

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

**МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ДЛЯ ОБУЧАЮЩИХСЯ  
ПО ОСВОЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ  
Генетика и биометрия**

**Направление подготовки:** Зоотехния

**Профиль подготовки –** «Кормление животных и технология кормов. Диетология»

**Квалификация (степень) выпускника:** бакалавр

**Нормативный срок обучения:** 4 года

**Форма обучения:** очная

## СОДЕРЖАНИЕ

<b>1. Конспект лекций</b>	4
1.1 Лекция №1 Введение. Предмет и методы генетики	4
1.2 Лекция №2 Цитологические основы наследственности	8
1.3 Лекция №3 Менделизм, принципы и методы генетического анализа	11
1.4 Лекция №4 Менделизм, принципы и методы генетического анализа (продолжение)	13
1.5 Лекция №5 Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов	16
1.6 Лекция №6 Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов	18
1.7 Лекция №7 Хромосомная теория наследственности	21
1.8 Лекция №8 Генетика пола	25
1.9 Лекция №9 Строение и репликация нуклеиновых кислот	29
1.10 Лекция №10 Цитоплазматическая наследственность	32
1.11 Лекция №11 Модификационная изменчивость	35
1.12 Лекция №12 Мутационная изменчивость	38
1.13 Лекция №13 Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости	41
1.14 Лекция №14 Элементы биометрического анализа	44
1.15 Лекция №15 Типы распределения совокупностей	47
1.16 Лекция №16 Свойства генетической популяции	49
1.17 Лекция №17 Свойства генетической популяции	51
1.18 Лекция №18 Иммуногенетика и полиморфизм	54
1.19 Лекция №19 Генетика сельскохозяйственных животных	57
<b>2. Методические указания по выполнению лабораторных работ</b>	60
2.1 Лабораторная работа № №1 Строение клетки и функции органелл.	60
2.2 Лабораторная работа № 2 Морфологическое строение хромосом. Кариотипы с.-х. животных и растений	65
2.3 Лабораторная работа № 3 Кариотипирование и идентификация хромосом	68
2.4 Лабораторная работа № 4 Митотический цикл и митоз.	70
2.5 Лабораторная работа № 5 Генетическая сущность митоза и мейоза	73
2.6 Лабораторная работа № 6 Полное доминирование. Неполное доминирование	74
2.7 Лабораторная работа № 7 Анализирующее скрещивание. Возвратное скрещивание.	880
2.8 Лабораторная работа № 8 Ди- и гибридное скрещивание, решетка Пеннета.	82
2.9 Лабораторная работа № 9 Полигибридное скрещивание.	84
2.10 Лабораторная работа № 10 Кодоминирование и плейотропное действие генов.	86
2.11 Лабораторная работа № 11 Новообразование, комплементарное действие генов.	89
2.12 Лабораторная работа № 12 Эпистаз, полимерия.	92
2.13 Лабораторная работа № 13 Сцепление генов. Полное и не полное сцепление.	95
2.14 Лабораторная работа № 14 Наследование, сцепленное с полом.	97
2.15 Лабораторная работа № 15 Построение генетических карт.	99
2.16 Лабораторная работа № 16 Строение и репликация нуклеиновых кислот	103
2.17 Лабораторная работа № 17 Моделирование синтеза белка	106
2.18 Лабораторная работа № 18 Моделирование генных мутаций	110
2.19 Лабораторная работа № 19 Цитоплазматическая наследственность	112
2.20 Лабораторная работа № 20 Онтогенетическая, модификационная, комбинативная изменчивость.	119
2.21 Лабораторная работа № 21 Классификация мутаций: геномные, хромосомные, генные.	122

2.22 Лабораторная работа № 22 Индуцированный мутагенез, его теоретическое и практическое значение.	125
2.23 Лабораторная работа № 23 Особенности распределения совокупностей при малых выборках	129
2.24 Лабораторная работа № 24 Особенности распределения совокупностей при больших выборках	131
2.25 Лабораторная работа № 25 Показатели изменчивости,	133
2.26 Лабораторная работа № 26 Вариационные кривые и их анализ.	137
2.27 Лабораторная работа № 27 Дисперсионный анализ	139
2.28 Лабораторная работа № 28 Дисперсионный анализ	143
2.29 Лабораторная работа № 29 Практическое использование формулы Харди-Вайнберга в селекционно-генетической практике.	144
2.30 Лабораторная работа № 30 Факторы влияющие на генетическую структуру популяций.	147
2.31 Лабораторная работа № 31 Факторы влияющие на популяцию	150
2.32 Лабораторная работа № 32 Иммуногенетическая номенклатура и полиморфизм.	153
2.33 Лабораторная работа № 33 Семейно-генетический анализ.	156
2.34 Лабораторная работа № 34 Генетика крупного рогатого скота.	157
2.35 Лабораторная работа № 35 Генетика овец и коз.	160
2.36 Лабораторная работа № 36 Лошадей и свиней.	162
<b>3.Методические указания по проведению практических занятий</b>	167
3.1 Практическое занятие №1 ПЗ Элементы биометрического анализа. Основы вариационной статистики. Измерение параметров сельскохозяйственных животных и практическое их использование	167

## 1. КОНСПЕКТ ЛЕКЦИЙ

### **1.1 Лекция 1 (2 часа)**

**Тема: «Введение. Предмет и методы генетики»**

#### **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 A, определяющий общую окраску тела, представлен аллеями.

### **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-чтых 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. Иоганссен 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 Филиппенко (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: «Цитологические основы наследственности»**

### 1.2.1 Вопросы лекции

1. Клеточная теория
2. Сравнение прокариотических и эукариотических клеток
3. Химический состав клетки
4. Строение эукариотической клетки
5. Значение цитологии для сельского хозяйства

### 1.2.3 Краткое содержание вопросов

#### 1 Клеточная теория

Клетка – основная структурно – функциональная единица всех живых организмов, элементарная живая система. Клетка может существовать как отдельный организм (бактерии, простейшие, некоторые водоросли и грибы) или в составе тканей многоклеточных животных, растений, грибов. Лишь вирусы представляют собой неклеточные формы жизни, способные осуществлять свой жизненный цикл только внутри клеток хозяина. Представление о клетке как элементарной структуре живых организмов, известное как клеточная теория, сложилось постепенно в XIX в. в результате микроскопических исследований.

Клеточная теория.

Клеточная теория – это обобщенные представления о строении клеток как единиц живого, об их размножении и роли в формировании многоклеточных организмов.

Появлению и формулированию отдельных положений клеточной теории предшествовал длительный (более трехсот лет) период накопления наблюдений над строением различных одноклеточных и многоклеточных организмов растений и животных. Этот период связан с развитием и усовершенствованием различных оптических методов исследования.

Клеточная теория была сформулирована ботаником М. Шлейденом и зоологом Т. Шванном в 1838-1839 г.г. В 1858 г. Р. Вирхов обосновал принцип преемственности клеток путем деления («каждая клетка из клетки»). Создание клеточной теории стало важнейшим событием в биологии, одним из решающих доказательств единства живой природы.

Клеточная теория постулирует:

Клетка – элементарная единица живого;

Клетки разных организмов гомологичны по своему строению;

Размножение клеток происходит путем деления исходной клетки;

В клетке содержится вся генетическая информация о строении и функциях организма.

Клетка – элементарная единица живого.

#### 2 Сравнение прокариотических и эукариотических клеток

В природе существует значительное разнообразие конкретных клеточных форм. Вместе с тем число основных типов клеточной организации ограничено. Выделяют прокариотический и эукариотический типы с подразделением второго на подтип клеток простейших организмов и подтип многоклеточных.

Клетки прокариотического типа имеют особенно малые размеры – не более 0,5-5,0 мкм в диаметре. Содержимое прокариотической клетки одето плазматической мембраной, играющей роль активного барьера между собственно цитоплазмой клетки и внешней средой. Обычно снаружи от плазматической мембранны расположена клеточная стенка или оболочка – продукт клеточной активности. У них нет морфологически обособленного

ядра, так как ядерный материал в виде ДНК не ограничен от цитоплазмы оболочкой. Генетический аппарат образован единственной кольцевой хромосомой, которая лишена основных белков – гистонов (нуклеоид). В клетке отсутствует развитая система мембран, хотя некоторые виды бактерий (например, фототрофные пурпурные бактерии) богаты внутриклеточными мембранными системами. Очень сильно цитоплазматические мембранные развиты у сине-зеленых водорослей. В основном веществе (или матриксе) цитоплазмы прокариотических клеток располагаются многочисленные рибосомы.

Эукариотический тип клеточной организации представлен двумя подтипами: клетки простейших и клетки многоклеточных организмов (растительные и животные). Особенностью организмов простейших является то, что они, исключая колониальные формы, в структурном отношении представляют собой клетку, а в физиологическом – целый организм. В связи с этим в клетках некоторых простейших имеются миниатюрные образования, выполняющие на клеточном уровне функции органов, аппаратов и систем органов многоклеточного организма (цитостом, цитофарингс, порошица, сократительные вакуоли, генеративное и вегетативные ядра инфузорий). Основным отличительным признаком эукариотических клеток является наличие морфологически выраженного ядра. Кроме того, в цитоплазме таких клеток существует целый набор специальных структур, органелл, выполняющих отдельные специфические функции.

### **3 Химический состав клетки**

Клетки живых организмов сходны не только по своему строению, но и по химическому составу. Сходство в строении и химическом составе клеток свидетельствует о единстве их происхождения.

По составу входящие в клетку вещества делятся на органические и неорганические.

### **4 Строение эукариотической клетки**

Все эукариотические клетки имеют общий план строения. Собственно тело клетки и ее содержимое отделены от внешней среды или от соседних элементов у многоклеточных организмов плазматической мембраной. Кнаружи от плазматической мембраны расположена клеточная оболочка или стенка, особенно хорошо выраженная у растений. Все внутреннее содержимое клетки, за исключением ядра, носит название цитоплазмы. Цитоплазма эукариотических клеток не однородна по своему строению и составу и включает в себя: гиалоплазму, мембранные и немембранные компоненты. Мембранные органеллы представлены двумя вариантами: одномембранные и двумембранные. К первым относятся органеллы вакуолярной системы – эндоплазматический ретикулум, аппарат Гольджи, лизосомы, пероксисомы и другие специализированные вакуоли, а также плазматическая мембра. К двумембранным органеллам относятся митохондрии и пластиды, а также клеточное ядро. К немембранным органеллам принадлежат рибосомы, клеточный центр животных клеток, а также элементы цитоскелета (микротрубочки и микрофилараменты).

Цитоплазма.

Структура клеточных мембран.

Эндоплазматический ретикулум (ЭПР).

Лизосомы.

Митохондрии.

Клеточная стенка.

Рибосомы.

Клеточный центр.

Ядро.

## **5. Значение цитологии для сельского хозяйства**

Знания структуры и функций клеток разных тканей, их субструктур, их взаимодействия, протекающих в них процессов роста, развития, размножения и гибели, патологических нарушений их жизнедеятельности определяют клинические проявления болезней и имеют важнейшее значение для диагностики и лечения.

Например, описано множество мутаций генов, кодирующих ферменты окислительного фосфорилирования митохондрий. Нарушение работы ферментов приводит к тяжелым порокам развития. Окислительное фосфорилирование служит основным источником энергии в клетках. Следовательно, дефекты на любом этапе этого пути могут приводить к нарушению работы мышц или головного мозга. Эти заболевания имеют множество фенотипических проявлений, в том числе миопатию, энцефалопатию и кардиомиопатию. Мутациями в митохондриальной ДНК также обусловлены наследственная атрофия зрительных нервов Лебера, сахарный диабет и глухота, доброкачественная опухоль онкоцитома и другие заболевания.

За последние 20 лет знания, приобретенные в области молекулярной и клеточной биологии, полностью революционизировали представления о том, как функционируют клетки и предоставляют возможность манипулировать их функциями. Технологии рекомбинантных ДНК позволяет вводить естественные и модифицированные гены в клетки различных организмов, в том числе и человека, что имеет для врача глубокий смысл, потому что коренным образом изменяет нашу способность понимать, диагностировать и лечить болезни.

### **1.3 Лекция 3 (2 часа)**

**Тема: «Менделизм, принципы и методы генетического анализа»**

#### **1.3.1 Вопросы лекции**

1. Сущность метода гибридологического анализа
2. Особенности метода и работы Менделя
3. Наследование признаков при моногибридном скрещивании
4. Анализирующее скрещивание

#### **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 инtron-экзонной структуры гена, экспрессии гена в онтогенезе.

Скрещивание обозначают знаком умножения - **X**. 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.

#### **2 Особенности метода и работы Менделя.**

Любое скрещивание начинается с определения признака. Признак - это определенное отдельное качество организма, по которому одна его часть отличается от другой или одна особь от другой. Признаком (или фенотипом) в генетическом смысле можно назвать любую особенность, выявляемую при описании организма: высота, вес, форма носа, цвет глаз, форма листьев, окраска цветка, размер молекулы белка или его электрофоретическая подвижность. Признаки должны проявляться постоянно. Чтобы убедиться в их константности, Мендель два года предварительно проверял различные формы гороха. Признаки должны иметь контрастные проявления. Мендель выделил у гороха 7 признаков, каждый из которых имел по два контрастных проявления, например, зрелые семена по форме были либо гладкими либо морщинистыми, по окраске желтыми или зелеными, окраска цветка была белой или пурпурной.

После определения признаков можно приступать к скрещиваниям. В скрещиваниях используют генетические линии - родственные организмы, воспроизводящие в ряду поколений одни и те же наследственно константные признаки. "Потомство от скрещивания двух особей с различной наследственностью называют гибридным, а отдельную особь - гибридом".

После того, как Мендель скрестил формы гороха, различающиеся по 7 признакам, у гибридов проявился, или доминировал, только один из пары родительских признаков. Рецессивный признак у гибридов первого поколения не проявлялся. Позднее это явление доминирования было названо первым законом Менделя или законом единнобразия гибридов первого поколения.

Мендель скрестил полученные гибриды между собой. Как он сам пишет: "в этом поколении наряду с доминирующими признаками вновь появляются также рецессивные в их полном развитии и притом в ясно выраженнем среднем отношении 3:1, так что из каждого четырех растений этого поколения три получают доминирующий и одно - рецессивный признак" (Мендель, 1923, стр. 12). Всего в данном опыте было получено 7324 семян, из которых гладких было 5474, а морщинистых 1850, откуда выводится отношение 2,96:1 (там же, стр. 13). Данные этого опыта свидетельствуют о том, что рецессивный признак не теряется, и в следующем поколении он снова проявляется (выщепляется) в чистом виде. Г. де Фриз в 1900 г. назвал это явление законом расщепления, а позднее его назвали вторым законом Менделя.

### **3 Наследование признаков при моногибридном скрещивании.**

Для обозначения признаков **A** и **a** У Бэтсон в 1902 году предложил термин "allelomорфы". В 1926 году В. Иогансен трансформировал его в "allelель". 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.

### **4 Анализирующее скрещивание.**

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.

## 1.4 Лекция № 4 (2 часа)

**Тема: «Менделизм, принципы и методы генетического анализа»**

### 1.4.1 Рассматриваемые вопросы

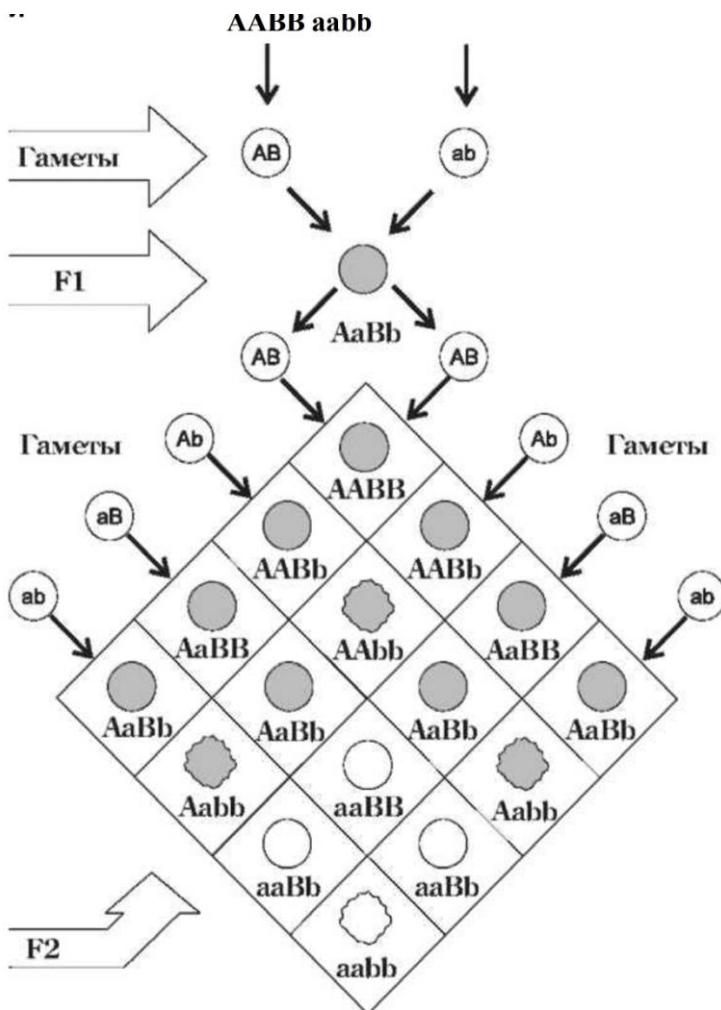
1. Закономерности наследования признаков при дигибридном скрещивании
2. Полигибридное скрещивание.
3. Общие формулы расщепления при независимом наследовании генов.

### 1.4.2 Краткое содержание вопросов

#### 1 Закономерности наследования признаков при дигибридном 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 Пеннетта (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 ввиду, 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.

## **2. Полигибридное скрещивание.**

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, abC, abc. 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-вbC-) : 9 (aaB-C-) : 3 (A-вbCC) : 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 тачаются скрещиваемые родительские формы;
- 2) число различных типов гамет, образуемых гибридом F1 также может быть выражено формулой  $2^p$ , где  $p$  - число генов в негомологичных хромосомах, по которым различаются скрещиваемые родительские формы;
- 3) число возможных комбинаций гамет выражается формулой  $4^p$ , где основание 4 отражает число возможных комбинаций мужских в женских гамет в моногибридном скрещивании, а  $p$  - число пар генов;
- 4) число генотипических классов можно определить по формуле  $3^p$ , где  $p$  - число генов.

## **3. Общие формулы расщепления при независимом наследовании генов.**

Формула для нахождения гамет:

A    B    C

A    b    c

Число гамет  $2^n$

Число фенотипов  $(3+1)^n$

Число генотипов  $(1+2+1)n$

## 1.5 Лекция № 5 (2 часа)

**Тема: «Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов»**

### 1.5.1 Рассматриваемые вопросы

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

### 1.5.2 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 не зависимо от действия гена «А» и гена «В» и т.д..

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

$$\text{один ген} \longrightarrow \text{один признак}$$

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.

$$(\text{генотип} = \Sigma \text{ генов})$$

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) комплементарного 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 оценки 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

## 1.6 Лекция № 6 (2 часа)

**Тема: «Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов»**

### 1.6.1 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

### 1.6.2. 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, бусловливающие 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  $A$   $B$  обуславливает появление ореховидного гребня, а сочетание рецессивных аллелей этих генов — листовидного.

При комплементарном взаимодействии генов в дигибридном скрещивании получаются 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. Эпистатичным называют такое взаимодействие генов, при котором аллель одного гена подавляет действие аллелей других генов. Эпистатичное взаимодействие противоположно комплементарному. Некоторые породы кур имеют белое оперение, другие же — окрашенное.

Белое оперение определяется несколькими различными генами, например, у белых леггорнов — генами ССII, а у белых плимутроков — ccii (рис. 332). Доминантная аллель гена С определяет синтез предшественника пигмента (хромогена, обеспечивающего окраску пера), а его рецессивная аллель с — отсутствие хромогена. Ген I является подавителем действия гена С, 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 (ССII) с плимутроками (ccii), все потомство F1 имеет белую окраску, которая определяется наличием в их генотипе гена-подавителя (CcIi). Если же гибридов F1 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 краснозерной и белозерной пшеницы в F1 наблюдалось промежуточное наследование признака: все гибриды первого поколения имели светло-красное зерно. В F2 происходило расщепление в отношении 63 краснозерных на 1 белозерное.

Причем краснозерные зерновки имели разную интенсивность окраски — от темно-красной до светло-красной. Исходя из наблюдений, Нельсоном-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 F1 образуются растения с плодами треугольной формы. При их самоопылении в F2 наблюдается расщепление на растения с треугольными и овальными стручками в соотношении 15:1. Это объясняется тем, что существуют два гена, действующих однозначно. 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 однозначно 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 F2 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 микрэволюции.

Основателем генетики количественных признаков в нашей стране был Ю.А. Филиппченко. 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.

## 1.7 Лекция № 7 (2 часа)

**Тема:** «Хромосомная теория наследственности»

### 1.7.1 Вопросы лекции:

1. Сцепление генов и сцепленное наследование признаков. Группы сцепления.
2. Характер расщепления при независимом и сцепленном наследовании. Кроссинговер как причина неполного сцепления генов.
3. Генетическое и цитологическое доказательство кроссинговера.
4. Генетическое картирование и карты хромосом. Роль кроссинговера в усилении комбинативной изменчивости.

### 1.7.2. Краткое содержание вопросов

#### 1 Сцепление генов и сцепленное наследование признаков. Группы сцепления.

Вскоре после переоткрытия законов Менделя немецкий цитолог Теодор Бовери (1902) представил доказательства в пользу участия хромосом в процессах наследственной передачи, показав, что нормальное развитие морского ежа возможно только при наличии всех хромосом. В это же время (1903 г.) американский цитолог Уильям Сэттон обратил внимание на параллелизм в поведении хромосом в мейозе и гипотетических факторов наследственности, существование которых предсказал еще сам Мендель.

Уильям Сэттон предположил, что в одной хромосоме может находиться несколько генов. В этом случае должно наблюдаться сцепленное наследование признаков, т.е. несколько разных признаков могут наследоваться так, как будто они контролируются одним геном. В 1906 г. У. Бэтсон и Р. Пеннет обнаружили сцепленное наследование у душистого горошка. Они изучали совместное наследование: окраски цветков (пурпурная или красная) и формы пыльцевых зерен (удлиненная или округлая). При скрещивании дигетерозигот в их потомстве наблюдалось расщепление 11,1:0,9:0,9:3,1 вместо ожидаемого 9:3:3:1. Создавалось впечатление, что факторы окраски и формы пыльцы имеют тенденцию при рекомбинации задатков оставаться вместе. Это явление авторы назвали «взаимным притяжением факторов», но природу его им выяснить не удалось.

#### 2 Характер расщепления при независимом и сцепленном наследовании. Кроссинговер как причина неполного сцепления генов.

Кроссинговер (от англ. crossing-over – перекрёст) – это процесс обмена гомологичными участками гомологичных хромосом (хроматид).

Обычно кроссинговер происходит в мейозе I.

При кроссинговере происходит обмен генетическим материалом (аллелями) между хромосомами, и тогда происходит рекомбинация – появление новых сочетаний аллелей, например, AB + ab → Ab + aB.

Механизм кроссинговера «разрыв–воссоединение»

Согласно теории Янссенса–Дарлингтона, кроссинговер происходит в профазе мейоза. Гомологичные хромосомы с хроматидами AB и ab образуют биваленты. В одной из хроматид в первой хромосоме происходит разрыв на участке A–B, тогда в прилежащей хроматиде второй хромосомы происходит разрыв на участке a–b. Клетка стремится исправить повреждение с помощью ферментов репарации–рекомбинации и присоединить фрагменты хроматид. Однако при этом возможно присоединение крест–накрест (кроссинговер), и образуются рекомбинантные хроматиды Ab и aB. В анафазе первого деления мейоза происходит расходжение двуххроматидных хромосом, а во втором делении – расходжение хроматид (однохроматидных хромосом). Хроматиды, которые не участвовали в кроссинговере, сохраняют исходные сочетания аллелей. Такие хроматиды

(однохроматидные хромосомы) называются некроссоверными; с их участием разовьются некроссоверные гаметы, зиготы и особи. Рекомбинантные хроматиды, которые образовались в ходе кроссинговера, несут новые сочетания аллелей. Такие хроматиды (однохроматидные хромосомы) называются кроссоверными, с их участием разовьются кроссоверные гаметы, зиготы и особи. Таким образом, вследствие кроссинговера происходит рекомбинация – появление новых сочетаний наследственных задатков в хромосомах.

#### **Двойной и множественный кроссинговер**

Морган предположил, что кроссинговер между двумя генами может происходить не только в одной, но и в двух и даже большем числе точек. Четное число перекрестов между двумя генами, в конечном счете, не приводит к их перемещению из одной гомологичной хромосомы в другую, поэтому число кроссинговеров и, следовательно, расстояние между этими генами, определенное в эксперименте, снижаются. Обычно это относится к достаточно далеко расположенным друг от друга генам. Естественно, что вероятность двойного перекреста всегда меньше вероятности одинарного. В принципе она будет равна произведению вероятности двух единичных актов рекомбинации. Например, если одиночный перекрест будет происходить с частотой 0,2, то двойной – с частотой  $0,2 \times 0,2 = 0,04$ . В дальнейшем, наряду с двойным кроссинговером, было открыто и явление множественного кроссинговера: гомологичные хроматиды могут обмениваться участками в трех, четырех и более точках.

### **3 Генетическое и цитологическое доказательство кроссинговера.**

#### **Цитологическое доказательство кроссинговера**

Прямые цитологические свидетельства обмена частей хромосом во время кроссинговера были получены в начале 30-х годов у дрозофилы и кукурузы.

В целом кроссинговер представляет собой один из регулярных генетических процессов, контролируемых многими генами как непосредственно, так и через физиологическое состояние мейотических или митотических клеток. Частота различных типов рекомбинаций (мейотический, митотический кроссинговер и сестринские хроматидные обмены) может служить мерой действия мутагенов, канцерогенов, антибиотиков и др.

#### **Биологическое значение кроссинговера**

Благодаря сцепленному наследованию удачные сочетания аллелей оказываются относительно устойчивыми. В результате образуются группы генов, каждая из которых представляет собой как единый суперген, контролирующий несколько признаков. В то же время, в ходе кроссинговера возникают рекомбинации – т.е. новые комбинации аллелей. Таким образом, кроссинговер повышает комбинативную изменчивость организмов.

Эволюционное значение сцепленного наследования. В результате сцепления одна хромосома может содержать как благоприятные аллели (например, A), так и нейтральные или относительно неблагоприятные (например, N). Если некоторый гаплотип (например, AN) повышает приспособленность его носителей за счет наличия благоприятных аллелей A, то в популяции будут накапливаться как благоприятные аллели, так и сцепленные с ними нейтральные или относительно неблагоприятные N.

Эволюционное значение кроссинговера. В результате кроссинговера неблагоприятные аллели, первоначально сцепленные с благоприятными, могут переходить в другую хромосому. Тогда возникают новые гаплотипы, не содержащие неблагоприятных аллелей, и эти неблагоприятные аллели элиминируются из популяции.

#### **3.4 Генетическое картирование и карты хромосом. Роль кроссинговера в усилении комбинативной изменчивости.**

Алфред Стёртевант (сотрудник Моргана) предположил, что частота кроссинговера на участке между генами, локализованными в одной хромосоме, может служить мерой

расстояния между генами. Иными словами, частота кроссинговера, выражаемая отношением числа кроссоверных особей к общему числу особей, прямо пропорциональна расстоянию между генами. Тогда можно использовать частоту кроссинговера для того, чтобы определять взаимное расположение генов и расстояние между генами.

Генетическое картирование – это определение положения какого-либо гена по отношению к двум (как минимум) другим генам. Постоянство процента кроссинговера между определенными генами позволяет локализовать их. Единицей расстояния между генами служит 1 % кроссинговера; в честь Моргана эта единица называется морганидой (M).

Если хромосомы достаточно длинные, то удаление гена от нулевой точки может превышать 50 M – тогда возникает противоречие между отмеченными на карте расстояниями, превышающими 50%, и постулированным выше положением, согласно которому 50 % кроссоверов, полученных в эксперименте, фактически должны означать отсутствие сцепления, т. е. локализацию генов в разных хромосомах. Это противоречие объясняется тем, что при составлении генетических карт суммируются расстояния между двумя наиболее близкими генами, что превышает экспериментально наблюдаемый процент кроссинговера.

В целом сравнение генетических (кроссинговерных) и цитологических карт показывает их соответствие: чем больший процент кроссинговера разделяет пару генов, тем больше и физическое расстояние между ними. Однако на несоответствие расстояний, определяемых указанными двумя методами, могут влиять два фактора. Во-первых, это области, в которых затруднен или отсутствует кроссинговер (например, в гетерохроматических районах); во-вторых, физическое расстояние будет больше, чем генетическое, если гены разделены зоной «молчащей» ДНК.

#### **4. Генетическое картирование и карты хромосом. Роль кроссинговера в усилении комбинативной изменчивости.**

Кроссинговер иногда происходит и на стадии размножения при образовании половых клеток, когда гонии еще имеют диплоидное число хромосом. В этом случае процент кроссоверных гамет может быть очень высоким.

Частота митотического кроссинговера ниже мейотического, однако его также можно использовать для генетического картирования. Соматический кроссинговер имеет место у животных, растений и человека.

Факторы, влияющие на кроссинговер. На кроссинговер могут заметно влиять условия внешней среды и генотипические факторы. Обнаружены гены, выполняющие роль запирателей кроссинговера, и гены, повышающие его частоту. В третьей хромосоме дрозофилы выявлена мутация, которая прекращает процесс крос-синговера во всех парах хромосом. В качестве запирателей крос-синговера могут выступать некоторые перестройки хромосом. Чаще всего это бывает связано с инверсией (переворачиванием) того или иного участка в одной из гомологичных хромосом.

На частоту кроссинговера могут влиять радиация, химические мутагены, концентрация солей, гормоны, лекарства. В большинстве случаев при воздействии этих факторов частота перекреста повышается.

Нормальный перекрест хромосом может изменяться в зависимости от температуры, возраста, пола особи. Так, у тутового шелкопряда кроссинговер идет только у самцов и не бывает у самок. У дрозофилы кроссинговер наблюдается только у самок, однако оказалось, что при рентгеновском облучении можно вызвать его и у самцов. У мыши кроссинговер бывает у обоих полов, но интенсивнее у самок; у голубей — у обоих полов, но чаще у самцов.

В гетерохроматических, в частности прицентромерных, районах хромосом частота перекреста снижена, и истинное расстояние между генами на этих участках может быть изменено.

#### Карты хромосом

После того как была установлена связь генов с хромосомами и обнаружено, что частота кроссинговера всегда вполне определенная для каждой пары генов, расположенных в одной группе сцепления, встал вопрос о пространственном расположении генов в хромосомах. На основе анализа генетических исследований Т. Морган и его ученик А. Стертевант выдвинули гипотезу линейного расположения генов в хромосоме. Изучение взаимоотношений между тремя генами при неполном сцеплении показало, что частота (процент) перекреста между первым и вторым, вторым и третьим, первым и третьим генами равна сумме или разности между ними. Так, в одной группе сцепления расположены 3 гена — А, В, С. Оказалось, что процент перекреста между генами АС равен сумме процентов перекреста между генами АВ и ВС, частота перекреста между генами АВ оказалась равной АС — ВС, а между генами ВС = АС — АВ. Приведенные данные соответствуют геометрической закономерности в расстояниях между тремя точками на прямой. На этом основании был сделан вывод: гены расположены в хромосомах в линейной последовательности на определенных расстояниях друг от друга.

На основании анализа частоты кроссинговера между генами к настоящему времени для многих видов животных и растений построены карты хромосом. Картой хромосом называется план расположения генов в хромосоме.

Кестл провел опыт анализирующего тригибридного скрещивания кроликов с тройными рецессивами с целью выяснения сцепления между такими генами:

сплошная окраска — С, гималайская окраска — с\*1;  
белый жир — Y, желтый жир — у;  
черная окраска — В, коричневая окраска — Ъ.

В результате анализирующего скрещивания было получено 908 кроликов восьми разных фенотипов соответственно количеству разных сортов гамет (табл. 4). Численное соотношение особей разных фенотипических классов указывало на отсутствие "независимого наследования по этим трем парам аллелей. Нужно было установить порядок расположения этих генов в хромосоме. Поскольку известно, что численность гамет родительских форм должна значительно превышать численность кроссоверных гамет, то можно прийти к выводу, что родительские комбинации генов были с\*1YB и СуЪ (276 + 275 = 551). Они составляли от общего числа 60,7 %. Далее при анализе исходим из того, что двойных перекрестов должно быть значительно меньше, чем одинарных. Меньше всего было комбинаций с\*\*уВ и СYB (7 + 16 = 23) — 2,5 %. Генотипы этих кроликов отличались от родительских только тем, что Y и у поменялись местами. Так могло произойти только при двойном перекресте, и это является подтверждением того, что расположение генов было именно таким. Вычисляем частоту одиночных перекрестов. От одиночного перекреста да первом участке образовались гаметы СYB и chyb (рис. 15). Случаев одиночного перекреста на первом участке было 101 (55 + 46), или 11,1 %. В результате одиночного перекреста на втором участке образовались гаметы сfiYB и Су В и получено особей 233 (125 + 108), или 25,7 %. Для того чтобы определить более правильно частоту одиночных перекрестов, мы должны к каждому из них прибавить величину двойного перекреста — 2,5 %, так как двойной перекрест проходил по обоим участкам хромосомы.

## 1.8 Лекция 8 (2 часа)

Тема: «Генетика пола»

### 1.8.1 Рассматриваемые вопросы

1. Пол и его роль в воспроизведстве потомства.
2. Первичные и вторичные половые признаки, признаки ограниченные полом и зависимые от пола.
3. Програмное, 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.

### 1.8.2 Краткое содержание вопросов

#### 1. Пол и его роль в воспроизведстве 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 обусловливается 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 mendelевских 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. Програмное, эпигамное и сингамное определение пола. Типы хромосомного определения пола. Использование сцепленного с полом наследования в птицеводстве и шелководстве.**

Наиболее древняя форма полового размножения – обеополость, 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 стороны. У немногих организмов преобладание женской или мужской тенденции развития обусловливается внешними причинами. Это так называемое эпигамное (т.е. происходит после оплодотворения) определение 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.

#### **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 определяются 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  $XY$ , другая – из  $XX$ .

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, синдактилии, 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 стольких же генных продуктов, сколько обе функционально активные  $X$ -хромосомы самки.

Ограничеными 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.

## 1.9 Лекция № 9 (2 часа)

**Тема: «Строение и репликация нуклеиновых кислот»**

### 1.9.1 Рассматриваемые вопросы

1. Нуклеиновые кислоты (ДНК, РНК) - как материальные носители наследственной информации.
2. Видовая специфичность молекул ДНК. Правило Чаргофа, его значение для синтеза нуклеиновых кислот.
3. Строение ДНК и РНК. Репликация ДНК - реализация наследственной информации в системе ДНК РНК-белок (транскрипция и трансляция).
4. Биосинтез. Генетический код, его свойства:

### 1.9.2 Краткое содержание вопросов

#### 1 Нуклеиновые кислоты (ДНК, РНК) - как материальные носители наследственной информации.

Независимо от степени сложности все органические формы содержат в своем молекулярном строении белок и нуклеиновую кислоту - биологические полимеры.

Белки оказываются генетическими производными нуклеиновых кислот; наследственная информация, воплощенная в структуре нуклеиновых кислот, отражается в структуре белка.

В зависимости от строения нуклеиновой кислоты обнаруживается определенное чередование в белке составляющих его аминокислот.

Нуклеиновые кислоты - сложные структуры, характеризующиеся стабильностью своего состава, и подвергаются разрушению лишь тогда, когда действуют ферменты нуклеазы.

РНК - распадается под действием ферментов только после того как примут участие в биосинтезе белка, тогда как ДНК очень постоянно и они сохраняются без изменения в миллионах клеточных поколений. Такая устойчивость может быть объяснена тем, что все процессы в клетке в итоге направлены на сохранение ДНК (генов).

Количество гуанина = количеству цитозина и количество аденина = количеству тимина.

Сахар, фосфорный остаток и азотистое основание образуют нуклеотид. ДНК постоянна по типу комплементарности аденин присоединяет тимин, цитозин - гуанин.

В РНК вместо (тимина - урадин) и отличается одна ДНК от другой числом и последовательностью расположения азотистых оснований

#### 2 Видовая специфичность молекул ДНК. Правило Чаргофа, его значение для синтеза нуклеиновых кислот.

По своим размерам ДНК высших и низших организмов существенно различаются.

В ДНК бактерий насчитывается до 10 млн. Нуклеиновых пар достигает до миллиарда.

ДНК хромосом ядра и ДНК клеточных органелл различаются между собой. ДНК всех живых существ в целом устроена одинаково, однако у разных видов установлено отношение молярной суммы А+Т, к молярной сумме Г+Ц. Это отношение называют коэффициентом видоспецифичности.

Видоспецифичность ДНК выражается процентом или долей в ней ГЦ пар. Эта доля неодинакова у разных видов, но в общем можно отметить тенденцию к уменьшению числа ГЦ пар от прокариот к эукариот.

ГЦ - уменьшается с организацией организмов.

Встречаются примитивные формы существ, у которых ДНК представлена не двойной, а одинарной спиралью.

Транскрипция - запись на молекуле м-RНК последовательности оснований молекулы ДНК.

Трансляция - перенесение последовательности оснований в молекуле м-RНК составляющих катоды, на последовательность аминокислот в синтезируемой на этой м-RНК полипептидной цепи.

Различают несколько видов РНК:

- информационную - иРНК, матричная
- транспортную - тРНК,
- рибосомальную - рРНК, все они участвуют в синтезе белка.

### **3 Строение ДНК и РНК Репликация ДНК реализация наследственной информации в системе ДНК РНК-белок (транскрипция и трансляция).**

После того, как мы выясним, что генетическая информация воплощена в чередование нуклеотидов ДНК, возникает проблема языка или кода наследственной информации, а так же задача чтения кода и синтеза белка.

Ген - это самовоспроизводящий участок молекулы ДНК в котором содержится информация о первичной структуре одной цепи синтезируемого белка. Один ген - одна полипептидная цепочка.

Величина гена связана с размерами того белка который образуется под его контролем.

Ген - сложная молекулярно-биологическая структура, единица наследственности любого живого организма.

Ген или единица наследственной информации детерминирующая признаки и свойства организма, имеет определенные характеристики:

1. ген защищает определенное место в хромосоме (локус)
2. имеет специфическое химическое строение (построен из нуклеотидов)
3. обладает определенными размерами (занимает примерно одну десятитысячную часть хромосом)
4. в своем действии ген дискретен. Он определяет отсутствие или присутствие биохимической реакции, степени развития или подавления определенного признака организма.
5. ген действует градуально; накопление дозы его в соматических клетках может приводить к усилению признака.
6. каждый ген специфичен в своем действии т.е. отвечает за синтез первичной структуры белковой молекулы.
7. ген может непосредственно воздействовать на течение разных реакций и развитие многих признаков организма, т.е. действовать множественно (плейотропно).
8. разные гены, находящиеся в различных порах хромосом, могут действовать однозначным образом на развитие одного и того же органа или свойства организма усиливая или ослабляя его, это так называемые множественные гены
9. гены вступают во взаимодействие с другими зонами и в силу этого его эффект может изменяться
10. проявление действия генов зависит от факторов внешней среды.
11. гены взаимодействуют с теми продуктами которые они детерминируют и контролируют в процессе синтеза.
12. гены определяют последовательную цепь процессов морфологической и биохимической дифференциации организмов и непрерывного действуют на протяжении всей его жизни.

Функция генов состоит в прогнозировании синтеза белков в клетке ( в первичном продукте, в ядре), являются не белки, а все виды РНК которые контролируют синтез белков в рибосоме через эти белки, гены контролируют синтез определенных продуктов в клетке определяют всю ее «работу» и таким образом влияют на течение онтогенеза организма.

Формы и функции всех организмов, их индивидуальные видимые различия определяются комбинацией четырех азотистых оснований молекулы ДНК.

Последовательность расположения азотистых оснований в ДНК, определяющая размещения аминокислот в синтезируемом белке называется генетическим кодом наследственности.

Для пунктуации генетической информации во время ее трансляции имеет значение пяти кодонов.

Кодоны АУГ, РУГ - называются унифицированными. Они определяют правильное начало синтеза генного продукта при трансляции и-РНК. Эти кодоны располагаются на границе с регуляторной и структурной части гена.

Они указывают точку от которой начинается синтез полипептидной цепи поскольку регуляторная часть гена не транслируется.

Если те же кодоны расположены в структурной части гена, они теряют свое инициирующего значения кодируют метионин или валин соответственно.

Кодоны УАА; УАГ; УГА - терминаторы. Они определяют окончание синтеза полипептидной цепи. «Стоп - кодоны»

#### **4 Биосинтез. Генетический код, его свойства**

1. генетический код универсальный, т.е. идентичен в основном для всех живых организмов.
2. генетический код триплетен, т.е. каждая аминокислота кодируется тремя нуклеотидами.
3. генетический код не прерывается, т.е. соединение триплеты не имеют общих оснований.
4. генетический код - не содержит каких-либо разделительных знаков между отдельными триплетами, т.е. код без запятых.
5. генетический код - имеет линейный порядок считывания и характеризуется, т.е. совпадением порядка расположения кодонов в и-РНК с порядком кодируемых ими аминокислот в синтезирующемся белка.
6. генетический код является врожденным, или избыточным , т.к. все аминокислоты (за исключением метионина и триптофана) имеют более одного кодона.
7. генетический код - состоит из трех нуклеотидов кодона преимущественное значение имеют два первых, третий может варьировать.
8. в генетическом коде в среднем одна аминокислота кодируется тремя триплетами.
9. число кодонов для каждой аминокислоты (кроме аргинина) коррелирует с частотой ее встречаемости в белках.
10. Частота использования различных кодонов для включения одной и той же аминокислоты может быть видоспецифичной.

## 1.10 Лекция № 10(2 часа)

**Тема: « Цитоплазматическая наследственность»**

### 1.10.1 Рассматриваемые вопросы

1. Понятие о цитоплазматической наследственности.
2. Принципиальные отличия в структуре и функции ядра и цитоплазмы. Схема структуры общей наследственной информации клетки.
3. Гены: пластид и митохондрий. Плазмиды и профаги.
4. Значение цитоплазматической наследственности в селекции животных.

### 3. Краткое содержание вопросов

#### 1 Понятие о цитоплазматической наследственности.

Главные носители наследственности у про- и эукариот — гены клеточного ядерного аппарата. Наследование этих генов подчинено менделевским закономерностям расщепления признаков родителей в потомстве. Наряду с этим существует внеядерная, или немендельская, наследственность, обусловленная молекулами нуклеиновых кислот (ДНК или реже РНК), реплицирующихся в цитоплазме в виде автономных структур либо в составе органелл.

В клетках бактерий цитоплазматический генетический материал представлен сверхскрученными ковалентно-замкнутыми кольцевыми молекулами ДНК — плазмидами, реплицирующимися автономно, т.е. независимо от репликации бактериальной хромосомы. Строение и свойства плазмид были охарактеризованы в лекции «Генетика микроорганизмов». Там же на примере «частиц-убийц» («киллеров») у дрожжей *S.cerevisiae* рассматривался случай, когда цитоплазматические гены находятся в составе двухцепочечной РНК. В этой лекции будут приведены данные о внеядерных генетических элементах у других эукариот.

Используют следующие основные критерии, позволяющие отличить внеядерную наследственность от хромосомной:

1. Различия в результатах реципрокных скрещиваний. У высших растений и животных реципрокные скрещивания типа ♀A x ♂a и ♀a x ♂A дают одинаковое потомство по исследуемому признаку. За исключением случаев наследования сцепленных с полом маркеров, различия в реципрокных скрещиваниях указывают на то, что один из родительских организмов, как правило, материнский, оказывает большее влияние на проявление данного признака, чем другой.

