

# Цитология и генетика

# Клеточная теория

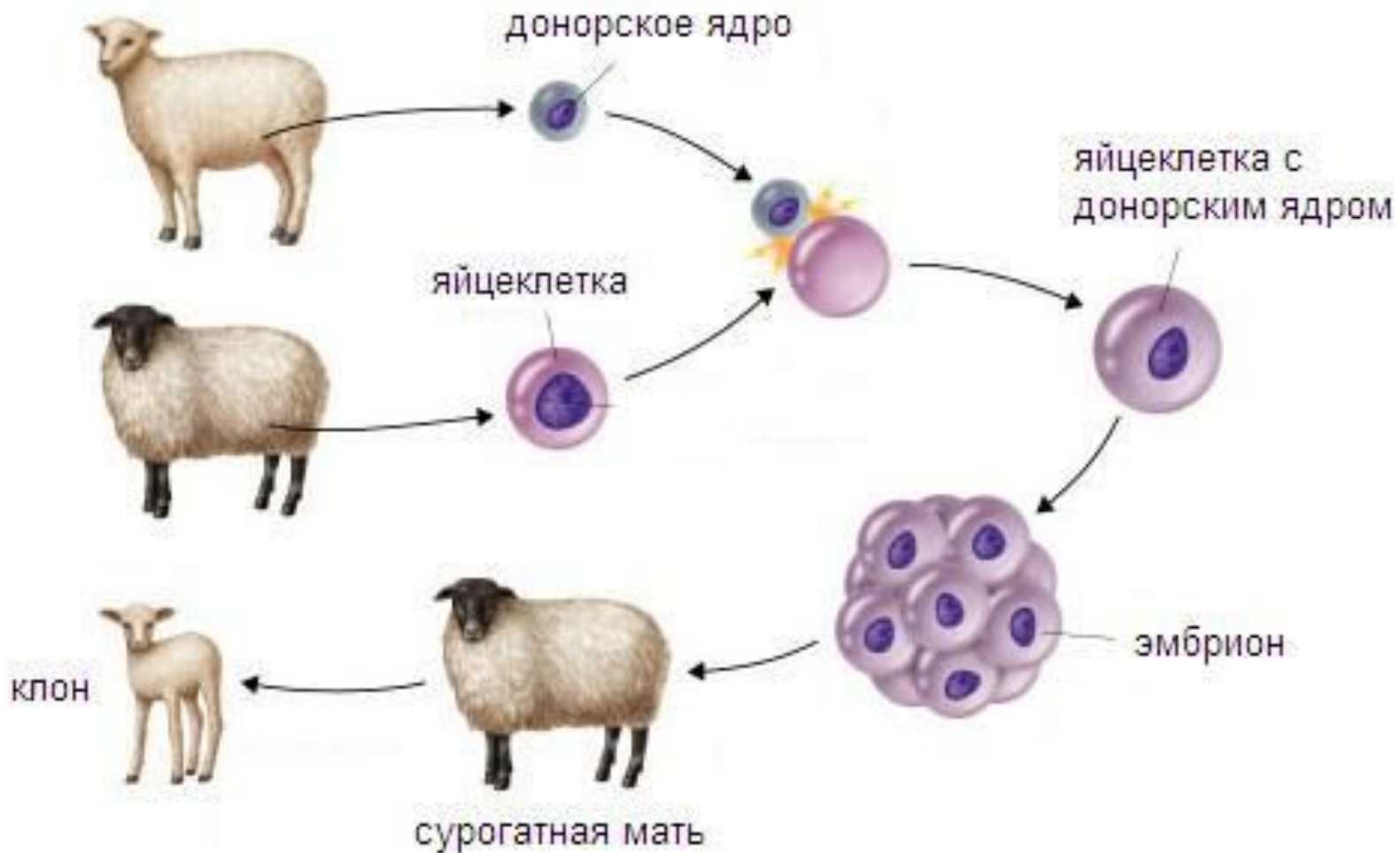
Шванн и Шлейден

Положения клеточной теории:

- Все живые организмы состоят из клеток (исключение – вирусы), т.е. клетка – **структурная единица** живого
- Клетка – **функциональная единица** живого: это наименьший уровень организации живого, на котором проявляются все его свойства
- Клетка – элементарная **единица развития** живого. Все живые организмы в филогенезе (историческом развитии) и онтогенезе (индивидуальном развитии) развиваются из одной – материнской – клетки
- Клетка – **генетическая единица** живого. В её ДНК содержится информация обо всём организме в целом
- Клетки всех организмов сходны по химическому составу, строению (имеют мембрану и цитоплазму)

Клетка – генетическая единица живого;

Доказательство тому – клонирование: пересадка ядра соматической клетки в яйцеклетку, из которой предварительно убрали собственное ядро; в итоге из этой зиготы развивается точная копия донора ядра



# Уровни организации жизни

Молекулярно-генетический

Органоидный

Клеточный

тут начинается  
жизнь!

Тканевый

Органный

Организменный

Популяционно-видовой

Экосистемный  
(биогеоценотический)

Биосферный

**Органоид** (органелла) – часть клетки, реализующая какое-либо свойство живого

Что такое ткань? Орган?  
Популяция? Вид?  
Экосистема?  
Каковы границы биосферы? У каких существ организменный и клеточный уровень совпадают?

Попытайтесь дать определение организму

# Свойства живого

Трудно сказать, что такое жизнь, поэтому живое определяют просто по сумме его свойств.

Живыми являются клетка и все последующие (более крупные) уровни организации

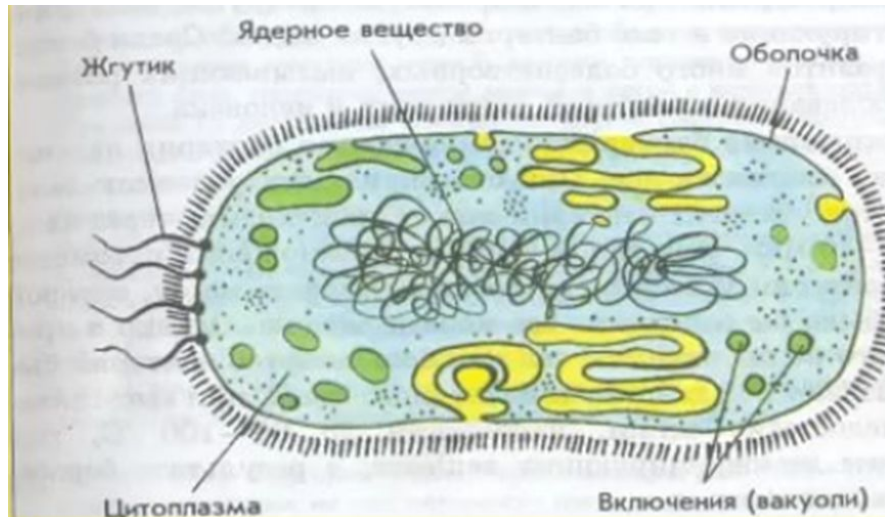
- 1.Общий химический состав (СННОPS – биогенные, органогенные элементы)
  - 2.Клеточное строение
  - 3.Питание
  - 4.Обмен веществ (метаболизм)
  - 5.Выделение
  - 6.Ритмичность (цикличность; сон-бодрствование, химические циклы и др.)
  - 7.Раздражимость (ответ на воздействия)
  - 8.**Гомеостаз** (поддержание постоянства внутренней среды)
  - 9.Рост и развитие
  - 10.Размножение
  - 11.Наследственность
  - 12.Изменчивость
  - 13.Иерархичность
- 
14. Эволюция

Почему дыхание не является свойством живого?

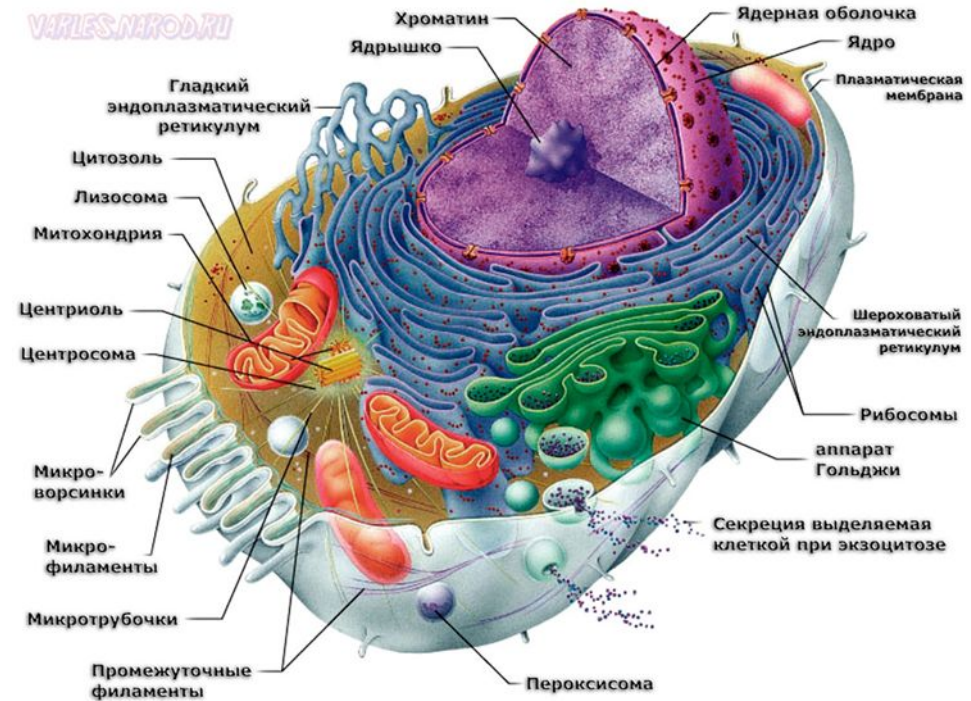
Живое разделяется на структуру – **фенотип** (совокупность всех его внешних и внутренних признаков), и записанную в **ДНК** информацию о самом себе – **генотип** (совокупность всех генов ДНК клетки)

# Типы клеток

Все клетки имеют **мембрану** (липидный бислой) и гелеобразную **цитоплазму**



Строение **безъядерной прокариотической клетки** (царство Бактерии) рассмотрено в соответствующей презентации



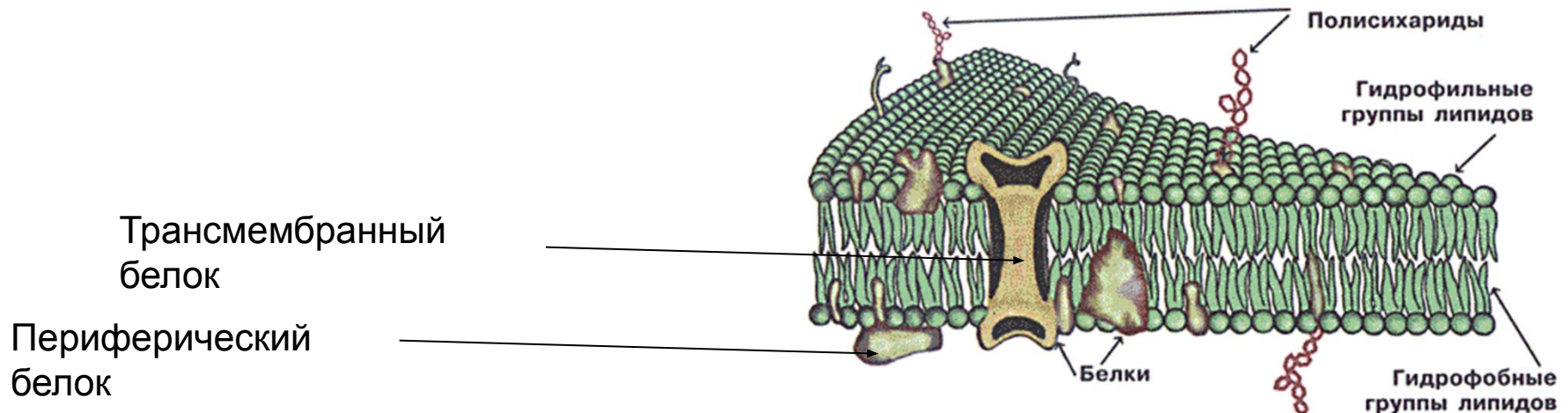
**Эукариотическая клетка** (на примере животной)

# Строение эукариотической клетки

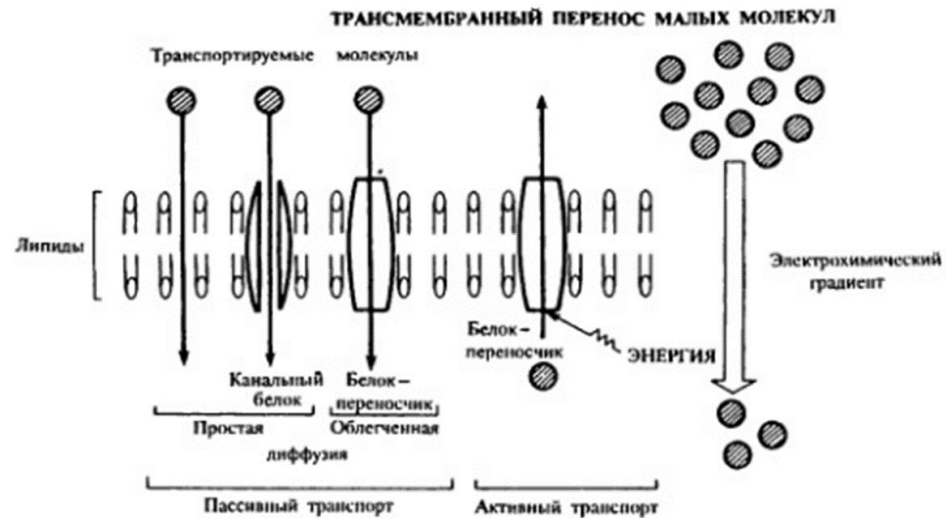
**Клеточная мембрана** (плазмалемма, цитолемма, плазматическая мембрана). Состоит из фосфолипидов и белков.

