

# Генетика

Почему мы похожи на своих  
родителей?

# ***Что такое генетика?***

- ***Генетика*** - относительно молодая наука. Официальной датой ее рождения считается 1900г., когда Г. де Фриз в Голландии, К.Корренс в Германии и Э.Чермак в Австрии независимо друг от друга "переоткрыли" законы наследования признаков, **установленные Г. Менделем еще в 1865 году.** Генетика ***изучает*** два фундаментальных свойства живых организмов:  
***наследственность и изменчивость***



Gregor Mendel  
(1822-1884)

Открыл законы  
законы,  
регулирующие  
наследования  
признаков



**Грегор Иоганн Мендель** родился **22 июня 1822** года в семье крестьянина в небольшой деревушке Хинчинцы на территории современной Чехии, а тогда - Австрийской империи.

**В 1843** году Мендель поступил послушником в *Августинский монастырь в Брюнне (ныне Брно)*.

**В 1851** году настоятель отправил его изучать естественные науки в **Венский университет**.

**6 января 1884** года отца Грегора (Иоганна Менделя) не стало. Он похоронен в родном Брюнне. Слава как ученого пришла к Менделю уже после смерти.

*Основные этапы  
развития генетики*

**1 Этап (с 1900 по 1925 г.)** – этап классической генетики. В этот период были переоткрыты и подтверждены на многих видах растений и животных законы Г.Менделя, создана хромосомная теория наследственности (Т.Г.Морган). Важнейшим событием в генетике XIX в. было формулирование Менделем его законов. Мендель рассматривал не наследуемость всех признаков организма сразу, а выделял наследуемость единичных, отдельных признаков, абстрагируя эти признаки от остальных. При этом он применял вариационно-статистический метод, демонстрируя возможности математического моделирования в биологии

**2 Этап (с 1926 по 1953)** – этап развёртывания работ по искусственному мутагенезу (Г.Меллер и др.) показано сложное строение и дробимость гена, заложены основы биохимической, популяционной и эволюционной генетики, доказано, что молекула ДНК является носителем наследственной информации (О.Эвери), были заложены основы ветеринарной генетики, доказано существование генов, и их локализация в хромосомах., внесли значительный вклад в развитие генетической науки: Н.К. Кольцов, высказавший гипотезу о том, что при делении хромосомы сами себя повторяют в клетках (1928 г.); С.С. Четвериков – создатель эволюционно и популяционной генетики; А.С. Серебровский, выдвинувший идею о линейном строении и делимости генов; С.Н. Давиденков и С.Г. Левит – основатели медицинской генетики и др. Признанным лидером этой плеяды ученых был Н.И. Вавилов. В 1934 г. по его инициативе был организован Институт генетики АН СССР, на основе которого в дальнейшем был создан Институт общей генетики имени Н.И. Вавилова.

**3. Этап (начинается с 1953 г.)** – этап современной генетики, исследования явлений наследственности на молекулярном уровне, открыта структура ДНК (Дж. Уотсон), расшифрован генетический код (Ф. Крик), химическим путём синтезирован ген (Г. Корана). В 1953 г. биологом Дж. Уотсоном и физиком Ф. Криком была открыта пространственная структура основного вещества наследственности – ДНК. Большой вклад в развитие генетики внесли отечественные учёные. Научные генетические школы созданы Вавиловым и др. Получили искусственным путём мутации – Филиппов. Вавилов сформулировал закон гомологических рядов наследственной изменчивости. Карпеченко предложил метод преодоления бесплодия у некоторых гибридов. Четвериков – основатель учения о генетике популяций. Серебровский – показал сложное строение и дробимость гена.



## Полученные знания позволили

### установить, что:

- Все признаки в любом живом организме могут находиться:
- под контролем одной пары генов - называются моногенными ( $AA, aa, Aa$ )
- Под контролем нескольких пар генов - называются полигенными

( $AABB, AaBb, AaBB, AABb$ )  $AABBDD$  и  
т.д.

## *Моногенные заболевания у новорожденных*

- Миотоническая дистрофия
- Доминантная врожденная тугоухость
- Муковисцидоз
- Спинальная амиотрофия
- Рецессивная врожденная тугоухость

## **Полигенные признаки**

Каждый ген из серии полигенов вносит свою долю в формирование признака (болезни).

Проявление признака в семье может меняться от нулевого до максимального значений в зависимости от количества генов со сходным действием.

Предел развития признака (норма реакции) детерминируется общим числом полигенов в генотипе.

Так наследуются: рост, масса тела, интенсивность пигментации кожи, интеллект,

## НАПРИМЕР НАСЛЕДОВАНИЯ РОСТА ЧЕЛОВЕКА

- **A1B1C1** – каждый из серии полигенов увеличивает рост на **30 см**.

**A2B2C2** – на **25 см**.

**A1A1B1B1C1C1** – максимальный рост **180 см** (30х6)

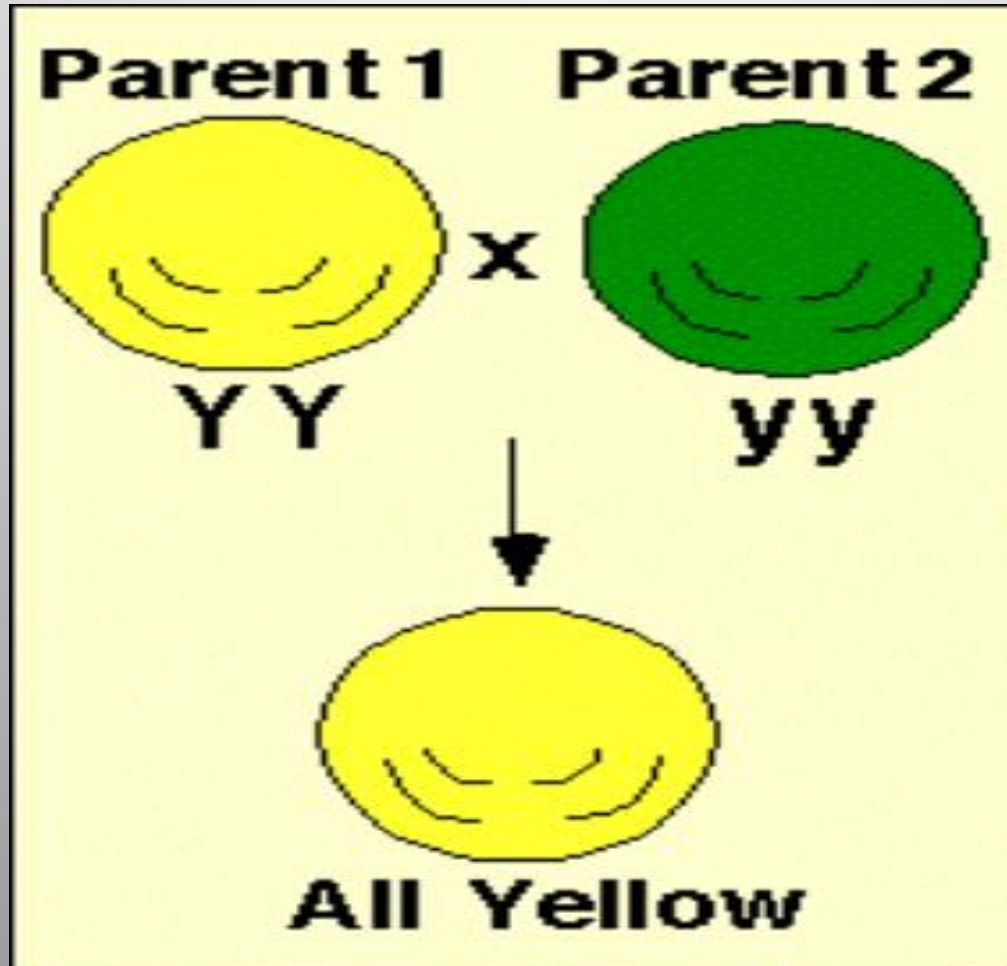
**A2A2B2B2C2C2** – минимальный рост **150 см** (25х6)

