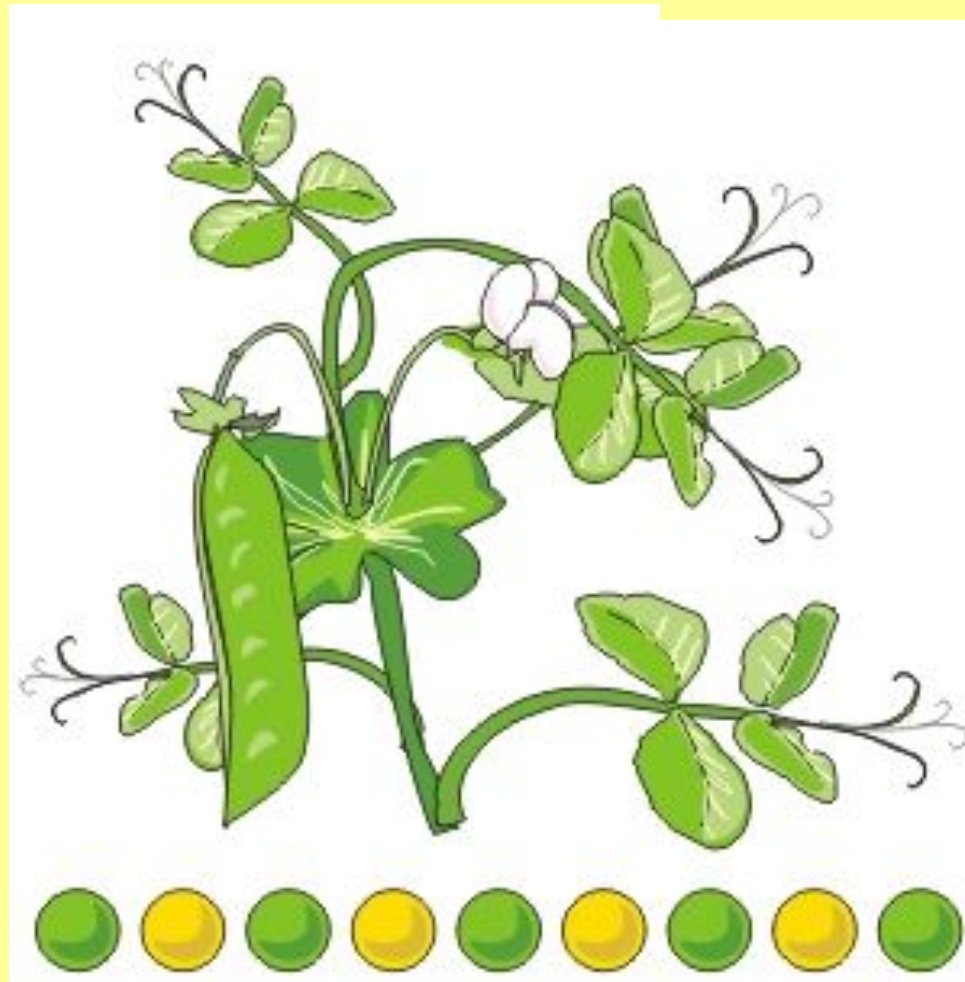


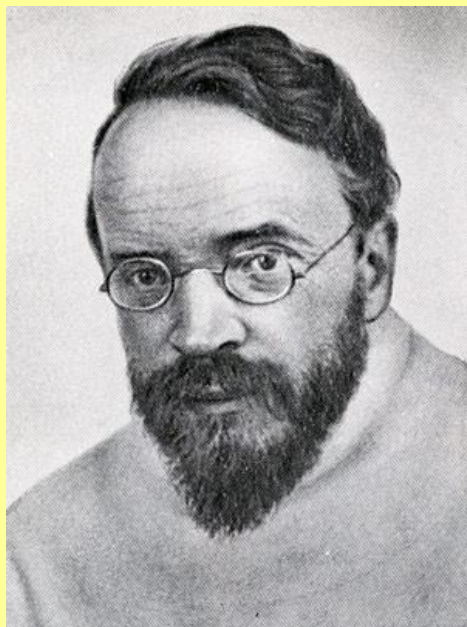
ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ И ИХ ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ. ПРАВИЛА ВЕРОЯТНОСТЕЙ.



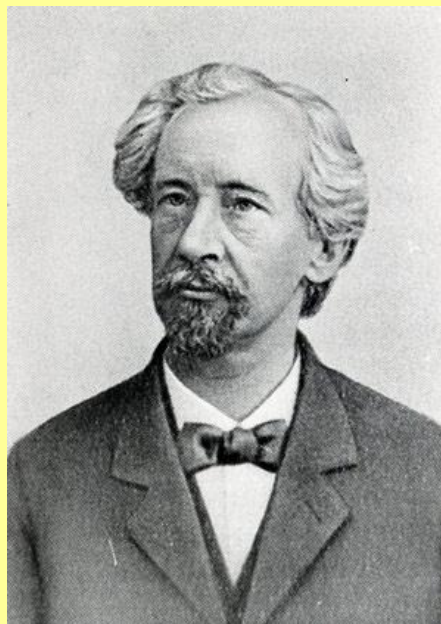


© 2007 IncWell

**Грегор Мендель
(1822-1884)**



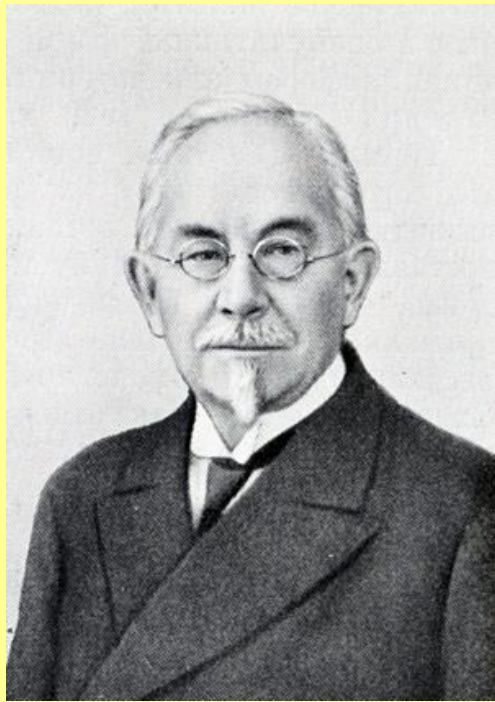
К.Корренс
(1864-1933)



Г.Фриз
(1848-1935)



Э.Чермак
(1871-1962)



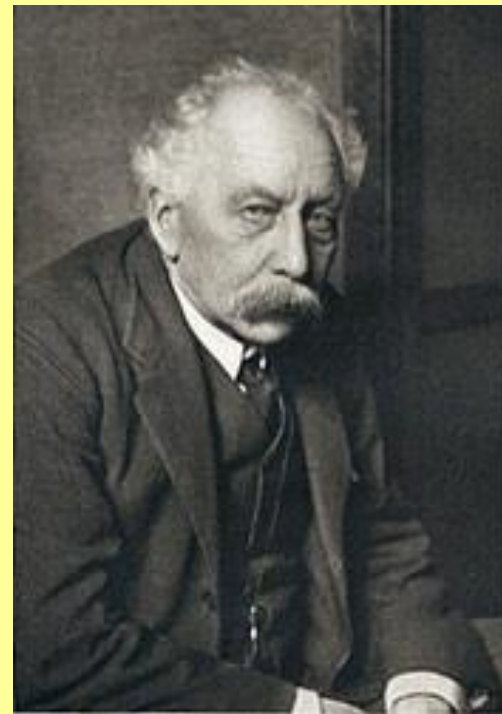
В.Иоганнсен

(1857-1927)

ввел термины

«ген», «генотип»,

«фенотип»



