

**МИНИСТЕРСТВО СЕЛЬСКОГО ХОЗЯЙСТВА РОССИЙСКОЙ
ФЕДЕРАЦИИ**

**Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Смоленская государственная сельскохозяйственная академия »
ФГБОУ ВО Смоленская ГСХА**

Рузанова Н. Г.

**Основы генетики сельскохозяйственных
животных**

Учебно-методическое пособие



**Смоленск,
2023**

УДК 636.01

Р 83

Составители: Рузанова Н.Г.

Рецензент: Бычкова Т.К., доцент кафедры биотехнологии и ветеринарной медицины
ФГБОУ ВО Смоленская ГСХА, кандидат биологических наук, доцент

Р-83

Основы генетики сельскохозяйственных животных. Учебно - методическое пособие /
Рузанова Н.Г. - Смоленск: ФГБОУ ВО Смоленская ГСХА, 2023. – 27с.

В данном пособии содержатся методические основы РПД **Основы генетики сельскохозяйственных животных**, типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Предназначено для студентов направления подготовки 35.03.07 Технология производства и переработки сельскохозяйственной продукции

Печатается по решению методического совета ФГБОУ ВО Смоленская ГСХА, протокол №_6 от _29 июня_._____. 2023 года.

УДК 635.01

© Рузанова Н.Г. , 2023

© Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования Смоленская государственная сельскохозяйственная академия, 2023

Содержание

Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы	4
Содержание дисциплины по разделам и темам.....	4
Информационные ресурсы для освоения дисциплин	5
Профессиональные базы данных и информационные справочные системы	5
Оценочные средства.....	6
Типовые контрольные задания.....	7
Основы генетики сельскохозяйственных животных (теоретические основы).....	13

Место дисциплины (модуля) в структуре образовательной программы

Дисциплина «Генетика сельскохозяйственных животных» Б1.Б.12. входит в базовую часть и изучается студентами как обязательная дисциплина

Цель дисциплины: формирование компетенций, позволяющих использовать основные закономерности наследования признаков у животных разных пород, которые производят продукцию, как сырье для переработки на предприятиях

Задачи дисциплины

Изучить:

- закономерности наследования количественных и качественных признаков у пород животных
- Биометрический метод генетических исследований, как метод анализа наследования количественных и качественных признаков
- Цитологические и молекулярные основы наследственности

Содержание дисциплины по разделам и темам

Раздел 1. Генетика как наука о наследственности и изменчивости. Закономерности наследования признаков при половом размножении. Правила Г. Менделя Биометрический метод генетических исследований, как метод анализа наследования количественных и качественных признаков у животных при использовании разных методов разведения. Критерии эффективности отбора

Цель: Формирование у студентов компетенций позволяющих изучать генетику как науку о наследственности и изменчивости у разных пород и видов животных

Задачи изучить:

- Наследственность и изменчивость
- изучить биометрический метод генетических исследований.
- закономерности наследования признаков при половом размножении.
- правила Г. Менделя
- критерии эффективности отбора

Перечень учебных элементов раздела 1

1.1. Генетика как наука. Предмет и метод генетики Наследственность и изменчивость признаков Биометрический метод генетических исследований.

1..2. Закономерности наследования признаков при половом размножении.

1.3. Правила Г. Менделя.

1.4..Использование разных методов разведения в системе отбора и подбора (инбридинг, гетерозис) с. х. животных с целью закрепления в потомстве желательных наследственных признаков. инбридинг, гетерозис

Раздел 2. Цитологические и молекулярные основы наследственности. Строение клетки животных. Функции ядра и органоидов цитоплазмы. ДНК и РНК, Ген и его свойства. Синтез белка Геном. Хромосомная теория наследственности, генетика пола. Сексирование спермы Трансгенез, транслокации и мутационная изменчивость у

Цель:: Формирование у студентов компетенций позволяющих изучить цитологические и молекулярные основы наследственности у животных разных пород и видов, современные методы формирования модификационной изменчивости. . Строение клетки животных. Функции ядра и органоидов цитоплазмы. ДНК и РНК, Ген и его свойства. Синтез белка

Задачи

- изучить цитологические и молекулярные основы наследственности у животных разных пород и видов;
- изучить строение клетки животных., функции ядра и органоидов цитоплазмы
- Изучить роль ДНК и РНК как материальных носителей наследственности
- Изучить характеристику гена, как единицы наследственности,
- Хромосомную теорию наследственности
- Ген и его свойства в процессе синтеза белка
- Изучить значение и особенности генетического кода
- Изучить формирование изменчивости у животных на основе процессов трансгенеза, транслокации и мутаций.
- Значение этих процессов при формировании хозяйственно полезных признаков у животных

Перечень учебных элементов раздела 2

- 2.1..Цитологические основы наследственности. Строение клетки животных. Функции ядра и органоидов цитоплазмы. ДНК и РНК, Ген и его свойства. Синтез белка
2. 2. Молекулярные основы наследственности. Строение и функции ДНК и РНК, Ген и его свойства. Синтез белка
2. 3. Геном. Хромосомная теория наследственности, генетика пола. Сексирование спермы
- 2.4. Трансгенез, транслокации и мутационная изменчивость у животных

Информационные ресурсы для освоения дисциплин

Основная литература:

1. Бакай, А.В. Генетика / А.В. Бакай, И.И. Кочиш, Г.Г. Скрипниченко. - М: Колос, 2006 - 446 с.
2. Карманова, Е.П. Практикум по генетике / Е.П. Карманова, А.Е. Болгов. - Петрозаводск, 2004 - 202 с.
3. Рузанова Н.Г. Основы генетики сельскохозяйственных животных. Учебно-методическое пособие. ФГБОУ ВО Смоленская ГСХА Смоленск, 2023.- 27с.

Дополнительная литература:

1. Эрнст, Л.К. Современное состояние и перспективы использования трансгенных технологий в животноводстве / Л.К. Эрнст, Н.А. Зиновьева, Г. Брем.- М.: Россельхозакадемия, 2002.- 341 с.
2. Крюков, А.М. Задачник по генетике животных / А.М. Крюков, Н.В. Горбунова. - Пенза, 2005. - 184 с.

Профессиональные базы данных и информационные справочные системы

1. Информационные системы Минсельхоза России <http://opendata.mcx.ru/opendata/>
2. Информационно-справочная правовая система «Гарант-аналитик» <http://www.garant.ru>
3. Информационно-справочная правовая система «КонсультантПлюс» <http://www.consultant.ru/>
4. Базы данных: Федеральная служба государственной статистики. <http://sml.gks.ru/>
5. Базы данных: Российский индекс научного цитирования <https://elibrary.ru/>
6. Базы данных: Электронно-библиотечная система "AgriLib" <http://www.ebs.rgazu.ru/>

Оценочные средства

Шкала оценивания на этапе текущего контроля

Технология оценивания	Отсутствие усвоения (ниже порогового) *	Пороговый (удовлетворительно)	Продвинутый (хорошо)	Высокий (отлично)
Выполнение тестов (правильных ответов из 15 вопросов)	8 и менее	9-11	12-13	14 и более
Устный опрос	В ответах обнаруживаются существенные пробелы в знаниях основных положений учебной дисциплины, большая часть материала не усвоена, имеет место пассивность на семинарах	Ответы отражают в целом понимание изучаемой темы, знание содержания основных категорий и понятий, лишь знакомство с лекционным материалом и рекомендованной основной литературой	Недостаточно полное раскрытие некоторых вопросов темы, допускаются незначительные неточности в формулировке категорий и понятий, меньшая активность на семинарах, неполное знание рекомендованной обязательной и дополнительной литературы	Активное участие в обсуждении проблем, вынесенных по тематике занятия, самостоятельность анализа и суждений, свободное владение материалом, полные и аргументированные ответы на вопросы, участие в дискуссиях, твёрдое знание лекционного материала, обязательной и рекомендованной дополнительной литературы

* Студенты, показавшие уровень усвоения ниже порогового, не допускаются к промежуточной аттестации по дисциплине « Основы генетика сельскохозяйственных животных».

Шкала оценивания на этапе промежуточной аттестации (зачет в виде тестирования и решение задач, экзамен в виде беседы с преподавателем и решение задач)

Технология оценивания	Оценка «неудовлетворительно»	Оценка «удовлетворительно»	Оценка «хорошо»	Оценка «отлично»
Выполнение тестов (правильных ответов из 15 вопросов)	8 и менее	9-11	12-13	14 и более

Эссе и беседа с преподавателем	В ответе обнаруживаются существенные пробелы в знаниях основных положений, большая часть материала не усвоена, отсутствует собственное мнение по обсуждаемым вопросам	Ответ отражает в целом понимание выбранной темы, знание содержания основных категорий и понятий, собственное мнение высказывается, но слабо обосновано	Недостаточно полное раскрытие некоторых аспектов темы, допускаются незначительные неточности в формулировке, высказывается собственное мнение с обоснованием	Самостоятельность анализа и суждений, свободное владение материалом, полные и аргументированные ответы на вопросы, приводятся разнообразные примеры
--------------------------------	---	--	--	---

Типовые контрольные задания

Комплект тестов

Для текущего контроля по дисциплине Генетика сельскохозяйственных животных

Тесты по дисциплине содержат основные вопросы по всем темам, включенным в рабочую программу дисциплины.

Каждому студенту при тестировании по дисциплине предоставляется 15 вопросов, на каждый из которых даны варианты ответов, только один из них является правильным. Студенту необходимо выбрать правильный ответ из предложенных ему вариантов ответов. Для выполнения теста отводится 30 минут

Примерные тесты

Раздел 1

1. Генетика это наука:
 1. О росте и развитии
 2. О наследственности и изменчивости
 3. О методах разведения
 4. О хромосомной теории наследственности
2. Наследственность это:
 1. Механизм изменения гена
 2. Репродукция генов и хромосом
 3. Повышение продуктивности
 4. Свойство родительских особей передавать свои признаки и особенности развития следующему поколению
3. Наследование это:
 1. Развитие зиготы
 2. Закономерности расщепления признаков в потомстве
 3. Процесс передачи наследственной информации от одного поколения другому
 4. Влияние факторов внешней среды
4. Наследуемость это:
 1. Доля генотипической изменчивости в общей фенотипической
 2. Корреляция
 3. Доминирование
 4. Мутация
5. Количественные признаки:
 1. Масть, форма рогов, тип телосложения, форма жировых шариков
 2. Удой (кг), содержание жира (%)
 3. Живая масса, кг

4. Длина туловища (см)
6. Мутагенез, мутабельность, мутант - понятия, которые характеризуют:
 1. Наследственную изменчивость
 2. Модификационную изменчивость
 3. Мутационную изменчивость
 4. Коррелятивную изменчивость
7. Какой метод генетических исследований позволяет проводить статистический анализ данных показателей используемых групп животных?
 1. Биометрический
 2. Генеалогический
 3. Гибридологический
 4. Цитологический
8. Назовите составные части эукариотической клетки (клетки млекопитающего).
 1. Ядро, хромосомы, ядрышки
 2. Ядро, рибосомы, аппарат Гольджи, ЭПС, митохондрии
 3. Цитоплазма, ядерная оболочка
 4. Клеточная мембрана, вакуоль
9. Где находятся хромосомы в клетке?
 1. В кариоплазме
 2. В цитоплазме
 3. В лизосомах
 4. В митохондриях
10. Набор хромосом соматической клетки называется:
 1. Генотипом
 2. Фенотипом
 3. Кариотипом
 4. Митозом
11. Гаметы образуются в особых органах, которые называются:
 1. Гонады (половые железы)
 2. Яичники
 3. Семенники
 4. Щитовидная железа
12. Как называются диплоидные клетки, из которых развиваются гаметы?
 1. Оогонии
 2. Сперматогонии
 3. Ооциты
 4. Оогонии и сперматогонии
13. Почему зрелые мужские и женские клетки имеют разные размеры?
 1. По причине особенностей пола
 2. Из-за особенностей оогенеза и сперматогенеза
 3. Из-за разного количества цитоплазмы в клетке
 4. Из-за разной величины ядра
14. Назовите виды взаимодействия аллельных генов?
 1. Эпистаз, полимерия
 2. Доминирование, сверхдоминирование, неполное доминирование, кодоминирование
 3. Плейотропия
 4. Комплементарность
15. Каким по генотипу и фенотипу должен быть самец карпа, чтобы в разведении рыб не было отхода мальков?
 1. Зеркальным, гомозиготным (GG)
 2. Чешуйчатым, гомозиготным (gg)
 3. Зеркальным, гетерозиготным (Gg)
 4. Чешуйчатым, гетерозиготным

