

Лекция № 17. Основные понятия генетики.

Законы Менделя

Основные понятия генетики

Генетика — наука о закономерностях наследственности и изменчивости. Датой «рождения» генетики можно считать 1900 год, когда Г. Де Фриз в Голландии, К. Корренс в Германии и Э. Чермак в Австрии независимо друг от друга «переоткрыли» законы наследования признаков, установленные Г. Менделем еще в 1865 году.

Наследственность — свойство организмов передавать свои признаки от одного поколения к другому.

Изменчивость — свойство организмов приобретать новые по сравнению с родителями признаки. В широком смысле под изменчивостью понимают различия между особями одного вида.

Признак — любая особенность строения, любое свойство организма. Развитие признака зависит как от присутствия других генов, так и от условий среды, формирование признаков происходит в ходе индивидуального развития особей. Поэтому каждая отдельно взятая особь обладает набором признаков, характерных только для нее.

Фенотип — совокупность всех внешних и внутренних признаков организма.

Ген — функционально неделимая единица генетического материала, участок молекулы ДНК, кодирующий первичную структуру полипептида, молекулы транспортной или рибосомной РНК. В широком смысле ген — участок ДНК, определяющий возможность развития отдельного элементарного признака.

Генотип — совокупность генов организма.

Локус — местоположение гена в хромосоме.

Аллельные гены — гены, расположенные в идентичных локусах гомологичных хромосом.

Гомозигота — организм, имеющий аллельные гены одной молекулярной формы.

Гетерозигота — организм, имеющий аллельные гены разной молекулярной формы; в этом случае один из генов является доминантным, другой — рецессивным.

Рецессивный ген — аллель, определяющий развитие признака только в гомозиготном состоянии; такой признак будет называться рецессивным.

Доминантный ген — аллель, определяющий развитие признака не только в гомозиготном, но и в гетерозиготном состоянии; такой признак будет называться доминантным.

Методы генетики

Основным является **гибридологический метод** — система скрещиваний, позволяющая проследить закономерности наследования признаков в ряду поколений. Впервые разработан и использован Г. Менделем. Отличительные особенности метода: 1) целенаправленный подбор родителей, различающихся по одной, двум, трем и т. д. парам контрастных (альтернативных) стабильных признаков; 2) строгий количественный учет наследования признаков у гибридов; 3) индивидуальная оценка потомства от каждого родителя в ряду поколений.

Скрещивание, при котором анализируется наследование одной пары альтернативных признаков, называется **моногибридным**, двух пар — **дигибридным**, нескольких пар — **полигибридным**. Под альтернативными признаками понимаются различные значения какого-либо признака, например, признак — цвет горошин, альтернативные признаки — желтый цвет, зеленый цвет горошин.

Кроме гибридологического метода, в генетике используют: **генеалогический** — составление и анализ родословных; **цитогенетический** — изучение хромосом; **близнецовый** — изучение близнецов; **популяционно-статистический** метод — изучение генетической структуры популяций.

Генетическая символика

Предложена Г. Менделем, используется для записи результатов скрещиваний: **P** — родители; **F** — потомство, число внизу или сразу после буквы указывает на порядковый номер поколения (F_1 — гибриды первого поколения — прямые потомки родителей, F_2 — гибриды второго поколения — возникают в результате скрещивания между собой гибридов F_1); $\times$ — значок скрещивания; **G** — мужская особь; **E** — женская особь; **A** — доминантный ген, **a** — рецессивный ген; **AA** — гомозигота по доминанте, **aa** — гомозигота по рецессиву, **Aa** — гетерозигота.

Закон единообразия гибридов первого поколения, или первый закон Менделя

Другие материалы по теме:

Тема 2. Законы Менделя из книги «Генетика и селекция»

Книга «Сборник задач по генетике с решениями»

Успеху работы Менделя способствовал удачный выбор объекта для проведения скрещиваний — различные сорта гороха. Особенности гороха: 1) относительно просто выращивается и имеет короткий период развития; 2) имеет многочисленное потомство; 3) имеет большое количество хорошо заметных альтернативных признаков (окраска венчика — белая или красная; окраска семян — зеленая или желтая; форма семени — морщинистая или гладкая; окраска боба — желтая или зеленая; форма боба — округлая или с перетяжками; расположение цветков или плодов — по всей длине стебля или у его верхушки; высота стебля — длинный или короткий); 4) является самоопылителем, в результате чего имеет большое количество чистых линий, устойчиво сохраняющих свои признаки из поколения в поколение.

