

ОСНОВНЫЕ ПОНЯТИЯ ТЕОРИИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Основные понятия теории наследственности (ген, генотип, аллель, фенотип, хромосомы, норма реакции, диапазон реакции).

Понятия «генотип» и «фенотип» интимным образом связаны с понятиями «наследственность» и «среда», но не идентичны им. Эти понятия ввел В. Иоганнсен в 1909 г. Понятием «генотип» обозначается сумма всех генов организма, наследственная конституция организма, совокупность всех наследственных задатков данной клетки или организма, т.е. набор генов, состоящих из молекул дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) и организованных в хромосомный ряд. Генотип организма является результатом слияния двух гамет (яйцеклетки и оплодотворяющего ее спермия). Понятием «фенотип» обозначаются любые проявления живущего организма — его морфологические, физиологические, психологические и поведенческие особенности. Фенотипы не наследуются, а формируются в течение жизни; они — продукт чрезвычайно сложного взаимодействия генотипа и среды. Важно отметить, что существуют единичные признаки, фенотип которых полностью определяется их генетическими механизмами. Примеры таких признаков — полидактилия (наличие добавочного пальца) или группа крови человека. Однако подобных признаков совсем немного, и за очень редким исключением фенотип признака определяется совместным влиянием генотипа и среды, в которой этот генотип существует

Ген (греч. *genos* — род, происхождение) представляет собой единицу генетического материала. Гены выполняют несколько функций, одна из которых заключается в кодировании первичной структуры полипептида (белка)

В основе формирования молекулы любого белка лежат всего четыре химических вещества, а именно четыре азотистых основания (аденин — А, гуанин — G, тимин — Т и цитозин — С). В организме эти азотистые основания — нуклеотиды — образуют дезоксирибонуклеиновую кислоту (ДНК), а гены представляют собой участки ДНК, различающиеся порядком расположения этих оснований.

