



**ЗАКОНОМЕРНОСТИ
НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ.**



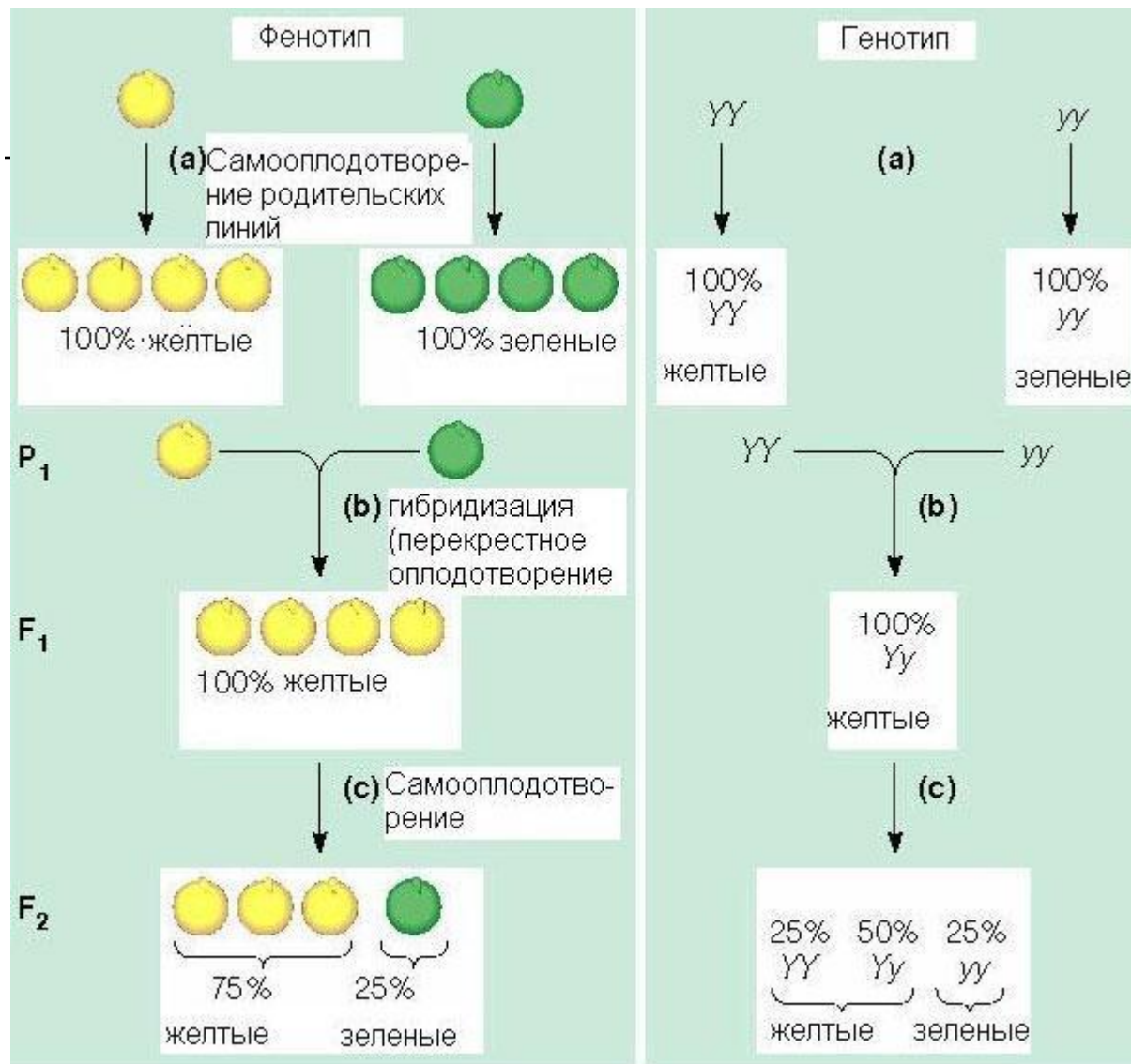
Начало развития генетики относится к концу 18- началу 19 века.

Основоположник – Г. Мендель.

Генетика изучает наследственность и изменчивость.

Основные закономерности наследования были открыты Менделем и сформулированы им в 1865 году в работе «Опыты над растительными гибридами».

Годом рождения генетики считают 1900 год. Законы Менделя были переоткрыты независимо де Фризом, К. Корренсом и Э. Чермаком. Т. Морган в 1911 году описал явление сцепления генов, различные виды их взаимодействия, оказывающие существенное влияние на процесс реализации наследственной информации.





Признаки, которые наследуются в соответствии с законами Менделя – менделирующие.

Скрещивание по одной паре альтернативных признаков – моногибридное.

1 правило единообразия гибридов первого поколения (правило доминирования).

При скрещивании гомозиготных организмов, различающихся по одной паре альтернативных признаков, все потомство будет единообразным как по фенотипу, так и по генотипу.

2 правило расщепления признаков во втором гибридном поколении.

При скрещивании двух гетерозиготных организмов в потомстве наблюдается расщепление в соответствии 3:1 по фенотипу и 1:2:1 по генотипу.



Дигибридное скрещивание. Правило независимого комбинирования признаков.

При скрещивании гомозиготных организмов, анализируемым по двум или более парам альтернативных признаков, во втором поколении наблюдается независимое комбинирование признаков и соответствующих им генов разных аллельных пар при условии, что гены, контролирующие эти признаки, локализованы в разных парах гомологичных хромосом.

