

**Оренбургский государственный
медицинский университет
Кафедра Биологии
Дисциплина Биология**

Лекция № 11.

**Генотип - эволюционно сложившаяся
система генов.**

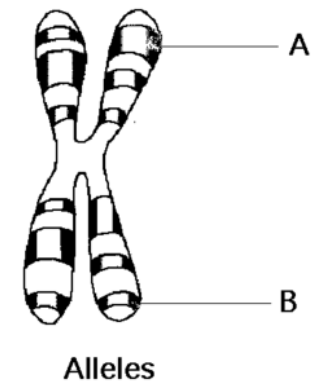
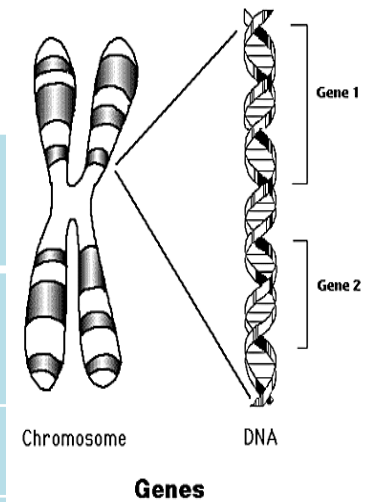
**Доцент кафедры биологии, к.б.н.
Тихомирова Галина Михайловна**

ГЕНЕТИКА – наука о наследственности и изменчивости.

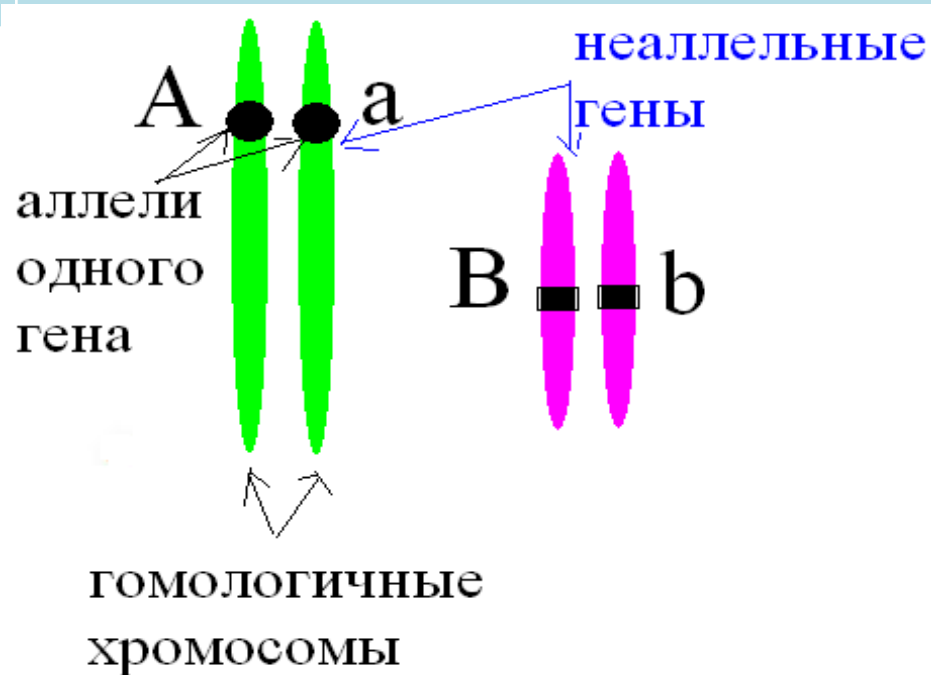
- **Наследственность** - свойство организмов передавать при размножении свои признаки и особенности развития потомству.
- **Изменчивость** - свойство организмов приобретать новые признаки, свойства и особенности в процессе индивидуального развития под влиянием внешних и внутренних факторов.

Основные понятия

Геном -	количество генов гаплоидной клетки, характерное для данного вида организмов.
Генотип -	система взаимодействующих аллелей, характерных для данного индивидуума.
Фенотип -	совокупность всех признаков организма.
Генофонд -	совокупность генов особей, составляющих популяцию.
Локус -	участок хромосомы, в котором расположен ген.
Гомологичные хромосомы -	парные, одинаковые по размеру, форме, набору генов.
Негомологичные хромосомы	Хромосомы из разных пар, отличаются по размерам, положению центromеры и набору генов.
Аллель -	одно из возможных структурных состояний гена. Доминантная и рецессивная.
Доминантный признак -	преобладающий признак, который проявляется как в гомозиготном так и гетерозиготном состоянии.
Рецессивный признак -	признак, который подавляется у гетерозигот и проявляется только в гомозиготном состоянии.

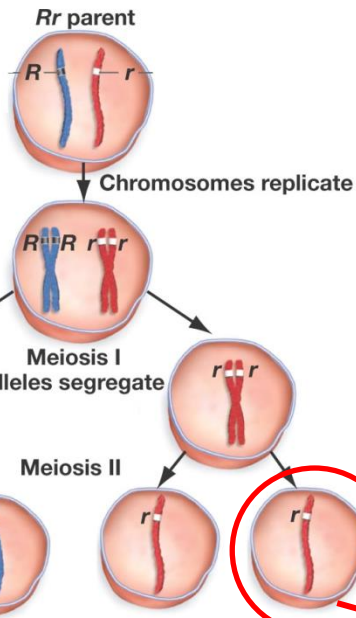


Ген -	единица генетической информации:
- аллельные гены -	гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом и определяющие различные проявления одного и того же признака;
- неаллельные -	гены, расположенные в разных локусах гомологичных хромосом или в негомологичных хромосомах; определяют развитие разных признаков;
- голандрические -	гены, локализованные в участках Y-хромосомы, негомологичных X-хромосоме, определяют развитие признаков, наследуемых только по мужской линии;



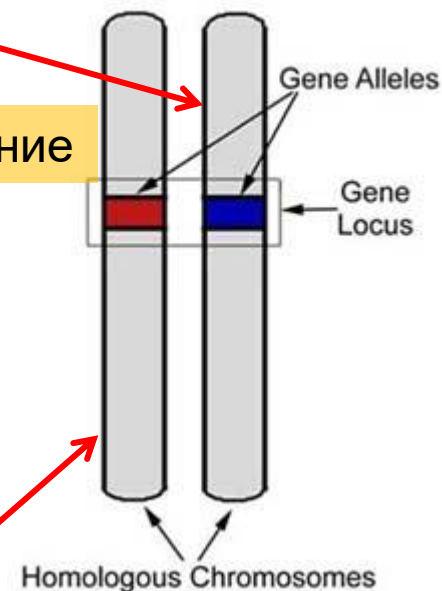
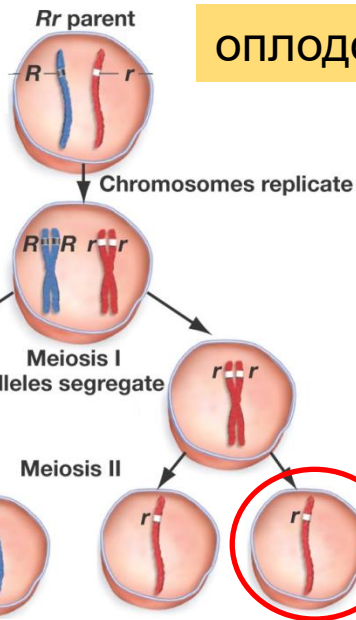
Альтернативные признаки –	взаимоисключающие, контрастные проявления одного признака (цвет глаз: карие- голубые).
Анализирующее скрещивание -	скрещивание особи с неизвестным генотипом с особью гомозиготной по рецессивному признаку для установления генотипа испытуемого.
Возвратное скрещивание -	скрещивание потомков с одним из родителей.
Чистые линии -	это организмы, не дающие расщепления при скрещивании с такими же по генотипу, т.е. они являются гомозиготными по данному признаку.
Гомозиготный организм -	это такой организм, в гомологичных хромосомах которого находятся одинаковые аллельные гены, контролирующие развитие одного признака. Такой организм дает один тип гамет и не дает расщепление в потомстве.
Гетерозиготный организм -	это такой организм, в гомологичных хромосомах которого находятся разные аллельные гены, контролирующие развитие одного признака. Такой организм дает два типа гамет и расщепление в потомстве.

мама



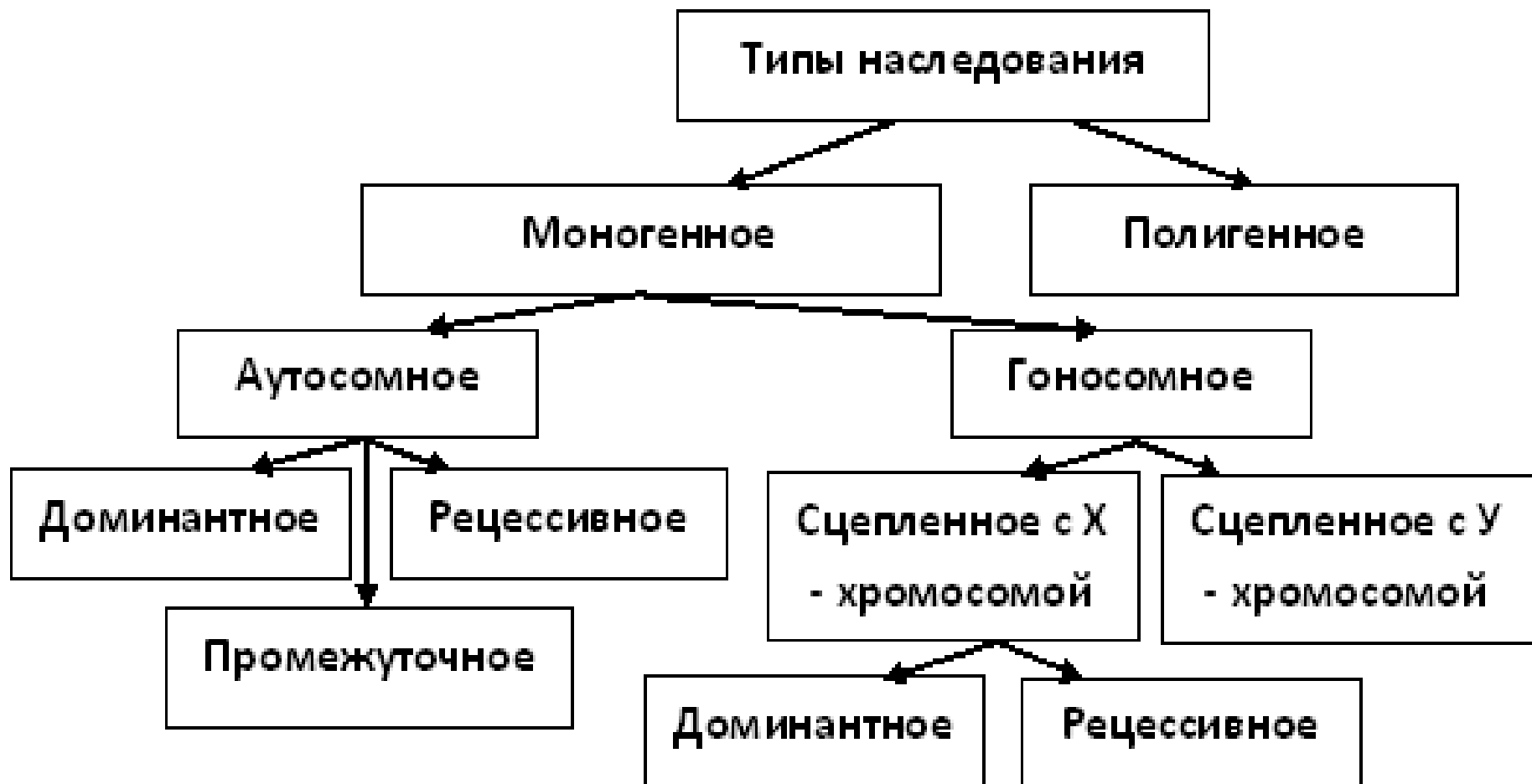
папа

оплодотворение



В диплоидном организме, у которого есть две копии каждой хромосомы, две аллели составляют генотип человека.