2. Связь наследования определенных признаков с переносом в клетку цитоплазматической ДНК. У бактерий перенос плазмид с помощью конъюгации, трансформации либо трансдукции сопровождается появлением у реципиентов таких признаков, как донорная способность, устойчивость к антибиотикам, продукция колицинов и многие другие, что доказывает их детерминированность плазмидными генами. Подобно этому, у эукариот компоненты цитоплазмы, например отдельные клеточные органеллы, можно искусственно вводить в клетки путем микроинъекций, инфекции либо имплантации. Так, выявлена связь определенных признаков с внеядерными генами у нейроспоры (признаки замедления роста и снижения уровня дыхания, обусловленные дефектностью митохондрий), у парамеции (детерминируемая митохондриями устойчивость к лекарственным препаратам), у дрозофилы (детерминируемое присутствием эндосимбионтов соотношение полов) и др.

3. Хромосомные гены располагаются в определенных участках хромосомной ДНК и картируются, обнаруживая сцепленность с другими хромосомными генами. Невозможность выявить подобные сцепления генов может свидетельствовать об их внеядерной локализации.

4. Отсутствие типичного количественного менделевского расщепления признаков в потомстве, зависимого от расхождения гомологичных хромосом в мейозе, указывает на то, что они детерминируются внеядерными генами.

5. Замена ядер, возможная, например, у амебы, доказывает относительное участие ядра и цитоплазмы в проявлении какого-либо признака. Передача признака потомству, не сопровождающаяся переносом ядерных генов, свидетельствует о внеядерной наследственности.

## **2 Принципиальные отличия в структуре и функции ядра и цитоплазмы. Схема структуры общей наследственной информации клетки.**

Первые наблюдения о возможности неменделевского наследования у растений были сделаны на ночной красавице (*Mirabilis jalapa*) К.Корренсом (одним из переоткрывателей законов Менделя) и на львином зеве (*Antirrhinum majus*) Э.Бауэром еще в начале XX в. Изучение наследования признака пестролистности, выражающегося в широкой гамме оттенков цвета листьев от белого до темно-зеленого, выявило его полную зависимость от того, какое из растений было женским, т.е. опылялось и образовывало семена. Цвет листьев определяется цитоплазматическими органеллами растений — пластидами, из которых главные — хлоропласти, содержащие хлорофилл. Хлоропласти находятся только в клетках фотосинтезирующих органов растений (листьев, стебля), и их число варьирует от нескольких сотен (некоторые водоросли) до одного (некоторые хламидомонады). В клетке высших растений содержится около 300 хлоропластов. Во время мейоза хлоропласти проникают в цитоплазму яйцеклетки, а в клетках пыльцы большинства видов растений они практически отсутствуют. Помимо мембранных структур, содержащих все необходимые компоненты для транспорта электронов при фотосинтезе, рибосом и РНК, хлоропласти содержат кольцевую ДНК длиной около 40 мкм с  $M_r \approx 10^8$ . Имеются данные о полипloidности хлоропластов, в 5-6 участках которых находят 10—60 копий кольцевых ДНК.

## **3 Гены: пластид и митохондрий. Плазмиды и профаги.**

Митохондрии имеются в подавляющем большинстве эукариотических клеток. Происходящие в них процессы аэробного дыхания и соответственно окислительного фосфорилирования приводят к запасанию энергии в форме АТФ. В составе митохондрий обнаружена ДНК, состоящая из ковалентно-замкнутых сверхскрученных колец длиной от 5 мкм у животных до 20-30 мкм у грибов и высших растений.

Митохондриальные гены кодируют в основном две группы признаков. К первой относятся признаки, связанные с работой дыхательных систем, ко второй — с устойчивостью к антибиотикам и другим клеточным ядам. Помимо ДНК митохондрии содержат собственный белоксинтезирующий аппарат, включающий рибосомы, тРНК, аминоацил тРНК-сингтетазы, отличающийся от соответствующего аппарата, детерминируемого ядерными генами.

С мутациями в митохондриальной ДНК либо с утратой митохондрий связано образование мелких (карликовых) колоний (фенотип «petite») в культуре *S.cerevisiae*. Штаммы карликовых мутантов растут очень медленно, формируя на агаре, содержащем недостаточное для нормального роста количество глюкозы, мелкие колонии. Они имеют дефектный дыхательный метаболизм вследствие недостатка цитохромов a и b, а также фермента цитохромоксидазы и не способны к образованию спор. Частота спонтанного возникновения карликовых мутантов составляет примерно 0,2 % в расчете на клетку за одну генерацию, что намного больше, чем обычные частоты спонтанного мутирования ядерных генов.

## **4 Значение цитоплазматической наследственности в селекции животных.**

Один из ярких примеров внеядерной наследственности, определяемой дефектностью пыльцы, описан у самоопыляющихся и перекрестноопыляющихся растений. Дефектность пыльцы полностью исключает возможность самоопыления, так как растения становятся однодомными (женскими).

М.Роадс (1933) обнаружил, что признак мужской стерильности у кукурузы — перекрестноопыляющегося растения — наследуется по материнской линии, через цитоплазму яйцеклетки. Ядерные гены не ответственны за этот признак. Растение с мужской стерильностью при опылении пыльцой от нормального растения образует потомство только со стерильной пыльцой. В серии повторных скрещиваний с использованием в качестве материнских родителей растения с мужской стерильностью, а в качестве мужских — линии растений с нормальной пыльцой, но маркированных по генам, входящим в каждую из 10 пар хромосом кукурузы, Роадс сумел заменить все хромосомы исходной линии с мужской стерильностью на хромосомы нормальной по фертильности линии. При этом многие растения, полученные в результате замены хромосомных наборов, сохраняли признак мужской стерильности. Эти опыты послужили важным доказательством того, что мужская стерильность контролируется цитоплазмой. Хотя описанный признак назван цитоплазматической мужской стерильностью (ЦМС), его проявление зависит также от ядерных генов. Такой вывод был сделан при исследовании небольшого количества растений, полученных в потомстве от указанных скрещиваний, имевших лишь частично сниженную или даже нормальную фертильность. Возникновение таких растений связано с тем, что наследование признака ЦМС у кукурузы контролируется специфичными ядерными генами-супрессорами, называемыми также генами-восстановителями. Эти доминантные гены в сочетании с цитоплазмой линий растений с ЦМС -обеспечивают восстановление фертильности растений.

Наряду с внеядерной наследственностью, обусловленной цитоплазматическими генетическими элементами, существует и другая форма ядерно-цитоплазматических отношений, связанная с присутствием в цитоплазме негенетических факторов (например, ферментов, белков-репрессоров), влияющих на экспрессию ядерных генов. Отмечено, что различия между потомством реципрокных скрещиваний не обязательно определяются внеядерными генетическими элементами, но могут быть связаны с так называемым «материнским эффектом», т.е. влиянием генотипа матери на характер развития потомства в  $F_1$ , передаваемым через цитоплазму яйцеклеток. Примером может служить наследование направления закручивания спирали раковины у прудовика (*Limnea peregra*), детерминируемое генотипом матери, но не генами развивающегося зародыша. Аллель  $S^+$ , кодирующая правозакрученные витки спирали, доминирует над аллелью  $S$ , кодирующей левозакрученные витки. Скрещивание типа ♀  $S^+S^+$  x ♂  $SS$  дает в  $F_1$  потомство  $S^+S$  с правозакрученной спиралью. В  $F_2$  вместо ожидаемого расщепления 3:1 все потомство также имеет правозакрученную спираль, поскольку фенотип  $SS$  не выявляется. Таким образом, только материнский генотип ( $S^+ S^+$ ) обнаруживается и в  $F_1$ , и в  $F_2$ . Однако в реципрокных скрещиваниях ♀  $SS$  x ♂  $S^+S^+$  в  $F_1$  все потомство будет «левозакрученным», несмотря на генотип  $S^+S$ , а в  $F_2$  — «правозакрученным». Последующий инбридинг между потомством  $F_2$  из первого или второго скрещиваний приводит к образованию «правозакрученных» улиток, за исключением скрещиваний, в которых материнские особи имели генотип  $SS$ : в этом случае все потомство было «левозакрученным». Дальнейшее исследование этого феномена показало, что направление спирали улиток зависит от ориентации веретена, образуемого в метафазе I деления дробления. Материнские гены детерминируют ориентацию веретена (верхушкой вправо или влево), которая, в свою очередь, влияет на последующее деление клетки и в результате на исправление закрученности спирали у взрослой особи. Таким образом, этот признак у потомства непосредственно контролируется матерью и не связан с функционированием генов яйца, спермия или зиготы.

## **1.11 Лекция № 11 (2 часа)**

**Тема: «Модификационная изменчивость»**

### **1.11.1 Рассматриваемые вопросы**

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

### **1.11.2 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 несходными, 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 хозяйствственно 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 В<sub>2</sub>) 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 (цынга при недостатке витамина С, бери-бери при недостатке витамина В<sub>1</sub>, куриная слепота и ксерофталмия при недостатке витамина А, ракит 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 фенокопий.

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 последействие, 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 срашиваниях 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, применяющиеся 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).

## 1.12 Лекция 12(2 часа)

Тема: «Мутационная изменчивость»

### 1.12. 1 Рассматриваемые вопросы

1. Классификация мутаций: геномные, хромосомные, генные.
2. Хромосомные aberrации. Типы хромосомных aberrаций.
3. Механизмы геномных мутаций

### 1.11.2 Краткое содержание вопросов

#### 1. Классификация мутаций: геномные, хромосомные, генные.

Термин «мутация» (от лат. *mutatio* – изменение) долгое время использовался в биологии для обозначения любых скачкообразных изменений. Например, немецкий палеонтолог В. Вааген называл мутацией переход от одних ископаемых форм к другим. Мутацией называли также появление редких признаков, в частности, меланистических форм среди бабочек.

Современные представления о мутациях сложились к началу XX столетия. Например, российский ботаник Сергей Иванович Коржинский в 1899 г. разработал эволюционную теорию гетерогенезиса, основанную на представлениях о ведущей эволюционной роли дискретных (прерывистых) изменений.

Однако наиболее известной стала мутационная теория голландского ботаника Хьюго (Гуго) де Фриза (1901 г.), который ввел современное, генетическое понятие мутации для обозначения редких вариантов признаков в потомстве родителей, которые не имели этого признака.

Де Фриз разработал мутационную теорию на основе наблюдений за широко распространенным сорным растением – ослинником двулетним, или энотерой (*Oenothera biennis*). У этого растения существует несколько форм: крупноцветковые и мелкоцветковые, карликовые и гигантские. Де Фриз собирал семена с растения определенной формы, высевал их и получал в потомстве 1...2% растений другой формы. В дальнейшем было установлено, что появление редких вариантов признака у энотеры не является мутацией; данный эффект обусловлен особенностями организацией хромосомного аппарата этого растения. Кроме того, редкие варианты признаков могут быть обусловлены редкими сочетаниями аллелей (например, белая окраска оперения у волнистых попугайчиков определяется редким сочетанием *aabb*).

Основные положения мутационной теории де Фриза остаются справедливыми и по сей день (с некоторыми современными уточнениями):

	<b>Положения мутационной теории Де Фриза</b>	<b>Современные уточнения</b>
1	Мутации возникают внезапно, без всяких переходов.	существует особый тип мутаций, накапливающихся в течение ряда поколений (прогрессирующая амплификация в инtronах).
2	Успех в выявлении мутаций зависит от числа проанализированных особей.	без изменений
3	Мутантные формы вполне устойчивы.	при условии 100%-ной пенетрантности (мутантному генотипу соответствует мутантный фенотип) и 100%-ной экспрессивности (одна и та же мутация проявляется у разных особей в равной степени)

4	Мутации характеризуются дискретностью (прерывистостью); это качественные изменения, которые не образуют непрерывных рядов, не группируются вокруг среднего типа (моды).	существуют ликовые мутации, в результате которых происходит незначительное изменение характеристик конечного продукта
5	Одни и те же мутации могут возникать повторно.	это касается генных мутаций; хромосомные aberrации уникальны и неповторимы
6	Мутации возникают в разных направлениях, они могут быть вредными и полезными.	сами по себе мутации не носят адаптивный характер; только в ходе эволюции, в ходе отбора оценивается «полезность», «нейтральность» или «вредность» мутаций в определенных условиях; при этом «вредность» и «полезность» мутаций зависит от генотипической среды

В настоящее время принято следующее определение мутаций:

Мутации – это качественные изменения генетического материала, приводящие к изменению тех или иных признаков организма.

Организм, во всех клетках которого обнаруживается мутация, называется **мутантом**. Это происходит в том случае, если данный организм развивается из мутантной клетки (гаметы, зиготы, споры). В ряде случаев мутация обнаруживается не во всех соматических клетках организма; такой организм называют **генетической мозаикой**. Это происходит, если мутации появляются в ходе онтогенеза – индивидуального развития. И, наконец, мутации могут происходить только в генеративных клетках (в гаметах, спорах и в клетках зародышевого пути – клетках-предшественницах спор и гамет). В последнем случае организм не является мутантом, но часть его потомков будет мутантами.

Различают «новые» мутации (возникающие *de novo*) и «старые» мутации. Старые мутации – это мутации, появившиеся в популяции задолго до начала их изучения; обычно о старых мутациях едет речь в генетике популяций и в эволюционной теории. Новые мутации – это мутации, появляющиеся в потомстве немутантных организмов ( $\text{♀ } AA \times \text{♂ } AA \rightarrow Aa$ ); обычно именно о таких мутациях идет речь в генетике мутагенеза.

Мутация – это случайное явление, т.е. невозможно предсказать: где, когда и какое изменение произойдет. Можно только оценить вероятность мутации в популяциях, зная фактические частоты определенных мутаций. Например, вероятность появления у кишечной палочки устойчивости к тетрациклину равна  $10^{-10}$  (одна десятимиллиардная), поскольку лишь одна из 10 миллиардов клеток обнаруживает устойчивость к этому антибиотику (зато все потомство этой бактерии будет устойчивым к тетрациклину).

Установлено, что мутабильность гена (т.е. частота появления определенной мутации) зависит от природы гена: существуют гены, склонные к мутированию, и относительно стабильные гены.

## 2 Хромосомные перестройки (аберрации). Молекулярные механизмы хромосомных перестроек

Хромосомными перестройками, или хромосомными aberrациями называются видимые изменения структуры хромосом. (Иногда хромосомные перестройки называют хромосомными мутациями.) Хромосомные aberrации (в отличие от генных мутаций)

всегда уникальны, неповторимы. Поэтому при отсутствии близкородственного скрещивания хромосомные аберрации встречаются только в гетерозиготном состоянии: в сочетании с нормальными хромосомами или в компаунде с другими аберрациями. При близкородственном скрещивании (инбридинге) возможно образование гомозигот.

Различают внутрихромосомные аберрации (фрагментацию, нехватки, дупликации, инверсии, транспозиции) и межхромосомные (транслокации). Рассмотрим подробнее основные типы хромосомных аберраций.

Фрагментация – это дробление хромосом с образованием множества различных фрагментов. У некоторых организмов существуют поликентрические хромосомы, и при фрагментации каждый из фрагментов получает центромеру, тогда он может нормально реплицироваться и участвовать в делении клетки.

Концевые нехватки, или дефишенси – потери концевых, теломерных участков хромосом. В результате образуются линейные фрагменты, лишенные центромеры (линейные ацентрики). Ацентрики не участвуют в делении клетки и утрачиваются.

Дупликации – это удвоения участков хромосом. В результате возникают tandemные последовательности генов, например: abcabc. Дупликации – один из путей возникновения новых генов.

Инверсии – повороты участков хромосом на  $180^\circ$ . Различают periцентрические инверсии (инвертированный участок включает центромеру) и парацентрические (инвертированный участок лежит в одном из плеч хромосомы вне центромеры). У гетерозигот при перекресте

Транслокации – это перемещения участков хромосомы или всей хромосомы в другую хромосому. В некоторых случаях происходит полное слияние гомологичных хромосом с образованием двуцентромерных структур – дицентриков. В других случаях из двух акроцентрических хромосом образуется одноцентромерная двуплечая хромосома. Такое слияние хромосом называется робертсоновской транслокацией. Робертсоновские транслокации часто встречаются у грызунов.

### **3. Механизмы геномных мутаций**

Изменение числа хромосом в клетке означает изменение генома. (Поэтому такие изменения часто называют геномными мутациями.) Известны различные цитогенетические феномены, связанные с изменением числа хромосом.

Автополиплоидия представляет собой многократное повторение одного и того же генома, или основного числа хромосом ( $x$ ).

Анеуплоидия (гетерополиплоидия) – это изменение числа хромосом в клетках, некратное основному хромосомному числу. Различают несколько типов анеуплоидии. При моносомии утрачивается одна из хромосом диплоидного набора ( $2n - 1$ ). При полисомии к кариотипу добавляется одна или несколько хромосом. Частным случаем полисомии является трисомия ( $2n + 1$ ), когда вместо двух гомологов их становится три. При нуллисомии отсутствуют оба гомолога какой-либо пары хромосом ( $2n - 2$ ).

## 1.13 Лекция №13 (2 часа)

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

### 1.13.1 Рассматриваемые вопросы

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

### 1.13.2 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 плодово-ягодных 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, знатный 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 мутагенты вызывают преимущественно точковые (генные) мутации, влияющие на физиологические и количественные признаки. Биологические мутагенты 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 (<sup>40</sup>K, <sup>90</sup>C), 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

## 1.14 Лекция № 14 (2 часа)

**Тема: «Элементы биометрического анализа»**

### 1.14.1 Вопросы лекции:

1. Понятие о биометрии: предмет, метод, содержание
2. Генеральная и выборочная совокупности
3. Основные задачи, решаемые в биометрии
4. Основные свойства совокупности и биометрические параметры, их характеризующие

### 1.14.2 Краткое содержание вопросов

#### 1 Понятие о биометрии: предмет, метод, содержание

Изучение дисциплины «Генетика» на практических занятиях начинается с биометрии. Это обусловлено тем, что современный уровень развития любой науки связан с использованием в ней (в большей или меньшей мере) математики. Генетика является не описательной, а точной наукой, изучающей наследственность и изменчивость организмов. Эти фундаментальные свойства организмов проявляются в количественных закономерностях наследования признаков и свойств, как у отдельных индивидов, так и у их совокупностей.

*Биометрия* (от греч. bios - жизнь, metron - мера) - наука о применении математических методов в биологических исследованиях при изучении групповых свойств биологических объектов.

Содержанием биометрии является обработка данных наблюдений и экспериментов в биологических исследованиях, а ее аппаратом (*методом*) - теория вероятностей и математическая статистика.

*Предмет* биометрии (т. е. то, что она изучает) составляют те или иные варьирующие по размеру (изменяющиеся, колеблющиеся в определенных пределах) признаки или свойства объектов совокупности. Биометрию можно использовать при планировании и обработке лишь тех биологических экспериментов и наблюдений, результаты которых могут быть подведены под теоретическое понятие статистической совокупности. Под это понятие можно подвести *только* те результаты, которые удовлетворяют одновременно двум требованиям:

1. Произведено не одно, а несколько наблюдений. Минимальное число наблюдений - два. В общем виде это требование можно выразить условием  $N \geq 2$ , где  $N$  - число наблюдений (или измерений).

2. Результаты наблюдений (или частоты событий) обладают свойством статистической устойчивости (однородностью).

При проведении эксперимента первое условие выполнить довольно легко. Для этого при изучении группы животных достаточно измерить интересующий признак у каждого представителя группы. Результат каждого измерения записывают и таким образом получают не одно, а несколько значений признака - совокупность.

#### 2 Генеральная и выборочная совокупности

Любая целостная группа биологических объектов обладает некоторыми свойствами, которые характеризуют ее в целом, в то время как любой объект, входящий в данную группу, не обладает и не может обладать и одним из групповых свойств.

Результат измерения признака у отдельного объекта исследования называют *вариантом* или *датой* и обозначают буквами  $V$  или  $X$ . Но на практике почти никогда не исследуют все объекты изучаемой категории и не измеряют признак у всех объектов;

входящих в изучаемую группу. Это обусловлено тем, что группа может быть представлена очень большим числом объектов; измерения требуют больших затрат времени и средств; или связаны с нанесением ущерба здоровью и продуктивности животных, а иногда - с уничтожением объекта (например, при изучении действия ионизирующей радиации на животных или изучении особенностей строения и функции внутренних органов животных). Но самое главное заключается в том, что в настоящее время достаточно хорошо разработаны методы, позволяющие по части характеризовать целое, по результатам измерения признака у части объектов, входящих в изучаемую группу, охарактеризовать всю группу в целом с достаточной (для практического использования полученных данных) степенью *точности и надежности* выводов.

Чтобы освоить эти методы, необходимо познакомиться с важнейшими понятиями биометрии - «генеральная совокупность» и «выборочная совокупность (выборка)».

*Генеральная совокупность* - это все объекты изучаемой категории, т.е. такая группа объектов, которую нужно описать по тому или иному признаку. Конечной целью исследования генеральной совокупности является нахождение параметров (показателей), характеризующих ее свойства. При этом необходимо иметь ясное представление о составе генеральной совокупности. Этого можно достигнуть двумя способами:

1. Перечислением всех объектов, входящих в генеральную совокупность (используется редко).
2. Указанием некоторых общих для всех объектов свойств, входящих в генеральную совокупность.

### **3 Основные задачи, решаемые в биометрии**

Первая задача, которую решает биометрия: задача уплотнения информации, т.е. нахождение показателей (параметров), которые в обобщенной форме характеризовали бы основные свойства изучаемой совокупности. В биометрии разработан целый ряд параметров, характеризующих совокупность: ее объем  $N$ , общий уровень развития признака - различные средние величины  $\bar{X}$ ,  $Q$ ,  $H$  и пр., степень разнообразия -  $lim$ ,  $p$ ,  $\sigma$ ,  $Cv$  и т. д., причем параметры генеральной совокупности (генеральные параметры) обозначаются теми же буквами, что и параметры выборочной, но с крышечкой сверху: например,  $\bar{X}$  - средняя арифметическая выборочной совокупности,  $\bar{X}$  - средняя арифметическая генеральной совокупности и т. д.

Вторая задача биометрии состоит в нахождении по параметрам выборки соответствующих параметров генеральной совокупности.

Третья задача заключается в сравнении параметров двух или нескольких генеральных совокупностей путем сравнения между собой параметров выборок (задача определения достоверности разности параметров (выборок)).

Определение достоверности разности - коренная задача биометрии. Ее решение позволяет дать ответ на основной вопрос любого исследования - насколько могут быть обобщены полученные результаты.

Так как свойства совокупности рассматриваются, как правило, не по одному признаку, а по нескольким одновременно (например, порода или стадо крупного рогатого скота - по удою, жирномолочности, живой массе, форме вымени, скорости молокоотдачи, устойчивости к заболеваниям и т. д.), возникает четвертая задача - охарактеризовать связи между признаками. Эта задача решается методами корреляционного и регрессионного анализа.

### **4 Основные свойства совокупности и биометрические параметры, их характеризующие**

Один из главных параметров совокупности - это ее объем (численность) - т. е. количество объектов, входящих в изучаемую совокупность. Характеризуется числом наблюдений -  $N$ .

Различают малую ( $N < 30$ ) и большую ( $N \geq 30$ ) совокупности. Объем совокупности имеет значение при определении параметров генеральной совокупности по параметрам выборки. Кроме того, различия между малой и большой совокупностью сказываются в технике (приемах) расчета основных параметров совокупности, хотя наличие современных счетных машин фактически ликвидировало эту разницу.

Второе свойство совокупности - это общий уровень развития исследуемого признака у составляющих ее объектов. Параметрами, характеризующими это свойство, являются различные средние величины, рассчитываемые в зависимости от природы признака.

Для характеристики большинства хозяйствственно полезных признаков используют среднюю арифметическую величину, определяемую путем деления суммы всех значений признаков (суммы дат) на объем совокупности:

$$\bar{X} = \frac{V_1 + V_2 + V_3 + \dots + V_N}{N} = \frac{\Sigma V}{N}$$

где  $\bar{X}$  - средняя арифметическая величина;

$\Sigma$  (сигма большая) - знак суммирования;

$V$  - вариант, или дата (значение признака у отдельного объекта);

$N$  - объем совокупности (число наблюдений).

При расчетах средних приростов за определенный период (используется средняя геометрическая:

$$Q = \sqrt[N]{V_1 \cdot V_2 \cdot V_3 \cdot \dots \cdot V_N};$$

Для средних радиусов окружностей (например, диаметров колоний микроорганизмов) - средняя квадратическая:

$$S = \sqrt{\frac{\Sigma V^2}{N}} = \sqrt{\frac{V_1^2 + V_2^2 + V_3^2 + \dots + V_N^2}{N}},$$

для усреднения меняющихся скоростей - средняя гармоническая:

$$H = \frac{N}{\frac{1}{V_1} + \frac{1}{V_2} + \frac{1}{V_3} + \dots + \frac{1}{V_N}} = \frac{N}{\sum \frac{1}{V}};$$

Используются и другие средние величины: мода ( $X_o$ ), медиана ( $X_e$ ) и т. п. Следует подчеркнуть, что средние величины характеризуют всю группу в целом и являются абстрактными величинами.

## 1.15 Лекция 15 (2 часа)

### Тема: «Типы распределения совокупностей»

#### 1.15.1 Рассматриваемые вопросы

- 1. Вычисление степени изменчивости признаков.**
- 2. Определение типов варьирования и связи между признаками.**
- 3. Использование биометрических методов в изучение изменчивости и наследования количественных и качественных признаков.**

#### 1.15.2 Краткое содержание вопросов

##### 1 Вычисление степени изменчивости признаков

*Вариационный ряд*-это двойной ряд чисел, из которых один указывает значения признака в классах ( $W$ ), а другой - число животных (объектов) в классах ( $n$ ). Классы располагают в порядке возрастания или убывания значения признака ( $W$ ), причем интервал между нами для всего вариационного ряда один и тот же. В нашем примере это 1: один класс от другого ( $W$ ) отличается на 1 на всем протяжении вариационного ряда.

Вариационный ряд дает наглядное представление о том, как часто встречаются отдельные варианты в данной совокупности, в каком количестве и как они распределяются, т. е. доказывает закономерность варьирования изучаемого признака. Он значительно облегчает расчеты всех основных биометрических параметров. Правила его построения зависят от характера признака.

В биометрии принято различать признаки с дискретным (прерывистым) и непрерывным разнообразием. Дискретные признаки характеризуются тем, что их соседние значения отличаются друг от друга на единицу: например, плодовитость, яйценоскость и др., значение их может быть измерено только целым, а не дробным числом. Так, овцы за окот (ягнение) приносят 1, 2, 3, 4, 5 ягнят. Большим размахом разнообразия характеризуются по многоплодию свиноматки: у них в одном опоросе бывает от 6 до 15 поросят, а иногда и больше.

##### 2. Определение типов варьирования и связи между признаками.

Структура разнообразия является одним из важнейших свойств (характеристик) совокупности. Она может быть вскрыта и оценена только в достаточно большой совокупности. Смысл этого понятия заключается в том, что отдельные значения признака в совокупности встречаются с разной частотой: один — чаще, другие — реже. Более наглядно зависимость частот от варьирования признака можно выразить графически путем построения: 1) гистограммы или 2) полигона частот (эмпирической кривой распределения).

Для построения гистограммы (столбчатый диаграммы) по оси абсцисс откладывают границы классов  $W_a$ , а по ей ординат — частоты  $n$  (или частоты — доли объектов с данным значением признака из общего числа их в совокупности, т. е. величину  $f$ ).

На графике ряд изображается в виде прямоугольников (столбиков) разной высоты. Высота каждого из них соответствует численности вариантов в каждом случае, — частоты

$n$  (или частоты  $\frac{n}{N}$ ). Можно также центры верхних сторон прямоугольников (столбцов) гистограммы соединить последовательно между собой — это и будет полигон частот (эмпирическая кривая распределения или вариационная кривая). Следует помнить, что

правильно изображенные гистограмма и вариационная кривая должны быть справа и слева доведены до пересечения с осью абсцисс, т. е. указаны дополнительно два класса (один — в начале, а другой — в конце ряда) с нулевыми частотами.

Из графика видно, что значение частоты ( $n$ ) зависит от того, насколько данный класс отличается от среднего класса. Наблюдается преимущественное накопление вариантов в центральных классах и убывание их количества по мере удаления от середины (центра) вариационного ряда. Такая закономерность в распределении вариантов по ряду является (характерной чертой) варьирования биологических признаков.

### **3. Использование биометрических методов в изучение изменчивости и наследовании количественных и качественных признаков.**

Для изучения закономерностей варьирования различных (признаков, оценки структуры разнообразия удобнее использовать не абсолютные отклонения вариантов от средней арифметической, а так называемое *нормированное отклонение*, т. е. абсолютное отклонение варианта (или средней арифметической группы вариантов), выраженное в долях сигмы. Формула для расчета нормированного отклонения ( $t$ ) следующая:

$$t = \frac{V - X}{\sigma};$$

$\sigma$  откуда  $V - X = t\sigma$ , т. е. величина нормированного отклонения показывает, на сколько сигм данный вариант отклоняется от средней арифметической. Заменив фактические значения признака на нормированное Отклонение ( $t$ ) и отложив  $t$  на оси абсцисс, мы получим числовой ряд с нулевым значением в центре, с отрицательными значениями слева и с положительными — справа от нуля. Отложенные на оси  $Y$  частоты  $\frac{n}{N}$

(в более общем виде — частоты  $\frac{n}{N}$ ) будут уже (представлять собой некоторую функциональную зависимость частостей от соответствующих безразмерных значений признака, выраженных натуральным рядом чисел. Эту зависимость можно изобразить аналитически в виде уравнения кривой.

В большинстве биологических исследований структура разнообразия изучаемых совокупностей с достаточным приближением характеризуется кривой так называемого нормального распределения.

Нормальное распределение играет большую роль в теории вероятностей и в математической статистике и хорошо изучено. Нормальная кривая строго симметрична, одновершинна, имеет колоколообразную форму с максимумом при  $X = 0$ , асимптотически приближаясь к оси  $X$  (рис. 2), т. е. не (пересекаясь с ней).

Нормальный тип распределения вариантов в совокупности имеет место в тех случаях, когда величина признака обусловливается влиянием на него многих факторов, часть из которых благоприятствует его проявлению, а часть — неблагоприятствует, т. е. тормозит развитие. По теории вероятностей, крайние случаи воздействия, те сочетание только неблагоприятных или только благоприятных факторов, встречаются исключительно редко. Поэтому и численность крайних вариантов в совокупности (близких к  $max$  или  $min$ ) очень мала. Чаще объекты испытывают на себе одновременное воздействие и тех и других факторов в различном их соотношении. Их признаки в большинстве случаев имеют значения, близкие к среднему, что соответственно отражается и на графике.

Нормальное распределение характерно для большинства хозяйствственно полезных признаков животных: живая масса, масса яиц, удой, жирномолочность, скороспелость, яйценоскость, многоплодие, настриг шерсти и др., поскольку на них одновременно влияют многие факторы (климат, условия выращивания, кормления, содержания, эксплуатации, использования, наследственные особенности и др.).

Но симметричность в распределении материала может быть нарушена

## 1.16 Лекция № 16 (2 часа)

Тема: «Свойства генетической популяции»

### 1.16.1 Вопросы лекции:

1. Понятие о виде, популяции и чистой линии.
2. Значение работ Иогансена и его учения о чистых линиях. Основные особенности генетических (панмиктических) популяций.

### 1.16.2 Краткое содержание вопросов

#### 1 Понятие о виде, популяции и чистой линии.

Для улучшения племенных и продуктивных качеств животных необходимо знать генотипы не только отдельных индивидуумов, но и генетическую структуру всего стада или даже породы в целом. Важное значение для селекции имеют знания закономерностей наследственности и изменчивости в отсутствие и с учетом искусственного отбора и подбора животных, факторов, их определяющие. Исследования генетических процессов, протекающих в естественных условиях размножения животных, имеют большое значение для дальнейшего познания эволюции с целью управления этими процессами при разведении сельскохозяйственных животных.

По Н.В. Тимофееву-Ресовскому, популяция — это совокупность особей данного вида, в течение длительного времени (большого числа поколений) населяющая определенное пространство, состоящая из особей, могущих свободно скрещиваться друг с другом, и отделенная от таких же соседних совокупностей одной из форм изоляции (пространственной, сезонной, физиологической, генетической). Например, олени острова Колгуев изолированы от оленей, разводимых на материковой части Крайнего Севера, широкой полосой моря

В животноводстве под популяцией понимают группу животных одного вида, характеризующихся определенной численностью и ареалом распространения. Такая группа отличается от других популяций генетической структурой, экстерьерными, интерьерными и продуктивными качествами. Популяцией в животноводстве может быть отдельное стадо животных, порода или отродье. Обычно популяция — замкнутая группа. Ввоз в нее или вывоз из нее животных из других популяций ограничен, поэтому размножение в популяции осуществляется за счет подбора самцов и самок, принадлежащих к данной популяции. В Ярославской области, например, разводится популяция крупного рогатого скота ярославской породы.

Каждая популяция характеризуется определенным генофондом, т. е. совокупностью аллелей, входящих в ее состав.

Наряду с популяцией в генетике существует понятие «чистая линия» — это потомство, полученное только от одного родителя и имеющее с ним полное сходство по генотипу

Чистые линии могут быть созданы в растениеводстве у самоопыляющихся растений. В отличие от популяций они характеризуются полной гомозиготностью. Вследствие полной гомозиготности отбор в чистой линии невозможен, так как все особи, входящие в нее, имеют идентичный набор генов. Высокогомозиготных линейных мышей, крыс и других лабораторных животных создают в целях проведения различных экспериментов, например для проверки на мутагенность тех или иных препаратов, оценки вакцин и т. д.

Популяция находится в равновесии только тогда, когда в ней не происходит отбора. При выбраковке же отдельных животных в такой популяции изменяется соотношение гамет, что влияет на генетическую структуру следующего поколения. Однако К. Пирсон показал, что, как только возникает состояние панмиксии (свободное

скрещивание), соотношение генотипов и фенотипов в популяции в следующем поколении возвращается к тому, которое соответствует формуле Харда — Вайнберга, но уже при другом их соотношении. Скрещивание, восстанавливающее соотношение генотипов в популяции, в соответствии с формулой Харди — Вайнберга получило название стабилизирующего. Из этого следует вывод: при использовании в популяции случайных, неотобранных производителей или маток наблюдается стабилизация признаков продуктивности на одном уровне, и повышение продуктивности животных в такой ситуации невозможно. Точно так же при отсутствии браковки гетерозиготных носителей рецессивных аномалий частота проявления аномальных животных в популяции остается неизменной.

## **2 Значение работ Иогансена и его учения о чистых линиях. Основные особенности генетических (панмиктических) популяций.**

В ходе длительной эволюции животных наряду с полезными мутациями, подхватываемыми отбором, в популяциях или породах накопился определенный спектр генных и хромосомных мутаций. Каждое поколение популяции наследует этот груз мутаций, и в каждом из них возникают новые мутации, часть которых передается последующим поколениям.

Очевидно, что большая часть вредных мутаций отмечается естественным отбором или элиминируется в процессе селекции. Это прежде всего доминантные генные мутации, фенотипически проявляющиеся в гетерозиготном состоянии, и количественные изменения наборов хромосом. Рецессивно действующие генные мутации в гетерозиготном состоянии и структурные перестройки хромосом, заметно не влияющие на жизнеспособность их носителей, могут проходить сквозь сите селекции. Они формируют генетический груз популяции. Таким образом, под генетическим грузом популяции понимают совокупность вредных генных и хромосомных мутаций. Различают мутационный и сегрегационный генетический груз. Первый формируется вследствие новых мутаций, второй — в результате расщепления и перекомбинирования аллелей при скрещивании гетерозиготных носителей «старых» мутаций.

Частота летальных, полулетальных и субвitalных мутантных генов, передающихся из поколения в поколение в форме мутационного генетического груза, из-за трудности идентификации носителей не поддается точному учету. Мортон и Кроу предложили форму расчета уровня генетического груза в количестве летальных эквивалентов. Один летальный эквивалент соответствует одному летальному гену, обуславливающему смертность с 10%-ной вероятностью, двум летальным генам при 50%-ной вероятности смерти и т. д. Величина генетического груза по формуле Мортона:

$$\log eS = A + BF,$$

где S — часть потомства, оставшаяся в живых;

A — смертность, измеряемая летальным эквивалентом в популяции при условии случайных спариваний ( $F=0$ ), плюс смертность, обусловленная внешними факторами;

B — ожидаемое увеличение смертности, когда популяция становится полностью гомозиготной ( $F=1$ );

F — коэффициент инбридинга.

## 1.17 Лекция 17 (2 часа)

Тема: «Свойства генетической популяции»

### 1.17.1 Рассматриваемые вопросы

1. Основные закономерности генетической структуры популяции. Закон Харди-Вайнберга.
2. Закон Харди–Вайнберга – основной закон популяционной генетики.
3. Факторы, вызывающие изменения в популяциях.

### 1.17.2 Краткое содержание вопросов

#### 1. Основные закономерности генетической структуры популяции. Закон Харди-Вайнберга.

Каждая популяция обладает собственной генетической структурой. Генетическая структура популяций определяется исходным соотношением аллелей, естественным отбором и элементарными эволюционными факторами (мутационный процесс и давление мутаций, изоляция, популяционные волны, генетико-автоматические процессы, эффект основателя, миграции и др.). Для описания генетической структуры популяций используются понятия «аллелофонд» и «генофонд».

Аллелофонд популяции – это совокупность аллелей в популяции. Если рассматриваются два аллеля одного гена: A и a, то структура аллелофонда описывается уравнением:  $pA + qa = 1$ . В этом уравнении символом  $pA$  обозначается относительная частота аллеля A, символом  $qa$  – относительная частота аллеля a.

Популяции, в которых структура аллелофонда остается относительно постоянной в течение длительного времени, называются стационарными.

Если рассматриваются три аллеля одного гена:  $a_1, a_2, a_3$ , то структура аллелофонда описывается уравнением:  $p a_1 + q a_2 + r a_3 = 1$ . В этом уравнении символами  $p, q, r$  обозначаются соответствующие частоты аллелей.

Если рассматриваются несколько аллелей нескольких генов ( $a, b, c$ ), то структура аллелофонда описывается системой уравнений:

$$\begin{aligned} p_1 a_1 + p_2 a_2 + p_3 a_3 + \dots + p_i a_i &= 1 \\ q_1 b_1 + q_2 b_2 + q_3 b_3 + \dots + q_i b_i &= 1 \\ r_1 c_1 + r_2 c_2 + r_3 c_3 + \dots + r_i c_i &= 1 \end{aligned}$$

В этих уравнениях символами  $p_i, q_i, r_i$  обозначены относительные частоты аллелей разных генов. Однако в простейших случаях рассматриваются только моногенные диаллельные системы, например: A–a. В популяции с общей численностью особей  $N_{общ}$  и известной численностью особей с генотипами AA, Aa, aa относительные частоты аллелей рассчитываются по формулам:

$$p(A) = 2 N(АА) + N(Aa) / 2 N_{общ}$$

$$q(a) = 2 N(aa) + N(Aa) / 2 N_{общ}$$

$$\text{или } q(a) = 1 - p(A)$$

Термин генофонд употребляется в разных значениях. Основоположник учения о генофонде и геногеографии Александр Сергеевич Серебровский называл генофондом «совокупность всех генов данного вида...», чтобы подчеркнуть мысль о том, что в лице генофонда мы имеем такие же национальные богатства, как и в лице наших запасов угля, скрытых в наших недрах» (1928). Однако это выражение в настоящее время используется для определения генетического потенциала, а генофондом называют совокупность всех генотипов в популяции.

При изучении природных популяций часто приходится сталкиваться с полным доминированием: фенотипы гомозигот AA и гетерозигот Aa неразличимы. Кроме того, в

природе широко распространено полигенное определение признаков, причем типы взаимодействия неаллельных генов (комплементарность, эпистаз, полимерия) не всегда известны. Поэтому на практике часто изучают не генофонд, а фенофонд популяций, то есть соотношение фенотипов. В настоящее время развивается раздел генетики популяций, который называется фенетика популяций.

## **2 Закон Харди–Вайнберга – основной закон популяционной генетики**

Структура генофонда в панмиктической стационарной популяции описывается основным законом популяционной генетики – законом Харди–Вайнберга, который гласит, что в идеальной популяции существует постоянное соотношение относительных частот аллелей и генотипов, которое описывается уравнением:

$$(p A + q a)^2 = p^2 AA + 2 \cdot p \cdot q Aa + q^2 aa = 1$$

Если известны относительные частоты аллелей  $p$  и  $q$  и общая численность популяции  $N_{общ}$ , то можно рассчитать ожидаемую, или расчетную абсолютную частоту (то есть численность особей) каждого генотипа. Для этого каждый член уравнения нужно умножить на  $N_{общ}$ :

$$p^2 AA \cdot N_{общ} + 2 \cdot p \cdot q Aa \cdot N_{общ} + q^2 aa \cdot N_{общ} = N_{общ}$$

В данном уравнении:

$p^2 AA \cdot N_{общ}$  – ожидаемая абсолютная частота (численность) доминантных гомозигот  $AA$

$2 \cdot p \cdot q Aa \cdot N_{общ}$  – ожидаемая абсолютная частота (численность) гетерозигот  $Aa$

$q^2 aa \cdot N_{общ}$  – ожидаемая абсолютная частота (численность) рецессивных гомозигот  $aa$

Уровень генетического груза можно определять на основании фенотипического проявления мутаций (уродства, врожденные аномалии обмена и т. д.), анализа типа их наследования, частоты в популяции.

Эти данные в определенной мере характеризуют уровни генетического груза по отдельным мутантным генам в конкретных популяциях крупного рогатого скота.

## **3 Факторы, вызывающие изменения в популяциях**

Принцип равновесия Харди–Вайнберга гласит, что при наличии определенных условий частота аллелей остается постоянной из поколения в поколение. При этих условиях популяция будет находиться в состоянии генетического равновесия и никаких эволюционных изменений происходить не будет. Однако принцип Харди–Вайнберга носит чисто теоретический характер. Очень немногие популяции находятся в условиях, при которых сохраняется равновесие.

Существует 9 генотипов и изменяют частоты генотипов, они не вызывают никакого изменения имеющихся аллелей, так что частоты аллелей в популяции остаются постоянными. Многие эволюционные изменения, однако, происходят вслед за появлением новых аллелей, а главным источником последних служат мутации.

Условия, необходимые для равновесия Харди–Вайнберга, нарушаются и в ряде других случаев: когда скрещивание носит неслучайный характер; когда популяция мала, что ведет к дрейфу генов; когда генотипы обладают различной фертильностью, что создает генетический груз; при наличии обмена генами между популяциями. Ниже рассматривается каждая из этих ситуаций.

### **Неслучайное скрещивание**

Влияние неслучайного скрещивания на генотип и на частоту аллелей демонстрирует, например, эксперименты, проведенные на дрозофиле. В культуре мух,

содержавшей вначале равное число красноглазых и белоглазых самцов и самок, через 25 поколений исчезли все белоглазые особи.

### Дрейф генов

О дрейфе генов говорят в тех случаях, когда изменения частоты генов в популяциях бывают случайными и не зависят от естественного отбора. Случайный дрейф генов, или эффект Сьюэлла Райта (названный по имени американского генетика, который понял его роль в эволюции), может служить важным механизмом эволюционных изменений в небольших или изолированных популяциях. В небольшой популяции могут быть представлены не все аллели, типичные для данного вида. Случайные события, например, преждевременная гибель особи, бывшей единственным обладателем какого-то аллеля, приведут к исчезновению этого аллеля в популяции. Если данный аллель встречается в популяции из миллиона особей с частотой, скажем, 1% (то есть  $q = 0.01$ ), то им будут обладать 10 000 особей, а в популяции, состоящей из 100 особей, этот аллель будет иметься только у одной особи, так что вероятность его случайной утраты в малой популяции гораздо выше.

### Генетический груз

Существование в популяции неблагоприятных аллелей в составе гетерозиготных генотипов называют генетическим грузом. Как отмечалось в разделе 1.5, некоторые рецессивные аллели, вредоносные в гомозиготном состоянии могут сохраняться в гетерозиготных генотипах и при некоторых условиях среды доставлять селективное преимущество; примером служит аллель серповидноклеточности в местах распространения малярии.

### Поток генов

В генофонде скрещивающейся внутри себя популяции происходит непрерывный обмен аллелями между особями. Если частоты аллелей не изменяются в результате мутаций, происходящая при таком обмене перетасовка генов ведет к генетической стабильности или равновесию генофонда. В случае возникновения мутантного аллеля он распространится по всему генофонду в результате случайного оплодотворения.