# Законы Менделя

**Законы Менделя объясняют характер наследования признаков, которые находятся под контролем одной пары аллельных генов т.е моногенных признаков:**

**1 аллельная (AA, Aa, aa) -- 1 признак пара**

# 1 закон-единообразия первого поколения



Trait	Gene	Genotype
Yellow	Y	YY, <u>Yy</u>
green	y	<u>yy</u>

P: ♀ YY × ♂ yy

yellow

green

G: (Y)

(y)

F1

Yy  
yellow

*При скрещивании двух  
чистосортных (чистопородных) –  
гомозиготных организмов,  
отличающихся по одной  
паренаследственных признаков, в  
первом поколении наблюдается  
единообразие гибридов как по  
фенотипу, так и по генотипу*





# ***2 -правило***

- При скрещивании гетерозиготных гибридов первого поколения во втором поколении единообразия нет, а происходит расщепление:

***по фенотипу 3:1***

***по генотипу 1(УУ):2(Уу):1(уу)***

# Закон дигибридного(полигибридного) скрещивания

- Но и в случае нескольких признаков, каждый признак контролируется 1 аллельной парой генов, а аллели, которые контролируют каждый признак, должны лежать в разных парах хромосом.

Trait	Gene	Genotype
Yellow	Y	YY, <u>Yy</u>
green	y	<u>yy</u>
round	R	RR, <u>Rr</u>
wrinkled	r	<u>rr</u>



**YYRR**

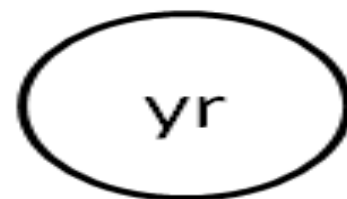
×



**yyrr**

yellow, round

green, wrinkled



**YyRr**

yellow, round

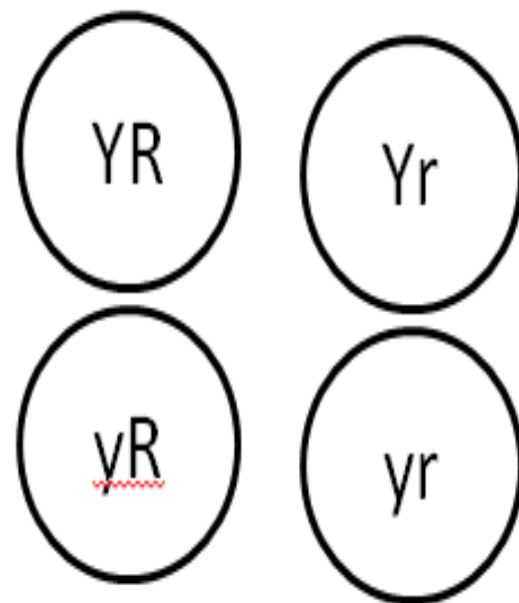
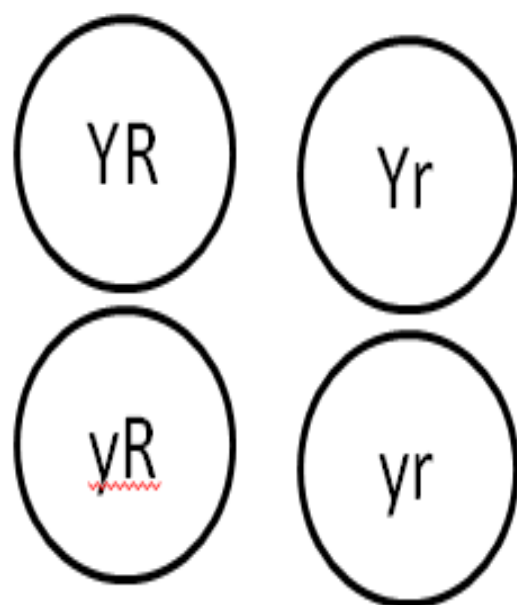
P (F1): ♀ YyRr ×

yellow, round

♂ YyRr

yellow, round

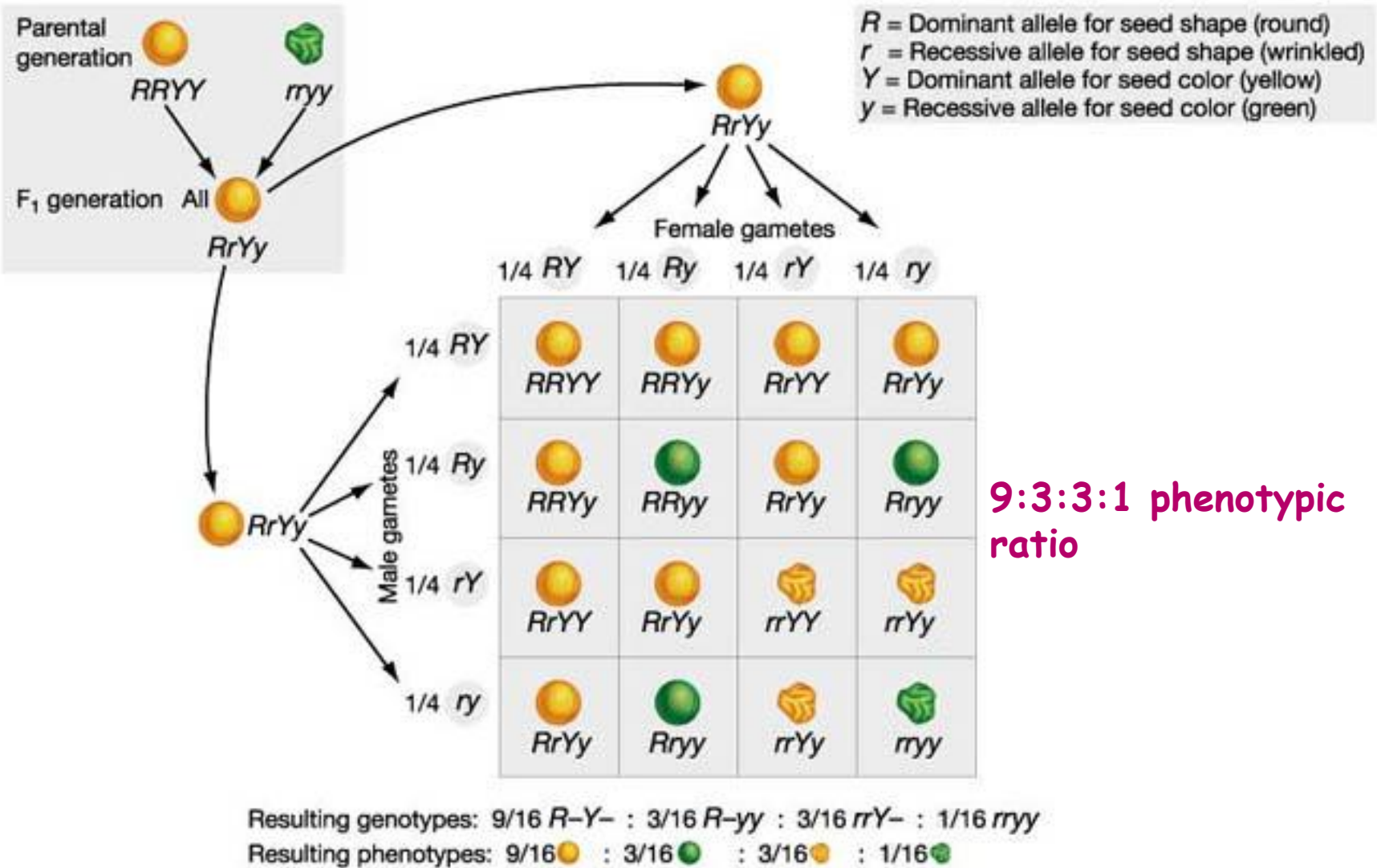
G:



All possible gamete combinations

to obtain offspring genotypes use Punnett Square

# дигибридное скрещивание



**Formula:  $2^n$  (n = # of heterozygotes)**

Однако, дальнейшие исследования генетиков показали, что число хромосом и число признаков не одинаково: признаков в десятки раз больше, чем хромосом, **а следовательно в каждой паре хромосом лежит ни одна пара генов, а десятки и даже сотни!!!**

Встаёт вопрос: а как наследуются признаки, которые контролируются генами, лежащими в одной паре гомологичных хромосом? На этот вопрос ответил **Томас Морган**

***На этот вопрос ответил***

***Т.Морган:***

***Закон сцепленного***

***наследования***







С легкой руки Моргана дрозофилами начали заниматься очень многие генетические лаборатории мира.



**Томас Гент Морган родился 25 сентября 1866 года в Лексингтоне, штат Кентукки.**

**С 1911 года Морган и его соратники начали публиковать серию работ, в которых экспериментально, на основе многочисленных опытов с *дрозофилами*, доказывалось, что гены - это материальные частицы, определяющие наследственную изменчивость, и что их носителями служат хромосомы клеточного ядра. Тогда и была сформулирована в основных чертах хромосомная теория наследственности, подтвердившая и подкрепившая законы, открытые Менделем.**

**Умер Морган 4 декабря 1945 года.**

Но в этом случае, гены, находящиеся в одной хромосоме должны наследоваться только вместе!

Они должны быть **сцеплены**

Морган решил скрестить дигетерозиготных мух с **серыми телами и нормальные крыльями** с **чернотельными мухами с рудиментарные крыльями** (дигомозигота).

Морган предполагал наличие **двух возможных вариантов:**

фенотип	ген	генотип
серое тело	$b^+$	$b^+b^+; b^+b$
чёрное тело	$b$	$bb$
нормальные крылья	$vg^+$	$vg^+vg^+; vg^+vg$
рудиментарные (короткие) крылья	$vg$	$vgvg$

**P:** ♀  $b^+b^+ vg^+vg^+$  X ♂  $bb vg vg$   
 серое тело норм. крылья чёрное тело рудим. (крылья)

**G:**


**F1:**  $b^+b vg^+vg$   
 gray body, normal wings  
**100%**

**P Generation**  
(homozygous)

Wild type  
(gray with  
normal wings)

$b^+ b^+ vg^+ vg^+$



x



Double mutant  
(black with  
vestigial wings)

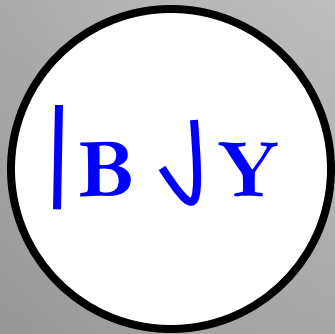
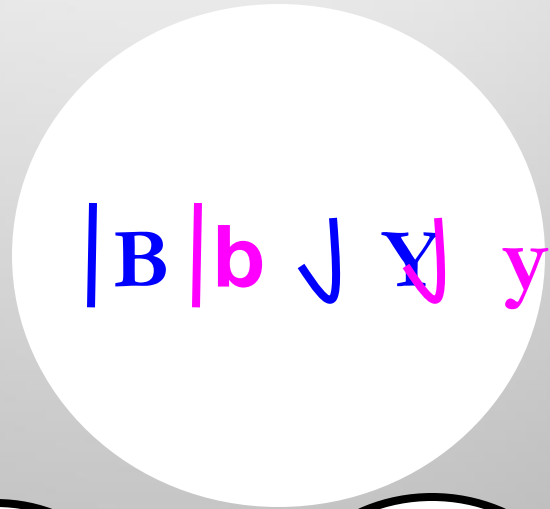
$b b vg vg$

