

Рабочая программа дисциплины
«Общая биология»
19.03.01 Биотехнология

Изменчивость

Лекцию подготовила:
к.ф.н., доцент каф. фармацевтического естествознания
Простодушева Т.В.

Два фундаментальных свойства живых организмов, которые изучает генетика

- **Наследственность** - способность живых организмов передавать свои признаки и свойства, а также особенности развития из поколения в поколение

Наследственность создает непрерывную преемственность признаков, свойств и особенностей развития в ряду поколений

- **Изменчивость** - способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства

Изменчивость – это материал для естественного отбора , благодаря которому создаются новые варианты признаков и бесчисленное множество комбинаций прежде существовавших

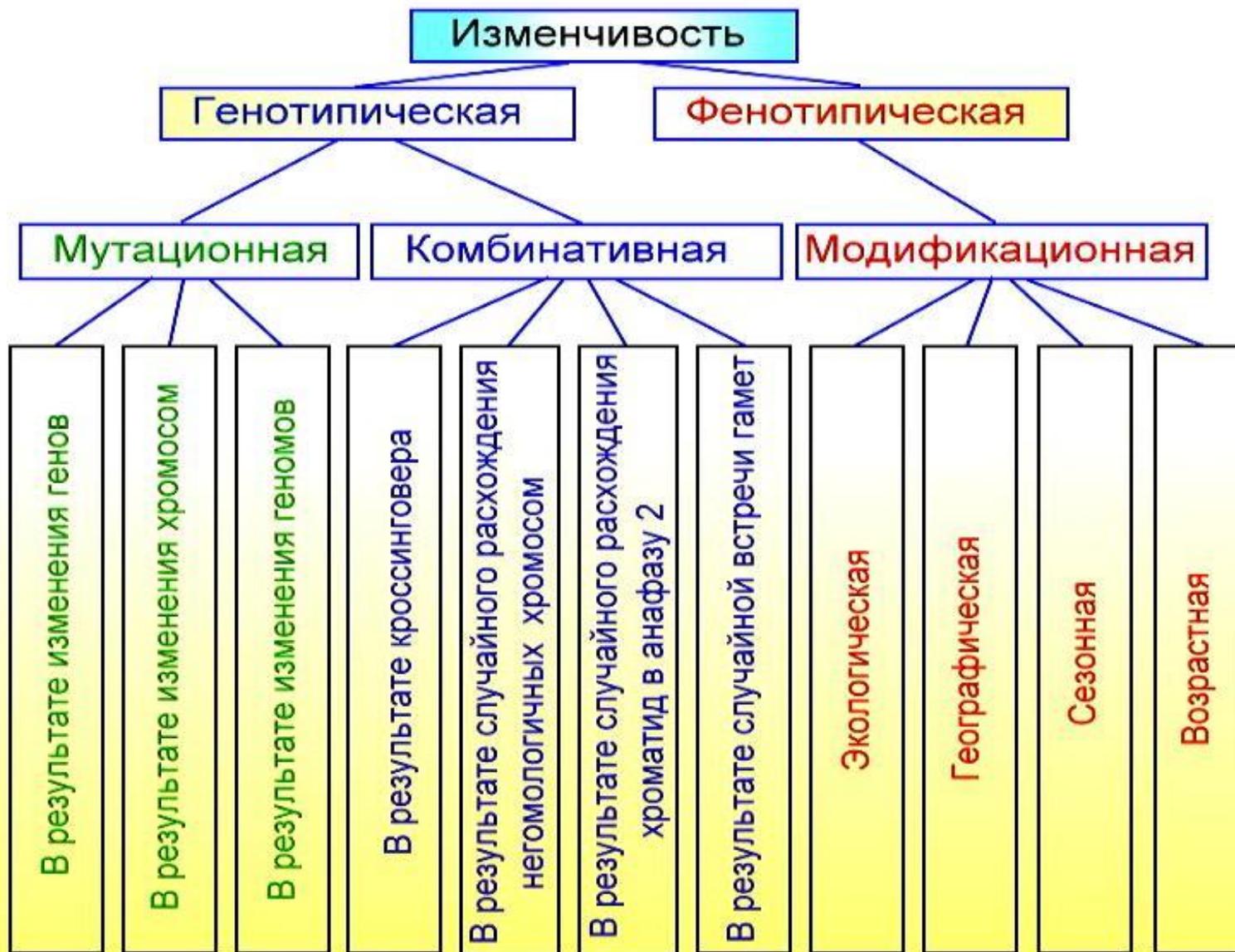
Два противоположных и вместе с тем неразрывно связанных между собой процессов, свойственных всему живому на Земле

Основные термины

- **Генотип** – совокупность всех взаимодействующих генов данного организма (проявление жизнедеятельности организма зависит от генотипа)
-
- **Фенотип** - проявление генотипа или совокупность всех признаков и свойств организма
- **Свойство** - любая функциональная особенность, в основе которой лежит один или несколько признаков
- **Ген** – участок молекулы ДНК, или хромосомы, определяющий развитие определенного признака
- **Признак** - особенность строения на любом уровне организации (молекулярном, цитологическом, гистологическом и анатомическом)

Изменчивость отражает взаимосвязь организма с внешней средой





Фенотипическая изменчивость

- **Фенотип** – это результат взаимодействия генотипа и окружающей среды
- **Модификационная изменчивость** – это изменения особи, возникшие под действием среды, не приводящие к изменениям в генотипе и не передающиеся по наследству

Зависимость проявления гена от условий внешней среды

:на проявление гена значительное влияние оказывают другие гены генотипа организма (генотипическая среда), а также регуляторные системы организма –эндокринная и воздействие факторов внешней среды

Значение закономерностей модификационной изменчивости позволяет предсказать степень выраженности признака в зависимости от условий среды и имеет большое значение в селекции

Норма реакции

Изменчивость признака определена нормой реакции

- **Норма реакции** - пределы модификационной изменчивости, которые определены генотипом или генетически обусловленный предел развития признака
 - **Формы нормы реакции:**
 - **широкая** затрагивает в основном количественные признаки организма: вес тела, рост, количество жира в организме, размеры листьев у растений и т. д.
 - **узкая** затрагивает качественные признаки : размеры сердца, головного мозга, форма и размеры цветка, цвет волос, глаз, группа крови и т.д.
- На действие определенного фактора внешней среды каждый вид организмов реагирует специфически и реакция оказывается сходной у всех особей данного вида (Ч. Дарвин назвал эту изменчивость групповой или определенной)

Характеристики модификационной изменчивости

1. **Ненаследуемость** измененного признака
 2. **Массовость** (проявляется у многих особей в популяции)
 3. **Адекватность** (соотнесение изменений действию определенного фактора среды :чем больше воздействие, тем больше ответная реакция)
 4. **Обратимость** (нет действия факторы среды - возвращение в исходное состояние)
 5. **Диапазон изменчивости** для особей данного вида обусловлен генетически- нормой реакции
 6. **Адаптивность** (повышает приспособленность организма)
- Значение закономерностей модификационной изменчивости позволяет предсказать степень выраженности признака в зависимости от условий среды и имеет большое значение в селекции

Примеры модификационной изменчивости

Примеры модификационной изменчивости

Заяц-беляк летом и зимой



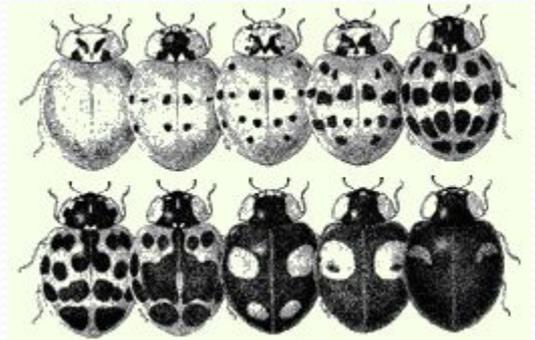
Одуванчик, выращенный из одного корня



На равнине



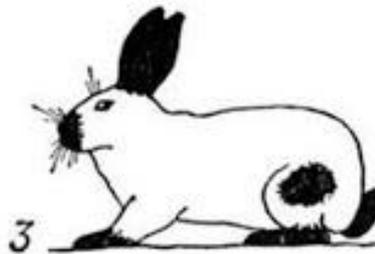
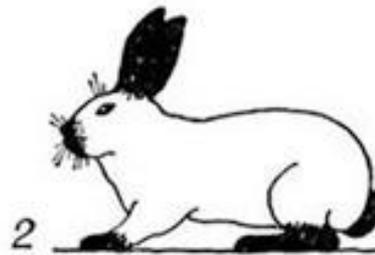
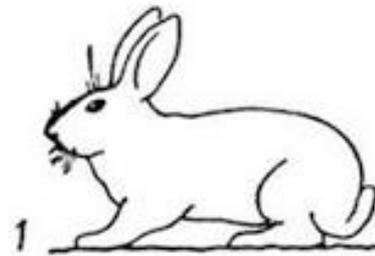
В горах



Примеры модификационной изменчивости

Изменение окраски гималайских кроликов в зависимости от температуры:

1 — выращенный при температуре свыше $30\text{ }^{\circ}\text{C}$;
2 — при температуре около $25\text{ }^{\circ}\text{C}$;
3 — кролик, у которого участок кожи на левом бедре охлаждали ниже $25\text{ }^{\circ}\text{C}$.