## 1.18 Лекция 18 (2 часа)

**Тема: «Иммуногенетика и полиморфизм»**

### 1.18.1 Рассматриваемые вопросы

1. Иммуногенетика – наука о генетическом полиморфизме антигенного состава клеток животных.
2. Особенности эритроцитарных антигенов животных и методы их определения. Иммуногенетический контроль за структурой популяции.
3. Генетический полиморфизм белков и ферментов крови, молока, яйца, спермы, и его использование в селекции.

### 1.18.2. Краткое содержание вопросов

#### **1 Иммуногенетика – наука о генетическом полиморфизме антигенного состава клеток животных.**

Иммуногенетика – это раздел иммунологии, который изучает генетическую обусловленность факторов иммунитета, внутривидовое разнообразие и наследование тканевых Аг (антигенов), генетическое и популяционное взаимодействие макро- и микроорганизмов, тканевую несовместимость.

Наследственно детерминированные биологические системы, такие как иммуногенетические образования, в виде групп крови и полиморфных белков крови и молока не изменяются в процессе онтогенеза и являются пожизненной генетической характеристикой каждой особи, необходимой для использования:

- определения отцовства у животных;
- зиготности у близнецов;
- фримартинизма у телочек;
- разнояйцовых близнецов;
- оценки производителей по качеству потомства;
- при осеменении свиноматок спермой разных хряков;
- совместимости отцовских пар при чистопородном разведении;
- прогнозирования продуктивности животных;
- прогнозирования резистентности против заболеваний.

Современная иммунология направлена на выявление механизмов иммунного ответа и его генетической обусловленности.

Иммунитет (невосприимчивость, сопротивляемость) – способность организма защищать собственную целостность и биологическую индивидуальность (БРЭ, серия Биология, 1999).

В поддержании иммунитета животных принимают участие неспецифические и специфические защитные механизмы. Неспецифические защитные механизмы – это резистентность, которая включает в себя барьерную функцию эпителия кожи и слизистых оболочек, бактерицидное действие молочной кислоты и жирных кислот в выделениях сальных и потовых желез, бактерицидные свойства желудочного и кишечного соков, лизоцим, присутствующий в слезной жидкости и фагоцитоз (клетки крови, пропердин, комплемент, интерферон). Специфические защитные механизмы включают красный костный мозг, тимус, фабрициеву сумку у птиц, селезенку, лимфатические узлы, а также скопления лимфоидной ткани по ходу пищеварительных и дыхательных путей. Основным элементом иммунной системы служат популяции лимфоцитов двух основных типов: лимфоциты типа В и Т, символы которых приняты в 1969 г. В-лимфоциты формируются в костном мозге. Их основная функция состоит в синтезе антител (Ат), то есть иммуноглобулинов, которые и осуществляют специфическую функцию. Т-лимфоциты образуются в тимусе. Они не вырабатывают антитела, а выполняют защитную роль с

помощью рецепторов, находящихся на поверхности лимфоцита. Рецепторы – это макромолекулярные образования на поверхности Т- и В-лимфоцитов, обеспечивающие распознавание конкретного антигена (Аг). Иммуноглобулины (антитела) – это сложные белки (гликопротеиды), которые специфически связываются с чужеродными веществами – Аг. Антитела вырабатываются в организме в ответ на проникновение Аг. Антигены – вещества, которые воспринимаются организмом, как чужеродные и вызывают специфический иммунный ответ; способны взаимодействовать с продуктами этого ответа – Ат. Специфическая связывающая реакция антиген-антитело приводит к образованию иммунного комплекса.

Клеточную иммунную защиту организма обеспечивают Т- и В-лимфоциты, а гуморальную иммунную защиту организма – специфические антитела . В клеточной иммунной защите выделяют 5 классов клеток:

- А-клетки – фагоциты;
- Т-лимфоциты;
- В-лимфоциты – плазматические клетки;
- NK – клетки – нормальные киллеры, проявляющие цитотоксическое действие на опухолевые клетки;
- К – клетки – или «нулевые» лимфоциты, осуществляющие цитолиз клеток-мишеней.

## **2. Особенности эритроцитарных антигенов животных и методы их определения. Иммуногенетический контроль за структурой популяции.**

Антигенными свойствами обладают эритроциты. Набор антигенов у эритроцитов имеет специфичность и индивидуальность у каждого организма. Эта индивидуальность должна учитываться при переливании крови донора в организм реципиента. Если эритроцитарные антигены донора и реципиента несовместимы, то переливание крови проводить нельзя, иначе произойдут патологические процессы и даже гибель реципиента.

Для изучения и тестирования эритроцитарных антигенов в иммуногенетике применяют методы серологических реакций: реакции гемолиза эритроцитов, агглютинации, преципитации.

Эритроцитарные антигены представляют собой сложные биополимерные макромолекулы. Которые накапливаются на оболочке (строме) эритроцитов и соединяются с молекулами веществ оболочки. Структура и химический состав эритроцитарных антигенов разнообразны и характерны для каждой особи.

Антигены имеют различную специфичность: видовую, групповую, типовую, патологическую, органоидную, функциональную. Антигенные особенности обусловлены последовательностью и качественными различиями аминокислот, а также особенностями строения первичной полипептидной молекулы антигена. На поверхности молекулы антигена имеются наиболее активные участки – детерминантные группы, которые определяют специфичность антигена.

В настоящее время создана единая международная система стандартизации сывороток. По утвержденным международным правилам каждое племенное животное должно иметь племенной документ (родословную с указанием тестированных у него групп крови).

В основе наследственности систем и групп крови лежит действие одиночных генов или групп сцепления и их аллелей. Основным типом наследования является кодоминантная или доминантная передача антигенов от родителей потомкам. Каждая особь наследует по одному из двух аллелей от матери и от отца в каждой генетической системе группы крови. Особь с антигенами, которых нет хотя бы у одного из родителей, не может быть потомком такой родительской пары. На этих особенностях построен метод определения отцовства у животных. Анализ групп крови дает возможность определить

происхождение потомков как по линии отца, та и по линии матери и имеет большое значение в разведении и селекции животных.

### **3. Генетический полиморфизм белков и ферментов крови, молока, яйца, спермы, и его использование в селекции.**

Группа крови – это одиночные или сцеплены наследуемые в виде постоянного сочетания антигены, которые передаются от родителей потомкам, как наследственные единицы. В состав конкретной группы крови может входить один или несколько антигенов. Контроль каждой группы крови обусловлен действием генов одного локуса и его аллелями.

Совокупность групп крови, контролируемых аллелями одного локуса, образует систему крови. Каждой системе крови присваивают определенное буквенное обозначение. Число уже открытых систем и входящих в каждую антигенов у животных разных видов неодинаково.

Видовые характеристики систем эритроцитарных антигенов у сельскохозяйственных животных

Вид животного	Число систем	Обозначения системы	Число аллелей во всех системах	Число аллелей
Крупный рогатый скот	12	A, B, C, F-V, I, L, M, S, Z, R`-S`, T, N	Более 100	Более 500
Лошади	9	A, C, D, K, P, Q, T, U, S	40	40
Свиньи	17	A, B, C, D, E, F, G, H, I, J, R, L, M, N, O, P, Q	83	Более 100
Овцы	16	A, B, C, D, J, M, R, X-Z, Con, F30, F41, Hel, Y, T, V, PV	41	89
Куры	14	A, B, C, D, E, H, I, Y, K, Z, N, P, R, Vh	47	96

Системы групп крови подразделяют на простые (содержащие один-два антигена и имеет два аллеля – L, N-системы у крс), сложные (входят три антигена и более, образующие комплексные группы – B, C- системы у крс), закрытые (генотипы животных можно выявить по антигенам эритроцитов), открытые (генотип животного можно установить по фенотипу только у некоторых гомозигот).

Каждая генетическая система крови определяется аллелями какого-либо одного локуса и наследуется независимо одна от другой. При этом каждый аллель определяет образование одного эритроцитарного антигена. Если локус имеет два аллельных состояния, то это вызывает формирование двух или трех генотипов и соответствующее количество фенотипов, например, система I у скота имеет аллели I1 и I2 образует генотипы I1I1, I2I2, I1I2. Некоторые локусы могут иметь и большее количество аллелей, то есть они полиаллельны в результате множественного аллелизма.

## 1.19 Лекция 19 (2 часа)

**Тема: «Генетика сельскохозяйственных животных»**

### 1.19.1 Рассматриваемые вопросы

- 1 Особенности генетики сельскохозяйственных животных.
2. Наследственные заболевания сельскохозяйственных животных и меры борьбы с ними.
3. Использование достижения в генетике для выведения новых пород (сортов) и новых видов организмов.

### 1.19.2. Краткое содержание вопросов

#### 1 Особенности генетики сельскохозяйственных животных.

Генетика животных, раздел генетики, изучающий наследственность и изменчивость преимущественно с.-х., а также домашних и диких животных. Основывается на общегенетических принципах и положениях и использует в основном такие методы общей генетики, как гибридологический, цитологический, популяционный, онтогенетический, математико-статистический, близнецовый и др. Чаще всего у животных наблюдается независимое наследование признаков, обусловленное большим числом хромосом. Например, диплоидное число хромосом уток 80, у собак и кур по 78, лошадей 66, крупного рогатого скота и коз по 60, овец 54, кроликов 44, свиней 40, лисиц 38, норок 30. Основным методом изучения наследования признаков служит гибридологический анализ. Этот метод позволил выяснить характер наследования многих морфологических, физиологических и биохимических особенностей, часто зависящих только от одной или нескольких пар генов.

Большое внимание уделяется генетике биохимических свойств молока, крови животных, в частности иммуногенетике, результаты которой используются для контроля за родословными племенных животных, уточнения их происхождения в спорных случаях и т. д. Установлена возможность с помощью изучения генов, обуславливающих биохимические свойства, вести анализ структуры пород, их линий и отродий, судить о степени однотипности пород и т. п. Продолжаются исследования коррелятивных связей этих генов с продуктивностью, плодовитостью и жизнеспособностью животных.

#### 2 Наследственные заболевания сельскохозяйственных животных и меры борьбы с ними.

Генетическое объяснение получили встречающиеся у животных морфологические недостатки и недоразвитие отдельных органов. Известно, что многие из пороков развития (бульдоговидность, карликовость водянка головы у телят, безногость у поросят, безволосость у телят и крольчат и др.) определяются т. н. летальными и полулетальными генами. Особи — носители таких генов, или гибнут, или обладают низкой жизнеспособностью. Появление животных с такими недостатками объясняется тем, что в стадах встречаются особи, внешне нормальные вполне жизнеспособные, но гетерозиготные по генам, определяющим эти недостатки. При скрещивании таких гетерозиготных особей друг с другом в потомстве появляются нежизнеспособные формы, гомозиготные по летальным или полулетальным генам.

Летальное или полулетальное действие могут оказывать и гены, обуславливающие полезные в хозяйственном отношении признаки. Классический пример этого — доминантный ген, определяющий у каракульских ягнят серую окраску — ширази, который одновременно оказывается рецессивным в отношении жизнеспособности особей.

Новым и перспективным направлением является генетика устойчивости к некоторым инфекционным, инвазионным и грибковым заболеваниям. Известны

генетически обусловленные различия устойчивости животных к маститу, туберкулёзу, ящуру, пироплазмозу и др. Мало изучены у животных наследственные болезни обмена веществ, хотя по аналогии с генетикой человека можно предполагать, что они также многочисленны.

Развитие у животных количественных признаков — скороспелости, величины удоя, содержания жира в молоке, настрига шерсти, яйценоскости и др. — зависит от деятельности многих систем организма. Этим объясняется сложная генетическая природа этих признаков. Установлено, что количественные признаки определяются совокупным действием многих генов с однозначным действием. Последние могут различаться по степени доминирования, вплоть до сверхдоминантных генов, вызывающих гетерозис в первом поколении помесей. Для изучения количественных признаков пользуются математико-статистическими методами.

Породы и внутрипородные группы с.-х. животных (линии, семейства и т. д.) — всегда популяции, в которых происходит расщепление по многим генам. Популяционный метод позволяет изучить распространение отдельных генов в популяциях животных. В простейших случаях, при расщеплении популяции по одному или немногим генам, параметрами, характеризующими популяции, служат частоты отдельных генов. При анализе признаков, зависящих от многих генов, частоты отдельных генов не могут быть установлены, и тогда пользуются коэффициентом наследуемости — отношением генотипической изменчивости количественного признака к его общей фенотипической изменчивости. Значения коэффициента наследуемости (от 0 до 1) зависят от специфики признаков, для которых они устанавливаются, а также от степени выравненности условий содержания и кормления и от методов разведения животных. Значение коэффициента наследуемости позволяет найти наиболее подходящие методы селекции и прогнозировать их результаты.

### **3 Использование достижения в генетике для выведения новых пород (сортов) и новых видов организмов.**

Селекция (от лат. *selectio, seligere* — отбор) — это наука о методах создания высокопродуктивных сортов растений, пород животных и штаммов микроорганизмов.

Современная селекция — это обширная область человеческой деятельности, которая представляет собой сплав различных отраслей науки, производства сельскохозяйственной продукции и ее комплексной переработки.

В ходе селекции происходят устойчивые наследственные преобразования различных групп организмов. По образному выражению Н.И. Вавилова, «...селекция представляет собой эволюцию, направляемую волей человека». Известно, что достижения селекции широко использовал Ч. Дарвин при обосновании основных положений эволюционной теории.

Современная селекция базируется на достижениях генетики и является основой эффективного высокопродуктивного сельского хозяйства и биотехнологии.

- Создание новых и совершенствование старых сортов, пород и штаммов с хозяйственно-полезными признаками.
- Создание технологичных высокопродуктивных биологических систем, максимально использующих сырьевые и энергетические ресурсы планеты.
- Повышение продуктивности пород, сортов и штаммов с единицы площади за единицу времени.
- Повышение потребительских качеств продукции.
- Уменьшение доли побочных продуктов и их комплексная переработка.
- Уменьшение доли потерь от вредителей и болезней.

Учение о современной селекции было нашим выдающимся соотечественником – агрономом, ботаником, географом, путешественником, всемирно признанным авторитетом в области генетики, селекции, растениеводства, иммунитета растений, крупным организатором сельскохозяйственной и биологической науки в нашей стране – Николаем Ивановичем Вавиловым (1887–1943). Многие хозяйствственно-полезные признаки являются генотипически сложными, обусловленными совместным действием многих генов и генных комплексов. Необходимо выявить эти гены, установить характер взаимодействия между ними, иначе селекция может вестись вслепую. Поэтому Н.И. Вавилов утверждал, что именно генетика является теоретической основой селекции.

Н.И. Вавилов выделил следующие разделы селекции:

- 1) учение об исходном сортовом, видовом и родовом потенциалах;
- 2) учение о наследственной изменчивости (закономерности в изменчивости, учение о мутациях);
- 3) учение о роли среды в выявлении сортовых признаков (влияние отдельных факторов среды, учение о стадиях в развитии растений применительно к селекции);
- 4) теория гибридизации как в пределах близких форм, так и отдаленных видов;
- 5) теория селекционного процесса (самоопылители, перекрестноопылители, вегетативно и апогамно размножающиеся растения);
- 6) учение об основных направлениях в селекционной работе, таких, как селекция на иммунитет, на физиологические свойства (холодостойкость, засухоустойчивость, фотопериодизм), селекция на технические качества, химический состав;
- 7) частная селекция растений, животных и микроорганизмов.

Выявление уровня биологического разнообразия и его сохранение

Для отыскания центров разнообразия и богатства растительных форм Н.И. Вавилов многочисленные экспедиции, которые за 1922...1933 гг. побывали в 60 странах мира, а также в 140 районах нашей страны.

## 2. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ВЫПОЛНЕНИЮ ЛАБОРАТОРНЫХ РАБОТ

### **2.1 Лабораторная работа № 1 (2 часа).**

**Тема:** «Строение клетки и функции органелл»

**2.1.1 Цель работы:** На основе строения про- и эукариот определить основные отличия в их строении и общие черты.

#### **2.1.2 Задачи работы:**

**1.** Изучая строение и функции органелл клетки показать, что основные структурные элементы клетки представляют собой основу наследственности которая обеспечивает в филогенезе преемственность между поколениями

**2.1.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**  
Луковица лука, раствор йода в йодиде калия, микроскоп, методические указания

#### **2.1.4 Описание (ход) работы:**

Все живые существа состоят из клеток - маленьких, окруженных мембраной полостей, заполненных концентрированным водным раствором химических веществ. **Клетка** — элементарная единица строения и жизнедеятельности всех живых организмов (кроме вирусов, о которых нередко говорят как о неклеточных формах жизни), обладающая собственным обменом веществ, способная к самостоятельному существованию, самовоспроизведению и развитию. Все живые организмы либо, как многоклеточные животные, растения и грибы, состоят из множества клеток, либо, как многие простейшие и бактерии, являются одноклеточными организмами. Раздел биологии, занимающийся изучением строения и жизнедеятельности клеток, получил название цитологии. Считается, что все организмы и все составляющие их клетки произошли эволюционным путем от общей предДНКовой клетки.

#### **Примерная история клетки**

Вначале под действием различных природных факторов (тепло, ультрафиолетовое излучение, электрические разряды) появились первые органические соединения, которые послужили материалом для построения живых клеток.

Ключевым моментом в истории развития жизни видимо стало появление первых молекул-репликаторов. Репликатор – это своеобразная молекула, которая является катализатором для синтеза своих собственных копий или матриц, что является примитивным аналогом размножения в животном мире. Из наиболее распространённых в настоящее время молекул, репликаторами являются ДНК и РНК. Например, молекула ДНК, помещённая в стакан с необходимыми компонентами, самопроизвольно начинает создавать свои собственные копии (хотя и значительно медленнее, чем в клетке под действием специальных ферментов).

Появление молекул-репликаторов запустило механизм химической (дебиологической) эволюции. Первым субъектом эволюции были скорее всего примитивные, состоящие всего из нескольких нуклеотидов, молекулы РНК. Для этой стадии характерны (хотя и в очень примитивизированном виде) все основные черты биологической эволюции: размножение, мутации, смерть, борьба за выживание и естественный отбор.

Химической эволюции способствовал тот факт, что РНК является универсальной молекулой. Кроме того, что она является репликатором (т.е. носителем наследственной информации), она может выполнять функции ферментов (например, ферментов, ускоряющих репликацию, или ферментов, разлагающих конкурирующие молекулы).

В какой-то момент эволюции возникли РНК-ферменты, катализирующие синтез молекул липидов (т.е. жиров). Молекулы липидов обладают одним замечательным свойством: они полярные и имеют линейную структуру, причём толщина одного из концов молекулы больше, чем у другого. Поэтому молекулы липидов во взвеси самопроизвольно

собираются в оболочки, близкие по форме к сферическим. Так что РНК, синтезирующие липиды, получили возможность окружать себя липидной оболочкой, значительно улучшившую устойчивость РНК к внешним факторам.

Постепенное увеличение длины РНК приводило к появлению многофункциональных РНК, отдельные фрагменты которых выполняли различные функции.

Первые деления клеток происходили, видимо, под действием внешних факторов. Синтез липидов внутри клетки приводил к увеличению её размеров и к потере прочности, так что большая аморфная оболочка разделялась на части под действием механических воздействий. В дальнейшем возник фермент, регулирующий этот процесс.

### Строение клеток

Все клеточные формы жизни на земле можно разделить на два надцарства на основании строения составляющих их клеток — прокариоты (доядерные) и эукариоты (ядерные). Прокариотические клетки — более простые по строению, по-видимому, они возникли в процессе эволюции раньше. Эукариотические клетки — более сложные, возникли позже. Клетки, составляющие тело человека, являются эукариотическими. Несмотря на многообразие форм, организация клеток всех живых организмов подчинена единым структурным принципам.

Живое содержимое клетки — протопласт — отделено от окружающей среды плазматической мембраной, или плазмалеммой. Внутри клетка заполнена цитоплазмой, в которой расположены различные органоиды и клеточные включения, а также генетический материал в виде молекулы ДНК. Каждый из органоидов клетки выполняет свою особую функцию, а в совокупности все они определяют жизнедеятельность клетки в целом.

### Прокариотическая клетка

**Прокариоты** (от лат. *pro* — перед, до и греч. *κάρυον* — ядро, орех) — организмы, не обладающие, в отличие от эукариот, оформленным клеточным ядром и другими внутренними мембранными органоидами (за исключением плоских цистерн у фотосинтезирующих видов, например, у цианобактерий). Единственная крупная кольцевая (у некоторых видов — линейная) двухцепочечная молекула ДНК, в которой содержится основная часть генетического материала клетки (так называемый нуклеоид) не образует комплекса с белками-гистонами (так называемого хроматина). К прокариотам относятся бактерии, в том числе цианобактерии (сине-зелёные водоросли), и археи. Потомками прокариотических клеток являются органеллы эукариотических клеток — митохондрии и пластиды.

У прокариотических клеток есть цитоплазматическая мембрана, также как и эукариотических. У бактерий мембрана двуслойная (липидный бислой), у архей мембрана довольно часто бывает однослойной. Мембрана архей состоит из веществ, отличных от тех, из которых состоит мембрана бактерий. Поверхность клеток может быть покрыта капсулой, чехлом или слизью. У них могут быть жгутики и ворсинки.

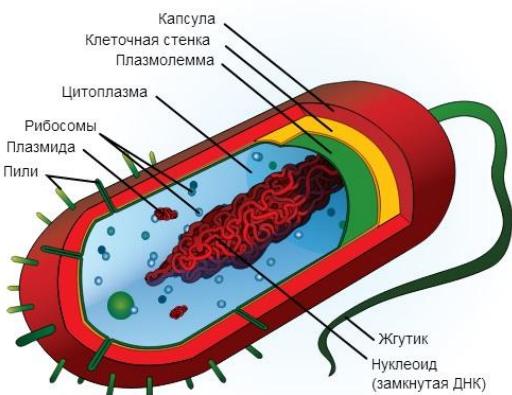


Рис.1. Строение типичной клетки прокариот

Клеточное ядро, такое как у эукариот, у прокариот отсутствует. ДНК находится внутри клетки, упорядоченно свернутая и поддерживаемая белками. Этот ДНК-белковый комплекс называется нуклеоид. У эубактерий белки, которые поддерживают, ДНК отличаются от гистонов, которые образуют нуклеосомы (у эукариот). А у архебактерий гистоны есть, и этим они похожи на эукариот. Энергетические процессы у прокариотов идут в цитоплазме и на специальных структурах - мезосомах (выростах клеточной мембраны, которые закручены в спираль для увеличения площади поверхности, на которой происходит синтез АТФ). Внутри клетки могут находиться газовые пузырьки, запасные вещества в виде гранул полифосфатов, гранул углеводов, жировых капель. Могут присутствовать включения серы (образующейся, например, в результате бескислородного фотосинтеза). У фотосинтетических бактерий имеются складчатые структуры, называемые тилакоидами, на которых идет фотосинтез. Таким образом, у прокариот, в принципе, имеются те же самые элементы, но без перегородок, без внутренних мембран. Те перегородки, которые имеются, являются выростами клеточной мембранны.

Размер различных представителей прокариотов представлен на схеме ниже. Самая маленькая бактерия – это паразитическая микоплазма (она живет внутри клеток эукариот). Она имеет размер 0,1 мкм. Самые большие представители прокариот видны невооруженным глазом (граница видимости – 70-80 мкм). Эта спирохета имеет длину 250 мкм. Типичный же представитель прокариот имеет размер 0,5 мкм в ширину и 2 мкм в ширину. Для сравнения приведены размеры вируса герпеса – одного из самых крупных вирусов (имеет размер, сравнимый с размерами паразитической микоплазмы), и вируса желтой лихорадки – одного из самых маленьких вирусов, в пять раз меньше вируса герпеса; а также размеры молекул глобулярных белков и эукариотических одноклеточных организмов (размеры у них намного больше, чем у прокариот).

Форма прокариотических клеток не так уж и разнообразна. Круглые клетки называются кокки. Такую форму могут иметь как археи, так и эубактерии. Стрептококки – это кокки, вытянутые в цепочку. Страфилококки – это «грозди» кокков, диплококки – кокки, объединенные по две клетки, тетрады – по четыре, и сарцины – по восемь. Палочкообразные бактерии называются бациллами. Две палочки – диплобациллы, вытянутые в цепочку – стрептобациллы. Еще выделяют коринеформные бактерии (с расширением на концах, похожим на булаву), спириллы (длинные завитые клетки), вибрионы (коротенькие загнутые клетки) и спирохеты (завиваются не так, как спириллы). Ниже проиллюстрировано все выше сказанное и приведены два представителя архебактерий. Хотя и археи, и бактерии относятся к прокариотическим (бездядерным) организмам, строение их клеток имеет некоторые существенные отличия. Как уже было отмечено выше, бактерии имеют липидный бислой (когда гидрофобные концы погружены в мембрану, а заряженные головки торчат с двух сторон наружу), а археи могут иметь монослойную мембрану (заряженные головки имеются с двух сторон, а внутри единая целая молекула; эта структура может быть более жесткой, чем бислой). Ниже представлено строение клеточной мембраны архебактерий.

Бактерии и археи отличаются строением и размером РНК-полимеры. В состав бактериальных РНК-полимераз входит 4-8 белковых субъединиц, в состав эукариотических РНК-полимераз входит 10-14 белковых субъединиц, а у архей размер промежуточный: 5-11 субъединиц. Рибосомы бактерий меньше рибосом эукариот и меньше, чем рибосомы архей (которые также имеют промежуточные размеры). По образу жизни археи отличаются от бактерий тем, что среди них нет паразитирующих организмов. Кроме того, археи часто живут в экстремальных условиях. Ниже представлен диапазон температур, в которых могут существовать прокариоты (от -10С до 110С). В зависимости от оптимальной температуры роста выделяют психрофилов (любителей холода), мезофилов (средний диапазон температур; к ним относятся все симбионты и паразиты человека) и термофилов (любителей тепла).

## Эукариотическая клетка

Эукариоты (эвкариоты) (от греч. ευ — хорошо, полностью и κάρυον — ядро, орех) — организмы, обладающие, в отличие от прокариот, оформленным клеточным ядром, ограниченным от цитоплазмы ядерной оболочкой. Генетический материал заключён в нескольких линейных двухцепочных молекулах ДНК (в зависимости от вида организмов их число на ядро может колебаться от двух до нескольких сотен), прикреплённых изнутри к мембране клеточного ядра и образующих у подавляющего большинства (кроме динофлагеллят) комплекс с белками-гистонами, называемый хроматином. В клетках эукариот имеется система внутренних мембран, образующих, помимо ядра, ряд других органоидов (эндоплазматическая сеть, аппарат Гольджи и др.). Кроме того, у подавляющего большинства имеются постоянные внутриклеточные симбионты — прокариоты — митохондрии, а у водорослей и растений — также и пластиды.

## Животная клетка

Строение клетки животного базируется на трех основных составляющих — ядро, цитоплазма и клеточная оболочка. Вместе с ядром цитоплазма образует протоплазму. Клеточная оболочка — это биологическая мембрана (перегородка), которая отделяет клетку от внешней среды, служит оболочкой для клеточных органоидов и ядра, образует цитоплазматические отсеки. Если поместить препарат под микроскоп, то строение животной клетки легко можно увидеть. Клеточная оболочка содержит три слоя. Внешний и внутренний слои белковые, а промежуточный — липидный. При этом липидный слой делится еще на два слоя — слой гидрофобных молекул и слой гидрофильных молекул, которые располагаются в определенном порядке. На поверхности клеточной мембранны расположается особая структура — гликокаликс, которая обеспечивает избирательную способность мембраны. Оболочка пропускает необходимые вещества и задерживает те, которые приносят вред.

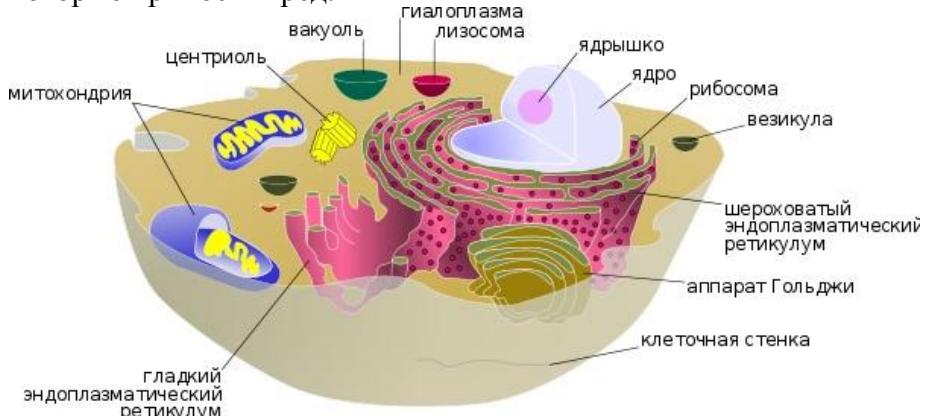


Рис.2. Строение животной клетки

Строение животной клетки нацелено на обеспечение защитной функции уже на этом уровне. Проникновение веществ через оболочку происходит при непосредственном участии цитоплазматической мембраны. Поверхность этой мембраны достаточно значительна за счет изгибов, выростов, складок и ворсинок. Цитоплазматическая мембрана пропускает как мельчайшие частицы, так и более крупные. Строение животной клетки характеризуется наличием цитоплазмы, в большинстве своем состоящей из воды. Цитоплазма — это вместилище для органоидов и включений.

Кроме этого цитоплазма содержит и цитоскелет — белковые нити, которые участвуют в процессе деления клетки, ограничивают внутриклеточное пространство и поддерживают клеточную форму, способность сокращаться. Важная составляющая цитоплазмы — гиалоплазма, которая определяет вязкость и эластичность клеточной структуры. В зависимости от внешних и внутренних факторов гиалоплазма может менять свою вязкость — становиться жидкой или гелеобразной. Изучая строение животной клетки, нельзя не обратить внимание на клеточный аппарат — органоиды, которые находятся в

клетке. Все органоиды имеют собственное специфическое строение, которое обусловлено выполняемыми функциями.

Ядро – центральная клеточная единица, которая содержит наследственную информацию и участвует в обмене веществ в самой клетке. К клеточным органоидам относятся эндоплазматическая сеть, клеточный центр, митохондрии, рибосомы, комплекс Гольджи, пластиды, лизосомы, вакуоли. Подобные органоиды есть в любой клетке, но, в зависимости от функции, строение животной клетки может отличаться наличием специфических структур.

Функции клеточных органоидов: - митохондрии окисляют органические соединения и аккумулируют химическую энергию; - эндоплазматическая сеть благодаря наличию специальных ферментов синтезирует жиры и углеводы, ее каналы способствуют транспорту веществ внутри клетки; - рибосомы синтезируют белок; - комплекс Гольджи концентрирует белок, уплотняет синтезированные жиры, полисахариды, образует лизосомы и готовит вещества к выведению их из клетки или непосредственному использованию внутри нее; - лизосомы расщепляют углеводы, белки, нуклеиновые кислоты и жиры, по сути, переваривая поступающие в клетку питательные вещества; - клеточный центр участвует в процессе деления клетки; - вакуоли, благодаря содержанию клеточного сока, поддерживают тургор клетки (внутреннее давление).

Строение клетки живого чрезвычайно сложно - на клеточном уровне протекает множество биохимических процессов, которые в совокупности обеспечивают жизнедеятельность организма.

## **2.2 Лабораторная работа №2 ( 2 часа).**

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

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

### **2.2.2 Задачи работы:**

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

### **2.2.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

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

### **2.2.4 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 хрома-тиды (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 «акро-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

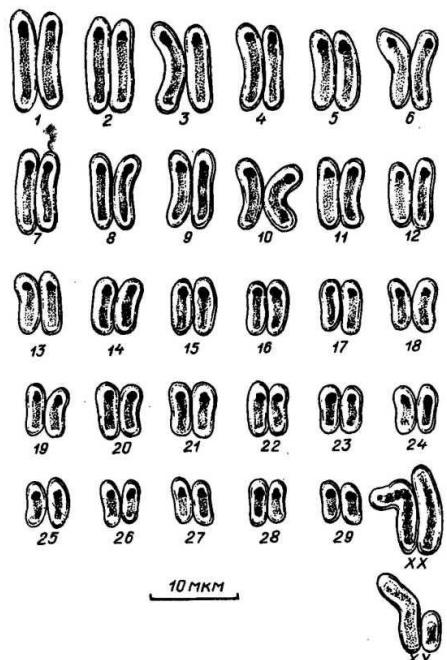


Рис. 2. G-Окраска хромосом крупного рогатого скота ( $2n = 61, XX$ ) (по С. Г. Куликовой)

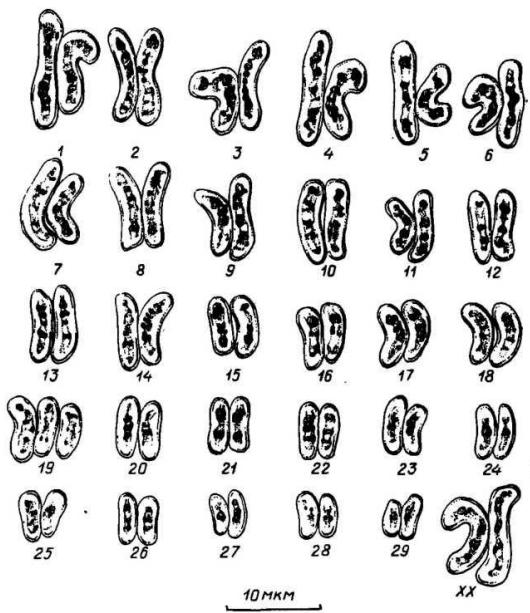


Рис. 3. Комбинированная окраска хромосом крупного рогатого скота (по С. Г. Куликоаой) хромосом: G, C, R, Q, NOR и др. (рис. 2, 3).

Каждый из них имеет свое назначение. Так, полосы, окрашиваемые при С-окраске, идентифицируют со структурным, или конститутивным, гетерохроматином. NOR-Окраска позволяет выявить ядра Шко-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.

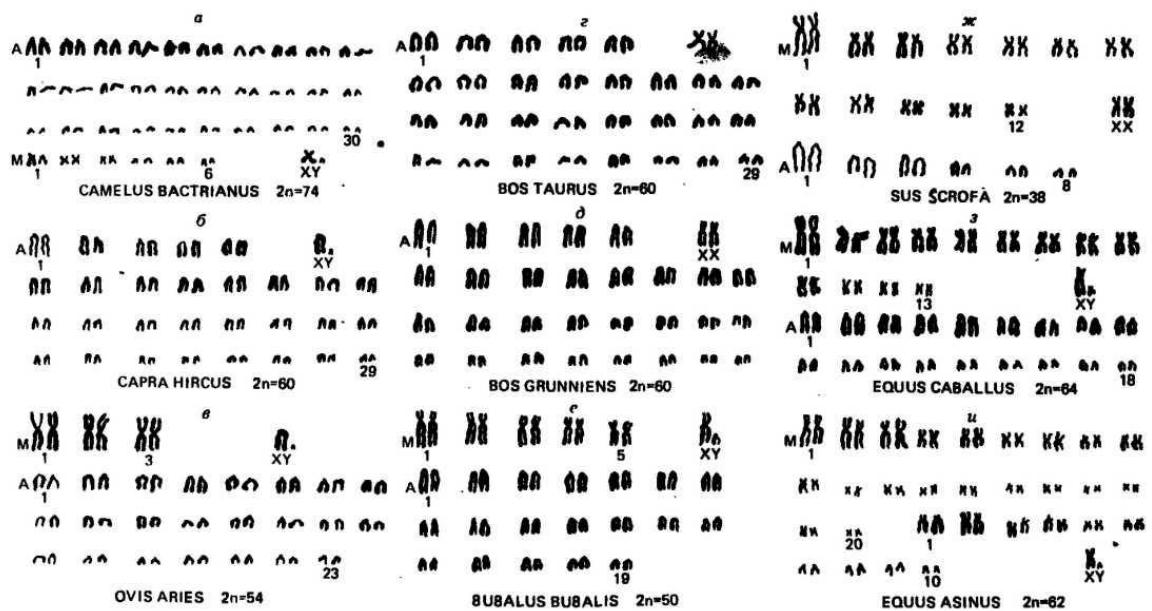


Рис. 4. Карнограммы различных видов сельскохозяйственных млекопитающих:

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

### **2.3 Лабораторная работа № 3 ( 2 часа).**

**Тема:** «Кариотипирование и идентификация хромосом»

**2.3.1 Цель работы:** Ознакомление с методами кариотипирования и идентификации хромосом

#### **2.3.2 Задачи работы:**

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

#### **2.1.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Данные о кариотипах
2. Хромосомные наборы животных

#### **2.3.4 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 супружеских пар 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 - номерованный 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 аберраций (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 развивающегося 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 abortionам на ранних стадиях беременности. Однако достаточно большое число плодов (~2,5%) с аномальными кариотипами донашаивают до окончания беременности.

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

Кариотипы	Болезнь	Комментарии
47,XXY; 48,XXX	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

## **2.4 Лабораторная работа №4 ( 2 часа).**

**Тема:** «Митотический цикл и митоз»

**2.4.1 Цель работы:** Ознакомиться с закономерностями митоза.

### **2.4.2 Задачи работы:**

1. Ознакомиться с основными фазами митоза
2. Ознакомиться и научиться определять митотический индекс

### **2.4.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Фазы митоза
2. Методика расчета митотического индекса

### **2.4.4 Описание (ход) работы:**

<b>Фазы</b>		<b>Процесс, происходящий в клетке</b>
Интерфаза	<i>Пресинтетический период (G1)</i>	Синтез белка. На деспирализованных молекулах ДНК синтезируется РНК
	<i>Синтетический период (S)</i>	Синтез ДНК - самоудвоение молекулы ДНК. Построение второй хроматиды, в которую переходит вновь образовавшаяся молекула ДНК: получаются двуххроматидные хромосомы
	<i>Постсинтетический период (G2)</i>	Синтез белка, накопление энергии, подготовка к делению
Фазы митоза	Профаза	Двуххроматидные хромосомы спирализуются, ядрышки растворяются, центриоли расходятся, ядерная оболочка растворяется, образуются нити веретена деления
	Метафаза	Нити веретена деления присоединяются к центромерам хромосом, двуххроматидные хромосомы сосредоточиваются на экваторе клетки
	Анафаза	Центромеры делятся, однохроматидные хромосомы растягиваются нитями веретена деления к полюсам клетки
	Телофаза	Однохроматидные хромосомы деспирализуются, формируется ядрышко, восстанавливается ядерная оболочка, на экваторе начинает закладываться перегородка между клетками, растворяются нити веретена деления

В телофазе хромосомы раскручиваются, деспирализуются. Из мембранных структур цитоплазмы образуется ядерная оболочка. В это время восстанавливается ядрышко. На этом завершается деление ядра (кариокинез), затем происходит деление тела клетки (или цитокинез). При делении животных клеток на их поверхности в плоскости экватора появляется борозда, постепенно углубляющаяся и разделяющая клетку на две половины - дочерние клетки, в каждой из которых имеется по ядру. У растений деление происходит путем образования так называемой клеточной пластиинки, разделяющей цитоплазму: она возникает в экваториальной области веретена, а затем растет во все стороны, достигая клеточной стенки (т.е. растет изнутри кнаружи). Клеточная пластиинка формируется из материала, поставляемого эндоплазматической сетью. Затем каждая из дочерних клеток образует на своей стороне клеточную мембрану и, наконец, на обеих

сторонах пластинки образуются целлюлозные клеточные стенки. Особенности протекания митоза у животных и растений приведены в таблице 2.

Таблица 2. Особенности митоза у растений и у животных

<b>Растительная клетка</b>	<b>Животная клетка</b>
Центриолей нет	Центриоли имеются
Звезды не образуются	Звезды образуются
Образуется клеточная пластина	Клеточная пластина не образуется
При цитокинезе борозда не образуется	При цитокинезе образуется борозда
Митозы преимущественно происходят в меристемах	Митозы происходят в различных тканях организма

Так из одной клетки формируются две дочерние, в которых наследственная информация точно копирует информацию, содержащуюся в материнской клетке. Начиная с первого митотического деления оплодотворенной яйцеклетки (зиготы) все дочерние клетки, образовавшиеся в результате митоза, содержат одинаковый набор хромосом и одни и те же гены. Следовательно, митоз – это способ деления клеток, заключающийся в точном распределении генетического материала между дочерними клетками. В результате митоза обе дочерние клетки получают диплоидный набор хромосом.

Весь процесс митоза занимает в большинстве случаев от 1 до 2 часов. Частота митоза в разных тканях и у разных видов различна. Например, в красном костном мозге человека, где каждую секунду образуется 10 млн эритроцитов, в каждую секунду должно происходить 10 млн. митозов. А в нервной ткани митозы крайне редки: так, в центральной нервной системе клетки в основном перестают делиться уже в первые месяцы после рождения; а в красном костном мозге, в эпителиальной выстилке пищеварительного тракта и в эпителии почечных канальцев они делятся до конца жизни.

### **Регуляция митоза, вопрос о пусковом механизме митоза.**

Факторы, побуждающие клетку к митозу точно не известны. Но полагают, что большую роль играет фактор соотношения объемов ядра и цитоплазмы (ядерно-плазменное соотношение). По некоторым данным, отмирающие клетки продуцируют вещества, способные стимулировать деление клетки. Белковые факторы, отвечающие за переход в фазу M, первоначально были идентифицированы на основе экспериментов по слиянию клеток. Слияние клетки, находящейся в любой стадии клеточного цикла, с клеткой находящейся в M фазе, приводит к входению ядра первой клетки в M фазу. Это означает, что в клетке находящейся в M фазе существует цитоплазматический фактор способный активировать M фазу. Позднее этот фактор был вторично обнаружен в экспериментах по переносу цитоплазмы между ооцитами лягушки, находящимися на различных стадиях развития, и был назван "фактором созревания" MPF (maturation promoting factor). Дальнейшее изучение MPF показало, что этот белковый комплекс детерминирует все события M-фазы. На рисунке показано, что распад ядерной мембранны, конденсация хромосом, сборка веретена, цитокинез регулируются MPF.

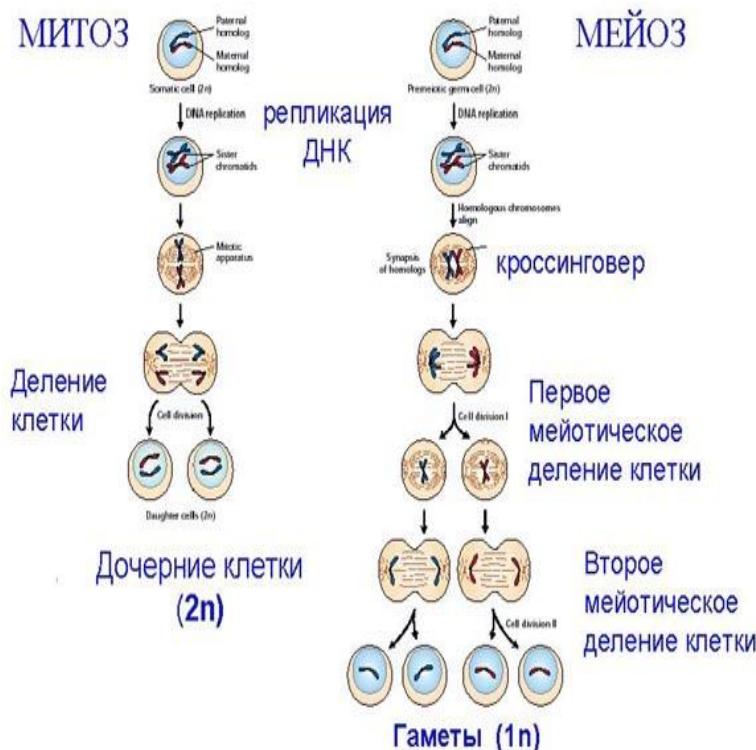
Митоз тормозится высокой температурой, высокими дозами ионизирующей радиации, действием растительных ядов. Один из таких ядов называется колхицин. С его помощью можно остановить митоз на стадии метафазной пластины, что позволяет подсчитать число хромосом и дать каждой из них индивидуальную характеристику, т. е. провести кариотипирование.