Примерные тесты раздел 2

1. Гены, которые сами по себе не определяют качественную реакцию или признак, а лишь усиливают или ослабляют проявление действия основного гена называются:
 1. Гены-модификаторы
 2. Доминантные гены
 3. Рецессивные гены

4. Аллельные гены
2. Причина кроссинговера между гомологичными хромосомами?
 1. Разрыв участка между генами гомологичных хромосом
 2. Гетерозиготность
 3. Гомозиготность
 4. Эпистаз
3. Схема относительного положения генов, находящихся в одной группе сцепления называется:
 1. Генетической картой хромосом
 2. Кроссинговер
 3. Мейоз
 4. Митоз
4. Гемизиготность гена - это:
 1. Отсутствие парной аллели гена
 2. Доминантность
 3. Рецессивность
 4. Это то же, что и гомозиготность
5. Эпигамный тип определения пола - это:
 1. Определение пола при оплодотворении в результате слияния гамет (женской и мужской)
 2. Наследование при размножении
 3. Скрещивания особей
 4. Деление клетки
6. Хромосомный тип определения мужского пола у млекопитающих, рыб, насекомых
 1. Гетерогаметный
 2. Гомогаметный
 3. Рецессивный
 4. Доминантный
7. Хромосомный тип определения мужского пола у птиц, рептилий, бабочек
 1. Гетерогаметный
 2. Гомогаметный
 3. Рецессивный
 4. Доминантный
8. К.Бриджес (1919 год) установил, что пол определяется соотношением половых хромосом и аутосом. У кого?
 1. У млекопитающих
 2. У мухи дрозофилы
 3. У птиц
 4. У сельскохозяйственных животных
9. Какое соотношение половых хромосом у сверхсамок и сверхсамцов мухи дрозофилы?
 1. $XU + 4A = 0,25$; $XX + 4A = 0,5$
 - + 2. $XU + 3A = 0,33$; $3X + 2A = 1,5$
 3. $XU + 1A = 1,0$; $XX + 2A = 1,0$
 4. $XU + 1A = 0,5$; $XX + 3A = 0,67$
10. Бесексуальность - это:
 - + 1. Способность изменять пол в процессе развития
 2. Образование зиготы
 3. Деление клеток
 4. Наличие половых хромосом XX
11. В каком случае рождаются телочки-фримартины
 - + 1. Двойни-близнецы бычок и телочка
 2. Двойни-близнецы 2 телочки
 3. Двойни - разнояйцовые близнецы
 4. В случае рождения одной телочки
12. Проблема регулирования пола в животноводстве заключается в :
 - + 1. Регулировании рождения самок и самцов
 2. В преимущественном рождении самок
 3. В преимущественном рождении самцов
 4. В том, что данной проблемы не существует
13. Что означает принцип комплементарности в молекуле ДНК?

- + 1. Соединение Аденина и Тимина (А и Т) двойными водородными связями, Г и Ц тройными водородными связями
- 2. Соединение Аденина и Цитозина (А и Ц)
- 3. Соединение Аденина и Гуанина (А и Г)
- 4. Соединение Аденина и Урацила (А и У)
- 14. Укажите схему реализации наследственной информации:
 - 1. Признак → ДНК → РНК → свойство
 - +2. ДНК → РНК → белок → признак или свойство
 - 3. РНК → ДНК → белок → признак или свойство
 - 4. Белок → ДНК → РНК → признак или свойство
- 15. Какие процессы в полной мере характеризуют синтез белка?
 - + 1. Транскрипция, сплайсинг, трансляция
 - 2. Репликация, терминация
 - 3. Транскрипция, элонгация
 - 4. Репликация, терминация

Комплект вопросов для устного опроса для текущего контроля по дисциплине «Генетика сельскохозяйственных животных»

Раздел 1. 2.

1. Цитологические Основы Наследственности.
2. Строение ядра и его функции.
3. Роль ядра и цитоплазмы в жизни клетки.
4. Биологическая роль хромосом и их строение.
5. Кариотип. Хромосомные наборы разных видов сельскохозяйственных животных.
6. Оплодотворение.
7. Митоз и его генетическая сущность.
8. Мейоз и его генетическая сущность.
9. Оплодотворение и его генетическая сущность.
10. Биохимические основы наследственности.
11. Биологическая роль ДНК и различных видов РНК.
12. Генетический код.
13. Ген, его свойства, строение, функции.
14. Синтез белка в клетке (трансляция, транскрипция).
15. Хромосомная теория наследственности.
16. Сущность хромосомной теории наследственности.
17. Сцепленное наследование признаков.
18. Генетическая карта и ее практическое значение.
19. Хромосомная теория определения пола. Проблема управления полом.
20. Теория генного баланса; фримартини, интерсексы, гермафродиты, гинандроморфы.
21. Мутационный процесс.
22. Мутационная теория и классификация мутаций.
23. Практическое значение искусственного мутагенеза.
24. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости Н.И. Вавилова.
25. Инбредная депрессия и гетерозис.
26. Инбридинг, аутбридинг, кроссбридинг, причины инбредной депрессии.
27. Гетерозис и его использование, теории объясняющие причины гетерозиса.
28. Причины бесплодия межвидовых гибридов и пути их преодоления.
29. Генетика популяций.
30. Работа В. Иогансена о наследовании в популяциях и в чистых линиях.
31. Закон Харди-Вайнберга, его значение и возможности применения.
32. Влияние отбора на структуру популяции.
33. Закон стабилизирующего скрещивания (Пирсон).

Раздел 1.2.

Комплект примерных тем для написания рефератов для текущего контроля по дисциплине

1. Правила –законы Г. Менделя. И их значение при половом размножении

2. Анализ наследования количественных и качественных признаков у животных при использовании разных методов разведения
3. Инбридинг, и гетерозис
4. Использование разных методов разведения в системе отбора и подбора с. х. животных с целью закрепления в потомстве желательных наследственных признаков.
5. Эффективность отбора
6. Цитологические основы наследственности
7. Строение клетки животных
8. Функции ядра и органоидов цитоплазмы
9. Молекулярные основы наследственности.
10. Строение и функции ДНК и РНК,
11. Ген и его свойства.
12. Синтез белка
13. Геном.
14. Хромосомная теория наследственности,
15. Генетика пола
16. Сексирование спермы
17. Изменчивость признаков у животных на основе процессов трансгенеза
18. Изменчивость признаков у животных на основе процессов транслокации.
19. Изменчивость признаков у животных на основе процессов мутации

Написание реферата является важным элементом самостоятельной работы студентов в целях приобретения ими необходимой профессиональной подготовки, развития умения и навыков самостоятельного научного поиска: изучения литературы по выбранной теме, анализа различных источников и точек зрения, обобщения материала, выделения главного, формулирования выводов и т. п.

С помощью рефератов студенты глубже постигают наиболее сложные проблемы курса, учатся лаконично излагать свои мысли, правильно оформлять работу, докладывать результаты своего труда.

Объем реферата не менее 10 страниц.

Структура реферата:

- Титульный лист.
- Содержание.
- Введение (дается постановка вопроса, объясняется выбор темы, ее значимость и актуальность, указываются цель и задачи реферата, дается характеристика используемой литературы).
- Основная часть (состоит из глав и подглав, которые раскрывают отдельную проблему или одну из ее сторон и логически являются продолжением друг друга).
- Заключение и выводы (подводятся итоги и даются обобщенные основные выводы по теме реферата, делаются рекомендации).
- Список литературы.

В списке литературы должно быть не менее 10 различных источников.

Студенты представляют рефераты на контактных занятиях в виде выступления продолжительностью 5 – 7 минут и ответов на вопросы слушателей.

Задания для промежуточной аттестации по дисциплине (зачет)

Промежуточная аттестация проводится в виде итогового теста.

Примерные задания итогового теста

Для выполнения теста отводится 45 минут, тест считается пройденным, если дано правильных ответов не менее 60%, т.е. нужно правильно ответить не менее, чем на 9 вопросов.

Для выполнения теста отводится 45 минут, тест считается пройденным, если дано правильных ответов не менее 60%, т.е. нужно правильно ответить не менее, чем на 9 вопросов

1. Генетика это наука:
 1. О росте и развитии
 2. О наследственности и изменчивости
 3. О методах разведения
 4. О хромосомной теории наследственности
2. Наследуемость это:
 1. Доля генотипической изменчивости в общей фенотипической

2. Корреляция
 3. Доминирование
 4. Мутация
3. Мутагенез, мутабельность, мутант - понятия, которые характеризуют:
1. Наследственную изменчивость
 2. Модификационную изменчивость
 3. Мутационную изменчивость
 4. Коррелятивную изменчивость
4. Где находятся хромосомы в клетке?
1. В кариоплазме
 2. В цитоплазме
 3. В лизосомах
 4. В митохондриях
5. При каком процессе число хромосом в клетке уменьшается вдвое?
1. Митозе
 2. Мейозе
 3. При интеркинезе
 4. При кариокинезе
6. В какую стадию митоза происходит кроссинговер?
1. Профаза I - пахитена
 2. Профаза I - диплотена
 3. Профаза I- зиготена
 4. Метафаза II
7. Почему зрелые мужские и женские клетки имеют разные размеры?
1. По причине особенностей пола
 2. Из-за особенностей оогенеза и сперматогенеза
 3. Из-за разного количества цитоплазмы в клетке
 4. Из-за разной величины ядра
8. Цепочка образования половых клеток при сперматогенезе (n - число хромосом):
1. Сперматоцит I порядка ($2n$) → спермии
 2. Сперматогонии ($2n$) → сперматоцит I порядка ($2n$) → сперматоцит II порядка ($1n$) → сперматиды ($1n$) → спермии
 3. Сперматоцит ($1n$) → спермии ($1n$)
 4. Сперматогонии → оогонии
9. Назовите виды взаимодействия аллельных генов?
1. Эпистаз, полимерия
 2. Доминирование, сверхдоминирование, неполное доминирование, кодоминирование
 3. Плейотропия
 4. Комплементарность
10. Какой тип взаимодействия генов проявляется при наследовании гребня у кур?
1. Новообразование, комплементарность
 2. Эпистаз
 3. Плейотропия
 4. Промежуточное наследование
11. Гены, которые сами по себе не определяют качественную реакцию или признак, а лишь усиливают или ослабляют проявление действия основного гена называются:
1. Гены-модификаторы
 2. Доминантные гены
 3. Рецессивные гены

4. Аллельные гены
12. Частота кроссинговера показывает:
 1. Относительное расстояние между генами
 2. Отражает уровень гомозиготности
 3. Нелинейное расположение генов в хромосоме
 4. Закономерность наследования признаков
13. Бесексуальность - это:
 1. Способность изменять пол в процессе развития
 2. Образование зиготы
 3. Деление клеток
 4. Наличие половых хромосом XX
14. Проблема регулирования пола в животноводстве заключается в :
 1. Регулировании рождения самок и самцов
 2. В преимущественном рождении самок
 3. В преимущественном рождении самцов
 4. В том, что данной проблемы не существует
15. Укажите схему реализации наследственной информации:
 1. Признак → ДНК → РНК → свойство
 2. ДНК → РНК → белок → признак или свойство
 3. РНК → ДНК → белок → признак или свойство
 4. Белок → ДНК → РНК → признак или свойство

Основы генетики сельскохозяйственных животных (теоретические основы)

1. ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

Одно из фундаментальных свойств живых организмов состоит в их способности к размножению, обеспечивающему генетическую непрерывность жизни. Размножение любого организма связано с процессами пролиферации (размножения) клеток. В основе этих процессов лежит копирование генетической информации родительских клеток и ее передача формирующемуся клеточному потомству.

