

ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ (Часть 1)

Лекция 6

A faint, stylized illustration of two hands shaking, rendered in a light teal color, positioned behind the text. The hands are positioned as if in a firm handshake, with fingers slightly curled and thumbs pointing towards each other.

- Основные закономерности наследования были открыты Г. Менделем и сформулированы им в 1865 г в работе «Опыты над растительными гибридами».
- Законы переоткрыты в 1900 г. Г. де Фризом, К. Корренсом и Э. Чермаком.
- Явления сцепления генов различные виды их взаимодействия, оказывающие существенное влияние на процесс реализации наследственной информации описаны Т.Морганом и сотр., 1911.

Типы наследования признаков



Законы Менделя и условия их проявления

Мендель открыл закономерности наследования, проводя гибридизацию различных сортов гороха.

Гибридизация - это скрещивание особей с различными генотипами.

Скрещивание, при котором у родительских особей учитывается одна пара альтернативных признаков, называется **моногибридным**, две пары признаков - **дигибридным**, более двух пар - **полигибридным**.

Гибридологический метод Г. Менделя

имеет следующие особенности:

- 1) анализ начинается со скрещивания гомозиготных особей («чистые линии»);
- 2) анализируются отдельные альтернативные (взаимоисключающие) признаки;
- 3) проводится точный количественный учет потомков с различной комбинацией признаков (используются математические методы);
- 4) наследование анализируемых признаков прослеживается в ряду поколений.

Первый закон Менделя

закон единообразия гибридов первого поколения.

Г. Мендель скрещивал чистые линии растений гороха с желтыми и зелеными семенами (альтернативные признаки).

Чистые линии - это организмы, не дающие расщепления при скрещивании с такими себе по генотипу, т.е. они являются гомозиготными по данному признаку.

При анализе результатов скрещивания оказалось, что все потомки (гибриды) в первом поколении одинаковы по фенотипу (все растения имели горошины желтого цвета) и по генотипу (гетерозиготы).

Первый закон Менделя

При скрещивании гомозиготных особей, анализируемых по одной паре альтернативных признаков, наблюдается единообразие гибридов первого поколения как по фенотипу, так и по генотипу.

P:	AA	x	aa
G:	(A)		(a)
F1		Aa	

Второй закон Менделя

закон расщепления.

При скрещивании гибридов первого поколения между собой (т.е. гетерозиготных особей) получается следующий результат:

P(F1):	Aa	x	Aa
G:	(A) (a)		(A) (a)
F1	AA, Aa, Aa, aa		

Особь, содержащая доминантный ген А, имеет желтую окраску семян, а содержащая оба рецессивных - зеленую. Следовательно, отношение особей по фенотипу (окраске семян) - 3:1 (3 части с доминантным признаком и 1 часть - с рецессивным). По генотипу: 1 часть особей - желтые гомозиготы (AA), 2 части - желтые гетерозиготы (Aa) и 1 часть - зеленые гомозиготы (aa).

Второй закон Менделя

при скрещивании гибридов первого поколения (гетерозиготных организмов), анализируемых по одной паре альтернативных признаков, наблюдается расщепление в соотношении 3:1 по фенотипу и 1:2:1 по генотипу.

Полигибридное скрещивание

Для анализа результатов полигибридного скрещивания обычно используют решетку Пеннета.

$\text{♂}/\text{♀}$	AB	Ab	aB	ab
AB				
Ab				
aB				
ab				

Изучив наследование одной пары аллелей, Мендель решил проследить наследование двух признаков одновременно. Для этой цели он использовал гомозиготные растения гороха, отличающиеся по двум парам альтернативных признаков: семена **желтые гладкие** и **зеленые морщинистые**.

В результате такого скрещивания в первом поколении он получил растения с **желтыми гладкими** семенами. Этот результат показал, что закон единообразия гибридов первого поколения проявляется не только при моногибридном, но и при полигибридном скрещивании, если родительские формы гомозиготны.

P(F1): AaBb x AaBb

♂/♀	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB	AABb	AaBB	AaBb
Ab	AAbB	AAbb	AabB	Aabb
aB	aABB	aABb	aaBB	aaBb
ab	aAbB	aAbb	aabB	aabb

В результате свободного комбинирования гамет в зиготы попадают гены в разных комбинациях.

По фенотипу потомство делится на 4 группы:

- 9 частей растений с горошинами желтыми гладкими (A-B-),
- 3 части - с желтыми морщинистыми (A-вв),
- 3 части - с зелеными гладкими (ааВ-),
- 1 часть - с зелеными морщинистыми (аавв),
- т.е. расщепление 9:3:3:1, или $(3+1)^2$.

Отсюда можно сделать вывод, что при скрещивании гетерозиготных особей, отличающихся по нескольким парам альтернативных признаков, в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении $(3+1)^n$, где n — число признаков в гетерозиготном состоянии.

Если проанализировать расщепление по каждой из пар альтернативных признаков (желтый и зеленый цвет, гладкая и морщинистая поверхность), то получится: $9 + 3$ желтых и $3 + 1$ зеленых, соотношение 12:4 или 3:1.

Следовательно, при дигибридном скрещивании каждая пара признаков в потомстве дает расщепление независимо от другой пары. Это является результатом случайного комбинирования генов (и соответствующих им признаков), что приводит к новым сочетаниям, которых не было у родительских форм.

Исходные формы гороха имели семена желтые гладкие и зеленые морщинистые, а во втором поколении получено не только такое сочетание признаков, как у родителей, но и растения с желтыми морщинистыми и зелеными гладкими семенами.

Третий закон Менделя

закон независимого комбинирования признаков:

при скрещивании гомозиготных организмов, анализируемых по двум (или более) парам альтернативных признаков, во втором поколении наблюдается независимое комбинирование признаков и соответствующих им генов разных аллельных пар.

Это обусловлено генным уровнем организации наследственного материала.

Гипотеза «Чистоты гамет»

Для объяснения результатов скрещивания, проведенного Г. Менделем, У. Бэтсон (1902 г.) предложил гипотезу «чистоты гамет». Ее можно свести к следующим двум основным положениям:

- 1) у гибридного организма гены не гибридизируются (не смешиваются), а находятся в чистом аллельном состоянии и
- 2) вследствие расхождения гомологичных хромосом и хроматид при мейозе из каждой пары аллелей в гамету попадает только один ген.

Условия проявления законов Менделя

Законы Менделя носят статистический характер (выполняются на большом количестве особей) и являются универсальными, т.е. при половом размножении они присущи всем живым организмам.

Для проявления законов Менделя необходимо соблюдать ряд условий:

- 1) гены разных аллельных пар должны находиться в разных хромосомах;
- 2) между генами не должно быть сцепления и взаимодействия (кроме полного доминирования);
- 3) должна быть равная вероятность образования гамет и зигот разного типа и равная вероятность выживания организмов с разными генотипами (не должно быть летальных генов);
- 4) должна быть 100% пенетрантность гена, отсутствовать плейотропное действие и мутации гена.

Отклонения от ожидаемого расщепления по законам Менделя вызывают **летальные гены**.

У человека так наследуется доминантный ген брахидактилии (короткие толстые пальцы). У гетерозигот наблюдается брахидактилия, а гомозиготы по этому гену погибают на ранних стадиях эмбриогенеза.

У человека имеется ген нормального гемоглобина (HbA) и ген серповидно-клеточной анемии (HbS). Гетерозиготы по этим генам жизнеспособны, а гомозиготы по HbS погибают в раннем детском возрасте (гемоглобин S не способен связывать и переносить кислород).

Решение типовых задач

Моногибридное скрещивание

- Задача 1. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым. Голубоглазый мужчина женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери - карие. От этого брака родился ребенок, глаза которого оказались карими. Каковы генотипы всех упомянутых здесь лиц?

Моногибридное скрещивание

1. Заполняем решетку Пенета

Признак	Ген	Генотип
Карий цвет глаз	A	AA, Aa или A-
Голубой цвет глаз	a	aa

Голубоглазый мужчина гомозиготен (генотип aa), так как голубой цвет глаз - рецессивный признак. Кареглазая женщина может быть как гомо- (генотип AA), так и гетерозиготной (генотип Aa), ибо карий цвет глаз доминирует. Но от своего голубоглазого (и, следовательно, гомозиготного) отца она могла получить только рецессивный ген, поэтому женщина гетерозиготна (генотип Aa). Ее кареглазый ребенок тоже не может быть гомозиготным, так как его отец имеет голубые глаза.

Ответ

Генетическая схема брака:

P. Aa x aa

F1 Aa

Таким образом, генотип мужчины aa, женщины - Aa, генотип ее ребенка - Aa.

Моногибридное скрещивание

- Задача 2. Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какими будут дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку? Какова вероятность рождения детей, больных фенилкетонурией?

Моногибридное скрещивание

- Задача 3. Альбинизм - наследственная аутосомно-рецессивная патология. Женщина-альбинос вышла замуж за здорового мужчину и родила ребенка альбиноса. Какова вероятность, что второй ребенок тоже окажется альбиносом?

Моногибридное скрещивание

- Задача 4. У человека доминантный ген D вызывает аномалию развития скелета - черепно-ключичный дизостоз (изменение костей черепа и редукция ключиц). Женщина с нормальным строением скелета вышла замуж за мужчину с черепно-ключичным дизостозом. Ребенок от этого брака имел нормальное строение скелета. Можно ли по фенотипу ребенка определить генотип его отца?