

# **Генетика** (Термин – Бэтсон, 1907 г.)

## **История изучения закономерностей наследственности и изменчивости**

С каменного века скотоводство и земледелие сопровождались практической селекцией.

Библия: «Скота твоего не своди с иною породою, поля твоего не засевай двумя родами семян».

В Древней Греции, в Спарте убивали детей с врожденными аномалиями.

**Гиппократ** (Греция, V век до н.э.): в семени находятся элементы от всех частей тела родителей, наследуются в том числе приобретенные родителями признаки и болезни

**Аристотель** (IV век): опровергал Гиппократа с возражениями:

1) Некоторые признаки родителей выявляются в пострепродуктивном периоде, но наследуются;

2) У детей уродов может не быть этих уродств

**Гипотеза самого Аристотеля:** семя дает схему, информацию, направляющую эмбриональное развитие. Забыто на 23 века

Эпоха Возрождения и Средневековье – теория преформации – вложение гомункулусов от Адама и Евы

# Изучение закономерностей наследственности

## на примере работ Грегора Менделя



Грегор Иоганн Мендель  
(1822-84).  
Естествоиспытатель,  
настоятель  
Августинского  
монастыря

Иоганн Мендель родился в крестьянской семье в Австро-Венгрии, на территории современной Чехии. Образование: философские курсы, богословие (послушник монастыря, с 1847 г. священник), курсы по математике и естественным наукам в Венском университете. Преподавал физику и естествознание в колледже, с 1856 г. в течение 8 лет проводил опыты по скрещиванию растений в монастырском саду.

В 1865 году сделал доклад Обществу естествоиспытателей г. Брно «Опыты над растительными гибридами». Доклад был опубликован в 120 научных журналах мира, однако по достоинству оценен не был. Причины – не удалось повторить результаты, полученные Менделем при скрещивании гороха, на других видах организмов (в том числе и сам Мендель не смог повторить их на ястребинке, для которой характерен апомиксис). Причины неудач удалось выяснить только после переоткрытия законов

## Мендель в процессе своих исследований разработал **гибридологический метод**, для которого характерно:

- ❖ изучение наследования отдельных признаков, которые имеют четкие альтернативные проявления
- ❖ использование для скрещивания в качестве исходного родительского поколения тех организмов, которые относятся к чистой линии
- ❖ индивидуальный анализ потомства от каждого родительского организма и каждой родительской пары
- ❖ количественный учет потомков в ряду поколений

**Наследственность** – способность организмов передавать в ряду поколений свои признаки и свойства и обеспечивать определенный характер индивидуального развития

**Изменчивость** – способность организмов изменять свои признаки и свойства

**Признак** – единица дискретности организма

**Альтернативными** называют взаимоисключающие признаки (цвет либо красный, либо белый; группа крови либо I, либо II, либо III, либо IV)

**Чистая линия** – группа организмов одного вида, потомки которой в ряду поколений не изменяются по выбранному признаку, т.е. не дают по нему расщепления (современное толкование уточняет, что эти организмы

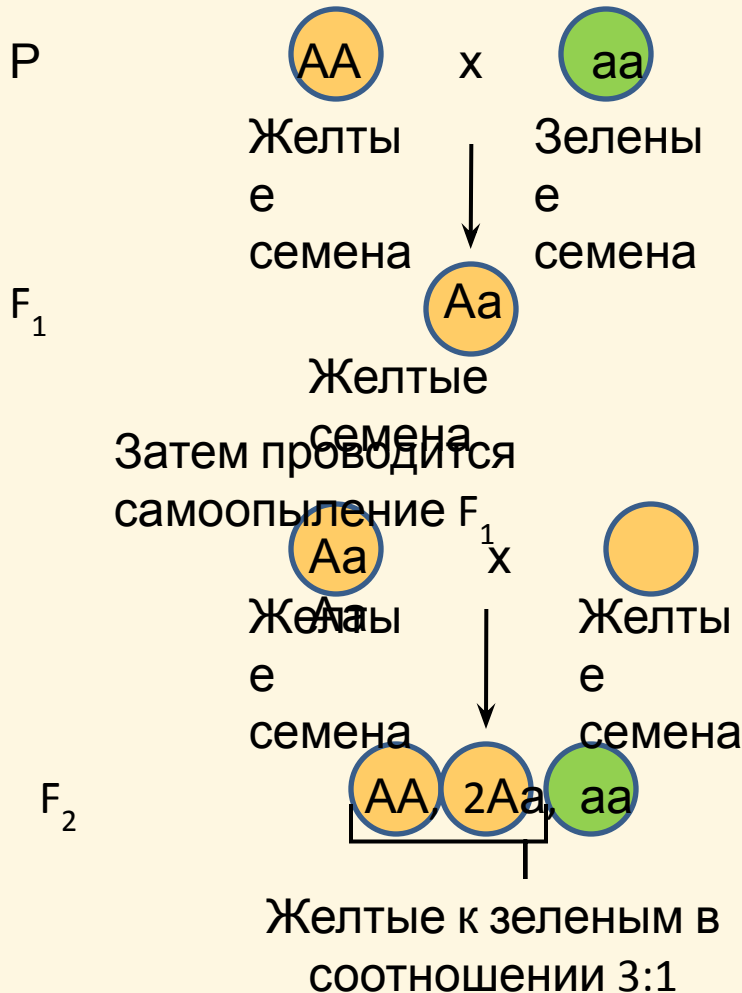
**Мендель исходил из следующих постулатов:** **каждый признак организма определяется отдельной парой наследственных факторов**, которые передаются через половые клетки и **у потомков никуда не исчезают**; от каждого родителя для развития каждого признака потомок получает по одному наследственному фактору, который можно обозначить буквой алфавита. Если один из факторов подавляет проявление другого при их одновременном присутствии в организме – его называют доминантным и обозначают заглавной буквой (А); тогда подавляемый фактор – рецессивный, обозначается прописной буквой (а). **Наследственные факторы расходятся при образовании половых клеток и затем свободно комбинируются у потомков** (принципы расщепления и комбинирования признаков).

