

**Сцепленное наследование.
Генетика пола.
Сцепленное с полом наследование.**

Доцент кафедры биологии
Кануникова Е.А.

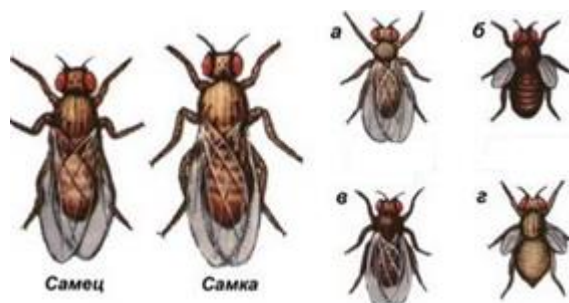
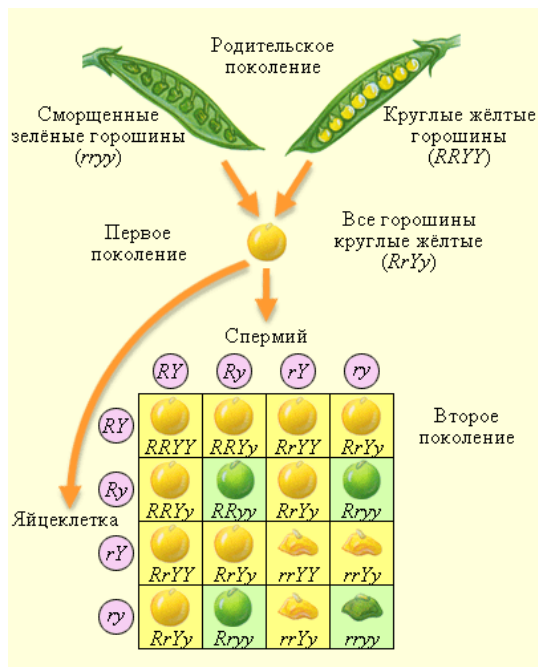


Г. Мендель

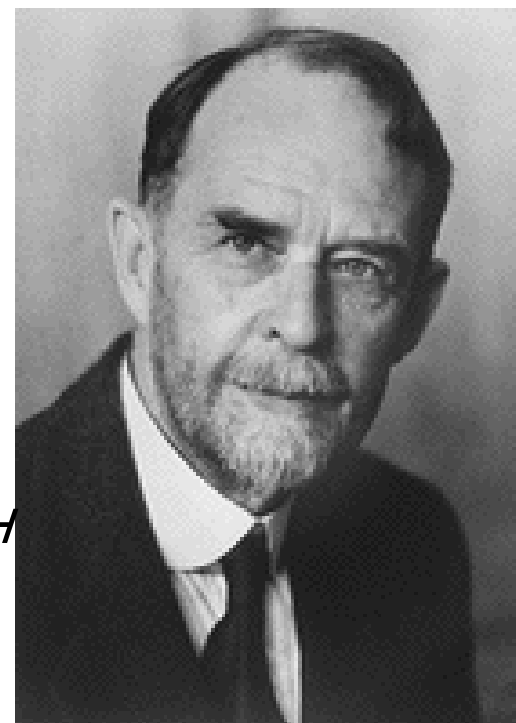
Основные закономерности наследственности. Законы Г.Менделя.

Сцепленное наследование.
Генетика пола.

Сцепленное с полом наследование.

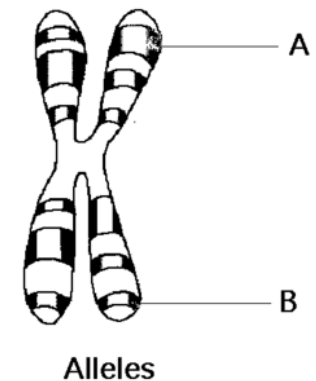
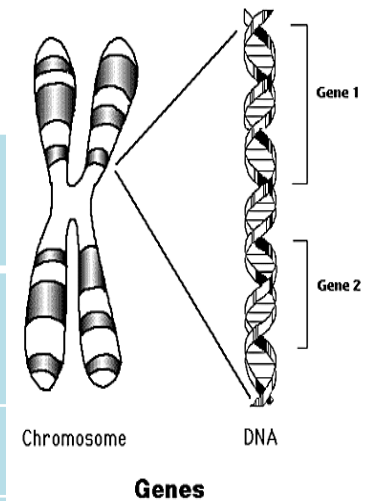


Т. Морган

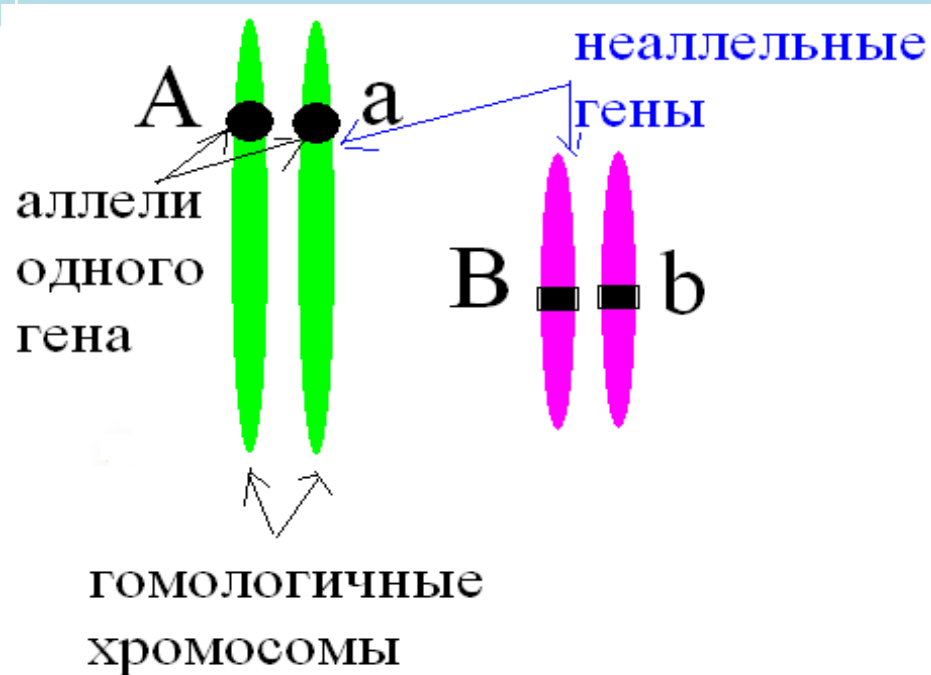


Основные понятия

Геном -	количество генов гаплоидной клетки, характерное для данного вида организмов.
Генотип -	система взаимодействующих аллелей, характерных для данного индивидуума.
Фенотип -	совокупность всех признаков организма.
Генофонд -	совокупность генов особей, составляющих популяцию.
Локус -	участок хромосомы, в котором расположен ген.
Гомологичные хромосомы -	парные, одинаковые по размеру, форме, набору генов.
Негомологичные хромосомы	Хромосомы из разных пар, отличаются по размерам, положению центromеры и набору генов.
Аллель -	одно из возможных структурных состояний гена. Доминантная и рецессивная.
Доминантный признак -	преобладающий признак, который проявляется как в гомозиготном так и гетерозиготном состоянии.
Рецессивный признак -	признак, который подавляется у гетерозигот и проявляется только в гомозиготном состоянии.

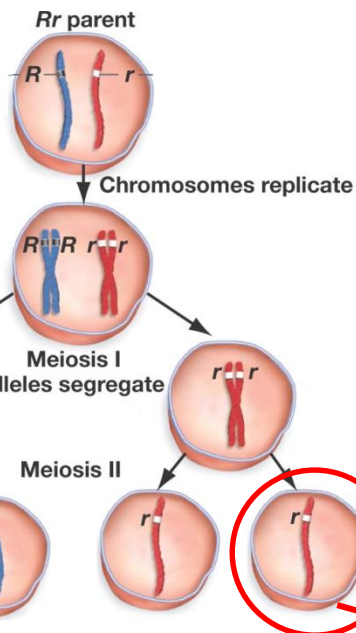


Ген -	единица генетической информации:
- аллельные гены -	гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом и определяющие различные проявления одного и того же признака;
- неаллельные -	гены, расположенные в разных локусах гомологичных хромосом или в негомологичных хромосомах; определяют развитие разных признаков;
- голандрические -	гены, локализованные в участках У-хромосомы, негомологичных Х-хромосоме, определяют развитие признаков, наследуемых только по мужской линии;



Альтернативные признаки –	взаимоисключающие, контрастные проявления одного признака (цвет глаз: карие- голубые).
Анализирующее скрещивание -	скрещивание особи с неизвестным генотипом с особью гомозиготной по рецессивному признаку для установления генотипа испытуемого.
Возвратное скрещивание -	скрещивание потомков с одним из родителей.
Чистые линии -	это организмы, не дающие расщепления при скрещивании с такими же по генотипу, т.е. они являются гомозиготными по данному признаку.
Гомозиготный организм -	это такой организм, в гомологичных хромосомах которого находятся одинаковые аллельные гены, контролирующие развитие одного признака. Такой организм дает один тип гамет и не дает расщепление в потомстве.
Гетерозиготный организм -	это такой организм, в гомологичных хромосомах которого находятся разные аллельные гены, контролирующие развитие одного признака. Такой организм дает два типа гамет и расщепление в потомстве.

мама

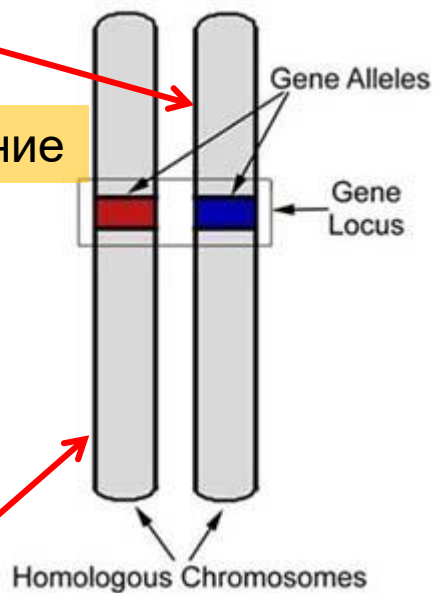
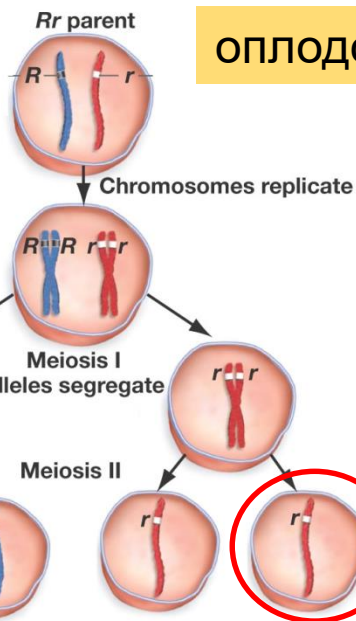


