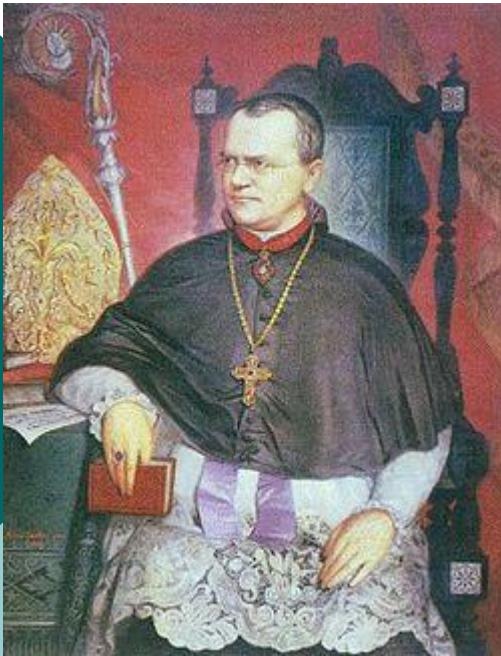



ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ.



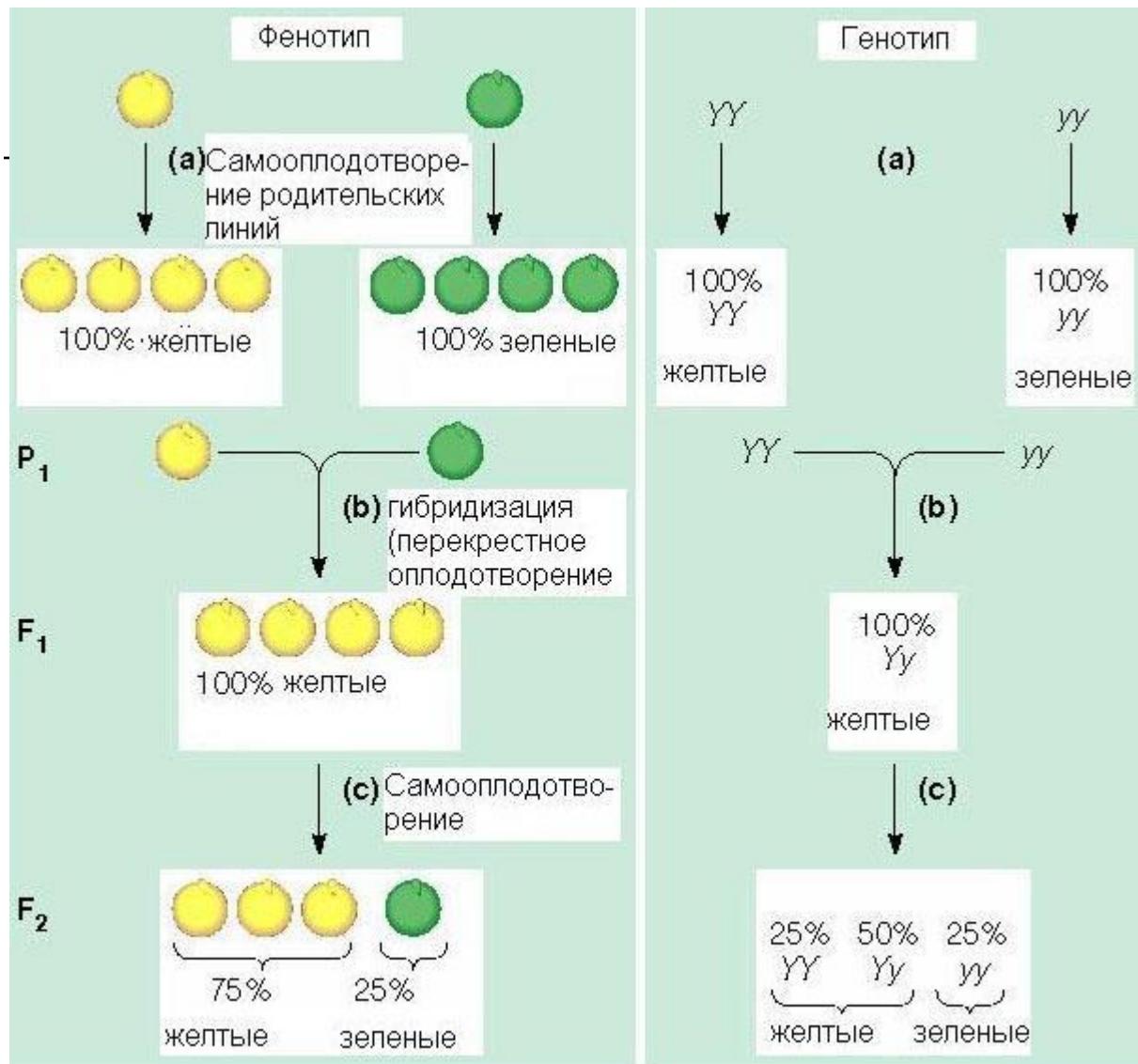
Начало развития генетики относится к концу 18- началу 19 века.

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.