Человек наследует две аллели для каждого гена, один от каждого родителя.





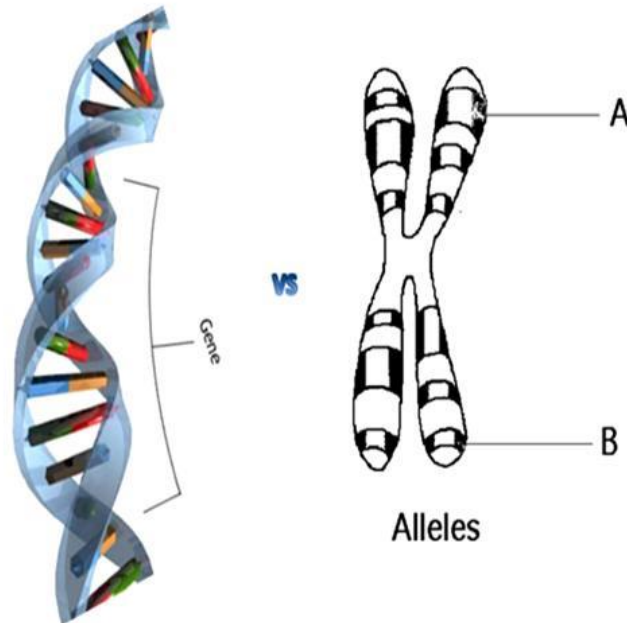
Термин «генотип» был введен генетиком В.Л. Иогансен в 1909 году.

Генотип — совокупность генов данного организма.

Вильгельм Людовик Иогансен
(1857-1927 г.г.)
датский биолог, профессор
физиологии растений
Копенгагенского университета

Генотип – это система взаимодействующих аллелей, характерных для данного индивидуума. Генотип, характеризует особь. В более узком смысле под генотипом понимают комбинацию аллелей гена или локуса у конкретного организма.

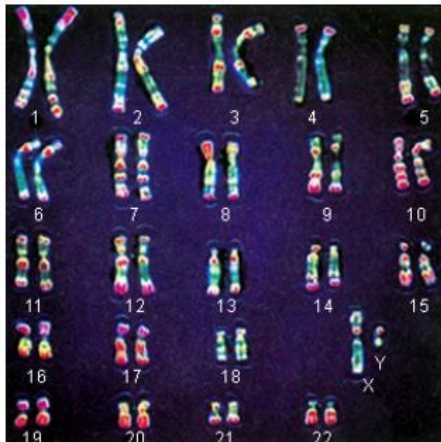
Процесс определения генотипа называется генотипированием.



Генотип вместе с факторами внешней среды определяет фенотип организма. При этом особи с разными генотипами могут иметь одинаковый фенотип, а особи с одинаковым генотипом могут в различных условиях отличаться друг от друга.

ГЕНОТИП И ФЕНОТИП

↙
совокупность всех генов
отдельной особи.



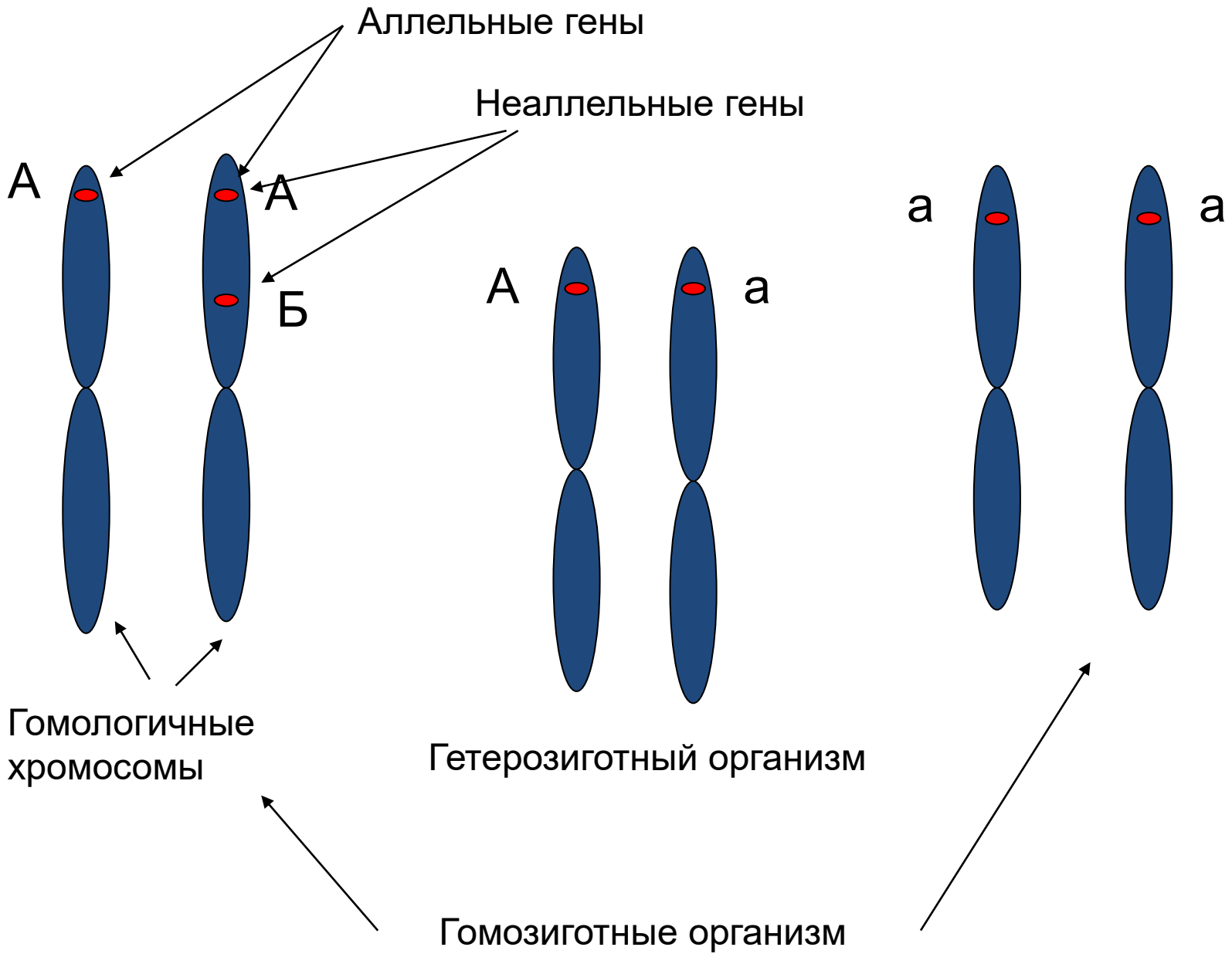
↘
совокупность всех
признаков особи.



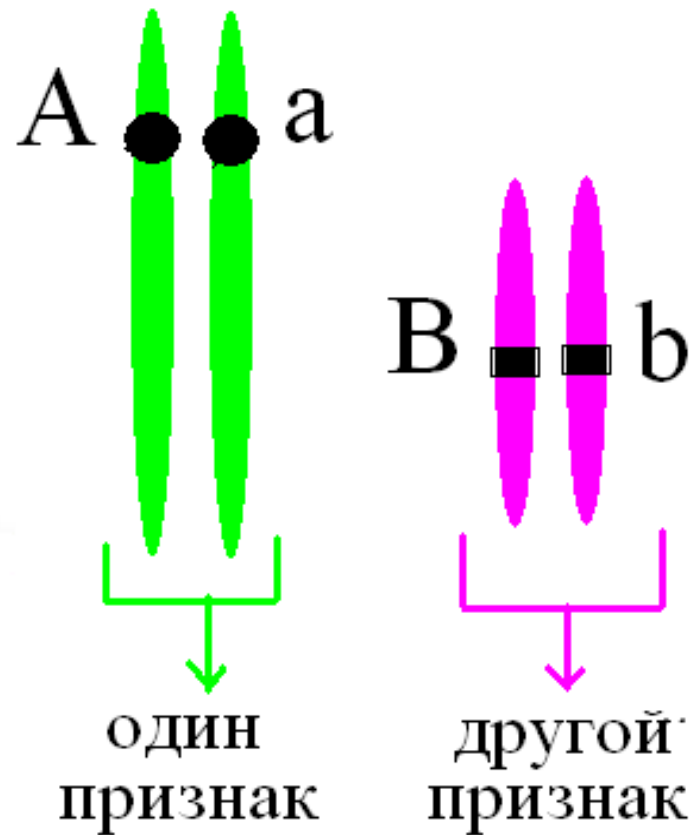
Ген – элементарная единица наследственности, участок молекулы ДНК, определенный локус хромосомы. Один ген кодирует одну полипептидную цепь, тем самым, определяя развитие признака. В диплоидном наборе в соматических клетках эукариот содержатся две гомологичные хромосомы и соответственно два гена, определяющие развитие какого-то одного признака.

