

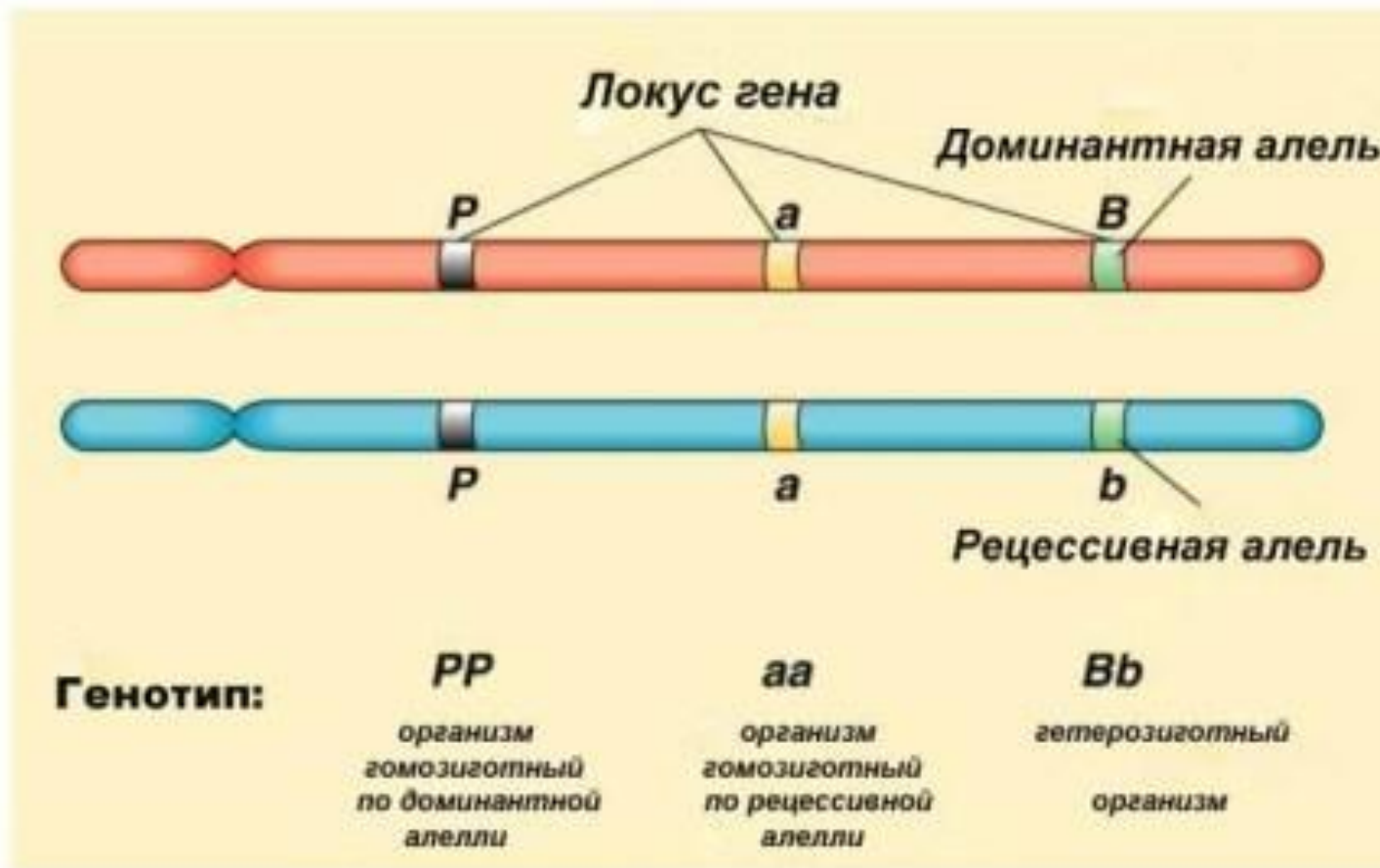
Закономерности наследования.
Хромосомная теория
наследственности

Наследственность- свойство организма сохранять и передавать из поколения в поколение особенности своего строения, функций и развития

Наследование- способ передачи наследственной информации от одного поколения к другому. Оно может отличаться в зависимости:

- От форм размножения (вегетативное и генеративное)
- От расположения гена в хромосомах (аутосомное и сцепленное с полом)
- От расположения генов в клетке (ядерное и митохондриальное)
- От проявления гена в признак (доминантное и рецессивное)

