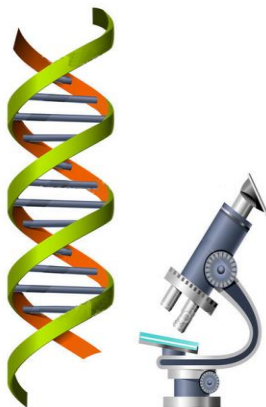


Н.В. Криничная, И.Д. Соколов, П.К. Бойченко, М.В. Воронов

Генетика

Учебное пособие

для студентов очной и заочной форм обучения
по направлению подготовки 44.03.03 «Специальное
(дефектологическое) образование».
«Логопедия», «Специальная психология»



**МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ
ЛУГАНСКОЙ НАРОДНОЙ РЕСПУБЛИКИ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
ЛУГАНСКОЙ НАРОДНОЙ РЕСПУБЛИКИ
«ЛУГАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ГОУ ВО ЛНР «ЛГПУ»)**

Н.В. Криничная, И.Д. Соколов, П.К. Бойченко, М.В. Воронов

Генетика

Учебное пособие

для студентов очной и заочной форм обучения
по направлению подготовки 44.03.03 «Специальное
(дефектологическое) образование».
«Логопедия», «Специальная психология»


Луганск
2020

УДК 575 (075.8)
ББК 28.04я73
К82

Рецензенты:

Кретов А.А.

— заведующий кафедрой биологии животных Государственного образовательного учреждения высшего образования Луганской Народной Республики «Луганский государственный аграрный университет», кандидат биологических наук, доцент;

Дяченко В.Д.

— заведующий кафедрой химии и биохимии Государственного образовательного учреждения высшего образования Луганской Народной Республики «Луганский государственный педагогический университет», доктор химических наук, профессор;

Баранова М.А.

— доцент кафедры безопасности жизнедеятельности и охраны труда Государственного образовательного учреждения высшего образования Луганской Народной Республики «Луганский государственный педагогический университет», кандидат медицинских наук.

Криничная Н.В.

К82

Генетика : учебное пособие / сост. Н.В. Криничная, И.Д. Соколов, П.К. Бойченко, М.В. Воронов ; Государственное образовательное учреждение высшего образования Луганской Народной Республики «Луганский государственный педагогический университет». – Луганск : Книта, 2020. – 136 с.

В учебном пособии систематизированы современные сведения по генетике, дано логическое, систематическое и доступное изложение её основ, также использованы современные данные по молекулярной генетике. Учебное пособие формирует у студента целостные, фундаментальные знания о биохимии клетки, основных цитогенетических понятиях и определениях, строении и функциях клеточных макромолекул, делении клетки и некоторых актуальных генетических проблемах.

Учебное пособие предназначено для студентов очной и заочной форм обучения по направлению подготовки 44.03.03 «Специальное (дефектологическое) образование», профили подготовки: «Логопедия», «Специальная психология».

УДК 575 (075.8)
ББК 28.04я73

*Рекомендовано Учебно-методическим советом Луганского государственного педагогического университета в качестве учебного пособия для студентов очной и заочной форм обучения по направлению подготовки 44.03.03 «Специальное (дефектологическое) образование». «Логопедия», «Специальная психология»
(протокол № 3 от 11.11.2020 г.)*

© Криничная Н.В., Соколов И.Д.,
Бойченко П.К., Воронов М.В., 2020
© ГОУ ВО ЛНР «ЛГПУ», 2020

ОГЛАВЛЕНИЕ

ВВЕДЕНИЕ	5
РАЗДЕЛ I. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ	9
Тема 1. Материальные основы наследственности	9
Тема 2. Биохимические основы наследственности	18
Тема 3. Деление клетки. Митоз	35
Тема 4. Мейоз. Оплодотворение	40
Тема 5. Моногибридное скрещивание	45
Тема 6. Ди- полигибридное скрещивания	47
Тема 7. Взаимодействия неаллельных генов	49
Тема 8. Генетика пола. Сцепленное с полом наследование	54
Тема 9. Сцепление и кроссинговер	57
РАЗДЕЛ II. ИЗМЕНЧИВОСТЬ	62
Тема 10. Модификационная изменчивость	62
Тема 11. Мутационная изменчивость	66
РАЗДЕЛ III. ПОПУЛЯЦИОННАЯ И ЭКОЛОГИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА	74
Тема 12. Генетика популяций	74
Тема 13. Эколого-генетические основы адаптации	78
РАЗДЕЛ IV. ОСНОВЫ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНЖЕНЕРИИ	81
Тема 14. Введение в генетическую инженерию: основные разделы и методы	81

ПРАКТИКУМ	86
Практическое занятие № 1. Хромосомы. Митоз	86
Практическое занятие № 2. Мейоз. Гаметогенез. Оплодотворение	88
Практическое занятие № 3. Молекулярная биология	90
Практическое занятие № 4. Моногибридное скрещивание	93
Практическое занятие № 5. Дигибридное скрещивание	97
Практическое занятие № 6. Полигибридное скрещивание	100
Практическое занятие № 7. Взаимодействие генов	104
Практическое занятие № 8. Сцепление и кроссинговер	106
Практическое занятие № 9. Множественные аллели	110
Практическое занятие № 10. Модификационная изменчивость	112
Практическое занятие № 11. Мутационная изменчивость	115
Практическое занятие № 12. Онтогенетическая адаптация	117
Практическое занятие № 13. Эколого-генетический анализ количественных признаков	119
ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ	122
СЛОВАРЬ ТЕРМИНОВ	124
СПИСОК РЕКОМЕНДОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ	131
ЗАКЛЮЧЕНИЕ	133
ПРИЛОЖЕНИЯ	134

ВВЕДЕНИЕ

Генетика – это наука, изучающая закономерности и материальные основы наследственности и изменчивости. **Изменчивость** – общее свойство организмов приобретать новые признаки. Другими словами, изменчивость – это разнообразие. **Наследственность** – это свойство всех организмов сохранять и передавать особенности строения и функций от предков к потомству.

Этапы развития генетики:

1-й этап

История развития генетики начинается с 1900 г., когда трое учёных – Х. Де Фриз, К. Корренс и Э. Чермак независимо друг от друга установили важные закономерности наследования признаков в потомстве.



Грегор Меньель



Карл Корренс



Гуго де Фриз



Эрих Чермак

Как оказалось, они всего-навсего заново переоткрыли уже сформулированные в 1865 г. Г. Менделем законы наследственности, изложенные им в статье «Опыты над растительными гибридами».

Главное достижение Менделя заключается в том, что он сформулировал законы наследования признаков в ряду поколений: 1-й закон – «Закон единообразия гибридов первого поколения», 2-й – «Закон расщепления», 3-й – «Закон независимого комбинирования признаков». Биологи Де Фриз, Корренс, Чермак подтвердили менделевские законы и показали их универсальность для организмов, размножающихся половым путем.

Менделем также разработан гибридологический метод изучения наследственности, т.е. правила скрещивания организмов и учёта признаков у их потомства. Непреложные правила, которым следуют все генетики:

1) скрещиваемые организмы должны принадлежать к одному виду;

2) скрещиваемые организмы должны чётко различаться по отдельным признакам;

3) изучаемые признаки должны быть константными;

4) необходимы характеристика и количественный учёт всех классов расщепления.

Ещё наиболее важным достижением генетики того времени была мутационная теория, предложенная Де Фризом. Согласно этой теории, новые наследственные признаки (мутации) возникают в результате внезапных (спонтанных) изменений дискретных единиц.

Датский ботаник В. Иогансен предложил называть «менделевские наследственные факторы» словом – *«ген»*. Он также ввёл и определил термины *«генотип»* – совокупность всех ядерных и неядерных генов (митохондрии, рибосомы и пластиды) и *«фенотип»* – совокупность всех внутренних и внешних признаков и свойств организма, сформировавшихся на основе гено-типа.

На этом этапе закономерности наследования признаков изучались на уровне целого организма.

2-й этап (1911-1953 гг.)

Характеризуется переходом наследственности на клеточный уровень исследования (цитогенетика). Развитие учения о клетке привело к уточнению строения, формы и количества хромосом. Было установлено, что гены – это участки хромосом. Это открытие послужило важной предпосылкой утверждению хромосомной теории наследственности. Решающее значение в её обосновании имели исследования американского учёного Т. Моргана и его сотрудников в 1910–1911 гг. Ими было установлено, что гены расположены в хромосомах в линейном порядке, образуя

группы сцепления. Число групп сцепления соответствует числу пар гомологичных хромосом.

Несмотря на огромные успехи генетики, до 40-х XX в. не удалось выяснить, какое вещество является материальным носителем наследственности. В 1944 г. американцы О. Эвери, К. Маклеод и М. Маккартни доказали генетическую роль ДНК в экспериментах по трансформации признаков у микроорганизмов – болезнетворных и неболезнетворных пневмококков. Они выделили и очистили молекулы, входящие в состав болезнетворных пневмококков – липиды, углеводы, белки и ДНК. Только в том случае, когда к культуре клеток неболезнетворных пневмококков была добавлена ДНК, некоторые неболезнетворные пневмококки получили способность к заражению.

3-й этап

Связан с изучением наследственности на молекулярном уровне и с расшифровкой строения молекулы ДНК. В 1952 г. Д. Уотсон и Ф. Крик стали работать над моделированием структуры ДНК. Используя правило Чаргаффа, в середине марта 1953 г. они вывели структуру двойной спирали ДНК. Каждая молекула ДНК обладает свойством удваиваться и передавать наследственную информацию. В 70-е годы XIX в. произошло открытие генетического кода. Были установлены закономерности записи наследственной информации в молекуле ДНК и принципы реализации генетической информации. Были найдены методы получения мутаций.

Современная генетика обеспечила новые возможности для исследования деятельности организма: с помощью индуцированных мутаций можно выключать и включать почти любые физиологические процессы, прерывать биосинтез белков в клетке, изменять морфогенез, останавливать развитие на определенной стадии и т.д. Можно глубже исследовать популяционные и эволюционные процессы.

Актуальность написания учебников и учебных пособий по генетике связана с большим интересом к генетике в современной науке. Сегодня генетика открывает пути моделирования биологических процессов, становится активно интегрирующейся

наукой во все биологические научно-исследовательские направления.

Данное учебное пособие по генетике имеет традиционную структуру: в нём рассмотрены цитологические основы наследственности, закономерности наследования биологических признаков и их изменчивости, а также популяционная и экологическая генетика и основы генетической инженерии.

РАЗДЕЛ I. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ

Тема 1. Материальные основы наследственности

Все наследственные свойства живых организмов определяются материальными частицами – генами. В ядрах гены лежат не «россыпью», а образуют линейные структуры – хромосомы.

Хромосомы играют главную роль в процессе клеточного деления, обеспечивая передачу наследственной информации от одного поколения к другому. В неделящихся клетках они представляют собой тонкие нити ДНК, связанные с белками-гистонами. Такой нуклеопротеидный комплекс называется *хроматином*. В таком виде хромосомы заполняют весь объём ядра и не видны под микроскопом. Перед началом деления происходит спирализация ДНК и каждая хромосома становится различима под микроскопом. Предварительно осуществляется процесс репликации ДНК и весь генетический материал удваивается. Теперь каждую из двух нуклеопротеидных нитей, образовавшихся после удвоения называют *хроматидами*.

Хромосомы имеют форму прямых или изогнутых палочек. Каждую хромосому делит на два плеча первичная перетяжка, или *центромера*. В зависимости от положения центромеры различают три типа хромосом (рис. 1):

1) *метацентрические*, равноплечие хромосомы: первичная перетяжка (центромера) расположена в центре (посередине) хромосомы, плечи хромосомы одинаковые.

2) *субметацентрические*, почти равноплечие хромосомы: центромера находится недалеко от середины хромосомы, плечи хромосомы незначительно отличаются по длине.

3) *акроцентрические*, очень неравноплечие хромосомы: центромера находится очень далеко от центра (середины) хромосомы, плечи хромосомы существенно различаются по длине.



Рис. 1. Типы хромосом в зависимости от положения центромеры

Суммарная длина ДНК внутри клеток человека составляет приблизительно 2 метра. Диаметр ядра клетки составляет приблизительно 7 мкм. При учете того факта, что каждая хромосома представлена отдельной молекулой ДНК, то компактизация ДНК составляет более шести тысяч раз. Подобная укладка происходит в несколько уровней:

Первый уровень компактизации хромосом называется нуклеосомным. «Хроматин» и «нуклеосома» – это два термина, используемые для описания плотной упаковки генетического материала внутри ядра. Главное отличие между хроматином и нуклеосомой является то, что хроматин – это общий термин для ДНК, обернутой гистонами, тогда как нуклеосома является основной, повторяющейся структурной единицей хроматина (образована совместной упаковкой н.т. ДНК с гистоновыми белками H2A, H2B, H3 и H4). В нуклеосоме гистоны образуют белковую основу-сердцевину, по поверхности которой располагается почти 2 витка ДНК. При этом между нуклеосомами остается линкер, участок, соединяющий две соседние нуклеосомы. Такой уровень компактизации ДНК часто называют «бусины на нитке».

«Бусинки» – это нуклеосомы, а «ниткой» является молекула ДНК. Диаметр нуклеосомы около 11 нм. Такой уровень ком-

пактизации ДНК играет структурную роль и обеспечивает плотность упаковки ДНК.

Второй уровень компактизации ДНК составляет 30 нм и имеет вид фибриллы. В митотических хромосомах можно обнаружить фибриллы, которые обладают диаметром 25-30 нм. При этом также можно наблюдать соленоидный тип нуклеосом в виде нити с витками и спиральным шагом около 10 нм. На каждой витке формируется фибрилла с центральной полостью. Хроматин в составе ядер таких клеток будет иметь фибриллы по 25 нм. Этот тип укладки ДНК обеспечивает ее сорокакратное уплотнение.

Третий уровень компактизации ДНК представлен петлевыми доменами и называется хромомерным. Он считается уровнем высшего ранга. Внутри таких уровней специфические белки связываются с ДНК, образуя так называемые большие петли (рис. 2).

Вступление клетки из интерфазы в митоз и сопровождается суперкомпактизацией хроматина. Отдельные хромосомы становятся хорошо различимы. В телофазе митоза происходит декомпактизация вещества хромосом, которое приобретает структуру интерфазного хроматина. Описанная выше суперкомпактизация облегчает распределение хромосом к полюсам митотического веретена в анафазе митоза.

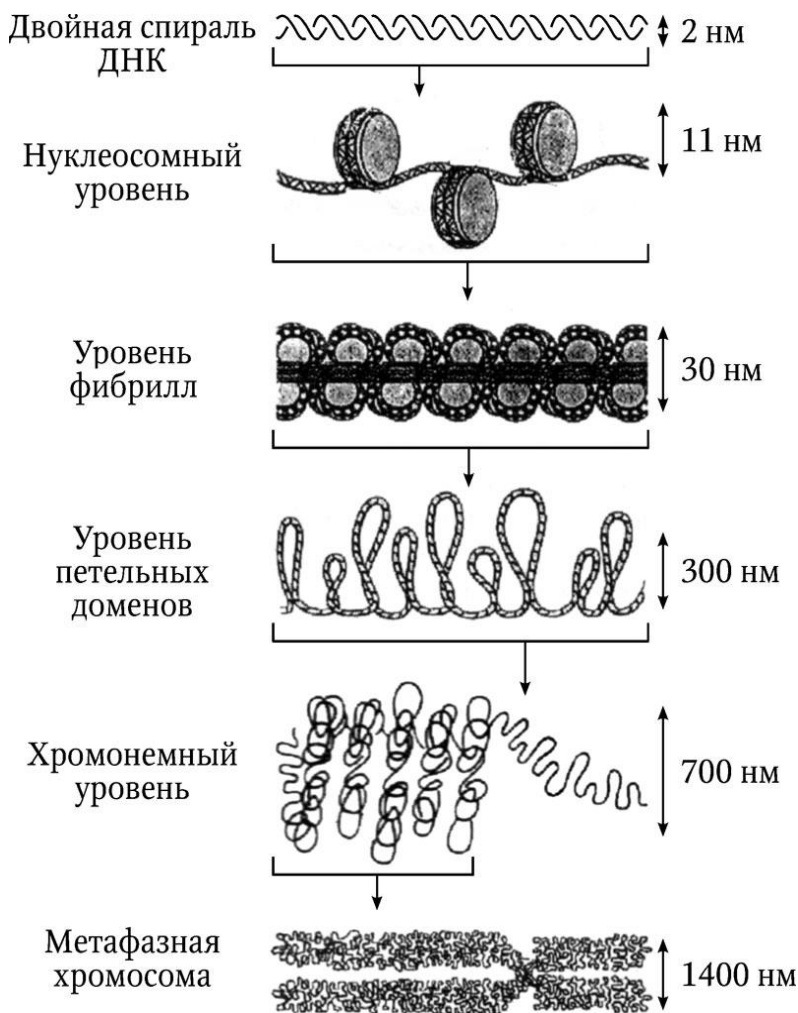


Рис. 2. Структурная организация ДНК в хромосомах (уровни компактизации)

Теломеры – это концевые участки хромосом, не несущие наследственной информации. Концы разорванных хромосом могут слипаться, но никогда не слипаются с теломерами.

Теломерный участок реплицируется по специфическому механизму. Фермент теломеразы представляет собой рибонуклеопротеид, который содержит матричную РНК, с той же последовательностью, что и в ЦА-богатой цепи. РНК присоединяется к теломере, образуя праймер, с которого начинается рост цепи с участием обратной транскриптазы, входящей в теломеразный комплекс.

При репликации хромосомы количество повторов в теломере снижается. ДНК-полимераза не может начинать цепочку ДНК, для этого существует фермент праймаза, который на матрице ДНК синтезирует РНК-фрагмент (праймер, 10–20 нуклеотидов), от 3'-конца которого начинает работать ДНК-полимераза. Праймер затем удаляется, а это место достраивается ДНК-полимеразой следующего по счету фрагмента Оказаки.

На конце хромосомы у последнего фрагмента Оказаки нет «следующего», поэтому некому достроить ДНК на пустом месте, получившемся после удаления праймера. Поэтому после каждой репликации у дочерних хромосом укорачиваются оба 5'-конца (концевая недорепликация).

Их укорочение не приносит вреда; у человека они рассчитаны примерно на 60 репликаций. Больше 60 раз (лимит Хейфлика) клетки человека поделиться не могут, поскольку концевая недорепликация начинает затрагивать гены. **Предел** или **лимит Хейфлика** – граница количества делений соматических клеток, названа в честь её открывателя Леонарда Хейфлика. В 1961 году Хейфлик наблюдал, как клетки человека, делящиеся в клеточной культуре, умирают приблизительно после 50 делений и проявляют признаки старения при приближении к этой границе.

Теломеры укорачиваются весьма медленно – по несколько (3–6) нуклеотидов за клеточный цикл, то есть за количество делений, соответствующее лимиту Хейфлика, они укоротятся всего на 150–300 нуклеотидов. Таким образом, чем короче у ДНК «теломерный хвост», тем больше делений у неё прошло, а значит – тем старше клетка.

Стволовые клетки (в коже, красном костном мозге, семенниках) должны делиться гораздо больше, чем 60 раз. Поэтому в

них функционирует фермент теломераза, который после каждой репликации удлиняет теломеры.

Первым организмом, у которого определили последовательность нуклеотидов теломерной ДНК, была инфузория из рода *Тетрахимены*. Оказалось, что теломерная ДНК этого простейшего состоит из шести нуклеотидов TTGGGG, повторяющихся четыре-пять раз – такие структуры называют короткими повторами (*мини- и микросателлитами*). Затем структуру теломерных районов определили у других организмов из разных таксономических групп. Оказалось, что у большинства позвоночных это короткий повтор TTAGGG, у членистоногих (*Arthropoda*) – TTAGG, у круглых червей (*Nematoda*) – TTAGGC, у растений – TTTAGGG.

Подведём итог: в обычных (соматических) клетках, из которых в основном и состоит организм, теломераза «не работает», поэтому теломеры при каждом делении клетки укорачиваются, что в конечном счёте приводит к её гибели в пределах лимита Хейфлика, потому что другой фермент – ДНК-полимераза – не способен реплицировать концы молекулы ДНК.

В структуре хромосом, видимых в световой микроскоп, различают более темные участки – так называемый *гетерохроматин* и более светлые участки – *эухроматин*. Гетерохроматиновые участки функционально менее активны, чем эухроматиновые. Эухроматиновые участки менее плотные и потенциально транскрибируются, гетерохроматиновые участки хромосом компактные и генетически инертные (рис. 3).

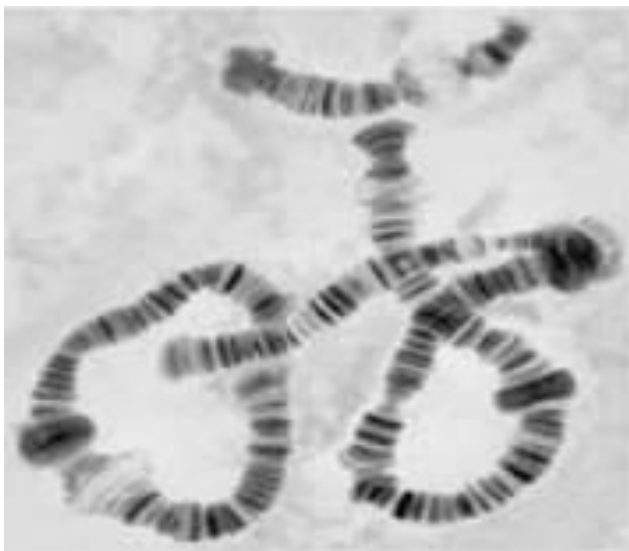


Рис. 3. Политенные хромосомы у дрозофиллы с чётко выраженными эухроматиновыми и гетерохроматиновыми участками

Число хромосом в клетках каждого вида растительных и животных организмов постоянно. В соматических клетках количество хромосом вдвое больше, чем в половых клетках, где хромосомы непарные. Набор хромосом в половых клетках называют **гаплоидным** и обозначается латинской буквой *n*. Набор парных хромосом в соматических клетках называется **диплоидным** и обозначается $2n$. Набор хромосом в клетках организмов, принадлежащих к одному виду, характеризуются определенными размерами, формой, числом и называется **кариотипом** (приложение 1).

Все хромосомы в клетке человека можно разделить на две группы: аутосомы, или неполовые хромосомы, и половые хромосомы, определяющие половые особенности организма. Кариотип человека представлен 46 хромосомами, из них 44 аутосомы и 2 половые хромосомы.

Кариотип – совокупность признаков, по которым можно идентифицировать данный хромосомный набор: их число, форма, чередование эухроматиновых и гетерохроматиновых участков.

Кариотип может быть изображен в виде **идиограммы** – схемы, на которой хромосомы располагают по мере убывания их длины (рис. 4).

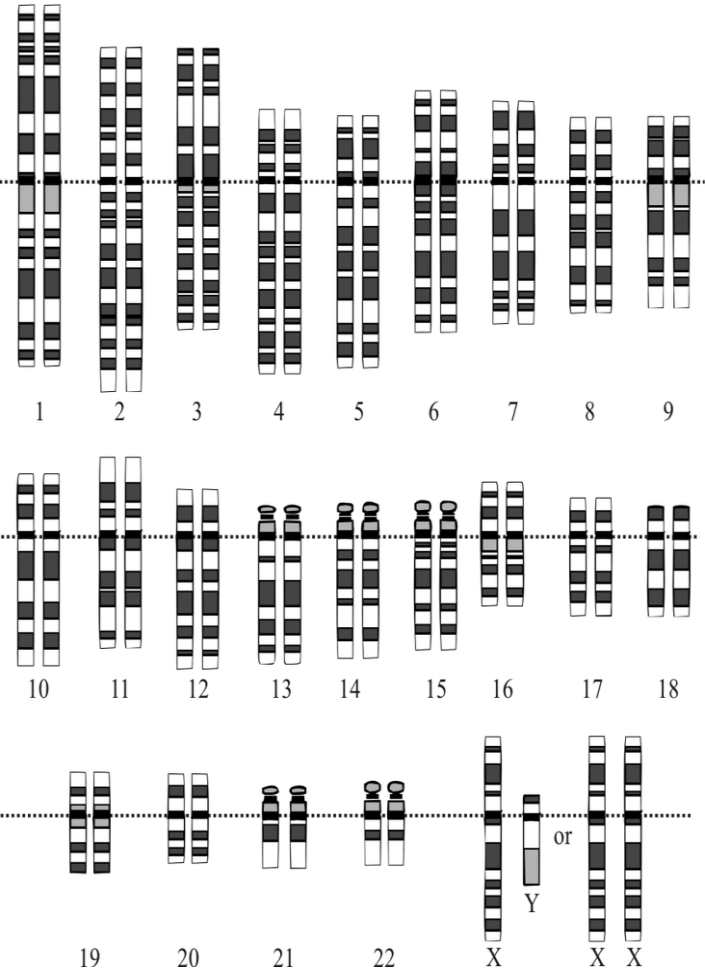


Рис. 4. Кариотип человека в виде идиограммы

Нормальный кариотип человека – это диплоидный (двойной) набор хромосом, общим количеством 46, имеющих правильное строение.

Патологический кариотип – это когда есть лишние, отсутствующие или неправильные по структуре хромосомы. Патологии кариотипа, которые могут развиваться у человека:

- 1) геномные мутации – изменение числа хромосом;
- 2) хромосомные aberrации – изменение их структуры.

Геномных мутаций у человека бывает только три. Это такие нарушения кариотипа, что предусматривают лишние аутосомы, лишние половые хромосомы или моносомию X.

Хромосомных aberrаций гораздо больше. Это такие нарушения кариотипа, что сопровождаются следующими изменениями:

- 1) делеция – отсутствует фрагмент хромосомы;
- 2) дупликация – фрагмент дублируется;
- 3) транслокация – обмен фрагментами между соседними хромосомами;
- 4) инверсии – поворот участка вокруг своей оси.

Некоторые мутации являются сбалансированными. Это такие инверсии и транслокации, при которых сохраняется баланс генов в кариотипе, что не приводит к грубым фенотипическим нарушениям. Человек с такими aberrациями внешне нормальный и не имеет патологий со стороны внутренних органов.

