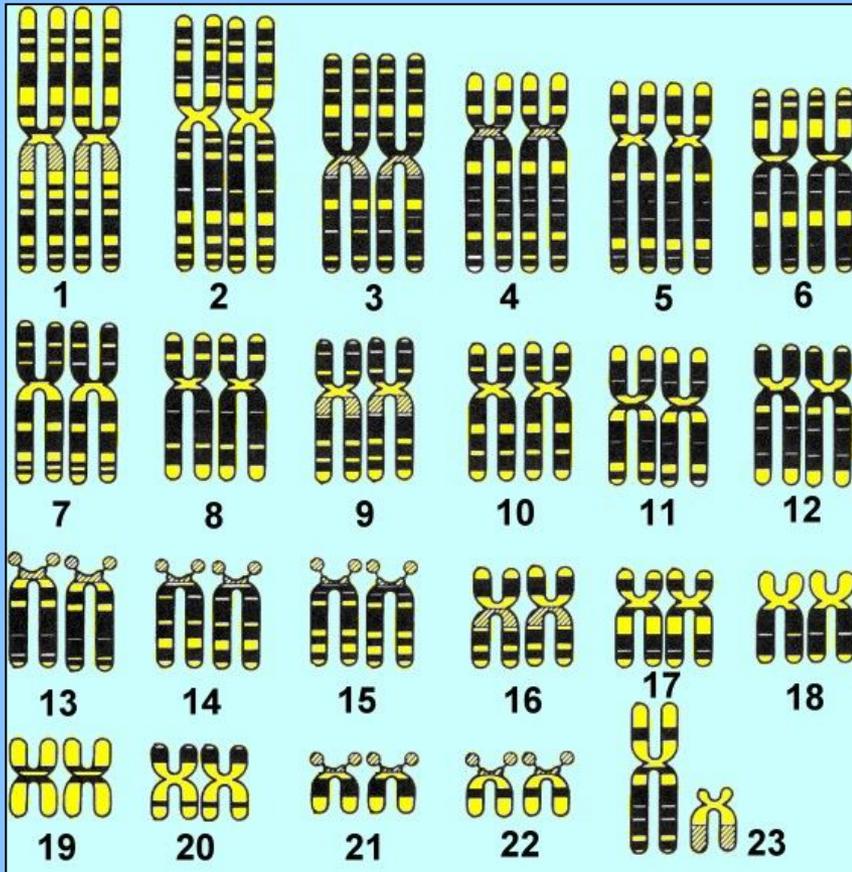


Генетика пола

1. Определение пола



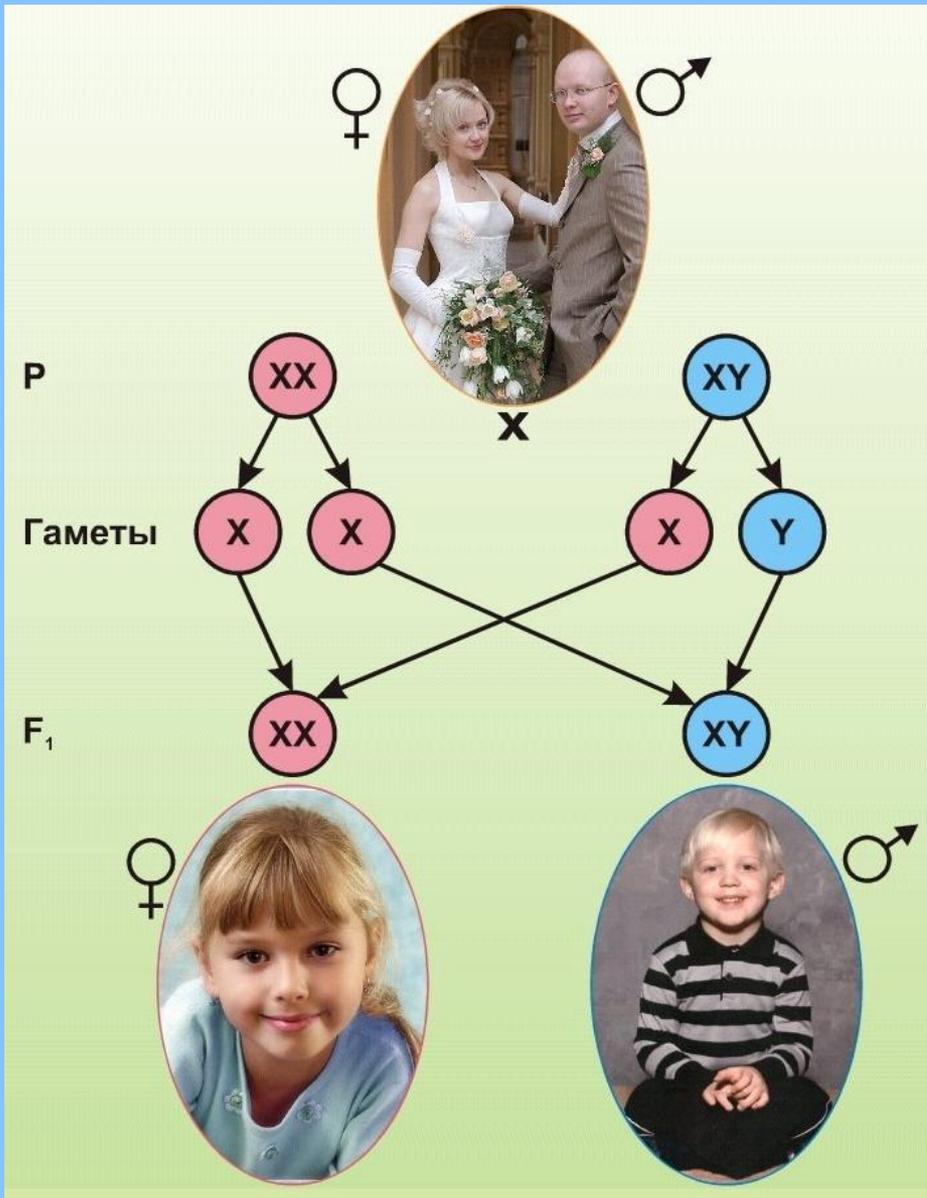
Хромосомы, одинаковые у обоих полов, называются аутосомами.

