

Менделизм

Законы наследования элементарных признаков

Грегор Иоганн МЕНДЕЛЬ

Gregor Johann Mendel, 1822–1884

- Иоганн Мендель родился в местечке Хейнцендорф (в Чехии) в семье крестьянина. Принял имя Грегор при поступлении в монастырь города Брюнн (Брно). В 1856 году начал проводить опыты по гибридизации гороха. Результаты опытов Менделя, легшие в основу современной генетики, были опубликованы в 1865 году, не вызвав тогда интереса у современников. Тремя годами позже Мендель стал настоятелем монастыря города Брюнн и забросил исследования, посвятив себя исполнению административных обязанностей.



Особенности гибридологического метода, предложенного Г.Менделем

- Подбор для скрещивания растений, различающихся по парам контрастирующих (качественных) признаков.
- Учет потомства по каждой отдельно взятой паре признаков при абстрагировании от всех прочих.
- Количественный учет гибридных растений в ряду поколений.
- Индивидуальный анализ потомства от каждого растения в ряду поколений

Удобство гороха (*Pisum sativum*) как объекта для проведения скрещиваний

- Самоопыляемость
- Хорошая плодовитость
- Короткий период развития
- Неприхотливость при выращивании
- Наличие ярко выраженных контрастных признаков у разных форм



Случайный фактор

- Менделю в его опытах с горохом **повезло** с тем обстоятельством, что изучаемые им признаки (7 пар признаков*) были обусловлены генами, расположенными в разных, негомологичных хромосомах (т.е. эти признаки не были сцеплены между собой)
- *(желтые и зеленые, гладкие и морщинистые зрелые семена, белые и фиолетовые цветки; низкий и высокий стебель; форма зрелых бобов – выпуклые или с перехватами; окраска незрелого боба – зеленый или желтый; пазушное или верхушечное расположение цветков)

Ястребинка (Hieracium)

- *Карл Нэгели (1817-1891).*



- Ястребинка



«Алгебра» гибридологического анализа

- Символы, которые Мендель применил для записи результатов скрещиваний также сыграли важную роль, т.к. давали возможность наглядного представления о происходящих генетических процессах
- **X** – знаком умножения обозначают скрещивание
- ♀, ♂ - обозначение полов (знаки Зодиака)
- **P** – родительские организмы взятые в скрещивание (от латинского Parento - родители).
- **F** – гибридные поколения (от латинского Filii – дети), с соответствующим порядковым номером (F1, F2 и т.д.)
- **A, B, C** и т.д. – доминантные наследственные факторы (гены); **a, b, c** и т.д. – рецессивные наследственные факторы (гены)

Некоторые основные понятия

- ДОМИНАНТНЫЙ ПРИЗНАК - преобладающий признак, проявляющийся в потомстве в любом состоянии.
- РЕЦЕССИВНЫЙ ПРИЗНАК - подавляемый признак, проявляющийся только в гомозиготном состоянии.
- ГЕНОТИП - совокупность наследственных признаков полученные от родителей (совокупность генов). АЛЛЕЛЬНЫЕ ГЕНЫ – гены расположенные в одних и тех же местах (локусах) гомологичных хромосом.
- ФЕНОТИП - совокупность признаков и свойств организмов проявляющаяся при взаимодействии генотипа со средой и меняющаяся в процессе жизни в зависимости от среды обитания.
- АЛЬТЕРНАТИВНЫЕ ПРИЗНАКИ - противоположные качества одного признака (карие или голубые глаза, светлые или тёмные волосы и т.д.)
- ГЕН - участок молекулы ДНК ответственный за проявление одного признака (одну функцию) и синтез определенной молекулы белка.
- ГЕТЕРОЗИГОТА - зигота имеющая противоположные аллели одного гена (Aa).
- ГОМОЗИГОТА - зигота имеющая одинаковые аллели одного гена (AA или aa).
- ГОМОЛОГИЧНЫЕ ХРОМОСОМЫ - парные хромосомы одинаковые по формы, величине и характеру наследственной информации.

Гомозиготность родителей

- Для скрещиваний Мендель исходно использовал т.н. чистые линии, т. е. потомство одного самоопыляющегося растения, в котором сохраняется сходная совокупность генов. Каждая из этих линий не давала расщепления признаков. По современной терминологии: чистая линия – гомозиготный организм.

