

**Організмовий рівень організації
генетичної інформації
Взаємодія генів**

1. Предмет, завдання і методи загальної генетики та антропогенетики.
2. Етапи розвитку генетики.
3. Спадковість і мінливість – фундаментальні властивості живого. Основні поняття генетики: генотип, фенотип, спадковість, мінливість, успадкування, алелізм, гетерозиготність та гомозиготність.
4. Закони спадковості, встановлені Г. Менделем.
5. Взаємодія генів як результат реалізації спадкової інформації:
 - а) взаємодія алельних генів;
 - б) взаємодія неалельних генів.
6. Плейотропна дія генів.
7. Множинні алелі. Генетика груп крові систем АВО, резус та інших. Успадкування резус фактору та гемолітична хвороба. Значення визначення груп крові для генетики та медицини.

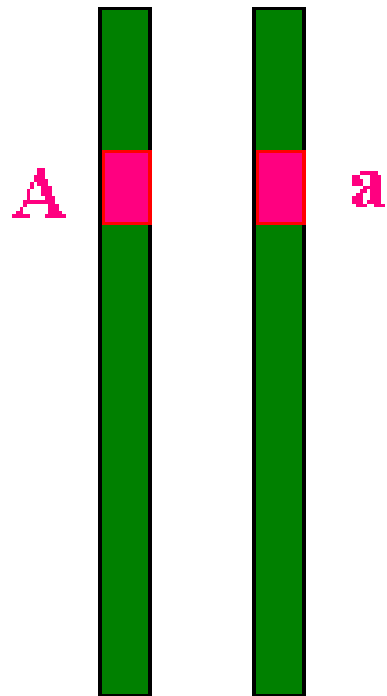
Генетика

– наука (предмет) про основні закономірності спадковості та мінливості, а також про механізми та процеси, які забезпечують ці властивості живих організмів

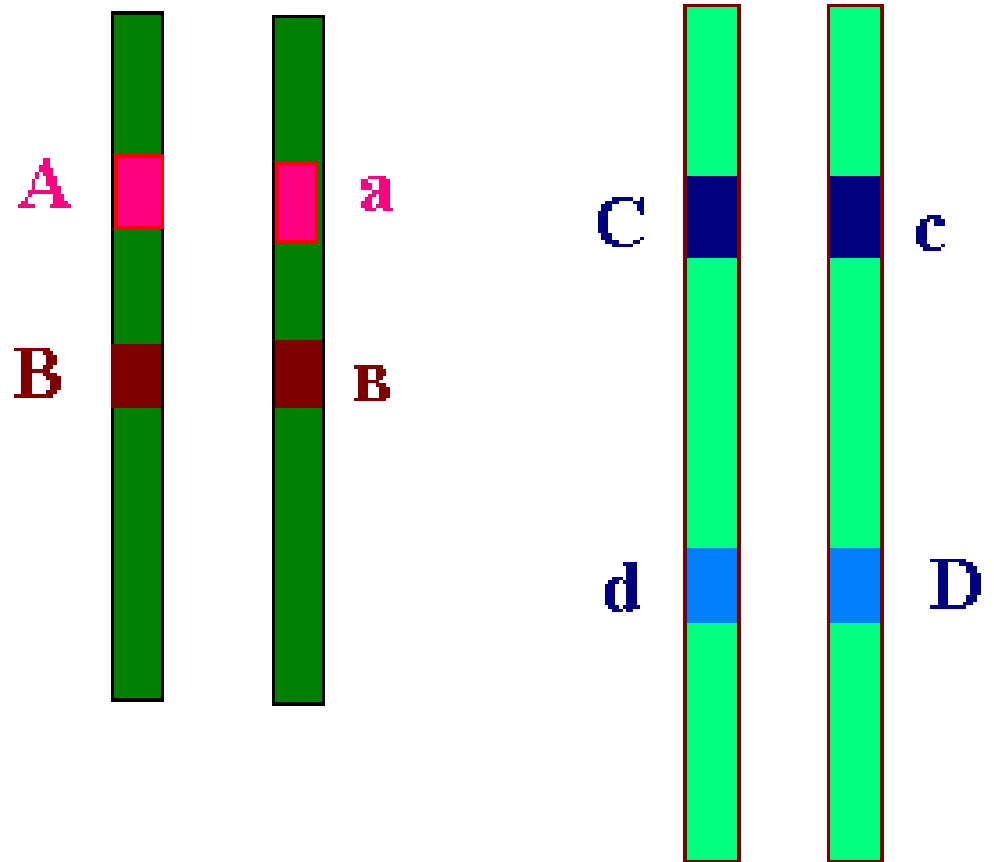
- **Спадковість** – властивість організмів забезпечувати матеріальну та функціональну спадкоємність із покоління в покоління (між поколіннями).
- **Успадкування** – передача спадкової інформації з одного покоління організмів іншому.
- **Мінливість** - властивість організмів певної групи існувати з різними варіантами ознак і властивостей.
- **Альтернативні (взаємовиключні) ознаки** – різні стани одній ознаки, які визначаються різними алелями гену.

- **Алельні гени** – гени, які знаходяться в однакових локусах гомологічних хромосом та визначають одну ознаку на молекулярному рівні. Алельні гени можуть бути в різних станах : домінантна алель (A) – рецесивна алель (a).
- **Генотип** – індивідуальна система взаємодіючих генів організму, яка визначає його розвиток та формування фенотипу в конкретних умовах середовища називають.
- **Фенотип** - сукупність усіх ознак і властивостей організму. Фенотип - результат реалізації генетичної інформації в процесі індивідуального розвитку організму при конкретних умовах середовища.