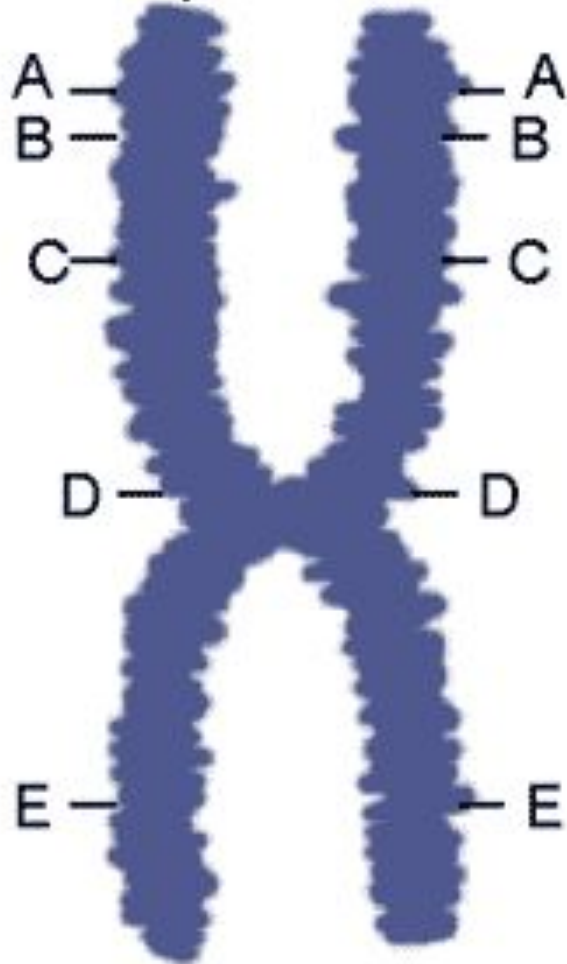
Изменчивость- способность организмов приобретать новые признаки под действием внешних и внутренних факторов



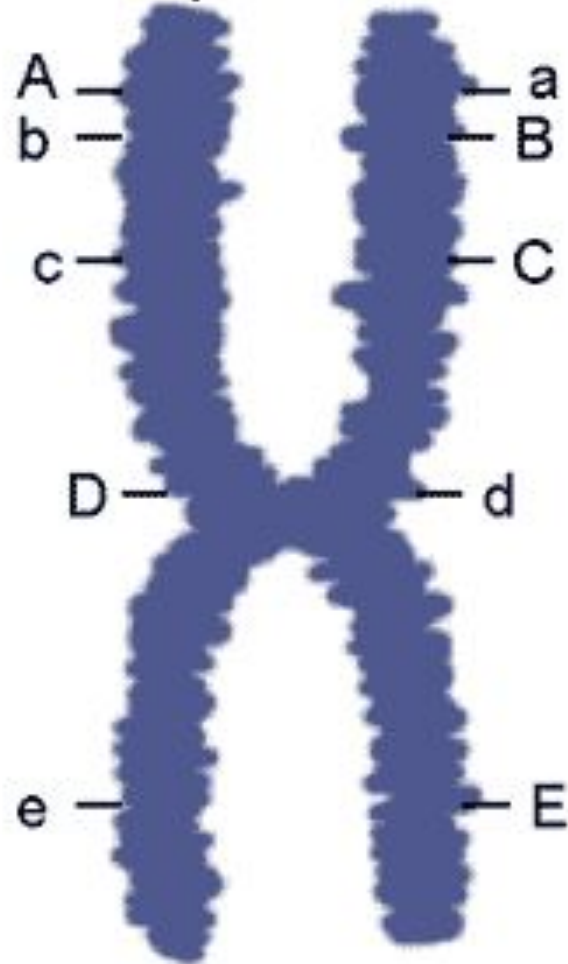
©Addison Wesley Longman, Inc.

Аллель- форма существования признака гена. Гены на хромосоме располагаются линейно, по всей длине и занимают определенное место в хромосоме- **локус**.

**Гомозиготная
хромосома**



**Гетерозиготная
хромосома**

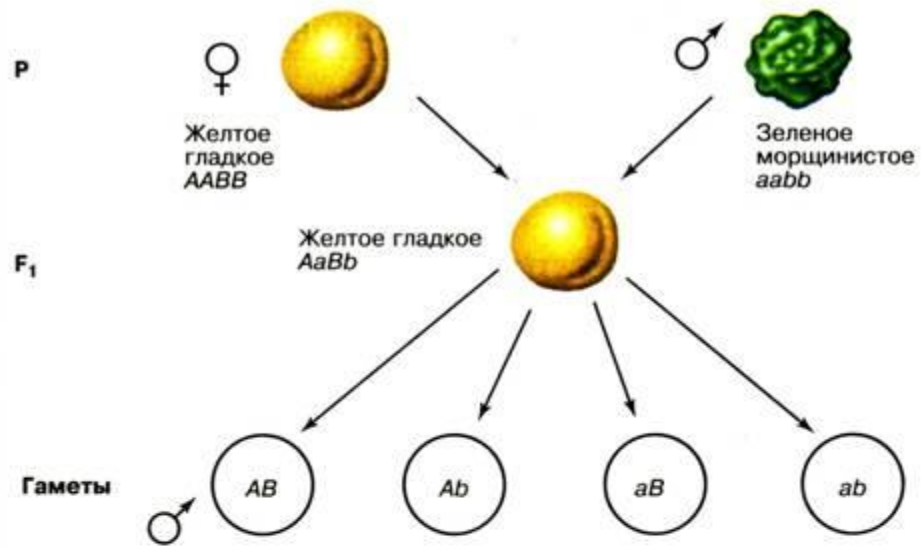


Гибридологический анализ — один из методов генетики, способ изучения наследственных свойств организма путём скрещивания его с родственной формой и последующим анализом признаков потомства. В основе гибридологического анализа лежит способность к рекомбинации, то есть перераспределению генов при образовании гамет, что приводит к возникновению новых сочетаний генов.