Хромосомы, по которым отличаются хромосомные наборы мужского и женского организмов, называются половыми.

У человека женский пол является **гомогаметным**, то есть все яйцеклетки несут X-хромосому.

Мужской организм — **гетерогаметен**, то есть образует два типа гамет — 50% гамет несет X-хромосому и 50% — Y-хромосому.

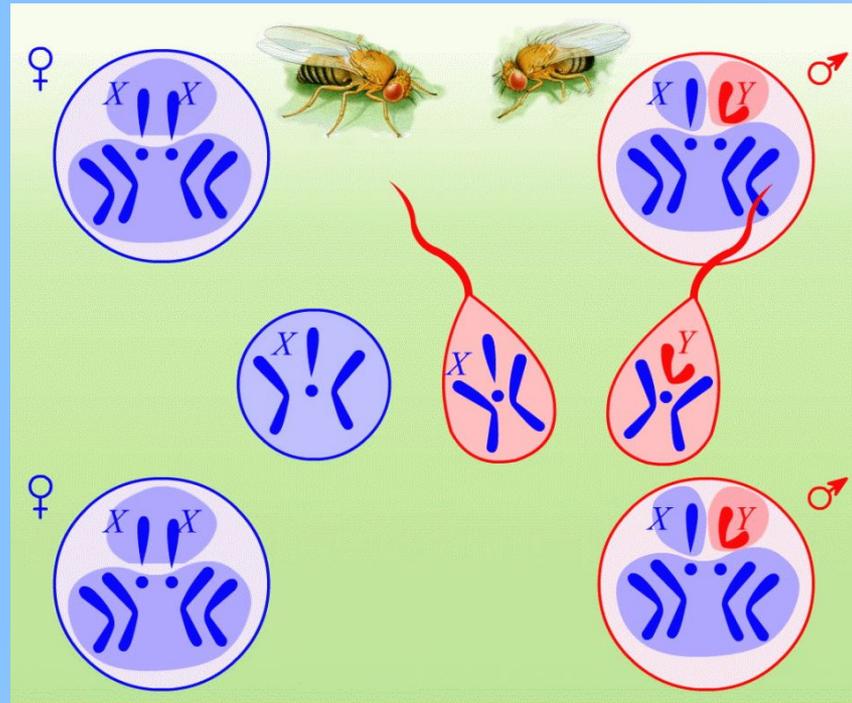
1. Определение пола



Если при оплодотворении образуется зигота, несущая две X-хромосомы, то из нее будет формироваться женский организм, если X-хромосому и Y-хромосому — мужской.

Поскольку женский организм имеет две одинаковые половые хромосомы, его можно рассматривать как **гомогаметный**, мужской, образующий два типа гамет — как **гетерогаметный**.

1. Определение пола

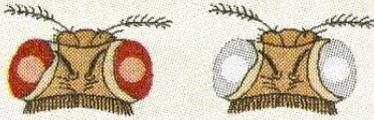


Так же определяется пол у дрозофилы, у которой 3 пары аутосом и одна пара половых хромосом. Женский пол – гомогаметный, половые хромосомы XX; мужской – гетерогаметный, половые хромосомы XY.

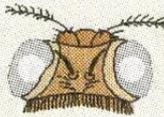
Пол, как и у человека, определяется в момент слияния гамет.

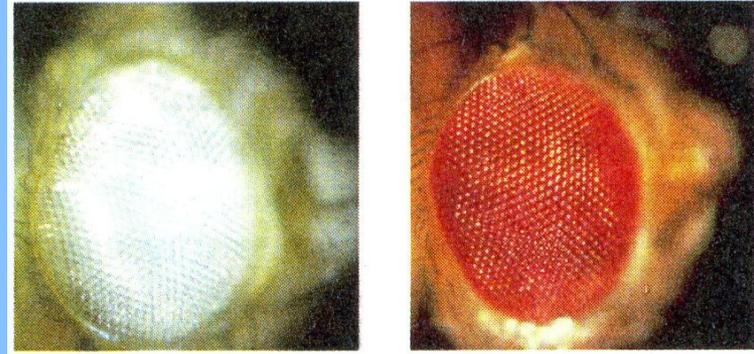
Скрещивание А

красноглазые ♀ × белоглазые ♂
P₁



F ₁	$X^A X^a$	1/2	красноглазые ♀	
	$X^A Y$	1/2	красноглазые ♂	

F ₂	$X^A X^A$	1/2	красноглазые ♀	
	$X^A X^a$	(2459)		
	$X^A Y$	1/4	красноглазые ♂	
	$X^a Y$	1/4	белоглазые ♂	
		(782)		



У дрозофилы красный цвет глаз доминирует над белым. При скрещивании красноглазых самок с белоглазыми самцами, в первом поколении все потомство оказывалось красноглазым.

Если скрестить между собой гибридов F₁, то во втором поколении все самки оказываются красноглазыми, а у самцов происходит расщепление — 50% белоглазых и 50% красноглазых.