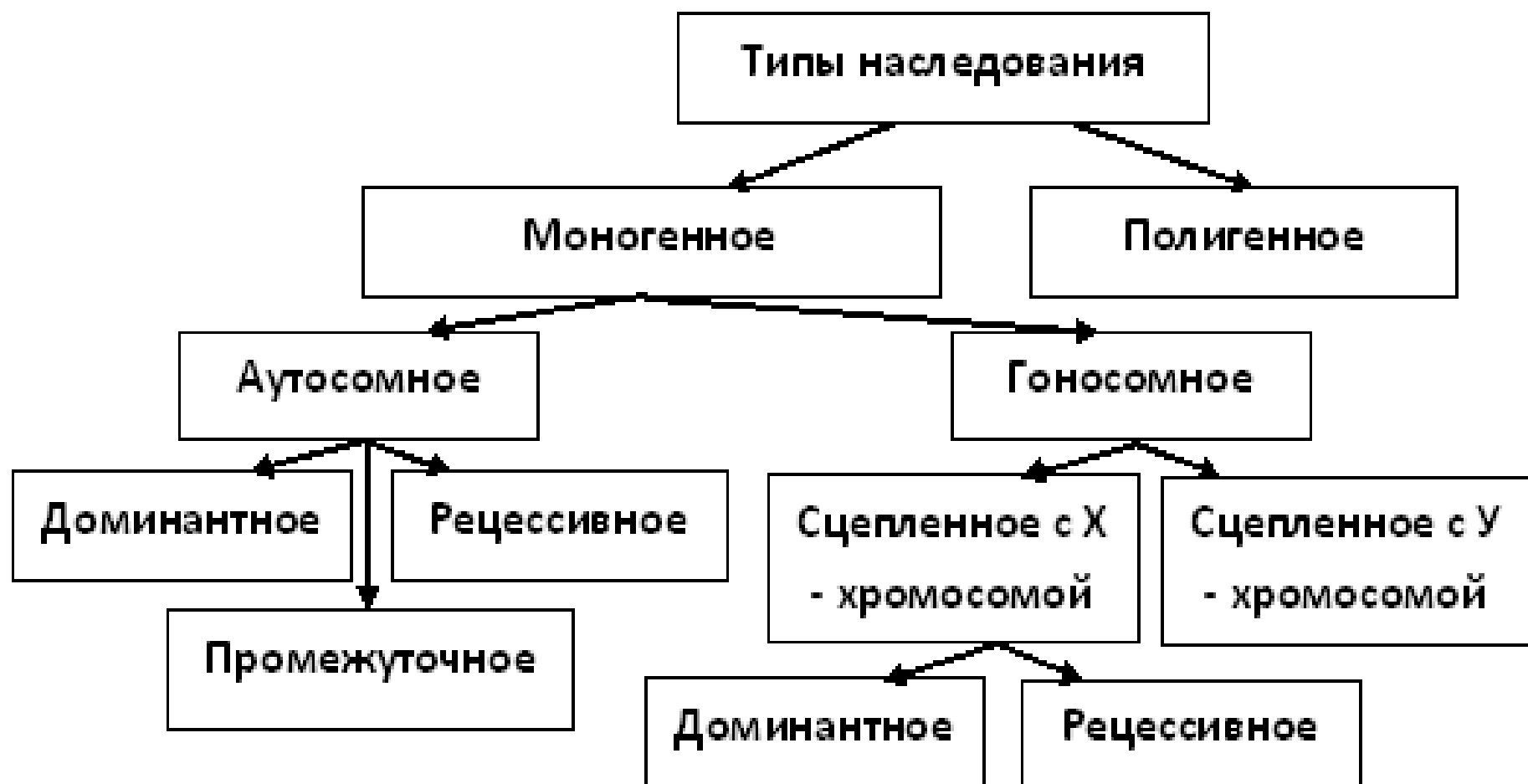
В диплоидном организме, у которого есть две копии каждой хромосомы, две аллели составляют генотип человека.

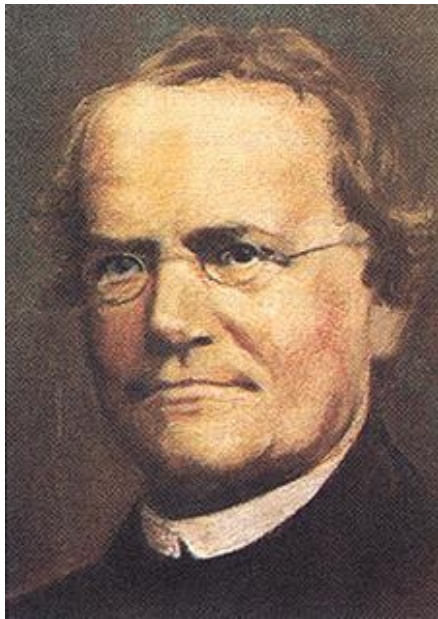
Человек наследует две аллели для каждого гена, один от каждого родителя.

папа

оплодотворение







Грегор Мендель (1822-1884)

- «Отец генетики»
- Австрийский монах
- Объект исследования - горох
- Работа Менделя не была признана до начала XX века



Первый закон Менделя — закон единообразия

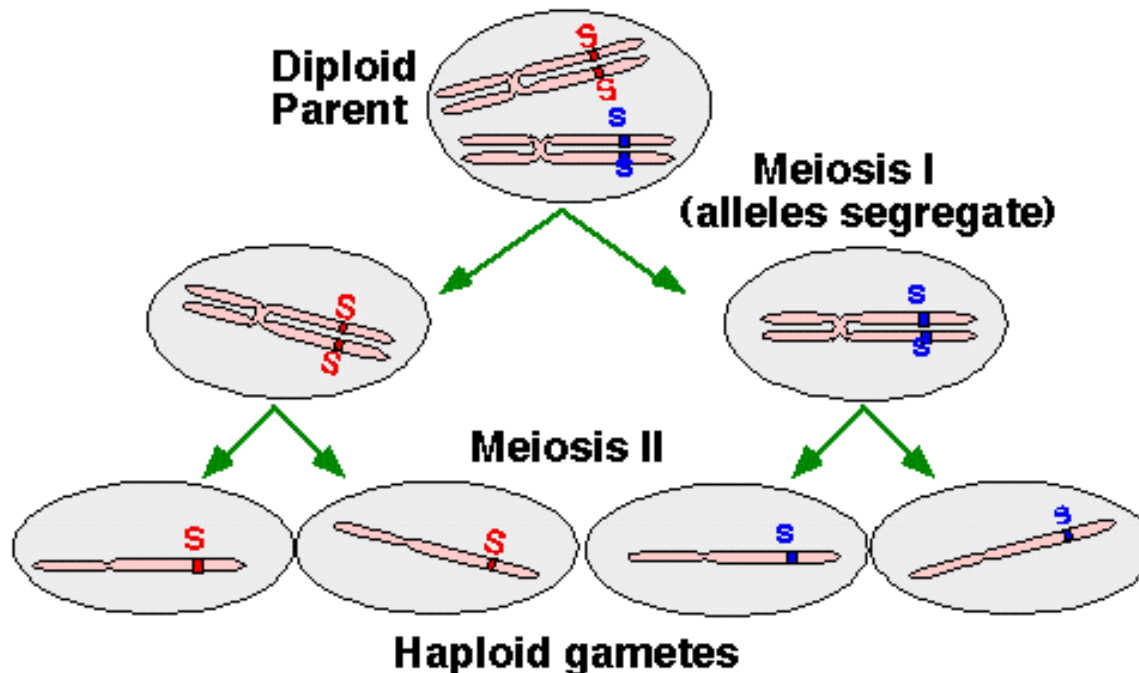
Второй закон Менделя — закон расщепления.

Третий закон Менделя — закон независимого
комбинирования признаков

Гипотеза чистоты гамет

Гипотеза была предложена в 1902г. У.Бэтсоном и имеет 2 положения:

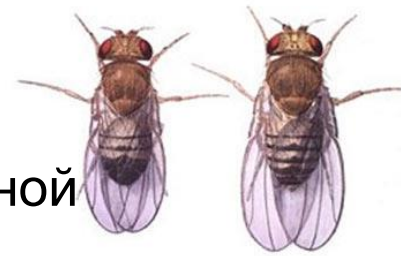
- у гибридного организма гены не гибридизируются (не смешиваются), а находятся в чистом аллельном состоянии.
- вследствие независимого расхождения гомологичных хромосом и хроматид во время мейоза из каждой пары аллелей в гамету попадает только один ген.



Форма взаимодействия	Определение
полное доминирование	один ген полностью подавляет проявление другого гена (признак наследуется по законам Менделя), при этом гомозиготы по доминантному признаку и гетерозиготы фенотипически неотличимы. Например, ген желтого цвета семян гороха полностью подавляет ген зеленой окраски, ген карих глаз у человека подавляет ген голубой их окраски.
неполное доминирование	доминантный ген не полностью подавляет проявление действия рецессивного гена. У гибридов первого поколения наблюдается промежуточное наследование, а во втором поколении — расщепление по фенотипу и генотипу одинаковое. Например, если скрестить растения душистого горошка с красными и белыми цветами первое поколение будет иметь розовые цветки.
сверхдоминирование	доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляет себя сильнее, чем в гомозиготном. У мухи дрозофилы имеется рецессивный летальный ген (a) — гомозиготы (aa) погибают. Мухи, гомозиготные по гену A (AA) имеют нормальную жизнеспособность, а гетерозиготы (Aa) — живут дольше и более плодовиты, чем доминантные гомозиготы. Объяснить это можно взаимодействием продуктов генной активности.
кодоминирование	гены одной аллельной пары равнозначны, ни один из них не подавляет действия другого; если они оба находятся в генотипе, оба проявляют свое действие. Типичным примером кодоминирования является наследование групп крови человека по ABO- (группа AB) и MN- (группа MN) системам. Одновременное присутствие в генотипе генов J^A и J^B обуславливает наличие в эритроцитах антигенов A и B (IV группа крови). Гены J^A и J^B не подавляют друг друга — они являются равноценными.
межаллельная комплементация	редкое взаимодействие генов, при котором возможно формирование нормального признака у организма гетерозиготного по двум мутантным генам.
аллельное исключение	форма взаимодействия, заключающаяся в инактивации одного из аллелей, расположенных в X-хромосоме, что связано с переходом одной из X-хромосом в спирализованное состояние (тельце Барра). Происходит у гомогаметного пола на ранних этапах онтогенеза. Процесс случайный в разных типах клеток инактивируются разные их X-хромосомы, что в случае гетерозиготности может привести к мозаичному проявлению признака



Томас Хант Морган



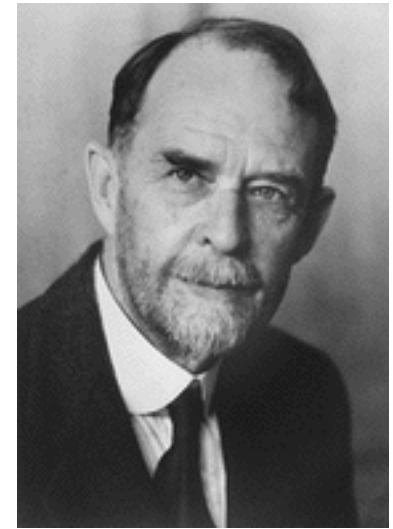
- Морган заложил основы хромосомной теории наследственности (1911г.)
- Объект исследования - *Drosophila melanogaster*

Основные положения хромосомной теории наследственности

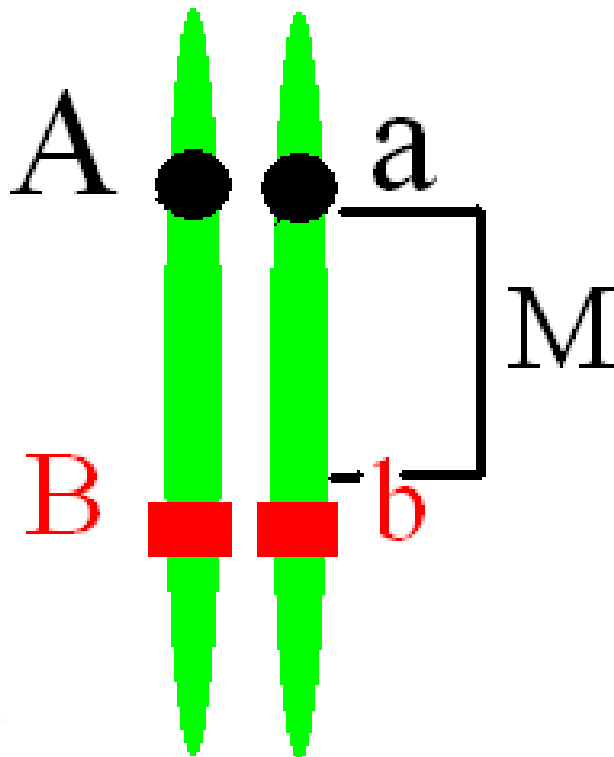
1. Единицей наследственной информации является **ген**, локализованный в хромосоме.
2. Гены расположены в хромосомах **в линейном порядке** в определенных **локусах**. Аллельные гены занимают одинаковые локусы гомологичных хромосом.
3. Гены, расположенные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и наследуются преимущественно вместе; число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом.
4. Между гомологичными хромосомами возможен обмен участками — кроссинговер, который нарушает сцепление генов.
5. Процент кроссинговера пропорционален расстоянию между генами.
1 морганида — единица расстояния, равная 1% кроссинговера.

