Введение в генетику. Закономерности наследования на организменном уровне

Каредина Валентина Семеновна,
д.м.н., профессор

План лекции:

1. Этапы развития генетики.
2. Закономерности наследования при моно- и полигибридном скрещивании.
3. Виды взаимодействия аллельных генов.
4. Виды взаимодействия неаллельных генов.

Периоды в развитии генетики

1. 1900-1912 гг. – период открытия законов Менделя (Г. де Фриз, К. Корренс и К. Чермак)
2. 1913-1925 гг. школа Т.Моргана
3. 1926-1940 гг. исследование мутаций (Г. Меллер, Г.Филиппов, Н.Вавилов)
4. 1941-1953 гг. исследование структуры ДНК (Н.Кольцов, Уотсон и Крик)
5. 1953 … развитие молекулярной генетики (Хорано,

Задачи генетики:

- Использовать достижения генетики для выбора наилучших типов скрещивания
- Использовать достижения генетики для выбора способов отбора
- Использовать достижения генетики для управления развитием наследственных признаков
- Использовать достижения генетики для предотвращения мутаций
- Использовать достижения генетики в вопросах генной инженерии и клонирования

Основные закономерности на организменном уровне

Мендель: гибридологический анализ

- Учитывается не весь комплекс признаков у родителей и гибридов, а отдельные альтернативные признаки
- Проводится точный количественный учет наследования каждого альтернативного признака в ряду последующих поколений, определяется характер потомства каждого вида в отдельности

Скрещивание, в котором родительские особи анализируются по одной паре альтернативных признаков, называется **<u>моногибридным</u>**, по двум – **<u>дигибридным</u>**, по нескольким – **<u>полигибридным</u>**.

<u>Законы Менделя</u>:

- Закон единообразия гибридов первого поколения:

  При скрещивании гомозиготных особей, которые отличаются друг от друга по одной паре альтернативных признаков, все потомство будет единообразно как по фенотипу, так и по генотипу.

P: ♀ AA X ♂ aa

G: A a

F1: Aa

Законы Менделя:

- закон расщепления:

  при скрещивании гибридов первого поколения между собой в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1.

P: ♀ Aa X ♂ Aa

G: A, a A, a

F1: AA, Aa, Aa, aa

Законы Менделя:

- **закон чистоты гамет**: аллельные гены, находясь в гетерозиготном состоянии не сливаются, не разбавляются и не изменяют друг друга.

- **закон независимого комбинирования признаков**: при скрещивании гомозиготных особей, отличающихся друг от друга двумя и более парами альтернативных признаков, во втором поколении наблюдается независимое наследование признаков. В результате появляются гибридные формы, несущие признаки в сочетаниях, не свойственных родительским особям.

P_2: ♀ АаВв X ♂ АаВв

G: АВ, Ав, аВ, ав АВ, Ав, аВ, ав

F_2: ААВВ, ААВв, АаВВ, АаВв, ААВв, ААВв, АаВв, Аавв, АаВВ, ааВВ, ааВв, ааВВ, АаВв, Аавв, ааВв, аавв

Анализирующее скрещивание

Особь, генотип которой неизвестен, но должен быть выявлен скрещивается с рецессивной гомозиготой (аа).

В результате, если все потомство окажется однородным, то анализируемая особь гомозиготна (АА или аа).

Если в потомстве будет расщепление 1:1, то анализируемая особь гетерозиготна (Аа).

Аллельные гены – гены, расположенные в одном и том же локусе (месте) гомологичных (парных) хромосом и отвечающие за развитие альтернативных признаков.

Виды взаимодействия:

полное доминирование
неполное доминирование
сверхдоминирование
кодоминирование

Аллельные гены

- Полное доминирование – такое взаимодействие, при котором проявление доминантного аллеля А не зависит от присутствия аллеля а, а проявление рецессивного аллеля возможно лишь в гомозиготном состоянии. Иначе говоря ген А полностью подавляет ген а.

Пример: ген карих глаз полностью подавляет ген голубых глаз.

Аллельные гены

- Неполное доминирование – такое взаимодействие, при котором доминантный ген неполностью подавляет рецессивный. Развитие признака зависит от дозы доминантного аллеля. У гетерозигот признак проявляется частично, тогда как у доминантных гомозигот полностью.

Пример: Ген заболевания цистиинурии (камни в почках) в гетерозиготном состоянии возможны отдельные признаки заболевания, а в гомозиготном – тяжелая форма болезни.