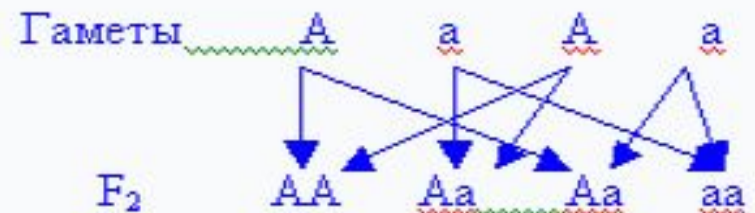
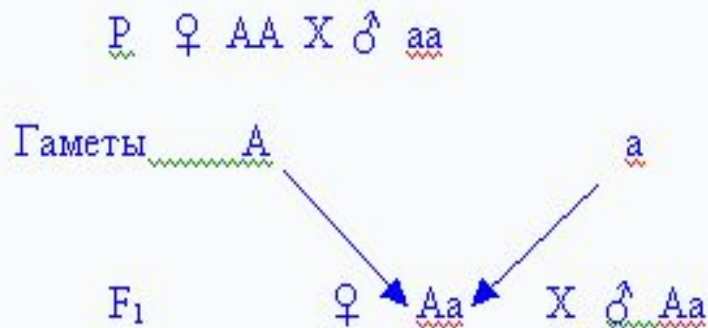
Моногибридное скрещивание

- Моногибридным называют скрещивание, при котором анализируется наследование одной пары альтернативных признаков. Таким образом, при таком скрещивании прослеживаются закономерности наследования только двух вариантов признака (например, желтый и зеленый цвет горошин), а все остальные признаки организма во внимание не принимаются.

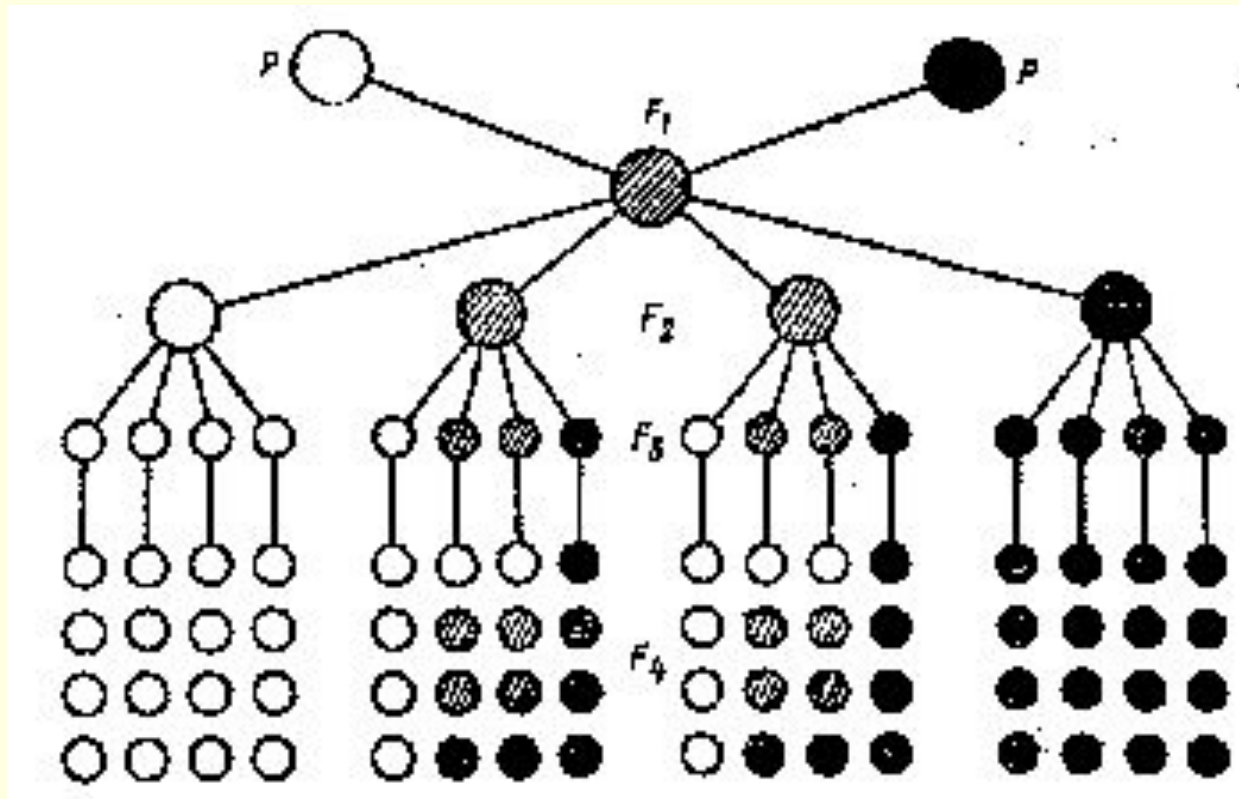
Закон расщепления

(2-й закон Менделя)

