

Г Е Н Е Т И К А

План лекции

- 1. Генетика – предмет, задачи, методы.
- 2. Закономерности наследования моногенных признаков.
- 3. Хромосомная теория наследственности.
- 4. Нехромосомная наследственность.

Генетика - наука о закономерностях наследственности и изменчивости живых организмов.

Основоположником генетики является Г. Мендель, впервые описавший закономерности наследования моногенных признаков (1865г.).

Официальная дата рождения генетики-1900 год.

В этом году Э.Чермак (Австрия), Г.де Фриз (Голландия), К. Корренс (Германия), независимо друг от друга, описали закономерности наследования, установленные Г. Менделем в 1865 г.

Г.Мендель-основоположник генетики (1822 – 1884)



**МЕНДЕЛЬ
ГРЕГОР ИОГАНН
(1822 – 1884)**

Чешский ученый , основоположник генетики. Разработал методологию познания наследственности, установил её корпускулярную природу,

Сформулировал три закона наследования признаков, заложив основы генетического анализа.

Наследственность – свойство живых организмов обеспечивать структурную и функциональную преемственность при смене поколений и характерные для вида особенности индивидуального развития.

Изменчивость — свойство живых организмов изменяться генотипически и фенотипически под влиянием факторов среды.

Изменчивость обеспечивает приспособление организмов к вариациям различных факторов среды и способствует сохранению и эволюции видов.

В основе наследственности и изменчивости лежит **конвариантное** самовоспроизведение материальных носителей наследственности (молекул ДНК, хромосом, клеток).
Передача наследственной информации при смене поколений называется наследованием.

ЭТАПЫ РАЗВИТИЯ ГЕНЕТИКИ

- **I этап** -развитие представлений о закономерностях наследования признаков, взаимодействии генов, разработка мутационной теории и хромосомной теории наследственности, формирование понятийного аппарата генетики.
- **II этап** – изучение функции генов, гипотеза «ОДИН ГЕН – ОДИН ФЕРМЕНТ», доказательство генетической роли ДНК, развитие популяционной генетики.
- **III этап**- создание модели молекулы ДНК, раскрытие генетического кода, изучение механизмов реализации генетической информации и регуляции экспрессии генов, раскрытие генома человека.

Термины генетики

- Термин «генетика» ввел в 1907 году английский ученый У. Бэтсон.
- Термин «ген» был введен в употребление в 1909 году датским ботаником Вильгельмом Иогансеном.
- Ген от др.-греч. γένος — род.
- Термины «генотип» и «фенотип» ввёл генетик В. Иогансен в 1909 году в работе «Элементы точного учения наследственности».

Задачи генетики

1. Изучение материальных носителей наследственности на всех уровнях их организации (генном, хромосомном, геномном).
2. Изучение структуры и функции генов.
3. Изучение закономерностей наследования генетически детерминированных признаков.
4. Изучение причин и закономерностей изменчивости.
5. Изучение действия генов в онто- и филогенезе.
6. Изучение генетики популяций.
7. Разработка методов селекции растений, животных и микроорганизмов.
8. Решение задач генетики человека и медицинской генетики.

МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ

```
graph TD; A[МЕТОДЫ ГЕНЕТИКИ] --- B[ГИБРИДОЛОГИЧЕСКИЙ]; A --- C[БИОХИМИЧЕСКИЙ]; A --- D[ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ]; A --- E[ПОПУЛЯЦИОННО - СТАТИСТИЧЕСКИЙ]; A --- F[молекулярно-генетический]; A --- G[гибридизации соматических клеток];
```

ГИБРИДОЛОГИЧЕСКИЙ

БИОХИМИЧЕСКИЙ

ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ

**ПОПУЛЯЦИОННО -
СТАТИСТИЧЕСКИЙ**

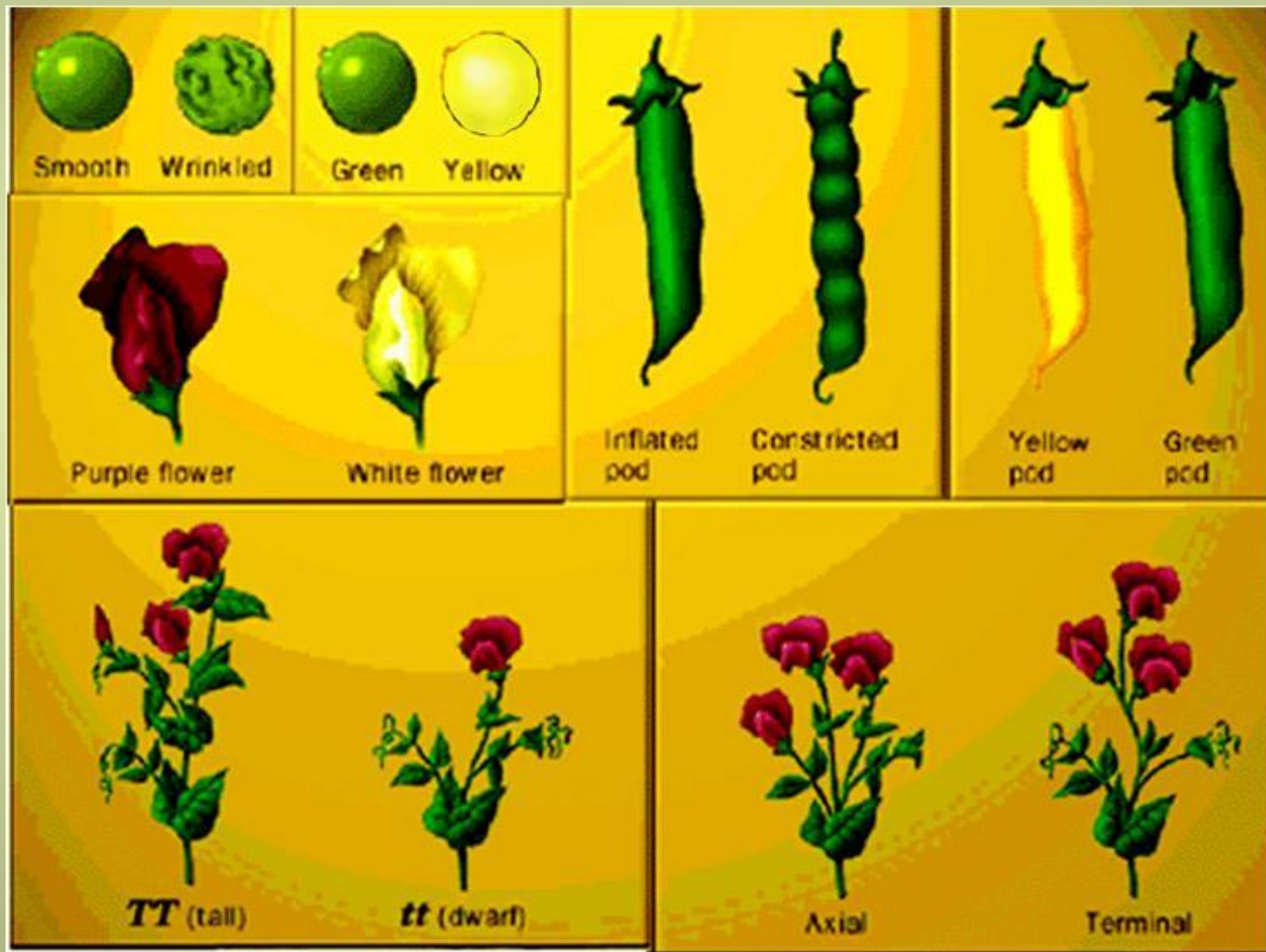
**молекулярно-
генетический**

**гибридизации
соматических
клеток**

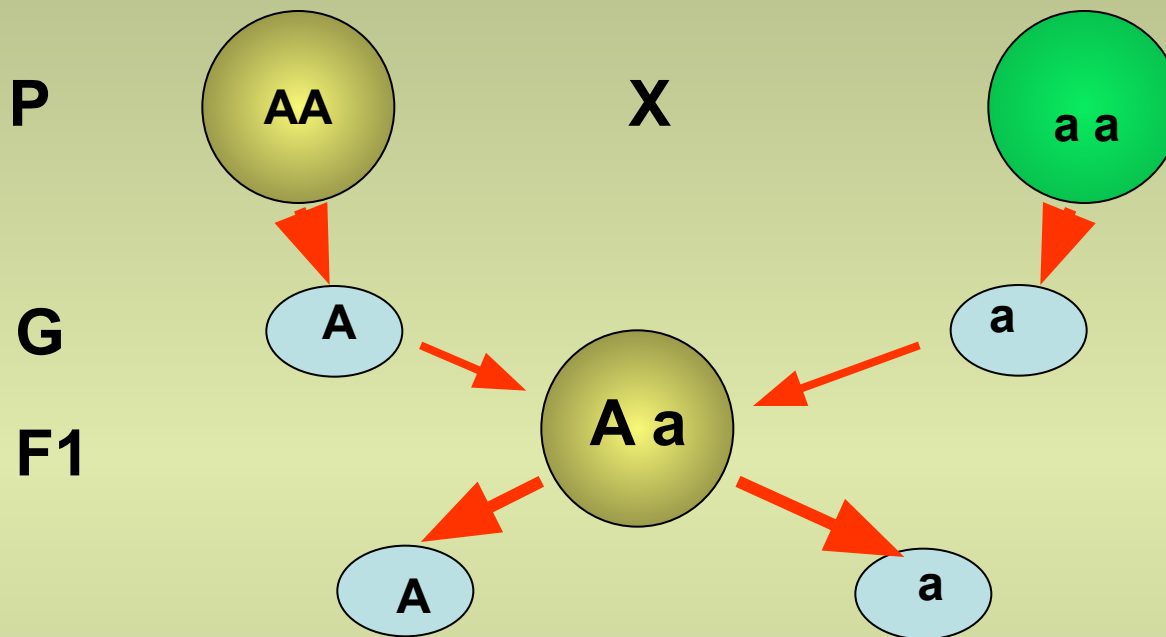
ГИБРИДОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД

- Гибридологический метод – универсальный метод генетического анализа. Его основы были разработаны Г. Менделем и должны отвечать следующим правилам:
- 1- скрещиваемые организмы должны принадлежать к одному виду и быть гомозиготными (чистыми линиями);
- 2 – скрещиваемые организмы должны четко отличаться по изучаемым признакам (альтернативные признаки);
- 3 – изучаемые признаки должны быть константными(т.е. воспроизводимыми в ряду поколений без изменений);
- 4 – количественный учет потомства по изучаемым признакам в каждом поколении;
- 5 – индивидуальный учет потомства от каждой родительской пары.