**Амитоз (от греч. α – отриц. частица и митоз)** - прямое деление интерфазного ядра путем перешнуровывания без преобразования хромосом. При амитозе не происходит равномерное расхождение хроматид к полюсам. И это деление не обеспечивает образование генетически равноценных ядер и клеток. По сравнению с митозом амитоз более кратковременный и экономичный процесс. Амитотическое деление может осуществляться несколькими способами. Наиболее распространенный тип амитоза – это перешнуровывание ядра на две части. Этот процесс начинается с разделения ядрышка. Перетяжка углубляется, и ядро разделяется надвое. После этого начинается разделение цитоплазмы, однако это происходит не всегда. Если амитоз ограничивается только делением ядра, то это приводит к образованию дву- и многоядерных клеток. При амитозе может также происходить почкование и фрагментация ядер.

Клетка, претерпевшая амитоз, в последующем не способна вступить в нормальный митотический цикл.

Амитоз встречается в клетках различных тканей растений и животных. У растений амитотическое деление довольно часто встречается в эндосперме, в специализирующихся клетках корешков и в клетках запасающих тканей. Амитоз также наблюдается в высокоспециализированных клетках с ослабленной жизнеспособностью или дегенерирующих, при различных патологических процессах, таких как злокачественный рост, воспаление и т. п.

Кроме митоза в клетках некоторых органов растений и животных встречаются и другие типы деления: эндомитоз и политения. При **эндомитозе** не формируется веретено деления и сохраняется ядерная оболочка, вследствие чего образуются полиплоидные клетки с увеличенным числом хромосом. **Политения** рассматривается как частный случай эндомитоза, поскольку после многократной репликации ДНК все хроматиновые нити (хроматиды) плотно прилегают друг к другу и соединены общей центромерой, образуя гигантские политенные хромосомы.



## **2.5 Лабораторная работа №5 (2 часа).**

**Тема:** «Генетическая сущность митоза и мейоза»

**2.5.1 Цель работы:** Ознакомиться с основными фазами мейоза

**2.5.2 Задачи работы:**

1. Освоить мейоз, ее биологическую и математическую сущность

**2.5.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Фото материалы фаз мейоза

**2.5.4 Описание (ход) работы:**

### **3. Мейоз и его значение**

При образовании гамет, т.е. половых клеток – сперматозоидов и яйцеклеток – происходит деление клетки, называемое **мейозом**. **Мейоз** (от греч. **meiosis** – уменьшение) - это особый способ деления клеток, в результате которого происходит редукция (уменьшение) числа хромосом и переход клеток из диплоидного состояния  $2n$  в гаплоидное  $n$ . Этот вид деления был впервые описан *В. Флемингом в 1882 г.* у животных и *Э. Страсбургером в 1888 г.* у растений. Мейоз включает два последовательных деления: *первое (редукционное) и второе (эквационное)*. В каждом делении выделяют 4 фазы: *профаза, метафаза, анафаза, телофаза*. Все фазы первого мейотического деления обозначают цифрой I, а все фазы второго деления — цифрой II. Мейозу предшествует интерфаза, в процессе которой происходит удвоение ДНК и клетки вступают в мейоз с хромосомным набором  **$2n4c$**  ( $n$  — хромосомы,  $c$  — хроматиды).

**Профаза I** мейоза отличается значительной продолжительностью и сложностью. Ее условно разделяют на пять последовательных стадий: *лентотена, зиготена, пахитена, диплотена и диакинез*. Каждая из этих стадий обладает своими отличительными особенностями.

**Лентотена (стадия тонких нитей).** Для этой стадии характерно наличие тонких и длинных хромосомных нитей. Число хромосомных нитей соответствует диплоидному числу хромосом. Каждая хромосомная нить состоит из двух хроматид, соединенных общим участком — центромерой. Хроматиды очень близко сближены, и поэтому каждая хромосома кажется одиночной.

**Зиготена (стадия соединения нитей).** Моментом перехода лентотены в зиготену считают начало синапса. *Синапс* – процесс тесной конъюгации двух гомологичных хромосом. Подобная конъюгация отличается высокой точностью. Конъюгация часто начинается с того, что гомологичные концы двух хромосом сближаются на ядерной мембране, а затем процесс соединения гомологов распространяется вдоль хромосом от обоих концов. В других случаях синапс может начаться во внутренних участках хромосом и продолжаться по направлению к их концам. В результате каждый ген входит с соприкосновением с гомологичным ему геном той же хромосомы. Такой тесный контакт между гомологичными участками хроматид обеспечивается благодаря специализированной структуре – *синаптонемальному комплексу*. Синаптонемальный комплекс представляет собой длинное белковое образование, напоминающее веревочную лестницу, к противоположным сторонам которого плотно прилегают два гомолога.

**Пахитена (стадия толстых нитей).** Как только завершается синапс по всей длине хромосом, клетки вступают в стадию пахитены, на которой они могут оставаться несколько суток. Соединение гомологов становится столь тесным, что уже трудно отличить две отдельные хромосомы. Однако это пары хромосом, которые называют *бивалентами*. В этой стадии происходит *кроссинговер, или перекрест хромосом*.

**Кроссинговер** (от англ. *crossingover* - пересечение, скрещивание) - взаимный обмен гомологичными участками гомологичных хромосом. В результате кроссинговера хромосомы несут комбинации генов в новом сочетании. Например, ребенок родителей,

один из которых имеет темные волосы и карие глаза, а другой - светловолосый и голубоглазый, может иметь карие глаза и светлые волосы.

**Диплотена (стадия двойных нитей).** Стадия диплотены начинается с разделения коньюгирующих хромосом. Процесс отталкивания начинается в области центромеры и распространяется к концам. В это время хорошо видно, что бивалент состоит из двух хромосом (откуда и название стадии «двойные нити»), и что каждая хромосома состоит из двух хроматид. Всего в биваленте структурно обособлены четыре хроматиды, поэтому бивалент называют тетрадой. В это же время становится видно, что тела двух гомологичных хромосом переплетаются. Фигуры перекрещенных хромосом напоминают греческую букву «хи» ( $\chi$ ), поэтому места перекреста назвали *хиазмами*. Наличие хиазм связано с произошедшим кроссинговером. По мере прохождения этой стадии хромосомы как бы раскручиваются, происходит перемещение хиазм от центра к концам хромосом (терминализация хиазм). Это обеспечивает возможность движения хромосом к полюсам в анафазе.

**Диакинез.** Диплотена незаметно переходит в диакинез, завершающую стадию профазы I. На этой стадии биваленты, которые заполняли весь объем ядра, начинают перемещаться ближе к ядерной оболочке. К концу диакинеза контакт между хроматидами сохраняется на одном или обоих концах. Исчезновение оболочки ядра и ядрышек, а также окончательное формирование веретена деления завершают профазу I.

**Метафаза I.** В метафазе I биваленты располагаются в экваториальной плоскости клетки. Нити веретена прикрепляются к центромерам гомологичных хромосом.

**Анафаза I.** В анафазе I к полюсам отходят не хроматиды, как при митозе, а гомологичные хромосомы из каждого бивалента. В этом принципиальное отличие мейоза от митоза. При этом расхождение гомологичных хромосом носит случайный характер.

**Телофаза I** очень короткая, в процессе ее идет формирование новых ядер. Хромосомы деконденсируются и деспирализуются. Так заканчивается редукционное деление, и клетка переходит в короткую интерфазу, после которой наступает второе мейотическое деление. От обычной интерфазы эта интерфаза отличается тем, что в ней не происходит синтеза ДНК и дупликации хромосом, хотя синтез РНК, белка и других веществ может происходить.

Цитокинез у многих организмов происходит не сразу после деления ядер, так что в одной клетке лежат два ядра более мелких, чем исходное.

Затем наступает второе деление мейоза, сходное с обычным митозом.

**Профаза II** очень короткая. Она характеризуется спирализацией хромосом, исчезновением ядерной оболочки, ядрышка, формированием веретена деления.

**Метафаза II.** Хромосомы располагаются в экваториальной плоскости. Центромеры, соединяющие пары хроматид, делятся (в первый и единственный раз в течение мейоза), что свидетельствует о начале анафазы II.

**В анафазе II** хроматиды расходятся и быстро увлекаются нитями веретена от плоскости экватора к противоположным полюсам.

**Телофаза II.** Для этой стадии характерно деспирализация хромосом, образование ядер, цитокинез. В итоге из двух клеток мейоза I в телофазе II образуются четыре клетки с гаплоидным числом хромосом. Описанный процесс типичен для образования мужских половых клеток. Образование женских половых клеток идет аналогично, но при овогенезе развивается лишь одна яйцеклетка, а три мелких направительных (редукционных) тельца впоследствии отмирают. Направительные тельца несут полноценные хромосомные наборы, но практически лишены цитоплазмы и вскоре погибают. Биологический смысл образования этих телец заключается в необходимости сохранения в цитоплазме яйцеклетки максимального количества желтка, потребного для развития будущего зародыша.

Таким образом, для мейоза характерно два деления: в ходе первого расходятся хромосомы, в ходе второго - хроматиды.

*Разновидности мейоза.* В зависимости от места в жизненном цикле организма выделяют три основных типа мейоза: *зиготный, или начальный, споровый, или промежуточный, гаметный, или конечный*. Зиготный тип происходит в зиготе сразу после оплодотворения и приводит к образованию гаплоидного мицелия или таллома, а затем спор и гамет. Этот тип характерен для многих грибов и водорослей. У высших растений наблюдается споровый тип мейоза, который проходит перед цветением и приводит к образованию гаплоидного гаметофита. Позднее в гаметофите образуются гаметы. Для всех многоклеточных животных и ряда низших растений свойственен гаметный, или конечный, тип мейоза. Протекает он в половых органах и приводит к образованию гамет.

*Биологическое значение мейоза* заключается в том, что:

- поддерживается постоянный кариотип в ряду поколений организмов, размножающихся половым путем (после оплодотворения образуется зигота, содержащая характерный для данного вида набор хромосом).
- обеспечивается перекомбинация генетического материала как на уровне целых хромосом (новые комбинации хромосом), так и на уровне участков хромосом.

#### *Краткий обзор этапов гаметогенеза*

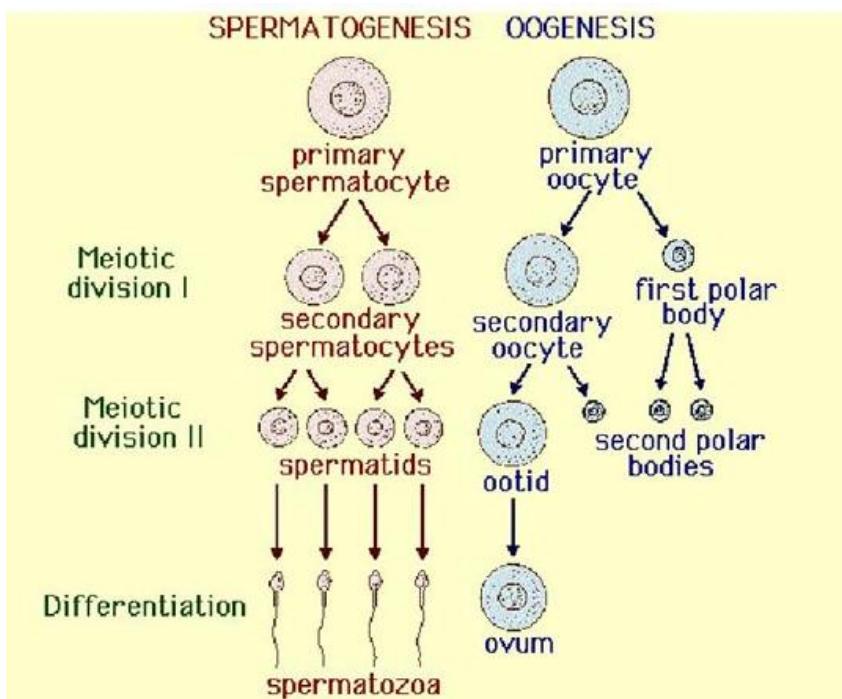
*Гаметогенез* подразделяется на *сперматогенез* (процесс образования сперматозоидов у самцов) и *оогенез* (процесс образования яйцеклетки). По тому, что происходит с ДНК, эти процессы практически не отличаются: одна исходная диплоидная клетка дает четыре гаплоидные. Однако, по тому, что происходит с цитоплазмой, эти процессы кардинально различаются.

В яйцеклетке накапливаются питательные вещества, необходимые в дальнейшем для развития зародыша, поэтому яйцеклетка – это очень крупная клетка, и когда она делится, цель – сохранить питательные вещества для будущего зародыша, поэтому деление цитоплазмы несимметрично. Для того чтобы сохранить все запасы цитоплазмы и при этом избавиться от ненужного генетического материала, от цитоплазмы отделяются полярные тельца, которые содержат очень мало цитоплазмы, но позволяют поделить хромосомный набор. Полярные тельца отделяются при первом и втором делении мейоза.

Исходная клетка, из которой в последствии образуется зрелая яйцеклетка, называется **ооцитом первого порядка (фаза деления)**. После деления из него образуется **ооцит второго порядка (фаза роста)** и первое полярное тельце. Затем происходит второе деление мейоза, в результате образуется гаплоидный **оотид** и второе полярное тельце (**фаза созревания**). Первое полярное тельце за это время тоже успевает поделиться, таким образом, всего получается три гаплоидных полярных тельца. В оотиде происходят некоторые процессы созревания и он превращается в яйцеклетку. Она содержащая почти всю цитоплазму исходного ооцита, но гаплоидный набор хромосом. Эти хромосомы уже прошли рекомбинацию, т.е. если исходно клетки содержат одну хромосому от мамы, одну от папы, то в зрелой яйцеклетке в каждой хромосоме чередуются куски, полученные от одного и второго родителя.

При сперматогенезе цитоплазма исходного *сперматоцита первого порядка* делится (первое деление мейоза) поровну между клетками, давая сперматоциты второго порядка. Второе деление мейоза приводит к образованию гаплоидных *сперматоцитов второго порядка*. Затем происходит созревание без деления клетки, большая часть цитоплазмы отбрасывается, и получаются сперматозоиды, содержащие гаплоидный набор хромосом очень мало цитоплазмы.

Оплодотворенное яйцо называют зиготой (от греч. зиготос – соединенный вместе). **Амфимиксис** – обычный тип полового процесса, при котором происходит слияние ядер женских и мужских гаплоидных гамет и образование диплоидной зиготы, из которой развивается зародыш. После оплодотворения происходит деление клетки, восстановившей диплоидный набор хромосом, первое и несколько последующих делений яйцеклетки происходят без увеличения размера клеток, поэтому процесс называется дроблением яйцеклетки



*Нерегулярные типы полового размножения Апомиксис* – развитие зародыша нового организма без слияния половых клеток (гамет): партеногенез – развитие яйцеклетки без оплодотворения: **гиногенез** – из неоплодотворенной яйцеклетки, **андрогенез** – из ядер спермиев, **апогаметия (апогамия)** – из других клеток женского гаметофита (синергид, антипод); **апоспория** – из нередуцированных соматических клеток спорофита или материнской споры; **адвентивная эмбриония** – из соматических клеток нуцеллуса или внутреннего интегумента семяпочек.

Процесс мейоза лежит в основе полового размножения, поскольку приводит к гаплоидному числу хромосом в гаметах. У диплоидных организмов генетическая информация хранится в парных гомологичных хромосомах, причем один гомолог происходит от матери, а другой – от отца. В результате мейоза гаплоидные гаметы содержат как материнские, так и отцовские хромосомы. Благодаря кроссинговеру между этими гомологами в профазе I мейоза, генетическая изменчивость гамет становится более высокой.

Особенно важную роль играет мейоз в жизненном цикле грибов и растений. У многих грибов (например, дрожжей) преобладающей фазой жизненного цикла считаются вегетативные гаплоидные клетки, которые размножаются путем митоза.

У многоклеточных растений чередуются диплоидная стадия спорофита и гаплоидная стадия гаметофита. У разных систематических групп преобладает та или иная стадия, а мейоз с последующим оплодотворением яйцеклетки служит «мостом», соединяющим поколения спорофитов и гаметофитов.

При половом размножении в жизненном цикле высших растений и животных преобладает диплоидная стадия (спорофит), гаплоидное состояние (гаметофит) свойственно только половым клеткам.

## **6.1 Лабораторная работа №6 ( 2 часа).**

**Тема: «Полное доминирование. Неполное доминирование»**

**2.6.1 Цель работы:** Ознакомиться с основными законами полного и не полного доминирования

### **2.6.2 Задачи работы:**

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

### **2.6.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Данные мясной продуктивности разных видов животных

### **2.6.4 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 - 9, отцовскую - S - Материнская особь пишется на первом месте, отцовская - на втором (9  $\times$  S). Родительские особи, взятые для скрещивания, обозначают латинской буквой «Р» (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<sub>1</sub>, второе - F<sub>2</sub> 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 - a, b, c, g и т.д. Рецессивный 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 «A» или «a». При оплодотворении гаметы сливаются, восстанавливается диплоидный набор хромосом и каждая соматическая клетка будет содержать два аллеля одного гена - AA, Aa или aa.

Если в учет при скрещивании берется не один признак, а 2 или более, то и каждая соматическая клетка будет содержать 4 аллеля - AAB<sub>n</sub>; если 3, то имеет 6 - AAB<sub>n</sub>C, половая клетка соответственно 2 аллеля - AB; 3 аллеля - ABC.

### **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 («A» - желтая окраска и «a» - зеленая окраска семян).

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

Гибриды первого поколения «Aa» были гетерозиготны и имели все семена жёлтой 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 фенов 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 F<sub>1</sub> 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 «A» сливается с гаметой «A», равно вероятно, как и гаметы «A» с «a» и «a» с «a». Следовательно, в потомстве будут образовываться генотипы AA, Aa, Aa, aa, т.е. на одну гомозиготу AA - две гетерозиготы Aa и одна гомозигота aa, т.е. расщепление в F<sub>2</sub> 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<sub>1</sub> 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<sub>a</sub>.

В потомстве F<sub>1</sub> (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 окружной формы доминирует над грушевидной. Каковы генотипы родительских растений, если в потомстве получилось растений с окружными 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*<sub>2</sub> 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?

### **7.1 Лабораторная работа №7 ( 2 часа).**

**Тема:** «Анализирующее скрещивание. Возвратное скрещивание»

**2.7.1 Цель работы:** Ознакомиться с основными закономерностями при анализирующем скрещивании

#### **2.7.2 Задачи работы:**

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

#### **2.7.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

#### **2.7.4 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 - AA, зеленая - aa.

Схема скрещивания:

P. AA x 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
F <sub>1</sub>	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, скрестив гибрид первого поколения с родителем, имеющим рецессивные признаки.

P. Aa x aa

Гаметы      A    a    a    a

F<sub>1</sub> 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  
F<sub>1</sub>            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.

### 8.1 Лабораторная работа №8 ( 2 часа).

**Тема:** «Ди- и гибридное скрещивание, решетка Пеннета»

- 2.8.1 Цель работы:**
1. Знать терминологию при ди и полигибридном скрещивании
  2. Уметь решать генетические задачи

#### 2.8.2 Задачи работы:

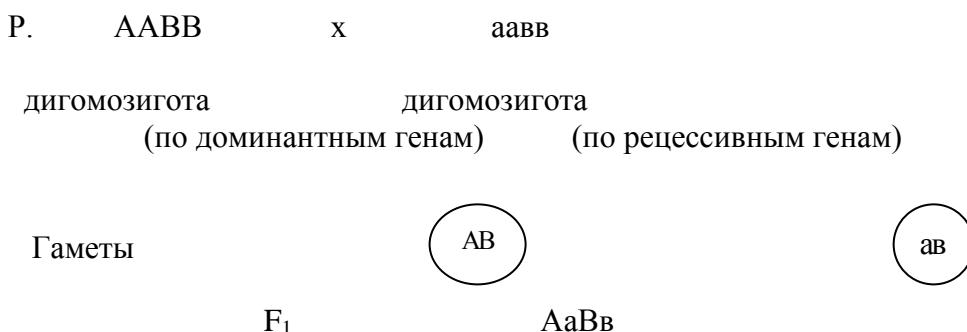
1. Научиться решать генетические задачи

#### 2.8.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Задачник по генетике

#### 2.8.4 Описание (ход) работы:

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



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	AAAb желтый гладкий	AAAb 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: 4морщинистых (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 Р. 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 дигибридному скрещиванию:

У кроликов гонорстаевая окраска меха доминирует над белой, а короткая шерсть (пух) — над длинной. Гены обеих 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 F<sub>1</sub> получали 16 потомков F<sub>2</sub>. Определите расщепление по генотипу и фенотипу у гибридов F<sub>2</sub>.

У овец ген белой масти (B) доминирует над черной (b), а ген длинных ушей U — над безухостью (u). 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 обеим признакам? Сколько ягнят будет иметь короткие уши?

### 9.1 Лабораторная работа №9 ( 2 часа).

**Тема:** «Полигибридное скрещивание»

**2.9.1 Цель работы:** Ознакомиться с типами родословных

**2.9.2 Задачи работы:**

1. Научиться решать генетические задачи

**2.9.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

**2.9.4 Описание (ход) работы:**

#### Полигибридное скрещивание

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

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



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 расцепление 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<sub>1</sub> число особей будет при моногибридном скрещивании  $4^1 = 4$ , дигибридном  $4^2 = 16$ , тригибридном  $4^3 = 64$ , полигибридном  $4^n$ .

Число гамет -  $2^1 = 2$ ;  $2^2 = 4$ ;  $2^3 = 8$ ;  $2^n = n$ .

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

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

Задачи по теме полигибридному скрещиванию:

1. У свиней ген белой масти доминирует над черной, а сростнопалость — над двупальстью.

Имеются два белых хряка-производителя (Хек №15 и Драчун №19) со сростнопальными ногами. Хряк Хек № 15 при скрещивании с любыми свиноматками дает белое потомство, но при скрещивании с двупальными матками половина потомства оказывается сростнопальные, половина — двупальмы. Драчун № 19 при скрещивании с черными свиноматками дает

половину белого и половину черного потомства, а при скрещивании с двупалыми матками, только сростнопалых потомков. Определите генотипы хряков и свиноматок, составьте схемы скрещивания.

2. Гомозиготная рыжая двупалая свиноматка при скрещивании с черным однопальным хряком-производителем дала лишь черное однопалое потомство. Возвратное скрещивание гибридов F<sub>1</sub> с рыжими двупальными хряками дало 10 черных однопальных, 9 рыжих однопальных, 11 черных двупальных и 10 рыжих двупальных поросят. Определите генотипы хряков и маток. Как наследуется однопалость, черная и рыжая масти?

3. Полосатые куры породы плимутрок с неоперенными плюснами (Bbff) были скрещены с петухом породы леггорн с черным оперением и оперенными плюснами (vvPP). Все потомство F<sub>1</sub> было черным с оперенными плюснами. Определите фенотипы и генотипы у гибридов в F<sub>2</sub>.

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».

## **10.1 Лабораторная работа №10 ( 2 часа).**

**Тема:** «Кодоминирование и плейотропное действие генов»

### **2.10.1 Цель работы:**

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

### **2.10.2 Задачи работы:**

1. Научиться решать генетические задачи

### **2.10.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

### **2.10.4 Описание (ход) работы:**

Некоторые противоположные признаки находятся не в отношении полного доминирования (когда один всегда подавляет другой у гетерозиготных особей), а в отношении неполного доминирования. Например, при скрещивании чистых линий львиного зева с пурпурными и белыми цветками особи первого поколения имеют розовые цветки. При скрещивании чистых линий андалузских кур чёрной и белой окраски в первом поколении рождаются куры серой окраски. При неполном доминировании гетерозиготы имеют признаки, промежуточные между признаками рецессивной и доминантной гомозигот.

При кодоминировании, в отличие от неполного доминирования, у гетерозигот признаки проявляются одновременно (смешанно). Типичный пример кодоминирования — наследование групп крови системы АВ0 у человека, где А и В — доминантные гены, а 0 — рецессивный. По этой системе генотип 00 определяет первую группу крови, АА и А0 — вторую, ВВ и В0 — третью, а АВ будет определять четвёртую группу крови. Т.о. всё потомство людей с генотипами АА (вторая группа) и ВВ (третья группа) будет иметь генотип АВ (четвертая группа). Их фенотип не является промежуточным между фенотипами родителей, так как на поверхности эритроцитов присутствуют оба агглютиногена (А и В).

Явления кодоминирования и неполного доминирования признаков слегка видоизменяет первый закон Менделя: «Гибриды первого поколения от скрещивания чистых линий особей с противоположными признаками всегда одинаковы по этому признаку: проявляют доминирующй признак, если признаки находятся в отношении доминирования, или смешанный (промежуточный) признак, если они находятся в отношении кодоминирования (неполного доминирования)».

#### Кодоминирование в генных аллелях

В случае кодоминирования у гетерозигот полностью проявляются оба аллеля. Наиболее яркий пример кодоминирования - наследование групп крови АВО у человека. Группы крови О (I), А (II), В (III), АВ (IV) детерминируются геном / (для обозначения генов принят курсивный шрифт). Известны три основных аллеля этого гена, два из которых IA и IB доминантные, а один I0 — рецессивный. При гомозиготности IAIA эритроциты имеют только поверхностный антиген А (группа крови А).

При гомозиготности IbIb эритроциты несут другой антиген - В (группа крови В). В случае гомозиготности I0I0 эритроциты лишены обоих антигенов (группа крови О). У гетерозигот IAIB или IBIA в соответствии с имеющимся антигеном группа крови А или В. У гетерозигот IAIB эритроциты несут оба антигена А и В (группа крови АВ).

Как правило, на уровне синтеза полипептидов аллели гетерозигот кодоминантны. Так у гетерозигот по серповидноклеточной анемии HbA/HbS, гемоглобины HbS составляют 35-42%, HbA 60-65%. Полная клиническая картина заболевания (тромбозы мелких сосудов, инфаркты внутренних органов,

гемолитическая анемия, гиперплазия костного мозга, нарушения мозгового кровообращения; смерть в возрасте 3-10 лет, иногда позже) проявляется только в случае гомозиготности по HbS. У гомозигот мутантный гемоглобин Hb состоит из двух нормальных цепей и двух мутантных бета-цепей, в 6-м положении которых глутаминовая кислота заменена валином.

Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу, наличие у гетерозигот до 65% нормального гемоглобина позволяет большинству из них чувствовать себя здоровыми. Однако в холодное время года, при повышенной нагрузке, а также при полетах на самолете у них появляются боли в суставах, сердце, брюшной полости, в области селезенки, что свидетельствует о неполной доминантности нормального аллеля HbA в экстремальных условиях у носителей мутантного аллеля HbS. Таким образом, кодоминантность у гетерозигот HbA/HbS проявляется только на уровне синтеза полипептидных цепей гемоглобина, а заболевание с полной клинической картиной наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

### **Плейотропное действие генов**

Плейотропное действие генов - это зависимость нескольких признаков от одного гена, то есть множественное действие одного гена.

У дрозофилы ген белого цвета глаз одновременно влияет на цвет тела, длины, крыльев, строение полового аппарата, снижает плодовитость, уменьшает продолжительность жизни. У человека известна наследственная болезнь - арахнодактилия ("паучьи пальцы"-очень тонкие и длинные пальцы), или болезнь Марфана. Ген, отвечающий за эту болезнь, вызывает нарушение развития соединительной ткани и одновременно влияет на развитие нескольких признаков: нарушение строения хрусталика глаза, аномалии в сердечно-сосудистой системе.

Плейотропное действие гена может быть первичным и вторичным. При первичной плейотропии ген проявляет свой множественный эффект. Например, при болезни Хартнула мутация гена приводит к нарушению всасывания аминокислоты триптофана в кишечнике и его реабсорбции в почечных канальцах. При этом поражаются одновременно мембранны эпителиальных клеток кишечника и почечных канальцев с расстройствами пищеварительной и выделительной систем.

При вторичной плейотропии есть один первичный фенотипный проявление гена, вслед за которым развивается ступенчатый процесс вторичных изменений, приводящих к множественным эффектам. Так, при серповидно клеточной анемии у гомозигот наблюдается несколько патологических признаков: анемия, увеличенная селезенка, поражение кожи, сердца, почек и мозга. Поэтому гомозиготы с геном серповидно клеточной анемии гибнут, как правило, в детском возрасте. Все эти фенотипные проявления гена составляют иерархию вторичных проявлений. Первопричиной, непосредственным фенотипным проявлением дефектного гена является аномальный гемоглобин и эритроциты серповидной формы. Вследствие этого происходят последовательно другие патологические процессы: слипание и разрушение эритроцитов, анемия, дефекты в почках, сердце, мозге - эти патологические признаки вторичны.

При плейотропии, ген, воздействуя на какой то один основной признак, может также менять, модифицировать проявление других генов, в связи с чем введено понятие о генах-модификаторах. Последние усиливают или ослабляют развитие признаков, кодируемых "основным" геном.

Показателями зависимости функционирования наследственных задатков от характеристик генотипа является пенетрантность и экспрессивность.

Рассматривая действие генов, их аллелей необходимо учитывать и модифицирующее влияние среды, в которой развивается организм. Если растения

примулы скрещивать при температуре 15-20 ° С, то в F1 согласно менделивской схеме, все поколения будут иметь розовые цветы. Но когда такое скрещивание проводить при температуре 35 °С, то все гибриды будут иметь цветы белого цвета. Если же осуществлять скрещивания при температуре около 30 ° С, то возникает разное соотношение (от 3:1 до 100%) растений с белыми цветами.

Такое колебание классов при расщеплении в зависимости от условий среды получило название пенетрантность - сила фенотипного проявления. Итак, пенетрантность - это частота проявления гена, явление появления или отсутствия признака у организмов, одинаковых по генотипу.

Пенетрантность значительно колеблется как среди доминантных, так и среди рецессивных генов. Она может быть полной, когда ген проявляется в 100% случаев, или неполной, когда ген проявляется не у всех особей, содержащих его.

У человека домinantная мутация арахнодактилии («паучьи пальцы») приводит к одновременному нарушению в хрусталике глаза. У водосбора (*Aquilegia*) один ген определяет красную окраску цветов, антоциановую окраску обеих сторон листа, удлинение стебля, прозрачность семенной оболочки, увеличение веса семян.

Наряду с генами, фенотип которых появляется только при сочетании определенных условий и достаточно редких внешних условий (высокая пенетрантность), у человека есть гены, фенотипное проявление которых происходит при любых соединениях внешних условий (низкая пенетрантность). Неполная пенетрантность приводит к отклонениям от менделевских формул расщепления.

Пенетрантностью измеряется процентом организмов с фенотипным признаком от общего количества обследованных носителей соответствующих аллелей.

### 11.1 Лабораторная работа №11 ( 2 часа).

**Тема:** «Новообразование, комплементарное действие генов»

#### 2.11.1 Цель работы:

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

#### 2.11.2 Задачи работы:

11. Научиться решать генетические задачи

#### 2.11.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Задачник по генетике

#### 2.11.4 Описание (ход) работы:

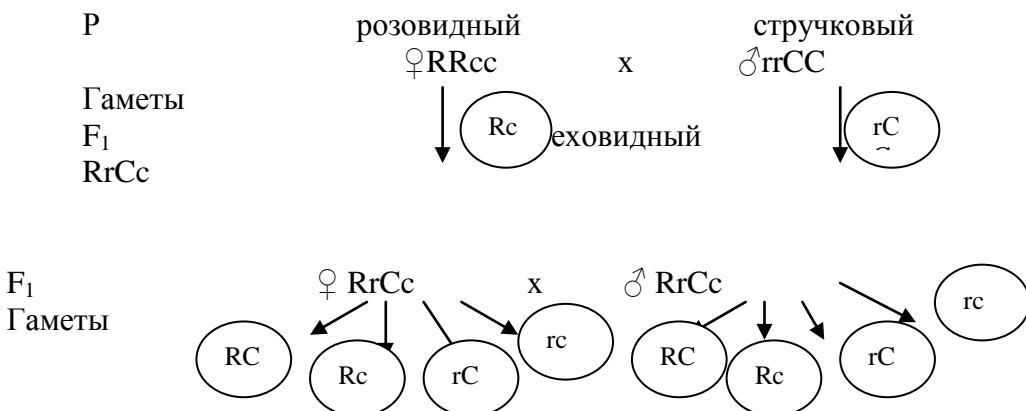
У сельскохозяйственных животных и птицы выявлены все формы взаимодействия неаллельных генов (новообразование, комплементарность, модифицирующее действие, эпистаз, полимерия).

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  $F_1$ , ( $RrCc$ ) в результате взаимодействия двух доминантных генов  $R$  и  $C$  развивается новая форма гребня — ореховидная. Скрещивание потомков  $F_1$  между собой ведет к получению в  $F_2$  (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 ( $ggcc$ ). Расщепление по фенотипу 9:3:3:1.

Взаимодействие неаллельных генов  $R$  и  $C$  обусловливает 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 ( $ggcc$ ).



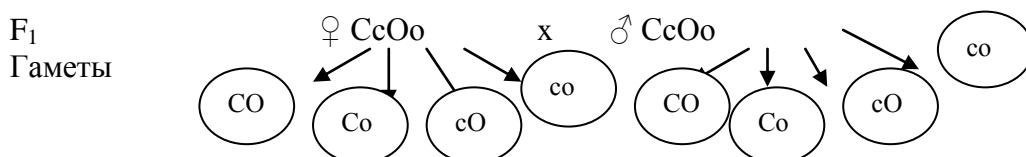
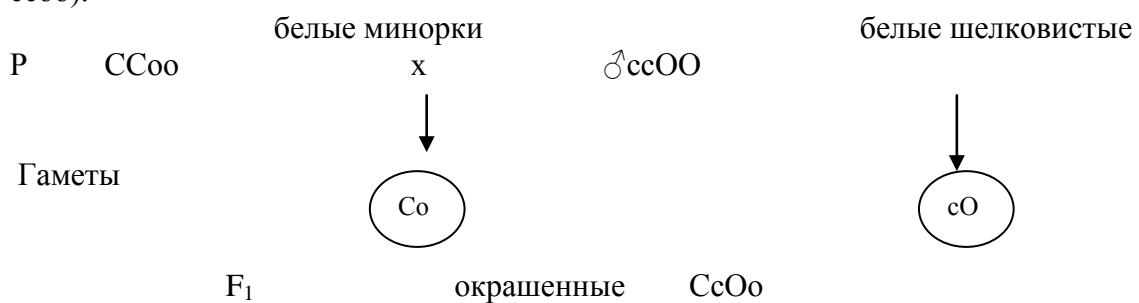
$F_2$		♂	♀	RC	Re	rC	re
RC		ореховидный RRCC	ореховидный RRCc	ореховидный RrCC	ореховидный RrCc	ореховидный rrCC	ореховидный rrCc
Rc		ореховидный RRCc	розовидный RRcc	ореховидный RrCc	ореховидный RrCc	стручковидный rrCC	розовидный Rrcc
rC		ореховидный RrCC	ореховидный RrCc		стручковидный rrCc	стручковидный 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  $F_1$  получаются 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 CCoo. 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 (CCoo x 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).



$F_2$		CO	Co	cO	co
$\textcircled{m}$	$\textcircled{f}$	окрашенные CCOO	окрашенные CCOo	окрашенные CcOO	окрашенные CcOo
co	окрашенные CCOo	белые CCoo	окрашенные CcOo	белые Ccoo	
cO	окрашенные CcOO	окрашенные CcOo	белые ccOO	белые ccOo	
co	окрашенные CcOo	белые Ccoo	белые ccOo	белые CCOO	

## 12.1 Лабораторная работа №12 ( 2 часа).

**Тема:** «Эпистаз, полимерия»

### 2.12.1 Цель работы:

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

### 2.12.2 Задачи работы:

1. Научиться решать генетические задачи

### 2.12.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

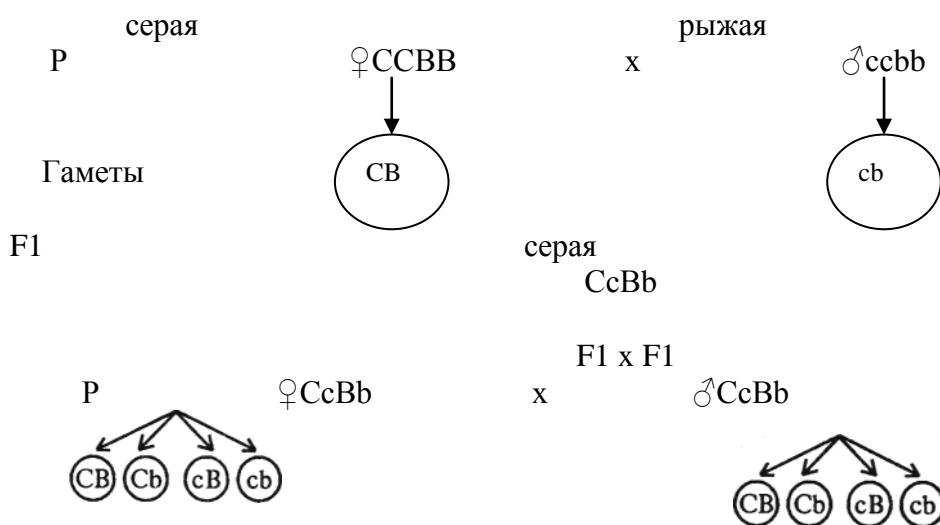
1. Задачник по генетике

### 2.12.4 Описание (ход) работы:

Эпистаз — тип взаимодействия неаллельных генов, при котором один ген подавляет действие другого неаллельного гена ( $A > B$  или  $A < B$ ). Гены, подавляющие действие других генов, называются ингибиторами (супрессорами, эпистатичными), а подавляемые — гипостатичными. При доминантном эпистазе в качестве ингибитора (эпистатичного) выступает домinantный ген, а при рецессивном эпистазе — рецессивный. При доминантном эпистазе у потомков  $F_2$  могут быть два типа расщепления: 12:3:1 или 13 : 3; а при рецессивном эпистазе — 9 : 7 или 9:3:4.

Например, у лошадей серая доминирующая масть, связанная с ранним поседением, перекрывает все другие масти. При скрещивании серой лошади генотипа CCBB с рыжей, генотипа ccbb, в  $F_1$ , все потомки будут серыми с генотипом CcBb. При скрещивании потомков  $F_1$ , между собой в  $F_2$  (рис. 3) наблюдается расщепление по фенотипу; 12 серых

(С---) 3 вороных (ccB) и 1 рыжая (ccbb). Аллель серой масти (C) перекрывает действие других независимых генов окраски. Все лошади, имеющие в генотипе аллель C, будут серыми. Если аллель C отсутствует, при наличии в генотипе аллеля B лошадь будет вороной (ccBB, ccBb), и лошадь с генотипом ccbb, двойным рецессивом, будет рыжей окраски.



		$F_2$				
		♀	CB	Cb	cB	cb
♂	CC	серая CCBB	серая CCBb	серая CcBB	серая CcBb	
	Cb	серая CCBb	серая CO*	серая CcBb	серая Ccbb	
CB	серая CcBB	серая CcBb	вороная ccBB	вороная ccBb	вороная ccBb	
cb	серая CcBb	серая Ccbb	вороная ccBb	вороная ccbb	рыжая ccbb	

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.

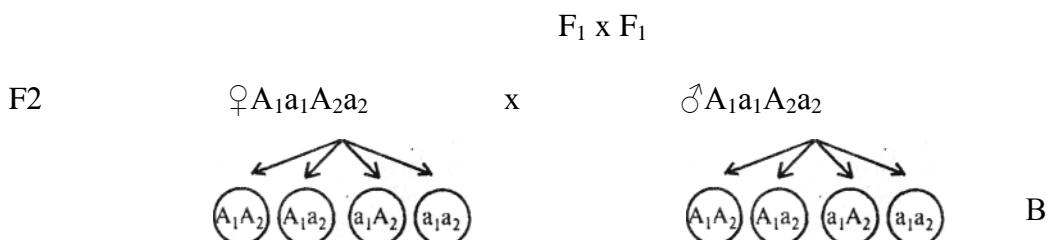
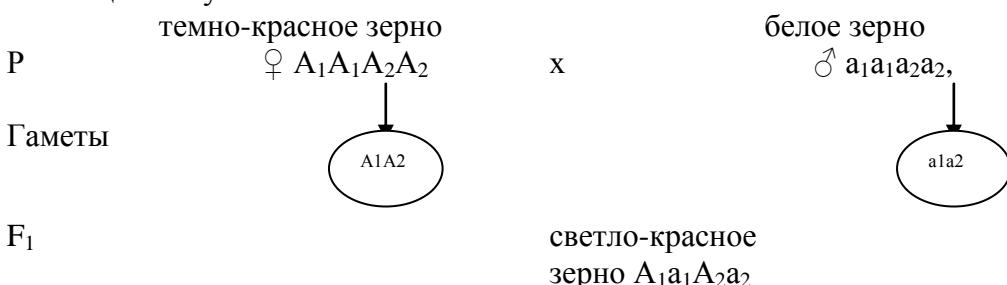
Полимерия может проходить по аддитивному (когда действие полимерных генов суммируется) или по мультивативному типу (действие полимерных генов как бы перемножается).

По типу полимерии наследуются все количественные признаки (живая масса, прирост, удой, жирномолочность, настриг шерсти, яйценоскость и др.). При полимерном наследовании развитие признака обусловливается 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 — 4A, красная — 3A, светло-красная — 2 A, бледно-красная — 1A, белая — 4a.

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



$F_2$  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 ( $A_1a_1A_2a_2$ ,  $A_1A_1a_2a_2$ ,  $A_1a_1A_2A_2$ ); 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.

$\text{♂}$	$\text{♀}$	$A_1A_2$	$A_1a_2$	$a_1A_2$	$a_1a_2$
$A_1A_2$		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 $a_1a_1a_2a_2$

### 13.1 Лабораторная работа №13 ( 2 часа).

**Тема:** «Сцепление генов. Полное и не полное сцепление»

#### **2.13.1 Цель работы:**

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

#### **2.13.2 Задачи работы:**

1. Научиться решать генетические задачи

#### **2.13.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

#### **2.13.4 Описание (ход) работы:**

Признаки, расщепление по которым при скрещивании связано с полом, называются сцепленными с полом. Эти признаки обусловливаются 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 половые 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 е 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*), локализованном в X-хромосоме, нормальное зрение — доминантными (*D*).

Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой страдал цветовой слепотой, выходит замуж за нормального мужчины, 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-daltonики имеют генотип, мужчина с нормальным *D* зре-  
нием . 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 носительницей дальтонизма. Оба родителя могут образовать два типа гамет:

		<i>D</i>	<i>d</i>
<i>D</i>		<i>D</i> <i>D</i>	<i>D</i> <i>d</i>
-		<i>D</i>	<i>d</i>

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

## 14.1 Лабораторная работа №14 ( 2 часа).

**Тема:** «Наследование, сцепленное с полом»

### 2.14.1 Цель работы:

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

### 2.14.2 Задачи работы:

1. Научиться решать генетические задачи

### 2.14.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Задачник по генетике

### 2.14.4 Описание (ход) работы:

Признаки, гены которых находится в половых хромосомах, называется сцепленные с полом. В у - хромосоме генов почти нет, поэтому если говорят, что признак сцеплен с полом, значит ген находится в х - хромосоме. Если ген расположен в у - хромосоме, то это обычно оговаривается. У человека известно около 300 генов, находящийся в х - хромосоме и вызывающих наследственные болезни. Почти все они рецессивны. Наиболее известны: гемофилия, дальтонизм, мускульная дистрофия. Если рецессивный ген болезни сцеплен с х - хромосомой, то носителем является женщина, а болеют мужчины, т.к. у них этот ген находится в одинарной дозе или гомозиготном состоянии. Доминантны х - сцепленных заболеваний известно мало, в том числе некоторые формы ракита, нарушение сегментации кожи.

Считается, что мутация в х - хромосоме чаще происходит в сперматогенезе, т.е. у отца и эту х-хромосому получит дочка. Наследование, сцепленное с у - хромосомой: в у - хромосоме находится около 35 генов, в том числе 7 вызывают болезни (гипертрикоз, нарушение сперматогенеза). Т.к. отец передает у - хромосому только сыну, такие болезни наследуются по мужской линии и называется голондрическими. У животных известно только х - сцепленное рецессивное наследование, в том числе гемофилия у собак, бесшерстность у телят, отсутствие зубов, деформация передних ног у телят, карликоваость у кур.