Copyright © 2005 Pearson Education, Inc. publishing as Benjamin Cummings

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 ♀ AABB x ♂ aabb

G AB ав

F1 AaBb

P (F1) ♀ AaBb x ♂ AaBb

G	AB	Ab	AB	Ab
	aB	ab	aB	ab

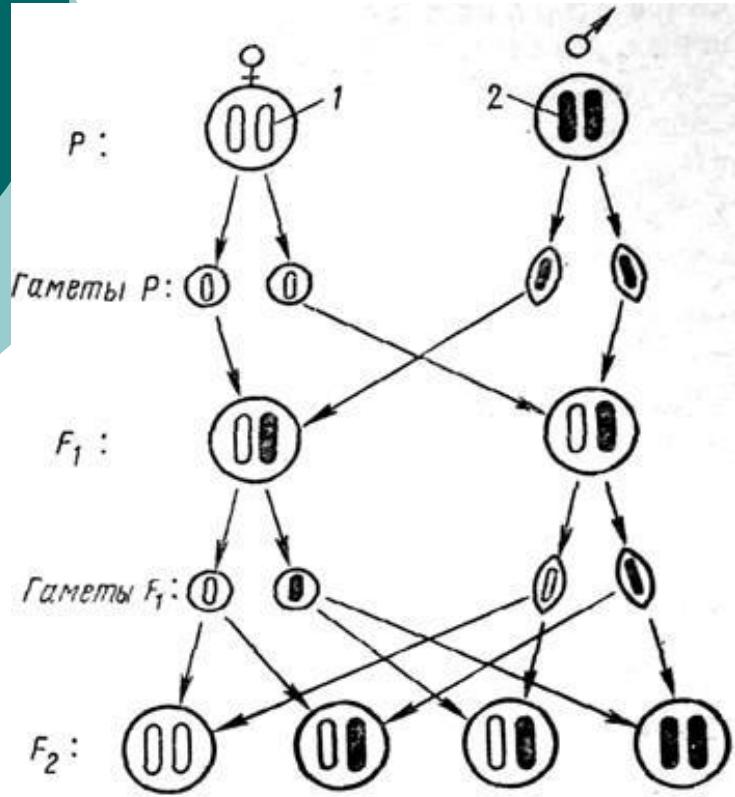
F2

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	I^0	I^A	I^B	I^A , I^B
Генотип	$I^0 I^0$	$I^A I^A$ $I^A I^0$	$I^B I^B$ $I^B I^0$	$I^A I^B$

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

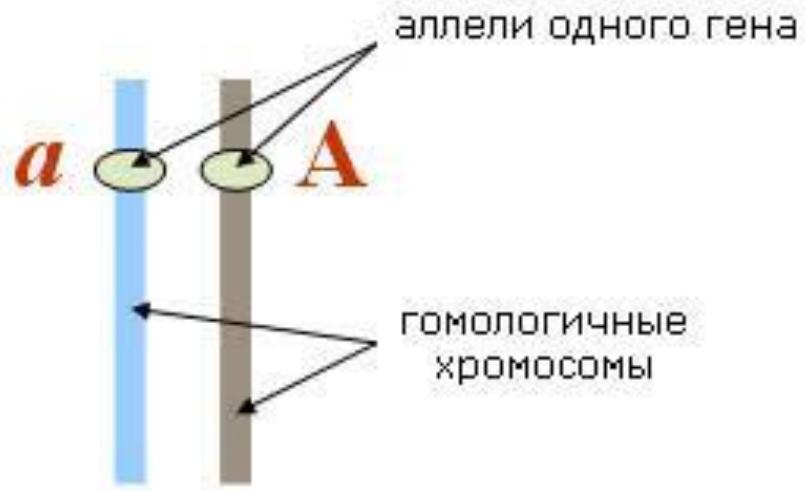
Взаимодействие генов в системе генотипа.

а) межаллельные (между аллельными генами):

доминирование,
неполное доминирование,
кодоминирование,
аллельные исключения,

б) межгенные (между неаллельными генами):

комплементарность,
эпистаз,
полимерия,
эффект положения гена.



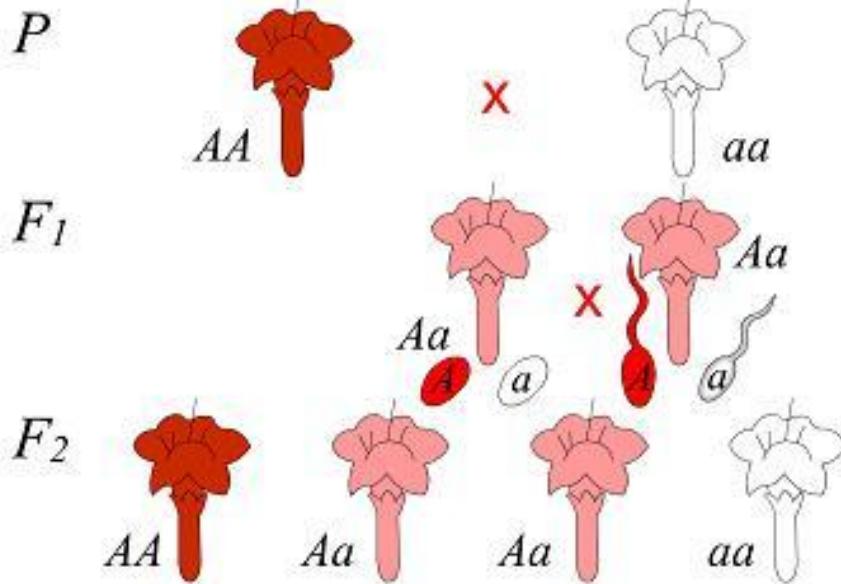
Гены,
расположенные в
одинаковых локусах
гомологичных
хромосом –
allelельные гены.

1. Полное доминирование.

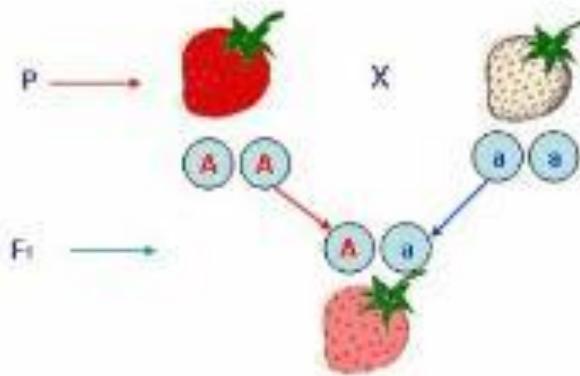
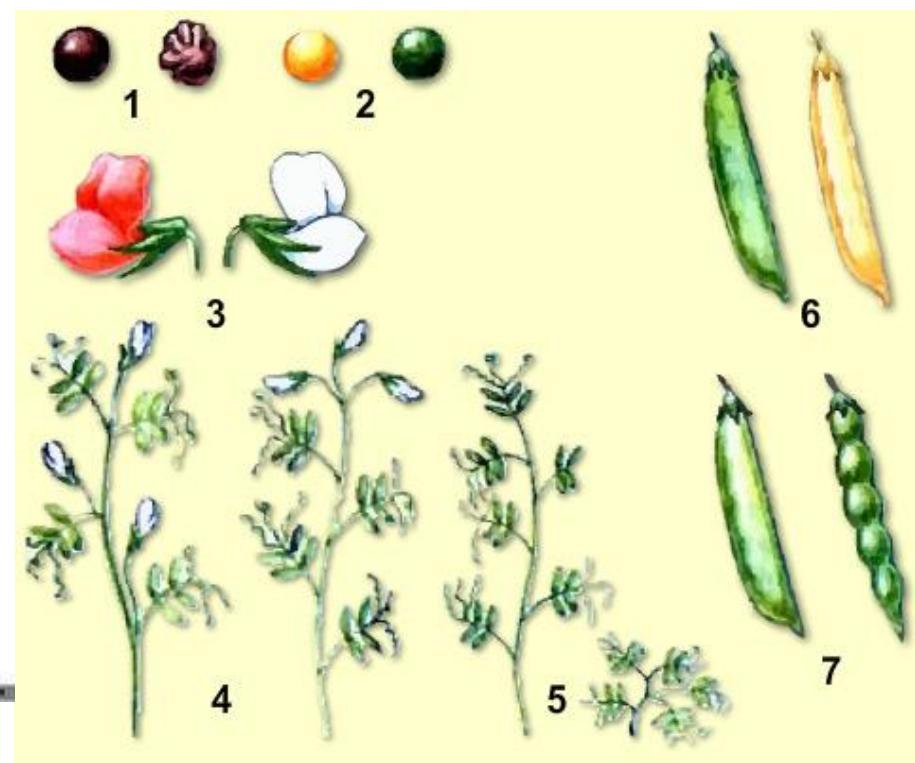
Домinantный аллель полностью подавляет проявление рецессивного (у человека – цвет глаз, карие доминируют над зелеными).