Признаки гороха, анализируемые Г.Менделем



МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ



F2

	A	a
A	AA	Aa
a	Aa	aa

РАСЩЕПЛЕНИЕ ПО
ФЕНОТИПУ

$\frac{3}{4}$ желт. : $\frac{1}{4}$ зелен.
по генотипу:

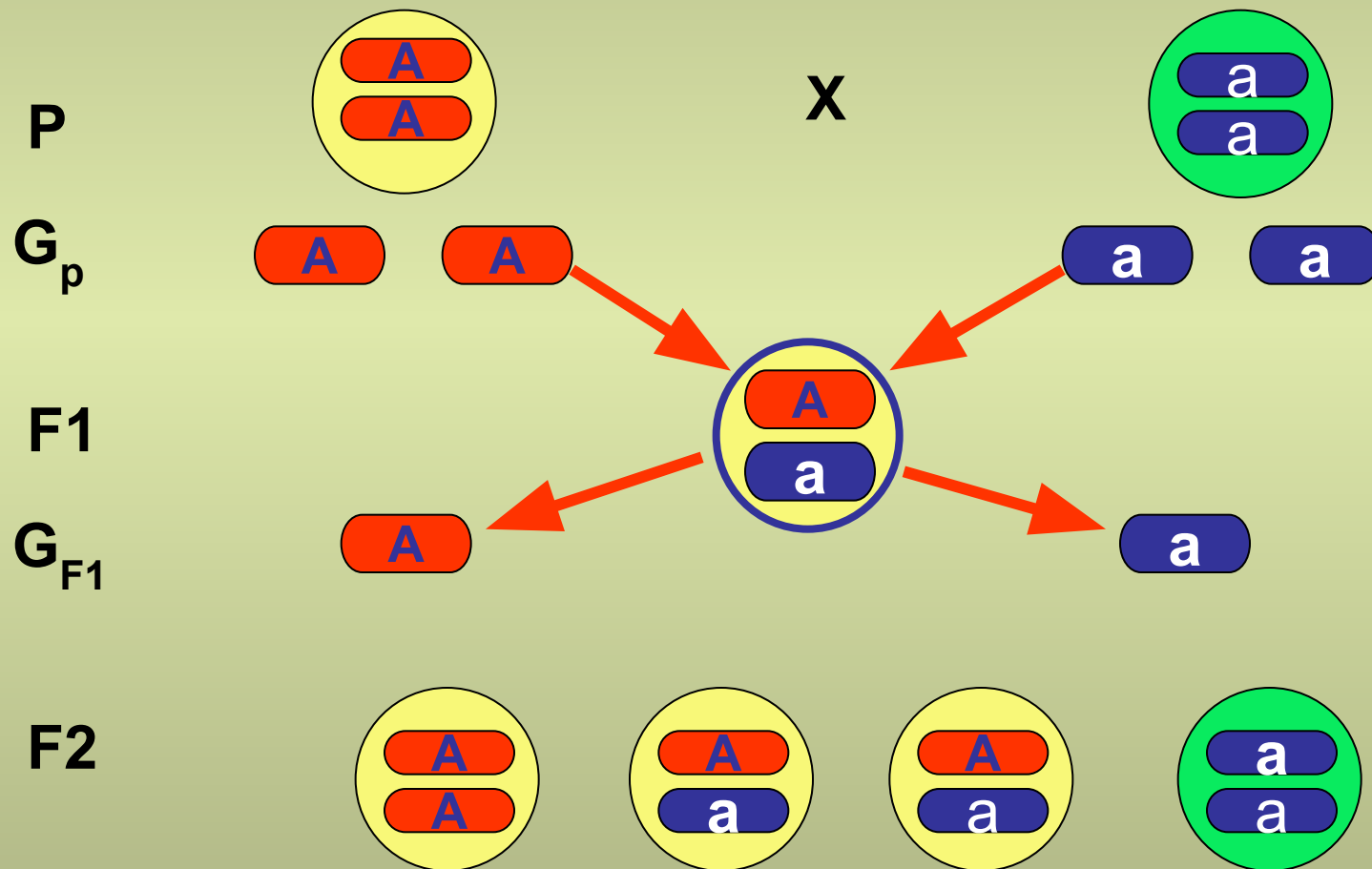
1AA : 2 Aa : 1 aa

ЗАКОНЫ НАСЛЕДОВАНИЯ МОНОГЕННЫХ ПРИЗНАКОВ

- I . Закон единообразия первого поколения гибридов : « При скрещивании родительских форм, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, гибриды первого поколения (F1) единообразны по фенотипу, т. е. у них проявляется признак только одного родителя.

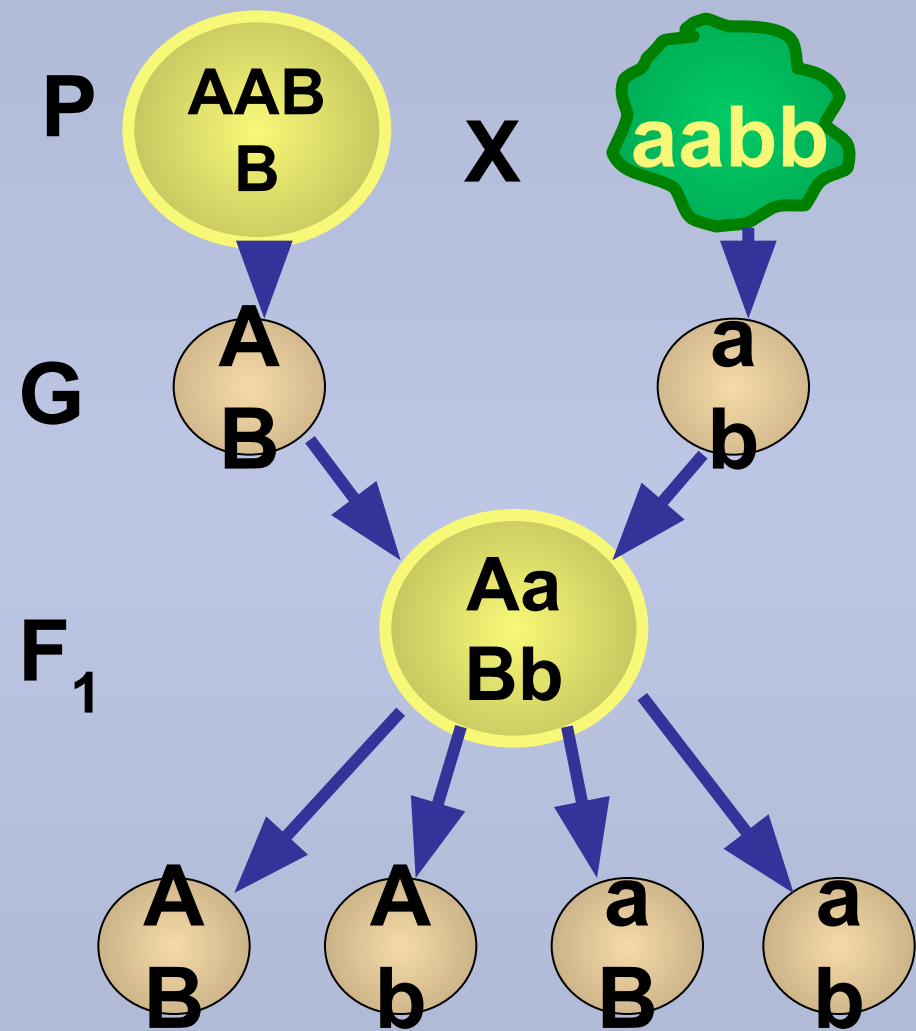
II. Закон расщепления: «При скрещивании родительских форм, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, у гибридов второго поколения (F2) происходит расщепление по паре изучаемых признаков (по фенотипу) в отношении 3:1.

МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ



РАСЩЕПЛЕНИЕ ПО ФЕНОТИПУ 3 : 1 ; ПО ГЕНОТИПУ 1 : 2 : 1

ДИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

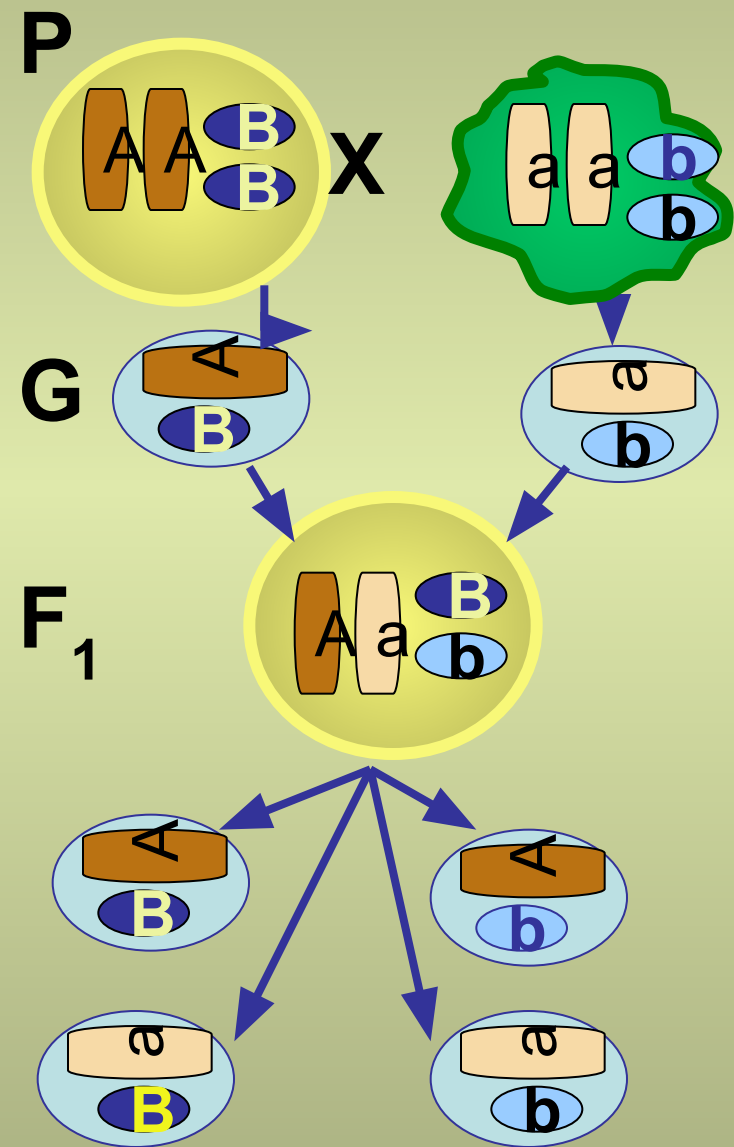


А – желтая окраска семени; а –
зеленая;
В – гладкие семена; b – морщинистые

F₂

	AB	Ab	aB	ab
AB	AA BB	AA Bb	Aa BB	Aa Bb
Ab	AA Bb	AA bb	Aa Bb	Aa bb
aB	Aa Bb	Aa Bb	aa BB	aa Bb
ab	Aa Bb	Aa bb	aa Bb	aa bb

Цитологические основы дигибридного скрещивания



F₂

G				

Закономерности наследования моногенных признаков

Моногенные признаки – признаки, развитие которых определяется аллелями одного гена.

