

# ГЕНЕТИКА

# План лекции

- 1. Генетика – предмет, задачи, методы.
- 2. Закономерности наследования моногенных признаков.
- 3. Хромосомная теория наследственности.
- 4. Нехромосомная наследственность.

# **Генетика - наука о закономерностях наследственности и изменчивости живых организмов.**

Основоположником генетики является **Г. Мендель**, впервые описавший закономерности наследования моногенных признаков (1865г.).

**Официальная дата рождения генетики-1900 год.**

В этом году Э.Чермак (Австрия), Г.де Фриз (Голландия), К. Корренс (Германия), независимо друг от друга, описали закономерности наследования, установленные Г. Менделем в 1865 г.

# Г.Мендель-основоположник генетики (1822 – 1884)



## **МЕНДЕЛЬ ГРЕГОР ИОГАНН (1822 – 1884)**

*Чешский ученый , основоположник генетики. Разработал методологию познания наследственности, установил её корпускулярную природу,*

*Сформулировал три закона наследования признаков, заложив основы генетического анализа.*

*Наследственность – свойство живых организмов обеспечивать структурную и функциональную преемственность при смене поколений и характерные для вида особенности индивидуального развития.*

Изменчивость – свойство живых организмов изменяться генотипически и фенотипически под влиянием факторов среды.

Изменчивость обеспечивает приспособление организмов к вариациям различных факторов среды и способствует сохранению и эволюции видов.

В основе наследственности и изменчивости лежит **конвариантное** самовоспроизведение материальных носителей наследственности (молекул ДНК, хромосом, клеток).

Передача наследственной информации при смене поколений называется наследованием.

# ЭТАПЫ РАЗВИТИЯ ГЕНЕТИКИ

- **I этап** -развитие представлений о закономерностях наследования признаков, взаимодействии генов, разработка мутационной теории и хромосомной теории наследственности, формирование понятийного аппарата генетики.
- **II этап** – изучение функции генов, гипотеза «ОДИН ГЕН – ОДИН ФЕРМЕНТ», доказательство генетической роли ДНК, развитие популяционной генетики.
- **III этап**- создание модели молекулы ДНК, раскрытие генетического кода, изучение механизмов реализации генетической информации и регуляции экспрессии генов, раскрытие генома человека.



# Термины генетики

- Термин «генетика» ввел в 1907 году английский ученый У. Бэтсон.
- Термин «ген» был введен в употребление в 1909 году датским ботаником Вильгельмом Иогансеном.
- Ген от др.-греч. γένος — род.
- Термины «генотип» и «фенотип» ввел генетик В. Иогансен в 1909 году в работе «Элементы точного учения наследственности».

# Задачи генетики

1. Изучение материальных носителей наследственности на всех уровнях их организации (генном, хромосомном, геномном).
2. Изучение структуры и функции генов.
3. Изучение закономерностей наследования генетически детерминированных признаков.
4. Изучение причин и закономерностей изменчивости.
5. Изучение действия генов в онто- и филогенезе.
6. Изучение генетики популяций.
7. Разработка методов селекции растений, животных и микроорганизмов.
8. Решение задач генетики человека и медицинской генетики.

# МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ

ГИБРИДОЛОГИЧЕСКИЙ

БИОХИМИЧЕСКИЙ

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ

ПОПУЛЯЦИОННО -  
СТАТИСТИЧЕСКИЙ

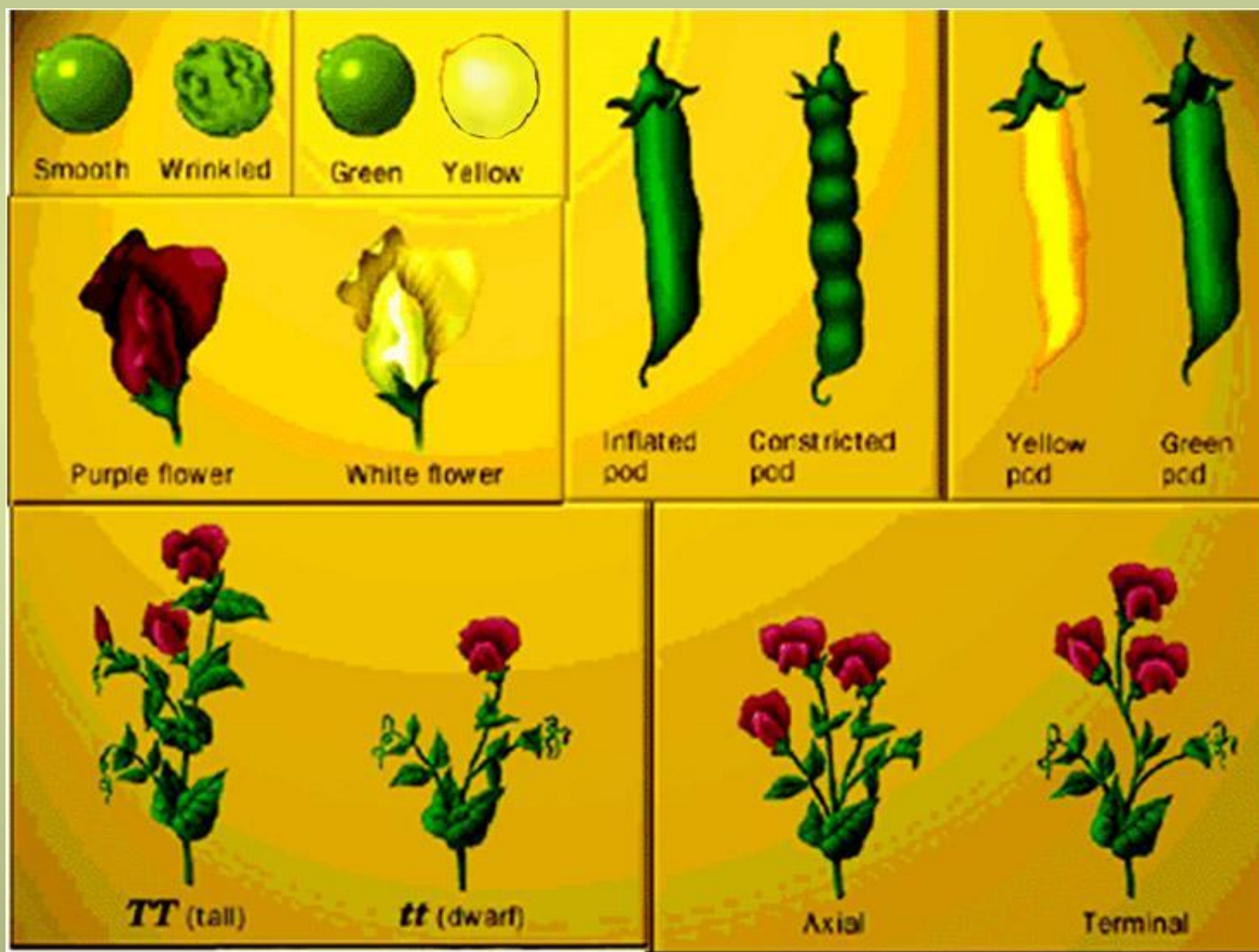
молекулярно-  
генетический

гибридизации  
соматических  
клеток

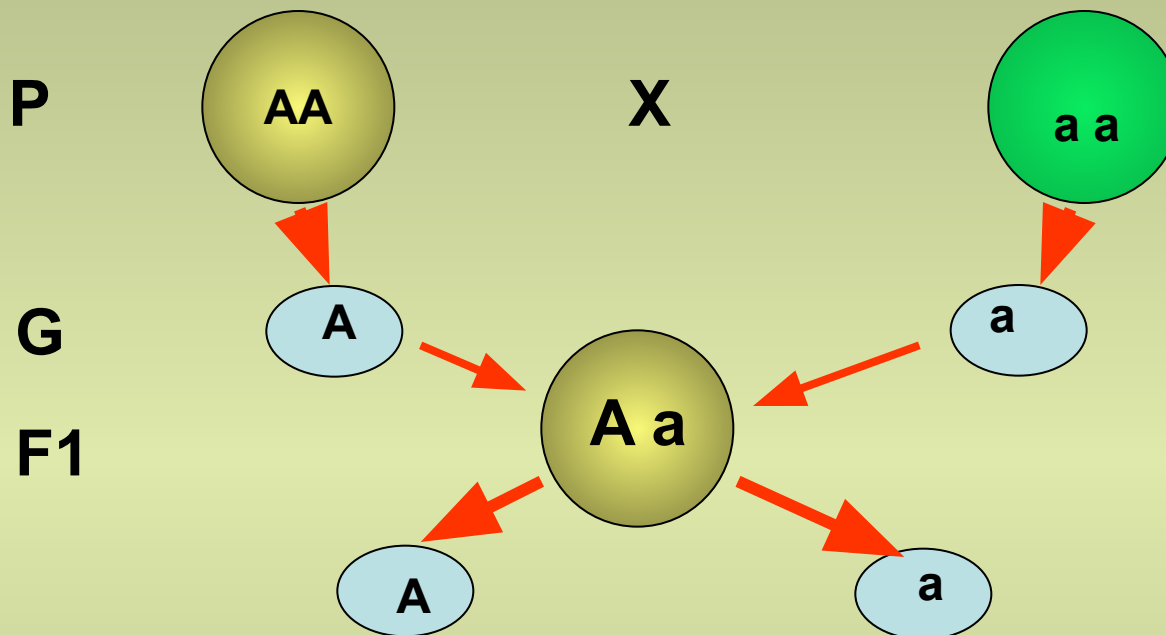
# ГИБРИДОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

- Гибридологический метод – универсальный метод генетического анализа. Его основы были разработаны Г. Менделем и должны отвечать следующим правилам:
- 1- скрещиваемые организмы должны принадлежать к одному виду и быть гомозиготными (чистыми линиями);
- 2 – скрещиваемые организмы должны четко отличаться по изучаемым признакам (альтернативные признаки);
- 3 – изучаемые признаки должны быть константными( т.е. воспроизводимыми в ряду поколений без изменений);
- 4 – количественный учет потомства по изучаемым признакам в каждом поколении;
- 5 – индивидуальный учет потомства от каждой родительской пары.