В законченной форме гибридологический анализ был предложен Г. Менделем. Он же и применил его впервые, проводя скрещивания между растениями гороха. Им были сформулированы непреложные правила проведения гибридологического анализа:

- Скрещиваемые организмы должны принадлежать к одному виду.
- Скрещиваемые организмы должны чётко различаться по отдельным признакам.
- Изучаемые признаки должны стойко воспроизводиться из поколения в поколение.
- Необходима характеристика и количественный учёт всех классов расщепления.

Гибридологический анализ является главным методом генетического анализа.



Гаметы

♀

AB	Желтое гладкое $AA BB$	Желтое гладкое $AA Bb$	Желтое гладкое $Aa BB$	Желтое гладкое $Aa Bb$
Ab	Желтое гладкое $AA Bb$	Желтое морщинистое $AA bb$	Желтое гладкое $Aa Bb$	Желтое морщинистое $Aa bb$
aB	Желтое гладкое $Aa BB$	Желтое гладкое $Aa Bb$	Зеленое гладкое $aa BB$	Зеленое гладкое $aa Bb$
ab	Желтое гладкое $Aa Bb$	Желтое морщинистое $Aa bb$	Зеленое гладкое $aa Bb$	Зеленое морщинистое $aa bb$

F₂

Р
е
н
е
т
к
а
н
е
н
е
т
а

Вскоре после переоткрытия законов Менделя было установлено, что взаимодействие генов не исчерпывается одним лишь полным доминированием доминантной аллели над рецессивной. В действительности между аллелями одного гена и различными генами в генотипе существуют сложные и разнообразные взаимодействия, играющие немаловажную роль в реализации информации, заключённой в каждом отдельном гене.

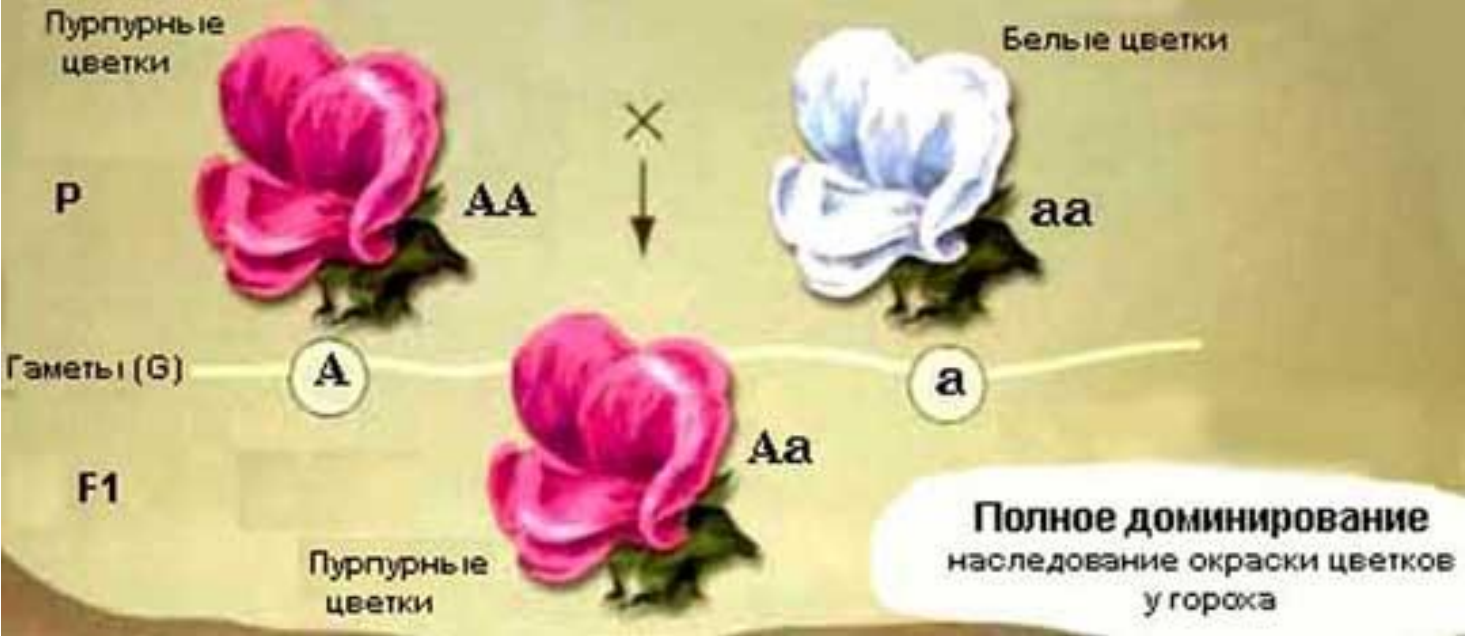
Под термином «взаимодействие генов» следует понимать взаимодействие продуктов этих генов- белков.

Характер расщепления может существенно отличаться от установленных Менделем.

Доминантность. Взаимодействие аллельных генов.

Доминирование (доминантность) заключается в том, что один из аллелей пары (доминантный) маскирует или полностью подавляет проявление второго аллеля (рецессивного). При этом степень подавления рецессивного признака обуславливает различные варианты доминирования:

1. Полное доминирование — взаимодействие двух аллелей одного гена, когда доминантный аллель полностью исключает проявление действия второго аллеля. В фенотипе присутствует только признак, задаваемый доминантной аллелью. Например, в экспериментах Менделя пурпурная окраска цветка полностью доминировала над белой.



