

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ И РЕАЛИЗАЦИЯ ЕЁ В КЛЕТКЕ

1. Понятие наследственности и изменчивости. Гибридологический метод
2. Закономерности наследования
3. Основные положения хромосомной теории наследственности
4. Наследование признаков, сцепленных с полом
5. Изменчивость, Виды мутаций

Наследование – это процесс передачи генетической информации в ряду поколений. **Изменчивость** – свойства живого организма приобретать в процессе индивидуального развития новые по сравнению с другими особями того же вида признаки. Наука, изучающая наследственность и изменчивость называется генетикой. «Отцом современной генетики» следует считать Грегора Менделя.

Успеху исследований Менделя способствовали следующие условия:

1. Удачный выбор объекта исследования – гороха. Когда Менделю предложили повторить свои наблюдения на ястребинке (сорняке), он не смог этого сделать.
2. Проведение анализа наследования отдельных пар признаков в потомстве скрещиваемых растений, отличающихся по одной, двум или трем парам альтернативных признаков. Велся учет отдельно по каждой паре этих признаков после каждого скрещивания.
3. Мендель не только зафиксировал полученные результаты, но и провел их математический анализ.

Применяемые Менделем приемы легли в основу нового метода изучения наследования – гибридологического.

Гибридологический анализ – это постановка системы скрещиваний, позволяющих выявить закономерности наследования признаков.

Условия проведения гибридологического анализа:

1. родительские особи должны быть одного вида и размножаться половым способом (иначе скрещивание просто невозможно);
2. родительские особи должны быть гомозиготными по изучаемым признакам;
3. родительские особи должны различаться по изучаемым признакам;
4. родительские особи скрещивают между собой один раз для получения гибридов первого поколения (F1), которые затем скрещивают между собой для получения гибридов второго поколения (F2);
5. необходимо проведение строгого учета числа особей, имеющих изучаемый признак.

Наследуемые признаки могут быть качественными (моногенными) и количественными (полигенными). Качественные признаки представлены в популяции, как правило, небольшим числом взаимоисключающих вариантов. Например, желтый или зеленый цвет семян гороха, серый или черный цвет тела у мух дрозофил, светлый или темный цвет глаз у человека, нормальная свертываемость крови или гемофилия. Качественные признаки наследуются по законам Менделя.

Количественные признаки представлены в популяции множеством альтернативных вариантов. К количественным относятся такие признаки, как рост, пигментация кожи, умственные способности у человека, яйценоскость у кур, содержание сахара в корнеплодах сахарной свеклы и т. д. Наследование полигенных признаков в целом не подчиняется законам Менделя.

В зависимости от локализации гена в хромосоме и взаимодействия аллельных генов различают несколько вариантов моногенного наследования признаков.

1. Аутомомный тип наследования. Различают доминантный, рецессивный и кодоминантный аутомомный тип наследования.

2. Сцепленный с половыми хромосомами (с полом) тип наследования. Различают X-сцепленное наследование и Y-сцепленное наследование.

Мендель изучал наследование цвета семян гороха, скрещивая растения с желтыми и зелеными семенами, и сформулировал на основе своих наблюдений закономерности, названные впоследствии в его честь.

Правило единообразия гибридов первого поколения. Согласно этому правилу, при моногибридном скрещивании гомозиготных по альтернативным признакам особей потомство первого гибридного поколения единообразно по генотипу и фенотипу.

Правило расщепления гласит: после скрещивания потомков (F1) двух гомозиготных родителей в поколении (F2) наблюдалось расщепление потомства по фенотипу в отношении 3: 1 в случае полного доминирования и 1: 2: 1 при неполном доминировании.

Закон чистоты гамет: гамета чиста от второго аллельного гена (альтернативного признака), т. е. ген дискретен и не смешивается с другими генами.

