

Значение множественных аллелей: Служит материалом комбинативной изменчивости, что приводит к улучшению адаптивных свойств вида.

Группа крови АВО

У человека в основе наследования групп крови и лежит множественный аллелизм.

Изначально общим предшественником всех антигенов является субстанция Н. т.е. в локусе 9 хромосомы имеется ген на основе которого синтезируется субстанция Н, которая определяет развитие антигенов А и В. К субстанциям Н и О антител нет.

Группа крови – это иммунологический признак крови, обусловленный определенными специфическими антигенами, находящимися на поверхности эритроцитов.

Система АВО была открыта в 1901 году Карлом Ландштейнером, за что в 1930 году он получил нобелевскую премию. На сегодняшний день установлено, что в данном локусе имеется около 20 аллелей, но самые сильные А и В.

$I^O - I^{O1}, I^{O2}$

$I^A - I^{A1}, I^{A2}, \dots, I^{A5}, I^{Aend}, I^{Afi}, I^{Abaunti}, I^{Alai}, I^{Aw}, I^{Ax}, I^{Am}$

$I^B - I^{BN}$

Группа крови	Фенотип		Гены	Генотипы	
	антигены	антитела			
I (O)	O	α, β	I^O	$I^O I^O$	
II (A)	A	β	I^A	$I^A I^A, I^A I^O$	Полное доминирование
III (B)	B	α	I^B	$I^B I^B, I^B I^O$	
IV (AB)	A, B	-	I^A, I^B	$I^A I^B$	кодоминирование

Самая древняя группа крови **I (O)** – у неандертальцев и кроманьонцев: повышенная потребность в мясе, рыбе.

II (A) – появилась 15-20 тыс.лет назад: в рационе появилась растительная пища. Чаще вегетарианцы.

III (B) – 10-15 тыс.лет назад в предгорьях Гималаев: рацион кочевников.

IV (AB) – самая молодая, около 1000 лет назад. Редкая всего у 5% населения земного шара. У них более стойкий иммунитет.

В Европе – I, II

В Азии – III

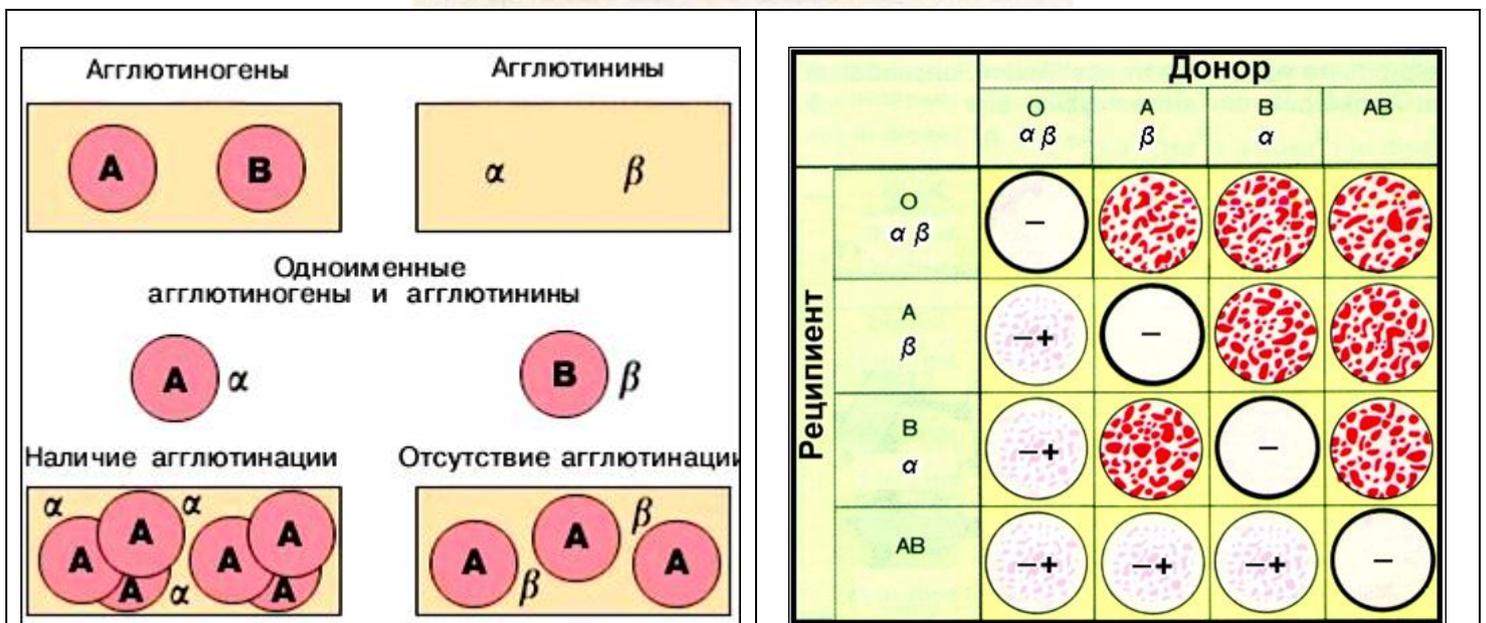
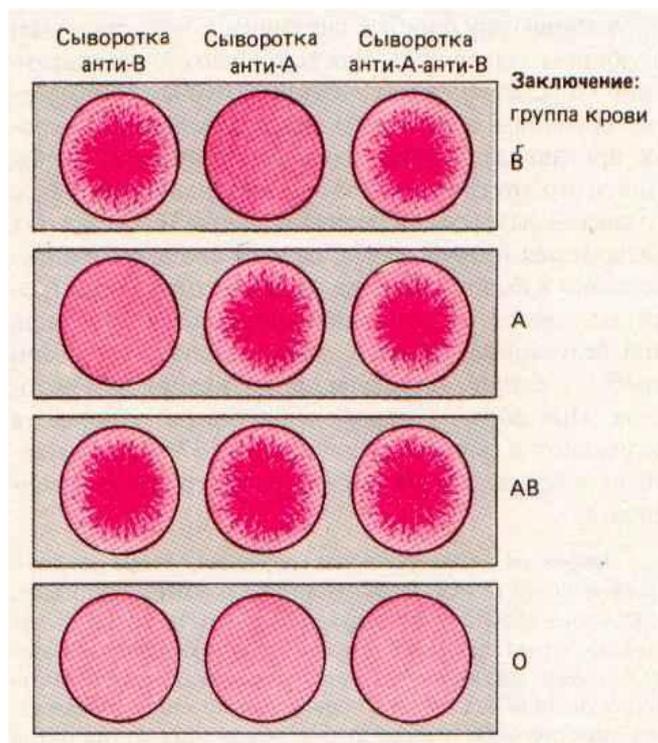
В Америке - I