2. Неполное доминирование (промежуточное наследование).

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



расщепление по генотипу и фенотипу: $1 : 2 : 1$



3. Кодоминирование.

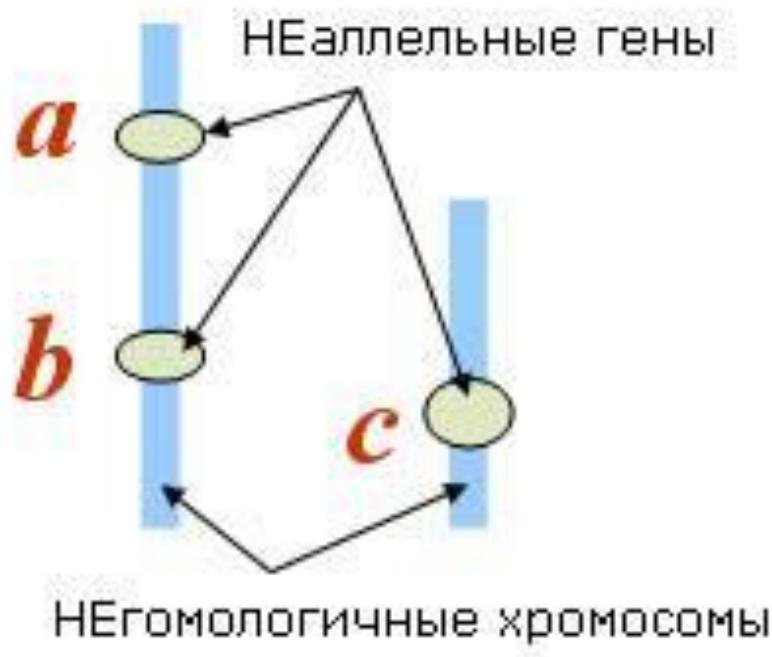
Оба аллеля проявляют одинаковую функциональную активность (IV группа крови у человека).

	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.

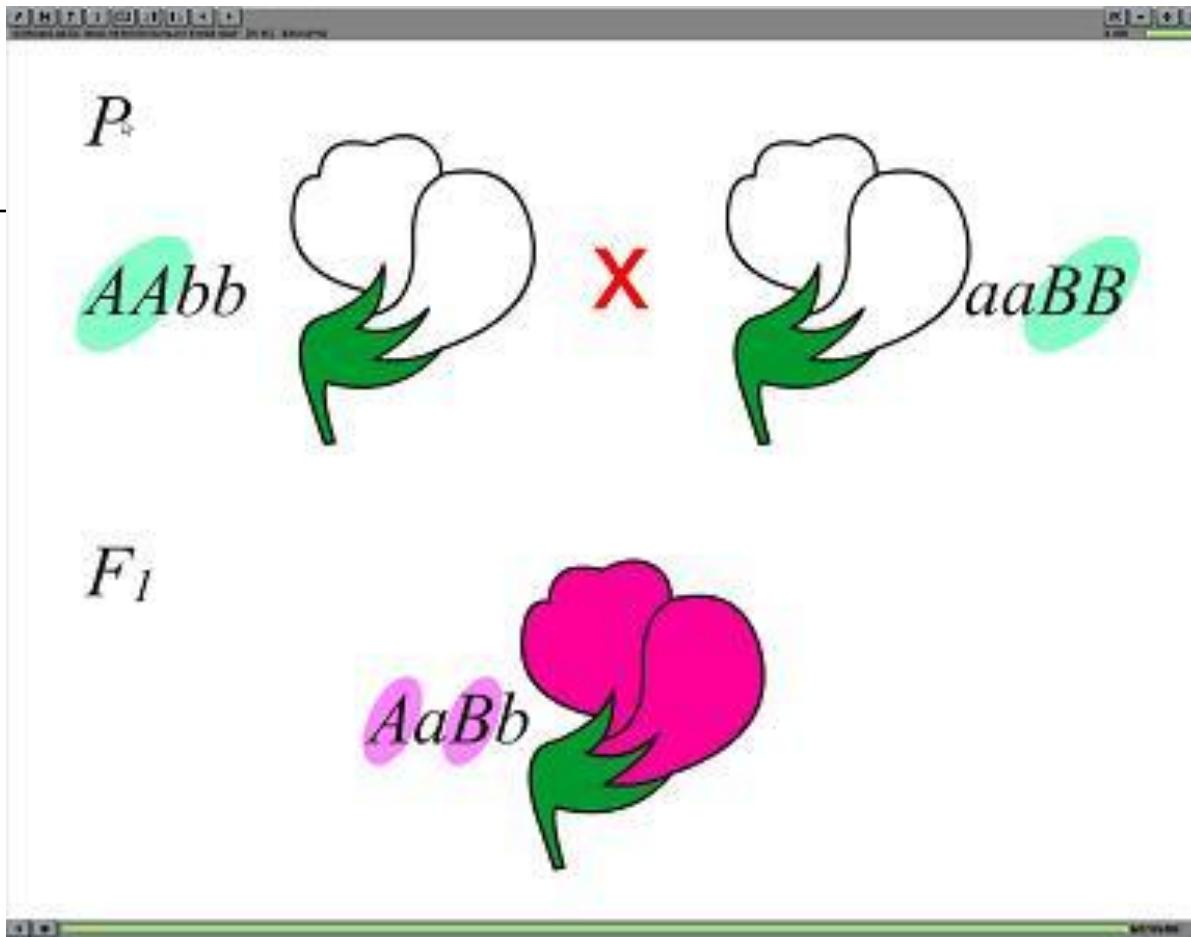
Явление впервые обнаружено при исследовании окраски венчика у душистого горошка.