Алельні гени



Неалельні гени



■ **Гомозиготи** – організми, які при схрещуванні між собою не дають розщеплення в потомстві

- мають в генотипі однакові алелі генів
- утворюють один сорт гамет

■ **Гетерозиготи** – організми, які при схрещуванні між собою дають розщеплення в потомстві

- мають в генотипі різні алелі генів
- утворюють декілька типів гамет

Етапи розвитку генетики

Вивчення спадковості і мінливості на організмовому рівні - перший етап розвитку генетики.

Роботи Г.Менделя (1865), Г. де Фріза, К.Корренса, К.Чермака (1900). Гібридологічний метод.

Закони спадковості

Етапи розвитку антропогенетики та медгенетики

- Ф.Гальтон (1865) “Успадкування таланту і характеру” - застосував **біометричний метод** для вивчення успадкування ознак у людини, Геррод (1901-1902) – при вивченні успадкування алкаптонурії доказує її моногенний характер успадкування відповідно законів Менделя.

**Вивчення закономірностей
спадковості та мінливості на
клітинному рівні - другий
етап розвитку генетики.**

Роботи У.Сеттона (1902-1903), Т. Бовері
(1902-1907), Т.Г Моргана та ін.

Хромосомна теорія спадковості 1911р.

Створення мутаційної теорії та розвиток генетики популяцій - третій етап розвитку генетики.

Роботи С.І. Коржинського (1899),
Г. де Фріза (1901), К.Л.Надсона,
М.П.Дубініна, М.Є.Лобашова,
Г.С.Філіпова, Г.Меллера (1925-1933),
М.В. Тимофєєва-Рісовського, М.І.
Вавілова (1920), В.Иогансена,
С.С.Четверікова (1925) та ін.

Вивчення спадковості та мінливості на молекулярному рівні -четвертий етап.

Роботи О.С.Серебровського, М.П.Дубініна, М.К.Кольцова, Е.Чаргафа, А.М.Білозерського, О.Ейвері (1944), Дж. Уотсона і Ф.Кріка (1953), Ж.Моно та ін. в розвитку молекулярної генетики.

**Сучасний
генетики...**

етап

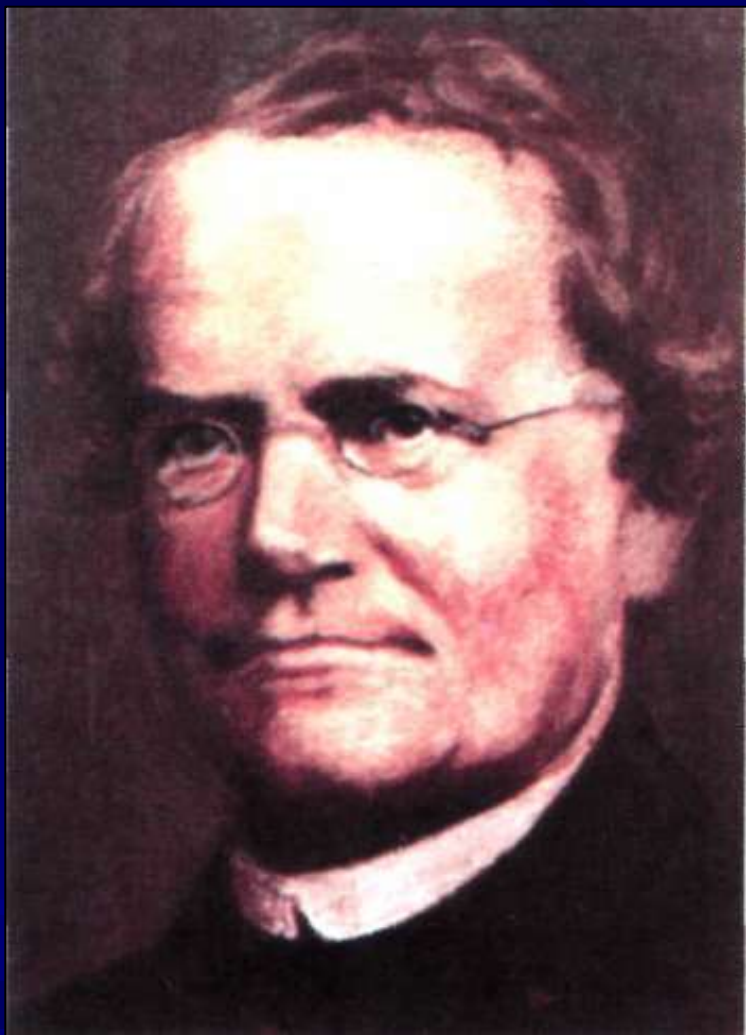
розвитку

- Бернштейн (1924-1925) – встановлює **генетичні основи успадкування груп крові** системи АВО, доказує наявність 3-х алелів генів груп крові АВО.
- 1948-1949 р. – **встановлення причин деяких спадкових молекулярних хвороб**: серпоподібно-клітинної анемії, фенілкетонурії, галактоземії (Полінг та інші);
- 1956- 1959 роки – розробка методики **вивчення каріотипу людини, розвиток клінічної цитогенетики, встановлення хромосомних хвороб.**

■ 60-70 роки 20 століття розробка *методів пренатальної діагностики спадкових хвороб та розвиток медико-генетичної консультації.*

■ **Сучасний етап розвитку медичної генетики:**

- генетична інженерія,
- генотерапія,
- клонування...



