Макушинский многопрофильный филиал

государственного бюджетного профессионального образовательного учреждения

«Курганский базовый медицинский колледж»

РАССМОТРЕНО: УТВЕРЖДАЮ:

на заседание ЦМК Директор Макушинского

Многопрофильного филиал

Протокол № от «\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_20 г. О.В. Лушникова

Председатель \_\_\_\_\_\_\_М.С.Сурикова «\_\_\_» \_\_\_\_\_\_\_\_20 г.

**«Занимательная генетика»**

**пособие для самостоятельной работы студентов**

ОДП 02 Биология

по специальности

34.02.01 «Сестринское дело»



Макушино 2019

«Занимательная генетика» - учебное пособие для самостоятельной работы

студентов /авт. – сост.: М.А.Макарова – Макушино 2019. – 40 с.

**Автор – составитель:** Макарова Мария Александровна - преподаватель Макушинского многопрофильного филиала ГБПОУ «Курганский базовый медицинский колледж».

**Рецензент:** Дерябина Татьяна Юрьевна, учитель биологии первой квалификационной категории муниципального бюджетного образовательного учреждения «Макушинская средняя общеобразовательная школа № 2»

Данное учебное пособие составлено в соответствии с требованиями ФГОС – 3+ (Федеральный государственный стандарт третьего поколения) к минимуму уровня подготовки студентов по специальности 34.02.01. «Сестринское дело» и разработано на основе рабочей программы «Биология» раздел «Основы генетики и селекции», в помощь для самостоятельной и внеаудиторной работы. Также в рецензируемом материале представлена теоретическая часть, необходимая для самостоятельного решения заданий.

В структуре пособия включены: теоретические знания по разделу: «Основы генетики и селекции», различные вопросы и задания, в том числе в форме таблиц, схем, рисунков, задач.

Пособие включает в себя следующие разделы: «Генетика-наука о наследственности и изменчивости, ее методы и задачи», «Законы наследственности», «Задачи для самостоятельной работы студентов».

Специальность: 34.02.01 Сестринское дело

Курс: 1

Раздел: «Основы генетики и селекции»

Темы: «Генетика - наука о закономерностях наследственности и изменчивости организмов», «Основы генетики», «Закономерности изменчивости».

**Объем часов на изучение темы**: **110**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Максимальная учебная нагрузка, из них: | Теория | Практические занятия | Самостоятельная работа студента. |
| 49 | 25 | 10 | 14 |

Уровень освоения: 2

Вид учебного занятия: теоретическое, практическое.

Количество часов на учебное занятие: «Сестринское дело»: 49 часов

**Цель:** Изучить две основные проблемы наследственность и изменчивость, научится объяснять механизмы передачи признаков от родителей к их детям, а так же сходство и различие между родственным организмами.

**ЗАДАЧИ:**

I. Образовательные (дидактические):

1. Ознакомление с основными понятиями в генетике.

2. Познакомиться с механизмом хранения и передачи генетической информации от родительских форм к дочерним. Механизма реализации этой информации в виде признаков и свойств организмов в процессе их индивидуального развития под контролем генов и влиянием условий внешней среды. Типов, причин и механизмов изменчивости всех живых существ. Взаимосвязи процессов наследственности, изменчивости и отбора как движущих факторов эволюции органического мира.

3. Применение знаний в конкретных практических ситуациях.

II. Воспитательные:

1. Формирование интереса к предмету биология.
2. Формировать умения и знания понятий генетик и в освоении своей будущей профессии.
3. Овладевать необходимыми навыками самостоятельной образовательной деятельности.

III. Развивающие:

1. Развивать умения обобщения полученных знаний, осуществление анализа, сравнений, формулирование выводов.
2. Развивать умения и навыки работы с нормативными источниками (руководства, и инструкции), выделение главного и характерного для дисциплины биология.

Учебное пособие для самостоятельной работы студентов на тему «Занимательная генетика» в части освоения общих компетенций:

**Общие компетенции**

ОК. 1 - Понимать сущность и значимость своей будущей профессии, проявлять к ней к ней устойчивый интерес.

ОК. 2 - Организовывать собственную деятельность, выбирая типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК.3 - Использовать информационно- коммуникативные технологии для профессиональной деятельности.

Задания для самостоятельной работы:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| На «3» | На «4» | На «5» |
| Знать основные понятия в генетике. | Решение генетических задач на моногибридное скрещивание. | Решение задач на  Дигибридное скрещивание. |
| Выписать из текста основные понятия. | Составление решетки Пинетта | Знание законов наследственности |
| Найти основные понятия законов наследственности. | Знать основные понятия законов наследственности. | Знать и понимать закономерности  Наследственной (модификационной, мутационной изменчивости). |

Содержание

|  |  |
| --- | --- |
| Введение |  |
| Раздел I. Генетика – наука о наследственности и изменчивости, ее методы и задачи. |  |
| 1.1 Основные понятия в генетике | 9 |
| 1.2 Методы гибридологического анализа | 10 |
| 1.3 Хромосомная теория наследственности | 10 |
| Раздел II. Законы наследственности |  |
| 2.1 Моногибридное скрещивание | 12 |
| 2.2 Промежуточное наследование | 13 |
| 2.3 Анализирующее скрещивание | 13 |
| 2.4 Дигибридное скрещивание | 13 |
| 2.5 Закон сцепления генов | 16 |
| 2.6 Нарушение сцепления | 16 |
| 2.7 Взаимодействие генов | 18 |
| 2.8 Генетика пола | 21 |
| 2.9 Наследование признаков сцепленных с полом | 22 |
| 2.10 Закономерности изменчивости | 23 |
| 2.11 Мутационная и изменчивость | 25 |
| Раздел III Задачи для самостоятельной работы студентов. |  |
| 3.1 Памятка для решения задач по генетике | 30 |
| 3.2 Задачи | 31 |
| Глоссарий | 38 |
| Список используемой литературы | 40 |

Введение

Генетика — это наука о наследственности и изменчивости живых организмов. Ее законы универсальны, они приложимы к любому виду живых существ — от вирусов до человека. От генетических особенностей зависят внешний облик человека, свойства его характера, здоровье, способности, таланты, склонность к тому или иному роду деятельности и многое другое. Предупредить человечество о грозящих бедах — это первое. Второе — попытаться обосновать стратегию выживания, сохранения человеческого рода.   
Выживание человечества зависит от многих причин, в том числе и от сохранения исторически сложившегося наследственного разнообразия вида, или, иными словами, от генофонда — всей той гигантской  совокупности генов, которая передается от поколения к поколению. Генофонд — это такой же жизненный ресурс, как уголь, нефть, золото, скрытые в земных недрах. От него зависят работоспособность, различные дары, например художественный, способность к пению и т. д. Если у вас нет дара — вы никогда не запоете как Шаляпин, сколько  бы вас ни обучали в лучших музыкальных школах. Или возьмем какое-нибудь сложное производство. Одни люди приспосабливаются, выдерживают, а другие — нет. Это все зависит от генетики, от индивидуального разнообразия.

**Раздел I «Генетика – наука о наследственности и изменчивости, ее методы и задачи»**

Развитие живой материи на Земле происходит в бесконечной смене поколений. Жизнь неразрывно связана с размножением организмов. В каких бы формах оно ни осуществлялось, от одного поколения другому всегда передаются общие, характерные для данного вида признаки и свойства. Иными словами, потомство в той или иной степени обязательно похоже на своих родителей. Процесс воспроизведения организмами в ряду последовательных поколений сходных признаков и свойств называется ***наследственностью****.* Она проявляется во всем том общем, что имеется между родственными поколениями организмов. Таким образом, размножение связано с наследственностью. Уже второе поколение когда-то возникшей живой материи было похоже на первое. Часто признаки и свойства организмов при размножении воспроизводятся очень стойко: дети бывают удивительно похожи на своих родителей, однако абсолютного сходства между ними никогда не бывает, всегда отличаются друг от друга по каким-либо признакам и дети одних и тех же родителей. Наука о наследственности и изменчивости организмов получила название **генетика**(от греч. *geneticos*– относящийся к происхождению).

**Главная задача генетики**– разработка методов управления наследственностью и изменчивостью для получения нужных человеку форм растений, животных и микроорганизмов и управления индивидуальным развитием организмов.

**1.1 Основные понятия в генетике**

**Генетика** — наука, изучающая наследственность и изменчивость организмов.

**Наследственность** — способность организмов передавать из поколения в поколение свои признаки (особенности строения, функций, развития).

**Изменчивость** — способность организмов приобретать новые признаки.

**Генотип –** совокупность всех генов одного организма.

**Фенотип -** совокупность всех внутренних и внешних признаков организма, форми рующихся в процессе взаимодействия генотипа с окружающей средой.  **Ген и аллели.** Единицей наследственной информации является ген.  
 **Ген** (с точки зрения генетики) — участок хромосомы, определяющий развитие у организма одного или нескольких признаков.  
 **Аллели** — различные состояния одного и того же гена, располагающиеся в определённом локусе (участке) гомологичных хромосом и определяющие развитие одного какого-то признака. Гомологичные хромосомы имеются только в клетках, содержащих диплоидный набор хромосом. Их нет в половых клетках (гаметах) эукариот и у прокариот.  
 **Признак (фен)** — некоторое качество или свойство, по которому можно отличить один организм от другого.

