

Нов Български Университет

Тема: Генно-обусловени признаци в човека

Изготвил: Валя Димитрова, F18777

Специалност: Науки за Земята- ДО сем. 4

Курс: Основи на биотехнологиите

Ръководител: Гл.ас.д-р П. Михова

София, Май 2011



- Една от най-характерните особености на цялата жива природа е, че при размножаването родителите предават специфичните си белези на потомството.
- В действителност не се предават директно самите белези, а възможността в потомството да се развият такива белези и свойства, каквито са били развити в родителите.
- Няма нито един жив организъм, който да не възпроизвежда себеподобни. Както всички живи същества, и човекът се подчинява на законите на наследствеността.
- По отношение на “нормалната” наследственост на човека най-много данни има за начина, по който се унаследяват такива особености, като цвета и формата на очите, особеностите на косата (цвета, къдравостта), цвета на кожата, чертите на лицето (особеностите на носа, ушите, скулите и т.н), височината на тялото, някои особености на телесната конструкция, крайниците и още десетки морфологични белези).
- Някои от тези свойства се унаследяват просто, моногенно; други са полигенно обусловени, най-често от полимерни гени или от комплементарно генно взаимодействие.



Доминантно и рецесивно унаследяване



Някои от белезите на човека са проявени още при раждането. Например **брахидактилията**. Те са вродени. Други се проявяват в напреднала възраст. Такава е болестта **гъонтинктонова хореа**, при която поради дегенерация в мозъка не могат да се контролират движенията на крайниците, тялото и лицето.



Трябва да се прави разлика между вроден и наследствен белег. Вродени са всички белези, с които се ражда детето. Те може да са наследствени, а може да са обикновени модификации или морфози, които се предават по наследство. Наследствените белези се развиват от гените при определени условия. Едни от наследствените белези се предават като доминантни, други като рецесивни.

