

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ОРЕНБУРГСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ АГРАРНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»**

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО
ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ**

ЛЕСНАЯ ГЕНЕТИКА

Направление подготовки: 35.03.01 Лесное дело

Профиль образовательной программы: Лесное хозяйство

Форма обучения: заочная

СОДЕРЖАНИЕ

1. Конспект лекций.....	3
1.1 Лекция № 1 Молекулярные основы наследственности и изменчивости...	3
1.2 Лекция № 2 Развитие понятия о гене	6
2. Методические указания по выполнению лабораторных работ.....	12
2.1 Лабораторная работа № ЛР-1 Строение и свойства растительной клетки и ее роль в передаче наследственных свойств.....	12
2.2 Лабораторная работа № ЛР-2 Генетический код, свойства и структура гена.....	15
2.3 Лабораторная работа № ЛР-3 Неаллельное взаимодействие генов	23

1. КОНСПЕКТ ЛЕКЦИЙ

1.1. Лекция № 1 (2 часа)

Тема: «Молекулярные основы наследственности и изменчивости»

1.1.1. Вопросы лекции:

1. Строение и функции ДНК.
2. Строение и типы РНК: Информационная, транспортная, рибосомальная.
3. Отличие РНК от ДНК. Трансформация, трансдукция.

1.1.2 Краткое содержание вопросов

1. Наименование вопроса № 1 Строение и функции ДНК.

В 1953 г Джеймс Уотсон и Френсис Крик, основываясь на данных рентгеноструктурного анализа кристаллов ДНК, пришли к выводу в воду, что ее молекула состоит из двух полимерных цепей, образующих двойную спираль, ДНК - это полинуклеотид, сложенный из отдельных кирпичиков мононуклеотидов. В состав мононуклеотидов входят нуклеозиды, соединенные остатками фосфорной кислоты.

Каждый нуклеозид представляет собой одно из четырех азотистых оснований (аденин, тимин, гуанин, или цитозин), соединенное с остатком дезоксирибозы.

Номенклатура азотистых оснований, нуклеозидов и мононуклеотидов молекулы ДНК представлена в таблице. ДНК имеет форму спирали, в которой основания разных цепей связаны между собой водородными связями.

Цепи ДНК способны разделяться с помощью специальных ферментов и служить матрицами при синтезе дочерних молекул.

Важнейшее свойство ДНК — комплементарность ее цепей. Это означает, что против аденина в одной из цепей всегда стоит тимин в другой цепи, гуанин всегда соединен с цитозином.

Комплементарные пары аденин и тимин соединены двумя водородными связями, а гуанин с цитозином тремя водородными связями.

По наблюдению Эрвина Чаргаффа, сделанному им в 1951 г., относительные количества комплементарных пар оснований в молекуле ДНК равны, т.е. A = T, G = C (правило Чаргаффа).

Несмотря на это равенство, между разными видами организмов наблюдается значительное различие по отношению (A + T)/(G+C).

Что касается индивидуальной изменчивости, то она основана на различиях в последовательности оснований в кодирующих и особенно в некодирующих участках генома.

Помимо водородных связей между основаниями разных цепей стабильность двойной спирали ДНК обеспечивают гликозидные связи между азотистыми основаниями и остатками дезоксирибозы, а также фосфодиэфирные связи между двумя соседними остатками дезоксирибозы. ДНК может существовать в виде нескольких форм, различающихся числом пар оснований на виток, углом вращения между соседними парами оснований, расстоянием между парами оснований и диаметром спирали. В условиях *in vivo* наиболее частой является праюсторонняя В-форма, в которой одна цепь повернута вокруг другой по часовой стрелке.

Имеется также и левосторонняя Z-форма. Какие же из перечисленных выше структурных и функциональных особенностей молекулы ДНК позволяют ей хранить и передавать наследственную информацию от клетки к клетке, от поколения к поколению, обеспечивать новые комбинации признаков у потомства?

1. Стабильность. Она обеспечивается водородными, гликозидными и фосфодиэфирными связями, а также механизмом репарации спонтанных и индуцированных повреждений;

2. Способность к репликации. Благодаря этому механизму в соматических клетках сохраняется диплоидное число хромосом. Схематично все перечисленные особенности ДНК как генетической молекулы изображены на рисунке.

3. Наличие генетического кода. Последовательность оснований в ДНК с помощью процессов транскрипции и трансляции преобразуется в последовательность аминокислот в полипептидной цепи;

4. Способность к генетической рекомбинации. Благодаря этому механизму образуются новые сочетания сцепленных генов.

2. Наименование вопроса № 2

Строение и типы РНК: Информационная, транспортная, рибосомальная

Рибонуклеиновая кислота (РНК) – это однонитевой биополимер, в качестве мономеров которого выступают нуклеотиды.

Матрицей для синтеза новых молекул РНК являются молекулы дезоксирибонуклеиновой кислоты (транскрипция РНК).

Хотя в ряде случаев возможен и обратный процесс (образование новых ДНК на матрице РНК в ходе репликации некоторых вирусов). Также основой для биосинтеза РНК могут быть другие молекулы рибонуклеиновой кислоты (репликация РНК). В транскрипции РНК, происходящей в ядре клетки, участвует целый ряд ферментов, наиболее значимым из которых является РНК-полимераза.

Строение РНК

Молекула имеет однонитевое строение. Полимер. В результате взаимодействия нуклеотидов друг с другом молекула РНК приобретает вторичную структуру, различной формы (спираль, глобула и т.д.). Мономером РНК является нуклеотид (молекула, в состав которой входит азотистое основание, остаток фосфорной кислоты и сахар (пентоза)). РНК напоминает по своему строению одну цепь ДНК. Нуклеотиды, входящие в состав РНК: гуанин, аденин, цитозин, урацил. Аденин и гуанин относятся к пуриновым основаниям, цитозин и урацил к пиримидиновым. В отличие от молекулы ДНК, в качестве углеводного компонента рибонуклеиновой кислоты выступает не дезоксирибоза, а рибоза. Вторым существенным отличием в химическом строении РНК от ДНК является отсутствие в молекуле рибонуклеиновой кислоты такого нуклеотида как тимин. В РНК он заменён на урацил.

Функции РНК различаются в зависимости от вида рибонуклеиновой кислоты

1) Информационная РНК (и-РНК).

Иногда данный биополимер называют матричной РНК (м-РНК). Данный вид РНК располагается как в ядре, так и в цитоплазме клетки. Основное назначение – перенос информации о строении белка от дезоксирибонуклеиновой кислоты к рибосомам, где и происходит сбор белковой молекулы. Относительно небольшая популяция молекул РНК, составляющая менее 1% от всех молекул.

2) Рибосомная РНК (р-РНК).

Самый распространенный вид РНК (около 90% от всех молекул данного вида в клетке). Р-РНК расположена в рибосомах и является матрицей для синтеза белковых молекул. Имеет наибольшие, по сравнению с другими видами РНК, размеры. Молекулярная масса может достигать 1,5 миллионов кДальтон и более.

3) Транспортная РНК (т-РНК).

Расположена, преимущественно, в цитоплазме клетки. Основное назначение – осуществление транспорта (переноса) аминокислот к месту синтеза белка (в рибосомы). Транспортная РНК составляет до 10% от всех молекул РНК, располагающихся в клетке. Имеет наименьше, по сравнению с другими РНК- молекулами, размеры (до 100 нуклеотидов).

4) Минорные (малые) РНК.

Это молекулы РНК, чаще всего с небольшой молекулярной массой, располагающиеся в различных участках клетки (мембране, цитоплазме, органеллах, ядре и т.д.). Их роль до конца не изучена. Доказано, что они могут помогать созреванию рибосомной РНК, участвуют в переносе белков через мембрану клетки, способствуют редупликации молекул ДНК и т.д.

5) Рибозимы.

Недавно выявленный вид РНК, принимающие активное участие в ферментативных процессах клетки в качестве фермента (катализатора).

6) Вирусные РНК.

Любой вирус может содержать только один вид нуклеиновой кислоты: либо ДНК либо РНК. Соответственно, вирусы, имеющие в своём составе молекулу РНК, получили название РНК-содержащие. При попадании в клетку вируса данного типа может происходить процесс обратной транскрипции (образование новых ДНК на базе РНК), и уже вновь образовавшаяся ДНК вируса встраивается в геном клетки и обеспечивает существование, а также размножение возбудителя. Вторым вариантом сценария является образование комплиментарной РНК на матрице поступившей вирусной РНК. В этом случае, образование новых вирусных белков, жизнедеятельность и размножение вируса происходит без участия дезоксирибонуклеиновой кислоты только на основании генетической информации, записанной на вирусной-РНК.

3. Наименование вопроса № 3

Отличие РНК от ДНК. Трансформация, трансдукция

Трансформация — процесс поглощения клеткой организма свободной молекулы ДНК из среды и встраивания её в геном, что приводит к появлению у такой клетки новых для неё наследуемых признаков, характерных для организма-донора ДНК. Иногда под трансформацией понимают любые процессы горизонтального переноса генов, в том числе трансдукцию, конъюгацию и т. д.

Трансформация была открыта в 1928 году, когда британский учёный Ф. Гриффит показал возможность превращения непатогенных штаммов Streptococcus pneumoniae в патогенные (различаются наличием полисахаридной капсулы, позволяющей закрепляться на тканях высших организмов) в результате взаимодействия с убитыми клетками патогенных штаммов.

