



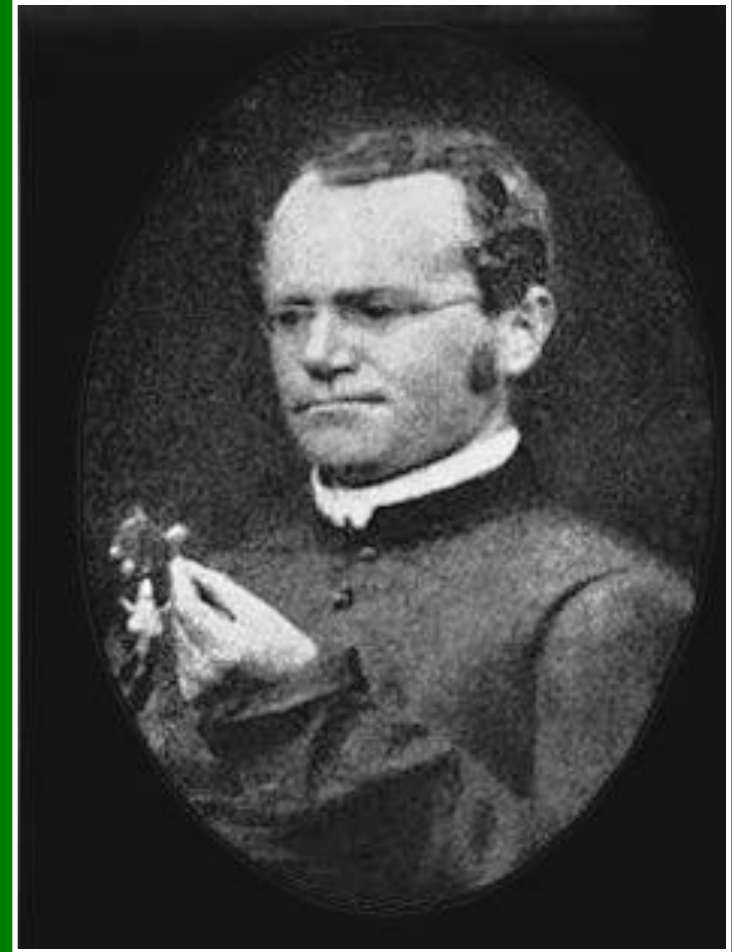
3.1. Законы Г.
Менделя

План лекции

- **Моногибридное скрещивание. Закон единообразия**
- **Дигибридное и полигибридное скрещивание. Закон независимого расщепления**
- **Цитологические и статистические основы менделевского расщепления**
- **Анализирующее скрещивание**

Gregor Johann Mendel

- 1822- 1884
- Австрийский монах
- Экспериментировал с растениями гороха
- Считал, что 'наследственные факторы' (гены) сохраняют индивидуальность из поколения в поколение
- 1865 - "Versuche über Pflanzen-Hybriden"



Предпосылки

- 1831 **Charles Darwin** начинает путешествие на корабле *Beagle*
- 1839 **Schleiden** и **Schwann** предлагают *Клеточную теорию*
- 1847 **Semmelweiss** считает что инфекция передается посредством инфицированных рук врача
- 1856 **Mendel** начинает опыты по гибридизации на горохе
- 1857 **Louis Pasteur** предлагает теорию о материальных носителях инфекционных заболеваний
- 1859 **Darwin** публикует *Происхождение видов*
- 1865 **Mendel** докладывает свои результаты по скрещиванию гороха на заседании Общества Натуралистов г.Brünn.
- 1900 **Hugo de Vries** в Голандии, **William Bateson** в Англии, **Franz Correns** в Германии, и **Erich Tschermak** в Австрии переоткрывают законы Менделя, способствуя становлению генетики как науки.

Основные термины:

Поколения:

P = исходное поколение (родители)

F₁ = первое поколение

F₂ = второе поколение

Скрещивания:

Моногибридное скрещивание = скрещивание двух гомозиготных форм которые отличаются по одному признаку

Реципрокное скрещивание = тип скрещивания с изменением пола исходных форм

Дигибридное скрещивание = скрещивание двух гомозиготных форм которые отличаются по двум анализируемым признакам

Основные термины :

Знаки:

♀ = женский генотип (организм)

♂ = мужской генотип (организм)

X = скрещивание

+ = доминантная аллель гена

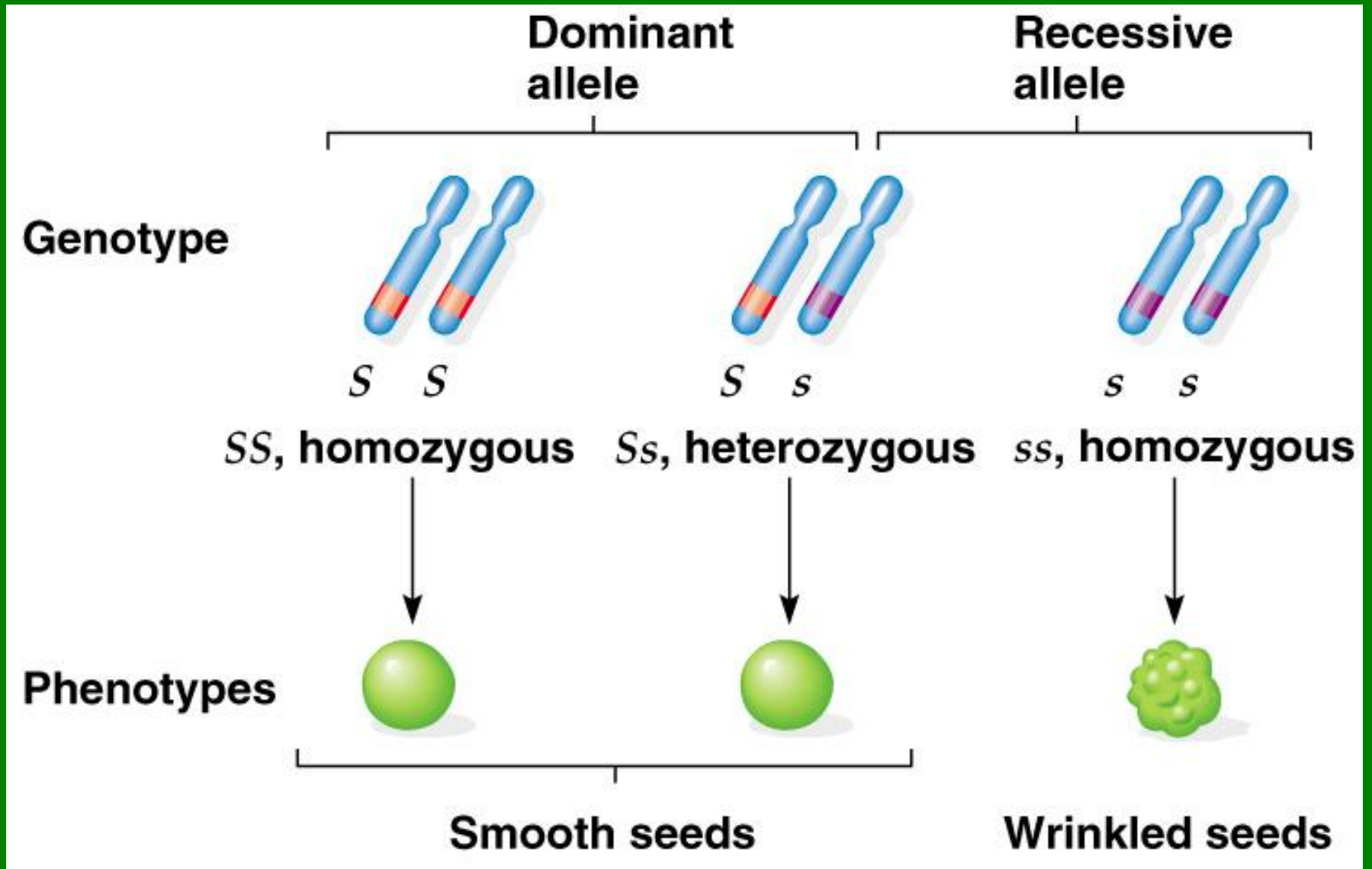
G = генотип (совокупность генов организма)

F = фенотип (совокупность внешних признаков организма)



