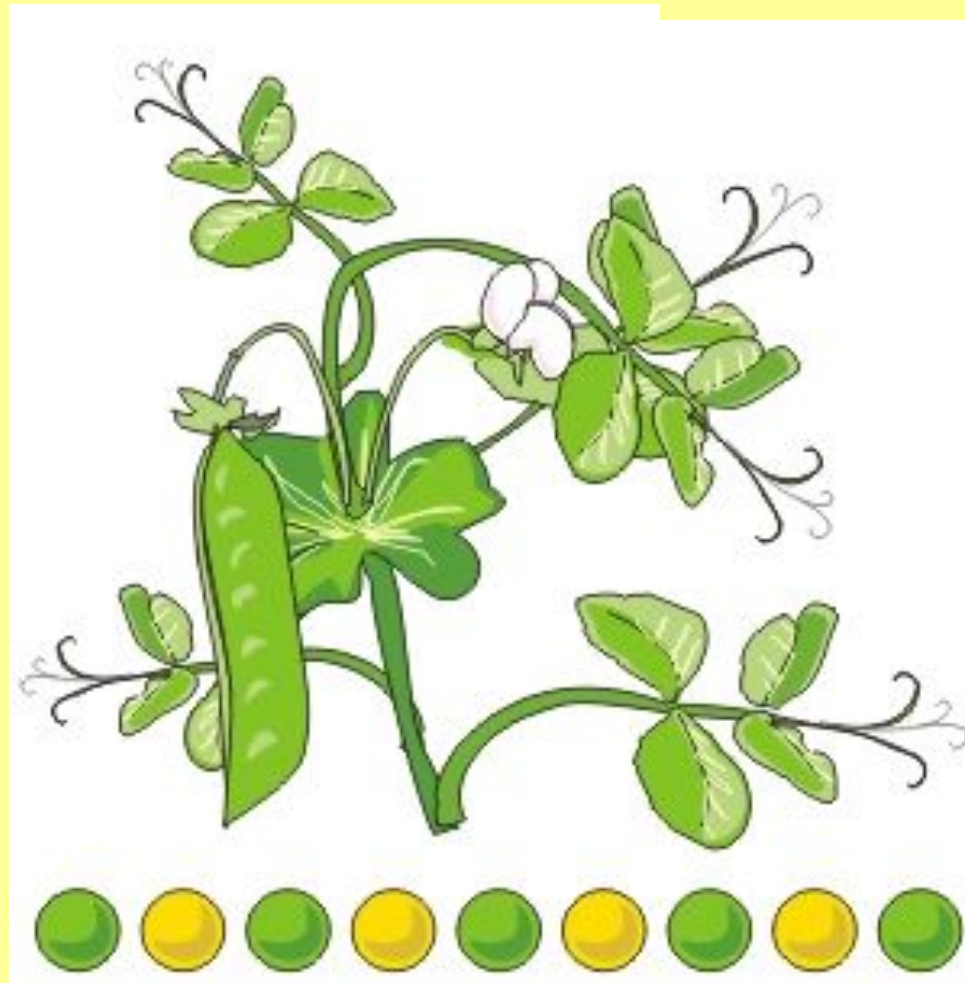


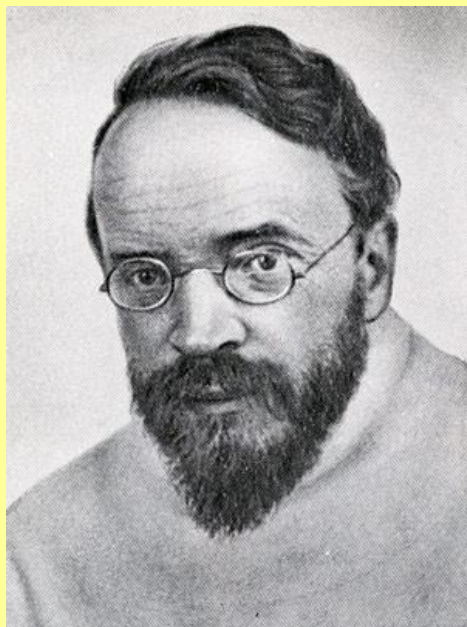
# **ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ И ИХ ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ. ПРАВИЛА ВЕРОЯТНОСТЕЙ.**



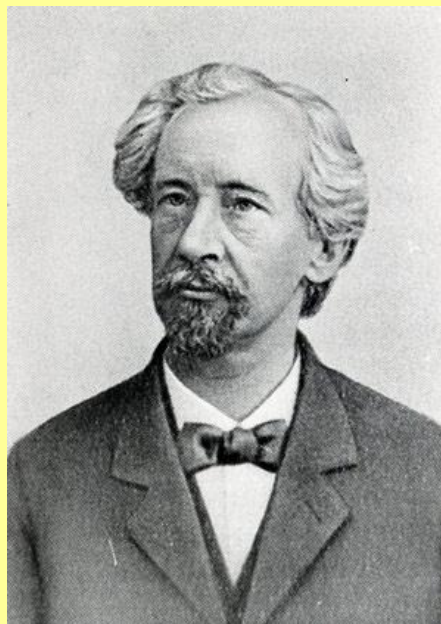


© 2007 IncWell

**Грегор Мендель  
(1822-1884)**



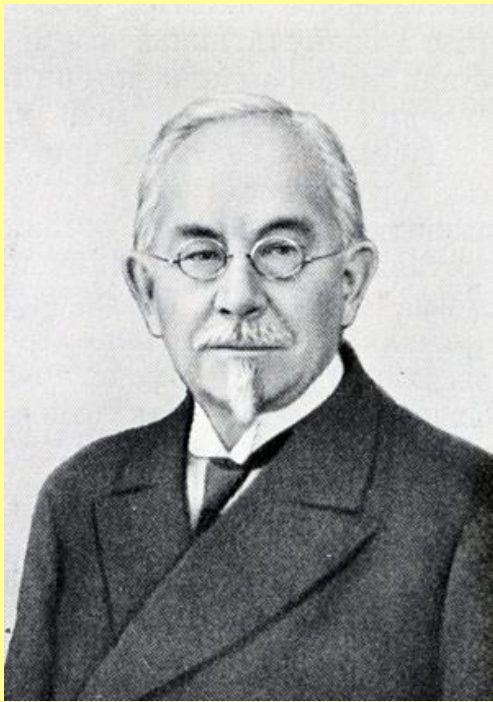
**К.Корренс**  
**(1864-1933)**



**Г.Фриз**  
**(1848-1935)**

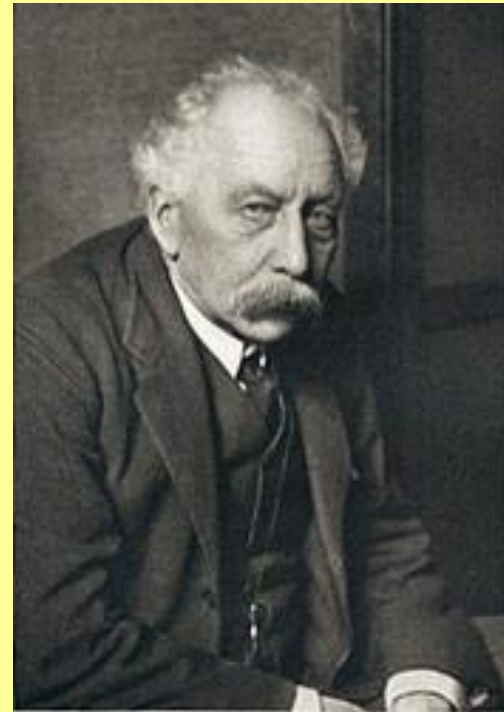


**Э.Чермак**  
**(1871-1962)**



**В.Иоганнсен**  
**(1857-1927)**

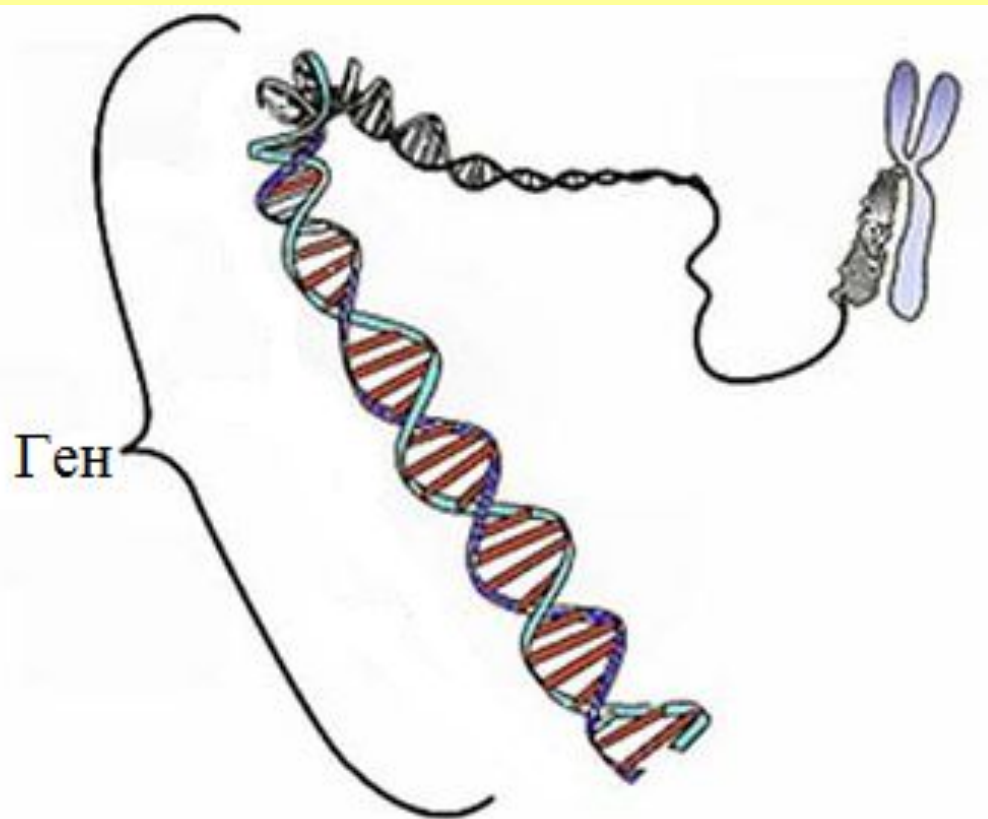
**ввел термины**  
**«ген», «генотип»,**  
**«фенотип»**



**У.Бэтсон**  
**(1861-1926)**

**ввел термин**  
**«генетика»**

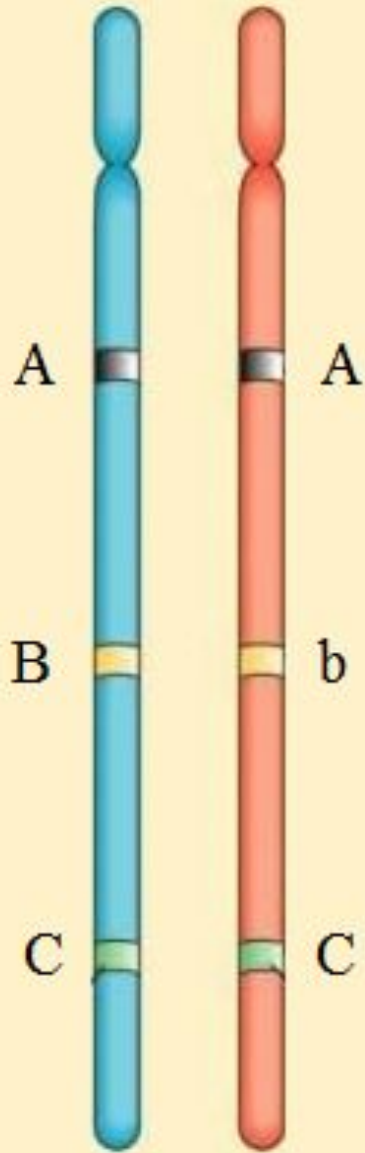
# Основные генетические понятия:



**Ген** – структурная и функциональная единица наследственности, контролирующая развитие определённого признака или свойства;

-это участок молекулы ДНК, несущий информацию на первичную структуру белка

# Основные генетические понятия:



**Аллельные (аллели) гены или аллеломорфные** — это варианты данного гена, несколько отличающиеся последовательностью нуклеотидов, отвечающие за развитие одного и того же признака и расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом.

