание родительских особей, отличающихся более чем по двум парам признаков

## Пример дигибридного скрещивания: черный/коричневый и короткий/длинный



# Типы скрещиваний

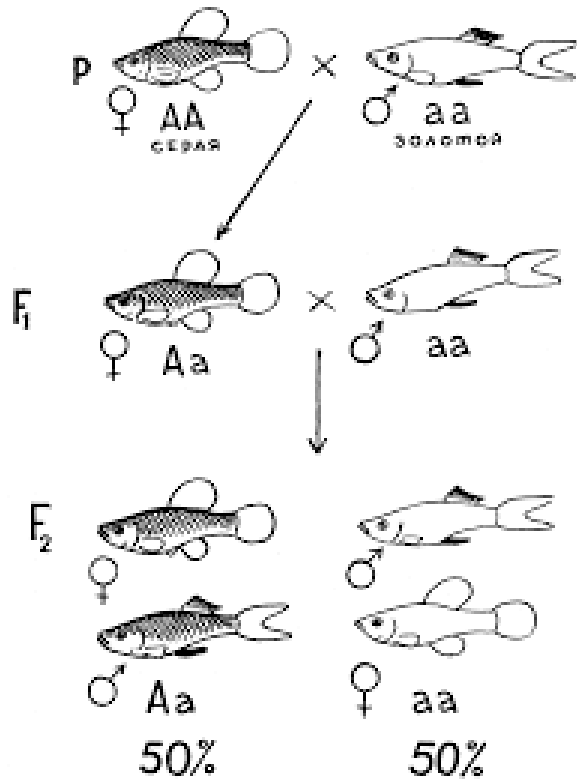
- **Анализирующее скрещивание** - скрещивание организма с неизвестным генотипом с особью гомозиготной по рецессивному признаку.



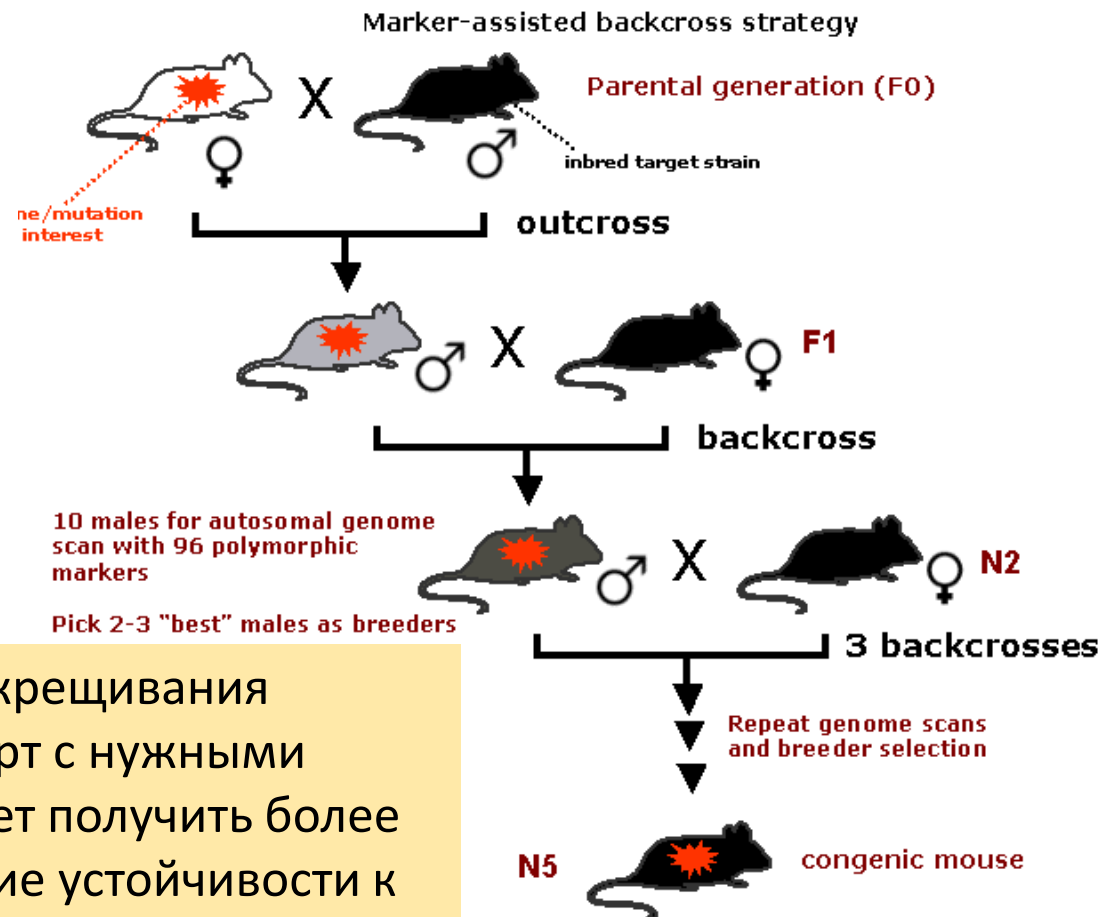
Смысл анализирующего скрещивания заключается в том, что потомки от анализирующего скрещивания обязательно несут один рецессивный аллель от «анализатора», на фоне которого должны проявиться аллели, полученные от анализируемого организма.

- Анализирующее скрещивание позволяет определить генотип и соотношение гамет разного типа, образуемых анализируемой особью.

# Типы скрещиваний

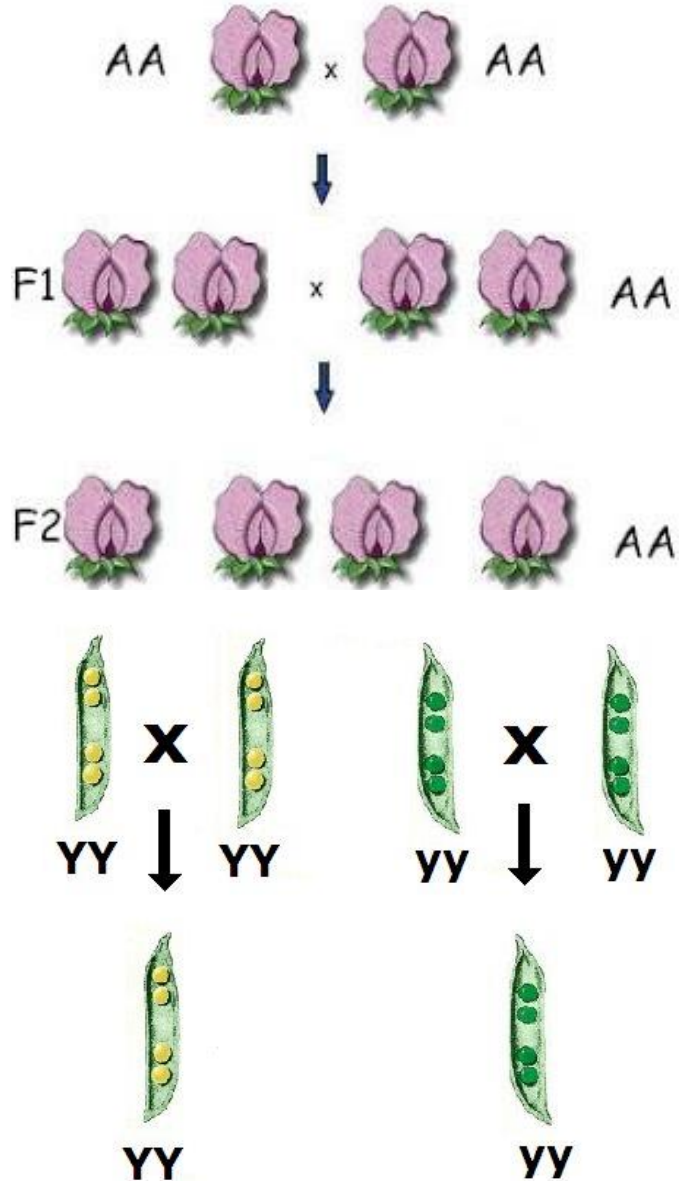


- **Возвратное скрещивание** – скрещивание гибрида с одним из родителей



- Методом возвратного скрещивания ученые могут создать сорт с нужными признаками, что помогает получить более высокий урожай. Развитие устойчивости к болезням. Разработка нового генотипа.

# Типы скрещиваний



- **Чистая линия** — группа организмов, имеющих некоторые признаки, которые полностью передаются потомству в силу генетической однородности всех особей.
- **Скрещивание чистых линий** — скрещивание, при котором родительские особи с определенным фенотипом производят потомство с таким же фенотипом как у родителей. Происходит в случае, когда потомство наследует одинаковые аллели от родителей из поколения в поколение без изменений.



ЗАКОНЫ

Г. Менделя



# Законы Г. Менделя



*Г. И. Мендель*

Основные закономерности наследования признаков были открыты австрийским биологом и ботаником **Грегором Иоганном Менделем**.

Мендель проводил опыты на **горохе** и сформулировал **законы**, объясняющие механизм наследования, известные нам как «**Законы Менделя**».

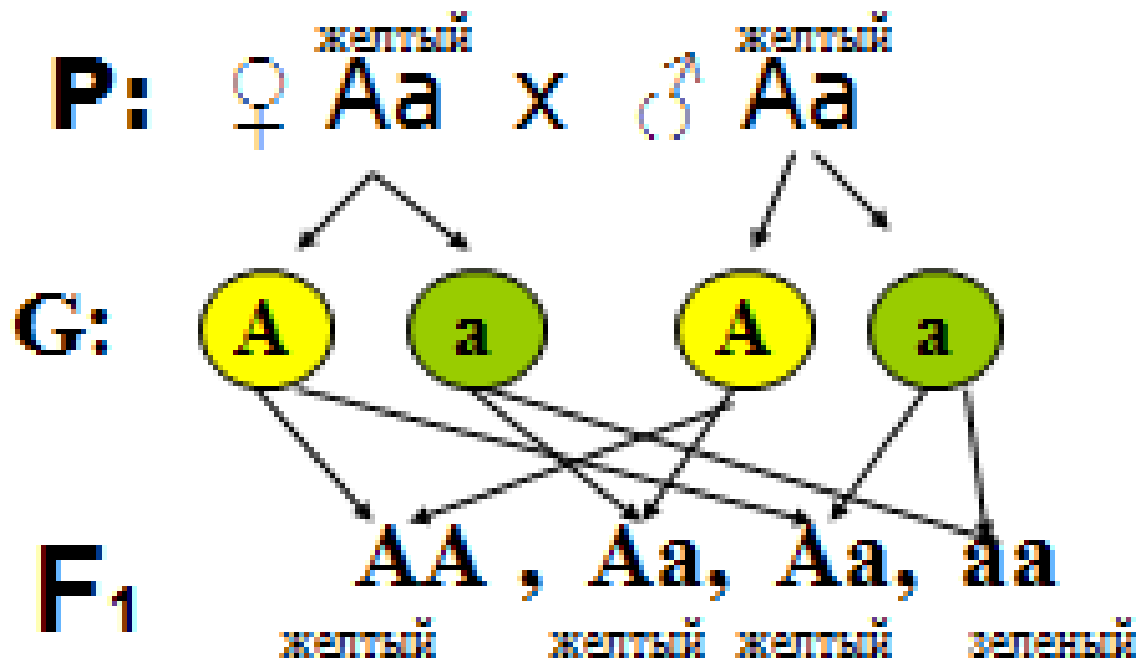
Сообщение о своих исследованиях он сделал в **1865 году** в работе «**Опыты над растительными гибридами**»





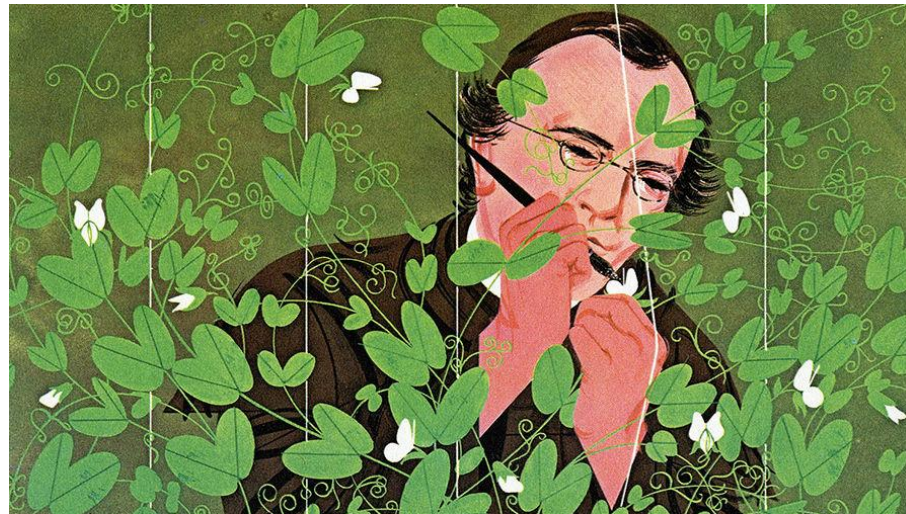
# Второй закон Менделя – закон расщепления признаков

При скрещивании двух гетерозиготных особей, анализируемых по одной паре альтернативных признаков, в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1.



# Третий закон Менделя - закон независимого наследования признаков

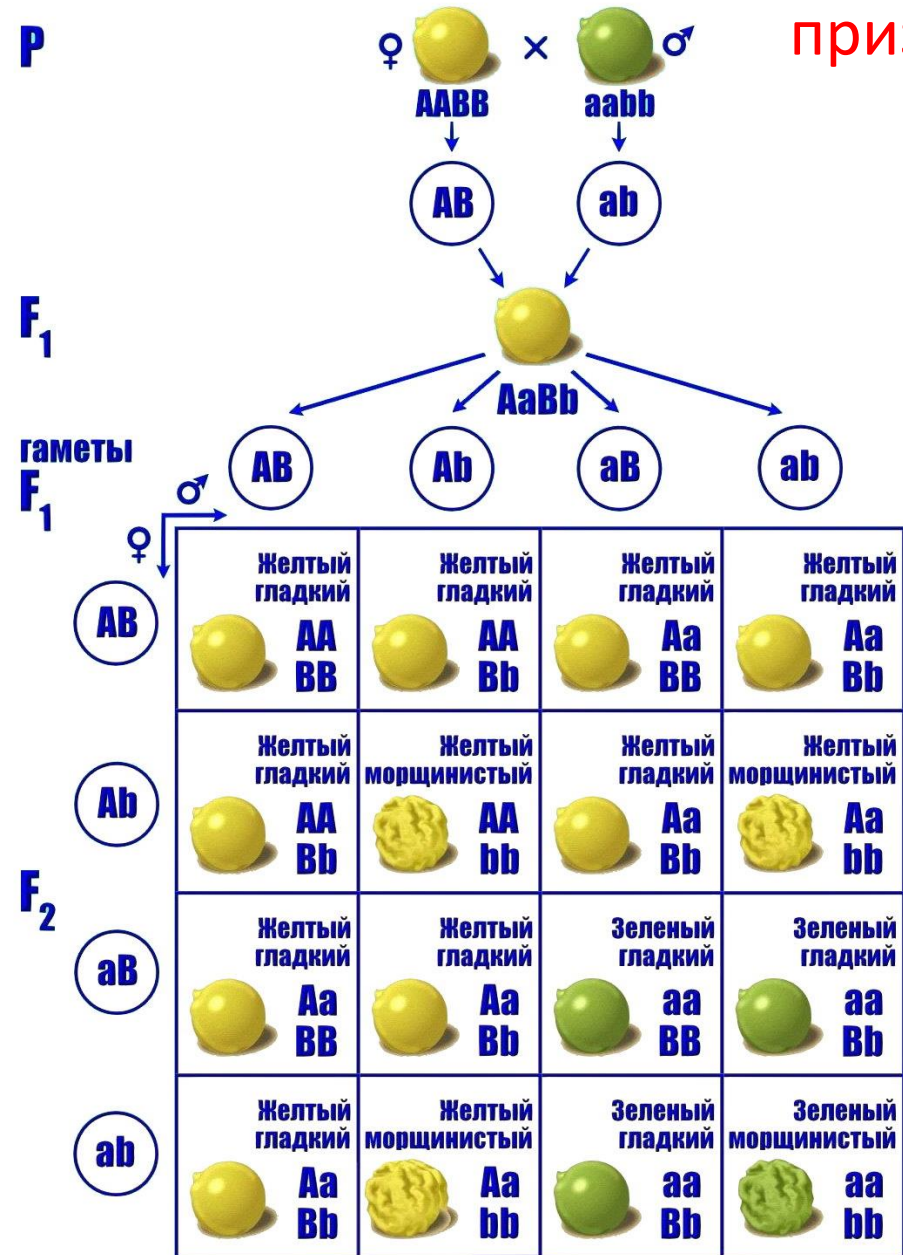
Признак	Ген	Генотип
Желтый цвет семян гороха	A	AA, Aa
Зеленый цвет семян гороха	a	aa
Гладкая форма семян гороха	B	BB, Bb
Морщинистая форма семян гороха	b	bb



# Третий закон Менделя - закон независимого наследования признаков

## признаков

При скрещивании гомозиготных организмов, анализируемых по двум (или более) парам альтернативных признаков, отмечается единообразие гибридов в первом поколении; во втором поколении **каждая пара признаков наследуется независимо от другой и дает с ними разные сочетания**. Этот закон действует в том случае, когда гены, контролирующие разные признаки, лежат в разных парах хромосом.



9/16	A_ B_	Желтый гладкий
3/16	A_ bb	Желтый морщинистый
3/16	aa B_	Зеленый гладкий
1/16	aabb	Зеленый морщинистый

# Образец решения задачи на моногибридное скрещивание

- Ген шестипалости (В) доминирует над геном пятипалости (в). Дети, рожденные от брака гетерозиготных супругов, имеют пять пальцев. Сколько пальцев на руках у супругов? Каковы будут генотипы и фенотипы потомства?

признак	ген	генотип
шестипалость	В	ВВ, Вb
пятипалость	в	bb



## Образец решения задачи на дигибридное скрещивание

**Задача:** Светловолосый кареглазый мужчина из семьи, все члены которой имели карие глаза, женился на голубоглазой темноволосой женщине, мать которой была светловолосой. Какой фенотип можно ожидать у детей?

Признак	ген	генотип
Карие глаза	A	AA, Aa
Голубые глаза	a	aa
Темные волосы	B	BB, Bb
Светлые волосы	b	bb

**P:** ♀ **aaBb**  
гол. тем.

× ♂ **AABb**  
кар. свет.

**G:** aB, ab

AB

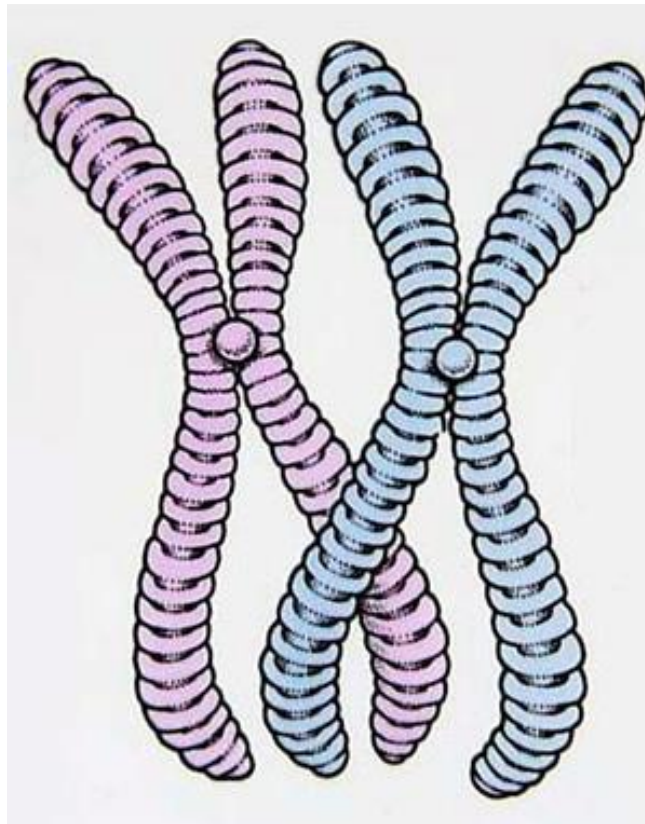
**F1:** AaBb      Aabb  
кар. тем.    кар. свет.

по Ф: 1:1

по Г: 1:1

**Ответ: 50% - кареглазые темноволосые, 50% кареглазые светловолосые**

# Формы взаимодействия генов



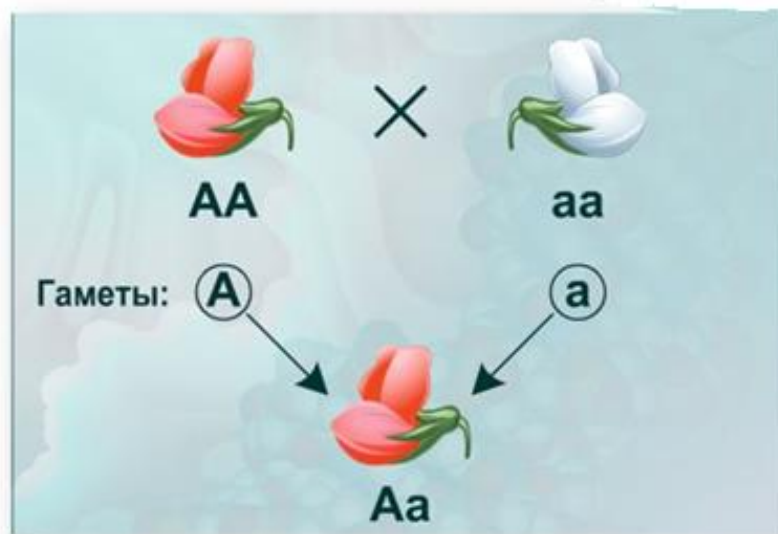


# Взаимодействия аллельных генов:

- **Полное доминирование:**
  - по генотипу - 1:2:1*
  - по фенотипу - 3:1*
- **Неполное доминирование:**
  - по генотипу - 1:2:1*
  - по фенотипу - 1:2:1*
- **Кодоминирование**
- **Сверхдоминирование**
- **Аллельное исключение**

## Полное доминирование -

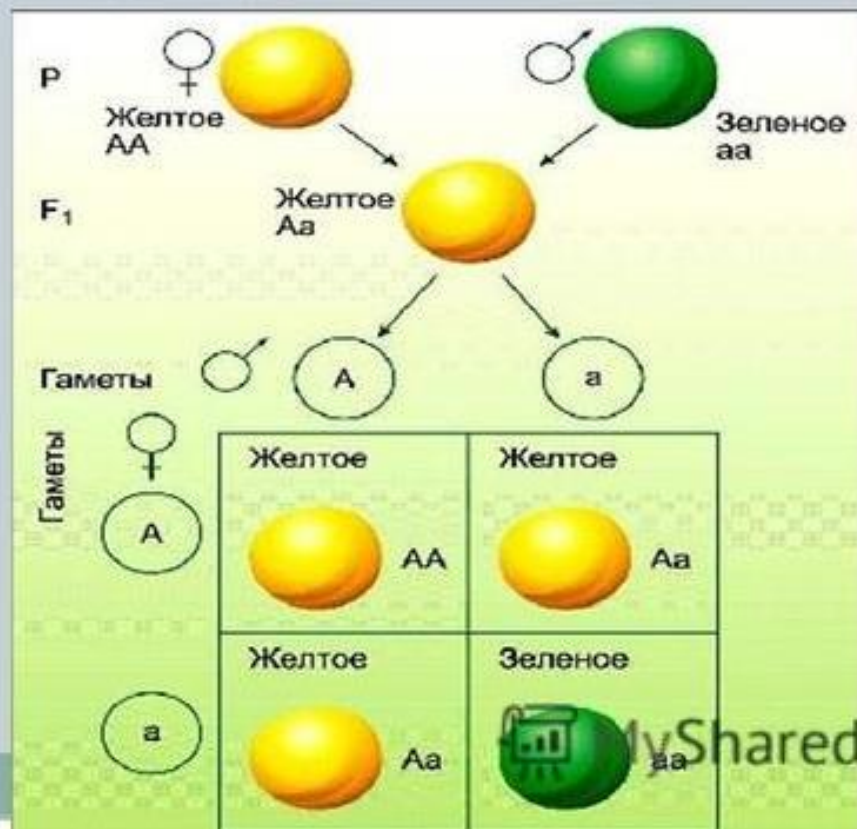
это вид взаимодействия аллельных генов, при котором доминантная аллель подавляет (маскирует) проявление рецессивного аллеля и, поэтому, и гетерозиготы, и доминантные гомозиготы фенотипически имеют доминантный признак.



*одна аллель гена (рецессивная) под влиянием доминантной аллели не проявляется в фенотипе*

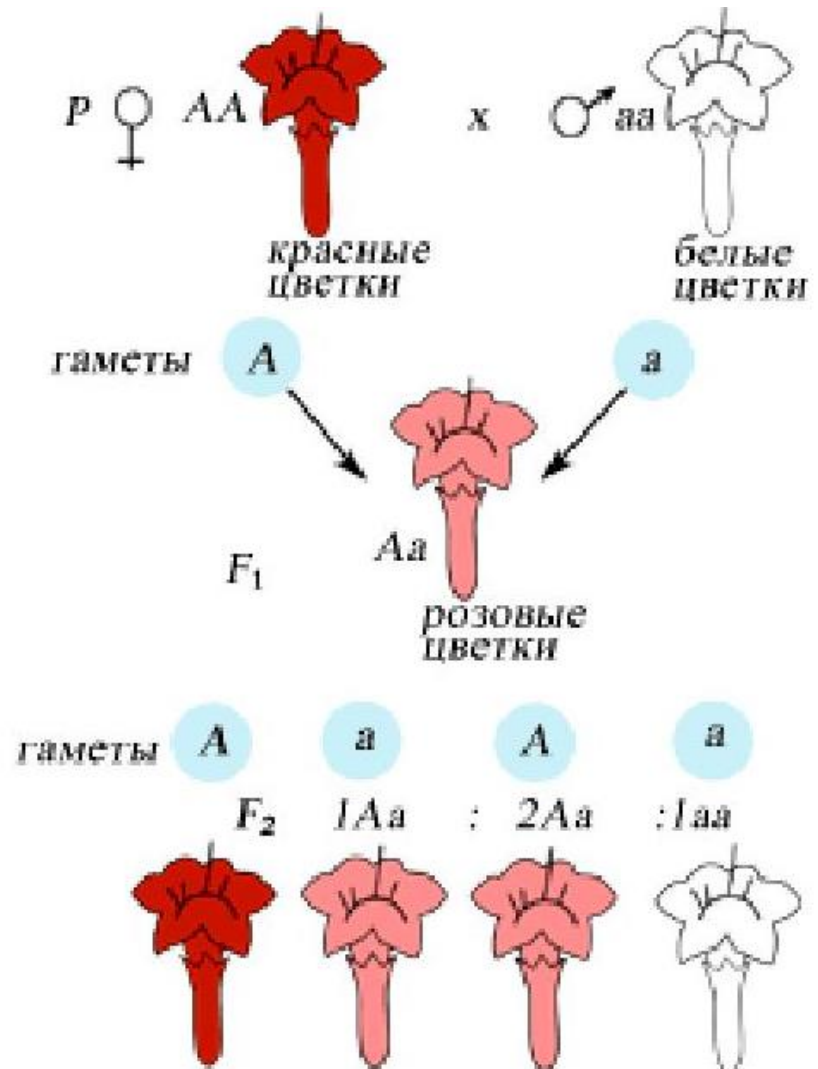
# Полное доминирование

- Примеры: У человека карий цвет глаз полностью доминирует над голубым, резус-положительность — над резус-отрицательностью, праворукость — над леворукостью и т.д.



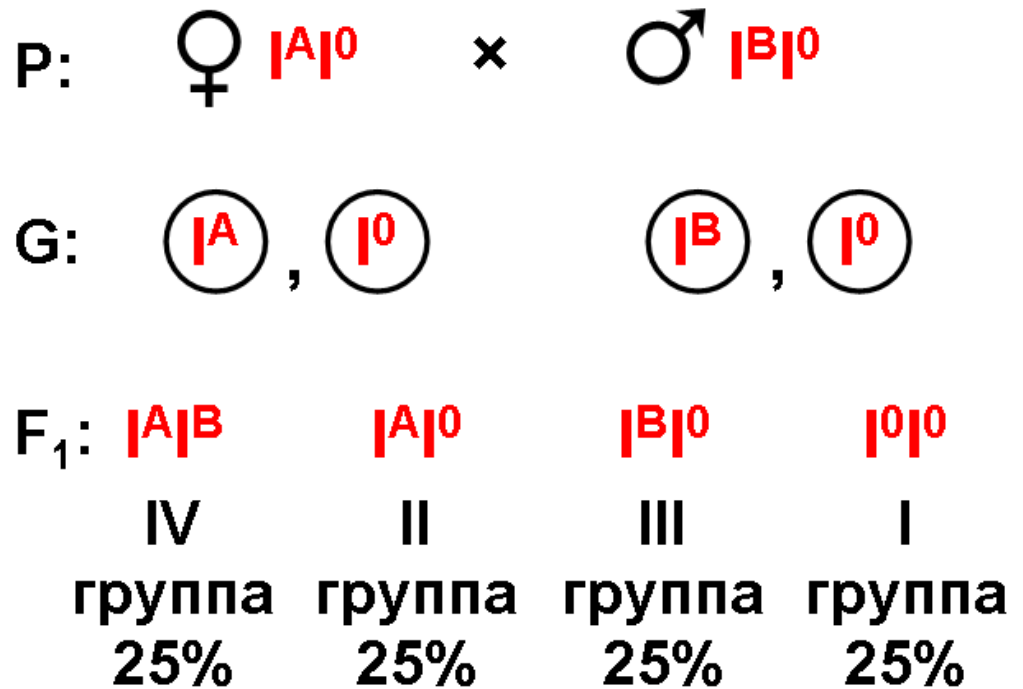
# Неполное доминирование

это такая форма взаимодействия аллельных генов, при которой **гетерозиготные особи имеют промежуточный фенотип** по сравнению с родительскими организмами, и связано это с тем, что доминантная аллель не полностью подавляет действие рецессивного аллеля.

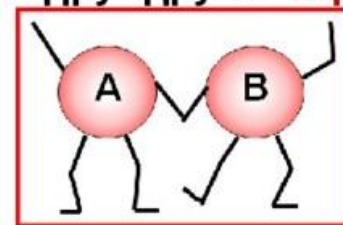


# Кодоминирование

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. Имеет место при формировании IV группы крови системы (ABO) у человека.



Гены **A** и **B** доминируют над **O**, но не подавляют друг друга - **кодоминируют**.



# Сверхдоминирование

форма взаимодействия аллельных генов, при которой доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляет себя сильнее, чем в гомозиготном.

*Например, продолжительность жизни у дрозофилы:*

**AA** – нормальная продолжительность жизни

**Aa** – увеличенная продолжительность жизни и высокая плодовитость

**aa** – летальный исход

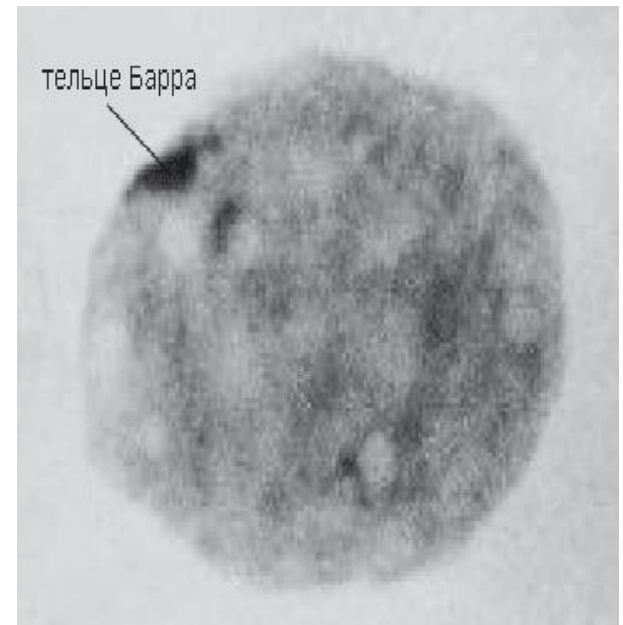




# Аллельное исключение

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

Примером аллельного исключения является инактивация одного из аллелей, расположенных в X-хромосоме, что связано с переходом одной из X-хромосом в спирализованное состояние (тельце Барра). Происходит у гомогаметного пола на ранних этапах онтогенеза. Процесс случайный в разных типах клеток инактивируются разные их X-хромосомы, что в случае гетерозиготности может привести к мозаичному проявлению признака.



# Взаимодействия неаллельных генов:

- **Комплементарность**

- **Эпистаз:**

доминантный эпистаз: **9:3:4**

рецессивный эпистаз: **12:3:1; 13:3**

## **Полимерия:**

- кумулятивная - **1:4:6:4:1**
- некумулятивная – **15:1**

## **Плейотропия**



# Комплементарность

Комплементарность (от лат. *комплементум* — дополнение) — такое взаимодействие неаллельных генов, при котором **одновременное действие двух доминантных генов разных локусов даёт новый признак**. Каждый из доминантных генов, которые называют комплементарными, может проявляться самостоятельно, если другой находится в рецессивном состоянии, но их общее присутствие в зиготе обуславливает новое состояние признака.

*Пример комплементарного действия генов — наследование окраски оперения у волнистых попугайчиков .*

# Комплементарность



# Эпистаз

форма взаимодействия неаллельных генов, при которой **одна пара генов подавляет** (не дает проявиться в фенотипе) **другую пару генов**.

- **Ген-подавитель** называют **эпистатичным** (эпистатическим), **подавляемый ген — гипостатичным** (гипостатическим).
- Если эпистатичный ген — доминантный, **то эпистаз также называется доминантным**. Расщепление по фенотипу при доминантном эпистазе может идти в отношении **12:3:1, 13:3, 7:6:3**.
- Если эпистатичный ген — рецессивный, **то эпистаз называется рецессивным**, и в этом случае расщепление по фенотипу может быть **9:3:4, 9:7, 13:3**.

# Эпистаз доминантный

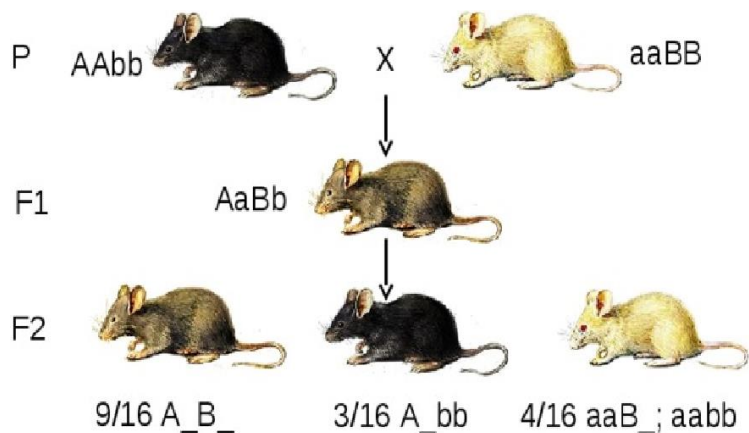
Примером **доминантного эпистаза** является наследование белой окраски плодов тыквы. При этом ген **В** отвечает за желтую окраску плодов тыквы, **в** — зеленую окраску; **I** — эпистатичный ген, подавляет **В** и **в**, вызывая белую окраску; ген **i** на формирование окраски влияния не оказывает.



	♂	<b>IB</b>	<b>Ib</b>	<b>iB</b>	<b>ib</b>
♀					
	<b>IB</b>	<b>IIBB</b> белая	<b>IIBb</b> белая	<b>IiBB</b> белая	<b>IiBb</b> белая
	<b>Ib</b>	<b>IIBb</b> белая	<b>Iibb</b> белая	<b>IiBb</b> белая	<b>Iibb</b> белая
	<b>iB</b>	<b>IiBB</b> белая	<b>IiBb</b> белая	<b>iiBB</b> желтая	<b>iiBb</b> желтая
	<b>ib</b>	<b>IiBb</b> белая	<b>Iibb</b> белая	<b>iiBb</b> желтая	<b>ii bb</b> зеленая

# Эпистаз рецессивный

Примером **рецессивного эпистаза** является наследование белой окраски шерсти у мышей. При этом ген **A** отвечает за серую окраску шерсти, **a** — за черную окраску, **I** — не оказывает влияния на проявление признака, **i** — эпистатичный ген, подавляющий гены **A** и **a** и вызывающий белую окраску.



	♂	<b>IA</b>	<b>la</b>	<b>iA</b>	<b>ia</b>
♀					
	<b>IA</b>	<b>IIAA</b> серая	<b>IIAa</b> серая	<b>IiAA</b> серая	<b>IiAa</b> серая
	<b>la</b>	<b>IIAa</b> серая	<b>Ilaa</b> черная	<b>IiAa</b> серая	<b>Iiaa</b> черная
	<b>iA</b>	<b>IiAA</b> серая	<b>IiAa</b> серая	<b>iiAA</b> <b>белая</b>	<b>iiAa</b> <b>белая</b>
	<b>ia</b>	<b>IiAa</b> серая	<b>Iiaa</b> черная	<b>iiAa</b> <b>белая</b>	<b>iiaa</b> <b>белая</b>

# 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**.

При кумулятивной полимерии интенсивность значения признака зависит от суммирующего действия генов: чем больше доминантных аллелей, тем больше степень выраженности признака.

При некумулятивной полимерии количество доминантных аллелей на степень выраженности признака не влияет, и признак проявляется при наличии хотя бы одного из доминантных аллелей.

## Кумулятивная полимерия

- AABV – негр  
AaBV, AABb – темный мулат  
AAbb, aaBV, AaBb – средний мулат  
Aabb, aaBb – светлый мулат  
aabb – белый.



Примером является **интенсивность наследования окраски кожных покровов у человека**. В геноме человека есть 4 полимерных гена, отвечающих за этот признак. В генотипе все они представлены в двойной дозе – одна в материнской хромосоме, другая в отцовской. **Присутствие в генотипе восьми доминантных аллелей обуславливает максимальную пигментацию**, которая характерна для африканских негров. **Полное отсутствие доминантных аллелей приводит к минимальной пигментации**, характерной для европеоидов. Разное количество доминантных аллелей, колеблющееся от 8 до 0, обеспечивает разную интенсивность окраски кожи.



# Некумулятивная полимерия

У пастушьей сумки (*Capsella bursa*) треугольная форма плода контролируется полигенами  $A_1$  и  $A_2$ , круглая форма – полигенами  $a_1$  и  $a_2$ .

- $A$  – треугольная форма плода
- $a$  – округлая форма плода

$Р A_1A_1A_2A_2 \times a_1a_1a_2a_2$

$F_1 A_1a_1A_2a_2$  – треугольная форма

$F_2 9 A_1A_2$  - треугольная

$3 A_1 - a_2a_2$  - треугольная

$3 a_1a_1 - A_2$  - треугольная

$1 a_1a_1a_2a_2$  - округлая



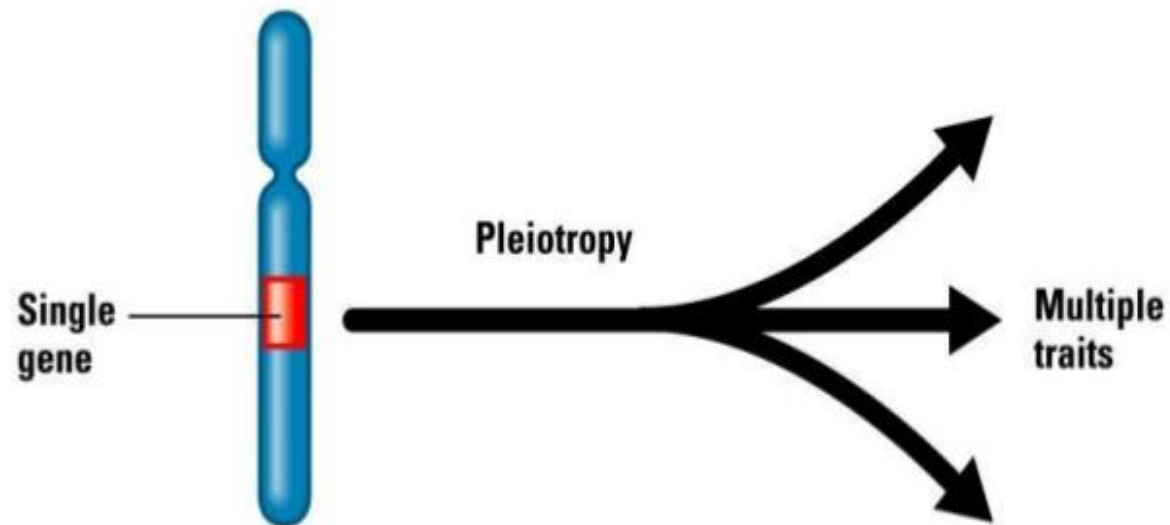
**Некумулятивная полимерия имеет место при наследовании формы плодов пастушьей сумки.**



# Плейотропия

Плейотропия — воздействие одного гена на проявление нескольких признаков.

Плейотропное действие генов имеет биохимическую природу: один белок-фермент, образующийся под контролем одного гена, **определяет не только развитие данного признака, но и воздействует на вторичные реакции биосинтеза других признаков и свойств, вызывая их изменение.**



# Плейотропия

Примером плейотропии является **синдром Марфана**

- Причиной синдрома Марфана является **доминантная мутация гена, контролирующего одновременно рост, длину пальцев, формирование интеллекта и форму хрусталика.**

- Для человека с этим синдромом характерен комплекс следующих признаков — высокий рост, очень длинные гибкие («паучьи») пальцы, повышенный интеллект, близорукость.



# Сцепленное наследование



Исследования генетиков показали, что **число хромосом и число признаков не одинаково: признаков в десятки раз больше, чем хромосом, а, следовательно, в каждой паре хромосом лежит не одна пара генов, а десятки и даже сотни!!!**

Встаёт вопрос: как наследуются признаки, которые контролируются генами, лежащими в одной паре гомологичных хромосом? На этот вопрос ответил **Томас Морган**

# Сцепленное наследование

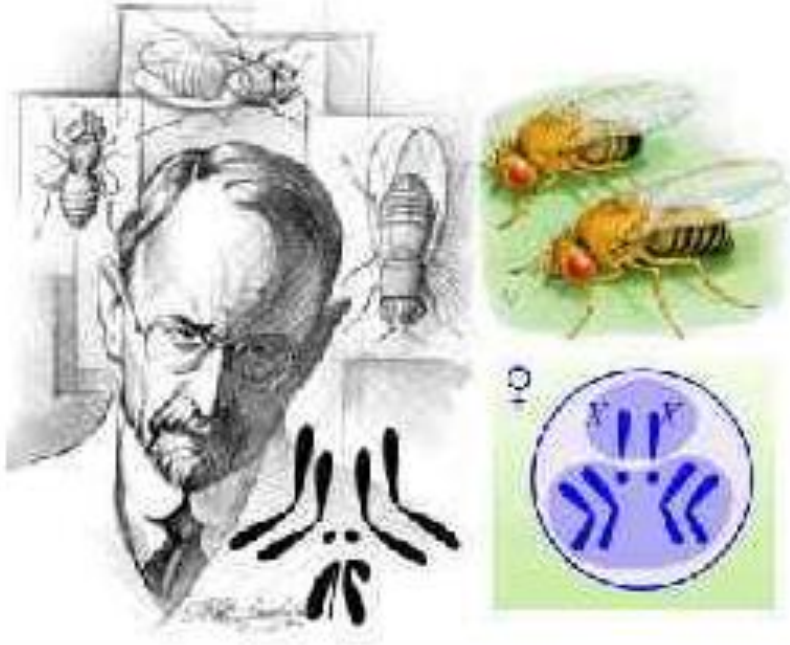


Томас Гент Морган –  
американский генетик  
(1866-1945)

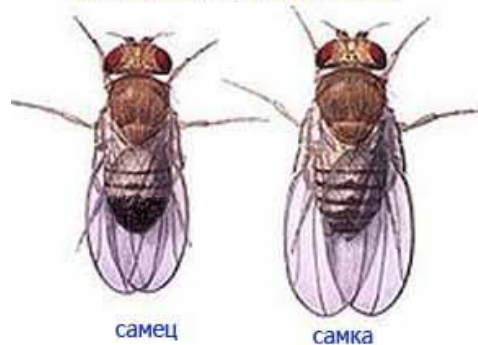
- Изучил механизм наследования признаков, гены которых локализованы в одной паре хромосом
- Открыл явление **сцепленного наследования**.
- Работал с плодовой мушкой **дрозофилой**
- С легкой руки Моргана дрозофилами начали заниматься очень многие генетические лаборатории мира.



# Закон Моргана (закон сцепленного наследования)



Плодовая мушка ДРОЗОФИЛА



- Признаки, контролируемые генами, лежащими в одной паре гомологичных хромосом, наследуются сцеплено, но это сцепление может нарушаться в процессе кроссинговера.

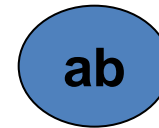
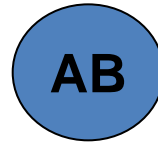
# Опыты Т. Моргана

признак	ген	генотип
серое тело	<b>A</b>	<b>AA, Aa</b>
черное тело	<b>a</b>	<b>aa</b>
нормальные крылья	<b>B</b>	<b>BB, Bb</b>
короткие крылья	<b>b</b>	<b>bb</b>

серые, норм.    черные, корот.

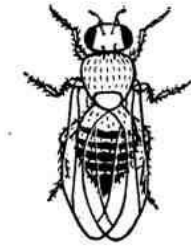
P: ♀ AABV x ♂ aabb

G:



F<sub>1</sub>: AaBb

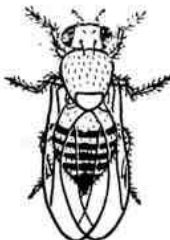
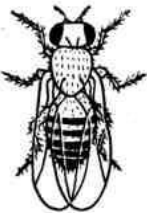
серые  
нормальные крылья



P<sub>1</sub>



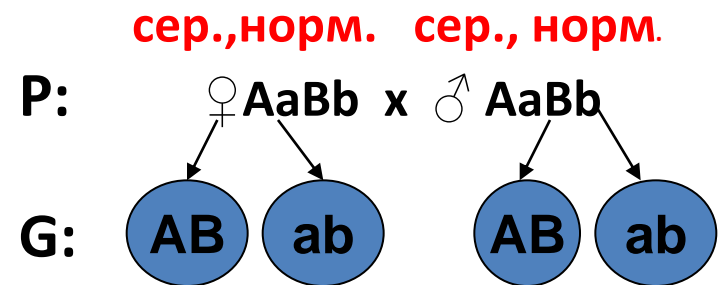
F<sub>1</sub>





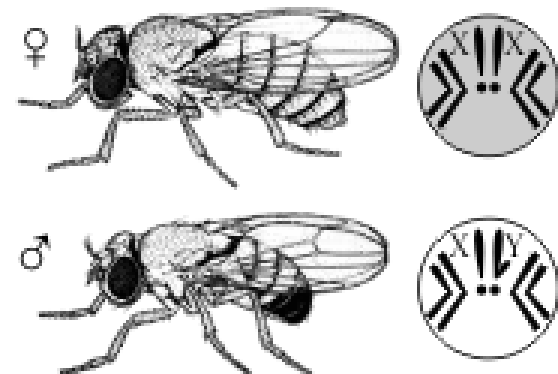
# Опыты Т. Моргана

- Во втором поколении **вместо ожидаемого расщепления 9:3:3:1**, Морган получил в основном родительские **фенотипы в соотношении 3:1**
- Цвет тела и длина крыльев наследовались вместе, как один признак и давали расщепление, характерное для моногибридного скрещивания.
- Морган предположил, **что гены, контролирующие эти признаки, расположены в одной хромосоме.**



F2: AABB, AaBb, AaBb, aabb

С.,Н.    С.,Н.    С.,Н.    Ч.,К.



# Анализирующее скрещивание

черн.кор.      сер.норм.  
P: ♀ aabb    x ♂ AaBb

G:      (ab)      (AB)      (ab)

F1: AaBb    aabb  
      сер.норм.    черн.кор.

- При скрещивании гетерозиготного самца с гомозиготной самкой получалось расщепление 1:1.
- Морган сделал вывод, что гены находятся в одной паре хромосом.
- Наблюдается полное сцепление генов

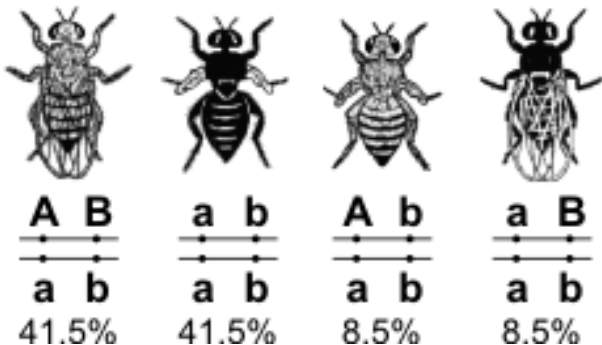
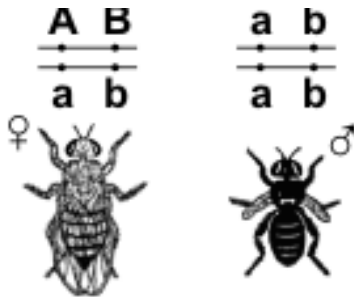
# Анализирующее скрещивание

P: ♀ AaBb x ♂ aabb

F1: AaBb, aabb, Aabb, aaBb

С.Н.      Ч.К.      С.К.      Ч.Н.

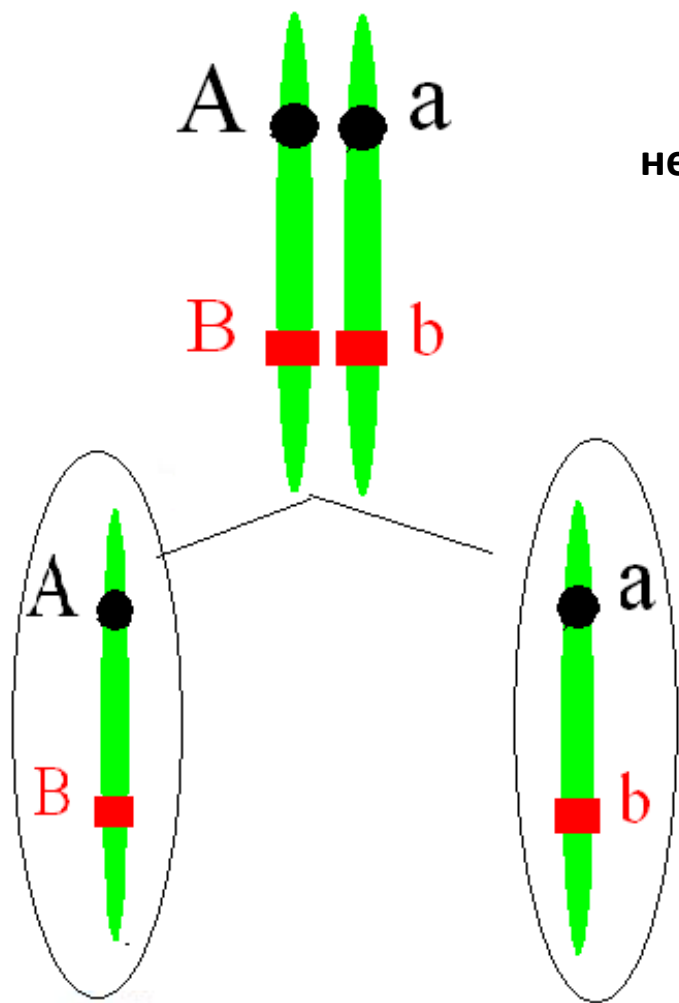
41,5%   41,5%   8,5%   8,5%



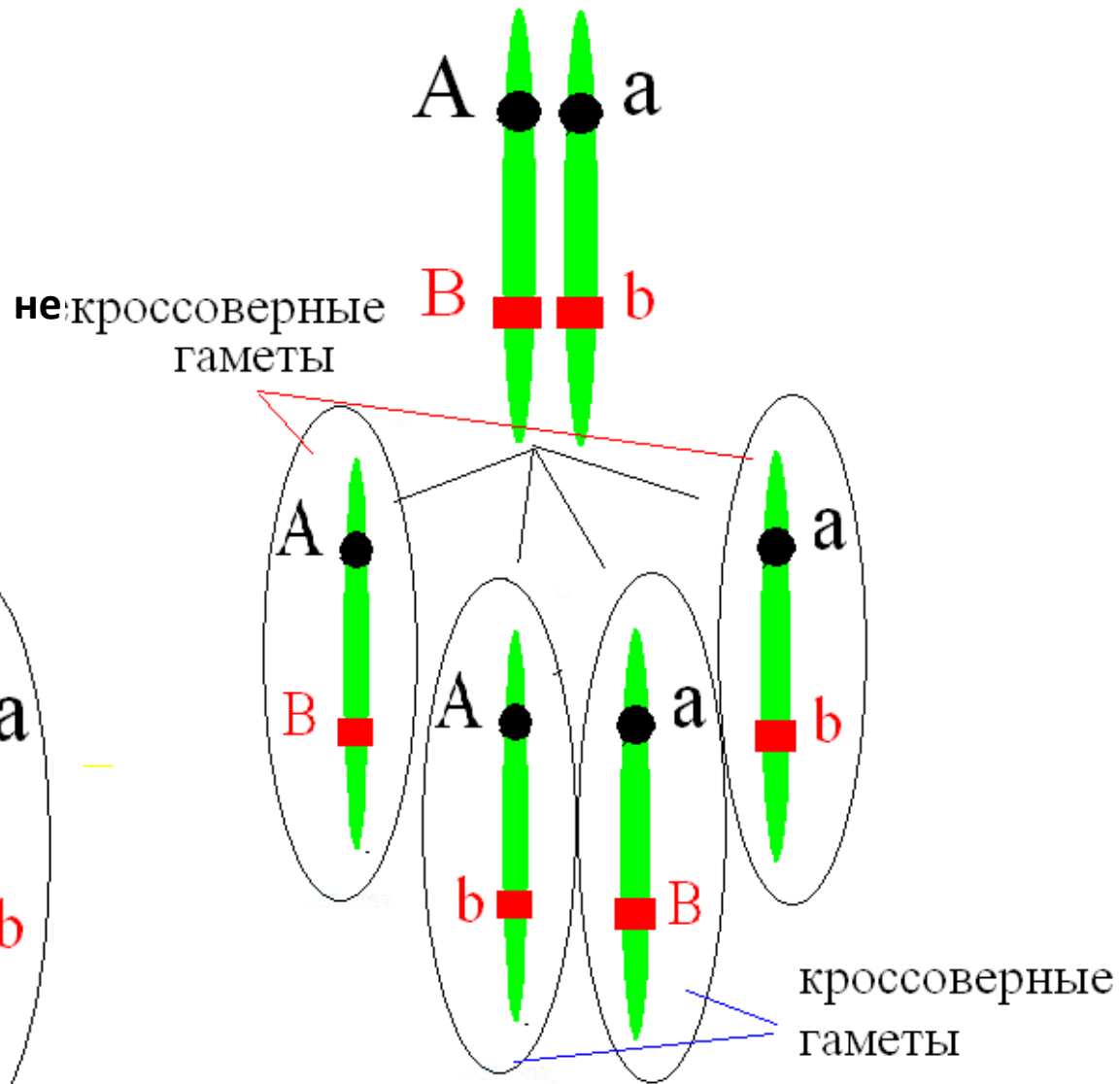
- При скрещивании **гетерозиготной самки с гомозиготным самцом** ♀ AaBb x ♂ aabb, получили:
- 41,5% - серое тело, нормальные крылья
- 41,5% - черное тело, короткие крылья
- 8,5% - серое тело, короткие крылья
- 8,5% - черное тело, нормальные крылья
- **Наблюдается неполное сцепление генов**



## Полное сцепление генов



## Неполное сцепление генов



# Хромосомная теория наследственности Т. Моргана

## Основные положения:

1. Гены находятся в хромосомах.
2. Каждый ген занимает в хромосоме определенное место – *локус*.
3. Гены в хромосомах расположены линейно.
4. Каждая хромосома представляет собой группу сцепления. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом.
5. Гены в хромосоме сцеплены не абсолютно. Между гомологичными хромосомами может происходить обмен аллельными генами - *кроссинговер*.
6. Расстояние между генами в хромосоме пропорционально проценту кроссинговера между ними.

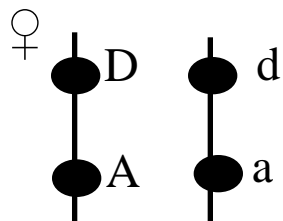
# Образец решения задачи на сцепленное наследование признаков

признак	ген	генотип
Rh+	D	DD Dd
Rh-	d	dd
эллипт	A	AA Aa
норма	a	aa

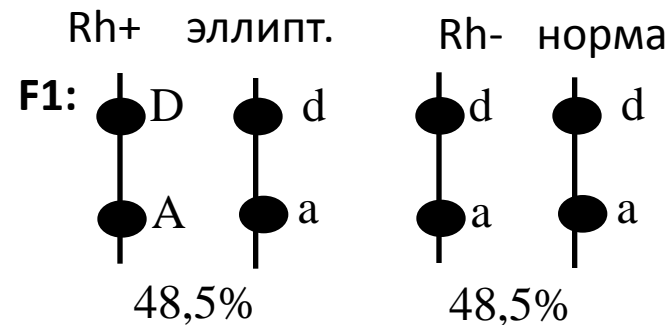
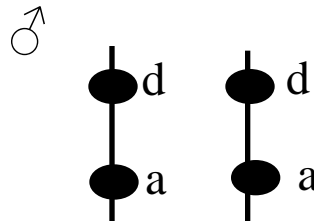
У человека locus резус-фактора сцеплен с locus определяющим форму эритроцитов и находится от него на расстоянии 3 морганид (3% кроссинговера т.е. возможен перекрест). Резус-положительность (доминантный ген) и эллиптоцитоз (эритроциты эллиптической формы) определяются доминантными аутосомными генами. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. Второй супруг резус-отрицателен и имеет нормальные эритроциты. Определите процентное соотношение вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.

Кроссинговер 3%

**P:**

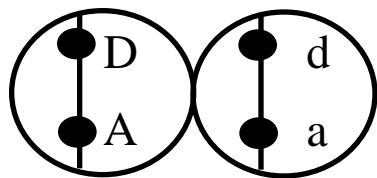


×

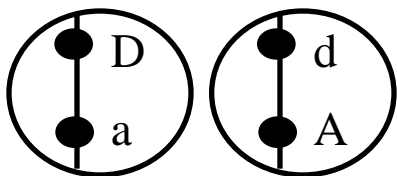
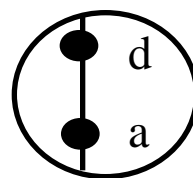


Нерекомбинантные особи

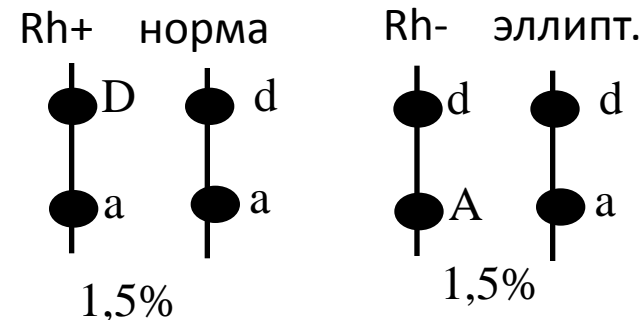
**G:**



Некроссоверные гаметы - 97%



Кроссоверные гаметы - 3%



Рекомбинантные особи

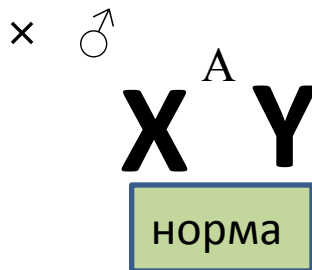
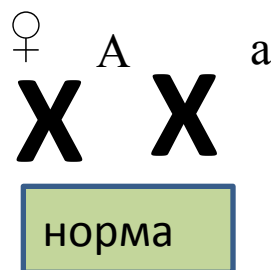


# Образец решения задачи на сцепленное с полом наследование

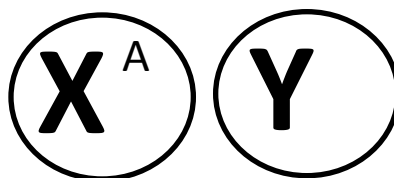
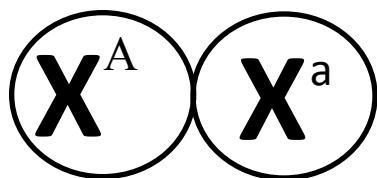
признак	ген	генотип
атрофия	X <sup>a</sup>	X <sup>a</sup> X <sup>a</sup> X <sup>a</sup> Y
норма	X <sup>A</sup>	X <sup>A</sup> X <sup>A</sup> X <sup>A</sup> X <sup>a</sup> X <sup>A</sup> Y

Атрофия зрительного нерва наследуется как рецессивный признак (a), сцепленный с X хромосомой. В семье родители здоровы, но мать жены имела этот дефект. Определите генотипы родителей, возможного потомства, пол и вероятность рождения больных детей.

**P:**



**G:**



**F1:**



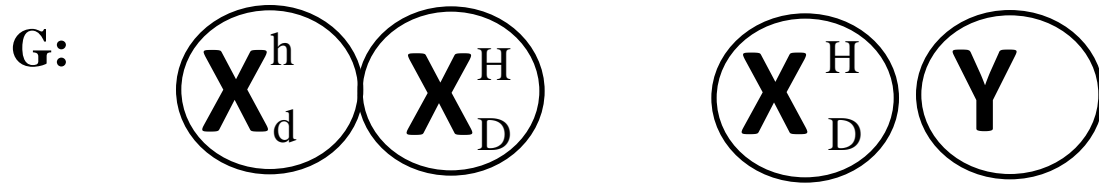
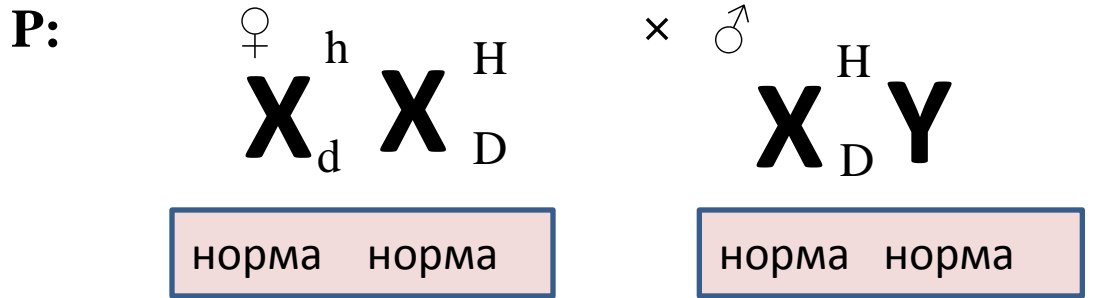
**Ответ:** вероятность рождения больных детей (мальчики) – 25%.

# Образец решения задачи на сцепленное с полом наследование

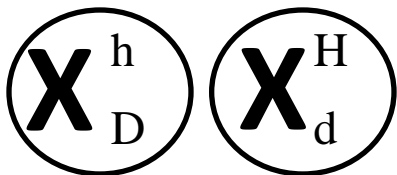
признак	ген	генотип
гемоф	X <sup>h</sup>	X <sup>h</sup> X <sup>h</sup> X <sup>h</sup> Y
норма	X <sup>H</sup>	X <sup>H</sup> X <sup>H</sup> X <sup>H</sup> X <sup>h</sup> X <sup>H</sup> Y
далът	X <sup>d</sup>	X <sup>d</sup> X <sup>d</sup> X <sup>d</sup> Y
норма	X <sup>D</sup>	X <sup>D</sup> X <sup>D</sup> X <sup>D</sup> X <sup>d</sup> X <sup>D</sup> Y

Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с X-хромосомой. Расстояние между генами определено в 10 морганид. Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать здорова и происходит из благополучной по этим заболеваниям семьи, выходит замуж за здорового мужчину. Определите вероятные фенотипы детей от этого брака

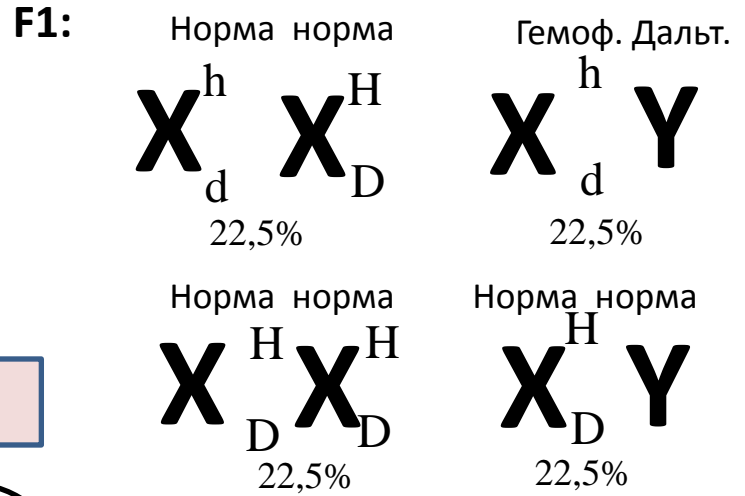
Кроссинговер 10%



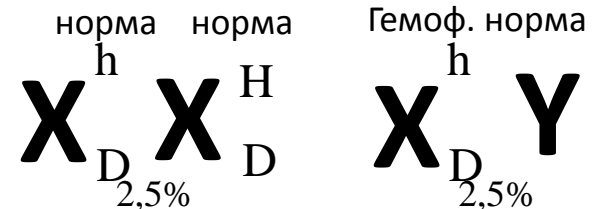
Некроссоверные гаметы - 90%



Кроссоверные гаметы - 10%



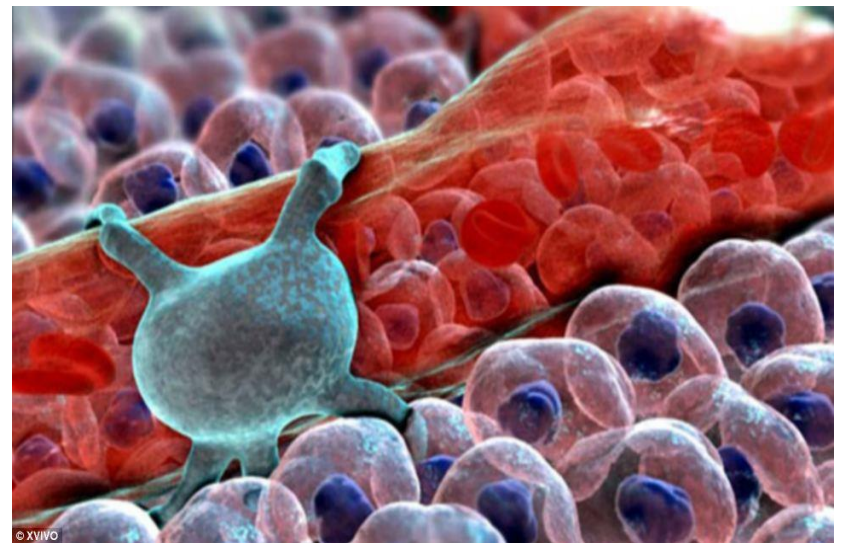
**Нерекombинантные особи**



**Рекомбинантные особи**

# Множественные аллели

## Иммуногенетика

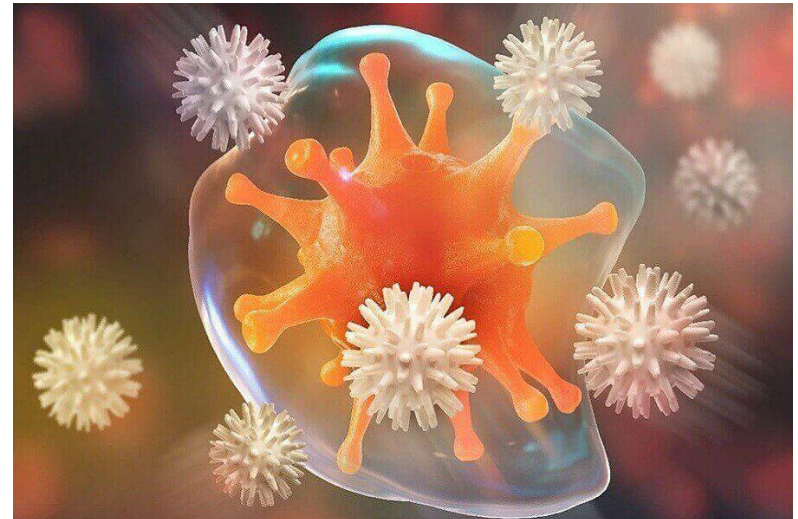


# Множественный аллелизм

- Множественными называются аллели, которые представлены в популяции более чем двумя аллельными состояниями.
- Они возникают в результате многократного мутирования одного и того же локуса хромосомы.
- Множественные аллели лежат в основе науки **иммуногенетики**.

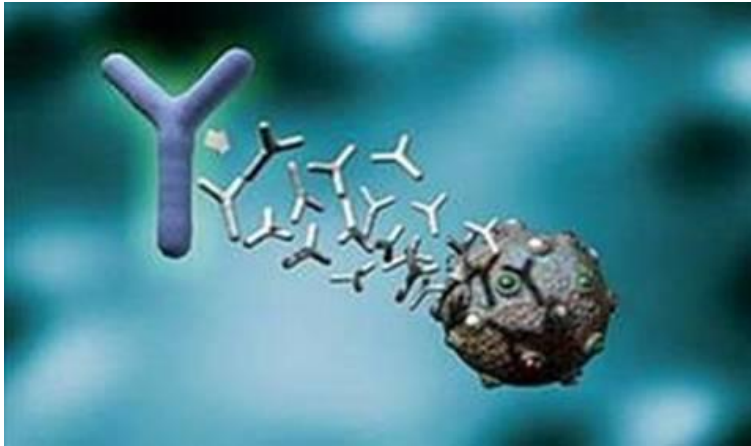
# Иммуногенетика

**раздел иммунологии, изучающий генетическую обусловленность факторов иммунитета, внутривидовое разнообразие и наследование тканевых антигенов, генетические и популяционные аспекты взаимоотношений макро- и микроорганизмов, тканевую несовместимость.**





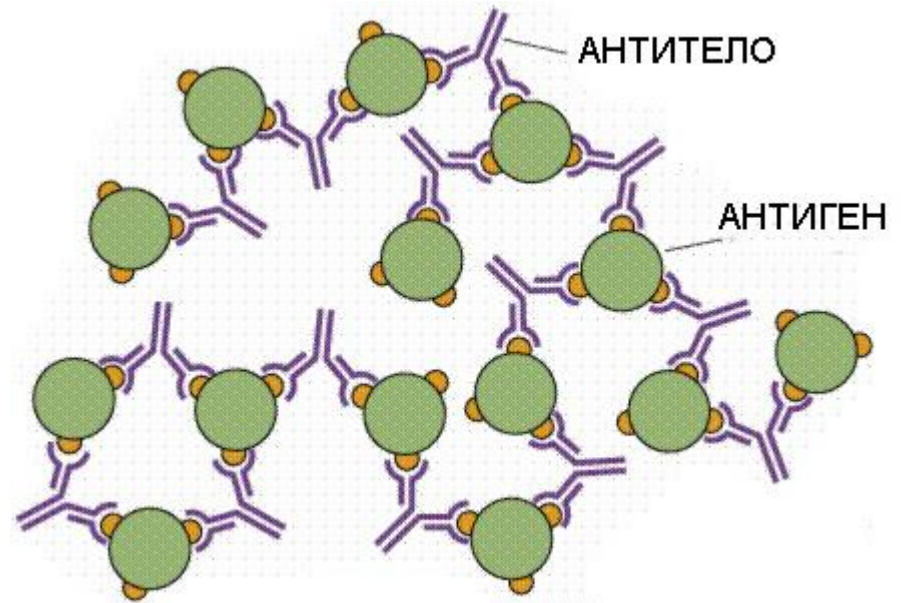
# Понятия иммуногенетики



**Антитела** – это белки, относящиеся к классу гамма-глобулинов, содержащиеся в крови и других биологических жидкостях позвоночных животных и человека.

Синтезируются В-лимфоцитами. Антитела взаимодействуют с антигенами, обезвреживают их.

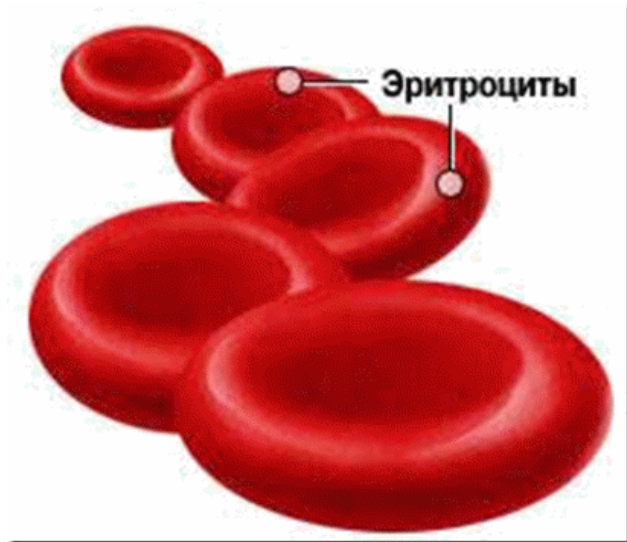
**Антигены** - чужеродные высокомолекулярные вещества, которые при введении в организм животных и человека вызывают образование специфически реагирующих с ними веществ называемых **антитела**.



# Понятие о «группе крови»

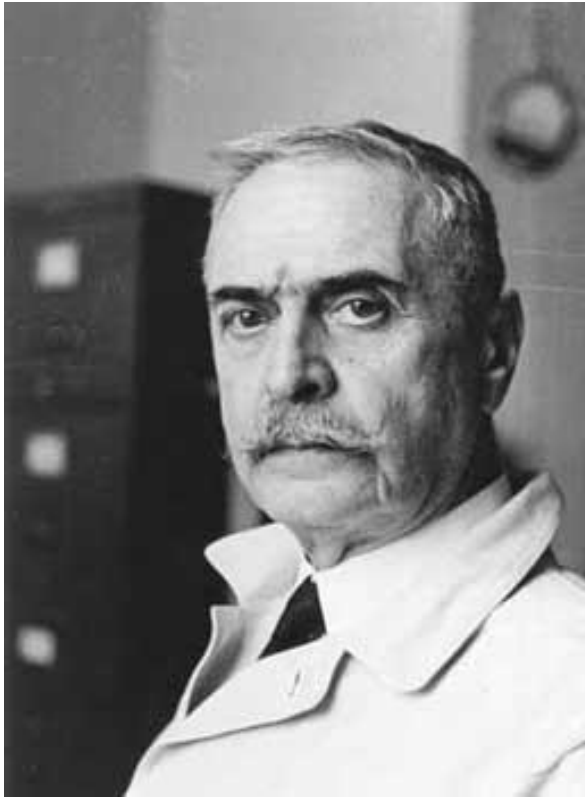
- Группу крови человека определяют антигены, находящиеся на его красных кровяных тельцах. Антиген представляет собой некоторую структуру на поверхности клетки. Если она является чужеродной для организма, то на нее будет реагировать защитная система человека.

Эритроцит покрыт плазмалеммой толщиной около 7 нм, в которую встроены **антигены систем АВО**. В плазме крови каждого человека имеются **антитела** против антигенов эритроцитов, которые не содержатся в его собственной крови. Наибольшую важность представляет **система групп крови АВО**, согласно которой крови делится на группы А, В, О и АВ. Ее определяют два антигена, расположенные на поверхности эритроцитов.





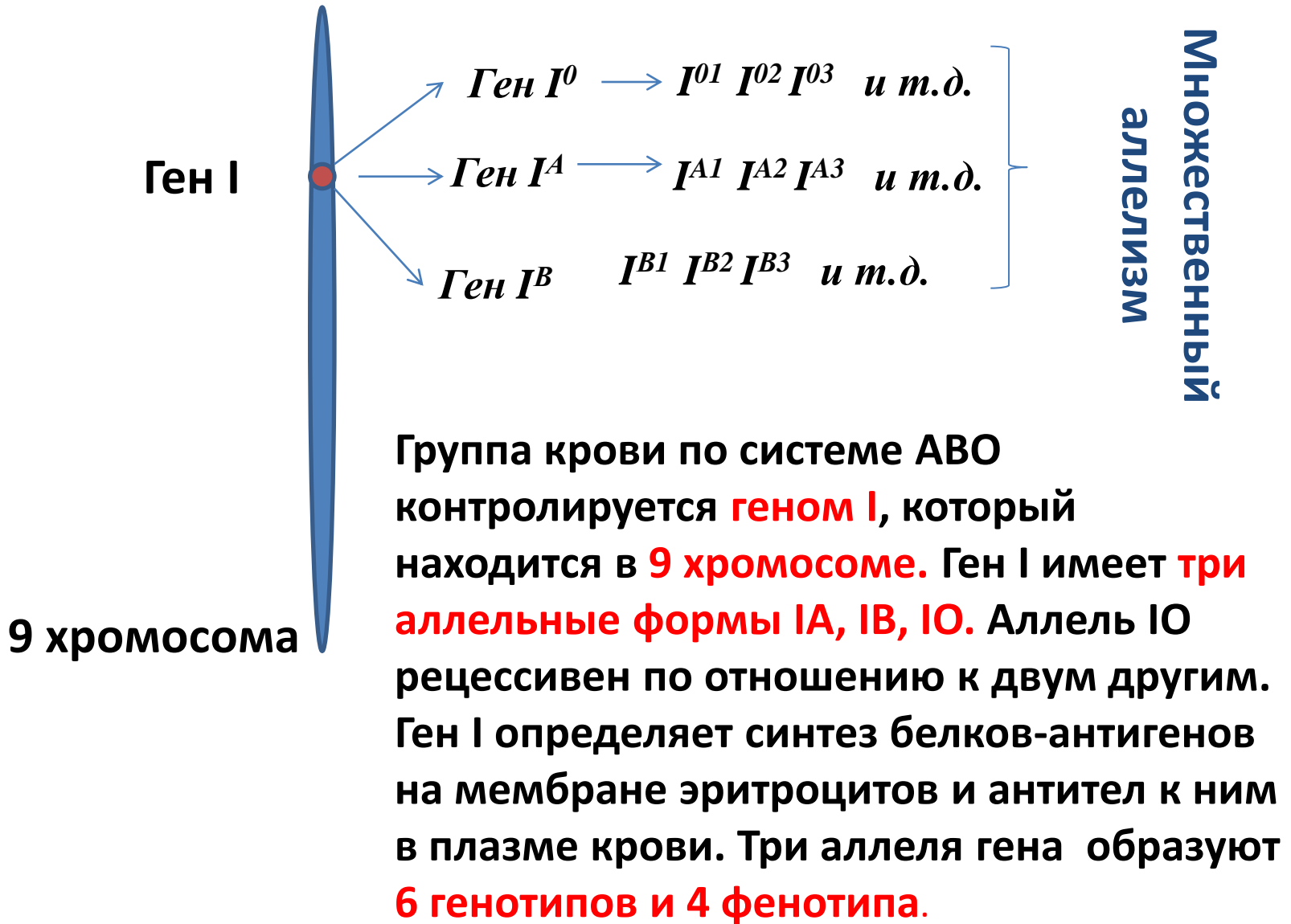
# Система АВО



К. Ландштейнер

- Открыта австрийским иммунологом **Карлом Ландштейнером**.
- В 1891 году он проводил исследование эритроцитов и обнаружил, что в красных кровяных клетках (эритроцитах) некоторых людей может быть специальный маркер, который ученый обозначил буквой А, у других - маркер В, у третьих не обнаруживались ни А, ни В.
- в 1900 году была опубликована статья. Через год Ландштейнер описал способ разделения крови человека на **три группы: А, В и С** (последняя группа в дальнейшем стала обозначаться как **О**).
- Четвертая группа АВ(IV) была описана ученым Декастелло в 1902 году. **Совместное открытие двух ученых получило название системы АВО**.
- В 1930 г. К. Ландштейнеру была присуждена Нобелевская премия.

# Наследование группы крови по системе АВО



# Наследование групп крови по системе АВ0

Группа крови	Фенотип		Гены	Генотипы
	антигены	антитела		
I (0)	-	$\alpha, \beta$	$I^0$	$I^0I^0$
II (A)	A	$\beta$	$I^A$	$I^AI^A, I^AI^0$
III (B)	B	$\alpha$	$I^B$	$I^BI^B, I^BI^0$
IV (AB)	A B	-	$I^A, I^B$	$I^AI^B$ кодоминирование

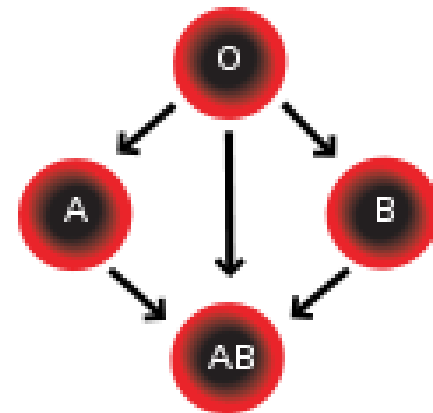
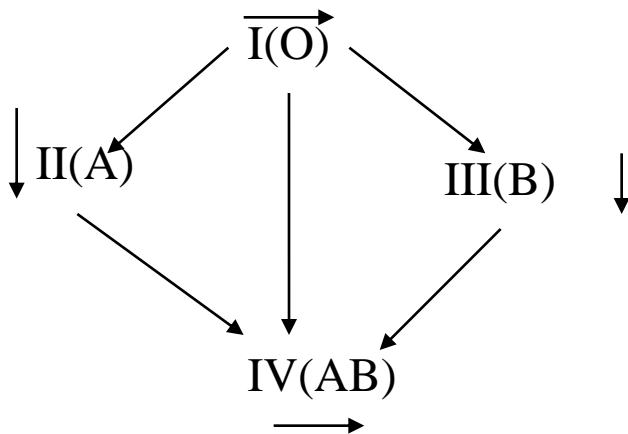
# Несовместимость крови

- При встрече одноименных **антигена** и **антитела** (А и  $\alpha$ , В и  $\beta$ ) происходит склеивание эритроцитов – **агглютинация**.
- Комочки эритроцитов закупоривают капилляры, нарушается кровоснабжение органов, что может привести к смерти (гемотрансфузионный шок).
- Группа крови обязательно учитывается при переливании крови.



# Правило переливания крови

- При переливании учитываются эритроциты донора и плазма реципиента.
- Эритроциты I(O) группы не содержат антигенов, поэтому I(O) группу называют **универсальным донором**.
- Плазма IV(AB) группы не содержит антител, поэтому ее называют **универсальным реципиентом**.
- **Но, в настоящее время переливают только одногруппную кровь!**



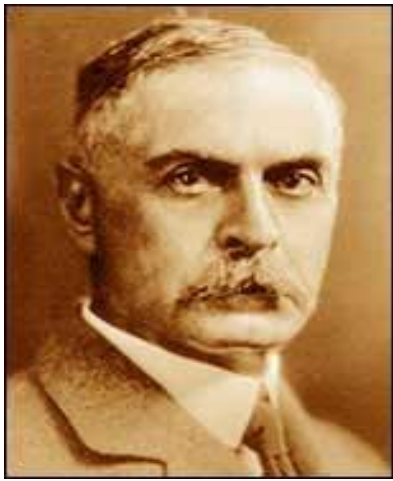
# Геногеография

Группа крови	Распространенность
<b>I (0)</b>	Новый свет (Южная и северная Америки)
<b>II (A)</b>	Европа и Австралия
<b>III (B)</b>	Азия
<b>IV(AB)</b>	5% всего населения

Некоторые группы крови являются очень редкими или существуют только в определенных этнических группах. Первая является наиболее распространенной по всему миру — ее обладателями являются около 45% населения.

Кровь второй группы — самая распространенная среди европейцев, и ее обладателями являются 35% мирового населения.

Третья группа встречается у 13% людей, а четвертая — у 5%. Четвертая группа крови (AB) является самой молодой и, по одной из версий, сформировалась в результате смешения индоевропейцев и монголоидов.

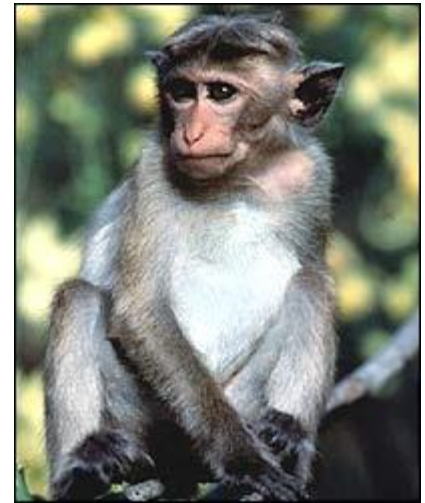


**Karl Landsteiner**  
1868-1943



**Alexander S. Wiener**  
1907–1976

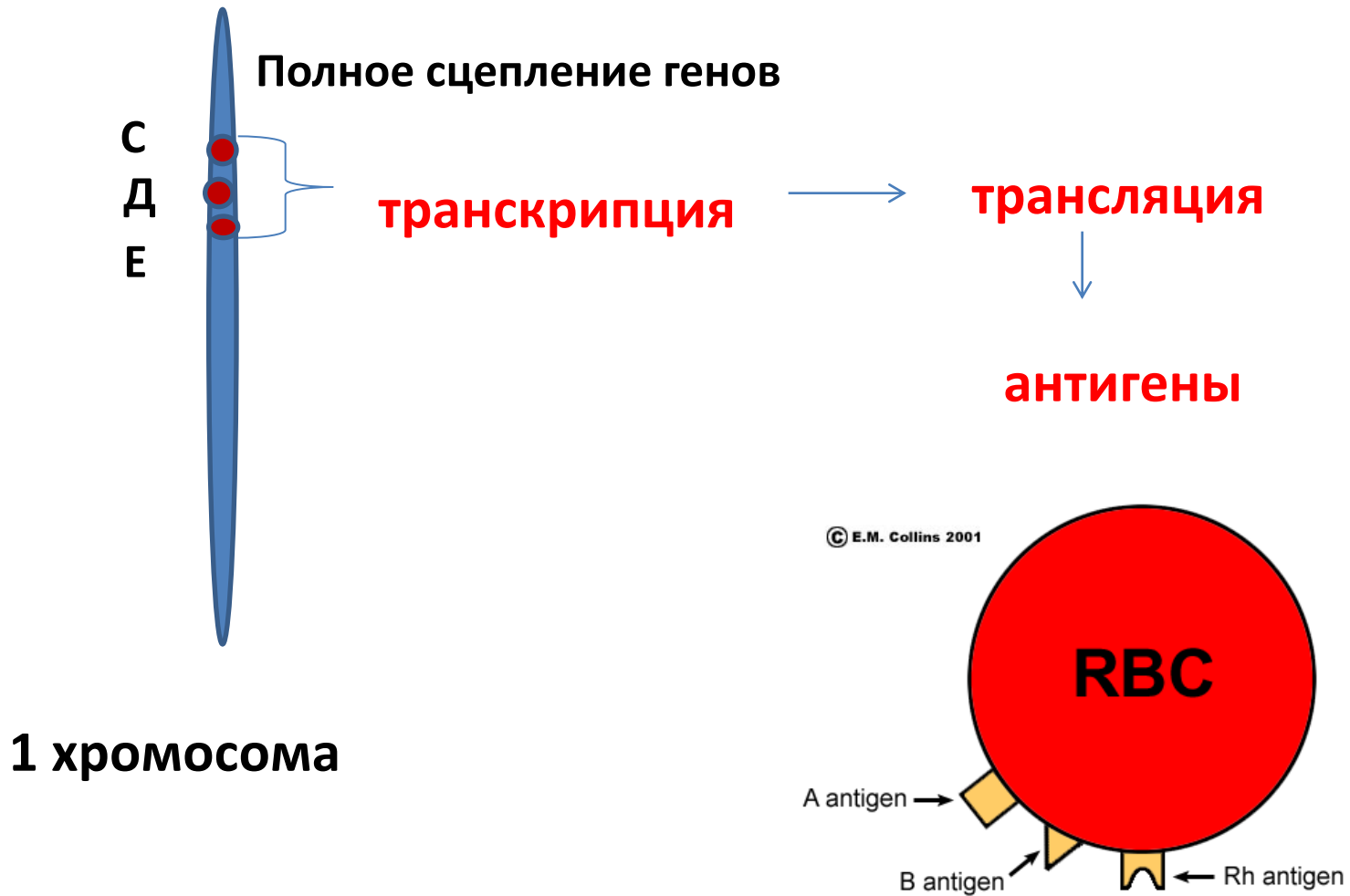
# Наследование Rh-фактора



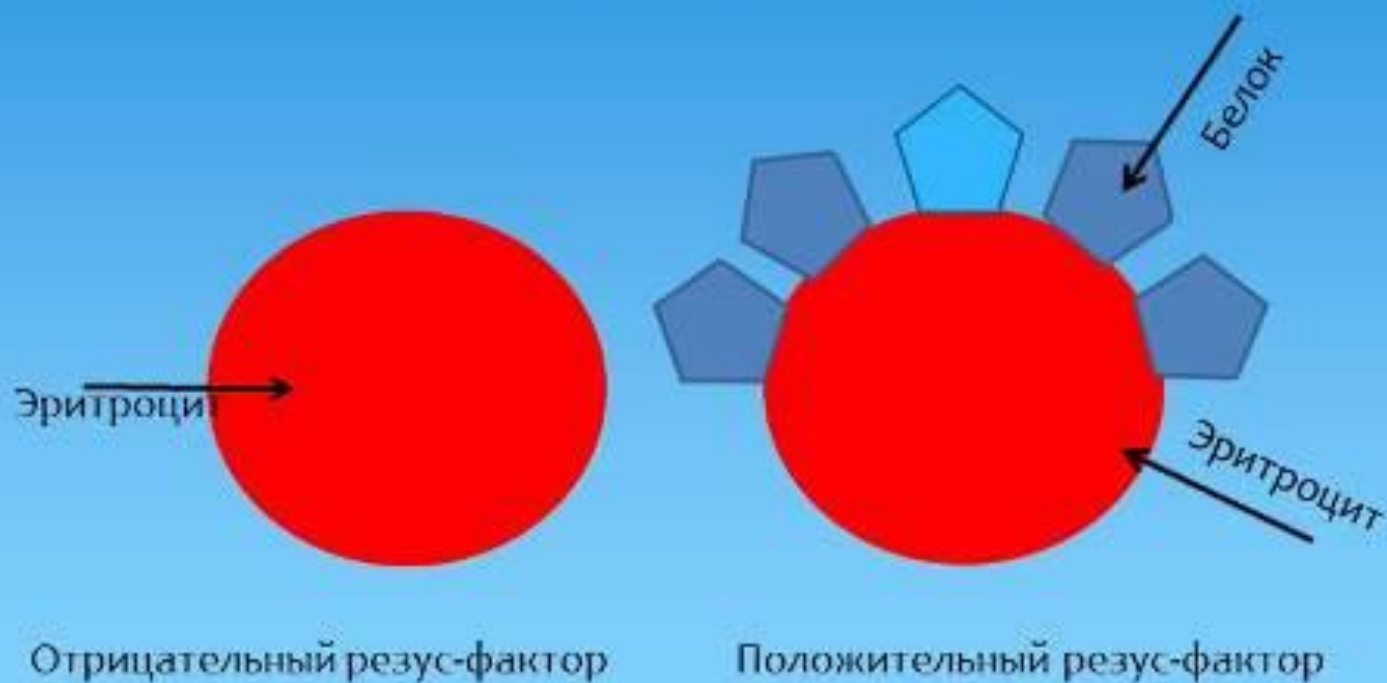
- Ученые открывшие систему К. Ландштайнер и А. Винер.
- Система Rh-фактора названа в честь макак-резус, на эритроцитах которых впервые были обнаружены антигены.
- 85% населения резус положительный (Rh +), остальные 15% населения бегают с резус-отрицательным крови (Rh -).



# Наследование Rh-фактора



# Резус-фактор



# Понятие Rh – фактор, и его наследование

Rh -фактор	Гены	Генотипы	Фенотип	
			антигены	антитела
Rh - фактор положительный	<b>C, D, E</b>	C_D_E_	<b>СДЕ</b>	-
Rh - фактор положительный	<b>C, D, e</b>	C_D_ee	<b>СД</b>	-
Rh - фактор положительный	<b>c, D, E</b>	ccD_E_	<b>ДЕ</b>	-
Rh - фактор положительный	<b>c, D, e</b>	ccD_ee	<b>Д</b>	-
Rh - фактор «прима»	<b>C, d, e</b>	C_ddee	<b>С</b>	-
Rh – фактор «прима»	<b>c,d,E</b>	ccddE_	<b>Е</b>	-
Rh – фактор «секунда»	<b>C,d,E</b>	C_ddE_	<b>С,Е</b>	-
Rh - фактор отрицательный	<b>c,d,e</b>	ccddee	<b>-</b>	-

# Распределение резус – фактора в человеческой популяции

- Европейская раса

84% - резус-положительных людей;

16% - резус-отрицательных людей;

- Негроидная раса

16% - резус-положительных людей;

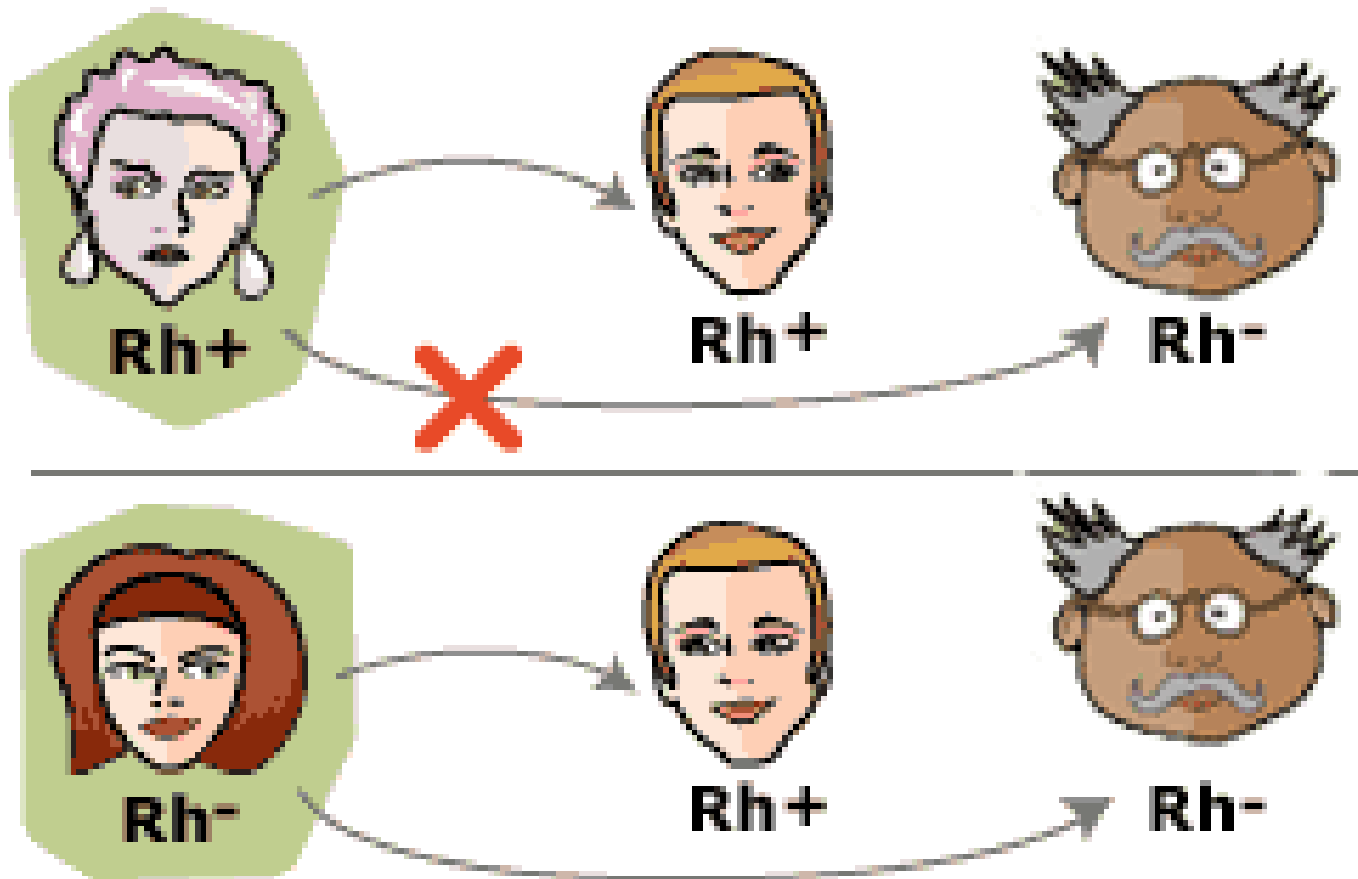
84% - резус-отрицательных людей;

- Монголоидная раса:

около 99% - резус-положительных людей;

около 1% - резус-отрицательных людей;

# Значение Rh-фактора

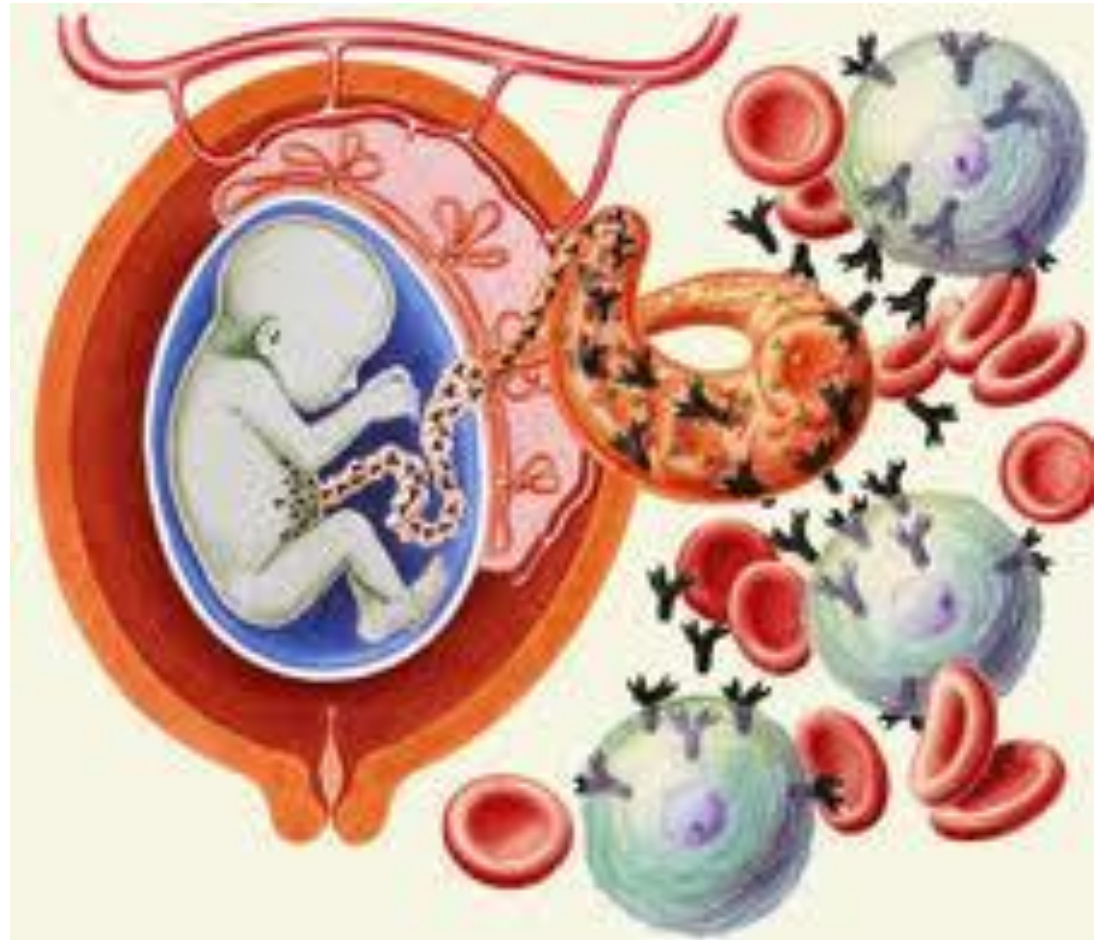
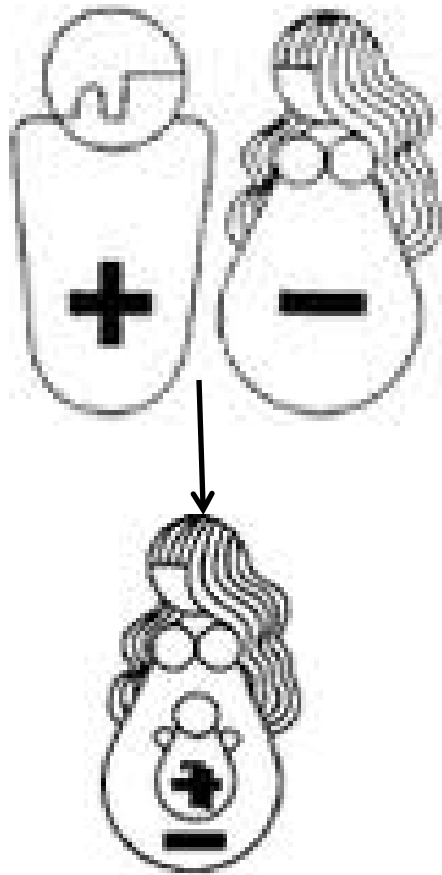


## 1. Переливание крови

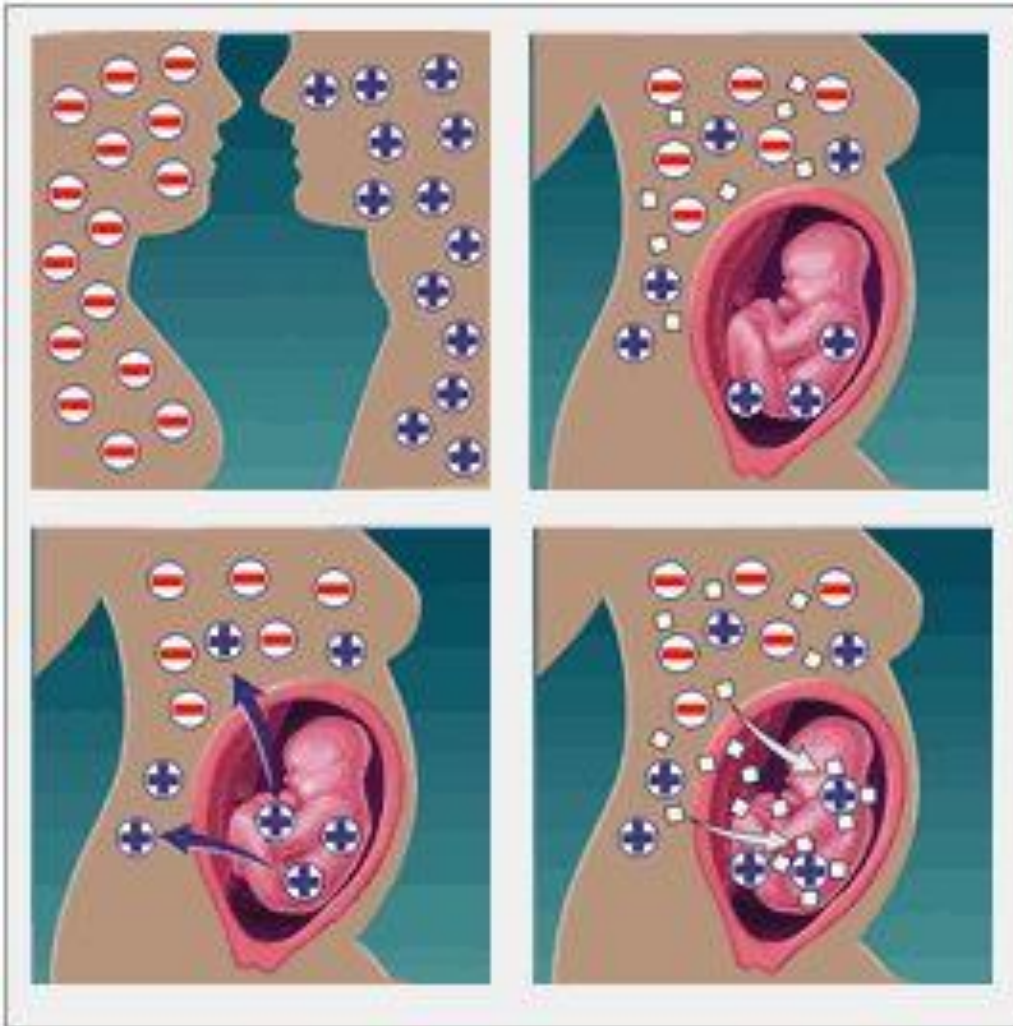
Резус-положительную кровь нельзя переливают резус-отрицательному человеку, т.к. вырабатываются антитела, называемые анти-Rh агглютинины, происходит агглютинация. В конечном итоге происходит разрушение клеток (гемолиз).

# Резус-конфликт.

## Гемолитическая болезнь плода и новорожденного



## Значение Rh-фактора



**2. Резус-конфликт между матерью и плодом.**

**3. Судебной экспертизе.**



# Гемолитическая болезнь новорожденного

В результате несовместимости возникает эритробластоз плода.

## Симптомы и признаки гемолитической болезни у новорожденных:

- Анемия, что создает бледность новорожденного).
- Желтуха или пожелтение кожи новорожденного или склеры. Это вызвано наличием билирубина (один из конечных продуктов разрушения эритроцитов).
- Расширение печени новорожденного и селезенки.
- Одышка или затрудненное дыхание.

Healthy baby



Baby with severe jaundice





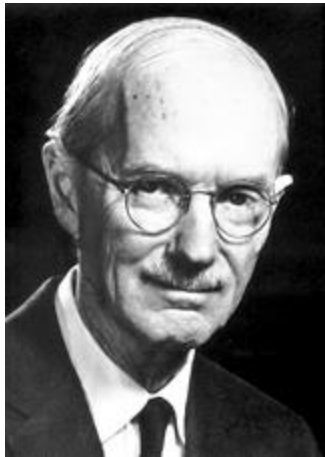
# Система HLA (человеческий лейкоцитарный антиген)



Jean Dausset  
1916-2009



Baruj Benacerraf  
1920-2011

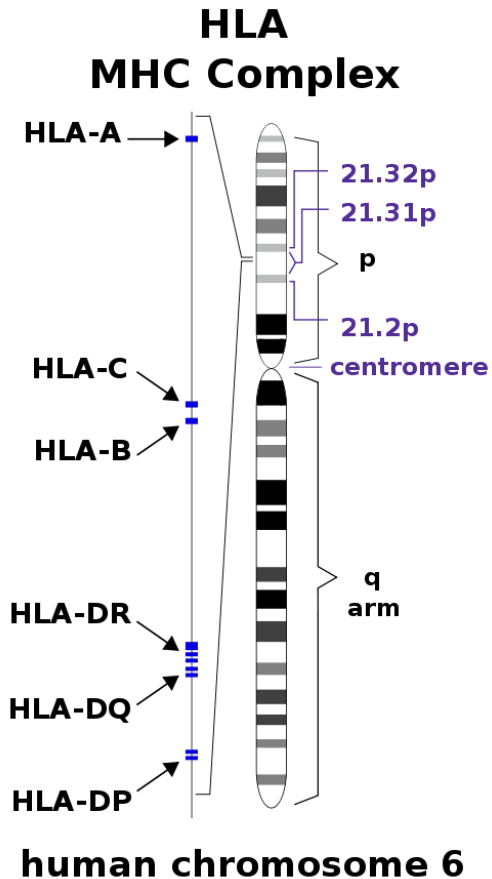


George Davis Snell  
1903-1996

- Ученые открывшие систему
- На поверхности лейкоцитов были обнаружены специальные антигены.

# Система гистосовместимости человека

## HLA – человеческие лейкоцитарные антигены



- Гены – в 6 хромосоме: 4 локуса (A, B, C,D) и 4 сублокуса D.
- Антигены – в мембране всех ядросодержащих клеток
- более 100 белков
- Антитела – в сыворотке крови

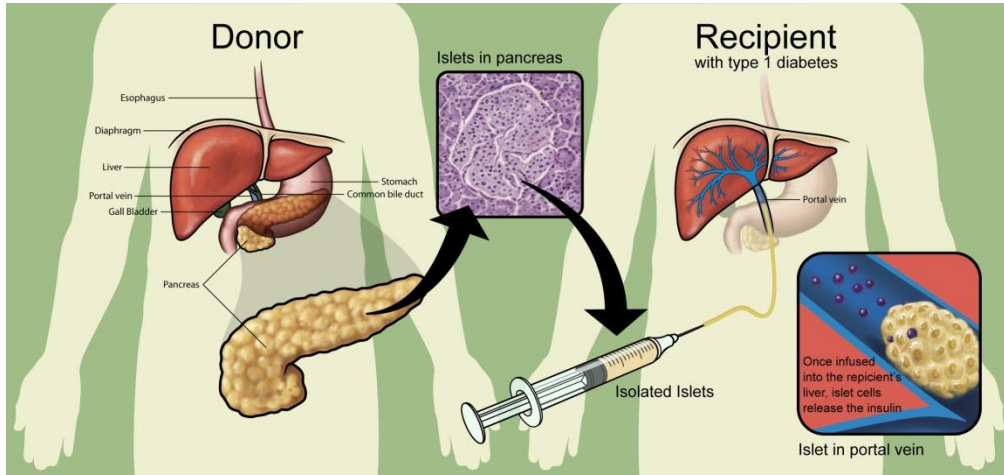
# Система гистосовместимости (система HLA)



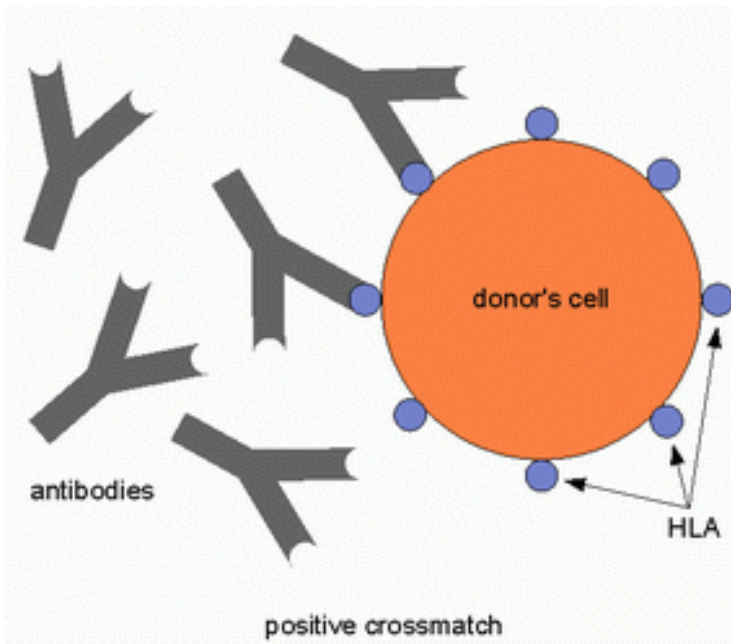
- А- 21 аллель,
- В- 47 аллелей,
- С- 8 аллелей,
- D- 19 аллелей,
  - DR-14 аллелей,
  - DQ- 36 аллелей
  - DP- 6 аллелей

6 хромосома

# Значение HLA системы



**1. Трансплантация органов и тканей:**  
определяет совместимость доноров для пересадки органов.



# Значение HLA системы

## 2. Маркеры HLA

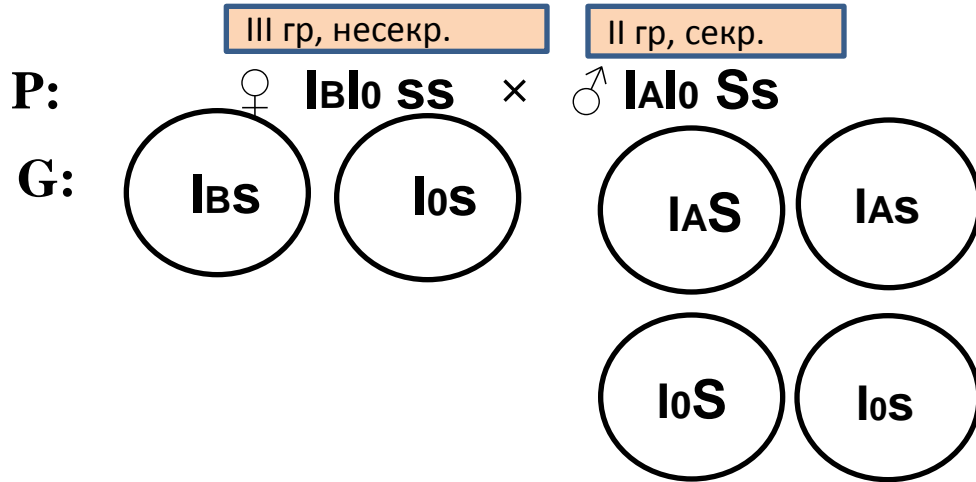
- Антигены, отвечающие за достоверное снижение степени риска, за относительную устойчивость к болезни назвали **антигенами «протекторами»**,
- антигены, увеличивающие риск заболевания - **антигены – провокаторы.**



# Образец решения задачи на множественный аллелизм

У некоторых людей антигены системы ABO находятся не только в эритроцитах, но могут выделяться со слюной и другими жидкостями. Это секрето­ры, у них есть доминантный ген S. Несекрето­ры этого делать не могут (s). Система ABO контролируется множественными аллелями: I<sup>0</sup>, I<sup>A</sup>, I<sup>B</sup>. При исследовании четырех членов семьи установлено: мать имеет антиген B в эритроцитах, но не содержит его в слюне; отец имеет антиген A в эритроцитах и в слюне; первый ребенок имеет IV(AB) группу крови и является несекретором; второй ребенок имеет I(0) группу крови. Какие дети могут быть еще в этой семье?

признак	ген	генотип
секрето­ры	S	SS Ss
несекрето­ры	s	ss
I	I <sup>0</sup>	I <sup>0</sup> I <sup>0</sup>
II	I <sup>A</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>A</sup> I <sup>A</sup> I <sup>0</sup>
III	I <sup>B</sup>	I <sup>B</sup> I <sup>B</sup> I <sup>B</sup> I <sup>0</sup>
IV	I <sup>A</sup> ,I <sup>B</sup>	I <sup>A</sup> I <sup>B</sup>



F1:	♀	♂	♀	♂
♀				
♂				
♀				
♂				

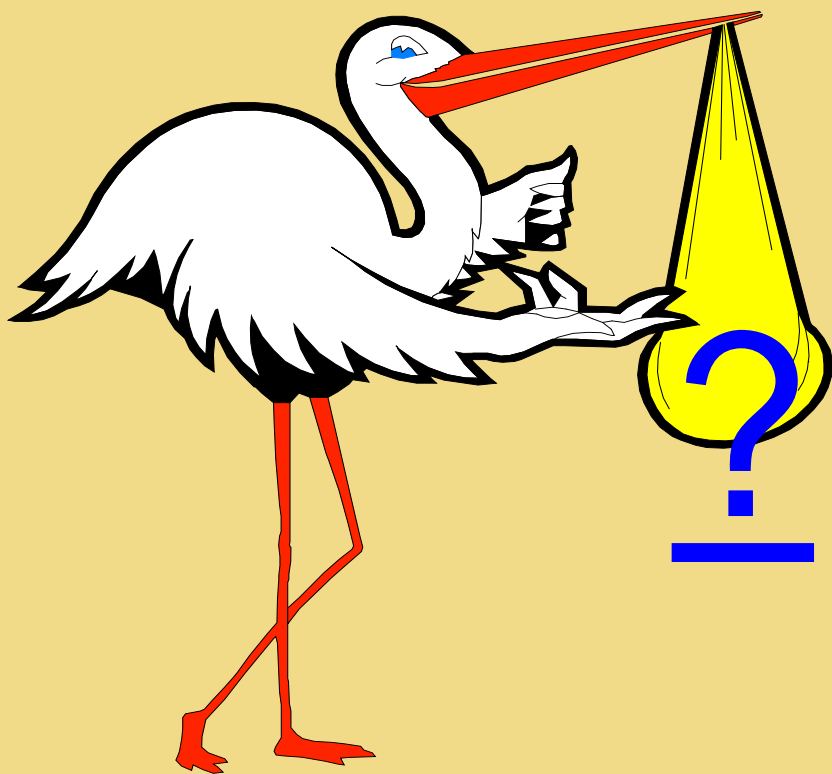
Ответ:



## **Генетика пола.**

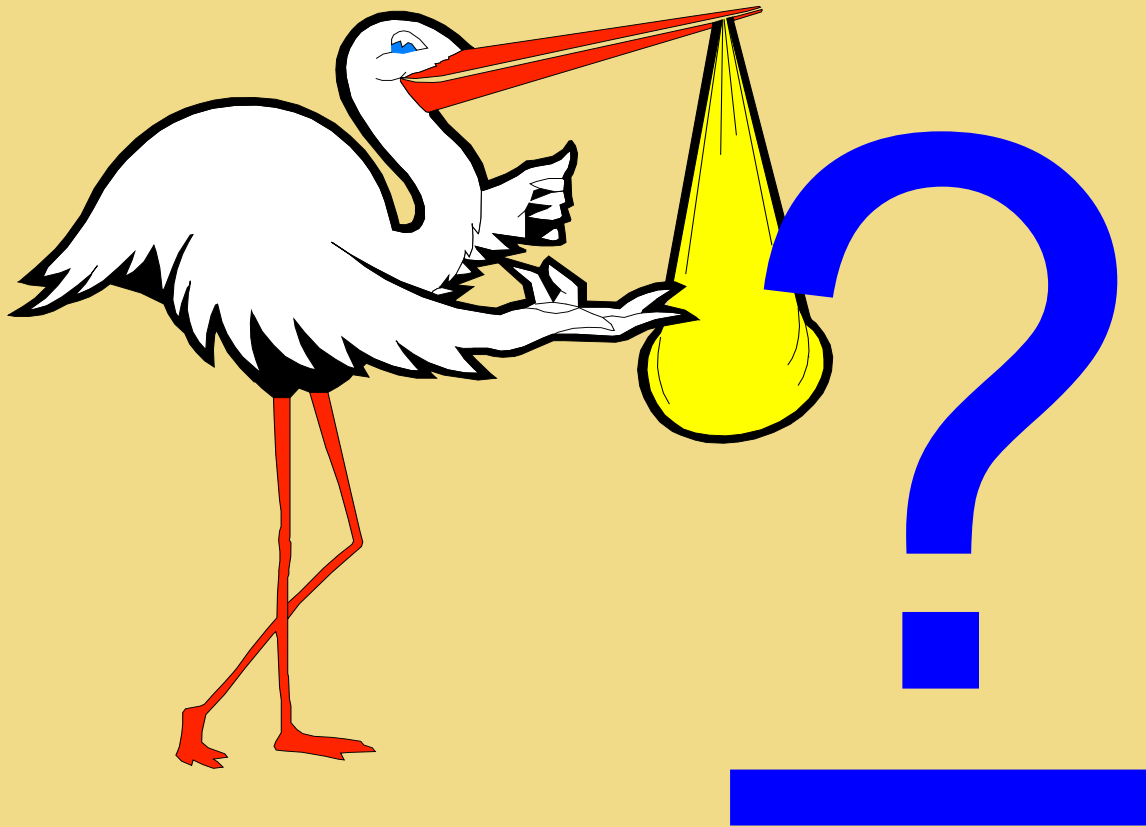
**Наследование, сцепленное с  
полом**





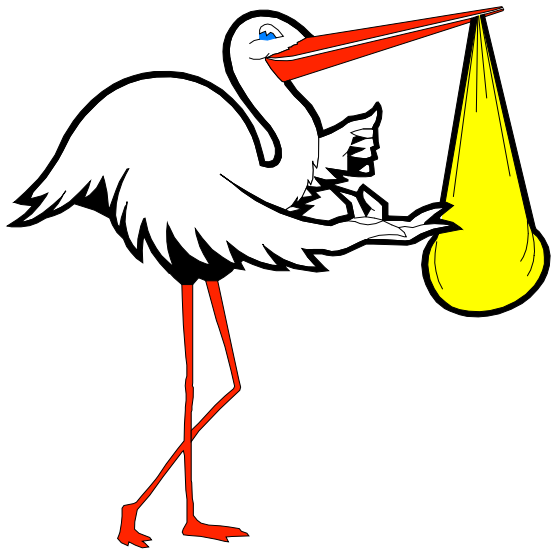
Диалог под окном роддома:

- Родила?
- Да!
- Мальчик?
- Нет!
- ... А кто?!!...



**ПРОБЛЕМА ПРОИСХОЖДЕНИЯ ПОЛОВЫХ РАЗЛИЧИЙ, МЕХАНИЗМОВ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛА И ПОДДЕРЖАНИЯ ОПРЕДЕЛЕННОГО СООТНОШЕНИЯ ПОЛОВ В ГРУППАХ ЖИВОТНЫХ ОРГАНИЗМОВ ОЧЕНЬ ВАЖНА И ДЛЯ ТЕОРЕТИЧЕСКОЙ БИОЛОГИИ, И ДЛЯ ПРАКТИКИ.**

***Пол*** - это совокупность морфологических, физиологических, биохимических и других признаков организма, обуславливающих воспроизведение себе подобного.



# Виды пола

<b>Генетический</b>	<b>Определяется по половым хромосомам</b>
<b>Гормональный</b>	<b>по соотношению между мужскими и женскими половыми гормонами</b>
<b>Гонадный</b>	<b>По степени развития половых желез</b>
<b>Соматический</b>	<b>По развитию первичных половых признаков</b>
<b>Психический</b>	<b>По аутоидентификации человека</b>
<b>Гражданский</b>	<b>По паспорту</b>

**Гражданский и психический пол - это социальные характеристики пола.**

**Генетический, гонадный, гормональный, соматический - это биологические характеристики пола.**

# Половые признаки



- **Первичные половые признаки**

Это органы, принимающие непосредственное участие в процессах воспроизведения, т.е. в гаметогенезе и оплодотворении, которые формируются в период эмбриогенеза (гонады, половые пути, наружные половые органы)

- **Вторичные половые признаки**

Это признаки, не принимающие непосредственное участие в репродукции, но способствующие встрече особей разного пола, зависят от первичных половых признаков, и развиваются под воздействием половых гормонов, появляются у организма в период полового созревания (телосложение, тембр голоса)

# Соматические признаки обусловленные полом подразделяются на три категории:

- **Ограниченные полом**

Обусловлены генами, расположенными в аутосомах обоих полов, но проявляются они только у особи одного пола

## **Контролируемые полом**

Обусловлены генами, расположенными в аутосомах обоих полов, но степень и частота их проявления разная у особей

- **Сцепленные с полом**

Гены, которых локализованы в половых хромосомах



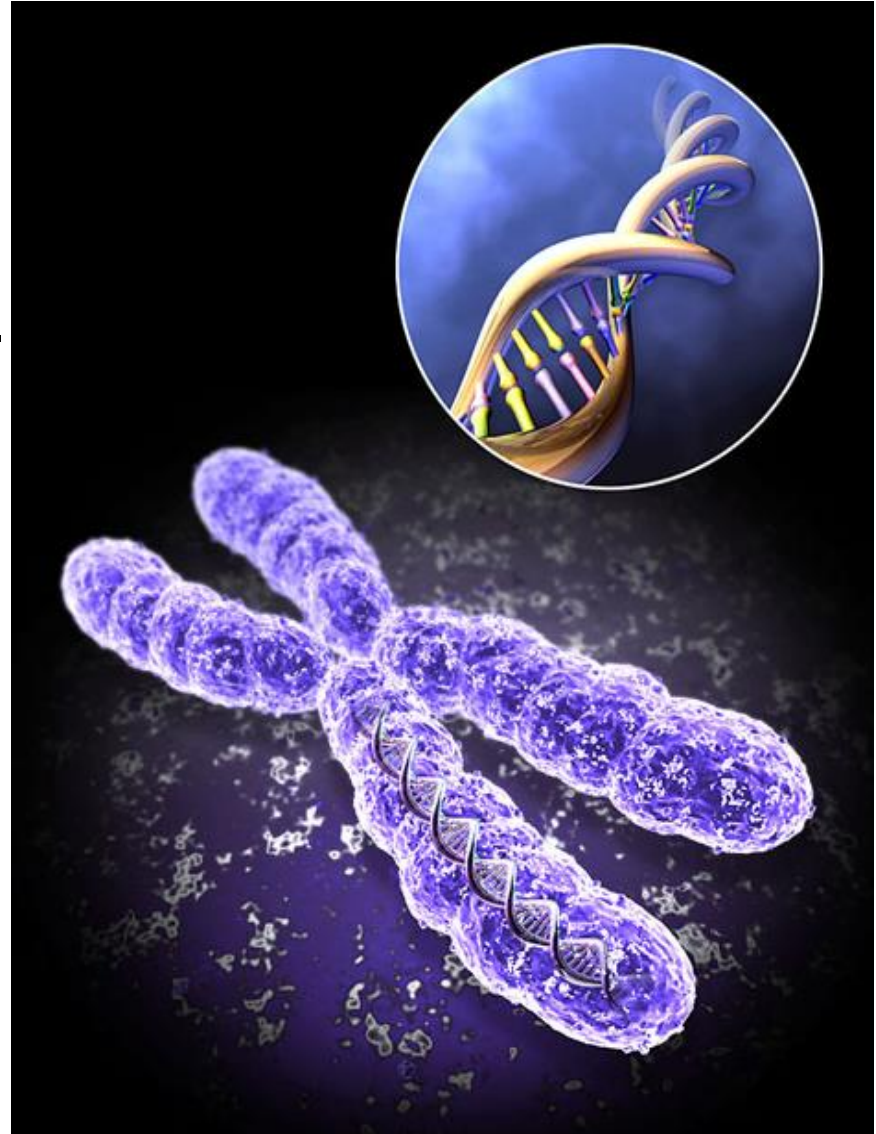
# Теории определения пола

- Хромосомная теория определения пола  
К. Корренса (1907)
- Балансовая теория определения пола  
Бриджеса (1922)

# генетическое определение пола

Основные структуры ядра, которые составляют материальную основу наследственности и обеспечивают преемственность между поколениями

## хромосома



# 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

# ***Хромосомная теория определения пола К. Корренса (1907)***

- Согласно этой теории пол у эукариот закладываются в момент оплодотворения и определяется хромосомным набором, который зигота получает через гаметы от родителей

**Существует 5 типов  
хромосомного определения  
пола (по Айала):**



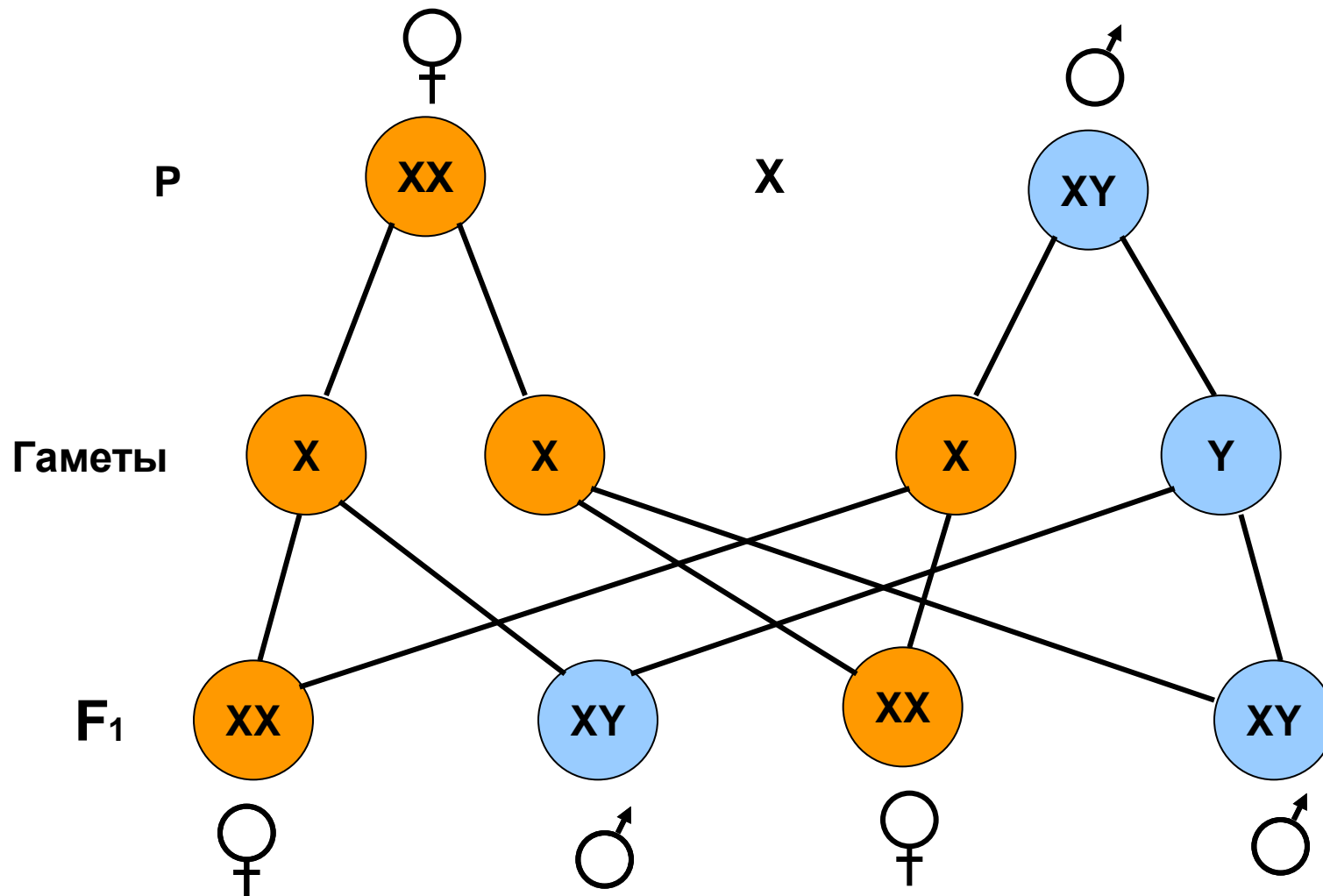
# 1 тип

жен. пол - ХХ ХУ- муж. пол



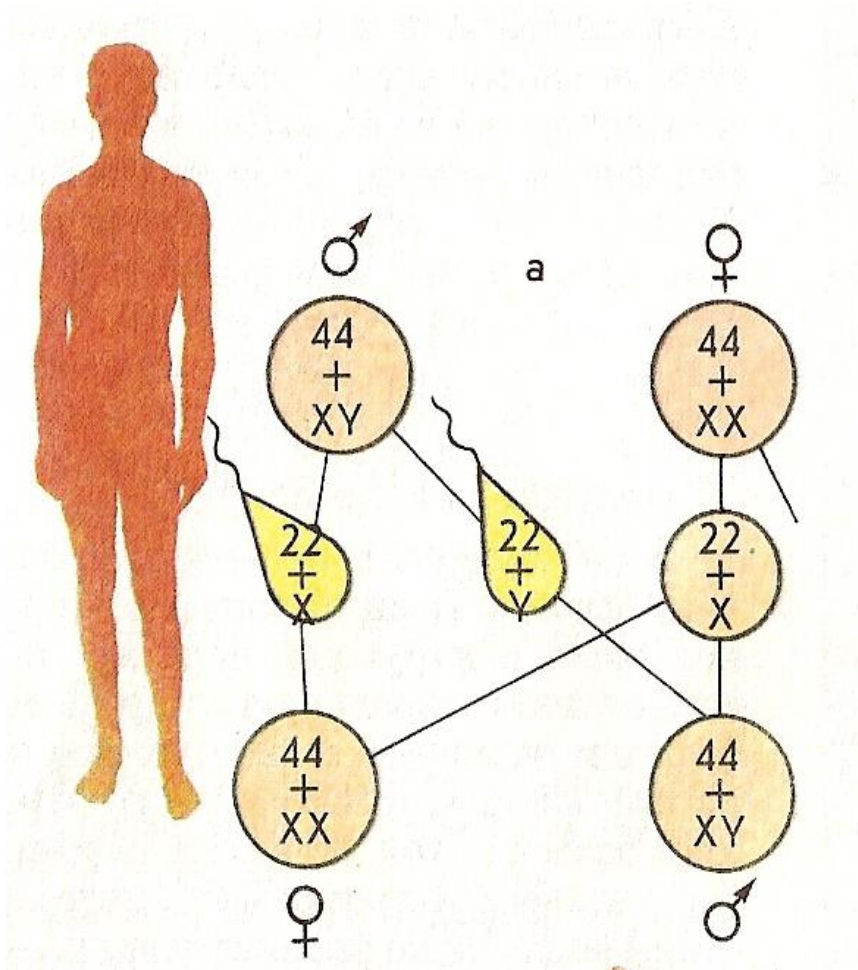
- Гетерогаметен мужской пол
- Характерен для млекопитающих, в том числе для человека, а так же червей, ракообразных, большинства насекомых, земноводных, некоторых рыб

# схема расщепления по признаку пола у человека





# Определение пола у человека



Какой пол у человека является гетерогаметным?

## 2 тип

жен. пол - ХУ ХХ- муж. пол



**Гетерогаметен**

**женский пол**

**Характерен для птиц,  
пресмыкающихся,**

**некоторых**

**земноводных и рыб,**

**насекомых**

**(чешуекрылых)**

# 3 тип

жен. пол - ХУ

Х0- муж. пол



- нет У- хромосомы, самец имеет одну половую Х-хромосому в кариотипе
- встречается у прямокрылых (кузнечики, тараканы)

# 4 тип

жен. пол - Х0

ХУ- муж. пол



- Отсутствует одна половая Х-хромосома у особей женского пола
- Встречается у некоторых насекомых (равнокрылые: цикады, тли)

## **5 тип**

### **Гаплоидно-диплоидный**

### **$2n \times n$**

- **Пол определяет плоидность (число хромосом в наборе).**
- **На пол влияют все хромосомы кариотипа.**
- **Встречается у пчел и муравьев: самцы развиваются из неоплодотворенных гаплоидных яйцеклеток (партеногенез), самки – из оплодотворенных диплоидных.**



Самка-матка ( $2n = 32$  хромосомы).

Самец-трутень ( $n = 16$  хромосом).



Развиваются из неоплодотворённых яйцеклеток.

Развиваются из оплодотворённых яйцеклеток. Личинок кормят мёдом и пергой.

Развиваются из оплодотворённых яйцеклеток. Личинок кормят мёдом, пергой, маточным молочком.



Самцы-трутни ( $n$ ), самки рабочие ( $2n$ ), самка-матка ( $2n$ ).

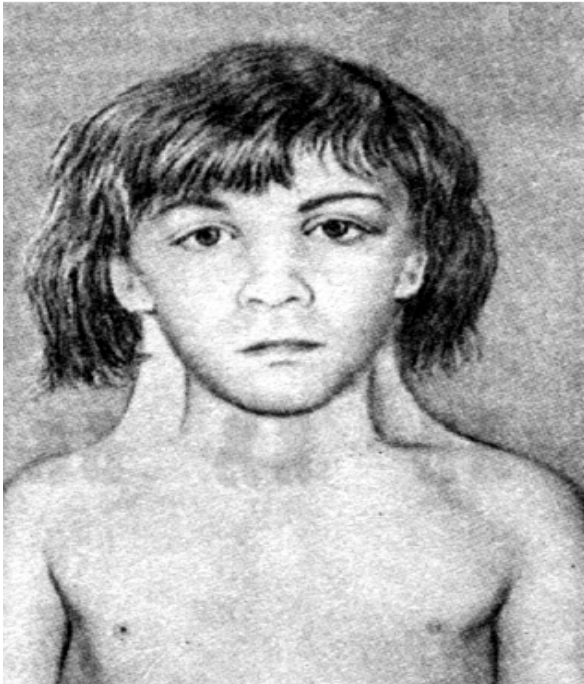
Рабочая особь.

# Комбинации половых хромосом

## Возможные комбинации половых хромосом в зиготе:

- **XX** – нормальный женский организм.
- **XY** – нормальный мужской организм.
- **Y0 и 00** – зиготы нежизнеспособны.
- **XY\*** – нормальный мужской организм, но обе половые хромосомы получены от отца. **XX\*** – нормальный женский организм, но обе половые хромосомы получены от матери.
  - **XXX** – синдром трисомии X. Частота встречаемости 1:800 - 1:1000. Кариотип 47, XXX. Женщина с мужеподобным телосложением. Недоразвиты первичные и вторичные половые признаки. Иногда наблюдается умственная отсталость. Повышен риск шизофрении;
  - **XXY, XXXY** – синдром Кляйнфельтера. Частота – 1:400 - 1:500. Кариотип 47,XXY; 48,XXXY. Фенотип мужской. Женеподобное телосложение. Высокий рост, длинные руки и ноги. Слабо развит волосяной покров. Интеллект снижен. Недоразвиты первичные и вторичные половые признаки, бесплодие. Иногда эффективно раннее гормональное лечение.

# Комбинации половых хромосом



- **X0** – синдром Шерешевского - Тернера. Частота – 1:2000 - 1:3000. Кариотип **45, X0**. Фенотип женский. Рост 135-145 см, крыловидная кожная складка шеи, низко расположены уши, недоразвиты первичные и вторичные половые признаки. В 25% случаев - пороки сердца и почек. Интеллект не страдает. Бесплодие. Эффективно раннее гормональное лечение.

Иногда возможны случаи увеличения числа Y-хромосом: **XYY, XXYY**. Больные имеют признаки синдрома Кляйнфельтера и агрессивное поведение. Могут быть аномалии зубов и костной системы. Половые железы развиты нормально.



# Балансовая теория пола К.Бриджеса (1922)

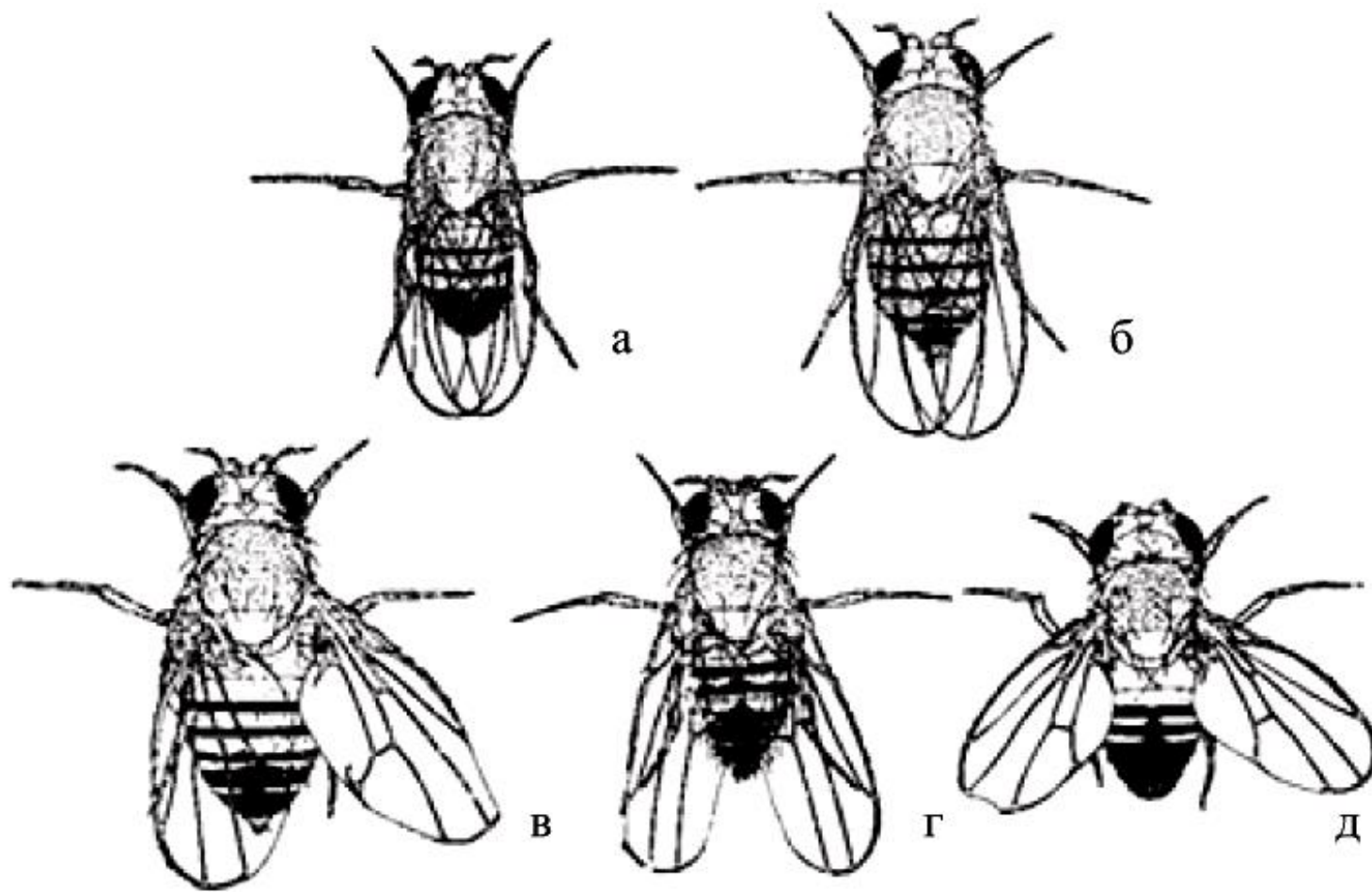
**У-хромосома** у мухи-дрозофилы не имеет существенного значения для определения мужского пола.

Пол у дрозифилы зависит от сочетания числа **X-хромосом** и наборов **аутосом**.

- **2X:2A** нормальные самки
- **1X:2A** нормальные самцы
- **3X:2A** сверхсамки, гипертрофированы признаки женского пола, бесплодны
- **1X:3A** сверхсамцы, гипертрофированы признаки мужского пола, бесплодны
- **2X:3A** интерсексы, имеют признаки обоих полов, бесплодны.

Пол, таким образом, определяется у дрозифил не половыми хромосомами, а отношением (балансом) числа X-хромосом и количества наборов аутосом.

Самец (а), самка (б) и некоторые ненормальные половые типы дрозофилы: интерсекс (в), сверхсамка (г), сверхсамец (д)



# Балансовая теория

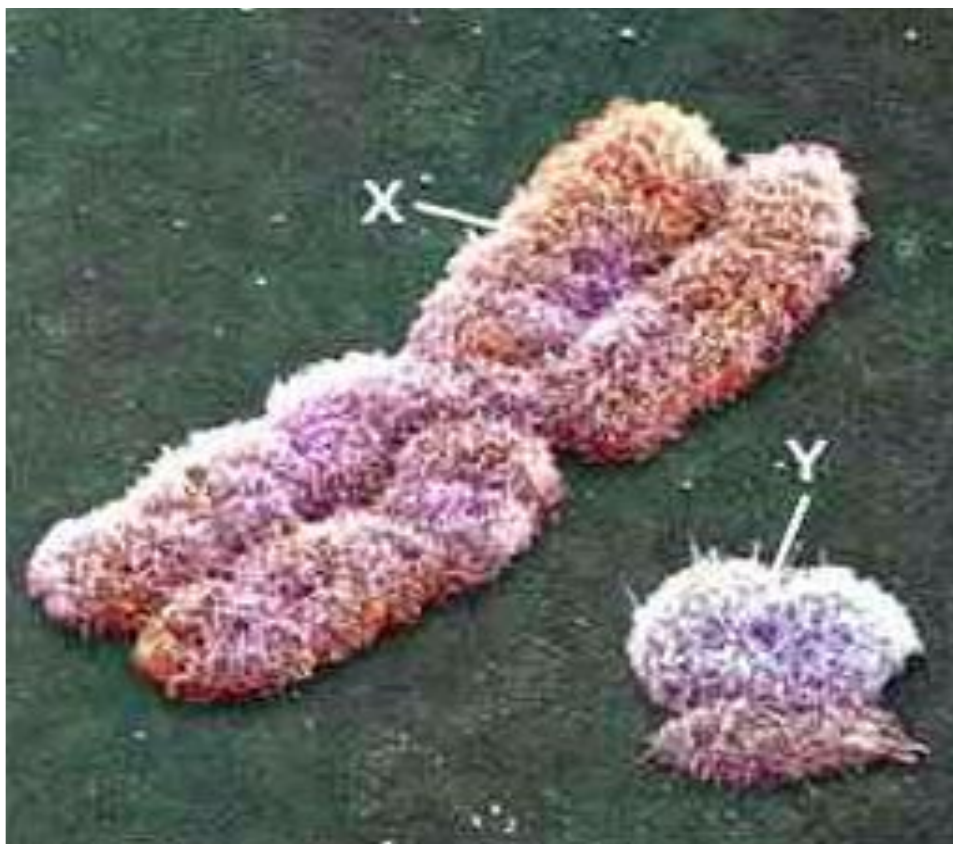
- Пол у дрозофилы определяется **ПОЛОВЫМ ИНДЕКСОМ** - балансом числа половых X – хромосом и количеством наборов аутосом.
- Чем **больше X- хромосом**, тем более выражен признак **женского пола**;
- Чем **больше наборов аутосом**, тем резче проявляются признаки **мужского пола**
- Пол определяется не только половыми хромосомами, но и аутосомами, т.е. их соотношением.

# ***Балансовая теория определения пола Бриджеса***

- Следовательно, гены определители пола находятся не только в ***половых хромосомах***, но и в ***аутосомах***, а на формирование половых признаков **вливают и те и другие, которые кодируют половые гормоны, а развитие пола зависит от соотношения между женскими и мужскими гормонами, которые есть и у мужчин и у женщин, следовательно человек изначально *бисексуален*.**
- **Увеличивается** активность ***андрогенов*** происходит мускулизация у женщин, **возрастает** активность ***эстрогенов*** – происходит **феминизация** у мужчин.

- Гонады у человека до шестинедельного возраста не являются ни мужскими, ни женскими, а их дифференцировка начинается на 6 недели развития зародыша, с формирования недифференцированной ткани гонад-семенников или яичников и этот процесс контролируется генами.

# Половые хромосомы



## Y-хромосома

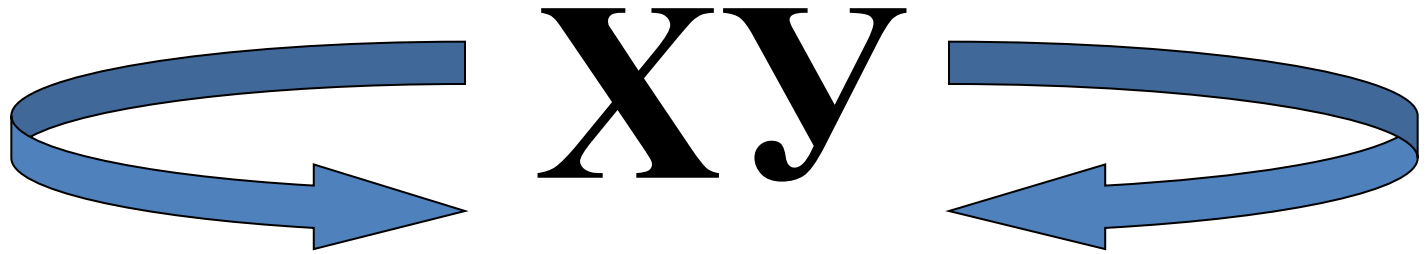
- Акроцентрическая
- Содержит 78 генов
- Гены находящиеся в Y-хромосомах передаются от отца всем сыновьям.

## X-хромосома

- Субметацентрическая
- Содержит более 100 генов
- Более 60 генов являются причиной наследственных заболеваний

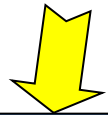
**Наследование, сцепленное с полом – наследование признаков, гены которых находятся в X- и Y-хромосомах.**





**большинство генов  
в X-хромосоме не имеют  
аллельной пары в  
Y-хромосоме**

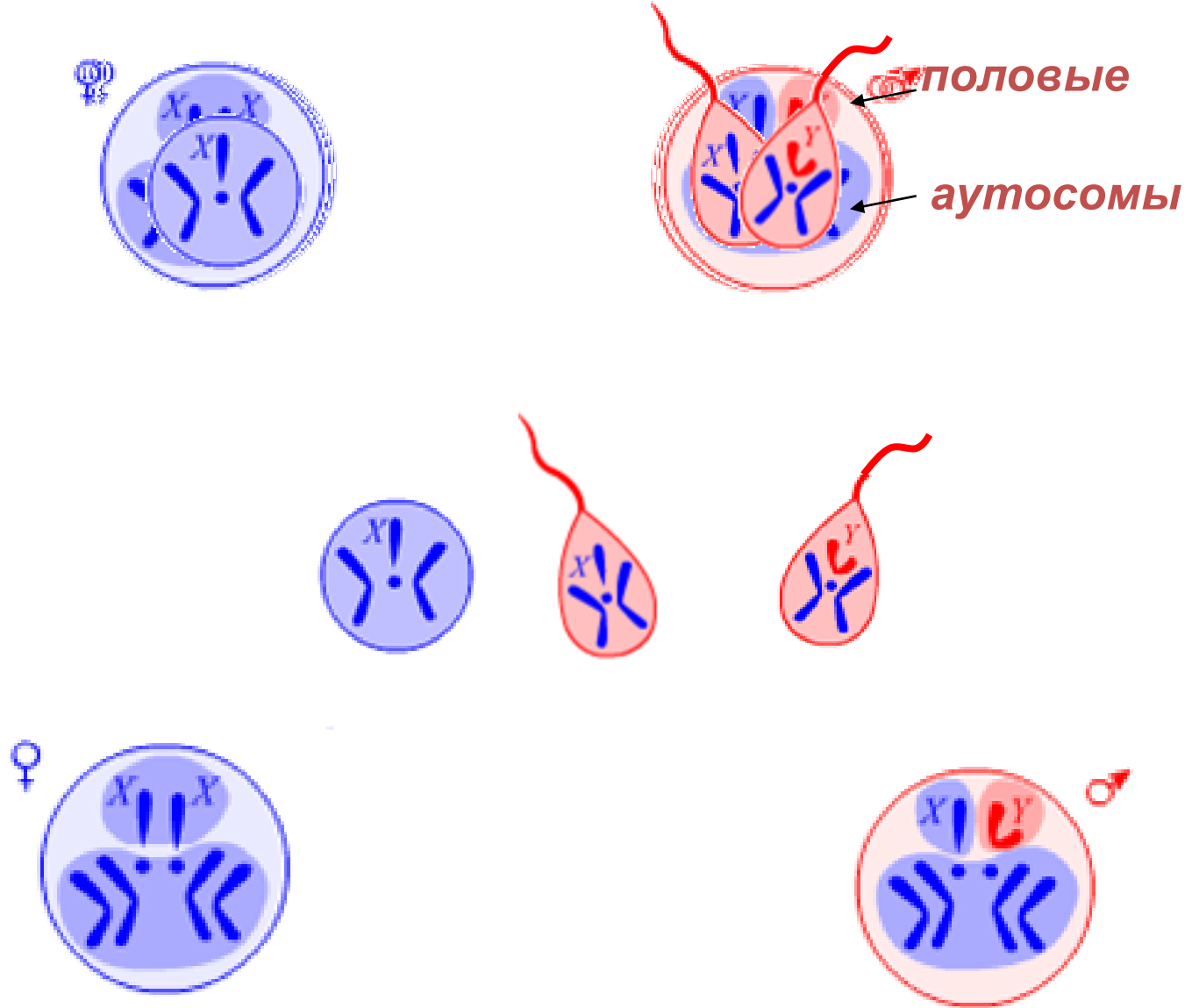
**большинство генов  
в Y-хромосоме не имеют  
аллельной пары в  
X-хромосоме**



**ГЕМИЗИГОТНЫЕ АЛЛЕЛИ**



# наследование, сцепленное с полом



## **Классификация типов наследования, сцепленных с полом**

- **Доминантное сцепленное с X-хромосомом.**
- **Рецессивное сцепленное с X-хромосомом.**
- **Голандрическое сцепленное с Y-хромосомом.**

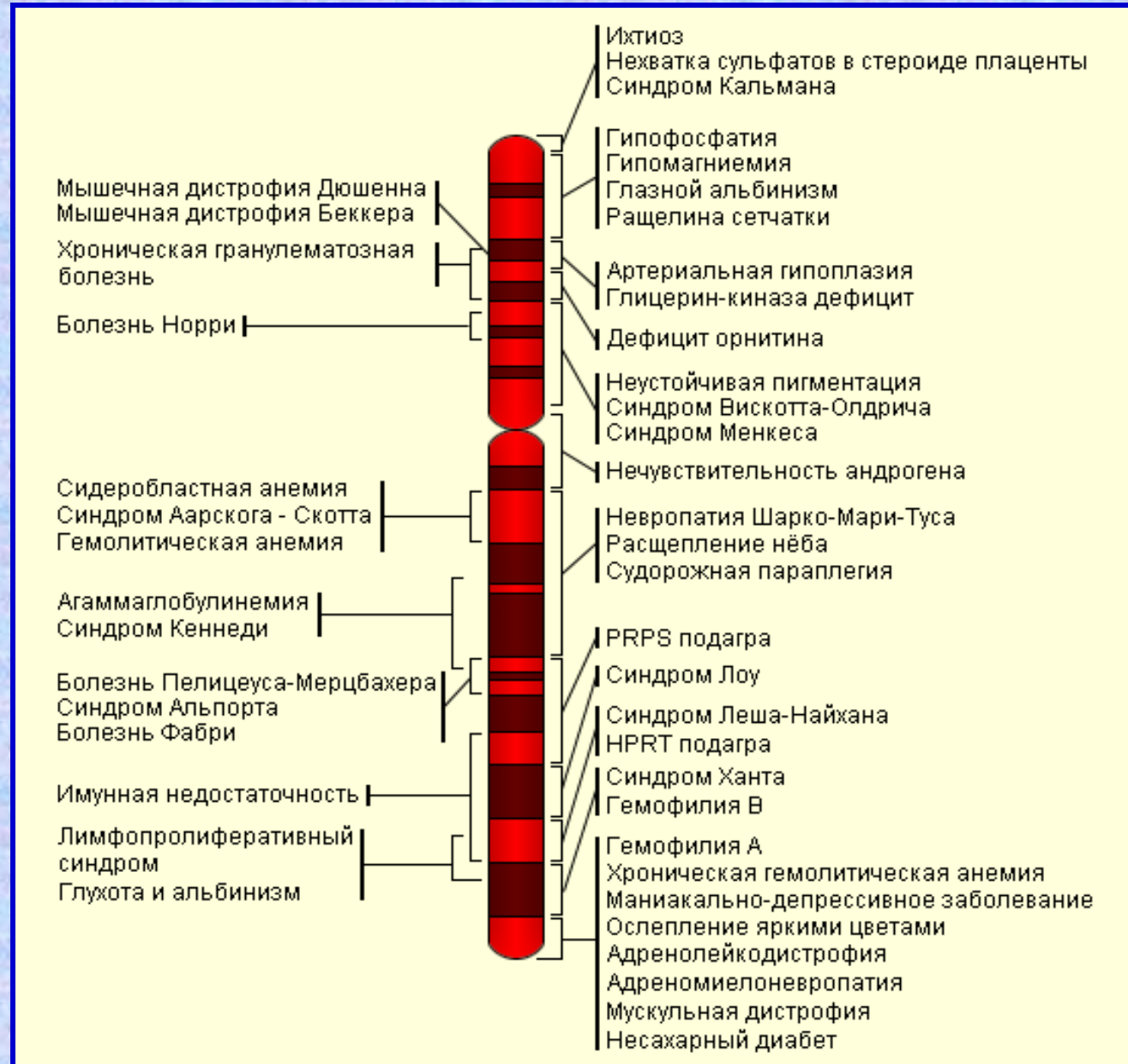
# X-сцепленное наследование (доминантный тип)

- женщина, которая унаследовала данный признак от одного из родителей, является гетерозиготной, а мужчина – гемизоготными.
- признак передается и мужчинам и женщинам.
- женщины передают данный признак и сыну и дочери 1:1
- мужчина, имеющий данный признак передает его всем своим дочерям и не передает его сыновьям. в среднем у женщин данный признак проявляется менее выражено, чем у мужчин
- *Пример:* гипофосфатемический рахит

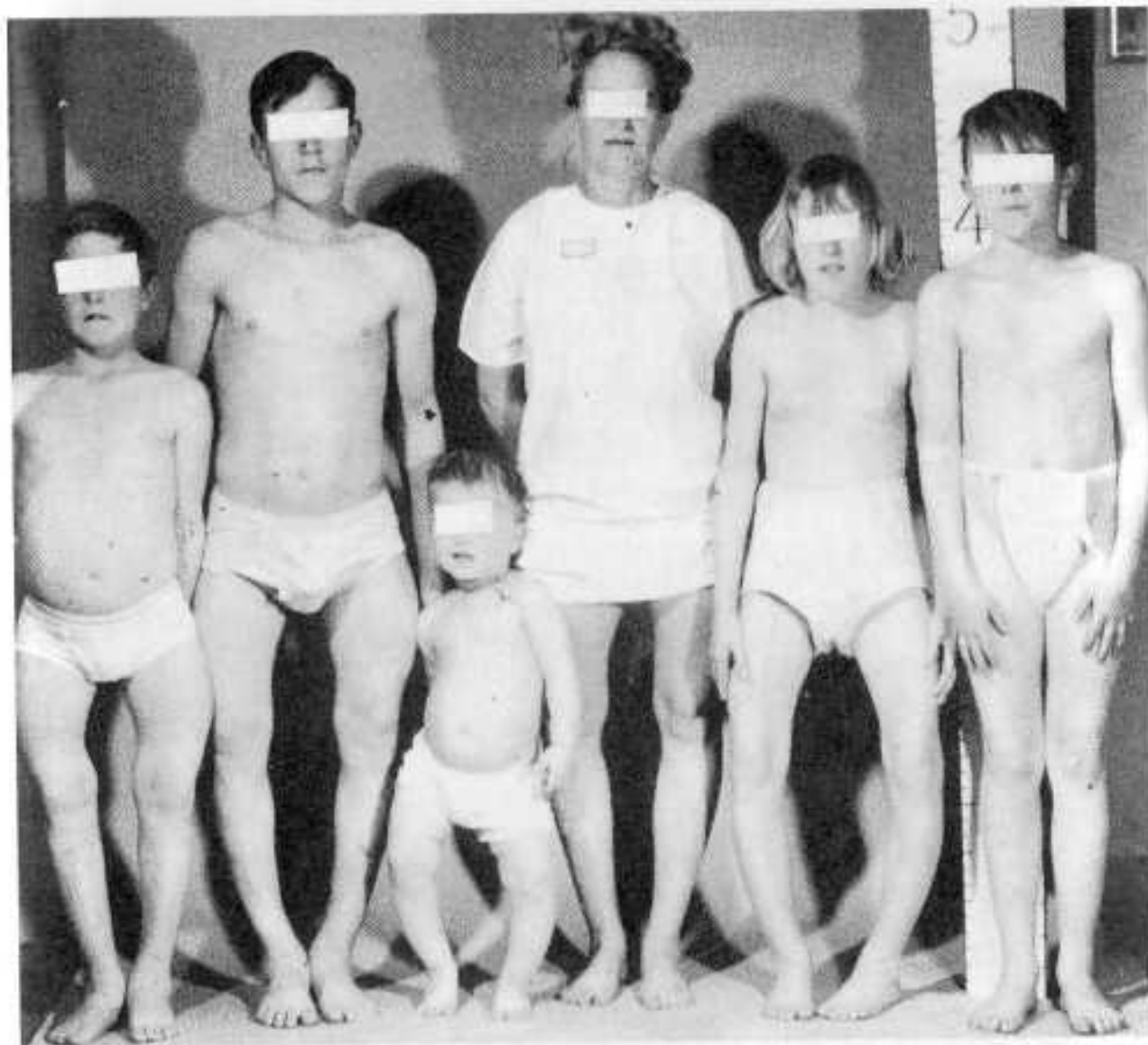
# Подробная карта X-хромосомы человека

**Известно более 370 болезней сцепленных с X-хромосомой.**

**Поскольку у особей мужского пола одна X-хромосома, то все локализованные в ней гены, даже рецессивные, сразу же проявляются в фенотипе.**







X-доминантный тип наследования  
Злокачественный рахит



# X-сцепленное наследование (рецессивный тип)

- у женщины имеющий данный признак он как правило не проявляется фенотипически.
- чаще признак проявляется у мужчин, а женщины являются его носителем.
- мужчины, у которых нет фенотипического проявления данного признака, не передадут его своим детям.
- все девочки, у которых нет фенотипического проявления признака, рожденные от отца у которого признак проявляется, являются носителями.
- мужчина, имеющий фенотипическое проявление признака не передает этот признак своему сыну.
- *Пример:* гемофилия, дальтонизм, мышечная дистрофия



	X	X <sup>d</sup>
X	<p>girl (unaffected)</p>  <p>X X</p> <p>25%</p>	<p>girl (carrier)</p>  <p>X X<sup>d</sup></p> <p>25%</p>
Y	<p>boy (unaffected)</p>  <p>X Y</p> <p>25%</p>	<p>boy (with defect)</p>  <p>X<sup>d</sup> Y</p> <p>25%</p>

Проявляется рецессивный ген, имеющийся в генотипе в единственном числе. Если X-хромосома содержит рецессивный ген гемофилии, то все мужчины будут гемофиликами, т.к. Y-хромосома не содержит доминантного аллеля.

Рассмотрим, какое потомство может появиться у женщины, вступающей в брак с нормальным по этому признаку мужчиной

P:  $X^H X^h$        $x$        $X^H Y$   
Носительница гена гемофилии      Здоровый мужчина

G:  $X^H$ ,  $X^h$        $X^H$ ,  $Y$

F1:  $X^H X^H$ ,  $X^H X^h$ ,  $X^H Y$ ,  $X^h Y$   
Здоровая девочка      Девочка-носительница      Здоровый мальчик      Больной мальчик



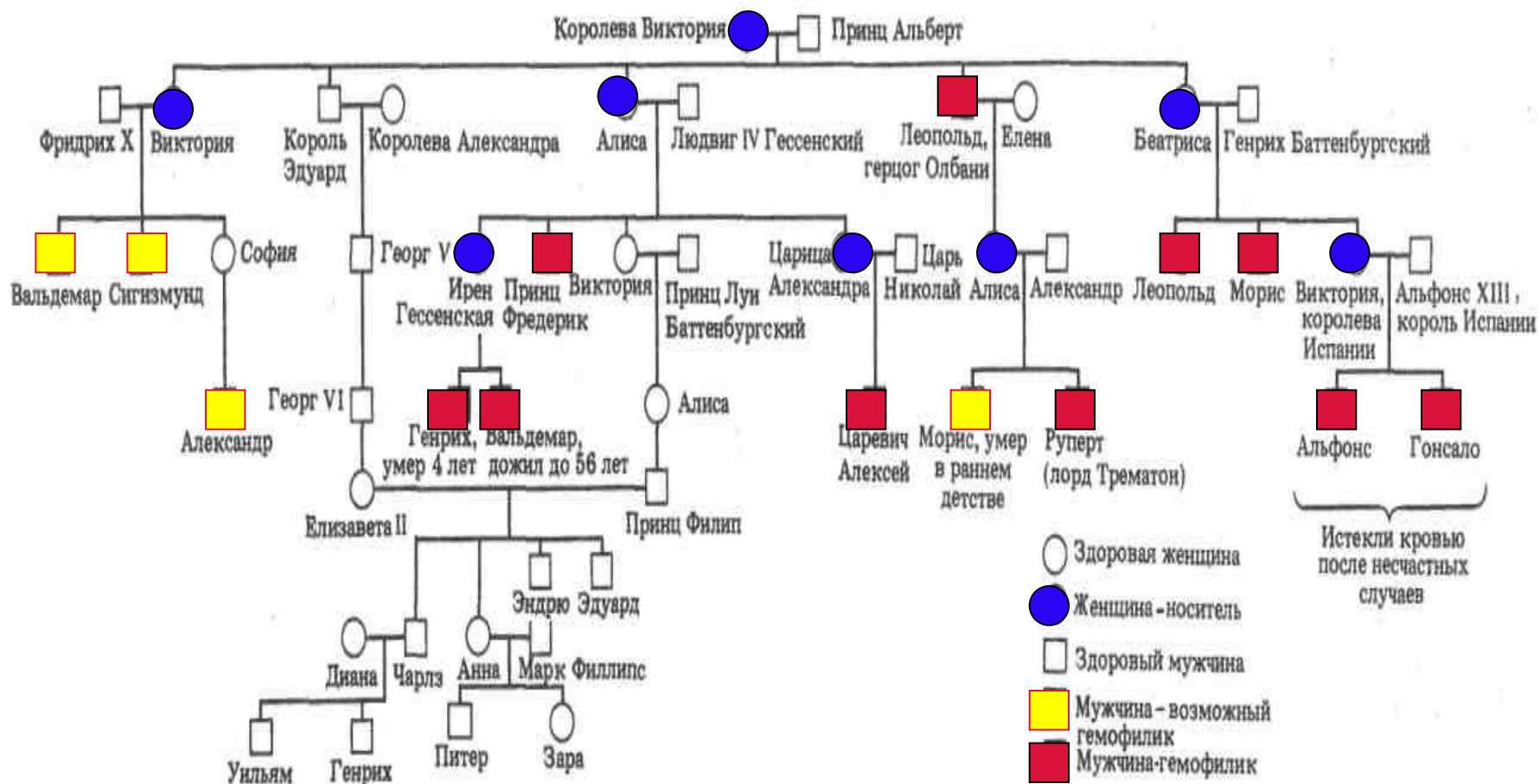
# «Царская болезнь»



Это патологическая мутация в гене F8C была в генотипе наследника царского престола русского царя Алексея.

Гемофилия А – тяжелая наследственная болезнь, поражающая почти исключительно людей мужского пола. В среднем, один из 10 000 мальчиков рождается с этой патологией, и только в 70% случаев в его родословной можно найти указания на наследственную передачу мутантного гена. Это значит, что для каждой третьей семьи, в которой случилось такое несчастье, последнее является полной неожиданностью.

# Родословная потомков английской королевы Виктории. Предполагают, что ген гемофилии возник в результате мутации у самой королевы Виктории или у одного из ее родителей.





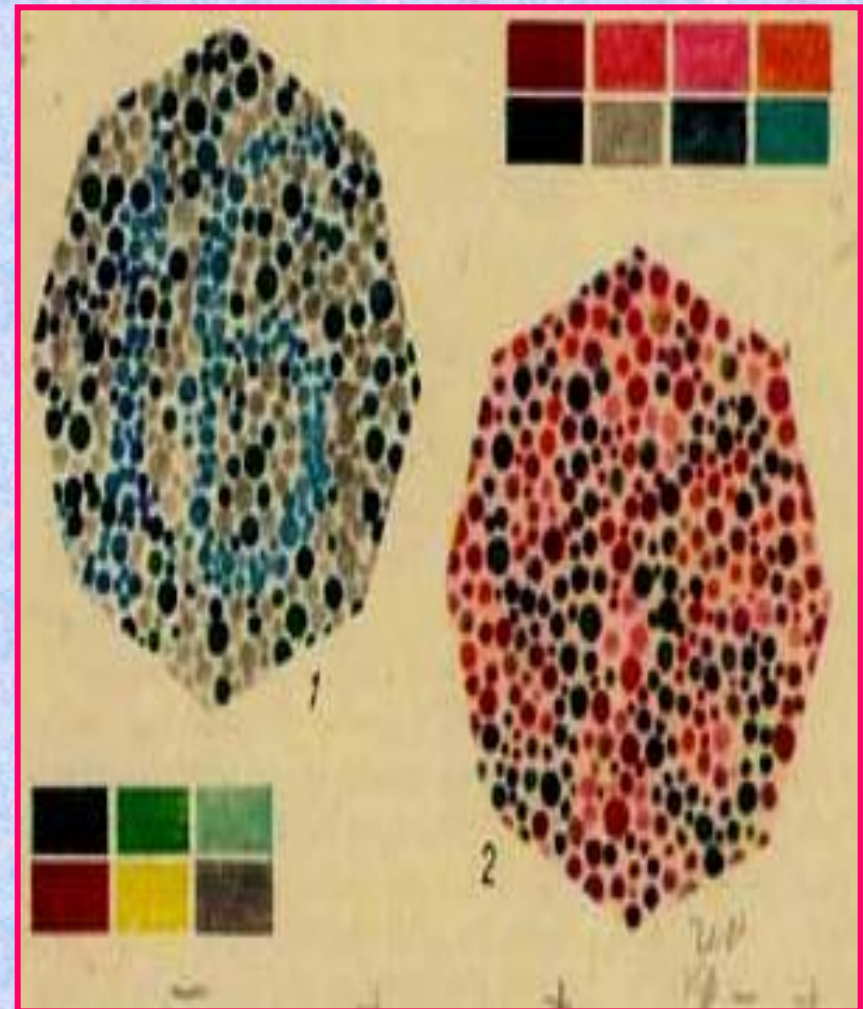
# Примеры заболеваний наследуемых сцеплено с полом

Дальтонизм, частичная цветовая слепота, один из видов нарушения цветового зрения. Это заболевание впервые описано в 1794г. Дальтонизм встречается у 8% мужчин и у 0,5% женщин.

При выпадении одного из этих элементов наступает частичная цветовая слепота - **дихромазия**.

С помощью этих таблиц можно нарушение цветоощущения. В таблице № 1 люди с нормальным зрением видят цифру 16.

Люди с приобретенным расстройством зрения с трудом или вовсе не различают цифру 96 в таблице № 2.



## X-сцепленное наследование



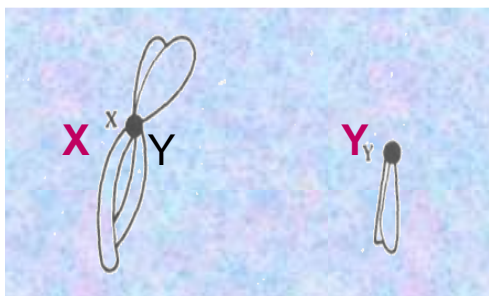
### **Признак передается:**

- **от матери к дочерям и сыновьям,**
- **от отца – ТОЛЬКО К дочерям**

## У-сцепленное наследование (голландрический тип)

- При данном типе наследования признак передается от отца к сыну
- Пример: гипертрихоз (волосатость наружного слухового прохода); ихтиоз.

# Признаки сцепленные с полом



**Y-хромосому называют генетически инертной или генетически пустой, так как в ней очень мало генов.**

**У человека на Y-хромосоме располагается ряд генов, регулирующих сперматогенез, проявления антигенов гистосовместимости, влияющих на размер зубов и т. д.**

**Известны аномалии, сцепленные с Y-хромосомой, которые от отца передаются всем сыновьям (чешуйчатость кожи, перепончатые пальцы, сильное оволосение на ушах).**

# Голандрический тип наследования

- Ихтиоз



# Нарушение развития пола

- Любое гормональное нарушение ведущее к сдвигу и формированию признаков противоположного пола называется гермафродитизмом.

У взрослых двойственность пола проявляется в рудиментах:

- У ♀ -клитор.
- У ♂ зачаток молочной железы и матки величиной с рисовое зернышко.



# Нарушения в развитии пола

Гермафродитизм (обоеполость).

**Истинный гермафродит** способен продуцировать мужские и женские половые клетки (у человека не встречается, характерно для плоских червей).

**При ложном гермафродитизме** наблюдается несоответствие первичных и вторичных половых признаков. Ложные гермафродиты бесплодны. У человека возможно гормональное или хирургическое лечение, после установления генетического пола.

Гомосексуализм – половое извращение, выбор полового партнера своего пола.

Транссексуализм – стойкое несоответствие полового самосознания человека его истинному генетическому и гонадному полу (ощущение принадлежности к другому полу).

Трансвестизм – половое извращение, при котором половое возбуждение и удовлетворение достигаются при переодевании в одежду или копировании других форм поведения противоположного пола.

# Гермафродитизм(двуполость)

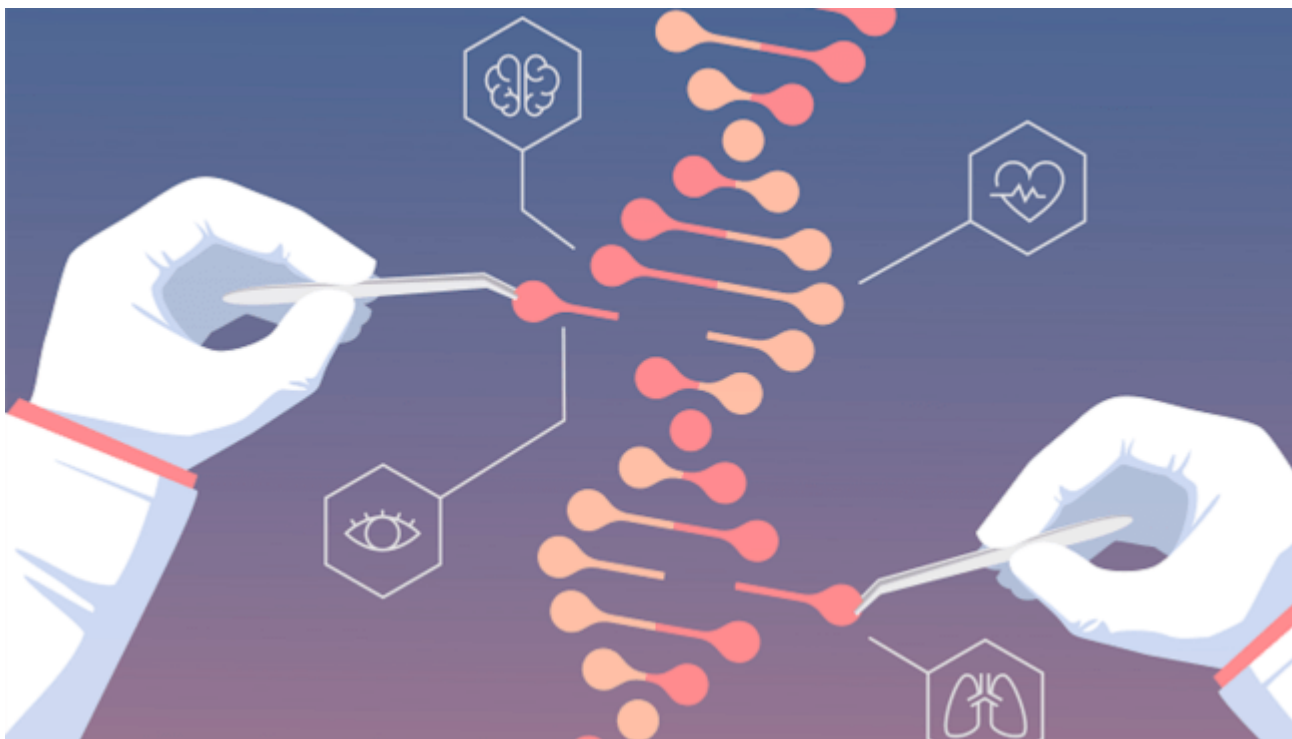
- Ложный –половые хромосомы и половые железы одного пола, а наружные и внутренние половые органы другого (бисексуальное развитие):
- Ложный мужской гермафродитизм - гонады мужские(46ху), а половые органы по женскому типу.
- Ложный женский гермафродитизм – гонады женские, а половые органы по мужскому типу

# Транссексуализм

- Это стойкое осознание своей принадлежности к противоположному полу, несмотря на правильное формирование первичных и вторичных половых признаков (1:300 тыс. мужского населения обращаются к врачам в 25-летнем возрасте по поводу смены пола).

# Причины нарушения половой дифференцировки

- хромосомные и генные мутации;
- формирование неполноценных гамет;
- отсутствие чувствительности тканей мишеней к половым гормонам;
- повышен уровень половых гормонов внегонадного происхождения.



# Геном человека

# ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА

- В **1988 году** Национальный институт здоровья США начал проект **«Геном человека»**, возглавил который нобелевский лауреат **Джеймс Уотсон**. Основная цель проекта – выяснить последовательность нуклеотидных оснований во всех молекулах ДНК человека и установить локализацию, т.е. полностью картировать все гены человека.

- Широкомасштабные координированные исследования стали проводиться под эгидой международной организации **Human Genom Organisation (HUGO)**. С 1989 г. в проект включилась и Россия. Все хромосомы человека были поделены между странами-участницами, и России для исследования достались **3-, 13- и 19-я хромосомы**. В проекте оказались задействованы **несколько тысяч ученых из 20 стран**.

- К началу 1998 г. было секвенировано всего около **3% генома**. В это время к работе неожиданно подключилась частная американская компания из штата Мериленд **«Celera Genomics»** под руководством **Крега Вентера**, которая объявила, что закончит свою работу на 4 года раньше международного консорциума.



- «Геном человека» вошел в историю как один из самых трудоемких и дорогостоящих проектов. На него было потрачено в сумме более **6 миллиардов долларов**.

- 
- Как оказалось в **кодировании** белков в геноме человека принимает участие не более **1,5 %** хромосомной ДНК человека (*т.е. генетические инструкции по формированию человеческого индивидуума занимают лишь 3 см на двухметровой молекуле ДНК человека*).

В 2020 году президент США Билл Клинтон и премьер-министр Великобритании Тони Блэр объявили, что проект «Геном человека» и корпорация Celera Genomics завершили «первоначальное секвенирование генома человека». Говорят, что с этого момента биология вступила в «постгеномную эру». Назвать эту дату «днем расшифровки человеческого генома» можно, правда, только условно — на той конференции ученые лишь рассказали о первом «черновике» последовательности ДНК всех хромосом человека со множеством пробелов, некоторые из которых не заполнены до сих пор.

Обе публикации, описывающие «черновик» человеческого генома, вышли в 2001 году, а «чистовая» версия появилась еще через три года. После этого проект «Геном человека» завершился — а вот расшифровка генома человека нет. Осмысление и дополнение полученных тогда данных продолжается до сих пор.





**Спасибо за внимание**