

**МИНИСТЕРСТВО ВЫСШЕГО И СРЕДНЕГО СПЕЦИАЛЬНОГО
ОБРАЗОВАНИЯ РЕСПУБЛИКИ УЗБЕКИСТАН
НУКУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ
ИНСТИТУТ им. Ажинияза**

Факультет Естественных наук

Кафедра Зоологии, морфофизиологии человека и их методики преподавания

Дисциплина: Основы генетики и селекции

Тема: «Изменчивость»

Преподаватель: А.Бектурсынов

Нукус 2022

Модуль 1. Предмет, задачи и методологические основы генетики.

Тема 1. История развития генетики

План

1. Предмет и объекты генетики.
2. Методы и задачи генетики.
3. История науки о наследственности.

1. Предмет и объекты генетики

Генетика изучает два неразрывных свойства живых организмов: наследственность и изменчивость, а также методы управления ими. Поэтому именно наследственность и изменчивость являются предметом генетики. Законы генетики применимы ко всем без исключения организмам, а ее методы широко используются различными биологическими науками: биохимией, зоологией, ботаникой, микробиологией, вирусологией, иммунологией, физиологией, экологией и т. д.

Наследственность – это свойство живых организмов передавать свои признаки и особенности развития в неизменном виде следующему поколению. Каждый вид растения и животного сохраняет в процессе размножения характерные для него черты: курица выводит цыплят, свинья рождает поросят, пшеница дает пшеницу и т. д. Некоторые виды сохраняются в течение сотен миллионов лет в относительно постоянном виде. Например, современный опоссум практически ничем не отличается от опоссума раннего мелового периода. Наличие семейств, родов, видов и других таксономических единиц обусловлено явлением наследственности.

Наследственность неразрывно связана с процессом размножения, а размножение с делением клетки и воспроизведением ее структур и функций. Наследственность обеспечивает организму не только передачу признаков потомству, но и точное сохранение характерного для данного организма типа развития, т. е. проявление в ходе онтогенеза запрограммированных признаков и особенностей организма, сохранение постоянного типа обмена веществ. Образование потомства при половом размножении происходит в результате слияния мужской и женской гамет, этот процесс является «мостиком», который обеспечивает материальную непрерывность между поколениями. Каждый организм получает от своих родителей наследственные задатки – гены, поэтому дети похожи на своих родителей. При бесполом размножении преемственность обеспечивается соматическими клетками (например, частью тела животного или растения либо спорами у грибов).

Изменчивость – это разнообразие в проявлении признаков. Изменчивость заключается в изменении наследственных задатков в процессе их передачи потомству и последующего развития организма. Самым ярким примером изменчивости является разнообразие признаков у человека. Варьирует в потомстве все – морфологические признаки, физиологические, обмен веществ, психика, иммунитет и т. д. Вместе с тем каждый из нас хорошо знает, какие признаки он взял от матери и отца, чем похож на бабушку и дедушку, братьев и сестер.

Существует несколько типов изменчивости: наследственная, ненаследственная и онтогенетическая.

Объектами генетики являются все живые организмы: человек, животные, растения, грибы, дрожжи, бактерии, а также вирусы. В зависимости от объекта различают: генетику человека, генетику животных и растений, генетику микроорганизмов, генетику вирусов и др.

2. Методы и задачи генетики

Основным методом генетики является генетический анализ, основателем которого является известный отечественный ученый А. С. Серебровский (1892–1948), автор книги «Генетический анализ» (издана только в 1970 г.), которая не потеряла актуальности и сегодня.

Признаком в генетике называют любое свойство, особенность, по которым организмы могут отличаться друг от друга. Это могут быть морфологические, биохимические, физиологические, анатомические и другие отличия.

Подобно тому, как генотип можно разложить на элементарные наследственные единицы – гены, фенотип особи можно представить как совокупность элементарных единиц – фенов. Каждый фен контролируется одним конкретным геном. Фен – есть простой элементарный признак. Сложный признак контролируется несколькими генами, представляя собой сочетание фенов или фенотип.

Изучение элементарных признаков (фенов) позволяет выявить связь между геном и контролируемым им признаком, то есть изучить функцию гена. Анализ сложных признаков проливает свет на механизмы взаимодействия генов, которые приводят к проявлению того или иного фенотипа.

Задачами генетического анализа являются: изучение характера наследования отдельных признаков (ядерное или неядерное наследование), идентификация гена (установление его функции), изучение его взаимодействия с другими генами, определение его локализации на конкретной хромосоме, а также местоположения в пределах группы сцепления, изучение генотипа изучаемого организма. Кроме того, в задачу генетического анализа входит выяснение структуры и функции гена, его молекулярной организации.

Методы генетического анализа. Генетический анализ – это комплексный генетический метод, включающий следующие частные методы: гибридологический, мутационный, цитологический и т. д. В последнее время генетический анализ пополнился рядом новых современных методов: гибридизацией соматических клеток, молекулярно-генетическими методами, а также методами смежных наук: биохимии, иммунологии, зоологии, ботаники, микробиологии, вирусологии, физиологии, а также химии и физики.

Гибридологический метод является основным. Он заключается в создании системы скрещивания двух организмов с последующим учетом характера наследования признаков в потомстве. Гибридологический анализ может производиться только при наличии определенных различий между родителями. Для того чтобы увеличить разнообразие признаков у родительских форм получают дополнительные мутации.

Характер наследования признаков анализируется с помощью математического метода. Основоположником гибридологического метода является Грегор Иоганн Мендель (1822 – 1884), который сформулировал основные его положения:

- скрещиваемые организмы должны принадлежать к одному виду;
- организмы должны четко различаться по отдельным признакам;
- анализируемые признаки должны быть наследственно закрепленными;
- необходим количественный учет всех типов расщеплений в потомстве.

Мутационный метод используется для направленной индукции мутаций с целью, как указывалось выше, создания различий между родителями при гибридологическом анализе, а также в биохимической генетике для выяснения функции гена.

Цитологический метод используется для изучения строения генетического аппарата клетки, поведения хромосом в процессе деления (митоза и мейоза), при слиянии гамет, а также для идентификации хромосомных и геномных мутаций.

Кроме того, в генетический анализ входит **математический метод**, который позволяет проводить математический и статистический анализ результатов скрещивания.

Популяционный метод позволяет изучать генетические процессы, происходящие на уровне популяций.

Большой вклад в развитие и совершенствование генетического анализа внес метод **гибридизации соматических клеток *in vitro***. По сравнению с классическим гибридологическим анализом преимуществом этого метода является то, что он позволил начать эффективное картирование генов человека, устранил барьер нескрещиваемости некоторых организмов, а также значительно сократил время проведения анализа.

Задачи генетики. Генетика решает ряд фундаментальных и прикладных задач. Она ставит своей целью познание закономерностей наследственности и изменчивости, а также изыскание путей практического использования этих закономерностей. Решение этих задач осуществляется на разных уровнях организации живой материи:

молекулярном хромосомном клеточном	молекулярно-генетический подход
организменном популяционном	классический подход

3. История науки о наследственности

Несмотря на то, что генетика является сравнительно молодой наукой (датой ее возникновения считается 1900 г.), она имеет многовековую предысторию.

Теория наследственности в древности. Истоки первых представлений о наследственности следует искать в практике. Первое неосознанное использование принципов наследственности человеком началось примерно 10–

12 тыс. лет тому назад и выражалось оно в попытках одомашнивания животных и растений. Особенно бурно этот процесс происходил на Среднем Востоке (территория нынешней Турции, Ирака, Ирана, Сирии, Иордании и Израиля). Первыми одомашненными растениями были пшеница, ячмень, горох и чечевица, а животными – собаки, козы и овцы. Около 4 тыс. лет тому назад жители Ассирии и Вавилона уже имели несколько сотен вариантов финиковой пальмы, различающихся по размеру плодов, цвету, вкусу и времени созревания. В Ассирии 2880 лет тому назад в сельском хозяйстве уже использовали искусственное опыление финиковых пальм. В этот же период времени происходило одомашнивание животных в Азии, Африке и Америке. Отбирая и скрещивая лучших потомков, человек из поколения в поколение создавал родственные группы – линии, а затем породы и сорта с характерными для них наследственными признаками.

История развития представлений о наследственности у животных.

Первые письменные упоминания о наследственности содержатся в трудах античной эпохи. Древние греки были приверженцами «теории прямого наследования» и считали, что семя (женское и мужское) происходит из различных частей тела, например, головного мозга (Алкмеон, 6–5 в. до н. э.), спинного мозга (Гиппон, V в. до н. э.), либо образуется путем сбора из всего организма (Анаксагор, V в. до н. э.). Поэтому Анаксагор считается основоположником перформизма (см. ниже). Этой же точки зрения придерживался Демокрит (V–IV в. до н. э.). В трудах Гиппократ (IV в. до н.э.) образование семени связывается с “влагами” человека (слизью, кровью, желчью и водой). Интересными были взгляды Аристотеля (384–322 г. до н. э.). Он считал, что семя у человека образуется из крови, причем только у мужчин. Оно содержит «душу», которая при оплодотворении вносится в женский организм (женскую «материю»), после чего женское начало образует зародыш. Однако наиболее правильный путь объяснения происхождения семени выбрал греческий врач Гален (около 130–200 г. н. э.). Этот ученый окончательно признал женские яичники в качестве органов, образующих женское семя. Образование мужского семени он связывал с семенниками, хотя и придерживался взгляда, что первоначально оно все же образуется из крови.