Сцепленное наследование

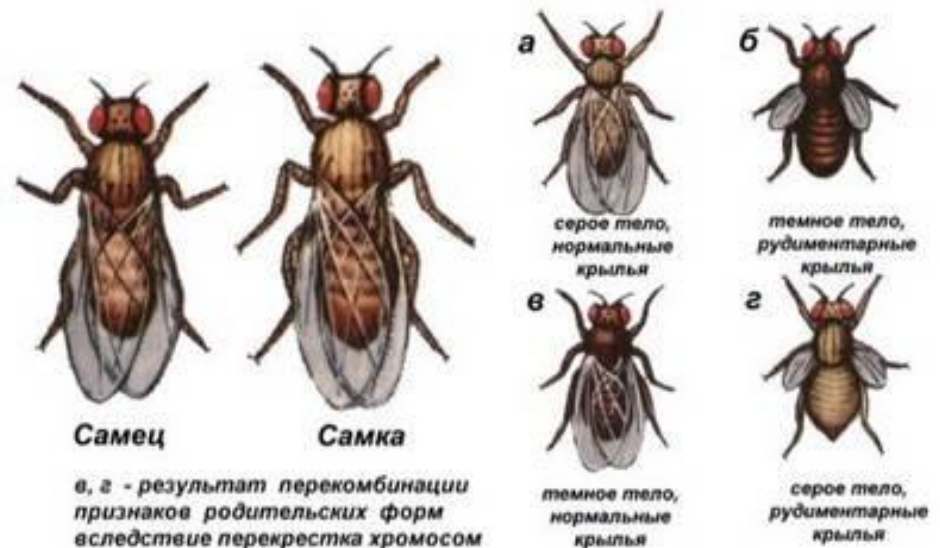
- полное сцепление
- неполное сцепление

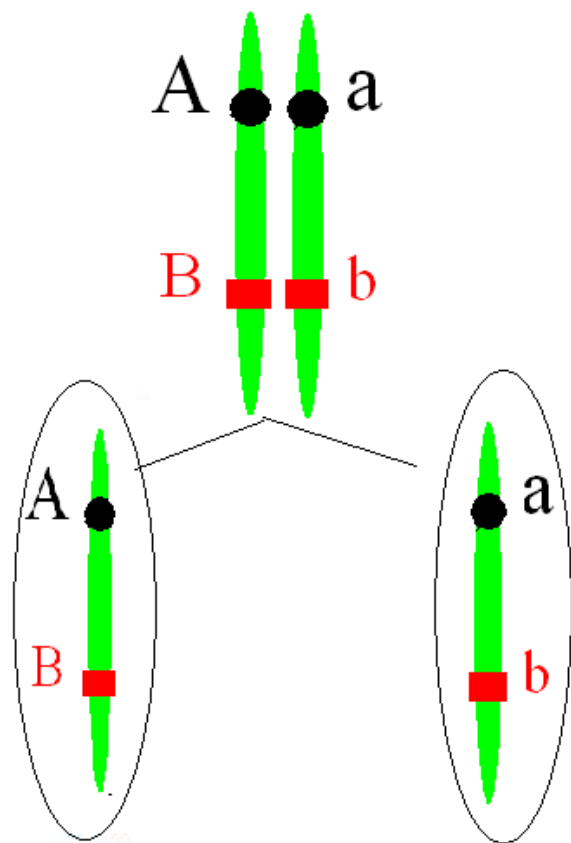


Т.Морган

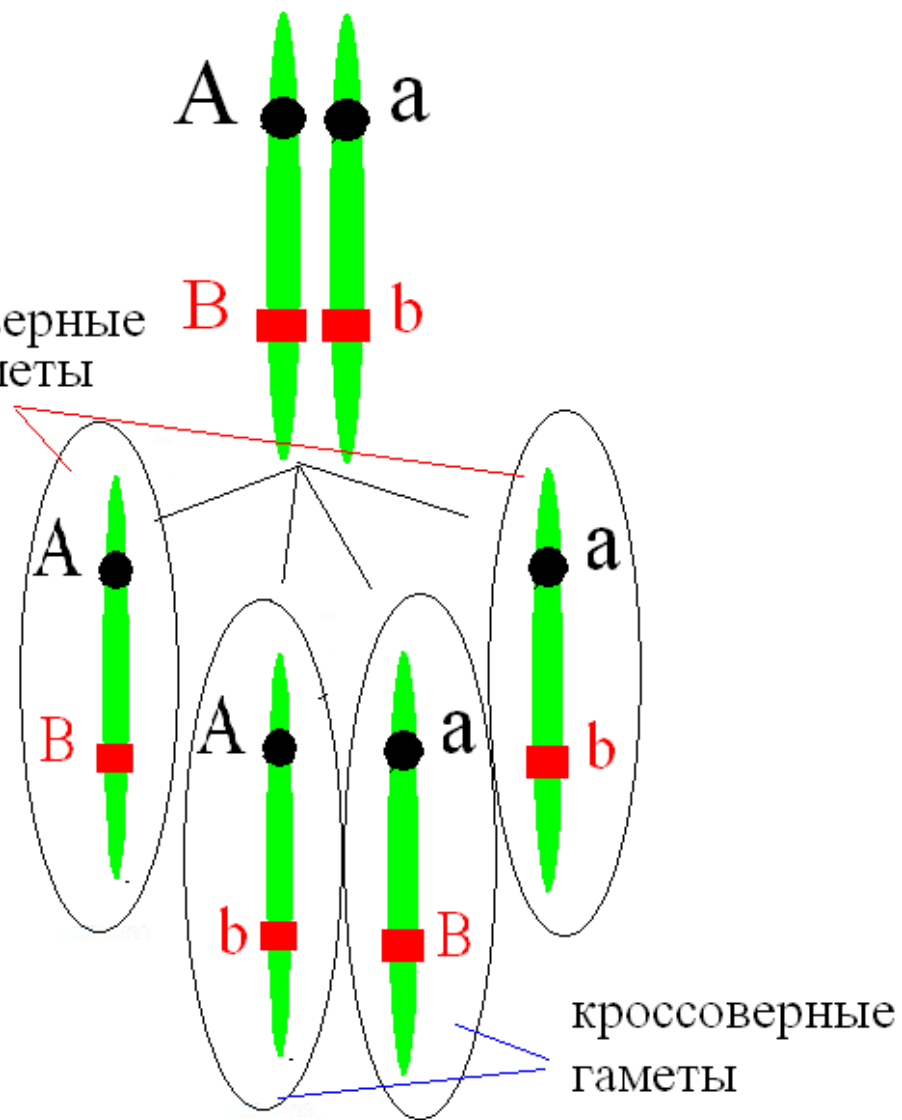


Разные наследственные формы мухи дрозофилы





некрассоверные
гаметы



Морганида Кроссингавер

1 М → 1% → 1% → 1%

кроссинго кроссоверных рекомбинантных
вера гамет особей

Признаки, изучаемые Т.Морганом

Признак	Ген	Генотип
Серое тело	b⁺	b⁺b⁺; b⁺b
Черное тело	b	bb
Нормальные крылья	vg⁺	vg⁺vg⁺; vg⁺vg
Короткие крылья	vg	vg vg

P Generation
(homozygous)

Wild type
(gray with
normal wings)

b⁺ b⁺ vg⁺ vg⁺



x



Double mutant
(black with
vestigial wings)

b b vg vg

F₁ dihybrid
(wild type)
(gray with
normal wings)

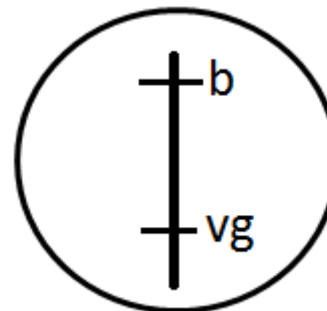
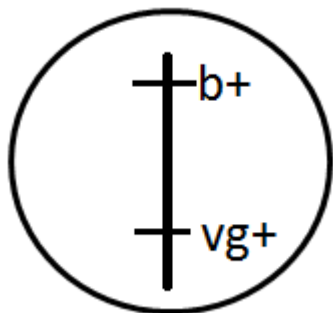
b⁺ b vg⁺ vg



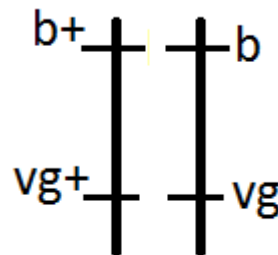
Первое скрещивание

P: ♀ $b^+b^+ \text{ vg}^+\text{vg}^+$ X ♂ $bb \text{ vg vg}$
серое тело, нормальные крылья черное тело, короткие крылья

G:



F1:



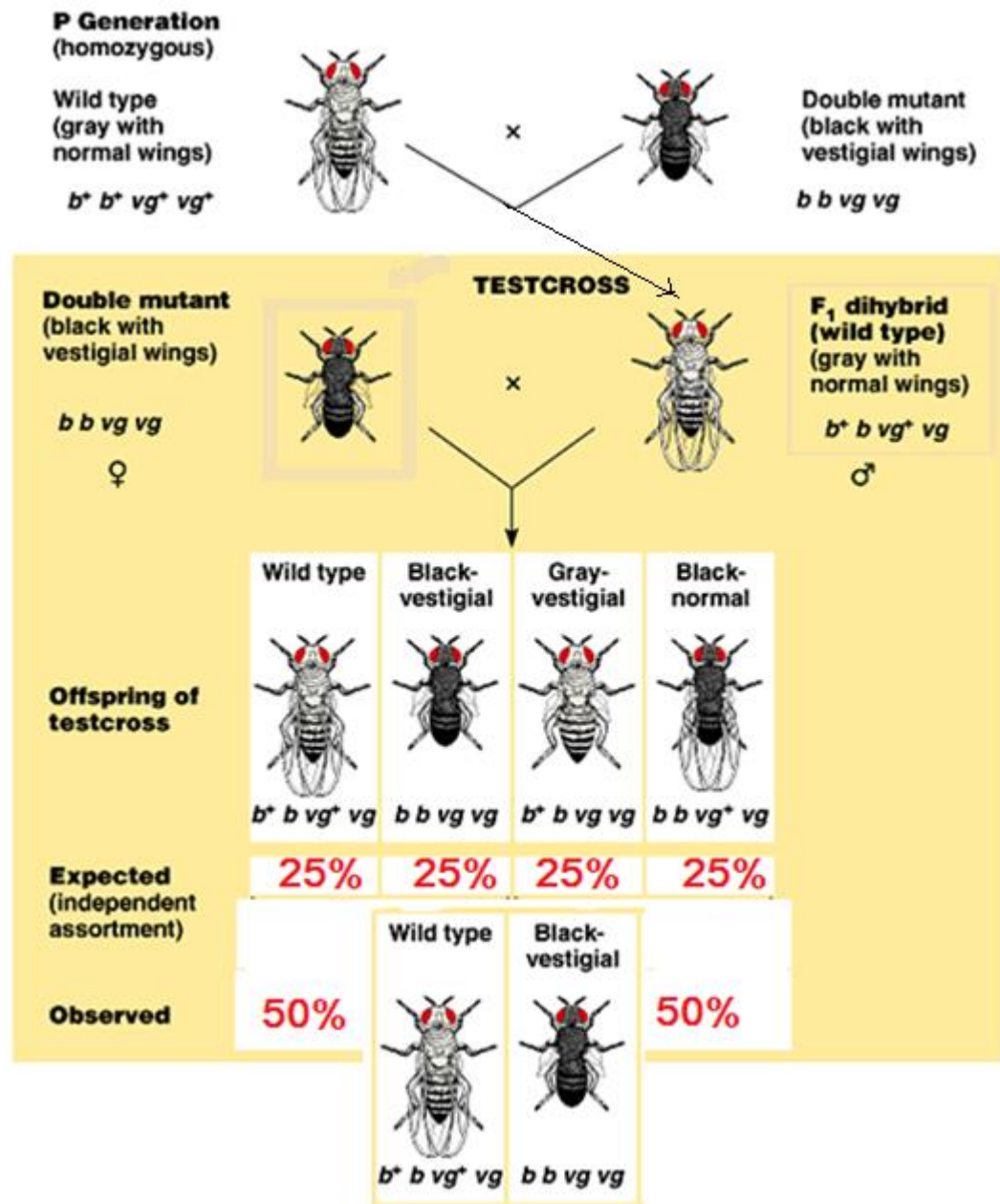
серое тело, нормальные крылья

100%

Второе скрещивание

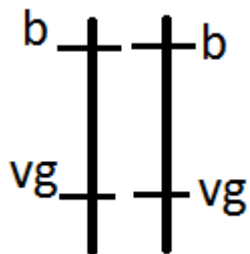
А) Он взял **рецессивную гомозиготную самку** и скрестил ее с **дигетерозиготным самцом** из F_1 .

