

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ**

«ОРЕНБУРГСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ АГРАРНЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ
ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ**

Б1.Б.15 Генетика растений и животных

Направление подготовки 35.03.07 Технология производства и переработки
сельскохозяйственной продукции

Профиль подготовки Технология производства и переработки продукции
животноводства

Квалификация выпускника бакалавр

Форма обучения очная

СОДЕРЖАНИЕ

1. Конспект лекций	3
1.1 Лекция №1 Генетика как наука о наследственности и изменчивости (2 часа)	3
1.2 Лекция №2 Генетическая сущность митоза и мейоза (2 часа)	7
1.3 Лекция №3 Моногибридное и полигибридное скрещивание (2 часа)	12
1.4 Лекция № 4 Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов (2 часа)	17
1.5 Лекция №5 Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов (2 часа)	19
1.6 Лекция №6 Генетика пола (2 часа)	22
1.7 Лекция №7 Изменчивость и методы ее изучения (2 часа)	26
1.8 Лекция №8 Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости (2 часа)	29
2. Методические указания по выполнению лабораторных работ	32
2.1 Лабораторная работа №1 Морфологическое строение хромосом. Кариотипы с.-х. животных и растений (2 часа)	32
2.2 Лабораторная работа № 2 Кариотипирование и идентификация хромосом (2 часа)	35
2.3 Лабораторная работа № 3 Моногибридное и полигибридное скрещивание (2 часа)	37
2.4 Лабораторная работа № 4 Взаимодействие не аллельных генов (2 часа)	47
2.5 Лабораторная работа № 5 Сцепление наследование и кроссинговер (2 часа)	52
2.14.Лабораторная работа № 6Влияние факторов на генетическую структуру популяции (2 часа)	54
3.Методические указания по проведению практических занятий	57
3.1 Практическое занятие №1 Мутационная изменчивость (2 часа)	57
3.2 Практическое занятие №2 Свойства генетической популяции . Уравнение Харди-Вайнберга (2 часа)	60

1. КОНСПЕКТ ЛЕКЦИЙ

1.1 Лекция 1 (2 часа)

Тема: «Генетика как наука о наследственности и изменчивости»

1.1.1 Вопросы лекции

1. Генетика – наука о наследственности и изменчивости. Предмет, объекты и задачи генетики
2. Генетическая информация; её свойства
3. Основные типы наследования признаков
4. Разделы генетики. Генетика – фундамент современной биологии
5. Методы генетики
6. Краткая история генетики. Особенности развития отечественной генетики

1.1.2 Краткое содержание вопросов:

1 Предмет, объекты и задачи генетики

Способность к воспроизведению с изменением – это одно из основных свойств биологических систем. Принцип Франческо Реди – «подобное порождает подобное» – проявляется на всех уровнях организации жизни:

- на молекулярном уровне молекулы ДНК воспроизводят сами себя;
- на клеточном уровне любая клетка происходит от клетки;
- на онтогенетическом (организменном) уровне организмы порождают подобные себе организмы;
- на популяционно-видовом уровне популяции каждого вида воспроизводят себя и дают начало популяциям того же вида;
- на биогеоценотическом (экосистемном) уровне биогеоценозы (устойчивые экосистемы) воспроизводят подобные биогеоценозы;
- на биосферном уровне биосфера Земли воспроизводит себя в течение миллиардов лет.

Генетика – это наука о наследственности и изменчивости живых организмов и методах управления ими; это наука, изучающая наследственность и изменчивость признаков.

Наследственность – способность организмов порождать себе подобных; свойство организмов передавать свои признаки и качества из поколения в поколение; свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную преемственность между поколениями.

Изменчивость – появление различий между организмами (частями организма или группами организмов) по отдельным признакам; это существование признаков в различных формах (вариантах).

Понятия «наследственность» и «изменчивость» неразрывно связаны между собой.

2 Генетическая информация; её свойства

Что же позволяет биологическим системам воспроизводить подобные системы? Очевидно – наличие некоторой информации.

Информация – это идеальное (нематериальное) понятие, то есть информация не обладает ни массой, ни энергией. Однако всегда существуют материальные носители информации: речь (звуки), бумага, CD-диски...

В биологии информация, которая сохраняется при смене множества поколений (то есть наследуется), называется генетической информацией (от греч. genesis, geneticos – происхождение; от лат. genus – род).

Однако не любая наследственная информация является генетической.

Негенетическая (парагенетическая, эпигенетическая) информация – это информация, благодаря которой подобное воспроизводит подобное, но, как правило, это подобие детерминировано факторами внешней среды или эффектом материнского организма. Механизмы передачи негенетической информации из поколения в поколение исключительно разнообразны, и мы их пока рассматривать не будем.

Генетическая информация – это такая наследственная информация, носителем которой является ДНК (у части вирусов – РНК).

ДНК – это химическое вещество, которое входит в состав хромосом – окрашенных структур, которые возникают на месте ядра при делении клетки.

Минимальный набор хромосом и одновременно минимальный объем ДНК определенного биологического вида называется геномом (имен. падеж, ед. число – геном).

Участок ДНК, который несет информацию о некотором элементарном признаке – фене (имен. падеж, ед. число – фен), называется геном (имен. падеж, ед. число – ген). Многие гены могут существовать в виде двух и более вариантов – аллелей. Например, у мышей ген А, определяющий общую окраску тела, представлен аллелями.

3 Основные типы наследования признаков

Существует множество типов наследования признаков: прямое, непрямое и сложное.

Прямое наследование, при котором варианты признаков сохраняются в неизменном виде из поколения в поколение – это самый простой тип наследования признаков. Прямое наследование часто наблюдается у растений, которые размножаются вегетативным путем или образуют семена при самоопылении, реже – при размножении животных (в пределах одной породы) или перекрестном опылении у растений (в пределах одного сорта или линии).

– Прямое наследование при вегетативном размножении растений

– Прямое наследование при самоопылении у растений

– Прямое наследование при размножении чистопородных животных и перекрестном опылении чистосортных растений

Непрямое наследование – это более сложный тип наследования, который наблюдается при размножении животных и семенном размножении у растений (которое по сути также является половым). Для изучения непрямого наследования необходима гибридизация – скрещивание организмов, различающихся по генотипу.

4 Разделы генетики. Генетика – фундамент современной биологии

Вся генетика (как и любая наука) подразделяется на фундаментальную и прикладную.

Фундаментальная генетика изучает общие закономерности наследования признаков у лабораторных, или модельных видов: вирусов (например, Т-чёрных фагов), прокариот (например, кишечной палочки), плесневых и дрожжевых грибов, дрозофилы, мышей и некоторых других.

К фундаментальной генетике относятся следующие разделы:

- классическая (формальная) генетика,
- цитогенетика,
- молекулярная генетика (в т.ч., генетика ферментов и иммуногенетика),
- генетика мутагенеза (в т.ч., радиационная и химическая генетика),
- эволюционная генетика,
- геномика и эпигеномика,

- генетика индивидуального развития и эпигенетика,
- генетика поведения,
- генетика популяций,
- экологическая генетика (в т.ч., генетическая токсикология),
- математическая генетика.

5 Методы генетики

Совокупность методов исследования наследственных свойств организма (его генотипа) называется генетический анализ. В зависимости от задачи и особенностей изучаемого объекта генетический анализ проводят на популяционном, организменном, клеточном и молекулярном уровнях.

Основу генетического анализа составляет гибридологический анализ, основанный на анализе наследования признаков при скрещиваниях. Гибридологический анализ, основы которого разработал основатель современной генетики Г. Мендель.

Цитогенетический метод. Заключается в цитологическом анализе генетических структур и явлений на основе гибридологического анализа с целью сопоставления генетических явлений со структурой и поведением хромосом и их участков.

Популяционный метод. На основе популяционного метода изучают генетическую структуру популяций различных организмов.

Молекулярно-генетический метод представляет собой биохимическое и физико-химическое изучение структуры и функции генетического материала.

Мутационный метод позволяет установить особенности, закономерности и механизмы мутагенеза, помогает в изучении структуры и функции генов.

Генеалогический метод. Позволяет проследить наследование признаков в семьях.

Близнецовый метод, заключающийся в анализе и сравнении изменчивости признаков в пределах различных групп близнецов.

6 Краткая история генетики. Особенности развития отечественной генетики

В основу современной генетики легли закономерности наследственности, обнаруженные Г. Менделем при скрещивании различных сортов гороха (1865), а также мутационная теория Х. Де Фриза (1901–1903). Однако рождение генетики принято относить к 1900 г., когда Х. Де Фриз, К. Корренс и Э. Чермак вторично открыли законы Г. Менделя.

В 1906 г. на основании корня «ген» У. Бэтсон (Англия) предложил термин «генетика», а в 1909 г. В.Л. Иогансен предложил термин «ген».

Начало развития генетики в нашей стране приходится на первые годы Советской власти. В 1919 г. в Петроградском университете была создана кафедра генетики, которую возглавил Юрий Александрович Филипченко (1882–1930). В 1930 г. открылась Лаборатория генетики Академии наук СССР под руководством Николая Ивановича Вавилова (с 1933 г. – Институт генетики).

В 1920–1930-е гг. наша страна лидировала по всем разделам генетики

Кольцов Николай Константинович (1872–1940) – предсказал свойства носителей генетической информации; разрабатывал теорию гена; разрабатывал учение о социальной генетике (евгенике).

Вавилов Николай Иванович (1887–1943) – сформулировал закон гомологических рядов, разработал учение о виде как системе.

Мичурин Иван Владимирович (1855–1935) – открыл возможность управления доминированием.

Четвериков Сергей Сергеевич (1880–1959) – в работе «О некоторых моментах эволюционного процесса с точки зрения современной генетики» доказал генетическую неоднородность природных популяций.

Дубинин Николай Петрович (1907–) – доказал делимость гена; независимо от западных исследователей установил, что важную роль в эволюции играют вероятностные, генетико-автоматические процессы.

1.2 Лекция 2 (2 часа)

Тема: «Генетическая сущность митоза и мейоза»

1.2.1 Вопросы лекции

1. Генетическая сущность митоза
2. Генетическая сущность митоза

1.2.3 Краткое содержание вопросов

1 Генетическая сущность митоза

Важнейшим компонентом клеточного цикла является митотический (пролиферативный) цикл. Он представляет собой комплекс взаимосвязанных и согласованных явлений во время деления клетки, а также до и после него. *Митотический цикл* — это совокупность процессов, происходящих в клетке от одного деления до следующего и заканчивающихся образованием двух клеток следующей генерации. Кроме этого, в понятие жизненного цикла входят также период выполнения клеткой своих функций и периоды покоя. В это время дальнейшая клеточная судьба неопределенна: клетка может начать делиться (вступает в митоз) либо начать готовиться к выполнению специфических функций.

Основные стадии митоза.

1. Редупликация (самоудвоение) генетической информации материнской клетки и равномерное распределение ее между дочерними клетками. Это сопровождается изменениями структуры и морфологии хромосом, в которых сосредоточено более 90% информации эукариотической клетки.

2. Митотический цикл состоит из четырех последовательных периодов: пресинтетического (или постмитотического) G1, синтетического S, постсинтетического (или премитотического) G2 и собственно митоза. Они составляют автокаталитическую интерфазу (подготовительный период).

Фазы клеточного цикла:

1) пресинтетическая (G1) ($2n2c$, где n -число хромосом, c - число молекул). Идет сразу после деления клетки. Синтеза ДНК еще не происходит. Клетка активно растет в размерах, запасает вещества, необходимые для деления: белки (гистоны, структурные белки, ферменты), РНК, молекулы АТФ. Происходит деление митохондрий и хлоропластов (т. е. структур, способных к ауторепродукции). Восстанавливаются черты организации интерфазной клетки после предшествующего деления;

2) синтетическая (S) ($2n4c$). Происходит удвоение генетического материала путем репликации ДНК. Она происходит полуконсервативным способом, когда двойная спираль молекулы ДНК расходится на две цепи и на каждой из них синтезируется комплементарная цепочка.

В итоге образуются две идентичные двойные спирали ДНК, каждая из которых состоит из одной новой и старой цепи ДНК. Количество наследственного материала удваивается. Кроме этого, продолжается синтез РНК и белков. Также репликации подвергается небольшая часть митохондриальной ДНК (основная же ее часть реплицируется в G2 период);

3) постсинтетическая (G2) ($2n4c$). ДНК уже не синтезируется, но происходит исправление недочетов, допущенных при синтезе ее в S период (репарация). Также накапливаются энергия и питательные вещества, продолжается синтез РНК и белков (преимущественно ядерных).

S и G2 непосредственно связаны с митозом, поэтому их иногда выделяют в отдельный период — препрофазу.

После этого наступает собственно митоз, который состоит из четырех фаз. Процесс деления включает в себя несколько последовательных фаз и представляет собой цикл. Его

продолжительность различна и составляет у большинства клеток от 10 до 50 ч. При этом у клеток тела человека продолжительность самого митоза составляет 1—1,5 ч, G2-периода интерфазы — 2—3 ч, S-периода интерфазы — 6—10 ч.

Стадии митоза.

Процесс митоза принято подразделять на четыре основные фазы: *профазу*, *метафазу*, *анафазу* и *телофазу* (рис. 1–3). Так как он непрерывен, смена фаз осуществляется плавно — одна незаметно переходит в другую.

В профазе увеличивается объем ядра, и вследствие спирализации хроматина формируются хромосомы. К концу профазы видно, что каждая хромосома состоит из двух хроматид. Постепенно растворяются ядрышки и ядерная оболочка, и хромосомы оказываются беспорядочно расположенными в цитоплазме клетки. Центриоли расходятся к полюсам клетки. Формируется ахроматиновое веретено деления, часть нитей которого идет от полюса к полюсу, а часть — прикрепляется к центромерам хромосом. Содержание генетического материала в клетке остается неизменным ($2n4c$).

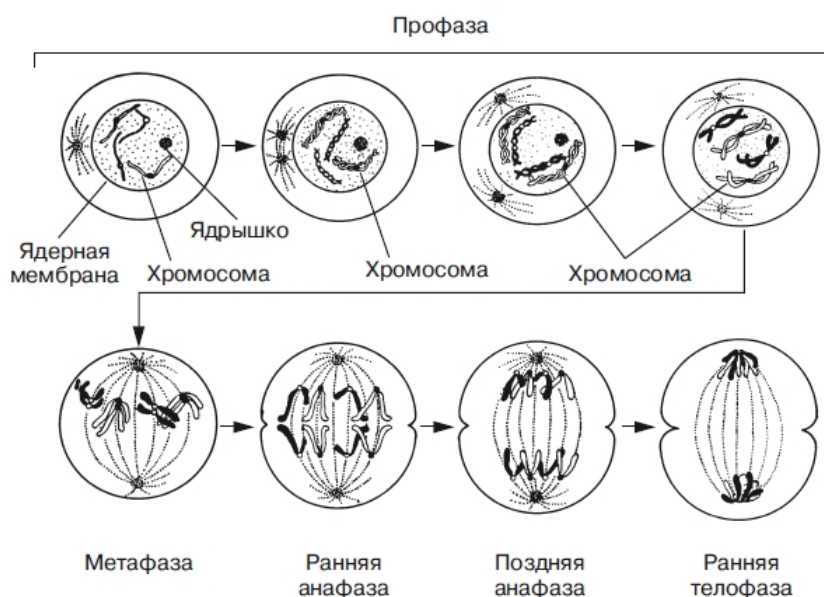


Рис. 1. Схема митоза в клетках корешка лука

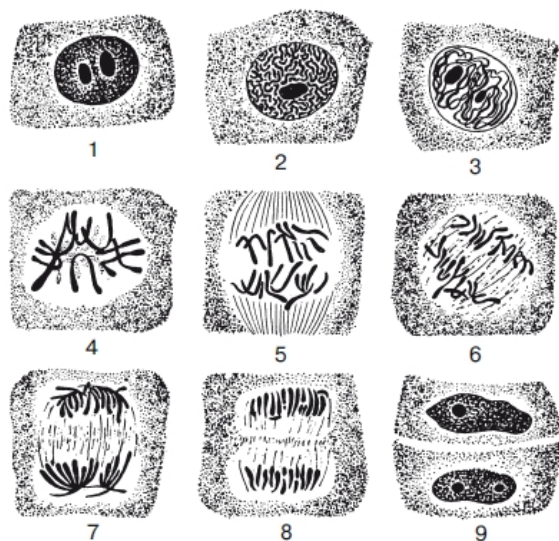


Рис. 2. Схема митоза в клетках корешка лука : 1- интерфаза; 2,3 - профазы; 4 - метафаза; 5,6 - анафазы; 7,8 - телофазы; 9 - образование двух клеток

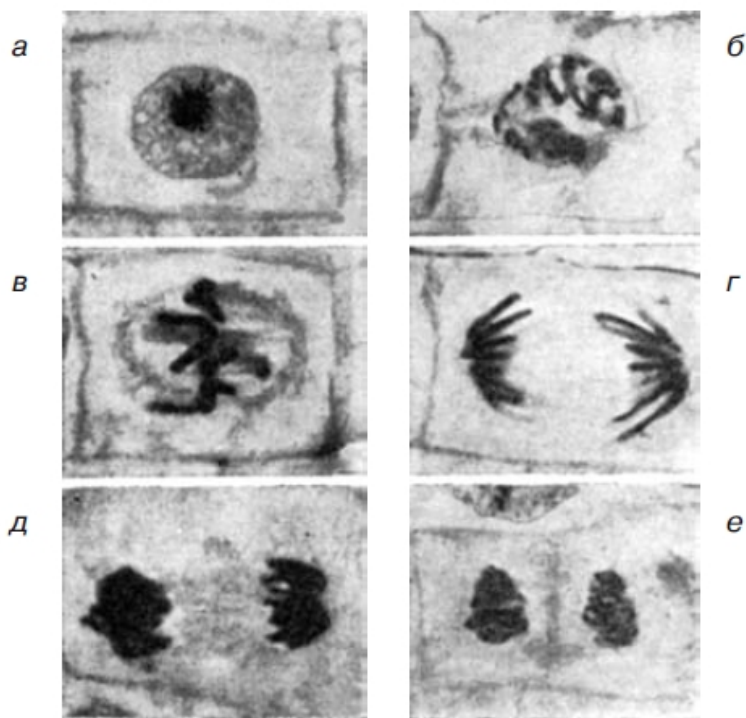


Рис. 3. Митоз в клетках кончика корешка лука: *а* — интерфаза; *б* — профаза; *в* — метафаза; *г* — анафаза; *д, е* — ранняя и поздняя телофазы

В метафазе хромосомы достигают максимальной спирализации и располагаются упорядоченно на экваторе клетки, поэтому их подсчет и изучение проводят в этот период. Содержание генетического материала не изменяется ($2n4c$).

В анафазе каждая хромосома «расщепляется» на две хроматиды, которые с этого момента называются дочерними хромосомами. Нити веретена, прикрепленные к центромерам, сокращаются и тянут хроматиды (дочерние хромосомы) к противоположным полюсам клетки. Содержание генетического материала в клетке у каждого полюса представлено диплоидным набором хромосом, но каждая хромосома содержит одну хроматиду ($4n4c$).