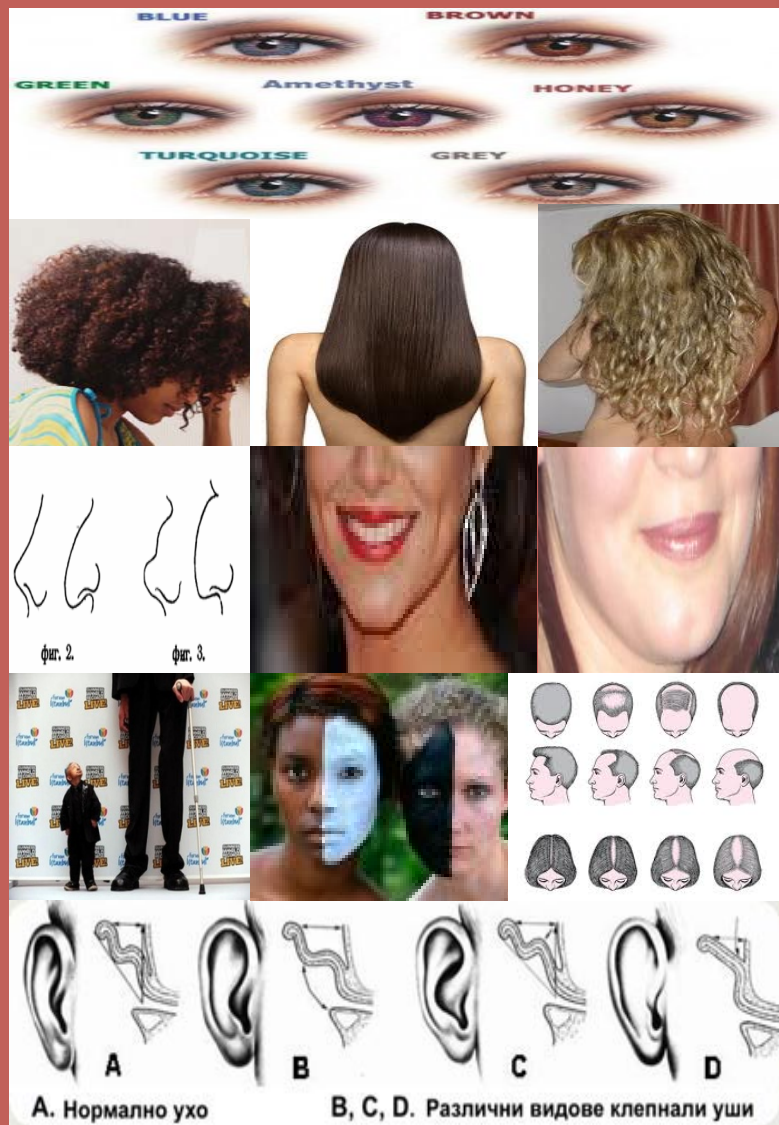


Таблица 1



Доминантен

1. Тъмна коса
2. Къдрава коса
3. Силно окосмено тяло
4. Ранно опадане на космите на косата
5. Бял кичур на челото
6. Петнистост на кожата
7. Черна кожа
8. Люспестта кожа(ихтиозис)
9. Отсъствие на емайл на зъбите
10. Кафяви очи
11. Светлокафяви и зелени
12. Потъмняване на лещата(катаракт)
13. Късогледство
14. Далекогледство
15. Астигматизъм
16. Нормално големи очи
17. Големи очи
18. Дълги ресници
19. Дебели устни
20. Широки ноздри
21. "Римски нос"
22. Ръст "джудже"



Рецесивен

1. Светла коса
2. Права коса
3. Слабо окосмено тяло
4. Нормално опадане на косата
5. Едноцветна коса
6. Едноцветна кожа
7. Бяла кожа
8. Нормална кожа
9. Нормални зъби
10. Гълъбови или сиви очи
11. Гълъбови и сиви
12. Нормална леща
13. Нормално зрение
14. Нормално зрение
15. Нормално зрение
16. Малки очи(микрофталмин)
17. Малки очи
18. Къси ресници
19. Тънки устни
20. Тесни ноздри
21. Прав нос
22. Нормален ръст



Таблица 1

23. Нисък ръст(определя се от много гени)

24. Полидактилия

25. Синдактилия(срастнали пръсти)

26. Брахидактилия(късопръстие)

27. Прогресивна мускулна атрофия

28. Кръвна група А, В, АВ

29. Хипертония

30. Нормално съсирване на кръвта

31. Нормална кръв

32. Многокамерен бъбрек

33. Нормално състояние

34. Нормален слух

35. Мигрена

36. Музикална дарба

23. Висок ръст

24. Пет пръста

25. Нормални пръсти

26. Нормални пръсти

27. Нормално състояние

28. Кръвна група 0

29. Нормално кръвно налягане

30. Хемофилия(свързана с пола)