**F<sub>1</sub> dihybrid**  
**(wild type)**  
(gray with  
normal wings)

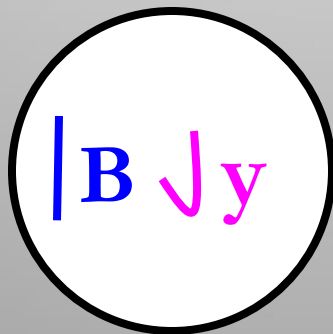
$b^+ b vg^+ vg$



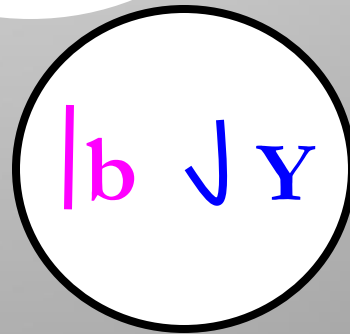
# Независимое расхождение хромосом



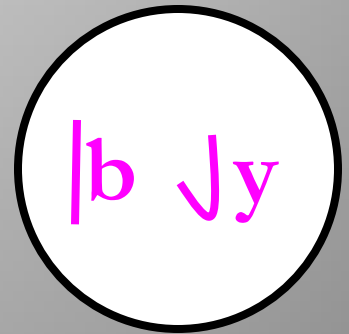
25%



25%



25%

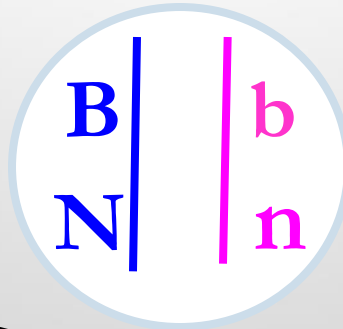


25%

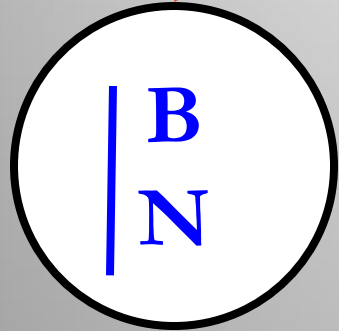
2

## сцепленные гены

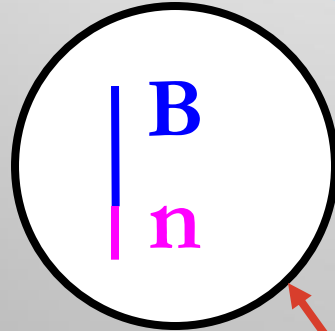
Родительски  
й тип



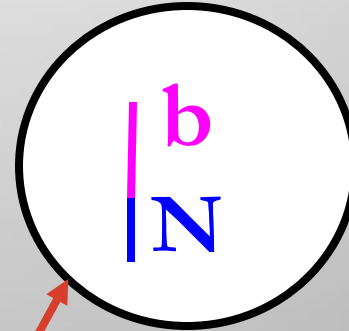
Родительский тип



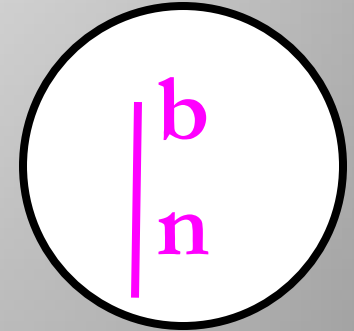
41,5%



8,5%



8,5%



41,5%

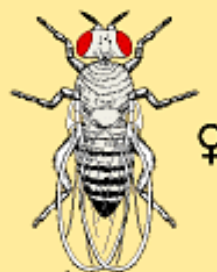
Рекомбинантные  
хромосом



**Testcross parents**

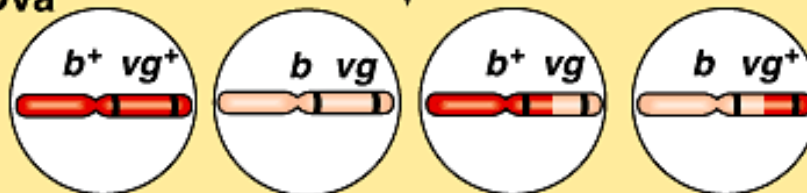
**F<sub>1</sub> dihybrid**  
(gray with normal wings)

$b^+ vg^+$   
 $b vg$



Meiosis,  
as in (a)

Ova



**Gametes**



$b vg$   
 $b vg$

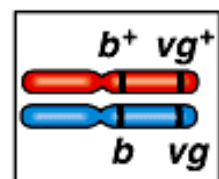
**Double mutant**  
(black with vestigial wings)

Meiosis



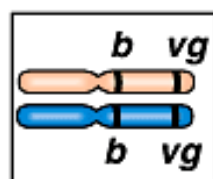
Sperm

**Testcross offspring**



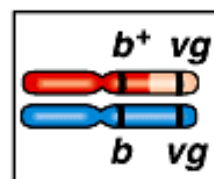
**Wild type**

965



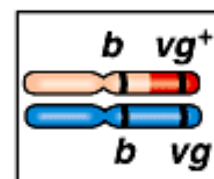
**Black-vestigial**

944



**Gray-vestigial**

206



**Black-normal**

185

**Parental-type offspring**

**Recombinant offspring**

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

(b) Production of recombinant offspring

<b>Genotype</b>	<b>b+b vg+vg</b>	<b>b+b vgvg</b>	<b>bb vg+ vg</b>	<b>bb vgvg</b>
<b>Phenotype</b>	<b>gray, normal</b>	<b>gray, short</b>	<b>black, normal</b>	<b>black, short</b>
<b>ожидаемый</b>	<b>25%</b>	<b>25%</b>	<b>25%</b>	<b>25%</b>
<b>наблюдаемые</b>	<b>41,5%</b>	<b>8,5%</b>	<b>8,5%</b>	<b>41,5%</b>

**ИТАК всё оказалось  
несколько сложнее...**

Морган провел такое скрещивание несколько раз и ни разу не получил ни один из предсказанных результатов.

Всякий раз он получал следующее:

**41,5%(965)** - серое тело, нормальные крылья

(генотип- **b+b vg+vg**)

**41.5%(944)** - черное тело, короткие крылья

(генотип- **bbvg vg**)

### **Рекомбинанты**

**8,5%(206)** - серое тело, короткие крылья

**Это  
рекомбинанты!**

(генотип- **b+b vgvg**)

**8,5%(185)** - черное тело, нормальные крылья

(генотип- **bb vg+vg**)

# Закон Моргана

- Признаки контролируемые генами, лежащими в одной пре хромосом наследуются сцепленно, вместе, но это сцепление неабсолютно, может нарушаться в процессе кроссинговера

**Морган и его коллеги обратили внимание на то, что есть соответствия между событиями, происходящими при мейозе и оплодотворении, и гипотезами Менделя**

---

*Мейоз и оплодотворение*

*Гипотезы Менделя*

---

**Диплоидные клетки**

содержат *пары*  
гомологичных хромосом

**Гомологичные**

хромосомы *расходятся* во  
время мейоза

**В каждую гамету**

попадает *одна* из  
гомологичных хромосом

**Признаки**

контролируются *парами*  
факторов

**Парные факторы**

*разделяются* при  
образовании гамет

**Каждая гамета** получает

*один* из пары факторов

Морган и его коллеги обратили внимание на то, что есть соответствия между событиями, происходящими при мейозе и оплодотворении, и гипотезами Менделя

---

### *Мейоз и оплодотворение*

Только ядро мужской гаметы сливается с ядром яйцеклетки

При оплодотворении пары гомологичных хромосом восстанавливаются; каждая гамета (мужская или женская) вносит *одну* из гомологичных хромосом

### *Гипотезы Менделя*

Факторы передаются из поколения в поколение как *дискретные единицы*

Каждый организм наследует по *одному* фактору от каждой из родительских особей

---

## Так начала формулироваться *хромосомная теория наследственности*

Согласно этой теории, каждая пара факторов локализована в паре гомологичных хромосом, причем каждая хромосома несет по одному фактору.

Поскольку число признаков у любого организма во много раз больше числа его хромосом, видимых в микроскоп (у человека, например, хромосом 46, то есть 23 гомологичные пары, а признаков 27000), то каждая хромосома должна содержать множество таких факторов

*В 1909 г. Йогансен заменил термин **фактор**, означавший элементарную единицу наследственности, термином **ген**.*

*Альтернативные формы гена, определяющие его проявление в фенотипе, называли **аллелями**.*

Гены располагаются в хромосомах линейно (один за



***На основании этого Морган  
сделал следующие выводы:***

1. Изучаемые гены находятся в хромосомах
2. Оба гена находятся в одной хромосоме, то есть, они сцеплены
3. Аллели каждого гена расположены в гомологичных хромосомах
4. Во время мейоза между гомологичными хромосомами происходил обмен генами

Так был открыт [кроссинговер](#)..

