

Учебная литература ТГМУ

В.Г. Зенкина, О.А. Солодкова

ОСНОВЫ КЛАССИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Учебное пособие



Владивосток
Медицина ДВ
2016

ISBN 978-5-98301-087-1



9 785983 010871



Издательство «Медицина ДВ»
690950 г. Владивосток, пр-т Острякова, 4
Тел.: (423) 245-56-49. E-mail: medicinaDV@mail.ru

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Тихоокеанский государственный медицинский университет

В.Г. Зенкина, О.А. Солодкова

ОСНОВЫ КЛАССИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Учебное пособие



Владивосток
Медицина ДВ
2016

УДК 575(075.8)
ББК 52.54я73
3 563

*Издано по рекомендации редакционно-издательского совета
Тихоокеанского государственного медицинского университета*

Рецензенты:

С.С. Целуйко – д.м.н., профессор,
заведующий кафедрой биологии и гистологии
Амурской государственной медицинской академии
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Ю.В. Максимова – д.м.н., профессор,
заведующий кафедрой медицинской генетики и биологии
Новосибирского государственного медицинского университета
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Зенкина, В.Г.

3 563 Основы классической генетики : учебное пособие / В.Г. Зенкина,
О.А. Солодкова. – Владивосток : Медицина ДВ, 2016. – 92 с.
ISBN 978-5-98301-087-1

В учебном пособии даны основные понятия, термины и законы общей генетики, закономерности наследования при моно- и полигибридном скрещивании, виды взаимодействия аллельных и неаллельных генов, хромосомная теория наследственности и сцепленное с полом наследование.

Учебное пособие составлено по дисциплине «Биология», в соответствии с требованиями Федеральных государственных образовательных стандартов высшего профессионального образования, предназначено для студентов, обучающихся по программам специалитета, по специальностям Лечебное дело, Педиатрия.

УДК 575(075.8)
ББК 52.54я73

ISBN 978-5-98301-087-1

© В.Г. Зенкина, О.А. Солодкова,
ТГМУ, 2016
© «Медицина ДВ», 2016

ВВЕДЕНИЕ

Предлагаемое учебное пособие предназначено для студентов по изучению одного из наиболее обширных и сложных для восприятия разделов биологии – генетики.

В краткой форме в учебном пособии представлены материалы по истории генетики. Сформулированы основные закономерности, а также виды взаимодействия аллельных и неаллельных генов. В пособии уделено внимание молекулярным механизмам наследственности, подробно рассмотрено строение молекулы ДНК, разных видов РНК, а также механизмы и принципы регуляции основных молекулярно-генетических процессов (репликации, транскрипции, процессинга, трансляции).

Учебное пособие включает раздел по изменчивости наследственной информации и роли мутаций в развитии наследственных болезней человека.

Наиболее важные термины выделены в тексте специальным шрифтом. Это обязательные элементы для запоминания – *опорные знания*, без них дальнейшее усвоение информации затруднено или невозможно.

В учебном пособии представлены тестовые задания к каждой главе и эталоны ответов к ним.

В четвертой главе размещены ситуационные задачи на различные взаимодействия генов, а также даны эталоны их решения. Кроме этого, подобраны задачи для самостоятельного решения.

Рисунки заимствованы из учебника Ярыгина В.Н. Биология : учебник (в 2 т.). – Том 1. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. – 736 с.

ОСНОВЫ КЛАССИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1. Закономерности наследования на организменном уровне. Задачи и методы генетики

Наследственность – воспроизведение у потомства признаков предков – представляет собой одно из наиболее удивительных и существенных свойств всех живых организмов – от вирусов и бактерий до высших растений, животных и человека. Наука о закономерностях наследственности и изменчивости – ГЕНЕТИКА (от греч. генозис – рождение, происхождение) – показала, что наследственность обусловлена передачей потомкам генетической (наследственной) информации о всех (видовых и индивидуальных) свойствах данного организма. Термин ГЕНЕТИКА был предложен Уильямом Бэтсоном в 1906 г.

