



Генетика

Почему мы похожи на своих родителей?

Что такое генетика?

- Генетика - относительно молодая наука. Официальной датой ее рождения считается 1900г., когда Г. де Фриз в Голландии, К. Корренс в Германии и Э.Чермак в Австрии независимо друг от друга "переоткрыли" законы наследования признаков, установленные Г. Менделем еще в 1865 году. Генетика изучает два фундаментальных свойства живых организмов: наследственность и изменчивость



Грегор Иоганн Мендель родился 22 июня 1822 года в семье крестьянина в небольшой деревушке Хинчинцы на территории современной Чехии, а тогда - Австрийской империи.

В 1843 году Мендель поступил послушником в *Августинский монастырь в Брюнне (ныне Брно)*.

В 1851 году настоятель отправил его изучать естественные науки в **Венский университет**.

6 января 1884 года отца Грегора (Иоганна Менделя) не стало. Он похоронен в родном Брюнне. Слава как ученого пришла к Менделю уже после смерти.

Опыты Менделя

- Опыты Менделя были тщательно продуманы. Свои исследования он начал с изучения закономерностей наследования всего лишь одной **пары альтернативных признаков**.
- **Моногибридным** называют скрещивание, при котором анализируется наследование одной пары альтернативных признаков.
- Классическим примером моногибридного скрещивания является скрещивание сортов гороха с желтыми и зелеными семенами. При скрещивании растения с желтыми и зелеными семенами, все потомки имели **желтые семена**.

Мендель провел скрещивание:

P: Сорт гороха с желтыми
 семенами



×

Сорт гороха с зелеными
 семенами



F₁:



В первом поколении
были только растения с
желтыми семенами!

Правило единообразия

«В моногибридном скрещивании первое поколение потомков является *единообразным*».

Проявляющийся в первом поколении вариант признака называется *доминантным*, а тот, который «пропадает» - *рецессивным*.

Признак: окраска семян

*Доминантное проявление: **желтые** семена*

*Рецессивное проявление: **зеленые** семена*

*Моногибридное скрещивание: скрещивание особей, различающихся по **одной** паре признаков*

При скрещивании гибридов первого поколения друг с другом, Мендель обнаружил, что в потомстве появляется *расщепление*:

F_1 :



×



F_2 :

$\frac{3}{4}$




6022

$\frac{1}{4}$



2001

Три четверти семян имели доминантное проявление признака, а четверть семян – рецессивное.



Мендель предложил следующую гипотезу для объяснения этих результатов (гипотеза чистоты гамет):

1. Каждое проявление признака определяется *наследственными факторами*.
2. Половые клетки содержат только один наследственный фактор, то есть они "чисты" (не содержат второго наследственного фактора).
3. Наследственные факторы при образовании гибридов не смешиваются, а сохраняются в неизменном виде.

Первый закон Менделя (правило единообразия и *правило расщепления*)

При моногибридном скрещивании гомозиготных особей, гибриды первого поколения единообразны и обладают доминантными признаками. При скрещивании гибридов первого поколения между собой во втором поколении наблюдается расщепление признаков в соотношении 3:1 (3/4 особей имеют доминантные признаки, 1/4 особей - рецессивные признаки)

Объяснение:

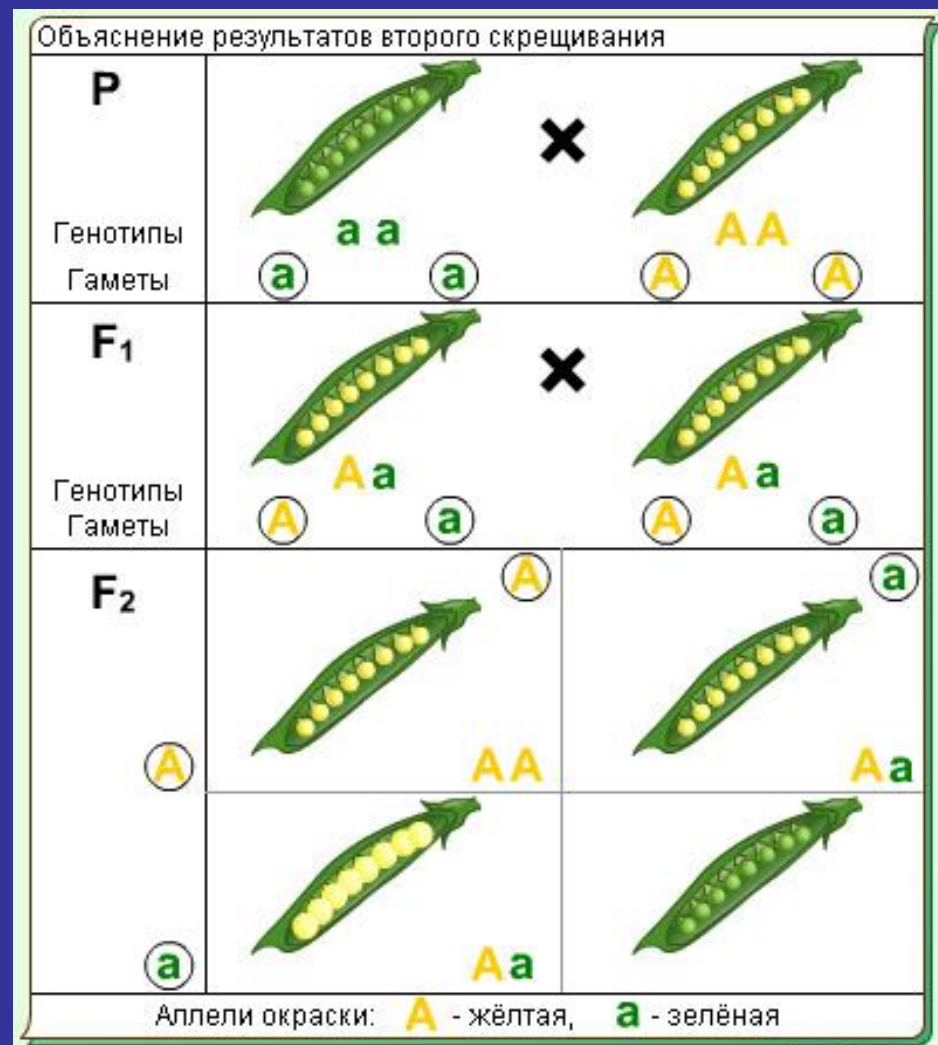
Генотип: набор наследственных факторов данного организма

Фенотип: набор проявлений различных признаков организма

Аллели: варианты проявления признака (бывают доминантные и рецессивные)

Гомозигота: организм с одинаковыми аллелями по данному признаку

Гетерозигота: организм с разными аллелями по данному признаку. В гетерозиготе фенотипически проявляется доминантный аллель



Задачи по 1 закону Г.Менделя.

- Задача 1. У человека ген полидактилии (многопалости) доминирует над нормальным строением кисти. У жены кисть нормальная, муж гетерозиготен по гену полидактилии. Определите вероятность рождения в этой семье многопалого ребенка.
- Задача 2. У норки коричневая окраска меха доминирует над голубой. Скрестили коричневую самку с самцом голубой окраски. Среди потомства два щенка коричневых и один голубой. Чистопородна ли самка?

Решение задач.

1. PP aa X Aa
 норма многопалый
Гаметы a a A a
F₁ aa Aa Aa aa
 н м\п м\п н

Ответ: 50% - вероятность рождения многопалого ребенка.

2. PP Aa X aa
 коричневая голубая
Гаметы A a a a
F₁ AA AA aa
 кор кор гол

Ответ: нет, самка гетерозиготна.

Состояния гена.

1. Доминантный

2. Рецессивный

относительные состояния

3. Множественный аллелизм (в результате мутаций возникает не два, а три и более состояний гена).

4. Кодоминирование (взаимодействие аллельных генов при определении признака – группы крови человека).

5. Неполное доминирование (один аллельный ген не до конца подавляет действие второго гена).

6. Сверхдоминирование (явление, при котором доминантный признак проявляется сильнее у гетерозиготы, чем у доминантной гомозиготы).

Задачи.

Задача 3. Одна из пород кур отличается укороченными ногами (такие куры не разрывают огородов). Этот признак – доминирующий. Управляющий им ген вызывает одновременно и укорочение клюва. При этом у гомозиготных цыплят клюв так мал, что они не в состоянии пробить яичную скорлупу и гибнут, не вылупившись из яйца. В инкубаторе хозяйства, разводящего только коротконогих кур, получено 3000 цыплят. Сколько среди них коротконогих?

Задача 4. В медицине имеет большое значение различие между четырьмя группами человеческой крови. Группа крови является наследственным признаком, зависящим от одного гена. Ген этот имеет не две, а три аллели, обозначаемые символами А, В, О. Лица с генотипом ОО имеют первую группу крови, с генотипами АА или АО – вторую, ВВ или ВО – третью, АВ – четвертую (мы можем сказать, что аллели А и В доминируют над аллелью О, тогда как друг друга они не подавляют). Какие группы крови возможны у детей, если у их матери – вторая группа крови, а у отца – первая?