При моногибридном скрещивании в случае полного доминирования у гетерозиготных гибридов первого поколения проявляется только доминантный аллель, однако рецессивный аллель не теряется и не смешивается с доминантным. Среди гибридов второго поколения и рецессивный, и доминантный аллель может проявиться в своем – чистом – виде, т. е. в гомозиготном состоянии. В итоге гаметы, образуемые такой гетерозиготой, являются чистыми, т. е. гамета А не содержит ничего от аллели а, гамета а – чиста от А. На клеточном уровне основой дискретности аллелей является их локализация в разных хромосомах каждой гомологичной пары, а дискретности генов – их расположение в разных локусах хромосом

Неполное доминирование имеет место в том случае, когда доминантный ген (аллель) не полностью скрывает присутствие в генотипе рецессивного гена (аллеля), и у гетерозигот наблюдается промежуточный характер наследования признака. Пример: окраска цветков у ночной красавицы. Доминантные гомозиготные растения (АА) имеют красные цветки, рецессивные гомозиготные (аа) – белые, а гетерозиготные (Аа) – розовые. 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 – проявление в гетерозиготном состоянии признаков, кодируемых обоими аллельными генами. Например, множественный аллелизм – наличие в генофонде популяции более двух аллельных генов:

наследование у человека IV группы крови (AB).

Наследование групп крови системы ABO у человека имеет некоторые особенности. Формирование I, II и III групп крови происходит по такому типу взаимодействия аллельных генов, как доминирование. Генотипы, содержащие аллель IA в гомозиготном состоянии, либо в сочетании с аллелем IO, определяют формирование у человека второй (A) группы крови. Тот же принцип лежит в основе формирования третьей (B) группы крови, т. е. аллели IA и IB выступают как доминантные по отношению к аллелю IO, в гомозиготном состоянии формирующему IOIO первую (O) группу крови. Формирование четвертой (AB) группы крови идет по пути кодоминирования. Аллели IA и IB, по отдельности формирующие соответственно вторую и третью группу крови, в гетерозиготном состоянии определяют IAIB (четвертую) группу крови.

Сверхдоминирование имеет место в том случае, когда фенотипическое проявление доминантного гена в гетерозиготном состоянии сильнее, чем в гомозиготном: $Aa > AA$. Например, были выведены некоторые сорта томатов с набором аллельных генов Aa, которые имели более высокую урожайность по сравнению с особями, имеющими набор AA.

Анализирующее скрещивание проводят для установления генотипа особей, которые не отличаются по фенотипу. Такую особь скрещивают с гомозиготной по рецессивному гену (aa). Если потомство будет единообразно, то значит исследуемая особь была гомозиготной (AA), а если наблюдалось расщепление в соотношении 1:1, то изучаемая особь была гетерозиготна (Aa).

Дигибридное скрещивание – это скрещивание родительских особей, различающихся по двум парам альтернативных признаков и, соответственно, по двум парам аллельных генов. Полигибридное скрещивание – это скрещивание особей, различающихся по нескольким парам альтернативных признаков и, соответственно, по нескольким парам аллельных генов.

Георг Мендель скрещивал растения гороха, отличающиеся по окраске семян (желтые и зеленые) и по характеру поверхности семян (гладкие и морщинистые). Скрещивая чистые линии гороха с желтыми гладкими семенами с чистыми линиями, имеющими зеленые морщинистые семена, он получил гибриды первого поколения с желтыми гладкими семенами (доминантные признаки). Затем Мендель скрестил гибриды первого поколения между собой и получил четыре фенотипических класса в соотношении 9: 3: 3: 1, т. е. в результате во втором поколении появилось два новых сочетания признаков: желтые морщинистые и зеленые гладкие. Для каждой пары признаков отмечалось отношение 3: 1, характерное для моногибридного скрещивания: во втором поколении получилось $\frac{3}{4}$ гладких и $\frac{1}{4}$ морщинистых семян и $\frac{3}{4}$ желтых и $\frac{1}{4}$ зеленых семян. Следовательно, две пары признаков объединяются у гибридов первого поколения, а затем разделяются и становятся независимыми друг от друга.

На основе этих наблюдений Менделем был сформулирован **закон независимого наследования признаков**: расщепление по каждой паре признаков идет независимо от других пар признаков. В чистом виде это справедливо только для генов, локализованных в разных хромосомах, и частично соблюдается для генов, расположенных в одной хромосоме, но на значительном расстоянии друг от друга.

