

Хромосомная теория наследственности. Генетика пола.

Каредина Валентина Семеновна
д.м.н., профессор

План лекции:

1. Основные положения хромосомной теории
2. Наследование, сцепленное с полом
3. Сцепление генов
4. Кроссинговер, виды кроссинговера
5. Метод картирования хромосом человека
6. Генетические и цитологические карты хромосом

хромосомная теория наследственности Томаса Моргана

Основные положения хромосомной теории:

- 1** Гены находятся в хромосомах. Каждая хромосома представляет собой группу сцепления генов. Число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом.
- 2** Каждый ген в хромосоме занимает определенное место – локус. Гены в хромосомах расположены линейно.
- 3** Между гомологичными хромосомами может происходить обмен аллельными генами – кроссинговер.
- 4** Расстояние между генами в хромосоме пропорционально проценту кроссинговера между ними. $N = \frac{B+C}{P}$, где N – расстояние между генами, B – количество особей в одной кроссоверной группе, C – кол-во в другой кроссоверной группе, P – общее количество особей.

Роль хромосом в передаче наследственной информации была доказана благодаря:

1. Генетическому определению пола
2. Установлению групп сцепления признаков
3. Построению генетических и цитологических карт

Аутосомы в паре одинаковы по набору генов, т.е. гомологичны. Половые хромосомы (гетерохромосомы) различны по морфологии и генетической информации.

$2A + XX$ – женский организм (гомогаметный),

$2A + XY$ – мужской организм (гетерогаметный).

2^n – количество сортов гамет

**Пол – это совокупность
морфологических,
физиологических, биохимических
и других признаков организма,
обуславливающих
воспроизведение себе подобного**

Типы образования пола:

I. Програмное определение пола. У некоторых многоклеточных животных определение пола происходит до начала дробления, вне связи с оплодотворением и зависит от типа яйцеклеток. У отдельных круглых червей из крупной яйцеклетки развиваются самки, из мелкой – самцы.

II. Сингамное определение пола

Пол определяется в момент оплодотворения.

А) с мужской гетерогаметностью (дрозофила, млекопитающие, человек). Гомогаметный пол дает один тип гамет, а гетерогаметный (гемизиготный) – два типа гамет.

Б) с женской гетерогаметностью (птицы, бабочки) - мужской пол (ZZ), а женские особи гетерогаметны (ZW).

А) P:	♀ XX	x	♂ XY	Б) P:	♀ ZW	x
	♂ ZZ					
G:	X		X; Y	G:	Z, W	Z
F1:	XX; XY			F1:	ZZ, ZW	

III. Эпигамное определение пола

Происходит на личиночной стадии и зависит от действия окружающей среды. Например, от степени прогревания яиц в кладке черепахи образуются самки или самцы. У червя Боннели самка может размножаться партеногенезом. Если личинка оседает на хоботок самки, то из нее образуется самец (под действием гормонов самки), а если она не встречает самку, то личинка становится самкой

Морфологическая (цитологическая) карта X- и Y-хромосом.

Морфологическая (цитологическая) карта X- и Y-хромосом.



неаллельный участок
X-хромосомы



неаллельный участок
Y-хромосомы

аллельные участки
X- и Y-хромосом

X-хромосома

Y-хромосома

Признаки, сцепленные с половыми хромосомами:

Гены сцепленные с X хромосомой:

- - гемофилия, дальтонизм, ихтиоз, мышечная дистрофия Дюшена – рецессивные
- - витаминно-устойчивый рахит, темная эмаль зубов – доминантные

Признаки, наследуемые через Y хромосому

называют голандрическими: гипертрихоз, сращение пальцев на ногах, некоторые формы аллергии

Наследование зависимое от пола

- признаки, гены которых лежат не в половых хромосомах, а в аутосомах, но их проявление у того или иного пола разное. Например: тембр голоса выше у женщин и ниже у мужчин, лысость как доминантный признак у мужчин и рецессивный у женщин, тип ожирения, строение плечевого пояса и таза и т.д.

