

ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА

универсальные законы наследственности и изменчивости

СБОРНИК задач по генетике с решениями

http://www.public-liceum.ru/files/File/Sbornik_zadach_po_genetike_s_resheniyami.pdf



Уильям Бэтсон (William Bateson)

автор термина «**ГЕНЕТИКА**»
(1907)

*...Генетика – выяснение
феномена наследственности и
изменчивости*

В 1910 г. вместе со своим учеником
Рэдженальдом **Паннетом** основал
журнал «Journal of Genetics»

Наследственность и изменчивость – важнейшие свойства живого

- Наследственность – свойство живых организмов передавать свои признаки потомству
- Изменчивость – свойство живых организмов приобретать новые признаки в ходе онтогенеза



Вильгельм Людвиг Иогансен

В **1909** году в работе
*«Элементы точного
учения
наследственности»*
ввёл термины:
«ГЕН»,
«ГЕНОТИП» и
«ФЕНОТИП»

ГЕНОТИП — совокупность генов, имеющих фенотипическое проявление

ФЕНОТИП — совокупность всех внешних и внутренних признаков организма

Признак — это любое свойство или качество по которому один организм можно отличить от другого.

(пестролистность, цвет глаз, группа крови, форма раковины, черта характера)

ВНЕШНЯЯ РЕАЛИЗАЦИЯ ГЕНОТИПА

Фенотип формируется на основе генотипа, опосредованного рядом внешнесредовых факторов

ГЕНОТИП + СРЕДА → ФЕНОТИП

ГЕНЫ у диплоидов ВСЕГДА ПРЕДСТАВЛЕНЫ двумя аллелями



Принято обозначать:

P - родители (Perenta - родители)

F1 - потомки (Filieae - дети) F1, F2, F3

Изменчивость

- **Генотипическая**
(наследственная)

1. Комбинативная

(СВЯЗАНА С ПОЛОВЫМ
РАЗМНОЖЕНИЕМ)

Мутационная (СПОНТАННАЯ)

- **Фенотипическая**
(ненаследственная,
модификационная)

Обусловлена
факторами внешней
среды

Факторы микроэволюции

- Наследственная изменчивость
- Борьба за существование
- Естественный отбор

Наследственная изменчивость

• Комбинативная изменчивость

Кроссинговер



Гаметическая
рекомбинация

независимое расхождение гомологичных
хромосом в анафазе 1 мейоза

Случайная
комбинация
ГАМЕТ при
копуляции

• Мутации

(от лат. *mutatio* – изменение).

Г.де Фриз в 1901г. ввел термин "мутация" для обозначения вновь возникших наследственных изменений структуры гена, хромосом или генома) без участия скрещиваний

Наследственная изменчивость

• Комбинативная изменчивость

Кроссинговер

Гаметическая
рекомбинация

Случайная
комбинация
при копуляции

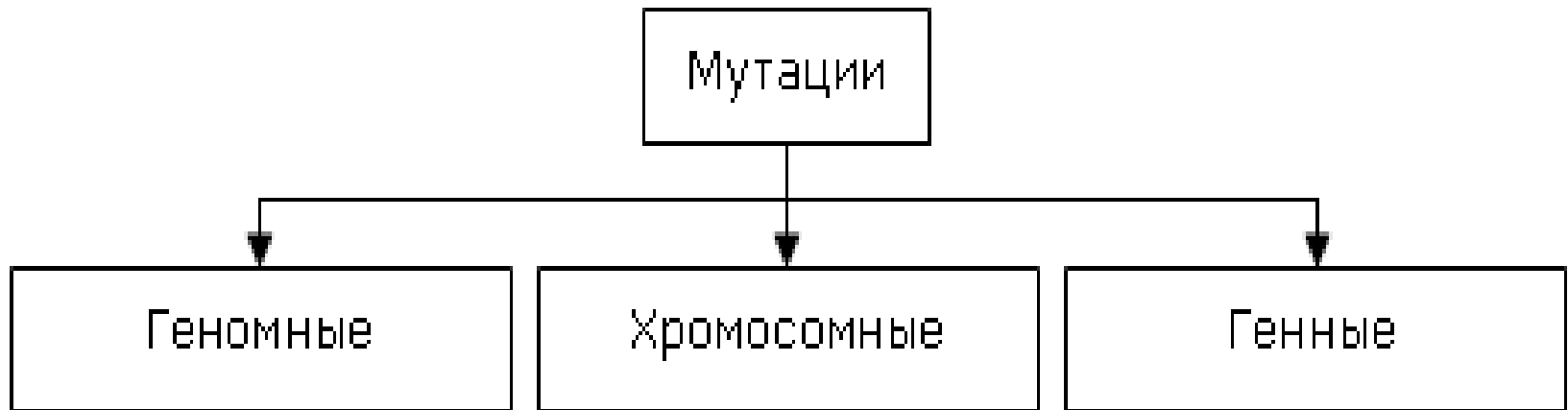
• Мутации

от лат. *mutatio* - изменение, перемена).

Г.де Фриз в 1901г. ввел термин "мутация" для обозначения вновь возникших наследственных изменений без участия скрещиваний

ФОРМАЛЬНАЯ КЛАССИФИКАЦИЯ МУТАЦИЙ

учитывает изменение структуры генов, хромосом и генома



У человека известны гены, которые мутирует с частотой 10^{-4} на гамету на поколение

Большинство генов мутируют с частотой, в сотни раз меньшей (10^{-6})

ГЕННЫЕ (=ТОЧЕЧНЫЕ) МУТАЦИИ

ЗАМЕНЫ

Транзиции (PU→PU,
Pyr→Pyr)

(происходят чаще)


Трансверсии (PU↔Pyr)

СМЕЩЕНИЕ РАМКИ СЧИТЫВАНИЯ

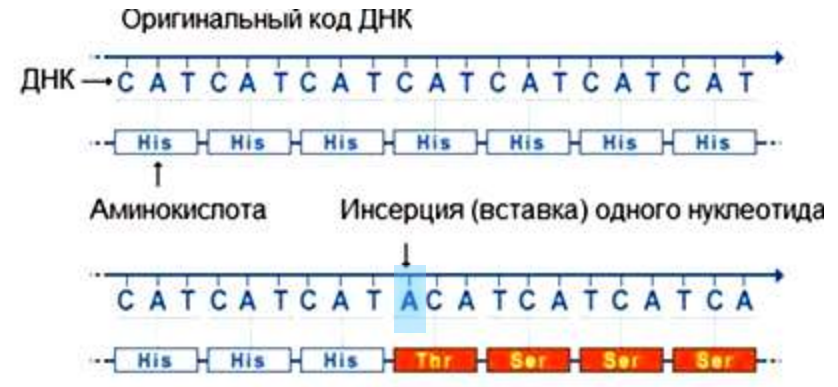
ИНСЕРЦИИ

ДЕЛЕЦИИ

DNA level	TTC	TTT	ATC	TCC	TGC
mRNA level	AAG	AAA	UAG	AGG	ACG
protein level	Lys	Lys	STOP	Arg	Thr



The table shows point mutations at the DNA level and their effects on the mRNA and protein. The first two columns (TTC to TTT) represent transitions (Purine to Purine). The third column (ATC to UAG) represents a stop codon. The fourth column (TCC to AGG) represents a transversion (Purine to Pyrimidine). The fifth column (TGC to ACG) represents a transversion (Purine to Pyrimidine). Chemical structures are shown for Lysine, Arginine, and Threonine.