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 x ♂ aaBB

G Ab aB

F1 AaBb пурпурные

P (F1) ♀ AaBb x ♂ AaBb

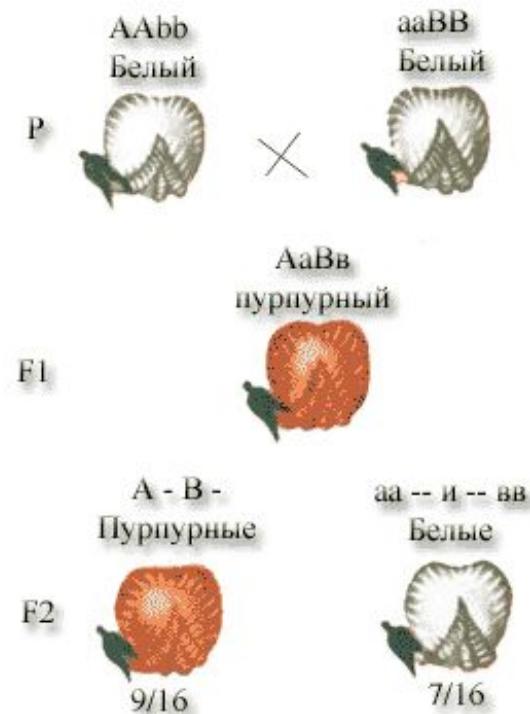
G AB Ab AB Ab
 aB ab aB ab

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

пурп белые

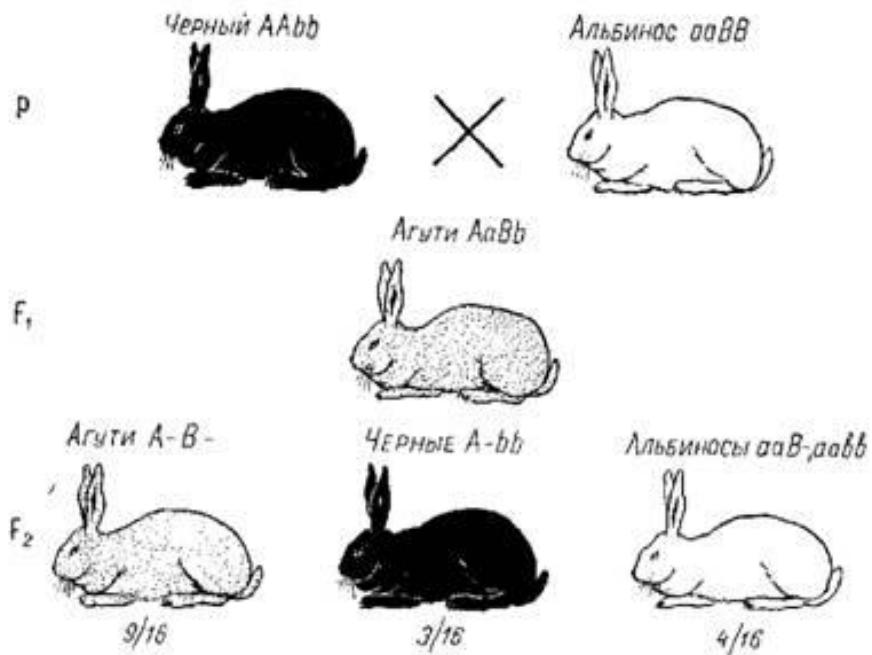
расщепление по генотипу

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

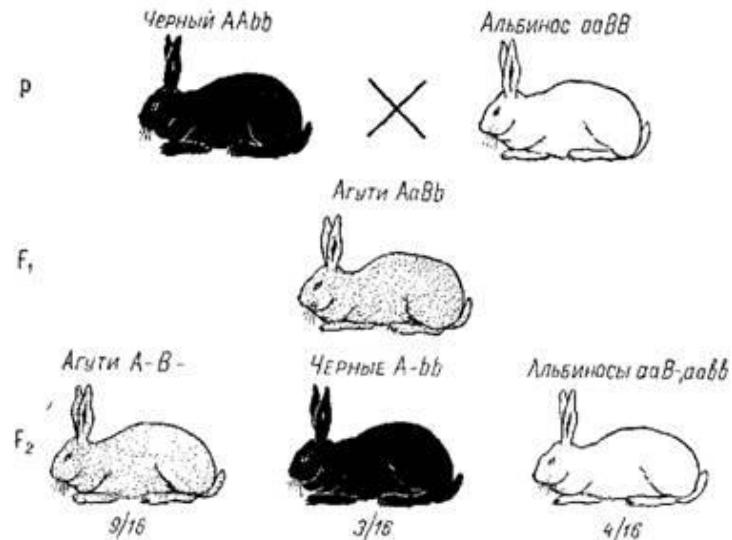
G Ca cA

F1 CcAa серые

P (F1) ♀ CcAa x ♂ CcAa

F2 9CA : 3Ca : 3cA : 1ca
С ч б б

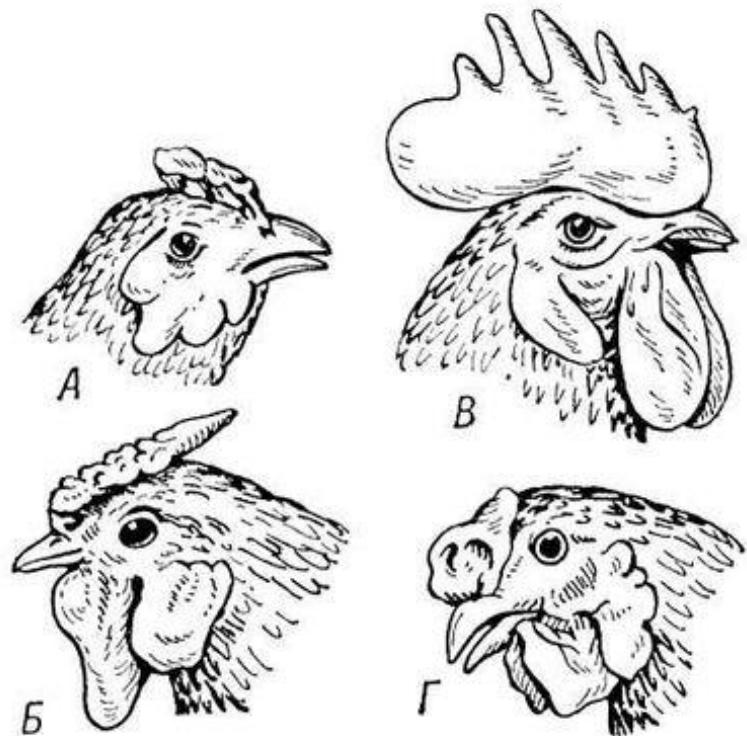
9 серые : 3 черные : 4 белые –
расщепление по
фенотипу.



AaBb X AaBb

	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB (black)	AABb (agouti)	AaBB (agouti)	AaBb (agouti)