Наследование, сцепленное с полом зависит от двух факторов:

1. Доминантный или рецессивный аллель вызывает признак
2. В гомо- или гемизиготном состоянии находится аллель

$X^A X^A$ – доминантная гомозигота

$X^a X^a$ – рецессивная гомозигота

$X^A X^a$ – гетерозигота

$X^A Y, X^a Y$ – гемизиготы

Примеры решения задач

H – ген нормальной свертываемости крови

h – ген гемофилии

P: ♀ $X^H X^h$ ♂ $X^H Y$

G: X^H, X^h X^H, Y

F1: $X^H X^H, X^H Y, X^H X^h, \underline{X^h Y}$ 25% больных детей

Y' – ген гипертрихоза

P: ♀ XX x ♂ XY'

G: $X,$ X, Y'

F1: $XX, \underline{XY'}$ 50% больных детей (все мужского пола)

Признак рецессивный, сцепленный с X-хромосомой характеризуется:

- Мужчины наследуют этот признак чаще, чем женщины
- Женщины наследуют признак от отца
- В браках, где оба супруга здоровы, признак наследуют 50% сыновей
- Отмечается тенденция к чередованию поколений с большим или меньшим числом мужчин, имеющих признак

Признак доминантный, сцепленный с X-хромосомой характеризуется:

- Женщины наследуют признак чаще
- Если признак есть только у матери его наследуют либо все дети, либо $\frac{1}{2}$
- Если признак есть у отца, то он наследуется всеми дочерьми

Группы сцепления – гены, лежащие в одной хромосоме, наследуются совместно, образуя группу сцепления

Сцепление генов



полное



неполное

Гены, находящиеся в одной хромосоме могут наследоваться совместно – полное сцепление, а могут быть сцеплены не абсолютно – неполное сцепление. Чем больше расстояние между генами, тем больше вероятность **кроссинговера** – обмена участками гомологичных хромосом.

Кроссинговер

Начинается в пахинеме профазы 1 мейоза, заканчивается в диплонеме

Виды кроссинговера:

- 1) единичный и множественный (в одном или нескольких местах),
- 2) эффективный и неэффективный (обмен одинаковыми генами или разными по эффекту, доминантный на рецессивный),
- 3) полный и неполный (все хроматиды обмениваются или нет),
- 4) равный и неравный,
- 5) в виде креста (при хиазмах), в виде кольца, в виде дефишенси

Роль кроссинговера в увеличении комбинаций генов (комбинативная изменчивость), благодаря кроссинговеру идет отбор не по целым группам сцепления, а по отдельным генам, а также в результате кроссинговера полезные для организма аллели могут быть отделены от вредных.

Основное правило кроссинговера

Чем дальше друг от друга расположены гены в хромосоме, тем больше вероятность кроссинговера.

По частоте кроссинговера между двумя генами можно судить об относительном расстоянии, разделяющим эти гены.

$$N = \frac{B+C}{P} \times 100\%$$

N – расстояние между генами

B – количество особей в одной кроссоверной группе

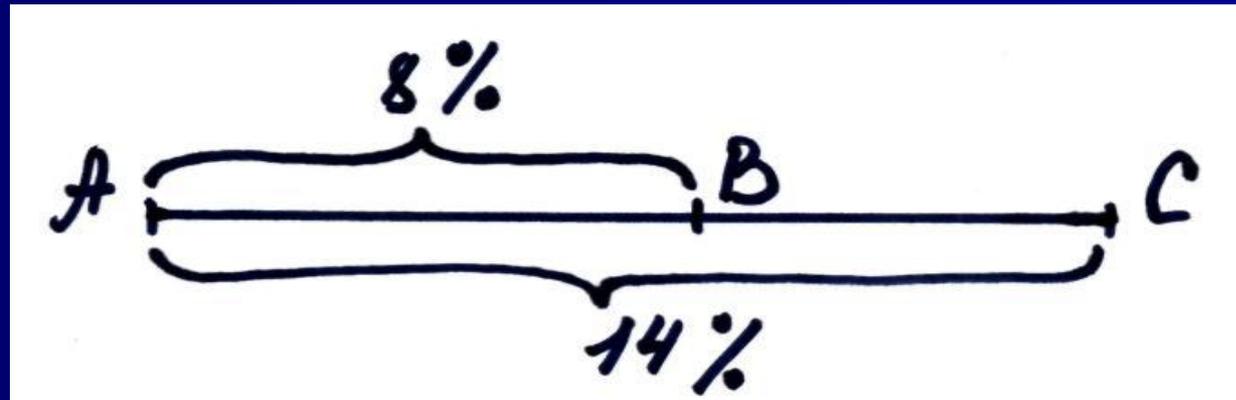
C – количество особей во второй кроссоверной группе