**Основные опыты по скрещиванию Мендель провел с горохом, который имеет следующие преимущества:**

- можно получить 2 поколения за сезон
- можно провести массовое скрещивание и получить большую выборку для статистической обработки (Мендель проводил до 10 тысяч скрещиваний за сезон)
- у гороха можно провести и самоопыление и контролируемое перекрестное опыление
  - у гороха можно проследить результаты скрещивания по 6 парам альтернативных признаков (независимо и в сочетании друг с другом); **скрещивание по одной паре альтернативных признаков Мендель назвал моногибридным**

Поколение родителей обозначается Р (*лат. Parenta*), гибриды первого и последующих поколений – F (*лат. Filii* – дети)

## Моногибридное скрещивание



## Закон единообразия гибридов первого поколения (Первый закон Менделя)

При скрещивании чистых линий, различающихся по одной паре альтернативных признаков, в первом поколении гибридов проявляется один

## Закон расщепления (Второй закон Менделя)

Признак, который исчезает в первом поколении гибридов от скрещивания чистых линий, вновь появляется у четверти особей второго поколения

# **Понятия, введенные после переоткрытия законов Менделя в 1900 г.**

**Ген** – наследственный фактор, который отвечает за формирование определенного признака (Иоганнсен, 1901 г.)

**Гены называются аллельными**, если они лежат в аналогичных участках (локусах)

гомологичных хромосом и несут информацию об одном из альтернативных вариантов одного и того же признака организма; в диплоидном организме каждый

ген представлен одной парой аллелей, в популяции их может быть много, т.к. каждая новая аллель – результат мутации предыдущей (множественный аллелизм).

Термин аллель может использоваться и в мужском, и в женском роде.

**Гомозигота** – организм, в котором обе аллели данного гена одинаковы

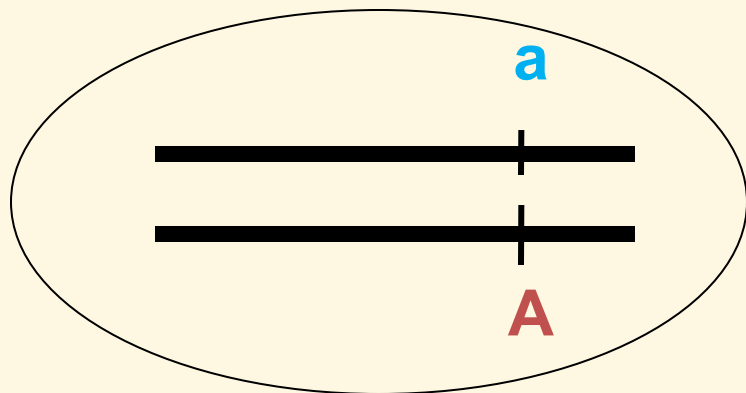
**Гетерозигота** – организм, в котором аллели данного гена различаются

**Генотип** – набор генов, отвечающих за данный признак (*либо в другом контексте*

комплекс генов, полученный организмом от своих родителей)

**Фенотип** – признак или свойство организма, формирующееся в результате взаимодействия генотипа и среды (*либо в другом контексте* комплекс

# Генотипы и фенотипы особей с характеристикой одного их признака, кодируемого одним наследственным фактором (геном)

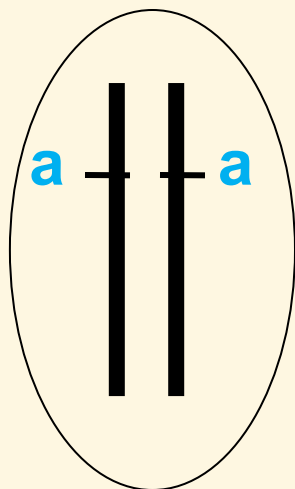


**a** – кодирует голубой цвет глаз

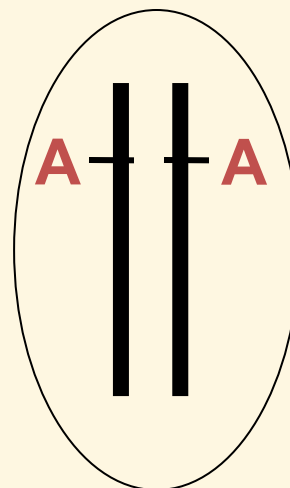
**A** – кодирует карий цвет глаз

Генотип особи – **Aa**, гетерозигота

В фенотипе проявится **A** – глаза будут карие (доминирование полное)