# Признаки гороха, анализируемые Г.Менделем



# МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ



F2

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

РАСЩЕПЛЕНИЕ ПО  
ФЕНОТИПУ

$\frac{3}{4}$  желт. :  $\frac{1}{4}$  зелен.  
по генотипу:

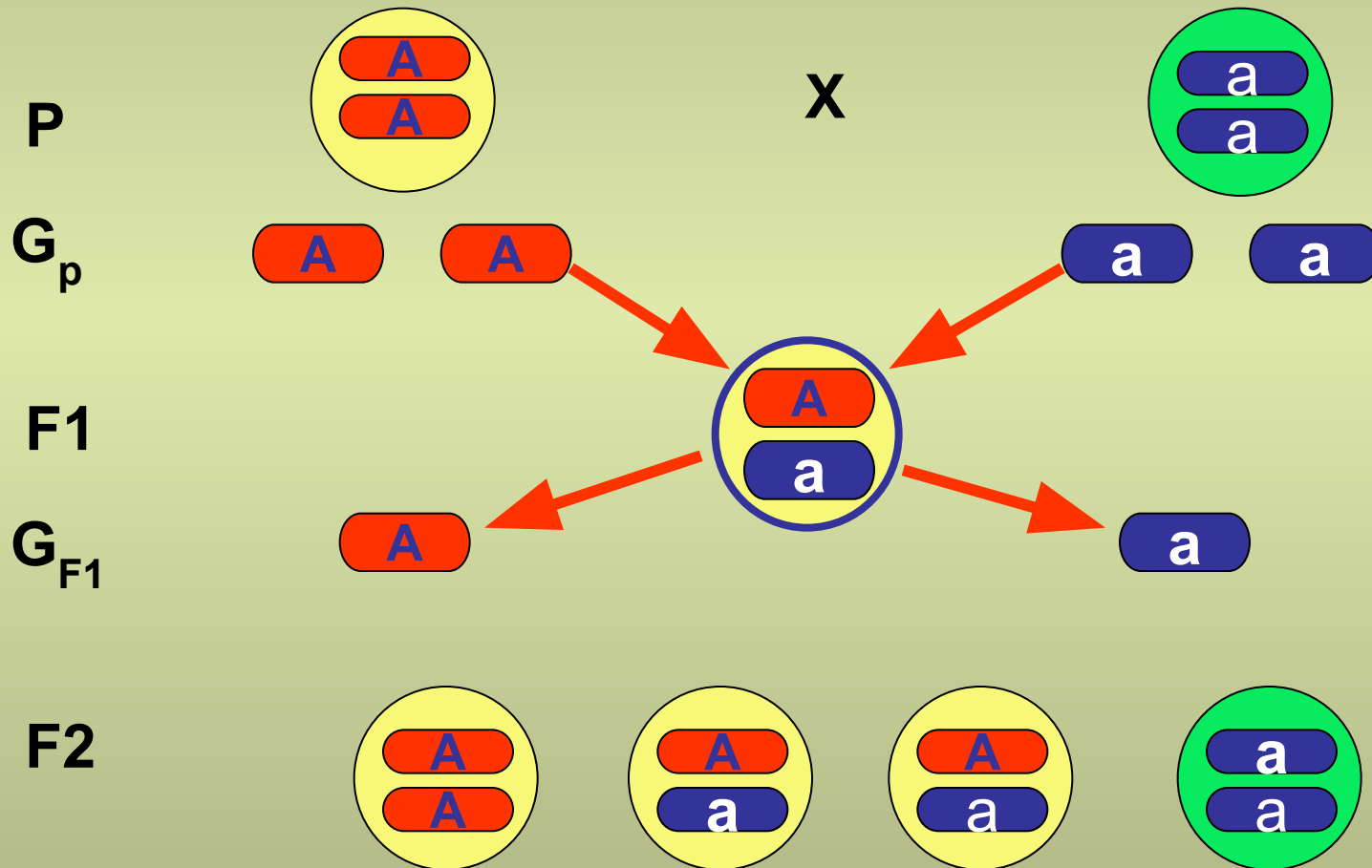
1AA : 2 Aa : 1 aa

# ***ЗАКОНЫ НАСЛЕДОВАНИЯ МОНОГЕННЫХ ПРИЗНАКОВ***

- I . Закон единообразия первого поколения гибридов : « При скрещивании родительских форм, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, гибриды первого поколения (F1) единообразны по фенотипу, т. е. у них проявляется признак только одного родителя.

II. Закон расщепления: «При скрещивании родительских форм, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, у гибридов второго поколения (F2) происходит расщепление по паре изучаемых признаков (по фенотипу) в отношении 3:1.

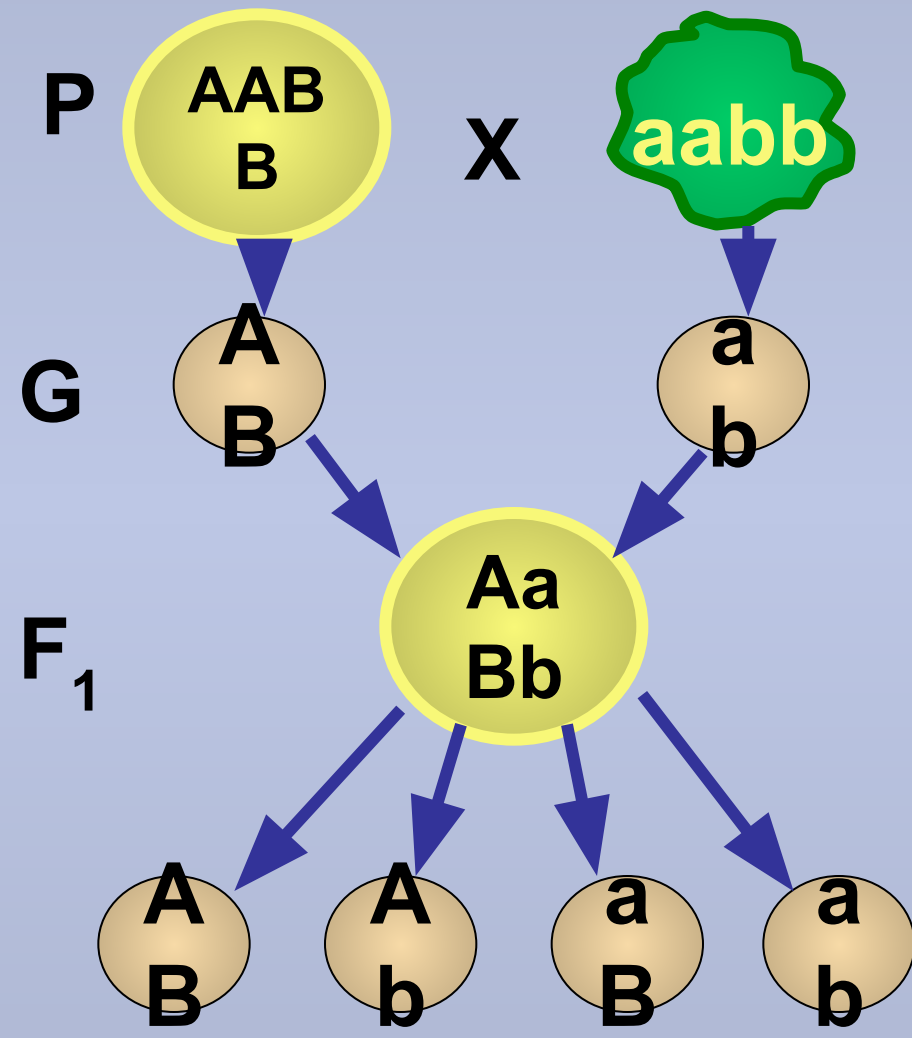
# МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ



РАСЩЕПЛЕНИЕ ПО ФЕНОТИПУ 3 : 1 ; ПО ГЕНОТИПУ 1 : 2 : 1



# ДИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

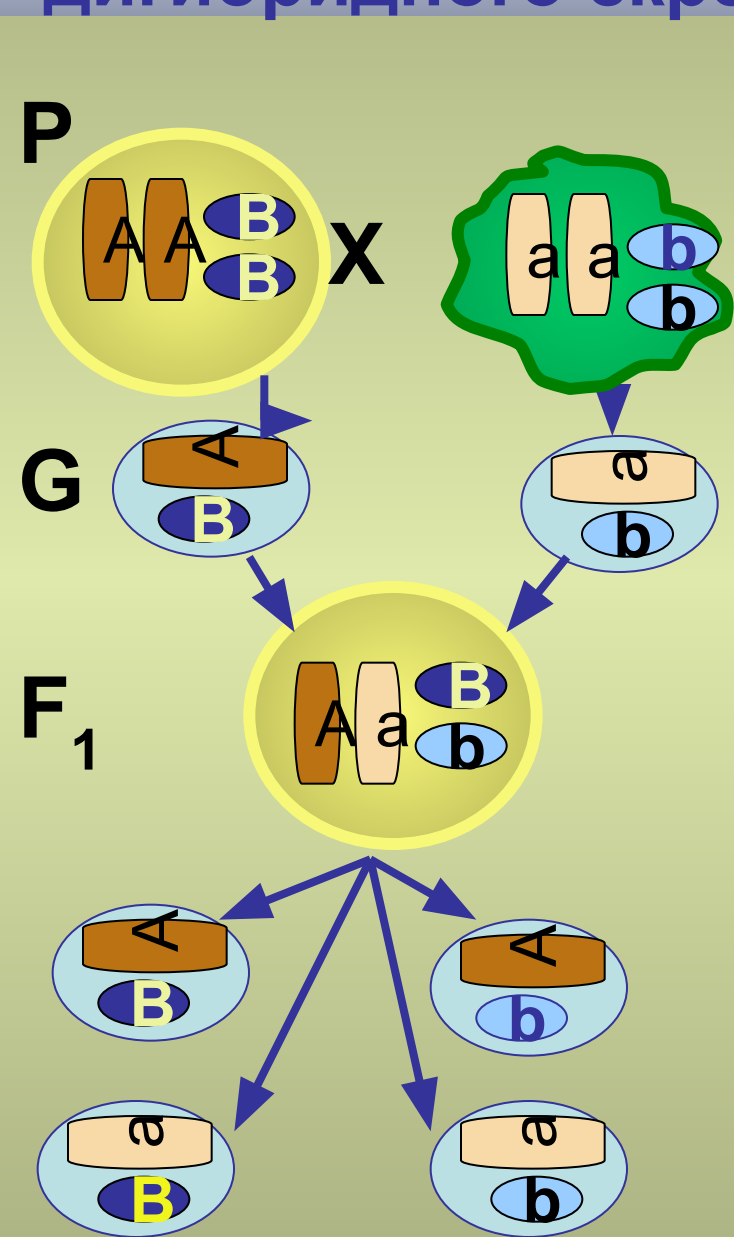


**F<sub>2</sub>**

	<b>A</b> <b>B</b>	<b>A</b> <b>b</b>	<b>a</b> <b>B</b>	<b>a</b> <b>b</b>
<b>A</b> <b>B</b>	<b>AA</b> <b>BB</b>	<b>AA</b> <b>Bb</b>	<b>Aa</b> <b>BB</b>	<b>Aa</b> <b>Bb</b>
<b>A</b> <b>b</b>	<b>AA</b> <b>Bb</b>	<b>AA</b> <b>b</b>	<b>Aa</b> <b>Bb</b>	<b>Aa</b> <b>bb</b>
<b>a</b> <b>B</b>	<b>AA</b> <b>Bb</b>	<b>Aa</b> <b>Bb</b>	<b>aa</b> <b>BB</b>	<b>aa</b> <b>Bb</b>
<b>a</b> <b>b</b>	<b>Aa</b> <b>Bb</b>	<b>Aa</b> <b>bb</b>	<b>aa</b> <b>Bb</b>	<b>aa</b> <b>bb</b>

А – желтая окраска семени; а – зеленая;  
 В – гладкие семена; b – морщинистые

# Цитологические основы дигибридного скрещивания



**F<sub>2</sub>**

<b>G</b>				

# *Закономерности наследования моногенных признаков*

*Моногенные признаки – признаки, развитие которых определяется аллелями одного гена.*

- Закон единообразия гибридов первого поколения (F<sub>1</sub>).
- Закон расщепления по изучаемым парам признаков у гибридов второго поколения (F<sub>2</sub>).
- Закон независимого наследования двух и более пар признаков.

*Признаки, наследующиеся в соответствии с законами Менделя, называются **менделирующими**.*

# Условия менделирования признаков

- 1 – родительские формы должны быть **ГОМОЗИГОТНЫ**.
- 2 – у гетерозигот **F1** признаки проявляют полное доминирование.
- 3 – гибриды **F1** – гетерозиготы (**Aa**) образуют гаметы в равных отношениях (**50% A:50%a**).
- 4. Все гаметы **F1** одинаково жизнеспособны.
- 5. Слияние гамет **F1** при оплодотворении происходит случайно.
- 6. Все зиготы **F2** одинаково жизнеспособны.

# Менделирующие доминантные признаки человека

- - белый локон над лбом;
- - волосы жесткие, прямые (ежик);
- - шерстистые волосы - короткие, легко секущиеся, курчавые, пышные;
- - полидактилия – многопалость,
- - синдактилия - сращение мягких или костных тканей фаланг двух или более пальцев;
- - брахидактилия (короткопалость) – недоразвитие дистальных фаланг пальцев;
- - арахнодактилия (от греч. arachna – паук ) – сильно удлиненные - «паучьи» пальцы

# Менделирующие рецессивные признаки человека

- - волосы мягкие, прямые;
- - кожа тонкая;
- - группа крови Rh-;
- - неощущение вкуса фенилтиокарбамида;
- - неумение складывать язык в трубочку;
- - фенилкетонурия – блокада превращения фенилаланина в тирозин;
- - галактоземия - накопление в крови галактозы,;
- - альбинизм.

# Законы наследственности

- Первый закон – *закон дискретной (генной) наследственной детерминации признаков.*
- Второй закон – *закон относительного постоянства единицы наследственности – гена.*
- Третий закон – *закон аллельного состояния гена.*

# ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ

АУТОСОМНО -  
ДОМИНАНТНОЕ

АУТОСОМНО -  
РЕЦЕССИВНОЕ

СЦЕПЛЕННОЕ С  
X-ХРОМОСОМОЙ

доминантное

рецессивное

СЦЕПЛЕННОЕ С  
У - ХРОМОСОМОЙ

НАСЛЕДОВАНИЕ  
СЦЕПЛЕННЫХ ГЕНОВ

НАСЛЕДОВАНИЕ  
ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЕ  
(нехромосомное)

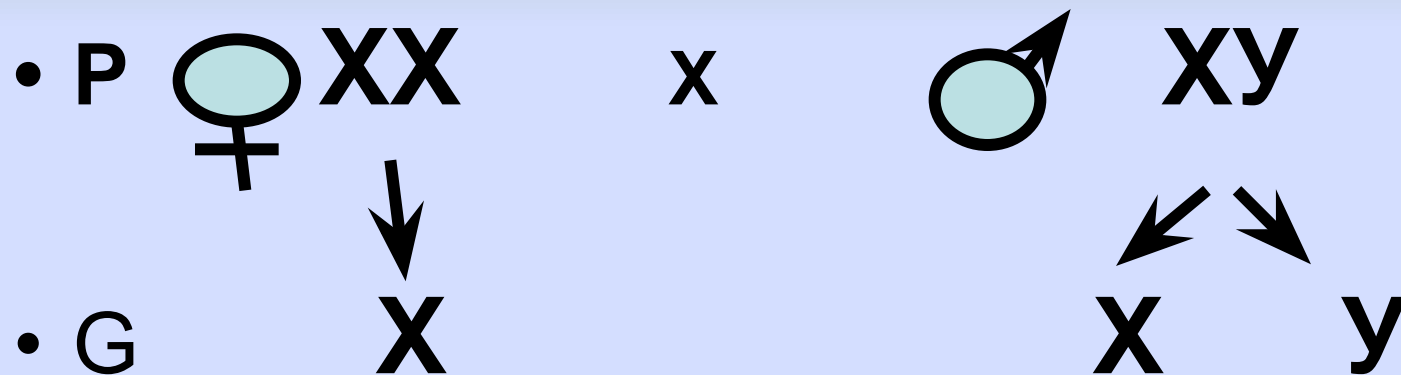


***ХРОМОСОМНАЯ ТЕОРИЯ  
НАСЛЕДСТВЕННОСТИ***

# Хромосомная теория

- В **1902-1903** гг. американский цитолог **У. Сеттон** и немецкий цитолог и эмбриолог **Т.Бовери** независимо друг от друга выявили параллелизм в поведении генов и хромосом в ходе формирования гамет и оплодотворения. Эти наблюдения послужили основой для предположения, что гены расположены в хромосомах.

# Наследование пола



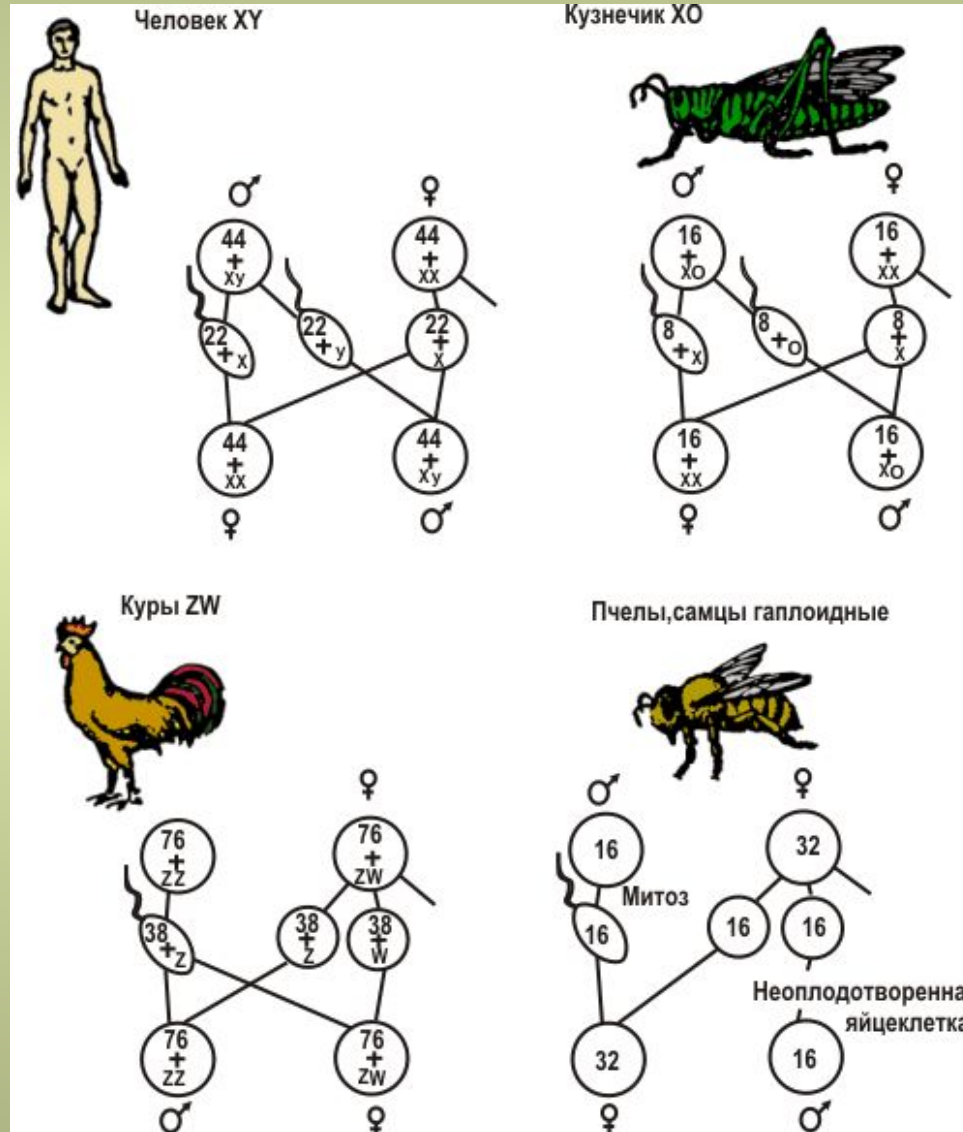
Гаметы	X	y
X	XX	XY

Расщепление по полу идет в отношении 1 : 1

Пол, дающий один сорт гамет называют **гомогамным**, два сорта гамет – **гетерогамным**.

