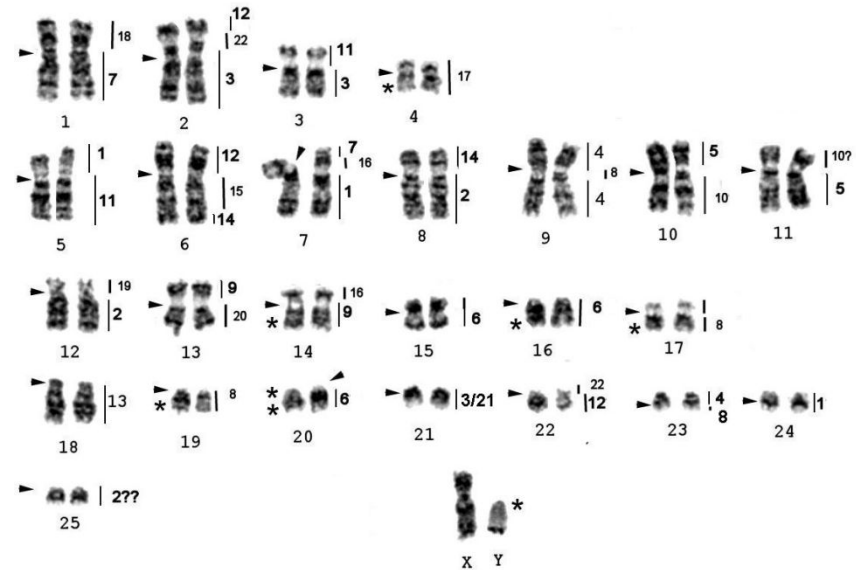
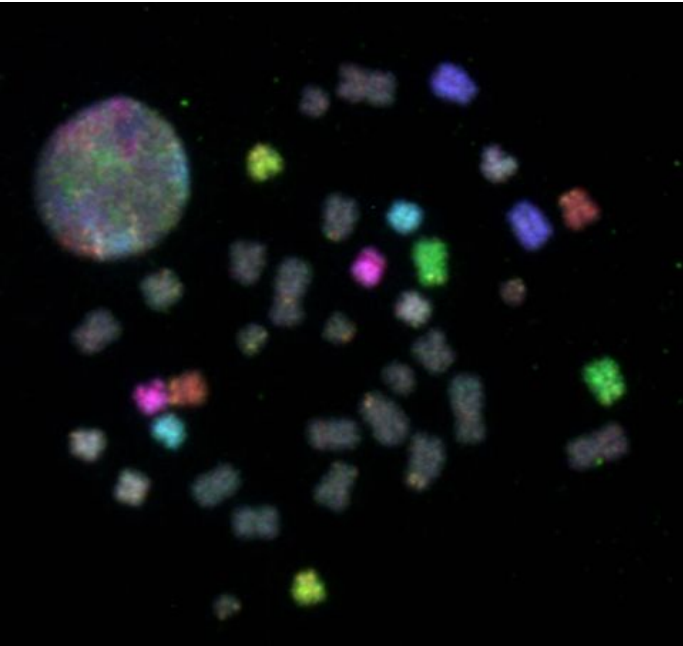


ВВЕДЕНИЕ В ГЕНЕТИКУ



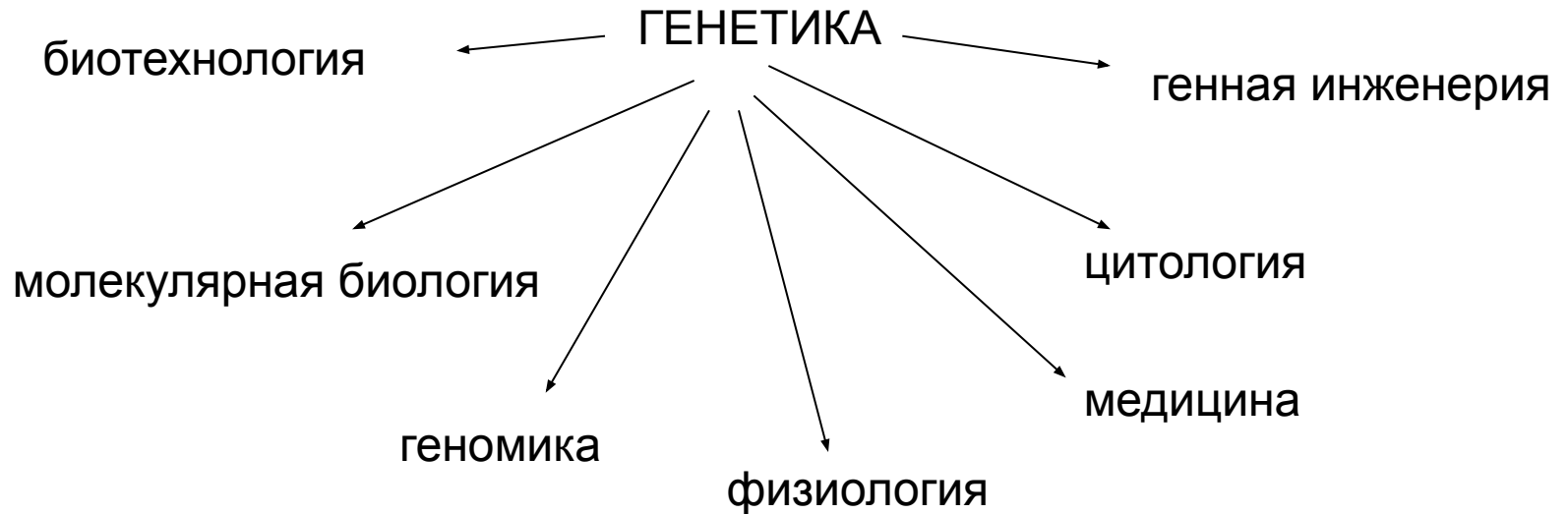
План лекции

- 1) Задачи генетики
- 2) Краткая история развития представлений о наследственности
- 3) опыты Менделя. Дискретное наследование признаков.
- 4) Моно- и дигибридное скрещивание.
- 5) Взаимодействие генов.
- 6) Наследование количественных признаков.

Наследственность — свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями, а также повторять определенный тип индивидуального развития.

Изменчивость — разнообразие признаков и свойств у особей и групп особей любой степени родства.

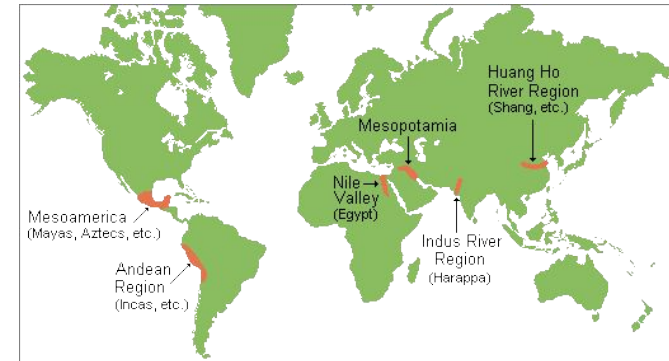
ГЕНЕТИКА (от греч. γεννησις — происходящий от кого-то) наука о законах и механизмах наследственности и изменчивости организмов, реализации наследственности в развитии и закономерностях эволюции живого.



