

Генетика пола

Особи большинства видов подразделяются на 2 пола. ***Мужским*** называется пол, образующий мелкие подвижные гаметы, ***женским*** – крупные, обычно неподвижные. В случае изогамии разделения по полу между особями нет

Определение пола в момент оплодотворения – ***сингамное***. Это - генетическое определение пола, так как зависит от баланса хромосом. Часто его называют хромосомным определением пола.

Те хромосомы, по которым женский и мужской пол отличаются, называются ***половыми***; гомология между этими хромосомами (если их две) только частичная. Все остальные хромосомы (т.е. те, которые сходны у особей мужского и женского пола) называют ***аутосомами***

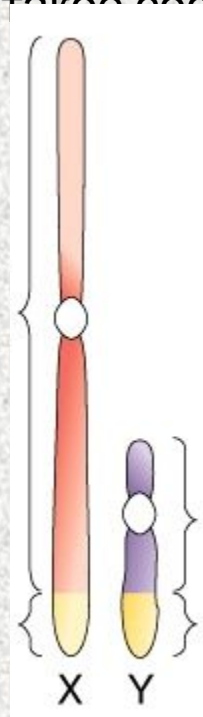
Гены, локализованные в половых хромосомах, называются ***генами, сцепленными с полом***

Типы генетического определения пола

Группы организмов	Определение пола	
	Женский	Мужской
Некоторые отряды насекомых - двукрылые и др.	XX	XO
Некоторые отряды насекомых, млекопитающие, большинство рыб, растений.	XX	XY
Бабочки, птицы, пресмыкающиеся, некоторые виды растений.	XY (ZW)	XX (ZZ)
Некоторые виды насекомых (например, моль)	XO (ZO)	XX (ZZ)
Перепончатокрылые (пчелы и др.)	2n	n

Согласно хромосомной теории пола К.Корренса (1907) пол, имеющий одинаковые половые хромосомы, называют **гомогаметным**, так как он дает один тип гамет, а имеющий разные половые хромосомы – **гетерогаметным**, так как он образует разные типы гамет.

Признаки, развитие которых обусловлено генами, расположенными в одной из половых хромосом, называют **сцепленными с половыми хромосомами** (гоносомное наследование). В X и Y- хромосомах имеются гомологичные (псевдоаутосомные) участки, содержащие аллельные гены – их наследование происходит по аутосомному типу. X- хромосома значительно больше по своим размерам Y-хромосомы, и в ней есть большой участок, которому нет гомологичного в Y-хромосоме. Признаки, которые кодируются генами, расположенными в этом участке, называются сцепленными с X- хромосомой. Эти признаки будут проявляться у мужчин даже в том случае, если они рецессивны – такое состояние генов называется **гемизиготным**.



Участок, кодирующий признаки, сцепленные с X-хромосомой. Мужчины по этим генам **гемизиготны**

Псевдоаутосомный участок

Участок, кодирующий **голандрические** признаки – характерны только для мужчин

Псевдоаутосомный участок

Генов, сцепленных с X хромосомой, для человека описано около 200.

Рецессивные - дальтонизм, гемофилия, мышечная дистрофия Дюшена.