**Доминирование** — явление преобладания у гибрида признака одного из родителей.  
 **Доминантный признак** — преобладающий признак, подавляющий развитие другого альтернативного признака. Ген его контролирующий, обозначается заглавной буквой – ***А.***  
 **Рецессивный признак** – подавляемый признак. Ген его контролирующий, обозначается строчной буквой –***а.***

**Гомозиготный организм (гомозигота) -** особь (зигота), дающая при самоопылении однородное, нерасщепляющееся потомство. В гомологичных хромосомах содержит одинаковые аллельные гены (АА или аа) и образует один сорт гамет: только с генотипом А, или только с геном а.

**Гетерозиготный организм (гетерозигота)** – особь (зигота), дающая расщепление. В гомологичных хромосомах содержит разные аллели (Аа) и образует два сорта гамет: с геном *А* и *а.*

**Альтернативные признаки –** контрастные, взаимоисключающие признаки (например, белый – красный, гладкий – морщинистый и т.д.).

В генетике используют следующие общепринятые символы:

Р – родительские организмы взятые для скрещивания;

♀ - знак зеркала Венеры – женский пол. (при записи схемы скрещивания его ставят первым);

https://questhint.ru/wp-content/uploads/2017/05/50px-Mars_symbol.svg_.png- знак «щит» и копье Марса» - мужской пол (при записи схемы скрещивания пишут вторым).

× - знаком умножения обозначают скрещивание;

F- обозначают гибридное потомство с цифрой, соответствующей номеру поколения (например F1 – первое поколение, F2- второе, и т.д.). [1]

* 1. **Методы современной генетики**

Современная генетика располагает комплексом различных методов.

1. Метод гибридологического анализа – метод скрещивания особей с альтернативными признаками; анализ проявления у гибридов только исследуемых признаков, без учета остальных; выращивание и анализ потомства каждой особи отдельно от других; ведение строгого количественного учета гибридов, различающихся по исследуемым признакам.
2. Цитологический – микроскопическое изучение хромосом, ДНК на клеточном и субклеточном уровнях.
3. Цитогенетический - изучение хромосомного набора (кариотипа) –количества, формы, размеров хромосом у различных организмов, а также изменения их количества, строения.
4. Генеалогический, или метод родословных, - изучение наследования какого либо признака у человека в ряду поколений родственников. Позволяет установить тип и характер наследования признаков.
5. Близнецовый - изучение проявления признаков у однояцовых

близнецов с оценкой роли внешней среды в реализации действия генов.

1. Математический - количественный учет наследования при знаков.
2. Биохимический – изучение нарушений обмена веществ, возникающих в результате генных наследственных изменений.
3. Онтогенетический – изучение нарушений обмена веществ, возникающих в результате генных наследственных изменений.
4. Популяционно-статистический – определение частот встречаемости различных генов в популяциях, позволяющее вычислить количество гетерозиготных организмов и прогнозировать количество особей с патологическими (мутантными) проявлениями действия генов. [1]

**1.3 Хромосомная теория наследственности**

Хромосомная теория наследственности возникла в начале XX в. при сопоставлении закономерностей наследования признаков и поведении я хромосом.

Основные положения были сформулированы Т.Морганом.

1 . Единицей наследственной информации является ген, локализованный в хромосоме.

1. Каждая хромосома содержит десятки тысяч генов, расположенных в ней линейно с образованием групп сплетения. Гены расположены в одной хромосоме, наследуется совместно, сцеплено.
2. В процессе мейоза гомологичные хромосомы, а следовательно, и не аллельные гены расходятся произвольно, независимо друг от друга и образуют различные комбинации в гаметах, число которых определяется по формуле 2 n, где n – количество пар гомологичных хромосом.

В результате кроссинговера число комбинации генов в гаметах увеличивается. [3]

**Раздел II. Законы наследственности**

Основные законы наследственности были открыты Г. Менделем.

**2.1 Моногибридное скрещивание**

Моногибридное скрещивание по одной паре признаков. Скрещиваются гомозиготные родители, отличающиеся друг от друга по проявлению одного признака, например, по окраске цветков гороха (красной и белой).

Мендель проводил реципрокные скрещивания – система из двух скрещиваний: прямого скрещивания – когда материнский организм имеет один признак (белый) и обратного скрещивания – когда материнский организм имеет один признак (красный), а отцовский организм – другой признак (белый).

При анализе гибридов F1 Мендель установил, что все особи имеют одинаковые признаки. При этом проявляется только признак одного родителя – доминантный (красные цветки), признак другого рецессивный (белые цветки) отсутствует. Эта закономерность в генетике называется **законом доминирования**, или **законом единообразия гибридов первого поколения (первый закон Менделя)**.

|  |
| --- |
| P АА (красные) × аа (белые)  F1 Аа, Аа, Аа,Аа (все красные) |

Проводя самоопыление гибридов F1(скрещивание между со­бой образующихся гетерозигот), Мендель установил, что в F2по­являются особи как с доминантным признаком (красные цветки), так и с рецессивным (белые цветки) в отношении 3 : 1. Это явле­ние называется **законом расщепления гибридов второго поколе­ния (второй закон Менделя)**.

Р **Аа** (красные) х **Аа** (красные)

F2**АА, Аа, Аа, аа** (расщепление по фенотипу — красные : белые = 3 : 1, по генотипу = 1 : 2 : 1)

Для объяснения наблюдаемых закономерностей Мендель выдви­нул **гипотезу чистоты гамет**, предположив следующее: любой при­знак формируется под влиянием материального фактора (гена). Фак­тор, определяющий доминантный признак, — А, рецессивный — а. Каждая особь содержит два фактора, определяющих развитие при­знака, из которых один она получает от матери, другой — от отца. При образовании гамет происходит редукция факторов, и в каждую гамету попадает только один ген. При любых сочетаниях гамет все гибриды имеют одинаковые генотип и фенотип.

При образовании гамет у гибридов F11/2 будет нести фактор А, а 1/2 — а. При самоопылении и равновероятном сочетании га­мет при оплодотворении в F2происходит расщепление по генотипу: 1 АА : 2 Аа : 1 аа, а по фенотипу: 3 части красные : 1 часть белые.

С открытием мейоза гипотеза чистоты гамет получила цито­логическое подтверждение. Например, предшественники половых клеток (как и все соматические клетки) имеют диплоидный набор хромосом, после мейоза (редукционного деления) в каждую гаме­ту попадает только одна из пары гомологичных хромосом, а сле­довательно, только один из *аллельных генов* — генов, расположен­ных в идентичных участках гомологичных хромосом. [1]

**2.2 Промежуточное наследование**

Иногда у гибридов F1не наблюдается полного доминирова­ния, их признаки носят промежуточный характер. Такое наследо­вание называется **промежуточным** или **неполным доминирова­нием**. При неполном доминировании в F2расщепление по феноти­пу и генотипу выражается одинаковым отношением 1 : 2 : 1. [4]

Р **АА** (красные) х **аа** (белые)

F1**Аа, Аа, Аа, Аа** (розовые)

Р **Аа** (розовые) х **Аа** (розовые)

F2**АА, Аа, Аа, аа** (красные: розовые: белые = 1 : 2 : 1)

2.3 Анализирующее скрещивание

При полном доминировании среди особей с доминантными при­знаками невозможно отличить гомозиготы от гетерозигот, а в этом часто возникает необходимость (например, чтобы определить, чис­топородна или гибридна данная особь). С этой целью проводят *ана­лизирующее скрещивание,* при котором исследуемая особь с доми­нантными признаками скрещивается с *рецессивной гомозиготой (аа).*

1) Если потомство от такого скрещивания окажется однород­ным, значит, особь гомозиготна (ее генотип АА).

Р **АА** х **аа**

Fa **Аа, Аа, Аа, Аа** (единообразное потомство, нет расщепления)

2) Если же в потомстве будет 50% особей с доминантными признаками, а 50% — с рецессивными, значит, особь гетерозигот­на (Аа).

Р **Аа** х **аа**

Fa **Аа, Аа, аа, аа** (происходит расщепление 1:1 по фенотипу и генотипу)

2.4 Дигибридное скрещивание

Скрещивание по двум парам признаков. Скрещиваются гомо­зиготные родители, отличающиеся друг от друга по проявлению двух признаков, например, окраске семян (желтая и зеленая) и фор­ме (гладкая и морщинистая). Появление в F1 всех особей с желты­ми гладкими семенами свидетельствует о доминировании этих признаков и проявлении закона единообразия у гибридов F1.