Ab	AABb (black)	AA _{bb} (black)	AaBb (agouti)	Aabb (white)
aB	AaBB (agouti)	AaBb (agouti)	aaBB (white)	aaBb (white)
ab	AaBb (agouti)	Aabb (white)	aaBb (white)	aabb (albino)

9 agouti
3 black
4 albino



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

Наследование формы гребня у кур.

Розовидный - R

Гороховидный - P

Ореховидный - RP

Листовидный - gr

P ♀ RRpp x ♂ rrPP

роз гор

G Rp rP

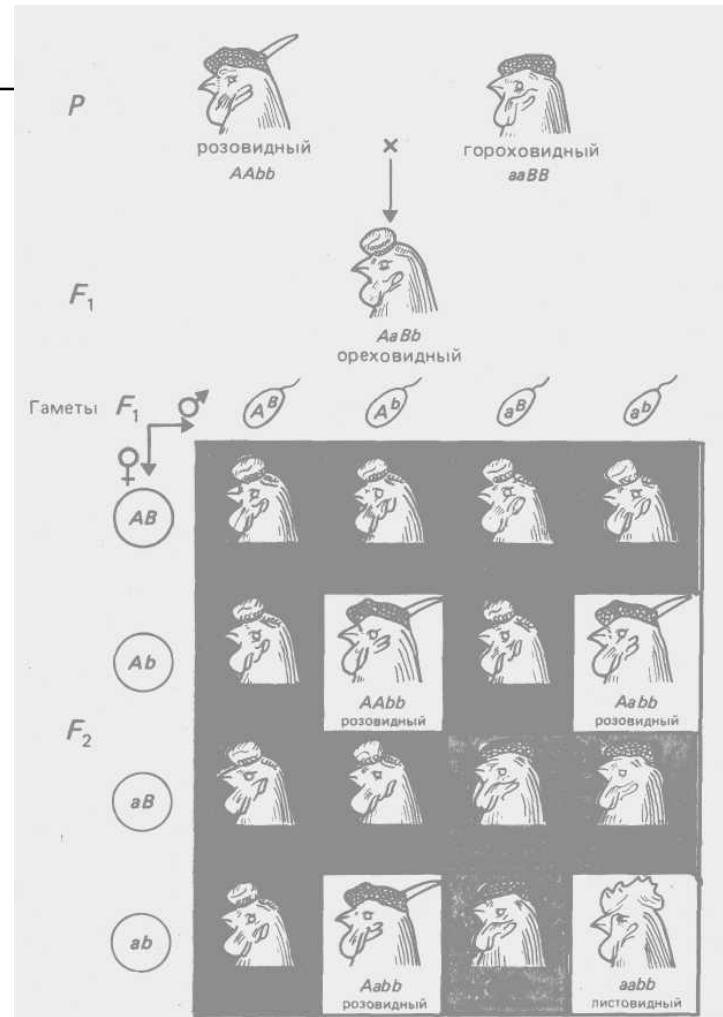
F1 RrPp ореховидный

P (F1) ♀ RrPp x ♂ RrPp

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

Оп роз гор лист

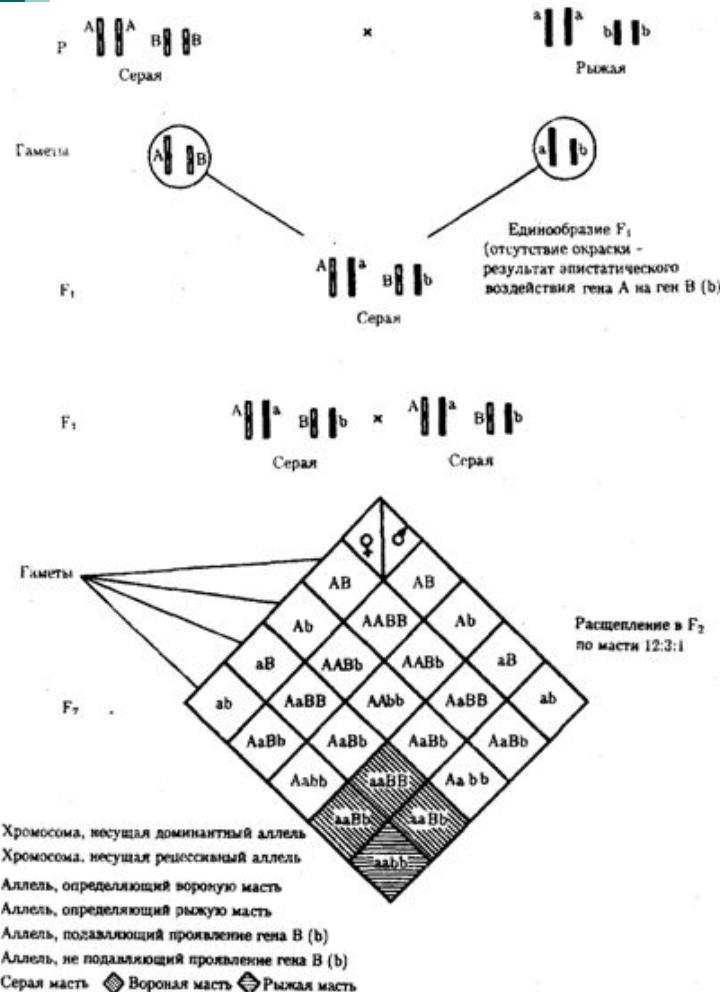
9:3:3:1



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 эпистатириует над другой мастью.