- При скрещивании гибридов первого поколения (самоопылении) в F₂ признаки обоих родителей появляются в определенном числовом соотношении: 3/4 особей будут иметь доминантный признак, 1/4 — рецессивный. *Явление, при котором скрещивание гетерозиготных особей приводит к образованию потомства, часть которого несет доминантный признак, а часть — рецессивный, называется расщеплением.* Следовательно, рецессивный признак у гибридов первого поколения не исчез, а был лишь подавлен и проявился во втором гибридном поколении.

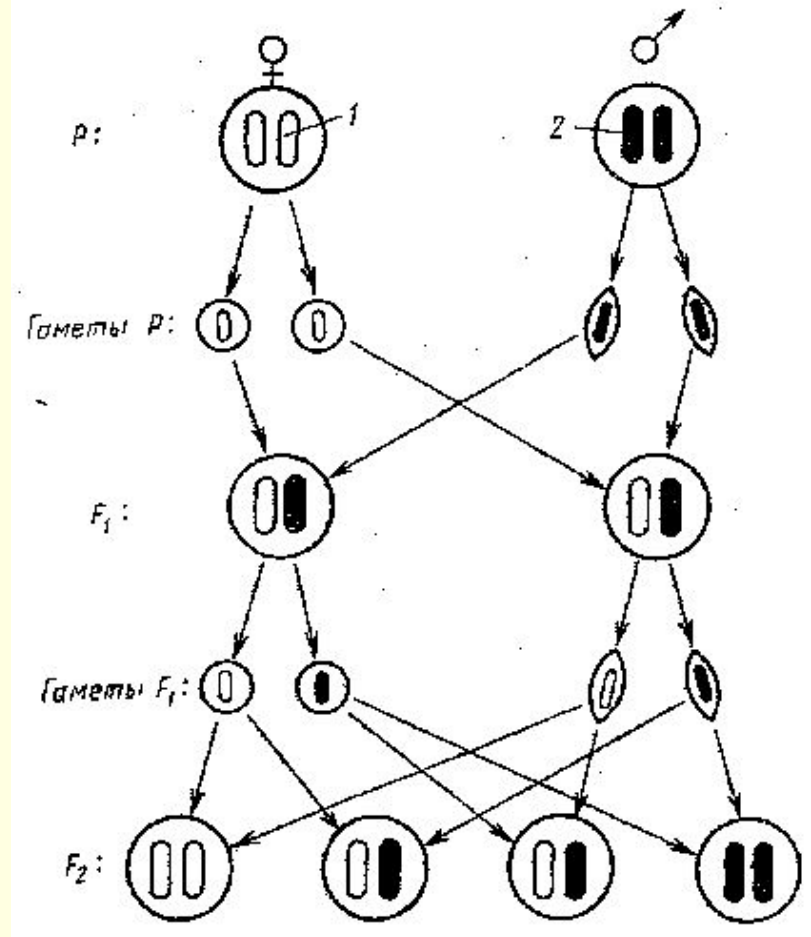


Закон расщепления (2-й закон Менделя)



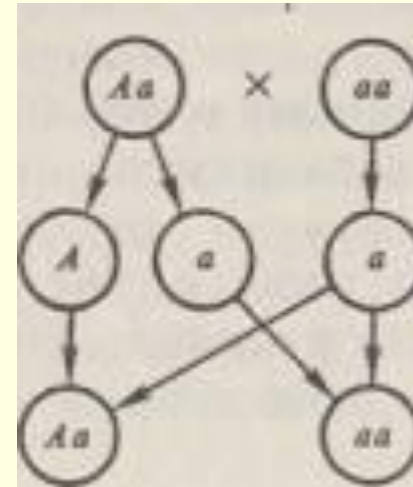
Гипотеза (правило) чистоты гамет

- Для объяснения существа явления единообразия гибридов первого поколения и расщепления признаков у гибридов второго поколения Мендель выдвинул гипотезу **чистоты гамет**: всякий гетерозиготный гибрид (Aa , Bb и т. д.) формирует “чистые” гаметы, несущие только одну аллель: либо A , либо a , что впоследствии полностью подтвердилось и в цитологических исследованиях. Как известно, при созревании половых клеток у гетерозигот гомологичные хромосомы окажутся в разных гаметах и, следовательно, в гаметах будет по одному гену из каждой пары.



Анализирующее скрещивание

- **Анализирующее скрещивание** используется для выяснения гетерозиготности гибрида по той или иной паре признаков. При этом анализируемый гибрид скрещивается с родителем, гомозиготным по рецессивному гену (aa). Такое скрещивание необходимо потому, что в большинстве случаев гомозиготные особи (AA) фенотипически не отличаются от гетерозиготных (Aa) (семена гороха от AA и Aa имеют желтый цвет).



P	Aa	x	aa
Гаметы	A, a	x	a, a
F_1	$Aa, Aa,$		aa, aa
	1	:	1

Отклонения от стандартного Менделевского расщепления

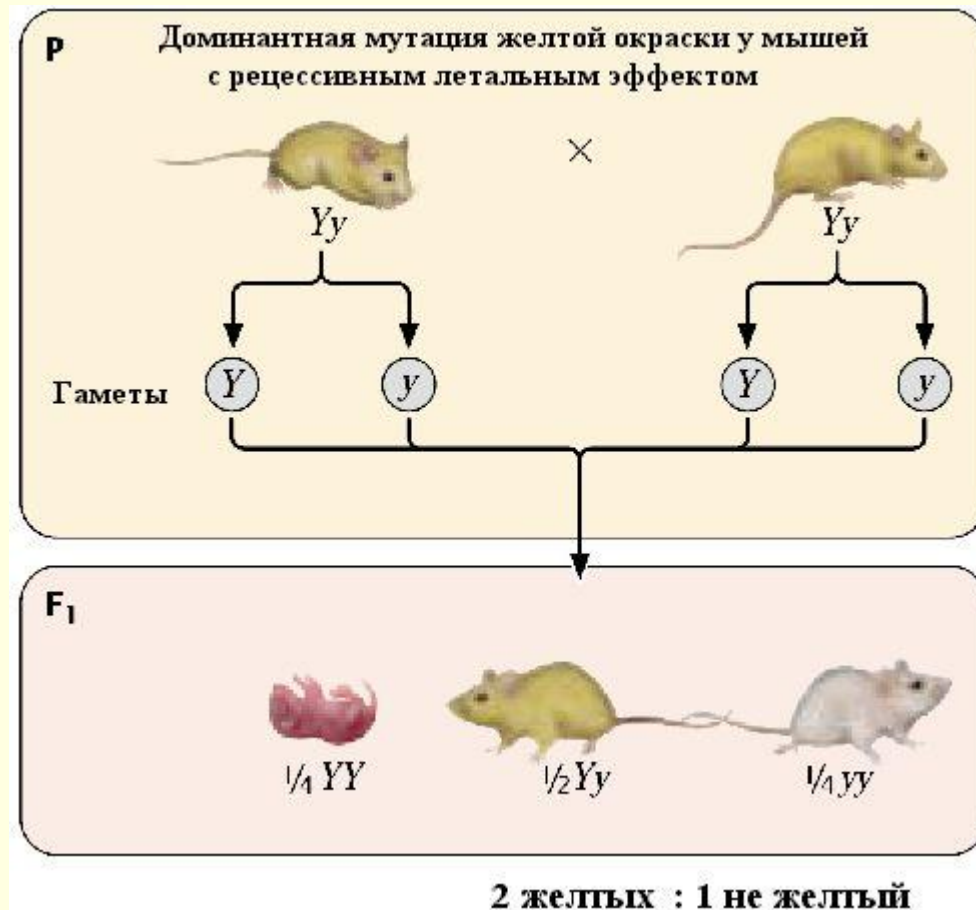
Законы Менделя в их классической форме действуют при наличии определенных условий. К ним относятся:

- **гомозиготность исходных скрещиваемых форм;**
- **образование гамет гибридов всех возможных типов в равных соотношениях (обеспечивается правильным течением мейоза;**
- **одинаковая жизнеспособность гамет всех типов;**
- **равная вероятность встречи любых гамет при оплодотворении);**
- **одинаковая жизнеспособность зигот всех типов.**

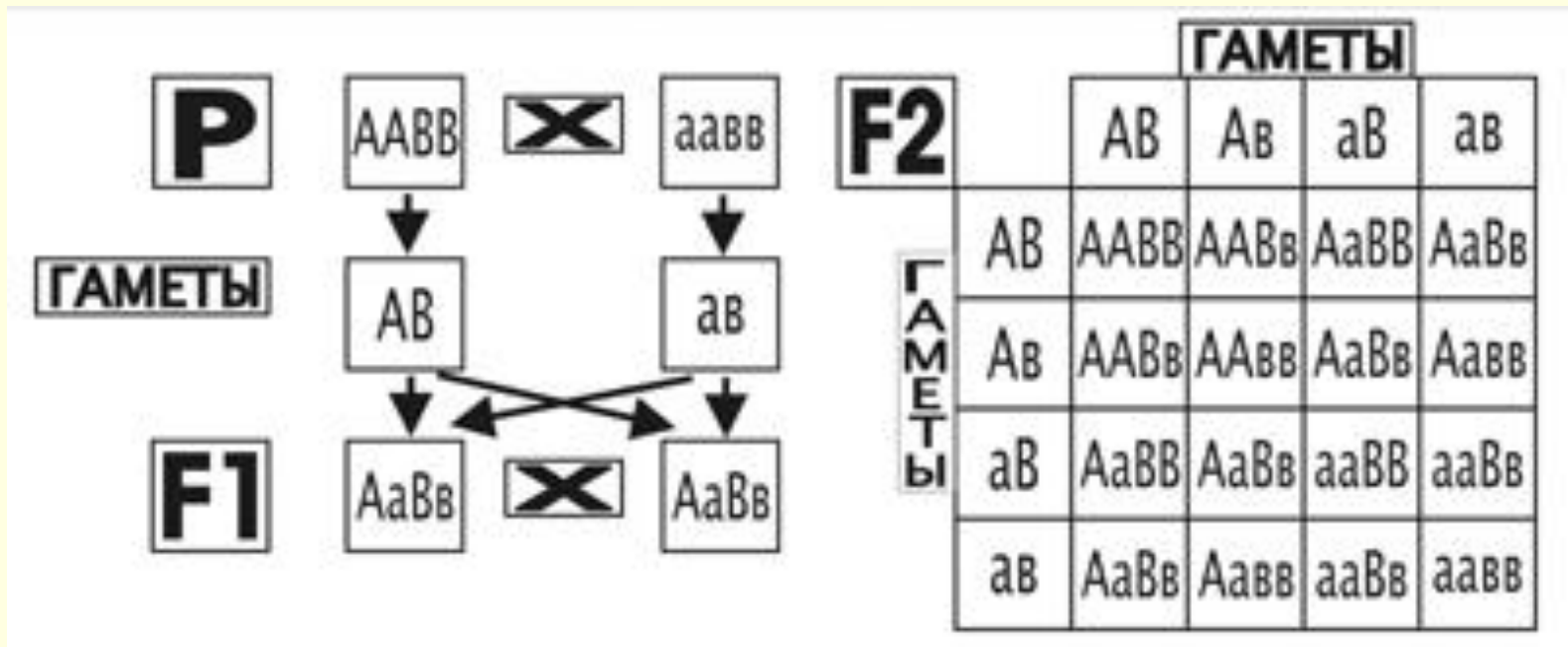
Отклонения от стандартного Менделевского расщепления

- Так, например, у лисиц известен доминантный ген (A), который отвечает за формирование платиновой окраски шерсти. Однако этот же ген, в случае его присутствия в генотипе в гомозиготном состоянии, вызывает внутриутробный летальный эффект. Поэтому в популяции присутствуют только гетерозиготные платиновые лисы, а гомозиготное потомство погибает еще до рождения. Если скрестить двух платиновых лис ($Aa \times Aa$), то в потомстве будет наблюдаться расщепление по фенотипу не 3:1, а 2:1 (2 – платиновые; 1 – рыжая).