На этапе созревания половых клеток у эукариот наблюдаются два мейотических деления клеток (мейоз). Особенности полового размножения связаны с процессом оплодотворения, в результате которого происходит случайное объединение хромосомных комплексов мужских и женских гамет.

МИТОТИЧЕСКИЙ ЦИКЛ. МИТОЗ

Интервал между окончанием деления родительской клетки и завершением деления ее дочерней клетки называют митотическим (клеточным) циклом. Приложение 1

Митотический цикл делится на четыре фазы: G1, S, G2 и M. Фаза S это период синтеза ДНК, фаза M митоз, а фазы G1 и G2 представляют собой интервалы между митозом и синтезом ДНК (G1) и между синтезом ДНК и митозом (G2)

В подготовительный период, предшествующий митозу (интерфаза) в клетке происходит интенсивный синтез ферментов, участвующих в репликации ДНК. В начальный отрезок интерфазы G1-периода (постмитотический, пресинтетический) митотического цикла восстанавливаются черты организации интерфазной клетки, завершается формирование ядрышка. Образуются химические предшественники ДНК, ферменты, катализирующие реакцию редупликации ДНК, синтезируется белок, начинающий эту реакцию. Каждая хромосома соматической клетки состоит из одной хроматиды (содержит одну молекулу ДНК), а общее количество генетического материала диплоидного набора хромосом (2n) такой клетки обозначается символом 2c. Затем происходит редупликация хромосом полуконсервативным способом (S-фаза, синтетический период). Интенсивно образуется РНК и белок. После завершения синтеза ДНК и гистонов (в конце периода) количественное содержание двух роматидных хромосом и генетического материала клетки обозначают формулой 2n4c (это же количественное соотношение сохраняется и в G2-периоде, профазе и метафазе митоза).

Отрезок времени от окончания синтетического периода до начала митоза занимает G2-период (постсинтетический), он характеризуется интенсивным синтезом РНК и, особенно, белка. Завершается удвоение массы цитоплазмы по сравнению с началом интерфазы.

Процесс митоза (M-фаза) подразделяется на 4 стадии.

Профаза хромосомы спирализуются и приобретают вид нитей. Ядрышко разрушается. Распадается ядерная оболочка. В цитоплазме уменьшается количество структур шероховатой сети. Резко сокращается число полисом. Центриоли клеточного центра расходятся к полюсам клетки, между ними микротрубочки образуют веретено деления.

В метафазе заканчивается образование веретена деления. Хромосомы располагаются на «экваторе» (на равном расстоянии от «полюсов» ядра) в одной плоскости, образуя так называемую метафазную пластинку. Каждая хромосома расщеплена на две хроматиды, соединенные только в области центромеры.

В анафазе происходит расщепление центрального участка каждой из двуххроматидных хромосом, приводящее к разделению сестринских хроматид и превращению их в самостоятельные хромосомы (количество хромосом и молекул ДНК $4n4c$).

В телофазе происходит разрушение веретена деления и образование ядерной оболочки вокруг двух групп хромосом, которые деконденсируются и образуют дочерние ядра.

Биологическое значение митоза заключается в идентичном воспроизведении клетки, поддержании постоянства числа хромосом, а следовательно, копировании генетической информации.

ГАМЕТОГЕНЕЗ. МЕЙОЗ. ОПЛОДОТВОРЕНИЕ

Гаметогенез – процесс образования половых клеток. Подразделяется на *сперматогенез* (процесс образования сперматозоидов у самцов) и *оогенез* (процесс образования яйцеклетки). По тому, что происходит с ДНК, эти процессы практически не отличаются: одна исходная диплоидная клетка дает четыре гаплоидные

Мейоз (или редукционное деление клетки) – деление ядра эукариотической клетки с уменьшением числа хромосом в два раза. Происходит в два этапа (редукционный и эквационный этапы мейоза). Мейоз не следует смешивать с гаметогенезом – образованием специализированных половых клеток, или гамет, из недифференцированных стволовых клеток.

С уменьшением числа хромосом в результате мейоза в жизненном цикле происходит переход от диплоидной фазы к гаплоидной. Восстановление пloidности (переход от гаплоидной фазы к диплоидной) происходит в результате полового процесса.

В связи с тем, что в профазе первого, редукционного, этапа происходит попарное слияние (конъюгация) гомологичных хромосом, правильное протекание мейоза возможно только в диплоидных клетках или в чётных полиплоидах (тетра-, гексаплоидных и т. п. клетках). Мейоз может происходить и в нечётных полиплоидах (три-, пентап-16лоидных и т. п. клетках), но в них, из-за невозможности обеспечить попарное слияние хромосом в профазе I, расхождение хромосом происходит с нарушениями, которые ставят под угрозу жизнеспособность клетки или развивающегося из неё многоклеточного гаплоидного организма.

Этот же механизм лежит в основе стерильности межвидовых гибридов. Поскольку у межвидовых гибридов в ядре клеток сочетаются хромосомы родителей, относящихся к различным видам, хромосомы обычно не могут вступить в конъюгацию. Это приводит к нарушениям в расхождении хромосом при мейозе и, в конечном счете, к нежизнеспособности половых клеток. Определенные ограничения на конъюгацию хромосом накладывают и хромосомные мутации (масштабные делеции, дупликации, инверсии или транслокации).

Мейоз состоит из двух последовательных делений с короткой интерфазой между ними.

Первое мейотическое деление состоит из нескольких фаз.

Профаза I – профаза первого деления очень сложная и состоит из 5 стадий:

Лептотена (лептонема) – наиболее ранняя стадия профазы I мейоза, в которой начинается спирализация хромосом, и они становятся видимыми в микроскоп как длинные и тонкие нити.

Зиготена (зигонема) – конъюгация (соединение) гомологичных хромосом с образованием структур, состоящих из двух соединенных хромосом, называемых тетрадами или бивалентами.

Пахитена (пахинема) – кроссинговер (перекрест), обмен участками между гомологичными хромосомами; гомологичные хромосомы остаются соединенными между собой.

Диплотена (диплонема) – происходит частичная деконденсация хромосом, при этом часть генов может работать, происходят процессы транскрипции (образование РНК), трансляции (синтез белка); гомологичные хромосомы остаются соединенными между собой. Диплотена характеризуется возникновением сил отталкивания между гомологичными хромосомами, которые начинают отдаляться друг от друга, в первую очередь, в области центромер, но остаются связанными в областях прошедшего кроссинговера – хиазмах.

Диакинез – ДНК снова максимально конденсируется, синтетические процессы прекращаются, растворяется ядерная оболочка. Диакинез – завершающая стадия профазы I мейоза, в которой гомологичные хромосомы удерживаются вместе лишь в отдельных точках хиазм, приобретая причудливую форму колец, крестов, восьмерок и т. д.

Метафаза I – бивалентные хромосомы выстраиваются вдоль экватора клетки.

Анафаза I – микротрубочки сокращаются, биваленты делятся и хромосомы расходятся к полюсам. Важно отметить, что из-за конъюгации хромосом в зиготене к полюсам расходятся целые хромосомы, состоящие из двух хроматид каждая, а не отдельные хроматиды, как в митозе.

Телофаза I – хромосомы деспирализуются и появляется ядерная оболочка. Образуются две дочерние клетки с гаплоидным набором хромосом ($n2c$), содержащим по одной двуххроматидной хромосоме из каждой пары гомологичных хромосом материнской клетки.

Второе деление мейоза следует непосредственно за первым, без выраженной интерфазы: S-период отсутствует, поскольку перед вторым делением не происходит редупликации ДНК.

Профаза II – происходит конденсация хромосом, клеточный центр делится и продукты его деления расходятся к полюсам ядра, разрушается ядерная оболочка, образуется веретено деления.

Метафаза II – унивалентные хромосомы (состоящие из двух хроматид каждая) располагаются на «экваторе» (на равном расстоянии от «полюсов» ядра) в одной плоскости, образуя метафазную пластинку.

Анафаза II – униваленты делятся и хроматиды расходятся к полюсам. Хроматиды превращаются в самостоятельные хромосомы (формула $2n2c$).

Телофаза II – хромосомы деспирализуются и появляется ядерная оболочка. Генетический материал в клетке выражается формулой nc .

Оплодотворение. Процесс проникновения сперматозоидов в яйцеклетку называется оплодотворением. Яйцеклетка окружена несколькими оболочками, структура которых такова, что только сперматозоид собственного вида может попасть в яйцеклетку. После оплодотворения оболочки яйцеклетки меняются и другие сперматозоиды уже не могут в нее проникнуть.

Процесс оплодотворения складывается из трёх этапов: сближения гамет; активации яйцеклетки и слияния гамет. Яйцеклетка в момент встречи со сперматозоидом обычно находится на одной из стадий мейоза, который заблокирован с помощью специфического фактора. В большинстве случаев блок мейоза снимается после активации яйцеклетки вследствие оплодотворения. В то время как в яйцеклетке завершается мейоз, ядро сперматозоида, проникшее в неё, видоизменяется. Оно принимает вид интерфазного, а затем профазного ядра. За это время удваивается ДНК и мужской пронуклеус получает количество наследственного материала, соответствующее 2с (с – количество ДНК), т. е. содержит гаплоидный набор редуплицированных хромосом.

Ядро яйцеклетки, закончившее мейоз, превращается в женский пронуклеус, также приобретающий 2с. Оба пронуклеуса совершают сложные перемещения, затем сближаются и сливаются (синкарион), образуя общую метафазную пластинку. Это и есть момент окончания слияния гамет сингамия. Первое митотическое деление зиготы приводит к образованию двух клеток зародыша (бластомеров) с набором хромосом 2n2с (n – число хромосом, с – количество ДНК) в каждом.

Оценивая биологический смысл мейоза и оплодотворения, следует иметь в виду значение отмеченных выше универсальных принципов, проявляющихся во время этих процессов. Принцип гаплоидизации лежит в основе поддержания видового постоянства численности хромосом в кариотипе живых организмов в условиях их полового размножения.

2.МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

СТРОЕНИЕ МОЛЕКУЛ ДНК И РНК

Материальным субстратом наследственности и изменчивости являются нуклеиновые кислоты, которые были обнаружены Ф. Миллером (1869) в ядрах клеток гноя.

Нуклеиновые кислоты являются макромолекулами, т. е. отличаются большой молекулярной массой. Они состоят из мономеров – нуклеотидов (пентозный сахар – дезоксирибоза или рибоза; азотистые основания – пуриновые – аденин и гуанин, пиримидиновые – тимин и цитозин; остаток фосфорной кислоты)

Соединение нуклеотидов в макромолекулу нуклеиновой кислоты происходит путем взаимодействия фосфата одного нуклеотида с гидроксидом другого так, что между ними устанавливается фосфодиэфирная связь.

В 1949-1951 гг. Э. Чаргафф установил, что количество аденина в любой молекуле ДНК равно количеству тимина, а количество гуанина равно количеству цитозина (правило Чаргаффа)

СТРУКТУРА ДНК. МОДЕЛЬ ДЖ. УОТСОНА И Ф. КРИКА

Обобщив данные рентгеноструктурного анализа в 1953 г. американский биофизик Дж. Уотсон и английский биофизик и генетик Ф. Крик построили и описали молекулярную модель ДНК, основные положения которой состоят в следующем:

1. Число полинуклеотидных цепей равно двум.
2. Цепи образуют правозакрученные спирали по 10 оснований в каждом витке.
3. Цепи закручены одна вокруг другой и вокруг общей оси.
4. Последовательность атомов (по отношению к кольцу дезоксирибозы) одной цепи противоположна таковой в другой цепи, т. е. цепи антипараллельны.
5. Фосфатные группировки находятся снаружи спиралей, а основания – внутри и расположены с интервалом 0,34 нм под прямым углом к оси молекулы.
6. Цепи удерживаются вместе водородными связями между основаниями.
7. Пары, образуемые основаниями А-Т и Г-Ц, в высшей степени специфичны. Таким образом, полинуклеотидные цепи комплементарны друг другу.