!!! у самцов сцепление генов полное, следовательно, кроссинговера нет.



P:

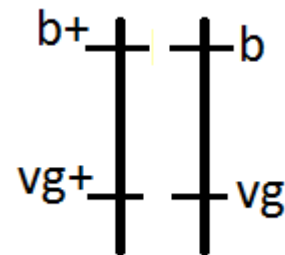
♀



черное тело,
короткие крылья

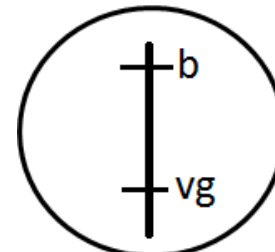
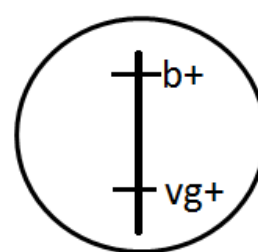
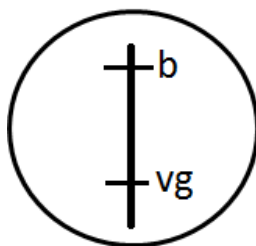
X

♂

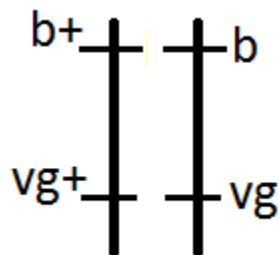


серое тело,
нормальные крылья

G:

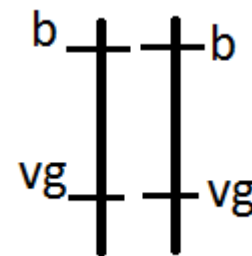


F1:



серое тело,
нормальные крылья

50%



черное тело,
короткие крылья

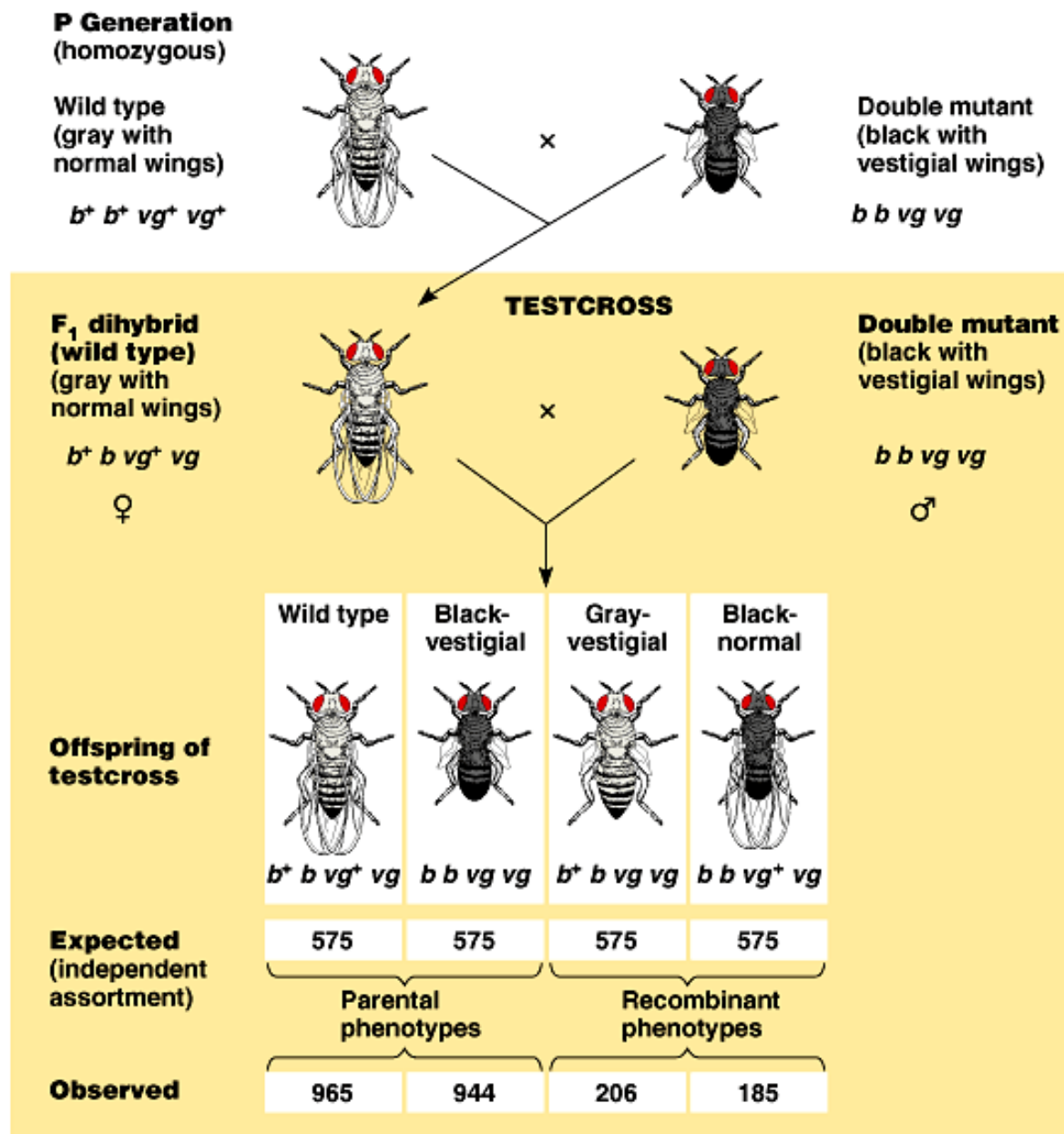
50%

Расщепление по генотипу и фенотипу: 1:1

Второе скрещивание

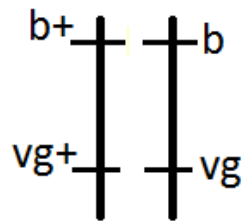
Б) Он взял **рецессивного гомозиготную свмца** и скрестил его с **дигетерозиготной самкой** из F_1 .

!!! у самок сцепление генов неполное, следовательно, происходит кроссинговер.



P:

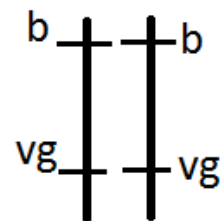
♀



черное тело,
короткие крылья

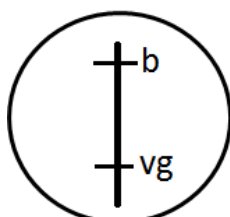
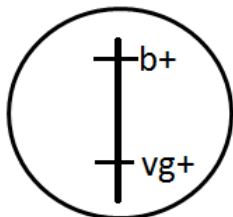
X

♂

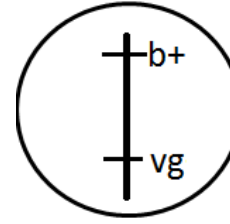
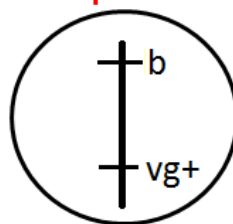


серое тело,
нормальные крылья

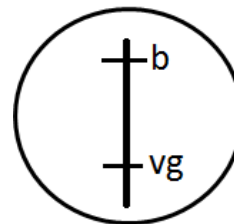
G:



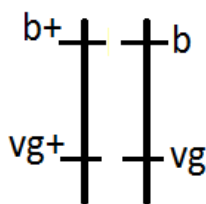
Некроссоверные гаметы



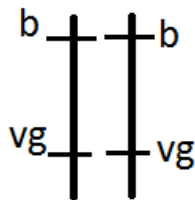
Кроссоверные гаметы



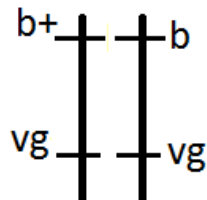
F1:



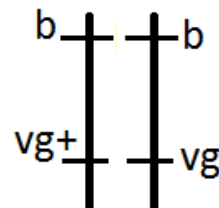
серое тело,
нормальные крылья



черное тело,
короткие крылья

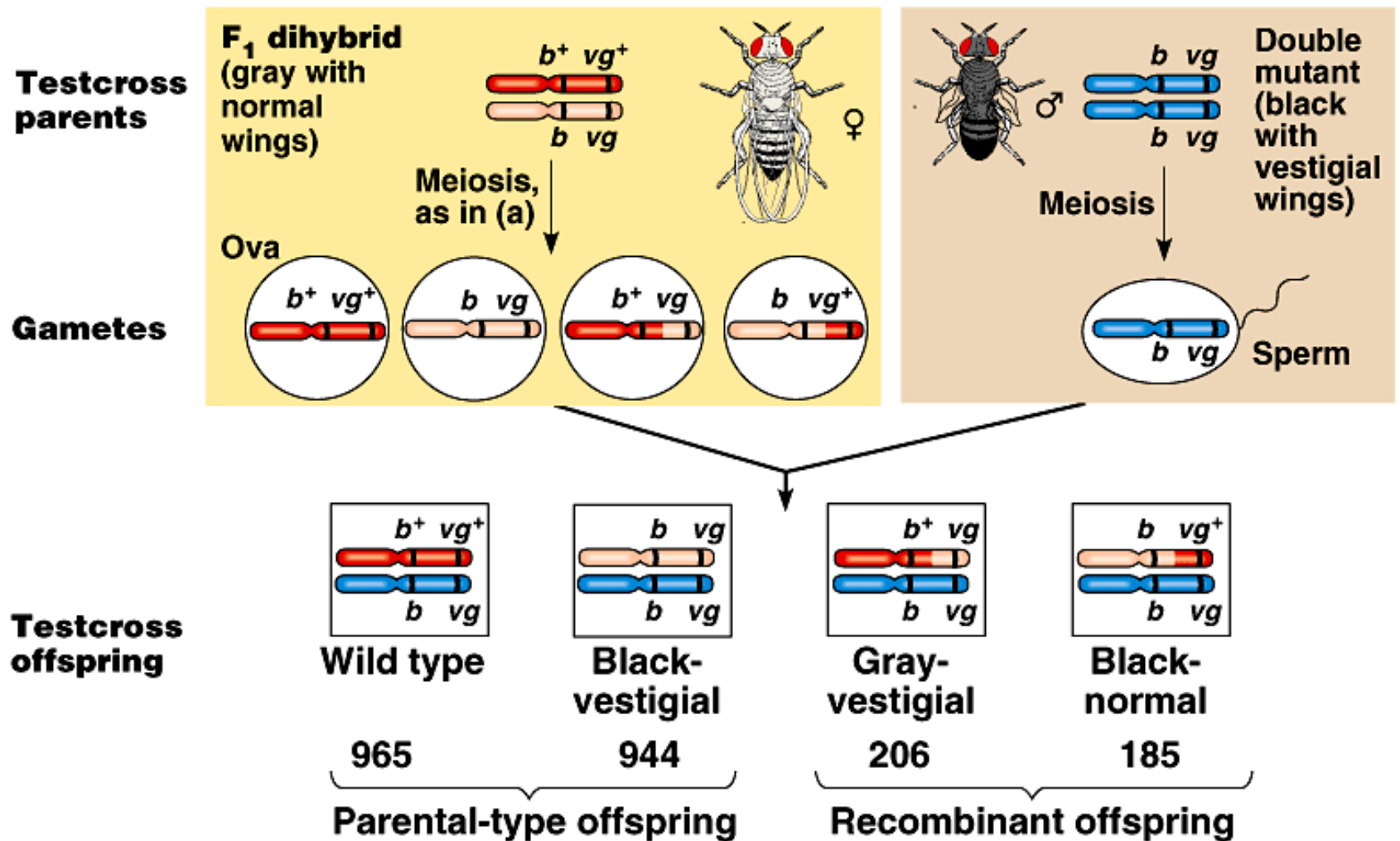


серое тело,
короткие крылья



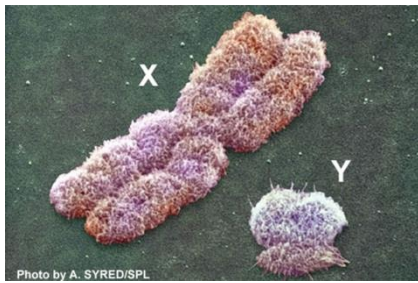
черное тело,
нормальные крылья

Расщепление по генотипу и фенотипу: в соответствии с кроссинговером



$$\text{Recombination frequency} = \frac{391 \text{ recombinants}}{2,300 \text{ total offspring}} \times 100 = 17\%$$