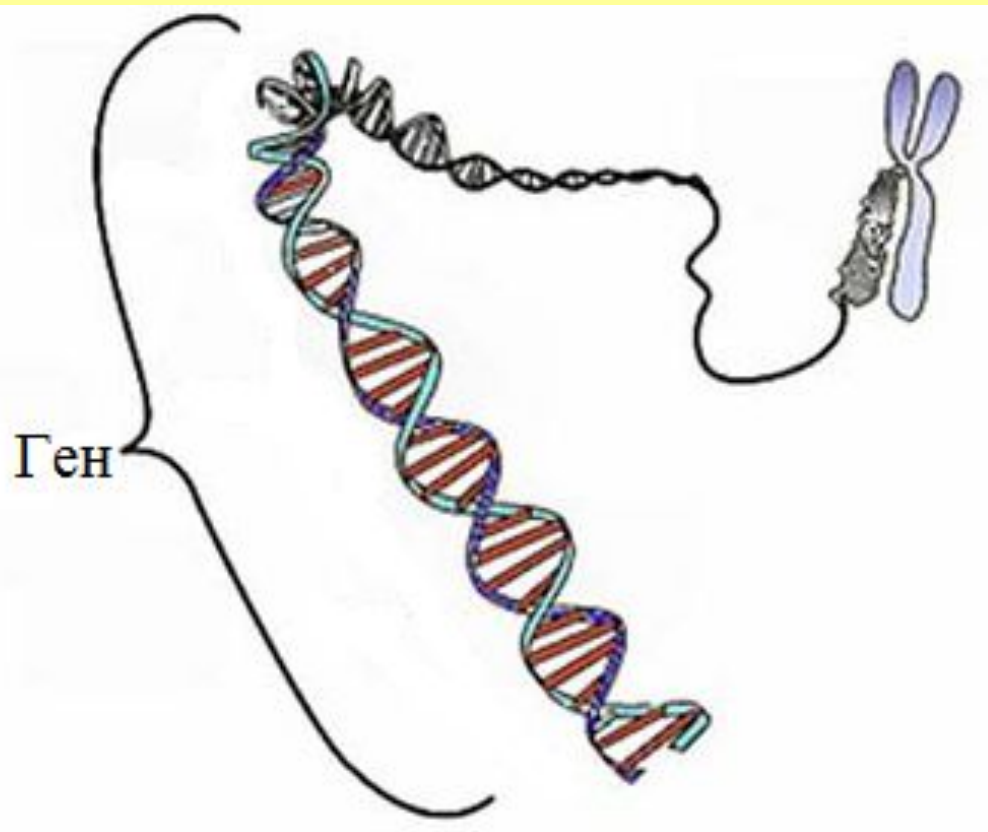
У.Бэтсон

(1861-1926)

ввел термин

«генетика»

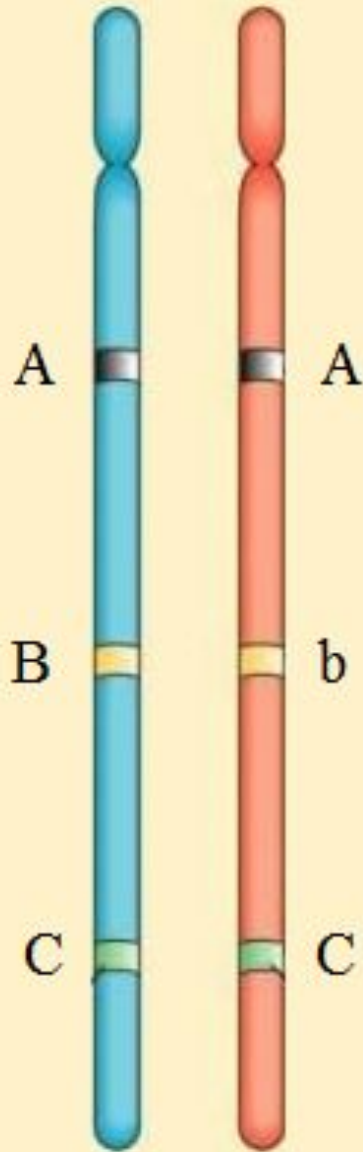
Основные генетические понятия:



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^ш** по отношению к генам **a** и **a^г** ведет себя как доминантный

Ген **a^г** по отношению к гену **a** ведет себя как доминантный

Таким образом: **A > a^ш > a^г > a**

Фенотипы	Генотипы
Черный	AA ; Aa^ш ; Aa^г ; Aa
Шиншиллового	a^шa^ш ; a^шa^г ; a^шa
Гималайский	a^гa^г ; a^гa
Белый	aa

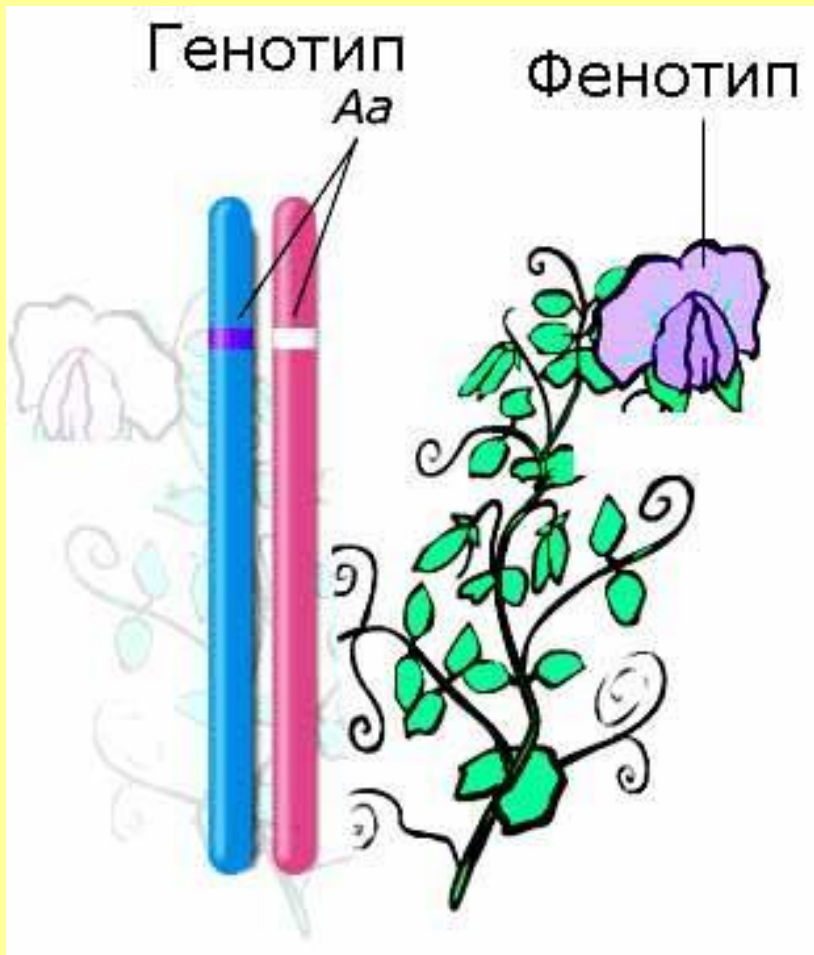
Основные генетические понятия:



- **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.



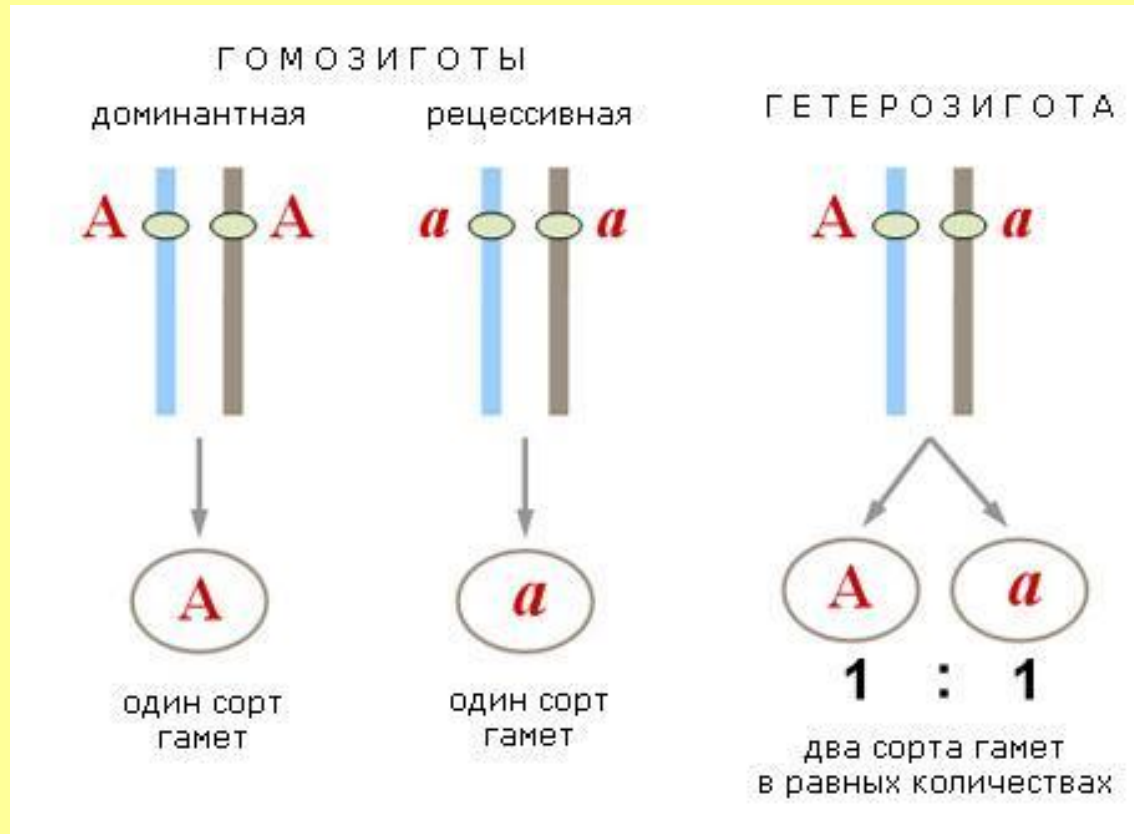
Основные генетические понятия:



- **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).