Вороная (черная) масть – В.

Рыжая масть – с, в.

C>B – условие эпистаза.

P ♀ CC_BB x ♂ ccB_B

серая вороная

G C_B cB

F1 CcB_B серая

P (F1) ♀ CcB_B x ♂ CcB_B

F2 9C_BB : 3C_Bb : 3c_BB : 1c_Bb - 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 – С.

Белые – с.

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 непроявлением 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).

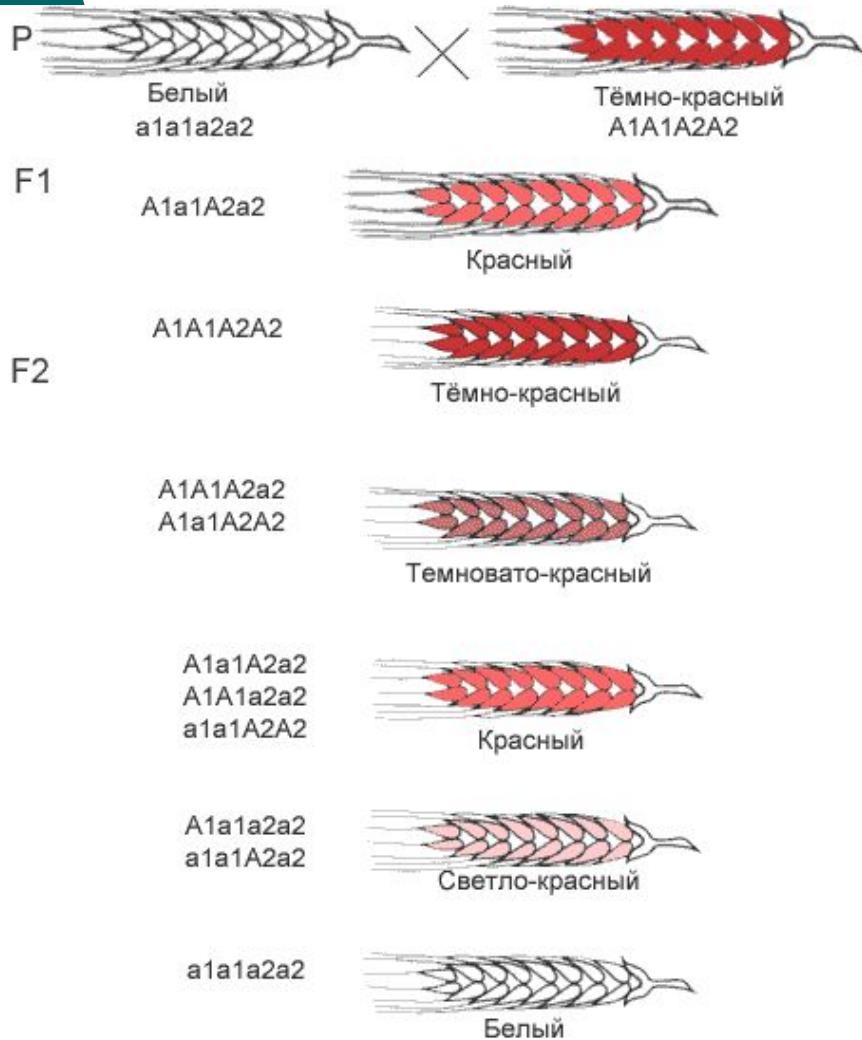
Количественная полимерия. Степень проявления признака зависит от числа доминантных генов.

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

A₁a₁A₂a₂ **A₁a₁A₂a₂**

$\frac{\text{♀}}{\text{♂}}$	A₁A₂	A₁a₂	a₁A₂	a₁a₂
A₁A₂	A₁A₁A₂A₂ Инт. красн.	A₁A₁A₂a₂ Красный	A₁a₁A₂A₂ Красный	A₁a₁A₂a₂ Ср. красн.
A₁a₂	A₁A₁A₂a₂ Красный	A₁A₁a₂a₂ Ср. красн.	A₁a₁A₂a₂ Ср. красн.	A₁a₁a₂a₂ Св. красн.
a₁A₂	A₁a₁A₂A₂ Красный	A₁a₁A₂a₂ Ср. красн.	a₁a₁A₂A₂ Ср. красн.	a₁a₁A₂a₂ Св. красн.
a₁a₂	A₁a₁A₂a₂ Ср. красн.	A₁a₁a₂a₂ Св. красн.	a₁a₁A₂a₂ Св. красн.	a₁a₁a₂a₂ Белый

