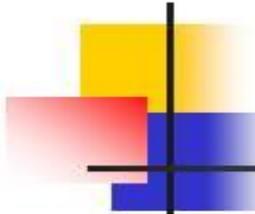


Предмет: Основы генетика человека
Лекция - 7

Сцепленное наследование признаков у человека

План:

- 1. Определение пола
- 2. Явление сцепленного наследования признаков.
- 3. опыты Моргана: а) полное сцепление;
 - б) частичное сцепление.
- 4. Явление кроссинговера и вычисление величин кроссинговера.
- 5. Двойной кроссинговер.
- 6. Понятие интерференции и коинциденции



Определение пола

Пол - это совокупность морфологических, физиологических, биохимических, поведенческих и других признаков организма, обеспечивающих репродукцию.

Первичные половые признаки представлены органами, непосредственно принимающими участие в процессах воспроизведения, т.е. в гаметогенезе и оплодотворении. Это наружные и внутренние половые органы. Они закладываются в эмбриогенезе.

Вторичные половые признаки не принимают непосредственного участия в репродукции, но принимают участие во встрече двух полов, появляются в период полового созревания. Это - особенности развития костно-мышечной системы, тембр голоса, особые пахучие железы и др.

Определение пола

Факторами
окружающей среды

Генетически

Числом
гаплоидных
наборов хромосом

Половые
хромосомы есть

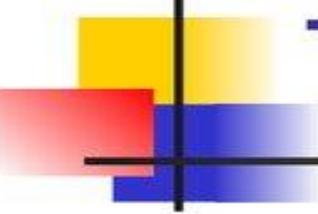
Половых
хромосом нет

Половые
хромосомы
гомоморфные

Половые
хромосомы
гетероморфные

Гетерогаметный
пол мужской
(XY, X_nY_n, XO)

Гетерогаметный
пол женский
(ZW, Z_nW_n, ZO)



Типы определения пола:

- **Сингамный** - преобладание женской или мужской тенденции развития проявляется в момент слияния гамет и образования зиготы (характерна для большинства растений, птиц, рыб и млекопитающих).
- **Прогамный** – пол определяется до оплодотворения, встречается у немногих организмов (коловраток, первичных кольчецов, тлей).
- **Эпигамный**, - происходящий после оплодотворения. Он наиболее редок.
Пример – морской червь (*bonellia viridis*)

Определение пола сингамное - в момент оплодотворения. Это - генетическое определение пола, так как зависит от состава и/или баланса хромосом. Довольно часто его называют хромосомным определением пола.

Типы генетического определения пола

Группы организмов	Определение пола	
	Женский	Мужской
Большинство бабочек, кузнечики, многие пауки, др.	XX	XO
Некоторые отряды насекомых, млекопитающие, большинство рыб, растений.	XX	XY
Тутовый шелкопряд, птицы, пресмыкающиеся, некоторые виды растений (земляника).	ZW	ZZ
Некоторые виды насекомых (например, моль)	ZO	ZZ
Перепончатокрылые (пчелы и др.), коловратки	2n	n

Согласно хромосомной теории пола К.Корренса (1907) пол, имеющий одинаковые половые хромосомы, называют **гомогаметным**, так как он дает один тип гамет, а имеющий разные половые хромосомы – **гетерогаметным**, так как он образует разные типы гамет.

Прогамное определение пола

- разделение яйцеклеток на быстро и медленно растущие
- более крупные яйцеклетки + мужская гамета → самки
- мелкие яйцеклетки + мужская гамета → самцы
- **у коловраток** часть партеногенетических яйцеклеток **(n)** → самцы, а остальные **(2n)** → самки



Температурозависимое определение пола

- У всех крокодилов, большинства черепах, некоторых видов ящериц и гаттерий. При $t < 27$ из яиц вылупляются особи одного пола, при $t > 30$ – другого пола.
- У черепах при низких температурах самцы, у ящериц – самки.
- У миссисипского аллигатора только самки рождаются при $t < 30$, а только самцы при $t > 34$. Половых хромосом у крокодилов вообще нет.
- **Существует гипотеза, что температурная детерминация была характерна для динозавров, что и явилось одним из факторов их вымирания.**