Функции:

- поддержание формы клетки, ограничение внутреннего содержимого клетки
- защита от механических повреждений (частично; нужна еще клеточная стенка) и проникновения чужеродных агентов
- рецепция (углеводы гликокаликса, белки), регуляция обмена веществ между клеткой и внешней средой
- пассивный и активный транспорт (см след слайд)



- Диффузия – проникновение веществ через мембрану **по градиенту концентрации** (из области, где концентрация выше, в область, где концентрация ниже). Осуществляется при помощи белков в мембране или просто через мембрану (для малых веществ)
- Активный транспорт – проникновение веществ через мембрану **против градиента концентрации** с затратой энергии АТФ. Осуществляется специальными белками-переносчиками, образующими **ионные насосы**
- **Эндоцитоз** – транспорт крупных молекул при помощи захвата участком мембраны и образования пищеварительной вакуоли. Обратный процесс – **экзоцитоз**. Если поглощаются жидкие вещества, эндоцитоз-**пиноцитоз**, твердые (при помощи **ложноножек=псевдоподий**) – **эндоцитоз-фагоцитоз**





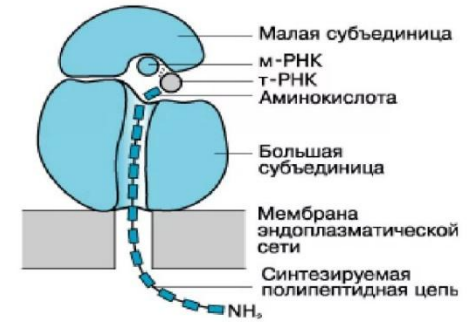


# НЕМЕМБРАННЫЕ ОРГАНОИДЫ

## 1. Рибосомы – комплексы рРНК и белков.

Функция: **биосинтез белка** в цитоплазме клетки или на поверхности шероховатой эндоплазматической сети

(самые малые органоиды, видимые в клетке лишь в виде точек)



## 2. Микрофиламенты – сократительные нити ,

состоящие из белков актина и миозина. Функция: **движение** клетки в целом или её компонентов, органоидов (например, образование ложноножек)

## 3. Микротрубочки – длинные полые цилиндры из

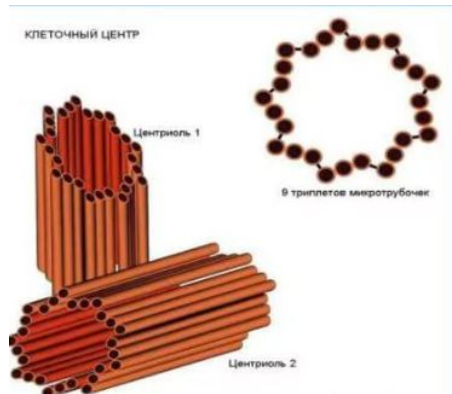
белка тубулина. **Опорная** функция, внутренний каркас и порядок в цитоплазме

## 4. Клеточный центр (центросома) – вблизи ядра,

состоит из 2 **центриолей**, расположенных перпендикулярно друг к другу. Каждая имеет вид полого цилиндра и образована 9 триплетами микротрубочек. Являются центрами **организации (сборки) микротрубочек**. Участвуют в



## ЦИТОСКЕЛ



# ОДНОМЕМБРАННЫЕ ОРГАНОИДЫ

**1. Эндоплазматическая сеть или ретикулум (ЭПС, ЭПР)** – цистерны, вырастающие из наружной мембраны ядра, и расположенные по центру клетки вокруг ядра; «трубопровод», связывающий удаленные участки цитоплазмы

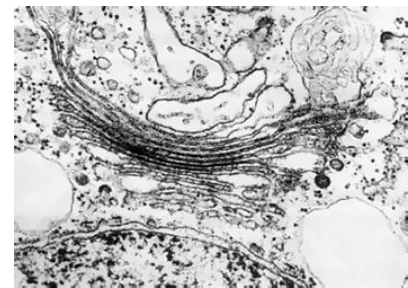
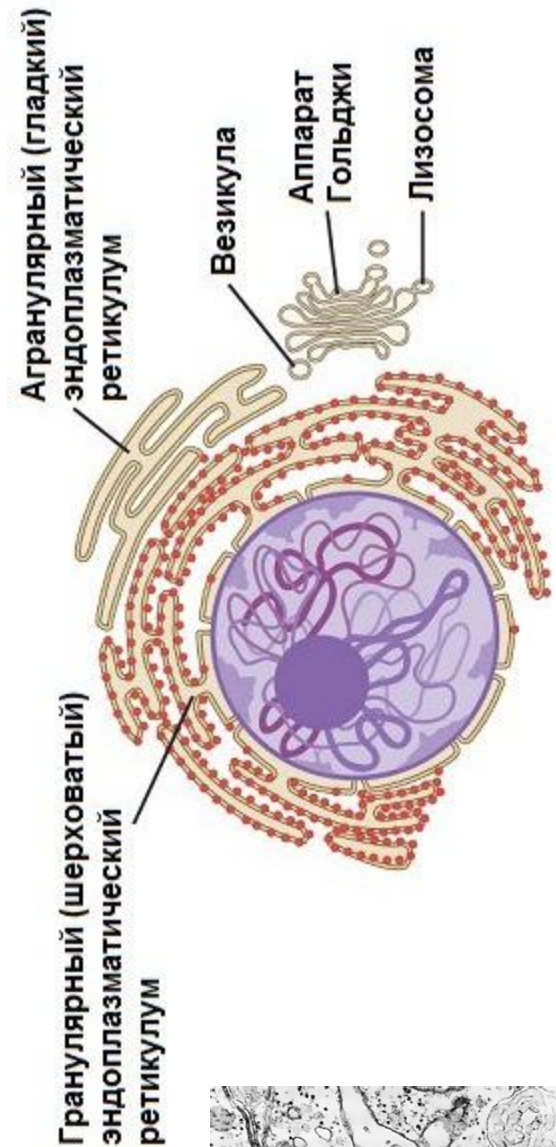
**1.1 шЭПС – шероховатая (гранулярная) ЭПС, покрыта рибосомами.** Функция: захват только что синтезированного белка, его временное хранение, транспорт, упаковка в везикулы (вакуоли, эндосомы; см далее)

**1.2 гЭПС – гладкая ЭПС.** Функция: синтез, транспорт и хранение углеводов и липидов

**2. Вакуоли (эндосомы, везикулы)** – мембранные пузырьки, чаще перемещающиеся по клетке. Функция: **транспорт** веществ по клетке. В растительной клетке – одна большая вакуоль для хранения растворимых сахаров.

**3. Лизосомы** – вакуоли с гидролитическими (пищеварительными) ферментами: переваривание фагоцитированных частиц либо ненужных органоидов

**4. Комплекс (аппарат) Гольджи** – стопка уплощенных цистерн; химическая модификация белков и их временное хранение перед, например, экзоцитозом из клетки. Образование лизосом



# ДВУМЕМБРАННЫЕ ОРГАНОИДЫ

## 1. Митохондрии

Внутренняя мембрана собрана в складки – **кристы**; большая её поверхность необходима для размещения белков электротранспортной цепи (последний этап клеточного дыхания).  
Функция: 2 этапа клеточного дыхания (цикл Кребса+цепь переноса электронов), образование основной массы АТФ у аэробных организмов



## 2. Пластиды у растений

2.1 **Хлоропласты** – места фотосинтеза

2.2. **Хромопласты** – содержат пигменты каротиноиды, придающие желтую и красную окраску лепесткам, плодам, осенним листьям

2.3 **Лейкопласты** – органоиды для хранения крахмала в крахмалоносных паренхиммах растений (клубни, корнеплоды, сердцевина ствола и др.)



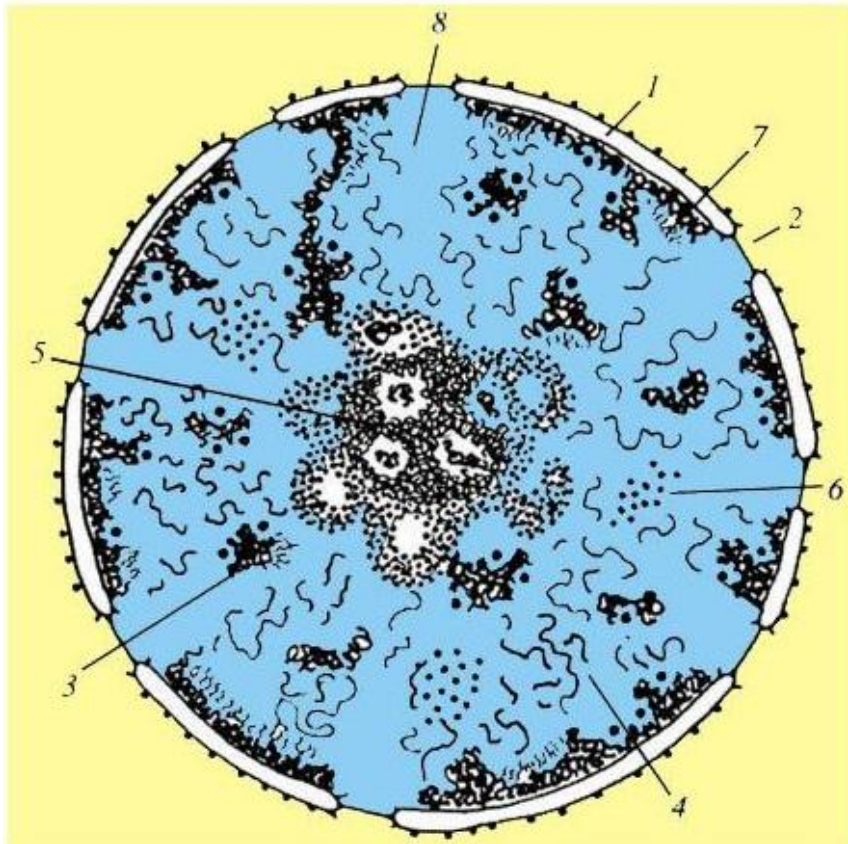


Митохондрии и пластиды называют также **полуавтономными органоидами**, поскольку они имеют собственную кольцевую ДНК (нуклеоид) и самостоятельно размножаются бинарным делением (как бактерии) при делении клетки. Это и есть потомки древних симбиотических или паразитических аэробных бактерий (митохондрии) и цианобактерий (пластиды). Их наружную мембрану образует мембрана фагоцитарной вакуоли клетки-хозяина, а внутреннюю – собственная наружная мембрана бывшей бактерии

## Гипотеза эндосимбиогенеза



## ДВУМЕМБРАННЫЕ ОРГАНОИДЫ:



- 1 – ядерная оболочка (две мембраны – внутренняя и внешняя – и перинуклеарное пространство),
- 2 – ядерная пора,
- 3 – хроматин конденсированный,
- 4 – хроматин диффузный,
- 5 – ядрышко,

**Место хранения ДНК и центр управления (регуляции) клеткой.** В промежутке меж клеточными делениями 46 молекул ДНК человека (46 хромосом) находятся в ядре в максимально развёрнутом (диффузном) состоянии: так по ним удобнее перемещаться РНК-полимеразам, осуществляя транскрипцию. После этого иРНК (мРНК) выйдут в цитоплазму через ядерные поры.

