



Генетика

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*».

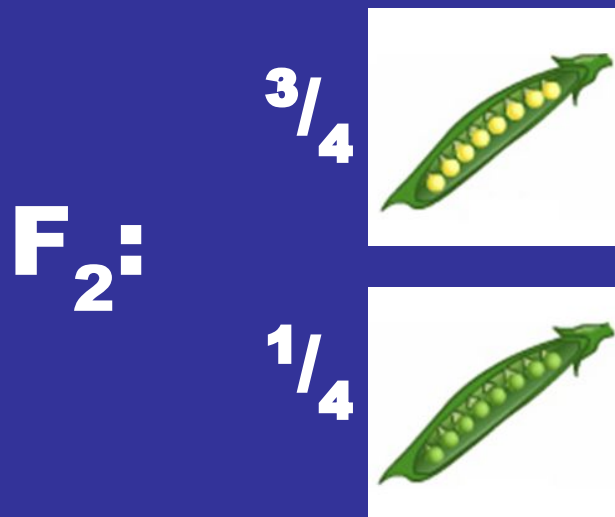
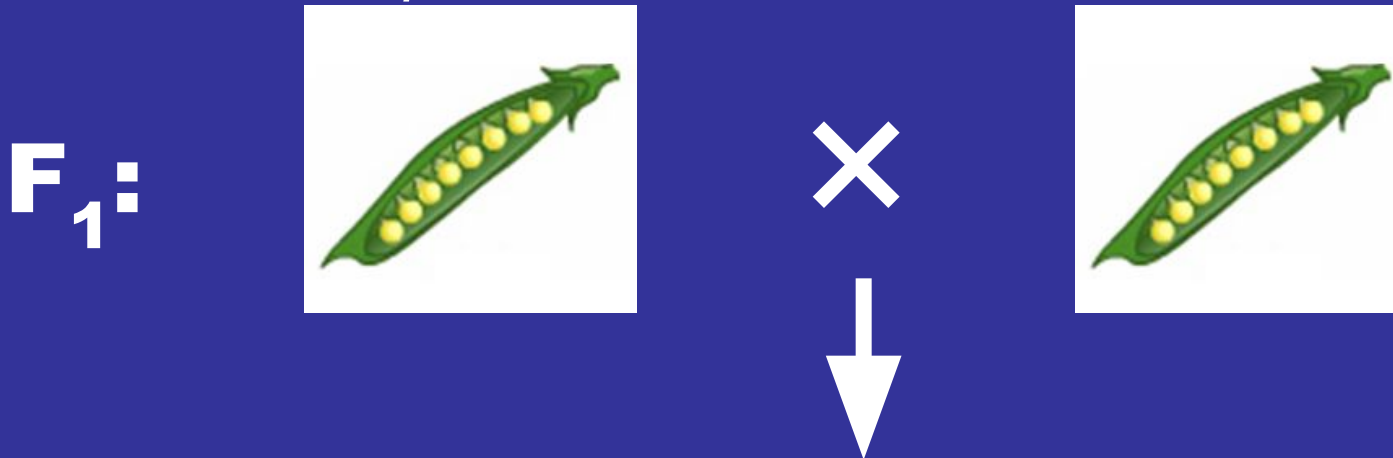
Проявляющийся в первом поколении вариант признака называется *доминантным*, а тот, который «пропадает» - *рецессивным*.

Признак: окраска семян


*Доминантное проявление: **желтые** семена*

*Рецессивное проявление: **зеленые** семена*

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



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



Мендель предложил следующую гипотезу для объяснения этих результатов:

Он предположил, что каждое проявление признака определяется *наследственными факторами*.

Половые клетки содержат только один наследственный фактор, то есть они "чисты" (не содержат второго наследственного фактора).

Гипотеза «чистоты гамет»:

Наследственные факторы при образовании гибридов не смешиваются, а сохраняются в неизменном виде.

Первый закон Менделя (закон расщепления)

Признаки данного организма детерминируются парами внутренних наследственных факторов.

В одной гамете может быть представлен лишь один из каждой пары таких факторов.

Объяснение:

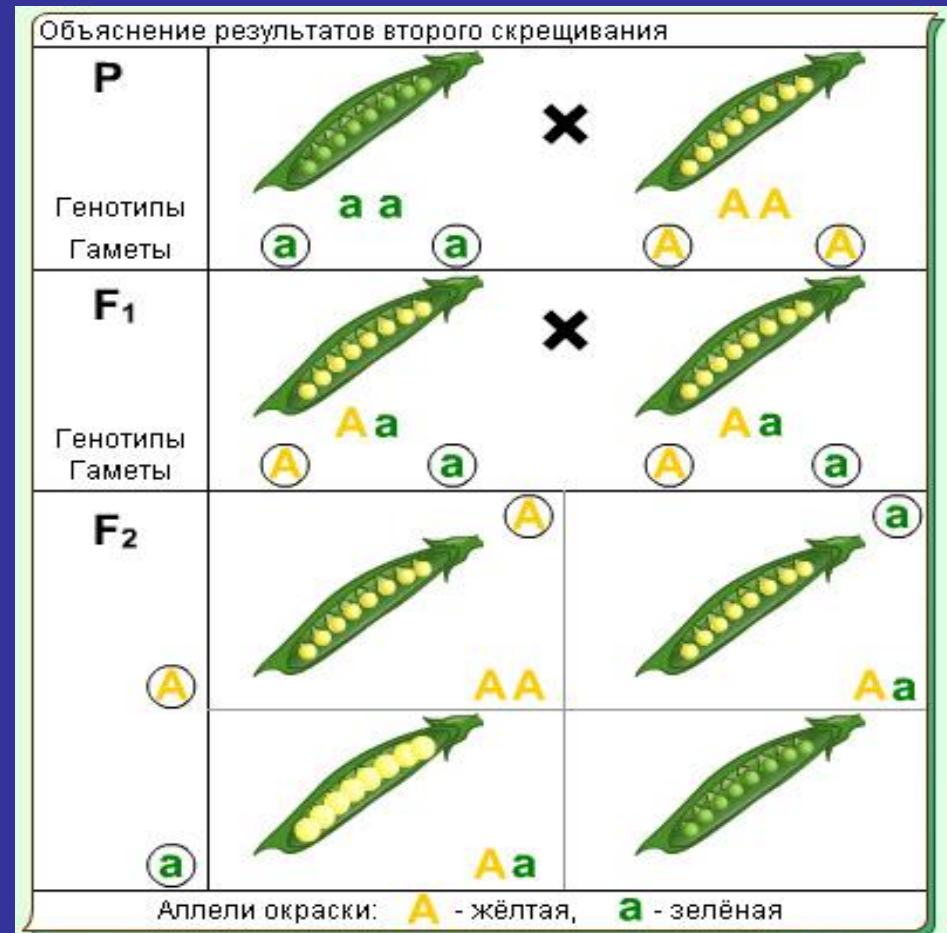
Генотип: набор наследственных факторов данного организма