Гомогамным может быть как женский так и мужской пол.

# Типы хромосомного определения пола



# Хромосомная теория

- Экспериментальное доказательство локализации генов в хромосомах было получено американским генетиком **Т. Морганом при изучении наследования сцепленных с полом признаков и наследования при сцеплении генов.**
- На основе этих исследований в 1910 – 1925 годах были сформулированы основные положения хромосомной теории наследственности.

# **T. МОРГАН (1866 – 1945)**



## **МОРГАН ТОМАС ХАНТ (1866 – 1945)**

*Американский генетик,  
нобелевский лауреат (1933) .*

*Автор хромосомной теор-  
рии наследственности.*

*Открыл сцепление генов, ме-  
тодом генетического анали-  
за доказал существование  
кроссинговера , разработал  
методику построения гене-  
тических карт хромосом.*

*Установил закономерности  
наследования сцепленных с  
полом признаков.*

# Сцепленное с полом наследование

- Наследование признаков, развитие которых контролируется генами, локализованными в половых хромосомах, называется сцепленным с полом.
- Этот тип наследования был открыт и изучен американским генетиком Т. Морганом и его - сотрудниками А.Стертевантом и К. Бриджесом.

# НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ СЦЕПЛЕННЫХ С X - ХРОМОСОМОЙ

Гены и признаки:

$W$  – красные глаза

$w$  - белые глаза;

Генотипы:

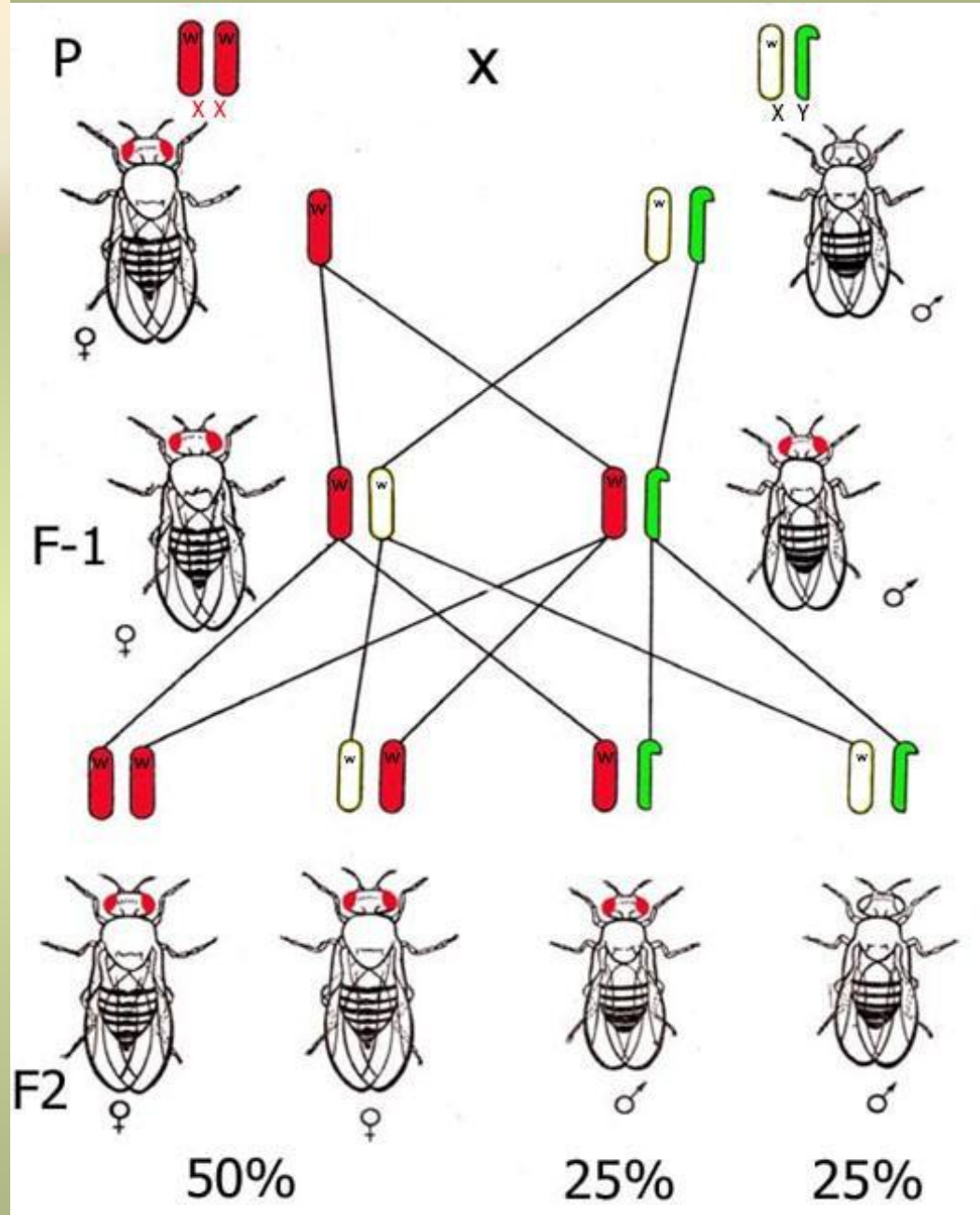
$X^W X^W$  - самки

$X^W Y$  - самца;

Гаметы:

самки –  $X^W$

Самца -  $X^w$ ;  $Y$ .





**НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ СЦЕПЛЕННЫХ С X - ХРОМОСОМОЙ (РЕЦИПРОКНОЕ-СКРЕЩИВАНИЕ)**

Гены и признаки:

**W** – красные глаза

**w** - белые глаза;

Генотипы:

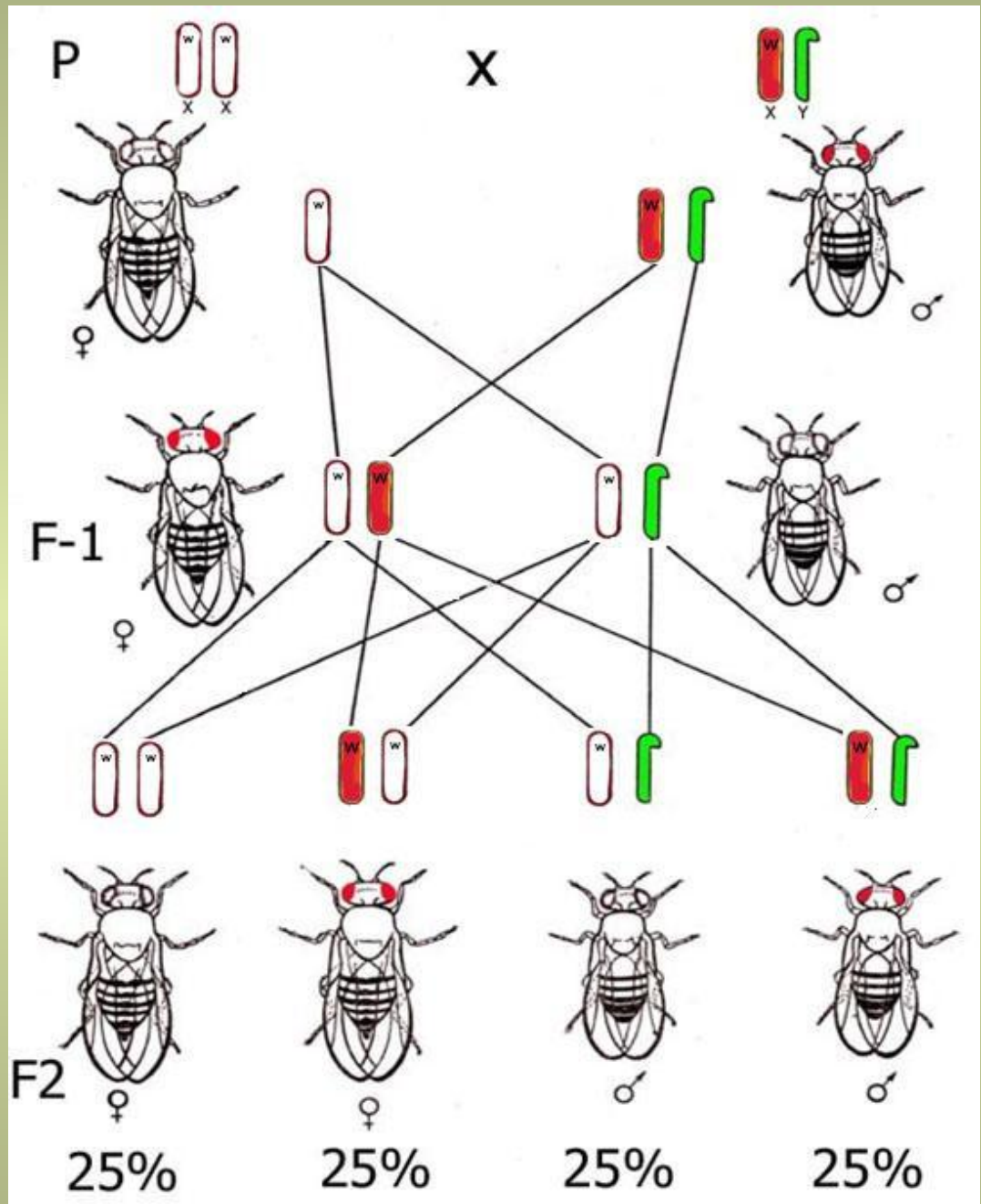
$X^w X^w$  - самки

$X^W Y$  - самца;

Гаметы:

самки –  $X^w$

Самца -  $X^W$ ;  $Y$ .