- Огромное практическое значение генетики – медицинская генетика, генетическая экспертиза, селекция микроорганизмов, сортов культурных растений и пород животных, сохранение биоразнообразия (conservation genetics)

История развития представлений о наследственности

- Древние люди. Возникновение земледелия и скотоводства (7000-9000 лет до н.э.).
«Подобное рождает подобное»
- Мифы присущи всем древним культурам и цивилизациям. В них можно обнаружить ранние свидетельства о проблемах воспроизведения потомства и преемственности признаков в ряду поколений.

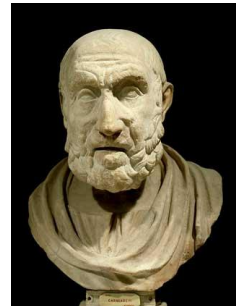


Искусственное опыление цветков пальмы ассирийскими жрецами

- Ученик Пифагора **Алкмеон Кротонский** (VI в до н.э.) предположил, что женщины тоже передают что-то своим детям, поэтому они также походят на матерей. Он полагал, что женщины производят невидимое семя, которое остается внутри организма



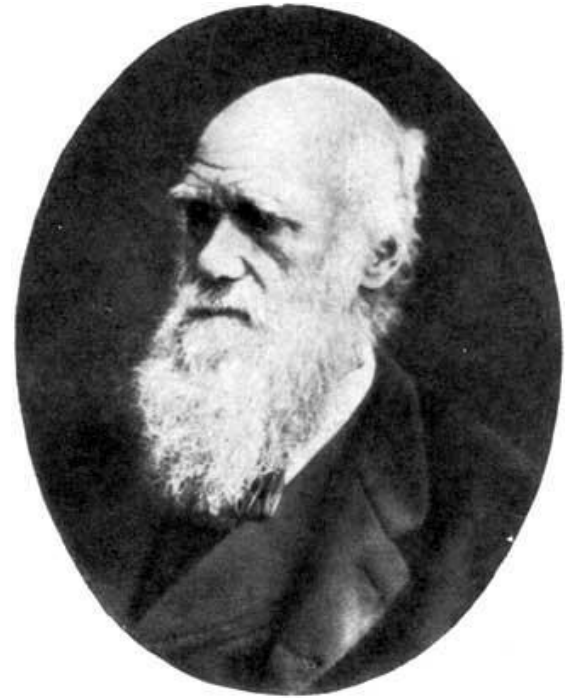
- **Гиппократ** (V в. до н.э.) половые задатки формируются из всех органов. Теория прямого наследования.



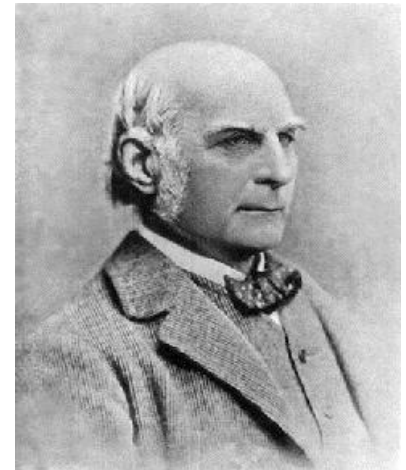
- **Анаксагор** (V в. до н.э.) в сперме мужчин содержатся полностью сформированные гомункулы



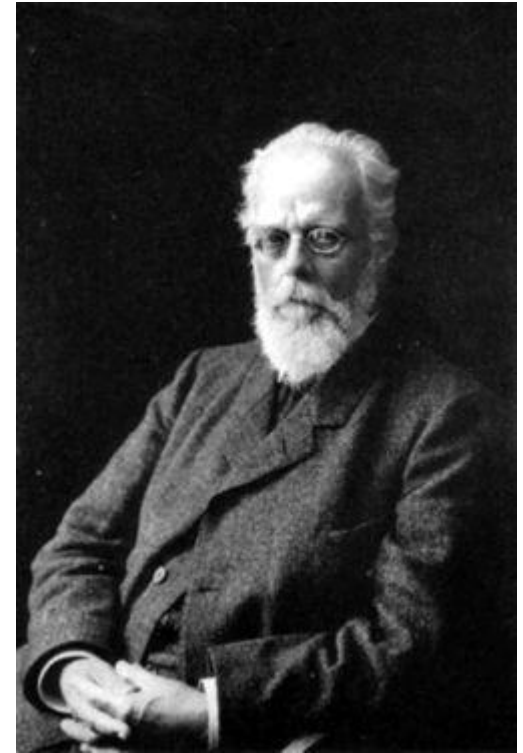
- **Чарльз Дарвин** 1868 г теория пангенеза (от греч. «пан» – всеобщий, + «генезис» зарождение). От всех частей организма отделяются мельчайшие материальные частицы (геммулы), перемещающиеся в половые клетки и обеспечивающие развитие у потомков признаков, сходных с родительскими.



- **Фрэнсис Гальтон** (один из основателей биометрии и криминалистики) 1871 г. Переливал кровь черных кроликов белым, скрещивал их между собой, но в трех поколениях не обнаружил признаков черных кроликов.



- **Август Вейсман**
- экспериментально показал ненаследуемость механических повреждений (отрубая хвосты крысам в течении 30 поколений).
- Теория зародышевой плазмы – отделенной от соматических клеток и представленной только в половых клетках, т.е. обозначил независимость половых клеток от соматических. Предположение о линейном расположении в хромосомах наследственных факторов.



Август Вейсман
(1834-1914)

Предшественники Г. Менделя:

- **Томас Эндрю Найт** в начале XIX в. пришел к концепции об «элементарных наследственных признаках».
- **Огюстен Сажре (1763-1861)** Производил опыты по гибридизации растений. Впервые сосредоточил свое внимание на отдельных свойствах скрещиваемых форм. В результате он смог показать, что признаки, присущие родителям, при гибридизации не смешиваются, а сочетаются, оставаясь неделимыми; это открытие опровергало слитную теорию наследственности
- **Шарль Нодэн** - опыты по гибридизации растений. Наблюдает явления единообразия первого поколения гибридов, комбинативной изменчивости. Занимался межвидовыми скрещиваниями.