В 1944 году О. Эйвери (США) показал, что для передачи признака достаточно обработки ДНК патогенного штамма пневмококка. Это открытие стало первым свидетельством роли ДНК как носителя наследственности.

В 1960-х годах началось изучение трансформации у животных, в конце 1970-х — у растений.

Трансдукция (от лат. *transductio* — перемещение) — процесс переноса бактериальной ДНК из одной клетки в другую бактериофагом. Общая трансдукция используется в генетике бактерий для картирования генома и конструирования штаммов. К трансдукции способны как умеренные фаги, так и вирулентные, последние, однако, уничтожают популяцию бактерий, поэтому трансдукция с их помощью не имеет большого значения ни в природе, ни при проведении исследований.

1.2 Лекция 2 (Л-2). (2 часа)

Тема: «Развитие понятия о гене»

1.5.1 Вопросы лекции

1. Классификация генов
2. Структура гена
3. Неаллельные гены

1.5.2 Краткое содержание вопросов:

1. Наименование вопроса № 1

Для удобства гены обычно классифицируют по признакам, которыми они управляют. Одни из них могут контролировать формирование признаки независимо от того, какие еще гены имеются в хромосоме; другие же — могут оказывать свое влияние только если присутствуют еще какие-то гены Случаев, когда признак контролируется одним геном, очень мало. Для древесных растений более характерна полигенная природа признаков, когда ОНИ регулируются многими генами. Все количественные признаки, например: высота дерева, ширина годичных слоев, количество шишек у хвойных, масса семени и т. п. — находятся под контролем большого числа генов. Существует классификация генов, основанная на характере их действия (Дж. Райт, 1978).

Аддитивные. Гены имеют слабый эффект, контролируют один и тот же признак, взаимно усиливают этот эффект кумулятивным образом. Полагают, что многие важные признаки деревьев находятся под контролем генов со слабо выраженным аддитивным действием.

Гены доминантные и рецессивные. Доминантный ген вызывает выраженность признака независимо от того, какой — доминантный или рецессивный ген этого признака расположен в парной хромосоме. Рецессивный ген — это ген, действие которого проявляется очень слабо или совсем не проявляется, кроме тех случаев, когда он присутствует в обеих парных хромосомах, т. е. унаследован от обоих родителей. В последнем варианте говорят, что растение гомозиготно по рецессивному признаку. Среди рецессивных генов часто встречаются такие, которые могут нанести вред организму и даже вызвать его смерть. Такие летальные гены не приводят к вымиранию только потому, что в диких популяциях деревья, как правило, гетерозиготны по рецессивным генам и действие летального гена подавляется доминирующим геном с полезными свойствами. Некоторые рецессивные гены контролируют признаки, проявление которых желательно человеку. Например, многие декоративные формы деревьев обусловлены как раз наличием у них рецессивных генов. Обычно доминантные гены обозначаются прописными буквами (A, B, C, D и т. д.), а рецессивные — строчными (a, b, c, d и т.д.). Доминантность может быть частичной или полной. Внешнее, видимое проявление наследственных признаков (генотипа) у данной особи называется ее *фенотипом*. Фенотип не полностью отражает генотип особи, так как часто в фенотипе проявляются только те признаки, которые обусловлены действием доминантных генов.

Гены эпистатические. Один ген эпистатичен по отношению к другому (который является гипостатичным), если он доминантен по отношению к нему и если эти гены не аллельны друг к другу.

Гены сверхдоминантности. О сверхдоминантности говорят, если гетерозигота (Aa) способствует выраженности признака более полно, чем каждая из гомозигот (AA и aa)

родителей. Сверхдоминантность есть одно из возможных объяснений гибридной мощности (превосходства гибридов над каждым из родителей).

Наименование вопроса № 2

Структура гена

Последовательность нуклеотидов ДНК, составляющая ген, кодирует последовательность аминокислот в белке. Всего известно двадцать основных аминокислот. Четыре типа нуклеотидов — А, Г, Ц, Т, сгруппированные по три, могут кодировать шестьдесят четыре аминокислоты ($4^3 = 64$).

В результате исследований Ф. Крика, Г. Кораны, М. Ниренберга, П. Ледерберга в 1965 году был составлен генетический код в его современном виде. Отмечаются следующие его особенности:

1. Код является триплетным, т. е. каждая аминокислота кодируется группой из трех нуклеотидов (триплетом нуклеотидов).
2. Код является неперекрывающимся.
3. Код вырожден, т. е. одна аминокислота может кодироваться не одним, а несколькими определенными триплетами нуклеотидов.
4. Код не имеет никаких «запятых», т. е. кодоны ничем не отделены друг от друга и нет никаких указаний, как выбирать лучшие триплеты.
5. Код считывается с фиксированной точки в пределах гена (молекулы нуклеиновой кислоты) в одном направлении.

В таблице генетического кода каждая из 20 аминокислот представлена трехбуквенным сокращением. Триплет нуклеотидов, кодирующий определенную аминокислоту, можно найти следующим образом.

Первое основание кодона обозначается заглавной буквой слева. Она относится к четырем трионтальным строкам справа. Второе основание обозначается заглавной буквой, стоящей в головке таблицы над вертикальным столбцом. Пересечение одного четырехстрочного ряда с одним вертикальным столбцом дает прямоугольник, включающий четыре кодона, содержащих одинаковое первое и второе основания. Третье основание кодона обозначается буквой справа в последнем столбце против каждой строчки.

Как видно из таблицы, код сильно вырожден. Только две аминокислоты (метионин и триптофан) имеют по одному кодирующему триплету, девять аминокислот (тиразин, фенилаланин и др.) кодируются каждая двумя триплетами, одна аминокислота (изолейцин) кодируется тремя триплетами, пять аминокислот (пролин, глицин и др.) кодируются четырьмя, а три аминокислоты (аргинин, лейцин и серин) — даже шестью разными триплетами каждая

Из 64 возможных триплетов, образуемых сочетаниями четырех оснований, 61 триплет кодирует аминокислоты, а три триплета, а именно: УАА (UAA), УАГ (UAG) и УГА (UGA), получившие в молекулярной генетике условные названия «охра», «камбер» и «опал», служат своего рода стоп-сигналами, обозначающими конец трансляции, и аминокислот не кодируют. На рисунке 8.15 генетический код представлен в форме круга.

Таким образом, из всего вышеизложенного можно сделать вывод, что ген — это участок молекулы ДНК, контролирующий определенный признак организма, или, по С. М. Гершензону (1979), — участок молекулы геномной (из гаплоидного набора) нуклеиновой

кислоты, характеризуемый специфической для него последовательностью нуклеотидов, представляющий единицу функции, отличной от функции других генов, и способный изменяться путем мутирования.

Согласно схеме С. Бензера, генетический материал разделяется на цистроны — единицы функции, мутоны — единицы мутации и реконы — единицы рекомбинации. Все эти единицы характеризуются разным количеством пар нуклеотидов. Например, цистроны, отвечающие за синтез полипептидной нити, могут содержать до 1000 нуклеотидов, в то время как мутоны и реконы могут состоять только из одной пары нуклеотидов (К. Вилли, 1968; Г. Г. Баранецкий, 1987).

Гены делятся на две категории:

—структурные, кодирующие строение определенных белков (именно они определяют строение рибосомальных РНК);

—функциональные (акцепторные), служащие местами специфического присоединения белков-репрессоров и белков-активаторов.

К акцепторным генам относятся: ген-оператор, ген-промотор, ген-терминатор. Ген-оператор координирует проявление соседних генов, составляющих оперон. Оперон — это функциональная генетическая единица

Размером, средним между размерами гена и хромосомы. Оперон представляет совокупность совместно транскрибуемых генов, обычно контролирующих родственные биохимические функции. Он составлен из ряда линейно расположенных генов, структурная активность которых координируется прилегающим к ним функциональным геном.

Ген-промотор — это стартовые точки на ДНК, к которым присоединяются РНКполимеразы с тем, чтобы начать транскрипцию (по данным молекулярной генетики, начало транскрипции связано с присоединением к определенным последовательностям ДНК молекул РНК-полимеразы).

Ген-терминатор — ген, прекращающий определенные действия других генов.

Реализация генетической информации, заключенной в последовательности нуклеотидов ДНК, включает две стадии.

На первой стадии каждый ген служит матрицей для синтеза молекул РНК. На информационную РНК (иРНК) переписывается последовательность нуклеотидов определенного гена. Следовательно, в иРНК закодирована последовательность аминокислот. Процесс переписывания, или транскрипции, происходит в ядре на одной из нитей ДНК. Транскрипция — это переписывание последовательности нуклеотидов гена с ДНК на иРНК.