Тем не менее, большинство нарушений кариотипа такие, что приводят к грубым изменениям в организме. Почти все они несовместимы с жизнью. Эмбрионы и плоды погибают в ранние сроки развития. Но с некоторыми мутациями люди живут, хотя это часто приводит к тяжелым патологиям внутренних органов и нарушению интеллекта.

Тема 2. Биохимические основы наследственности

Дезоксирибонуклеиновая кислота, или ДНК – главный материальный носитель генетической информации в клетках – это макромолекула, обеспечивающая хранение, передачу из поколения в поколение и реализацию генетической программы развития и функционирования живых организмов.

В клетках эукариот ДНК находится в ядре клетки в составе хромосом, а также в некоторых клеточных органеллах (митохондриях и пластидах). В клетках прокариот кольцевая или линейная молекула ДНК уложена в виде петли, комплексируется некоторыми гистоновыми белками, образуя нуклеоид (нуклеоид-неправильной формы зона в цитоплазме прокариотической клетки).

В подавляющем большинстве случаев (кроме некоторых вирусов, содержащих одноцепочечную ДНК) макромолекула ДНК состоит из двух цепей, ориентированных азотистыми основаниями друг к другу. Эта двухцепочечная молекула закручена по винтовой линии. В целом структура молекулы ДНК получила традиционное, но ошибочное название «двойной спирали», на самом же деле она является «двойным винтом». Винтовая линия может быть правой (А- и В-формы ДНК) или левой (Z-форма ДНК).

Формы ДНК

ДНК может формировать несколько типов двойных спиралей. В настоящее время уже известно шесть форм (от А до Е и Z-форма). Структурные формы ДНК, зависят от насыщения водой молекулы нуклеиновой кислоты, содержания солей и последовательности нуклеотидов в конкретном участке.

А-ДНК – такая форма ДНК возникает при низкой гидратации и при повышенной ионной концентрации натрия и калия. А-форма – это правый винт с 11 комплементарными парами оснований в каждом витке. Диаметр его составляет 2,3 нм. Плоскости, образуемые спаренными основаниями, имеют наклон 20° по отношению к оси молекулы. Соседние нуклеотиды расположены

в цепочках компактно – между ними всего 0,26 нм. Нуклеотиды в ней расположены не перпендикулярно оси симметрии спирали, а под углом: если в В-ДНК нуклеотиды обычно изображают горизонтальными черточками, в А-ДНК их следовало бы рисовать косыми.

Форма В-ДНК – при малом содержании солей и высокой степени гидратации, то есть в нормальных физиологических условиях, ДНК принимает свою главную форму – В. Природные молекулы существуют, как правило, в В-форме. Именно она лежит в основе классической модели Уотсона-Крика и чаще всего изображается на иллюстрациях. В-вариант действительно встречается в клетке гораздо чаще, и сейчас его считают основной формой существования ДНК, а все отклонения часто обозначают общим термином «не-В ДНК».

В-ДНК, как правило, скручена чуть сильнее, чем предсказывали Уотсон и Крик, и среднее число нуклеотидов на виток спирали в ней – не 10 и не 11, а около 10,5. Кроме того, отдельные пары нуклеотидов постоянно отклоняются от положенной «горизонтали» поэтому спираль никогда не бывает абсолютно гладкой и ровной – то тут, то там по ее бокам торчат шероховатости: концы нуклеотидов под разными углами.

Z-ДНК – одна из многих возможных структур двойной спирали ДНК, представляет собой левозакрученную двойную спираль (в отличие от правозакрученной, как наиболее распространённая форма В-ДНК). Z-ДНК является одной из трёх биологически активных двойных спиральных структур ДНК, наряду с А-ДНК и В-ДНК, хотя точные её функции к настоящему моменту не определены.

Основные характеристики Z-ДНК: 12 нуклеотидов на виток, еще тоньше, чем В-ДНК и закрученная не вправо, а влево. Торчащие ее на поверхности фосфатные группы образовывали не плавную спираль, а зигзаг, поэтому новый вариант назвали Z-формой.

Поэтому ДНК часто принимает Z-форму при транскрипции генов. Более того, чем больше при этом Z-ДНК, тем активнее идет транскрипция. Гистоны с Z-ДНК связаться не могут, поэто-

му полимеразе никто не мешает заниматься своим делом. И этим, кстати говоря, активно пользуются опухолевые клетки, у которых левозакрученная спираль вовремя возникает перед нужными им генами (таблица 1).

Таблица 1

Формы ДНК

<i>Тип спирали</i>	<i>A</i>	<i>B</i>	<i>Z</i>
Шаг спирали	3,2 нм	3,38 нм	4,46 нм
Закрученность спирали	Правая	Правая	Левая
Число пар оснований на виток	11	10	12
Расстояние между плоскостями оснований	0,26 нм	0,34 нм	0,37 нм
Диаметр спирали	2,3 нм	2,0 нм	1,8 нм

Смысловыми участками ДНК принято считать области, которые копируются молекулами м-РНК. Часть ДНК, которая не копируется молекулами РНК, считается информационно бессмысленной (интроны). В целом считается, что последовательность интронов является участком ДНК без определенной функции. Однако сейчас это подвергается сомнению: известно, что интроны содержат несколько коротких последовательностей, которые важны для эффективного сплайсинга. Точный механизм действия этих интронных энхансер еще недостаточно известен, но считается, что они служат обязательными участками эффективного синтеза белков.

ДНК впервые была выделена из клеточных ядер. Поэтому ее и назвали нуклеиновой (греч. *nucleus* – ядро). Она состоит из цепочки нуклеотидов с четырьмя различными основаниями: **аденином (A)**, **гуанином (G)**, **цитозином (C)** и **тиминном (T)**.

ДНК почти всегда существует в виде двойной спирали, то есть она представляет собой две нуклеотидные цепи, составляющие пару. Вместе их удерживает комплементарность пар оснований. «Комплементарность» означает, что, когда **A** и **T** в двух це-

пях ДНК расположены друг против друга, между ними спонтанно образуется водородная связь. Аналогично комплементарную пару образуют **G** и **C**. Таким образом выполняется **правило Чаргаффа**: суммарное количество пуриновых оснований равно сумме пиримидиновых оснований, причем $A=T$, $G=C$.

Рибонуклеиновая кислота, или РНК – линейный полимер, состоящий из одной цепочки нуклеотидов.

Итак, нуклеиновые кислоты – это полимеры, которые состоят из мономеров **нуклеотидов**. А нуклеотиды состоят из фосфорной группы, пятиуглеродного сахара (пентозы: два вида пентоз – рибоза и дезоксирибоза) и азотистого основания.

Азотистые основания:

- 1) пуриновые – аденин *A*, гуанин *G*;
 - 2) пиримидиновые – тимин *T*, цитозин *C*, урацил *U*.
- Соответственно нуклеотиды могут быть (рис. 5):

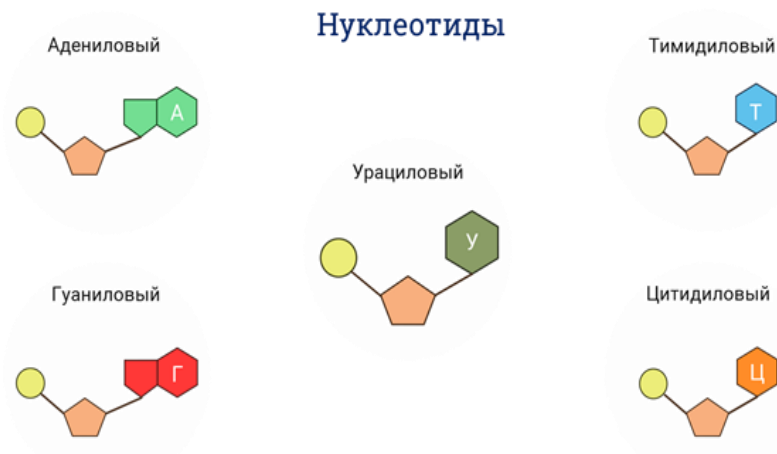


Рис. 5. Виды нуклеотидов ДНК и РНК

Латинские и русские коды для нуклеиновых оснований:

- A – А: аденин;
- G – Г: гуанин;
- C – Ц: цитозин;

T – Т: тимин (5-метилурацил), не встречается в РНК, занимает место урацила в ДНК;

U – У: урацил, встречается у бактериофагов в ДНК, занимает место тимина в РНК.

В зависимости от углеводного компонента нуклеотидов различают два класса нуклеиновых кислот: рибонуклеиновые кислоты (РНК) и дезоксирибонуклеиновые кислоты (ДНК).

Как мы уже говорили, основой нуклеотида является пяти-углеродный сахар (моносахарид) – пентоза. В молекуле РНК – это рибоза (формула рибозы: $C_5H_{10}O_5$), в молекуле ДНК – дезоксирибоза (формула дезоксирибозы: $C_5H_{10}O_4$). Структура нуклеотида с нумерацией атомов углерода показана на рис. 6.

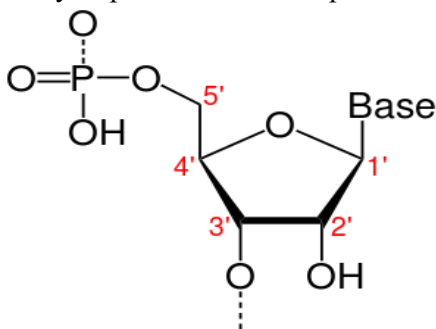


Рис. 6. Структура нуклеотида с нумерацией атомов углерода в молекуле сахара пентозы (Base – азотистое основание: А, Т, Г, Ц)

Остаток фосфорной кислоты (H_2PO_4), связанный с пятым атомом С (углерода) в пентозе, может соединяться ковалентной связью с гидроксильной группой возле третьего атома С (углерода) другого нуклеотида (рис. 7).

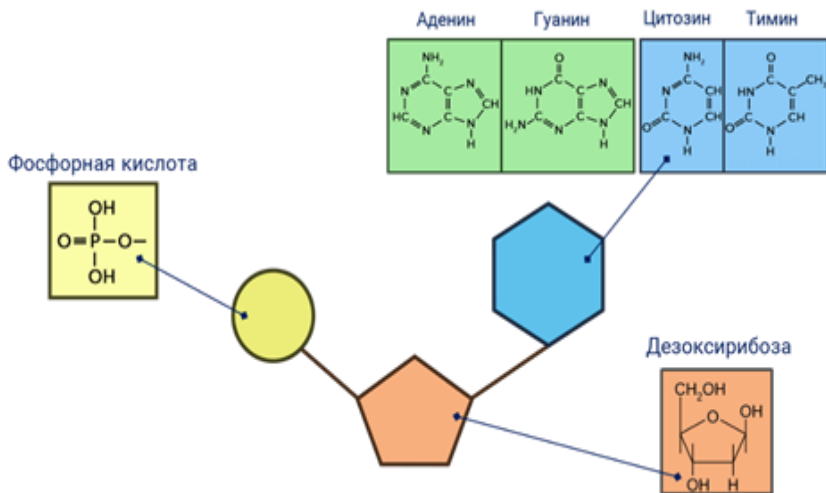


Рис. 7. Схематическое изображение структуры нуклеотида

Нуклеотиды полимеризуются **в направлении от 5'-конца новой молекулы к 3'-концу.**

Субстраты для синтеза и энергия

Для образования связи между нуклеотидами необходима энергия. Она поставляется в реакцию каждым входящим нуклеотидом, т. к. используются нуклеозидтрифосфаты, имеющие макроэргические связи. При этом от молекулы нуклеотида отщепляется два остатка фосфорной кислоты, а третий присоединяется к 3-му положению предыдущего нуклеотида (рис. 8). Синтез новой цепи начинается с 5'-конца, новые нуклеотиды присоединяются к 3'-концевому нуклеотиду. При этом комплекс белков, синтезирующий ДНК, двигается вдоль матричной нити, постепенно расплетая новые участки двойной спирали. Так продолжается до полного завершения синтеза всей молекулы ДНК. Этот процесс называется репликацией ДНК.

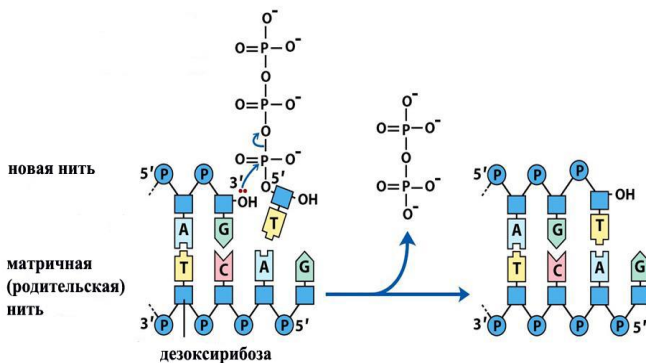


Рис. 8. Синтез новой цепи ДНК (репликация)

Название мононуклеотида состоит из названия нуклеозида, указания места присоединения и количества остатков фосфорной кислоты (рис. 9).

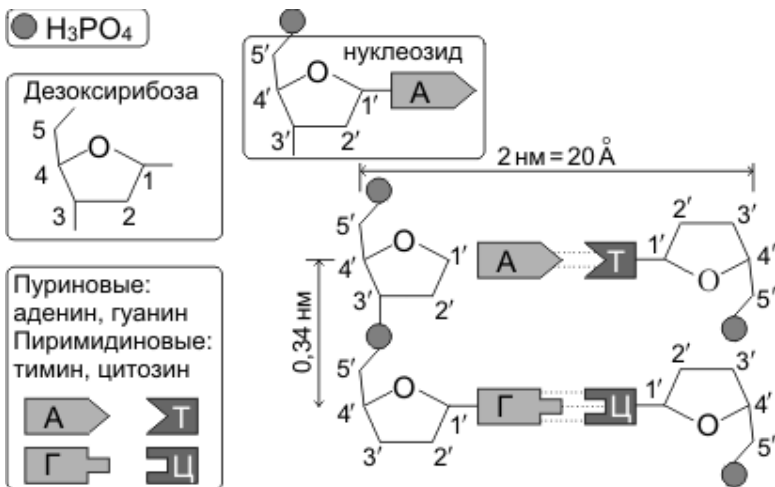


Рис. 9. Структурные элементы нуклеотида

Например, нуклеозид, состоящий из аденина и рибозы, называют *аденозином*. Если к этому нуклеозиду присоединить остаток фосфорной кислоты в положении 5', то такой мононуклеотид называется аденозин-5'-монофосфорная кислота, или аденозин-5'-монофосфат или аденозинмонофосфорная кислота (АМФ). Если к тому же атому пентозы присоединить еще один остаток фосфорной кислоты, то соответственно образуется аденозин-5'-дифосфорная кислота, или аденозиндифосфат или аденозиндифосфорная кислота (АДФ), и, наконец, добавление третьего остатка приведет к образованию аденозин-5'-трифосфорной кислоты, или аденозинтрифосфата или аденозинтрифосфорная кислота (АТФ).

АТФ состоит из аденина, рибозы и трёх остатков ортофосфорной кислоты и осуществляет функцию аккумулятора энергии в клетке. Любая химическая реакция, требует затрат энергии, связанная с отщеплением одного остатка ортофосфорной кислоты в молекуле АТФ и превращение ее в аденозиндифосфат (АДФ) (136), а если организм особенно нуждается в энергии, то молекула АДФ может превращаться в аденозинмонофосфат

(АМФ). Накопление энергии в клетке, наоборот, происходит в обратном порядке АМФ– АДФ– АТФ.

Аденозинтрифосфат (АТФ) – нуклеотид, образованный азотистым основанием **аденином**, **пятиуглеродным сахаром рибозой** и **тремя остатками фосфорной кислоты**. Фосфатные группы в молекуле АТФ соединены между собой *высокоэнергетическими (макроэргическими)* связями. Связи между фосфатными группами не очень прочные, и при их разрыве выделяется большое количество энергии. В результате гидролитического отщепления от АТФ фосфатной группы образуется аденозиндифосфорная кислота (АДФ) и высвобождается порция энергии (рис. 10).

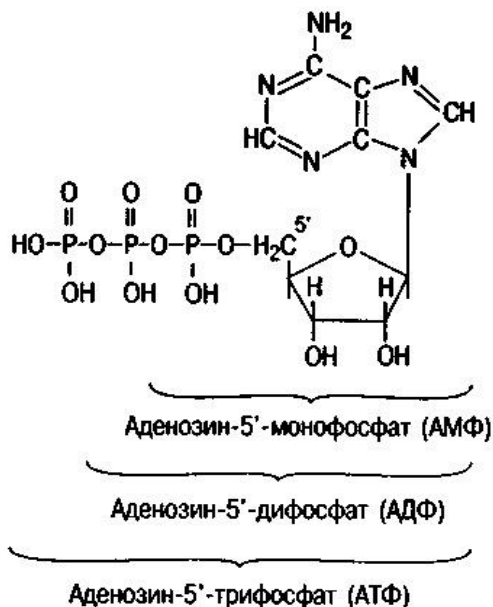


Рис. 10. Структурные части АТФ

АТФ – универсальный аккумулятор энергии в живых организмах и субстрат для биосинтеза нуклеиновых кислот. В норме в тканях на долю АТФ приходится 75% адениновых нуклеотидов. В клетках энергия, накопленная в виде АТФ, используется в многочисленных процессах: различные формы движения, внутриклеточный транспорт ионов и других веществ, биосинтезе белков, нуклеиновых кислот, жирных кислот, липидов, углеводов и т. д.

Особенности организации генов про- и эукариот.

Строение оперона

В один оперон, как правило, входят гены одного метаболического пути.

Каждый ген состоит из **регуляторной** части, с которой начинается транскрипция **структурной** части, где записана информация о структуре белка, и **терминирующей** части, где завершается транскрипция.

Практически любой ген несёт информацию о строении какой-либо РНК. Эта информация закодирована в определённой последовательности триплетов. Однако сам ген функционировать практически не может.

Необходим целый ряд дополнительных структур, зон или участков, которые не только включают и выключают работу гена, но и меняют интенсивность его работы в зависимости от нужд организма.

Таким образом, в настоящее время большинство учёных приходит к мнению, что наименьшей функциональной областью в ДНК является совокупность, состоящая из структурного гена, регуляторных зон и регуляторных генов.

Сам ген представляет в основном кодирующую часть ДНК.

1. Строение оперона прокариот

Как мы отмечали раньше, для нормального функционирования гена необходимы регуляторные зоны. Регуляторных генов в этом разделе касаться не будем.

У прокариот регуляторные зоны «обслуживают» несколько генов. Эти гены вместе с регуляторными элементами носят название **оперон**.

Оперон – функциональная единица генома у прокариот, в состав которой входят цистроны (гены, единицы транскрипции), кодирующие совместно или последовательно работающие белки и объединенные под одним (или несколькими) промоторами. Например, *оперон бактериальной хромосомы включает следующие участки ДНК: Р – промотор, О – оператор, Z, Y, А – структурные гены, Т – терминатор*. В состав оперонов может входить до 10 структурных генов. Начинается и заканчивается оперон регуляторными областями – промотором в начале и терминатором в конце, кроме этого, каждый отдельный цистрон может иметь в своей структуре собственный промотор и/или терминатор.

Опероны по количеству цистронов делят на моно-, олиго- и полицистронные, содержащие, соответственно, только один, несколько или много цистронов (генов) (рис. 11).

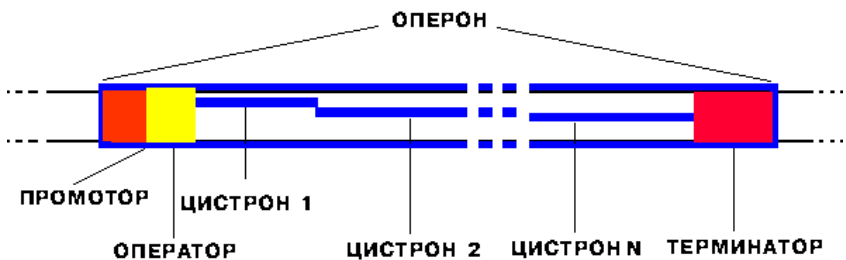


Рис. 11. Схематическое изображение оперона

Характерным примером оперонной организации генома прокариот является лактозный оперон у *Escherichia coli*.

2. Строение функционирующего гена эукариот

В общих чертах строение гена про- и эукариот в принципе одинаково. Ген эукариот так же как и у прокариот функционирует только совместно с регуляторными зонами. Но такой тандем у эукариот **не называется** опероном. Ген эукариот представляет

собой в основном кодирующую часть ДНК, а регуляторные зоны – не кодирующую ДНК.

Генетический код – это свойственная всем живым организмам система записи наследственной информации в молекулах нуклеиновых кислот в виде последовательности нуклеотидов (приложение 2). **Ген** – это единица наследственности. Он представляет собой часть молекулы ДНК и содержит закодированную информацию об аминокислотной последовательности одного белка или рибонуклеиновой кислоты (РНК).

Кодон (триплет) – единица генетической информации, кодирующая одну аминокислоту (рис. 12). К 1965 г. генетический код был полностью расшифрован американскими учеными.

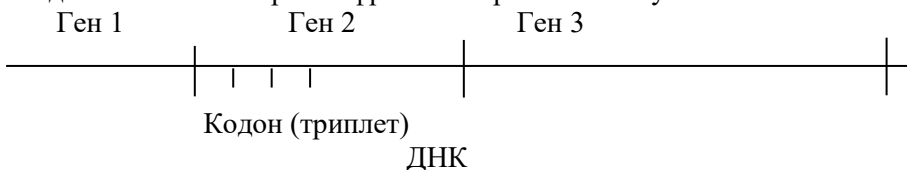


Рис. 12. Генетический код

Локус – это местоположение определённого гена на генетической или цитогенетической карте хромосомы. Вариант последовательности ДНК в данном локусе называется аллелем.

Свойства генетического кода:

- 1) *триплетный* – одна аминокислота кодируется тремя нуклеотидами;
- 2) *вырожденный*, т.е. несколько кодонов могут кодировать одну и ту же аминокислоту;
- 3) код не является двусмысленным, т.е. один кодон не может кодировать две разные аминокислоты;
- 4) *универсальный*, т.е. свойственный всем живым организмам на Земле;
- 5) код *не перекрывающийся*, т.е. между кодонами информационной РНК нет нуклеотидов, не кодирующих аминокислоту.

Местоположение определённого гена на генетической карте хромосомы называется *локус*. *Генетическая карта* – это схема взаимного расположения структурных генов, регуляторных элементов и генетических маркеров, а также относительных расстояний между ними на хромосоме (группе сцепления).

Метод построения генетических карт называется *генетическим картированием*.

Биосинтез белка

Синтез – это соединение нескольких молекул в одну, более сложную, молекулу. Синтез белка – сборка его молекулы из молекул аминокислот. Молекулы большинства белков собираются клеткой из 151-300 аминокислот. Для того, чтобы в правильном порядке соединить друг с другом эти аминокислоты, она должна иметь «инструкцию» для сборки каждого белка. В этой роли в клетке выступают молекулы информационной, или матричной, РНК (кратко «и-РНК» или «м-РНК»). Причем одной аминокислоте соответствует группа из трех нуклеотидов - кодон.

Синтезом белков занимаются рибосомы – очень сложные молекулярные «машины». Каждая рибосома состоит из двух неравных частей. Их называют большая и малая субъединицы. Всего в обеих субъединицах одной рибосомы примерно 80 молекул белков и 4 разных молекулы РНК (РНК, входящую в состав рибосом, называют рибосомальной, сокращенно р-РНК). Новые субъединицы рибосом образуются в ядрышке. Оттуда они выходят в цитоплазму через ядерные поры.

По некоторым данным, у человека около 25 000 генов и они содержат информацию о 100 000 белковых молекул.

Реализация генетического кода в живых клетках, т.е. синтез белков, происходит при помощи двух матричных процессов (рис. 13):

- 1) транскрипции;
- 2) трансляции.

**У прокариот ген состоит из экзонов
(полицистронный)
у эукариот - из экзонов и интронов**

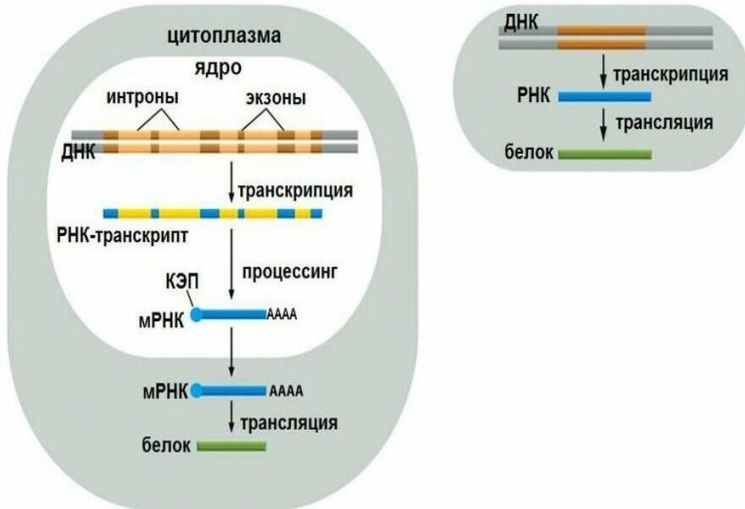


Рис. 13. Схема матричных процессов биосинтеза белка

Транскрипция – переписывание. Первый этап реализации генетической информации, заключается в синтезе информационной РНК на соответствующем участке ДНК.

ДНК в ядре находится в виде комплекса с белками-гистонами. Гистоны обеспечивают: 1) структурную организацию хромосомы, а также являются 2) репрессорами, т.к. препятствуют считыванию генетической информации с ДНК.

Начало считывания генетической информации связано с освобождением определенного гена от гистонов. Это происходит при помощи ферментов. Ферменты могут узнавать определенные гены и прикрепляться к ним. В прикрепившихся молекулах белка происходит фосфорилирование и они приобретают отрицательный заряд, благодаря чему вступают во взаимодействие с положительно заряженными гистонами и сползают с ними с ДНК. С

освободившегося гена начинается переписывание информации, т.е. транскрипция.