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



Второй закон Менделя (закон расщепления)

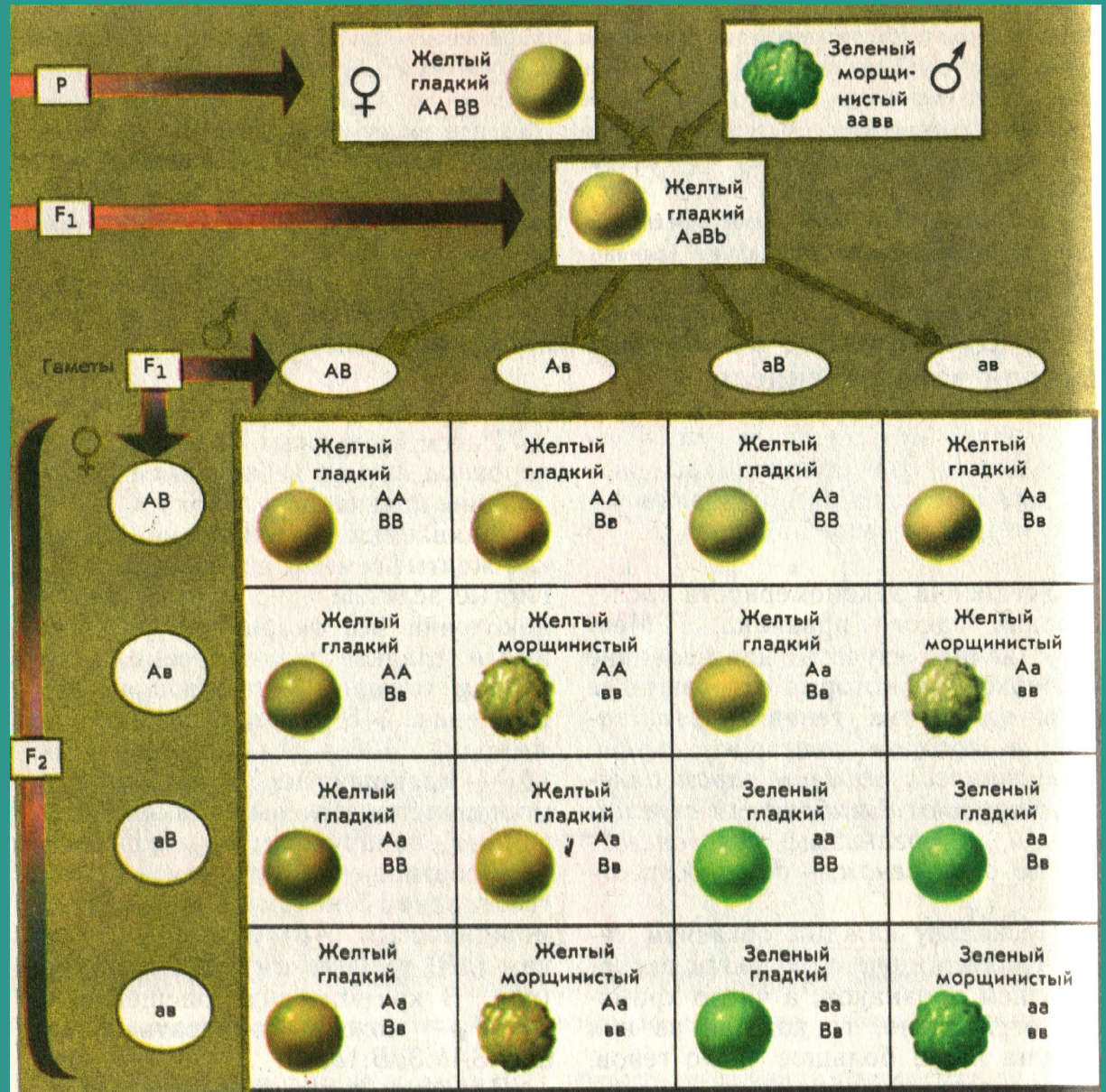
При скрещивании двух гетерозиготных потомков первого поколения между собой во втором поколении наблюдается расщепление в определенном числовом отношении: по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1.