#### Пример:

Рассмотрим случай, когда женщина является носителем гена дальтонизма. Она может и не знать, что имеет этот дефектный ген в своем геноме. Мы обозначим ее нормальную X-хромосому как X-C, а хромосому, в которой находится дефектный ген, — X-c. Ее партнер имеет нормальную X-хромосому (X-C) и Y-хромосому (рис. 1).

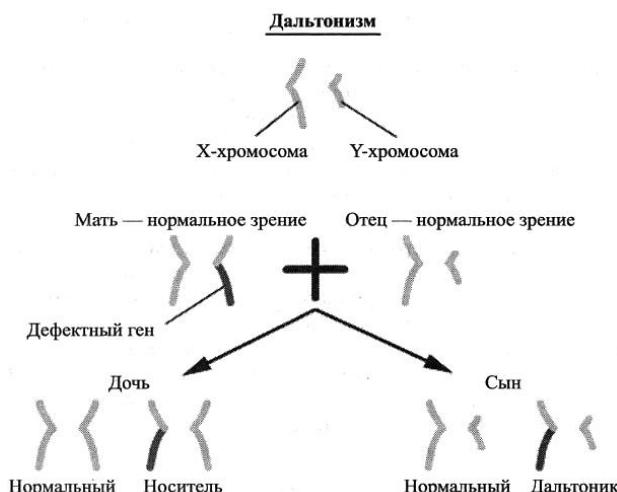


Рис. 1. Наследование дальтонизма. Носителем заболевания является мать

Генотип  $XX$  соответствует нормальной женщине,  $XX\text{-}C$  — нормальной женщине, которая является носителем. Генотип  $XY$  — нормальному мужчине, а  $X\text{-}CY$  — мужчине-дальтонику. Вы можете сами нарисовать решетку Пеннета, чтобы увидеть результаты скрещивания между нормальной женщиной и мужчиной-дальтоником, как это показано на рис. 2.

Все потомство мужского пола будет нормальным, а все потомство женского пола будет нести ген дальтонизма.

	X	Y
X	XX	XY
XC	XX C	X CY

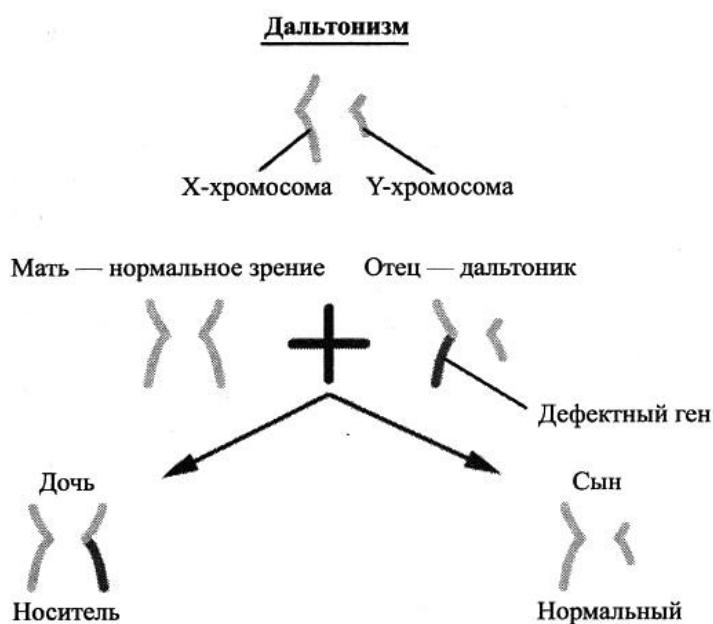


Рис. 2. Наследование дальтонизма. Носителем заболевания является отец  
Признаки, сцепленные с полом, наследуются независимо от признаков, определяющих пол. Существует много признаков, которые по-разному проявляются у мужчин и женщин, даже если индивидуумы имеют почти такой же генотип. Наилучшим примером является облысение. Мужчины, гетерозиготные по этому признаку, становятся лысыми в раннем возрасте, в то время как у женщин волосы на голове сохраняются вплоть до менопаузы. Рост человека также определяется полом.

## **15.1 Лабораторная работа №15 ( 2 часа).**

**Тема:** «Построение генетических карт»

**2.15.1 Цель работы:** Ознакомиться с методикой построения генетических карт хромосом

**2.15.2 Задачи работы:**

1. Научиться строить генетические карты хромосом

**2.15.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

**2.15.4 Описание (ход) работы:**

Сиквенс генома - это всего лишь последовательность из одних и тех же четырех букв в бесконечной вариации. Взглянув на нее, никто не сможет мгновенно вычислить ее функцию. Однако, вставив последовательность оснований на правильное место в геноме, можно получить ключ к разгадке ее функции. Карта генома - это графическая схема, позволяющая исследователям ориентироваться в геноме, искать в нем места, которые могут быть важны и интересны. В простейшем виде карта генома представляет собой линию, по всей длине которой расположены различные ориентиры, помеченные буквами и цифрами, дающие возможность исследователю идентифицировать отдельные признаки. Карта не одно и то же, что и последовательность оснований генома.

Расположение генов на карте можно вычислить без определения последовательности оснований. Приблизительная локализация генов, нарушения в которых связаны с рядом наследственных заболеваний, была установлена задолго до секвенирования генома человека при исследовании наследования различных сцепленных признаков. Методы, которые используются при этом, подробно излагаются в курсе «Генетика». Здесь же мы затронем лишь общие закономерности части из них. Как проводится построение генетические карты?

Предположим, что необходимо выяснить расположение определенного гена, вызывающего заболевание, которое выражается определенными фенотипическими признаками.

Сначала обследуют несколько семей, представленных несколькими поколениями, члены которых страдают этим заболеванием, чтобы узнать, с какими другими генетическими признаками связана эта болезнь. Гены любых признаков, имеющих тенденцию наследоваться вместе с предрасположенностью к болезни, с большой долей вероятности могут быть локализованы на одной хромосоме рядом с генами, вызывающими болезнь. Их выбирают в качестве маркеров для искомого гена.

Определив несколько маркеров с известным расположением на хромосоме, можно с большой точностью (до нескольких миллионов п.о.) установить расположение гена, вызывающего болезнь. Затем исследования фокусируются на части генома, несущей указанный ген, и поисках гена, который имеет различную последовательность оснований у здоровых и больных людей, или гена, функции которого могут быть связаны с болезнью. Именно так были идентифицированы гены, связанные с фиброзом мочевого пузыря и болезнью Гантингтона.

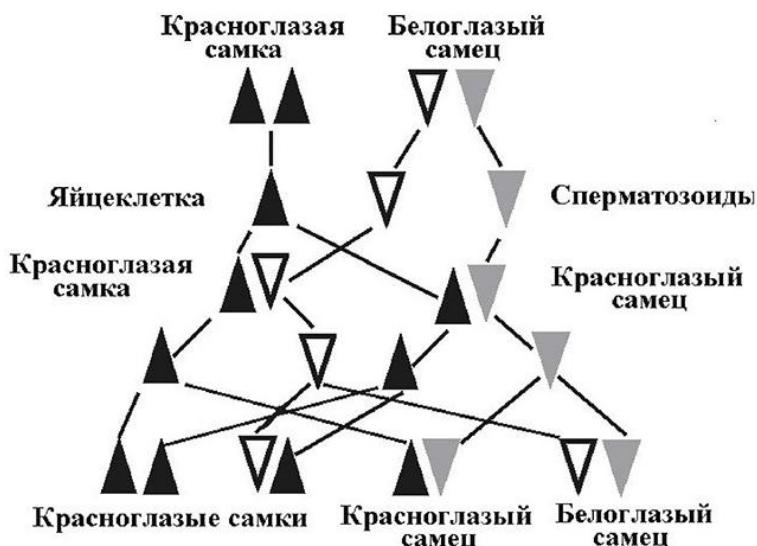
Однако путь этот долгий и трудоемок, поэтому целью генетиков остается разработка более детальных карт геномов, которые позволят с точностью находить последовательности, нужные в каждом конкретном случае. Существует два типа генетических карт - карты генетического сцепления и физические карты. Карты генетического сцепления показывают порядок расположения генов на хромосоме и

относительные расстояния между ними. Впервые такую карту составили в начале XX в. в лаборатории Колумбийского университета, возглавляемой Томасом Г. Морганом (лауреат Нобелевской премии по физиологии и медицине, 1933 г.).

Объектом этих классических генетических исследований были избранные плодовые мушки *Drosophila melanogaster*, мелкие размеры и неприхотливость которых позволяли проводить эксперименты с сотнями мух. Кроме того, они быстро размножались и оказались чрезвычайно плодовитыми - новое поколение появлялось через каждые 12 сут, и самка откладывала до 1 000 яичек.

Плодовые мушки имеют 4 пары хромосом, включая пару половых. Морган заметил, что если самца с белыми глазами скрестить с красноглазой самкой, то у потомства глаза будут красными; но при скрещивании потомства друг с другом «белоглазость» проявляется вновь, но только у самцов. Морган сделал вывод, что этот признак и другие «ограниченные полом» признаки, например, дальтонизм у людей, который поражает только мужчин, должны располагаться на X-хромосоме. Это была первая мутация, связанная с определенной хромосомой. В течение нескольких последующих лет были идентифицированы более 40 мутаций у плодовых мушек, часть из которых оказалось сцепленными друг с другом. Сейчас различают четыре основных вида наследования: аутосомно-домinantный, аутосомно-рецессивный (относится к 22-м парам неполовых хромосом), а также X-сцепленный доминантный и X-сцепленный рецессивный.

Схема эксперимента Моргана с белоглазыми мушками приведена на рис. 3.1. Этот эксперимент демонстрирует случай X-сцепленного рецессивного наследования. Итак, гены сцепленных признаков расположены на одной хромосоме. Для определения сцепления генов группа Моргана скрещивала мутантов с нормальными мушками и полученное потомство снова и снова, пока не получали достаточное количество мушек с сохранением мутации на определенной хромосоме. Поскольку их расположение было известно, такие мутации служили маркерами. Затем самцов с новой мутацией скрещивали с самками, несущими эти маркерные мутации. Как уже было отмечено, белые глаза были результатом мутации на X-хромосоме. Если новая мутация постоянно проявлялась у белоглазых мух, это означало, что и она расположена на X-хромосоме. Результаты скрещивания белоглазых мушек с красноглазым самцом. Черными треугольниками помечены X-хромосомы, несущие доминирующий признак красных глаз. Белыми перевернутыми треугольниками обозначены X-хромосомы, несущие рецессивный признак белых глаз. Серые треугольники - Y-хромосомы Рис. 1.



Результаты скрещивания белоглазых мушек с красноглазым самцом. Черными треугольниками помечены X-хромосомы, несущие доминирующую признак красных

глаз. Белыми перевернутыми треугольниками обозначены X-хромосомы, несущие рецессивный признак белых глаз. Серые треугольники - Y-хромосомы. Однако встречались признаки, которые передавались вместе, но не всегда, например, признаки белого глаза иrudиментарного крыла. Этот эффект объясняется происходящим во время мейоза кроссинговером (обменом между генными участками хромосом). Если интересующие нас гены находятся на одной и той же хромосоме, но располагаются далеко друг от друга, в результате кроссинговера при образовании половых клеток они с большой вероятностью попадут в разные клетки.

Близко расположенные гены не будут разделяться при кроссинговере. Таким образом, можно установить не только нахождение гена на определенной хромосоме, но и приблизительно определить взаимное расположение генов на ней, если учсть, как часто они проявляются в потомстве в результате скрещиваний. Пользуясь полученными результатами, сотрудники лаборатории Моргана построили первую карту X-хромосомы плодовой мушки (рис. 2).



Позднее были построены первые генетические карты и других 3 хромосом. По сути, они являются прототипом современных генетических карт. Примерный вид первой генетической карты, показывающей расположение пяти признаков на хромосоме плодовой мушки Рис. 2.

Примерный вид первой генетической карты, показывающей расположение пяти признаков на хромосоме плодовой мушки. Карты Моргана были построены на генетических признаках, физически видимых у исследуемых мушек. Сегодня гораздо более сложные карты сцепления генов строятся на определении наследования специфических последовательностей ДНК. В частности, для этого используется метод, основанный на полиморфизме длины рестрикционных фрагментов (ПДРФ). Для возникновения аллелей достаточно, чтобы два гомологичных гена отличались всего одним нуклеотидом.

Если вероятность появления такой замены (мутации) больше 1 %, то говорят, что имеет место генетический полиморфизм. Замена всего одного нуклеотида может вызвать значительное изменение свойств кодируемого белка, по сравнению с нормальным. Однако множество однонуклеотидных замен не приводит к синтезу измененных генных продуктов.

Более того, замены, происходящие в некодирующих областях (а в человеческом геноме они составляют около 90 %), не приводящие ни к каким изменениям, распределены по всей длине хромосомы и представляют собой полиморфные сайты, которые используются в качестве маркеров для генетического маркирования. Но сначала эти полиморфные сайты нужно обнаружить.

Метод состоит в следующем. ДНК расщепляют с помощью определенной рестриктазы по специфическим местам. Если в сайте рестрикции находится однонуклеотидная замена, рестриктаза его не узнает и расщепления не происходит. В то же время она по-прежнему узнает и расщепляет интактный сайт в другой хромосоме. Таким образом, в результате обработки рестриктазой двух этих аллелей получается набор разных продуктов (фрагментов ДНК разной длины), которые затем опознаются с помощью гибридизации со специфичным зондом. Явление встречающегося в популяции измененного сайта рестрикции, приводящее к образованию специфического набора фрагментов ДНК, называется полиморфизмом длины рестрикционных фрагментов.

Полиморфные сайты рестрикции образуют маркерные локусы на той хромосоме, где они присутствуют. В настоящее время идентифицированы тысячи ПДРФ-локусов, благодаря чему значительно увеличилось число аллелей, которые можно использовать для генетических исследований.

## 16.1 Лабораторная работа №16 ( 2 часа).

**Тема:** «Строение и репликация нуклеиновых кислот»

**2.16.1 Цель работы:** Ознакомиться с строением нуклеиновых кислот.

### 2.16.2 Задачи работы:

- Научиться составлять копии ДНК РНК

### 2.16.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

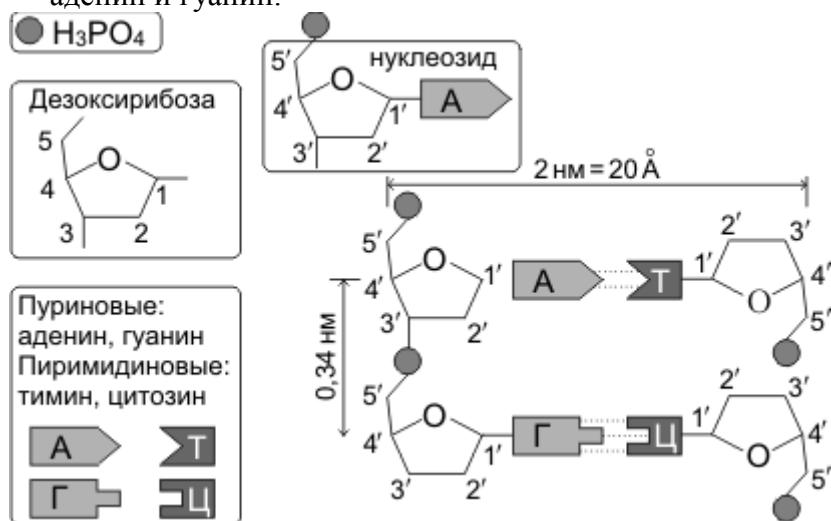
- Задачник по генетике

### 2.16.4 Описание (ход) работы:

ДНК — полимер, мономерами которой являются дезоксирибонуклеотиды. Модель пространственного строения молекулы ДНК в виде двойной спирали была предложена в 1953 г. Дж. Уотсоном и Ф. Криком (для построения этой модели они использовали работы М. Уилкинса, Р. Франклина, Э. Чаргaffа).

Молекула ДНК образована двумя полинуклеотидными цепями, спирально закрученными друг около друга и вместе вокруг воображаемой оси, т.е. представляет собой двойную спираль (исключение — некоторые ДНК-содержащие вирусы имеют одноцепочечную ДНК). Диаметр двойной спирали ДНК — 2 нм, расстояние между соседними нуклеотидами — 0,34 нм, на один оборот спирали приходится 10 пар нуклеотидов. Длина молекулы может достигать нескольких сантиметров. Молекулярный вес — десятки и сотни миллионов. Суммарная длина ДНК ядра клетки человека — около 2 м. В эукариотических клетках ДНК образует комплексы с белками и имеет специфическую пространственную конформацию.

Мономер ДНК — нуклеотид (дезоксирибонуклеотид) — состоит из остатков трех веществ: 1) азотистого основания, 2) пятиуглеродного моносахарида (пентозы) и 3) фосфорной кислоты. Азотистые основания нуклеиновых кислот относятся к классам пуринов и пиримидинов. Пиримидиновые основания ДНК (имеют в составе своей молекулы одно кольцо) — тимин, цитозин. Пуриновые основания (имеют два кольца) — аденин и гуанин.



Моносахарид нуклеотида ДНК представлен дезоксирибозой.

Название нуклеотида является производным от названия соответствующего основания. Нуклеотиды и азотистые основания обозначаются заглавными буквами.

**Азотистое основание    Название нуклеотида    Обозначение**

Аденин	Адениловый	A (A)
Гуанин	Гуаниловый	Г (G)
Тимин	Тимилиловый	Т (T)
Цитозин	Цитидиловый	Ц (C)

Полинуклеотидная цепь образуется в результате реакций конденсации нуклеотидов. При этом между 3'-углеродом остатка дезоксирибозы одного нуклеотида и остатком фосфорной кислоты другого возникает **фосфоэфирная связь** (относится к категории прочных ковалентных связей). Один конец полинуклеотидной цепи заканчивается 5'-углеродом (его называют 5'-концом), другой — 3'-углеродом (3'-концом).

Против одной цепи нуклеотидов располагается вторая цепь. Расположение нуклеотидов в этих двух цепях не случайное, а строго определенное: против аденина одной цепи в другой цепи всегда располагается тимин, а против гуанина — всегда цитозин, между аденином и тимином возникают две водородные связи, между гуанином и цитозином — три водородные связи. Закономерность, согласно которой нуклеотиды разных цепей ДНК строго упорядоченно располагаются (аденин — тимин, гуанин — цитозин) и избирательно соединяются друг с другом, называется **принципом комплементарности**. Следует отметить, что Дж. Уотсон и Ф. Крик пришли к пониманию принципа комплементарности после ознакомления с работами Э. Чаргаффа. Э. Чаргафф, изучив огромное количество образцов тканей и органов различных организмов, установил, что в любом фрагменте ДНК содержание остатков гуанина всегда точно соответствует содержанию цитозина, а аденина — тимину (**«правило Чаргаффа»**), но объяснить этот факт он не смог.

Из принципа комплементарности следует, что последовательность нуклеотидов одной цепи определяет последовательность нуклеотидов другой.

Цепи ДНК антипараллельны (разнонаправлены), т.е. нуклеотиды разных цепей располагаются в противоположных направлениях, и, следовательно, напротив 3'-конца одной цепи находится 5'-конец другой. Молекулу ДНК иногда сравнивают с винтовой лестницей. «Перила» этой лестницы — сахарофосфатный остов (чередующиеся остатки дезоксирибозы и фосфорной кислоты); «ступени» — комплементарные азотистые основания.

**Функция ДНК** — хранение и передача наследственной информации.

Генетический код

Ф.Крик в своей гипотезе последовательности показал, что последовательность элементов гена определяет последовательность аминокислотных остатков в полипептидной цепи. Следовательно, в гене закодирована информация о структуре белка. Ген в современном понимании это участок большой самовоспроизводящейся молекулы ДНК, контролирующий последовательность аминокислот в одной полипептидной цепи белковой молекулы и является дискретной единицей наследственной информации. Ген контролирует определенную степень обмена веществ в организме и оказывает тем самым специфическое действие на развитие одного или нескольких признаков. Ген - делим, изменяем, имеет определенную величину, выраженную числом нуклеотидов и молекулярной массой.

Кодирование генетической информации о структуре белка осуществляется посредством генетического кода.

Генетический код - это последовательность расположения азотистых оснований в ДНК, определяющая последовательность аминокислот в синтезируемом белке.

Однако одна и также наследственная информация закодирована в нуклеиновых кислотах четырьмя азотистыми основаниями, а в белках -двадцать типов аминокислот. Необходимо было установить какое же минимальное число нуклеотидов может определять (кодировать) образование одной аминокислоты. Если бы каждая аминокислота определялась 1 нуклеотидом  $4^1$ , а аминокислот 20 типов, сочетание из 2 нуклеотидов также не достаточно, т. к. 4 может кодировать только 16 аминокислот, сочетание трех нуклеотидов дает  $4^3 = 64$  сочетаний, что достаточно для 20 аминокислот. Такое сочетание трех нуклеотидов называется триплетным кодом. Следовательно, генетический код триплетен - каждая аминокислота определяется тройками оснований. Например, три основания УУУ кодирует аминокислоту фенилаланин.

Второй нуклеотид кодона					
	У	Ц	А	Г	
У	Фен	Сер	Тир	Цис	У
	Фен	Сер	Тир	Цис	Ц
	Лей	Сер	ТК	ТК	А
	Лей	Сер	ТК	Три	Г
Ц	Лей	Про	Гис	Арг	У
	Лей	Про	Гис	Арг	Ц
	Лей	Про	Гли	Арг	А
	Лей	Про	Гли	Арг	Г
А	Иле	Тре	Асн	Сер	У
	Иле	Тре	Асн	Сер	Ц
	Иле	Тре	Лиз	Арг	А
	Мет	Тре	Лиз	Арг	Г
Г	Вал	Ала	Асп	Гли	У
	Вал	Ала	Асп	Гли	Ц
	Вал	Ала	Глу	Гли	А
	Вал	Ала	Глу	Гли	Г

Третий нуклеотид кодона

### **17.1 Лабораторная работа №17 ( 2 часа).**

**Тема:** «Моделирование синтеза белка»

**2.17.1 Цель работы:** Ознакомиться с методикой моделирования и синтеза белка

**2.17.2 Задачи работы:**

1. Научиться моделировать белковые компоненты

**2.17.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

### **2.17.4 Описание (ход) работы:**

Транскрипция – биосинтез РНК на матричной цепи ДНК по комплементарному механизму, переписывает информацию, записанную в ДНК.

1) для образования ядерных РНК транскрибируется лишь часть последовательностей ДНК;

2) только меньшая часть нуклеотидных последовательностей ядерной РНК остается после процессинга, который предшествует экспорту молекул РНК в цитоплазму.

Полимераза I синтезирует пре-РНК, II – пре-мРНК, III – пре-т-РНК.

Транскрипция начинается, когда молекула РНК-полимеразы связывается с последовательностью промотора в ДНК. В ходе инициации две цепи ДНК локально расходятся, образуя открытый комплекс, в котором матричная цепь оказывается экспонированной. После образования этого комплекса полимераза начинает движение вдоль ДНК, удлиняя растущую цепь РНК в направлении от 5' к 3'. путем последовательного добавления рибонуклеозидтрифосфатов. Так происходит до тех пор, пока не будет достигнут сигнал остановки (терминации), где вновь синтезированная цепь РНК и полимераза отсоединяются от ДНК. Таким, образом, каждая молекула РНК – это одноцепочечная копия нуклеотидной последовательности ДНК, представляющей относительно короткий участок генома.

У всех организмов различные гены транскрибируются с разной скоростью. На некоторых промоторах новая цепь РНК инициируется каждые одну-две секунды, тогда как на других для начала синтеза РНК требуется час. Обычно уровень транскрипции каждого гена определяется *белками-регуляторами генетической активности*, влияющими на инициацию транскрипции. В целом, действие этих белков основано на ускорении или замедлении одной или более стадий.

И у дрожжей, и у человека имеется три типа РНК-полимераз, каждый из которых ответственен за транскрипцию разных генов. Структура этих ферментов, обозначенных как РНК-полимеразы I, II и III, близка, некоторые их субъединицы одинаковы, а некоторые отличаются и как полагают, содержат 10 или более полипептидных цепей. У эукариот РНК-полимеразы присоединяются к промоторам только в присутствии дополнительных белковых факторов. Было установлено, что только РНК-полимераза II транскрибирует гены, РНК которых затем транслируется в белки. Две другие полимеразы синтезируют либо те РНК которые имеют структурные или катализические функции: РНК-полимераза I синтезирует большие рибосомные РНК, РНК-полимераза III – разнообразные короткие стабильные РНК, включая малую рибосомную 5S-РНК и транспортные РНК.

В клетках млекопитающих обычно содержится около 40000 молекул РНК-полимеразы II, примерно такое же число РНК-полимеразы I и приблизительно 20000 молекул РНК-полимеразы III.

РНК-полимеразы эукариот не узнают свои промоторы на очищенных молекулах ДНК. Для узнаваний промоторов с ДНК должны связаться один или более сай-

специфических белков. Такие белки называют факторами транскрипции (TF) Полимеразы I, II и III требуют присутствия разных факторов транскрипции, обозначенных TFI, TFII и TFIII соответственно. Латинская буква, которая обычно следует за римской цифрой в названии фактора транскрипции, указывает каким по счету был выделен данный фактор. Например, TFIIA - это первый охарактеризованный фактор транскрипции, который действует на ген, транскрибируемый полимеразой II (ген 5S-rРНК).

Важным фактором транскрипции для многих промоторов РНК-полимеразы II служит TFIID (TBP). Он представляет собой большой белковый комплекс, который обычно называют ТАТА-фактором, так как он может связываться с консервативной АТ-богатой последовательностью, называемой ТАТА-бокс, которая расположена примерно за 27 нуклеотидов до сайта - начала транскрипции. Механизм действия ТАТА-фактора - стимулирует транскрипцию полимеразой II.

Транскрипты, синтезированные в ядре РНК-полимеразой II, называют гетерогенной ядерной РНК (яРНК), поскольку важнейшим признаком, отличающим эти молекулы от других ядерных РНК, служит гетерогенность их размеров. Многие гетерогенные ядерные транскрипты впоследствии покидают ядро, превратившись в молекулы информационной или матричной РНК (мРНК). Однако прежде чем выйти из ядра, молекулы мРНК перетерпевают серию ковалентных модификаций, наделяющих эти молекулы свойствами, которые отличают их от транскриптов, синтезированных всеми другими РНК-полимеразами. Эти модификации окажутся им необходимыми позже, при функционировании в качестве мРНК в цитоплазме.

◆ 5'-конец молекулы РНК (конец, синтезируемый при транскрипции первым) прежде всего кэпируется, т.е. достраивается с образованием особой структуры, ответственной за последующее связывание молекулы мРНК с рибосомой. Кэпирование (добавление метилированного G-нуклеотида) по N<sub>7</sub>гуанина (кэпа) для защиты матричной РНК от цитозольных нуклеаз и присоединение её к рибосоме. Происходит почти сразу после синтеза первых 50 нуклеотидов РНК. Помимо важной роли, которую играет 5'-кэп в инициации белкового синтеза, его функция состоит в том, чтобы защищать транскрипт РНК от деградации.

◆ 3'-конец большинства транскриптов, синтезируемых РНК-полимеразой II, образуется не в результате терминации транскрипции (соответствующий сайт расположен дальше), а в результате вторичной модификации, при которой растущий транскрипт расщепляется в определенном месте и к 3'-концу в точке разреза специальная полимераза добавляет polyA-последовательность. Сигналом к разрезанию служит появление на цепи РНК участка AAUAAA (за 10-30 нуклеотидов до сайта расщепления). Сделав разрез, фермент polyA-полимераза присоединяет от 100 до 200 остатков адениловой кислоты (так называемый polyA-«хвост») к 3'-концу цепи РНК, чем завершает образование первичного транскрипта РНК. А тем временем РНК-полимераза продолжает транскрипцию и делает это до тех пор, пока не встретит на своем пути сайт терминации. При этом дополнительные фрагменты транскрипта РНК лишены кэпа и, вероятно, поэтому быстро распадаются, функция polyA-«хвоста» до сих пор не очень ясна. Согласно одной из гипотез, эта последовательность участвует в транспорте зрелой мРНК из ядра. Имеются также данные, свидетельствующие о том, что polyA-конец замедляет деградацию в цитоплазме некоторых молекул РНК, что способствует их стабилизации и сохраняет их целостность.

Последовательности, присутствующие в ДНК, но не входящие в состав мРНК были названы нитронами, а последовательности присутствующие в зрелой мРНК - экзонами.

Известно, что первичный транскрипт РНК - это точная копия гена, содержащая как экзоны, так интроны. Последовательности инtronов вырезаются из середины транскрипта РНК, в результате чего образуется молекула мРНК непосредственно

кодирующая белок. Поскольку кодирующие последовательности с обеих сторон интрана после его удаления соединяются друг с другом, эту реакцию назвали сплайсингом РНК Сплайсинг РНК- процесс удаления инtronов при участии ферментного комплекса, названного сплайсосомой. Компоненты этого комплекса представлены малыми молекулами ядерных и рибонуклеопротеинов обозначенными U1U6, которые специфически соединяются с центролями. Процесс развертывается в следующие этапы:

1. Присоединение к сайту GUконца 5'-интрана нуклеопротеинаU1.
2. Присоединение рибонуклеопротеина U2 к специальному нуклеотиду A, находящемуся вблизи AGучастка конца 3'-интрана.
3. Присоединение рибонуклеопротеина U4,U5U6 и образование петли из участка интрана. Эти нуклеопротеины соединяются сU1 иU2.
- 4) диссоциация рибонуклоопрогенна U4 из этого комплекса намечена активностью сплайсосомы.

Образуется фосфорнодиэфирная связь между двумя концами нитронов, интран циклируется и удаляется в виде петли или лассо. Между концом 3'-OH первого экзона и 5'второго экзона образуется фосфорнодиэфирная связь с образованием непрерывного участка генетической информации в зрелой и-РНК.

**Последовательности нитронов удаляются в виде лассо-подобных РНК-структур.**

Длина нитронов варьирует от 80 до 1000 и более нуклеотидов. Интраны принципиально отличаются от экзонов тем, что для них, по-видимому, не так важна строго определенная последовательность нуклеотидов. В ходе эволюции в них накапливаются мутации; часто удается изменить большую часть последовательности нитрана, не затрагивая активности гена. На основании этих данных было высказано предположение, что последовательности нитронов функционально неактивны и служат главным образом генетическими «связками». Единственными высококонсервативными областями в интранах являются последовательности, необходимые для их удаления. На каждом конце, интрана имеются консенсусные области, которые во всех интранах почти одинаковы. Изменение этих последовательностей влияет на процесс сплайсинга, в результате которого из первичного транскрипта РНК удаляются последовательности интранов. Обязательные динуклеотиды GUиAGна каждом конце интрана. Реакция разрыва и воссоединения РНК должна происходить абсолютно точно, так как ошибка даже в один нуклеотид сместит рамку считывания в образовавшейся молекуле РНК и сделает бессмысленной закодированную в ней информацию.

Механизм удаления нитронов из первичных транскриптов предполагает наличие определенных белков (U1,U2,U5 иU4/6), которые соединяются с РНК с образованием многокомпонентного рибонуклеопротеинового комплекса или сплайсосомы.

**Простой** - при котором удалены все нитроны.

**Альтернативный** - некоторые нитроны выходят в состав экзонов, в результате чего из одного итого же про-и-РНК образуется больше типов и-РНК.

**Комбинативный** (трансплайсинг) - молекула и-РНК образуется в результате соединения экзонов нескольких генов. Это характерно для и-РНК, кодирующей иммуноглобулины.

После процессинга РНК могут быть добавлены, заменены, удалены некоторые нуклеотиды. Этот феномен происходит в ядре "с участием некоторых специфических ферментов. В результате информация молекулы и-РНК не совпадает с соответствующей из ДНК.

Рибосомные гены транскрибируются в ядрышке, в виде единого первичного транскрипта в 45S. Затем при разрезании образуются фракции 5,8S, 18S, 28S. Транскрипция реализуется с помощью РНК-полимеразы I.

Ген р-РНК 5S и т-РНК транскрибируются в нуклеоплазме с помощью РНК-полимеразы III. Характерным для них является то, что промотор содержится частично в зоне транскрипции.

### **18.1 Лабораторная работа №-18 ( 2 часа).**

**Тема:** «Моделирование генных мутаций»

**2.18.1 Цель работы:** Ознакомиться с методикой моделирования генных мутаций

**2.18.2 Задачи работы:**

1. Понять и иметь знания о генных мутациях

**2.18.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

**2.18.4 Описание (ход) работы:**

**Генные мутации** представляют собой изменения в молекулярной структуре гена и приводят в конечном итоге к появлению новых свойств в клетке и в организме в целом. Внешние проявления мутаций могут касаться размеров и формы тела, окраски, поведения, физиологических и биохимических особенностей организма.

Для характеристики мутаций важно знать ту стадию в развитии особи, когда они возникают. Если мутации возникают в зародышевых клетках, то они передаются особям следующего поколения. Однако мутации могут возникать и в соматических клетках на разных этапах развития особи. Такие мутации ведут к появлению генотипического разнообразия тканей внутри особи и часто не передаются по наследству.

**Структурные мутации хромосом** выражаются в наличии межхромосомных и внутрихромосомных изменений. К внутрихромосомным мутациям относятся:

а) потери того или иного участка хромосом, начиная от одного гена и кончая блоком генов разной величины.

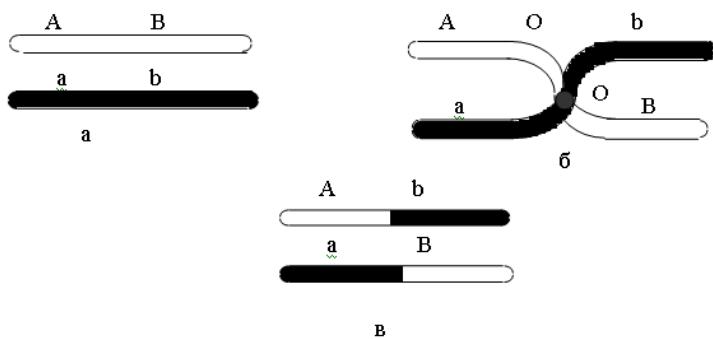
Если, например, обозначить исходную хромосому в виде цепочки генов - 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 то после потери 4-го гена хромосома будет иметь вид 1 2 3 5 6 7 8 9 10 , после потери участка 6 7 8 9 - вид 1 2 3 4 5 10 и т.д.;

б) добавление отдельных генов или блока генов к основному набору. Например, 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 4 5 6 ;

в) повтор блока генов внутри хромосом с поворотом на  $180^0$  - инверсия. Например, 1 2 3 9 8 7 6 5 4 10 .

К межхромосомным мутациям относится явление **кроссинговера** (crossingover - перекрест, скрещивание), которое заключается в обмене участков между хромосомами во время мейоза, что приводит к образованию двух новых хромосом. На рис.2.3, а белой и черной полосками показаны исходные (“родительские”) хромосомы, а буквами обозначены участки, на которых расположены гены - А, В и а,в соответственно . Стадия кроссинговера изображена на рис.2.3, б, а хромосомы, полученные в результате скрещивания (“потомки”), - на рис. 2.3, в.

Процесс, показанный на рис.2.3, где имеет место сцепление родительских хромосом в единственной точке О, получил название одиночного кроссинговера. При наличии двух, трех или более точек сцепления можно говорить о двойной, тройной и более высокой кратности кроссинговера, при котором соответственно происходит обмен большим количеством участков хромосом, и следовательно, более тщательное перемешивание генетической информации, наследованной от родителей.



**Мутации числа хромосом** сводятся к появлению лишних или утере некоторых хромосом. Такого рода изменения в хромосомном составе происходят в силу каких-либо причин нормального хода мейоза, когда при делении в одной дочерней клетке оказывается не одна, а две хромосомы. Подобные нарушения обычно отрицательно сказываются на жизнеспособности организма. Другой тип наследственных изменений - кратное увеличение числа хромосом, когда при митозе разделившиеся хромосомы не расходятся, а остаются в том же ядре. При этом возникает клетка, содержащая не две, а четыре хромосомы. Аналогичный процесс может развиваться и при мейозе. Такие мутации довольно часто встречаются в природе у растений. Они приводят обычно к увеличению их роста, размеров, массы семян и плодов, что широко используется на практике при создании высокопродуктивных сортов зерновых и овощей.

Таким образом, наследственность и изменчивость представляют собой две стороны процесса развития или эволюции жизни. Наследственность гарантирует консерватизм, преемственность, соблюдение жестко заданной на генетическом уровне программы развития организма. Изменчивость связана главным образом со случайностью, неопределенностью внешней среды и обеспечивает вариативность, возможность появления новых свойств и признаков у особей внутри той или иной популяции. Под **популяцией** понимается совокупность родственных (т.е. имеющих сходный генотип) особей, размножающихся и совместно проживающих в определенной среде.

Какие из новых свойств и признаков (или индивидуальных различий), появившихся в результате мутаций, закрепятся в данном поколении и в последующих поколениях? Какие особи (индивидуумы) имеют больше шансов выжить в конкретных условиях? Ответ на эти вопросы дает теория **естественного отбора** Ч.Дарвина, согласно которой наибольший шанс выжить и оставить после себя потомство имеют те индивидуумы, которые наилучшим образом приспособлены к конкретным условиям проживания, лучше других адаптировались к окружающей их среде. Выражаясь кратко, действует принцип:

"Выживает наиболее приспособленный" (англ. - "Survivesthefittest").

Процесс естественного отбора, согласно Дарвину, протекает в виде различных форм борьбы за существование, к которым относятся:

- внутривидовая борьба за существование (т.е. борьба между особями одной популяции любого вида);
- межвидовая борьба за существование (т.е. борьба между популяциями различных видов);
- борьба с неблагоприятными внешними условиями среды.

## **19.1 Лабораторная работа № 19 ( 2 часа).**

**Тема:** «Цитоплазматическая наследственность»

**2.19.1 Цель работы:** Ознакомиться с особенностью цитоплазматической наследственностью

### **2.19.2 Задачи работы:**

1. Знать особенности наследования признаков при цитоплазматической наследственности

### **2.19.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

### **2.19.4 Описание (ход) работы:**

Под явлением наследственности мы понимаем широкий биологический процесс материальной и национальной преемственности между поколениями.

Основу этой преемственности составляет механизм клеточного деления как в случае половых, так и соматических клеток. Очевидно, что любые структуры клетки, которые воспроизводятся и распределяются при делении в дочерние клетки, могут передавать наследственную информацию, следовательно, задача исследователей и заключается, чтобы изучить значение всех структурных элементов клетки общей системе ее деятельности и воспроизведения.

Уже давно генетики встречались с многочисленными фактами, которые не укладывались в рамки хромосомной теории наследственности. Известно, что различие гибридов от реципрокных скрещиваний при отдаленной гибридизации дает основание говорить неравном участии женских и мужских половых клеток в образовании гибридного организма, и наиболее правдоподобно эти различия отнести за счет неравного количества цитоплазмы в яйцеклетке и сперматозоиде.

Признаки, за наследование которых ответственны элементы цитоплазмы, должны передаваться главным образом по материнской линии. Поэтому для установления факта наследования какого-либо признака через цитоплазму необходимо выявление различий в реципрокных скрещиваниях. Это первый этап. Следующим этапом анализа цитоплазматической наследственности являются возвратят скрещивания гибрида с отцовской формой для замещения всех материнских хромосом отцовскими. Если и при этом сохранится передача признака по материнской линии, цитоплазматический характер наследования его можно считать доказанным.

Под явлением **цитоплазматической наследственности** (ЦН) следует понимать наследование признаков и свойств организма, детерминированных элементами цитоплазмы и ее органоидами.

Основоположниками изучения цитоплазматической наследственности являются немецкие генетики К. Корренс и Э. Бауэр.

Прежде чем перейти к анализу фактов собственно цитоплазматической наследственности, необходимо, во-первых, установить соотношение роли ядра и цитоплазмы в наследственности и, во-вторых, рассмотреть ряд явлений, которые имитируют цитоплазматическую наследственность по своему проявлению, но не относятся к таковой: это случаи наследования через различные инфекции цитоплазмы, явления длительных модификаций и преддетерминации цитоплазмы и др.

Для того чтобы взвесить значение отдельных элементов цитоплазмы в наследственности при половом размножении, необходимо, во-первых, определить те свойства, которыми они должны обладать, чтобы осуществлять функцию передачи

информации от одного клеточного поколения к другому, во-вторых, определить те структуры цитоплазмы, которые обладают этими свойствами.

Для того чтобы цитоплазма и ее структурные элементы обладали свойством передачи информации в поколениях, они должны:

- относиться к составным, жизненно необходимым для клетки структурам,
- обладать способностью к репродукции,
- распределяться при клеточном делении,
- иметь способность изменяться и устойчиво передавать эти изменения в поколениях.

#### Роль органоидов цитоплазмы

В цитоплазме клетки имеются различные органоиды: центриоли, пластиды, митохондрии и рибосомы.

Трудностями в изучении генетического значения структурных элементов цитоплазмы являются, во-первых, сложность установления морфологической индивидуальности их в клетке, во-вторых, отсутствие для них каких-либо маркеров, подобных генам в хромосомах. Роль отдельных органоидов цитоплазмы в наследовании зависит от характера их дискретности и способности свободно комбинироваться и строго распределяться при клеточном делении.

Центриоль имеется в клетках животных и низших растений, у высших растений ее нет. Центриоль содержит ДНК, обладает свойством делиться в профазе митоза и мейоза, следовательно, ее структура способна репродуцироваться. Центриоль имеет прямое отношение к образованию аппарата веретена деления, но в передаче информации в ряду клеточных делений ее роль не ясна и характер ее изменчивости неизвестен.

Митохондрии состоят из белков, специфических РНК и ДНК и фосфолипидов. Кроме того, митохондрии содержат комплекс ферментов, способных расщеплять углеводы, жирные кислоты и аминокислоты до углекислоты и воды. Они чаще сосредоточиваются в местах с наиболее интенсивным обменом веществ в клетке. Предполагается, что в растительных клетках они связаны с образованием пластид. Изолированные из клеток путем гомогенизации митохондрии сохраняют способность расщеплять углеводы, жирные кислоты и аминокислоты. Механизм их образования неизвестен, но показано, что высокая их биохимическая активность тесно связана с действием генов. Исследования последних лет все больше убеждают в том, что митохондрии принимают участие в наследственной передаче некоторых функций клетки, в частности дыхания.

Рибосомы встречаются во всех клетках. Они ответственны за синтез белков первичной структуры.

Наиболее изученными в генетическом плане органоидами цитоплазмы являются пластиды, представляющие собой своеобразные Лаборатории синтеза углеводов растительного организма.

Для установления истинной роли структурных элементов цитоплазмы в передаче наследственной информации важно знать, воспроизводятся ли они при клеточном делении путем автономной репродукции так же, как хромосомы, или они возникают заново в процессе жизнедеятельности клетки под контролем ядра, т. е. генотипа. Однако до сих пор эти вопросы еще очень мало исследованы.

#### Пластидная наследственность

Пластиды состоят из специфических белков, ДНК и РНК.

В зависимости от содержащихся в них пигментов пластиды подразделяются на хлоропласты (зеленый пигмент), хризопласти (желтый и коричневый), (реопласти (бурый), родопласти (красный) и лейкопласти (бесцветные).

Количество пластид на клетку у разных видов высших и низших растений колеблется от 1 до 100 и более. Виды с одной пластидой в клетке встречаются у жгутиковых и мхов, с двумя пластидами — среди диатомовых водорослей.

Внутренняя структура пластид сложная — в них найдены мембранные системы типа эндоплазматического ретикулума и рибосомы. В пластидах содержатся РНК и ДНК. ДНК пластид по составу оснований отличается от ДНК хромосом, а РНК пластидных рибосом — от рибосомальной РНК цитоплазмы.

Некоторые авторы считают, что генетическая информация пластид заключена в их ДНК.

Установлено, что пластиды размножаются делением и расходятся в дочерние клетки во время митоза. Найдены примеры (в роде *Cylindrocystis*), когда в ходе оплодотворения сливаются две клетки, каждая из которых несет по две пластиды, в результате чего образуется зигота с 4 пластидами. После мейоза каждая из гаплоидных клеток получает по одной пластиде, которая делится еще один раз. В результате образующаяся гамета содержит две пластиды. Данная картина представляет собой своеобразную редукцию числа пластид, приуроченную к процессу мейоза.