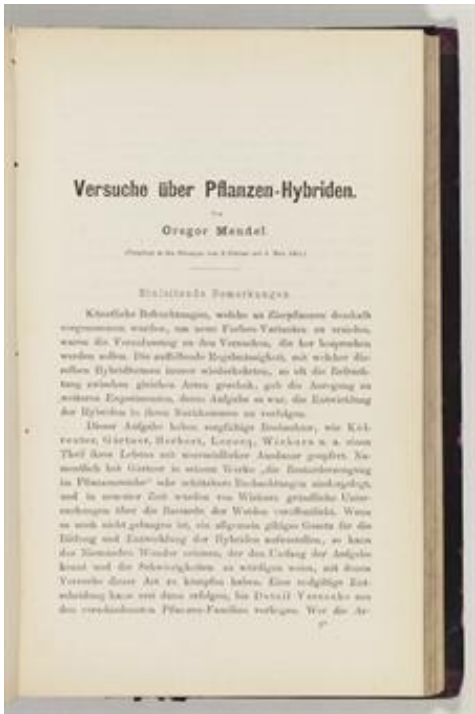


Томас Эндрю Найт
(1759-1838)



Шарль Нодэн
(1815-1899)

- 1856г. - Мендель начал свои эксперименты по скрещиванию разных сортов гороха, различающихся по единичным, строго определенным признакам. Он сформулировал основные закономерности наследственности – расщепление и комбинирование наследственных «факторов». Сегодня наследственные «факторы» Менделя называются генами.



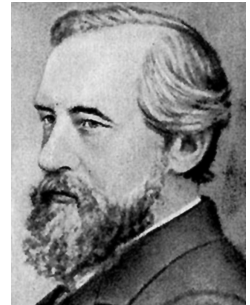
Грегор Иоганн Мендель
(1822-1884)



Однако работа Менделя не заинтересовала современников

«Переоткрытие» законов Менделя в начале 20 века

- **Гуго де Фриз** (1848 -1935) голландский ботаник. Эксперименты на ослиннике *Oenothera lamarckiana*. Публикует результаты экспериментов, подтверждающих законы Менделя
- **Карл Корренс** (1864-1933) немецкий ботаник и генетик. Ученик К. Нэгели. В том же 1900 г публикует результаты работ по ястребинке. Позже открыл цитоплазматическое наследование.
- **Эрих фон Чермак – Зейзенегг** (1871-1962) австрийский агроном. Исследования по гибридизации рас садового гороха.



Каждый из ученых на заключительном этапе своих исследований ознакомился со статьей Г. Менделя, которая помогла ему правильно осознать сущность явлений, происходящих при скрещивании разных растений и все они признали приоритет Менделя.

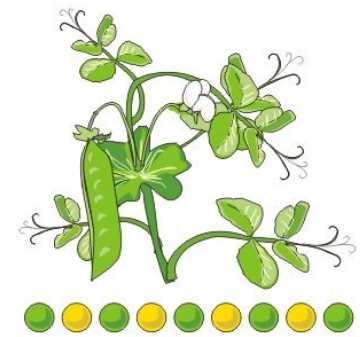
МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

- Что такое **признак**?
- Определенное отдельное качество (особенность) организма по которому один организм отличается от другого
- Организмы отличаются: ростом, цветом, размером и формой частей
- **ФЕНОТИП** – совокупность внешних и внутренних признаков особи

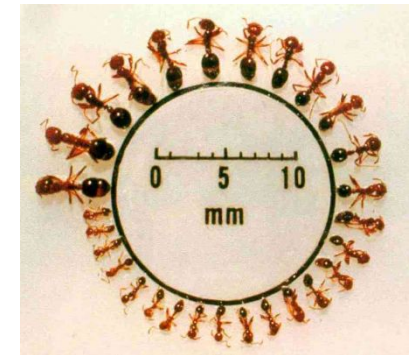


• ПРИЗНАК

контрастный
(дискретный)



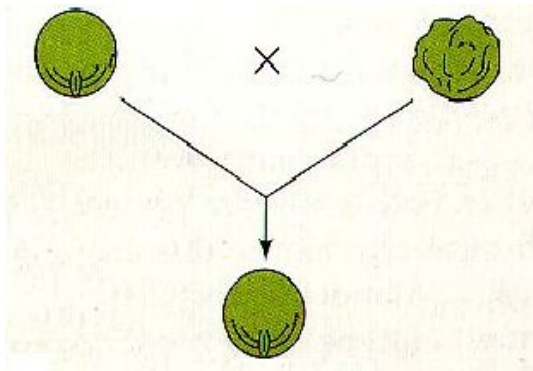
количественный
(наличие промежуточных форм)



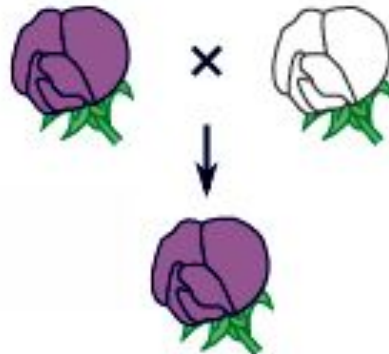
Г.Мендель выбирает семь контрастных признаков гороха

Seed		Flower	Pod		Stem	
Form	Cotyledons	Color	Form	Color	Place	Size
Grey & Round	Yellow	White	Full	Yellow	Axial pods, Flowers along	Long (6-7ft)
White & Wrinkled	Green	Violet	Constricted	Green	Terminal pods, Flowers top	Short (1/2-1ft)
1	2	3	4	5	6	7

- Использовал **чистые генетические линии** – родственные организмы, производящие в ряду поколений одинаковые признаки
- Производил **СКРЕЩИВАНИЕ** (акт размножения) особей, различающихся по отдельным признакам
- Потомство от скрещивания особей разных линий – **ГИБРИДНОЕ**, особь - **ГИБРИД**



P (Parento)



F1 (Filii)

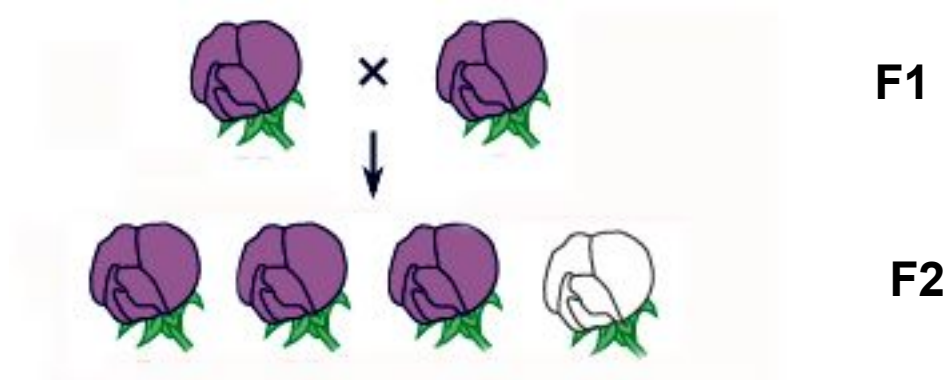
После скрещивания в потомстве проявлялся только один признак



- Проявившийся признак- **ДОМИНАНТНЫЙ**
- Исчезнувший признак - **РЕЦЕССИВНЫЙ**

- **ПЕРВЫЙ ЗАКОН МЕНДЕЛЯ:**
- **Закон единообразия гибридов первого поколения**

Скрещивание полученных гибридов между собой:



Наряду с доминантными вновь появляются рецессивные признаки

в отношении **3:1**

ВТОРОЙ ЗАКОН МЕНДЕЛЯ

Закон расщепления во втором поколении

«закон чистоты гамет»

Как объяснить полученные результаты?

