

КОНЦЕПЦИИ СОВРЕМЕННОГО ЕСТЕСТВОЗНАНИЯ

Лекция № 14



ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

Лектор: доцент кафедры МОБЖ

Силакова О.В.



ГЕНЕТИКА — *наука о закономерностях наследственности и изменчивости организмов.*

Наследственностью называют присущее всем организмам *свойство повторять в ряду поколений одинаковые признаки и особенности развития.*

Изменчивость — *это общее свойство организмов приобретать новые признаки.*

Первые законы генетики были открыты чешским ученым **Грегором Менделем** при скрещивании различных сортов гороха в **1865 г.**

Однако значение его работ было понято и оценено в 1900 г., когда трое ученых независимо друг от друга - К. Коренс, Э. Чермак-Зейзенегг и Х. Де Фриз вторично открыли законы наследования признаков, установленные Менделем. С этого времени началось бурное развитие генетики.



Метод гибридологического анализа
*заключается в скрещивании (гибридизации)
организмов, отличающихся друг от друга
определенными контрастными
(альтернативными) признаками, и в детальном
анализе проявления данных признаков у
полученных гибридов.*

Генеалогический метод *основан на изучении
родословных и позволяет получить информацию
о типе наследования определенного признака у
человека (наследование, подчиняющееся законам
Менделя, наследование сцепленное с полом, и т.
д.), о доминировании.*



Суть **близнецового метода** заключается в сравнении проявления признаков у одноййцевых близнецов (развиваются из одной зиготы и имеют одинаковый генотип) и однополых разнаяйцевых близнецов (развиваются из разных зигот); а также в сравнении пар одноййцевых близнецов, воспитанных вместе и отдельно. Данный метод позволяет установить степень влияния среды на формирование определенного признака.

Цитологический метод (цитогенетический) — это изучение количества, формы и размеров хромосом. Он очень ценен для выявления причин ряда наследственных заболеваний у человека.



Основные понятия генетики

Генотип — это совокупность всех генов, локализованных в хромосомах данного организма.

Аллельные гены — состояния, формы данного гена, определяющие альтернативное развитие одного и того же признака.

Гомозигота — диплоидная клетка или организм, гомологичные хромосомы которого несут одинаковые аллели данного гена.

Различают гомозиготу по доминантным аллелям (AA) и гомозиготу по рецессивным аллелям (aa). Гомозиготы образуют по данному гену только один вид гамет и не дают расщепления в потомстве.

Гетерозигота — диплоидная клетка или организм, в генотипе которого имеются разные аллели того или иного гена (Aa). Гетерозиготы образуют разные виды гамет и дают расщепление в потомстве.



Фенотип — совокупность всех особенностей строения и жизнедеятельности организма. Формируется под влиянием генотипа и условий внешней среды.

Гибрид (помесь) — это половое потомство от скрещивания двух генотипически различающихся организмов.

Доминантный признак — это признак, проявляющийся у гибридов первого поколения (F).

Рецессивный признак не проявляется у гибридов первого поколения, хотя присутствует у них в скрытом виде.



Моногибридное скрещивание — скрещивание организмов, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков (например, желтая и зеленая окраска семян у гороха).

Дигибридное скрещивание — скрещивание особей, отличающихся друг от друга по двум парам альтернативных признаков (например, желтая и зеленая окраска семян; гладкая и морщинистая форма семян гороха).

Закономерности, установленные Менделем при моногибридном скрещивании

Правило единообразия гибридов первого поколения, которое утверждает, что *в первом поколении гибридов проявляется только доминантный признак*

Закон расщепления, который гласит, что *в потомстве, полученном от скрещивания гибридов первого поколения, наблюдается явление расщепления: четверть особей из гибридов второго поколения (F_2) имеет рецессивный признак, три четверти — доминантный.*

Для объяснения полученного расщепления Мендель предложил **гипотезу чистоты гамет**, согласно которой *при образовании гибридов наследственные факторы (аллельные гены) не смешиваются, а сохраняются в неизменном виде, т. е. гибрид имеет оба фактора — доминантный и рецессивный.*

Гибрид дает разные виды «чистых» гамет, несущих только один наследственный фактор из пары. Случайное слияние разных видов гамет приводит к появлению разных комбинаций наследственных факторов у гибридов F_2 и расщеплению признаков у них.

Дигибридное скрещивание

Гибриды F₂ имеют расщепление по фенотипу 9:3:3: 1.

9 - желтые гладкие семена, 3 — на желтые морщинистые, 3 — на зеленые гладкие и 1 — на зеленые морщинистые.

Используя решетку Пеннета можно описать все возможные сочетания гамет при образовании генотипов в F₂.