31. Сърповидноклетъчна анемия

32. Нормален бъбрек

33. Захарен диабет

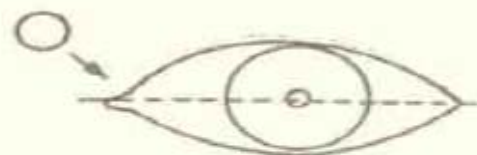
34. Вродена глухота

35. Нормално състояние



Генът за

гена за



прави

доминира
над



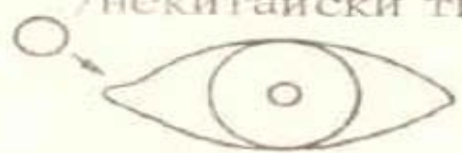
наклонени

/некитайски тип/

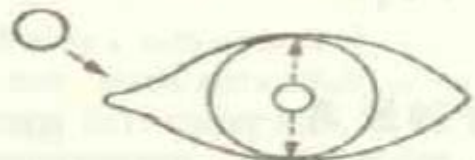


монголска гънка
/китайски/

доминира
над

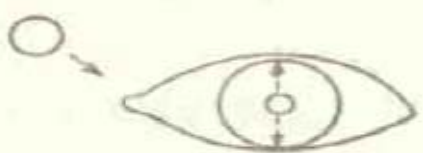


европейски

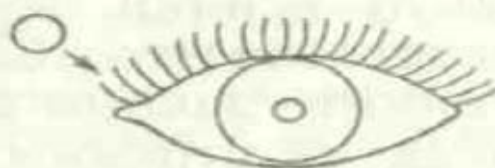


широки /големи/

доминира
над

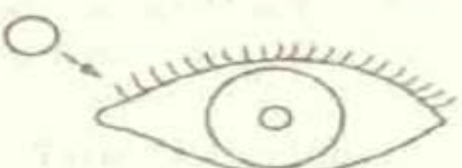


тесни /или малки/



дълги клепки

доминира
над

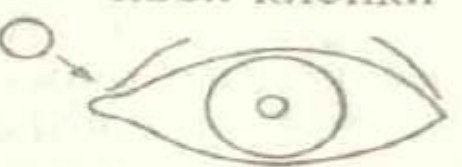


къси клепки



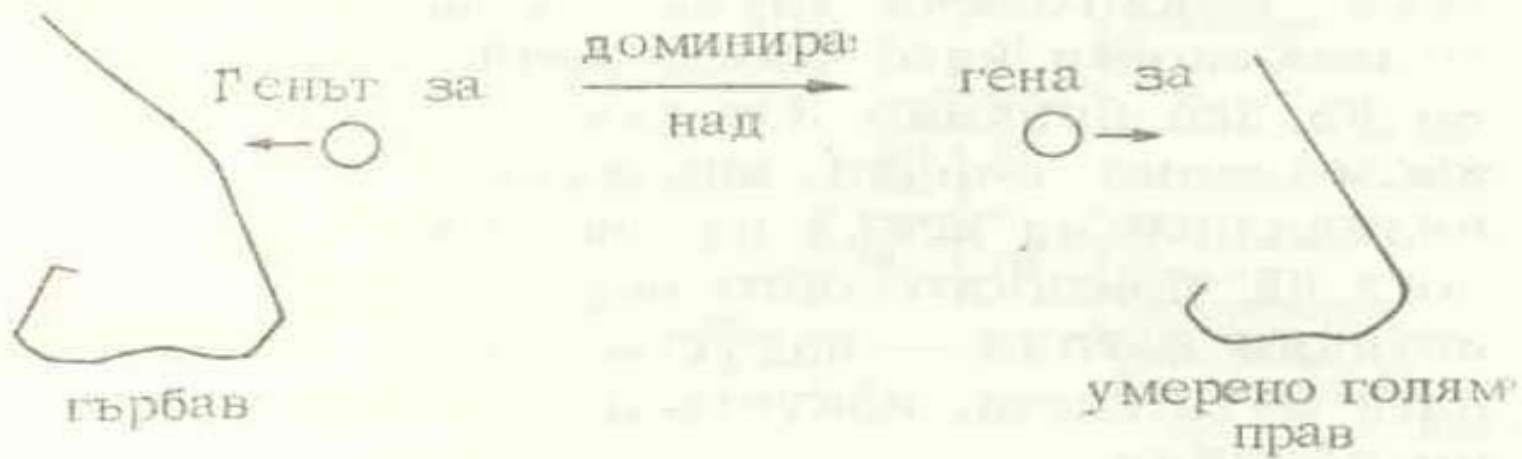
Ptosis
/аномалия/

доминира
над



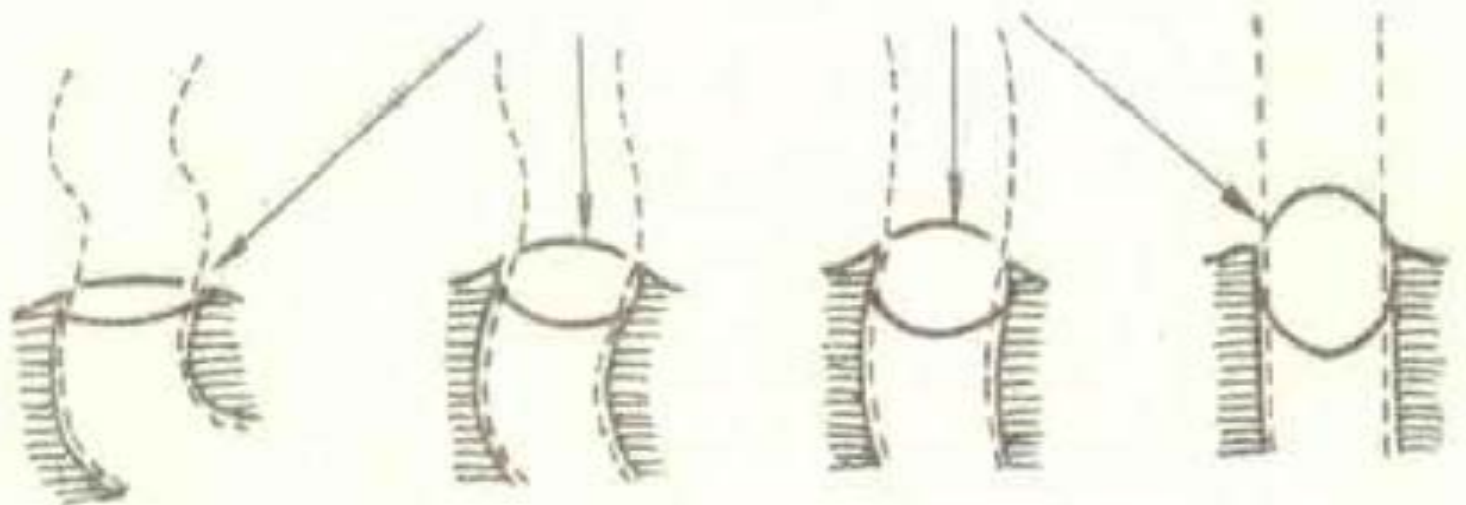
нормални клепачи

Фиг. 46. Унаследяване на някои особености на очите



Фиг. 47. Унаследяване на някои особености на носа

Напречен пререз



Доминира

Доминира

Доминира

ситно
къдрава

къдрава

на вълни

права

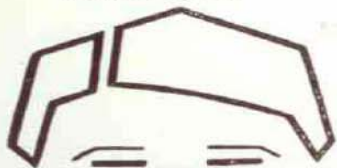


Фиг. 48. Унаследяване на формата на косата

ОТ КАКВО ЗАВИСИ ЦВЕТЪТ НА КОСАТА

БЯЛА

(естествен)



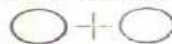
ДЪЛЖИ СЕ НА

липсата на пигментни зрънца в клетките на косъма



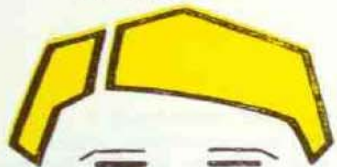
УЧАСТВУВАЩИ ГЕНИ

(ако бялата коса не се дължи на възрастта или на болест)



(но всички други типове по отношение на цвета на косата може да включват един скрит ген за бяла коса)

РУСА



Жълтият ефект се дължи на пигмент в косъма



ЧЕРВЕНА

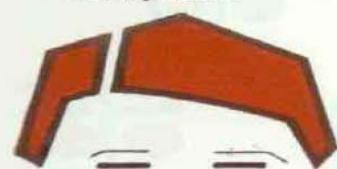


Ефектът се дължи на разтворен червен пигмент, смесен с пръснати пигментни зрънца

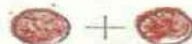
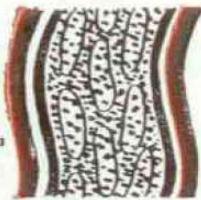


Генът за червена коса има особен ефект, който се проявява, когато не е маскиран от гени за много тъмна коса

КАФЯВА



Ефектът се дължи на отлагане на много пигментни зрънца



или



или



"Червеният" ген може да направи косата червеникавокафява

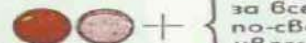
ЧЕРНА



Интензивно отлагане на пигментни зрънца



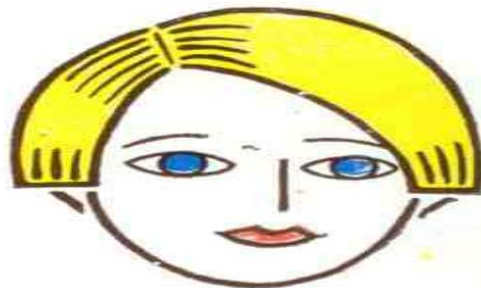
или



Ген за всеки по-светъл цвят на косата

Забележка: Всеки генен символ, използван тук, може да отговаря на повече от един ген.

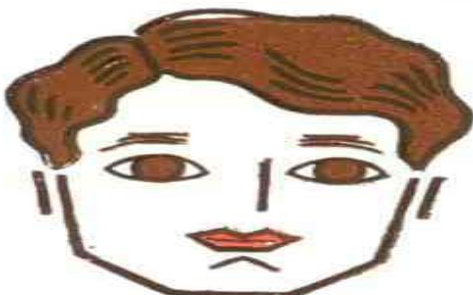
ТЕЗИ РОДИТЕЛИ



може да имат само руси, синеоки деца с права коса



НО ТЕЗИ РОДИТЕЛИ



ако са хомерозиготни по отношение на гените за цвета на очите и за цвета и формата на косата, може да имат деца от различен тип, Включително:



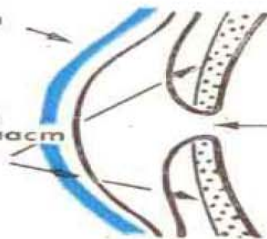
ОТ КАКВО ЗАВИСИ ЦВЕТЪТ НА ОЧИТЕ

СИНИ



Оптическа измама
(липсва син пигмент
в окото)

Ефектът се дължи
на отражение
на светлината
от тъмни
пигментни зрънца
във вътрешната част
на ириса



"Истински" синеоците
имат два гена
за сини очи

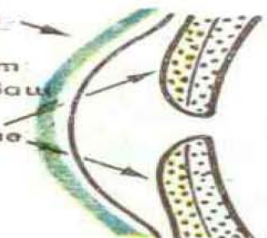


В единично състояние
генът е рецесивен
по отношение
на всички други,
с изключение
на албиносния тип

ЗЕЛЕНИ



Ефектът се дължи
на жълт пигмент
във външната част
на ириса, действащ
съвместно със
синьото отражение
(жълто + синьо =
= зелено)

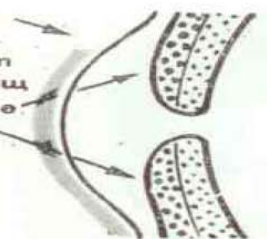


Действието на гените
за зелени и сиви очи
не е достатъчно
изяснено

СИВИ



Ефектът се дължи
на тъмен пигмент
във външната част
на ириса, прикриващ
синьото отражение
отвътре



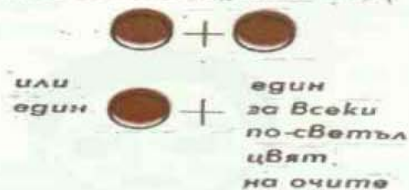
КАФЯВИ или черни



Ефектът се дължи
на концентриран
тъмен пигмент
във външната част
на ириса,
прикриващ
синьото отражение
(колкото повече
е пигментът,
толкова по-тъмни
са очите)



Два гена за кафяви очи



РОЗОВИ



Една илюзия
(окото в същност
е безцветно)

Ефектът се дължи
на отражение
от розовите
кръвоносни съдове



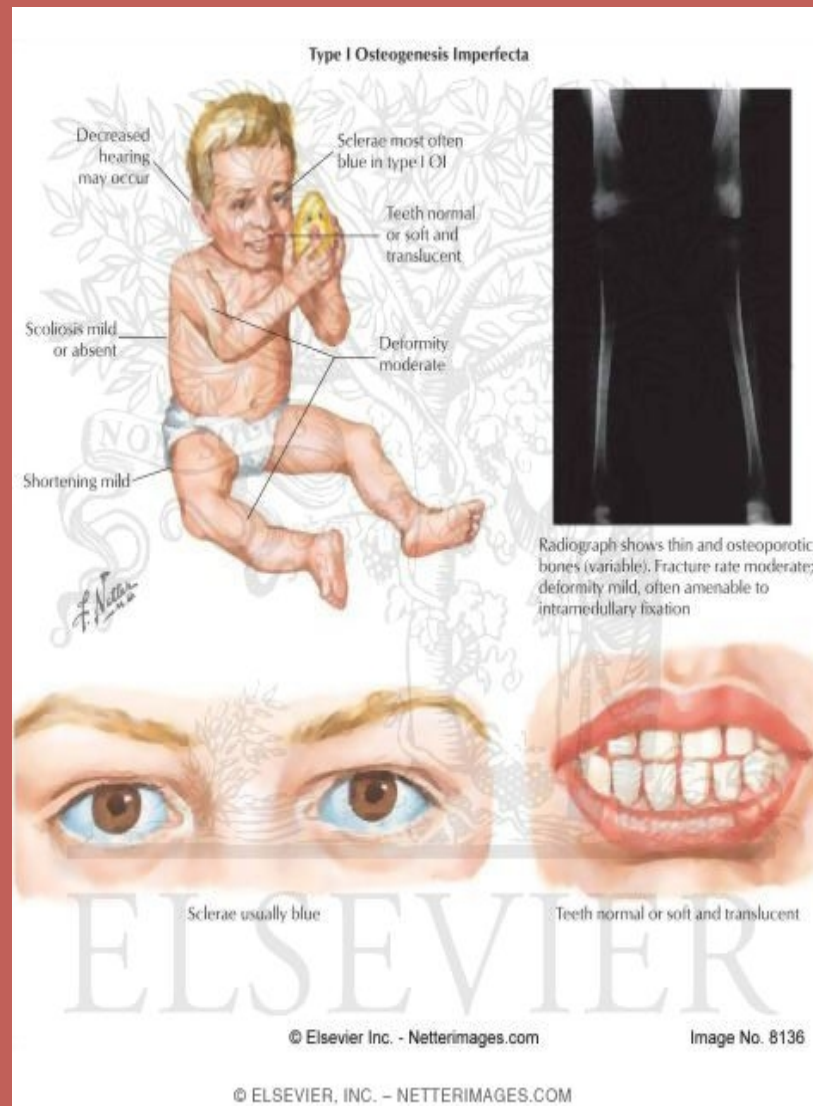
Албиносът има
два албино-гена.



Но лица с всякакъв друг цвят
на очите, включително
със сини очи, могат да имат
в скрито (рецесивно) състояние
еден албино-ген

Не са малко белезите, които в едни родове се унаследяват като рецесивни, а в други като доминантни. В някои случаи това се дължи навярно на нееднаквите условия, при които се развива зародишът, а в други се дължи на това, че белегът се развива от различни гени. Такъв е случаят с **хороидоретиналната дегенерация** (атрофия на съсъдистата ципа и ретината на окото).

Някои гени ръководят развитието си от няколко белега. Те са плеiotропни. На доминантен плеiotропен ген се дължи болестта ***Osteogenesis imperfecta***. При нея костите са лесно чупливи.



При гените на човека се установяват пълна или непълна пенетрантност и различна експресивност. Като пример за пенетрантността на доминантен ген може да се посочи генът D, определящ развитието на несгъващ се малък пръст (**камптодактилия**). В някои родове при наличието на гена в едни индивиди са засегнати малките пръсти на двете ръце, при други на едната, а при трети и двете ръце са нормални.



Нееднаква експресивност при рецесивни гени се установява при заболяването **криво ходило**.

Пенетрантността и експресивността на гените у човека зависят от самите тях, от взаимодействието им с останалите гени и от редица вътрешни и външни условия.



Много белези у човека са полимерни. Така се унаследяват ръста, теглото, цветът на кожата и др.

Интересни изследвания има с цвета на кожата. От браковете между бели и черни се раждат винаги мулати. Те са мургави. В браковете между мулати рядко се раждат напълно бели или напълно черни деца. Те обикновено също са мулати.

Високото кръвно налягане според някои също се предава като полимерен белег.



УНАСЛЕДЯВАНЕ НА ЦВЕТА НА КОЖАТА ПРИ БРАКОВЕ МЕЖДУ НЕГРИ И БЕЛИ



Негрът има две алелни двойки гени за типичния негрски цвят на кожата.



Белият има две алелни двойки гени за бяла кожа.



Всеки от родителите предава на всяко дете по един ген от всяка алелна двойка!

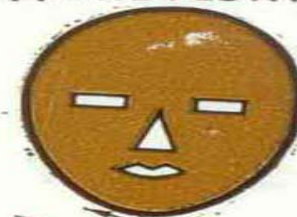


Всяко дете от такъв смесен брак е мулат със средно тъмен цвят на кожата.

ОТ БРАК МЕЖДУ МУЛАТИ СА ВЪЗМОЖНИ СЛЕДНИТЕ РЕЗУЛТАТИ:



Гените се рекомбинират и всеки от родителите може да предаде на детето различни комбинации от гени.



От двамата родители едно дете може да получи различни съчетания на гени.

и четирите "негрски" гена:



три "негрски" гена:



два "негрски" гена:



еден "негрски" ген:



и четирите "бели" гена:



ЦВЯТ НА КОЖАТА



черен,



тъмен



среден



светъл



бял

Летални и сублетални гени у човека

- У човека има много гени, които предизвикват развиване на белези, които смущават нормалното протичане на някои съществени физиологични процеси, поради което настъпва преждевременна смърт. Гени, които довеждат до смърт на зародиша или на детето скоро след раждането, се наричат летални.
- Гените, които довеждат до смърт в детска или юношеска възраст се наричат сублетални или полумлетални.
- И едните и другите могат да са доминантни или рецесивни.



Доминантните летални гени се получават като мутации в половите, клетки на здрави родители. Доминантните сублетални гени в редки случаи се предават в поколението, защото някои от техните носители достигат до полова зрялост. Такива случаи има при унследяване на **вродена епилоя**. Това заболяване се характеризира с патологични поражения по кожата, умствена изостаналост, епилепсия и рак на сърцето, бъбреците и др. органи.


Рецесивните летални и сублетални гени предизвикват смърт само тогава, когато са в хомозиготно състояние. Хетерозиготните индивиди са фенотипно здрави.

На летални рецесивни гени се дължи **аненцефалията**-заболяване, при което в зародиша не се развива главен мозък, поради което той умира.



Липса на главен мозък
(аненцефалия)

© Катедра по обща и клинична патология,
Медицински Университет, Пловдив



■ На сублетални гени се дължи **ихтиозисът**-заболяване, при което кожата е суха, като че ли покрита с люспи, а понякога с дълбоко кървящи пукнатини. От такива гени се развива също **амавротична идиотия**. При нея в централната нервна система се отлага мастно вещество, нервните клетки дегенерират, настъпва ослепяване и смърт на детето. На сублетални рецесивни гени се дължи **таласемията**, наричана още **анемия на Кули**. При нея повечето еритроцити са с неправилна форма и съдържат малко хемоглобин. Хомозиготните деца умират още първата година.

Унаследяване на кръвни групи при човека

Както при бозайниците, така и у човека много белези се определят от множествени алели. Унаследяването на кръвните групи става от такива гени.

При човека има 4 кръвни групи: А, В, АВ, 0. Група А в еритроцитите има антиген А, а в серума- антитела β . Еритроцитите в група В съдържат антиген В, серумът-антитела α . В групата АВ еритроцитите са с антигени А и В, а серумът не съдържа антитела α и β . При човек с кръвна група 0, еритроцитите не съдържат антитела А и В, а серумът съдържа антитела α и β . Антителата α предизвикват аглутиниране на еритроцити, съдържащи антиген А, а антитела β предизвикват аглутиниране на еритроцити, съдържащи антигена В. Това е много важно при преливане на кръв. За да не стане аглутиниране на прелятата кръв, тя трябва да е от същата група, от която е кръвта на реципиента.


Кръвните групи не се изменят през време на индивидуалния живот и се унаследяват чрез множествени алели.



Полово свързана наследственост у човека


При човека мъжкия пол се определя от хромозомите X и Y. Генетичната формула е XY. Женския пол се определя от X-хромозомата. Генетичната формула на жената е XX. Хромозомата Y взема участие при определяне на пола. Някои приемат, че в нея се намират гени и за други белези, но това не е бзупречно проследено. Такива съобщения има за унаследяване на **синдактилията** (слепване на пръстите), за кожа, покрита като таралеж с дълги четинкови израствания, и др. Засега убедително се смята унаследяването на белега **хипертрихоза** на края на ушната мида посредством Y-хромозомата. Той се изразява в израстване на края на ухото на сноп дълги косми. Това настъпва след 17-годишна възраст. Много гени се определят от X-хромозомата. Такъв е случаят с **хемофилията**. Кръвта на страдащите от тази болест не може да се съсирва или се съсирва много трудно, поради което дори при изваждане на зъб може да изтече толкова кръв, че болният да умре. Генът, предизвикващ хемофилията е рецесивен и се намира в X-хромозомата. Неговото унаследяване става на кръст: “болната” хромозома се предава от бащата на дъщерята, а от дъщерите се предава на техните синове





Като хемофилията се предава също някои форми мускулна дистрофия. Такава е **дистрофията тип Дюшен**, която се определя от рецесивен алел, намиращ се в X-хромозомата. Тя започва да се проявява от детска възраст и води до инвалидност и смърт.

Рецесивен ген, намиращ се в X-хромозомата, определя развитието на някои форми **далтонизъм** (цветна слепота)



Съществуват, макар и не достатъчно точни, указания за наследствената обусловеност на някои особености на психиката и поведението на хората. Наследствено обусловени са редица инстинкти, преди всичко основните физиологични действия, проявени веднага след раждането- бозаенето, смехът, плачът. Тези изводи се отнасят и до по-сложните характеристики на висшата психична и нервна дейност- психо-емоционалните прояви, различните способности, творческата надареност, вродените черти на интелекта.

За наследствения характер на подобни сложни признаци, свързани с психиката и нервната дейност, може да се съди от това, че те се създават обикновено на базата на по-прости. Това се отнася и до такива черти на характера, като любознателността, способността за съсредоточаване, бързината на ориентиране в различни ситуации, които имат определена основа в генотипа независимо от това, че се поддават силно на външни въздействия.

Литературни източници

1. Генетика- Г. Генчев; София 1978
2. Генетика- проф. Ж. Ламбрев,
доц. Кбн П. Попов; София 1981
3. Медицинска генетика- доц. Д.
Тончева, доц. Ст. Лалчев; София
1999
4. Обща генетика- проф. дбн П.
Попов, ст.ас. Т. Ирикова; Пловдив
2003



Благодаря Ви за вниманието!