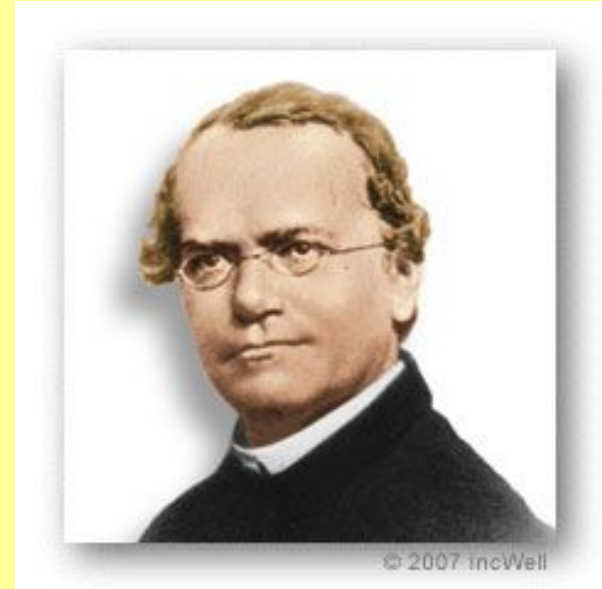
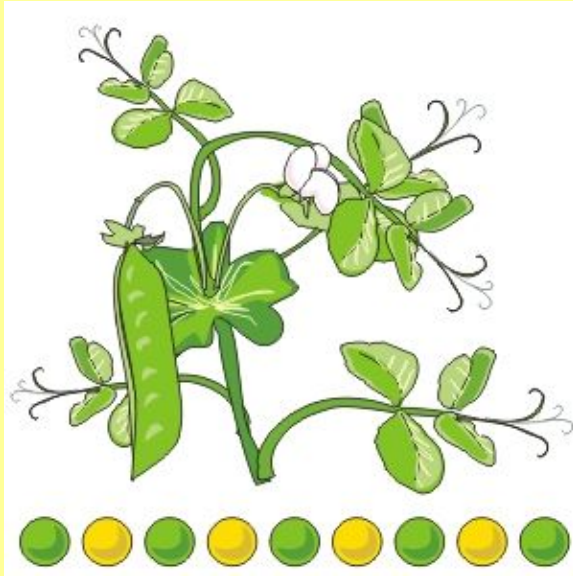
$$N = 2^n$$

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)

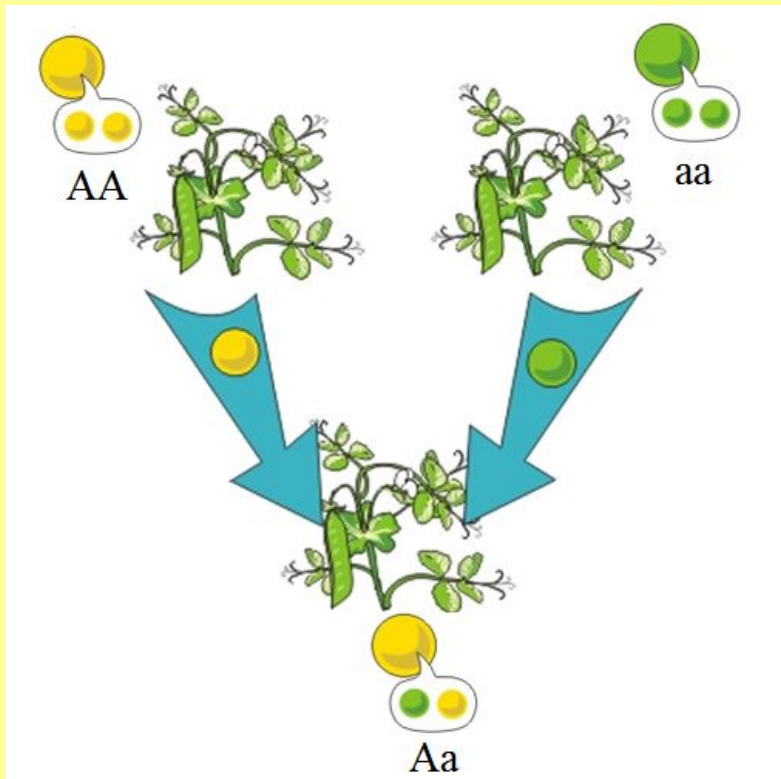


- Гибридологический метод основан на подсчете числа особей каждого класса в потомстве, полученном при определенном типе скрещивания.
- Термин «Менделизм» введен Р.Пеннетом в 1905г.

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.