Анализирующее скрещивание.

Для установления генотипа особей, которые не различаются по фенотипу

Промежуточное наследование признака.

Задача 5. Растения красноплодной земляники при скрещивании между собой всегда дают потомство с красными ягодами, а растения белоплодной земляники – с белыми ягодами. В результате скрещивания обоих сортов друг с другом получаются розовые ягоды. Какое потомство возникает при скрещивании между собой гибридных растений земляники с розовыми ягодами? Какое потомство получится, если опылить красноплодную землянику пыльцой гибридной земляники с розовыми ягодами?

Самостоятельная работа

Вариант 1

1. **Генетика** – наука о наследственности и изменчивости.
Наследственность – способность организма передавать признаки по наследству.

2. А – 5 Б – 3
В – 1 Г – 8
Д – 7 Е – 9
Ж – 4 З – 6
И – 2

Вариант 2

1. **Гибрид** – потомок от скрещивания.
Изменчивость - способность организма приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития.

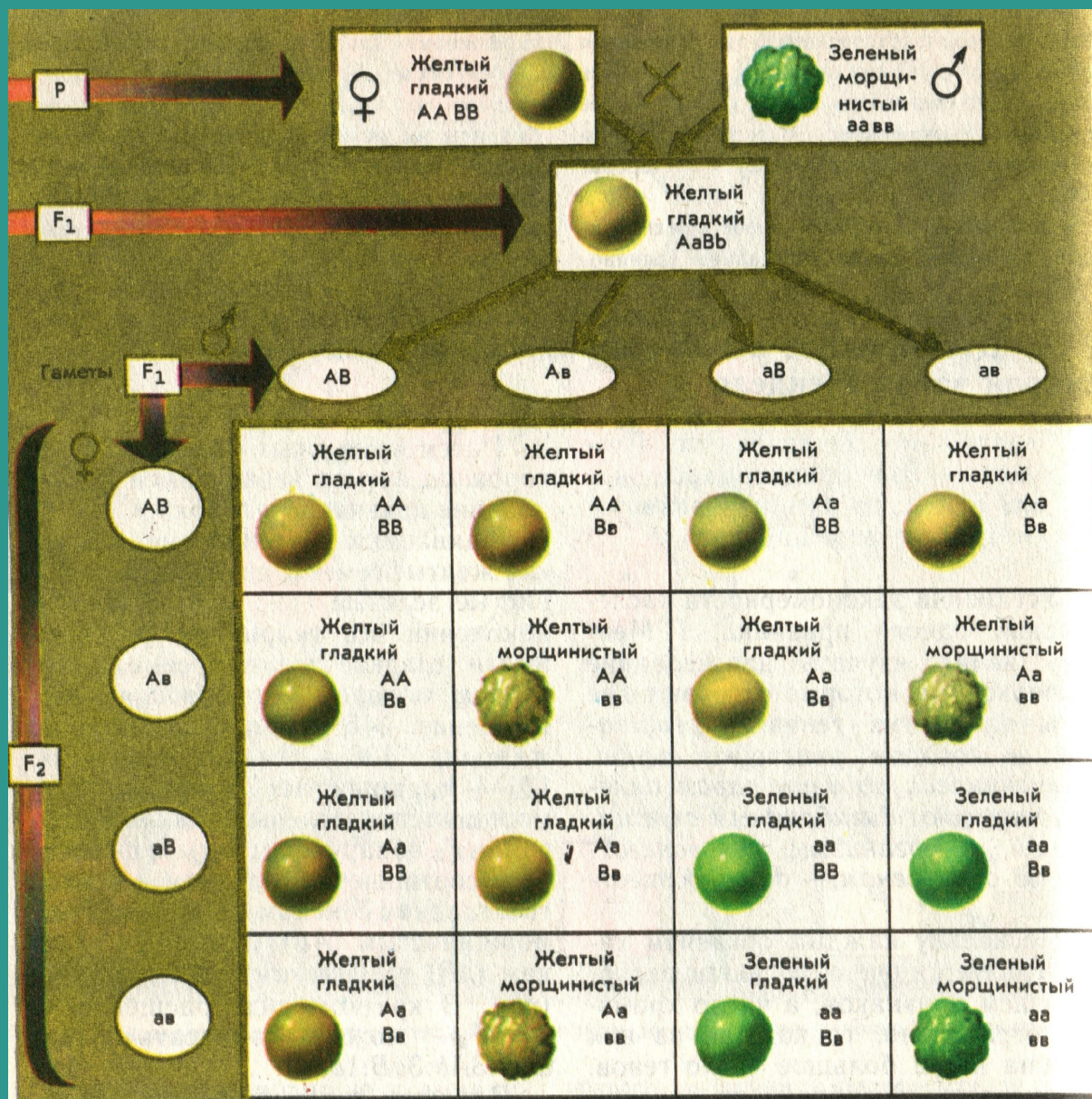
2. А – 9 Б – 6
В – 5 Г – 1
Д – 2 Е – 8
Ж -3 З – 4
И – 7

Дигибридное скрещивание

Расщепление

9:3:3:1

Признаки наследуются независимо друг от друга.



Второй закон Менделя

(закон независимого распределения)

А) Каждое проявление одного признака может сочетаться с любым проявлением другого признака.

Б) При дигибридном скрещивании гены и признаки, за которые эти гены отвечают, наследуются независимо друг от друга.

Задачи на 2 закон Г.Менделя

ВАРИАНТ 1

ВАРИАНТ 2

ЗАДАЧА 1.

- У кроликов черная окраска меха доминирует над белой. Рецессивным признаком является гладкий мех. Какое потомство будет получено при скрещивании черного мохнатого кролика, гетерозиготного по обоим признакам, с черной гладкой крольчихой, гетерозиготной по первому признаку.

ЗАДАЧА 2.

- При скрещивании черного петуха без хохла с бурой хохлатой курицей все потомство оказалось черным и хохлатым. Определите генотипы родителей и потомства. Какие признаки являются доминантными? Какой процент бурых без хохла цыплят получится в результате скрещивания гибридов во втором поколении?

ЗАДАЧА 1.

- Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек и мать с прямыми волосами и веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Каковы генотипы родителей и детей.

ЗАДАЧА 2.

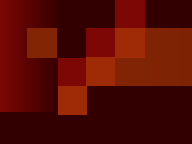
- Растение тыквы с белыми дисковидными плодами, скрещенное с растением, имеющим белые шаровидные плоды, дало потомство с белыми дисковидными плодами, с белыми шаровидными, с желтыми дисковидными и с желтыми шаровидными плодами в соотношении 3 : 3 : 1 : 1. Определите генотипы родителей.

Задачи на дом

- Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родилось двое детей: кареглазый левша и голубоглазый правша. Определите вероятность рождения в этой семье голубоглазых детей, владеющих преимущественно левой рукой.
- Какое потомство получится при скрещивании чистопородного комолого (безрогого) черного быка с красными рогатыми коровами? Каким окажется следующее поколение, полученное от скрещивания этих гибридов между собой, если известно, что комолость доминирует над рогатостью, а черная масть – над красной, причем гены обоих признаков находятся в разных парах хромосом?
- У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, цвет карих глаз над голубым. Какое потомство можно ожидать от брака близорукого кареглазого мужчины с голубоглазой не близорукой женщиной? Известно, что у мужчины отец был голубоглазым, не близоруким. Ответ проиллюстрируйте составлением решетки Пеннета.
- В семье, где родители хорошо слышали и имели: один - гладкие волосы, а другой - вьющиеся, родился глухой ребенок с гладкими волосами. Второй их ребенок хорошо слышал и имел вьющиеся волосы. Каковы возможные генотипы всех членов семьи, если известно, что ген вьющихся волос доминирует над гладкими, а нормального слуха над глухотой. Гены не сцеплены. Ответ проиллюстрируйте составлением решетки Пеннета.

Менделю повезло!

- Что было бы, если бы Грегор Мендель выбрал бы не настолько удачный объект?
- Что могло ему помешать?
- В какой ситуации он не смог бы открыть свои законы?



Трудности, которых Мендель
избежал, пришлось на долю
другого исследователя...■



Томас Гент Морган родился 25 сентября 1866 года в Лексингтоне, штат Кентукки.

С 1911 года Морган и его соратники начали публиковать серию работ, в которых экспериментально, на основе многочисленных опытов с *дрозофилами*, доказывалось, что гены - это материальные частицы, определяющие наследственную изменчивость, и что их носителями служат хромосомы клеточного ядра. Тогда и была сформулирована в основных чертах хромосомная теория наследственности, подтвердившая и подкрепившая законы, открытые Менделем.