# Основные генетические понятия:



**Множественный аллелизм** – существование в популяции более двух аллелей данного гена.

Ген **A** доминирует над всеми

Ген **a<sup>ш</sup>** по отношению к генам **a** и **a<sup>г</sup>** ведет себя как доминантный

Ген **a<sup>г</sup>** по отношению к гену **a** ведет себя как доминантный

Таким образом: **A > a<sup>ш</sup> > a<sup>г</sup> > a**

| Фенотипы     | Генотипы                                                                        |
|--------------|---------------------------------------------------------------------------------|
| Черный       | <b>AA ; Aa<sup>ш</sup> ; Aa<sup>г</sup> ; Aa</b>                                |
| Шиншиллового | <b>a<sup>ш</sup>a<sup>ш</sup> ; a<sup>ш</sup>a<sup>г</sup> ; a<sup>ш</sup>a</b> |
| Гималайский  | <b>a<sup>г</sup>a<sup>г</sup> ; a<sup>г</sup>a</b>                              |
| Белый        | <b>aa</b>                                                                       |

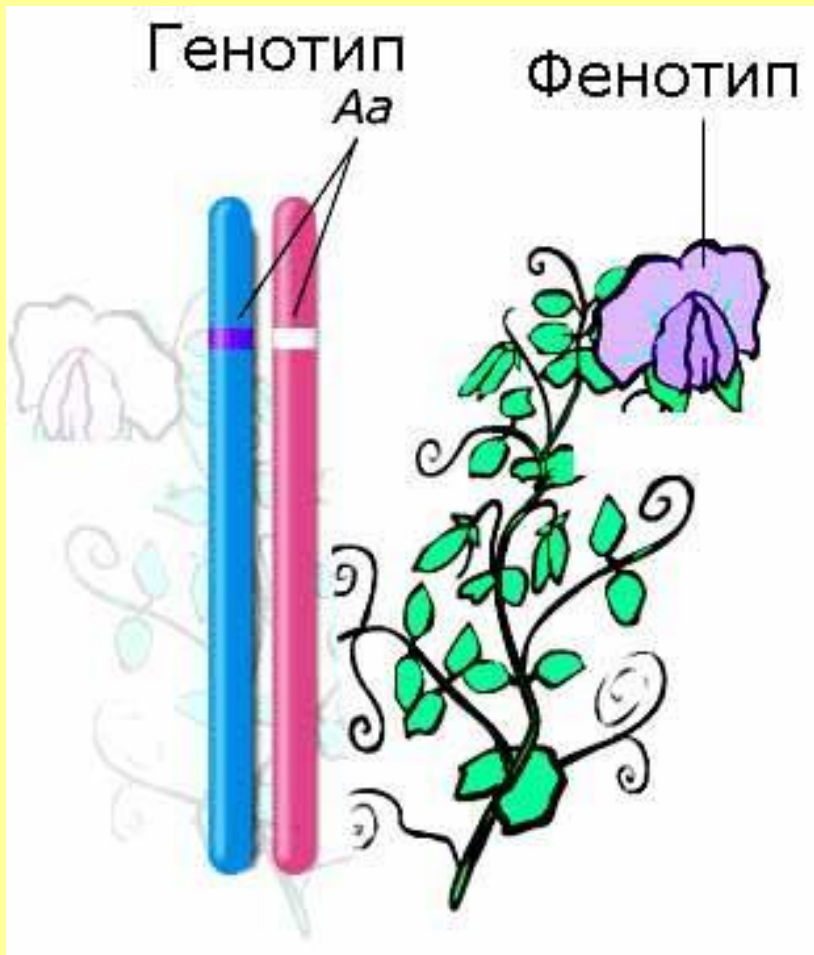
# Основные генетические понятия:



- **Признак** – это единица морфологической, физиологической или биохимической дискретности организмов, позволяющая отличать его от других организмов.
- **Альтернативные признаки** – это взаимоисключающие признаки, которые не могут быть в организме одновременно.



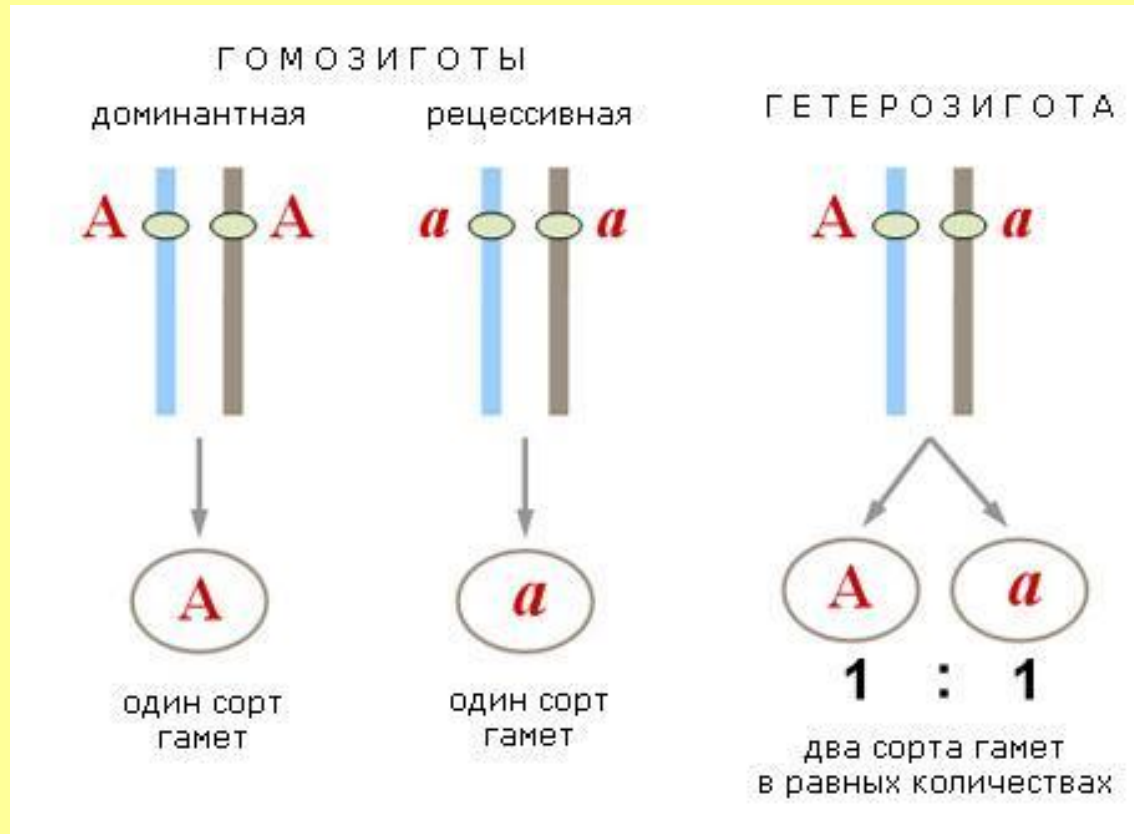
# Основные генетические понятия:



- **Генотип** – это совокупность всех генов в диплоидном наборе хромосом, или система взаимодействующих генов.
- **Фенотип** – это совокупность признаков и свойств организмов, развивающихся под контролем генотипа в условиях внешней среды.
- **Геном** – это совокупность генов в гаплоидном наборе хромосом.

# Основные генетические понятия:

- **Гомозиготный организм** — это организм, у которого в гомологичных хромосомах имеются одинаковые аллельные гены, либо оба доминантных (AA), либо оба рецессивных (aa).
- **Гетерозиготный организм** — это организм, у которого в гомологичных хромосомах имеются оба аллельных гена (Aa).



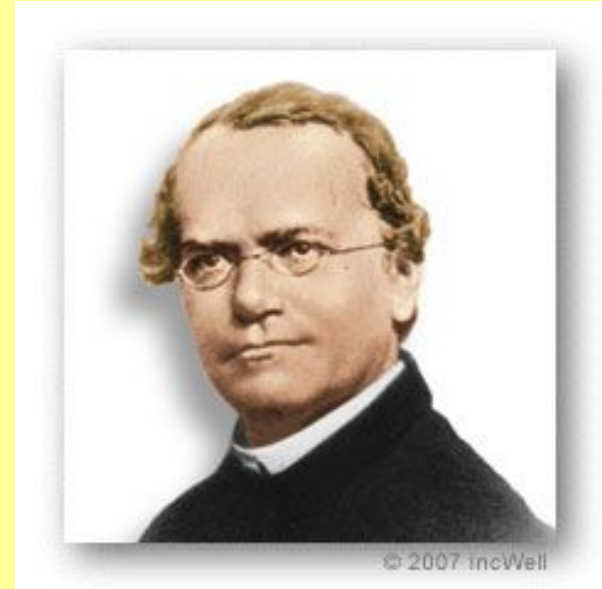
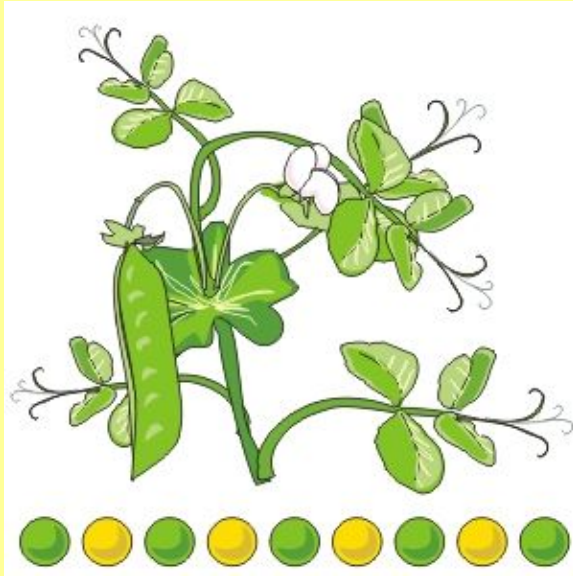
$$N = 2^n$$

N – число типов гамет,  
n – количество признаков, по которым особь гетерозиготна

## **Основные генетические понятия:**

- **Моногибридное скрещивание** — это скрещивание организмов, анализируемое по одной паре альтернативных признаков.
- **Дигибридное скрещивание** — это скрещивание организмов, анализируемое по двум парам альтернативных признаков.