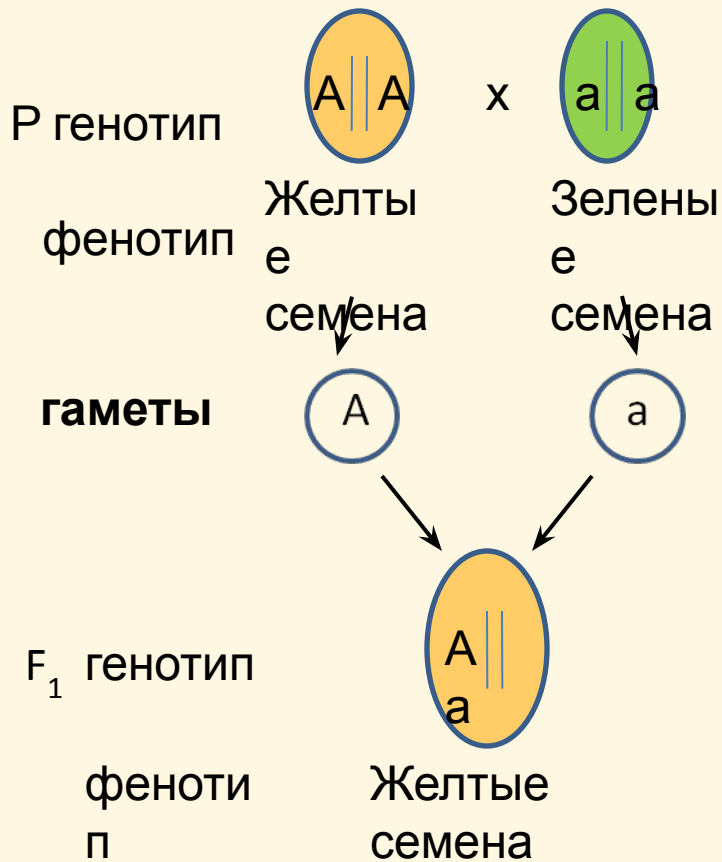


Гомозигота по рецессиву с генотипом **aa**  
Фенотип – глаза голубые



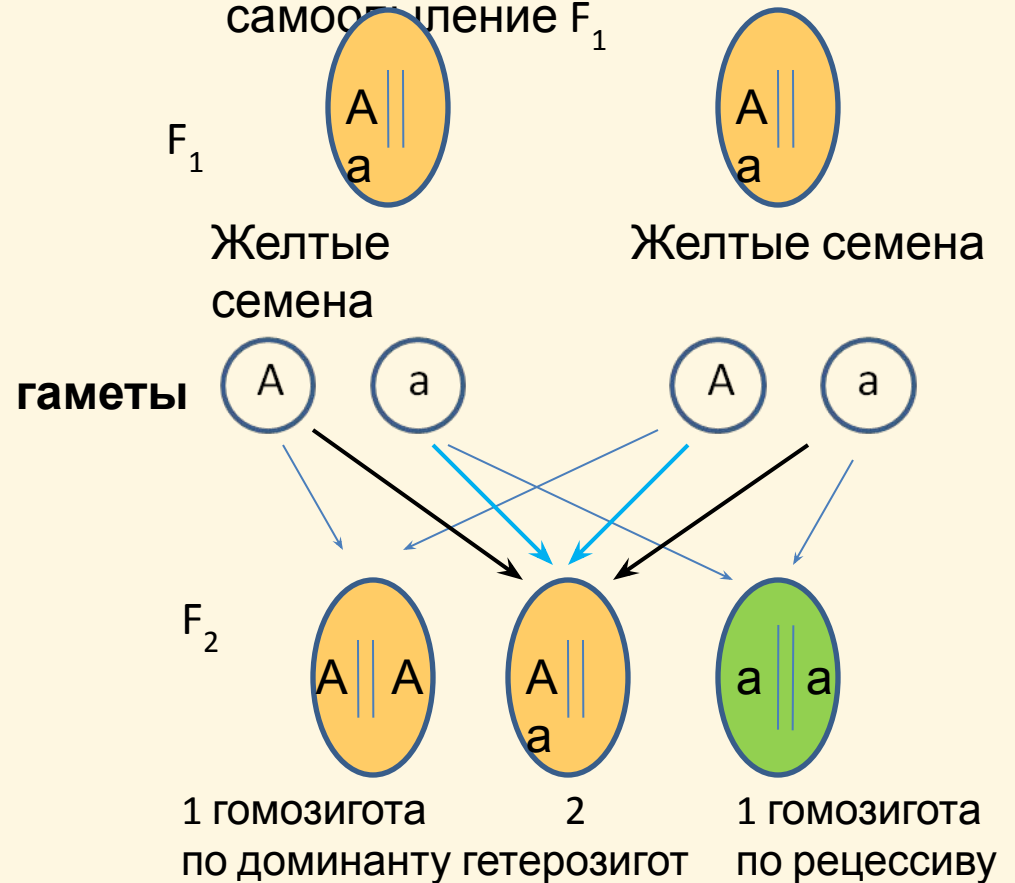
Гомозигота по доминанту с генотипом **AA**  
Фенотип – глаза карие

# Современное цитологическое обоснование законов Менделя



## Менделя

Затем проводится самооплодотворение F<sub>1</sub>



Желтые к зеленым в соотношении 3:1

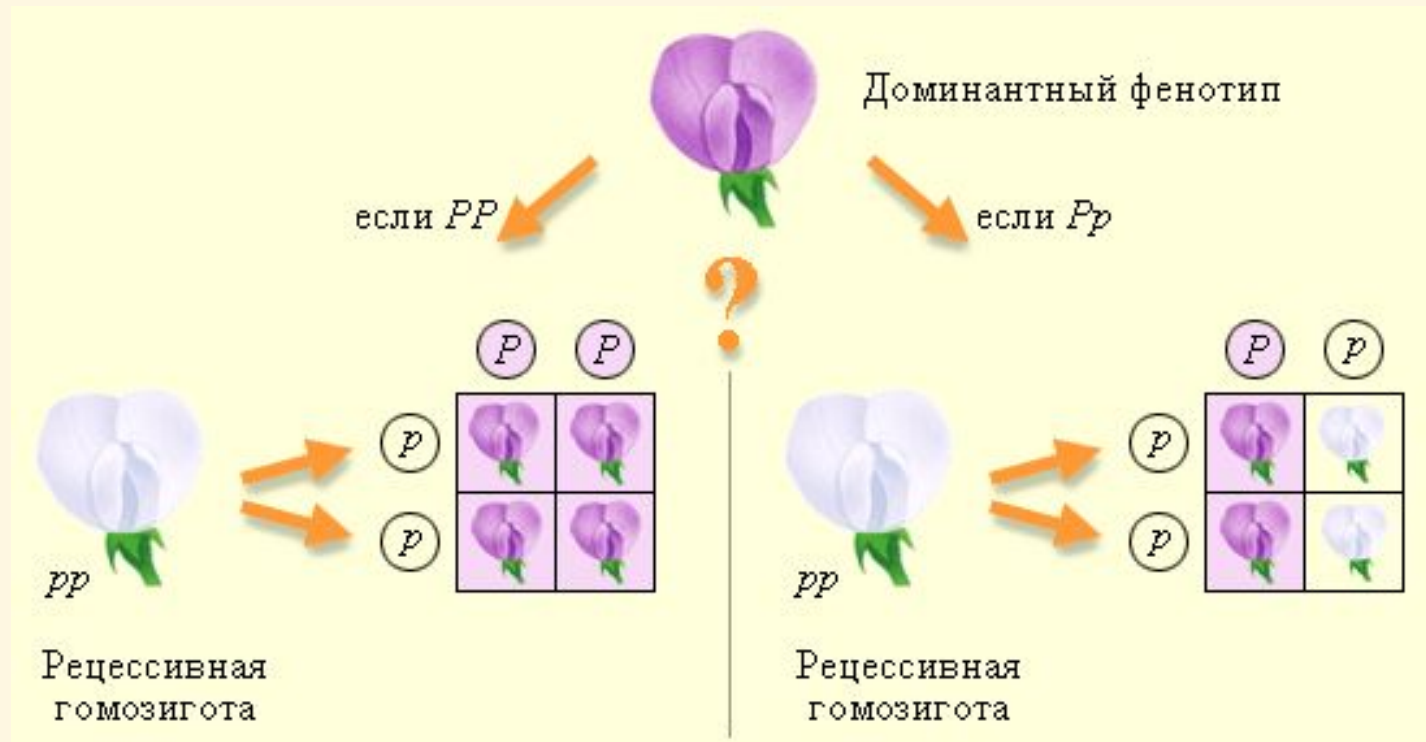
В соматических клетках находится парный (диплоидный) набор хромосом. Аллельные гены гомологов кодируют каждый признак. В гаметы переходит по одной хромосоме из каждой пары, несут по одной аллели. При образовании зиготы гаметы сочетаются случайным образом, парность хромосом восстанавливается, аллельные гены комбинируются также в случайных сочетаниях. Гаметы с одинаковыми аллелями образуют гомозиготы, с разными – гетерозиготы.