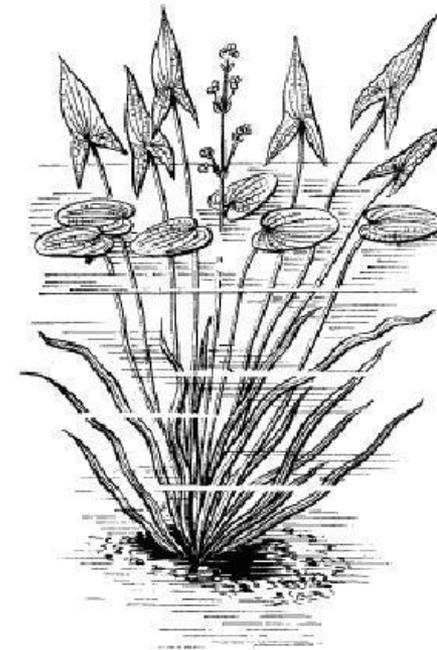


Изменение пигментации кожи после загара

Повышение уровня гемоглобина в крови в горах

У сиамских кошек шерсть темнеет при понижении температуры

Примеры модификационной изменчивости



- **Стрелолист обыкновенный**

ГЕНОТИПИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ

- **Наследственная изменчивость** – это изменения признаков, обусловленные изменениями генотипа и сохраняющиеся в ряду поколения
- Она обуславливает разнообразие особей одного и того же вида, полиморфизм, многообразие животного мира и эволюцию

Концепция гибридогенеза (1914г.) Ян Паулус Лотси (1867-1931г.)



Новые виды возникают в результате комбинации генов (адаптация организмов сводится к механическому отбору удачных гомозиготных вариаций)

Все новые более совершенные признаки возникают только путем комбинирования генов, имевшихся уже у примитивных организмов..

Голландский
ботаник
Труд : «Эволюция
путем
гибридизации»
1916г.

Комбинативная изменчивость

Возникла с появлением полового размножения (круглые черви)
Связана с рекомбинацией генов в генотипе без их изменения

Причины комбинативной изменчивости:

- независимое расхождение гомологичных хромосом в первом мейотическом делении
- случайного расхождения хроматид в анафазу 2
- кроссинговер между гомологичными хромосомами
- случайная встреча гамет при оплодотворении

Комбинирование генов является основным источником наследственной изменчивости у эукариот

Однояйцевые (монозиготные) близнецы генетически не вполне идентичны

Результат: приводит к огромному разнообразию генотипов и фенотипов потомков

Примеры комбинативной изменчивости

А) образование у родителей с первой и четвертой группами крови детей со второй и третьей группами крови

Б) новое поколение с фенотипическими новыми признаками

В) явление гетерозиса - повышенной гибридной силы у гибридов первого поколения в результате гибридизации между разными сортами растений (у гибридов увеличивается число доминантных генов, которые влияют на образование признака) - это рост, масса, урожайность

Р.: ♀ ААвв X ♂ ааВВ

G.: Ав аВ

F АаВв - комплементарное действие генов (дети в два раза больше родителей)

Мутации

Мутации - непредвиденное изменение наследственных свойств организма в результате перестроек и нарушений отдельных генов или хромосом, приводящее к изменению генотипа

Мутации – это изменения генетической информации данного организма, которые при репликации закрепляются и передаются по наследству (современное определение)

Результат: появляются новые, не существовавшие ранее формы

Мутации представляют собой элементарный эволюционный материал

Сергей Иванович Коржинский (1861-1900 г.) – предшественник мутационной теории Хуго де Фриза



- Все новые формы организмов возникли не путем постепенного отбора мелких изменений, а за счет **внезапных скачкообразных «гетерогенных» отклонений (мутаций)**, которые могут дать начало новому таксону (мутационная теория)

Русский ботаник;
Неоконченная работа
«Гетерогенезис и эволюция. К
теории происхождения видов»
(1899г.)

Мутационная теория Хуго Мари де Фриза (1901-1903 г.)



Объект исследования –
ослинник Ламарка
Труд: «Мутационная
теория эволюции»
(1903г.)

Новые виды возникают сразу,
скачкообразно, посредством появления
отдельных крупных изменений
наследственности (мутаций) без ведущего
участия естественного отбора

- Вид - генетически не разложимая
единица, которая отличается от другой
подобной единицы только по одному
наследственному признаку

Основные положения мутационной теории Гуго Мари де Фриза (1901 г.)

(голландский ботаник и генетик)

- мутации это дискретные изменения наследственного материала
- мутации - редкие события
- мутации могут устойчиво передаваться из поколения в поколение
- мутации возникают не направлено (спонтанно) и, в отличие от модификаций, не образуют непрерывных рядов изменчивости
- мутации могут быть вредными, полезными и нейтральными

Свойства мутаций

1. Внезапность
2. Не направленность
3. Передаются по наследству
4. Могут возникать повторно
5. Большинство мутаций – рецессивные, редко- доминантные
6. Вызывают стойкие изменения наследственного материала
7. Для организма большинство мутаций вредные, редко нейтральные или полезные
8. Вызывают качественные изменения признака, не образующие непрерывного ряда вокруг средней величины

Классификация мутаций			
Типы мутаций по уровню возникновения			
Генные (точечные)	Хромосомные	Геномные	
Изменения отдельных генов	Изменения структуры хромосом	Изменение количества хромосом организма	
Типы мутаций по происхождению			
Спонтанные		Индукцированные	
Возникают без видимых причин		Возникают под действием мутагенных факторов	
Типы мутаций по месту возникновения			
Генеративные		Соматические	
Возникают в гаметах и проявляются в следующих поколениях		Возникают в соматических клетках, проявляется в этом организме. Могут передаваться потомкам при вегетативном размножении.	
Типы мутаций в зависимости от влияния на жизнедеятельность организма			
Летальные	Сублетальные	Нейтральные	Полезные
Приводят к гибели организма	Снижают жизнеспособность организма	При определенных условиях не влияют на организм	Повышают жизнеспособность организма

ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

ГЕННЫЕ (точковые) мутации - связаны с изменением структуры одного гена, а именно с нарушением последовательности одного или нескольких нуклеотидов в ДНК

Вследствие генных мутаций образуются новые аллели или множественные аллели

Результат:

- а) меняется последовательность аминокислот в белке
- б) прекращается синтез белка что ведет к изменению одного признака.

Типы генных мутаций

Без сдвига рамки считывания (количество нуклеотидов не меняется):



2. Инверсия — изменение порядка нуклеотидов.

Со сдвигом рамки считывания (количество нуклеотидов в гене меняется): делеция — выпадение; дупликация — удвоение; инсерция — вставка.