Р **ААВВ** (желтые гладкие) х **aabb** (зеленые морщинистые) F1**АаВЬ** (все желтые гладкие, дигетерозиготы).

Р **АаВЬ** х **АаВЬ** (желтые гладкие)

Все возможные сочетания мужских и женских гамет можно установить с помощью решетки Пеннета:

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Г аметы** | **АВ** | **Ab** | **аВ** | **ab** |
| **АВ** | AABB | AABb | AaBB | AaBb |
| **Ab** | AABb | AAbb | AaBb | Aabb |
| **аВ** | AaBB | AaBb | aaBB | aaBb |
| **ab** | AaBb | Aabb | aaBb | aabb |

F2 9 : 3 : 3 : 1 = желтые гладкие : желтые морщинистые : зеленые гладкие : зеленые

морщинистые, где

9/16 — с генотипом А\_В\_ — желтые гладкие;

3/16 — с генотипом A\_bb — желтые морщинистые;

3/16 — с генотипом ааВ\_ — зеленые гладкие;

1/16 — с генотипом ааЬЬ — зеленые морщинистые;

Так, после самоопыления гибридов F1в F2появлялись особи четырех фенотипов: два — сходные с родительскими (желтые глад­кие и зеленые морщинистые), а два новые, сочетающие призна­ки матери и отца (желтые морщинистые и зеленые гладкие). При дигибридном скрещивании наблюдается независимое наследова­ние признаков (рис. 60). Количественный анализ этих гибридов показывает, что дигибридное расщепление представляет собой два моногибридных расщепления, идущих независимо друг от друга. Оно выражается отношением 9 : 3 : 3 : 1, или (3 : 1)2. Такой харак­тер наследования называется **законом независимого наследования (распределения) признаков (третий закон Менделя)**. Согласно это­му закону, расщепление по каждому признаку идет независимо от другого признаки.

Вообще, расщепление любого количества паральтернативных признаков (при условии, что их гены локализова­ны в разных хромосомах) можно рассчитать по формуле (3 : 1) n, где n — количество изучаемых признаков.

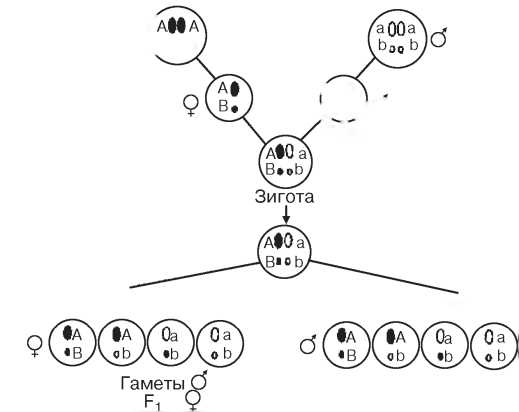
**

РИС 1. *Независимое наследование признаков при дигибридном скрещивании.*

Независимое наследование признаков при дигибридном скре­щивании обусловлено независимым поведением хромосом в мей- озе при образовании гамет гибридами Fi (АаВЬ). Оно выражается в том, что в анафазе I с одинаковой вероятностью к одному полюсу могут отойти либо обе материнские хромосомы, а к другому — обе отцовские, либо вместе с материнской хромосомой с геном А отой­дет отцовская с геном b, а вместе с отцовской хромосомой с ге­ном а — материнская с геном В. Следовательно, гибриды из Fi (АаВЬ) с одинаковой вероятностью могут образовывать 4 типа га­мет: АВ, аЬ, АЬ и аВ.

Независимое наследование характерно только для тех призна­ков, гены которых находятся в *разных парах гомологичных хромо­сом.* Оно имеет огромное значение для эволюции, так как является источником комбинативной изменчивости и многообразия живых организмов.

Развитие генетики XX в. показало, что далеко не все призна­ки наследуются в соответствии с законами Г. Менделя. Основ­ные причины отклонения от этого следующие:

* сцепление генов;
* сцепление признаков с полом;
* взаимодействие генов;
* внеядерная наследственность;
* неравная вероятность образования всех типов гамет;
* неравная вероятность встречи разных типов гамет;
* случайное нерасхождение гамет;
* неодинаковая жизнеспособность зигот. [1]
  1. Закон сцепления генов

Каждый организм имеет небольшое число хромосом, но де­сятки тысяч генов, по которым одна особь данного вида отличает­ся от других. Например, дрозофила имеет 4 пары хромосом и око­ло 10 000 генов. Следовательно, в каждой хромосоме сосредоточе­но несколько тысяч генов. Наследование признаков, гены которых находятся в одной хромосоме, изучал Т. Морган, проводивший в 1911 г. опыты на плодовых мухах дрозофилах.

Он скрещивал дрозофил, различающихся по двум признакам: самка имела серое тело и нормальные крылья, самец — черное тело и короткие крылья. В F1все мухи оказались с серым телом и нор­мальными крыльями. Следовательно, эти признаки доминировали.

В анализирующем скрещивании гетерозиготного самца из F1 (серое тело, нормальные крылья) скрещивали с самкой с рецессив­ными признаками (черное тело, короткие крылья). Среди потомков оказалось не 4 фенотипических класса, как следовало бы ожидать при дигибридном скрещивании, а два (таких, как исходные родите­ли) в отношении 1 : 1 (как при моногибридном скрещивании).

Такой характер наследования **называется законом сцепления генов (законом Моргана)** и объясняется тем, что исследуемые гены расположены в одной хромосоме, поэтому наследуются вместе сцепленно, как одна альтернативная пара, не обнаруживая неза­висимого «менделевского» наследования. Гены, находящиеся в одной хромосоме, образуют **группу сцепления** и наследуются вме­сте по схеме моногибридного скрещивания. У каждого вида групп сцепления столько, каков у него гаплоидный набор хромосом (на­пример, у человека 23 группы сцепления, у дрозофилы — 4). [3]

2.6 Нарушение сцепления

Дальнейшие опыты Т. Моргана показали, что сцепление не всегда бывает абсолютным. Продолжая описанный выше опыт и взяв для анализирующего скрещивания гетерозиготную самку из F1(серое тело, нормальные крылья), а самца с рецессивными при­знаками (черное тело, короткие крылья), в поколении наблюдалось не 2 фенотипа, как в предыдущем опыте, а 4, как при дигибридном скрещивании, но в ином соотношении, чем при независимом на­следовании. Подавляющее большинство особей имели признаки родителей, и только незначительный процент сочетал их признаки.

F3АаЬЬ — серое тело, короткие крылья (8,5%); ааВЬ — черное тело, нормальные крылья (8,5%); АаВЬ — серое тело, нормальные крылья (41,5%); ааЬЬ — черное тело, короткие крылья (41,5%).

a: г:

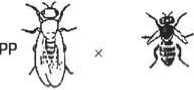


Рис 2.

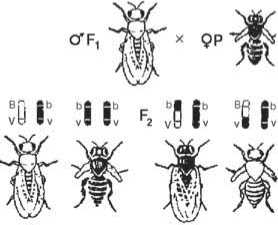


Рис 3. Некроссоверы 83% Кроссоверы 17%

Гены при образовании гамет не могли комбинироваться неза­висимо. Появление особей, сочетающих признаки родителей, го­ворит о том, что при образовании гамет у гетерозиготной **самки** произошел обмен генетической информацией между гомологичны­ми хромосомами в профазу мейоза I при конъюгации хромосом. Вследствие **кроссинговера** (перекреста) некоторые гены, ранее находившиеся в одной хромосоме, оказались в разных гомологич­ных хромосомах и попали в разные гаметы. Такой обмен приводит к перегруппировке сцепленных генов и является одним из источ­ников комбинативной изменчивости.

Следует отметить, что **у *самцов*** *мухи дрозофилы кроссинговера не происходит,* так как у них нет белкового комплекса для конъюга­ции гомологичных хромосом.

Процесс обмена участками между гомологичными хромосома­ми приводит к генетической *рекомбинации.* Особей, образующих­ся из гамет с новым сочетанием аллелей, называют *рекомбинант­ными.*

За единицу расстояния между генами, находящимися в одной хромосоме принят 1% кроссинговера (**морганида**). Чем дальше друг от друга расположены гены в хромосоме, тем выше вероятность перекреста между ними и процент гамет с рекомбинацией генов. На этом явлении основано построение *генетических карт* — схе­мы последовательности взаимного расположения генов в хромо­соме и примерного расстояния между ними. [1]

2.7 Взаимодействие генов

В организме далеко не всегда один ген определяет один при­знак, и наоборот. Развитие признака обусловлено, как правило, взаимодействием генов, приводящим к отклонению от менделев- ского наследования.