Грегор Мендель

(Gregor Johann Mendel)

1822-1884

Закони спадковості

**(Г.Мендель, 1865; Г.де Фриз, К. Корренс,
К.Чермак, 1900)**

I закон спадковості

(закон одноманітності гібридів 1-го покоління)

- **При схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються за альтернативними ознаками в першому поколінні спостерігається одноманітність, як за фенотипом, так і за генотипом.**

Схема запису

A – ген жовтого забарвлення гороху;

a - ген зеленого забарвлення;

AA - гомозиготний жовтий горох (генотип);

aa - гомозиготний зелений горох (генотип).

P: ♀ AA x ♂ aa

Гамети (G): A a

F1: Aa – гетерозиготний жовтий горох

(одноманітність нащадків за фенотипом та генотипом).

II закон спадковості (закон розщеплення)

- При схрещуванні гетерозиготних особин в їх потомстві спостерігається розщеплення і з'являються особини з рецесивними ознаками, які становлять не більш як $\frac{1}{4}$ частину нащадків.

Схема запису

$$\begin{array}{l} P : \text{♀ } Aa \quad \times \quad \text{♂ } Aa \\ \text{Гамети (G):} \quad A \qquad \qquad A \\ \qquad \qquad \qquad a \qquad \qquad a \end{array}$$

$$F_2 : AA; Aa; Aa; aa$$

- *За фенотипом:*

3 : 1 (75% - з жовтим насінням; 25% - з зеленим)

- *За генотипом:*

розщеплення у відношенні **1 : 2 : 1** (25% гомозиготних з жовтим насінням; 50% - гетерозиготних з жовтим насінням; 25% - гомозиготних з зеленим насінням).

III закон Менделя

(закон незалежного успадкування та комбінування ознак).

- При схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються за двома або більш парами альтернативних ознак в другому поколінні спостерігається незалежне успадкування та незалежне комбінування ознак (при умові їх незчепленої локалізації), внаслідок чого з'являються особини з новими комбінаціями ознак, які не властиві батьківським та прабатьківським формам.

