

ГЕНЕТИКА

План лекции

- 1. Генетика – предмет, задачи, методы.
- 2. Закономерности наследования моногенных признаков.
- 3. Хромосомная теория наследственности.
- 4. Нехромосомная наследственность.

Генетика - наука о закономерностях наследственности и изменчивости живых организмов.

Основоположником генетики является **Г. Мендель**, впервые описавший закономерности наследования моногенных признаков (1865г.).

Официальная дата рождения генетики-1900 год.

В этом году Э.Чермак (Австрия), Г.де Фриз (Голландия), К. Корренс (Германия), независимо друг от друга, описали закономерности наследования, установленные Г. Менделем в 1865 г.

Г.Мендель-основоположник генетики (1822 – 1884)



МЕНДЕЛЬ ГРЕГОР ИОГАНН (1822 – 1884)

Чешский ученый , основоположник генетики. Разработал методологию познания наследственности, установил её корпускулярную природу,

Сформулировал три закона наследования признаков, заложив основы генетического анализа.

Наследственность – свойство живых организмов обеспечивать структурную и функциональную преемственность при смене поколений и характерные для вида особенности индивидуального развития.

Изменчивость – свойство живых организмов изменяться генотипически и фенотипически под влиянием факторов среды.

Изменчивость обеспечивает приспособление организмов к вариациям различных факторов среды и способствует сохранению и эволюции видов.

В основе наследственности и изменчивости лежит **конвариантное** самовоспроизведение материальных носителей наследственности (молекул ДНК, хромосом, клеток).

Передача наследственной информации при смене поколений называется наследованием.

ЭТАПЫ РАЗВИТИЯ ГЕНЕТИКИ

- **I этап** -развитие представлений о закономерностях наследования признаков, взаимодействии генов, разработка мутационной теории и хромосомной теории наследственности, формирование понятийного аппарата генетики.
- **II этап** – изучение функции генов, гипотеза «ОДИН ГЕН – ОДИН ФЕРМЕНТ», доказательство генетической роли ДНК, развитие популяционной генетики.
- **III этап**- создание модели молекулы ДНК, раскрытие генетического кода, изучение механизмов реализации генетической информации и регуляции экспрессии генов, раскрытие генома человека.

Термины генетики

- Термин «генетика» ввел в 1907 году английский ученый У. Бэтсон.
- Термин «ген» был введен в употребление в 1909 году датским ботаником Вильгельмом Иогансеном.
- Ген от др.-греч. γένος — род.
- Термины «генотип» и «фенотип» ввел генетик В. Иогансен в 1909 году в работе «Элементы точного учения наследственности».

Задачи генетики

1. Изучение материальных носителей наследственности на всех уровнях их организации (генном, хромосомном, геномном).
2. Изучение структуры и функции генов.
3. Изучение закономерностей наследования генетически детерминированных признаков.
4. Изучение причин и закономерностей изменчивости.
5. Изучение действия генов в онто- и филогенезе.
6. Изучение генетики популяций.
7. Разработка методов селекции растений, животных и микроорганизмов.
8. Решение задач генетики человека и медицинской генетики.

МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ

ГИБРИДОЛОГИЧЕСКИЙ

БИОХИМИЧЕСКИЙ

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ

ПОПУЛЯЦИОННО -
СТАТИСТИЧЕСКИЙ

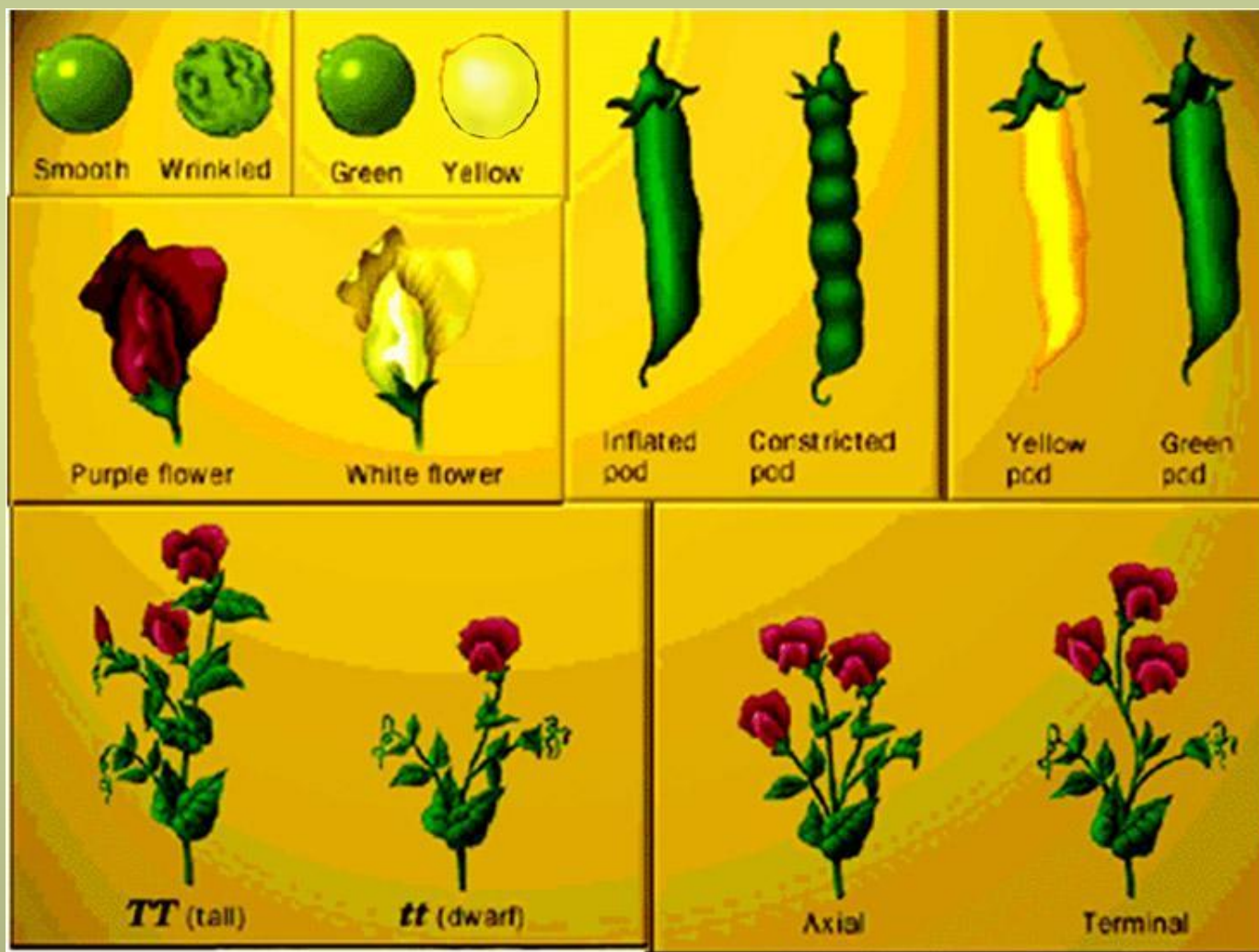
молекулярно-
генетический

гибридизации
соматических
клеток

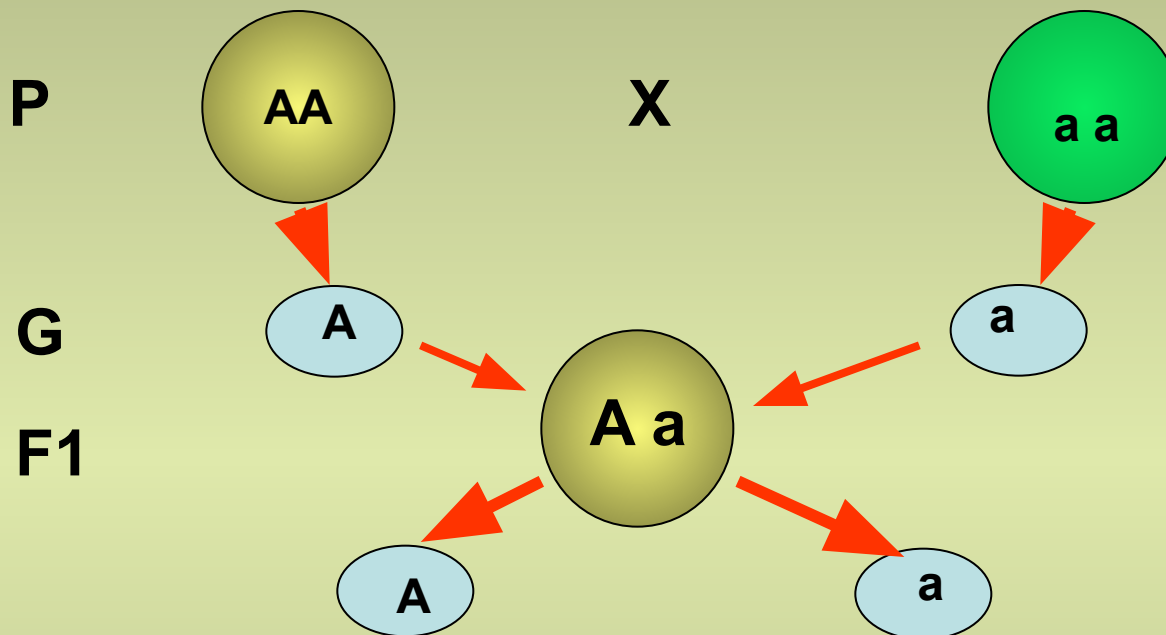
ГИБРИДОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

- Гибридологический метод – универсальный метод генетического анализа. Его основы были разработаны Г. Менделем и должны отвечать следующим правилам:
- 1- скрещиваемые организмы должны принадлежать к одному виду и быть гомозиготными (чистыми линиями);
- 2 – скрещиваемые организмы должны четко отличаться по изучаемым признакам (альтернативные признаки);
- 3 – изучаемые признаки должны быть константными(т.е. воспроизводимыми в ряду поколений без изменений);
- 4 – количественный учет потомства по изучаемым признакам в каждом поколении;
- 5 – индивидуальный учет потомства от каждой родительской пары.

Признаки гороха, анализируемые Г.Менделем



МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ



F2

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

РАСЩЕПЛЕНИЕ ПО
ФЕНОТИПУ

$\frac{3}{4}$ желт. : $\frac{1}{4}$ зелен.
по генотипу:

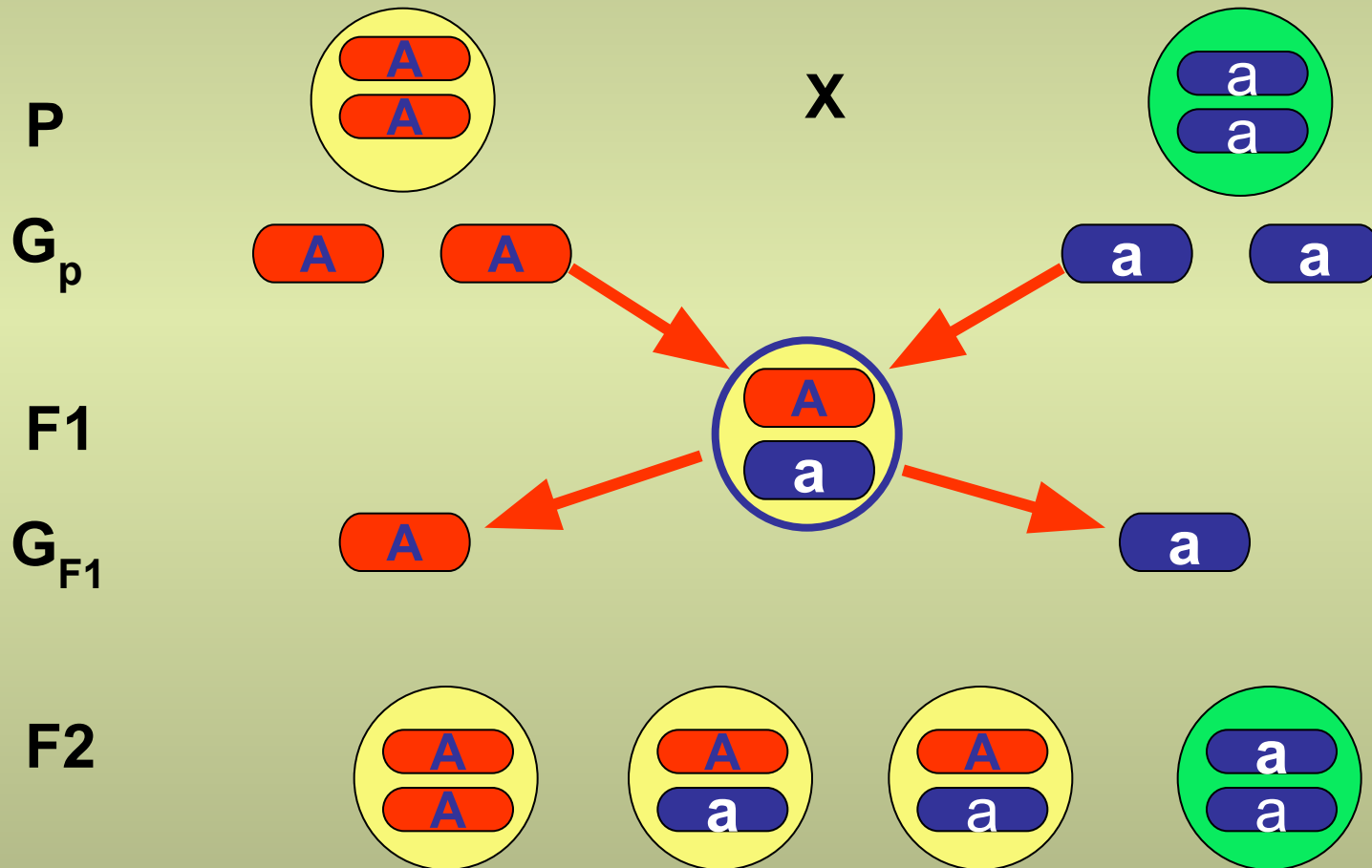
1AA : 2 Aa : 1 aa

ЗАКОНЫ НАСЛЕДОВАНИЯ МОНОГЕННЫХ ПРИЗНАКОВ

- I . Закон единообразия первого поколения гибридов : « При скрещивании родительских форм, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, гибриды первого поколения (F1) единообразны по фенотипу, т. е. у них проявляется признак только одного родителя.

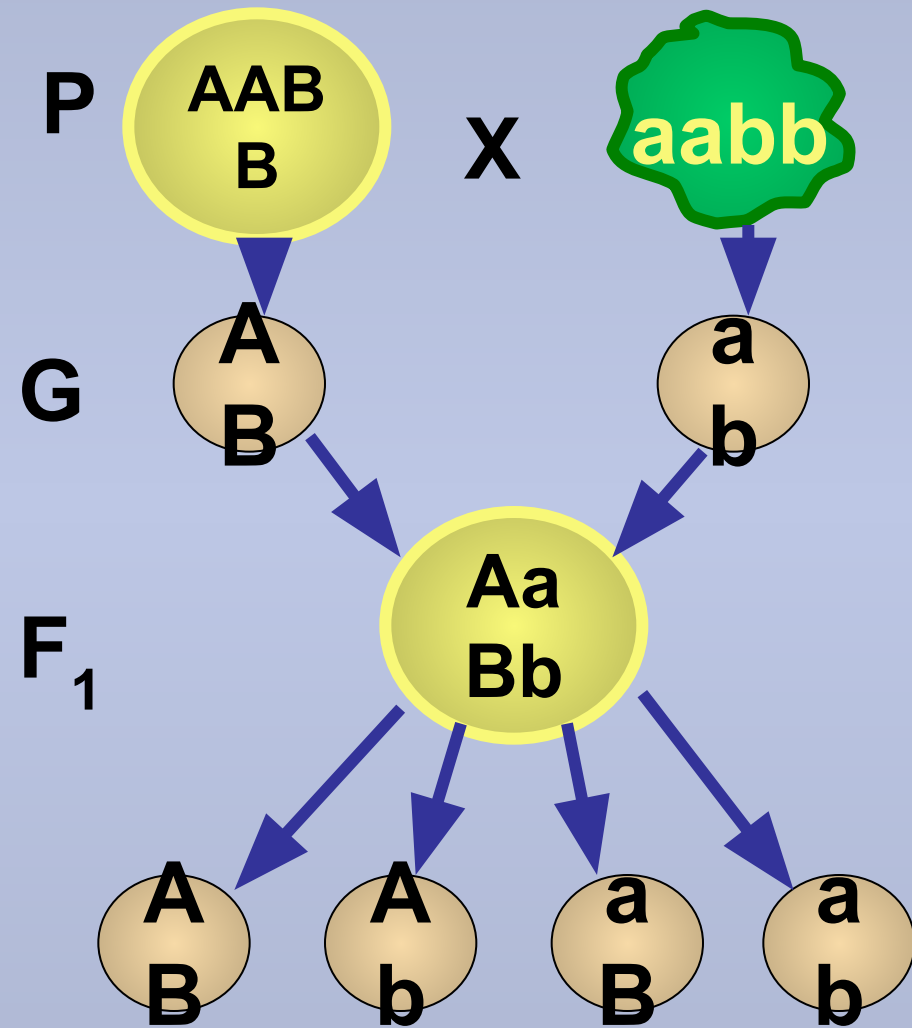
II. Закон расщепления: «При скрещивании родительских форм, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, у гибридов второго поколения (F2) происходит расщепление по паре изучаемых признаков (по фенотипу) в отношении 3:1.

МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ



РАСЩЕПЛЕНИЕ ПО ФЕНОТИПУ 3 : 1 ; ПО ГЕНОТИПУ 1 : 2 : 1

ДИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ



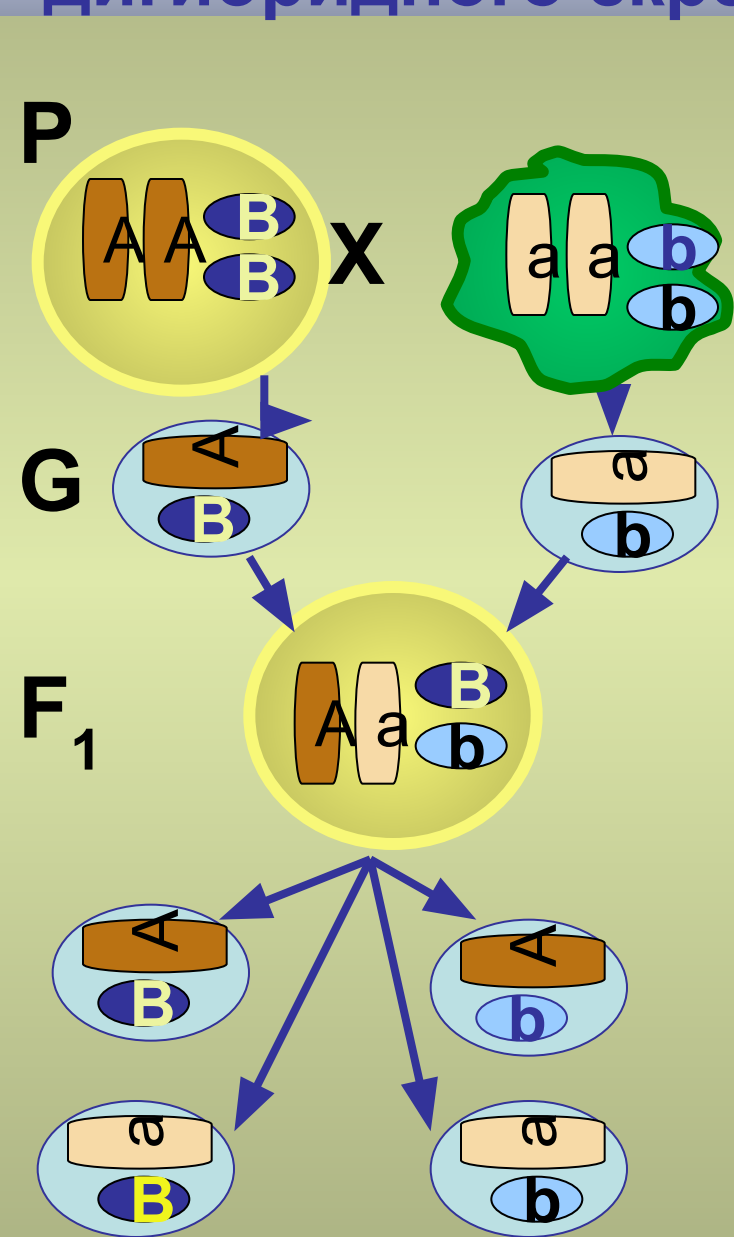
F₂

	A B	A b	a B	a b
A B	AA BB	AA Bb	Aa BB	Aa Bb
A b	AA Bb	AA b	Aa Bb	Aa bb
a B	AA Bb	Aa Bb	aa BB	aa Bb
a b	Aa Bb	Aa bb	aa Bb	aa bb

A – желтая окраска семени; a –
зеленая;

B – гладкие семена; b – морщинистые

Цитологические основы дигибридного скрещивания



F₂

G	A B	A b	a B	a b
A B	AA BB (Yellow Round)	AA Bb (Yellow Round)	Aa BB (Yellow Round)	Aa Bb (Yellow Round)
A b	AA Bb (Yellow Round)	AA bb (Yellow Wrinkled)	Aa Bb (Yellow Round)	Aa bb (Yellow Wrinkled)
a B	Aa BB (Yellow Round)	Aa Bb (Yellow Round)	aa BB (Green Round)	aa Bb (Green Round)
a b	Aa Bb (Yellow Round)	Aa bb (Yellow Wrinkled)	aa Bb (Green Round)	aa bb (Green Wrinkled)

The Punnett square shows the possible genotypes and phenotypes of the F2 generation. The columns represent the gametes from the yellow parent (AB, Ab, aB, ab) and the rows represent the gametes from the green parent (AB, Ab, aB, ab). The resulting F2 generation shows 16 possible genotypes and their corresponding phenotypes: 9 Yellow Round, 3 Yellow Wrinkled, 3 Green Round, and 1 Green Wrinkled.

Закономерности наследования моногенных признаков

Моногенные признаки – признаки, развитие которых определяется аллелями одного гена.

- Закон единообразия гибридов первого поколения (F₁).
- Закон расщепления по изучаемым парам признаков у гибридов второго поколения (F₂).
- Закон независимого наследования двух и более пар признаков.

*Признаки, наследующиеся в соответствии с законами Менделя, называются **менделирующими**.*

Условия менделирования признаков

- 1 – родительские формы должны быть **ГОМОЗИГОТНЫ**.
- 2 – у гетерозигот **F1** признаки проявляют полное доминирование.
- 3 – гибриды **F1** – гетерозиготы (**Aa**) образуют гаметы в равных отношениях (**50% A:50%a**).
- 4. Все гаметы **F1** одинаково жизнеспособны.
- 5. Слияние гамет **F1** при оплодотворении происходит случайно.
- 6. Все зиготы **F2** одинаково жизнеспособны.

Менделирующие доминантные признаки человека

- - белый локон над лбом;
- - волосы жесткие, прямые (ежик);
- - шерстистые волосы - короткие, легко секущиеся, курчавые, пышные;
- - полидактилия – многопалость,
- - синдактилия - сращение мягких или костных тканей фаланг двух или более пальцев;
- - брахидактилия (короткопалость) – недоразвитие дистальных фаланг пальцев;
- - арахнодактилия (от греч. arachna – паук) – сильно удлиненные - «паучьи» пальцы

Менделирующие рецессивные признаки человека

- - волосы мягкие, прямые;
- - кожа тонкая;
- - группа крови Rh-;
- - неощущение вкуса фенилтиокарбамида;
- - неумение складывать язык в трубочку;
- - фенилкетонурия – блокада превращения фенилаланина в тирозин;
- - галактоземия - накопление в крови галактозы,;
- - альбинизм.

Законы наследственности

- Первый закон – *закон дискретной (генной) наследственной детерминации признаков.*
- Второй закон – *закон относительного постоянства единицы наследственности – гена.*
- Третий закон – *закон аллельного состояния гена.*

ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ

АУТОСОМНО -
ДОМИНАНТНОЕ

АУТОСОМНО -
РЕЦЕССИВНОЕ

СЦЕПЛЕННОЕ С
X-ХРОМОСОМОЙ

доминантное

рецессивное

СЦЕПЛЕННОЕ С
У - ХРОМОСОМОЙ

НАСЛЕДОВАНИЕ
СЦЕПЛЕННЫХ ГЕНОВ

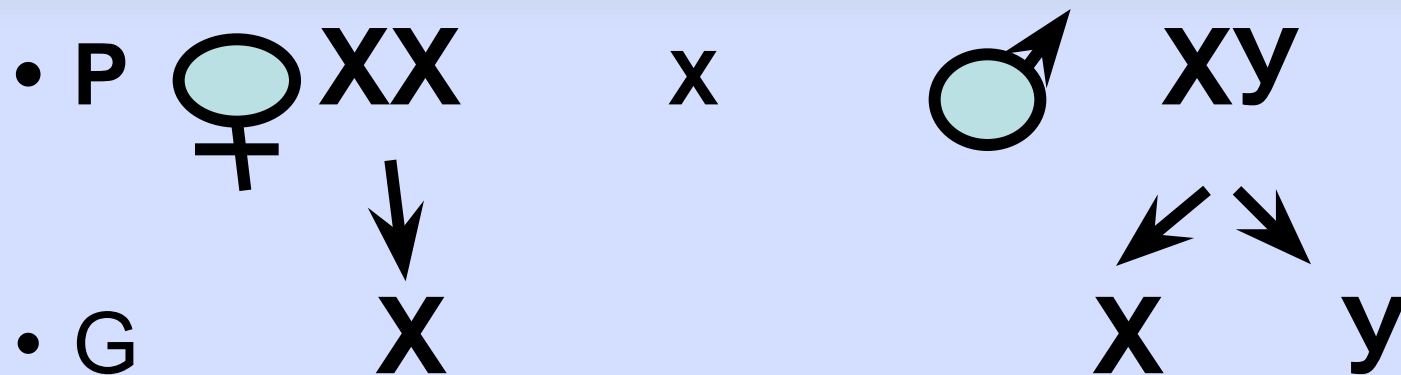
НАСЛЕДОВАНИЕ
ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЕ
(нехромосомное)

***ХРОМОСОМНАЯ ТЕОРИЯ
НАСЛЕДСТВЕННОСТИ***

Хромосомная теория

- В **1902-1903** гг. американский цитолог **У. Сеттон** и немецкий цитолог и эмбриолог **Т.Бовери** независимо друг от друга выявили параллелизм в поведении генов и хромосом в ходе формирования гамет и оплодотворения. Эти наблюдения послужили основой для предположения, что гены расположены в хромосомах.

Наследование пола



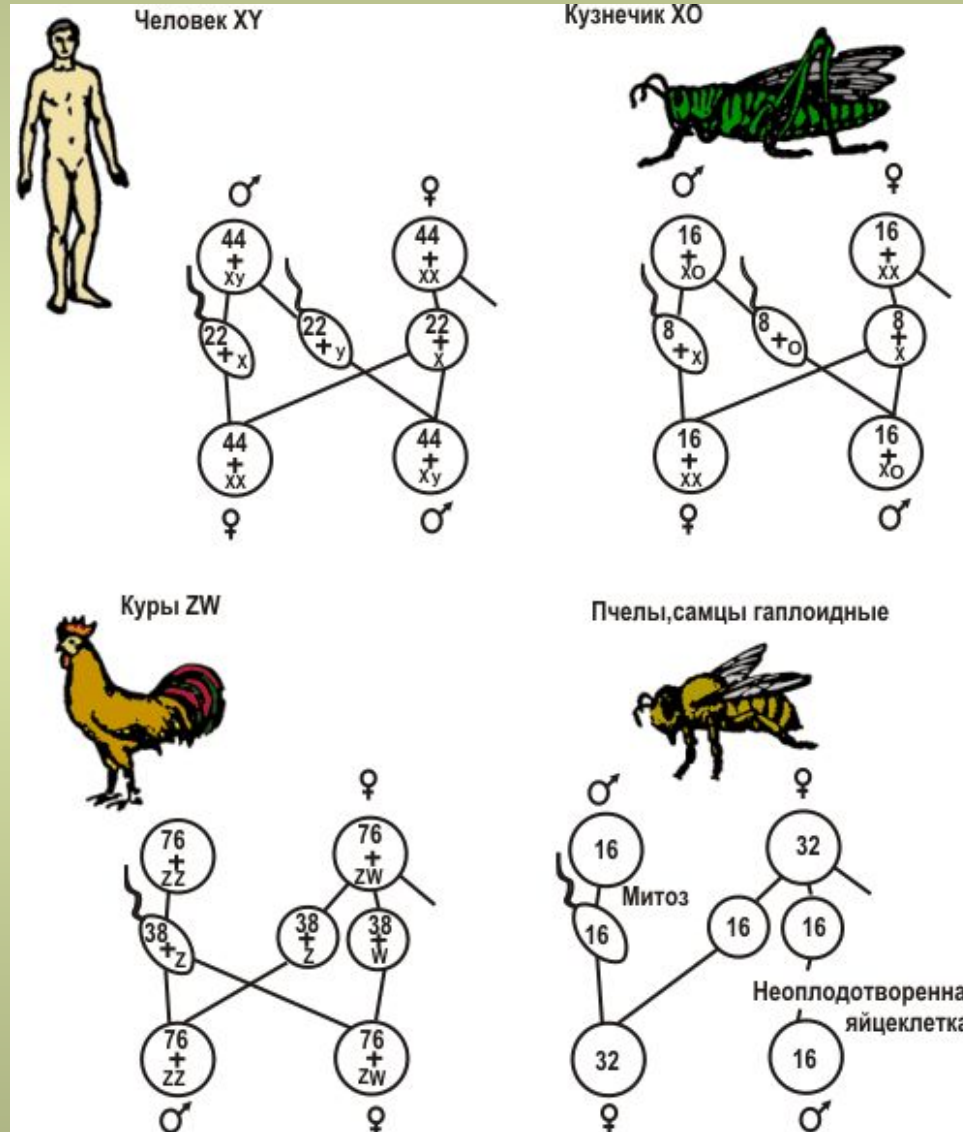
Гаметы	X	y
X	XX	XY

Расщепление по полу идет в отношении 1 : 1

Пол, дающий один сорт гамет называют **гомогамным**, два сорта гамет – **гетерогамным**.

Гомогамным может быть как женский так и мужской пол.

Типы хромосомного определения пола



Хромосомная теория

- Экспериментальное доказательство локализации генов в хромосомах было получено американским генетиком **Т. Морганом при изучении наследования сцепленных с полом признаков и наследования при сцеплении генов.**
- На основе этих исследований в 1910 – 1925 годах были сформулированы основные положения хромосомной теории наследственности.

T. МОРГАН (1866 – 1945)



МОРГАН ТОМАС ХАНТ (1866 – 1945)

*Американский генетик,
нобелевский лауреат (1933) .*

*Автор хромосомной теор-
ии наследственности.*

*Открыл сцепление генов, ме-
тодом генетического анали-
за доказал существование
кроссинговера , разработал
методику построения гене-
тических карт хромосом.*

*Установил закономерности
наследования сцепленных с
полом признаков.*

Сцепленное с полом наследование

- Наследование признаков, развитие которых контролируется генами, локализованными в половых хромосомах, называется сцепленным с полом.
- Этот тип наследования был открыт и изучен американским генетиком Т. Морганом и его - сотрудниками А.Стертевантом и К. Бриджесом.

НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ СЦЕПЛЕННЫХ С X - ХРОМОСОМОЙ

Гены и признаки:

W – красные глаза

w - белые глаза;

Генотипы:

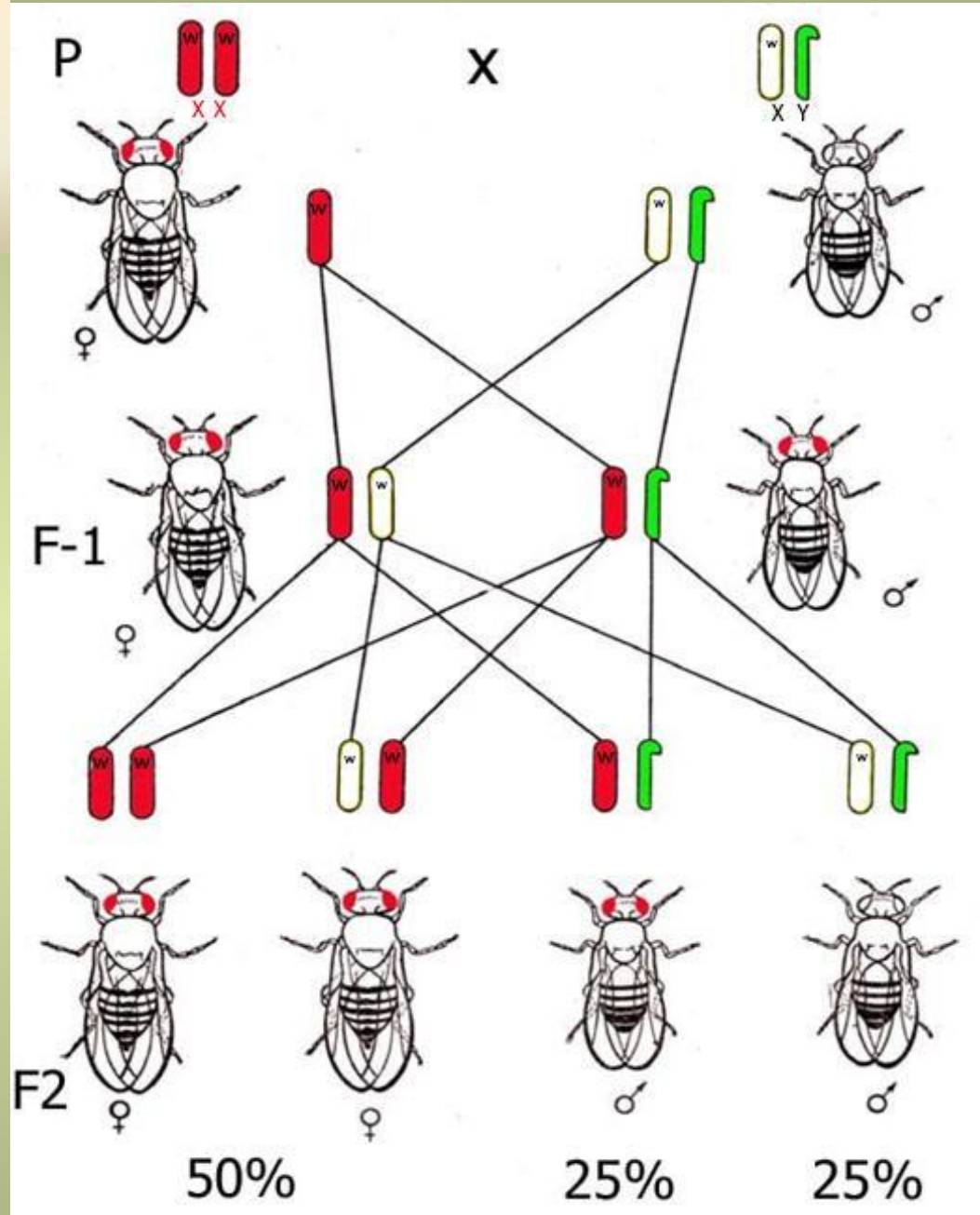
$X^W X^W$ - самки

$X^W Y$ - самца;

Гаметы:

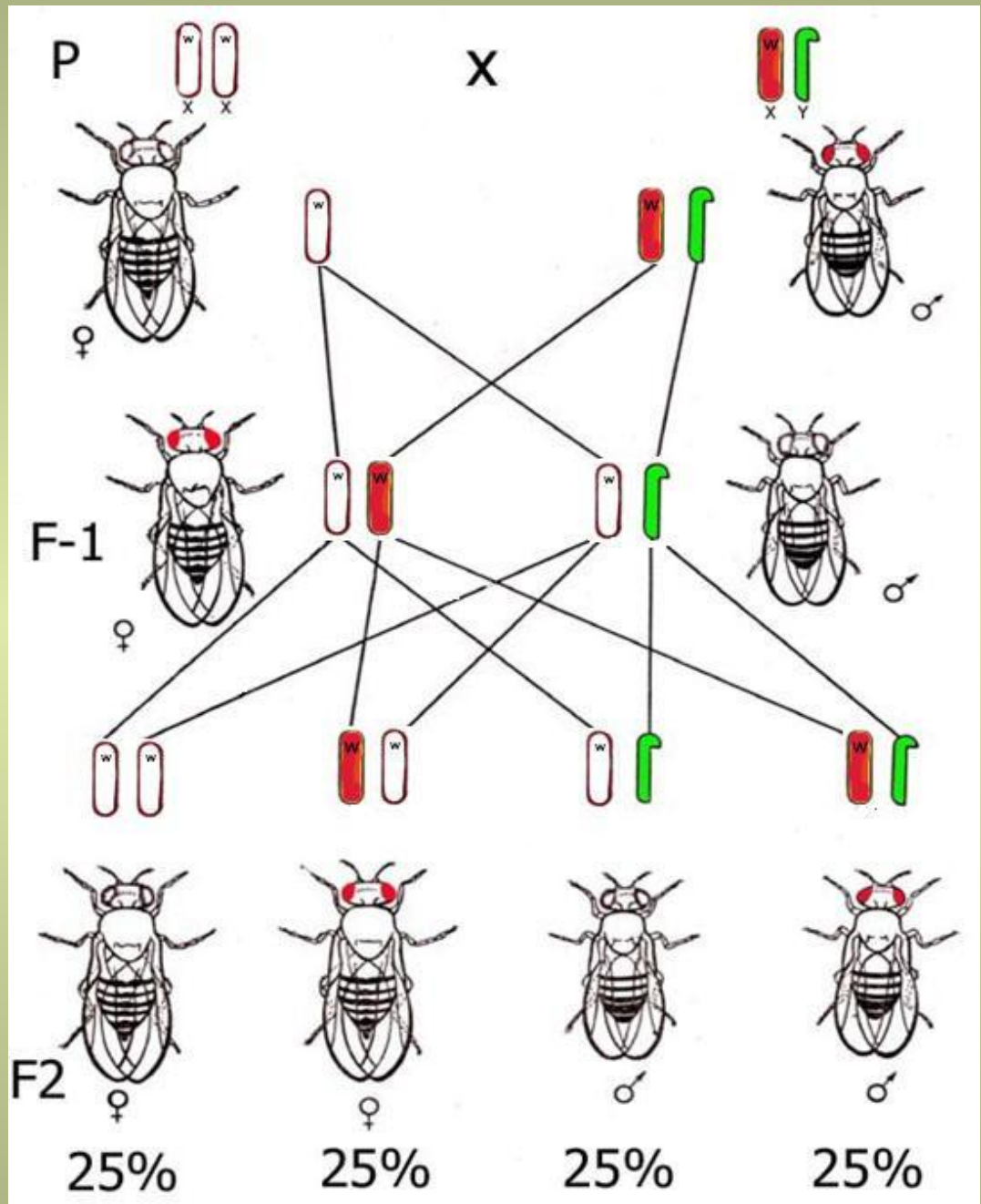
самки – X^W

Самца - X^w ; Y .



НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ СЦЕПЛЕННЫХ С X - ХРОМОСОМОЙ (РЕЦИПРОКНОЕ-СКРЕЩИВАНИЕ)

Гены и признаки:
W – красные глаза
w - белые глаза;
 Генотипы:
 $X^w X^w$ - самки
 $X^W Y$ - самца;
 Гаметы:
 самки – X^w
 Самца - X^W ; Y .



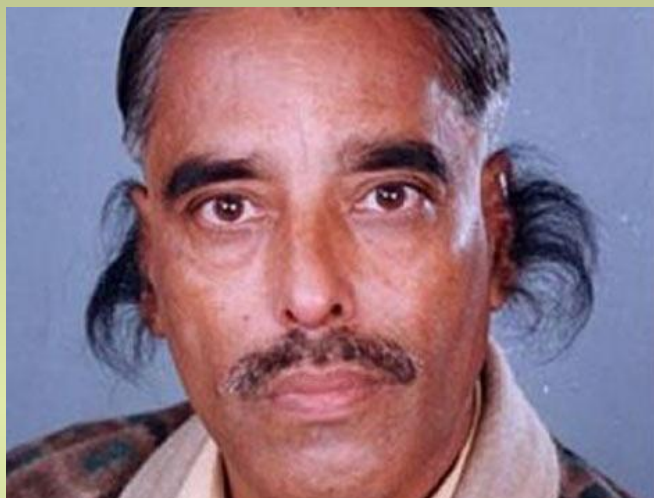
Наследование сцепленных с X-хромосомой рецессивных признаков

- Рецессивные признаки, обусловленные генами, локализованными в X-хромосоме, наследуются «крест-на - крест» - от матери к сыну, от отца к дочери (наследование – крис-кросс)

Голандрические признаки

- Признаки, гены которых локализируются в Y-хромосоме, наследуются только от отцов сыновьями.
- В настоящее время в Y-хромосоме выявлена локализация около 20 генов, в том числе генов, детерминирующих развитие семенников, контролирующих процесс сперматогенеза, интенсивность роста, определяющих гипертрихоз края ушной раковины, средних фаланг кистей, синдактилия, перепончатость пальцев ног и другие.

Голандрические пиризнаки



Наследование голандрических признаков

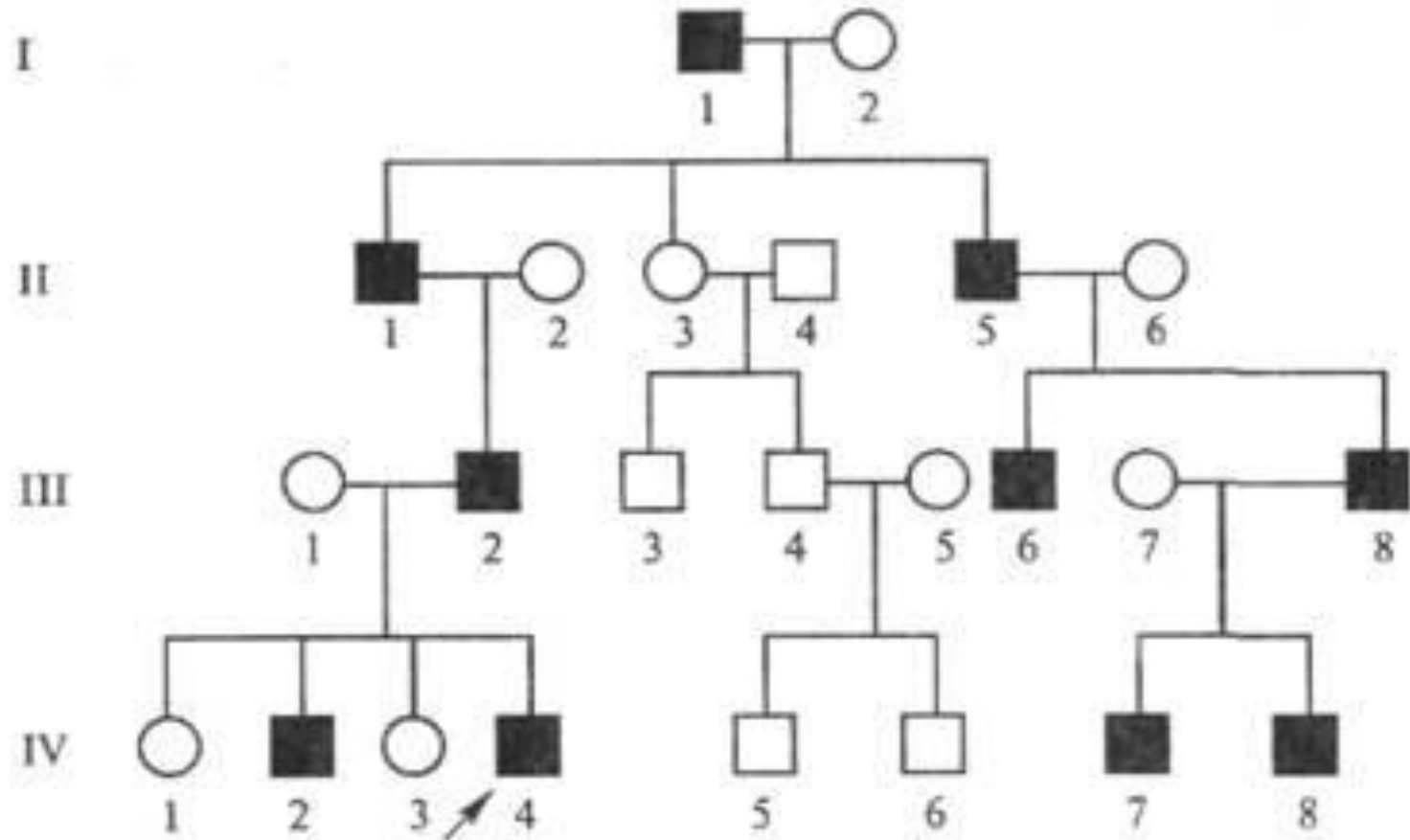
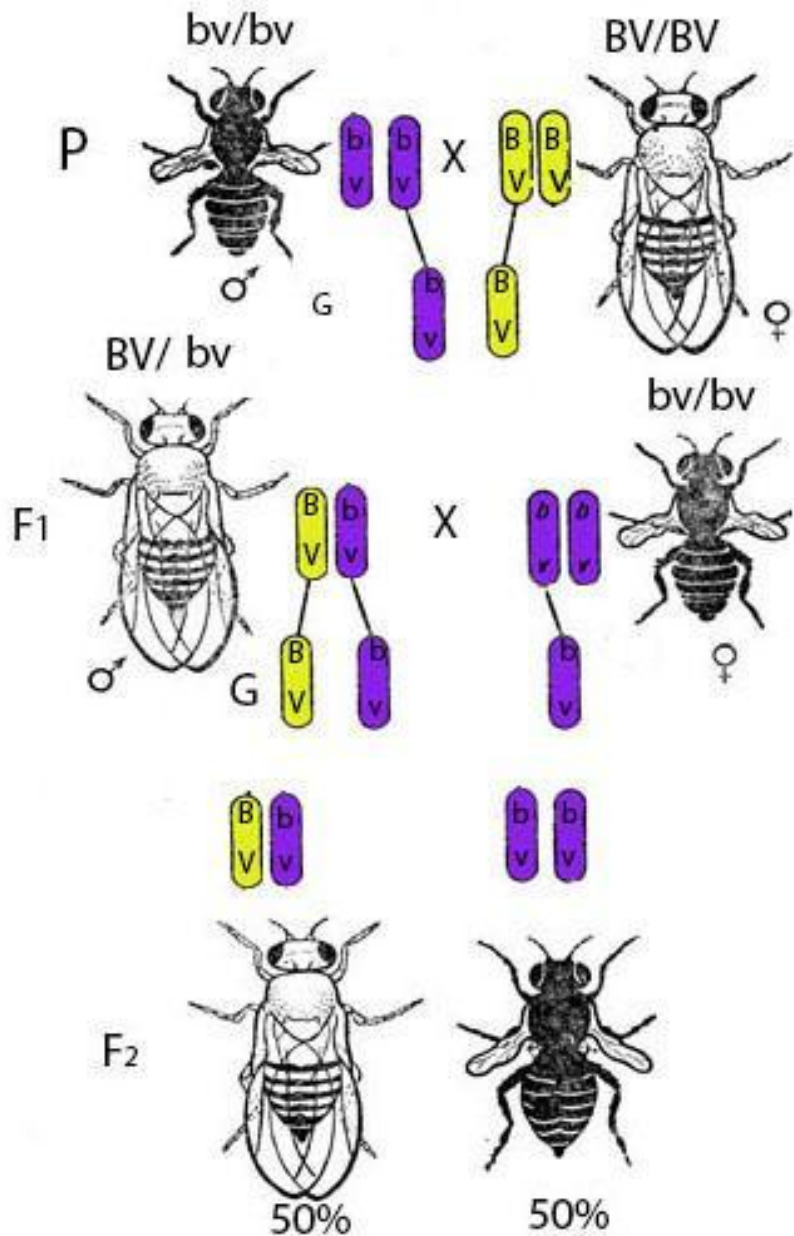


Рис. IX.16. Родословная с Y-сцепленным (голандрическим) типом наследования признака (оволосение средней фаланги пальцев)

Сцепление генов

- **Сцепление генов** – явление, при котором в одной хромосоме локализовано несколько неаллельных генов, которые **образуют группу сцепления**.
- Впервые описано в 1906 году У.Бэтсоном и У.Пэннетом в опытах на душистом горошке.
- Сцепление генов может быть полным и неполным.

Наследование при полном сцеплении генов

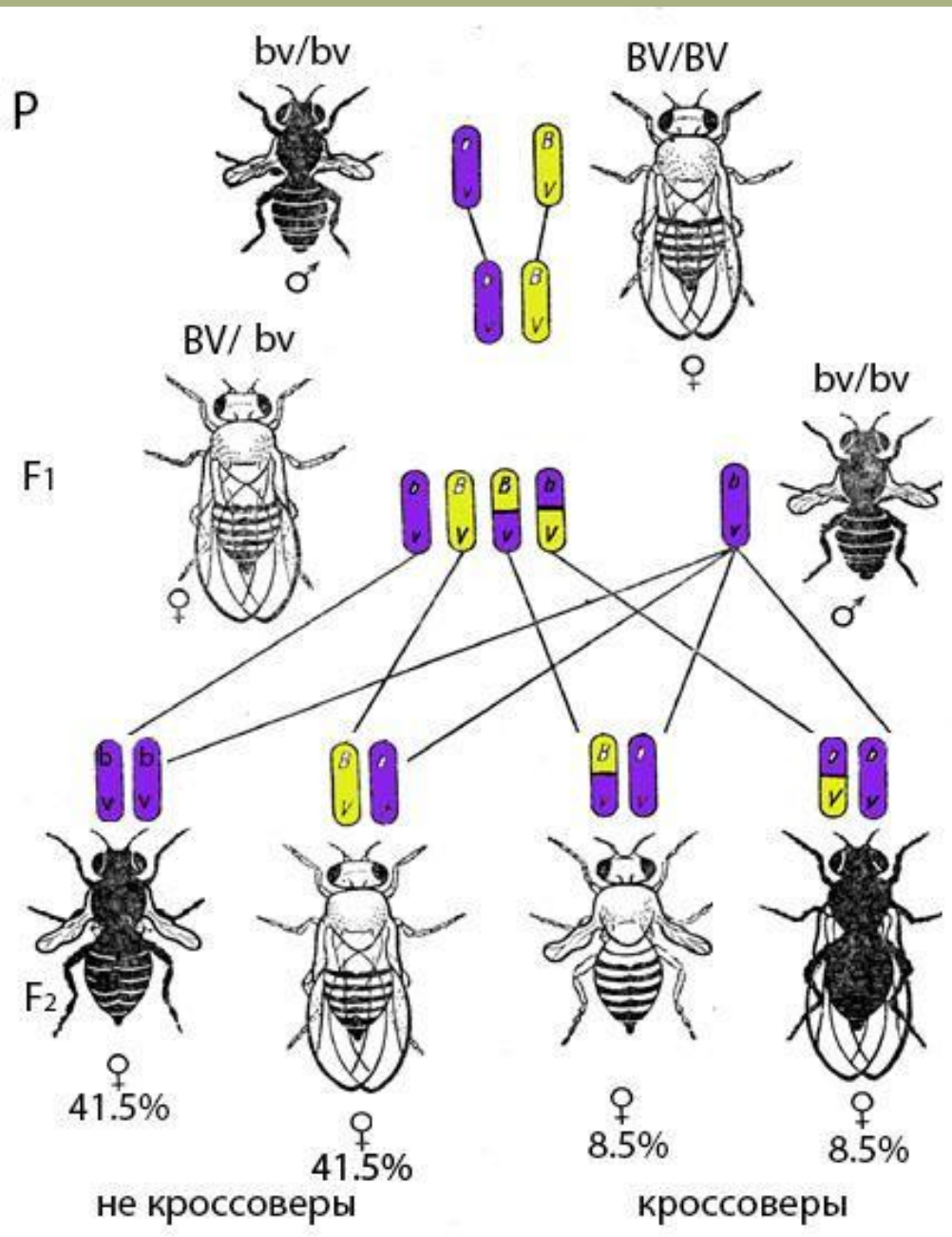


Ген	Признак
B	Серое тело
b	Черное тело
V	Крылья нормальн.
v	Крылья редуциров.

Расщепление в F₂ :
 по фенотипу – 1 : 1;
 По генотипу - 1 : 1

- При полном сцеплении генов, контролирурующих разные признаки, они наследуются совместно, как одна аллельная пара.
- Полное сцепление генов ограничивает их свободное комбинирование, поэтому потомство фенотипически будет идентично исходным родителям.

НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИ НЕПОЛНОМ СЦЕПЛЕНИИ ГЕНОВ



Ген	Признак
B	Серое тело
b	Черное тело
Y	Крылья нормальн.
y	Крылья редуциров.

- При неполном сцеплении генов гомологичные хромосомы могут обмениваться гомологичными участками. Этот процесс получил название ***кроссинговера***.
- Кроссинговер происходит при гаметогенезе в пахитене профазы мейоза I.

Хромосомная теория наследственности Т. Моргана (основные положения)

1. Гены локализованы в хромосомах и занимают в них определенное место – локус.
2. Аллельные гены располагаются в идентичных локусах гомологичных хромосом.
3. Неаллельные гены, локализованные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и наследуются совместно.
4. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом.
5. Между гомологичными хромосомами может происходить кроссинговер, что ведет к рекомбинации генов.
6. Частота кроссинговера пропорциональна расстоянию между генами в хромосоме.

Определение расстояния между генами

Величина кроссинговера – функция расстояния между генами – выражается в морганидах -1 морганида равна 1% кроссинговера.

Величина кроссинговера вычисляется по формуле:

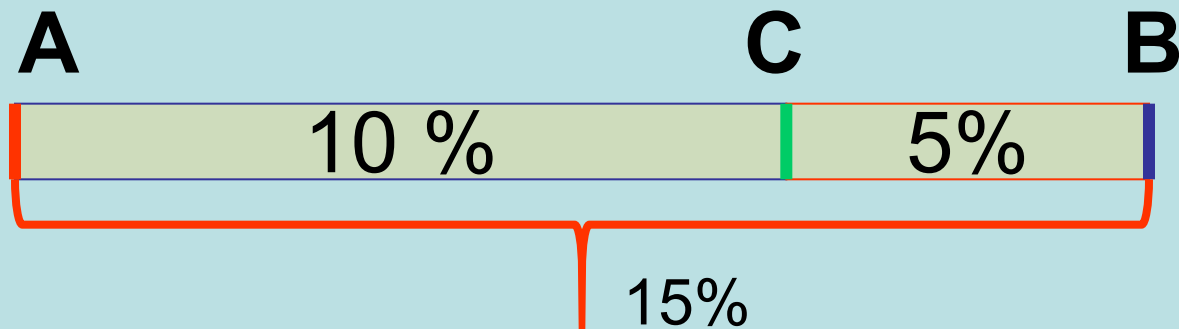
$$S = \frac{n \text{ Кр}}{n \text{ Об}} \times 100$$

S – расстояние между генами;

nКр – число кроссоверных особей в потомстве;

nОб – общее число особей в потомстве.

Определение положения гена С в хромосоме

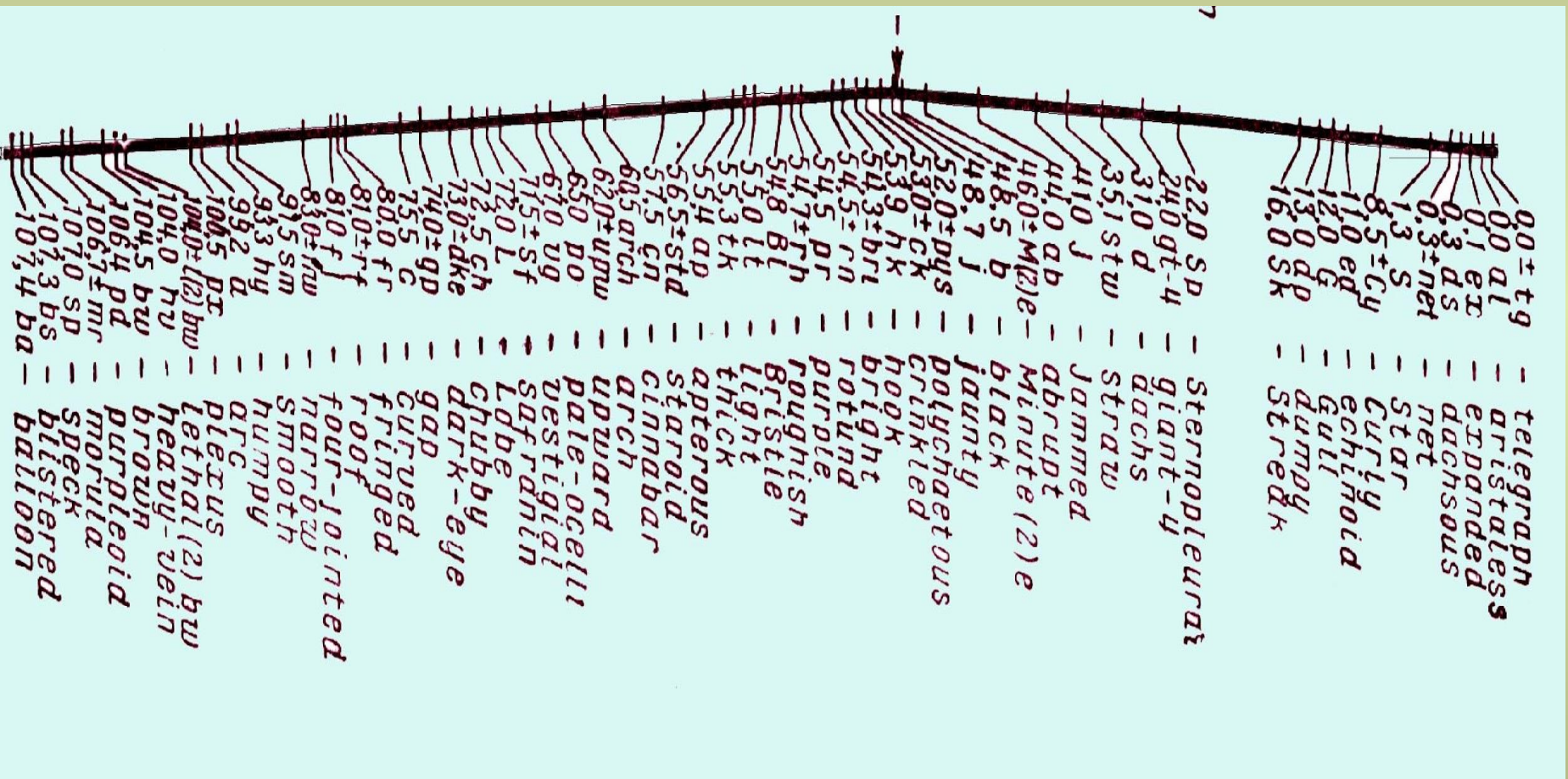


$Ac/aC \times ac/ac$ – величина кроссинговера
-10 морганид

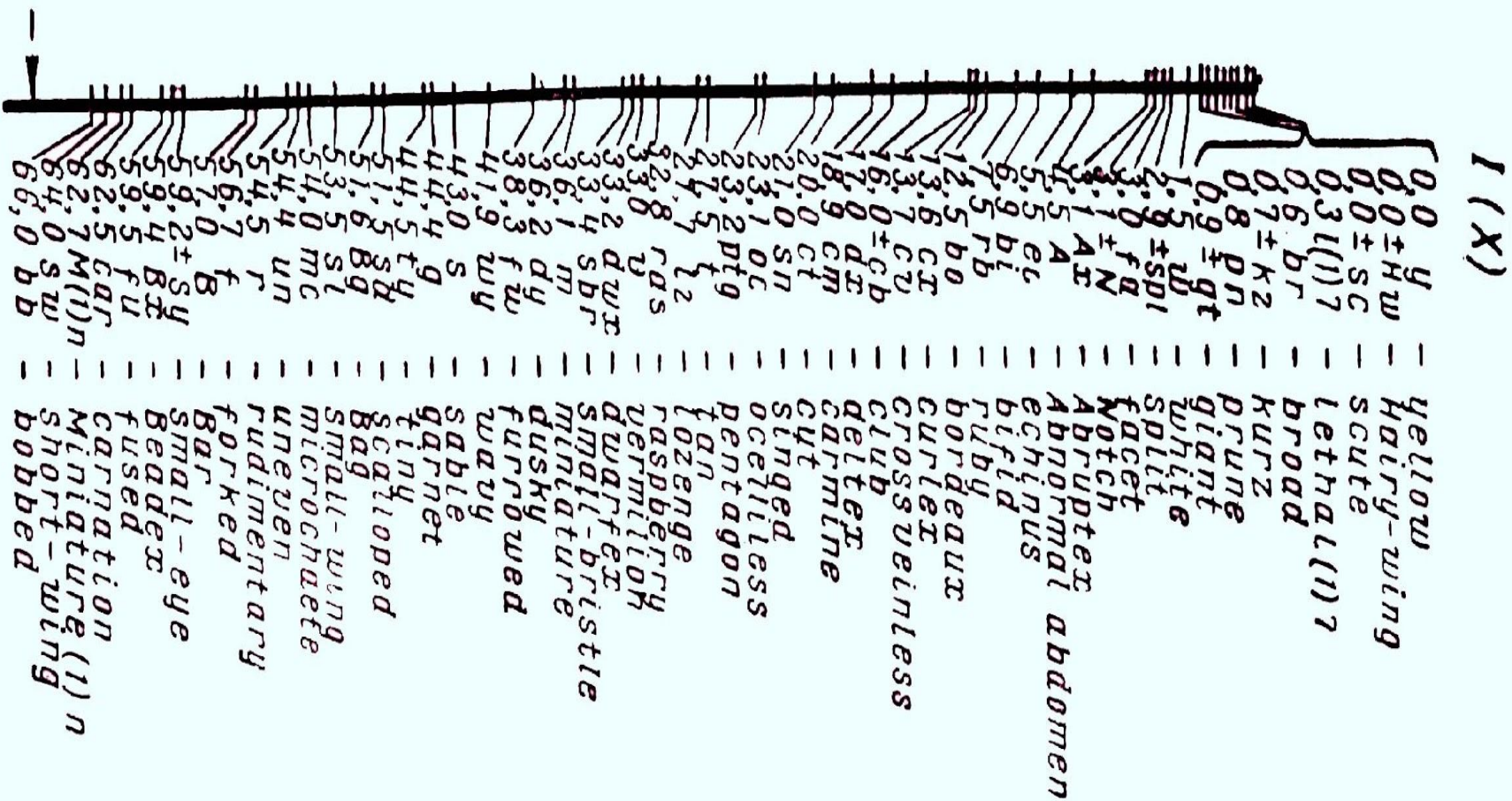
$BC/bc \times bc/bc$ – величина кроссинговера
5 морганид

$AB/ab \times ab/ab$ – величина кроссинговера
15 морганид

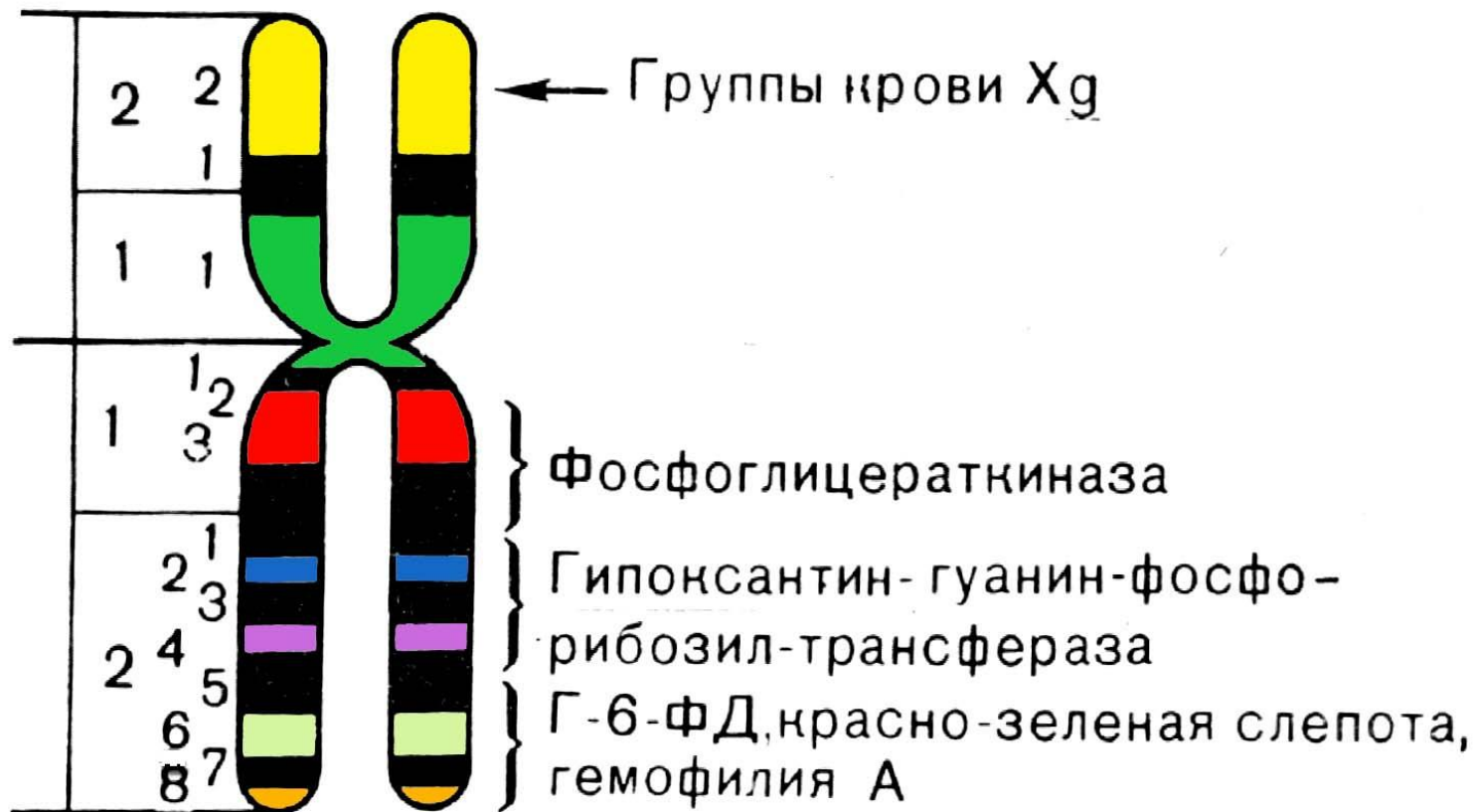
ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КАРТА 1 ХРОМОСОМЫ ДРОЗОФИЛЫ



ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КАРТА X – ХРОМОСОМЫ ДРОЗОФИЛЫ



ЦИТОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТА X – ХРОМОСОМЫ ЧЕЛОВЕКА



Нехромосомное наследование.

- Нехромосомная наследственность обусловлена генами, локализованными в ДНК цитоплазматических органоидов эукариот – *хлоропластов* и *митохондрий*, у прокариот в *плазмидах*. У эукариот наследование признаков, детерминированных генами этих органоидов не подчиняется менделевским закономерностям, так как при гаметогенезе, в мейозе и митохондрии и хлоропласты случайно распределяются между дочерними клетками, следовательно и отношения в наследовании признаков будут случайными.

Нехромосомное наследование

- Примером нехромосомной наследственности является наследование пестролистности у многих видов растений: ночной красавицы, герани, хлорофитума, традесканции.

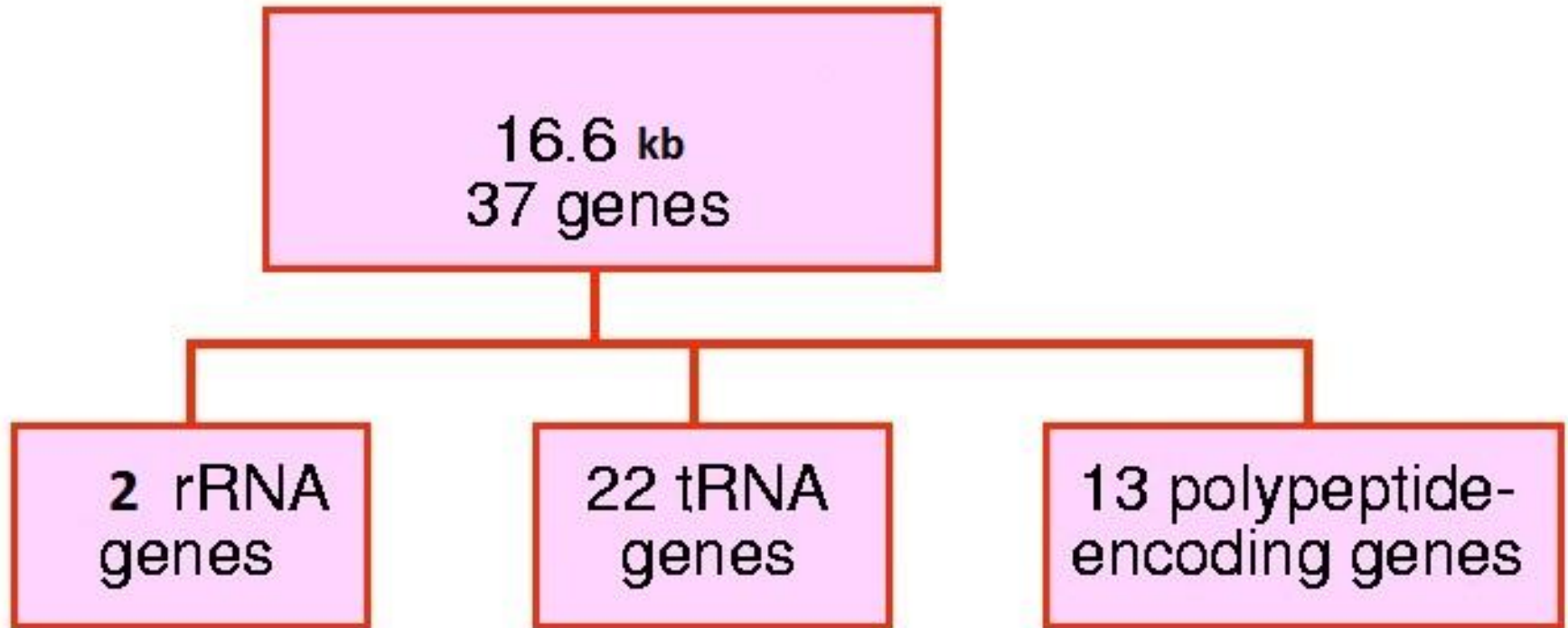
Пестролистность у бегонии



Митохондриальная наследственность

- Митохондриальный геном представлен в виде кольцевой молекулы ДНК. Он содержит около 16.5 млн. пар нуклеотидов и включает 37 генов: 2 гена рРНК, 22 гена тРНК и 13 генов, кодирующих белки.
- Поскольку митохондрии наследуются ребенком от матери с цитоплазмой овоцитов, **все дети больной женщины унаследуют заболевание независимо от пола ребенка**. Пораженные девочки, выходя замуж, будут рожать **только больных детей**, в то время как у больных мужского пола все дети будут свободны от данного заболевания.

Геном митохондрий человека



Митохондриальная наследственность

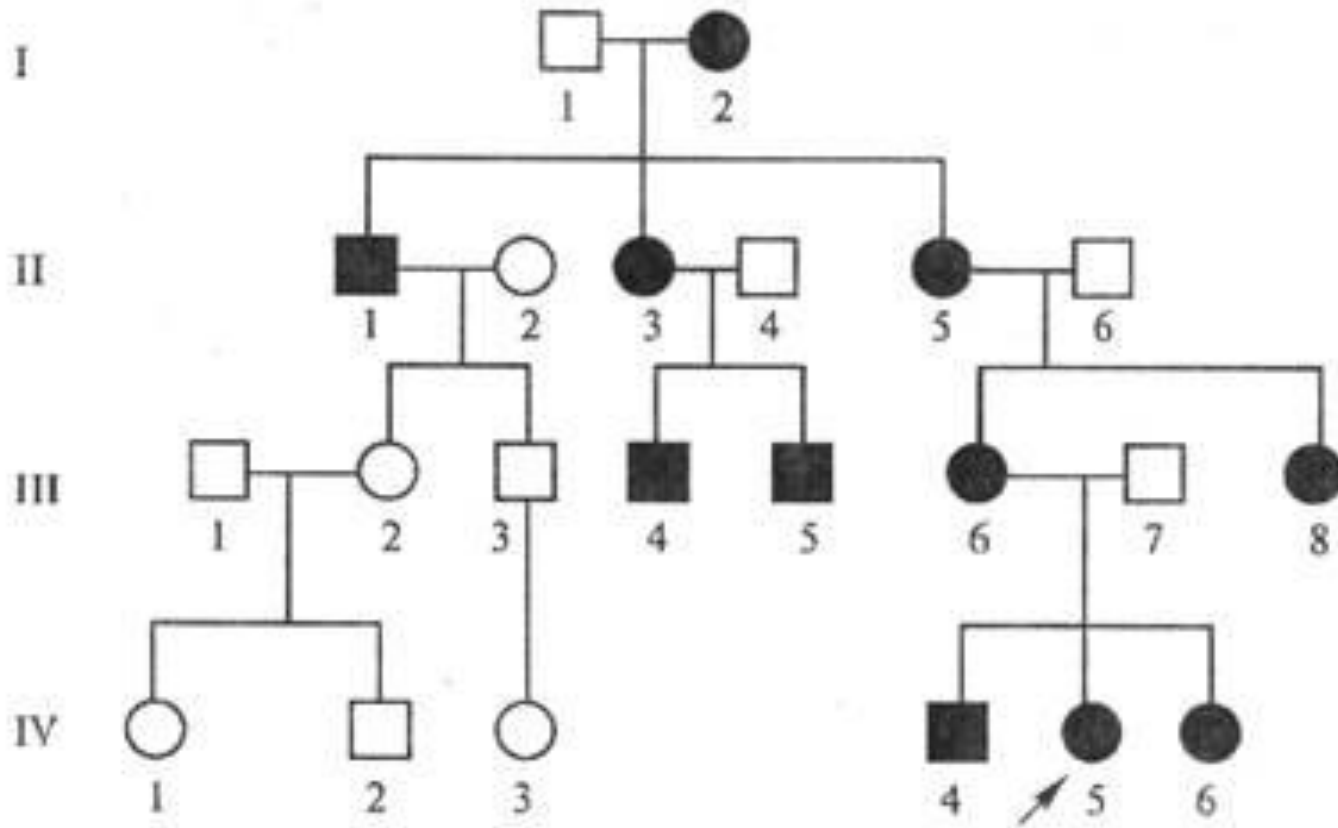


Рис. IX.17. Родословная с митохондриальным типом наследования патологии (атрофия зрительного нерва Лебера)

Нследование митохондриальных болезней

- Поскольку митохондрии наследуются ребенком от матери с цитоплазмой овоцитов, **все дети больной женщины унаследуют заболевание независимо от пола ребенка.** Пораженные девочки, выходя замуж, будут рожать **только больных детей**, в то время как у больных мужского пола все дети будут свободны от данного заболевания.

Митохондриальные болезни

- Мутации генов митохондриального генома лежат в основе митохондриальных болезней:
- Наследственной оптической нейропатии Лебера;
- Синдрома Лей (обусловлен дегенеративными изменениями ствола головного мозга)
- Нейросенсорная глухота;
- Синдрома Пирсона (нарушение кроветворения и функции поджелудочной железы);
- Митохондриальная кардиомиопатия;
- Синдром Альпера обусловлен дегенерацией тканей головного мозга(деменция, слепота, дисфункция печени.