Затем Мендель проанализировал полученное в F₂ расщепление

9 ж.г.: 3 ж.м. : 3 з.г. : 1 з.м. отдельно по каждой паре признаков:

— по окраске: 12 частей желтых и 4 части зеленых семян, т. е. расщепление 3:1;

— по форме: 12 частей гладких и 4 части морщинистых семян, т. е. расщепление 3:1.

Закон независимого комбинирования (независимого наследования), который утверждает, что *при дигибридном скрещивании расщепление по каждой паре признаков у гибридов F₂ идет независимо от других пар признаков и равно 3:1, как при моногибридном скрещивании. Анализ гибридов второго поколения показывает, что каждый признак из одной пары альтернативных признаков может сочетаться с любым признаком из другой пары.*



Доминирование

Доминирование — форма взаимодействия аллельных генов, при которой один из них подавляет действие другого.

Виды доминирования:

При **полном доминировании** в гетерозиготе проявляется эффект лишь доминантного аллеля, и по фенотипу гетерозигота не отличается от гомозиготы по доминантным аллелям. Примером полного доминирования является наследование признаков окраски и формы семян у гороха.

При **неполном (промежуточном) доминировании** гетерозиготы имеют промежуточный фенотип, т. е. у них частично проявляется эффект и доминантного и рецессивного аллеля. Например, при скрещивании растений львиного зева с красными и белыми цветками получают гибриды с цветками розовой окраски.

Кодоминирование (совместное доминирование) проявляется в том случае, когда в гетерозиготе оба аллеля доминантные. У такой особи в фенотипе проявляются оба признака, обусловленные наличием данных аллелей. Примером кодоминирования является четвертая группа крови у человека (AB).



Хромосомная теория наследственности

Хромосомная теория наследственности (1910—1913)

— это одно из крупнейших теоретических обобщений в биологии. Заслуга создания данной теории принадлежит Т. Моргану и его сотрудникам.

Согласно этой теории, **хромосомы являются носителями генов и представляют собой материальную основу наследственности.**

Каждая пара генов локализована в паре гомологичных хромосом, причем каждая из гомологичных хромосом несет по одному из пары генов.

Поскольку число признаков у любого организма во много раз больше числа его хромосом, каждая хромосома должна содержать множество генов.

Аллели — это конкретные формы, которыми может быть представлен ген, и они занимают одно и то же место — **локус** — в гомологичных хромосомах.



Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом
Хромосомный набор диплоидной клетки определенного вида организма называют кариотипом.

Каждый вид имеет свой кариотип, отличающийся от кариотипов других видов по совокупности признаков хромосом (их числу, размеру, форме и т. д.).

Кариотип состоит из двух гаплоидных наборов хромосом — *геномов*.
В кариотипе различают две группы хромосом: **аутосомы** и **половые хромосомы**.

Аутосомы — *хромосомы, одинаковые у особей обоих полов данного вида.*

Половые хромосомы — *это специальная пара хромосом, в которых локализованы гены, определяющие признаки пола. По этим хромосомам мужской и женский пол отличаются друг от друга. Половые хромосомы бывают двух видов: палочковидные x-хромосомы и двуплечие y-хромосомы.*

У большинства организмов пол определяется в момент оплодотворения и зависит от набора хромосом.

Существуют разные варианты хромосомного определения пола.

- 1 вариант.** Особи женского пола имеют две x -хромосомы (кариотип xx), особи мужского пола имеют x -хромосому и y -хромосому (кариотип xy). В этом случае **женский пол называют гомогаметным** (особи женского пола дают гаметы только с x -хромосомой), а **мужской — гетерогаметным** (особи мужского пола образуют два типа гамет — с x -хромосомой и y -хромосомой). Такой вариант определения пола характерен для человека, млекопитающих, дрозофилы.
- 2 вариант.** Гомогаметен мужской пол, гетерогаметен женский пол. В этом случае половые хромосомы обозначают либо буквами x и y , либо буквами z и w . Кариотип мужского пола — xx (или zz), кариотип женского пола — xy (или zw). Так определяется пол у птиц, пресмыкающихся, бабочек.
- 3 вариант.** Гомогаметен женский пол (кариотип xx), гетерогаметен мужской пол. Но в этом случае особи мужского пола имеют лишь одну половую хромосому (кариотип $x0$). Данный вариант хромосомного определения пола встречается у некоторых насекомых. Отсутствие y -хромосом может быть и результатом нарушения расхождения хромосом в мейозе (геномная мутация). В этом случае кариотип $x0$ соответствует, в зависимости от вида организма, либо мужскому полу (например, дрозофила), либо женскому (например, человек).