- A – доминантная форма (аллель)
- a – рецессивная форма
- Особи несут две формы (диплоидны)
- Гаметы несут одну копию (гаплоидны)

Гибрид Аа образует два типа гамет

Гаметы	A	a
	сочетания гамет	
A	A/A	A/a
a	A/a	a/a

Всего возможно 4 типа сочетаний

Схема скрещивания:

P	A/A × a/a			
	↓			
F ₁	A/a × A/a			
	↓			
F ₂	A/A	A/a	A/a	a/a
	1	2		1
	с проявлением доминантного признака			с проявлением рецессивного признака

- Расщепление 3:1 по внешнему проявлению (**фенотипу**)
- Расщепление 1:2:1 по набору наследственных признаков (**генотипу**)
- Особи AA,aa – **ГОМОЗИГОТЫ** – содержат аллели одного типа по данному признаку, формируют гаметы одного типа
- Особи Aa – **ГЕТЕРОЗИГОТЫ** – содержат два разных аллеля, формируют гаметы двух типов

Доминантные признаки обнаружены у всех организмов

Dominant Traits	Recessive Traits
-----------------	------------------



Finger hair



No finger hair



Freckles



No freckles

Анализирующее скрещивание

- **Aa** и **AA** выглядят одинаково!
- Для проверки является организм гомо- или гетерозиготой проводят скрещивание с **aa** – гомозиготой по рецессивным аллелям

AA × **aa**

↓

Aa

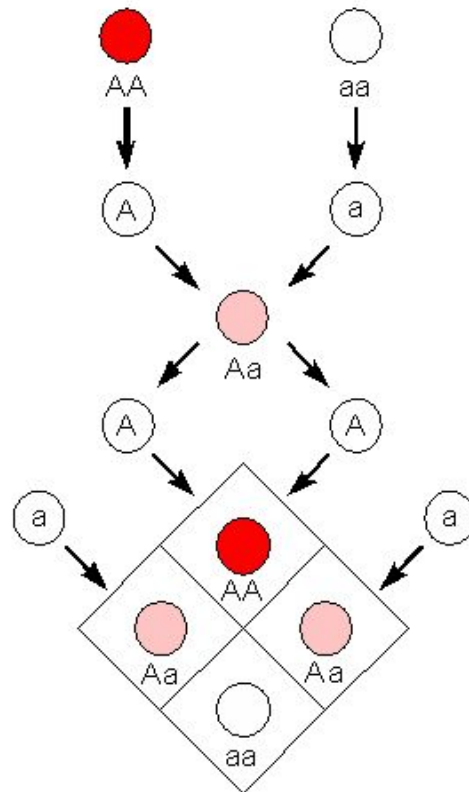
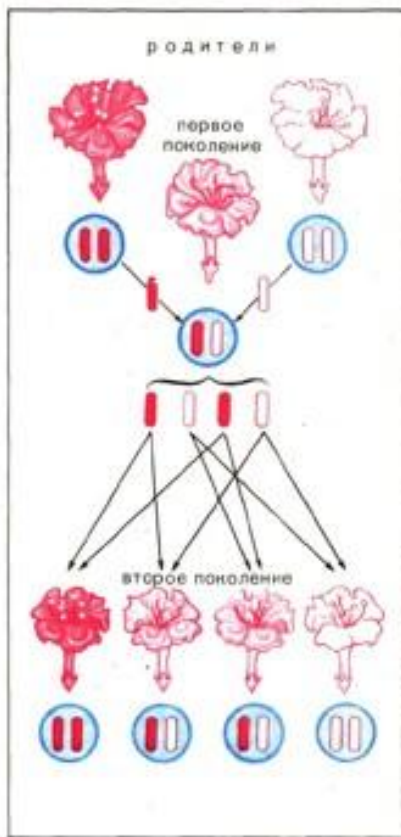
Aa × **aa**

↓

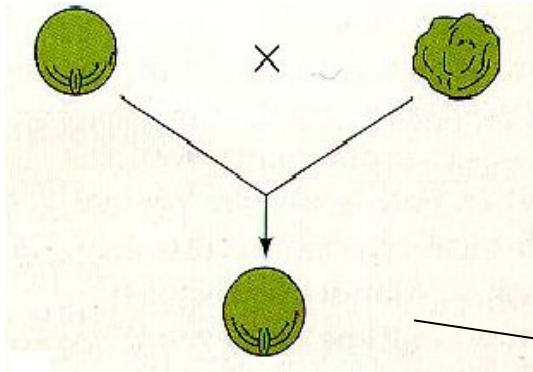
1 Aa : 1 aa

Неполное доминирование

- Гетерозигота имеет фенотип, промежуточный между фенотипами гомозигот



Ночная красавица,
Mirabilis jalapa



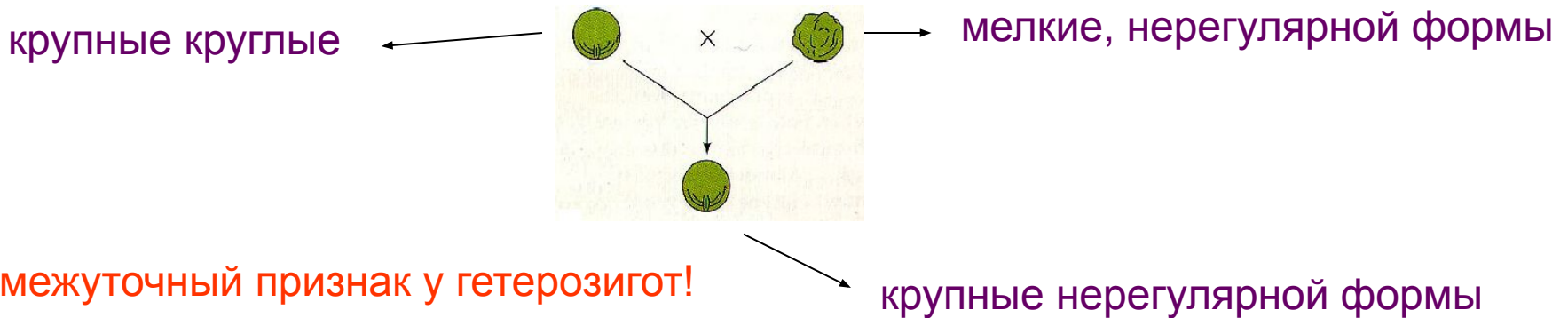
Фенотип имеет разные физические и биохимические составляющие

- Мы говорим, что все гетерозиготы – круглые, но это упрощение

Рассмотрим на биохимическом уровне – у морщинистых семян имеется дефект гена SBEI (starch branching enzyme I), необходимого для синтеза амилопектина