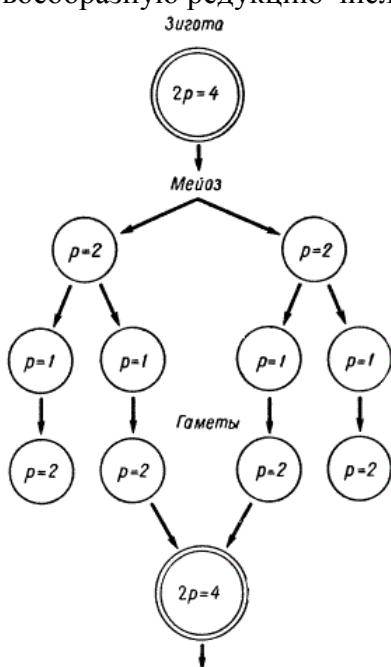


Схема редукции числа пластид у *Cylindrocystis*, связанной с мейозом и оплодотворением

Клетки, утратившие пластиды, не способны их образовывать заново. Так, одноклеточная *Euglena rmesmily* имеет около 70—100 хлоропластов, но если ее содержать в темноте, то репродукция хлоропластов затормозится, и по мере деления клеток могут возникнуть особи, совершенно лишенные пластид. Они не способны образовать заново пластиды; в культуре они поддерживаются на искусственной питательной среде.

Генетические свойства пластид были установлены уже давно. Совокупность пластид клетки как структур, способных передавать наследственную информацию, была названа О. Реннером пластидом. Из всех структурных элементов цитоплазмы растений, с которыми можно связывать передачу некоторых свойств и признаков материнского организма потомству, пластиды наиболее удобны для анализа, так как в большинстве случаев они являются четко различимыми структурами, обладающими целым рядом морфологических особенностей. Они способны к скачкообразным изменениям — пластидным мутациям, которые в дальнейшем четко воспроизводятся. О первых фактах пластидной наследственности сообщили Э. Баур и К. Корренс еще на заре развития генетики (в 1908 г.). Э. Баур изучал наследование белой пестролистности

у герани *Pelargonium zonale*. Он установил, что пестролистные растения являются химерными по своему строению.

Химеры образуются трех типов:

1) сочетание разнокачественных тканей

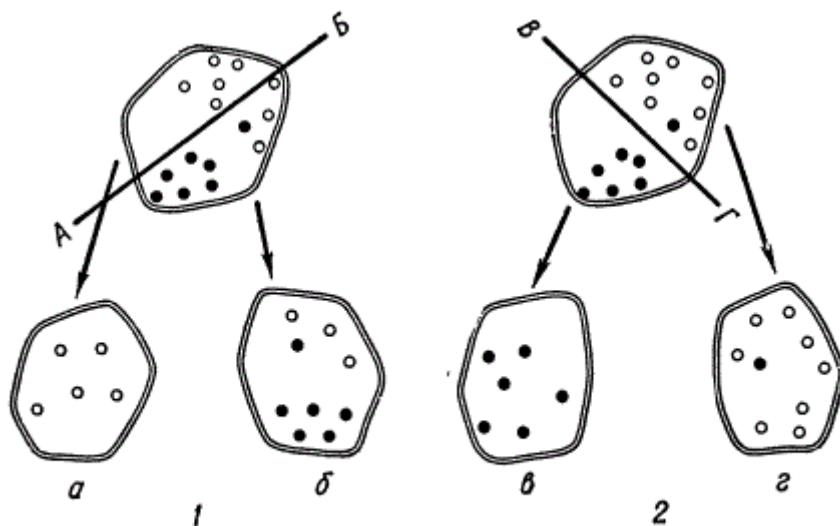
2) наличие разнокачественных групп клеток в пределах одной и той же ткани и

3) сочетание различающихся органоидов внутри одной клетки и неравномерное распределение их при клеточном делении.

У герани известны пестролистные растения, которые имеют в эпидермальном и субэпидермальном слоях точек роста группы клеток с пластидами, не способными к образованию хлорофилла, тогда как в центральных слоях клетки содержат нормальные пластиды. Вследствие этого иногда на растении образуются чисто зеленые или совершенно белые ветви. Семена, порученные с белых ветвей, дают нежизнеспособные сеянцы.

При опылении цветков с пестролистных ветвей пыльцой от цветков с зеленых ветвей и при реципрокном скрещивании результаты получаются различными. В первом случае (пестролистное X зеленое) гибридные растения развиваются пестролистными, зелеными и белыми (гибнут). При реципрокном скрещивании (зеленое X пестролистное) в потомстве все растения оказываются зелеными. На основании этого был сделан вывод о том, что наследование пестролистности связано с передачей и распределением при клеточных делениях двух типов пластид — зеленых и неокрашенных. Данные скрещиваний показывают, что передача пластид осуществляется через яйцеклетки.

Развитие же белых или зеленых частей растений из зиготы, содержащей пластиды обоих типов, определяется скоростью и способом воспроизведения этих разных пластид и их распределением — отмешиванием в ходе клеточных делений.



1 — образование двух клеток, из которых одна (а) дает белый участок, а другая (б) — пестрый; 2 — образование двух клеток, из которых одна (в) дает зеленый участок, а другая (г) — пестрый.

Схема случайного распределения белых и зеленых пластид при клеточном делении

Клетки, получившие при таком отмешивании только зеленые пластиды, дают далее зеленые участки тканей, а клетки, получившие только неокрашенные пластиды, — белые участки. Если при делении клетки клеточная оболочка пройдет по линии АВ, то образуются две клетки, которые дадут два участка (белый — а и пестрый — б), при разделении по линии ВГ — зеленые и пестрые (в, г). При этом граница между белыми и зелеными зонами тканей растения не резкая, ибо некоторые клетки содержат оба типа пластид. Такой же тип наследования пестролистности, как у *Pelargonium zonale*, известен и у ряда других растений: ржи, львиного зева, кукурузы, примул и др.

К. Корренс описал другой тип наследования пестролистности. Объектом его работ была ночная красавица *Mirabilis jalapa*. Среди *Mirabilis* есть растения, которые могут иметь чисто зеленые, белые и пестролистные ветви, причем граница между зеленой и белой зонами в отличие от герани всегда резкая. Это объясняется тем, что в каждой клетке *Mirabilis* могут быть пластиды только одного типа — либо зеленые, либо неокрашенные. В силу этого отмешивание пластид при клеточном делении, которым можно объяснить пестролистность у герани, в данном случае не может иметь места. Корренс производил опыление цветков с белых, зеленых и пестролистных ветвей пыльцой от цветков всех трех типов.



В качестве материнской формы взяты растения: 1 — с зелеными листьями; 2 — пестролистное; 3 — белое.

Наследование пестролистности типа *status albomaculatus* (белопятнистость) у *Mirabilis jalapa*

У гибридных растений он обнаружил три типа окраски листьев: белые, зеленые и пестрые. Анализ этих данных показал, что наследование пестролистности у этого растения осуществляется полностью по материнской линии.

Очевидно, у *Mirabilis* наличие зеленых или неокрашенных пластид в клетке обусловлено какими-то различными состояниями цитоплазмы. У чисто белых и полностью зеленых растений эти различные состояния цитоплазмы оказываются устойчивыми. В клетках пестролистных растений цитоплазма характеризуется лабильным состоянием. В ходе развития растения цитоплазма клеток может переходить в любое из двух устойчивых состояний, давая чисто белые или чисто зеленые ветви, или оставаться лабильной, давая Пестролистные ветви.

Пестролистность, передающаяся только яйцеклетками, но не пыльцой, была названа К. Корренсом *status albomaculatus* (белопятнистостью). Сходные явления обнаружены также у львиного зева, подорожника, хмеля и других растений.

У некоторых растений наблюдается закономерная изменчивость проявления пестролистности в ходе онтогенеза. Например, у пестролистных растений хмеля (*Humulus japonica*) семядоли всегда бывают чисто зелеными, а на развивающихся листьях побега пестролистность тем сильнее, чем позднее формируется лист. На

боковых побегах проявление этого признака характеризуется такой же последовательностью.

Развитие пестролистности у подорожника в значительной степени зависит от температуры и, возможно, от светового режима. При низких температурах пестролистность развивается значительно сильнее, а повышение температуры приводит к ее ослаблению или даже полному исчезновению.

Изменчивость пестролистности в индивидуальном развитии позволяет произвести онтогенетический анализ развития признаков, наследование которых связано с плазмомоном и пластидом. Такой анализ представляет собой метод для установления закономерностей в распределении цитоплазматических структур, передающих наследственную информацию, и в способе их действия.

Установлено, что, как правило, свойства пластид определяются непосредственно ядерными генами и наследование пестролистности при этом осуществляется в соответствии с установленными закономерностями ядерной наследственности, но измененные пластиды передаются вместе с цитоплазмой.

Известны также факты, когда заболевание пластид вызывается различными вирусами. Передача пестролистности в последовательных поколениях при этом имитирует цитоплазматическую наследственность. Однако такие инфекции представляют совершенно особую группу явлений.

#### Цитоплазматическая мужская стерильность

Одним из самых ярких примеров цитоплазматической наследственности представляется явление цитоплазматической мужской стерильности (ЦМС), обнаруженное у многих растений, — у кукурузы, лука, свеклы, сорго, льна и др.

Цитоплазматическая мужская стерильность у кукурузы была открыта в тридцатых годах в СССР М. И. Хаджиновым и в США — М. Родсом.

Цитоплазматическая мужская стерильность наиболее полно изучена у кукурузы. Кукуруза является однодомным растением, женские цветки которого собраны в початок, мужские — в метелку. У некоторых сортов кукурузы были обнаружены растения, имевшие в метелках недоразвитые пыльники, часто совершенно пустые, а иногда с недоразвитой стерильной пыльцой.



Нормальная (слева) и стерильная (справа) метелки кукурузы

Как оказалось, этот признак определяется особенностями цитоплазмы. Опыление растений с мужской стерильностью нормальной пыльцой с других растений в большинстве случаев дает в потомстве растения со стерильной пыльцой. При повторении этого скрещивания в течение ряда поколений признак мужской

стерильности сохраняется, передаваясь по материнской линии. Даже тогда, когда все 10 пар хромосом таких стерильных по пыльце растений замещаются хромосомами от растений с нормальной фертильной, пыльцой, признак мужской стерильности сохраняется.

## **20.1 Лабораторная работа №20 ( 2 часа).**

**Тема:** «Онтогенетическая, модификационная, комбинативная изменчивость»

**2.20.1 Цель работы:** Ознакомиться с особенностями онтогенетической, модификационной, комбинативной изменчивости

**2.20.2 Задачи работы:**

1. Знать особенности наследования признаков при онтогенетической, модификационной, комбинативной изменчивости

**2.20.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

**2.20.4 Описание (ход) работы:**

**1) Онтогенетическая** (индивидуальная). Онтогенетической (или возрастной) изменчивостью называют закономерные изменения организма, произошедшие в ходе его онтогенеза — индивидуального развития в течение жизни. При онтогенетической изменчивости генотип остается неизменным. Поэтому такую изменчивость относят к ненаследственной. Однако все онтогенетические изменения предопределены наследственными свойствами (генотипом), которые часто изменяются в ходе онтогенеза (на стадии зиготы, деления, детерминации и дифференциации органов). В результате появляются новые свойства в генотипе. Это приближает онтогенетическую изменчивость к наследственной. Поэтому онтогенетическая изменчивость занимает промежуточное положение между наследственной и ненаследственной изменчивостью.

**2) Ненаследственная** (модификационная). Особенности модификационной изменчивости — не передается по наследству, так как не затрагивает гены и генотип, имеет массовый характер (проявляется одинаково у всех особей вида), обратима — изменение исчезает, если вызвавший его фактор прекращает действовать. Например, у всех растений пшеницы при внесении удобрений улучшается рост и увеличивается масса; при занятиях спортом масса мышц у человека увеличивается, а с их прекращением уменьшается.

Норма реакции — пределы модификационной изменчивости признака. Степень изменчивости признаков. Широкая норма реакции: большие изменения признаков, например, надоев молока у коров, коз, массы животных. Узкая норма реакции — небольшие изменения признаков, например, жирности молока, окраски шерсти. Зависимость модификационной изменчивости от нормы реакции. Наследование организмом нормы реакции.

Адаптивный характер модификационной изменчивости — приспособительная реакция организмов на изменения условий среды.

Закономерности модификационной изменчивости: ее проявление у большого числа особей. Наиболее часто встречаются особи со средним проявлением признака, реже — с крайними пределами (максимальные или минимальные величины). Например, в колосе пшеницы от 14 до 20 колосков. Чаще встречаются колосья с 16—18 колосками, реже с 14 и 20. Причина: одни условия среды оказывают благоприятное воздействие на развитие признака, а другие — неблагоприятное. В целом же действие условий усредняется: чем разнообразнее условия среды, тем шире модификационная изменчивость признаков.

**3) Наследственная:**

**а)** Комбинативная — в результате различных сочетаний материнских и отцовских хром-м у потомства, а также в результате кроссинговера.

В основе комбинативной изменчивости лежит половое размножение организмов, вследствие которого возникает огромное разнообразие генотипов. Практически неограниченными источниками генетической изменчивости служат три процесса:

1. Независимое расхождение гомологичных хромосом в первом мейотическом делении. Именно независимое комбинирование хромосом при мейозе является основой третьего закона Менделя. Появление зеленых гладких и желтых морщинистых семян гороха во втором поколении от скрещивания растений с желтыми гладкими и зелеными морщинистыми семенами — пример комбинативной изменчивости.

2. Взаимный обмен участками гомологичных хромосом, или кроссинговер.

Он создает новые группы сцепления, т. е. служит важным источником генетической рекомбинации аллелей. Рекомбинантные хромосомы, оказавшись в зиготе, способствуют появлению признаков, нетипичных для каждого из родителей.

3. Случайное сочетание гамет при оплодотворении.

Эти источники комбинативной изменчивости действуют независимо и одновременно, обеспечивая при этом постоянную «перетасовку» генов, что приводит к появлению организмов с другими генотипом и фенотипом (сами гены при этом не изменяются). Однако новые комбинации генов довольно легко распадаются при передаче из поколения в поколение.

Комбинативная изменчивость является важнейшим источником всего колossalного наследственного разнообразия, характерного для живых организмов. Однако перечисленные источники изменчивости не порождают существенных для выживания стабильных изменений в генотипе, которые необходимы, согласно эволюционной теории, для возникновения новых видов. Такие изменения возникают в результате мутаций.

**б) Коррелятивная** – все признаки в организме взаимосвязаны, т.е. если изменится один, то изменятся и другие, связанные с ним/

Российский ученый академик Д. К. Беляев, работая с разводимыми в неволе серебристо-черными лисами (семейство собачьих), обнаружил интересное явление. Животные очень различались между собой по своему поведению и по реакции на человека. Д. К. Беляев выделил среди них Три группы: агрессивных, стремящихся напасть на человека, трусливо-агрессивных, боящихся человека и в то же время желающих на него напасть, и относительно спокойных с выраженным исследовательским инстинктом. Среди этой последней группы ученый проводил отбор по поведенческим реакциям: оставлял для размножения более спокойных животных, у которых интерес к окружающему преобладал над реакцией страха и защиты. В результате отбора в ряде поколений удалось получить особей, которые вели себя как домашние собаки: легко вступали в контакт с человеком, радовались ласке и т. д. Самое поразительное, что при отборе по поведенческим признакам у животных изменились морфологические и физиологические признаки: опустились уши, хвост загнулся крючком (как у сибирских лаек), на лбу появилась звездочка, столь характерная для домашних (нечистопородных) собак. Если дикие лисы размножаются раз в год, то одомашненные — два раза. Изменились и некоторые другие признаки.

В описанном примере обнаруживается взаимосвязь между изменениями строения и поведения животных. Такую взаимосвязь заметил еще Дарвин и назвал ее коррелятивной, или соотносительной, изменчивостью. Например, развитие рогов у овец и коз сочетается с длиной шерсти. У комолых животных шерсть короткая. Собаки бесшерстных пород обычно имеют отклонения в строении зубов. Развитие хохла на голове кур и гусей сочетается с изменением черепа. У кошек пигментация шерсти связана с функционированием органов чувств: белые голубоглазые кошки всегда глухие. Коррелятивная изменчивость основана на плейотропном действии генов.

**в) Мутационная** – связана с изменением генетического материала.

Мутационной называется изменчивость самого генотипа. Мутации — это внезапные наследуемые изменения генетического материала, приводящие к изменению тех или иных признаков организма.

Основные положения мутационной теории разработаны Г. Де Фризом в 1901—1903 гг. и сводятся к следующему:

1. Мутации возникают внезапно, скачкообразно, как дискретные изменения признаков.

2. В отличие от ненаследственных изменений мутации представляют собой качественные изменения, которые передаются из поколения в поколение.

3. Мутации проявляются по-разному и могут быть как полезными, так и вредными, как доминантными, так и рецессивными.

4. Вероятность обнаружения мутаций зависит от числа исследованных особей.

5. Сходные мутации могут возникать повторно.

6. Мутации ненаправленны (спонтанны), т. е. мутировать может любой участок хромосомы, вызывая изменения как незначительных, так и жизненно важных признаков.

Почти любое изменение в структуре или количестве хромосом, при котором клетка сохраняет способность к самовоспроизведению, обусловливает наследственное изменение признаков организма. По характеру изменения генома, т. е. совокупности генов, заключенных в гаплоидном наборе хромосом, различают генные, хромосомные и геномные мутации.

Генные, или точковые, мутации — результат изменения нуклеотидной последовательности в молекуле ДНК в пределах одного гена. Такое изменение в гене воспроизводится при транскрипции в структуре иРНК; оно приводит к изменению последовательности аминокислот в полипептидной цепи, образующейся при трансляции на рибосомах. В результате синтезируется другой белок, что ведет к изменению соответствующего признака организма. Это наиболее распространенный вид мутаций и важнейший источник наследственной изменчивости организмов.

Существуют разные типы генных мутаций, связанных с добавлением, выпадением или перестановкой нуклеотидов в гене. Это дупликации (повторение участка гена), вставки (появление в последовательности лишней пары нуклеотидов), делеции ("выпадение одной или более пар нуклеотидов"), замены нуклеотидных пар, инверсии (переворот участка гена на 180°).

## **21.1 Лабораторная работа №21 ( 2 часа).**

**Тема:** «Классификация мутаций: геномные, хромосомные, генные»

### **2.21.1 Цель работы:** Ознакомиться с классификацией мутаций

### **2.21.2 Задачи работы:**

1.Знать классификацию мутаций

### **2.21.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

### **2.21.4 Описание (ход) работы:**

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

ABC<sub>1</sub>FG обмен участками с негомологичной 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 1000-100000 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 домinantные 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, 4/г 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.

## **22.1 Лабораторная работа №22 ( 2 часа).**

**Тема:** «Индуцированный мутагенез, его теоретическое и практическое значение»  
**2.22.1 Цель работы:** Ознакомиться с особенностями индуцированного мутагенеза

### **2.22.2 Задачи работы:**

1. Знать особенности индуцированного мутагенеза

### **2.22.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

### **2.22.4 Описание (ход) работы:**

МУТАГЕНЕЗ - процессы-реакции в генном аппарате биологического объекта, при которых происходят изменения в строении генов, передающиеся по наследству. Такие изменения могут затрагивать отдельные нуклеотиды или группы их, сопровождаясь в некоторых случаях изменениями в морфологии хромосом. Изменения уже одного нуклеотида, входящего в состав триплета, приводят к образованию иной аминокислоты, входящей в состав белка, и могут привести к изменению соответствующего признака.

Мутагенез можно условно делить на спонтанный, когда мутации возникают в "нормальных" условиях роста, и индуцированный вследствие применения физических или химических мутагенов. При **спонтанном мутагенезе** могут происходить все типы наследственных перемен, которые наблюдаются при индуцированном мутагенезе: замена пар аденин-тимин или чаще гуанин-цитозин, ошибочное спаривание двух пуринов или двух пиримидинов, делеции, включения и другие изменения. Каждый биологический объект характеризуется определенным фоном спонтанных мутаций, которые с разной частотой затрагивают те или иные генетические признаки. При этом одни виды обладают большей мутабельностью, чем другие. Частота мутаций на ген на поколение у дрозофилы варьирует в обычных условиях от  $10^{-5}$  до  $10^{-6}$ .

Частота спонтанных мутаций различных генов человека составляет  $10^{-5}$ - $10^{-3}$  на ген на поколение. В связи с тем, что у человека примерно  $2,5 \cdot 10^4$  генов, общая частота его мутаций определяется 1 на каждого индивидуума в каждом поколении, то есть У каждого человека есть один мутировавший ген, которого не было у его родителей.

Долгое время объясняли **спонтанный мутагенез** действием космических лучей и естественного радиоактивного фона. Однако при экспериментальной проверке и проведении соответствующих вычислений, исходя из спонтанной мутабельности дрозофилы, было определено, что только 1/500-1/1200 доли всех спонтанных мутаций может происходить в результате действия доз радиации. Полагают, что одной из причин спонтанных изменений являются локальные флюктуации теплового движения атомов. Зависимость частоты спонтанных мутаций от времени подчиняется экспоненциальному закону, то есть логарифм приращения доли изменившихся особей пропорционален времени. Действительно, при старении клеток в них накапливаются мутационные изменения. Таким образом, спонтанный мутационный процесс характерен для каждого биологического объекта, а возникающие мутации являются материалами для естественного отбора.

Основные положения современной мутационной теории следующие.

1. Возникновение всякого наследственного изменения скачкообразно.
2. Изменения характеризуются "размахом" скачка, при этом резкие скачки улавливаются чаще, чем мелкие, которые бывают более многочисленными.

3. Мутационный процесс не направлен, то есть все признаки могут быть изменяемы, причем каждый признак может быть изменен в разных направлениях, но не в любых, так как структура признака эволюционно закреплена.

4. Мутации могут возникать на всех стадиях развития.

5. Мутации возникают как в половых, так и в соматических клетках.

6. Темп мутаций может быть различен, причем:

а) различные гены у одного вида мутируют с разной частотой,

б) сходные гены в разных генотипах мутируют с различной скоростью,

в) одни виды обладают более высокой мутационной изменчивостью, чем другие, что зависит от генотипического строения, степени адаптации к внешней среде и т. д.

7. Мутантные гены сохраняют свойства репродукции, вследствие чего мутационные изменения наследуются.

8. Каждый ген может мутировать в несколько состояний, образуя серию множественных аллелей.

9. Спонтанный мутационный процесс обусловливается свойством самого гена, системой генотипа, физиологическим состоянием организма и колебанием факторов внешней среды.

10. Мутации у различных видов организмов образуют гомологические ряды наследственных изменений, то есть у родственных видов, имеющих общее происхождение, возникают и сходные мутации (закон гомологических рядов; Н. И. Вавилов, 1935).

Изучение **индуцированного мутагенеза** включает различные направления, имеющие общебиологическое или прикладное значение. Центральное место занимает проблема управления процессами наследственности. Это направление включает исследования специфики действия мутагенов, влияния на мутагенез различных процессов, протекающих в клетке, места в наследственных структурах и времени возникновения мутаций.

Мутагены используют в селекции микроорганизмов, растений и животных для получения полезных форм. Так, общее число антибиотиков, промышленный биосинтез которых стал возможным благодаря мутагенам, приближается к 300. Более 500 вариантов растений (пшеница, горох, кукуруза и др.), полученных методами мутагенеза, перспективны для селекции.

Если учесть, что у людей только часть спонтанных мутаций вызывается "естественной" радиацией, то остальные являются следствием воздействия химических мутагенов. Действительно, близкий контакт человека с химическими веществами, широкое употребление химических, в частности лекарственных, веществ, многие из которых оказались мутагенами, являются содержанием следующего направления исследований мутагенеза. Канцерогенная активность некоторых мутагенов с избирательной локализацией опухолей у экспериментальных животных также составляет самостоятельный аспект **индуцированного мутагенеза**. Этот аспект неразрывно связан с канцеролитическим действием, нашедшим широкое применение в лечебной практике с физическими мутагенными агентами, а в последнее время апробируется со многими химическими соединениями.

Для уничтожения вредных насекомых были также применены методы **индуцированного мутагенеза**. Так, специально размноженные насекомые при обработке химическими мутагенами теряют способность к размножению и при скрещивании с нормальными насекомыми не оставляют потомства. Такие "стерилизованные" насекомые способны сократить плодовитость природных популяций на 95-99%. Таким путем в США была решена проблема уничтожения мухи каллитроги, вызывающей миаз мелкого рогатого скота, от которого погибало множество животных. В течение 6 месяцев еженедельно на каждую квадратную милю

выпускали 400 стерилизованных насекомых, через 3 месяца (срок жизни трех поколений) каллитрога была истреблена полностью.

В самом начале изучения химического мутагенеза в опытах на дрозофиле было установлено, что мутационные изменения реализуются не сразу. Это выражалось в том, что при обработке мутагенами мутации часто возникали не в самих спермиях, а позднее - на разных стадиях развития личинки. В связи с этим были выделены предмутантная стадия, мутация гена и мутация клетки. На каждом этапе определенная роль в реализации наследственного изменения отводится температуре, облучению видимым светом, метаболитам и антиметаболитам и другим факторам, которые могут усиливать или ослаблять мутационный эффект.

На протяжении всего мутационного процесса проявляется определенная специфичность действия мутагенов, зависящая от многих факторов. На этапе проникновения мутагена в клетку он реагирует со многими молекулами, вследствие чего активность мутагена может частично теряться. Поэтому многие мутагены, примененные и одних и тех же концентрациях по-разному эффективны из-за неодинаковой концентрации, в которой они в конечном итоге достигают наследственного материала разных объектов. Другая альтернатива мутагена на пути к наследственному материалу - образование производного, более специфического, чем исходный мутаген (например, превращение азотистого иприта в формальдегид). Кроме того, химическое вещество может вообще быть слабым мутагеном, но благодаря действию на какой-либо фермент блокирование его вызывает скопление мутагенных продуктов (например, цианистый калий блокирует каталазу, которая в обычных условиях разлагает перекиси, обладающие мутагенным действием).

Определенную роль в реакции с мутагенами играют белки, что сказывается при сравнении эффекта действия на чистые нуклеиновые кислоты и целый вирус. Так, при действии азотистой кислоты на РНК вируса табачной мозаики дезаминируются аденин, цитозин и гуанин. В целом вирусе, когда РНК связана с белком, дезаминируются только аденин и цитозин. Взаимодействие мутагена и нуклеиновых кислот часто требует стабилизации, для которой в одних случаях необходима репликация, в других - время для перехода метастабильного состояния в стабильное, в-третьих - синтез белка. Относительно участия в процессе мутаций обеих или одной нити ДНК существуют две гипотезы. Согласно одной мутация затрагивает одну нить ДНК, которая впоследствии дает начало мутантным формам; другая нить дает начало нормальной дочерней ДНК и впоследствии обычной форме. Авторы второй гипотезы считают, что происходит одновременное возникновение мутаций в двух нитях ДНК благодаря участию репарационных ферментов.

**Индуцированный мутагенез** - процесс, имеющий определенную специфичность, которая зависит как от свойств мутагенов, так и особенностей генотипов биологических объектов. Уже первые работы по индуцированному мутагенезу привели исследователей к равнозначным представлениям об универсальности действия одних мутагенов и ограниченности действия других. Иприт и его производные вызывали мутации у всех испытуемых организмов, в то время как перекись водорода и диазометан были способны индуцировать мутации у насекомых и микроорганизмов, но не у растений. Уретан, фенолы и нитрозоамины мутагенны для растений, но не индуцируют мутации у нейроспоры. Формальдегид индуцирует мутации только у самцов на ранних стадиях сперматогенеза и не мутагенен для самок. Естественно, что специфичность действия мутагенов определяется химическими особенностями реакций с генным материалом. Предполагают, что повышенная мутабельность отдельных локусов может зависеть от большего скопления одних или других азотистых оснований, с которыми данный мутаген наиболее реактивен. Вместе с тем повторяемость азотистых оснований в цепи нуклеиновых кислот объясняет причину изменчивости под действием мутагенов разных генов.

Различают следующие формы специфичности в зависимости от разрешающей точности применяемых методов.

1. Региональная специфичность, определяемая на хромосомном уровне, заключается в выявлении районов, где наиболее часто происходят разрывы хромосом. Эта специфичность была изучена на растениях, дрозофиле и клетках культуры тканей.

2. Межлокусная специфичность связана с определением частоты мутирования отдельных генов (вернее, конкретных аллелей). Такого рода специфичность находится под контролем всего генотипа и часто зависит от физиологического состояния биологического объекта. Например, известен штамм кишечной палочки с повышенной частотой мутирования к стрептомицинустойчивости, что связано с присутствием в этом штамме гена-мутатора, расположенного в половом факторе. При передаче полового фактора другим штаммам они также приобретают свойство мутировать с высокой частотой к стрептомицинустойчивости. Оказалось, что ген-мутатор может являться структурным геном ДНК-полимеразы.

3. Внутрилокусная специфичность включает исследование как прямых мутаций (определение "горячих точек"), так и обратных (аллельспецифичность). Изучение мутабельности на уровне 2-3 нуклеотидов проводил Бензер (S. Benzer, 1955, 1959) на области гll бактериофага T4.

4. Специфичность, отражающая структурный характер изменения генетического материала, как отношение числа генных мутаций к числу хромосомных aberrаций. Это соотношение варьирует в зависимости от мутагена: например, этоксицефайн вызывает только хромосомные разрывы, а небулярин индуцирует генные мутации. Однако этот эффект может зависеть также от организма: 5-бромдезоксиуридин индуцирует у микроорганизмов только генные мутации, а в культуре клеток человека способен вызывать разрывы хромосом.

При сравнении жизнеспособности индуцированных вариантов, полученных при действии химических и физических мутагенных агентов, также была обнаружена определенная специфичность. Так, под действием рентгеновых лучей и быстрых нейтронов возникают 4-5% жизнеспособных мутаций ячменя, а под действием окиси этилена - 9% и этиленимина - 20%. Исключительное положение по специфичности в этом отношении занимают нитрозоалкилмочевины, которые, в отличие от других химических и физических агентов, дают в опытах на растениях до 30-60% жизнеспособных наследственных изменений.

Специфичность действия мутагенов в зависимости от генотипа проявляется на разнообразных объектах. В опытах на высших растениях установлена различная степень устойчивости и мутабельности не только в пределах вида, семейства, но даже сорта.

Такие же закономерности были выявлены на микроорганизмах. Особенно ярко зависимость мутагенного эффекта от вида показана на актиномицетах. При этом различные виды актиномицетов и их штаммы неодинаковы и по своей чувствительности к мутагенам, и по мутагенному эффекту. Большое значение в различной устойчивости придается reparативным процессам.

### 23.1 Лабораторная работа №23 ( 2 часа).

**Тема:** «Особенности распределения совокупностей при малых выборках»

**2.23.1 Цель работы:** Ознакомиться методикой распределения совокупностей при малых выборках

#### 2.23.2 Задачи работы:

- Уметь проводить расчеты при малых выборках

#### 2.23.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

- Задачник по генетике

#### 2.23.4 Описание (ход) работы:

При использовании больших выборок, сформированных из больших генеральных совокупностей, величина ошибки выборки подчиняется нормальному закону, который устанавливает связь между величиной вероятности и значением  $t$ .

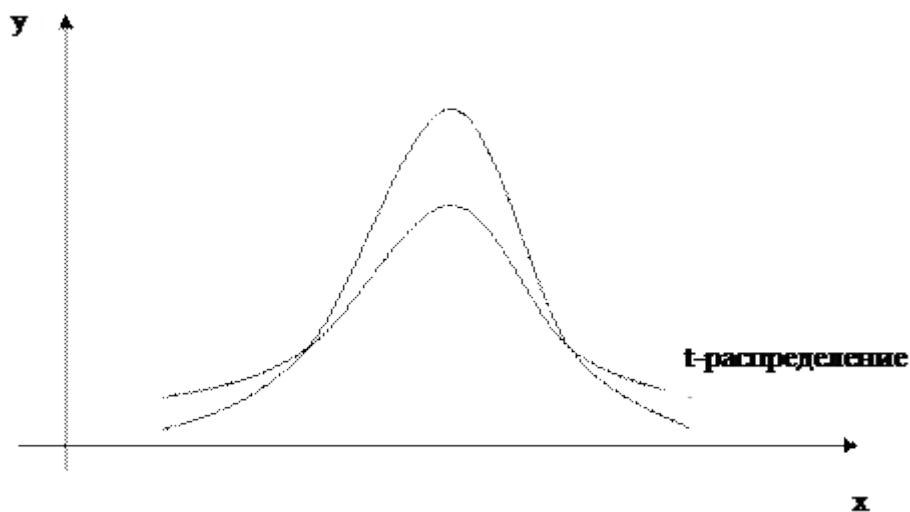
$$P\{|\bar{x} - \mu| \leq t\} = F(t)$$

Если анализируемая выборка малого объема, то распределение ошибок выборки не подчиняется нормальному закону распределения. Поэтому проблема малой выборки длительное время оставалась нерешенной.

Проблема малой выборки была решена английским математиком и статистиком по фамилии Госсет, который вошел в историю под псевдонимом Стьюдент.

1908 г – доказал, что распределение ошибок в условиях малой выборки подчиняется особому закону распределения, который и получил его имя – ***t-распределение Стьюдента***.

Распределение Стьюдента, как и нормальное распределение, симметрично, однако ветви кривой распределения Стьюдента медленнее приближаются к оси абсцисс. То есть вероятность появления больших отклонений от средней величины в распределении Стьюдента выше, чем в нормальном распределении.



По t-распределению Стьюдента составлены таблицы, в которых (в отличии от нормального распределения) вероятность связана не только с величиной  $t$ , но и с числом степеней свободы, которое определяется  $d.f. = n - 1$  ( $n$  – объем совокупности)

При объеме выборки  $n \geq 100$  значения в таблицах нормального распределения и распределения Стьюдента полностью совпадают, при  $30 \leq n \leq 100$  - расхождения незначительные, при  $n < 30$  - существенные расхождения.

**Безусловно малой выборкой** считается выборка объемом меньше 30 единиц. Поэтому при работе с выборками таких объемов в формуле предельной ошибки выборки используется величина  $t$  из таблицы  $t$ -распределения Стьюдента. В формуле расчета средней ошибки выборки мы не можем игнорировать сомножитель, корректирующий величину выборочной дисперсии.

$$\sigma^2 = S^2 \cdot \frac{n}{n-1}$$

- в условиях малой выборки

$$\mu = \sqrt{\frac{S^2}{n-1}}$$

$S$  - выборочная дисперсия.

То есть дисперсия делится не на объем выборки, а на число степеней свободы.

### 24.1 Лабораторная работа №24 ( 2 часа).

**Тема:** «Особенности распределения совокупностей при больших выборках»

**2.24.1 Цель работы:** Ознакомиться с методикой распределения совокупностей при больших выборках

### 2.24.2 Задачи работы:

- Уметь проводить расчеты при больших выборках

### 2.24.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

- Задачник по генетике

### 2.24.4 Описание (ход) работы:

В микрорайоне проживает 2500 семей. Для установления среднего числа детей в семье была проведена 2%-ная случайная бесповторная выборка семей. В результате обследования были получены следующие данные:

число детей в семье					
число семей					

С вероятностью 0,997 требуется определить границы, в которых будет находиться среднее число детей в семье в генеральной совокупности (в микрорайоне).

Решение.

Чтобы определить границы генеральной средней, необходимо рассчитать выборочную среднюю и ошибку выборочной средней. Рассчитаем среднее число детей в семье в выборочной совокупности и дисперсию выборочной совокупности:

Число детей в семье $x$	Количество семей $f$	$x \cdot f$	$x - \bar{x}$	$(x - \bar{x})^2$	$(x - \bar{x})^2 \cdot f$
		-1,4	1,96	19,6	
		-0,4	0,16	3,36	
		0,6	0,36	4,32	
		1,6	2,56	10,24	
		2,6	6,76	13,52	
		3,6	12,96	12,96	
Итого					

$$\bar{x} = \frac{\sum xf}{\sum f} = \frac{70}{50} = 1,4 \text{ чел.,} \quad s^2 = \frac{\sum (x - \bar{x})^2 f}{\sum f} = \frac{64}{50} = 1,28 \approx \sigma^2.$$

Предельная ошибка выборочной средней при бесповторном отборе с вероятностью 0,997 равна:

$$\Delta \bar{x} \approx t \cdot \sqrt{\frac{\sigma^2}{n} \left(1 - \frac{n}{N}\right)} = 3 \cdot \sqrt{\frac{1,28}{50} \left(1 - \frac{50}{2500}\right)} \approx 0,5 \text{ чел.}$$

Определим пределы, в которых находится среднее число детей в семье в микрорайоне:

$$\bar{x} - \Delta\bar{x} \leq \bar{x} \leq \bar{x} + \Delta\bar{x},$$

$$1,4 - 0,5 \leq \bar{x} \leq 1,4 + 0,5$$

$$0,9 \leq \bar{x} \leq 1,9$$

С вероятностью 0,997 можно утверждать, что среднее число детей в семье в микрорайоне находится в пределах  $0,9 \leq \bar{x} \leq 1,9$ .

$$w = \frac{m}{n},$$

Выборочная доля равна  $\frac{m}{n}$ , где  $m$  — число единиц в выборке, обладающих изучаемым признаком,  $n$  — объем выборки.

Средняя стандартная ошибка выборочной доли при повторном отборе равна

$$\mu_w = \sqrt{\frac{p(1-p)}{n}} \approx \sqrt{\frac{w(1-w)}{n}},$$

так как, генеральная доля  $p$  неизвестна, то при достаточно большом объеме выборки заменяем ее выборочной долей  $w$ . Предельная ошибка доли  $\Delta w = t \mu_w$ .

Средняя ошибка выборочной доли при бесповторном отборе равна

$$\mu_w = \sqrt{\frac{p(1-p)}{n} \left( \frac{N-n}{N-1} \right)} \approx \sqrt{\frac{p(1-p)}{n} \left( 1 - \frac{n}{N} \right)} \approx \sqrt{\frac{w(1-w)}{n} \left( 1 - \frac{n}{N} \right)},$$

где  $N$  — объем генеральной совокупности,  $n$  — объем выборки.

Доверительный интервал для генеральной доли можно записать как:

$$w - \Delta w \leq p \leq w + \Delta w,$$

$$w - t \mu_w \leq p \leq w + t \mu_w.$$

## **25.1 Лабораторная работа №25 ( 2 часа).**

**Тема:** «Показатели изменчивости»

**2.25.1 Цель работы:** Ознакомиться с показателями изменчивости

### **2.25.2 Задачи работы:**

1. Уметь проводить расчеты показателей изменчивости

### **2.25.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

### **2.25.4 Описание (ход) работы:**

Одно из основных свойств живых организмов - изменчивость. Особенно высокой изменчивостью отличаются многие признаки продуктивных качеств животных, их клинические показатели. Специалисту в области животноводства необходимо знать особенности изменчивости признаков, чтобы правильно вести селекционную работу, своевременно определить отклонения от физиологической нормы, правильно поставить диагноз и т.п. Для суждения о степени изменчивости признаков в биометрии чаще всего используют следующие показатели:

лимит или размах изменчивости (lim),  
сигму (б) или среднее квадратическое отклонение,  
коэффициент изменчивости или вариации (Cv),  
нормированное отклонение (t).

**Лимит (lim).** Средние величины не содержат информации об изменчивости показателя. При одинаковых средних изучаемые признаки могут сильно отличаться по величине изменчивости. Поэтому для более полной характеристики совокупности наряду со средней величиной необходимо вычислять показатели вариации. Наиболее просто определить изменчивость по лимиту, то есть по разнице между максимальным и минимальным значениями признака. Однако в связи с тем, что лимит зависит от крайних значений, он может сильно изменяться при удалении этих особей из совокупности.

Например, в стаде крупного рогатого скота имеется крупная корова массой 750 кг и животное массой 350 кг. Тогда размах изменчивости, обозначаемый, лимитом будет выглядеть:

$$\text{lim} = 750 - 350 = 400 \text{ (кг)}$$

Допустим, что эти животные имеют низкую молочную продуктивность и их выбраковали. После этого показатель наибольшей массы будет 600 и наименьшей - 400 кг. В этом случае лимит составит:

$$\text{lim} = 600 - 400 = 200 \text{ (кг)}$$

В этом случае, лимит уменьшился в два раза, хотя стадо практически не изменилось. Поэтому лимитом, как показателем изменчивости, следует пользоваться осторожно, только для предварительного представления об изменчивости.

**Среднее квадратическое отклонение (б)-** это статистическая величина, которая показывает, на сколько в среднем каждая из вариантов отклоняется от среднего значения признака. Сигма - именованная величина, она имеет то же наименование, что и единица измерения признака (кг, см, шт. и т.д.). Чем выше значение б, тем более изменчив признак. Способы вычисления среднего квадратического отклонения несколько различаются для малой и большой выборок. Для малой выборки сигму вычисляют по формуле:

$$\sigma = \sqrt{\frac{\sum (V - M)^2}{n - 1}} ; \text{ где } V - \text{ значения вариантов,}$$

$M$  - среднее значение признака,  
 $n$  - объем выборки

Для примера определим этим способом изменчивость многоплодия у свиноматок крупной белой породы по следующим данным, (гол):

8 10 12 9 9 11 14 10 9 8  $n = 10$

Схема вычисления среднего квадратического отклонения для малой выборки

Многоплодие, голов	Отклонение от среднего значения ( $V - M$ )	Квадраты отклонений ( $V - M$ ) <sup>2</sup>
8	-2	4
10	0	0
12	2	4
9	-1	1
9	-1	1
11	1	1
14	4	16
10	0	0
9	-1	1
8	-2	4

$$\Sigma V = 100 * \sum (V - M)^2 = 32$$

$$M = \frac{\sum V}{n} = \frac{100}{10} = 10 \text{ (гол);}$$

$$\sigma = \sqrt{\frac{\sum (V - M)^2}{n - 1}} = \sqrt{\frac{32}{10 - 1}} = 1,9$$

Расчет показывает, что при среднем многоплодии 10 поросят от свиноматки каждый из вариантов в этой выборке отклоняется от среднего значения на 1,9.

Для большой выборки, когда строится вариационный ряд, сигму вычисляют по следующей формуле:

$$\sigma = i \sqrt{\frac{\sum p a^2}{n} - \left[ \frac{\sum p a}{n} \right]^2}; \text{ где } \sigma - \text{ среднее квадратическое отклонение,}$$

$p$  - частоты,

$i$  - классовый промежуток,

$a$  - усл. отклонение,

$n$  - объем выборки.

В качестве примера определим среднее квадратическое отклонение для удоя коров симментальской породы, ц (табл.6):

28,6 32,3 29,8 32,1 48,6 47,4 48,0 39,0 42,3 40,8 36,9 36,7

35,5 30,3 32,8 30,8 44,4 39,7 32,4 34,4 32,5 29,9 28,3 40,2

31,3 36,4 43,5 51,1 30,8 30,5 35,5 36,4 32,5 38,7 36,3 36,2

40,3 32,9 55,3 53,4  $n = 40$

Строим вариационный ряд.

$\max = 55,3; \min = 28,3; \text{lim} = 55,3 - 28,3 = 27,0$

Число классов - 6

$\text{lim} = 27,0$

$$i = \frac{\text{lim}}{\text{число классов}} = \frac{27,0}{6} = 4,5 \text{ (ц).}$$

число классов 6

Схема вычисления среднего квадратического отклонения для большой выборки

Границы классов	Частота (p)	Отклонения (a)	ра	ра <sup>2</sup>
28,3 – 32,7	14	-2	-28	56
32,8 – 37,2	11	-1	-11	11
<b>A 37,3 – 41,7</b>	<b>6</b>	<b>0</b>	<b>0</b>	<b>0</b>
41,8 – 46,2	3	1	3	3
46,3 – 50,7	3	2	6	12
50,8 – 55,3	3	3	9	27

$$\sum pa = -21 \quad \sum pa^2 = 109$$

Для вычисления среднего квадратического отклонения по этой схеме находим величину ра умножением частот по классам (p) на условные отклонение (a) и величину ра<sup>2</sup> - умножением частот на квадрат их условных отклонений (a), полученные результаты суммируем. В нашем примере:

$$\sigma = i \sqrt{\frac{\sum pa^2}{n} - \left[ \frac{\sum pa}{n} \right]^2} = 4,5 \sqrt{\frac{109}{40} - \left[ \frac{21}{40} \right]^2} = 7,0 \quad (\text{пп})$$

Для качественных признаков также можно определить значение среднего квадратического отклонения. В этом случае его вычисляют по формуле:

$$\sigma = \sqrt{pq}; \sigma = \sqrt{p(1-p)}$$

Однако следует учесть, что использовать среднее квадратическое отклонение для оценки изменчивости двух групп можно только в том случае, если мы сравниваем один и тот же признак и если средние значения этого признака одинаковы или отличаются незначительно.