# **ЗАКОН МОРГАНА**

- ***Признаки, контролируемые генами лежащими в одной паре хромосом, наследуются вместе ,т.е сцеплено, но это сцепление может нарушаться в процессе кроссинговера.***

Напомню основные постулаты

## **хромосомной теории наследственности:**

**1. Гены** располагаются **в хромосомах**; различные хромосомы содержат неодинаковое число генов, причем набор генов каждой из негомологичных хромосом **уникален**; **Каждый ген** имеет определенное **место (локус)** в хромосоме; в идентичных локусах гомологичных хромосом находятся аллельные гены;

■ 2. Гены расположены в хромосомах в линейной последовательности;

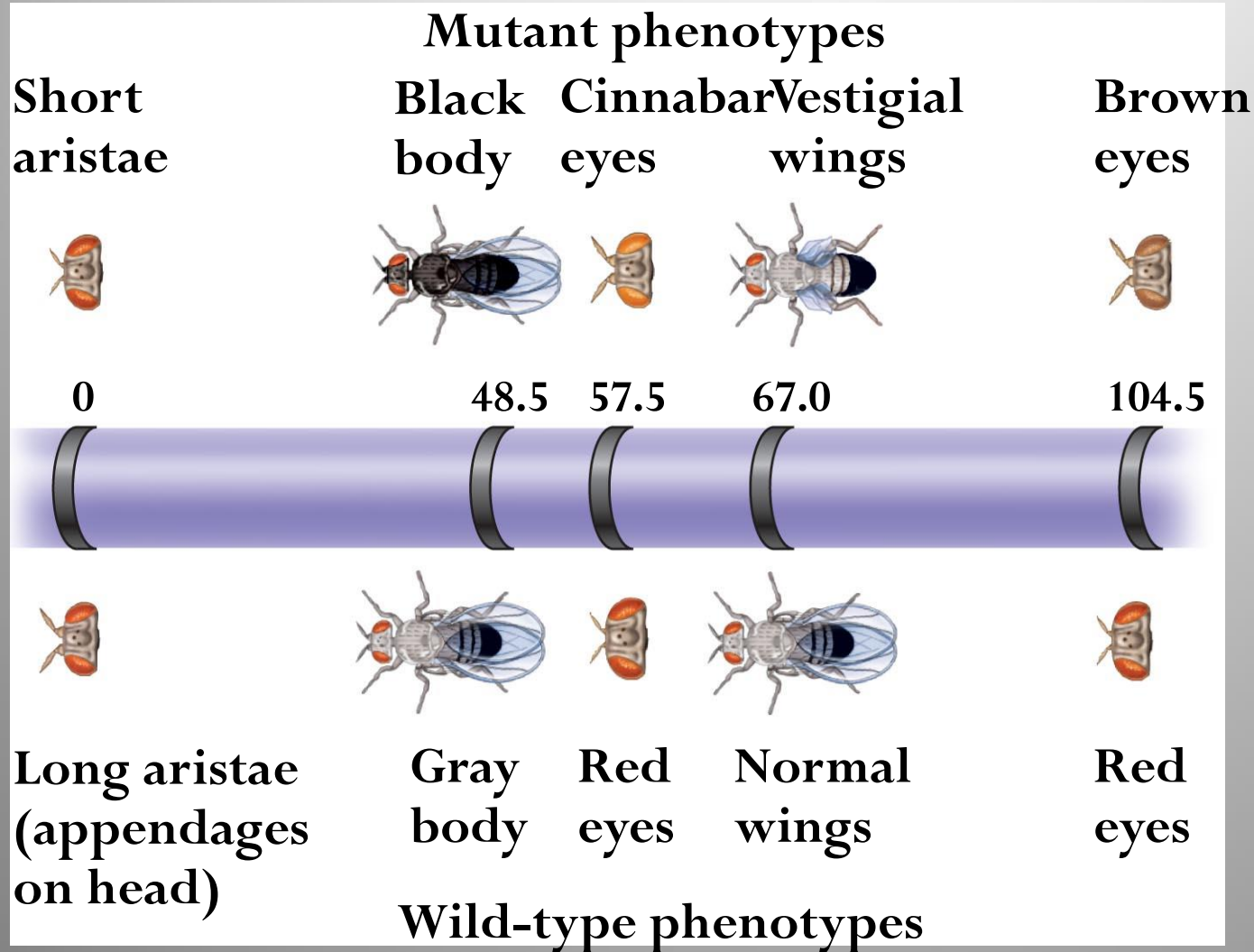
Гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно, образуя группу сцепления; число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом и постоянно для каждого вида организмов;

3.Сцепление генов **может нарушаться** в процессе **кроссинговера**;

**Частота кроссинговера зависит от расстояния между генами: чем больше расстояние, тем больше процент кроссинговера (прямая зависимость);**

4.**Каждый вид** имеет характерный только для него набор хромосом - **кариотип**.

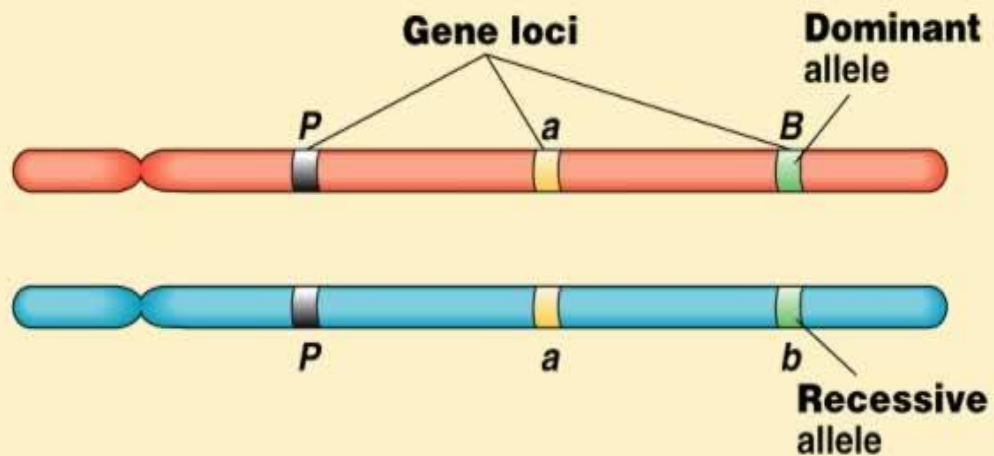
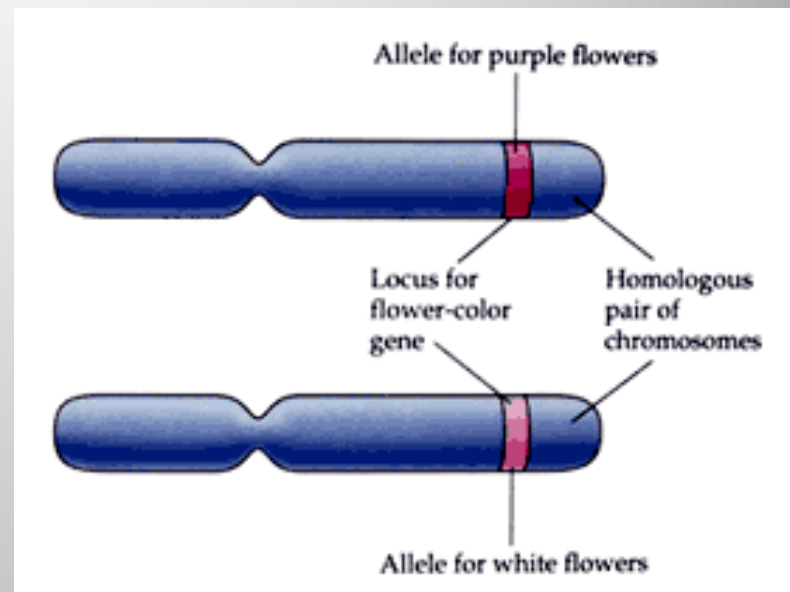
# Данные кроссинговера используются для построения карт хромосом



Генетическая карта является линейная последовательность генов на хромосоме с использованием заданных рекомбинантных частот от экспериментальных скрещиваний.