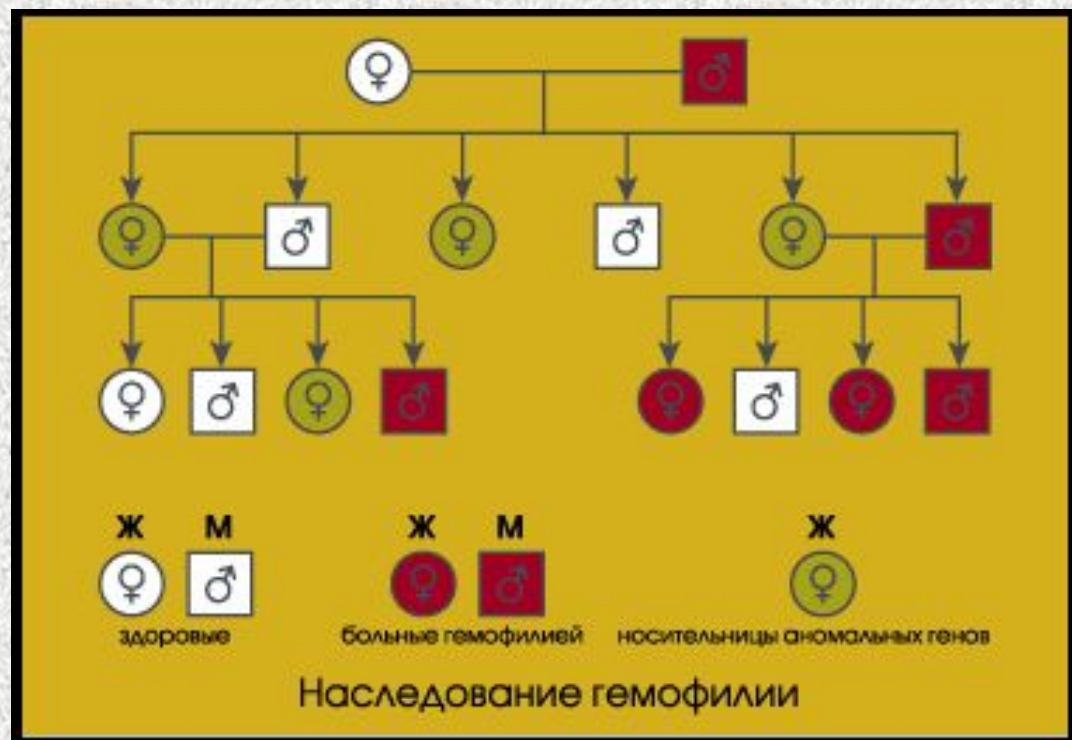
Доминантные - рахит, темная эмаль зубов и другие

Наследование гемофилии

Нарушение механизма свертывания крови связано с рецессивной мутацией, которая вызывает дефицит одного из ФСКП. Мутантный ген лежит в негомологичном участке X-хромосомы и обозначается h .

Мужчины с такой мутацией больны, так как гемизиготны, женщины в гетерозиготном состоянии – носительницы, признаков болезни не имеют

P.	$X^H X^h$ здоровая носительница	x	$X^H Y$ здоров	
G.	$X^H \quad X^h$		$X^H \quad Y$	
F1	$X^H X^H$, здоровая	$X^H X^h$, здоровая носительница	$X^H Y$, здоров	$X^h Y$ болен



Реципрокные скрещивания по признакам, сцепленным с X-хромосомой

P X^wX^w x X^RY
Глаза белые Глаза красные

F1 самки с красными, самцы с

F2 все 4 варианта поровну

Если ген не сцеплен с X-хромосомой, реципрокные скрещивания дают идентичный результат

P X^RX^R x X^wY
Глаза красные Глаза белые

F1 все с красными

F2 все самки с красными глазами, самцы - 2 варианта поровну

Наследование признаков, ограниченных полом, и зависимых от пола

Если гены находятся в аутосомах, либо в гомологичных участках половых хромосом, но при этом кодируют признаки, которые проявляются только у одного пола, их называют **ограниченными полом** (жирность молока у быков, яйценоскость у петухов).

У человека ограничен полом рост бороды.

Если характер доминирования гена зависит от пола, его называют **зависимым от пола**. Например, аллель, определяющая развитие рогов у овец – доминантная у самцов, рецессивная у самок.

У человека зависит от пола плешивость – у мужчин соответствующий ген доминирует, у женщин он рецессивный.

В соматических клетках многих животных и у всех самок плацентарных млекопитающих на ранних стадиях эмбриогенеза (до начала формирования зачатков гонад) одна из двух X-хромосом инактивируется – превращается в **половой гетерохроматин, который называют тельцем Барра**. Таким образом, у самки, гетерозиготной по какому-либо признаку, определяемому геном X-хромосомы, в разных клетках работают разные аллели этого гена. В результате возникает явление **мозаицизма**.

Классический пример такого мозаицизма – наследование окраски у кошек. Одна аллель этого гена определяет черную окраску, другая – рыжую, их **взаимоотношение - кодоминирование**. Гомозиготные самки и гемизиготные самцы будут иметь соответствующую окраску. Гетерозиготными могут быть только самки, при этом в одних участках тела образуется один пигмент, в других – другой. Коты черепаховой окраски встречаются крайне редко и имеют две X-хромосомы (анэуплоидия)

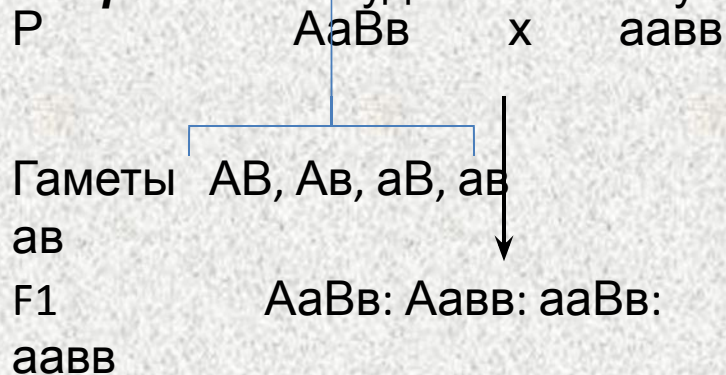
По наличию или отсутствию телец Барра можно определить состав половых хромосом, в том числе у эмбриона на ранней стадии его развития.