Относительно пола рождающихся детей также существовали многочисленные теории, наиболее популярной из которых была теория, согласно которой мальчики развиваются в правой части матки, а девочки – в левой. Подобные представления о возникновении семени и о поле ребенка просуществовали 23 века до Нового времени.

Во времена Ч. Дарвина «теория прямого наследования» получила свое развитие в виде теории пангенезиса. Приложив немало усилий для изучения явлений наследственности и изменчивости, в 1863 г. Ч. Дарвин опубликовал работу, в которой роль наследственных факторов отводилась особым геммулам, которые рассеяны по всему организму, и, попадая в репродуктивные органы, передаются потомству половым путем (рис. 1).

Парадокс заключается в том, что к этому времени в 1866 г. уже вышла работа Г. Менделя («Опыты над растительными гибридами»), в которой были

сформулированы законы непрямого наследования, позже ставшие основой всей генетики.

В XVII–XVIII вв. популярной была также теория перформизма, согласно которой внутри яйцеклетки или сперматозоида существует зародыш (гомункулус). Причем одни ученые считали, что гомункулус находится только в яйце (овисты), а другие – только в сперматозоиде (анималькулисты) (рис. 2).

Считалось, что признаки потомству передаются только от одного из родителей – от матери или от отца, соответственно. Подобных перформистических взглядов придерживался известный голландский ученый А. Левенгук (1632–1723), который утверждал, что зародыш образуется из головки сперматозоида. Открытое в 1740 г. Ш. Боннэ (1720–1793) явление партеногенеза у тлей рассматривалось как прямое доказательство овизма. Обнаруженное А.Трамбле (1710–1784) почкование у пресноводной гидры и способность к регенерации из мелких частей тела (опыты 1741–1744) также использовались для доказательства наличия у животных зачатков не только в половых органах, но и в любых частях тела. Перформистом был также известный швейцарский физиолог А. Галлер (1708–1777). Хотя теория перформизма не подтверждалась на практике (очевидным было, что потомство получает признаки от обеих родителей), она просуществовала в течение двух веков. Первый вызов теории перформизма был брошен французскими исследователями П. Мопертюи (1698–1759) и Ж. Бюффеном (1707–1788). Они выступили противниками этой теории как в ее овистской, так и анималькулистской интерпретации, призывая вернуться к учению древних о двух семенных жидкостях, считая, что «есть всегда деятельная органическая материя, всегда готовая формироваться, уподобляться и образовывать существа, подобно тем, которые ее воспринимают». Их идеи оказали большое влияние на развитие биологии, способствуя возрождению эпигенетической теории, основанной на признании одинакового участия обоих полов в наследственности и развитии живых организмов.

П. Мопертюи допускал существование в семенных жидкостях зачатков (germes), образующихся путем стечения от всех частей и органов животного и представляющих в будущем зародыше его части и органы. Дополнительным допущением П. Мопертюи было наличие у частей тела, соединяющихся при развитии зародыша, некоего “сознательного начала”. Ж. Бюффен считал, что в живых организмах существует некая «внутренняя модель», согласно которой из органических молекул формируются части тела и органы, а в половых органах – зародыши будущих организмов. Таким образом, эпигенетические воззрения П. Мопертюи и Ж. Бюффона, которые сыграли выдающуюся роль в опровержении господствовавшей в их эпоху перформационной теории, были в своей основе гипотетическими.

В России приверженцем эпигенетической теории зарождения был русский естествоиспытатель К. Ф. Вольф (1734–1794), который считал, что оплодотворение – это снабжение будущего зародыша необходимым ему для начала развития особым «тонким питанием». Сущность этого процесса по Вольфу состоит лишь в предоставлении питательных веществ будущему

зародышу, а сущность мужского семени – «в крайне высокой степени питательности». Отождествление оплодотворения с внесением в яйцо животного особого «тонкого питания» увело его далеко в сторону на ложный путь.

Как мы видим, попытки проникновения в закономерности наследования признаков у животных длительное время были бесплодными. Гораздо позже Ф. Гальтон (1822–1911), двоюродный брат Ч. Дарвина, и А. Вейсман (1834–1914) провели эксперименты, заложившие начало современному представлению об оплодотворении. Ф. Гальтон переливал кровь черных кроликов белым, а затем скрещивал их и ждал появления черной окраски (1871). Но все потомство получалось серебристым. На основании этих результатов ученый сделал вывод, что кровь не содержит частичек будущего организма. В 1887 г. А. Вейсман сформулировал теорию зародышевой плазмы. К зародышевой плазме он относил половые клетки, а также те соматические клетки, которые к ним прилегают и из которых образуются половые клетки. По мнению А. Вейсмана, потомству передается зародышевая плазма, а соматические клетки не передаются потомству. А. Вейсман подкрепил свою теорию экспериментом. На протяжении нескольких поколений он отрезал хвосты у мышей и затем производил их скрещивание. Длина хвоста у потомства от данной процедуры не изменялась, из чего он заключил, что этот параметр определяется не клетками самого хвоста, а только клетками зародышевой плазмы. Таким образом, впервые только Ф. Гальтон и А. Вейсман заложили основу правильных представлений об оплодотворении у животных и механизмах передачи наследственных признаков.

История развития представлений о наследственности у растений.

Эволюция представлений о половых различиях и размножении у растений протекала совершенно иначе. Древние греки и римляне знали о существовании полов у растений (Геродот, Теофраст, Плиний). Аристотель отмечал, что у некоторых растений «женский пол не отделен от мужского», тем самым указывая на их однодомность. Интересными были также его наблюдения, что размножение семенами не единственный способ зарождения растений, тем самым указывая на наличие вегетативного способа размножения растений. В древности применялся также метод искусственного опыления. Основным недостатком того времени было то, что античные авторы совершенно не понимали сущности процесса оплодотворения у растений и относительную роль в нем мужского и женского пола. Однако, как ни скудны и противоречивы были их познания о поле растений, они во многом предвосхитили науку Нового времени. Для европейцев эти познания оказались недоступными вплоть до XVII в.

Доменделевский период развития представлений о наследственности.

Большой вклад в развитие представлений о наследственности внес немецкий ботаник И. Кельрейтер (1733–1806), который проводил скрещивание различных растений и сопровождал их анализом пыльцы с помощью микроскопической техники. В период с 1756–1761 гг. ему удалось получить гибриды, у которых обнаруживалась комбинация материнских и отцовских признаков. Интересно

отметить, что до 1763 г. И. Кельрейтер работал в Петербургском ботаническом саду, а с 1766 г. был почетным академиком Петербургской Академии наук. Основные итоги работ И. Кельрейтера следующие:

- сделал заключение, что для зарождения нового растения необходимо соединение мужского и женского семени, этим подчеркнув несостоятельность теории перформизма. Процесс оплодотворения был определен им как смешение свойств обоих семян, при котором решающую роль играет не только качество, но и относительное их количество;

- провел огромную работу по искусственному получению гибридов. Им получены гибриды между более чем 50 видами, относящимися более чем к десятку родов: *Nicotiana*, *Dianthus*, *Verbascum*, *Datura*, *Hibiskus*, *Mirabilis* и др.;

- описал явление, связанное с более мощным развитием гибридов первого поколения (гетерозис), хотя и не мог его объяснить;

- впервые применил схему анализирующего скрещивания растений и наблюдал появление форм, возвращающихся преимущественно к той из родительских форм, пыльцой которого был оплодотворен гибрид;

- зарегистрировал расщепление гибридов, начиная со второго поколения;

- использовал буквенную символику для обозначения мужского (буквой А и а) и женского семени (буквой В и в);

- установил, что гибриды образуются путем перемешивания признаков;

- впервые применил некоторые количественные расчеты.

В 1799 г. Т. Найт (1759–1838), английский растениевод, также внес большой вклад в развитие теории наследственности в доменделевский период.

Тема 2. Цитологические и биохимические основы бесполого размножения

План

1. Цитологические основы бесполого размножения. Митоз

2. Нерегулярные типы бесполого размножения: амитоз, эндомиоз, политения

3. Партеногенез, апомиксис, гиногенез, андрогенез.

Бывает два способа воспроизводства организмов — половое и бесполое размножение. В первом случае происходит слияние гамет, а во втором — развитие из соматической клетки. При воспроизведении потомства с участием единственной не обладающей гаметой (бесполой) особи появившееся на свет растение или животное наследует гены одного родителя, а потому при отсутствии мутации будет являться его точной копией.

Процесс воспроизведения с участием одного родителя отличается от размножения, в котором задействованы две особи. Выделяют следующие особенности бесполого размножения:

- многоклеточный или одноклеточный организм воспроизводится и развивается с помощью митоза;

- в данном процессе мейоз отсутствует;
- число потомства стремительно увеличивается.

Бесполом путем размножаются все организмы с одной клеткой, будь то грибы, многие разновидности растений или многоклеточные простейшие животные. Такой тип размножения существовал задолго до полового вида воспроизводства.

Существуют переходные формы от бесполого воспроизводства к половому:

партогенез — особь образуется из гаметы матери;

гермафродитизм — единственный организм обладает признаками обоих полов.

Митоз – не прямое деление клеток, в результате которого происходит сначала удвоение, а затем равномерное распределение наследственного материала между двумя вновь образующимися клетками. При моделировании митоза необходимо четко представлять изменение числа хромосом и хроматид, которые являются материальными носителями генетической информации.

