Генетика

Что такое генетика?

Генетика - относительно молодая наука. Официальной датой ее рождения считается 1900г., когда Г. де Фриз в Голландии, К. Корренс в Германии и Э.Чермак в Австрии независимо друг от друга "переоткрыли" законы наследования признаков, установленные Г. Менделем еще в 1865 году. Генетика изучает два фундаментальных свойства живых организмов: наследственность и изменчивость.

Грегор Иоганн Мендель
родился 22 июня 1822 года в семье крестьянина в небольшой деревушке Хинчинцы на территории современной Чехии, а тогда - Австрийской империи.

В 1843 году Мендель поступил послушником в Августинский монастырь в Брюнне (ныне Брно).

В 1851 году настоятель отправил его изучать естественные науки в Венский университет.

6 января 1884 года отца Грегора (Иоганна Менделя) не стало. Он похоронен в родном Брюнне. Слава как ученого пришла к Менделю уже после смерти.

Опыты Менделя

Опыты Менделя были тщательно продуманы. Свои исследования он начал с изучения закономерностей наследования всего лишь одной **пары альтернативных признаков.**

Моногибридным называют скрещивание, при котором анализируется наследование одной пары альтернативных признаков.

Классическим примером моногибридного скрещивания является скрещивание сортов гороха с желтыми и зелеными семенами. При скрещивании растения с желтыми и зелеными семенами, все потомки имели **желтые семена**.

Мендель провел скрещивание:

P: Сорт гороха с желтыми семенами × Сорт гороха с зелеными семенами

F_1:

В первом поколении были только растения с желтыми семенами!

Правило единообразия

«В моногибридном скрещивании первое поколение потомков является *единообразным»*.

Проявляющийся в первом поколении вариант признака называется *доминантным*, а тот, который «пропадает» - *рецессивным*.

Признак: окраска семян

Доминантное проявление: желтые семена

Рецессивное проявление: зеленые семена

При скрещивании гибридов первого поколения друг с другом, Мендель обнаружил, что в потомстве появляется *расщепление*:

F_1:

×

F_2:

$^3/_4$

$^1/_4$

Три четверти семян имели доминантное проявление признака, а четверть семян – рецессивное.

Мендель предложил следующую гипотезу для объяснения этих результатов:

Он предположил, что каждое проявление признака определяется *наследственными факторами*.

Половые клетки содержат только один наследственный фактор, то есть они "чисты" (не содержат второго наследственного фактора).

Гипотеза «чистоты гамет»:

Наследственные факторы при образовании гибридов не смешиваются, а сохраняются в неизменном виде.

Первый закон Менделя (*закон расщепления*)

Признаки данного организма детерминируются парами внутренних наследственных факторов.
В одной гамете может быть представлен лишь один из каждой пары таких факторов.

Объяснение:

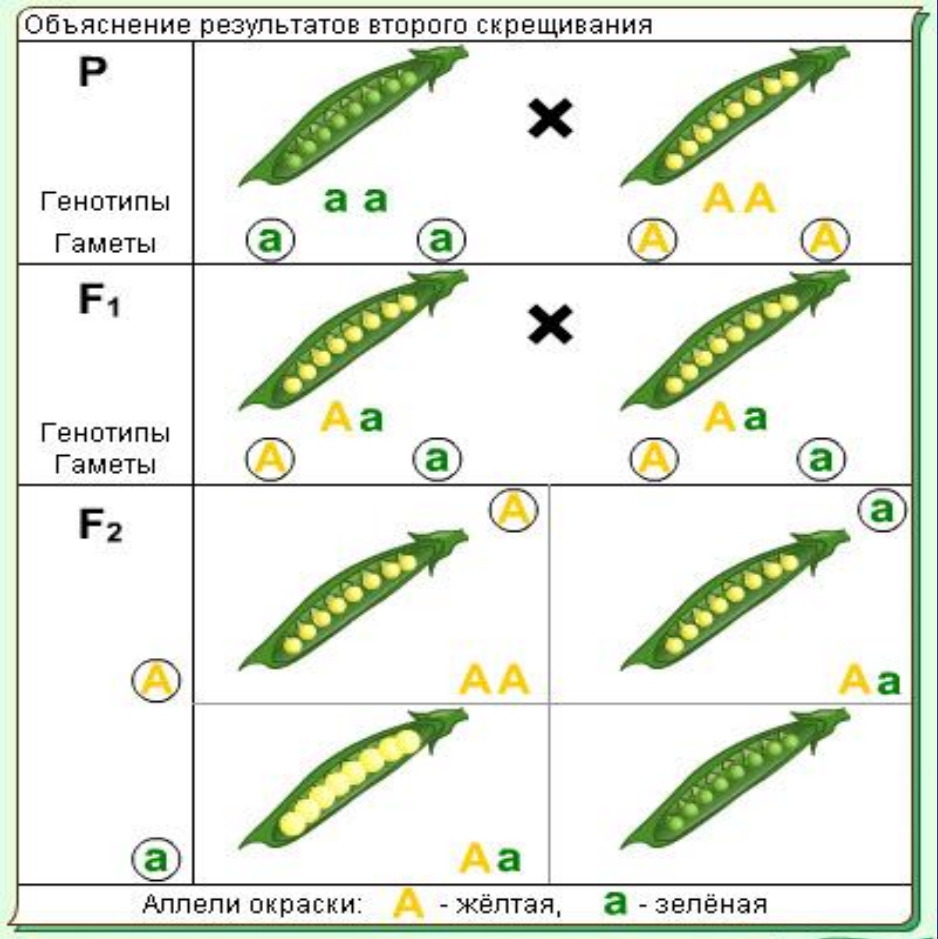
Генотип: набор наследственных факторов данного организма

Фенотип: набор проявлений различных признаков организма

Аллели: варианты проявления признака (бывают доминантные и рецессивные)

Гомозигота: организм с одинаковыми аллелями по данному признаку

Гетерозигота: организм с разными аллелями по данному признаку. В гетерозиготе фенотипически проявляется доминантный аллель

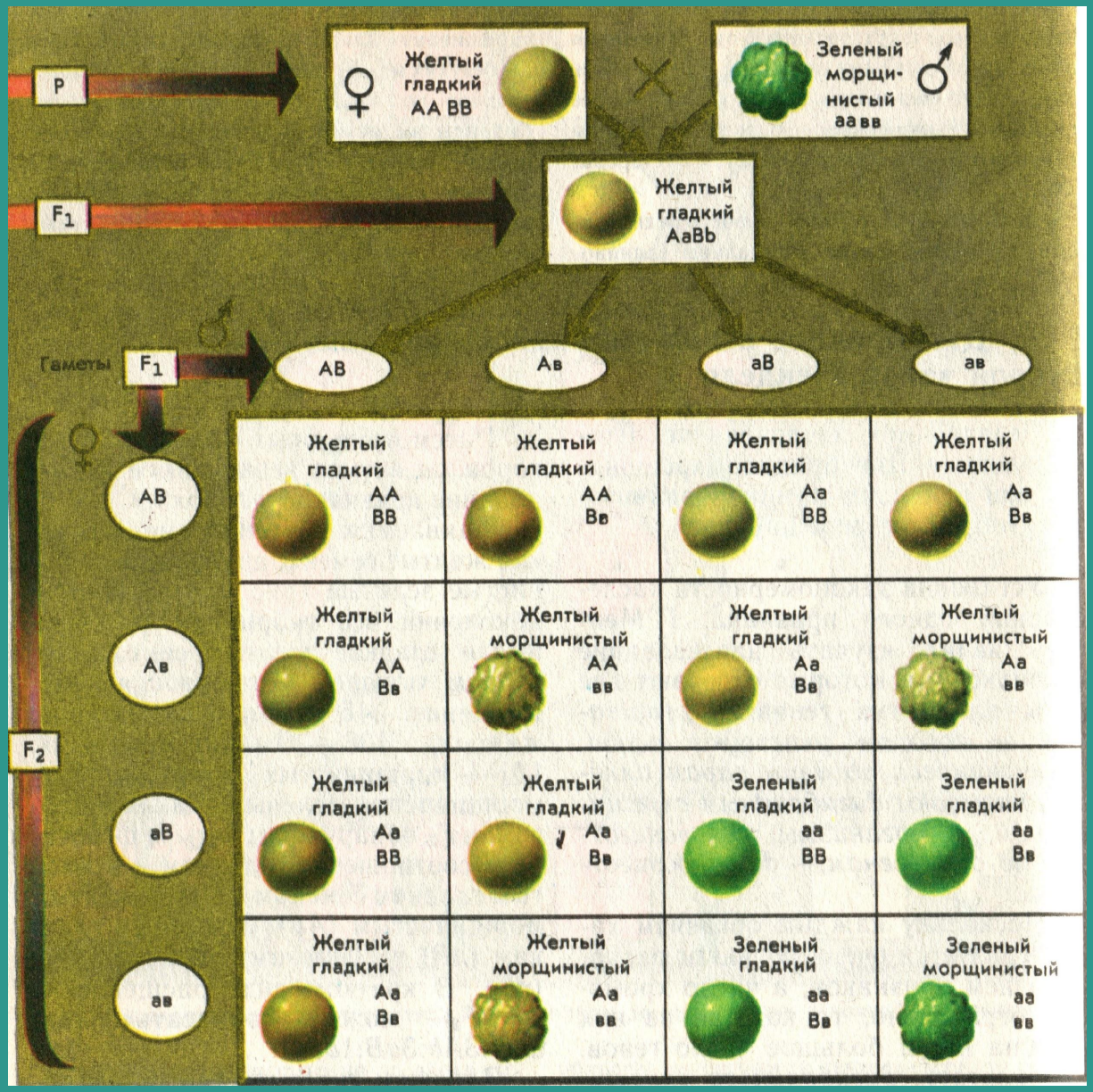


Второй закон Менделя (*закон расщепления*)

При скрещивании двух гетерозиготных потомков первого поколения между собой во втором поколении наблюдается расщепление в определенном числовом отношении: по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1.

Третий закон Менделя

(дигибридное скрещивание**)**



Расщепление

9:3:3:1

Признаки наследуются независимо друг от друга.

Последователь Менделя.

Томас Гент Морган родился 25 сентября 1866 года в Лексингтоне, штат Кентукки.

С 1911 года Морган и его соратники начали публиковать серию работ, в которых экспериментально, на основе многочисленных опытов с *дрозофилами*, доказывалось, что гены - это материальные частицы, определяющие наследственную изменчивость, и что их носителями служат хромосомы клеточного ядра. Тогда и была сформулирована в основных чертах хромосомная теория наследственности, подтвердившая и подкрепившая законы, открытые Менделем.

Умер Морган 4 декабря 1945 года.

Морган и его коллеги обратили внимание на то, что есть соответствия между событиями, происходящими при мейозе и оплодотворении, и гипотезами Менделя

Мейоз и оплодотворение	*Гипотезы Менделя*
Диплоидные клетки содержат *пары* гомологичных хромосом	Признаки контролируются *парами* факторов
Гомологичные хромосомы *расходятся* во время мейоза	Парные факторы *разделяются* при образовании гамет
В каждую гамету попадает *одна* из гомологичных хромосом	Каждая гамета получает *один* из пары факторов
Только *ядро* мужской гаметы сливается с ядром яйцеклетки	Факторы передаются из поколения в поколение как *дискретные единицы*
При оплодотворении пары гомологичных хромосом восстанавливаются; каждая гамета (мужская или женская) вносит *одну* из гомологичных хромосом	Каждый организм наследует по *одному* фактору от каждой из родительских особей

Так начала формулироваться *хромосомная теория наследственности*

Согласно этой теории, каждая пара факторов локализована в паре гомологичных хромосом, причем каждая хромосома несет по одному фактору.

Поскольку число признаков у любого организма во много раз больше числа его хромосом, видимых в микроскоп (у человека, например, хромосом 46, то есть 23 гомологичные пары), каждая хромосома должна содержать множество таких факторов

В 1909 г. Иогансен заменил термин **фактор**, означавший элементарную единицу наследственности, термином **ген**.

Альтернативные формы гена, определяющие его проявление в фенотипе, назвали **аллелями**.

Гены располагаются в хромосомах линейно (один за другим в строгом порядке), и при этом, каждому гену присуще определенное место – **локус.**

Но в этом случае, гены, находящиеся в одной хромосоме должны наследоваться только вместе и никак иначе! Они должны быть *сцеплены*

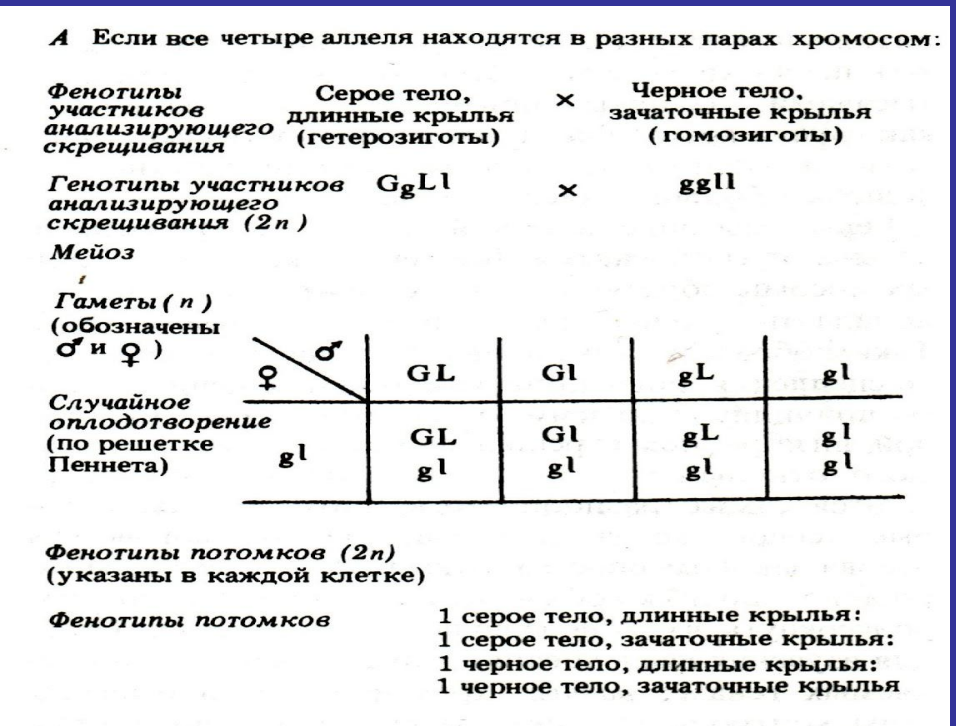
Морган решил скрестить дигетерозиготных мух с серыми телами и длинными крыльями с чернотелыми мухами с зачаточными крыльями. Морган предполагал наличие двух возможных вариантов: полное сцепление (расщепление 1:1) и полное отсутствие сцепления (расщепление 1:1:1:1) Морган провел такое скрещивание несколько раз и ни разу не получил ни один из предсказанных результатов. Всякий раз он получал следующее:

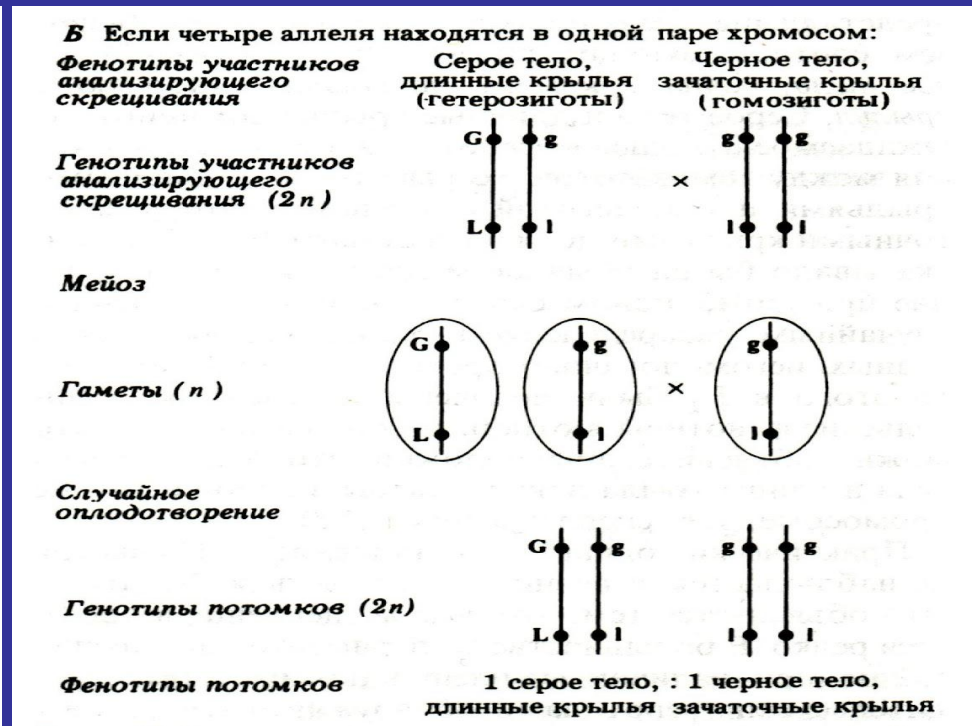
41,5% - серое тело, длинные крылья (генотип GgLl)

41.5% - черное тело, зачаточные крылья (генотип ggll)

8,5% - серое тело, зачаточные крылья (генотип Ggll)

8,5% - черное тело, длинные крылья (генотип ggLl)





На основании этого Морган сделал следующие выводы:

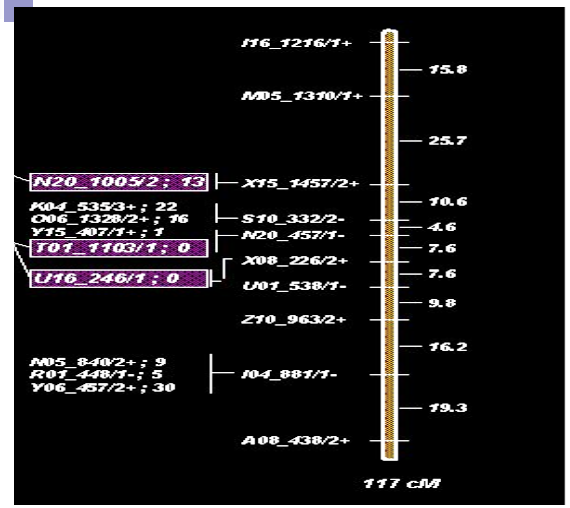
1. Изучаемые гены находятся в хромосомах
2. Оба гена находятся в одной хромосоме, то есть, они сцеплены
3. Аллели каждого гена расположены в гомологичных хромосомах
4. Во время мейоза между гомологичными хромосомами происходил обмен генами

Так был открыт кроссинговер

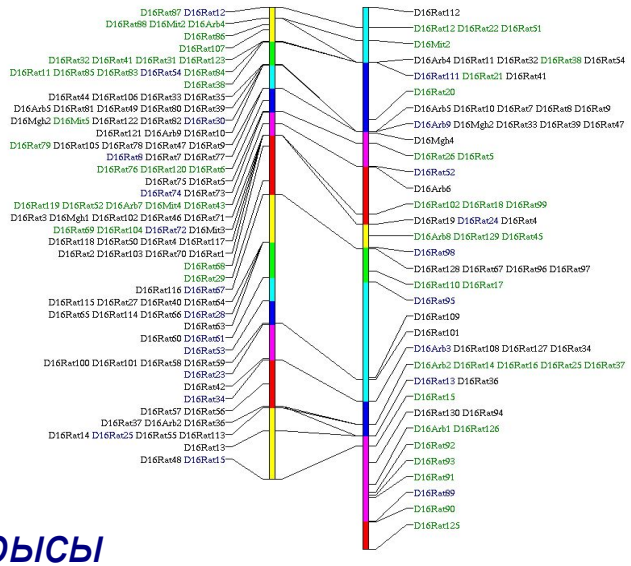
основные постулаты хромосомной теории наследственности:

1. Гены располагаются в хромосомах; различные хромосомы содержат неодинаковое число генов, причем набор генов каждой из негомологичных хромосом уникален;
2. Каждый ген имеет определенное место (локус) в хромосоме; в идентичных локусах гомологичных хромосом находятся аллельные гены;
3. Гены расположены в хромосомах в линейной последовательности; Гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно, образуя группу сцепления; число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом и постоянно для каждого вида организмов;
4. Сцепление генов может нарушаться в процессе кроссинговера; Частота кроссинговера зависит от расстояния между генами: чем больше расстояние, тем больше процент кроссинговера (прямая зависимость);
5. Каждый вид имеет характерный только для него набор хромосом - кариотип.

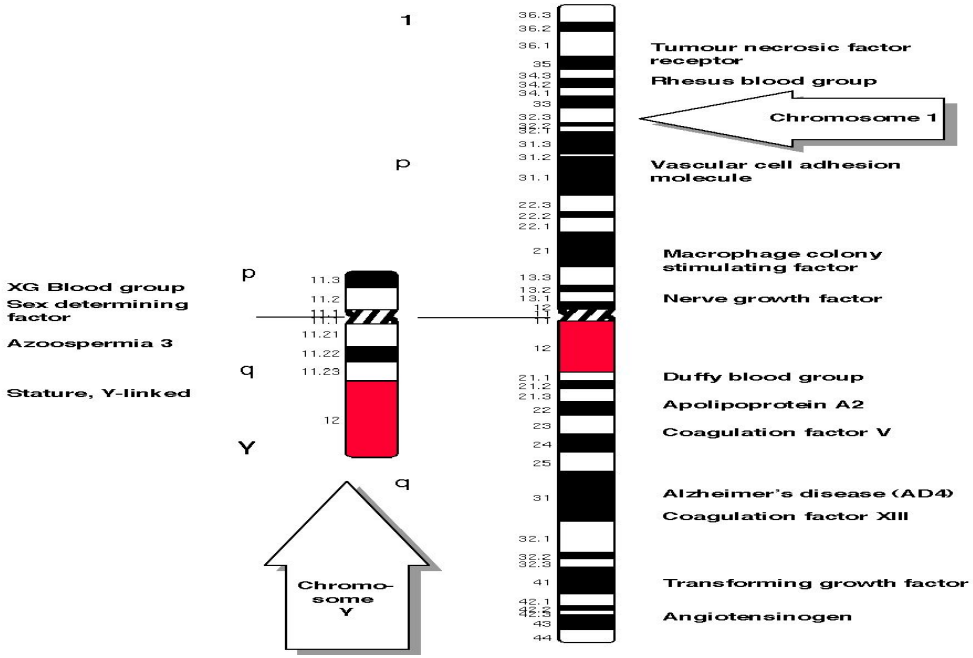
Что значит линейно…



Хромосома эвкалипта...

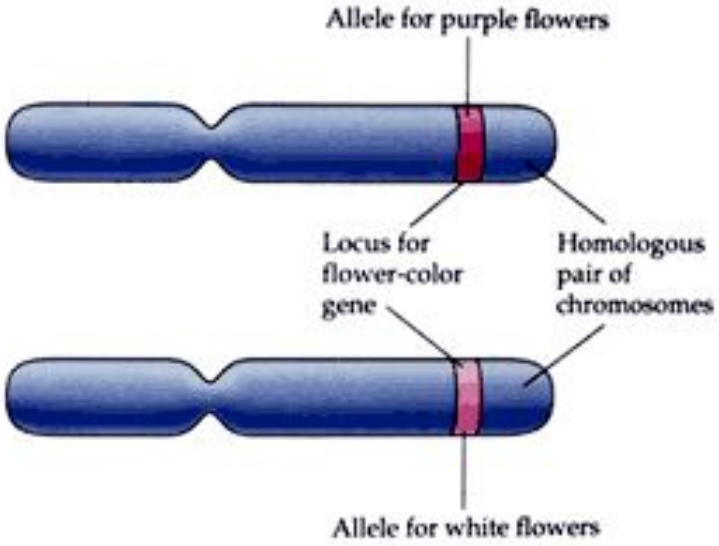


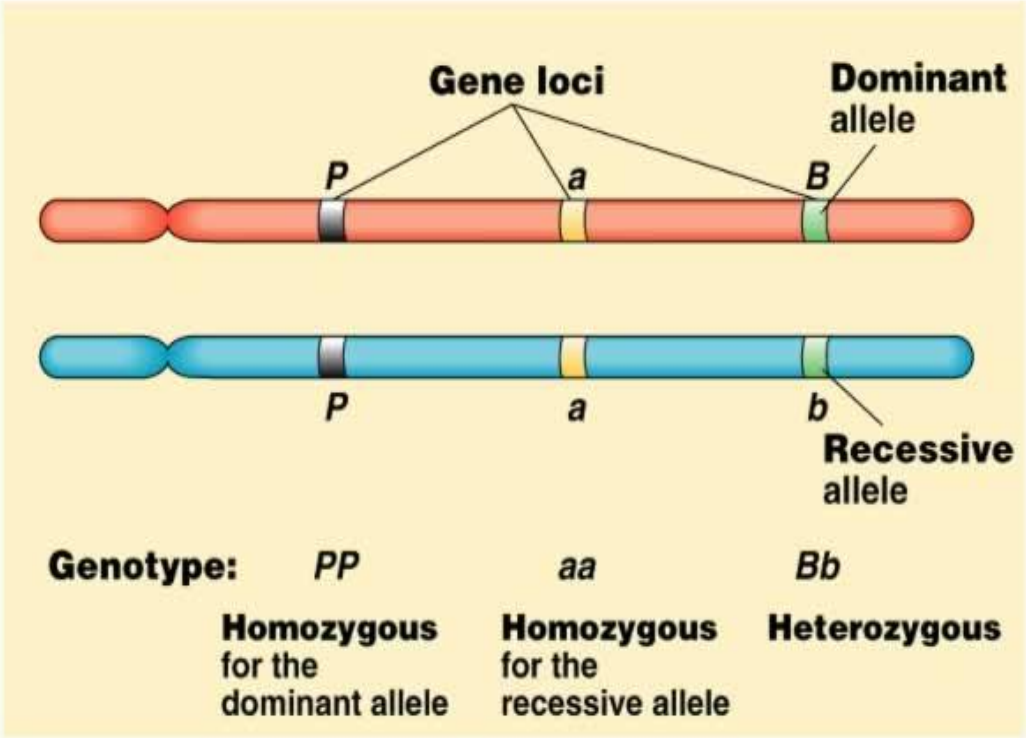
крысы



И человека:

Что значит локус в гомологичных хромосомах**?**

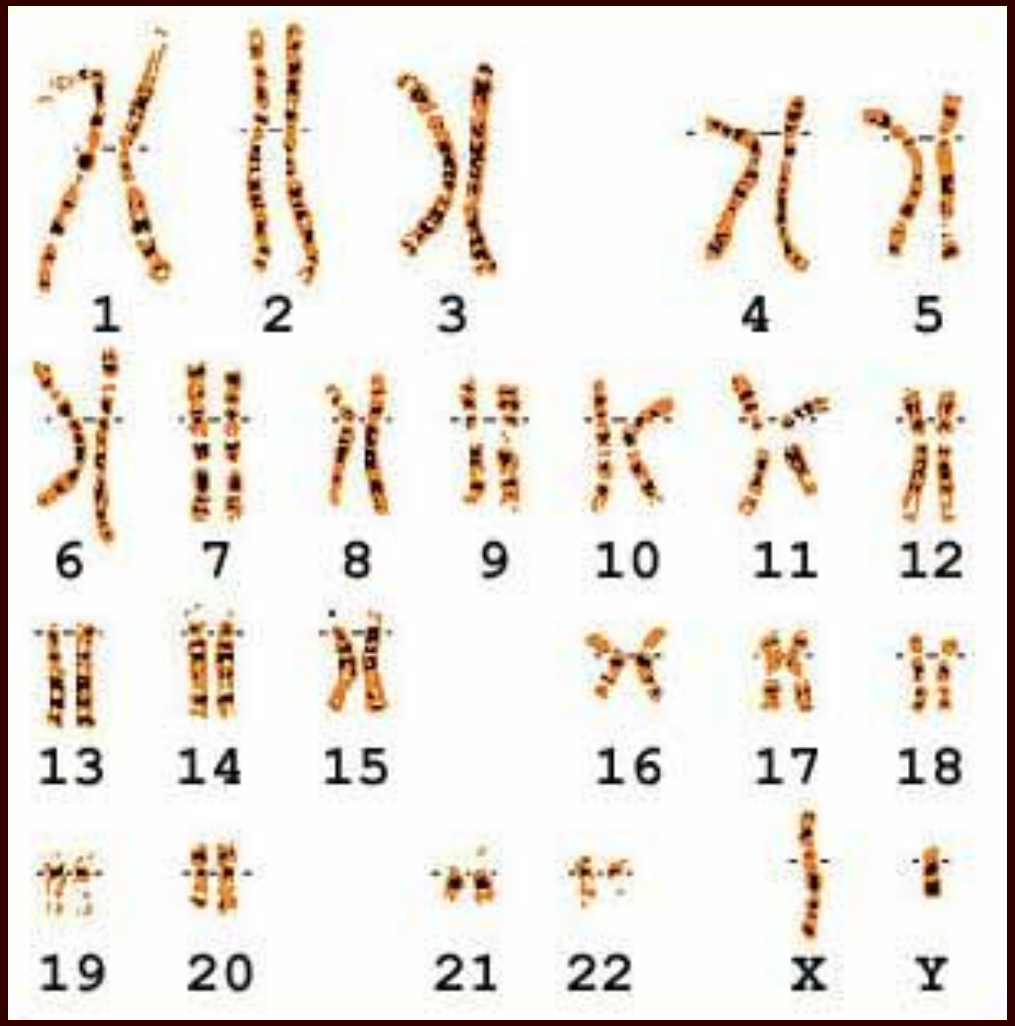


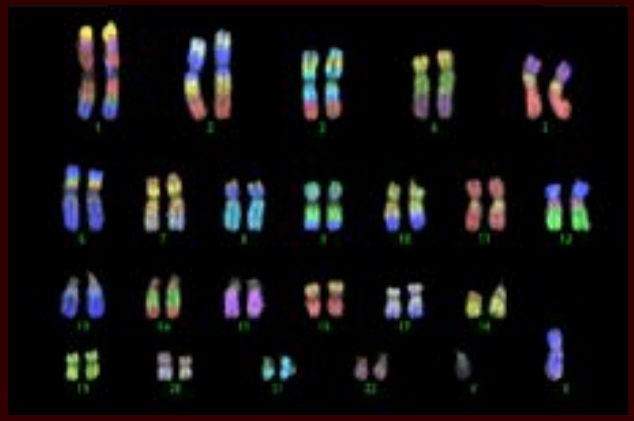


©Addison Wesley Longman, Inc.

Одна хромосома от мамы, а другая – от папы!

Что такое кариотип?



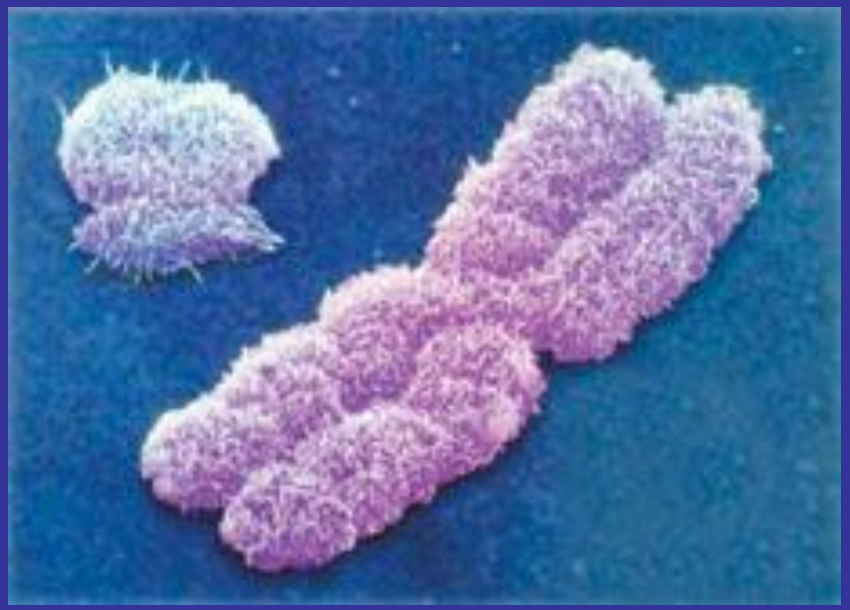


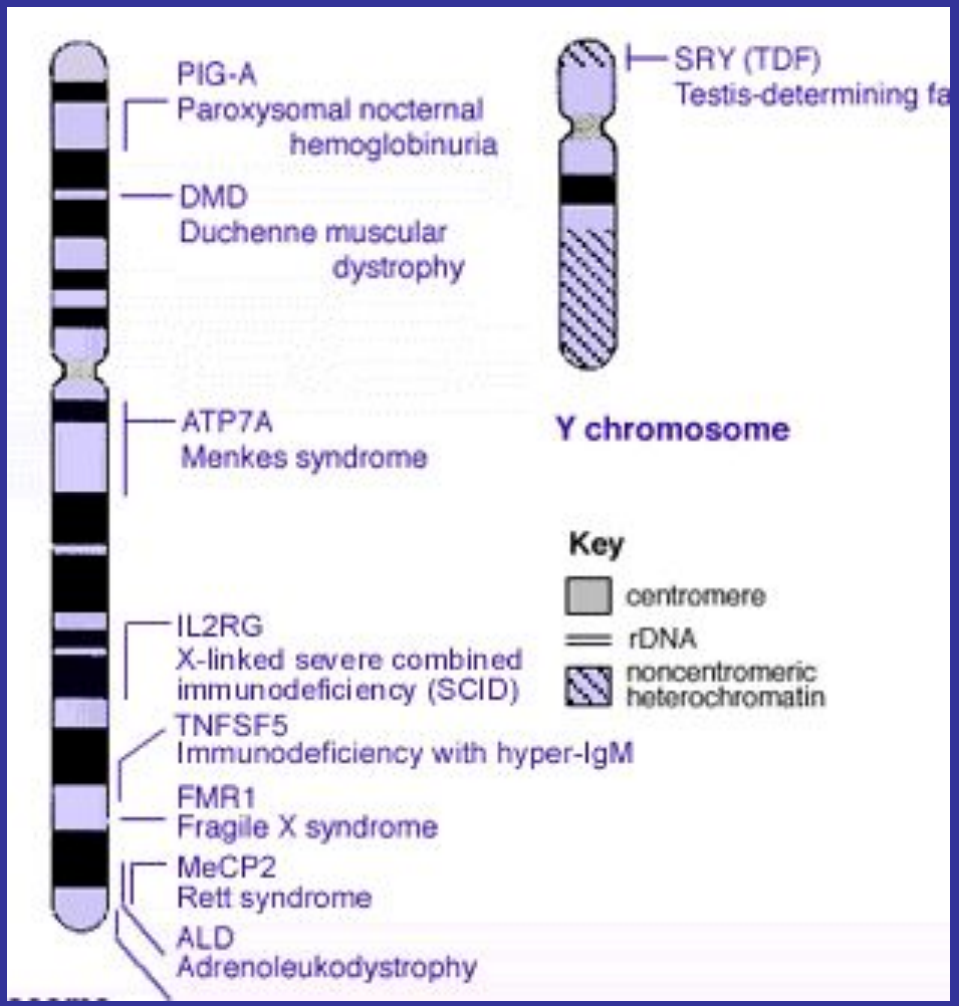
У человека 23 пары гомологичных хромосом

Последняя пара – это половые хромосомы

Как у людей определяется пол?

Существует пара половых хромосом – **X** и **Y**





Если в зиготу попадают две Х-хромосомы, то получается девочка

Мальчик получится, если от мамы придет Х-хромосома, а от папы – Y-хромосома

Изменчивость организмов

Изменчивость – это свойство живых систем существовать в различных формах и приобретать новые признаки

Изменчивость делится на *наследственную* и ненаследственную (*модификационную*)

Наследственная изменчивость – это изменения генетического материала организма или клетки

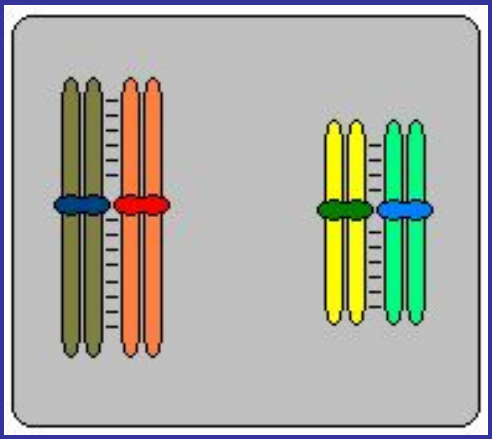
Модификационная изменчивость – это способность организмов изменять фенотип в зависимости от условий окружающей среды

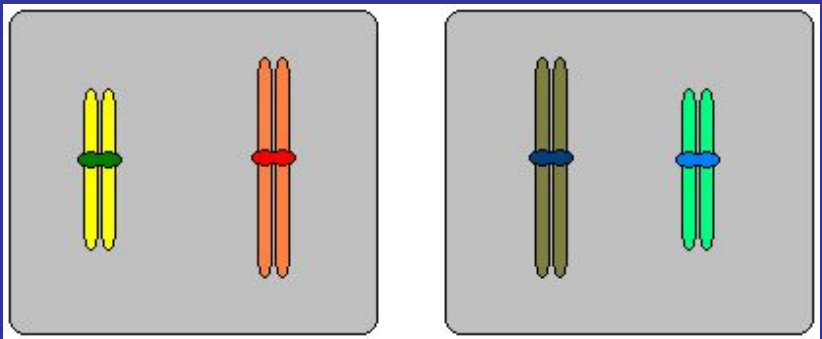
Наследственная изменчивость делится на *комбинативную* и *мутационную* изменчивость

Существует три источника комбинативной изменчивости:

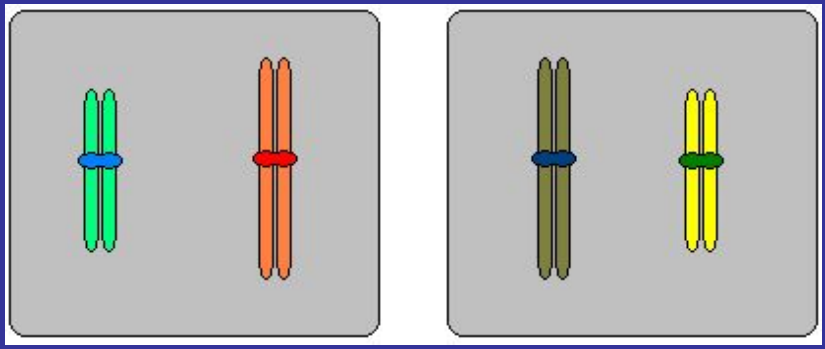
1. *Независимое расхождение* гомологичных хромосом в процессе мейоза
2. Случайная комбинация гамет при *оплодотворении*
3. Процесс кроссинговера (гомологичная рекомбинация)

Хромосомы могут разойтись...





так..



...или так

Число возможных вариантов гамет – 2n, где n – это гаплоидное число хромосом.У одного человека число возможных гамет – 8 388 608. И это без учета кроссинговера!

Случайная встреча гамет при оплодотворении

В *моногибридном* скрещивании было возможно четыре варианта: АА, Аа, аА и аа. В *дигибридном* – 16 (4^2), в *тригибридном* – 4^3, и так далее.

Генов у человека около 30 000...

Мутационная изменчивость. Изменения генетического материала

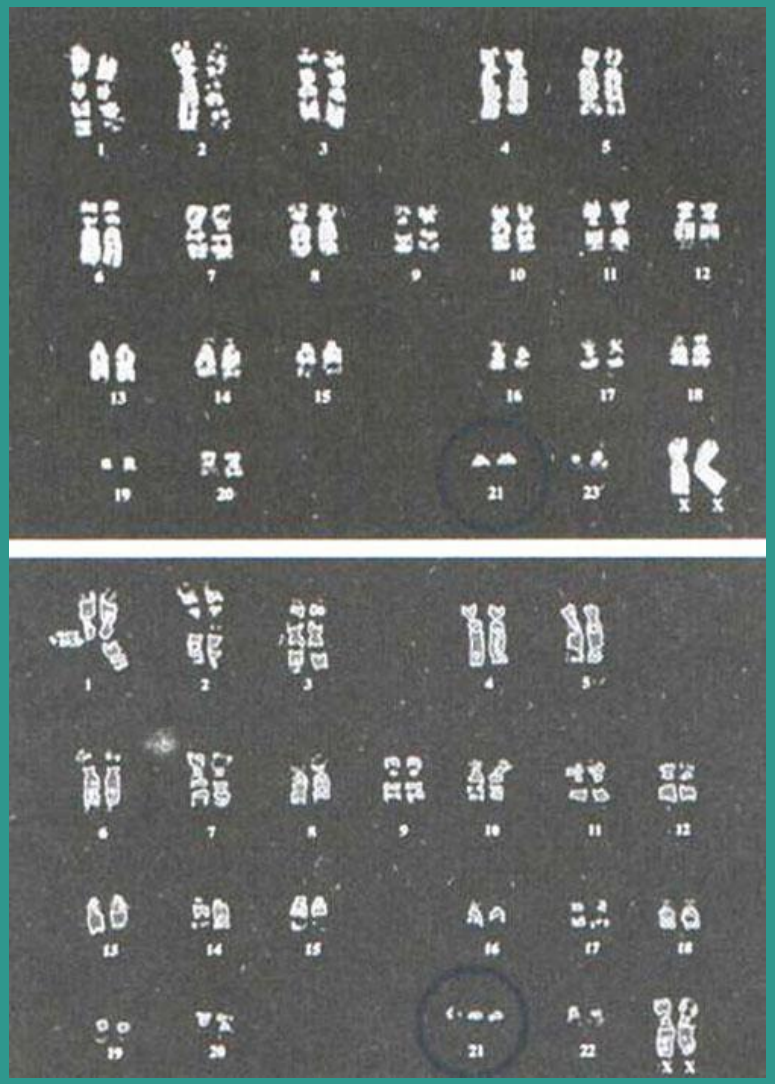
Три уровня:

- Геномный
- Хромосомный
- Уровень последовательности ДНК

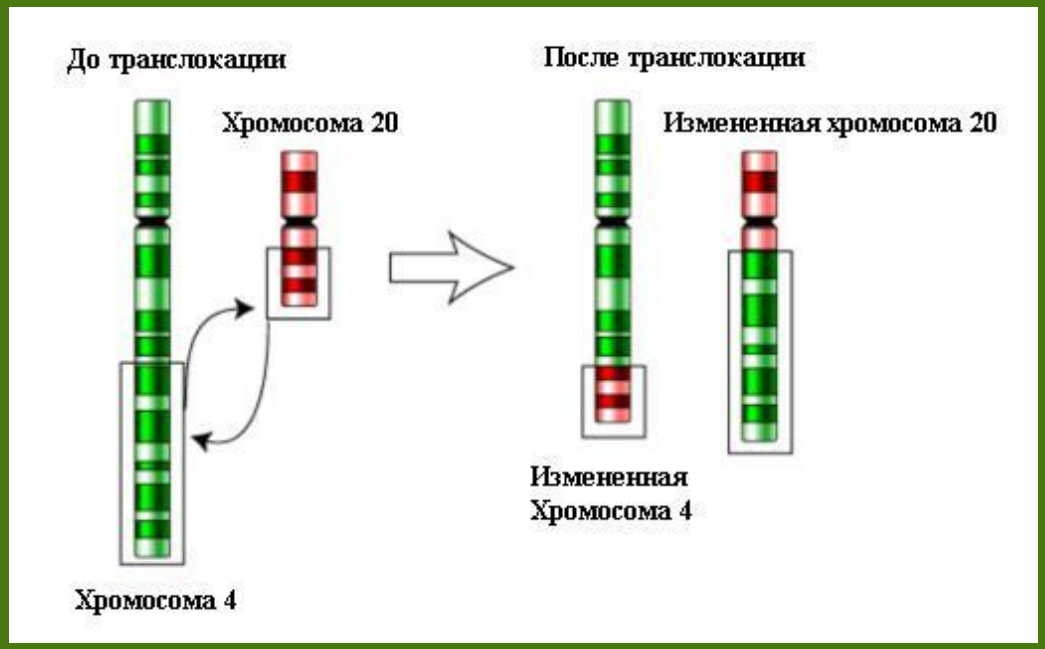
Геномные мутации – изменение числа хромосом

Пример – наследственное заболевание синдром Дауна.

Возникает из-за того, что в 21 хромосомной паре не две гомологичные хромосомы, а три (трисомия).



Хромосомные мутации – изменение морфологии отдельных хромосом



Делеции – удаление участков

Дупликации – удвоение участков

Транслокации – перемещение участков

Инверсии – переворот участков

Мутации на уровне последовательности нуклеотидов ДНК. Генные мутации

Замена оснований

ACCTGCGTGCCAAATGTGTGC

↓

Thr-Cys-Val-Pro-Tyr-Val-Cys

ACCTGAGTGCCAAATGTGTGC

↓

Thr-STOP-Val-Pro-Tyr-Val-Cys

Выпадение оснований

ACCTGCGTGCCAAATGTGTGC

↓

Thr-Cys-Val-Pro-Tyr-Val-Cys

ACCTGCGTGTGTGC

↓

Thr-Cys-Val-Cys-Val

Вставка оснований

ACCTGCGTGCCAAATGTGTGC

↓

Thr-Cys-Val-Pro-Tyr-Val-Cys

ACCTGCGTGCCAGTACAATGTGTGC

↓

Thr-Cys-Val-Pro-Phe-Gln-Cys-Val

Мутации возникают под действием всевозможных факторов разной природы:

Физические: радиация и ультрафиолетовое излучение

Химические: вещества-мутагены

Биологические: вирусы и мобильные элементы генома

Модификационная изменчивость

В зависимости от *условий* окружающей *среды*: количества корма, благоприятности климата, времени года, экологической обстановки, организмы могут развиваться по-разному.

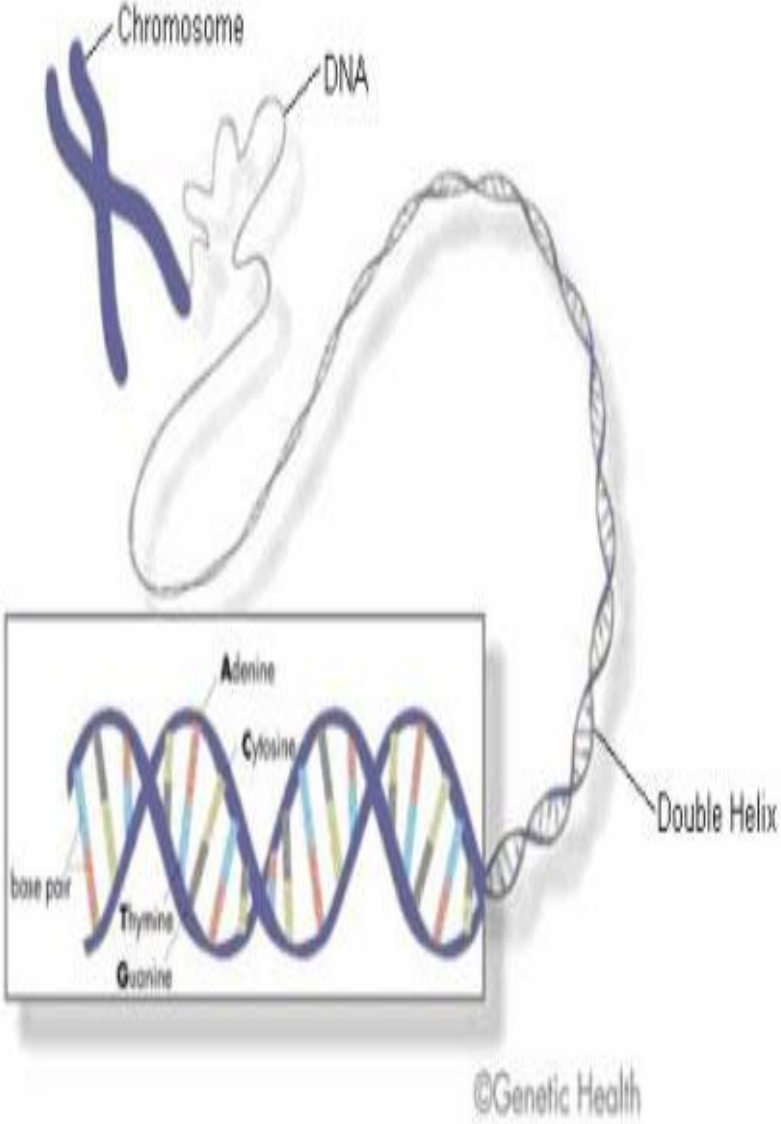
Каждый признак имеет свою норму реакции – область, в которой данный признак может проявляться.

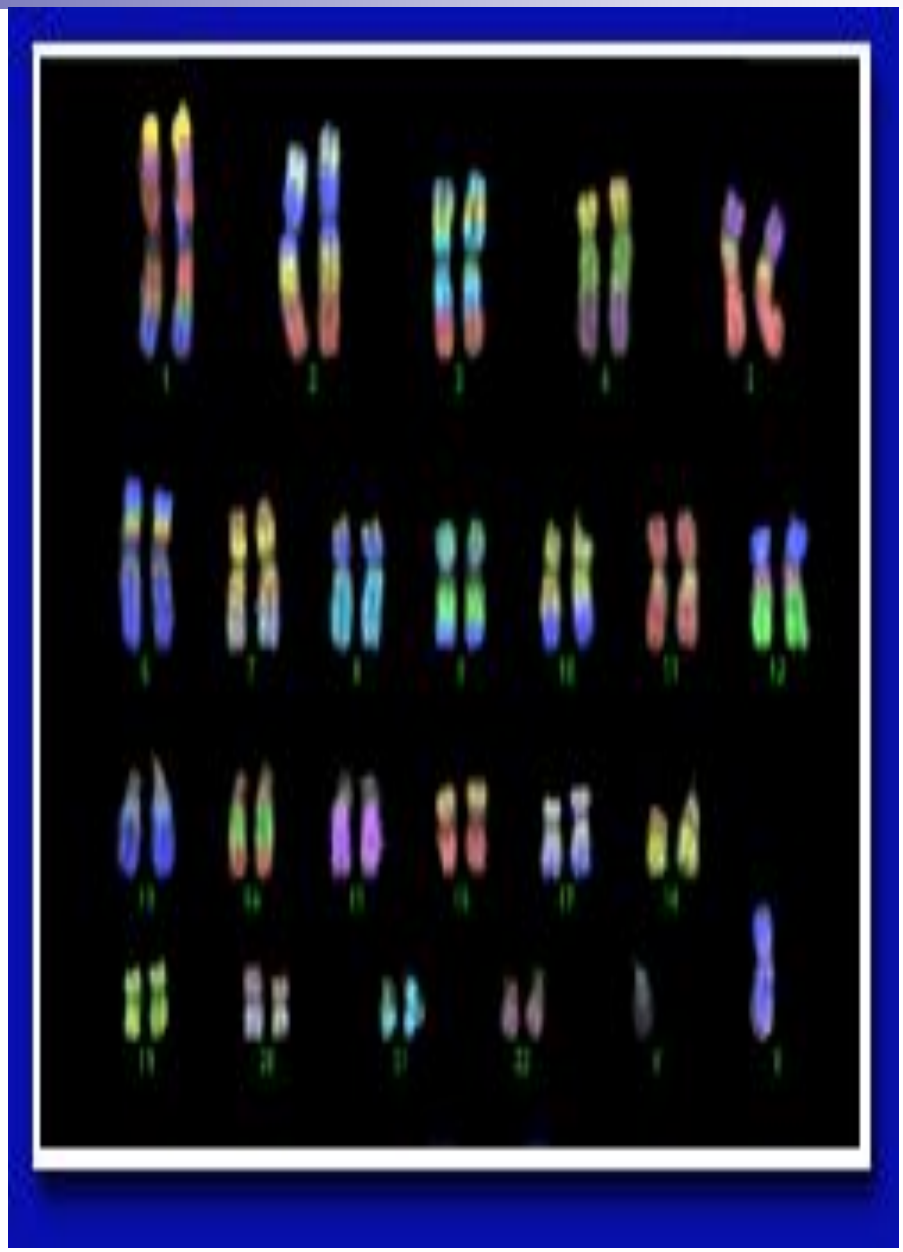
Например норма реакции человеческого роста – это интервал примерно от 130 см до 240 см. При этом в человеческих популяциях очень редко встречаются индивиды с «крайними» проявлениями этого признака. Зато много людей «среднего» роста: 160 – 180 см.

Современная генетика

Генетика приобрела свой современный облик, когда стало ясно, что же является материальным носителем наследственной информации и какова природа генов.

- **Ген** - это участок молекулы нуклеиновой кислоты, ответственный за синтез одного полипептида.
- **Нуклеиновые кислоты** – это гигантские полимеры, состоящие из нуклеотидов и входящие в состав хромосом.
- Совокупность всех хромосом данного вида называется **кариотипом**.
- Совокупность всех генов данного вида называется **геномом**.


Chromosome
DNA
Adenine
Cytosine
Double Helix
base pair
Thymine
Guanine
©Genetic Health



Экспрессия генов – реализация наследственной информации

Ген (участок молекулы ДНК) → *транскрипция* → **и-РНК** (копия гена) → *трансляция* → **Полипептидная цепочка**

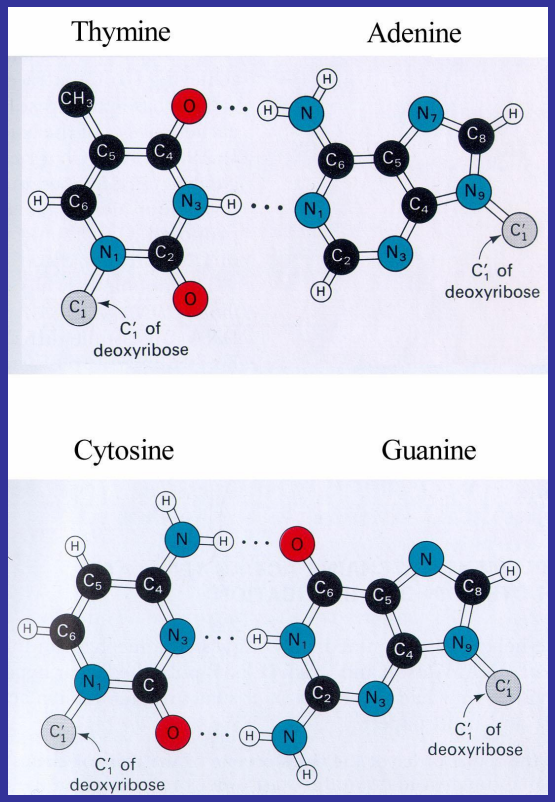
процессинг (фолдинг)

Белок

участие в биохимических превращениях

Признак

ОРГАНИЗМ



Вторая позиция кодона

Первая позиция кодона	U	C	A	G	Третья позиция кодона
U	Phe	Ser	Tyr	Cys	U
	Phe	Ser	Tyr	Cys	C
	Leu	Ser	STOP	STOP	A
	Leu	Ser	STOP	Trp	G
C	Leu	Pro	His	Arg	U
	Leu	Pro	His	Arg	C
	Leu	Pro	Gln	Arg	A
	Leu	Pro	Gln	Arg	G
A	Ile	Thr	Asn	Ser	U
	Ile	Thr	Asn	Ser	C
	Ile	Thr	Lys	Arg	A
	Met	Thr	Lys	Arg	G
G	Val	Ala	Asp	Gly	U
	Val	Ala	Asp	Gly	C
	Val	Ala	Glu	Gly	A
	Val	Ala	Glu	Gly	G