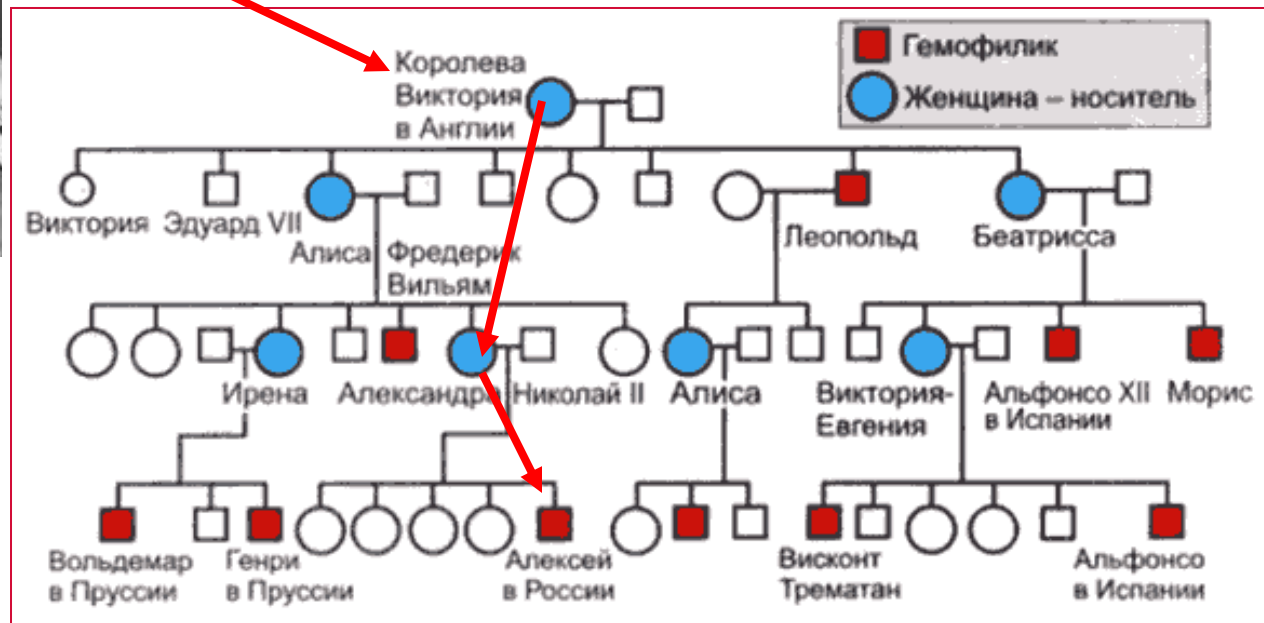
Определите, где транзиции, а где
трансверсии

(*пурины AG
пиримидины TUC)

Наиболее частые ГЕННЫЕ мутации у человека

Типы и названия мутаций	Частота мутаций (на 1 млн. гамет)
<i>Аутосомно-доминантные</i>	
Поликистоз почек	65...120
Нейрофиброматоз	11...100
Множественный полипоз толстой кишки	10...50
Аномалия лейкоцитов Пельгера	9...27
Несовершенный остеогенез	7...13
Синдром Марфана 	4...6
<i>Аутосомно-рецессивные</i>	
Микроцефалия 	27
Ихтиоз (не сцепленный с полом) 	11
<i>Рецессивные, сцепленные с полом</i>	
Мышечная дистрофия Дюшена	43...105
Гемофилия А	37...52
Гемофилия В 	2...3
Ихтиоз (сцепленный с полом)	24

Наследование, сцепленное с полом



Заболевание, от которого страдали многие потомки королевы Виктории, относится к острой форме *гемофилии В*

Ген IX фактора свёртываемости (*компонент тромбопластина плазмы*) локализован на X-хромосоме

ХРОМОСОМНЫЕ МУТАЦИИ

исходный вариант



Дупликация – удвоение сегмента хромосомы



Делеция – утрата сегмента



Инверсия- переворот сегмента

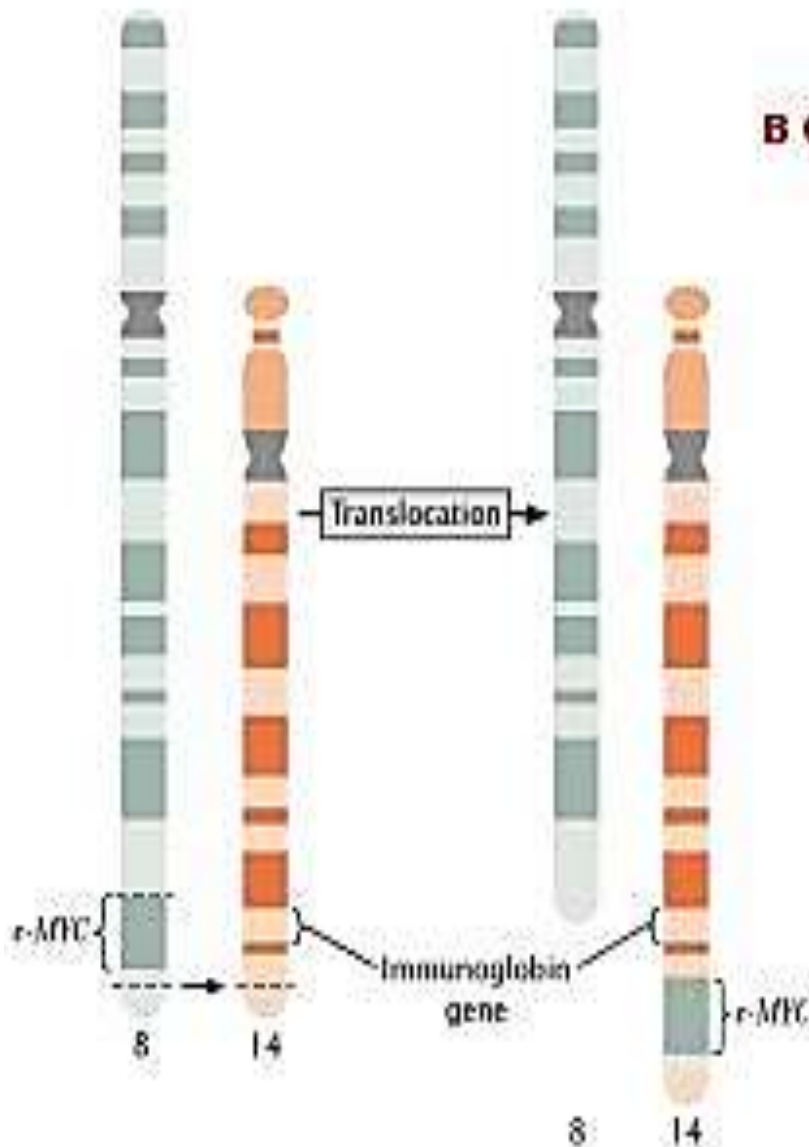


Транслокация – перенос на другую хромосому



**Геномные и хромосомные мутации
в соматических клетках человека и животных
часто связаны с развитием рака.**

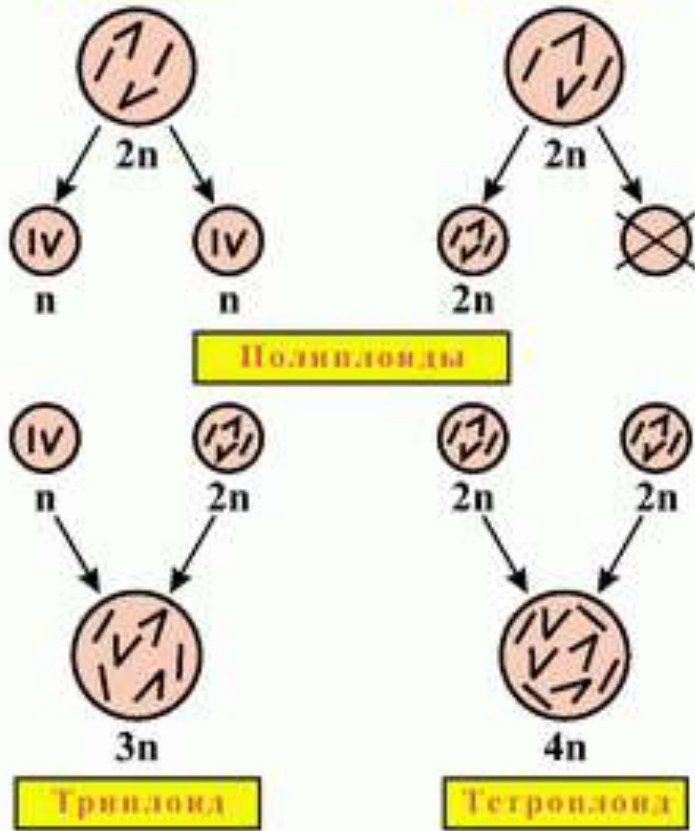
Реципрокная транслокация хромосом
8 и 14 в лимфоцитах человека
приводит к лимфоме Бёркита:
К гену иммуноглобинов
присоединяется ген онкогена c-MYC
меняя его регуляцию.



ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ

Полиплоидия - увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному.