Далее, на второй стадии, иРНК (она же матричная — мРНК) перемещается в цитоплазму, где последовательность нуклеотидов переводится в последовательность аминокислот полипептида (белка). Этот процесс назван трансляцией. То есть трансляция — это перевод последовательности нуклеотидов гена в последовательность аминокислот белка (рис 8.16) Информация о синтезе белка зашифрована в последовательности нуклеотидов. Три нуклеотида, кодирующие одну аминокислоту в ДНК, называются кодоногеном, а в иРНК — кодоном. Каждый кодоноген присоединяет комплементарный кодон. В процессе трансляции в рибосомах кодонам иРНК подходят транспортные РНК (тРНК) с соответствующими анти-кодонами. Аминокислота, принесенная тРНК, только в том случае идет на

синтез белка, когда триплет иРНК комплементарен триплету тРНК.Процессы транскрипции и трансляции в клетках эукариот проходят значительно сложнее по сравнению с бактериальными.На первых этапах развития учения о молекулах иРНК Ф. Крик выдвинул идею (в 1958 году) о главных процессах, протекающих при синтезе белков, назвав ее центральной догмой молекулярной биологии. Согласно центральной догме, ДНК обладает способностью строить на генах молекулы иРНК, которые переходят в цитоплазму и передают код гена на синтез полипептидов (трансляция). Эти процессы не имеют обратной связи, т. е. полипептид не способен транскрибировать молекулы иРНК, а молекулы иРНК не способны транскрибировать молекулы ДНК. Однако позже, как отмечает Н. П.Дубинин (1986), была установлена транскрипция молекул ДНК с молекул РНК. Это еще не является полным опровержением центральной догмы молекулярной генетики, но показывает разнообразие генетических процессов, наследование которых

Наименование вопроса № 3

Неаллельные гены

К комплементарным, или дополнительным, генам относят такие гены, которые при совместном действии в генотипе в гомо- или гетерозиготном состояниях (A—B—) обусловливают развитие нового признака.

Действие же каждого гена в отдельности (A—bb или aaB—) воспроизводит признак лишь одного из скрещиваемых родителей.

Впервые такого рода взаимодействие было обнаружено у душистого горошка (*Lathyrus odoratus*). При скрещивании двух рас этого растения с белыми цветками у гибрида F_1 цветки оказались пурпурными. При самоопылении растений F_1 в F_2 наблюдалось расщепление по окраске цветков в отношении, близком к 9:7. Один фенотипический класс ($9/16$) имел такую же окраску цветков, как и у растений первого поколения, а второй ($7/16$) — белую окраску, такую же, как у родительских растений. Чтобы выяснить, укладывается ли это расщепление в схему дигибридного менделевского расщепления, представим себе, что у каждой исходной расы душистого горошка имеется в гомозиготном состоянии лишь по одной из доминантных аллелей (AAbb и aaBB), которые при взаимодействии определяют развитие окраски.

Поскольку у гибрида первого поколения присутствуют доминантные аллели обоих генов (AaBb), цветки гибридных растений F_1 будут окрашенными. Во втором поколении происходит расщепление в отношении $9/16$ A—B—: $3/16$ A—bb : $3/16$ aaB—: $1/16$ aabb. Каждый из генов в отдельности не может обусловить развитие окраски, так как выработка антоциановых пигментов осуществляется лишь при наличии доминантных аллелей обоих генов. Поэтому растения с генотипами A—bb, aaB— и aabb имеют белые цветки и во втором поколении наблюдается расщепление по фенотипу в отношении 9 : 7. Анализирующим скрещиванием и анализом в F_3 можно точно подтвердить данное выше объяснение.

Приведем еще несколько примеров, иллюстрирующих действие комплементарных генов у растений и животных.

У земляники развитие «кусов», т. е. вегетативных самоукореняющихся побегов, определяется доминантной аллелью, а «безусость» — рецессивной. Но существуют такие формы безусой земляники, которые при скрещивании друг с другом дают гибрид F_1 с сильно выраженным признаком «усатости».

Исследованиями Т. С. Фадеевой было показано, что в потомстве такого гибрида в F_2 получается расщепление, близкое к отношению 9 : 7, а именно: из 752 растений F_2 419 оказались с усами, 333 — без усов. Это соответствует теоретически ожидаемому расщеплению: $752 \times 9/16 = 423$ и $752 \times 7/16 = 329$.

У белого клевера имеются формы с высоким и низким содержанием цианида. Цианиды, как известно, блокируют дыхательный фермент, но повышают активность папаина (растительной протеазы), катепсина и других ферментов.

Высокое содержание цианида в белом клевере связано с усиленным вегетативным ростом без снижения его кормовых качеств. При скрещивании растений с высоким и низким содержанием цианида в F_1 доминирует первое свойство, а в F_2 наблюдается расщепление, близкое к отношению 3 : 1.

Эти результаты указывают на то, что в данном случае альтернативные признаки определяются одной парой аллелей.

Но иногда при скрещивании двух растений клевера с низким содержанием цианида гибриды F_1 характеризуются высоким его содержанием, а в F_2 расщепление оказывается близким к отношению: $9/16$ — с высоким содержанием цианида и $7/16$ — с низким. Так же, как у душистого горошка, в данном случае имеет место обычное дигибридное расщепление, в котором $9/16$ потомков обладают двумя доминантными генами A—B—, а $7/16$ относятся к трем остальным фенотипически неотличимым классам: $3/16$ A—bb + $3/16$ aaB + $1/16$ aabb = $7/16$.

Доминантные аллели разных генов в отдельности не увеличивают содержание цианида по сравнению с тем низким уровнем, который характерен для растения, гомозиготного по рецессивным аллелям обоих генов, но при совместном действии доминантных аллелей обоих генов содержание цианида повышается.

Подобное явление можно показать на примере кукурузы. При скрещивании некоторых форм кукурузы с белыми зернами в F_1 зерна в початках оказываются пурпурными. В F_2 происходит расщепление на $9/16$ пурпурных (A—B—) и $7/16$ белых (aaB—, A—bb и aabb).

До сих пор мы рассматривали примеры комплементарного взаимодействия доминантных генов, при котором каждый из генов в отдельности не обладал способностью вызывать развитие признака.

Последний развивался лишь в результате взаимодействия доминантных аллелей двух генов. В силу этого в F_2 обнаруживались только два фенотипических класса в соотношении 9:7. Известны, однако, случаи, когда один или оба комплементарных гена характеризуются самостоятельным проявлением. В соответствии с этим меняется и характер расщепления в F_2 .

Рассмотрим наследование трех типов окраски шерсти у мышей: дикой, или рыжевато-серой (агути), черной и белой.

Окраска дикого типа зависит от наличия гена, определяющего развитие окраски, и от гена, обусловливающего распределение пигмента по длине волоса. Каждый волос у мышей агути имеет по длине кольцо желтого пигмента, а в основании и на конце волоска — черный пигмент. Такое зонарное распределение пигментов и создает окраску агути, свойственную диким грызунам (белка, кролик, морская свинка и др.). У черных мышей отсутствует зонарное распределение пигмента — волосы до всей длине окрашены равномерно. Белые мыши с красной радужной оболочкой глаз, так называемые альбиносы, лишены пигмента.

Надо сказать, что альбинизм встречается у животных почти всех классов — млекопитающих, птиц, амфибий и др.

Встречается альбинизм и у человека. Так, например, иногда у родителей-негров рождаются дети альбиносы, т. е. с белой кожей и белыми волосами, но с чертами лица негритянского типа. Известны случаи, когда в семье негров рождаются двойни (разнояйцевые), и один из детей оказывается альбиносом. Такой ребенок имеет рецессивную аллель гена альбинизма в гомозиготном состоянии.

Окраска шерсти у мышей типа агути доминирует над черной, и над белой. При скрещивании черных мышей с белыми, все гибриды F_1 оказываются агути, а в F_2 наблюдается расщепление в отношении $9/16$ агути : $3/16$ черных : $4/16$ белых.



Наследование окраски у мышей при взаимодействии двух пар генов (комплементарность)

Взятые в скрещивание мыши-альбиносы являются, очевидно, гомозиготными по рецессивной аллели гена окраски и доминантной аллели гена попарного распределения пигмента ($aaBB$), а черные мыши — гомозиготными по доминантной аллели гена окраски и рецессивной аллели гена распределения пигмента в волоске ($AAbb$). У гибридов F_1 ($AaBb$) вследствие взаимодействия доминантных аллелей обоих генов развивается окраска типа агути.

Такая же окраска характерна и для $9/16$ особей в F_2 с генотипом $A-B-$. Черными в F_2 оказываются мыши, имеющие генотип $A-bb$, а белыми — все остальные — ($aaB-$ и $aabb$) в силу отсутствия у них гена A , определяющего образование пигмента. Ген B в отсутствие гена A не имеет собственного проявления.

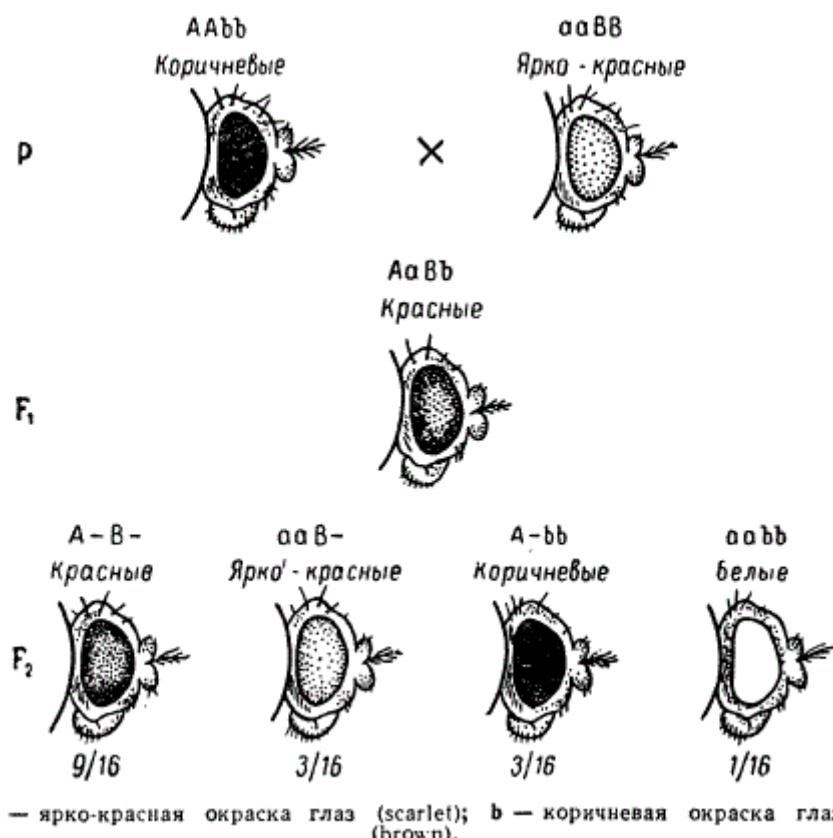
Подобные примеры наследования известны и у растений (лук, кукуруза и др.).