В телофазе расположившиеся у полюсов хромосомы деспирализуются и становятся плохо видимыми. Вокруг хромосом у каждого полюса из мембранных структур цитоплазмы формируется ядерная оболочка, в ядрах образуются ядрышки. Разрушается веретено деления. Одновременно идет деление цитоплазмы. Дочерние клетки имеют диплоидный набор хромосом, каждая из которых состоит из одной хроматиды ($2n2c$).

Нетипичные формы митоза

К нетипичным формам митоза относятся амитоз, эндомитоз, политения.

1. Амитоз — это прямое деление ядра. При этом сохраняется морфология ядра, видны ядрышко и ядерная мембрана. Хромосомы не видны, и их равномерного распределения не происходит. Ядро делится на две относительно равные части без образования митотического аппарата (системы микротрубочек, центриолей, структурированных хромосом). Если при этом деление заканчивается, возникает двухъядерная клетка. Но иногда перешнуровывается и цитоплазма.

Такой вид деления существует в некоторых дифференцированных тканях (в клетках скелетной мускулатуры, кожи, соединительной ткани), а также в патологически измененных тканях. Амитоз никогда не встречается в клетках, которые нуждаются в сохранении полноценной генетической информации, — оплодотворенных яйцеклетках, клетках нормально развивающегося эмбриона. Этот способ деления не может считаться полноценным способом размножения эукариотических клеток.

2. Эндомитоз. При этом типе деления после репликации ДНК не происходит разделения хромосом на две дочерние хроматиды. Это приводит к увеличению числа хромосом в клетке иногда в десятки раз по сравнению с диплоидным набором. Так возникают полиплоидные клетки. В норме этот процесс имеет место в интенсивно функционирующих тканях, например, в печени, где полиплоидные клетки встречаются очень часто. Однако с генетической точки зрения эндомитоз представляет собой геномную соматическую мутацию.

3. Политения. Происходит кратное увеличение содержания ДНК (хромонем) в хромосомах без увеличения содержания самих хромосом. При этом количество хромонем может достигать 1000 и более, хромосомы при этом приобретают гигантские размеры. При политении выпадают все фазы митотического цикла, кроме репродукции первичных нитей ДНК. Такой тип деления наблюдается в некоторых высокоспециализированных тканях (печеночных клетках, клетках слюнных желез двукрылых насекомых). Политенные хромосомы дрозофил используются для построения цитологических карт генов в хромосомах.

Биологическое значение митоза.

Оно состоит в том, что митоз обеспечивает наследственную передачу признаков и свойств в ряду поколений клеток при развитии многоклеточного организма. Благодаря точному и равномерному распределению хромосом при митозе все клетки единого организма генетически одинаковы.

Митотическое деление клеток лежит в основе всех форм бесполого размножения как у одноклеточных, так и у многоклеточных организмов. Митоз обуславливает важнейшие явления жизнедеятельности: рост, развитие и восстановление тканей и органов и бесполое размножение организмов.

2. Генетическая сущность митоза

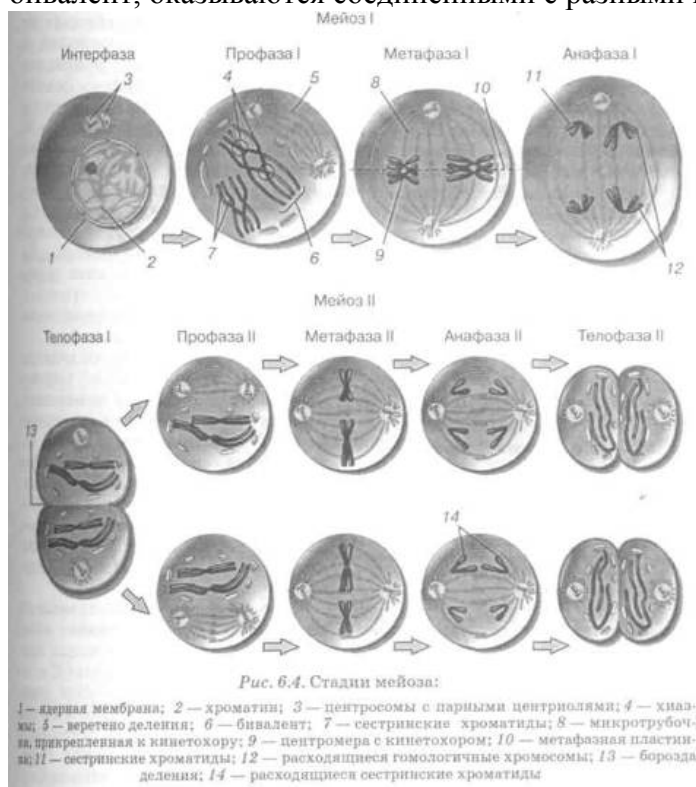
Мейоз {греч. *meiosis* — уменьшение) — способ деления клеток, приводящий к уменьшению в них числа хромосом вдвое. Мейоз служит ключевым звеном гаметогенеза у животных и спорогенеза у растений, в результате которого из диплоидных клеток образуются гаплоидные клетки. Мейоз протекает сходно почти у всех организмов. Он состоит из двух последовательных клеточных делений — мейоза I (первое деление) и мейоза II (второе деление), разделенных непродолжительным периодом интеркинеза. При этом репликация ДНК предшествует лишь первому делению. В каждом из делений мейоза различают те же четыре стадии, что и при митозе: профазу, метафазу, анафазу и телофазу, которые, однако, имеют некоторые особенности.

Первое мейотическое деление (мейоз I) приводит к уменьшению вдвое количества хромосом и называется редукционным. В результате из одной диплоидной клетки (2n) образуются две гаплоидные клетки (n).

Отличительной особенностью первого деления мейоза является сложная и продолжительная профазы I, в начале которой хромосомы спирализуются и становятся видимыми в световой микроскоп. Затем гомологичные хромосомы сближаются и объединяются друг с другом. Их конъюгация (лат. *conjugatio* — соединение) происходит сначала в отдельных точках, а затем и по всей длине хромосомы, вследствие чего образуются биваленты. Поскольку каждая из гомологичных хромосом состоит из двух хроматид, бивалент, включающий четыре хроматиды, называют также тетрадой. В диплоидной клетке образуется n бивалентов, и, таким образом, после конъюгации формула клетки приобретает вид n². В некоторых местах конъюгированных хромосом хроматиды остаются соединенными, перекрещиваются друг с другом, рвутся и обмениваются своими участками. Процесс обмена участками несестринских хроматид

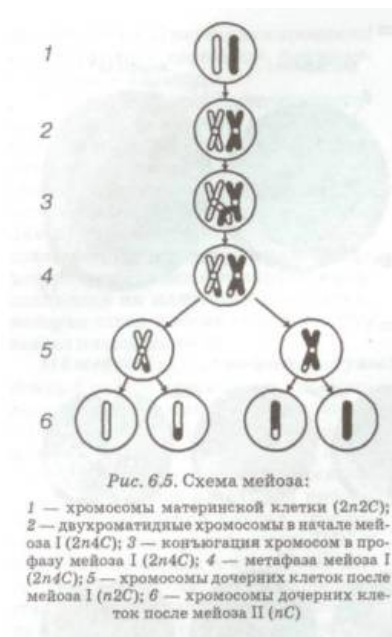
гомологичных хромосом называется кроссинговером (англ. crossingover — перекрест). К концу профазы связь между гомологами ослабевает, и целостность бивалента в это время сохраняется лишь благодаря соединению между собой хроматид в местах кроссинговера, называемых хиазмами. В это время ядрышки и ядерная оболочка распадаются, центриоли клеточного центра расходятся к полюсам клетки и образуется веретено деления. Хромосомы еще больше спирализуются, и биваленты начинают двигаться к плоскости экватора клетки. Обычно профазы занимает около 90% времени, необходимого для завершения мейоза.

В метафазе I мейоза завершается формирование веретена деления. Гомологичные хромосомы, объединенные в биваленты, выстраиваются в экваториальной плоскости клетки, образуя метафазную пластинку. При этом центромерные районы каждой хромосомы бивалента, в отличие от митоза, взаимодействуют с нитями веретена деления только от одного полюса. В результате центромерные районы хромосом, составляющих бивалент, оказываются соединенными с разными полюсами.



В анафазе I взаимодействие сестринских хроматид прекращается по всей длине хромосомы, за исключением центромерного района. Под действием нитей веретена гомологичные хромосомы бивалентов, каждая из которых состоит из двух сестринских хроматид, отходят к противоположным полюсам клетки. В результате у каждого полюса оказывается по одной гомологичной двуххроматидной хромосоме из каждой их пары. Напомним, что такое поведение хромосом при мейозе отличается от митоза, при котором к полюсам клетки расходятся отдельные их хроматиды.

В телофазе I хромосомы деспирализуются; формируется ядерная мембрана; разделяется цитоплазма. Клетки, образующиеся в результате первого мейотического деления, содержат гаплоидный набор хромосом и удвоенное количество ДНК и имеют генетическую формулу $n2C$. После короткой интерфазы, во время которой репликации ДНК не происходит, они приступают к следующему делению.



Второе деление мейоза (мейоз II) по своему механизму сходно с митозом и включает такие же стадии: профазу II, метафазу II, анафазу II и телофазу II. В каждой из двух делящихся клеток ядрышки и ядерные мембраны разрушаются, хроматиды укорачиваются и утолщаются. Центриоли расходятся к противоположным полюсам; формируется веретено деления. Двуххроматидные хромосомы размещаются таким образом, что их центромеры выстраиваются по экватору веретена. Затем центромеры разделяются, и нити веретена растаскивают сестринские хроматиды (которые после отделения друг от друга называются хромосомами), к противоположным полюсам клетки. Хромосомы деспирализуются и становятся плохо различимыми; вокруг них формируются ядерные оболочки. Разделением цитоплазмы завершается образование двух новых клеток, каждая из которых содержит гаплоидное число однохроматидных (нереплицированных) хромосом и имеет формулу nC . Второе деление мейоза называют также эквационным, или уравнительным. В итоге, в результате двух последовательных мейотических делений из одной клетки с диплоидным набором двуххроматидных хромосом ($2n4C$) образуется четыре клетки с гаплоидным набором однохроматидных хромосом (nC).

Биологическое значение мейоза состоит в сохранении постоянства количества хромосом в ряду поколений организмов, размножающихся половым путем. Если бы в процессе мейоза не наблюдалась редукция набора хромосом, то в каждом следующем поколении при слиянии яйцеклеток и сперматозоидов количество хромосом увеличивалось бы в два раза. Мейоз служит также основой комбинативной изменчивости.

1.3 Лекция 3 (2 часа)

Тема: «Моногибридное и полигибридное скрещивание»

1.3.1 Вопросы лекции

1. Сущность метода гибридологического анализа
2. Наследование признаков при моногибридном скрещивании
3. Наследование признаков при полигибридном скрещивании

1.3.2 Краткое содержание вопросов

1 Сущность метода гибридологического анализа.

А.С. Серебровский писал: "Генетическим анализом мы называем систему опытов, наблюдений и вычислений, имеющих целью разложение свойств (признаков) организма на отдельные наследственные элементы, "отдельные признаки", и изучение свойств соответствующих им генов".

С помощью генетического анализа "исследуется качественный и количественный состав генотипа, проводится анализ его структуры и функционирования".

Методы генетического анализа разнообразны, но, главным образом, это система всевозможных скрещиваний, причем любая работа проходит следующие этапы:

1. Выясняется - наследуется ли признак, имеет ли он контрастные формы.
2. Выясняется число генов, контролирующих развитие данного признака.
3. Выясняется - есть ли взаимодействие между этими генами.
4. Определение группы сцепления (хромосомы) и картирование гена в хромосоме.
5. Характеристика генов.

В настоящее время в понятие генетического анализа входит клонирование гена, определение последовательности нуклеотидов ДНК, выяснение интрон-экзонной структуры гена, экспрессии гена в онтогенезе.

Скрещивание обозначают знаком умножения - \times . В схемах на первом месте принято ставить генотип женского пола. Женский пол обозначают символом ♀ (зеркало Венеры), мужской – знаком ♂ (щит и копье Марса).

Родительские организмы, взятые в скрещивание, обозначают буквой **P** (от латинского Parento - родители). Гибридное поколение обозначают буквой **F** (от латинского Filii - дети) с цифровым индексом, соответствующим порядковому номеру гибридного поколения.

Доминирующий признак Мендель предложил обозначать заглавной буквой, а рецессивные -той же буквой, но строчной.

3 Наследование признаков при моногибридном скрещивании.

Для обозначения признаков **A** и **a** У Бэтсон в 1902 году предложил термин "аллеломорфы". В 1926 году В. Иогансен трансформировал его в "аллель". Пара аллелей характеризует два контрастных состояния гена.

Константные формы **AA** и **aa**, которые в последующих поколениях не дают расщепления, В. Бэтсон в 1902 году предложил называть гомозиготными, а формы **Aa**, дающие расщепления - гетерозиготными.

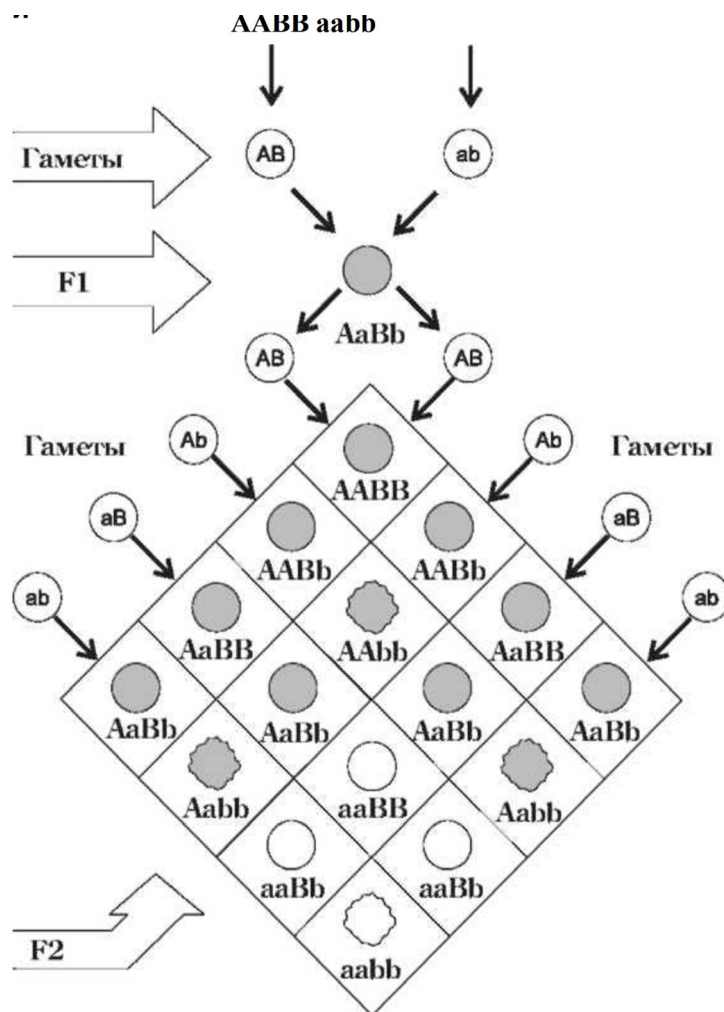
Наличие константных признаков, контролируемых разными аллелями генов, обнаружены у всех живых организмов.

Чтобы проверить, является ли данный организм гомо- или гетерозиготным, можно, как это предложил Мендель, скрестить его с исходной гомозиготой по рецессивным аллелям. Такой тип скрещивания получил название анализирующего.

В результате анализирующего скрещивания расщепление и по фенотипу, и по генотипу составляет 1:1, что свидетельствует о гетерозиготности одного из родителей, участвовавших в скрещивании.

Г. де Фриз (1900) предложил *дигибридами* называть организмы, полученные от скрещивания особей, отличающихся одновременно двумя парами альтернативных признаков; если признаков три пары - *тригибридами*; многими признаками - *полигибридами*.

Мендель скрещивал формы гороха, различающиеся по двум парам признаков: с желтыми и гладкими семенами (**AB**) и с зелеными и морщинистыми (**ab**). В потомстве от этого скрещивания было получено 556 семян, из них 315 было гладких желтых, 101 морщинистое желтое, 108 гладких зеленых, 32 морщинистых зеленых. Гаметы в этом скрещивании образуются в соответствии с расщеплением хромосом в мейозе, сочетания гамет могут быть определены с помощью решетки Пеннета (см. рис.). Всего можно получить 16 комбинаций гамет, из них 9 клеток, в которых есть хотя бы по одному доминантному аллелю из каждой пары, 3 комбинации, в которых встречается **A** аллель, а **b** в гомозиготе, еще три, в которых гомозиготным является **a** и, наконец, один класс, в котором и **a** и **b** - гомозиготы.



Можно посчитать ожидаемое расщепление для этих 4-х фенотипических классов. **A-B- $556 \times 9/16 = 312$ (получено 315)** **A-bb $556 \times 3/16 = 104$ (получено 101)** **aaB- $556 \times 3/16 = 104$ (получено 108)** **aabb $556/16 = 32$ (получено 34)**

Реальное расщепление идеально соответствует теоретически ожидаемому.

Если подсчитать числа семян по каждой паре признаков отдельно от другой пары окажется, что отношение числа гладких семян к числу морщинистых было 423:133, а желтых к зеленым - 416:140, т.е. для каждой пары отношение было 3:1. Очевидно, что в дигибридном скрещивании каждая пара признаков при расщеплении в потомстве ведет себя так же как в моногибридном скрещивании, т.е. независимо от другой пары признаков. Таким образом, Мендель объективно установил существование третьего закона наследования - *закона независимого наследования признаков* и сформулировал принцип *генетической рекомбинации* - появление потомства с комбинацией генов, отличной от родительской. Рекомбинация связана с независимым расхождением хромосом при гаметогенезе или с кроссинговером.

Анализ полигибридных скрещиваний производится также, как и дигибридных, однако с каждым увеличением числа признаков возрастает число комбинаций гамет.

Если у дигибрида, как мы видели, получается 16 комбинаций, у тригибрида их уже 64, а у тетрагибрида - 256. Классическое расщепление 9:3:3:1 в дигибридном

скрещивании получается не всегда, для этого необходимо соблюдение многих условий.

Следует иметь в виду, что в полигибридных расщеплениях также может быть неполное доминирование, приводящее к серьезным изменениям в частотах встречаемости разных фенотипических классов.

Необходимо также выполнение ряда условий для того, чтобы осуществились ожидаемые расщепления:

1. Нахождение учитываемых генов в негомологичных хромосомах; число их при этом не может превышать гаплоидного числа хромосом у данного вида.
2. Равновероятное образование гамет всех сортов на основе случайного расхождения хромосом в мейозе.
3. Равновероятное созревание гамет всех типов.
4. Равновероятная встреча гамет при оплодотворении.
5. Равновероятная выживаемость зигот и взрослых организмов.
6. Относительная стабильность развития изучаемых признаков.