- Закон единообразия гибридов первого поколения (F_1).
- Закон расщепления по изучаемым парам признаков у гибридов второго поколения (F_2).
- Закон независимого наследования двух и более пар признаков.

*Признаки, наследующиеся в соответствии с законами Менделя, называются **менделирующими**.*

Условия менделирования признаков

- 1 – родительские формы должны быть **ГОМОЗИГОТНЫ**.
- 2 – у гетерозигот **F1** признаки проявляют полное доминирование.
- 3 – гибриды **F1** – гетерозиготы (**Aa**) образуют гаметы в равных отношениях (**50% A:50%a**).
- 4. Все гаметы **F1** одинаково жизнеспособны.
- 5. Слияние гамет **F1** при оплодотворении происходит случайно.
- 6. Все зиготы **F2** одинаково жизнеспособны.

Менделирующие доминантные признаки человека

- - белый локон над лбом;
- - волосы жесткие, прямые (ежик);
- - шерстистые волосы - короткие, легко секущиеся,
- курчавые, пышные;
- - полидактилия – многопалость,
- - синдактилия - сращение мягких или костных тканей фаланг двух или более пальцев;
- - брахидактилия (короткопалость) – недоразвитие дистальных фаланг пальцев;
- - арахнодактилия (от греч. αραχνα – паук) – сильно удлиненные - «паучьи» пальцы

Менделирующие рецессивные признаки человека

- - волосы мягкие, прямые;
- - кожа тонкая;
- - группа крови Rh-;
- - неощущение вкуса фенилтиокарбамида;
- - неумение складывать язык в трубочку;
- - фенилкетонурия – блокада превращения фенилаланина в тирозин;
- - галактоземия - накопление в крови галактозы,;
- - альбинизм.

Законы наследственности

- Первый закон – *закон дискретной (генной) наследственной детерминации признаков.*
- Второй закон – *закон относительного постоянства единицы наследственности – гена.*
- Третий закон – *закон аллельного состояния гена.*

ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ



```
graph TD; A[ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ] --> B[АУТОСОМНО - ДОМИНАНТНОЕ]; A --> C[АУТОСОМНО - РЕЦЕССИВНОЕ]; A --> D[СЦЕПЛЕННОЕ С Х-ХРОМОСОМОЙ]; A --> E[СЦЕПЛЕННОЕ С У - ХРОМОСОМОЙ]; D --> F[доминантное]; D --> G[рецессивное]; E --> H[НАСЛЕДОВАНИЕ СЦЕПЛЕННЫХ ГЕНОВ]; E --> I[НАСЛЕДОВАНИЕ ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЕ (нехромосомное)];
```

**АУТОСОМНО -
ДОМИНАНТНОЕ**

**АУТОСОМНО -
РЕЦЕССИВНОЕ**

**СЦЕПЛЕННОЕ С
Х-ХРОМОСОМОЙ**

доминантное

рецессивное

**СЦЕПЛЕННОЕ С
У - ХРОМОСОМОЙ**

**НАСЛЕДОВАНИЕ
СЦЕПЛЕННЫХ ГЕНОВ**

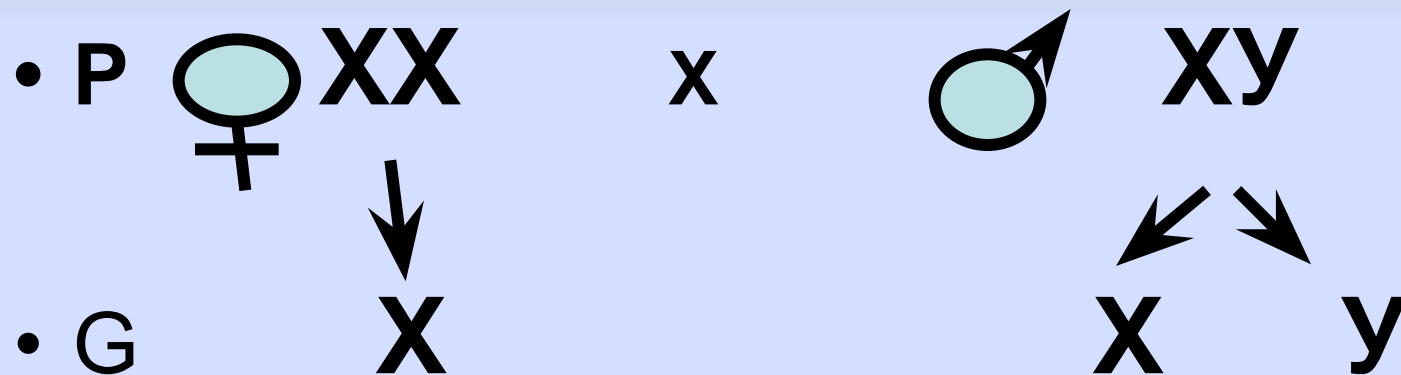
**НАСЛЕДОВАНИЕ
ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОЕ
(нехромосомное)**

***ХРОМОСОМНАЯ ТЕОРИЯ
НАСЛЕДСТВЕННОСТИ***

Хромосомная теория

- В **1902-1903** гг. американский цитолог **У. Сеттон** и немецкий цитолог и эмбриолог **Т.Бовери** независимо друг от друга выявили параллелизм в поведении генов и хромосом в ходе формирования гамет и оплодотворения. Эти наблюдения послужили основой для предположения, что гены расположены в хромосомах.

Наследование пола



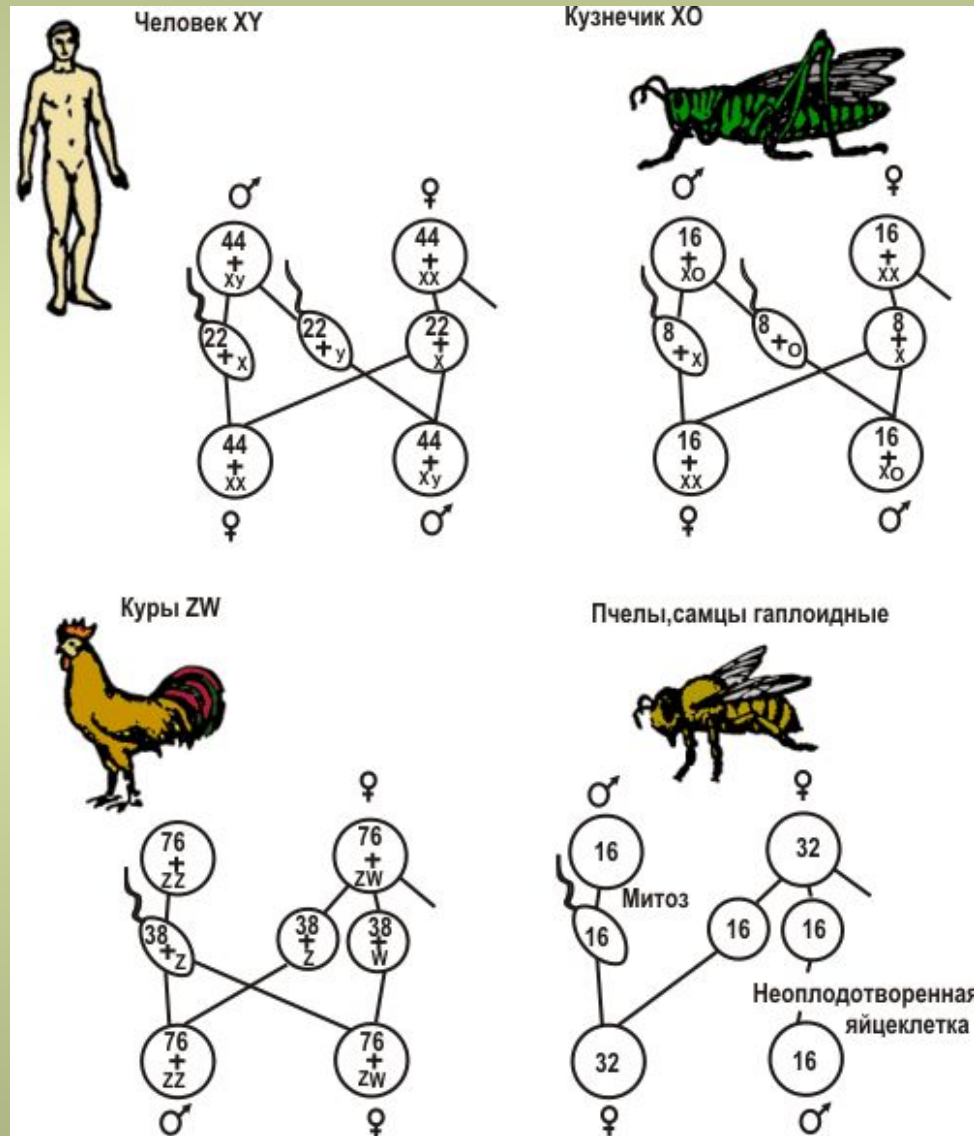
Гаметы	X	y
X	XX	XY

Расщепление по полу идет в отношении 1 : 1

Пол, дающий один сорт гамет называют **гомогамным**, два сорта гамет – **гетерогамным**.