Многие гены мух фрукты были нанесены на карту, первоначально используя частоты рекомбинации

# Что значит локус в гомологичных хромосомах?

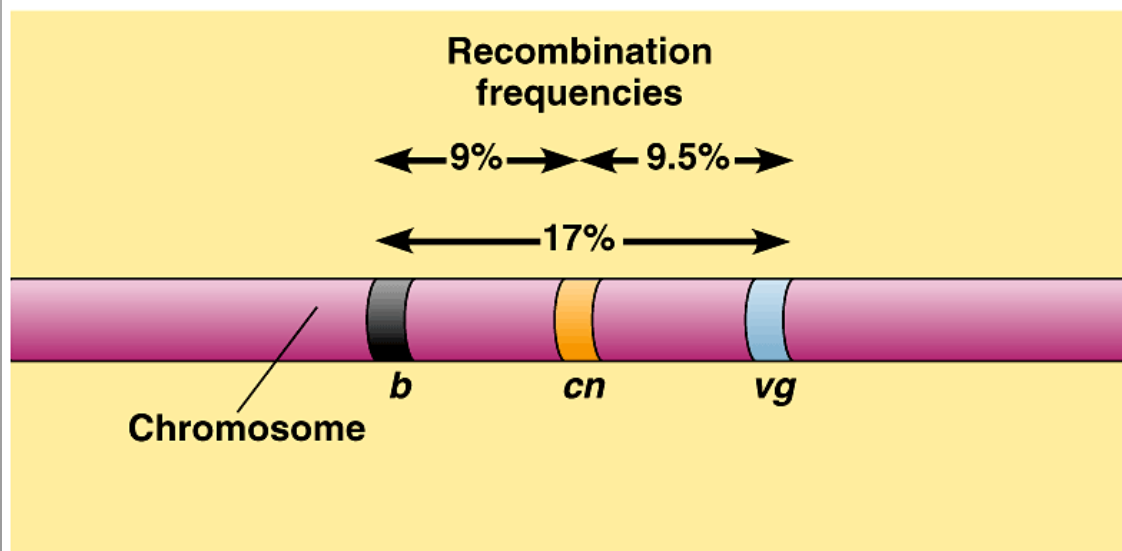


**Genotype:**    *PP*                    *aa*                    *Bb*

**Homozygous**    **Homozygous**    **Heterozygous**  
**for the**            **for the**  
**dominant allele**    **recessive allele**

Одна хромосома  
от мамы, а  
другая – от  
папы!

# картографирование



*Карта представляет собой генетическую карту хромосомы*

Частота рекомбинации отражает расстояние между генами ( 1 % кросинговера равен 1 морганиде ).

**Морганида на карте указывают на относительное расстояние между генами , а не точное расположение генов**



# ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА

- В **1988 году** Национальный институт здоровья США начал проект **«Геном человека»**, возглавил который нобелевский лауреат **Джеймс Уотсон**. Основная цель проекта – выяснить последовательность нуклеотидных оснований во всех молекулах ДНК человека и установить локализацию, т.е. полностью картировать все гены человека.

- Широкомасштабные координированные исследования стали проводиться под эгидой международной организации **Human Genom Organisation (HUGO)**. С 1989 г. в проект включилась и Россия. Все хромосомы человека были поделены между странами-участницами, **и России для исследования достались 3-, 13- и 19-я хромосомы.** В проекте оказались задействованы **несколько тысяч ученых из 20 стран.**

- К началу 1998 г. было секвенировано всего около **3% генома**. В это время к работе неожиданно **подключилась частная американская компания из штата Мериленд «Celera Genomics» под руководством Крега Вентера**, которая объявила, что закончит свою работу на 4 года раньше международного консорциума.

- **Геном человека» вошел в историю как один из самых трудоемких и дорогостоящих проектов. На него было потрачено в сумме более 6 миллиардов долларов.**

- Как оказалось в **кодировании** белков в геноме человека принимает участие не более **1,5 %** хромосомной ДНК человека (*т.е. генетические инструкции по формированию человеческого индивидуума занимают лишь 3 см на двухметровой молекуле ДНК человека*).

***Генетика - сцепленное с полом  
наследование***

## Наследование признаков, сцепленных с полом

Гены, находящиеся в половых хромосомах, называются сцепленными с полом. В X-хромосоме имеется участок, для которого в Y-хромосоме нет гомолога. Поэтому у особей мужского пола признаки, определяемые генами этого участка, проявляются даже в том случае, если они рецессивны. Эта особая форма сцепления позволяет объяснить наследования признаков, сцепленных с полом. При локализации генов в негомологичных участках или в X- и Y-хромосомах наблюдается полное сцепление с полом.