Классификация генов:

-
- Доминантные
 - Рецессивные
 - Аллельные
 - Неаллельные
 - Голандрические



- Аллельные гены - расположены в одинаковых локусах гомологичных хромосом и определяющие различные проявления одного и того же признака (обозначаются одной буквой).
- Неаллельные гены - расположены в разных локусах гомологичных хромосом или в негомологичных хромосомах; определяют развитие разных признаков
- Голандрические гены - локализованы в участках У-хромосомы, негомологичных Х-хромосоме, определяют развитие признаков, наследуемых только по мужской линии



Взаимодействие аллельных генов

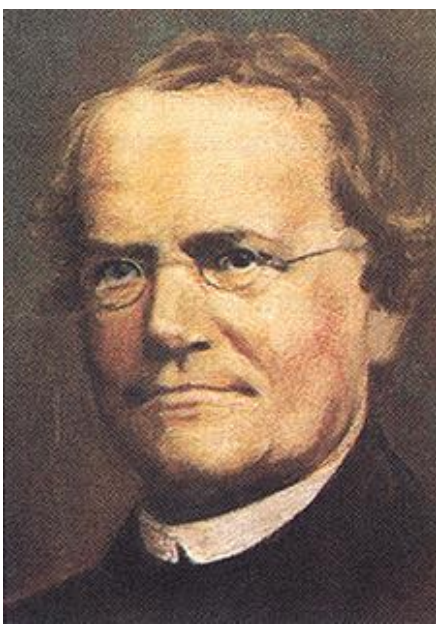
- Полное доминирование
- Неполное доминирование
- Сверхдоминирование
- Кодоминирование
- Аллельное исключение
- Межаллельная комплементация

Форма взаимодействия	Определение
полное доминирование	<p>один ген полностью подавляет проявление другого гена (признак наследуется по законам Менделя), при этом гомозиготы по доминантному признаку и гетерозиготы фенотипически неотличимы. Например, ген желтого цвета семян гороха полностью подавляет ген зеленой окраски, ген карих глаз у человека подавляет ген голубой их окраски.</p>
неполное доминирование	<p>доминантный ген не полностью подавляет проявление действия рецессивного гена. У гибридов первого поколения наблюдается промежуточное наследование, а во втором поколении — расщепление по фенотипу и генотипу одинаковое. Например, если скрестить растения душистого горошка с красными и белыми цветами первое поколение будет иметь розовые цветки.</p>
сверхдоминирование	<p>доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляет себя сильнее, чем в гомозиготном. У мухи дрозофилы имеется рецессивный летальный ген (a) — гомозиготы (aa) погибают. Мухи, гомозиготные по гену A (AA) имеют нормальную жизнеспособность, а гетерозиготы (Aa) — живут дольше и более плодовиты, чем доминантные гомозиготы. Объяснить это можно взаимодействием продуктов генной активности.</p>
кодоминирование	<p>гены одной аллельной пары равнозначны, ни один из них не подавляет действия другого; если они оба находятся в генотипе, оба проявляют свое действие. Типичным примером кодоминирования является наследование групп крови человека по ABO- (группа AB) и MN- (группа MN) системам. Одновременное присутствие в генотипе генов J^A и J^B обуславливает наличие в эритроцитах антигенов A и B (IV группа крови). Гены J^A и J^B не подавляют друг друга — они являются равноценными.</p>
межаллельная комплементация	<p>редкое взаимодействие генов, при котором возможно формирование нормального признака у организма гетерозиготного по двум мутантным генам.</p>
аллельное исключение	<p>форма взаимодействия, заключающаяся в инактивации одного из аллелей, расположенных в X-хромосоме, что связано с переходом одной из X-хромосом в спирализованное состояние (тельце Барра). Происходит у гомогаметного пола на ранних этапах онтогенеза. Процесс случайный в разных типах клеток инактивируются разные их X-хромосомы, что в случае гетерозиготности может привести к мозаичному проявлению признака</p>

Полное доминирование

Один ген полностью подавляет проявление другого гена, при этом гомозиготы и гетерозиготы фенотипически неотличимы.

- Расщепление при скрещивании гетерозигот по генотипу 1:2:1; по фенотипу 3:1



Грегор Мендель (1822-1884)

- «Отец генетики»
- Австрийский монах
- Объект исследования - горох
- Работа Менделя не была признана до начала XX века



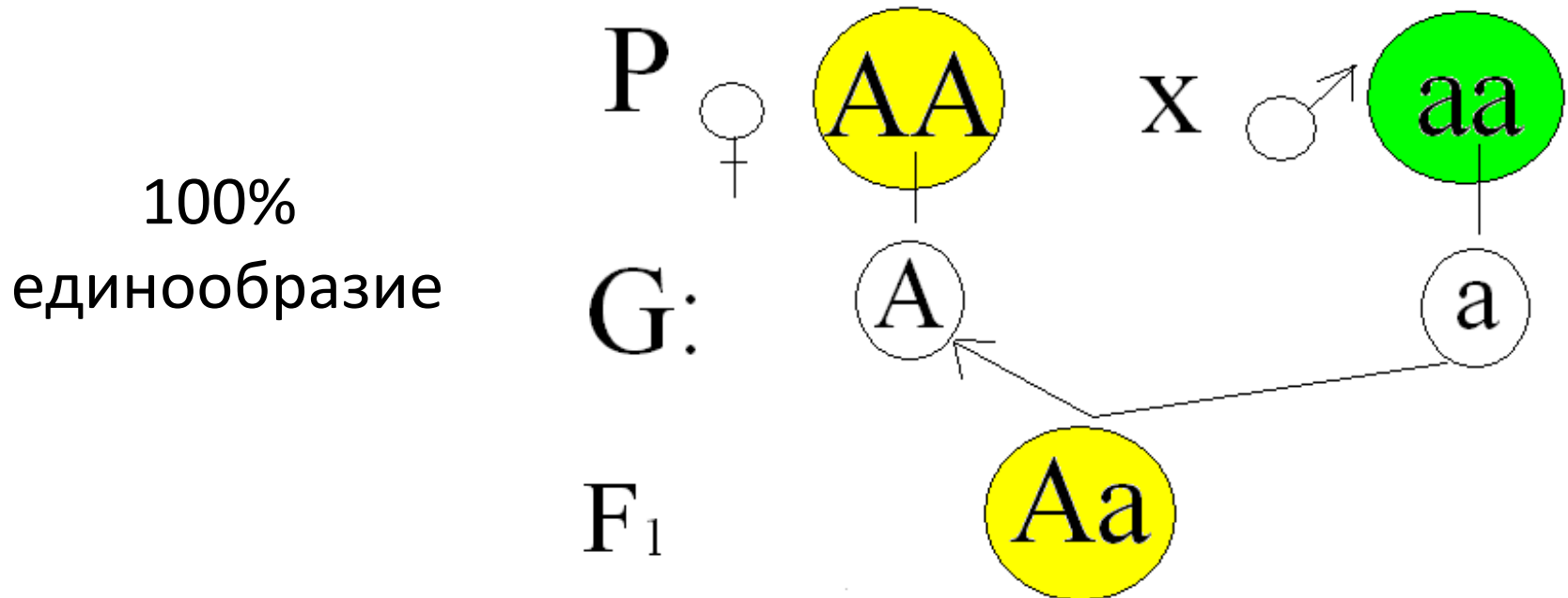
Первый закон Менделя — закон единообразия

Второй закон Менделя — закон расщепления.

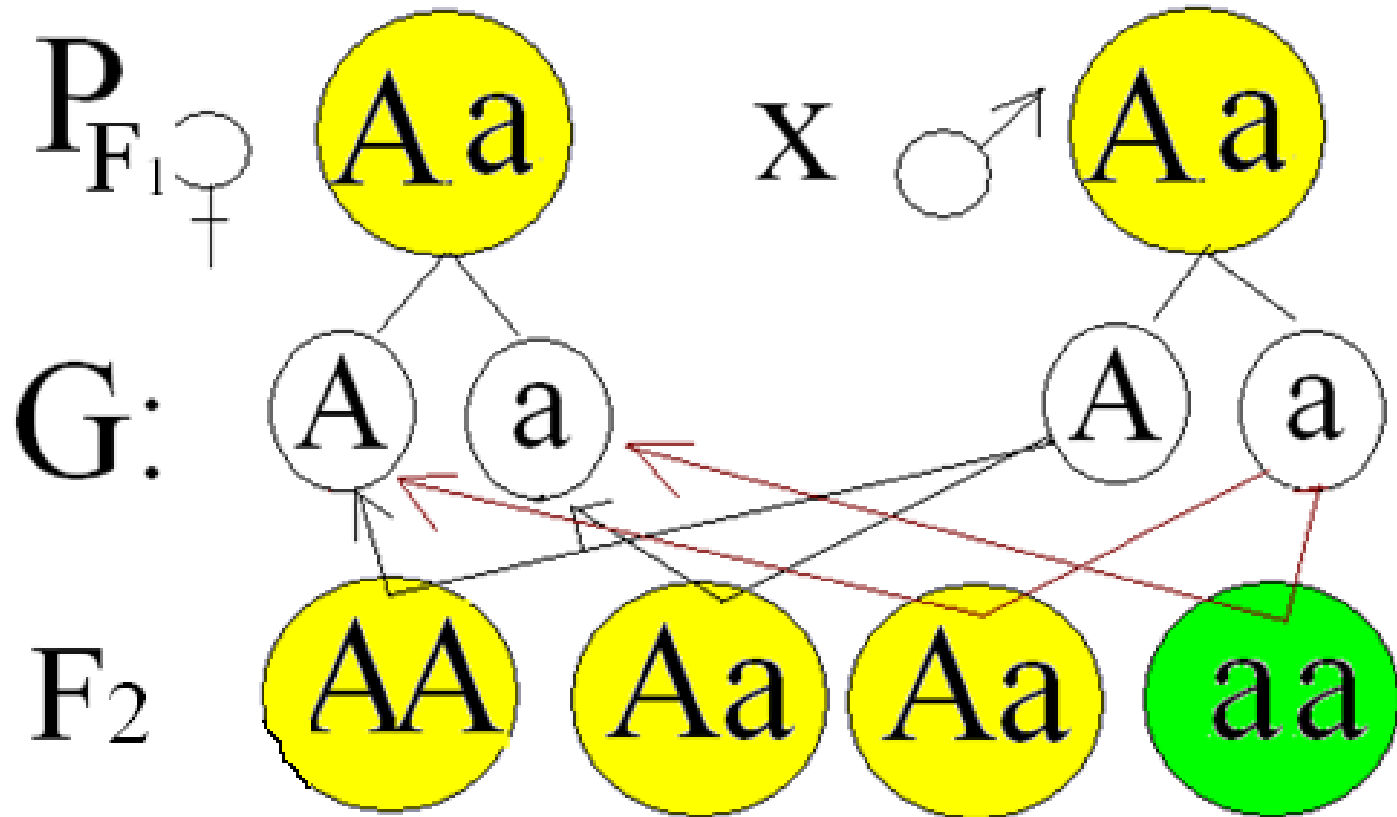
Третий закон Менделя — закон независимого
комбинирования признаков

Первый закон Менделя - закон единообразия гибридов первого поколения.

Признак	Ген	Генотип
Желтый горох	A	AA, Aa
Зеленый горох	a	aa
F ₁ - ?		



Второй закон Менделя - закон расщепления.