1907 - Reginald Punnett
и William Bateson

Основные термины



Объект исследований: *Pisium sativum* 1856-64



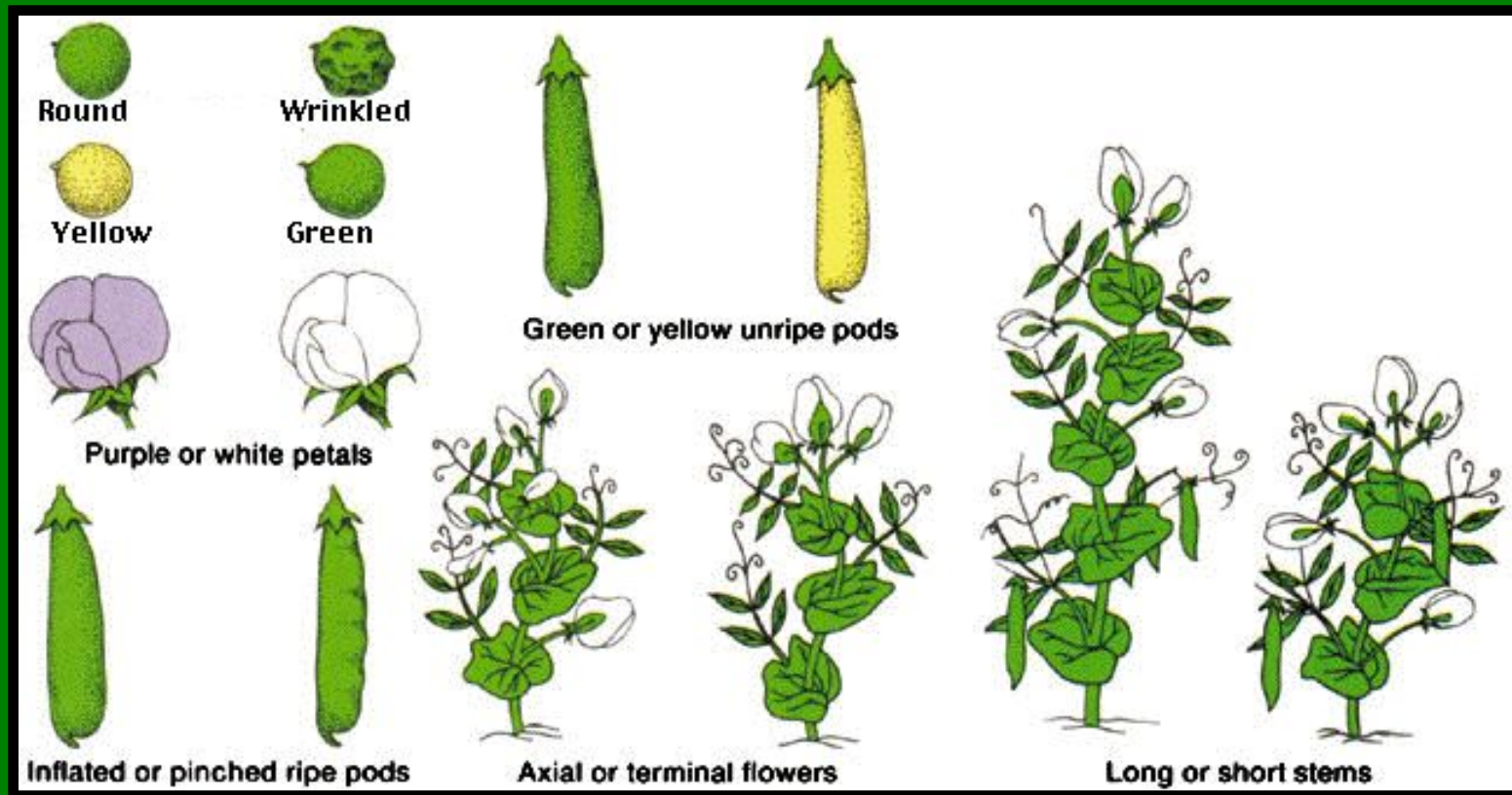
- Мендель использовал гипотезу *Частоты гамет*
- Начал работу с 34-мя типами *Pisium sativum*
- После 2-х лет работал с 22-мя ЧИСТЫМИ ЛИНИЯМИ

Преимущества *Pisium sativum*

- Аутогамное растение с цветком исключаящим опыление чужой пылью
- Растение с коротким периодом вегетации
- Растение с ярко выраженными признаками
- Вид с многочисленными вариациями