Гомогамным может быть как женский так и мужской пол.

Типы хромосомного определения пола



Хромосомная теория

- Экспериментальное доказательство локализации генов в хромосомах было получено американским генетиком **Т. Морганом при изучении наследования сцепленных с полом признаков и наследования при сцеплении генов.**
- На основе этих исследований в 1910 – 1925 годах были сформулированы основные положения хромосомной теории наследственности.

Т. МОРГАН (1866 – 1945)



МОРГАН ТОМАС ХАНТ (1866 – 1945)

*Американский генетик,
нобелевский лауреат(1933) .*

*Автор хромосомной тео-
рии наследственности.*

*Открыл сцепление генов, ме-
тодом генетического анали-
за доказал существование
кроссинговера , разработал
методику построения гене-
тических карт хромосом.*

*Установил закономерности
наследования сцепленных с
полом признаков.*

Сцепленное с полом наследование

- Наследование признаков, развитие которых контролируется генами, локализованными в половых хромосомах, называется сцепленным с полом.
- Этот тип наследования был открыт и изучен американским генетиком Т. Морганом и его - сотрудниками А.Стертевантом и К. Бриджесом.

НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ СЦЕПЛЕННЫХ С X - ХРОМОСОМОЙ

Гены и признаки:

W – красные глаза

w – белые глаза;

Генотипы:

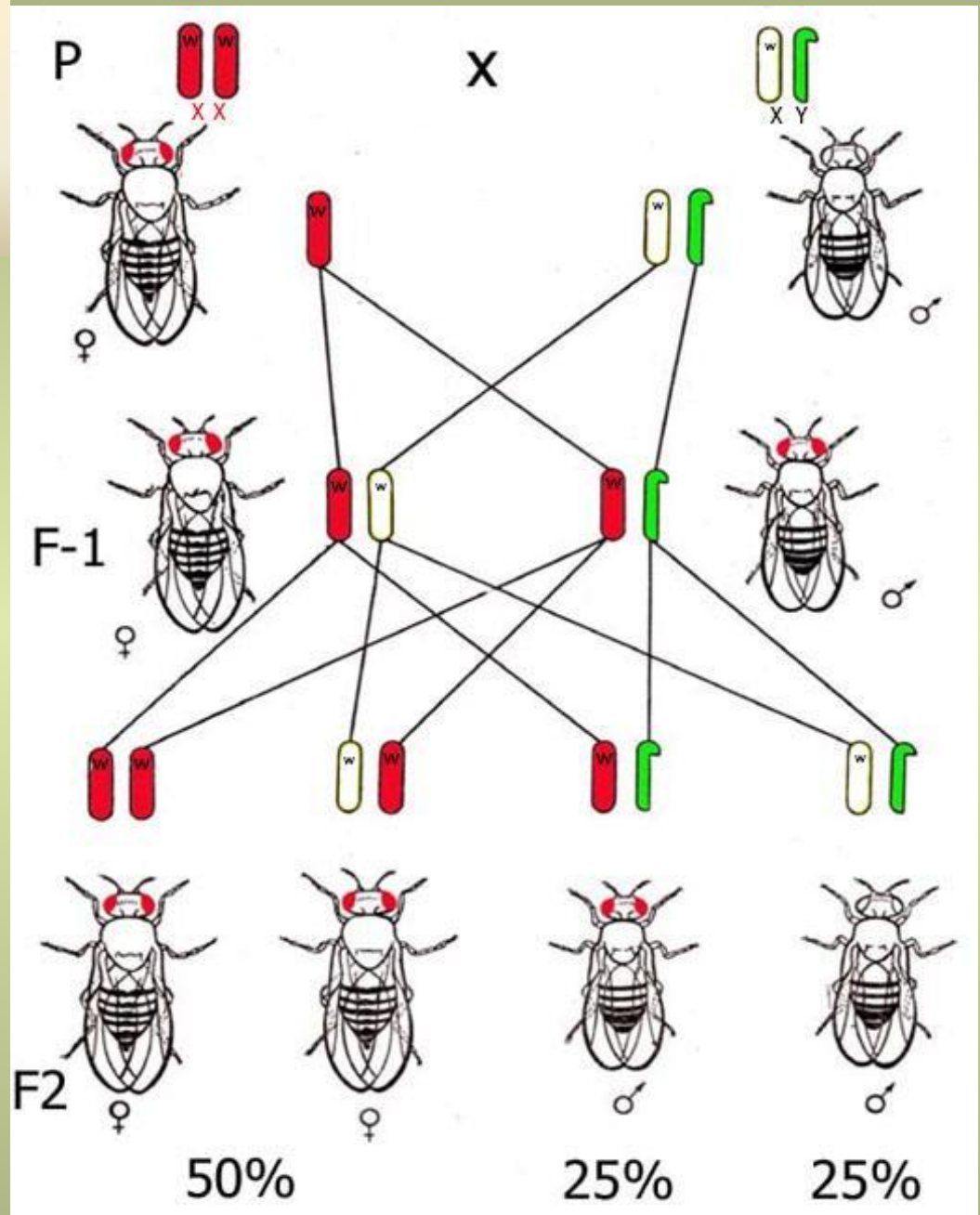
$X^W X^W$ - самки

$X^W Y$ - самца;

Гамететы:

самки – X^W

Самца - X^w ; Y .



**НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ
СЦЕПЛЕННЫХ
с **X** - ХРОМОСОМОЙ
(РЕЦИПРОКНОЕ-
СКРЕЩИВАНИЕ)**

Гены и признаки:

W – красные глаза

w - белые глаза;

Генотипы:

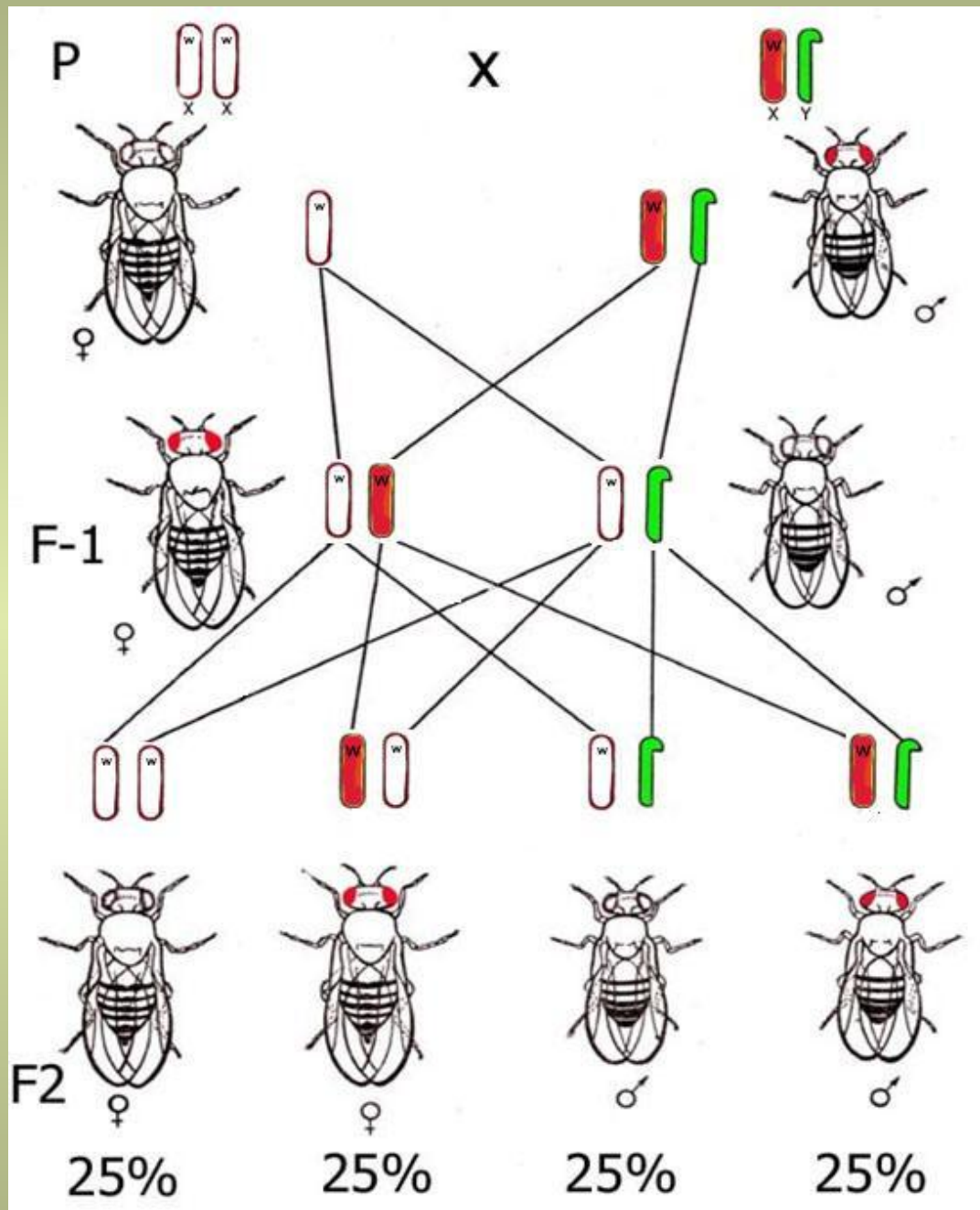
$X^w X^w$ - самки

$X^W Y$ - самца;

Гаметы:

самки – X^w

Самца - X^W ; Y.



