

Хромосомная теория наследственности. Законы сцепления признаков

Тема № 3



Регламент

№ п/п	Этап практического занятия	Время (мин)
1.	Организационная часть.	5
1.1	Приветствие.	1
1.2	Регистрация присутствующих в журнале.	4
2.	Введение.	10
2.1	Озвучивание темы и ее актуальность, цели и плана практического занятия.	3
2.2	Ответы на вопросы студентов, возникшие при подготовке к занятию.	4
2.3	Выдача методических указаний, инструкций, необходимых для проведения занятия.	3
3.	Разбор теоретического материала	20
3.1	Обсуждение основных положений темы, необходимых для выполнения практической работы	15
3.2	Вводный инструктаж по технике безопасности	5
	Перерыв	10
4.	Практическая часть	50
4.1	Самостоятельная практическая работа студентов.	30
4.2.	Индивидуальное и групповое консультирование при выполнении заданий.	10
4.3.	Контроль успешности выполнения практических заданий с выставлением оценки в журнал.	10
5.	Заключительная часть: задание на следующее занятие.	5

АКТУАЛЬНОСТЬ

- Менделирующие заболевания человека – наиболее изученный сегмент, связанный с генетикой человека. Они характеризуются весьма разнообразными клиническими проявлениями и встречаются во всех этнических и расовых группах.
- Врачу любой специальности придётся в своей практической деятельности встретиться с патологией такого рода.
- Вопросы по разделу «Хромосомная теория наследственности. Законы сцепления признаков» включены в экзаменационные билеты курсового экзамена и тестовые задания промежуточной.

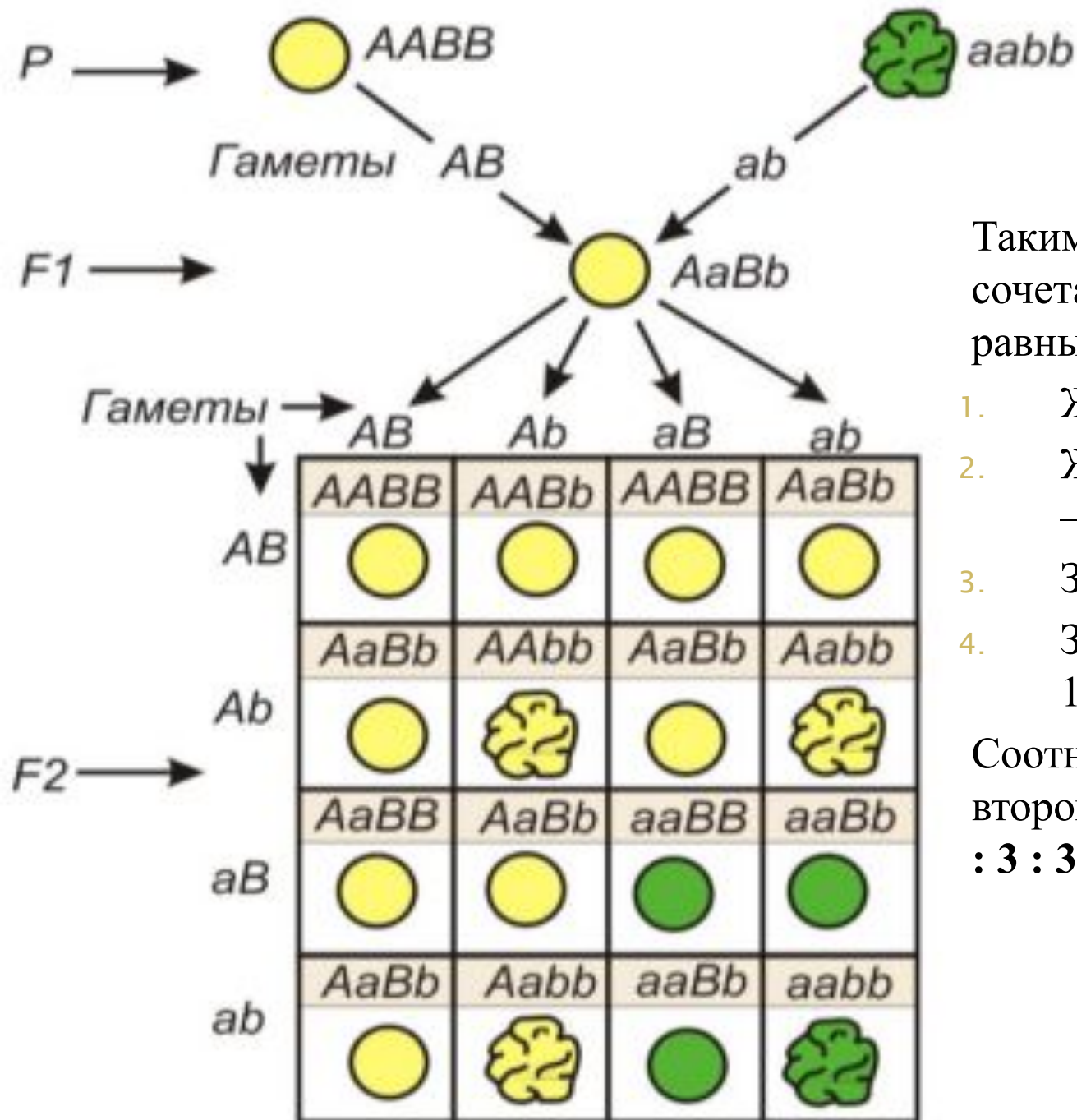
Третий закон Менделя

- Как уже говорилось на первом уроке, для доказательства третьего закона, Мендель скрестил горох, отличающийся по двум парам альтернативных признаков (желтый и гладкий, зеленый и морщинистые) и в результате получил расщепление во втором поколении $9 : 3 : 3 : 1$.
- При этом он доказал, что гены, отвечающие за формирование исследуемых признаков, расположены в разных хромосомах, и при образовании гамет у гибридов первого поколения они будут **комбинироваться независимо** друг от друга. Поэтому он и получил четыре типа гамет AB, Ab, aB, ab .
- При этом если подсчитать расщепление, то дигибридное скрещивание (которое лежит в основе третьего закона) ничто иное, как два независимо идущих моногибридных скрещивания, результаты которых как бы накладываются друг на друга.

Третий закон Менделя

- Полученные результаты дигибридных скрещиваний позволили Менделю сформулировать **закон независимого наследования**.

При скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся по двум и более парам альтернативных признаков, гены и соответствующие им признаки передаются потомству независимо друг от друга и комбинируются во всех возможных сочетаниях.



Таким образом, вероятность сочетания аллелей в генотипе равны:

1. Желтые и гладкие - 9/16
2. Желтые и морщинистые – 3/16
3. Зеленые гладкие – 3/16
4. Зеленые морщинистые – 1/16

Соотношение фенотипов во втором поколении составило **9 : 3 : 3 : 1**

Краткое изложение гипотезы Менделя

1. Каждый признак данного организма контролируется парой аллелей.
2. Если организм содержит два различных аллеля по данному признаку, то один из них (доминантный) может проявляться, полностью подавляя проявление другого признака (рецессивного).
3. При мейозе каждая пара аллелей разделяется (расщепляется) и каждая гамета получает по одному от каждой пары аллелей (закон расщепления).
4. При образовании мужских и женских гамет в каждую из них может попасть любой аллель из одной пары вместе с любым другим из другой пары (закон независимого распределения).
5. Каждый аллель передается из поколения в поколение как дискретная неизменяющаяся единица.
6. Каждый организм наследует по одному аллелю (для каждого признака) от каждой из родительских особей.

NB! *Описанный механизм наследования при дигибридном скрещивании в типичном соотношении 9 : 3 : 3 : 1 касается только тех признаков, которые контролируются генами, локализованными в разных хромосомах. Если же гены находятся в одной и той же хромосоме, то независимого распределения такого типа наблюдается не во всех случаях.*

Краткое изложение гипотезы Менделя

Хромосомная теория наследственности

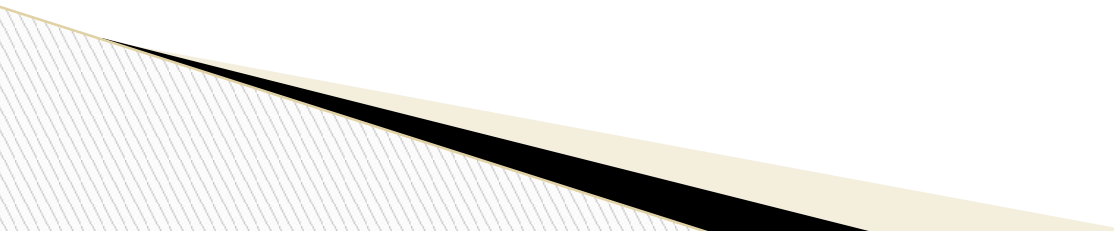
- В середине XIX в., когда Мендель проводил свои эксперименты и формулировал закономерности, имеющие всеобщее и фундаментальное значение для генетики и биологии в целом, научных знаний было недостаточно для понимания механизмов наследования, и ученые не смогли оценить значения его открытий.
- К концу XIX – началу XX вв. благодаря существенному улучшению оптических характеристик микроскопов, были открыты митоз и мейоз, а в 1900 г. заново переоткрыты законы Менделя почти одновременно тремя учеными – де Фризом, Корренсом и Черкмаком, которые оценили их должным образом.

Хромосомная теория наследственности

□ Американские ученые У. Сэттон и Т. Бовери высказали предположение, что хромосомы служат носителями менделевских фактором, и сформулировали *хромосомную теорию наследственности.*



Хромосомная теория наследственности





- Согласно этой теории, *каждая пара факторов (генов) локализована в паре гомологичных хромосом, причем каждая хромосома несет по одному из этих факторов.*
 - Поскольку число признаков у любого организма во много раз больше числа его хромосом, видимых под микроскопом, каждая хромосома должна содержать множество факторов.
 - Дальнейшее обоснование хромосомной теории наследования принадлежит американскому генетику Т. Моргану.
- 

Работа Т. Моргана

- Морган установил, что гены, находящиеся в одной и той же хромосоме, называются *сцепленными*, а все гены одной хромосомы образуют *группу сцепления* и наследуются совместно, т.е. *сцеплено*. Это явление получило название *закон Моргана*.
- Для своего исследования Морган выбрал муху дрозофилу. При скрещивании мухи с серым телом и длинными крыльями с мухой с черным телом и зачаточными крыльями, он получил помимо мух с родительскими фенотипами еще и особей с новыми сочетаниями признаков. Эти новые фенотипы называют *рекомбинантными*.

Число групп сцепления = гаплоидному набору хромосом – у женщин 23, у мужчин 24

Работа Т. Моргана

♀ \ ♂	a	b
A	 A a B b	
a	 a a b b	
A	 A a b b	
a	 a a B b	

83%

В результате опыта Морган получил следующие результаты:

- 41,5% - серое тело, длинные крылья
- 41,5% - черное тело, зачаточные крылья
- 8,5% серое тело, зачаточные крылья
- 8,5% черное тело, длинные крылья

17%

Работа Т. Моргана

На основе этих результатов Морган постулировал, что:

1. Изучаемые гены локализованы в хромосомах
2. Оба гена находятся сцеплено, т.е. в одной хромосоме
3. Аллели каждого гена находятся в гомологичных хромосомах
4. Во время мейоза между гомологичными хромосомами происходит обмен аллелями.