**Аллель** - один из возможных структурных вариантов гена. Аллели (аллельные гены) расположены в определённых участках гомологичных хромосом и определяют развитие одного из альтернативных вариантов какого-либо признака. В конкретном диплоидном организме не может быть более двух аллелей, составляющих аллельную пару. Половые клетки содержат какой-либо один из двух аллелей. Хотя для большинства генов известно лишь два аллеля, их число теоретически безгранично. Каждая новая *мутация* изменяет структуру исходного гена (гена «дикого» типа), т.е. приводит к появлению нового аллеля, который обычно определяет и несколько иной вариант признака. Возникновение серии таких аллелей, контролирующей варианты развития признака, получило название **множественного аллелизма**. Существование в популяции организмов нескольких аллелей одного гена обеспечивает её генетическое разнообразие и имеет важное адаптивное значение. Для хорошо изученных у человека глобиновых генов известно несколько сотен аллелей, лишь около десятка из них приводит к серьёзным патологиям..

Термин предложен Иоганнсенем в 1926 г. – заменил термин Бэтсона (1909 г) аллеломорфа

# Анализирующее скрещивание



**Анализирующим** называют скрещивание особи, имеющей доминантный фенотип и неизвестный генотип, с особью с рецессивным фенотипом и генотипом

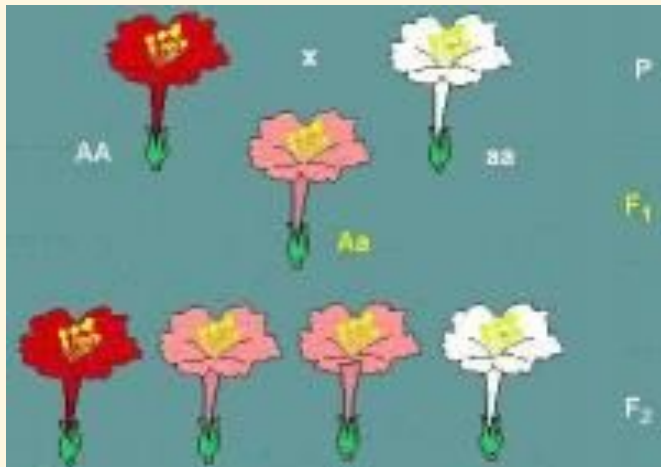
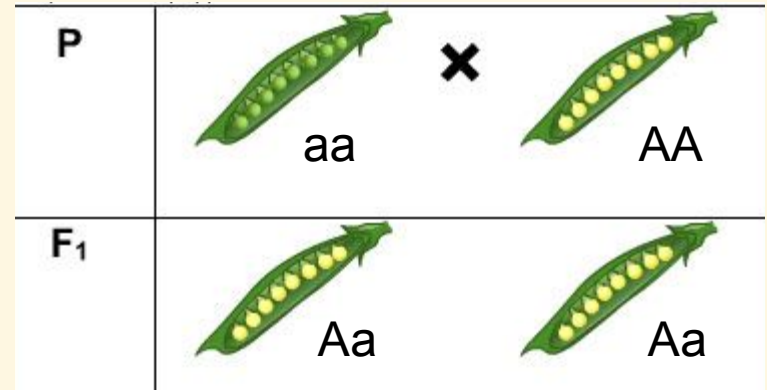
По результатам анализирующего скрещивания можно выявить наличие рецессивной аллели у особи с доминантным фенотипом – если расщепления в  $F_1$  нет – особь является гомозиготой, если есть – гетерозиготой.