Переливание крови «Группа в группу резус в резус»

Зачем знание групп крови:

1. Судебная экспертиза – для исключения отцовства.
2. Переливание крови – трансплантация крови. Только группа в группу!
3. Предупреждение и лечение ГБН.
4. Связь групп крови и заболеваний.

Одну каплю крови смешивают с сывороткой анти-В, вторую – с анти-А, третью – с анти-А-анти-В. По реакциям агглютинации (скопления эритроцитов, показанные ярко-красным цветом) судят о групповой принадлежности крови.



Rh фактор

Название "**резус-фактор**" происходит от названия вида обезьяны - макак-резус. В 1940 году австралийским ученым Карлом Ландштейнером (он же в 1900 году открыл группы крови, за что в 1930 году получил нобелевскую премию) и американским ученым А.С. Винером в эритроцитах крови этой обезьяны был обнаружен антиген, названный резус фактором.

Наличие или отсутствие резус фактора в эритроцитах людей обуславливает принадлежность их к резус-положительной (Rh+) или резус-отрицательной (Rh-) группе.

Установлено, что 86% людей европеоидной ("белой") расы обладают резус-положительным (99% индейцев и азиатов), а 14% - резус-отрицательным фактором (7% африканцев).

Резус-принадлежность можно определить начиная с 7-8 нед беременности, и она не меняется в течение жизни человека.

"Резус-положительные" свойства крови обусловлены влиянием доминантного гена, а "резус-отрицательные" - рецессивного гена.

Это тоже антиген, находящийся на эритроцитах. Ген резус фактора локализован в 1 хромосоме, где тесно сцеплены 3 гена С,Д,Е. самый сильный из них Д, который и учитывается при определении резус фактора.

Например, ген желтого цвета семян гороха полностью подавляет ген зеленой окраски, ген карего цвета глаз у человека подавляет ген голубой их окраски.

- **Неполное доминирование**

При **неполном доминировании** (промежуточном наследовании) доминантный ген не полностью подавляет проявление действия рецессивного гена. У гибридов первого поколения наблюдается промежуточное наследование, а во втором поколении — расщепление по фенотипу и генотипу одинаково 1:2:1 (проявляется доза действия генов). Например, если скрестить растения душистого горошка с красными и белыми цветами первое поколение будет иметь розовые цветки.

- **Кодоминирование**

При **кодоминировании** гены одной аллельной пары равнозначны, ни один из них не подавляет действия другого; если они оба находятся в генотипе, оба проявляют свое действие. Типичным примером кодоминирования является наследование групп крови человека по АВО- (группа АВ) и MN- (группа MN) системам. Одновременное присутствие в генотипе генов J^A и J^B обуславливает наличие в эритроцитах антигенов А и В (IV группа крови). Гены J^A и J^B не подавляют друг друга — они являются равноценными, **кодоминантными**.

Признак	Ген	Генотип
I (O)	I^O	$I^O I^O$
II (A)	I^A	$I^A I^A$ $I^A I^O$
III (B)	I^B	$I^B I^B$ $I^B I^O$
IV (AB)	I^A, I^B	$I^A I^B$

ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ.