Умер Морган 4 декабря 1945 года.



С легкой руки Моргана дрозофилами начали заниматься очень многие генетические лаборатории мира.

Морган и его коллеги обратили внимание на то, что есть соответствия между событиями, происходящими при мейозе и оплодотворении, и гипотезами Менделя

<i>Мейоз и оплодотворение</i>	<i>Гипотезы Менделя</i>
Диплоидные клетки содержат <i>пары</i> гомологичных хромосом	Признаки контролируются <i>парами</i> факторов
Гомологичные хромосомы <i>расходятся</i> во время мейоза	Парные факторы <i>разделяются</i> при образовании гамет
В каждую гамету попадает <i>одна</i> из гомологичных хромосом	Каждая гамета получает <i>один</i> из пары факторов
Только <i>ядро</i> мужской гаметы сливается с ядром яйцеклетки	Факторы передаются из поколения в поколение как <i>дискретные единицы</i>
При оплодотворении пары гомологичных хромосом восстанавливаются; каждая гамета (мужская или женская) вносит <i>одну</i> из гомологичных хромосом	Каждый организм наследует по <i>одному</i> фактору от каждой из родительских особей

Так начала формулироваться *хромосомная теория наследственности*

Согласно этой теории, каждая пара факторов локализована в паре гомологичных хромосом, причем каждая хромосома несет по одному фактору.

Поскольку число признаков у любого организма во много раз больше числа его хромосом, видимых в микроскоп (у человека, например, хромосом 46, то есть 23 гомологичные пары), каждая хромосома должна содержать множество таких факторов

В 1909 г. Иогансен заменил термин **фактор**, означавший элементарную единицу наследственности, термином **ген**.

Альтернативные формы гена, определяющие его проявление в фенотипе, называли **аллелями**.

Гены располагаются в хромосомах линейно (один за другим в строгом порядке), и при этом, каждому гену присуще определенное место – **локус**.

Но в этом случае, гены, находящиеся в одной хромосоме должны наследоваться только вместе и никак иначе! Они должны быть **сцеплены**

Морган решил скрестить дигетерозиготных мух с **серыми телами** и **длинными крыльями** с **чернотелыми мухами** с **зачаточными крыльями** (дигомозигота).

Морган предполагал наличие двух возможных вариантов: полное сцепление (**расщепление 1:1**) и полное отсутствие сцепления (**расщепление 1:1:1:1**)

А Если все четыре аллеля находятся в разных парах хромосом:

Фенотипы участников анализирующего скрещивания: Серое тело, длинные крылья (гетерозиготы) × Черное тело, зачаточные крылья (гомозиготы)

Генотипы участников анализирующего скрещивания (2n): GgLl × ggll

Мейоз

Гаметы (n) (обозначены ♂ и ♀)

Случайное оплодотворение (по решетке Пеннета)

	♂	GL	Gl	gL	gl
♀		GL	Gl	gL	gl
	gl	GL	Gl	gL	gl

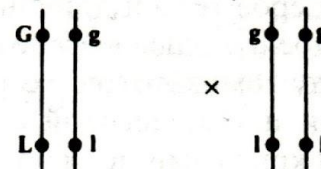
Фенотипы потомков (2n) (указаны в каждой клетке)

Фенотипы потомков: 1 серое тело, длинные крылья; 1 серое тело, зачаточные крылья; 1 черное тело, длинные крылья; 1 черное тело, зачаточные крылья

Б Если четыре аллеля находятся в одной паре хромосом:

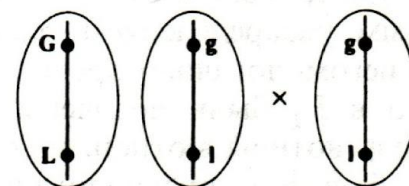
Фенотипы участников анализирующего скрещивания: Серое тело, длинные крылья (гетерозиготы) × Черное тело, зачаточные крылья (гомозиготы)

Генотипы участников анализирующего скрещивания (2n)



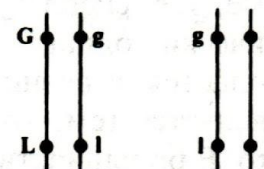
Мейоз

Гаметы (n)



Случайное оплодотворение

Генотипы потомков (2n)



Фенотипы потомков

1 серое тело, длинные крылья : 1 черное тело, зачаточные крылья



Но все оказалось несколько
сложнее...■

Морган провел такое скрещивание несколько раз и ни разу не получил ни один из предсказанных результатов. Всякий раз он получал следующее:

41,5% - серое тело, длинные крылья
(генотип **GgLI**)

41.5% - черное тело, зачаточные крылья
(генотип **ggll**)

8,5% - серое тело, зачаточные крылья
(генотип **Ggll**)

8,5% - черное тело, длинные крылья
(генотип **ggLI**)

Это рекомбинанты!

На основании этого Морган сделал следующие выводы:

1. Изучаемые гены находятся в хромосомах
2. Оба гена находятся в одной хромосоме, то есть, они сцеплены
3. Аллели каждого гена расположены в гомологичных хромосомах
4. Во время мейоза между гомологичными хромосомами происходил обмен генами

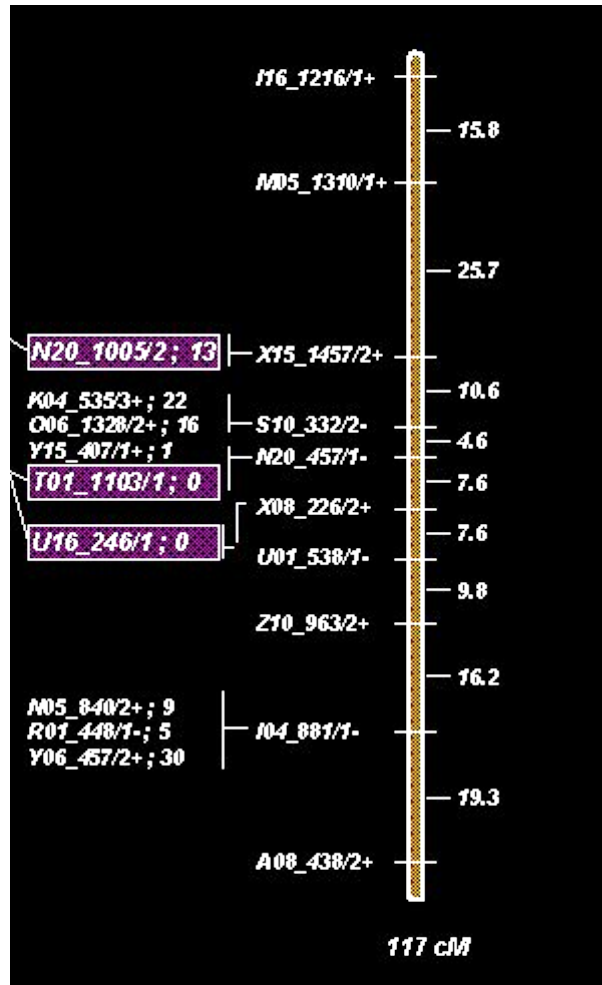
Так был открыт кроссинговер..

Напомню основные постулаты
теории наследственности:

хромосомной

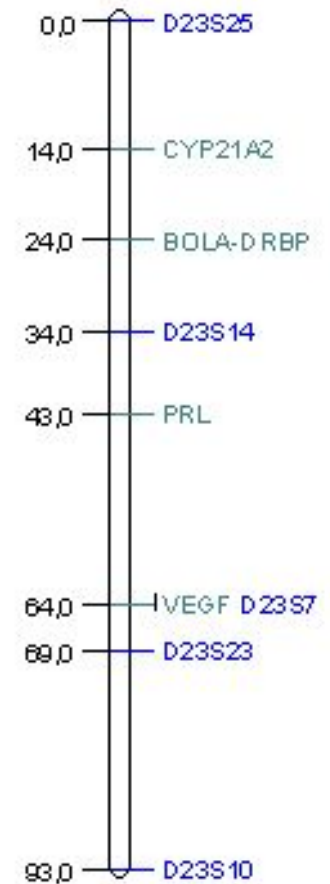
1. Гены располагаются в хромосомах; различные хромосомы содержат неодинаковое число генов, причем набор генов каждой из негомологичных хромосом уникален;
2. Каждый ген имеет определенное место (локус) в хромосоме; в идентичных локусах гомологичных хромосом находятся аллельные гены;
3. Гены расположены в хромосомах в 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;
4. Сцепление генов может нарушаться в процессе кроссинговера; Частота кроссинговера зависит от расстояния между генами: чем больше расстояние, тем больше процент кроссинговера (прямая зависимость);
5. Каждый вид имеет характерный только для него набор хромосом - кариотип.

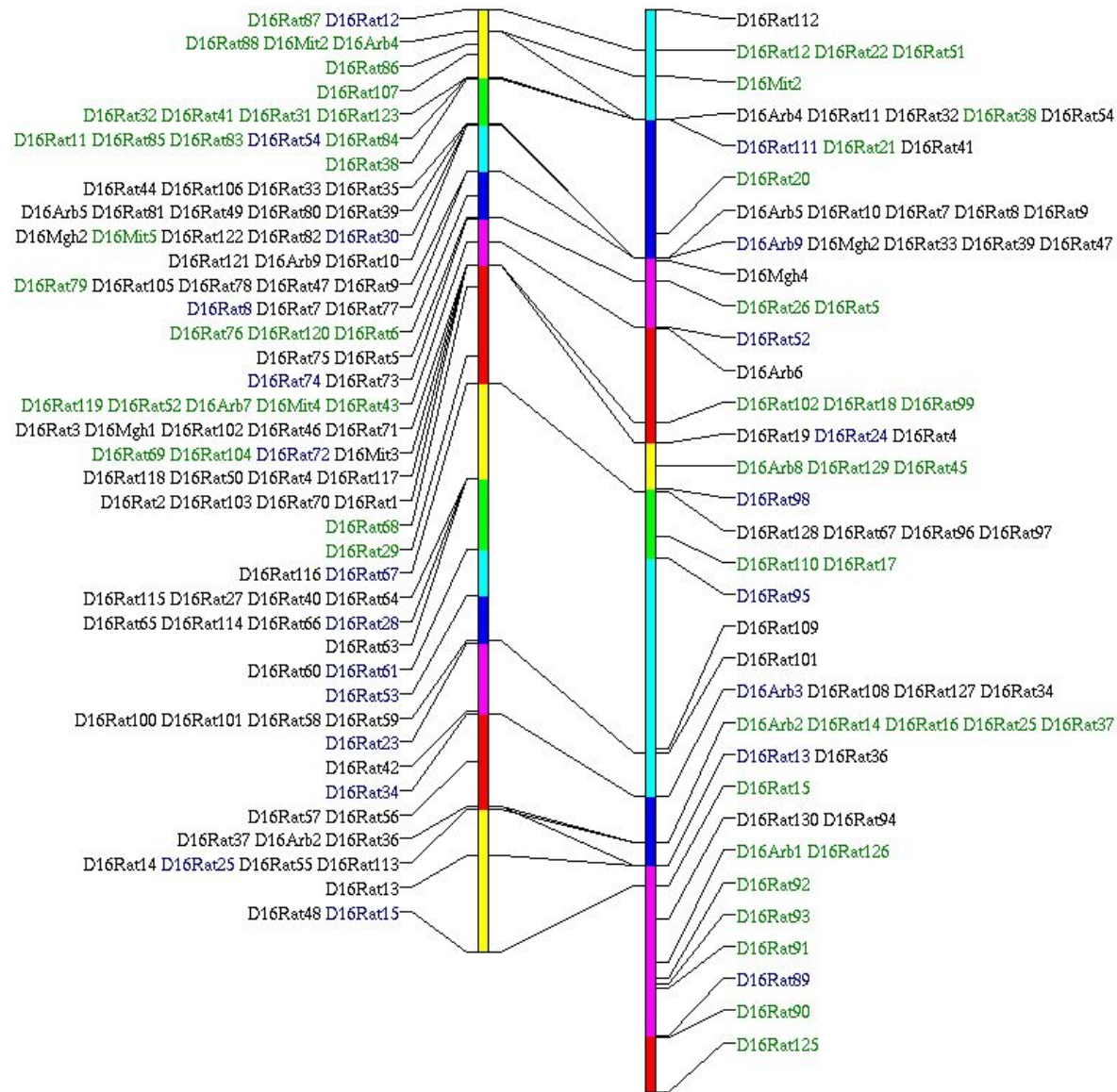
Что значит линейно?



Хромосома эвкалипта...

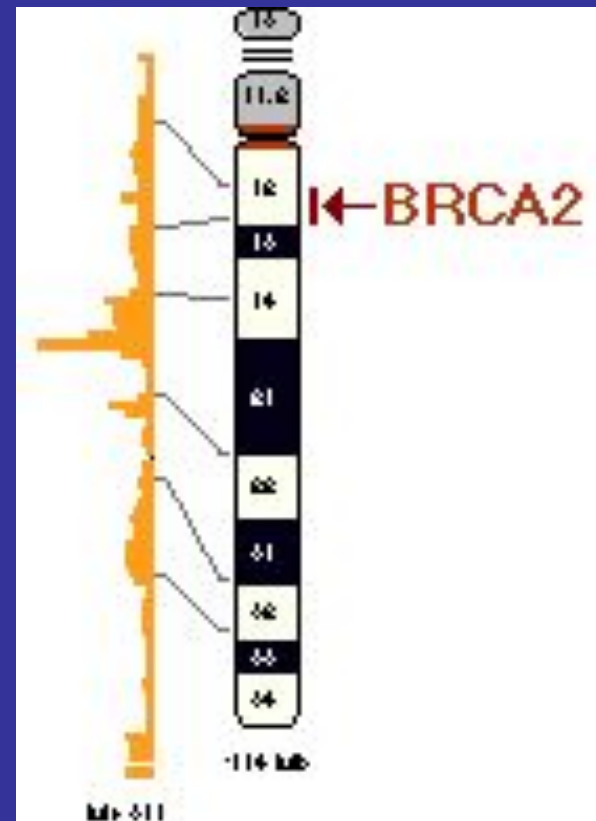
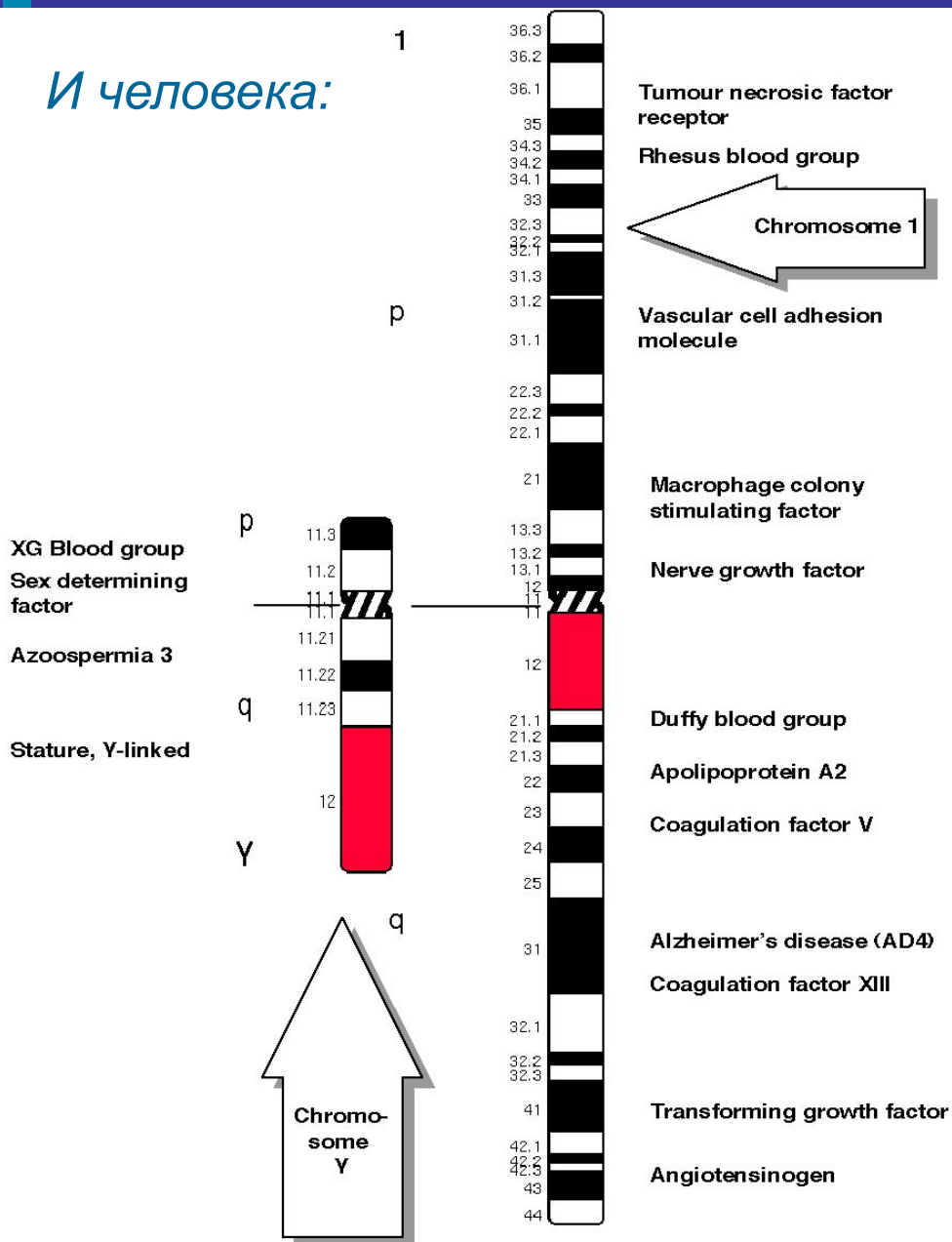
...коровы



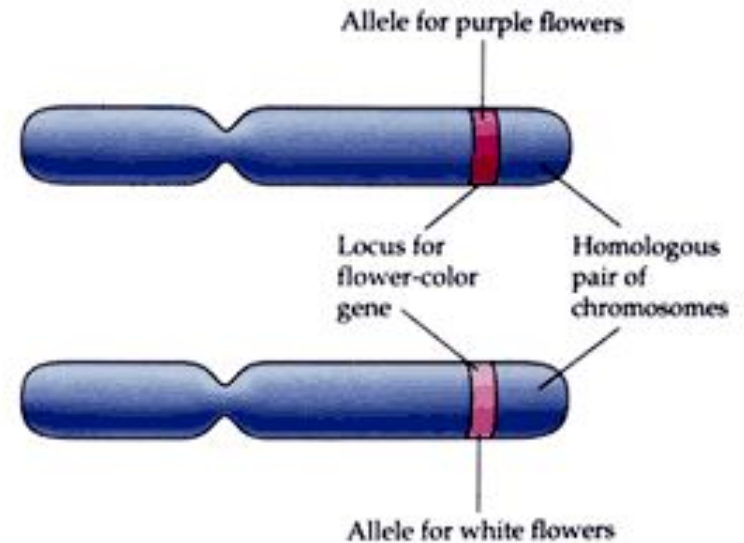
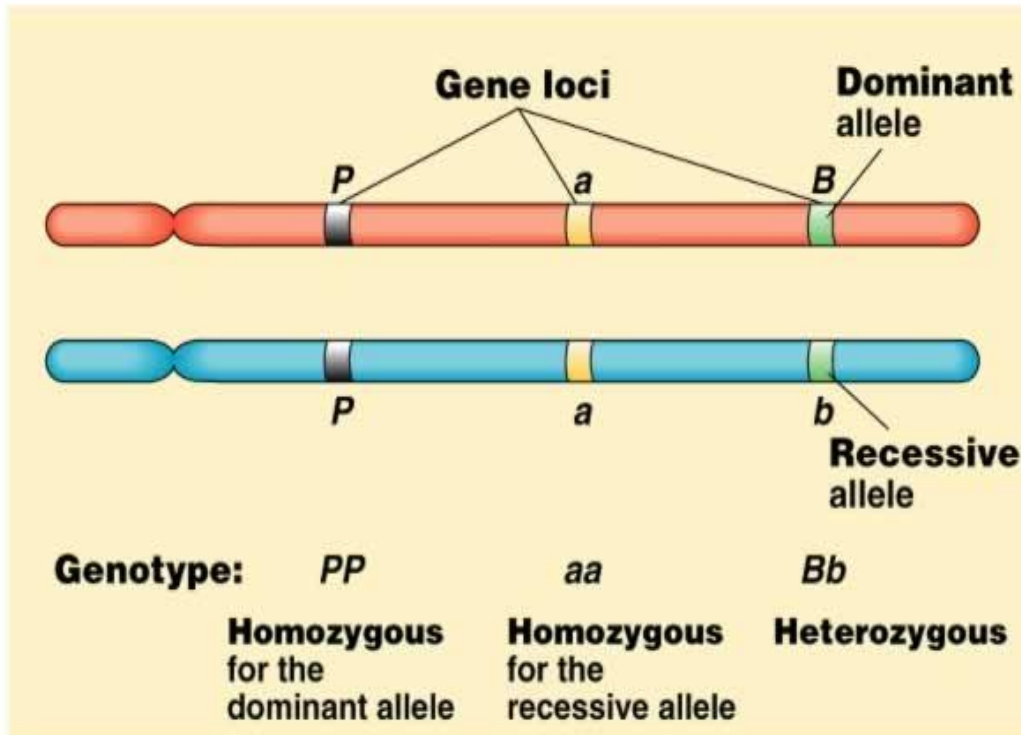


...КРЫСЫ...

И человека:

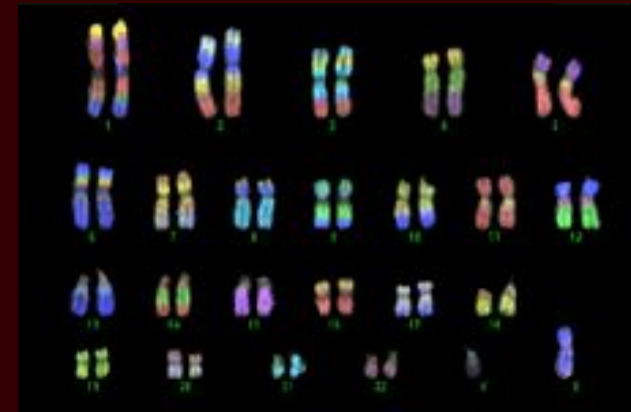
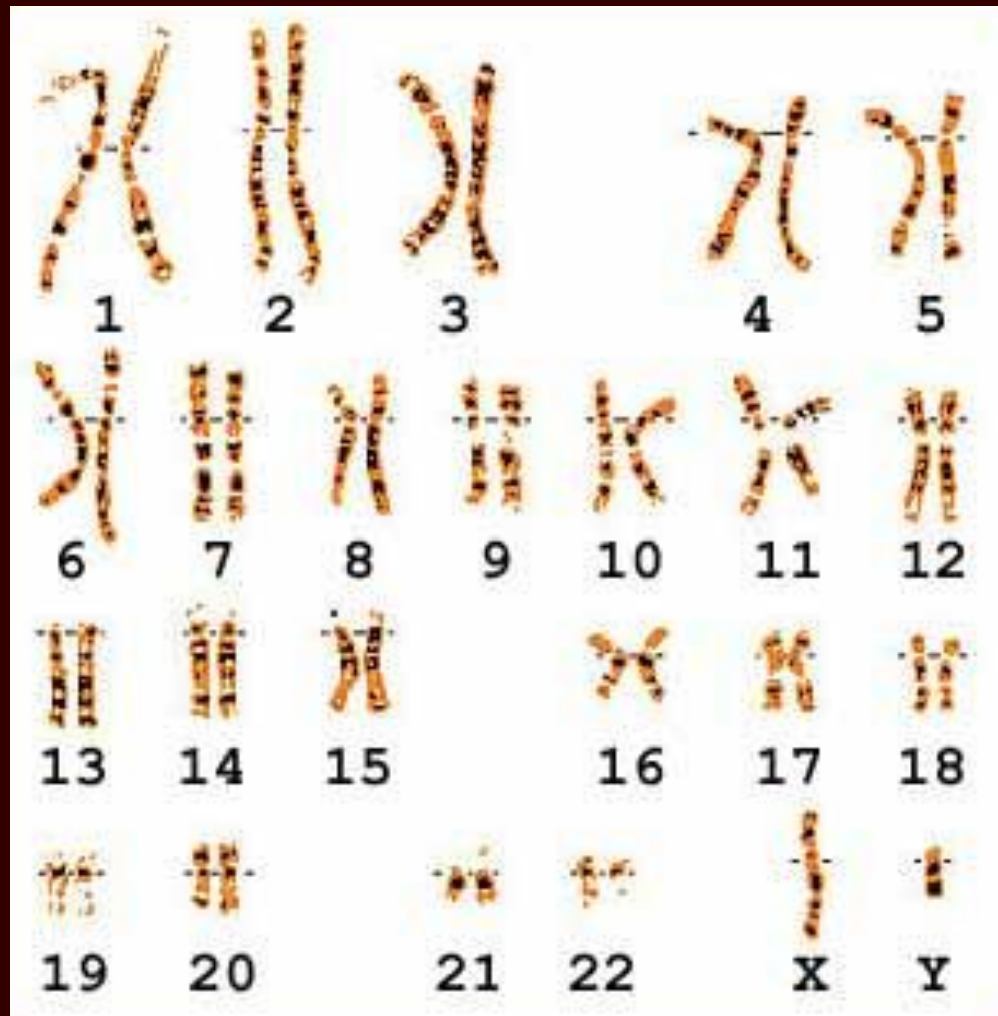


Что значит **ЛОКУС** в **ГОМОЛОГИЧНЫХ** хромосомах?



Одна хромосома от мамы, а другая – от папы!

Что такое кариотип?