3. Наследование признаков при полигибридном скрещивании

При анализе трех и более пар альтернативных признаков скрещивание называется полигибридным. Если родители будут отличаться по трем парам признаков и иметь генотип AaBbCc, т.е. являться тригетерозиготными (гетерозиготными по трем парам альтернативных признаков), то возможные варианты их гамет будут следующими: ABC, ABc, AbC, aBC, Abc, aBc, авС, авс. В этом случае в потомстве образуется 64 комбинации, а расщепление будет наблюдаться в следующем соотношении: 27 (A-B-C-) : 9 (A-B-cc) : 9 (A-bbC-) : 9 (aaB-C-) : 3 (A-bbcc) : 3 (aaB-cc) : 3 (aabbC-) : 1 (aabbcc).

При анализе закономерностей полигибридного скрещивания выявлено следующее:

- 1) число фенотипических классов в F₂ может быть выражено формулой 2^n , где основание 2 указывает на парность двух аллелей одного гена, находящихся в одной паре гомологичных хромосом, а степень n - число генов в негомологичных хромосомах, по которым различаются скрещиваемые родительские формы;
- 2) число различных типов гамет, образуемых гибридом F₁ также может быть выражено формулой 2^n , где n - число генов в негомологичных хромосомах, по которым различаются скрещиваемые родительские формы;
- 3) число возможных комбинаций гамет выражается формуле 4^n , где основание 4 отражает число возможных комбинаций мужских и женских гамет в моногибридном скрещивании, а n - число пар генов;
- 4) число генотипических классов можно определить по формуле 3^n , где n - число генов.

Формула для нахождения гамет:

A B C

A b c

Число гамет 2^n

Число фенотипов $(3+1)^n$

Число генотипов $(1+2+1)^n$

1.4 Лекция № 4 (2 часа)

Тема: «Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов»

1.4.1 Рассматриваемые вопросы

1. Понятие об аллельных генах и множественный аллелизм
2. Типы взаимодействия аллельных генов

1.4.2 Краткое содержание вопросов

1 Понятие об аллельных генах и множественный аллелизм

Менделевское расщепление в потомстве гибрида в определенных числовых соотношениях возможно при двух основных условиях:

- 1) – во - первых, если неаллельные гены находятся в разных парах гомологичных хромосом и
- 2) – во – вторых, если каждый ген действует на определенный признак или свойство организма независимо от генов других аллельных пар.

Модель довольно проста: каждый ген учитывается по действию только на один признак.

Так: - Ген «А» - желтой окраски семян гороха - определяет окраску, не влияет на другой признак;

- Ген «В» - морщинистой формы семян гороха действует независимо от действия гена окраски семян;

- Ген «С» - вызывающий проявление вздутой формы бобов гороха действует на этот признак независимо от действия гена «А» и гена «В» и т.д..

Эти примеры позволяют выразить взаимоотношения между геном и признаком в виде следующей схемы:

один ген —————> один признак

Поэтому исходя из такого несколько упрощенного объяснения взаимосвязи между генами и признаками может сложиться впечатление что генотип представляет собой простую совокупность генов организма, а фенотип – не что иное как мозаика определенных признаков.

(генотип = Σ генов)

Организм – не мозаика действия отдельных и независимых генов а сложная система последовательных биохимических и морфологических процессов определяющих системой взаимосвязи генов. Исходя из современных представлений науки геном называется участок молекулы ДНК в котором содержится информация о первичной структуре одной полипептидной цепи синтезируемого белка.

Сами гены непосредственного участия в синтезе белка не принимают. Они служат молекулярной матрицей, на которой (в присутствии фермента РНК – полимеразы) комплементарно синтезируются молекулы РНК.

Генетическая информация, записанная в химической структуре генов полностью копируется на все виды РНК, в том числе и на иРНК. Последняя, перейдя в цитоплазму в свою очередь, служит матрицей для синтеза белка в рибосоме.

Функция же генов состоит в программировании синтеза белков в клетке. Их первичным продуктом (в ядре) являются не белки, а все виды РНК, которые контролируют синтез белков в рибосомах. Через эти белки гены контролируют синтез определенных продуктов в клетке, определяют всю ее «работу» и таким образом влияют на течение онтогенеза организма.

Ген является реально существующей, материальной единицей наследственности любого организма и обладает следующими свойствами:

1. занимает определенное место (локус) в хромосоме.

2. обладает определенным химическим строением (построен из нуклеотидов, в последовательности, расположения которых заключена информация о белке).
3. обладает определенными размерами.
4. обладает определенной биохимической функцией (синтез молекул всех видов РНК).
5. обладает способностью к точному самовоспроизведению (редупликации).
6. стабилен во времени.
7. способен меняться (мутировать).
8. определяет первичную структуру белков.
9. оказывает специфичное влияние на развитие признаков и свойств организма.
10. влияет на течение онтогенеза в определенных условиях среды.

В зависимости от вида и типа расположения генов в гомозиготных или гомозиготных хромосомах гены могут быть:

- 1). аллельными
- 2). неаллельными
- 3). сцепленными

2 Типы взаимодействия аллельных генов.

Современная селекция животных основана на комплексной оценке и отбору по гено- и фенотипу. При этом следует учитывать, что фенотип не всегда служит прямым и полным выражением генотипа, но всегда является производным сложного взаимодействия генотипа и среды.

Следует отметить, что понимание фенотипического проявления генов необходимо как фундаментальная база, на которой основано совершенствование сельскохозяйственных животных методами разведения.

Если в генотипе особи признак детерминирован аллельными генами, то реализация его в фенотипе обычно зависит от типа взаимодействия генов.

Различают следующие виды взаимодействия генов:

1. –Аддитивное взаимодействие
2. –Не аддитивное взаимодействие
 - а) полное доминирование
 - б) не полное доминирование
 - в) сверхдоминирование
 - г) регрессия
3. –Кодоминирование
4. –Аллельное исключение
5. Межаллельное комплементация
6. Плейотропное действие гена

1.5 Лекция № 5 (2 часа)

Тема: «Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов»

1.5.1 Вопросы лекции:

1. Понятие неаллельных генов
2. Виды взаимодействия неаллельных генов: комплементарное, новообразование, эпистаз, полимерия, криптомерия.
3. Виды полимерии, их значение в практике животноводства супрессия как основа неаллельного взаимодействия генов

1.5.2. Краткое содержание вопросов

1 Понятие неаллельных генов

Взаимодействие неаллельных генов. Известно много примеров, когда гены влияют на характер проявления определенного неаллельного гена или на саму возможность проявления этого гена.

2 Виды взаимодействия неаллельных генов: комплементарное, новообразование, эпистаз, полимерия, криптомерия.

Комплементарное взаимодействие. Комплементарными называют гены, обуславливающие при совместном сочетании в генотипе в гомозиготном или гетерозиготном состоянии новое фенотипическое проявление признака. Классическим примером комплементарного взаимодействия генов является наследование формы гребня у кур (рис. 331). При скрещивании кур, имеющих розовидный и гороховидный гребень, все первое поколение имеет ореховидный гребень.

При скрещивании гибридов первого поколения у потомков наблюдается расщепление по форме гребня: 9 ореховидных: 3 розовидных: 3 гороховидных: 1 листовидный. Генетический анализ показал, что куры с розовидным гребнем имеют генотип A_bb , с гороховидным — $aaB_$, с ореховидным — $A_B_$ и с листовидным — $aabb$, то есть развитие розовидного гребня происходит в том случае, если в генотипе имеется только один доминантный ген — A , гороховидного — наличие только гена B , сочетание генов A и B обуславливает появление ореховидного гребня, а сочетание рецессивных аллелей этих генов — листовидного.

При комплементарном взаимодействии генов в дигибридном скрещивании получают расщепления потомков отличные от менделевского: 9:7, 9:3:4, 13:3, 12:3:1, 15:1, 10:3:3, 9:6:1. Однако все они являются видоизменениями общей менделевской формулы 9:3:3:1.

Эпистаз. Эпистатическим называют такое взаимодействие генов, при котором аллель одного гена подавляет действие аллелей других генов. Эпистатическое взаимодействие противоположно комплементарному. Некоторые породы кур имеют белое оперение, другие же — окрашенное.

Белое оперение определяется несколькими различными генами, например, у белых леггорнов — генами $CCII$, а у белых плимутроков — $ccii$ (рис. 332). Доминантная аллель гена C определяет синтез предшественника пигмента (хромогена, обеспечивающего окраску пера), а его рецессивная аллель c — отсутствие хромогена. Ген I является подавителем действия гена C , а аллель i не подавляет его действия. Таким образом, белая окраска у кур определяется не наличием особых генов, определяющих развитие этой окраски, а наличием гена, подавляющего ее развитие.

При скрещивании, например, леггорнов ($CCII$) с плимутроками ($ccii$), все потомство F_1 имеет белую окраску, которая определяется наличием в их генотипе гена-подавителя ($CcIi$). Если же гибридов F_1 скрестить между собой, то во втором поколении происходит

расщепление по окраске в отношении 13/16 белых: 3/16 окрашенных. Окрашенным оказывается та часть потомства, в генотипе которой имеется ген окраски и отсутствует его подавитель (C_{ii}).

Полимерия. Скрещивая белую и пурпурную фасоли, Мендель столкнулся с явлением полимерии. Полимерией называют однозначное влияние двух, трех и более неаллельных генов на развитие одного и того же признака. Такие гены называют полимерными, или множественными, и обозначают одной буквой с соответствующим индексом, например, A_1 , A_2 , a_1 , a_2 . Полимерные гены контролируют большинство количественных признаков организмов: высоту растения, массу семян, масличность семян, содержание сахара в корнеплодах сахарной свеклы, удойность коров, яйценоскость, вес тела и т.д.

Явление полимерии было открыто в 1908 г. при изучении окраски зерновки у пшеницы Нельсоном-Эле (рис. 333). Он предположил, что наследование окраски у зерновки пшеницы обусловлено двумя или тремя парами полимерных генов. При скрещивании красной и белой пшеницы в F_1 наблюдалось промежуточное наследование признака: все гибриды первого поколения имели светло-красное зерно. В F_2 происходило расщепление в отношении 63 красных на 1 белое.

Причем красные зерновки имели разную интенсивность окраски — от темно-красной до светло-красной. Исходя из наблюдений, Нельсон-Эле определил, что признак окраски зерновок обуславливает три пары полимерных генов. У человека по типу полимерии наследуется, например, окраска кожи.

3 Виды полимерии, их значение в практике животноводства супрессия как основа неаллельного взаимодействия генов

Наряду с комплементарным и эпистатическим принято также рассматривать взаимодействие генов по типу полимерии. В этом случае разные гены как бы дублируют действие друг друга, и одной доминантной аллели любого из взаимодействующих генов достаточно для проявления изучаемой фенотипической характеристики. Так, при скрещивании растений пастушьей сумки с треугольными плодами (стручками) и с овальными плодами в F_1 образуются растения с плодами треугольной формы. При их самоопылении в F_2 наблюдается расщепление на растения с треугольными и овальными стручками в соотношении 15:1. Это объясняется тем, что существуют два гена, действующих эднзначно. В этих случаях их обозначают одинаково (A_1 и A_2). Тогда все генотипы: $A_1 - A_2 -$, $A_1 - a_2a_2$, $a_2a_2A_2-$ будут иметь одинаковую фенотипическую характеристику - треугольные стручки, и только растения $a_1a_1a_2a_2$ будут отличаться - образовывать овальные стручки. Это случай так называемый некумулятивной полимерии.

Однозначные, или полимерные, гены могут действовать и по типу кумулятивной полимерии. Так, шведский генетик Г. Нильсон-Эле в 1908 г. описал серию эднзначно действующих генов, которые определяют окраску эндосперма зерен пшеницы. При этом интенсивность окраски зерен оказалась пропорциональной числу доминантных аллелей разных генов в тригибридном скрещивании. Наиболее окрашенными были зерна $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$, а зерна $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$ не имели пигмента. Между этими крайними типами при расщеплении в F_2 наблюдались промежуточные варианты в соотношении 1:6:15:20:15:6:1.

По типу кумулятивной полимерии наследуются многие количественные признаки, например цвет кожи у человека; молочность, яйценоскость, масса и другие признаки сельскохозяйственных животных; длина колоса у злаков, содержание сахара в корнеплодах сахарной свеклы и др. Изучением наследования таких признаков занимается специальный раздел генетики - генетика количественных признаков, которая важна прежде всего для селекции и разработки проблем микроэволюции.

Основателем генетики количественных признаков в нашей стране был Ю.А. Филипченко. Он изучал наследование размеров черепа крупного рогатого скота, длины

колоса пшеницы и даже умственных способностей у человека. В одной из работ 1928 г. он опубликовал данные о наследовании длины колоса при скрещивании двух форм пшеницы. В F₂ он наблюдал распределение по длине колоса, хорошо согласующееся с гипотезой о моногенном различии по этому признаку. Однако последующий анализ показал, что наряду с «основным» геном, определяющим длину колоса, существует ряд генов-модификаторов этого признака. Подобный тип наследования встречается часто. Таким образом, фенотип, как правило, представляет собой результат сложного взаимодействия генов. Природа генов-модификаторов до сих пор вызывает споры: в частности, не ясно, существуют ли специальные модификаторы, функция которых заключается в изменении действия других - «основных» генов или модифицирующее действие гена - результат его плейотропии.

1.6 Лекция 6 (2 часа)

Тема: «Генетика пола»

1.6.1 Рассматриваемые вопросы

1. Пол и его роль в воспроизводстве потомства.
2. Первичные и вторичные половые признаки, признаки ограниченные полом и зависимые от пола.
3. Прогамное, эпигамное и сингамное определение пола. Типы хромосомного определения пола. Использование сцепленного с полом наследования в птицеводстве и шелководстве.
4. Балансовая теория определения пола, хромосомный и физиологический баланс формирования пола.
5. Партеногенез, гиногенез и андрогенез. Наследование признаков, сцепленных с полом.

1.6.2 Краткое содержание вопросов

1. Пол и его роль в воспроизводстве потомства.

Пол, как и любой другой признак организма, наследственно детерминирован. Важнейшая роль в генетической детерминации пола и в поддержании закономерного соотношения полов принадлежит хромосомному аппарату.

Наиболее древняя форма полового размножения – обоеполость, когда особь способна производить и женские, и мужские гаметы. С возникновением раздельнополости эта способность утрачивается. Однако любая особь остаётся потенциально двуполой, т.е. сохраняет тенденцию к развитию в мужскую и женскую сторону. У немногих организмов преобладание женской или мужской тенденции развития обуславливается внешними причинами. Это так называемое эпигамное (т.е. происходит после оплодотворения) определения пола. Пример – морской червь боннелия. У боннелии очень мелкие самцы обитают в матке крупных самок. Если личинка прикрепляется ко дну, она развивается в самку. Если попадает на хоботок самки под влиянием выделяемых хоботком веществ, то превращается в самца, мигрирующего в половые органы самки. У растений японской ариземы экземпляры, выросшие из крупных клубней, образуют женские цветки, из щуплых клубней – мужские.

У немногих организмов встречается програмное (происходящее до оплодотворения) определение пола (червей, коловраток). Пол зависит от того, что самки производят яйца двух сортов – крупные, богатые цитоплазмой, из которых развиваются самки, мелкие – самцы.

У большинства раздельнополых вопрос о том, получится из зиготы женская или мужская особь, решается в момент оплодотворения. При таком сингамном определении пола преобладание мужской или женской тенденции развития обеспечивается генотипом зиготы и не зависит от внешних условий.

Прямые доказательства того, что именно механизм гетерогаметности и гомогаметности имеет непосредственное отношение к определению пола и расщеплению по полу, были получены при изучении закономерностей наследований сцепленных с полом признаков и особенностей наследования последних при различных типах нарушения расхождения хромосом в мейозе.

2 Первичные и вторичные половые признаки, признаки ограниченные полом и зависимые от пола.

От скрещивания белоглазых самцов дрозофилы с красноглазыми самками в первом поколении все потомство (самки и самцы) красноглазое. Следовательно, красноглазость

доминантна, а белая окраска глаз рецессивна. В F_2 происходит расщепление в отношении 3 красноглазых к 1 белоглазой мухе, но белые глаза только у половины самцов, самки все красноглазые. Это кажется отступлением от менделевских закономерностей.

В обратном скрещивании, когда белоглазая самка скрещивается с красноглазым самцом, в первом же поколении наблюдается расщепление по окраске глаз 1 : 1. При этом белоглазыми оказываются только самцы, а все самки красноглазые, т.е. дочери наследуют красную окраску глаз от отцов, а сыновья – белый цвет глаз от матерей. Такой тип передачи признаков от матерей сыновьям, а от отцов дочерям получил название наследования крест-накрест или крисс-кросс. В F_2 этого скрещивания появляются мухи с обоими признаками в равном отношении 1 : 1 как среди самок, так и среди самцов.

Закономерная связь наследования признаков с полом соответствует гипотезе о наследовании пола через половые хромосомы. Если самка является гомозиготной по доминантной аллели красной окраски глаз, находящейся в X -хромосоме, то эта аллель вместе с половой хромосомой передается сыновьям F_1 , и поэтому они оказываются красноглазыми. Дочери F_1 получают одну X -хромосому с рецессивной аллелью белой окраски глаз от отца, а вторую X -хромосому с доминантной аллелью красного цвета глаз от матери. В силу доминирования красной окраски они оказываются также красноглазыми.

В обратном скрещивании дочери получают от отца X -хромосому, несущую доминантную аллель красной окраски глаз, а другую X -хромосому с рецессивной аллелью белого цвета глаз от матери, поэтому они оказываются красноглазыми. Так как сыновья получают свою единственную X -хромосому с аллелью белых глаз от матери, а Y -хромосому, которая не содержит доминантной аллели красной окраски, от отца, то рецессивная аллель белых глаз у самца, находясь в одной дозе, тем не менее проявляется. Такое состояние гена принято называть гемизиготным, а организм подобного генотипа — гемизиготой.

3.Прогамное, эпигамное и сингамное определение пола. Типы хромосомного определения пола. Использование сцепленного с полом наследования в птицеводстве и шелководстве.

Наиболее древняя форма полового размножения – обоеполюсть, когда особь способна производить и женские, и мужские гаметы. С возникновением раздельнополости эта способность утрачивается. Однако любая особь остаётся потенциально двуполой, т.е. сохраняет тенденцию к развитию в мужскую и женскую сторону. У немногих организмов преобладание женской или мужской тенденции развития обуславливается внешними причинами. Это так называемое эпигамное (т.е. происходит после оплодотворения) определения пола. Пример – морской червь боннелия. У боннелии очень мелкие самцы обитают в матке крупных самок. Если личинка прикрепляется ко дну, она развивается в самку. Если попадает на хоботок самки под влиянием выделяемых хоботком веществ, то превращается в самца, мигрирующего в половые органы самки. У растений японской ариземы экземпляры, выросшие из крупных клубней, образуют женские цветки, из щуплых клубней – мужские.

У немногих организмов встречается прогамное (происходящее до оплодотворения) определение пола (червей, коловраток). Пол зависит от того, что самки производят яйца двух сортов – крупные, богатые цитоплазмой, из которых развиваются самки, мелкие – самцы.

У большинства раздельнополых вопрос о том, получится из зиготы женская или мужская особь, решается в момент оплодотворения. При таком сингамном определении пола преобладание мужской или женской тенденции развития обеспечивается генотипом зиготы и не зависит от внешних условий.