Близорукость – А

Нормальное зрение – а

Праворукость – В

Леворукость – в

P ♀ AABV x ♂ aavv

G AV av

F1 AaVv

P (F1) ♀ AaBb x ♂ AaBb
G AB Bb AB Bb
 aB ab aB ab

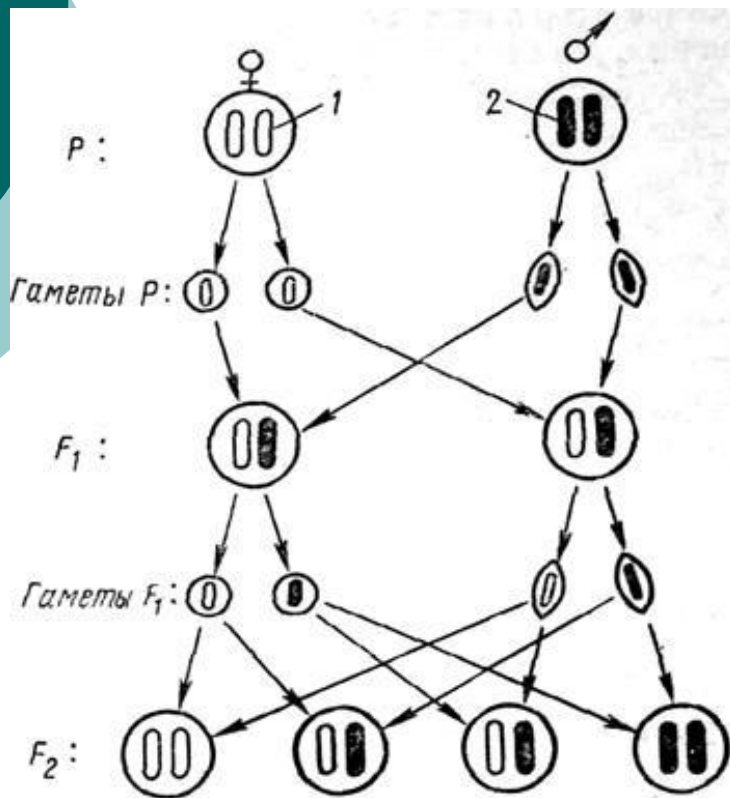
F2

9 A-B- (AABB, AaBB, AaBb, AABb) – близорукие,
праворукие

3 A-bb (AAbb, Aabb) –
близорукие, леворукие

3 aa-B (aaBB, aaBb) –
нормальное зрение, праворукие

1 aabb – нормальное зрение, леворукие.



Для объяснения результатов, полученных Менделем, У.

Бэтсон в 1902 году предложил гипотезу «чистоты гамет».

1. У гибридного организма гены не смешиваются, а находятся в чистом аллельном состоянии.
2. Вследствие расхождения гомологичных хромосом и хроматид при мейозе из каждой пары аллелей в гамету попадает только 1 ген.

Условия проявления законов Менделя:

1. гены разных аллельных пар должны находиться в разных хромосомах.
2. между генами не должно быть сцепления и взаимодействия (кроме полного доминирования).
3. должна быть равная вероятность образования гамет и зигот разного типа и равная выживаемость организмов с разными генотипами (не должно быть летальных генов).
4. должна быть 100% пенетрантность гена, отсутствовать плейотропное действие и мутации.

Ген как функциональная единица генома, его свойства.

В генетике **ген** – это участок хромосомы, определяющий развитие одного или нескольких признаков.


Фенотипический признак (**фен**) – любое отдельное качество или свойство, по которому один индивид отличается от другого:

1. морфологические (цвет глаз).
2. биохимические (уровень активности какого-либо фермента).
3. физиологические (глухота, слепота).
4. биофизические (антиоксидантная система).
5. иммунологические (состояние иммунной системы).

Ген в отношении фена имеет свойства:

1. **Дискретность** – в своей активности ген обособлен относительно других генов. Разные признаки характеризуются разными генами.
 2. **Специфичность** – ген отвечает за формирование определенного признака или группы определенных признаков.
- НО:** Множественное действие генов – плейотропное действие.

-
3. **Градуальность (дозированность)** действия гена, т.е. степень проявления признака зависит от дозы аллеля (ночная красавица, синдром Дауна).
4. Разные гены могут влиять на формирование 1 признака – это полигены (у человека пигменты кожи).
5. **Стабильность действия генов**, которая обеспечивает видовое постоянство признаков в ряду поколений.
Стабильность относительна.



6. **Мутабельность** – способность генов к мутациям, которая проявляется в наличии у генов 2х или более аллельных состояний.

Множественный аллелизм – состояние, когда ген представлен двумя и более аллелями.

наследование окраски шерсти у кроликов:

серые (A) > шиншилловые (A^{ch}) > горностаевые (A^h) > белые (a)
– это **ряд доминирования**. В генотипе может присутствовать только 2 аллеля.




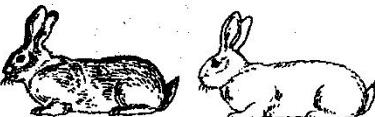

Скрещивания	Фенотипы потомства	Генотипы родителей
 Нормальный × нормальный	Все нормальные 3 нормальные: 1 шиншилла 3 нормальные: 1 гималайский 3 нормальные: 1 белый	$C_1C_1 \times C_1C_1$ $C_1C_2 \times C_1C_2$ $C_1C_3 \times C_1C_3$ $C_1C_4 \times C_1C_4$
 Белый × белый	Все белые	$C_4C_4 \times C_4C_4$
 Белый × гималайский	Все гималайские 1 гималайский: 1 белый	$C_4C_4 \times C_4C_4$ $C_4C_4 \times C_4C_4$
 Шиншилла × белый	Все шиншилла 1 шиншилла: 1 белый	$C_2C_2 \times C_4C_4$ $C_2C_4 \times C_4C_4$
 Гималайский × шиншилла	Все шиншилла 1 шиншилла: 1 гималайский 2 шиншилла: 1 гималайский 1 белый	$C_3C_3 \times C_2C_2$ $C_3C_3 \times C_2C_3$ $C_3C_4 \times C_2C_4$

Рис. 125


Генетический контроль окраски шерстного покрова у кроликов

Серые: AA , AA^{ch} , AA^h , Aa .

Шиншилловые: $A^{ch}A^{ch}$, $A^{ch}A^h$, $A^{ch}a$.

Гималайские (горностаевые): A^hA^h , A^ha .


Белые: aa .



У человека пример
множественного аллелизма -
**наследование групп крови
системы АВО**. Группы крови
отличаются наличием антигенов
на поверхности эритроцитов и
антител в сыворотке.

Наследование групп крови системы АВО

	I группа крови	II гр. крови	III гр. крови	IV гр. крови
Антигены в эритроцитах	-	A	B	A, B
Антитела в сыворотке	α, β	β	α	-
Ген	I⁰	I^A	I^B	I^A, I^B
Генотип	I⁰ I⁰	I^A I^A I^A I⁰	I^BI^B I^B I⁰	I^A I^B



7. Гены могут обладать разной **пенетрантностью** – степенью фенотипического проявления гена.

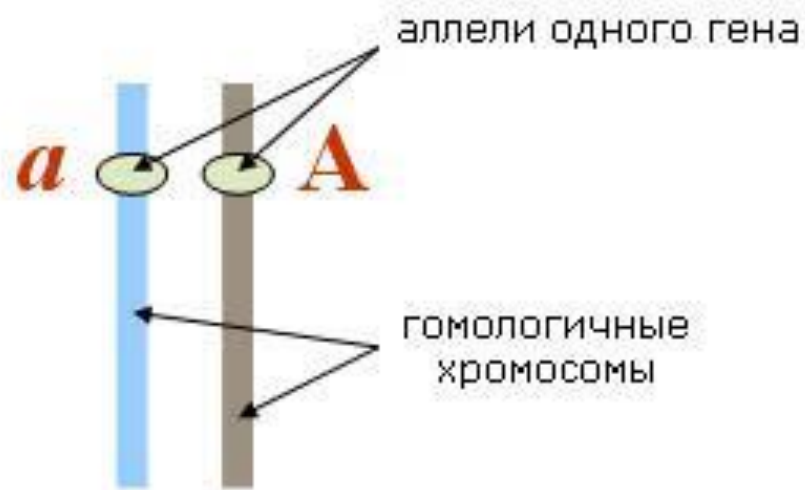
Взаимодействие генов в системе генотипа.