На основании этой модели Дж. Уотсон и Ф. Крик предположили, что гены отличаются друг от друга чередованием пар нуклеотидов, и наследственная информация закодирована в виде последовательности нуклеотидов. Воспроизведение генов заложено в структуре ДНК – в комплементарности ее оснований и заключается в разъединении комплементарных цепей и последующей достройке новых комплементарных цепей из нуклеотидов клетки.

БИОЛОГИЧЕСКИЙ (ГЕНЕТИЧЕСКИЙ) КОД

Теоретические работы, в которых рассматривались возможные варианты структуры генетического кода, отмечались вскоре после опубликования в 1953 г. Статьи Уотсона и Крика, посвященной описанию структуры ДНК.

В 1954 г. Г. Гамовым было высказано предположение, что кодирование информации в молекулах ДНК должно осуществляться сочетанием нескольких нуклеотидов. Было обнаружено 20 аминокислот. Для шифровки такого их числа достаточно количество сочетаний нуклеотидов может обеспечить лишь триплетный код, в котором каждая аминокислота шифруется тремя стоящими рядом нуклеотидами.

В этом случае из четырех нуклеотидов образуется $4^3=64$ триплета. Полная расшифровка кода проведена в 60-е годы XX в. Из 64 возможных триплетов ДНК 61 кодирует различные аминокислоты, оставшиеся 3 получили название бессмысленных, или нонсенстриплетов. Они не шифруют аминокислот, а выполняют функцию знаков препинания при считывании наследственной информации (АТТ, АЦТ, АТЦ).

Наблюдается явная избыточность кода, проявляющаяся в том, что многие аминокислоты шифруются несколькими триплетами; это свойство кода названо вырожденностью. Это свойство имеет важное значение, так как возникновение в структуре молекулы ДНК изменений по типу замены одного нуклеотида в цепи может не изменить

смысла триплета. Возникновение, таким образом, нового сочетания из трех нуклеотидов кодирует ту же самую аминокислоту.

В процессе изучения свойств кода была обнаружена его, специфичность. Каждый триплет способен кодировать только одну определенную аминокислоту.

Было выявлено полное соответствие кода у различных видов живых организмов, такая универсальность свидетельствует о единстве происхождения.

Важным свойством является триплетность, непрерывность и непрерываемость.

ЭПЛИКАЦИЯ ДНК

Во время деления клеток генетическая информация должна перейти в дочерние клетки. Для достижения этого вся ДНК клетки копируется в процессе репликации во время S-фазы клеточного цикла, при этом каждая ее цепь служит матрицей для синтеза комплементарной последовательности.

В результате из одной двойной спирали ДНК образуются две идентичные двойные спирали. Такой способ удвоения молекулы ДНК называется полуконсервативным. Этот способ репликации подтвердили в 1957 году М. Мезельсоном и Ф. Сталь, проведя опыт на клетках бактерий.

Г. Стент предложил рассматривать три способа репликации ДНК:

1. Консервативный, при котором новые молекулы не содержат материалов родительской ДНК.
2. Полуконсервативный.

3. Дисперсный, когда материал исходной молекулы случайно рас-пределяется в обеих дочерних молекулах. Эксперимент М. Муельсона и Ф. Сталля позволил сделать выбор между этими тремя вариантами. С помощью фермента хеликазы двойная спираль ДНК в отдельных зонах расплетается. Образующиеся при этом одноцепочечные участки связываются специальными дестабилизирующими белками.

Молекулы этих белков выстраиваются вдоль полинуклеотидных цепей, растягивая их остов и делая азотистые основания доступными для связывания с комплементарными нуклеотидами, находящимися в нуклеоплазме.

Области расхождения полинуклеотидных цепей в зонах репликации называют репликационными вилками.

Разделение спирально закрученных цепей родительской ДНК ферментом хеликазы вызывает появление супервитков перед репликационной вилкой.

Это объясняется тем, что при расхождении каждых десяти пар нуклеотидов, родительская ДНК должна совершить полный оборот вокруг своей оси.

Следовательно, для продвижения репликационной вилки вся молекула ДНК перед ней должна была бы быстро вращаться, что потребовало бы больше затрат энергии.

Этого не наблюдается благодаря ферментам ДНК-топоизомеразам. Этот фермент разрывает одну из цепей ДНК и это дает ей возможность вращаться вокруг второй цепи.

В каждой области репликации при участии ДНК-полимеразы синтезируется ДНК двух новых дочерних молекул.

Особенностью ДНК-полимеразы является ее неспособность начать синтез новой полинуклеотидной цепи путем простого связывания двух нуклеозидтрифосфатов, которой ДНК-полимераза может лишь добавлять новые нуклеотиды. Такую цепь называют затравкой или праймером. Роль затравки выполняют короткие последовательности РНК, образуемые при участии фермента РНК-праймазы.

Эта особенность ДНК-полимеразы означает, что матрицей при репликации может служить лишь цепь ДНК, несущая спаренную с ней затравку, которая имеет свободный 3'/ОН-конец.

Синтезу каждого фрагмента предшествует образование РНК-затравки длиной около десяти нуклеотидов. Вновь образованный фрагмент с помощью фрагмента ДНК-лигазы соединяется с предшествующим фрагментом после удаления его РНК-затравки. Одна цепь синтезируется непрерывно и получила название лидирующей.

Синтез другой идет медленнее, так как она собирается из отдельных фрагментов, требующих образования.

Конечным результатом процесса репликации является образование двух молекул ДНК, нуклеотидная последовательность которых идентична таковой в материнской двойной спирали ДНК.

ТРАНСКРИПЦИЯ

Транскрипция – перенос информации с двуцепочечной молекулы ДНК на одноцепочечные молекулы РНК. При этом матрицей для синтеза РНК служит только одна цепь ДНК, называемая смысловой.

- Транскрипция состоит из трех стадий:
- инициации – начало синтеза РНК;
- элонгации – удаление полинуклеотидной цепочки;
- терминации – окончание процесса.

Инициация транскрипции зависит от предварительного специфического связывания РНК-полимеразы с промотором. Промоторы многих генов прокариот имеют в своем составе универсальную последовательность 5'–ТАТААТ–3' (блок Прибнова), которая располагается перед смотровой точкой на расстоянии 10 нуклеотидов и распознается РНК-полимеразой.

Другая последовательность 5'–ТТГАЦА–3' обычно обнаруживается на расстоянии примерно 35 нуклеотидов от смотровой точки.

В геномах эукариот функцию узнавания для РНК-полимеразы II могут выполнять универсальные последовательности – ТАТА– (блок Хогнесса), –ЦААТ– и состоящие из повторяющихся нуклеотидов Г и Ц (ГЦ-мотивы). РНК-полимераза связывается с промотором и начинает процесс расплетения. Дальнейшее расплетение ДНК структурного гена сопровождается удлинением нити РНК (элонгация) продолжающимся до достижения РНК-полимеразной области терминатора.

У эукариот структурные гены имеют прерывистое строение, поэтому сначала образуется гетерогенная ядерная РНК (гяРНК), либо проматричная РНК (про-РНК), которая отображает мозаичную структуру гена (интронные, экзонные участки), затем протекает процесс созревания (процессинг РНК).

Процессинг состоит в ферментативном разрезании про-РНК с последующим удалением его интронных участков и воссоединением экзонных участков (сплайсинг), формирующих непрерывную кодирующую последовательность зрелой м-РНК, которая в дальнейшем участвует в трансляции генетической информации.

В области терминации РНК-полимераза отделяется от матрицы ДНК и от матрицы РНК.

ТРАНСЛЯЦИЯ

Очередной этап реализации генетической информации заключается в синтезе полипептида на рибосоме, при котором в качестве матрицы используется молекула м-РНК.

У прокариот, так как нуклеотид лежит в цитоплазме, процессы транскрипции и трансляции идут одновременно.

У эукариот процессы разделены во времени в связи с процессингом РНК и необходимостью их последующей упаковки и транспортировки из кариоплазмы в цитоплазму с участием специальных транспортных белков.

Процесс трансляции делится на три этапа:

- инициацию;
- элонгацию;
- терминацию.

Для инициации трансляции большое значение имеют полисомы (комплекс рибосом). В процессе трансляции участвуют также молекулы т-РНК. На Процесс присоединения каждой из 20-ти аминокислот к акцепторному концу соответствующей т-РНК связан с ее активацией определенным вариантом фермента аминоксил-т-РНК-синтетазы с использованием энергии АТФ.

Образовавшийся при этом специфический комплекс называется аминоксил-т-РНК, перемещается к рибосоме и участвует в синтезе полипептида. Началом инициации служит кодон для метионина АУГ, если он находится в начале и-РНК. Сигналами служат кодоны ГУЦ.

ЦУГ. Это воздействие происходит на рибосоме в ее аминокислотном центре (А-центр), он находится на малой субъединице рибосомы. Взаимодействие и-РНК (кодон АУГ) малая частица рибосомы и формилметионил-т-РНК образует комплекс инициации, который задает фазу трансляции и-РНК триплетами.

Далее к нему присоединяется субчастица рибосомы и формилметионил-т-РНК перемещается в пептидный центр (Р-центр) рибосомы, расположенный в большой субчастице. При этом рибосома сдвигается на один триплет вдоль и-РНК и его свободным А-центром связывает следующую аминоксил-т-РНК в соответствии с кодоном и-РНК. Рибосома движется вдоль матрицы, последовательно считывая кодоны.

При этом происходит элонгация полипептида. Процесс идет до тех пор, пока на и-РНК не встретится кодон-терминатор.

Терминация полипептида заключается в диссоциации пептидил-т-РНК на полипептид и т-РНК, освобождении и-РНК и субчастиц рибосомы.

3.ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ ПРИ ПОЛОВОМ РАЗМНОЖЕНИИ

МОНОГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

Основные закономерности наследственности были открыты Г. Менделем. Он применил гибринологический метод исследования, который анализирует закономерности наследования отдельных свойств и признаков организмов при половом размножении, а также изменчивость отдельных генов при их комбинации и взаимодействии. Одна из особенностей метода Г. Менделя состояла в том, что он использовал для экспериментов чистые линии, т. е. растения, в потомстве которых при самоопылении не наблюдаются разнообразия по изучаемому признаку.

Другой важной особенностью было то, что Г. Мендель наблюдал за наследованием альтернативных признаков. Математическая обработка опытных данных позволила ему установить количественные закономерности в передаче изучаемых признаков. Разработанный Г. Менделем гибринологический метод лежит в основе современной генетики.

Моногибридное скрещивание скрещивание организмов, анализируемых по одной паре альтернативных признаков; например, при спаривании крупного рогатого скота, имеющего красную (аа) и черную (АА) масти, первое поколение будет иметь черную масть

Р ♀ АА (ЧЕРНАЯ МАСТЬ) × ♂ аа (КРАСНАЯ МАСТЬ)
F1 Аа (черная масть)

Аллель, проявляющаяся у гибридной особи, является доминантной.

Таким образом, при скрещивании гомозиготных особей, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков, все потомство в первом поколении единообразно. Этот закон доминирования, или закон единообразия гибридов первого поколения является *первым законом Г. Менделя*.

При скрещивании гибридов первого поколения потомство фенотипически и генотипически неоднородно. Этот *второй закон Г. Менделя* получил название закона расщепления:

F1 ♀ Аа (черная масть) × ♂ Аа (черная масть)

F2 АА Аа Аа аа

черная черная черная красная

фенотип 3:1

генотип 1:2:1

Цитологические основы моногибридного скрещивания заключается в том, что гомологичные хромосомы и локализованные в них гены, контролирующие альтернативные признаки, распределяются по разным гаметам. Исходные родительские особи гомозиготны (АА и аа) и дают только один тип гамет А или а соответственно. При слиянии гамет в зиготу попадают гомологичные хромосомы с альтернативными признаками, поэтому все полученные потомки являются гетерозиготными гибридами с генотипом Аа, но в фенотипе проявляется только доминантный признак. Гибриды первого поколения гетерозиготны (Аа). Так как при мейозе гомологичные хромосомы попадают в разные гаметы, то гибриды дают два типа гамет: А и а. В процессе оплодотворения происходит свободная комбинация двух типов гамет и

образуются 4 варианта зигот с генотипами: AA, 2Aa и aa. В фенотипе проявляются только два признака, причем потомков с доминантными признаками в 3 раза больше, чем с рецессивными.

ДИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

В природных условиях скрещивание обычно происходит между особями, различающимися по многим признакам.

Дигибридное скрещивание - скрещивание по двум парам признаков, оно позволяет установить, как наследование одного признака влияет на характер наследования другого. Рассмотрим характер наследования признаков на примере двух пар альтернативных признаков у крупного рогатого скота: масти (черная AA, красная aa) и рогатости (комолость BB, рогатость bb).

P: ♀ AABb x ♂ aabb

ПОЛИГИБРИДНОЕ СКРЕЩИВАНИЕ

Полигибридное скрещивание - скрещивание организмов, анализируемых по трем и более парам альтернативных признаков. Механизм наследования двух, трех и многих пар признаков, определяемый генами, лежащими в разных гомологичных хромосомах, не отличается от механизма наследования одной пары признаков. В основе этих скрещиваний лежит одна и та же закономерность.

Анализ наследования одной пары признаков в моногибридном скрещивании позволяет понять наследование двух и более пар признаков при дигибридном и полигибридном скрещиваниях.

Расщепление в F₂ по фенотипу для каждой пары альтернативных признаков равно 3:1. Это исходное отношение обеспечивается точным цитологическим механизмом расхождения гомологичных хромосом в мейозе.

Принцип независимого поведения разных пар альтернативных признаков в расщеплении по фенотипу в F₂ выражается формулой $(3+1)^n$, где n - число пар альтернативных признаков.

Исходя из приведенной формулы, можно рассчитать число ожидаемых классов в расщеплении по фенотипу при любом числе пар признаков, взятых в скрещивание:

- моногибридное скрещивание $(3+1)^1 = 3:1$, т.е. 2 класса
- дигибридное скрещивание $(3+1)^2 = 9:3:3:1$, т.е. 4 класса
- тригибридное скрещивание $(3+1)^3 = 27:9:9:9:3:3:3:1$, т.е. 8 классов.

Число фенотипических классов может быть выражено формулой 2^n , где n - число генов, по которым различаются родительские формы.

По этой же формуле можно рассчитать число типов гамет.

ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ АЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

Аллельные гены представляют собой различные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках гомологичных хромосом.

Полное доминирование. При этом типе доминирования доминантный аллель полностью подавляет действие рецессивного аллеля; например, ген черной масти у крупного рогатого скота полностью подавляет ген красной масти, ген карих глаз у человека подавляет ген голубых глаз, желтый цвет семян у гороха подавляет аллель, отвечающую за зеленую окраску и т. д.

P ♀ AA (КАРИЕ ГЛАЗА) x ♂ aa (ГОЛУБЫЕ ГЛАЗА)

F₁ Aa

(карие глаза)

F₁ ♀ Aa (карие глаза) x ♂ Aa (карие глаза)

F₂ AA Aa Aa aa

карие глаза голубые глаза

фенотип 3:1

генотип 1:2:1

Неполное доминирование. При неполном доминировании оба аллеля проявляют свое действие, т. е. доминантный аллель не полностью подавляет действие рецессивного аллеля. Например, при скрещивании безухих овец с овцами, имеющими нормальную длину ушей, все потомство первого поколения оказывается с короткими ушами. При скрещивании потомков первого поколения между собой во втором поколении получают овец с нормальной длиной ушей, короткими ушами и без ушей в соотношении 1:2:1:

P ♀ AA (НОРМАЛЬНАЯ ДЛИНА УШЕЙ) x ♂ aa (БЕЗУХИЕ)

F₁ Aa

(короткие уши)

F₁ ♀ Aa (короткие уши) x ♂ Aa (короткие уши)

F₂ AA Aa Aa aa

НОРМАЛЬНАЯ ДЛИНА УШЕЙ короткие уши БЕЗУХИЕ

фенотип 1:2:1

генотип 1:2:1

Кодоминирование. При кодоминировании каждый из доминантных аллелей проявляет свое действие. Примером кодоминирования служит 4 группа крови у человека (у людей с данной группой крови в эритроцитах синтезируется и антиген A, и антиген B):

P ♀ AA (II ГРУППА) x ♂ BB (III ГРУППА)

F₁ AB

(IV группа)

ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ НЕАЛЛЕЛЬНЫХ ГЕНОВ

Взаимодействие неаллельных генов приводит к формированию новых вариантов признаков. В этом случае речь идет о полигенных признаках. Можно выделить три основные формы взаимодействия неаллельных генов: комплементарность, эпистаз и полимерию.

Комплементарность. Тип полигенного наследования, при котором неаллельные гены взаимно дополняют друг друга. Рассмотрим пример: при скрещивании желтых волнистых попугайчиков с голубыми особями все гибриды первого поколения зеленые. При скрещивании этих зеленых попугайчиков между собой в их потомстве наблюдается расщепление 9 частей зеленые, 3 части желтые, 3 части голубые и 1 часть белые.

Родительские особи были гомозиготны, так как все гибриды первого поколения единообразны. Появление нового варианта признака (зеленая окраска) в первом поколении невозможно объяснить неполным доминированием. Во-первых, во втором поколении появляются особи с белой окраской (это еще один вариант признака, которого не было у исходных особей). Во-вторых, сумма всех частей во втором поколении равна 16, что указывает на действие двух генов. Тогда мы можем предположить, что у волнистых попугайчиков наличие желтого пигмента определяется доминантным аллелем А, а наличие голубого пигмента – доминантным аллелем В. При наличии у гибридов первого поколения доминантных аллелей А и В синтезируются и желтый, и голубой пигменты, которые совместно дают зеленую окраску. При отсутствии доминантных аллелей у части гибридов второго поколения нет ни желтого, ни зеленого пигментов, в результате чего оперение становится белым:

P ♀ AA^{Вв} (ЖЕЛТЫЕ) × ♂ aa^{ВВ} (ГОЛУБЫЕ)

F1 Aa^{Bb}

(зеленые)

F1 ♀ Aa^{Bb} (зеленые) × ♂ Aa^{Bb} (зеленые)

F2 9 A_ B_ 3 A_ bb 3 aaB_ 1 aabb

зеленые желтые голубые белые

Эпистаз – способ взаимодействия генов, при котором действие одного гена подавляется действием другого, неаллельного гена. При этом генподавитель называется эпистатическим геном, а подавляемый ген – гипостатическим.

Различают рецессивный и доминантный эпистаз. При рецессивном эпистазе во втором поколении наблюдают расщепление 9:3:4, 9:7, а при доминантном – 13:3 или 12:3:1.

Рецессивный эпистаз. При рецессивном эпистазе происходит подавление признаков, если эпистатический ген находится в рецессивно-гомозиготном состоянии.

Рассмотрим рецессивный эпистаз на примере наследования окраски шерсти у кроликов. Доминантная аллель гена С обеспечивает синтез исходного черного пигмента, а рецессивный – не обеспечивает этот синтез. В отсутствие черного пигмента появляются животные-альбиносы с белой шерстью. При наличии черного пигмента он может частично превращаться в желтый пигмент. Эту реакцию контролирует ген А. При наличии доминантного аллеля А в составе волоса, чередуются участки, окрашенные и в черный, и в желтый цвет (окраска агути). Рecessивный аллель а не обеспечивает перехода черного пигмента в желтый, и окраска шерсти становится черной. На основании рассмотренных функций генов С и А можно записать следующие генотипы:

C_A_ окраска агути (доминантный аллель С обеспечивает синтез черного пигмента, а доминантный аллель А обеспечивает переход части черного пигмента в желтый);

C_aa черная окраска (доминантная аллель С обеспечивает синтез черного пигмента, но отсутствие доминантного аллеля А не позволяет черному пигменту перейти в желтый);

ccA_ альбинизм (отсутствие доминантного аллеля С не обеспечивает синтез исходного черного пигмента, тогда и доминантный аллель А не может проявиться в фенотипе);

ccaa альбинизм (отсутствие доминантного аллеля С не обеспечивает синтез исходного черного пигмента, тогда и доминантный аллель А не может повлиять на фенотип).

Таким образом, ген С является главным геном. В доминантном состоянии он позволяет проявиться в фенотипе второстепенным генам, а в гомозиготном-рецессивном состоянии он подавляет действие всех остальных генов, не позволяя им проявиться в фенотипе:

P ♀ CCaa (ЧЕРНЫЕ) × ♂ ccAA (АЛЬБИНОСЫ)

F1 CcAa

(агути)

F1 ♀ CcAa (агути) × ♂ CcAa (агути)

F2 9 C_A_ 3 C_aa 3 ccA_ 1 ccaa

агути черные альбиносы

Доминантный эпистаз. При доминантном эпистазе происходит подавление признаков, если эпистатический ген представлен хотя бы одним доминантным аллелем.

Рассмотрим пример. У кур окраска оперения определяется двумя генами: ген С контролирует образование основных пигментов, а ген I подавляет действие гена С.

Скрещиваются две породы кур с белым оперением: белый леггорн и белый виандот. Известно, что у леггорнов гены С и I представлены доминантными аллелями, а у виандотов – рецессивными. Первое поколение имело белую окраску оперения, во втором поколении наблюдали расщепление: 13 частей с белой окраской и 3 части окрашенные.

Все гибриды первого поколения единообразны, следовательно, исходные особи гомозиготны. Во втором поколении сумма всех частей равна 16, что подтверждает влияние на окраску двух генов. Таким образом, все гибриды первого поколения были гетерозиготны по двум генам:

P ♀ II^{СС} (белые) × ♂ ii^{сс} (белые)

F1 II^{Сс}

(белые)

F1 ♀ II^{Сс} (белые) × ♂ II^{Сс} (белые)

F2 9 I_ C_ 3 I_ cc 3 iiC_ 1 iicc

белые белые окрашенные белые 40

Таким образом, генотип $I C$ дает белую окраску, поскольку доминантный аллель C обеспечивает синтез пигментов, но доминантный аллель I блокирует этот синтез. Генотип I_{cc} дает белую окраску, поскольку рецессивный аллель cc в гомозиготе не обеспечивает синтез пигментов, а доминантный аллель I дополнительно подавляет синтез пигментов. Генотип $ii cc$ дает белую окраску, поскольку рецессивный аллель cc в гомозиготе не обеспечивает синтез пигментов. Только особи с генотипом окрашенные $ii C_{-}$, так как доминантный аллель C обеспечивает синтез пигментов, а рецессивный аллель ii в гомозиготе не подавляет действие гена C . Эпистаз широко распространен в природе. По принципу эпистаза наследуются масти у лошадей, собак, грызунов.

Полимерия - тип полигенного наследования, при котором признак определяется взаимодействием нескольких пар неаллельных генов со сходным действием. Такие гены называют гомологичными и обозначают сходными символами, например, A_1, A_2, A_3, A_4 и т. д.

Некумулятивная полимерия. Для качественных признаков характерна некумулятивная полимерия с полным доминированием и расщеплением 15:1 (при действии 2 пар аллелей).

Рассмотрим пример. Скрещиваются две породы кур: одна порода с оперенными ногами, другая с неоперенными.

Все гибриды первого поколения имели оперенные ноги. При скрещивании этих гибридов между собой в их потомстве наблюдалось расщепление: 15 частей особей с оперенными ногами и 1 часть особей с неоперенными ногами. Так как сумма всех частей равна 16, то можно предположить, что за оперенность ног у кур отвечают два гомологичных гена A_1 и A_2 , причем, доминантным аллелям соответствуют и рецессивные a_1 и a_2 . Гибриды первого поколения, очевидно, несут доминантные аллели каждого гена, тогда их генотип $A_1 a_1 A_2 a_2$. Тогда генотип особей с неоперенными ногами $a_1 a_1 a_2 a_2$. Таким образом, для появления оперенных ног у кур достаточно хотя бы одного доминантного аллеля: A_1 или A_2 .