Прямые доказательства того, что именно механизм гетерогаметности и гомогаметности имеет непосредственное отношение к определению пола и расщеплению

по полу, были получены при изучении закономерностей наследований сцепленных с полом признаков и особенностей наследования последних при различных типах нарушения расхождения хромосом в мейозе.

4 Балансовая теория определения пола, хромосомный и физиологический баланс формирования пола.

Изучая нерасхождение хромосом, Бриджес открыл важную роль баланса между числом наборов аутосом и числом X -хромосом у дрозофилы в механизме определения пола. Оказалось, что при отношении числа X -хромосом к числу наборов аутосом (X/A) равном 1, развиваются самки. Если X/A равно 0,5, то самцы образуются независимо от присутствия Y -хромосомы. Когда же отношение X/A промежуточное между 0,5 и 1, насекомые приобретают черты интерсексуальности. Эта концепция получила название балансовой теории определения пола. У человека X -хромосома направляет развитие организма в женскую сторону, а Y -хромосома в мужскую. При соотношении X/Y равным 1 развивается нормальный мужчина, $2X$ – нормальная женщина. Согласно балансовой теории определения пола особи определяется балансом генов, детерминирующих мужской и женский пол и локализованных в любых хромосомах генома. В настоящее время у человека описано 6 генов (3 в X -хромосоме и 3 в Y -хромосоме), взаимодействие которых определяет пол особи. При отсутствии Y -хромосом и любом числе X -хромосом особь определяется как женская. Балансовая теория определения пола показывает генетически обусловленную потенциальную бисексуальность всех раздельнополых организмов и их гамет.

5.Партеногенез, гиногенез и андрогенез. Наследование признаков, сцепленных с полом.

У насекомых известны случаи появления особей, половина тела которых имеет женское строение, половина – мужское. Гинандроморфы развиваются из яиц, несущих две X -хромосомы, т.е. потенциальных самок. Если во время первого деления дробления одно из дочерних ядер получает обе X -хромосомы, а другое – только одну, то кариотип второго ядра будет XO . Такие особи, согласно балансовой теории определения пола, дают самцов. Гинандроморфы могут получаться вследствие того, что после мейоза в неоплодотворённом яйце случайно оказывается не одно, а два гаплоидных ядра. Ядра двух сперматозоидов сливаются с двумя ядрами яйцеклеток. Один сперматозоид имеет X -хромосому, другой – Y . Образуется гинандроморф, половина тела которого развивается из XU , другая – из XY .

У многих видов X - и Y -хромосомы резко различны по величине. Как правило, Y -хромосома невелика по величине и содержит большой гетерохроматиновый район. У человека обнаружено около 200 генов, наследующихся в связи с X -хромосомой, в том числе гены гемофилии, дальтонизма, мускульной дистрофии. Гены, локализованные в Y -хромосоме, передаются только по мужской линии, а признаки человека-дикообраза, синдактимии, гипертрихоза ушной раковины передаются мальчикам. В связи с различием в величине хромосом и числом генов в X - и Y -хромосомах эволюционно сложились механизмы компенсации доз генов. Однако у человека и млекопитающих, с одной стороны, у дрозофилы – с другой, эти механизмы неодинаковы. У млекопитающих компенсация достигается почти полной генетической инактивацией одной из двух X -хромосом. Инактивация X -хромосом отсутствует в клетках зародышевого пути. Выбор активной и неактивной X -хромосомы происходит случайно. Происходит она по механизму гетерохроматинизации, X -хромосома превращается в плотно конденсированное тельце, в котором отсутствует генетическая активность. У дрозофилы единственная X -хромосома самца направляет синтез столько же генных продуктов, сколько обе функционально активные X -хромосомы самки.

Ограниченными полом называются такие наследственные признаки, которые проявляются только у одного пола или выражения которых различно у разных полов. Они могут определяться как аутосомными, так и генами, лежащими в половых хромосомах. Различия в молочности разных пород крупного рогатого скота, а также в яйценоскости разных пород кур обусловлены генами, имеющимися у самок, и у самцов, но проявляющимися, естественно, только у первых.

1.7 Лекция № 7(2часа)

Тема: « Изменчивость и методы ее изучения»

1.7.1 Рассматриваемые вопросы

1. Классификация форм изменчивости.
2. Виды изменчивости: онтогенетическая, модификационная, комбинативная и мутационная изменчивость.
3. Значение модификационной изменчивости для практики животноводства. Коррелятивная изменчивость.

1.7.2 Краткое содержание вопросов

1 Классификация форм изменчивости.

Анализируя изменчивость любого организма, исследователь всегда убеждается в том, что многие различия между особями находятся в большой зависимости от условий окружающей среды. Даже при совершенно тождественном генотипе две особи могут быть фенотипически несхожими, если они в течение своего развития по-разному питались, находились при разной температуре или влажности, болели разными болезнями и т.п. Такие фенотипические различия, вызываемые внешними факторами у одинаковых в наследственном отношении организмов, называются модификациями.

Изучение модификаций очень важно и в теоретическом, и в практическом отношении. Сведения о модификациях требуются прежде всего для понимания того, как происходит реализация генетической информации. Ведь наблюдаемая совокупность всех морфологических, физиологических и биохимических признаков организма, т.е. его фенотип, определяется не только генами, полученными от родителей, но в большой мере также разнообразными влияниями среды, в которой организм развивался и существует. Выяснить соотносительную роль и характер взаимодействия генотипа и среды в становлении фенотипа особи можно только установив, как окружающие условия изменяют фенотип, т.е. исследовав модификации, возникающие под воздействием различных факторов среды. Далее, знание характера модификаций и причин, их вызывающих, нужно для понимания закономерностей эволюции, поскольку естественный отбор, представляющий ее движущую силу сохраняет благоприятные для организма изменения и отбрасывает вредные, руководствуясь исключительно фенотипом, т.е. оперирует как с мутациями и их комбинациями, так и с модификациями.

Очевидно и большое значение модификаций для практики сельского хозяйства и медицины. Важнейшая задача растениевода, животновода, промышленного микробиолога заключается в создании условий, при которых у хозяйственно полезного организма в наибольшей степени будут развиваться желательные фенотипические признаки и подавляться отрицательные, т.е. возникнут модификации в направлениях, выгодных для человека.

2 Виды изменчивости: онтогенетическая, модификационная, комбинативная и мутационная изменчивость.

В подавляющем большинстве случаев модификация представляет собой полезную, приспособительную реакцию организма на тот или иной внешний фактор. Это можно видеть на примере почти всех перечисленных выше и множестве других модификаций микробов, растений, животных и человека.

Изучение этого вопроса у разных организмов показало, что адаптивными бывают только те модификации, которые вызываются обычными изменениями природных

условий, множество раз встречавшимися особям данного вида на протяжении его прошлой эволюционной истории. Если же организм попадает в необычные обстоятельства, с которыми не приходилось сталкиваться его предкам, то возникают модификации, лишенные приспособительного значения. Изменения не только количества, но и качества пищи могут обуславливать возникновение модификаций. Особенно хорошо это видно при авитаминозах. Недостаток витамина А и рибофлавина (витамин В₂) в кормовом рационе свиноматок в первый месяц супоросности ведет к рождению поросят с дефектами глаз, раздвоенным небом, укороченной нижней челюстью и другими дефектами. Ряд болезненных состояний человека с характерными для каждого из них изменениями различных тканей и органов связан с недостатком в пище тех или иных витаминов (цинга при недостатке витамина С, бери-бери при недостатке витамина В₁, куриная слепота и ксерофтальмия при недостатке витамина А, рахит при недостатке витамина D т.д.).

Не имеют приспособительного значения (а нередко представляют даже настоящие уродства) модификации, вызываемые физическими и химическими факторами, с которыми организм не сталкивается в природе или которые применяются в эксперименте с интенсивностью, превосходящей встречающуюся в естественных условиях. Индуцированные таким образом модификации часто называют морфозами.

Некоторые из этих морфозов очень похожи на изменения, вызываемые мутациями известных генов.

Такие модификации, напоминающие проявление известных генов получили название фенкопий.

В отличие от высокой константности мутаций, модификации обладают разной степенью стойкости. Многие из них обратимы, т.е. возникшее изменение постепенно исчезает на протяжении жизни особи, если устранено вызвавшее его воздействие. Так, загар у человека проходит, когда кожа перестает подвергаться инсоляции; объем мышц уменьшается после прекращения тренировки; количество эритроцитов, возросшее вследствие пребывания человека или животного высоко в горах, падает после возвращения в долину; потемневшая на черном фоне окраска саламандры светлеет при переселении животного на песчаную почву; воздушные листья стрелолиста заменяются водными при подъеме уровня воды и т.п. Другие модификации, главным образом возникшие на ранних стадиях онтогенеза, сохраняются в течение всей жизни особи. Например, личинка пчелы превращается в зависимости от качества скормливаемой ей пищи либо в матку, либо в рабочую пчелу; человек на всю жизнь остается кривоногим, если в детском возрасте его кости неправильно формировались от недостатка витамина D в пище.

Относительно немногие модификации могут проявлять некоторое последствие, частично распространяясь на следующее поколение. Так, у млекопитающих потомки, выношенные и выкормленные истощенной матерью, как правило, мельче и слабее сверстников, происходящих от цветущих здоровьем матерей; растения, выросшие на скудной почве, часто дают щуплые семена, всходы из которых уступают, по крайней мере на первых порах, всходам из семян растений, выросших на плодородной почве. Однако подобное влияние материнских модификаций на потомство обычно довольно быстро сходит на нет, если потомки не подвергаются действию факторов, вызвавших модификацию у матери.

В отличие от мутаций, модификации не передаются по наследству. Однако еще долгое время после того, как положение это было доказано тщательными генетическими исследованиями, оно с сомнением воспринималось многими биологами, а некоторыми даже горячо оспаривалось.

Множество тщательных опытов, проведенных на разных организмах, показало ненаследуемость модификаций, вызываемых прямым воздействием пищи, света,

температуры, влажности и других подобных факторов, а также упражнением и неупражнением органов.

Отрицательные результаты дала проверка сообщений последователей Лысенко о якобы полученном ими наследовании изменений, вызванных «вегетативной гибридизацией» у млекопитающих животных и птиц, заключавшейся в межвидовых и межпородных срачиваниях особей, пересадке гонад, переливании крови или яичного белка. Повторение этих опытов при соблюдении мер, необходимых для ограждения от ошибок, связанных с использованием генетически нечистопородного исходного материала, отсутствием надлежащего контроля и т. п. показало, что приемы, применявшиеся при так называемой «вегетативной гибридизации» у животных, не вызывают у них никаких наследственных изменений.

3. Значение модификационной изменчивости для практики животноводства. Коррелятивная изменчивость.

Фенотип организма определяется, с одной стороны, генетической информацией, полученной им от родителей, т.е. его генотипом, с другой стороны — теми конкретными условиями среды, в которых эта информация реализуется в ходе развития организма. Относительная роль генотипических факторов и факторов среды в формировании разных признаков организма может быть очень различной. Так, характер расположения листьев на стебле растения (спиральное, супротивное или мутовчатое) и тип их жилкования (параллельное, перистое, пальчатое, дихотомическое) почти нацело обусловлены генотипом и лишь очень незначительно изменяются под влиянием внешних условий. Форма листовой пластинки, степень ее рассеченности, зазубренности краев значительно больше зависит от среды (вспомним рассмотренные выше примеры, касающиеся стрелолиста и водяного лютика), но у большинства видов все же определяются в основном генотипом растения. За интенсивность же зеленой окраски листьев ответственны главным образом внешние факторы — плодородие почвы и особенно освещение; роль наследственности здесь относительно невелика. У человека можно проследить всю гамму переходов от признаков, полностью определяемых генотипом (каковы, например, группы крови или цвет радужной оболочки глаз), через такие, на которые факторы среды налагают заметный отпечаток (как, например, рост), к признакам, очень сильно зависящим от внешних условий (например, вес тела или степень развитости мышц). Но у всех организмов характер фенотипических изменений, вызываемых влиянием среды, т.е. способность организма отвечать на действие внешних факторов именно такими, а не иными модификациями, или норма реакции организма, всегда бывает врожденной, обусловленной его генотипом.

Знание различий между мутациями и модификациями важно как в теоретическом, так и в практическом отношении. Для понимания эволюционного процесса нужно иметь в виду, что естественный отбор в равной мере учитывает как мутационные, так и модификационные изменения фенотипа, но наследуются только первые. При селекции домашних животных, культурных растений и полезных микроорганизмов следует принимать во внимание, что желательные изменения, носителей которых оставляют для размножения, могут быть обусловлены как мутациями (тогда эти изменения наследуются), так и модификациями (тогда они не передаются потомкам).

1.8 Лекция №8 (2часа)

Тема: «Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости Н. И. Вавилова»

1.8.1 Рассматриваемые вопросы

1. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости Н.И. Вавилова индуцированный мутагенез, его теоретическое и практическое значение.
2. Физические и химические мутагены.

1.8.2 Краткое содержание вопросов

1 Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости

4 июня он выступил с докладом «Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости». Эта одна из тех работ, которые считаются фундаментальными и являются теоретической базой биологических исследований.

Сущность закона сводится к тому, что виды и роды, генетически близкие (связанные друг с другом единством происхождения), характеризуются сходными рядами в наследственной изменчивости.

В разработанной в результате опытов таблице знаком «+» Вавилов отметил мутации, проявление которых обнаружено у данных видов, а незаполненные места говорят, что подобные мутации должны быть, но еще не обнаружены. Таблица с пустыми клетками, которые при дальнейшем развитии науки будут заполняться. Где-то с подобным мы уже встречались?! Конечно, в химии, знаменитая таблица Менделеева! Закономерность двух законов подтверждена наукой. «Пустые» клетки заполняются, и это - база для практической селекции.

Твердые пшеницы известны лишь в яровой форме, но на основе закона должна быть в природе и твердая пшеница озимой формы. Она действительно была вскоре обнаружена на границе Ирана и Турции.

Тыквы и дыни характеризуются простыми и сегментированными плодами, однако арбуз такой формы во времена Вавилова не был описан. Но сегментированные арбузы были обнаружены на юго-востоке европейской части России.

Факты параллельной изменчивости у близких и далеких видов были известны еще Ч. Дарвину. Например, одинаковая окраска шерсти грызунов, альбинизм у представителей разных групп животного мира и человека (описан случай альбинизма у негров), отсутствие оперения у птиц, отсутствие чешуи у рыб, сходная окраска плодов плодовых культур, изменчивость корнеплодов и т. д.

Причина параллелизма в изменчивости заключается в том, что в основе гомологичных признаков лежит наличие сходных генов: чем генетически ближе виды и роды, тем полнее сходство в рядах изменчивости. Отсюда - причина гомологических мутаций - общность происхождения генотипов. Живая природа в процессе эволюции программировалась как бы по одной формуле, независимо от времени происхождения видов.

Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости Н. И. Вавилова явился не только подтверждением учения Дарвина о происхождении видов, но и расширил представление о наследственной изменчивости. Николаю Ивановичу вновь можно провозгласить: «Благодаря Дарвину!», но и «Продолжая Дарвина!»

Николай Владимирович Тимофеев-Ресовский, превосходный генетик, знавший Вавилова не только по работам, но и лично, говорил доверительно близким знакомым: «Николай Иванович был чудесный человек и великомученик, прекрасный растениевод и собиратель, путешественник, отважнейший и всеобщий любимец, но его закон гомологических рядов - закон вовсе не гомологических, а аналогических рядов, да-с!»

Что такое гомология? Это сходство на основе общего происхождения. Что такое аналогия? Сходство внешних признаков, которое определяется сходной средой обитания, но не родством. Так кто же прав? Вавилов! Можно лишь восхищаться глубиной его биологического ума! Изменение всего одного термина в названии меняет и сущность закона. По закону гомологических рядов все люди равны, потому что одного биологического происхождения, и принадлежат к виду *гомо сапиенс*, т. е. все одинаково умны, способны и талантливы и т. д., но имеют внешние различия: в росте, пропорциях между частями тела и т. д.

По закону аналогических рядов люди внешне сходны, т. к. имеют сходную среду обитания, но разное происхождение. А это уже простор для шовинизма, расизма, национализма, вплоть до геноцида.

И вавиловский закон говорит, что пигмей Африки и баскетболист Америки - одного генетического корня, и нельзя ставить одного над другим - это антинаучно!

Справедливость открытой Вавиловым всеобщей биологической закономерности подтверждена современными изысканиями не только у растений, но и у животных. Современные генетики считают, что закон раскрывает необозримые перспективы научного познания, обобщения и предвидения» (профессор М. Е. Лобанов).

Работа имела чисто практическое значение - использовать естественный иммунитет растений как наиболее рациональный и экономически выгодный способ борьбы с вредителями. Молодой ученый создал оригинальную теорию физиологической невосприимчивости растений к инфекционным заболеваниям, а основу учения составляли исследования генотипического иммунитета. Н. И. Вавилов изучал реакцию «хозяина» на внедрение паразита, специфичность этой реакции, и выяснял, является ли весь ряд иммунным, или только определенные виды этого ряда. Особое значение Николай Иванович придавал групповому иммунитету, считая, что в селекции важно выводить сорта, устойчивые не к одной расе, а к целой популяции физиологических рас, и искать такие устойчивые виды нужно на родине растения.

Наука позже подтвердила, что дикие виды - сородичи культурных растений - имеют естественный иммунитет и в малой степени подвержены инфекционным заболеваниям. Именно внедрением генов устойчивости в растения занимаются современные селекционеры, используя теорию Н. И. Вавилова и методы генной инженерии.

2. Физические и химические мутагены. Использование индуцированного мутагенеза в микробиологии, растениеводстве и животноводстве.

Химические мутагены вызывают преимущественно точковые (генные) мутации, влияющие на физиологические и количественные признаки. Биологические мутагены вызывают также различные хромосомные мутации. Мутации классифицируют в различных направлениях. Процесс возникновения мутаций называется мутагенезом.

По причине возникновения мутаций различают: - естественный (спонтанный) мутагенез; - индуцированный (искусственный) мутагенез. Естественный мутагенез возникает без видимых конкретных причин. На земную биосферу постоянно действуют ионизирующие излучения в виде космических лучей и находящихся в земной коре радиоактивных элементов - урана, тория, радия, радиоактивных изотопов (^{40}K , ^{90}Sr), а также различные химические вещества.

Под их действием у животных, растений спонтанно постоянно происходят мутации. Искусственным (индуцированным) называют мутагенез, возникающий под воздействием мутагенных факторов, но, в отличие от естественного, при искусственном мутагенезе различные мутагены применяют целенаправленно, для получения мутантных организмов с целью создания новых сортов и видов животных и растений.

Вредные тормозят нормальный ход жизнедеятельности, понижают жизнеспособность организма.

Крупными называют мутации, вызывающие резкие наследственные изменения, которые сильно изменяют физиологические, морфологические и любые количественные признаки организмов.

Внимание генетиков долгое время было сосредоточено на изучении исключительных, крупных мутаций, связанных с видоизменением развития целых органов, появлением различного рода уродств и т. д. Они легко обнаруживаются по отдельным мутантным особям. Примером крупных мутаций служат мутации энотеры, описанные де Фризом.

В дальнейшем было установлено, что мутации в различной степени изменяют любой признак или свойство организма. Наряду с крупными мутациями, существуют малые мутации, которые могут в очень незначительной степени изменять любые признаки и свойства организмов.