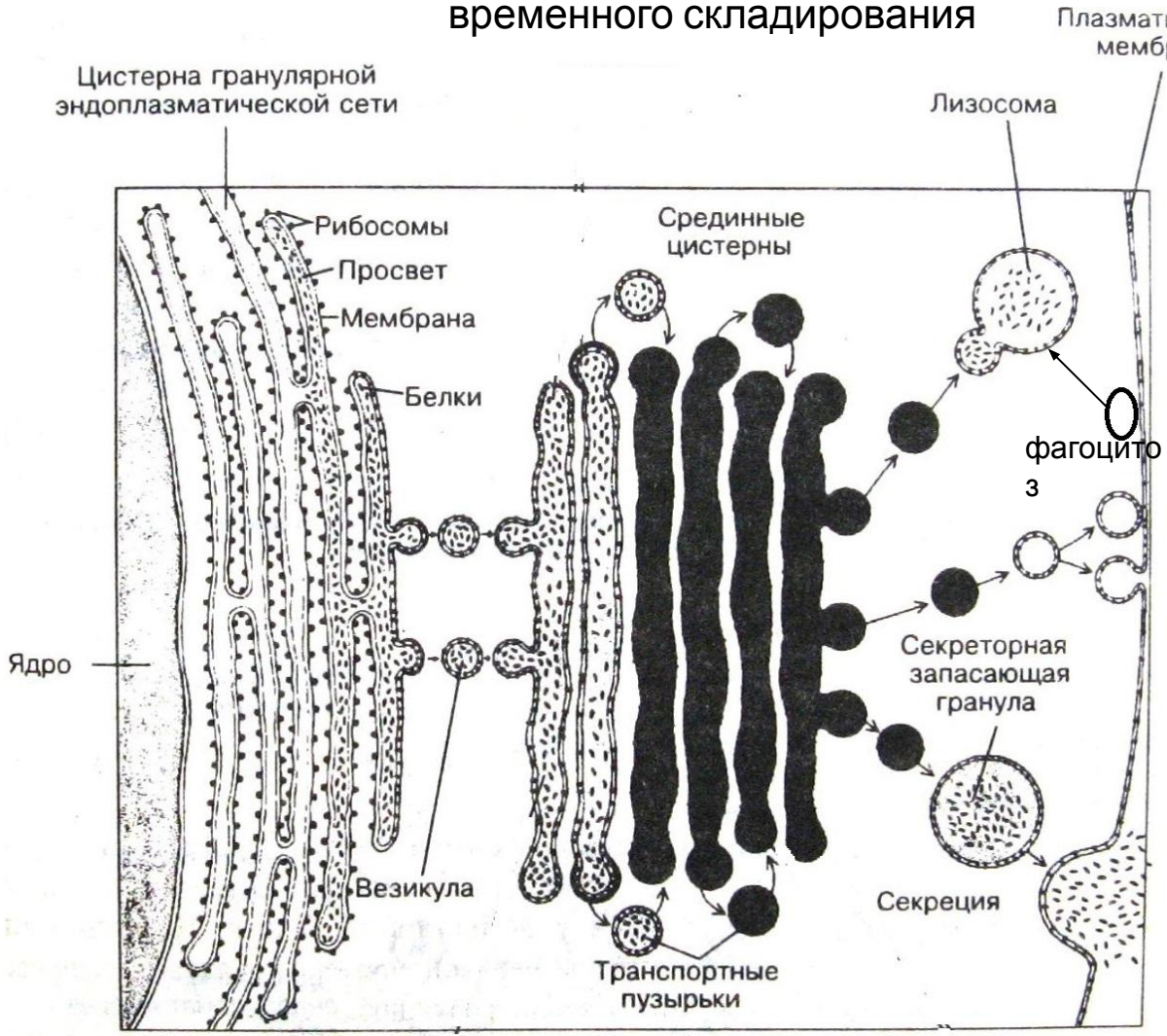


# КАК РАЗНЫЕ ОРГАНОИДЫ ФУНКЦИОНАЛЬНО ВЗАИМОСВЯЗАНЫ МЕЖДУ СОБОЙ?

1. В ядре образуются иРНК, которые выходят в цитоплазму через ядерные поры

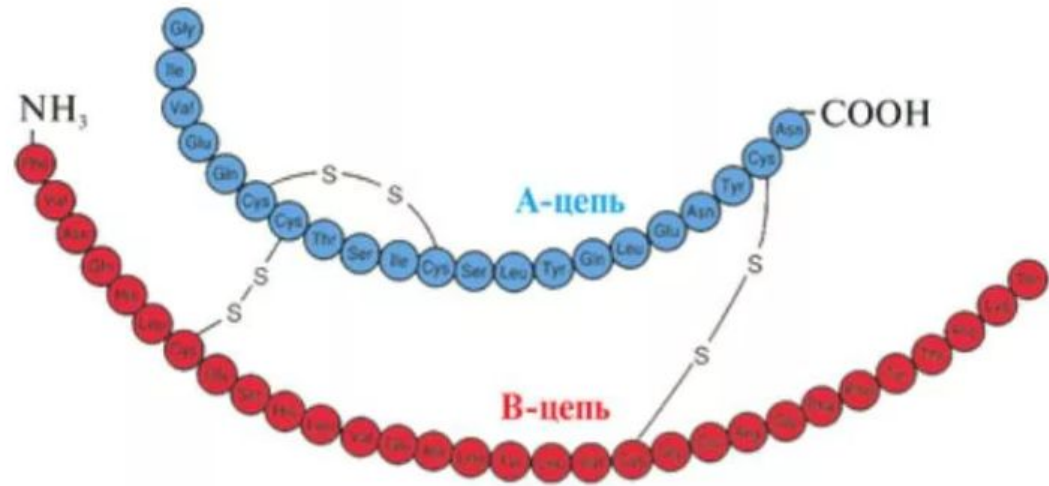
2. На рибосомах, прикрепленных к ЭПС, происходит биосинтез белка; причем молекулы нового белка тотчас проходят в полости ЭПС, которая служит местом их временного складирования

3. От цистерн ЭПС отпочковываются транспортные вакуоли (везикулы), которые направляются к комплексу Гольджи, пользуясь микротрубочками цитоскелета как направляющими «рельсами»



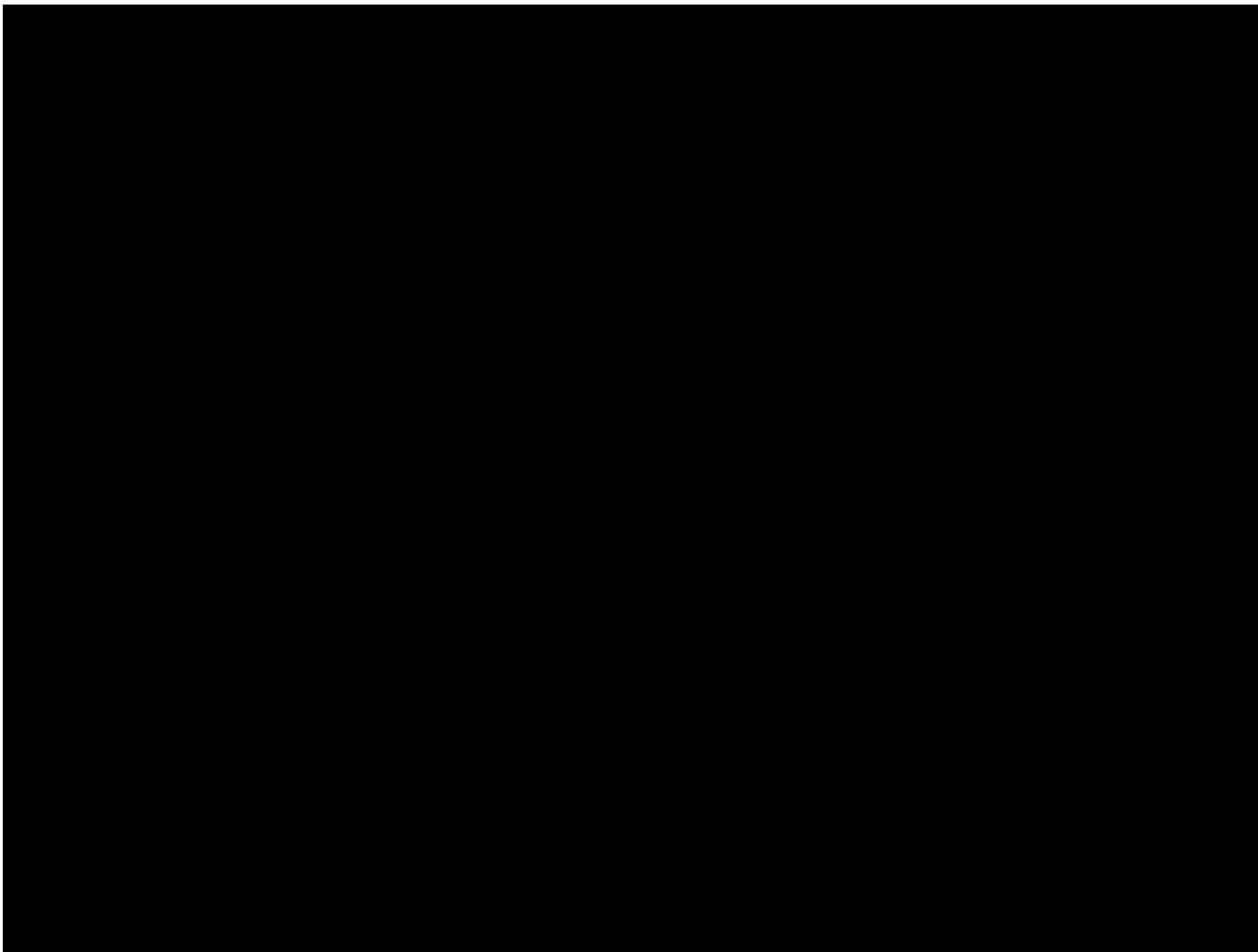
4. В комплексе Гольджи белки подвергаются химической модификации и становятся функционально полноценными. Так образуются ферменты лизосом (которые отпочковываются от комплекса), также белки, подлежащие секреции (экзоцитозу) из клетки для выполнения каких-то функций. Фагоцитарные вакуоли сливаются с лизосомами для переваривания проглоченных частиц. Таким образом, происходит постоянная рециркуляция мембран в клетке

Химическую модификацию белка можно рассмотреть на примере инсулина: этот белок вырабатывается поджелудочной железой для секреции в кровь. Из рисунка видно, что первичная структура его изменена уже после окончания синтеза на рибосоме: полипептидная цепочка разорвана на два куска и сшита непептидными связями





ЗДЕСЬ В ДИНАМИКЕ ПОКАЗАНЫ ПРОЦЕССЫ сцепления клеточных гликокаликсов, рецепции мембранами, эндо- и экзоцитоза, сборки-разборки цитоскелета, биосинтеза белка, взаимодействия органоидов клетки.



# Внутреннее содержимое клеточного ядра

В интерфазе (интервале между клеточными делениями) 46 молекул человеческой ДНК свободно распределены в ядре: ДНК свободно расплетается, по ней перемещаются РНК-полимеразы, т.е. идет биосинтез белка. Содержимое ядра похоже на однородный суп. Такую ДНК называют **хроматином**



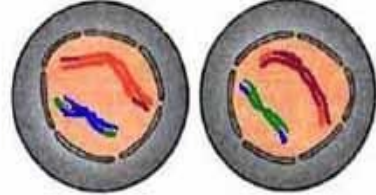
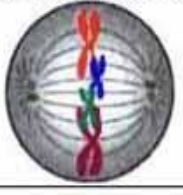

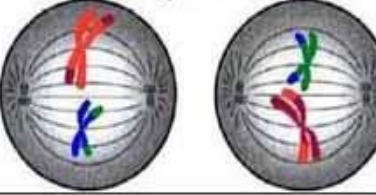

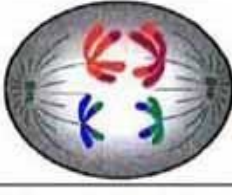
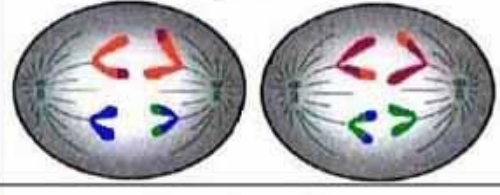
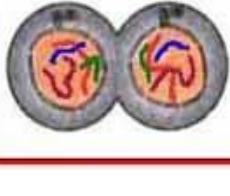
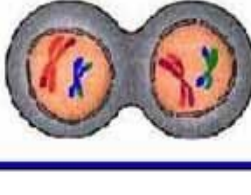
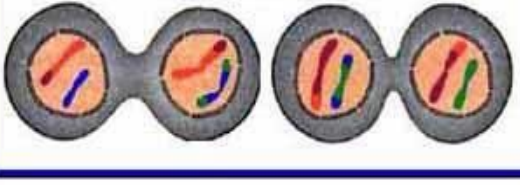
Однако перед делением (см. след. слайд) ДНК начинает компактизироваться (**спирализироваться**), в итоге чего образуются 46 хромосом, видимых в световой микроскоп.

**Хромосома = молекула ДНК + её белковая оболочка.** До удвоения (репликации) каждая хромосома **состоит из одной нити ДНК** (т.е. одна двойная спираль), т.е. из одной **хроматиды**. Однако после репликации перед клеточным делением каждая хромосома становится **двуххроматидной** (2 сестринские хроматиды), в виде буквы **X** (две копии ДНК)



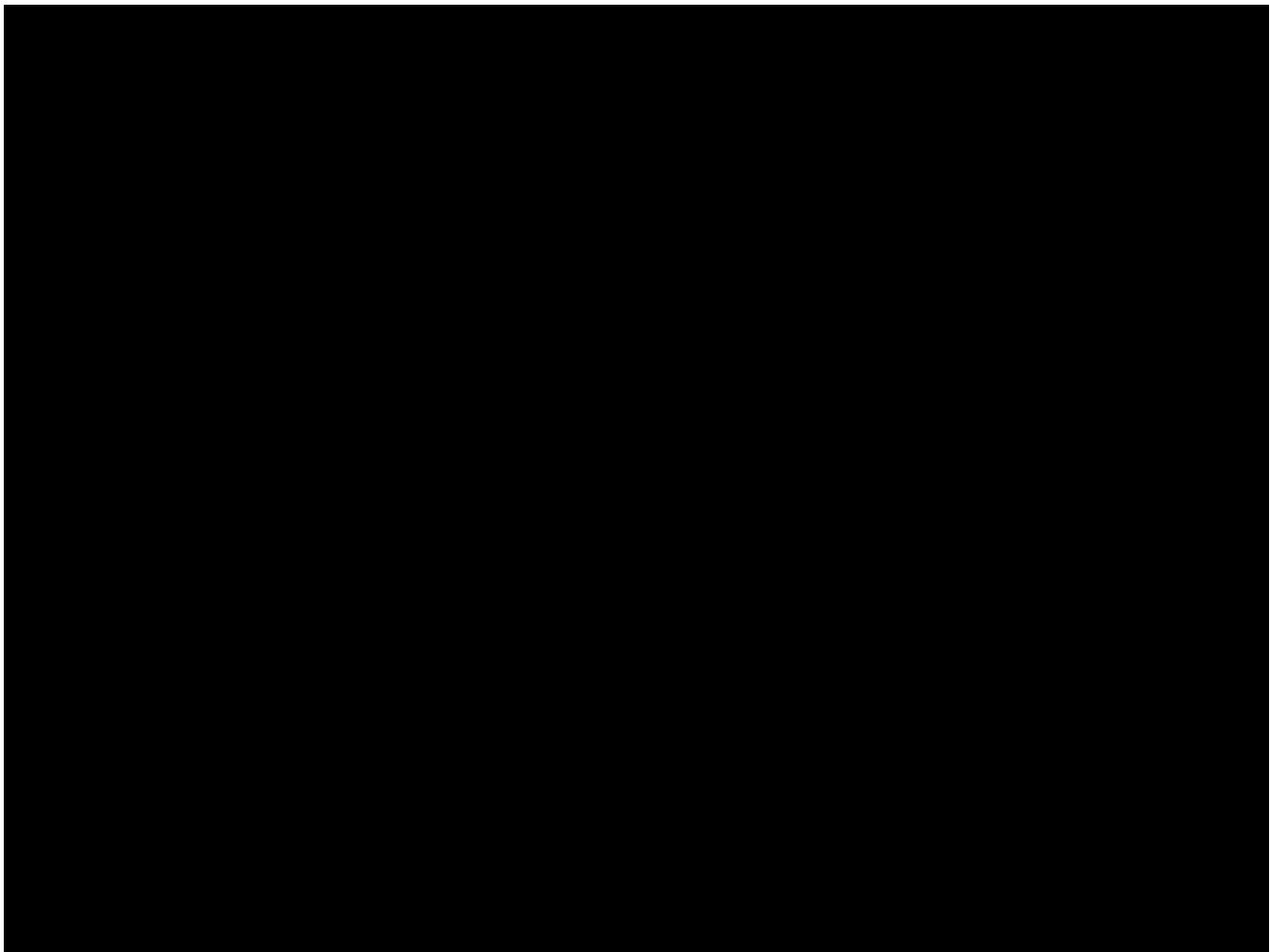
Размножение клеток **митоз** и образование гаплоидных клеток **мейоз**

( $n$  - набор хромосом = 2;  $c$  - количество ДНК в хромосоме)  
(хроматид)