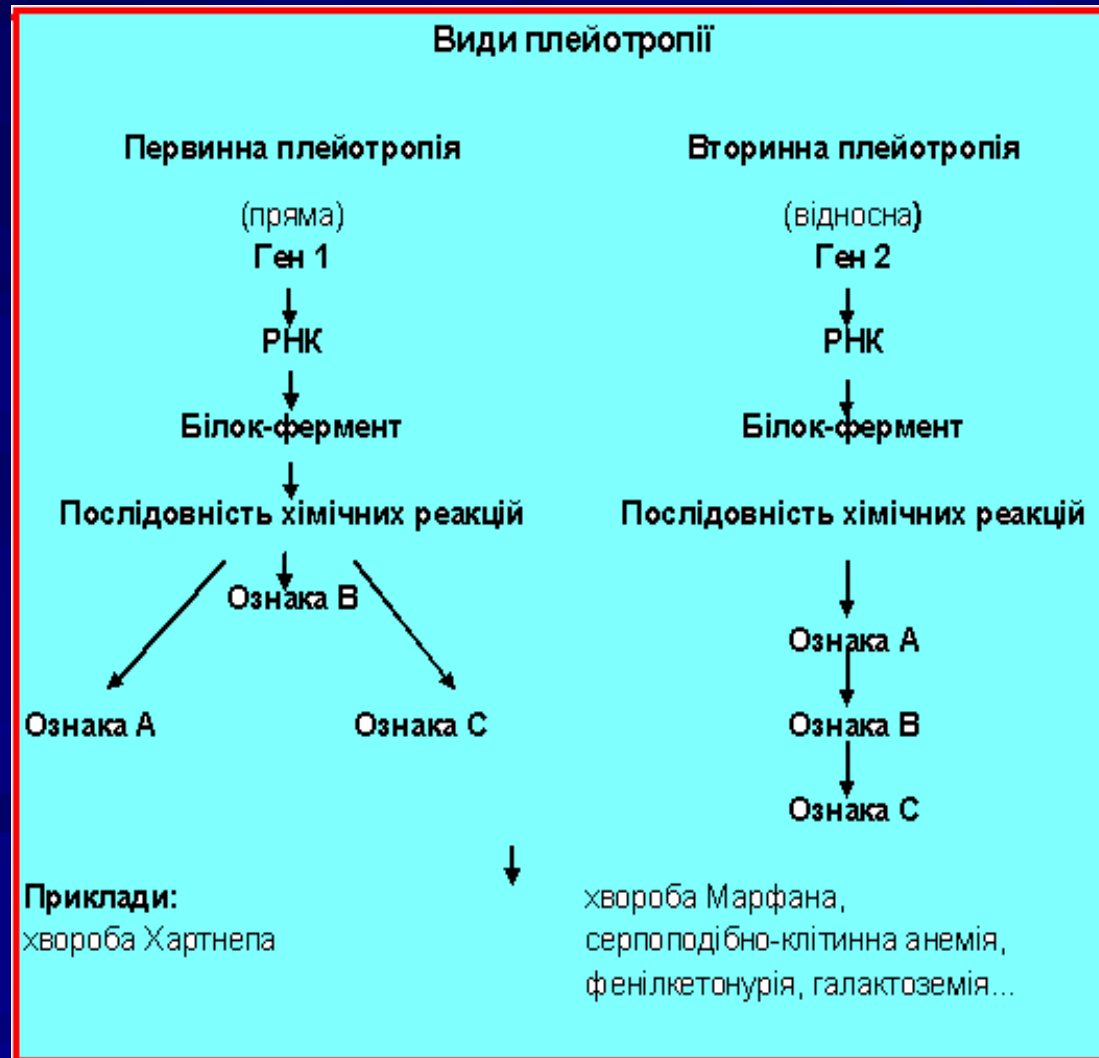
Взаємодія генів

- **Взаємодія генів – результат реалізації генетичної інформації з певної групи генів, які визначають формування в залежності від їх комбінацій, різних варіантів ознак (фенотипів).**

Форми взаємодії алельних генів:

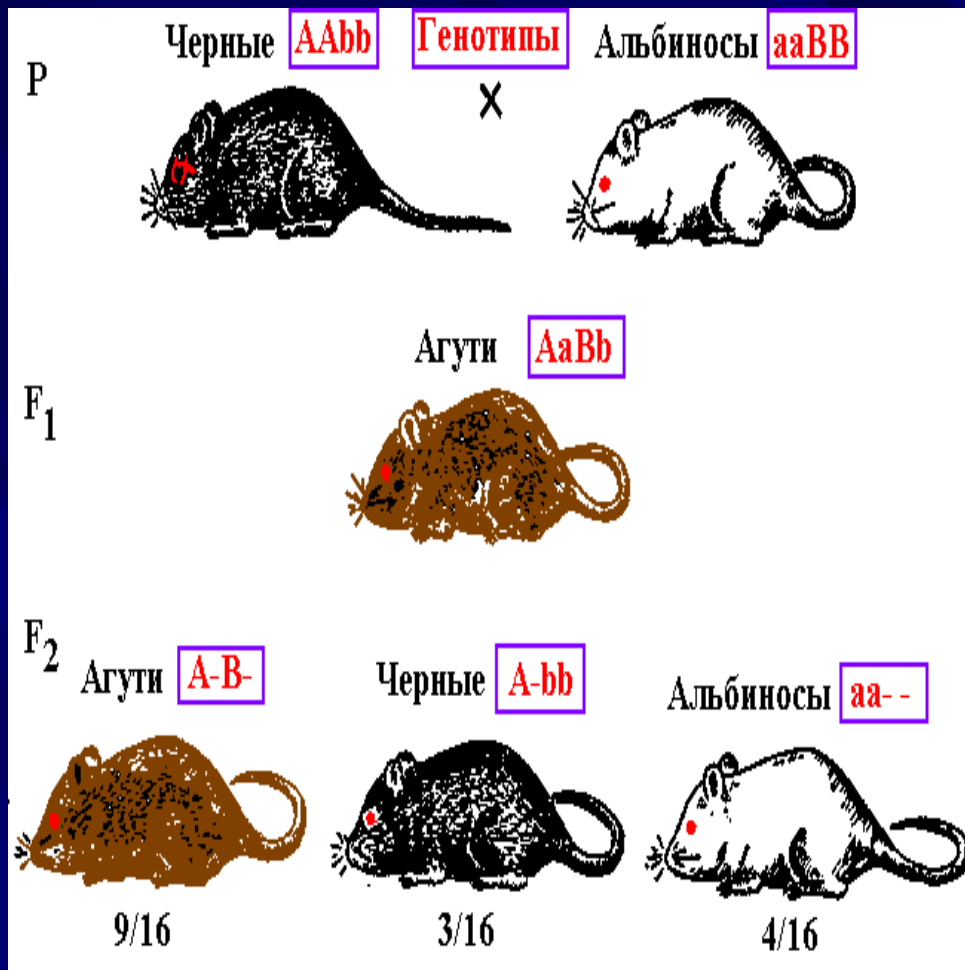
- Повне домінування
- Неповне домінування
- Кодомінування
- Наддомінування
- Міжалельна комплементация
- Алельне виключення

Плейотропія (множинна дія гену) – детермінація (визначення) одним геном декількох ознак.



Форми взаємодії неалельних генів:

- **Комплементарність**
- **Епістаз**
- **Полімерія**



Комплементарність

тип взаємодії неалельних генів, коли один домінуючий ген доповнює дію іншого неалельного домінуючого гена, і вони разом визначають нову ознаку, яка відсутня у батьків, відповідна ознака розвивається тільки в присутності обох неалельних генів.