Существовало мнение, что информационная РНК комплементарна ДНК, которая служит матрицей. Однако в настоящее время доказано, что комплементарной ДНК является только молекула-предшественник информационной РНК – про-и-РНК. Синтез молекул про-и-РНК происходит под действием специального фермента – РНК-полимеразы. Этот фермент расплетает двойную спираль ДНК и копирует одну из цепей в соответствии с принципом комплементарности. По мере движения РНК-полимеразы, растущая цепь РНК отходит от матрицы и двойная спираль ДНК позади фермента восстанавливается.

Участок ДНК, на котором начинается транскрипция называется *промотором*, а участок, где заканчивается процесс называется *терминатором*. Молекула про-и-РНК гораздо длиннее зрелой и-РНК. В процессе созревания и-РНК у бактерий происходит отщепление концов молекул. У молекул эукариот созревание происходит иначе: молекула про-и-РНК содержит в себе ряд инертных участков, не кодирующих аминокислоты, или *интронов*. В процессе созревания специальные ферменты вырезают интроны и сшивают оставшиеся участки (рис. 14).

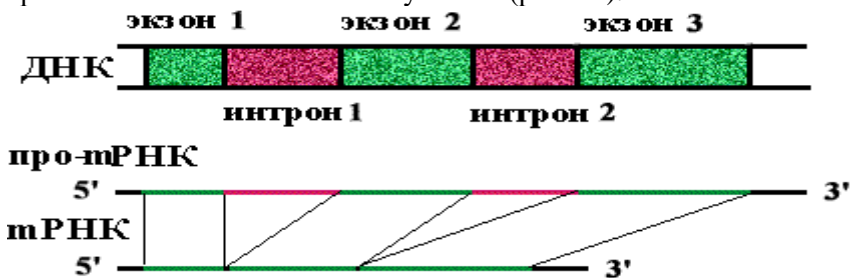


Рис. 14. Экзон-интронная организация ДНК.
Созревание м-РНК

Процесс, связанный с созреванием про-и-РНК, называется *процессингом*. *Процессинг РНК (посттранскрипционные модификации РНК)* – совокупность процессов в клетках эукариот,

которые приводят к превращению первичного транскрипта в зрелую РНК.

На долю интронов приходится в 5–7 раз больше нуклеотидных пар, чем на долю экзонов. Количество экзонов в гене больше, чем интронов.

Новая молекула и-РНК выходит из ядра в цитоплазму, там на нее оседают субъединицы рибосом и начинают синтез молекул закодированных в ней белков. Обычно в цитоплазме имеется большое количество пищеварительных ферментов – гидролаз, разрушающих молекулы РНК (рибонуклеаз). Они свободно перемещаются по цитоплазме, и каждая молекула и-РНК рано или поздно встречается с таким ферментом, «разрезающим» ее на отдельные нуклеотиды. На этом деятельность этой молекулы и-РНК заканчивается, и синтез на ней белков прекращается.

Трансляция – второй этап реализации генетической информации. Она заключается в синтезе полипептидной цепи на матрице и-РНК. В трансляции кроме и-РНК участвуют рибосомы и транспортная РНК.

Молекулы т-РНК имеют два активных центра. К одному из них прикрепляются молекулы аминокислот. Прикрепление происходит с участием АТФ особыми ферментами. Второй активный центр состоит из трех нуклеотидов и называется **антикодоном** (рис. 15).

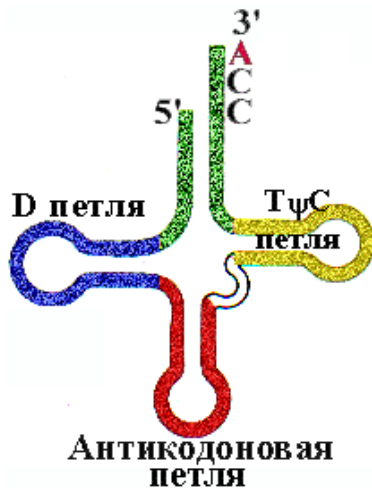


Рис. 15. Строение т-РНК

Вторичная структура т-РНК – «клеверный лист». Последовательность ССА на 3'-конце одинакова для всех т-РНК. К концевому аденозину (А) присоединяется аминокислота.

Антикодон может взаимодействовать с комплементарным кодоном на молекулах и-РНК и передавать соответствующую аминокислоту для синтеза белка.

Трансляция состоит из нескольких этапов:

- 1) инициация;
- 2) элонгация – удлинение комплементарной цепи;
- 3) терминация – окончание синтеза.

На этапе инициации меньшая субъединица рибосомы, а также инициаторная РНК «узнают» кодон-инициатор. После этого присоединяется большая субъединица рибосомы и начинается собственно синтез белка.

В ФЦР (функциональный центр рибосом) одновременно находятся два триплета. Молекулы транспортных РНК присоединяются антикодонами к соответствующим по принципу комплементарности кодоном и-РНК. Между аминокислотами возникает пептидная связь. Разрушается пептидная связь между первой аминокислотой и ее т-РНК, которая удаляется, а дипептид оста-

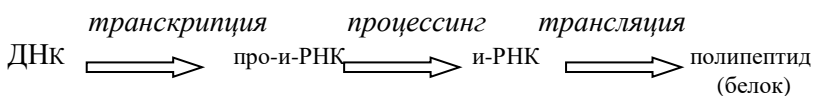
ся связанным со второй т-РНК. Рибосома перемещается на один кодон по мере продвижения рибосомы по молекуле и-РНК. Эти процессы повторяются, т.е. происходит элонгация.

При узнавании кодонов-терминаторов ферменты катализируют освобождение полипептидной цепи от рибосом. При синтезе белка и-РНК входит в состав полирибосомы. На ней одновременно могут находиться до ста рибосом.

Синтезированные полипептидные цепи поступают в комплекс Гольджи и ЭПС, где завершается построение белковой молекулы. Здесь же белки взаимодействуют с углеводами, липидами, образуя гликопротеидные комплексы. Эти комплексы либо используются в клетке, либо выводятся из неё.

В генетическом коде (и соответственно, при биосинтезе белка) используется 20 аминокислот. Незаменимыми для взрослого здорового человека являются 8 аминокислот: валин, изолейцин, лейцин, лизин, метионин, треонин, и фенилаланин; также часто к незаменимым относят гистидин. Для детей также незаменимым является аргинин.

Весь процесс биосинтеза белка можно представить в виде схемы:



Тема 3. Деление клетки. Митоз

Период жизни клетки от момента её рождения в результате деления материнской клетки до следующего деления или смерти называется **жизненным циклом клетки**.

Различают два способа деления клеток: *митоз* и *мейоз*. Клеточный цикл способных к размножению клеток включает две стадии: **интерфазу** (стадия между двумя делениями) и период деления. В интерфазе происходит подготовка клетки к делению, причём главным является удвоение ДНК. По продолжительности она составляет большую часть жизненного цикла клетки. Интер-

фазу подразделяют на предсинтетический (G_1), синтетический (S) и постсинтетический (G_2) периоды (рис. 16).

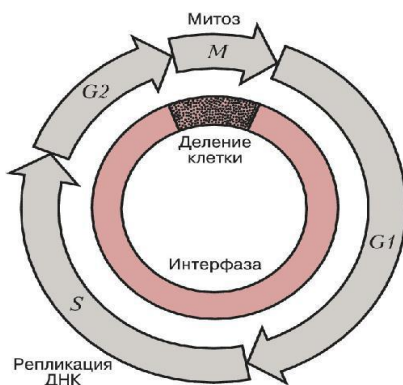


Рис. 16. Жизненный цикл клетки

Пресинтетический период (G_1) – период воссоздания цитоплазматических оргanelл, их работы. В ядре на деспирализованных хромосомах идёт синтез всех форм РНК. В ядрышке формируются субъединицы рибосом. В цитоплазме, в рибосомах на молекулах и-РНК с участием р-РНК и т-РНК идёт синтез белков:
 ДНК \longrightarrow РНК \longrightarrow белок.

Синтетический период (S) – период синтеза ДНК. На каждой из цепей деспирализованных молекул ДНК происходит их удвоение, при этом число хромосом в ядре не изменяется. Нить ДНК связывается с основными белками-гистонами и становится хроматидой. Каждая хромосома состоит теперь из двух хроматид. Процесс репликации (самоудвоения) молекул ДНК определяет возможность передачи наследственной информации во время последующего деления.

Постсинтетический период (G_2) – период биохимической подготовки к делению. Продолжается синтез белков и накопление энергии. Происходит формирование структур и веществ, непосредственно участвующих в делении, например, ком-

понентов нитей веретена деления. Заканчивается подготовка к делению.

Митоз – непрямо́е деление клетки. Характерен для соматических клеток и обеспечивает увеличение их числа. В результате митоза образуются две одинаковые клетки с таким же, как у материнской клетки, набором хромосом. Митоз – это непрерывный процесс, в котором различают четыре фазы: профазу, метафазу, анафазу и телофазу.

Фазы митоза:

Профаза

- 1) спирализация хромосом;
- 2) образование веретена деления;
- 3) растворение ядерной оболочки.

Переход от интерфазы к профазе характеризуется нарастающими по своей интенсивности процессами конденсации (спирализации) хромосом, что можно показать на примере хромосом человека. М. Сасаки и А. Норману в 1966 г. удалось выделить деспирализованную интерфазную хромосому из клеточного ядра человека. Её длина оказалась – 7,5 см. Однако передать такую нить в условиях клеточного деления в дочернюю клетку невозможно, хромосома должна принять форму и размер, отвечающие задаче митоза, чтобы в виде хроматиды перейти от исходной клетки к дочерней. Преобразование интерфазной хромосомы (которая идет в течение всей профазы митоза), осуществляется при помощи сложных процессов упаковки и спирализации (см. Тему 1). В результате самая крупная клетка в кариотипе человека оказывается равной 6-8 мкм. Таким образом, происходит уменьшение длины хромосомы в 10 000 раз.

Метафаза

- 1) хромосомы располагаются на экваторе клетки;
- 2) нити веретена деления прикрепляются к центромерам каждой хромосомы.

Анафаза

- 1) расхождение хроматид к полюсам клетки.

В результате у каждого из полюсов клетки оказывается столько же хромосом, сколько было в материнской клетке, при-

чем набор их одинаков. Каждая хромосома состоит теперь из одной хроматиды, а не из двух.

Телофаза

- 1) полное разделение ядра;
- 2) образование ядерной оболочки;
- 3) деление цитоплазмы;
- 4) деспирализация хромосом.

Каждое из двух вновь образовавшихся ядер получило весь объём генетической информации, которым обладала ядерная ДНК материнской клетки. В результате митоза оба дочерних ядра имеют одинаковое количество ДНК и одинаковое число хромосом, такое же как в материнском. Биологический смысл митоза заключается в точном распределении между образовавшимися клетками материальных носителей наследственности – молекул ДНК, находящихся в хромосомах. Этим обеспечивается наследственное сходство дочерних клеток с исходной материнской.

Это общий ход митоза, и он характерен для клеток животных и растений (рис. 17).

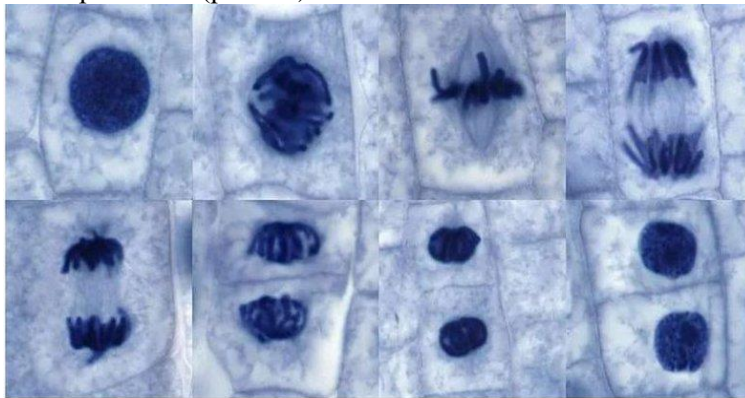


Рис. 17. Фазы митоза под электронным микроскопом

Клеточный цикл, который оканчивается делением, свойствен для большинства разновидностей клеток многоклеточного организма и для всех одноклеточны Все разновидности клеток имеют разную длительность как всего цикла, так и отдельных его периодов, даже в различных тканях одного и того же организма.

Длительность клеточного цикла различна у разных клеточных систем, но постоянна для определённой ткани, группы клеток. У человека длительность клеточного цикла для клеток эпителия кожи составляет 10–20 суток, для лейкоцитов – 4–5 суток, для клеток костного мозга – 8–12 часов. Длительность жизни клетки запрограммирована генетически и наследуется.

В процессе митотического деления осуществляется не только деление ядра (*кариокинез*), но и деление самой клетки (*цитокинез*). **Цитокинез** – это деление тела эукариотической клетки. После образования в телофазе двух новых ядер происходит деление клетки с помощью формирующейся в экваториальной плоскости перегородки – клеточной пластинки.

После завершения цитокинеза обе клетки растут, достигают размера материнской и затем могут снова делиться или переходить к дифференцировке (специализации).

Генетический контроль клеточного цикла

Все процессы, происходящие в клетке, находятся под генетическим контролем. Не составляют исключения клеточный цикл и митоз. Гены контролируют последовательные стадии репликации ДНК, цитокинез, движение цитоплазмы, «спирализацию-деспирализацию» хромосом и т.д. Мутации этих генов могут прерывать клеточный цикл на различных этапах.

Митотические яды

К митотическим ядам относятся химические вещества, которые, воздействуя на делящуюся клетку, могут вызывать нарушения её молекулярной структуры, морфологические изменения хромосом, отклонения в механизме митоза и другие нарушения – от обратимых повреждений до летальной дегенерации. Их делят на: 1) яды веретена деления, которые влияют на образование и функцию веретена деления (например, колхицин); 2) яды, действующие на деление, угнетающие или тормозящие деление клетки (пириналкалоиды) и 3) хромосомные яды – химические вещества, нарушающие нормальную конфигурацию хромосом.

Тема 4. Мейоз. Оплодотворение

Мейоз – это особая форма клеточного деления в процессе гаметогенеза. Сущность мейоза состоит в уменьшении (редукции) числа хромосом вдвое по сравнению с родительской в каждой из образующихся клетках. Мейоз – единый, непрерывный процесс, состоящий из двух последовательных делений, каждое из которых можно разделить на те же, что и в митозе, четыре фазы: профазу, метафазу, анафазу и телофазу. Обоим делениям предшествует одна интерфаза.

Первое мейотическое, или редукционное, деление:

Профаза I

- 1) лептонема – спирализация хромосом;
- 2) зигонема – конъюгация хромосом;
- 3) пахинема – кроссинговер (кроссинговер – важный источник комбинативной генетической изменчивости) (рис. 18);
- 4) диплонема – постепенное отталкивание хромосом;
- 5) диакинез – биваленты располагаются на периферии ядра.

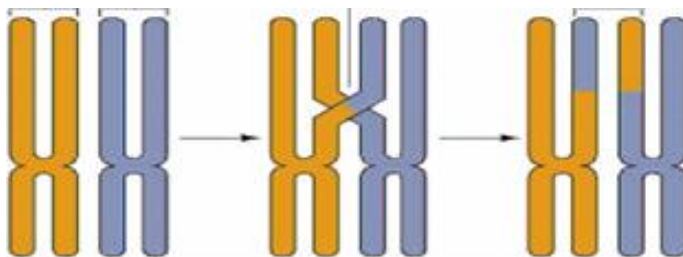


Рис. 18. Конъюгация (сближение гомологичных хромосом) и кроссинговер (рекомбинация) (обмен участками между гомологичными хромосомами)

Метафаза I

- 1) гомологичные хромосомы располагаются на экваторе клетки.

Анафаза I

1) к полюсам клетки расходятся по одной из каждой пары гомологичных хромосом.

Телофаза I

1) образуются две клетки с гаплоидным набором хромосом.

Второе мейотическое деление, или эквационное, следующее непосредственно за первым, минуя интерфазу, проходит по типу митоза. Оба гаплоидных ядра делятся синхронно (одновременно):

Профаза II

- 1) образование веретена деления;
- 2) разрушение ядерной оболочки.

Метафаза II

1) двуххроматидные хромосомы располагаются на экваторе клетки.

Анафаза II

1) к полюсам клетки расходятся по одной хроматиде из каждой хромосомы.

Телофаза II

1) образуются клетки с гаплоидным набором хромосом.

Генетический контроль мейоза

Различные стадии мейоза – два последовательных деления и поведение хромосом – находятся под генетическим контролем. Об это свидетельствует неодинаковое протекание мейоза у разных полов, что характерно, например, для рода *Drosophila*. У самцов этих мух отсутствует конъюгация. Известны мутации, нарушающие мейоз и расхождение хромосом у самок *Drosophila melanogaster* или у обоих полов этого объекта. Так, существует несколько десятков генов, мутации в которых нарушают конъюгацию всех хромосом у самок, мутации более 10 генов затрудняют обмены между гомологами и одновременно нарушают нормальное расхождение гомологов в первом делении мейоза. Известны также мутации, нарушающие только расхождение всех

хромосом в первом делении или отдельных хромосом во втором делении мейоза. Значительное число мутантов с нарушенным мейозом известно у растений: кукурузы, ржи, томата, гороха и т.д.

Оплодотворение

При половом размножении организм возникает из зиготы, которая образуется при слиянии друг с другом гамет, т.е. мужской и женской половых клеток, образовавшихся в процессе мейоза.

Оплодотворение у животных

Яйцеклетка оплодотворяется как правило одним сперматозоидом. После проникновения в яйцеклетку ядро сперматозоида движется к её центру. Здесь происходит его слияние с ядром яйцеклетки, возникает ядро зиготы, в котором один гаплоидный набор получен от матери, а другой – от отца. В процессах дробления при дальнейших митозах генетическая информация ядра зиготы воссоздается во всех клетках тела организма.

Взрослый организм образует гаметы (половые клетки) и даёт новое поколение.

Оплодотворение у растений

Оплодотворение у растений осложнено явлением так называемого двойного оплодотворения, открытым в 1898 г. С.Г. Навашиным. Сущность двойного оплодотворения состоит в том, что один спермий сливается с яйцеклеткой, образуя диплоидную зиготу, а второй – с центральной диплоидной клеткой, из которой развивается эндосперм (рис. 19).

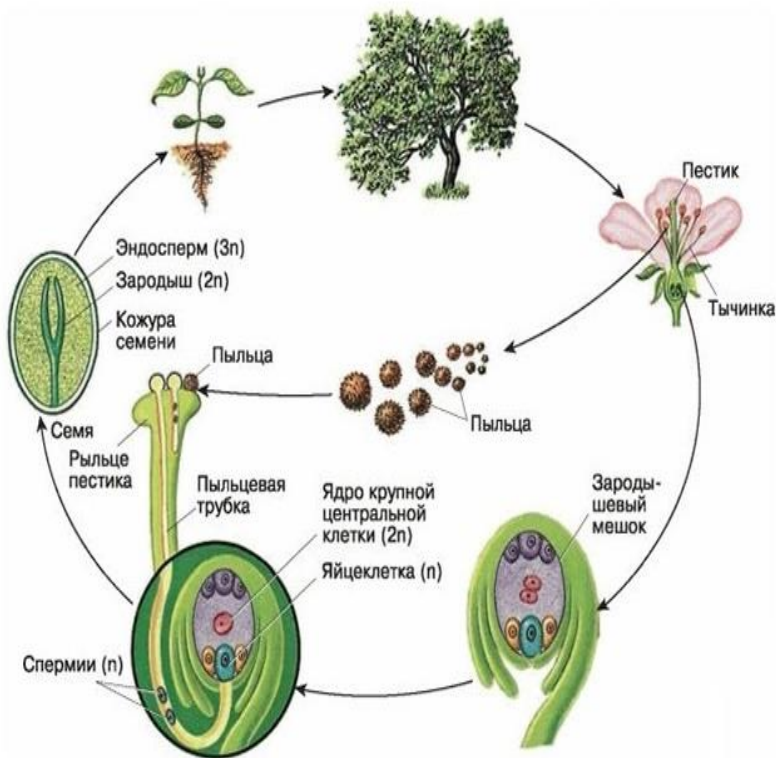


Рис. 19. Двойное оплодотворение у растений

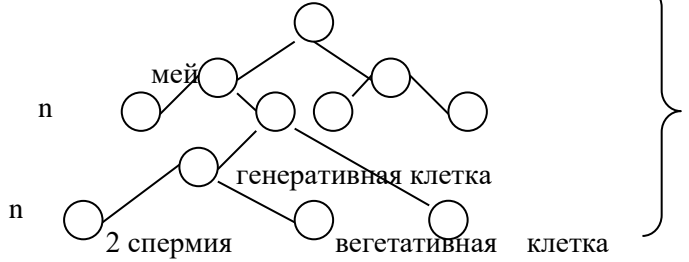
Оплодотворённая яйцеклетка путем последовательных митозов превращается в зародыш. Продукт слияния центрального ядра со спермием через ряд митозов превращается в эндосперм.

Зигота обладает диплоидным числом хромосом. Диплоидный набор хромосом благодаря действию механизма митоза воспроизводится во всех клетках зародыша. Что касается эндосперма, то все его клетки оказываются триплоидными. Они содержат три набора хромосом, так как центральное ядро возникло путем слияния двух полярных ядер и к ним оказывается добавленным еще один гаплоидный набор от спермия.

Развитие сперматозоидов

Развитие сперматозоидов (происходит в пыльниках)

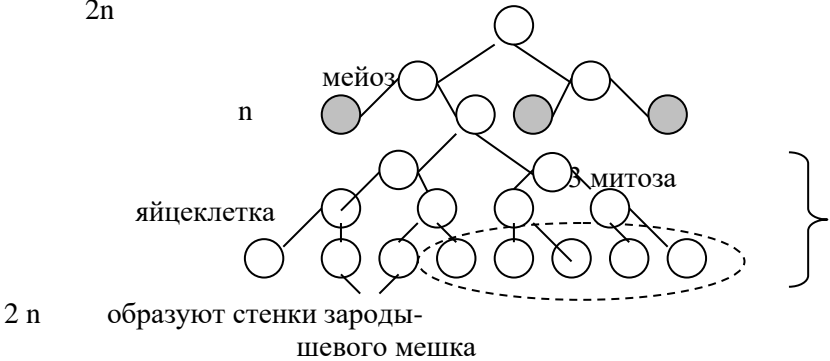
$2n$



Пыльцевое зерно – это вегетативная клетка + 2 спермия.

Развитие яйцеклеток (происходит в завязи)

$2n$

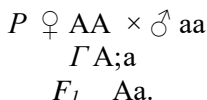


Зародышевый мешок – это яйцеклетка + диплоидная центральная клетка.

Тема 5. Моногибридное скрещивание

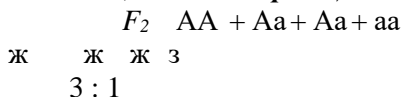
Моногибридное скрещивание – это скрещивание, при котором родительские особи различаются по одной паре признаков. Например, скрещиваются между собой растения с зелёными и жёлтыми семенами (чистые линии), в первом поколении все растения имели жёлтые семена. Этот признак (жёлтые семена), наблюдаемый у всех растений первого гибридного поколения, Мендель назвал **доминантным**. Первое гибридное поколение принято обозначать символом F_1 , родительское поколение – P .

Эти результаты иллюстрирует **первый закон Менделя** – закон единообразия гибридов первого поколения, также его называют правилом доминирования:



В этом примере, гибриды F_1 подверглись самоопылению и были высеяны. Среди гибридов F_2 обнаружилось расщепление: у одних растений были жёлтые семена, у других – зелёные. Таким образом, у части гибридов F_2 появились признаки, которых не было у F_1 . Эти признаки были названы **рецессивными**.

Соотношение потомков с доминантным проявлением признака и потомков с рецессивным проявлением признака в F_2 оказалось очень близко к 3 : 1. Это соотношение выражает **второй закон Менделя, или закон расщепления**:



По фенотипу расщепление 3 : 1, по генотипу – 1 : 2 : 1.

Формы, которые содержат задатки только одного типа аллелей (aa , AA) называются **гомозиготными**. Гибрид F_1 , содержащий два типа аллелей (Aa) – **гетерозиготен**. Вследствие доминирования в F_1 проявляется признак только одного из родителей.

Среди гибридов обнаруживается расщепление. Для компактной записи комбинации гамет во втором поколении используют решётку, предложенную немецким генетиком Пеннетом, в

которой по горизонтали вписывают гаметы одного из родителей, по вертикали – другого, а в отдельных клетках решётки записывают все возможные зиготы.

В таблице 2 представлены признаки гороха, исследованные Менделем.

Таблица 2

Признаки растений гороха, исследованные Менделем

Признаки	Проявление признака	
	доминантное	рецессивное
Форма семян	Круглые	Морщинистые
Окраска семядолей	Желтая	Зеленая
Окраска семенной кожуры	Серая	Белая
Окраска цветков	Пурпурные	Белые
Форма бобов	Выпуклые	С перехватами
Окраска бобов	Зеленые	Желтые
Расположение цветков	Пазушные	Верхушечное
Высота растений	Высокие	Низкие

Для выяснения генетической структуры организмов широко используется *анализирующее скрещивание*. Оно заключается в том, что организм с неизвестной парой аллельных генов, но имеющий доминантный вариант признака, скрещивают с организмом, несущий рецессивный вариант признака.

Однако для многих генов характерно *неполное доминирование (кодоминирование)*, при котором фенотип гетерозигот отличается от фенотипа обеих гомозигот. Классический пример – окраска цветков у львиного зева. Гомозиготные растения имеют либо красные (к), либо белые цветки (б), а гетерозиготные – розовые (р). При скрещивании двух гомозиготных растений с красными и белыми цветками, в F_1 у всех растений цветки будут розовыми, а в F_2 соотношение как для генотипа, так и для фенотипа 1 : 2 : 1.

$$F_2 \quad AA + Aa + Aa + aa$$

$$k \quad r \quad b$$

$$1 : 2 : 1$$

В рассматриваемом дигибридном скрещивании гибридные семена второго поколения расщепились в соотношении: 9 : 3 : 3 : 1.

Расщепление при неполном доминировании

При неполном доминировании расщепление по фенотипу и генотипу совпадает и будет иметь следующий вид для дигибридного скрещивания: 1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1.