У лука скрещивание формы, имеющей неокрашенную (белую) луковицу, с формой, имеющей желтую луковицу, дает в F_1 растения с красными луковицами, а в F_2 появляются растения с красными ($9/16$), желтыми ($3/16$) и белыми ($4/16$) луковицами. В этом случае опять-таки одна из доминантных аллелей двух генов способна действовать самостоятельно (определяет желтую окраску луковицы), а другой ген проявляется лишь в присутствии комплементарного гена.

Известны и такие случаи, когда каждый из двух комплементарных генов способен проявлять свое действие самостоятельно. Один таких примеров мы уже рассматривали при анализе наследования формы гребня у кур.

Каждая из доминантных аллелей генов обусловливала развитие гребня определенной формы (гороховидной или розовидной), а взаимодействие этих генов определяло развитие новой формы гребня ореховидной. В данном примере каждый из комплементарных доминантных генов характеризуется собственным специфическим эффектом, а взаимодействие между ними приводит к новообразованию, к новому выражению признака.

Ряд подобных примеров наследования известен и у других животных и растений. Так, у дрозофилы рецессивная аллель гена *scarlet* в гомозиготном состоянии определяет ярко-красную окраску глаз, а рецессивная аллель другого гена — *brown* (также в гомозиготном состоянии) определяет коричневую окраску глаз. При скрещивании гибриды F_1 оказываются красноглазыми (дикого типа), рели же оба эти рецессивных гена находятся в гомозиготном состоянии, то такая особь оказывается белоглазой. Если скрестить красноглазых мух F_1 друг с другом, то во втором поколении по признаку окраски глаз будет наблюдаться расщепление на 4 фенотипических класса в отношении $9/16$ красных : $3/16$ ярко-красных : $3/16$ коричневых : $1/16$ белых. Такое поведение признаков в наследовании также говорит о расщеплении по двум комплементарным генам с самостоятельным действием.



Наследование окраски глаз у *Drosophila* при взаимодействии двух пар генов (комплементарность)

Если генотип мух с коричневыми глазами условно обозначить AAbb, с ярко-красными — aaBB, а генотип красноглазых гибридов F₁ — AaBb и белоглазых мух — aabb, то фенотипические радикалы полученных в F₂ классов могут быть представлены как A—B— ($9/16$), aAB— ($3/16$), A—bb ($3/16$) и aabb ($1/16$).

Природа взаимодействия генов в этом случае более ясна, чем в случае наследования формы гребней у кур.

Нормальная красная окраска глаз у мух обеспечивается в основном тремя видами пигментов красным, коричневым и желтым. В гомозиготном состоянии рецессивный ген *a* блокирует образование коричневого пигмента, вследствие чего развиваются ярко-красные глаза, а другой рецессивный ген *b* в гомозиготном состоянии блокирует одновременно образование красного и желтого пигментов, и поэтому развиваются коричневые глаза.

В F₁ объединяются доминантные аллели этих генов, поэтому образуются все пигменты, дающие в совокупности красную окраску глаз. Новый класс белоглазых мух, появляющихся в F₂, очевидно, является результатом одновременного блокирования синтеза всех трех пигментов.

Подобные примеры можно привести и на растительных объектах. Известно, что окраска плодов у томатов обусловливается каротиновыми пигментами (ликопины и бета-каротин), имеющими огромное значение в синтезе витаминов.

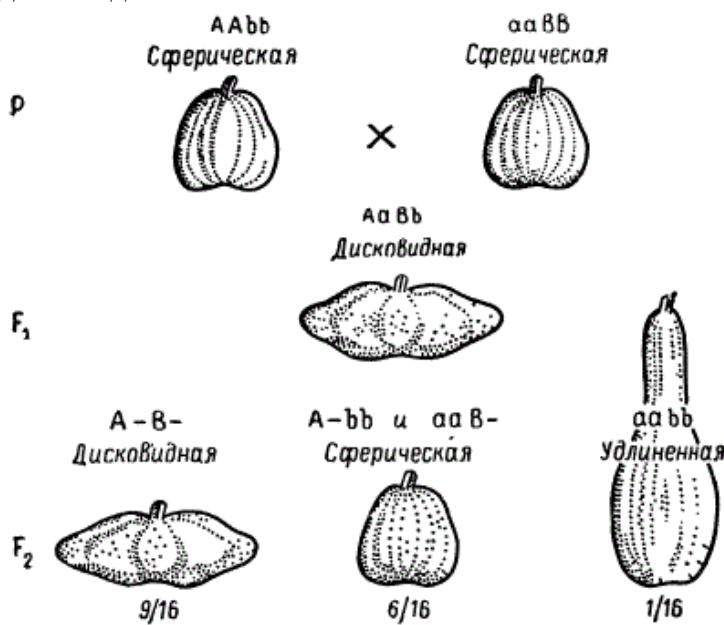
Анализ наследования окраски плодов у томатов показывает, что красная окраска плодов определяется взаимодействием комплементарных доминантных генов R и T , оранжевые плоды образуются на растениях с генотипом $r-tt$, желтые — на растениях с генотипом $rrT-$, промежуточные, желтооранжевые — на растениях $rrtt$. Здесь также расщепление в F_2 соответствует генетической формуле дигибридного скрещивания 9:3:3:1. При этом установлено, что красные и оранжевые плоды содержат наибольшее количество каротинов, а желтые — наименьшее. Двойной рецессив содержит промежуточное количество каротинов в плоде.

Качественные различия в наборе каротинов соответствуют определенным различиям в генотипе.

Во всех разобранных примерах мы имели дело с комплементарным взаимодействием доминантных и рецессивных неаллельных генов. Взаимодействие доминантных генов обусловливало развитие ореховидного гребня у кур, красной окраски глаз у дрозофилы, красной окраски плодов у томатов. Взаимодействие рецессивных аллелей этих генов приводило к развитию пластинчатого, или ликвидного, гребня у кур, белых глаз у дрозофилы, желто-оранжевой окраски плодов у томатов.

Следует отметить, что в ряде случаев комплементарные гены, способные к самостоятельному проявлению, при отсутствии дополнительного гена могут давать каждый в отдельности сходный фенотипический эффект.

Характер расщепления дигибрида в F_2 при этом также изменяется. Так, у тыквы (*Cucurbita pepo*) имеются сорта с разной формой плода: сферической, дисковидной и удлиненной. Сферическая форма плода является рецессивной по отношению к дисковидной.



Наследование формы плода у *Cucurbita pepo* при взаимодействии двух пар генов (комплémentарность)

От скрещивания растений с плодами сферической формы, но имеющими разное происхождение, возникают гибридные растения, дающие плоды только дисковидной формы. В потомстве этих растений в F_2 появляются три фенотипических класса в отношении 9/16 дисковидными плодами, 6/16 — со сферическими и 1/16 — с удлиненными. Зная закономерности дигибридного расщепления при взаимодействии генов, нетрудно понять, что и здесь имеет место взаимодействие двух генов, влияющих на развитие формы плода, каждый из доминантных комплементарных генов обусловливает

развитие плодов сферической формы, а их взаимодействие приводит к образованию дисковидных плодов.

Взаимодействие рецессивных аллелей этих генов определяет развитие плодов удлиненной формы.

Рассматривая примеры комплементарного действия генов, мы убеждаемся, что такое взаимодействие генов приводит к развитию признаков, свойственных диким предкам данных видов (серая окраска грызунов, дисковидная форма у тыквы и т. д.). Некоторые авторы рассматривают это явление как пример атавизма. Эти представления основываются на предположении, что в процессе эволюции животных и растений доминантные гены, действующие комплементарным образом, изменились, мутировали в рецессивное состояние ($A \rightarrow a$, $B \rightarrow b$, $C \rightarrow c$ и т. д.).

У диких предков домашних животных и растений доминантные гены комплементарного действия поддерживались естественным отбором вместе в одном генотипе (например, серая окраска грызунов, дисковидная форма плода у тыквы, красная окраска глаз у дрозофилы и др.). При одомашнивании и проведении селекции с помощью скрещиваний и искусственного отбора комплементарные гены как бы разобщились. Генотип $AaBb$ разлагался селекционерами на генотипы $AA\bar{B}$ и $aa\bar{B}B$. Поэтому при скрещивании таких организмов иногда наблюдается как бы возврат к признакам диких предков.

Мы остановились более подробно на комплементарном действии генов потому, что этот тип взаимодействия иллюстрирует один из путей возникновения комбинативной изменчивости и имеет отношение к широко используемому явлению гибридной мощности — гетерозису.

2. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ВЫПОЛНЕНИЮ ЛАБОРАТОРНЫХ РАБОТ

2.1 Лабораторная работа № 2 (2 часа)

Тема: Генетический код, свойства и структура гена

2.1.1 Цель работы: Изучить свойства генетического кода.