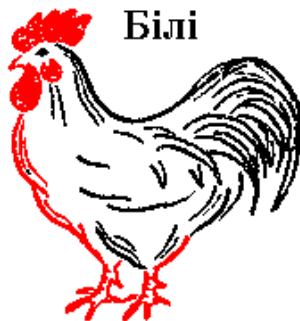
ССJJ

Генотипы

ссii

Білі

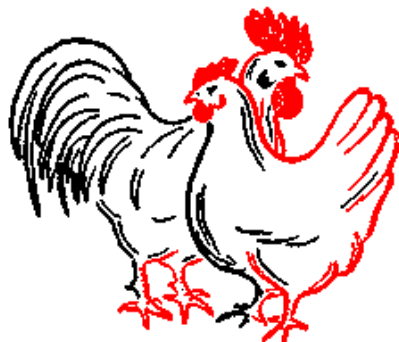
Білі



×

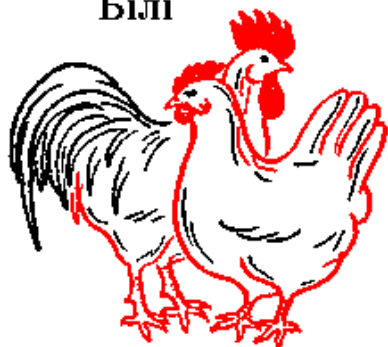
СсJi

Білі

**С-J- ccJi ccii****С-ii**

Білі

Забарвлені



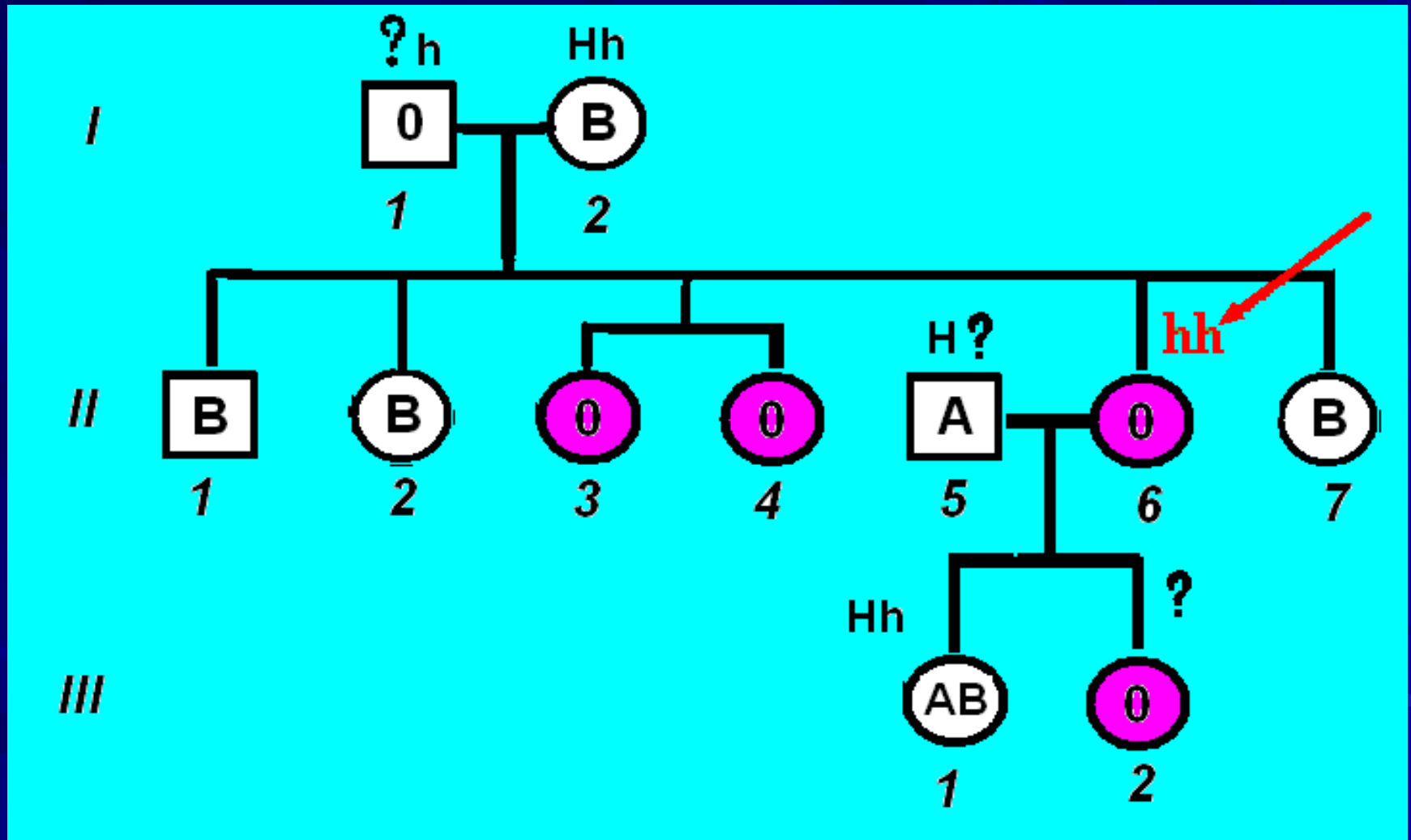
13/16

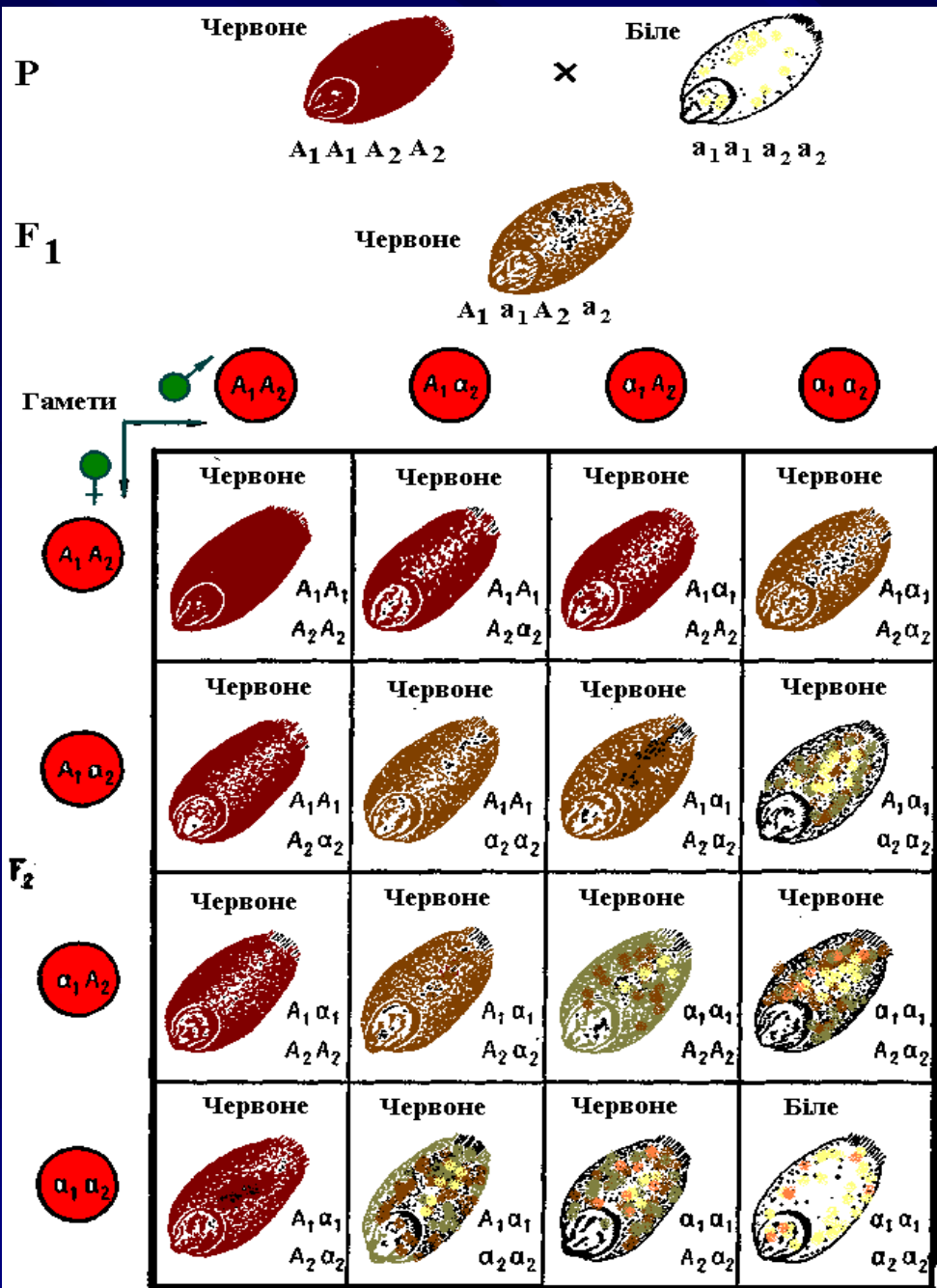
3/16

■ Епістаз

взаємодія неалельних генів, за якої один ген пригнічує дію іншого неалельного гена. Пригнічення можуть викликати як домінантні, так і рецесивні гени, залежно від цього розрізняють епістаз домінантний і рецесивний. Пригнічувальний ген отримав назву інгібітору, або супресора. Гени-інгібітори в основному не детермінують розвиток певної ознаки, а лише пригнічують дію іншого гена. У людини прикладом може бути «бомбейський фенотип»