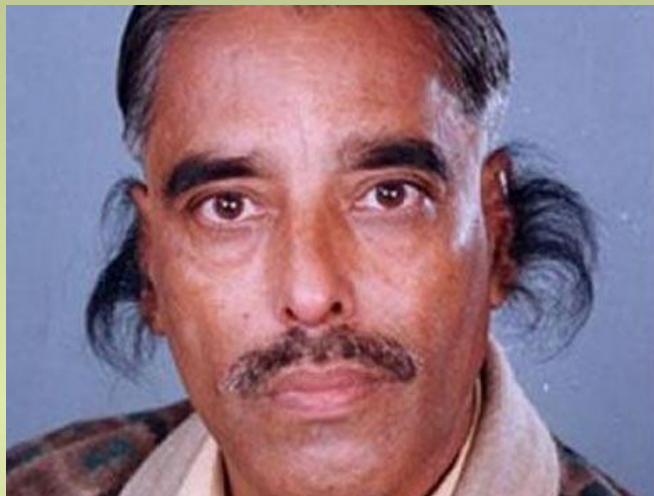
Наследование сцепленных с X-хромосомой рецессивных признаков

- Рецессивные признаки, обусловленные генами, локализованными в X-хромосоме, наследуются «крест- на - крест» - от матери к сыну, от отца к дочери (наследование – крис-кросс)

Голандрические признаки

- Признаки, гены которых локализуются в Y-хромосоме, наследуются только от отцов сыновьями.
- В настоящее время в Y-хромосоме выявлена локализация около 20 генов, в том числе генов, детерминирующих развитие семенников, контролирующих процесс сперматогенеза, интенсивность роста, определяющих гипертрихоз края ушной раковины, средних фаланг кистей, синдактилия, перепончатость пальцев ног и другие.

Голандрические пиризнаки



Наследование голандрических признаков

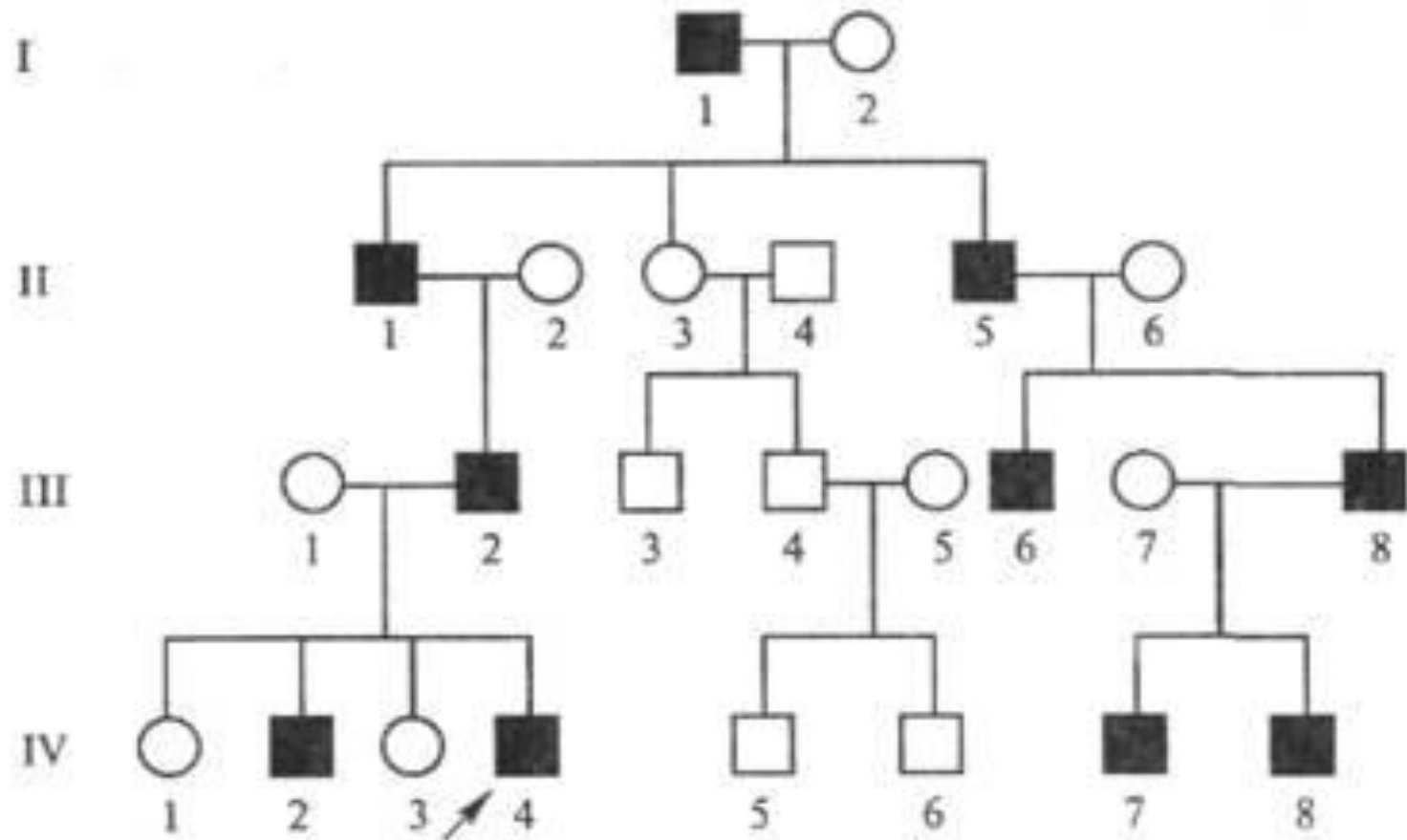
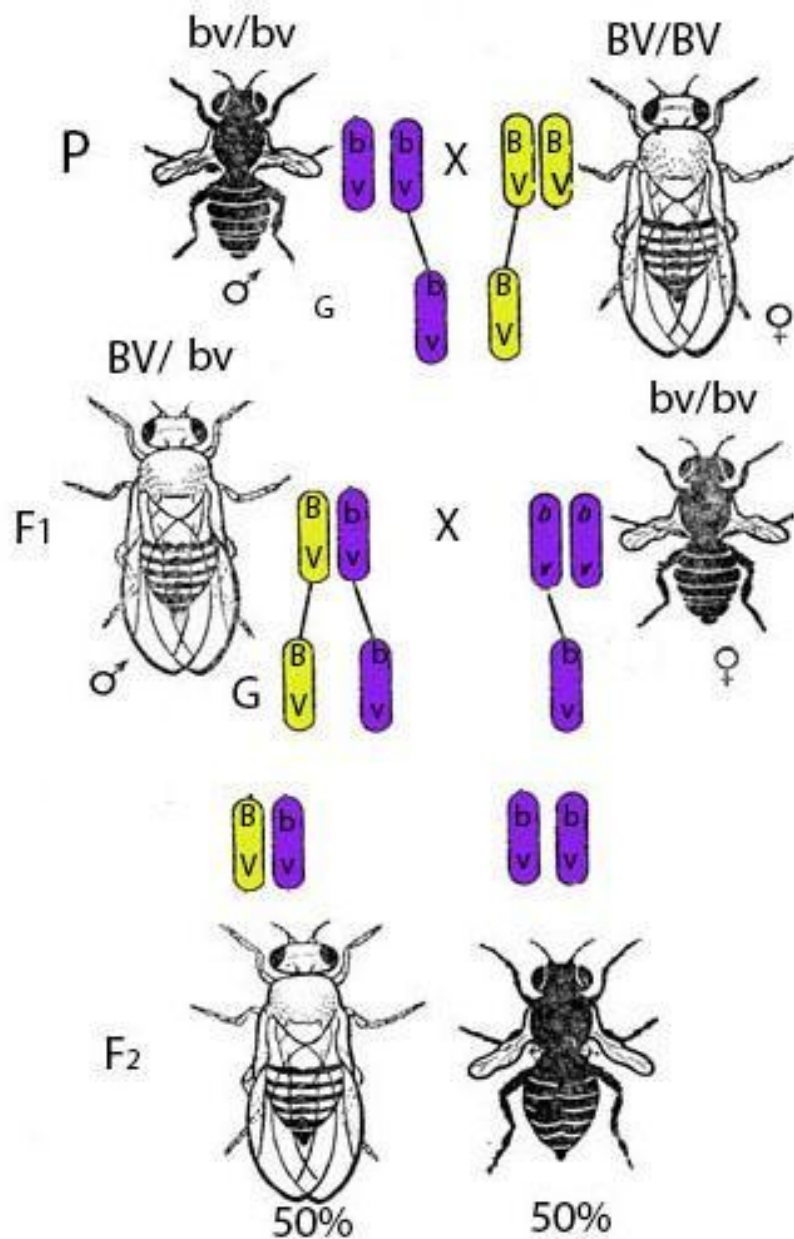


Рис. IX.16. Родословная с Y-сцепленным (голандрическим) типом наследования признака (оволосение средней фаланги пальцев)

Сцепление генов

- **Сцепление генов** – явление, при котором в одной хромосоме локализовано несколько неаллельных генов, которые **образуют группу сцепления**.
- Впервые описано в 1906 году У.Бэтсоном и У.Пэннетом в опытах на душистом горошке.
- Сцепление генов может быть полным и неполным.