Скрещивание В

белоглазые ♀ × красноглазые ♂



X^aX^a X^AY

X^a X^A Y

X^AX^a	1/2 красноглазые ♀	
X^aY	1/2 белоглазые ♂	

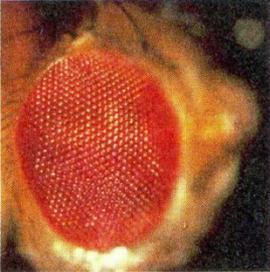
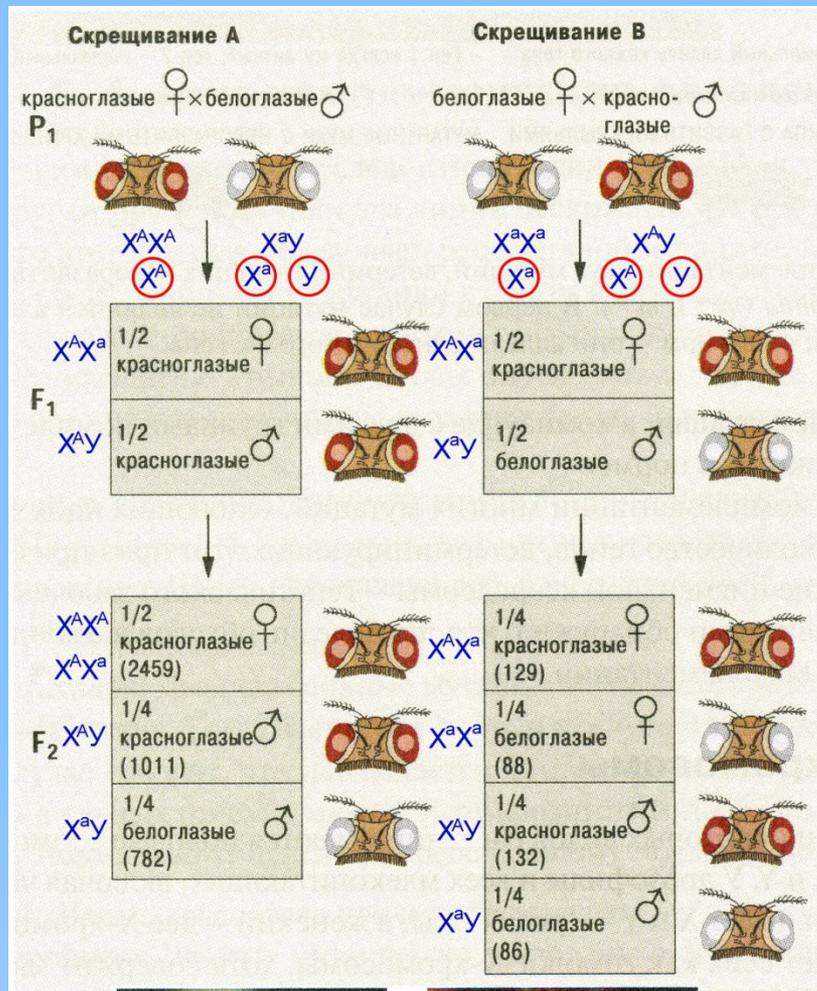
X^AX^a	1/4 красноглазые ♀ (129)	
X^aX^a	1/4 белоглазые ♀ (88)	
X^AY	1/4 красноглазые ♂ (132)	
X^aY	1/4 белоглазые ♂ (86)	

Если же скрестить между собой белоглазых самок и красноглазых самцов (реципрокное скрещивание), то в первом поколении все самки оказываются красноглазыми, а самцы белоглазыми.

В F_2 половина самок и самцов — красноглазые, половина — белоглазые.

Объяснить полученные результаты наблюдаемого расщепления по окраске глаз Т.Морган смог, только предположив, что ген, отвечающий за окраску глаз, локализован в X-хромосоме, а Y-хромосома таких генов не содержит.

Таким образом, благодаря проведенным скрещиваниям, был сделан очень важный вывод: ген цвета глаз сцеплен с полом, то есть находится в X-хромосоме.



1. Определение пола

Мужская
гетерогаметность
по типу XY

Млекопитающие,
двукрылые



Мужская
гетерогаметность
по типу XO

Кузнечики,
кенгуру



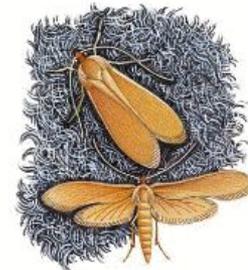
Женская
гетерогаметность
по типу XY

Птицы,
пресмыкающиеся,
бабочки



Женская
гетерогаметность
по типу XO

Моль



Отсутствие
половых
хромосом

Пчелы,
муравьи,
крокодилы



Итак, у дрозофилы и человека женский пол является гомогаметным, и общая схема наследования пола у двух этих видов одинакова. У некоторых видов живых существ хромосомное определение пола совсем другое.

У некоторых насекомых (кузнечики) у самцов в хромосомном наборе лишь одна половая хромосома (XO), а самки — гомогаметны (XX).

У бабочек, птиц и рептилий — гомогаметны самцы (WW), а самки — гетерогаметны (WZ).

1. Определение пола

Мужская
гетерогаметность
по типу XY

Млекопитающие,
двукрылые



Мужская
гетерогаметность
по типу XO

Кузнечики,
кенгуру



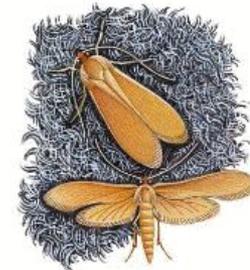
Женская
гетерогаметность
по типу XY

Птицы,
пресмыкающиеся,
бабочки



Женская
гетерогаметность
по типу XO

Моль



Отсутствие
половых
хромосом

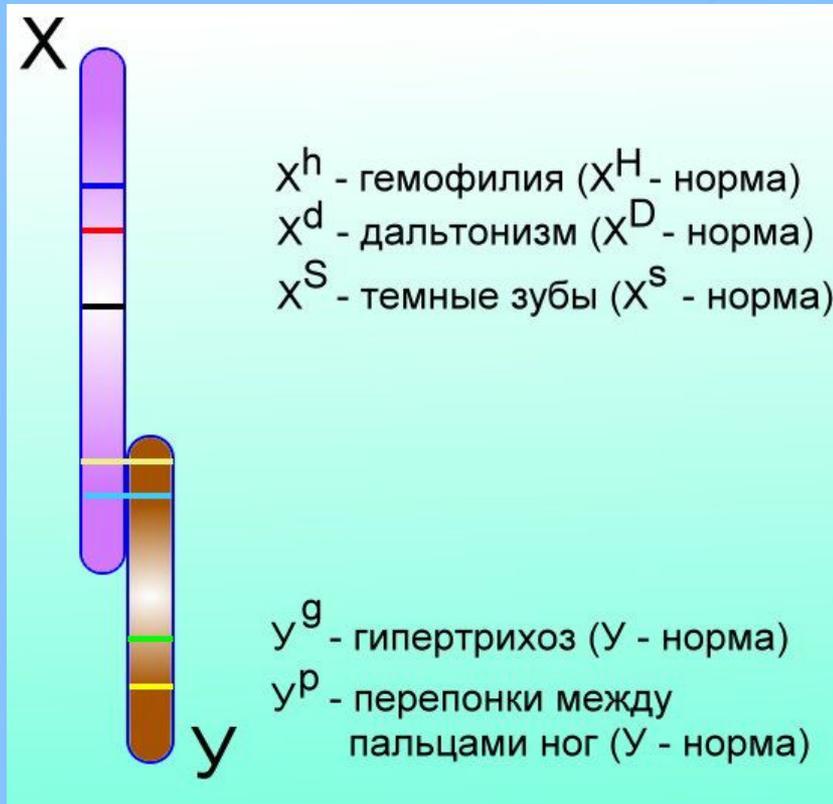
Пчелы,
муравьи,
крокодилы



У пчел и муравьев половых хромосом нет, и самки имеют в клетках тела диплоидный набор хромосом, а самцы, развивающиеся партеногенетически (из неоплодотворенных яйцеклеток), — гаплоидный набор хромосом.

У крокодилов половые хромосомы не обнаружены. Пол зародыша, развивающегося в яйце, зависит от температуры окружающей среды: при высоких температурах развивается больше самок, а в том случае, если прохладно — больше самцов.

2. Наследование признаков, сцепленных с полом

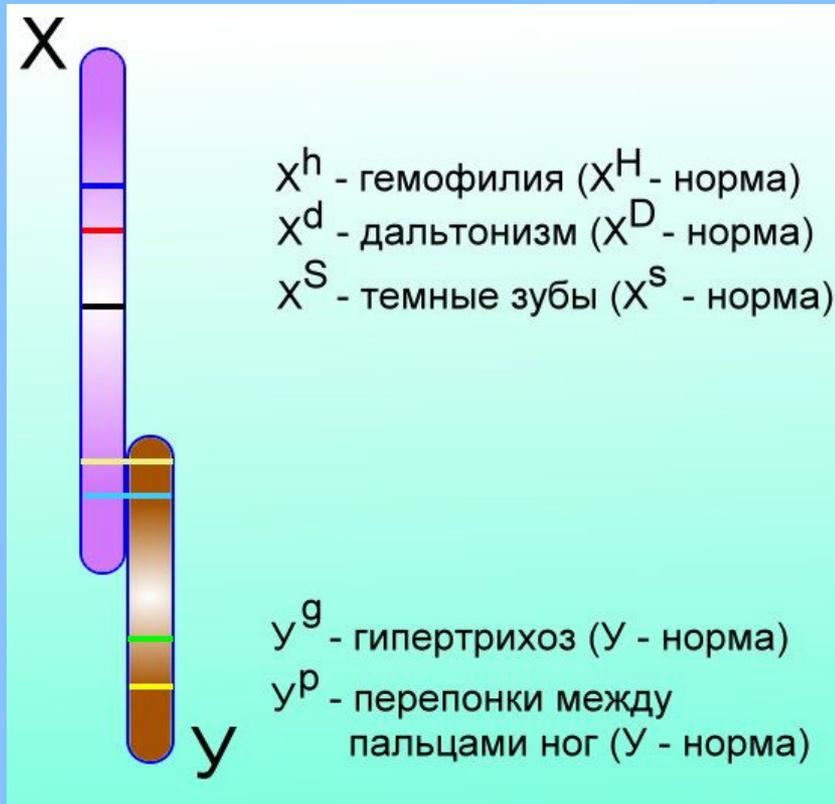


У человека мужчина получает X-хромосому от матери. Половые хромосомы человека имеют небольшие гомологичные участки, несущие одинаковые гены (например, ген общей цветовой слепоты), это участки конъюгации.

Но большинство генов, сцепленных с X-хромосомой, отсутствуют в Y-хромосоме, поэтому эти гены (даже рецессивные) будут проявляться фенотипически, так как они представлены в генотипе в единственном числе. Такие гены получили название *гемизиготных – один ген на зиготу*.

Например, гены отвечающие за свертывание крови, за различение цветов, ген, отвечающий за гипертрихоз – у мужчин повышенная волосатость ушной раковины.

2. Наследование признаков, сцепленных с полом



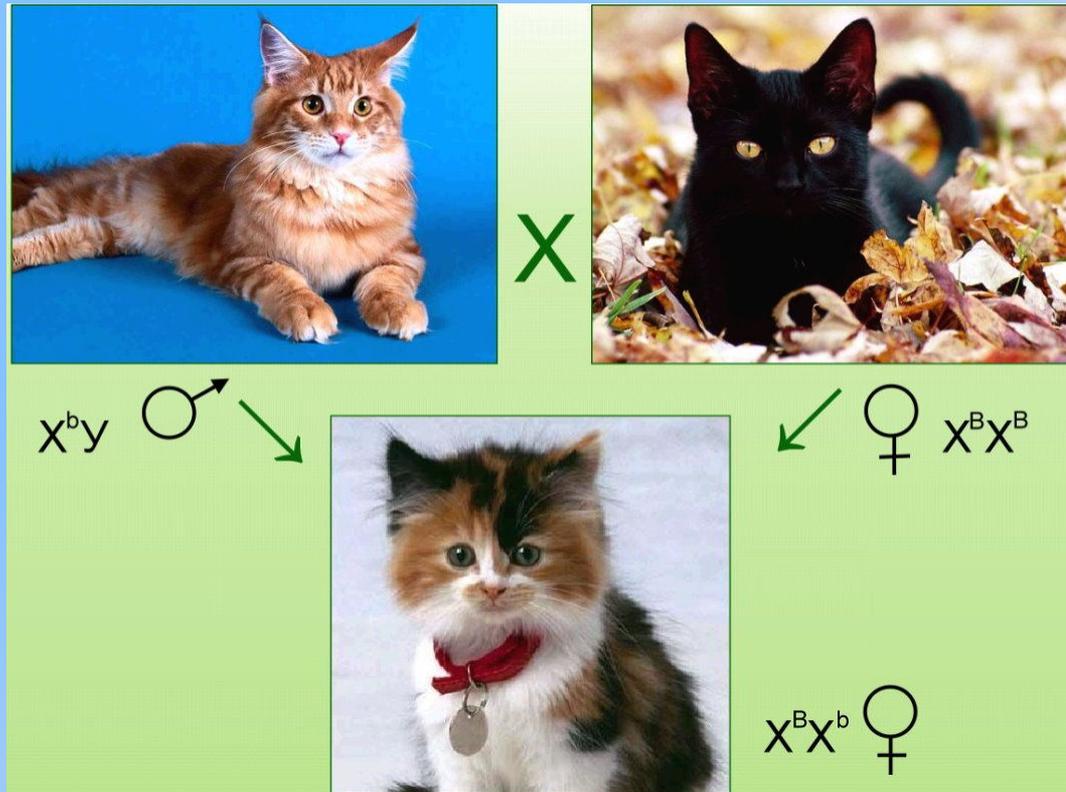
X-хромосома человека содержит ряд генов, рецессивные аллели которых определяют развитие тяжелых аномалий (**гемофилия, дальтонизм**).

Эти аномалии чаще встречаются у мужчин (так как они **гемизиготны** по этим генам), хотя носителем этих аномалий чаще бывает женщина.

У большинства организмов генетически активна только X-хромосома, в то время как Y-хромосома практически инертна, так как не содержит генов, определяющих признаков организма. У человека лишь некоторые гены, не являющиеся жизненно важными, локализованы в Y-хромосоме (например, **гипертрихоз** — повышенная волосатость ушной раковины).

2. Наследование признаков, сцепленных с полом

Одна из X-хромосом у самок млекопитающих от отца, а другая – от матери. В 1961 г. Мери Лайон и Лиан Рассел независимо друг от друга предположили, что инактивация одной из X-хромосом в соматических клетках происходит случайным образом. У трехцветных кошек, согласно **гипотезе Лайон – гипотезе мозаицизма инактивации женских хромосом**, черные и рыжие пятна появляются из-за того, что в клетках этих пятен инактивированы разные X-хромосомы.



2. Наследование признаков, сцепленных с полом

Черная окраска у кошек определяется аллелем гена B , находящимся в X -хромосоме (X^B), рыжая — аллелем b (X^b). Если встречаются аллели B и b — $X^B X^b$, то окраска шерсти у кошки будет черепаховой, трехцветной. Какое потомство ожидается от рыжего кота ($X^b Y$) и черной кошки ($X^B X^B$)?

X | B — ген черной окраски.
| b — ген рыжей окраски.
 Y — генетически инертна.

X^B X^b Y



$X^B X^B$

черная кошка



$X^b X^b$

рыжая кошка



$X^B X^b$

черепаховая кошка



$X^B Y$

черный кот



$X^b Y$

рыжий кот



X



$X^b Y$ ♂



♀ $X^B X^B$

$X^B X^b$ ♀

Все кошки черепаховые, коты черные.

Подведем итоги:

Гемизиготные гены:

Гены, находящиеся в одном экземпляре на зиготу.

Какие гемизиготные гены у мужчины:

Гены, отвечающие за восприятие цвета, за свертывание крови, за гипертрихоз.

Как передаются гены, находящиеся в X-хромосоме у мужчины:

Только дочерям.

Как передаются гены, находящиеся в Y-хромосоме у мужчины :

Только сыновьям.

Как передаются гены, находящиеся в X-хромосоме у женщины?

Могут попасть как в генотип дочери, так и сына.

От кого сын может унаследовать гемофилию? Дальтонизм?

Только от матери.

От кого дочь может унаследовать гемофилию?

От отца (X^h) и от матери (X^h).

Какие генотипы у родителей, если у дочери дальтонизм?

Генотип матери $X^D X^d$ или $X^d X^d$, генотип отца $X^d Y$.

2. Наследование признаков, сцепленных с полом

Задача:

Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение.

Какого потомства можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз наследуется как аутосомный доминантный признак, а ген цветовой слепоты рецессивный и сцеплен с X-хромосомой.

2. Наследование признаков, сцепленных с полом

Задача:

У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился сын с обеими аномалиями.

Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявятся обе аномалии одновременно?

Задача:

Гипертрихоз наследуется как сцепленный с Y-хромосомой признак, который проявляется лишь к 17 годам жизни. Одна из форм ихтиоза наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. В семье, где женщина нормальна по обоим признакам, а муж является обладателем только гипертрихоза, родился мальчик с признаками ихтиоза.

1. Определите вероятность проявления у этого мальчика гипертрихоза.
2. Определите вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий и какого они будут пола.

Генетика популяций

Характеристика популяции



Популяция — это совокупность особей одного вида, длительное время обитающих на определенной территории, свободно скрещивающихся друг с другом, имеющих общее происхождение, определенную генетическую структуру и в той или иной степени изолированных от других таких совокупностей особей данного вида.

Популяция не только единица вида, форма его существования, но и единица эволюции.

Характеристика популяции

Элементарный эволюционный материал – мутации (?).

Элементарная эволюционная единица – популяция.

В основе микроэволюционных процессов, завершающихся видообразованием, лежат генетические преобразования в популяциях.

Изучением генетической структуры и динамики популяций занимается особый раздел генетики — *популяционная генетика*.

Характеристика популяции

С генетической точки зрения, *популяция является открытой системой*, а *вид — закрытой*. В общей форме процесс видообразования сводится к преобразованию генетически открытой системы в генетически закрытую.

Каждая популяция имеет определенный *генофонд* и *генетическую структуру*.

Генофондом популяции называют совокупность генотипов всех особей популяции.

Под *генетической структурой* популяции понимают соотношение в ней различных генотипов и аллелей.