Третий закон Менделя

(дигибридное скрещивание)

Расщепление
9:3:3:1

Признаки наследуются независимо друг от друга.





Последователь Менделя.

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.

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

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)

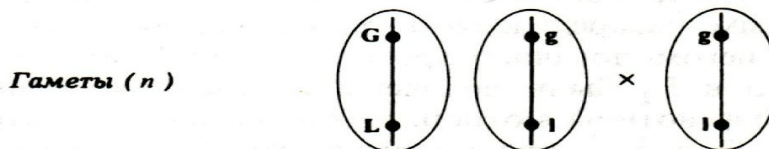
Фенотипы потомков

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

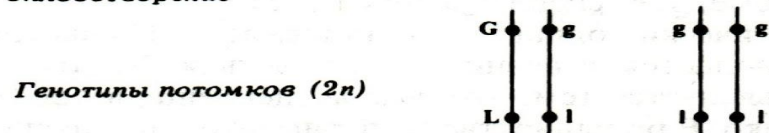
Б Если четыре аллеля находятся в одной паре хромосом:



Мейоз



Случайное оплодотворение



Фенотипы потомков

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

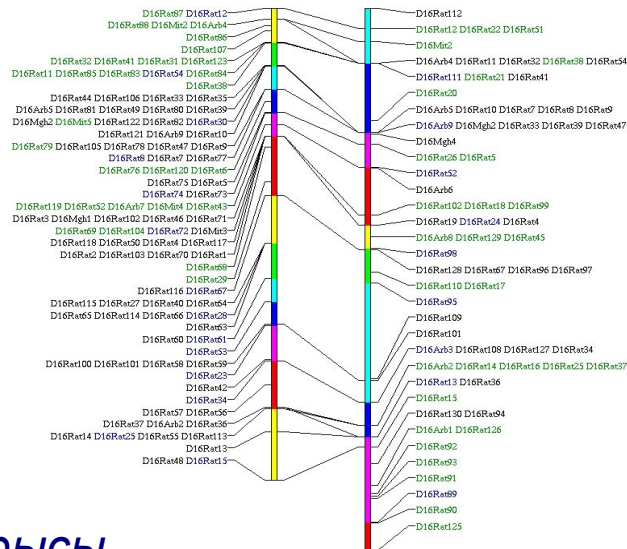
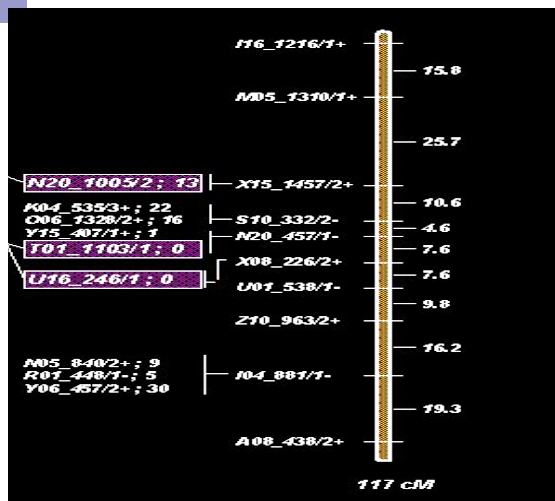
На основании этого Морган сделал следующие выводы:

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

основные постулаты хромосомной теории наследственности:

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.

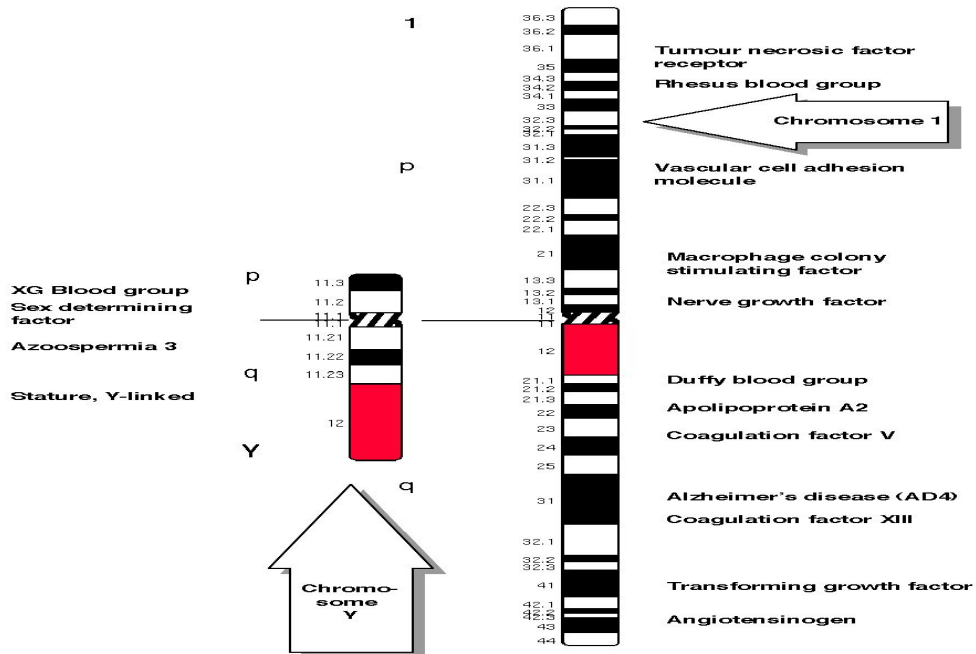


Что значит линейно...