Три- и полигибридное скрещивания

Мендель провёл опыты с сортами гороха, различающимися по трем признакам – по форме семян, окраске семядолей и окраске семенной кожуры. Все 687 семян, полученные в таком скрещивании, имели доминантные признаки: круглую форму семян (*A*), жёлтую окраску семядолей (*B*), серую окраску семенной кожуры (*C*). Рецессивными признаками были: морщинистость семян (*a*), зелёная окраска семядолей (*b*) и белая окраска кожуры (*c*).

Тригетерозиготность – *AaBbCc* в данном случае была обусловлена тем, что три пары аллелей располагались в трех парах хромосом. Независимое сочетание друг с другом хромосом, имевших разные пары аллелей, приводит к тому, что у тригетерозиготных особей образуется восемь типов гамет: *ABC*, *Abc*, *AbC*, *abC*, *ABc*, *aBc*, *aBC*, *abc*.

Случайное сочетание таких гамет между собой приводит к появлению в F_2 64 классов потомков. Распределение этих классов по фенотипу имеет такой вид:

27 круглых, жёлтых, серых *A-B-C-*; 3 круглых, зелёных, белых *A-bbcc*; 9 круглых, жёлтых, белых *A-B-cc*; 3 морщинистых, жёлтых, белых *aaB-cc*; 9 круглых, зелёных, серых *A-bbC-*; 3 морщинистых, зелёных, серых *aabbC-*; 9 морщинистых, жёлтых, серых *aaB-C-*; 1 морщинистый, зелёный, белый *aabbcc*.

Мендель установил, что тригибридное скрещивание по фенотипу представляет собой сочетание трёх независимых друг от друга моногибридных расщеплений:

$$27 ABC + 9 ABc + 9 AbC + 9 aBC + 3 abC + 3 aBc + 3 Abc + 1 abc = (3A + 1a) \times (3B + 1b) \times (3C + 1c).$$

Число пар классов по генотипу и фенотипу при моно- и полигибридном скрещиваниях представлено в таблице 4.

Таблица 4

Число пар классов по генотипу и фенотипу при моно- и полигибридном скрещиваниях

Скрещивание	Число пар аллелей по которым различаются родители	Число разных типов гамет, образ. раз. гетерозиготными особями	Число фенотипически разл. классов в F_2 при полном домин.	Число генотипически разл. классов в F_2	Доля гомозиготных особей в F_2
Моно-	1	2	2 (3 : 1)	3 (1 : 2 : 1)	0,25 (1/4)
Ди-	2	4 (2) ²	4 (2) ²	9 (3) ²	(0,25) ² (1/16)
Три-	3	8 (2) ³	8 (2) ³	27 (3) ³	(0,25) ³ (1/64)
Поли-	n	2 ⁿ	2 ⁿ	3 ⁿ	(0,25) ⁿ (1/4) ⁿ

n – число пар расщепляющихся аллелей.

Тема 7. Взаимодействие неаллельных генов

1. Комплементарность 9 : 7

При комплементарном действии доминантные варианты неаллельных генов, совместно присутствуя в организме (в гомо- ($AABB$) или гетерозиготном ($AaBb$) состоянии), обуславливают развитие у него такого варианта признака, который каждым из доминантных неаллельных генов в отдельности не обеспечивает.

Условная запись генетической структуры организма по генам, между которыми имеет место комплементарность, выглядит следующим образом: $A-B-$. Прочерки обозначают, что второй аллельный ген в каждой паре может быть доминантным или рецессивным. Комплементарного взаимодействия не наблюдается у организмов с генетической структурой $A-bb$ или $aaB-$.

Рассмотрим несколько примеров.

У растений:

1. Комплементарное взаимодействие генов A и B у душистого горошка. Находясь в организме одновременно в доминантном состоянии ($A+B$), они обеспечивают развитие пурпурной окраски лепестков. В случае сочетания доминантного варианта одного из этих генов с рецессивным вариантом другого в гомозиготном состоянии пурпурная окраска не развивается и растения имеют белые лепестки. При комплементарном взаимодействии скрещивание линий с белыми цветами, имеющими генетическую структуру $AAbb$ и $aaBB$, приводит к появлению в F_1 гибридов с пурпурными лепестками. Вспомним на примере гороха, что при обычном дигибридном скрещивании в F_2 наблюдается четыре разновидности потомства в отношении $9 : 3 : 3 : 1$. При комплементарном взаимодействии $9/16$ потомства с генетической структурой $A-B-$ имеют пурпурные цветы, а у остальных $7/16$ потомства имеющих сочетание $A-bb$, $aaB-$ или $aabb$, лепестки белые, так как комплементарного взаимодействия между генами не происходит.

2. Взаимодействие генов по типу комплементарности, определяющих форму плода у тыквы. От скрещивания растений с плодами сферической формы ($AAbb \times aaBB$), но имеющими разное происхождение, возникают гибридные растения, дающие плоды только дисковидной формы ($AaBb$). В потомстве этих растений в F_2 появляются три фенотипических класса в отношении $9/16$ с дисковидными плодами ($A-B-$), $6/16$ – со сферическими ($A-bb$ и $aaB-$) и $1/16$ – с удлинёнными ($aabb$). Зная закономерности дигибридного расщепления при взаимодействии генов, нетрудно понять, что и здесь имеет место взаимодействие двух генов, влияющих на развитие формы плода. Каждый из доминант-

ных комплементарных генов обуславливает развитие плодов сферической формы, а их взаимодействие приводит к образованию дисковидных плодов. Взаимодействие рецессивных аллелей генов определяет развитие плодов удлинённой формы.

2. Эпистаз

Как известно, доминирование – это подавление действия одной аллели другой аллелью, представляющих собой один ген: $A > a$, $B > b$, $C > c$ и т.д. Но существует взаимодействие, при котором аллель подавляет действие другого неаллельного ему аллеля. Такое явление называется *эпистазом*. Рассмотрим несколько типов эпистотического взаимодействия: *рецессивный эпистаз* ($a > B$, $a > b$ или $b > A$, $b > a$), который выражается в расщеплении **9 : 3 : 4**; *доминантный эпистаз* ($A > B$, $A > b$ или $B > A$, $B > a$) с расщеплением **12 : 3 : 1**.

Один ген, подавляющий действие другого, называют *эпистатическим* геном, *ингибитором* или *супрессором*. Подавляемый ген носит название *гипостатического*.

Рецессивный эпистаз

1. При скрещивании чёрных ($AAbb$) мышей с белыми ($aaBB$) все особи F_1 ($AaBb$) имеют окраску типа агути, а в F_2 6/16 всех особей оказываются агути ($A-B-$), 3/16 чёрные ($A-bb$) и 4/16 белые ($aaB-$ и $aabb$). Эти результаты можно объяснить предположив, что имеет место рецессивный эпистаз типа $aa > B-$. При этом мыши генотипа $aaB-$ оказываются белыми потому, что ген a в гомозиготном состоянии, обуславливая отсутствие пигмента, препятствует тем самым проявлению гена-распределителя пигмента B .

2. Примером взаимодействия генов по типу *рецессивного эпистаза* является подавление синтеза пигмента у гомозигот по рецессивному гену альбинизма (aa). Собственно, синтез пигмента контролируется несколькими неаллельными генами, а ген альбинизма в гомозиготном состоянии препятствует проявлению этих неаллельных ему генов.

Доминантный эпистаз

Наследование окраски плодов у тыквы. Ген *B*, отвечающий за развитие окраски, в доминантном состоянии определяет жёлтую, а в рецессивном – зелёную окраску плодов тыквы. Присутствие в организме эпистатического гена *A* в доминантном состоянии подавляет развитие окраски. Если скрестить между собой гетерозиготные по обоим генам растения, имеющие белые плоды, то в потомстве 12/16 будут с генетической структурой *A-B-* и *A-bb* и иметь белые плоды, 1/16 потомства, несущая гены *aabb*, имеют зеленые плоды. Таким образом, при доминантном эпистаза расщепление в F_2 выражается отношением 12 : 3 : 1.

3. Полимерия

В случае полимерии разные гены дублирует действие друг друга, и одной доминантной аллели любого из взаимодействующих генов достаточно для проявления признака, т.е. несколько пар генов определяют степень выраженности одного признака.

Полимерия бывает двух видов:

а) кумулятивная (аддитивная);

1. Примером кумулятивной полимерии может служить наследование признака красной окраски зерен пшеницы, которая развивается при наличии доминантных аллельных генов, принадлежащим двум негомолотичным парам хромосом. Окраска выражена максимально, когда растение гомозиготно по доминантным вариантам обоих генов, и плавно убывает при уменьшении количества доминантных аллелей в обеих парах до трёх, двух, одного. Зёрна рецессивных гомозигот по обеим парам генов практически не окрашены. В силу одинакового в качественном отношении действия полимерных генов их обозначают одной буквой, но с разными цифровыми индексами – A_1 , A_2 , A_3 и т.д. При полимерном взаимодействии неаллельных генов в потомстве F_2 от скрещивания растений, гетерозиготных по обоим генам, лишь 1/16 будет иметь неокрашенные семена, так как в их генетической структуре отсутствуют доминантные гены ($a_1a_1a_2a_2a_3a_3$). У остальных 15/16 потомства семена будут окрашены в большей или меньшей степени в зависимости от количества доминантных

аллелей в обеих парах. Между крайними типами при расщеплении в F_2 наблюдались промежуточные варианты в соотношении 1 : 6 : 15 : 20 : 15 : 6 : 1.

2. По типу куммулятивной полимерии наследуются многие количественные признаки, например, цвет кожи у человека. Интенсивность пигментации кожи у человека обусловлена количеством доминантных аллелей в четырех парах взаимодействующих полимерных генов. Она выражена максимально у представителей негроидной расы при наличии в генотипе восьми доминантных аллелей и минимально – у европейцев, с гомозиготным рецессивным генотипом по всем четырем генам. Средняя степень пигментации кожи наблюдается у лиц с приблизительно одинаковым содержанием доминантных и рецессивных аллелей в системе полимерных генов.

б) некумулятивная (неаддитивная).

При скрещивании растений пастушьей сумки с треугольными плодами (стручками) и с овальными плодами в F_1 образуются растения с плодами треугольной формы. При их самоопылении в F_2 наблюдается расщепление на растения с треугольными и овальными стручками в соотношении 15 : 1. Это объясняется тем, что существуют два гена, действующих однозначно. В этих случаях их обозначают одинаково (A_1 и A_2). Тогда все генотипы: A_1A_2 , $A_1a_2a_2$, $a_1a_1A_2$ будут иметь одинаковый фенотип – треугольные стручки, и только растение $a_1a_1a_2a_2$ будет отличаться – образовывать овальные стручки.

4. Плейотропия

Один ген может влиять на несколько признаков. Первый пример плейотропного действия гена содержится в работе Менделя: окраска цветков и окраска семенной кожуры зависели в его опытах от одного гена. У высших растений гены, обуславливающие красную окраску цветков, одновременно контролируют красную окраску стебля. У человека известен доминантный ген, определяющий признак «паучьи пальцы» (синдром Марфана), одновременно он определяет аномалии хрусталика глаза и порок сердца.

Примеры и расщепления при неаллельных взаимодействиях генов представлены в таблице 5.

Таблица 5

Взаимодействия неаллельных генов

<i>Взаимодействие</i>	<i>Пример</i>	<i>Расщепление</i>
Комплементарность	окраска лепестков у душистого горошка	9 : 7
	форма плода у тыквы	9 : 6 : 1
	форма гребня у кур	9 : 3 : 3 : 1
Рецессивный эпистаз	окраска шерсти у мышей	9 : 3 : 4
Доминантный эпистаз	окраска плода у тыквы	12 : 3 : 1
	цвет оперения у кур	9 : 3 : 3 : 1
Полимерия	окраска зерен у пшеницы	15 : 1
	цвет кожи у человека	

Тема 8. Генетика пола. Сцепленное с полом наследование

Пол – это совокупность морфологических, физиологических, биохимических и других признаков и свойств организма, обеспечивающих репродукцию, т.е. воспроизведение потомства и передачу им наследственной информации.

Первичные половые признаки – признаки и свойства организма, обеспечивающие образование гамет и оплодотворение (пример: наличие яичников у самок и семенников у самцов).

Вторичные половые признаки – морфологические и физиологические признаки и свойства, определяющие фенотипические различия между особями разных полов.

Хромосомное определение пола

Изучение кариотипов мужских и женских особей показало, что у большинства женских организмов все хромосомы образуют гомологичные пары, а у мужских, помимо парных (гомологичных) хромосом, имеются две непарные хромосомы. Было

установлено, что именно эти непарные хромосомы определяют пол организма.

Аутосомы – хромосомы, **одинаковые** (идентичные) в хромосомных наборах клеток самцов и самок (обозначаются буквой **A**).

Гетеросомы (половые хромосомы) – хромосомы, различающиеся в хромосомных наборах клеток самцов и самок (обозначаются буквами **X** и **Y**).

X-хромосома – **большая (метацентрическая)** из двух половых хромосом, содержащихся в мужском кариотипе; в **женском** кариотипе **обе** половые хромосомы являются X-хромосомами.

Y-хромосома – **меньшая** из двух половых хромосом (ацентрическая); имеется только в мужском кариотипе.

Таким образом, кроме половых хромосом, все остальные хромосомы у раздельнополых организмов будут являться **аутосомами**.

Соматические клетки имеют диплоидный набор аутосом и одну пару половых хромосом (**2A + XX** у самок и **2A + XY** у самцов).

Половые клетки имеют гаплоидный набор аутосом и одну половую хромосому (**A + X** у самок и у 50% самцов и **A + Y** у других 50% самцов).

Гомогаметный пол – пол, имеющий **две одинаковые** половые хромосомы (**XX**)

Гетерогаметный пол – это пол, имеющий разные половые хромосомы (**XY**) и образующий два типа гамет.

Типы определения пола у организмов:

XY – у самцов, **XX** – у самок; этот тип характерен для многих организмов (человека, млекопитающих, большинства видов насекомых, червей, некоторых рыб и др.);

XX – у самцов, **XY** – у самок; тип характерен для птиц, бабочек, пресмыкающихся, некоторых земноводных;

XO – у самцов, **XX** – у самок (**O** обозначает отсутствие половой хромосомы); тип встречается у некоторых насекомых (например, кузнечики);

диплоидно-гаплоидный тип ($2n$ у самок, n у самцов) наблюдается у пчел: самцы развиваются из неоплодотворенных гаплоидных яйцеклеток, самки – из оплодотворенных диплоидных.

Наследование пола

Наследование пола определяется законами Менделя. В популяциях большинства организмов соотношение числа самцов и самок равно 1:1. **Пол будущего организма определяется в момент оплодотворения и зависит от гамет, принадлежащих гетерогаметному полу.**

Наследование, сцепленное с полом у человека

Наследование признаков, гены которых находятся в аутосомах и чьи гены лежат в половых хромосомах, происходит по-разному. Если X -хромосома содержит большое количество генов, то Y -хромосому часто называют генетически инертной, так как она несет очень мало генов. Гены, находящиеся в половых хромосомах, называют **сцепленными с полом**. Поскольку X - и Y -хромосома негомологичны, то в мужском организме некоторые гены в этих хромосомах не имеют второго аллеля. Такое состояние гена называется **гемизиготным**. В этом случае ген обязательно проявится в фенотипе (независимо от того, доминантным или рецессивным он был в гетерозиготе). Однако помимо функции определения пола, половые хромосомы выполняют и другие функции, так как они часто содержат обычные, структурные гены, влияющие на разные системы органов, но не имеющие отношения к дифференциации пола.

Признаки, сцепленные с полом, – признаки, контролируемые генами, локализованными в половых хромосомах. *Примеры:* гены, локализованные в негомологичном участке X – хромосом и определяющие свертываемость (доминантный признак, H) и несвертываемость (рецессивный признак, h) крови; гены, определяющие нормальное восприятие цвета (доминантный признак, C) и дальтонизм (рецессивный признак, c).

Наследование, сцепленное с полом, – это наследование признаков, обусловленных генами, локализованными в негомоло-

гичном участке X – хромосомы. При таком наследовании распределение генов в потомстве соответствует распределению половых хромосом в мейозе и их сочетанию при оплодотворении.

В X – хромосоме имеется участок, для которого в Y – хромосоме нет гомолога. Это означает, что по многим генам Y – хромосома генетически инертна. Поэтому признаки, определяемые генами, расположенными в этом участке X – хромосомы, у мужских особей проявляются далее в том случае, если они рецессивны.

Пример: у человека сцеплено с полом наследуются рецессивные признаки (цветовая слепота – дальтонизм, раннее облысение, гемофилия — несвертываемость крови и др.), фенотипические проявляющиеся преимущественно у мужчин.

Женщины, гетерозиготные по любому из сцепленных с полом признаков, являются носителями соответствующего рецессивного гена; ***фенотипически такие женщины здоровы.***

Пример: вероятность рождения ребенка, больного гемофилией, в браке здорового мужчины и женщины – носительницы рецессивного гена h , ответственного за несвертываемость крови, равна 25% (см. таблицу). Генотип здорового мужчины $2A + X^H Y$ (H – доминантный признак), генотип женщины $2A + X^H X^h$, генотип больного ребенка (им может быть только мальчик) $X^h Y$.

Тема 9. Сцепление и кроссинговер

Изучение генетики любого вида растений и животных показывает наличие у них тысяч и десятков тысяч генов. Однако хорошо известно, что количество пар хромосом у разных видов организмов сравнительно невелико. У человека примерно 20 тыс. генов, число пар хромосом равно 23. Каждая пара хромосом несёт целую группу генов. Очевидно, что гены, локализованные в одной хромосоме, должны образовывать ***группу сцепления***, нарушая открытое Менделем правило независимого наследования пар генов.

Работы, начатые в 1910 г. Т. Морганом, экспериментально обнаружили существование групп сцепления у дрозофилы, свя-

занных с определенными хромосомами. При этом было показано, что гены, лежащие в разных частях гомологичных хромосом, могут разъединяться и сочетаться друг с другом путём рекомбинаций внутри пары гомологичных хромосом. Детальное изучение этих процессов позволило вскрыть основы генетической организации хромосом.

Причиной неполного сцепления является *кроссинговер*, который цитологически был открыт Ф. Янссенсом в 1909 г. Изучая мейоз у земноводных, Янссенс обнаружил, что после конъюгации пары гомологов, расходясь друг с другом, в ряде мест образуют фигуры, имеющие вид греческой буквы «хи» (χ). Эта фигура получила название *хиазма*. Морган, опираясь на эти наблюдения Янссенса, высказал гипотезу, что при образовании хиазм гомологичные хромосомы обмениваются между собой участками, несущими блоки генов.

Рассмотрим один из первых экспериментов Моргана по изучению сцепленного наследования для двух генов дрозофилы:

b – черная окраска тела;

b^+ – доминантная аллель;

vg – зачаточные крылья;

vg^+ – нормальные крылья.

При скрещивании таких мух $bbvgvg \times b^+b^+vg^+vg^+$ в F_1 , были получены особи дигетерозиготные по этим генам. Все они были нормальные. Далее были проведены два типа анализирующих скрещиваний. В первом из них брали самцов F_1 и скрещивали с гомозиготными самками $bbvgvg$ ($\text{♀ } bbvgvg \times \text{♂ } b^+b^+vg^+vg$), а во втором – самок, отобранных в F_1 , скрещивали с самцами $bbvgvg$ ($\text{♀ } b^+b^+vg^+vg \times \text{♂ } bbvgvg$). Результаты этих анализирующих скрещиваний оказались неодинаковыми. В F_2 в первом случае были получены мухи только двух типов независимо от пола: 50% мух имели черное тело и зачаточные крылья ($bbvgvg$) и 50% были нормальными ($b^+b^+vg^+vg^+$).

Расщепление в анализирующем скрещивании отражает соотношение типов гамет. Из этого скрещивания следует заключить, что самцы F_1 формировали гаметы $– bvg$ и b^+vg^+ . Следова-

тельно, в 100% случаев образовывались гаметы только с родительскими сочетаниями исследованных генов.

Во втором случае в F_1 появились все возможные четыре типа потомков. Следовательно, самки давали четыре типа гамет: bvg , b^+vg^+ , b^+vg , bvg^+ . Однако, четыре типа гамет образовались неравномерно. Независимо от пола мухи распределялись следующим образом: 41,5% черных с зачаточными крыльями, 41,5% нормальных по окраске и с нормальными крыльями, 8,5% черных с нормальными крыльями, 8,5% нормальных по окраске с зачаточными крыльями. Таким образом, **родительские сочетания** bvg и b^+vg^+ образовались в 83% случаев, а новые комбинации – **рекомбинантные сочетания** b^+vg и bvg^+ – в 17% случаев.

Морган дал следующее объяснение этим результатам: у самцов дрозофилы кроссинговер вообще не происходит, поэтому гены, локализованные в одной хромосоме, обнаруживают абсолютное сцепление, если при скрещивании используют дигетерозиготных самцов. В мейозе у дигетерозиготных самок дрозофилы F_1 возможен обмен гомологичными участками гомологичных хромосом между локусами, в которых находятся гены b и vg . Такие обмены, или **кроссинговер**, приводят к новому рекомбинантному сочетанию аллелей генов b и vg в гомологичных хромосомах, которые затем расходятся к разным полюсам. Эти обмены происходят с вероятностью 17% и в итоге дают два класса реципрокных рекомбинантных сочетаний.

В каждой группе сцепленных генов сосредоточены сотни и даже тысячи разных генов. Возникает вопрос: каким образом вся эта масса генов организована внутри хромосом? Ответ был получен в опытах по анализу кроссинговера у дрозофилы. Опираясь на полученные в эксперименте факты, А. Стёртевант (ученик Моргана) в 1919 г. сформулировал положение, что гены внутри хромосомы расположены в линейном порядке. Так, при изучении взаимоотношений между тремя генами при кроссинговере обнаружилось, что если частота перекреста (процент) между генами A и B равна некоторой величине M , а между генами A и B частота обменов равна величине H , то частота перекреста между генами B и B оказывается равной либо величине $M+H$, либо величине $M-H$.

Такая закономерность распространяется на все гены данной группы сцепления. Вполне очевидно, что объяснить эти факты можно, только признав факт линейного расположения генов внутри хромосомы.

В качестве подтверждения этого положения можно рассмотреть результаты тригибридного скрещивания:

- b – черная окраска тела;
- b^+ – доминантная аллель;
- vg – зачаточные крылья;
- vg^+ – нормальные крылья;
- pr – ярко-красная окраска глаз;
- pr^+ – темно-красный цвет глаз.

При анализирующем скрещивании потомки расщепляются на 8 классов: 2 класса нерекомбинантных и 6 классов потомков, рекомбинантных по всем трём генам. Далее определяют частоту кроссинговера между всеми тремя генами попарно. Для этого суммируют всех мух, рекомбинантных по генам $b-pr$, полученное число делят на общее число потомков в F_2 . Аналогично определяют частоту кроссинговера между генами $pr-vg$ и $b-vg$.

Экспериментально установленные частоты кроссинговера можно представить следующим образом: $b-pr$ – 6%, $pr-vg$ – 12% и $b-vg$ – 17%. На основе этих данных можно расположить три гена в линейном порядке. Наиболее удалены друг от друга гены b и vg , а между ними локализован ген pr . Таким образом, строится простейшая карта группы сцепления:

$$\begin{array}{ccc} b & pr & vg \\ \hline & 6 & 12 \end{array}$$

Далее рассмотрим, что гены, расположенные в одной хромосоме, не всегда обнаруживают сцепление. Генетическое расстояние, на котором кроссинговер происходит с вероятностью 1%, представляет собой сантиморган (сМ) – единицу измерения, названную в честь Моргана.

Введем два новых понятия: **интерференция** и **коинциденция**.

Установлено, что кроссинговер, произошедший в одном месте хромосомы, подавляет кроссинговер в близлежащих райо-

нах. Это явление носит название *интерференция*. Степень и характер интерференции измеряется величиной *коинциденции* (C). Коинциденцию оценивают как частное от деления реально наблюдаемой частоты двойных кроссоверов на теоретически ожидаемую частоту двойных кроссоверов (перемножая частоты кроссинговера на соседних участках).

Вычислим коинциденцию для следующего случая: при тригибридном скрещивании изучали рекомбинацию между генами y (жёлтая окраска тела), w (белые глаза) и m (редуцированные крылья), локализованными в X-хромосоме дрозофилы. Частота рекомбинации между $y-w - 1,3\%$, $w-m - 32,6\%$, двойные рекомбинанты $- y-w-m - 0,045\%$.

$$C = 0,00045 / (0,013 \times 0,326) \leq 1.$$

Величину интерференции определяют по формуле: $I = 1 - C$. Если $C < 1$, то интерференция положительная, т.е. односторонний обмен препятствует обмену на соседнем участке хромосомы. Если $C > 1$, то интерференция отрицательная, т.е. один обмен как бы стимулирует дополнительные обмены на соседних участках.

Как теперь хорошо известно, некоторые гены, контролирующие 7 признаков гороха, исследованные Менделем, сцеплены, однако расположены на большом расстоянии друг от друга, чтобы между ними происходил кроссинговер, и в опытах эти гены наследовались независимо.

РАЗДЕЛ II. ИЗМЕНЧИВОСТЬ

Тема 10. Модификационная изменчивость

Изменения, появляющиеся в фенотипе организма и отличающие его от других представителей вида, могут быть либо результатом непосредственного ответа организма на воздействие каких-либо факторов среды, либо результатом ранее возникших изменений в наследственном материале, которые затем проявляются фенотипически. В зависимости от этого различают две главные формы изменчивости: *ненаследственную*, или модификационную, и *наследственную*, или мутационную.

Ненаследуемые изменения фенотипа, обусловленные воздействием определённых факторов среды или образа жизни, называются *модификациями*. Спектр модификационной изменчивости ограничен пределами, называемыми в генетике *нормой реакции*. Под этим термином понимают характер реакции отдельных генов или генотипа в целом на условия среды, в которых происходит развитие контролируемых этими генами признаков или фенотипа как такового.