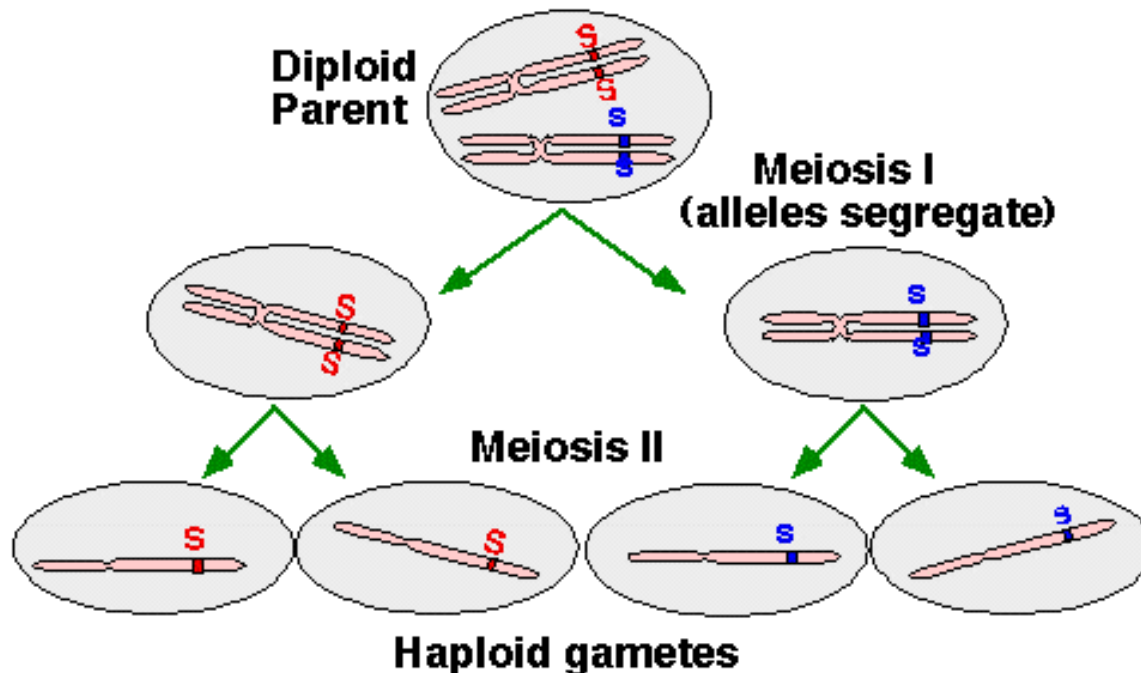
Расщепление по генотипу - **1 : 2 : 1**

Расщепление по фенотипу - **3 : 1**

Гипотеза чистоты гамет

Гипотеза была предложена в 1902г. У.Бэтсоном и имеет 2 положения:

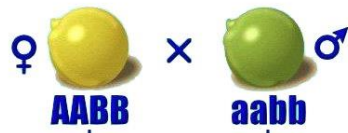
- вследствие независимого расхождения гомологичных хромосом и хроматид во время мейоза из каждой пары аллелей в гамету попадает только один ген.
- у гибридного организма гены не гибридируются (не смешиваются), а находятся в чистом аллельном состоянии.



Третий закон Менделя закон независимого комбинирования признаков

Признак	Ген	Генотип
Желтый горох	A	AA, Aa
Зеленый горох	a	aa
Гладкий горох	B	BB, B_
Морщинистый	b	bb
F ₁ - ?		

P

F₁гаметы
F₁F₂

♀ AB	Желтый гладкий AA BB	Желтый гладкий AA Bb	Желтый гладкий Aa BB	Желтый гладкий Aa Bb
♀ Ab	Желтый гладкий AA Bb	Желтый морщинистый AA bb	Желтый гладкий Aa Bb	Желтый морщинистый Aa bb
♀ aB	Желтый гладкий Aa BB	Желтый гладкий Aa Bb	Зеленый гладкий aa BB	Зеленый гладкий aa Bb
♀ ab	Желтый гладкий Aa Bb	Желтый морщинистый Aa bb	Зеленый гладкий aa Bb	Зеленый морщинистый aa bb

При скрещивании гомозиготных организмов, анализируемых по двум (или более) парам альтернативных признаков, отмечается единообразие в первом поколении потомков; во втором поколении *каждая пара признаков наследуется независимо от другой и дает с ними разные сочетания*. Этот закон действует в том случае, когда гены, контролирующие разные признаки, лежат в разных парах хромосом.

9/16	A_ B_	Желтый гладкий
3/16	A_ bb	Желтый морщинистый
3/16	aa B_	Зеленый гладкий
1/16	aabb	Зеленый морщинистый

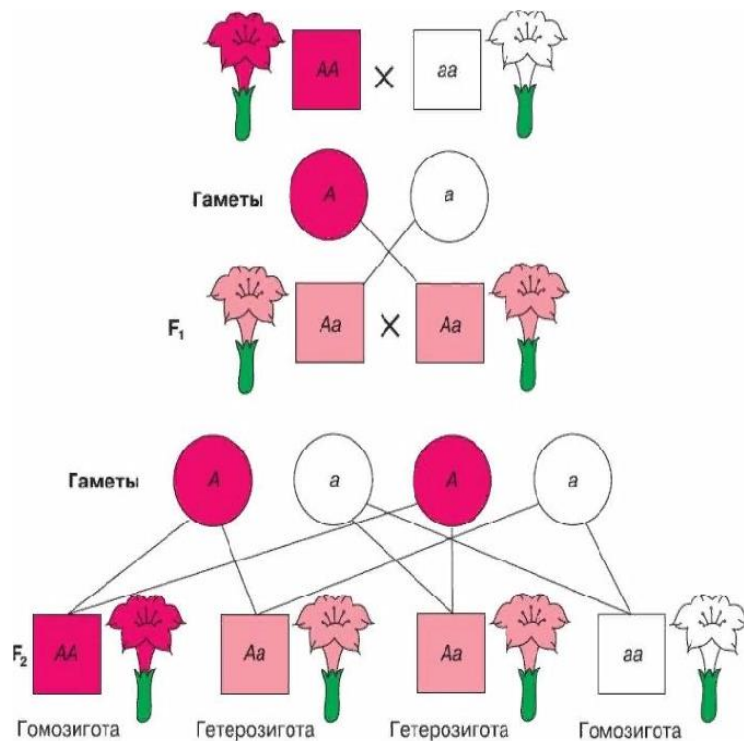
Менделирующие признаки человека

Признак	Доминантная аллель	Рецессивная аллель
Цвет глаз	карие	голубые или серые
Цвет волос	темные	светлые
Форма волос	вьющиеся	прямые
Облысение	раннее	нормальный срок
Цвет кожи	темная	светлая
Нарушения зрения	близорукость	норма
	дальнозоркость	норма
Ушные мочки	свободные	приросшие
Форма губ	толстые	тонкие
Форма глаз	большие	маленькие
Форма ресниц	длинные	короткие
Давление	гипертония	Норма

Неполное доминирование

Доминантный ген не полностью подавляет действие рецессивного гена. У гибридов первого поколения наблюдается промежуточное наследование признаков.

Неполное доминирование



Расщепление при скрещивании гетерозигот по генотипу по фенотипу одинаковое 1:2:1

Сверхдоминирование

Доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляет себя сильнее, чем в гомозиготном.

- Расщепление по генотипу и по фенотипу при скрещивании гетерозигот по генотипу 1:2:1; по фенотипу 3:1 или 1:2



Форма эритроцитов при серповидно-клеточной анемии.

Кодоминирование

Гены одной аллельной пары равнозначны, ни один из них не подавляет действия другого; если они оба находятся в генотипе, оба проявляют свое действие.

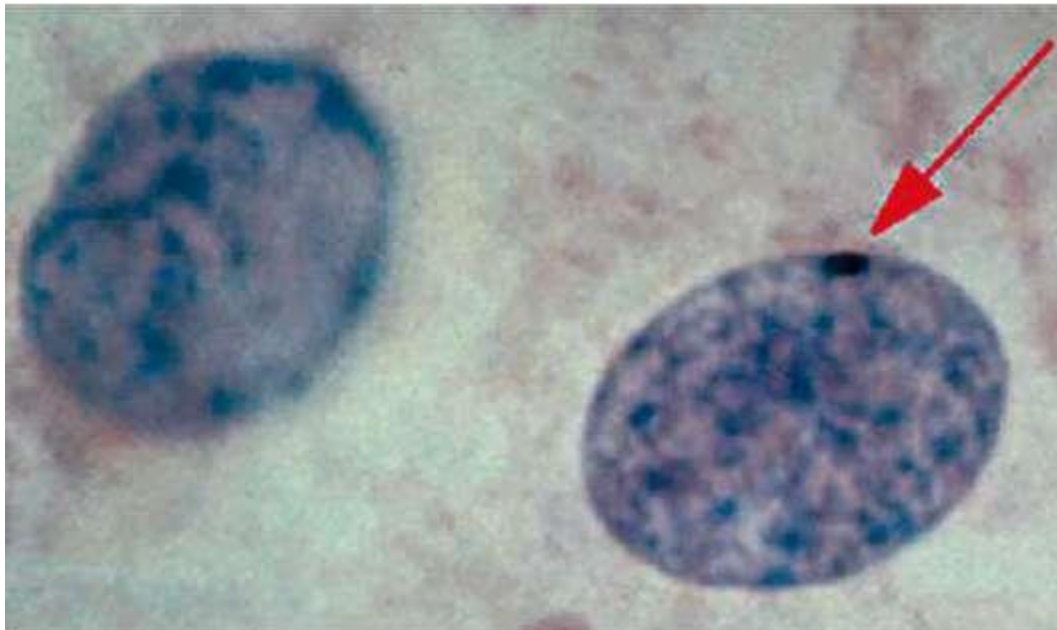
- Примером является наследование IV группы крови по системе АВО.

Группа крови	Фенотип		Гены	Генотипы
	антигены	антитела		
I (0)	-	α, β	I^0	I^0I^0
II (A)	A	β	I^A	I^AI^A, I^AI^0
III (B)	B	α	I^B	I^BI^B, I^BI^0
IV(AB)	A, B	-	I^A, I^B	I^AI^B

Аллельное исключение

Форма взаимодействия при которой происходит исключение одного аллеля из генотипа (он становится нетранскрибируемым).

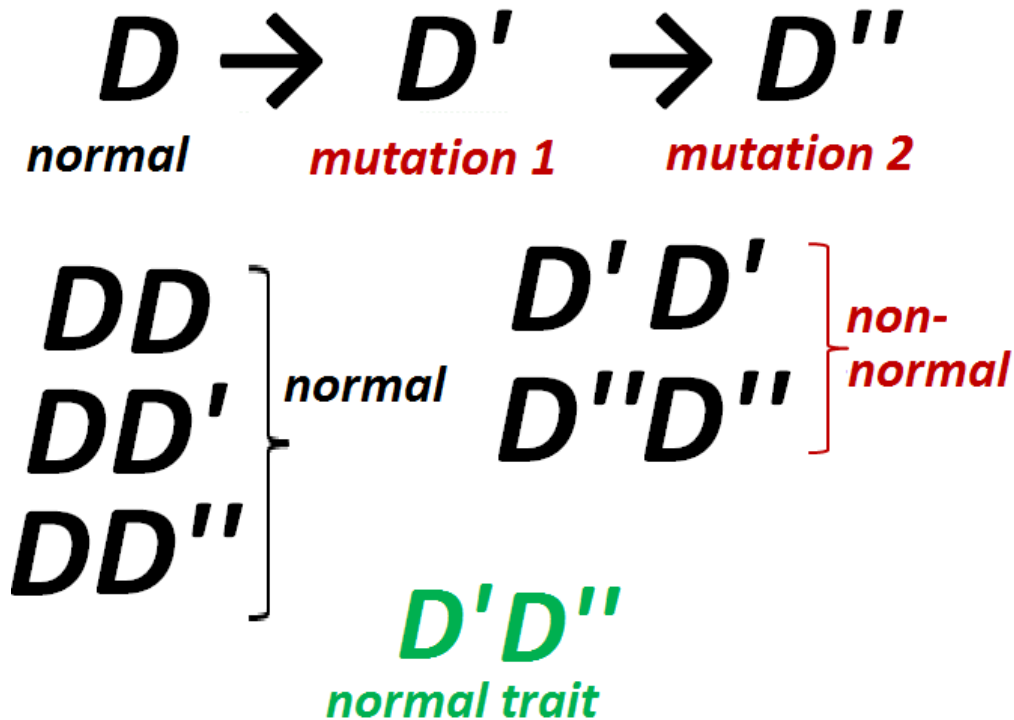
- Примером данного взаимодействия является аллельное исключение генов, локализованных в инактивированной половой X хромосоме женщины (тельце Барра) в соматических клетках.