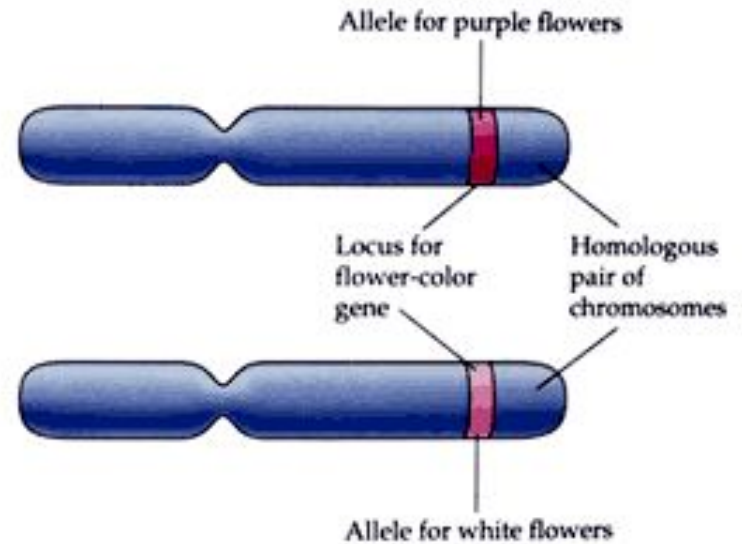
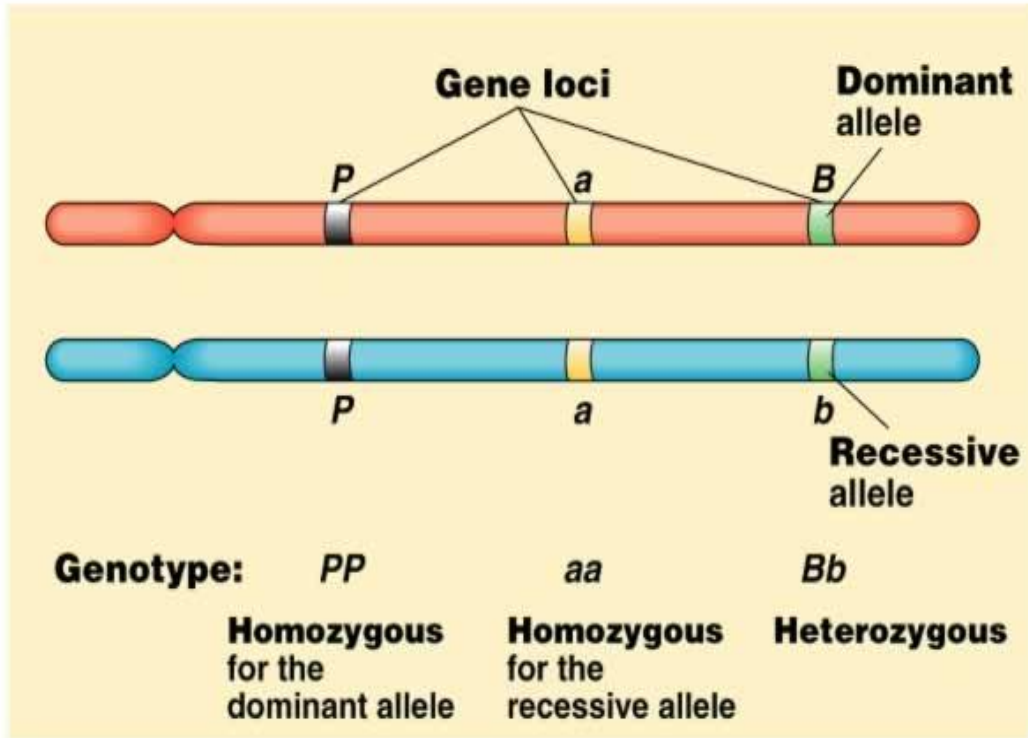
Хромосома эвкалипта...

крысы

И человека:

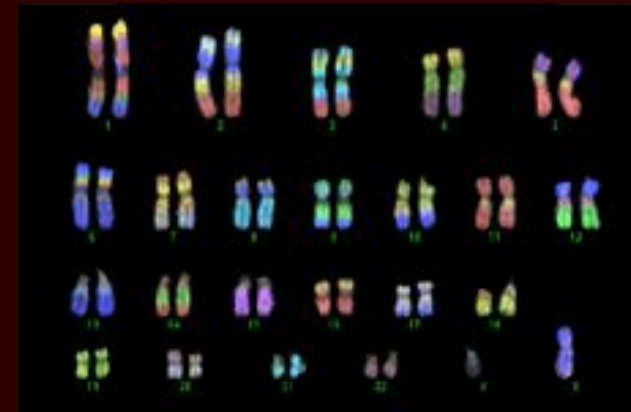
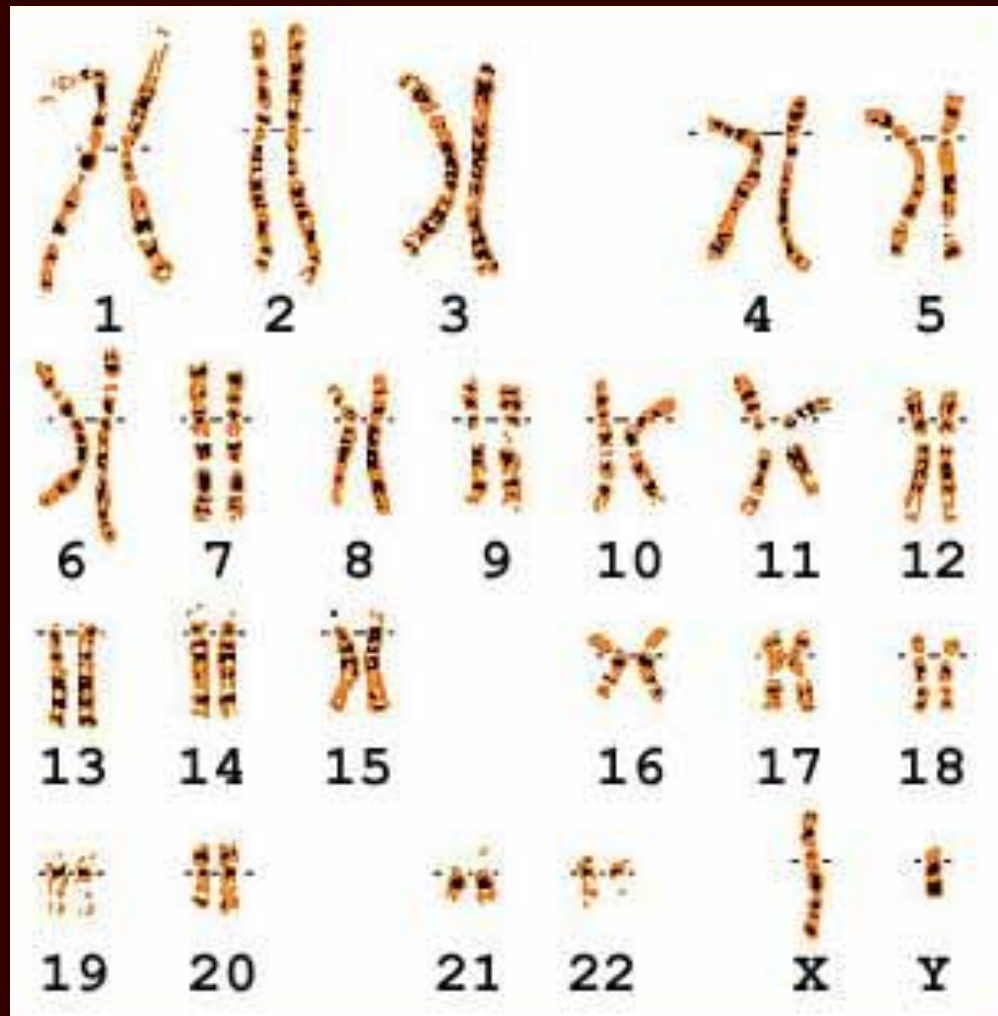


Что значит локус в гомологичных хромосомах?



Одна хромосома от мамы, а другая – от папы!

Что такое кариотип?

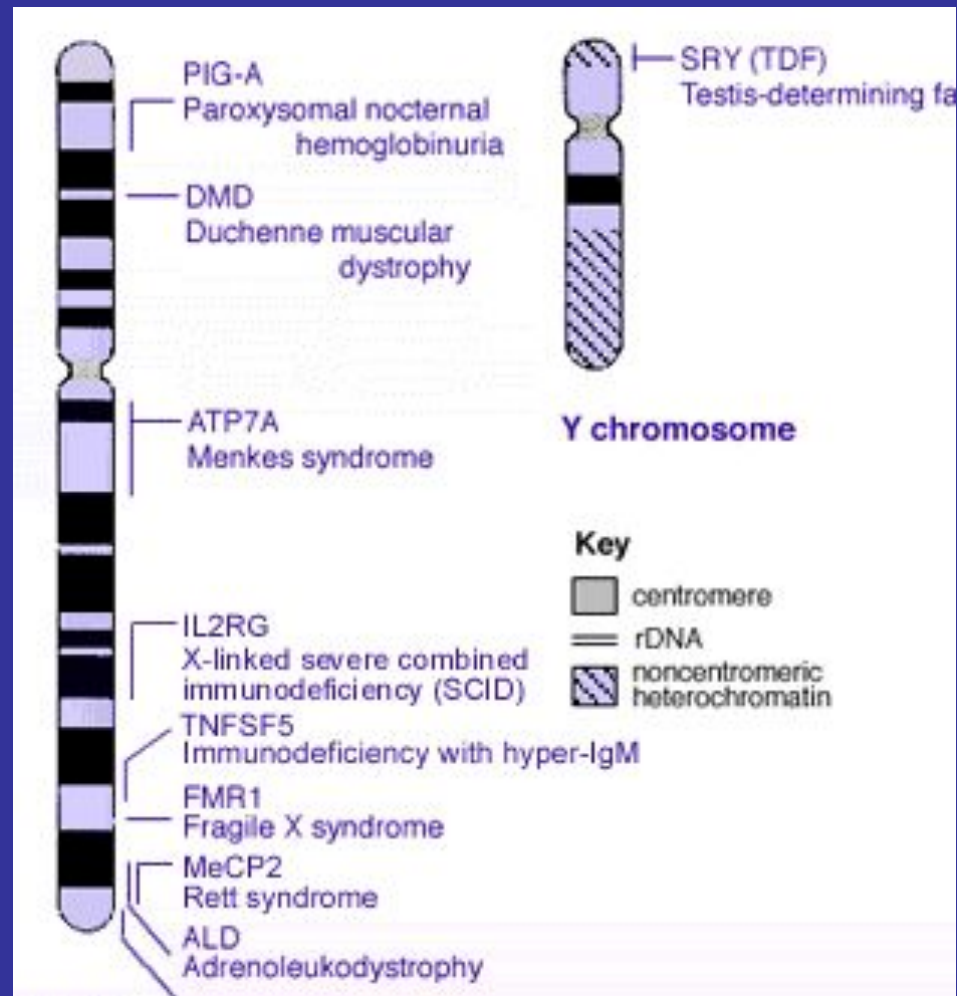
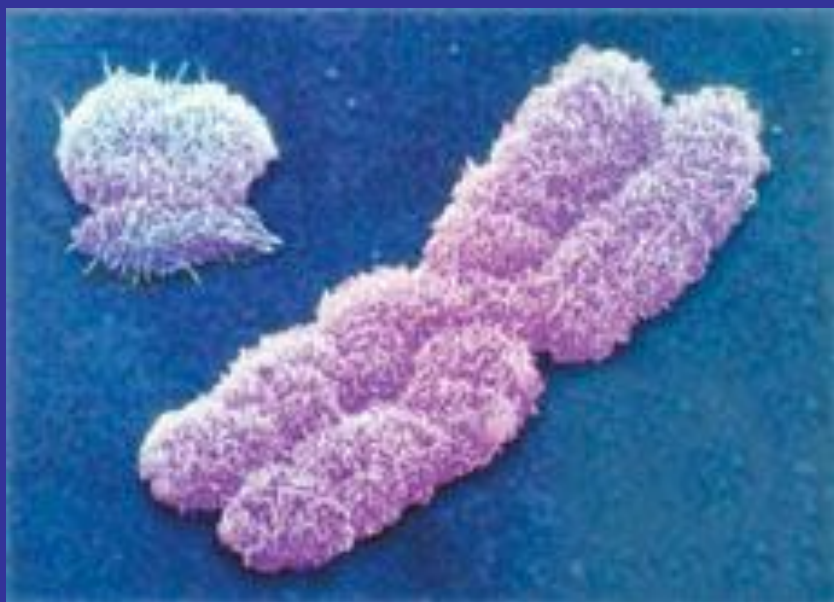


У человека **23 пары**
ГОМОЛОГИЧНЫХ
хромосом

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**



XX



XY

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

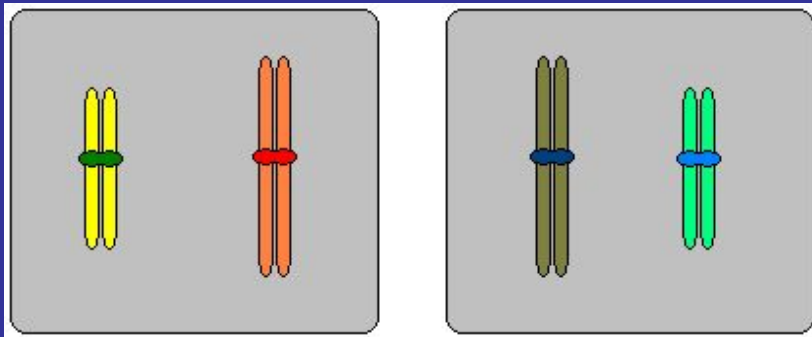
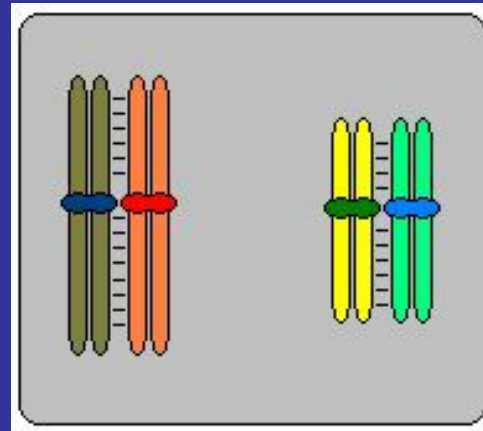
Модификационная изменчивость – это способность организмов изменять фенотип в зависимости от условий окружающей среды

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

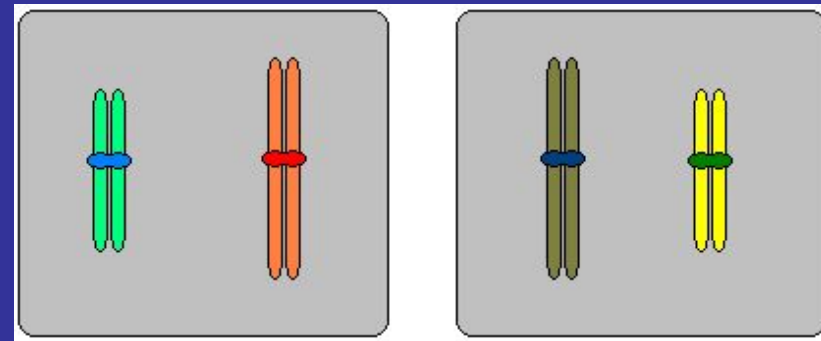
Существует три источника комбинативной
изменчивости:

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 – $2n$, 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 было возможно четыре варианта: АА, Аа, аА и аа. В *дигибридном* – $16 (4^2)$, в *тригибридном* – 4^3 , и так далее.

Генов у человека около **30 000**...

Мутационная изменчивость.