**Взаимодействие аллельных генов:**

1. *Неполное доминирование* — явление, при котором доминант­ный ген не полностью подавляет работу рецессивного гена и в ре­зультате развивается промежуточный признак.
2. *Множественный аллелизм* — явление существования более двух альтернативных аллельных генов, имеющих различные про­явления в фенотипе. В приведенных выше закономерностях насле­дования один ген, представленный двумя аллелями (доминантной А и рецессивной а) определяет проявление одного признака. Эти состояния гена возникают вследствие мутирования. Ген А мо­жет мутировать неоднократно и возникает серия аллельных ге­нов а! , а2 , а3 ... ап — *множественный аллелизм,* что характеризует разнообразие генофонда, т.е. совокупности всех генов в составе ге­нотипов всех особей вида. Тогда как в генотипе отдельного дипло­идного организма могут находиться только два гена из серии алле­лей.

Отношения генов типа *кодоминирования* приводят к сочетанию в генотипе нескольких аллелей одного гена (например, аллелей А, В, 0 одного и того же гена I при определении групп крови человека).

**Взаимодействие неаллельных генов:**

*Комплементарное взаимодействие* — взаимодополняемость дей­ствия генов, когда новый признак развивается при взаимном дей­ствии 2-х доминантных неаллельных генов, каждый из которых в отдельности не вызывает развития этого признака, а контролирует развитие какого-либо другого одинакового для них признака.

Неаллельные доминантные комплементарные гены при одно­временном нахождении в генотипе обеспечивают развитие нового признака.

1. Гены А и В не имеют самостоятельного фенотипического

**проявления**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Гаметы | AB | Ab | aB | ab | Цветки  душистого горошка |
| AB | AABB | AABb | AaBB | AaBb | Pi белые x белые |
| Ab | AABb | AAbb | AaBb | Aabb | Р2 красные x красные |
| aB | AaBB | AaBb | aaBB | aaBb | F2 9 красные : 7 белые |
| ab | AaBb | Aabb | aaBb | aabb | **9 : 7** |

1. **Ген А имеет самостоятельное фенотипическое проявление**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Гаметы | AB | Ab | aB | ab | Окраска шерсти мышей |
| AB | AABB | AABb | AaBB | AaBb | Pi черная x белая |
| Ab | AABb | AAbb | AaBb | Aabb | P2 серая x серая |
| aB | AaBB | AaBb | aaBB | aaBb | F2 9 серые : 3 черная : 4 белые |
| ab | AaBb | Aabb | aaBb | aabb | **9 : 3 : 4** |

1. **Гены А и В имеют сходное фенотипическое проявление**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Гаметы | AB | Ab | aB | ab | Форма плода у тыквы |
| AB | AABB | AABb | AaBB | AaBb | Р1 сфера x сфера |
| Ab | AABb | AAbb | AaBb | Aabb | Р2 диск x диск |
| aB | AaBB | AaBb | aaBB | aaBb | F2 9 диск : 6 сфера : 1 удлин. |
| ab | AaBb | Aabb | aaBb | aabb | **9 : 6 : 1** |

*Комбинативное взаимодействие* — взаимодействие 2-х неаллель­ных доминантных генов, каждый из которых имеет собственное фе­нотипическое проявление, приводящее к развитию нового (третье­го) признака. *Эпистаз —* взаимодействие неаллельных генов, при котором один ген подавляет действие другого неаллельного гена.

Это явление, противоположное комплементарности, заключает­ся в том, что гены одной аллельной пары подавляют (ингибируют) проявление генов другой аллельной пары. Такие гены называются *супрессорами, ингибиторами, подавителями.*

1. **Доминантный ингибиторный ген ( I >A )**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Гаметы | AI | Ai | aI | ai | Окраска пера у кур |
| AI | AAII | AAIi | AaII | AaIi | Pi белый х белый |
| Ai | AAIi | AAii | AaIi | Aaii | Р2 белый х белый |
| al | Aaii | AaIi | aaII | aaIi | F2 3 окрашенный : 13 белый |
| ai | AaIi | Aaii | aaIi | aaii | **3 : 13** |

1. **Генотип aaii имеет самостоятельное фенотипическое проявление**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Гаметы | AI | Ai | aI | ai | Окраска плодов у тыквы |
| AI | AAII | AAIi | AaII | AaIi | Pi желтый х белый |
| Ai | AAIi | AAii | AaIi | Aaii | Р2 белый х белый |
| aI | AaII | AaIi | aaII | aaIi | F2 12 белый : 3 желтый : 1 зеленый |
| ai | AaIi | Aaii | aaIi | aaii | **12 : 3 : 1** |

1. Рецессивный ингибиторный ген ( ii >A );  
   расщепление 9 : 7; 9 : 3 : 4

*Полимерия* — явление, когда несколько (два и более) неаллель­ных генов отвечают за развитие одного и того же признака, причем степень развития признака зависит от общего количества доминант­ных генов, влияющих на признак *(например, удой коров, яйценос­кость кур, вес тела).*

**1.** **Некумулятивная (развитие одного и того же признака).**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Гаметы | AB | Ab | aB | ab | Глухота |
| AB | AABB | AABb | AaBB | AaBb | Pi глухой х глухой |
| Ab | AABb | AAbb | AaBb | Aabb | P2 глухой х глухой |
| aB | AaBB | AaBb | aaBB | aaBb | F2 15 глухой : 1 здоровый |
| ab | AaBb | Aabb | aaBb | aabb | 1. **1** |

**3.Кумулятивная (количественные признаки)**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Гаметы | AB | Ab | aB | ab | Цвет кожи человека |
| AB | AABB | AABb | AaBB | AaBb | Pi негр x белый |
| Ab | AABb | AAbb | AaBb | Aabb | Р2 ср. мулат x ср. мулат |
| aB | AaBB | AaBb | aaBB | aaBb | F2 1 негр : 4 темн. : *6* ср. : 4 св. : 1 белый |
| ab | AaBb | Aabb | aaBb | aabb | **1 : 4 : 6 : 4 : 1** |

*Плейотропия — множественное действие гена —* явление, когда один ген одновременно влияет на формирование несколь­ких признаков.

Многие количественные и качественные признаки развивают­ся при взаимодействии нескольких генов. Таким образом, изуче­ние взаимодействия и множественного действия генов показыва­ет, что формирование признака определяется многими генами (всем генотипом), а каждый ген может влиять на развитие многих при­знаков и всего организма. Генотип — исторически сложившаяся система взаимодействующих генов. [1]

2.8 Генетика пола

В природе существуют различные механизмы определения пола.

1. **Прогамное определение пола —** *до оплодотворения яйцек­летки сперматозоидом.* Определение пола может происходить в процессе онтогенеза и пол может изменяться в течение жизни в зависимости от условий среды (например, у рыб, червя бонелии). Из личинки бонелии, садящейся на дно, развивается самка, а из прикрепляющейся к взрослой самке — самец. У коловраток при партеногенезе из яйцеклеток, лишенных половины хромосом, раз­виваются самцы, из остальных — самки.
2. **Сингамное определение пола —** *в момент оплодотворения яйцеклетки.* Для большинства эукариот пол определяется геноти­пически, хромосомным набором, который получает зигота от ро­дителей. Пол характеризуется комплексом признаков, определяе­мых генами, расположенными в хромосомах. У раздельнополых видов хромосомный комплекс самцов и самок не одинаков, цито­логически они различаются по одной паре **половых хромосом (ге- теросом)**. Одинаковые хромосомы этой пары — Х-хромосомы; не­парная, отсутствующая у другого пола, — Y-хромосома; осталь­ные хромосомы, по которым нет различий — **аутосомы (А).** [3]

**Различают 5 типов хромосомного определения пола:**

1. *Хромосомный набор млекопитающих (человека) и дрозофи­лы* : **XX — самка** и **XY — самец**. У человека в соматических клетках содержится 23 пары хромосом; из них 22 пары аутосом и 1 пара половых хромосом. Хромосомный комплекс женщины = **44 А + XX**, мужчины = **44 А + XY**. У дрозофилы хромосомный комплекс сам­ки = 6А + XX, самца = 6А + XY.
2. *Хромосомный набор бабочек, птиц, рептилий, некоторых рыб:***XY — самка** и **XX — самец**.
3. *Хромосомный набор клопа протенора, кузнечика, пауков, жуков:* **XX — самка** и **X0 — самец**.
4. *Хромосомный набор тли:***X0 — самка** и **XX — самец**.
5. *Гапло-диплоидный тип определения пола пчел, муравьев* **(**нет половых хромосом): **2n — самка** (диплоидная особь), **1n — самец** (гаплоидная особь).

Пол с одинаковыми половыми хромосомами (XX), образующий один тип гамет (с Х-хромосомой) — *гомогаметный.* Другой пол, с разными хромосомами (XY), образующий два типа гамет (с Х- и Y-хромосомой) — *гетерогаметный.* У человека, млекопитающих и большинства других организмов гетерогаметный пол — мужс­кой, гомогаметный — женский; у птиц, бабочек, наоборот, гетеро­гаметный пол — женский, гомогаметный — мужской. Пол у мле­копитающих наследуется в соотношении 1 : 1.