# Сцепленное с полом наследование у человека

У человека около 300 генов наследования сцепленн с X-хромосомой, в том числе

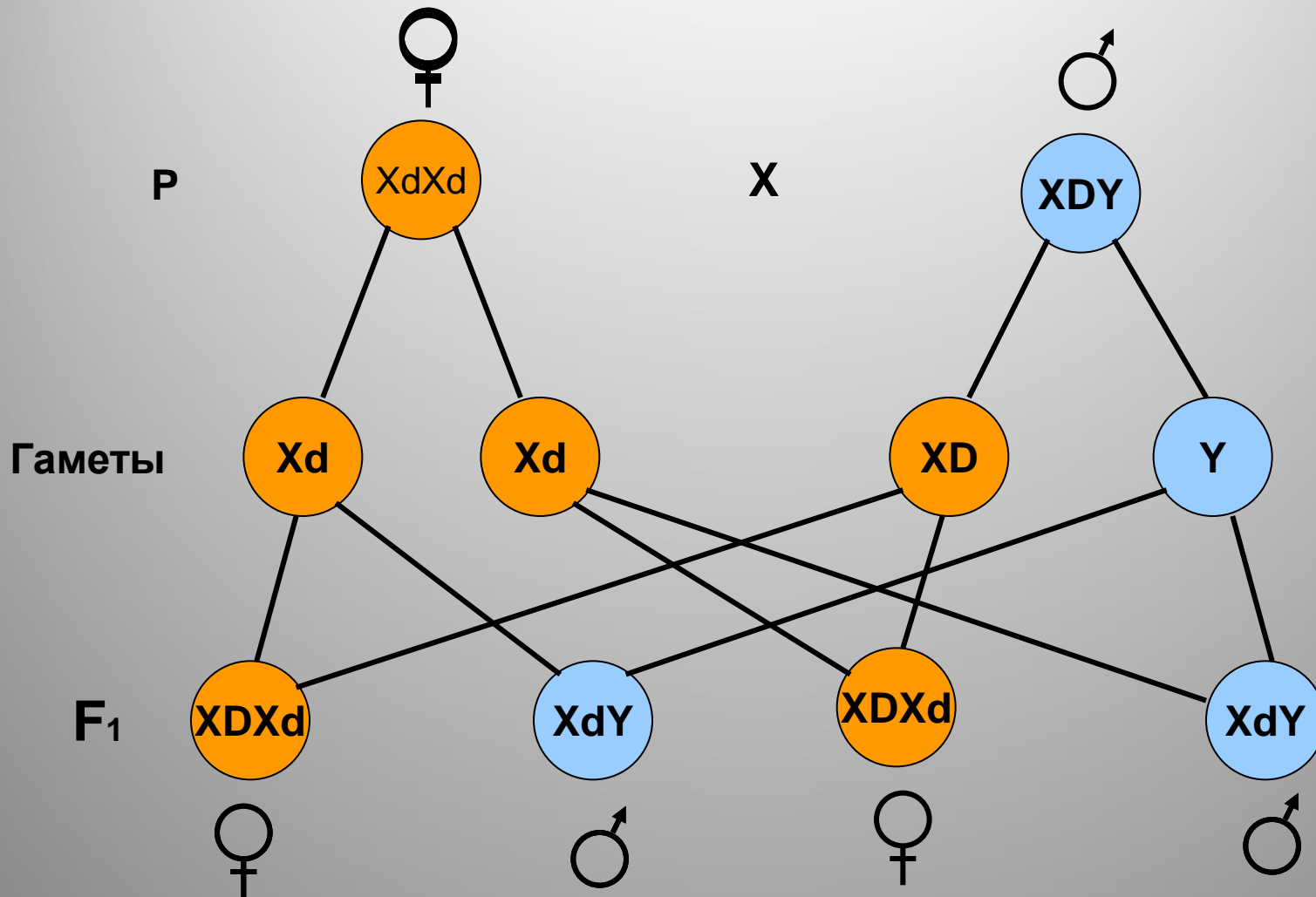
гемофилия, дальтонизм, мышечная дистрофия, потемнение эмали зубов и т.д.

X-хромосома закономерно переходит от одного пола к другому, при этом дочь наследует X-хромосому отца, а сын – X-хромосому от матери. Наследование при котором сыновья наследуют признак от матери, а дочери признак отца, получило название крисс-кросс



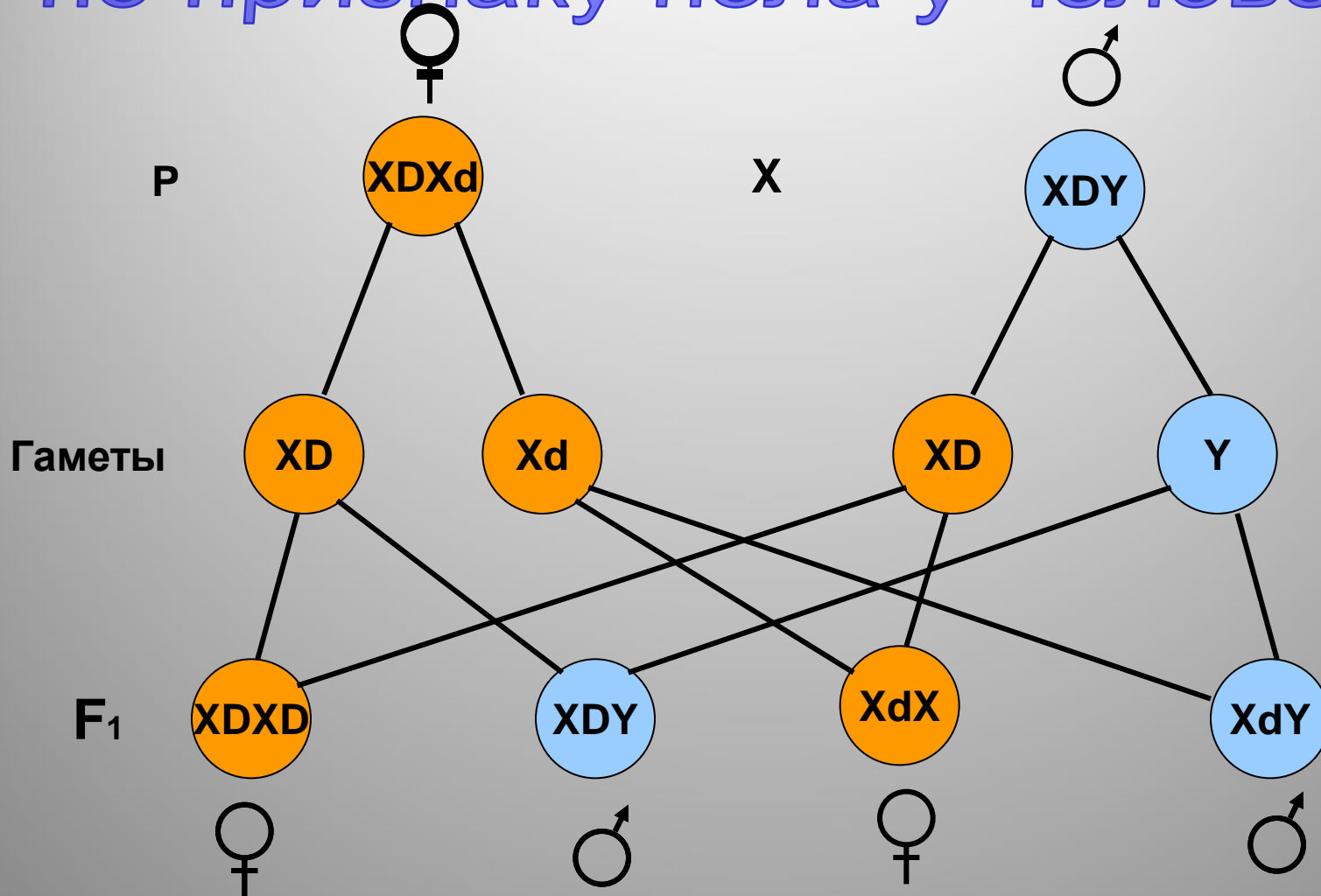
Ещё в конце XVIII века было установлено, что цветовая слепота наследуется по определенным правилам. Так если женщина, страдающая цветовой слепотой, выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, то у их детей наблюдается картина перекрёстного наследования: дочери от такого брака получают признак отца и имеют нормальное зрение, а все сыновья, получая признак от матери, страдают цветовой слепотой (дальтонизм – сцеплен с X-хромосомой).

# схема расщепления по признаку дальтонизма у человека



- Когда отец-дальтоник, а мать имеет нормальное зрение, все дети оказываются нормальными. В браке, где мать и отец обладают нормальным зрением, но если мать является носителем X-сцепленного рецессивного гена, 50% сыновей могут оказаться поражёнными, а у дочерей процент поражения - 0%. В то время риск быть гетерозиготными носителями у женщин равен 50%. На планете 8% мужчин – дальтоники, а женщин менее 1%.