Малые мутации создают огромную наследственную изменчивость хозяйственно-полезных и биологических признаков и имеют большое значение в селекции и эволюции. В настоящее время хорошо известно, что крупные мутации, за редким исключением, не дают начала новым видам, т. к. организмы с такими изменениями недостаточно хорошо приспособлены к внешним условиям и не могут успешно конкурировать с исходными

2. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ВЫПОЛНЕНИЮ ЛАБОРАТОРНЫХ РАБОТ

2.1 Лабораторная работа №2 (2 часа).

Тема: «Морфологическое строение хромосом. Кариотипы с.-х. животных и растений»

2.1.1 Цель работы: 1. Ознакомление с методикой кариотипирования и морфологическим строением хромосом

2.1.2 Задачи работы:

1. Научится выявлять кариотипы животных
2. Проанализировать кариотипы и составить кариограммы

2.1.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Кариотипы животных
2. Плакаты и рисунки с хромосомами и кариограммами животных

2.1.4 Описание (ход) работы:

При микроскопическом анализе хромосом прежде всего видны различия их по форме и величине. Строение каждой хромосомы сугубо индивидуальное. Можно заметить также, что хромосомы обладают общими морфологическими признаками. Они состоят из двух нитей — хроматид, расположенных параллельно и соединенных между собой в одной точке, названной центромерой или первичной перетяжкой. На некоторых хромосомах можно видеть и вторичную перетяжку. Она является характерным признаком, позволяющим идентифицировать отдельные хромосомы в клетке. Если вторичная перетяжка расположена близко к концу хромосомы, то дистальный участок, ограниченный ею, называют спутником. Хромосомы, содержащие спутник, обозначаются как АТ-хромосомы. На некоторых из них в тело-фазе происходит образование ядрышек.

Концевые участки хромосом имеют особую структуру и называются теломерами. Теломерные районы обладают определенной полярностью, препятствующей их соединению друг с другом при разрывах или со свободными концами хромосом. Участок хроматиды (хромосомы) от теломеры до центромеры называют плечом хромосомы. Каждая хромосома имеет два плеча. В зависимости от соотношения длин плеч выделяют три типа хромосом:

- 1) мета-центрические (равноплечие);
- 2) субметацентрические (неравноплечие);
- 3) акроцентрические, у которых одно плечо очень короткое и не всегда четко различимо.

На Парижской конференции по стандартизации кариотипов вместо морфологических терминов «метацентрики» или «acro-центрики» в связи с разработкой новых методов получения «полосатых» хромосом предложена символика, в которой всем хромосомам набора присваивается ранг (порядковый номер) по порядку убывания величины и в обоих плечах каждой хромосомы (р — короткое плечо, q — длинное плечо) нумеруются участки плеч и полосы в каждом участке по направлению от центромеры. Такая система обозначений позволяет детально описывать аномалии хромосом.

Наряду с расположением центромеры, наличием вторичной перетяжки и спутника важное значение для определения отдельных хромосом имеет их длина. Для каждой хромосомы определенного набора длина ее остается относительно постоянной. Измерение хромосом необходимо для изучения их изменчивости в онтогенезе в связи с болезнями, аномалиями, нарушением воспроизводительной функции.

Дифференциальная окраска хромосом. В последние годы для более точной идентификации хромосом применяют специальные методы обработки и окрашивания хромосом. Каждая хромосома при этом приобретает свой специфический рисунок 1

Чередование светлых и темных полос, отражающих различную функциональную активность отдельных районов хромосом. Окрашенные участки — это низкоактивные в генетическом отношении гетерохроматиновые районы хромосом, а неокрашенные — сильноактивные эухроматиновые районы. Гетерохроматин, как показало дифференциальное окрашивание, существует в двух формах:

- 1) конститутивной — постоянно действующей в хромосоме и
- 2) факультативной, которая выявляется лишь в части клеточного цикла или в одной из пар хромосом.

Разработано несколько методов дифференциальной окраски

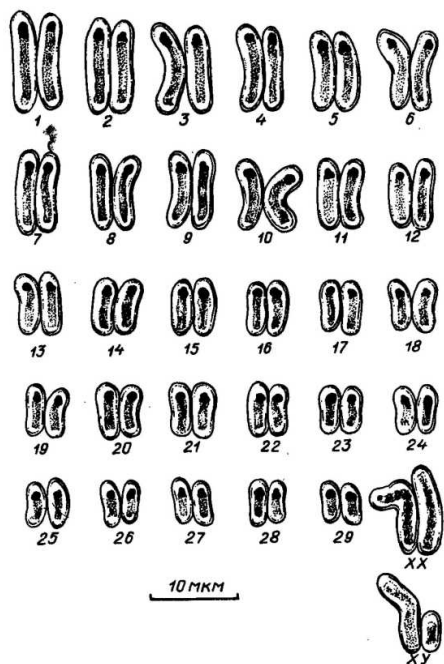


Рис. 2. G-Окраска хромосом крупного рогатого скота (2л = 61, XX) (по С. Г. Куликовой)

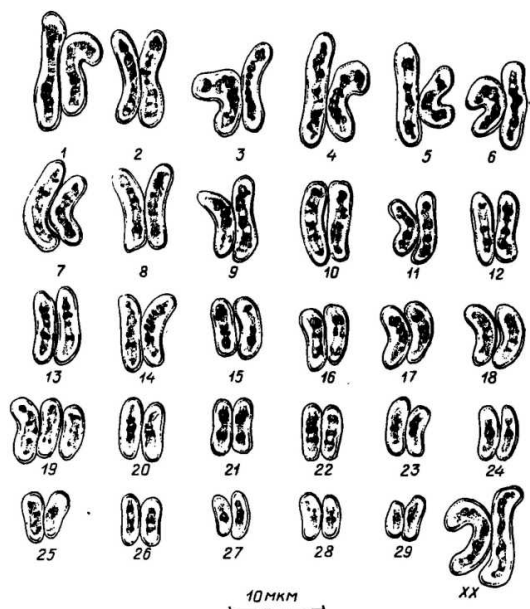


Рис. 3. Комбинированная окраска хромосом крупного рогатого скота (по С. Г. Куликоаой) хромосом: G, C, R, Q, NOR и др. (рис. 2, 3).

Каждый из них имеет свое назначение. Так, полосы, окрашиваемые при C-ок-раске, идентифицируют со структурным, или конститутивным, гетерохроматином. NOR-Окраска позволяет выявить ядрышко-образующие районы хромосом. С помощью дифференциальной окраски можно не только идентифицировать отдельные хромосомы,

но и, что более важно, выявить незаметные при обычной окраске поломки и перестройки хромосом; установить, какие Хромосомы в избытке или недостатке; изучить изменчивость по гетерохроматиновым районам и т. д. и связь их с морфологическими и функциональными признаками.

Тонкое строение хромосом. Химический анализ структуры хромосом показал наличие в них двух основных компонентов: дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) и белков типа гистонов и протаминов (в половых клетках). Исследования тонкой субмолекулярной структуры хромосом привели ученых к выводу, что каждая хроматида содержит одну нить — хромонему. Каждая хромонема состоит из одной молекулы ДНК. Структурной основой хроматиды является тяж белковой природы. Хромонема уложена в хроматиде в форму, близкую к спирали. Доказательства этого предположения были получены, в частности, при изучении мельчайших обменных частиц сестринских хроматид, которые располагались поперек хромосомы.

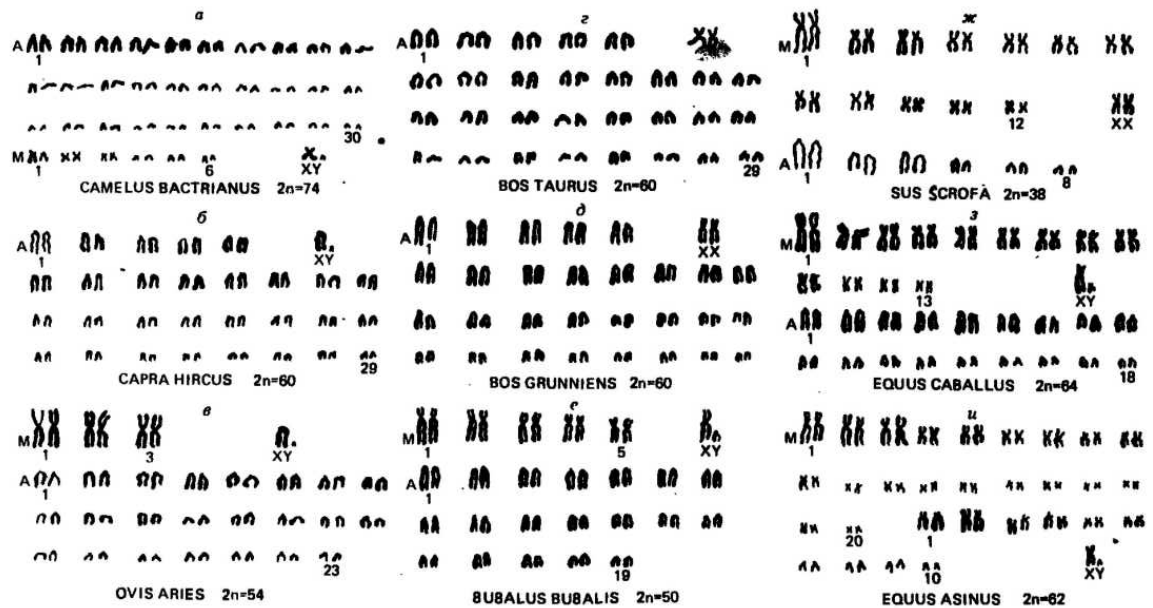


Рис. 4. Карнограммы различных видов сельскохозяйственных млекопитающих:

а — двугорбый верблюд; б — коза; в — овца; г — крупный рогатый скот; д — як; е — буйвол; ж — свинья; з — лошадь; и — осел; М — двуплечие; А — акроцентрические хромосомы

2.2 Лабораторная работа № 3 (2 часа).

Тема: «Кариотипирование и идентификация хромосом»

2.2.1 Цель работы: Ознакомление с методами кариотипирования и идентификации хромосом

2.2.2 Задачи работы:

1. Расчет абсолютного и относительного размеров хромосом
2. Анализ данных кариотипирования и идентификации хромосом

2.2.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Данные о кариотипах
2. Хромосомные наборы животных

2.2.4 Описание (ход) работы:

Кариотип - это совокупность признаков полного набора хромосом соматических клеток организма на стадии метафазы (III фаза деления клетки) – их количество, размер, форма, особенности строения. Исследование кариотипа проводят методом световой микроскопии с целью выявления патологии хромосом. Чаще всего это исследование проводят у детей для выявления заболеваний, обусловленных нарушениями в хромосомах и у супругов при бесплодии или привычном невынашивании беременности. Выявление хромосомных перестроек в этом случае позволяет установить причину бесплодия и прогнозировать риск рождения в данной семье детей с хромосомной патологией.

Вне процесса деления клетки хромосомы в её ядре расположены в виде «распакованной» молекулы ДНК, и они трудно доступны для осмотра в световом микроскопе. Для того, чтобы хромосомы и их структура стали хорошо видны используют специальные красители, позволяющие выявлять гетерогенные (неоднородные) участки хромосом и проводить их анализ – определять кариотип. Хромосомы в световом микроскопе на стадии метафазы представляют собой молекулы ДНК, упакованные при помощи особых белков в плотные сверхспирализованные палочковидные структуры. Таким образом, большое число хромосом упаковывается в маленький объём и помещается в относительно небольшом объёме ядра клетки. Расположение хромосом, видимое в микроскопе, фотографируют и из нескольких фотографий собирают систематизированный кариотип - нумерованный набор хромосомных пар гомологичных хромосом. Изображения хромосом при этом ориентируют вертикально, короткими плечами вверх, а их нумерацию производят в порядке убывания размеров. Пару половых хромосом помещают в самом конце изображения набора хромосом.

Современные методы кариотипирования обеспечивают детальное обнаружение хромосомных aberrаций (внутрихромосомных и межхромосомных перестроек), нарушения порядка расположения фрагментов хромосом - делеции, дупликации, инверсии, транслокации. Такое исследование кариотипа позволяет диагностировать ряд хромосомных заболеваний, вызванных как грубыми нарушениями кариотипов (нарушение числа хромосом), так и нарушением хромосомной структуры или множественностью клеточных кариотипов в организме.

Нарушения нормального кариотипа у человека возникают на ранних стадиях развития организма. Если это происходит в половых клетках будущих родителей (в процессе гаметогенеза), то кариотип зиготы (см.), образовавшейся при слиянии родительских клеток, также оказывается нарушенным. При дальнейшем делении такой зиготы все клетки эмбриона и развившегося из него организма окажутся с одинаково аномальным кариотипом. Однако, нарушения кариотипа могут возникнуть и на ранних стадиях дробления зиготы. Развившийся из такой зиготы организм содержит несколько линий клеток (клеточных клонов) с разными кариотипами. Такое многообразие

кариотипов во всём организме или только в некоторых его органах называют мозаицизмом.

Как правило, нарушения кариотипа у человека сопровождаются различными, в том числе комплексными, пороками развития, и большинство таких аномалий несовместимо с жизнью. Это приводит к самопроизвольным абортам на ранних стадиях беременности. Однако достаточно большое число плодов (~2,5%) с аномальными кариотипами доношивают до окончания беременности.

Ниже приведена таблица, в которой представлены заболевания, обусловленные нарушениями в кариотипе.

Кариотипы	Болезнь	Комментарии
47,XXY; 48,XXXY	Синдром Клайнфельтера	Полисомия по X-хромосоме у мужчин
45X0; 45X0/46XX; 45,X/46,XY; 46,X iso (Xq)	Синдром Шерешевского - Тернера	Моносомия по X-хромосоме, в т. ч. и мозаицизм
47,XXX; 48,XXXX; 49,XXXXX	Полисомии по X хромосоме	Наиболее часто - трисомия X
47,XX,+21; 47,XY,+21	Болезнь Дауна	Трисомия по 21-й хромосоме
47,XX,+18; 47,XY,+18	Синдром Эдвардса	Трисомия по 18-й хромосоме
47,XX,+13; 47,XY,+13	Синдром Патау	Трисомия по 13-й хромосоме
46,XX, 5p-	Синдром кошачьего крика	Делеция короткого плеча 5-й хромосомы

3.1 Лабораторная работа №3 (2 часа).

Тема: «Моногибридное и полигибридное скрещивание»

2.3.1 Цель работы: Ознакомиться с основными законами полного и не полного доминирования

2.3.2 Задачи работы:

1. Знать терминологию в гибридологическом анализе при решении задач
2. Уметь решать генетические задачи по моногибридному и полигибридному доминированию.

2.3.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Данные мясной продуктивности разных видов животных

2.3.4 Описание (ход) работы:

Изучение наследования признаков в гибридном потомстве, полученном при внутривидовом скрещивании, называют *гибридологическим анализом*.

Метод гибридологического анализа был разработан чешским ученым Г. Менделем (1865) и в настоящее время является основным в генетических исследованиях. Метод гибридологического анализа складывается из этапов:

1. Подбор родительских пар, различающихся по альтернативным признакам, т.е. контрастным (красный - белый; желтый - зеленый и т.д.).
2. Проверка исходных форм в течение 2-3 поколений на чистоту -гомозиготность.
3. Скрещивание. Различают: моногибридное, ди- и полигибридное скрещивание. При скрещивании гомозиготных родителей получают первое поколение. Полученные гибриды первого поколения размножают либо самоопылением, либо «сестринскими» скрещиваниями и получают второе поколение.
4. В каждом поколении проводится строгий количественный учет растений по изучаемым признакам и делаются выводы о характере расщепления. При анализе результатов скрещивания пользуются общепринятыми символами и условными обозначениями.

Скрещивание принято обозначать знаком умножения - \times , материнскую особь знаком - \varnothing , отцовскую - σ . Материнская особь пишется на первом месте, отцовская - на втором ($\varnothing \times \sigma$). Родительские особи, взятые для скрещивания, обозначают латинской буквой «P» (parentes - родители). Полученное потомство от скрещивания родительских форм, называют гибридами, а совокупность гибридов - гибридным поколением или гибридным потомством, которое обозначается латинской буквой F (filii - дети). Цифрой возле буквы F обозначается поколение: первое - F_1 , второе - F_2 и т.д.

Альтернативные признаки детерминируются генами, локализованными в одинаковых локусах (участках) гомологичных хромосом. В. Ио-гансен (1926) предложил гены, обуславливающие альтернативные признаки назвать аллелями. Аллель, обуславливающий доминантный признак, называют доминантным аллелем, который обозначается заглавной буквой латинского алфавита - A, B, C, R и т.д., как это было предложено Г. Менделем. Доминантный признак - это преобладающий, подавляющий.

Рецессивный аллель обуславливает проявление рецессивного признака и обозначается строчной буквой - а, в, с, г и т.д. Рecessивный признак - это подавляемый, скрытый, непроявляющийся.

Доминантный и рецессивный аллели находятся в одинаковых локусах гомологических хромосом и в мейозе гомологичные хромосомы расходятся в дочерние клетки, каждая гамета при этом получает только один аллель «А» или «а». При оплодотворении гаметы сливаются, восстанавливается диплоидный набор хромосом и каждая соматическая клетка будет содержать два аллеля одного гена - АА, Аа или аа.

Если в учет при скрещивании берется не один признак, а 2 или более, то и каждая соматическая клетка будет содержать 4 аллеля - ААВВ; если 3, то имеет 6 - ААВВСС, половая клетка соответственно 2 аллеля - АВ; 3 аллеля - АВС.

Решение задач на моногибридное скрещивание

Моногибридное скрещивание - это такое скрещивание, при котором родительские пары различаются по одной паре альтернативных (контрастных) признаков.

Г. Мендель при скрещивании гороха (*Pisum sativum*) учитывал альтернативные признаки по окраске семян гороха («А» - желтая окраска и «а» - зеленая окраска семян).

При скрещивании гомозиготной особи по признаку желтой окраски «АА» с гомозиготной особью по зеленой окраске «аа» Г.Мендель наблюдал единообразие по фенотипу и генотипу в первом поколении. Так как гомозигота, образовавшаяся от слияния гамет несущих одинаковые гены «А» или «а» и гетерозигота - это зигота, образовавшаяся от слияния гамет несущих различные гены «А» и «а», то гомозиготные родители будут образовывать только один тип гамет: первый доминантный родитель «А», а второй рецессивный «а».

Гибриды первого поколения «Аа» были гетерозиготны и имели все семена желтой окраски, т.е. желтая окраска оказалась преобладающей, а зеленая окраска не проявилась, т.е. была рецессивной.

В 1909 году В. Иогансен ввел понятия генотип, фенотип. *Генотип* - совокупность генов. Совокупность генов может быть гомозиготной или гетерозиготной. *Фенотип* - совокупность фенотипов или внешних признаков.

Так в первом поколении при скрещивании гомозиготных особей по доминантным и рецессивным аллелям гибриды имели один генотип, один фенотип, т. е. потомство было единообразным. Г. Менделем было сформулировано правило о единообразии или доминировании гибридов первого поколения. Во втором поколении, полученном от скрещивания гибридов F₁ между собой, наблюдалось расщепление. Для анализа расщепления удобно пользоваться решёткой Пеннета (Р. Пеннет предложил типы гамет матери расположить по вертикали, типы гамет отца по горизонтали), образовавшееся потомство от слияния соответствующих типов гамет располагается внутри решётки.