**Возвратное скрещивание** (бек-кросс) - скрещивание гибрида первого поколения ( $F_1$ ) с одной из родительских форм.

# Взаимодействия аллельных генов:

Полное доминирование  
Неполное доминирование  
Кодоминирование

**Полное доминирование** – взаимодействие аллельных генов, при котором один из них (доминантный) полностью подавляет проявление в фенотипе своей аллели



$\overline{AA}$     $\overline{Aa}$     $\overline{Aa}$     $aa$

**Неполное доминирование** - взаимодействие аллельных генов, при котором фенотип гетерозиготы занимает промежуточное положение относительно фенотипов обеих гомозигот ( на рис. *Mirabilis jalapa* – ночная красавица))

Наследование серповидноклеточной анемии, вызываемой дефектом гемоглобина, также происходит по типу неполного доминирования

**Кодоминирование** – взаимодействие аллельных генов, при котором в гетерозиготе полностью проявляются признаки, определяемые обеими аллелями

## Наследование групп крови

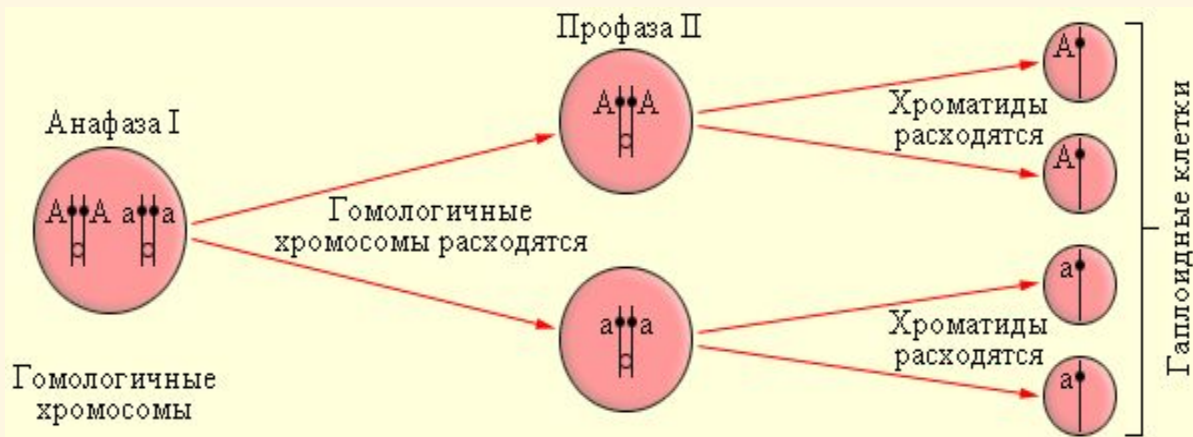
Аллель	Признак
$I^A$	На эритроцитах агглютиноген А, в плазме агглютинин бета
$I^B$	На эритроцитах агглютиноген В, в плазме агглютинин альфа
$I^0$	На эритроцитах агглютиноген отсутствует, в плазме агглютинин альфа и бета

Аллели  $I^A$  и  $I^B$  кодоминируют, поэтому в отношении генов  $I^A I^B$  проявляется полное доминирование

Возможные генотипы	Группа крови	Белок (агглютиноген) на эритроцитах	Белок (агглютинин) в плазме
$I^0 I^0$	I (0)	-	альфа, бета
$I^A I^A, I^A I^0$	II (A)	A	бета
$I^B I^B, I^B I^0$	III (B)	B	альфа
$I^A I^B$	IV (AB)	A, B	-

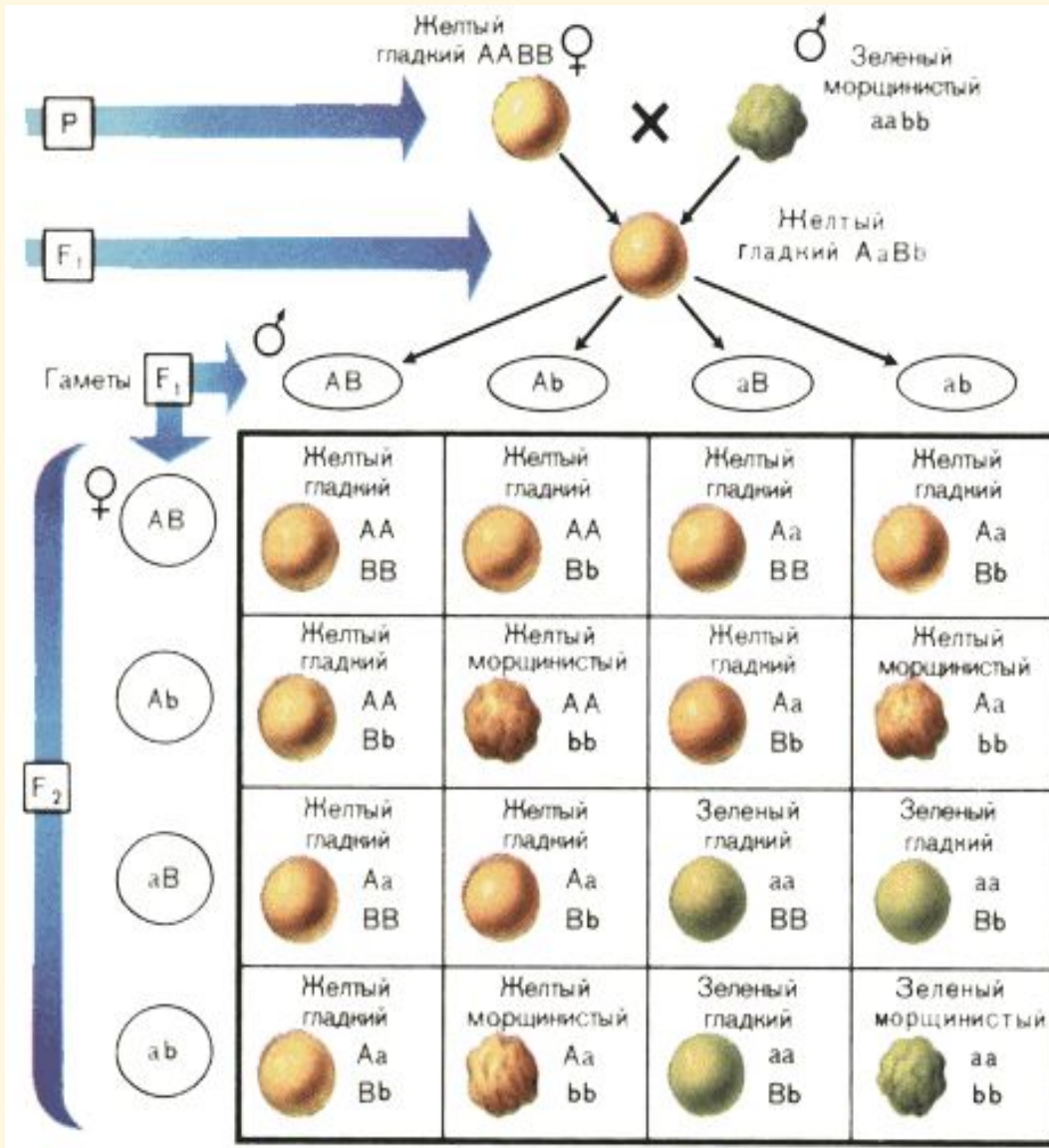
Вывод из результатов моногибридного скрещивания с любым типом доминирования – **гипотеза чистоты гамет**: аллели, отвечающие за альтернативные признаки, не смешиваются в гибридных организмах, переходят в гаметы в чистом виде, где их свойства остаются **постоянными**