Согласно закону независимого наследования расщепление по каждой паре альтернативных признаков происходит независимо от других пар признаков.

Однако так происходит только в тех случаях, когда гены, кодирующие изучаемые пары признаков, находятся в разных хромосомах, которые в процессе мейоза сочетаются друг с другом в дочерних клетках случайным образом.

Анализирующее скрещивание с дигетерозиготой для двух пар признаков будет в этом случае выглядеть следующим образом:

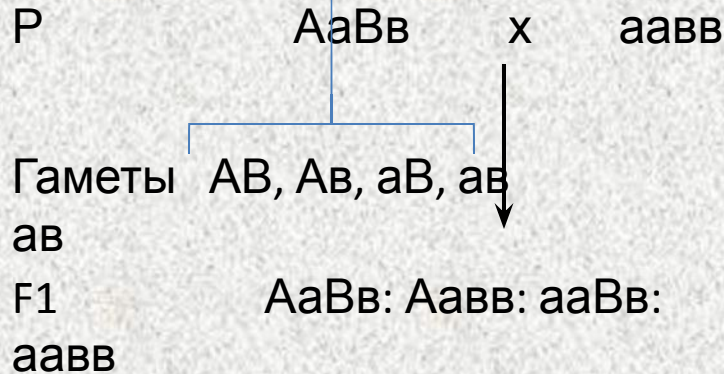


Таким образом, при скрещивании дигетерозиготы с гомозиготой по рецессиву расщепление в F1 по генотипу и фенотипу 1:1:1:1

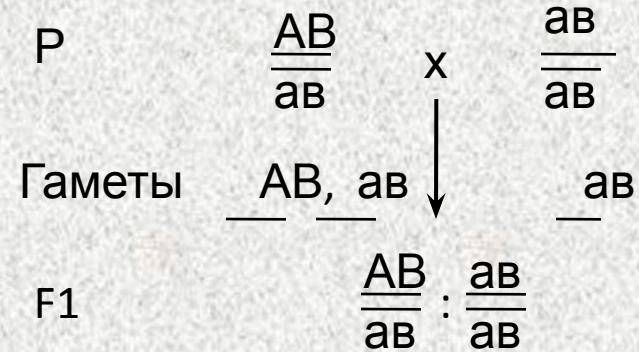
Однако мы понимаем, что в каждой хромосоме не может находиться только один ген, т.к. генов многие тысячи, а хромосом обычно – несколько десятков. Следовательно, в каждой хромосоме должно локализоваться много генов, и в этом случае они не смогут передаваться потомкам независимо один от другого. **Наследование признаков, которые сцеплены, т.е. кодируются генами, расположенными в одной хромосоме, было начато в лаборатории Томаса Моргана вскоре после переоткрытия законов Менделя**

Сцепленное наследование

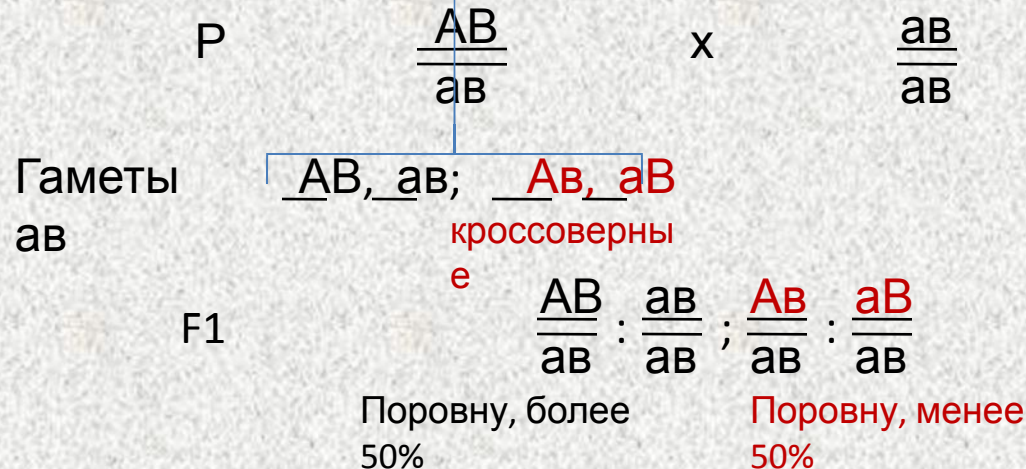
Анализирующее скрещивание *при отсутствии сцепления*