Таким образом, норма реакции отражает генетически определяемые пределы модификационной изменчивости признаков. Например, размеры листьев дерева (один и тот же генотип) могут варьировать в определенных границах в зависимости от освещённости.

Норма реакции определяется генетически и наследуется. Изменчивость признака может быть существенной, но не выходит за пределы нормы реакции. Есть признаки, у которых широкая норма реакции (например, молочность коров), также есть признаки с узкой нормой реакции (например, окрас шерсти кроликов).

Наследуется не сам признак, а способность проявлять этот признак в зависимости от условий (рис. 20). Гены обуславливают возможность развития признаков у отдельных особей в некоторых пределах. Конечный результат в виде определенной степени выраженности признака зависит от условий, в которых развивается данный организм. Разные признаки в различной сте-

пени способны к модифицированию под влиянием условий среды. Например, формирование признака групповой принадлежности крови по системе АВ0 практически не зависит от условий среды, а целиком определяется конкретным сочетанием генов в организме человека. Другие признаки – пигментация кожи человека, генетически обусловленная определенными аллелями полимерных генов, контролирующих синтез пигмента, может быть выражена в большей или меньшей степени в зависимости от интенсивности ультрафиолетового облучения, воздействующего на организм; развитие мышечной и костной систем в результате занятий физкультурой, увеличение массы тела при повышенной калорийности пищи.



Рис. 20. Характеристика нормы реакции: степень выраженности того или иного признака может быть разной в зависимости от условий внешней среды; пределы варьирования признака ограничены генотипом

Отличительной особенностью модификационных изменений заключается в том, что, возникая в фенотипе организма на основе неизменного генотипа, они соответствуют фактору сре-

ды, вызывающему их появление, и носят приспособительный характер. Например, масса мышц растёт по мере увеличения физической нагрузки; в условиях засушливого лета на листьях растений увеличивается восковой налёт, препятствующий испарению жидкости с поверхности листа и т.д. В большинстве случаев модификации одного признака образуют непрерывный ряд постоянных изменений от минимальных до максимальных значений, группирующихся вокруг некоторых средних. Если различные состояния (варианты) признака расположить в порядке возрастания или убывания его значений, то они образуют вариационный ряд, в котором отдельные значения признака распределяются по закону Кетле. В соответствии с этим законом наиболее часто встречаются средние варианты признака, и, чем больше вариант отклоняется от среднего значения, тем реже он встречается.

Благодаря тому, что модификационные изменения носят приспособительный характер, они обеспечивают большую вероятность выживания организмов с широкой нормой реакции гено-типа в изменяющихся условиях существования.

Гетерозис. Преимущество гетерозигот

Гетерзис – это увеличение жизнеспособности гибридов вследствие унаследования определённого набора аллелей различных генов от своих разнородных родителей. Это явление противоположно инбредной депрессии, нередко возникающей в результате инбридинга (близкородственного скрещивания), приводящего к повышению гомозиготности. Увеличение жизнеспособности гибридов первого поколения в результате гетерозиса связывают с переходом генов в гетерозиготное состояние, при этом рецессивные полуплетальные аллели, снижающие жизнеспособность гибридов, не проявляются. Также в результате гетерозиготации могут образовываться несколько аллельных вариантов фермента, действующих в сумме более эффективно, чем поодиночке (в гомозиготном состоянии). Механизм действия гетерозиса ещё не окончательно выяснен. Явление гетерозиса зависит от степени родства между родительскими особями: чем более отдалёнными родственниками яв-

ляются родительские особи, тем в большей степени проявляется эффект гетерозиса у гибридов первого поколения.

Явление гетерозиса наблюдалось ещё И. Г. Кёльрейтером до открытия законов Менделя. В 1908 году Д. Шелл описал гетерозис у кукурузы.

Типы гетерозиса у растений: репродуктивный – проявляется в лучшем развитии органов размножения, ведет к повышению урожайности семян или плодов; соматический – лучшее развитие вегетативной массы; адаптивный – проявляется в общем повышении жизнедеятельности в изменяющихся условия среды.

Исследование гетерозиса., помимо обычного изучения морфологических признаков, требует применения физиологических и биохимических методик, позволяющих обнаружить тонкие различия между гибридами и исходными формами. Начато изучение гетерозиса и на молекулярном уровне: в частности, у многих гибридов исследуется строение специфических белковых молекул – ферментов, антигенов и т.д.

Два состояния (два аллеля) одного и того же гена при их совмещении в гетерозиготе дополняют друг друга в своём действии на организм. Каждый ген управляет синтезом определенного полипептида. У гетерозиготы синтезируются несколько различных белковых цепочек вместо одной и нередко образуются гетерополимеры – «гибридные» молекулы, это может дать ей преимущество

Например, *серповидноклеточная анемия* – это наследственная гемоглобинопатия, связанная с таким нарушением строения белка гемоглобина, при котором он приобретает особое кристаллическое строение. Форма гемоглобина больных – так называемый гемоглобин S. Эритроциты, несущие гемоглобин S вместо нормального гемоглобина A, под микроскопом имеют характерную серпообразную форму (форму серпа), за что эта форма гемоглобинопатии и получила название серповидноклеточной анемии.

Серповидноклеточная анемия весьма распространена в регионах мира, эндемичных по малярии, причём больные серповидноклеточной анемией обладают повышенной (хотя и не абсолютной) врождённой устойчивостью к заражению различными

штаммами малярийного плазмодия. Серповидные эритроциты этих больных также не поддаются заражению малярийным плазмодием в пробирке. Повышенной устойчивостью к малярии обладают и *гетерозиготы-носители*, которые анемией не болеют, что объясняет высокую частоту этого вредного аллеля в африканских популяциях.

Тема 11. Мутационная изменчивость

Явление наследственности базируется на способности генов к точной репродукции. Однако гены изменяются. Эти изменения получили название *мутаций*. *Мутация* – это наследуемое изменение генетического материала. Путем репродукции мутации передаются потомкам.

Мутации могут происходить спонтанно (естественные мутации) или под влиянием мутагенов. Причины появления естественных мутаций: 1) факторы естественной среды; 2) внутренние причины – ошибки авторепродукции, действие перемещающихся элементов, ошибки кроссинговера и т.д. или 3) под влиянием мутагенов: высокие и низкие температуры, УФ излучение, рентгеновские лучи, гамма лучи, химические вещества (иприт (горчичный газ), кумарин, чистый кислород под высоким давлением, перекись водорода, хлорид марганца и т.д.).

Мутации первично изменяют биохимические процессы в клетке и в конечном итоге приводят к появлению новых свойств в клетке и в организме в целом. Отличия мутаций от исходных форм могут относиться к любому свойству – как к проявляющему внешне: изменение морфологии, окраске, поведении и т.д., так и к любому внутреннему отличию, касающемуся физиологии и биохимии организмов.

Классификация мутаций

А. По характеру изменения генома:

1. Генные – изменение строения одного гена; изменение в последовательности нуклеотидов: выпадение, вставка, замена и т.д.
2. Хромосомные мутации – изменение структуры хромосом.
3. Геномные – изменение числа хромосом.

Б. По проявлению в гетерозиготе:

1. Доминантные.
2. Рецессивные.

В. В зависимости от причин:

1. Спонтанные (без индуцирующих воздействий со стороны экспериментатора).
2. Индуцированные.

Г. По локализации в клетке:

1. Ядерные.
2. Цитоплазматические (мутации неядерных генов).

Д. По отношению к возможному наследованию:

1. Генеративные (в половых клетках).
2. Соматические.

Генные мутации

Генные мутации – изменения пар нуклеотидов ДНК. Подразделяются на следующие группы:

- 1) *транспозиции* – такие замены пар нуклеотидов (АТ↔СГ), которые не изменяют ориентации «пурин-пиримидин» в пределах пары;
- 2) *трансверсии* – замены пар нуклеотидов (АТ↔СГ, АТ↔ТА, СГ↔СГ), изменяющие ориентацию;
- 3) *вставки* лишней пары нуклеотидов;
- 4) *выпадение* пары нуклеотидов.

Хромосомные мутации

Внутрихромосомные:

- 1) дефиценции – концевые нехватки;

- 2) делеции – выпадение частей хромосомы, не затрагивающие теломеру;
- 3) дупликации – удвоение части хромосомы;
- 4) инверсии – изменение чередования генов в хромосоме вследствие поворота участка хромосомы на 180° .

Межхромосомные транслокации – перемещение части хромосомы на другую не гомологичную ей.

Особое положение занимают *транспозиции* и *инсерции* – перемещение части хромосомы (1-2 гена) как между негомологичными хромосомами, так и в пределах одной хромосомы.

Внутрихромосомные перестройки:

1. Дефишенси (концевые нехватки). Самый простой тип фрагментации – это разрыв хромосомы на две части. В результате разрыва получаются два фрагмента хромосомы: один несёт цетромеру, другой её лишен (*ацентричен*). Поскольку ацентричный участок не способен участвовать в процессе митоза, он, как правило, растворяется в клетке. «Центрический» же фрагмент участвует в делении клетки. Он называется дефишенси. При конъюгации одна хромосома оказывается короче другой.

Пример: синдром кошачьего крика у человека (дефишенси по 5-й хромосоме).

2. Делеции (внутренние нехватки) – это потеря внутреннего участка хромосомы. При делеции наблюдаются характерные нарушения конъюгации гомологов. Более длинная нормальная хромосома образует петлю на участке, соответствующем делеции.

Вследствие нехваток хромосомы укорачиваются, и отсутствие одного из гомологов приводит к гемизиготному состоянию генов. Если теряются доминантные аллели одного из гомологов в гетерозиготе, то наблюдается фенотипическое проявление рецессивных аллелей.

3. **Дупликации** – это повторение одного и того же участка хромосомы.

Причина дупликаций – неравный кроссинговер. Наиболее известный пример участия этого механизма получен для локуса *Bar* у дрозофилы. Доминантная мутация *Bar* (полосковидные глаза) – представляет собой дупликацию небольшого сегмента у конца X-хромосомы. В линии гомозиготной по *Bar(B)* изредка наблюдаются реверсии – выщепление мух дикого типа B^+ , а также мух с ещё более узкими глазами, чем у *Bar* – *ультра-Bar (BB)*.

Механизм этого явления объяснил Стёртевант в 1925 г. Наличие линейно повторенной дупликации *Bar*, что ведёт к неравному кроссинговеру. Неравный кроссинговер после конъюгации двух хроматид со вставкой (*BB*) приводит к появлению хроматиды, лишённой вставки, т.е. реверсии в сторону нормального типа строения глаза и к другой хроматиде, которая имеет удвоенную дупликацию – *ультра-Bar*. Путём неравного кроссинговера можно получить в хромосоме два, три и большее число повторений *Bar*. Вслед за увеличением числа повторений в хромосоме, растёт степень нарушения развития глаз дрозофилы. Особи с мутацией *Bar* имеют 68 фасеток в глазе, *ультра-Bar* – 45.

4. **Инверсии** – это изменение чередования генов в хромосоме в результате поворота участка на 180° . Существуют два типа инверсий – парацентрические (не включающие центромеру в инвертированный участок) и перичентрические (захватывающие центромеру). В случае парацентрической инверсии в хромосоме $A B \bullet C D E F$ расположение генов будет $A B \bullet C E D F$, в случае перичентрической – $A C \bullet B D E F$. У гетерозигот по инверсиям обнаруживают на цитологических препаратах характерные петли – результат конъюгации структурно измененной нормальной хромосомы.

Свойства инверсий: 1) приводят к изменению сцепления генов, иной их линейной последовательности, нежели у исходной формы; 2) подавление кроссинговера.

Значение: могут служить факторами изоляции и способствовать эволюционной дивергенции новых форм, образующихся в пределах вида.

Межхромосомные перестройки

1. Транслокации. Представляют собой обмен участками между негомологичными хромосомами. В результате такого обмена изменяется характер сцепления генов. В случае межхромосомных транслокаций при исходных хромосомах $A B C D$ и $E F K L$ возникают хромосомы $A B E F$ и $C D K L$. В мейозе благодаря действию сил гомологичного притяжения одинаковые гены и их блоки конъюгируют, что изменяет при наличии перестроек обычную нитевидную конфигурацию конъюгирующих гомологов. При наличии симметричной транслокации возникает фигура креста. Транслокации у животных встречаются редко, но широко распространены у растений. Например, у ослинника (*Oenothera*) из 14 хромосом 12 вовлечены в транслокации. Поэтому в мейозе у этого растения наблюдают один бивалент и мультивалент, включающий остальные 12 хромосом.

Значение транслокаций: обеспечивают изоляцию новых форм и способствуют дивергенции в пределах вида.

2. Транспозиции. Представляют собой перемещение небольших участков генетического материала в пределах одной хромосомы или между разными хромосомами. Происходят при участии особых подвижных или *мигрирующих генетических элементов*. Внедряются в те или иные точки генома независимо от их структуры. Перемещения мигрирующих элементов не направлены и довольно редки. Они происходят с частотой около $1 \times 10^{-5} - 1 \times 10^{-8}$. Впервые мигрирующие генетические элементы были описаны Б. Мак-Клинтон в 1947 г. в связи с изучением хромосомных разрывов у кукурузы. Выделяют *IS-элементы* и *транспозоны*.

IS-элементы – мигрирующие генетические элементы. Размеры *IS-элементы* варьируют от 200 до 5700 п.н., содержат

ген для фермента транспозазы, ответственный за их перемещение.

Транспозоны – мигрирующие генетические элементы, более сложные, чем *IS-элементы*, так как в них включены гены, не имеющие отношение к самому процессу транспозиции. Известны транспозоны, включающие гены устойчивости к антибиотикам, ионам тяжелых металлов и другим ингибиторам.

Полиплоидия и анеуплоидия

Полиплоидия и анеуплоидия – это результат изменения числа хромосом, которые, согласно традиционной классификации, относят к геномным мутациям, т.е. изменениям генома – гаплоидного набора хромосом.

Полиплоидия подразделяется:

1) *автополиплоидию* – повторение в клетке одного и того же набора хромосом. При этом бывают три- ($3n$), тетра- ($4n$), пентаплоиды ($5n$) и т.д. Получение: 1) с помощью митозных ядов (колхицин, винбластин, камфора); 2) под влиянием повышения и понижения температуры. Принято различать сбалансированные полиплоиды: $4n$, $6n$, $8n$ и несбалансированные полиплоиды: $3n$, $5n$, $7n$. Последние имеют пониженную фертильность, так как нечетное повторение каждой из хромосом создает препятствие для их регулярной конъюгации и последующего распределения в мейозе.

Примеры: гигантская осина – автотриплоид ($3n=57$), триплоидные сорта яблони ($3n=51$), тетраплоидная рожь ($4n=28$).

Значение: в селекционном процессе – путём скрещивания полиплоидов и последующей рекомбинации удастся оптимизировать выражение признаков.

2) *аллополиплоидия* – объединение различных геномов. Классический пример искусственного амфидиплоида – получение плодового гибрида между капустой (AA) и редькой (BB), которое осуществил Карпеченко. Числа хромосом у этих растений одинаковы ($2n=18$), однако они принадлежат к разным родам. Полученный аллотетраплоид имел 36 хромосом ($AABB$) и был

фертильным. Тритикале ($2n = 56$) – пшенично-ржаная форма, 42 хромосомы – от пшеницы, 14 хромосом – от ржи.

Значение: ресинтез видов.

Анеуплоидия

Анеуплоидия – это изменение числа хромосом, не кратное гаплоидному. Образуются трисомии $2n+1$, моносомии $2n-1$, нуллисомии $2n-2$. Примеры анеуплоидии у человека приведены в таблице 6.

Таблица 6

Нарушения, связанные с различными типами анеуплоидии у человека

<i>Хромосомы</i>	<i>Синдромы</i>
<i>Аутосомы</i>	
Трисомия 21	Дауна
Трисомия 13	Патау
Трисомия 18	Эдвардса
<i>Половые хромосомы (женские)</i>	
X0, моносомия	Шерешевского-Тёрнера
XXX, трисомия	XXX-синдром
<i>Половые хромосомы (мужские)</i>	
47 хромосом, XXУ (наиболее распространён); 47, ХУУ; 48, ХХХУ; 48, ХУУУ; 48 ХХУУ; 49 ХХХХУ; 49 ХХХУУ	Клайнфельтера
ХУУ	Дубль У

Гаплоидия

Гаплоиды – особи, у которых число хромосом вдвое меньше нормального.

Получение:

1) *задержка опыления* (у цветковых) – опыление откладывается на долгий срок, яйцеклетка может начать делиться без оплодотворения;

2) *опыление пыльцой, облученной рентгеновскими лучами* – хромосомный набор мужской клетки не функционирует;

- 3)опыление пыльцой другого вида;
 4)близнецовый метод – из одного семени могут развиваться два растения, нередко появляются гаплоиды и триплоиды.

Условные обозначения и запись хромосомного дисбаланса по международной цитогенетической номенклатуре

Для обозначения хромосомных перестроек разработана специальная номенклатура (табл. 7)

Таблица 7

Номенклатурные символы для обозначения хромосомных перестроек

<i>Хромосомные перестройки</i>	<i>Символ</i>
Делеция	del
Дупликация	dup
Инверсия	inv
Транслокация	t
Вставка	ins

Обозначение числовых нарушений хромосом

При описании кариотипа сначала указывается общее число хромосом, включая половые, а затем через запятую без пробела – набор половых хромосом. Таким образом, нормальный кариотип человека обозначается следующим образом: 46, XX – нормальный женский и 46, XY – нормальный мужской кариотип.

Изменение в системе половых хромосом отмечается путем непосредственного их перечисления после указания общего числа хромосом в наборе. Лишняя или недостающая аутосома при конституциональных или приобретенных хромосомных нарушениях обозначается знаком «+» или «-», который ставится перед номером хромосомы через запятую после перечисления половых хромосом:

45, X – кариотип с одной X хромосомой (синдром Шерешевского-Тёрнера);

47, XX,+13 – кариотип с трисомией по 13-й хромосоме (синдром Патау) и т.д.

РАЗДЕЛ III. ПОПУЛЯЦИОННАЯ И ЭКОЛОГИЧЕСКАЯ ГЕНЕТИКА

Тема 12. Генетика популяций

Генетика популяций – особый раздел генетики, который в значительной мере опирается на статистические методы. **Популяция** – это группа особей, занимающая определенную территорию, свободно скрещивающихся между собой и дающих плодотворное потомство (внутривидовая эволюционная единица). Обмен генами между особями внутри популяции, появление мутаций, отбор генотипов, приток генов извне за счет мигрантов представляют собой главные компоненты в содержании учения о генетике популяций. Разнообразие аллелей и генотипов составляют генофонд популяции.

Методы изучения популяций

Развитие популяционной генетики сопровождалось увеличением числа методов, которые использовали для характеристики генетической структуры популяций. Основные методы изучения популяций:

1) *метод генетического анализа*, при котором изучают фенотипические качества родителей и потомства, а также характер наследования отдельных признаков в (группах) потомков;

2) *метод цитогенетического анализа* (кариотипа) у особей популяции (выявление хромосомных аномалий, влияющих на процесс популяции);

3) *эколого-физиологический метод* позволяет установить влияние факторов среды и степень реализации генетического потенциала в фенотипическом проявлении признаков, что может быть установлено по физиологическим, интерьерным и экстерьерным признакам;

4) *математический метод* – он позволяет выразить состояние и динамику генетической структуры, а также при помощи математического анализа осуществить моделирование генетических процессов, происходящих в популяции в ряде поколений и определить их перспективу.

Генетическое равновесие популяции

Закон Харди-Вайнберга

Г. Харди и В. Вайнберг независимо друг от друга в 1908 г. провели математический анализ законов распределения генов в идеальных популяциях, т.е. в бесконечно больших популяциях, где нет отбора (давления отбора), мутаций (давления мутаций), а также нет какого-либо смещения популяций (давление миграций). Если мы представим, что в популяции концентрация доминантного гена A равна p , а концентрация его рецессивного аллеля a равна q , то в этих случаях общая их концентрация $p + q = 1$. Сочетание мужских и женских гамет такого состава $(pA + qa) \times (pA + qa)$ дает распределение генотипов по формуле $p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$. В этом распределении можно легко убедиться, построив решетку Пеннета:

x	pA	qa
pA	p^2AA	$PqAa$
qa	$pqAa$	$q^2 a$

Если в популяции для данного гена присутствуют три аллеля с частотой p , q и r , то частоты генотипов также соответствуют формуле биномиального распределения:

$$(p + q + r)^2 = p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr = 1.$$

Представим, что аллели A и a встречаются с частотами 0,5, тогда в F_1 частоты генотипов будут:

x	$0,5A$	$0,5a$
$0,5A$	$0,25AA$	$0,25Aa$
$0,5a$	$0,25Aa$	$0,25 a$

Таким образом, $0,25AA + 0,50 Aa + 0,25 aa = 1$.

В следующем поколении получают то же соотношение генотипов, как и в последующих поколениях. Пользуясь этим приемом и принимая иные значения p и q , легко убедиться, что уже в первом поколении в популяции устанавливается равновесие, сохраняющееся и во всех последующих. На популяцию постоянно действуют многочисленные внешние и внутренние факторы, нарушающие генетическое равновесие: *отбор, мутация, миграция, дрейф генов, изоляция, инбридинг*.

Отбор

Вероятность того, что организм выживет и даст потомство зависит от степени его приспособленности к среде. Знание генетики популяции позволяет определить селективную ценность генотипов.

Допустим, что особи, гомозиготные по рецессивной аллели гена (aa), дают 99 потомков на каждые 100 особей, производимых особями с доминантными генами (AA и Aa). Селективную ценность последних можно принять за 1, тогда таковая рецессивных гомозигот составит 0,99. Разность этих величин будет выражать коэффициент отбора генотипов – S , в данном случае

$$S = 1 - 0,99 = 0,01.$$

Если определенные генотипы обуславливают равную выживаемость особей, то коэффициент отбора в этом случае будет равен 0. Если же один из генотипов вызывает обязательную гибель или полную стерильность, коэффициент отбора окажется равен 1. Таким образом, особи несущие соответствующие аллели будут выбраковываться отбором и частота этого гена в поколениях сократиться.

Мутации

Мутации составляют первичный источник наследственной изменчивости эволюции. Если аллель A мутирует с определенной скоростью в a , то очевидно, что в генофонде популяции постепенно в ряду поколений частота аллели A будут уменьшаться на число измененных генов, а частота аллели a возрастает на эту же величину. Это приводит к нарушению равновесия в популяции, к изменению ее генетического состава. В каждом поколении генофонд может пополняться значительным числом мутаций. Этот процесс называют *мутационным давлением*.

Миграция (поток генов)

Поток генов (или миграция) представляет собой обмен генами между популяциями. Если популяции имеют разные частоты аллелей, то миграция может приводить к изменению частот аллелей, привносимых особями – *иммигрантами*. Для вычисле-

ния эффекта миграции используют те же уравнения, что и для мутационного процесса.

Дрейф генов (генетико-автоматические процессы)

Дрейф генов – это изменение генетической конституции популяции, вызываемое случайными причинами, например, малыми размерами. В зависимости от условий существования популяция проходит через периоды максимальной и минимальной численности. Это так называемые волны жизни. В результате этих обстоятельств генофонд каждого следующего поколения формируется некоторой выборкой. Поэтому он подвержен изменчивости, обусловленной ошибкой выборки. Чем меньше выборка, тем больше ошибка, т.е. тем больше колебания частот аллелей. Эти изменения частот аллелей чисто случайны и не являются следствием отбора.

Подобные случайные изменения могут привести к элиминации аллели, обуславливающей наибольшую приспособленность, и к закреплению в популяции аллели, обуславливающей меньшую приспособленность. Если дрейф генов приводит к снижению приспособленности популяции, то она может вымереть.

Изоляция

Вид складывается из отдельных генетических популяций. Если особи одной популяции полностью или частично прекращают, в силу различных причин, обмениваться генами с особями других популяций, то такая популяция испытывает процесс изоляции. Если разобщение продолжается в ряду поколений, то происходит дифференциация популяций. В последующем, такие популяции могут дать начало новым разновидностям, а при более сильном расхождении – и новым видам. Генетическая изоляция внутри вида может обеспечиваться географическими (горообразовательные процессы, возникновение рек и водоемов), экологическими и биологическими (генетические (полиплоидия, хромосомные перестройки, ядерно-цитоплазматическая несовместимость, появление мутаций стерильности) и физиологические (изменение суточной и сезонной активности) факторами.

Инбридинг

Инбридинг – скрещивание между родственными особями.

Имеет несколько следствий для популяции:

- 1) повышение гомозиготности (табл. 8);
- 2) проявление рецессивных аллелей;
- 3) при обычном отрицательном эффекте рецессивных аллелей инбридинг влечет за собой ослабление особей (инбредная депрессия).

Таблица 8

Соотношение генотипов в популяции при инбридинге

Поколение	Генотипы		
	<i>AA</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>
0	–	1	–
1	1	2	1
2	3	2	3
3	7	2	7
4	15	2	15
5	31	2	31
10	1023	2	1023
n	$2^n - 1$	2	$2^n - 1$

В общем виде ожидаемая частота гетерозигот в поколении n составит $2pq \times (1/2)^n$, где $2pq$ – частота гетерозигот в нулевом поколении, а n – число поколений, в которых происходило самооплодотворение.

Если в популяции часть особей размножается самооплодотворением, а остальные скрещиваются случайно, то вводится коэффициент инбридинга F . $F = S/2 - S$, где S – доля особей, подвергающихся самооплодотворению.

Тема 13. Эколого-генетические основы адаптации

Способность живых систем к адаптации в онтогенезе является их основным отличительным свойством. Под адаптивным потенциалом высших растений мы понимаем их способность к выживанию, воспроизведению и саморазвития в постоянно изме-

няющихся условиях внешней среды. Обычно под адаптацией понимается процесс изменений в структуре и функциях организма, обеспечивающих лучшую выживаемость, жизнеспособность и темпы размножения индивида, популяции, вида в варьирующих условиях внешней среды. Термин «адаптивность» используется для характеристики результата процесса адаптации, указывая на степень (высокую, низкую) приспособления организма к какой-то определенной среде.

Каждый регион и местообитание характеризуются основными лимитирующими факторами среды, и в этом плане адаптация может быть специфической и/или комплексной. Важное значение имеет амплитуда изменчивости, напряженность (или интенсивность) и продолжительность действия каждого фактора внешней среды. Диапазон изменения экологических факторов делят на пять зон:

- 1) комфорта, или оптимума;
- 2) толерантности;
- 3) адаптации;
- 4) сублетальную;
- 5) летальную.

Экологический стресс бывает двух видов:

1. Биотический;

2. Физико-химический:

а) температура («низкая» – «высокая»);

б) влага (дефицит – избыток);

г) облучение (УФ-, X-, γ -лучи и т.д.);

д) химические вещества;

е) ветер, давление, звуковые, магнитные, электрические факторы.

Типы адаптаций

Наиболее часто различают:

1) онтогенетическую (модификационную, индивидуальную, физиологическую) – обеспечивается за счёт модификационной изменчивости в пределах нормы реакции организма;

2) филогенетическую (популяционную, генотипическую) адаптацию организмов – результат отбора генотипической изменчивости в ряду поколений.

Адаптивный потенциал специфичен для каждого вида и является производным генетических программ. Так, если мутации оказываются преимущественно случайными и обычно снижают онтогенетическую приспособленность своих носителей, то рекомбинация является основным источником адаптивно значимой генотипической variability.

РАЗДЕЛ IV. ОСНОВЫ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНЖЕНЕРИИ

Тема 14. Введение в генетическую инженерию: основные разделы и методы

Генетическая инженерия – совокупность приёмов, методов и технологий получения рекомбинантных РНК и ДНК, выделения генов из организма (клеток), осуществления манипуляций с генами, введения их в другие организмы.

Генетическая инженерия не является наукой в широком смысле, но является инструментом *биотехнологии*, используя методы таких биологических наук, как молекулярная и клеточная биология, генетика, микробиология, вирусология.

Все методы генетической инженерии (англ. *Genetic engineering techniques*) применяются для осуществления одного из следующих этапов решения генно-инженерной задачи:

1. Получение изолированного гена.
2. Введение гена в вектор для переноса в организм.
3. Перенос вектора с геном в модифицируемый организм.
4. Преобразование клеток организма.
5. Отбор генетически модифицированных организмов (**ГМО**) и устранение тех, которые не были успешно модифицированы.

Генетическую инженерию можно рассматривать как состоящую из двух разделов – генной и геномной инженерии (табл. 9, 10). **Генная** инженерия методами *in vivo* и *in vitro* решает задачи введения в геном реципиентной клетки одного или нескольких (обычно чужеродных) генов либо создания в геноме новых типов регуляторных связей. В таких случаях *видовая принадлежность* реципиентных организмов не меняется, но появляются *несвойственные* им признаки. Перед **геномной** инженерией стоят задачи более глубокого вмешательства в геном, вплоть до создания новых видов организмов. Методы решения таких задач различны для вирусов и для про- и эукариотических клеток.

Таблица 9

Разделы генетической инженерии. Генная инженерия

Содержание	Этапы	«Инструментарий»	Методы переноса генов
<p>Конструирование организмов с несвойственными данному виду признаками</p>	<p><i>In vivo</i>: извлечение генов, их перенос и закрепление в новом генетическом окружении, экспрессия генов</p> <p><i>In vitro</i>: синтез или выделение генов; модификация генов, замена промоторов и терминаторов, локализованный мутагенез; присоединение генов к векторным молекулам; введение генов в клетки, их клонирование и экспрессия</p>	<p>Вирусы, плазмиды и транспозоны</p> <p>Рестриктазы и другие нуклеазы, ДНК-лигазы, обратная транскриптаза и другие ДНК- и РНК-полимеразы. Векторы, адаптеры, зонды и др.</p>	<p>Трансдукция, конъюгация, транспозиция, слияние протопластов</p> <p>Трансформация (химическая, электропорация, ускоренными частицами, липосомами), микроинъекция в ядра эукариот</p>

Таблица 10

Разделы генетической инженерии. Геномная инженерия

<i>Содержание</i>	<i>Объект</i>	<i>Методы конструирования</i>
Конструирование организмов новых видов	Вирусы	Рекомбинация <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i>
	Клетки прокариот	Межвидовая конъюгация и слияние протопластов
	Клетки эукариот	Слияние растительных протопластов и животных клеток, введение в клетки изолированных метафазных хромосом, микроинъекция хромосом в ядра, перенос изолированных митохондрий и хлоропластов

Вектор (в генетике) – это молекула нуклеиновой кислоты, чаще всего ДНК, используемая в генетической инженерии для передачи генетического материала внутрь клетки, в том числе в клетку живого многоклеточного организма *in vivo* (в науке *in vivo* обозначает проведение экспериментов на (или внутри) живой ткани при живом организме).

Типы векторов:

- 1) плазмиды (рис. 21);
- 2) фазмиды;
- 3) векторы на основе вируса SV40;
- 4) векторы на основе аденовирусов;
- 5) векторы на основе герпесвирусов;
- 6) векторы на основе ретровирусов;
- 7) векторы на основе аденоассоциированного вируса.

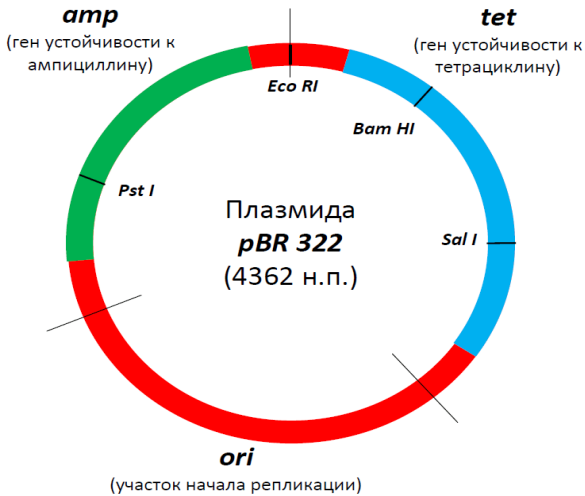


Рис. 21. Генетическая карта плазмиды (вектора) pBR 322

Основные этапы изменения генотипа заключаются в следующем (рис. 22):

- 1) выделение гена из клетки-донора или искусственный его синтез;
- 2) приспособление гена к молекуле ДНК, способной ввести его в клетку-реципиент;
- 3) включение гена в геном клетки-реципиента;
- 4) активация гена и проявление генетической информации в фенотипе клетки.

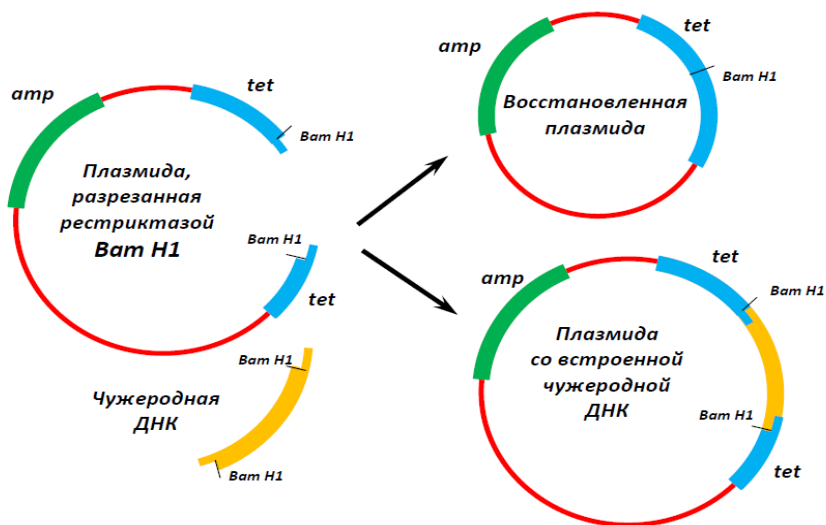


Рис. 22. Взаимодействие плазмиды с чужеродной ДНК

На пути внедрения в медицинскую практику методов, используемых в генетической инженерии, еще много трудностей технического порядка. Во многих лабораториях мира активно ведется разработка практически пригодных генно-инженерных диагностических методов, и можно надеяться, что такого рода методы уже в ближайшем будущем найдут применение, если и не для массового генетического скрининга, то, но крайней мере, для выборочного обследования групп повышенного риска в отношении наследственных болезней.

ПРАКТИКУМ

Практическое занятие № 1 Хромосомы. Митоз

Цель занятия:

знакомство с кариотипами различных организмов и делением клетки – митозом, а также изучение морфологических особенностей хромосом.

Материалы и оборудование:

микроскоп, микропрепараты; демонстрационные таблицы (схема митоза в растительной клетке; типы метафазных хромосом; кариотипы некоторых растений, животных и человека).

Наследственность – это свойство всех организмов сохранять и передавать особенности строения и функций в ряду поколений. Обеспечивается самовоспроизведением материальных единиц – генов, локализованных в специфических структурах ядра клетки – хромосомах.

Хромосомы – структурные элементы ядра клетки, содержащие ДНК, в которой заключена наследственная информация организма. Играют главную роль в процессе клеточного деления, обеспечивая передачу наследственной информации от одного поколения к другому. В делящейся клетке имеют форму прямых или изогнутых палочек. Каждую хромосому делит на 2 плеча *первичная перетяжка*, или *центромера*.

Число хромосом в клетках каждого вида растительных и животных организмов постоянно. Набор хромосом в половых клетках называется *гаплоидным* и обозначается латинской буквой *n*. Набор парных хромосом в соматических клетках называется *диплоидным* и обозначается *2n*. Набор хромосом в клетках организмов, принадлежащих к одному виду, характеризуется определенными размерами, формой, числом и называется *кариотипом* (приложение 1).

Митоз – способ деления клеток, обеспечивающий тождественное распределение генетического материала между дочер-

ними клетками и преемственность хромосом в ряду клеточных поколений. Является составной частью клеточного цикла, который включает также *интерфазу* – период роста и активного функционирования клетки. Интерфазу подразделяют на предсинтетический (G_1) (синтез РНК, белков, ферментов, веществ, служащих источниками энергии; подготовка клетки к синтезу ДНК), синтетический (S) (синтез ДНК) и постсинтетический (G_2) (синтез РНК, белков, ферментов; накопление энергии для митотического деления) периоды.

Задание:

1. Ознакомьтесь с устройством микроскопа и правилами работы с ним.
2. Зарисуйте кариотипы различных организмов.
3. Изучите и зарисуйте интерфазные клетки.
4. Зарисуйте все фазы митоза в растительных и животных клетках, отмечая особенности каждой фазы.
5. Зарисуйте типы метафазных хромосом.

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Что такое клеточный цикл?
2. В чем разница между понятиями клеточный цикл и митоз?
3. На какой стадии клеточного цикла происходит репликация ДНК?
4. Какие две стадии митоза взаимно противоположны по протекающим в них процессам?
5. Почему в результате митоза возникают дочерние клетки с идентичными наборами хромосом?
6. Какие периоды выделяют в интерфазе? Чем они характеризуются?
7. Биологическое значение митоза.

Практическое занятие № 2 Мейоз. Гаметогенез. Оплодотворение

Цель занятия:

- 1) знакомство с особенностями редукционного и эквационного делений мейоза;
- 2) знакомство с отдельными этапами гаметогенеза и процессом двойного оплодотворения у высших растений.

Материалы и оборудование:

микроскоп, микропрепараты; демонстрационные таблицы (схема мейоза; сравнительная схема развития мужских (микроспорогенез) и женских (мегаспорогенез) половых клеток у цветковых растений).

Мейоз – способ деления клетки, в результате которого происходит уменьшение (редукция) числа хромосом в дочерних клетках; основное звено образования половых клеток. В ходе мейоза одна диплоидная клетка (содержит 2 набора хромосом) после двух последовательных делений дает начало 4 гаплоидным (содержат по одному набору хромосом) половым клеткам. При слиянии мужской и женской половых клеток диплоидный набор хромосом восстанавливается.

Характерным для сильно растянутой по сравнению с нормальным митозом профазы мейоза I является процесс соединения гомологичных хромосом в пары (*конъюгация*) и связанные с ним процессы обмена участками гомологичных хромосом (*кроссинговер*). В мейозе происходит свободная рекомбинация генов, принадлежащих к разным группам сцепления, и рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере.

У разных объектов мейоз может происходить за относительно короткое время (несколько часов) или растягиваться на дни, недели и месяцы.

Процесс развития и образования половых клеток называется *гаметогенезом*. Кульминационной стадией полового размножения является процесс оплодотворения. *Оплодотворение* – это слияние сперматозоида с яйцеклеткой, завершающееся обра-

зованием зиготы. Вслед за контактом сперматозоида с яйцеклеткой обычно плазматические мембраны сливаются, а ядро, центриоли и жгутик сперматозоида переходят в цитоплазму яйцеклетки. После некоторых преобразований ядер обеих клеток происходит их слияние в одно ядро зиготы, т.е. объединение наследственного материала материнского и отцовского организмов. В этом заключается суть оплодотворения. Запомним, что в результате оплодотворения каждый раз образуется неповторимое, уникальное сочетание генов в зиготе.

Задание:

1. Рассмотрите микропрепараты растений и животных: профазы I-II, метафазы I-II, анафазы I-II, телофазы I-II. Зарисуйте все просмотренные препараты стадий и фаз мейоза, отмечая особенности каждой фазы.

2. Рассмотрите микропрепараты со строением пыльцевого зерна, этапами мегаспорогенеза и формированием зародышевого мешка у высших растений. Зарисуйте микропрепараты, снабдив их обстоятельными подписями.

3. Заполните таблицу 1.

Таблица 1

Отличия митоза от мейоза

<i>Деление</i>	<i>Интер-фаза</i>	<i>Профаза</i>	<i>Метафаза</i>	<i>Анафаза</i>	<i>Телофаза</i>
Митоз					
Мейоз:					
1-е деление					
2-е деление					

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Что такое мейоз?
2. Биологическое значение мейоза.
3. Какую роль играет конъюгация гомологичных хромосом в мейозе?

4. Что такое кроссинговер, в какую фазу мейоза он происходит?

5. Какие события в мейозе обеспечивают уменьшение числа хромосом в гаметах вдвое по сравнению с соматическими клетками?

6. Сущность двойного оплодотворения.

7. Что такое апомиксис? Значение апомиксиса.

Практическое занятие № 3 Молекулярная биология. Решение задач

Цель занятия:

знакомство с основами молекулярной биологии: самокопирование ДНК, кодирование белков, декодирование молекул ДНК, экзон-интронная организация генома.

Материалы и оборудование:

таблица «Генетический код» (приложение); калькулятор.

1. Одна из цепочек молекулы ДНК имеет такую последовательность: АГТАЦЦАТАЦТЦГАТТТАЦГ. Какую последовательность нуклеотидов имеет вторая цепочка, той же молекулы?

2. Укажите порядок нуклеотидов в цепочке ДНК, образующейся путем самокопирования цепочки: ЦАЦЦГАЦАГААТЦГЦТГАТ.

3. В лаборатории исследован участок одной из цепочек молекулы дезоксирибонуклеиновой кислоты. Оказалось, что он состоит из 20 мономеров, которые расположены в такой последовательности: ГТГТААЦГАЦЦГАТАЦТГТА. Что можно сказать о строении соответствующего участка второй цепочки той же молекулы ДНК?

4. Напишите последовательность нуклеотидов ДНК дополнительно к следующей: АГГЦЦТАГГЦТААТАГЦЦГТ.

5. Укажите последовательность мономеров участка молекул: ДНК, кодирующего участок молекулы белка глюкоагона, в котором аминокислоты следуют друг за другом в таком по-

рядке: треонин – серин – аспарагин – тирозин – серин – лизин – тирозин.

6. Цепочка аминокислот белка рибонуклеазы имеет следующее начало: лизин – глутамин – треонин – аланин – аланин – аланин – лизин... С какой последовательности нуклеотидов начинается ген, соответствующий этому белку?

7. Какой последовательностью нуклеотидов ДНК кодируется участок белка, если он имеет следующее строение: пролин – валин – аргинин – пролин – лейцин – валин – аргинин?

8. Большая из двух цепей белка инсулина (так называемая цепь В) начинается со следующих аминокислот: фенилаланин – валин – аспарагин – глутаминовая кислота – гистидин – лейцин. Напишите последовательность нуклеотидов в начале участка молекулы ДНК, хранящего информацию об этом белке.

9. Меньшая цепочка мономеров в молекуле инсулина (так называемая цепь А) заканчивается такими аминокислотами: лейцин – тирозин – аспарагин – тирозин – цистеин аспарагин. Какой последовательностью нуклеотидов ДНК заканчивается соответствующий ген?

10. С какой последовательности аминокислот начинается белок, если он закодирован такой последовательностью нуклеотидов: АЦГЦЦАТГГЦЦГГТ. А каким станет начало цепочки аминокислот синтезируемого белка, если под влиянием облучения седьмой нуклеотид окажется выбитым из молекулы ДНК?

11. Участок гена имеет следующее строение: ЦГГЦГЦТЦААААТЦГ. Укажите строение соответствующего участка того белка, информация о котором содержится в данном гене. Как отразится на строении белка удаление из гена четвертого нуклеотида?

12. Определите порядок следования друг за другом аминокислот в участке молекулы белка, если известно, что он кодируется такой последовательностью нуклеотидов ДНК: ТГАТГЦГТТТАТГЦЦ. Как изменится ответ, если химическим путем из молекулы ДНК будут удалены девятый и двенадцатый нуклеотиды?

13. Назовите последовательные мономеры участка молекулы белка, который синтезируется на основе информации, «записанной» в молекуле ДНК таким порядком нуклеотидов: ТЦТЦЦЦАААААГАТА. Как отразится на строении белка удаление из молекулы ДНК пятого нуклеотида?

14. На фрагменте одной цепи ДНК нуклеотиды расположены в последовательности: АГТАЦГГЦАТГГАГЦ. Нарисуйте схему структуры двухцепочечной молекулы ДНК. Какова длина в нанометрах этого фрагмента? Какова масса двухцепочечного фрагмента?

15. Фрагмент первой цепи ДНК имеет такую нуклеотидную последовательность: ТАЦАГАТГГАГТЦГЦ. Определите последовательность мономеров белка, закодированного фрагментом второй цепи ДНК.

16. Биохимический анализ показал, что иРНК имеет 30% аденина, 18% гуанина и 20% урацила. Определите долю (в%) каждого нуклеотида в соответствующем фрагменте двухцепочечной ДНК?

17. Белок состоит из 124 аминокислот. Сравните относительные молекулярные массы белка и гена, который его кодирует.

18. Гормон роста человека (соматотропин) – белок, содержащий 191 аминокислоту. Сколько кодируя нуклеотидов и триплетов входит в состав гена соматотропина?

19. Фрагмент цепи молекулы ДНК содержит 1100 нуклеотидов, из них 100, 120, и 130 нуклеотидов образуют интронная участка. Определите, сколько аминокислот кодирует этот фрагмент ДНК?

20. Структурный ген (фрагмент молекулы ДНК) содержит 384 цитозиновых нуклеотидов, составляет 20% от их общего количества. В экзонных участках этого гена закодировано белок, состоящий из 120 аминокислотных остатков. Какой нуклеотидный состав гена? Какая относительная молекулярная масса интронных участков гена? Насколько зрелая иРНК короче про-иРНК?

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Структура нуклеотида?
2. Комплементарность. Правило Чаргаффа.
3. Пространственная структура ДНК.
4. Направленность молекулы ДНК.
5. Репликация ДНК.
6. Полимеразная цепная реакция.
7. Синтез белка, его регуляция.

Практическое занятие № 4 Моногибридное скрещивание

Цель занятия:

знакомство с основными закономерностями наследования (доминированием и расщеплением) при моногибридном скрещивании.

Материалы и оборудование:

демонстрационная таблица (схема наследование окраски семян у гороха (с решеткой Пеннета)); калькулятор.

Скрещивание, в результате которого анализируется передача одного признака, называется *моногибридным*.

Скрещивание обозначают знаком умножения (\times). При написании схемы скрещивания на первое место обычно ставят материнский организм, а на второе – отцовский. Женский пол обозначают знаком ♀, мужской – ♂. Родительские организмы обозначают латинской буквой *P*.

Организмы, полученные от скрещивания особей с различными признаками, – *гибриды*, а совокупность таких гибридов – *гибридное поколение*. Гибридное поколение принято обозначать латинской буквой *F* с цифровым индексом, соответствующим порядковому номеру гибридного поколения. Например, первое поколение обозначают F_1 ; если гибридные организмы скрещиваются между собой, то их потомство обозначают F_2 , третье поколение – F_3 и т.д. Гибридологический анализ обычно состоит из системы скрещиваний, куда входит получение первого

поколения (F_1) и второго (F_2) – от скрещивания гибридов F_1 между собой.

Пример оформления задачи: у пшеницы ген карликовости доминирует над геном нормального роста. Каковы генотипы исходных форм, если в потомстве 50% растений оказались карликовыми?

Ход решения.

A – карликовость;

a – нормальный рост.

P : ♀ $Aa \times \text{♂ } aa$

G : $A, a; a$

F_1 : Aa, aa .

Ответ: генотипы родителей Aa, aa .

Статистическая обработка полученных результатов

Полученное в опыте в F_2 соотношение отличается от теоретически ожидаемого 3 : 1 или 1 : 1. Решение вопроса о том, случайно ли это различие или расщепление не соответствует теоретически ожидаемому, возможно только с помощью статистических методов. Очень прост и удобен метод χ^2 (хи-квадрат). Применение этого метода сводится к расчету величины χ^2 и ее оценке. Расчет осуществляется по формуле:

$$\chi^2 = \sum d^2 / q,$$

где d – отклонение фактически полученных данных от теоретически ожидаемых для каждого класса;

q – ожидаемое число особей.

χ^2 должно быть меньше χ^2_{st} (приложение 2). Число степеней свободы (ν) определяется как величина равная, числу классов минус единица ($n - 1$). Пример расчета и оценки величины χ^2 представлены в таблице 2.

Таблица 2

	$A-$	aa
Наблюдаемое расщепление (p)	78	18

ВСЕГО:	96	
Ожидаемое соотношение	3	1
ВСЕГО:	4	
Ожидаемое расщепление (q)	72	24
ВСЕГО:	96	
Отклонение (d):	+6	-6

Примечание: $\chi^2 = 36/72 + 36/24 = 0,50 + 1,50 = 2,00$;
 $v = 2 - 1 = 1$; $P > 0,05$; $\chi^2 < \chi^2_{st}$.

Задание:

1. Заполните таблицу 3:

Таблица 3

<i>Скрещивание</i>	<i>Доминирование</i>	<i>Расщепление по генотипу</i>	<i>Расщепление по фенотипу</i>
Моногибридное	Полное Неполное		

2. Решите задачи:

1. У томатов ген, обуславливающий красный цвет плодов доминирует над геном желтой окраски. Какие по цвету плоды окажутся у растений, полученных от скрещивания:

- гетерозиготных красноплодных растений с желтоплодными?
- гомозиготных красноплодных растений с желтоплодными?

2. Скрещивание между собой двух морских свинок, отличающихся курчавой шерстью, дало 18 курчавых и пять гладких потомков. Какая часть курчавых потомков гомозиготна по этому признаку?

3. Ген раннего созревания ячменя доминирует над поздней спелостью. Особи, полученные от скрещивания гомозиготного раннеспелого ячменя с позднеспелым скрещиваются между собой. Какое будет потомство?

4. Голубоглазый мужчина, родители которого имеют карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери – карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген кареглазости доминирует?

5. Иммуность овса к головне доминирует над поражаемостью этой болезнью. Определите, какое потомство получится от скрещивания гомозиготных иммунных особей с растениями, поражаемые головней? Какое потомство получится от скрещивания гибрида первого поколения с растением, лишенным иммунитета?

6. В парниках высажена рассада томатов, выращенная из гибридных семян. 31 750 кустов этой рассады дали плоды грушевидной формы, а 95 250 кустов – круглой формы. Сколько среди них гетерозиготных кустов? Ген круглой формы доминирует.

7. Гигантский рост растений овса – рецессивный признак. Что можно сказать о генотипах родительской пары, если половина потомства имеет нормальный, а половина – гигантский рост? А если только четверть потомства отличается гигантизмом?

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Дайте определение терминам: ген, аллельный ген; доминантность, рецессивность.
2. Каковы клеточные основы гипотезы «чистоты» гамет?
3. Какие организмы называют чистопородными, какие гибридными?
4. В чем суть закона единообразия F_1 ?
5. В чем суть закона расщепления F_2 ?
6. Какое скрещивание называется анализирующим (F_A) и почему?
7. Что такое неполное доминирование?

Практическое занятие № 5 Дигибридное скрещивание

Цель занятия:

знакомство с основными закономерностями наследования (доминированием, расщеплением, независимым наследованием) при дигибридном скрещивании.

Материалы и оборудование:

демонстрационная таблица (наследование окраски и формы семян у гороха (с решёткой Пеннета)), калькулятор.

Скрещивание, в результате которого анализируется передача двух признаков, называется *дигибридным*. Гибриды, гетерозиготные по двум генам (F_1), называют *дигетерозиготными*.

Дигибридное расщепление представляет собой по существу два независимо идущих моногибридных, которые как бы накладываются друг на друга. Это может быть выражено алгебраически как квадрат двучлена $(3+1)^2$. Более общая формула для полигибридного скрещивания $(3+1)^n$, где n – число одновременно анализируемых признаков.

Задание:

1. Заполните таблицу 4:

Таблица 4

Скрещивание	Доминирование	Расщепление по генотипу	Расщепление по фенотипу
Дигибридное	Полное		
	Неполное		

2. Решите задачи:

1. У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, а цвет карих глаз над голубым. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей? Какое потомство можно ожидать от брака

гетерозиготного мужчины с женщиной, имеющей голубые глаза и нормальное зрение?

2. У человека имеется два вида слепоты и каждая определяется своим рецессивным геном. Гены обоих признаков находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность того, что ребенок родится слепым, если отец и мать его страдают одним и тем же видом наследственной слепоты, а по другой паре генов нормальны? Какова вероятность рождения ребенка слепым в семье в том случае, если отец и мать страдают разными видами наследственной слепоты, имея в виду, что по обоим парам генов они гомозиготны?

3. У человека имеются две формы глухонемоты, которые определяются рецессивными не сцепленными генами. Какова вероятность рождения детей глухонемыми в семье, где отец и мать страдают одной и той же формой глухонемоты, а по другой форме они гетерозиготны? Какова вероятность рождения детей глухонемыми в семье, где оба родителя страдают разными формами глухонемоты, а по второй паре генов глухонемоты каждый из них гетерозиготен?

4. В генотипе людей страдающих болезнью Кляйнфельтера, имеется не пара, а тройка половых хромосом - X, X, Y . С какими нарушениями мейоза может быть связано возникновение такого ненормального хромосомного набора? Перебирая все возможные случаи, укажите другие возможные отклонения от нормы комплекса половых хромосом в генотипе человека.

5. Скрещиваются два сорта льна, один из которых имеет розовую окраску цветков и нормальные лепестки. В F_1 окраска цветка розовая, лепестки нормальные. В F_2 расщепление: 40 розовых нормальных, 8 розовых гофрированных, 4 белых гофрированных и 14 белых нормальных. Как наследуется окраска цветка и тип венчика?

6. У человека ген карих глаз доминирует над голубыми глазами, а праворукость над леворукостью. Какими могут быть дети, если родители их гетерозиготы? Какими могут быть дети, если отец левша, но гетерозиготен по цвету глаз, а мать голубоглазая, но гетерозиготна в отношении умения владеть руками?

7. Черные морские свинки с курчавой шерстью при скрещивании друг с другом дали двух потомков – курчавого белого и гладкого черного. Какое потомство можно ожидать в дальнейшем от этих свинок?

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Какое скрещивание называется дигибридным?
2. Назовите формулы расщепления в F_2 по вариантам признака и по сочетаниям аллельных генов при дигибридном скрещивании (неполное доминирование).
3. Назовите формулы расщепления в F_2 по вариантам признака и по сочетаниям аллельных генов при дигибридном скрещивании (полное доминирование).
4. Что такое генетическая рекомбинация?
5. Как формулируется закон независимого наследования признаков?
6. Каковы клеточные основы этой закономерности?
7. Какой вывод можно сделать о генетической структуре организма, если при анализирующем скрещивании образуется четыре вида потомков в соотношении 1 : 1 : 1 : 1?

Практическое занятие № 6 Полигибридное скрещивание

Цель занятия:

знакомство с основными закономерностями наследования при полигибридном скрещивании.

Материалы и оборудование:

калькулятор.

Скрещивание, в результате которого анализируется передача трёх признаков, называется *тригибридным*. Гибриды, гетерозиготные по трем генам (F_1), называют *тригетерозиготными*. Точно также рассматривают *тетра*-, *пента*- и, в общем случае, *полигибридные скрещивания* и соответственно *тетра*-, *пента*- и *полигетерозиготы*.

Задание:

Решите задачи:

1. Гомозиготная дрозофила желтого цвета с очень узкими крыльями и без щетинок скрещена с обычной дрозофилой. Какими будут гибриды и какое потомство получится в результате скрещивания между собой этих гибридов? Известно, что рецессивный ген желтой окраски и доминантный ген узких крыльев находятся во второй хромосоме, а рецессивный ген отсутствия щетинок – в третьей.

2. Некоторые формы катаракты и глухоноты у человека передаются как аутосомные несцепленные рецессивные признаки. Отсутствие резцов, клыков на верхней челюсти также рецессивный несцепленный признак. Какая вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где оба родителя гетерозиготны по трем парам генов?

3. Среди потомков можно выделить 8 различных типов особей в соотношении $1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1$. Напишите возмож-

ный генотип каждой из двух родительских форм (можно использовать любые символы).

4. У томатов красная окраска плодов обусловлена доминантным геном Y , а желтая – его рецессивным аллелем y ; высокие стебли – доминантным геном D , карликовость – его рецессивным аллелем d ; гладкая кожица – доминантным геном H , опушенная – его рецессивным аллелем h . Скрещивается растение, гомозиготное по признакам красной окраски плодов, высокого стебля и гладкой кожицы, с карликовым растением, дающим желтые опушенные плоды:

- а) укажите генотип родительских растений;
- б) укажите генотип и фенотип потомства F_1 ;
- в) какая часть потомства в F_2 будет иметь желтые опушенные плоды и карликовый рост?
- г) какая часть потомства в F_2 будет иметь красные гладкие плоды и высокий стебель?
- д) какая часть потомства в F_2 будет иметь красные гладкие плоды и карликовый рост?
- е) какая часть потомства в F_2 будет гетерозиготна по всем трем парам аллелей?
- ж) какая часть потомства F_2 будет гомозиготна по всем трем парам аллелей?

5. Скрещиваются особи $AaBbCcDd \times AabbCCDd$. Какую часть в потомстве составят особи с генотипом:

- а) $AabbCCdd$;
- б) $AaBbCcDd$;
- в) $Aabbccdd$;
- г) $A-B-C-D$ -?

6. Известно, что растение имеет генотип $AaBbccDdEEFfGg$:

- а) сколько различных типов гамет образует это растение;

б) сколько разных фенотипов может быть получено в потомстве этого растения при самоопылении, если предположить полное доминирование по всем парам аллелей?

в) сколько разных генотипов будет в потомстве этого растения при его самоопылении?

г) сколько разных фенотипов может быть получено в потомстве этого растения при самоопылении, если предположить неполное доминирование по всем парам аллелей?

7. Ниже указаны: слева – обычные генетические отношения, а справа – различные ситуации, предлагаемые для объяснения каждого из этих отношений. Найдите правильное объяснение:

3 : 1

- а) одна пара генов; две пары генов; три пары генов;
- б) полное доминирование; неполное доминирование;
- в) отношение в F_2 ; F_A .

1 : 1

- а) одна пара генов; две пары генов; три пары генов;
- б) полное доминирование; неполное доминирование;
- в) отношение в F_2 ; F_A .

1 : 2 : 1

- а) одна пара генов; две пары генов; три пары генов;
- б) полное доминирование; неполное доминирование;
- в) отношение в F_2 ; F_A .

1 : 1 : 1 : 1

- а) одна пара генов; две пары генов; три пары генов;
- б) полное доминирование; неполное доминирование;
- в) отношение в F_2 ; F_A .

9 : 3 : 3 : 1

- а) одна пара генов; две пары генов; три пары генов;
- б) полное доминирование; неполное доминирование;
- в) отношение в F_2 ; F_A .

1 : 2 : 2 : 4 : 1 : 2 : 1 : 2 : 1

- а) одна пара генов; две пары генов; три пары генов;
- б) полное доминирование; неполное доминирование;
- в) отношение в F_2 ; F_4 .

1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1

- а) одна пара генов; две пары генов; три пары генов;
- б) полное доминирование; неполное доминирование;
- в) отношение в F_2 ; F_4 .

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Какое скрещивание называется тригибридным?
2. От чего зависит количество типов гамет, образуемых организмом?
3. Сколько типов гамет образуют организмы со следующей генетической структурой: $AABBCDD$, $aabbccem$?
4. Какой вывод можно сделать о генетической структуре организма, если при анализирующем скрещивании образуется четыре вида потомков в отношении 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1 : 1?
5. Сколько фенотипических классов (при неполном доминировании по всем генам) можно выявить в F_2 у тригетерозиготы?
6. Какое расщепление по фенотипу будет ожидаться в F_2 при тригибридном скрещивании (полное доминирование)?
7. Какое расщепление по фенотипу будет ожидаться в F_2 при тетрагибридном скрещивании (полное доминирование)?

Практическое занятие № 7
Взаимодействие генов

Цель занятия:

освоить решение основных типов генетических задач на взаимодействие генов.

Материалы и оборудование:

демонстрационная таблица (наследование окраски плодов у тыквы (расщепление 12 : 3 : 1, эпистаз (с решеткой Пеннета)); калькулятор.

Анализ дигибридного скрещивания свидетельствует о том, что расщепление 9 : 3 : 3 : 1 может осуществляться только при соблюдении ряда условий и прежде всего при независимом наследовании признаков. Непременным условием является и отсутствие взаимодействия между аллелями разных генов.

У любого организма каждое его свойство определяется многими генами. В этом случае аллели разных генов взаимодействуют друг с другом. При этом в потомстве дигетерозиготы (F_2) могут наблюдаться отношения – 9 : 3 : 4; 9 : 7; 13 : 3; 12 : 3 : 1; 15 : 1 и т.д. в зависимости от характера взаимодействия генов.

Задание:

1. Заполните таблицу 5:

Таблица 5

<i>Тип взаимодействия генов</i>	<i>Расщепление по фенотипу</i>
Комплементарность Эпистаз: рецессивный доминантный Полимерия	

2. Решите задачи:

1. Зеленозерный сорт ржи при скрещивании с белозерным дает в F_1 зеленые семена, а в F_2 – расщепление по окраске: 89 семян зеленых, 28 желтых и 39 белых. Как наследуется окраска семени? Что получится, если скрестить гибриды F_1 с гомозиготными желтозерными и белозерными растениями?

2. При скрещивании двух сортов левкоя, один из которых имеет махровые красные цветки, а второй – махровые белые, в F_1 все гибриды имеют простые красные цветки, а в F_2 наблюдается расщепление: 68 растений с махровыми белыми цветками, 275 – с простыми красными, 86 – с простыми белыми и 213 с махровыми красными цветками. Как наследуются окраска и форма цветка?

3. При скрещивании двух белозерных растений кукурузы F_1 тоже белозерное, а в F_2 получено 138 белых семян и 39 пурпурных. К какому типу наследования относится этот случай? Определите генотипы всех форм.

4. При скрещивании двух сортов тыквы, имеющих белые и зеленые плоды, F_1 также белоплодное, а в F_2 получается следующее расщепление: 12 белоплодных к 32 желтоплодным и 1 с зелеными плодами. Определите характер наследования окраски и генотипы всех форм.

5. У человека врожденная глухота может определяться генами d и e . Для нормального слуха необходимо наличие в генотипе обеих доминантных аллелей (DE). Определите генотипы родителей в следующих двух семьях: а) оба родителя глухи, а их 7 детей имеют нормальный слух; б) у глухих родителей 4 глухих ребенка.

б. В браке двух нормальных людей появился глухонемой ребенок альбинос. Объясните, почему это могло произойти, и напишите генотипы родителей и ребенка.

7. При скрещивании двух карликовых растений кукурузы было получено потомство F_1 нормальной высоты. В F_2 получено 452 растения нормальной высоты и 352 карликовых растения. Предложите гипотезу, объясняющую эти результаты.

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Чем обусловлены наблюдаемые иногда отклонения от расщепления $9 : 3 : 3 : 1$ в потомстве F_2 при дигибридном скрещивании?

2. Что такое комплементарное взаимодействие генов?

3. Что такое эпистаз? Какие виды эпистаза вы знаете?

4. Чем отличается явление доминирования от эпистаза?

5. Какое расщепление в F_2 наблюдается при полимерии?

6. Приведите примеры признаков, наследуемых полимерно.

7. Приведите несколько примеров плейотропии и объясните причины этого явления.

Практическое занятие № 8
Сцепление и кроссинговер

Цель занятия:

знакомство с закономерностями сцепленного наследования и учет расщепления в потомстве со сцепленными генами.

Материалы и оборудование:

калькулятор.

Если гены находятся в одной хромосоме, их называют *сцепленными генами*. Совместное наследование генов, ограничивающее их свободное комбинирование, составляет смысл закона Моргана. Сцепление генов, как правило, не бывает абсолютным. Благодаря обмену идентичными участками гомологичных хромосом, происходящему в профазе 1-го деления мейоза и получившему название перекреста или *кроссинговера*, сцепление наруша-

ется. Сцепленное наследование признаков выявляется по уменьшенному количеству форм с новыми сочетаниями признаков – рекомбинантов.

При независимом наследовании признаков в потомстве от анализирующего скрещивания F_A дигетерозиготы организмы с родительскими сочетаниями признаков и рекомбинанты встречаются с равной частотой (50%). При сцепленном наследовании сила сцепления может быть разной. При полном сцеплении в потомстве гибрида появляются организмы только с родительскими сочетаниями признаков. При неполном сцеплении всегда наблюдается в той или иной мере преобладание форм с родительскими сочетаниями признаков (таблица 6).

Таблица 6

Частоты генотипов в F_A дигетерозиготы при различных типах наследования ($AaBb \times aabb$) (в %)

Характер наследования	Генотипы F_A			
	$AaBb$	$Aabb$	$aaBb$	$aabb$
Независимое	25	25	25	25
	30	20	20	30
Неполное сцепление	35	15	15	35
	40	10	10	40
	45	5	5	45
Полное сцепление	50	0	0	50

Задание:

Решите задачи:

1. Скрещены две линии мышей: в одной из них животные имеют известную шерсть нормальной длины, а в другой – длинную прямую. Гибриды F_1 имеют шерсть нормальную прямую. В анализирующем скрещивании получилось следующее расщепление: мышат с нормальной прямой шерстью – 27, с нормальной извитой – 99, длинной прямой – 98 и длинной извитой – 24. Как наследуются эти признаки?

2. При скрещивании душистого горошка, гомозиготного по яркой окраске цветков и наличию усов, с растением, гомозиготным по бледной окраске цветков и отсутствию усов, было получено F_1 , состоящее из растений с яркими цветками и усами. В F_2 от этого скрещивания было получено растений: с яркими цветками и усами – 424, с яркими цветками и без усов – 102, с бледными цветками и усами – 99, с бледными цветками и без усов – 91. При скрещивании яркоцветкового растения без усов с бледноцветковым растением, имеющим усы, было получено яркоцветковое, обладающее усами F_1 , в F_2 же оказалось: яркоцветковых с усами – 847, бледноцветковых с усами – 298, яркоцветковых без усов – 300, бледноцветковых без усов – 49. Как наследуются эти признаки?

3. Скрещивают две линии дрозофилы $b^+ pr^+$ (серое тело, красные глаза – оба гена из II группы сцепления) и $b pr$ (черное тело, пурпурные глаза). Кроссинговер между генами $b - pr$ составляет 6%. Попробуйте определить расщепление в F_2 . Не забудьте, что кроссинговер у самцов дрозофилы не идет. Определите, какой будет F_2 от скрещивания линий $b^+ pr$ и $b pr^+$.

4. У дрозофилы кроссинговер между генами $b - vg$ составляет 20%. Определите, какое будет F_2 от скрещивания линий $b vg \times b^+ vg^+$ и $b vg^+ \times b^+ vg$.

5. Гены AB сцеплены, кроссинговер между ними составляет 40%. Определите, сколько появится в потомстве дигетерозиты $AaBb$ при ее самооплодотворении форм $aabb$ и $A-bbb$. Что получится при кроссинговере 10%?

6. У кролика один из типов пятнистости доминирует над сплошной окраской, а нормальная шерсть – над ангорской. Скрещивают пятнистого нормальношерстного кролика со сплошь окрашенной ангорской крольчихой. В потомстве от скрещивания гибридов F_1 со сплошь окрашенными ангорскими кроликами по-

лучено 26 пятнистых ангорских крольчат, 144 сплошь окрашенных ангорских, 157 пятнистых с нормальной шерстью и 23 сплошь окрашенных с нормальной шерстью. Как наследуются пятнистость и длина шерсти по отношению друг к другу?

7. Высокое растение томата с шаровидными плодами, скрещенное с карликовым растением, имеющим грушевидные плоды, дало 81 высокое шаровидное, 79 карликовых шаровидных потомков. Другое высокое растение с шаровидными плодами, скрещенное с карликовым растением, имеющим грушевидные плоды, дало 21 высокое грушевидное, 18 карликовых шаровидных, 5 высоких шаровидных и 4 карликовых грушевидных потомка. Каковы генотипы двух исходных высоких растений с шаровидными плодами? Какое потомство дали бы они при скрещивании друг с другом и в каком соотношении?

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Как формулируется правило Моргана?
2. Что такое группа сцепления? Чему соответствует количество групп сцепления у организмов разных видов?
3. Что такое неполное сцепление?
4. Что такое кроссоверные и некрсоверные гаметы?
5. В каких единицах выражается расстояние между генами в хромосоме?
6. Что означают термины «интерференция» и «коинциденция»?
7. Назовите факторы, влияющие на кроссинговер.

Практическое занятие № 9

Множественные аллели

Цель занятия:

знакомство с явлением множественного аллелизма и наследованием в серии множественных аллелей.

Материалы и оборудование:

гербарий листьев белого клевера (*Trifolium repens*); демонстрационные таблицы (схема возникновения серии множественных аллелей; схема функционального (комплементарного) теста на аллелизм; схема серии аллелей, определяющих форму седых пятен на листьях белого клевера).

Множественные аллели – серия различных возникших мутационным путем аллелей одного гена, отличающихся друг от друга по своему проявлению и происходящих из одного и того же локуса. Все они обычно обуславливают одинаковые свойства.

Задание:

1. Рассмотрите гербарий листьев белого клевера.
2. Зарисуйте их и определите их генотипы.
3. Составьте серию всех встретившихся аллелей.
4. Решите задачи:
 1. Напишите возможные генотипы людей с группами крови O , A , B , AB , если имеет место кодминирование. Аллели гена обозначаются I^O , I^A , I^B .
 2. Если у матери группа крови A , а у отца B , то какие группы крови могут иметь их дети?
 3. У троих детей в семье группы крови A , B , O . Какие группы крови могут быть у родителей?

4. Если у некоторых растений есть серия из 30 аллелей, определяющих их самостерильность, то как много разновидностей генотипов растений теоретически возможно в популяции?

5. У мышей существует серия множественных аллелей окраски шерсти. По порядку доминирования аллели можно записать так: A^Y – желтая; A^L – агути со светлым брюхом; A – агути; a^t – черная с подпалинами; a – черная. Ген желтой окраски (A^Y) летален в гомозиготном состоянии. Определите фенотипы родителей и генотипы и фенотипы потомков от следующих скрещиваний: $A^Y A^L \times A^Y A$; $A^Y a \times A^L a^t$; $a^t a \times A^Y a$; $A^L a^t \times A a^t$; $A^L A^L \times A^Y A$; $A a^t \times a^t a$; $a^t a \times a a$; $A^Y A^L \times A a^t$.

6. Если в популяции камбалы есть серия аллелей, определяющих особенности окраски, состоящая из семи членов (P^o , P^m , P^{mc} , P^{cc} , P^{co} , P^t , P), то какие генотипы рыб возможны в этой популяции?

7. Если у некоторого животного есть серия множественных аллелей в I хромосоме (C , c^1 , c^2), состоящая из трех членов, и серия во второй II хромосоме (D , d^1 , d^2), состоящая также из трех членов, то какие генотипы возможны в популяции?

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Что такое аллель?
2. Какие аллели называют множественными?
3. Приведите примеры признаков, контролируемых множественными аллелями.
4. Что такое кодоминирование? Приведите пример.
5. Что такое локальное доминирование?
6. Что означает термин «межаллельная комплементация»?
7. Каково эволюционное значение множественного аллелизма?

Практическое занятие № 10
Модификационная изменчивость

Цель занятия:

знакомство с явлением модификационной изменчивости и методами ее изучения.

Материалы и оборудование:

гербарные экземпляры листьев земляники (*Fragaria*); калькулятор, линейка.

Изменчивость – свойство организмов приобретать новые признаки. Форма изменчивости, не связанная с изменением генотипа, носит название *модификационной*, а ненаследуемые изменения фенотипа – *модификациями*. Спектр модификаций ограничен пределами, называемыми в генетике *нормой реакции*.

Предложенные ниже формулы являются характеристикой нормы реакции (элементарные статистики):

1. Среднее арифметическое значение – характеризует уровень развития признака:

$$\bar{x} = \frac{\sum x_i}{n},$$

где \bar{x} – средняя арифметическая;

x_i – частные значения признака у особей совокупности от 1 до n ;

n – объём выборки.

2. Дисперсия (варианса) – абсолютный показатель изменчивости:

$$s^2 = \frac{\sum (x_i - \bar{x})^2}{n - 1},$$

где s^2 - дисперсия.

3. Среднее квадратическое отклонение – абсолютный показатель изменчивости:

$$s = \sqrt{s^2},$$

где s – среднее квадратическое отклонение.

4. Коэффициент вариации (изменчивости) – относительный показатель изменчивости:

$$cv = \frac{100s}{\bar{x}},$$

где cv – коэффициент вариации в процентах.

5. Выборочная ошибка средней арифметической (ошибка репрезентативности):

$$S\bar{x} = \sqrt{\frac{s^2}{n}} = \frac{s}{\sqrt{n}},$$

где $S\bar{x}$ – ошибка средней арифметической.

Достоверность разности средних значений признака определяют по t -критерию *Стьюдента*:

$$t = \frac{\bar{x}_1 - \bar{x}_2}{\sqrt{S\bar{x}_1^2 - S\bar{x}_2^2}} = \frac{d}{S\bar{x}_d},$$

где \bar{x}_1 и \bar{x}_2 – средние значения сравниваемых выборок;

$S\bar{x}_1$ и $S\bar{x}_2$ – выборочные ошибки соответствующих средних значений;

d – разность средних значений;

$S\bar{x}_d$ – ошибка разности средних.

Стандартные значения t -критерия Стьюдента для трёх уровней надежности приведены в приложении 3. Число степеней свободы $\nu = n_1 + n_2 - 1$, где n_1 и n_2 – объемы сравниваемых совокупностей. Если $t_{st} \leq t$, различия средних считаются достоверными, $t < t_{st}$ – недостоверными.

Составление вариационного ряда

Вариационный ряд – измеренные значения признака, расположенные в порядке возрастания. Для его составления необходимо:

1. Определить число классов по числу наблюдений (таблица 7).

Таблица 7

Выбор числа классов по числу наблюдений

Число наблюдений n (от – до)	Число классов K
25-40	5-6
40-60	6-8
60-100	7-10
100-200	8-12
более 200	10-15

2. Найти размах варьирования (R):

$$R = X_{max} - X_{min},$$

где X_{max} – максимальное значение признака,
 X_{min} – минимальное значение признака.

3. Найти величину классового интервала (λ):

$$\lambda = R/K.$$

Задание:

1. Измерьте длину листьев гербарных растений земляники с точностью до 1 мм.

2. Постройте вариационный ряд и вычислите элементарные статистики.

3. Решите задачи:

1. Какой высоты может быть самая высокая сосна, если $\bar{x} = 22,5$ м, а $s = \pm 1,5$ м?

2. Рассчитайте ошибку среднего арифметического, если $\bar{x} = 5,0$ см, если известно, что $s = \pm 1,5$ см, $n = 100$.

3. Если известно, что масса самцов тушканчиков равна $165,4 \pm 5,2$ г, а самок – $160,0 \pm 3,10$ г, то можно ли сказать, что они различаются по массе?

4. Различаются ли по удоям и жирности молока матери (чернопестрые коровы) и дочери-помеси, если матери имели процент жира $2,38 \pm 0,06\%$ и удои $3784 \pm 64,0$ кг, а дочери – процент жира $4,97 \pm 0,10\%$ и удои $3720 \pm 46,0$ кг?

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Что означают термины «генотип» и «фенотип»?
2. Дайте определение термину изменчивость?
3. Какие признаки называются модификационными?
4. Что такое вариационный ряд? Как он составляется?
5. Что такое «норма реакции»?
6. Дайте определение терминам: индивидуальная и групповая модификационная изменчивость?
7. Все ли признаки в одинаковой степени чувствительны к воздействию факторов среды?

Практическое занятие № 11 Мутационная изменчивость

Цель занятия:

знакомство с фенотипическим эффектом полиплоидии, кариотипами полиплоидных форм.

Материалы и оборудование:

микроскоп, микропрепараты; коллекции полиплоидных форм гербарий ржи (*Secale*) диплоидной и тетраплоидной; полиплоидные ряды пшеницы (*Triticum*); демонстрационная таблица (решётка Пеннета для анализа расщепления гетерозиготного автотетраплоида в F_2).

Генотипическая изменчивость – это изменения признаков организма, обусловленные изменением генотипа и сохраняющиеся в ряду поколений. Она может возникать путем скачкообразных изменений признаков (*мутационная изменчивость*) или путем

новых комбинаций уже существующих признаков в результате скрещивания (*комбинационная изменчивость*).

Задание:

1. Познакомьтесь с фенотипическим проявлением полиплоидии на примере полученных в практической селекции форм.

2. Дайте характеристику каждой полиплоидной форме ржи и пшеницы.

3. Зарисуйте кариотипы и мейоз у диплоидной и тетраплоидной форм ржи.

4. Решите задачи:

1. В одной из хромосом сперматозоида человека есть нехватка. Индивид, получивший эту хромосому, становится аномальным. Какие типы потомков и в какой пропорции может произвести этот мужчина?

2. Если зигота человека имеет лишнюю 21 хромосому, то из нее развивается ребенок с болезнью Дауна; если в зиготе не хватает одной 21 хромосомы, то она гибнет. Мать имеет 45 хромосом, так как одна из хромосом 21 транслоцирована на 15, а отец нормальный (имеет две хромосомы 15 и две 21). Какие по генотипу могут образоваться зиготы у этих родителей и какова дальнейшая судьба этих зигот?

3. Какова будет окраска цветков в потомстве от самоопыления тетраплоида с генотипом $Pppp$? (P – окрашенные и p – белые цветки).

4. Тетраплоидное растение клевера с окрашенными цветками, имеющее генотип $AAaa$, скрещивают со своим белоцветковым родителем ($aaaa$). Какое будет потомство?

5. Какие гаметы образуют триплоиды типов AAa , Aaa ?

6. Какое расщепление можно ожидать при расщеплении гексаплоида $AAAAaa$?

7. Красноплодное тетраплоидное растение томата неизвестного происхождения при опылении пыльцой с желтоплодного растения дало 50% красноплодных и 50% желтоплодных растений. Определите генотип материнского растения.

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Что такое генные, хромосомные и геномные мутации?
2. Объясните термины: делеция, дупликация, инверсия, нехватка и транслокация.
3. Что такое мутагенные факторы?
4. Чем отличаются автополиплоиды от аллополиплоидов?
5. Как зависит частота мутаций от дозы мутагенного фактора?
6. Передаются ли потомству мутации, возникающие в соматических клетках? Почему?
7. Назовите внутри- и межхромосомные перестройки.

Практическое занятие № 12
Онтогенетическая адаптация

Цель занятия:

знакомство с генетическими параметрами оценки адаптации растений.

Материалы и оборудование:

гербарий ржи (*Secale*) и пшеницы (*Triticum*); электронные весы, калькулятор.

Адаптация, которую мы можем наблюдать в природе, частично обусловлена влиянием среды, но главным образом определяется генотипически. В генотипе каждого растения запрограммированы все его возможности, которые могут реализоваться в виде фенотипа при данных условиях. Способность организма приспосабливаться в индивидуальном развитии к меняющимся условиям внешней среды называется *онтогенетической адаптацией*.

Определенное представление об адаптивной норме реакции дает коэффициент вариации (cv). Он позволяет получить информацию не только об особенностях норм реакции разных видов, но обеспечивает при этом сравнимость результатов. Ценность для естественного и искусственного отбора представляют фенотипические признаки с низким коэффициентом вариации, так как они слабо модифицируются под влиянием факторов внешней среды.

Задание:

1. Вычислите cv для гербарных растений по признакам: длина колоса, число зерен в колосе, масса 1 зерна, масса зерен с 1 растения.
2. Заполните таблицу 8.

Таблица 8

<i>Изменчивость</i>	<i>Признаки</i>
слабая $cv < 10$ средняя $10 < cv < 25$ сильная $cv > 25$	

3. Дайте оценку полученным результатам.

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Дайте определение терминам: адаптация, адаптивность, пластичность.
2. Что такое адаптивный потенциал?
3. Назовите генетические параметры онтогенетической оценки адаптации.
4. Объясните значение термина «экотип».
5. Как можно доказать, что экотипы генетически различны.
6. Укажите на некоторые генетические механизмы, благоприятствующие генетической адаптации.
7. Значение генотипической адаптации.

Практическое занятие № 13
Эколого-генетический анализ количественных признаков

Цель занятия:

знакомство с наследованием количественных признаков под влиянием факторов внешней среды.

Материалы и оборудование:

демонстрационная таблица (генетический состав поколения F_2 при тригибридном скрещивании (наследование красной окраски зерен у пшеницы).

Признаки, которые контролируются более чем одним геном (двумя, тремя, четырьмя, пятью и т.д.) называют количественными, сложными полимерными. Это мерные признаки, они поддаются подсчету и измерению, например: высота растений, масса зерен, окраска зерен, показатели адаптивности (морозостойкость, засухоустойчивость, скороспелость, устойчивость к болезням и вредителям) и т.д.

Особенностью количественных признаков является то, что они в сильной степени зависят от внешней среды. В 1984 году акад. В.А. Драгавцевым и др. была предложена эколого-генетическая модель организации количественного признака. Суть этой модели заключается в следующем – генетика признака (доминирование, число генов, сила их действия на признак и т.д.) изменяется от среды к среде. Например: скрещиваются два сорта пшеницы. Первый сорт не имеет гены устойчивости к бурой ржавчине (Lr), второй имеет ген ($Lr9$). На фоне заражения бурой ржавчиной наследование будет идти по модели Менделя (фенотипическое проявление заболевания у первого сорта), на фоне отсутствия этого заболевания проявит полигенное наследование признака урожайности растений. Таким образом, изменяется число генов, контролирующих урожайность за счет наличия/отсутствия стрессового фактора – бурой ржавчины.

Задание:

1. Определите группы генов, оказывающих влияние на урожайность растений, на фоне стрессового фактора (засуха, холод, наличие болезни) и его отсутствия.

2. Решите задачи:

1. Если одна из родительских форм несет несколько или много генов, определяющих какой-либо количественный признак, а другая родительская форма – несколько или много генов, определяющих какой-либо другой количественный признак, то почему при скрещивании этих двух разновидностей трудно получить новую форму, у которой бы сочетались эти два количественных признака?

2. У *Sorghum vulgare* (зернового сорго) имеется много сильно различающихся разновидностей. У типа *nilo* установлено наличие четырех генов (dw_1 , dw_2 , dw_3 и dw_4), обуславливающих укороченность стебля. Их действие выражается в укорочении междоузлий.

Высота растения, гомозиготного по рецессивным аллелям всех четырех генов карликовости, равна 40 см; высота растения, гомозиготного по доминантным аллелям этих четырех генов, равна 240 см. Допустим, что это различие в высоте стебля обусловлено в равной мере всеми четырьмя аллелями, причем их действие носит количественный и кумулятивный характер.

Растение генотипа $Dw_1 Dw_1 Dw_2 Dw_2 Dw_3 Dw_3 Dw_4 Dw_4$ скрещивали с растением генотипа $dw_1 dw_1 dw_2 dw_2 dw_3 dw_3 Dw_4 Dw_4$; были получены F_1 и F_2 от этого скрещивания:

а) какая была высота стебля у каждой из родительских форм?

б) какая ожидаемая высота растений F_1 ?

в) укажите ожидаемые пределы изменчивости высоты у потомства F_2 и ожидаемую численность растений для каждого класса высоты.

г) какая ожидаемая средняя высота растений в F_2 ?

Вопросы для повторения и обсуждения:

1. Дайте определение термину «экологическая генетика».
2. Цели и задачи экологической генетики.
3. Что означает термин «генетическая природа адаптации»?
4. Что означает термин «дифференцированная устойчивость растений»? Приведите примеры.
5. Какие признаки называются количественными?
6. Приведите примеры количественных признаков.
7. Опишите суть эколого-генетической модели организации количественного признака.

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ

1. Генетика конца XX начала XXI веков.
2. Инбредное вырождение и гетерозис у растений.
3. Отдалённая гибридизация.
4. Популярные объекты для генетических исследований.
5. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости.
6. Учение о популяциях и чистых линиях.
7. Значение хромосомных изменений в эволюции.
8. Генная инженерия в природе.
9. Клонирование растений и животных.
10. Достижения генной инженерии и биотехнологии.
11. Трансгенные растения.
12. Современные возможности молекулярно-генетических методов в диагностике и профилактике наследственных болезней.
13. Использование полимеразной цепной реакции в диагностике наследственных болезней человека.
14. Хромосомные болезни у человека.
15. Законы популяционной генетики и судьба вредных генов в популяции.
16. Наследование признаков, сцепленных с полом и их практическое значение.
17. Генномодифицированные продукты растениеводства и их влияние на здоровье человека.
18. Роль кроссинговера и рекомбинации генов в эволюции и селекции.
19. Генетическое прогнозирование полигенных заболеваний.
20. Роль наследственности и среды в наследственной патологии человека.
21. Мутагенез и мутагенные факторы.
22. Генетические основы онтогенеза.
23. Генные болезни человека, классификации, современные методы лабораторной диагностики.

24. Программа «Геном человека».
25. Стволовые клетки, их применение в медицине.
26. Роль клонирования в практической медицине.
27. Современные методы изучения кариотипа человека.
28. Резус-несовместимость матери и плода.
29. Роль кроссинговера и рекомбинации генов в эволюции и селекции.
30. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с изменением числа хромосом.
31. Медицинская популяционная генетика (равновесие Харди-Вайнберга, инбридинг, генетический дрейф, миграция, естественный отбор, мутации).

СЛОВАРЬ ТЕРМИНОВ

Аберрация – измененная структура хромосомы, возникающая в результате разрыва, за которым следует соединение разорванных концов в новых сочетаниях.

Автополиплоид – организм, содержащий несколько одинаковых хромосомных комплексов, полученных от одного и того же исходного вида.

Аллель – форма существования гена; отличается последовательностью нуклеотидов. Обычно ядерные организмы имеют два аллеля каждого гена в гомологичных хромосомах, унаследованных от отца и матери; у половых клеток (гамет) с одним набором хромосом имеется только один аллель (закон чистоты гамет).

Аллелизм множественный – наличие в генофонде вида трёх и более аллелей одного гена.

Аллополиплоид – полиплоидный организм, содержащий хромосомные комплексы двух или большего числа исходных видов.

Анализирующие скрещивание – это скрещивание особей с доминантным фенотипом и неясным генотипом (гомозиготным или гетерозиготным) с особью гомозиготной по рецессивному признаку. Проводится анализ, скрещивание с целью определения генотипа особи с доминантным фенотипом по анализу потомства.

Анеуплоид – организм, у которого число хромосом не является кратным основному числу.

Аутосома – обычная, неполовая хромосома.

Возвратное скрещивание – скрещивание между гибридом и одной из родительских форм.

Выражение гена – внешний эффект гена, который может меняться в зависимости от различных внешних влияний или различного генного окружения, а иногда совсем отсутствует.

Гамета – половая клетка.

Гемизиготность – случай, когда данная хромосома или хромосомный участок представлен в единственном числе.

Ген – участок хромосомы, обладающий определенной биохимической функцией.

Геном – хромосомный набор; совокупность качественно различных хромосом, образующих единое целое.

Гены-регуляторы – гены, кодирующие регуляторные белки, активирующие или подавляющие транскрипцию других генов.

Ген структурный – любой ген, кодирующий какую-либо полипептидную цепь (первичную структуру белка) или молекулу РНК, и контролирующей развитие конкретного признака.

Гены полимерные (полигены) – гены, действующие аддитивно, суммарно (кумулятивно) на один и тот же признак.

Гетерогаметный – пол, образующий два типа гамет, влияющих на определение пола (например, содержание X- или Y-хромосомы).

Гетерозиготность – в отличие от гомозиготности тот случай, когда от отца и матери организм получает разные аллели.

Гетерозис – увеличение размеров и мощности гибридов по сравнению с родительскими формами.

Гибрид – особь, полученная в результате скрещивания между генетически различающимися родительскими типами.

Гомозиготность – по какому-либо гену тот случай, когда мы от отца и матери получаем одинаковый аллель.

Группа сцепления – совокупность всех генов, локализованных в одной хромосоме.

Делеция – утрата одного из внутренних (не концевых) участков хромосомы.

Денатурация – обратимый распад двухцепочечной структуры ДНК под действием высокой температуры или щелочной реакции среды.

Доминантность – участие только одного аллеля в формировании признака у гетерозиготной особи. Если признак определяется совместным действием обоих аллелей, они называются *кодоминантными*.

Дупликация – структурное изменение хромосомы, при котором один из участков представлен в хромосомном наборе более одного раза.

Зигота – клетка, образующаяся при слиянии двух гамет.

Идиограмма – схематическое изображение хромосомно-го набора, показывающее относительный размер хромосом и положение центромер, спутников и вторичных перетяжек.

Инверсия – изменение в положении хромосомного участка, при котором он поворачивается на 180°.

Инертная хромосома – хромосома, не проявляющая никакого видимого генетического эффекта.

Инициация – процесс, обеспечивающий начало репликации ДНК, транскрипции или синтеза полипептидной цепи белка на рибосоме.

Интрон – участок гена, который транскрибируется, а затем удаляется из предшественника РНК при сплайсинге, находится между двумя экзонами.

Карта хромосом – графическое изображение последовательного расположения генов в хромосомах с указанием расстояния между ними в морганидах.

Картирование генов – определение положения данного гена на какой-либо хромосоме относительно других генов. Лежит в основе составления генетических карт.

Клон – группа клеток (организм) полученный из одной соматической клетки путем митоза.

Код генетический – порядок расположения нуклеотидов в молекуле ДНК, определяющий последовательность аминокислот в молекуле белка.

Кодон – три расположенных друг за другом нуклеотидных остатка в цепи информационной РНК, кодирующие одну аминокислоту или являющиеся сигналом окончания трансляции.

Комплементарность – соответствие молекул или их частей, приводящее к образованию комплекса, поддерживаемого водородными связями. Комплементарны, например, пары оснований $A = T$, $G \equiv C$, $A = U$ в нуклеиновых кислотах.

Кроссинговер – обмен участками у гомологичных хромосом. Происходит обычно при становлении половых клеток – в мейозе, когда хромосомы, унаследованные от отца и матери, образуют пары (биваленты). Реже встречается при митозе (соматический кроссинговер).

Летальный ген – ген, наличие которого (особенно в гомозиготном состоянии) приводит организм к гибели.

Локус – место в хромосоме, в котором расположен ген.

Менделизм – область исследований, сконцентрированная на изучении генных эффектов и норм расщепления.

Митотический цикл – строгая последовательность процессов развития клетки, в результате которых из одной клетки образуется две новые.

Мутаген – вещество, способное вызвать мутацию. *Мутагенез* – процесс возникновения мутаций.

Мутация – изменение генетического материала, приводящее часто к изменению свойств организма. Обычно это изменение числа хромосом или их структуры или же точечное изменение в последовательности нуклеотидов ДНК.

Нестабильный ген – ген, с высокой частотой мутаций.

Нехватка – утрата хромосомного участка, в частности концевое.

Норма реакции – специфический способ реагирования на изменение окружающих условий, зависящий от природы генотипа.

Нуллисомик – организм, полностью утративший один из типов хромосом, которые в норме встречаются у данного вида.

Обратная мутация – мутация, в результате которой мутантный аллель вновь превращается в исходный аллель. В таких случаях обычно происходит мутация рецессивного аллеля в доминантный аллель дикого типа.

Оператор – участок ДНК, с которым специфически связывается репрессор и предотвращает начало транскрипции с соседнего промотора.

Оперон – единица транскрипции генетического кода ДНК у прокариот, представляющая собой совокупность гена-оператора

и структурных генов и обеспечивающая синтез какого-нибудь вещества организма.

Пенетрантность – частота проявления гена.

Плазмиды – кольцевые молекулы ДНК, способные размножаться (реплицироваться) в клетке независимо от ядра. Различают п. *трансмиссивные*, способные передаваться от клетки к клетке, и *нетрансмиссивные*.

Плейотропия – способность гена оказывать влияние одновременно на несколько признаков организма.

Полиген – ген, определяющий развитие количественного признака.

Полимеразы – ферменты, способные использовать полинуклеотиды как матрицы и строить комплементарные им новые полинуклеотидные цепи.

Полимерия – наличие различных генов, оказывающих сходное воздействие на развитие одного и того же признака.

Полипептид – полимер, состоящий из аминокислотных остатков, связанных пептидными связями.

Полиплоидия – наличие в пределах вида форм с различными числами хромосом, кратным основному числу.

Половая хромосома – хромосома, определяющая половой диморфизм по признаку структуры кариотипа. По составу половых хромосом различают гомогаметный пол (у женщин содержатся XX половые хромосомы) и гетерогаметный пол (у мужчин содержатся XY половые хромосомы).

Промотор – сигнальная последовательность ДНК, которую «узнает» молекула фермента РНК-полимеразы и соединяется с нею, чтобы начать транскрипцию.

Про-РНК (РНК-предшественник) – РНК, несущая информацию генетически активных и неактивных участков ДНК и являющаяся предшественником матричной РНК.

Протопласт – бактериальная, грибковая или растительная клетка, с которой специальными ферментами удалена оболочка.

Расщепление – появление в потомстве гетерозигот четко различимых категорий особей со специфическими особенностями.

Рекомбинантные молекулы ДНК – получаются в результате объединения, сшивки двух чужеродных фрагментов ДНК.

Рекомбинация – перегруппировка генов при образовании гамет у гибрида, ведущая к новым сочетаниям признаков у потомства.

Ренатурация – у ДНК; процесс, обратный денатурации, т.е. объединение комплементарных цепей в двойную спираль. У белков – восстановление исходной (нативной) структуры за счет правильного образования всех внутренних связей (в том числе ковалентных S-S связей).

Репликация – синтез дочерних цепей ДНК на цепях исходной молекулы ДНК; главный участник этого процесса – ДНК-полимераза.

Репрессор – белок, который присоединяясь к ДНК, делает ее генетически неактивной (тормозит процесс транскрипции).

Рестриктазы – ферменты, расщепляющие ДНК по местам с определенной последовательностью нуклеотидов.

Рестрикты – фрагменты, кусочки ДНК, нарезанные рестриктазами.

Рецессивность – тот случай, когда аллель, обладающая этим свойством, подавляется при развитии доминантным признакам.

Реципрокные скрещивания – скрещивания между двумя родительскими типами *A* и *B*, в одном из которых *A* служит материнской формой, а в другом – отцовской ($\text{♀}A \times \text{♂}B$; $\text{♀}B \times \text{♂}A$).

Секвенирование – определение последовательности чередования нуклеотидных остатков в нуклеиновой кислоте или аминокислотных остатков в белке.

Сплайсинг – процесс удаления интронов из предшественника РНК и объединение экзонов в зрелую ДНК.

Сцепление – связь между генами, исключая возможность их независимого наследования.

Терминация – процесс, приводящий к окончанию репликации, транскрипции или трансляции.

Транс-гетерозигота – гетерозигота по двум локусам, у которой рецессивные аллели локализованы в различных хромосомах.

Трансгрессия – появление в F_2 или последующих поколениях таких особей, у которых какой-либо признак выражен сильнее, чем у родительских форм.

Трансдукция – перенос ДНК от клетки к клетке плазмидами и фагами.

Транскрипция – синтез РНК на ДНК-матрице; осуществляется РНК-полимеразой.

Трансляция – процесс синтеза белковых молекул на матрицах информационной РНК.

Экзоны – части гена, в которых закодированы участки его продукта – РНК или белка; после выбрасывания интронов и сплайсинга экзоны оказываются связанными друг с другом в зрелой РНК.

СПИСОК РЕКОМЕНДОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

а) основная:

1. Гершензон С.М. Основы современной генетики: учебник / С.М. Гершензон. Изд. 2-е. – К.: Наукова думка, 1983. – 558 с.
2. Гершкович И. Генетика: учебник / И. Гершкович. – М.: Наука, 1968. – 702 с.
3. Гуляев Г.В. Генетика: учебник / Г.В. Гуляев. – М.: Колос, 1984. – 351 с.
4. Гуляев Г.В. Задачник по генетике: методическое пособие / Г.В. Гуляев. – М.: Колос, 1980. – 78 с.
5. Дубинин Н.П. Общая генетика: учебник / Н.П. Дубинин. – М.: Наука, 1986. – 559 с.
6. Жимулёв И.Ф. Общая и молекулярная генетика: учебник / И.Ф. Жимулёв. – Новосибирск: Сибирское университетское издательство, 2007. – 479 с.
7. Инге-Вечтомов С.Г. Генетика с основами селекции: учебник / С.Г. Инге-Вечтомов. – М.: Высшая школа, 1989. – 591 с.
8. Иоганнсен В. О наследовании в популяциях и чистых линиях. – М.- Л.: Сельхозгиз, 1935. – 57 с.
9. Лобашёв М.Е. Генетика: учебник / М.Е. Лобашёв. – Л.: Изд-во ЛГУ, 1967. – 751 с.
10. Льюин Б. Гены: учебник / Б. Льюин. – Москва: Бином. Лаборатория знаний, 2012. – 896 с.
11. Мюнтцинг А. Генетика общая и прикладная: учебник / А. Мюнтцинг. – М.: Мир, 1967. – 610 с.
12. Ригер Р. Генетический и цитогенетический словарь: генетический и цитогенетический толковый словарь / Р. Ригер, А. Михаэлис. – М.: Колос, 1967. – 607 с.
13. Рыбчин В.Н. Основы генетической инженерии: учебник / В.Н. Рыбчин. – СПб: Изд-во СПбГТУ, 2002. – 521 с.
14. Сазанов А.А. Генетика: учебное пособие / А.А. Сазанов. – СПб: Ленинградский государственный университет им. А.С. Пушкина, 2011. – 264 с.

15. Сингер М. Гены и геномы: университетское руководство. В 2-х т. / М. Сингер, П. Берг. – М.: Мир, 1998. – 764 с.

16. Соколовская Б.Х. Задачник по генетике: методическое пособие / Б.Х. Соколовская. – М., 1992. – 84 с.

17. Уотсон Дж. Молекулярная биология гена: учебник / Дж. Уотсон. – М.: Мир, 1987. – 720 с.

18. Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия: учебно-справочное пособие / С.Н. Щелкунов. – Новосибирск: Изд-во Новосибир. ун-та, 1994. – 304 с.

б) дополнительная:

19. Абрамова З.В. Практикум по генетике: методическое пособие / З.В. Абрамова. – М.: Агропромиздат, 1992. – 224 с.

20. Штерн К. Основы генетики человека: учебник / К. Штерн. – М.: Медицина, 1965. – 689 с.

21. Вавилов Н.И. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости / Н.И. Вавилов. – М.-Л.: 1935. – 46 с.

22. Ватти К.В. Руководство к практическим занятиям по генетике: методическое пособие / К.В. Ватти, М.М. Тихомирова. – М.: Просвещение, 1979. – 189 с.

23. Драгавцев В.А. К проблеме генетического анализа полигенных количественных признаков растений / В.А. Драгавцев. – СПб, 2003. – 34 с.

24. Мендель Г. Опыты над растительными гибридами / Г. Мендель. – М.: Наука, 1965. – 103с.

25. Соколов И.Д. Генетика: учебник / И.Д. Соколов, Е.И. Соколова, Т.И. Соколова, Л.И. Сигидиненко, О.М. Медведь, С.Ю. Наумов. – Луганск: Копицентр, 2020. – 326 с.

26. Щербаков Д.Ю. Актуальные проблемы современной генетики: генетические методы анализа биоразнообразия: учебное пособие / Д.Ю. Щербаков, В.Е. Харченко. – Иркутск: Изд-во ИГУ, 2018. – 123 с.

ЗАКЛЮЧЕНИЕ

Подготовка коррекционных педагогов и специальных психологов невозможна без глубоких знаний в области генетики. Это обусловлено тем, что в возникновении у детей умственной отсталости, нарушений зрения, слуха, опорно-двигательного аппарата и психических расстройств важная, а иногда ведущая, роль отводится генотипу.

Учебная дисциплина «Генетика» является необходимой естественнонаучной базой для успешного усвоения материалов таких медико-биологических и психолого-педагогических дисциплин, как: специальная психология, дефектология, коррекционная педагогика, логопедия и других.

Предложенный в учебном пособии курс генетики закладывает формирование теоретической базы по генетике. В нём рассмотрены: материальные основы наследственности, закономерности наследования биологических признаков, изменчивость, а также взаимосвязь влияния генотипа и факторов среды на развитие организма, основы генетической инженерии.

Практические занятия по генетике являются обязательным видом учебной деятельности и неотъемлемой частью освоения студентами дисциплины. В ходе выполнения заданий из раздела «Практикум» студент углубляет и закрепляет теоретические знания, полученные в ходе лекционного курса.

Данное пособие написано в соответствии с программой по «Генетике», предназначенной для студентов очной и заочной форм обучения по направлению подготовки 44.03.03 «Специальное (дефектологическое) образование». «Логопедия», «Специальная психология» Луганского государственного педагогического университета.

Авторы выражают благодарность рецензентам за ценные замечания и советы, способствующие улучшению учебного пособия.

ВИДОВАЯ СПЕЦИФИЧНОСТЬ КАРИОТИПА (2n)

<i>Животные</i>	
Малярийный плазмодий	2
Речной рак	116
Таракан	48
Дрозофила	8
Комар-пискун	6
Сазан	104
Утконос	52
Утка-кряква	80
Голубь	80
Кролик	44
Куры домашние	78
Домашняя собака	78
Домашняя кошка	38
Лошадь	66
Шимпанзе	48
Человек	46
<i>Растения</i>	
Арабидопсис	10
Черешня	16
Шпинат	12
Фасоль	12
Рожь	14
Слива	48
Абрикос	16
Персик	16
Груша	34
Томат	24
Дыня	24
Перец	48

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД

Терминаторы трансляции: UAA (Ochre), UAG (Amber), UGA(Opal).

Ала – аланин, арг – аргинин, асн – аспарагин, асп – аспарагиновая кислота, вал – валин, гис – гистидин, гли – глицин, глн – глутамин, глу – глутаминовая кислота, иле – изолейцин, лей – лейцин, лиз – лизин, мет – метионин, про – пролин, сер – серин, тир – тирозин, тре – треонин, три – триптофан, фен – фенилаланин, цис – цистеин.

Второй нуклеотид										
Первый нуклеотид (5' - конец)		U	C	A	G					
	U	UUU	Фен	UCU	Сер	UAU	Тир	UGU	Цис	U
		UUC	Фен	UCC	Сер	UAC	Тир	UGC	Цис	C
		UUA	Лей	UCA	Сер	UAA	Стоп	UGA	Стоп	A
		UUG	Лей	UCG	Сер	UAG	Стоп	UGG	Трип	G
	C	CUU	Лей	CCU	Про	CAU	Гис	CGU	Арг	U
		CUC	Лей	CCC	Про	CAC	Гис	CGC	Арг	C
		CUA	Лей	CCA	Про	CAA	Глн	CGA	Арг	A
		CUG	Лей	CCG	Про	CAG	Глн	CGG	Арг	G
	A	AUU	Иле	ACU	Тре	AAU	Асн	AGU	Сер	U
		AUC	Иле	ACC	Тре	AAC	Асн	AGC	Сер	C
		AUA	Иле	ACA	Тре	AAA	Лиз	AGA	Арг	A
		AUG	Мет	ACG	Тре	AAG	Лиз	AGG	Арг	G
	G	GUU	Вал	GCU	Ала	GAU	Асп	GGU	Гли	U
		GUC	Вал	GCC	Ала	GAC	Асп	GGC	Гли	C
		GUA	Вал	GCA	Ала	GAA	Глу	GGA	Гли	A
GUG		Вал	GCG	Ала	GAG	Глу	GGG	Гли	G	

Третий нуклеотид (3' - конец)

Учебное издание

КРИНИЧНАЯ Наталья Викторовна
СОКОЛОВ Иван Дмитриевич
БОЙЧЕНКО Павел Константинович
ВОРОНОВ Михаил Владимирович

Генетика

Учебное пособие

В авторской редакции

Подписано в печать 19.11.2020. Бумага офсетная.

Гарнитура Times New Roman.

Печать ризографическая. Формат 60×84/16.

Усл. печ. л. 7,91.

Тираж 100 экз. Заказ № 104.

Издатель

ГОУ ВО ЛНР «ЛГПУ»

«Книга»

ул. Оборонная, 2, г. Луганск, ЛНР, 91011.

Т/ф: (0642)58-03-20

e-mail: knitaizd@mail.ru