Соматические клетки делятся путем митоза. Митоз обеспечивает рост тканей и органов. Митоз обеспечивает видовое постоянство числа хромосом.

Период от одного деления соматической клетки до другого называется митотическим циклом. В процессе митотического цикла происходит сначала удвоение, а затем равномерное распределение наследственного материала, заключенного в хромосомах, между двумя вновь образующимися дочерними клетками.

В результате митоза из одной материнской клетки образуются 2 дочерние. Ядро каждой дочерней клетки имеет, как правило, такой же набор хромосом, какой был в исходной материнской клетке.

Интерфаза. Состояние клетки между двумя делениями называется интерфазой. В интерфазе ядро имеет шаровидную или эллипсоидную форму и сравнительно гомогенное строение. В нем бывают хорошо видны оболочка, одно или несколько ядрышек. В интерфазе осуществляется подготовка клетки к митозу, протекают сложные биохимические процессы: репликация (удвоение) молекул ДНК, синтез белков, ферментов и других веществ, необходимых для прохождения митоза.

В интерфазе различают 3 периода:

G₁ - пресинтетический;

S - синтетический, на котором происходит репликация ДНК;

G₂ — постсинтетический.

В процессе митоза различают 4 последовательно идущие фазы: профазу, метафазу, анафазу и телофазу.

Профаза. Различают раннюю и позднюю профазы. На ранней профазе ядро клетки сохраняет тот же вид, что и в интерфазе, но в нем проявляются хромосомы в виде тонких хроматиновых нитей. В поздней профазе усиливается

спирализация хроматиновых нитей, в результате чего они приобретают форму, присущую хромосомам данного вида, становятся более плотными и короткими. Каждая хромосома состоит из двух скрученных хроматид, соединенных в центромерном районе. В конце профазы начинается распад ядерной оболочки и исчезает ядрышко.

($2n$ - хромосом, $4n$ –хроматид).

Метафаза. Началом метафазы (прометафазой) принято считать момент, когда полностью исчезают ядрышко и ядерная оболочка. В этой фазе хромосомы располагаются на экваторе клетки в одной плоскости, образуя так называемую метафазную (экваториальную) пластинку. Центромера каждой хромосомы располагается строго в плоскости экватора клетки, а плечи хромосом бывают вытянутыми более или менее параллельно нитям веретена. В метафазе хорошо выявляются морфологическое строение и величина каждой хромосомы.

($2n$ - хромосом, $4n$ –хроматид).

Анафаза. Фаза начинается с одновременного деления центромер всех хромосом данной клетки. После деления центромер хроматиды каждой хромосомы отделяются одна от другой и расходятся к противоположным полюсам клетки. В это время их уже следует называть сестринскими (дочерними) хромосомами. Все сестринские хромосомы начинают двигаться к полюсам одновременно. В первую очередь отталкиваются центромерные участки хромосом, а затем конечные (теломерные) участки плеч. Если хромосома по какой-либо причине утратила центромеру, то она теряет способность ориентированного перемещения к полюсу и нарушает картину нормального течения анафазы. Фрагменты такой хромосомы могут сохраниться в клетке только в том случае, если они присоединятся к другой хромосоме, имеющей центромеру. Если этого не произойдет, фрагменты хромосом в телофазе имеют вид микроядер.

Движение сестринских хромосом в анафазе происходит очень быстро при взаимодействии двух процессов: сокращения тянущих нитей веретена, связывающих их с полюсами клетки, и удлинения опорных нитей веретена, соединяющих оба полюса.

($4n$ - хромосом, $4n$ –хроматид).

Телофаза. В начале телофазы заканчивается движение сестринских хромосом и в клетке начинаются структурные преобразования. Хромосомы деспирализуются и утрачивают видимую индивидуальность. Образуется ядро, окруженное оболочкой; восстанавливаются ядрышки в том же количестве, в каком они были в ядре материнской "клетки; происходит постепенное разделение всего содержимого клетки. ($2n$ - хромосом, $2n$ –хроматид). Деление ядра – кариокинез. Процесс образования двух новых клеток называется – цитокинез.

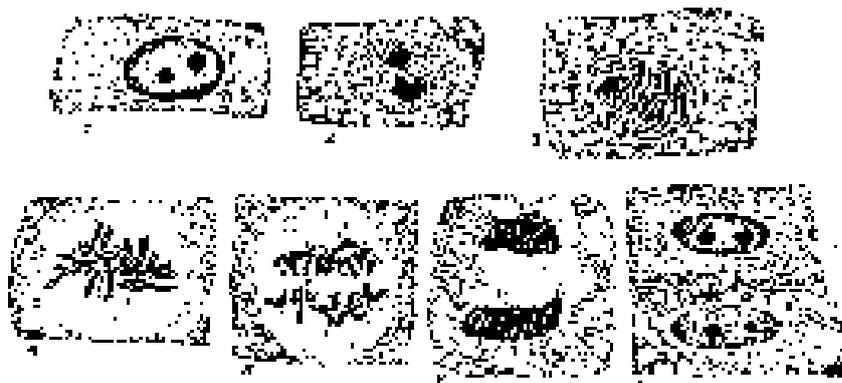


Рисунок 2. Митоз в клетках корешка лука: 1 – интерфаза (И); 2,3 – профаза (П); 4 – метафаза (М); 5 – анафаза (А); 6 – телофаза (Т); 7 – цитокенез (Ц)

2. Кроме митоза, известны деления эукариотических клеток и другими способами — нерегулярные типы бесполого размножения.

- Амитоз — это прямое деление ядра путем его перешнуровывания на две или большее число частей без образования ахроматинового веретена и спирализации хромосом. Такое деление происходит в клетках специализированных тканей, например, в крахмалообразующих клетках картофеля, в клетках мышц при регенерации, у простейших. Амитозом делятся клетки раковых опухолей.

- Эндомитоз. Это такой процесс, при котором центромеры делятся, образуются дочерние хромосомы, а ядро и клетка не делятся. Это приводит к полиплоидии, т. е. к увеличению числа хромосом в два и даже несколько десятков раз (если после интерфазы каждый раз повторяется эндомитоз). Эндомитоз встречается в клетках специализированных тканей как у растений, так и у животных (например, в клетках печени).

- Политения. Иногда каждая хромосома многократно удваивается, но центромера не делится. Образуется политенная хромосома, число нитей в которой может достигать 1000—2000.

3. Партеногенез (от др.-греч. *παρθένος* — дева, девица, девушка и *γένεσις* — возникновение, зарождение) — так называемое «однополое размножение» или «девственное размножение» — одна из форм полового размножения организмов, при которой женские половые клетки (яйцеклетки) развиваются во взрослом организме без оплодотворения. Хотя партеногенетическое размножение не сопровождается слиянием мужских и женских гамет, партеногенез всё же считается половым размножением, так как организм развивается из половой клетки. Считается, что партеногенез возник в процессе эволюции раздельнополых форм.

В тех случаях, когда партеногенетические виды представлены (всегда или периодически) только самками, одно из главных биологических преимуществ *партеногенеза* заключается в ускорении темпа размножения вида, так как все особи подобных видов способны оставить потомство. Такой способ

размножения встречается у некоторых животных, хотя чаще среди относительно примитивных организмов. В тех случаях, когда из оплодотворённых яйцеклеток развиваются самки, а из неоплодотворённых — самцы, *партеногенез* способствует регулированию численного соотношения полов (например, у пчёл). Часто партеногенетические виды и расы являются полиплоидными и возникают в результате отдалённой гибридизации, обнаруживая в связи с этим гетерозис и высокую жизнеспособность. *Партеногенез* следует относить к половому размножению и следует отличать от бесполого размножения, которое осуществляется при помощи соматических органов и клеток (размножение делением, почкованием и т. п.).

Способность к партеногенезу отмечена у турбеллярий, трематод, улиток, нематод, тихоходок, онихофор и других групп животных. Циклический партеногенез характерен для коловраток.

Способность к партеногенезу среди *членистоногих* имеют пауки, ракообразные и многие насекомые — тли, несколько видов тараканов, некоторые муравьи и многие другие социальные насекомые.

Среди ракообразных партеногенез отмечен у балянусов, щитней, голых жаброногов (артемии). Циклический или облигатный партеногенез характерен для всех ветвистоусых ракообразных (Cladocera). Дафнии, например, размножаются амейотическим партеногенезом. При благоприятных условиях у дафний появляются только самки. Если условия начинают меняться (высыхание водоёма), из тех же яиц выводятся самцы, которые оплодотворяют самок. Самки откладывают яйца. Оплодотворенные яйца покоятся на дне водоёма и способны выдержать высыхание водоёма.

Партеногенез редок у *позвоночных* и встречается примерно у 70 видов, что составляет 0,1% всех позвоночных животных. Например, существует несколько видов ящериц, в естественных условиях размножающихся партеногенезом (скальные ящерицы, комодские вараны). Партеногенетические популяции также найдены и у некоторых видов рыб, земноводных, птиц (в том числе кур). Среди млекопитающих случаи партеногенеза пока не известны.

Партеногенез у комодских варанов возможен потому, что оогенез сопровождается развитием полоцита (полярного тельца), содержащего удвоенную копию ДНК яйца; полоцит при этом не погибает и выступает в качестве спермы, превращая яйцеклетку в эмбрион.