Кумулятивная полимерия. Для количественных признаков характерна кумулятивная полимерия с неполным доминированием и расщеплением 1:4:6:4:1 (при действии 2 пар аллелей).

По данному принципу наследуются хозяйственно полезные признаки, например, величина удоя, живая масса, длина шерсти и т.д.

9. Дайте определение терминам эпистаз, гипостатичный ген, эпистатический ген.

10. Приведите пример доминантного и рецессивного эпистаза.

11. В чем суть полимерного наследования генов?

4. ХРОМОСОМНАЯ ТЕОРИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ. ГЕНЕТИКА

Параллелизм в поведении генов и хромосом послужил обоснованием хромосомной гипотезы, а в дальнейшем – теории наследственности.

Согласно этой теории гены расположены в хромосомах в линейной последовательности, и поэтому именно хромосомы представляют собой материальную основу наследственности.

Основные доказательства хромосомной теории наследственности были получены в экспериментах Т. Моргана и его сотрудников в начале XX в. В лаборатории Т. Моргана был обнаружен особый тип наследования признаков, который хорошо объяснялся связью некоторых генов с X-хромосомой.

Согласно теории наследственности:

1. Совокупность генов, входящих в состав одной хромосомы, образует группу сцепления;
2. Число групп сцепления определяется количеством хромосом в гаплоидном наборе их половых клеток;
3. Гены расположены в хромосоме в линейном порядке;
4. Сцепление генов нарушает процесс кроссинговера;
5. Частота рекомбинаций зависит от расстояния между генами в хромосоме.

Проведя опыты с дрозофилой,

Т. Морган обнаружил такие наследования, которые отличались от менделевской схемы. Были обнаружены различия при реципрокном скрещивании (рецессивная аллель a обуславливает белый цвет глаз, доминантная A – красный цвет глаз):

$P \text{ ♀ } X^a X^a \times \text{♂ } X^A Y$

белоглазые красноглазые

$F_1 \text{ ♀ } X^A X^a \times \text{♂ } X^A Y$

красноглазые белоглазые

1:1

$F_1 \text{ ♀ } X^A X^a \times \text{♂ } X^a Y$

$F_2 \text{ ♀ } X^A X^a \times \text{♂ } X^A Y \text{ ♀ } X^a X^a \times \text{♂ } X^a Y$

красноглазые белоглазые

1:1:1:1

$P \text{ ♀ } X^A X^A \times \text{♂ } X^a Y$

красноглазые белоглазые

$F_1 \text{ ♀ } X^A X^a \times \text{♂ } X^A Y$

все красноглазые

$F_1 \text{ ♀ } X^A X^a \times \text{♂ } X^a Y$

$F_2 \text{ ♀ } X^A X^A \times \text{♀ } X^A X^a \times \text{♂ } X^A Y \times \text{♂ } X^a Y$

красноглазые белоглазые

2:1:1

Такое наследование получило название крисс-кросс (крест-накрест) наследования: сыновья наследуют признак матери, а дочери признак отца.

Самцы мухи дрозофилы, млекопитающие, человек несут пару различных хромосом, которые называют половыми (ХУ), а самки - пару одинаковых хромосом (ХХ). Самки образуют один тип гамет с Х-хромосомой и этот пол называют гомогаметным. Самцы образуют два типа гамет с Х- и Y-хромосомой и такой пол называют гетерогаметным. Тип наследования, когда ген локализован в Х-хромосоме получил название сцепленного с полом, или сцепления с полом.

Присутствие только одной аллели и в единственном числе у диплоидного организма называется гемизиготным состоянием или гемизиготой.

Хромосомная теория наследственности, объясняя закономерности наследования признаков у животных и растительных организмов, играет важную роль в сельскохозяйственной науке и практике. Некоторые положения хромосомной теории наследственности позволяют более рационально вести сельскохозяйственное производство. На знании закономерностей хромосомных перестроек основывается изучение наследственных заболеваний.

НЕРАСХОЖДЕНИЕ ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ

К. Бриджес обратил внимание на редкое нарушение схемы крисс-кросс наследования. В первом поколении от скрещивания белоглазых самок и красноглазых самцов появлялись белоглазые самки и красноглазые самцы.

Он предположил, что это связано с нарушением расхождения хромосом в мейозе. У белоглазой самки Х_аХ_а может образовываться яйцо с двумя Х-хромосомами не разошедшимися в мейозе, в результате оплодотворения такого яйца с Y-хромосомой появится самка с двумя Х-хромосомами (ХХ) от матери и Y-хромосомой от отца:

Гамета	Яйцеклетка				
Х _а		Х _а Х _а	-		
Спермия	Х _А	Х _А Х _а	Х _А Х _а Х _а	Х _А 0	
		♀красноглазые	обычно гибнут	♂красноглазые	
Y	Х _а Y	Х _а Х _а Y	Y0		
	♂белоглазые	♀белоглазые	гибель		

Схема 3 Р ♀ В В ♂ в в

х

V v v v

серое тело, длиннокрылые черное тело, короткокрылые

F1 В в В В в в в в

V v v v v v V v

41,5% серое тело, 41,5% черное тело, 8,5% серое тело, 8,5% черное тело,

длиннокрылые короткокрылые короткокрылые длиннокрылые

ТИПЫ ХРОМОСОМНОГО ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОЛА

Обнаружение зависимости половой принадлежности развивающегося организма от дозы Х-хромосом у дрозофилы и некоторых других насекомых привело С. Бриджеса (1922) к формулировке гипотезы генного баланса, в соответствии с которой организм изначально бисексуален, т.е. несет в себе задатки обоих полов. Развитие признаков одного из них в ходе онтогенеза определяется балансом женских и мужских генов-детерминаторов пола.

У дрозофилы эти гены сосредоточены не только в половой Х-хромосоме, но и аутосомах. Поэтому пол организма у них зависит от соотношения этих хромосом. У дрозофилы Y-хромосома генетически инертна и в определении признаков пола не участвует.

У человека Х-хромосома играет важную роль в детерминации пола. Y-хромосома содержит определенное количество генов, часть из которых гомологична генам Х-хромосомы, а часть не имеет в ней гомологов и наследуется только по мужской линии. Поэтому у человека присутствие Y-хромосомы в кариотипе независимо от количества Х-хромосом обеспечивает развитие мужского пола.

Проведя опыты на дрозофиле, С. Бриджес пришел к заключению, что пол у мух определяется соотношением числа Х-хромосом и наборов аутосом. Если соотношение в зиготе равно 1 (2Х:2А), то развивается самка, если 0,5 (1Х:2А) развивается самец.

При промежуточном соотношении 0,67 (2Х:3А) развиваются интерсексы - мухи, 45имеющие промежуточный фенотип. При соотношении Х:А>1(3Х:2А=1,5) - метасамки (очень слабые мухи, рано гибнут). При Х:А<0,5 (1Х:3А=0,33) метасамцы (слабые мухи, рано гибнут).

Хромосомный механизм пола широко распространен в природе. Различают несколько типов хромосомного определения пола в зависимости от того какой пол гетерогаметен, а какой гомогаметен (табл. 1).

Таблица 1. Типы соотношения половых хромосом у разных организмов

Самка	Самец	Организм
XX	XY	Человек, млекопитающие, дрозофила
XX	X0	Кузнечик

ZW	ZZ	Птицы, бабочки, рептилии
Z0	ZZ	Моль

У части животных (пчел, муравьев, ос) существует особый тип определения пола *гапло-диплоидный*. У этих животных нет половых хромосом. Самки развиваются из оплодотворенных яиц и диплоидны, а самцы из неоплодотворенных и гаплоидны. При сперматогенезе число хромосом не редуцируется. Существуют и другие способы определения пола в зависимости от условий развития оплодотворенных яиц, не связанные с хромосомным механизмом.

СЦЕПЛЕНИЕ И КРОССИНГОВЕР

Согласно хромосомной гипотезе наследственности закон независимого наследования признаков Г. Менделя отражает независимость расхождения неомологичных хромосом в анафазе мейоза I.

Однако в начале XX в. У. Сэттон обратил внимание на то, что число признаков, различия по которым обнаруживают моногибридное наследование, может значительно превосходить число хромосом гаплоидного набора у исследуемого объекта. Особенно показательно это для видов с небольшим числом хромосом (аскарида $n=1$, дрозофила $n=4$, горох $n=7$). У. Сэттон полагал, что в таком случае каждая хромосома должна быть детерминантом не одного, а нескольких элементарных признаков. Если такое предположение верно, то должны встречаться случаи, когда аллели разных генов будут наследоваться совместно. При этом невозможна их перекombинация в мейозе. Это явление получило название сцепления генов.

В дальнейших исследованиях Т. Морган и его сотрудники обнаружили большое число примеров сцепления генов и показали, что это сцепление, как правило, неполное.

Сцепленное наследование объясняется расположением соответствующих генов в одной и той же хромосоме.

Зависимость сцепленного наследования признаков от локализации генов в одной хромосоме дает основание рассматривать хромосомы как отдельные группы сцепления. Рассмотрим пример.

Для скрещивания были взяты мухи дрозофилы и проанализированы особенности наследования серого (В) и черного (в) тела, длиннокрылости (V) и короткокрылости (v). Результаты скрещиваний приведены на схемах 1-3.

Частичное нарушение сцепления (8,5 % + 8,5 %) было объяснено процессом кроссинговера - обмена соответствующими участками гомологичных хромосом в профазе мейоза I.

Изучение наследования других сочетаний признаков показало, что процент кроссоверного потомства для каждой пары признаков всегда один и тот же, но он различается для разных пар. Это дало основание для заключения, что гены в хромосоме лежат в линейном порядке.

Гомологичные хромосомы - это одинаковые группы сцепления, при конъюгации они сближаются и обмениваются участками. В результате появляются кроссоверные хромосомы с новым набором аллелей. Частота, с которой происходит обмен на участке между двумя данными генами, зависит от расстояния между ними правило Т. Моргана

Процент кроссоверных гамет косвенно отражает расстояние между генами. Это расстояние выражают в сантиморганах (сМ). За одну сантиморгану принимают расстояние между генами, при котором образуется 1 % кроссоверного потомства (кроссоверных гамет).

ИНТЕРФЕРЕНЦИЯ

Сумма мельчайших частот рекомбинации чаще всего превышает частоту рекомбинаций между наиболее удаленными друг от друга маркерами. Это объясняется тем, что между любыми двумя сцепленными генами возможен не только одиночный, но и двойной и множественный кроссинговер, что приводит к сокращению регистрируемой частоты кроссинговера. *Вместе с тем, между обменами на соседних участках хромосом существуют взаимовлияния, названные интерференцией.* Такое взаимовлияние можно выразить количественно. Для этого сопоставляют реально наблюдаемую частоту двойных обменов с частотой, теоретически ожидаемой на основе предположения о том, что обмены на соседних участках происходят независимо друг от друга. Степень их арактер интерференции измеряется величиной *коинциденции (с).*

Коинциденцию оценивают как частоту от деления реально наблюдаемой частоты двойных кроссоверов на теоретически ожидаемую частоту двойных кроссоверов. Последнюю величину получают, перемножая частоты кроссинговера на соседних участках. Например, величина между генами АиВ-1,3%, ВиС-32,6%, двойные рекомбинанты по А-В-С - 0,045 %. Величина коинциденции.

Величина интерференции определяется по формуле $I=1-C$, если $C<1$, то интерференция положительная, т. е. одиночный 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.

5. ПОНЯТИЕ О МУТАЦИИ И МУТАГЕНЕЗЕ

Всем живым организмам, независимо от их генетической организации, наряду с наследственностью свойственна изменчивость. Под воздействием эндогенных и экзогенных факторов в генетическом материале возникают изменения мутации, определяющие мутационную изменчивость.