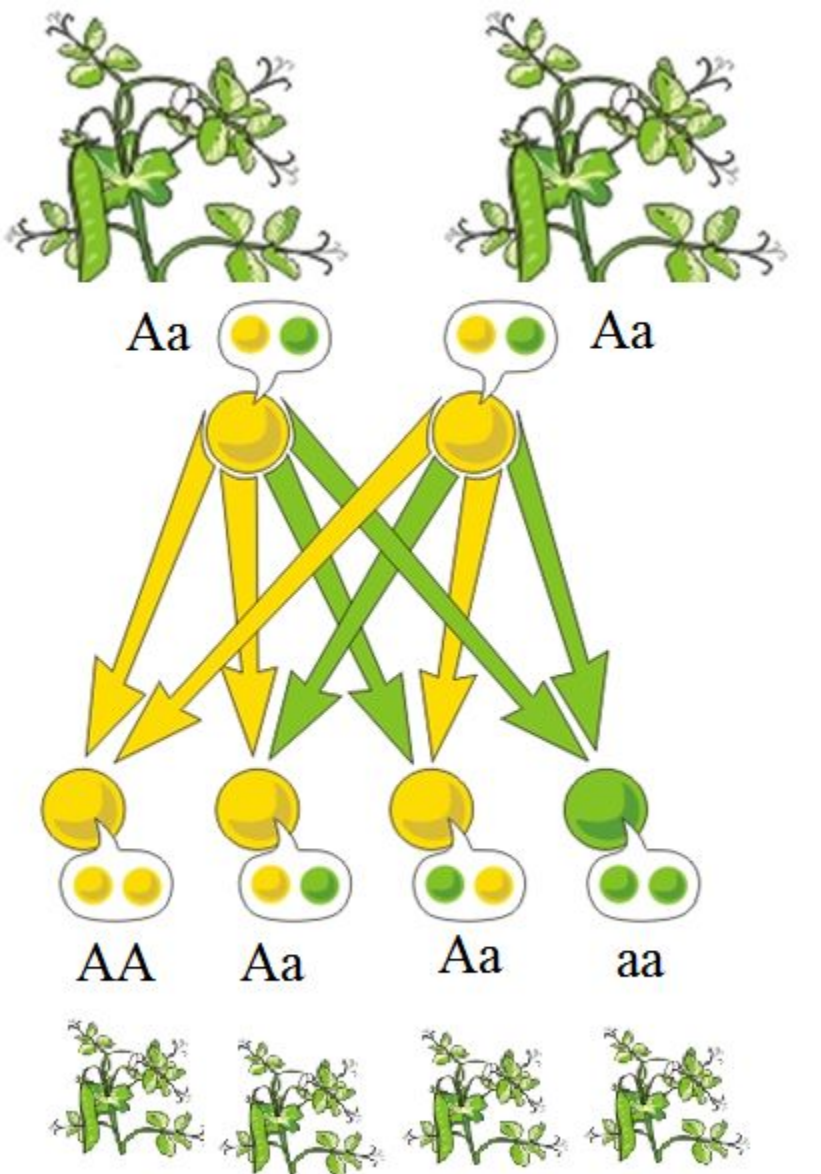
P: ♀ **AA** × ♂ **aa**
G: **A** **a**

F1: **100% Aa**

Ф1: **100% A**

Второй закон Менделя

Закон расщепления



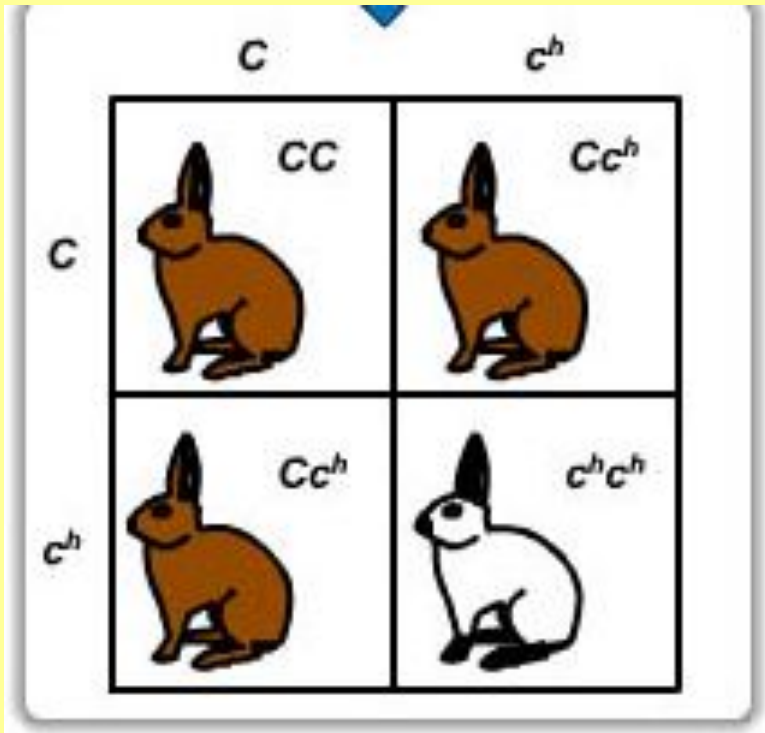
При скрещивании двух гетерозиготных гибридов, отличающихся одной парой альтернативных признаков, в потомстве происходит расщепление в соотношении 1:2:1 по генотипу и 3:1 по фенотипу.

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

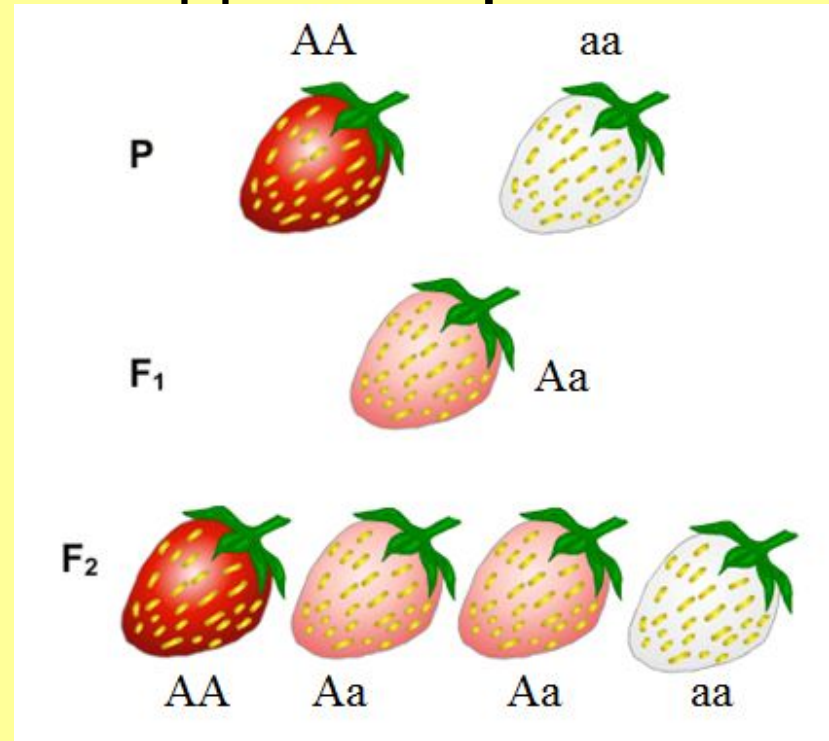
F2: $\frac{1}{4} AA + \frac{1}{2} Aa + \frac{1}{4} aa$

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.

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

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

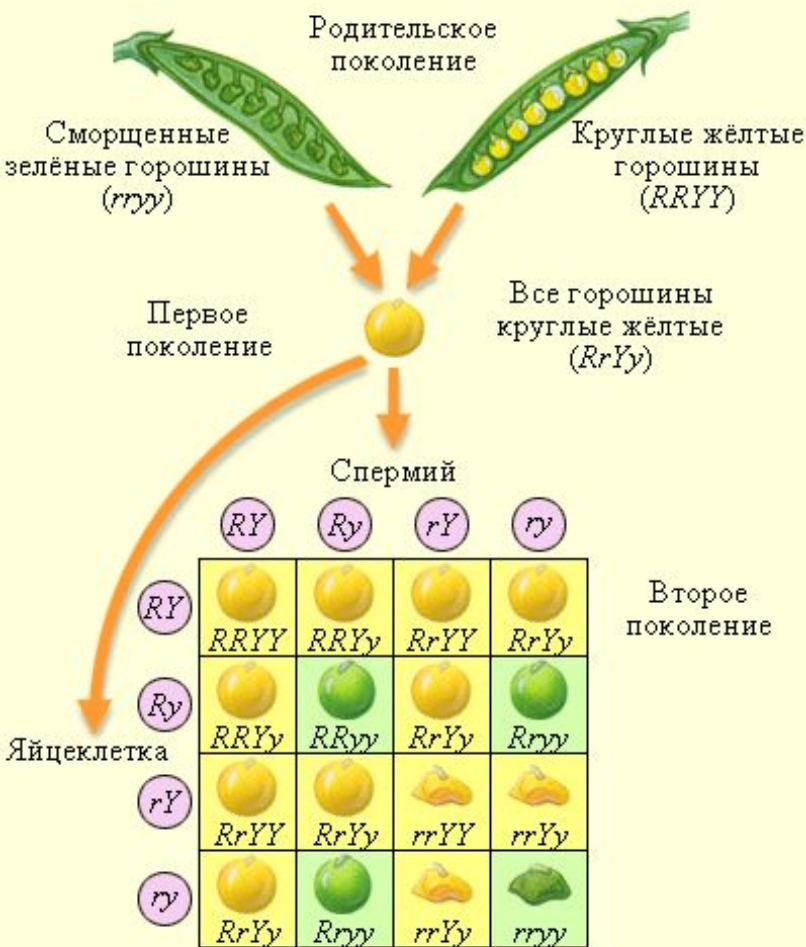
letal

Расщепление по фенотипу – 2:1

Третий закон Менделя

Закон независимого наследования признаков

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



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

$$F1: 100\% AaBb$$

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

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

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

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

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

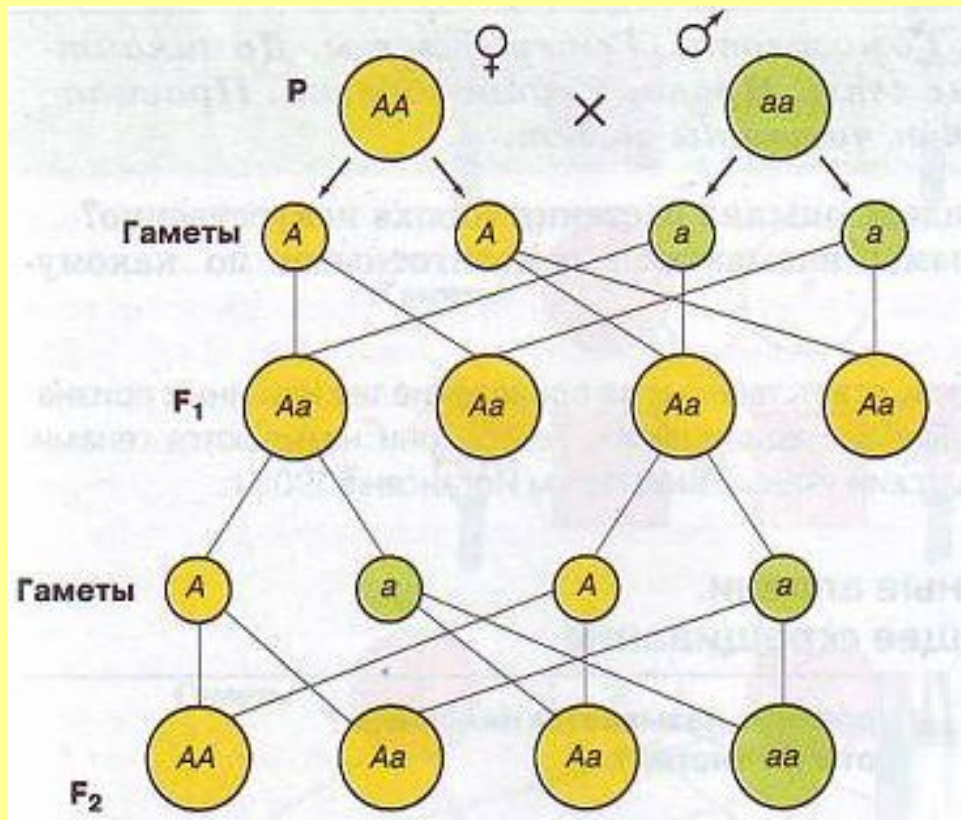
Третий закон справедлив только для генов, находящихся в разных парах гомологичных хромосом

