

Тема: Основы генетики

1. Значение и задачи генетики

2. Зарождение генетики как науки

3. Правило единообразия гибридов первого поколения

Генетика (от греч. genesis — происхождение) — наука о наследственности и изменчивости организмов. Термин «генетика» предложил в 1906 г. У. Бэтсон.

Наследственность — свойство живых существ обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями, а также обуславливать специфический характер индивидуального развития в определенных условиях внешней среды. Наследственность — это воспроизведение жизни (Н. П. Дубинин).

Изменчивость — это возникновение различий между организмами по ряду признаков и свойств.

Генетика – одна из самых молодых биологических наук. Ей чуть более 100 лет. Однако за этот, сравнительно короткий, период генетика не только превратилась в самостоятельную научную дисциплину, но послужила фундаментом для создания некоторых других важных наук, например, молекулярной биологии и генетической инженерии.

С незапамятных времен человечество интересовали причины сходства потомком и родителей, природа возникновения изменчивости. Несколько тысячелетий тому назад люди научились применять знания об изменчивости и наследственности в сельском хозяйстве. Это был бессознательный отбор, окультуривание растений, одомашнивание животных. Практика и наука накопила огромный фактический материал, но долгое время его не удавалось объяснить.

Примером применения знаний законов генетики в производстве может служить «зеленая революция», происходившую в середине 20 века, в результате которой продуктивность зерновых культур была увеличена более чем в два раза.

Знания **частной генетики** растений, животных и человека очень важны для практических целей. Важно знать какие гены участвуют в формировании полезных или вредных признаков данного организма. Значительное число заболеваний человека имеет генетическую основу: гемофилия, серповидноклеточная анемия, дальтонизм, хорея Гентингтона, и др. В геноме человека идентифицировано более 1400 генов, связанных с наследственными заболеваниями.

Широкое распространение получили генетические методы для установления отцовства, идентификации личности человека.

Ряд лекарственных препаратов и пищевых добавок производится с помощью микробного синтеза с использованием генетически измененных микроорганизмов (бактерий, дрожжей и грибов).

Биотехнология использует приемы молекулярной генетики для увеличения продуктивности организмов. Такие известные лекарственные препараты, как гормон роста, инсулин, фактор свертываемости крови можно получать с использованием рекомбинантных штаммов бактерий

Знание физических и химических мутагенов и механизма их действия позволяет искусственно получать новые наследственно измененные формы. Это позволяет получать улучшенные штаммы полезных микроорганизмов и сорта сельскохозяйственных растений и породы животных. В медицине знание закономерностей мутационного процесса необходимо для разработки мер по защите наследственности человека от вредных мутагенных воздействий окружающей среды.

Молекулярно-генетические приемы применяются также для создания микроорганизмов, способных извлекать химические элементы из руды, разлагать токсические отходы, защищать растения от болезней и повышать их урожайность.

Зарождение генетики как науки

Честь открытия количественных закономерностей наследственности принадлежит чешскому ботанику Иоганну Грегору Менделю. В 1856-1863 г., он раскрыл основы законов наследственности. Эти закономерности впоследствии легли в основу генетики.

1. Первоначально Г.Мендель обратил внимание **на выбор объекта**. Для своих исследований он избрал горох. Потому, что горох – строгий самоопылитель, это резко снижало возможность заноса нежелательной пыльцы; во-вторых, в то время имелось достаточное число сортов гороха, различавшихся по нескольким наследуемым признакам. Г. Мендель получил от различных ферм 34 сорта гороха. После двухгодичной проверки, сохраняют ли они свои признаки неизменными при размножении без скрещивания, он отобрал для экспериментов 22 сорта.

2.Определение числа признаков. Г. Мендель начал с опытов по скрещиванию сортов гороха,). То есть он начал с простого случая – различия родителей по одному признаку (моногибридное скрещивание)

3. Проявление доминирования. Во всех опытах с 7 парами сортов было подтверждено явление доминирования в первом поколении гибридов. Г. Мендель ввел понятие доминантного и рецессивного признаков. Доминантными он назвал признаки, которые переходят в гибридные растения Рецессивными он обозначил такие признаки, которые становятся при гибридизации скрытыми.

4. Математичность мышления. Г. Мендель впервые сумел дать количественную оценку частотам появления рецессивных форм среди общего числа потомков при скрещиваниях.

5. Мендель одним из первых в биологии использовал точные количественные методы для анализа данных. На основе знания математики понял необходимость анализа большого числа скрещиваний для устранения роли случайных отклонений.

6. Выбрал для исследований организмы относящиеся к чистым линиям. Т.е. растения у которых в ряде поколений не наблюдалось расщепление признаков.

7. Наблюдения проводились за альтернативными признаками (взаимоисключающими): цветки (белые-красные), рост (высокий – низкий), форма семян (гладкая-морщинистая) промежуточных вариантов не бывает

8. Среднестатистический характер открытых закономерностей: чем большее потомков образовывалось в результате скрещивания, тем ближе соотношение родительских признаков в экспериментальных данных и теоретических.

9. Метод Менделя получил название гибридологического
Экспериментальные исследования и теоретический анализ результатов скрещиваний, выполненные Менделем, опередили развитие биологии более чем на четверть века. В 1865 г. Г. Мендель доложил результаты своих исследований на заседании общества естествоиспытателей г. Брно и позже опубликовал в «Трудах» этого общества. Однако эта работа Г.Менделя, не привлекла внимания современников. Она оставалась забытой в течение 35 лет.

Датой рождения генетики принято считать 1900 г., когда, независимо друг от друга, три ботаника повторили открытие Г. Менделя. Ими были Гуго Де Фриз (в Голландии), проводивший опыты с маком и другими растениями, Карл Эрих Корренс (в Германии) изучавший расщепление признаков у кукурузы и Эрих фон Чермак (в Австрии) анализировавший наследование признаков у гороха.

Сравнивая свои результаты с результатами исследований других учёных, эти исследователи обнаружили забытую работу Менделя. Они были поражены сходством результатов Г. Менделя с результатами, полученными ими. Эти исследователи высоко оценили глубину и значение сделанных Г. Менделем выводов. Поэтому при публикации своих данных, они специально

подчёркивали, что их результаты полностью подтверждают выводы, сделанные Г. Менделем

Прежде чем приступить к описанию законов, следует ввести несколько понятий, необходимых для понимания данного текста:

Наследственность — свойство организмов передавать свои признаки от одного поколения к другому.

Изменчивость — свойство организмов приобретать новые по сравнению с родителями признаки. В широком смысле под изменчивостью понимают различия между особями одного вида.

Признак — любая особенность строения, любое свойство организма.

Развитие признака зависит как от присутствия других генов, так и от условий среды, формирование признаков происходит в ходе индивидуального развития особей. Поэтому каждая отдельно взятая особь обладает набором признаков, характерных только для нее.

Фенотип — совокупность всех внешних и внутренних признаков организма.

Ген — функционально неделимая единица генетического материала, участок молекулы ДНК, кодирующий первичную структуру полипептида, молекулы транспортной или рибосомной РНК. В широком смысле ген — участок ДНК, определяющий возможность развития отдельного элементарного признака.

Генотип — совокупность генов организма.

Локус — местоположение гена в хромосоме.

Гомологичная хромосома - подобная с одинаковым набором генов.

Аллельные гены — гены, расположенные в **идентичных локусах гомологичных хромосом**.

Гомозигота — организм, имеющий аллельные гены одной молекулярной формы.

Гетерозигота — организм, имеющий аллельные гены разной молекулярной формы; в этом случае один из генов является доминантным, другой — рецессивным.

Рецессивный ген — аллель, определяющий развитие признака только в гомозиготном состоянии; такой признак будет называться рецессивным.

Доминантный ген — аллель, определяющий развитие признака не только в гомозиготном, но и в гетерозиготном состоянии; такой признак будет называться доминантным.

генетическая символика

Предложена Г. Менделем, используется для записи результатов скрещиваний:

P — родители;

F — потомство, число внизу или сразу после буквы указывает на порядковый номер поколения (F₁ — гибриды первого поколения — прямые потомки родителей, F₂ — гибриды второго поколения — возникают в результате скрещивания между собой гибридов F₁);

× — значок скрещивания;

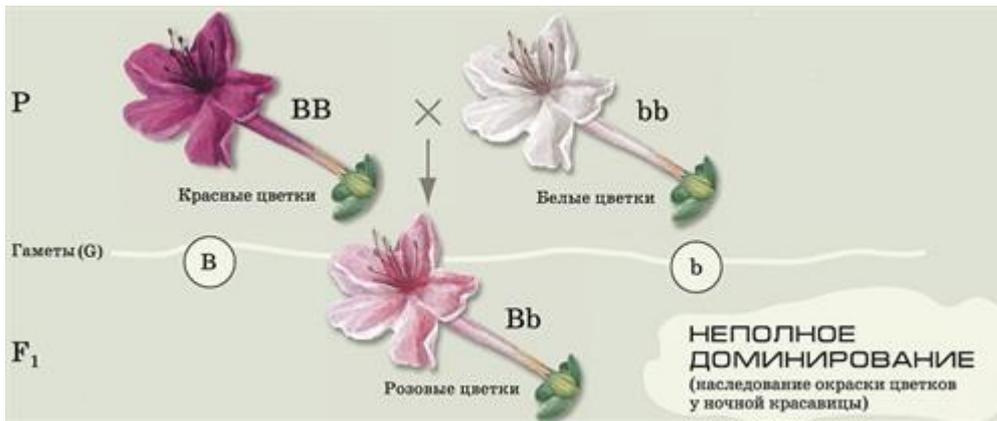
A — доминантный ген, a — рецессивный ген; AA — гомозигота по доминанте, aa — гомозигота по рецессиву, Aa — гетерозигота.

Правило единообразия гибридов, можно сформулировать следующим образом: первое поколение гибридов, получившихся от скрещивания чистых линий отцовских и материнских растений, не имеет фенотипических (т.е. внешних) различий по изучаемому признаку. Все гибриды первого поколения будут однообразными, нести признак одного из родителей.

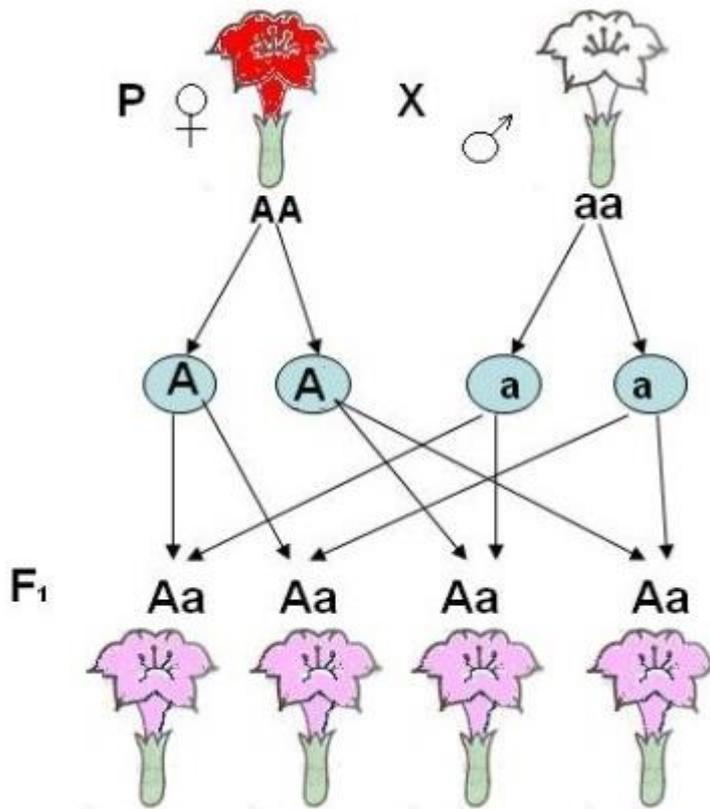
Неполное доминирование

Но в некоторых случаях Мендель сталкивался с противоречиями, которые не мог объяснить.

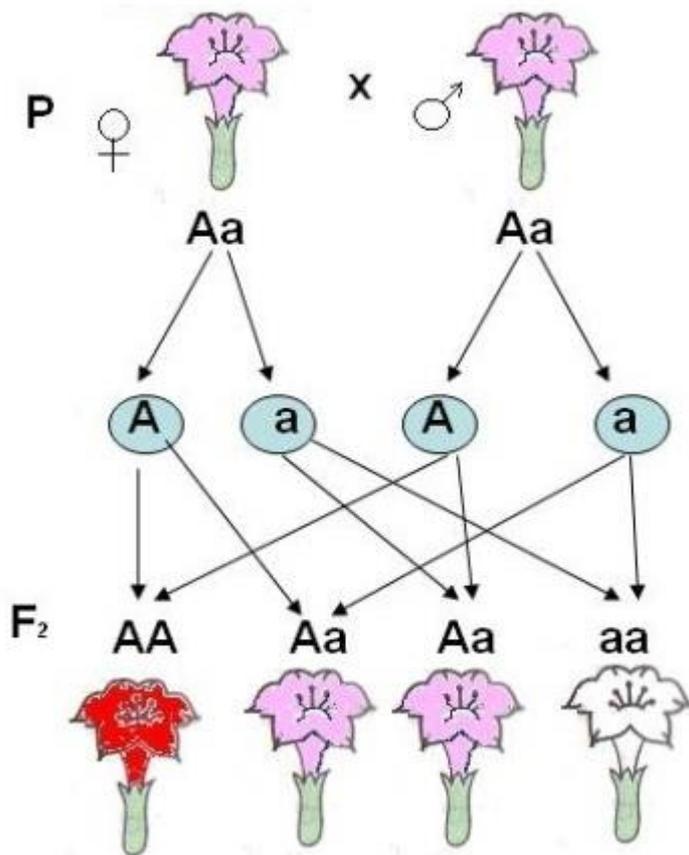
Далеко не всегда гетерозиготные организмы имеют доминантный признак. Часто у гетерозигот проявляется промежуточный фенотип.



Неполное доминирование — это особый тип взаимодействия аллелей, при котором более слабый рецессивный признак не может быть полностью подавлен доминантным. При скрещивании растения ночной красавицы с белыми цветками (aa) с растением, у которого красные цветки (AA), все гибриды F1 имеют розовые цветки (Aa).



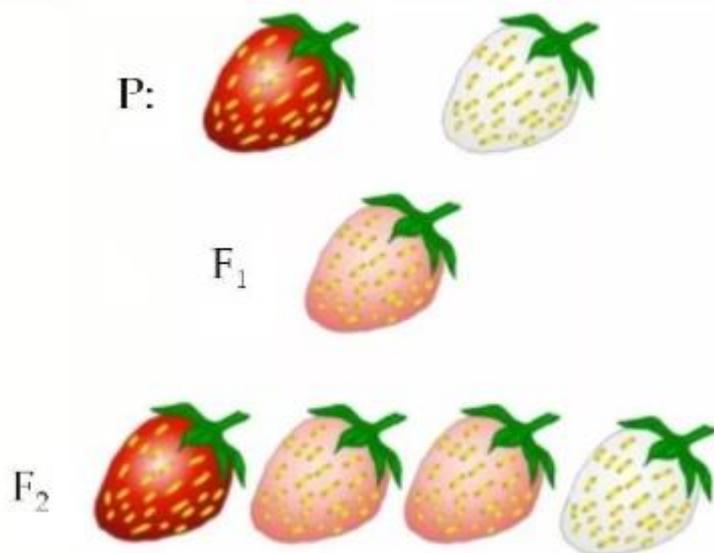
При скрещивании гибридов с розовой окраской между собой в F1 происходит расщепление в соотношении: 1 (красный) : 2 (розовый) : 1 (белый).



При неполном доминировании гетерозигота имеет фенотип, промежуточный между фенотипами гомозигот. При этом выполняется первый закон Менделя о единообразии гибридов первого поколения.

Неполное доминирование изучено у многих цветковых растений (львиного зева, гиацинта, земляники, пшеницы и др.).

У земляники неполное доминирование наблюдается при наследовании окраски плодов (красные, розовые, белые).



Явление неполного доминирования часто встречается и у животных.

при скрещивании чистых линий андалузских кур, имеющих чёрную и белую окраску, получают потомство с серебристым оперением.



AA



Aa



aa

Наблюдается явление неполного доминирования также и у человека.

Пример: Неполное доминирование у человека встречается при наследовании брахидактилии - укорочения фаланг пальцев; серповидноклеточной анемия, в основе которой лежит мутация гена, приводящая к замене в белке гемоглобина одной из 287 аминокислот – валина – на глутаминовую кислоту. В результате меняется строение гемоглобина и эритроциты приобретают форму серпа, что ведет к кислородной недостаточности. Гомозиготные организмы погибают в раннем возрасте, а гетерозиготы жизнеспособны, но страдают одышкой при физической нагрузке.

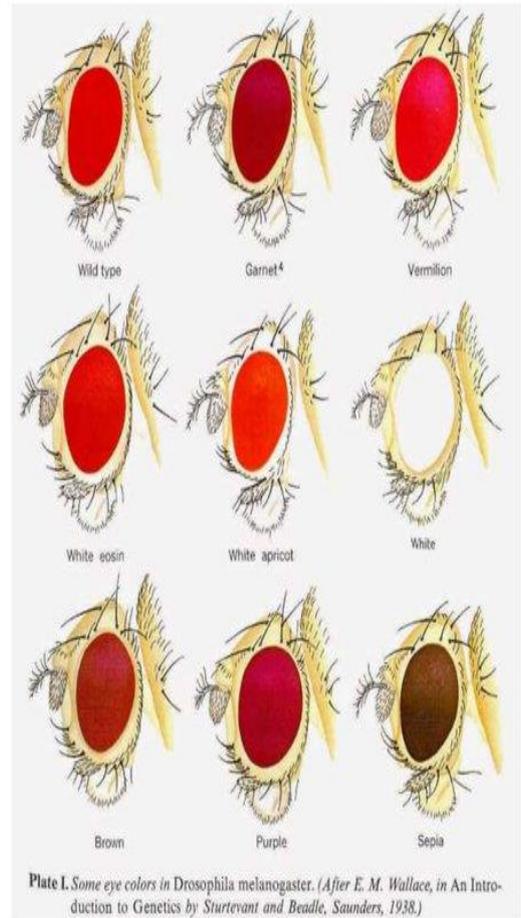
Кодоминирование. В отличие от неполного доминирования, у гетерозигот признаки проявляются одновременно (смешанно). Впервые группы крови у человека обнаружил австрийский учёный К. Ландштайнер ещё в 1900 г. Группа крови – это генетический признак человека. Он формируется ещё во время раннего эмбрионального периода (в утробе матери) и затем на протяжении всей жизни не меняется. Наиболее удобна для переливания и чаще всего используется так называемая система деления крови АВО. По этой системе АВО у человека 4 группы крови. Группа крови определяется геном J . Ген имеет три аллели, аллели обозначаются А, В, О (ноль). Аллели А и В доминантны в одинаковой степени, а аллель О рецессивный по отношению к ним обоим. Рецессивная аллель определяет I группу крови (J^0J^0). IV группа крови (J^AJ^B), гетерозиготная по доминантным аллелям

является типичным примером **кодоминирования**. В формировании признака у гетерозиготного организма участвуют оба аллеля.

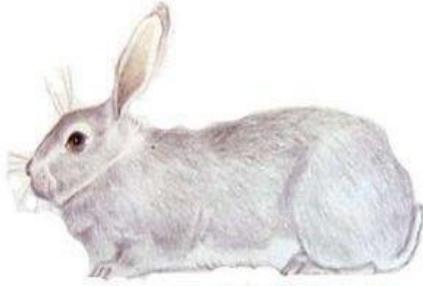
У Rh- –матерей, беременных Rh+ –ребенком, вырабатываются антитела против ребенка.: А – отец – носитель гена Rh+ (генотип Rh+ Rh+); Б – мать резусотрицательная (генотип rhrh); В – первая беременность (антиген Rh+ попадает в материнский кровоток и вызывает образование резус-антител, однако их количества недостаточно, чтобы вызвать эритроblastоз) (1); Г – вторая беременность (мать дополнительно иммунизируется Rh+ - антигеном, резус-антитела от матери попадают в кровоток плода и вызывают агглютинацию его эритроцитов – плод гибнет

Известным примером множественного аллелизма у животных является цвет глаз у дрозофилы, контролируемый геном W. Описано более 15 различных аллельных состояний данного гена, каждому из которых свойственно свое фенотипическое проявление: темно-красный цвет глаз (дикий тип); – слоновой кости; – рыжий или цвет буйволловой кожи; – жемчужный; – цвет сурового полотна; – темно-желтый; – эозиновый; – медовый; – цвет крови; – абрикосовый; – коралловый; – вишневый; – пятнистый; – светло-желтый; – белый. По степени доминирования аллели располагаются в определенной последовательности, например: W>wch>we >wa >w относительно друг друга, где W доминирует над всеми остальными, а w является рецессивным по отношению ко всем из них.

Фенотипы: глаза



Множественный аллелизм



шпицшля



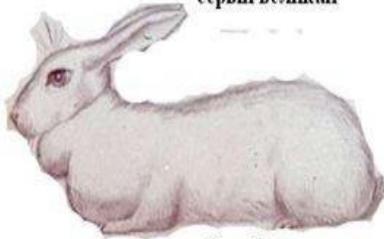
венский голубой



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

Гомозиготный организм содержит 2-а одинаковых аллеля. Может быть доминантным AA, или рецессивным aa.

Гетерозиготный организм содержит разные аллели Aa.

Множественный аллелизм - это существование в популяции более двух аллелей данного гена.

Дикий тип > Шиншилловый > Гималайский > Белый



C^+ > C^{hl} > C^h > C^a

У кроликов имеется серия аллелей гена *c*, который контролирует окраску меха. Аллель *c*⁺ (агути) доминантен по отношению к трем остальным – *c*^{sh} (шиншилла), *c*^h (гималайский), *c*^a (альбинос). Аллели гена *c* располагаются друг относительно друга по степени доминирования в следующей последовательности: *c*⁺ > *c*^{sh} > *c*^h > *c*^a. Ген *c*⁺ (агути) контролирует окраску темного цвета с отдельными включениями желтого оттенка в пределах каждого волоска, отчего мех кролика выглядит как смесь «перца и соли» (иногда такую шерсть называют похожей на волчью). Аллель *c*^{sh} в гомозиготном состоянии дает окраску шиншилла (у основания волоска цвет отсутствует, цвет шерсти палевый). В гетерозиготном состоянии (*c*^{sh} *c*^h, *c*^{sh} *c*^a) аллель *c*^{sh} проявляется как более светлая шиншилловая окраска. Аллель *c*^h контролирует гималайскую окраску, которая зависит от

температуры тела – на конечностях, ушах, кончике носа температура тела ниже – шерсть окрашена в темный цвет, в более теплых местах – белая. Кролики генотипа $с h c h$ или $с h с a$ гималайского типа. В гомозиготном состоянии рецессивная аллель $с a$ дает белую окраску шерсти. Фенотипическое проявление множественных аллелей гена $с$, контролирующего окраску меха у кроликов. Цвет отдельного волоса при темной окраске и агути Аналогичные серии аллелей гена $с$ известны у многих млекопитающих – мышей, крыс, морских свинок, кошек (у кошек гималайская окраска называется сиамской).

Сверхдоминирование. Сверхдоминирование имеет место в том случае, когда фенотипическое проявление доминантного гена в гетерозиготном состоянии сильнее, чем в гомозиготном: $Aa > AA$. Пример – *гетерозис*, или явление гибридной силы, когда гибриды первого поколения обладают резко выраженными фенотипическими признаками (в последующих поколениях проявление этих признаков ослабевает).

Анализирующее скрещивание используется для выяснения неизвестного генотипа одного из родителей. Генотип может быть неизвестен, когда по фенотипу нельзя сделать однозначный вывод о породившем его генотипе. Например, при полном доминировании экземпляры с генотипами AA и Aa имеют одинаковый фенотип.

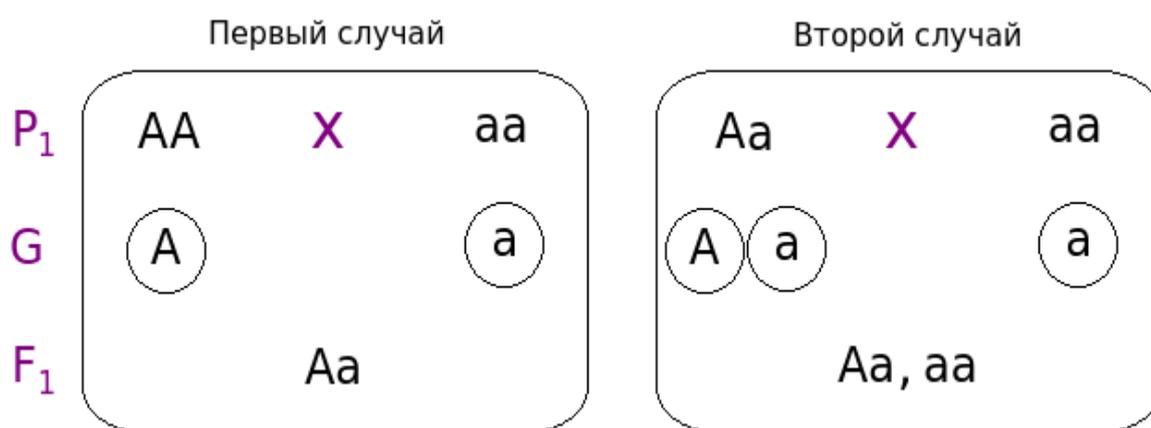
В качестве второго родителя при анализирующем скрещивании выступает так называемый анализатор – особь с исключительно рецессивными аллелями по исследуемым генам. Он образует гаметы только одного типа. На фоне рецессивных аллелей становятся «видны» аллели первого родителя.

При анализирующем скрещивании расщепление по фенотипу совпадает с расщеплением по генотипу, что позволяет сделать вывод о генотипе исследуемого родителя.

Например, имеется особь с доминантным фенотипом и неизвестным генотипом: A - (может быть аллель a или A). При скрещивании с рецессивным экземпляром aa возможны два случая:

все гибриды первого поколения (F_1) будут иметь доминантный фенотип. В этом случае исследуемый экземпляр имел генотип AA , так как он образует гаметы одного типа – с доминантным аллелем. При сочетании с рецессивным аллелем анализатора образуются только генотипы Aa .

Половина F_1 будет иметь доминантный признак, половина – рецессивный. В этом случае генотип родителя Aa , так как он образует гаметы двух типов в равных количествах – с аллелем A и аллелем a . При сочетании с рецессивным аллелем анализатора образуются генотипы Aa и aa , имеющие разный фенотип.



Примеры решения задач

Задача 3. У норок коричневая окраска меха доминирует над голубой. Скрестили коричневую самку с самцом голубой окраски. Среди потомства два щенка коричневых и один голубой. Чистопородна ли самка?

Записываем условие задачи, вводя обозначения генов. Решение начинаем с составления схемы скрещивания. Самка обладает доминантным признаком. Она может быть как гомо- (AA), так и гетерозиготной (Aa). Неопределенность генотипа обозначаем $A_?$. Самец с рецессивным признаком гомозиготен по соответствующему гену – aa . Потомки с коричневой окраской меха наследовали этот ген от матери, а от отца – ген голубой окраски, следовательно, их генотипы гетерозиготны. По генотипу коричневых щенков установить генотип матери невозможно. Голубой щенок от каждого из родителей получил ген голубой окраски. Следовательно, мать гетерозиготна (нечистопородна).

Решение.

P: ♀ Aa \times ♂ aa

гаметы: (A) (a) (a)

F₁: 1 Aa : 1 aa ,

Где: A – ген коричневой окраски меха, a – ген голубой окраски меха.

Ответ: генотип самки – **Aa**, то есть она нечистопородна.

В условиях *задач на установление характера наследования* признака:

– предлагаются только фенотипы следующих друг за другом поколений (то есть фенотипы родителей и фенотипы потомства);

– содержится количественная характеристика потомства.

В вопросе такой задачи требуется установить характер наследования признака.

Задача 4. Скрестили пестрых петуха и курицу. Получили 26 пестрых, 12 черных и 13 белых цыплят. Как наследуется окраска оперения у кур?

При решении этой задачи логика рассуждения может быть следующей. Расщепление в потомстве свидетельствует о гетерозиготности родителей. Соотношение близкое к 1 : 2 : 1 говорит о гетерозиготности по одной паре генов. Согласно полученным долям (1/4 белые, 1/2 пестрые, 1/4 черные), черные и белые цыплята гомозиготны, а пестрые гетерозиготны. Обозначение генов и генотипов с последующим составлением схемы скрещивания показывает, что сделанный вывод соответствует результату скрещивания.

Решение.

P: ♀ **A⁺A** × ♂ **A⁺A**
пестрые пестрые
гаметы: (**A⁺**) (**A**) (**A⁺**) (**A**)
F₁: 1 **A⁺A⁺** : 2 **A⁺A** : 1 **AA**
черные пестрые белые

Ответ: окраска оперения у кур определяется парой полудоминантных генов, каждый из которых обуславливает белый или черный цвет, а вместе они контролируют развитие пестрого оперения.

Задачи по генетике можно подразделить на текстовые и иллюстрированные.

Преимущество иллюстрированных задач перед текстовыми очевидно. Оно основано на том, что зрительное восприятие изображений активизирует внимание и интерес учащихся, способствует лучшему осмыслению условия задачи и изучаемых закономерностей.

Задача 5.

P:  × 
F₁: 
100%

1. Какая окраска шерсти у кроликов доминирует?
2. Каковы генотипы родителей и гибридов первого поколения по признаку окраски шерсти?
3. Какие генетические закономерности проявляются при такой гибридизации?

Ответы.

1. Доминирует темная окраска шерсти.
2. **P:** **AA** × **aa**; **F₁:** **Aa**.

3. Мы наблюдаем проявления правил доминирования признаков и единообразия первого поколения.