Аналогичный процесс у растений называется апомиксис. Он представляет собой размножение семенами, возникшими без оплодотворения: либо в результате разновидностей мейоза, не уменьшающей число хромосом в два раза, либо из диплоидных клеток семязачатка. Так как у многих растений существует особый механизм: [двойное оплодотворение](#), то у некоторых из них (например, у нескольких видов [лапчатки](#)) возможна псевдогамия — когда семена получают с зародышем, развивающимся из неоплодотворённой яйцеклетки, но содержат триплоидный [эндосперм](#), возникший в результате опыления и последующего тройного слияния¹

Гиногенез — частный случай партеногенеза, особая форма полового размножения, при которой после проникновения спермия в яйцеклетку их ядра

не сливаются, и в последующем развитии участвует только ядро яйцеклетки, либо не происходит оплодотворения. При этом нет объединения наследственного материала родителей посредством слияния ядер их половых клеток.

Андрогенез (от др.-греч. ἀνήρ, род. п. ἀνδρός — мужчина и γένεσις — происхождение) - развитие яйцеклетки с мужским ядром, внесённым в неё спермием в процессе оплодотворения. Андрогенез - особый случай девственного развития, или партеногенеза; иногда его называют «мужской партеногенез».

Андрогенез наблюдается у отдельных видов животных (шелкопряд) и растений (табак, кукуруза) в тех случаях, когда материнское ядро погибает до оплодотворения, которое при этом является ложным, то есть женское и мужское ядра не сливаются (псевдогамия) и в дроблении участвует только мужское ядро.

Встречается несколько форм бесполого размножения.

1. Деление. Из единственной родительской клетки в результате деления воспроизводятся множественные дочерние клетки. Их может быть более тысячи. Бинарное деление происходит у прокариотов. Такой вид бесполого размножения — характерная особенность бактерий, хлорелл, амёб.

2. Спорообразование. Существуют особые органы — спорангии, из которых происходит высвобождение спор. Последние имеют надёжную оболочку, однако она разрушается при благоприятных для развития факторах. Представители живой природы, размножающиеся спорами, — водоросли, папоротники, грибы и мхи.

Нередко бесполому размножению бактерий предшествует образование спор. Бактериальные споры — это покоящиеся клетки со сниженным метаболизмом, окружённые многослойной оболочкой, устойчивые к высушиванию и другим неблагоприятным условиям, вызывающим гибель обычных клеток. Спорообразование служит как для переживания таких условий, так и для расселения бактерий: попав в подходящую среду, спора прорастает, превращаясь в вегетативную (делящуюся) клетку.

Споры во многих случаях образуются путём митоза (митоспоры), причём иногда (особенно у грибов) в огромных количествах; при прорастании они воспроизводят материнский организм. Некоторые грибы, например злостный вредитель растений фитофтора, образуют подвижные, снабжённые жгутиками споры, называемые зооспорами или бродяжками. Проплавав в капельках влаги некоторое время, такая бродяжка «успокаивается», теряет жгутики, покрывается плотной оболочкой и затем, в благоприятных условиях, прорастает.

3. Почкование. Потомство производится из родительской ткани в результате выпячивания и отделения. Пример — гидра.

4. Фрагментация. Новый живой организм появляется из отдельной части или сегментов родительского тела. Примеры в окружающем мире — кишечнополостные, ленточные черви, водоросли. Некоторые организмы могут

размножаться стробиляцией: делением тела на несколько частей, причём из каждой части вырастает полноценный организм, во всём сходный с родительской особью (плоские и кольчатые черви, иглокожие).

5. Вегетативное воспроизводство. В отличие от других способов размножения, потомство производится из вегетативных органов растений естественным или искусственным путем. Это свойство характерно для следующих биологических представителей: бегония, фиалка, герань. Интересно, что вегетативное размножение может происходить очень разнообразно. У некоторых видов это возможно при помощи усов (побегов, стелющихся по земле).

Человек способен получить живой организм бесполом методом искусственным путем. Этот процесс получил название — **клонирование**. В живой природе такое явление происходит крайне редко. Образец настоящего клонирования в биологии — гомозиготные, или однояйцовые близнецы. Однако они аналогичны только по сравнению между собой и сильно отличаются от родительских особей.

Тема 3. Законы Менделя, моногибридное наследование

План

1. Г.Мендель – основатель теории наследственности.

2. Анализирующее скрещивание и его использование в генетическом анализе

1. Г.Мендель – основатель теории наследственности.

Необходимо указать целый ряд важных особенностей экспериментов Г.Менделя, благодаря которым были открыты законы наследственности:

- целенаправленный, продуманный выбор объекта;
- для получения потомства использовал различные линии садового гороха (проводил только внутривидовые скрещивания);
- для скрещивания родительских форм подобрал пары с «контрастно-различающимися» признаками;
- использовал только «чистые линии», полученные после двухгодичных испытаний их «надежности»;
- свои опыты начал со скрещиваний, когда родительские формы отличались только по одной паре контрастных признаков, что облегчило интерпретацию получаемых результатов и позволило установить четкие закономерности их наследования;
- разработал схему скрещивания, сегодня называемую «менделевской схемой» (гомозиготные «контрастно-различающиеся» родительские пары и самоопыление гибридов F_1 для получения F_2);
- провел реципрокное скрещивание для подтверждения единообразия потомства первого поколения;
- разработал схему возвратных (анализирующих) скрещиваний;

- назвал проявляющиеся в F_1 признаки доминантными, а не проявляющиеся – рецессивными;
- в отличие от своих предшественников анализировал все получаемое в результате скрещивания потомство;
- ввел в эксперимент четкий количественный и качественный учет всех потомков и дальнейшее их испытание путем размножения последующих поколений. Это позволило Г. Менделю установить закономерности расщепления признаков в потомстве независимо от характера анализируемой пары контрастных признаков (например, желтые – зеленые семена, окрашенные и неокрашенные цветки и т.д.). Точно установив числовые отношения в расщеплении признаков в потомстве, Г. Менделю удалось расшифровать основу этого явления;
- проводил скрещивание родительских форм, различающихся по контрастным признакам, в основе чего лежало представление, что гибрид происходит от соединения двух половых клеток – отцовской и материнской;
- показал, что явление расщепления и независимого комбинирования признаков, установленные им на взрослых растениях, определяются процессами, осуществляющими при образовании половых клеток;
- ввел буквенную символику для обозначения каждого наследственного признака;
- разработал алгебраические записи учета расщеплений, что позволило выразить в математической символике все наблюдавшиеся в скрещиваниях наследственные типы.

Эксперименты Г. Мендель проводил в период с 1856 по 1863 г. Результаты работ с садовым горохом были доложены Г. Менделем в начале 1865 г. на заседании Общества естествоиспытателей, а опубликованы в 1866 г. в труде «Опыты над растительными гибридами».

Г. Мендель раскрывал бутоны цветков садового гороха и отрывал тычинки с еще недозревшей пыльцой, предотвращая тем самым самоопыление, а затем опылял пестик пыльцой от другого растения. В одном из опытов он использовал растения с круглыми и морщинистыми семенами. Результаты этого эксперимента были следующими: все семена в потомстве F_1 оказались круглыми.

Затем Г. Мендель провел реципрокное скрещивание, представляющее собой систему из двух типов скрещивания:

прямое

♀ гладкие семена × ♂ морщинистые семена

обратное

♀ морщинистые семена × ♂ гладкие семена

Реципрокное скрещивание дало те же самые результаты: все потомство F_1 было с гладкими семенами.

Аналогичные результаты были получены Г. Менделем со всеми другими признаками: в F_1 проявлялся только один из двух альтернативных признаков

(табл. 1). Различия заключались лишь в том, что те признаки, которые формируются в ходе развития эмбриона (форма семян, окраска семядолей, форма и цвет бобов), учитывались Г. Менделем сразу же после созревания плодов у опыленного растения, тогда как признаки, связанные с ростом и развитием растения (окраска цветков, высота растения, расположение цветков), учитывались только после выращивания растений из семян F_1 . Г. Мендель назвал признаки, проявляющиеся в F_1 доминантными.

На основании результатов скрещивания Г. Мендель вывел свой **1-й закон – закон единообразия гибридов первого поколения как по генотипу, так и по фенотипу.**

Мендель подверг самоопылению гибриды F_1 и получил F_2 – второе поколение. В F_2 потомство оказалось неоднородным. Например, было получено 5474 гладких семян и 1850 морщинистых. Это соотношение соответствовало пропорции 3 : 1 и для всех других типов скрещиваний (см. табл. 1). Причем семян с признаком потомства F_1 всегда было в 3 раза больше. Таким образом, был сделан вывод, что признак одного из родителей в F_1 не исчезает, а находится в гибриде в скрытой форме. Учитывая это, Г. Мендель назвал скрытый признак *рецессивным*.

Получив расщепление во втором поколении, Г. Мендель поставил перед собой задачу раскрыть сущность процесса расщепления. Для этого он взял семена F_2 , прорастил их, провел самоопыление выросших взрослых растений и затем получил потомство F_3 .

Результаты скрещиваний были следующими: в случае скрещивания растений с морщинистыми семенами все потомство оказалось единообразным. При самоопылении растений с гладкими семенами в F_3 потомство делилось на 2 группы – либо давало только гладкие семена, либо опять давало расщепление 3 : 1.