Предположение, что наследственные факторы, полученные гибридом от своих родителей, распределяются поровну между половыми клетками гибрида, не попадая оба в одну гамету, не разбавляясь и не смешиваясь, впервые высказано Менделем. Английский генетик Бэтсон в 1909 г. назвал это правило гипотезой чистоты гамет.



Цитологическая основа правила чистоты гамет заключается в том, что гомологичные хромосомы с локализованными в них генами, контролирующими альтернативные признаки, при мейозе распределяются по разным гаметам.

# Дигибридное скрещивание

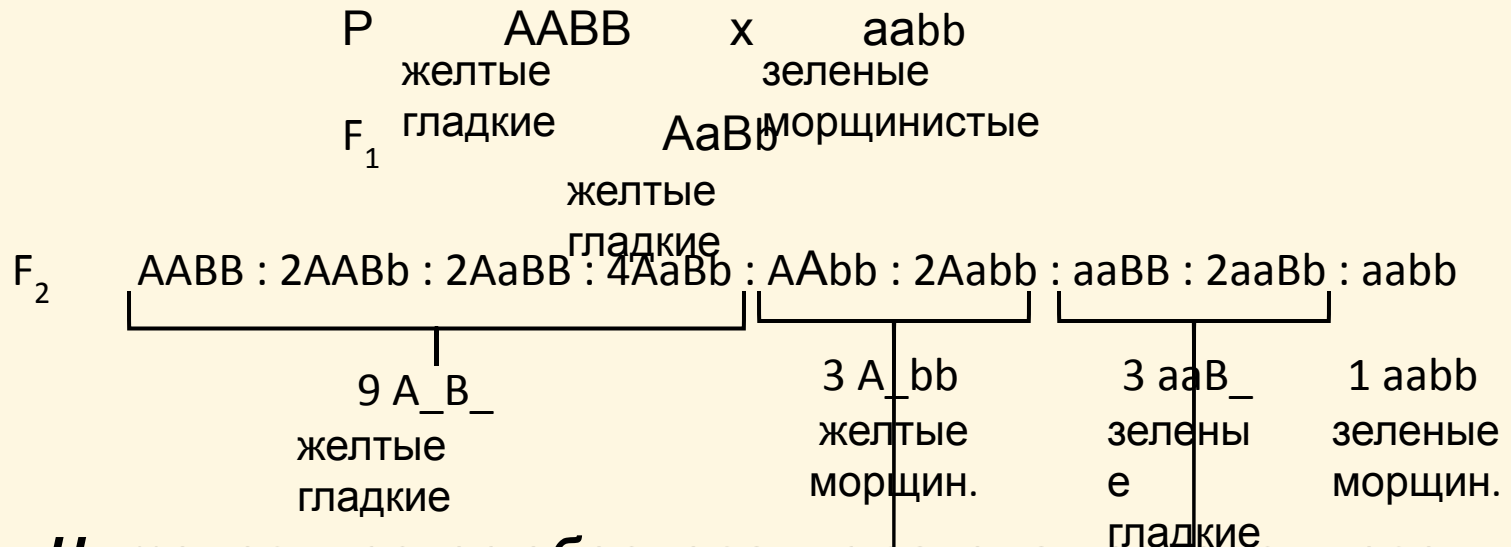


**Дигибридным** называется скрещивание по двум парам альтернативных признаков

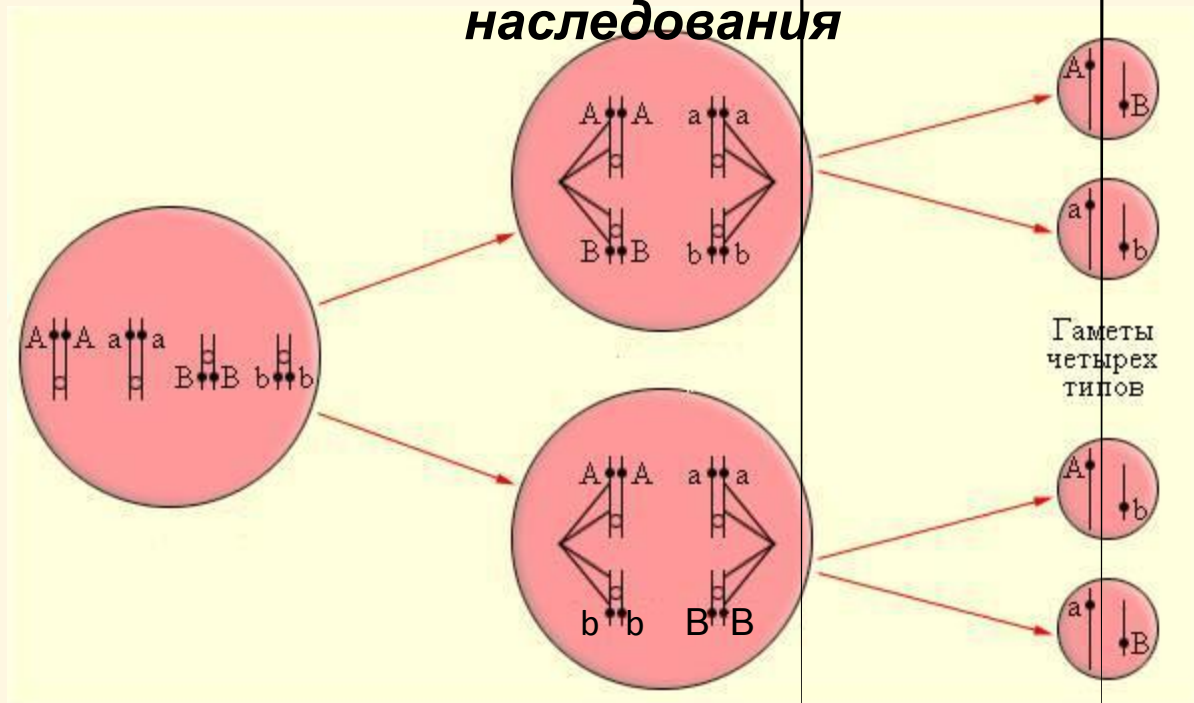
**Закон независимого наследования**  
(Третий закон Менделя)