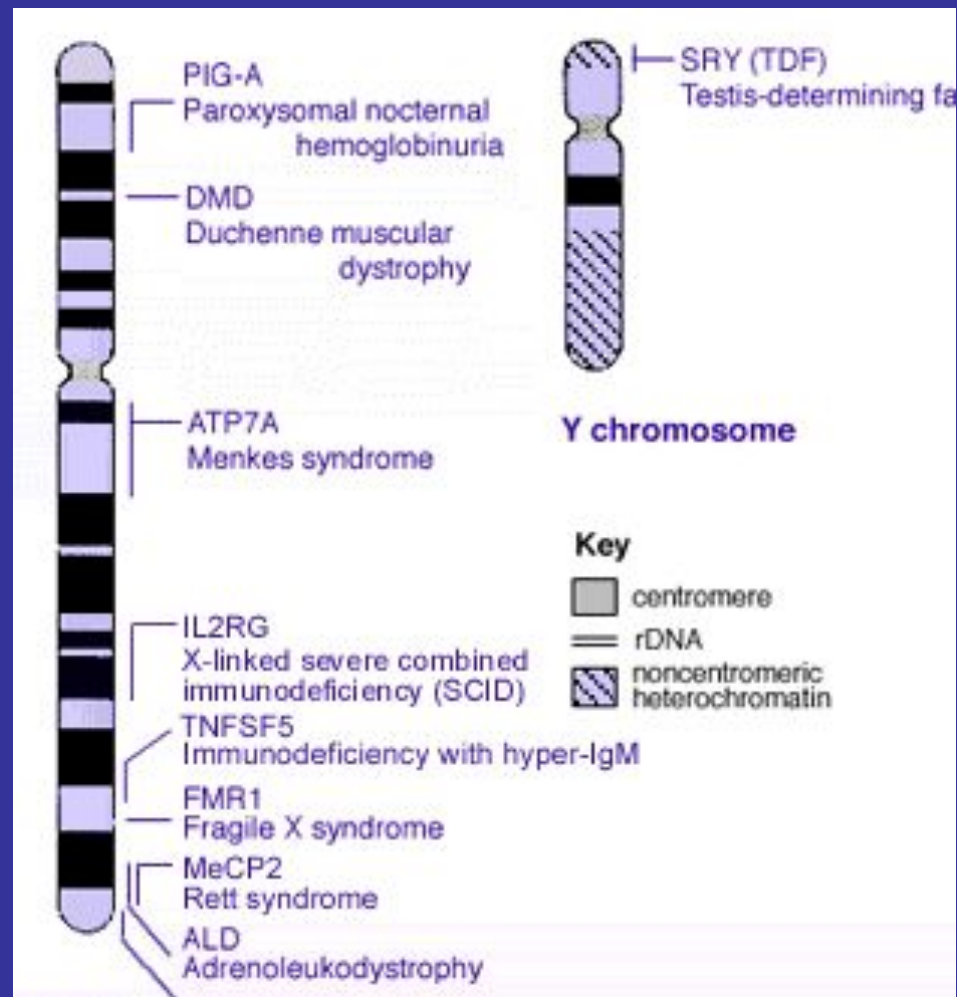
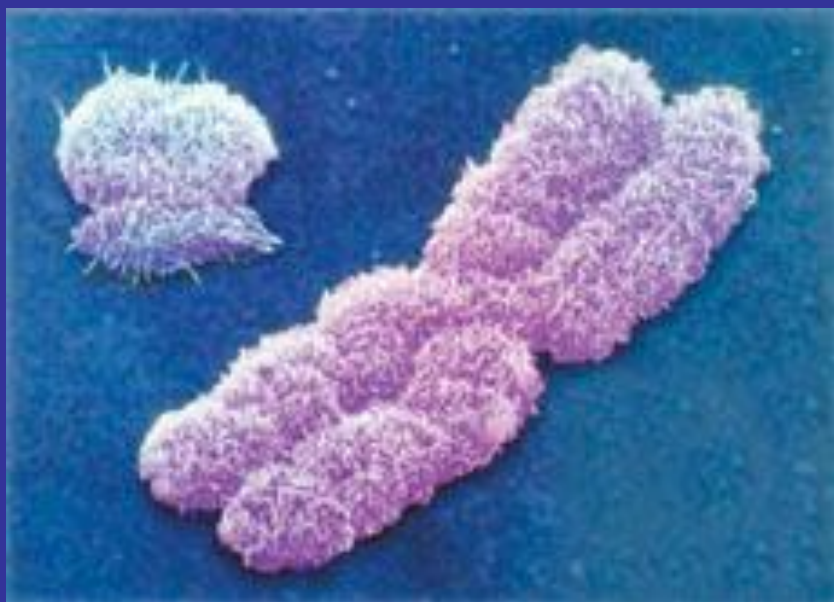


У человека **23 пары**
ГОМОЛОГИЧНЫХ
хромосом

Последняя пара – это
половые хромосомы

Как у людей определяется пол?

Существует пара половых хромосом – **X** и **Y**



Если в **зиготу** попадают две Х-хромосомы, то получается **девочка**



Мальчик получится, если от мамы придет Х-хромосома, а от папы – **Y-хромосома**



Изменчивость организмов

Изменчивость – это свойство живых систем существовать в различных формах и приобретать новые признаки

Изменчивость делится на *наследственную* и ненаследственную (*модификационную*)

Наследственная изменчивость – это изменения генетического материала организма или клетки

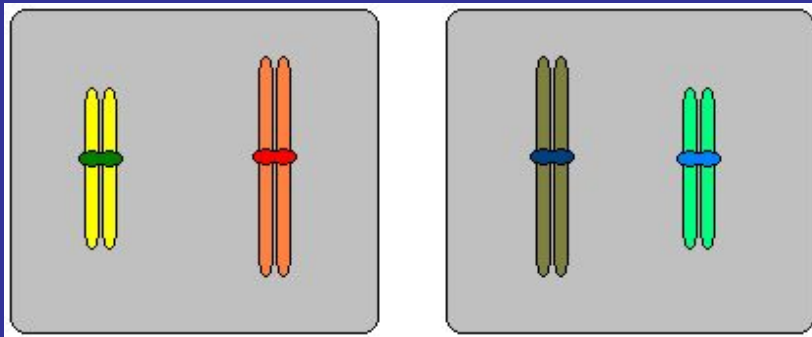
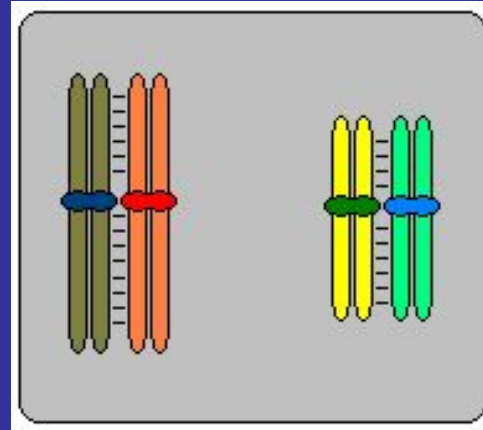
Модификационная изменчивость – это способность организмов изменять фенотип в зависимости от условий окружающей среды

Наследственная изменчивость делится на *комбинативную* и *мутационную* изменчивость

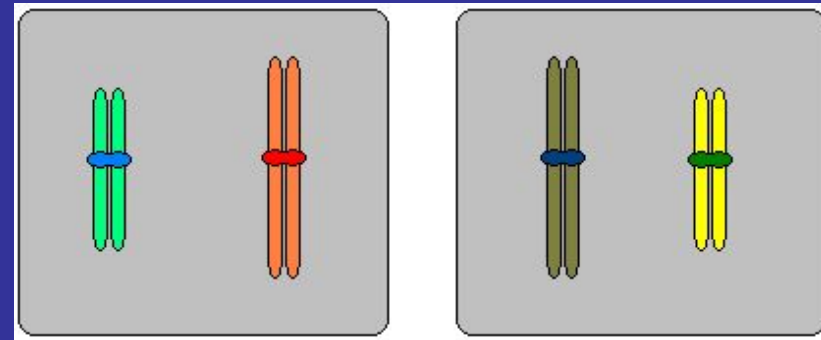
Существует три источника комбинативной
изменчивости:

1. *Независимое расхождение* гомологичных хромосом в процессе мейоза
2. *Случайная комбинация* гамет при *оплодотворении*
3. Процесс *кроссинговера* (гомологичная рекомбинация)

Хромосомы могут разойтись...



так..



...или так

Число возможных вариантов
гамет – 2^n , где n – это
гаплоидное число хромосом

У одного человека число
возможных гамет – **8 388 608**. И
это без учета кроссинговера!

Случайная встреча гамет при оплодотворении

В **моногибридном** скрещивании, как вы помните было возможно четыре варианта: AA, Aa, aA и aa. В **дигибридном** – 16 (4^2), в **тригибридном** – 4^3 , и так далее.

Генов у человека около 30 000...

Мутационная изменчивость.