Наблюдаемый характер расщепления альтернативных признаков в F_2 привел Г. Менделя к идее о существовании ответственных за признаки наследственных факторов, названных им «наследственными задатками». Для наследственного задатка доминантного типа он предложил обозначение A , а рецессивного – a . Поскольку растение гороха является диплоидным, то один гомозиготный родитель был обозначен AA , а второй – aa . Гибридное потомство F_1 – Aa (гетерозигота). Затем пары генов были названы аллелями. Аллель доминантного типа обозначен буквой A , рецессивного типа – a . Различают аллель дикого типа и мутантный.

Для того чтобы объяснить сущность расщепления признаков в потомстве F_2 , Г. Мендель предположил, что у диплоидного организма при образовании гамет, в каждую из них попадает только один из двух наследственных задатков, при этом у гомозиготного родителя AA или aa будет один тип гамет A или a , соответственно, а у гетерозиготного Aa – два типа гамет A и a . При этом гаметы различного типа образуются с одинаковой вероятностью (1 : 1). Это относится к процессам созревания как мужских, так и женских гамет.

Вывод Г. Менделя о распределении наследственных факторов между гаметами при их образовании был эпохальным, так как позволил понять суть

расщепления признаков в потомстве и сформулировать 2-й закон – закон расщепления признаков во втором поколении.

2. Анализирующее скрещивание и его использование в генетическом анализе

Для того чтобы экспериментально доказать, что в гетерозиготе аллели не смешиваются и при образовании гамет, действительно, происходит их расхождение, Г. Мендель осуществил скрещивание, которое в современной литературе носит название анализирующего. Он скрестил гетерозиготное растение (Aa) с рецессивным гомозиготным (aa). Если гетерозиготная особь Aa дает половину гамет A и другую половину a , а гомозиготная только один тип гамет a , то в результате случайной встречи гамет в процессе оплодотворения в первом поколении должно получиться расщепление Aa и aa в соотношении 1 : 1.

$$\begin{array}{ll}
 P: & Aa \times aa \\
 \text{гаметы} & A \text{ и } a \\
 F_1 & Aa \quad aa \\
 & 1 : 1
 \end{array}$$

Тема 4. Дигибридное и полигибридное наследование

План

1. Дигибридное наследование.
2. Полигибридное наследование.

Г. Мендель разработал системы скрещивания не только для растений гороха, различающихся по одной паре альтернативных признаков (моногибридное скрещивание), но и для более сложных случаев. Первым усложнением явилось дигибридное скрещивание, при котором анализировались уже две пары альтернативных признаков. Г. Мендель скрестил гомозиготные растения гороха, отличающиеся по двум парам альтернативных признаков: семена желтые гладкие и семена зеленые морщинистые.

$$\begin{array}{ll}
 P: & AABV \times aavv \\
 & \text{желтые гладкие} \quad \text{зеленые морщинистые} \\
 \text{гаметы} & AV \quad av \\
 F_1: & AaVv \\
 & \text{гладкие желтые}
 \end{array}$$

Согласно правилу доминирования и закону единообразия первого поколения все потомство F_1 состояло из растений с гладкими и желтыми семенами.

После самоопыления гибридов F_1 во втором поколении наблюдается расщепление признаков в различном соотношении. Проанализировав 556 семян, Г. Мендель пришел к выводу, что во втором поколении получается 4 фенотипических класса в соотношении 9 : 3 : 3 : 1:

- желтые гладкие семена – 315
- желтые морщинистые семена – 101
- зеленые гладкие семена – 108
- зеленые морщинистые семена – 32.

В виде генетической записи эксперимент Г.Менделя выглядит следующим образом:

<i>P:</i>	<i>AaBb</i>	×	<i>AaBb</i>
<i>гаметы:</i>	<i>Ab; AB; aB; ab</i>		<i>Ab; AB; aB; ab</i>
<i>F₂:</i>	9 <i>A-B-</i>	3 <i>aaB-</i>	3 <i>A-<i>bb</i></i> 1 <i>aabb</i>
	круглые желтые	морщинистые желтые	круглые зеленые морщинистые зеленые

Если проанализировать численные соотношения потомства по каждой паре альтернативных признаков в отдельности, то обнаруживается следующая закономерность: в случае признака окраски семян (желтые и зеленые) в сумме получается 12 желтых (9+3) и 4 зеленых (3+1), и соотношение между этими признаками будет 3 : 1. Аналогичные вычисления можно произвести со второй парой альтернативных признаков (гладкие и морщинистые семена): 12 круглых (9+3) и 4 морщинистых (3+1). В этом случае расщепление также будет 3 : 1. Таким образом, формулу расщепления 9 : 3 : 3 : 1 можно представить в виде $(3+1)^2$. Таким образом, при дигибридном скрещивании ($AaBb \times AaBb$) мы имеем дело с сочетанием двух отдельных независимых друг от друга моногибридных скрещиваний:

$$9A-B-+3aaB-+3A-bb+1aabb = (3A-+1aa)(3B-+1bb).$$

Легко заметить, что полученный с использованием алгебраических формул характер расщепления по генотипу и фенотипу согласуется с реальными соотношениями, полученными Г.Менделем в F_2 при дигибридном скрещивании. Следовательно, при дигибридном скрещивании каждая пара признаков в потомстве дает расщепление независимо друг от друга. При этом в F_2 образуется потомство как чисто родительского типа, так и с новым сочетанием признаков. Так, в опыте Г.Менделя исходные формы гороха имели семена желтые гладкие и зеленые морщинистые, а в F_2 получено не только сочетание признаков, как у родителей, но и растения с желтыми морщинистыми и зелеными гладкими семенами.

К аналогичному выводу пришел Г.Мендель при анализе генотипов потомства в F_2 . Проанализировав все возможные фенотипы потомства, он пришел к выводу, что в генетическом отношении потомство фенотипических классов не является однородным. В частности, три из четырех фенотипических классов представляют собой совокупность нескольких генотипических классов в определенных числовых соотношениях:

Фенотипические классы	Генотипические классы
9A-B-	1AABB
	2AaBB
	2AABv
	4AaBv
3aaB-	1aaBB
	2aaBv
3A-vv	1AAvv
	2Aavv
1aavv	1aavv

Элементарный математический анализ показал, что экспериментально рассчитанная им формула расщепления по генотипу при дигибридном скрещивании равна $1 : 2 : 1 : 2 : 4 : 2 : 1 : 2 : 1$ и представляет собой результат независимого комбинирования генотипов при двух моногибридных скрещиваниях $(1 : 2 : 1) \times (1 : 2 : 1)$ или $(1 : 2 : 1)^2$. Иными словами каждая пара

признаков ведет себя в ряду поколений независимо друг от друга, в результате чего среди потомства появляются особи с новым сочетанием признаков не только по фенотипу, но и по генотипу. В виде генетической записи это будет выглядеть так:

$$(1AA : 2Aa : 1aa) \times (1BB : 2Bb : 1bb) = \\ 1AABB : 2AABb : 1AAbb : 2AaBB : 4AaBb : 2Aabb : 1aaBB : 2aaBb : 1aabb.$$

Расщепление по генотипу в F_2 при скрещивании двух дигетерозигот $AaBb \times AaBb$ можно продемонстрировать также с помощью решетки Пеннета, которая дает наглядное изображение свободного сочетания гамет между собой, в результате чего возникает 16 различных генотипических классов. При внимательном рассмотрении решетки видно, что генотипические классы образуют комбинационный ряд, состоящий из 9 членов (генотипов).

При дигибридном скрещивании формируется 16 генотипических классов, образующих 9 генотипов, что также доказывает существование независимого комбинирования признаков (аллелей) при формировании потомства F_2 .

Этот феномен отражает 3-й закон Менделя – закон независимого наследования признаков или иначе независимого комбинирования генов.

2. Полигибридное наследование.

Г.Мендель провел эксперимент, в котором для скрещивания были взяты родительские формы, отличающиеся по трем парам альтернативных признаков:

окраска семян – желтая и зеленая;

форма семян – гладкая и морщинистая;

окраска семенной кожуры – серо-коричневая и белая.

В результате им было получено восемь различающихся по фенотипу классов потомства:

$$P: \quad \quad \quad AABBCc \times aabbc \\ \text{гаметы:} \quad \quad \quad ABC \quad abc \\ F_1: \quad \quad \quad AaBbCc \\ F_2: \quad \quad \quad 27A-B-C- : 9A-B-cc : 9A-bbC- : 9aaB-C- : \\ \quad \quad \quad 3A-bbcc : 3aaB-cc : 3aabbC- : 1aabbcc$$

Путем анализа комбинационного ряда Г. Мендель установил, что такую формулу можно получить, если перемножить между собой три ряда:

$$(3A- + 1aa)(3B- + 1bb) (3C- + 1cc),$$

а для того, чтобы получить расщепление то можно использовать формулу:

$$(1AA + 2Aa + 1aa)(1BB + 2Bb + 1bb)(1CC + 2Cc + 1cc).$$

Тема 5. Генетика пола. Наследование признаков сцепленных с полом

План:

- 1. Определение пола. Соотношение полов.**
- 2. Механизмы определения пола**
- 3. Сцепленное с полом наследование**

1. Определение пола.