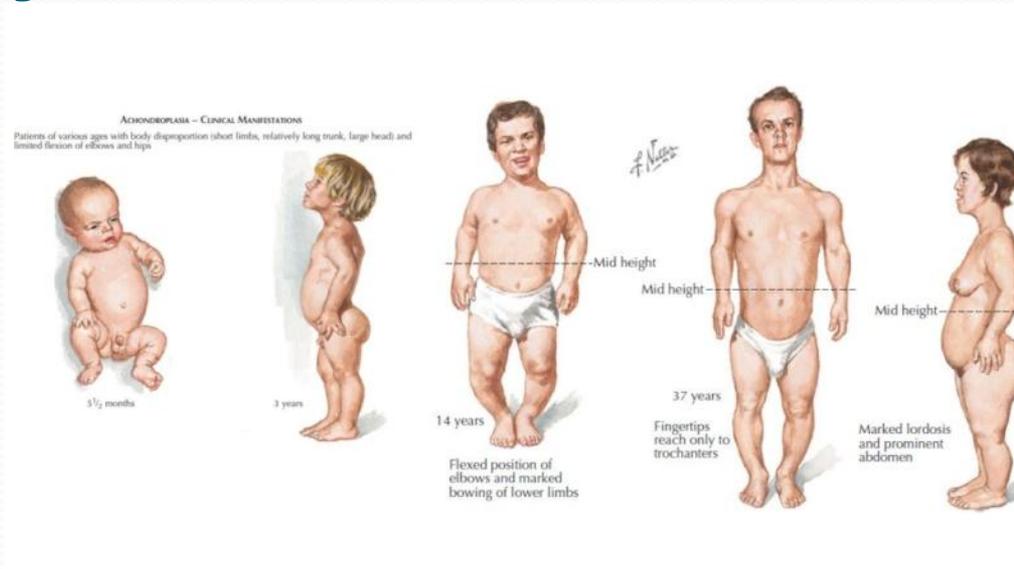
Примеры:

1. Замена по типу трансверсии
Серповидноклеточная анемия

6-я аминокислота
HbA — глутаминовая кислота — ЦТТ } β-цепь ДНК
HbS — валин — ЦАТ

2. Замены любого типа могут приводить к появлению стоп-кодонов. В результате трансляция белка обрывается. Образуется измененный (укороченный) полипептид. β-талассемия — HbA имеет нормальную α-субъединицу, но укороченную β-субъединицу.

Наследственные заболевания вызванные генными мутациями (аутосомно - доминантные)



Ахондроплазия - рост конечностей в длину задерживается или вовсе не происходит из – за ограниченного роста костей и хряща (рост 1,12—1,45 м, нижняя часть ног может быть искривлена, изгиб в нижней части позвоночника)

Наследственные заболевания вызванные генными мутациями (аутосомно - доминантные)

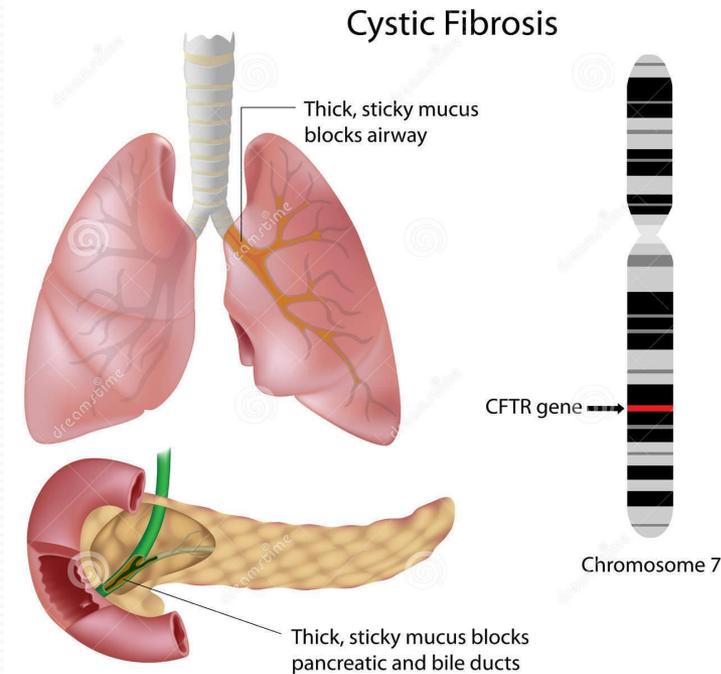


Нейрофиброматоз:
образуются опухоли в разных
частях организма



Хорея Гентингтона:
поражаются нервные клетки
головного мозга, и по мере
того как клетки погибают,
люди теряют контроль над
психическими и
физическими способностями

Наследственные заболевания вызванные генными мутациями (аутосомно - рецессивные)



Кистозный фиброз - характеризуется неспособностью контролировать потребление и выделение клетками соли, что ведет к накоплению в бронхиолах легких слизи, способствующих развитию инфекционных заболеваний, и закупорке протоков поджелудочной железы

Наследственные заболевания вызванные генными мутациями (аутосомно - рецессивные)



Талассемия - гемоглобин имеет аномальную структуру, он не способен переносить достаточное количество O_2 что ведет к анемии

Наследственные заболевания вызванные генными мутациями (аутосомно - рецессивные)



Галактоземия —
нарушение метаболизма,
при котором организм
не может
преобразовывать
галактозу,
содержащуюся в
молочных продуктах, в
глюкозу, в результате
отравление организма

Альбинизм, гемофилия, дальтонизм, некоторые формы аллергических реакций и т.д.

ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ (ПЕРЕСТРОЙКИ ИЛИ АБЕРРАЦИИ)

- Связаны с изменением структуры хромосом
- Причина этих мутаций:
отклонения в нормальном течении процессов
клеточного деления (при нарушении кроссинговера,
мейоза и митоза)

В основном это разрывы хромосом и хроматид и
воссоединение их в новых сочетаниях.

Хромосомные мутации — это изменения структуры хромосом.

1. Делеции — выпадает часть хромосомы.

Пример. Синдром «кошачьего крика» — делеция короткого плеча пятой хромосомы.

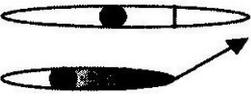
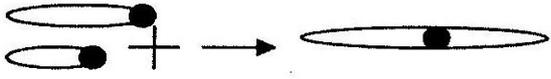
2. Дупликации — удвоение участка хромосомы.

Пример. Дупликация гена *Bag* в генотипе мухи дрозофилы приводит к уменьшению числа фасеток глаз.

3. Инверсии

- парацентрические (не затрагивают центромерный район)
- парацентрические (затрагивают район центромеры)

4. Транслокации

- реципрокные (взаимные) 
- нереципрокные (с одной хромосомы на другую) 
- робертсоновские (или центрическое слияние) 

Пример. Предполагается, что вторая хромосома у человека — это результат объединения, центрического слияния 12-й и 13-й у предка.

5. Транспозиции — перемещения мобильных генетических элементов.

Пример. Транспозоны бактерии, *As* и *Ds* элементы у кукурузы, МДГ (мобильные дисперсированные гены) дрозофилы.

Делеции хромосом

- При делеции происходит разрыв хромосомы в двух участках, средний участок выпадает, а крайние соединяются—хромосома лишается нескольких генов

АБВГДЕ

А__Б__В__Г__Д__Е делеция А__Б__В__Г__Е __Д__

Утрата части хромосомы может быть:

- а) в области **центромеры** - такая хромосома не может двигаться при делении клетки (подобна автомобилю без водителя), остается в цитоплазме, разлагается под действием ферментов и гены теряются в клетке;
- б) **в средней части** хромосомы - интерстициальные делеции
- в) **на конце** хромосомы - дефишенсы

Делеции хромосом



При небольшой делеции проявляются рецессивные гены

Например:

- один глаз голубой, другой - коричневый
- в коричневом глазе - голубой сектор (утрата доминантного аллеля коричневого пигмента в онтогенезе)
- один глаз голубой (развивается из клетки с утраченным доминантным аллелем, а другой коричневый (норма))

Синдром «кошачьего крика» делеция 5-ой хромосомы человека

Симптомы

- низкая масса при рождении и мышечная гипотония,
- лунообразное лицо с широко расставленными глазами (микроцифалия),
- отставание в развитии,
- характерный плач , напоминающий кошачье мяуканье, причиной которого является изменение гортани (сужение, мягкость хрящей, уменьшение надгортанника, необычная складчатость слизистой оболочки) или недоразвитие гортани.