Хромосомное определение пола



Хромосомное определение пола

- У растений и животных наиболее распространён хромосомный механизм определения пола. В зависимости от того, какой пол является гетерогаметным, выделяют следующие типы хромосомного определения пола:
- самки гомогаметны, самцы гетерогаметны
 - самки **XX**; самцы **XY**
 - самки **XX**; самцы **X0**
- самки гетерогаметны, самцы гомогаметны
 - самки **ZW**; самцы **ZZ**
 - самки **Z0**; самцы **ZZ**

Определение пола у человека

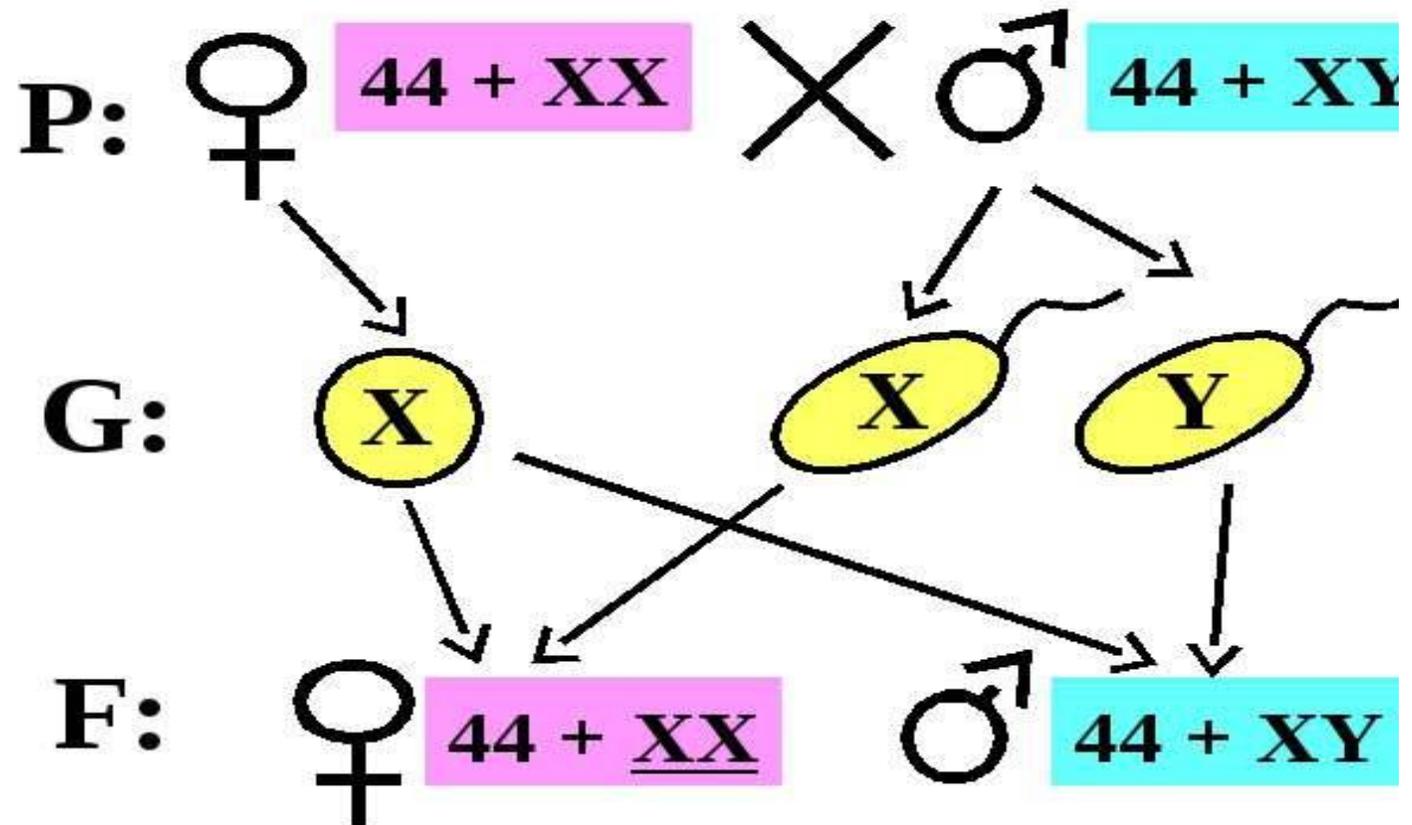
Кариотип человека:

46 хромосом = 44 аутосомных + 2 половые (XX или XY)

♀ = 44 + XX



♂ = 44 + XY



2. Явление сцепленного наследования признаков

- Закон независимого наследования (III закон Г. Менделя) выполняется, если гены находятся в разных хромосомах.
- Если же данные гены находятся в одной хромосоме, то они наследуются вместе. Это явление называется *сцеплением*.
- *Группы сцепления* – группы генов, расположенных в одной хромосоме.