Тельце Барра

Межаллельная комплементация

Два мутантных аллеля совместно могут обеспечить нормальный фенотип.



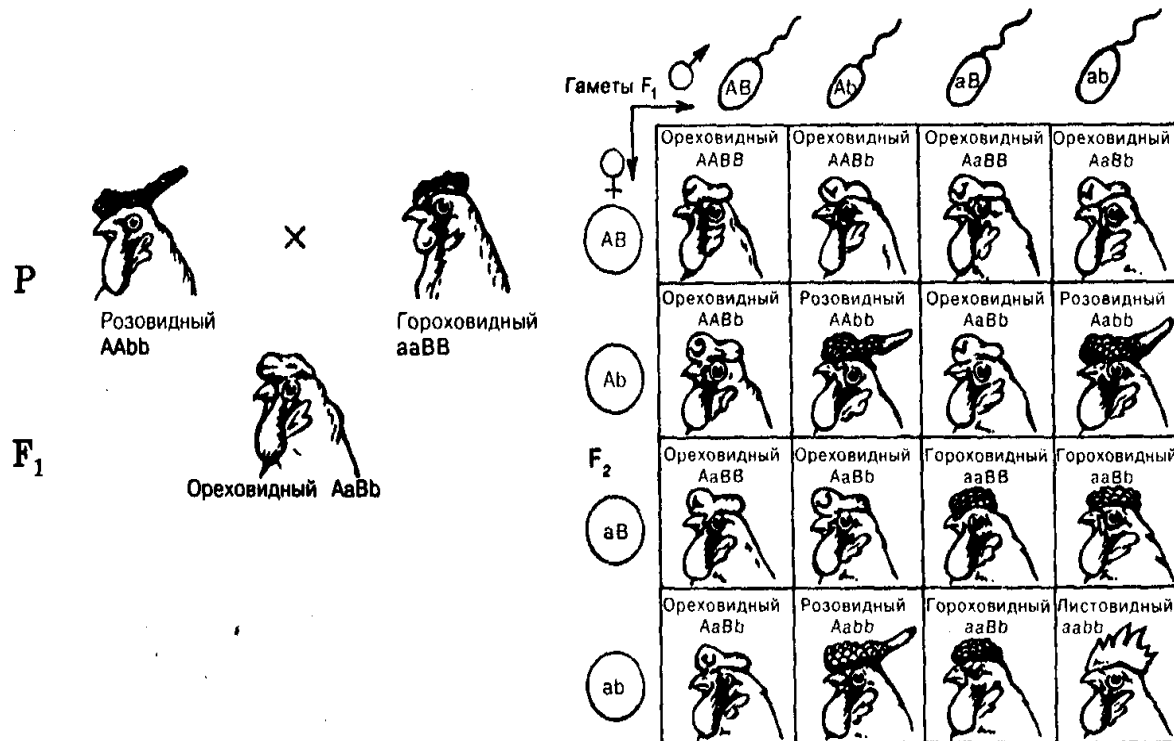
Формы взаимодействия неаллельные гены

- Комплементарность
- Эпистаз (доминантный и рецессивный)
- Полимерия (кумулятивная и некумулятивная)

Комплементарность

Это такая форма взаимодействия, при которой гены разных аллельных пар дополняют действие друг друга.

- Расщепление при скрещивании двух гетерозигот **9:3:3:1, 9:6:1, 9:7**

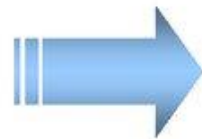


Комплементарность

- Присутствие двух доминантных неаллельных генов вызывает развитие **НОВОГО** значения признака.

Родители

aa B_ × ***A_ bb***



A_ B_

Значение признака – В Значение признака – А
(может быть одинаковым)

Новое значение признака, отсутствовавшее у родителей

* Комплементарность:

✓ Это явление, при котором два доминантных неаллельных гена при совместном нахождении в генотипе (A-B-) обуславливают развитие нового фенотипического признака



Эпистаз - взаимодействие неаллельных генов, при котором гены одной аллельной пары подавляют проявление второго неаллельного гена.

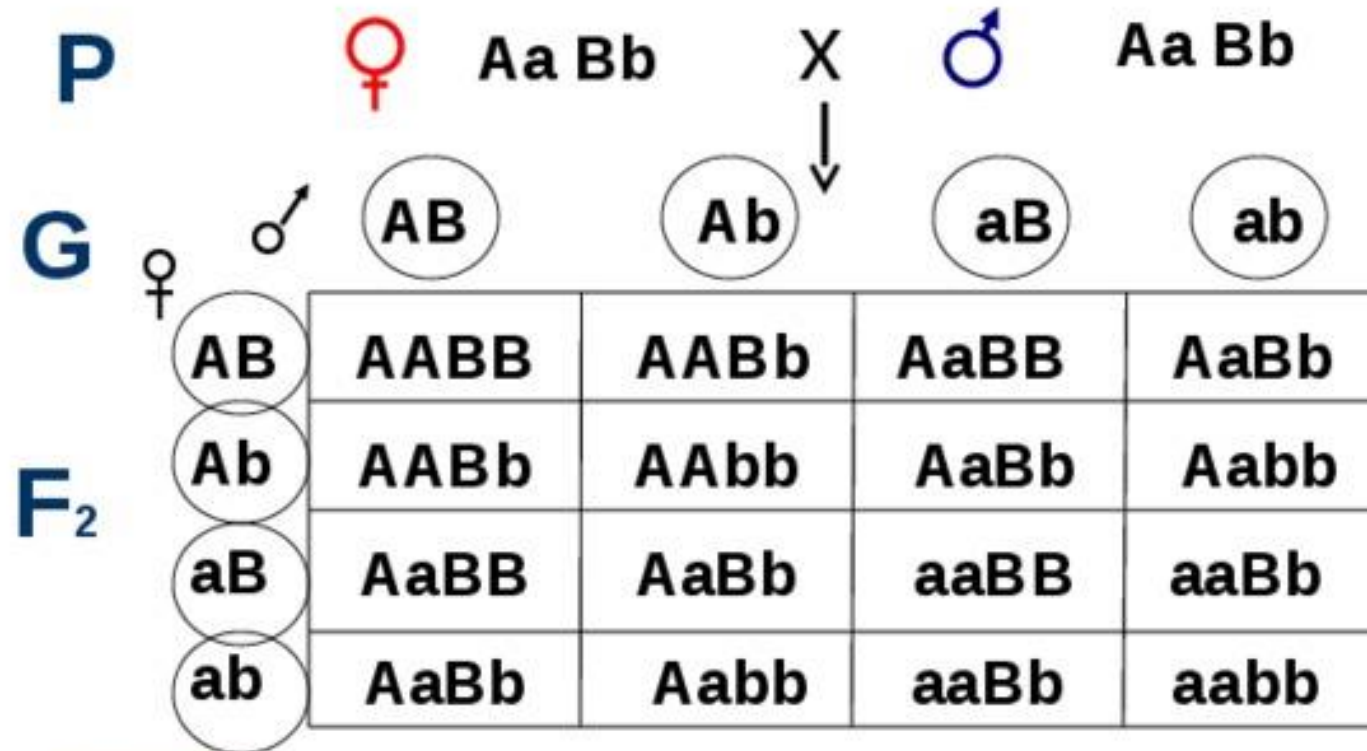
Доминантный эпистаз - доминантный ген одной аллельной пары подавляет действие генов другой аллельной пары.

- Расщепление при скрещивании дигетерозигот: 12:3:1 или 13:3

Рецессивный эпистаз - эпистатическое действие оказывает рецессивный ген в гомозиготном состоянии.

- Расщепление при скрещивании дигетерозигот: 9:3:4

Доминантный эпистаз



12/16 A _ _ _



3/16 aa B _



1 aabb

A – эпистатический ген
 B – отвечает за окрас черный

Рецессивный эпистаз. Бомбейский феномен

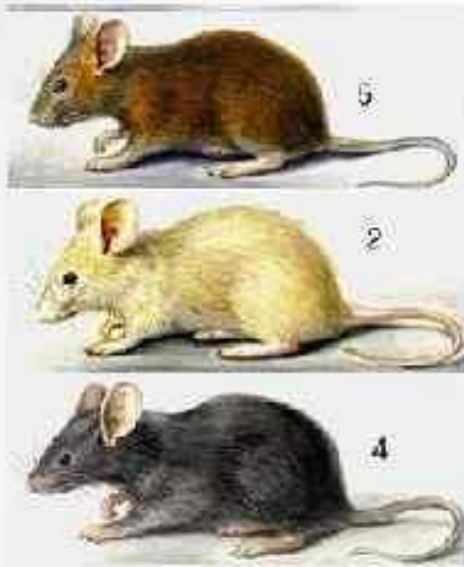
признак	ген	генотип
I(O)	I^O	$I^O I^O$
II(A)	I^A	$I^A I^A, I^A I^O$
III(B)	I^B	$I^B I^B, I^B I^O$
IV(AB)	I^A, I^B	$I^A I^B$
Не подавляет проявление группы крови	H	HH, Hh
Подавляет проявление группы крови	h	hh

Рецессивный эпистаз. Бомбейский феномен

Родитель АВНн (4 группа)	Родитель АВНн (4 группа)			
	АН	Ан	ВН	Вн
АН	ААНН (2 группа)	ААНн (2 группа)	АВНН (4 группа)	АВНн (4 группа)
Ан	ААНН (2 группа)	ААhh (1 группа)	АВНн (4 группа)	АВhh (1 группа)
ВН	АВНН (4 группа)	АВНн (4 группа)	ВВНН (3 группа)	ВВНн (3 группа)
Вн	АВНн (4 группа)	АВhh (1 группа)	АВНн (4 группа)	ВВhh (1 группа)

Расщепление 3:7:4:1

Рецессивный эпистаз



У мышей

A – окраска дикого типа (агути)

A – черная окраска

B – «проявитель» окраски

b – «подавитель» окраски

P ♀ Черная \times ♂ Белый
 $aaBB$ $AAbb$

F₁ $AaBb$
Агути (100%)

P ♀ Агути \times ♂ Агути
 $AaBb$ $AaBb$

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB Агути	AABb Агути	AaBB Агути	AaBb Агути
Ab	AABb Агути	AAbb Белая	AaBb Агути	Aabb Белая
aB	AaBB Агути	AaBb Агути	aaBB Черная	aaBb Черная
ab	AaBb Агути	Aabb Белая	aaBb Черная	aabb Белая

(9:3:4)

Полимерия – взаимодействие неаллельных генов, при котором за один признак в организме отвечают несколько пар неаллельных генов



Кумулятивная - число доминантных генов в генотипе влияет на степень выраженности признака.

- расщепление при скрещивании дигетерозигот 1:4:6:4:1

Некумулятивная полимерия - важно не количество доминантных аллелей в генотипе, а присутствие хотя бы одного из них

- расщепление при скрещивании дигетерозигот 15:1.