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

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

Закон «чистоты» гамет:

- В норме гамета всегда чиста от второго гена аллельной пары

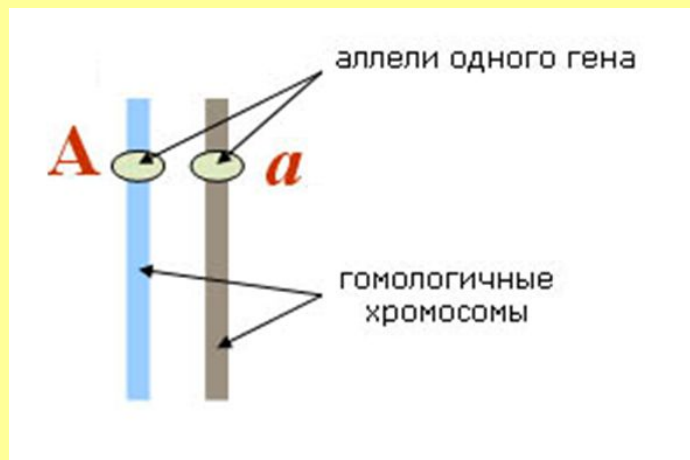


Цитологические основы закона «чистоты» гамет:

- Организм имеет постоянное число хромосом.

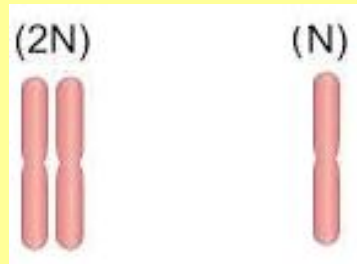
Организм	Число хромосом
Волк	78
Осел	62
Кошка	38
Коза домашняя	60
Свинья	38
Человек	46

- Аллельные гены находятся в гомологичных хромосомах.

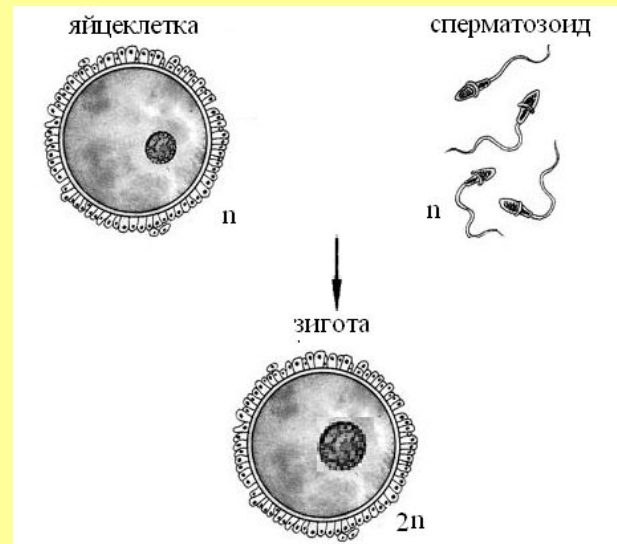


Цитологические основы закона «чистоты» гамет:

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

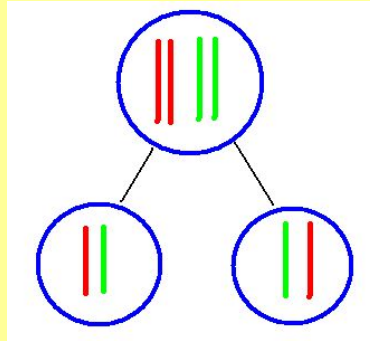


- В зиготе восстанавливается парность хромосом.

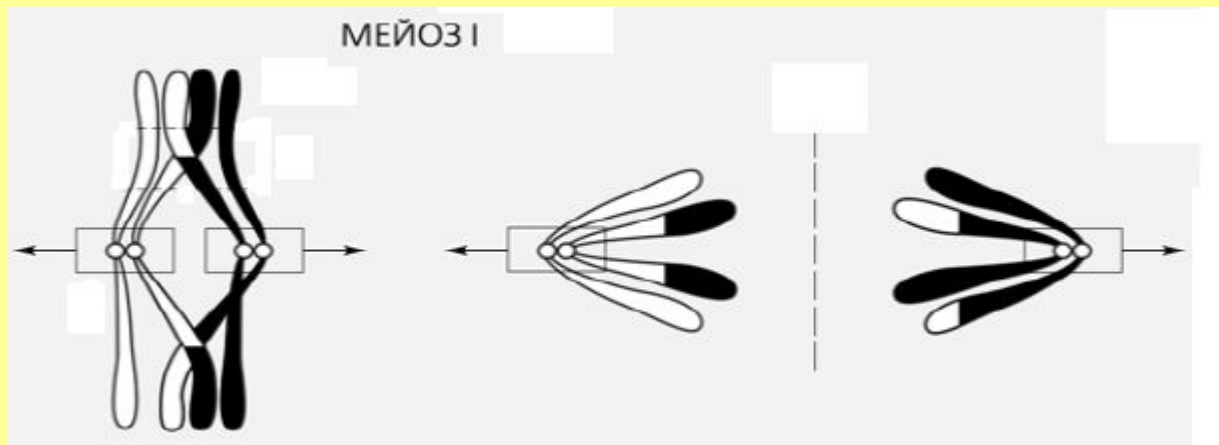


Цитологические основы закона «чистоты» гамет:

- 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).

$$\begin{array}{l} \text{P1:} \quad \text{♀ XX} \times \text{♂ XY} \\ \text{G:} \quad \text{X} \quad \text{X Y} \end{array}$$

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

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

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



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_{aB} – ?

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

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

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

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

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.

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

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

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

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

Дано:

A – аллель карего цвета глаз

a – аллель голубого цвета глаз

B – аллель темного цвета волос

b – аллель светлого цвета волос

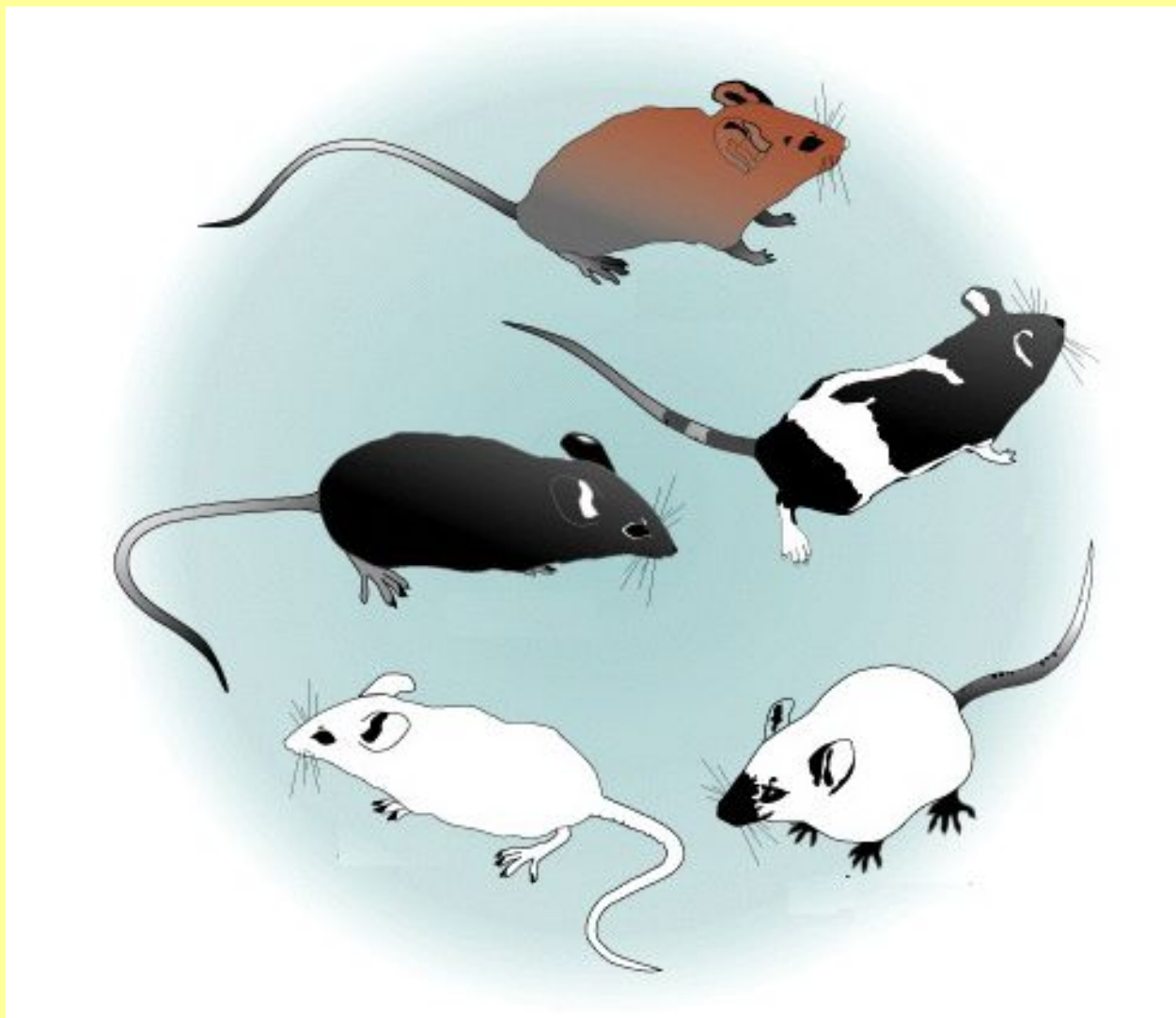
P_{aB} или ab – ?