Морган Томас Хант
(1866 - 1945)

Опыты показали, что гены, локализованные в одной хромосоме, оказываются сцепленными, т.е. наследуются преимущественно вместе, не обнаруживая независимого распределения.

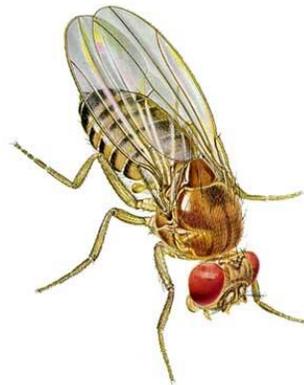
Явление сцепления генов, локализованных в одной хромосоме, называется законом Моргана.

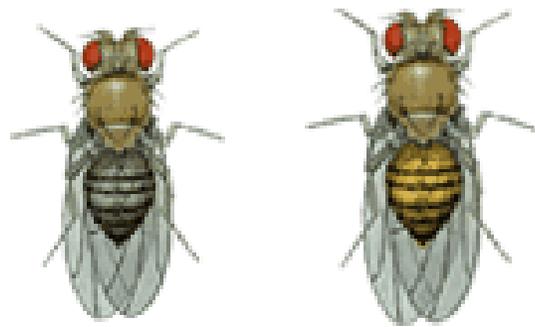
Закон Моргана



Томас Гент Морган
(1886 — 1945)

Изучением наследования признаков, гены которых локализованы в одной хромосоме, занимался выдающийся американский генетик Т. Морган. Если Мендель проводил свои опыты на горохе, то для Моргана основным объектом стала плодовая мушка дрозофила. Мушка каждые две недели при температуре 25°C дает многочисленное потомство. Самец и самка внешне хорошо различимы — у самца брюшко меньше и темнее.





Самка

Самец



В качестве объекта Т. Х. Морганом была выбрана плодовая мушка дрозофила:

- очень плодовита (за год 25 поколений);
- быстро развивается (от яйца до взрослой особи 10 дней);
- мало хромосом (4 пары);
- имеет много признаков, которые могут наследоваться (цвет глаз, форма крыльев, окраска тела, форма тела и др.).

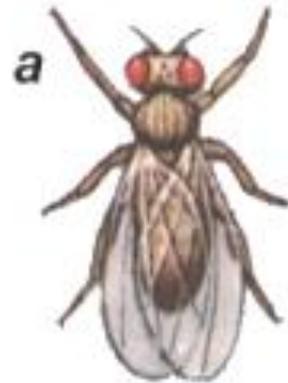
Разные наследственные формы мухи дрозофилы



