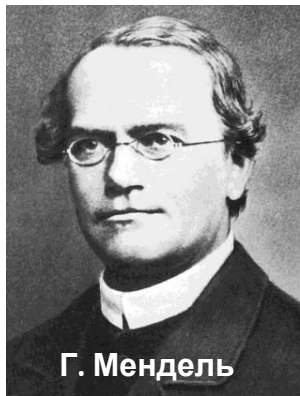




ГЕНЕТИКА: ОСНОВНЫЕ ТЕРМИНЫ И ПОНЯТИЯ

Шабанова Екатерина
Александровна
Образовательный центр
«Орион»

Генетика — наука, изучающая наследственность и изменчивость организмов.



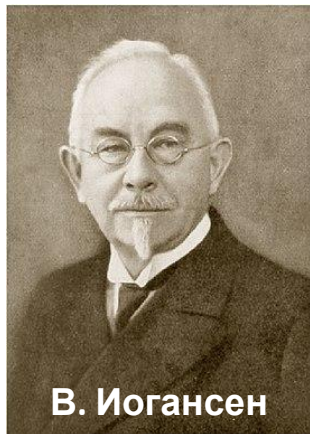
Родоначальником генетики считается австрийский ученый **Грегор Мендель** (1822-1884), который впервые применил гибридологический метод, результатом его исследований явилось открытие закономерностей наследования, которые сегодня известны как законы Менделя. Эти принципы послужили основой для классической генетики и впоследствии были объяснены как следствие молекулярных механизмов наследственности.

Использовать слово «генетика» как название науки о физиологии наследственности и изменчивости (в 1906 г.) предложил английский биолог **Уильям Бэтсон, Бейтсон (Bateson)** (1861-1926).

Наследственность — способность организмов передавать из поколения в поколение свои признаки (особенности строения, функций, развития).

Изменчивость — способность организмов приобретать новые признаки. Наследственность и изменчивость — два противоположных, но взаимосвязанных свойства организма.

Ген (др.-греч. γένος — род) — в классической генетике — наследственный фактор, который несёт информацию об определённом признаке или функции организма, и который является структурной и функциональной единицей наследственности. В таком качестве термин «ген» был введён в 1909 году датским ботаником, физиологом растений и генетиком **Вильгельмом Иогансеном (Йоханнсенем)** (1857-1927).

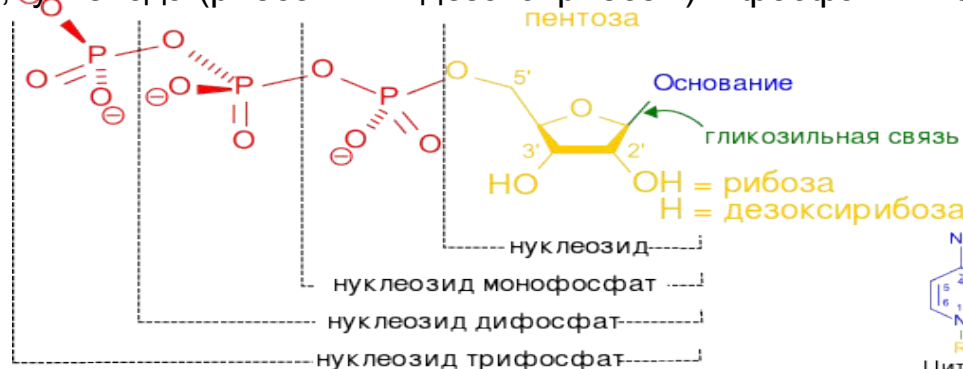


ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Воспроизведение себе подобных является одним из фундаментальных свойств живого. Благодаря этому явлению существует сходство не только между организмами, но и между отдельными клетками одного организма. Материальной основой этого сходства является передача генетической информации. Эта информация зашифрована в последовательности элементов сложных органических молекул – нуклеиновых кислот ДНК и РНК. Все признаки и свойства клеток и организмов реализуются благодаря белкам, структура которых закодирована в последовательностях нуклеиновых кислот. Каждая аминокислота (составной элемент белка) закодирована в ДНК тремя идущими подряд в цепочке нуклеотидами — *триплетом*.

Нуклеиновая кислота (от лат. *nucleus* — ядро) — высокомолекулярное органическое соединение, биополимер (полинуклеотид), образованный остатками **нуклеотидов**.

Нуклеотиды – мономерные молекулы (фосфорные эфиры нуклеозидов) состоящие из азотистого основания, углевода (рибозы или дезоксирибозы) и фосфатных остатков.



Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК) –

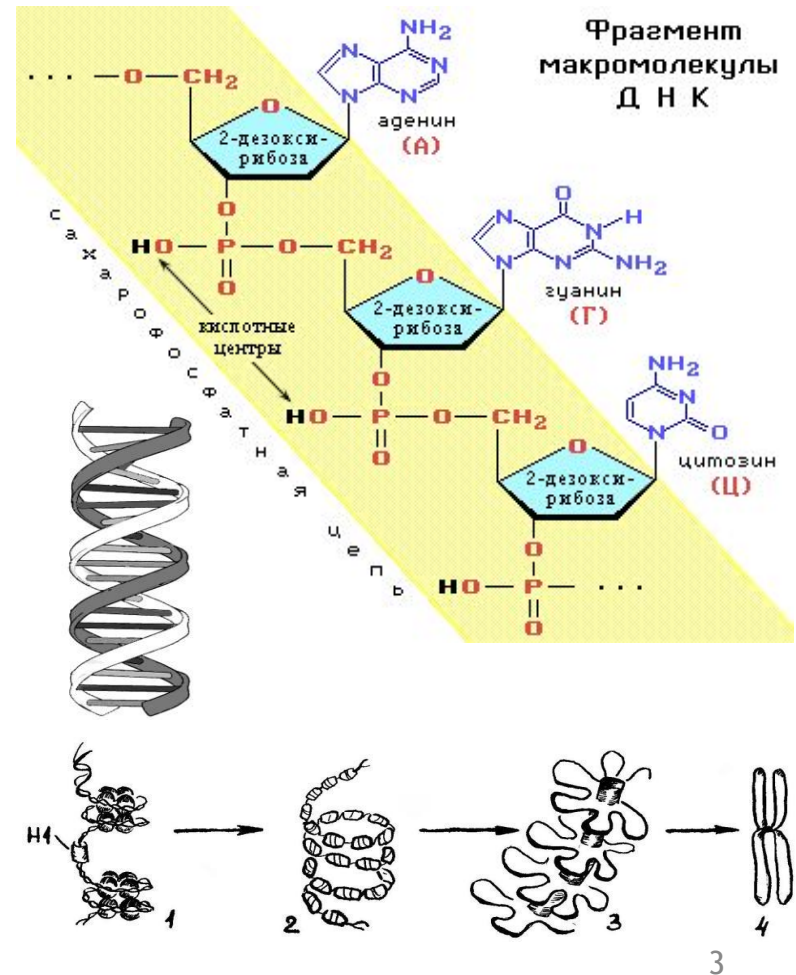
обеспечивающая хранение, передачу и реализацию генетической информации живых организмов. Молекула хранит биологическую информацию в виде **генетического кода**, состоящего из последовательности нуклеотидов.

ДНК состоит из двух цепей, ориентированных азотистыми основаниями друг к другу. Эта двухцепочечная молекула закручена в виде «двойной спирали».

Азотистые основания одной из цепей соединены с азотистыми основаниями другой цепи водородными связями согласно принципу **комплементарности**:

аденин (А) соединяется только с **тимин (Т)**, **гуанин (Г)** – только с **цитозином (С)**.

Двойная цепочка ДНК способна многократно компактизироваться с помощью вспомогательных белков, в конечном счете образуя **хромосому** (4) в эукариотической клетке. В клетках эукариот (животных, растений и грибов) ДНК находится в ядре клетки, а также в некоторых клеточных органоидах (митохондриях и пластидах). У прокариотов – организмов без ядра, например, бактерий, молекула ДНК может быть линейной или кольцевой.

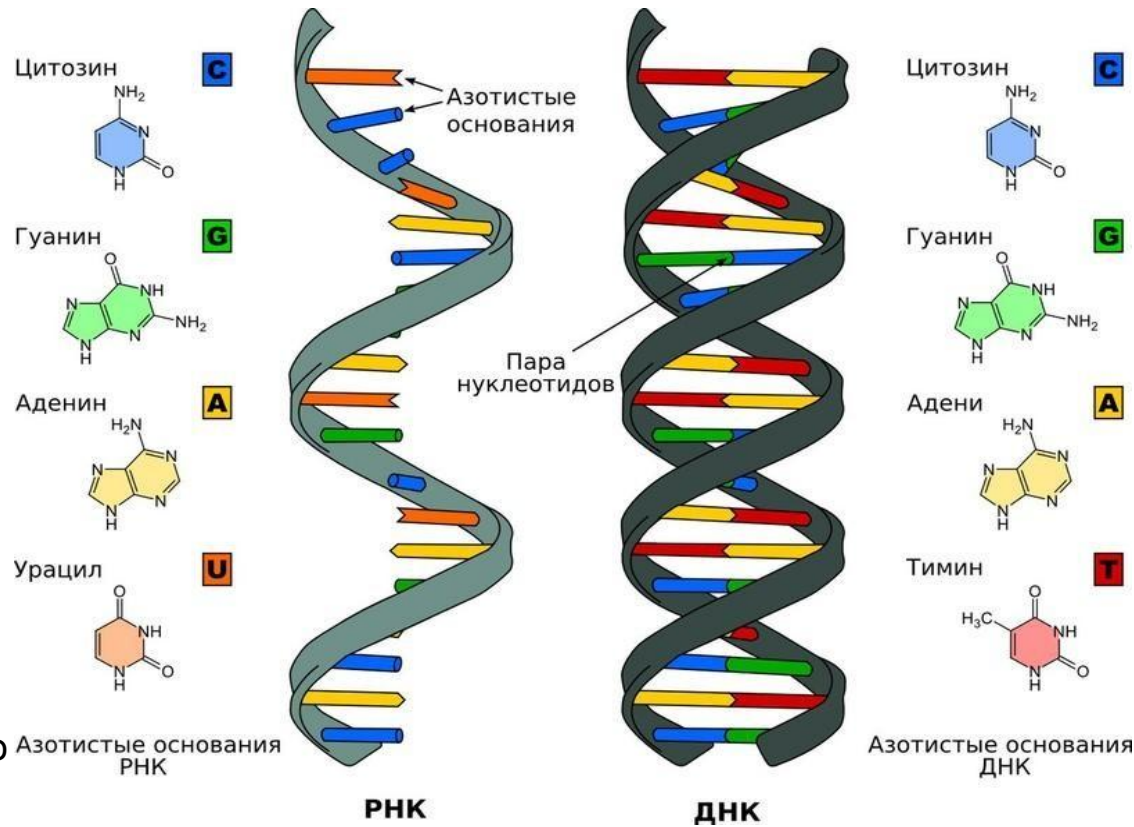


Рибонуклеиновая кислота (РНК)

состоит из длинной цепи, в которой каждое звено называется нуклеотидом. Каждый нуклеотид состоит из азотистого основания, сахара рибозы (в отличие от ДНК, которая содержит дезоксирибозу) и фосфатной группы.

Последовательно нуклеотиды позволяют РНК в генетической кодировке являться информационной молекулой.