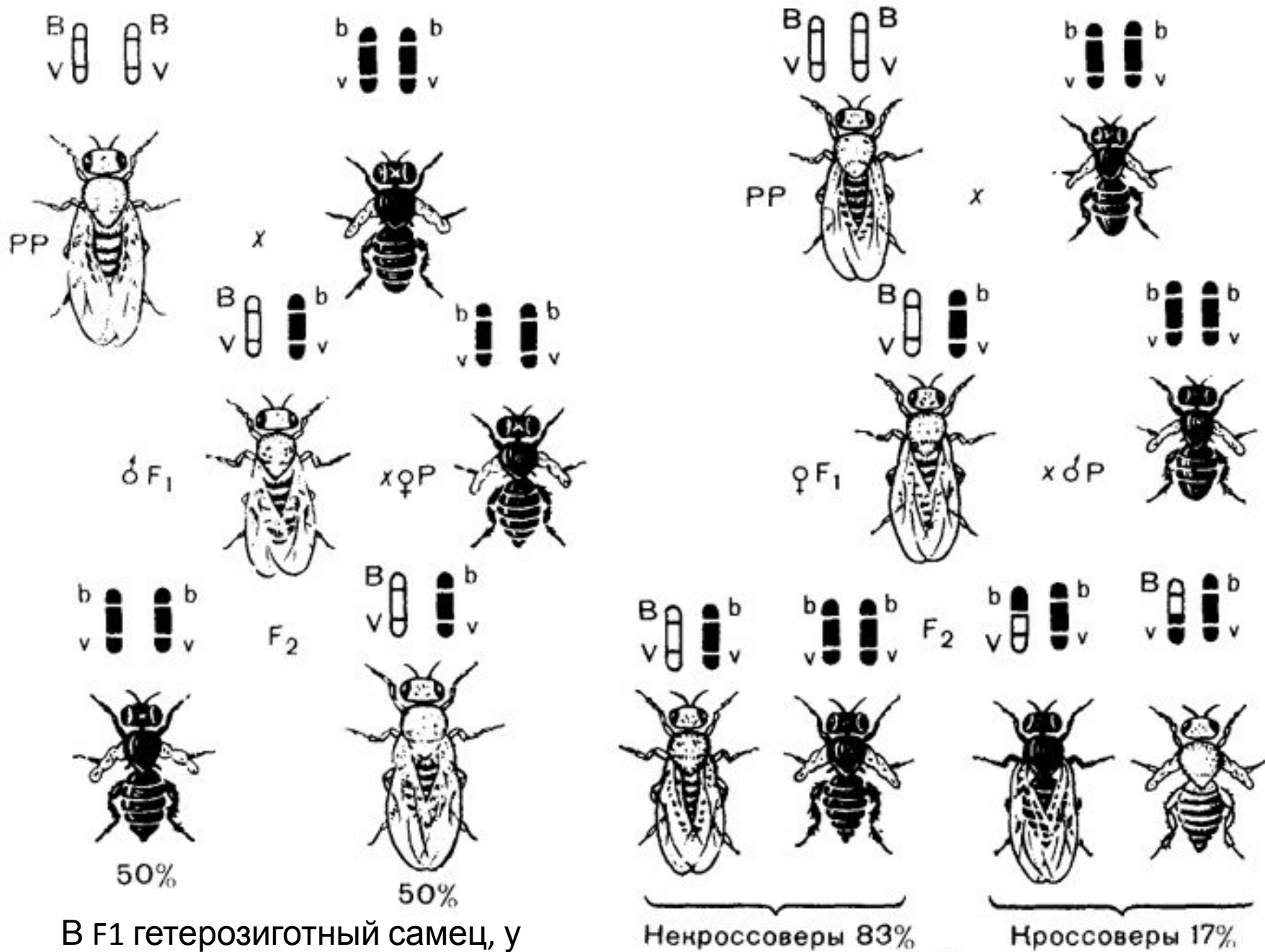


Анализирующее скрещивание *при наличии сцепления и отсутствии кроссинговера*



Анализирующее скрещивание *при наличии сцепления и кроссинговера* у гетерозиготы





В F1 гетерозиготный самец, у него нет кроссинговера

Некроссоверы 83%

Кроссоверы 17%

На предыдущем слайде показаны два типа анализирующих скрещиваний. В первом из них брали дигетерозиготных самцов F_1 , и скрещивали с гомозиготными по рецессивным аллелям самками, а во втором — дигетерозиготную самку скрещивали с самцами, рецессивными по обоим признакам (черное тело и зачаточные крылья). Результаты этих скрещиваний оказались разными (см. рис. 3.11).

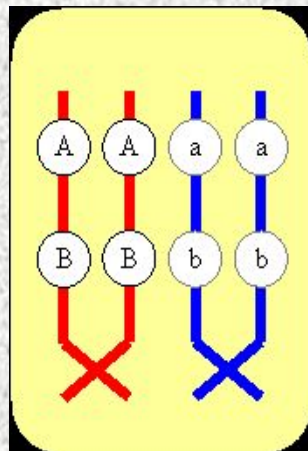
В первом случае были получены потомки с исходными для этого опыта родительскими (P) фенотипами, т. е. серые мухи с зачаточными крыльями и черные мухи с нормальными крыльями в отношении 1:1. Следовательно, данная дигетерозигота образует только два типа гамет (b^+vg и bvg^+) вместо четырех. Исходя из указанного расщепления, можно предположить, что у самца наблюдается полное сцепление генов.