Самец



Самка



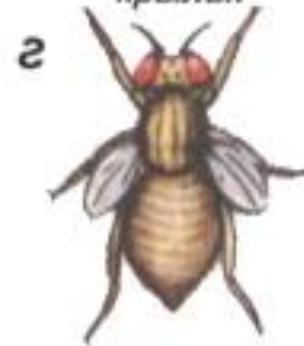
а
серое тело,
нормальные
крылья



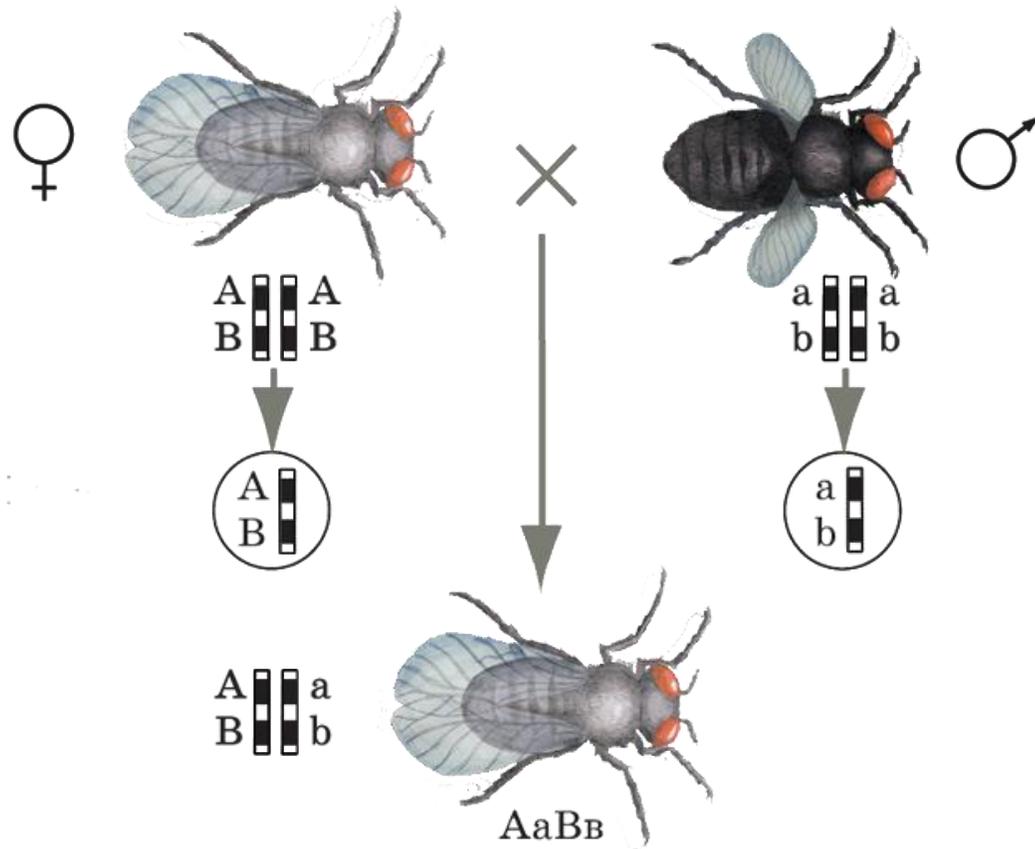
б
темное тело,
рудиментарные
крылья



в
темное тело,
нормальные
крылья



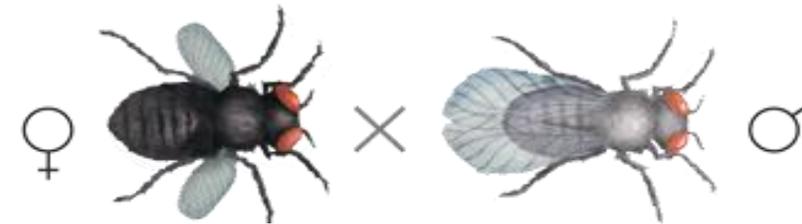
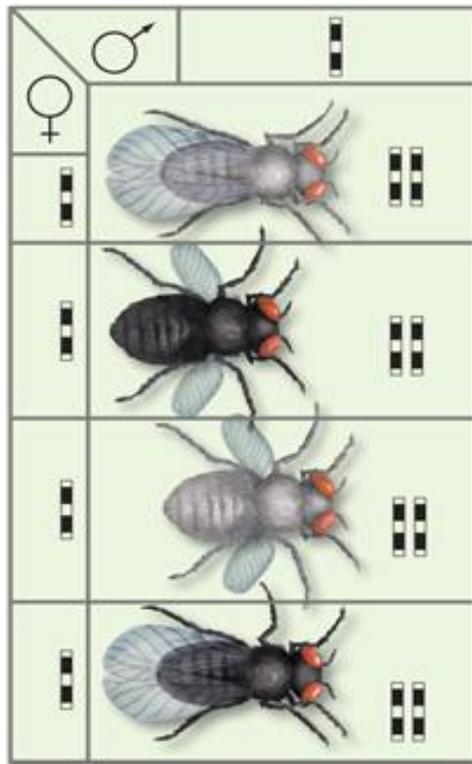
г
серое тело,
рудиментарные
крылья



Если скрестить дрософилу, обладающую серым телом и нормальными крыльями, с мушкой, имеющей темную окраску тела и зачаточные крылья, то в первом поколении гибридов все потомки будут серыми, с нормальными крыльями.