Р **XX (самка)** х **XY (самец)**

F1**XX : XX : XY : XY** (50% самок : 50% самцов)

**3. Эпигамное определение пола** — после оплодотворения яй­цеклетки. [3]

2.9 Наследование признаков, сцепленных с полом

Х-хромосомы человека, помимо генов, определяющих жен­ский пол, содержат различные жизненно важные гены, не имею­щие отношения к полу (окраску глаз, свертываемость крови). По­теря Х-хромосомы приводит к гибели зиготы. Y-хромосома чело­века встречается только у особей мужского пола и несет ограни­ченное количество генов, свойственных этому полу. Таким обра­зом, основные признаки, сосредоточенные в половой паре, орга­низм наследует вместе с Х-хромосомой. У гомогаметных особей (ХХ) Х-хромосомы парные и могут нести как доминантные, так и рецессивные признаки. У гетерогаметных особей (XY) хромо­сомы непарные и признаки несет только X-хромосома.

Признаки, определяемые генами, расположенными в половых хромосомах, называют *признаками, сцепленными с полом.* У чело­века такими признаками являются дальтонизм (цветная слепота) и гемофилия (несвертываемость крови). У различных полов эти при­знаки проявляются неодинаково. Эти аномалии рецессивны (ген даль­тонизма, гемофилии находится в X-хромосоме и является рецессив­ным), соответственно у женщин такие признаки не проявляются, если даже эти гены несет одна из X-хромосом (так как действие рецессивного гена будет подавляться влиянием доминантного гена), но такая женщина является носительницей и передает их с X-хромо­сомой своим сыновьям, у которых аномалии проявляются феноти­пически в форме заболевания. Рецессивный признак от матери пе­редается сыновьям и проявляется у них, а отцов — дочерям.

**1-й вариант наследования**

XXh **х** XY

Р *Женщина (здорова, носитель) 'Мужсчина (здоров)*

F**1** XX, XY — женщина и мужчина (здоровые):

XXh — женщина (здорова, носитель): XhY — мужчина (больной гемофилией)

**2-й вариант наследования**

XX **х** XdY

Р

F**1** XXd

XY — мужчина (здоров)

*Женщина (здорова) Мужсчина (дальтоник)*

— женщина (здорова, носитель): XY – мужчина (здоров)

**3-й вариант наследования**

XXd **х** XdY

Р *Женщина (здорова, носитель) Мужсчина (дальтоник)*

F**1** XXd — женщина (здорова, носитель):

XY — мужчина (здоров):

XdXd— женщина (дальтоник):

XdY — мужчина (дальтоник).

**4-й вариант наследования**

XdXd **х** XY

Р Женьщина (дальтоник) Мужчина (здоров)

F**1** XXd – женьщина (здорова, носитель):

XdY — мужчина (дальтоник).

**Генетика человека —** раздел генетики, изучающий геном че­ловека. У человека 23 пары = 46 хромосом. В настоящее время геном человека расшифрован, изучен характер наследования ты­сяч признаков. Методами изучения генома человека являются сле­дующие:

1. *Генеалогический* — изучение родословной человека, опреде­ление доминантных и рецессивных признаков, характера генных мутаций.
2. *Близнецовый* — изучение фенотипа и генотипа близнецов и степени влияния среды на развитие признака. В этом плане наибо­лее интересны для изучения однояйцевые близнецы (образующие­ся из одной зиготы и имеющие идентичный генотип).
3. *Цитогенетический* — микроскопическое исследование хро­мосомного набора и структуры хромосом. Метод позволяет диаг­ностировать, предсказывать и лечить генетические аномалии.
4. *Биохимический* — изучение особенностей протекания био­химических реакций в организме при нарушении обмена веществ, детерминированного генетически. Этот метод позволяет проводить раннюю диагностику и лечение сахарного диабета, фенилкетону­рии, серповидно-клеточной анемии.

Существует ряд наследственных заболеваний, обусловленных изменением структуры, либо числа хромосом в хромосомном наборе.

*Синдром Дауна* — трисомия по 21 паре хромосом (наличие 3-й дополнительной аутосомы) — тяжелое заболевание, сопровожда­ющееся умственной и физической отсталостью, «монголоидными» глазами, нарушением функций желез внутренней секреции и т. д.

*Синдром Патау* — трисомия по 13 паре хромосом.

*Синдром Клайнфельтера* — заболевание, вызванное наличием добавочной половой хромосомы X или Y (кариотип XXY или XYY). Больные — мужчины различного склада.

*Синдром Шершевского-Тернера* — заболевание, обусловленное недостатком половой хромосомы (кариотип X0, всего 45 хромосом), свойственное женщинам. Больные — умственно нормальны, жиз­неспособны, стерильны из-за недоразвития яичников и матки. [5]

* 1. Закономерности изменчивости

Выделяют 2 формы изменчивости.

1. **Наследственная (генотипическая)** — связана с изменением генотипа. *Генотип* — совокупность всех генов одного организма, взаимодействующих между собой и передающихся по наследству (это генетическая основа признаков).

2. **Ненаследственная (модификационная) —** связана с изме­нением фенотипа. *Фенотип* — совокупность всех внешних наблю­даемых нами признаков организма (морфологических, физиоло­гических, биохимических, гистологических, анатомических, пове­денческих и др.).

Ненаследственная (модификационная) изменчивость

**Ненаследственная (модификационная) изменчивость** — изме­нения признаков и свойств организма, формирование фенотипа *ин­дивидуальной особи* под влиянием ее генотипа и условий среды, в которых протекает развитие. Проявление гена зависит от других генов генотипа, регуляторных влияний со стороны эндокринной системы. При одинаковом генотипе в разных условиях среды при­знаки могут быть различными. *Наследуется не сам признак, а спо­собность формировать определенный фенотип в конкретных ус­ловиях среды (наследуется определенная норма реакции).*

**Норма реакции признака** — пределы, степень, диапазон из­меняемости признака в зависимости *от условий среды.* Широта нормы реакции обусловлена *генотипом* и зависит от *важности* при­знака в жизнедеятельности организма. Разные признаки одного организма имеют неодинаковую норму реакции. *Качественные признаки обладают узкой нормой реакции,* допускающей единствен­ный вариант реализации (например, обеспечение постоянного для организмов данного вида строения, размеров органов, рост челове­ка, цвет глаз). *Количественные признаки обычно имеют широкую норму реакции* (удойность коров, яйценоскость кур).

Наличие нормы реакции позволяет организмам приспосабли­ваться к изменяющимся условиям среды и оставлять потомство. Чем шире норма реакции, тем пластичнее признак, больше веро­ятность выживания вида в изменяющихся условиях среды. Чело­век использует знания о нормах реакции для получения более вы­сокой продуктивности растений и животных, создавая оптималь­ные условия их выращивания и содержания. Таким образом, *моди­фикационная изменчивость характеризуется рядом особенностей:*

* Затрагивает только фенотип особи (генотип не изменяется, соответственно, эта форма изменчивости не наследуется).
* Определяется условиями существования; обычно имеет при­способительный характер к условиям среды.
* Имеет групповой характер сходных изменений, происходя­щих в соответствии с действием факторов среды и нормой реакции.
* Изменения носят постепенный характер.
* Способствуют выживанию особей, повышают жизнестой­кость, приводят к образованию модификаций.

Модификации образуют **вариационный ряд изменчивости при­знака** в пределах нормы реакции от наименьшей до наибольшей величины. Причина вариаций связана с воздействием различных условий на развитие признака. Для определения предела изменяе­мости признака, рассчитывают частоту встречаемости каждой вариации и строят вариационную кривую.

**Вариационная кривая** — графическое выражение характера из­менчивости признака. Средние члены вариационного ряда встре­чаются чаще, что соответствует среднему значению признака.

**Наследственная (генотипическая) изменчивость** представле­на следующими формами.

**1.Мутационная** — изменчивость, обусловленная *мутациями* — качественными или количественными изменениями генотипа.

**2. Комбинативная —** изменчивость, обусловленная генетичес­кой *рекомбинацией,* происходящей во время мейоза, и приводящей к появлению у потомков *новых комбинаций генов* и *признаков.* Ис­точником рекомбинаций является половой процесс, где возможны:

1) случайное сочетание хромосом при оплодотворении;

2) перекомбинация генов (кроссинговер), унаследованных от родителей;

1. случайное расхождение хромосом во время мейоза. [4]

2.11 Мутационная изменчивость

**Мутации** — скачкообразные стойкие *наследственные* измене­ния структуры (качества) или количества ДНК данного организма, возникающие внезапно и затрагивающие различные признаки, свой­ства и функции организма.

Таким образом, *мутационная изменчивость характеризуется следующими особенностями:*

1)Затрагивает генотип и наследуется.

2)Носит индивидуальный, скачкообразный характер.

3)Неадекватна условиям среды.

4)Может привести к образованию новых признаков, популяций либо к гибели организма.

Существуют различные подходы к классификации мутаций.