Во втором случае в F_2 наблюдалось иное расщепление. Кроме родительских комбинаций признаков, появились новые — мухи с черным телом и зачаточными крыльями, а также с серым телом и нормальными крыльями. Правда, количество рекомбинантных потомков невелико и составляет 17%, а родительских — 83%. Причиной появления небольшого количества мух с новыми сочетаниями признаков является кроссинговер, который приводит к новому рекомбинантному сочетанию аллелей генов b и vg в гомологичных хромосомах. Эти обмены происходят с вероятностью 17% и в итоге дают два класса рекомбинантов с равной вероятностью — по 8,5%.

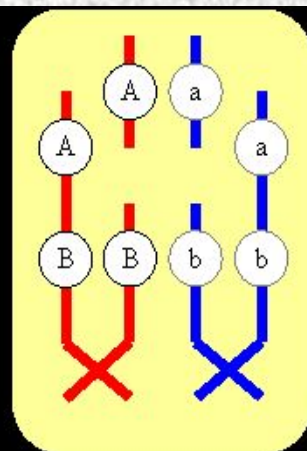
Явление совместного наследования генов, локализованных в одной хромосоме, называется сцепленным наследованием, а локализация генов в одной хромосоме — сцеплением генов.

Цитологическое обоснование расщепления при сцепленном наследовании

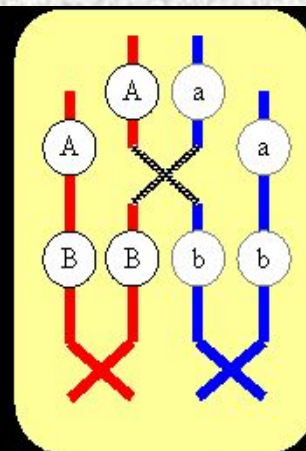
Кроссинговер приводит к новому рекомбинантному сочетанию аллелей генов в гомологичных хромосомах. Кроссинговер между генами происходит с тем большей вероятностью, чем больше расстояние между генами. В итоге образуются два класса рекомбинантов с равной вероятностью