Появление рекомбинантных сочетаний аллелей у 17% потомков было объяснено на основе пункта 4. Это явление получило название *кроссинговера*.

*Вероятность кроссинговера зависит от расстояния между генами
1 сантиморганита = 1% кроссинговера,
причем, чем дальше друг от друга
находятся сцепленные гены, тем выше
частота кроссинговера!*

Основные положения хромосомной теории наследования

1. Гены локализованы в хромосомах. При этом различные хромосомы содержат неодинаковое число генов. Кроме того, набор генов каждой из негомологичных хромосом уникален
2. Аллельные гены занимают одинаковые локусы в гомологичных хромосомах
3. Гены расположены в хромосоме в линейной последовательности
4. Гены одной хромосомы образуют группу сцепления, то есть наследуются преимущественно сцепленно. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом данного вида
5. Сцепление нарушается в результате кроссинговера, частота которого прямо пропорциональна расстоянию между генами в хромосоме
6. Каждый биологический вид характеризуется определенным набором хромосом — кариотипом.

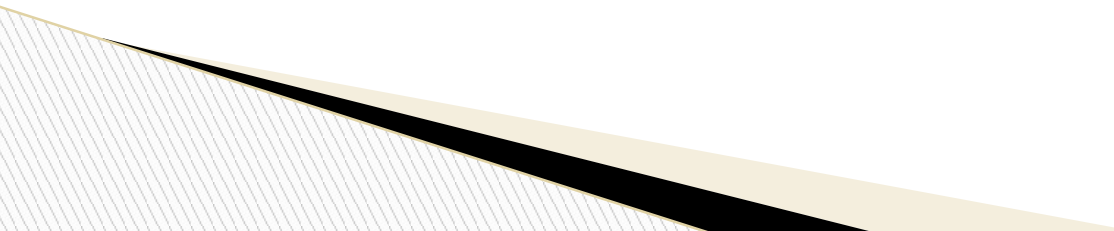
Линейное расположение генов

Генетические карты

- Один из ученых Моргана, А.Х. Стергевант высказал, что частота рекомбинаций свидетельствует о линейном расположении генов вдоль хромосомы и, что эта частота отражает относительное расположение генов в хромосоме, чем дальше друг от друга находятся сцепленные гены, тем выше частота кроссинговера.
- Данные о частоте рекомбинаций важны прежде всего потому, что они дают генетикам возможность составлять карты относительного расположения генов в хромосомах. Карты строятся путем прямого перевода частоты кроссинговера в предполагаемые расстояния на хромосоме.

Линейное расположение генов

Генетические карты

- На практике обычно определяют частоту кроссинговера по меньшей мере для трех генов одновременно; этот метод, называемый триангуляцией, позволяет определить не только расстояние между генами, но и их последовательность.
 - При построении карт могут возникать затруднения, создаваемые двойным кроссинговером: особенно, когда гены разделены большим расстоянием, так как число кроссоверов бывает при этом меньше их фактического числа.
- 