P – общее количество особей

1% - это расстояние в 1 Морганиду

Некроссоверных особей всегда больше, чем кроссоверных

Генетические карты хромосом – это прямые, на которых указан порядок расположения генов и относительное расстояние между ними



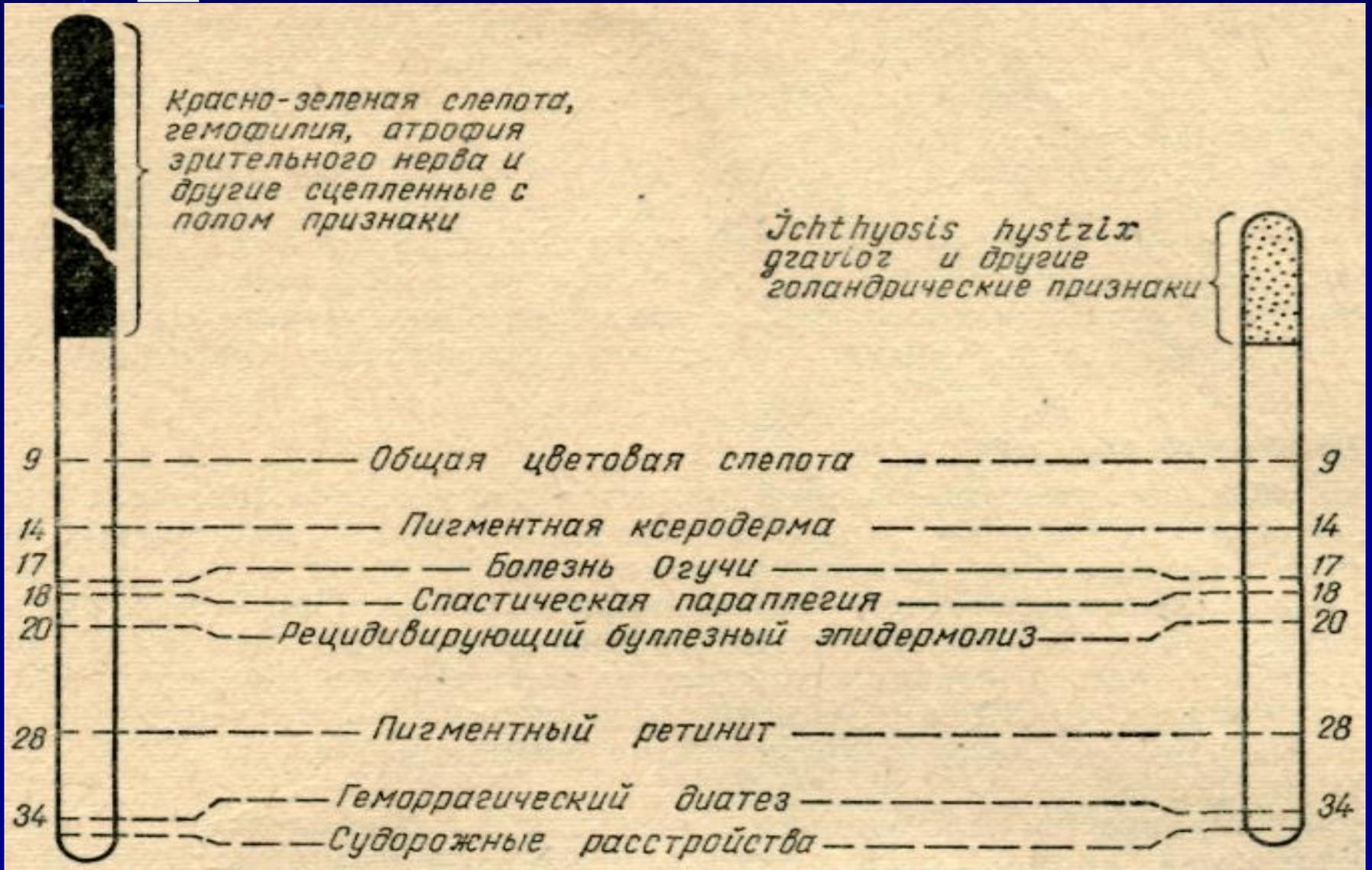
Расстояние между генами А и В = 8 %

Расстояние между генами А и С = 14 %

Расстояние между генами В и С = ?