При ди- и полигибридном скрещивании каждая пара альтернативных признаков наследуется независимо от других пар признаков

Закон соблюдается только для тех случаев, когда изучаемые признаки кодируются генами, лежащими в разных парах гомологичных хромосом



**Цитологическое обоснование закона независимого наследования**



# Основные параметры скрещиваний с разным количеством изучаемых признаков при условии полного доминирования

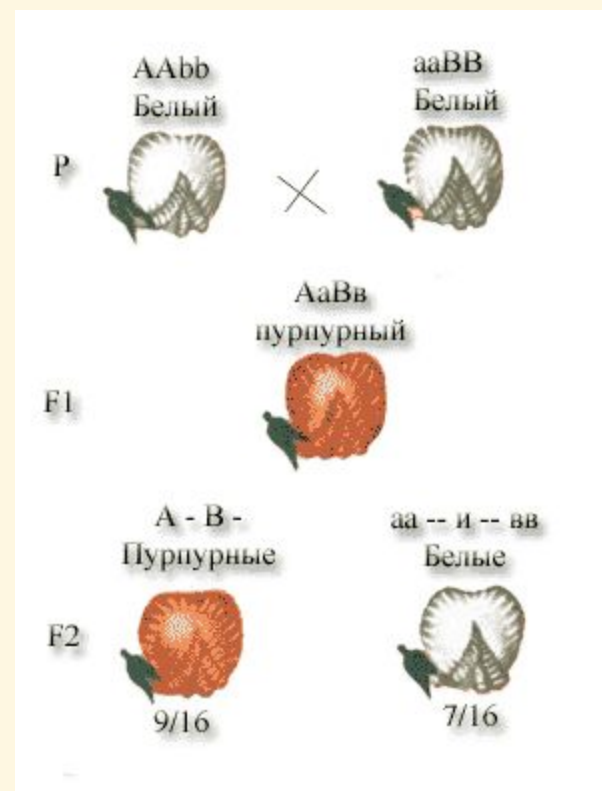
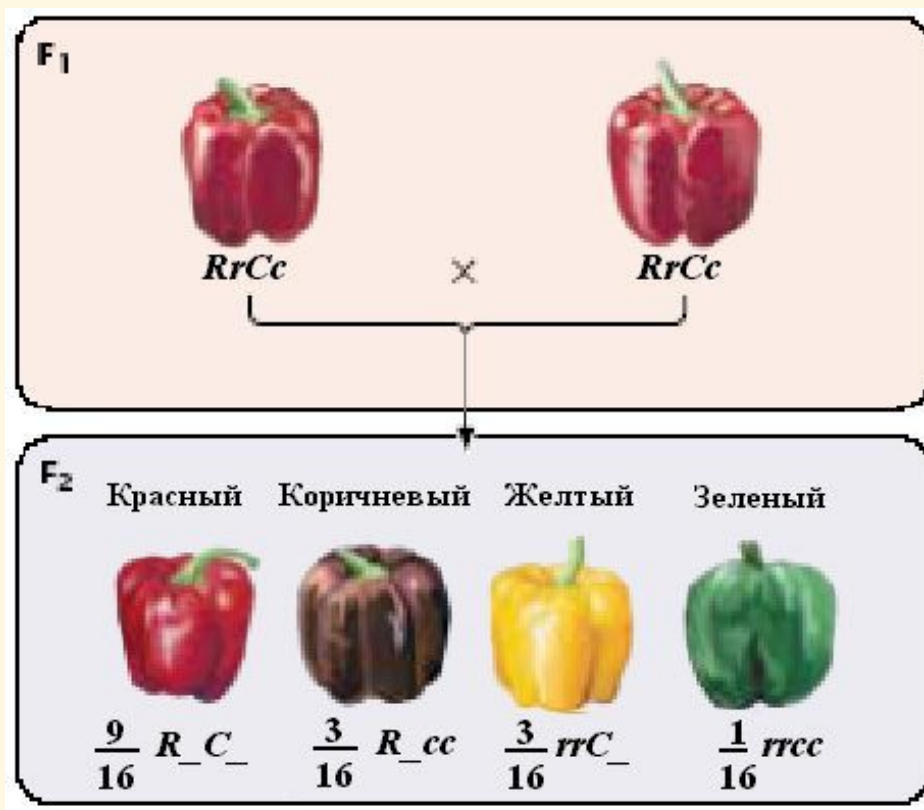
	Моногибридно е	Дигибридное	Тригибридное	Полигибридное
Генотип Р	Аа	АаВв	АаВвDd	
Количество разных типов гамет	2 (А, а)	$2^2 = 4$ (АВ, Ав, аВ, ав)	$2^3 = 8$ (АВD, АВd, АвD, Авd, аВD, аВd, авD, авd)	$2^n$
Количество сочетаний гамет	$2 \times 2 = 4$ 1АА, 2Аа, 1аа	$4^2 = 16$	$4^3 = 64$	$4^n$
Количество типов сочетаний	3 АА, Аа, аа	$3^2 = 9$	$3^3 = 27$	$3^n$
Вероятность проявления аллеля в фенотипе	А – $3/4$ а – $1/4$ (3:1)	АВ – $3/4 \times 3/4 = 9/16$ Ав – $3/4 \times 1/4 = 3/16$ аВ – $1/4 \times 3/4 = 3/16$ ав – $1/4 \times 1/4 = 1/16$ (9:3:3:1)	АВD – $(3/4)^3 = 27/64$ АВd – $9/64$ ..... Авd – $3/64$ ..... авd – $1/64$ (27:9:9:9:3:3:3:1)	
Количество фенотипов	2	$2^2 = 4$	$2^3 = 8$	$2^n$