2.1.2 Задачи работы:

1. Проследить исторические этапы развития и учения гене.

2. Дать общее понятие о структуре гена.

2.1.3. Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Калькуляторы

2. Мультимедийные слайды,

3. Раздаточный материал - карточки с заданиями.

2.1.4. Описание (ход) работы

Задание 1. Решите задачи используя таблицу генетического кода.

Задача 1. Фрагмент и-РНК имеет следующее строение: ГАУГАГУАЦУУЦААА. Определите антикодоны т-РНК и последовательность аминокислот, закодированную в этом фрагменте.

Также напишите фрагмент молекулы ДНК, на котором была синтезирована эта и-РНК.

Задача 2: Задача: фрагмент ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов ТТАГЦЦГАТЦЦГ.

Установите нуклеотидную последовательность т-РНК, которая синтезируется на данном фрагменте, и аминокислоту, которую будет переносить эта т-РНК, если третий триплет соответствует антикодону т-РНК.

Ген (от греч. *genos* — род, происхождение) — участок молекулы геномной нуклеиновой кислоты, характеризуемый специфической для него последовательностью нуклеотидов, представляющий единицу функции, отличной от функций других генов, и способный изменяться путем мутирования

Термин ген предложен Вильгельм Людвиг Иогансен в 1909 году, однако проникновение в его сущность связано с именем Грегора Менделя, который еще в 1860-х гг. ввел термин «наследственный фактор» и на основе точных экспериментов сделал гениальные обобщения относительно свойств и поведения наследственных факторов при передаче информации от родителей потомкам, которые в последующем легли в основу теории гена.

Это следующие фундаментальные свойства наследственных факторов – генов:

1) Наличие альтернативных наследственных факторов для развития каждого конкретного признака организма (в современном представлении доминантный и рецессивный аллели гена).

2) Парность наследственных факторов, определяющих развитие признака (у диплоидного организма). Существенный вывод: наследуются не признаки, а от родителей к потомкам передаются вместе с гаметами гены. Из этих двух положений был развит принцип аллелизма.

3) Относительное постоянство гена.

Классификация генов

Накопленные знания о структуре, функциях, характере взаимодействия, экспрессии, мутабильности и других свойствах генов породили несколько вариантов классификации генов.

По месту локализации генов в структурах клетки различают расположенные в хромосомах ядра ядерные гены и цитоплазматические гены, локализация которых связана с хлоропластами и митохондриями.

По функциональному значению различают структурные гены, характеризующиеся уникальными последовательностями нуклеотидов, кодирующих свои белковые продукты, которые можно идентифицировать с помощью мутаций, нарушающих функцию белка, и регуляторные гены — последовательности нуклеотидов, не кодирующие специфические белки, а осуществляющие регуляцию действия гена (ингибирирование, повышение активности и др.).

По влиянию на физиологические процессы в клетке различают летальные, условно летальные, супервitalные гены, гены-мутаторы, гены-антимутаторы и др.

Следует отметить, что любые биохимические и биологические процессы в организме находятся под генным контролем.

Так, деление клеток (митоз, мейоз) контролируется несколькими десятками генов; группы генов осуществляют контроль восстановления генетических повреждений ДНК (репарация).

Онкогены и гены — супрессоры опухолей участвуют в процессах нормального деления клеток? (от греч. onkos — нарост, опухоль и ген), гены, обусловливающие превращение нормальных клеток эукариот в злокачественные. Индивидуальное развитие организма (онтогенез) контролируется многими сотнями генов.

Согласно схеме Сеймона Бензера, генетический материал разделяется на цистры — единицы функции, мутоны — единицы мутации и реконы — единицы рекомбинации.

Все эти единицы характеризуются разным количеством пар нуклеотидов. Бензер высказал верное предположение, что все 3 единицы не что иное, как разные по протяжённости участки молекул нукleinовых кислот.

Гены делятся на две категории:

структурные, кодирующие строение определенных белков (именно они определяют строение рибосомальных РНК);

функциональные (акцепторные), служащие местами специфического присоединения белков-репрессоров и белков-активаторов.

К акцепторным генам относятся: ген-оператор, ген-промотор, ген-тер-инатор.

Ген-оператор координирует проявление соседних генов, составляющих оперон. Оперон — это функциональная генетическая единица размером, средним между размерами гена и хромосомы, располагается линейно и контролирует обычно родственные биохимические функции.

Ген-промотор — это стартовые точки на ДНК, которым присоединяются РНК-полимеразы с тем, чтобы начать транскрипцию

Ген-терминатор — ген, прекращающий определённые действия других генов.

Задание 2. Используя материалы учебника[4], дать описание свойств гена.

дискретность — _____

стабильность — _____

лабильность — _____

множественный аллелизм — _____

аллельность — _____

специфичность — _____

плейотропия — _____

экспрессивность — _____

пенетрантность — _____

амплификация — _____

2.2 Лабораторная работа № 3 (2 часа)

Тема: Генно - модифицированные растения, генетическая инженерия. Мутации, мутационная теория Гуго – де - Фриза

2.2.1 Цель работы:

Дать общее понятие о генно-модифицированных растениях.

2.2.2 Задачи работы:

1. Познакомится генно-модифицированными растениями.

2. Выявить причины модификаций у растений.

3. Дать общее представление о методах создания ГМО.

2.2.3. Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Калькулятор.

2. Учебные слайды.

3. Раздаточный материал-карточки.

2.2.4. Описание (ход) работы

Генетическая инженерия

Прочитать теоретическую часть. Под генной инженерией обычно понимают искусственный перенос нужных генов от одного вида живых организмов (бактерий, животных, растений) в другой вид, часто очень далекий по своему происхождению. Термин генетическая инженерия появился на рубеже 70-х годов XX - века. Тогда был выделен чистый ген кишечной палочки и химическим путем был синтезирован ген аланиновой tРНК дрожжей.

Генетическая инженерия состоит из двух разделов: генной и геномной инженерий.

Генная инженерия решает задачи введения в геном клетки одного или нескольких чужеродных генов либо создания в геноме новых типов регуляторных связей, в этом случае материнский организм не меняется, а в потомстве появляются новые признаки.

Растения и животные, геном которых изменен в результате таких генно-инженерных операций, получили название трансгенных растений или животных

Геномная инженерия осуществляет более глубокое вмешательство в геном, вплоть до создания нового организма. Особые успехи связаны с векторной трансформацией, в основе которой лежит использование векторных молекул, или векторов, в качестве которых применяли плазмиды. Чтобы осуществить перенос генов (или трансгенез от лат. *trans* — через, пере- и ...генез), необходимо выполнить следующие сложные операции:

- выделение из клеток бактерий, животных или растений тех генов, которые намечены для переноса. Иногда эту операцию заменяют искусственным синтезом нужных генов, если таковой оказывается возможным;

- создание специальных генетических конструкций (векторов), в составе которых намеченные гены будут внедряться в геном другого вида. Такие конструкции кроме самого гена должны содержать все необходимое для управления его работой (промоторы, терминаторы) и гены-«репортеры», которые будут сообщать, что перенос успешно осуществлен;

- внедрение генетических векторов сначала в клетку, а затем в геном другого вида и выращивание измененных клеток в целые организмы (регенерация).

На первом этапе из клеток выделяют и-РНК. Затем на ней, как на матрице, синтезируют нить комплиментарной ей ДНК (к-ДНК). Благодаря этому получается гибридная ДНК-РНК-молекула. После удаления РНК из этой молекулы на оставшейся одноцепочечной ДНК осуществляют синтез второй нити. В результате возникает полноценная молекула ДНК.

Векторы – это молекулы ДНК, способные переносить включенные в них гены в клетку.

Там уже молекулы реплицируются автономно или после интеграции с геном.

Плазмиды - это кольцевые двухцепочечные молекулы ДНК, состоящие из нескольких тысяч пар нуклеотидов, несущие важные для бактерии гены.

Простота устройства плазмид и легкость, с которой они входят и выходят из бактерий, используются генными инженерами для введения в клетки бактерий генов высших организмов. В 1974 году был открыт фермент рестриктаза швейцарским ученым Вернером Арбером.

Рестриктазы узнают последовательности нуклеотидов - сайты и вносят разрывы в цепях ДНК на равных расстояниях, в результате на концах каждого фрагмента образуются хвосты, называемыми липкими концами. Весь процесс клонирования состоит из последовательных стадий.

1. Рестрикция (от лат. *restrictio* – ограничение) – разрезание ДНК рестриктазой на множество различных фрагментов, но с одинаковыми липкими концами. Такие же липкие концы получают при разрезании плазмидной ДНК той же рестриктазой.
2. Лигирование (от лат. *ligare* «связывать») – включение фрагментов ДНК в плазмиды благодаря сшиванию липких концов ферментом лигазой.
3. Трансформация (от лат. *transformatio* преобразование, превращение) – введение рекомбинантных плазмид в бактериальные клетки, обработанные таким образом, чтобы они на короткое время стали проницаемы для макромолекул. Затем бактерии высеваются на питательную среду, и каждая из трансформированных бактерий размножается и образует колонию из многих тысяч потомков – клон.
4. Скрининг (англ. *screening* -screen просеивать, сортировать) - отбор среди трансформированных бактерий тех, которые содержат плазмиды несущие нужный ген. Затем проводят молекулярную гибридизацию и фильтрацию.