**Коэффициент изменчивости (C<sub>v</sub>)** - это отношение среднего квадратического отклонения к среднему значению признака, выраженное в процентах.

$$C_v = \frac{\bar{x}}{M} \cdot 100\%$$

Этот показатель используют для оценки изменчивости признаков с разными средними величинами, а также для сравнения изменчивости разных признаков. Чем выше коэффициент изменчивости, тем больше вариабельность признака. Ориентировочно считают, что если C<sub>v</sub> < 5% -изменчивость низкая, при C<sub>v</sub> от 5 до 10% - средняя и при C<sub>v</sub> > 10% - высокая. В таблице 7 приведены коэффициенты изменчивости основных продуктивных и клинических признаков у крупного рогатого скота.

Изменчивость основных признаков у крупного рогатого скота

Признаки	M	$\bar{x}$	C <sub>v</sub>
Живая масса, кг	520	42,6	8,2
Удой за лактацию, кг	3000	560	18,7
Жирномолочность, %	3,7	0,17	4,6
Частота пульса, уд./мин	65	8,1	12,5
Температура тела, °C	38,5	0,8	2,1

Как видно из приведенных данных, высокой изменчивостью характеризуются удой и частота пульса, средней отличается живая масса, а такие признаки, как содержание жира в молоке и, особенно, температура тела, мало вариабельны.

**Нормированное отклонение (t)** - это величина, которая указывает на сколько долей сигмы отклоняется каждый из вариантов от средней арифметической величины. Нормированное отклонение вычисляется по формуле:

V - M где t - нормированное отклонение,

t =  $\frac{V - M}{\bar{x}}$ ; V - варианта,

$\bar{x}$  - M - ср.значение,

b - среднее квадратическое отклонение

Как и коэффициент изменчивости, эта величина относительная, но если коэффициент изменчивости характеризует выборку в целом, то нормированное отклонение - каждую варианту в отдельности. Нормированное отклонение применяется для решения конкретных задач селекционной работы.

Продемонстрируем это на примере. Допустим, нам надо сравнить по настригу шерсти двух баранов разного возраста. От одного из них, в возрасте 1 года, получен настриг  $V = 10$  кг при среднем настриге у сверстников  $M = 5,0$  кг и  $b = 1,8$  кг. От другого барана, в возрасте 3 года, настригли  $V = 12,0$  кг шерсти при среднем настриге у сверстников  $M = 7,0$  кг и  $b = 2,0$  кг. Надо определить, какое животное потенциально более продуктивно. Для этого найдем нормированные отклонения:

$$t_1 = \frac{10,0 - 5,0}{1,8} = 2,8 \text{ (б)} \quad t_2 = \frac{12,0 - 7,0}{2,0} = 2,5 \text{ (б)}$$

Результаты вычислений показывают, что потенциальная продуктивность первого барана выше, так как показатель нормированного отклонения у него  $2,8b$ , а у второго -  $2,5b$ . Особенno важен этот показатель при проведении бонитировок, когда оценивают и решают судьбу каждого конкретного животного.

## **26.1 Лабораторная работа №26 ( 2 часа).**

**Тема:** «Вариационные кривые и их анализ»

**2.26.1 Цель работы:** Методику составления вариационных кривых

**2.26.2 Задачи работы:**

1. Освоить методику составления вариационных кривых.

**2.26.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

## **2.26.4 Описание (ход) работы:**

**Вариационный ряд** – ряд изменчивости признака, слагающийся из отдельных вариантов, расположенных в порядке от меньших величин к большим – в порядке нарастания.

**Вариационная кривая** – графическое выражение изменчивости признака, отражающее как размах вариаций, так и частоты встречаемости отдельных вариантов.

Например, такие условия среды, как влажность, температура, освещенность, физические свойства почвы и ее плодородие, глубина заделки семян, взаимодействие и конкуренция растений с другими сообитателями, никогда не бывают тождественными даже на одном поле. Поэтому длина колосьев пшеницы на одном поле может колебаться от 6 до 14 см, а размеры листьев одного дерева иногда варьируют в еще более широких пределах, хотя генотип их одинаков. Если листья или колосья расположить в порядке нарастания или убывания их длины, то получается вариационный ряд изменчивости данного признака, слагающийся из отдельных вариантов, то есть числа листьев дерева или колосков в колосе пшеницы, имеющих одинаковые показатели.

Как показывают подсчеты, частота встречаемости отдельных вариантов в вариационном ряду неодинакова. Чаще всего встречается среднее значение признака, а к обоим концам вариационного ряда частота встречаемости закономерно снижается. Рассмотрим это на примере изменчивости числа колосков в колосе пшеницы. Возьмем произвольно (не выбирая) 100 колосьев одного сорта и подсчитаем в каждом из них число колосков. Полученные цифры (варианты) расположим в порядке нарастания признака и подсчитаем, сколько раз каждая варианта  $v$  встречается в каждом ряду  $p$ , затем сгруппируем их, т. е. составим вариационный ряд:

<b>Число колосков в колосе (<math>v</math>):</b>	14, 15, 16, 17, 18, 19, 20
<b>Количество колосьев (<math>p</math>):</b>	2, 7, 22, 32, 24, 8, 5

Распределение вариантов в этом ряду можно выразить наглядно на графике. Для этого на оси абсцисс откладывают значения варианта  $v$  в порядке их увеличения, на оси ординат — частоту встречаемости  $p$  каждой варианты.

Графическое выражение изменчивости признака, отражающее как размах вариаций, так и частоты встречаемости отдельных вариантов, называют вариационной кривой. Установлено, что модификационная изменчивость у растений, животных и человека имеет общие черты.

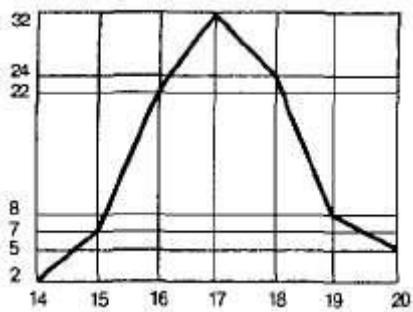


Рисунок. 1 Вариационная кривая числа колосков в колосе пшеницы.

Кривая на графике, как правило, бывает симметричной, особенно когда изучается большое число особей. Это значит, что вариации, как большие, так и меньшие, отличающиеся от среднего арифметического на одну и ту же величину, встречаются одинаково часто. Отсюда следует, что минимальные и максимальные величины должны встречаться очень редко, но с одинаковой частотой.

## 27.1 Лабораторная работа №27 ( 2 часа).

Тема: «Дисперсионный анализ»

**2.27.1 Цель работы:** Освоить методику расчета при дисперсионном анализе

### 2.27.2 Задачи работы:

1. Освоить методику дисперсионного анализа

### 2.27.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:

1. Задачник по генетике

### 2.27.4 Описание (ход) работы:

Студентов 1-го курса опрашивали с целью выявления занятий, которым они посвящают свое свободное время. Проверьте, различаются ли распределение верbalных и невербальных предпочтений студентов.

**Решение** проводим с использованием калькулятора.

Находим групповые средние:

$$\bar{x}_i = \frac{\sum x_j}{5}$$

N	$\Pi_1$	$\Pi_2$
1	12	17
2	18	19
3	23	25
4	10	7
5	15	17
$x_{cp}$	15.6	17

Обозначим  $p$  - количество уровней фактора ( $p=2$ ). Число измерений на каждом уровне одинаково и равно  $q=5$ .

В последней строке помещены групповые средние для каждого уровня фактора.

Общую среднюю можно получить как среднее арифметическое групповых средних:

$$\bar{x} = \frac{\sum x_j}{p} \quad (1)$$

На разброс групповых средних процента отказа относительно общей средней влияют как изменения уровня рассматриваемого фактора, так и случайные факторы.

Для того чтобы учесть влияние данного фактора, общая выборочная дисперсия разбивается на две части, первая из которых называется факторной  $S^2_{\phi}$ , а вторая - остаточной  $S^2_{ост}$ .

С целью учета этих составляющих вначале рассчитывается общая сумма квадратов отклонений вариант от общей средней:

$$R_{общ} = \sum \sum (x_{ij} - \bar{x})$$

и факторная сумма квадратов отклонений групповых средних от общей средней, которая и характеризует влияние данного фактора:

$$R_{\phi} = q \sum (\bar{x}_{ij} - \bar{x})$$

Последнее выражение получено путем замены каждой варианты в выражении  $R_{общ}$  групповой средней для данного фактора.

Остаточная сумма квадратов отклонений получается как разность:

$$R_{ост} = R_{общ} - R_{\phi}$$

Для определения общей выборочной дисперсии необходимо  $R_{общ}$  разделить на число измерений  $pq$ :

$$D_{общ} = \frac{R_{общ}}{pq}$$

а для получения несмешенной общей выборочной дисперсии это выражение нужно умножить на  $pq/(pq-1)$ :

$$S_{общ}^2 = \frac{R_{общ}}{pq-1}$$

Соответственно, для несмешенной факторной выборочной дисперсии:

$$S_{\Phi}^2 = \frac{R_{\Phi}}{p-1}$$

где  $p-1$  - число степеней свободы несмешенной факторной выборочной дисперсии.

С целью оценки влияния фактора на изменения рассматриваемого параметра рассчитывается величина:

$$f_{набл} = \frac{S_{\Phi}^2}{S_{ост}^2}$$

Так как отношение двух выборочных дисперсий  $S_{\Phi}^2$  и  $S_{ост}^2$  распределено по закону Фишера-Сnedекора, то полученное значение  $f_{набл}$  сравнивают со значением функции распределения

$$F = \frac{S_{\Phi}^2}{S_{ост}^2}$$

в критической точке  $f_{kp}$ , соответствующей выбранному уровню значимости а.

Если  $f_{набл} > f_{kp}$ , то фактор оказывает существенное воздействие и его следует учитывать, в противном случае он оказывает незначительное влияние, которым можно пренебречь.

Для расчета  $R_{набл}$  и  $R_{\Phi}$  могут быть использованы также формулы:

$$R_{общ} = x_{ij}^2 - \bar{x}_j^2 \quad (4)$$

$$R_{\Phi} = q \sum x_j^2 - \bar{x}_j^2 \quad (5)$$

Находим общую среднюю по формуле (1):

Для расчета  $R_{общ}$  по формуле (4) составляем таблицу 2 квадратов вариант:

N	$\Pi_1^2$	$\Pi_2^2$
1	144	289
2	324	361
3	529	625
4	100	49
5	225	289
$\Sigma$	1322	1613

Общая средняя вычисляется по формуле (1):

$$\bar{x} = \frac{32.6}{2} = 16.3$$

$$R_{общ} = 1322 + 1613 - 5 \cdot 2 \cdot 16.3^2 = 278.1$$

Находим  $R_{\Phi}$  по формуле (5):

$$R_{\Phi} = 5(15.6^2 + 17^2) - 2 \cdot 16.3^2 = 4.9$$

$$\text{Получаем } R_{ост}: R_{ост} = R_{общ} - R_{\Phi} = 278.1 - 4.9 = 273.2$$

Определяем факторную и остаточную дисперсии:

$$S_{\Phi}^2 = \frac{R_{\Phi}}{p-1} = \frac{4.9}{2-1} = 4.9$$

$$S_{ост}^2 = \frac{R_{ост}}{p(q-1)} = \frac{273.2}{2(5-1)} = 34.15$$

Если средние значения случайной величины, вычисленные по отдельным выборкам одинаковы, то оценки факторной и остаточной дисперсий являются несмешенными оценками генеральной дисперсии и различаются несущественно.

Тогда сопоставление оценок этих дисперсий по критерию Фишера должно показать, что нулевую гипотезу о равенстве факторной и остаточной дисперсий отвергнуть нет оснований.

Оценка факторной дисперсии меньше оценки остаточной дисперсии, поэтому можно сразу утверждать справедливость нулевой гипотезы о равенстве математических ожиданий по слоям выборки.

Иначе говоря, в данном примере фактор  $\Phi$  не оказывает существенного влияния на случайную величину.

Проверим нулевую гипотезу  $H_0$ : равенство средних значений  $x$ .

Находим  $f_{набл}$

$$f_{набл} = \frac{4.9}{34.15} = 0.14$$

Для уровня значимости  $\alpha=0.05$ , чисел степеней свободы 1 и 8 находим  $f_{кр}$  из [таблицы распределения Фишера-Сnedекора](#).

$$f_{кр}(0.05; 1; 8) = 5.32$$

В связи с тем, что  $f_{набл} < f_{кр}$ , нулевую гипотезу о существенном влиянии фактора на результаты экспериментов отклоняем.

Другими словами, распределение вербальных и невербальных предпочтений студентов различаются.

**Задание.** На заводе установлено четыре линии по выпуску облицовочной плитки. С каждой линии случайным образом в течение смены отобрано по 10 плиток и сделаны замеры их толщины (мм). Отклонения от номинального размера приведены в таблице. Требуется на уровне значимости  $\alpha = 0.05$  установить наличие зависимости выпуска качественных плиток от линии выпуска (фактор А).

**Задание.** На уровне значимости  $\alpha = 0.05$  исследовать влияние цвета краски на срок службы покрытия.

Пример №1. Произведено 13 испытаний, из них – 4 на первом уровне фактора, 4 – на втором, 3 – на третьем и 2 на четвертом. Методом дисперсионного анализа при уровне значимости 0,05 проверить нулевую гипотезу о равенстве групповых средних. Предполагается, что выборки извлечены из нормальных совокупностей с одинаковыми дисперсиями. Результаты испытаний приведены в таблице.

**Решение:**

Находим групповые средние:

$$\bar{x}_i = \frac{\sum x_j}{q_j}$$

N	$\Pi_1$	$\Pi_2$	$\Pi_3$	$\Pi_4$
1	1.38	1.41	1.32	1.31
2	1.38	1.42	1.33	1.33
3	1.42	1.44	1.34	-
4	1.42	1.45	-	-
$\Sigma$	5.6	5.72	3.99	2.64
$x_{ср}$	1.4	1.43	1.33	1.32

Обозначим  $p$  - количество уровней фактора ( $p=4$ ). Число измерений на каждом уровне равно: 4,4,3,2

В последней строке помещены групповые средние для каждого уровня фактора.

Общая средняя вычисляется по формуле:

$$\bar{x} = \frac{5.48}{4} = 1.37$$

Для расчета Собш по формуле (4) составляем таблицу 2 квадратов вариант:

N	$\Pi_1^2$	$\Pi_2^2$	$\Pi_3^2$	$\Pi_4^2$
1	1.9	1.99	1.74	1.72
2	1.9	2.02	1.77	1.77
3	2.02	2.07	1.8	-
4	2.02	2.1	-	-
$\Sigma$	7.84	8.18	5.31	3.49

Общую сумму квадратов отклонений находят по формуле:

$$S_{obm} = \sum Q_j - \frac{1}{n} (\sum T_j)^2$$

Находим  $S_\phi$  по формуле:

$$\text{Получаем } S_{ost}: S_{ost} = S_{общ} - S_\phi = 0.0293 - 0.0263 = 0.003$$

Определяем факторную дисперсию:

$$s_f^2 = \frac{S_f}{p-1} = \frac{0.0263}{4-1} = 0.00876$$

и остаточную дисперсию:

$$s_{ostm}^2 = \frac{S_{ostm}}{n-p} = \frac{0.003}{13-4} = 0.000333$$

Если средние значения случайной величины, вычисленные по отдельным выборкам одинаковы, то оценки факторной и остаточной дисперсий являются несмещанными оценками генеральной дисперсии и различаются несущественно.

Тогда сопоставление оценок этих дисперсий по критерию Фишера должно показать, что нулевую гипотезу о равенстве факторной и остаточной дисперсий отвергнуть нет оснований.

Оценка факторной дисперсии больше оценки остаточной дисперсии, поэтому можно сразу утверждать не справедливость нулевой гипотезы о равенстве математических ожиданий по слоям выборки.

Иначе говоря, в данном примере фактор  $\Phi$  оказывает существенное влияния на случайную величину.

Проверим нулевую гипотезу  $H_0$ : равенство средних значений  $x$ .

Находим  $f_{набл}$

$$f_{набл} = \frac{0.00876}{0.000333} = 26.31$$

Для уровня значимости  $\alpha=0.05$ , чисел степеней свободы 3 и 12 находим  $f_{кр}$  из таблицы распределения Фишера-Сnedекора.

$$f_{кр}(0.05; 3; 12) = 3.49$$

В связи с тем, что  $f_{набл} > f_{кр}$ , нулевую гипотезу о существенном влиянии фактора на результаты экспериментов принимаем (нулевую гипотезу о равенстве групповых средних отвергаем). Другими словами, групповые средние в целом различаются значимо.

## 28.1 Лабораторная работа №28 ( 2 часа).

Тема: «Дисперсионный анализ»

**2.28.1 Цель работы:** Освоить методику расчета при дисперсионном анализе

**2.28.2 Задачи работы:**

1. Освоить методику дисперсионного анализа

**2.28.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

**2.28.4 Описание (ход) работы:**

Microsoft Excel - Книга1						
Файл Правка Вид Вставка Формат Сервис Данные Окно Справка						
G24 fx						
A	B	C	D	E	F	G
1	Однофакторный дисперсионный анализ					
2						
3	ИТОГИ					
4	Группы	Счет	Сумма	Среднее	Дисперсия	
5	Столбец 1	6	43	7,166666667	2,166666667	
6	Столбец 2	6	37	6,166666667	2,166666667	
7	Столбец 3	6	24	4	2	
8						
9						
10	Дисперсионный анализ					
11	очник вари	SS	df	MS	F	P-Значение
12	Междупр	31,44444	2	15,72222222	7,447368421	0,005671839
13	Внутри пр	31,66667	15	2,111111111		3,682320344
14						
15	Итого	63,11111	17			
16						

## **29.1 Лабораторная работа №29 ( 2 часа).**

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

**2.29.1 Цель работы:** Ознакомиться с законом Харди-Вайнберга

### **2.29.2 Задачи работы:**

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

### **2.29.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

### **2.29.4 Описание (ход) работы:**

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 муттирование 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 (A) равна p, а рецессивного аллеля (a) 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 x Aa по второму закону Менделя в потомстве мы будем наблюдать появление разных генотипов в соотношении 1AA : 2 Aa : 1aa.

Поскольку частота встречаемости доминантного аллельного гена A у нас обозначена буквой p, а рецессивного аллеля a буквой q, то **сумма частот**

**встречаемости самих генотипов организмов (AA, 2Aa и aa), имеющих эти же аллельные гены A и a, 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, a1 и a2), 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<sub>1</sub> и A<sub>2</sub>, 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<sub>1</sub> и q гамет с аллелем A<sub>2</sub>. Если скрещивания происходят случайным образом, то доля половых клеток, соединяющихся с гаметами A<sub>1</sub>, равна p, а доля половых клеток, соединяющихся с гаметами A<sub>2</sub>, — q. Возникающее в результате описанного цикла размножения поколение F<sub>1</sub> образовано генотипами A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>, A<sub>1</sub>A<sub>2</sub>, A<sub>2</sub>A<sub>2</sub>, количество которых соотносится как (p + q) (p + q) = p<sup>2</sup> + 2pq + q<sup>2</sup> (рис. 10.2). По достижении половой зрелости особи A<sub>1</sub>A<sub>1</sub> и A<sub>2</sub>A<sub>2</sub> образуют по одному типу гамет — A<sub>1</sub> или A<sub>2</sub> — с частотой, пропорциональной числу организмов указанных генотипов (p и q). Особи A<sub>1</sub>A<sub>2</sub> образуют оба типа гамет с равной частотой 2pq/2.

		A <sub>1</sub>	A <sub>2</sub>
		частота p	частота q
Спермато- зоиды	A <sub>1</sub>	A <sub>1</sub> A <sub>1</sub> частота p <sup>2</sup>	A <sub>1</sub> A <sub>2</sub> частота pq
	A <sub>2</sub>	A <sub>2</sub> A <sub>1</sub> частота pq	A <sub>2</sub> A <sub>2</sub> частота q <sup>2</sup>

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

Таким образом, доля гамет A<sub>1</sub> в поколении F<sub>1</sub> составит  $p^2 + 2pq/2 = p^2 + p(1-p) = p$ , а доля гамет A<sub>2</sub> будет равна  $q^2 + 2pq/2 = q^2 + p(1-p) = q$ .

Так как частоты гамет с разными аллелями в поколении F<sub>1</sub> в сравнении с родительским поколением не изменены, поколение F<sub>2</sub> будет представлено организмами с генотипами A<sub>1</sub>A<sub>1</sub>, A<sub>1</sub>A<sub>2</sub> и A<sub>2</sub>A<sub>2</sub> в том же соотношении  $p^2 + 2pq + q^2$ . Благодаря этому очередной цикл размножения произойдет при наличии р гамет A<sub>1</sub> и q гамет A<sub>2</sub>. 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<sub>1</sub>A<sub>1</sub>, A<sub>1</sub>A<sub>2</sub> и A<sub>2</sub>A<sub>2</sub> 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<sub>1</sub> — или A<sub>2</sub> —, которые воспроизводятся с частотой, равной частоте соответствующих аллелей у самок в предшествующем поколении: р 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.

### **30.1 Лабораторная работа №30 ( 2 часа).**

**Тема:** «Факторы влияющие на генетическую структуру популяций»

**2.30.1 Цель работы:** Ознакомиться с факторами влияющих на изменение генетической структуры популяций

**2.30.2 Задачи работы:**

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

**2.30.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

**2.30.4 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 неограничены;
- 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 флюктуациях 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 флюктуации 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.

### **31.1 Лабораторная работа №31 ( 2 часа).**

**Тема:** «Факторы влияющие на популяцию»

**2.31.1 Цель работы:** Ознакомиться с факторами влияющих на изменение генетической структуры популяций

#### **2.31.2 Задачи работы:**

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

#### **2.31.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

#### **2.31.4 Описание (ход) работы:**

Вся совокупность факторов среды в природе постоянно изменяется и создает определенные условия для популяции, вызывая колебания ее численности.

Если кормовая база для популяции не ограничена, то ее численность первоначально растет по не лимитированному типу, но при достижении высокой плотности в популяции возникают эпидемии, которые приводят к резкому снижению численности до малых величин. Выжившие особи затем начинают быстро размножаться и все повторяется снова. Такой тип динамики численности с резкими ее колебаниями получил название триггерная динамика. В природе он встречается довольно редко, в основном в популяциях низкоорганизованных особей.

Если кормовая база ограничена, то численность популяции первоначально растет по лимитированному типу и, достигнув емкости среды ( $K$ ), она должна была бы остановиться, но в действительности происходит проскок численности выше  $K$ , а затем постепенное снижение. Причина в том, что каждый цикл размножения требует определенного промежутка времени, и когда при достижении емкости среды размножение прекращается, особи еще продолжают рождаться. Это и вызывает проскок численности. Он обусловлен задержкой размножения. Когда из-за большой численности кормовая база оказывается исчерпана, в популяции наблюдается падение численности ниже емкости среды, после чего создаются условия для восстановления кормовой базы, и численность начинает расти, затем повторяется очередной цикл. При постоянной емкости среды эти колебания носят регулярный характер и называются циклическими, или осцилляциями. В природе такой тип динамики численности встречается крайне редко, поскольку емкость среды постоянно меняется.

Емкость среды может меняться как в зависимости от сезона, так и в зависимости от года, в результате в популяции наблюдаются нерегулярные колебания численности, так как каждый раз проскок численности происходит относительного другого значения  $K$ . Такие нерегулярные колебания численности называются флюктуациями.

В природе различают сезонные и годичные флюктуации. В свою очередь годичные флюктуации можно разделить на две группы:

- 1) флюктуации, контролируемые годичными различиями внешних факторов;
- 2) флюктуации, связанные с самой динамикой популяции.

Из всех причин, вызывающих колебания численности, некоторые исследователи главную роль отводят климатическим условиям, считая биотические факторы второстепенными. По мнению других, только те факторы, которые зависят от плотности, вызывают колебания численности. Многие ученые признают роль тех и других.

В экосистемах с низким уровнем видового разнообразия численность популяций подвержена сильному воздействию физических стрессоров и зависит от погоды, химического состава среды и степени ее загрязнения. В экосистемах с высоким уровнем

видового разнообразия колебания численности популяций в основном контролируются биотическими факторами.

Все экологические факторы в зависимости от характера их влияния на численность популяции можно разделить на две группы:

- 1) факторы, независимые от плотности;
- 2) факторы, зависящие от плотности.

К первой группе относятся факторы, действующие на популяции постоянно и изменяющие их численность однократно, независимо от величины популяции. Так действуют абиотические факторы и прежде всего климатические факторы, а также антропогенные факторы, за исключением природоохранных факторов. Действие их не всегда проявляется сразу. Эти факторы еще называют модифицирующими, поскольку они не обеспечивают регуляции численности, а лишь вызывают ее изменения.

Часть популяции буйволов мигрирует. Фото: Wajahat Mahmood  
Ко второй группе относятся факторы, действие которых на популяцию может быть прямым, т.е. усиливаться по мере приближения к верхнему пределу, или инверсным, т.е. ослабевать по мере увеличения плотности. Эти факторы изменяют численность в сторону оптимального уровня и предотвращают перенаселение, поэтому В.Викторов предложил называть их регулирующими факторами. К ним относятся биотические факторы и природоохранные антропогенные факторы. Зависимые от плотности факторы, как правило, влияют на скорость роста численности популяции путем изменения ее рождаемости или смертности.

Биотические факторы, зависимые от плотности, по характеру влияния на численность популяции подразделяются на две группы:

- 1) внутривидовые;
- 2) межвидовые.

Рассмотрим характер действия внутривидовых факторов. К.Вини-Эдвардс в 1962 году предложил два механизма стабилизации плотности ниже уровня насыщения за счет внутривидовых факторов:

- 1) территориальное поведение;
- 2) групповое поведение.

Территориальное поведение. Территориальное поведение выработалось в ходе эволюции и является наиболее эффективным механизмом сдерживания роста численности популяций. Активность особей или группы особей обычно ограничивается определенным пространством, которое называют индивидуальным или семейным участком. И если он метится, охраняется и не перекрывается с другими участками, то его называют «территорией». Впервые термин «территория» был использован в 1920 году Э.Говардом. Территориальное поведение состоит в мечении границ участка (пением, мочой, экскрементами и т.д.) и его охране. Оно характеризуется и сложным репродуктивным поведением - строительство гнезд, откладывание яиц, забота о потомстве и его защита и т.д.

Территориальное поведение животных, выработавшееся в ходе эволюции как система инстинктов - наиболее эффективный механизм сдерживания роста численности популяций. Мечение и охрана участков, недопускание размножения на них «чужих» особей приводит к рациональному использованию территории. Полагают, что территориальное поведение позволяет избегать давления хищников и предотвращает распространение болезней вследствие пространственного разобщения особей. Оно способствует разделению и сохранению ресурсов и облегчает встречу особей данного вида при размножении.

При нарушении границ за счет увеличения плотности наблюдаются разные формы внутривидовой конкуренции:

**1) конкуренция за ресурсы.** При недостатке жизненно необходимых ресурсов часть животных погибает, а у растений наблюдается самоизреживание и изменение вегетативной мощности;

**2) прямой антагонизм** - биологическая и химическая «война» в природе. Биологическая «война» - это умерщвление конкурентов внутри популяции путем прямого нападения. Химическая «война» - это выделение химических веществ, задерживающих рост и развитие или убивающих молодых особей (растения, водные животные).

Территориальное поведение может влиять и на генетическую приспособленность (вероятность оставлять потомство). Если особи не обеспечены необходимой территорией, то они не размножаются до тех пор, пока плотность популяции не снизится до необходимого уровня.

При увеличении плотности у особей могут наблюдаться такие изменения физиологии и поведения, которые, в конечном счете, приводят к появлению инстинкта массовой миграции.

Повышение плотности популяции может иметь рефлекторное или сигнальное значение. Такая сигнализация приводит рефлекторным путем к сокращению численности популяции, а при малой плотности - к усиленному росту и размножению. У земноводных и крыс, как установил С.С.Шварц, она имеет химическую природу.

Важным механизмом регуляции численности в переуплотненных популяциях является стресс-реакция. Повышение плотности приводит к увеличению частоты встреч между особями, вызывающих у них такие изменения физиологии, которые ведут к снижению рождаемости и увеличению смертности. У млекопитающих это явление названо стрессом и впервые было описано в 1936 году Г.Селье для человека. При развитии стресса сигналы от внешних раздражителей поступают в кору головного мозга и меняют активность гипоталамуса - центрального звена вегетативной нервной системы. Деятельность гипоталамуса изменяет функционирование гипофизарнонадпочечниковой гормональной системы. В состоянии стресса у животных увеличивается кора надпочечников и повышается концентрация кортикостероидов в крови, а также происходит ряд других изменений в гормональном профиле, которые приводят к следующим последствиям:

- 1) нарушение овуляции и процесса овогенеза - женское бесплодие;
- 2) нарушение сперматогенеза - мужское бесплодие;
- 3) резорбция эмбрионов или выкидыши;
- 4) уменьшение числа поколений в год и количества особей в одном поколении;
- 5) удлинение сроков полового созревания;
- 6) преждевременное прекращение лактации;
- 7) ослабление иммунитета и снижение устойчивости к неблагоприятным условиям среды;
- 8) угасание инстинкта заботы о потомстве;
- 9) изменение поведения (повышается агрессивность, может наблюдаться каннибализм, меняется реакция на особей противоположного пола, молодняк и т.д.).

### **32.1 Лабораторная работа №32 ( 2 часа).**

**Тема:** «Иммуногенетическая номенклатура и полиморфизм»

**2.32.1 Цель работы:** Освоить иммуногенетическую терминологию

**2.32.2 Задачи работы:**

1. Научиться вести учет материнства и отцовства по полиморфным системам и группам крови животных

**2.32.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

**2.32.4 Описание (ход) работы:**

1.Иммуногенетика – наука о генетическом полиморфизме антигенного состава клеток животного. Открытие Ландштайнера в 1900 г. групп крови у человека ( А В О ) и объяснения В 1924 г. Бернштейном типа их наследования стало отправной точкой для проведения иммуногенетических исследований.

Основой для данных исследований служат наследственные различия между организмами выраженные в генетическом полиморфизме белков иммунных систем. Генетический полиморфизм – это наличие в популяции одновременно нескольких аллельных состояний гена конкретного локуса, определяющего формирование разных фенотипов данного признака. Термин « полиморфизм» ввёл Форд в 1945 г. применительно к различным признакам обусловленных наследственностью.

Изучение генетического полиморфизма осуществляется в двух направлениях: использование иммунологических методов привело к формированию иммуногенетики ( в узком значении); использование биохимических методов привело к формированию раздела генетики – биохимический полиморфизм белков и ферментов. И то и другое направление отражают особенности аллельного состояния гена, обуславливающего синтез белка, что приводит к формированию определенного генотипа особей по полиморфным системам. Собственно иммуногенетика изучает наследственную обусловленность взаимоотношений антиген – антитело для выявления у животных различных систем групп крови в зависимости от антигенного состава эритроцитов, лейкоцитов и наличия белков антигенов в плазме крови, а так же тканевой несовместимости, связанной с антигенами клеток. Указанные исследования широко используются для изучения: иммунологической совместимости крови между донором и реципиентом при пересадке органов, тканей, зигот; иммунной совместимости гамет при оплодотворении; установления изменений иммунитета в процессе онтогенеза; толерантности; патологического образования антител против своих антигенов; антигенного контроля за правильностью происхождения; использования антигенов как генетических маркеров для раннего прогнозирования продуктивности животных.

2.Группы крови. Иммуногенетический контроль за структурой популяции. Изучение групп крови у сельскохозяйственных животных ведется по двум направлениям. Под влиянием открытых Ландштейнера для установления антигенных факторов применялись сначала естественные антитела, а затем иммунные. Для определения антигенных различий на базе естественных антител было проведено много исследований, было установлено, что реакция на естественные антитела слабая, и не дает возможности проводить точную классификацию особей, перешли к иммунным антителам, используя методы изо – и гетероиммунизации для изготовления специальных сывороток. В организме животного присутствует огромное количество антигенов, каждый из них имеет генетическую обусловленность и связан с действием отдельного гена. Антигены образуются на эритроцитах ( мы будем изучать только их) в эмбриональный период и не изменяются в течение всей жизни, поэтому они служат пожизненным показателем

генетической структуры организма по тому или иному локусу. Антигены наследуются кодоминантно, что позволяет по фенотипу судить о генотипе, это облегчает наблюдение за передачей антигена от родителей потомку. Антигены, по которым особи одного вида различаются между собой называются аллоантigenами. Антигены подразделяются на видовые (неспецифические) и групповые (специфические), присущие отдельным животным данного вида. Иммуногенетика изучает специфические антигены, на основе которых формируются определённые системы и группы крови. Каждый антиген обусловлен действием одного гена, но некоторые антигены представлены группами (по 2 и более) и наследуются сцеплено. Одиночные или сцеплено наследуемые в виде постоянного сочетания антигены, которые передаются от родителей потомкам как наследственные единицы, называются группами крови. Совокупность антигенов (факторов крови), контролируемых одним локусом, называют генетической системой групп крови, а сумму всех групп крови одной особи – типом крови. Единая международная номенклатура антигенов и групп крови до сих пор не разработана. Генетические системы групп крови и антигены обозначаются прописными или строчными буквами латинского алфавита, иногда дополняя буквы подстрочными арабскими цифрами или апострофами.

Аллели генетических систем групп крови наследуются по принципу кодоминирования. Весьма редко встречаются рецессивные аллели подобные аллелю О системы А В О у человека, это даёт возможность проводить анализ частоты аллелей разных локусов в популяциях во времени и пространстве, описывать генетическую структуру популяции и лучше понимать эволюционный процесс. Все известные системы групп крови у животных локализованы в аутосомах. Антигены некоторых систем наследуются в определённых комбинациях – феногруппах. Например, сложная система Е у свиней включает 16 антигенов. Феногруппа E<sup>b</sup>d<sup>g</sup>, определяется присутствием антигенных факторов E<sup>b</sup>; E<sup>d</sup>; E<sup>g</sup>. В этом случае аллель записывается E<sup>bdg</sup>. В сложных системах (у КРС В и С системы) антигенные факторы контролируются несколькими тесно сцепленными сублокусами. Можно выделить три основных правила наследования групп крови:

- каждая особь наследует по одному из двух аллелей от матери и отца в каждой системе групп крови;
- особь с антигенами, не обнаруженными хотя бы у одного из родителей, не может быть потомком данной родительской пары;
- гомозиготная особь по одному антигену не может быть потомком гомозиготной особи с противоположным антигеном;

Иммунологическая специфичность белковых антигенов определяется:

- последовательностью аминокислот в полипептидной цепи;
- концевыми аминокислотами цепи;
- вторичной структурой белковой молекулы;
- наиболее активными поверхностно расположенными участками полипептидной цепи – антигенными детерминантами;

Антигены выявляются при помощи реакции антиген – антитело. Основой взаимодействия антиген – антитело служит у КРС и овец реакция гемолиза, у свиней – реакция агглютинации или гемолиза. Реакции проводят с использованием моноспецифических сывороток.

В настоящее время у КРС открыто 12 систем групп крови, у свиней – 17, у овец – 16, лошадей – 9, у птицы – 14. Из всех систем наиболее сложной является В система у КРС, включающая более 40 антигенов, которые в различных комбинациях образуют более 500 аллелей. Если в системе более 3-х аллелей – система называется полиаллельной. К ним у КРС относят системы С, S, A; у свиней Е, L, M, у овец В, A, C.

Контроль за достоверностью происхождения животных возможен благодаря: кодоминантному типу наследования антигенных факторов; их неизменяемости в течение онтогенеза; огромному числу комбинаций групп крови.

Контроль достоверности происхождения необходим: при испытании свиноматок, при осеменении их смешанной спермой; при испытании производителей по качеству потомства; при установленииmono или дизиготности двоен; установлению межпородной и внутри породной дифференцировки.

Связь групп крови с продуктивными качествами и резистентностью к болезням основана на: плеотропном действии генов; сцеплении между локусами групп крови или биохимических полиморфных систем и локусами влияющими на продуктивность и резистентность к болезням; гетерозисе, когда гетерозиготность по группам крови и полиморфным системам повышает продуктивность и резистентность; иммунологической несовместимости матери и плода. H-группа крови используется для определения чувствительности свиней к стрессу.

Биохимический полиморфизм белков и ферментов и использование его в селекции. В результате мутаций гены изменяются, поэтому в популяциях они встречаются во многих формах ( множественный аллелизм). Биохимический полиморфизм - это одновременное присутствие двух и более генетических форм одного вида в таком численном соотношении что их нельзя отнести к повторным мутациям. Доля полиморфных локусов точно неизвестна, полагают, что в популяциях многих видов она достигает 25 – 50%. Основными методами изучения полиморфизма является электрофорез. У с-х животных изучено более 150 полиморфных локусов белков крови, молока, спермы, тканей расположенных в аутосомах. Замещение аминокислот в молекуле белка может вызвать функциональные различия полиморфных форм. Например, у человека кроме нормального гемоглобина известно более 50 патологических форм гемоглобина. Хорошо изучен полиморфизм трансферина, церуплазмина, казеина. Использование полиморфных систем белков и ферментов в селекции такое же как и групп крови.

### **33.1 Лабораторная работа №33 ( 2 часа).**

**Тема:** «Семейно-генетический анализ»

**2.33.1 Цель работы:** Ознакомление с основными показателями, характеризующими семейно-генетический анализ

#### **2.33.2 Задачи работы:**

1. Научиться вести учет родителей и потомков по генеалогии

#### **2.33.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

#### **2.33.4 Описание (ход) работы:**

**Семейный генетический анализ сцепления.** Эта группа методов часто используется в медицинской генетике для выявления связи (сцепления) между симптомами заболевания, вызываемого мутацией в неизвестном гене, и другими генетическими маркерами. В данном случае в качестве одного из генетических маркеров выступают сами симптомы заболевания. В геноме человека обнаружено большое количество *полиморфизмов*, в том числе ПДРФ

ПДРФ распределены более или менее равномерно в геноме человека на расстоянии ~5–10 см друг от друга. Чем ближе индивидуальные полиморфные локусы расположены к гену, ответственному за заболевание, тем меньше вероятность их разделения при рекомбинации в мейозе и тем чаще они будут встречаться вместе у большого индивидуума и вместе передаваться от родителей потомству. Клонировав протяженный участок генома, включающий соответствующий полиморфный маркер (его отбор из клонотеки геномной ДНК проводят с помощью зонда), можно одновременно вместе с ним с большой вероятностью выделить ген, вызывающий наследственное заболевание.

Такие подходы были, в частности, успешно применены для проведения семейного анализа и выделения соответствующих генов при мышечной дистрофии Дюшенна, кистозном фиброзе почек (муковисцидозе) и миотонической дистрофии. Информативность отдельных ПДРФ генома человека зависит от уровня их гетерозиготности в исследуемой популяции. Мерой информативности ПДРФ как генетического маркера по предложению Д. Ботштейна и соавторов (1980 г.) принято считать значение *содержания полиморфной информации PIC* (polymorphism information content), которое представляет собой отношение числа скрещиваний, в которых хотя бы у одного из родителей исследуемый полиморфный маркер находится в гетерозиготном состоянии, ко всем скрещиваниям.

### **34.1 Лабораторная работа №34 ( 2 часа).**

**Тема:** «Генетика крупного рогатого скота»

**2.34.1 Цель работы:** Ознакомление с основными показателями, генетики крупного рогатого скота

**2.34.2 Задачи работы:**

1. Знать генетические особенности крупного рогатого скота

**2.34.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

**2.34.4 Описание (ход) работы:**

Современная генетика располагает точными фактами об изменчивости и наследственности различных признаков. Выявлены закономерности наследования многих признаков, установлены фенотипические и генетические связи между ними. Стало возможным использование методов генетики в селекции простых качественных признаков, определяемых одним геном или группой сцепления генов для исключения леталей и полулеталей. Установлено, что животные, гомозиготные по некоторым генам, нежизнеспособны и характеризуются пониженной жизнеспособностью, нарушениями морфогенеза, обмена веществ, отдельных биохимических функций. Такие животные, если и живут, экономически не оправдывают затрат на кормление и содержание. К наиболее распространенным в скотоводстве моногенным летальным признакам можно отнести карликовость (доминантная и рецессивная), бесшерстность, акротериоз, отсутствие конечностей, паралич задних конечностей, контрактуру мышц, укороченность позвоночника, врожденную водянку, укорочение нижней челюсти, анкилоз, порфирию (полулеталь). Большинство из них являются рецессивными, т. е. при обычных методах разведения в популяции может интенсивно накапливаться вредный генетический груз. Так, паралич задних конечностей у скота красной датской породы, впервые зарегистрированный в 1924 г., к 1950 г. получил широкое распространение, в частности 26% быков, записанных в племенные книги двух провинций Дании, оказались носителями этого гена. Чаще встречаются сублетальные дефекты — бесшерстность у скота черно-пестрой породы, водянка мозга у скота айширской породы и др. В еще большей степени распространены мутации, не проявляющиеся ярко, а оказывающие ингибирующее действие на течение физиологических процессов.

В связи с широким применением искусственного осеменения стало значительно более интенсивным использование племенных быков-производителей. От многих из них получают тысячи и десятки тысяч потомков. В этих условиях скорость распространения различных нарушений генотипа сильно возрастает. Многие популяции могут стать носителями рецессивных леталей и полулеталей. Поэтому очень важно выявить носителей этих генов. Прежде всего, следует изучить генетическую ситуацию в отношении леталей и полулеталей в современных стадах, наладить точный учет телят, родившихся с дефектами. В США ассоциация по разведению голштино-фризского скота ведет регулярный учет 10 наследственных дефектов. Методами выявления носителей летальных и полулетальных генов являются тесный инбридинг и метод проверки быков, предназначенных для использования в племенной сети, на группах маток, гетерозиготных по летальным и полулетальным генам.

При полном доминировании в фенотипе животного наиболее часто проявляется только признак одного из родителей, а рецессивный признак не влияет на фенотип. Однако такая форма наследования не единственная, есть и другие формы взаимодействия между аллельными генами.

Можно привести многочисленные примеры так называемого неполного доминирования, когда потомству передается в большей степени признак одного из родителей.

Исследования в области генетики привели к открытию еще одного типа взаимодействия аллельных генов — сверхдоминирования, при котором признак у потомства выражен в более сильной степени, чем у исходных родительских форм. Эта форма взаимодействия лежит в основе гетерозиса, когда гетерозиготные особи в определенных условиях среды превосходят родителей по крепости конституции и жизнеспособности.

В связи с развитием иммуногенетики стал известен и такой тип взаимодействия аллельных генов, как кодоминирование. В этом случае каждый из аллельных генов влияет на развитие соответствующего признака.

Таким образом, даже при анализе характера наследования простых качественных признаков было отмечено большое многообразие систем взаимодействия аллельных генов.

Дальнейшее изучение процессов наследования признаков привело к открытию сцепленного наследования разных признаков, т. е. когда некоторые признаки, определяемые сцепленными генами, наследуются вместе. Показано, что большинство признаков обусловлено не одним, а одновременно несколькими генами. При изучении влияния нескольких пар генов на развитие определенного признака в фенотипе выявлено несколько видов взаимодействия неаллельных генов — новообразования, комплементарное действие, эпистаз и полимерия.

При изучении наследования ряда признаков было выявлено, что некоторые гены оказывают одновременное влияние на развитие нескольких признаков. Это явление получило название плейотропии.

Очень распространенная форма взаимодействия генов — совместное действие на развитие одного и того же признака. Признаки, которые развиваются при одновременном воздействии на них нескольких или многих генов, называются полигенными или полимерными. К ним относится большинство количественных признаков, по которым ведут селекцию крупного рогатого скота (молочность, жирномолочность, белковомолочность, масса, мясные качества и т. д.). При этом установить характер влияния отдельных генов на развитие таких признаков в фенотипе значительно труднее, чем для признаков, обусловленных одной парой аллельных генов.