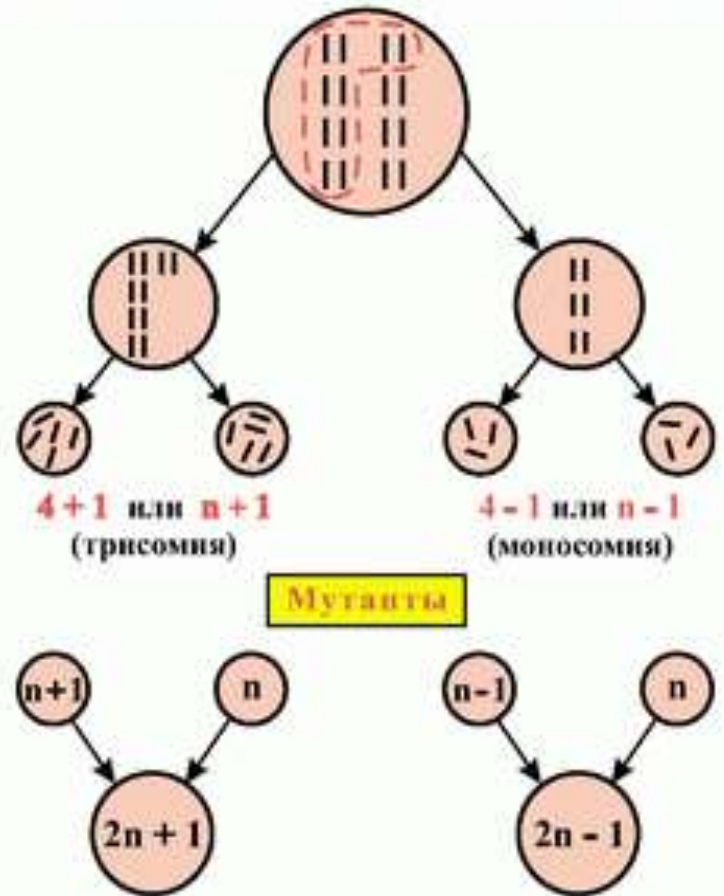
ЭУПЛОИДИЯ



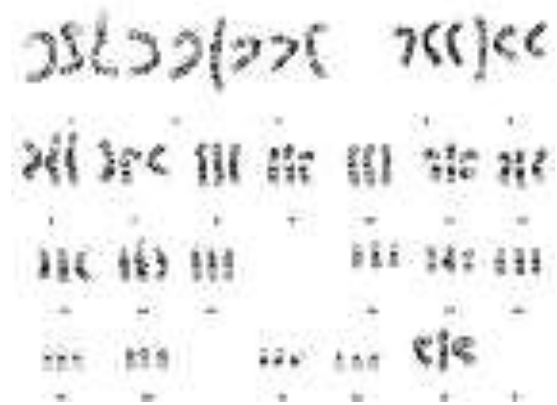
АНЭУПЛОИДИЯ

(гетероплоидия) - изменения числа хромосом не кратное гаплоидному.

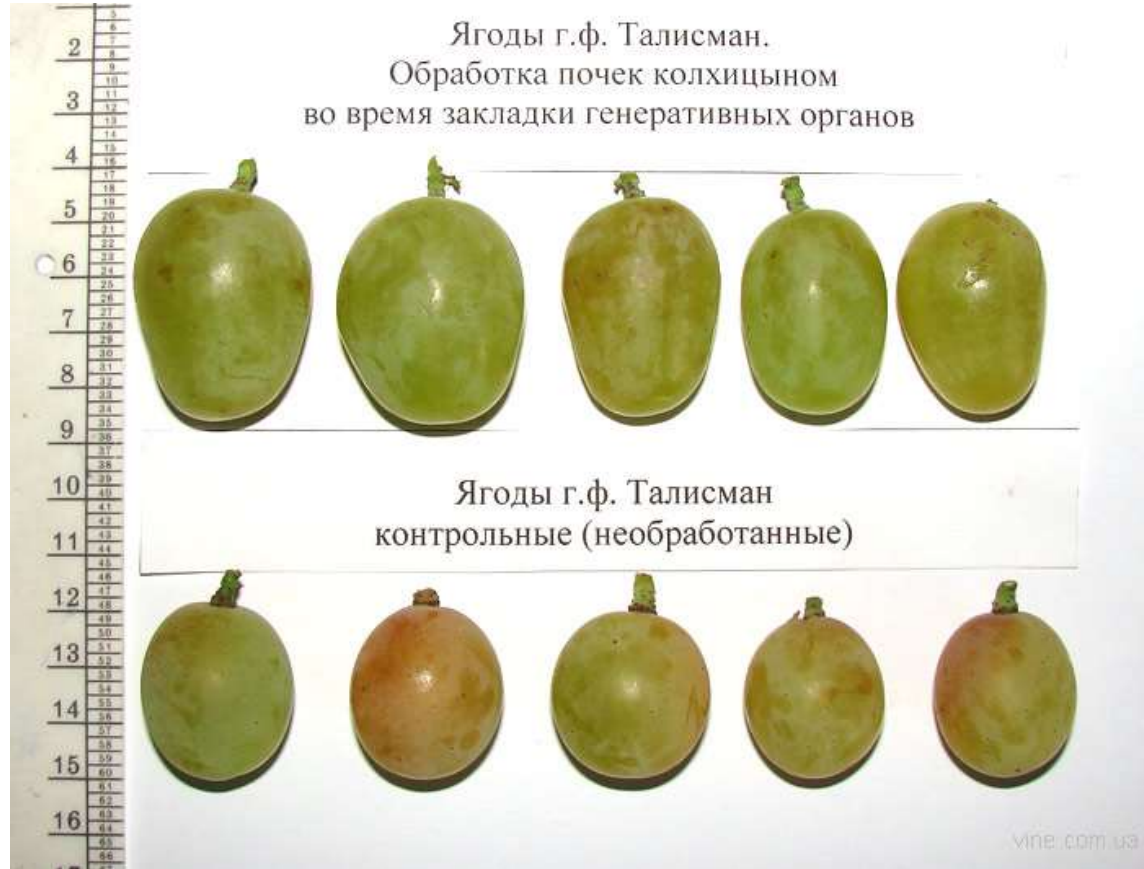
Нерасхождение и потеря отдельных хромосом в мейозе.