а) **межаллельные (между аллельными генами):**

доминирование,
неполное доминирование,
кодминирование,
аллельные исключения,

б) **межгенные (между неаллельными генами):**

комплементарность,
эпистаз,
полимерия,
эффект положения гена.



Гены,
расположенные в
одинаковых локусах
гомологичных
хромосом –
аллельные гены.

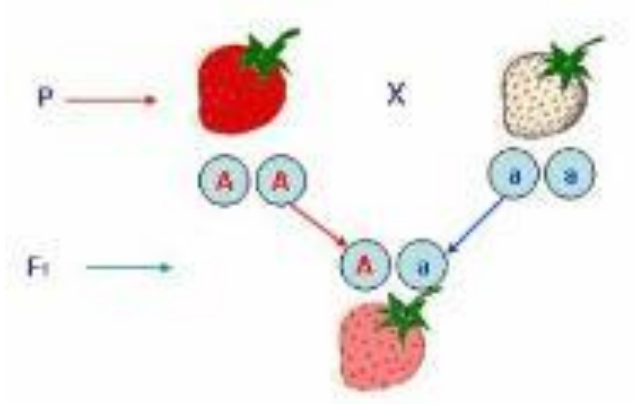
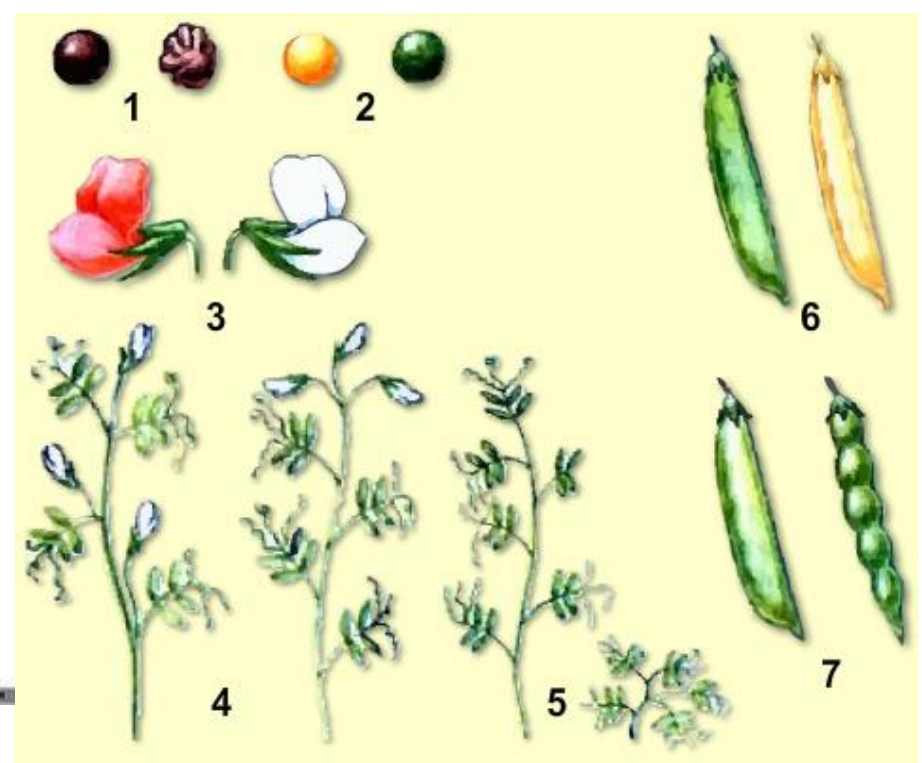
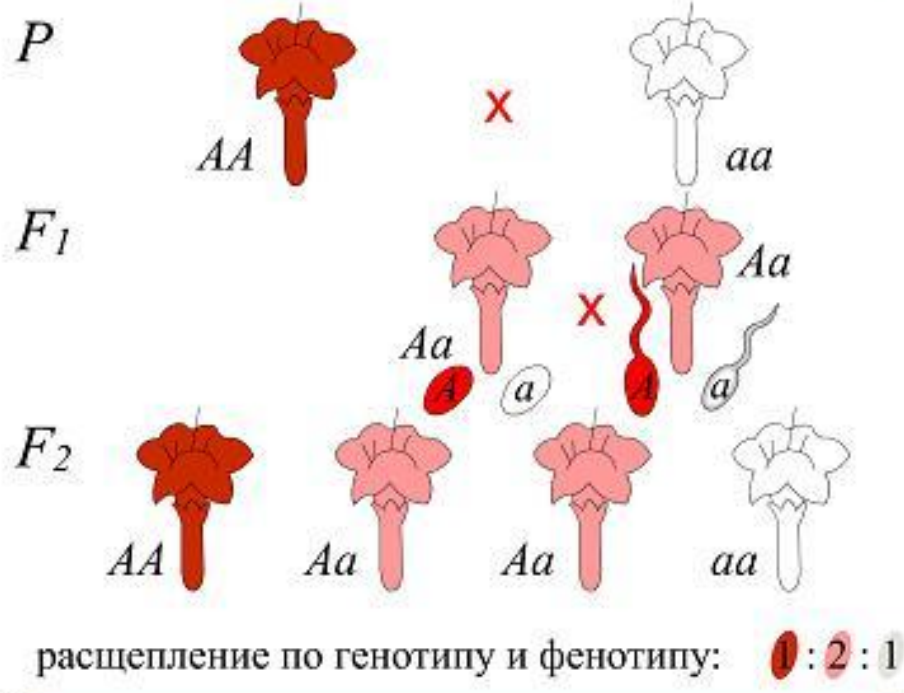


1. Полное доминирование.

Доминантный аллель полностью подавляет проявление рецессивного (у человека – цвет глаз, карие доминируют над зелеными).

2. Неполное доминирование (промежуточное наследование).

Доминантный аллель не полностью подавляет проявление рецессивного аллеля. Гетерозиготы при этом имеют собственный признак.





3. Кодоминирование.

Оба аллеля проявляют одинаковую функциональную активность (IV группа крови у человека).