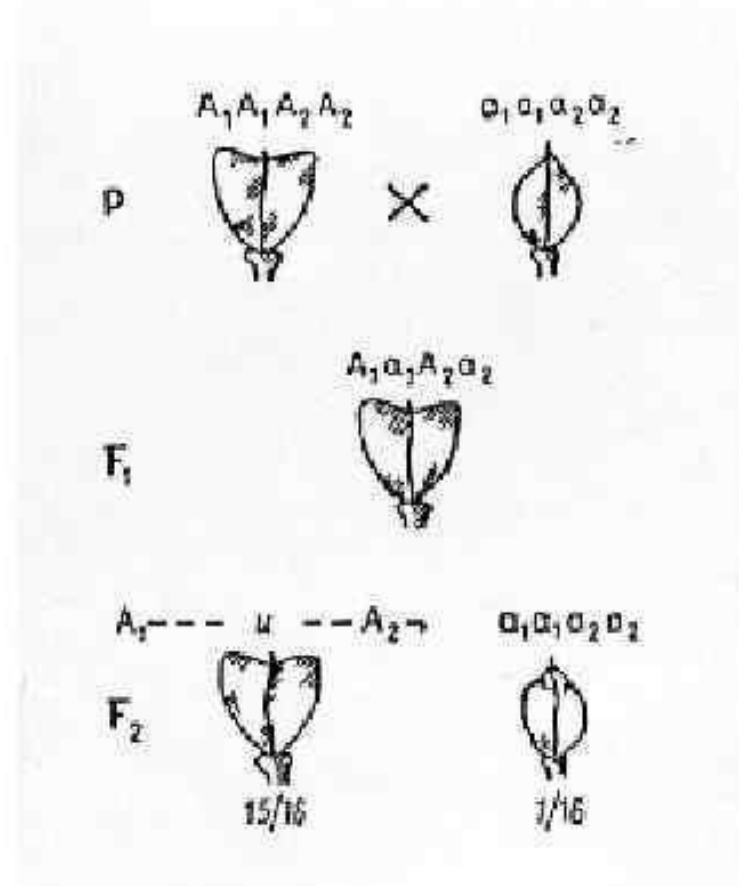
Пример кумулятивной полимерии



- Количество меланина в коже определяется тремя неаллельными генами **A1A2A3**
- Наибольшее количество меланина характерно для генотипа **A1A1A2A2A3A3**, что обуславливает темно-коричневый цвет кожи представителей негроидной расы.
- Для европеоидов характерен генотип **a1a1a2a2a3a3**
- Промежуточные варианты будут определять различную интенсивность пигментации. При этом чем больше доминантов в генотипе, тем темнее кожа.

Некумулятивная полимерия

При некумулятивной полимерии признак проявляется при наличии хотя бы одного из доминантных аллелей полимерных генов. Количество доминантных аллелей не влияет на степень выраженности признака.



Плейотропия

Плейотропия – множественное действие гена ,
когда один ген влияет на развитие одновременно
нескольких признаков



Синдром Марфана – наследственное заболевание, с поражением соединительной ткани.

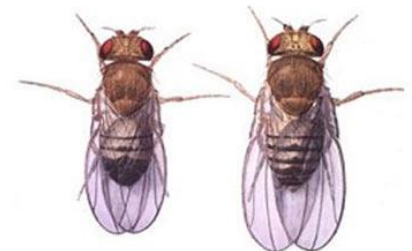


Сцепленное наследование генов



- Т. Морган заложил основы хромосомной теории наследственности (1911г.)
- Объект исследования - *Drosophila melanogaster*

Томас Хант Морган



Основные положения

хромосомной теории наследственности

- 1. Единицей наследственной информации является ген, локализованный в хромосоме.*
- 2. Гены расположены в хромосомах в линейном порядке в определенных локусах. Аллельные гены занимают одинаковые локусы гомологичных хромосом.*
- 3. Гены, расположенные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и наследуются преимущественно вместе; число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом.*
- 4. Между гомологичными хромосомами возможен обмен участками — кроссинговер, который нарушает сцепление генов.*
- 5. Процент кроссинговера пропорционален расстоянию между генами. 1 морганида — единица расстояния, равная 1% кроссинговера.*

Признаки, изучаемые Т.Морганом

Признак	Ген	Генотип
Серое тело	b⁺	b⁺b⁺; b⁺b
Черное тело	b	bb
Нормальные крылья	vg⁺	vg⁺vg⁺; vg⁺vg
Короткие крылья	vg	vg vg

P Generation
(homozygous)

Wild type
(gray with
normal wings)

b⁺ b⁺ vg⁺ vg⁺



x



Double mutant
(black with
vestigial wings)

b b vg vg

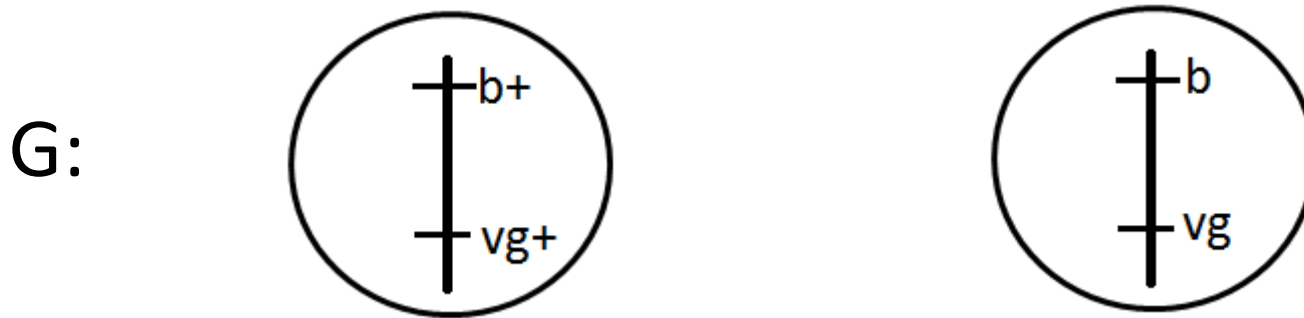
F₁ dihybrid
(wild type)
(gray with
normal wings)

b⁺ b vg⁺ vg

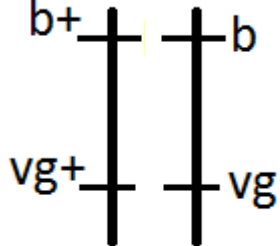


Первое скрещивание

P: ♀ $b^+b^+ \text{vg}^+\text{vg}^+$ X ♂ $bb \text{vg} \text{vg}$
серое тело, нормальные крылья черное тело, короткие крылья



F1:

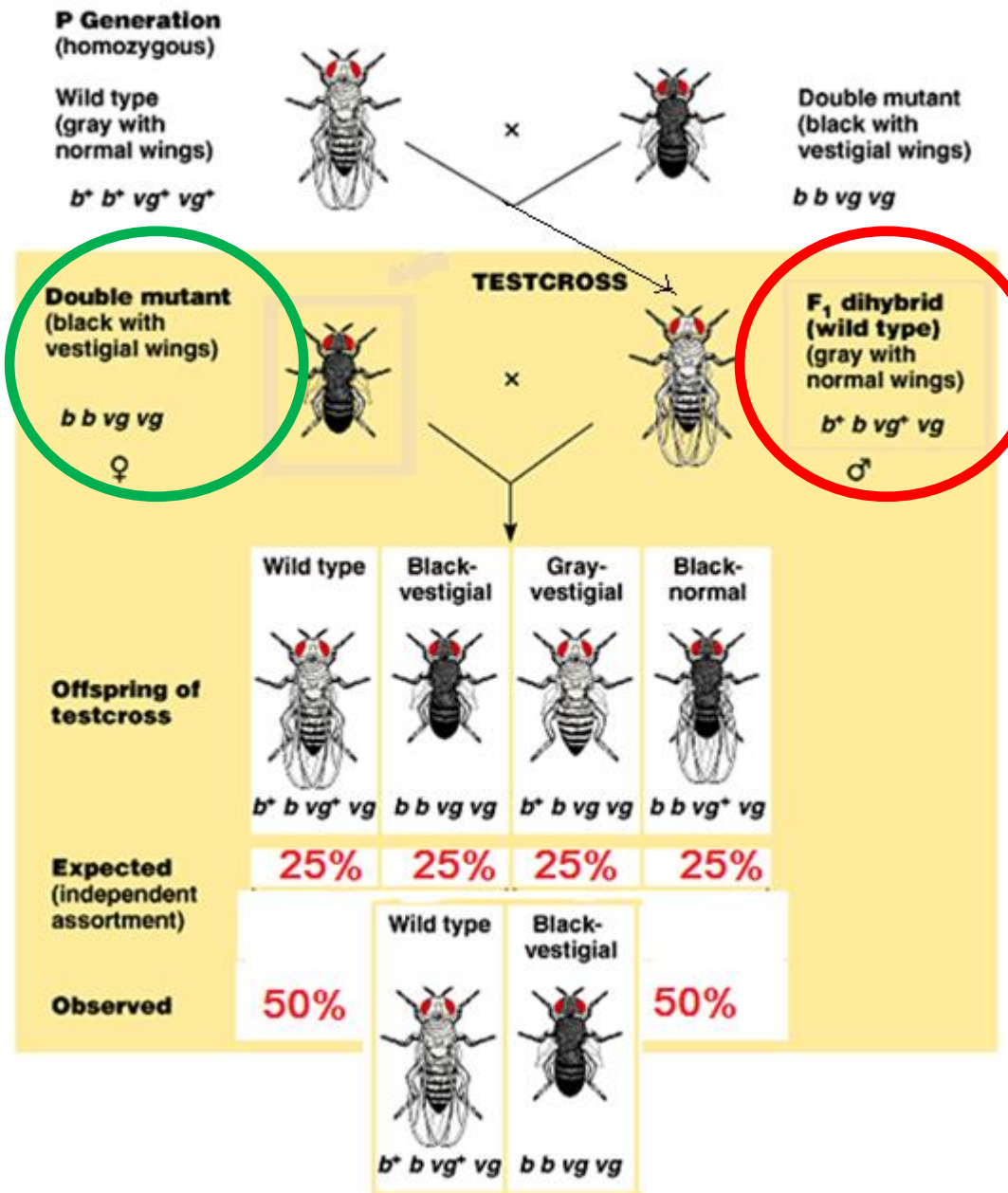


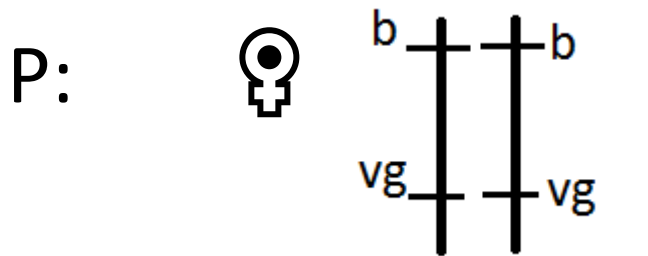
серое тело, нормальные крылья
100%

Второе скрещивание

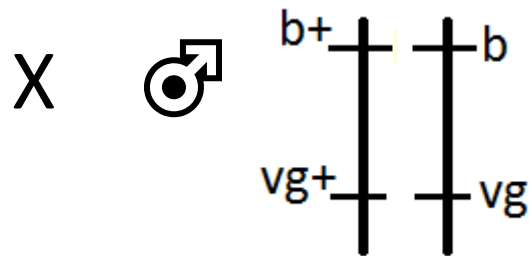
А) Он взял **рецессивную гомозиготную самку** и скрестил ее с **дигетерозиготным самцом** из F_1 .