2. Неполное доминирование — доминантный аллель в гетерозиготном состоянии не полностью подавляет действие рецессивного аллеля. Гетерозиготы имеют промежуточный характер признака. Например, если в гомозиготном состоянии один аллель определяет красную окраску цветка, а другой — белую, то гетерозиготный гибрид будет иметь розовые цветки. В некоторых источниках неполное доминирование характеризуют как такой тип взаимодействия аллелей, когда признак у гибридов F_1 занимает не среднее положение, а отклоняется в сторону родителя с доминирующим признаком. Полностью же средний вариант (как, например, приведённый выше пример наследования окраски цветков) относят к **промежуточному характеру наследования**, то есть отсутствию доминирования.



3. Сверхдоминирование

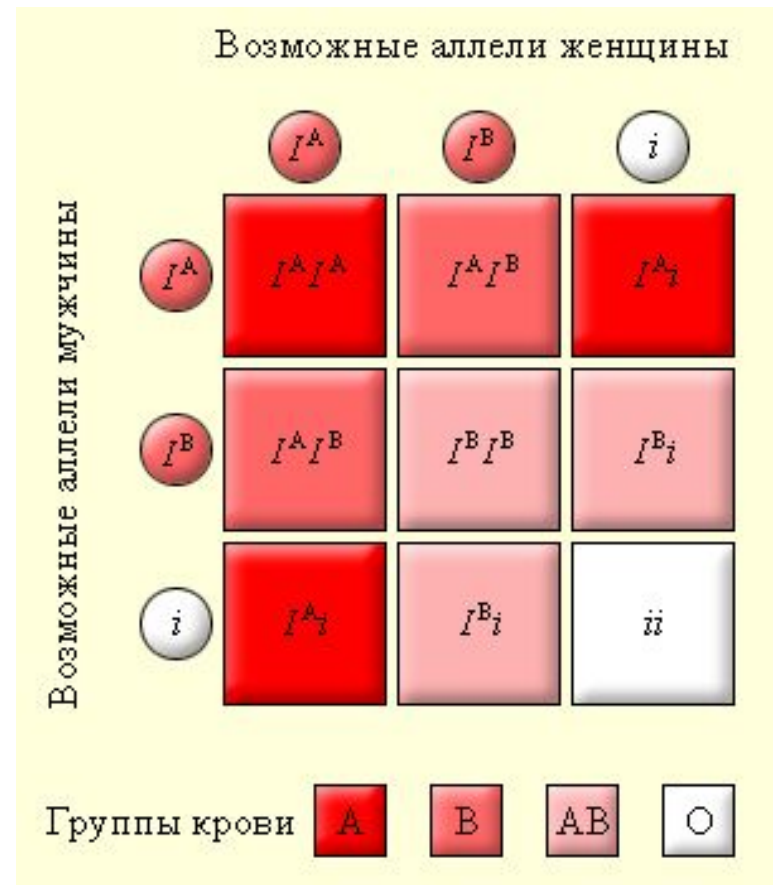
Сверхдоминирование

Взаимодействие аллельных генов

- более сильное проявление признака у гетерозиготной особи (Aa), чем у любой из гомозигот (AA или aa).
- Лежит в основе гетерозиса.



4. Кодоминирование — проявление у гибридов нового варианта признака, обусловленного взаимодействием двух разных аллелей одного гена. При этом, в отличие от неполного доминирования, оба аллеля проявляются в полной мере. Наиболее известным примером является наследование групп крови у человека. Некоторые источники также понимают именно под кодоминированием отсутствие доминантно-рецессивных отношений.



Взаимодействие неаллельных генов.

Неаллельные гены — это гены, расположенные в различных участках хромосом и кодирующие неодинаковые белки. Неаллельные гены также могут взаимодействовать между собой.

При этом либо один ген обуславливает развитие нескольких признаков, либо, наоборот, один признак проявляется под действием совокупности нескольких генов. Выделяют четыре формы и взаимодействия неаллельных генов:

- **комплементарность;**
- **эпистаз;**
- **полимерия;**
- **плейотропия.**

1. **Комплементарное** (дополнительное) действие генов — это вид взаимодействия неаллельных генов, доминантные аллели которых при совместном сочетании в генотипе обуславливают новое фенотипическое проявление признаков.



	AB	Ab	aB	ab

2. Эпистаз — взаимодействие неаллельных генов, при котором один из них подавляется другим. Подавляющий ген называется эпистатическим, подавляемый — гипостатическим. Если эпистатический ген не имеет собственного фенотипического проявления, то он называется ингибитором и обозначается буквой *I*. Эпистатическое взаимодействие неаллельных генов может быть доминантным и рецессивным.