<b>Митоз</b>	<b>Мейоз</b>	
	<i>Первое деление</i>	<i>Второе деление</i>
<b>ПРОФАЗА</b> $2n4c$ 	<b>Профаза I</b> $2n4c$ 	<b>Профаза II</b> , $1n2c$ 
<b>МЕТАФАЗА</b> $2n4c$ 	<b>Метафаза I</b> $2n4c$ 	<b>Метафаза II</b> $1n2c$ 
<b>АНАФАЗА</b> $4n4c$ 	<b>Анафаза I</b> $2n4c$ 	<b>Анафаза II</b> $2n2c$ 
<b>ТЕЛОФАЗА</b> $2n2c$ 	<b>Телофаза I</b> $1n2c$ 	<b>Телофаза II</b> $1n1c$ 

- Интерфаза** – клетка между делениями; в **S-периоде** интерфазы происходит
1. На молекулярном уровне – **репликация ДНК**
  2. На цитологическом это выглядит как **удвоение хромосом ( $2n2c \rightarrow 2n4c$ )**
  3. Удвоение клеточного центра и деление полуавтономных органоидов
- Т.е. теперь 46 хромосом и 92 хроматиды
- МИТОТИЧЕСКОЕ ДЕЛЕНИЕ**

1. **Профаза** – спирализация хромосом; фрагментация (распад) ядерной оболочки, расхождение клеточных центров к полюсам клетки
2. **Метафаза** – выстраивание хромосом по **экватору клетки** (метафазная пластинка,), прикрепление к центромере каждой хромосомы **микротрубочки веретена деления**, идущей от центросом, разошедшихся по полюсам клетки
3. **Анафаза** – разделение дочерних хроматид, теперь в клетке **92 однохроматидные хромосомы** (46 у каждого полюса)
4. **Телофаза** -- Создание **ядерных оболочек** дочерних клеток, деление цитоплазмы путём **перетяжки**



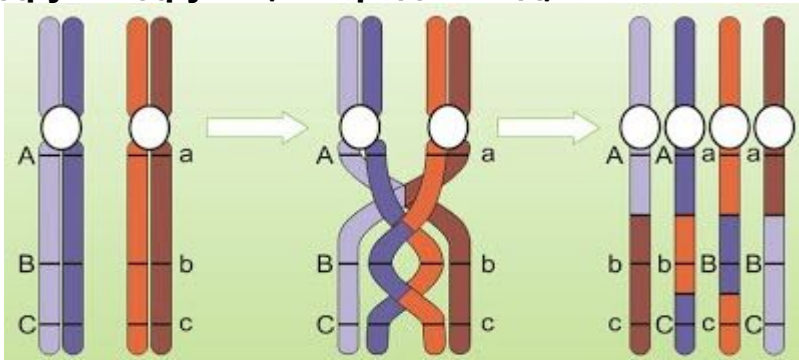
# В ЧЕМ ОТЛИЧИЕ МЕЙОЗА ОТ МИТОЗА?

(используем картинки на этом и предыдущем слайде)

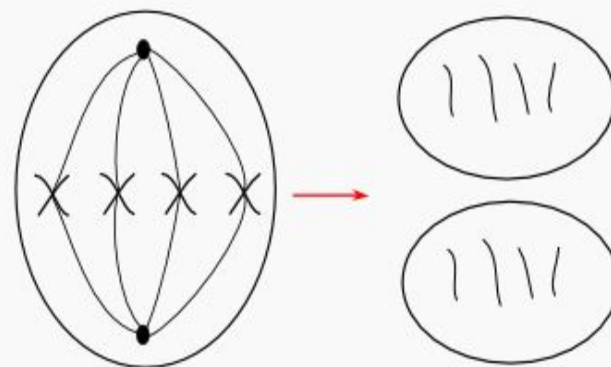
Состоит из двух **РЕДУКЦИОННЫХ** ( $2n \rightarrow 1n$ ) делений без интерфазы между ними

В профазе 1-ого деления **гомологичные хромосомы** (разного цвета; парные хромосомы в двойном – диплоидном – наборе, одна от отца, другая от матери) **сцепляются попарно (конъюгируют)**, образуя комплексы из 4 хроматид – **биваленты** (всего 23 бивалента). Далее **гомологичные хромосомы обмениваются участками – КРОССИНГОВЕР**. Образуются **совершенно новые сочетания генов!**

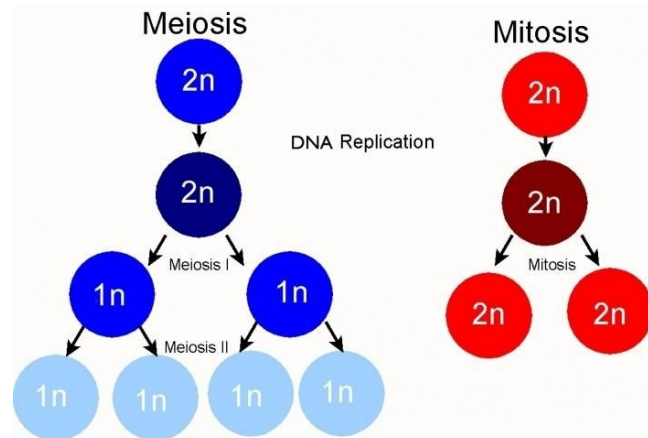
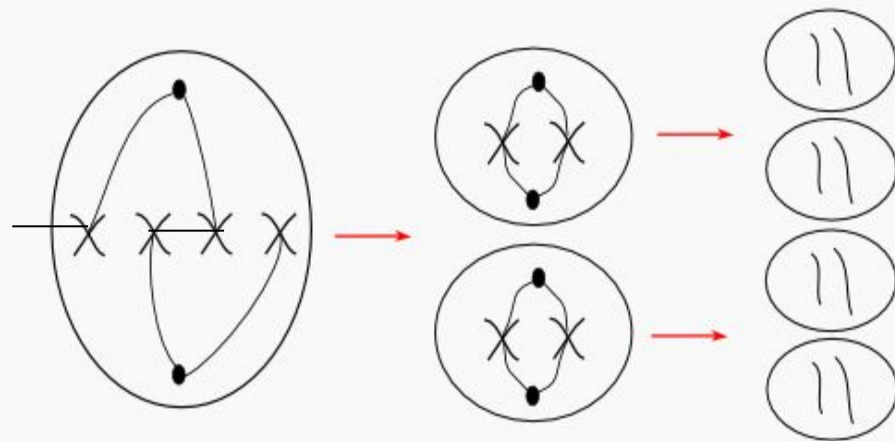
В анафазе I мейоза расходятся по полюсам не хроматиды, а **гомологичные хромосомы независимо друг от друга!** (см пред слайд)



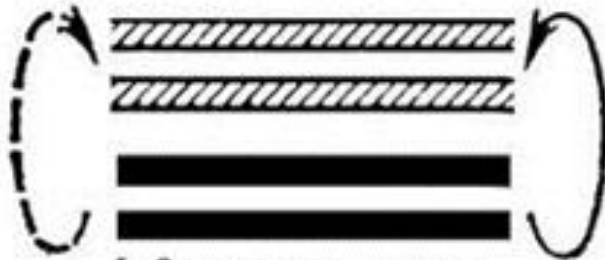
## Митоз



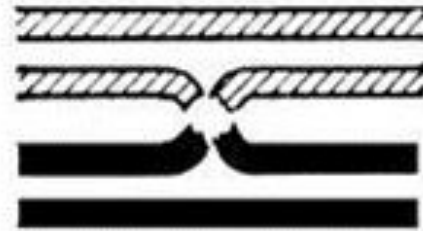
## Мейоз



# Кроссинговер



1. Спаривание и скручивание



2. Разрыв двух хроматид

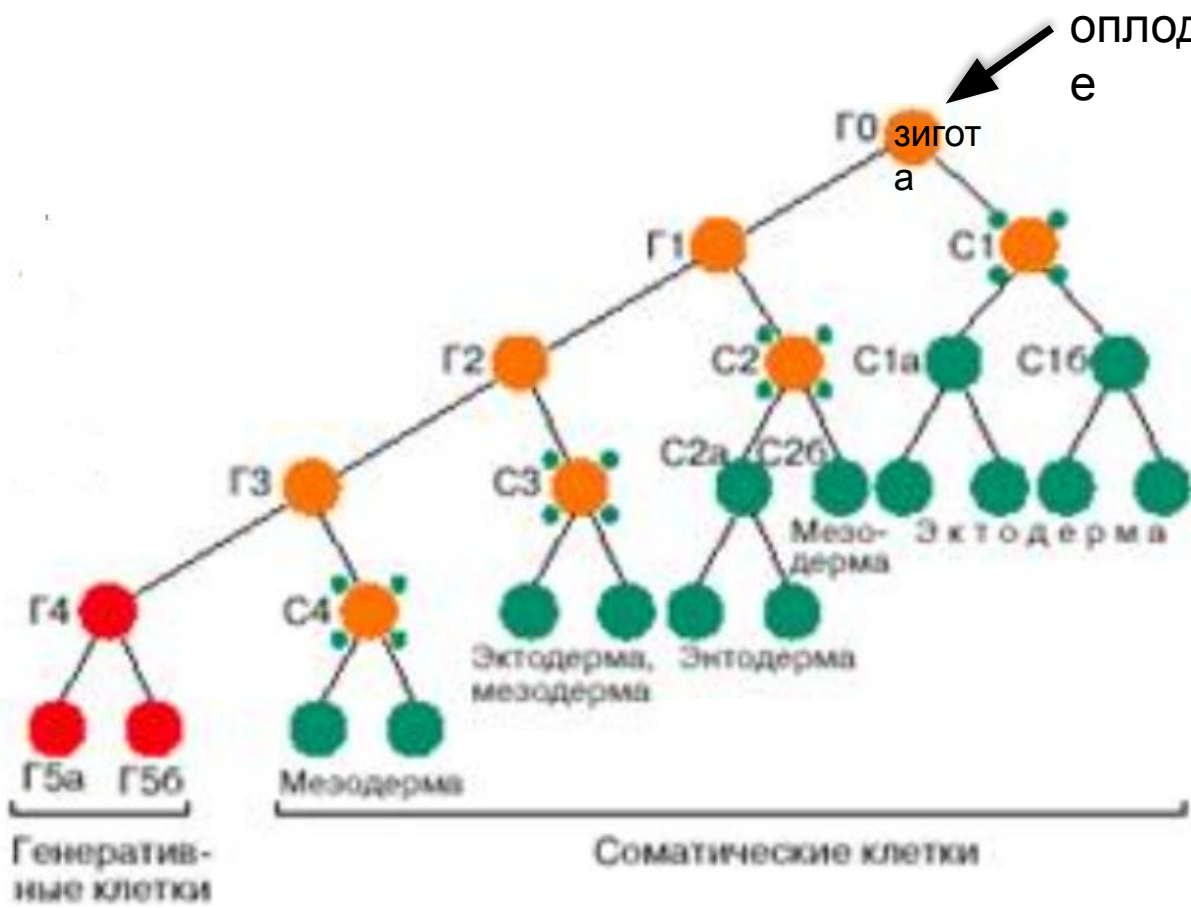


3. Перекрестное воссоединение разорванных хроматид



4. Продукты кроссинговера



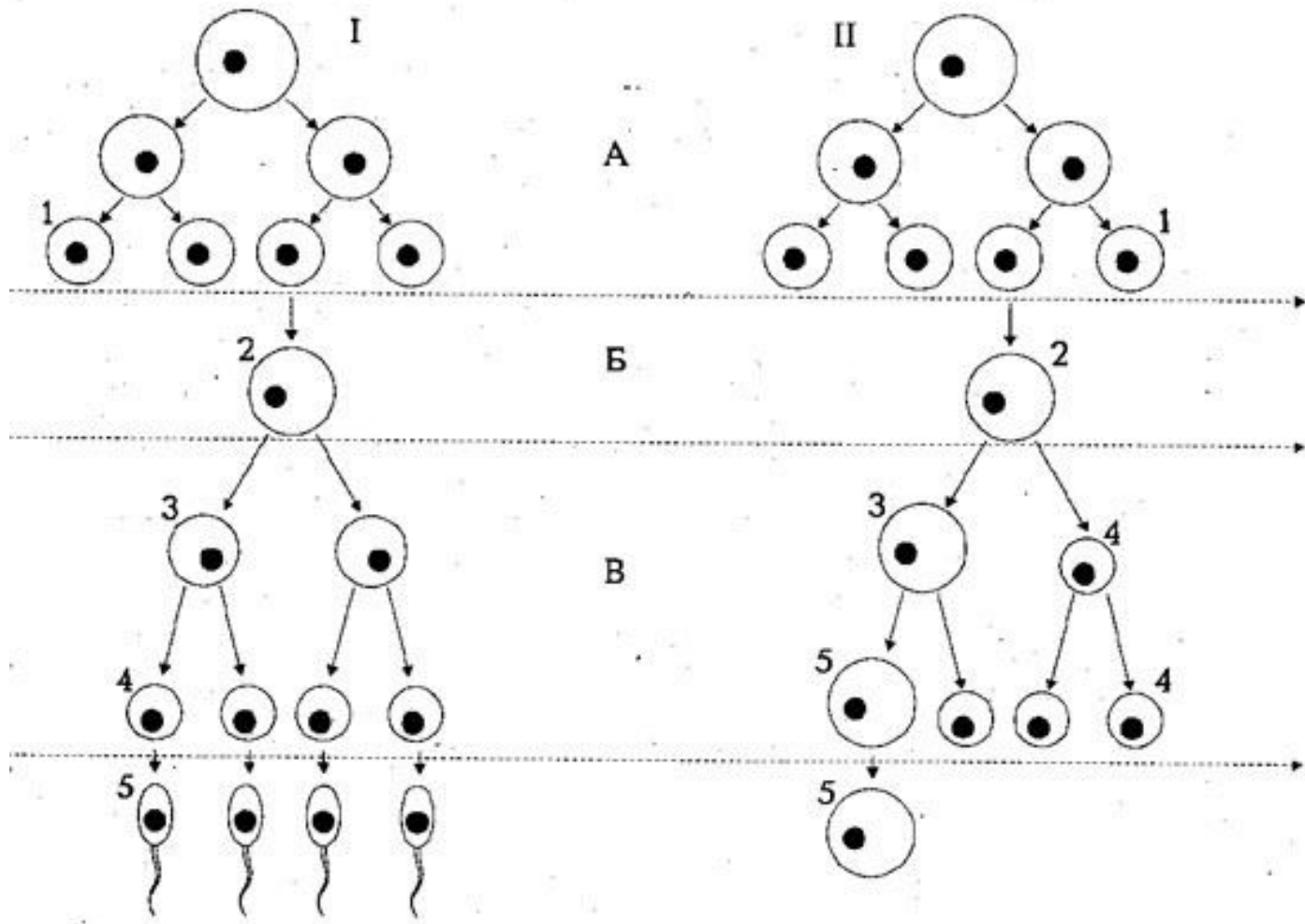


В каждом из нас есть бессмертная линия клеток, которая насчитывает 3.5 млрд лет митозов и мейозов. Это зародышевый путь (G0-G4 на рис.). Именно эти клетки порождают **половые клетки (генеративные) путем мейоза.**

