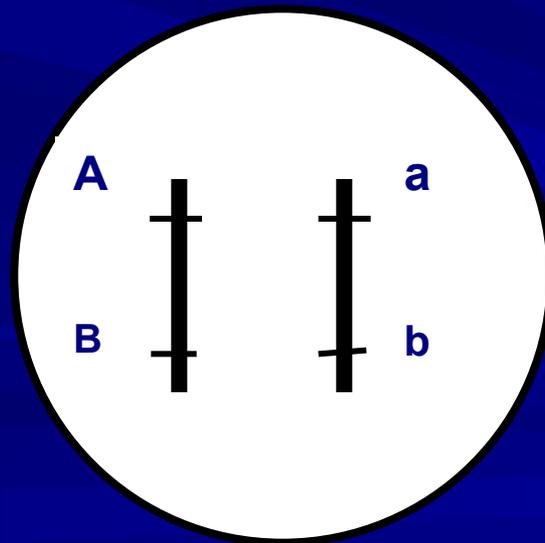


ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ

СЦЕПЛЕННЫХ ПРИЗНАКОВ.



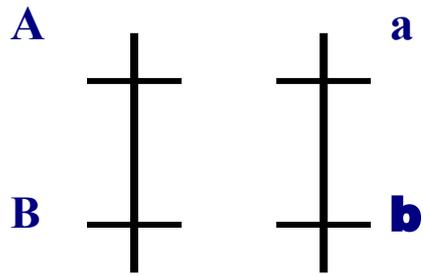
**Сцепленные
неаллельные гены**

Известно, что по III закону Менделя, наследование по каждой паре признаков идет независимо друг от друга.

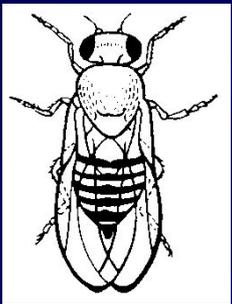
Этот закон справедлив лишь для случая, когда неаллельные гены расположены в негомологичных хромосомах.

У организмов генов гораздо больше, чем хромосом, следовательно, в одной паре гомологичных хромосом всегда находится более одной пары генов (их может быть несколько тысяч).

Рассмотрим как наследуются признаки, гены которых находятся в одной хромосоме или в одной паре гомологичных хромосом.



Такие признаки американский ученый Томас Морган назвал «сцепленными» и изучил закономерности их наследования.



В качестве объекта своих исследований Т. Морган выбрал плодовую мушку дрозофилу, которая:

- **легко культивируется в лаборатории;**
- **обладает высокой плодовитостью (откладывает до 100 яиц);**
- **имеет короткий период развития – (в году дает 24 поколения!);**
- **небольшое число хромосом (четыре пары), четко отличающихся по строению.**

*** В настоящее время дрозофила является незаменимым объектом генетических**

Т. Морган анализировал скрещиваемых мух по двум парам генов, определяющих цвет тела и длину крыльев:

***A** – ген, опр. серый цвет тела,*

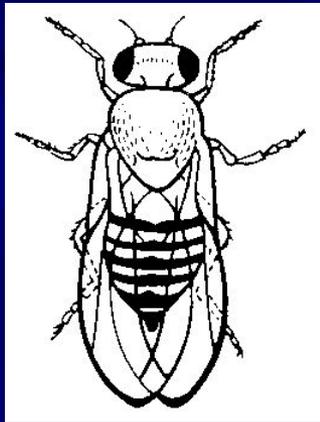
***a** – ген, опр. черный цвет тела;*

***B** – ген, опр. нормальную длину крыльев,*

***b** – ген, опр. укороченные крылья.*

I опыт. Скрещивались гомозиготные мухи: серые с нормальными крыльями, с черными короткокрылыми особями:

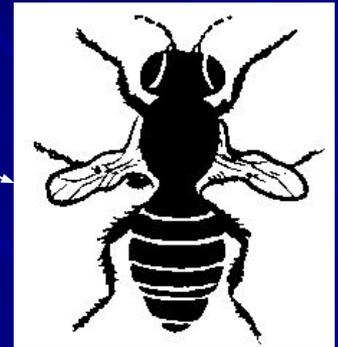
P. ♀ $AABB$ × ♂ $aabb$



G

AB

ab

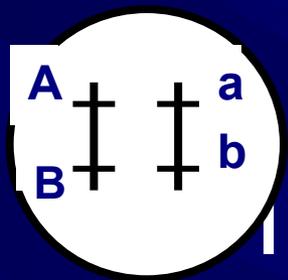


F₁ $AaBb$ – серые с норм.крыльями

Все потомство оказалось единообразным по генотипу и фенотипу, что соответствует I закону Менделя – закону единообразия.

II опыт – анализирующее скрещивание.
Дигетерозиготные самцы скрещивались с гомозиготными по рецессивным признакам самками.

В потомстве получились мухи с двумя фенотипами (серые длиннокрылые и черные короткокрылые) в соотношении 1:1. Это означало, что у самца образовались только два сорта гамет и объяснялось тем, что неаллельные гены располагались в одной паре гомологичных хромосом и были сцепленными.



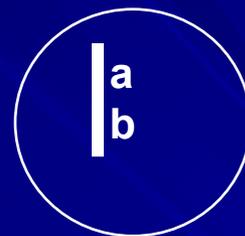
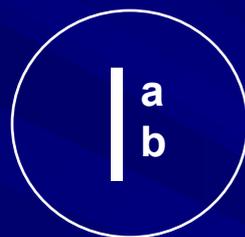
AaBb

×



aabb

G



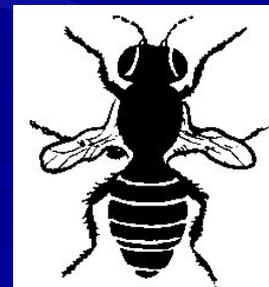
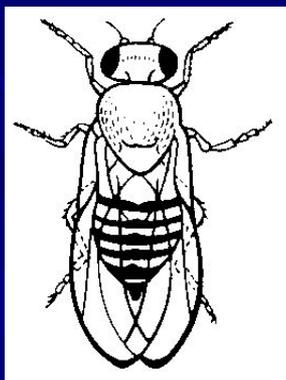
F₂ AaBb

aabb

С.Н.

1:1

Ч.К.

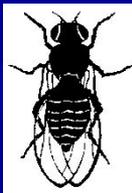
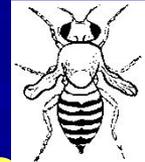
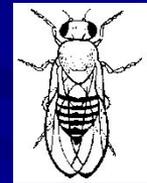


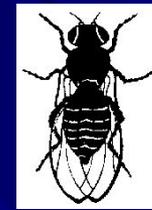
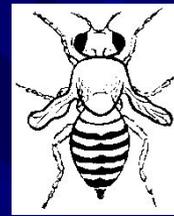
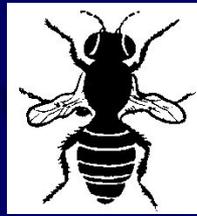
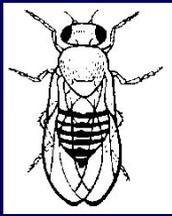
III опыт – реципрольное (возвратное) скрещивание. Гетерозиготная самка скрещивалась с гомозиготным по рецессивным признакам самцом:



Некроссоверные и кроссоверные гаметы

F_2 AaBb - 41,5% - серые длиннокрылые,
 aabb - 41,5% - черные короткокрылые,
 Aabb - 8,5% - серые короткокрылые,
 aaBb - 8,5% - черные длиннокрылые.

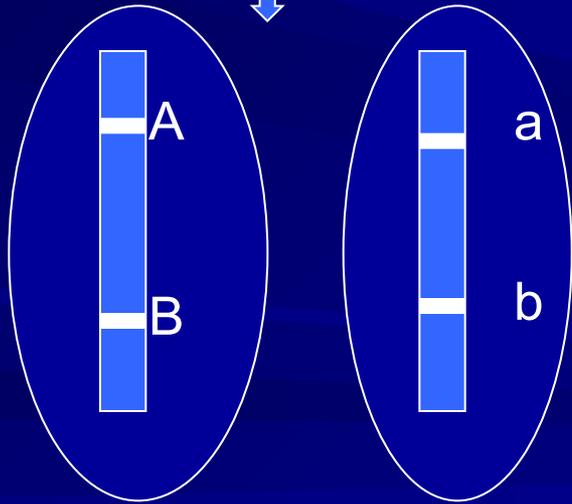
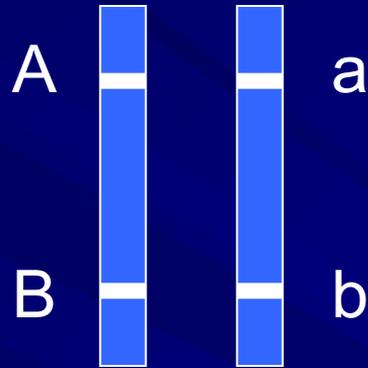




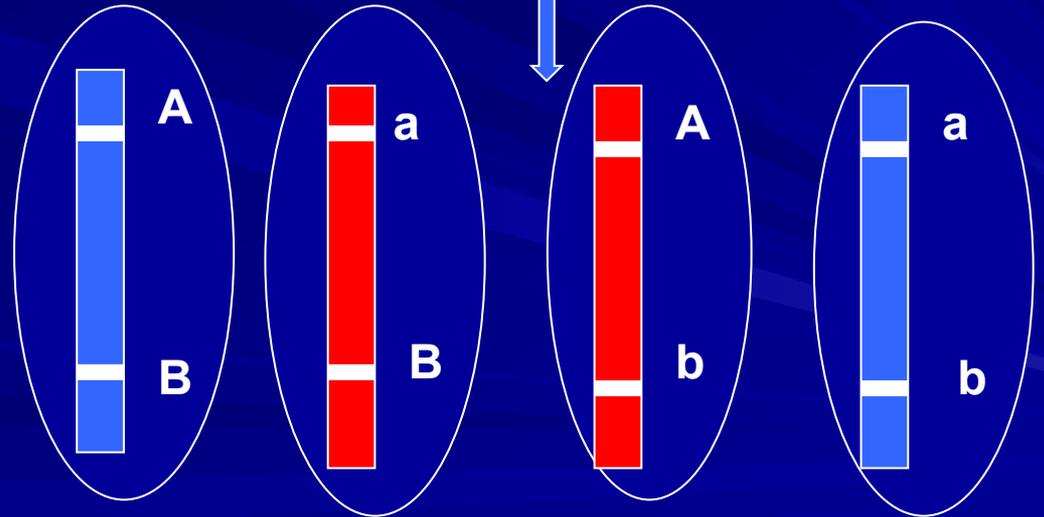
Появление в потомстве четырех фенотипов означает, что у самки, в отличие от самца, образовалось четыре сорта гамет. Образование двух дополнительных сортов гамет Морган объяснил явлением **кроссинговера** – обменом идентичными участками гомологичных хромосом во время профазы I мейотического деления. В опыте кроссинговер наблюдался в 17% случаев и только у самок. У самцов кроссинговер отсутствует.

Полное сцепление

Неполное сцепление



Некроссоверные гаметы



Кроссоверные гаметы

Томас Морган сформулировал основные положения **хромосомной теории наследственности.**

- **Гены расположены в хромосомах в линейном порядке.**
- **Гены, расположенные в одной хромосоме, наследуются вместе и образуют одну группу сцепления. Признаки, определяемые этими генами, называются сцепленными.**

- Число групп сцепления у каждого вида равно гаплоидному набору хромосом.
- Гомологичные хромосомы способны обмениваться гомологичными участками. Такое явление получило название "кроссинговер".
- Частота явления кроссинговера прямо пропорциональна расстоянию между генами.

В последующем за единицу расстояния между генами была принята **морганида**, или **сантиморган**.

1 сантиморган, или одна сантиморганида, соответствует 1% явления кроссинговера.

* У дрозофилы расстояние между генами, определяющими длину крыльев и цвет тела, равно 17 сантиморганидам.

Ученые составили генетические карты, используя данные кроссинговера, для объектов генетических исследований (дрозофила, кишечная палочка, кукуруза, томаты, мышь). С помощью других методов составляются такие карты и для человека.

Установлено, что ген, определяющий резус-фактор, находится на расстоянии трех сантиморганид от гена, определяющего форму эритроцитов; ген группы крови (по системе АВ0) – на расстоянии 10 сантиморганид от гена, определяющего дефект ногтей и коленной чашечки.

ГЕНЕТИКА ПОЛА

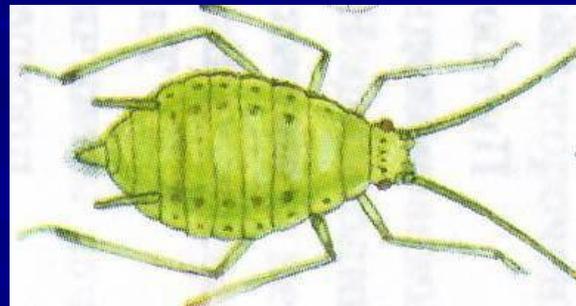
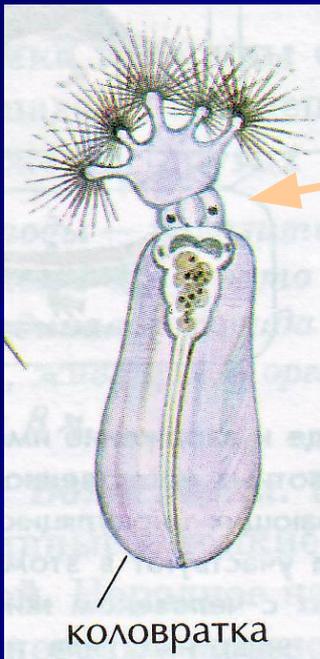
Пол – совокупность морфологических и физиологических особенностей организма, обеспечивающих половое размножение.

В природе существует три
основных типа определения пола:

- 1) прогамный,**
- 2) эпигамный,**
- 3) сингамный.**

1. Прогамный – пол можно определить еще до оплодотворения по размерам **яйцеклетки**: если она крупная, содержит много питательных веществ – из нее разовьется особь женского пола; если мелкая – особь мужского пола.

Такой тип определения пола имеет место



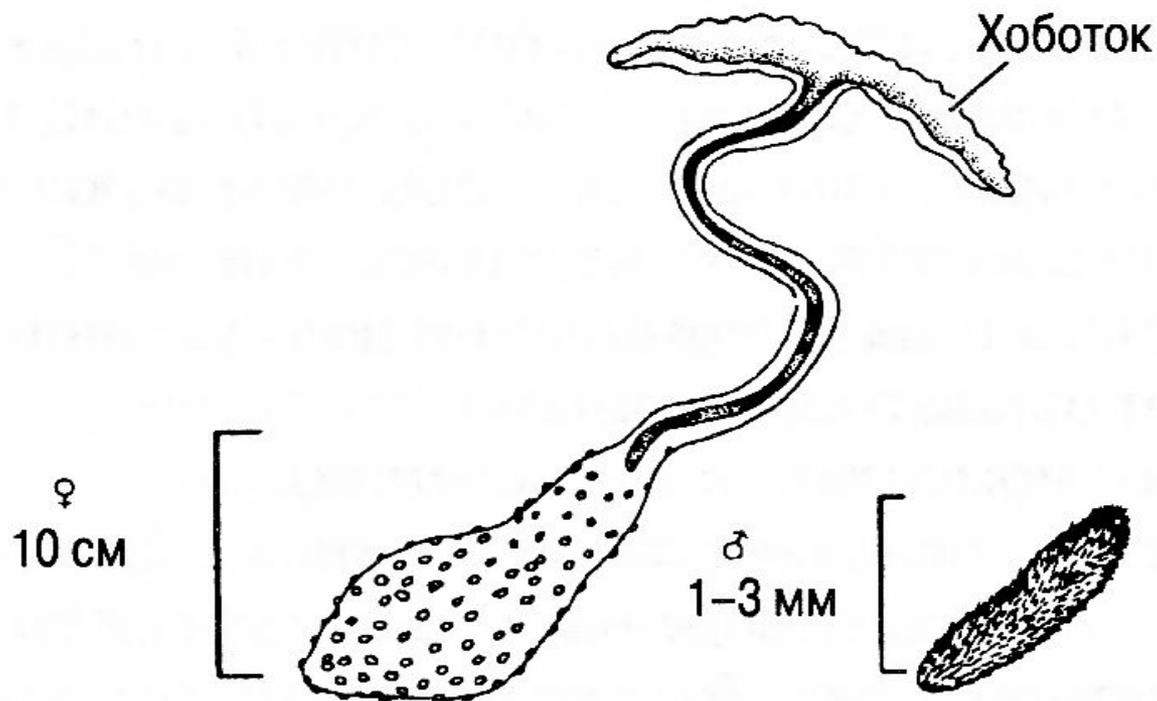
у коловраток (круглые черви), примитивных кольчатых червей, тлей.

2. Эпигамный – определение пола происходит после оплодотворения под влиянием условий среды.

Исключительно редок. **Обнаружен у морского червя *Bonellia viridis*.**

Определяющим фактором в данном случае является отсутствие или влияние гормонов организма самки.

Самки этого вида имеют длинный хоботок.
Если личинка развивается на хоботке, то
она превратится в особь мужского пола;
если самостоятельно, вне материнского
организма – будет особь женского пола.



3. Сингамный – пол определяется в момент оплодотворения и зависит от набора хромосом. Это самый распространенный в природе тип.

Кариотип большинства организмов содержит две группы хромосом: **аутосомы** (определяют строение тела, соматические признаки) и **гетерохромосомы** (определяют пол). Гетерохромосомы принято обозначать двумя буквами латинского алфавита: **X** и **Y**.

У большинства видов животных имеется одна пара гетерохромосом, которая определяет половую принадлежность организма.

Пол, содержащий в кариотипе одинаковые половые хромосомы (XX), называют гомогаметным, а разные (XY) – гетерогаметным.

Наборы половых хромосом у некоторых животных и человека

П о л		Организмы
♀♀	♂♂	
XX	XY	Человек, дрозофила
XY	XX	Птицы, бабочки
XX	XO	Тараканы, кузнечики
XO	XX	Комнатная моль

Формирование пола в онтогенезе

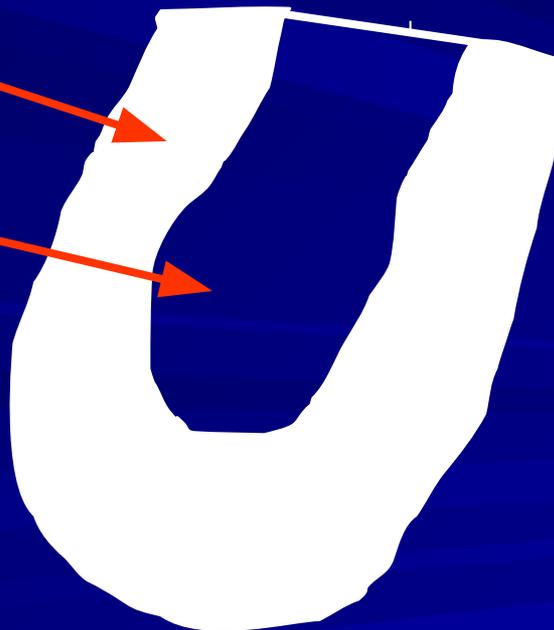
Процесс формирования признаков пола в онтогенезе длителен и проходит несколько этапов или уровней. У человека можно выделить четыре уровня:

- 1. Хромосомный** – сочетание половых хромосом: XX – женский пол, XY – мужской пол.
- 2. Гонадный** – формирование гонад: яичники или семенники.
- 3. Фенотипический** – формирование определенного фенотипа.
- 4. Психологический** – психологическая самооценка принадлежности к тому или иному полу.

У человека и других млекопитающих зигота потенциально бисексуальна, т.е. нейтральна в половом отношении, несмотря на имеющийся в ней набор половых хромосом: XX или XY. Зачаточные гонады (половые железы) у эмбриона имеют два слоя – *корковый (cortex)* и *мозговой (medulla)*, из которых развиваются в дальнейшем соответственно яичник и семенник.

cortex

medulla



гонада

Выбор направления развития коркового или мозгового вещества определяется белком – *H-Y*–(аш-игрек) антигеном.

- Он кодируется аутосомным геном, который, в свою очередь, находится под контролем гена, расположенного в Y-хромосоме.

- Этот белок должен подействовать не позднее 6-й – 10-й недели эмбриогенеза, тогда из *medulla* будет развиваться семенник. Если данного белка нет или он подействует позднее - из коркового слоя будет формироваться яичник.

Генеральное направление в природе – формирование женского пола (так как самки дают потомство), а для формирования мужского пола нужен дополнительный фактор.

Сформированные половые железы вырабатывают соответствующие гормоны – эстрогены или андрогены, под влиянием которых формируется тот или иной фенотип (у людей развиваются вторичные половые признаки: характер оволосения и отложения жира на теле, особенности строения скелета, тембр голоса и т.п.).

Доказательством бисексуальности зиготы могут служить примеры переопределения пола у потомства:

- У червя *B. viridis* личинка может дать особь любого пола (см. выше).
- У аквариумных рыбок медаки под влиянием женского гормона происходит полное переопределение пола у мужской особи, и она начинает давать потомство.

- У крупного рогатого скота возможно рождение в случае разнополой двойни *фри-мартин* (интерсексуальной телочки), т.к. андрогены одного из близнецов выделяются раньше и будут оказывать влияние на оба эмбриона, направляя их развитие в сторону фенотипа самца, а потом начинают действовать женские гормоны.

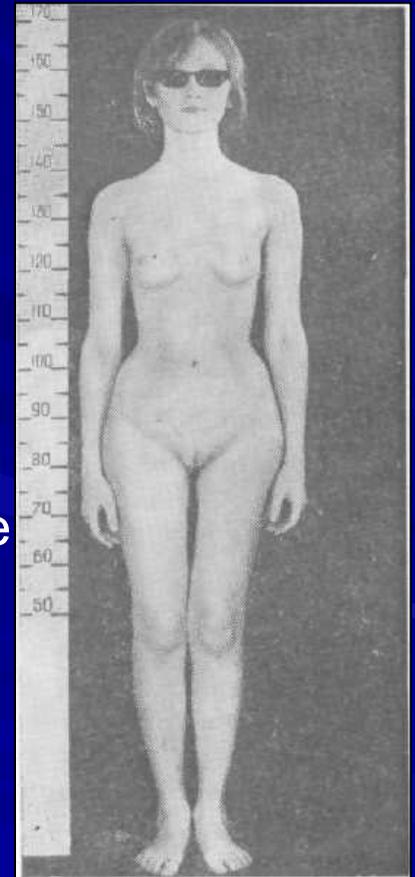
• **Примером неполного переопределения пола у человека может служить синдром Морриса: при наборе половых хромосом XY фенотип женский. В основе этого синдрома лежит рецессивная мутация, ведущая к отсутствию в клетке белка-рецептора, который воспринимает мужские половые гормоны (андрогены).**

Больная Б., 41 год. Кариотип – 46, XY.

Жалобы на отсутствие менструаций и бесплодие.

Телосложение женское, хорошо развиты молочные железы, скудное оволосение на лобке, имеется недоразвитие гениталий. При лапароскопии в паховом канале обнаружены семенники, эпителий канальцев не дифференцирован.