Аллельные гены

- **Сверхдоминирование** – у доминантного аллеля в гетерозиготном состоянии отмечается более сильное проявление, чем в гомозиготном состоянии.

Пример: ген крупной масти у рыб проявляется в гетерозиготном состоянии больше (рыбы крупнее), чем в гомозиготном (рыбы средней величины).

Аллельные гены

- **Кодоминирование** – такое взаимодействие, при котором оба гена из аллельной пары проявляют себя в равной степени доминантными, в результате у гетерозигот появляются новые свойства, не похожие на свойства родителей.

Пример: наследование групп крови. Ген группы крови А и ген группы крови В совместно в генотипе дают 4 группу крови АВ.

множественное действие генов (плейотропия)

- такое явление, когда один ген отвечает за развитие нескольких признаков.

Пример: ген арахнодактилии (паучьи пальцы) или болезнь Марфана вызывает нарушение развития соединительной ткани и оказывает влияние на развитие нескольких признаков: нарушение в строении хрусталика глаза, аномалии в строении сердечно-сосудистой системы, суставов и т.д.

множественный аллелизм

- в противоположность множественному действию генов, обозначает взаимодействие нескольких пар аллельных генов, отвечающих за развитие одного признака. Это явление возникло в процессе эволюции.

Данный вид взаимодействия наблюдается при наследовании групп крови, резус фактора (С, Д,Е гены), структуры гемоглобина.

Аллельное исключение

- Это вид взаимодействия аллельных генов, при котором аллели одной хромосомы исключают действие аллелей другой (гомологичной) хромосомы. **Аллельное исключение:** у гетерозиготного организма в различных клетках, синтезирующих иммуноглобулины, проявляется действие разных аллелей. Возможность проявления различных аллелей увеличивает разнообразие синтезируемых белков.

Пример: инактивация одной их Х хромосом у женщин приводит к тому, что в разных клетках фенотипически проявляются разные аллели (система В-лимфоцитов, участвующая в синтезе антител).

Компауд—гетерозигота

- **Компауд—гетерозигота:** гетерозиготность по двум аномальным аллельным генам, приводящая к более тяжелой форме заболевания. При серповидно-клеточной анемии больные, кроме нормального гена НЬА, могут получать следующие виды гемоглобина:

  Нь Пенджа В6 Глу-вал
  НЬ Джамбул В121 Глу-гли
  НЬО Араб В121 Глу-лиз и др.

Межаллельная комплементация:

- восстановление у гетерозиготы по двум мутантным формам пептида нормально функционирующей четвертичной структуры белка, состоящего из нескольких пептидных цепей, определяемых разными аллелями. Гомозиготы по каждому аллелю (АА и аа) образуют неактивный белок, состоящий из нескольких мутантных пептидов, гетерозигота (Аа) образует активный белок, включающий взаимодополняющие цепи А и а.

Пример: гиперфункция и гипофункция органа в потомстве уравновешивают друг друга и образуют норму.

- **Эффект положения гена:** Интенсивность синтеза конечного продукта зависит от взаимного расположения определенных аллелей этих генов в хромосоме. Например: у человека синтез резус-фактора определяется тремя рядом расположенными генами СДЕ

  1) СДЕ 2) Сде
  сДе сДе

- **Модифицирующее действие генов:** действие одного гена может усиливать (интенсификатор) или ослаблять (супрессор) действие другого гена. {А-В-}.

Неаллельные гены

гены находящиеся в разных хромосомах, но отвечающие за развитие одного признака.

Виды взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия.

- Комплементарность- взаимодополняющие гены, при взаимодействии которых (обычно доминантных) формируется признак. А+В = эффект (признак). Расщепление при комплементарном взаимодействии может быть: 9:7, 9:3:4, 9:3:3:1.
- Эпистаз – это форма взаимодействия, при которой один ген подавляет действие другого из другой неаллельной пары. Ген подавитель может быть доминантным и рецессивным. Расщепление: 13:3, 12:3:1.
- Полимерия – такое взаимодействие, при котором различные доминантные неаллельные гены могут оказывать действие на один и тот же признак, усиливая его проявление. Чем больше доминантных генов, тем ярче признак. Полимерные гены обозначаются одной буквой с индексом: А1,А2,А3 и т.д. Полимерно наследуется цвет кожи, рост, масса тела, АД.