В настоящее время выделены и проклонированы несколько десятков генов контролирующие запасные белки сои, ячменя, кукурузы, а также гены контролирующие активность ферментов. Организмы, в которых чужеродные гены обнаруживаются во всех клетках, включая, половые, называются трансгенными.

Они обладают свойством передавать новые признаки своему потомству. В 80-х годах в Воронеже были начаты первые опыты по генетической инженерии лесных древесных растений.

Одним из продуктивных направлений генетической инженерии применительно к растениям стала клеточная инженерия растений. Она заключается в способности клеток делиться и дефференцироваться даже во взрослом состоянии, при культивировании в среде содержащей питательные вещества и гормоны роста.

Клетки делятся, образуя однородную массу – каллус (от лат. *callus* толстая кожа, мозоль), а уже внутри каллуса формируются побеги, затем корни. Таким способом, минуя половой процесс создаются соматические гибриды.

Кафедра биологических и экологических исследований факультета энергетики университета Пердью (США) выступила с предложением вернуться к древесине как основному источнику энергии, сообщает Physorg.com.

Для этого ученые планируют создать методами генной инженерии специальные тополя с высокой скоростью роста. Ожидается, что растения будут достигать высоты 27-28 метров за шесть лет.

Тополь – неприхотливый вид, не требующий внесения удобрений или специальной обработки почвы.

Масштабы работ по генетической инженерии к настоящему времени приобрели такой размах, что это вызывает обеспокоенность экологических и политических организаций в отношении возможных негативных последствий со стороны не только трансгенных растений, но и других организмов, полученным генным путем.

До сих пор не ясно их воздействие на окружающую природу и собственно на потребителей.

Хромосомная инженерия.

В настоящий момент хромосомная инженерия связывается, прежде всего, с возможностями замещения (замены) отдельных хромосом у растений или добавления новых.

Известно, что в клетках каждого диплоидного организма имеются пары гомологичных хромосом. Такой организм называют дисомиком. Если в какой-либо паре хромосом остается одна гомологичная хромосома, то получается моносомик.

При добавлении третьей гомологичной хромосомы возникает трисомик, а при отсутствии в геноме одной пары гомологичных хромосом возникает нуллисомик.

Такие манипуляции с хромосомами дают возможность заменять одну или обе гомологичные хромосомы, допустим, одного сорта пшеницы на ту же пару хромосом, но из другого сорта. Что это дает селекционеру? Тем самым он может один признак, который ему кажется слабым у данного сорта, заменить на этот же, но более сильный признак из другого сорта. Таким образом, он приближается к созданию «идеального» сорта, у которого все полезные признаки будут выражены в максимальной степени.

Эту же цель преследует и методика замены отдельных хромосом одного вида на хромосомы другого вида, близкого по своему происхождению.

В литературе принято вместо слов «замена хромосом» употреблять «замещение хромосом». Поэтому полученные таким путем формы называются замещенными линиями. Другой методический прием состоит во введении (внедрении) в геном определенного вида или сорта какой-либо дополнительной пары хромосом другого вида растений, которые определяют развитие признака, отсутствующего у первого вида. Если такое введение пары дополнительных хромосом удается осуществить, то полученные формы называют дополненными линиями.

Нерешенные проблемы генной инженерии.

Одной из самых значительных трудностей генной инженерии является введение в геном больших генов или нескольких функциональных генов. Это связано с емкостью векторов для трансформации.

Гены, в особенности эукариотические значительны по размеру (5-15 т.н.п.), но они все чаще используются для трансформации растений. Но кроме выбранного гена векторные конструкции должны содержать в себе селективные гены. В некоторых случаях для укорачивания конструкции используют кДНК последовательности.

Однако кДНК комплексы не всегда приемлемы из-за специфики сплайсинга.

Лимитирующим фактором для трансформации растений может быть и то, что необходимый признак кодируется несколькими генами, и получение трансгенных растений обладающих такими признаками пока технически не выполнимо. Отдельно стоит проблема, возникающая при экспрессии чужеродного гена.

Чаще всего инактивация трансгена происходит из-за метилирования регуляторных последовательностей, либо возможна репрессия в результате взаимодействия с промотором каких-то белков.

Активировать такой выключенный трансген не представляется возможным. Спрогнозировать данную ситуацию трудно, так как она зависит от ряда факторов, в том числе и от последовательности самого белка и конкретном месте интеграции его в геном растения.

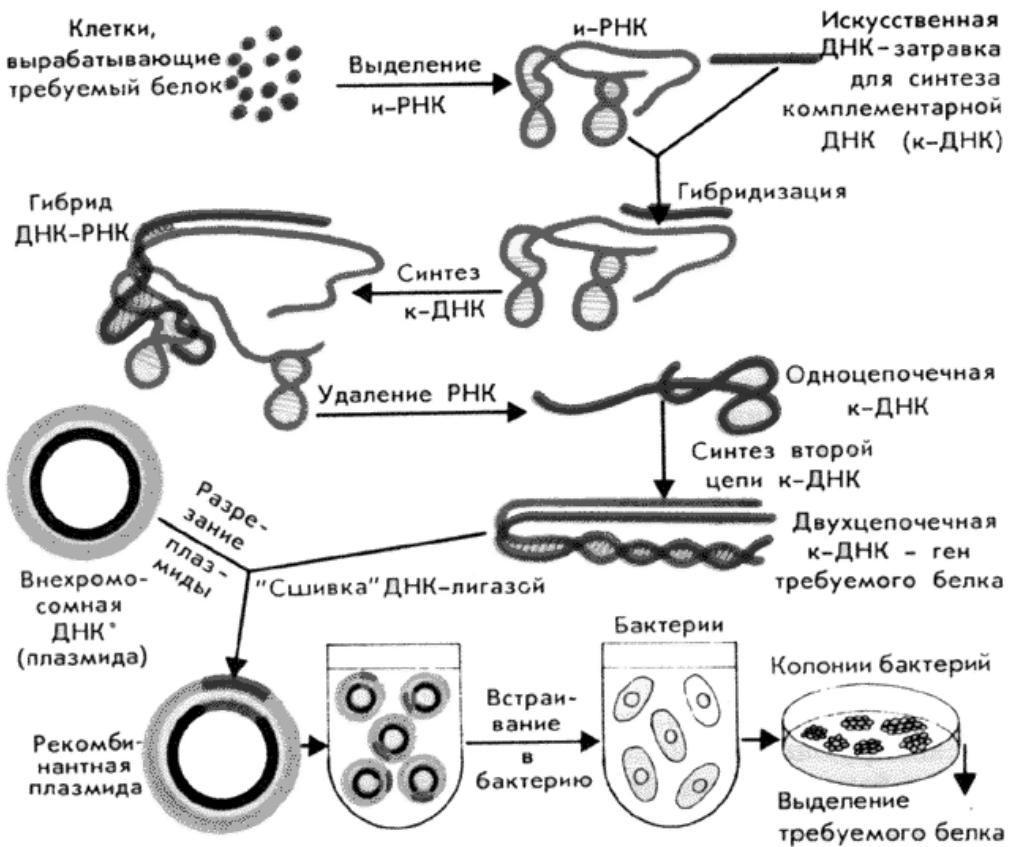


Рисунок 8 Схема получения гена, кодирующего нужный в производстве белок (<http://www.referat.ru>) Рассмотреть рисунок.

Задание. Дайте ответ на вопрос.

1. На чем основана клеточная инженерия растений, и каковы ее возможности?

2. Каково значение генной инженерии для лесной генетики?

Классификация мутаций

Прочитать теоретическую часть.

Мутации (от лат. *mutatio* — изменение, перемена), внезапно возникающие естественные (спонтанные) или вызываемые искусственно (индивидуированные) стойкие изменения наследственных структур живой материи, ответственных за хранение и передачу генетической информации.

Способность давать мутации — мутировать — универсальное свойство всех форм жизни от вирусов и микроорганизмов до высших растений, животных и человека; оно лежит в основе наследственной изменчивости в живой природе.

Мутации, возникающие в половых клетках или спорах, передаются по наследству. Мутации, возникающие в клетках, не участвующих в половом размножении, приводят к генетическому мозаичизму: часть организма состоит из мутантных клеток, другая — из немутантных.

В этих случаях мутации могут наследоваться только при вегетативном размножении с участием мутантных соматических частей организма (почек, черенков, клубней и т. п.).

Внезапное возникновение наследственных изменений отмечалось многими учёными 18 и 19 вв., было хорошо известно Чарльзу Дарвину, но углублённое изучение мутаций началось лишь с зарождением на пороге 20 в. экспериментальной генетики.

Теория мутаций зародилась в трудах Гуго Де Фриза вскоре после переоткрытия законов Грегора Менделя, он же и впервые предложил этот термин.

Основные положения мутационной теории Гуго де Фриза не утратили своего значения и звучат так:

- мутации возникают внезапно, без всяких переходов;
- новые формы вполне устойчивы
- мутации не образуют непрерывных рядов, не группируются и не относятся к качественным изменениям.
- одни и те же мутации могут возникать повторно.

Задание 1. Используя ранее получены знания и материалы учебника[4] дайте характеристику типам мутаций

1. По характеру изменения генома:

генные мутации – _____

хромосомные мутации или перестройки – _____

геномные мутации – _____

2. По проявлению в гетерозиготе:

доминантные мутации _____

рецессивные мутации _____

3. По уклонению от нормы и так называемого дикого типа:

прямые мутации _____

реверсии – _____

4. В зависимости от причин, вызывающие мутаций:

спонтанные _____

индуцированные – _____

5. По локализации в клетке:

ядерные _____

цитоплазматические _____

6. По возможности наследования:

генеративные – _____

соматические – _____

Генные мутации

Генные мутации или точковые включают изменения чередования пар нуклеотидов и включают следующие группы: транзиции, трансверсии, вставка, выпадение.