Пример решения задач на сцепленное наследование

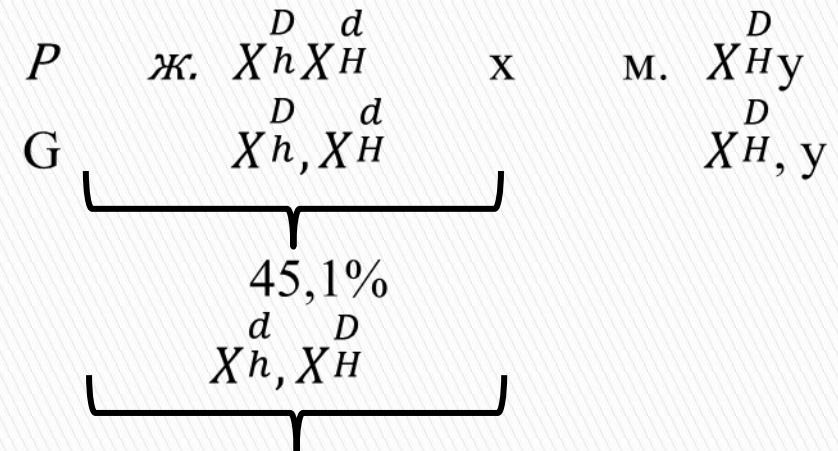
Задача

У человека развитие дальтонизма и гемофилии обусловлено действием рецессивных генов, локализованных в X-хромосоме на расстоянии 9,8% сантиморганид друг от друга. Здоровая женщина, отец которой страдал гемофилией, вступает в брак со здоровым мужчиной. Известно, что мать женщины была дальтоником, но среди ее родственников гемофилии не было.

1. Какой процент гамет женщины содержат одновременно гены гемофилии и дальтонизма?
2. Сколько разных генотипов может быть среди детей этой супружеской пары?

Дано

X^D - норма по обоим локусам
 X^d - несет гены гемофилии и дальтонизма



4,9% кроссоверных

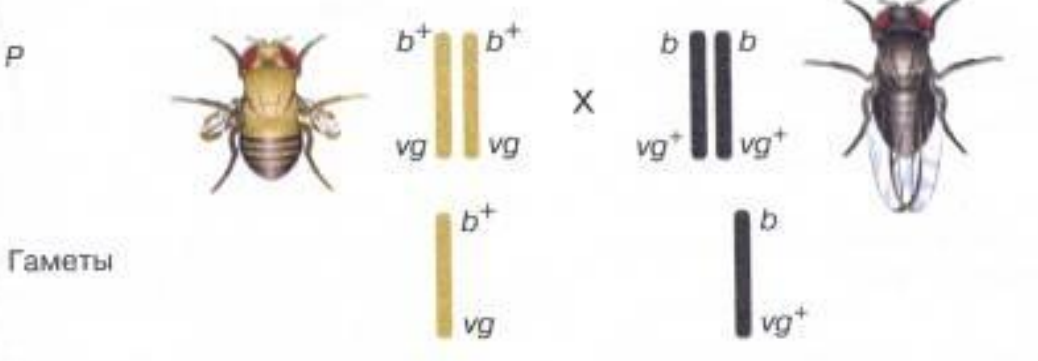
F_1 $X^{DH}X^{dH}, X^{dH}y, X^{DH}y, X^{DH}X^{DH},$
 $X^{DH}X^{DH}, X^{dH}y, X^{dH}y, X^{DH}X^{dH}$


Ответ: 1. 4,9%; 2. 8


Задания для подготовки к теме №3

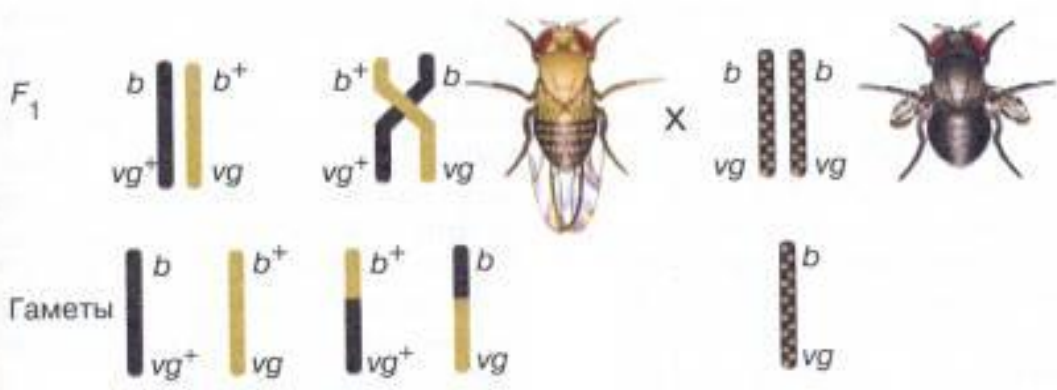
Оформить протокол практического занятия:

1. Записать формулировку закона сцепленного наследования и зарисовать к нему схему
2. Записать и решить задачу

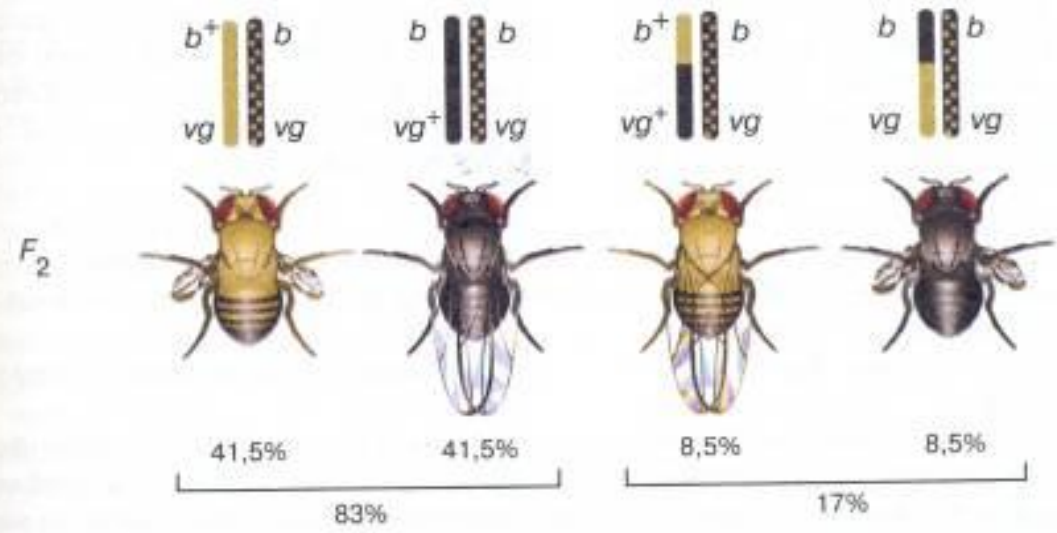


 - хромосома, несущая рецессивный признак

 - хромосома, несущая доминантный признак



b^+ – черная окраска
 vg – короткие крылья
 b – серая окраска
 vg^+ – нормальная длина крыльев



Закон сцепленного наследования (закон Моргана) – гены, находящиеся в одной хромосоме, наследуются совместно (сцеплено)

Задачи

Задача №1

У человека локус резус-фактора сцеплен с локусом, определяющим форму эритроцитов, и находится от него на расстоянии 3 сантиморганиды. Резус-положительность и эллиптоцитоз (эритроциты эллиптической формы) определяются доминантными аутосомными генами. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. При этом резус-положительность он унаследовал от одного родителя, эллиптоцитоз – от другого. Второй супруг резус-отрицателен и имеет нормальные эритроциты.

- ▣ Определите процентные соотношения вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.

Вопросы для самоподготовки к теме №4

1. Генетическое определение признаков пола.
2. Роль факторов среды в развитии признаков пола.
3. Гипотеза генного баланса.
4. Понятие о гинандроморфизме (на примере *D.melanogaster*).
5. Наследование признаков, сцепленных с полом у *D.melanogaster*.
6. X-сцепленные заболевания у человека, наследуемые по рецессивному типу (дальтонизм, гемофилия).
7. X-сцепленные заболевания у человека, наследуемые по доминантному типу (атрофия зрительного нерва и злокачественная ретинобластома)*.
8. Голандрическое наследование.

Литература

Основная литература по дисциплине:

1. Биология: учебник для мед. спец. вузов: В 2 т. / ред. В.Н. Ярыгин. - 3-е изд., стереотип. - М.: Высшая школа. – 2007. - Кн.1: Жизнь. Гены. Клетка. Онтогенез. Человек. – с. 243-246.