# Закономерности наследования признаков, установленные Г.Менделем (1865)

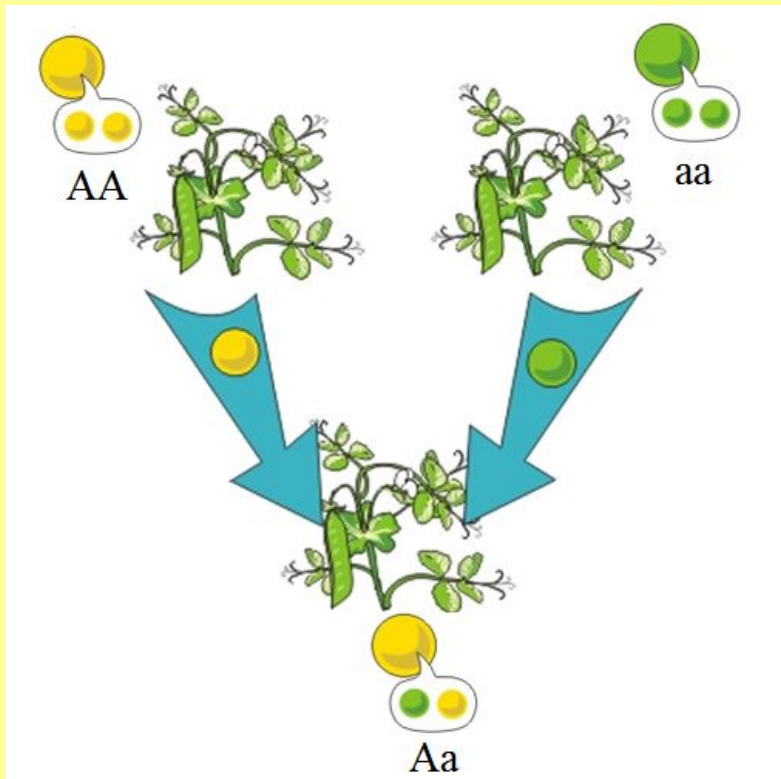


- Гибридологический метод основан на подсчете числа особей каждого класса в потомстве, полученном при определенном типе скрещивания.
- Термин «Менделизм» введен Р.Пеннетом в 1905г.

# Первый закон Менделя

## Закон единообразия признаков гибридов первого поколения

При скрещивании двух гомозиготных организмов, относящихся к разным чистым линиям и отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных проявлений признака, всё первое поколение гибридов (F1) окажется единообразным по генотипу и фенотипу и будет нести проявление признака одного из родителей.



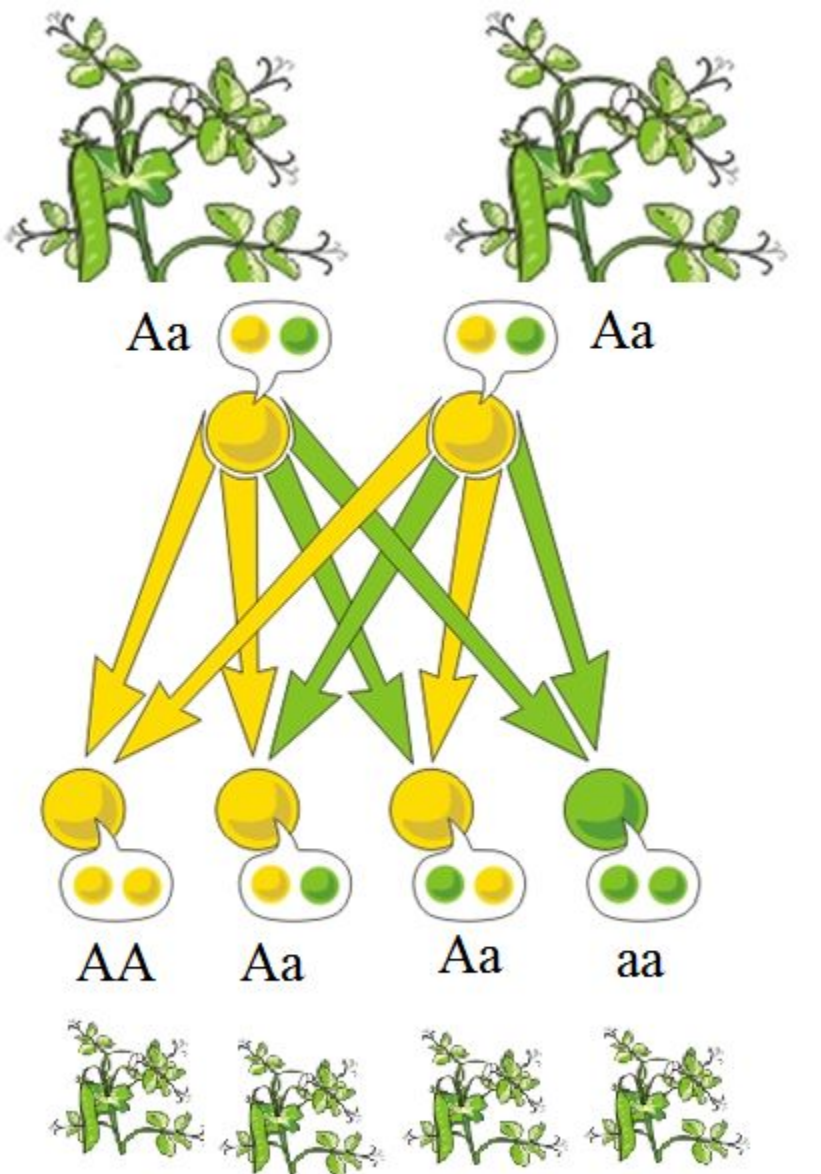
**P:** ♀ **AA** × ♂ **aa**  
**G:** **A** **a**

**F1:** **100% Aa**

**Ф1:** **100% A**

## Второй закон Менделя

### Закон расщепления



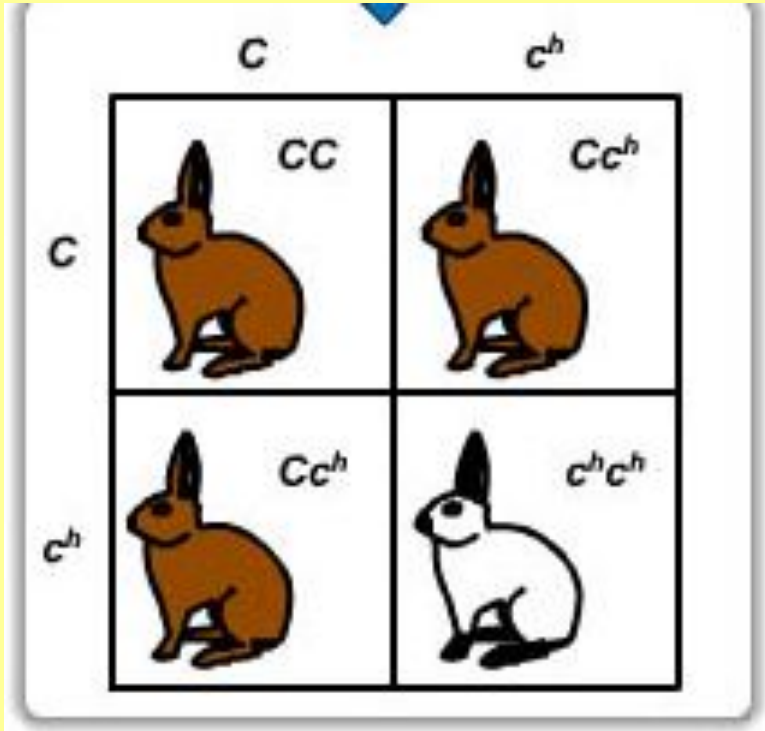
При скрещивании двух гетерозиготных гибридов, отличающихся одной парой альтернативных признаков, в потомстве происходит расщепление в соотношении 1:2:1 по генотипу и 3:1 по фенотипу.

**P2:** ♀ **Aa** × ♂ **Aa**  
**G:**  $\begin{matrix} \text{A} & \text{a} \end{matrix}$   $\begin{matrix} \text{A} & \text{a} \end{matrix}$

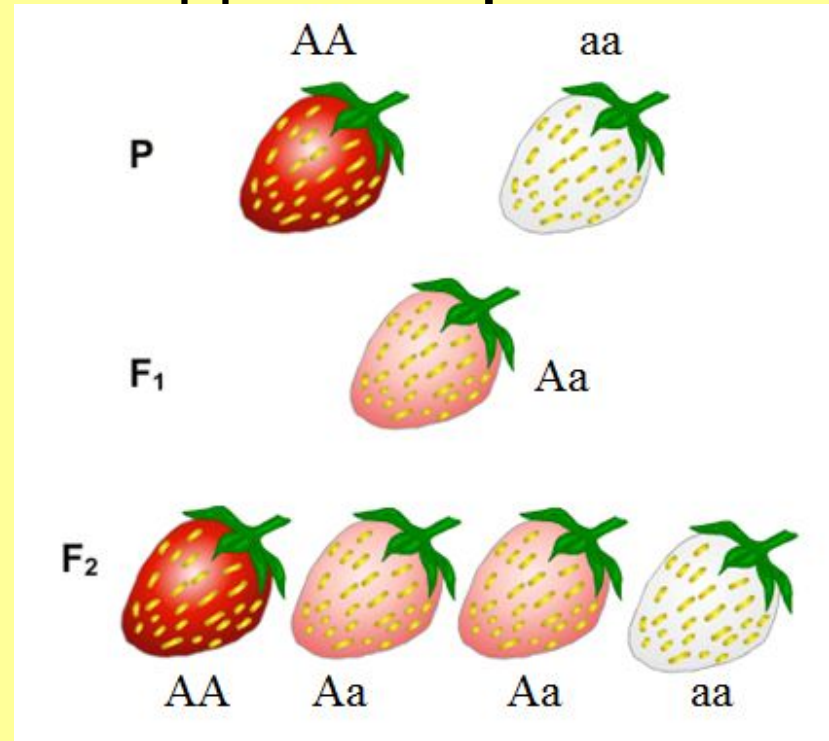
**F2:**  $\frac{1}{4} AA + \frac{1}{2} Aa + \frac{1}{4} aa$

**Ф2:**  $\frac{3}{4} A + \frac{1}{4} a$

## Полное доминирование



## Неполное доминирование



**При неполном доминировании во втором поколении соотношение по генотипу (1:2:1) равно соотношению по фенотипу (1:2:1).**

# Доминирование с летальным исходом

В 1934 году в Норвегии впервые вывели платиновую лисицу



При скрещивании платиновых лисиц между собой особи имели как платиновую, так и серебристо-черную окраску в соотношении 2:1.

