

*ФГБОУ ВО ИвГМА Минздрава России*  
*Кафедра биологии*  
*дисциплина «Биология»*

*Лекция 5*

**Закономерности наследования  
сцепленных признаков.**

**Генетика пола.**

**Внеядерная наследственность.**

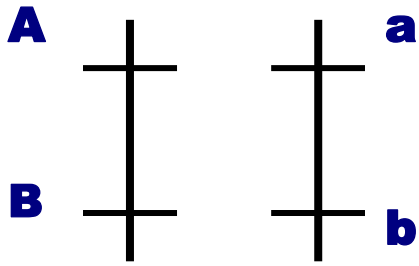
**Генетика популяций.**

Известно, что по III закону Менделя, наследование по каждой паре признаков идет независимо друг от друга.

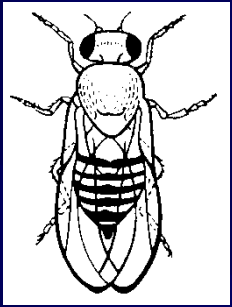
Этот закон справедлив лишь для случая, когда неаллельные гены расположены в негомологичных хромосомах.

У организмов генов гораздо больше, чем хромосом, следовательно, в одной паре гомологичных хромосом всегда находится более одной пары генов (их может быть несколько тысяч).

Рассмотрим как наследуются признаки, гены которых находятся в одной хромосоме или в одной паре гомологичных хромосом.



Такие признаки американский ученый Томас Морган назвал «сцепленными» и изучил закономерности их наследования.



В качестве объекта своих исследований Т. Морган выбрал плодовую мушку дрозифилу, которая:

- *легко культивируется в лаборатории;*
- *обладает высокой плодовитостью (откладывает до 100 яиц);*
- *имеет короткий период развития – (в году дает 24 поколения!);*
- *небольшое число хромосом (четыре пары), четко отличающихся по строению.*

*\* В настоящее время дрозифила является незаменимым объектом генетических исследований.*

Т. Морган анализировал скрещиваемых мух по двум парам генов, определяющих цвет тела и длину крыльев:

**A** – ген, опр. серый цвет тела,

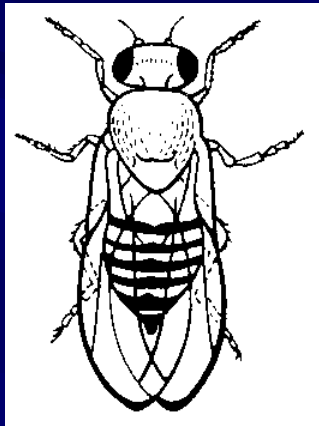
**a** – ген, опр. черный цвет тела;

**B** – ген, опр. нормальную длину крыльев,

**b** – ген, опр. укороченные крылья.

I опыт. Скрещивались гомозиготные мухи: серые с нормальными крыльями, с черными короткокрылыми особями:

P. ♀  $AABV$  × ♂  $aabb$



G

AB

ab



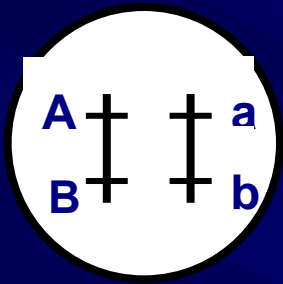
F<sub>1</sub>  $AaVb$  – серые с норм.крыльями

Все потомство оказалось единообразным по генотипу и фенотипу, что соответствует I закону Менделя – закону единообразия.

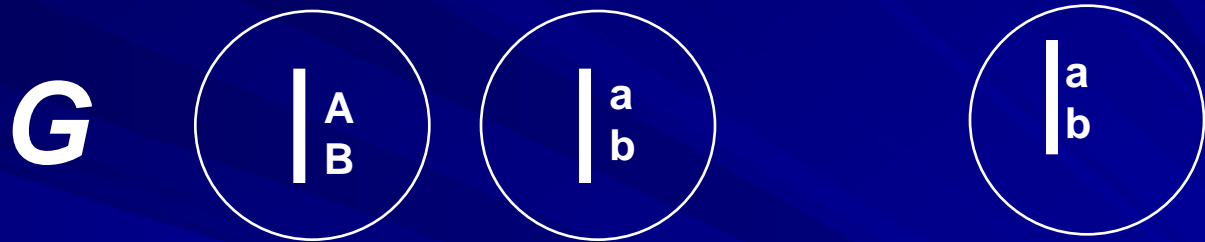
*II опыт – анализирующее скрещивание.*

Дигетерозиготные самцы скрещивались с гомозиготными по рецессивным признакам самками.

В потомстве получились мухи с двумя фенотипами (серые длиннокрылые и черные короткокрылые) в соотношении 1:1. Это означало, что у самца образовались только два сорта гамет и объяснялось тем, что неаллельные гены располагались в одной паре гомологичных хромосом и были сцепленными.

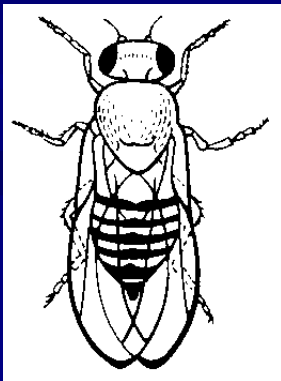


$F_1$  ♂  $AaBb$  × ♀  $aabb$



$F_2$   $AaBb$

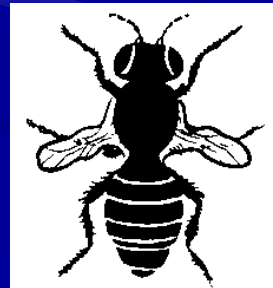
$aabb$



С.Н.

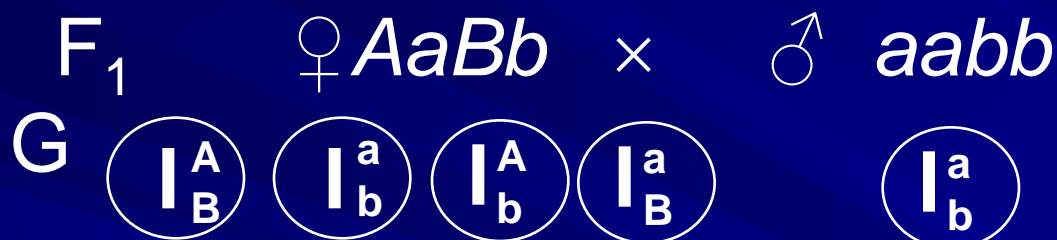
1:1

Ч.К.



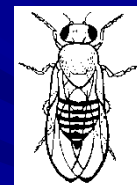


**III опыт – реципрокное (возвратное) скрещивание.** Гетерозиготная самка скрещивалась с гомозиготным по рецессивным признакам самцом:



*Некроссоверные и кроссоверные гаметы*

F<sub>2</sub> AaBb - 41,5% - серые длиннокрылые,



aabb - 41,5% - черные короткокрылые,

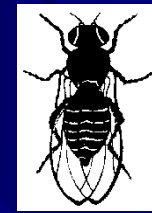
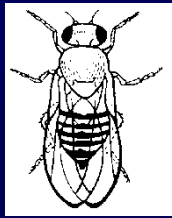


Aabb - 8,5% - серые короткокрылые,



aaBb - 8,5% - черные длиннокрылые.

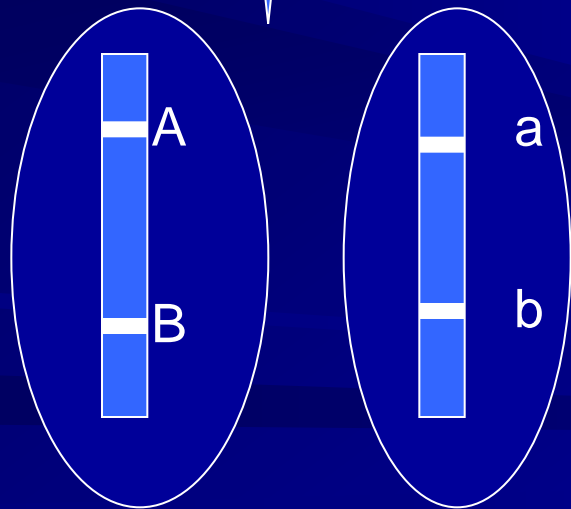
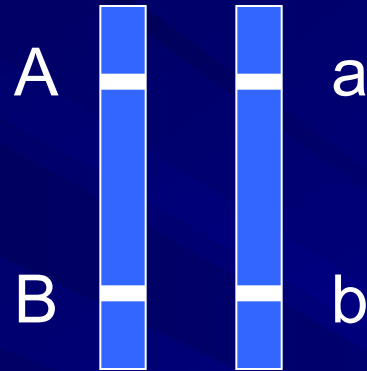




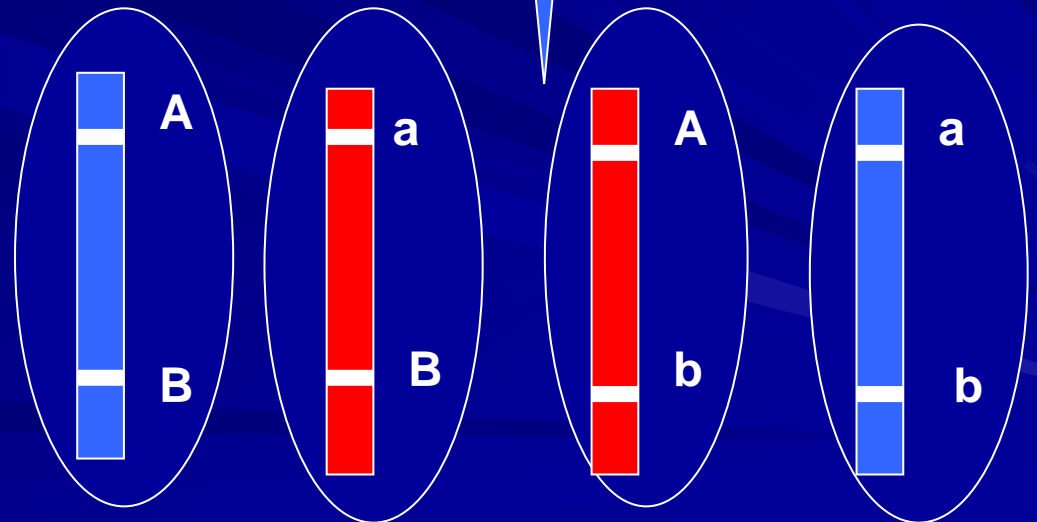
Появление в потомстве четырех фенотипов означает, что у самки, в отличие от самца, образовалось четыре сорта гамет. Образование двух дополнительных сортов гамет Морган объяснил явлением **кроссинговера** — обменом идентичными участками гомологичных хромосом во время профазы I мейотического деления. В опыте кроссинговер наблюдался в 17% случаев и только у самок. У самцов кроссинговер отсутствует.

# Полное сцепление

# Неполное сцепление



Некроссоверные гаметы



Кроссоверные гаметы

Томас Морган сформулировал основные положения **хромосомной теории наследственности.**

- **Гены расположены в хромосомах в линейном порядке.**
- **Гены, расположенные в одной хромосоме, наследуются вместе и образуют одну группу сцепления. Признаки, определяемые этими генами, называются сцепленными.**

• Число групп сцепления у каждого вида равно гаплоидному набору хромосом.

• Гомологичные хромосомы способны обмениваться гомологичными участками. Такое явление получило название "кроссинговер".

• Частота явления кроссинговера прямо пропорциональна расстоянию между генами.

**Алфред Стертевант, коллега Т. Моргана, высказал предположение, что частота кроссинговера зависит от расстояния между генами, и полное сцепление обнаруживают гены, расположенные очень близко друг к другу.**

**Для определения расстояния между генами он предложил использовать частоту кроссинговера, которая определяется на основе результатов анализирующего скрещивания. Процент кроссинговера рассчитывается как отношение числа кроссоверных особей (т.е. особей с новыми сочетаниями родительских признаков) к общему количеству особей этого потомства (в %).**

**Частота перекреста отражает силу сцепления генов: чем меньше частота кроссинговера, тем больше сила сцепления и наоборот.**

В последующем за единицу расстояния между генами была принята **морганида**, или **сантиморган**.

**1 сантиморган, или одна сантиморганида**, соответствует 1% явления кроссинговера.

\* У дрозофилы расстояние между генами, определяющими длину крыльев и цвет тела, равно 17 сантиморганидам.



Ученые составили генетические карты, используя данные кроссинговера, для объектов генетических исследований (дрозофила, кишечная палочка, кукуруза, томаты, мышь). С помощью других методов составляются такие карты и для человека.

***Установлено, что ген, определяющий резус-фактор, находится на расстоянии трех сантиморганид от гена, определяющего форму эритроцитов; ген группы крови (по системе АВ0) – на расстоянии 10 сантиморганид от гена, определяющего дефект ногтей и коленной чашечки.***



# ГЕНЕТИКА ПОЛА

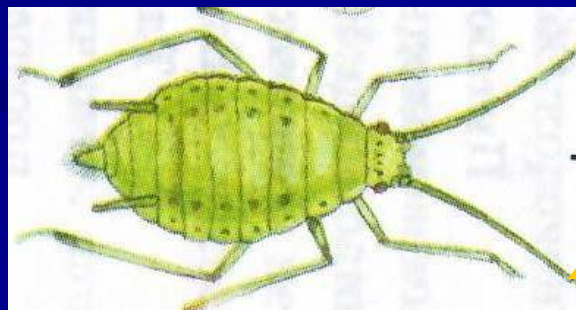
**Пол – совокупность морфологических и физиологических особенностей организма, обеспечивающих половое размножение.**

В природе существует три  
основных типа определения пола:

- 1) прогамный,***
- 2) эпигамный,***
- 3) сингамный.***

**1. Прогамный** – пол можно определить еще до оплодотворения по размерам **яйцеклетки**: если она крупная, содержит много питательных веществ – из нее разовьется особь женского пола; если мелкая – особь мужского пола.

Такой тип определения пола имеет место



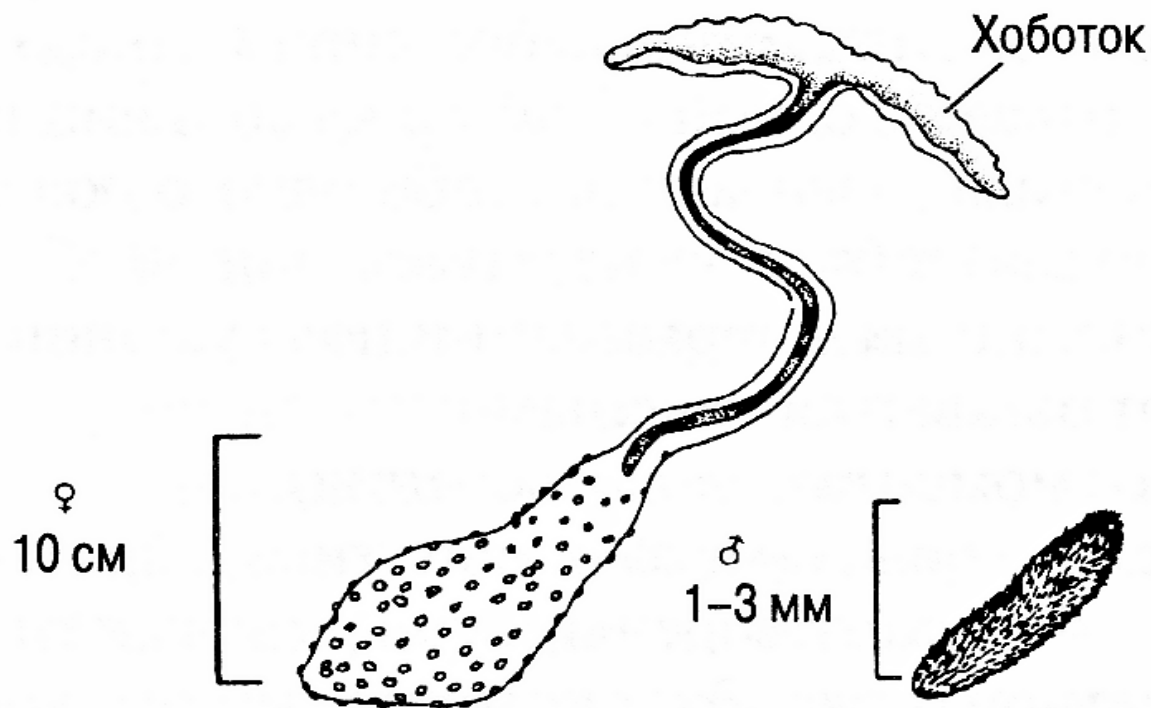
у коловраток (круглые черви), примитивных кольчатых червей, тлей.

**2. Эпигамный** – определение пола происходит после оплодотворения под влиянием условий среды.

Исключительно редок. **Обнаружен у морского червя *Bonellia viridis*.**

Определяющим фактором в данном случае является отсутствие или влияние гормонов организма самки.

Самки этого вида имеют длинный хоботок.  
Если личинка развивается на хоботке, то  
она превратится в особь мужского пола;  
если самостоятельно, вне материнского  
организма – будет особь женского пола.



**3. Сингамный** – пол определяется в момент оплодотворения и зависит от набора хромосом. Это самый распространенный в природе тип.

Кариотип большинства организмов содержит две группы хромосом: **аутосомы** (определяют строение тела, соматические признаки) и **гетерохромосомы** (определяют пол). Гетерохромосомы принято обозначать двумя буквами латинского алфавита: **X** и **Y**.

**У большинства видов животных имеется одна пара гетерохромосом, которая определяет половую принадлежность организма.**

**Пол, содержащий в кариотипе одинаковые половые хромосомы (XX), называют гомогаметным, а разные (XY) – гетерогаметным.**



# Наборы половых хромосом у некоторых животных и человека

П о л		Организмы
♀♀	♂♂	
<b>XX</b>	<b>XY</b>	Человек, дрозофила
<b>XY</b>	<b>XX</b>	Птицы, бабочки
<b>XX</b>	<b>XO</b>	Тараканы, кузнечики
<b>XO</b>	<b>XX</b>	Комнатная моль



## **Формирование пола в онтогенезе**

Процесс формирования признаков пола в онтогенезе длителен и проходит несколько этапов или уровней. У человека можно выделить четыре уровня:

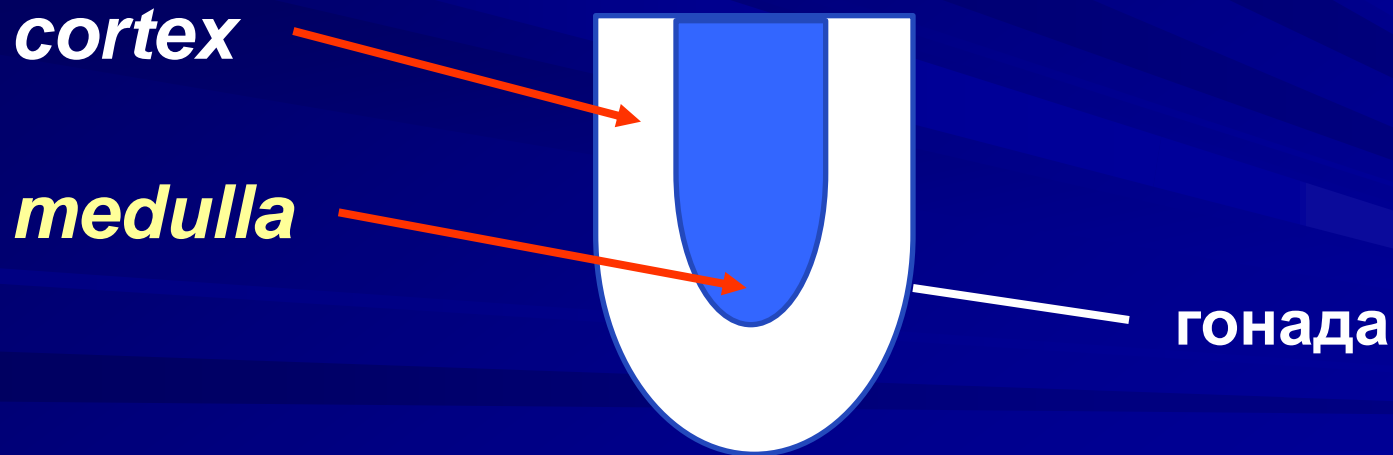
**1. Хромосомный** – сочетание половых хромосом: XX – женский пол, XY – мужской пол.

**2. Гонадный** – формирование гонад: яичники или семенники.

**3. Фенотипический** – формирование определенного фенотипа.

**4. Психологический** – психологическая самооценка принадлежности к тому или иному полу.

У человека и других млекопитающих зигота потенциально бисексуальна, т.е. нейтральна в половом отношении, несмотря на имеющийся в ней набор половых хромосом: XX или XY. Зачаточные гонады (половые железы) у эмбриона имеют два слоя – *корковый (cortex)* и *мозговой (medulla)*, из которых развиваются в дальнейшем соответственно яичник и семенник.



Выбор направления развития коркового или мозгового вещества определяется белком – *H-Y*–(аш-игрек) антигеном.

- Он кодируется аутосомным геном, который, в свою очередь, находится под контролем гена, расположенного в Y-хромосоме.

- Этот белок должен подействовать не позднее 6-й – 10-й недели эмбриогенеза, тогда из *medulla* будет развиваться семенник. Если данного белка нет или он подействует позднее - из коркового слоя будет формироваться яичник.

Генеральное направление в природе – формирование женского пола (так как самки дают потомство), а для формирования мужского пола нужен дополнительный фактор.

**Сформированные половые железы вырабатывают соответствующие гормоны – эстрогены или андрогены, под влиянием которых формируется тот или иной фенотип (у людей развиваются вторичные половые признаки: характер оволосения и отложения жира на теле, особенности строения скелета, тембр голоса и т.п.).**

Доказательством бисексуальности зиготы могут служить примеры переопределения пола у потомства:

- У червя *B. viridis* личинка может дать особь любого пола (см. выше).
- У аквариумных рыбок медаки под влиянием женского гормона происходит полное переопределение пола у мужской особи, и она начинает давать потомство.

- У крупного рогатого скота возможно рождение в случае разнополой двойни *фри-мартин* (интерсексуальной телочки), т.к. андрогены одного из близнецов выделяются раньше и будут оказывать влияние на оба эмбриона, направляя их развитие в сторону фенотипа самца, а потом начинают действовать женские гормоны.



•Примером неполного переопределения пола у человека может служить синдром Морриса: при наборе половых хромосом XY фенотип женский. В основе этого синдрома лежит рецессивная мутация, ведущая к отсутствию в клетке белка-рецептора, который воспринимает мужские половые гормоны (андрогены).

Больная Б., 41 год. Кариотип – 46, XY.

Жалобы на отсутствие менструаций и бесплодие.

Телосложение женское, хорошо развиты молочные железы, скудное оволосение на лобке, имеется недоразвитие гениталий. При лапароскопии в паховом канале обнаружены семенники, эпителий канальцев не дифференцирован.

Причина заболевания: мутация гена рецептора тестостерона (X-хромосома, p 11).

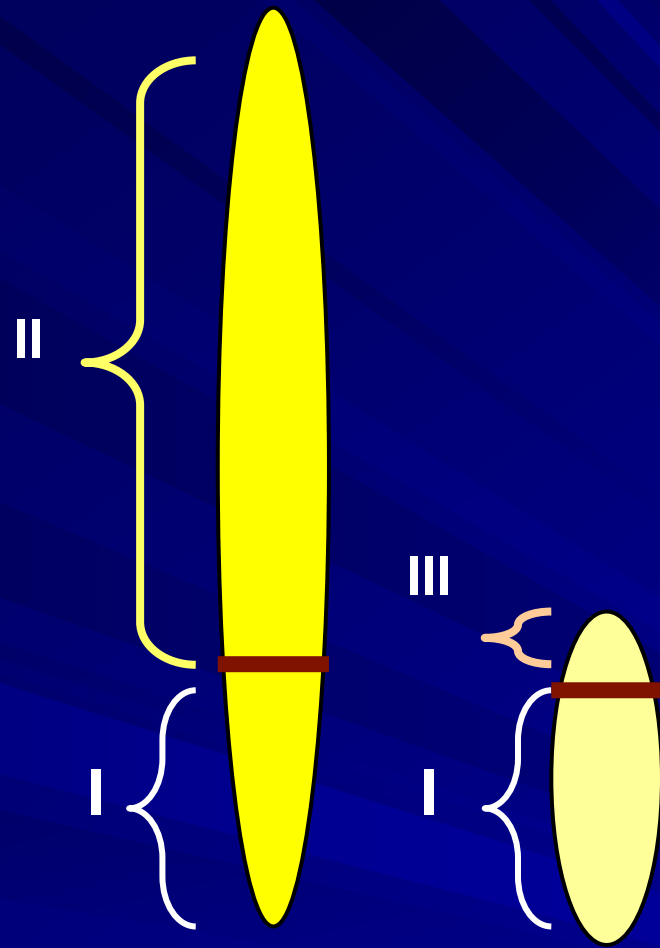




# Закономерности наследования признаков, сцепленных с полом

У человека известно несколько сотен признаков, гены которых расположены в половых хромосомах. Наследование этих признаков имеет свои особенности.

У млекопитающих и у человека половые хромосомы X и Y не полностью гомологичны. Они имеют небольшой гомологичный участок (I), которым они конъюгируют, и два негомологичных: II – негомологичный в X-хромосоме и III – негомологичный в Y-хромосоме:



***Сцепленными с полом называются такие признаки, гены которых расположены в негомологичных участках половых хромосом.***

## Примеры заболеваний человека

- **гомологичный участок (I):** геморрагический диатез, пигментная ксеродерма, общая цветовая слепота;
- **негомологичный участок (II):**
  - рецессивные признаки – гемофилия, дальтонизм, катаракта, атрофия зрительного нерва, ихтиоз (заболевание кожи, при котором она напоминает рыбью чешую);
  - доминантные признаки – рахит, не поддающийся лечению витамином Д; коричневая эмаль зубов;
- **негомологичный участок (III):** гипертрихоз (избыточное оволосение ушной раковины), перепончатость пальцев на ногах.

Особенности обозначения генов, сцепленных с X- хромосомой (на примере гемофилии):

*$X^H$  – ген, определяющий нормальное свертывание крови,*

*$X^h$  – ген, определяющий гемофилию.*

Особенности обозначения генов, сцепленных с Y –хромосомой гипертрихоза:

*$Y^H$ - ген, определяющий гипертрихоз.*

**Выделяют признаки, ограниченные полом, которые кодируются генами, которые расположены как в аутосомах, так и в половых хромосомах, но фенотипически проявляются только у особей одного пола.**

- Так, ген, определяющий количество и жирность молока, имеется и у быков, но проявляется у коров.**
- Гены, определяющие размеры и количество яиц, есть и у петухов.**
- У человека таким признаком является тембр голоса (бас бывает только у мужчин, хотя определяющий его ген имеется и у женщин).**

# ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКАЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ

*Цитоплазматической называется наследственность, обусловленная молекулами ДНК или РНК, находящимися в цитоплазме автономно или в составе органелл.*

Гены цитоплазмы получили название *плазмагенов*, их совокупность называют *плазмон*. На сегодняшний день такие гены обнаружены в пластидах и митохондриях. Различают два вида **цитоплазматической наследственности у эукариот:**

- **пластидную,**
- **митохондриальную.**

Наследование признаков, контролируемых **плазмагенами**, не следует законам, установленным Г. Менделем (**неменделевское наследование**). Так как организм, развивающийся из зиготы, получает цитоплазматические структуры исключительно от яйцеклетки, цитоплазматическое наследование осуществляется **по материнской линии**.



## Пластидная наследственность

- Установлено, что пестролистность (наличие на листе белых участков, лишенных хлорофилла) у некоторых растений обусловлена генами, находящимися в пластидах.
- У одноклеточной водоросли хламидомонады ген, определяющий устойчивость к стрептомицину, также расположен в пластидах.

## **Митохондриальная наследственность**

- Примерами митохондриальной наследственности является устойчивость к антибиотикам у дрожжевых клеток и мужская половая стерильность (отсутствие мужских гамет) у ряда растений, например, у кукурузы.
- В современной медицинской генетике существует самостоятельный раздел – митохондриальные наследственные болезни. Они могут быть обусловлены мутациями в генах как ядерной, так и митохондриальной ДНК. Мутации митохондриальной ДНК у человека могут привести к задержке развития, карликовости, мио- и кардиомиопатии, атрофии зрительных нервов, несращению верхних дуг позвонков (раздвоению позвоночного столба), сращению нижних конечностей.

В цитоплазме бактерий автономно расположены небольшие кольцевые молекулы ДНК – **плазмиды**. Выделено три вида плазмид.

- Плазмиды, содержащие F-фактор (фактор фертильности): F+ (мужской пол), F- (женский пол). При конъюгации фактор может переходить от одной бактерии к другой, т.е. меняется пол.

- Плазмиды, содержащие R-фактор (фактор резистентности), определяют устойчивость к антибиотикам. Также могут переходить от одной бактерии к другой.

- Плазмиды-колициногены – кодируют белки, губительно действующие на особей того же вида, не содержащих колициногенов (бактерии-«киллеры»).

Гены ядра и цитоплазмы взаимодействуют между собой. В их основе лежат известные формы взаимодействия неаллельных генов типа эпистаза (например, гены ядра подавляют гены цитоплазмы).

Существует также *псевдоцитоплазматическая* наследственность, обусловленная наличием в клетках симбионтов – бактерий или вирусов.

- У дрозофилы есть раса с повышенной чувствительностью к  $\text{CO}_2$ . В клетках этой расы имеются вирусы, которые и определяют данное свойство.
- Некоторые инфузории-туфельки («киллеры») выделяют вещества, губительно действующие на других особей того же вида. В их клетках обнаружены бактерии.

- У мышей существует раса с наследственной предрасположенностью к раку молочной железы. **Передача происходит через материнское молоко, содержащее вирусы.** Если исключить питание потомства этим молоком, то предрасположенности к раку не будет, и, наоборот, если потомство здоровой расы вскармливать этим молоком, то у него возникнет предрасположенность к раку.

# Генетика популяций

*Популяция* является формой существования любого вида.

*Популяция - это совокупность особей одного вида, достаточно длительное время существующая на одной территории, внутри которой осуществляется панмиксия и которая отделена от других таких же совокупностей той или иной степенью изоляции.*

Совокупность генотипов всех особей, составляющих данную популяцию, носит название *генофонд*.



Существует ли закономерность в распределении генов и генотипов внутри генофонда? Да. Она была сформулирована в 1908 году одновременно двумя учеными: английским математиком Годфри Харолдом Харди и немецким врачом Вильгельмом Вайнбергом и получила название закона Харди-Вайнберга.

Этот закон полностью справедлив только для *идеальных популяций*, т.е. популяций, отвечающих следующим требованиям:

- 1) бесконечно большая численность;
- 2) внутри популяции осуществляется панмиксия (свободное скрещивание);
- 3) отсутствуют мутации по данному гену;
- 4) отсутствует приток и отток генов;
- 5) отсутствует отбор по анализируемому признаку (признак нейтральный!).



Природные популяции животных и растений в большинстве своем приближаются к идеальным, поэтому данный закон находит применение. Закон Харди-Вайнберга имеет математическое и словесное выражения, причем в двух формулировках:

**1. Частоты встречаемости генов одной аллельной пары в популяции остаются постоянными из поколения в поколение.**

$$pA + qa = 1,$$

где  $p$  – частота встречаемости доминантного аллеля (A),  $q$  – частота встречаемости рецессивного аллеля (a).

**2. Частоты встречаемости генотипов в одной аллельной паре в популяции остаются постоянными из поколения в поколение, а их распределение соответствует коэффициентам разложения бинома Ньютона 2-й степени.  $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ .**

Эта формула выводится с помощью генетических рассуждений. Допустим, что в генофонде популяции доминантный аллель **A** встречается с частотой **p**, а рецессивный аллель **a** с частотой **q**. Тогда в этой же популяции женские и мужские гаметы будут нести аллель **A** с частотой **p**, аллель **a** с частотой **q**. При свободном скрещивании (панмиксии) происходит случайное слияние гамет и образуются самые разные их сочетания:

	<b>pA</b>	<b>qa</b>
<b>pA</b>	<b><math>p^2AA</math></b>	<b><math>pqAa</math></b>
<b>qa</b>	<b><math>pqAa</math></b>	<b><math>q^2aa</math></b>

**Запишем полученные генотипы в одну строку:**

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

Теперь докажем на конкретном примере, что частоты встречаемости генов одной аллельной пары из поколения в поколение не меняются. Допустим, что в некоей популяции в данном поколении  $pA = 0,8$ ,  $qa = 0,2$ . Тогда в следующем поколении будет:

	$pA$ $0,8A$	$qa$ $2a$
$pA$ $0,8A$	$p^2AA$ $0,64AA$	$pqAa$ $0,16Aa$
$qa$ $0,2a$	$pqAa$ $0,16Aa$	$q^2aa$ $0,04aa$

$$0,64 AA + 0,32 Aa + 0,04 aa = 1.$$

При этом частота встречаемости аллельных генов в гаметах остается без изменений:

$$A = 0,64 + 0,16 = 0,8; \quad a = 0,04 + 0,16 = 0,2.$$

Закон Харди-Вайнберга применим и для множественных аллелей. Так, для трех аллельных генов формулы будут следующие:

$$(I) \ p + q + r = 1, \quad (II) \ p^2 + 2pq + 2pr + 2qr + q^2 + r^2 = 1.$$

Практическое значение закона Харди-Вайнберга состоит в том, что он позволяет рассчитать генетический состав популяции в данный момент и выявить тенденцию его изменения в будущем.

Применение этого закона на практике показало, что популяции отличаются друг от друга по частоте встречаемости генов. Так, по генам группы крови в системе АВ0 различия между русскими и англичанами были следующие:

	$I^A$	$I^B$	$I^0$
Русские	0,25	0,19	0,56
Англичане	0,25	0,05	0,70

Закон Харди-Вайнберга имеет фундаментальное значение. Его формула позволяет рассчитывать частоту разных генотипов в популяции на основании фенотипического анализа.

Например, допустим, что в популяции коров животные с рецессивной красной мастью составляют 16%, остальные 84% имеют доминантную черную окраску. Следовательно, частота гомозиготного рецессива  $q^2 = 0,16$ , а  $q$ , соответственно, равна 0,4. Так как  $p + q = 1$ , то  $p = 0,6$ . Таким образом, частота гомозиготных черных животных  $p^2 = 0,36$ , а гетерозиготных  $2pq = 2 \cdot 0,4 \cdot 0,6 = 0,48$ .

Одно из интересных следствий, которое вытекает из закона Харди-Вайнберга, состоит в том, что редкие гены присутствуют в популяции в основном в гетерозиготном состоянии. Так, если частота рецессивного аллеля  $q = 0,01$ , то частота его у гомозигот  $q^2 = 0,0001$ , а частота у гетерозигот  $pq = 0,01 \cdot 0,99 \approx 0,01$ , т.е. в гетерозиготном состоянии находится в 100 раз больше аллелей, чем в гомозиготном.

## Дрейф генов

В малочисленных популяциях закон Харди-Вайнберга не действует. Там имеет место явление дрейфа генов. Под **дрейфом генов** понимают *случайное изменение частоты встречаемости генов одной аллельной пары в популяции*. Ввели данный термин зарубежные ученые. Российские ученые это явление называли *генетико-автоматическими процессами*.

Дрейф генов может привести популяцию в гомозиготное состояние. Он играет очень важную роль в формировании генофонда малочисленных популяций. Именно дрейфом генов ученые объясняют отсутствие у североамериканских индейцев (коренных жителей) гена группы крови  $I^B$ , и соответственно у них имеется только две группы крови (0 и A).



Доказательство дрейфа генов было получено в эксперименте на мухах-дрозофилах.

Мух анализировали по одному признаку – строению щетинки (адаптивного значения не имеет):

**A** – ген, определяющий нормальное строение щетинки;

**a** – ген, определяющий раздвоенность щетинки.

Взяли 96 ящичков, в каждый из них поместили по 4 самца и 4 самки. Из полученного потомства в каждом поколении методом случайной выборки оставляли в каждом ящичке 4 самца и 4 самки. И так проделывали на протяжении 16 поколений. На 16-м поколении получили следующий результат: в 41 ящичке все мухи имели генотип AA, в 29 ящичках – генотип aa, в 26 – генотип Aa.



Для тестирования пройдите по ссылке:

<https://forms.gle/q5UVhTnWt2vmSun17>

*БЛАГОДАРЮ*

*ЗА*

*ВНИМАНИЕ*