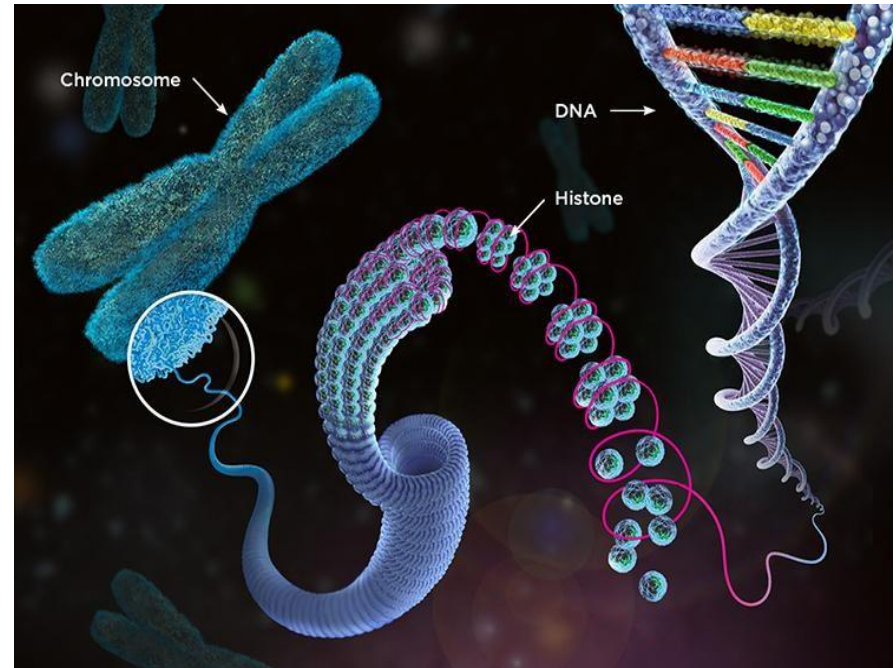
В отличие от ДНК в РНК основанию тимин вместо на его основании **урацил** способно комплементарно соединяться с аденином (А).



Существует несколько типов РНК: **матричная (информационная) РНК** служит посредником при передаче информации, закодированной в ДНК к рибосомам (синтезирующим белки организма), **транспортные РНК (тРНК)** и **рибосомальные РНК (рРНК)**, которые участвуют в процессе синтеза белка.

Генетика — наука, изучающая наследственность и изменчивость.
Наследственность — способность организмов передавать из поколения в поколение свои признаки (особенности строения, функций, развития). **Изменчивость** — способность организмов приобретать новые признаки. Наследственность и изменчивость — два противоположных, но взаимосвязанных свойства организма.

Материальной основой наследственности являются **хромосомы**, представляющие собой комплекс молекулы **ДНК** (дезоксирибонуклеоновая кислота) с белками гистонами. Количество хромосом организма в течение всей жизни постоянно, и, в большинстве случаев, число хромосом одинаково у представителей одного вида. У большинства высших организмов **соматические клетки** (клетки тела) имеют двойной (**диплоидный** — $2n$) набор хромосом, в котором каждая хромосома имеет пару **гомологичную** по парному и двуло- у. **Половые клетки** (гаметы) имеют половинный набор хромосом. При образовании двух половых клеток (оплодотворении) у потомства восстанавливается двойной набор хромосом.



У ряда организмов выделяют соматические хромосомы (аутосомы) и половые хромосомы. Соотношение половых хромосом определяют пол организма. Например, у человека в соматической клетке находится 46 хромосом: 44 аутосомы и 2 половые хромосомы. Женщины имеют две X-хромосомы, а мужчины — одну X и одну Y-хромосому. В половых клетках присутствует только одна половая хромосома, у женщин — это всегда X, а у мужчин — либо X, либо Y.

Кариотип — совокупность признаков (число, форма и размеры, набор, полного хромосом, присуща клеткам данного биологического вида) (видовой кариотип) о данном а

Ген — единица наследственной информации, участок ДНК (у некоторых вирусов — участок РНК), задающий последовательность полипептида либо функциональной РНК.

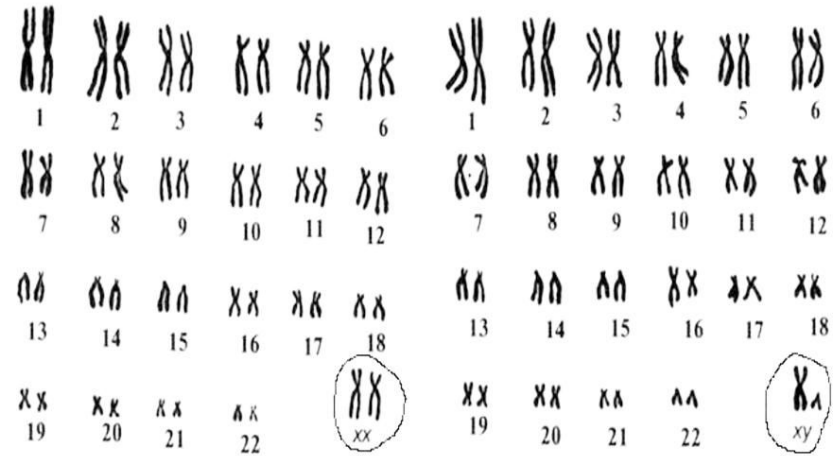
Аллели — различные состояния одного и того же гена, располагающиеся в определённом локусе (участке) гомологичных хромосом и определяющие развитие признака. Аллели генов определяют наследственные признаки организмов, передающиеся от родителей потомству при размножении.

Аллельные гены расположены в одинаковых локусах (идентичных участках) гомологичных хромосом.

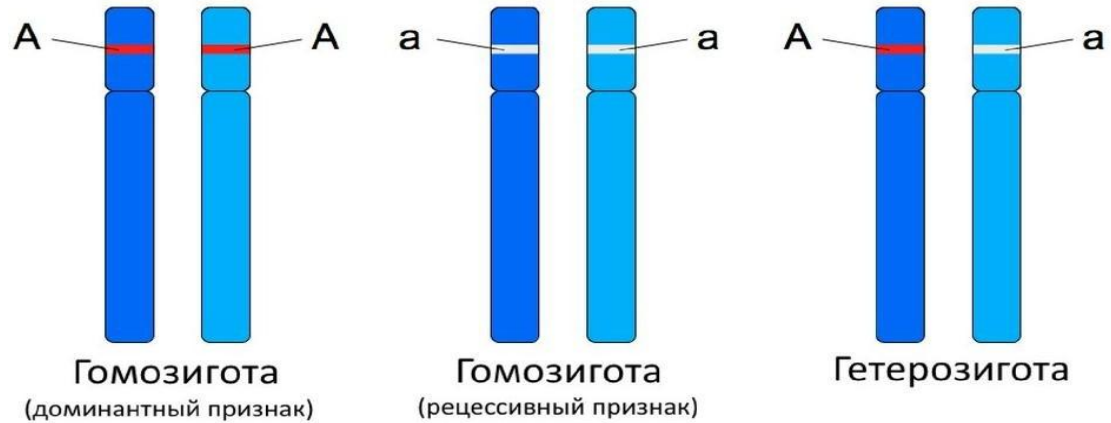
Кариотип

женщины

мужчины



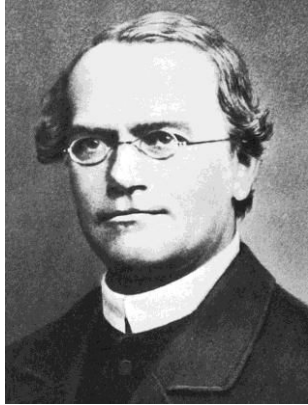
Соматические клетки содержат два аллеля каждого гена, т.к. имеют двойной набор хромосом. В гомологичных хромосомах алели называются одинаковыми, гомозиготой, а если разные – гетерозиготой.



Доминантным называется аллель, который подавляет проявление другого аллеля (**рецессивного**) у гетерозигот, таким образом определяет проявление признака (**фенотип**) как у доминантных гомозигот, так и у гетерозигот. Рецессивный аллель может обеспечить проявление признака только в если находится в гомозиготном состоянии (в паре с таким же рецессивным аллелем).

Генотип — совокупность генов одной особи, часто под генотипом понимают одну или несколько аллельных пар генов, которые отвечают за определенные признаки.

Фенотип – совокупность внешних и внутренних признаков организма, проявляющихся в результате взаимодействия генотипа организма и окружающей среды.



Родоначальником генетики считается австрийский ученый Грегор Мендель (1822-1884), который впервые применил гибридологический метод, результатом его исследований явилось открытие закономерностей наследования, которые сегодня известны как законы Менделя. Эти принципы послужили основой для классической генетики и впоследствии были объяснены как следствие молекулярных механизмов

наследственности.

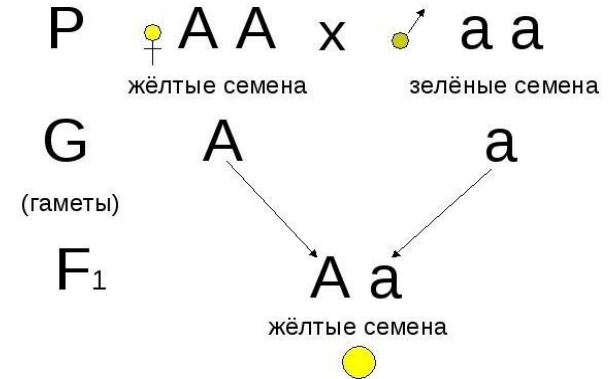
В основе гибридологического анализа лежит специально разработанная система скрещиваний. При записи скрещиваний употребляются стандартные обозначения:

♀ — родитель женского пола; ♂ — родитель мужского пола; × - знак скрещивания;

P — родители; G (Г) — гаметы;

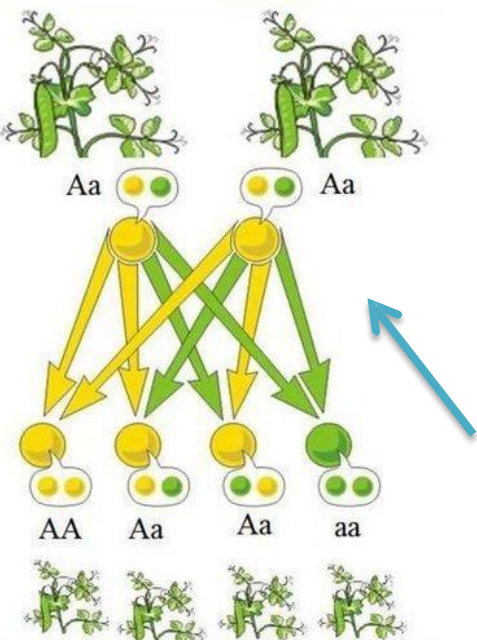
F - потомство (F1 - гибриды первого поколения, F2 — гибриды второго поколения);

A — аллель гена, кодирующий доминантный признак, a — аллель, кодирующий рецессивный признак; AA — генотип доминантной



Первый - закон единообразия гибридов первого поколения (закон доминирования) — при скрещивании двух гомозиготных организмов, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных проявлений признака, всё первое поколение гибридов (F1) окажется единообразным и будет нести проявление признака одного из родителей.

Все потомство получится гетерозиготным и будет проявлять действие доминантного аллеля. Этот закон основан на варианте взаимодействия между генами - полном доминировании, когда один ген - доминантный, полностью подавляет другой ген - рецессивный., как в случае с окраской семян

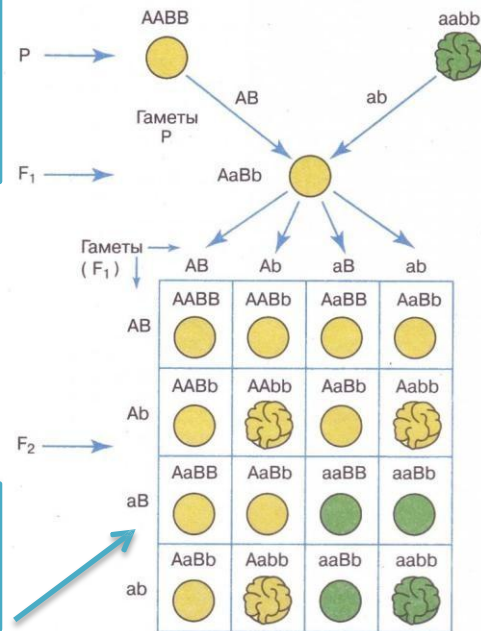


Получившиеся в первом поколении потомки F1 (гибриды первого поколения) способны образовывать два типа гамет: **A** и **a**, каждая из которых с равной вероятностью может слиться с любой другой. В результате во втором поколении F2 образуются следующие генотипы: **AA**, **Aa**, **Aa**, **aa** (**1AA:2Aa:1aa**). Рецессивный признак будет проявляться только у особей **aa**, в то время как особи **AA** и **Aa** будут иметь доминантный признак. Таким образом, расщепление (соотношение разных типов особей в потомстве) по генотипу **1:2:1**, по фенотипу **3: 1**.

Второй — 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**.

При скрещивании организмов, отличающихся по двум парам аллелей **A** и **a**, **B** и **b** (дигибридное скрещивание) образуется 4 типа гамет, в случае, если гены, кодирующие 2 признака, находятся в разных хромосомах, как в примере с окраской и формой семян гороха. Это происходит из-за случайного расхождения гомологичных хромосом в процессе мейоза (деления половых клеток). Расщепление по фенотипу **9:3:3:1**.

Третий — закон независимого распределения признаков — каждый ген одной аллельной пары может оказаться в гамете с любым другим геном из другой аллельной пары.



СЦЕПЛЕНИЕ ГЕНОВ



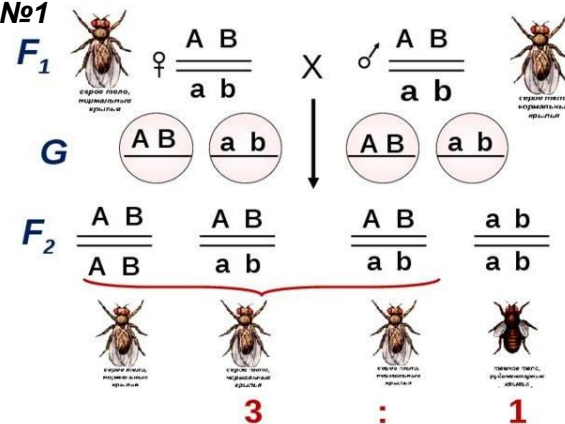
Третий закон Менделя – закон независимого наследования генов справедлив лишь для генов, расположенных в разных хромосомах. На самом деле число генов у эукариотов очень велико (десятки тысяч), а число хромосом – ограничено, например, у человека – 23 пары, у кукурузы – 10 пар. Томас Морган – (4.8.69 – 1945) американский ученый, проводивший опыты по дигибридному скрещиванию на дрозофиле, анализировал два признака: цвет тела и длину крыльев. Поскольку оба гена расположены в одной хромосоме, образовывалось только 2 типа гамет и расщепление было 3:1, а не 9:3:3:1, как ожидалось. При анализирующем скрещивании (скрещивание с рецессивной гомозиготой), появились особи со смешанными признаками.

Закон Томаса Моргана – гены, расположенные в одной хромосоме близко друг к другу, образуют группу сцепления и наследуются совместно. Число сцепленных групп соответствует гаплоидному набору – половине полного набора хромосом. Частота наследования зависит от расстояния между генами. Чем ближе находятся гены, образующие группы, тем чаще наследуются сцепленные признаки.

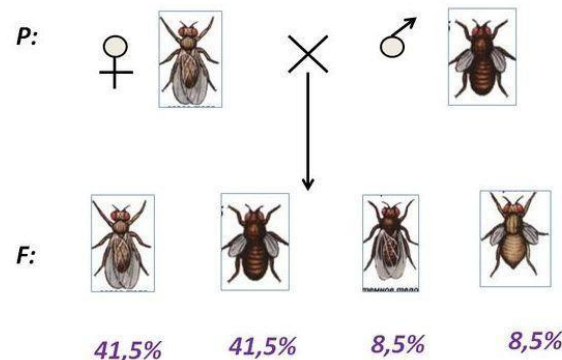
Гены одной хромосомы не обязательно наследуются вместе. Это связано с явлением кроссинговера – обмена гомологичными хромосомами отдельными участками в процессе мейоза. Аллели гомологичных хромосом меняются местами друг с другом. Чем дальше на хромосоме расположены гены, тем чаще между ними происходит обмен.

Опыт

№1



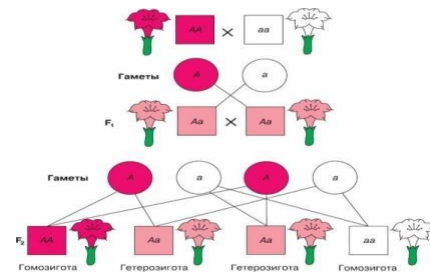
Опыт №2



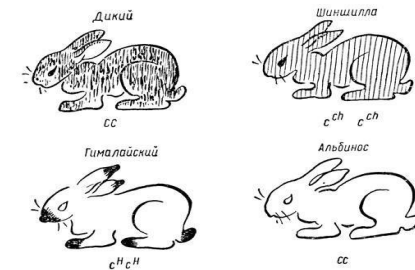
ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

Отклонения от менделевского наследования могут быть вызваны различными типами взаимодействием генов

Неполное доминирование - явление, при котором доминантный ген не полностью подавляет работу рецессивного, в результате развивается промежуточный признак. Пример – окраска цветка у растения ночная красавица – гетерозиготные по признаку окраски цветка особи имеют розовую окраску – промежуточный вариант между красной и белой окраской родительских особей



Множественный аллелизм – явление, когда за определенный признак отвечает не одна пара аллельных генов, а несколько. Т.е. кроме основных доминантного и рецессивного аллелей, могут в тех же локусах присутствовать другие промежуточные по силе влияния варианты. Следует помнить, что в генотипе диплоидных организмов могут находиться только два гена из серии аллелей. Остальные аллели данного гена в разных сочетаниях попарно входят в генотипы других особей данного вида. Пример – окраска шерсти у кроликов.



Кодоминирование — тип взаимодействия аллелей, при котором оба аллеля в полной мере проявляют своё действие. В результате, так как проявляются оба родительских признака, гибрид получает не усреднённый вариант двух родительских признаков, а новый вариант, отличающийся от признаков обеих гомозигот. Так, у гомозигот AA развивается признак A, у гомозигот A¹A¹ — признак A¹, а у гетерозигот AA¹ развиваются оба признака. Пример – четыре группы крови у человека определяются сочетанием в генотипе аллелей I^A, I^B, I^O

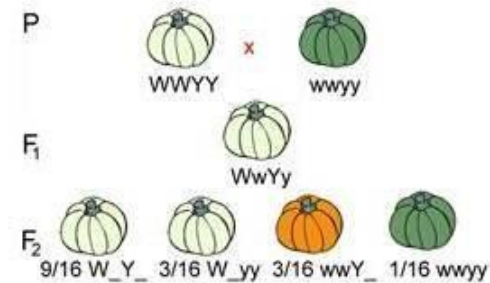
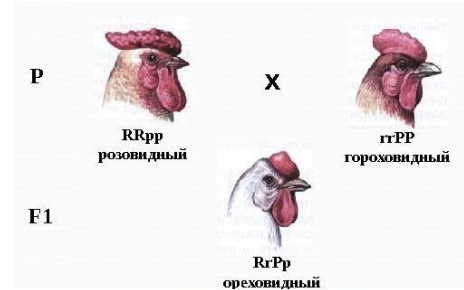
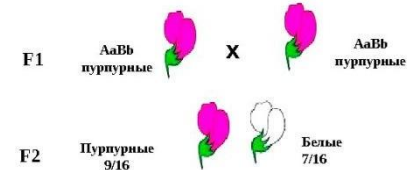
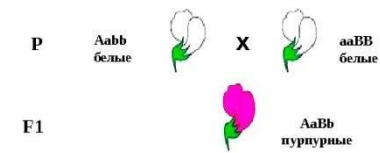
Группы крови	Антигены	Антитела	Генные докусы	Генотип	Взаимодействие генов
I (O)	-	α, β	I ^O	I ^O I ^O	
II (A)	A	β	I ^A	I ^A I ^A , I ^A I ^O	доминирование
III (B)	B	α	I ^B	I ^B I ^B , I ^B I ^O	доминирование
IV (AB)	A, B	-	I ^A , I ^B	I ^A I ^B	кодоминирование

ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

Комплементарное взаимодействие – (взаимодополнительное действие генов) – явление, когда признак развивается только при взаимном действии двух доминантных неаллельных генов, каждый из которых в отдельности не вызывает развития признака. Пример – пурпурная окраска цветков душистого горошка проявляется, только когда присутствуют два доминантных аллеля разных генов – А и В.

Комбинативное взаимодействие – явление, когда два неаллельных гена, взаимодействуя между собой, дают развитие нового признака, при этом каждый ген в отдельности отвечает за развитие своего определенного признака. Пример – наследования формы гребня у кур

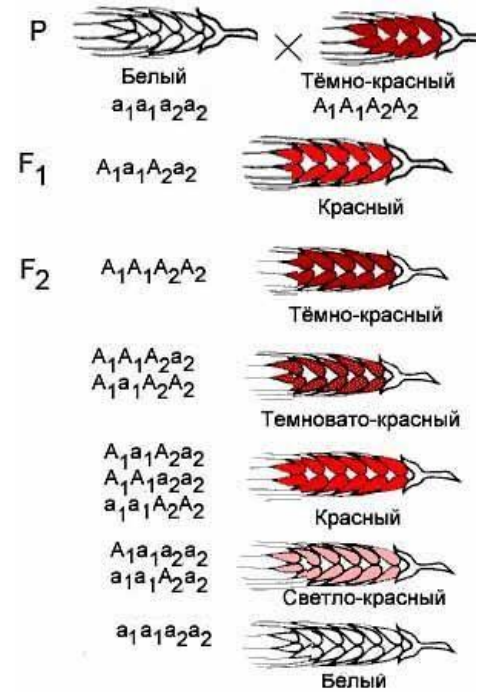
Эпистаз – тип взаимодействия генов, при котором один ген подавляет действие другого неаллельного гена. Пример – аллель W отвечает за желтую окраску тыквы, но доминантный



ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ

Полимерия – явление, когда несколько генов отвечают за сходное воздействие на развитие одного и того же признака. Чем больше генов находится в доминантном состоянии, тем ярче проявляется признак. Полимерия наблюдается при наследовании количественных признаков – удоиность коров, яйценоскость кур и т.д. Также примеры полимерии – окраска кожи у человека или окраска зерна.

Плейотропия – множественное действие гена. В этом случае один ген отвечает за развитие нескольких признаков. Пример - белые голубоглазые коты имеют склонность к глухоте, т.к. ген *W* в доминантном подавляет миграцию некоторых клеток на ранних стадиях эмбриогенеза, это клетки меланобласты, отвечающие за формирование окраски. Также ген может влиять на миграцию нервных клеток внутреннего уха.



ТИПЫ СКРЕЩИВАНИЙ

Моногибридное — скрещивание форм, отличающихся друг от друга по одной паре изучаемых альтернативных признаков, за которые отвечают аллели одного гена.

Дигибридное — скрещивание организмов, различающихся по двум парам альтернативных признаков, например, окраске цветков (белая или окрашенная) и форме семян (гладкая или морщинистая).

Полигибридное — скрещивание организмов, анализируемых по трем и более парам альтернативных признаков. Число типов гамет при полигибридном скрещивании может быть выражено формулой 2^n , где n — число гетерозиготных пар аллельных генов, т.е., например, генотип AABbCC образует 2 типа гамет ABC и AbC; генотип AaBbCC

– 4 типа гамет – ABC, aBC, AbC, abC; генотип AaBbCc – 8 типов гамет; генотип AaBbCcDd – 16 типов гамет и т. д.

Реципрокное — два скрещивания, которые характеризуются взаимно противоположным сочетанием анализируемого признака и пола у форм, принимающих участие в этих скрещиваниях. Так, если в одном скрещивании у животных самка имела доминантный признак, а самец - рецессивный, то во втором скрещивании, реципрокном первом, самка должна иметь рецессивный признак, а самец - доминантный. Это используют в генетическом анализе для выявления генов, локализованных в X-хромосоме. В этом случае в одном из реципрокного скрещивания наблюдают явление «крисс-кросс» (крест-накрест) — наследование, когда материнский признак передаётся только сыновьям, а отцовский - только дочерям.

Анализирующее - скрещивание особи, имеющей неопределённый генотип (AA или Aa), с рецессивной гомозиготной особью (aa). По фенотипу не всегда можно определить, какой генотип имеет данная особь. Генотип может быть неизвестен при полном доминировании: доминантная гомозигота и гетерозигота имеют одинаковые признаки. Например, горох с жёлтыми семенами может иметь генотипы AA и Aa. Т.к. особь с рецессивными аллелями образует гаметы только одного типа (a), в потомстве становятся «видны» аллели

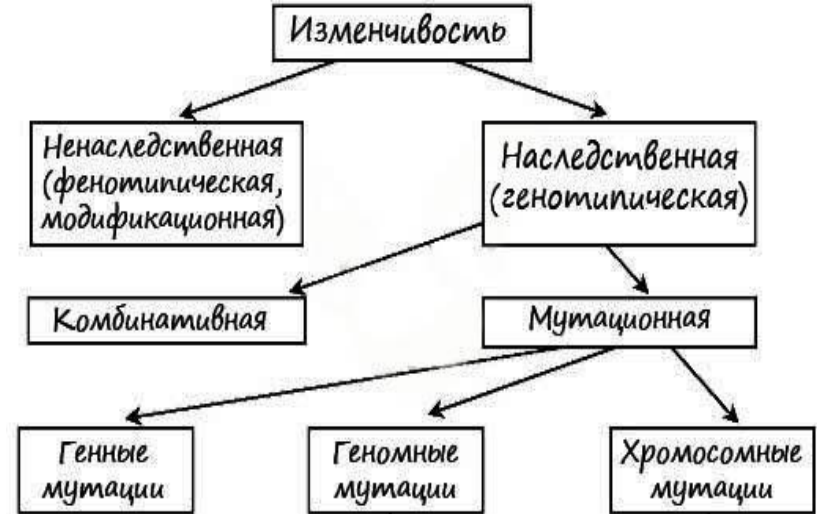
ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Под изменчивостью обычно понимают разнообразие свойств и признаков у особей различной степени родства, а также способность организмов менять свои признаки и свойства. Традиционно выделяют наследственную (**генотипическую**) и ненаследственную (**модификационную, фенотипическую**) изменчивость.

Модификационная изменчивость затрагивает только фенотип (генотип изменениям не подвергается), определяется условиями существования, часто (но не всегда) носит приспособительный к условиям среды характер. Границы варьирования признака в различных условиях среды называются нормой реакции.

Генотипическая изменчивость характеризуется тем, что передается по наследству, генотип подвергается изменениям, носит случайный характер. В зависимости от причины выделяют две формы генотипической изменчивости: **комбинативную** и **мутационную**. **Комбинативная** изменчивость – результат появления у потомков новых комбинаций генов, унаследованных у родителей. В основе лежит генетическая рекомбинация, происходящая во время мейоза.

Мутационная изменчивость связана с возникновением мутаций. **Мутации** (лат. mutatio - изменение)



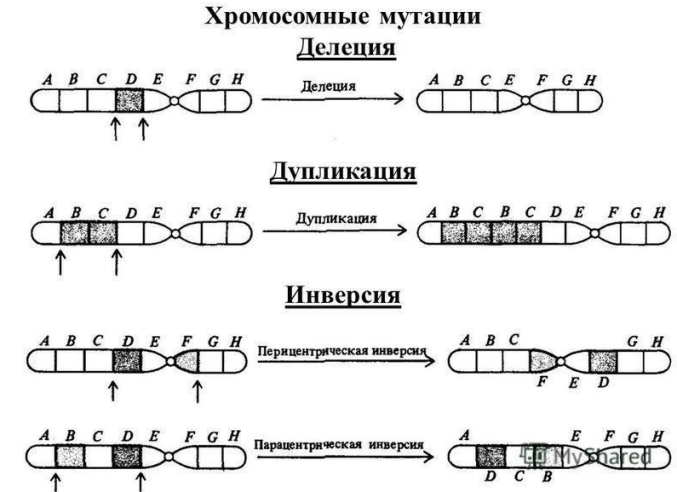
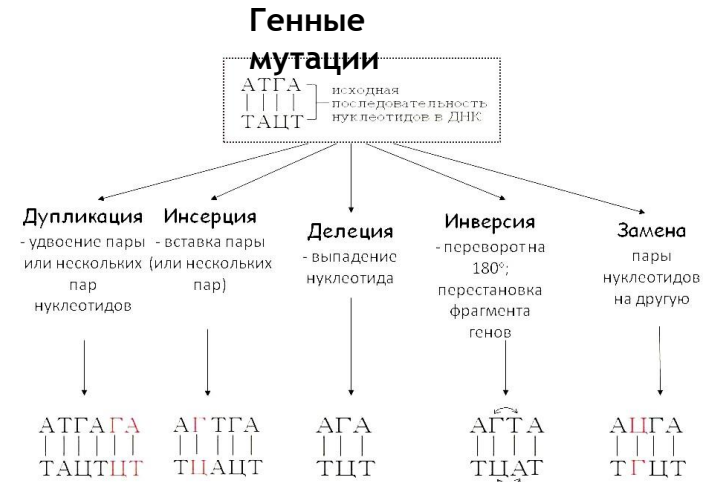
МУТАЦИОННАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Характеристика мутаций: внезапные скачкообразные изменения наследственных факторов; стойкие изменения, передаются потомкам через половые клетки (гаметы); ненаправленные - большинство мутаций - вредные (часть из них летальные), лишь очень небольшая часть носит полезный приспособительный характер, мутации также могут быть безразличными (нейтральными) для организма; Носят индивидуальный характер; могут повторяться.

Генные (точечные) мутации связаны с изменением нуклеотидной последовательности ДНК одного гена. Существует два механизма – замена одного азотистого основания на другой, изменение количества нуклеотидов – выпадение или вставка. Это может привести к изменению аминокислотной последовательности белка, за который отвечает данный ген.

Хромосомные мутации связаны со структурными изменениями хромосом. В результате таких мутаций может происходить утрата (делеция) участка хромосомы, его удвоение (дупликация), поворот на 180° (инверсия), перенос участка одной хромосомы на другую (транслокация), перенос участка внутри одной хромосомы (транспозиция).

Геномные мутации связаны с изменением числа хромосом. **Полиплоидия** – кратное увеличение числа хромосом, в результате появляются триплоиды, тетраплоиды и т.д. **Анеуплоидия** – увеличение числа хромосом, не кратное гаплоидному набору, т.е. увеличение или уменьшение набора на одну, две и т.д. хромосомы. Пример - лишняя 21 хромосома человека (трисомия по 21 хромосоме) приводит к появлению

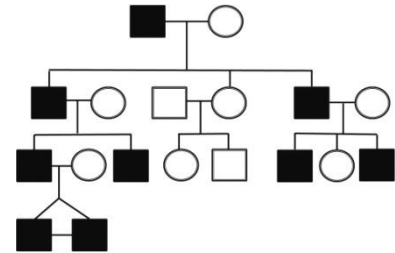
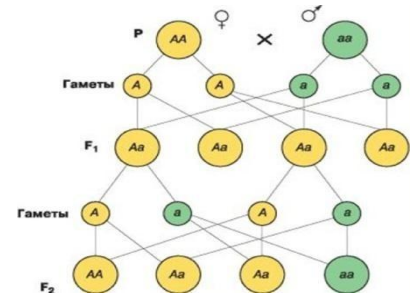


МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ

Гибридологический метод - один из первых методов генетики, предложенный основоположником генетики Грегором Менделем. Этот метод основан на скрещивании организмов между собой и дальнейшем анализе полученного потомства от данного скрещивания. С помощью гибридологического метода возможно изучение наследственных свойств организмов, определение рецессивных и доминантных генов. Скрещиваемые организмы должны четко различаться по определенным признакам.

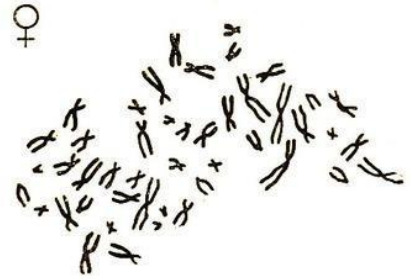
Генеалогический – изучение родословных. Позволяет определить закономерности наследования признаков, например, если признак проявляется в каждом поколении, то он доминантный (праворукость), если через поколение – рецессивный (светлые волосы), если чаще проявляется у одного пола – это признак, сцепленный с полом (гемофилия, дальтонизм).

Близнецовый – сравнение однояйцевых близнецов, позволяет изучать модификационную изменчивость (определять воздействие генотипа и среды на развитие ребенка). Однояйцевые близнецы всегда одного пола, похожи друг на друга очень сильно (потому что у них совершенно одинаковый генотип, в отличие от разнаяйцевых). Отличия, которые



МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ

Цитогенетический – изучение под микроскопом хромосомного набора – числа хромосом, их размеров, особенностей строения. Использование данного метода позволяет выявить группу болезней, связанных либо с изменением числа хромосом, либо с изменениями их структуры. Например, при синдроме Дауна имеется одна лишняя 21-ая хромосома.



Биохимический – позволяет узнать, являются ли пациенты гетерозиготами по патологическому гену. Биохимический метод является основным в диагностике многих болезней, приводящих к нарушению обмена веществ. Объектами биохимической диагностики являются биологические жидкости: кровь, моча, пот, амниотическая жидкость и т.д. С помощью данного метода можно определить в биологических жидкостях активность ферментов или содержание некоторых продуктов метаболизма.



Популяционно-генетический (популяционно-статистический) – изучает распределение частот аллелей и их изменение под влиянием движущих сил эволюции. Позволяет рассчитать частоту нормальных и патологических фенотипов в популяции.