А. По *отношению к типу клеток (генеративному пути):*

1) **Соматические мутации**, возникающие в соматических клет­ках, не наследуются (за исключением организмов, размножающихся вегетативно). Соматические мутации распространяются на ту часть тела, которая развилась из измененной клетки. Для видов, раз­множающихся половым путем, они не имеют существенного значе­ния, но для вегетативно размножаемых растений они важны.

1. **Генеративные** — мутации, возникающие в половых клет­ках, наследуются (передаются по наследству в ряду поколений).

Б. По *причинам возникновения:*

а) **Спонтанные (естественные)** — возникающие в природе без вмешательства человека.

б) **Индуцированные (искусственные)** — вызываемые специаль­ным воздействием искусственных источников (химических, ради­ационных).

В. По *степени приспособленности:*

**1) Полезные.**

**2) Вредные** (чаще вредны).

**3) Безразличные.**

Г. По *направлению протекания:*

**1)Прямые.**

**2)Обратные.**

Д. *По характеру проявления в гетерозиготе:*

**1)Доминантные.**

**2)Рецессивные** (обычно мутации рецессивны и фенотипичес­ки у гетерозигот не проявляются).

Е. *По локализации в клетке:*

**1)Ядерные** — связаны с изменением хромосомного материала ядра клетки.

**2)Цитоплазматические** — связаны с изменением структуры ДНК митохондрий и хлоропластов.

Ж**.** По *изменению в фенотипе:*

**1) Биохимические.**

**2) Физиологические.**

**3) Анатомо-морфологические.**

**4) Летальные** — резко снижающие жизнеспособность.

По *характеру изменений в генотипе:*

**Генные (точечные)** — связанные с заменой, выпадением или добавлением нуклеотидов в молекуле ДНК.

**Хромосомные** — связанные с изменением структуры хро­мосом.

**Геномные** — связанные с изменением числа хромосом.

**Генные (точечные) мутации** связаны с изменением нуклео­тидной последовательности ДНК одного гена. При этом может про­исходить либо *замена* одного основания нуклеотида на другое, либо изменение количества нуклеотидов: *выпадение* или *добавле­ние* нуклеотидов в молекуле ДНК. Генные или точечные мутации встречаются наиболее часто. Они приводят к изменению кода ДНК, нарушению рамки считывания, что влияет на состав аминокислот в полипептидной цепи белка и его свойства. Часто такие изменения вызывают образование новых измененных бел­ков, блокируют синтез фермента или другого вещества, что в свою очередь ведет к изменению признака и даже к гибели организма.

**Хромосомные мутации** связаны с изменением структуры или числа хромосом. Их можно обнаружить в микроскоп. Различают следующие виды структурных изменений хромосом.

*Делеция* — утрата участка хромосом (АВСДЕ АВСД + Е).

*Дупликация* — удвоение участка хромосом (АВСДЕ АВСДДЕ).

*Инверсия* — перевертывание на 180° отдельного участка хромо­сом. При этом число генов не изменяется, а изменяется последо­вательность их расположения (АВСДЕ АСВДЕ).

*Транслокация* — обмен участками между негомологичными хро­мосомами. В результате изменяются группы сцепления и нару­шается гомологичность хромосом (АВСДЕ АВСМН).

*Транспозиция* — перемещение отдельного небольшого участка внутри одной хромосомы (АВСДЕ ЕАВСД).

Большинство структурных хромосомных мутаций являются вредными для организма и ведут к снижению его жизнеспособно­сти. Исключение составляют перемещения участков из одной хро­мосомы в другую, приводящие к возникновению ранее не суще­ствовавших групп сцепления и появлению особей с новыми каче­ствами, что важно для эволюции и селекции.

**Геномные мутации**, связанные с изменением числа хромосом, бывают нескольких видов.

**Автополиплоидия (аутополиплоидия)** — кратное увеличе­ние гаплоидного набора хромосом в клетке (кратное увеличение одного и того же генома). Мутация с кратным увеличением числа хромосом — *полиплоидия* — возникает при разрушении веретена деления во время митоза или мейоза либо выпадении процесса цитокинеза (образования клеточной перегородки), завершающего процесс деления, либо отсутствии редукционного деления во вре­мя мейоза. Все это приводит к образованию гамет с набором (2 n) хромосом и особей с 4 n, 6 n и более хромосомами.

Полиплоидия почти не встречается у животных, но широко распространена у растений. Полиплоиды отличаются от диплоидов более мощным ростом, большими размерами клеток, листьев, цветков, плодов, семян и др. Большинство культурных растений — полиплоиды.

**Аллополиплоидия (амфиполиплоидия**) — кратное увеличе­ние числа хромосом у гибридов, полученных в результате скрещи­вания разных видов (кратное умножение гибридного генома).

Например, при скрещивании ржи и пшеницы получен гибрид со смешанным геномом (n + m), состоящим из гаплоидных набо­ров хромосом ржи и пшеницы. Полученные таким путем организ­мы жизнеспособны, но стерильны. Для восстановления фертиль­ности количество хромосом каждого вида удваивается (2 n + 2 m).

**Гетерополиплоидия (анеуплоидия**) — увеличение числа хро­мосом, не кратное гаплоидному.

*Гетероплоидия* — мутация, связанная с избытком или недостат­ком хромосом в одной гомологичной паре. Такие мутации возника­ют при нарушении мейоза, когда после конъюгации хромосомы не расходятся, и в одну гамету попадают обе гомологичные хромосо­мы, а в другую ни одной. Такая мутация приводит к образованию гамет с набором (2 n + 1) хромосом. Гетероплоидия вредна для орга­низма. Например, у человека появление лишней хромосомы в 21-й паре вызывает синдром Дауна (слабоумие).

**Цитоплазматические мутации** связаны с изменением органо­идов цитоплазмы, содержащих ДНК. Например, появление пест- ролистности у растений связано с изменением ДНК хлоропластов; мутации дыхательной недостаточности у дрожжей связаны с из­менением ДНК митохондрий. Цитоплазматические мутации насле­дуются **по** *материнской линии,* так как зигота при оплодотворении всю цитоплазму получает от матери.

В клетках прокариот и эукариот также обнаруживаются мобиль­ные генетические элементы — плазмиды и вирусы, являющиеся автономными от ядерных хромосом носителями генетической ин­формации.

Способность к мутированию — свойство гена. Каждый ген му­тирует сравнительно редко, что имеет определенное биологичес­кое значение, обеспечивая относительное постоянство видов и их приспособленность к окружающей среде. Установлена зависимость мутаций от физиологического состояния клетки, режима питания, температуры и других естественных факторов. При воздействии ряда химических веществ (иприта, этиленамина, колхицина и др.), радиоактивных изотопов, ионизирующих излучений, ультрафиолетовых и рентгеновских лучей и др. количество мутаций увели­чивается в сотни раз и возрастает прямо пропорционально их дозе.

**Мутагены** — факторы, вызывающие мутации у живых орга­низмов.

*Мутагенные факторы среды делят на группы:*

**Физические** (излучения, температура).

**Химические** (токсичные вещества).

**Биологические** (вирусы).

*Общие свойства мутагенов:*

**Универсальность** — способность вызывать мутации во всех живых организмах.

**Отсутствие нижнего порога** действия — способность вызы­вать мутации даже в очень малых дозах.

**Спонтанность** (ненаправленность) возникающих мутаций.

В экспериментальных условиях получают искусственные му­тации и используют для селекционной работы при создании но­вых штаммов микроорганизмов и сортов культурных растений.

Загрязнение природной среды вредными отходами производст­ва, продуктами неполного сгорания, ядохимикатами и другими му­тагенами, повышение фона ионизирующей радиации, использо­вание химических и радиоактивных веществ в энергетике, промыш­ленности, медицине, сельском хозяйстве ведут к значительному увеличению различных мутаций у всех живых организмов, а вы­сокая концентрация мутагенов может приводить к их гибели. Та­кие мутации особенно опасны для человека, так как насыщают ге­нофонд человечества вредными генами, вызывающими серьезные наследственные дефекты.

Таким образом, перекомбинация признаков (комбинативная изменчивость) происходит за счет независимого расхождения хро­мосом и обмена между участками гомологичных хромосом (крос- синговер), а мутации возникают за счет изменения генов и хромо­сом. Резерв наследственной изменчивости способствует образова­нию новых популяций.