Признаки, ограниченные полом, *проявляются только у особей одного пола, хотя гены, контролирующие их развитие, локализованы в аутосомах обоих полов (например, молочность коров или рогатость баранов).*

Признаки, сцепленные с полом, обусловлены генами, локализованными в половых хромосомах (чаще всего в X-хромосоме), т. е. находящимися в одной группе сцепления с генами, определяющими признаки пола. Поэтому наследование подобных признаков называется **наследованием, сцепленным с полом.** Например, так у человека наследуется гемофилия, дальтонизм (нарушение цветового зрения), форма и размеры зубов, синтез ряда ферментов.



Рассмотрим **наследование, сцепленное с полом**, на примере **гемофилии** — *болезни несвертываемости крови у человека*.

Гемофилия — сцепленный с полом рецессивный признак, при котором нарушается образование одного из ферментов — факторов свертывания крови.

Ген, определяющий синтез этого фактора, находится в х-хромосоме и представлен двумя аллелями — доминантным нормальным (А) и рецессивным мутантным (а). В то же время у-хромосома не содержит данного гена (у-хромосома имеет лишь гены, отвечающие за формирование признаков мужского пола). Поэтому возможны следующие генотипы и фенотипы:

Генотип Фенотип

$x^A x^A$ Здоровая женщина

$x^A x^a$ Здоровая женщина — носитель гемофилии

$x^A y$ Здоровый мужчина

$x^a y$ Больной мужчина-гемофилик

Дети, больные гемофилией, рождаются чаще всего в браке между здоровым мужчиной и женщиной-носителем.



Наследование групп крови и резус-фактора у человека

Изучая строение красных клеток крови, Ландштайнер обнаружил особые вещества.

*Он поделил их на две категории, **A и B**, выделив третью, куда отнес клетки, в которых их не было.*

Позже, его ученики – А. фон Декастелло и А. Штурли – обнаружили эритроциты, содержащие маркеры А- и В-типа одновременно.

*В результате исследований возникла система деления по **группам крови**, которая получила название **ABO**. Этой системой мы пользуемся до сих пор.*

I (0) – группа крови характеризуется отсутствием антигенов А и В;

II (А) – устанавливается при наличии антигена А;

III (В) – антигенов В;

IV(АВ) – антигенов А и В.

Наследование группы крови ребенка по закону Менделя

По законам Менделя, у родителей с **I группой крови**, будут рождаться дети, у которых отсутствуют антигены А- и В-типа.

У супругов с **I и II** – дети с соответствующими группами крови.

Та же ситуация характерна для **I и III групп**.

Люди с **IV группой** могут иметь детей с **любой группой крови**, за исключением **I**, вне зависимости от того, антигены какого типа присутствуют у их партнера.

Наиболее непредсказуемо **наследование ребенком группы крови** при союзе обладателей со **II и III группами**. Их дети могут иметь любую из четырех групп крови с одинаковой вероятностью.

Исключением из правил является так называемый «бомбейский феномен».

У некоторых людей в фенотипе присутствуют А и В антигены, но не проявляются фенотипически. Правда, такое встречается крайне редко и в основном у индусов, за что и получило свое название.

Положительный резус-фактор обозначается DD или Dd и является доминантным признаком, а **отрицательный – dd**, рецессивным. При союзе людей с гетерозиготным наличием резуса (Dd) у их детей будет положительный резус в 75% случаев и отрицательный в оставшихся 25%.

Таблица наследования группы крови ребенком в зависимости от групп крови отца и матери

Мама + папа	Группа крови ребенка: возможные варианты (в %)			
	I	II	III	IV
I + I	I (100 %)	-	-	-
I + II	I (50 %)	II (50 %)	-	-
I + III	I (50 %)	-	III (50 %)	-
I + IV	-	II (50 %)	III (50 %)	-
II + II	I (25 %)	II (75 %)	-	-
II + III	I (25 %)	II (25 %)	III (25 %)	IV (25 %)
II + IV	-	II (50 %)	III (25 %)	IV (25 %)
III + III	I (25 %)	-	III (75 %)	-
III + IV	-	I (25 %)	III (50 %)	IV (25 %)
IV + IV	-	II (25 %)	III (25 %)	IV (50 %)



Группа крови матери	Группа крови отца	
		Rh(+)
Rh(+)	rh(-)	rh(-)
rh(-)	Любой	Любой

Переливание крови

Донор – человек, отдающий кровь.

Реципиент – человек, получающий кровь.

Агглютинация – явление склеивания эритроцитов.

Причина – иммунная реакция на чужеродные белки при смешивании несовместимой крови.

Схема переливания (совместимости групп крови)