Если скрестить дигетерозиготных мух с серым телом и нормальными крыльями с мухами с рецессивными признаками (темное тело и зачаточные крылья), в потомстве **должно оказаться 50%** мушек с признаками родителей,

50% – с перекомбинированными признаками.



aa bb

Aa Bb

G:

ab

AB
Ab
aB
ab

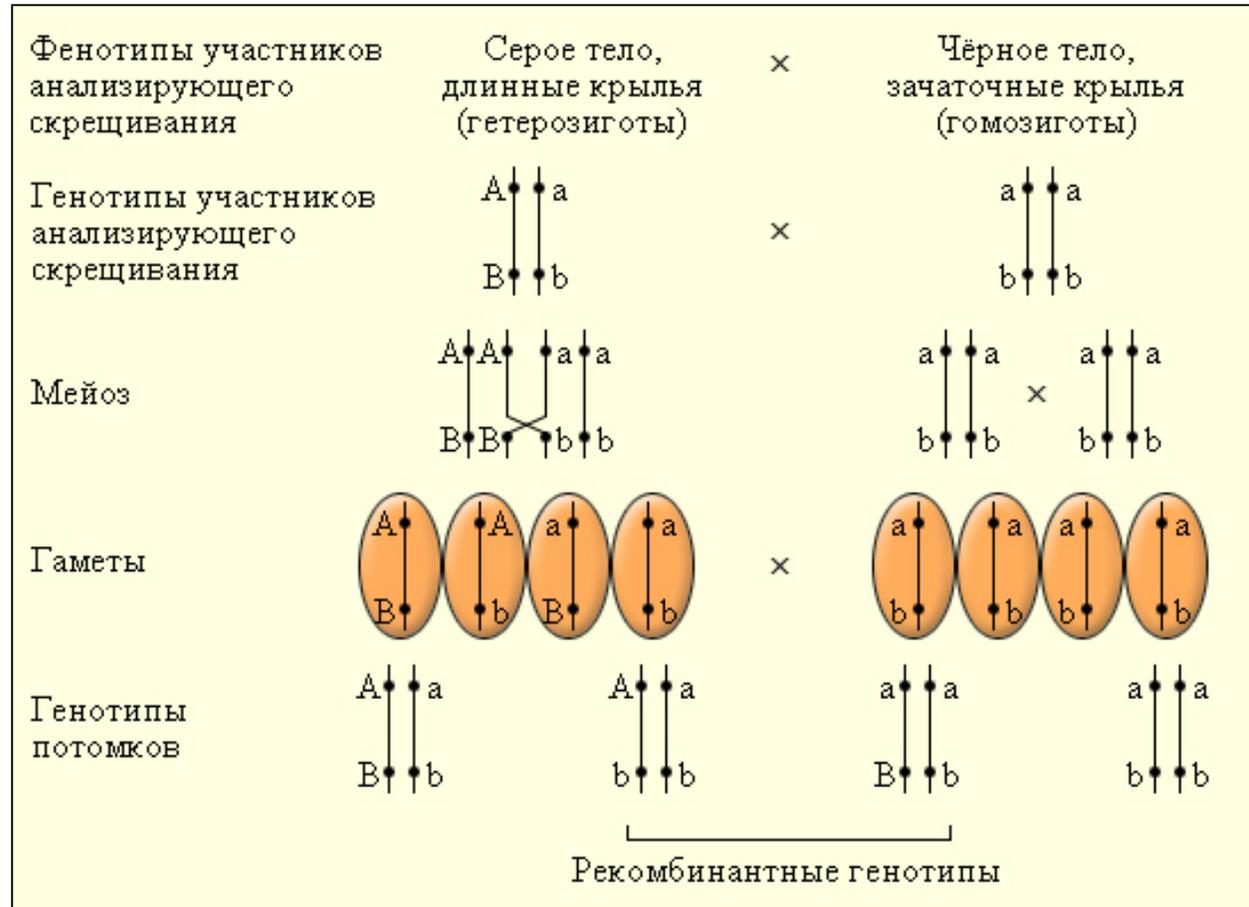
F:

Aa Bb, Aa bb, aa Bb, aa bb

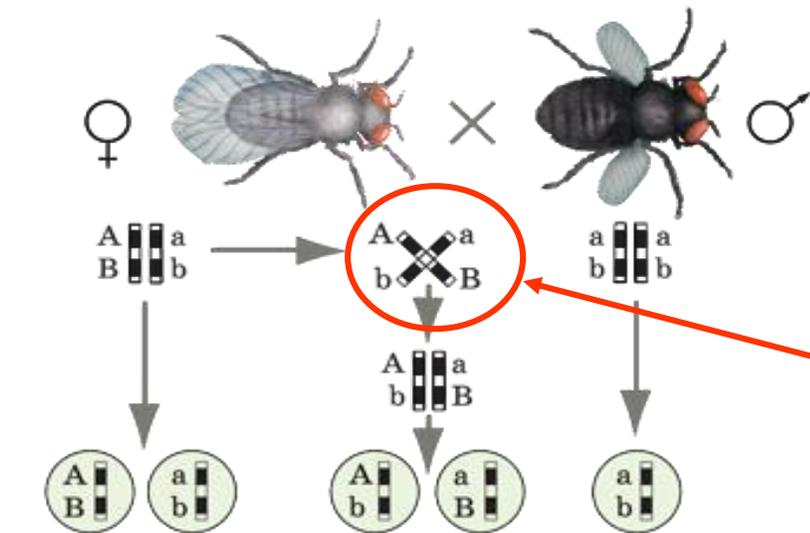
сер., норм. сер.,зач. черн.,норм. черн., зач.

1 : 1 : 1 : 1

Закон Моргана



В результате кроссинговера в некоторых клетках происходит обмен участками хромосом между генами **A** и **B**, появляются гаметы **Ab** и **aB**, и, как следствие, в потомстве образуются четыре группы фенотипов, как при свободном комбинировании генов. Но поскольку кроссинговер происходит не во всех гаметах, числовое соотношение фенотипов не соответствует соотношению 1:1:1:1.



Но в реальных опытах

В этом случае
наблюдается кроссинговер.

	♂	a b	
♀			
A B		A B	a b

получается комбинация, в которой:

по 41,5% (83%) мух оказались с исходными признаками:

- ✓ с серым телом и нормальными крыльями,
- ✓ с черным телом и зачаточными крыльями,

и только по 8,5% (17%) мух с

перекомбинированными признаками:

- ✓ серое тело, зачаточные крылья,
- ✓ темное тело, нормальные крылья.

Запись схемы решения задачи

$$P: \quad \text{♀} \frac{AB}{ab} \times \text{♂} \frac{ab}{ab}$$

G: некроссоверные гаметы:

$$\frac{AB}{ab} \qquad \frac{ab}{ab}$$

кроссоверные гаметы:

$$\frac{Ab}{aB}$$

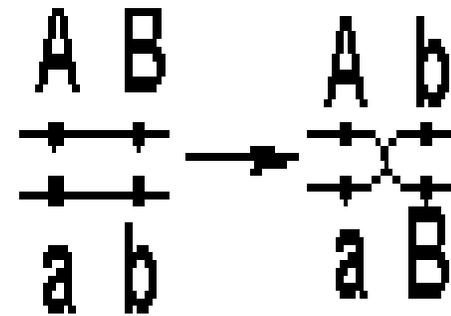
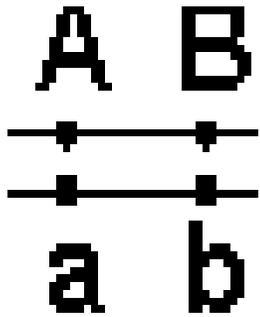
$$F: \quad \frac{AB}{ab} ; \frac{ab}{ab} ; \frac{Ab}{ab} ; \frac{aB}{ab}$$

Независимое наследование — наследование признаков, гены которых локализованы в разных парах гомологичных хромосом.

Некроссоверные гаметы — гаметы, в процессе образования которых кроссинговер не произошел

Кроссоверные гаметы — гаметы, в процессе образования которых произошел кроссинговер

Некроссоверные гаметы — гаметы, в процессе образования которых кроссинговер не произошел.



Как правило кроссоверные гаметы составляют небольшую часть от всего количества гамет.

Вероятность кроссинговера определяется расстоянием между генами.

Т. Морган установил, что чем дальше расположены гены в хромосоме, тем более вероятен кроссинговер между их аллелями другой гомологичной хромосомы.

Для близко расположенных генов кроссинговер менее вероятен (чем ближе они находятся друг к другу, тем больше вероятность их сцепления и меньше вероятность кроссинговера).

За единицу расстояния между генами, находящимися в одной хромосоме, принят 1% кроссинговера (это процент гамет, при образовании которых произошла рекомбинация генов в гомологичных хромосомах).