генетического материала

Изменения

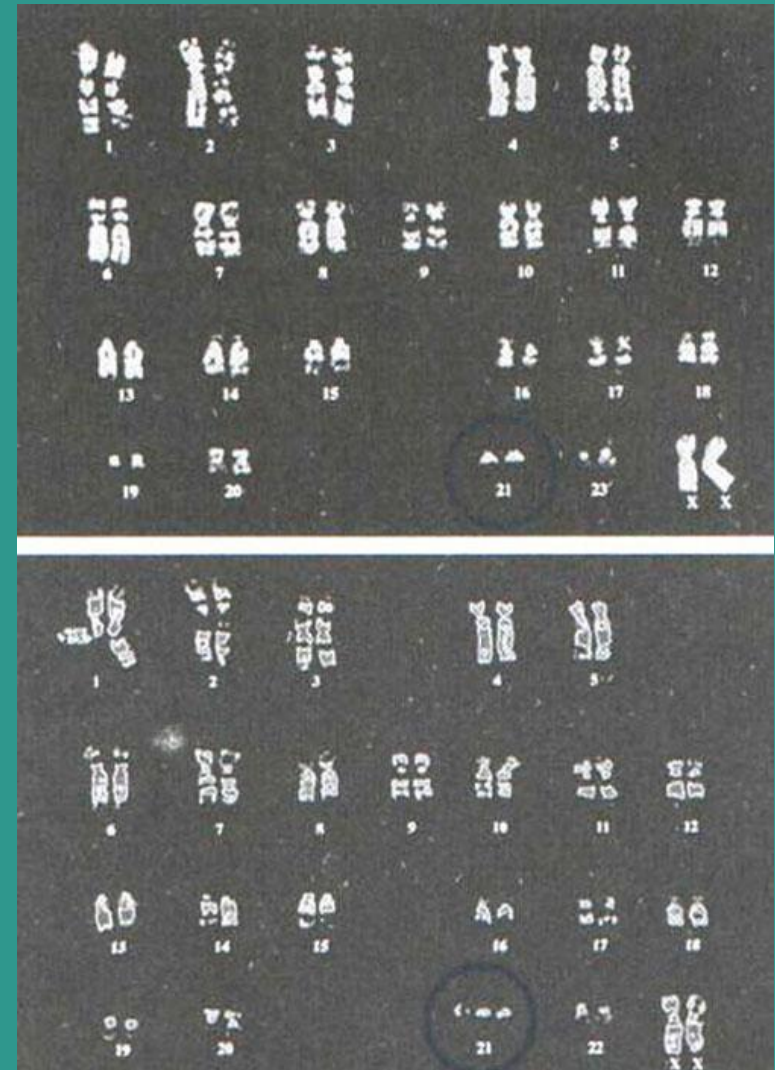
Три уровня:

- **Геномный**
- **Хромосомный**
- **Уровень последовательности ДНК**

Геномные мутации – изменение числа хромосом

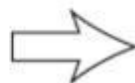
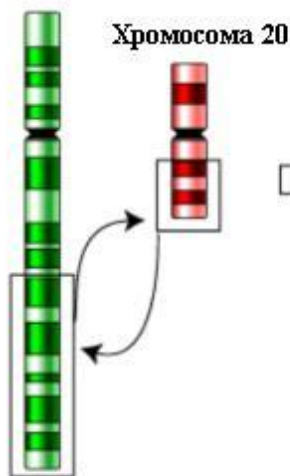
Пример – наследственное заболевание **синдром Дауна**.

Возникает из-за того, что в **21** хромосомной паре не две гомологичные хромосомы, а три (**трисомия**).

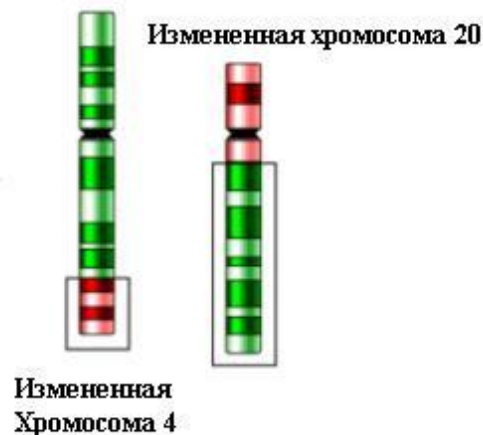


Хромосомные мутации – изменение морфологии отдельных хромосом

До транслокации



После транслокации



A B C D E F
нормальная хромосома

A B C D
делеция

A B C D E F E F
дупликация

K L M N E F
транслокация

A D C B E F
инверсия

Делеции – удаление участков

Дупликации – удвоение участков

Транслокации – перемещение участков

Инверсии – переворот участков

Мутации на уровне последовательности нуклеотидов ДНК. **Генные мутации**

Замена оснований

ACCTG**C**GTGCCAAATGTGTGC

Thr-Cys-Val-Pro-Tyr-Val-Cys

ACCTG**A**GTGCCAAATGTGTGC

Thr-**STOP**-Val-Pro-Tyr-Val-Cys

Выпадение оснований

ACCTGCGT**GCCAAAT**GTGTGC

Thr-Cys-Val-Pro-Tyr-Val-Cys

ACCTGCGT**GT**GTGTGC

Thr-Cys-Val-**Cys-Val**

Вставка оснований

ACCTGCGTGCCA**A**AATGTGTGC

Thr-Cys-Val-Pro-Tyr-Val-Cys

ACCTGCGTGCC**AGTACA**ATGTGTGC

Thr-Cys-Val-Pro-**Phe-Gln-Cys-Val**



Мутации возникают под действием всевозможных факторов разной природы:

Физические: радиация и ультрафиолетовое излучение

Химические: вещества-мутагены

Биологические: вирусы и мобильные элементы генома

Модификационная изменчивость

В зависимости от **условий** окружающей **среды**: количества корма, благоприятности климата, времени года, экологической обстановки, организмы могут развиваться по-разному.

Каждый признак имеет свою **норму реакции** – область, в которой данный признак может проявляться.

Например норма реакции человеческого роста – это интервал примерно от 130 см до 240 см. При этом в человеческих популяциях очень редко встречаются индивиды с «крайними» проявлениями этого признака. Зато много людей «среднего» роста: 160 – 180 см.

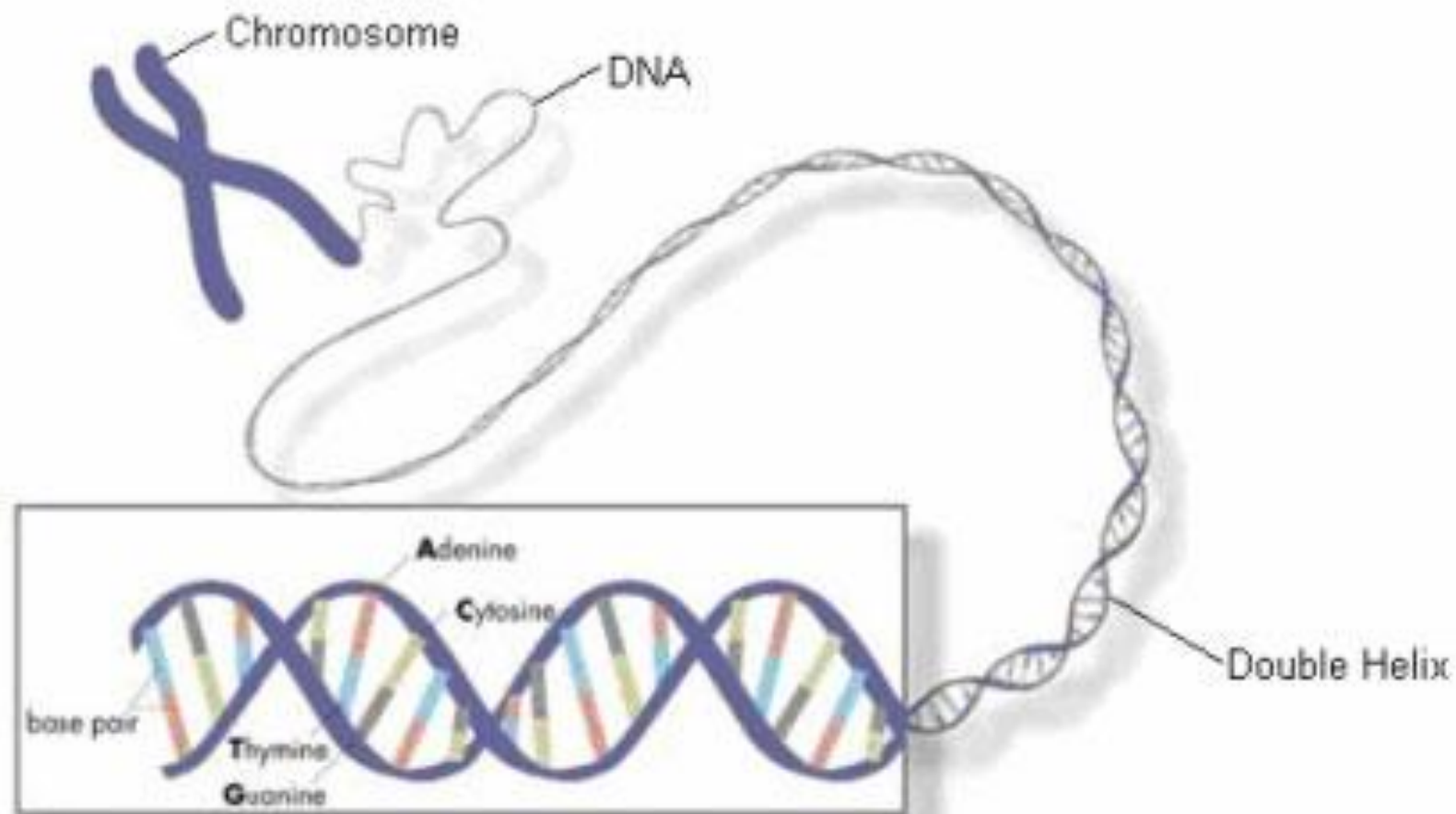


Современная генетика

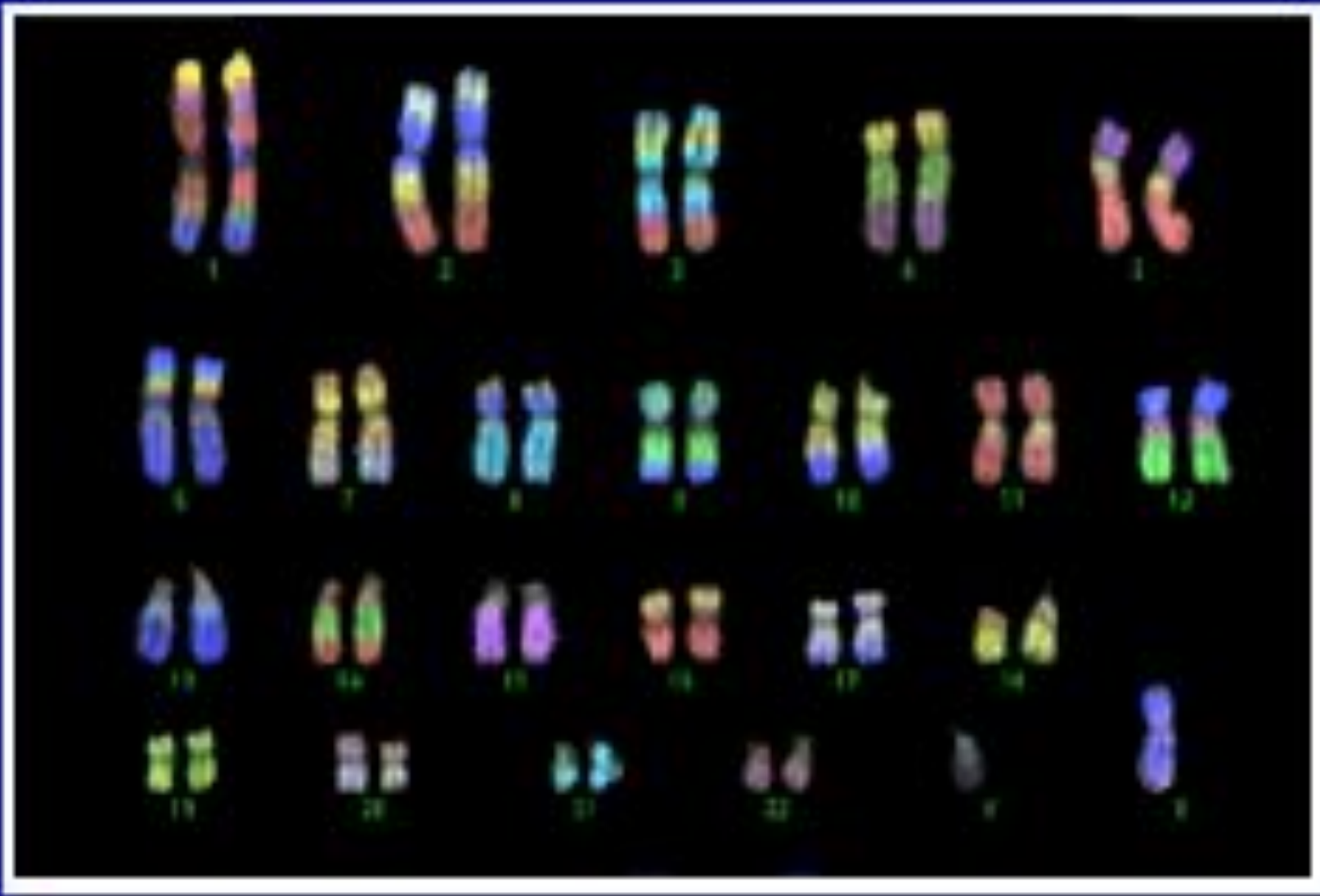


Генетика приобрела свой современный облик, когда стало ясно, что же является материальным носителем наследственной информации и какова природа генов.

- **Ген** - это участок молекулы **нуклеиновой кислоты**, ответственный за синтез одного полипептида.
- **Нуклеиновые кислоты** – это гигантские полимеры, состоящие из нуклеотидов и входящие в состав **хромосом**.
- Совокупность всех хромосом данного вида называется **кариотипом**.
- Совокупность всех генов данного вида называется **геномом**.



©Genetic Health



Экспрессия генов – реализация наследственной информации

Ген
(участок
молекулы
ДНК)

транскрипция

и-РНК
(копия
гена)

трансляция

**Полипептидная
цепочка**

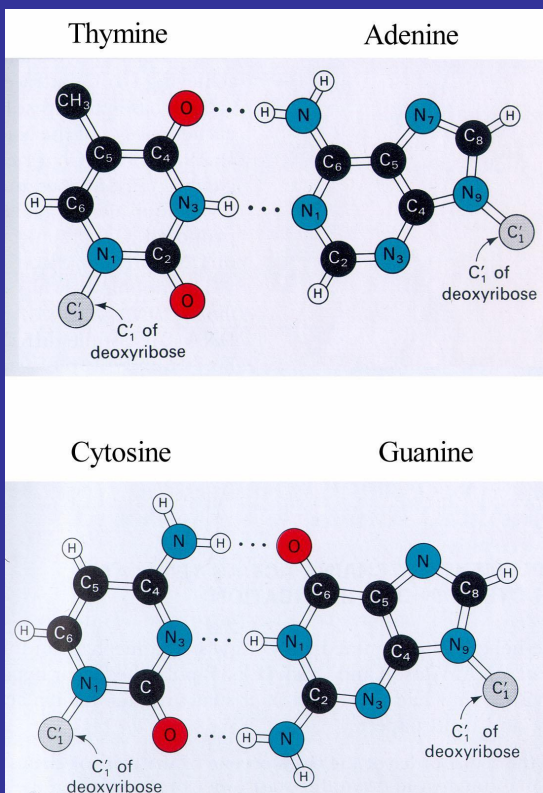
процессинг
(фолдинг)

Белок

участие в
биохимических
превращениях

Признак

ОРГАНИЗМ



		Вторая позиция кодона				
		U	C	A	G	
Первая позиция кодона	U	Phe Phe Leu Leu	Ser Ser Ser Ser	Tyr Tyr STOP STOP	Cys Cys STOP Trp	U C A G
	C	Leu Leu Leu Leu	Pro Pro Pro Pro	His His Gln Gln	Arg Arg Arg Arg	U C A G
	A	Ile Ile Ile Met	Thr Thr Thr Thr	Asn Asn Lys Lys	Ser Ser Arg Arg	U C A G
	G	Val Val Val Val	Ala Ala Ala Ala	Asp Asp Glu Glu	Gly Gly Gly Gly	U C A G
						Третья позиция кодона

Возможности современной экспериментальной биологии

Что могут ученые?

- Выделять ДНК, РНК и белки из различных организмов. Изучать их структуру и свойства
- Определять последовательности нуклеотидов нуклеиновых кислот (секвенирование)
- Изменять последовательности ДНК и РНК *in vitro*
- Вставлять нужные последовательности в разные организмы (трансформация)
- Тестировать организмы на наличие той или иной последовательности (гена)
- Сравнить последовательности нуклеотидов в геномах разных видов и оценивать степень родства между ними
- *И еще много всего интересного...*



Генетика человека

Методы исследования генетики человека

Методы

Генеалогический

Характеристика

Близнецовый

Характеристика

Цитогенетический

Характеристика

Биохимический

Характеристика

Популяционный

Характеристика

Наследственные заболевания