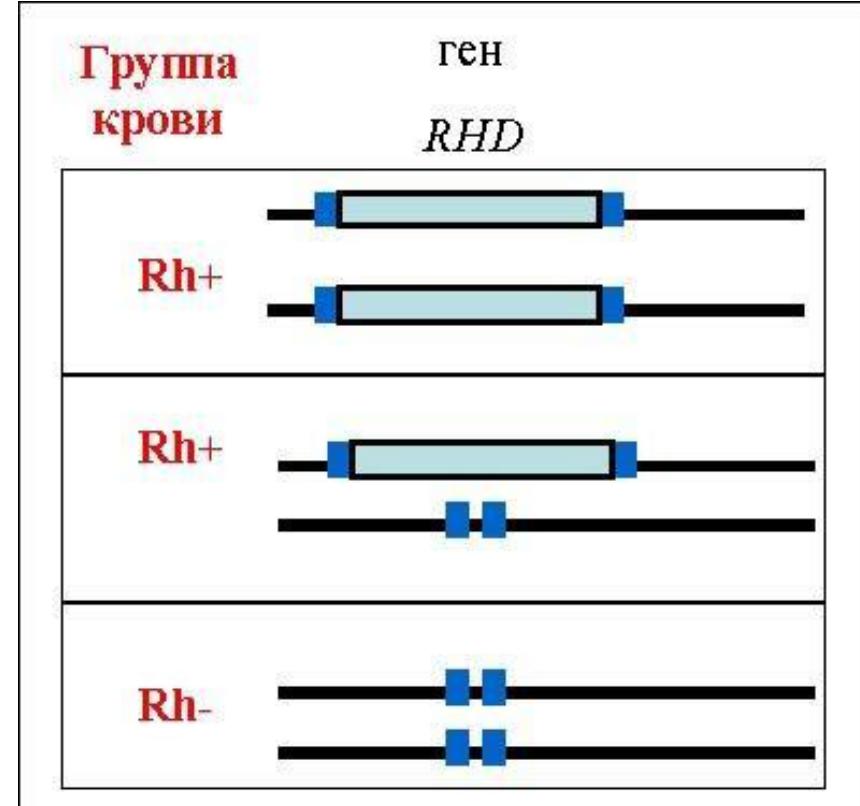
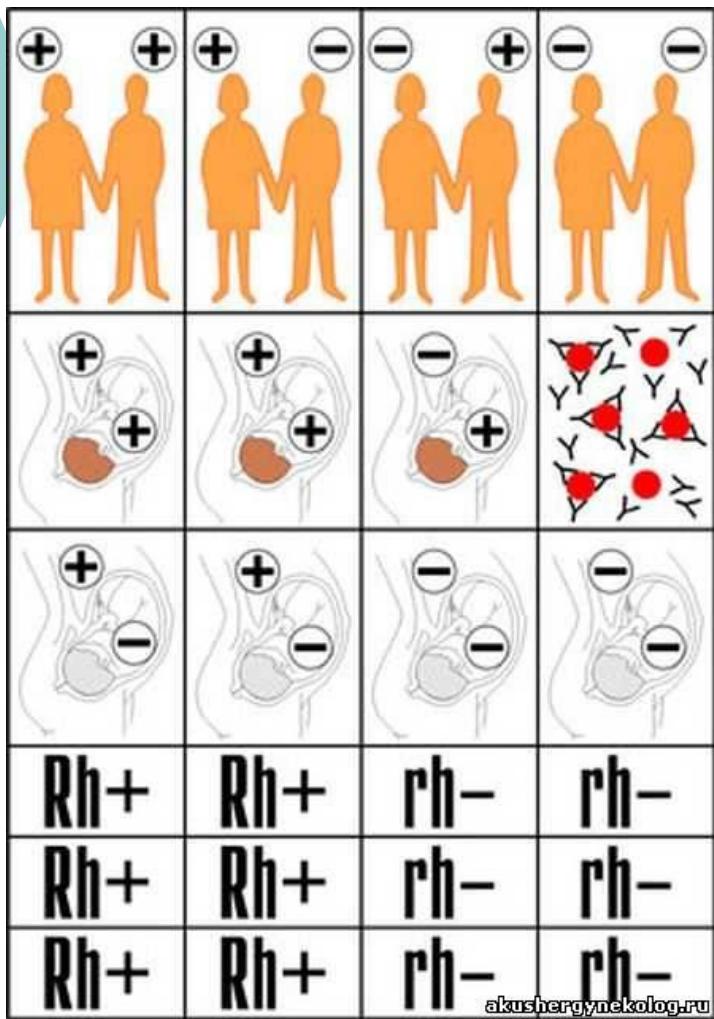
(1:4:6:4:1)

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.



Ген С – синтез антигена С

Ген Е – синтез антигена Е

Ген Д – синтез антигена Д.

От ССДДЕЕ до Ссдdee - резус положительный
ссдdee – резус отрицательный.

СсДДЕе -?????

СДЕ

сде

Цис-положение
(мало С, много Е)

СДе

сдЕ

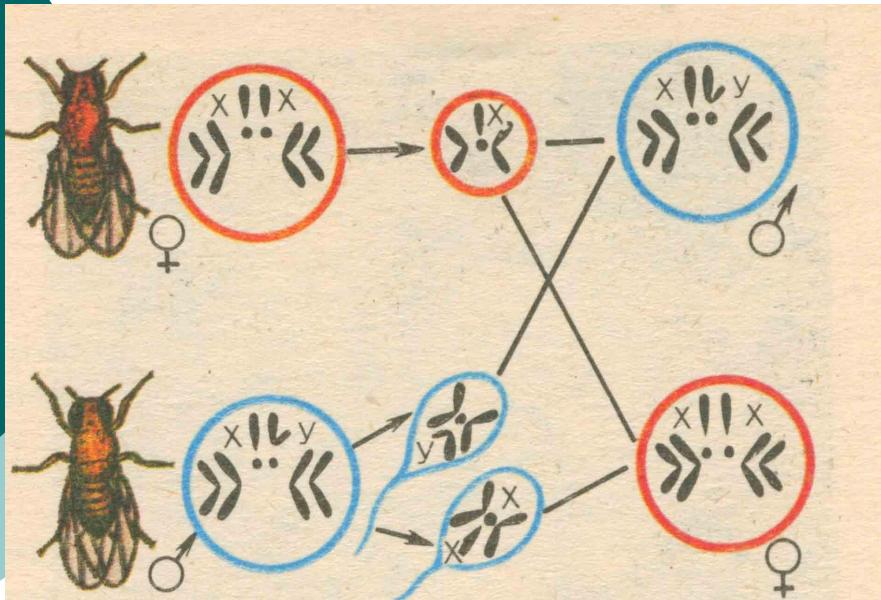
транс-положение
(мало Е, много С)

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

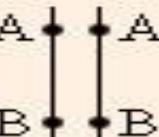
Скрещивание между родителями

P

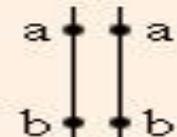
Фенотипы родительских особей

Серое тело, длинные крылья \times Чёрное тело, зачаточные крылья

Генотипы родительских особей

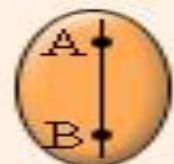


\times

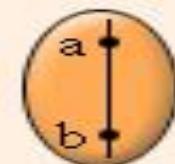
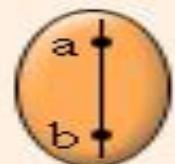


Мейоз

Гаметы



\times



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 –rudиментарные крылья.