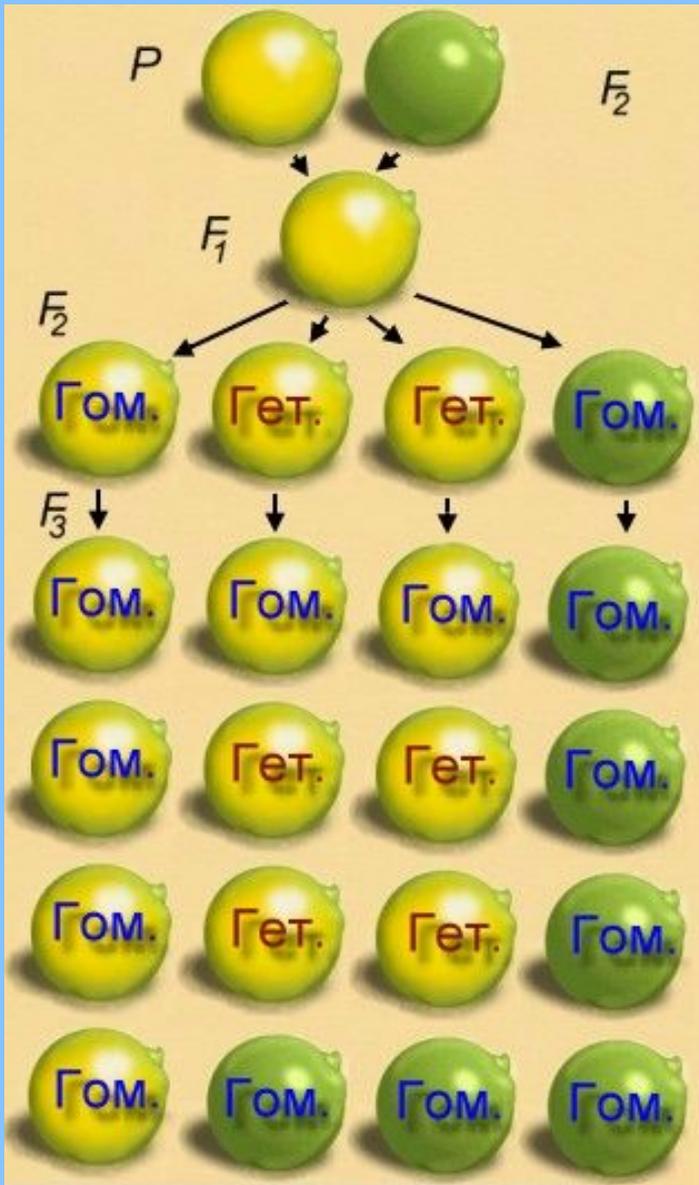
Характеристика популяции

Одними из основных понятий популяционной генетики являются частота генотипа и частота аллеля. Под *частотой генотипа (или аллеля)* понимают его долю, отнесенную к общему количеству генотипов (или аллелей) в популяции.

Частота генотипа, или аллеля, выражается либо в процентах, либо в долях единицы.

Так, если ген имеет две аллельные формы и доля рецессивного аллеля **a** составляет $\frac{3}{4}$ (или 75%), то доля доминантного аллеля **A** будет равна $\frac{1}{4}$ (или 25%) общего числа аллелей данного гена в популяции.

Характеристика популяции

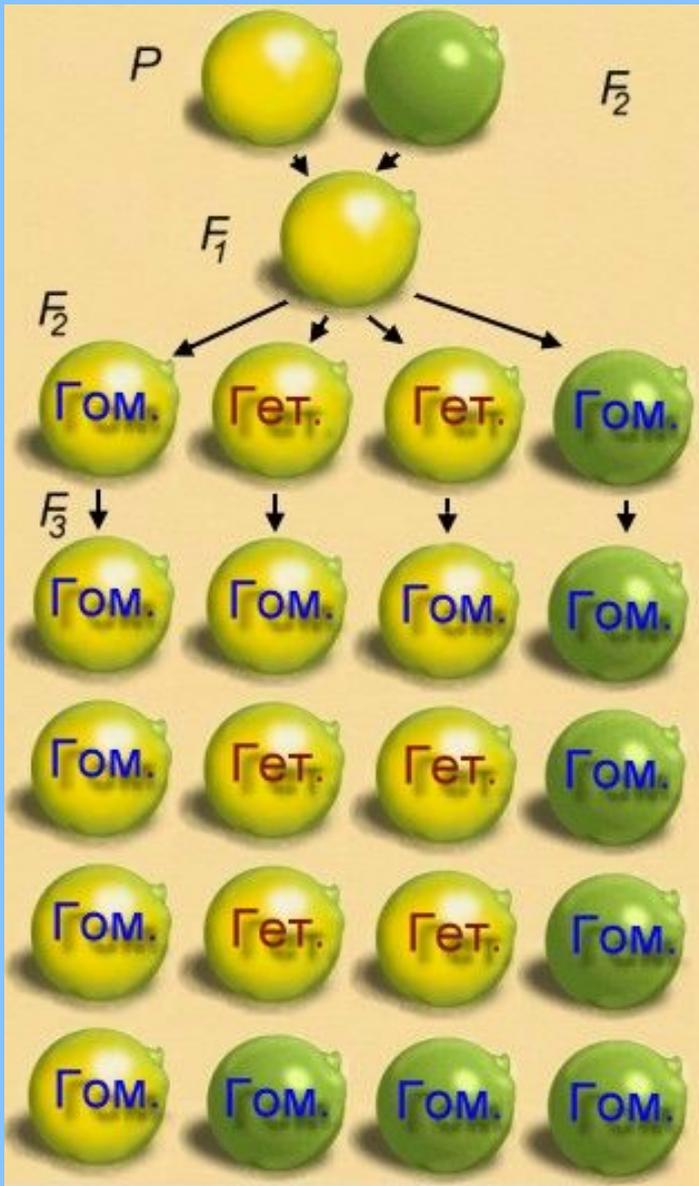


Популяции самоопыляющихся и перекрестноопыляющихся растений существенно отличаются друг от друга.