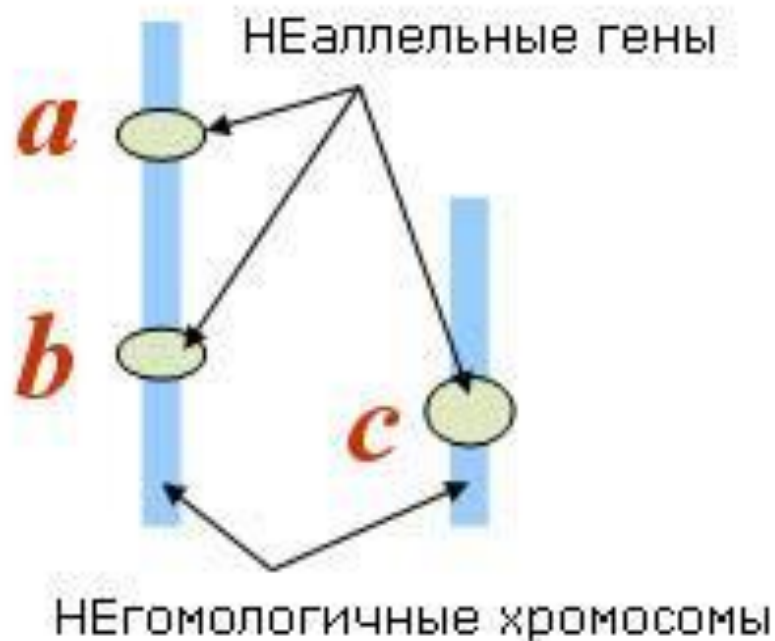
	I группа крови	II гр. крови	III гр. крови	IV гр. крови
Антигены в эритроцитах	-	A	B	A, B
Антитела в сыворотке	α, β	β	α	-
Ген	I^0	I^A	I^B	I^A, I^B
Генотип	$I^0 I^0$	$I^A I^A$ $I^A I^0$	$I^B I^B$ $I^B I^0$	$I^A I^B$



Аллельные исключения.

Один из аллелей переходит в неактивное состояние.


Например, X-хромосома у женщин.



Неаллельные гены – гены, которые расположены в разных локусах гомологичных хромосом или в негомологичных хромосомах.

Комплементарность.

Форма взаимодействия неаллельных свободно-комбинирующихся генов, при котором **совместное присутствие в генотипе 2х доминантных неаллельных генов обуславливает формирование нового варианта признака. При отсутствии одного из них или обоих, признак не воспроизводится.**



Явление впервые обнаружено при
исследовании окраски венчика у
душистого горошка.

Ген В отвечает за формирование
пропигмента.

Ген А отвечает за ферментативный
переход пропигмента в пигмент.

Белая окраска – А или В, ав.

Пурпурная окраска – АВ.

P

$AAbb$



\times



$aaBB$

F_1

$AaBb$



P ♀ AABb x ♂ aaBB

G Av aB

F1 AaBb пурпурные

P (F1) ♀ AaBb x ♂ AaBb

G AB Ab AB Ab

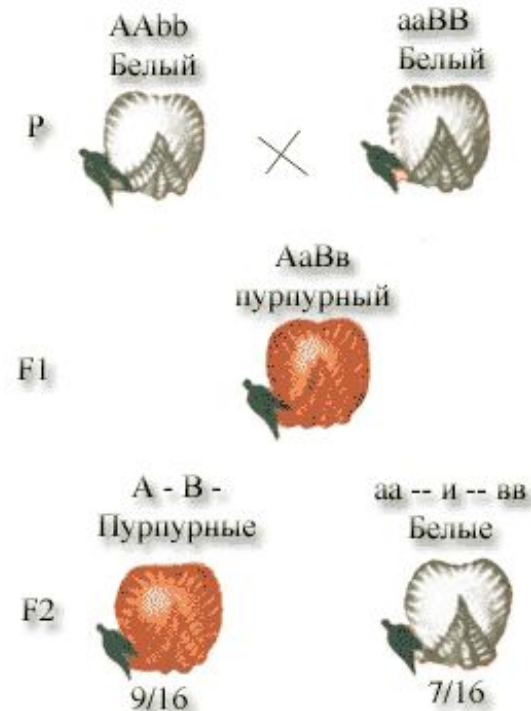
aB ab aB ab

F2: 9AB : 3Ab : 3aB : 1ab

пурп белые

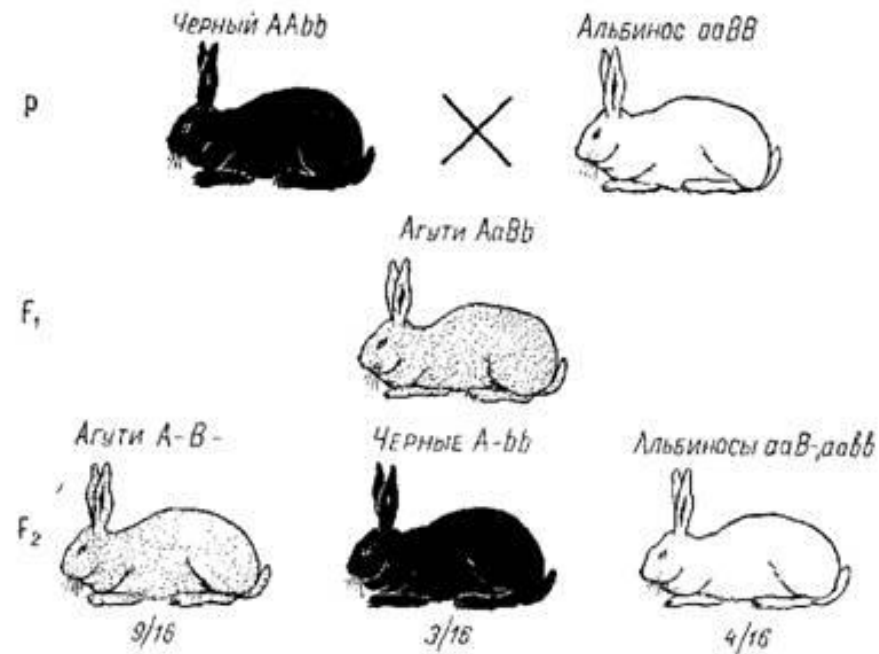
расщепление по генотипу

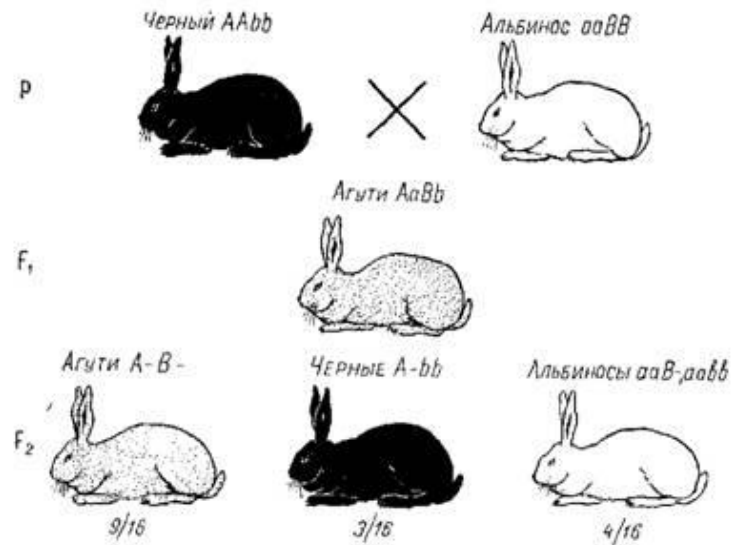
9:7



наследование пигментации
шерсти у кроликов и
мышей:

наличие пигментации – С
отсутствие пигментации – с
распределение пигмента в
виде колец – А
сплошное распределение
пигмента – а





P ♀ CcAa x ♂ ccAA

Черные белые

G Ca cA

F1 CcAa серые

P (F1) ♀ CcAa x ♂ CcAa

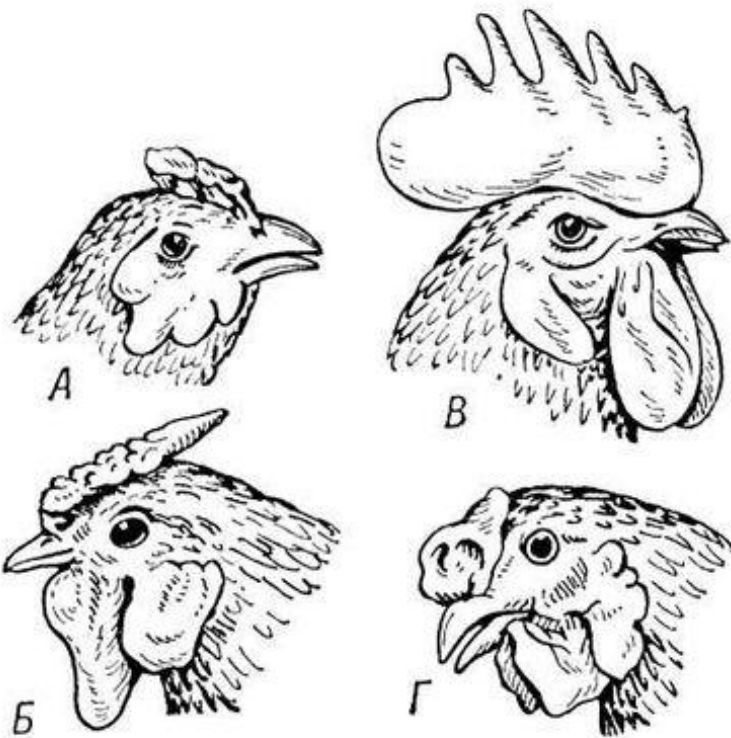
F2 9CA : 3Ca : 3cA : 1ca

С ч б б

9 серые : 3 черные : 4 белые —
расщепление по фенотипу.

AaBb X AaBb

	AB	Ab	aB	ab	
AB	AABB 	AABb 	AaBB 	AaBb 	9 agouti
Ab	AABb 	AAbb 	AaBb 	Aabb 	
aB	AaBB 	AaBb 	aaBB 	aaBb 	4 albino
ab	AaBb 	Aabb 	aaBb 	aabb 	



Наследование
формы гребня у
кур.