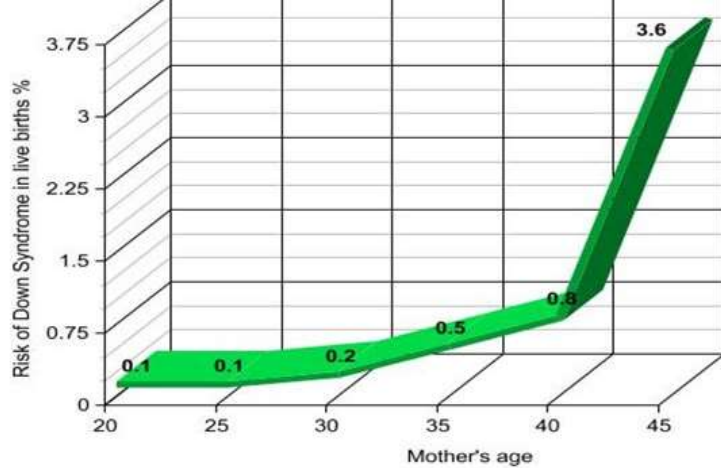
ЭУПЛОИДИЯ ЖИВОТНЫХ И ЧЕЛОВЕКА ЛЕТАЛЬНА



ЭУПЛОИДИЯ растений урожайна

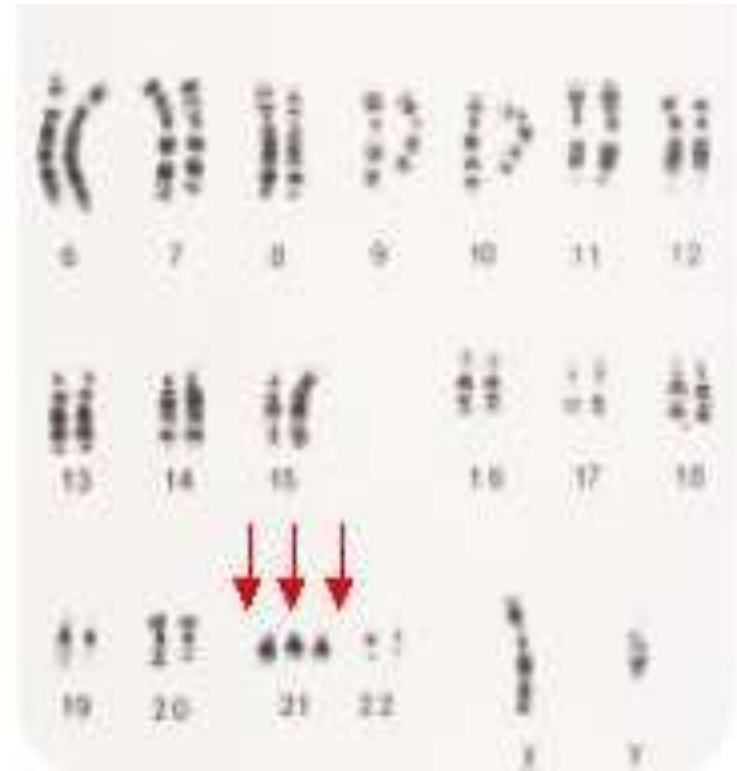


АНЭУПЛОИДИЯ



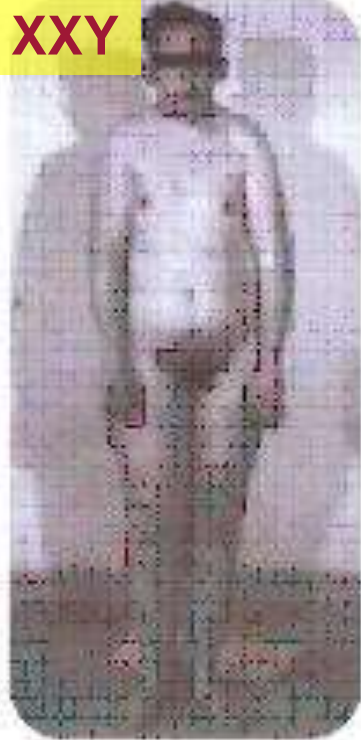
Частота рождения детей с синдромом Дауна увеличивается с возрастом матери от 1/2000 в 20 лет до 1/12 в 50 лет.

Триасомия по 21 хромосоме



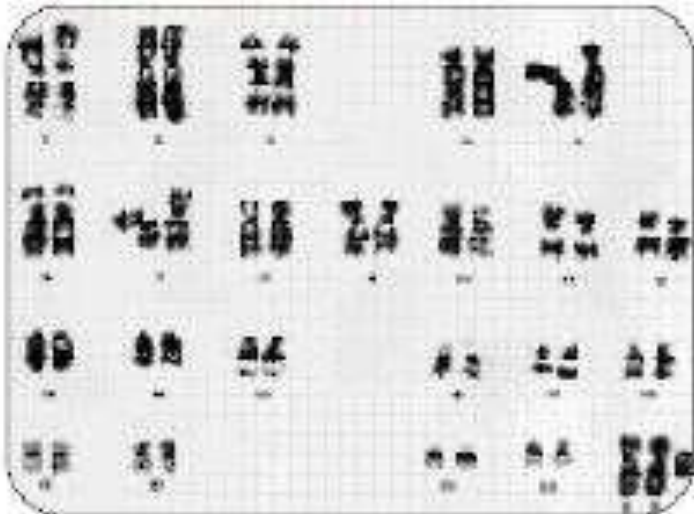
Триасомия по 23 хромосоме

XXY



Синдром
Клайнфельтера

Фенотип
мужской



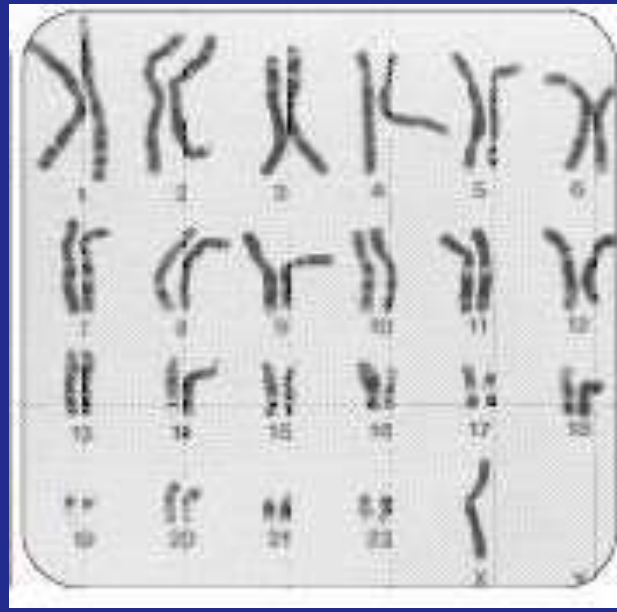
Моносомия по 23 хромосоме

XO



Синдром
Тернера

Фенотип
женский



***Законы
наследственности***

Менделевские законы наследования признаков

У человека насчитывается около 5 000 морфологических и биохимических признаков, которые наследуются по Менделю

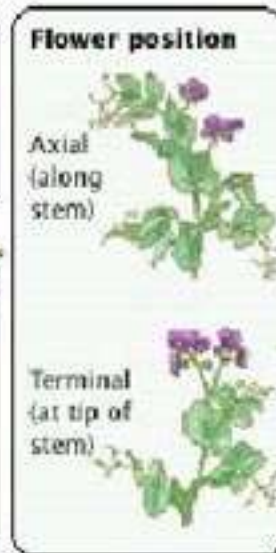
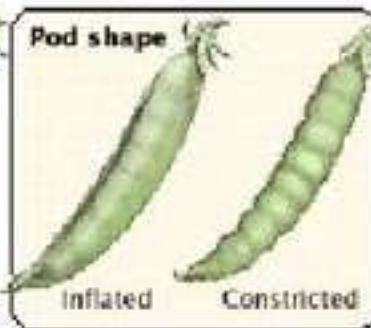
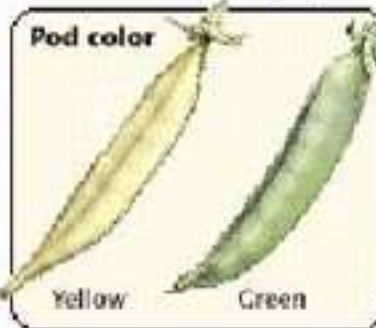
Доминантные и рецессивные признаки у человека

Доминантные	Рецессивные
Нормальная пигментация кожи, глаз, волос	Альбинизм
Близорукость	Нормальное зрение
Нормальное зрение	Ночная слепота
Цветовое зрение	Дальтонизм
Катаракта	Отсутствие катаракты
Косоглазие	Отсутствие косоглазия
Толстые губы	Тонкие губы
Полидактилия (добавочные пальцы)	Нормальное число пальцев
Брахидактилия (короткие пальцы)	Нормальная длина пальцев
Веснушки	Отсутствие веснушек
Нормальный слух	Врожденная глухота
Карликовость	Нормальный рост
Нормальное усвоение глюкозы	Сахарный диабет
Нормальная свертываемость крови	Гемофилия
Круглая форма лица (R-)	Квадратная форма лица (rr)
Круглый подбородок (K-)	Квадратный подбородок (kk)
Ямочка на подбородке (A-)	Отсутствие ямочки (aa)
Ямочки на щеках (D-)	Отсутствие ямочек (dd)
Густые брови (B-)	Тонкие брови (bb)
Брови не соединяются (N-)	Брови соединяются (nn)
Длинные ресницы (L-)	Короткие ресницы (ll)
Круглый нос (G-)	Заостренный нос (gg)
Круглые ноздри (Q-)	Узкие ноздри (qq)
Свободная мочка уха (S-)	Сросшаяся мочка уха (ss)

Г. Мендель

1865 – доклад «Опыты над растительными гибридами»

на заседаниях Брюннского общества испытателей природы 8 февраля и 8 марта 1865



Наследственные признаки у гороха *Pisum sativum* :
форма и цвет семян, форма и цвет стручка, размер растения, расположение цветков

Г. Мендель выбрал для исследования признаки, регистрация которых была предельно простой:

ДИСКРЕТНЫЕ

признак либо присутствует,
либо отсутствует

и

АЛЬТЕРНАТИВНЫЕ

одно состояние признака
исключает наличие другого
состояния

Г. Мендель применил **СТАТИСТИЧЕСКИЙ** метод
анализа данных:

7 пар признаков:

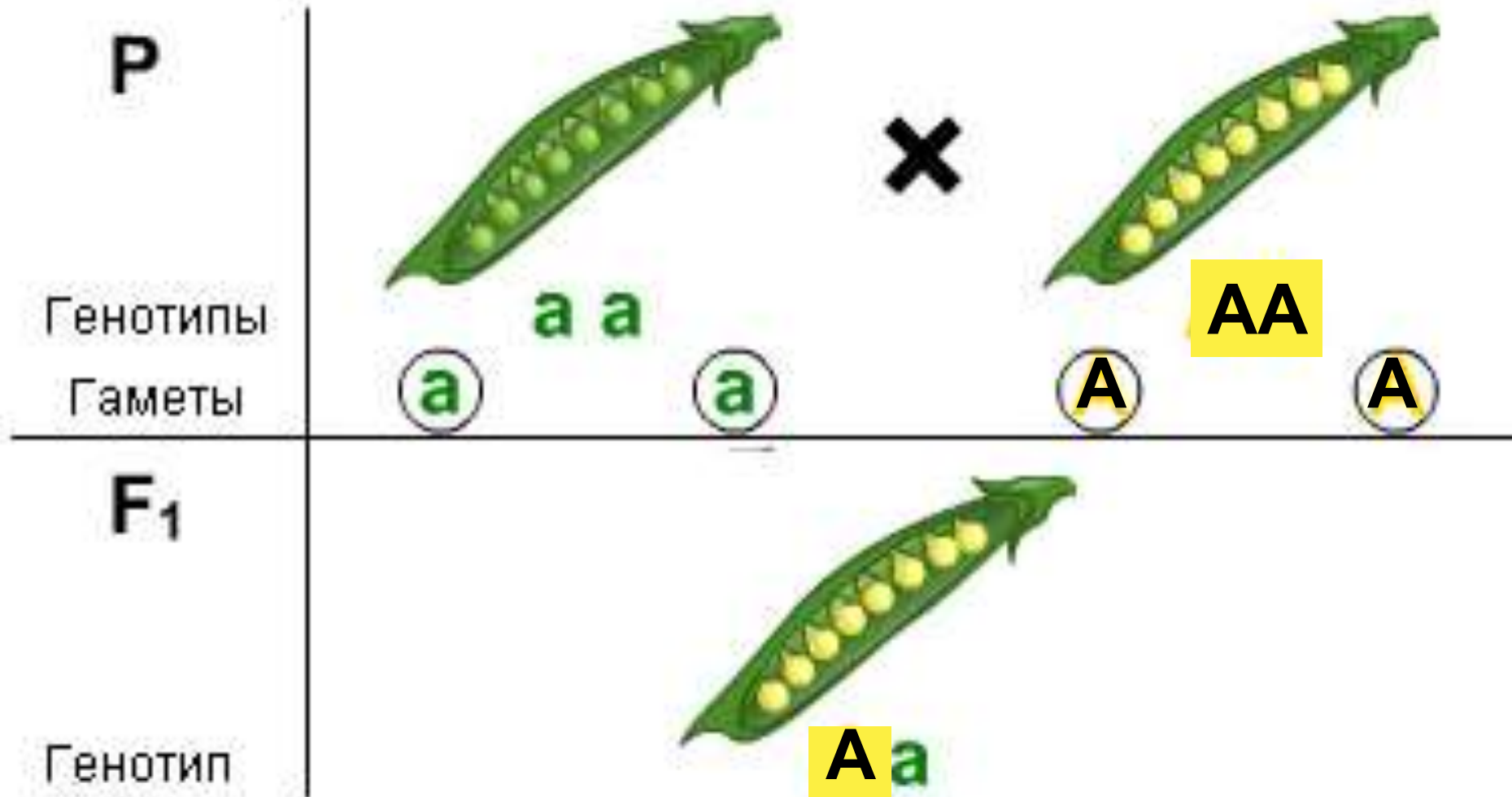
- 1. гладкость и морщинистость*
- 2. желтый и зеленый цвет семян*
- 3. пазушные и верхушечные цветы*
- 4. сдутый или нет стручок*
- 5. длинный или короткий стебель*
- 6. красный или белый цвет лепестков*
- 7. Желтый или зеленый стручок*

Все 7 пар признаков с
эффектом
Абсолютного доминирования

30 000 растений гороха *Pisum sativum*

Закон единообразия первого поколения

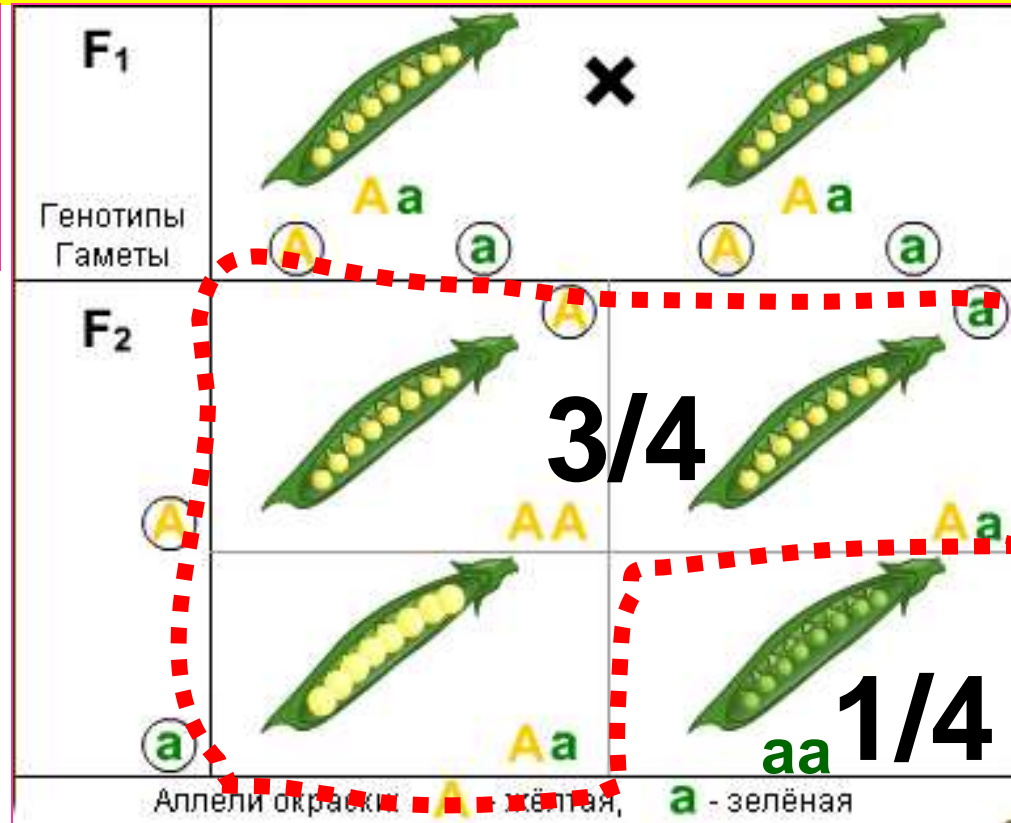
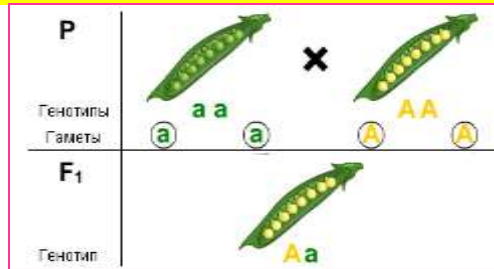
в первом поколении проявляется признак только одного родителя



Аллели окраски: **A** - жёлтая, **a** - зелёная

Закон расщепления признаков

наследуется не признак как таковой, а задаток его развития



- ✓ каждый организм содержит пару таких задатков для каждого признака
- ✓ от родителя к потомку переходит только один из двух задатков
- ✓ задаток каждого типа (доминантный или рецессивный) переходит к потомку с равной вероятностью

Эти положения соответствуют открытию принципа аллелизма: ген представлен минимум двумя аллелями.

В семье здоровых супругов родился ребенок-альбинос*). Какова была вероятность того, что такой ребенок появится в этой семье, если известно, что бабушка по отцовской и дедушка по материнской линии у этого ребенка также были альбиносами?

****) Возникновение альбинизма контролирует рецессивный ген, а развитие нормальной пигментации — доминантный ген***

Дано:

Ген - признак

a – альбинизм,
 A – норм. пигм.,

PP aa ; aa

P Aa x Aa

Решение:

P Aa x Aa

G A, a x A, a

$F1$ $AA, 2Aa, aa$

по фенотипу $3/4$: $1/4$ альбинизм

по генотипу $1/4$: $1/2$: $1/4$ aa

Вероятность $F1 = aa$?

Способность ощущать горький вкус фенилтиомочевины –доминантный признак, определяемый геном T , локализованным в 17-ой хромосоме.