Впервые исследование генетической структуры популяции было предпринято В. Иоганнсенем в 1903 г. В качестве объектов исследования были выбраны популяции самоопыляющихся растений.

Исследуя в течение нескольких поколений массу семян у фасоли, он обнаружил, что у самоопылителей популяция состоит из генотипически разнородных групп, так называемых *чистых линий*, представленных гомозиготными особями.

Характеристика популяции



Причем из поколения в поколение в такой популяции сохраняется равное соотношение гомозиготных доминантных и гомозиготных рецессивных генотипов.

Их частота в каждом поколении увеличивается, в то время как частота гетерозиготных генотипов будет уменьшаться.

Таким образом, в популяциях самоопыляющихся растений наблюдается процесс гомозиготизации, или разложения на линии с различными генотипами.

Закон Харди-Вайнберга

Фенотипы первого поколения	Доминантный	×	Доминантный
Генотипы первого поколения	Aa	×	Aa
Случайное оплодотворение	Гаметы	A (p)	a (q)
	A (p)	AA (p ²)	Aa (pq)
	a (q)	Aa (pq)	aa (q ²)
Генотипы второго поколения	AA (p ²)	2Aa (2pq)	aa (q ²)
Фенотипы второго поколения	Доминантные гомозиготы	Доминантные гетерозиготы	Рецессивные гомозиготы

Большинство растений и животных в популяциях размножаются половым путем при свободном скрещивании, обеспечивающем равновероятную встречаемость гамет. Равновероятную встречаемость гамет при свободном скрещивании называют *панмиксией*, а такую популяцию — *панмиктической*.

В 1908 г. английский математик Г.Харди и немецкий врач Н.Вайнберг независимо друг от друга сформулировали закон, которому подчиняется распределение гомозигот и гетерозигот в панмиктической популяции, и выразили его в виде алгебраической формулы.

Закон Харди-Вайнберга

Фенотипы первого поколения	Доминантный	×	Доминантный
Генотипы первого поколения	Aa	×	Aa
Случайное оплодотворение	Гаметы	A (p)	a (q)
	A (p)	AA (p ²)	Aa (pq)
	a (q)	Aa (pq)	aa (q ²)
Генотипы второго поколения	AA (p ²)	2Aa (2pq)	aa (q ²)
Фенотипы второго поколения	Доминантные гомозиготы	Доминантные гетерозиготы	Рецессивные гомозиготы

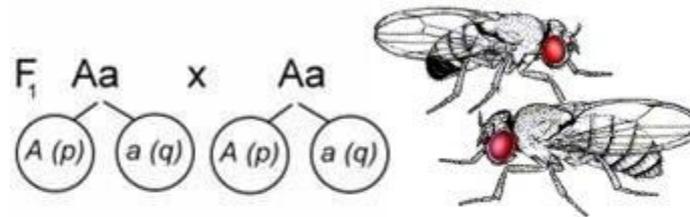
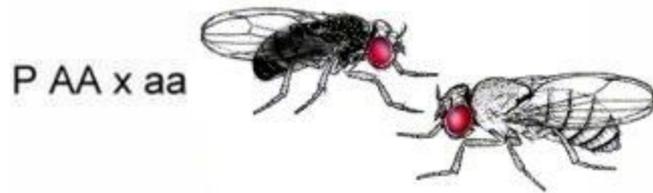
Частоту встречаемости гамет с доминантным аллелем **A** обозначают **p**, а частоту встречаемости гамет с рецессивным аллелем **a** — **q**. Частоты этих аллелей в популяции выражаются формулой **p + q = 1** (или 100%). Поскольку в панмиктической популяции встречаемость гамет равновероятна, можно определить и частоты генотипов.

Харди и Вайнберг, суммируя данные о частоте генотипов, образующихся в результате равновероятной встречаемости гамет, вывели формулу частоты генотипов в панмиктической популяции:

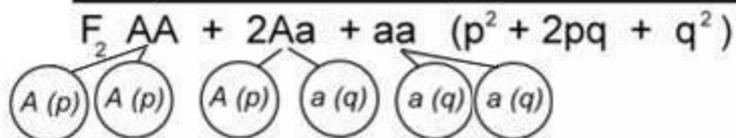
$$AA + 2Aa + aa = 1$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

Закон Харди-Вайнберга



	A (p)	a (q)
A (p)	 AA (p ²)	 Aa (pq)
a (q)	 Aa (pq)	 aa (q ²)



Пользуясь этими формулами, можно рассчитать частоты аллелей и генотипов в конкретной панмиктической популяции.

Однако действие этого закона выполняется при соблюдении следующих условий:

1. Неограниченно большая численность популяции, обеспечивающая свободное скрещивание особей друг с другом;
2. Все генотипы одинаково жизнеспособны, плодовиты и не подвергаются отбору;
3. Прямые и обратные мутации возникают с одинаковой частотой или настолько редко, что ими можно пренебречь;
4. Отток или приток новых генотипов в популяцию отсутствует.

Закон Харди-Вайнберга



В реально существующих популяциях выполнение этих условий невозможно, поэтому закон справедлив только для идеальной популяции.

Несмотря на это, закон Харди-Вайнберга является основой для анализа некоторых генетических явлений, происходящих в природных популяциях.

Например, если известно, что **фенилкетонурия** встречается с частотой 1:10000 и наследуется по аутосомно-рецессивному типу, можно посчитать частоту встречаемости гетерозигот и гомозигот по доминантному признаку.

Закон Харди-Вайнберга



Больные **фенилкетонурией** имеют генотип $q^2(aa) = 0,0001$.

Отсюда $q = 0,01$.

$p = 1 - 0,01 = 0,99$.

Частота встречаемости гетерозигот равна $2pq$, равна

$2 \times 0,99 \times 0,01 \approx 0,02$ или $\approx 2\%$.

Частота встречаемости гомозигот по доминантному и рецессивному признакам:

$AA = p^2 = 0,99^2 = 0,9801 \approx 98\%$,

$aa = q^2 = 0,01^2 = 0,0001 = 0,01\%$.