Было высказано предположение, что гомозиготные платиновые лисицы (AA) гибнут в эмбриональный период. Вскрытие беременных самок подтвердило это предположение.

$$\begin{array}{lcl} \text{P2:} & \text{♀ } Aa & \times \quad \text{♂ } Aa \\ \text{G:} & A \quad a & \quad A \quad a \end{array}$$

$$\text{F2: } \underline{\frac{1}{4} AA} + \frac{1}{2} Aa + \frac{1}{4} aa$$

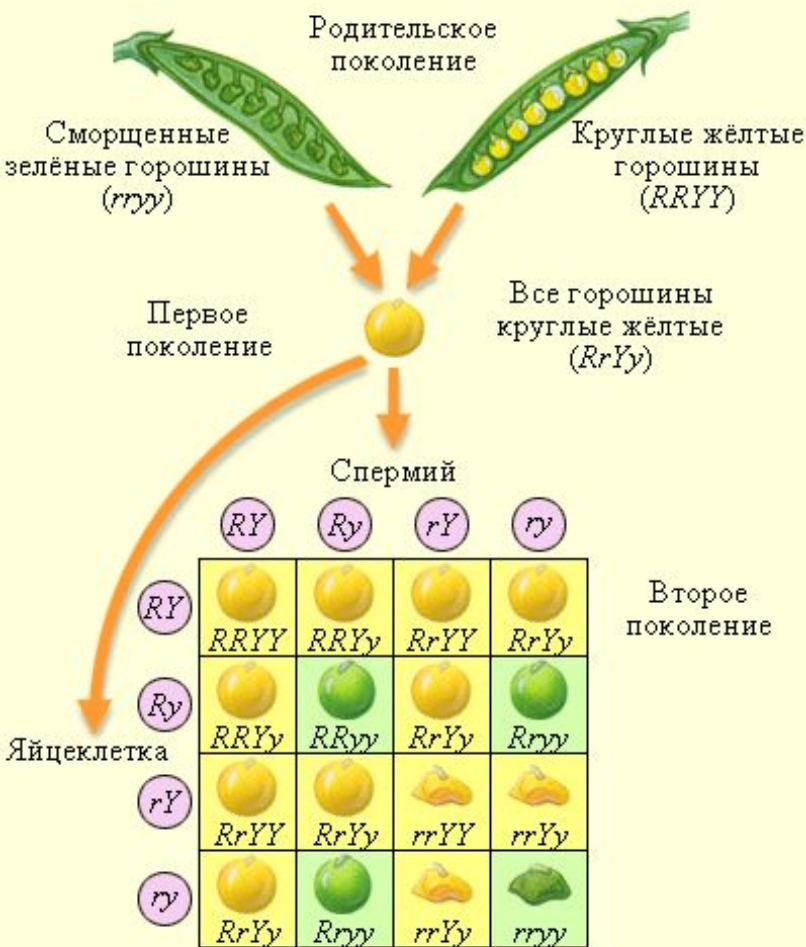
letal

Расщепление по фенотипу – 2:1

# Третий закон Менделя

## Закон независимого наследования признаков

Расщепление по каждой паре признаков идет независимо от других пар признаков.



$$P1: \text{♀ } AABV \times \text{♂ } aabb$$

$$F1: 100\% AaBb$$

$$\Phi 2: 100\% AB$$

$$P2: \text{♀ } AaBb \times \text{♂ } AaBb$$

$$A \parallel a \quad B \parallel b \qquad A \parallel a \quad B \parallel b$$

$$\Phi 2: (3/4 A + 1/4 a) \times (3/4 B + 1/4 b) =$$

$$9/16 AB + 3/16 Ab + 3/16 aB + 1/16 ab$$

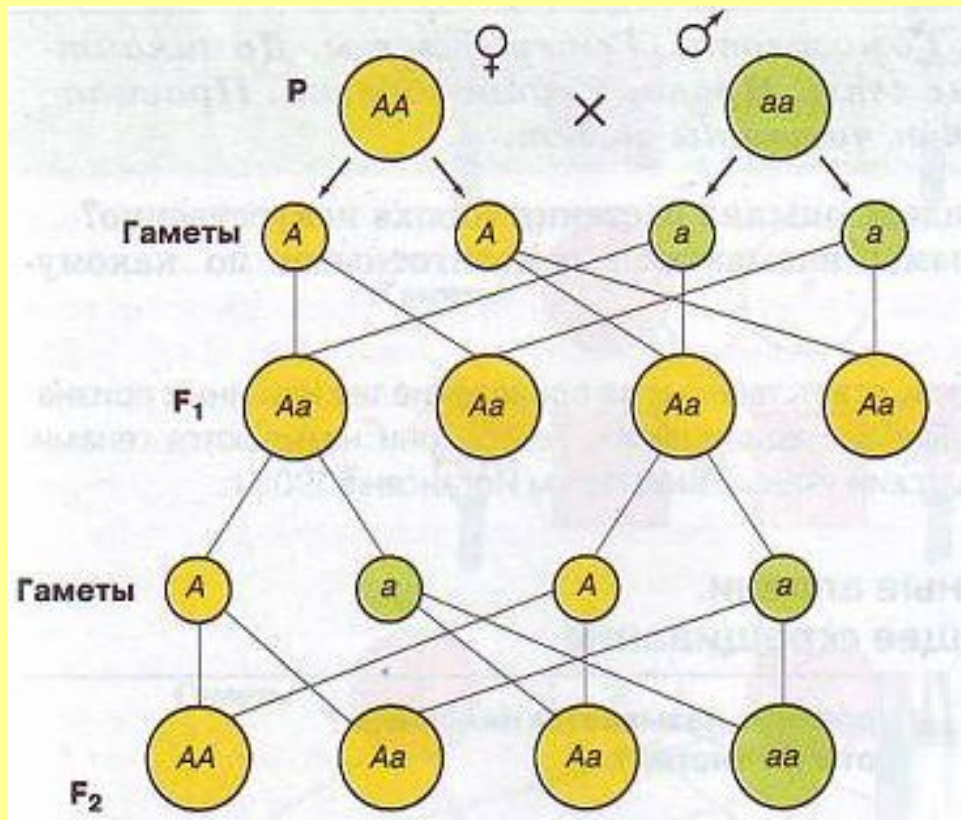
# Третий закон справедлив только для генов, находящихся в разных парах гомологичных хромосом

$$\begin{array}{l} P_1: \quad \text{♀} \quad AaVb \quad * \quad \text{♂} \quad AaVb \\ \quad \quad A \parallel a \quad V \parallel b \quad \quad \quad A \parallel a \quad V \parallel b \end{array}$$

Признаки, наследование которых  
следует закономерностям,  
установленным Менделем,  
называют *менделирующими*

# Закон «чистоты» гамет:

- В норме гамета всегда чиста от второго гена аллельной пары

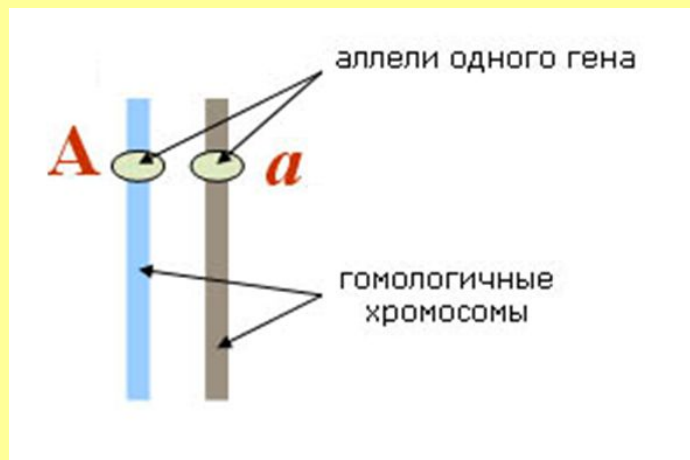


# Цитологические основы закона «чистоты» гамет:

- Организм имеет постоянное число хромосом.

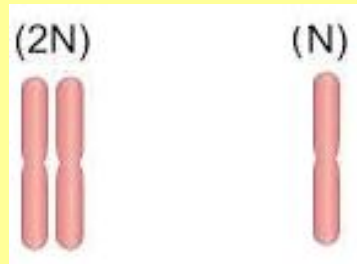
| Организм      | Число хромосом |
|---------------|----------------|
| Волк          | 78             |
| Осел          | 62             |
| Кошка         | 38             |
| Коза домашняя | 60             |
| Свинья        | 38             |
| Человек       | 46             |

- Аллельные гены находятся в гомологичных хромосомах.

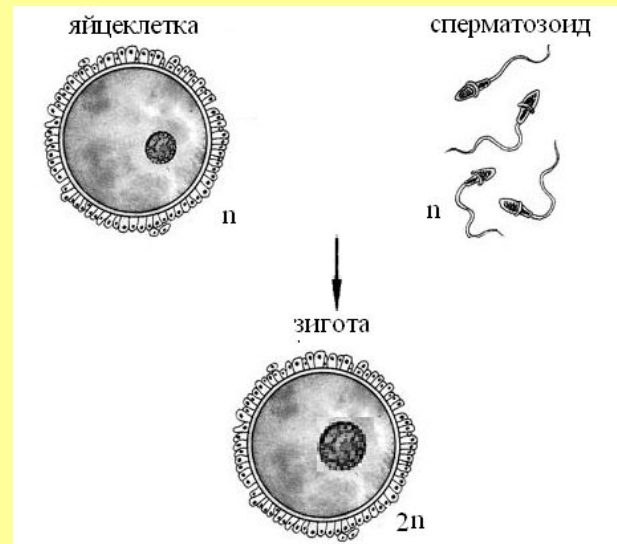


# Цитологические основы закона «чистоты» гамет:

- В соматических клетках находится парный набор хромосом ( $2n$ ) – диплоидный.
- В половых клетках гаплоидный набор хромосом ( $n$ ).