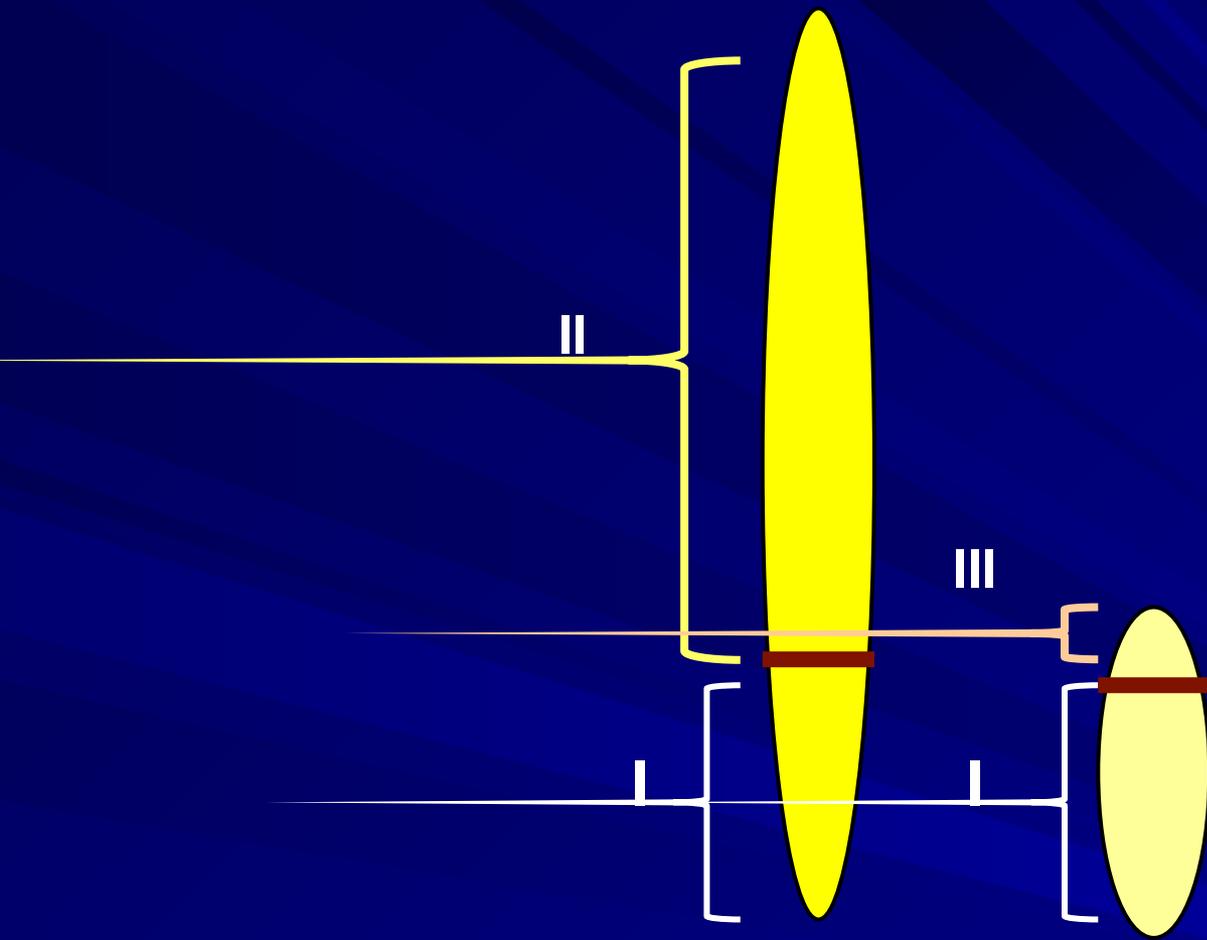
Причина заболевания: мутация гена рецептора тестостерона (X-хромосома, p 11).



Закономерности наследования признаков, сцепленных с полом

У человека известно несколько сотен признаков, гены которых расположены в половых хромосомах. Наследование этих признаков имеет свои особенности.

У млекопитающих и у человека половые хромосомы X и Y не полностью гомологичны. Они имеют небольшой гомологичный участок (I), которым они конъюгируют, и два негомологичных: II – негомологичный в X-хромосоме и III – негомологичный в Y-хромосоме:



Сцепленными с полом называются такие признаки, гены которых расположены в негомологичных участках половых хромосом.

Примеры заболеваний человека

- **гомологичный участок (I):** геморрагический диатез, пигментная ксеродерма, общая цветовая слепота;
- **негомологичный участок (II):**
 - рецессивные признаки – гемофилия, дальтонизм, катаракта, атрофия зрительного нерва, ихтиоз (заболевание кожи, при котором она напоминает рыбью чешую);
 - доминантные признаки – рахит, не поддающийся лечению витамином Д; коричневая эмаль зубов;
- **негомологичный участок (III):** гипертрихоз (избыточное оволосение ушной раковины), перепончатость пальцев на ногах.