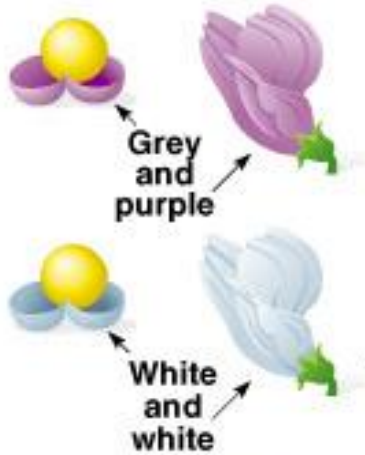
Анализируемые признаки у гороха



Признаки слева являются доминантными, а признаки справа - рецессивными

Признаки (7) анализируемые Г.Менделем

1 Seed coat color/
flower color



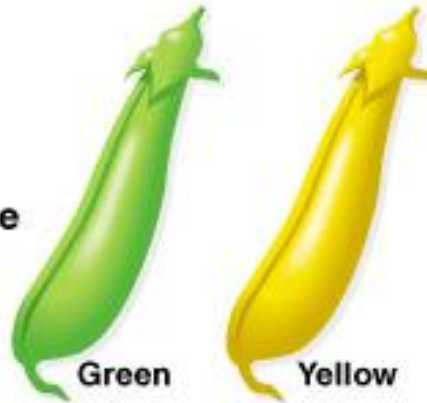
2 Seed color



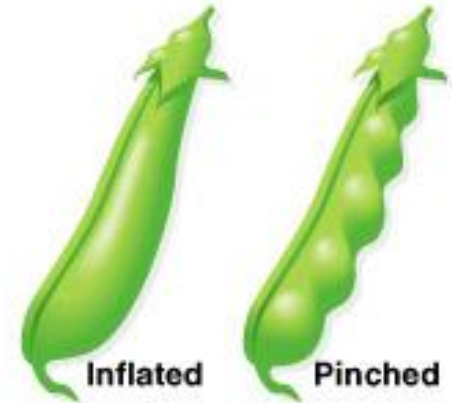
3 Seed shape



4 Pod color



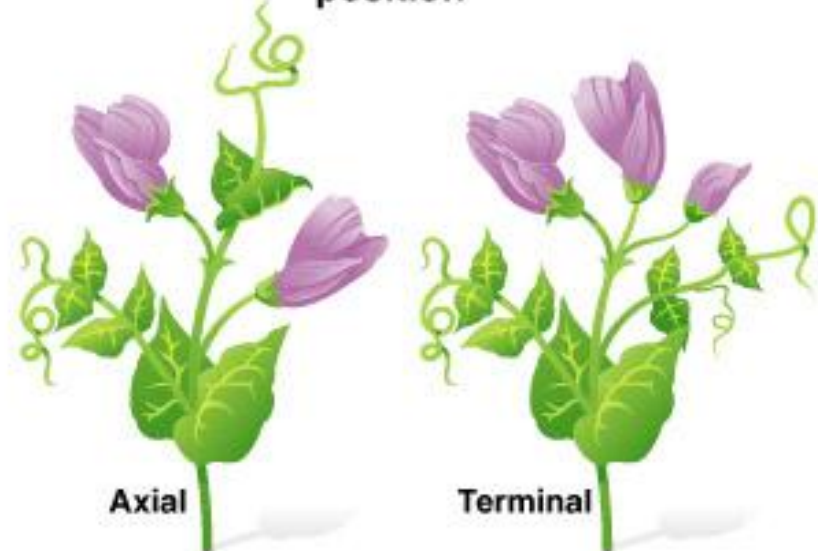
5 Pod shape



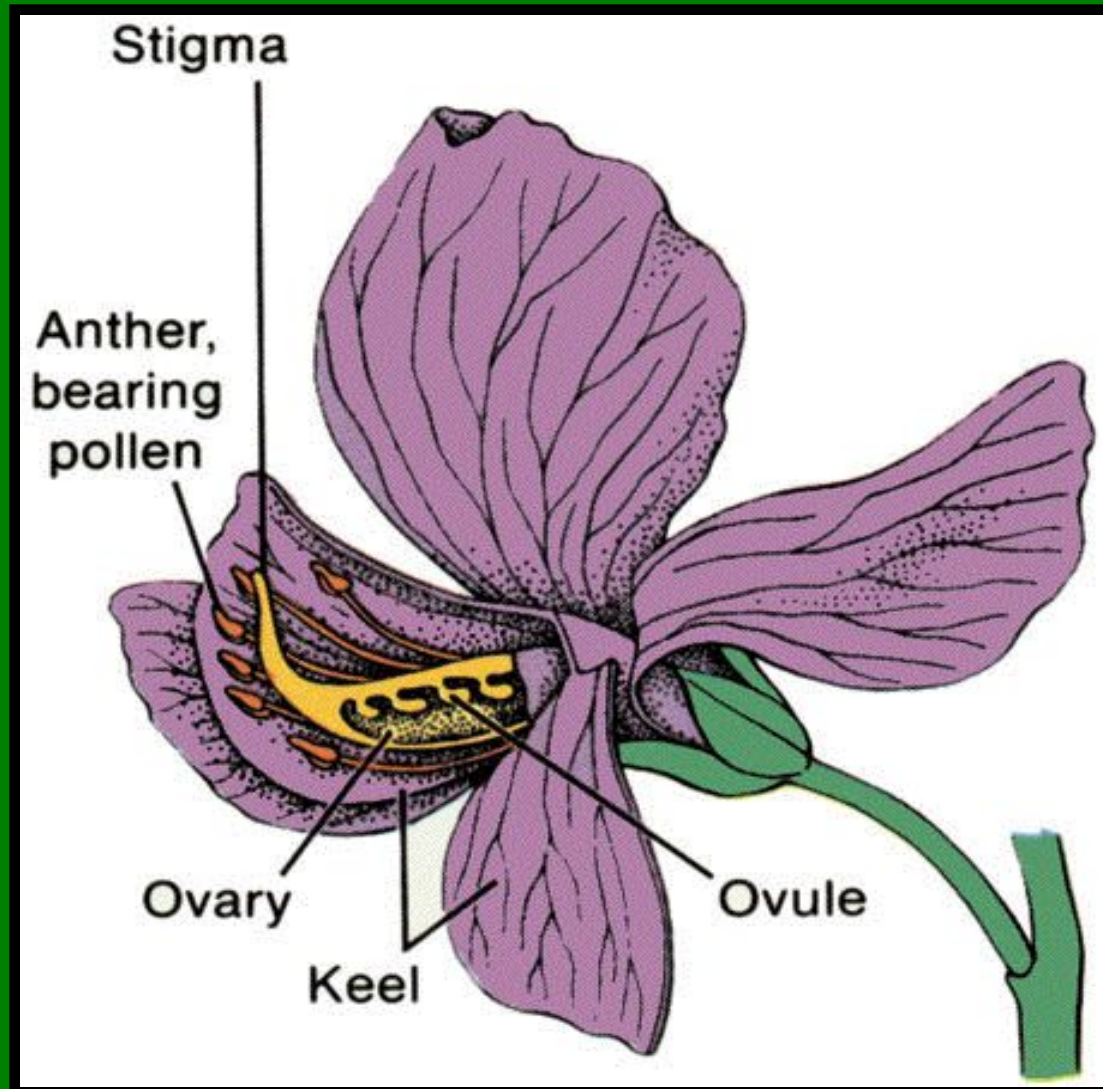
6 Stem height



7 Flower position



Строение цветка



Гипотезы Менделя

- Существуют альтернативные формы 'генов'=аллели
- Для каждого признака организм имеет 2 гена— один от матери, другой от отца
- Спермии и яйцеклетка (гаметы) имеют одну аллель, т.к. аллели расщепляются
- Когда одна аллель проявляется, а другая нет, то данная аллель является доминантной



Эксперименты Г. Менделя

1. Растения должны иметь характерные отличительные особенности.
2. На период цветения гибриды должны быть репродуктивно изолированы для исключения попадания чужеродной пыльцы
3. Гибриды и их потомство не должны изменять свою фертильность

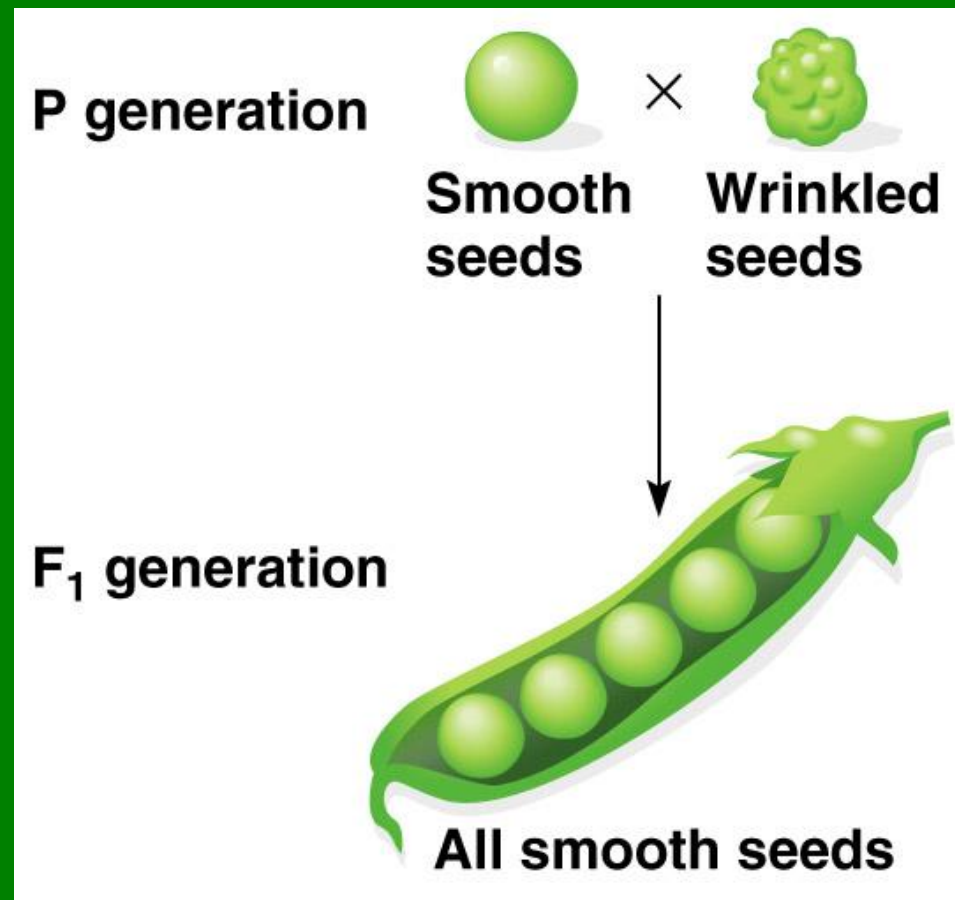


1. Моногибридное скрещивание

- **Закон единообразия**
- **Закон расщепления**

Закон (принцип) единообразия

- При скрещивании гомозиготных форм, которые отличаются по одному признаку (или более признакам!), в следующем поколении наблюдается единообразие по доминантному признаку



Закон (принцип) единообразия

Генотипов в F_1

4/4 Ss

Фенотипов в F_1

4/4 гладкие

a)