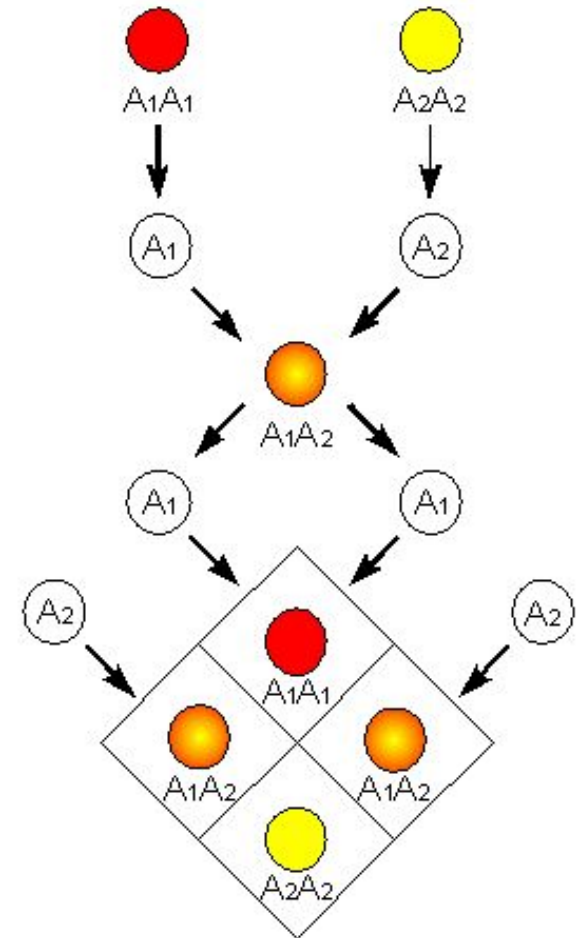
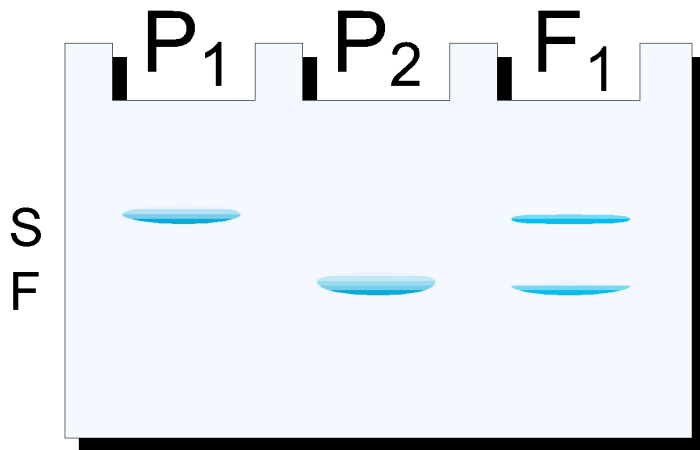
Морщинистость – результат отсутствия круглых гранул крахмала, которые равномерно удерживают воду при высыхании

Рассмотрим зерна крахмала:



Кодоминирование

- Оба аллеля дают равноценный вклад в формирование фенотипа










Система групп крови АВО у человека

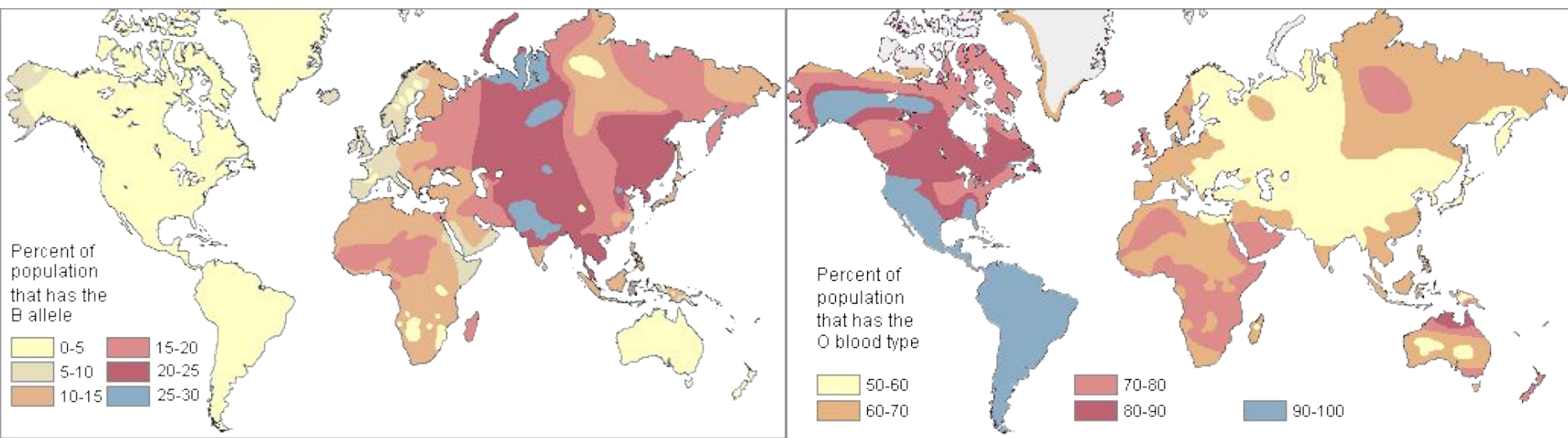
- Три аллеля – **A**, **B**, **O**. Три типа полисахарида данного типа могут присутствовать на поверхности эритроцитов.

A – трансфераза I^A добавляет N –ацетил галактозамин к полисахариду
B – трансфераза I^B добавляет галактозу
O - Н-антиген – ничего не добавляется

The ABO Blood System

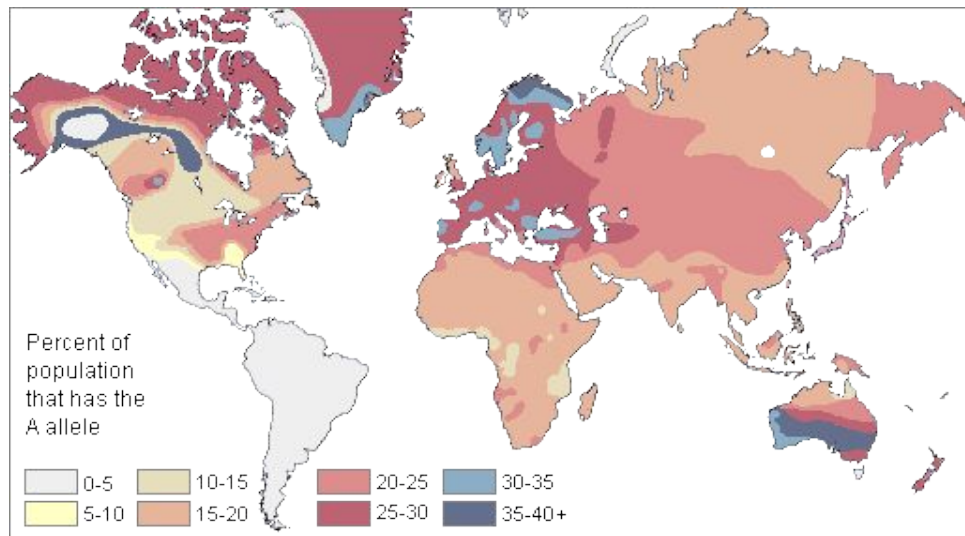
Blood Type (genotype)	Type A (AA, AO)	Type B (BB, BO)	Type AB (AB)	Type O (OO)
Red Blood Cell Surface Proteins (phenotype)	 A agglutinogens only	 B agglutinogens only	 A and B agglutinogens	 No agglutinogens
Plasma Antibodies (phenotype)	 b agglutinin only	 a agglutinin only	NONE No agglutinin	 a and b agglutinin