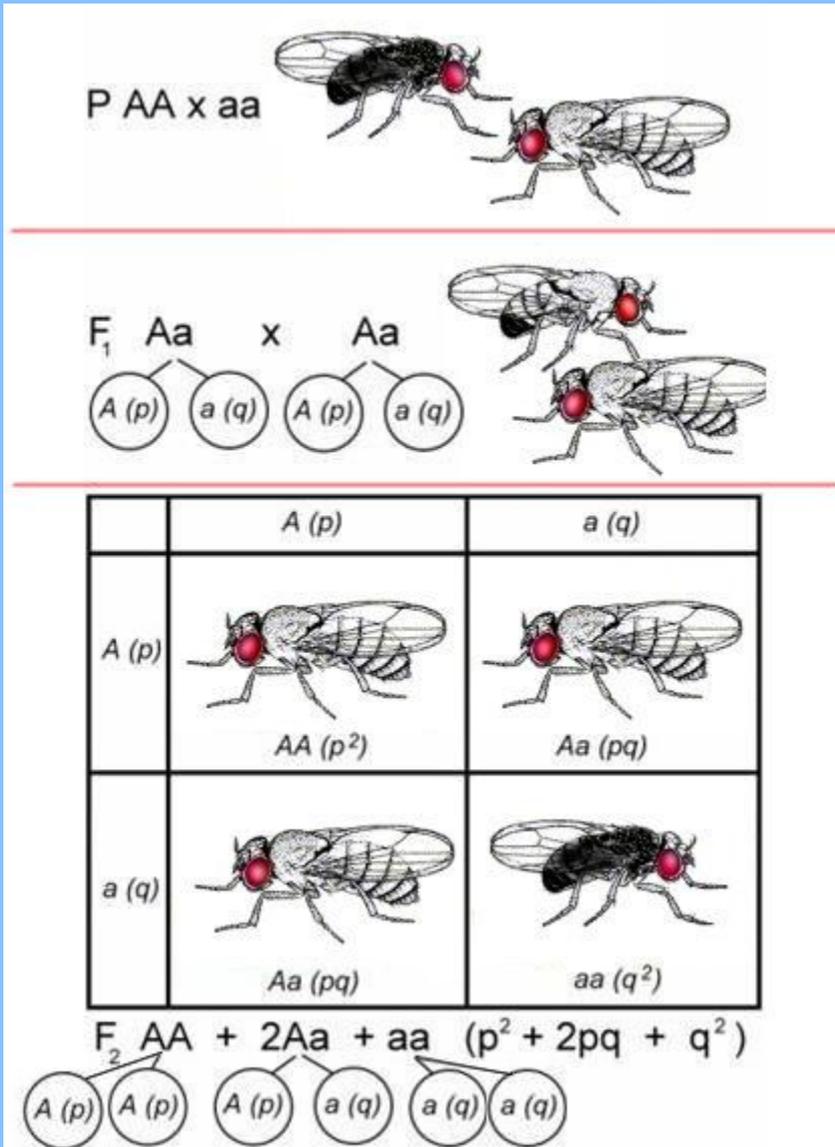
Закон Харди-Вайнберга

Факторы, изменяющие генетическую структуру популяции:

Изменение равновесия генотипов и аллелей в панмиктической популяции происходит под влиянием постоянно действующих факторов, к которым относятся:

1. Мутационный процесс;
2. Популяционные волны;
3. Изоляция;
4. Естественный отбор;
5. Дрейф генов и другие.

Именно благодаря этим явлениям возникает **элементарное эволюционное явление** — изменение генетического состава популяции, являющееся начальным этапом процесса видообразования.



Закон Харди-Вайнберга

Фенотипы первого поколения	Доминантный	×	Доминантный
Генотипы первого поколения	Aa	×	Aa
Случайное оплодотворение	Гаметы	1/4 A (p)	3/4 a (q)
	1/4 A (p)	1/16 AA (p ²)	3/16 Aa (pq)
	3/4 a (q)	3/16 Aa (pq)	9/16 aa (q ²)
Генотипы второго поколения	1/16 AA (p ²)	6/16 Aa (2pq)	9/16 aa (q ²)
Фенотипы второго поколения	Доминантные гомозиготы	Доминантные гетерозиготы	Рецессивные гомозиготы

Задача:

Ген в популяции имеет две аллельные формы и доля рецессивного аллеля **a** составляет $\frac{3}{4}$ (или 75%).

Какова частота встречаемости каждого генотипа в данной популяции?

Закон Харди-Вайнберга

Задача:

Из северной островной популяции добыто чернобурых – 40 лисиц (BB), сиводушек – 95 (Bb), красных лисиц 51 (bb). Определите частоты генотипов, частоты аллелей, сравните наблюдаемые соотношения с теоретическими.

Разделим численность особей с каждым генотипом на общую численность и получим следующие частоты генотипов:

$$BB: 40/186 = 0,215; Bb: 95/186 = 0,511; bb: 51/186 = 0,274.$$

Определим частоты аллелей. Поскольку каждая особь имела два аллеля (одинаковых или разных), то общее число аллелей равно удвоенному числу особей в выборке:

$$p(B) = (2BB + Bb)/2(BB + Bb + bb) = (2 \times 40 + 95)/2(40 + 95 + 51) = 0,470.$$

$$q = 1 - p = 0,530.$$

Ожидаемое соотношение генотипов должно быть:

$$BB = 0,470^2 = 0,221; Bb = 2 \times 0,470 \times 0,530 = 0,498 \text{ и } bb = 0,530^2 = 0,281.$$

Если мы умножим эти значения на число особей в выборке, мы получим, что при состоянии равновесия в популяции должны быть $0,221 \times 186 = 41$ черных, $0,498 \times 186 = 93$ сиводушек и $0,281 \times 186 = 52$ красных лисицы.

Закон Харди-Вайнберга

Задача:

В некоей популяции было 40 коричневых норков (BB), 95 кохинуровых (светлых с крестом на спине) (Bb), и 51 светлая норка (bb). Предположим, что в результате эпидемии погибли светлые норки. Определите частоты генотипов и частоты аллелей в этом и следующем поколении норков.