**Соматические** же клетки, составляющие остальные ткани тела, делятся только митозами и имеют диплоидный набор

оплодотворение

Подготовка к образованию половых клеток: I – **сперматогенез**, II – **оогенез**  
 (овогенез; образование яйцеклеток)



**А – зона размножения**  
 сперматогониев и  
 оогониев (митозы)

**Б – зона роста**  
 сперматоцитов и  
 ооцитов **первого**  
**порядка** (ооцит растёт  
 больше, ибо  
 накапливает желток для  
 питания зародыша)

**В – зона созревания**  
 (МЕЙОЗ в два деления);  
 Слева: 3 – сперматоцит  
**второго порядка**; 4, 5 –  
 созревание  
**сперматозоидов.**  
 Справа: 3 – ооцит  
**второго порядка**, 4 –  
**направительные**  
**(редукционные) тельца**  
 (умирающие клетки,  
 уносящие с собой  
лишние хромосомы, но  
 не желток)  
 5 – зрелая **яйцеклетка**,  
 содержащая максимум  
 желтка (...или других  
 пит. веществ не у

У животных эти процессы происходят в **яичниках и семенниках**, у растений – в **архегониях и антеридиях**



# Типы изменчивости

## НЕНАСЛЕДУЕМАЯ

Фенотипическая =  
**модификационная**  
= определенная  
по Дарвину

Каждый ген  
**определяет не жесткое значение признака, но возможности его проявления** в организме среди других признаков, а также условий среды обитания организма

## НАСЛЕДУЕМАЯ

Генотипическая =  
неопределенная  
по Дарвину

### **Комбинативная**

1. Кроссинговер в профазе I мейоза
2. Независимое расхождение гомологичных хромосом в анафазе I мейоза
3. Оплодотворение

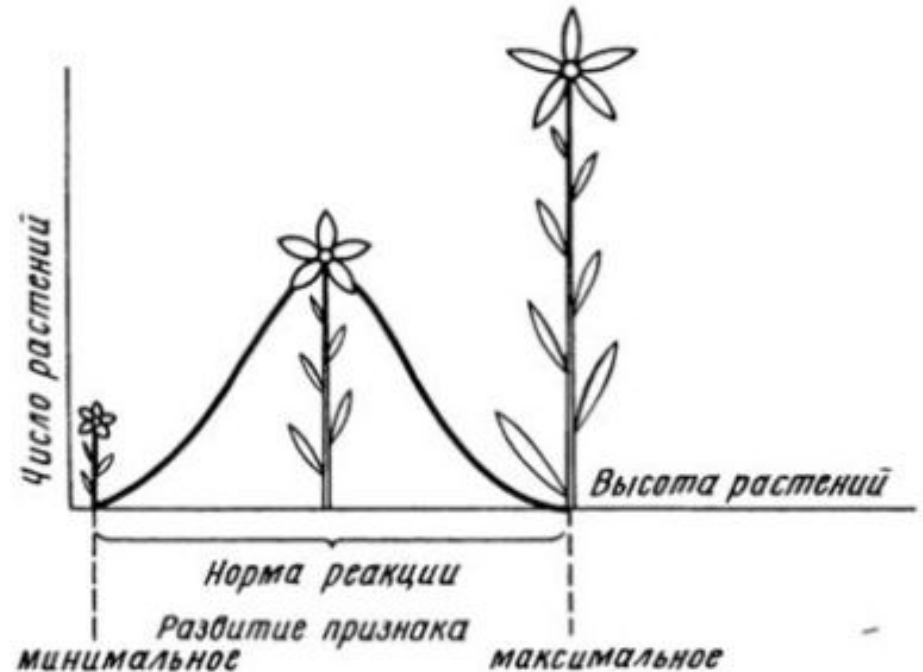
### **Мутационная**

Изменения генотипа, вызванные внешними факторами среды (**мутагенами**) и имеющие **случайные последствия** для организма

# Модификационная изменчивость

Геном признака задаются  
**пределы варьирования этого признака – пределы НОРМЫ РЕАКЦИИ**

**Норма реакции – диапазон, в котором может изменяться фенотип организма по данному признаку в зависимости от условий среды в течение жизни организма**



Т.е. ген задает **ДИАПАЗОН** возможных значений признака, а не одно жесткое значение

Модификационная изменчивость **адекватна**, т.е. всегда **приспосабливает** организм к его

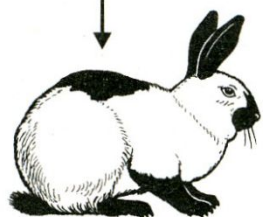


Ламарк считал, что она движет эволюцией (удлинение шеи в течение жизни жирафа)

# Модификационная изменчивость: примеры

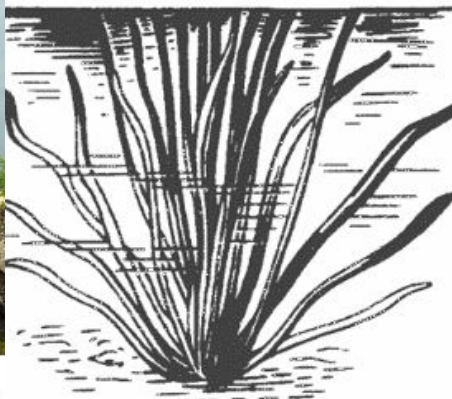


Мерзнущие части чернеют, дабы согреться



Определение	Конкретные изменения признака, возникшие под влиянием факторов внешней среды
Суть явления	Прямое изменение признака
Частота появления	Возникают массово
Направленность	Характеризуются направленностью
Значение	Полезны, имеют приспособительное значение
Могут ли наследоваться	Не наследуются

## РАЗНЫЕ ФОРМЫ КРОНЫ У СОСНЫ



У стрелолиста листья разной формы в зависимости от того, где они находятся

НА ОТКРЫТОМ МЕСТЕ

В ЛЕСУ

НА МЕСТЕ ПОСТОЯННЫХ ВЕТРОВ

# Модификационная изменчивость: примеры



Сезонные изменения признаков в зависимости от требований среды и изменения, опосредованные интеллектом, тоже могут считаться примерами модификационной изменчивости

# Мутационная изменчивость



## Генные (точковые) мутации

Замена, вставка или выпадение одного или нескольких нуклеотидов в цепи ДНК: **материал для ЭВОЛЮЦИИ** вследствие того, что среди таких мутаций относительно мало смертельных: замена одной аминокислоты в белке не всегда приводит к драматическим последствиям, но способна в принципе чуть-чуть улучшить белок

Как мы видели из задач, наиболее опасны вставки и выпадения, а также неравноценные по количеству нуклеотидов замены, ведь тогда происходит **сдвиг рамки считывания кода ДНК**

## Хромосомные мутации

Изменения структуры хромосом, видимые в световой микроскоп:

1. Делеции – выпадения участков
2. Инсерции – вставки
3. Дупликации – повторы участков
4. Инверсии – поворот куска хромосомы на 180 гр.
5. Транслокации – перенос куска на ту же или иную хромосому

Затрагивают много генов, поэтому приводят к тяжелым врожденным патологиям или смертельны

## Геномные мутации

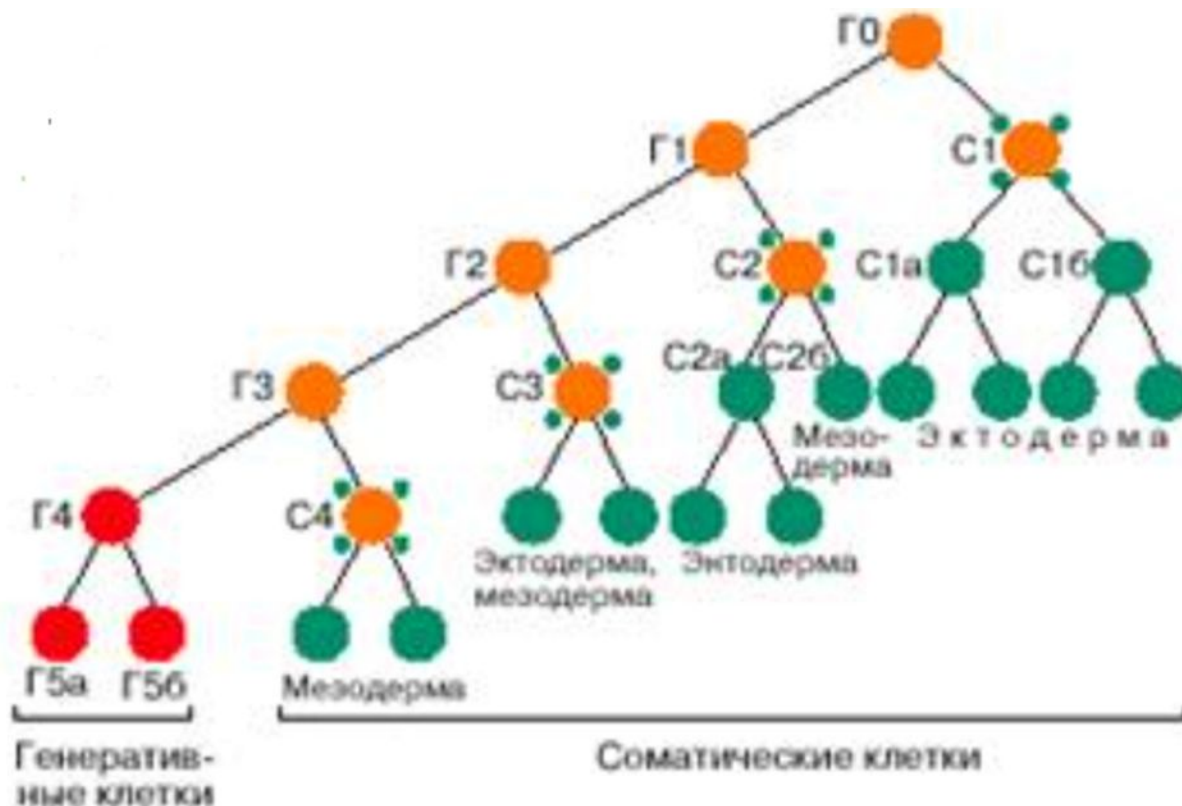
Изменения количества хромосом:

1. Кратные гаплоидному набору – **полиплоидии** (смертельны для животных на эмбриональной стадии, у растений же повышается жизнедеятельность)
2. Некратные гаплоидному набору – **анэуплоидии**:  $(2n+1)$  – трисомия по 21 паре хромосом: **СИНДРОМ ДАУНА**

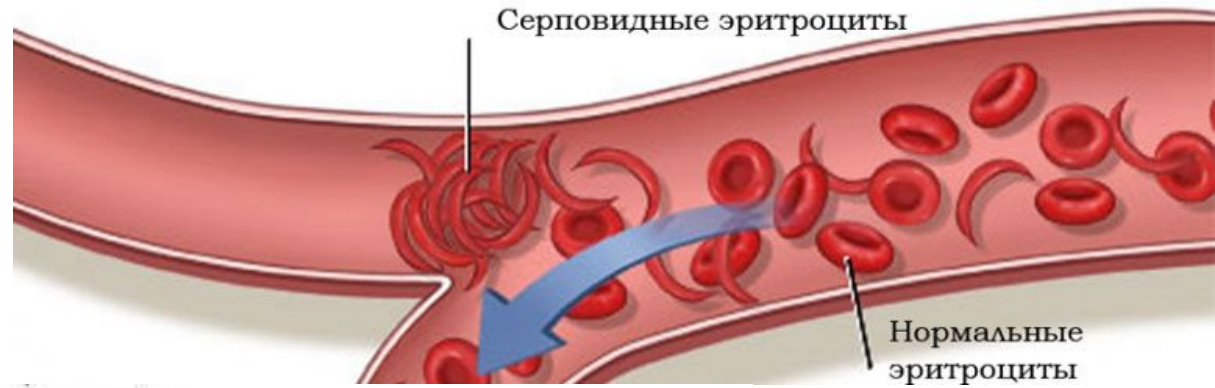


## Причины мутаций – мутагены:

1. Физические (электромагнитное, радиоактивное излучение)
2. Химические (напр. вещества, разрушающие веретено деления -> геномные мутации)
3. Биологические (вирусы)

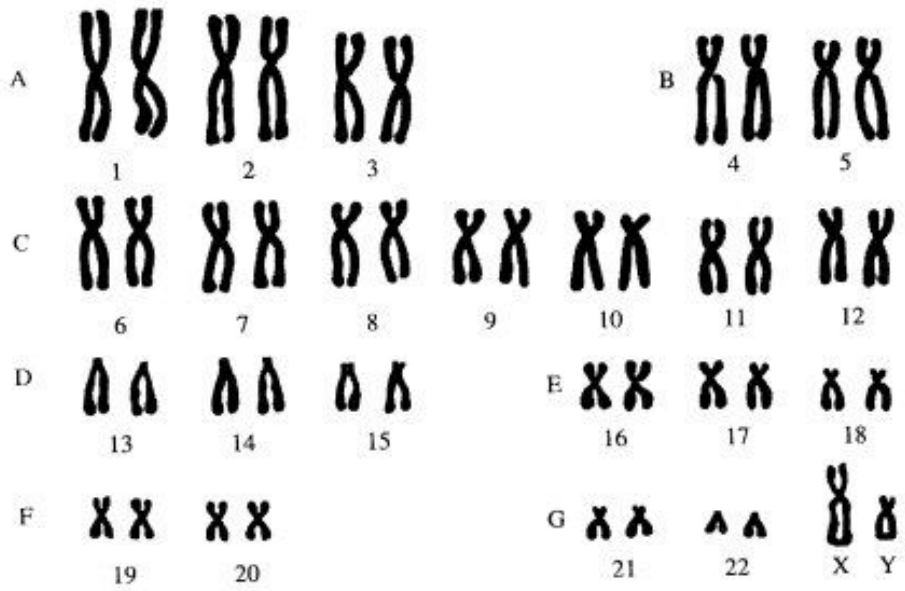


Мутации, происходящие в соматических (неполовых) клетках, могут быть безобидными (родинки), а могут приводить к тяжелым болезням (онкология). Только мутации в половых клетках и клетках зародышевого пути передаются по наследству!



Серповидноклеточная анемия – пример очень неудачной мутации единственного нуклеотида в гене гемоглобина (замена одной а/к : изменившие форму эритроциты склеиваются, приводя к множеству заболеваний самых разных органов)

Явление воздействия одного гена сразу на множество признаков называют **плейотропным действием гена** или просто **плейотропией**)



**Кариотип** – совокупность хромосом в диплоидном наборе (у человека 23 пары **ГОМОЛОГИЧНЫХ** (парных, полученных от двух родителей) хромосом (2n-набор))

Задержка всех видов развития, патологии внутренних органов, ранняя смерть



- одна ладонная складка;  
- искривление мизинца

- "плоское лицо";  
- эпикантус;

аномальное расстояние между первым и вторым пальцами

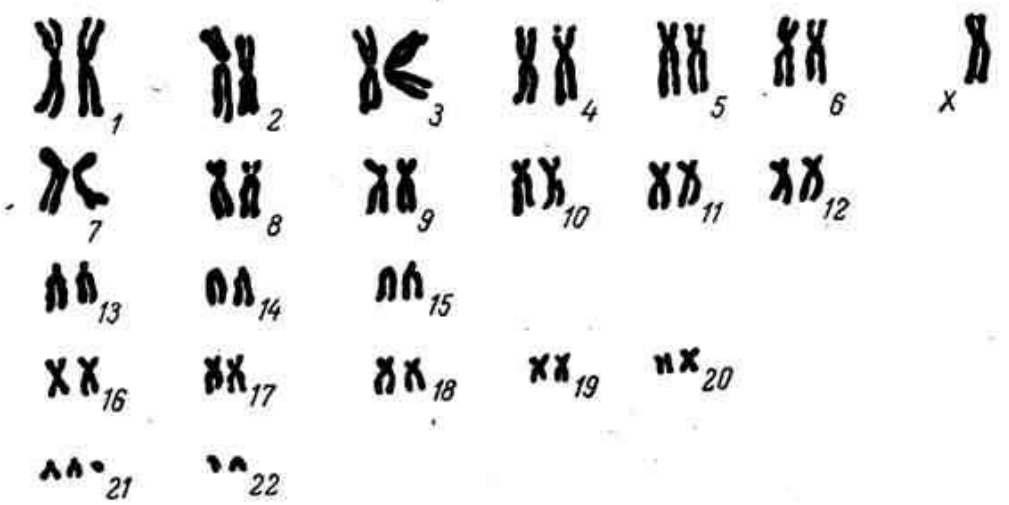


Рис. 145. Кариотип больного синдромом Дауна (трисомия по 21-й хромосоме). (По Бойду.)



# Генетика

Наука о наследственности и изменчивости наследуемых признаков.

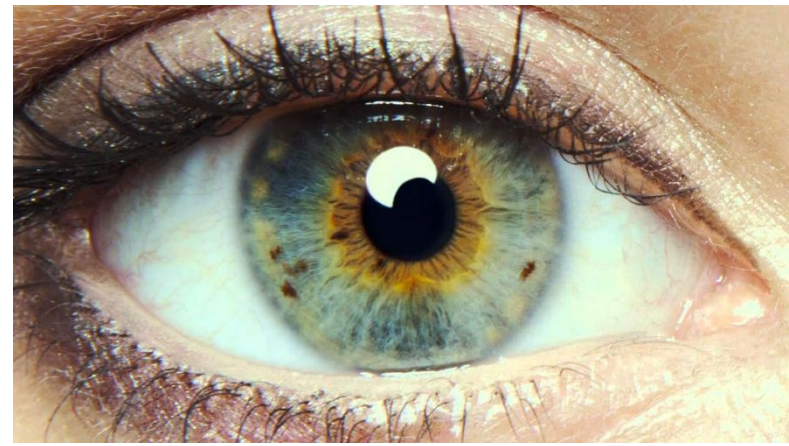
Вспомним: с молекулярнобиологической точки зрения ген – это участок ДНК, в котором закодирована одна полипептидная цепь;

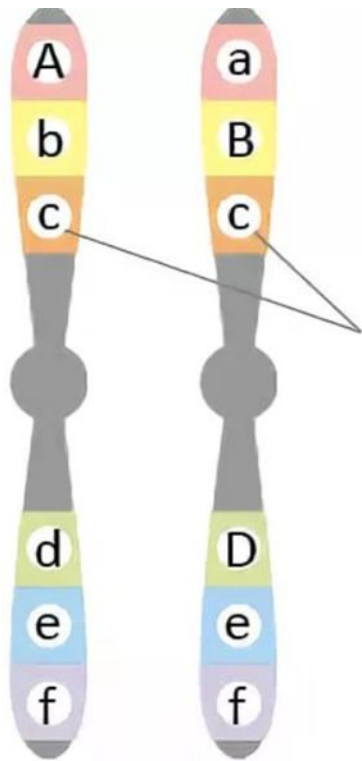
с точки зрения генетики, **ген – это наследуемый задаток, ответственный за развитие одного признака.**

Что такое *признак*? Это такая черта строения организма, которая может различаться у особей, принадлежащих к одному биологическому виду.

Например: цвет глаз – признак с точки зрения генетики, т.к. у разных людей цвет глаз разный.

Итак, фенотип состоит из признаков.





Каждый ген —  
в двух  
экземплярах

Очевидно, что от каждого из родителей зигота получает весь набор генов данного биологического вида в гаплоидном состоянии (геном);

В итоге в зиготе формируется генотип данного индивидуума, т.е. его генетическая конституция, где каждый ген представлен двумя вариантами – аллелями

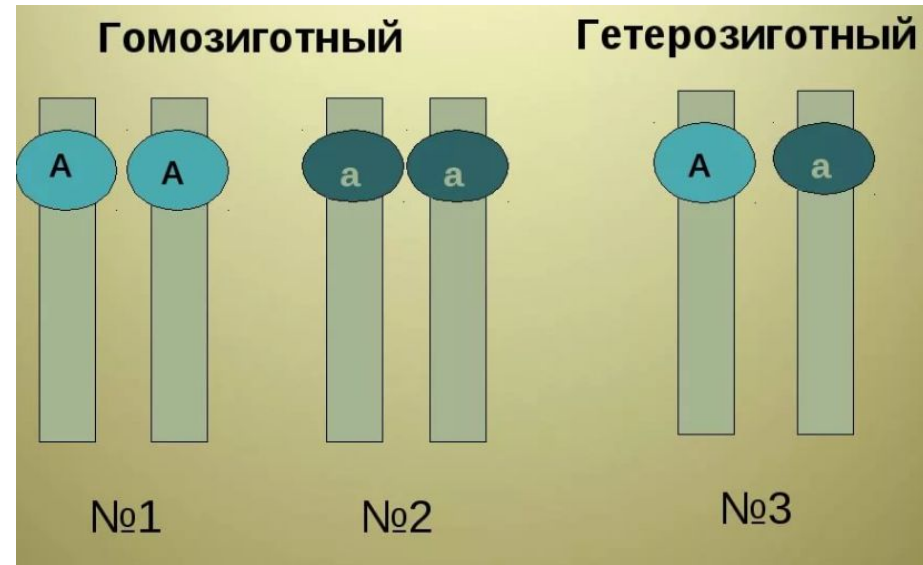
Гомологичные хромосомы одинаково «расчерчены» под гены: например, если ген цвета глаз (A) у материнской хромосомы находится на кончике хромосомного плеча, то у отцовской хромосомы это место (**локус**) то же самое, хотя аллель гена цвета глаз у него иной (a вместо A)



Итак, **аллельные гены занимают одинаковые локусы на**

Кстати, именно поэтому возможен кроссинговер: гомологичные хромосомы в профазе мейоза «обмениваются» A и a (**строго аллельными генами!**), но в итоге ни одна хромосома не остается без гена хоть какого-то цвета глаз. Между неаллельными генами кроссинговер не происходит, это привело бы к фатальным **хромосомным мутациям** (см. слайд 28)

Варианты генотипа по данному признаку (например, признаку цвета глаз: аллель  $A$  кодирует («отвечает за») карие глаза, аллель  $a$  – голубые):



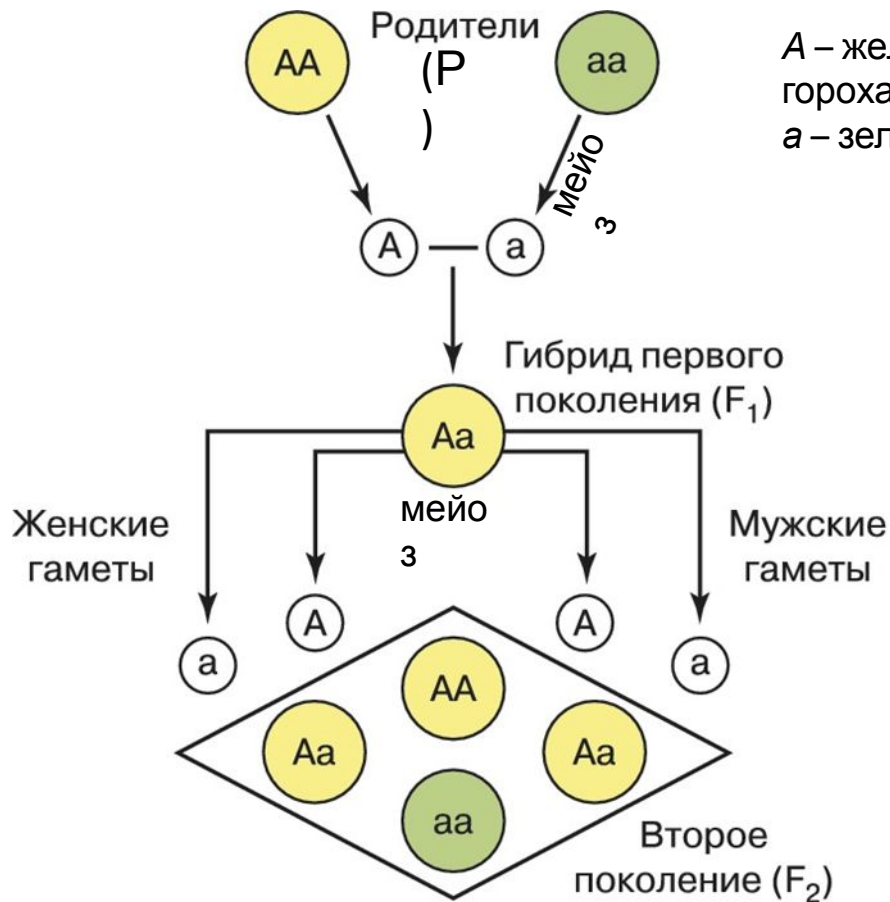
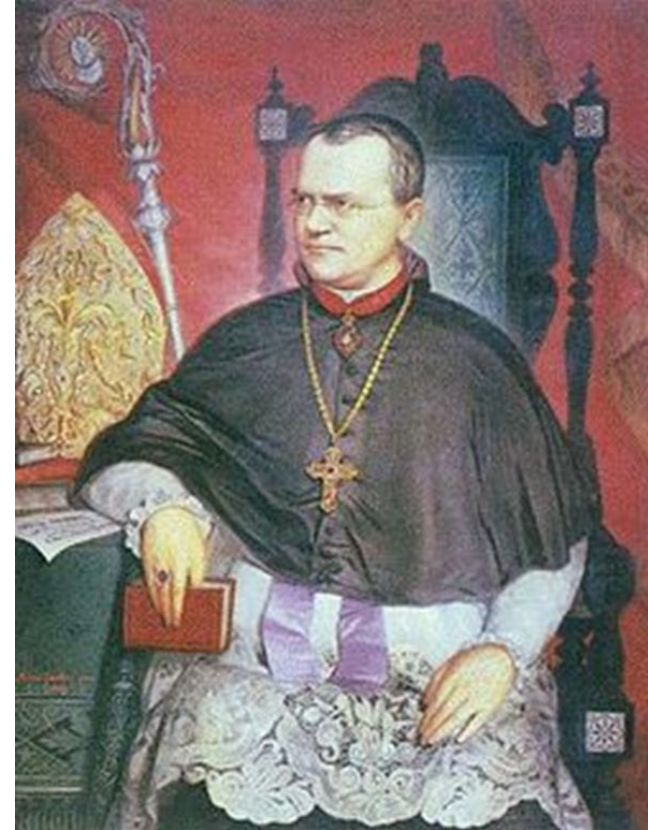
Итак:

**Гомозигота** - это организм, имеющий одинаковые аллели одного гена в гомологичных хромосомах ( $AA$  или  $aa$ ).

**Гетерозигота** – это организм, имеющий разные аллели одного гена в гомологичных хромосомах ( $Aa$ ), то есть несущая альтернативные признаки.

Иногда говорят: организмы различаются не по признаку цвета глаз, а по паре признаков (т.е. голубые-карие). Лучше всё же говорить, что организмы различаются вариантами одного признака.

Грегор Мендель первым стал выяснять принципы наследования признаков, скрещивая горох; он открыл *ген как задаток*, открыл явление аллелизма, хотя ничего не знал о ДНК

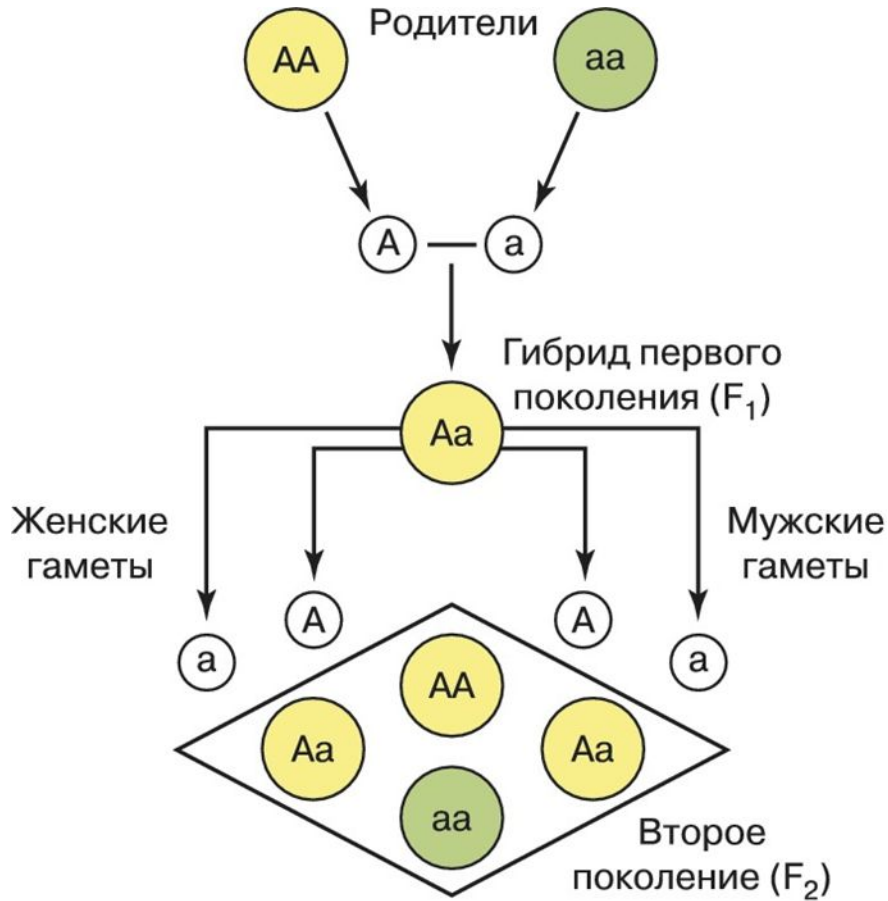


Из этого скрещивания видно, что гетерозиготные по цвету семян гибриды первого поколения **единообразны**: аллель А подавляет фенотипическое проявление аллеля а (доминирует над ним)

**Итак, 1-ый закон Менделя – закон единообразия гибридов первого поколения при скрещивании гомозиготных родителей («чистых**

... С тех пор доминантные аллели обозначают прописными буквами, а **рецессивные** -- строчными





Однако посмотрим на второе поколение (F<sub>2</sub>), которое получилось от скрещивания гетерозигот: благодаря случайному сочетанию гамет мы получили **3 генотипа и 2 фенотипа!**

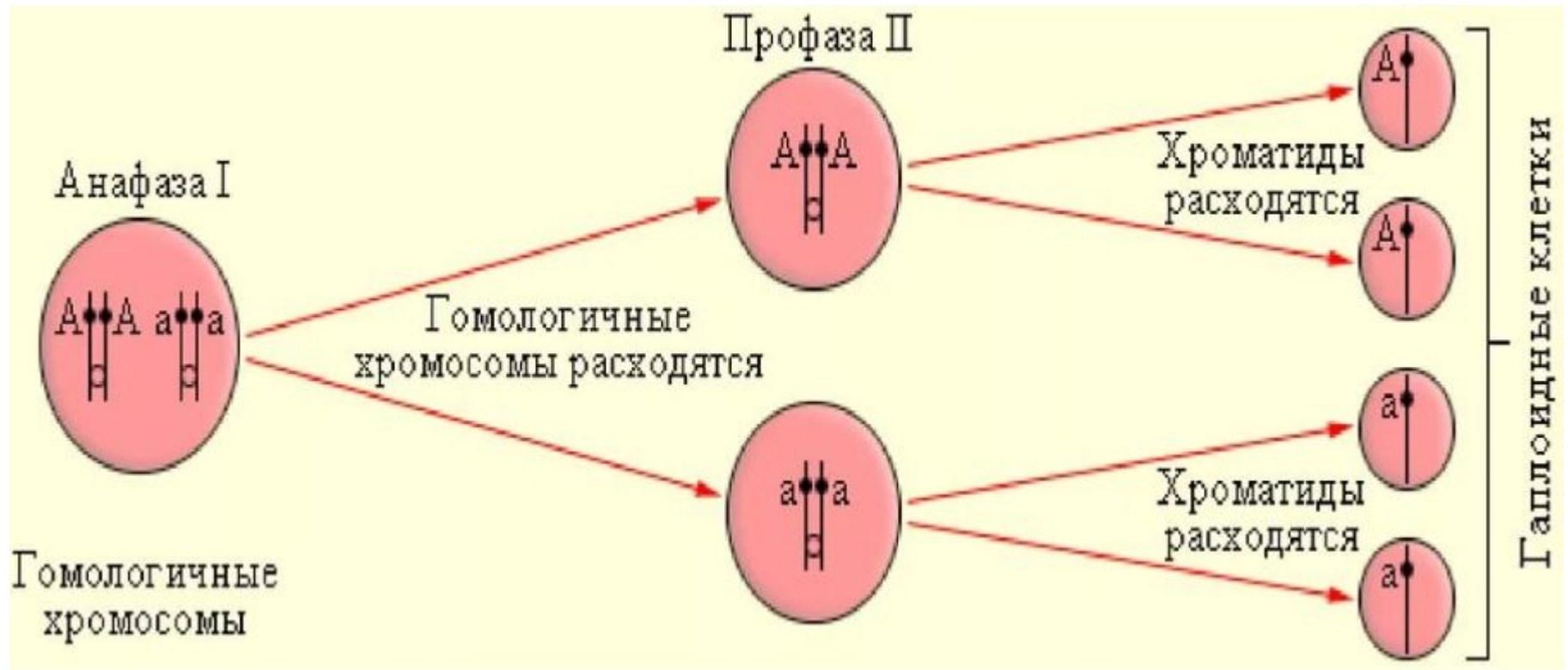
**1 : 2 : 1** – количественное соотношение генотипов (AA:Aa:aa)

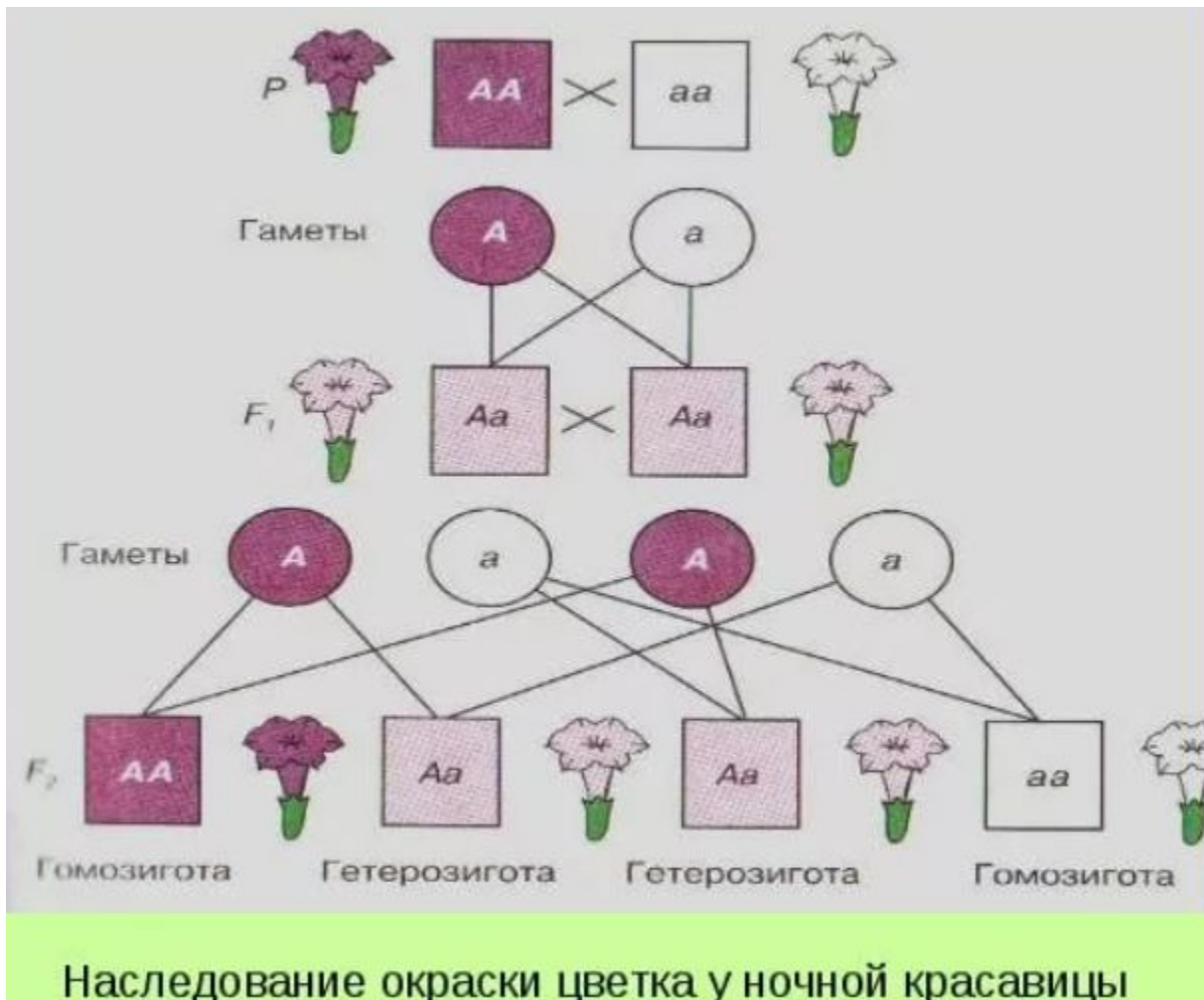
**3 : 1** – количественное соотношение доминантного и рецессивного фенотипов по данному признаку

**Итак, 2-ый закон Менделя – закон расщепления во втором поколении, при скрещивании гетерозигот друг с другом**

Видно, что законы Менделя целиком обеспечиваются *комбинативной изменчивостью*, т.е. мейозом и оплодотворением. Мендель ввел **правило «чистоты гамет»**: каждая гамета несет лишь один аллель каждого гена (поскольку обладает гаплоидным набором хромосом в результате мейоза)

# ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ

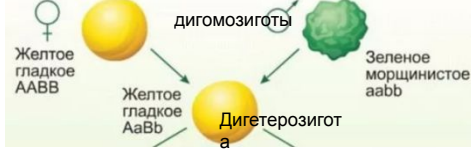




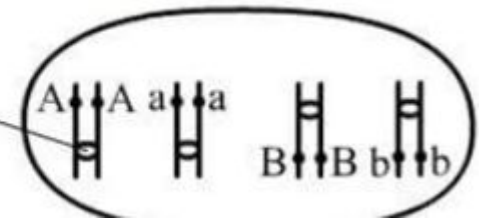
Если аллель  $A$  не полностью подавляет аллель  $a$  (на рисунке слева красный цвет лепестков как бы «разбавляется» белым цветом), то гетерозиготный генотип  $Aa$  в потомстве приобретает собственный уникальный фенотип (розовые лепестки). Это **неполное доминирование: расщепление и по генотипу и по фенотипу одинаковое – 1 : 2 : 1.**

Неполное доминирование – хорошая модель для объяснения биохимического смысла доминирования. В случае окраски лепестков этот смысл прост: с аллеля  $A$  синтезируется красный белок-пигмент, со «сломанного», мутантного  $a$  – не синтезируется ничего. В случае гетерозиготности в лепестках оказывается на 50% меньше красящего пигмента, чем нужно, отсюда розовый цвет лепестков

P



Центромеры



F<sub>1</sub>

Aa Bb

x

Aa Bb

жёлтые, гладкие семена

жёлтые, гладкие семена

G

(гаметы)

	♂ AB	Ab	aB	ab
♀ AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AABb	AAbb	AaBb	Aabb
aB	AaBB	AaBb	aaBB	aaBb
ab	AaBb	Aabb	aaBb	aabb

F<sub>2</sub>

(решетка Пеннета)

A – желтые семена гороха

a – зелёные семена

B – гладкие семена

b – морщинистые семена

Все предыдущие скрещивания были **моногибридными**, т.е. скрещиваниями лишь по одному признаку (одной паре признаков). Теперь – **дигибридное скрещивание**: рассматриваются сразу два признака – *цвет и форма* семян гороха (гены A и B располагаются на разных хромосомах – см. рис. справа вверху)

Расщепление в F<sub>2</sub>: **9 : 3 : 3 : 1 по фенотипу**

A\_B\_

A\_bb

aaB\_

aabb



Как узнать число гамет генотипа AaVvCCXx ?

$2^n$ , где  $n$  – количество генов **в гетерозиготном состоянии**

$2^3 = 8$  типов гамет

**ДЛЯ ТОГО, ЧТОБЫ ТРЕТИЙ ЗАКОН МЕНДЕЛЯ И ДАННОЕ ПРАВИЛО БЫЛИ ВЕРНЫ, НУЖНО, ЧТОБЫ РАЗНЫЕ ГЕНЫ РАСПОЛАГАЛИСЬ НЕ В ОДНОЙ, А В РАЗНЫХ ХРОМОСОМАХ**

# ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ



Независимое расхождение хромосом в анафазе I мейоза – один из трёх механизмов комбинативной изменчивости (см слайд 24)

♀ \ ♂	ABC	AbC	ABc	aBC	abC	aBc	Abc	abc
ABC	AABBCC	AABbCC	AABBcC	AaBBCC	AaBbCC	AaBBcC	AABbCc	AaBbCc
AbC	AABbCC	<b>AAbbCC</b>	AABbCc	AaBbCC	<b>AabbCC</b>	AaBbCc	<b>AabbCc</b>	<b>AabbCc</b>
ABc	AABBcC	AABbCc	<b>AABBcc</b>	AaBBcC	AaBbCc	<b>AaBBcc</b>	<b>AABbcc</b>	<b>AaBbcc</b>
aBC	AaBBCC	AaBbCC	AaBBcC	<b>aaBBCC</b>	<b>aaBbCC</b>	<b>aaBBcC</b>	AaBbCc	<b>aaBbCc</b>
abC	AaBbCC	<b>AabbCC</b>	AaBbCc	<b>aaBbCC</b>	<b>aabbCC</b>	<b>aaBbCc</b>	<b>AabbCc</b>	<b>aabbCc</b>
aBc	AaBBcC	AaBbCc	<b>AaBBcc</b>	<b>aaBBcC</b>	<b>aaBbCc</b>	<b>aaBBcc</b>	<b>AaBbcc</b>	<b>aaBbcc</b>
Abc	AABbCc	<b>AAbbCc</b>	<b>AABbcc</b>	AaBbCc	<b>AabbCc</b>	<b>AaBbcc</b>	<b>Aabbcc</b>	<b>Aabbcc</b>
abc	AaBbCc	<b>AabbCc</b>	<b>AaBbcc</b>	<b>aaBbCc</b>	<b>aabbCc</b>	<b>aaBbcc</b>	<b>Aabbcc</b>	<b>aabbcc</b>

А вот тригибридное скрещивание...