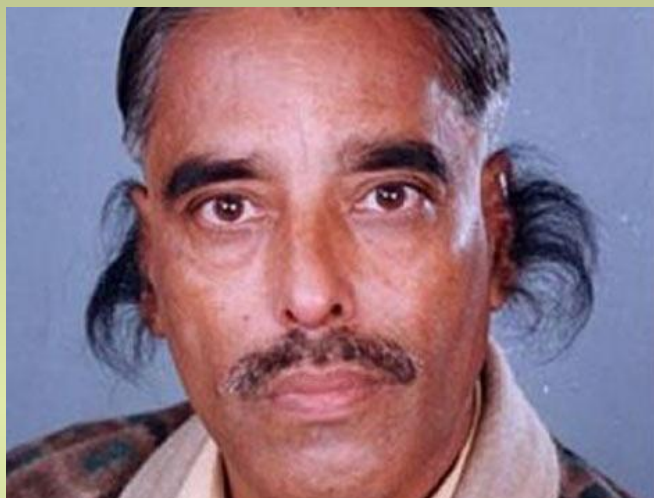
# Наследование сцепленных с X-хромосомой рецессивных признаков

- Рецессивные признаки, обусловленные генами, локализованными в X-хромосоме, наследуются «крест-на - крест» - от матери к сыну, от отца к дочери (наследование – крис-кросс)

# Голандрические признаки

- Признаки, гены которых локализируются в Y-хромосоме, наследуются только от отцов сыновьями.
- В настоящее время в Y-хромосоме выявлена локализация около 20 генов, в том числе генов, детерминирующих развитие семенников, контролирующих процесс сперматогенеза, интенсивность роста, определяющих гипертрихоз края ушной раковины, средних фаланг кистей, синдактилия, перепончатость пальцев ног и другие.

# Голандрические пиризнаки



# Наследование голандрических признаков

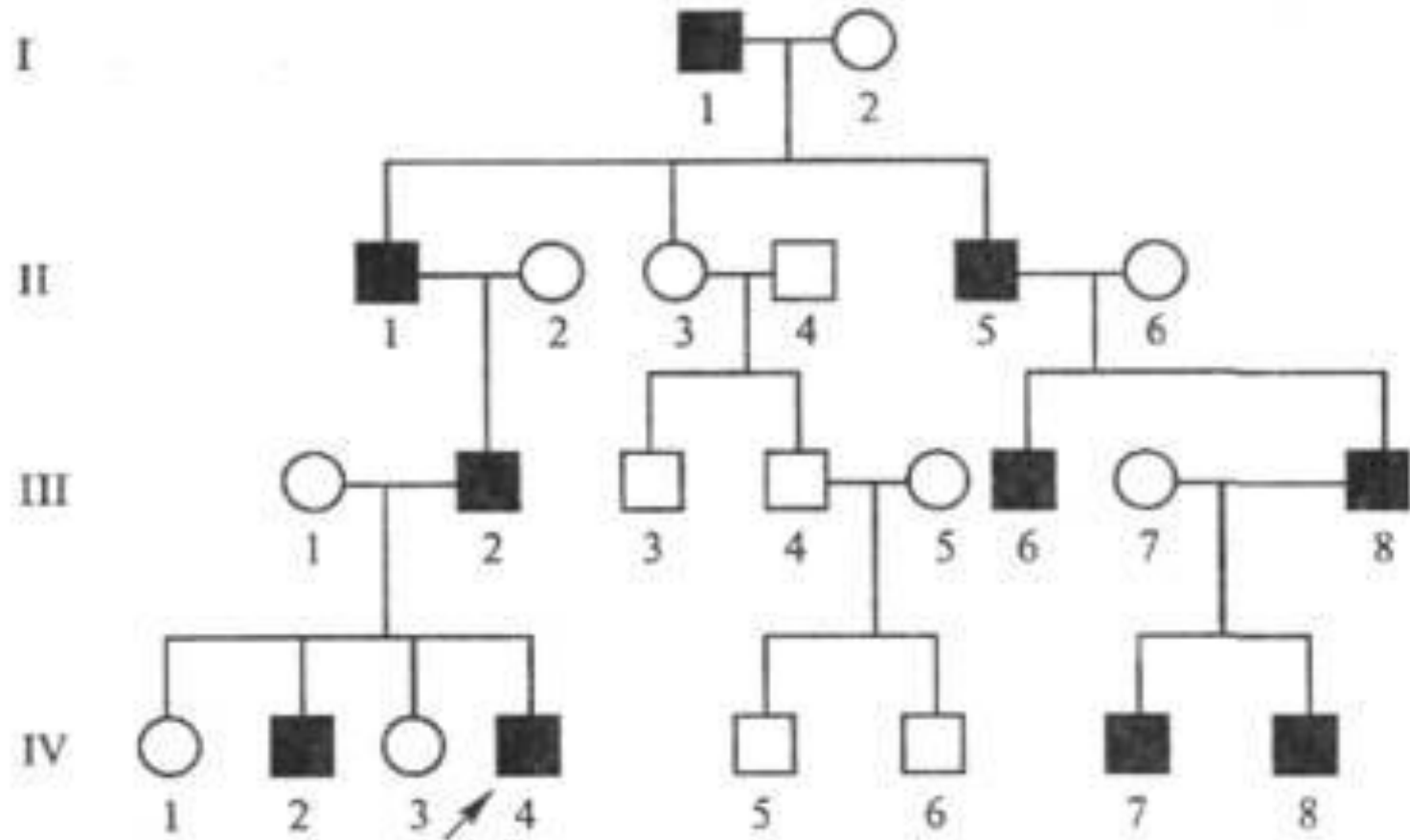
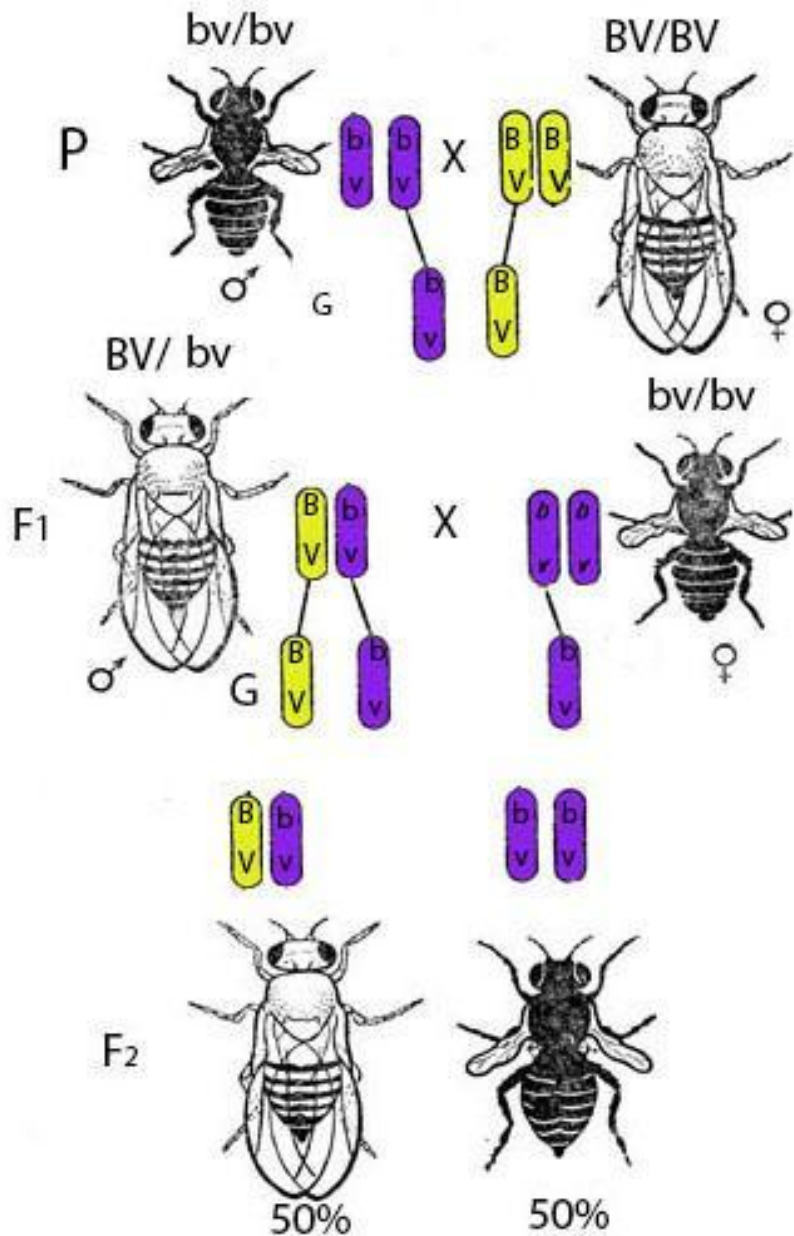


Рис. IX.16. Родословная с Y-сцепленным (голандрическим) типом наследования признака (оволосение средней фаланги пальцев)

# Сцепление генов

- **Сцепление генов** – явление, при котором в одной хромосоме локализовано несколько неаллельных генов, которые **образуют группу сцепления**.
- Впервые описано в 1906 году У.Бэтсоном и У.Пэннетом в опытах на душистом горошке.
- Сцепление генов может быть полным и неполным.