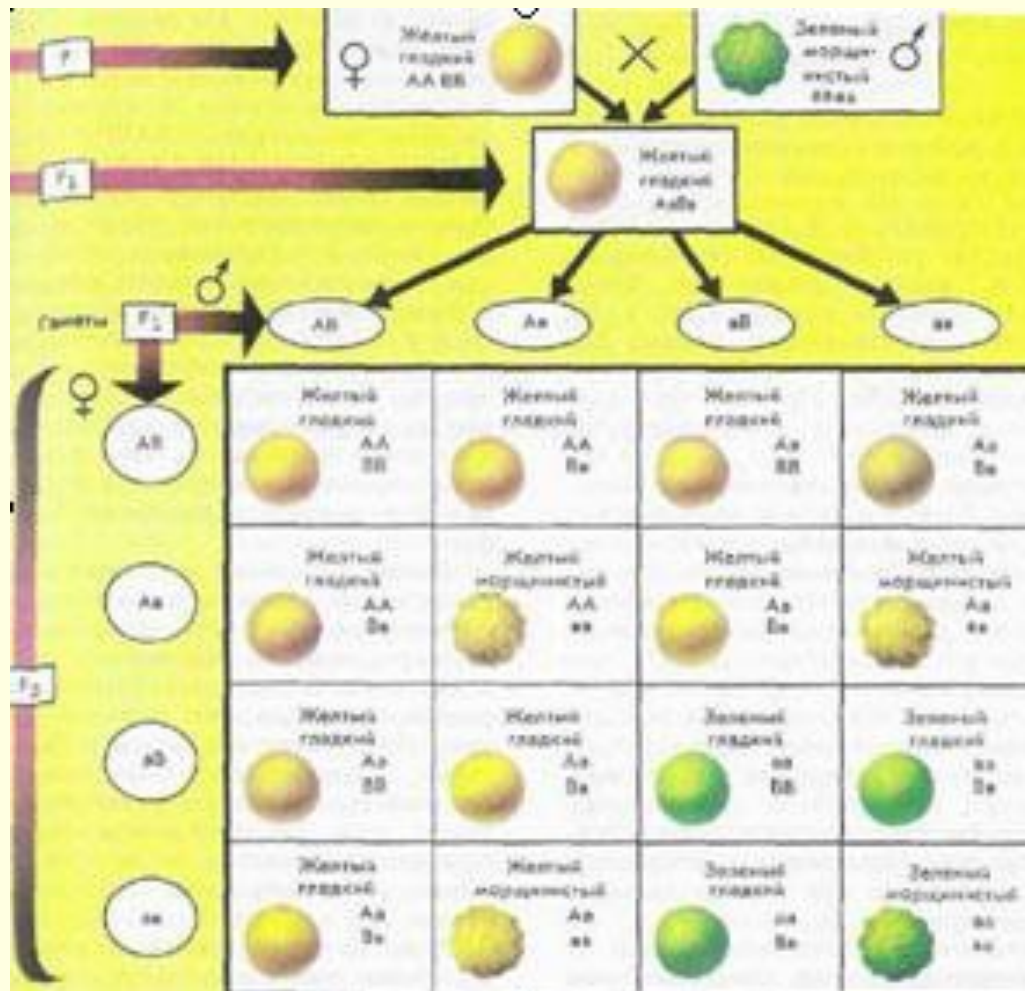
Летальные гены



Дигибридное скрещивание (3-й закон Менделя)



Дигибридное скрещивание (3-й закон Менделя)



3-й закон Менделя – независимое наследование признаков

- **Третий закон Менделя можно сформулировать так: члены одной пары аллелей отделяются в мейозе независимо от членов других пар, комбинируясь в гаметах случайно во всех возможных сочетаниях** (при моногибридном скрещивании таких сочетаний было 4, при дигибридном — 16, при тригибридном скрещивании гетерозиготы образуют по 8 типов гамет, для которых возможны 64 сочетания, и т. д.).

Условие, при котором соблюдается 3-й закон Менделя

Независимое распределение генов в потомстве и возникновение различных комбинаций этих генов при дигибридном скрещивании возможно лишь в том случае, если пары аллельных генов расположены в **разных парах** гомологичных хромосом (гены, отвечающие за разные признаки не сцеплены между собой)

Цитологические основы законов Менделя базируются на:

- парности хромосом (парности генов, обуславливающих возможность развития какого-либо признака)
- особенностях мейоза (процессах, происходящих в мейозе, которые обеспечивают независимое расхождение хромосом с находящимися на них генами к разным полюсам клетки, а затем и в разные гаметы)
- особенностях процесса оплодотворения (случайном комбинировании хромосом, несущих по одному гену из каждой аллельной пары)

Моногенные (менделирующие) признаки у человека

Доминантный признак	Рецессивный признак
Темные волосы	Светлые волосы
Вьющиеся волосы	Прямые волосы
Раннее облысение	Норма
Карие глаза	Голубые или серые глаза
Близорукость	Норма
Дальнозоркость	Норма
Толстые губы	Тонкие губы
Длинные ресницы	Короткие ресницы
Низкий рост	Высокий рост
Гипертония	Норма
Норма	Гемофилия
Арахнодактилия	Норма
Норма	Сахарный диабет
Норма	Фенилкетонурия