Термин «мутация» был введен в генетику голландским ученым Г. де Фризом, который течение многих лет изучал явление наследственной изменчивости у растений. После обобщения своих наблюдений он разработал теорию мутаций.

Под *мутациями* понимают наследственные изменения признака, органа или свойства, обусловленные изменениями наследственных структур. Процесс возникновения мутаций называют *мутагенезом*. Животные, растения, микроорганизмы, у которых произошла мутация, называют *мутантами*.

Основные положения мутационной теории Г. де Фриза сводятся к следующему:

1. Мутации возникают внезапно как дискретные изменения признаков.
2. Новые формы устойчивы.
3. В отличие от ненаследственных изменений мутации не образуют непрерывных рядов, не группируются вокруг какого-либо среднего типа. Они представляют собой качественные изменения.
4. Мутации проявляются по-разному и могут быть как полезными, так и вредными.
5. Вероятность обнаружения мутаций зависит от числа исследованных особей.
6. Сходные мутации могут возникать неоднократно. Основные положения мутационной теории Г. де Фриза сводятся к следующему:
7. Мутации возникают внезапно как дискретные изменения признаков.
8. Новые формы устойчивы.
9. В отличие от ненаследственных изменений мутации не образуют непрерывных рядов, не группируются вокруг какого-либо среднего типа. Они представляют собой качественные изменения.
10. Мутации проявляются по-разному и могут быть как полезными, так и вредными.
11. Вероятность обнаружения мутаций зависит от числа исследованных особей.
12. Сходные мутации могут возникать неоднократно.

Г. де Фриз создал свою мутационную теорию на основе экспериментов с разными видами растений энотеры. Парадокс заключается в том, что в действительности он не получил мутаций, а наблюдал результат комбинативной изменчивости, поскольку формы, с которыми он работал, оказались сложными гетерозиготами по транслокациям.

Часть строгого доказательства мутаций принадлежит В. Иогансену, изучившему наследование в чистых (самоопыляющихся) линиях фасоли и ячменя. Большой вклад в развитие теории мутаций внесли такие отечественные ученые как Н.В. Тимофеев-Ресовский, А.С. Серебровский, Н.П. Дубинин, М.Е. Лобашов и др.

Крупнейшим обобщением работ по изучению изменчивости в начале XX в. стал закон *гомологических рядов в наследственной изменчивости* Н.И. Вавилова, который был сформулирован в 1920 г. Согласно этому закону *близким видам и родам организмов свойственны сходные ряды наследственной изменчивости. Чем ближе таксономически рассматриваемые организмы, тем большее сходство наблюдается в ряду их изменчивости.*

Справедливость закона подтверждена не только на огромном ботаническом материале, но и при изучении изменчивости животных и микроорганизмов и не только на уровне целых организмов, но и отдельных их структур.

Закон Н.И. Вавилова имеет большое значение для селекционной практики, поскольку прогнозирует поиск определенных форм культурных растений и животных. Зная характер изменчивости одного или нескольких близких видов, можно целенаправленно искать формы, еще не известные у данного организма, но уже открытые у его таксономических родственников. Своим законом Н.И. Вавилов заложил основы нового направления сравнительной генетики.

2. ФОРМЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ ОРГАНИЗМОВ И ЕЕ ПРИЧИНЫ

Изменчивость можно классифицировать на *фенотипическую*, т. е. не связанную с нарушениями в генетическом материале, и *генотипическую*, обусловленную изменениями генотипа.

В свою очередь, фенотипическую изменчивость подразделяют на модификационную (вариационную) и онтогенетическую (эпигенетическую), а генотипическую на комбинативную (рекомбинантную) и мутационную.

Модификационная изменчивость состоит в появлении различных вариантов того или иного признака в фенотипе организма под воздействием меняющихся условий обитания. Она носит адаптивный характер; например, отличия монозиготных близнецов при их жизни в различающихся условиях среды.

Границы модификационной изменчивости, которые определяются генотипом, называют *нормой реакции*. Она может быть узкой, когда признак изменяется незначительно (жирномолочность у крупного рогатого скота), и широкой, когда признак изменяется в широких пределах (пигментация кожи у человека).

Яркий пример модификационного изменения у животных окраска шерсти гималайского кролика. Обычно при 20°C у этой породы шерсть белая, за исключением черных ушей, лап и пятна вокруг носа. При 30°C такие кролики вырастают сплошь белыми. Гималайскому кролику выбрать участок спины и охладить, приложив лед, то в этой области вырастает черная шерсть. Для каждой области тела есть свой порог температуры, выше которого вырастает белая шерсть, а ниже, - черная. Следовательно, появление аллели s^h , по которой гомозиготен гималайский кролик, зависит от температуры.

Онтогенетическая изменчивость заключается в модификациях фенотипа многоклеточных эукариотических организмов на разных этапах онтогенеза. В основе этой формы изменчивости лежит последовательная реализация генетической программы организма на разных стадиях онтогенеза путем активации или инактивации работы определенных групп генов.

Значение фенотипической изменчивости определяется, прежде всего, тем, что в пределах индивидуальной нормы реакции обеспечивается та или иная возможность физиологических адаптаций организма к меняющимся условиям среды.

Комбинативная изменчивость связана с появлением новых сочетаний генов и хромосом. Механизмы ее следующие:

1. Рекомбинация генов при кроссинговере (рекомбинация генов при кроссинговере в первом делении мейоза, т. е. образование кроссо верных хромосом);

2. Независимое расхождение хромосом и хроматид при мейозе (независимое расхождение хромосом в мейозе при созревании половых клеток);

3. Случайное сочетание гамет при оплодотворении (случайное сочетание генов материнской и отцовской гамет при оплодотворении).

Комбинативная изменчивость является важнейшим источником бесконечно большого наследственного разнообразия, которое наблюдается у живых организмов. В ее основе лежит половое размножение живых организмов, вследствие которого возникает огромное разнообразие генотипов. Число генов у каждого организма исчисляется тысячами, поэтому комбинирование генов при половом размножении приводит к формированию нового уникального генотипа. У любого организма можно обнаружить признаки, типичные для его родителей. Тем не менее даже среди близких родственников не найти двух абсолютно одинаковых особей, за исключением однояйцевых близнецов. Причиной такого разнообразия и является комбинативная изменчивость.

Мутационная изменчивость основана на возникновении стойких нарушений в первичном генетическом материале (генах, хромосомах) организмов под воздействием факторов среды, называемых мутагенами (мутагенными факторами). Появляющиеся при этом изменения называют мутациями.

Мутагенные факторы условно можно подразделить на: эндогенные факторы внутренней среды организма и экзогенные факторы окружающей среды. В качестве причин эндогенного характера рассматривают одноцепочечные разрывы либо случайные ошибочные встраивания некомплементарных нуклеотидов, которые могут произойти во время репликации ДНК.

Обычно такие нарушения устраняются с помощью «редактирующих ферментов» (ДНК-полимеразы 1, ДНК-лигазы), т. е. имеет место исправление нарушений структуры и ее возврат в исходное состояние. Однако в результате возможных редких ошибок в работе самой системы репарации при этом появляются те или иные мутационные изменения в нуклеотидной последовательности ДНК.

В некоторых случаях может происходить химическая модификация обычных (нормальных) пуриновых или пиримидиновых оснований, присутствующих в клетке. Это приводит к появлению их вариантов с измененным характером комплементарного спаривания с основаниями матричной цепи ДНК, что увеличивает число ошибок при репликации.

Мутагенные факторы в зависимости от их природы принято классифицировать на физические, химические и биологические.

К физическим мутагенным факторам относят различные виды излучений, температуру, влажность и т. д.

Механизм действия физических мутагенных факторов состоит:

1. в нарушении структуры генов и хромосом;
2. образовании свободных радикалов, которые вступают в химическое взаимодействие с ДНК;
3. разрывах нитей хроматинового деления;
4. образовании димеров.
5. К химическим мутагенам относятся:
6. Химические соединения, используемые в сельском хозяйстве
7. (гербициды и пестициды), в медицине в качестве лекарств и антисептиков (антибиотики, формалин и т. д.), в производстве (консерванты продуктов, тяжелые металлы и др.);
8. Природные органические и неорганические вещества (нитриты, нитраты, алкалоиды, гормоны, ферменты и др.);
9. продукты промышленной переработки природных соединений (уголь, нефть);
10. синтетические вещества, ранее не встречающиеся в природе (пестициды, инсектициды, пищевые концентраты, лекарственные вещества);
11. некоторые метаболиты человека.

Химические мутагены обладают большой проникающей способностью, вызывают преимущественно генные мутации и действуют в период репликации ДНК. Известны соединения, получившие названия супермутагены, которые способны повышать частоту мутаций в тысячи раз и более (нитрозомочевина, нитрозогуанидин).

Механизм действия химических мутагенов состоит:

1. в дезаминировании (отщеплении аминогрупп);
2. алкилировании (метилование, этилирование и т. д.). В результате при репликации ДНК нарушается принцип комплементарности и происходит замена нуклеотидных пар: ГЦ → АТ; ГЦ → ЦГ; ГЦ → ТА;
3. замене азотистых оснований их аналогами. Вещества, сходные с «обычными» азотистыми основаниями, однако они способны образовывать комплементарные пары с разными «нормальными» основаниями, например, при репликации ДНК напротив гуанина вместо цитозина достраивается 5-бромурацил (аналог тимина). В дальнейшем напротив 5-бромурацила достраивается аденин, а напротив аденина – обычный тимин. Этот же процесс может идти и в противоположную сторону. В результате происходит замена: ГЦ → АТ или АТ → ГЦ;
4. ингибировании синтеза предшественников нуклеиновых кислот. К биологическим мутагенам относятся: вирусы (краснуха, корь, грипп);
5. невирусные паразитарные агенты (микоплазмы, бактерии, риккетсии, простейшие, гельминты).

а. Механизм действия биологических мутагенов:

6. вирусы встраивают свою ДНК в ДНК клеток хозяина;
7. продукты жизнедеятельности паразитов возбудителей болезней действуют как химические мутагены.

Учитывая характер действия мутагенных факторов мутации можно классифицировать:

1. По характеру изменения генома:

- а) *геномные* - изменение числа хромосом;
- б) *хромосомные* - изменение структуры хромосом;
- в) *генные* - изменение генов.

2. По проявлению в гетерозиготе:

- а) доминантные;
- б) рецессивные.

3. По типу аллельных взаимодействий:

- а) доминантные
- б) рецессивные.

1. По отклонению от нормы:

а) прямые приводят к отклонению признаков от так называемого дикого типа, наиболее распространенного в природе, например, изменение в окраске норки на звероферме насчитывает 30 мутаций, а дикий тип в природе имеет коричневый мех.

б) обратимые приводят к полному или частичному восстановлению дикого типа (одичавшие собаки чаще всего по внешнему виду напоминают их предков волков и шакалов).

2. В зависимости от причин, вызывающих мутации:

а) спонтанные (самопроизвольные) мутации происходят под действием естественных мутагенных факторов внешней среды без вмешательства человека;

б) индуцированные (искусственные) мутации являются результатом направленного воздействия определенных мутагенных факторов, например, ионизирующей радиации и др.

3. По локализации в клетке:

а) ядерные затрагивают хромосомы ядра;

б) цитоплазматические затрагивают генетический материал органоидов цитоплазмы (митохондрии, пластиды и др.).

4. По отношению к возможности наследования:

а) генеративные мутации происходят в половых клетках, передаются по наследству при половом размножении;

б) соматические мутации происходят в соматических клетках, проявляются у самой особи и передаются по наследству только при вегетативном размножении.

5. По фенотипическому проявлению:

а) летальные;

б) морфологические;

в) биохимические;

г) поведенческие;

д) устойчивости или чувствительности к повреждающим агентам;

е) положительные и др.

Мутации генов и хромосом могут приводить к появлению наследственных болезней человека и животных.

ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ

Хромосомные мутации представляют собой перемещения генетического материала, приводящие к изменению структуры хромосом в пределах кариотипа

Дефиценсия (Df) – концевые нехватки. В качестве примера можно привести тяжелое наследственное заболевание у человека синдромом кошачьего крика, названного так по характеру звуков, издаваемых больными младенцами. Обусловлено гетерозиготностью по дефиценсии в 5-й хромосоме.