Создателем **хромосомной теории** является учёный Томас Морган. Хромосомная теория является результатом изучения наследственности на клеточном уровне.

Основные положения хромосомной теории:

Ген – участок хромосомы. Хромосома представляет собой группу сцепленных генов.

Каждый ген занимает определенный участок (локус). Аллельные гены занимают аналогичные локусы в гомологичных хромосомах.

Гены расположены в хромосоме в линейном порядке.

Гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно, сцеплено (Закон Моргана) и образуют группу сцепления. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом (n).

Между гомологичными хромосомами возможен обмен участками, или рекомбинация.

Расстояние между генами измеряется в процентах кроссинговера – морганидах.

Частота кроссинговера обратно пропорциональна расстоянию между генами, а сила сцепления между генами обратно пропорциональна расстоянию между ними.

В опытах Моргана среди гибридов второго поколения было небольшое число особей с перекомбинацией тех признаков, гены которых лежат в одной хромосоме. Это можно объяснить кроссинговером. Кроссинговер (от англ. crossing-over – перекрёст) – это обмен гомологичными участками гомологичных хромосом (хроматид). Американский цитолог У. Сэттон (1903) предположил, что в одной хромосоме может находиться несколько генов. В этом случае должно наблюдаться сцепленное наследование признаков, т.е. несколько разных признаков могут наследоваться так, как будто они контролируются одним геном. Тогда совокупность генов в одной хромосоме образует группу сцепления.

В 1906 г. У. Бэтсон и Р. Пеннет обнаружили сцепленное наследование у душистого горошка. Они изучали совместное наследование: окраски цветков (пурпурная или красная) и формы пыльцевых зерен (удлиненная или округлая). При скрещивании дигетерозигот в их потомстве наблюдалось расщепление 11,1:0,9:0,9:3,1 вместо ожидаемого 9:3:3:1. Таким образом, два признака (окраска цветков и морфология пыльцы) оказываются сцепленными. Соответственно, сцеплены и гены, контролирующие эти признаки («эффект взаимного притяжения»). Однако это сцепление не абсолютно: гены, контролирующие сцепленные признаки, могут приобретать независимость, и тогда появляются новые комбинации признаков. Вскоре были получены данные по сцепленному наследованию и

нарушению сцепления некоторых признаков у дрозофилы. При перекрёсте хромосом происходит обмен между ними генетическим материалом (аллелями), и тогда происходит **рекомбинация** – появление новых сочетаний аллелей, например, $AB + ab \rightarrow Ab + aB$. Таким образом, термин «кроссинговер» употребляется и в цитологическом, и в генетическом значении.

Неаллельные гены – это гены, расположенные в различных участках хромосом и кодирующие неодинаковые белки. Неаллельные гены также могут взаимодействовать между собой. При этом либо один ген обуславливает развитие нескольких признаков, либо, наоборот, один признак проявляется под действием совокупности нескольких генов. Выделяют три формы взаимодействия неаллельных генов:

1. комплементарность;
2. эпистаз;
3. полимерия.

Комплементарное (дополнительное) действие генов – это вид взаимодействия неаллельных генов, доминантные аллели которых при совместном сочетании в генотипе обуславливают новое фенотипическое проявление признаков. При этом расщепление гибридов F₂ по фенотипу может происходить в соотношениях 9: 6: 1, 9: 3: 4, 9: 7, иногда 9: 3: 3: 1.

Примером комплементарности является наследование формы плода тыквы. Наличие в генотипе доминантных генов А или В обуславливает сферическую форму плодов, а рецессивных – удлиненную. При наличии в генотипе одновременно доминантных генов А и В форма плода будет дисковидной. При скрещивании чистых линий с сортами, имеющими сферическую форму плодов, в первом гибридном поколении F₁ все плоды будут иметь дисковидную форму, а в поколении F₂ произойдет расщепление по фенотипу: из каждых 16 растений 9 будут иметь дисковидные плоды, 6 – сферические и 1 – удлиненные.