**Закон гомологических рядов Н.И. Вавилова.**Н.И. Вавилов, изучая мутации у родственных видов, установил *закон гомологи­ческих рядов наследственной изменчивости.* Виды и роды генетичес­ки близкие характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости. Причины гомологичных одинаковых мутаций — общность происхождения генотипов. Этот закон позволяет пред­сказать наличие определенного признака у различных родов одного семейства, если его другие роды имеют данный признак. При­мерами сходных мутаций у животных являются альбинизм и отсутствие шерсти у млекопитающих, альбинизм и отсутствие перьев у птиц, короткопалость у крупного рогатого скота, овец, собак, птиц. Этот закон имеет фундаментальное значение для селекции. [1]

**ГЛАВА III Задачи для самостоятельной работы студентов**

3.1 Памятка для решения задач по генетике

1. Прочитав текст задачи, запишите ее условие в виде таб­лицы. Помните, что в первой колонке указывается аль­тернативное проявление признака (при моногибридном скрещивании) или признаков (при ди- и полигибридных скрещиваниях), причем сначала записывается доминант­ный признак, потом — рецессивный и так для каждой пары альтернативных признаков; во второй — обозначе­ния генов; а в третьей — ВСЕ возможные генотипы осо­бей с данным фенотипом.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Признак | Ген | Генотип |
|  |  |  |

1. Определите тип задачи: прямая (если из условия извест­но, какими признаками обладают родители, и спраши­вается, какими могут быть их дети) или обратная (если в условии говорится о фенотипе детей и требуется опреде­лить генотипы и (или) фенотипы родителей).
2. Если задача прямая, запишите с помощью общеприня­тых символов схему скрещивания. Если задача обратная, под таблицей с условием запишите данные о генотипах и фенотипах потомков, применяя символы, обозначаю­щие расщепление:

Fj: п (фенотип/ возможный генотип) : т (фенотип/ возможный генотип )

Ниже запишите схему скрещивания.

1. Определите, какие генетические законы и закономер­ности применяются в данной задаче. Вспомните прямую и обратную формулировку закона, спроецируйте их на задачу, сделайте выводы.
2. Гетерозиготы всегда образуют четное количество сортов гамет, равное 2", где п — число «гетеро» пар аллельных генов (Аа, АаВВ, n = 1, 21 = 2 => два сорта гамет; АаВЬ, AabbDd, п = 2, 22 = 4 => 4 сорта гамет; AaBbDd, п = 3, 23 = 8 => 8 сортов гамет и т. д.). Гаметы образуются в со­ответствии с правилом чистоты гамет!!!
3. При анализирующих скрещиваниях число образованных в поколении гибридов фенотипических классов указыва­ет на число сортов гамет, образуемых гетерозиготной осо­бью, при этом все фенотипические классы будут пред­ставлены в равных пропорциях (1:1; 1:1:1:1 и т. д.). [6]

**3.2 Задачи**

**Задача № 1**

Женщина-дальтоник вышла замуж за мужчину с нормаль­ным зрением. Составьте схему решения задачи. Определи­те генотипы родителей и возможного потомства, веро­ятность рождения детей-дальтоников (в %). Ген дальто­низма — d — рецессивный, находится в Х-хромосоме.

Задача № 2

Чёрный хохлатый петух скрещен с такой же курицей. От них получены 20 цыплят: 10 чёрных хохлатых, 5 бурых хох­латых, 3 чёрных без хохла и 2 бурых без хохла. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и потомков. Объясните появление четырёх фенотипичес­ких групп с точки зрения цитологических основ скрещива­ния. Доминантные признаки — черное оперение (А), хохла- тость (В).

Задача № 3

При скрещивании самок мух дрозофил с серым телом и нор­мальными крыльями (доминантные признаки) с самцами с черным телом и укороченными крыльями (рецессивные при­знаки) в потомстве были обнаружены не только особи с серым телом, нормальными крыльями и черным телом, уко­роченными крыльями, но и небольшое число особей с серым телом, укороченными крыльями и черным телом, нормаль­ными крыльями. Определите генотипы родителей и по­томства, если известно, что доминантные и рецессив­ные гены данных признаков попарно сцеплены. Составьте схему скрещивания. Объясните полученные результаты.

Задача № 4

Скрестили самцов мух дрозофил с серым телом и нормаль­ными крыльями с самками с чёрным телом и укороченными крыльями. В первом поколении все особи были единообраз­ными с серым телом и нормальными крыльями. При скрещи­вании полученных гибридов между собой появилось 75% осо­бей с серым телом и нормальными крыльями и 25% с чёр­ным телом и укороченными крыльями. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и по­томства F1и F2. Объясните характер наследования при­знаков.

Задача № 5

При скрещивании двух растений львиного зева, одно из ко­торых было с нормальными по форме красными цветками, а другое — с видоизменёнными по форме белыми цветка­ми, в потомстве все растения оказались с нормальными розовыми цветками. Составьте схему решения задачи. Оп­ределите генотипы родителей, генотипы и фенотипы потомства в F1и F2если гены не сцеплены.

Задача № 6

У человека свободная мочка уха (А) доминирует над несво­бодной, а подбородок с треугольной ямкой (В) — над глад­ким. Девушка с гладким подбородком и свободной мочкой уха, у которой мать имела несвободную мочку уха, выходит замуж за мужчину с таким же фенотипом. Составьте схе­му решения задачи. Определите возможные генотипы ро­дителей и генотипы и фенотипы потомства. Обоснуйте их. Какова вероятность появления детей со свободной моч­кой уха и треугольной ямкой на подбородке в этой семье?

Задача № 7

У мухи - дрозофилы доминантные гены серой окраски (А) и нормальной длины крыльев (В) сцеплены друг с другом и находятся в одной хромосоме, рецессивные гены чёрной окраски (а) и редуцированных крыльев (b) — в гомологичной ей. При скрещивании особей серой окраски и нормальной длины крыльев с особями — обладателями рецессивных при­знаков было получено потомство, из которого большин­ство особей были похожи на двух родителей, но встреча­лись (приблизительно в одинаковом количестве) особи чёр­ного цвета с нормальной длиной крыльев и особи серой ок­раски с редуцированными крыльями. Составьте схему ре­шения задачи. Определите генотипы родителей и потом­ства, дайте обоснование появлению двух групп особей с отличающимися от родителей признаками.

Задача № 8

При скрещивании низкорослых (карликовых) растений то­мата с ребристыми плодами с растениями нормальной высоты стебля и гладкими плодами в потомстве были получены две фенотипические группы томатов: карлико­вые растения с гладкими плодами и растения с нормаль­ным стеблем и гладкими плодами. В другом случае — при скрещивании растений томата с такими же фенотипами (низкорослые с ребристыми плодами и растение с нормаль­ной высотой стебля и гладкими плодами) — потомство имело нормальную высоту стебля и ребристые плоды и нормальную высоту стебля и гладкие плоды. Составьте схему решения задачи. Определите доминантные и рецес­сивные признаки, генотипы всех родительских растений томата и их потомства.

Задача № 9

При скрещивании двух пород крупного рогатого скота — чёрных комолых и красных рогатых, родились гибриды — чёрные комолые. Какого потомства и в каком соотноше­нии можно ожидать от скрещивания этих гибридов с крас­ными рогатыми? Составьте схему решения задачи. Опре­делите тип скрещивания, генотипы родителей и потом­ства в F1и F2.

Задача № 10

Известно, что хорея Гэнтингтона (А) — заболевание, про­являющееся после 35-40 лет и сопровождающееся прогрессирующим нарушением функций головного мозга, — и поло­жительный резус - фактор (В) наследуются как несцеплен- ные аутосомно-доминантные признаки. Отец является ди - гетерозиготным по этим генам, а мать имеет отрица­тельный резус и здорова. Составьте схему решения зада­чи и определите генотипы родителей, возможного потом­ства и вероятность рождения здоровых детей с отрица­тельным резусом. [1]

Ответы к задачам:

**Ответ к задаче № 1**

1. генотипы родителей: мать — XdXd(гаметы Xd); отец — XDY (гаметы XD, Y);
2. генотипы потомства: мальчики — XdY, девочки — XDXd;
3. вероятность рождения детей-дальтоников — 50% от всех детей.

Ответ к задаче № 2

1. генотипы родителей (Р): курица AaBb (гаметы АВ, Ab, aB, ab) х петух AaBb (гаметы АВ, Ab, aB, ab);
2. четыре группы по фенотипу и генотипы потомков (Fj): А\_В\_ — 10 — чёрных хохлатых; ааВ\_ — 5 — бурых хохла­тых; A\_bb — 3 — чёрных без хохла; aabb — 2 — бурых без хохла;
3. гены окраски оперения и хохлатости расположены в раз­ных хромосомах, при мейозе эти хромосомы расходятся в разные гаметы независимо друг от друга, что приводит к появлению четырёх типов гамет.

**Ответ к задаче № 3**

1. генотипы родителей:

самка AaBb (гаметы АВ, ab, Ab, аВ), самец aabb (гаметы ab);

1. генотипы потомства: AaBb — серое тело, нормальные кры­лья, aabb — черное тело, укороченные крылья, Aabb — се­рое тело, укороченные крылья, aaBb — черное тело, нор­мальные крылья;
2. так как гены сцеплены, то у самки должно образоваться два типа гамет АВ, ab, а у самца — один тип гамет ab. Появление в потомстве других генотипов объясняется кроссинговером при образовании половых клеток у самки и образованием дополнительно гамет Ab, аВ.