Особенности обозначения генов, сцепленных с X- хромосомой (на примере гемофилии):

X^H – ген, определяющий нормальное свертывание крови,
 X^h – ген, определяющий гемофилию.

Особенности обозначения генов, сцепленных с Y –хромосомой гипертрихоза:

Y^H - ген, определяющий гипертрихоз.

Выделяют признаки, ограниченные полом, которые кодируются генами, которые расположены как в аутосомах, так и в половых хромосомах, но фенотипически проявляются только у особей одного пола.

- **Так, ген, определяющий количество и жирность молока, имеется и у быков, но проявляется у коров.**
- **Гены, определяющие размеры и количество яиц, есть и у петухов.**
- **У человека таким признаком является тембр голоса (бас бывает только у мужчин, хотя определяющий его ген имеется и у женщин).**

ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКАЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ

Цитоплазматической наследственностью, обусловленная молекулами ДНК или РНК, находящимися в цитоплазме автономно или в составе органелл.

Гены цитоплазмы получили название **плазмагенов**, их совокупность называют **плазмон**. На сегодняшний день такие гены обнаружены в пластидах и митохондриях. Различают два вида **цитоплазматической наследственности у эукариот**:

- **пластидную,**
- **митохондриальную.**

Наследование признаков, контролируемых **плазмагенами**, не следует законам, установленным Г. Менделем (**неменделевское наследование**). Так как организм, развивающийся из зиготы, получает цитоплазматические структуры исключительно от яйцеклетки, цитоплазматическое наследование осуществляется **по материнской линии**.

Пластидная наследственность

- Установлено, что пестролистность (наличие на листе белых участков, лишенных хлорофилла) у некоторых растений обусловлена генами, находящимися в пластидах.
- У одноклеточной водоросли хламидомонады ген, определяющий устойчивость к стрептомицину, также расположен в пластидах.

Митохондриальная наследственность

- Примерами митохондриальной наследственности является устойчивость к антибиотикам у дрожжевых клеток и мужская половая стерильность (отсутствие мужских гамет) у ряда растений, например, у кукурузы.
- В современной медицинской генетике существует самостоятельный раздел – митохондриальные наследственные болезни. Они могут быть обусловлены мутациями в генах как ядерной, так и митохондриальной ДНК. Мутации митохондриальной ДНК у человека могут привести к задержке развития, карликовости, мио- и кардиомиопатии, атрофии зрительных нервов, несращению верхних дуг позвонков (раздвоению позвоночного столба), сращению нижних конечностей.

В цитоплазме бактерий автономно расположены небольшие кольцевые молекулы ДНК – **плазмиды**. Выделено три вида плазмид.

- Плазмиды, содержащие F-фактор (фактор фертильности): F+ (мужской пол), F- (женский пол). При конъюгации фактор может переходить от одной бактерии к другой, т.е. меняется пол.
- Плазмиды, содержащие R-фактор (фактор резистентности), определяют устойчивость к антибиотикам. Также могут переходить от одной бактерии к другой.
- Плазмиды-колициногены – кодируют белки, губительно действующие на особей того же вида, не содержащих колициногенов (бактерии-«киллеры»).

Гены ядра и цитоплазмы взаимодействуют между собой. В их основе лежат известные формы взаимодействия неаллельных генов типа эпистаза (например, гены ядра подавляют гены цитоплазмы).

Существует также *псевдоцитоплазматическая* наследственность, обусловленная наличием в клетках симбионтов – бактерий или вирусов.

- У дрозофилы есть раса с повышенной чувствительностью к CO_2 . В клетках этой расы имеются вирусы, которые и определяют данное свойство.
- Некоторые инфузории-туфельки («киллеры») выделяют вещества, губительно действующие на других особей того же вида. В их клетках обнаружены бактерии.

- У мышей существует раса с наследственной предрасположенностью к раку молочной железы. Передача происходит через материнское молоко, содержащее вирусы. Если исключить питание потомства этим молоком, то предрасположенности к раку не будет, и, наоборот, если потомство здоровой расы вскармливать этим молоком, то у него возникнет предрасположенность к раку.

БЛАГОДАРЮ

ЗА

ВНИМАНИЕ