Наследование при полном сцеплении генов

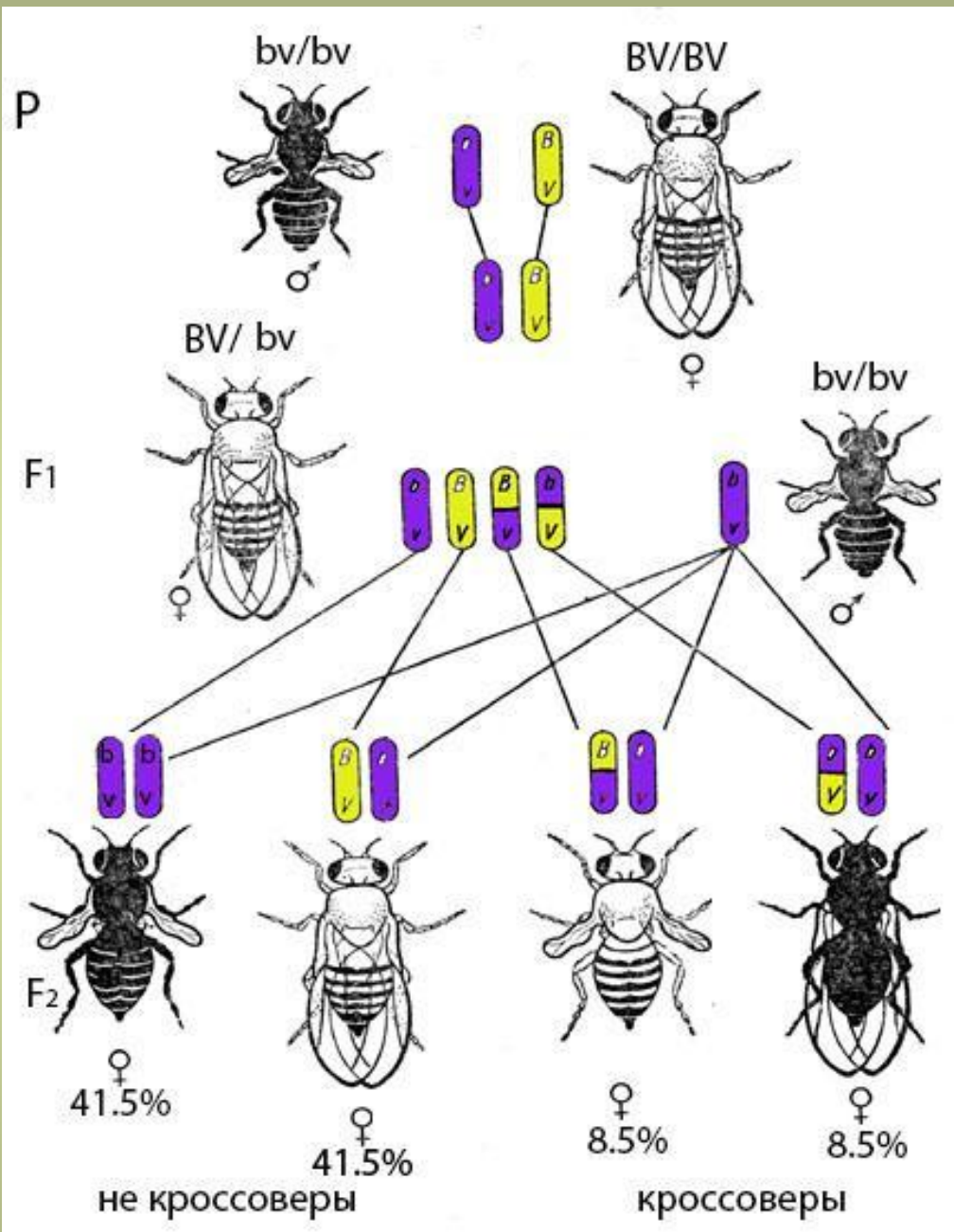


Ген	Признак
B	Серое тело
b	Черное тело
V	Крылья нормальн.
у	Крылья редуциров.

Расщепление в F₂ :
по фенотипу – 1 : 1;
По генотипу - 1 : 1

- При полном сцеплении генов, контролирующих разные признаки, они наследуются совместно, как одна аллельная пара.
- Полное сцепление генов ограничивает их свободное комбинирование, поэтому потомство фенотипически будет идентично исходным родителям.

НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИ НЕПОЛНОМ СЦЕПЛЕНИИ ГЕНОВ



Ген	Признак
B	Серое тело
b	Черное тело
V	Крылья нормальн.
у	Крылья редуциров.

- При неполном сцеплении генов гомологичные хромосомы могут обмениваться гомологичными участками. Этот процесс получил название **кроссинговера**.
- Кроссинговер происходит при гаметогенезе в пахитене профазы мейоза I.

Хромосомная теория наследственности Т. Моргана (основные положения)

1. Гены локализованы в хромосомах и занимают в них определенное место – локус.
2. Аллельные гены располагаются в идентичных локусах гомологичных хромосом.
3. Неаллельные гены, локализованные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и наследуются совместно.
4. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом.
5. Между гомологичными хромосомами может происходить кроссинговер, что ведет к рекомбинации генов.
6. Частота кроссинговера пропорциональна расстоянию между генами в хромосоме.

Определение расстояния между генами

Величина кроссинговера – функция расстояния между генами – выражается в морганидах -1 морганида равна 1% кроссинговера.

Величина кроссинговера вычисляется по формуле:

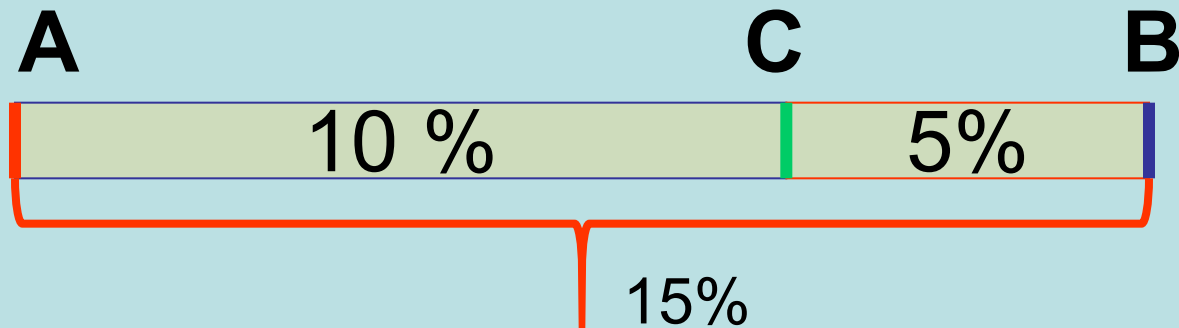
$$S = \frac{n \text{ Кр}}{n \text{ Об}} \times 100$$

S – расстояние между генами;

nКр –число кроссоверных особей в потомстве;

nОб – общее число особей в потомстве.