Кодоминирование А и В аллелей дает четвертую группу крови



Аллель В

Аллель O

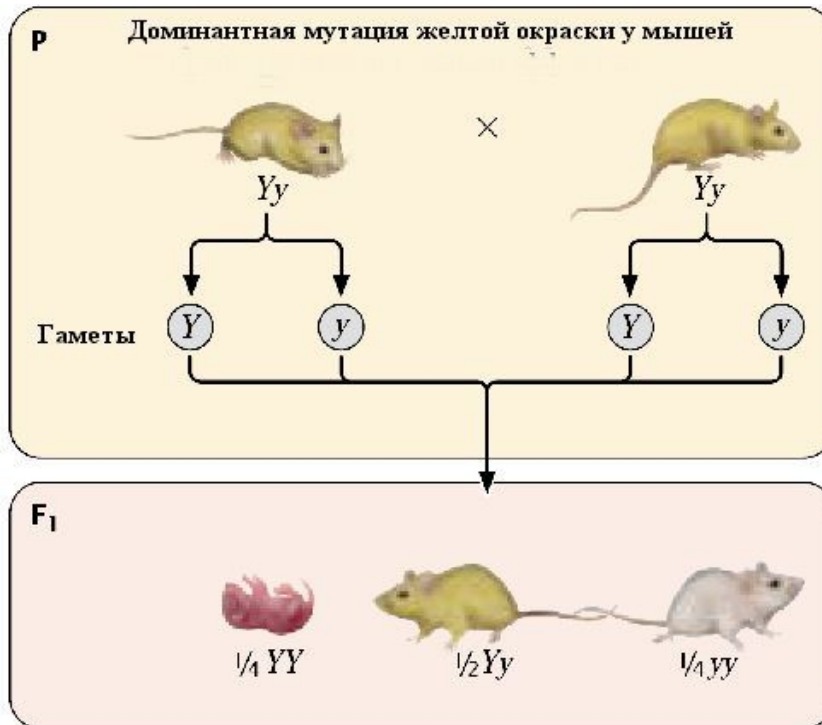


Аллель А

Отклонения от расщепления

- Генотипические классы могут иметь разную жизнеспособность

Доминантные аллели, летальные в ГОМОЗИГОТЕ



2 желтых : 1 не желтый





Лисы платиновой окраски (Aa).

AA – леталь



aa – серебристо-черные



- Линейное расположение чешуи у карпа – Aa.
- AA - леталь

ДИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

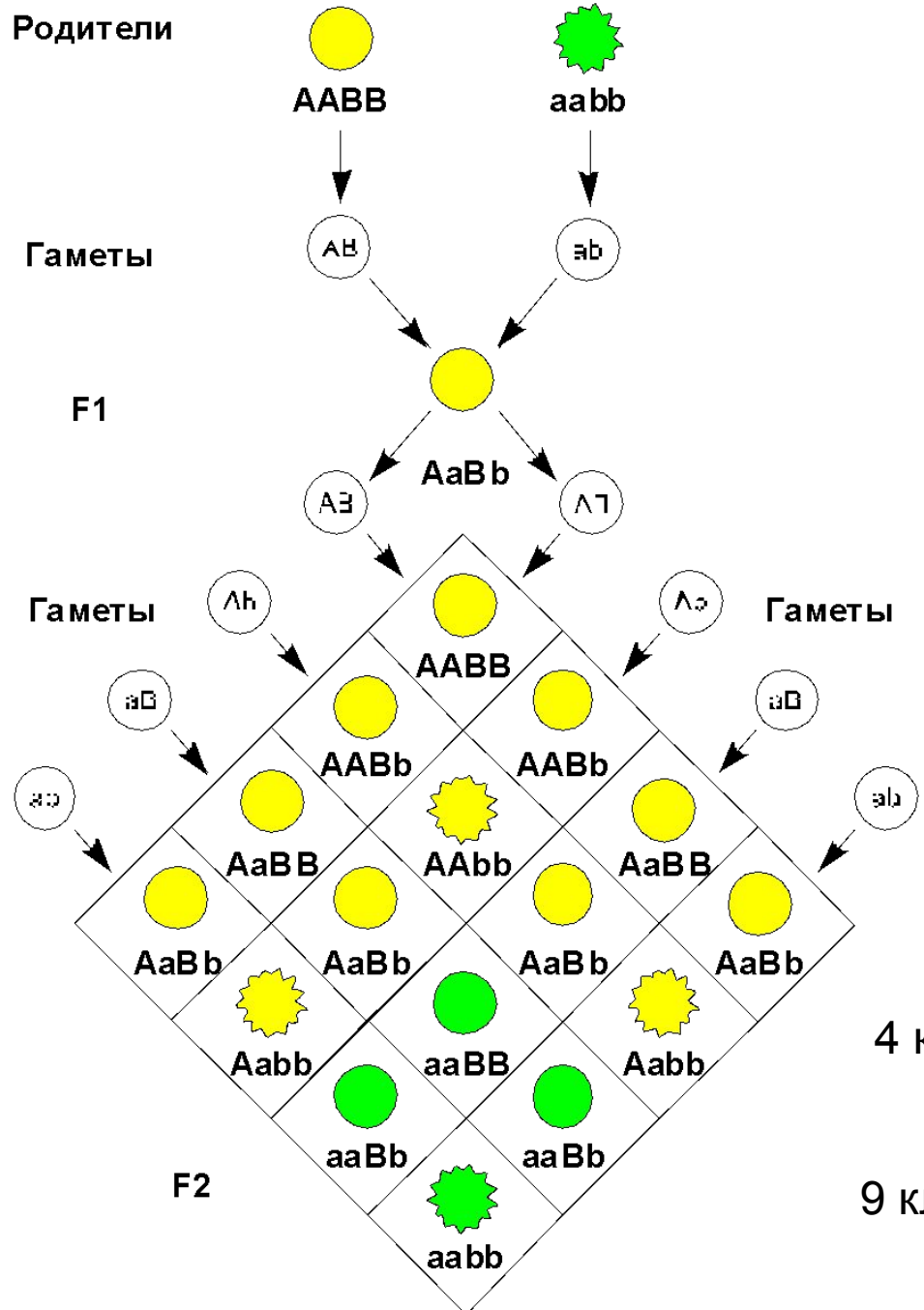
- Скрещивание организмов, отличающихся одновременно двумя парами альтернативных признаков



Желтые и гладкие
(оба доминантны)



Зеленые и морщинистые
(оба рецессивны)



Дигетерозигота образует 4 типа гамет

9 A-B-
3 A-bb
3 aaB-
1 aaba

4 класса по фенотипу
9 классов по генотипу

- Соотношение
- **желтых** к **зеленым** 3:1
- **гладких** к *морщинистым* 3:1

Каждая пара признаков ведет себя независимо от другой!