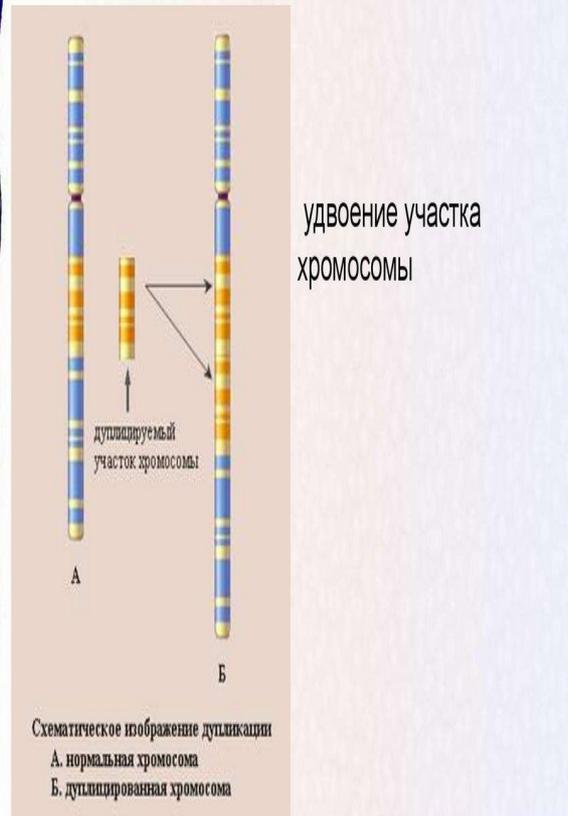


При большой делеции нарушается соотношение генов - летальный исход

Дупликации хромосом



Дупликация



При дупликации происходит удвоение в одной и той же хромосоме, либо присоединение к какой—либо другой хромосоме

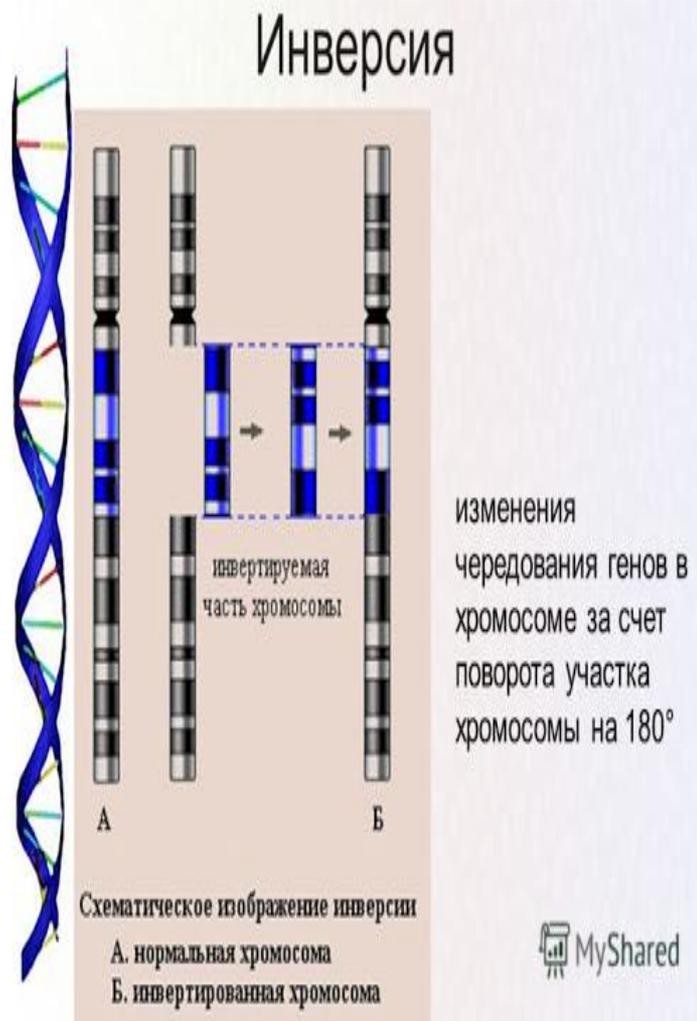
Предшествуют делеции в идентичных участках гомологичных хромосом (неравный кроссинговер)

Например: в норме глаза у дрозофилы овальные, при дупликации фрагмента X хромосомы слюнных желез возникает мутация – полосковидные глаза с меньшим числом фасеток

Дупликации менее вредоносны, чем делеции, т. к. не происходит потери генетического материала.

Они играют важную роль в эволюции

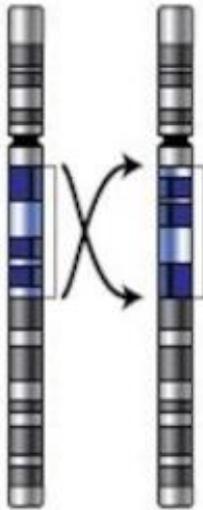
Инверсия хромосом



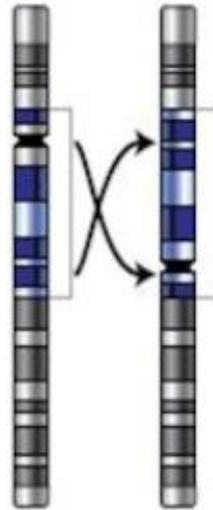
Инверсия сопровождается случайным разрывом участка хромосомы и поворотом его на 180° во время митоза или мейоза. О наличии инверсии часто свидетельствует отсутствие кроссинговера в соответствующем участке хромосомы (инверсия «запирает» кроссинговер, так как перевернутый участок не образует пару с гомологичной хромосомой при мейозе; поэтому инвертируемый участок наследуется как целое)

Инверсии

Парацентрическая
инверсия



Перицентрическая
инверсия



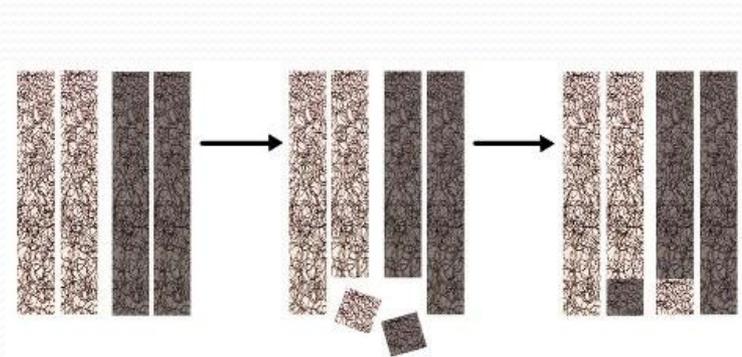
Инверсия — хромосомная перестройка, при которой происходит поворот участка хромосомы на 180° .

Инверсии являются сбалансированными внутрихромосомными перестройками. Различают *парацентрические* (инвертированный фрагмент лежит по одну сторону от центромеры) и *перицентрические* (центромера находится внутри инвертированного фрагмента) инверсии. Инверсии играют роль в эволюционном процессе и видообразовании и в нарушениях фертильности.

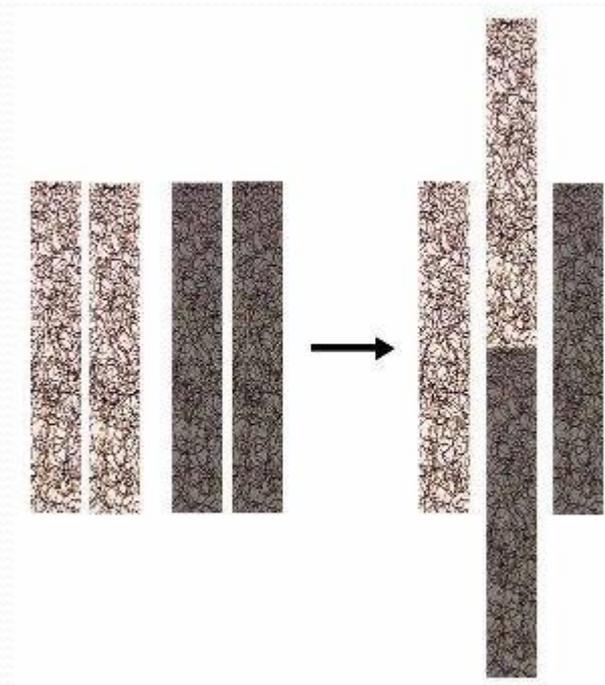
МЕЖХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ

- **Транслокация:** участок хромосомы во время митоза или мейоза перемещается (транслоцируется) на другое место негомологичной хромосомы, попадая при этом в другую группу сцепления или к другому участку той же хромосомы или происходит обмен группы генов между разными хромосомами
- **Трансдукция:** обмен участками хромосом различных клеток, когда в качестве переносчиков участвуют вирусы, а у бактерий фаги
- **Трансформация**—обмен участками между различными хромосомами разных клеток

Два основных типа транслокаций

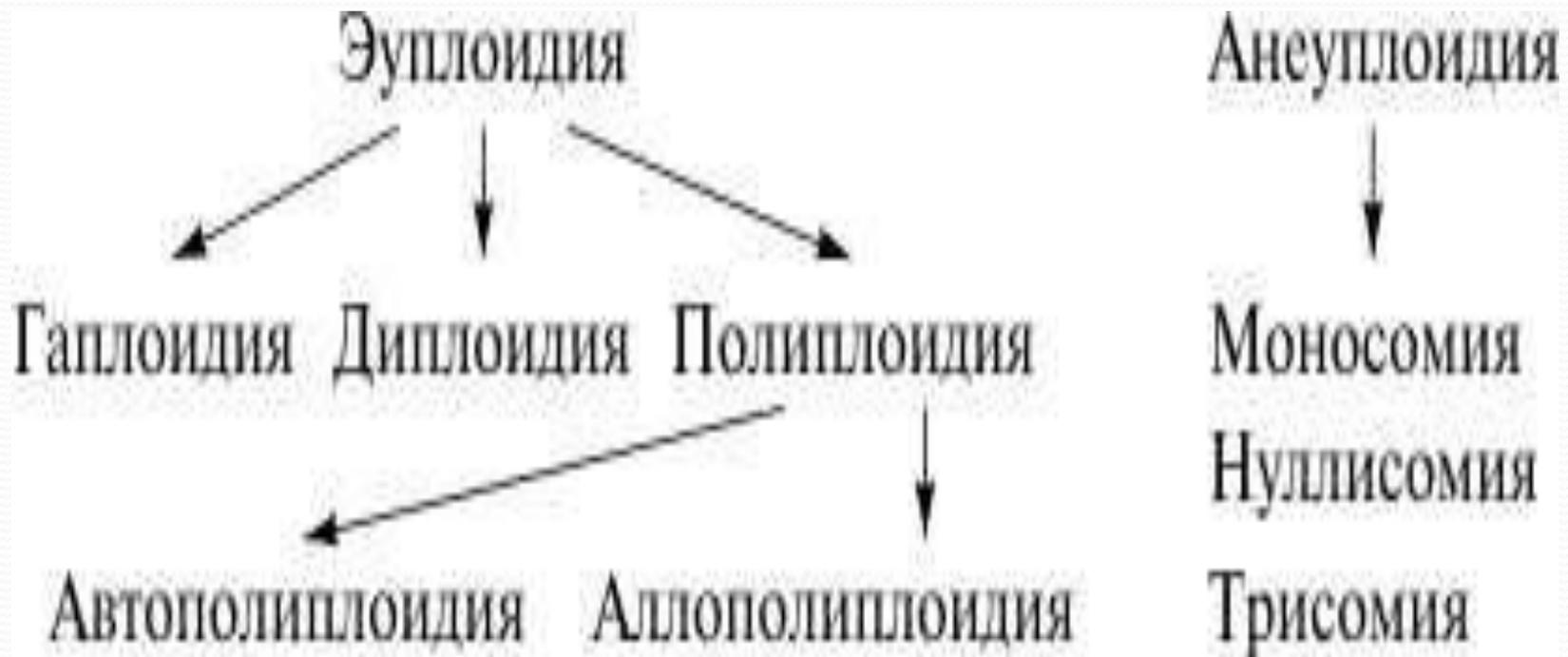


Реципрокные транслокации возникают в том случае, если два фрагмента из двух разных хромосом отрываются и меняются местами



Робертсоновские транслокации возникают в том случае, когда одна хромосома соединяется с другой.

Геномные мутации



Геномные мутации

Геномные мутации - изменение числа хромосом в геноме

- Эуплоидия:
- Полиплоидия
- Гаплоидия
- Анеуплоидия

Геномные мутации

Геном — половинный набор ДНК и половинный набор генетического материала.

1. Эуплоидия — увеличение наборов хромосом, кратное n .

Пример. $3n$ — триплоиды
 $4n$ — тетраплоиды и др. } встречаются у растений

2. Анеуплоидия — не кратное n увеличение или уменьшение числа хромосом.

$-2n + 1$ — трисомия.

Пример. Трисомия по 21-й хромосоме — синдром Дауна (47; + 21-я).

XXY — трисомия у мужчин по X-хромосоме — синдром Клайнфельтера.

$-2n - 1$ — моносомия.

Пример. Синдром Шерешевского–Тернера: 45, X0. Женщина с половиной хромосомами X0.

Причина анеуплоидии — нерасхождение половых хромосом во время мейоза.

1. Нерасхождение половых хромосом во время мейоза у матери:

♀	46, XX	×	46, XY	♂
G:	24, (XX)	24, (0)	23, (X)	23, (Y)
F:	47, XXX	47, XXY	45, XO	23, YO
	Трисомия по X-хромосоме	Синдром Клайнфельтера	Синдром Шерешевского–Тернера	Гибель зиготы

2. Нерасхождение половых хромосом во время мейоза у отца:

♀	46, XX	×	46, XY	♂
G:	23, (X)	24, (XY)	22, (0)	
F:	47, XXY	45, XO		
	Синдром Клайнфельтера	Синдром Шерешевского–Тернера		

Полиплоидия

- **Полиплоидия:** кратное увеличение числа наборов хромосом в клетках организма $2n2c + pc \leftarrow$ геном
- **Возникновение связано** с нарушением :
 - митоза вследствие неразделения хроматид оплодотворенной яйцеклетки
 - мейоза (за счет нерасхождения хромосом)

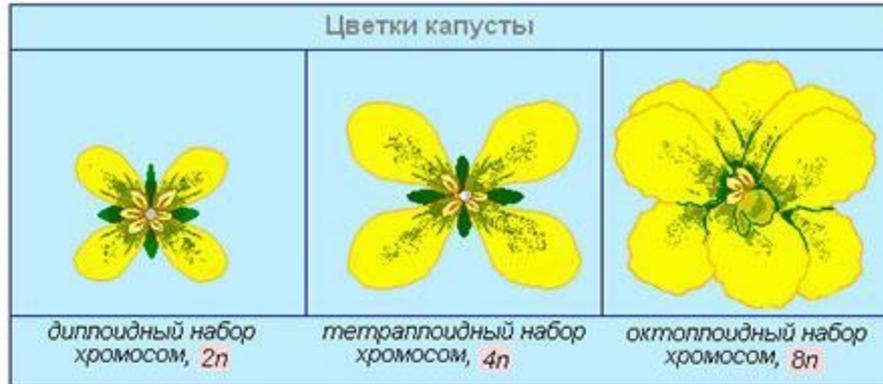
У животных встречается крайне редко (она будет летальна или полуметальна т. к. нарушается механизм полового размножения (15% выкидышей приходится на $3n$ и $4n$):

Полиплоидия у растений характеризуется более мощным ростом, крупными размерами и т. д.

Растения , имеющие нечетный набор геномов— $3n, 5n$ характеризуются резким снижением плодовитости из за нарушения протекания мейоза

- **Виды:** автополиплоиды , аллоплоиды

Автополиплоиды



Автополиплоиды — содержат несколько одинаковых наборов хромосом одного вида

Гибриды с четным количеством гомологичных хромосом будут плодовитыми, а с нечетным — стерильны

Например: хризантемы, чистяк весенний, гиацинт, некоторые разновидности яблок сорта пенин

Благодаря искусственной автополиплоидии созданы многие сорта помидор, сахарной свеклы и т.д. (вызывается при использовании колхицином).