генетического материала

Изменения

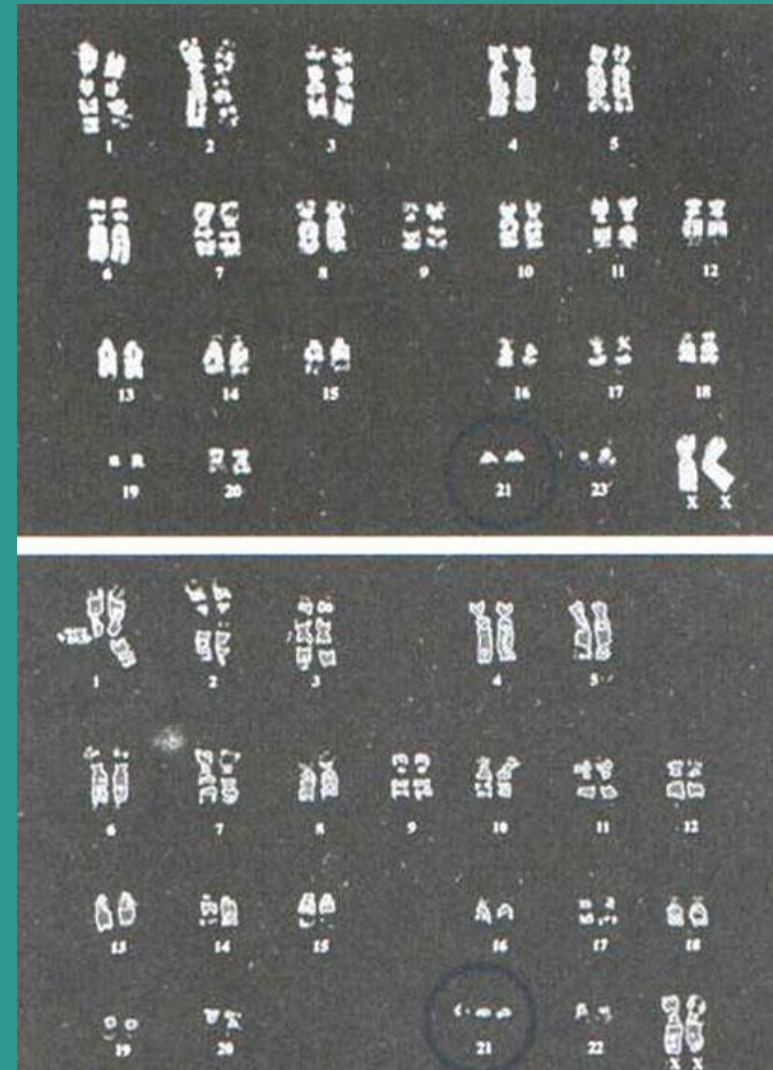
Три уровня:

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

Геномные мутации – изменение числа хромосом

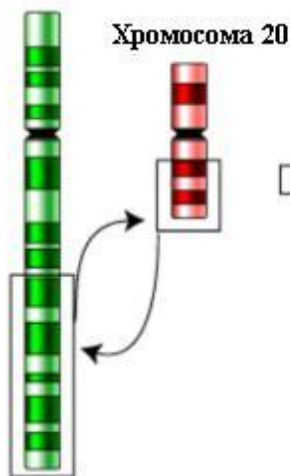
Пример – наследственное заболевание **синдром Дауна**.

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

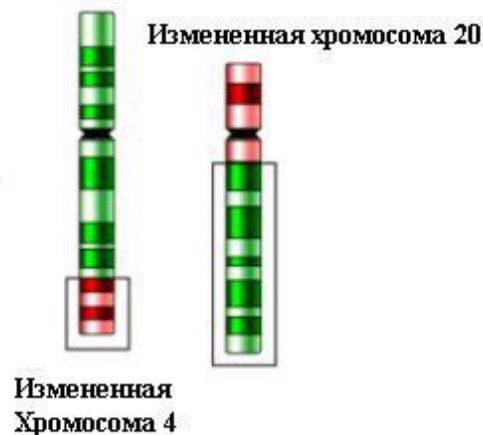


Хромосомные мутации – изменение морфологии отдельных хромосом

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

ACCTGCGTGCC**A**AATGTGTGC

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

ACCTGCGTGCC**GTACA**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.

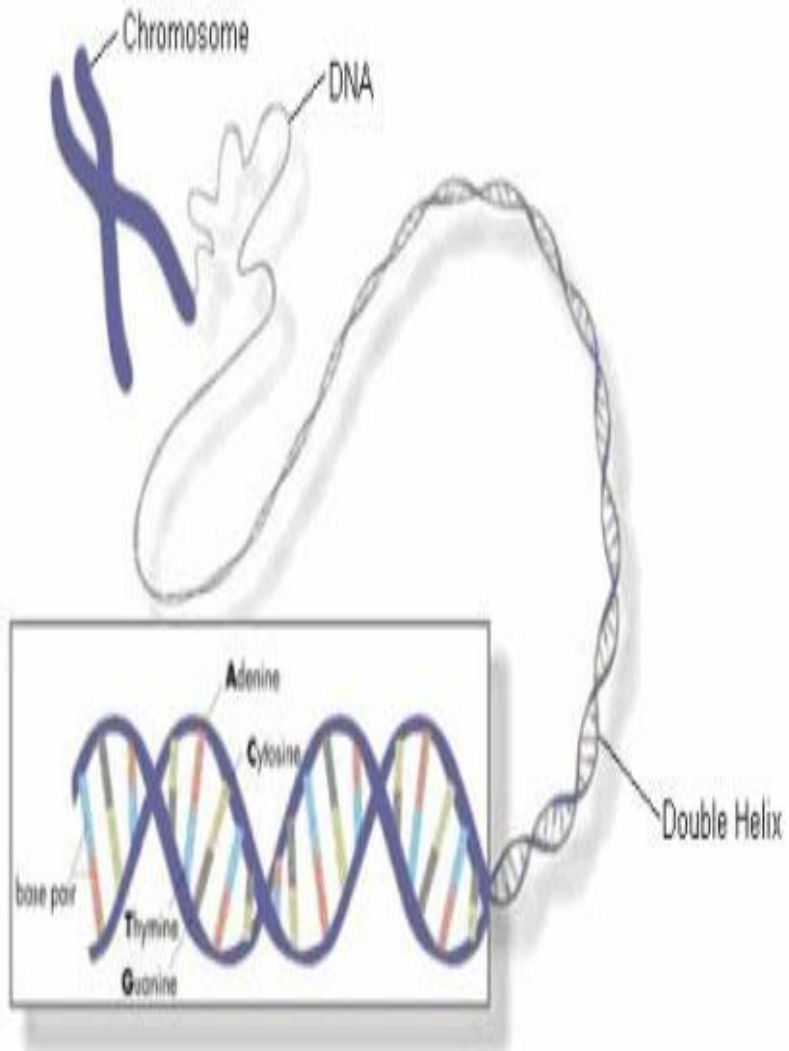
Каждый признак имеет свою **норму реакции** – область, в которой данный признак может проявляться.

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.

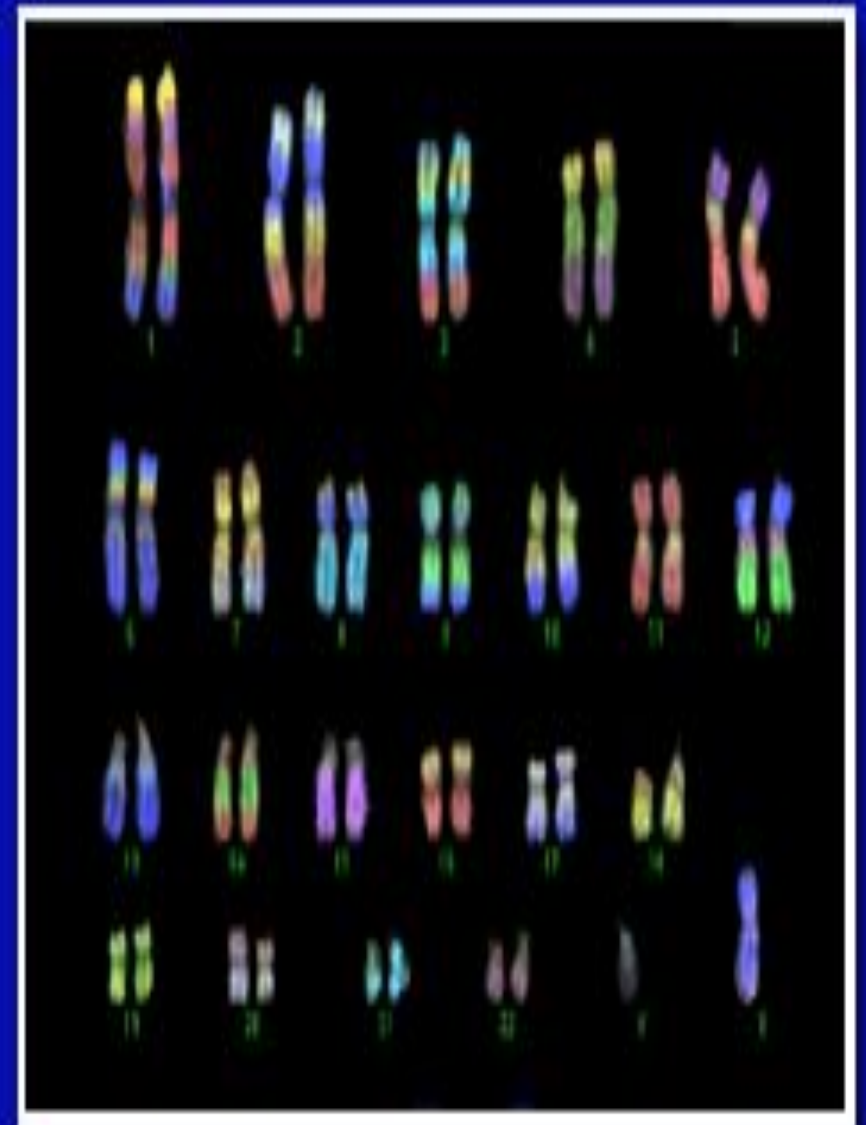
Современная генетика

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**

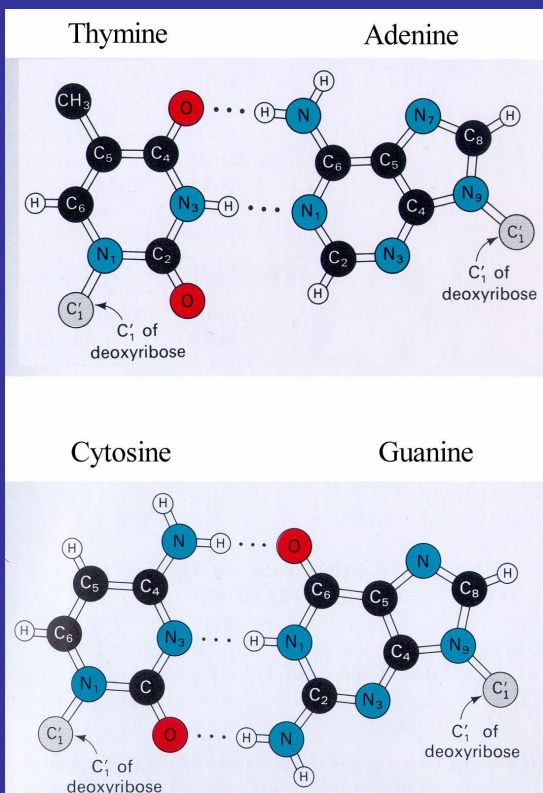
*процессинг
(фолдинг)*

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