Определение положения гена **С** в хромосоме

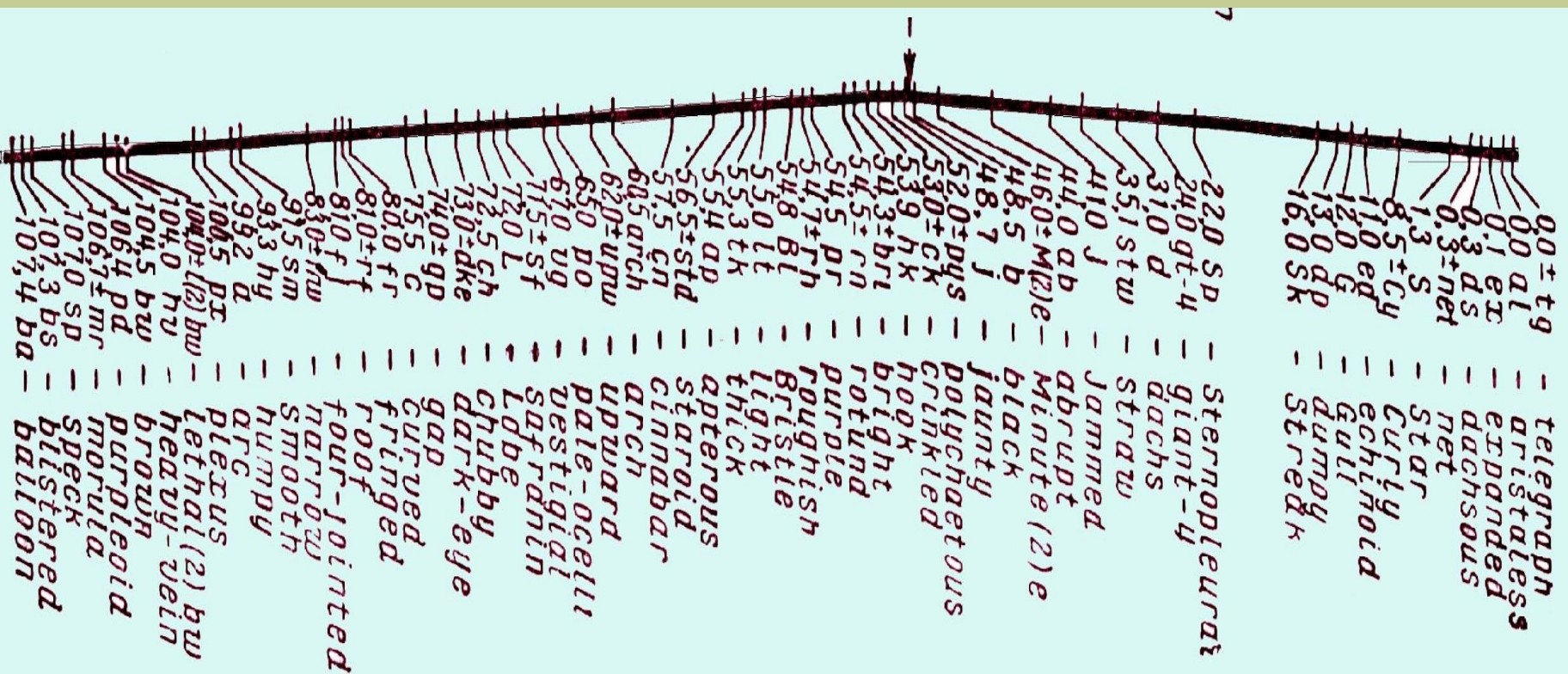


$Ac/aC \times ac/ac$ – величина кроссинговера
-10 морганид

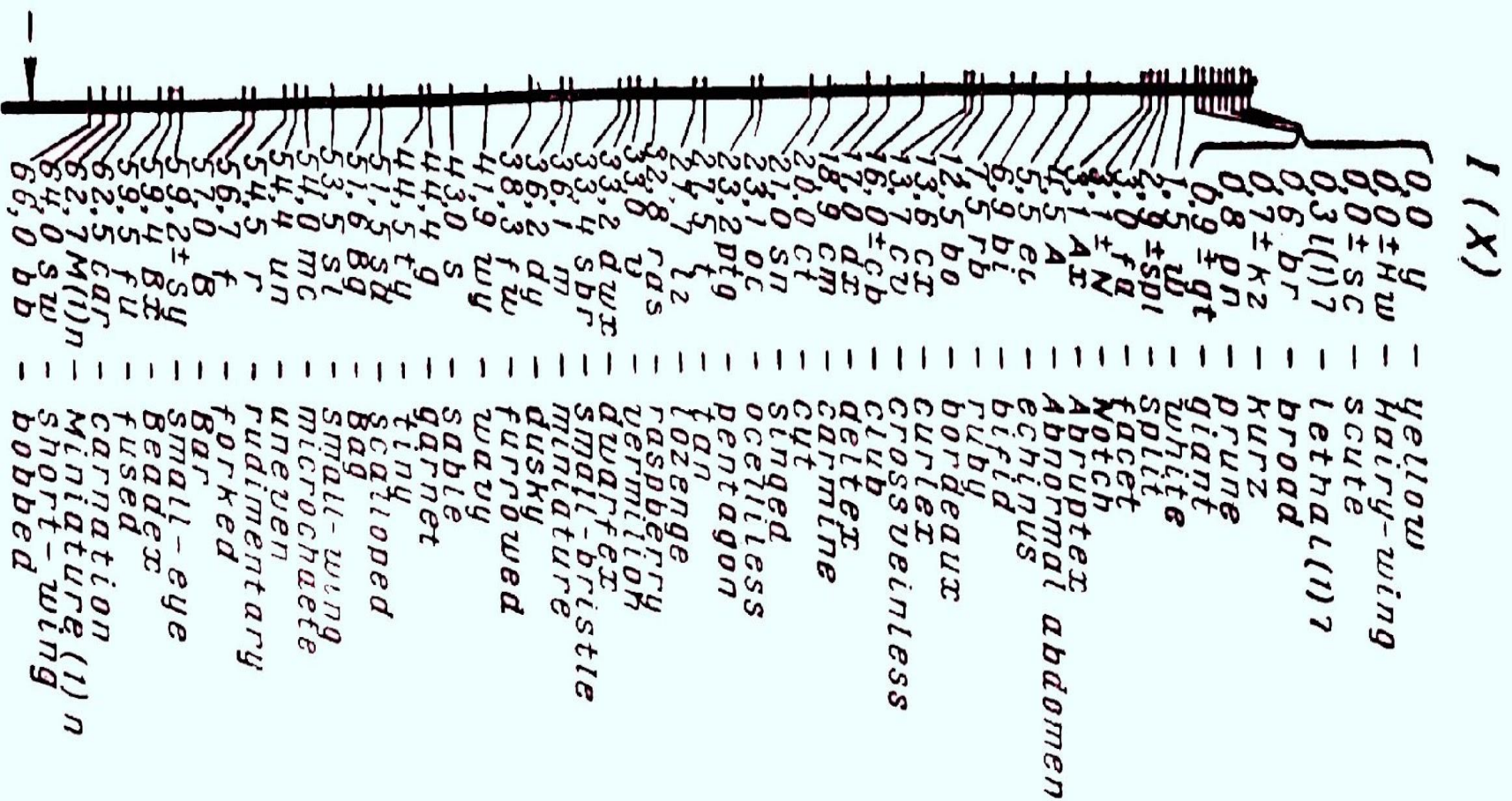
$BC/bc \times bc/bc$ – величина кроссинговера
5 морганид

$AB/ab \times ab/ab$ – величина кроссинговера
15 морганид

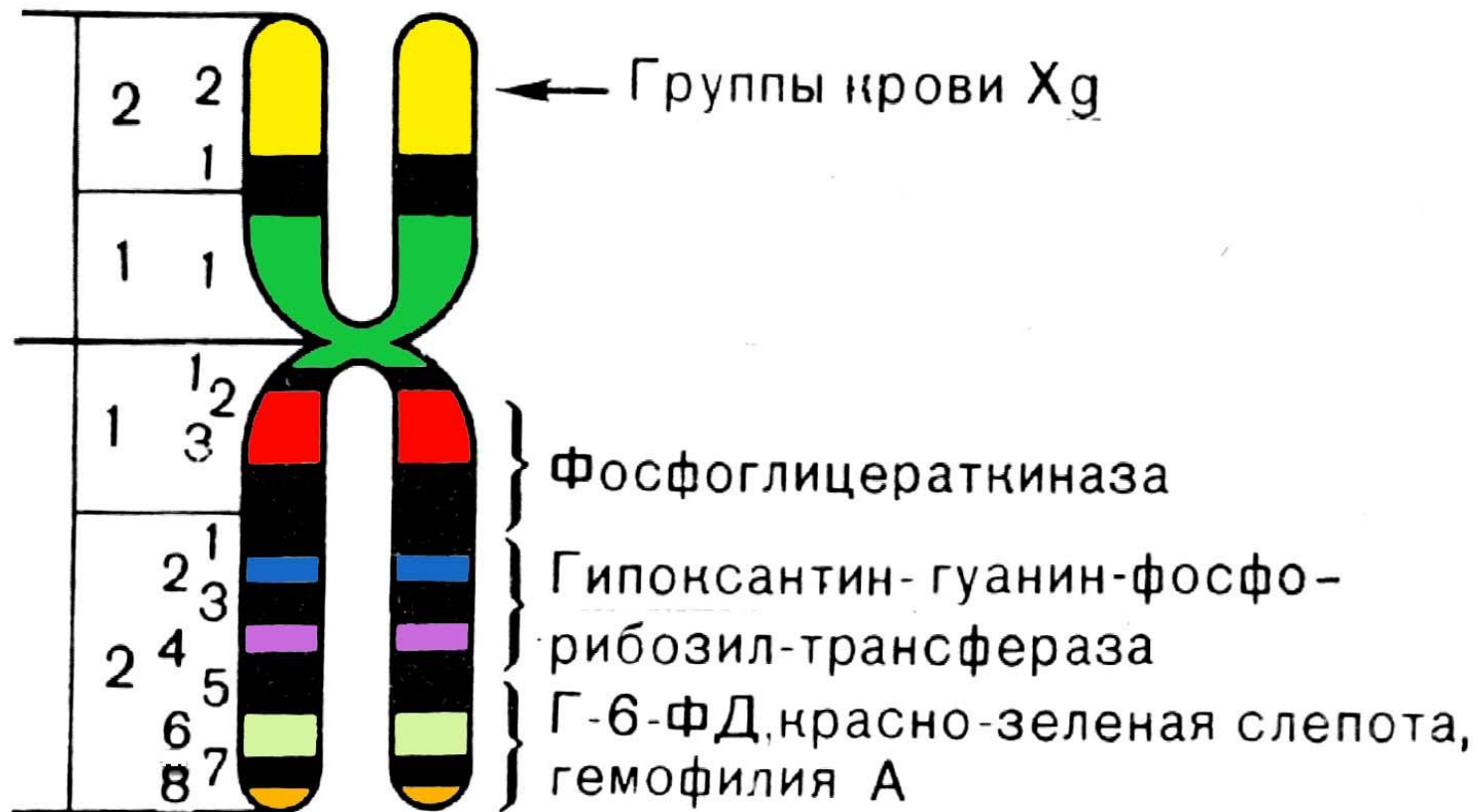
ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КАРТА 1 ХРОМОСОМЫ ДРОЗОФИЛЫ



ГЕНЕТИЧЕСКАЯ КАРТА X – ХРОМОСОМЫ ДРОЗОФИЛЫ



ЦИТОЛОГИЧЕСКАЯ КАРТА X – ХРОМОСОМЫ ЧЕЛОВЕКА



Нехромосомное наследование.

- Нехромосомная наследственность обусловлена генами, локализованными в ДНК цитоплазматических органоидов эукариот – *хлоропластов* и *митохондрий, у прокариот в плазмидах*. У эукариот наследование признаков, детерминированных генами этих органоидов не подчиняется менделевским закономерностям, так как при гаметогенезе, в мейозе и митохондрии и хлоропласты случайно распределяются между дочерними клетками, следовательно и отношения в наследовании признаков будут случайными.

Нехромосомное наследование

- Примером нехромосомной наследственности является наследование пестролистности у многих видов растений: ночной красавицы, герани, хлорофитума, традесканции.

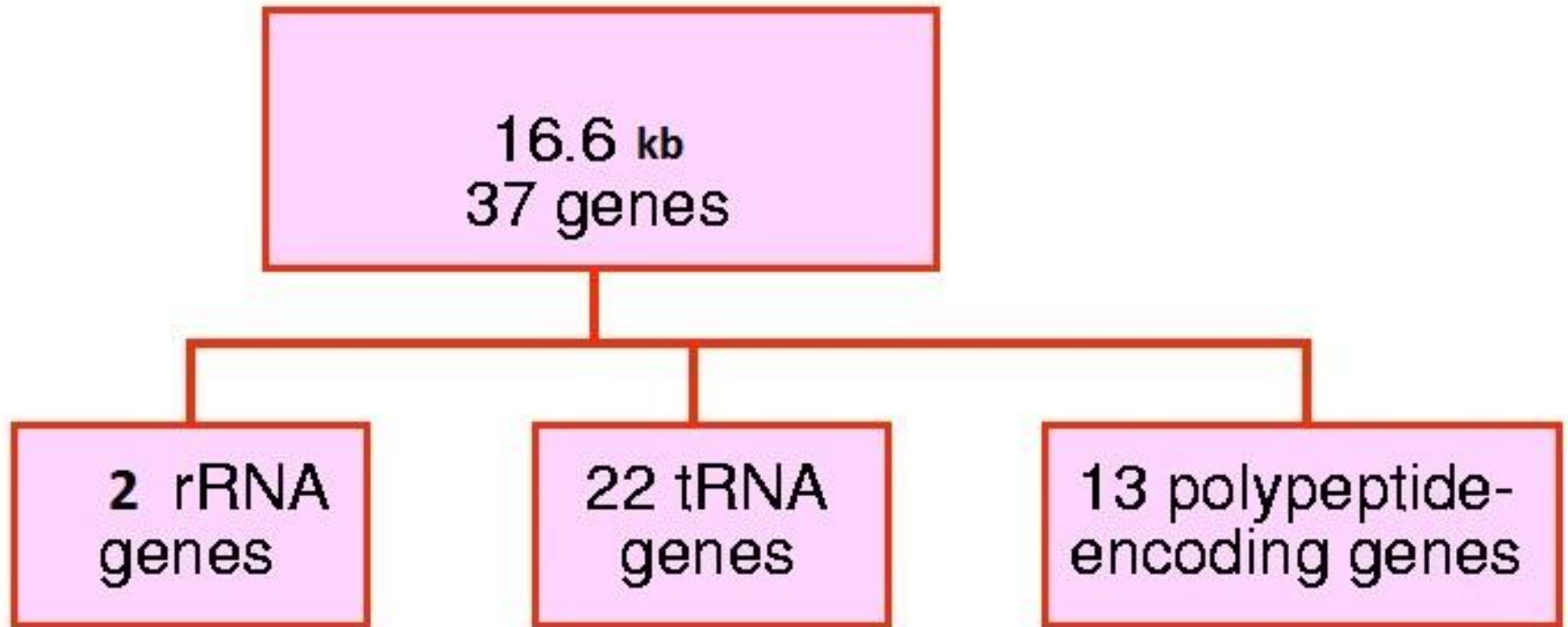
Пестролистность у бегонии



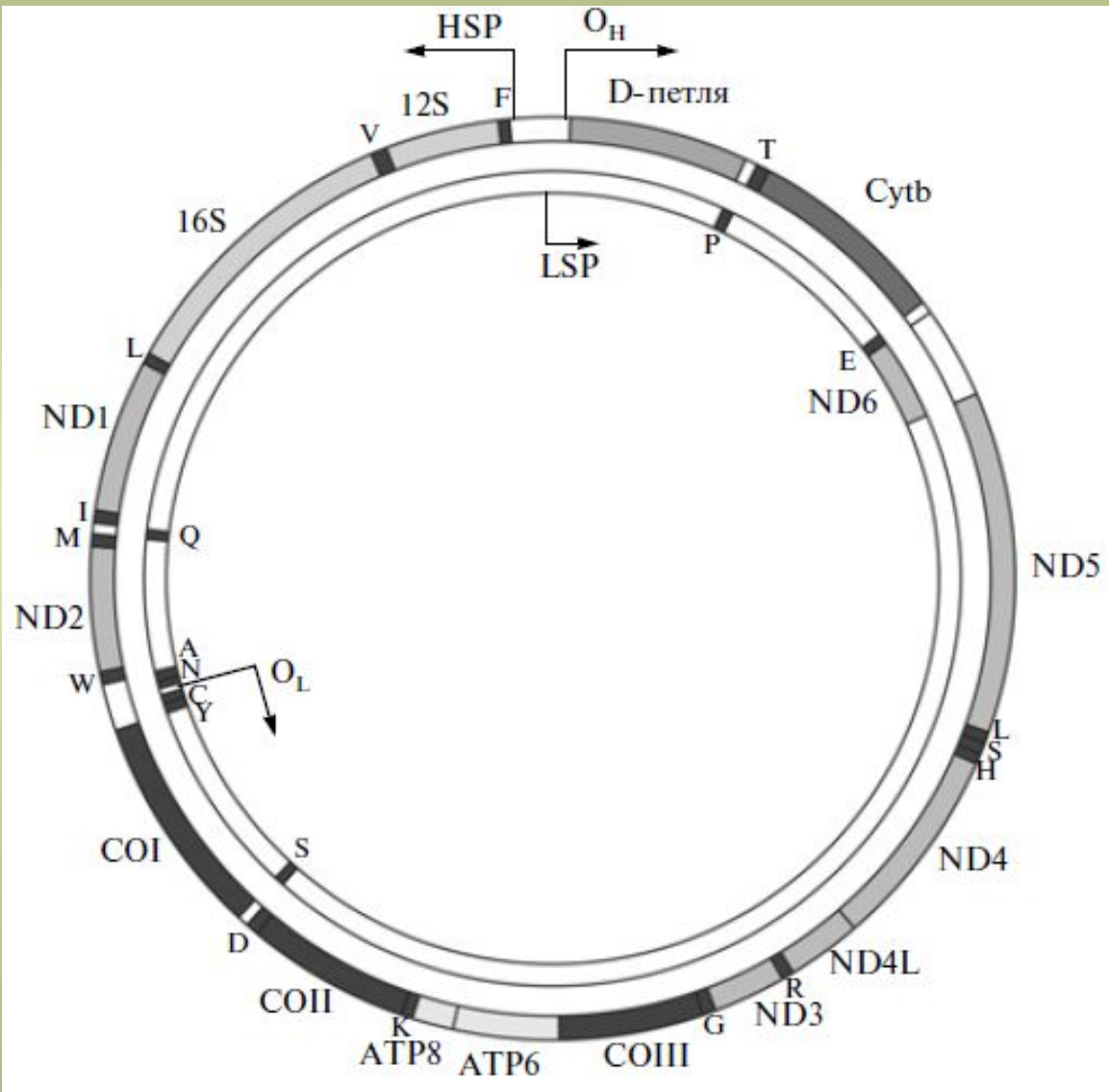
Митохондриальная наследственность

- Митохондриальный геном представлен в виде кольцевой молекулы ДНК. Он содержит около 16.5 млн. пар нуклеотидов и включает 37 генов: 2 гена рРНК, 22 гена тРНК и 13 генов, кодирующих белки.
- Поскольку митохондрии наследуются ребенком от матери с цитоплазмой овоцитов, **все дети больной женщины унаследуют заболевание независимо от пола ребенка.** Пораженные девочки, выходя замуж, будут рожать **только больных детей**, в то время как у больных мужского пола все дети будут свободны от данного заболевания.

Геном митохондрий человека



Карта генома митохондрий человека



Включает 37 генов:
13 (*ND1–ND6*, *ND4L*, *Cytb*, *COI–COIII*, *ATP6*, *ATP8*)
кодируют субъединицы комплексов окислительного фосфорилирования;
-два гена (12S и 16S) – рРНК;

22 гена (обозначены заглавными английскими буквами) – тРНК.

Митохондриальная наследственность

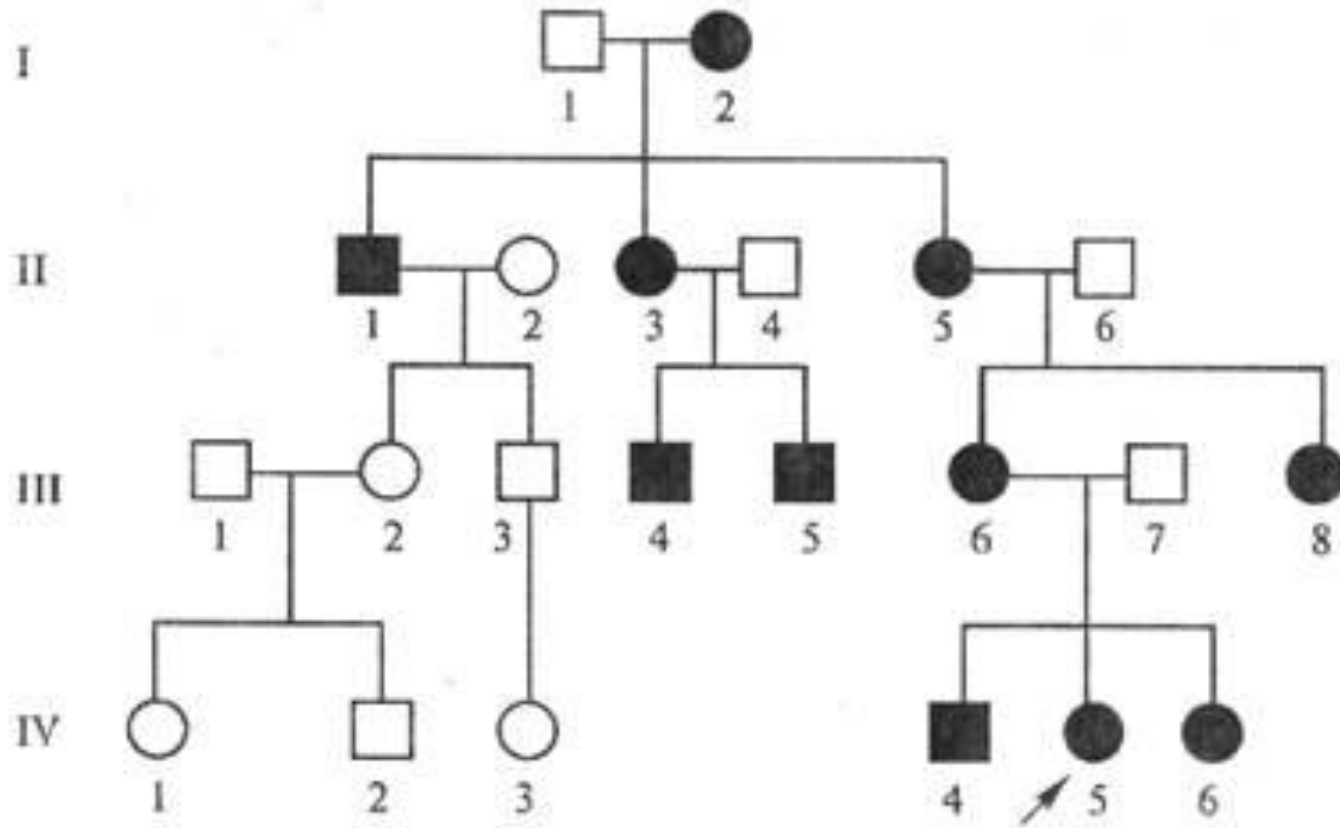


Рис. IX.17. Родословная с митохондриальным типом наследования патологии (атрофия зрительного нерва Лебера)

Нследование митохондриальных болезней

- Поскольку митохондрии наследуются ребенком от матери с цитоплазмой овоцитов, **все дети больной женщины унаследуют заболевание независимо от пола ребенка.** Пораженные девочки, выходя замуж, будут рожать **только больных детей**, в то время как у больных мужского пола все дети будут свободны от данного заболевания.

Митохондриальные болезни

- Мутации генов митохондриального генома лежат в основе митохондриальных болезней:
- Наследственной оптической нейропатии Лебера;
- Синдрома Лей (обусловлен дегенеративными изменениями ствола головного мозга)
- Нейросенсорная глухота;
- Синдрома Пирсона (нарушение кроветворения и функции поджелудочной железы);
- Митохондриальная кардиомиопатия;
- Синдром Альпера обусловлен дегенерацией тканей головного мозга(деменция, слепота, дисфункция печени.