(b) Production of recombinant offspring



Генетика пола

Пол - это совокупность признаков и свойств организма, определяющих его участие в воспроизведении потомства.

Виды пола

Виды пола	Характеристика
Генетический	Определяется по половым хромосомам
Гонадный	По степени развития половых желез.
Гормональный	по соотношению между мужскими и женскими половыми гормонами
Соматический	По развитию первичных половых признаков
Психический	По аутоидентификации человека
Гражданский	По паспорту

- ***1. Генетический пол***
определяется сочетанием половых хромосом в момент оплодотворения:
- ХУ – индуцируют развитие семенников.
- ХХ – индуцируют развитие яичников.
- При нарушении числа половых хромосом возникает патология формирования гонад.

Гонадный пол:

- Определяет возможность продукции яичниками – **яйцеклеток**, а семенниками – **сперматозоидов**.
- **Гонады** – основной источник **половых гормонов**.

Гормональный пол

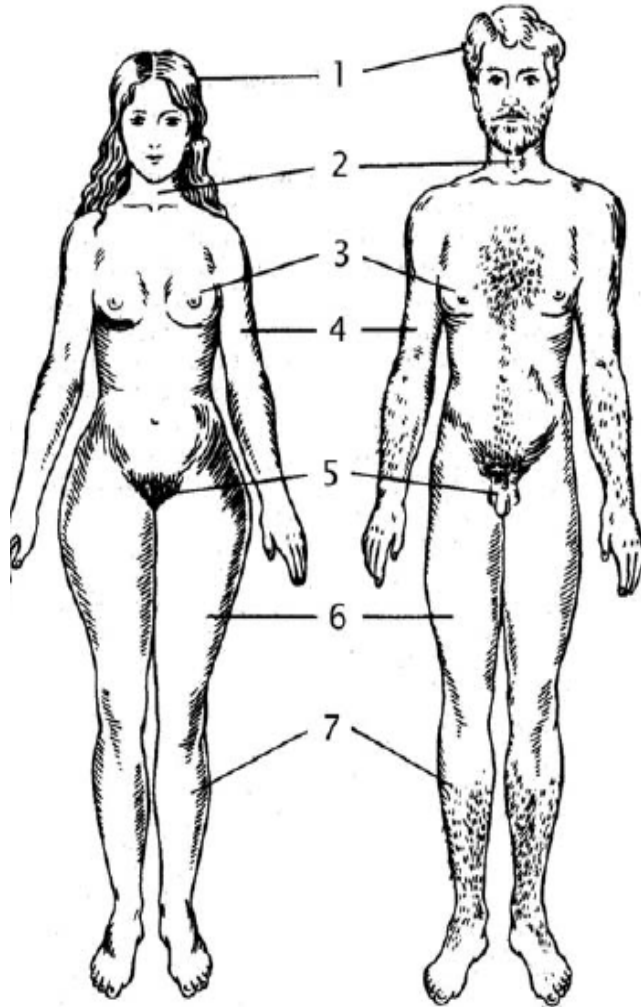
- Определяется уровнем половых гормонов:
- у **женщин** преобладают ***эстрогены***;
- у **мужчин** преобладают ***андрогены***.
- **Уровень гормонов определяет развитие половых органов и вторичных половых признаков в определённом направлении.**

Соматический пол

① Признаки пола делят на 2 группы:

♦ **Первичные половые признаки** принимают непосредственное участие в процессах воспроизведения (гаметогенез, осеменение, оплодотворение). Это наружные и внутренние половые органы, они, в основном, сформированы к рождению.

♦ **Вторичные половые признаки** не принимают непосредственного участия в репродукции, но способствуют привлечению особей обоих полов и образованию супружеских пар. Развиваются под воздействием половых гормонов (у человека в 11-15 лет). Это особенности скелета, подкожной жировой клетчатки, волосяного покрова, тембра голоса, поведения.



Гражданский пол –

это пол который гражданину ставят в паспорт

Психический пол –

это направленность полового влечения и половая аутоидентификация.

- **Гражданский и психический пол это социальные характеристики пола.**
- **Генетический, гонадный, гормональный, соматический - это биологические характеристики пола.**

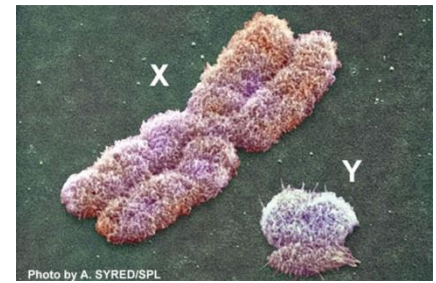
Теории развития пола:

- ***Хромосомная теория***
- ***Балансовая теория***

Балансовая теория

- $3X:3A(1,0)$ – триплоидная самка
- $2X:2A (1,0)$ – диплоидная самка
- $(2X+Y):2A (1,0)$ – норм. самец
- $XU:2A (0,5)$ - норм. самец
- $2X:3A$ и $(2x + Y):3A(0,67)$ - интерсекс
- $X:3A (0,33)$ - сверхсамка, бесплодны
- $3X:2A (1,5)$ - сверхсамки, бесплодны

Хромосомная теория определения пола

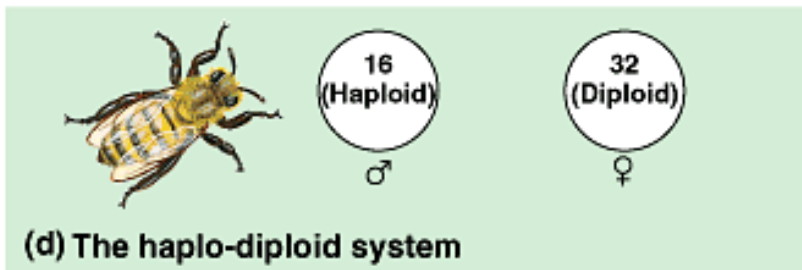
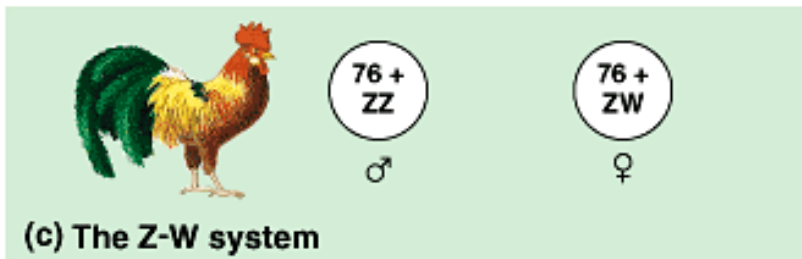
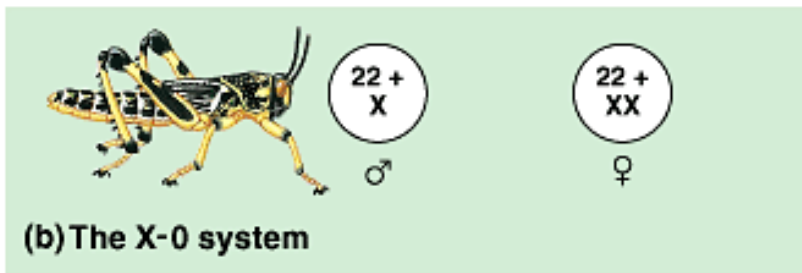
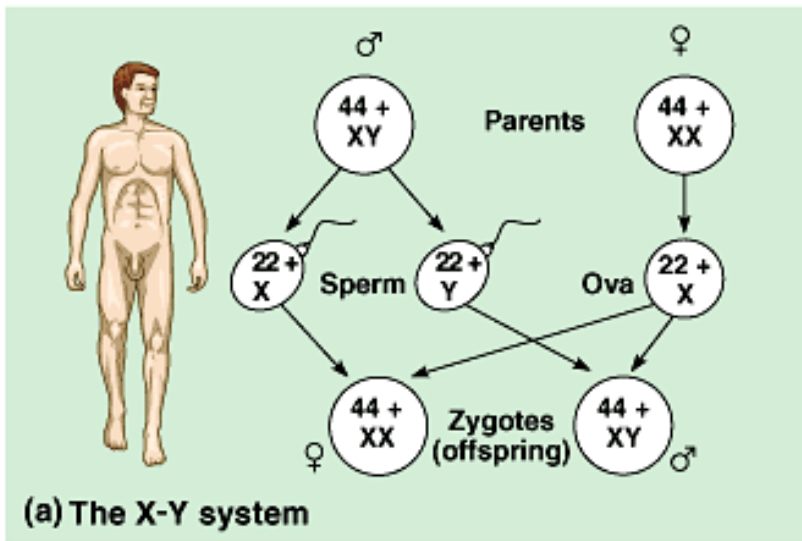


Согласно этой теории, пол определен в момент оплодотворения и определяется комбинацией половых хромосом.

Система определения пола - биологическая система, которая определяет развитие первичных половых признаков у организма.

У большинства организмов есть два пола: мужской и женский. Иногда есть гермафродиты вместо одного или обоих полов.

Есть также некоторые разновидности, которые являются только одним полом из-за партеногенеза (воспроизведение без оплодотворения).



- **XX/XO**

- XX – female
- XO – male
- кузнечики

- **XX/XY**

- XX – female
- XY – male

– млекопитающие

- **ZW**

- ZZ – male
- ZW – female

– Птицы, змеи, бабочки, некоторые амфибии и рыбы

- **Гаплоидно-диплоидная система-**

- гаплоидны – самцы
- диплоидны – самки

– Пчелы, осы и муравьи

Соотношение полов.

Первичное соотношение полов – в момент оплодотворения: на 100 женских зигот образуется 140-160 мужских.

Вторичное соотношение полов – (в момент рождения): на 100 девочек приходится 103-105 мальчиков.

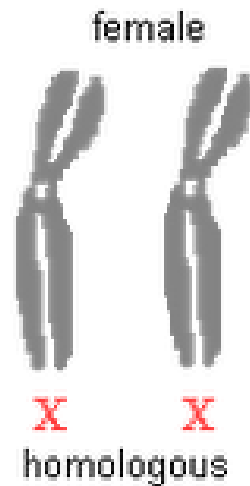
Третичное соотношение полов: к 20-ти годам на 100 девушек приходится 100 юношей, к 50-ти годам на 100 женщин - 85 мужчин, к 85 годам - на 100 женщин - 50 мужчин.

