



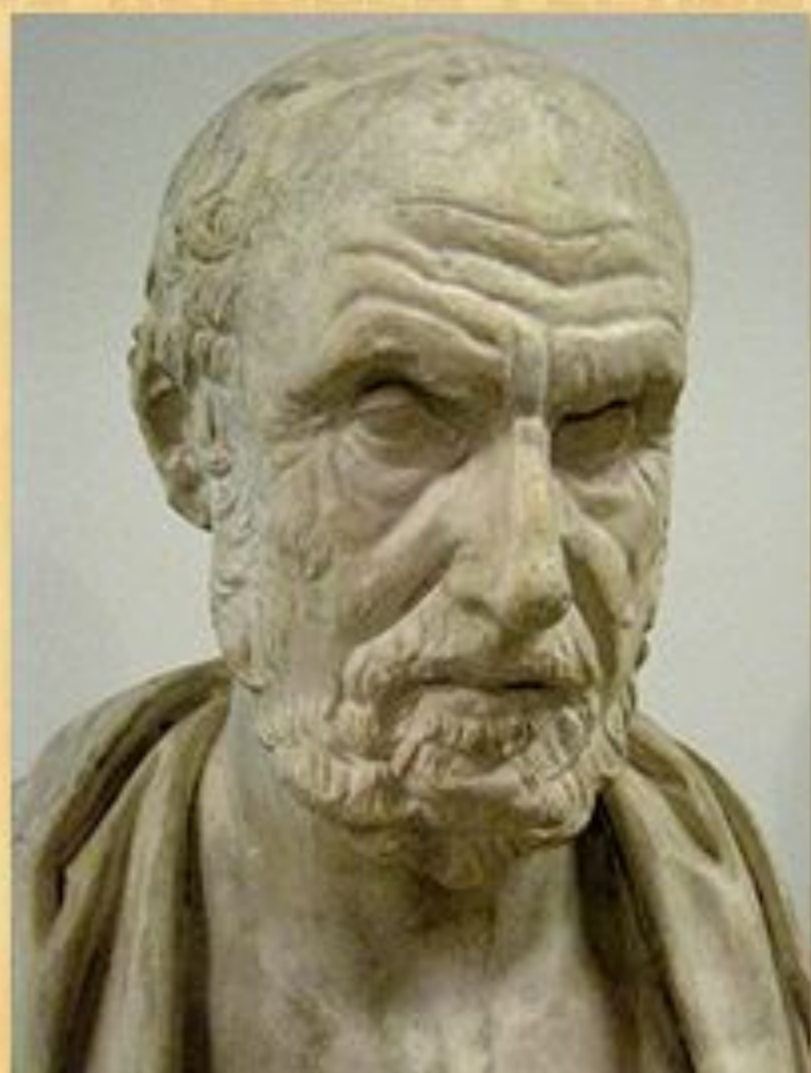
ГЕНЕТИКА

Первые попытки объяснения того факта, что дети обычно похожи на родителей, предпринимал еще великий ученый и **ВРАЧ ДРЕВНЕЙ ГРЕЦИИ — ГИППОКРАТ.**

Он говорил, что семя мужчины и семя женщины, из которых при слиянии возникает ребенок, изготавливаются во всех частях организма родителей и поэтому несут в себе информацию об этих частях. При слиянии семени происходит борьба между признаками отца и матери, и от того, кто победит, зависит пол ребенка и то, на кого он больше будет похож.

Гиппократ

около 460 года до н. э.
377 и 356 годами до н. э.



Действительно, генов, кодирующих различные признаки, у любого организма очень много.

Так, по приблизительным подсчетам, у человека около 120 тыс. генов, а видов хромосом всего 23. Все это огромное количество генов размещается в этих хромосомах.

Каковы же принципы наследования генов, расположенных на одной хромосоме? Современная хромосомная теория наследственности создана выдающимся американским генетиком Томасом Морганом.

Томас Хант Морган

1866 — 1945

американский биолог,
один из
основоположников
генетики



Первое положение этой теории гласит: ген представляет собой участок хромосомы. Хромосомы, таким образом, представляют собой группы сцепления генов.

Второе положение утверждает, что аллельные гены (гены, отвечающие за один признак) расположены в строго определенных местах (*локусах*) гомологических хромосом.

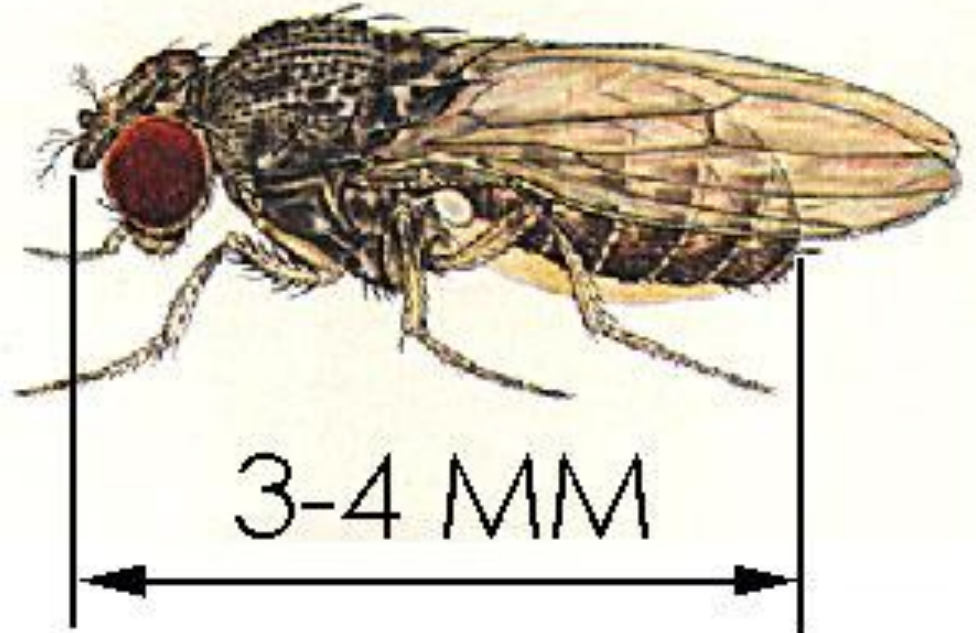
Третье положение, гены располагаются в хромосомах линейно, т. е. друг за другом.

Основным объектом, с которым работали Морган и его ученики, была плодовая мушка дрозофила, имеющая диплоидный набор из 8 хромосом.

Эксперименты показали, что гены, находящиеся в одной хромосоме, при мейозе попадают в одну гамету, т. е. наследуются сцепленно. Это явление получило название закона Моргана.

Закон сцепленного наследования (закон Т. Моргана, 1911): сцепленные гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно и не обнаруживают независимого распределения. Гены в хромосомах расположены линейно

Плодовая мушка дрозофила



Разные наследственные формы мухи дрозофилы



Самец



Самка

в, г - результат рекомбинации признаков родительских форм вследствие перекрестка хромосом



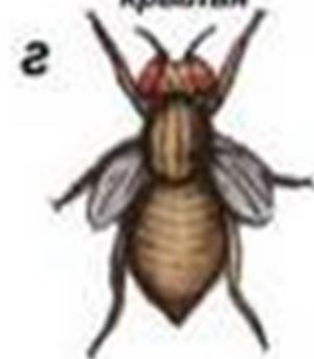
а
серое тело,
нормальные
крылья



б
темное тело,
рудиментарные
крылья



в
темное тело,
нормальные
крылья



г
серое тело,
рудиментарные
крылья

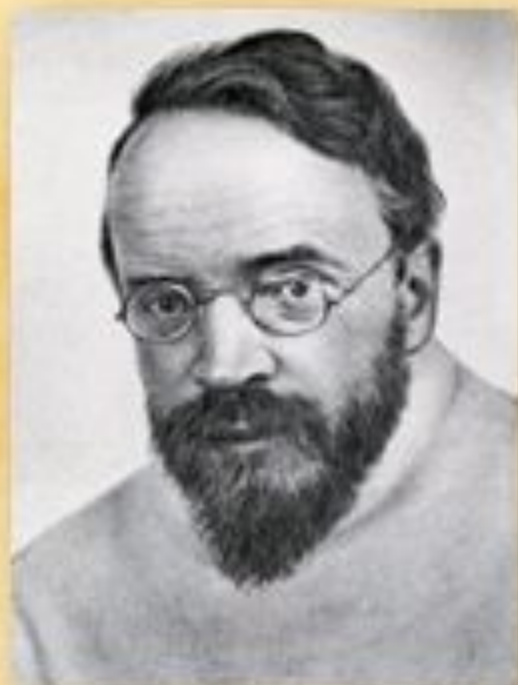
Г. МЕНДЕЛЬ обобщил в публикации **«ОПЫТЫ НАД РАСТИТЕЛЬНЫМИ ГИБРИДАМИ»**, которая вышла в свет **8 ФЕВРАЛЯ 1865** г. В этой статье были изложены основные закономерности наследования признаков, которые легли в основу современной генетики.

Таким образом, генетика — одна из немногих научных дисциплин, у которых есть точная дата рождения. Однако работы Г. Менделя опередили свое время; они были оценены по достоинству только через 35 лет.

Грегор Иоганн Мендель
20 июля 1822 - 6 января 1884



В **1900** г. три исследователя (**ГУГО ДЕ ФРИЗ, КАРЛ ЭРИХ КОРРЕНС, ЭРИХ ЧЕРМАК**) независимо друг от друга на разных объектах переоткрыли законы Менделя.



**Карл Эрих
Корренс**
1864 - 1933



Ху́го Де Фриз
1848 - 1935



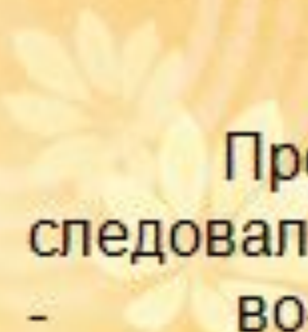
**Эрих Чермак-
Зейзенегг**
1871 - 1962

Результаты работ этих исследователей доказали правильность закономерностей, установленных в свое время Г. Менделем. Они честно признали его первенство в этом вопросе и присвоили этим закономерностям имя Менделя.

1900 ГОД СЧИТАЕТСЯ ОФИЦИАЛЬНОЙ ДАТОЙ РОЖДЕНИЯ НАУКИ ГЕНЕТИКИ.



Памятник-бюст Г. Менделю в деревне Кóлтуши (Ленинградская область, 2011)



Проводя свои классические опыты, Мендель следовал нескольким правилам:

- во-первых, он использовал растения, которые отличались друг от друга малым количеством признаков;
- во-вторых, ученый работал только с растениями чистых линий.

Так, у растений одной линии семена всегда были зелеными, а у другой — желтыми. Чистые линии Мендель вывел предварительно, путем самоопыления растений гороха.

Необходимо добавить, что Мендель очень удачно выбрал объект для своих опытов. Горох легко выращивать в условиях Чехии он размножается несколько раз в год, сорта гороха отличаются друг от друга рядом хорошо различимых признаков, и, наконец, в природе горох самоопыляем, но в эксперименте самоопыление легко предотвратить, и исследователь может опылить растение пылью с другого растения.

Исследуя закономерности наследования признаков, Г. Мендель использовал в опытах 22 чистые линии садового гороха. Растения этих линий имели сильно выраженные отличия друг от друга: форма семян (круглые-морщинистые); окраска семян (желтые – зеленые); форма бобов (гладкие – морщинистые); расположение цветков на стебле (пазушные – верхушечные); высота растения (нормальные - - карликовые).

Буквой **P** (от лат. «**ПАРЕНТА**» - родители) обозначают родительские организмы, взятые для скрещивания.

Знаком ♀ («**ЗЕРКАЛО ВЕНЕРЫ**») - обозначают женский пол.

♂ («**ЩИТ И КОПЬЕ МАРСА**») - обозначают мужской пол.

Скрещивание обозначают знаком «**X**», гибридное потомство обозначают буквой **F** (от лат. «**ФИЛИЯ**» - дети) с цифрой, отвечающей порядковому номеру поколения - F_1 , F_2 , F_3 .

АЛЬТЕРНАТИВНЫЕ ПРИЗНАКИ - это взаимоисключающие признаки; часто один из них является доминантным, а другой рецессивным.

ДОМИНАНТНЫЙ ПРИЗНАК - признак, проявляющийся у гибридов первого поколения; обозначается заглавной буквой.

РЕЦЕССИВНЫЙ ПРИЗНАК - признак, не проявляющийся у гибридов первого поколения.

ГЕНОТИП - совокупность всех генов организма.

ФЕНОТИП - совокупность признаков организма, обусловленных взаимодействием генотипа с условиями внешней среды.

ГОМОЗИГОТА - клетка или организм, несущая одинаковые аллели одного гена (AA или aa).

Гетерозигота – клетка или организм, несущая разные аллели одного гена (Aa).

Аллельные гены – гены, определяющие развитие альтернативных (взаимоисключающих) признаков. Они располагаются в одинаковых локусах (местах) гомологичных (парных) хромосом.

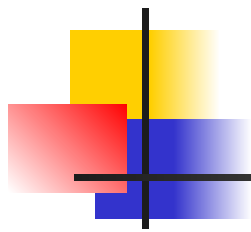
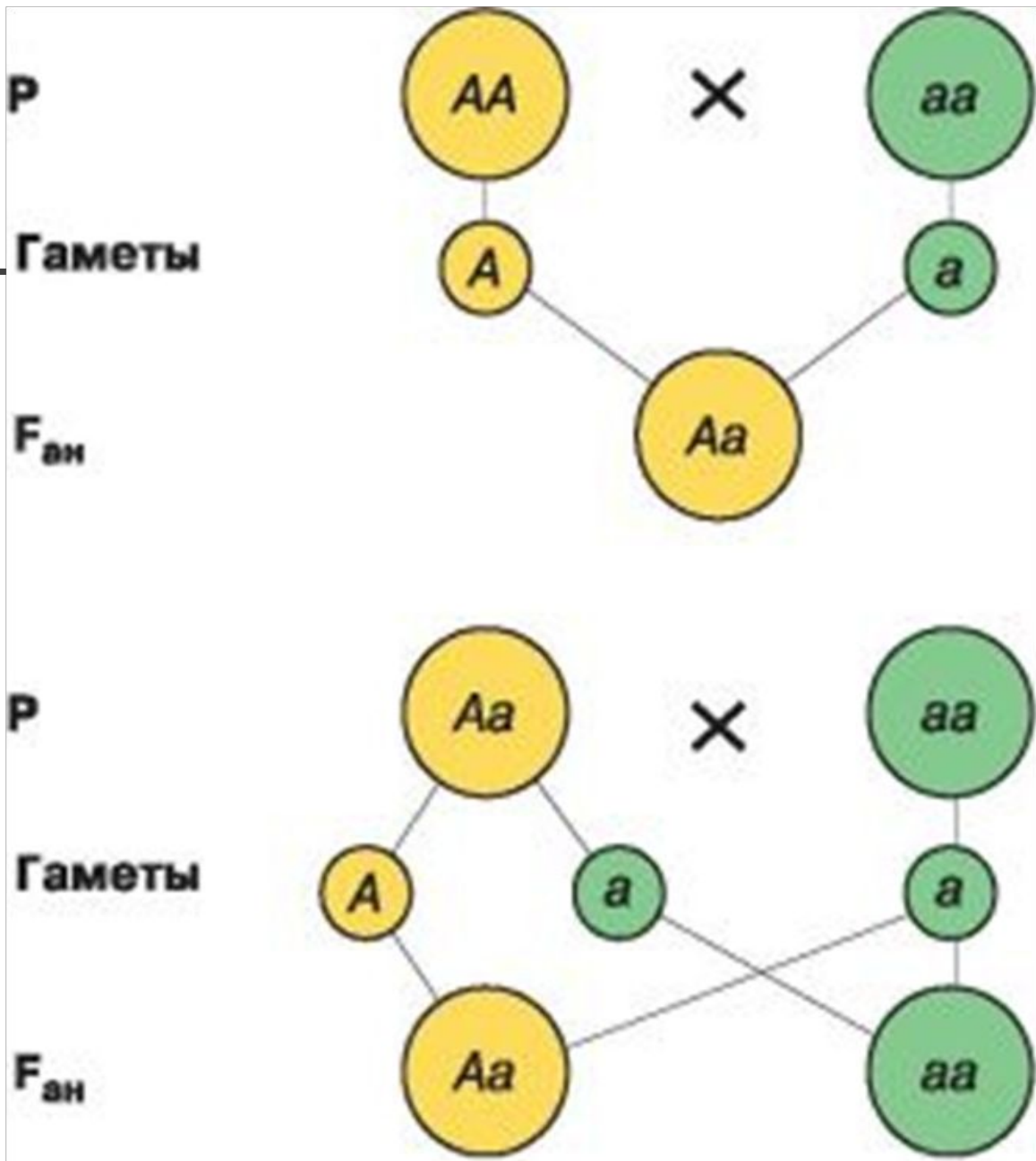
ЧИСТАЯ ЛИНИЯ - гомозиготный организм

МОНОГИБРИДНОЕ

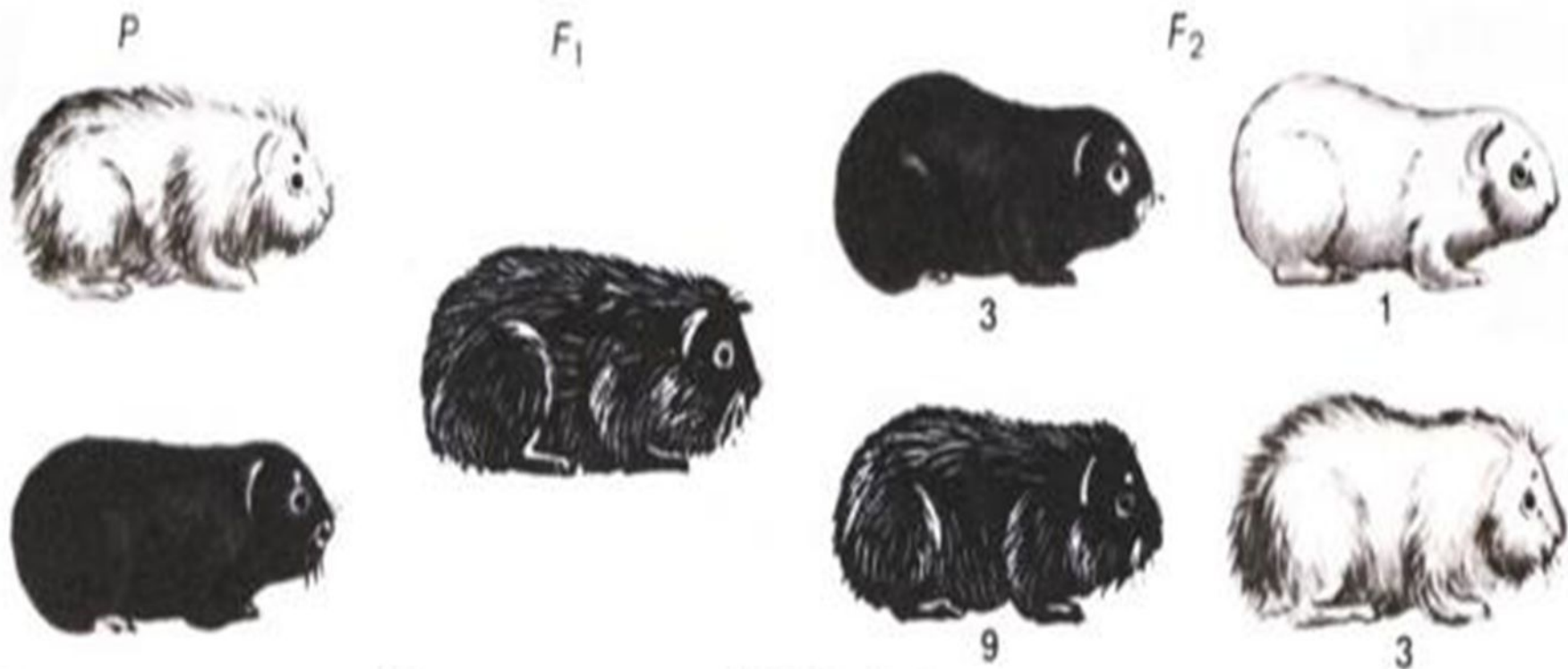
СКРЕЩИВАНИЕ, при котором скрещиваемые организмы отличаются по одной паре альтернативных признаков.

ДИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ -

скрещивание, при котором скрещиваемые организмы отличаются по двум парам альтернативных признаков.



ДИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ МОРСКИХ СВИНОК



Скращивание и ход расщепления (9:3:3:1) двух пород морских свинок, различающихся по двум парам аллелей - окраске и характеру шерсти.

ПРАВИЛО ЕДИНООБРАЗИЯ ГИБРИДОВ ПЕРВОГО ПОКОЛЕНИЯ (1-Й ЗАКОН МЕНДЕЛЯ).

При скрещивании чистых линий в первом поколении гибридов проявляется только доминантный признак (оно фенотипически единообразно).

Особи чистых линий гомозиготны (AA и aa) и образуют по одному сорту гамет. Получается единственный вариант потомков (Aa). При одинаковом генотипе формируется одинаковый фенотип. Какой признак проявится, зависит от доминирования

ЗАКОН РАСЩЕПЛЕНИЯ (2-Й ЗАКОН МЕНДЕЛЯ).

При моногибридном скрещивании в потомстве, полученном от скрещивания гибридов F_1 , наблюдается расщепление по фенотипу 3:1 (т.е. в F_2 3/4 особей с доминантным признаком, 1/4 - с рецессивным)

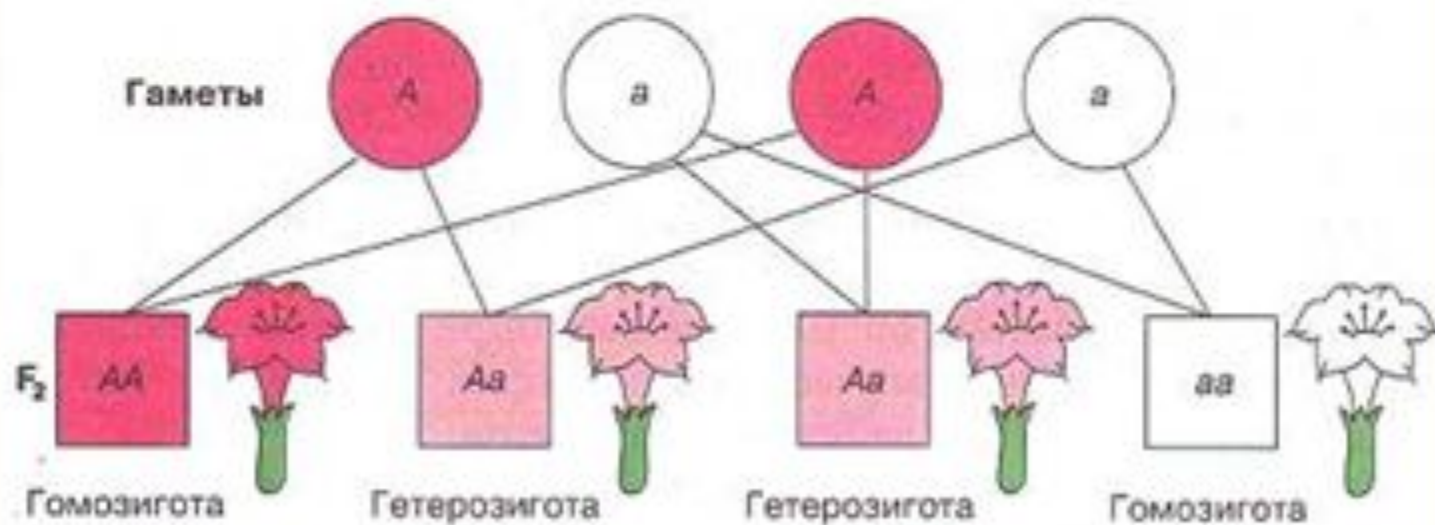
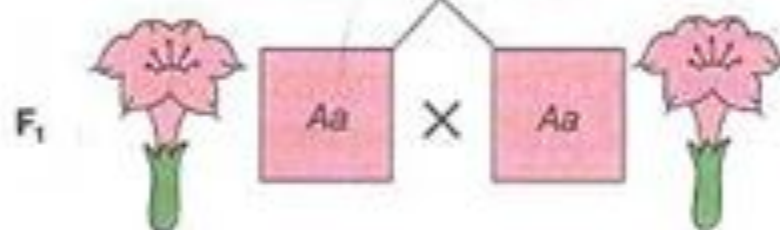
В процессе мейоза у гетерозигот Aa гомологичные хромосомы расходятся в разные клетки в анафазе первого деления. В 2 из 4 образующихся после второго деления клетках оказывается ген A , в двух - a . 2 сорта (по 50%) гамет каждой гибридной особи при случайной встрече дают AA с вероятностью $1/4$, Aa - $2/4$, aa - $1/4$.

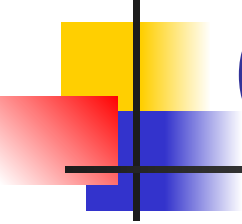
Иногда один аллельный ген не до конца подавляет действие второго. При этом возникают промежуточные признаки, и признак у гомозиготной по доминантному гену особи будет не таким, как у гетерозиготной особи. Это явление получило название **неполного доминирования**.

При скрещивании двух особей ночной красавицы из первого поколения во втором поколении происходит расщепление, но **не 3 : 1** (как при полном доминировании), а в другом соотношении — **1:2:1**, т. е. 1/4 растений с белыми цветками (aa), 2/4 — с розовыми (Aa) и 1/4 — с пурпурными (AA)

Растение Мирабилис, или царская борода

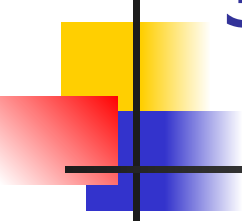






Гипотеза чистоты гамет (предложена У. Бетсоном):

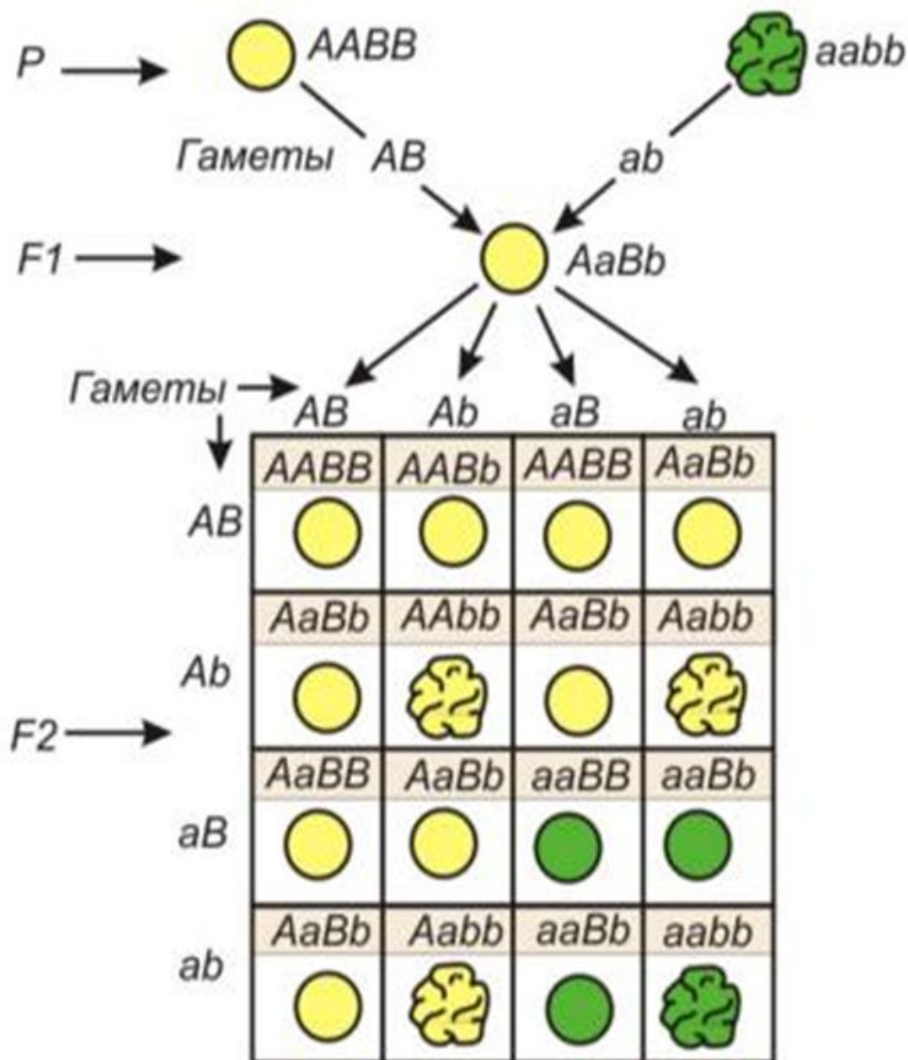
1. У гибридного организма гены не гибридизируются (не смешиваются), а остаются в чистом аллельном состоянии;
2. В процессе мейоза в гамету попадает только один ген из аллельной пары.



Третий закон Г. Менделя (1865 г.) – закон независимого наследования (или закон независимого комбинирования) признаков:

- При скрещивании гомозиготных особей, анализируемых по двум или нескольким парам альтернативных признаков, во втором поколении наблюдается независимое наследование (комбинирование) генов разных аллельных пар и соответствующих им признаков.
- Одно из условий закона – гены разных аллельных пар должны локализоваться в разных негомолгичных хромосомах.

Дигибридное скрещивание гороха

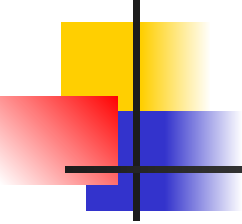


Исходные родительские формы отличаются по двум парам аллелей: желтая - зеленая окраска семян ($A-a$); гладкая - морщинистая форма семян ($B-b$).

ЗАКОНА НЕЗАВИСИМОГО НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ

соотношение фенотипов будет **9:3:3:1**

соотношение генотипов будет **1:2:2:1:4:1:2:2:1**



Кодоминирование (независимое проявление) -

вид внутриаллельного взаимодействия генов, при котором ни один из генов не подавляет действие другого, гены равноценны.

У человека серией множественных аллелей представлен ген, определяющий группу крови. При этом гены, обуславливающие группы крови А и В, являются кодоминантными по отношению друг к другу, и оба доминанты по отношению к гену, определяющему группу крови 0.

Генетика крови


По системе АВ0 у людей 4 группы крови. Группа крови определяется геном I. У человека группу крови обеспечивают три гена I^A, I^B, I^O. Два первых кодоминанты (т.е. проявляются независимо, равноценны) по отношению друг к другу, и оба доминанты по отношению к третьему. В результате у человека по генетике 6 групп крови, а по физиологии – 4. У разных народов соотношение групп крови в популяции различно.

I группа	0	I^OI^O	гомозигота
II группа	A	I^AI^A	гомозигота
		I^AI^O	гетерозигота
III группа	B	I^BI^B	гомозигота
		I^BI^O	гетерозигота
IV группа	AB	I^AI^B	гетерозигота



Совместимость крови людей

Группа крови	Может отдавать кровь группам	Может принимать кровь групп
I (0)	I, II, III, IV	I
II (A)	II, IV	I, II
III (B)	III, IV	I, III
IV (AB)	IV	I, II, III, IV



Кровь людей делится на 4 группы, учитывая содержание в эритроцитах агглютиногенов А и В и в плазме – агглютининов α и β .

- **Агглютиногены** – склеиваемые вещества белковой природы, находящиеся на мембранах эритроцитов.
- **Агглютинины** (антитела) - склеиваемые вещества белковой природы, находящиеся в плазме крови.

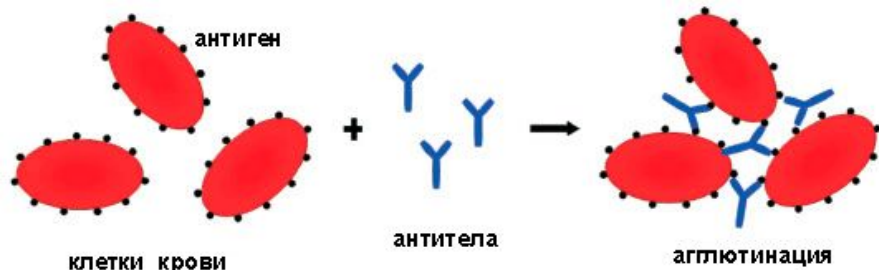
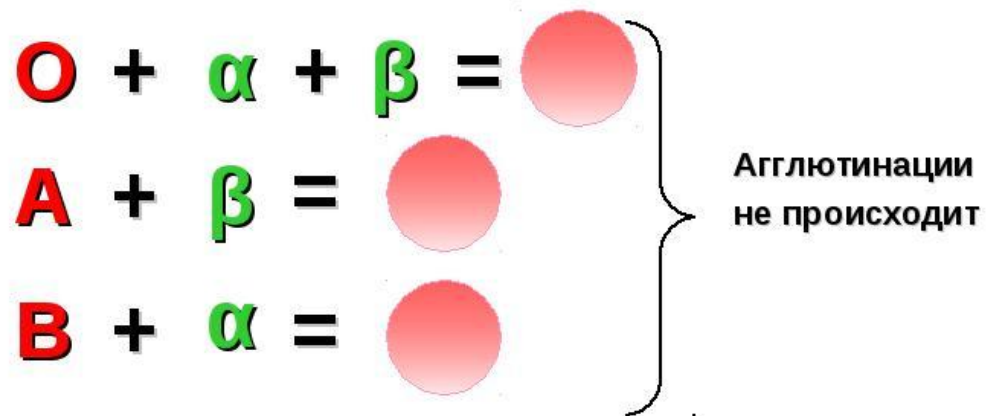
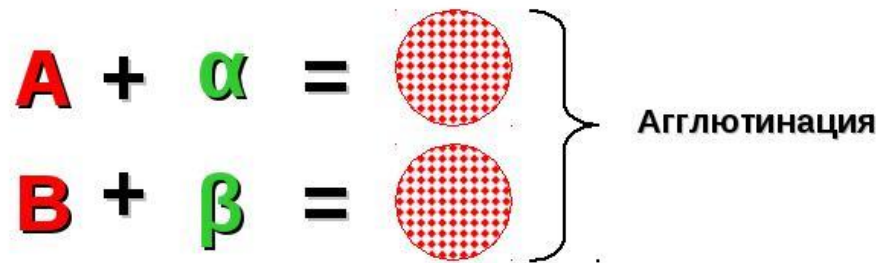
Группы крови по системе антигенов АВ0

Группа крови	Агглютиногены	Агглютинины
I(0)	Отсутствуют	α и β
II(A)	A	β
III(B)	B	α
IV(AB)	A и B	Отсутствуют

Агглютинация - склеивание и

выпадение в осадок из однородной взвеси эритроцитов - склеивание и выпадение в осадок из однородной взвеси эритроцитов, несущих

антигены - склеивание и выпадение в осадок из однородной взвеси эритроцитов

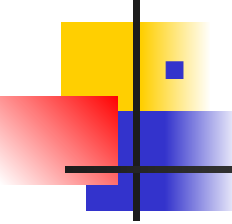


АГГЛЮТИНОВ.

- Применяются различные варианты реакции агглютинации: развернутая, ориентировочная, непрямая и др. Реакция агглютинации проявляется образованием хлопьев или осадка (клетки, «склеенные» антителами, имеющими два или более антигенсвязывающих центра. Реакцию агглютинации используют для:
 - 1) определения антител1)
определения антител в сыворотке крови1)
определения антител в сыворотке крови больных, например, при бруцеллёзе (реакция Райта, Хеддельсона), брюшном тифе и паратифах и паратифах(реакция Видаля) и других инфекционных болезнях;
 - 2) определения возбудителя, выделенного от больного;
 - 3) определения групп крови3)
определения групп крови с

- Универсальный донор – имеет I группу крови (донор - человек отдающий кровь), в его эритроцитах нет агглютиногенов (донорские эритроциты в крови реципиента не склеиваются).
- Людям с IV группой крови можно переливать кровь всех групп, поэтому они являются универсальными реципиентами (реципиент – человек, получающий кровь), так как у них в плазме крови нет склеивающих веществ агглютининов.

Резус-фактор

- 
- кровь разных людей может отличаться резус-фактором. Кровь может иметь положительный резус-фактор (Rh+) или отрицательный резус-фактор (Rh-). У разных народов это соотношение различается.
 - Резус-фактор крови определяет ген R. R+ дает информацию о выработке белка (резус-положительный белок), а ген R- не даёт. Первый ген доминирует над вторым. Если Rh+ кровь перелить человеку с Rh- кровью, то у него образуются специфические агглютинины, и повторное введение такой крови вызовет агглютинацию. Когда у Rh- женщины развивается плод, унаследовавший у отца положительный резус, может возникнуть резус-конфликт. Первая беременность, как правило, заканчивается благополучно, а повторная – заболеванием ребенка или мертворождением.

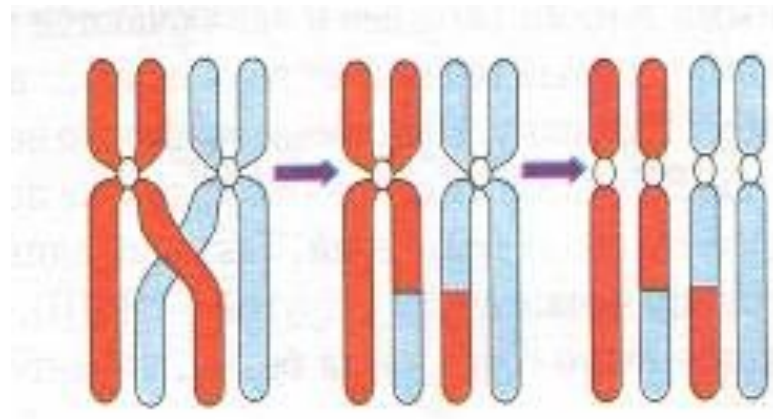


Полное сцепление -

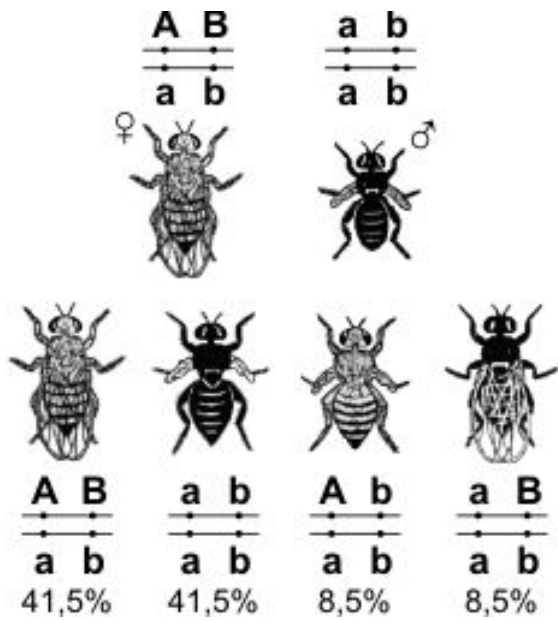
сцепление генов, передающихся всегда вместе, локализованных в одной хромосоме.

Неполное сцепление -

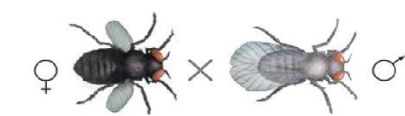
гены, локализованные в одной хромосоме, не всегда передаются вместе. Это связано с явлением **кроссинговера** – обмен участками гомологичных хроматид в процессе их конъюгации в профазе I мейоза I.



- **Некроссоверные гаметы** – в них содержатся хроматиды, не прошедшие кроссинговер (из 83 %).
- **Кроссоверные гаметы** – в них попали хроматиды после кроссинговера (их 17 %).



A – серое тело
 a – черное тело
 B – нормальные крылья
 b – укороченные крылья



~~aa bb~~ ~~Aa Bb~~

P: ♀ $\frac{AB}{ab}$ × ♂ $\frac{ab}{ab}$
 G: некроссоверные гаметы:

$\frac{AB}{ab}$ $\frac{ab}{ab}$

кроссоверные гаметы:

$\frac{Ab}{aB}$

F: $\frac{AB}{ab}$; $\frac{ab}{ab}$; $\frac{Ab}{ab}$; $\frac{aB}{ab}$
 сер., норм. черн., укор. сер., укор. черн., норм.

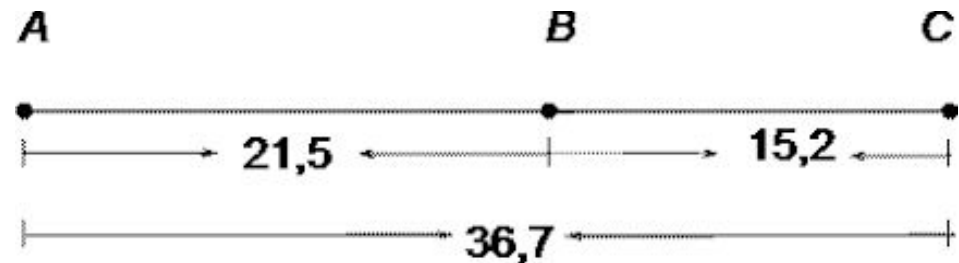
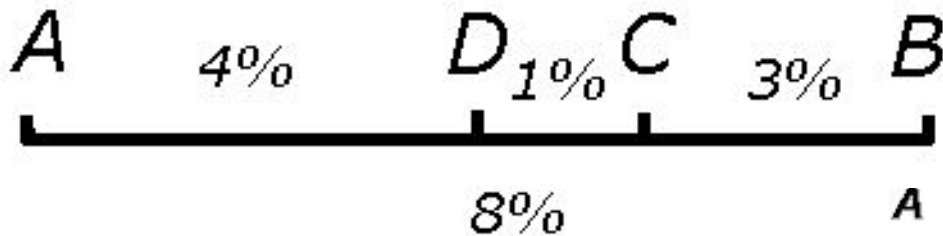
Так как гены окраски тела и длины крыльев находятся в одной паре гомологичных хромосом, они наследуются сцепленно.

Кроссинговер происходит, поэтому образуются некроссоверные и кроссоверные гаметы.

В потомстве – особи с некомбинированными и комбинированными признаками родителей.

Генетическая карта хромосомы –

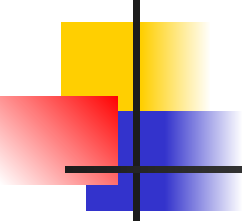
отрезок прямой, на котором нанесен порядок расположения генов и указано расстояние между ними в морганидах (1 морганида = 1 % кроссинговера).





Генетика пола

- **Аутосомы** – парные хромосомы, одинаковые у мужского и женского организма (22 пары у человека).
- **Половые хромосомы** (**гетерохромосомы**) – непарные хромосомы X и Y (1 пара у человека).

- 
-
- **Гомогаметный пол** – пол, имеющий две одинаковые половые хромосомы (XX), он образует один тип гамет.
 - **Гетерогаметный пол** – пол, определяемый различными половыми хромосомами (XY), он образует два типа гамет.

Типы хромосомного определения пола

Тип	Примеры
♀ XX, ♂ XY	Характерен для млекопитающих (в том числе, и для человека), червей, ракообразных, большинства насекомых (в том числе для дрозофил), большинства земноводных, некоторых рыб
♀ XY, ♂ XX	Характерен для птиц, пресмыкающихся, некоторых земноводных и рыб, некоторых насекомых (чешуекрылые)
♀ XX, ♂ X0	Встречается у некоторых насекомых (прямокрылые); 0 обозначает отсутствие хромосом
♀ X0, ♂ XX	Встречается у некоторых насекомых (равнокрылые)
Гапло-диплоидный тип (♀ 2n, ♂ n)	Встречается, например, у пчёл и муравьёв: самцы развиваются из неоплодотворенных гаплоидных яйцеклеток (партеногенез), самки – из оплодотворенных диплоидных.



Признаки, сцепленные с полом –

признаки, определяемые генами, локализованными в негомологичном участке X-хромосомы.

Гены сцепленных с полом признаков передаются от матери сыновьям и дочерям, а от отца – только дочерям.