Эпистаз



Взаимодействие неаллельных генов



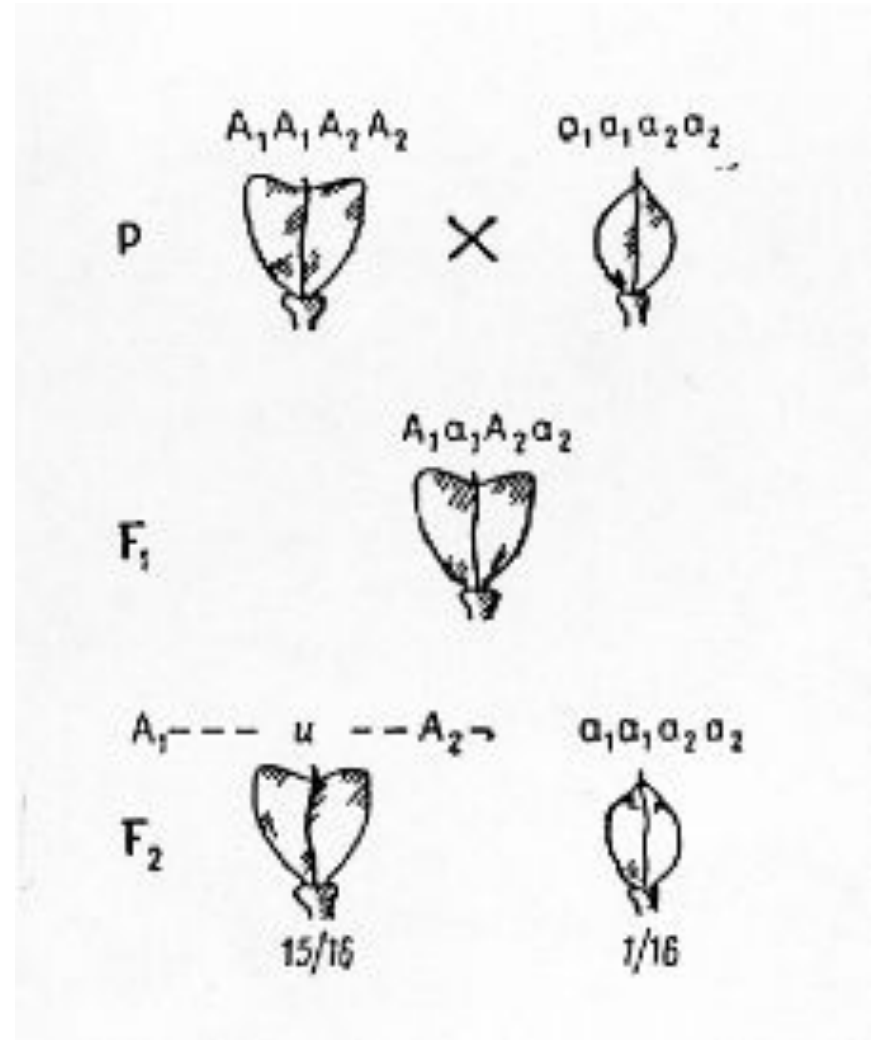
4. Полимерия — взаимодействие неаллельных множественных генов, однозначно влияющих на развитие одного и того же признака; степень проявления признака зависит от количества генов. Полимерные гены обозначаются одинаковыми буквами, а аллели одного локуса имеют одинаковый нижний индекс.

Полимерное взаимодействие неаллельных генов может быть кумулятивным и некумулятивным. При кумулятивной (накопительной) полимерии степень проявления признака зависит от суммирующего действия генов. Чем больше доминантных аллелей генов, тем сильнее выражен тот или иной признак.



Возможные генотипы цвета кожи.

При некумулятивной полимерии признак проявляется при наличии хотя бы одного из доминантных аллелей полимерных генов. Количество доминантных аллелей не влияет на степень выраженности признака.



Плейотропия — явление множественного действия гена. Выражается в способности одного гена влиять на несколько фенотипических признаков. Таким образом, новая мутация в гене может оказать влияние на некоторые или все связанные с этим геном признаки. Этот эффект может вызвать проблемы при селективном отборе, когда при отборе по одному из признаков лидирует один из аллелей гена, а при отборе по другим признакам — другой аллель этого же гена.

Плейотропия — это действие одного гена на несколько фенотипических признаков. Продукт фактически каждого гена участвует как правило в нескольких, а иногда и в очень многих процессах, образующих метаболическую сеть организма. Особенно характерна плейотропия для генов, кодирующих сигнальные белки.