Бомбейський феномен





Полімерія

(від грецьк. *polimeria* - багаточленність) — один з типів взаємодії генів, за якого ступінь розвитку однієї тієї самої ознаки обумовлений впливом так званих полімерних генів (які проявляються подібним чином). Полімерія відкрита у 1909 р. Н. Г. Нільсоном-Еле.

Множинні алелі



$c^h c^h$



$c^{ch} c^{ch}$



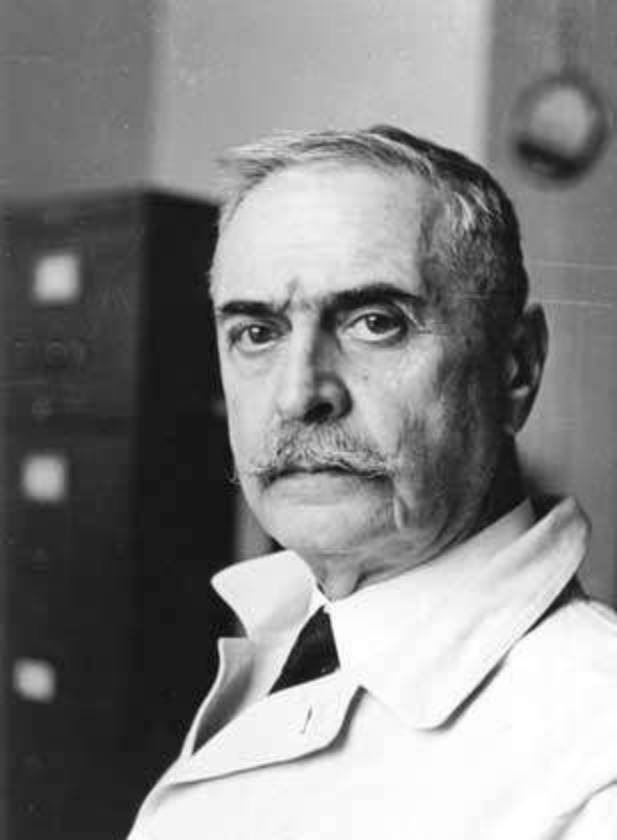
$c^c c^c$



$c^{ch} c^h$



$c^a c^a$



1868-1943

- В 1900 р. К.Ландштейнер і Л.Янський виділили 3 групи крові А,В,0 , через два роки А.Штурлі та А.Декастелло – IV (АВ) групу крові.
- В 1927 К. Ландштейнер и Ф.Левін відкрили 2 еритроцитарні системи (систему антигенів MNSs и антигенну систему Р).
- В 1930 р. – Нобілевська премія з фізіології та медицини
- В 1940 р. - резус-фактор (Rh)