**Ответ к задаче № 4**

1)генотипы родителей ААВВ (гаметы АВ), aabb (гаметы ab),

2)генотипы потомства F**1**: AaBb серое тело нормальные кры­лья (гаметы АВ, ab); гены окраски тела и длины крыльев наследуются сцепленно;

3)генотипы потомства F**2**: 3 серое тело, нормальные крылья (ААВВ, АаВЬ) : 1 чёрное тело, укороченные крылья (aabb).

**Ответ к задаче № 5**

1) генотипы родителей: нормальные по форме красные цвет­ки — ААВВ (гаметы АВ) х видоизменённые по форме бе­лые цветки — ааbb (гаметы ab);

2) генотипы и фенотипы потомков в F**1**: АаВb — нормальные розовые цветки (гаметы AB, Ab, aB, ab);

3) генотипы и фенотипы потомков в F**2**:

ААВВ — нормальные по форме красные цветки (1/16)

АаВЬ — нормальные по форме розовые цветки (2/16)

АаВВ — нормальные по форме красные цветки (2/16) АаВЬ — нормальные по форме розовые цветки (4/16) ААЬЬ — нормальные по форме белые цветки (1/16)

АаЬЬ — нормальные по форме белые цветки (2/16)

ааВВ — видоизменённые по форме красные цветки (1/16)

ааВЬ — видоизменённые по форме розовые цветки (2/16)

ааЬЬ — видоизменённые по форме белые цветки (1/16).

**Ответ к задаче № 6**

1. женщина — Aabb (гаметы Ab, ab) — гетерозиготна по пер­вому признаку, так как её мать гомозиготна по рецессивно­му гену (аа) — несвободная мочка уха. Мужчина с феноти­пом «свободная мочка уха, гладкий подбородок» может иметь генотип Aabb (гаметы Ab, ab) или AAbb (гаметы Ab);
2. генотипы и фенотипы потомков в Fbесли Aabb x Aabb:

1 AAbb : 2 Aabb (3 — свободная мочка уха, гладкий подбо­родок) : 1 aabb (4 — несвободная мочка уха, гладкий подбо­родок);

1. генотипы и фенотипы потомков в Fbесли Aabb x AAbb:

1 Aabb : 1 AAbb (2 — свободная мочка уха, гладкий подбо­родок).

В этой семье не может быть детей со свободной мочкой уха и треугольной ямкой на подбородке (АВ).

**Ответ к задаче № 7**

1. генотипы родителей: AaBb (гаметы: АВ, Ab, aB, ab) и aabb (гаметы ab);
2. генотипы потомства: АаВЬ (серые с нормальной длиной кры­льев), aabb (черные с редуцированными крыльями), Aabb (серые с редуцированными крыльями), ааBb (чёрные с нор­мальными крыльями);
3. появление двух групп особей с отличными от родителей признаками связано с кроссинговером, который приводит к образованию четырёх типов гамет у родительского орга­низма с доминантными признаками.

**Ответ на задачу № 8**

1. доминантные гены: А — нормальная высота стебля, В — гладкая форма плодов; рецессивные гены: а — низкорос­лость

(карликовость), b — ребристая форма плодов;

2) генотипы родителей 1 (в первом случае): aabb (низкорос­лые растения с ребристыми плодами), АаВВ (нормальная высота стебля и гладкие плоды), потомство ааBb и АаВЬ;

3) генотипы родителей 2 (во втором случае): aabb (низкорос­лые растения томатов с ребристыми плодами), АаВЬ (нор­мальная высота стебля и гладкие плоды), потомство АаВЬ и Aabb.

**Ответ к задаче № 9**

1. дигибридное анализирующее скрещивание с независимым наследованием признаков;
2. генотипы родителей: чёрные комолые — ААВВ (гаметы АВ), красные рогатые — aabb (гаметы ab);
3. генотипы потомков в F**1**: чёрные комолые АаВЬ (гаметы АВ, Ab, aB, ab);
4. генотипы потомков в F**2**: 1 — АаВЬ (чёрные комолые): 1 — Aabb (чёрные рогатые): 1 — ааВЬ (красные комолые): 1 — aabb (красные рогатые).

**Ответ к задаче № 10**

1. генотипы родителей: отец — АаВb (гаметы: АВ, Ab, aB, ab), мать — aabb (гаметы: ab);
2. генотипы потомства: АаВб, aabb, Aabb, aaBb;
3. 25% потомства с генотипом aabb — резус-отрицательны и здоровы. [1]

**Глоссарий**

**Генетика** — наука, изучающая закономерности наследственно­сти и изменчивости.

**Наследственность** — способность организмов передавать из по­коления в поколение различные признаки, свойства и особенности развития.

**Изменчивость** — способность организмов изменяться в про­цессе индивидуального развития под воздействием факторов сре­ды, приобретать новые признаки.

**Метод гибридологического анализа** — метод скрещивания особей с альтернативными признаками; анализ проявления у гиб­ридов только исследуемых признаков, без учета остальных;

**Цитологический** — микроскопическое изучение хромосом, ДНК на клеточном и субклеточном уровнях.

**Цитогенетический** — изучение хромосомного набора (кари­отипа) — количества, формы, размеров хромосом у различных орга­низмов, а также изменения их количества, строения.

**Генеалогический или метод родословных** — изучение насле­дования какого-либо признака у человека в ряду поколений род­ственников.

**Близнецовый** — изучение проявления признаков у однояйце­вых близнецов с оценкой роли внешней среды в реализации дей­ствия генов.

**Математический** — количественный учет наследования при­знаков.

**Биохимический** — изучение нарушений обмена веществ, воз­никающих в результате генных наследственных изменений.

**Онтогенетический** — изучение действия генов в процессе индивидуального развития организма, выявление присутствия ре­цессивных генов в гетерозиготном состоянии.

**Популяционно - статистический** *—* определение частот встре­чаемости различных генов в популяциях, позволяющее вычислить количество гетерозиготных организмов и прогнозировать количе­ство особей с патологическими (мутантными) проявлениями дей­ствия генов.

**Генотип** — совокупность всех генов одного организма.

**Фенотип** — совокупность всех внутренних и внешних призна­ков организма, формирующихся в процессе взаимодействия гено­типа с окружающей средой.

**Альтернативные признаки** — контрастные, взаимоисключаю­щие признаки (например, белый — красный, гладкий — морщини­стый и т. д.).

**Доминантный признак (ген)** — преобладающий признак, подав­ляющий развитие другого альтернативного признака. Проявляется всегда как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии. Ген, его контролирующий, обозначается заглавной буквой, например *А.*

**Рецессивный признак (ген)** — подавляемый признак. Прояв­ляется только в гомозиготном состоянии. Ген, его контролирую­щий, обозначается строчной буквой, например **а**.

**Гомозиготный организм (гомозигота)** — особь (зигота), даю­щая при самоопылении однородное, нерасщепляющееся потомство. В гомологичных хромосомах содержит одинаковые аллельные гены (АА или аа) и образует один сорт гамет: только с геном **А**, или только с геном **а**.

**Гетерозиготный организм (гетерозигота)** — особь (зигота), да­ющая расщепление. В гомологичных хромосомах содержит раз­ные аллели (Аа) и образует два сорта гамет: с геном *А* и **а**.

В генетике используют следующие общепринятые символы:

Р — **родительские организмы**, взятые для скрещивания;

^ — знак зеркала Венеры — **женский пол** (при записи схемы скрещивания его ставят первым);

*<$—* знак «щит и копье Марса» — **мужской пол** (при записи схемы скрещивания пишут вторым);

« х » — знаком умножения обозначают **скрещивание**;

F — обозначают **гибридное потомство** с цифрой, соответствую­щей номеру поколения (например F1 — первое поколение, F2 — второе, и т. д.).

**Реципрокные скрещивания** — система из двух скрещиваний: *прямого скрещивания* — когда материнский орга­низм имеет один признак (белый), а отцовский организм — другой признак (красный) и *обратного скрещивания* — когда материнский организм имеет один признак (красный), а отцовский организм — другой признак (белый).

**Список используемой литературы.**

1. Учебник Шустанова Т.А. Ш97 Репетитор по биологии для старшеклассников и посту­пающих в вузы / Т.А. Шустанова. — Изд. 5-е, доп. и пере- раб. — Ростов н/Д : Феникс, 2011. — 537, [1] с.

2. <https://dic.academic.ru/dic.nsf/es/1>

3. //examer.ru/ege\_po\_biologii/teoriya/osnovy\_genetiki

4.<https://www.yaklass.ru/p/biologia/obschie-biologicheskie-zakonomernosti/osnovy-genetiki-zakonomernosti-nasledovaniia>.

5.https://www.examen.ru/add/manual/school-subjects/natural-sciences/biology/slovar-biologicheskix-terminov/genetika-osnovnyie-terminyi-i-ponyatiya.

6. Учебник Биология в схемах и таблицах / А.Ю. Ионцева, А.В. Торгалов. – Москва: Эксмо, 2017. – 352с. – ( Наглядно и доступно).