Определение (детерминация) пола происходит в процессе развития зиготы и обеспечивает формирование наследственно закрепленных различий между мужским и женским организмом. Определение пола может происходить на разных этапах размножения. По отношению к самому моменту оплодотворения различают три основных типа определения пола:

- **прогамный**, когда пол определяется в ходе гаметогенеза еще до оплодотворения (наблюдается в природе очень редко);
- **эпигамный**, когда пол особи определяется в процессе онтогенеза после оплодотворения (характерен для ограниченного круга организмов). Детерминация пола в значительной степени зависит от внешней среды;
- **сингамный**, когда пол особи определяется в момент слияния гамет. Это наиболее распространенный тип детерминации пола, характерный для животных и человека.

1.1. Прогамный тип определения пола

Пол зиготы определяется еще до ее образования - при созревании яйцеклеток. Например, пол определяется у некоторых организмов в результате деления яйцеклеток на быстро и медленно растущие (рис. 1). Например, у коловраток (*Rhotatoria*) самки обычно откладывают крупные яйца (рис. 1, г), которые могут партеногенетически развиваться в самок. Однако при изменении условий обитания или пищевого режима у этих самок появляются дочери, откладывающие более мелкие яйца (д), которые партеногенетически развиваются в гаплоидных самцов. При этом крупные и мелкие яйца содержат одинаковое число хромосом, в генетическом отношении они также совершенно одинаковые. Если самка, откладывающая такие мелкие яйца, будет оплодотворена самцом, то оплодотворенные яйца продолжат рост, покроются толстой оболочкой (е), перезимуют и весной разовьются в обычную диплоидную самку.

Подобное определение пола обнаружено и у тлей (*Phylloxera*) и первичных кольцецов (*Dinophilus*).

1.2. Эпигамный тип определения пола

Этот тип определения пола наблюдается у разнополых видов после оплодотворения, когда направленность развития в сторону мужского или женского пола обуславливается влиянием внешних условий. Например, у морского кольчатого червя бонеллии определение пола происходит в процессе онтогенеза: бесполое свободно плавающая личинка бонеллии при попадании на хоботок самки (может вытягиваться до 1 м) под влиянием выделяемых этим органом веществ превращается в самца (размер 1-3 мм), мигрирующего затем в половые органы самки, если же личинка не соприкасается с хоботком, она оседает на дно и из нее развивается самка (размер 8-10 см) (рис. 2).

Превращение личинки в самца индуцируется боннелином - пигментом, окрашивающим самку в зеленый цвет и находящемся в особенно больших концентрациях в хоботке. В присутствии света боннелин является токсичным по отношению к бактериям, личинкам паразитов и в лабораторных условиях для клеток человека, включая эритроциты (в этом качестве боннелин активно исследуется как потенциальный антибиотик). Своих личинок боннелин не убивает, а резко меняет путь их развития.

У некоторых животных (крокодил, черепаха) половая принадлежность в ходе развития организма определяется температурой, при которой идет формирование зародыша в яйце, зарытом в песке.

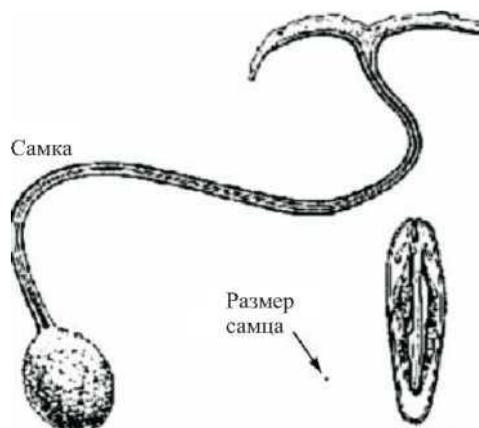


Рис. 2. Самка и самец бонеллии (*Bonellia viridis*). Справа самец (сильно увеличено).

Примером эпигамного определения пола могут служить также улитки (*Cepidula*). В редких случаях эпигамное определение пола встречается у двудомных растений. Так, у японской ариземы (*Arisaema japonica*) растения, выросшие из крупных клубней, образуют женские цветки, а из мелких клубней - мужские цветки.

1.3. Сингамный тип определения пола

Наиболее распространенным типом определения пола является сингамный. В этом случае определение пола происходит во время оплодотворения, но на разных стадиях этого процесса. Пол закладывается в момент оплодотворения и определяется генотипически хромосомным набором, который зигота получает от родителей. Клетки мужских и женских особей животных организмов различаются по паре хромосом. Эту пару называют половыми хромосомами (гетеросомами или гоносомами) в противоположность остальным - аутосомам.

Соотношение полов - число мужских особей, приходящихся на 100 женщин внутри определенной совокупности населения. В зависимости от стадии онтогенеза различают первичное, вторичное и третичное соотношение полов. Первичное соотношение полов - соотношение численности мужских и женских зигот при оплодотворении. По ориентировочным данным, у человека оно составляет 125-130 мужских зародышей на 100 женских. Вторичное соотношение полов - численное соотношение мальчиков и девочек среди родившихся. Как правило, оно меньше первичного из-за более высокой внутриутробной смертности эмбрионов мужского пола - примерно 51,2 % мальчиков. Третичное соотношение полов - в репродуктивном возрасте - колеблется в зависимости от возрастной смертности мужчин и женщин - к 65 лет и старше - 48 мужчин на 100 женщин.

2. Механизмы определения пола

Без всякого сомнения, основным фактором, определяющим половую принадлежность организма, является генетический, связанный с наследованием определенных генов (например, у сахаромикетов), хромосом (у человека, животных и растений), либо пloidности организмов (например, у пчел). Затем, в ходе онтогенеза, пол может корректироваться на гормональном уровне, а также под влиянием факторов внешней среды. Наряду с этим существенную роль в этом процессе играют физиологические, средовые факторы, а также воспитание и обучение. Механизмами, определяющими пол, являются:

- генный;
- хромосомный;
- мультихромосомный;
- геномный (гаплодиплоидный);
- гормональная регуляция пола;
- формирование пола под действием условий среды.

2.1. Генный механизм определения пола

Известным примером функционирования генного механизма определения пола является переключение типов спаривания у дрожжей *Saccharomyces cerevisiae*. У

большинства штаммов дрожжей вегетативные почкующиеся клетки гаплоидны, при половом процессе образуется зигота, которая делится мейозом. Как уже говорилось выше, у дрожжей есть гены a и α , которые находятся в разных локусах одной хромосомы. Оба они неактивны. Один из этих генов удваивается и посылает свою копию в третий локус — MAT-локус. Там этот ген включается и определяет пол. Похожие механизмы определения пола действуют у базидиомицетов (только у них генов и аллелей, отвечающих за типы спаривания, обычно больше, и число типов спаривания доходит до нескольких тысяч).

2.2. Хромосомный механизм определения пола

Начало изучению хромосомного механизма определения пола положено открытием американскими цитологами у насекомых различия в форме, а иногда и в количестве хромосом у особей разного пола (К. МакКланг, 1906, С. Уилсон, 1906) и классическими опытами немецкого генетика К. Корренса по скрещиванию однодомного и двудомного видов бриины. В 1913 г. С. Уилсон, исследуя почвенные клопы *Protenor* (*Protenor beifragi*), заметил, что самки имеют 14 хромосом, а самцы - 13. Затем С. Уилсон изучил хромосомы другого вида почвенного клопа - *Ligaeus* (*Ligaeus turckus*). Он заметил, что последняя пара хромосом у самца отличается по размерам и форме, предложив обозначить одну из них буквой X, а другую - Y. В соответствии с этим у самки две одинаковые хромосомы - XX. Одинаковые у самцов и самок пары хромосом, от которых не зависит пол, были названы аутосомами и обозначены буквой A. Сочетание X и Y хромосом в клетке определяет пол - XX (женский) и XY (мужской). Организм, который образует одинаковые гаметы, был назван шмогаметным (чаще всего женский), а разные гаметы - гетерогаметным (чаще мужской). В зависимости от сочетания половых хромосом в организме различают 4 механизма хромосомного определения пола (рис. 3).

У человека пол зависит от наличия Y-хромосомы (если она есть, пол мужской, если нет - женский). Так, при мутациях, связанных с изменением числа половых хромосом, особи, имеющие в генотипе комбинации XY, XXY, XYY, XXYY будут обладать мужским фенотипом различной степени выраженности, а имеющие комбинации XX, X, XXX, XXXX - женским.