P ♀ BBVV x ♂ vvvv

Сер, н черн, руд.

G BV bv

F1 BvVv – сер, н

Проведем анализирующее скрещивание по 2 схемам.

P ♂ BbVv x ♀ bbvv

C, н ч, р.

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

G BV, bv bv

т.к. у самцов наблюдается полное сцепление

F2 BbVv bbvv

C, н ч, р

50% 50%

P ♀ BbVv × ♂ BBVV

C, н ч, р

G BV, bv
bV, Bv

т.к. у самок сцепление нарушается
крессинговером

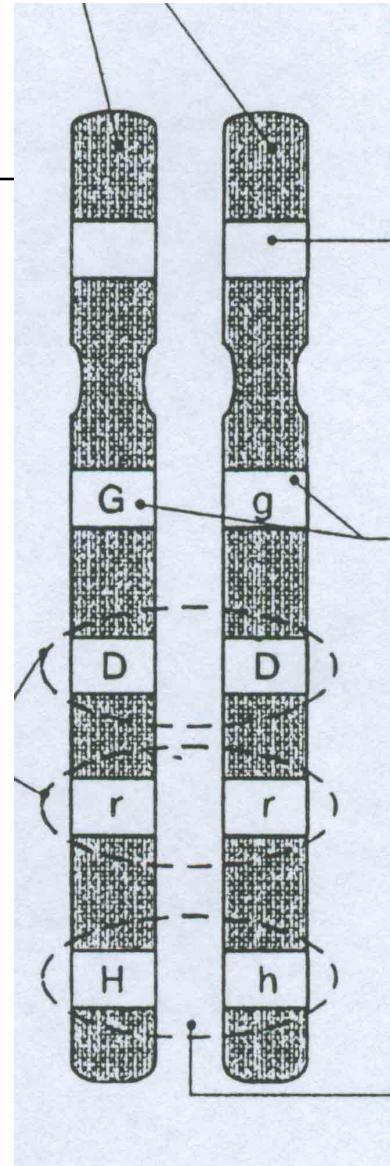
Морганом было получено 4 фенотипических
класса, но не по 25%.

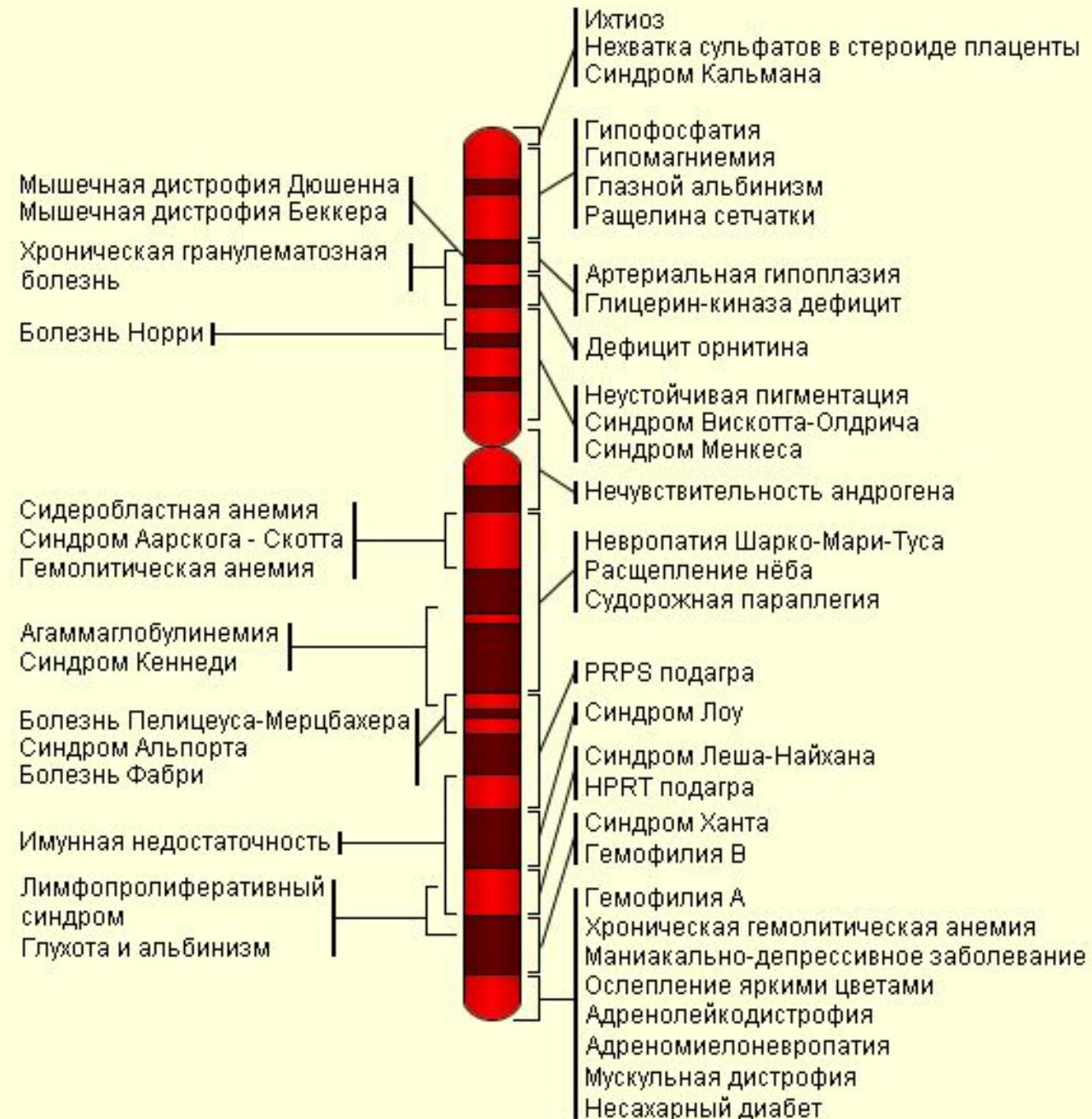
F2 BbVv	BVvv	Bbvv	bbVv
C, н	ч, р	C, р	Ч, н
41,5%	41,5%	8,5%	8,5%

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.