Образовавшиеся от такого скрещивания гаметы сливаются так: гамета «А» сливается с гаметой «А», равно вероятно, как и гаметы «А» с «а» и «а» с «а». Следовательно, в потомстве будут образовываться генотипы АА, Аа, Аа, аа, т.е. на одну гомозиготу АА - две гетерозиготы Аа и одна гомозигота аа, т.е. расщепление в F₂ по генотипу соответствует 1:2:1, по фенотипу - 3 части жёлтосеменных и 1

часть зелёносеменных растений (3:1). Однако, такое расщепление возможно лишь при *полном доминировании*.

При *неполном доминировании* гетерозигота даёт проявление в фенотипе промежуточного признака. Например: скрещиваются гомозиготные красноцветковые и белоцветковые растения ночной красавицы, в потомстве F_1 образуются розовоцветковые растения. Во втором поколении расщепление по фенотипу и по генотипу совпадает и соответствует 1:2:1, то есть по фенотипу на 1 часть красноцветковых 2 части розовоцветковых и 1 часть белоцветковых; по генотипу на 1 часть гомозигот по доминанту (RR) приходится 2 гетерозиготы (Rr) и одна часть гомозигот по рецессиву (rr).

Для анализа гибридов первого поколения Г. Мендель проводил анализирующее скрещивание - это такое скрещивание, при котором гибриды первого поколения возвратно скрещиваются с рецессивным родителем и потомство обозначается B_a .

В потомстве F_1 (в гетерозиготе) могут одновременно проявляться признаки обоих родителей. Этот тип наследования получил название *ко-доминирования*. Его примером служит наследование группы крови у человека и животных, окраска шерсти у крупного рогатого скота.

Задание

1. У томата нормальная высота растений A доминирует над карликовостью a . Определить фенотип, генотип и тип гамет, следующих растений: AA , Aa , aa .
2. У томата ген округлой формы доминирует над грушевидной. Каковы генотипы родительских растений, если в потомстве получилось растений с округлыми и грушевидными плодами поровну.
3. Дурман, имеющий пурпурные цветы, дал при самоопылении 10 потомков с пурпурными и 3 с белыми цветками. Какие выводы можно сделать о наследовании окраски цветов у растений этого вида? Какая часть потомства F_2 не даст расщепления при самоопылении?
4. У морских свинок ген мохнатой шерсти (R) доминирует над геном гладкой шерсти (r). Мохнатая свинка при скрещивании со свинкой гладкой шерсти дала 18 мохнатых и 20 гладких потомков. Каков генотип родителей и потомства? Могли бы у этих свинок родиться только гладкие особи?

Первый закон /правило/ наследования признаков.

При скрещивании родителей, отличающихся противоположными признаками, первое поколение унаследует признаки одного родителя. Признаки, проявляющиеся в первом поколении, называются доминантными, а те которые не проявляются в первом поколении рецессивными. Доминантные факторы обозначают заглавными буквами латинского алфавита, рецессивные прописными.

Например, желтая окраска - AA , зеленая - aa .

Схема скрещивания:

P. $AA \times aa$

Первое поколение получится по внешнему виду все одинаковым, желтым, а по наследственным факторам неодинаковым - Aa , называемым гетерозиготным,

родительские формы с одинаковыми наследственными факторами называются гомозиготными - AA и aa.

Второй закон /правило/ наследования признаков

При скрещивании гибридов первого поколения между собой во втором поколении происходит расщепление признаков на родительские формы в отношении:

3 доминантных : 1 рецессивный

Это происходит потому, что факторы /гены/ у каждого организма находятся в двойной дозе. Так, у родителей чистых линий - AA, aa, у гибридов первого поколения - Aa. Эти пары генов называются аллелями, а места в хромосомах, где они расположены - локусами. Схема скрещивания гибридов первого поколения между собой такова:

P. Aa x Aa

Гаметы A a A a

F₁ AA : Aa : Aa : aa

В результате получилось 25% особей гомозиготных доминантных, 50% гетерозиготных, и 25% гомозиготных по рецессивным генам.

Гибриды первого поколения – Aa - дают два сорта чистых половых клеток: с геном - A и с геном – a. В процессе скрещивания у гибридов они не смешиваются. Это создает возможность для расщепления во втором поколении на родительские признаки в отношении 3 : 1 по фенотипу и 1 : 2 : 1 - по генотипу. Совокупность внешних признаков называется фенотипом, совокупность наследственных задатков - генотипом.

ВОЗВРАТННЕ СКРЕЩИВАНИЯ:

а) анализирующее скрещивание

Для доказательства того, что гибрид первого поколения дает два сорта половых клеток, Г.Мендель провел анализирующее скрещивание, окрестив гибрид первого поколения с родителем, имеющим рецессивные признаки.

P. Aa x aa

Гаметы A a a a

F₁ Aa : Aa : aa : aa

желтые зеленые

В поколении появились потомки с двумя признаками: желтые и зеленые. Это результат того, что Aa дал два сорта половых клеток. Из этого скрещивания, было, выведено правило "частоты гамет", называемое иногда третьим законом наследования признаков. Данное скрещивание применяется для определения гомозиготности и гетерозиготности особей. Например, если мы сомневаемся в гомо или гетерозиготности особи, необходимо провести анализирующее скрещивание, т.е. скрестить данную особь с заранее рецессивным родителем. Если хоть один потомок окажется с рецессивным признаком, значит, подозреваемая особь гетерозиготна.

б) Скрещивание с доминантным родителем

При скрещивании особей из первого поколения с родителем, имеющим доминантный признак, во втором поколении получается :по фенотипу - все одинаковые особи желтые, по генотипу: 50% - гомозиготных, 50% - гетерозиготных по схеме:

P. Aa x AA

Гаметы A a A A

F₁ AA : AA : Aa :Aa

2 AA : 2 Aa

По законам /правилам/ Г.Менделя наследуется ряд признаков у животных: комолость, масть и др. экстерьерные признаки и аномалии.

2.3 Лабораторная работа №3 (2 часа).

Тема: «Моногибридное скрещивание»

2.3.1 Цель работы: Ознакомиться с основными закономерностями при анализирующем скрещивании

2.3.2 Задачи работы:

1. Знать терминологию в гибридологическом анализе при решении задач
2. Уметь решать генетические задачи по полному и не полному доминированию

2.3.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Задачник по генетике

2.3.4 Описание (ход) работы:

Первый закон /правило/ наследования признаков.

При скрещивании родителей, отличающихся противоположными признаками, первое поколение унаследует признаки одного родителя. Признаки, проявляющиеся в первом поколении, называются доминантными, а те которые не проявляются в первом поколении рецессивными. Доминантные факторы обозначают заглавными буквами латинского алфавита, рецессивные прописными.

Например, желтая окраска - АА, зеленая - аа.

Схема скрещивания:

P. АА х аа

Первое поколение получится по внешнему виду все одинаковым, желтым, а по наследственным факторам неодинаковым - Аа, называемым гетерозиготным, родительские формы с одинаковыми наследственными факторами называются гомозиготными - АА и аа.

Второй закон /правило/ наследования признаков

При скрещивании гибридов первого поколения между собой во втором поколении происходит расщепление признаков на родительские формы в отношении:

3 доминантных : 1 рецессивный

Это происходит потому, что факторы /гены/ у каждого организма находятся в двойной дозе. Так, у родителей чистых линий - АА, аа, у гибридов первого поколения - Аа. Эти пары генов называются аллелями, а места в хромосомах, где они расположены - локусами. Схема скрещивания гибридов первого поколения между собой такова:

P. Аа х Аа

Гаметы А а А а

F₁ АА : Аа : Аа : аа

В результате получилось 25% особей гомозиготных доминантных, 50% гетерозиготных, и 25% гомозиготных по рецессивным генам.

Гибриды первого поколения – Аа - дают два сорта чистых половых клеток: с геном - А и с геном – а. В процессе скрещивания у гибридов они не смешиваются. Это создает

возможность для расщепления во втором поколении на родительские признаки в отношении 3 : 1 по фенотипу и 1 : 2 : 1 - по генотипу. Совокупность внешних признаков называется фенотипом, совокупность наследственных задатков - генотипом.

ВОЗВРАТННЕ СКРЕЩИВАНИЯ:

а) анализирующее скрещивание

Для доказательства того, что гибрид первого поколения дает два сорта половых клеток, Г.Мендель провел анализирующее скрещивание, окрестив гибрид первого поколения с родителем, имеющим рецессивные признаки.

P. Aa x aa

Гаметы A a a a

F₁ Aa : Aa : aa : aa
желтые зеленые

В поколении появились потомки с двумя признаками: желтые и зеленые. Это результат того, что Aa дал два сорта половых клеток. Из этого скрещивания, было, выведено правило "частоты гамет", называемое иногда третьим законом наследования признаков. Данное скрещивание применяется для определения гомозиготности и гетерозиготности особей. Например, если мы сомневаемся в гомо или гетерозиготности особи, необходимо провести анализирующее скрещивание, т.е. скрестить данную особь с заранее рецессивным родителем. Если хоть один потомок окажется с рецессивным признаком, значит, подозреваемая особь гетерозиготна.

б) Скрещивание с доминантным родителем

При скрещивании особей из первого поколения с родителем, имеющим доминантный признак, во втором поколении получается :по фенотипу - все одинаковые особи желтые, по генотипу: 50% - гомозиготных, 50% - гетерозиготных по схеме:

P. Aa x AA

Гаметы A a A A
F₁ AA : AA : Aa : Aa

2 AA : 2 Aa

По законам /правилам/ Г.Менделя наследуется ряд признаков у животных: комолость, масть и др. экстерьерные признаки и аномалии.

Полигибридное скрещивание

Дигибридным называется такое скрещивание, когда в скрещивание берут родителей с двумя парами признаками. Например, один сорт гороха имеет гладкие и желтые семена, второй морщинистые, но зеленые. Общая схема скрещивания выглядит так:

P. AABV x aavv

дигомозигота дигомозигота
(по доминантным генам) (по рецессивным генам)

Гаметы

AB

ab

F₁

AaBb

У чистых линий образуется по одному сорту гамет, при слиянии которых образуется дигетерозигота - AaBb.

По фенотипу первое поколение будет желтым, гладким, по генотипу - дигетерозиготным. Если скрестить гибридов первого поколения между собой, то в потомстве второго поколения будет наблюдаться расщепление. Причем, кроме потомков с родительскими признаками - появятся два фенотипа с комбинированными признаками обоих родителей, т.е. возникает 4 фенотипа. Это результат того, что гибрид первого поколения дает 4 сорта гамет, обеспечивающих разнообразие потомков во втором поколении. Типы гамет и потомков второго поколения записываются в решетку Пеннета:

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB желтый гладкий	AABb желтый гладкий	AaBB желтый гладкий	AaBb желтый гладкий
Ab	AABb желтый гладкий	AAbb желтый морщинистый	AaBb желтый гладкий	Aabb желтый морщинистый
aB	AaBB желтый гладкий	AaBb желтый гладкий	aaBB зеленый гладкий	aaBb зеленый гладкий
ab	AaBb желтый гладкий	Aabb желтый морщинистый	aaBb зеленый гладкий	aabb зеленый морщинистый

По фенотипу расщепление будет таким: 9 желтых гладких, 3 желтых морщинистых, 3 зеленых гладких, 1 зеленый морщинистый.

Если дать анализ наследования по отдельным признакам, то получится, что во втором поколении окажется - 12 желтых: 4 зеленых (3:1), 12 – гладких: 4 морщинистых (3:1), то есть окраска не оказывает влияния на наследование форм семян, то есть признаки ведут себя независимо. Отсюда был выявлен закон независимого наследования признаков. Признаки наследуются независимо, потому что гены их определяющие находятся в разных хромосомах.

По генотипу во втором поколении расщепление сложнее и выражается соотношением: 1: 2: 2: 4: 1: 2: 1: 2: 1.

При анализирующем скрещивании P. AaBb x aabb, в потомстве получается 25% желтых гладких: 25% желтых морщинистых: 25% зеленых гладких: 25% зеленых морщинистых.

По генотипу: 25% AaBb: 25% aaBb: 25% Aabb: 25% aabb.

Задачи по теме дигибридного скрещиванию:

У кроликов гонорстаевая окраска меха доминирует над белой, а короткая шерсть (пух) — над длинной. Гены обоих признаков не сцеплены. Гомозиготный длинношерстный горностаевой окраски кролик спаривается с белыми гетерозиготными по гену короткой шерсти самками. Определите генотип и фенотип потомства.

2. У овец ген белой масти (B) доминирует над геном черной масти (b), наличие сережек на шее (S) — над их отсутствием (s). От скрещивания черных овец с сережками на шее с белым бараном без сережек получали гибридов с генотипом BbSs. При скрещивании

между собой гибридов F1 получали 16 потомков F₂. Определите расщепление по генотипу и фенотипу у гибридов F₂.

У овец ген белой масти (В) доминирует над черной (в), а ген длинных ушей U — над безухостью (и). Гетерозиготные по этому признаку животные имеют короткие уши. Гомозиготный белый длинноухий баран скрещивался с гетерозиготными белыми короткоухими овцематками. Было получено 40 ягнят. Сколько разных генотипов может быть получено в результате этого скрещивания? Сколько будет ягнят гомозиготных по обоим признакам? Сколько ягнят будет иметь короткие уши?

Особи, различающиеся по трем парам признаков, называются тригибридными, а более чем по трем - полигибридными. Соответственно и скрещивания называются три и полигибридными.

Например, Мендель скрещивал два сорта гороха, различающиеся по окраске семян, форме и окраске кожуры семян по схеме:

P. AABBBCC x aaBBCC

Гаметы

ABC

ABC

$$F_1$$

AaBBcc

В первом поколении все особи были одинаковыми по фенотипу тремя доминантными признаками. Гибрид (тригетерозигота) первого поколения AaBbCc дает 8 сортов половых клеток, потому что при скрещивании их между собой в потомстве наблюдается расщепление на 8 фенотипов в соотношении: 27 ABC: 9 AbC: 9 aBc: 9 abc: 3 Abc: 3 aBc: 3 abC: 1 abc.

Как и при дигибридном скрещивании при три - и полигибридном скрещивании прививки ведут себя независимо.

Согласно установленным Менделем правилам можно определить число гамет, фенотипов и генотипов в любой скрещивании. Если обозначить n -число пар признаков, которыми отличается некоторые формы, то для F число особей будет при моногибридном скрещивании $4^1=4$, дигибридном $4^2=16$, тригибридном $4^3=84$, полигибридном 4^n .

Число гамет - $2^1=2$; $2^2=4$; $2^3=6$; $2^n=n$.

Число фенотипов $(3+1)^1, (3+1)^2, (3+1)^3, (3+1)^n$

Число генотипов $(1+2+1)^1, (1+2+1)^2, (1+2+1)^3, (1+2+1)^n$

Задачі по темі полигибридному скрещиванию:

1. У свиней ген белой масти доминирует над черной, а сrostнопалость — над двупалостью.

Имеются два белых хряка-производителя (Хек №15 и Драчун №19) со сrostнопальными ногами. Хряк Хек № 15 при скрещивании с любыми свиноматками дает белое потомство, но при скрещивании с двупальными матками половина потомства оказывается сrostнопалые, половина — двупалым. Драчун № 19 при скрещивании с черными свиноматками дает половину белого и половину черного потомства, а при скрещивании с двупальными матками, только сrostнопалых потомков. Определите генотипы хряков и свиноматок, составьте схемы скрещивания.

2. Гомозиготная рыжая двупалая свиноматка при скрещивании с черным однопалым хряком-производителем дала лишь черное однопалое потомство. Возвратное скрещивание

гибридов F₁ с рыжими двупалыми хряками дало 10 черных однопалых, 9 рыжих однопалых, 11 черных двупалых и 10 рыжих двупалых поросят. Определите генотипы хряков и маток. Как наследуется однопалость, черная и рыжая масти?

3. Полосатые куры породы плимутрок с оперенными плюснами (BBff) были скрещены с петухом породы леггорн с черным оперением и оперенными плюснами (vvPP). Все потомство F₁ было черным с оперенными плюснами. Определите фенотипы и генотипы у гибридов в F₂.

У кур ген оперенных ног (F) доминирует над голыми (f), а ген гороховидного гребня (P) — над простым (p).

4. Две курицы «С» и «Д» скрещены с петухами «А» и «В». Все четыре птицы имеют оперенные ноги и гороховидный гребень. Петух «А» с обеими курами дает потомство только с оперенными ногами и гороховидным гребнем. Петух «В» с курицей «С» дает как оперенных, так и голоногих цыплят, но с гороховидными гребнями; при скрещивании с курицей «Д» он дает цыплят только с оперенными ногами, некоторые из них имеют гороховидные, а некоторые простые гребни.

Начертите схемы скрещивания кур. Определите генотипы всех особей: «А», «В», «С» и «Д».

4.1 Лабораторная работа №4 (2 часа)

Тема: «Взаимодействие не аллельных генов»

2.4.1 Цель работы:

1. Знать терминологию в гибридологическом анализе при решении задач
2. Научиться решать генетические задачи

2.4.2 Задачи работы:

1. Научиться решать генетические задачи

2.4.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Задачник по генетике

2.4.4 Описание (ход) работы:

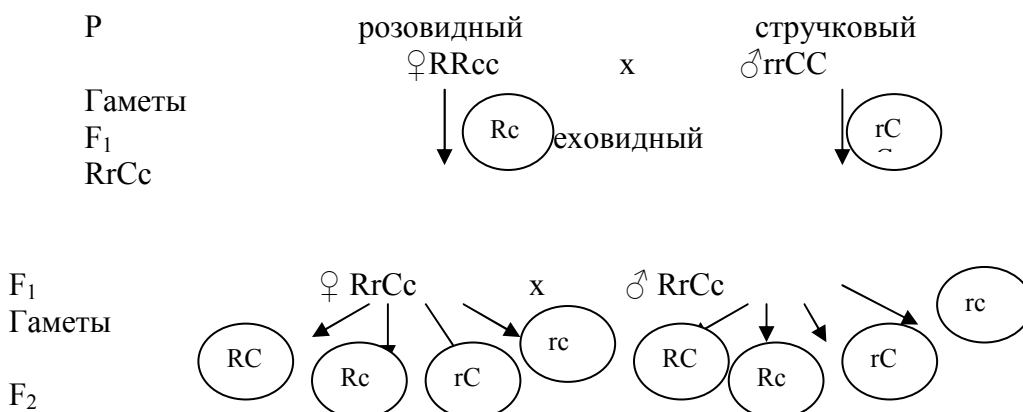
У сельскохозяйственных животных и птицы выявлены все формы взаимодействия неаллельных генов (новообразование, комплементарность, модифицирующее действие, эпистаз, полимерия).

Схемы записи результатов гибридологического анализа при всех этих типах взаимодействиях неаллельных генов ничем не отличаются от записи их при дигибридном или полигибридном скрещивании. Сходны и результаты скрещивания по типам гамет на различных этапах скрещивания, по типам и количественному соотношению генотипов. Единственное различие — в типах и количественном соотношении фенотипов. Для каждого из этих скрещиваний они специфичны, и именно по этому показателю определяется сам тип взаимодействия.