Понятно, что согласно закону сокращенного умножения:  $(a + b)^2 = a^2 + 2ab + b^2$

$$9 : 3 : 3 : 1 = (3+1)^2$$

$$27 : 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1$$

$$(a + b)^3 = a^3 + 3a^2b + 3ab^2 + b^3$$

**Итак, 3-ий закон Менделя (для ди- и полигибридного скрещивания):**  
**наследование и расщепление по всем парам признаков происходит**  
**НЕЗАВИСИМО друг от друга** («накладывается» друг на друга,  
 перемножается друг на друга, возводится в степень)

## Как оформлять и решать типичные задачи?

**Задача.** У человека полидактилия (шестипалость) и карий цвет глаз – доминантные признаки. Определите вероятность рождения пятипалого голубоглазого ребенка, от брака шестипалого голубоглазого мужчины (мать которого пятипалая и с голубыми глазами) и пятипалой голубоглазой женщины.

**Дано:**

Ген	Признак
A	полидактилия
a	пятипалость
B	карий цвет глаз
b	голубой цвет глаз

**Генотипы родителей:**

P	♂ <u>AaVv</u>	x	♀ <u>aavv</u>	Все же, в отличие от этого примера, мать надо писать вначале, а потом уж отца
	полидакт.,		пятпал.,	
	карий цвет		голубой цвет	
гаметы	AV Av aV av		av	

F1	AaVv;	Aavv;	aaVv;	aavv
	полидакт.,	полидакт.,	пятипал.,	пятипал.,
	карий цвет	голуб. ц.	карий ц.	голуб. ц.
	25%	25%	25%	25%

Ответ: вероятность рождения в данной семье пятипалого ребенка с голубыми глазами равна 25%.

1. В «Дано» выписать аллели и кодируемые ими признаки
2. Написать в схеме скрещивания всё, что известно о генотипах и фенотипах родителей (нижние подчеркивания вместо неизвестных аллелей)
3. Оставить строчку для гамет
4. Выписать в F1 всё, что известно о потомках (в столбики). По потомкам восстановить неизвестные аллели родителей и вписать их вместо подчеркиваний
5. Заполнить строчку гамет родителей

Предположим, у нас имеется горох с желтыми гладкими семенами. Как узнать его генотип? Очевидно:  $B\_$

Но гомозиготен он или нет, и по обоим ли генам?

Проанализируем этот генотип путем анализирующего скрещивания, т.е. скрещивания с полным рецессивом  $aabb$ .

Тогда все гаметы загадочного генотипа полностью проявятся в потомстве и помогут определить его точно:

**P** ♀ **AABB** x ♂ **aabb**  
**G** **AB, AB**      **ab, ab**  
**F1** **AaBb, AaBb, AaBb, AaBb**  
    **Единообразие гибридов**

**P** ♀ **AaBb** x ♂ **aabb**  
**G** **AB, Ab, aB, ab**      **ab**  
**F1** **AaBb, Aabb, aaBb, aabb**  
    **Расщепление 1:1:1:1**

Задание: каким будет потомство, если анализируемый генотип гетерозиготен лишь по одному из генов,  $A$  или  $B$ ?



## Теория для решения задач на ГРУППЫ КРОВИ

Группа крови и резус-фактор — аутосомные, не сцепленные признаки. Группа крови контролируется тремя аллелями одного гена —  $I^0$ ,  $I^A$ ,  $I^B$ . Аллели  $I^A$  и  $I^B$  доминируют над аллелем  $I^0$ . Первую группу (0) определяют рецессивные гены  $I^0$ , вторую группу (A) определяет доминантный аллель  $I^A$ , третью группу (B) — доминантный аллель  $I^B$ , а четвертую (AB) — оба аллеля  $I^A I^B$ . Положительный резус-фактор ( $Rh^+$ ) доминирует над отрицательным ( $rh^-$ ).

Наличие трех и более аллелей одного гена в генофонде популяции (хотя в организме лишь два аллеля) — **множественный аллелизм**

Образование нового состояния признака (IV группа) «сотрудничеством» аллелей A и B — **кодоминирование**

Группа крови	Генотип организма
I	$I^0 I^0$
II	$I^A I^A$ $I^A I^0$
III	$I^B I^B$ $I^B I^0$
IV	$I^A I^B$

Кариотип человека делится на **половые хромосомы** (XY у мужчин, XX у женщин) и все остальные хромосомы – **аутосомы**.

Таким образом, у человека мужской пол – гетерогаметный (гамета содержит X либо Y), а женский – гомогаметный. У птиц и бабочек – наоборот! У некоторых видов Y-хромосома вообще может отсутствовать.

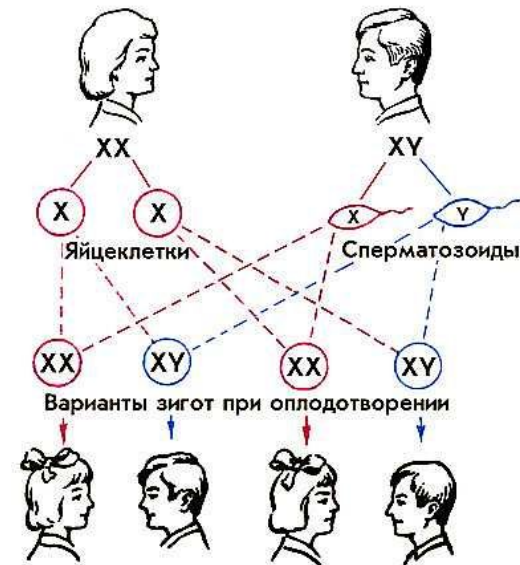
В Y-хромосоме есть единственный ген, переключающий развитие организма по мужскому типу (при этом гены, определяющие конкретные мужские признаки, разбросаны по всем аутосомам!)

Геномные мутации:

X0 – женщина с патологиями (синдром Шерешевского-Тёрнера)

XXY, XXXY, XXXXY – мужчины с патологиями (синдром Кляйнфельтера)

XXX – женщины с патологиями



мальчиков и девочек  
всегда поровну!



## ГЕНЫ, НАХОДЯЩИЕСЯ В X-ХРОМОСОМЕ, НАЗЫВАЮТСЯ **СЦЕПЛЕННЫМИ С ПОЛОМ**

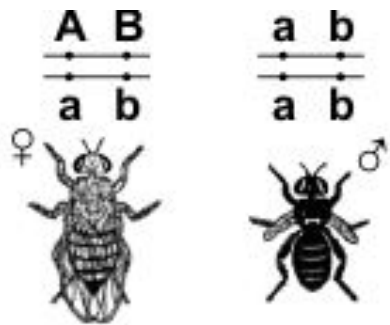
Для решения задач важно, что **Y-хромосома почти не содержит генов**; это значит, что по генам половых хромосом мужчина не может быть гомозиготным или гетерозиготным: в нём **только один** аллель каждого гена X-хромосомы!

Часто бывает, что наследственное заболевание (гемофилия, дальтонизм) вызывается «сломанным», рецессивным аллелем какого-то гена. В таком случае женщина может быть **носителем** болезни (хотя она здорова;  $Aa$ ), а вот мужчина либо болен либо вообще не имеет аллеля (его генотип  $A$  либо  $a$ ).

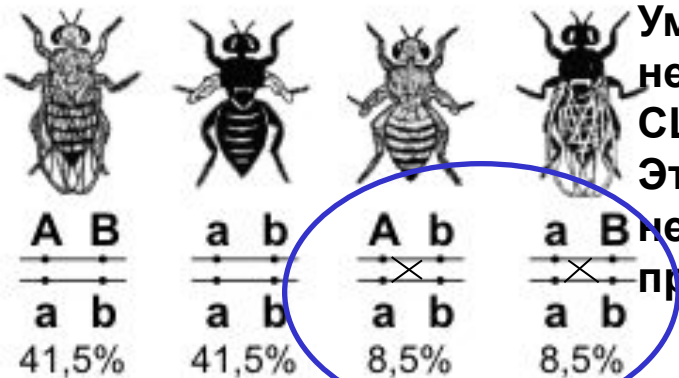


Дигибридное скрещивание гетерозиготной по какому-то аутосомному гену женщины, носителя рецессивной болезни с больным мужчиной, гомозиготным по аутосомному гену

Менделю повезло, что гены гороха, наследование которых он изучал, оказались в разных хромосомах. Но ведь каждая хромосома содержит сотни генов!



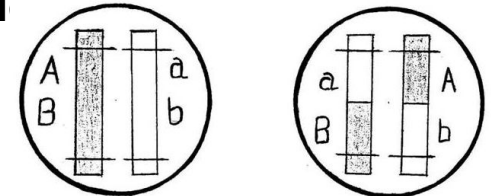
На рис. слева, если бы гены *A* и *B* располагались в разных парах гомологичных хромосом, самка образовала бы 4 типа гамет поровну, и соотношение фенотипов F1 было бы 1:1:1:1.



Уменьшенная частота (или вообще отсутствие) потомков некоторых фенотипических классов говорит о **СЦЕПЛЕНИИ** генов в одной хромосоме.

Этих потомков (и типов гамет *Ab* и *aB* родителей) вообще не должно быть, однако в данном случае в мейозе произошел кроссинговер (неполн

Кроссоверные особи

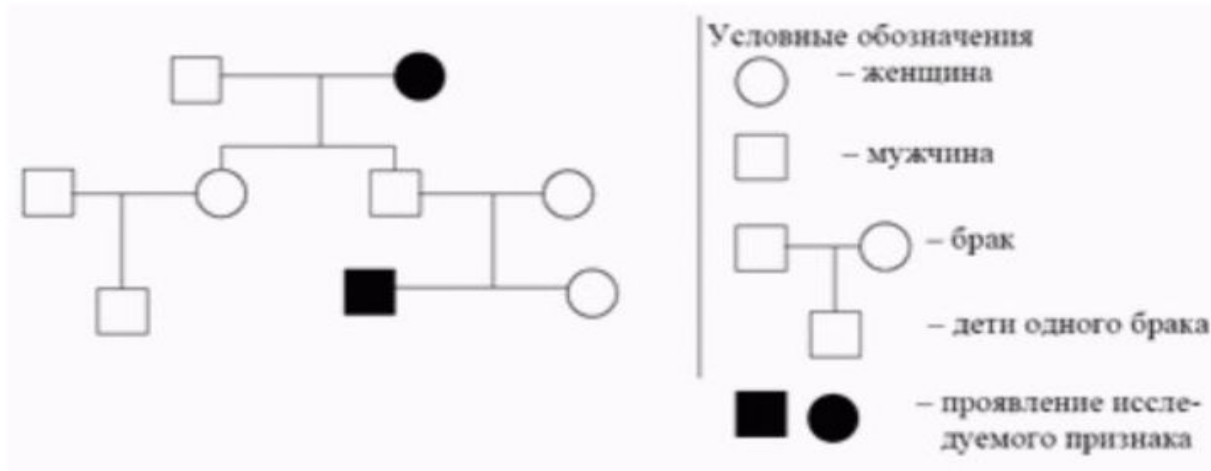


Итак,  
**хромосомная теория Т. Моргана** (работал на мухах дрозофилах):

- Гены расположены в хромосомах в определённой линейной последовательности.
- Гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно, образуя **группу сцепления**; число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом и постоянно для каждого вида организмов.
- Сцепление генов может нарушаться в процессе **кроссинговера**; это приводит к образованию рекомбинантных хромосом.
- Частота кроссинговера является функцией расстояния между генами; чем больше расстояние, тем больше величина кроссинговера (**прямая зависимость**).

На рис расстояние между генами на **хромосоме 17 морганид (сантиморганов)**; т.е. 17 сотых долей длины хромосомы). Таким образом Морган **картировал** хромосомы (определял порядок генов на хромосоме)

## Решение задач на РОДОСЛОВНЫЕ (генеалогические древа)



пробанд – это исходное лицо, для которого начинают строить древо предков

1. Исследуемый признак (болезнь) доминантен или рецессивен?

Доминантен – если встречается в каждом поколении

2. Сцеплен он или не сцеплен с полом?

2.1 Доминантен, болеет больше женщин. **Предполагаем, что сцеплен.**

2.2. Доминантен, болеют все поровну. Предполагаем, что не сцеплен.

2.3 Доминантен, болеет больше мужчин. **ТОЧНО НЕ СЦЕПЛЕН**

2.4 Рецессивен, болеет больше женщин. **ТОЧНО НЕ СЦЕПЛЕН**

2.5 Рецессивен, болеют поровну. Предполагаем, что не сцеплен

2.6 Рецессивен, болеет больше мужчин. **Предполагаем, что сцеплен.**

Далее проставляем генотипы у всех людей. Если что-то не стыкуется, меняем предположение о сцепленности на противоположное.

## Методы генетики человека:

1. Метод анализа родословных
2. Цитогенетический (анализ кариотипа и его нарушений – хромосомных и геномных мутаций – под световым микроскопом на стадии метафазной пластинки)
3. Биохимический или молекулярнобиологический метод (анализ ДНК на наличие генных мутаций)
4. Близнецовый метод (**однояйцевые близнецы – природные клоны**, ибо развиваются из одной зиготы; они всегда одного пола и максимально похожи. Исследуя их организмы и судьбы, может делать выводы о том, что сильнее предопределяет нашу жизнь – генотип или среда).

Довольно устаревший метод скрещиваний с человеком не проводится из соображений гуманности

# ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

**1.Комплементарное взаимодействие.** Для образования признака необходимо более одного гена. Взаимодействие, «сотрудничество» генов при создании признака

**2.Эпистаз.** Подавление одним геном другого гена

**3.Полимерное взаимодействие.** За признак (чаще всего количественные: цвет кожи, яйценоскость кур, молочность и мясистость скота) может отвечать сразу много генов; причем чем больше в этой системе генов доминантных аллелей, тем более выражено доминантное проявление признака, и наоборот

**4.Плейотропия.** Множественное действие (на разные признаки) одного гена