Такая единица получила название *морганиды*.

Определение расстояния между генами

- Определите частоту (процентное соотношение) и типы гамет у дигетерозиготной особи, если известно, что гены А и В сцеплены и расстояние между ними 10 Морганид.

некроссоверные гаметы:

90% $\left\{ \begin{array}{l} A B - 45 \% \\ a b - 45 \% \end{array} \right.$

кроссоверные гаметы:

10% $\left\{ \begin{array}{l} A b - 5 \% \\ a B - 5 \% \end{array} \right.$

Хромосомная теория сцепления Моргана и Кастла

- Гены, проявляющие сцепление, расположены в одной и той же хромосоме.
- Гены расположены в линейной последовательности в хромосоме, т.е. сцепление генов – линейное.
- Расстояние между сцепленными генами обратно пропорционально силе сцепления.
- Сцепленные гены остаются в своей комбинации во время наследования.
- Гены, локализованные в одной хромосоме, передаются вместе (сцепленно) и составляют одну группу сцепления.
- Количество групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом.

Так, у мухи дрозофилы 8 хромосом — 4 группы сцепления, у человека 46 хромосом — 23 группы сцепления.



**Морган
Томас Хант
(1866 - 1945)**

В **1933** г. Т. Х. Моргану была присуждена **Нобелевская премия** по физиологии и медицине «За открытия, связанные с определением роли хромосом в наследственности».

Группа сцепления — гены, локализованные в одной хромосоме и наследующиеся совместно. Количество групп сцепления соответствует гаплоидному набору хромосом.

- **Сцепленное наследование** — наследование признаков, гены которых локализованы в одной хромосоме. Сила сцепления между генами зависит от расстояния между ними: чем дальше гены располагаются друг от друга, тем выше частота кроссинговера и наоборот.
- **Полное сцепление** — разновидность сцепленного наследования, при которой гены анализируемых признаков располагаются так близко друг к другу, что кроссинговер между ними становится невозможным.
- **Неполное сцепление** — разновидность сцепленного наследования, при которой гены анализируемых признаков располагаются на некотором расстоянии друг от друга, что делает возможным кроссинговер между ними.

Нерекомбинанты — гибридные особи, у которых такое же сочетание признаков, как и у родителей.

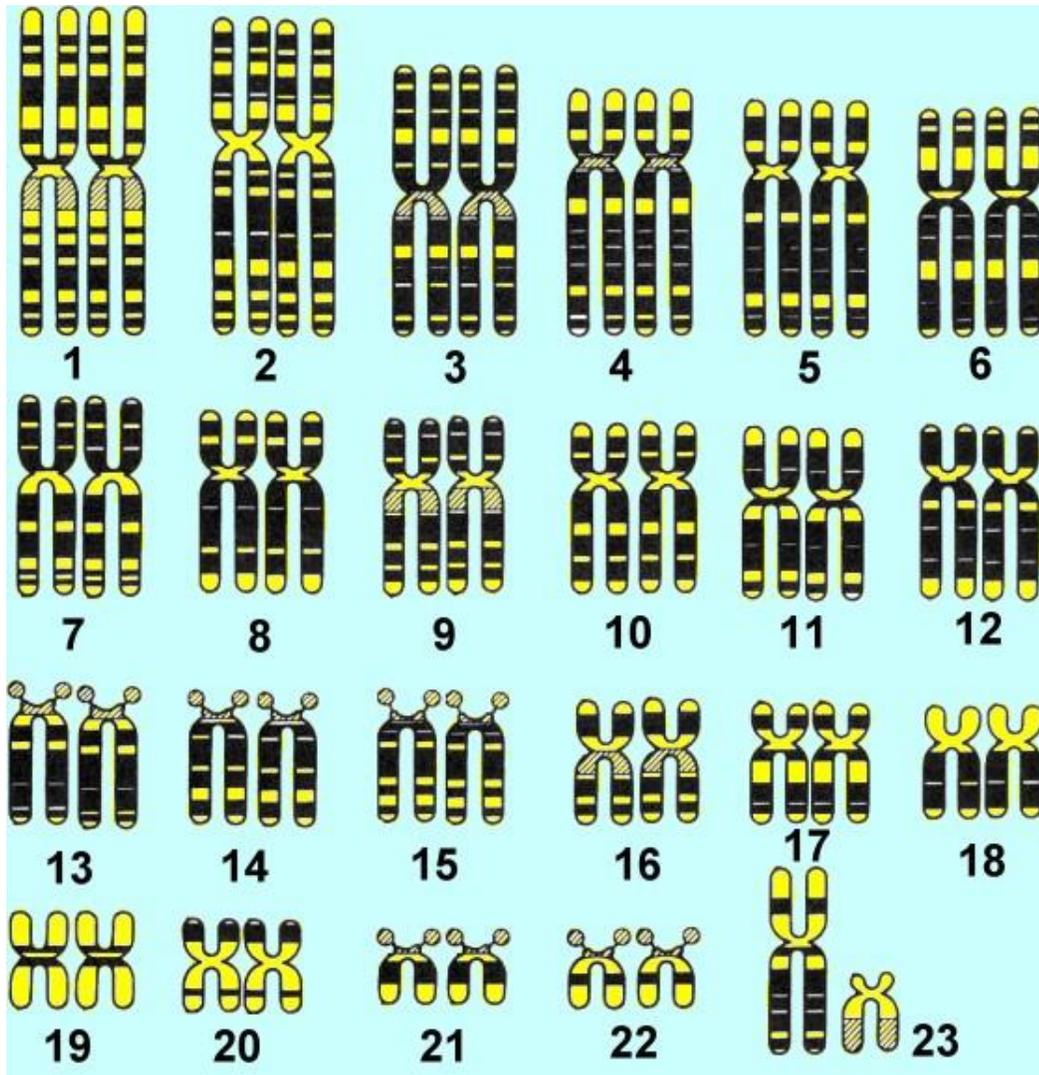
Рекомбинанты — гибридные особи, имеющие иное сочетание признаков, чем у родителей.