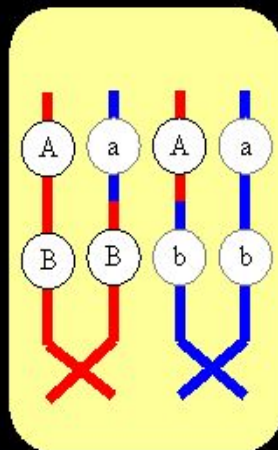
бивалент в профазе мейоза I



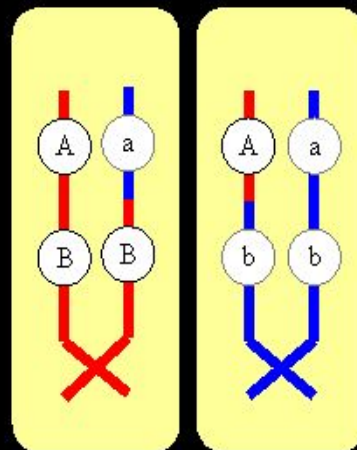
разрыв хроматид



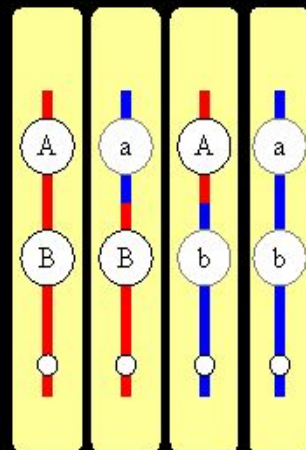
воссоединение хроматид крест-накрест



образование кроссоверных хроматид



расхождение хромосом в первом делении мейоза



расхождение хромосом во втором делении мейоза

Все гены, входящие в состав одной хромосомы, передаются по наследству совместно и образуют группу сцепления. Поскольку в гомологичных хромосомах находятся одинаковые гены, группу сцепления составляют две гомологичные хромосомы. **Число групп сцепления у данного вида организмов соответствует числу хромосом в гаплоидном наборе.** Так, у человека 46 хромосом в диплоидном наборе — 23 группы сцепления, у дрозофилы 8 хромосом — 4 группы сцепления, у гороха 14 хромосом — 7 групп сцепления. **При кроссинговере сцепление нарушается, т.е. становится неполным**

Чем дальше друг от друга расположены гены в хромосоме, тем выше вероятность перекреста между ними и тем больше процент гамет с рекомбинированными генами. В генетике принято определять **расстояние между генами в морганидах, количество которых равно процентному содержанию рекомбинантных гамет. Благодаря этому можно составлять генетические карты хромосом.**

Например, если по результатам анализирующего скрещивания с дигетерозиготой исходное сочетание генов наблюдается у 80% потомков, а рекомбинантных особей 20% (по 10% каждого варианта), то расстояние между генами — 20 морганид. При большом расстоянии точность расчета снижается из-за возможности двойного кроссинговера. У дрозофилы идентифицировано свыше 500 генов в 4 группах сцепления, у кукурузы — около 400 генов, распределенных в 10 группах сцепления. У менее изученных объектов число обнаруженных групп сцепления меньше гаплоидного числа хромосом. Так, у домового мыши выявлено около 200 генов, образующих 15 групп сцепления (реально их 20). У человека из ожидаемых 23 групп сцепления идентифицировано только 10, причём в каждой группе известно небольшое число генов; наиболее подробные карты составлены для половых хромосом.

Генетика начала свое развитие с обнаружения дискретного характера наследственности – этот факт отражен в законах Менделя и гипотезе чистоты гамет.

Эти законы были заново сформулированы в 1900 г. в трех лабораториях, которыми руководили де Фриз, Корренс и Чермак.

В 1906 году Бэтсон и Пеннет открыли явление сцепленного наследования,

в 1911 году Томас Морган объяснил явление сцепления и

- ❖ Основной материальной носитель наследственности – хромосомы с локализованными на них генами. **сформулировал хромосомную теорию наследственности:**
- ❖ Гены расположены в хромосомах в линейной последовательности, образуют группу сцепления и передаются совместно
- ❖ Сцепленное наследование признаков может нарушаться в результате кроссинговера при мейозе, что ведет к рекомбинации - перераспределению генетического материала между гомологичными хромосомами
- ❖ Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом, постоянному для каждого вида
- ❖ Каждый биологический вид характеризуется определенным набором хромосом — кариотипом.

Роль хромосомной теории – объясняет законы Менделя, вскрывает цитологические основы наследования признаков, является генетической базой теории эволюции

В процессе бурного развития генетики и разработки хромосомной теории наследственности стало понятно, что **законы Менделя справедливы только для тех случаев, когда соблюдается ряд необходимых условий:**

- организмы диплоидны
- размножение половое, скрещивание перекрестное
- признаки кодируются генами, лежащими в хромосомах ядра
 - нет сцепления с полом
 - доминирование полное
 - нет неаллельных взаимодействий
- наследование независимое, т.е. гены, отвечающие за разные признаки, лежат в разных парах гомологичных хромосом
- аллели не летальны, и при развитии признака его носитель не подвергается избирательному воздействию естественного отбора
- для генов характерна полная пенетрантность и экспрессивность

(Пенетрантность аллеля – частота его проявления в популяции;
Экспрессивность аллеля – выраженность его проявления у одной особи)