ТРЕТИЙ ЗАКОН МЕНДЕЛЯ

Закон независимого наследования признаков

Принцип генетической рекомбинации – появляются новые комбинации признаков, отличные от родительских

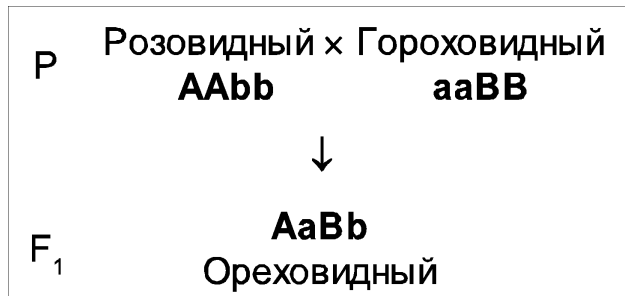
Полигибридное скрещивание

- Тригибрид – $AaBbCc$ даст 8 типов гамет и 64 их комбинации
- Тетрагибрид $AaBbCcDd$ даст 16 типов гамет и 256 их комбинаций

Условия при которых расщепления будут соответствовать ожидаемым:

- 1) нахождение генов в разных (негомологичных) хромосомах
- 2) Равновероятное образование всех типов гамет на основании их случайного расхождения в мейозе
- 3) Равновероятное созревание гамет всех типов
- 4) Равновероятная встреча гамет при оплодотворении
- 5) Равновероятная выживаемость
- 6) Относительная стабильность развития признаков

Взаимодействие генов



Новая форма гребня!

	AB	Ab	aB	ab
AB	Орех. AABB	Орех. AABb	Орех. AaBB	Орех. AaBb
Ab	Орех. AABb	Розов. AAbb	Орех. AaBb	Розов. Aabb
aB	Орех. AaBB	Орех. AaBb	Горох. aaBB	Горох. aaBb
ab	Орех. AaBb	Розов. Aabb	Горох. aaBb	Листов. aabb

Потомство F2:

- 1) **A- B-** 9 из 16 – формируется ореховидный гребень.
- 2) Родительские фенотипы:
 - **A-bb** 3 из 16 – розовидный
 - **aaB-** 3 из 16 – гороховидный
- 3) **aabb** 1 из 16 - листовидный - только этот признак не будет давать расщепления!

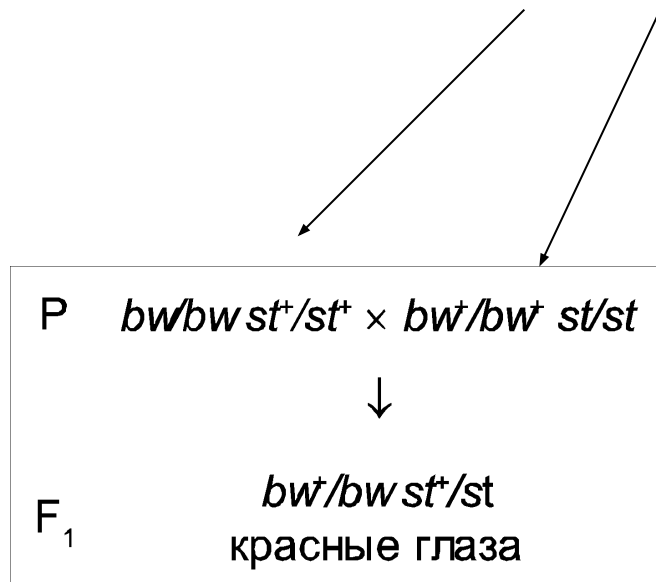
- Расщепление в F2 по фенотипу при взаимодействии генов может быть разнообразным:

- 9:7, 9:4:3, 13:3, 12:3:1, 15:1

Комплементарное действие генов

неаллельные гены - при совместном действии обуславливают развитие нового признака.

Дрозофила – мутации **bw** и **st**



Дикий тип!

F ₂	$bw^+ st^+$	$bw^+ st$	$bw st^+$	$bw st$
$bw^+ st^+$	$\frac{bw^+ st^+}{bw^+ st^+}$	$\frac{bw^+ st}{bw^+ st^+}$	$\frac{bw st^+}{bw^+ st^+}$	$\frac{bw st}{bw^+ st^+}$
$bw^+ st$	$\frac{bw^+ st^+}{bw^+ st}$	$\frac{bw^+ st}{bw^+ st}$	$\frac{bw st^+}{bw^+ st}$	$\frac{bw st}{bw^+ st}$
$bw st^+$	$\frac{bw^+ st^+}{bw st^+}$	$\frac{bw^+ st}{bw st^+}$	$\frac{bw st^+}{bw st^+}$	$\frac{bw st}{bw st^+}$
$bw st$	$\frac{bw^+ st^+}{bw st}$	$\frac{bw^+ st}{bw st}$	$\frac{bw st^+}{bw st}$	$\frac{bw st}{bw st}$

белые глаза

Смотрим на биохимическом уровне:



- **Нормальная окраска** глаза – результат смеси двух пигментов:
- **st+** - **коричневый**
- **bw+** - **ярко-алый**

Когда пигментов нет – глаза **белые**



ЭПИСТАЗ

- Подавление одного гена другим, неаллельным ему геном

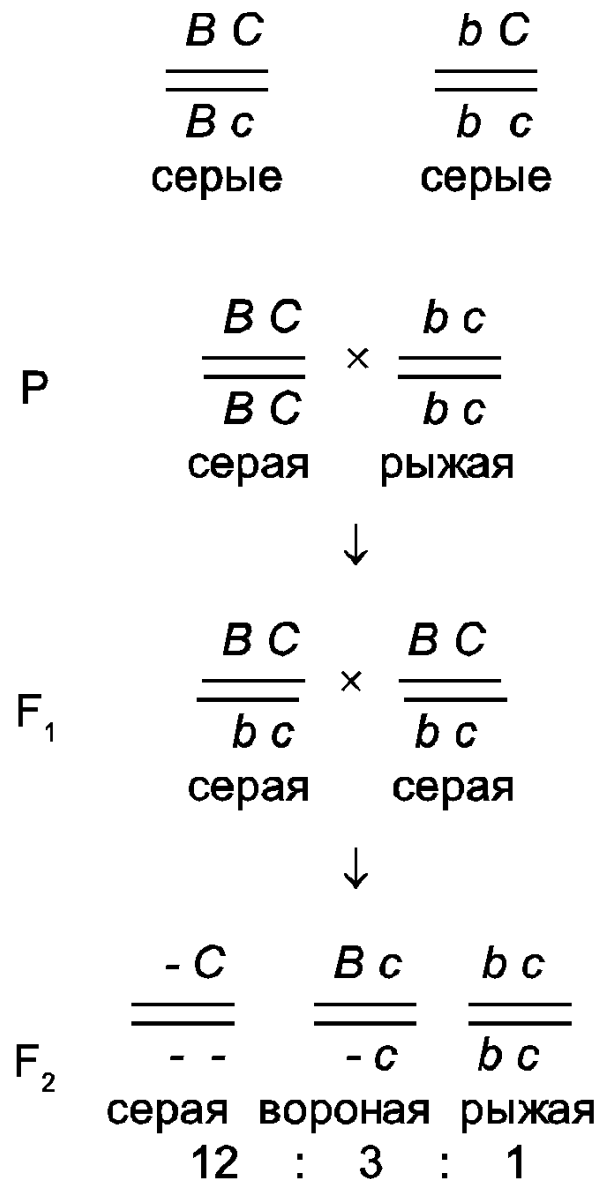
Открыт при анализе масти лошадей:

В – доминантный аллель определяющей вороную окраску

b – рецессивный аллель, дает рыжую окраску в гомозиготе

С – доминантный аллель раннего посеждения

Ген **С** подавляет эффект гена **В**!

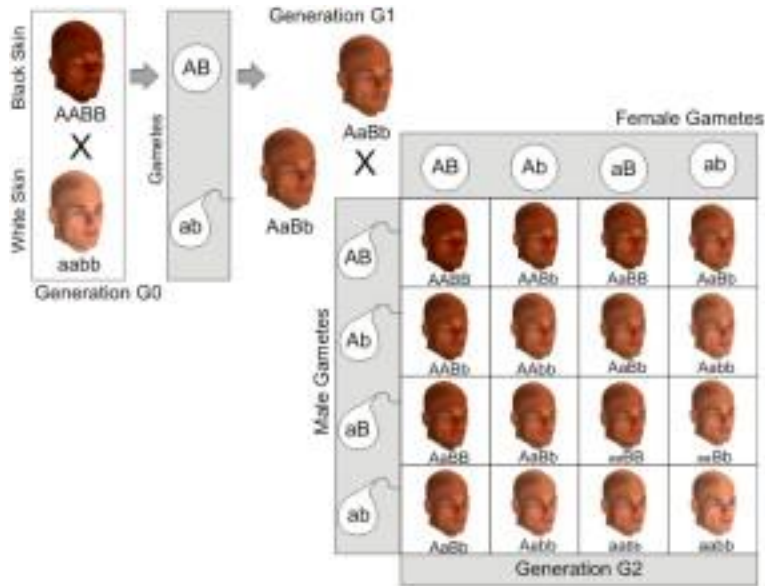


Полимерные гены – неаллельные гены, действие которых на признак проявляется сходным образом.

Цвет кожи у человека

Интенсивность окраски зависит от от числа доминантных аллелей в генотипе

Дигибриды – 1 из 16
Тригибриды – 1 из 64



<http://www.sciencedirect.com>

Количественные признаки

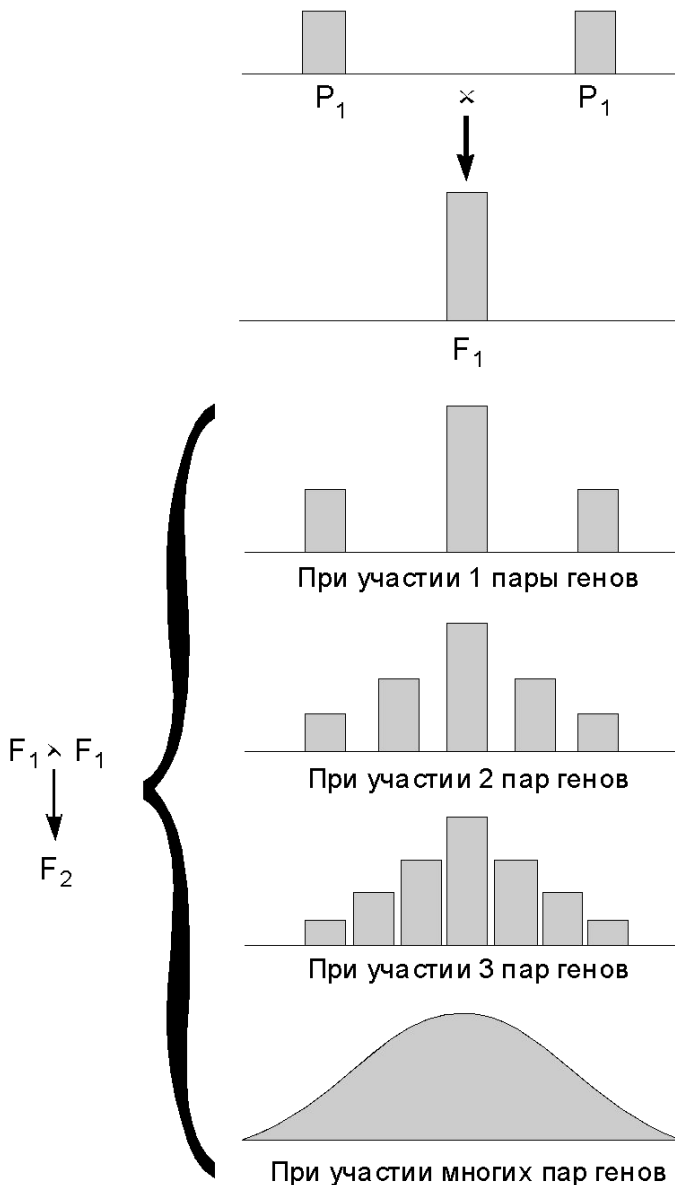
- Признаки по которым наблюдаются малозаметные переходы, не дают разграниченных классов при расщеплении

Рост, вес,
продуктивность,
скороспелость,
умственные способности
человека

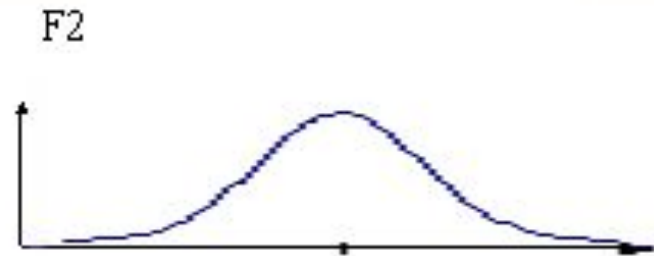
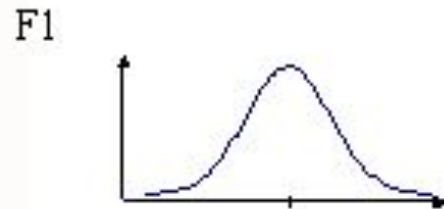
Суммарное действие большого числа генов!

Изучение путем измерений и подсчетов - **биометрия**

Нормальное распределение



Скрещивание особей с разными количественными признаками



Литература