P generation

Parent 1 ♀

Parent 2 ♂

Parental phenotype

Smooth seeds 

Wrinkled seeds 

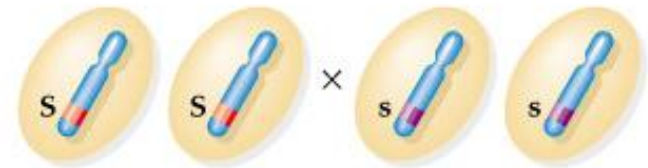
Diploid parental genotype



SS

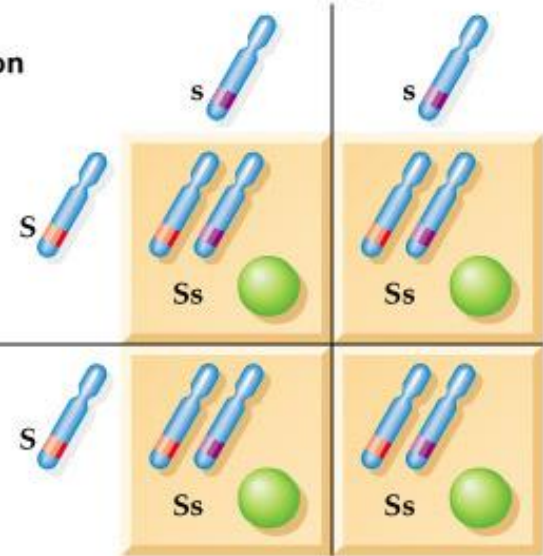
ss

Haploid gametes



F_1 generation

Parent 2 ♂ gametes

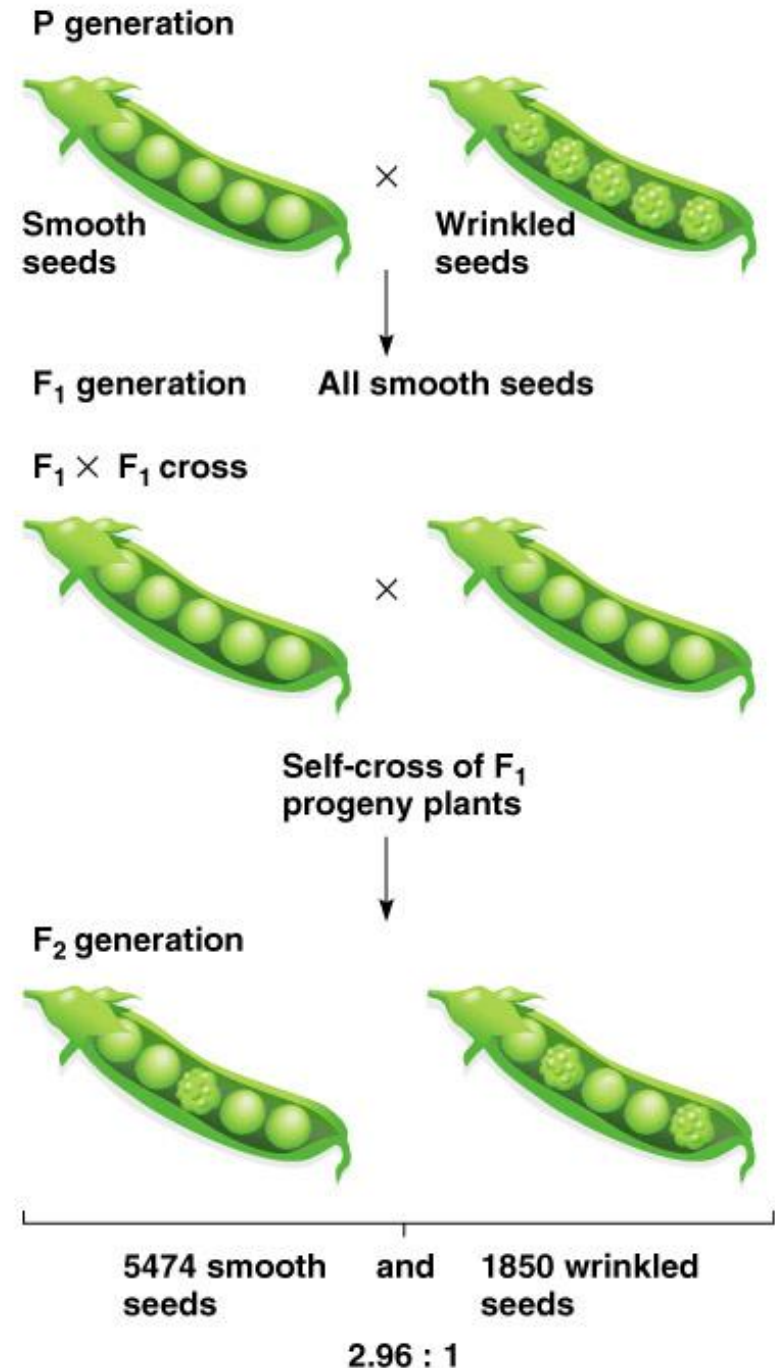


F_1 genotypes: all Ss

F_1 phenotypes: all smooth (smooth is dominant to wrinkled)

Закон расщепления

- При скрещивании двух гетерозиготных форм, которые отличаются по одному признаку, в следующем поколении наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении 3 : 1



Закон расщепления

Генотипов в F_2

$1/4$ SS

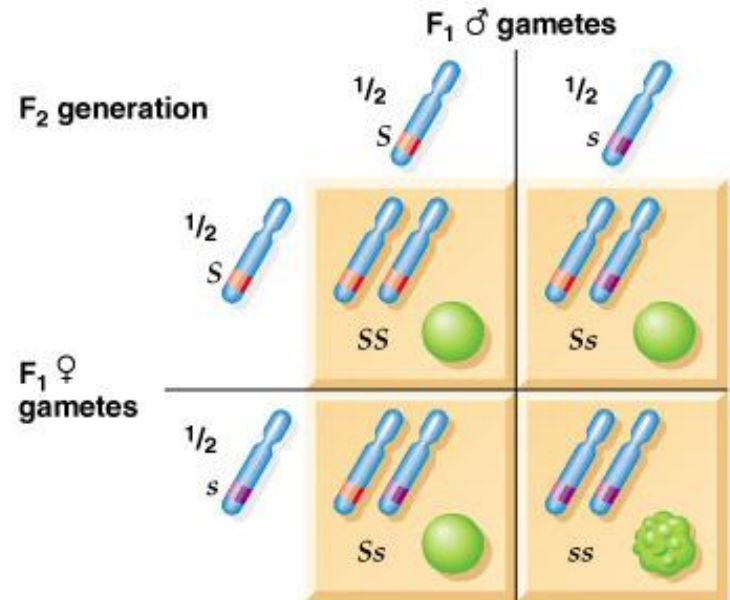
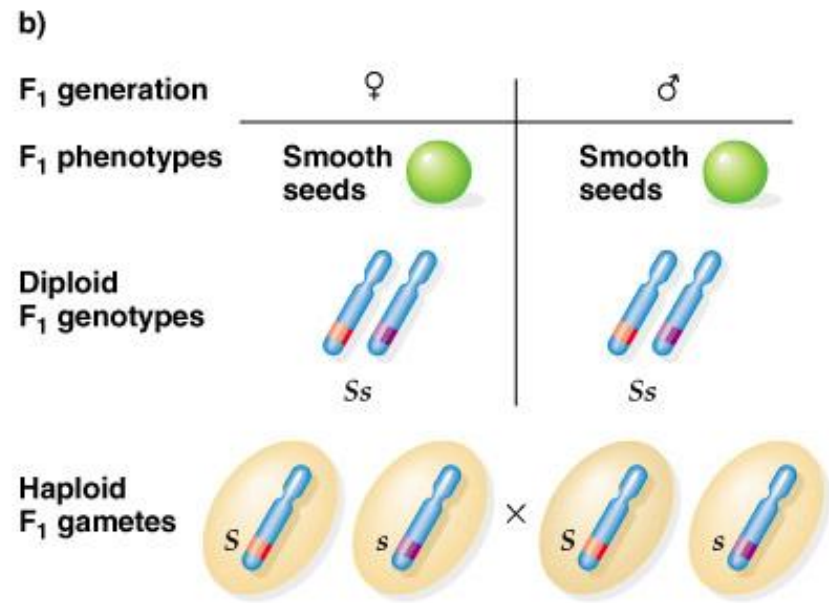
$1/2$ Ss