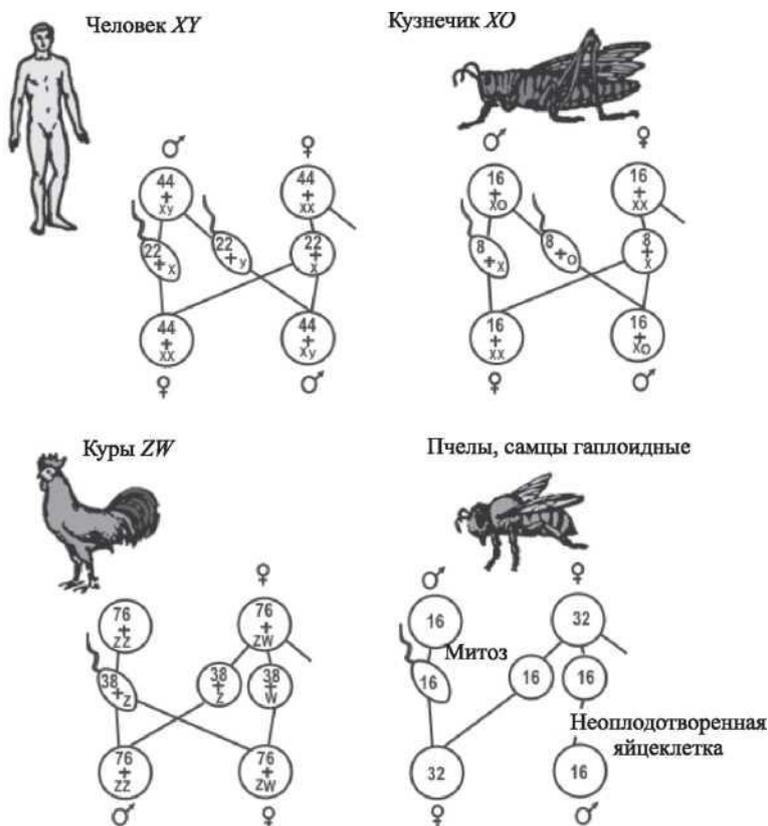


Рис. 3. Определение пола у разных организмов

Почему же Y-хромосома играет столь разную роль у дрозофилы и у человека? Дело в том, что у дрозофилы в Y-хромосоме очень мало генов, и большинство из них отвечают за развитие сперматозоидов у взрослого самца. Напротив, у человека в коротком плече Y-хромосомы находится ген S, который играет важнейшую роль в определении пола. Он кодирует белок, который осуществляет переключение пола с женского пути развития на мужской. Этот ген имеется и у других млекопитающих. Когда с помощью генной инженерии ген S ввели в клетку мыши с женским генотипом XX, то из такой клетки развился мышенок не только с внешними признаками самца, но и с соответствующим поведением.

Известно **4 типа** хромосомного определения пола у животных:

Тип XY (самка XX, самец XY).

Тип XO (самка XX, самец XO).

Тип ZW (самка ZW, самец ZZ).

Тип ZO (самка ZO, самец ZZ).

Тип XY (*Lygaeus-tun*) - характерен для человека и других млекопитающих, а также дрозофилы (табл. 1, рис. 3).

Таблица 1.

Хромосомный механизм определения пола

Родители	2A:XX х 2A:XY или		2A:XX х 2A:XO	
Гаметы				
Потомки	Гомогаметный пол 2A:XX	Гетерогаметный пол 2A:XY	Гомогаметный пол 2A:XX	Гетерогаметный пол 2A:XO
Человек				
Дрозофила	♀	♂		
Млекопитающие			♀	♂
Клопы рода <i>Protenor</i>				
Птицы и некоторые насекомые	♂	♀		
Некоторые бабочки			♂	♀

Примечание. 2A - диплоидный набор аутосом

У человека присутствие Y-хромосомы в кариотипе независимо от количества X-хромосом (2A:XXY, 2A:XXXU) обеспечивает развитие мужского пола. Особи с кариотипом 2A:XO являются женщинами, несмотря на уменьшение дозы X-хромосомы. Однако значение баланса генов в определении половой принадлежности организма подтверждается тем, что особи с ненормальным количеством половых хромосом 2A:XO, 2A:XXX, 2A:XXY, 2A:XXXU и т. д. отличаются наличием пороков развития и часто стерильны.

Развитие организма по мужскому типу обеспечивается не только геном, расположенным в Y-хромосоме и определяющим способность к синтезу мужского полового гормона - тестостерона, но и X-сцепленным геном, контролирующим синтез белка-рецептора этого гормона. Мутация этого гена приводит к развитию наследственного заболевания - тестикулярный феминизирующий синдром.

У дрозофилы пол определяется по соотношению числа X-хромосом и числа наборов аутосом, наличие же Y-хромосомы никак не влияет на детерминацию пола, но самцы без нее стерильны, так как в ней находятся гены, ответственные за сперматогенез.

Исследования, проведенные американским генетиком С. Бриджесом (1916), выявили у дрозофилы интересную роль Y-хромосомы в определении пола. Особи с кариотипом XO внешне являются типичными самцами, но стерильными, а особи с кариотипом XXУ - плодовитые самки. Y-хромосома у дрозофилы по размеру близка к X-хромосоме, однако она генетически инертна, так как состоит в основном из гетерохроматина. Позднее, в 1922 г., он выявил несколько нормальных плодовитых самок дрозофил с триплоидным набором хромосом. При их скрещивании с диплоидными самцами в потомстве получались особи с признаками промежуточного пола: они не были ни нормальными самками, ни нормальными самцами. Их называли интерсексами. Эти данные свидетельствуют о том, что в определении пола у дрозофилы принимают участие не только половые хромосомы, но и аутосомы. Один гаплоидный набор аутосом сообщает особи свойства мужского пола. Следовательно, в данном случае пол определяется не сочетанием половых хромосом, а соотношением количества (балансом) аутосом и половых хромосом. В связи с этим первичное определение пола у дрозофилы обусловлено не столько сочетанием в зиготе X- и Y-хромосом, сколько соотношением числа X-хромосом к числу наборов аутосом (половой индекс), т. е. **балансовой теорией определения пола**. У нормальных самок половой индекс равен 1 (2X:2A), у нормальных самцов - 0,5 (XY:2A). Увеличение полового индекса более 1 при увеличении дозы X-хромосомы (3X:2A) приводит к развитию сверхсамок, а величина этого показателя ниже 0,5 (XY:3A) - появлению самцов. При значениях полового индекса более 0,5, но менее 1 (2X:3A) развиваются *интерсексы*.

В соответствии с балансовой теорией определения пола организм изначально бисексуален, т. е. несет в себе задатки и мужского, и женского 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 X-хромосоме, но и в аутосомах. Поэтому пол организма у них зависит от соотношения этих хромосом. У дрозофилы Y-хромосома, будучи генетически инертной, в определении признаков пола не участвует.

Тип XO (буква O обозначает отсутствие хромосомы). Относится к Protenor-типу (*Protenor beifragi* - один из видов водяного клопа). Женский пол - гомогаметный (XX), мужской - гетерогаметный (XO). Этот тип характерен для большинства прямокрылых насекомых, многих клопов, жуков, пауков, многоножек и нематод.

Тип ZW - характерен для бабочек, ручейников, птиц, рептилий, рыб, а из растений - земляники. Мужской пол гомогаметен - имеет две гомологичные хромосомы Z, а гетерогаметен - женский (имеет одну Z-хромосому и одну состоящую в основном из гетерохроматина и потому генетически инертную W-хромосому).

Тип ZO — наблюдается у тлей. Женский пол гетерогаметный - ZO, мужской - гомогаметный ZZ.

3. Сцепленное с полом наследование

Сцепленное с полом наследование было описано Т. Морганом, который в период (1911-1926) обосновал хромосомную теорию наследственности. Согласно этой теории передача наследственной информации связана с хромосомами. Т. Морган и его сотрудники заметили, что наследование окраски глаз у дрозофилы зависит от пола родительских особей, несущих альтернативные аллели. При скрещивании мух с белыми и красными глазами были замечены отличия в результатах скрещивания в зависимости от того, самки или самцы несли признак красной окраски глаз. При скрещивании красноглазых самок с белоглазыми самцами в F₁ все мухи (самки и самцы) были красноглазыми, а в F₂ наблюдалось расщепление в соотношении: 3 красноглазые мухи к 1 белоглазой мухе. Это говорило о том, что признак «белые глаза» является рецессивным, а «красные глаза» - доминантным.

Однако в случае реципрокного скрещивания белоглазых самок с красноглазыми самцами в F₁ наблюдалось расщепление 1:1 (красноглазые самки и белоглазые самцы в равной пропорции). В F₂ расщепление также было 1:1 (вместо 3:1, как в предыдущем эксперименте). Среди красноглазых и белоглазых мух встречались самки и самцы в

одинаковой пропорции. Переход признака от отца к дочери и от матери к сыну получил название **крисс-кросс** наследования. На рис. 4 представлен механизм этого явления.

Зависимость результатов эксперимента от того, кто из родителей являлся носителем доминантного признака, позволила заключить, что ген, определяющий окраску глаз у дрозофилы, расположен в X-хромосоме и не имеет гомолога в Y-хромосоме.

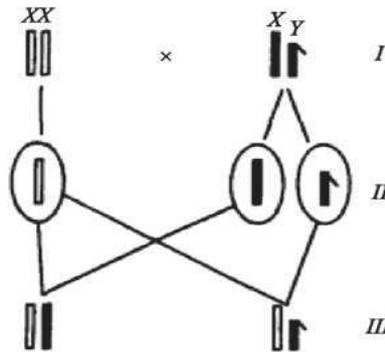


Рис. 4. Механизм крисс-кросс наследования признаков у дрозофилы

Присутствие только одного аллеля гена из пары в клетках диплоидного организма (как это наблюдается в случае $X^A Y$ или $X^a Y$) называется гемизиготным состоянием или гемизиготностью.

Тема 6. Сцепленное наследование признаков и кроссинговер

План

1. *Опыты Т. Моргана и его сотрудников на дрозофиле.*
2. *Цитологические доказательства кроссинговера.*
3. *Частота кроссинговера и линейное расположение генов в хромосоме.*
4. *Одинарный и множественный перекресты хромосом.*
5. *Митотический (соматический) кроссинговер. Факторы, влияющие на кроссинговер.*

1. В 1906 г. У. Бэтсон и Р. Пеннет, изучая наследование окраски цветка (пурпурная P или красная p) и формы пыльцевых зерен (удлиненная L или круглая l) у душистого горошка, обнаружили, что при скрещивании растений с пурпурноцветковыми цветками и удлиненной пылью ($PPLL$) с растением с красными цветками и круглой пылью ($ppll$) в F_1 получились растения с пурпурными цветками и удлиненной пылью ($PpLl$). В результате самоопыления гибридов первого поколения в F_2 получилось расщепление:

- пурпурные цветки и удлиненная пыльца ($P_L_$) – 65 %;
- пурпурные цветки и круглая пыльца (P_ll) – 5,6 %;
- красные цветки и удлиненная пыльца ($ppL_$) – 5,6 %;
- красные цветки и круглая пыльца ($ppll$) – 19,3 %.

Таким образом, в потомстве получились все 4 ожидаемых класса, но их расщепление не составило 9:3:3:1.

Законы Менделя справедливы для тех признаков, которые определяются генами, находящимися в разных хромосомах. Если же гены, рассматриваемых признаков лежат в одной хромосоме, то они наследуются совместно. Гены расположенные в одной паре гомологичных хромосом и наследующиеся целой

группой, образуют группу сцепления. Совместное наследование генов, ограничивающее их свободное комбинирование, называют сцеплением генов. Это явление обнаружено у всех организмов. Впервые явление сцепленного наследования было изучено Т. Морганом на дрозофиле.

Если гены сцеплены, то дигетерозиготы в анализирующем скрещивании должны давать расщепление не на 4 фенотипа, как при независимом наследовании, а только на 2, причем эти фенотипические классы должны точно соответствовать фенотипам родителей (полное сцепление). Однако, в 1911 г. Морган обнаружил, что при скрещивании дигетерозиготы по генам, наследуемым сцеплено, в потомстве появляются особи с новыми сочетаниями признаков, которые отсутствовали у родителей. Эти новые фенотипические классы уступают по численности классам с исходными родительскими фенотипами.

Т. Морган с сотрудниками скрещивали мутантные линии дрозофил, содержащие аллели (v)-черное тело и (vg)-зачаточные крылья. В результате этого скрещивания оказалось, что кроссинговер у самцов дрозофилы не идет, поэтому в скрещивании, где женская особь была анализатором, а мужская дигетерозиготой, соотношение классов потомков составило 1:1. В реципрокном скрещивании образовалось четыре класса потомков. Некроссоверные классы составили 83 %, а кроссоверные – 17 %, число особей в каждом классе было равным: по 41,5 % - в первом и по 8,5 % - во втором.

2. После того, как было доказано явление кроссинговера генетическими методами, необходимо было получить прямое доказательство этого процесса, сопровождающегося рекомбинацией генов. Это удалось сделать цитогенетическими методами в начале 30-х годов К.Штерну на дрозофиле и Б. Мак-Клинтон и Г. Крейтон на кукурузе.

Для доказательства кроссинговера К. Штерн в 1931 г. использовал самок с гетероморфными половыми хромосомами. Одна из X-хромосом была сильно укорочена, а другая имела специфическую Г-образную форму. Были получены самки, гетерозиготные по двум указанным морфологически различным X-хромосомам и одновременно по двум генам: Var (V) и carnation (car). Мутанты Var имеют полосковидные глаза, у мутантов car глаза коричневого цвета. В Г-образной хромосоме были нормальные аллели этих генов: доминантный car+(красные глаза) и доминантный V+(круглые глаза). Укороченная хромосома содержала мутантные аллели V и car. Этим самок скрещивали с самцами, имеющими морфологически нормальную X-хромосому, несущую аллели V+ и car. В полученном поколении исследовали только самок, т.к. Г-образная хромосома была похожа на Y-хромосому самцов и их можно было перепутать. Среди самок было 2 класса мух с некроссоверными X-хромосомами и 2 класса самок фенотипически кроссоверных. Цитологический анализ показал, что все 4 класса самок имели по одной нормальной X-хромосоме, полученной от отца. Один из классов самок содержал Г-образную X-хромосому, она же могла образовываться лишь в результате кроссинговера у

исходной самки. Эти цитологические данные подтверждают, что кроссинговер – обмен участками гомологичных хромосом.

3. В одном из опытов проводилось скрещивание самок дрозофилы гетерозиготных по трем сцепленным рецессивным генам: *y* (*yellow* – желтый цвет тела), *w* (*white* – белый цвет глаз), *bi* (*bifid*-вильчатые крылья) с самцами несущими эти признаки (*y,w,bi*). В потомстве было получено 1,2% мух кроссоверных, образовавшихся от перекреста между генами (*y*) и (*w*), 3,5% - от кроссоверов между генами (*w*) и (*bi*), 4,7% - между (*y*) и (*bi*). Исходя из полученных данных, расположить эти гены можно следующим образом.

y 1,2% w 3,5% bi

Т.к. расстояние между крайними генами равно сумме двух расстояний между этими генами, значит, гены расположены в хромосоме линейно, и каждый ген занимает свое определенное место – локус.

4. Кроссинговер, происходящий в 1 участке хромосомы – одинарный, в 2-х – двойной, в 3-х – тройной, т.е. он может быть множественным.

Интерференция – это явление, при котором кроссинговер, происшедший в одном участке хромосомы, препятствует кроссинговеру в близлежащих участках. Оно было открыто в 1916 г. Г. Меллером. Обозначают ее коэффициентом коинциденции (совпадения) и выражают отношением:

Фактическая частота двойного кроссинговера / теоретически ожидаемая частота двойн. кроссинговера

Данная величина специфична для разных видов, хромосом одного и того же вида, а иногда и участков одной и той же хромосомы. Чем больше расстояние между генами, тем меньше интерференция.

5. Впервые генетическая карта хромосомы была построена для X-хромосомы дрозофилы в 1911 г. Стертевантом. Он первый использовал долю рекомбинантов в качестве критерия удаленности сцепленных генов друг от друга. На первую карту было нанесено 5 генов. На основании данных, полученных при сравнении частот рекомбинации между генами, Стертевант построил карту в виде прямой. Карта отображала:

- локализацию генов в одной хромосоме;
- линейное расположение генов в хромосоме;
- то, что гены отделены друг от друга расстоянием, которое соответствует % кроссинговера и равно доле кроссоверных особей в потомстве анализирующего скрещивания.

В настоящее время 1% частоты рекомбинации называется сантиморганидой (сМ), и она определяет масштаб генетической карты.

Изучение сцепления и перекреста хромосом позволило прийти к следующим выводам:

1. Гены находятся в хромосомах, разные хромосомы содержат неодинаковое число генов.

Набор генов уникален в каждой из негомологичных хромосом;

2. Гены в хромосомах расположены линейно, каждый ген в хромосоме занимает определенное место-локус.

3. Гены, расположенные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и вместе (сцеплено) передаются потомкам. Число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом;

4. Сцепление не абсолютно, т.к. в профазе мейоза 1 может происходить кроссинговер и гены, находящиеся в одной хромосоме, разобщаются. Сила сцепления зависит от расстояния между генами в хромосоме: чем больше расстояние, тем меньше сила сцепления и больше величина кроссинговера и наоборот. Величина кроссинговера может колебаться от долей % до 50%, но никогда не достигает этого значения;

5. Расстояние между генами измеряется в % кроссинговера.

6. Обычно кроссинговер происходит в мейозе, но он возможен и при митотическом делении клеток. Это возможно при условии, что две гомологичные хромосомы случайно оказались близко друг к другу в тот момент митоза, когда они уже разделились на хроматиды, которые еще не начали расходиться. Вероятность этого невелика, поэтому и частота митотического кроссинговера в тысячи раз меньше, чем частота мейотического кроссинговера у тех же объектов.

У самки дрозофилы, гетерозиготной по двум аллелям гена w^+ , отвечающего за окраску глаз (w – белые глаза, w^{co} – глаза кораллового цвета) глаза имеют розовый цвет. В клеточном цикле, когда образуются 4 хроматиды, они могут перекрещиваться, и возможен обмен фрагментами несестринских хроматид. В итоге в одной из дочерних клеток окажутся две хромосомы с аллелем w , а в другой – w^{co} . Образуются клетки с различными генотипами. На фоне общего розового цвета глаз, характерного для гетерозигот w/w^{co} , появляется одна клетка белого цвета и одна темно-красного. При последующих делениях они дадут два пятна (белое и темно-красное). Наличие таких пятен свидетельствует о наличии митотического кроссинговера.

Данные митотического кроссинговера важны для определения локализации генов у видов без полового процесса и где невозможно определять расстояние между сцепленными генами по частоте мейотического кроссинговера.

Частота кроссинговера между сцепленными генами является величиной постоянной только в одинаковых условиях, т.к. на вероятность кроссинговера влияет ряд внутренних и внешних факторов.

У отдельных видов кроссинговер в норме идет только у гомогаметного пола, а у гетерогаметного – нет (самцы дрозофилы, самки тутового шелкопряда).

Частота рекомбинации в прицентромерном p -не снижена, при удалении от него – растет, а ближе к теломерам вновь снижается.

В онтогенезе частота перекреста меняется у разных видов: у дрозофилы, например, зависит от возраста самки: у молодых она выше, затем снижается, а позже немного возрастает.

Особое место среди факторов, влияющих на кроссинговер, занимают условия внешней среды. Большое значение имеют: температура, пищевой и водный режимы, обработка биологически активными веществами.