# схема расщепления по признаку пола у человека



## Наследование гемофилии

- Другим примером наследования, сцепленного с полом, может послужить рецессивный полуметальный ген, вызывающий несвертываемость крови на воздухе – гемофилию. Заболевание проявляется исключительно только у мальчиков! В гомозиготном состоянии у женщин ген гемофилии приводит к летальному эффекту.

# Наследование гемофилии

Генотип	Фенотип
$X^H X^H$	Нормальная женщина
$X^H X^h$	Нормальная женщина (носитель)
$X^H Y$	Нормальный мужчина
$X^h Y$	Мужчина - гемофилик

Мужской пол гетерозиготный по половым хромосомам : ***Xy***, а следовательно и по всем признакам, которые контролируются генами, лежащими в половой паре хромосом.

**Поэтому эти гены всегда проявляются в их фенотипе, даже если они рецессивны.** Большинство генов, имеющихся в X-хромосоме, в Y-хромосоме отсутствуют, но некоторую информацию она все таки несет

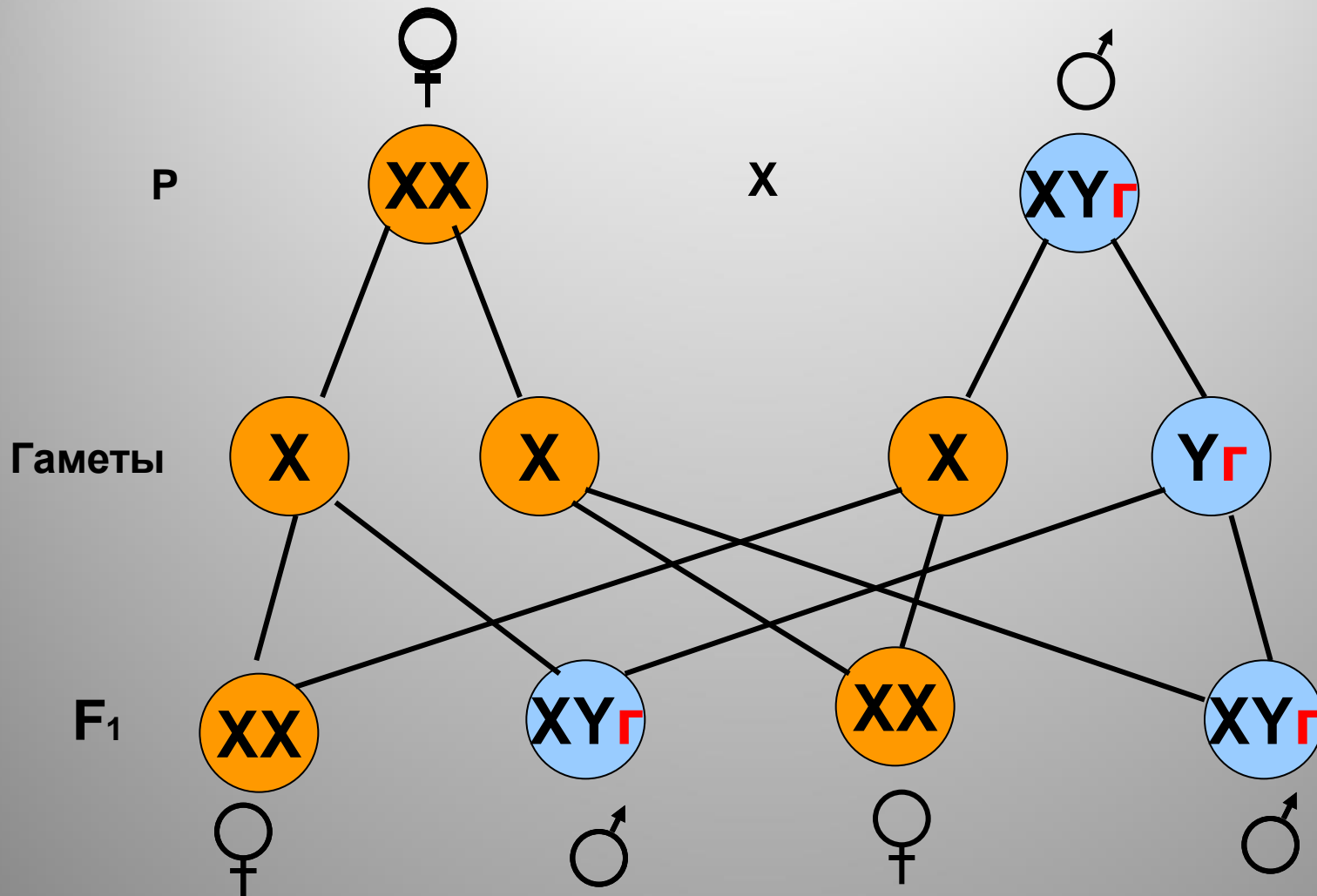
## Голандрический тип наследования

- Гены присутствующие только **в У-хромосоме**, которые передаются от отца всем **сыновьям, т.е. проявляются у мужского пола**. (гипертрихоз-оволоснение ушной раковины в зрелом возрасте); наличие перепонки на нижних конечностях (ихтиоз)



- Одним из наиболее известных примеров наследования гемофилии – ***это родословная потомков английской королевы Виктории.***
- Предполагают, что **ген** гемофилии возник в результате мутации **у самой королевы Виктории** или одного из её родителей.
- Среди унаследовавших это врождённое заболевание – ***цесаревич Алексей, сын последнего русского царя Николая.***
- **Мать цесаревича** , царица Александра Фёдоровна (***Алиса***) **получила этот ген от своей бабушки, королевы Виктории,** ген гемофилии и передала его в четвертом поколении наследнику престола – Алексею.

# схема расщепления по голандрическому типу человека



# **Типы наследования признаков**

## аутосомно-доминантный

1. признак проявляется в каждом поколении;
2. редкий признак наследуется половиной детей;
3. Оба родителя в равной мере передают признак детям
4. Одинаковое соотношение фенотипов самок и самцов в F1 и F2

## Сцепленный с полом (х) доминантный тип наследования

1. Женщины наследуют признак чаще, чем мужчины.
2. Если признак есть у матери, то наследуют либо все дети (мать гомозиготна), либо половина детей, независимо от пола (мать гетерозиготна).
3. Если признак есть у отца, то наследуется всеми детьми женского пола (рахит, коричневая эмаль зубов)

## Аутосомно-рецессивный тип наследования

1. Рецессивный признак может отсутствовать в поколении детей и может проявиться в поколении внуков в 25% случаев.
2. Признак проявляется при анализирующем скрещивании  $Aa \times aa$ .
3. Признак наследуется потомками как мужского, так и женского пола.

(альбинизм, фенилкетонурия)

# Рецессивный сцепленный с полом тип наследования

1. Мужчины наследуют этот признак чаще, чем женщины.
2. Девочки наследуют признак от отца.
3. Если у родителей признак не выражен, могут родиться дети, имеющие его, 50% сыновей будут наследовать признак.
4. Отмечается тенденция к чередованию поколений с большим и меньшим числом мужчин, имеющих данный признак (гемофелия)

## *Голандрический тип наследования*

- Признак всегда передаётся от отца к сыну







10/31/2016