# Взаимодействия неаллельных

## ГЕНОВ Комплементарное

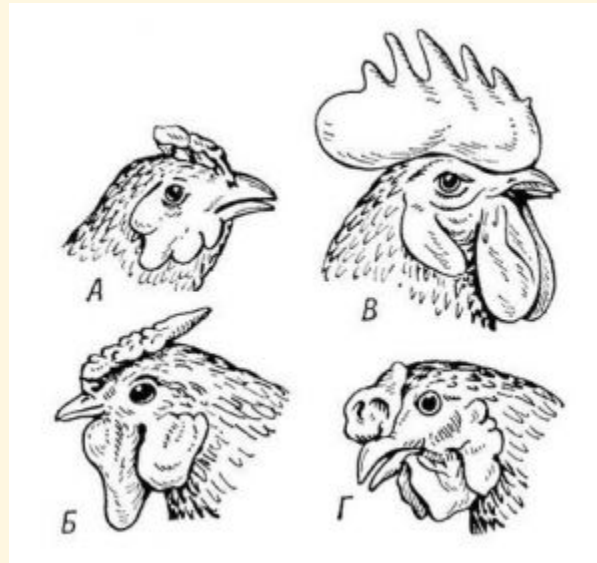
**Комплементарным взаимодействием** называют такое взаимодействие неаллельных генов, при котором они взаимно дополняют друг друга, то есть их совместное проявление выражается в развитии нового признака.



# Наследование гребней у кур

Гороховидный  
aaB?

Простой (листовидный)  
- aавв

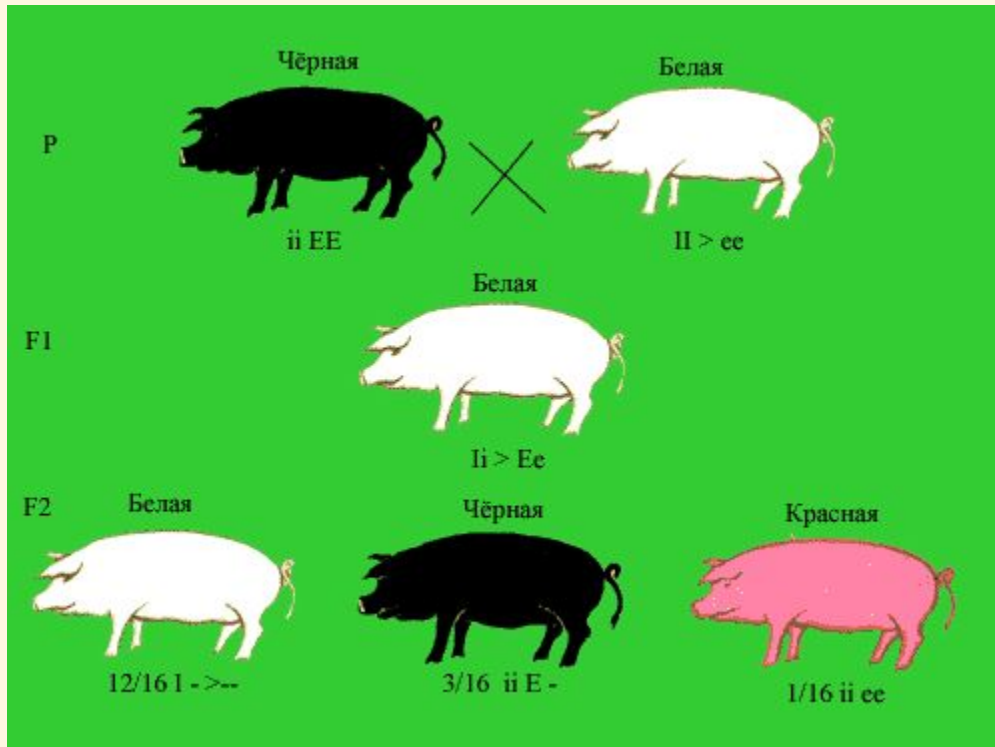


Розовидный  
A?vv

Ореховидный  
A?B?

# Эпистаз

**Эпистатическим взаимодействием или эпистазом** называется такое взаимодействие неаллельных генов, при котором один ген разрешает либо подавляет проявление другого



Аллели, подавляющие действие других неаллельных генов, называются супрессорами. Они могут быть как доминантными, так и рецессивными.

**Наследование окраски у свиней демонстрирует доминантный эпистаз.** Все белые поросята имеют минимум один доминантный ген супрессор  $I$ . Черные поросята гомозиготны по рецессивному аллелю  $i$ , не препятствующему формированию окраски, и несут доминантный аллель  $E$ , детерминирующий образование черного пигмента. Красные поросята ( $eeii$ ) лишены доминантного гена-супрессора  $I$  и доминантного гена, определяющего черную окраску.

## Полимерия



Темновато-красный



Красный



Светло-красный



Белый

**Полимерией** называется такое взаимодействие неаллельных генов, при котором совместная активность их аллелей (обычно доминантных) усиливает проявление одного признака

Полимерия характерна для наследования количественных признаков, которые имеют непрерывную изменчивость и зависят от активности многих генов – масса, рост, количество белка в зерне, яйценоскость кур, жирность молока у коров и др. В основе полимерии на биохимическом уровне может лежать существование нескольких независимых путей биосинтеза веществ, влияющих на развитие признака. Если все эти пути работают – признак хорошо выражен