Успадкування груп крові системи АВО (Бернштейн, 1925)

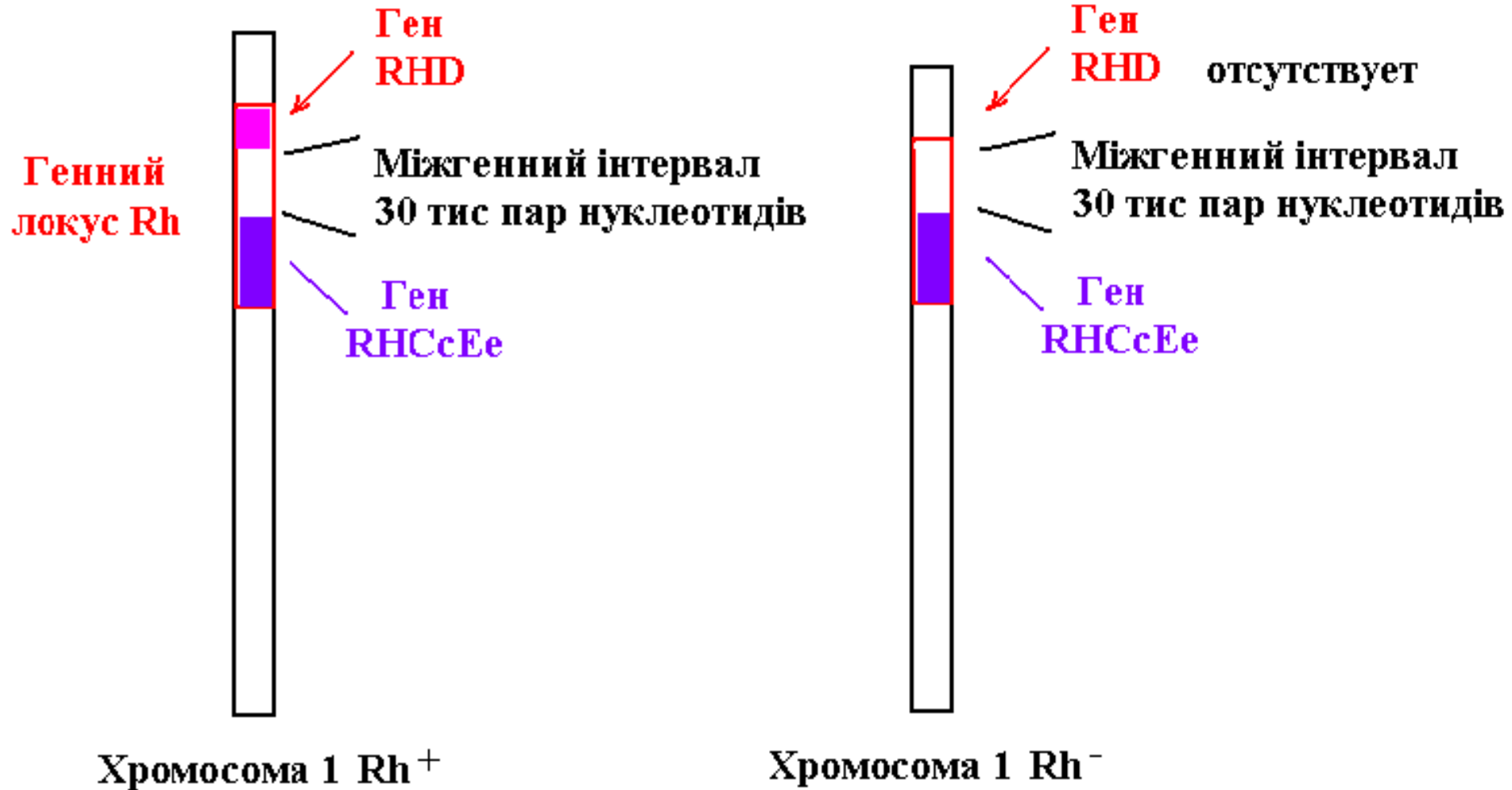
Група крові	Гени	Генотип	Генетичні маркери	
			антигени	антитіла
I (0)	J^O	$J^O J^O$	-, -	α, β
II (A)	J^A	$J^A J^A, J^A J^O$	A, -	-, β
III (B)	J^B	$J^B J^B, J^B J^O$	-, B	$\alpha, -$
IV (AB)	J^A, J^B	$J^A J^B$	A, B	-, -

Успадкування Rh-фактора

(основний антиген системи резус)