# Наследование при полном сцеплении генов



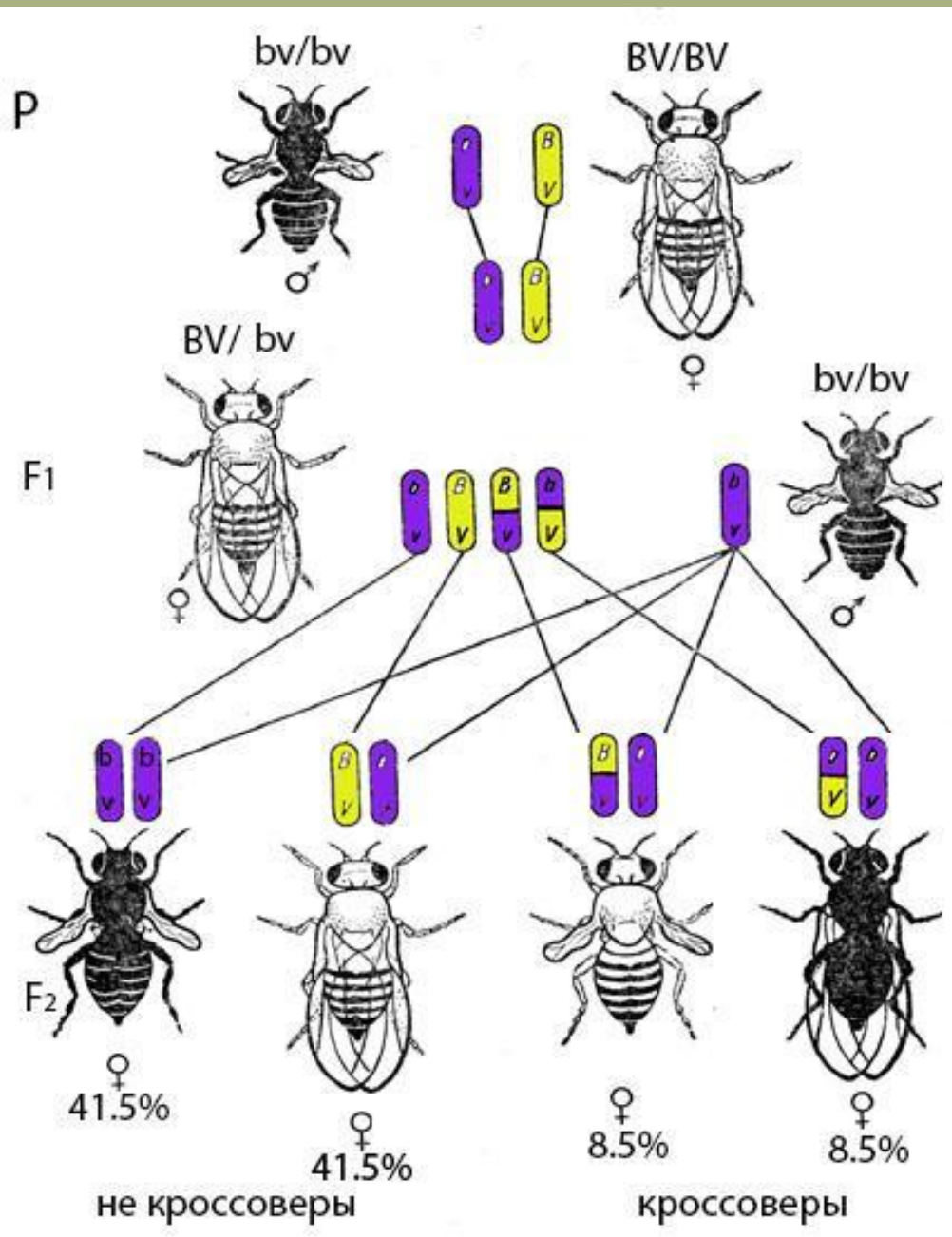
Ген	Признак
<b>B</b>	Серое тело
<b>b</b>	Черное тело
<b>Y</b>	Крылья нормальн.
<b>y</b>	Крылья редуциров.

Расщепление в  $F_2$  :  
 по фенотипу – 1 : 1;  
 По генотипу - 1 : 1

- При полном сцеплении генов, контролирурующих разные признаки, они наследуются совместно, как одна аллельная пара.
- Полное сцепление генов ограничивает их свободное комбинирование, поэтому потомство фенотипически будет идентично исходным родителям.



# НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИ НЕПОЛНОМ СЦЕПЛЕНИИ ГЕНОВ



Ген	Признак
<b>B</b>	Серое тело
<b>b</b>	Черное тело
<b>Y</b>	Крылья нормальн.
<b>y</b>	Крылья редуциров.

- При неполном сцеплении генов гомологичные хромосомы могут обмениваться гомологичными участками. Этот процесс получил название ***кроссинговера***.
- Кроссинговер происходит при гаметогенезе в пахитене профазы мейоза I.

# Хромосомная теория наследственности Т. Моргана (основные положения)

1. Гены локализованы в хромосомах и занимают в них определенное место – локус.
2. Аллельные гены располагаются в идентичных локусах гомологичных хромосом.
3. Неаллельные гены, локализованные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и наследуются совместно.
4. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом.
5. Между гомологичными хромосомами может происходить кроссинговер, что ведет к рекомбинации генов.
6. Частота кроссинговера пропорциональна расстоянию между генами в хромосоме.

# Определение расстояния между генами

Величина кроссинговера – функция расстояния между генами – выражается в морганидах -1 морганида равна 1% кроссинговера.

Величина кроссинговера вычисляется по формуле:

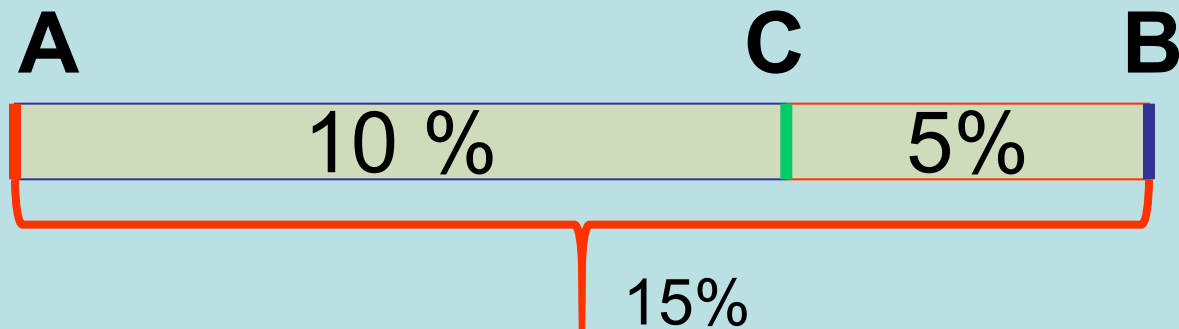
$$S = \frac{n \text{ Кр}}{n \text{ Об}} \times 100$$