Человек

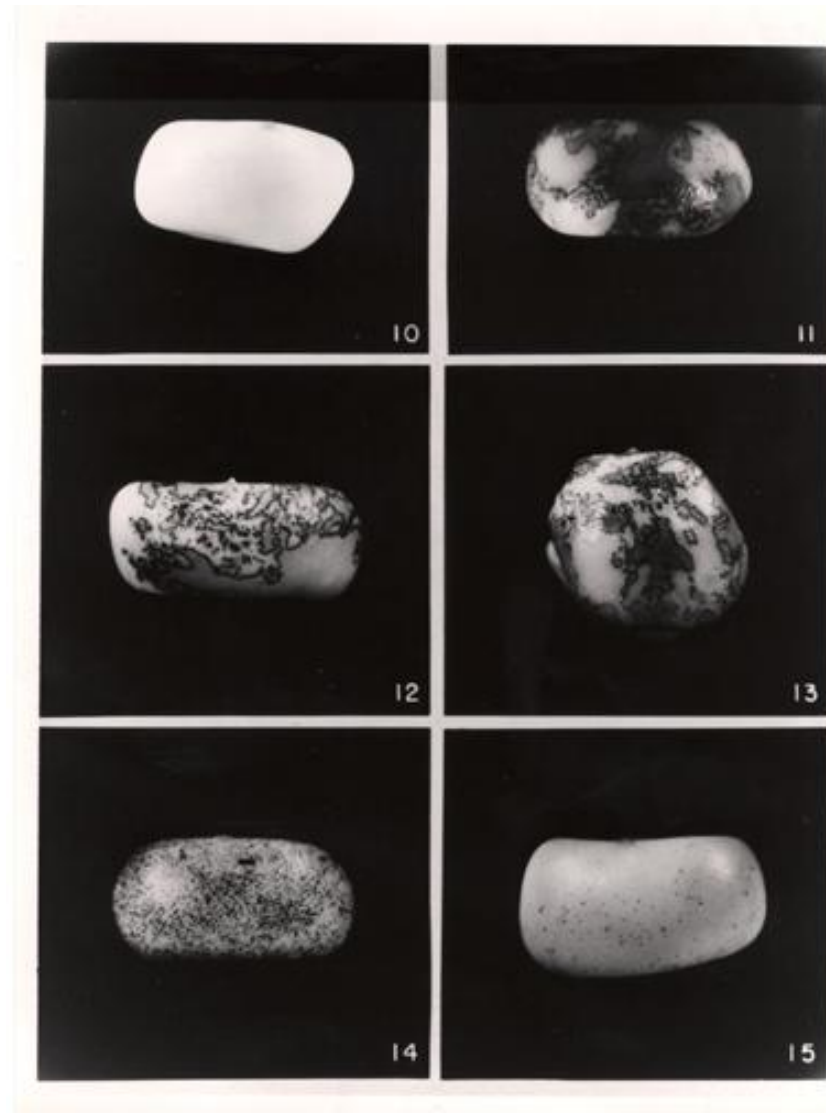
- Ген, обуславливающий рыжие волосы, обуславливает более светлую окраску кожи и появление веснушек.
- Фенилкетонурия (ФКУ), болезнь, вызывающая задержку умственного развития, выпадение волос и пигментацию кожи, может быть вызвана мутацией в гене, кодирующем фермент фенилаланин-4-гидроксилаза, который в норме катализирует превращение аминокислоты фенилаланина в тирозин.
- Рецессивная мутация в гене, кодирующем синтез глобиновой части в гемоглобине (замена одной аминокислоты), вызывающая серповидную форму эритроцитов изменения в сердечно-сосудистой, нервной, пищеварительной и выделительной системах.
- Арахнодактилия, вызываемая доминантной мутацией, проявляется одновременно в изменениях пальцев рук и ног, вывихах хрусталика глаза и врождённых пороках сердца.
- Галактоземия, вызываемая рецессивной мутацией гена, кодирующего фермент галактозо-1-фосфатуридилтрансфераза, приводит к слабоумию, циррозу печени и слепоте.

Другие примеры

- Белые голубоглазые коты имеют склонность к глухоте.
- Летальная мутация, вызывающая нарушения в развитии хрящей у крыс, приводит к смерти за счет большого количества патологий в разных системах организма.
- У овса окраска чешуйки и длина ости семени регулируются одним геном.

Мобильные генетические элементы — последовательности ДНК, которые могут перемещаться внутри генома.

Обнаружила в 1950-х гг. Барбара Мак-Клинток, изучая наследование окраски зерен кукурузы.



Существует несколько классов мобильных элементов генома, отличающихся по строению и способу перемещения:

1. Транспозоны
 - Инсерционные элементы
 - ДНК-транспозоны
 - Ретротранспозоны
2. Плазмиды
3. Бактериофаги, интегрирующиеся случайно в участки генома;

Хотя мобильные элементы в целом являются «генетическими паразитами», вызывая мутации в генетическом материале организма хозяина и понижая его приспособленность за счёт траты энергии на репликацию и синтез белков паразита, они являются важным механизмом изменчивости и обмена генетическим материалом между организмами одного вида и разными

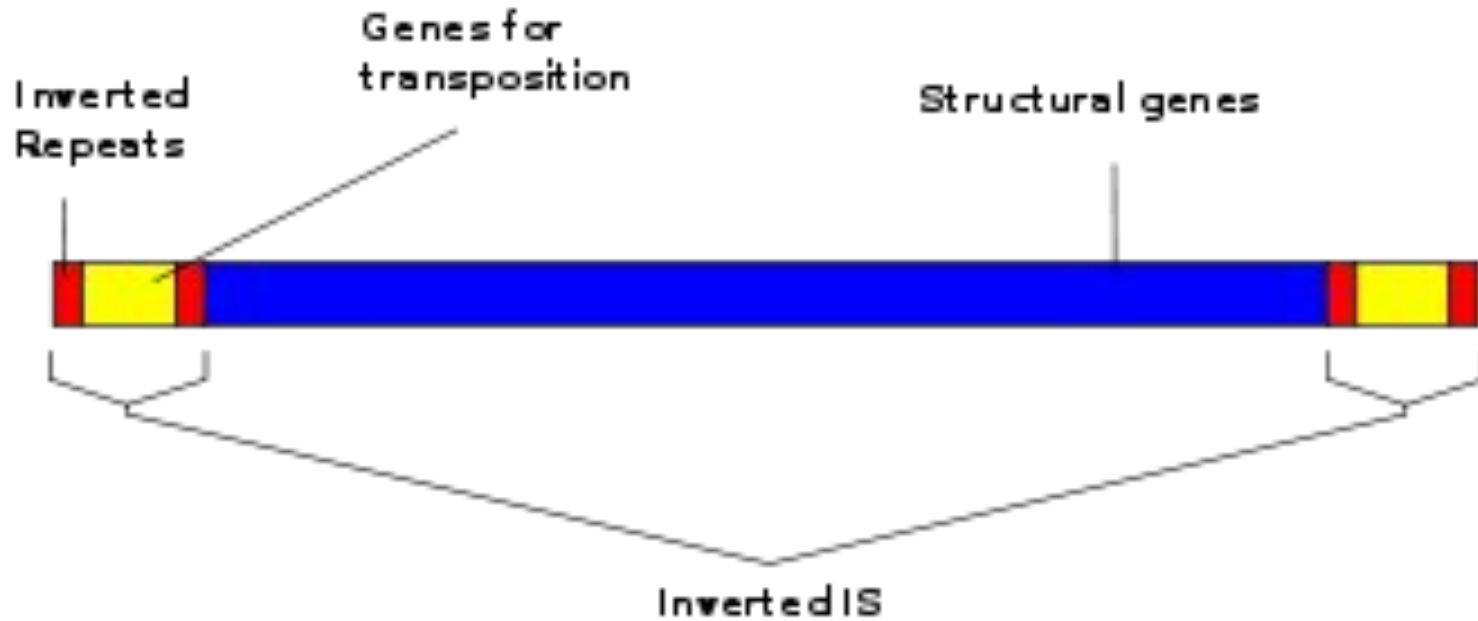
Существует несколько классов мобильных элементов генома, отличающихся по строению и способу перемещения:

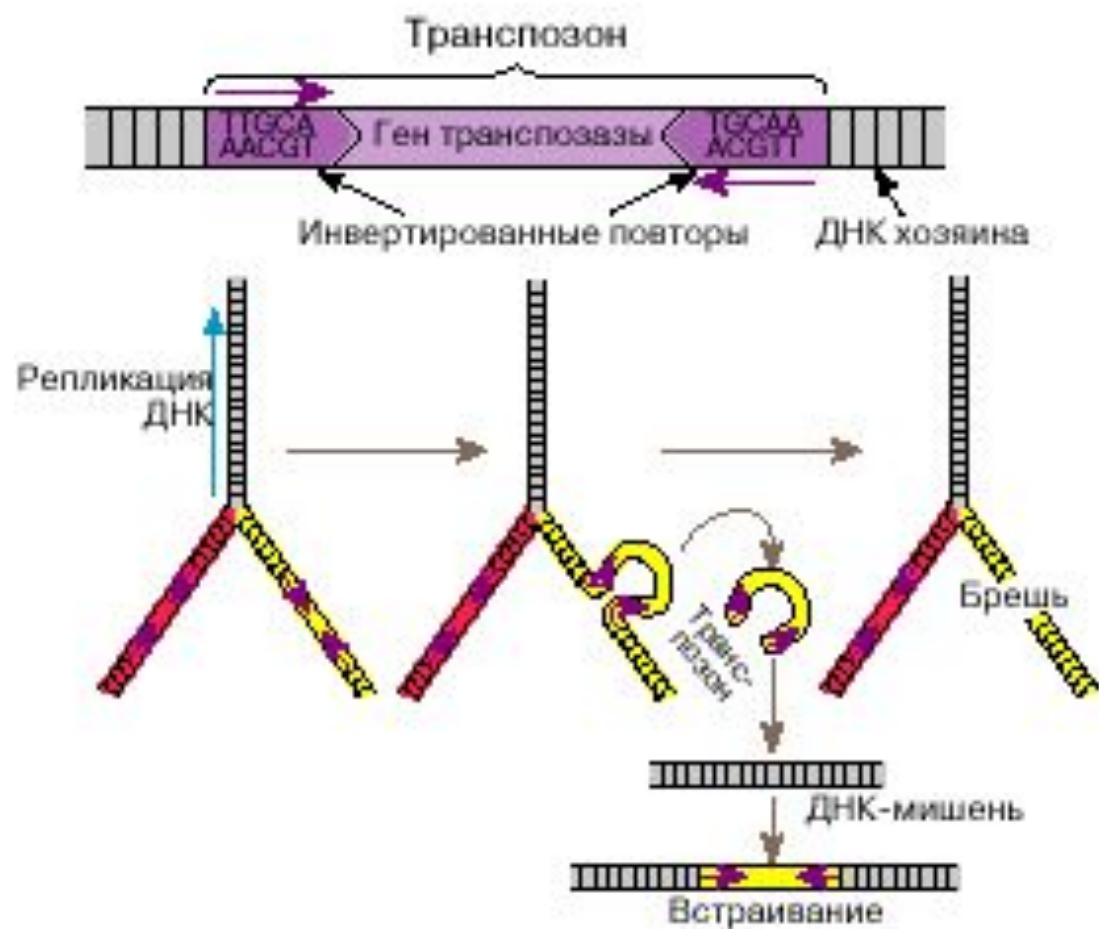
1. Транспозоны
 - Инсерционные элементы
 - ДНК-транспозоны
 - Ретротранспозоны
2. Плазмиды
3. Бактериофаги, интегрирующиеся случайно в участки генома;

Хотя мобильные элементы в целом являются «генетическими паразитами», вызывая мутации в генетическом материале организма хозяина и понижая его приспособленность за счёт траты энергии на репликацию и синтез белков паразита, они являются важным механизмом изменчивости и обмена генетическим материалом между организмами одного вида и разными

ДНК- Транспозоны второго типа перемещаются по механизму «вырезать — вставить»

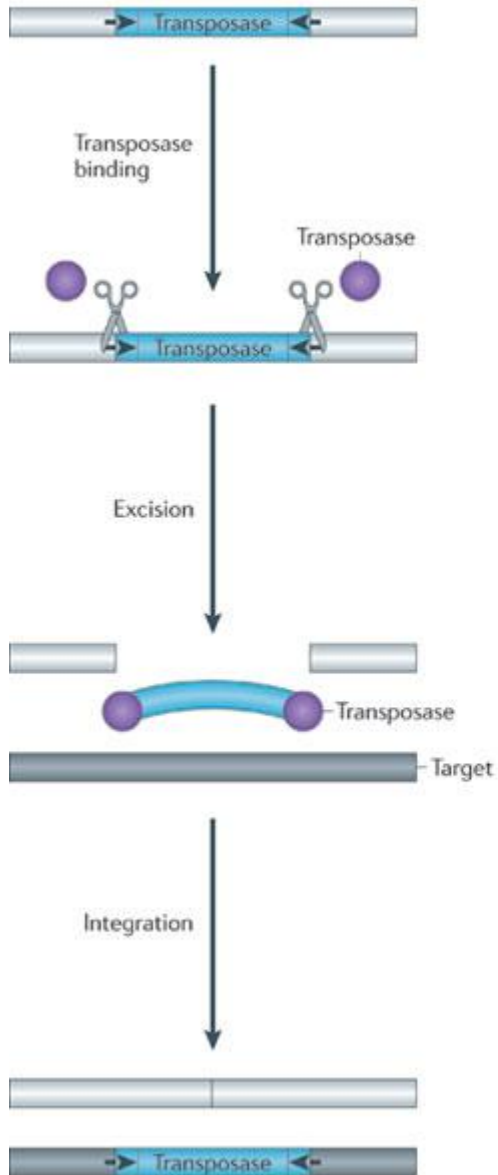
Bacterial composite transposon



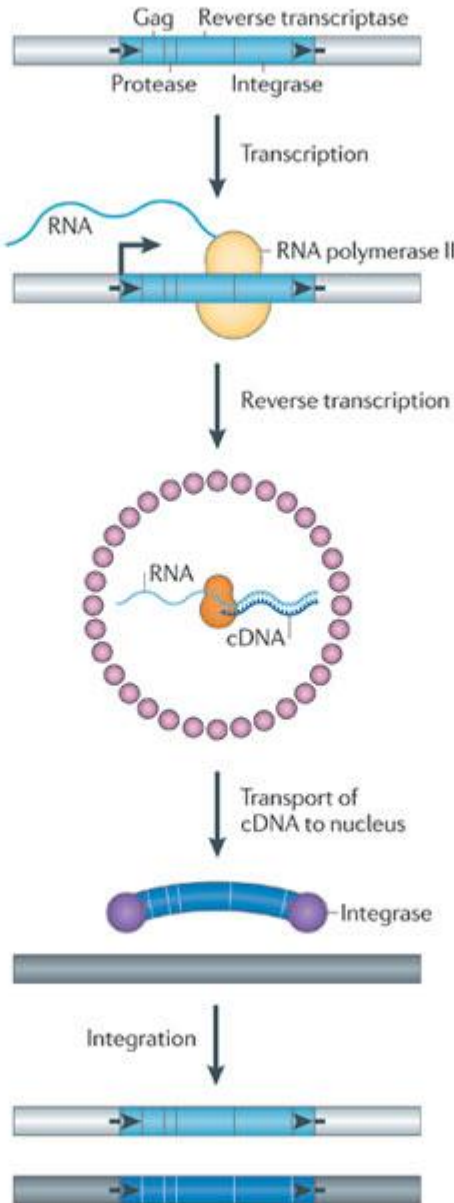


Ретротранспозоны — это генетические элементы, которые могут самовоспроизводиться в геноме и являются вездесущими компонентами ДНК многих эукариотических организмов. Ретротранспозоны являются подклассом транспозонов. Ретротранспозоны широко распространены у растений, где они часто являются важным компонентом ядерной ДНК. У кукурузы 49-78 % генома состоит из ретротранспозонов, у пшеницы около 90 % генома представлены повторяющимися последовательностями, из них 68 % — перемещающимися элементами. У млекопитающих, практически половина генома (45-48 %) состоит из транспозонов или остатков транспозонов. Примерно 42 % генома человека состоит из ретротранспозонов, и около 2-3 % из ДНК-транспозонов. Способны самовоспроизводиться в геноме с помощью реакции обратной транскрипции и перемещаться в геномной ДНК по типу «копировать-вставить».

a DNA transposon
'Cut and paste' TE



b LTR retrotransposon
Replicative retrotransposition



c Non-LTR retrotransposon
Target-site primed reverse transcription