Розовидный - R

Гороховидный - P

Ореховидный - RP

Листовидный - rp

**А — гороховидный; Б — розовидный; В — листовидный;
Г — ореховидный.**

P ♀ RRpp x ♂ rrPP

роз гор

G Rp rP

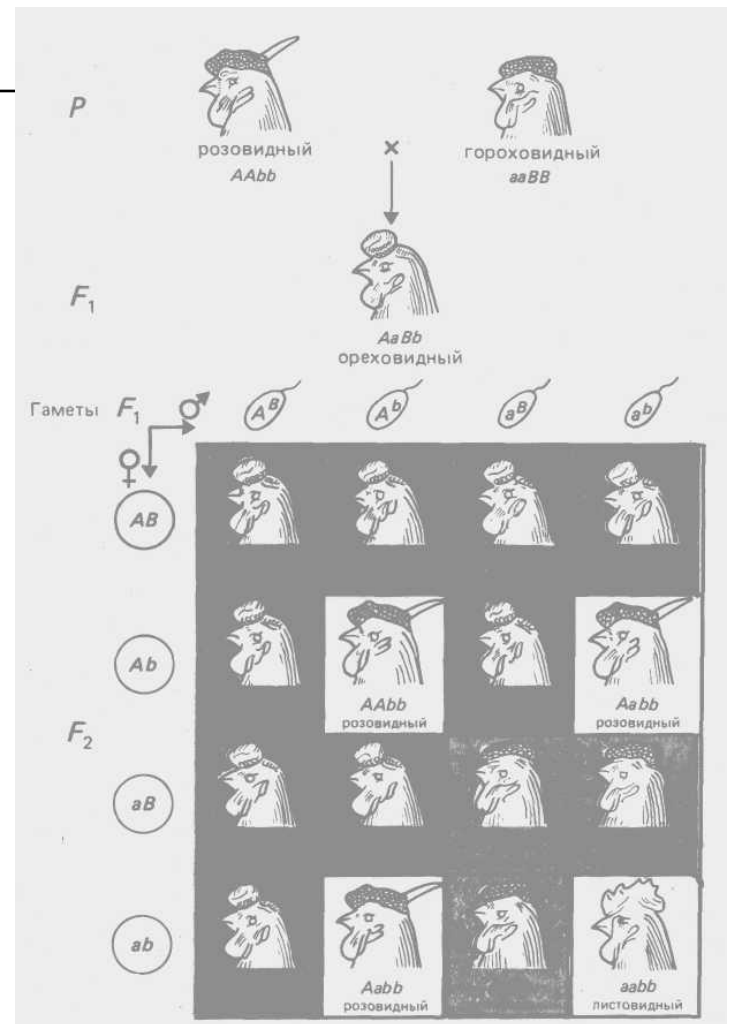
F1 RrPp ореховидный

P (F1) ♀ RrPp x ♂ RrPp

F2 9RP : 3Rp : 3rP : 1rp

Op роз гор лист

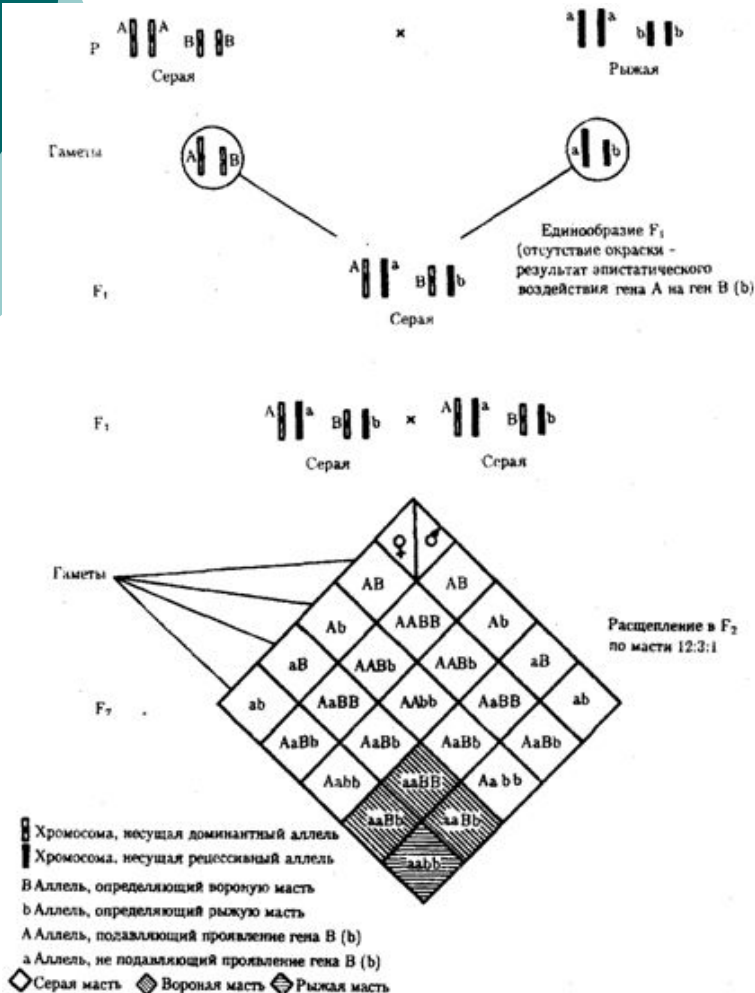
9:3:3:1



Эпистаз.

Форма взаимодействия неаллельных свободно-комбинирующихся генов, при которой один ген (эпистатический, супрессор, ингибитор, подавитель) **подавляет** функциональную активность другого (гипостатического) гена.

Доминантный эпистаз.



Наследование масти у лошадей.

Серая масть – С, она эпистатирует над другой мастью.

Вороная (черная) масть – В.

Рыжая масть – с, в.

С > В – условие эпистаза.

P ♀ ССВВ x ♂ ссВВ

серая вороная

G Св сВ

F1 СсВв серая

P (F1) ♀ СсВв x ♂ СсВв

F2 9СВ : 3Св : 3сВ : 1св - по генотипу

Сер сер черн рыжие

12 : 3 : 1 – по фенотипу.

P ♀ CC ii x ♂ cc II
окрашен белый

G C i c I

F1 Cc Ii белые

P (F1) ♀ CcIi x ♂ CcIi

F2 9CI : 3Ci : 3cI : 1ci
Бел окраш белые

13 : 3 – по фенотипу.

Наследование окраски
оперения у кур.

Окрашенное оперение
– C.

Белые – c.

Ген I- подавляет
проявление окраски,
i- не подавляет
окраску.

I > C


Рецессивный эпистаз.

Ген – супрессор является рецессивным и может проявляться только в гомозиготном состоянии.

Пример – наследование бомбейской группы крови. Впервые это явление было обнаружено в Бомбее.

Встречается у индусов с частотой 1:13000, у европейцев намного реже.


В 1956 году индийский гематолог Бхенде расшифровал молекулярный механизм этого феномена.



Отвечающий за формирование признака ген I обеспечивает синтез антигенов A и B, фиксирующихся на поверхности эритроцитов. Однако для синтеза антигенов A и B необходимо образование неспецифического предшественника, который контролируется доминантным геном H. У гомозигот по рецессивному аллелю даже при наличии в генотипе аллелей IA или IB или обоих сразу антигены A и B не образуются и фенотипически эти люди имеют первую группу крови. Такая ситуация характерна для бомбейского феномена, описанного впервые в семье, где у женщины 1 группа крови, а у мужчины 3 группа, родился ребенок с 4 группой крови. Очевидно, что фенотип женщины был обусловлен не проявлением в генотипе имеющегося аллеля IA, связано с его гомозиготностью по рецессивному аллелю hh.

Полимерия.

Это форма взаимодействия неаллельных свободно-комбинирующихся генов, при которой **за формирование одного признака отвечает несколько неаллельных генов.** Впервые описал в 1901 году Нильсон при изучении наследования окраски зерен у твердых сортов пшеницы (у человека наследуется пигментация кожи, рост).



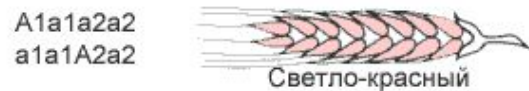
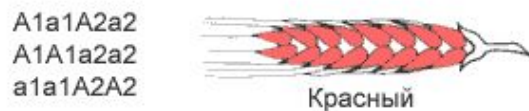
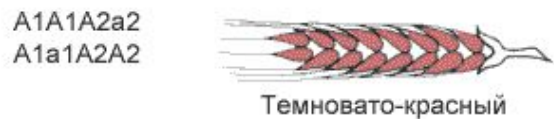
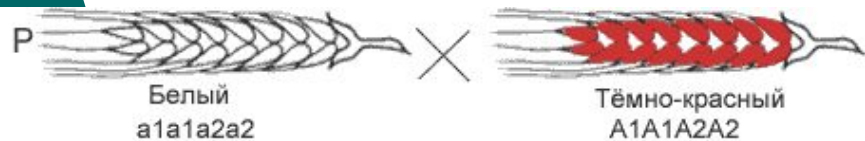
Количественная полимерия. Степень проявления признака зависит от числа доминантных генов.

Пример – пигментация кожи у человека.

Качественная полимерия. Наличие хотя бы одного аллеля из любой аллельной пары определяет один вариант признака, отсутствие – второй вариант.

Во втором поколении расщепление по фенотипу 15:1.

Пример – наследование формы стручка у пастушьей сумки.



P Ср. окрашенные × Ср. окрашенные
 $A_1a_1A_2a_2$ $A_1a_1A_2a_2$

♀ \ ♂	A_1A_2	A_1a_2	a_1A_2	a_1a_2
A_1A_2	$A_1A_1A_2A_2$ Инт. красн.	$A_1A_1A_2a_2$ Красный	$A_1a_1A_2A_2$ Красный	$A_1a_1A_2a_2$ Ср. красн.
A_1a_2	$A_1A_1A_2a_2$ Красный	$A_1A_1a_2a_2$ Ср. красн.	$A_1a_1A_2a_2$ Ср. красн.	$A_1a_1a_2a_2$ Св. красн.
a_1A_2	$A_1a_1A_2A_2$ Красный	$A_1a_1A_2a_2$ Ср. красн.	$a_1a_1A_2A_2$ Ср. красн.	$a_1a_1A_2a_2$ Св. красн.
a_1a_2	$A_1a_1A_2a_2$ Ср. красн.	$A_1a_1a_2a_2$ Св. красн.	$a_1a_1A_2a_2$ Св. красн.	$a_1a_1a_2a_2$ Белый









(1:4:6:4:1)

Эффект положения.