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

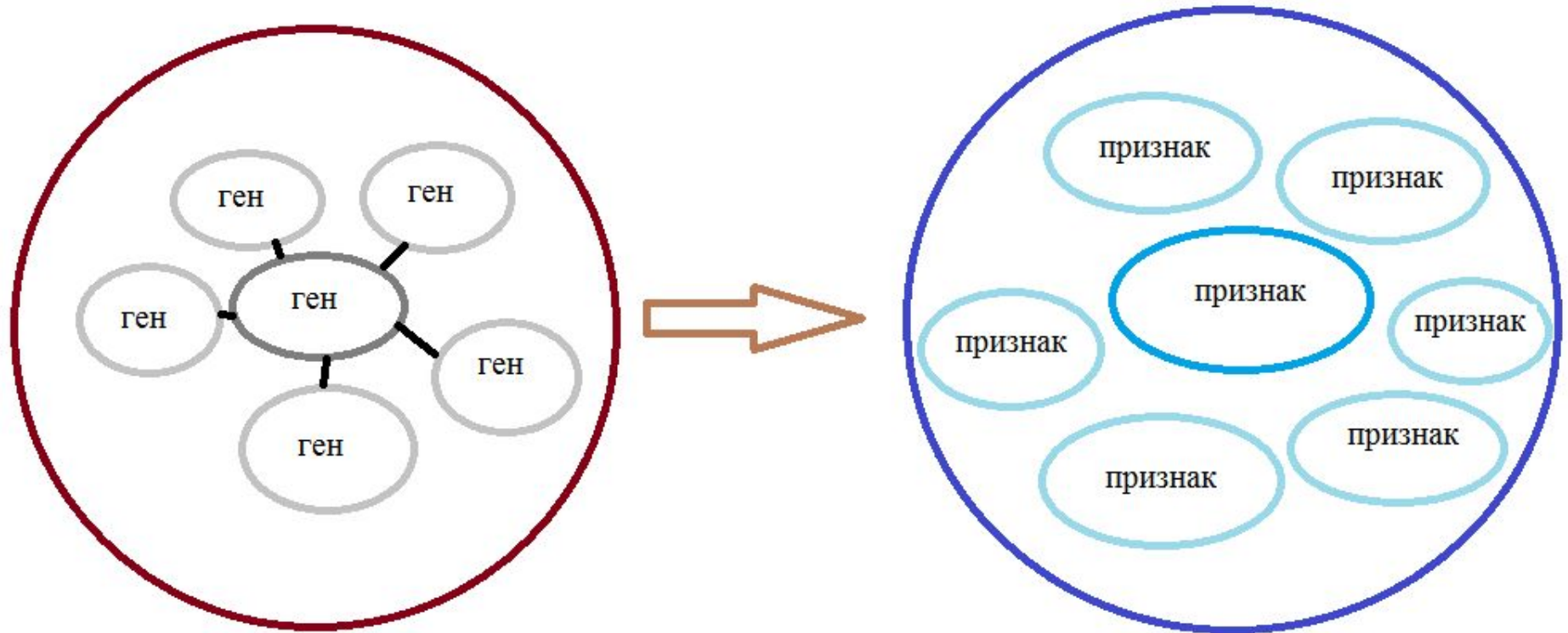
Пример:

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

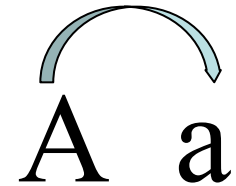
Множественный аллелизм

Кодоминирование

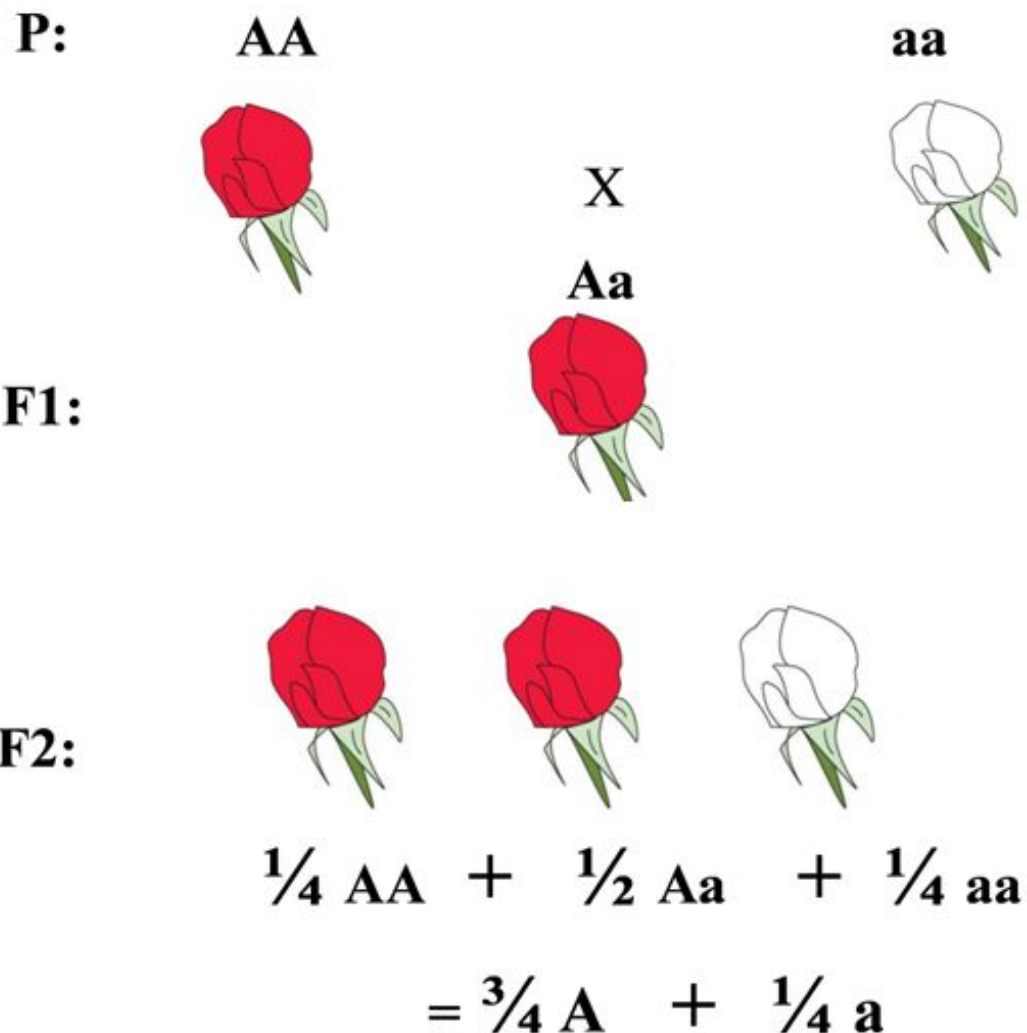
Градуальное действие гена

Плейотропия

Аллельное исключение



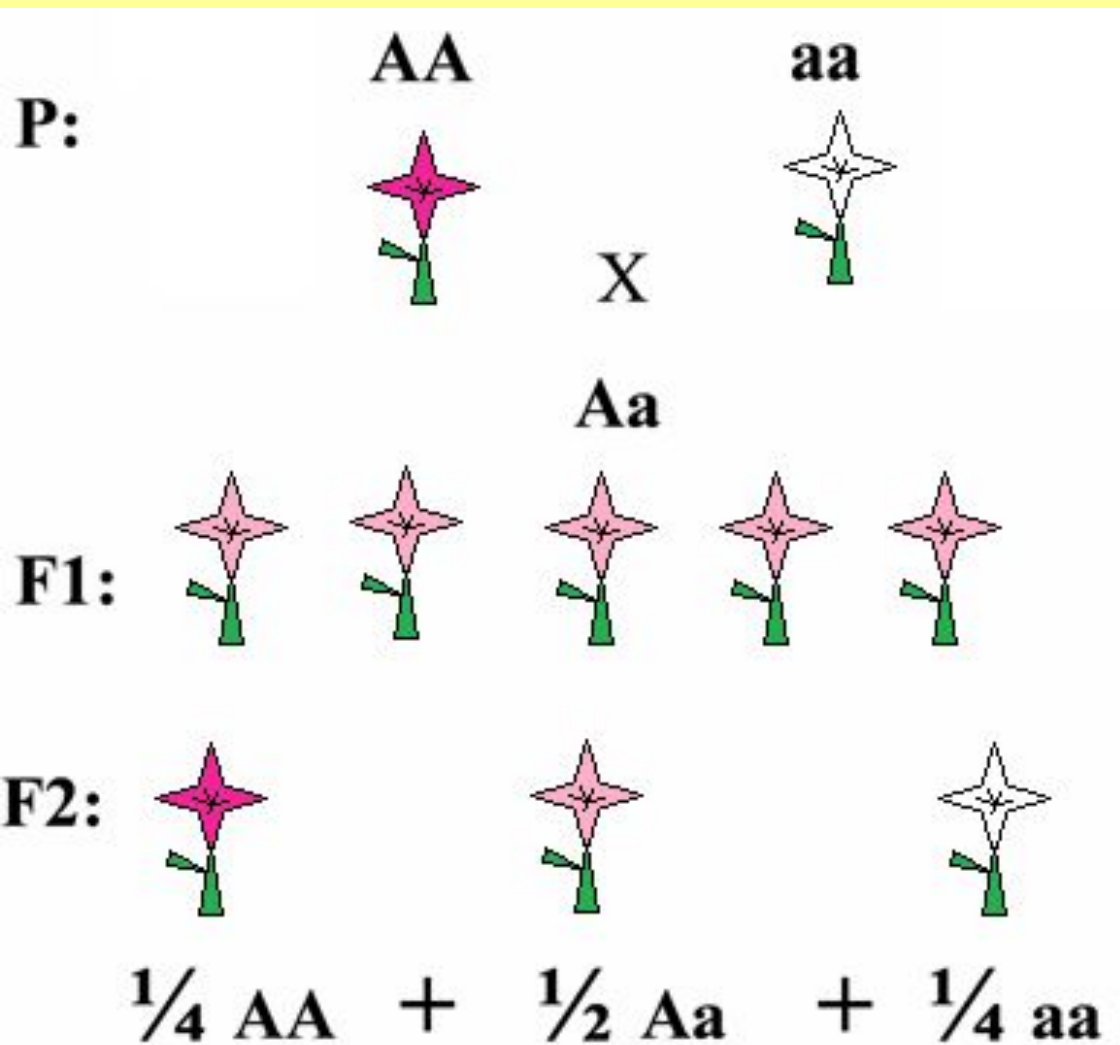
Полное доминирование



— 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

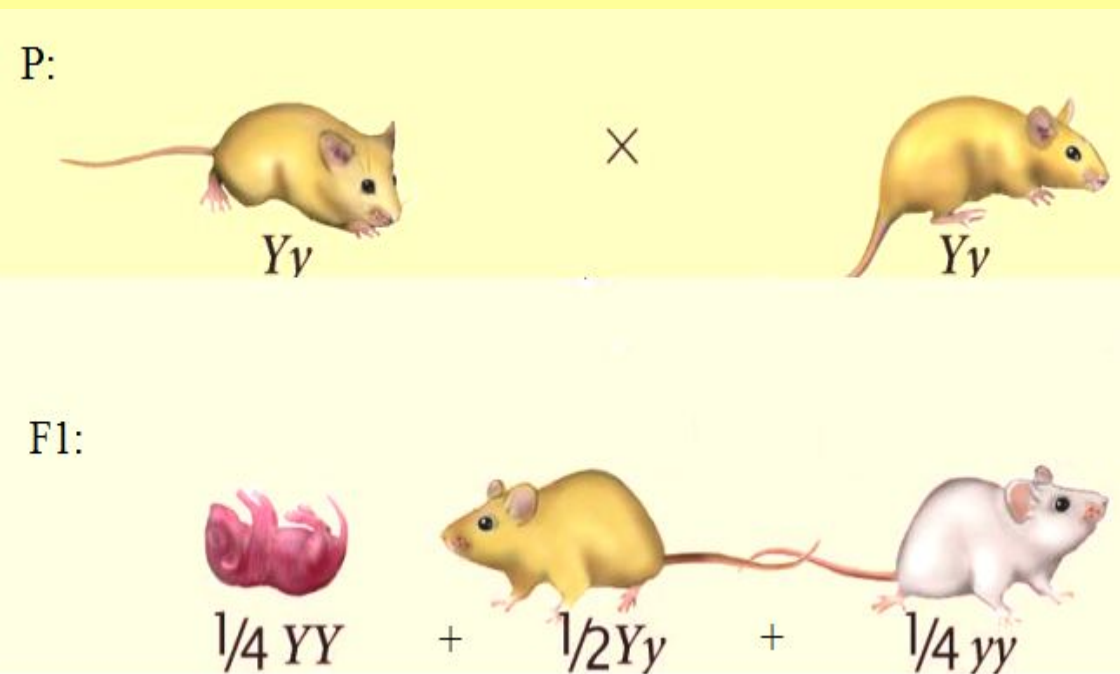


— взаимодействие, когда доминантный аллель в гетерозиготном состоянии не полностью подавляет действие рецессивного аллеля. Гетерозиготы имеют промежуточный характер признака.

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

Доминирование с летальным исходом

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



1	:	2	:	1
		2	:	1

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

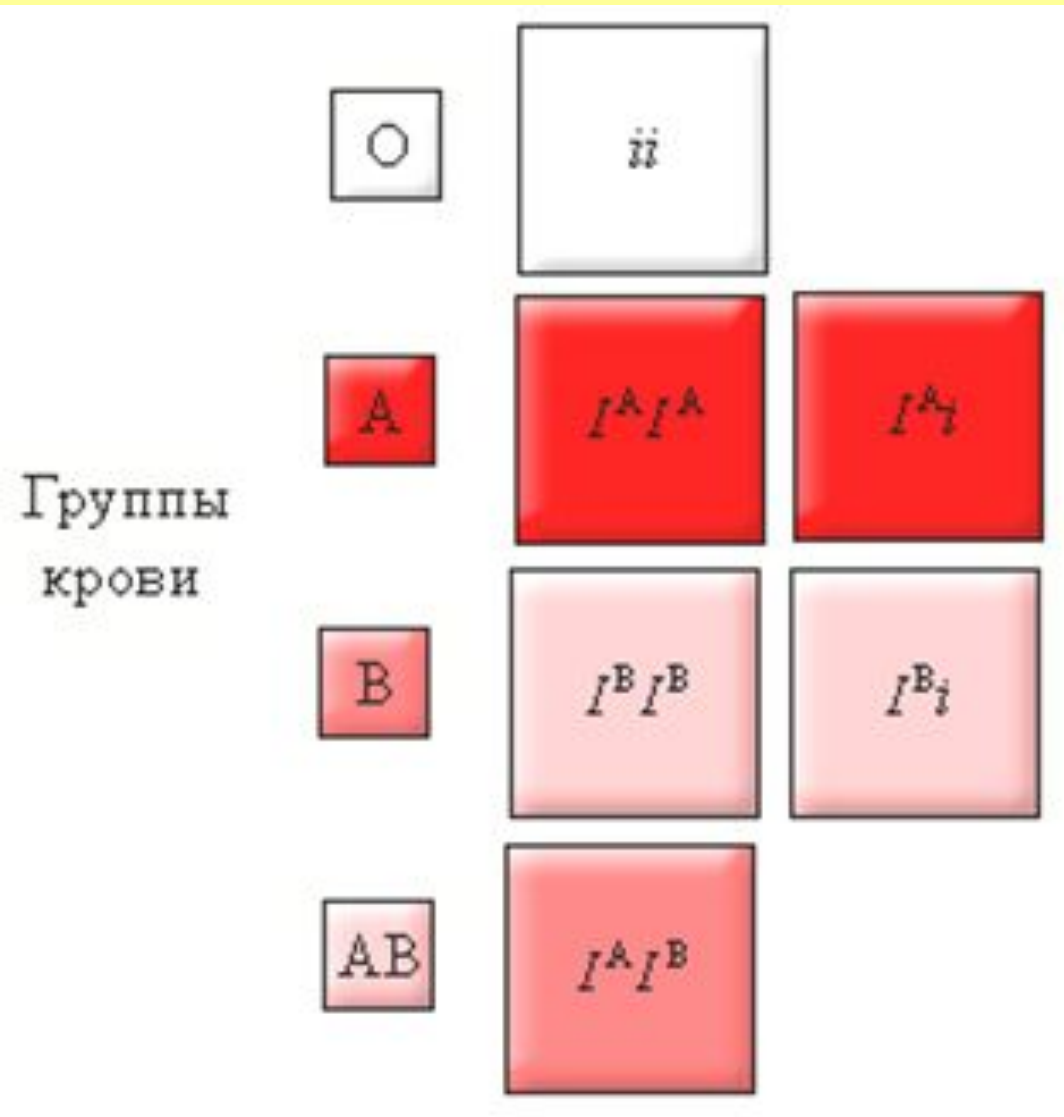
A	B	AB	O
---	---	----	---

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.

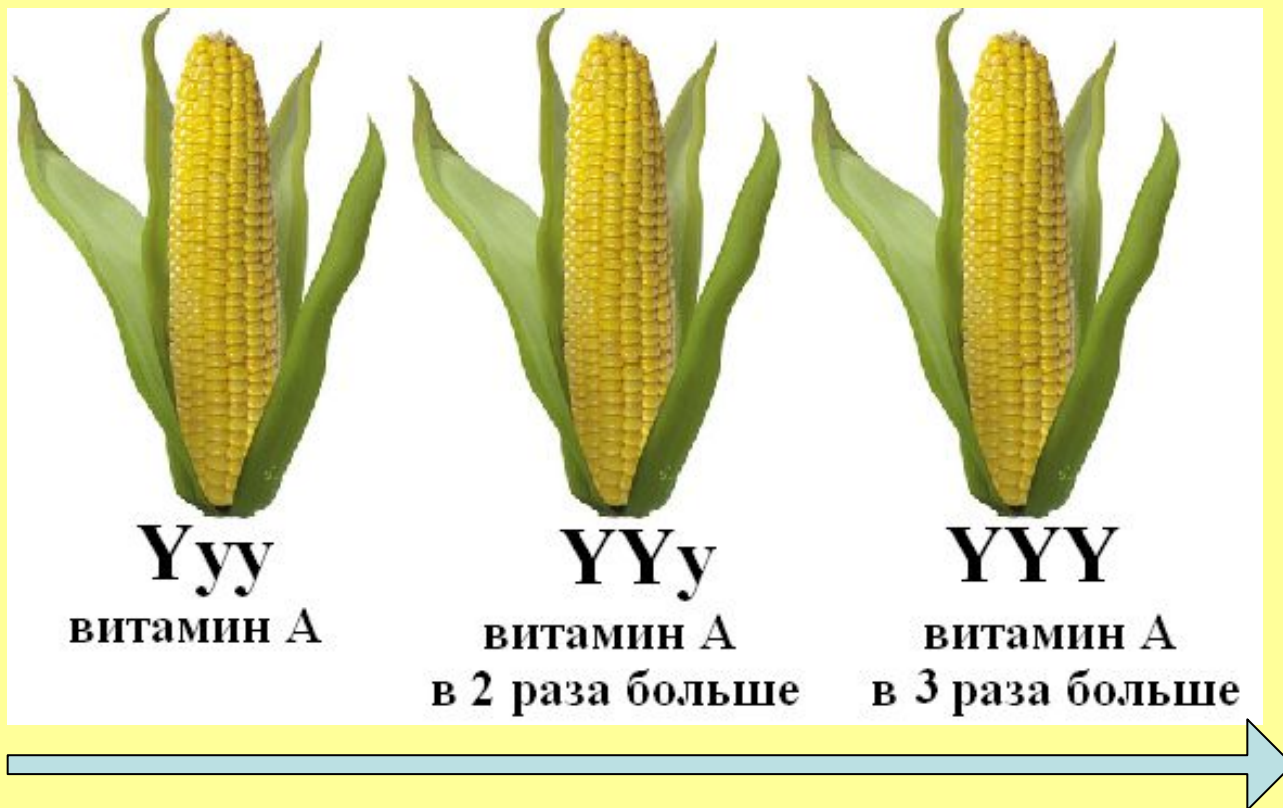
Пример:

- 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



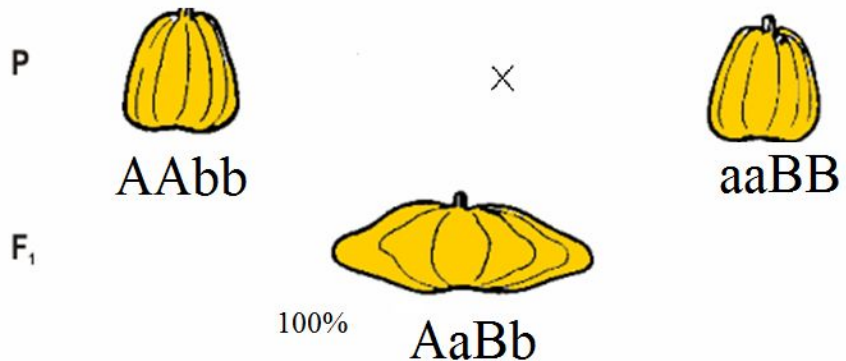
1/16 ab

— 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.**

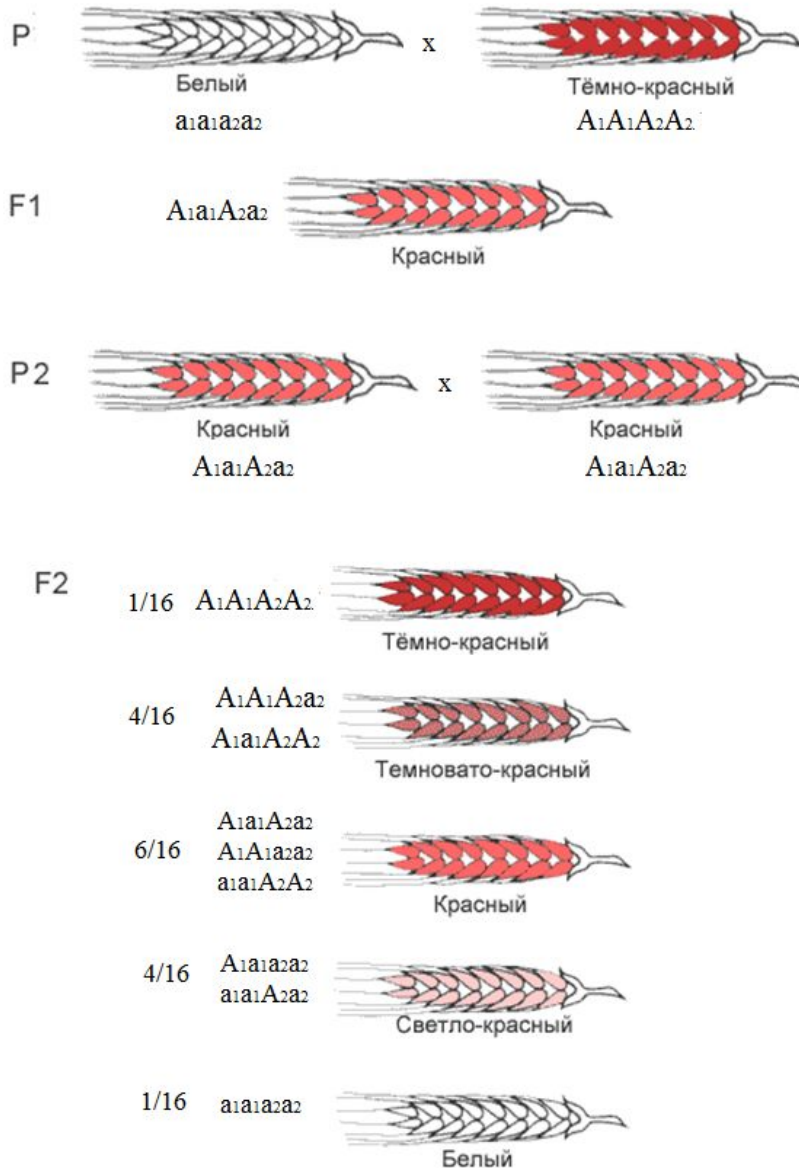
Полимерные гены обозначаются одинаковыми буквами с нижним индексом A_1, A_2, A_3

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