1. Транзиция (от лат. *transitu*) — переход, перемещение) — это мутация, обусловленная заменой азотистого основания в молекуле нуклеиновой кислоты, когда одно пуриновое основание меняется на другое и одно пиримидиновое на другое

2. Трансверсия (от лат. *transversus* — повёрнутый в сторону, отведённый) — мутация, обусловленная заменой пуринового основания на пиримидиновое и наоборот, т.е. это замена пар нуклеотидов. Их иногда называют перекрестными заменами.

3. Вставка - происходит вставка лишней пары нуклеотидов

4. Выпадение – выпадение пары нуклеотидов.

Причиной генной мутации, возможно, является ошибка трёх Р: репликации (копирования), репарации (ремонта) или рекомбинации (образование новых комбинаций).

Хромосомные мутации

Хромосомные мутации – это тип мутаций, вызванный перемещением генетического материала и приводящий к изменению структуры хромосом. Многие из хромосомных мутаций доступны изучению под микроскопом.

Перестройки могут быть внутрихромосомными и межхромосомными. Внутрихромосомные перестройки подразделяются на четыре группы.

1. Дефишены – нехватка концевых участков хромосом
2. Делекции – нехватки внутренних участков хромосом
3. Дупликации – удвоение или умножение части хромосом
4. Инверсии - изменение чередования генов в хромосоме в результате поворота участка хромосомы на 180 градусов

Межхромосомные перестройки подразделяют на транслокации и транспозиции

Транслокации (от лат. *trans* через и *locatio* размещение) – перемещение части хромосомы на другую хромосому, гомологичную ей.

Особое положение занимают транспозиции (лат. *transpositio* – перестановка) - изменение локализации небольших участков генетического материала, включающих один или несколько генов. Транслокации могут происходить и в пределах одной хромосомы.

Поскольку хромосомы являются носителями генов, такие структурные изменения имеют для организма значительные последствия. Особенно сильно они влияют на плодоношение и жизнеспособность.

Потеря сегментов в гомологичной хромосоме приводит летальности. Часто из двух гомологичных хромосом только одна становится укороченной, поэтому нехватки и другие структурные изменения в гетерозиготном состоянии не всегда сказываются на фенотипе и рецессивные мутации долгое время могут находиться в скрытом состоянии.

К растениям, у которых нарушена структура хромосом, относят лишенные или бедные хлорофиллом особи, которые нежизнеспособны. Хромосомные мутации играют серьезную роль в эволюционных преобразованиях видов, а возникают они под действием мутагенов[4].

Геномные мутации

Мутации геномов – это изменение числа хромосом у особи или изменение гаплоидного набора хромосом.

Мутагены — физические и химические факторы воздействие которых на живые организмы вызывает изменения наследственных свойств (генотипа).

Приведите примеры мутагенов.

Мутагены разделяются на:

физические _____

физико-химические _____

химические _____

биологические _____

Мутагенез (мутация + греч. *genesis* возникновение, развитие) – процесс возникновения наследственных изменений — мутаций, появляющихся естественно (спонтанно) или вызываемых (индуцируемых) различными физическими или химическими факторами — мутагенами.

В основе мутагенеза лежат изменения в молекулах нуклеиновых кислот, хранящих и передающих наследственную информацию.

Эти изменения выражаются в виде генных мутаций или хромосомных перестроек.

Напротив каждого типа хромосомных мутаций поставьте соответствующее ему цифровое значение.

A B C D E F G H

→ A B C E F G H

A B C D E F G H

→ A B C B C D E F G H

A B C D E F G H

→ A B C F E D G H

A B C D E F G H

→ A D C B E F G H

A B C D E F G H

→ M N O C D E F G H

M N O P Q R
A B C D E F G H

→ A B P Q R
→ A D E F B C G H

- 1-транспозиция;
- 2- делеция;
- 3-перицентрическая инверсия;
- 4-дупликация;
- 5- реципрокная транслокация;
- 6- парацентрическая инверсия.

Полиплоидия (от греч. *polýploos* — многопутный, здесь — многократный и *éidos* — вид), кратное увеличение числа хромосом в клетках растений или животных. Полиплоидия широко распространена в мире растений.

Соматические клетки растений и животных, как правило, содержат двойное (диплоидное) число хромосом ($2n$); одна из каждой пары гомологичных хромосом происходит от материнского, а другая — от отцовского организма.

В отличие от соматических, половые клетки имеют уменьшенное исходное (гаплоидное) число хромосом (n).

В гаплоидных клетках каждая хромосома единична, не имеет парной себе гомологичной.

Впишите пропущенные слова .

Гаплоидное число хромосом в _____ организмов одного вида называется основным, или базовым, а совокупность генов, заключённую в таком гаплоидном наборе,

Гаплоидное число хромосом в половых клетках возникает вследствие редукции (уменьшения) вдвое числа хромосом в _____, а диплоидное число восстанавливается при _____.

Если изменения кратны гаплоидному набору хромосом, то говорят о полиплоидии; если изменяется число хромосом внутри гаплоидного набора — это анеуплоидия (др. греч. ἀν- отрицательная приставка + εύ — полностью + πλόος — кратный + εἶδος — вид).

Полиплоиды различаются в зависимости от способа формирования их хромосомных наборов: от одних и тех же (аутоплоиды) или от разных родительских пар (аллоплоиды). Принято различать сбалансированные полиплоиды (ортоплоиды от греч. *orthos*) — с четным числом наборов хромосом 4,6,8 и несбалансированные полиплоиды (англ. *anorthoploid* аноортоплоид, полиплоид с не кратным гаплоидному числом хромосом) — с нечетной пloidностью.

Последние имеют пониженную фертильность, так как у них возникают проблемы в мейозе.

Но у некоторых растений именно триплоиды проявляют признаки большей мощности и продуктивности по сравнению с диплоидами и тетраплоидами (осина, яблоня).

Среди анеуплоидов выделяются:

нуллисомики (от лат. *nullus* никакой, несуществующий и греч. *σῶμα* тело) — нехватка двух гомологичных хромосом ($2n-2$);

моносомики (Моно - + (хромо) сома)- ($2n-1$);

трисомики ($2n+1$);

тетрасомики ($2n+2$).

У голосеменных растений явление полиплоидии очень редкое. У некоторых видов сосен, лиственниц и елей тетраплоидные формы были получены искусственным путем. Обычно эти особи отличаются замедленным ростом и представляют интерес только как декоративные парниковые растения.[4]

При полиплоидии наблюдаются отклонения от диплоидного числа хромосом в соматических клетках и от гаплоидного — в половых.

При полиплоидизации могут возникать клетки, в которых каждая хромосома представлена трижды ($3 n$) — триплоидные, четырежды ($4 n$) — тетраплоидные, пять раз ($5 n$) — пентаплоидные и т.д.

Организмы с соответственным кратным увеличением наборов хромосом — пloidности — в клетках называются триплоидами, тетраплоидами, пентаплоидами и т.д. или в целом — полиплоидами.

У полиплоидных форм растений нередко наблюдается гигантизм — увеличение размеров клеток и органов (листьев, цветков, плодов), а также повышение содержания ряда химических веществ, изменение сроков цветения и плодоношения.

Эти особенности чаще наблюдаются у перекрёстноопыляющихся форм, чем у самоопылителей. Хозяйственно-полезные качества полиплоидов издавна привлекали внимание селекционеров, что привело к развёртыванию работ по искусственноому получению полиплоидов, которые представляют важный источник изменчивости и могут быть использованы как исходный материал для селекции. Обычный недостаток автополиплоидов — низкая плодовитость.

Проанализируйте рисунок 6 и выявите основное значение мутаций в эволюции.

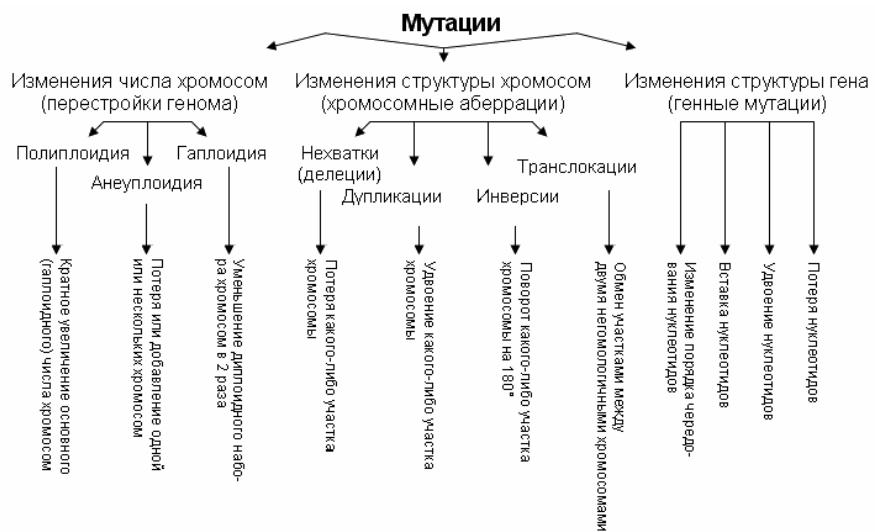


Рисунок 6 Схема классификаций мутаций (<http://shell32dll.narod.ru>)

Найдите соотношение, вписав цифровое значение.