Новообразованием называется такой тип взаимодействия неаллельных генов, когда при их сочетании в одном организме развивается совершенно новая форма признака.

Например, у кур гены розовидного и стручковидного гребня не являются аллельными. Стручковидный и розовидный гребни доминируют над листовидным. При скрещивании кур породы виандот, имеющих розовидный гребень (RRcc) с петухами породы брама со стручковидным гребнем (rrCC) у потомков F₁ (RrCc) в результате взаимодействия двух доминантных генов R и C развивается новая форма гребня — ореховидная. Скрещивание потомков F₁ между собой ведет к получению в F₂ (рис. 1) четырех разных фенотипов в соотношении: 9 — с гребнем ореховидной формы (R-C-), 3 — с гребнем розовидной формы (R-cc), 3 — со стручковидным гребнем (rrC-) и 1 — с листовидным (rrcc). Расщепление по фенотипу 9:3:3:1.

Взаимодействие неаллельных генов R и C обуславливает образование новой формы гребня, в то время как каждый из этих генов в отдельности проявляет свой собственный эффект. Особь с листовидным гребнем является двойным рецессивом (rrcc).



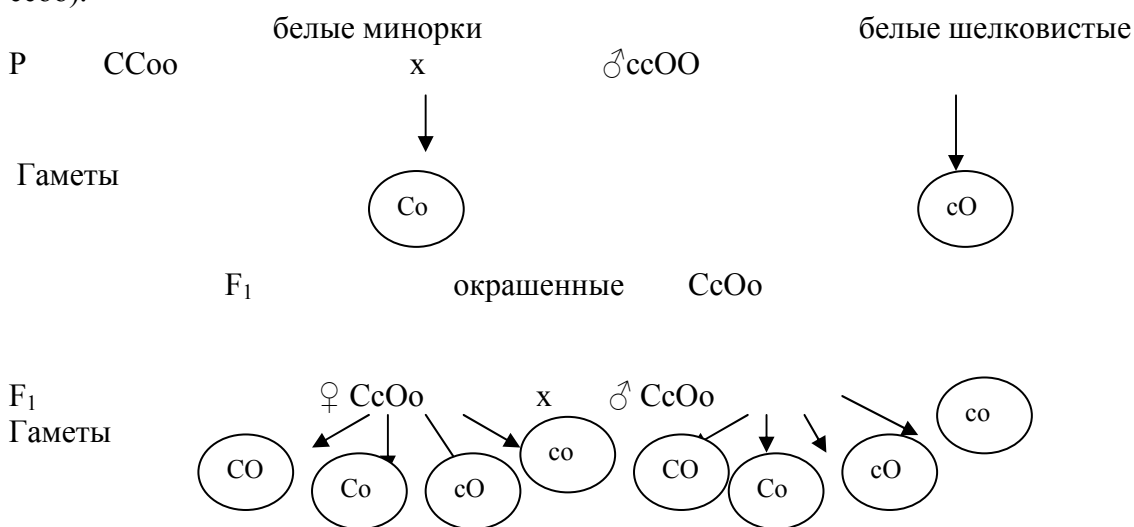
$\begin{smallmatrix} \text{♀} \\ \text{♂} \end{smallmatrix}$	RC	Re	rC	re
RC	ореховидный RRCC	ореховидный RRCc	ореховидный RrCC	ореховидный RrCc
Rc	ореховидный RRCc	розовидный RRcc	ореховидный RrCc	розовидный Rrcc
rC	ореховидный RrCC	ореховидный RrCc	стручковидный rrCC	стручковидный rrCc
rc	ореховидный RrCc	розовидный Rrcc	стручковидный rrCc	листовидный rrcc

Наследование формы гребня у кур при взаимодействии двух пар генов (новообразование).

Комплементарными называются неаллельные гены, которые при совместном взаимодействии в гомозиготном или гетерозиготном состоянии вызывают развитие нового признака, отсутствующего у родителей. Например, при скрещивании белых минорок с белыми шелковистыми курами потомки F_1 получают окрашенными. Для развития окраски необходимо, чтобы в организме синтезировались тирозин (предшественник меланина) и фермент тирозингидроксилаза, без которого пигмент не образуется.

Обычно способность синтезировать какое-либо вещество доминирует над неспособностью к его образованию.

Белые минорки имеют генотип CC_{oo} . Они способны синтезировать тирозин, необходимый для образования пигмента, но не способны синтезировать фермент тирозингидроксилазу, превращающий это вещество в пигмент. Белые шелковистые куры имеют генотип $ccOO$. Они не способны синтезировать тирозин, но обладают способностью синтезировать фермент. При спаривании таких кур между собой ($CC_{oo} \times ccOO$) F_1 ($CcOo$) получается окрашенным. В этом случае произошло образование пигмента в результате включения в генотип птиц F (обоих доминантных генов — C (обуславливающего синтез тирозина) и O (обуславливающего синтез фермента)). В F_2 получаем (рис. 2) 9 окрашенных птиц ($C-O-$), а 7 — белых (3 — $C-oo$, 3 — $ccO-$, и 1 — $ccoo$).



Cb	серая ССВЬ	серая СО*	серая СсВЬ	серая Ссbb
CB	серая СсВВ	серая СсВЬ	вороная ссВВ	вороная ссВЬ
cb	серая СсВЬ	серая Ссbb	вороная ссВЬ	рыжая ссbb

Эпистаз при наследовании серой, вороной и рыжей масти у лошадей

Полимерией называется такое явление, когда развитие того или иного признака организма обусловлено взаимодействием двух или более пар генов, оказывающих сходное воздействие на развитие этого признака.

Полимерия может проходить по аддитивному (когда действие полимерных генов суммируется) или по мультативному типу (действие полимерных генов как бы перемножается).

По типу полимерии наследуются все количественные признаки (живая масса, прирост, удой, жирномолочность, настриг шерсти, яйценоскость и др.). При полимерном наследовании развитие признака обуславливается двумя или несколькими парами однозначно действующих генов. Чем больше доминантных полимерных генов содержит организм, тем сильнее выражен признак.

Полимерные гены обозначаются одинаковыми буквами с соответствующим индексом. Например, три пары полимерных генов можно означить $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ или $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$.

Рассмотрим пример наследования окраски зерен пшеницы при взаимодействии 2-х пар полимерных генов. Различают две основные окраски зерен: красную и белую. Исходя из этого, генотип пшеницы с темно-красным зерном, будет $A_1A_1A_2A_2$, а с белым — $a_1a_1a_2a_2$. Темно-красная окраска — 4А, красная — 3А, светло-красная — 2 А, бледно-красная — 1А, белая — 4а.

При скрещивании пшеницы с темно-красной окраской зерна с бедерной пшеницей получим:



В

F₂ получили расщепление по фенотипу (рис. 4): 1 часть растений темно-красным зерном ($A_1A_1A_2A_2$); 4 — с красным ($A_1A_1A_2a_2$, $A_1a_1A_2A_2$, $a_1a_1A_2A_2$); 6 — со светло-красным ($A_1a_1A_2a_2$, $A_2A_2a_2a_2$, $A_1a_1A_2A_2$); 4 — с бледно-красным ($A_1a_1a_2a_2$, $a_1a_1A_2a_2$); 1 — с белым зерном ($a_1a_1a_2a_2$) — : 4 : 6 : 4 : 1.

$\begin{matrix} \text{♀} \\ \text{♂} \end{matrix}$	A_1A_2	A_1a_2	a_1A_2	a_1a_2
A_1A_2	темно-красное $A_1A_1A_2A_2$	красное $A_1A_1A_2a_2$	красное $A_1a_1A_2A_2$	светло-красное $A_1a_1A_2a_2$
A_1a_2	красное $A_1A_1A_2a_2$	светло-красное $A_1A_1a_2a_2$	светло-красное $A_1a_1A_2a_2$	бледно-красное $A_1A_1A_2a_2$
a_1A_2	красное $A_1a_1A_2A_2$	светло-красное $A_1a_1A_2a_2$	светло-красное $a_1a_1A_2A_2$	бледно-красное $a_1a_1A_2a_2$
a_1a_2	светло-красное $A_1a_1A_2a_2$	бледно-красное $A_1A_1A_2a_2$	бледно-красное $a_1a_1A_2a_2$	белое зерно $a_1a_1a_2a_2$

5.1 Лабораторная работа №5 (2 часа).

Тема: «Сцепленное наследование и кроссинговер»

2.5.1 Цель работы:

1. Знать терминологию в гибридологическом анализе при решении задач
2. Научиться решать генетические задачи

2.5.2 Задачи работы:

1. Научиться решать генетические задачи

2.5.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Задачник по генетике

2.5.4 Описание (ход) работы:

Признаки, расщепление по которым при скрещивании связано с полом, называются сцепленными с полом. Эти признаки обуславливаются генами, локализованными в половых хромосомах.

В соответствии с хромосомной теорией определения пола мужские и женские организмы различаются между собой лишь одной парой хромосом, которая у одного пола представлена гомологичными, у другого — негомологичными хромосомами. Эту пару хромосом принято называть половыми хромосомами, а организмы, несущие одинаковые половые хромосомы — гомогаметными, разные — гетерогаметными.

У млекопитающих, некоторых беспозвоночных, части насекомых (например, дрозофил) гомогаметным является женский пол, его половые хромосомы обозначаются XX, гетерогаметным — мужской (XY). У птиц, рыб, некоторых насекомых гомогаметными являются самцы (ZZ), гетерогаметными — самки ZW).

Исключение составляют пчелы и некоторые другие животные, у которых пол определяется числом хромосом. Женский пол определяется 32 аутосомами, мужские особи пчел (трутни) имеют 16 аутосом.

У самцов млекопитающих, дрозофил и у самок птиц гены, локализованные в X-хромосоме, не имеют доминантных или рецессивных партнеров (аллелей) на Y-хромосоме. Рецессивные гены у них проявляют свое действие уже в одинарной дозе (гемизиготном состоянии) по типу доминантного.

Ген, находящийся в X-хромосоме гетерогаметного организма в одинарной дозе и проявляющий себя полностью, называется гемизиготным, а особь — гемизиготной. Признаки, гены которых находятся в X-хромосоме (у человека гены гемофилии, дальтонизма, у дрозофилы ген белоглазия и др.), проявляются полностью по одной аллели.

Самцы дрозофилы и самки кур являются гемизиготными (hemi — половина).

Признаки, гены которых локализованы в половых хромосомах, называются сцепленными с полом.

Y-хромосома имеет небольшие размеры, состоит преимущественно из гетерохроматина и является генетически инертной, за исключением, вероятно, некоторых генов, контролирующих воспроизводительную функцию и признаки пола.

При анализе наследования признаков, сцепленных с полом, необходимо помнить, что у организмов с XX- и XY-типом определения пола дочери получают одну X-хромосому от матери, другую X-хромосому от отца. Сыновья X-хромосомы получают только от матери. У организмов с ZZ- и ZW-типом определения пола наблюдается обратная картина.

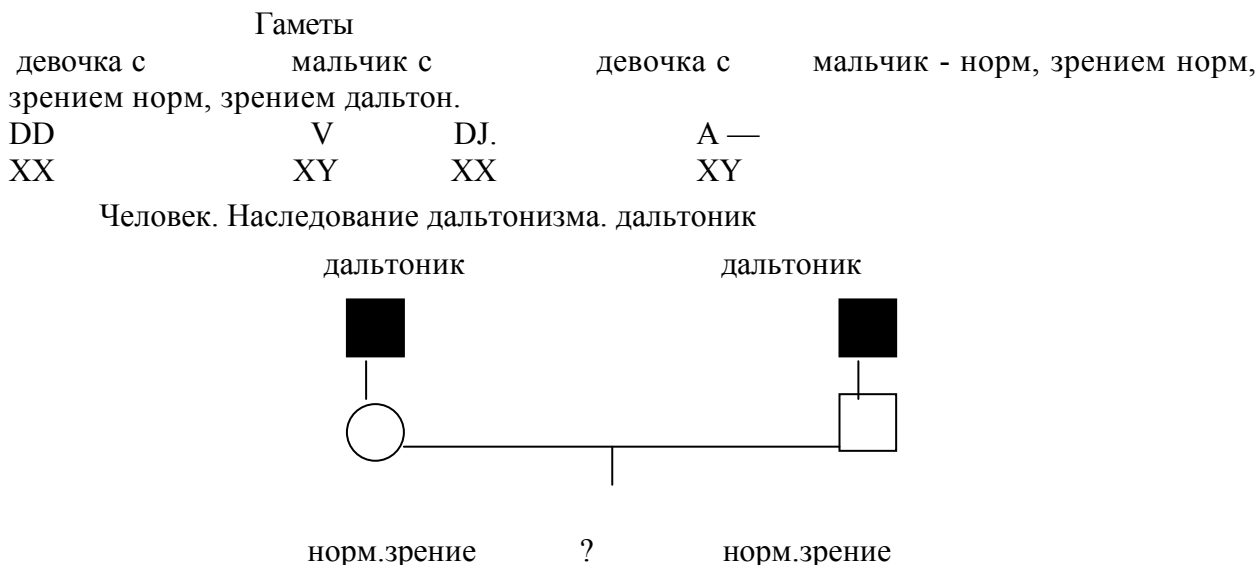
Для анализа наследования признаков, сцепленных с полом, используется реципрокные спаривания и скрещивания.

Решение типовой задачи

У человека дальтонизм (цветовая слепота) обусловлена рецессивным геном (d), локализованным в X-хромосоме, нормальное зрение — доминантными (D).

Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой страдал цветовой слепотой, выходит замуж за нормального мужчину, отец которого также страдал цветовой слепотой. Какое зрение можно ожидать от этого брака?

Дальтонизм — d/X,



Решение

Известно, что дальтонизм - рецессивный признак, сцепленный с полом, контролируемый одним геном. Введем обозначение аллелей: D-норм. зрен., d - дальтонизм.

Признак, сцепленный с полом, обязательно проявляется у мужчин, т.к. они гемизиготны по этому признаку. Следовательно, можно записать генотипы d всех мужчин: отцы-дальтоники имеют генотип, мужчина с нормальным D зрением. Женщина имеет нормальное зрение, следовательно, в ее генотипе есть аллель D. Поскольку одну X-хромосому женщина всегда получает от отца, она гетерозиготна, ее генотип d, она является носителем дальтонизма. Оба родителя могут образовать два типа гамет:

♂	♀		
		<u>D</u>	<u>d</u>
<u>D</u>		<u>D</u>	<u>D</u>
		D	d
-		<u>D</u>	<u>d</u>

Следовательно, от этого брака могут родиться девочки с нормальным зрением, причем половина из них - носительницы дальтонизма; среди мальчиков половина окажется дальтониками.

6.1 Лабораторная работа №29 (2 часа).

Тема: «Влияние факторов на генетическую структуру популяции

»

2.6.1 Цель работы: Ознакомиться с законом Харди-Вайнберга

2.6.2 Задачи работы:

1 Научиться применять закон Харди-Вайнберга в изучении вопросов генетики популяций

2.6.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Задачник по генетике

2.6.4 Описание (ход) работы:

Популяция – совокупность особей данного вида, в течение длительного времени населяющая определённое пространство (ареал), состоящих из особей, кот свободно скрещиваются др. с другом и отдалённая от других популяций. Основные Факторы: мутации, естественный и искусственный отбор, дрейф генов, миграции. Спонтанные мутации каждого гена происходят с низкой частотой. Мутации, возникающие в половых клетках родительского поколения, приводят к изменению генетической структуры потомства. Генетическая структура популяций изменяется под действием естественного и искусственного отбора.

Действие естественного отбора состоит в том, что преимущественное размножение имеют особи с высокой жизнеспособностью, плодовитостью, т.е. более приспособленные к условиям окружающей среды.

При искусственном отборе значение имеют признаки продуктивности, и признаки приспособленности к условиям окружающей среды. Распространение мутаций может произойти в результате миграций. Когда импортные производители популяций были носителями мутаций и распространяли генетические аномалии при использовании при воспроизводстве местных популяций. Генетическая структура популяций может измениться в силу случайных генетико-автоматических процессов (дрейфа генов) – случайное ненаправленное изменение частот аллелей в популяции. В некоторых популяциях мутантный аллель полностью вытесняет нормальный – результат дрейфа генов.

Генетическое здоровье популяции

Результаты популяционных исследований имеют огромное практическое значение. В Италии, например, частота встречаемости определенных аллелей-мутантов в гетерозиготном состоянии достаточно велика, поэтому там проводится пренатальная диагностика ФКУ для своевременного медицинского вмешательства. В азиатских популяциях частота встречаемости мутантных аллелей в 10-20 раз ниже, чем в европейских, поэтому в странах этого региона осуществление пренатального скрининга не является первоочередной задачей.

Таким образом, генетическая структура популяций — один из важнейших факторов, определяющих особенности передачи по наследству различных признаков. Пример ФКУ (как и многие другие факты) показывает, что специфика изучаемой популяции должна учитываться при исследовании механизмов передачи по наследству любого признака человека.

Популяции человека подобны живым организмам, которые тонко реагируют на все изменения своего внутреннего состояния и находятся под постоянным влиянием внешних факторов. Мы начнем наше краткое знакомство с основными понятиями популяционной генетики с определенного упрощения: мы как бы на некоторое время выключим все многочисленные внешние и внутренние факторы, влияющие на естественные популяции,

и представим себе некоторую популяцию в состоянии покоя. Затем мы будем «включать» один фактор за другим, добавляя их в сложную систему, определяющую состояние естественных популяций, и рассматривать характер их специфических влияний. Это позволит нам получить представление о многомерной реальности существования популяций человека.

В популяционной генетике существует множество упрощающих моделей. Например, генетические изменения на популяционном уровне принято анализировать в рамках двух основных математических подходов - детерминистического и стохастического. Согласно детерминистической модели, изменения частот аллелей в популяциях при переходе от поколения к поколению происходят по определенной схеме и могут быть предсказаны, если:

- 1) размеры популяции неограниченны;
- 2) среда неизменна во времени или средовые изменения происходят согласно определенным законам.

Существование популяций человека не вмещается в рамки данных условий, поэтому детерминистическая модель в своей крайней форме представляет абстракцию. В реальности частоты аллелей в популяциях изменяются и под действием случайных процессов.

Изучение случайных процессов требует применения другого математического подхода — стохастического. Согласно стохастической модели, изменение частот аллелей в популяциях происходит по вероятностным законам, т.е. даже если исходные условия популяции прародителей известны, частоты встречаемости аллелей в дочерней популяции однозначно предсказать нельзя. Могут быть предсказаны только вероятности появления определенных аллелей с определенной частотой.

Очевидно, что стохастические модели ближе к реальности и, с этой точки зрения, являются более адекватными. Однако математические операции намного легче производить в рамках детерминистических моделей, кроме того, в определенных ситуациях они представляют собой все-таки достаточно точное приближение к реальным процессам. Поэтому популяционная теория естественного отбора, которую мы рассмотрим далее, изложена в рамках детерминистической модели.