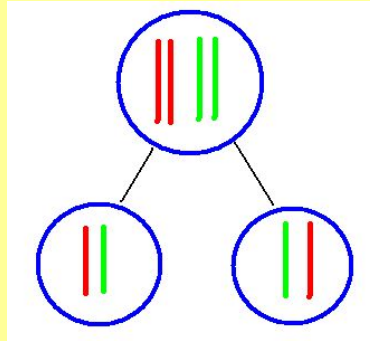


- В зиготе восстанавливается парность хромосом.

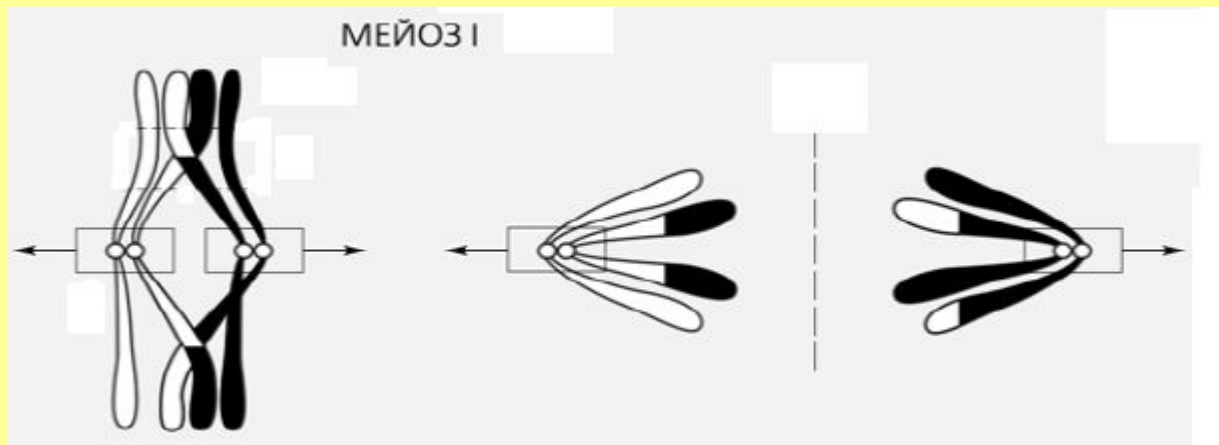


## Цитологические основы закона «чистоты» гамет:

- В процессе мейоза из пары гомологичных хромосом в гаметы попадает одна, а следовательно и один ген из аллельной пары.



- Случайное перераспределение гомологичных хромосом (в анафазу I мейоза I), каждая из которых может нести лишь один ген из аллельной пары.



## **Условия Менделирования признаков (независимого наследования генов)**

- В мейозе должно происходить **равновероятное** образование гамет обоих полов, то есть количество гамет с аллелем А равно количеству гамет с аллелем а.
- Встреча гамет и сочетание их при оплодотворении происходит **равновероятно**.
- Доминантный ген **полностью доминирует** над рецессивным.

## **Условия Менделирования признаков (независимого наследования генов)**

- Один ген **определяет** развитие одного признака.
- Особи, развивающиеся из всех типов зигот, обладают **равной выживаемостью**, поэтому соотношение близкое к 3:1, получается только при большом числе наблюдений.

# Признаки человека, которые наследуются по законам Менделя

| признак            | доминантный  | рецессивный |
|--------------------|--------------|-------------|
| Глаза              | Большие      | Маленькие   |
| Цвет глаз          | Карие        | Голубые     |
| Щель между резцами | Есть         | Нет         |
| Разрез глаз        | Прямой       | Косой       |
| Острота зрения     | Близорукость | Нормальное  |
| Ямочки на щеках    | Есть         | Нет         |
| Уши                | Широкие      | Узкие       |
| Мохнатые брови     | Есть         | Нет         |
| Веснушки           | Есть         | Нет         |
| Преобладающая рука | Правая       | Левая       |

# Правила вероятностей

- 1. Вероятность не имеет памяти (вероятность события не зависит от предшествующих событий).

**P1:** ♀ **XX** × ♂ **XY**  
**G:**  $\begin{array}{c} \text{X} \\ \text{X} \end{array}$   $\begin{array}{c} \text{X} \\ \text{X} \end{array}$   $\begin{array}{c} \text{Y} \\ \text{Y} \end{array}$

**F1:**  $\frac{1}{2}\text{XX} + \frac{1}{2}\text{XY}$

**F2:**  $\frac{1}{2}\text{XX} + \frac{1}{2}\text{XY}$

**F3:**  $\frac{1}{2}\text{XX} + \frac{1}{2}\text{XY}$



# Правила вероятностей

- **2. Правило умножения:** если события не зависят друг от друга, то вероятность того, что они произойдут одновременно, равна произведению вероятностей каждого из них в отдельности.

**Дано:**

**A** – аллель карего цвета глаз  
**a** – аллель голубого цвета глаз  
**B** – аллель темного цвета волос  
**b** – аллель светлого цвета волос

**P<sub>aB</sub>** – ?

$$P1: \text{♀ } Aabb \times \text{♂ } aaBb$$

$$F1: (\frac{1}{2}Aa + \frac{1}{2}aa) \times (\frac{1}{2}Bb + \frac{1}{2}bb)$$

$$\Phi 1: (\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a) \times (\frac{1}{2}B + \frac{1}{2}b)$$

$$P_{aB} = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4}$$

## Пример:

Вероятность образования гамет с рецессивным геном у родителей, гетерозиготных по этому гену, составляет  $1/2$  для каждого родителя.

Вероятность «встречи» таких гамет с рецессивным геном при образовании зигот будет равна произведению вероятностей образования таких гамет у каждого из родителей, т.е.  $1/2 \times 1/2 = 1/4$

# Правила вероятностей

- **3. Правило сложения:** вероятность того, что случится либо одно, либо другое из нескольких несовместимых событий, равна сумме вероятностей этих событий.

$$P1: \text{♀ } Aabb \times \text{♂ } aaBb$$

$$F1: (\frac{1}{2}Aa + \frac{1}{2}aa) \times (\frac{1}{2}Bb + \frac{1}{2}bb)$$

$$\Phi 1: (\frac{1}{2}A + \frac{1}{2}a) \times (\frac{1}{2}B + \frac{1}{2}b)$$

$$\left. \begin{array}{l} P_{aB} = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4} \\ P_{ab} = \frac{1}{2} \times \frac{1}{2} = \frac{1}{4} \end{array} \right\} P_{aB \text{ или } ab} = \frac{1}{4} + \frac{1}{4} = \frac{1}{2}$$

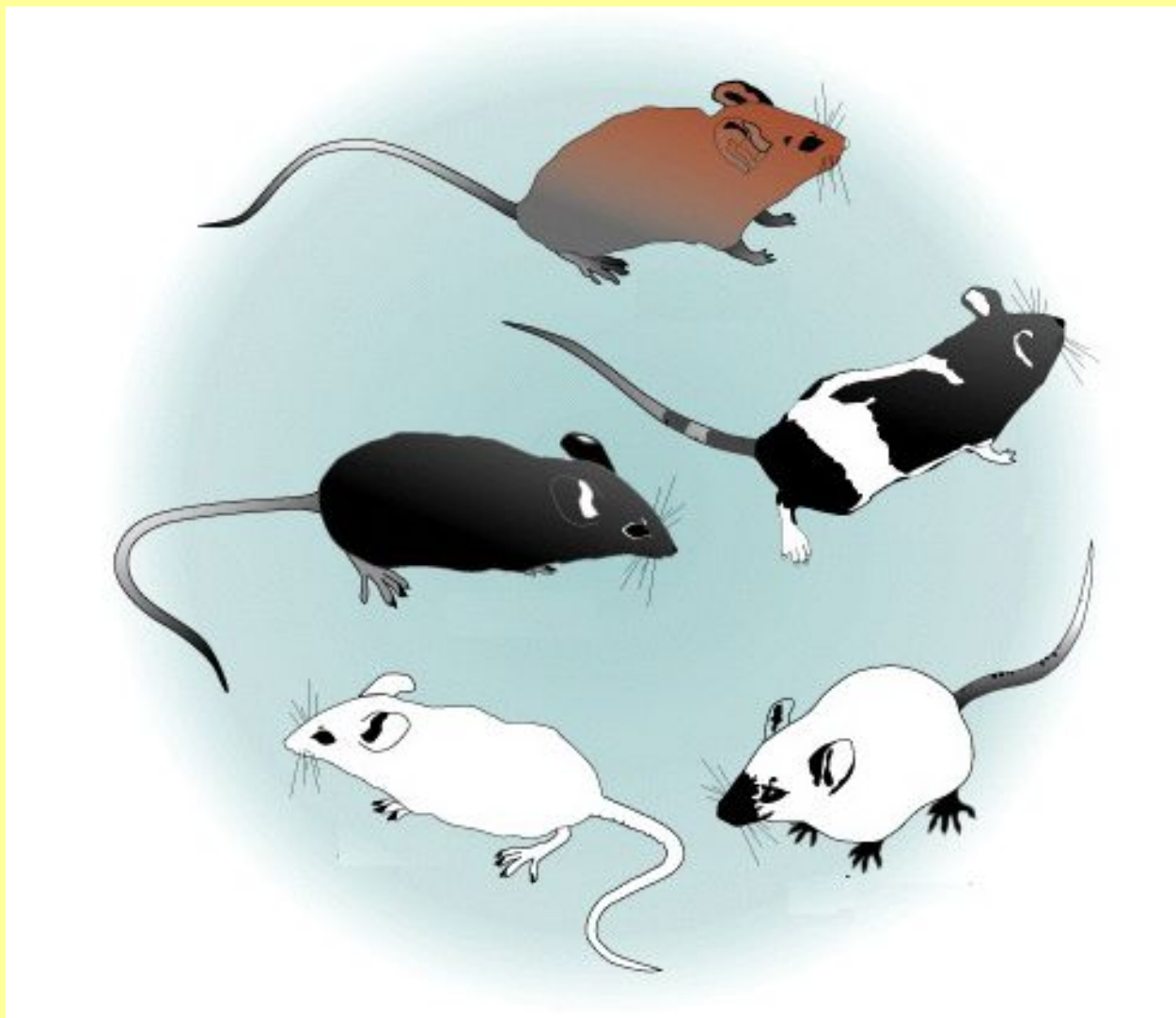
|                                  |
|----------------------------------|
| <b>Дано:</b>                     |
| А – аллель карего цвета глаз     |
| а – аллель голубого цвета глаз   |
| В – аллель темного цвета волос   |
| в – аллель светлого цвета волос  |
| <b>P<sub>aB</sub> или ab – ?</b> |

Правило сложения гласит, если мы хотим узнать вероятность реализации либо одного, либо другого события, то вероятности каждого из этих событий складываются.