Большую жизнестойкость женского организма определяют биологические, эндокринные, поведенческие, социальные и другие факторы.

Гетерогаметный пол

Пол, который производит два вида гамет и определяет пол потомков

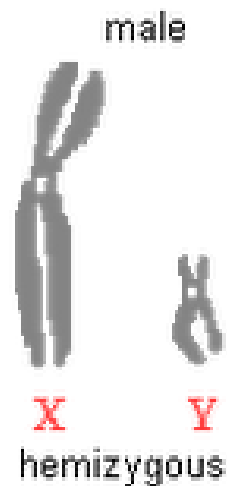
Мужчина
(сперматозоид – X или Y)



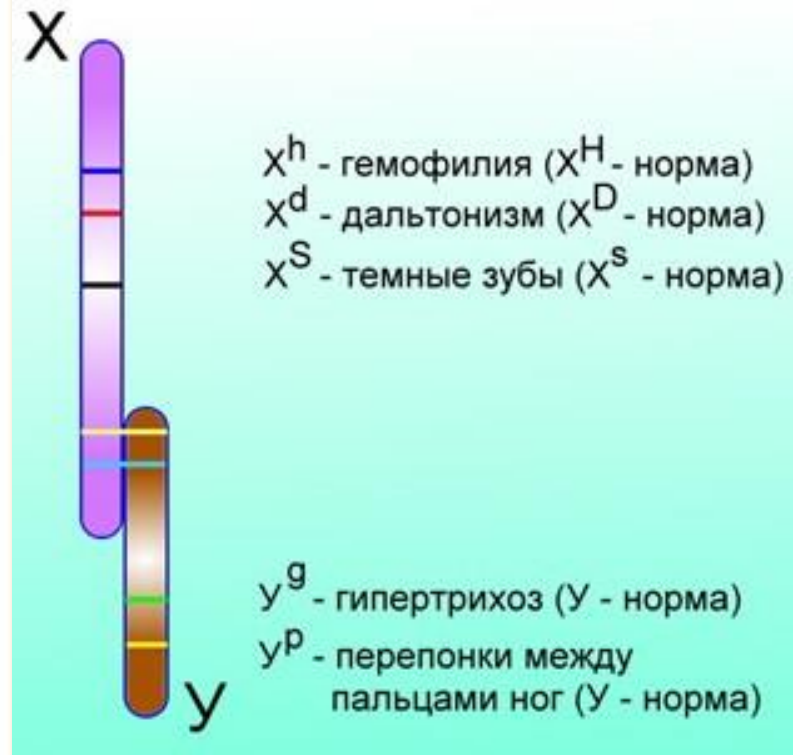
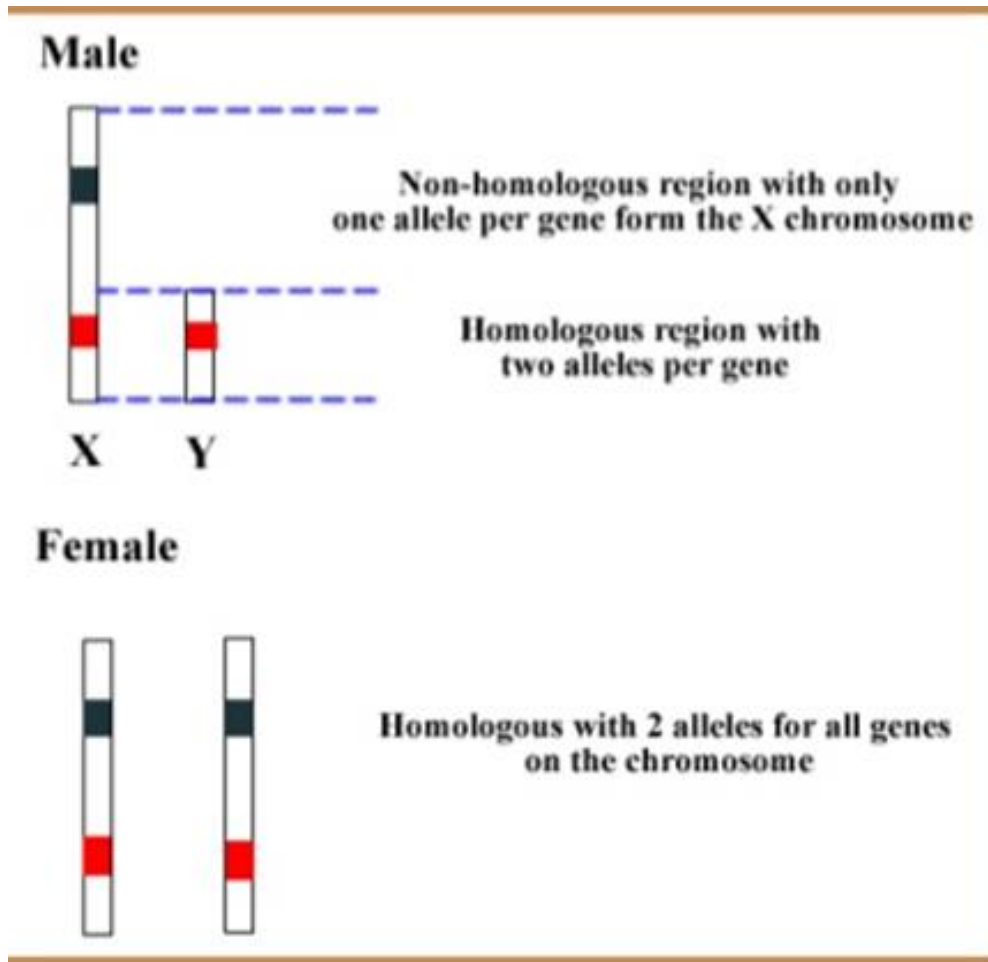
Гомогаметный пол

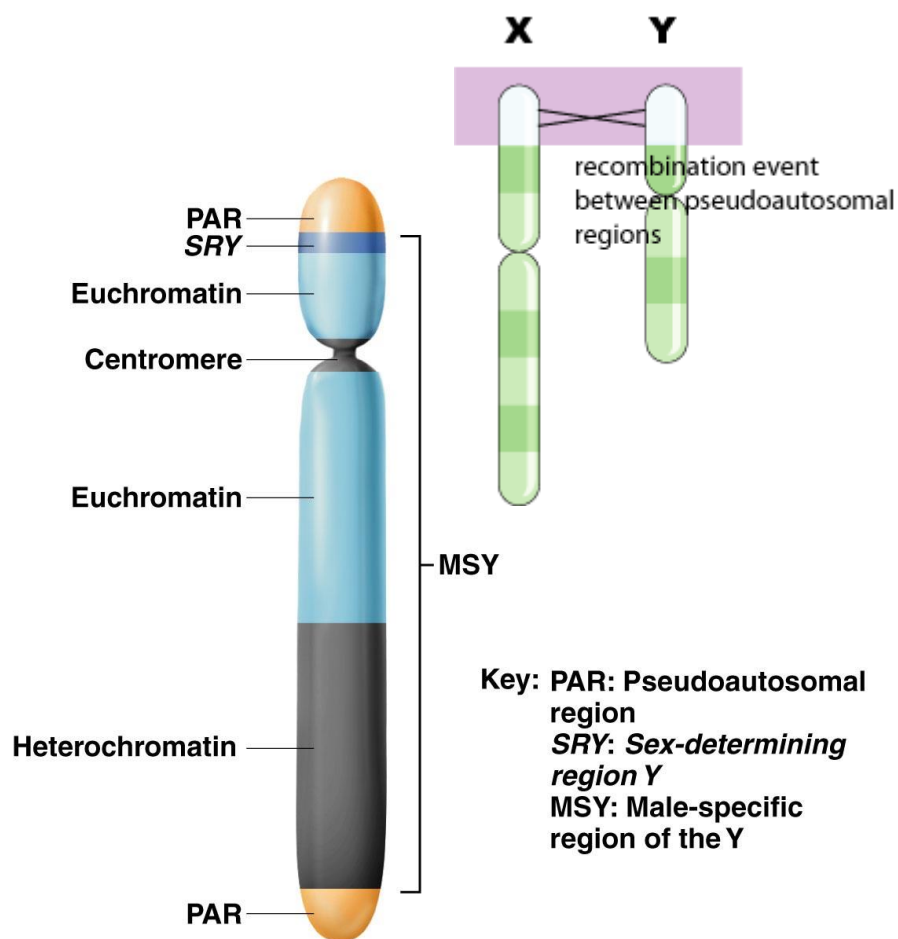
Пол, который производит один вид гаметы

Женщина
(яйцеклетка – только X)



Гомологичность и негомологичность X и Y хромосом





X хромосом содержат генетическую информацию, важную для обоих полов

Y хромосома содержит:

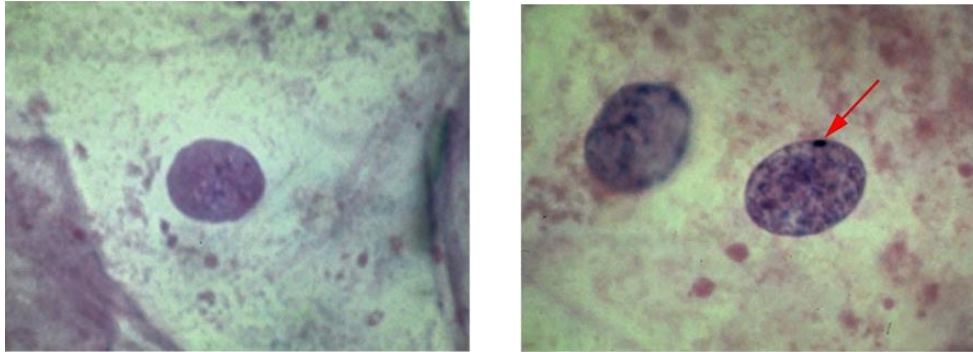
- определяющая пол область Y (SRY). Белок, закодированный геном в SRY, который вызывает формирование яичек, называют «Определяющим фактором яичка» (TDF).

Единственная Y хромосома, даже в присутствии нескольких X, производит мужской фенотип.

Отсутствие Y приводит к женскому фенотипу.

Мужчины имеющие одну X, а другую Y хромосомы называются **гемизоготы**, потому что только для генов существует только одна аллель.

Тельце Барра



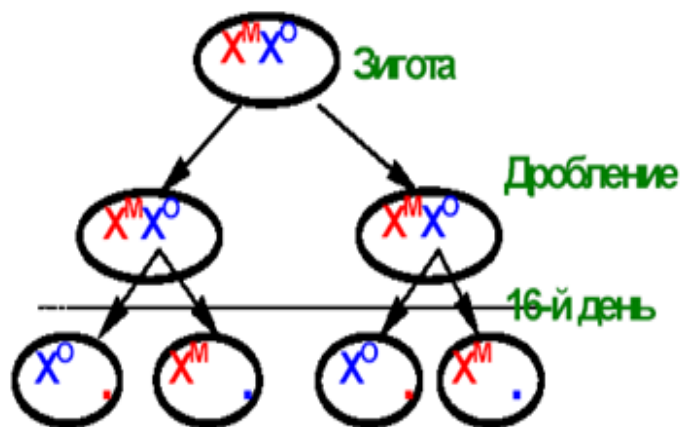
Барр и Бертрам (1949) обнаружили интенсивно окрашенную глыбку хроматина в ядрах нервных клеток самок, которой не было в таких же клетках самцов. Они назвали его половым хроматином (тельцем Барра). Позже было установлено, что тельце Барра – это одна из двух X-хромосом, находящаяся в неактивном (инактивированном) состоянии и что количество теллец Барра всегда на одно меньше, чем число X-хромосом в кариотипе.

Если самка гетерозиготна для какого-либо гена, расположенного в X хромосомах, то она будет иметь мозаицизм по данному признаку, т.к. в разных клетках инактивируются разные хромосомы.

Гипотеза Лайони

Эти данные позволили в 1962 г М. Лайон сформулировать гипотезу о женском мозаицизме по половым хромосомам, объясняющую большую жизнеспособность женского организма.

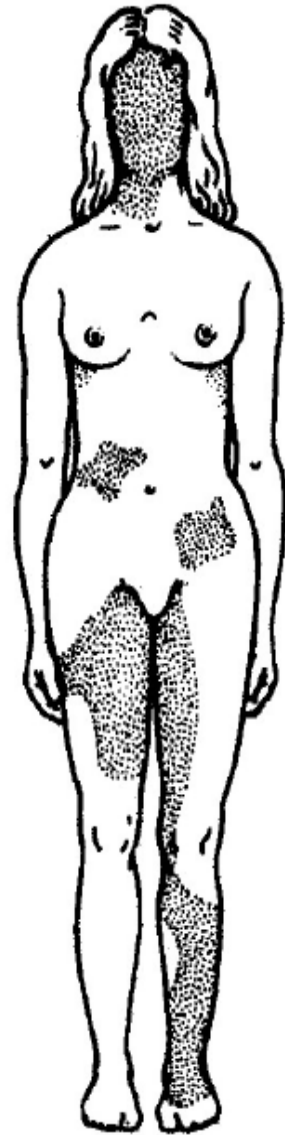
В начале эмбриогенеза у женских зародышей функционируют обе Х-хромосомы. На 16-й день эмбриогенеза в каждой клетке женского организма идет **инактивация одной Х-хромосомы с образованием глыбки полового хроматина** (примерно в $\frac{1}{2}$ клеток активной остается материнская Х-хромосома, а в других - отцовская).



В результате инактивации возникает явление **мозаицизма женского организма по половым хромосомам**: в 50% клеток остается активной Х-хромосома матери, а в остальных 50% клеток - Х-хромосома отца. У мужчин инактивации Х-хромосомы нет, но есть частичная инактивация Y-хромосомы.

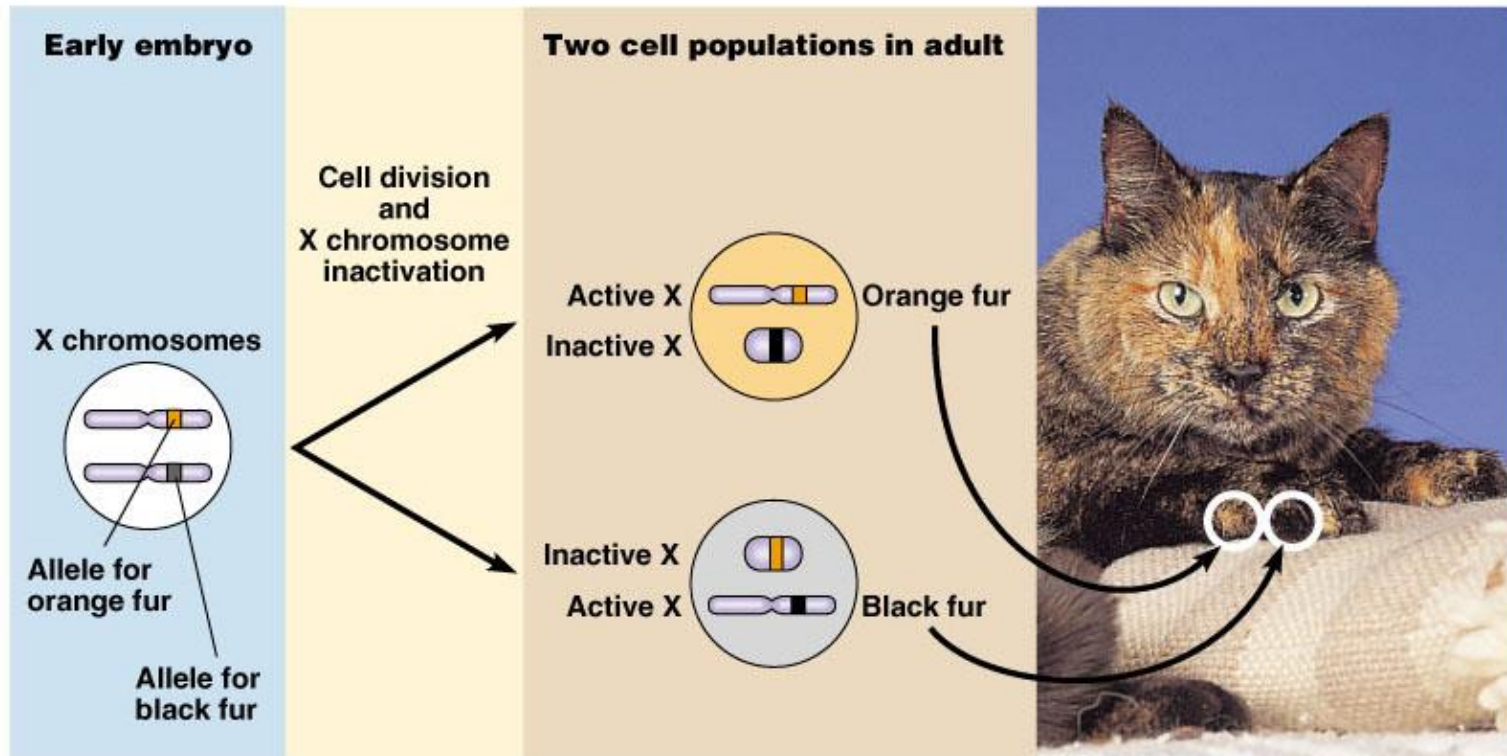


Это механизм компенсации дозы генов Х хромосомы у женщин и мужчин.

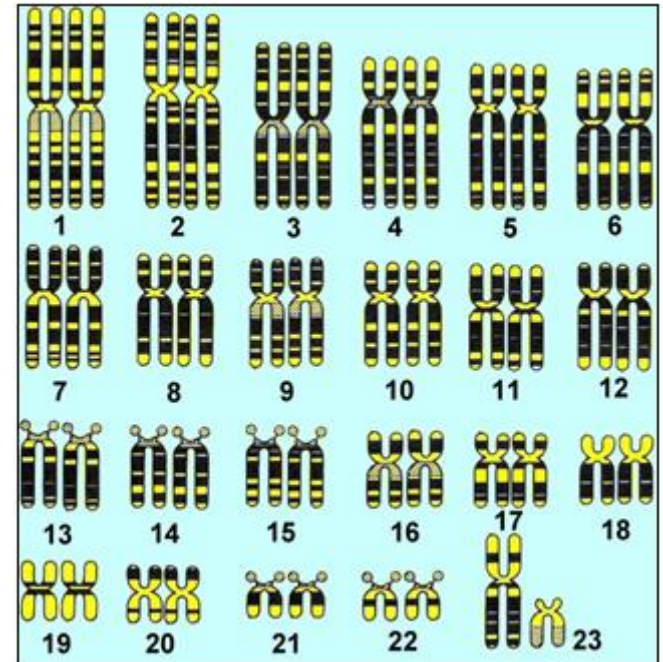
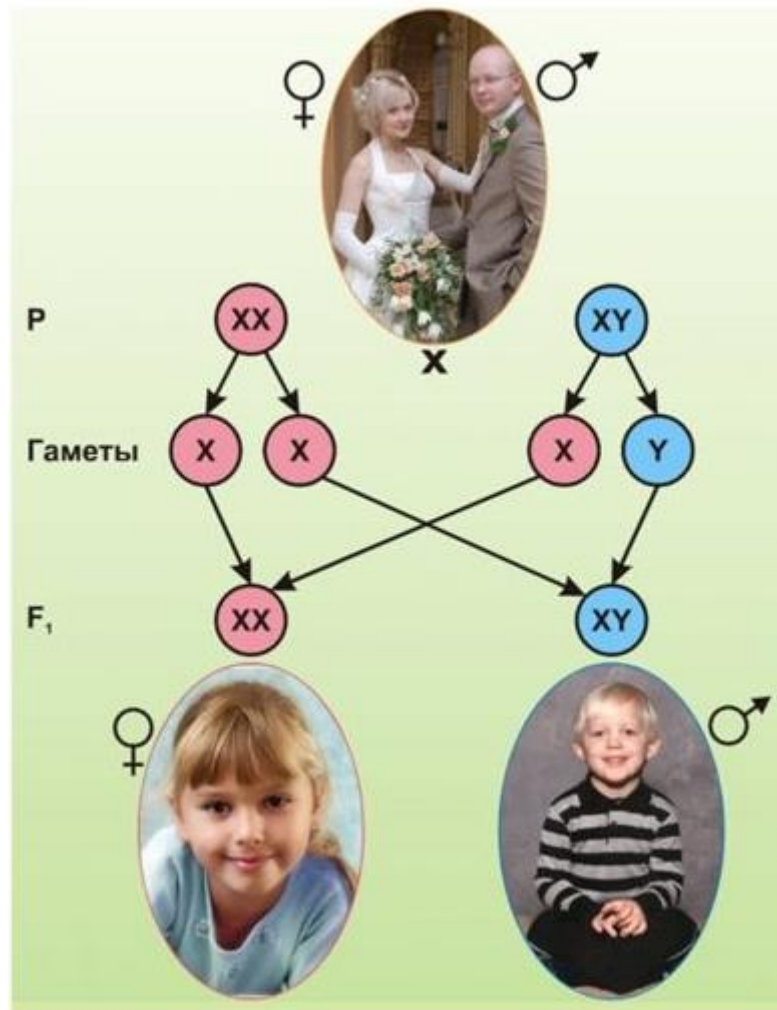


Материнская и отцовская X-хромосомы имеют аллельные гены (и доминантные, и рецессивные), которые детерминируют синтез разных вариантов белков-ферментов. **У женского организма разнообразие белков-ферментов, закодированных в X-хромосоме больше** (вследствие мозаицизма), чем у мужского, что расширяет приспособительные возможности женского организма по сравнению с мужским.

Примером являются ситцевые кошки



Генетический пол у человека



Нарушения в развитии пола

Гермафродитизм (обоеполость).

Истинный гермафродит способен продуцировать мужские и женские половые клетки (у человека не встречается, характерно для плоских червей).

При ложном гермафродитизме наблюдается несоответствие первичных и вторичных половых признаков. Ложные гермафродиты бесплодны. У человека возможно гормональное или хирургическое лечение, после установления генетического пола.

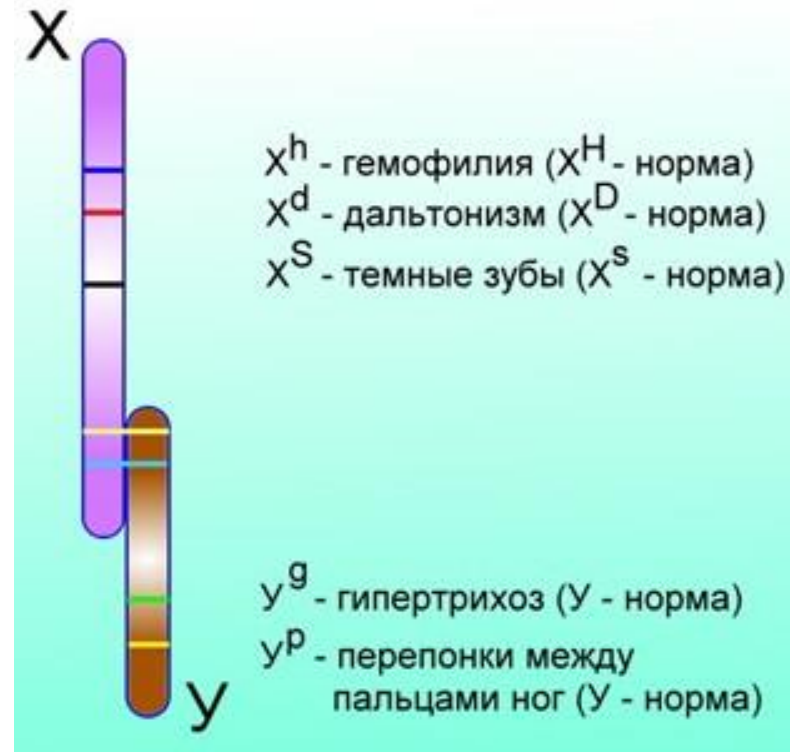
Гомосексуализм – половое извращение, выбор полового партнера своего пола.

Транссексуализм – стойкое несоответствие полового самосознания человека его истинному генетическому и гонадному полу (ощущение принадлежности к другому полу).

Трансвестизм – половое извращение, при котором половое возбуждение и удовлетворение достигаются при переодевании в одежду или копировании других форм поведения противоположного пола.

Сцепленное с полом наследование

- В половых хромосомах имеются гены не связанные с определением пола
- Гены, локализованные в половых хромосомах называются сцепленные с полом
- Сцепленное с полом наследование:
 1. X-сцепленное доминантное
 2. X-сцепленное реуессивное
 3. Y-сцепленное (голандрическое)



Х-сцепленное доминантное наследование

Женщина, которая унаследовала данный признак от одного из родителей, является гетерозиготной, а мужчина – гемизоготным.

- признак передается и мужчинам и женщинам.
- женщины передают данный признак и сыну и дочери 1:1
- мужчина, имеющий данный признак передает его всем своим дочерям и не передает его сыновьям.
- в среднем у женщин данный признак проявляется менее выражено, чем у мужчин.

Примеры:

- недостаточность органического фосфора в крови, что приводит к развитию рахит, который не поддается обычному лечению,
- дефект зубов, приводящий к потемнению эмали зубов.



Х-сцепленное рецессивное наследование

У женщины имеющий данный признак он как правило не проявляется фенотипически.

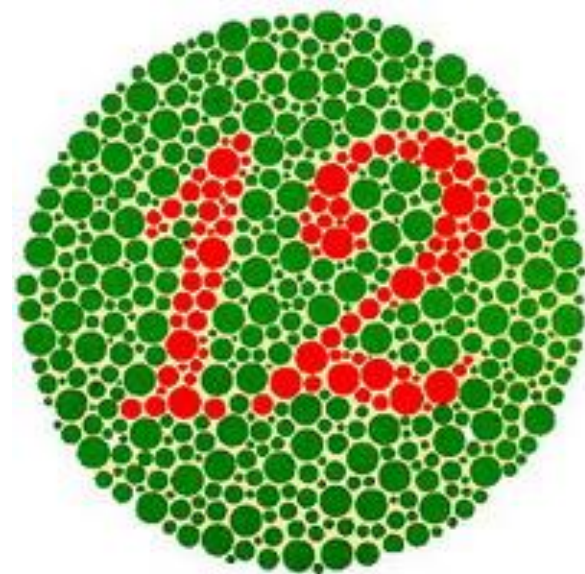
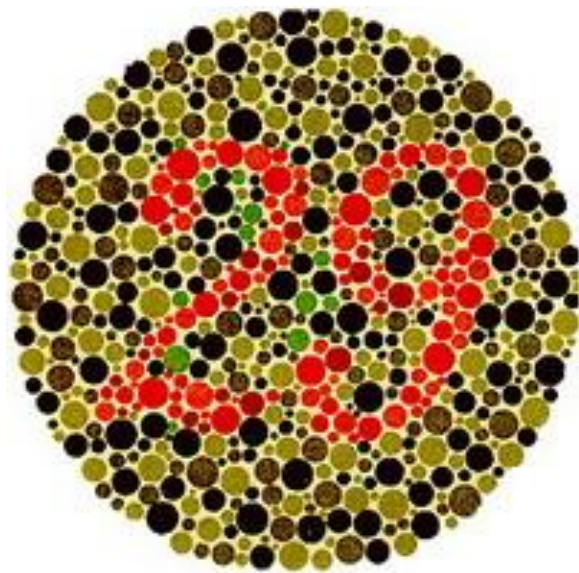
- чаще признак проявляется у мужчин, а женщины являются его носителем.
- мужчины, у которых нет фенотипического проявления данного признака, не передадут его своим детям.
- все девочки, у которых нет фенотипического проявления признака, рожденные от отца у которого признак проявляется, являются носителями.
- мужчина, имеющий фенотипическое проявление признака не передает этот признак своему сыну.

Примеры:

- дальтонизм,
- гемофилия,
- мускульная дистрофия,
- потемнение эмали зубов,
- одна из форм агаммглобулинемии

♀ X^aX^a

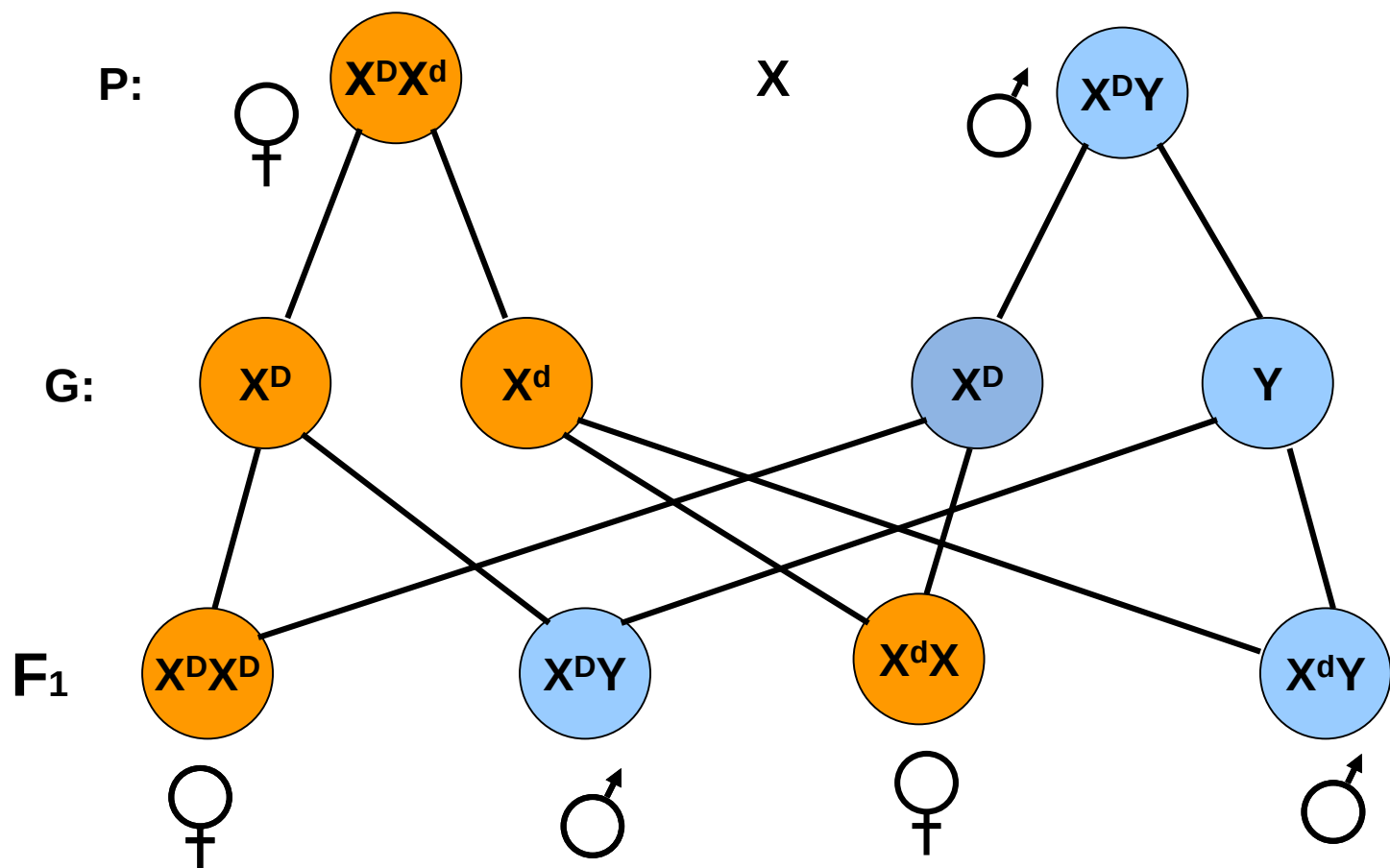
♂ X^aY



Наследование дальтонизма у человека

Здоровая женщина,
носительница гена дальтонизма

Здоровый мужчина





X



Наследование черепаховой окраски у кошек

$x^b y$ ♂



♀ $x^B x^B$

$x^B x^b$ ♀

x | B – ген черной окраски.
| b – ген рыжей окраски.
 y – генетически инертна.

$x^B \quad x^b \quad y$



$x^B x^B$

черная кошка



$x^b x^b$

рыжая кошка



$x^B x^b$

черепаховая кошка



$x^B y$

черный кот



$x^b y$

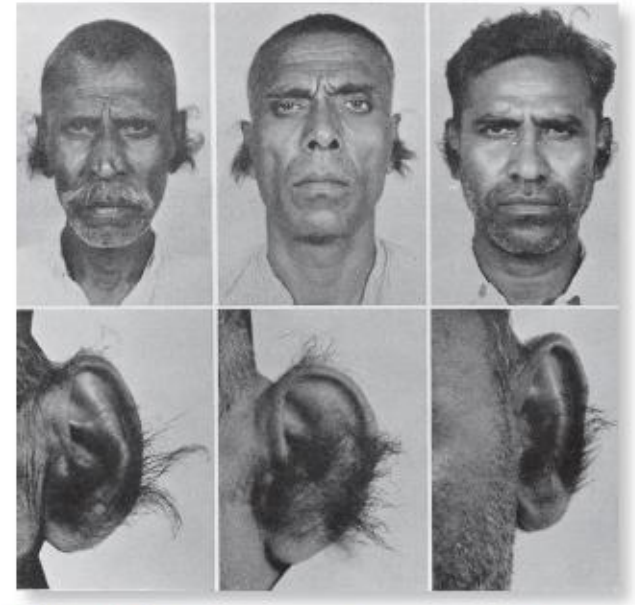
рыжий кот

Y-сцепленное наследование (голландртческое)

При данном типе наследования признак передается от отца к сыну.

Примеры:

- облысение;
- гипертрихоз (оволоснение козелка ушной раковины в зрелом возрасте);
- наличие перепонки на нижних конечностях;
- ихтиоз (чешуйчатость и пятнистое утолщение кожи).



Аутосомные признаки, проявление которых связано с полом

Признаки, ограниченные полом

Гены данных признаков могут быть унаследованы и мужчинами и женщинами, но проявляются только у женщин.

Например:

- увеличение груди у млекопитающих типично только для самок;

Признаки, контролируемые полом

Ген унаследован обоими полами, но выражен по-разному в фенотипе мужчин и женщин.

Например: облысение

У мужчин выраженное отсутствие волос на голове, а у женщин тонкие, редкие и т.д.

Не расхождение половых хромосом

P: ♀ **XX** × ♂ **XY**

G: ○ **XX** ○ **X** ○ **Y**

F1: **X0** **XXX** **XXY** **Y0**

X0 - синдром Шерешевского-Тернера

XXX – синдром триплоX

XXY – синдром Клайнфельтера

Y0 – гибель в эмбриональном периоде

Возможные комбинации половых хромосом в зиготе:

- **XX** – нормальный женский организм.
- **XY** – нормальный мужской организм.
- **Y0 и 00** – зиготы нежизнеспособны.
- **XY*** – нормальный мужской организм, но обе половые хромосомы получены от отца. **XX*** – нормальный женский организм, но обе половые хромосомы получены от матери.
- **XXX** – **синдром трисомии X**. Частота встречаемости 1:800 - 1:1000. Кариотип **47, XXX**. Женщина с мужеподобным телосложением. Недоразвиты первичные и вторичные половые признаки. Иногда наблюдается умственная отсталость. Повышен риск шизофрении;
- **XXY, XXXY** – **синдром Кляйнфельтера**. Частота – 1:400 - 1:500. Кариотип **47,XXY; 48,XXXY**. Фенотип мужской. Женоподобное телосложение. Высокий рост, длинные руки и ноги. Слабо развит волосяной покров. Интеллект снижен. Недоразвиты первичные и вторичные половые признаки, бесплодие. Иногда эффективно раннее гормональное лечение.