Задачи генетики:

- 1) выяснение механизмов хранения и передачи генетической информации от родительских форм к дочерним;
- 2) уточнение механизма реализации этой информации в виде признаков и свойств организмов в процессе их индивидуального развития под контролем генов и влиянием условий внешней среды;
- 3) определение типов, причин и механизмов изменчивости всех живых существ;
- 4) изучение взаимосвязи процессов наследственности, изменчивости и отбора как движущих факторов эволюции органического мира.

Современная генетика, созданная трудами многочисленных ученых разных стран мира, представляет собой науку глубоко материалистическую, основанную на изучении дискретных наследственных структур – генов. Генетика вносит фундаментальный естественнонаучный принцип дискретности в биологические науки.

Методы современной генетики

При изучении наследственности и изменчивости на разных уровнях организации живой материи (молекулярный, клеточный, организменный, популяционный) в генетике используются разнообразные методы современной биологии: *гибридологический, цитогенетический, биохимический, генеалогический, близнецовый, мутационный,*

иммунологический, метод соматической гибридизации, клонирование и др. Среди множества методов и изучения закономерностей наследственности центральное место принадлежит гибридологическому методу. Суть его заключается в гибридизации (скрещивании) организмов, отличающихся друг от друга по одному или нескольким признакам, с последующим анализом потомства. Учитывается не весь комплекс признаков у родителей и гибридов, а анализируется наследование по отдельным альтернативным признакам. Проводится точный количественный учет наследования каждого альтернативного признака в ряду нескольких поколений. Этот метод позволяет анализировать закономерности наследования и изменчивости отдельных признаков и свойств организма при половом размножении, а также изменчивость генов и их комбинирование.

1.2. Периоды в развитии генетики

I период. 1900-1912 гг. – период переоткрытия законов Менделя.



Рис. 1. Грегор Иоганн Мендель.

Грегор Мендель (1822-1884) – монах, а затем настоятель монастыря, учитель естествознания, чешский ученый, открывший основные законы наследования признаков в результате исследований, проведенных на горохе (*Pisum sativum*) в 1856-1863 годах. (рис. 1). Свои результаты он доложил в 1865 году, затем опубликовал «Опыты над растительными гибридами» в 1866 году в «Записках общества естествоиспытателей в Брюнне». До 1900 года труды Г. Менделя оставались малоизвестными, пока немецкий профессор Карл Корренс, голландский

ботаник Хуго де Фриз и австрийский ученый-генетик Эрих Чермак-Зейзенегг в своих независимых исследованиях не пришли к аналогичным выводам.

- 1900 г. переоткрытие законов Г. Менделя: Х. де Фризом, К. Корренсом и Э. Чермаком (год рождения науки).
- 1906 г. У. Бэтсон ввел название науки – ГЕНЕТИКА.
- 1909 г. В. Иогансен ввел понятия: ген, генотип, фенотип.

Это период утверждения открытых Менделем законов наследственности гибридологическим методом, проведенным в разных стра-

нах на высших растениях и животных (лабораторных грызунах, курах, бабочках и др.), в результате чего выяснилось, что законы эти имеют универсальный характер. В течение этих лет генетика оформилась как самостоятельная биологическая дисциплина.

II период. 1912-1925 гг. Создание хромосомной теории наследственности.

Американский генетик Томас Гент Морган (1866-1945) и три его ученика: А. Стертевант, К. Бриджес, Г. Меллер провели исследования на плодовой мушке дрозофиле, которая благодаря ряду своих свойств (удобству содержания в лаборатории, быстроте размножения, высокой плодовитости, малому числу хромосом), стала излюбленным объектом генетических исследований.

- 1902-1907 гг. Т. Бовери, У. Сэттон и Э. Вильсон установили взаимосвязь между менделевскими законами наследования и распределением хромосом в процессе клеточного деления (митоз) и созревания половых клеток (мейоз), доказан хромосомный механизм определения пола Т. Морганом и Э. Вильсоном.
- 1913 г. А. Стертевант – создана первая генетическая карта X-хромосомы дрозофилы.
- 1925 г. Н.В. Тимофеев-Рессовский и О. Фогт – установлены понятия экспрессивности и пенетрантности признака.

III период. 1925-1940 гг. Исследование мутаций.

- 1925 г. Г.А. Надсон и Г.С. Филиппов – выявлены искусственные мутации в опытах по облучению дрожжей радием.
- 1927 г.г. Меллер – открыты мутации у дрозофилы рентгеновскими лучами.
- 1927-1940 гг. – обнаружено мутагенное действие УФО и химических веществ.
- 1930 – де Фриз – выявлен химический мутагенез.

IV период. 1941-1953 гг. Исследование структуры ДНК.

- 1941 г. Изучение биохимических процессов, лежащих в основе формирования наследственных признаков разных организмов, привело к важному обобщению, сделанному американскими генетиками Дж. Бидлом и Э. Тейтумом, согласно которому всякий ген определяет синтез в организме одного фермента (Нобелевская премия по медицине в 1958 году совместно Дж. Ледебергом за исследования по генетике микроорганизмов).
- 1944 г. Американский генетик О. Эвери выяснил, что ДНК является носителем генетического материала. В течение мно-

гих лет считалось, что генетическая информация содержится в белках. Эвери, Мак Леод и Мак Карти изучали явление наследственности, продолжая работы Гриффитса, начатые в 1928 году. В ходе экспериментов была изучена возможность передачи генов между бактериями при помощи различных органических соединений, выделенных из бактерий. После обработки экстрактов бактерий протеазами было показано, что белки не являются хранителями наследственной информации, а после обработки экстрактов дезоксирибонуклеазами (ферментами, разрушающими ДНК), было доказано, что именно ДНК – носитель генетического материала.

- 1952 г. американские генетики Дж. Ледберг и Н. Зиндер подтвердили генетическую роль молекулы ДНК, обнаружив явление трансдукции.
- 1953 г. расшифровка строения молекулы ДНК Дж. Уотсоном и Ф. Криком.

У период. 1953 г. Развитие молекулярной генетики.

- 1953 г. – выявлена структурная модель ДНК (Дж. Уотсон);
- 1961 г. – расшифрован генетический код (Ф. Крик);
- 1966 г. – первое издание книги В. Мак Кьюсика «Менделевское наследование у человека. Каталог аутосомно-доминантных, аутосомно-рецессивных и X-сцепленных фенотипов»;
- 1969 г. – химическим путем синтезирован ген (Г. Корана);
- 1972 г. – рождение генной инженерии;
- 1977 г. – расшифрован геном бактериофага X 174, секвенирован первый ген человека;
- 1980 г. – создана первая трансгенная мышь;
- 1990 г. – сделан проект «Геном человека» под руководством Джеймса Уотсона;
- 1995 г. – становление геномики как раздела генетики, секвенирован геном бактерии;
- 1997 г. – клонирована овца Долли;
- 2000 г. – расшифрован геном человека.

Большой вклад в развитие генетики внесли отечественные ученые. Научные генетические школы созданы Н.И. Вавиловым, Н.К. Кольцовым и др. Г.С. Филиппов получил мутации искусственным путем (рентгеновскими лучами). Н.И. Вавилов сформулировал закон гомологических рядов наследственной изменчивости. Г.Д. Карпеченко работал над отдаленной гибридизацией, полиплоидными формами, предложил метод преодоления бесплодия у некоторых гибридов.

С.С. Четвериков – основатель учения о генетике популяций. А.С. Серебровский показал сложное строение и дробимость гена, предложил метод определения размеров гена в условных единицах перекреста. А.С. Астауров разработал эффективные методы получения партеногенеза, создал ядерно-цитоплазматические гибриды. Г.А. Надсон – исследовал действие повреждающих факторов на микроорганизмы. Н.В. Тимофеев-Ресовский работал в области популяционной и радиационной генетики и экологии.

1.3. Основные термины общей генетики

- *Единица наследственности* – ген – это отрезок молекулы ДНК, который занимает в хромосоме определенный локус.
- *Локус* – участок хромосомы, в котором находится ген.
- *Признаки* – физиологические, морфологические, биохимические и др. свойства организма, по которым он отличается от других.
- *Альтернативные признаки* – взаимоисключающие признаки (противоположные).
- *Гомозиготный организм* – организм, у которого в обеих гомологичных хромосомах находятся одинаковые аллельные гены, дает один сорт гамет.
- *Гетерозиготный организм* – организм, у которого в обеих гомологичных хромосомах находятся различные аллельные гены и образуется два типа гамет по данному признаку.
- *Генотип* – совокупность всех генов одного организма.
- *Фенотип* – совокупность всех признаков и свойств организма. Фенотип развивается на генетической основе в результате взаимодействия организма с условиями внешней среды.
- *Скрещивание*, в котором родительские особи анализируются по одной паре альтернативных признаков, называется моногибридным, по двум – дигибридным, по трем и более – полигибридным.

1.4. Закономерности наследования при моно- и полигибридном скрещивании

Первым этапом возникновения особи любого вида, размножающегося половым путем, будь то растение, животное или человек, является слияние гамет, в хромосомах которых находятся гены (наследственные зачатки, по гениальному научному предвидению Менделя, еще не подозревавшего наличие хромосом), обуславливающие передачу многих признаков по наследству. Чтобы это доказать, Мендель решил n -е число уравнений с n -м количеством неизвестных, в послед-

ствии правильно истолковал полученные данные и выявил закономерности, известные нам как законы Менделя.

I закон единообразия гибридов первого поколения: при скрещивании гомозиготных особей, которые отличаются друг от друга по одной паре альтернативных признаков, все потомство будет единообразно как по фенотипу, так и по генотипу. $BB \times bb = Bb$ (рис. 2).

II закон расщепления: при скрещивании гибридов первого поколения между собой в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1. $Aa \times Aa = AA, 2Aa, aa$ (рис. 3).

III закон чистоты гамет: аллельные гены, находясь в гетерозиготном состоянии, не сливаются, не разбавляются и не изменяют друг друга.

IV закон независимого комбинирования признаков: при скрещивании гомозиготных особей, отличающихся друг от друга двумя и более парами альтернативных признаков, во втором поколении наблюдается независимое наследование признаков. В результате появляются гибридные формы, несущие признаки в сочетаниях, несвойственных родительским особям. $AaBb \times AaBb = 16$ вариантов генотипов у потомков (рис. 4).

Признаки, наследуемые по законам Менделя, называются менделирующими.

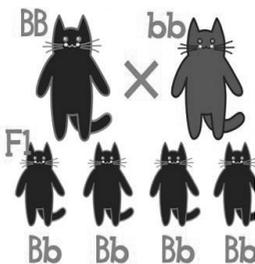


Рис. 2. Закон единообразия гибридов первого поколения

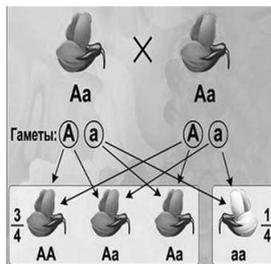


Рис. 3. Закон расщепления

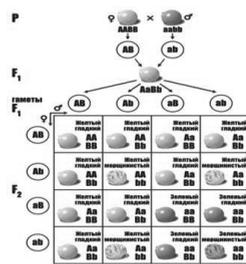


Рис. 4. Закон независимого комбинирования признаков

1.5. Виды взаимодействия аллельных генов. Генетические маркеры групп крови

Аллельные гены – гены, расположенные в одном и том же локусе (месте) гомологичных (парных) хромосом и отвечающие за развитие альтернативных признаков. Виды взаимодействия: