

«Медико-биологические основы коррекционной педагогики и психологии: **ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА**»

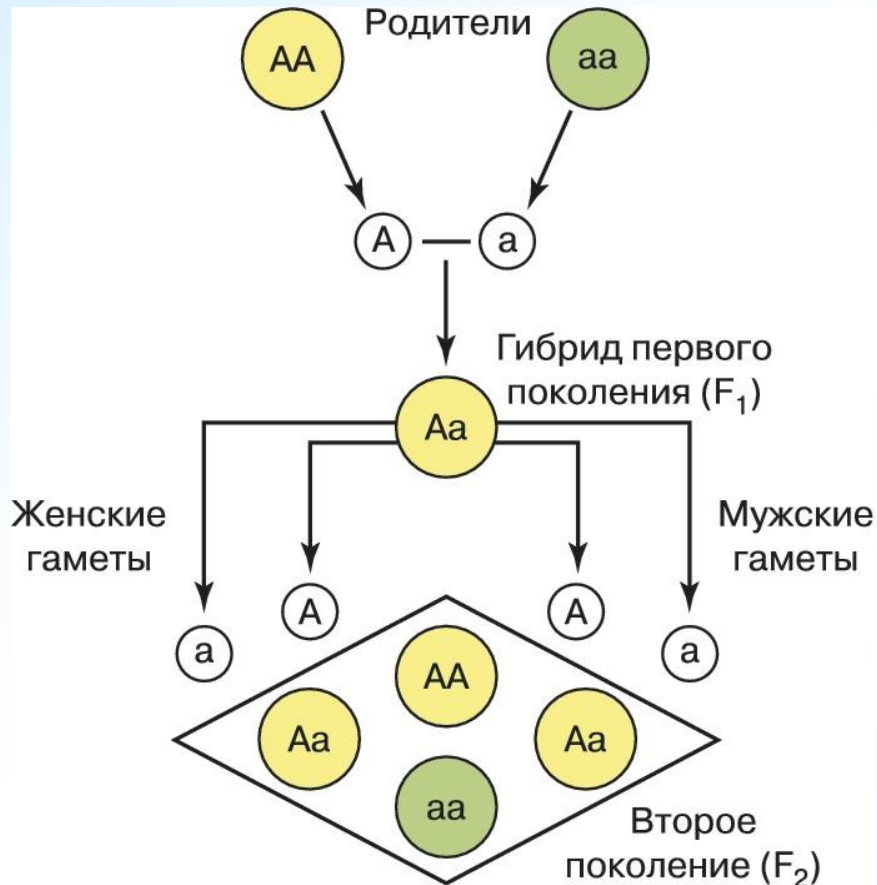
ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ



Первый закон Грегора Менделя

(Закон единообразия гибридов первого поколения)

У гибридов первого поколения (F_1) от скрещивания форм, различающихся только по одному альтернативному признаку (например, жёлтые или зелёные семена), проявляется признак только одного из родителей.



Преобладание одного из признаков родителей у гибридов называют доминированием, а соответствующий признак – **доминантным**

Альтернативные признаки, не проявляющиеся у гибридов первого поколения, называются **рецессивными**.

Второй закон Грегора Менделя

(Закон расщепления)

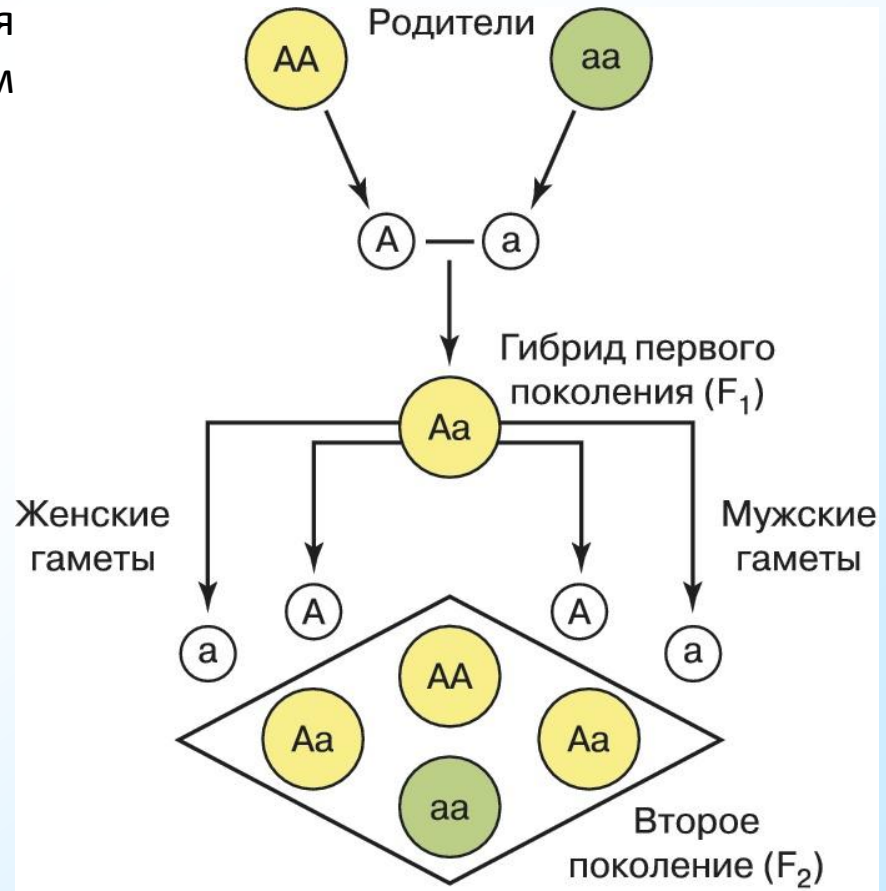
При скрещивании гибридов первого поколения между собой среди гибридов второго поколения (F_2) в определённых соотношениях появляются особи с фенотипами исходных родительских форм и гибридов первого поколения.

В случае полного доминирования выявляются 75% особей с доминантным признаком и 25% с рецессивным (3 :1).

Такое явление называется **расщеплением признаков**.



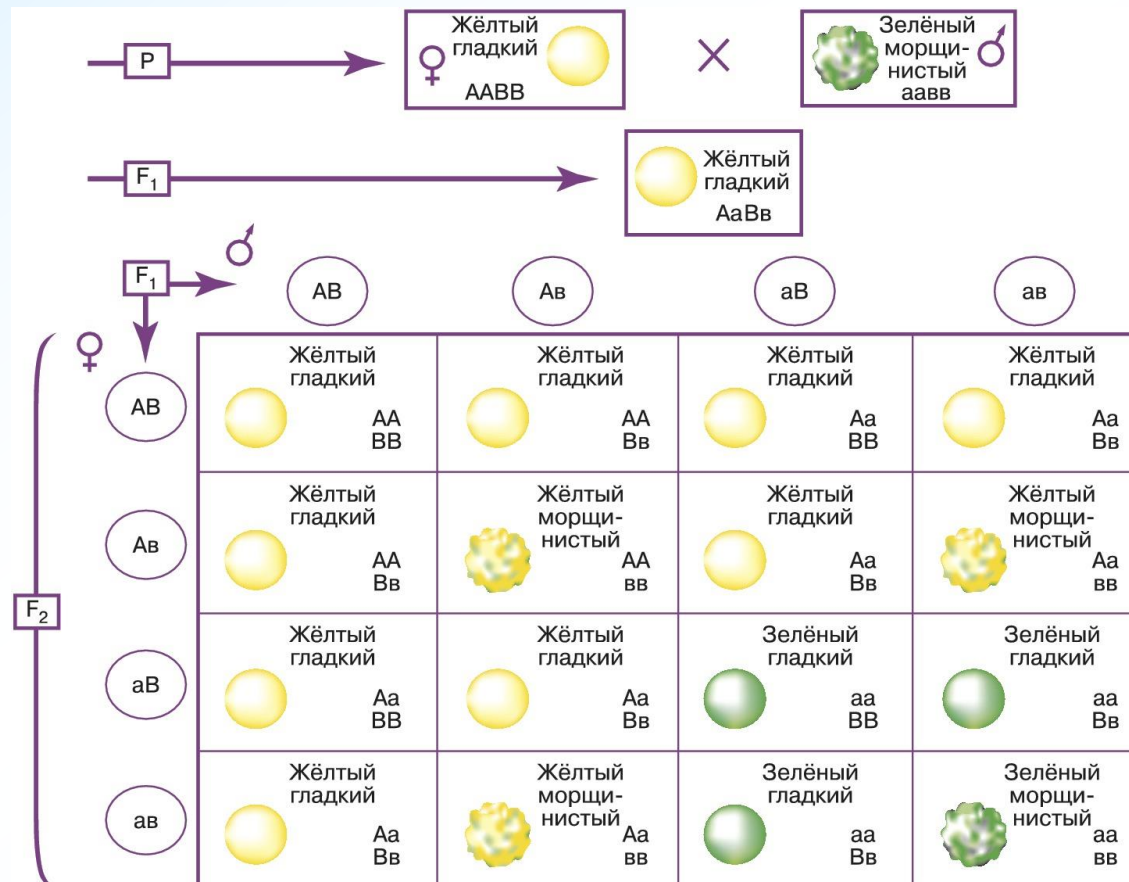
организмы, сходные по внешнему виду (по фенотипу), могут резко различаться по наследственным свойствам (по генотипу)



Третий закон Грегора Менделя

Закон независимого комбинирования (наследования) признаков

каждая пара альтернативных признаков (аллелей) наследуется в ряду поколений независимо друг от друга, в результате чего среди потомков второго поколения в определённом соотношении появляются особи с новыми (по отношению к родительским) комбинациями признаков



Условия для выполнения законов Менделя:

1. Равновероятностный характер образования всех типов гамет на основе случайного расхождения хромосом в мейозе.
2. Равновероятностная выживаемость гамет всех типов.
3. Равновероятностный характер образования всех типов зигот
4. 100% выживаемость всех типов зигот.
5. Полное доминирование.
6. Отсутствие мутаций при онтогенезе родительских особей и всех потомков.

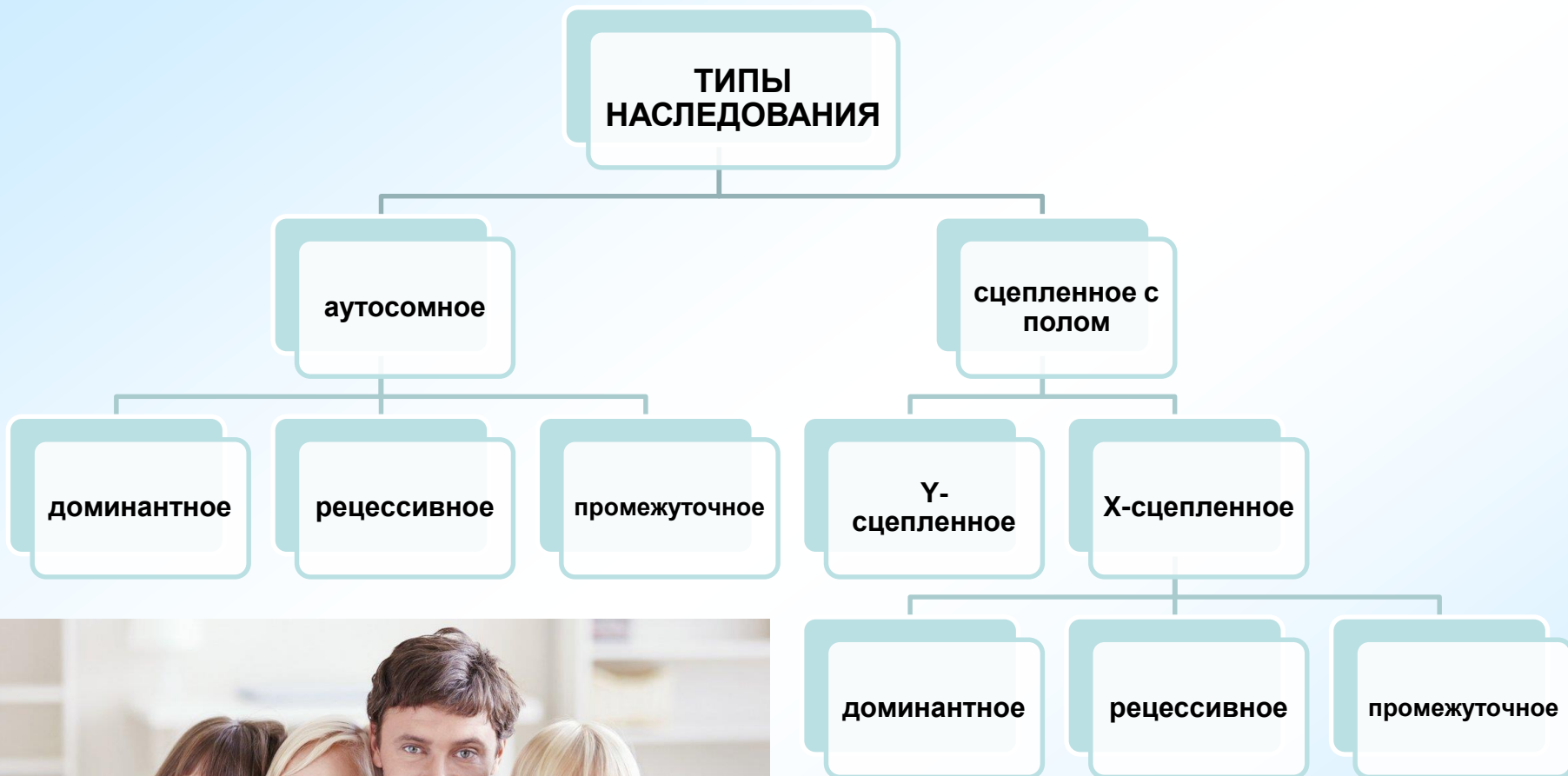


Условия для выполнения законов Менделя:

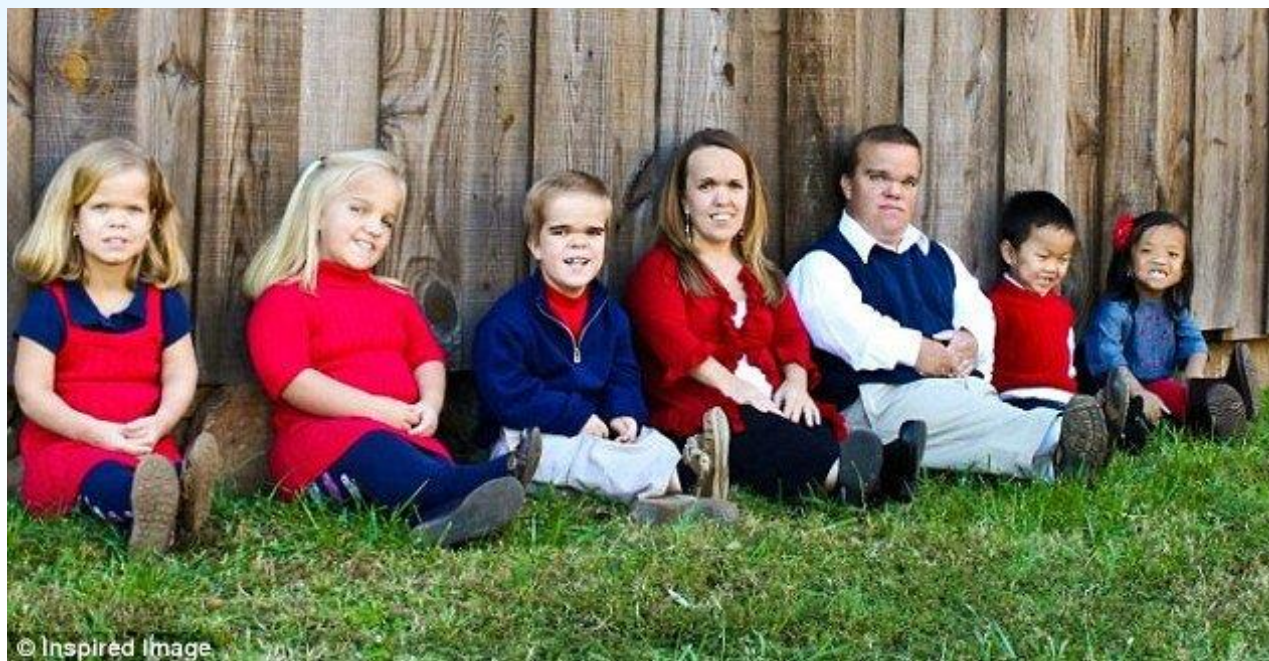


7. 100% пенетрантность и явная экспрессивность.
8. Стандартизация условий.
9. Достаточно большая выборка.
10. Отсутствие сцепления неаллельных генов.
11. Отсутствие взаимодействия между неаллельными генами.

Типы моногенного наследования признаков



Типы моногенного наследования признаков

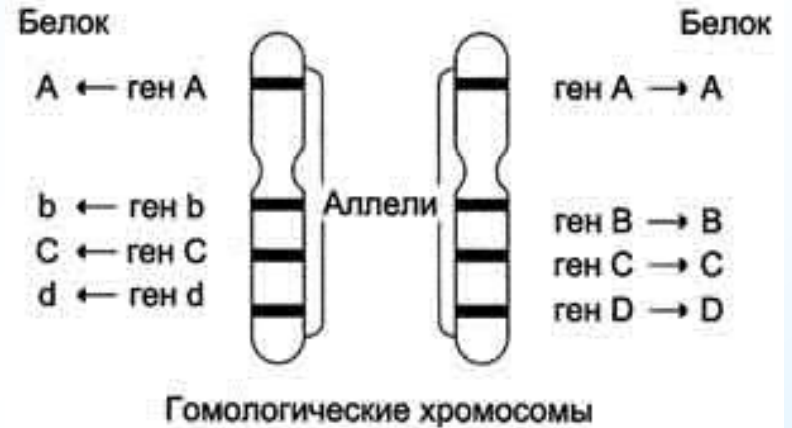
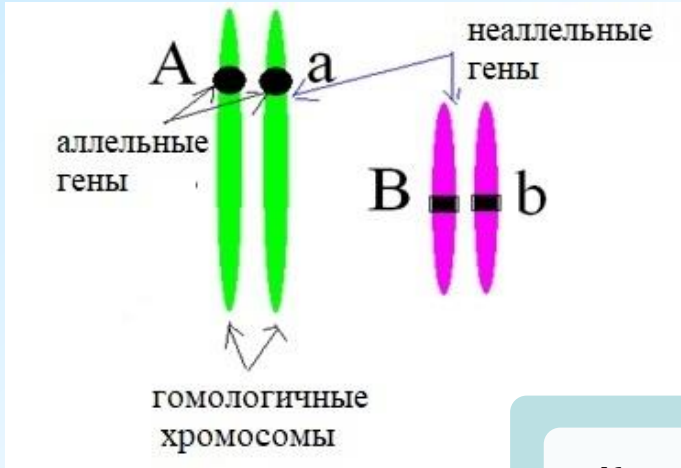


*Семья Джонсон
(США)*

Ахондроплазия – аутосомно-доминантный тип наследования

Терминология наследования признаков

Аллели — различные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках (локусах) гомологичных хромосом, которые определяют направление развития конкретного признака.



Каждый признак представлен 2-мя аллельными генами

Гомозиготный генотип

Гетерозиготный генотип

AA

aa

Aa

Терминология наследования признаков

Экспрессия – способность гена проявляться в фенотипе.



Экспрессивность - степень выраженности признака (фенотипического проявления) при реализации генотипа в различных условиях среды.

Выраженность фенотипического проявления гена связана с изменчивостью признака в пределах нормы реакции. Выражается в изменении морфологических признаков, биохимических, иммунологических, патологических и других показателей.

Экспрессивность может быть высокая, средняя, низкая и нулевая.

Терминология наследования признаков

Пенетрантность - количественный показатель фенотипического проявления гена (пробиваемость гена в признак).

Пенетрантность выражается в процентах числа особей, несущих признак, к общему числу носителей гена, потенциально способного реализоваться в этот признак.

При полной пенетрантности (100%) ген проявляет свое действие у каждой особи, обладающей им;

При неполной пенетрантности (меньше 100%) ген проявляет свой фенотипический эффект не у всех особей.



В основе неполной пенетрантности лежит взаимодействие генетических и средовых причин.

Терминология наследования признаков

Пенетрантность и экспрессивность зависят: от генотипа

Пенетрантность по *шизофрении* у гомозигот – 100%, а у гетерозигот – 20 %.

Пенетрантность по *полидактилии* всегда 100%, а экспрессивность может быть различной (разное количество добавочных пальцев на руках и ногах).

При *синдроме Марфана* (наследственная патология соединительной ткани) экспрессивность гена имеет различные формы:

тяжелое течение - поражение костной системы, нарушение зрения и сердечно – сосудистой системы

стертые формы - астеническое телосложение, арахнодактилия, сколиоз I степени, близорукость.



Пенетрантность и экспрессивность зависят: от пола

Пенетрантность *подагры* у мужчин составляет 20 %, а у женщин - 0.

Гипертрихоз у мужчин имеет 100%-ю пенетрантность.

Пенетрантность и экспрессивность зависят: от возраста

Пенетрантность *хореи Гентингтона* в 20 – 24 года составляет 8,3%, а в 30 – 34 года – 18%.

Пенетрантность и экспрессивность зависят: от факторов внешней среды

Фенилкетонурия может иметь различную степень экспрессивности (от степени легкой дебильности до глубокой имбецильности).

Ранняя диагностика и лечение (искусственная диета) предупреждает развитие клинической картины болезни.

В отсутствии диетотерапии и поздней диагностики развивается умственная отсталость, дефект пигментации, судорожный синдром.



Терминология наследования признаков

Полимерия (полигения) – один признак определяется несколькими генами (цвет кожи определяет минимум 4 пары генов, группы крови – 3 гена). Полигенно у человека наследуются количественные признаки.



Супрессия – взаимодействие неаллельных генов.



Терминология наследования признаков

Плейотропность – свойство гена определять несколько признаков (зависимость нескольких признаков от одного гена).

Ген определяющий количество пигмента кожи меланина определяет оттенок глаз, кожи, волос.

Альбинизм - депигментированная розовая кожа, очень светлые глаза (с красным оттенком, когда сосудистая оболочка просвечивает сквозь слабо окрашенную радужку), белые волосы.