Достаточно сказать, что такой признак, как величина удоя, зависит не только от морфофизиологических особенностей органа молокообразования (вымя), но и от развития других систем организма (сердечно-сосудистая, пищеварительная, выделительная). Недостаточное развитие любой из этих систем вызывает уменьшение величины признака (молочная продуктивность). В определенной степени развитие всех этих систем зависит от генотипа.

Изучение и оценка генетически обусловленных количественных признаков в сильной степени осложняются из-за влияния целого комплекса факторов внешней среды на их изменчивость. На уровень удоя и другие селекционируемые признаки крупного рогатого скота большое влияние оказывают возраст животного, возраст первого отела, уровень и тип кормления, физиологическое состояние и др. В этих условиях выявляется определенный уровень изменчивости селекционируемых количественных признаков крупного рогатого скота. Эта изменчивость обусловливается различиями в генотипе животных и факторами внешней среды, оказывающими неодинаковое влияние на развитие признака у разных особей. В связи с этим степень изменчивости удоя и других признаков неодинакова в разных стадах и популяциях крупного рогатого скота. Коэффициент изменчивости удоя коров в разных стадах колеблется от 15 до 30%.

Данные по ряду хозяйств показывают, что степень вариабельности содержания жира в молоке значительно ниже, чем удоя, и колеблется от 2,6 до 7,4%.

Коэффициент изменчивости содержания белка в молоке коров разных линий колеблется от 5,8 до 9,3%, содержание жира — от 4,5 до 8,7%. Следовательно, уровни вариабельности белковости и жирности молока близки.

Высокой степенью изменчивости характеризуются и другие селекционируемые признаки крупного рогатого скота (живая масса, показатели телосложения, мясные качества).

Можно допустить, что высокий уровень вариабельности будет способствовать эффективности отбора, в действительности же эта взаимосвязь не проявляется в такой четкой форме.

Анализ показывает, что четкой зависимости между величиной вариабельности удоя и эффективностью отбора по данному признаку не наблюдается. В ряде случаев отбор был эффективнее в стадах с меньшим коэффициентом изменчивости.

При довольно значительной величине селекционного дифференциала в ряде стад с высокой общей изменчивостью признака селекционный сдвиг в потомстве часто оказывается несущественным. Все это свидетельствует о том, что значительная доля в общей амплитуде изменчивости обусловлена действием негенетических факторов — влиянием факторов внешней среды.

Оптимальный уровень протеинового питания коров способствует повышению содержания жира в молоке. Установлено, что увеличение в рационе углеводистых кормов при достаточно высоком уровне протеина также повышает жирномолочность коров. Скармливание коровам рационов, включающих небольшое количество грубых кормов и большой процент концентратов, приводит к резкому падению жирности молока. Аналогичные явления наблюдаются и при скармливании грубых кормов в виде гранул.

Правильно оценить генотип коровы по жирномолочности и сравнить генетический потенциал по этому признаку разных животных можно только при одинаковом их кормлении. В этом случае большое значение имеет не только уровень, но и тип кормления.

### **35.1 Лабораторная работа №35 ( 2 часа).**

**Тема:** «Генетика овец и коз»

**2.35.1 Цель работы:** Ознакомление с основными показателями, генетики овец и коз

**2.35.2 Задачи работы:**

1. Знать генетические особенности крупного рогатого скота

**2.35.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

### **2.35.4 Описание (ход) работы:**

Генетика окраса у коз обусловлена основными 4-мя локусами: A, B, S и M, но локусов гораздо больше.

**Локус A (Агути)** – самый изменчивый и разнообразный локус у коз имеет более 21 генов.

Этот локус контролирует распределение феумеланина и эумеланина в самом волосе.

Взаимоотношение между аллелями локуса A такое:  
 $Awt > Asb > Abm > Acr > A+ > Ab > Ats > Asc > Arp > Apk > Asg > Ag > Aga > Asm > Aeb > At > Afsh > Als > Am > Arc > Aa$

Перечислим алели в порядке доминантности от наиболее домinantных до наиболее рецессивных.

**Генетика овцы.** Кариотип овец представлен 54 хромосомами, из них 26 пар аутосом и одна пара половых хромосом (XX или XY). В состав аутосом входят три пары больших метацентриков и 23 пары акроцентрических хромосом разной величины. Размер хромосом колеблется от 1 до 7 мкм. Число хромосом у других видов этого рода следующее: у сайгака- 60, коз- 60, архара- 54, овцебыка- 48.

У овец, как и у других видов сельскохозяйственных животных, выявлены различные виды мутаций. Частота хромосомных аномалий у овец зависит от возраста. Наименьший уровень хромосомных нарушений отмечен у овец в возрасте 2-3 лет, у новорожденных ягнят и овец 6-7- летнего возраста количество мутаций выше. Нарушения среди половых хромосом приводят к потере плодовитости овец. Среди овец встречаются интерсексы типа XXY, мозаики XX/XXY, XX/XYY и другие. У таких овец отсутствуют спермии или эти клетки имеют различные дефекты.

Выявленные у овец факты хромосомных аномалий указывают на необходимость цитогенетического контроля, что позволит исключить из разведения животных, в кариотипе которых имеются патологии.

Главным качественным признаком овец является масть. Практический опыт и исследования ученых показали, что черная окраска овец доминантна к многим другим окраскам, за исключением серой. Серый цвет образуется в результате наличия в шерстном покрове черных и белых волос, а розовый обусловлен смешением белых и коричневых. У овец каракульской породы встречается окраска сур, которая характеризуется зональным расположением пигмента вдоль волос. В результате селекционной работы удалось получить много разновидностей суровой окраски овец.

Наследование количественных признаков у овец более сложно. Наиболее важными селекционными признаками овец тонкорунных пород являются: настриг шерсти, выход чистой шерсти, длина и толщина её волокон, густота шерсти, плодовитость, живая масса и другие. Наследуются эти признаки по типу полимерии, т.е. каждый из них определяется большим числом генов. Судят о степени наследования количественных признаков по величине коэффициента наследуемости ( $h^2$ ). Чем выше эта величина, тем успешнее селекция. На величину коэффициента наследуемости оказывают влияние изменчивость признака, породные и индивидуальные особенности животных. Коэффициент наследуемости выхода мытой шерсти у овец тонкорунных пород составляет 0,3-0,6;

густоты шерсти- 0,4-0,6; длины шерсти- 0,25-0,8; настрига шерсти- 0,20-0,60; живой массы- 0,3-0,5 и многоплодия- 0,10-0,15.

Для успешного проведения селекционной работы нужно знать корреляционные связи между основными продуктивными качествами. Так, коэффициент корреляции между настригом шерсти и живой массой овец составляет 0,37-0,69; между настригом шерсти и её густотой - 0,44-0,50. Отмечена положительная корреляция настрига шерсти с длиной волокон- 0,21-0,37; с их толщиной- 0,28-0,44 и складчатостью кожи- 0,25-0,37.

У овец зарегистрировано несколько десятков наследственных аномалий и заболеваний. Почти все они имеют рецессивный тип наследования. К ним относят: мышечную дистрофию, паралич конечностей, карликовость, врожденную водянку, деформацию скелета, непроходимость пищевода, отсутствие ануса, крипторхизм и другие. Я.Г. Глембоцким установлена связь между появлением крипторхизма и комолостью у овец породы прекос. Оказалось, что проведение селекции на устранение рогатости баранов приводит к повышению числа случаев крипторхизма в стаде.

Генетическая обусловленность устойчивости овец выявлена в отношении инфекционного легочного adenоматоза и трихостронгилеза. В Англии и Франции давно известно заболевание *скреппи*. Это заболевание проявляется в возрасте 2-3 лет и характеризуется слабостью животных, потерей координации движения, расчесами и исхуданием. Считают, что скреппи имеет наследственную природу и обусловлена действием рецессивного гена. Заболевание проявляется у гомозиготных особей генотипа ss. Для устранения этого заболевания применяют селекционные методы: выбраковка из стада больных животных, их боковых родственников (братьев и сестер) и родителей.

Для увеличения продуктивности овец используется эффект гетерозиса. Проявление гетерозиса в овцеводстве, где селекция ведется по множеству признаков, весьма различно. По одним признакам гетерозис проявляется сильнее, по другим слабее. Гетерозис проявляется в такой последовательности: жизнеспособность, плодовитость, молочность, масса тела, скорость роста, оплата корма продукцией, шерстная продуктивность.

По данным С.В. Буйлова, в 38 вариантах скрещиваний тонкорунных и тонкорунно-грубошерстных овец с баранами мясо- шерстных пород помесные овцы превосходили материнскую породу по жизнеспособности на 1,2-5,7%; плодовитости- на 9,6-37,5%; настригу шерсти- на 5,6-49,4%.

### **36.1 Лабораторная работа №36 ( 2 часа).**

**Тема:** «Генетика лошадей и свиней»

**2.36.1 Цель работы:** Ознакомление с основными показателями, генетики лошадей и свиней

#### **2.36.2 Задачи работы:**

1. Знать генетические особенности лошадей и свиней

#### **2.36.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

1. Задачник по генетике

#### **2.36.4 Описание (ход) работы:**

**Генетика свиньи.** По значимости свиноводство в нашей стране занимает второе место после крупного рогатого скота. Для свиней характерны: высокая плодовитость, быстрая смена поколений, высокая интенсивность роста и хорошие мясо-сальные качества.

Кариотип домашней свиньи представлен 38 хромосомами. У европейских диких свиней 36 хромосом. При спаривании домашних свиней с дикими удается получить гибридное потомство с 37 хромосомами. По расположению центромеры хромосомы свиньи подразделяют на пять пар метацентриков, восемь пар субметацентриков и шесть пар акроцентриков. Половые хромосомы относят к метацентрикам, причем размер X-хромосомы больше, чем Y-хромосомы.

Как и у других животных, у свиней выявлены различные мутации. Полиплоидия клеток костного мозга и лимфоцитов крови у взрослых животных составляет 0,5-1,5%, частота спонтанных хромосомных мутаций колеблется от 1 до 10 %. Встречаются у свиней и реципрокные транслокации, которые приводят к эмбриональной смертности и снижению плодовитости.

Знание закономерностей наследование масти у свиней используется в практической работе. Лучшими по качеству считаются окорока и другие сальные и мясные продукты от животных с белой щетиной. Известно, что однородная белая окраска свиней обусловлена доминантным геном I. Эта окраска является доминантной по отношению к черной, рыжей и пестрой. Поэтому, чтобы получить белых откормочных поросят, в схемах скрещиваний последними нужно использовать породы белой масти. Висячие уши у свиней, например у породы ландрас, доминируют над стоячими, частичное отсутствие щетины (гипотрихоз) неполно доминирует над густой щетиной, нормальный цвет глаз доминирует над красным (альбинизм).

Большинство количественных признаков свиней имеет полигенный тип наследования. По степени генетической обусловленности и изменчивости под влиянием факторов среды основные селекционные признаки свиней существенно различаются между собой. Коэффициенты наследуемости некоторых признаков свиней приведены в таблице.

Наследуемость основных признаков свиней ( $h^2$ )

Признак	( $h^2$ )	Признак	( $h^2$ )		
Многоплодие	Молочность	0,05-0,19	Длина туши	Содержание	0,40-0,60
Число	сосков	0,20-0,30	мяса в туще	Толщина	0,30-0,70
Крупноплодность		0,11-0,42	шпика	Площадь	0,20-0,40
Среднесуточный	прирост	0,11-0,23	“мышечного”	глазка”	0,45-0,55

Оплата корма	0,2-0,5 0,6	0,2-	Процент окорока	0,40-0,50
--------------	----------------	------	-----------------	-----------

Низкие значения наследуемости имеют признаки, определяющие воспроизводительные способности свиней; среднесуточный прирост и оплата корма характеризуются более высокими значениями  $h^2$ . Признаки мясных качеств, такие как длина туши и содержание в ней мяса, доля окороков и площадь "мышечного глазка", имеют достаточно высокие коэффициенты наследуемости, следовательно, массовая селекция по этим признакам более успешна.

У свиней изучены коррелятивные связи между различными признаками. Так, положительные связи обнаружены между живой массой свиней и толщиной шпика ( $r = 0,6$ ), молочностью свиноматок и многоплодием ( $r = 0,3-0,4$ ), живой массой и промерами животных ( $r = 0,7-0,9$ ). Отрицательными связями характеризуются следующие признаки: многоплодие и крупноплодность поросят ( $r = -0,3$ ), среднесуточный прирост и оплата корма продукцией ( $r = -0,05-0,7$ ), содержание мяса и сала в туще ( $r = -0,7$ ) и другие.

У свиней описано более 60 аномалий, которые затрагивают их морфологическое строение и ряд функций. Многие из них приводят к летальному исходу. В популяциях свиней частота врожденных аномалий составляет 1-1,4%, однако в некоторых стадах и в потомстве отдельных производителей частота наследственных аномалий может быть в несколько раз выше. Из аномалий у свиней чаще всего регистрируются: мозговая грыжа, полидактилия, расщепление неба, криптоторхизм, гидроцефалия, альбинизм, кратерность сосков и другие.

Типичной наследственной аномалией у свиней является криптоторхизм. Этот дефект связан с неопусканием одного или обоих семенников в мошонку. В результате нарушается процесс сперматогенеза и хряки оказываются частично или полностью бесплодными. По данным Фридина и Ньюмена, в Канаде одно- и двусторонний криптоторхизм наблюдается ежегодно у 1-2% всех хрячков, поступающих на рынок.

Наличие кратерных сосков - также серьезный дефект у свиноматок, поскольку поросыта не получают из них молока. Число кратерных сосков у свиноматок колеблется от одного до восьми. Поросята, которым достались кратерные соски, погибают. Этот признак обусловлен одним аутосомно-рецессивным геном.

Масть — качественный признак животного, который легко регистрируется и распознается. В процессе разведения лошадей накоплен большой фактический материал, который позволил с позиций генетики выявить закономерности наследования этого признака. В последние годы, когда лошадь из «деревенского жителя» постепенно превращается в «жителя городов», ее масть в ряде случаев стала привлекать особое внимание селекционеров и любителей. Так, в США была зарегистрирована новая порода лошадей под названием «аппалуз», стандарт которой предусматривает чубарую масть с рисунком из пятен, крапинок различной формы, размеров и оттенков. К слову заметим, что нам приходилось видеть у извозчиков Дели (в Индии) лошадей, расписанных всевозможными цветочками. В США ведется племенная книга лошадей «паломино», которых отбирают и регистрируют только по соловой масти. В Германии маленькая горная утяжеленная лошадь породы «гафлинг» стандартизируется по рыже-игреневой масти.

В первый период существования новой породы стандартизация по масти имеет существенное значение для ее признания и широкого распространения. Типичная масть служит надежной «фабричной маркой».

Для изучения корреляции между мастю и рабочими качествами лошадей были использованы различные методы исследования. В результате ни положительных, ни отрицательных связей не обнаружено. Однако масть (окраска) животных, то есть способность образовывать пигмент, не является биологически безразличным фактором. Совершенно точно установлено, что лошади только серой масти, особенно те, которые

рано белеют, страдают злокачественным заболеванием — меляносаркомой, или черновиками. Отмечалась пониженная плодовитость у серых лошадей Фридериксборгского завода. У лошадей серых мастей наблюдается повышенная чувствительность к некоторым кормовым средствам. Например, при поедании гречишной соломы у них появляется сыпь по всему корпусу. Ноги с белыми отметинами у лошадей чаще поражаются мокрецами.

Согласно этой теории, первая стадия окисления хромогена дает буровато-рыжие пигментные зерна, обусловливающие образование рыжей масти. Вторая масть в эпистатическом ряду вороная. Она не может образовываться без пигмента и поэтому эпистатична (соподчинена) по отношению к рыжей масти. Генетическая формула вороной масти  $PPBB$ ,  $PPBv$ , или просто  $VV$  и  $Vv$ , считая, что у всех лошадей есть задаток рыжей окраски. За вороной в эпистатическом ряду стоит гнедая масть ( $G$ ). У гнедой лошади корпус окрашен в различные тона коричневато-вишневого цвета, а грива, хвост и низы ног — в черный. В данном случае действует задаток, затормаживающий полное (до черного цвета) окисление пигмента кроющих волос на голове и корпусе лошади. Действие задатка гнедой масти может проявиться лишь в присутствии задатка вороной масти. Формула гнедой масти может быть  $VVGg$ ,  $VvGg$ ,  $VVGg$ ,  $VvGG$ . От гнедых лошадей генетической формулы  $VVGg$  можно получать только гнедых лошадей. Лошади с формулой гнедой масти  $VVGg$ , то есть гетерозиготные по гнедому задатку, могут давать гнедых и вороных детей и не способны давать рыжих. При генетической формуле  $VvGG$  гнедые лошади дают гнедых и рыжих и не способны давать вороных. Гнедые, гетерозиготные по задаткам гнедых и вороных, способны давать гнедых, вороных и рыжих детей. Буланые лошади ( $B$ ) имеют несколько генетических формул; 1)  $VVBGBB$  — гомозиготная буланая, дает только буланых; 2)  $VVBGbb$  — гетерозиготная по буланой окраске, способна давать буланых и гнедых; 3)  $VVBGbB$  — гетерозиготная по задатку гнедой масти, способна давать буланых и вороных; 4)  $VVBgbB$  — гетерозиготная по гнедой и буланой масти, способна давать буланых, гнедых и вороных; 5)  $VvGGBB$  — гетерозиготная по вороной окраске, способна давать только буланых и соловых. По мнению В. О. Витта, при совместном действии комплекса задатков буланой и гнедой масти, при выпадении задатка вороной масти получается соловая масть; 6)  $VvGvBb$  — гетерозиготная по буланой и вороной окраске, способна давать буланых, гнедых, соловых и рыжих; 7)  $VvGgBb$  — гетерозиготная по вороной и гнедой масти, способна давать буланых, вороных, соловых и рыжих и 8)  $VvGgBb$  — гетерозиготная по задаткам всех мастей, способна давать буланых, гнедых, вороных, соловых и рыжих.

Многие масти стоят вне описанного эпистатического ряда и развиваются на основе одного наследственного задатка: серая, чалая, пегая, чубаная, саврасая. Серая масть доминирует над всеми мастями, получить серых лошадей можно только от серых. Характерная особенность их заключается в том, что с возрастом они белеют, так как задаток серой масти вызывает поседение волос. Чалая масть также доминантна по отношению ко всем мистям. Отличается она от серой тем, что в течение жизни окраска не меняется, так как поседение с возрастом не прогрессирует. Пегая масть характерна наличием больших белых пятен на корпусе лошади. Описано две формы пегости — доминантная и рецессивная; при доминантной пегости белые отметины расположены по верху корпуса лошади, а при рецессивной — по низу. Чубаная масть наследуется так же, как доминантная пегость. Саврасая масть характеризуется зональным распределением пигмента по кроющему волосу и прядями седых волос в гриве и хвосте. Определяется она одним доминантным задатком. Мышастая масть определяется двумя наследственными задатками — задатком дикой окраски (доминантной) и задатком вороной масти.

Вторую теорию наследования мастей разработали зарубежные исследователи, главным образом Касл. Согласно этой теории, у всех лошадей имеется ген *C* — доминантный, определяющий способность образовывать пигмент. Второй ген *B* воздействует на образование черного пигмента. Третий ген *A* (ген агути) — распределитель черного пигмента, то есть ген окраски диких животных. Этот ген у лошадей представлен четырьмя аллелями, то есть четырьмя разными генами, расположеными в одном локусе хромосомы, а именно: *A'* — масть диких предков, масть лошади Пржевальского; *A* — масть домашней темно-гнедой лошади; *a'* — масть темно-караковой лошади; *a* — рецессивная вороная; четвертый ген *E* — управляет полным распространением черного пигмента (или коричневого) как у диких лошадей, так и у домашних гнедой, рыжей и вороной; рецессивный ген *e* вызывает ограничение темного пигмента периферическими участками шерстного покрова, оставляя центральную часть тела желтокрасной, и различие между темно-гнедой (*ABE*) и светло-гнедой (*ABee*) окраской. Ген *E<sup>D</sup>* (доминантный ген распространения пигмента) является мутацией гена *E*, вызывает вороную невыгорающую масть. Пятый ген *D* (ген разбавления) обычный у лошадей, менее эффективный в гетерозиготном состоянии.

Согласно Каслу, в результате различных сочетаний генов *A*, *B*, *E*, *D* развиваются масти Гнедая, Рыжая, Серая и Вороная.

Кроме мастерей, обусловленных комбинацией генов *A*, *B*, *E* и *D*, Касл описывает ряд доминантных однофакторных задатков мастерей. Гены и соответствующие им фенотипы, в данном случае масти, следующие: *W* — волос белый, глаза окрашенные (в гомозиготном состоянии, то есть когда задаток получен от обоих родителей, вероятно, формирует нежизнеспособный организм, летален); *S* — серебряный; *R* — чалый, вызывает врожденную неменяющуюся с возрастом седину, вероятно, летален в гомозиготном состоянии подобно гену *W*; *L* — серый, вызывает прогрессирующее поседение, обычно яблоками, благодаря независимому модификатору; *P* — пегий, чубарый, ген пятнистости.

Касл полагает, как и многие другие исследователи, что альбиносов среди лошадей не встречается.

Выявить закономерности наследования особенностей экстерьера крайне сложно, так как на их развитие очень сильно влияют среда, условия выращивания молодняка. При неблагоприятных условиях у лошадей нарушается нормальная функция наследственных задатков, в результате формируются лошади большеголовые и грубоголовые, с короткими тонкими шеями, с недостаточно развитым корпусом (укороченные, с небольшим обхватом груди), со свислым крупом, узкой грудью, разметом ног, сближенностью в скакательных суставах, беднокостные, с плохо развитыми суставами, склонными к различного рода разращениям.

При нормальных условиях выращивания конского молодняка многими исследователями выявлены закономерности наследования некоторых особенностей телосложения у лошадей:

1. Сильно выраженные щетки доминируют над слабо выраженными. Развитие щеток определяется, по-видимому, несколькими факторами неполного доминирования.
2. При скрещивании лошадей шаговых пород с лошадьми быстроаллюрных пород обнаруживается неполное доминирование признаков тяжеловозов, а именно: помеси, как правило, имеют грубую голову, массивный корпус, часто раздвоенный круп, короткую мясистую шею; широкотелость, выраженная в отношении обхвата груди к высоте в холке, доминирует над узкотелостью. Однако такой тип наследования можно наблюдать только в том случае, когда матери принадлежат к тяжеловозной, а отцы — к быстроаллюрной породе. При реципрокном скрещивании, то есть когда матери узкотелые, а отцы

широкотелые, такой четкой закономерности не наблюдается. В этом случае обнаруживается преимущественное влияние материнского организма, усиленное влиянием фактора доминирования приспособленного типа.

Во всех случаях наблюдается доминирование длинноногости над коротконогостью.

3. Размеры животных (высота в холке, обхват груди, вес) относятся к категории количественных признаков. У лошадей они наследуются промежуточно. Размеры потомства в массе соответствуют средним размерам родителей. Отклонение в ту или другую сторону может быть незначительным за счет неполного доминирования широкотелого типа и длинноногости, а также доминирования приспособленного типа и влияния материнского организма.

Даже при скрещивании кобылы пони с жеребцом породы шайр потомство имеет приблизительно промежуточные размеры.

4. Во всех наставлениях по коневодству и коннозаводству считаются наследственными такие пороки экстерьера, как курба, жабка, шпат и рорер. Были предложены и схемы наследования этих пороков, как правило, по однофакториальному рецессивному типу. Однако позднейшие исследования показали, что наследование этих пороков осуществляется более сложным путем. Лошади с пороком шпат не рождаются. Он появляется в возрасте 1'2 лет и старше вследствие перенапряжения скакательных суставов и нарушения целостности суставных поверхностей. Слабость сухожильно-связочного аппарата, неблагоприятное механическое строение суставов и конечностей тазового пояса, непрочность костяка благоприятствуют развитию порока. Шпат чаще встречается у лошадей сырой (рыхлой) конституции, склонных к костным разращениям, с неправильным строением скакательного сустава. Аналогично наследуется и такой порок, как жабка.

Курба — порок сухожильно-связочного аппарата. Наследуется она в виде предрасположения; чаще наблюдается у лошадей недоразвитых, с иксобразной постановкой и саблистостью задних ног, при слабо развитых и сырых скакательных суставах. Курба у лошади признак общей слабости сухожилий и связок.

Данных о наследовании рорера, или свистящего удушья, у лошадей нет, так как этот порок встречается не часто и обычно «хрипунов» не используют для воспроизведения.

У лошадей описаны наследственные дефекты, обусловленные летальными генами, которые вызывают гибель животного на разных стадиях роста и развития (до полового созревания). Вот их перечень: кривая шея, отсутствие передних ног или изуродованные (деформированные) передние ноги, полное отсутствие волос (кроющих и защитных), частичное отсутствие кожи, непроходимость прямой кишки, атаксия жеребят, выражаящаяся в судорогах и параличах. Жеребята, отягощенные летальными задатками этих признаков, или рождаются мертвыми, или гибнут в первые дни жизни. По общему мнению исследователей, каждый из летальных дефектов обусловлен одним рецессивным геном и проявляется только при гомозиготности по этому задатку.

Более часто чем летальные встречаются нелетальные наследственные дефекты у лошадей, такие как укороченная нижня, а иногда верхняя челюсти (обусловлены одним рецессивным задатком), отсутствие радужной оболочки глаза, плоское копыто (обусловлены одним доминантным задатком), ярко выраженная коротконогость. Последний признак был описан в потомстве орловского рысистого жеребца Ветрогона 2. 10, 2, рожд. 1927 г. (Бор — Валькирия). В 1946 г. от него и русской рысистой кобылы Лесть, 1942 г. (Транзит — Лихая), в Александровском конном заводе родился коротконогий гнедой жеребчик Лапоть. При скрещивании Лапти с кабардинской кобылой нормального сложения получен также коротконогий жеребчик Лапоть II. Летальные и нелетальные дефекты организма, обусловленные одним рецессивным задатком, проявляются только в тех случаях, когда этот задаток находится в гомозиготном состоянии.

### **3. МЕТОДИЧЕСКИЕ УКАЗАНИЯ ПО ПРОВЕДЕНИЮ ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЙ**

#### **3.1 Практическое занятие №1 ( 2 часа).**

**Тема:** «Элементы биометрического анализа. Основы вариационной статистики.

Измерение параметров сельскохозяйственных животных и практическое их использование»

**3.33.1 Цель работы:** Ознакомление с основными показателями, вариационной статистики

#### **2.33.2 Задачи работы:**

- Научиться использовать вариационную статистику и биометрический анализ в практике животноводства

#### **2.33.3 Перечень приборов, материалов, используемых в лабораторной работе:**

- Задачник по генетике

#### **2.33.4 Описание (ход) работы:**

**Биометрия как наука.** Научно-технический прогресс, превращение науки в непосредственную производительную силу общества предъявляют к подготовке специалистов все более высокие требования. Современный биолог, агроном, зоотехник или врач, инженер, учитель или психолог должны не только хорошо знать свою специальность, но и приобщаться к исследовательской работе, вносить посильный вклад в сокровищницу знаний о природе.

Знания о природе приобретаются путем наблюдения, сравнения и опыта. Причем под наблюдением в широком смысле подразумеваются процесс планомерного добывания и накопления фактов независимо от того, как оно осуществляется — в эксперименте или непосредственным описанием изучаемого предмета. «Истинная наука, — по словам Тимирязева, — основывается только на фактах и на логике и постоянно продвигается по пути достоверности своего знания». «Факты — это воздух ученого, — писал И. П. Павлов. — Без них ваши «теории» — пустые потуги». Только опираясь на прочный фундамент фактов можно рассчитывать на успех в работе.

Но факты — это еще не наука. Как груда строительных материалов не является зданием, так и масса накопленных фактов не составляет содержание науки. Только сведенные в некую систему факты приобретают определенный смысл, позволяют извлечь заключенную в них информацию. Эта работа требует от исследователя не только профессионального мастерства, но и умения правильно планировать эксперименты, анализировать их результаты, делать из фактов научно обоснованные выводы. Система таких знаний и составляет содержание *биометрии* — науки, призванной играть хотя и вспомогательную, но весьма важную роль в биологических исследованиях.

**Специфика биометрии, ее место в системе биологических наук.** С формальной точки зрения биометрия представляет совокупность математических методов, применяемых в биологии и заимствованных главным образом из области математической статистики и теории вероятностей. Наиболее тесно биометрия связана с математической статистикой, выводами которой она преимущественно пользуется, но и биометрия влияет на развитие математической статистики. Взаимодействуя между собой, они взаимно обогащают друг друга. Однако отождествлять биометрию с математической статистикой и теорией вероятностей нельзя.

Биометрия имеет свою специфику, свои отличительные черты и занимает определенное место в системе биологических наук. Современная биометрия — это раздел биологии, содержанием которого является планирование наблюдений и статистическая

обработка их результатов; математическая статистика и теория вероятностей — разделы математики, теоретические, фундаментальные науки, рассматривающие массовые явления безотносительно к специфике составляющих их элементов.

Биометрия — прикладная наука, исследующая конкретные биологические объекты с применением математических методов<sup>1</sup>. Биометрия возникла из потребностей биологии. Биометрия опирается преимущественно на *индуктивный* метод, отправляясь от конкретных фактов, которые она анализирует с помощью математических методов.

Характерной особенностью биометрии является также те, что ее методы применяют при анализе не отдельных фактов, а их совокупностей, т. е. явлений массового характера, в сфере которых обнаруживаются закономерности, не свойственные единичным наблюдениям.

**Значение биометрии в исследовательской работе и профессиональной подготовке специалистов биологического профиля.** Связи современной биологии с математикой многосторонни, они все более расширяются и углубляются. В настоящее время трудно указать область знания, в которой не применялись бы математические методы. Даже в такой, казалось бы, очень далекой от математики области, как анатомия человека, не обходятся без применения биометрии. Примером тому может служить работа Е. М. Маргорина, изучавшего возрастную изменчивость органов у человека. Он писал: «В идеале для определения возрастных различий надо было бы изучать один и тот же орган в его индивидуальном развитии, т. е. у одного и того же человека... Но практически это ограничено пределами анатомии, изучаемой на живом организме, да и требует много времени для наблюдений. Поэтому к решению вопроса приходится подходить косвенным путем, сравнивая один и тот же орган в разные возрастные периоды у разных лиц. Но тогда на сцену выступает новая закономерность — индивидуальная изменчивость, накладывающая существенный отпечаток на весь ход изучения возрастных различий». Понятно, что в таких случаях достоверные выводы, как считает Е. М. Маргорин, можно получить не на 2—6 наблюдениях, а на гораздо большем их числе; тут без применения биометрии не обойтись.

Биометрия необходима и при изучении наследственности и повторяемости хозяйствственно важных признаков, измерении связей между ними и во многих других случаях. Применение биометрии оказалось полезным во многих областях прикладной биологии. Так, благодаря биометрическому анализу массовых антропологических измерений антропологам удалось подойти к довольно точному обоснованию принципов раскroя и стандартизации обуви и одежды, изготавляемой для массового потребления. Биометрические показатели легли в основу количественной оценки физического развития человека, его спортивных и трудовых достижений. Несомненно, что значение биометрии для наук, изучающих биологические объекты, будет возрастать тем более чем успешнее применяются достижения счетно-вычислительной техники.

Конечно, не всякое исследование опирается на биометрию. В биологии с успехом применяют и чисто описательные методы, не требующие количественных оценок получаемых результатов. Но там, где исследования проводят с использованием счета или меры, применение биометрии становится совершенно необходимым. В таких случаях пренебрежение методами биометрии или неправильное их применение приводит к неоправданным затратам труда и времени, а главное — к мало убедительным, а нередко и ошибочным выводам.

В качестве примера можно привести одну из попыток опровергнуть закон расщепления, открытый Г. Менделем. В 1939 г. были опубликованы опыты Н. Е. Ермолаевой, из которых якобы следовало, что частота встречаемости доминантного признака во втором поколении гибридов не совпадает с ожидаемой величиной  $3/4$ . Отсюда был сделан вывод о несостоятельности упомянутого закона Менделя. Заинтересовавшись работой Н.Е. Ермолаевой, акад. А. Н. Колмогоров подверг ее данные статистическому анализу и пришел к прямо противоположному выводу. В статье,

опубликованной в одном из номеров журнала «Доклады Академии наук СССР» (1940), он писал: «Материал этот, вопреки сомнению самой Н. Е. Ермолаевой, оказывается блестящим подтверждением законов Менделя». Ошибка Н.Е. Ермолаевой явилась следствием пренебрежительного отношения к биометрии, недооценки ее роли в исследовательской работе. Приведенный пример показывает, во-первых, что пренебрежение биометрическими методами при изучении варьирующих объектов приводит к неубедительным и даже ошибочным выводам, а во-вторых, что неумелое, формальное применение биометрии создает лишь видимость строгой научности, а в действительности приносит не пользу, а вред.

Биометрия призвана вооружать исследователей методами статистического анализа, воспитывать у них статистическое мышление, раскрывая перед ними диалектику связи между частью и целым, причиной и следствием, случайным и необходимым в явлениях живой природы. Поистине трудно переоценить значение биометрии в подготовке научно-педагогических кадров.

**Этапы истории.** Биометрия как относительно самостоятельная научная дисциплина сложилась во второй половине XIX в. Однако ее истоки восходят к более раннему периоду в истории естествознания: к тому времени, когда измерения биологических объектов стали рассматривать как *метод научного познания*. Пришедшее на смену феодализма буржуазное общество нуждалось в развитии точных знаний о природе; актуальным для этого времени стал афоризм Г. Галилея (1564—1642): «Измеряй все измеримое и сделай неизмеримое измеримым».

В 1614 г. появилась книга Сантарио (1561—1636) «О статической медицине». В 1680 г. вышла в свет книга Борелли (1608—1679) «О движении животных». В 1768 г. французский гипполог Буржеля издал свой труд «Экстерьер лошади». В этой книге приведен набор измерений, необходимых для определения пригодности лошадей к той или иной службе. Характерно, что в это же время, т. е. в XVIII столетии, развивается *военная антропология*, опирающаяся на результаты измерения тела мужчин призывающего возраста в целях отбора пригодных к несению военной службы. Основанием для количественной оценки строения тела животных и человека служил, очевидно, тот факт, что внешние параметры тела животных, а также и строение тела человека находятся в определенной связи с их физическими и психическими свойствами. Чтобы точнее выразить эту связь; визуальную оценку свойств тела животных и людей по их внешнему виду (экстерьеру) стали дополнять его измерениями. А так как результаты измерений варьировали, нужно было исследовать эту изменчивость. В 1718 г. в Лондоне вышла в свет книга французского математика А. де Муавра (1667—1754) «Учение о случаях». Измерив рост у 1375 взрослых женщин и расположив результаты измерений в ряд, он обнаружил закономерность, соответствующую известному в теории вероятностей *закону нормального распределения*. Возникла необходимость интеграции методов биологии с методами теории вероятностей и математической статистики.

Первым, кто удачно объединил методы антропологии и социальной статистики с выводами теории вероятностей и математической статистики, был бельгийский антрополог и статистик А. Кетле (1796—1874). В 1835 г. в Брюсселе вышла книга А. Кетле «О человеке и развитии его способностей или опыт социальной физики». Второе издание этой книги появилось в 1869 г. под заглавием «Социальная физика или опыт исследования о развитии человеческих способностей». На большом фактическом материале А. Кетле впервые показал, что самые различные физические особенности человека и даже его поведение подчиняются в общем закону распределения вероятностей, описываемому формулой Гаусса-Лапласа. В другом труде, «О социальной системе и законах, управляющих ею» (1848), А. Кетле описал человеческое общество не как сумму индивидов или сообщество людей, проживающих на определенной территории, а как некую систему, подчиняющуюся строгим законам природы, не зависящим от воли людей. Наконец, в труде «Антропология» (1871) А. Кетле показал, что открытые им

статистические закономерности распространяются не только на человеческое общество, но и на все другие живые существа.

Из работ А. Кетле следовало, что задача статистики заключается не в одном лишь сборе и классификации статистических данных, а в их анализе, целью которого должно быть открытие закономерностей, действующих в сфере массовых явлений. Знание этих закономерностей и должно было превратить статистику в источник научного познания социальных и биологических явлений.

Исследования Кетле явились поворотным пунктом в истории статистической науки. Кетле одним из первых убедительно показал, что случайности, наблюдаемые в живой природе, вследствие их повторяемости обнаруживают внутреннюю тенденцию, которую можно исследовать и описать точными математическими методами.

А. Кетле заложил основы биометрии. Создание же математического аппарата этой науки принадлежит английской школе биометриков XIX в., во главе которой стояли Ф. Гальтон (1822—1911) и К. Пирсон (1857—1936). Эта школа возникла под влиянием гениальных трудов Ч. Дарвина (1809—1882), совершившего переворот в биологической науке. Опровергнув господствующее тогда представление о неизменности биологических видов, Дарвин противопоставил ему эволюционное учение, положив в основу принцип естественного отбора. Этот принцип базируется на статистическом характере причинно-следственных отношений, складывающихся в живой природе; он подтверждает гегелевскую концепцию о внутренней связи между случайностью и необходимостью, между причиной и следствием, частью и целым.

Революция, совершенная Дарвином в биологической науке, поставила перед учеными целый ряд больших и неотложных задач, среди которых на первом плане оказалась проблема изменчивости и наследственности организмов. Решение этой проблемы явилось мощным стимулом к развитию экспериментальных методов и, как следствие, к развитию биометрии.

Одним из тех, кто испытал на себе влияние гениального труда Дарвина «Происхождение видов» (1859), был его двоюродный брат Ф. Гальтон. Сильное впечатление произвели на Гальтона и труды Кетле, особенно его «Социальная физика» и «Антропология». Поэтому неудивительно, что именно Гальтону принадлежит первая попытка применить статистические методы к решению проблемы наследственности и изменчивости организмов. Начиная с 1865 г. Гальтон опубликовал ряд оригинальных работ по антропологии и генетике. На большом фактическом материале он подтвердил вывод Кетле о том, что не только физические, но и умственные способности человека распределяются по закону вероятностей, описываемому формулой Гаусса—Лапласа.

Достойным продолжателем исследований Гальтона явился его ученик К. Пирсон — профессор Лондонского университета. Получив в 1884 г. кафедру прикладной математики и механики, Пирсон занялся изучением проблемы наследственности и изменчивости организмов. Он создал математический аппарат биометрии; развел учение о разных типах кривых распределения, разработал метод моментов (1894) и критерий согласия «хи-квадрат» (1900). Пирсон ввел в биометрию такие показатели, как *среднее квадратическое отклонение* (1894) и *коэффициент вариации* (1896). Ему принадлежит усовершенствование методов корреляции и регрессии Гальтона (1896, 1898). Вместе с Д. Гальтоном и Уэльдоном Пирсон организовал выпуск журнала «Биометрика» (1901), редактором которого он оставался до конца своей жизни. Этот журнал сыграл важную роль в пропаганде биометрических методов, в создании английской школы биометриков.

Разработанные Гальтоном и Пирсоном биометрические методы вошли в золотой фонд математической статистики. Однако попытки Гальтона применить эти методы к решению проблемы наследственности организмов оказались неудачными. Гальтон и Пирсон полагали, что по внешнему сходству между родственниками можно судить о степени их родства. Это было ошибкой, на которую указал датский ученый В. Иогансен (1857—1927). В опытах с фасолью Иогансен пришел к важному выводу о том, что биологические

проблемы должны решаться с помощью математики, но не как математические задачи. «Статистике,—писал Иогансен,—всегда должен предшествовать биологический анализ, иначе результаты могут быть «статистической ложью». Математика должна оказывать помощь, а не служить в качестве руководящей идеи!». Это был новый, реалистический подход к оценке роли математических методов в биологических исследованиях.

Значение биометрии в исследовательской работе биологов стало очевидным уже тогда, когда были открыты статистические законы, действующие в сфере массовых явлений. Но биологи не сразу оценили всю важность этих открытий: во-первых, потому, что статистические методы базировались на больших количествах наблюдений, а во-вторых, они требовали большой вычислительной работы, к чему у биологов, привыкших к работе на малочисленных выборках, не было навыка.

Положение стало меняться после того, как была обоснована *теория малой выборки*. Развитие теории малой выборки получила в трудах Пирсона и особенно Р. Фишера (1890—1962), внесшего огромный вклад в биометрию, обогатив ее новыми методами статистического анализа.

Удачно соединяя в своем лице биолога-экспериментатора и "математика-статистика", Фишер привнес в биометрию не только новые методы, но и новые идеи. Он заложил основы *планирования экспериментов* — теории, которая в настоящее время получила дальнейшее развитие и стала относительно самостоятельным разделом биометрии. Фишер ввел в биометрию целый ряд новых терминов и понятий и убедительно показал, что планирование экспериментов и обработка их результатов — это две неразрывно связанные задачи статистического анализа. Классические труды Фишера явились новой вехой в истории биометрии. Они доказали, что биометрия — не просто наставление к использованию различных технических приемов, применяемых при обработке результатов наблюдений, а нечто большее — наука, занимающаяся статистическим анализом массовых явлений в биологии.

Рассматривая историю биометрии, нельзя не отметить тот огромный вклад в развитие теории вероятностей и математической статистики, который внесли такие ученые нашей страны, как С. Н. Бернштейн (1880—1968), А. Я. Хинчин (1894—1958), Е. Е. Слуцкий (1880—1948), А. И. Хотимский (1892—1939), Б. С. Ястребский (1877—1962), В. И. Романовский (1879—1954), В. С. Немчинов (1894—1964) и многие другие, особенно А. Н. Колмогоров и его школа, получившие мировое признание.

Первый учебник по теории вероятностей был издан в России в 1846 г. акад. В. Я. Буняковским (1804—1889).

Возрастающая роль биометрии в исследовательской работе естественно сказалась на подготовке специалистов биологического профиля. Первым, кто еще в 1919 г. начал читать студентам Московского университета курс биометрии с основами генетики, был С. С. Четвериков (1880—1959). В 1924 г. он читал уже самостоятельный курс «Введение в биометрию». В дальнейшем курс биометрии в МГУ читали В. В. Алпатов, М. В. Игнатьев и др.

Основателем Ленинградской школы биометриков был Ю. А. Филипченко (1882—1930), организовавший при Ленинградском университете первую кафедру генетики. Филипченко не только умел применять биометрию в исследовательской работе, но и пропагандировал ее. Написанное им руководство по биометрии «Изменчивость и методы ее изучения» еще при жизни автора выдержало четыре издания (1923, 1925, 1927, 1929).

Итак, биометрия в своем историческом развитии прошла долгий и сложный путь — от чисто словесного описания биологических объектов к их измерениям, от статистических сводок и таблиц к статистическому анализу массовых явлений. В истории биометрии можно отметить несколько периодов, или этапов. *Первый период*, описательный, берет свое начало в XVII столетии. В это время происходит переход от словесного описания и элементарного количественного учета биологических объектов к их числовым

характеристикам. Измерения рассматриваются как метод научного познания живой природы.

*Второй период*, начавшийся в первой половине XIX в., ознаменован работами А. Кетле. В это время закладываются основы биометрии как науки, целью которой является не описание явлений, а их анализ, направленный на открытие статистических закономерностей, которые действуют в сфере массовых явлений. Биометрию рассматривают одновременно и как науку, и как метод научного познания.

*Третий период*, формалистический, характеризуется возникновением и развитием английской биометрической школы во главе с Ф. Гальтоном и К. Пирсоном. В это время создают математический аппарат биометрии и предпринимают попытки применить его к изучению проблемы наследственности и изменчивости организмов.

*Четвертый период*, рационалистический, начинается с 1902 г. классическими исследованиями Иогансена, показавшего, что в области биологических исследований первое место должно принадлежать биологическому эксперименту, а не математике. Математические методы должны применяться как вспомогательный аппарат при обработке экспериментальных данных.

*Пятый период* в развитии биометрии открывают классические работы Стьюдента и Р. Фишера. В это время создаются основы теории малой выборки, теории планирования экспериментов, вводятся в содержание биометрии новые термины и понятия. Все эти новшества связаны с революцией в биологии, с ломкой устаревших принципов и понятий в области исследовательской работы, с усилением процесса математизации биологии. Происходит все более заметная специализация биометрии, применения ее методов в самых различных областях биологии, медицины, антропологии и других смежных науках.