Расстояние между генами измеряется в **морганидах** — условных единицах, соответствующих проценту кроссоверных гамет или проценту рекомбинантов. Например, расстояние между генами серой окраски тела и длинных крыльев (также черной окраски тела и зачаточных крыльев) у дрозофилы равно 17%, или 17 морганидам.

У *дигетерозигот* доминантные гены могут располагаться или в одной хромосоме (**цис-фаза**), или в разных (**транс-фаза**).

- **Карта хромосом** - план расположения генов в хромосоме. Гены расположены в хромосомах в линейной последовательности на определенных расстояниях друг от друга. Явление торможения кроссинговера на одном участке кроссинговером на другом получило название интерференции. Чем меньше будет расстояние, разделяющее три гена, тем больше интерференция.

Генетическая схема



Закон Моргана: «Гены, находящиеся в одной хромосоме образуют группу сцепления и наследуются преимущественно вместе».

Количество групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом, т.к. парные, гомологичные хромосомы несут группы одинаковых генов.

Результатом исследований Т. Моргана стало создание им хромосомной теории наследственности:

- гены располагаются в хромосомах; различные хромосомы содержат неодинаковое число генов; набор генов каждой из негомолгичных хромосом уникален;
- каждый ген имеет определенное место (локус) в хромосоме; в идентичных локусах гомолгичных хромосом находятся аллельные гены;
- гены расположены в хромосомах в определенной линейной последовательности;
- гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно, образуя группу сцепления; число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом и постоянно для каждого вида организмов;
- сцепление генов может нарушаться в процессе кроссинговера, что приводит к образованию рекомбинантных хромосом; частота кроссинговера зависит от расстояния между генами: чем больше расстояние, тем больше величина кроссинговера;
- каждый вид имеет характерный только для него набор хромосом — кариотип.

ИНТЕРФЕРЕНЦИЯ

- **Интерференция** - это явление, при котором кроссинговер, произошедший в одном участке хромосомы, препятствует перекресту хроматид в близлежащих участках конъюгировавших хромосом. Установлено, что в опыте процент двойных кроссоверных особей часто оказывается ниже теоретически ожидаемого.
- (кроссинговер в одном участке механически препятствует кроссинговеру в другом участке)

- С увеличением расстояния между генами величина интерференции падает. Эффект интерференции измеряется отношением фактической частоты двойных перекрестов к теоретически ожидаемой их частоте, в случае их полной независимости друг от друга. Это соотношение называется **коинциденцией**.
- Фактическая частота двойных перекрестов устанавливается экспериментально в ходе гибридологического анализа по частоте фенотипического класса двойных кроссоверов.