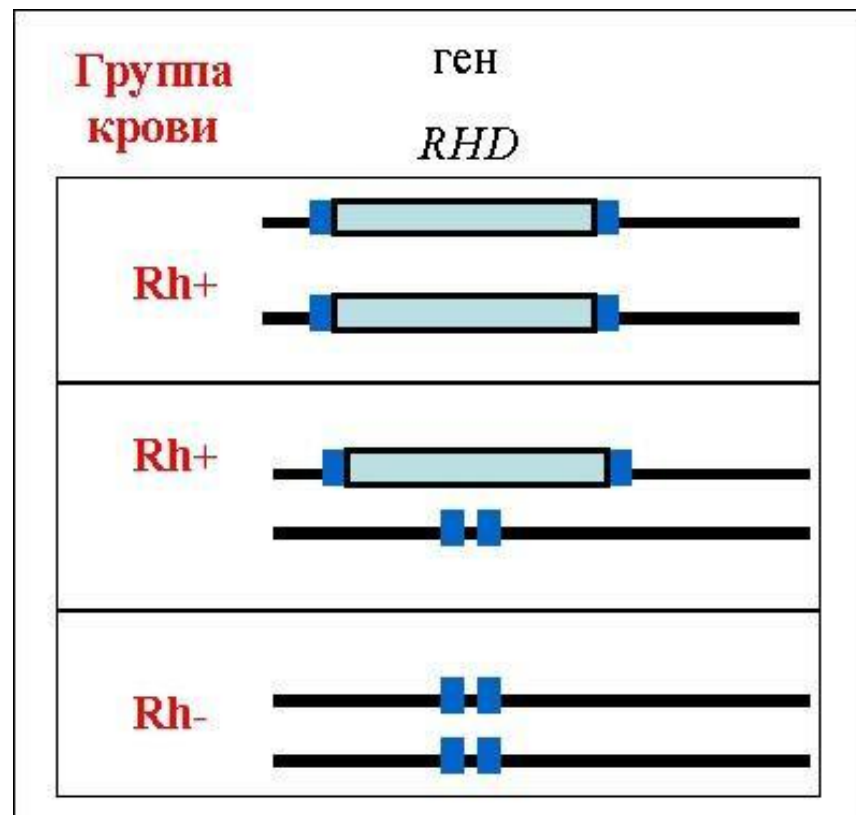
Это форма взаимодействия неаллельных генов, расположенных в близлежащих локусах одной хромосомы.

Проявляется во взаимном влиянии генов друг на друга.

Пример – наследование антигенов группы крови системы резус.

+ +	+ -	- +	- -
			
			
Rh+	Rh+	rh-	rh-
Rh+	Rh+	rh-	rh-
Rh+	Rh+	rh-	rh-

akushergynekolog.ru





Ген С – синтез антигена С

Ген Е – синтез антигена Е

Ген Д – синтез антигена Д.

От ССДДЕЕ до Ссддее - резус положительный
ссддее – резус отрицательный.

СсДДЕе -?????

СДЕ

сде

Цис-положение
(мало С, много Е)

СДе

сдЕ

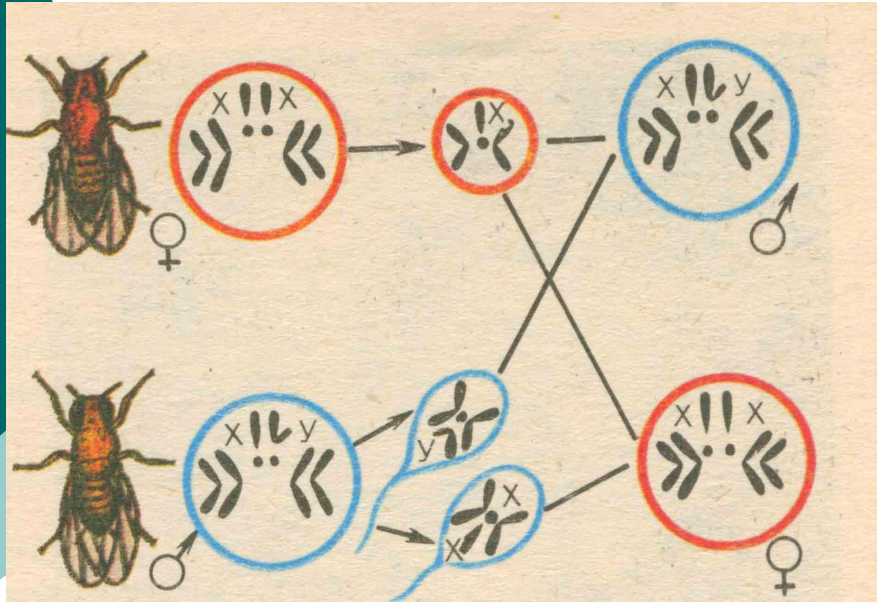
транс-положение
(мало Е, много С)

Сцепленное наследование.

Сцепленное наследование – наследование признаков, гены которых расположены в одной хромосоме.

В 1910 году **Томас Морган** установил закономерности сцепленного наследования на дрозофиле.





Мушка каждые две недели при температуре 25 С даёт многочисленное потомство.

Самец и самка внешне хорошо различимы – у самца брюшко меньше и темнее.

Они имеют отличия по многочисленным признакам.

Мушки могут размножаться в пробирках на дешёвой питательной среде

A - серое тело

a - чёрное тело

B - длинные крылья

b - зачаточные крылья

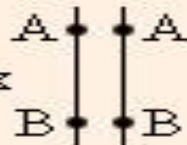
Скрещивание между родителями

P

Фенотипы родительских особей

Серое тело, длинные крылья × Чёрное тело, зачаточные крылья

Генотипы
родительских
особей



×

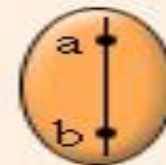
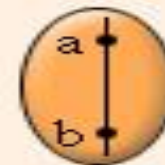


Мейоз

Гаметы



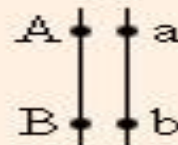
×



Случайное оплодотворение

F₁

Генотипы
первого
поколения



Фенотипы
первого
поколения

Все потомки - гетерозиготы с серым телом и длинными крыльями

B – серое тело

b – черное тело

V – нормальные крылья

v – рудиментарные крылья.

P ♀ **BBVV** x ♂ **bbvv**

Сер, н черн, руд.

G **BV** **bv**

F1 **BbVv** – сер, н

Проведем анализирующее скрещивание по 2 схемам.

P ♂ ВВVv х ♀ ВВVv

С, н ч, р.

Вместо 4 фенотипов Морганом было получено только 2 фенотипа, которые повторяли признаки родителей.

G BV, vV vV

т.к. у самцов наблюдается полное сцепление

F2 ВВVv BVVv

С, н ч, р

50% 50%

P ♀ BbVv x ♂ BBVV


C, H ч, p

G BV, bV
bV, Bv

т.к. у самок сцепление нарушается
кроссинговером

Морганом было получено 4 фенотипических
класса, но не по 25%.

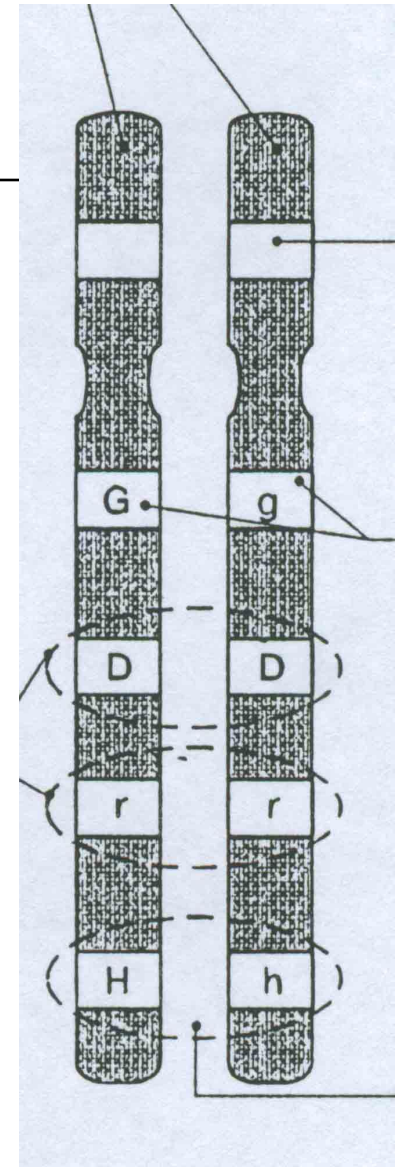
F2 BbVv	BBVV	BbVv	BbVv
C, H	ч, p	C, p	ч, H
41,5%	41,5%	8,5%	8,5%

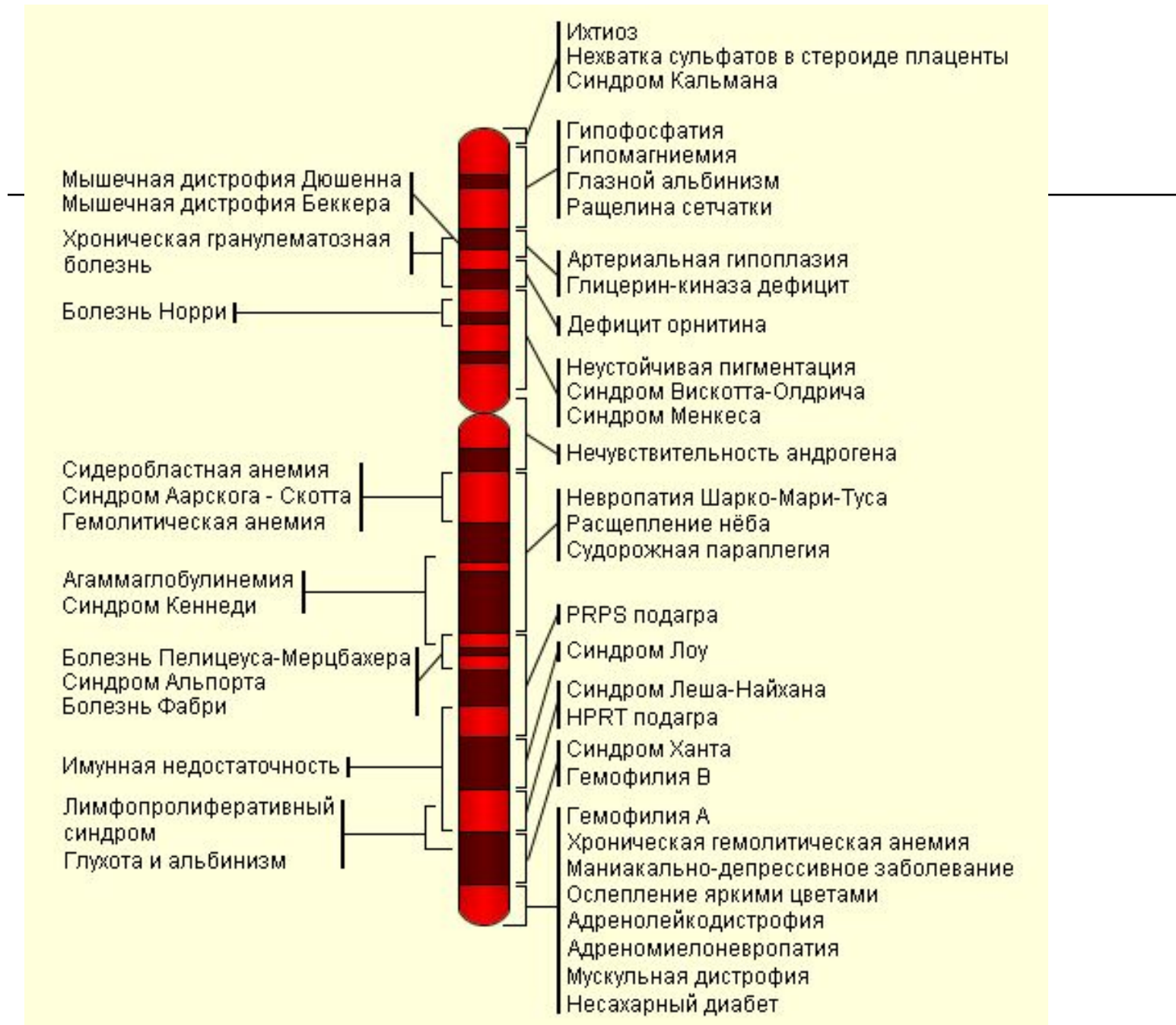


Гены, отвечающие за цвет тела и форму крыльев расположены на расстоянии в 17 морганид.

1 морганида = 1% кроссоверных особей, полученных в потомстве анализирующего скрещивания.

Определение расстояния между генами легло в основу построения **генетических карт хромосом** – это схема относительного расположения генов в одной группе сцепления.





Закон Моргана.

Расстояние между генами пропорционально проценту кроссинговера и обратно пропорционально силе сцепления. Если расстояние более 50 морганид, то наследование идет по правилам независимого наследования.

Основные положения хромосомной теории наследственности Моргана.

1. Гены расположены в хромосомах.
2. Каждая хромосома представляет собой уникальную группу сцепления. Число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом. У человека 23 группы сцепления (у мужчин – 24).
3. Гены в хромосоме расположены в линейном порядке. Каждый ген занимает в хромосоме определенный локус.
4. Между аллельными генами может происходить кроссинговер. Частота кроссинговера прямо пропорциональна расстоянию между генами и обратно пропорциональна силе сцепления между ними.