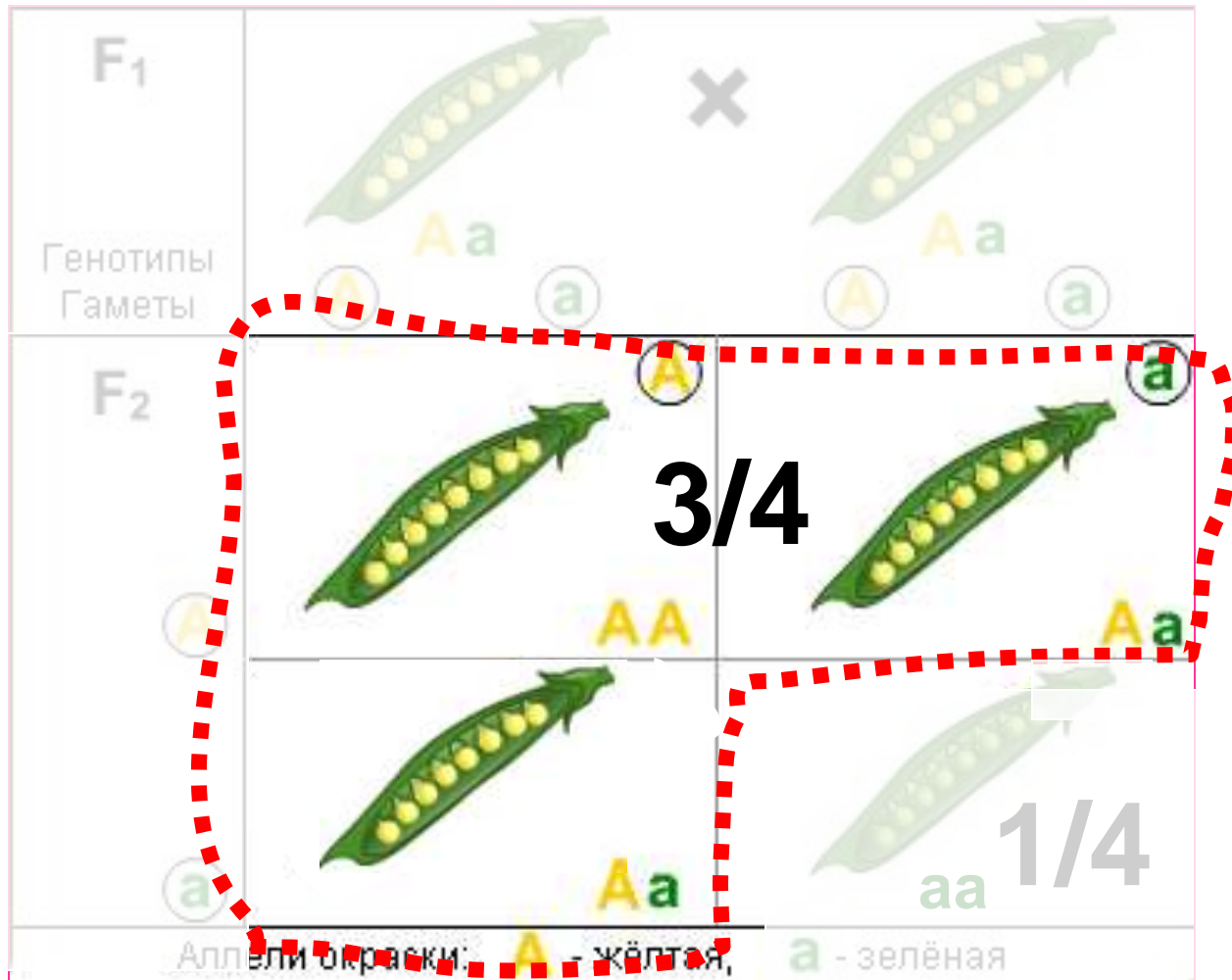
В семье мать и дочь ощущают горький вкус фенилтиомочевины ($T_$), а отец и сын – не ощущают . *Определите генотипы всех членов семьи*

мать и дочь ($T_$)

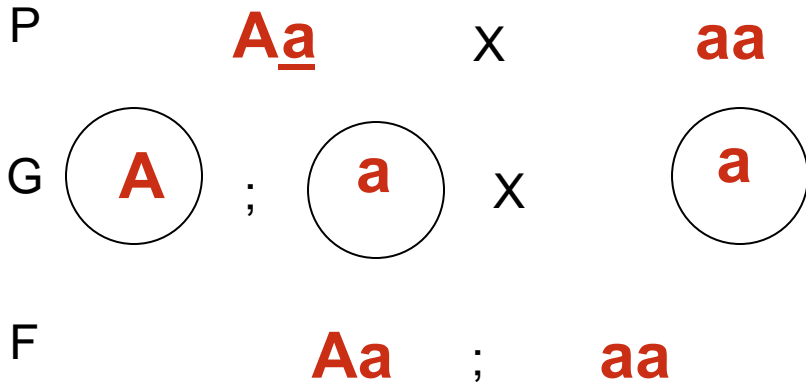
отец и сын (tt)

У сына два рецессивных аллеля, значит один из рецессивных аллелей – от матери

Анализирующее скрещивание

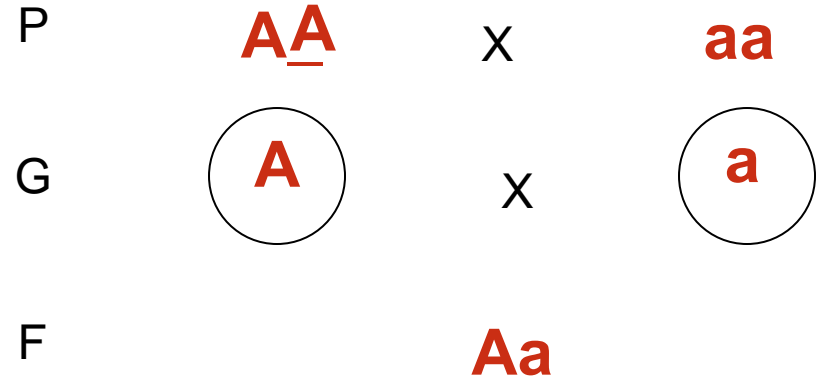


Анализирующее скрещивание



50% : 50%

Закон расщепления признаков гибридов



100%

Правило единообразия первого поколения при скрещивании чистых линий

У норки **коричневая** окраска меха доминирует над **голубой**. Скрестили **коричневую** самку с самцом **голубой** окраски.

Среди потомства **два щенка коричневых** и **один голубой**.

Чистопородна ли самка?

Дано:

Ген - признак

A – **коричневый** мех,

a – **голубой**,

P ♀ **A_** х ♂ **aa**

F1
┌───┐ ┌───┐

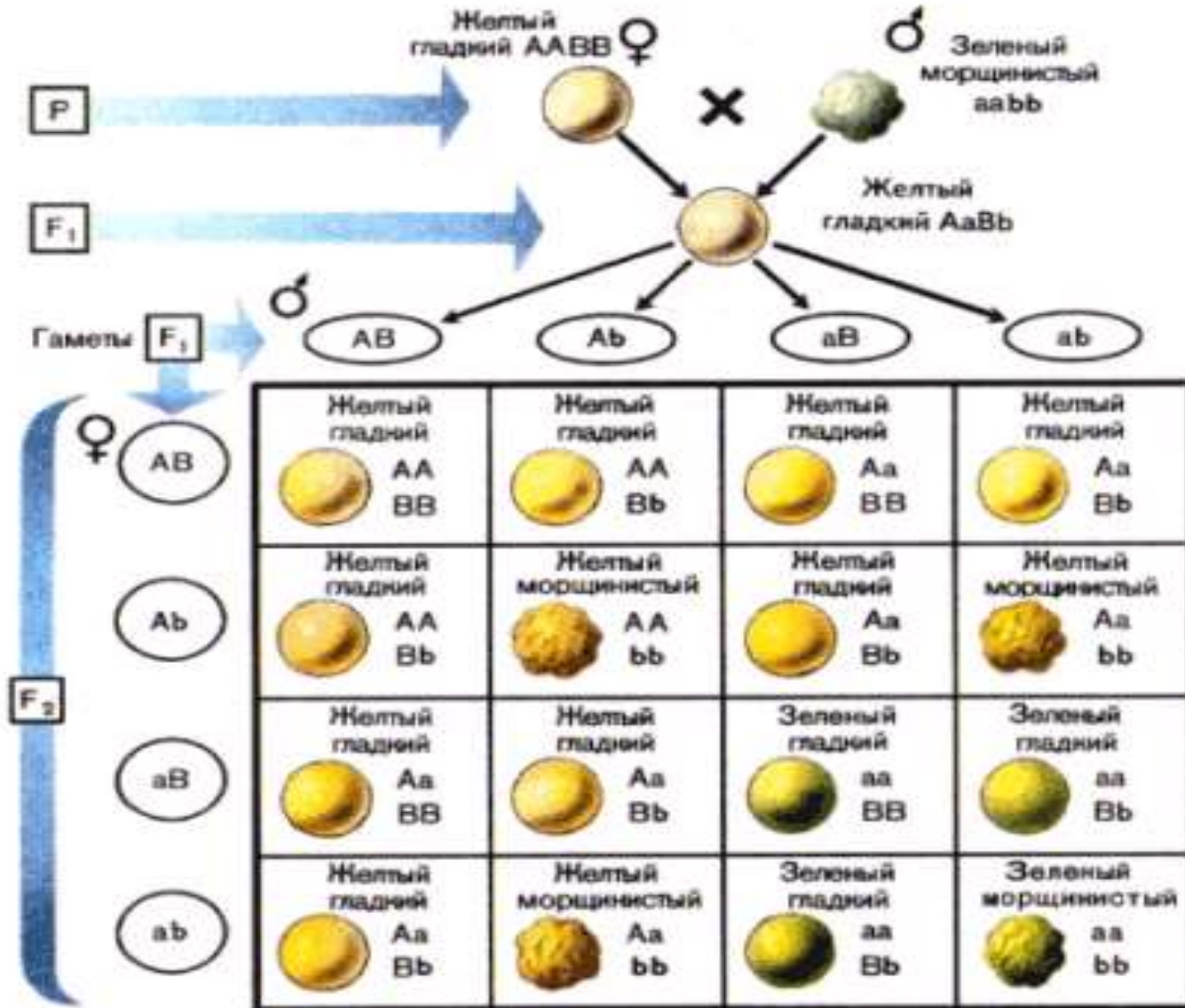
2 корич. : **1 голубой**

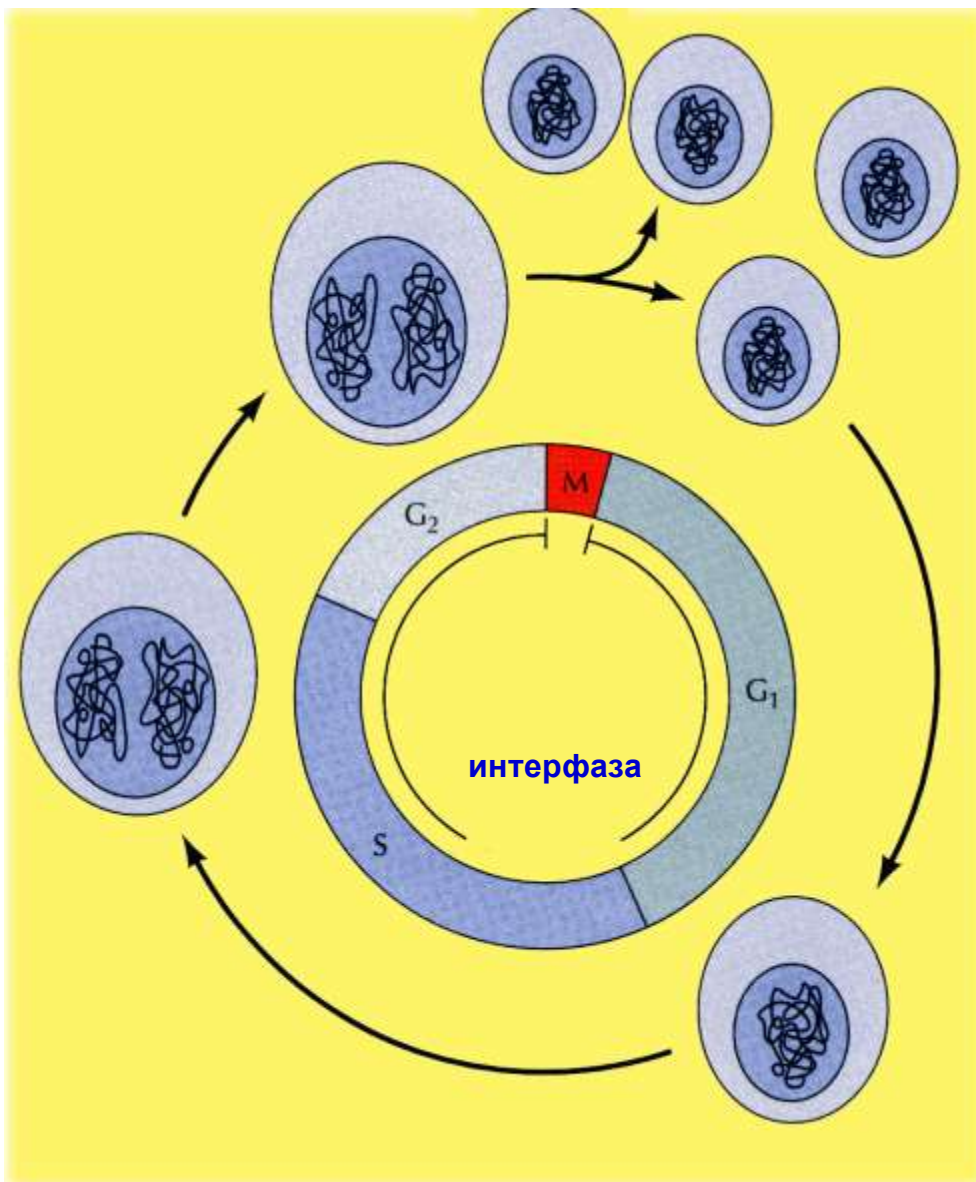
Решение:

Расщепление есть, значит самка не чистопородна

Чистопородна ли самка?

Закон независимого распределения признаков

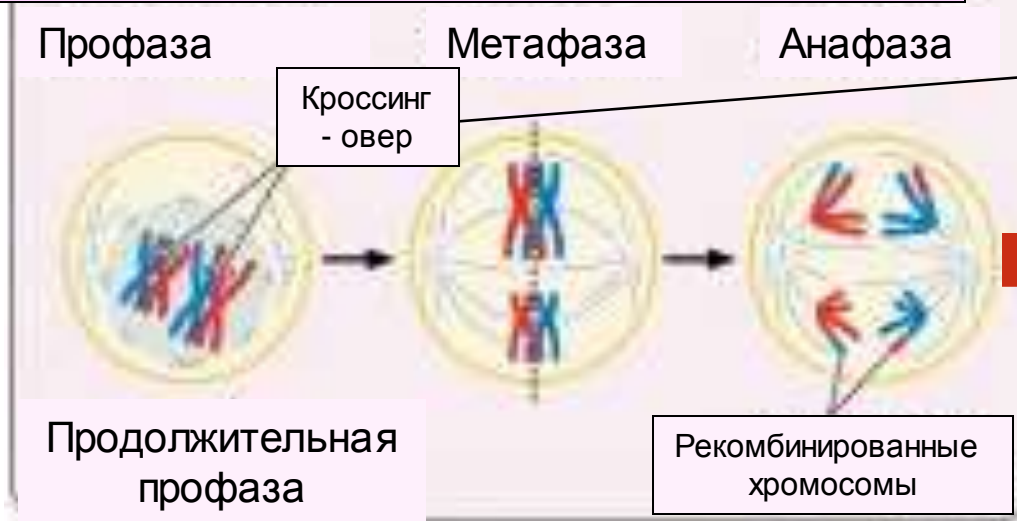




M - Мейоз –
образование
половых клеток

Мейоз

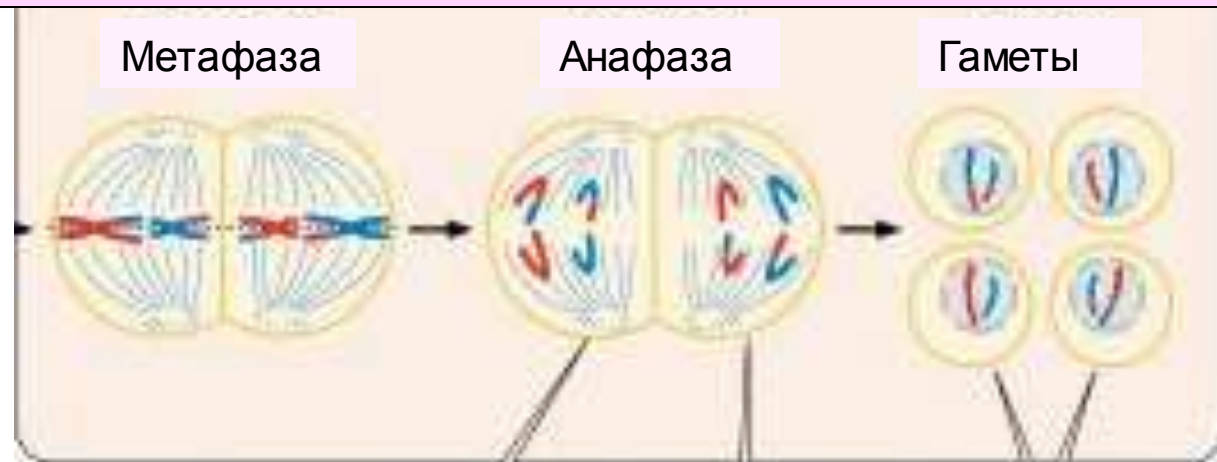
I деление - редукционное ($2n4c \rightarrow n2c$)