Резус-фактор	Rh ⁺	Rh ⁻
Генотип	DD, Dd	dd
Фенотип	Є антиген D	антиген d відсутній

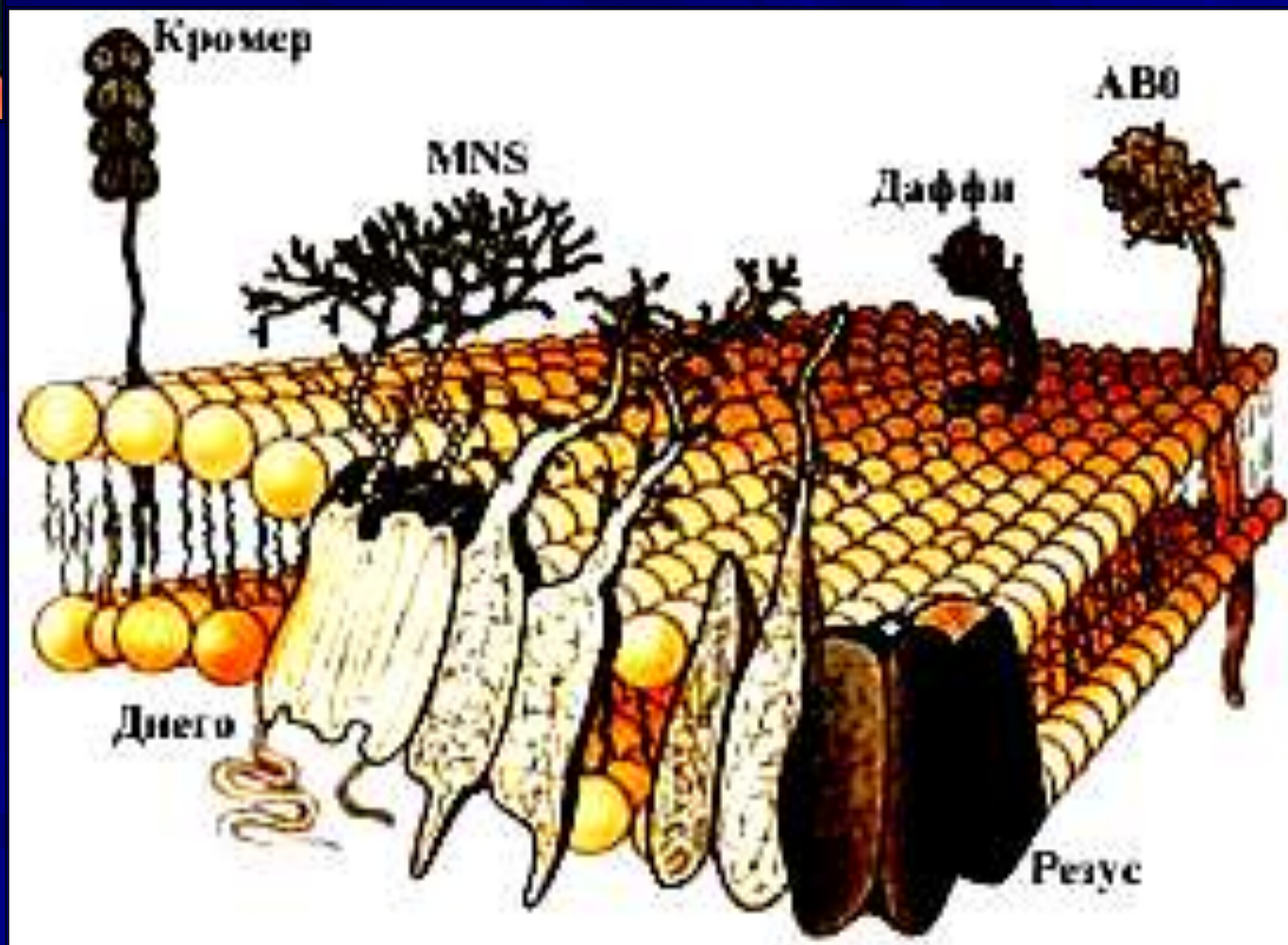
Локалізація генів системи Rh



Гени системи резус



Гени система АВ0



НАЗВА СИСТЕМИ	СИМВОЛ ISTB	НОМЕР	КІЛЬКІСТЬ АНТИГЕНІВ
<i>ABO</i>	ABO	001	21
<i>MNS MN</i>	MNS	002	38
<i>P</i>	P1	003	3
<i>Rh</i>	RH	004	51
<i>Lutheran</i>	LU	005	20
<i>Kell</i>	KEL	006	24
<i>Lewis</i>	LE	007	5
<i>Duffy</i>	FY	008	6
<i>Kidd</i>	JK	009	3
<i>Diego</i>	DI	010	4
<i>Cartwright</i>	YT	011	2
<i>Xg</i>	XG	012	
<i>Scianna</i>	SC	013	3
<i>Dombrock</i>	DO	014	5
<i>Colton</i>	CO	015	3
<i>Landsteiner-</i>	LW	016	3
<i>Wiener</i>			
<i>Chido-</i>	CH/PG	017	9
<i>Rodgers</i>			
<i>Hh</i>	H	018	1
<i>Kx</i>	KX	019	1
<i>Gerbich</i>	GE	020	7
<i>Cromer</i>	CROM	021	10
<i>Knops</i>	KN	022	5
<i>Indian</i>	IN	023	2
<i>Ok</i>	OK	024	2
<i>Raph</i>	MER2	025	1

■ Номенклатура систем антигенів еритроцитів