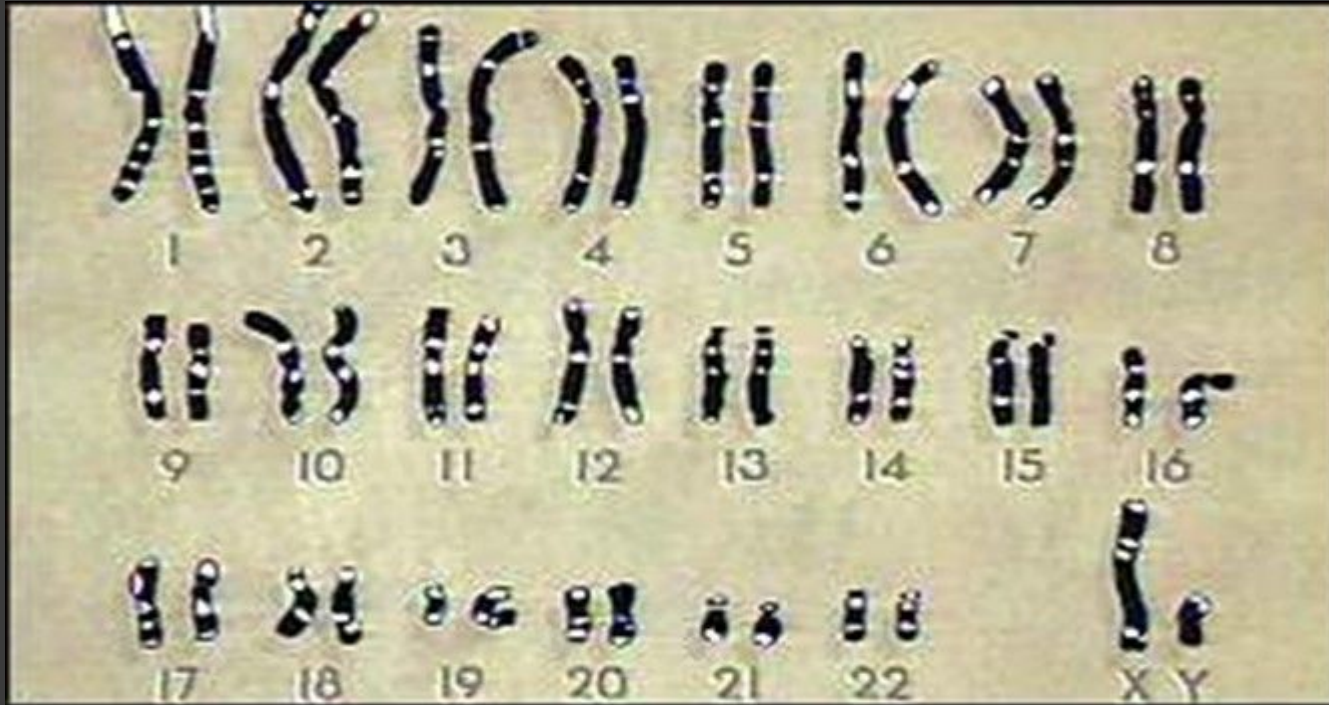


Аллели (греч. *allos* — различные формы) — это альтернативные формы гена, определяющие альтернативные формы одного и того же признака. Они возникают в результате изменений структуры гена за счет таких генных процессов, как мутация и рекомбинация (гл. IV, V). Аллели, обуславливающие развитие признаков, типичных для вида, называют аллелями дикого типа, а происходящие от них аллели — мутантными. Качественное отличие аллелей друг от друга проявляется, в частности, на биохимическом уровне



ХРОМОСОМЫ

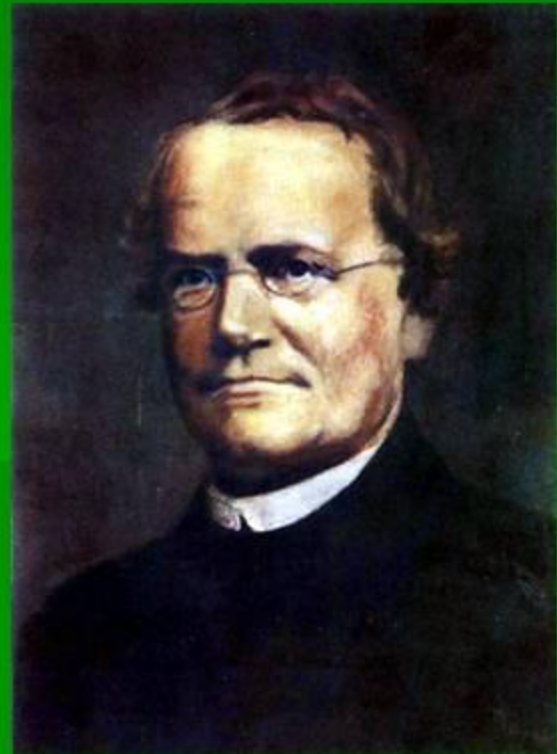
Каким же образом осуществляются хранение и передача по наследству такого невероятно большого количества генов, вовлеченных в развитие и формирование человеческого организма?



Хромосомы человека. 22 пары ауто-сом, одинаковых у обоих полов, и по одной паре половых хромосом: XX— у женщин, XY— у мужчин (фотография сделана при увеличении примерно в 2000 раз).

Грегор Иоганн Мендель (1822 – 1884)

- австрийский естествоиспытатель, монах, основоположник учения о наследственности
- 1865 г. «Опыты над растительными гибридами»
- ✓ создал научные принципы описания и исследования гибридов и их потомства;
- ✓ разработал и применил алгебраическую систему символов и обозначений признаков;
- ✓ сформулировал основные законы наследования признаков в ряду поколений, позволяющие делать предсказания.
- ✓ высказал идею существования наследственных задатков (потом стали называть их называть генами)





I закон Менделя (закон единообразия гибридов первого поколения или правило доминирования) – при моногибридном скрещивании у гибридов первого поколения проявляются только доминантные признаки – оно фенотипически единообразно

II закон Менделя (закон расщепления) – в потомстве, полученном от скрещивания гибридов первого поколения, наблюдается явление расщепления: четверть особей из гибридов второго поколения несёт рецессивный признак, три четверти – доминантный

III закон Менделя (закон независимого расщепления или закон независимого комбинирования признаков) – при дигибридном скрещивании у гибридов каждая пара признаков наследуется независимо от других и даёт с ними разные сочетания. Образуются фенотипические группы, характеризующиеся отношением 9:3:3:1 (*расщепление по каждой паре генов идёт независимо от других пар генов*)

Сравнение двух способов деления клеток

МИТОЗ



Деление
клетки

Дочерние клетки
($2n$)

репликация
ДНК

МЕЙОЗ



Первое
мейотическое
деление клетки

Второе
мейотическое
деление клетки

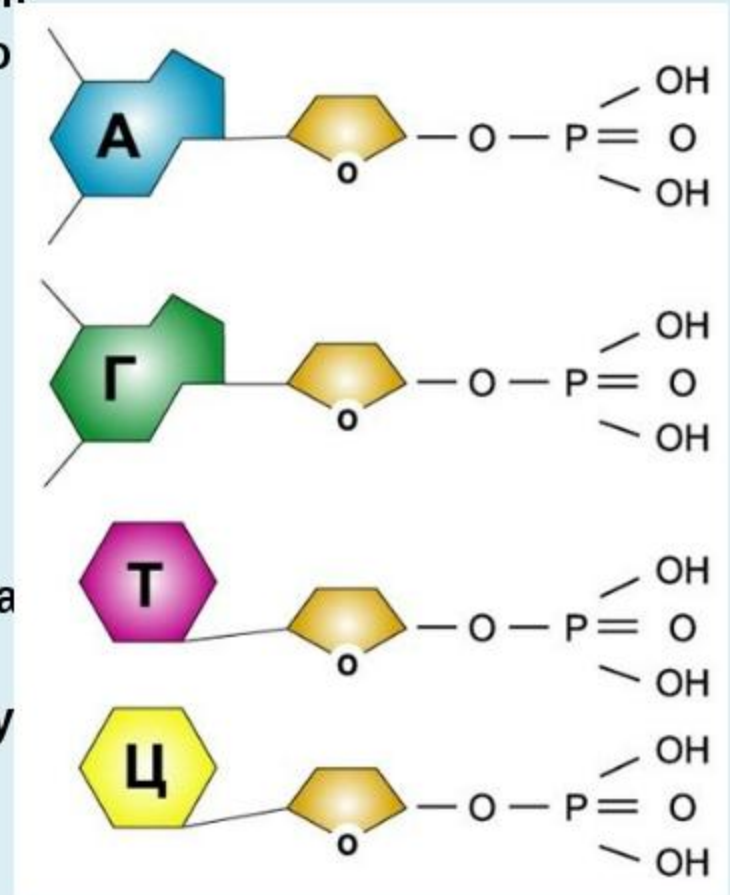
Гаметы ($1n$)

Молекула ДНК

В отличие от остальных веществ клетки. ДНК представляет собой двухцепочную молекулу, в которой обе цепи прочно связаны друг с другом.

Существование подобной структуры возможно благодаря особенностям строения нуклеотидов. Цепи ДНК ориентированы строго определённым образом: азотистые основания нуклеотидов

обеих цепей обращены внутрь, а сахара и фосфаты –наружу; кроме того, цепи расположены очень близко друг к другу (около 1,8 нм).



СТРОЕНИЕ РНК

Химический состав
рибонуклеиновой
кислоты (РНК)

Аденин

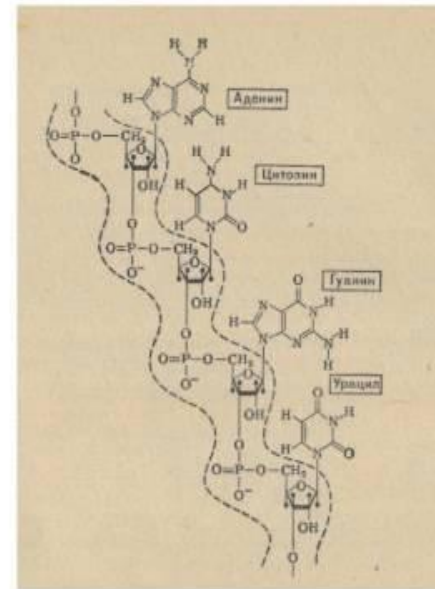
Гуанин

Цитозин

Урацил

Фосфорная кислота

Рибоза





Закон Харди-Вайнберга

В идеальной популяции из поколения в поколение сохраняется строго определенное соотношение частот доминантных и рецессивных генов (1), а также соотношение частот генотипических классов особей (2).

$$p + q = 1, \quad (1)$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1, \quad (2)$$

где p — частота встречаемости доминантного гена A ; q — частота встречаемости рецессивного гена a ;

p^2 — частота встречаемости гомозигот по доминанте AA ;

$2pq$ — частота встречаемости гетерозигот Aa ;

q^2 — частота встречаемости гомозигот по рецессиву aa .