Надрезание происходит в CG-богатых регионах транскрипционных промоторов

В интерфазе НЕТ удвоения ДНК

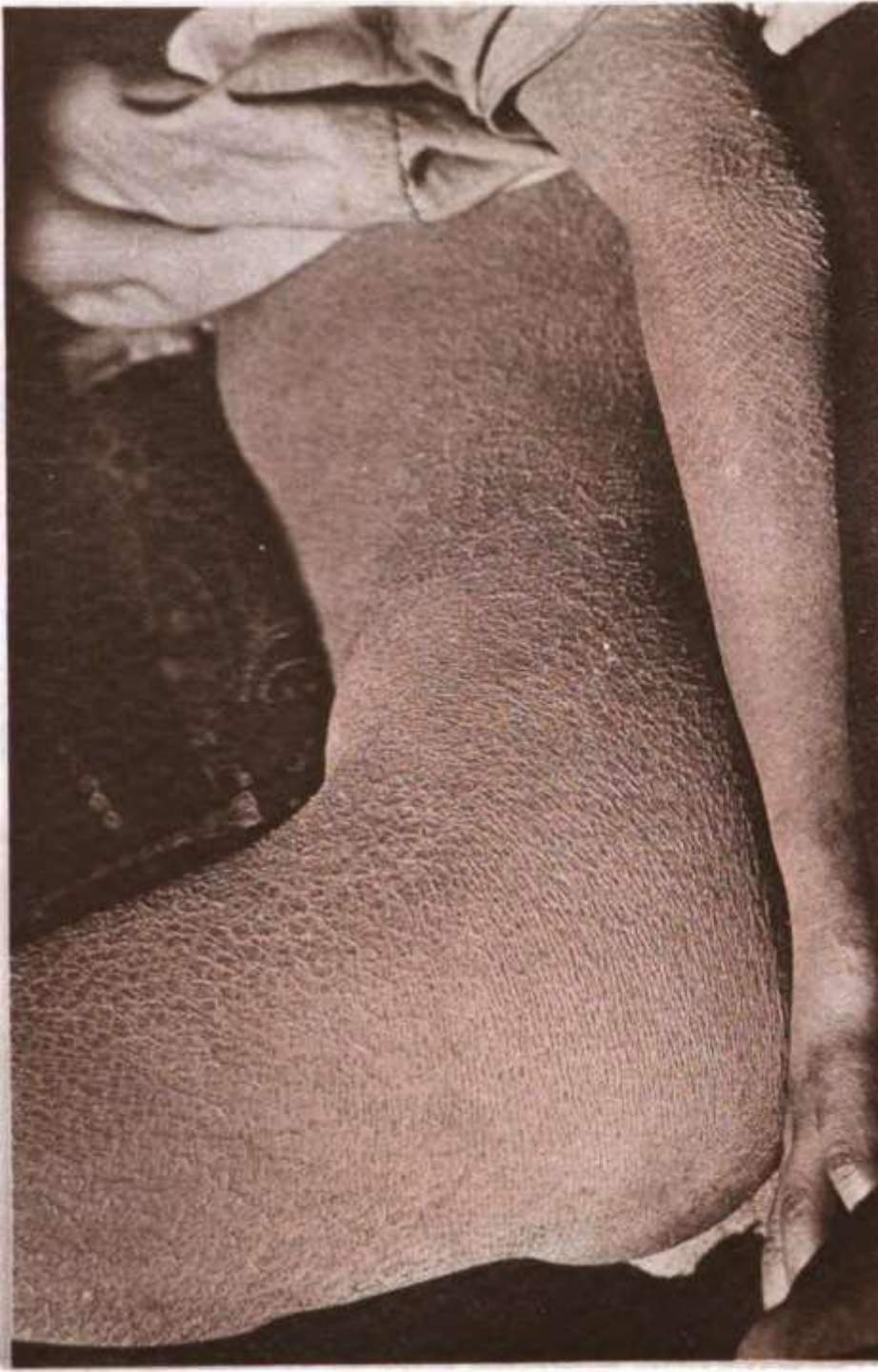
II деление мейоза - эквационное (как митоз ($n2c \rightarrow nc$))



Доминантные и рецессивные признаки у человека

Доминантные	Рецессивные
Нормальная пигментация кожи, глаз, волос	Альбинизм
Близорукость	Нормальное зрение
Нормальное зрение	Ночная слепота
Цветовое зрение	Дальтонизм
Катаракта	Отсутствие катаракты
Косоглазие	Отсутствие косоглазия
Толстые губы	Тонкие губы
Полидактилия (добавочные пальцы)	Нормальное число пальцев
Брахидактилия (короткие пальцы)	Нормальная длина пальцев
Веснушки	Отсутствие веснушек
Нормальный слух	Врожденная глухота
Карликовость	Нормальный рост
Нормальное усвоение глюкозы	Сахарный диабет
Нормальная свертываемость крови	Гемофилия
Круглая форма лица (R-)	Квадратная форма лица (rr)
Круглый подбородок (K-)	Квадратный подбородок (kk)
Ямочка на подбородке (A-)	Отсутствие ямочки (aa)
Ямочки на щеках (D-)	Отсутствие ямочек (dd)
Густые брови (B-)	Тонкие брови (bb)
Брови не соединяются (N-)	Брови соединяются (nn)
Длинные ресницы (L-)	Короткие ресницы (ll)
Круглый нос (G-)	Заостренный нос (gg)
Круглые ноздри (Q-)	Узкие ноздри (qq)
Свободная мочка уха (S-)	Сросшаяся мочка уха (ss)



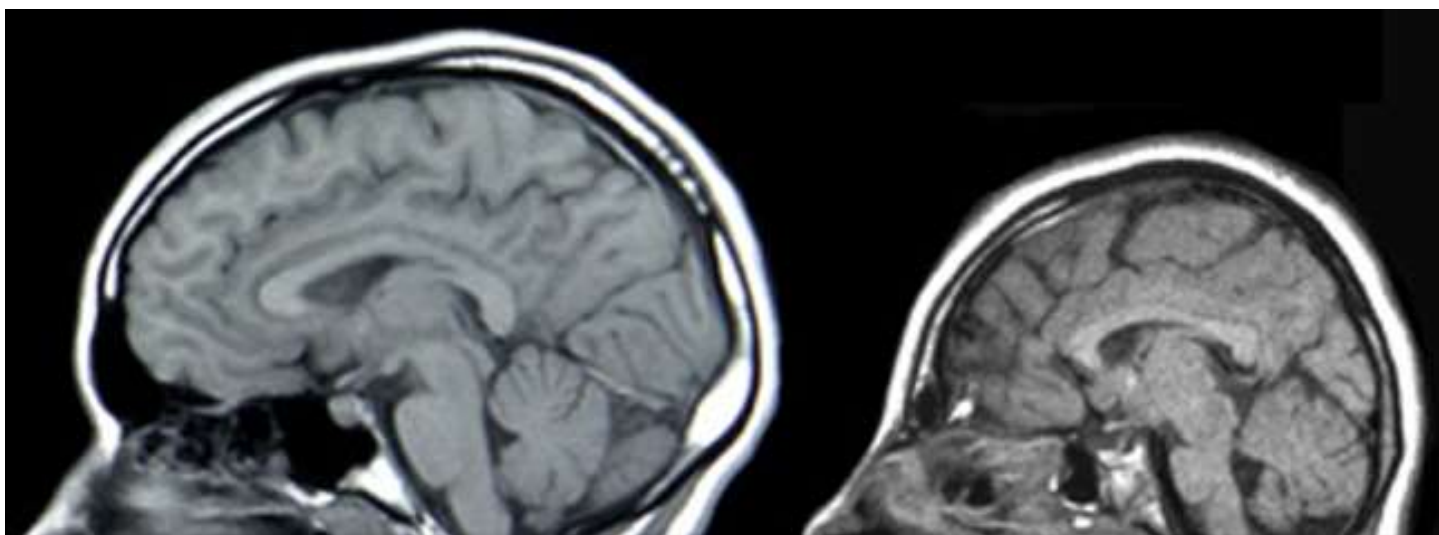


Ихтиоз (гиперкератоз)
1:12000



Микроцефалия

1 на 10000 новорожденных





Синдром Марфана 1:20000

нарушение в
развитии
соединительной
ткани