Неаллельные гены – гены, расположенные в **разных локусах не гомологичных** (или гомологичных) хромосом, но определяют развитие **одного признака**.

Взаимодействие неаллельных генов называется **межаллельным**.

Различают следующие его виды: **комплементарность, эпистаз и полимерию**.

- **Комплементарность**

Это такая форма взаимодействия, при которой гены разных аллельных пар дополняют действие друг друга.

При **комплементарности** присутствие в одном генотипе двух доминантных (в гомо- или гетерозиготном состоянии) или рецессивных (в гомозиготном состоянии) генов из разных аллельных пар приводит к появлению нового варианта признака. Расщепление при скрещивании двух гетерозигот **9:3:3:7, 9:6:1, 9:7**

Типичный пример — развитие слуха у человека.

Задача №1.

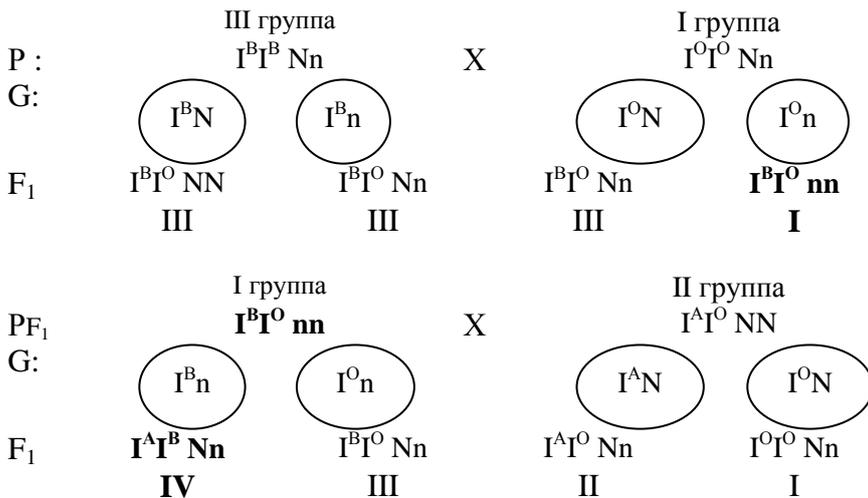
9/16 - C_I - неокрашенные
 3/16 – ccI₁ - неокрашенные
3/16 – CcII - окрашенные
 1/16 – ccii – неокрашенные

Т.о. получаем расщепление **по генотипу 9:3:3:1, а по фенотипу 13:3**

У человека описан «бомбейский феномен» в наследовании групп крови по АВО системе. У женщины, получившей от матери аллель J^B , фенотипически определялась I(0) группа крови. При детальном исследовании было установлено, что действие гена J^B (синтез в эритроцитах антигена B) было подавлено редким рецессивным геном, который в гомозиготном состоянии оказал эпистатическое действие.

признак	ген	генотип
I(0)	I^O	$I^O I^O$
II(A)	I^A	$I^A I^A, I^A I^O$
III(B)	I^B	$I^B I^B, I^B I^O$
IV(AB)	I^A, I^B	$I^A I^B$
Не подавляет проявление группы крови	N	NN, Nn
Подавляет проявление группы крови	n	nn

Мать имела III, а отец I группу крови. У них родилась девочка, которая вышла замуж за мужчину со II группой и у них родились две девочки: первая с IV, а вторая с I группой крови. Появление в третьем поколении девочки с IV группой от матери с первой вызвало недоумение. Объясните, как это могло произойти.



➤ Полимерия

На проявление одного признака оказывают влияние доминантные гены из разных аллельных пар. Расщепление зависит от вида полимерии:

Некумулятивная – важно не количество доминантных аллелей в генотипе, а присутствие хотя бы одного из них – расщепление **15:1**.

Кумулятивная – число доминантных генов в генотипе влияет на степень выраженности признака. Расщепление **1:4:6:4:1**

Полимерные гены принято обозначать одной буквой латинского алфавита с цифровыми индексами, например, $A_1 A_1, A_2 A_2, a_3 a_3$ и т.д.

Признаки, детерминированные полимерными генами, называются **полигенными**. Так наследуются многие количественные и некоторые качественные признаки у животных и человека: рост, масса тела, величина артериального давления, цвет кожи и др.

Степень проявления этих признаков зависит от количества доминантных генов в генотипе (чем их больше, тем сильнее выражен признак) и в значительной мере от влияния условий среды.

Минимальное количество полимерных генов, при котором проявляется признак, называется **пороговым эффектом**.

Определить рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов роста.

Рост 180 см – $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$

Рост 150 см - $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$

Рассчитаем сколько см приходится на один ген: $180-150=30$ см, а всего генов 3 пары т.е. 6 генов. Следовательно, на 1 ген приходится $30:6=5$ см.

Определите генотип человека 165см. - $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$. разница от минимального роста $165-150=15$ см, учитывая, что на каждый ген приходится 5 см, следовательно, нам необходимо наличие 3 доминантных генов.