Аллоплоиды

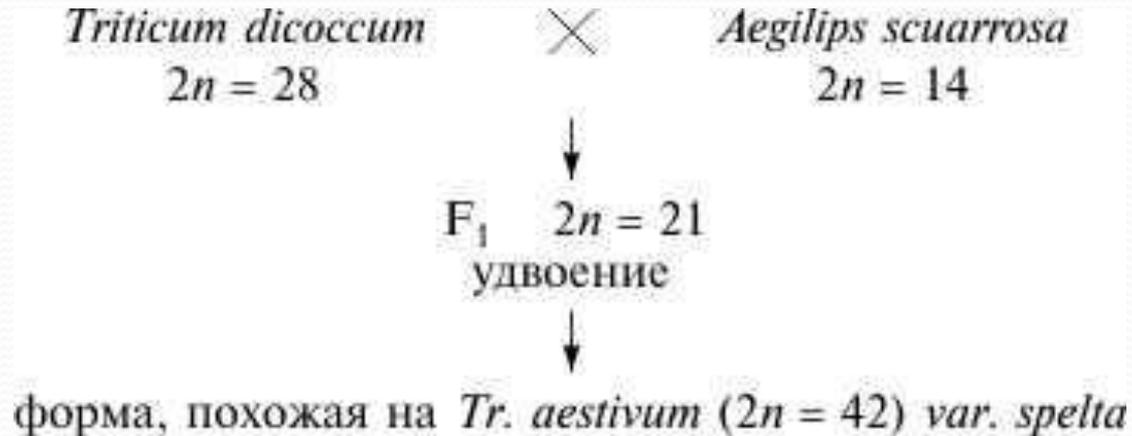
- **Аллоплоиды**—содержат несколько разных наборов хромосом, возникшие при межвидовой гибридизации или межродовых скрещиваниях
- Межвидовые гибриды часто оказываются стерильными, даже если виды, взятые для скрещивания, имеют одинаковые числа хромосом (хромосомы разных видов не являются гомологичными, и поэтому процессы конъюгации и расхождения хромосом нарушены)
- **Амфидиплоиды** - аллоплоиды, образующиеся в результате спонтанного удвоения хромосом в яйцеклетке (мейоз протекает нормально, и растение будет плодовитым)

Половина из природных полиплоидов—это аллоплоиды

Аллополиплоидная природа установлена у целого ряда видов культурных растений, таких как табак, рапс, лук, ива и др.

Аллополиплоидия у растений - один из механизмов видообразования.

Аллоплоиды



Например : мягкая пшеница (42 хромосомы амфидиплоид, который возник от скрещивания тетраплоидной пшеницы и диплоидного родственного вида эгилопса (*Aegilops* L.) с последующим удвоением набора хромосом триплоидного гибрида

Отдаленная гибридизация



ОТДАЛЕННАЯ ГИБРИДИЗАЦИЯ



слива



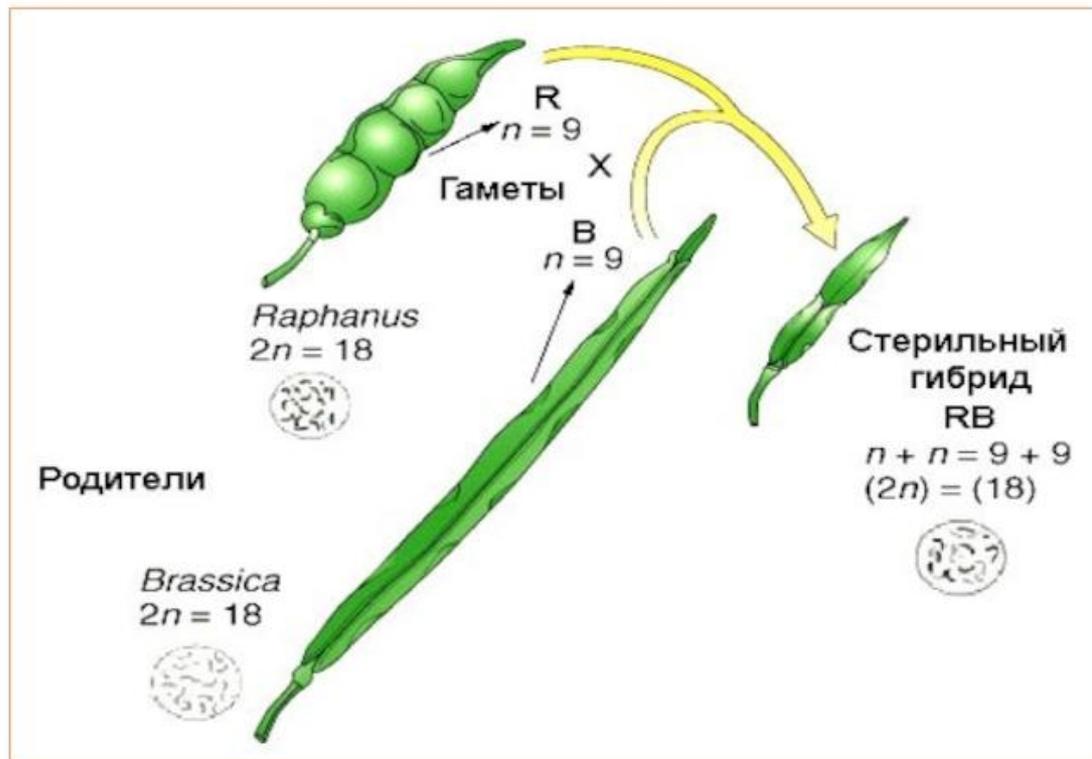
алыча



терн

Отдаленная гибридизация

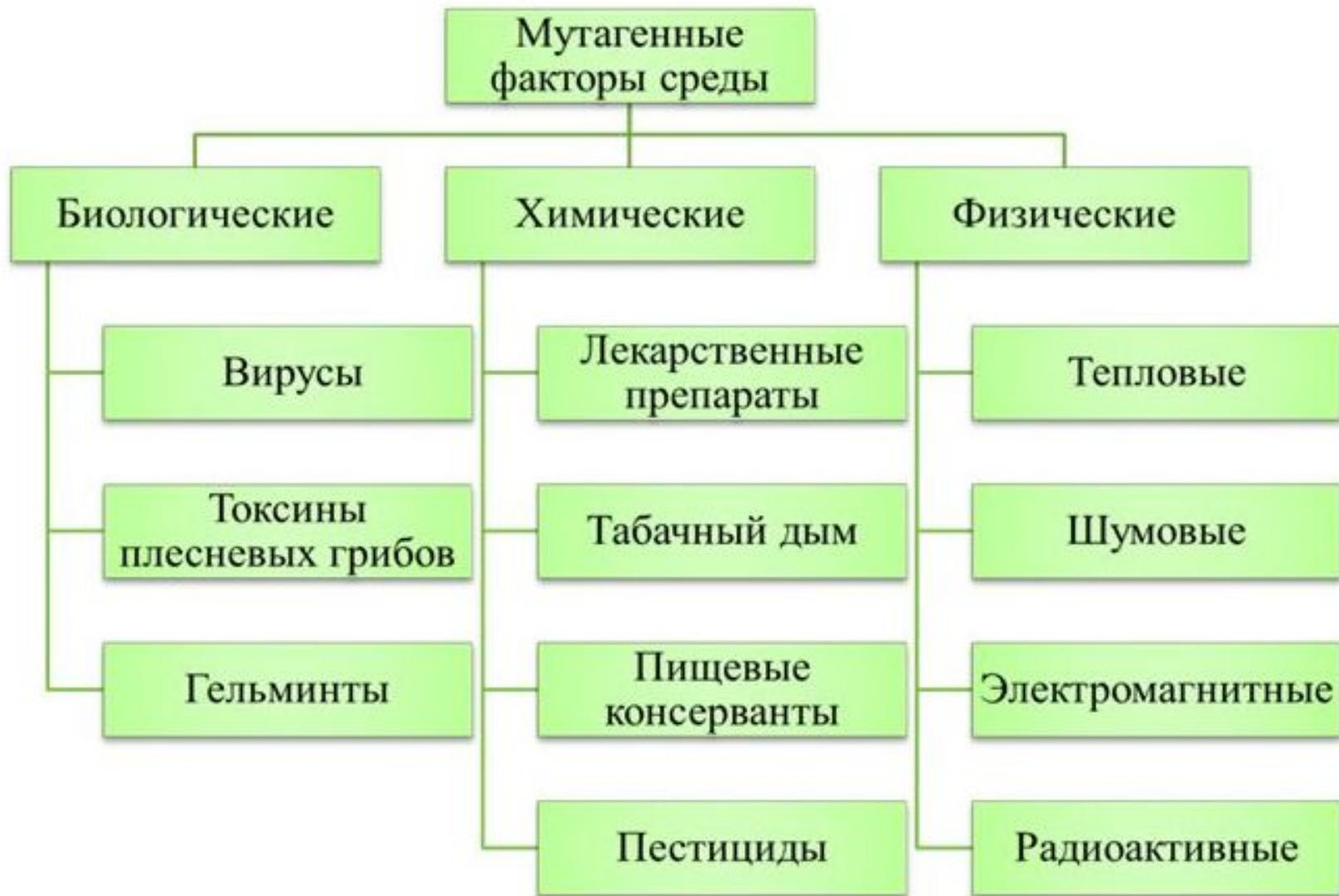
Стерильный капустно-редечный гибрид



Основные причины возникновения мутаций

- Спонтанные ошибки репликации последовательности нуклеотидов (спонтанные мутации)
- Действие различных мутагенных факторов, вызывающих ошибки репликации (индуцированные мутации)

В естественных условиях, когда причины возникновения мутаций неизвестны, все они считаются спонтанными.



Химические мутагены , нарушающие структуру нуклеиновых кислот

- 1. Алкилирующие агенты (иприт $S(CH_2CH_2Cl)_2$ и его производные** (производят неферментативный перенос алкильных групп на биологические макромолекулы, например, алкилируют кислород в шестой позиции в гуанине и в четвертой позиции в тимине и ряд атомов азота в пуринах и пиримидинах)
- 2. Нитриты: KNO_2 и $NaNO_2$** превращаются в азотистую кислоту HNO_2 , которая дезаминирует гуанин до ксантина, аденин до гипоксантина, цитозин до урацила; ксантин не спаривается ни с одним нуклеотидом и возникает «пробел» в антипараллельной цепи ДНК, что считается летальной мутацией
- 3. Пероксиды и свободные радикалы** (возникают при нарушениях метаболизма) особенно активны свободные радикалы кислорода- это гидроксилы, супероксид и синглетный кислород
- 4. Промежуточные продукты метаболизм микрофлоры кишечника в организмах многоклеточных**

Мутагенное действие физических факторов

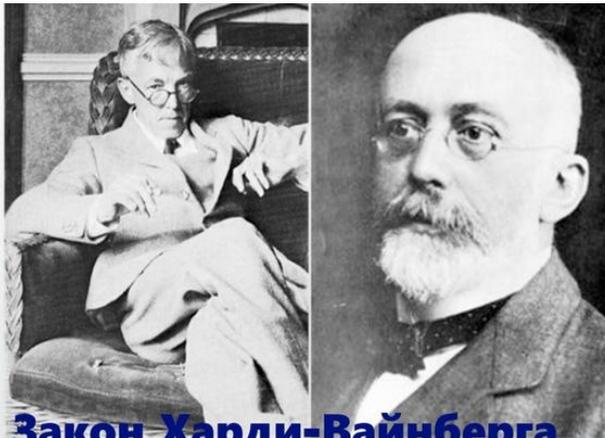
Мутагенное действие ионизирующей радиации и электромагнитного излучения обусловлено возбуждением атомов, составляющих молекулу ДНК, в результате чего происходят разрывы ковалентных и (или) водородных связей.

Действие физических мутагенов подчиняется правилу «доза - эффект». Чем выше доза облучения, тем больше возникает мутаций.

Защитные механизмы в организме, выработавшиеся в процессе эволюции

1. **Системы репарации мутационных нарушений** (возникают при транскрипции и трансляции в клетках прокариот и эукариот)
2. **Специфический иммунитет высших животных, системы Т и В лимфоцитов** точно распознающие чужеродные белки и уничтожающие клетки — источники этих белков (антигенов), служит не только для защиты от бактериальной инфекции, но и от мутантных клеток собственного организма.
- 3. **Вырожденность генетического кода** (мутации, превращающие один кодон в другой, кодирующий ту же аминокислоту, не влияют на структуру белков)
- **Наличие в геноме молчащей, эгоистичной ДНК**
Эти системы достаточно автономны друг от друга и действуют по принципу — если не сработает одна, то сработает другая.

Закон Харди – Вайнберга (закон генетического равновесия 1908—1909г.)



Закон Харди-Вайнберга

В идеальных популяциях соотношение частот аллелей в генофонде остается неизменным из поколения в поколение при отсутствии давления факторов окружающей среды

Частоты встречаемости трех возможных генотипов AA, aa и Aa в составе популяции можно описать следующим уравнением:

$$p^2AA + 2pAq a + q^2aa = 1, \text{ где}$$

$$0,25AA + 0,5Aa + 0,25aa = 1 \Rightarrow 0,25A \quad 0,25A \\ 0,25a \quad 0,25a \text{ типы гамет} \Rightarrow 0,5A = 0,5a - \\ \text{состояние равновесия}$$

существование рецессивных аллелей преимущественно в гетерозиготном

Решение задач Харди-Вайнберга

Рассмотрим в популяции один аутосомный ген, представленный двумя аллелями **A** и **a**.

Введем обозначения:

N – общее число особей популяции

D – число доминантных гомозигот (**AA**)

H – число гетерозигот (**Aa**)

R – число рецессивных гомозигот (**aa**)

тогда: $D + H + R = N$ Так как особи диплоидны, то число всех аллелей по рассматриваемому гену будет $2N$. Суммарное число аллелей **A** и **a**:

$$\mathbf{A} = 2D + H;$$

$$\mathbf{a} = H + 2R.$$

Обозначим долю (или частоту) аллеля **A** через p , а аллеля **a** – через g , тогда:

$$p = \frac{2D + H}{2N}; \quad g = \frac{H + 2R}{2N}.$$

Поскольку ген может быть представлен аллелями **A** или **a** и никакими другими, то $p + g = 1$.

- Если p – частота гена **A**, а g – частота гена **a**, с помощью решетки Пеннета можно представить в обобщенном виде характер распределения аллелей в популяции

● :

	pA	ga
pA	p^2AA	$pgAa$
ga	$pgAa$	g^2aa

- Соотношение генотипов в описанной популяции:
- $p^2AA : 2pgAa : g^2aa$
- Закон Харди–Вайнберга в простейшем виде:
- $p^2AA + 2pgAa + g^2aa = 1$

Решение задач по закону Харди-Вайнберга

- Популяция содержит 400 особей, из них с генотипами **AA** – 20, **Aa** – 120 и **aa** – 260 особей. Определите частоты генов **A** и **a**.

- Дано:

- $N = 400$

$$D = 20$$

$$H = 120$$

$$\underline{R = 260}$$

$$p = ?$$

$$g = ?$$

Решение:

$$p = \frac{2D + H}{2N} = 0,2$$

$$g = \frac{H + 2R}{N} = 0,8$$

- *Ответ:* частота гена **A** – 0,2; гена **a** – 0,8.

Решение задач по закону Харди- Вайнберга

- У крупного рогатого скота породы шортгорн рыжая масть доминирует над белой. Гибриды от скрещивания рыжих и белых – чалой масти. В районе, специализирующемся на разведении шортгорнов, зарегистрировано 4169 рыжих животных, 3780 чалых и 756 белых. Определите частоту генов рыжей и белой окраски скота в данном районе

- AA** – рыжая

- aa** – белая

- Aa** – чалая

- D = 4169

- H = 3780

- R = 756

- p – ?

- g – ?

$$p = \frac{2D + H}{2N} = 0,7$$

$$g = \frac{H + 2R}{N} = 0,3$$

- Ответ:** частота гена рыжей окраски – 0,7; белой – 0, 3.