$1/4$ ss

Фенотипов в F_2

$3/4$ гладкие

$1/4$ морщинистые



F₂ genotypes: $1/4$ SS, $1/2$ Ss, $1/4$ ss

F₂ phenotypes: $3/4$ smooth seeds, $1/4$ wrinkled seeds

Results of Mendel's monohybrid crosses

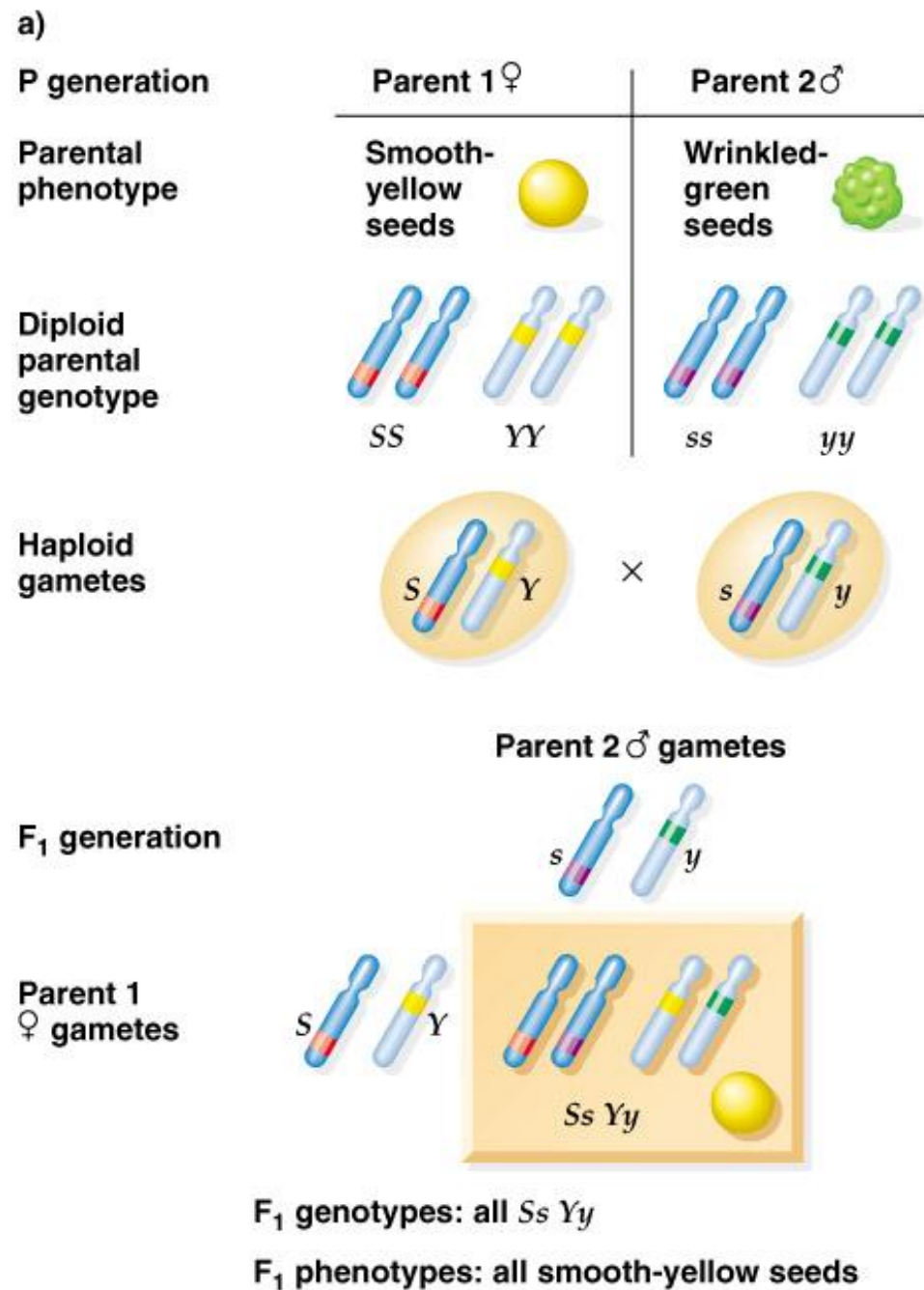
Parental traits	F ₁ trait	Number of F ₂ Progeny		F ₂
Round X Wrinkled	Round	5474 round	1850 Wrinkled	2.96:1
Yellow X Green seed	Yellow	6022 Yellow	2001 Green	3.02:1
Purple X White	Purple	705 Purple	224 White	3.15:1
Inflated X Pinched	Inflated	882 Inflated	299 Pinched	2.95:1
Green X Yellow Pod	Green	428 Green	152 Yellow	2.82:1
Axial X Terminal	Axial	651 Axial	207 Terminal	3.14:1
Long X Short	Long	787 Long	277 Short	2.84:1

Conclusions

- The F₁ hybrid expresses only the dominant trait
- In the F₂ generation, plants with the dominant or the recessive trait are present.
- In the F₂, the dominant to recessive ratio is 3:1

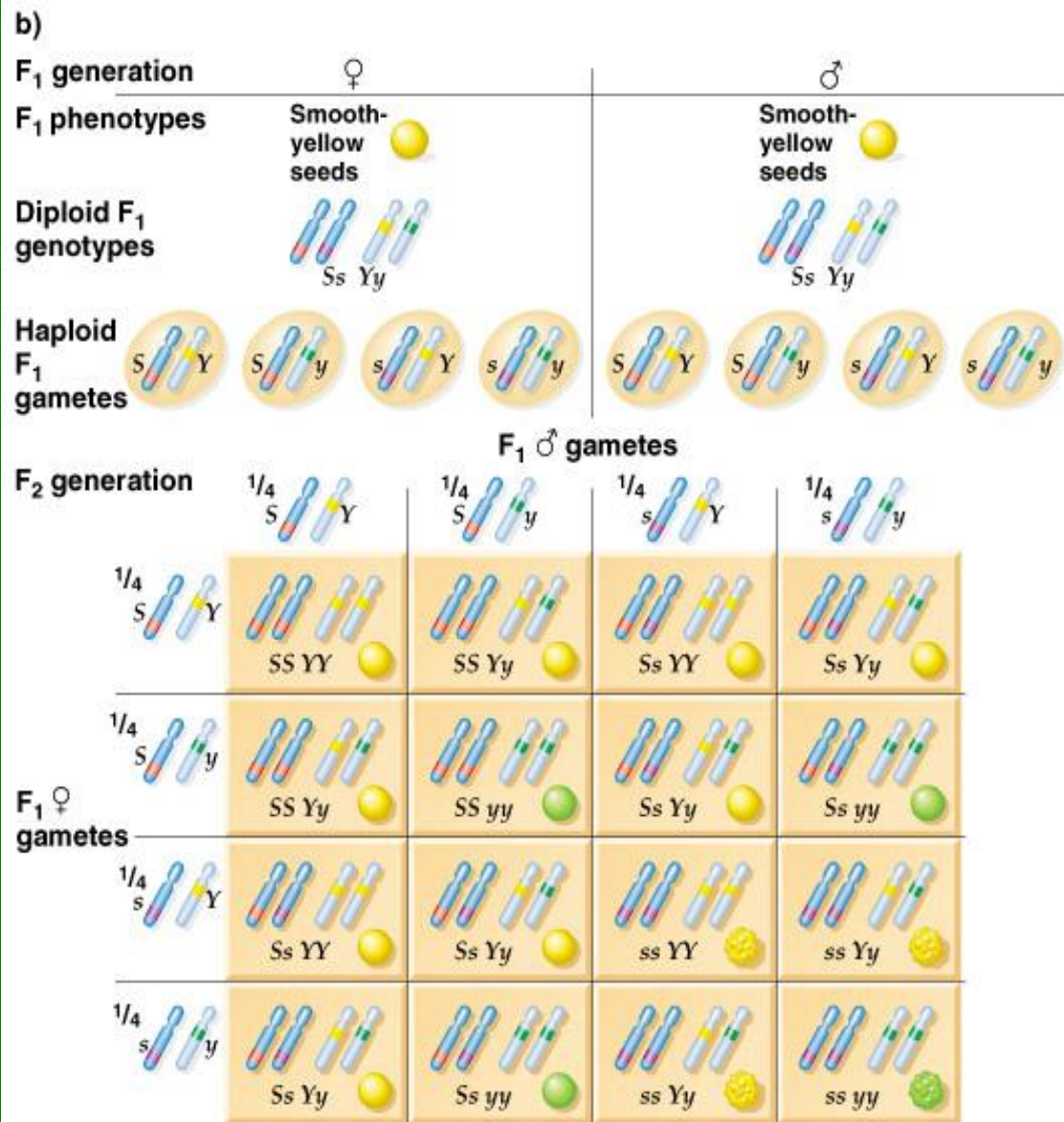
2. Дигибридное скрещивание

- S – гладкая форма боба
- s – морщинистая форма боба
- Y – желтая окраска боба
- y – зеленая окраска боба



Дигибридное скрещивание

- Расщепление по фенотипу:
9 : 3 : 3 : 1
- Расщепление по генотипу:
1 : 2 : 2 : 4 : 1 : 2 : 1 : 2 : 1
- по форме боба:
3 : 1
- по окраске боба:
3 : 1



F₂ genotypes:

F₂ phenotypes:

$$\frac{1}{16} (SS YY) + \frac{2}{16} (Ss YY) + \frac{2}{16} (Ss Yy) + \frac{4}{16} (Ss Yy) = \frac{9}{16} \text{ smooth-yellow seeds}$$

$$\frac{1}{16} (SS yy) + \frac{2}{16} (Ss yy) = \frac{3}{16} \text{ smooth-green seeds}$$

$$\frac{1}{16} (ss YY) + \frac{2}{16} (ss Yy) = \frac{3}{16} \text{ wrinkled-yellow seeds}$$

$$\frac{1}{16} (ss yy) = \frac{1}{16} \text{ wrinkled-green seeds}$$

Legea segregării independente

- La încrucișarea formelor parentale ce se deosebesc după două sau mai multe caractre segregarea în generația a două (F_2) are loc independent după fiecare caracter în raport de $(3 : 1)^n$,

unde n reprezintă tipul încrucișării (numărul perechilor de gene)

Încrucișarea trihibridă

1. Organismele inițiale se deosebesc după trei caractere
2. Rezultatele încrucișării:
 1. 64 de combinații a 8 tipuri de gameți
 2. 27 de diferite genotipuri
 3. 8 diferite fenotipuri ($2 \times 2 \times 2$)
 4. Segregarea după fenotip = 27:9:9:9:3:3:3:1

Dacă numărul de perechi de gene este n , atunci:

- Numărul de gameți în $F_1 = 2^n$
- Numărul de clase fenotipice în $F_2 = 2^n$
- Numărul de clase genotipice în $F_2 = 3^n$

Legea segregării independente este validă, dacă:

- Gameții și zigoții sunt deopotrivă de viabili și viguroși
- Gameții care poartă alelele unei gene se unesc randomizat
- Genele sunt localizate în cromozomi diferiți (*nu sunt înălțuite*)
- Genele sunt localizate în autozomi (*nu sunt cuplate cu sexul*)
- Genele nu interacționează între ele

3. Bazele citologice și statistice ale segregării mendeliene

- Fiecare pereche de cromozomi omologi dintr-o celulă somatică conține câte un cromozom matern și unul patern
- Fiecare pereche de gene analizată (forma bobului și culoarea bobului) este localizată pe cromozomi omologi diferiți
- Orientarea cromozomilor omologi în cadrul diviziunii meiotice este randomizată (la întâmplare)
- Gameții obținuți pot conține diferite combinații de gene

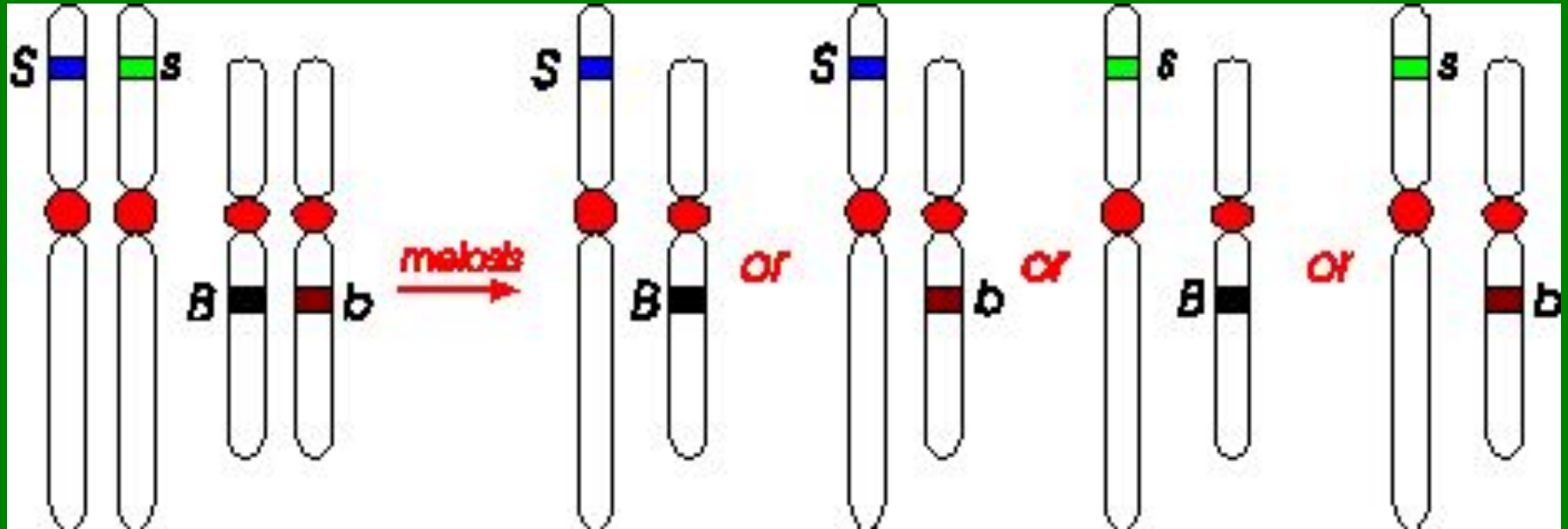
Netedă Normală

Netedă Normală

Netedă Pitică

Rugoasă Normală

Rugoasă Pitică



Repartizarea randomizată a două perechi de gene ce determină forma bobului de mazăre (netedă și rugoasă) și înălțimea plantei (normală și pitică)

Încrucișarea dihibridă

Gameții paterni:

SB **Sb** **sB** **sb**

Gameții materni:

SB

Sb

sB

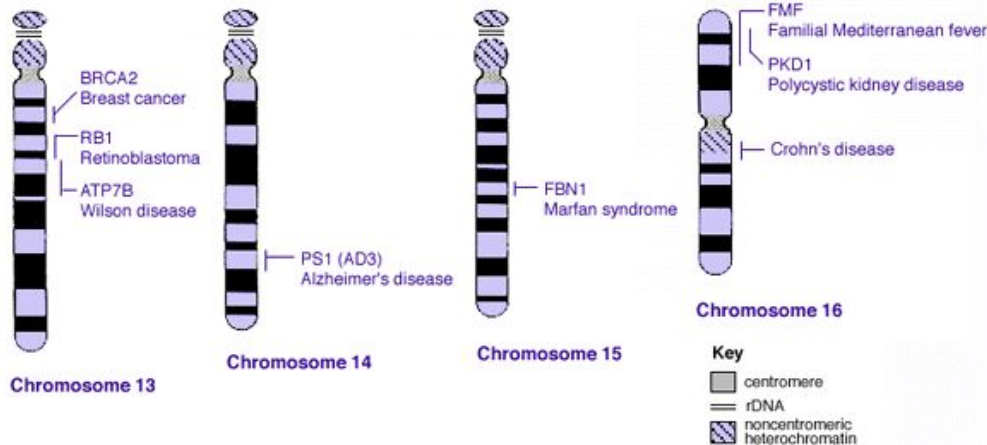
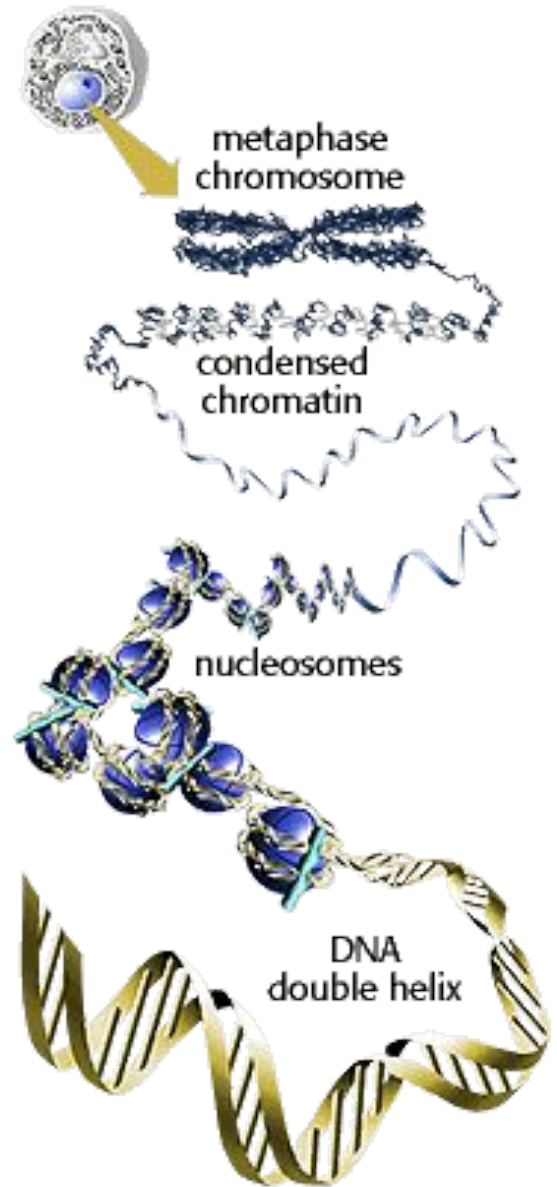
sb