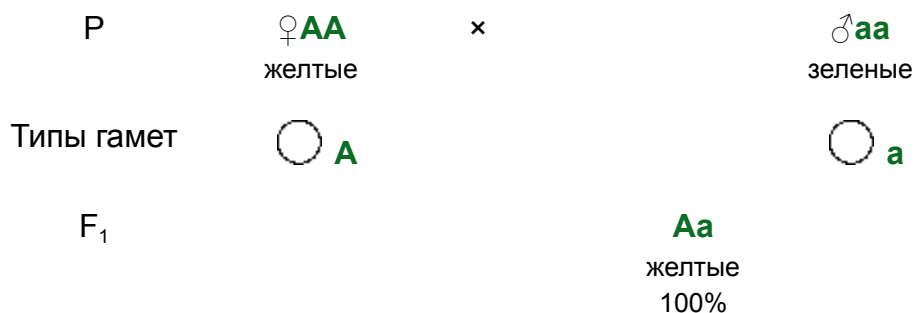
Опыты по скрещиванию разных сортов гороха Мендель проводил в течение восьми лет, начиная с 1854 года. 8 февраля 1865 года Г. Мендель выступил на заседании Брюннского общества естествоиспытателей с докладом «Опыты над растительными гибридами», где были обобщены результаты его работы.

Опыты Менделя были тщательно продуманы. Если его предшественники пытались изучить закономерности наследования сразу многих признаков, то Мендель свои исследования начал с изучения наследования всего лишь одной пары альтернативных признаков.

Мендель взял сорта гороха с желтыми и зелеными семенами и произвел их искусственное перекрестное опыление: у одного сорта удалил тычинки и опылил их пылью другого сорта. Гибриды первого поколения имели желтые семена. Аналогичная картина наблюдалась и при скрещиваниях, в которых изучалось наследование других признаков: при скрещивании растений, имеющих гладкую и морщинистую формы семян, все семена полученных гибридов были гладкими, от скрещивания красноцветковых растений с белоцветковыми все полученные — красноцветковые. Мендель пришел к выводу, что у гибридов первого поколения из каждой пары альтернативных признаков проявляется только один, а второй как бы исчезает. Проявляющийся у гибридов первого поколения признак Мендель назвал доминантным, а подавляемый — рецессивным.

При **моногибридном скрещивании гомозиготных особей**, имеющих разные значения альтернативных признаков, гибриды являются единообразными по генотипу и фенотипу.

Генетическая схема закона единообразия Менделя (**A** — желтый цвет горошин, **a** — зеленый цвет горошин)



Закон расщепления, или второй закон Менделя

Г. Мендель дал возможность самоопылиться гибридам первого поколения. У полученных таким образом гибридов второго поколения проявился не только доминантный, но и рецессивный признак. Результаты опытов приведены в таблице.

Признаки	Доминантн ые		Рецессивн ые		Всег о
	Числ о	%	Числ о	%	
Форма семян	5474	74,7 4	1850	25,2 6	7324
Окраска семядолей	6022	75,0 6	2001	24,9 4	8023
Окраска семенной кожуры	705	75,9 0	224	24,1 0	929
Форма боба	882	74,6 8	299	25,3 2	1181
Окраска боба	428	73,7 9	152	26,2 1	580
Расположение цветков	651	75,8 7	207	24,1 3	858
Высота стебля	787	73,9	277	26,0	1064

		6		4	
Всего:	14949	74,9 0	5010	25,1 0	19959

Анализ данных таблицы позволил сделать следующие выводы:

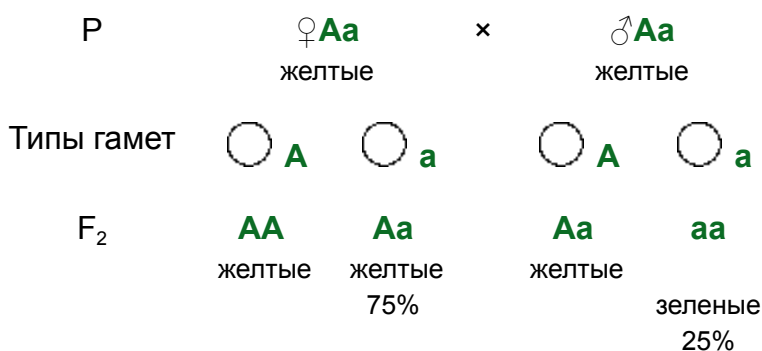
1. единообразия гибридов во втором поколении не наблюдается: часть гибридов несет один (доминантный), часть — другой (рецессивный) признак из альтернативной пары;
2. количество гибридов, несущих доминантный признак, приблизительно в три раза больше, чем гибридов, несущих рецессивный признак;
3. рецессивный признак у гибридов первого поколения не исчезает, а лишь подавляется и проявляется во втором гибридном поколении.

Явление, при котором часть гибридов второго поколения несет доминантный признак, а часть — рецессивный, называют **расщеплением**. Причем, наблюдающееся у гибридов расщепление не случайное, а подчиняется определенным количественным закономерностям. На основе этого Мендель сделал еще один вывод: при скрещивании гибридов первого поколения в потомстве происходит расщепление признаков в определенном числовом соотношении.

При **моногибридном скрещивании гетерозиготных особей** у гибридов имеет место расщепление по фенотипу в отношении 3:1, по генотипу 1:2:1.

Генетическая схема закона расщепления Менделя

(**A** — желтый цвет горошин, **a** — зеленый цвет горошин):



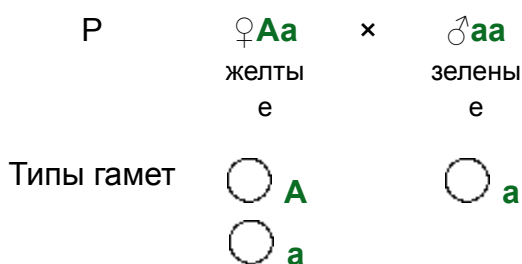
Закон чистоты гамет

С 1854 года в течение восьми лет Мендель проводил опыты по скрещиванию растений гороха. Им было выявлено, что в результате скрещивания различных сортов гороха друг с другом гибриды первого поколения обладают одинаковым фенотипом, а у гибридов второго поколения имеет место расщепление признаков в определенных соотношениях. Для объяснения этого явления Мендель сделал ряд предположений, которые получили название «гипотезы чистоты гамет», или «закона чистоты гамет». Мендель предположил, что:

1. за формирование признаков отвечают какие-то дискретные наследственные факторы;
2. организмы содержат два фактора, определяющих развитие признака;
3. при образовании гамет в каждую из них попадает только один из пары факторов;
4. при слиянии мужской и женской гамет эти наследственные факторы не смешиваются (остаются чистыми).

В 1909 году В. Иогансен назовет эти наследственные факторы генами, а в 1912 году Т. Морган покажет, что они находятся в хромосомах.

Для доказательства своих предположений Г. Мендель использовал скрещивание, которое сейчас называют анализирующим (**анализирующее скрещивание** — скрещивание организма, имеющего неизвестный генотип, с организмом, гомозиготным по рецессиву). Наверное, Мендель рассуждал следующим образом: «Если мои предположения верны, то в результате скрещивания F₁ с сортом, обладающим рецессивным признаком (зелеными горошинами), среди гибридов будут половина горошин зеленого цвета и половина горошин — желтого». Как видно из приведенной ниже генетической схемы, он действительно получил расщепление 1:1 и убедился в правильности своих предположений и выводов, но современниками он понят не был. Его доклад «Опыты над растительными гибридами», сделанный на заседании Брюннского общества естествоиспытателей, был встречен полным молчанием.



F	Aa	aa
	желты	зелены
	e	e
	50%	50%

Цитологические основы первого и второго законов Менделя

Во времена Менделя строение и развитие половых клеток не было изучено, поэтому его гипотеза чистоты гамет является примером гениального предвидения, которое позже нашло научное подтверждение.

Явления доминирования и расщепления признаков, наблюдавшиеся Менделем, в настоящее время объясняются парностью хромосом, расхождением хромосом во время мейоза и объединением их во время оплодотворения. Обозначим ген, определяющий желтую окраску, буквой **A**, а зеленую — **a**. Поскольку Мендель работал с чистыми линиями, оба скрещиваемых организма — гомозиготны, то есть несут два одинаковых аллеля гена окраски семян (соответственно, **AA** и **aa**). Во время мейоза число хромосом уменьшается в два раза, и в каждую гамету попадает только одна хромосома из пары. Так как гомологичные хромосомы несут одинаковые аллели, все гаметы одного организма будут содержать хромосому с геном **A**, а другого — с геном **a**.

При оплодотворении мужская и женская гаметы сливаются, и их хромосомы объединяются в одной зиготе. Получившийся от скрещивания гибрид становится гетерозиготным, так как его клетки будут иметь генотип **Aa**; один вариант генотипа даст один вариант фенотипа — желтый цвет горошин.

У гибридного организма, имеющего генотип **Aa** во время мейоза, хромосомы расходятся в разные клетки и образуется два типа гамет — половина гамет будет нести ген **A**, другая половина — ген **a**. Оплодотворение — процесс случайный и равновероятный, то есть любой сперматозоид может оплодотворить любую яйцеклетку. Поскольку образовалось два типа сперматозоидов и два типа яйцеклеток, возможно возникновение четырех вариантов зигот. Половина из них — гетерозиготы (несут гены **A** и **a**), 1/4 — гомозиготы по доминантному признаку (несут два гена **A**) и 1/4 — гомозиготы по рецессивному признаку (несут два гена **a**). Гомозиготы по доминанте и гетерозиготы дадут горошины желтого цвета (3/4), гомозиготы по рецессиву — зеленого (1/4).

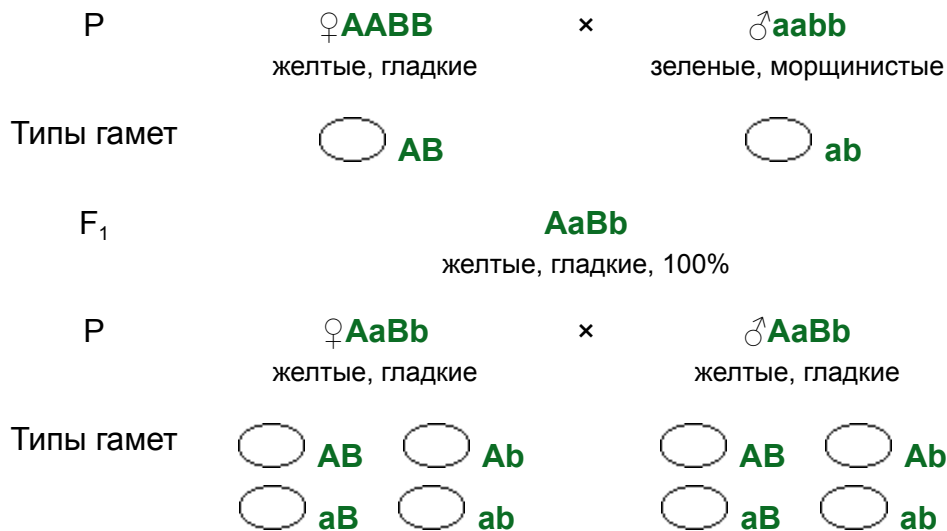
Закон независимого комбинирования (наследования) признаков, или третий закон Менделя

Организмы отличаются друг от друга по многим признакам. Поэтому, установив закономерности наследования одной пары признаков, Г. Мендель перешел к изучению наследования двух (и более) пар альтернативных признаков. Для дигибридного скрещивания Мендель брал гомозиготные растения гороха, отличающиеся по окраске семян (желтые и зеленые) и форме семян (гладкие и морщинистые). Желтая окраска (**A**) и гладкая форма (**B**) семян — доминантные признаки, зеленая окраска (**a**) и морщинистая форма (**b**) — рецессивные признаки.

Скрещивая растение с желтыми и гладкими семенами с растением с зелеными и морщинистыми семенами, Мендель получил единообразное гибридное поколение F_1 с желтыми и гладкими семенами. От самоопыления 15-ти гибридов первого поколения было получено 556 семян, из них 315 желтых гладких, 101 желтое морщинистое, 108 зеленых гладких и 32 зеленых морщинистых (расщепление 9:3:3:1).

Анализируя полученное потомство, Мендель обратил внимание на то, что: 1) наряду с сочетаниями признаков исходных сортов (желтые гладкие и зеленые морщинистые семена), при дигибридном скрещивании появляются и новые сочетания признаков (желтые морщинистые и зеленые гладкие семена); 2) расщепление по каждому отдельно взятому признаку соответствует расщеплению при моногибридном скрещивании. Из 556 семян 423 были гладкими и 133 морщинистыми (соотношение 3:1), 416 семян имели желтую окраску, а 140 — зеленую (соотношение 3:1). Мендель пришел к выводу, что расщепление по одной паре признаков не связано с расщеплением по другой паре. Для семян гибридов характерны не только сочетания признаков родительских растений (желтые гладкие семена и зеленые морщинистые семена), но и возникновение новых комбинаций признаков (желтые морщинистые семена и зеленые гладкие семена).

При дигибридном скрещивании дигетерозигот у гибридов имеет место расщепление по фенотипу в отношении 9:3:3:1, по генотипу в отношении 4:2:2:2:1:1:1:1, признаки наследуются независимо друг от друга и комбинируются во всех возможных сочетаниях.



Генетическая схема закона независимого комбинирования признаков:

Гаметы :	♂	AB	Ab	aB	ab
♀					
AB		AABV желтые гладкие	AABb желтые гладкие	AaBB желтые гладкие	AaBb желтые гладкие
Ab		AABb желтые гладкие	AAbb желтые морщинистые	AaBb желтые гладкие	Aabb желтые морщинистые
aB		AaBB желтые гладкие	AaBb желтые гладкие	aaBB зеленые гладкие	aaBb зеленые гладкие
ab		AaBb желтые гладкие	Aabb желтые морщинистые	aaBb зеленые гладкие	aabb зеленые морщинистые

Анализ результатов скрещивания по фенотипу: желтые, гладкие — 9/16, желтые, морщинистые — 3/16, зеленые, гладкие — 3/16, зеленые, морщинистые — 1/16. Расщепление по фенотипу 9:3:3:1.

Анализ результатов скрещивания по генотипу: **AaBb** — 4/16, **AABb** — 2/16, **AaBB** — 2/16, **Aabb** — 2/16, **aaBb** — 2/16, **AABB** — 1/16, **Aabb** — 1/16, **aaBB** — 1/16, **aabb** — 1/16. Расщепление по генотипу 4:2:2:2:1:1:1:1.

Если при моногибридном скрещивании родительские организмы отличаются по одной паре признаков (желтые и зеленые семена) и дают во втором поколении два фенотипа (2^1) в соотношении $(3 + 1)^1$, то при дигибридном они отличаются по двум парам признаков и дают во втором поколении четыре фенотипа (2^2) в соотношении $(3 + 1)^2$. Легко посчитать, сколько фенотипов и в каком соотношении будет образовываться во втором поколении при тригибридном скрещивании: восемь фенотипов (2^3) в соотношении $(3 + 1)^3$.

Если расщепление по генотипу в F_2 при моногибридном поколении было 1:2:1, то есть было три разных генотипа (3^1), то при дигибридном образуется 9 разных генотипов — 3^2 , при тригибридном скрещивании образуется 3^3 — 27 разных генотипов.

Третий закон Менделя справедлив только для тех случаев, когда гены анализируемых признаков находятся в разных парах гомологичных хромосом.

Цитологические основы третьего закона Менделя

Пусть **A** — ген, обуславливающий развитие желтой окраски семян, **a** — зеленой окраски, **B** — гладкая форма семени, **b** — морщинистая. Скрещиваются гибриды первого поколения, имеющие генотип **AaBb**. При образовании гамет из каждой пары аллельных генов в гамету попадает только один, при этом в результате случайного расхождения хромосом в первом делении мейоза ген **A** может попасть в одну гамету с геном **B** или с геном **b**, а ген **a** — с геном **B** или с геном **b**. Таким образом, каждый организм образует четыре сорта гамет в одинаковом количестве (по 25%): **AB**, **Ab**, **aB**, **ab**. Во время оплодотворения каждый из четырех типов сперматозоидов может оплодотворить любую из четырех типов яйцеклеток. В результате оплодотворения возможно появление девяти генотипических классов, которые дадут четыре фенотипических класса.