$$14 - 8 = 6 \%$$

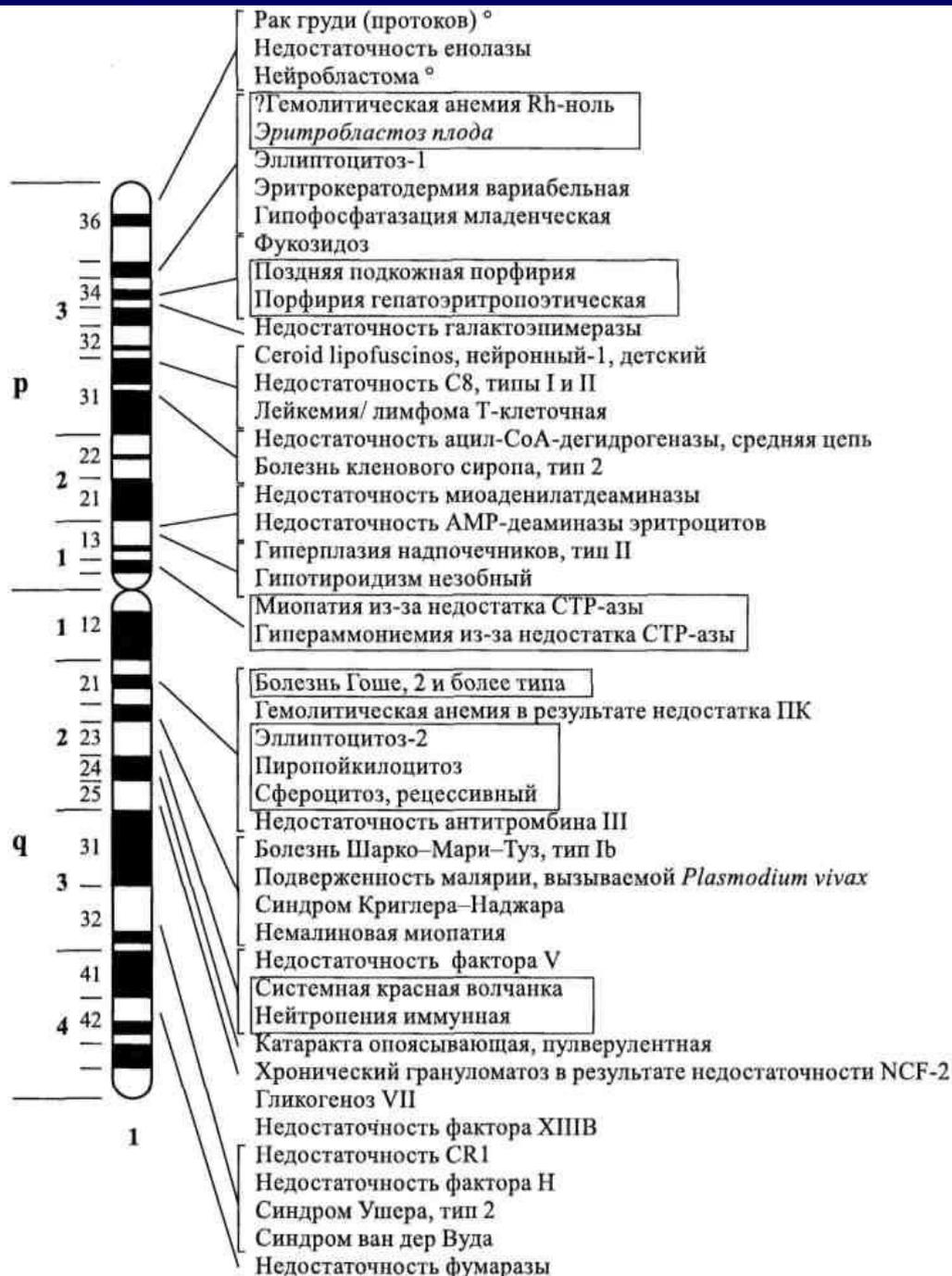
Генетическая карта



Карты хромосом

У человека составлены карты 23 хромосом.

Наибольшее число генов локализовано в X-хромосоме (95 генов). В наиболее крупной из аутосом – первой - 24 гена, в том числе ген резус-фактора, эллиптоцитоза, рака груди, лейкемии, миопатии, системной красной волчанки, катаракты и др.



Спасибо за внимание