**S** – расстояние между генами;

**nКр** – число кроссоверных особей в потомстве;

**nОб** – общее число особей в потомстве.

# Определение положения гена С в хромосоме

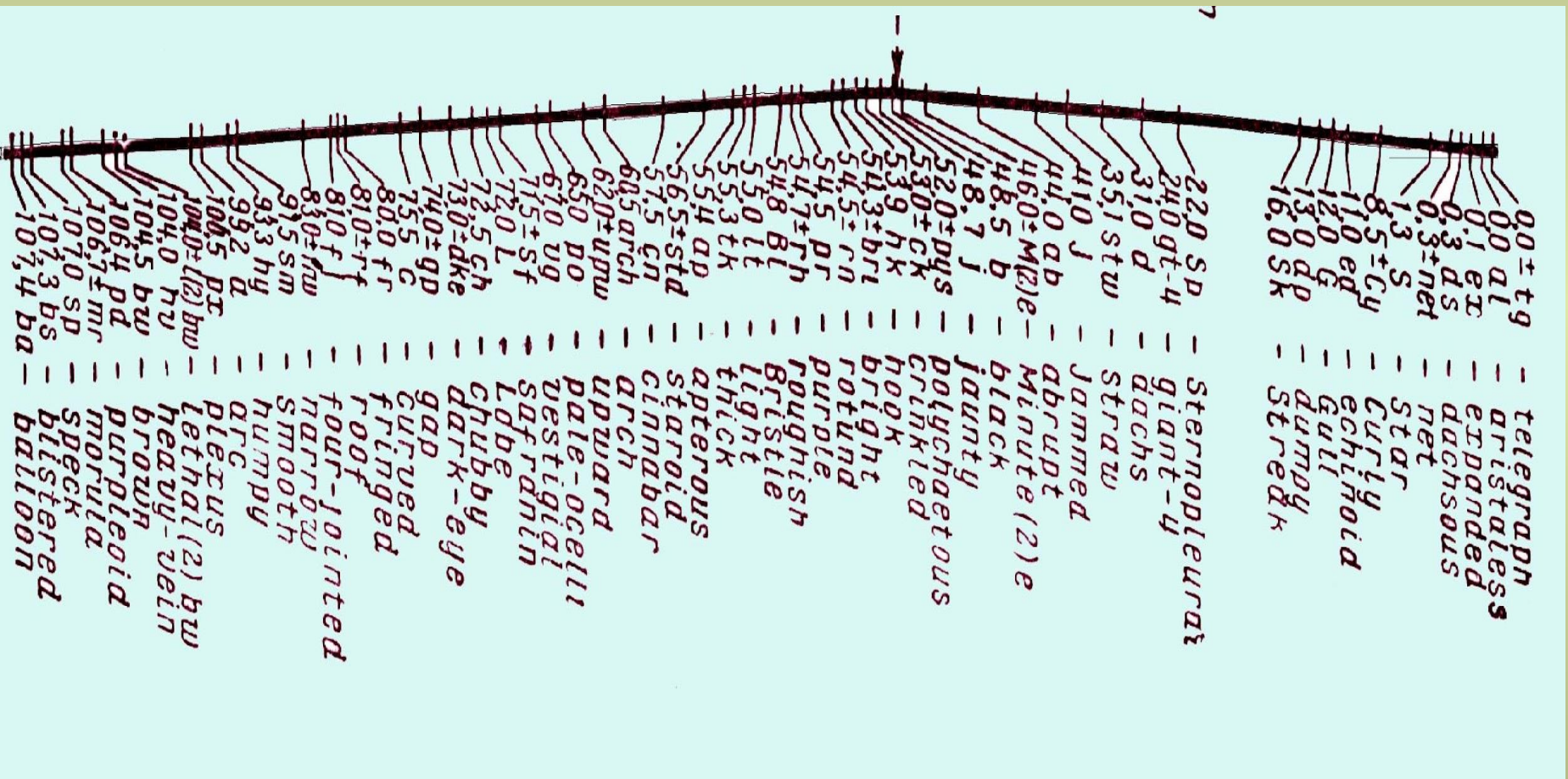


$Ac/aC \times ac/ac$  – величина кроссинговера  
-10 морганид

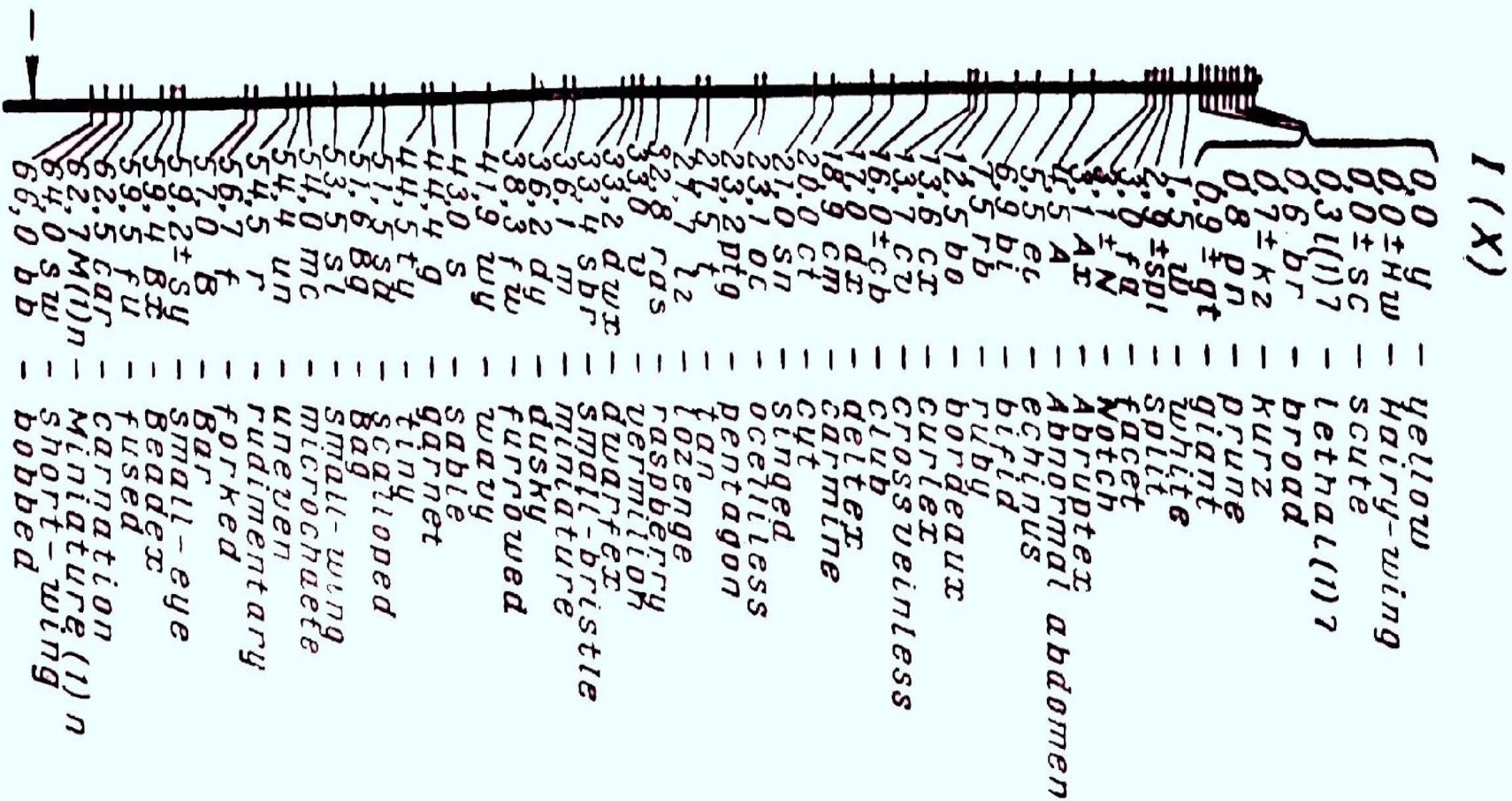
$BC/bc \times bc/bc$  – величина кроссинговера  
5 морганид

$AB/ab \times ab/ab$  – величина кроссинговера  
15 морганид

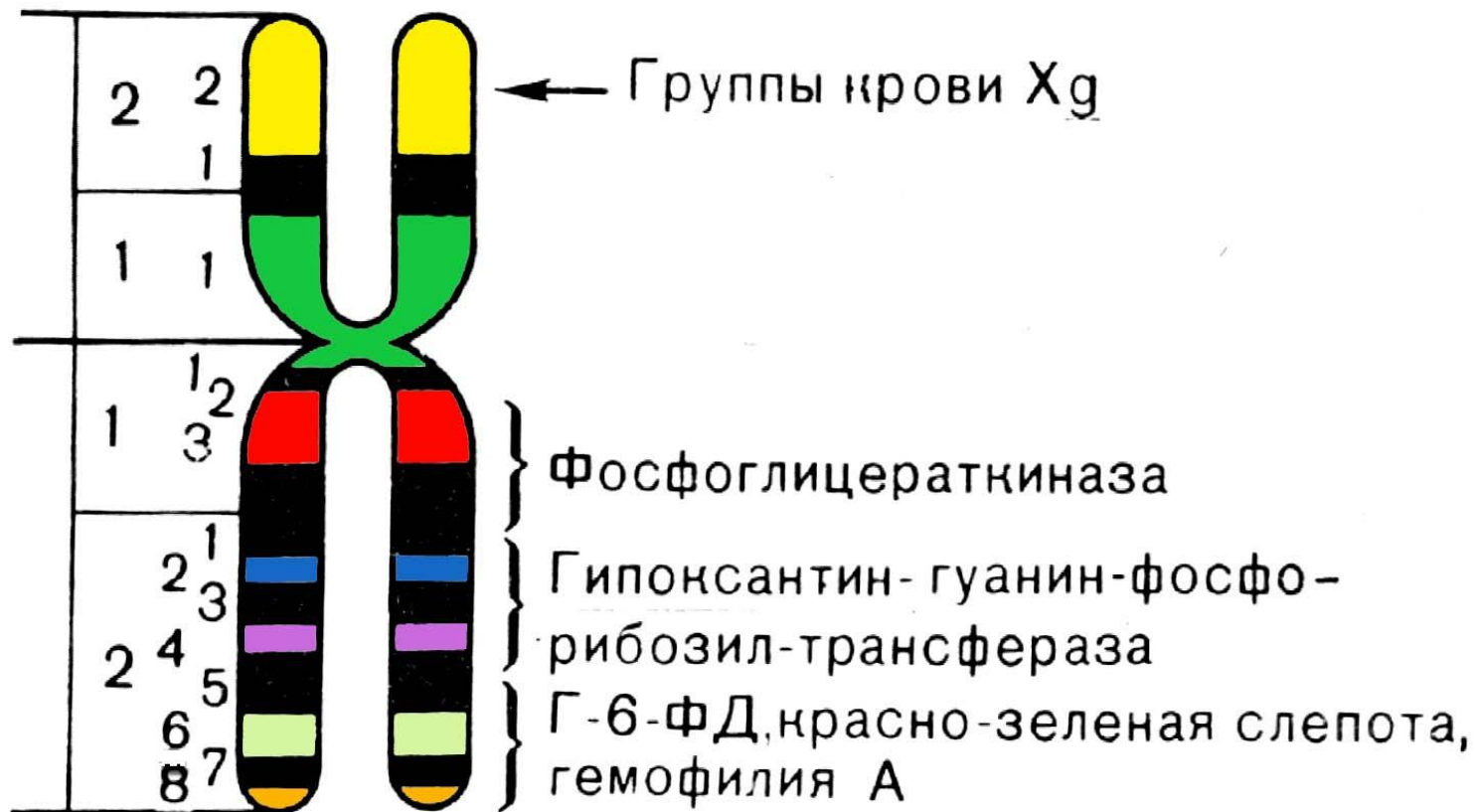
# ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КАРТА 1 ХРОМОСОМЫ ДРОЗОФИЛЫ



# ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КАРТА X – ХРОМОСОМЫ ДРОЗОФИЛЫ



# ЦИТОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТА X – ХРОМОСОМЫ ЧЕЛОВЕКА





# Нехромосомное наследование.

- Нехромосомная наследственность обусловлена генами, локализованными в ДНК цитоплазматических органоидов эукариот – *хлоропластов* и *митохондрий*, у прокариот в *плазмидах*. У эукариот наследование признаков, детерминированных генами этих органоидов не подчиняется менделевским закономерностям, так как при гаметогенезе, в мейозе и митохондрии и хлоропласты случайно распределяются между дочерними клетками, следовательно и отношения в наследовании признаков будут случайными.

# Нехромосомное наследование

- Примером нехромосомной наследственности является наследование пестролистности у многих видов растений: ночной красавицы, герани, хлорофитума, традесканции.