!!! у самцов сцепление генов полное, следовательно, кроссинговера нет.

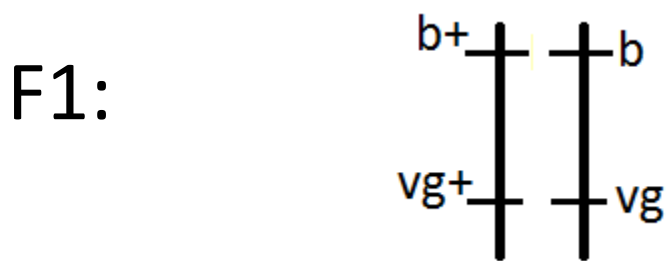
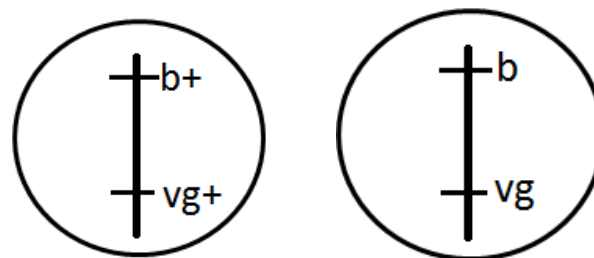
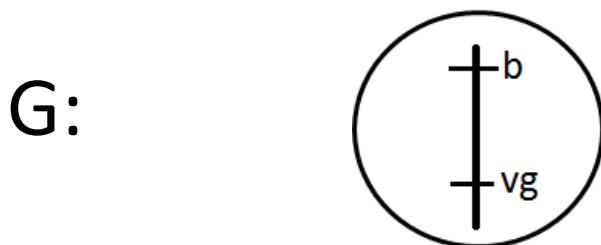




черное тело,
короткие крылья

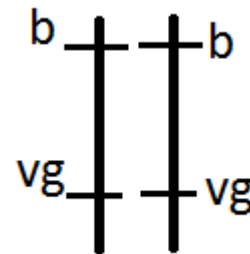


серое тело,
нормальные крылья



серое тело,
нормальные крылья

50%



черное тело,
короткие крылья

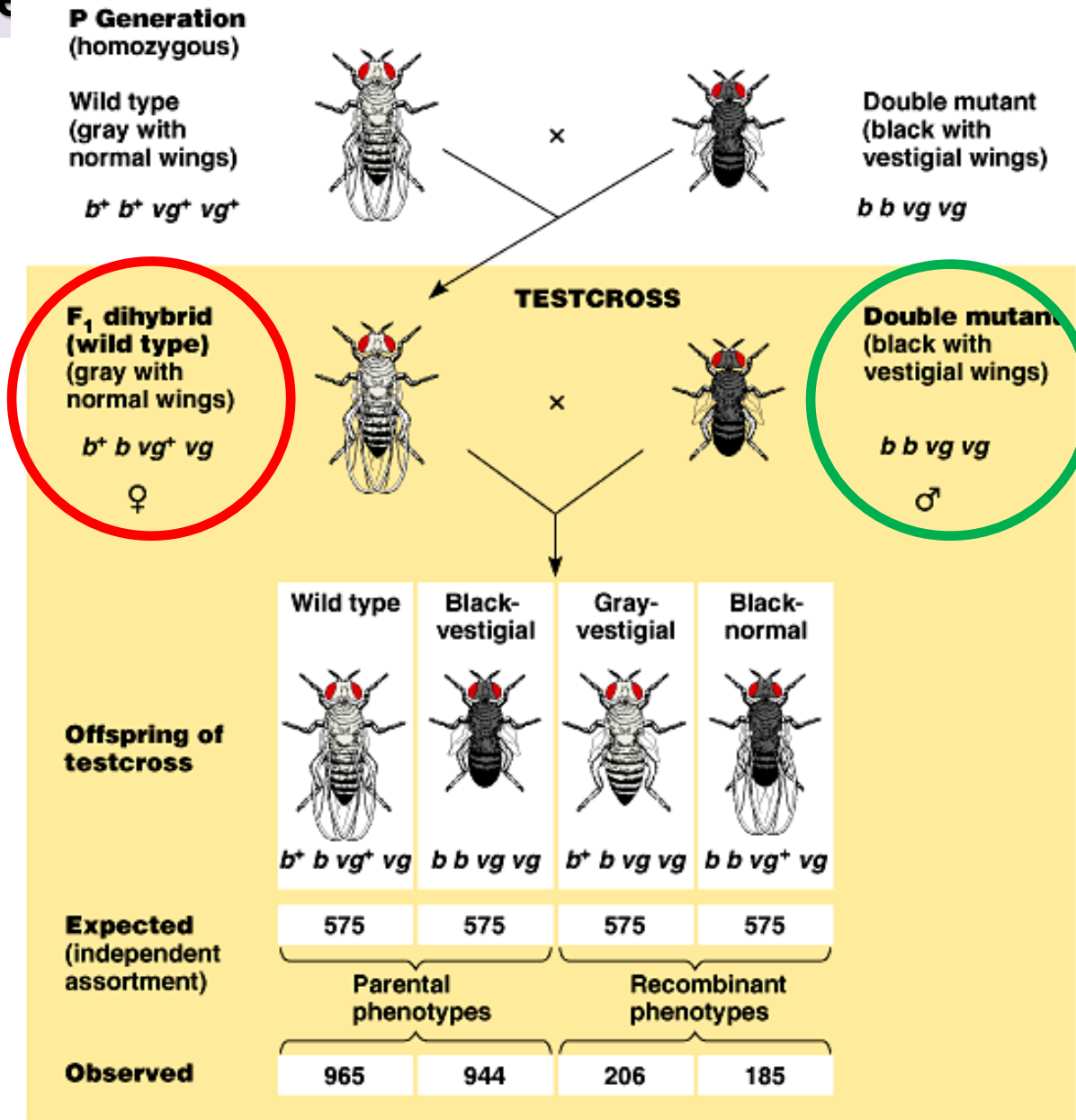
50%

Расщепление по генотипу и фенотипу: 1:1

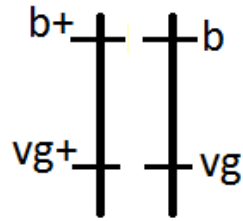
Третье скрещивание

Б) Он взял **рецессивного гомозиготную самца** и скрестил его с **дигетерозиготной самкой** из F_1 .

!!! у самок сцепление генов неполное, следовательно, происходит кроссинговер.

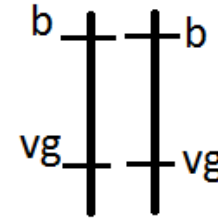


P:



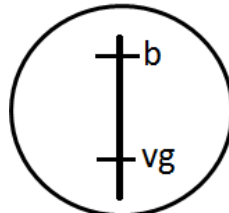
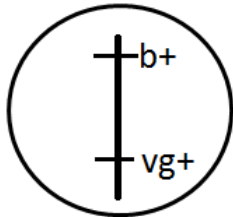
черное тело,
короткие крылья

X

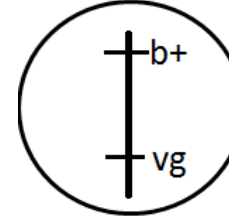
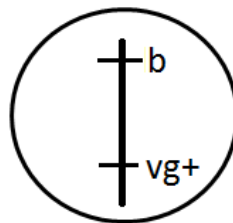
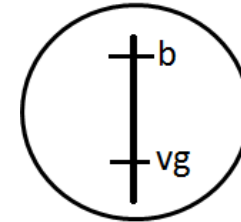


серое тело,
нормальные крылья

G:

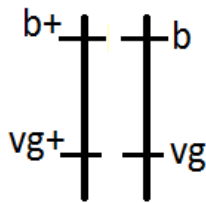


Некроссоверные гаметы



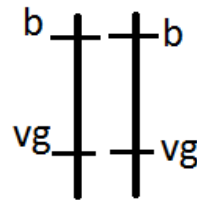
Кроссоверные гаметы

F1:



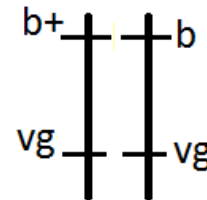
серое тело,

нормальные крылья



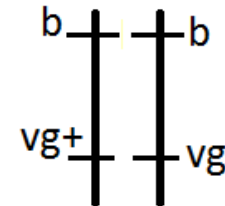
черное тело,

короткие крылья



серое тело,

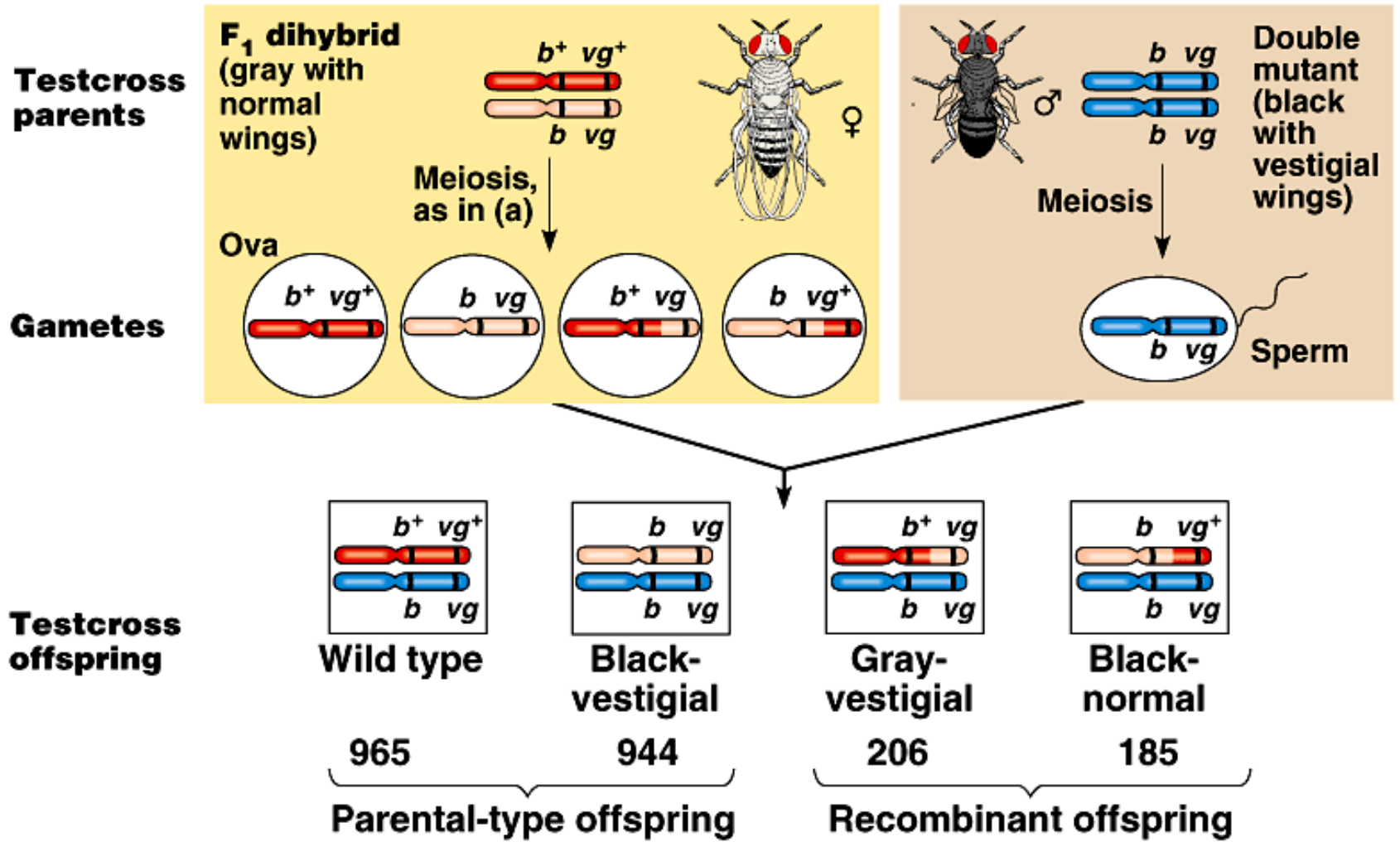
короткие крылья



черное тело,

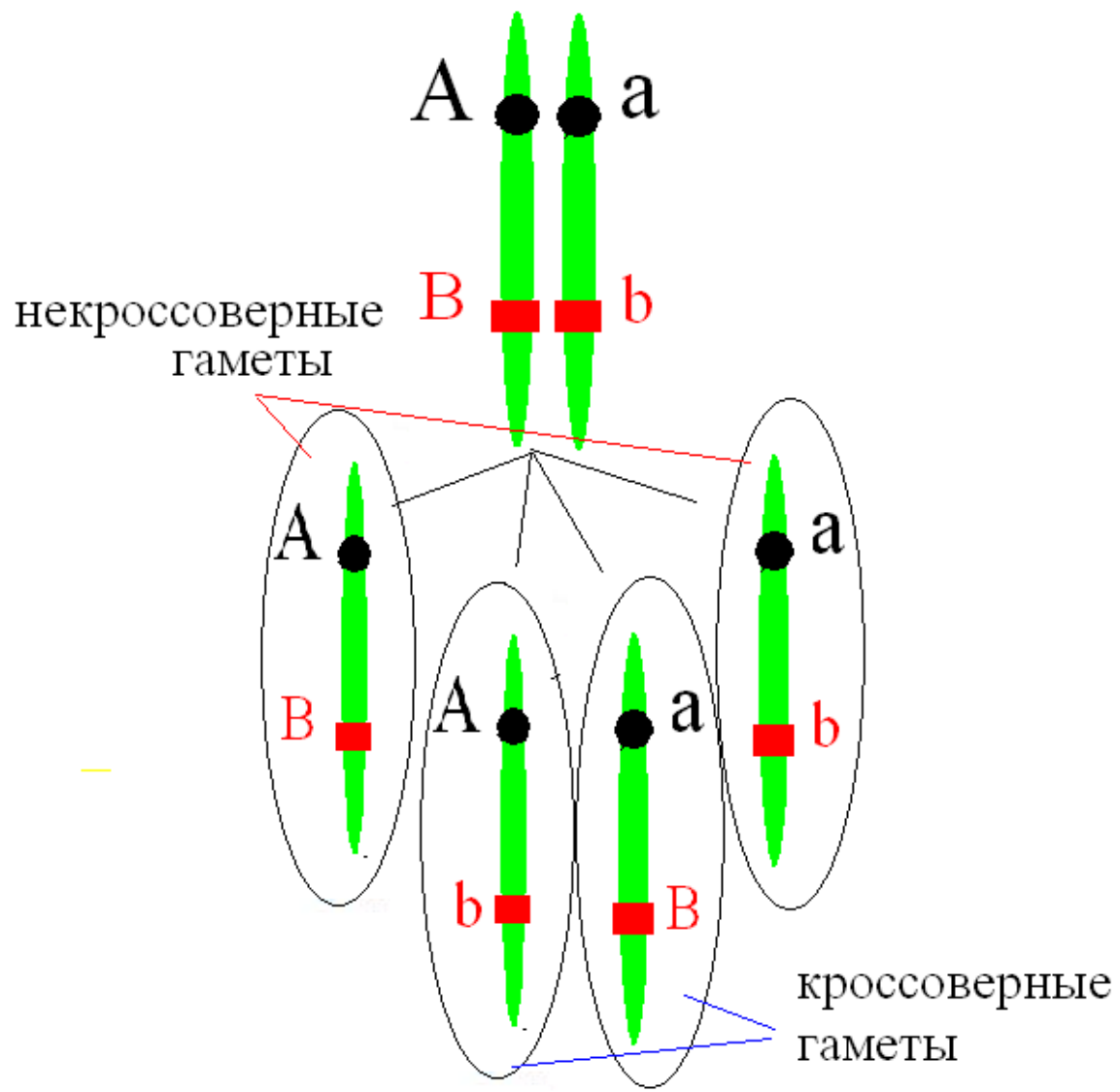
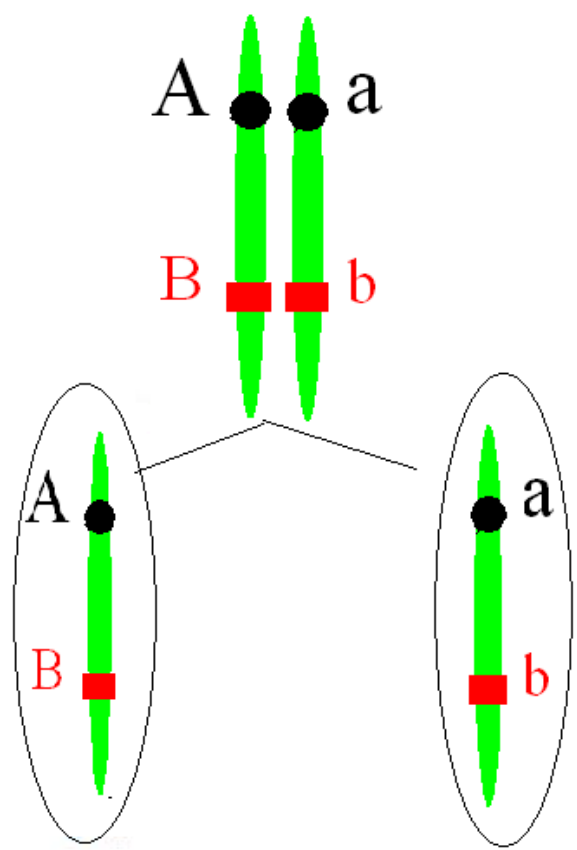
нормальные крылья

Расщепление по генотипу и фенотипу: в соответствии с кроссинговером



$$\text{Recombination frequency} = \frac{391 \text{ recombinants}}{2,300 \text{ total offspring}} \times 100 = 17\%$$

(b) Production of recombinant offspring



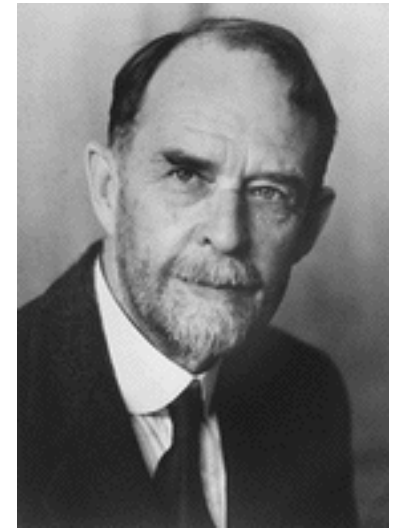
Морганида Кроссинговер

1 М → 1% → 1% → 1%

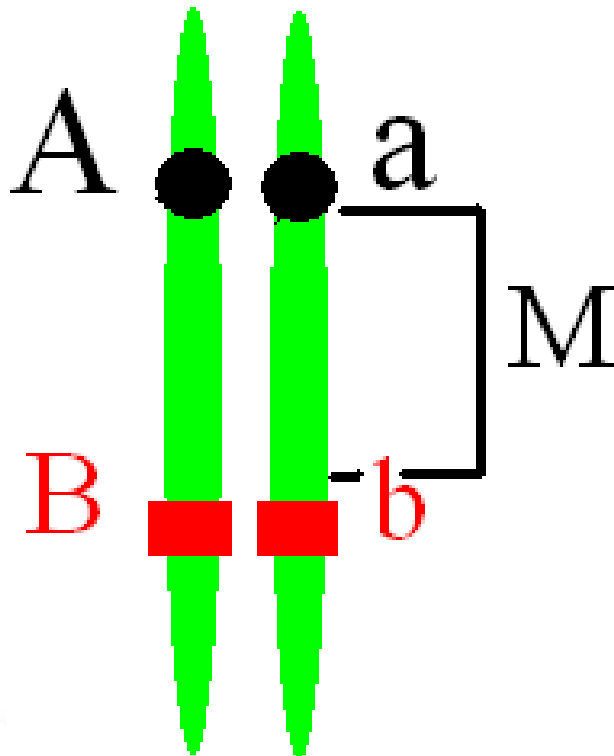
кроссинго
вера кроссоверных
гамет рекомбинантных
особей

Сцепленное наследование

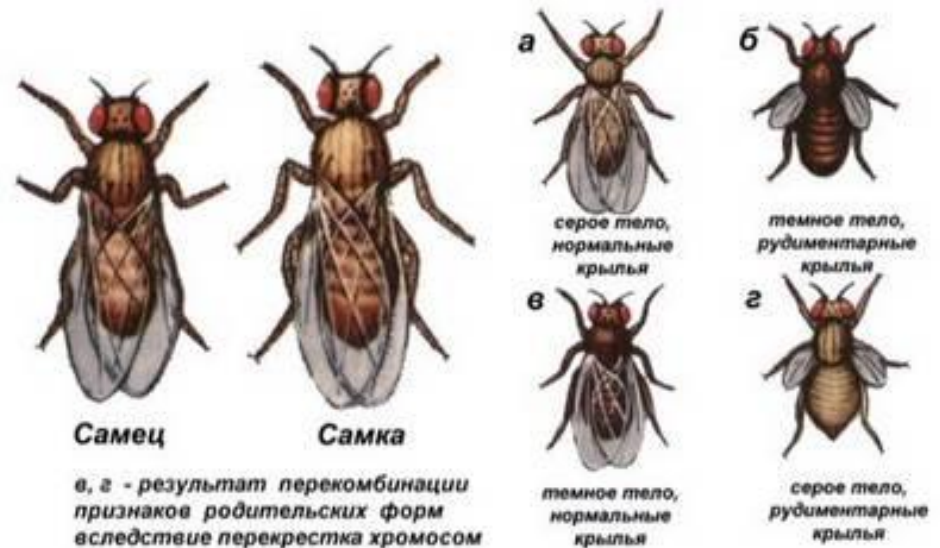
- полное сцепление
- неполное сцепление



Т.Морган



Разные наследственные формы мухи дрозофилы



в, г - результат рекомбинации признаков родительских форм вследствие перекрестка хромосом

Спасибо за внимание!