Мутагенез

- *Искусственный мутагенез - контролируемый человеком процесс возникновения мутаций, позволяет вывести новые сорта растений и породы животных, а также улучшить уже существующие породы и сорта.*
- Мутации возникают при воздействии мутагенов
- Примеры:
 - получены новые плесневые грибки, продуцирующие антибиотики в тысячу раз эффективнее, чем исходные формы
 - созданы высоко продуктивные штаммы микроорганизмов, продуцирующие витамины, аминокислоты, белки, которые используются в медицине и сельском хозяйстве

Примеры искусственного мутагенеза



Мутагенез генов кукурузы -
биомозаика



Был выведен сорт яровой пшеницы
Новосибирская-67, который
характеризуется коротким и
утолщенным побегом и устойчив к
полеганию

Биотехнология

- **Биотехнология** –использование живых организмов и их биологических процессов в производстве необходимых человеку веществ и продуктов
- Объекты биотехнологии: бактерии, грибы, клетки растительных и животных тканей(выращивают на питательных средах в биореакторах)
- Методы:
 - клеточная инженерия (соматическая гибридизация)
 - - хромосомная инженерия
 - - генная инженерия

Соматическая гибридизация (клеточная инженерия)

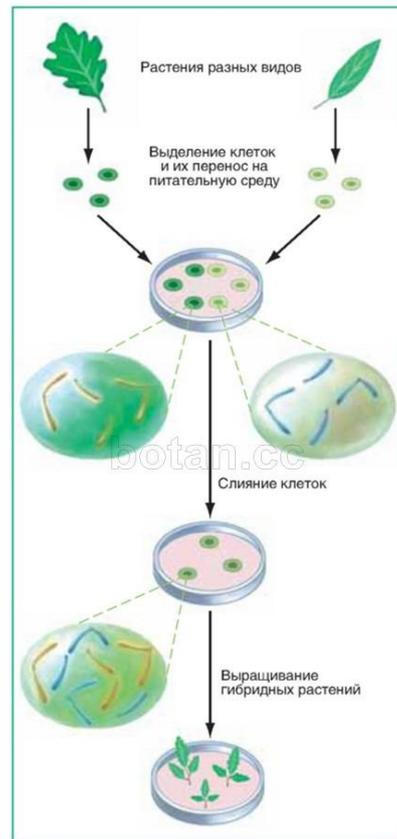


Рис. 122. Схема получения межвидовых гибридов растений путем соматической гибридизации

Соматическая гибридизация из группы клеток растения (культуры ткани), содержащегося в пробирке на искусственной среде, можно восстановить целое растение.

Клонирование (клеточная инженерия)

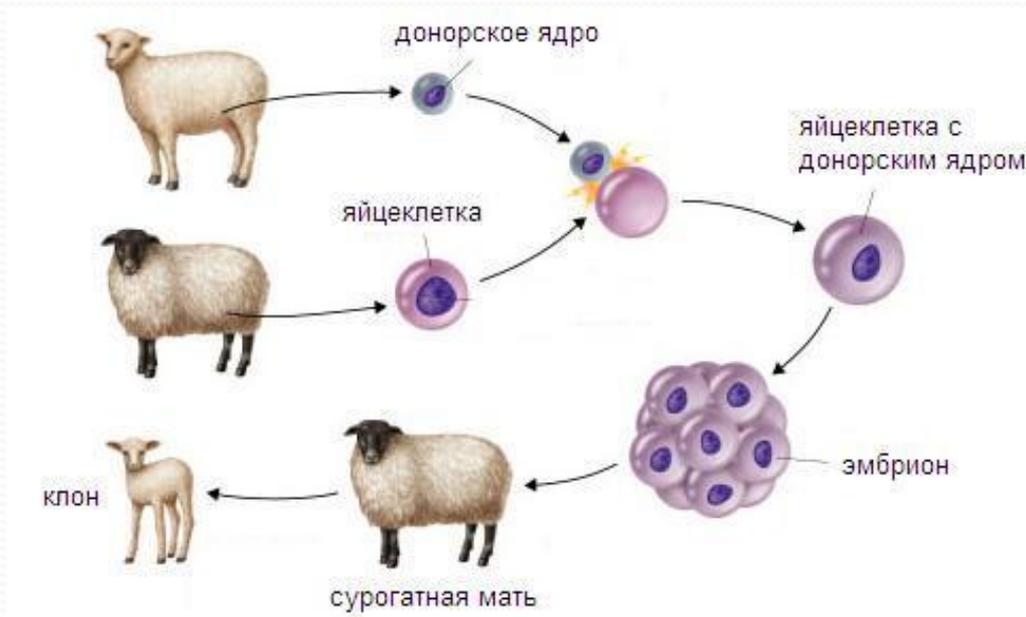


Репродуктивное клонирование- это искусственное воспроизведение в лабораторных условиях генетически точной копии любого живого существа.

Терапевтическое клонирование - репродуктивное клонирование, но с ограниченным до 14 дней сроком роста эмбриона ("бластоциста«)

По прошествии двух недель процесс размножения клеток прерывается. Такие клетки будущих органов названы "эмбриональными стволовыми клетками".

Клонирование



Первое в мире клонированное животное-овца Долли (Шотландия 1997г.) Для этого ядро стволовой клетки, взятое из молочной железы, перенесли в неоплодотворенную яйцеклетку овцы, из которой было предварительно удалено собственное ядро. Затем эту яйцеклетку перенесли в матку овцы

Генная инженерия

- Совокупность методов, позволяющих выделить нужный ген из генома одного организма и ввести его в геном другого организма
- Трансгенные организмы- организмы со встроенным геном
- Для переноса генов- трансгенеза необходимо :
 - создать векторы; конструкции, которые должны содержать промоторы и гены- репортеры, которые будут сообщать, что перенос успешно осуществлен (перемещение гена в геном другого вида)
 - внедрение генетических векторов в клетку, а затем в геном другого вида
 - выращивание измененных клеток в целые организмы (трансгенные организмы)
- Методами генной инженерии осуществлен синтез биологически активных веществ и препаратов в измененных клетках микроорганизмов. Получены бактерии, обладающие способностью синтезировать инсулин, гормон роста, интерферон и т.д.

Получение трансгенных организмов

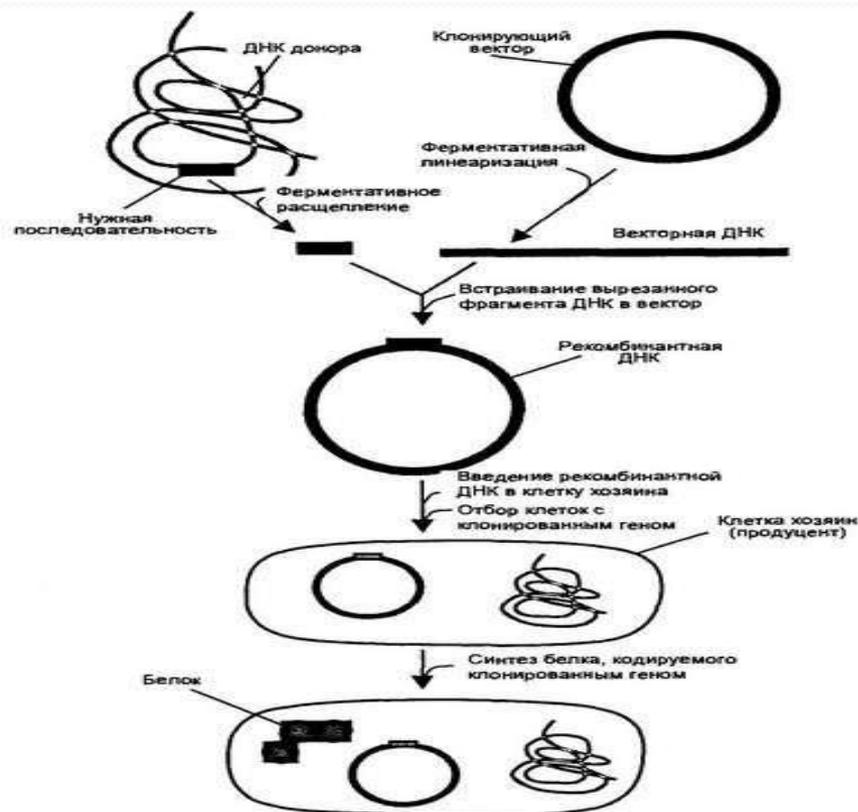


Рис. 6. Клонирование рекомбинантной ДНК: Донорную ДНК расщепляют рестрицирующей эндонуклеазой и встраивают в клонировующий вектор. Полученную конструкцию вводят в популяцию клеток-хозяев, идентифицируют те клетки, которые содержат рекомбинантную ДНК и культивируют их (по Б. Глику, Дж. Пастернаку)

Получение генно-инженерного инсулина





● Спасибо за
внимание!