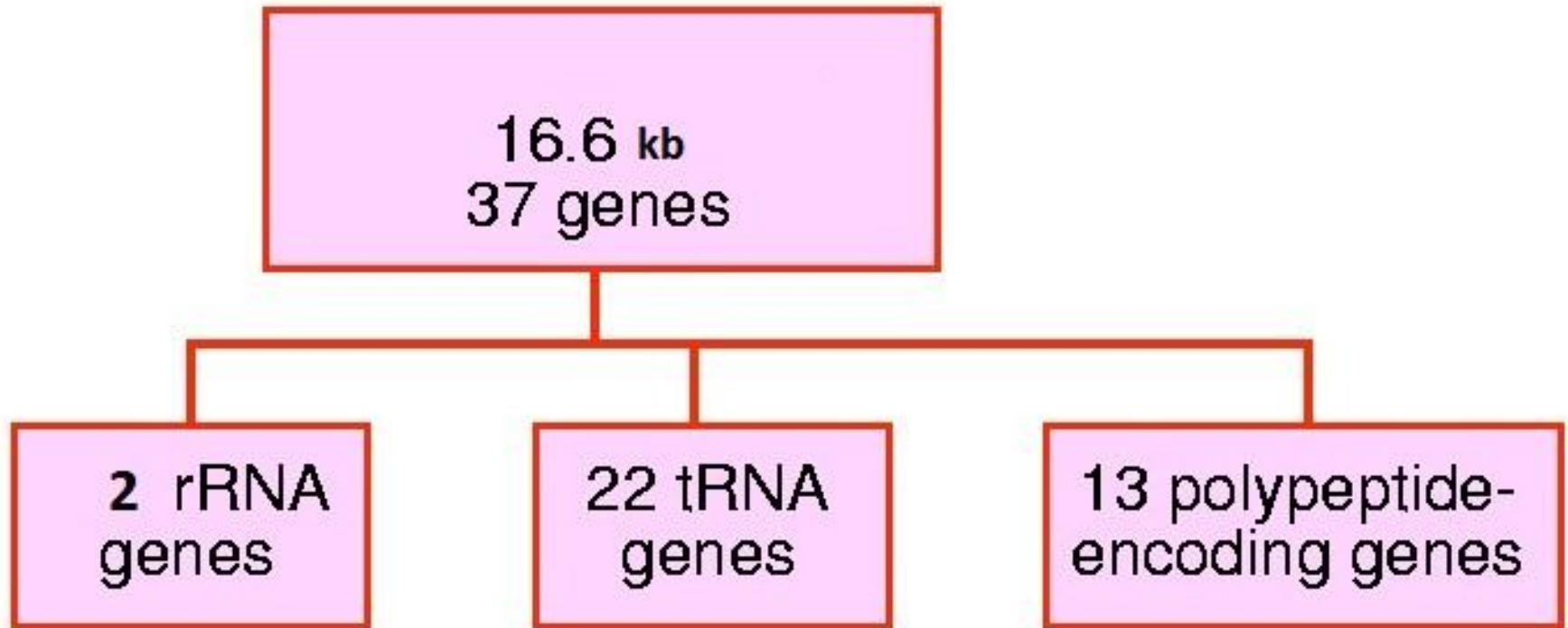
Пестролистность у бегонии



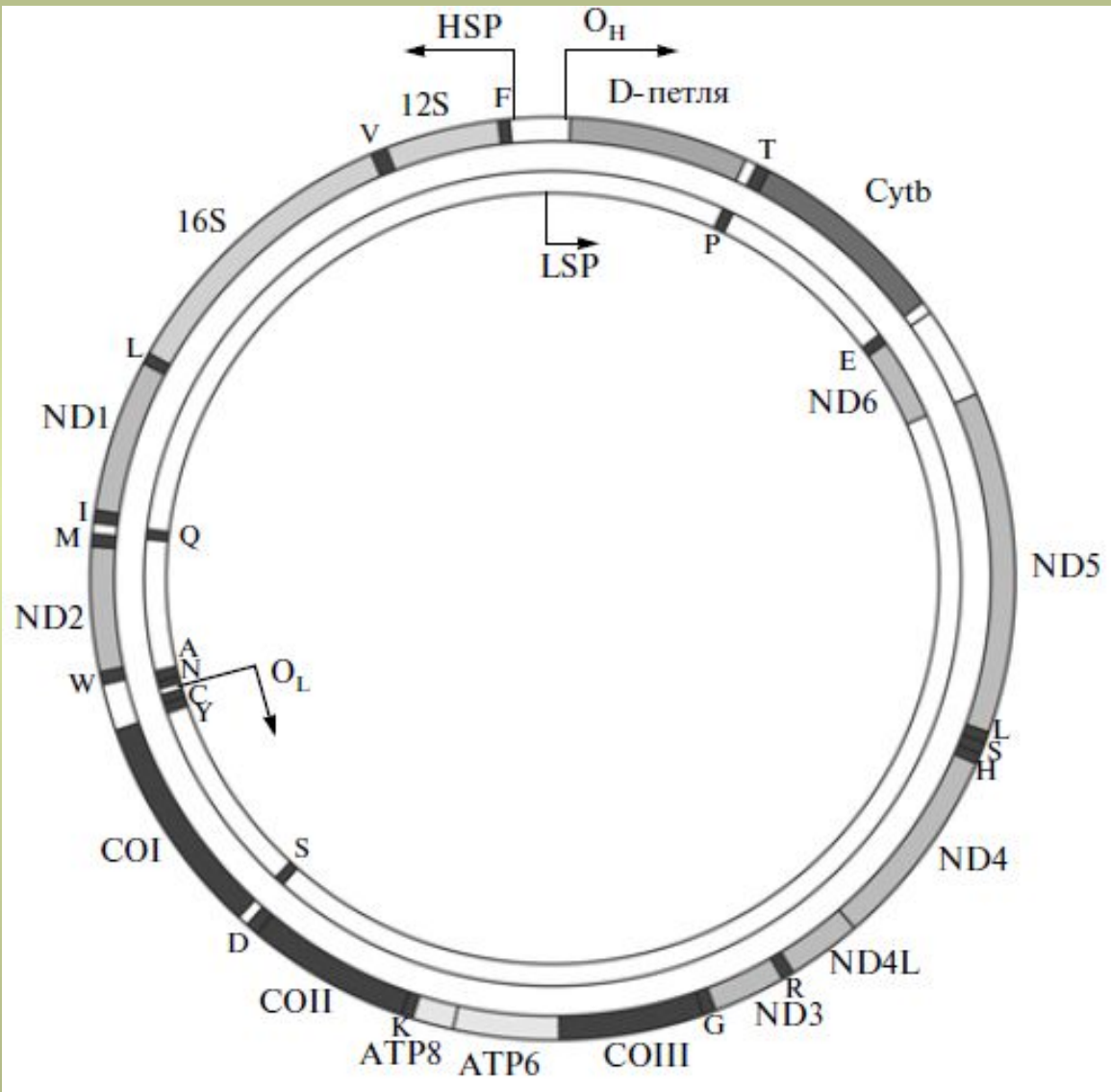
# Митохондриальная наследственность

- Митохондриальный геном представлен в виде кольцевой молекулы ДНК. Он содержит около 16.5 млн. пар нуклеотидов и включает 37 генов: 2 гена рРНК, 22 гена тРНК и 13 генов, кодирующих белки.
- Поскольку митохондрии наследуются ребенком от матери с цитоплазмой овоцитов, **все дети больной женщины унаследуют заболевание независимо от пола ребенка**. Пораженные девочки, выходя замуж, будут рожать **только больных детей**, в то время как у больных мужского пола все дети будут свободны от данного заболевания.

# Геном митохондрий человека



# Карта генома митохондрий человека



Включает 37 генов:  
13 (*ND1–ND6*, *ND4L*,  
*Cytb*, *COI–COIII*,  
*ATP6*, *ATP8*)

кодируют субъединицы комплексов окислительного фосфорилирования;  
-два гена (12S и 16S) – рРНК;

22 гена (обозначены заглавными английскими буквами) – тРНК.

# Митохондриальная наследственность

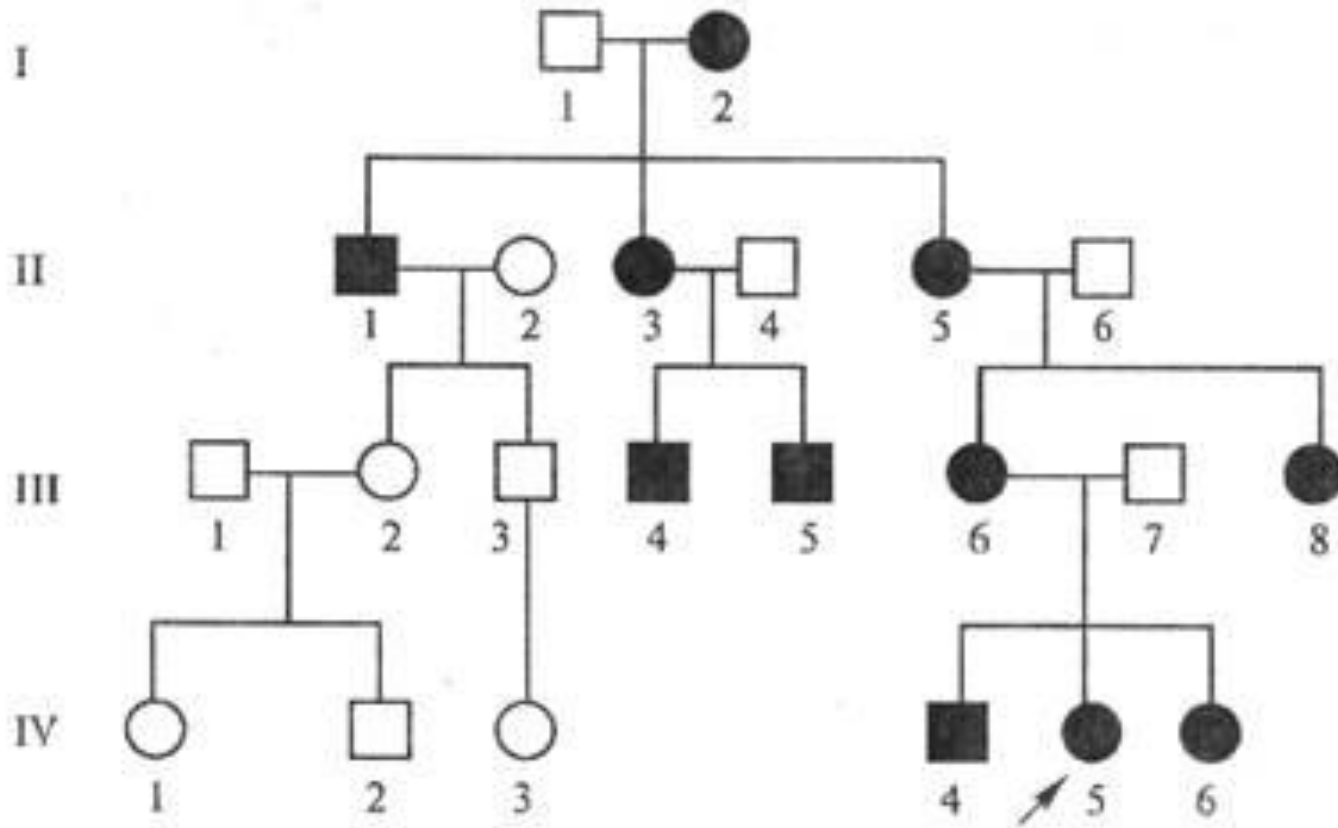


Рис. IX.17. Родословная с митохондриальным типом наследования патологии (атрофия зрительного нерва Лебера)

# Нследование митохондриальных болезней

- Поскольку митохондрии наследуются ребенком от матери с цитоплазмой овоцитов, **все дети больной женщины унаследуют заболевание независимо от пола ребенка.** Пораженные девочки, выходя замуж, будут рожать **только больных детей**, в то время как у больных мужского пола все дети будут свободны от данного заболевания.

# Митохондриальные болезни

- Мутации генов митохондриального генома лежат в основе митохондриальных болезней:
- Наследственной оптической нейропатии Лебера;
- Синдрома Лей (обусловлен дегенеративными изменениями ствола головного мозга)
- Нейросенсорная глухота;
- Синдрома Пирсона (нарушение кроветворения и функции поджелудочной железы);
- Митохондриальная кардиомиопатия;
- Синдром Альпера обусловлен дегенерацией тканей головного мозга( деменция, слепота, дисфункция печени.