Закон Харди-Вайнберга описывает популяции в состоянии покоя. В этом смысле он аналогичен первому закону Ньютона в механике, согласно которому любое тело сохраняет состояние покоя или равномерного прямолинейного движения, пока действующие на него силы не изменят это состояние.

Закон Харди-Вайнберга гласит: при отсутствии возмущающих процессов частоты генов в популяции не изменяются. Однако в реальной жизни гены постоянно находятся под воздействием процессов, изменяющих их частоты. Без таких процессов эволюция просто не происходила бы. Именно в этом смысле закон Харди-Вайнберга аналогичен первому закону Ньютона — он задает точку отсчета, по отношению к которой анализируются изменения, вызванные эволюционными процессами. К последним относятся мутации, миграции и дрейф генов.

Мутации в популяциях Мутации служат основным источником генетической изменчивости, но их частота крайне низка. Мутирование — процесс чрезвычайно медленный, поэтому если мутирование происходило бы само по себе, а не в контексте действия других популяционных факторов (например, дрейфа генов или миграции), то эволюция протекала бы невообразимо медленно.

Миграция

Миграцией называется процесс перемещения особей из одной популяции в другую и последующее скрещивание представителей этих двух популяций. Миграция обеспечивает «поток генов», т.е. изменение генетического состава популяции, обусловленное поступлением новых генов. Миграция не влияет на частоту аллелей у вида в целом, однако в локальных популяциях поток генов может существенно изменить

относительные частоты аллелей при условии, что у «старожилов» и «мигрантов» исходные частоты аллелей различны.

Генетический след миграции. В США потомство от смешанных браков между белыми и черными принято относить к черному населению. Следовательно, смешанные браки можно рассматривать как поток генов из белой популяции в черную. Частота аллеля R, контролирующего резус-фактор крови, составляет среди белых примерно $P = 0,028$. В африканских популяциях, отдаленными потомками которых являются современные члены черной популяции США, частота этого аллеля равна $p_0 = 0,630$. Предки современного черного населения США были вывезены из Африки примерно 300 лет назад (т.е. прошло примерно 10-12 поколений).

Дрейф генов

Любая природная популяция характеризуется тем, что она имеет конечное (ограниченное) число особей, входящих в ее состав. Этот факт проявляется в чисто случайных, статистических флуктуациях частот генов и генотипов в процессах образования выборки гамет, из которой формируется следующее поколение (поскольку не каждая особь в популяции производит потомство); объединения гамет в зиготы; реализации «социальных» процессов (гибели носителей определенных генотипов в результате войн, бедствий, смертей до репродуктивного возраста); влияния мутационного и миграционного процессов и естественного отбора. Очевидно, что в больших популяциях влияние подобных процессов значительно слабее, чем в маленьких. Случайные, статистические флуктуации частот генов и генотипов называются популяционными волнами. Для обозначения роли случайных факторов в изменении частот генов в популяции С. Райт ввел понятие «дрейф генов» (случайный дрейф генов), а Н.П. Дубинин и Д.Д. Ромашов — понятие «генетико-автоматические процессы». Мы будем использовать понятие «случайный дрейф генов».

Случайным дрейфом генов называется изменение частот аллелей в ряду поколений, являющееся результатом действия случайных причин, например, резким сокращением размера популяции в результате войны или голода. Предположим, что в некоторой популяции частоты двух аллелей a и A равны 0,3 и 0,7 соответственно. Тогда в следующем поколении частота аллеля a может быть больше или меньше, чем 0,3, просто в результате того, что в наборе зигот, из которых формируется следующее поколение, его частота в силу каких-то причин оказалась отличной от ожидавшейся.

Общее правило случайных процессов таково: величина стандартного отклонения частот генов в популяции всегда находится в обратной зависимости от величины выборки — чем больше выборка, тем меньше отклонение. В контексте генетики популяций это означает, что, чем меньше число скрещивающихся особей в популяции, тем больше вариативность частот аллелей в поколениях популяции. В небольших популяциях частота одного гена может случайно оказаться очень высокой.

3. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ПРОВЕДЕНИЮ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ

3.1 Практическое занятие №1 (2 часа).

Тема: «Мутационная изменчивость»

3.1.1 Цель работы: Ознакомление с основными мутациями

3.1.2 Задачи работы:

1. Научиться использовать основы мутагенеза в селекционной работе и в практике животноводства

3.1.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Задачник по генетике

Мутационная изменчивость возникает в случае появления мутаций - стойких изменений генотипа (т.е. молекул днк), которые могут затрагивать целые хромосомы, их части или отдельные гены.

Мутации могут быть полезными, вредными или нейтральными. Согласно современной классификации мутации принято делить на следующие группы.

1. Геномные мутации - связанные с изменением числа хромосом. Особый интерес представляет ПОЛИПЛОИДИЯ - кратное увеличение числа хромосом, т.е. вместо $2n$ хромосомного набора возникает набор $3n, 4n, 5n$ и более. Возникновение полиплоидии связано с нарушением механизма деления клеток. В частности, нерасхождение гомологичных хромосом во время первого деления мейоза приводит к появлению гамет с $2n$ набором хромосом.

Полиплоидия широко распространена у растений и значительно реже у животных (аскарид, шелкопряда, некоторых земноводных). Полиплоидные организмы, как правило, характеризуются более крупными размерами, усиленным синтезом органических веществ, что делает их особенно ценными для селекционных работ.

Изменение числа хромосом, связанное с добавлением или потерей отдельных хромосом, называется анеуплоидией. Мутацию анеуплоидии можно записать как $2n-1$, $2n+1$, $2n-2$ и т.д. Анеуплоидия свойственна всем животным и растениям. У человека ряд заболеваний связан именно с анеуплоидией. Например, болезнь Дауна связана с наличием лишней хромосомы в 21-й паре.

2. Хромосомные мутации - это перестройки хромосом, изменение их строения. Отдельные участки хромосом могут теряться, удваиваться, менять свое положение.

Схематично это можно показать следующим образом:

ABCDE нормальный порядок генов

ABBCDE удвоение участка хромосомы

ABDE потеря одного участка

ABEDC поворот участка на 180 градусов

ABCFG обмен участками с нехомологичной хромосомой

Как и геномные мутации, хромосомные мутации играют огромную роль в эволюционных процессах.

3. Генные мутации связаны с изменением состава или последовательности нуклеотидов ДНК в пределах гена. Генные мутации наиболее важны среди всех категорий мутаций.

Синтез белка основан на соответствии расположения нуклеотидов в гене и порядком аминокислот в молекуле белка. Возникновение генных мутаций (изменение состава и последовательности нуклеотидов) изменяет состав соответствующих белков-

ферментов и в итоге к фенотипическим изменениям. Мутации могут затрагивать все особенности морфологии, физиологии и биохимии организмов. Многие наследственные болезни человека также обусловлены мутациями генов.

Мутации в естественных условиях случаются редко - одна мутация определенного гена на 1000-1000000 клеток. Но мутационный процесс идет постоянно, идет постоянное накопление мутаций в генотипах. А если учесть, что число генов в организме велико, то можно сказать, что в генотипах всех живых организмов имеется значительное число генных мутаций.

Мутации - это крупнейший биологический фактор, обуславливающий огромную наследственную изменчивость организмов, что дает материал для эволюции.

Причинами мутаций могут быть естественные нарушения в метаболизме клеток (спонтанные мутации), так и действие различных факторов внешней среды (индуцированные мутации). Факторы, вызывающие мутации называют мутагенами. Мутагенами могут быть физические факторы - радиация, температура

К биологическим мутагенам относят вирусы, способные осуществлять перенос генов между организмами не только близких, но далеких систематических групп.

Хозяйственная деятельность человека принесла в биосферу огромное количество мутагенов.

Большинство мутаций неблагоприятны для жизни особи, но иногда возникают такие мутации, которые могут представлять интерес для ученых-селекционеров. В настоящее время созданы методы направленного мутагенеза.

1. По характеру изменения фенотипа мутации могут быть биохимическими, физиологическими, анатомо-морфологическими.

2. По степени приспособительности мутации делятся на полезные и вредные. Вредные — могут быть летальными и вызывать гибель организма еще в эмбриональном развитии.

Чаще мутации вредны, так как признаки в норме являются результатом отбора и адаптируют организм к среде обитания. Мутация всегда изменяет адаптацию. Степень ее полезности или бесполезности определяется временем. Если мутация дает возможность организму лучше приспособиться, дает новый шанс выжить, то она "подхватывается" отбором и закрепляется в популяции.

3. Мутации бывают прямые и обратные. Последние встречаются гораздо реже. Обычно прямая мутация связана с дефектом функции гена. Вероятность вторичной мутации в обратную сторону в той же точке очень мала, чаще мутируют другие гены. Мутации чаще рецессивные, так как доминантные проявляются сразу же и легко "отбрасываются" отбором.

4. По характеру изменения генотипа мутации делятся на генные, хромосомные и геномные.

Генные, или точковые, мутации — изменение нуклеотида в одном гене в молекуле ДНК, приводящее к образованию аномального гена, а следовательно, аномальной структуры белка и развитию аномального признака. Генная мутация — это результат "ошибки" при репликации ДНК.

Результатом генной мутации у человека являются такие заболевания, как серповидноклеточная анемия, фенилкетонурия, дальтонизм, гемофилия. Вследствие генной мутации возникают новые аллели генов, что имеет значение для эволюционного процесса.

Хромосомные мутации — изменения структуры хромосом, хромосомные перестройки. Можно выделить основные типы хромосомных мутаций:

- а) делеция — потеря участка хромосомы;
- б) транслокация — перенос части хромосом на другую негомологичную хромосому, как результат — изменение группы сцепления генов;
- в) инверсия — поворот участка хромосомы на 180°;

г) дупликация — удвоение генов в определенном участке хромосомы.

Хромосомные мутации приводят к изменению функционирования генов и имеют значение в эволюции вида.

Геномные мутации — изменения числа хромосом в клетке, появление лишней или потеря хромосомы как результат нарушения в мейозе. Кратное увеличение числа хромосом называется полиплоидией (3п, 4п и т. д.). Этот вид мутации часто встречается у растений. Многие культурные растения полиплоидны по отношению к диким предкам. Увеличение хромосом на одну-две у животных приводит к аномалиям развития или гибели организма. Пример: синдром Дауна у человека — трисомия по 21-й паре, всего в клетке 47 хромосом. Мутации могут быть получены искусственно с помощью радиации, рентгеновских лучей, ультрафиолета, химическими агентами, тепловым воздействием.

Закон гомологических рядов Н.И. Вавилова. Русский ученый-биолог Н.И. Вавилов установил характер возникновения мутаций у близкородственных видов: "Роды и виды, генетически близкие, характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости с такой правильностью, что, зная ряд форм в пределах одного вида, можно предвидеть нахождение параллельных форм у других видов и родов".

Открытие закона облегчило поиски наследственных отклонений. Зная изменчивость и мутации у одного вида, можно предвидеть возможность их появления и у родственных видов, что имеет значение в селекции.

3.2 Практическое занятие №2 (2 часа).

Тема: «Практическое использование формулы Харди-Вайнберга в селекционно-генетической практике»

2.2.1 Цель работы: Ознакомиться с законом Харди-Вайнберга

2.2.2 Задачи работы:

1 Научиться применять закон Харди-Вайнберга в изучении вопросов генетики популяций

3.2.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Задачник по генетике

В пределах генофонда популяции доля генотипов, содержащих разные аллели одного гена; при соблюдении некоторых условий из поколения в поколение не изменяется. Эти условия описываются основным законом популяционной генетики, сформулированным в 1908 г. английским математиком Дж. Харди и немецким врачом-генетиком Г. Вайнбергом. «В популяции из бесконечно большого числа свободно скрещивающихся особей в отсутствие мутаций, избирательной миграции организмов с различными генотипами и давления естественного отбора первоначальные частоты аллелей сохраняются из поколения в поколение».

Уравнение Харди-Вайнберга в решении генетических задач

Хорошо известно, что этот закон применим лишь для идеальных популяций: достаточно высокая численность особей в популяции; популяция должна быть панмиксной, когда нет ограничения к свободному выбору полового партнера; практически должно отсутствовать мутирование изучаемого признака; отсутствует приток и отток генов и нет естественного отбора.

Закон Харди-Вайнберга формулируется следующим образом:

в идеальной популяции соотношение частот аллелей генов и генотипов из поколения в поколение является величиной постоянной и соответствует уравнению:
$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

где p^2 — доля гомозигот по одному из аллелей; p — частота этого аллеля; q^2 — доля гомозигот по альтернативному аллелю; q — частота соответствующего аллеля; $2pq$ — доля гетерозигот.

Что значит “соотношение частот аллелей генов” и “соотношение генотипов” — величины постоянные? Чему равны эти величины?

Пусть частота встречаемости какого-либо гена в доминантном состоянии (А) равна p , а рецессивного аллеля (а) этого же гена равна q (можно и наоборот, а можно и вообще одной буквой, выразив одно обозначение из другого) и понимая, что сумма частот доминантного и рецессивного аллелей одного гена в популяции равна 1, мы получим первое уравнение:

1) $p + q = 1$

Откуда берется само уравнение Харди-Вайнберга? Вы помните, что при моногибридном скрещивании гетерозиготных организмов с генотипами $Aa \times Aa$ по второму закону Менделя в потомстве мы будем наблюдать появление разных генотипов в соотношении $1AA : 2Aa : 1aa$.

Поскольку частота встречаемости доминантного аллельного гена А у нас обозначена буквой p , а рецессивного аллеля а буквой q , то сумма частот встречаемости самих генотипов организмов (AA , $2Aa$ и aa), имеющих эти же аллельные гены А и а, будет тоже равна 1, то:

2) $p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$

В задачах по популяционной генетике, как правило, требуется:

- а) найти частоты встречаемости каждого из аллельных генов по известному соотношению частот генотипов особей;
- б) или наоборот, найти частоту встречаемости какого-либо из генотипов особей по известной частоте встречаемости доминантного или рецессивного аллеля изучаемого признака.

Так вот, подставляя известное значение частоты встречаемости какого-то из аллелей гена в первую формулу и найдя значение частоты встречаемости второго аллеля, мы всегда сможем по уравнению Харди-Вайнберга найти частоты встречаемости самих различных генотипов потомства.

Обычно некоторые действия (из-за их очевидности) решаются в уме. Но, чтобы было ясно то, что и так очевидно, надо хорошо понимать, что собой представляют буквенные обозначения в формуле Харди-Вайнберга.

Положения закона Харди-Вайнберга применимы и к множественным аллелям. Так, если аутосомный ген представлен тремя аллелями (A , a_1 и a_2), то формулы закона приобретают следующий вид:

$$pA + qa_1 + ra_2 = 1;$$

$$p^2AA + q^2a_1a_1 + r^2a_2a_2 + 2pqAa_1 + 2prAa_2 + 2qra_1a_2 = 1.$$

«В популяции из бесконечно большого числа свободно скрещивающихся особей в отсутствие мутаций, избирательной миграции организмов с различными генотипами и давления естественного отбора первоначальные частоты аллелей сохраняются из поколения в поколение».

Допустим, что в генофонде популяции, удовлетворяющей описанным условиям, некий ген представлен аллелями A_1 и A_2 , обнаруживаемыми с частотой p и q . Так как других аллелей в данном генофонде не встречается, то $p+q = 1$. При этом $q = 1-p$.

Соответственно особи данной популяции образуют p гамет с аллелем A_1 и q гамет с аллелем A_2 . Если скрещивания происходят случайным образом, то доля половых клеток, соединяющихся с гаметами A_1 , равна p , а доля половых клеток, соединяющихся с гаметами A_2 , — q . Возникающее в результате описанного цикла размножения поколение F_1 образовано генотипами A_1A_1 , A_1A_2 , A_2A_2 , количество которых соотносится как $(p + q)(p + q) = p^2 + 2pq + q^2$ (рис. 10.2). По достижении половой зрелости особи A_1A_i и A_iA_2 образуют по одному типу гамет — A_1 или A_2 — с частотой, пропорциональной числу организмов указанных генотипов (p и q). Особи A_1A_2 образуют оба типа гамет с равной частотой $2pq/2$.

	A_1 частота p	A_2 частота q
Сперматозоиды A_1 частота p	A_1A_1 p^2	A_1A_2 pq
A_2 частота q	A_2A_1 pq	A_2A_2 q^2

Рис. Закономерное распределение генотипов в ряду поколений в зависимости от частоты образования гамет разных типов (закон Харди—Вайнберга)

Таким образом, доля гамет A_1 в поколении F_1 составит $p^2 + 2pq/2 = p^2 + p(1-p) = p$, а доля гамет A_2 будет равна $q^2 + 2pq/2 = q^2 + q(1-q) = q$.

Так как частоты гамет с разными аллелями в поколении F_1 в сравнении с родительским поколением не изменены, поколение F_2 будет представлено организмами с генотипами A_1A_1 , A_1A_2 и A_2A_2 в том же соотношении $p^2 + 2pq + q^2$. Благодаря этому очередной цикл размножения произойдет при наличии p гамет A_1 и q гамет A_2 .

Аналогичные расчеты можно провести для локусов с любым числом аллелей. В основе сохранения частот аллелей лежат статистические закономерности случайных событий в больших выборках.

Уравнение Харди—Вайнберга в том виде, в котором оно рассмотрено выше, справедливо для аутосомных генов. Для генов, сцепленных с полом, равновесные частоты генотипов A_1A_1 , A_1A_2 и A_2A_2 совпадают с таковыми для аутосомных генов: $p^2 + 2pq + q^2$. Для самцов (в случае гетерогаметного пола) в силу их гемизиготности возможны лишь два генотипа A_1 — или A_2 —, которые воспроизводятся с частотой, равной частоте соответствующих аллелей у самок в предшествующем поколении: p и q . Из этого следует, что фенотипы, определяемые рецессивными аллелями сцепленных с хромосомой X генов, у самцов встречаются чаще, чем у самок.

Так, при частоте аллеля гемофилии, равной 0,0001, это заболевание у мужчин данной популяции наблюдается в 10 000 раз чаще, чем у женщин (1 на 10 тыс. у первых и 1 на 100 млн. у вторых).

Еще одно следствие общего порядка заключается в том, что в случае неравенства частоты аллеля у самцов и самок разность между частотами в следующем поколении уменьшается вдвое, причем меняется знак этой разницы. Обычно требуется несколько поколений для того, чтобы возникло равновесное состояние частот у обоих полов. Указанное состояние для аутосомных генов достигается за одно поколение.

Закон Харди — Вайнберга описывает условия *генетической стабильности популяции*. Популяцию, генофонд которой не изменяется в ряду поколений, называют *менделевской*. Генетическая стабильность менделевских популяций ставит их вне процесса эволюции, так как в таких условиях приостанавливается действие естественного отбора. Выделение менделевских популяций имеет чисто теоретическое значение. В природе эти популяции не встречаются. В законе Харди — Вайнберга перечислены условия, закономерно изменяющие генофонды популяций. К указанному результату приводят, например, факторы, ограничивающие свободное скрещивание (панмиксию), такие, как конечная численность организмов в популяции, изоляционные барьеры, препятствующие случайному подбору брачных пар. Генетическая инертность преодолевается также благодаря мутациям, притоку в популяцию или оттоку из нее особей с определенными генотипами, отбору.