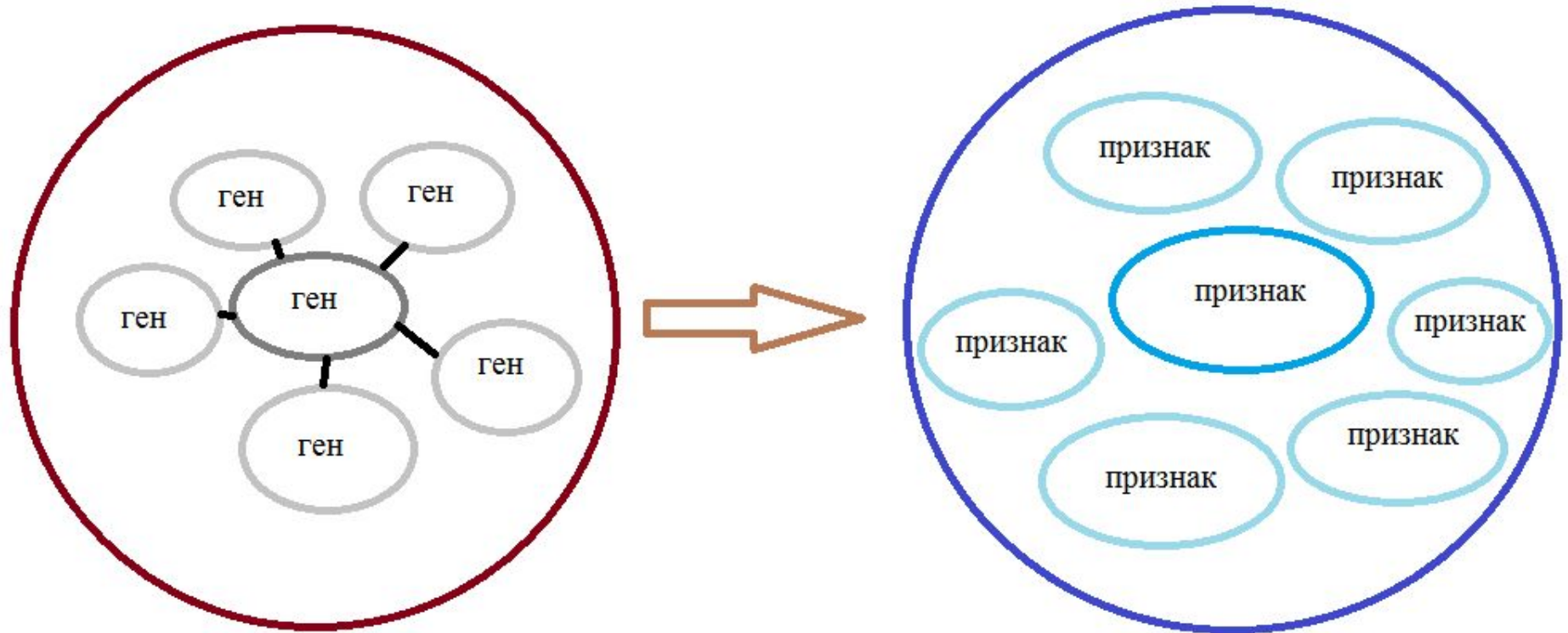
**Пример:**

если нас будет интересовать вероятность гомозиготного потомства в браке гетерозиготных родителей, то надо сложить вероятности рецессивных и доминантных гомозигот, т.е.  $1/4 + 1/4 = 1/2$

# ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ АЛЛЕЛЬНЫХ И НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ



**Явление, когда за один признак отвечает несколько генов, называется взаимодействием генов.**



# Взаимодействие генов

Аллельное взаимодействие

это взаимодействие  
между аллелями одного и  
того же гена



A a

Неаллельное взаимодействие

это взаимодействие  
между аллелями разных  
генов



Aa Bb

## Аллельное взаимодействие

Полное доминирование

Неполное доминирование

Доминирование с летальным исходом

Сверхдоминирование

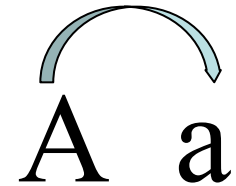
Множественный аллелизм

Кодоминирование

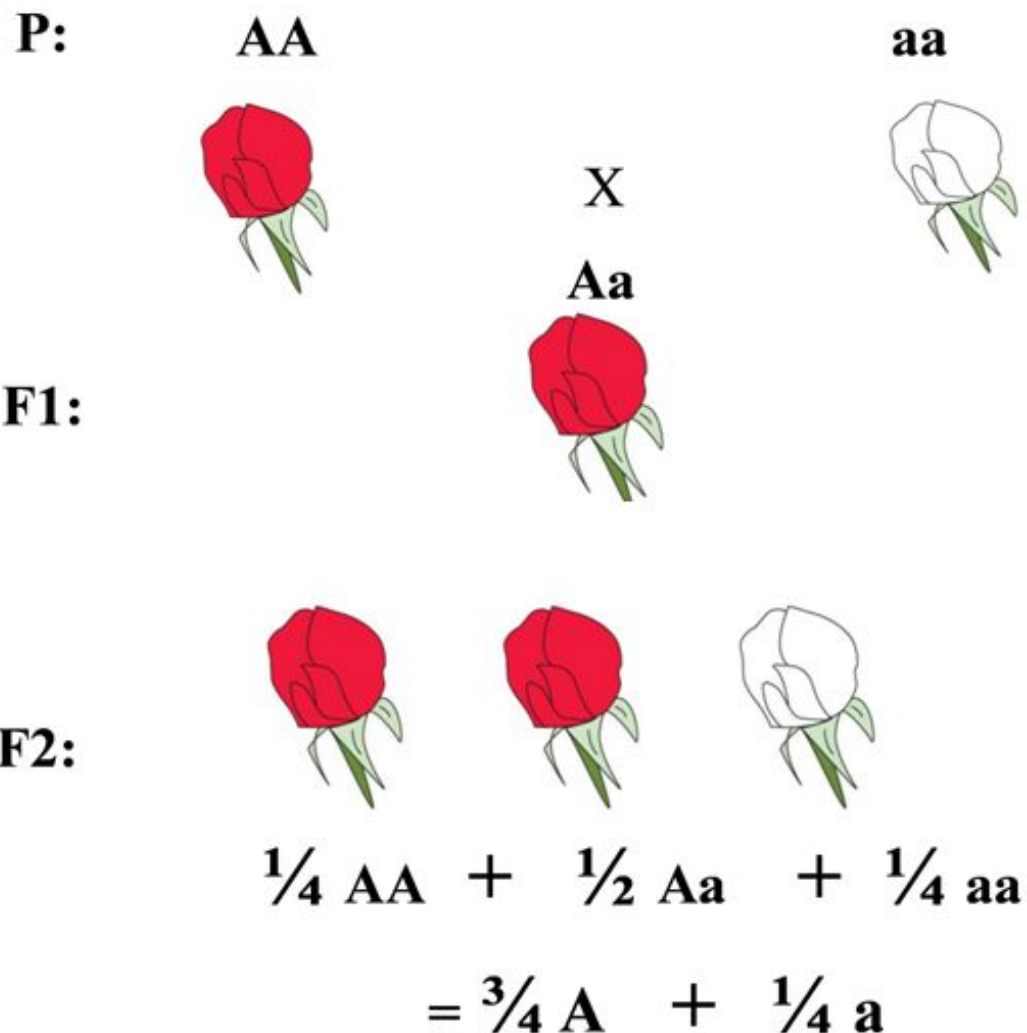
Градуальное действие гена

Плейотропия

Аллельное исключение



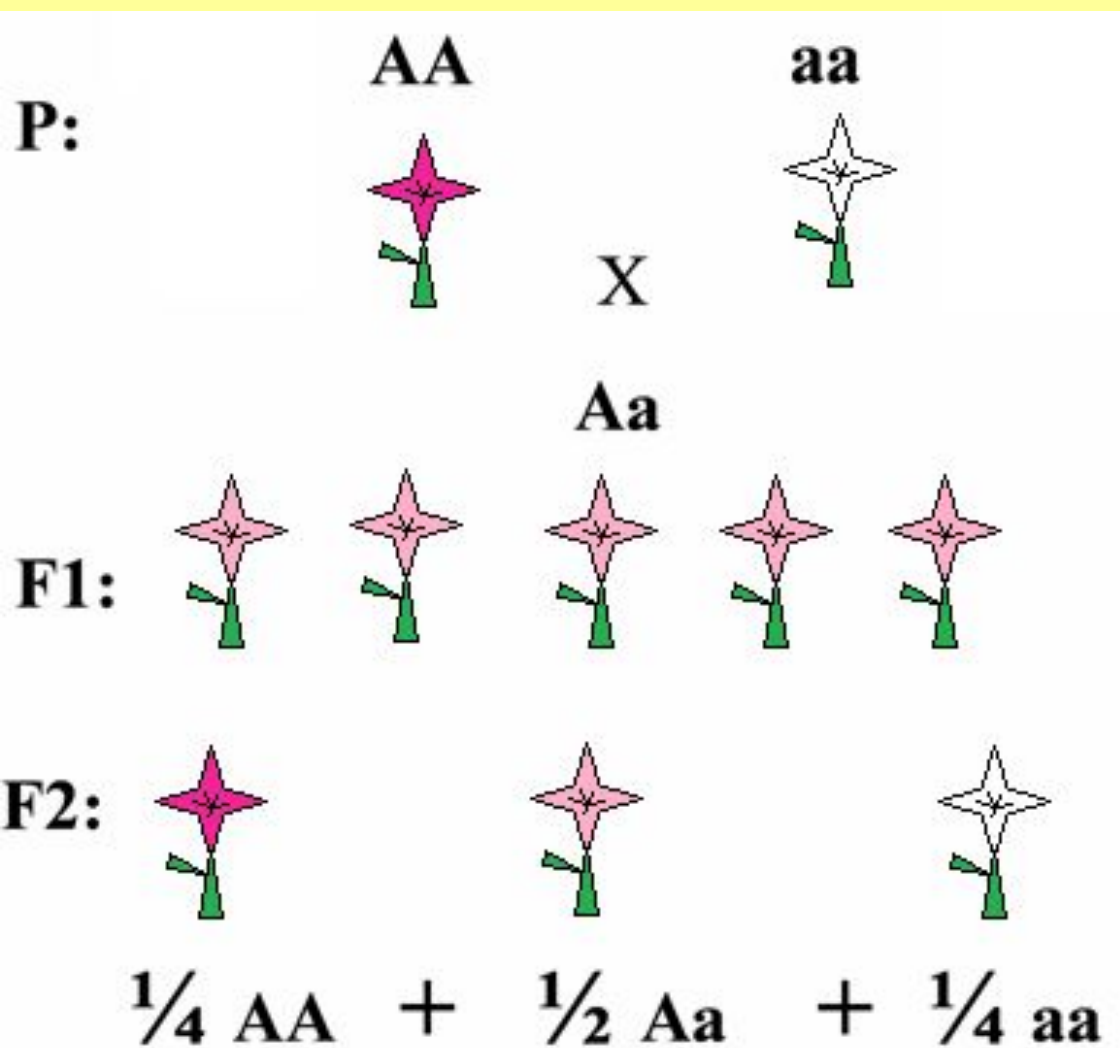
# Полное доминирование



— взаимодействие двух аллелей одного гена, когда доминантный аллель полностью исключает проявление действия рецессивного аллеля.