SSBB	SSBb	SsBB	SsBb
SSbB	SSbb	SsbB	Ssbb
sSBB	sSBb	ssBB	ssBb
sSbB	sSbb	ssbB	ssbb

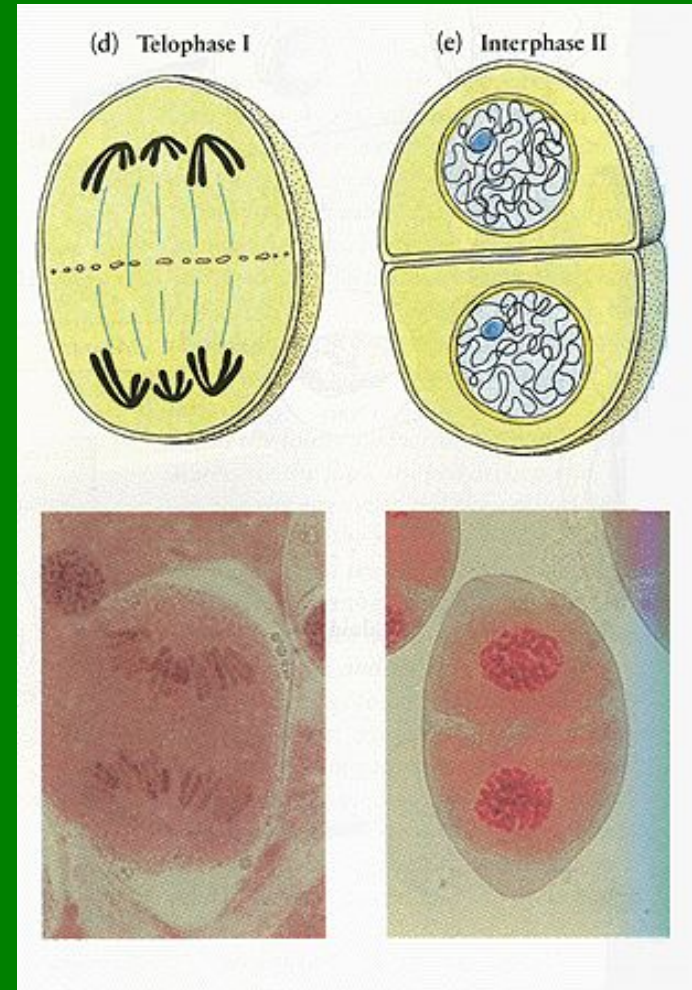
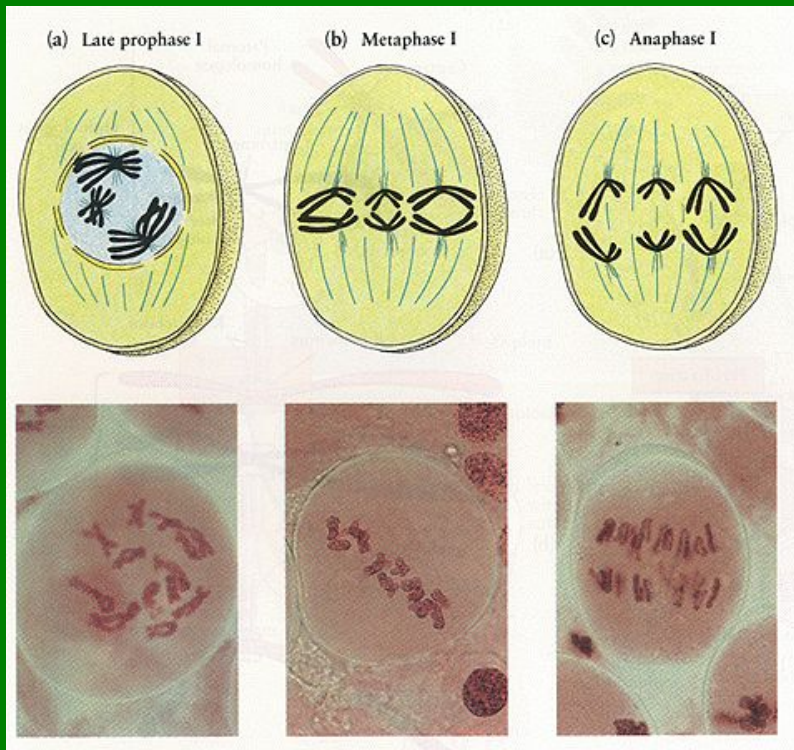
Cromozomi = ADN



DNA packs tightly into metaphase chromosomes

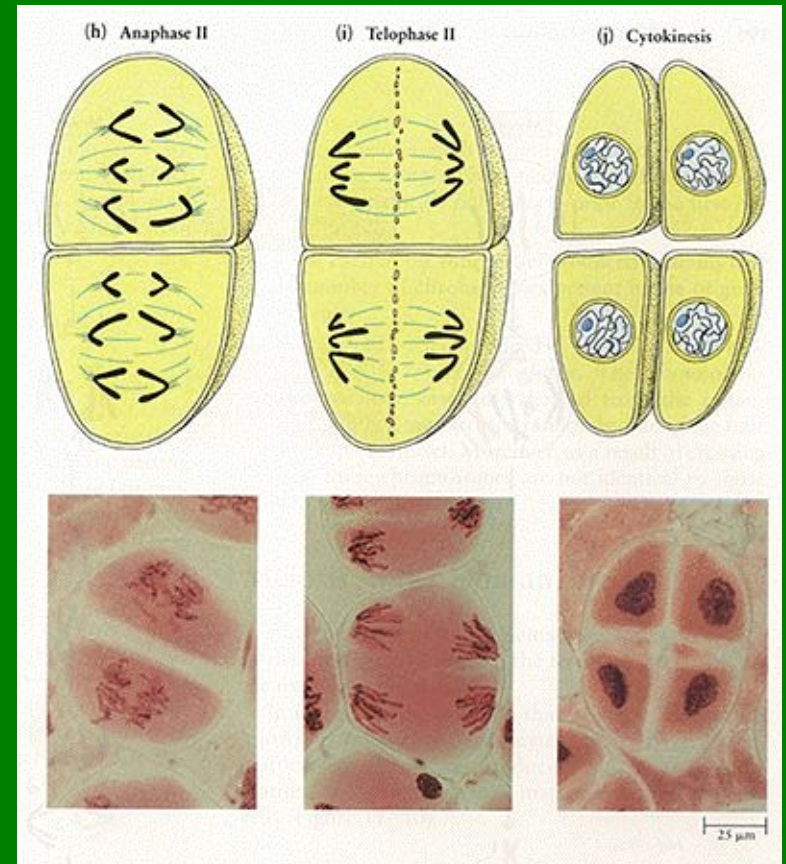
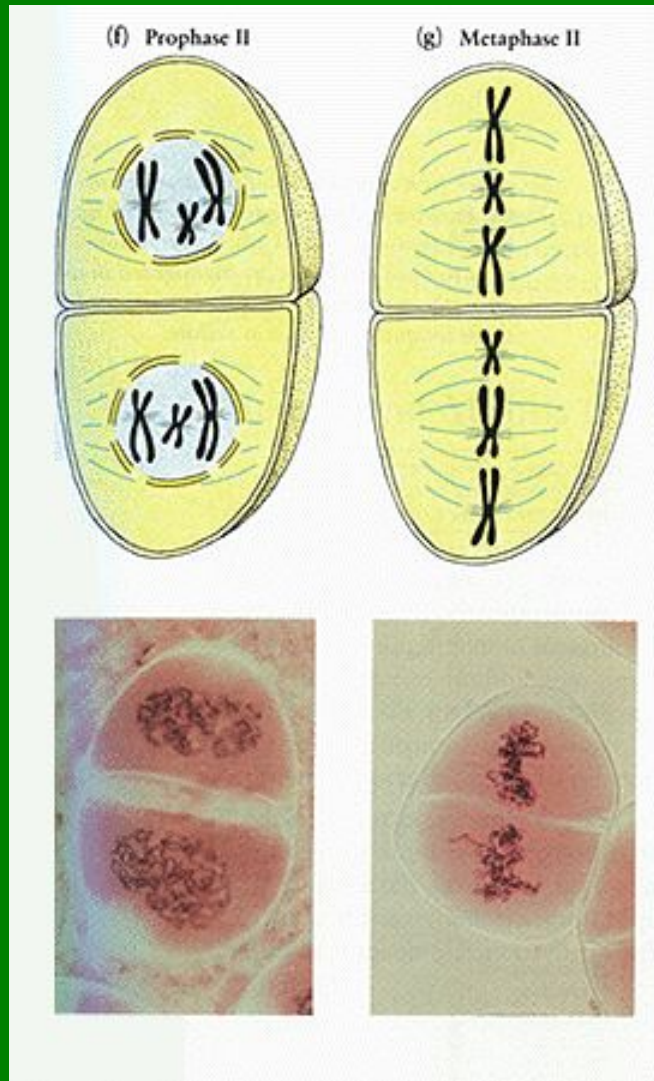


Meioza I



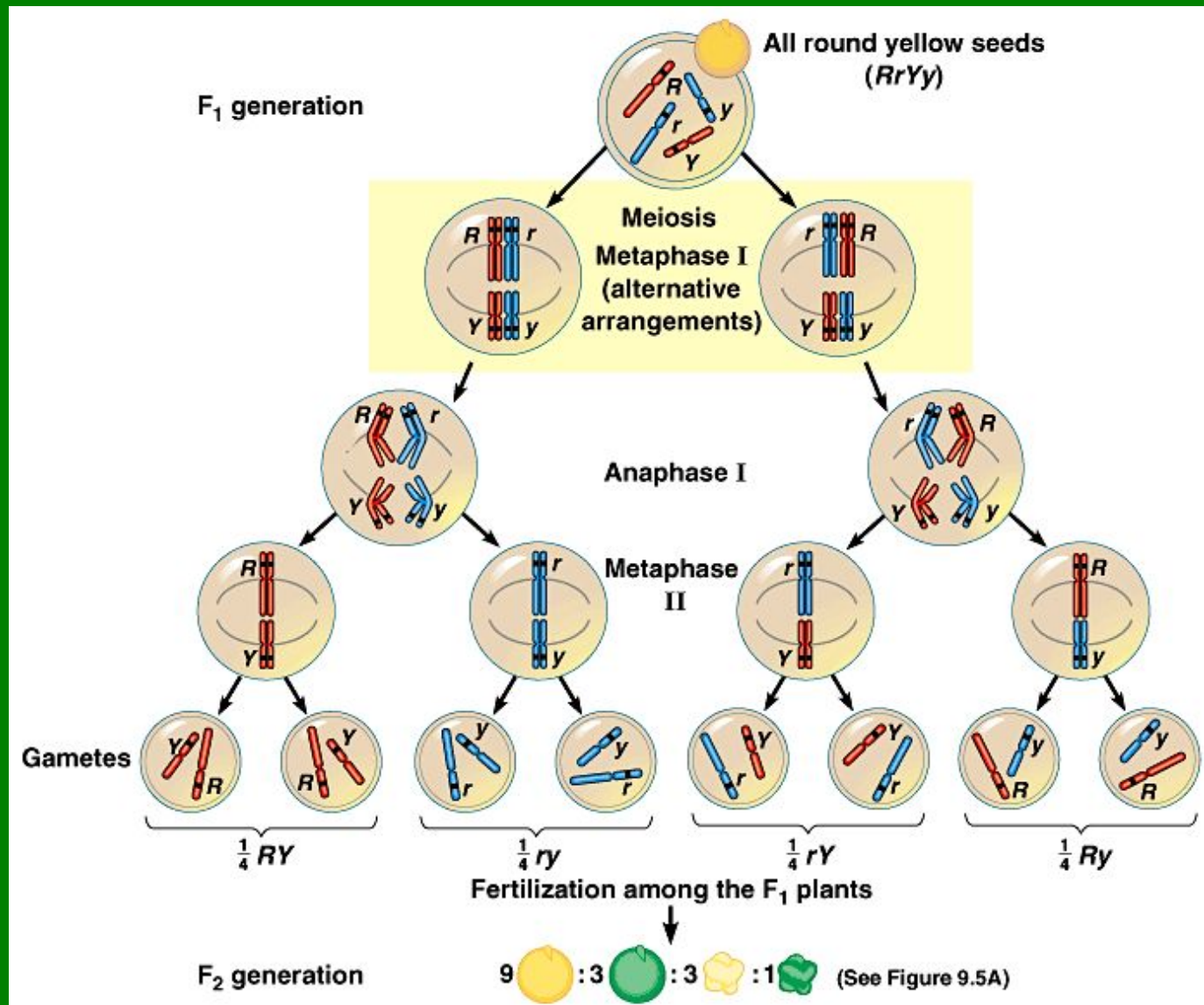
Dividerea unei celule diploide
germinale

Meioza II



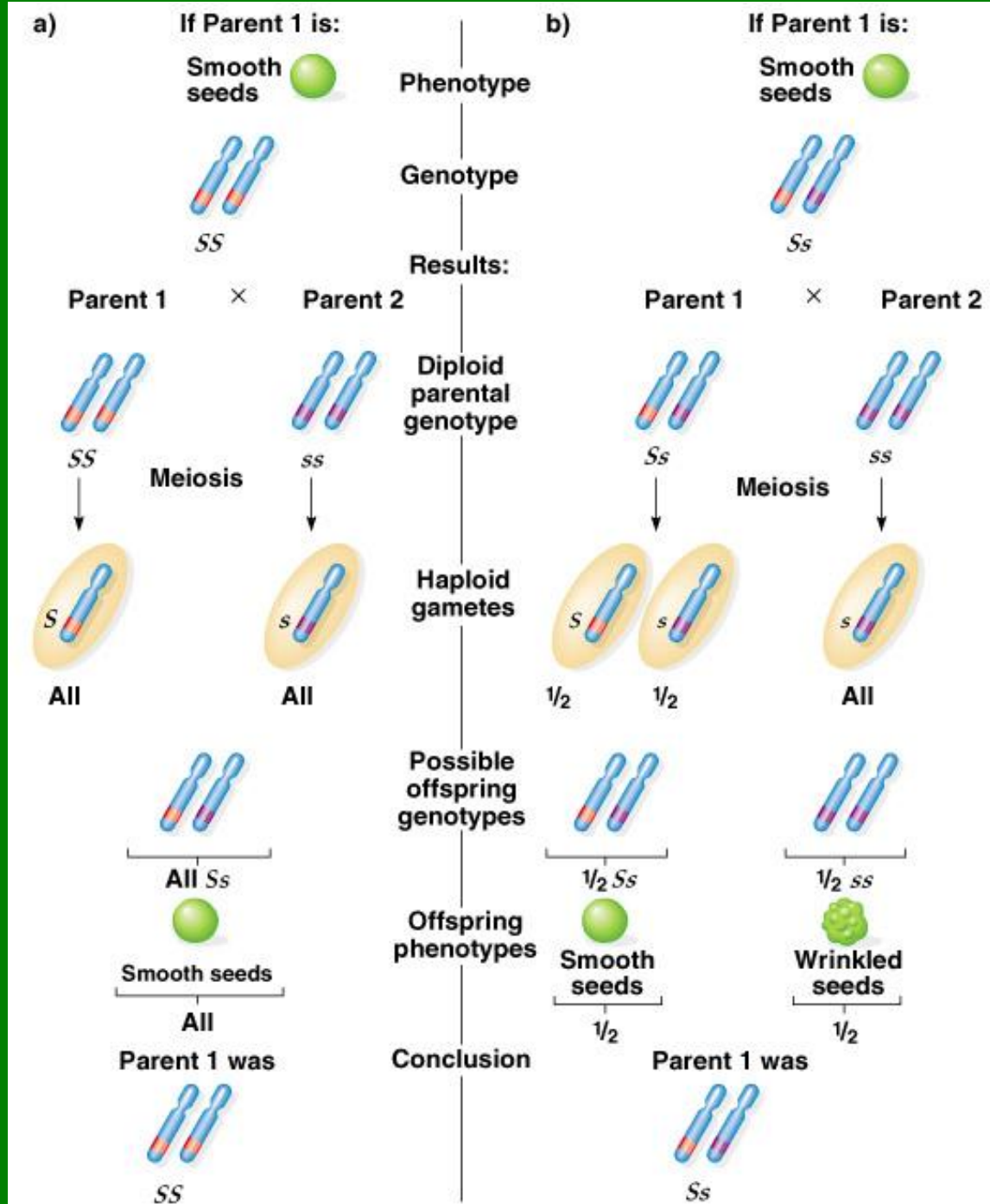
Rezultatul: O celulă diploidă = patru celule haploide

Bazele cromozomiale ale segregării mendeliene



4. Анализирующее скрещивание

- Тип скрещивания организма с неизвестным генотипом с ГОМОЗИГОТНЫМ по рецессивному признаку организмом для определения неизвестного генотипа по результатам расщепления



Статистический анализ результатов:

1. Менделевское расщепление может быть рассчитано математически \Rightarrow нулевая гипотеза
2. Нулевая гипотеза = разница определяется случаем
3. Сравнение нулевой гипотезы с практическими получаемыми результатами
4. Тест χ^2 -квадрат (χ^2) представляет наиболее применяемый

$$\chi^2 = \sum (\# \text{ наблюдаемые} - \# \text{ предполагаемые})^2 / \# \text{ предполагаемые}$$

Статистический анализ результатов (продолжение):

$$\chi^2 = \sum (\# \text{ наблюдаемые} - \# \text{ предполагаемые})^2 / \# \text{ предполагаемые}$$

1. Выбор значения - P (вероятность, что разница между наблюдаемыми и предполагаемыми результатами определяются случаем).
2. Значения - P отбираются из таблицы с вероятностями (0.05, 0.10, 0.30, и др.) в зависимости от числа степеней свободы (df).
3. $P = 0.05$ чаще всего используются для анализа.
4. $df = \# \text{ фенотипических классов} - 1 (n - 1)$

Пример: $SsYy \times ssyy \Rightarrow 1/4 + 1/4 + 1/4 + 1/4$
 (анализирующее скрещивание)

Фенотип	# наб.	# пред.	наб - пред	$(O - P)^2$	$(O - P)^2/P$
Гладкие/ желтые	136	142	-6	36	0.25
Гладкие/ зеленые	138	142	-4	16	0.11
Морщинис тые/ желтые	144	142	+2	4	0.03
Морщинис тые/ зеленые	146	142	+4	16	0.11
df = 4 - 1 = 3, Значение χ^2 для P = 0.05 и 3 df = 7.82					0.50

Вопросы?!