Эпистаз – взаимодействие неаллельных генов, при котором один из них подавляется другим. Подавляющий ген называется эпистатическим, подавляемый – гипостатическим. Если эпистатический ген не имеет собственного фенотипического проявления, то он называется ингибитором. Эпистатическое взаимодействие неаллельных генов может быть доминантным и рецессивным. При доминантном эпистазе

проявление гипостатичного гена подавляется доминантным эпистатичным геном. Расщепление по фенотипу при доминантном эпистазе может происходить в соотношении 12: 3: 1, 13: 3, 7: 6: 3. Рецессивный эпистаз – это подавление рецессивным аллелем эпистатичного гена аллелей гипостатичного гена. Расщепление по фенотипу может идти в соотношении 9: 3: 4, 9: 7, 13: 3.

Полимерия – взаимодействие неаллельных множественных генов, однозначно влияющих на развитие одного и того же признака; степень проявления признака зависит от количества генов. Полимерные гены обозначаются одинаковыми буквами. Полимерное взаимодействие неаллельных генов может быть кумулятивным и некумулятивным. При кумулятивной (накопительной) полимерии степень проявления признака зависит от суммирующего действия генов. Чем больше доминантных аллелей генов, тем сильнее выражен тот или иной признак. Расщепление F₂ по фенотипу происходит в соотношении 1: 4: 6: 4: 1.

При некумулятивной полимерии признак проявляется при наличии хотя бы одного из доминантных аллелей полимерных генов. Количество доминантных аллелей не влияет на степень выраженности признака. Расщепление по фенотипу происходит в соотношении 15: 1.

Наследование признаков, сцепленных с полом. Пол организма – это совокупность признаков и анатомических структур, обеспечивающих половой путь размножения и передачу наследственной информации.

В определении пола будущей особи ведущую роль играет хромосомный аппарат зиготы – кариотип. Различают хромосомы, одинаковые для обоих полов – аутосомы, и половые хромосомы. В кариотипе человека содержится 44 аутосомы и 2 половых хромосомы – X и Y. За развитие женского пола у человека отвечают две X-хромосомы, т. е. женский пол гомогаметен. Развитие мужского пола определяется наличием X- и Y-хромосом, т. е. мужской пол гетерогаметен.

Признаки, сцепленные с полом, кодируются генами, находящимися на половых хромосомах. У человека признаки, кодируемые генами X-хромосомы, могут проявляться у представителей обоих полов, а кодируемые генами Y-хромосомы – только у мужчин. Следует иметь в виду, что в мужском генотипе только одна X-хромосома, которая почти не содержит участков, гомологичных с Y-хромосомой, поэтому все локализованные в X-хромосоме гены, в том числе и рецессивные, проявляются в фенотипе в первом же поколении. В половых

хромосомах содержатся гены, регулирующие проявление не только половых признаков. X-хромосома имеет гены, отвечающие за свертываемость крови, цветовое восприятие, синтез ряда ферментов. В Y-хромосоме содержится ряд генов, контролирующих признаки, наследуемые по мужской линии: волосистость ушной раковины, наличие кожной перепонки между пальцами и др. Известно очень мало генов, общих для X- и Y-хромосом. Различают X-сцепленное и Y-сцепленно наследование. Так как X-хромосома присутствует в кариотипе каждого человека, то и признаки, наследуемые сцеплено с X-хромосомой, проявляются у представителей обоих полов. Женщины получают эти гены от обоих родителей и через свои гаметы передают их потомкам. Мужчины получают X-хромосому от матери и передают ее своему потомству женского пола. Различают X-сцепленное доминантное и X-сцепленное рецессивное наследование. У человека X-сцепленный доминантный признак передается матерью всему потомству. Мужчина передает свой X-сцепленный доминантный признак лишь своим дочерям. X-сцепленный рецессивный признак у женщин проявляется лишь при получении ими соответствующего аллеля от обоих родителей. У мужчин он развивается при получении рецессивного аллеля от матери. Женщины передают рецессивный аллель потомкам обоих полов, а мужчины – только дочерям.

При X-сцепленном наследовании возможен промежуточный характер проявления признака у гетерозигот. Y-сцепленные гены присутствуют в генотипе только мужчин и передаются из поколения в поколение от отца к сыну.