Расщепление по генотипу: 1:2:1  
Расщепление по фенотипу: 3:1

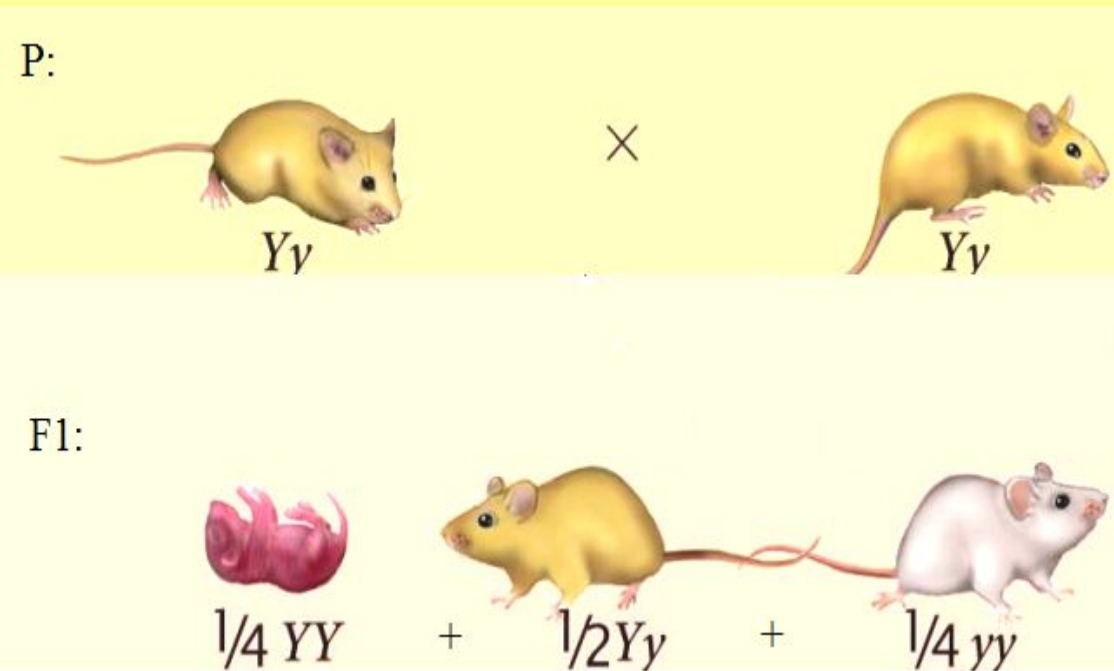
# Неполное доминирование



— взаимодействие, когда доминантный аллель в гетерозиготном состоянии не полностью подавляет действие рецессивного аллеля. Гетерозиготы имеют промежуточный характер признака.

Расщепление по генотипу: 1:2:1  
Расщепление по фенотипу: 1:2:1

# Доминирование с летальным исходом



|              |   |   |   |   |
|--------------|---|---|---|---|
| <del>1</del> | : | 2 | : | 1 |
|              |   | 2 | : | 1 |

— взаимодействие, когда носители летальных аллелей погибают из-за нарушений развития или заболеваний, связанных с работой данного гена

Расщепление по генотипу: 2:1  
Расщепление по фенотипу: 2:1

# Сверхдоминирование

P



AA x aa



F1



100%Aa

– более сильное проявление признака у гетерозиготной особи, чем у любой из гомозигот (у доминантного аллеля А в гетерозиготном состоянии Аа отмечается более сильное, чем в гомозиготном состоянии). Выражается формулой  $AA < Aa > aa$ .

Расщепление по  
генотипу: 1:2:1  
Расщепление по  
фенотипу: 1:2:1

# Множественный аллелизм



шиншилла



венский голубой



серый великан



черно-бурый



белый великан



серебристый

– существование в популяции более двух аллелей данного гена. Возникают они в результате разных мутаций одного локуса.

Множественные аллели обозначаются как  $A_1$ ,  $A_2$ ,  $A_3$ ,  $A_4$  или  $a_1$ ,  $a_2$ ,  $a_3$  и т.д.

Генотипы:  $A_1A_2$ ,  $A_3a_2$ ,  $A_4a_1$  и т.д

# Множественный аллелизм

Возможные аллели женщины

|       |           |           |         |
|-------|-----------|-----------|---------|
|       | $I^A$     | $I^B$     | $i$     |
| $I^A$ | $I^A I^A$ | $I^A I^B$ | $I^A i$ |
| $I^B$ | $I^A I^B$ | $I^B I^B$ | $I^B i$ |
| $i$   | $I^A i$   | $I^B i$   | $ii$    |

Возможные аллели мужчины

Группы крови

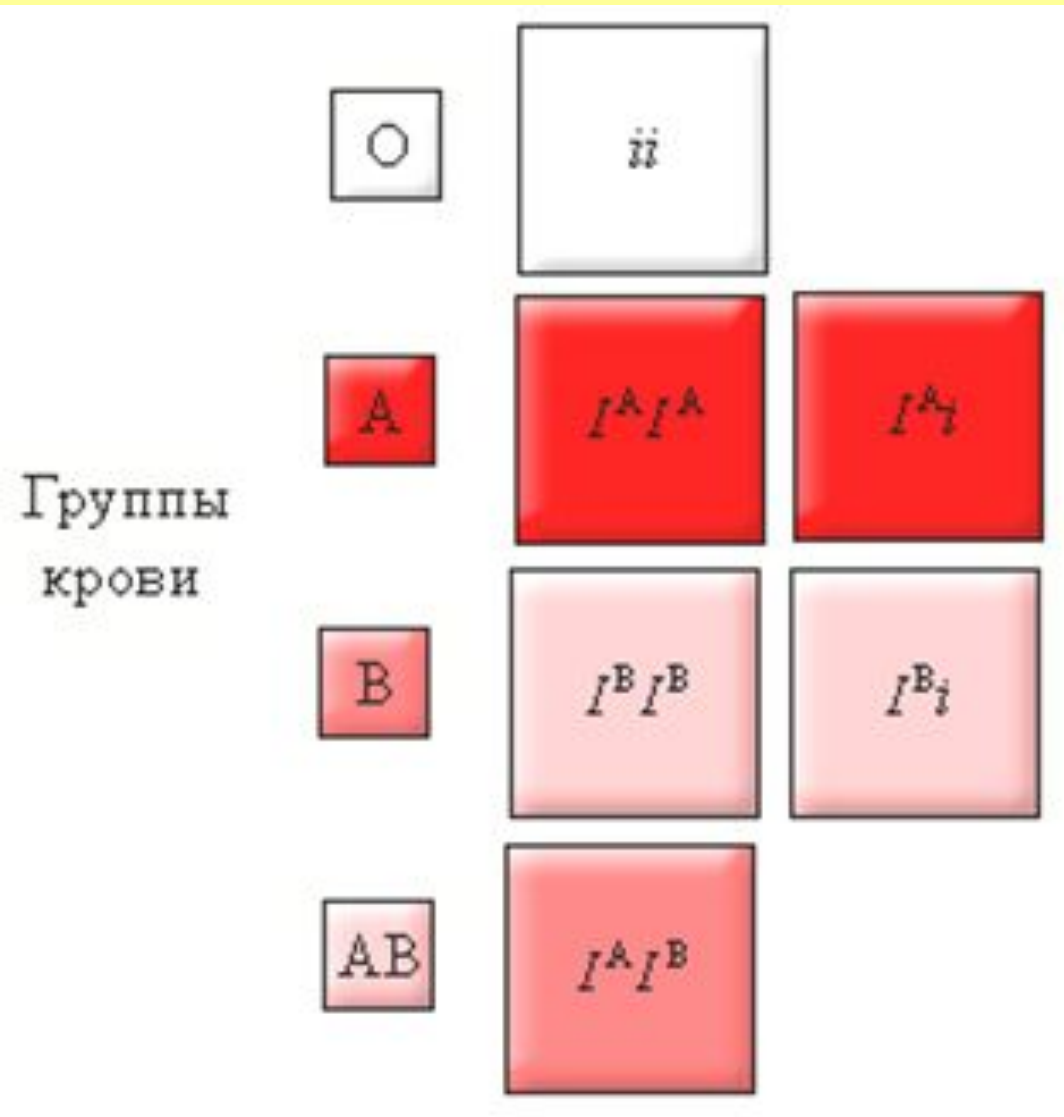
|   |   |    |   |
|---|---|----|---|
| A | B | AB | O |
|---|---|----|---|

Пример  
множественного  
аллелизма у  
человека –  
наследование групп  
крови АВО,  
открытая К.  
Ландштейнером  
(1868–1943)

# Группы крови

|                       | A (II)                                                                             | B (III)                                                                             | AB (IV)                                                                             | O (I)                                                                                |
|-----------------------|------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------|
| Антигены эритроцитов  |   |   |  |   |
| Антитела плазмы крови |  |  |                                                                                     |  |

# Кодоминирование



—проявление у гибридов нового признака, обусловленного взаимодействием двух доминантных аллелей одного гена.

# Плейотропия

Это явление одновременного влияния одного гена на несколько признаков.

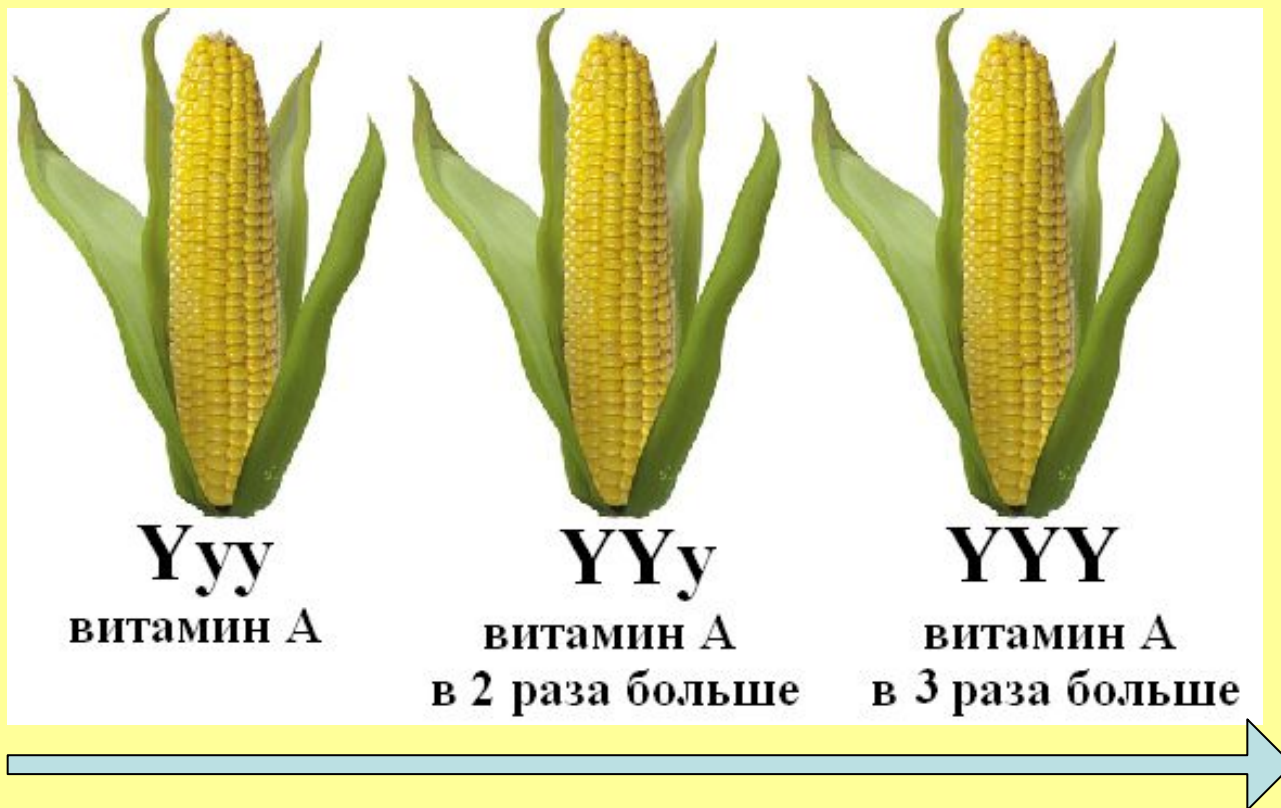
Пример:

- 1) у овса окраска чешуи и длина ости контролируется одним геном.
- 2) у человека ген, определяющий рыжую окраску волос, одновременно обуславливает более светлую окраску кожи и появление веснушек.



# Градуальное действие гена

—взаимодействие, при котором, чем больше доминантных аллелей, тем признак выражен ярче (пример: эндосперм семени кукурузы – 3n).



# Комплементарность

P1:



x



AAbb

aaBB

F1: 100%



AaBb

P2:



x



AaBb

AaBb

F2:  $(\frac{3}{4}A + \frac{1}{4}a)(\frac{3}{4}B + \frac{1}{4}b) = \frac{9}{16}AB + \frac{3}{16}Ab + \frac{3}{16}aB + \frac{1}{16}ab$



9/16 AB



3/16 Ab



3/16 aB



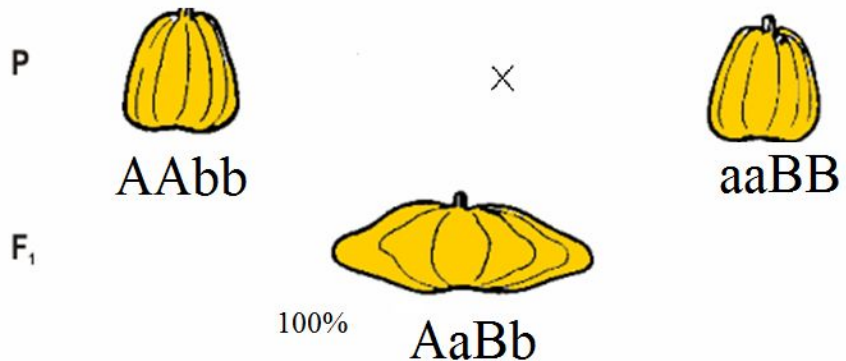
1/16 ab

— взаимодействие, когда доминантные и рецессивные аллели генов не имеют самостоятельного фенотипического проявления, а присутствие в зиготе двух доминантных аллелей обуславливает новое состояние признака.

Расщепление по фенотипу:  
9:7

# Комплементарность

– взаимодействие, когда доминантные не имеют самостоятельного фенотипического проявления, а присутствие в зиготе двух доминантных аллелей обуславливает новое состояние признака.



$$F_2 = (3/4A + 1/4a)(3/4B + 1/4b) = 9/16AB + 3/16Ab + 3/16aB + 1/16ab$$



Расщепление по фенотипу:  
9:6:1

# Эпистаз

— взаимодействие генов, при котором аллели одного гена подавляют действие аллелей другого гена

Ген, подавляющий действие других генов, - **эпистатический ген** или **супрессор**.

Подавляемый ген - **гипостатический ген**.

Расщепление по фенотипу:

|        |   |                       |
|--------|---|-----------------------|
| 12:3:1 | } | — доминантный эпистаз |
| 13:3   |   |                       |
| 9:4:3  |   | — рецессивный эпистаз |

# Доминантный эпистаз

P1



AAbb

x



aaBB

F1

100% AaBb



P2



AaBb

x



AaBb

$$F2 = (3/4 A + 1/4 a) \times (3/4 B + 1/4 b) = 9/16 AB + 3/16 Ab + 3/16 aB + 1/16 ab$$



9/16 AB



3/16 Ab



3/16 aB



1/16 ab

— взаимодействие, когда доминантный аллель одного гена подавляет действие аллелей другого гена

Расщепление по фенотипу:

12:3:1

13:3

A —аллель супрессор

# Рецессивный эпистаз (криптомерия)

P1



x



AAbb

aaBB

F1

100% AaBb



P2



x



AaBb

AaBb

$$F2 = (3/4 A + 1/4 a) \times (3/4 B + 1/4 b) = 9/16 AB + 3/16 Ab + 3/16 aB + 1/16 ab$$



9/16 AB



3/16 Ab



3/16 aB



1/16 ab

— взаимодействие, когда рецессивный аллель одного гена подавляет действие аллелей другого гена

Расщепление по фенотипу:  
9:3:4  
a — аллель супрессор

# Полимерия

— взаимодействие генов, при котором несколько неаллельных генов, обладающих однозначным действием, отвечают за наследование одного и того же признака.

Такие гены называются **полигенами, полимерными, или множественными генами.**

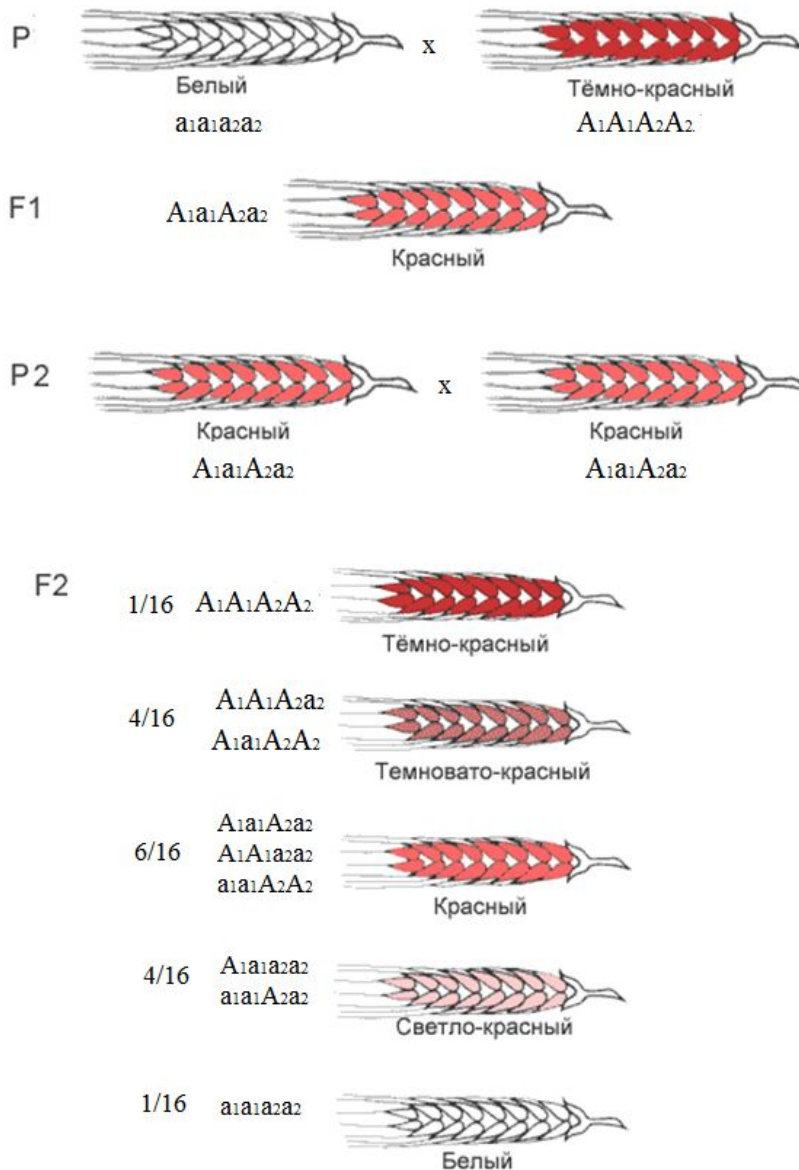
Полимерные гены обозначаются одинаковыми буквами с нижним индексом  $A_1, A_2, A_3$

Расщепление по фенотипу (при дигибридном скрещивании):

1:4:6:4:1 – куммулятивная полимерия

15:1 – некумулятивная полимерия

# Куммулятивная полимерия



— взаимодействие, когда степень выраженности признака **зависит** от числа доминантных аллелей генов

Расщепление по фенотипу:  
**1:4:6:4:1**

# Куммулятивная полимерия

P



$A_1 A_1 A_2 A_2 A_3 A_3 A_4 A_4 A_5 A_5 A_6 A_6$

X



$a_1 a_1 a_2 a_2 a_3 a_3 a_4 a_4 a_5 a_5 a_6 a_6$

F1



$A_1 a_1 A_2 a_2 A_3 a_3 A_4 a_4 A_5 a_5 A_6 a_6$

По типу  
кумулятивной  
полимерии у человека  
наследуются  
-масса тела,  
-рост,  
-пигментация кожи,  
-величина  
артериального  
давления

# Некумулятивная полимерия

**P**



**x**



**A1a1A2a2**

**A1a1A2a2**

**F1 = 9/16A1A2+3/16A1a2+3/16a1A2+1/16a1a2**



**9/16A1A2**



**3/16A1a2**



**3/16a1A2**



**1/16a1a2**

—  
взаимодействие,  
когда степень  
выраженности  
признака **не**  
**зависит** от числа  
доминантных  
аллелей генов

Расщепление по  
фенотипу:  
15:1