Делеция (Dl) – выпадение участка хромосомы в средней ее части, содержащего обычно целый комплекс генов. В случае выпадения концевого участка возникает концевая нехватка дефиценсии.

При делеции теломеров обоих плеч хромосомы часто наблюдается замыкание оставшейся структуры в кольцо, в результате образуются кольцевые хромосомы. При выпадении центромерного участка образуются децентрические хромосомы.

Нехватки обычно вызывают понижение жизнеспособности и плодовитости особи. У мышей, например, делеция фрагмента 17-й хромосомы может быть доказана благодаря проявлению в гомозиготном состоянии рецессивной мутации *qr* (квейкинг), вызывающей сильную дрожь и подергивание. Делеции укорачивают хромосому. Известна крупная делеция 21-й хромосомы, которая вызывает тяжелую форму лейкозов. Делеции обычно летальны в гомозиготе. Очень короткие делеции могут не нарушать жизнеспособность в гомозиготе.

Дупликация (Dp) представляет собой двукратное повторение одного и того же участка хромосомы. Известны случаи многократных повторений или мультипликаций какого-либо участка. Их называют также *амплификациями*.

Дупликации могут происходить в пределах одной и той же хромосомы или сопровождаться переносом копии участка генетического материала на другую хромосому. Повторы, возникшие в одной хромосоме, могут располагаться *тандемно* (ABCBCDE) или *инвертированно* (ABCCBDE). Различают *терминальные повторы*, если дупликация затрагивает конец хромосомы.

Увеличение дозы гена может вызывать фенотипическое изменение характера проявления признака, например, удрозофилы

при дупликации гена *Var* (полосковидные глаза) уменьшается число фасеток в глазах и усиливается деформация глаз.

Дупликации играют существенную роль в эволюции генома, поскольку они создают дополнительные участки генетического материала, функция которых может быть изменена в результате мутаций и последующего естественного отбора.

Инверсия (In) тип хромосомной мутации, при которой последовательность генов в участке хромосом изменена на обратную. При этом происходит поворот участка хромосомы на 180°. Инверсии могут быть большими и маленькими, возникать как в одном плече хромосомы (парацентрическая инверсия), так и в обоих (перцентрическая).

Инверсии вызывают значительные изменения положения генов, что может приводить к летальному исходу. Хорошо инверсии изучены у дрозофилы. У крупного рогатого скота инверсиями объясняют, в некоторых случаях, частичную стерильность быков.

Транслокация (Т) обмен сегментами между негомологичными хромосомами.

Транслокации подразделяют:

1. *реципрокные* две хромосомы обмениваются сегментами;
2. *нереципроктные* сегменты одной хромосомы переносятся в другую;
3. *робертсоновские* две акроцентрические хромосомы соединяются своими центромерными районами.

Транслокации не изменяют числа генов в данном генотипе и не всегда проявляются фенотипически, но у особей гетерозиготных по транслокации, нарушается конъюгация гомологичных хромосом и образуются нежизнеспособные гаметы. Они широко распространены у крупного рогатого скота, овец, свиней, собак, грызунов, рыб.

С этими перестройками связывают интерсексуальность (сочетание мужских и женских черт в развитии) у коз, недоразвитие гонад у овец, пороки развития у собак, некоторые случаи бесплодия у крупного рогатого скота (нарушение сперматогенеза у быков).

У крупного рогатого скота описано 17 различных сочетаний хромосом, вызывающих робертсоновские транслокации (1/25, 1/27, 1/29, 2/4, 13/21 и т. д.), однако чаще всего происходит сочетание 1-й и 29-й хромосомы.

Сообщается о положительном эффекте некоторых робертсоновских транслокаций, например, у мышей, которые в итоге перестройки хромосом быстрее находили в опыте выход из лабиринта. Очевидно, положительное действие транслокаций определяется конкретным эффектом положения генов.

Транспозиции изменения локализации небольших участков генетического материала, включающих один или несколько генов. Они могут происходить как между негомологичными хромосомами, так и в пределах одной хромосомы. Поэтому они занимают промежуточное положение между внутри и меж хромосомами.

ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ

Изменение числа наборов хромосом в кариотипе вызывает геномные мутации. Если такие изменения пропорциональны (кратны) гаплоидному набору (n), то говорят о *полиплоидии*. Если изменяется число экземпляров только одной или нескольких хромосом набора, то говорят об *анеуплоидии*.

Наиболее распространенным типом геномных мутаций является полиплоидия увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному ($3n$ - триплоиды; $4n$ - тетраплоид; $5n$ - пентоплоид). У полиплоидных организмов гаплоидный набор (n) хромосом в клетках повторяется не два раза, как у диплоидов, а значительно больше до 10-100 раз.

Возникновение полиплоидов связано с нарушением митоза или мейоза. Нерасхождение гомологичных хромосом в мейозе приводит к формированию гамет с увеличенным числом хромосом. У диплоидных организмов в результате такого процесса могут образовываться диплоидные гаметы, от слияния которых образуется тетраплоидный организм, например, капустно-редечный гибрид.

Полиплоидные растения в природе встречаются часто, у животных полиплоидия встречается редко.

Автополиплоидия повторение в клетке одного и того же хромосомного набора. Свойственна простейшим и часто встречается у растений. Различают *сбалансированные полиплоиды* с четным числом наборов хромосом: $4n$, $6n$, $8n$ и т. д. и *несбалансированные полиплоиды* с нечетной плоидностью $3n$, $5n$, $7n$ и т. д.

Последние обычно имеют пониженную фертильность, так как нечетное повторение каждой из хромосом создает препятствие для их регулярной конъюгации и последующего распределения в мейозе.

Известен случай полиплоидии у золотистого хомячка, в кариотипе которого содержится 44 хромосомы, в то время как у серого обыкновенного их 22.

Искусственные тетраплоидные формы удавалось получать у некоторых видов рыб и амфибий, но сохранить тетраплоидное число хромосом в потомстве не удавалось.

Следует отметить случай рождения мальчика - триплоида, в кариотипе которого было 66 аутосом и XXУ половые хромосомы. Видимых нарушений в развитии отдельных частей тела у него не наблюдалось.

Аллополиплоидия - полиплоид, возникший при межвидовой гибридизации и содержащий несколько разных наборов хромосом. Примером аллополиплоида может служить мягкая пшеница (42 хромосомы) - основная продовольственная культура, которая является естественно возникшим гексаплоидом, т. е. содержит три пары геномов, каждый по семь хромосом.

Анеуплоидия - не кратное гаплоидному уменьшение или увеличение числа хромосом ($2n \pm 1$, $2n \pm 2$ и т. д.).

Виды анеуплоидии: 1) *трисомия* ($2n+1$) три гомологичных хромосомы в кариотипе, например, при синдроме Дауна наблюдается трисомия по 21 хромосоме; 2) *моносомия* ($2n-1$) в наборе одна из пары гомологичных хромосом, например, при синдроме Шерешевского-Тернера наблюдается моносомия X. Моносомии по первым

крупным парам хромосом являются для человека летальными мутациями; 3) *нулисомия* ($2n-2$) отсутствие пары хромосом, является летальной мутацией.

Возникновение анеуплоидов происходит по следующим причинам:

- в результате отсутствия конъюгации гомологичных хромосом и образования унивалентов, которые, как правило, не ориентируются надлежащим образом и могут отойти к одному полюсу;
- в результате отхождения двух гомологичных хромосом к одному полюсу анафазе мейоза или анафазе митоза;
- из-за отсутствия разделения хромосом на хроматиды, что приводит к нарушению их расхождения в дочерние клетки при втором делении мейоза.

Анеуплоидию в генетике растений используют для определения групп сцепления генов, в селекции для получения межсортовых замещенных линий и создания дополнительных линий (одна пара хромосом у них замещена

идентичной парой гомологичных хромосом другого сорта, в которой содержатся гены, контролирующие хозяйственно полезные признаки).

У животных анеуплоидия вызывает серьезные изменения в процессе онтогенеза. У животных встречается в виде трисомии XXУ и полисомии (XXУУ, XXXУ, XXXХУ и др.) которые относят к синдрому Клайфельтера. Синдром трисомии XXУ выявлен у собак, котов черепаховой окраски, свиней.

Анеуплоидия в виде моносомии Х0 получила название синдром Шерешевского-Тернера. Он описан у мышей и коз. У крупного рогатого скота трисомия по 18, 19 и 23 аутосомам. Фенотип таких особей характеризуется укорочением костей верхней челюсти, карликовостью, половой неполноценностью.

У человека встречается синдром Дауна - трисомия по 21-й паре хромосом с частотой 1: 700-800, синдром Патау - трисомия по 13-й хромосоме с частотой 1:5000-7000, синдром Эдвардса - трисомия по 18-й паре с частотой 1:7000.

Геномную мутацию, в результате которой возникают организмы с редуцированным (одинарным) числом хромосом, называют *гаплоидией*, а сами организмы - *гаплоидами*. В клетках гаплоидов содержится только половина соматического набора хромосом. Они могут возникать спонтанно или быть получены индуцированно и являются бесплодными.

5. ГЕННЫЕ МУТАЦИИ

Генные мутации – наиболее часто встречающийся класс мутационных изменений. Они связаны с изменением последовательности нуклеотидов в ДНК. Они приводят к тому, что мутантный ген перестает работать, и тогда либо образуются соответствующие РНК и белок, либо синтезируется белок с измененными свойствами, что проявляется в изменении каких-либо признаков организма. Вследствие генных мутаций образуются новые аллели, что имеет важное эволюционное значение, так как образуются новые группы организмов.

Изменение структуры ДНК можно разделить на три группы.

Мутации первой группы заключаются в замене одних оснований другими (точковые мутации). Они составляют около 20 % спонтанно возникающих генных изменений. Вторая группа мутаций обусловлена сдвигом рамки считывания, происходящим при изменении количества нуклеотидных пар в составе гена. В третью группу входят мутации, связанные с изменением порядка нуклеотидных последовательностей в пределах гена (инверсии).

Основное внимание при изучении генных мутаций уделяют изменениям чередования пар нуклеотидов в ДНК, в первую очередь изменениям, затрагивающим отдельные пары нуклеотидов, которые составляют класс точковых или точечных мутаций.

Точковые мутации представляют собой изменения пар нуклеотидов в ДНК (или нуклеотидов РНК). Они подразделяются на следующие группы:

а) *транзиции* – такие замены пар нуклеотидов (АТГЦ) которые не изменяют ориентации (пурин – пиримидин в пределах пары);

б) *трансверсии* – замены пар нуклеотидов изменяющие ориентацию (АТ ГЦ, АТ ТА, ЦТГЦ);

в) *вставка* лишней пары нуклеотидов;

г) *выпадение* пары нуклеотидов.

Мутации со сдвигом рамки считывания возникают при включении (вставки, инерции) либо выпадении (делеции) одной или нескольких пар нуклеотидов. В результате нарушается вся аминокислотная последовательность, т. е. в клетке синтезируется бессмысленный белок. Обычно такие белки подвергаются быстрому ферментативному разрушению. Большое число мутаций по типу вставок происходит вследствие включения в последовательность нуклеотидов подвижных генетических элементов, которые представляют собой нуклеотидные последовательности, встроенные в геномы эу- и прокариотических клеток, способные самопроизвольно менять свое положение.

Мутации по типу инверсии нуклеотидных последовательностей в гене происходят при инверсии (поворот участка ДНК на 180 градусов). Обычно этому предшествует образование молекулой ДНК петли, в пределах которой репликация идет в направлении, обратном правильному, в результате этого меняется аминокислотная последовательность.

Учебное издание

Рузанова Нина Герасимовна

**Основы генетики
сельскохозяйственных животных**

Учебно-методическое пособие

Печатается в авторской редакции
Физ. печ.л. 1,75

ФГБОУ ВО Смоленская ГСХА
214000, Смоленск, ул. Б. Советская, 10/2.