- | | |
|--|------------------|
| I По уровню возникновения | 1.Генеративные |
| II По месту возникновения | 2.Биохимические |
| III По типу аллельных взаимосвязей | 3.Летальные |
| IV По влиянию на жизнеспособность особи | 4. Спонтанные |
| V По характеру проявления | 5. Генные |
| VI По фенотипическому происхождению | 6.Геномные |
| VII По происхождению | 7.Индуцированные |
| | 8. Доминантные |
| | 9. Промежуточные |
| | 10. Вредные |
| | 11.Соматические |
| | 12. Хромосомные |

- 13.Нейтральные
- 14.Физиологические
- 15.Рецессивные
- 16. Морфологические
- 17.Полезные

Ответы:

- к I относятся _____
- к II относятся _____
- к III относятся _____
- к IV относятся _____
- к V относятся _____
- к VI относятся _____
- к VII относятся _____

2.3 Лабораторная работа № 3 (2 часа)

Тема: Одинарный, двойной и множественный кроссинговер, основной принцип картирования генов, локализация генов, картирующие функции и принцип аддитивности.

2.3.1 Цель работы: Рассмотреть принципы составления карт хромосом.

2.3.2 Задачи работы:

- 1. Научиться отличать типологию кроссинговера
- 2. Уметь решать разноуровневые задачи.

2.3.3. Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

- 1.Калькулятор
- 2. Линейка
- 3. Комплект слайдов.

2.3.4. Описание (ход) работы

Познакомиться с основными понятиями и определениями: Одинарный, двойной и множественный кроссинговер, основной принцип картирования генов, локализация генов, картирующие функции и принцип аддитивности. Генетические карты хромосом у эукариот.

Каждый организм в совокупности имеет огромное количество признаков, а число хромосом невелико. Следовательно, одна хромосома несет не один ген, а целую группу генов, отвечающих за развитие разных признаков.

Изучением наследования признаков, гены которых локализованы в одной хромосоме, занимался выдающийся американский генетик Томас Морган.

Явление совместного наследования признаков называют сцеплением. Материальной основой сцепления генов является хромосома. Гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно и образуют одну группу сцепления.

Количество групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом. Явление совместного наследования генов, локализованных в одной хромосоме, называют сцепленным наследованием. Сцепленное наследование генов, локализованных в одной хромосоме, называют законом Моргана.

Различают два варианта локализации доминантных и рецессивных аллелей генов, относящихся к одной группе сцепления:

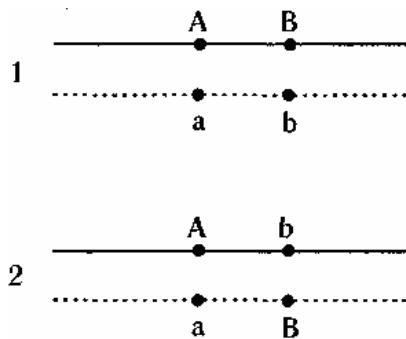


Рисунок 9. Расположение аллелей гена в хромосомах. 1 цис-положение; 2 транспозиция.

Гены в хромосомах имеют разную силу сцепления. Оно может быть:

- полным, если гены, относящиеся к одной группе сцепления, всегда наследуются вместе;
- неполным, если между генами, относящимися к одной группе сцепления, возможна рекомбинация. Сцепление генов может нарушаться в процессе кроссинговера; это приводит к образованию рекомбинантных хромосом.

В зависимости от особенностей образования гамет, различают:

- кроссоверные гаметы — гаметы с хромосомами, претерпевшими кроссинговер;
- некроссоверные гаметы — гаметы с хромосомами, образованными без кроссинговера.

Кроссинговер может быть одинарным, двойным, тройным, множественным.

При сцепленном наследовании признаков, гены которых локализованы в одной хромосоме, соотношение фенотипических классов потомства, полученного от скрещивания.

Вероятность возникновения перекреста между генами зависит от их расположения в хромосоме: чем дальше друг от друга расположены гены, тем выше вероятность перекреста между ними.

За единицу расстояния между генами, находящимися в одной хромосоме, принят 1 % кроссинговера. Его величина зависит от силы сцепления между генами и соответствует проценту рекомбинантных особей (особей, образованных с участием кроссоверных гамет) от общего числа потомков, полученных при скрещивании.

В честь Томаса Моргана единица расстояния между генами названа морганидой.

Процент кроссинговера между генами вычисляют по формуле:

$$x = \frac{(a+b)}{n} \times 100\% \quad (1)$$

где x — процент кроссинговера %;

a — число кроссоверных особей одного класса, шт;

b — число кроссоверных особей другого класса, шт;

n — общее число особей, полученных от анализирующего скрещивания, шт.

Величина кроссинговера не превышает 50%, если же она выше, то наблюдается свободное комбинирование между парами аллелей, не отличимое от независимого наследования.

Согласно хромосомной теории наследственности, гены в хромосомах располагаются линейно. Генетическая карта хромосомы — схематическое изображение относительного расположения генов, входящих в одну группу сцепления.

О положении гена в группе сцепления судят по проценту кроссинговера (количеству кроссоверных особей): чем больше процент кроссинговера или количество кроссоверных особей в F_1 , тем дальше будут расположены анализируемые гены в следующем порядке: ABC.

Расстояние между генами А и С: $A/C = A/B + B/C$, а расстояние между генами А и В: $A/B = A/C - B/C$.

Но между генами может происходить и двойной кроссинговер. Он часто затрудняет оценку истинного расстояния между далеко расположенными друг от друга генами, так как он не всегда обнаруживается.

В результате частота кроссинговера между крайними генами оказывается меньше ожидаемой и не равна сумме частот одинарных кроссинговеров.

Только наличие между изучаемыми генами третьего (называемого маркером) позволяет точно установить расстояние.

При решении задач на сцепленное наследование генов генотипы организмов принято записывать в хромосомной форме (**запишите её самостоятельно**)

(2)

Генотип тригетерозиготной особи при независимом наследовании, записанный в хромосомной форме, будет иметь следующий вид (**запишите самостоятельно**)

(3)

Задачи на сцепленное наследование решаются аналогично задачам на моно- и дигибридное скрещивание. Однако при сцепленном наследовании гены, контролирующие развитие анализируемых признаков, локализованы в одной хромосоме. Поэтому наследование этих признаков не подчиняется законам Менделя.

Помните, что:

- Генотипы скрещиваемых особей и гибридов следует писать в хромосомной форме.
- При записи генотипов следует учитывать расположение генов в хромосомах гомологичной пары (цис- или трансположение). При цис-положении доминантные аллели генов находятся в одной хромосоме, а рецессивные — в другой. При трансположении в хромосоме располагаются доминантная аллель одного гена и рецессивная — другого. Если в условии задачи не оговаривается расположение генов, значит, они находятся в цис-положении.

При полном сцеплении особь, гетерозиготная по всем рассматриваемым признакам, образует два типа гамет. При неполном сцеплении происходит образование кроссоверных и некроссоверных гамет:

- количество некроссоверных гамет всегда больше, чем кроссоверных;
- организм всегда образует равное количество разных типов как кроссоверных, так и некроссоверных гамет;
- процентное соотношение кроссоверных и некроссоверных гамет зависит от расстояния между генами;
- если известно расстояние между генами (в процентах кроссинговера или морганидах), то количество кроссоверных гамет определенного типа можно вычислить по формуле:

$$n = \frac{\% \text{ кроссинговера}}{2} \quad (4)$$

где n — количество кроссоверных гамет определенного типа, шт;

- если известно количество кроссоверных особей, то процент кроссинговера между генами вычисляют по формуле (1);
- если рассматриваются признаки, гены которых входят в состав разных групп сцепления, то вероятность объединения генов разных групп сцепления в одной гамете равна произведению вероятностей каждого гена, образующего эту гамету.

Расщепление гибридов при сцепленном наследовании отличается от расщепления при независимом наследовании. Чтобы определить вероятность появления разных сортов зигот, надо перемножить частоты гамет, образующих эту зиготу.

Решить задачи:

Задача 1. У кукурузы признаки желтых проростков, определяемых геном gl , и блестящих листьев — st , наследуются сцеплено и являются рецессивными по отношению к признакам зеленых проростков и матовых листьев.

От скрещивания гомозиготных растений кукурузы, имеющих желтые проростки и блестящие листья, с растениями, имеющими зеленые проростки и матовые листья, получили 124 гибрида F1.

От скрещивания растений F1 с линией-анализатором.

Дано:

Решение:

Ответ:

Задача 2. У кукурузы окрашенный эндосперм и гладкий алайрон контролируются доминантными генами C и S , а неокрашенный эндосперм и морщинистый алайрон — их рецессивными аллелями c и s .

Эти гены находятся в одной паре гомологичных хромосом, то есть они сцеплены. Поэтому в результате сочетания указанных генов образуется неодинаковое количество гамет: некроссоверных гамет бывает значительно больше, чем кроссоверных. Установлено, что расстояние между генами C и S составляет 3,6% кроссинговера.

Определите: 1) какие гаметы и в каком процентном соотношении будут образовывать дигетерозиготное растение кукурузы с окрашенным эндоспермом и гладким алайроном;

2) какое потомство можно получить от скрещивания этого растения с растением, гомозиготным по первому рецессивному признаку и гетерозиготным по второму признаку.

Дано:

Решение:

Ответ: