

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«КАЛИНИНГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ТЕХНИЧЕСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ»

А. И. Юсов

ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА

Учебно-методическое пособие по изучению дисциплины для студентов,
обучающихся в бакалавриате по направлению подготовки
35.03.04 «Агрономия»

Калининград
Издательство ФГБОУ ВО «КГТУ»
2022

Рецензент

кандидат биологических наук, доцент кафедры агрономии и агроэкологии
Е. А. Барановская

Юсов, А. И.

Общая генетика: учебно-методическое пособие по изучению дисциплины для студентов, обучающихся в бакалавриате по направлению подготовки 35.03.04 «Агрономия» / А. И. Юсов. – Калининград: Изд-во ФГБОУ ВО «КГТУ», 2022. – 76 с.

В учебно-методическом пособии по изучению дисциплины «Общая генетика» представлены учебно-методические материалы по освоению тем лекционного курса, включающие подробный план лекции по каждой изучаемой теме, вопросы для самоконтроля, методические рекомендации по выполнению контрольной работы для направления подготовки 35.03.04 – Агрономия, форма обучения заочная.

Табл. 10, список лит. – 2 наименования

Учебно-методическое пособие рассмотрено и рекомендовано к опубликованию кафедрой агрономии и агроэкологии 26 сентября 2022 г., протокол № 3

Учебно-методическое пособие по изучению дисциплины рекомендовано к изданию в качестве локального электронного методического материала методической комиссией института агроинженерии и пищевых систем ФГБОУ ВО «Калининградский государственный технический университет» 30 сентября 2022 г., протокол № 10

УДК 575

© Федеральное государственное
бюджетное образовательное учре-
ждение высшего образования
«Калининградский государственный
технический университет», 2022 г.
© Юсов А. И., 2022 г.

ОГЛАВЛЕНИЕ

Введение.....	4
1. Методические рекомендации по изучению дисциплины.....	6
2. Методические рекомендации по подготовке к текущей аттестации.....	67
3. Методические рекомендации по выполнению контрольной работы.....	69
4. Учебная литература и учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы студента.....	74
Библиографический список.....	75

ВВЕДЕНИЕ

Целью освоения дисциплины является формирование систематизированных знаний, умений и навыков в области общей генетики, являющихся основой для решения профессиональных задач агрономии.

Генетика – наука о наследственности и изменчивости организмов.

Основоположником генетики считают Грегора Менделя (1822–1884), опыты которого по изучению характера наследования отдельных признаков в гибридных потомствах гороха позволили установить ряд закономерностей, которые впоследствии были названы тремя законами Менделя.

Кроме того, Г. Мендель является первооткрывателем гибридологического анализа основного метода генетических исследований, который применяется и в настоящее время.

Историю генетики делят на следующие этапы.

1. С 1900 по 1930 гг. – эпоха классической генетики, с момента, когда в 1900 г., Г. де Фриз, К. Корренс и Э. Чермак переоткрыли законы Г. Менделя (1865). В это время создана теория гена и хромосомная теория наследственности. Разработаны учения о фенотипе и генотипе, о взаимодействии генов, генетических принципов индивидуального отбора в селекции, учения о мобилизации генетических ресурсов планеты для целей селекции.

2. С 1930 по 1953 г. – это этап неоклассицизма в генетике. В это время была открыта возможность искусственного вызывания изменений в генах и хромосомах (экспериментальный мутагенез). Было обнаружено, что ген – это сложная, дробимая на части, система. Обоснованы принципы генетики популяций и эволюционной генетики. Создана биохимическая генетика, показавшая роль генов для всех основных биосинтезов в клетке и организме. Было получено свидетельство того, что молекулы ДНК являются основой для записи генетической информации.

3. С 1953 г. началась эпоха синтетической генетики, когда была раскрыта структура и показана значимость молекула ДНК. Обычно это время называют периодом молекулярной генетики. Однако молекулярные принципы не заменили и не вытеснили общую и частную генетику организмов, а гармонично стали их общей частью. Развитие теории гена и теории мутаций, рекомбиногенеза, биохимической и эволюционной генетики, иммуногенетики, генетики человека и других разделов общей и частной генетики в совокупности с молекулярной генетикой обеспечило синтетический подход к проблеме наследственности. Генетика стала наукой, объединяющей в себе биохимию, физиологию, физику, химию, математику и кибернетику.

В настоящее время генетика, разбившись на множество комплексных направлений, будучи ключевой наукой биологии, развивается исключительно глубоко и быстро. Вскрыв диалектику в материальных процессах наследственности, изменчивости, индивидуального развития и в эволюции, стала одной из основ философского материализма. Наблюдается все более тесная интеграция генетики, селекции, ветеринарии, биохимии и других наук.

Дисциплина «Общая генетика» относится к общепрофессиональному модулю основной профессиональной образовательной программы бакалавриата по направлению подготовки 35.03.04 Агрономия.

При реализации дисциплины «Общая генетика» организуется практическая подготовка путем проведения практических и лабораторных работ, предусматривающих участие обучающихся в выполнении отдельных элементов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью.

В результате обучения по дисциплине «Общая генетика» обучающийся должен:

знать:

- хромосомную и молекулярную теории наследственности;
- основы генетического анализа при планировании генетических экспериментов;
- методы гибридизации;
- структуру государственного сортоиспытания;
- основные сорта полевых культур и их характеристики;
- организацию семеноводства, сортосмены и сортообновления;
- технологии производства семян для воспроизводства сортового посевного материала;
- принципы апробации;

уметь:

- решать генетические задачи;
- проводить опыты, согласно утвержденной методики;
- использовать современные методы исследований в генетике, селекции и семеноводстве полевых культур в профессиональной деятельности;
- составлять схемы селекционной работы с разными по способу опыления группами сельскохозяйственных растений;
- составлять план производства семян в семеноводческом хозяйстве;
- рассчитывать потребность в площади и семенах под семеноводческие посевы;

владеть:

- методами отбора и гибридизации;
- основами создания питомников сортоиспытания и первичного семеноводства;
- методами выращивания семенного материала основных сельскохозяйственных культур;
- навыками ведения документации селекционного процесса, сортоиспытаний, семеноводства, описания сорта;
- методами определения качества семенного материала.

Для успешного освоения дисциплины «Общая генетика», студент должен активно работать на лекционных и лабораторных занятиях, организовывать самостоятельную внеаудиторную деятельность.

Для успешного освоения дисциплины «Общая генетика» в учебно-методическом пособии по изучению дисциплины приводится краткое

содержание каждой темы занятия, перечень ключевых вопросов для подготовки к лабораторным занятиям и организации самостоятельной работы студентов.

Для оценивания поэтапного формирования результатов освоения дисциплины (текущий контроль) предусмотрены тестовые и практические задания. Тестирование и решение практических задач, обучающихся проводится на практических занятиях после изучения соответствующих тем. Тестовое задание предусматривает выбор правильного ответа на поставленный вопрос из предлагаемых вариантов ответа. Перед проведением тестирования преподаватель знакомит студентов с вопросами теста, а после проведения тестирования проводит анализ его работы. Перечень примерных тестовых и практических заданий представлен в фонде оценочных средств по данной дисциплине.

Промежуточная аттестация проводится в виде экзамена, к которому допускаются студенты, освоившие темы курса и имеющие положительные оценки.

При необходимости для обучающихся инвалидов или обучающихся с ОВЗ предоставляется дополнительное время для подготовки ответа с учетом их индивидуальных психофизических особенностей.

1. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ИЗУЧЕНИЮ ДИСЦИПЛИНЫ

Осваивая курс «Общая генетика», студент должен научиться работать на лекциях, лабораторных занятиях и организовывать самостоятельную внеаудиторную деятельность. В начале лекции необходимо уяснить цель, которую лектор ставит перед собой и студентами. Важно внимательно слушать, отмечать наиболее существенную информацию и кратко ее конспектировать. Сравнивать то, что услышано на лекции с прочитанным и усвоенным ранее материалом, укладывать новую информацию в собственную, уже имеющуюся, систему знаний. По ходу лекции необходимо подчеркивать новые термины, определения, устанавливать их взаимосвязь с изученными ранее понятиями.

Тематический план лекционных занятий (ЛЗ) представлен в таблице 1.

Таблица 1 – Объем (трудоемкость освоения) и структура ЛЗ

Номер темы	Содержание лекционного занятия	Количество ч
1	Введение в дисциплину. Цитологические основы наследственности	2
2	Наследование признаков при половом размножении	2
3	Хромосомная теория наследственности	2
4	Молекулярные основы наследственности	2
5	Основные закономерности изменчивости	2
6	Генетика популяций	2
Итого		12

Тема 1. Введение в дисциплину. Цитологические основы наследственности

Ключевые вопросы темы

Клетка как генетическая система. Морфология хромосом и их идентификация. Кариотип и его видовые особенности. Генетическая сущность митоза и мейоза.

Содержание темы занятия

Клетка как генетическая система. В зависимости от уровня клеточной организации различают два типа организмов – прокариоты и эукариоты.

Прокариоты – примитивно организованные одноклеточные организмы – вирусы, бактерии, сине-зеленые водоросли. Генетическая информация прокариотов заключена в единственной хромосоме, которая называется генофорой. Она представляет собой замкнутую в кольцо молекулу дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК). У прокариотов нет организованного ядра с ядрышком и оболочкой, а в районе молекулы ДНК образуется ядроподобная структура разнобразной формы и величины, называемая нуклеидом. Он не содержит ядрышка, ядерной оболочки, не формирует митотического аппарата при делении клетки. В цитоплазме прокариот нет пластид, аппарата Гольджи. Прокариоты

являются удобными объектами для изучения явлений наследственности на клеточном и особенно молекулярном уровне.

Эукариоты – растения, животные, грибы и другие организмы, обладающие сложноорганизованным ядром. Основными компонентами эукариотических клеток являются клеточная оболочка, ядро с ядрышком и цитоплазма.

Плазматическая оболочка – тонкая поверхностная цитоплазматическая мембрана, называемая плазмалеммой. Она состоит из молекул липопротеидов, обладает свойством полупроницаемости и играет важную роль в жизнедеятельности и обмене веществ клетки.

Цитоплазма кроме плазмалеммы, цитоплазма клетки включает матрикс, гиалоплазму, эндоплазматическую сеть и ультраструктурные ультраструктурные компоненты, называемые органеллами или органоидами клетки. Органоидами клетки являются пластиды, митохондрии, аппарат Гольджи, рибосомы, лизосомы, сферосомы, цитосомы, микротрубочки, вакуоли.

Гиалоплазма занимает большую часть клетки, образует внутреннюю полужидкую среду, в которой находятся все органоиды. Гиалоплазма обеспечивает их взаимодействие, движение, транспорт соответствующих веществ, необходимых для жизнедеятельности клетки и ее дифференциации.

Эндоплазматическая сеть представляет собой систему каналов и вакуолей, пронизывающих во всех направлениях гиалоплазму. Различают два типа эндоплазматической сети: шероховатую (гранулярную) и гладкую (агранулярную). На мембранах шероховатой эндоплазматической сети со стороны гиалоплазмы размещены рибосомы, на которых идет синтез белка. Гладкая эндоплазматическая сеть принимает участие в синтезе липидов. В каналах эндоплазматической сети происходит первоначальное накопление различных продуктов синтеза, а затем осуществляется их транспортировка в соответствующие органоиды, либо непосредственно по системе канальцев, либо путем образования специфических пузырьков. Эндоплазматическая сеть играет определенную роль в реализации наследственной информации.

Рибосомы – мелкие тельца диаметром 30–40 нм, встречаются на мембранах эндоплазматической сети, в гиалоплазме, митохондриях и хлоропластах. Основные химические компоненты – рибосомальная РНК (р-РНК) и белок. В рибосомах содержится до 80–90 % всей РНК клетки. Рибосомы играют большую роль в реализации наследственной информации, так как именно они осуществляют синтез полипептидных цепей.

В митохондриях синтезируется АТФ – донор энергии, необходимый для жизнедеятельности клетки. Он является генератором и трансформатором энергии, обеспечивающей все метаболические процессы в клетке, в том числе и синтез белков, в процессе которого реализуется наследственная информация. Митохондрии содержат РНК, ДНК и рибосомы, поэтому им принадлежит определенная роль в наследовании признаков, детерминированных цитоплазмой.

Аппарат (комплекс) Гольджи располагается вблизи ядра клетки и состоит из трех компонентов: из цистерн, крупных вакуолей и мелких пузырьков. Аппарат Гольджи выполняет многообразные функции, обеспечивающие нормальную жизнедеятельность клетки: регулирует содержание воды, накопление угле-

водов, созревание ферментов, участвует в синтезе физиологически важных соединений, в формировании клеточной оболочки и т. д.

Пластиды бывают трех видов – лейкопласты, хромопласты и хлоропласты. Хлоропласты осуществляют процесс фотосинтеза и обладают наиболее сложным строением.

Лизосомы представляют собой мелкие гранулы размером 0,4 мкм, окруженные липопротеидной мембраной. Внутри гранулы имеется большое количество гидролизующих ферментов, поэтому лизосомы принимают активное участие в гидролизе веществ, поступающих в клетку. Ферменты лизосом способны обеспечить лизис фосфорных эфиров, нуклеиновых кислот, белков, полисахаридов. Основная их функция – изоляция ферментов, накапливающихся в цитоплазме, и использование их для гидролиза веществ, поступающих в клетку.

Центросома (клеточный центр) – органоид клеток животных и некоторых растений – мхов, папоротников, голосеменных (в клетках покрытосеменных растений не обнаружена). На трубочках центриоли находится выросты – сателлиты. Центросомы – динамический центр клетки. В профазе происходит деление (репродукция) центросомы, и она удваивается. Каждая центросома перемещается к соответствующему полюсу клетки и обеспечивает формирование митотического веретена.

Сферосомы, или олеосомы одномембранные, – органеллы растительных клеток, выполняющие функцию накопления липидов. Образуются гладкой эндоплазматической сетью.

В последние годы в цитоплазме клеток растений и животных обнаружены нероксисомы – микротельца, содержащие наборы ферментов различного назначения, и микротрубочки, функции которых еще до конца не раскрыты.

Вакуоли – полоски в цитоплазме, заполненные клеточным соком. Для клеток растений характерны системы вакуолей, окруженных белково-липидной мембраной – гонопластом. Клеточный сок – водный раствор органических (гликозидов, пигментов и др.) и неорганических (соли фосфора, калия, натрия и др.) соединений. Местоположение вакуоли часто обуславливает полярность клеток.

Ядро является обязательным и важнейшим компонентом клетки. Ему принадлежит главная роль в сохранении, передаче и реализации наследственной информации. Ядро неделящейся клетки называется интерфазным. В это время оно имеет сферическую или овальную форму и в недифференцированной клетке располагается в астральной части. Ядро окружено ядерной оболочкой (мембраной), содержит карิโอплазму, ядрышко и хроматин.

Ядерная оболочка – состоит из 2-х мембран, имеет поры, соединенные с эндоплазматической сетью. На внешней поверхности наружной мембраны находятся рибосомы.

В ядре содержится 1–2 и более ядрышек. Они не имеют оболочки и основную массу их составляют РНК (3–5 %), белки (80–90 %), преимущественно связанные с РНК фосфоропротеиды, ДНК, содержащие тяжи. Ядрышку при-

надлежит важная роль в жизнедеятельности клетки: в нём синтезируется рибосомная РНК.

Кариоплазма (ядерный сок) – жидкая фракция, вытекающая из ядра при проколе ее микропипеткой. В ней содержится РНК, белки и другие соединения, являющиеся продуктами жизнедеятельности ядрышка и хроматина.

Хроматин представляет собой плотные структуры ядра, способные окрашиваться основными красителями. В зависимости от состояния, степени спирализации и конденсации хромосомных микрофибрил хроматин в интерфазном ядре представлен в виде хроматиновых нитей или хромоцентров, или непрерывного слоя на внутренней поверхности ядерной оболочки.

Хромосомные микрофибрилы – состоят из ДНК и гистоновых белков, образуют молекулы дезоксинуклеопротеидов (ДНП). В соответствии с генетической информацией они управляют процессом синтеза белков в клетке.

Морфология хромосом и их идентификация. Хромосомами называются постоянные компоненты ядра, имеющие особую организацию, функциональную, морфологическую специфичность, способные к самовоспроизведению и сохранению свойств на протяжении всего онтогенеза. Хромосомы – наиболее совершенная форма организации наследственных структур. Им принадлежит ведущая роль в сохранении, передаче и реализации наследственной информации. Эти функции хромосомы выполняют в различные периоды жизнедеятельности митотического цикла клетки, поэтому они обладают способностью изменять структуру и морфологию.

В интерфазном ядре они выполняют функции транскрипции (синтеза и РНК) и репликации (удвоения) генетического материала, поэтому находятся в деконденсированном (неуплотненном) состоянии, имеют вид тонких деспирализованных нитей, представляющих собой комплекс ДНК и основных белков – гистонов (ДНП-комплексы). Во время деления клетки основная функция хромосом – сохранение, воспроизведение и передача наследственной информации в дочерние клетки, поэтому они находятся в компактном (конденсированном) состоянии, обусловленном максимальной спирализацией хроматиновых нитей.

Хромосомы изучают в профазе мейоза (мейотические хромосомы), в профазе и метафазе митоза. Наиболее четко морфологические особенности хромосом проявляются в метафазе митоза, поэтому подсчет числа хромосом, определение их размеров, описание и идентификацию проводят в этот период. Размеры метафазных хромосом варьируют в довольно широких пределах: диаметр изменяется от 0,2 до 3 мкм, а длина – от 0,2 до 50 мкм. Наиболее крупные хромосомы у однодольных растений,

Каждая метафазная хромосома состоит из двух хроматид, имеет определенную длину и форму, которая зависит от положения первичной или центрической перетяжки. В области первичной перетяжки, для которой характерно относительное слабое окрашивание хромосомными красителями расположен центромер (кинетохор), к которому прикрепляются тянущие нити митотического веретена. Местонахождение центромера специфично и строго постоянно для соответствующей хромосомы каждого вида. Он делит хромосому на два плеча и тем самым определяют ее форму. Если центромер расположен строго посре-

дине и плечи имеют почти одинаковую длину, хромосома называется метацентрической, если ближе к одному из концов – субметацентрической, акроцентрической или телоцентрической. Участок плеча, расположенный ближе к центромеру, называют проксимальным, а отдаленный – дистальным. Разница в длине плеч у различных хромосом может колебаться в довольно широких пределах. Отношение длины большого плеча к длине меньшего называют плечевым индексом и по нему определяют морфологию хромосомы. Метацентрические хромосомы имеют индекс 1,0–1,9; субметацентрические – 2,0–4,9, акроцентрические – 5 и более. Иногда выделяют телоцентрические хромосомы, у которых плечевой индекс больше 8.

Кроме местоположения центромера, морфологическое строение хромосомы определяет вторичная (акинетическая перетяжка). Сегмент хромосомы, отделённый вторичной перетяжкой, – спутником, а хромосомы, имеющие его – спутничными. В районе вторичной перетяжки (нити спутника) образуется ядрышко. Такие хромосомы называются ядрышкообразующими или АТ-хромосомами.

Свободный концевой участок каждого плеча хромосомы называется теломерным. Он имеет структурное своеобразное строение, благодаря которому концевые участки хромосом неспособны соединяться с другими хромосомами и их фрагментами. В ранней профазе митоза или в профазе первого деления мейоза по всей длине хромосом проявляются утолщения – хромомеры, число и положение которых специфично для каждой хромосомы и наследственно детерминировано. Хромосомы имеют сложное химическое строение и на 90 % состоят из ДНК-дезоксинуклеопротейдов. В молекулах ДНК закодирована наследственная информация, детерминирующая формирование и развитие свойств и признаков в онтогенезе организма. При использовании специфических методов окраски в каждой хромосоме выявляются эухроматиновые и гетерохроматиновые зоны.

Эухроматиновые зоны окрашиваются слабее. Их рассматривают как активные зоны хромосом, содержащие комплекс работающих генов. Гетерохроматиновые зоны хромосом окрашиваются более интенсивно. Предполагают, что в них находятся блоки идентичных генов, обладающих сходным действием и малоактивных в онтогенезе.

Определение морфометрических параметров каждой хромосомы проводят на микрофотографиях метафазных пластинок. Обычно изображение каждой хромосомы вырезают и располагают с учетом размера, гомологичности, местоположения центромера.

При подборе метафазных пластинок для идентификации хромосом изучаемого вида особое внимание обращают на идентичное состояние их спирализации.

Для исследования берут две метафазные пластинки, на которых хромосомы имеют одинаковый индекс спирализации. Окончательные выводы о строении и размерах хромосом изучаемого вида делают на основании анализа не менее 40 метафазных пластинок на 10 препаратах после статистической обработки полученных результатов. Основными морфометрическими параметрами

хромосом являются: абсолютная и относительная длина, центромерный и плечевой индексы.

Абсолютную длину хромосомы (L) определяют непосредственно под микроскопом или на микрофотографии, увеличение которой известно.

Относительную длину хромосомы устанавливают в процентах от суммарной длины всех хромосом кариотипа.

Плечевой индекс (Jp) данной хромосомы определяют по отношению длины большого плеча к длине меньшего (короткого).

Центромерный индекс (JC) рассчитывают в процентах по отношению длины короткого плеча к длине всей хромосомы, %

На препаратах, приготовленных с использованием дифференциальных красителей, устанавливают также процент гетерохроматиновой зоны в изучаемой хромосоме.

При описании хромосом изучаемого кариотипа используют условные обозначения: длинные хромосомы обозначают буквой L, средние M, короткие S. Индексом обозначают тип хромосомы; m – метацентрическая, s – субметацентрическая, a – акроцентрическая. Вторичную перетяжку обозначают буквой «С», спутник – «t». Цифры перед буквой, обозначающей длину хромосомы, указывают на число сходных хромосом в гаплоидном наборе. Например, в гаплоидном наборе ржи содержатся три длинные метацентрические хромосомы: одна – длинная метацентрическая с перетяжкой, одна длинная субметацентрическая, одна длинная субметацентрическая с вторичной перетяжкой, одна средняя метацентрическая и средняя субметацентрическая спутничная.

Формула кариотипа ржи может быть записана следующим образом:

$$3Lm + 1LmC + 1LS + 1Mm + 1MS$$

Кариотип и его видовые особенности. В кариотипе хромосомы парные. Двойной набор хромосом называется диплоидным. Хромосомы, относящиеся к одной паре, называются гомологичными. Они абсолютно одинаковы по размерам, форме и другим свойствам. В половых клетках набор хромосом одинарный, т. е. гаплоидный. Совокупность генов в гаплоидном наборе хромосом носит название генома. Уникальность хромосом – их самовоспроизведение. В хромосомах локализованы носители наследственной информации – гены. Наиболее отчетливо форма и строение хромосом видны во время деления клетки на стадии метафазы.

Генеративные клетки или половые связаны с передачей признаков по наследству. Среди всех хромосом кариотипа различают пары аутосом, одинаковые для мужских и женских особей и одну пару половых хромосом (гоносом), различающихся у мужских и женских особей. Половые хромосомы женских особей млекопитающих обозначают буквами – XX, мужских особей – XY, поэтому женский пол называют гомогаметным, мужской – гетерогаметным. У птиц, бабочек наоборот, женский пол гетерогаметный, мужской – гомогаметный. У пчелы нет половых хромосом: женские особи развиваются из оплодотворенного яйца, мужские – из неоплодотворенного яйца. Кариотип пчеломатки представлен 32 хромосомами, а трутня – 16 хромосомами.

Характеристика кариотипов проводится по схеме: (на примере человека): человек = $2n = 46$ хромосом. Соматические клетки женских особей представлены 44 аутосомы + две половые хромосомы (XX), мужских особей 44 аутосомы + две половые хромосомы (XY). Более компактно можно записать так ♀44A + XX; ♂44A + XY.

При гаметогенезе образовавшиеся половые клетки (гаметы – яйцеклетка или спермий) имеют гаплоидный (половинный от соматических клеток) набор хромосом, женские гаметы представлены 22A + X; мужские 22A + Y и 22A + X. Таким образом, при слиянии мужской и женской гамет при оплодотворении во-едино мы можем получить женскую и мужскую особь.

Кариотип крупного рогатого скота. В диплоидном наборе соматических клеток крупного рогатого скота содержится 60 хромосом (30 пар). Однако идентификация хромосом затруднена, так как все 29 пар аутосом являются акроцентрическими и не отличаются друг от друга по положению центромера. Половая X – хромосома является крупной метацентрической, а Y – хромосома – мелкий субметацентрик.

Кариотип свиней. Диплоидное число хромосом у домашних свиней равно 38 (19 пар). У них выявлен полиморфизм хромосом.

У европейского дикого кабана диплоидное число хромосом 36, а у дикого азиатского – 37. В кариотипе обнаружены дополнительная субметацентрическая хромосома и две непарные телоцентрические хромосомы. У гибридов количество хромосом варьирует от 30 до 36.

Генетическая сущность митоза и мейоза. Митоз – непрямоe деление клетки, состоящее из деления ядра (кариокинез) и деления цитоплазмы (цитоккинез). В результате митоза из одной материнской клетки, образуется две дочерние клетки, получающие одинаковое число и те же типы хромосом, что и материнская клетка. Следовательно, клеточный материал между дочерними клетками распределяется поровну.

Несмотря на то, что митотическое деление представляет непрерывный процесс, где каждая стадия незаметно переходит в другую, для удобства изучения можно выделить пять фаз (профаза, прометафаза, метафаза, анафаза, телофаза). Между двумя делениями в интерфазе происходят важные процессы: в подфазе G1 (пресинтетическая) – накопление нуклеотидов, аминокислот, ферментов; в подфазе S – (синтетическая) – синтез нуклеиновых кислот (ДНК, РНК) и белков; в подфазе G2 (постсинтетическая) продолжается синтез РНК и других веществ. В интерфазе каждая исходная хромосома синтезирует свою точную копию непосредственно около себя из материала ядра. Интерфазные хромосомы в конце периода G2 состоят из отдельных нитей, каждая из которых подвергается спирализации самостоятельно. Они лежат так близко, что кажутся единой структурой. При спирализации хромосом во время деления создается впечатление расщепления.

Профаза – первая фаза митоза. Ядро крупной величины. Хромосомы состоят из двух тонких, продольно закрученных нитей – хроматид, которые постепенно утолщаются и укорачиваются. Хроматиды остаются связанными вместе при помощи центромер (кинетохоров). Центромеры просматриваются в ви-

де светлых округлых зон. Хромосомы постепенно приближаются к оболочке ядра, ядерная оболочка начинает разрушаться.

Небольшие тельца, находящиеся в цитоплазме, центриоли образуют клеточный центр. Вначале профазы центриоли делятся и отходят в противоположные концы. Между центриолями образуются протоплазматические нити.

Прометафаза. Происходит разрушение ядерной оболочки, ядрышки исчезают. Кариоплазма и цитоплазма смешиваются. Хромосомы движутся к экватору.

Метафаза. Хромосомы располагаются в плоскости экватора и образуют метафазную пластинку. При помощи центромер хромосомы связаны с нитями веретена. На стадии метафазы наиболее различимы хромосомы и их особенности (число, форма и строение). На стадии метафазы заканчивается формирование митотического аппарата. Митотический аппарат состоит из протоплазматических нитей, которые тянутся от одного полюса клетки к другому. Нити связывают полюса клетки с центромерами хромосом.

Анафаза. Центромеры, скрепляющие две хроматиды, делятся, хроматиды разъединяются и движутся к полюсам. Хроматиды называют дочерними хромосомами. Нити веретена, прикрепленные к центромерам, сокращаются и подтягивают хромосомы к полюсам клетки. В этот момент хромосомы имеют Y – образную форму.

Телофаза. Хромосомы достигают полюсов. Процессы совершаются в обратном порядке, чем в профазе: появляются ядрышки, ядерная оболочка, хромосомы удлиняются, приобретают вид тонких нитей, теряют способность окрашиваться. Телофаза завершается делением цитоплазмы, цитокинезом.

Мейоз – сложное деление, которое происходит только у высших организмов, размножающихся половым путем, и связан он с процессом развития и образования половых клеток (гаметогенезом).

Мейоз состоит из двух последовательных делений ядра, первое деление мейоза – редукционное, второе деление – эквационное. У растений и животных мейоз может происходить в разное время: предшествовать образованию гамет или сразу же после образования зиготы, а может занимать промежуточное положение. Первое деление мейоза – редукционное, начинается с профазы I, состоящей из пяти стадий: лептотены, зиготены, пахитены, диплотены и диакинеза. На стадии лептотены хромосомы имеют вид тонких однородных нитей, которые ориентируются друг к другу. С помощью электронного микроскопа установлено, что хромосомы на стадии лептотены состоят из двух хроматид, соединенных центромером. На стадии зиготены (парных нитей) парные хромосомы начинают соединяться по всей длине (конъюгировать) и совмещаться хромосомами. Парные конъюгирующие хромосомы называются гомологичными. Парная конъюгация гомологичных хромосом называется синапсисом. На стадии пахитены (толстых нитей) происходит спирализация хромосом, в результате чего гомологичные хромосомы утолщаются и укорачиваются. Соединенные в пары хромосомы называются бивалентами. Они состоят из четырех хроматид. В целом связанные друг с другом хроматиды двух конъюгирующих хромосом образуют тетраду, которая четко заметна на стадии диплотены. На

стадии диплотены (двойной нити) обнаруживается произошедший ранее обмен участками между гомологичными хроматидами в виде перекрещивания гомологичных хроматид. Такие перекрещивания называются хиазмами. Обмен гомологичных хромосом участками называют перекрестом или кроссинговером. В результате кроссинговера происходит рекомбинация генов. В каждой паре конъюгирующих хромосом бывает несколько перекрестов.

В диплотене хромосомы начинают отталкиваться друг от друга.

На стадии диакинеза хромосомы еще более укорачиваются и утолщаются. При переходе от стадии профазы I к метафазе I наблюдается разрушение оболочки ядра, исчезновение ядрышек и развитие ахроматинового веретена.

В метафазе I биваленты расположены на плоскости экватора, причем их вдвое меньше диплоидного числа хромосом. В отличие от митоза центромеры хромосом не делятся. Хромосомы связаны между собой в точках перекреста. При переходе к анафазе I хиазмы исчезают, каждая тетрада распадается на две диады (две пары хромосом).

В анафазе I редукционного деления мейоза к противоположным полюсам расходятся не хроматиды, а целые хромосомы, ранее попарно соединившиеся в профазе мейоза (биваленты). Поэтому в телофазе I на противоположных полюсах клетки образуются гаплоидные ядра, а количество хромосом в дочерних ядрах вдвое меньше, чем в исходной материнской клетке. Нити веретена и деления исчезают, формируется оболочка.

Хромосомы дочерних ядер состоят из качественно различных хроматид в результате обмена участками между гомологичными хромосомами в профазе I. После очень короткой интерфазы (интеркинез) между первым и вторым делением мейоза следует второе эквационное (уравнительное) деление, которое происходит по типу митоза.

Профазы II характеризуется исчезновением ядрышка, ядерной оболочки и образованием веретена, деления.

На стадии метафаза II гаплоидные хромосомы, состоящие из двух хроматид, выстраиваются центромерами в плоскости экватора. В анафазе II происходит продольное деление центромер. К противоположным полюсам расходятся качественно различные хромосомы. В телофазе II образуются ядра, содержащие гаплоидный набор хромосом.

В процессе мейоза происходит три важных явления, отличающих мейоз от митоза:

1. Уменьшение числа хромосом вдвое (вместо диплоидного набора гаплоидный набор хромосом). В процессе оплодотворения в зиготе восстанавливается диплоидный набор хромосом, характерный для соматических клеток вида.

2. Образование клеток с различными комбинациями отцовских и материнских хромосом.

3. Возникновение новых типов хромосом, сочетающих гены родителей в результате кроссинговера.

Вопросы для самоконтроля

1. Жизненный цикл клетки, включающий митотическое деление.

2. Генетический смысл интерфазы; репликация ДНК.

3. Функциональное состояние хромосом.
4. Структура и химический состав митотической хромосомы.
5. Природа и структура аппарата деления клетки.
6. Характеристика фаз митоза и мейоза.
7. Генетическое и биологическое значение мейоза.

Тема 2. Наследование признаков при половом размножении

Наследование признаков при моногибридном скрещивании. Взаимодействие аллельных генов. Анализирующее скрещивание. Дигибридное скрещивание. Фенотипический радикал. Наследование признаков при взаимодействии генов. Комплементарное действие генов. Полимерия. Гены – модификаторы.

Содержание темы занятия

Наследование признаков у различных видов растительных и животных организмов интересовало ученых и практиков с давних времен. В многочисленных работах гибридатёры 18-го и первой половины 19-го в. наметили некоторые закономерности наследования признаков. Но ни эксперименты, ни чисто умозрительные теории наследственности (Дарвин, Негели, Вейсман и др.) не дали исчерпывающего объяснения и обоснования установленных фактов. Приоритет открытия законов наследования признаков принадлежит Г. Менделю. Результаты своих опытов Г. Мендель опубликовал в 1865 г., и впоследствии они стали известны в научном мире.

Открытие законов наследования признаков стало возможным благодаря использованию Г. Менделем метода гибридологического анализа. Сущность этого метода заключается в следующем:

- для скрещивания подбираются особи, различающиеся между собой по одной, двум или более парам альтернативных (взаимоисключающих) признаков, например, красная и белая окраска цветков и др.;
- учет и анализ наследования признаков проводится на протяжении нескольких поколений;
- при скрещивании проводится точный количественный учет проявления у потомков изучаемых признаков.

При гибридологическом анализе для записи различных схем скрещиваний используются условные обозначения: родителей обозначают буквой Р (от латинского слова parentes – родители), женский пол знаком ♀ , мужской – ♂ , скрещивание – \times , потомство буквой F (от латинского fillii – дети).

Согласно закону о чистоте гамет в зиготе и соматических клетках организма имеется по два аллеля от каждой пары, один из которых получен от отца, другой – от матери. В отличие от них половые клетки – гаметы содержат только по одному гену из каждой аллельной пары.

В генетических схемах скрещиваний аллельные гены принято обозначать одной и той же буквой. Доминантные гены обозначаются заглавными буквами латинского алфавита (А, В, С), а их рецессивные аллели – строчными (а, в, с).

Наследование признаков при моногибридном скрещивании. Моногибридным называется скрещивание организмов, отличающихся од-

ной парой альтернативных признаков. Г. Мендель изучал у гороха семь пар четко выраженных альтернативных признаков (окраска цветков и семян, форма семян, величина растений и др.). Сначала Мендель скрещивал два растения, отличающихся по изучаемому признаку, высевал полученные в результате скрещивания семена и изучал внешний вид гибридов первого поколения. При этом он обнаружил, что гибридные растения сходны между собой и напоминают одну из родительских форм. Если, например, у одного родителя цветки были красными, а у другого белые, то все гибридные растения первого поколения были красными. Признак, проявившийся у гибридов первого поколения, был назван *доминантным* (преобладающим), а исчезнувший признак – *рецессивным*. Сходные результаты были получены и по другим признакам.

На основании скрещивания и анализа гибридов первого поколения Г. Менделем был сформулирован первый закон (правило) – единообразия гибридов первого поколения: «При скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся по одной паре альтернативных признаков, первое поколение будет единообразно по данному признаку».

Следующим этапом было скрещивание двух гибридов первого поколения между собой. Из полученных семян Мендель выращивал растения второго поколения и проводил учет проявившихся признаков. Оказалось, что какая бы пара признаков не изучалась, $3/4$ растений второго поколения имели доминантный признак и $1/4$ – рецессивный. Такое соотношение между доминантным и рецессивным признаками (3:1) было впоследствии подтверждено другими исследователями.

В основе этих расщеплений лежат известные теперь биологические закономерности: нахождения генов в хромосомах, редукционного деления, приводящего к гаплоидному набору хромосом в гамете, парность хромосом в зиготе, и, наконец, случайный характер оплодотворения.

Появление рецессивных признаков у растений второго поколения ясно показывает, что эти признаки не исчезают и не смешиваются с доминантными у гибридов. Наследственные факторы или гены имеют дискретный характер и передаются из поколения в поколение в "чистом" виде.

Полученные во втором поколении результаты Мендель сформулировал в виде правила расщепления, которое читается так: «При скрещивании гибридов первого поколения между собой в потомстве F₂ происходит расщепление в соотношении 3:1».

Расщепление гибридов первого поколения в соотношении 3:1 будет соблюдаться при следующих условиях; равновероятное образование гамет двух типов гибридными организмами, равновероятная встреча гамет обоих родителей при оплодотворении, одинаковая жизнеспособность особей различных генотипов во втором поколении, большое количество учтенного потомства. Если же какое-либо условие не соблюдается, соотношение организмов во втором поколении будет иным.

Анализ потомства F₂ показал, что при скрещивании животных черной масти между собой одна часть их не дает расщепления (СС), а другие две части

(Сс) дают. Для того чтобы различать эти организмы, были введены термины *гомозиготность* и *гетерозиготность*.

Гомозиготными называют организмы, имеющие одинаковые наследственные факторы или гены (ААаа) и не дающие расщепления при скрещивании. *Гетерозиготные* – это организмы с разными наследственными факторами (Аа) и дающие расщепление при скрещивании.

В 1909 году датским ученым В. Иоганнсенем были введены термины генотип и фенотип. *Генотип* – совокупность наследственных задатков (генов) организма. *Фенотипом* называют совокупность всех признаков и свойств организма, доступных наблюдению и анализу. Фенотип формируется под влиянием генотипа и условий среды.

Таким образом, во втором поколении расщепление по фенотипу 3 : 1 и по генотипу – 1 : 2 : 1.

Взаимодействие аллельных генов. Аллельными называются гены одной пары (А и а), локализованные в одном и том же локусе гомологичных хромосом. В опытах, проведенных Г. Менделем, мы описали явление доминирования, при котором один из генов подавляет действие другого гена. Но такое взаимодействие генов бывает не всегда. В дальнейших опытах учеными были выявлены случаи неполного доминирования, промежуточного наследования, кодоминирования и сверхдоминирования. При промежуточном наследовании потомство первого поколения сохраняет единообразие, но оно не похоже полностью ни на одного из родителей, как это было при полном доминировании, а обладает признаком промежуточного характера. Например, при скрещивании длинноухих овец (длина ушной раковины около 10 см) с безухими баранами потомство первого поколения будет короткоухим (длина ушной раковины около 5 см).

Иногда признак занимает не среднее выражение, а уклоняется в сторону одного из родителей. В этом случае говорят о неполном доминировании. Примером неполного доминирования может быть наследование черно-пестрой масти у скота. При скрещивании черно-пестрых коров с быками, имеющими сплошную окраску потомство первого поколения будет иметь пеструю окраску, но интенсивность этой окраски у гибридов будет отличаться от чистопородных черно-пестрых животных.

При сверхдоминировании у гибридов первого поколения проявляется гетерозис. Гетерозисом называется явление превосходства помесей первого поколения. Например, при скрещивании кур породы А, имеющих их живую массу 3,0 кг, с петухами породы В (живая масса 3,3 кг) получили бройлеров, живая масса которых 3,5 кг.

При кодоминировании у гибридной особи в равной мере проявляются оба родительских признака. По типу кодоминирования наследуется большинство антигенов систем групп крови человека и животных и полиморфные типы белков.

Анализирующее скрещивание – это скрещивание организма неизвестного генотипа с рецессивной формой с целью определения его генотипа. Генотип родителя определяют по фенотипу потомства. Если при анализирующем

скрещивании получают единообразное потомство, то организм был гомозиготен. В том случае, когда в потомстве наблюдается расщепление, анализируемая особь была гетерозиготной. Продемонстрируем это на примере. Допустим, мы купили черную собаку неизвестного генотипа и решили узнать, чистопородна она или нет. Нам известно, что черная масть у собак (В) доминирует над коричневой (в). Для этого проведем анализирующее скрещивание, т. е. скрестим нашу собаку с животным, имеющим коричневую окраску, и по результатам определим ее генотип.

Родители: ВВ? х вв Вв? х вв
черная коричневая черная коричневая
Гаметы: В в В, в в
Потомство: Вв Вв вв
черная черная коричневая

Дигибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание – это скрещивание особей, различающихся по двум парам альтернативных признаков. Установив закономерности наследования по отдельным парам признаков, Мендель провел опыты, где одновременно учитывал два признака: окраску семян гороха (желтые и зеленые) и их форму (гладкие или морщинистые). Мендель скрещивал две чистые линии гороха, одна из которых образовывала желтые и гладкие, а другая – зеленые и морщинистые семена. Из предыдущих опытов было известно, что желтый цвет и гладкая форма семян являются доминантными признаками.

Опыты показали, что в первом поколении все гибридные растения имели желтые гладкие семена. Эти растения Мендель скрещивал и подсчитывал во втором поколении число растений с разными типами семян. Из 556 семян 315 оказалось желтых гладких, 101 – желтое морщинистое, 108 – зеленых гладких и 32 – зеленых морщинистых. На основании полученных данных Мендель определил статистический характер расщепления во втором поколении при дигибридном скрещивании – 9 : 3 : 3 : 1.

Рассмотрим схему дигибридного скрещивания на примере животных. Возьмем для анализа два признака, определяющие масть у крупного рогатого скота и наличие рогов. Установлено, что черная окраска (А) доминирует над красной (а), а комолость (К) – над рогатостью (а). При скрещивании гомозиготного черного комолого быка с красной рогатой коровой, все потомство первого поколения будет черным комолым.

Р ♀ ААКК х ♂ аакк
черная комол. красный рогатый
Гаметы: АК ак
F1 АаКк
черная комолая

Далее посмотрим, какое потомство будет при скрещивании между собой животных первого поколения.

Р ♀ АаКк х ♂ АаКк
черная комолая черный комолый
Гаметы: АК, Ак, аК, ак АК, Ак, аК, ак

♀	А К	А к	а К	а к
А К	ААКК черн. комол.	ААКк черн. комол.	АаКК черн. комол.	АаКк черн. комол.
А к	ААКк черн. комол.	ААкк черн. рогат.	АаКк черн. комол.	Аакк черн. рогат.
а К	АаКК черн. комол.	АаКк черн. комол.	ааКК красн. комол.	ааКк красн. комол.
а к	АаКк черн. комол.	Аакк черн. рогат.	ааКк красн. комол.	аакк крас. рогат.

Как видно из решетки Пеннета, во втором поколении расщепление по фенотипу: 9 черных комолых, 3 черных рогатых, 3 красных комолых и 1 красное рогатое. Причем расщепление по каждому из двух признаков не зависит друг от друга, то есть 3:1. Расщепление по генотипу во втором поколении более сложно. Среди потомства встречаются животные восьми различных генотипов. На основании проведенных опытов Г. Мендель сформулировал третий закон (правило) независимого наследования признаков: «При скрещивании организмов, различающихся по двум или более парам альтернативных признаков, каждый из них наследуется независимо друг от друга». Следует заметить, что независимое наследование признаков бывает только в том случае, если гены этих признаков располагаются в разных хромосомах.

Полученные Менделем закономерности в последующем были подтверждены данными цитологии. Независимое комбинирование признаков связано с независимым распределением хромосом разных пар в гаметы при редукционном делении и случайным их сочетанием в результате оплодотворения.

При тригибридном скрещивании, в котором анализ проводится по трем парам признаков, первое поколение единообразно и имеет доминирующие признаки родителей. Во втором поколении расщепление носит более сложный характер, так как образуется восемь сортов гамет, которые, сочетаясь друг с другом при оплодотворении, дают 64 комбинации, включающие 8 фенотипов. Расщепление по фенотипу при полном доминировании признаков происходит во втором поколении в отношении: 27: 9 : 9 : 9 : 3 : 3 : 3 : 1.

Чем большим количеством признаков отличаются скрещиваемые особи, тем сложнее расщепление и сильнее возрастает комбинативная изменчивость. Если учесть, что у животных и человека несколько десятков хромосом и в каждой хромосоме более сотни генов, то число возможных фенотипов и генотипов при независимом комбинировании будет иметь очень большие величины. Таким образом, в природе нет двух организмов, похожих друг на друга за исключением однояйцовых близнецов.

Фенотипический радикал. Остановимся несколько написания формул генотипов и фенотипов. При полном доминировании гомозиготные формы по фенотипу неотличимы от гетерозиготных. Так, организм генотипа ААВВ по фенотипу неотличим от АаВв, ААВв и АаВВ. Сходные фенотипы иногда называют фенотипическим радикалом. Под фенотипическим радикалом понимается та часть генотипа организма, которая определяет его фенотип. Для четырех перечисленных генотипов фенотипический радикал будет А-В-. Подставляя в фенотипический радикал разные аллели на место прочерков, можно получить разные генотипы. Например, фенотипический радикал А-вв имеет генотипы ААвв и Аавв. С помощью фенотипического радикала можно написать расщепление по фенотипу в F2 при дигибридном скрещивании – 9 А-В-, 3 А-вв, 3 ааВ- и 1 аавв.

Наследование признаков при взаимодействии генов. В природе часто встречаются случаи, когда признак определяется не одним, а несколькими парами неаллельных генов. Формирование признака в этом случае зависит от характера их взаимодействия в процессе развития организма. В настоящее время обнаружено и дано теоретическое объяснение нескольким случаям такого взаимодействия.

Эпистаз. При этом типе взаимодействия ген одной пары подавляет действие других неаллельных генов. Гены, которые подавляют действие других генов называются эпистатическими или генами – супрессорами. Эпистаз бывает доминантным или рецессивным. При доминантном эпистазе доминантный ген подавляет действие других генов, при рецессивном – рецессивный.

Рассмотрим простейший случай наследования масти у лошадей по типу эпистаза (таблица 2). В данном случае масть определяется парой неаллельных генов. Причем ген С является эпистатическим и подавляет действие другого доминантного гена В. Поэтому все организмы, имеющие этот ген, независимо от других генов будут иметь серую масть.

Таблица 2 – Пример наследования масти у лошадей по типу эпистаза

Взаимодействующие гены	Генотипы	Признак
С, В	ССВВ, ССВв, ССvв, СсВВ	серая
С, b	ССbb, Ссbb	серая
с, В	ссВВ, ссВв	серая
с, b	ссbb	рыжая

Р ССВВ х ссвв
 серая рыжая
 Гаметы: С В с в
 F1 СсВв
 серая

Во втором поколении при скрещивании серых гетерозиготных лошадей расщепление будет следующим:

Р СсВв х СсВв
 серая серая
 Гаметы: СВ, Св, сВ, св СВ, Св, сВ, св

Таблица 3 – Пример наследования масти у лошадей по типу эпистаза

♂ ♀	СВ	Св	сВ	св
СВ	ССВВ серая	ССВв серая	СсВВ серая	СсВв серая
Св	ССВв серая	ССвв серая	СсВв серая	Ссвв серая
сВ	СсВВ серая	СсВв серая	ссВВ вороная	ссВв вороная
св	СсВв серая	Ссвв серая	ссВв вороная	ссвв рыжая

Таким образом, при доминантном эпистазе в случае, когда признак определяется двумя парами генов, расщепление будет: 12 серых, 3 вороных и 1 рыжая.

В некоторых случаях супрессором может быть и рецессивный ген. Так, например, у мышей имеется ген А, определяющий серую окраску шерсти, и рецессивный ген *a* (черная окраска). Ген другой пары В способствует образованию пигмента, а его рецессивный аллель *v* подавляет синтез пигмента и мыши становятся альбиносами. Таким образом, гетерозиготные по обоим генам мыши (АаВв) имеют серую окраску. При скрещивании их между собой получится расщепление в соотношении 9 серых, 4 белых и 3 черных.

Комплементарное действие генов. При комплементарности признак определяется взаимодействием нескольких пар неаллельных генов. Каждый из этих генов в отдельности не способен определить развитие признака. Признак проявляется только в присутствии доминантных генов всех пар.

С явлением комплементарности столкнулся еще Мендель. При скрещивании белоцветковых сортов фасоли он обнаружил в потомстве окрашенные формы. Появление их невозможно было объяснить исходя из открытых им законов. И только позже было высказано предположение, что признак окраски

цветков сложный. Для появления окраски нужно по крайней мере присутствие двух веществ – предшественника пигмента и фермента. В результате биохимических реакций под действием фермента неактивная форма предшественника пигмента превращается в активную форму, что и определяет окраску.

Синтез предшественника пигмента контролируется доминантным геном А, а синтез фермента определяет доминантный ген В. Рецессивные аллели этих генов блокируют синтез обоих веществ. При скрещивании белоцветковых форм растений, у которых заблокирован синтез предшественника пигмента (aaBB) или фермента (AAbb), у гибридов первого поколения появляется окраска (таблица 4). Наследование этого признака в первом и втором поколении показана на схеме.

Таблица 4 – Схема наследования признаков при скрещивании белоцветковых форм растений

Взаимодействующие гены	Генотипы	Признак
А,В	aaBB, AABb, AaBB, AaBb	красные
А,в	AAbb, Aabb	белые
а, В	aaBB, aaBb	белые
а, в	aabb	белые

Р ААвв х aaBB
белые белые

F1 AaBb
красные

Р AaBb х AaBb
красные красные

Гаметы: АВ, Ав, аВ, ав

F2 9 А-В-, 3 А-вв, 3 ааВ-, 1 аавв
красные белые

Типичное расщепление во втором поколении при комплементарности, когда признак определяется взаимодействием двух пар генов 9 : 7.

Примером комплементарного взаимодействия генов может служить также наследование формы гребня у кур. Известно, что ген розовидного гребня R доминирует над геном простого гребня r. Ген другой пары Р определяет гороховидный гребень, а его рецессивная аллель р – простой. Присутствие в генотипе птицы доминантных генов R и Р приводит к появлению нового признака – ореховидной формы гребня.

При скрещивании гомозиготных кур, имеющих розовидный гребень, с петухами с гороховидным гребнем у всех потомков первого поколения будет ореховидный гребень (RrPp). Во втором поколении произойдет расщепление

$$P \text{ RrPp} \times \text{RrPp}$$

ореховидный ореховидный

F2 9 R-P- 3 R-pp 3rrP- 1 rrrp

Фенотип: ореховидный розовидный гороховидный простой

Полимерия. При полимерии, или полимерном наследовании, на один и тот же признак влияет несколько разных генов. Каждый из этих генов усиливает развитие признака. Такие однозначно действующие гены называются аддитивными. Впервые такой тип взаимодействия генов был установлен Нильсоном-Эле при изучении наследования окраски чешуи овса и зерен пшеницы.

Рассмотрим пример наследования окраски прилистников злаков при взаимодействии двух пар полимерных генов (таблица 5). Полимерные гены обозначают одной и той же буквой. Для их отличия используют индексы. В зависимости от количества доминантных генов и проявляется развитие признака.

Таблица 5 – Пример наследования окраски прилистников злаков при взаимодействии двух пар полимерных генов

Взаимодействующие гены	Признак
A1A1 A2 A2	темно-зеленая
A1 A1 A2 a2	зеленая
A1 A1 a2 a2	светло-зеленая
A1 a1 a2 a2	желтая
a1 a1 a2 a2	белая

При скрещивании гетерозиготных форм во втором поколении происходит расщепление по фенотипу – 1 : 4 : 6 : 4 : 1.

Полимерный тип взаимодействия генов имеет большое значение при наследовании количественных признаков у сельскохозяйственных животных. К количественным признакам относятся признаки, характеризующие продуктивность животных: величина удоя, живая масса, настриг шерсти у овец, яйценоскость кур и др. Все эти признаки формируются под влиянием многих генов, каждый из которых усиливает развитие признака. Так, например, настриг шерсти у овец зависит от генов, контролирующих длину и тонины шести, густоту шерсти и складчатость кожи и других.

Гены – модификаторы. Гены, не проявляющие собственного действия, но усиливающие или ослабляющие эффект действия других генов, называются генами-модификаторами. Изучение окраски у домашних животных показало, что наряду с крайними формами, обладающими полным развитием пигмента или его отсутствием, наблюдается целый ряд генотипически обусловленных переходных форм. В организме имеется не менее трех пар генов – модификаторов, влияющих на количество красного пигмента в волосе крупного ро-

гатового скота. В результате у гомозиготных по рецессивному гену красной масти животных интенсивность окраски колеблется от вишневой, как у скота красной горбатовской породы, до почти белой с желтоватым оттенком у коров ситмен-тальской породы.

У кроликов породы бабочка имеется ген пятнистой окраски. В зависимости от действия генов-модификаторов пятнистость сильно варьирует. Есть животные почти черной окраски с белыми пятнами на лапках и кончике носа и животные с белой окраской, у которых отмечаются черные пятна только на лапках и вокруг глаз. Кроме этого, существует целый ряд переходных форм с расположением черных пятен по всему телу.

Гены-модификаторы имеют большое селекционное значение. В результате накопления желательных небольших изменений признака, вызванных генами-модификаторами, можно усилить степень его развития, подавить развитие нежелательных признаков и даже изменить степень доминирования того или иного признака.

Вопросы для самоконтроля

1. Как происходит наследование признаков при моногибридном скрещивании?
2. Как происходит взаимодействие аллельных генов?
3. Объясните понятие «анализирующее скрещивание».
4. Дайте характеристику процессу дигибридного скрещивания.
5. Что такое фенотипический радикал.
6. Как происходит наследование признаков при взаимодействии генов.
7. В чем сущность процесса при комплементарном действии генов.
8. Что такое полимерия.
9. Дайте определение понятию «гены-модификаторы».

Тема 3. Хромосомная теория наследственности

Ключевые вопросы темы

Сцепление генов. Полное сцепление. Неполное сцепление. Соматический кроссинговер. Факторы, влияющие на кроссинговер. Карты хромосом.

Содержание темы занятия

Как указывалось выше, независимое комбинирование признаков объясняется тем, что расщепление одной пары аллельных генов, определяющих соответствующие признаки, происходит независимо от другой пары. Однако это наблюдается только в том случае, когда гены разных пар находятся в разных парах хромосом и при образовании половых клеток гибрида в мейозе отцовские и материнские хромосомы независимо комбинируются. Но количество хромосом очень ограничено по сравнению с количеством признаков, каждый из которых развивается под контролем определенного гена. Так, у дрозофилы известно около 7000 генов при четырех парах хромосом. Предполагается, что у человека не менее 111 тыс. генов при 23 парах хромосом, и т. д. Отсюда следует, что в каждой паре хромосом должны быть локализованы сотни аллелей. Естественно, что между генами, которые находятся в одной хромосоме, наблю-

дается сцепление и при образовании половых клеток они должны передаваться вместе.

Сцепленное наследование открыли в 1906 г. английские генетики У. Бэтсон и Р. Пеннет при изучении наследования признаков у душистого горошка, но они не смогли вскрыть причины этого явления. Природу сцепленного наследования в 1910 г. выяснили ученые Т. Морган и его сотрудники К. Бриджес и А. Стертевант. В качестве объекта исследования они избрали плодовую муху дрозофилу, которая оказалась очень удобной для генетических опытов. В клетках тела дрозофилы находится 4 пары хромосом. Она отличается очень высокой плодовитостью – одна пара дает более ста потомков. У нее большая скорость развития — в течение 12–15 дней после оплодотворения из яйца развиваются личинка, куколка и взрослая особь, которая почти сразу же способна давать потомство. Можно исследовать в течение года более двадцати поколений. Мухи серого цвета, с красными глазами, имеют маленькие размеры (около 3 мм), легко разводятся в биологических пробирках; для изучения их признаков можно пользоваться лупами. При просмотре сотен тысяч особей Морган обнаружил множество разных мутаций: встречались мухи с черным и желтым телом, с белыми и другого цвета глазами, с измененной формой и положением крыльев и т. д. Иногда попадались особи, имеющие сразу несколько мутаций, например черное тело, зачаточные крылья, киноварные глаза.

Изучая наследование разных пар признаков при дигибридном и полигибридном скрещиваниях, Морган и его сотрудники обнаружили большое число примеров сцепленного (совместного) их наследования. Все изученные признаки распределились на четыре группы сцепления в соответствии с числом и размерами хромосом у дрозофилы. На этом основании Морган сделал вывод о том, что гены, определяющие эти признаки, находятся в хромосомах. Гены, расположенные в одной хромосоме, представляют собой группу сцепления.

Сцепление генов – это совместное наследование генов, расположенных в одной и той же хромосоме. Количество групп сцепления соответствует гаплоидному числу хромосом. Например, у дрозофилы 4 группы сцепления, у человека 23, у крупного рогатого скота 30, у свиней 19 и т. д.

Мысль о расположении генов в хромосомах высказал Сеттон еще в 1902 г. Он обнаружил параллелизм в поведении хромосом в мейозе и наследовании признаков у одного из видов кузнечика. Дальнейшие исследования, проведенные Морганом, показали, что сцепление генов, расположенных в одной хромосоме, может быть полным или неполным.

Наиболее четко разница в поведении сцепленных и независимо наследующихся генов выявляется при проведении анализирующего скрещивания. При независимом наследовании двух пар признаков у гибрида F1 (AaBb) с равной вероятностью образуется 4 сорта гамет: АВ, Ab, aB, ab. При скрещивании с полным рецессивом (aabb) количество сортов гамет у гибрида обуславливает число типов потомков и одинаковую вероятность их появления, так как гаметы рецессивной особи (ab) не могут изменить проявления доминантных и рецессивных генов гамет гибрида. В результате соотношение фенотипов потомства будет равно 1:1:1:1. Если же обе пары аллельных генов расположены в одной

паре хромосом, то при образовании половых клеток гены этих аллелей не смогут свободно комбинироваться. В этом случае наблюдается сцепленное наследование.

Полное сцепление. Т. Морган скрещивал черных длиннокрылых самок с серыми с зачаточными крыльями самцами. У дрозофилы серая окраска тела доминирует над черной, длиннокрылость – над зачаточными крыльями. Обозначим ген серой окраски тела B , аллельный ему ген черной окраски тела b ; ген длиннокрылости V , аллельный ему ген зачаточных крыльев v . Обе пары этих генов находятся в одной и той же второй паре хромосом. По обоим парам признаков родительские формы были гомозиготны: самка по рецессивному признаку черного тела (bb) и доминантному признаку длиннокрылости (VV), самец по доминантному признаку серой окраски. (BB) и рецессивному признаку зачаточных крыльев (vv). Гаметы родителей при редукционном делении получают у материнской формы хромосому с генами b и V , у отцовской – с генами B и v . Все потомство первого поколения (F_1) имело серое тело и длинные крылья и было гетерозиготно по обоим парам признаков (bV/Bv). Затем из F_1 были отобраны самцы, которых скрестили с гомозиготными по обоим рецессивным генам самками, черными зачаточнокрылыми (bv/bv), т. е. было проведено анализирующее скрещивание, в результате которого при независимом комбинировании признаков должны были бы получить потомство четырех фенотипов в равных соотношениях: серых длиннокрылых, серых с зачаточными крыльями, черных длиннокрылых, черных с зачаточными крыльями, но были получены потомки только двух фенотипов, похожих на исходные родительские формы: черные длиннокрылые и серые короткокрылые. В этом случае наблюдается полное сцепление признаков. Это связано с тем, что у гетерозиготного самца в одной и той же хромосоме из гомологичной пары расположены и ген черной окраски, и ген длинных крыльев, в другой – ген серой окраски и ген зачаточнокрылости.

При спермиогенезе в период мейоза гомологичные хромосомы расходятся в разные половые клетки. Образуется только два сорта гамет: один с хромосомой, которая несет гены b и V , другой с хромосомой, в которой расположены гены B и v . При сочетании указанных гамет с гаметами особи с рецессивными признаками и образуется потомство только двух типов. При полном сцеплении гены, расположенные в одной хромосоме, всегда передаются вместе. Полное сцепление пока установлено только у самцов дрозофилы и самок тутового шелкопряда.

Неполное сцепление. В следующем опыте, так же, как и в предыдущем, Морган скрещивал черных длиннокрылых самок с серыми зачаточно-крылыми самцами. В первом поколении получил все потомство серое длиннокрылое. Затем снова произвел анализирующее скрещивание, но из первого поколения отобрал не самца, а самку и скрестил ее с черным с зачаточными крыльями самцом. В этом случае появилось потомство не двух типов, как при полном сцеплении, а четырех: серое с зачаточными крыльями, черное длиннокрылое, серое длиннокрылое и черное с зачаточными крыльями, но не в равных соотношениях, как при независимом комбинировании признаков, а со значитель-

ным преобладанием фенотипов, сходных с родительскими формами. 41,5 % мух было серых с зачаточными крыльями, как у одного исходного родителя, и 41,5 % особей черных длиннокрылых, как у другого исходного родителя. Только 17 % потомков родилось с новым сочетанием признаков: 8,5 % черных с зачаточными крыльями и 8,5 % серых длиннокрылых. Таким образом, 83 % потомков имели сочетание признаков, как у исходных родительских форм, но появились особи и с новым сочетанием признаков. Следовательно, сцепление является неполным. Встал вопрос: почему появились особи с новой комбинацией родительских признаков? Для объяснения этого явления Морган использовал и развил теорию хиазмотипии бельгийского цитолога Янсенса. В 1909 г. Янсенс наблюдал, что при спермиогенезе у саламандры в профазе мейоза гомологичные хромосомы конъюгируют, а затем, при начале расхождения, образуют фигуры в виде греческой буквы «хи» (χ), откуда это явление и получило название хиазмотипии, а фигуры перекреста хромосом – название хиазм. Морган на основании этих наблюдений Янсенса высказал гипотезу о том, что при образовании хиазм гомологичные хромосомы обмениваются участками. Если сцепленные гены лежат в одной хромосоме и у гетерозигот при образовании гамет происходит рекомбинация этих генов, значит, гомологичные хромосомы во время мейоза обменивались своими частями. Обмен гомологичных хромосом своими частями называется перекрестом или кроссинговером (английское слово *crossingover* означает образование перекреста). Особей с новыми сочетаниями признаков, образовавшимися в результате кроссинговера, называют кроссоверами.

У самки F₁, гетерозиготной по обоим парам признаков, в одной из гомологичных хромосом расположены гены *v* и *V*, в другой – аллельные им гены *B* и *b*. В профазе редукционного деления, когда две гомологичные хромосомы соединились в один бивалент, каждая из хромосом удвоена и состоит из двух хроматид. Всего будет 4 хроматиды. Между двумя хроматидами гомологичных хромосом и происходит обмен их частями. В результате ген *b*, расположенный в хроматиде одной гомологичной хромосомы, может соединиться с геном *v*, расположенным в хроматиде другой гомологичной хромосомы, и как результат одного события образуется вторая хроматида, где соединятся гены *B* и *V*. В дальнейшем хроматиды разойдутся и образуются кроссоверные гаметы с хромосомами с новым сочетанием генов (*bv* и *BV*).

Две другие хроматиды из пары гомологичных хромосом не участвуют в перекресте и сохраняют в первоначальном сочетании материнские (*bV*) и отцовские (*Bv*) гены. Образование новых кроссоверных гамет обеспечило появление дрозофил с новым сочетанием признаков: черных с зачаточными крыльями и серых длиннокрылых. Однако большая часть потомков будет сходна с исходными родителями (черные длиннокрылые и серые короткокрылые). Морган приходит к выводу, что количество появления новых форм зависит от частоты перекреста, которая определяется по следующей формуле:

$$\text{Частота перекреста} = (\text{Число кроссоверных форм} \cdot 100) / \text{Общее число потомков}$$

Если, например, общее число потомков 900, а новых кроссоверных форм 180, то частота перекреста будет составлять 20 %. Морган установил, что частота перекреста между определенной парой генов – относительно постоянная величина, но различная для разных пар генов. На основании этого был сделан вывод о том, что по частоте перекреста можно судить о расстояниях между генами. За единицу измерения перекреста принята его величина, равная 1 %, или одна морганида. Величина перекреста зависит от расстояния между изучаемыми генами. Чем больше отдалены гены друг от друга, тем чаще происходит перекрест; чем ближе они расположены, тем вероятность перекреста меньше.

Соматический (митотический) кроссинговер. Сущность соматического кроссинговера заключается в том, что он осуществляется при митотическом делении соматических клеток главным образом эмбриональных тканей. Кроссинговер происходит между двумя несестринскими хроматидами гомологичных хромосом.

У гетерозиготных особей наблюдаются отклонения в проявлении нормальных признаков. Явление соматического кроссинговера было предсказано А. С. Серебровским в 1922 г. при анализе причин появления исключительных перьев у кур. В 1936 г. соматический кроссинговер обнаружил К. Штерн у дрозофилы. Он исследовал самок серых с нормальными щетинками, но гетерозиготных (AaBb) по рецессивным генам желтой окраски тела (a) и опаленных щетинок (b). На теле некоторых серых с нормальными щетинками мух наблюдались двойные пятна. Половина пятна желтая с нормальными щетинками и половина серая, но с опаленными щетинками. Появление двойных пятен К. Штерн объяснил митотическим кроссинговером, в результате которого образуется часть клеток, гомозиготных по желтой окраске тела (aa), и часть, гомозиготных по опаленным щетинкам (bb). Эти клетки становятся родоначальницами при образовании участков тела с желтой окраской и нормальными щетинками и с нормальной серой окраской и опаленными щетинками. В этом случае проявляется действие рецессивных генов, оказавшихся в гомозиготном состоянии. Таким образом, осуществление кроссинговера в соматических клетках ведет к появлению мозаиков.

Кроссинговер иногда происходит и на стадии размножения при образовании половых клеток, когда гонии еще имеют диплоидное число хромосом. В этом случае процент кроссоверных гамет может быть очень высоким.

Частота митотического кроссинговера ниже мейотического, однако его также можно использовать для генетического картирования. Соматический кроссинговер имеет место у животных, растений и человека.

Факторы, влияющие на кроссинговер. На кроссинговер могут заметно влиять условия внешней среды и генотипические факторы. Обнаружены гены, выполняющие роль запиравателей кроссинговера, и гены, повышающие его частоту. В третьей хромосоме дрозофилы выявлена мутация, которая прекращает процесс кроссинговера во всех парах хромосом. В качестве запиравателей кроссинговера могут выступать некоторые перестройки хромосом. Чаще всего это бывает связано с инверсией (переворачиванием) того или иного участка в одной из гомологичных хромосом.

На частоту кроссинговера могут влиять радиация, химические мутагены, концентрация солей, гормоны, лекарства. В большинстве случаев при воздействии этих факторов частота перекреста повышается.

Нормальный перекрест хромосом может изменяться в зависимости от температуры, возраста, пола особи. Так, у тутового шелкопряда кроссинговер идет только у самцов и не бывает у самок. У дрозофилы кроссинговер наблюдается только у самок, однако оказалось, что при рентгеновском облучении можно вызвать его и у самцов. У мыши кроссинговер бывает у обоих полов, но интенсивнее у самок; у голубей – у обоих полов, но чаще у самцов.

В гетерохроматических, в частности прицентромерных, районах хромосом частота перекреста снижена, и истинное расстояние между генами на этих участках может быть изменено.

Карты хромосом. После того как была установлена связь генов с хромосомами и обнаружено, что частота кроссинговера, всегда вполне определенная для каждой пары генов, расположенных в одной группе сцепления, встал вопрос о пространственном расположении генов в хромосомах. На основе анализа генетических исследований Т. Морган и его ученик А. Стертевант выдвинули гипотезу линейного расположения генов в хромосоме. Изучение взаимоотношений между тремя генами при неполном сцеплении показало, что частота (процент) перекреста между первым и вторым, вторым и третьим, первым и третьим генами равна сумме или разности между ними. Так, в одной группе сцепления расположены 3 гена – А, В, С. Оказалось, что процент перекреста между генами АС равен сумме процентов перекреста между генами АВ и ВС, частота перекреста между генами АВ оказалась равной АС – ВС, а между генами ВС = АС – АВ. Приведенные данные соответствуют геометрической закономерности в расстояниях между тремя точками на прямой. На этом основании был сделан вывод: гены расположены в хромосомах в линейной последовательности на определенных расстояниях друг от друга.

На основании анализа частоты кроссинговера между генами к настоящему времени для многих видов животных и растений построены карты хромосом. Картой хромосом называется план расположения генов в хромосоме.

Кестл провел опыт анализирующего тригибридного скрещивания кроликов с тройными рецессивами с целью выяснения сцепления между такими генами:

сплошная окраска – С, гималайская окраска – c^h ;

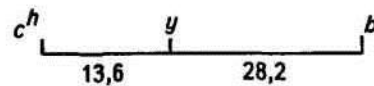
белый жир – У, желтый жир – у,

черная окраска – В, коричневая окраска – в.

В результате анализирующего скрещивания было получено 908 кроликов восьми разных фенотипов соответственно количеству разных сортов гамет. Численное соотношение особей разных фенотипических классов указывало на отсутствие независимого наследования по этим трем парам аллелей.

Явление торможения кроссинговера на одном участке кроссинговером на другом получило название *интерференции*. Чем меньше будет расстояние, разделяющее три гена, тем больше интерференция.

Принимая во внимание линейное расположение генов в хромосоме, взяв за единицу расстояния частоту кроссинговера, Морган с сотрудниками составили первую карту расположения генов в одной из хромосом дрозофилы. Затем были составлены карты других ее хромосом. Оказалось, что установленное распределение генов в хромосоме является общебиологической закономерностью. К настоящему времени составлены карты хромосом для животных и растений многих видов. Если для какого-то вида установлена группа сцепления, которая содержит три и более гена, можно составить план их расположения в хромосоме. Например, кроссинговер между генами c^h и y обнаружен у 13,6 % кроликов, между генами y и b – у 28,2, а между генами a^1 и b с учетом двойного перекреста – у 41,8 % животных. Ген b не может быть расположен между генами d^1 и y , так как расстояние его от гена c^h значительно больше, чем между генами c^h и y (41,8 % против 13,6 %). Следовательно, три изученных гена расположены в хромосоме в таком порядке:



Внизу цифрами указано расстояние между генами. Далее устанавливают сцепление хотя бы одного из этих генов с каким-то четвертым геном и снова проводят анализирующее скрещивание, выявляя частоту кроссинговера между вновь изучаемым геном и прежними хотя бы двумя уже изученными. На основании величины кроссинговера определяют его место в отношении к известным генам. При построении карт в хорошо изученных хромосомах указывают не расстояние между генами, а расстояние до каждого гена от нулевой точки начала хромосомы.

На основании анализа результатов многочисленных экспериментов с дрозофилой Т. Морган сформулировал хромосомную теорию наследственности, сущность которой заключается в следующем:

- 1) гены находятся в хромосомах, располагаются в них линейно на определенном расстоянии друг от друга;
- 2) гены, расположенные в одной хромосоме, относятся к одной группе сцепления. Число групп сцепления соответствует гаплоидному числу хромосом;
- 3) признаки, гены которых находятся в одной хромосоме, наследуются сцепленно;
- 4) в потомстве гетерозиготных родителей новые сочетания генов, расположенных в одной паре хромосом, могут возникать в результате кроссинговера в процессе мейоза. Частота кроссинговера зависит от расстояния между генами;
- 5) на основании линейного расположения генов в хромосоме и частоты кроссинговера как показателя расстояния между генами можно построить карты хромосом.

Вопросы для самоконтроля

1. В чем заключается сцепленное наследование признаков и как оно устанавливается?

2. Сколько групп сцепления у разных видов сельскохозяйственных животных?
3. Как наследуются признаки при полном и неполном сцеплении?
4. Что такое кроссинговер? Когда и как он происходит и от чего зависит его частота?
5. Как определяется частота кроссинговера? Почему она принята за единицу расстояния между генами?
6. В чем состоит биологическое значение кроссинговера?
7. Как было доказано, что гены в хромосоме расположены линейно?
8. Что такое карта хромосомы и как она составляется?
9. Что такое соматический кроссинговер?
10. В чем заключается хромосомная теория наследственности?

Тема 4. Молекулярные основы наследственности

Ключевые вопросы темы

Доказательства роли ДНК в наследственности. Биологическая роль нуклеиновых кислот. Химический состав и структура нуклеиновых кислот. Репликация (удвоение) ДНК. Строение и типы РНК. Генетический код. Синтез белка в клетке. Ингибиторы синтеза белка.

Содержание темы занятия

До 40-х годов нашего столетия большинство ученых считали, что гены имеют белковую природу. Выдающийся русский исследователь Н. К. Кольцов высказал мысль о том, что хромосома – это гигантская биологическая молекула, обладающая свойством самоудвоения, и что все признаки и свойства организма обусловлены строением белка и взаимодействием его молекул. В 1927 г. Н. К. Кольцов подготовил базу для понимания ауторепродукции хромосом, что составляет в настоящее время основу молекулярной генетики. Казалось вероятным, что именно в белках заключена наследственная информация о развитии всех признаков и свойств организма. Однако проведенные в последующем эксперименты на микроорганизмах с применением новейших методов исследований, рентгеноструктурного анализа, электронной микроскопии, меченых атомов и т. д. позволили установить, что генетическая информация сосредоточена в нуклеиновых кислотах.

Доказательства роли ДНК в наследственности. В 1928 г. Ф. Гриффит впервые получил доказательства возможной передачи наследственных задатков от одной бактерии к другой. Ученый вводил мышам вирулентный капсульный и авирулентный бескапсульный штаммы пневмококков. При введении вирулентного штамма мыши заболели пневмонией и погибали. При введении авирулентного штамма мыши оставались живыми. При введении вирулентного капсульного штамма, убитого нагреванием, мыши также не погибали. В следующем опыте он ввел смесь живой культуры авирулентного бескапсульного штамма со штаммом убитого нагреванием вирулентного капсульного и получил неожиданный результат – мыши заболели пневмонией и погибли. Из крови погибших животных были выделены бактерии, которые обладали вирулентностью и были способны образовать капсулу. Следовательно, живые бак-

терии авирулентного бескапсульного штамма трансформировались – приобрели свойства убитых болезнетворных бактерий. В дальнейшем другими учеными были подтверждены результаты опытов Ф. Гриффита в условиях пробирки. Основываясь на этих опытах, в 1944 г.

О. Эвери и его сотрудники Мак-Леод и Мак-Карги изучили роль разных веществ клетки в явлениях трансформации и получили убедительные доказательства того, что трансформирующим фактором является дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК). Было установлено, что под действием дезоксирибонуклеазы – фермента, специфически разрушающего ДНК, активность трансформирующего фактора исчезла. В то же время рибонуклеаза и протеолитические ферменты не изменяли биологической активности трансформирующего фактора.

Следующим доказательством генетической роли ДНК были эксперименты А. Херши и М. Чейза, проведенные с бактериофагом в 1952 г. Основные компоненты фага – ДНК и белок. ДНК фага была помечена радиоактивным фосфором (^{32}P), который включается только в ДНК. Белок фага поместили с помощью радиоактивной серы (^{35}S), которая включается только в белок. После заражения бактерий мечеными фагами было установлено, что в клетку бактерии проникает только молекула ДНК, а белковая оболочка фага остается снаружи. Тем не менее в клетках зараженных бактерий образовалось множество зрелых частиц фага. Это говорило о том, что в ДНК заключена наследственная информация о всех признаках и свойствах фага. Опыты А. Херши и М. Чейза еще раз подтвердили, что наследственная информация заключена в молекулах ДНК и передается ими по наследству. В последующем было установлено, что у некоторых прокариот наследственная информация зашифрована в молекулах РНК.

Биологическая роль нуклеиновых кислот. Генетическая информация реализуется в процессе биосинтеза белков. Все основные свойства живых существ определяются структурой и функцией белковых молекул. В последние 40 лет в ряде лабораторий разных стран мира было выяснено, что синтез специфических белков предопределен генетически. Материальным субстратом наследственности является ДНК. В молекулах ДНК зашифрована наследственная информация о строении каждого белка. ДНК обеспечивает хранение и передачу генетической информации из поколения в поколение. Участок молекулы ДНК, кодирующий первичную структуру полипептида, молекулы транспортной или рибосомной РНК, называется геном. Реализация наследственной информации осуществляется с участием рибонуклеиновых кислот (РНК).

Белки – структурная основа всех клеток, органов и тканей организма. В сочетании с другими веществами они участвуют в формировании различного рода клеточных структур.

Многочисленными исследованиями установлено, что белки различаются как у отдельных видов микроорганизмов, растений и животных, так и в пределах одного вида. Главные структурные элементы белковых молекул – 20 аминокислот. Специфика строения белковой молекулы определяется наличием определенных аминокислот и порядком их расположения в полипептидных цепях. К настоящему времени достигнуты значительные успехи в раскрытии хи-

мической структуры различных белков и полипептидов. Рассмотрим, как влияет содержание аминокислот и их чередование в полипептидных цепях гормонов гипофиза окситоцина и вазопрессина на их биологическую роль. Эти гормоны включают по 9 аминокислотных остатков:

окситоцин: цистеил – тирозил – изолейцил – глутамил – аспарагил – цистеил – пролил – лейцил – глицин;

вазопрессин: цистеил – тирозил – феншаланил – глутамил – аспарагил – цистеил – пролил – аргинил – глицин.

Как видим, разница состоит только в том, что в окситоцине на третьем месте стоит аминокислота изолейцин, на восьмом лейцин, а у вазопрессина соответственно фенилаланин и аргинин. Эти небольшие изменения обусловили разную биологическую роль гормонов: окситоцин вызывает сокращение матки во время родов, а вазопрессин увеличивает кровяное давление.

Обнаружено, что виды, породы и отдельные индивидуумы имеют незначительные специфические отличия в строении ферментов и других белковых молекул, выполняющих одинаковые функции.

Однако имеется много случаев, когда незначительные изменения в структуре белка приводят к серьезным последствиям. Так, известно, что от 5 до 20 % коренного населения Африки, Индии и Средиземноморских стран имеют аномальный гемоглобин S, который отличается от нормального гемоглобина А только по одной аминокислоте. Незначительные изменения в строении гемоглобина являются причиной тяжелого наследственного заболевания – серповидно-клеточной анемии. Эритроциты больных серповидно-клеточной анемией имеют форму серпа, а не округлую, как в норме.

Химический состав и структура нуклеиновых кислот. Нуклеиновые кислоты впервые открыл И. Ф. Мишер в 1868 г. Он выделил из ядер клеток особое вещество кислотной природы и назвал его нуклеином. Впоследствии ему дали название «нуклеиновая кислота». Было обнаружено два типа нуклеиновых кислот. Их назвали в зависимости от углеводного компонента, входящего в состав. Нуклеиновую кислоту, в состав которой входит углевод дезоксирибоза, назвали дезоксирибонуклеиновой кислотой (ДНК), а в состав которой входит углевод рибоза, – рибонуклеиновой кислотой (РНК). В период с 1900 по 1932 г. был определен химический состав нуклеиновых кислот. Они включают следующие компоненты:

РНК: аденин, гуанин, цитозин, урацил, рибоза

ДНК: аденин, гуанин, цитозин, тимин, дезоксирибоза

Обе нуклеиновые кислоты включают остатки фосфорной кислоты. Различие заключается в том, что в состав РНК входит азотистое основание урацил вместо тимина и рибоза вместо дезоксирибозы.

В 1936 г. на кафедре биохимии растений Московского университета А. Н. Белозерский с И. И. Дубровской впервые выделили ДНК в чистом виде из растительного материала. К середине 40-х годов было выяснено, что ДНК и РНК одновременно присутствуют в каждом живом организме.

В конце 40-х – начале 50-х годов при изучении нуклеиновых кислот стали использовать новые физические и химические методы исследования. В 1950 г.

Э. Чаргафф установил правила нуклеотидных отношений, лежащие в основе строения всех ДНК.

Правила Чаргаффа заключаются в том, что в ДНК содержание аденина равно содержанию тимина ($A = T$), а содержание гуанина равно содержанию цитозина ($G = C$), отсюда $A + G/T + C = 1$; сумма пуриновых нуклеотидов равна сумме пиримидиновых нуклеотидов. В соответствии с этим правилом нуклеотидный состав разных организмов может варьировать только по величине $A + T/G + C$.

К 1952 г. Р. Франклин и М. Уилкинс добились получения высококачественных рентгенограмм ДНК, показавших, что она имеет форму спирали и двойственную структуру.

В 1953 г. Дж. Уотсон и Ф. Крик, опираясь на данные рентгеноструктурного анализа и правила Чаргаффа, установили структуру ДНК. Согласно их модели, молекула ДНК имеет двойную спираль, состоящую из двух полинуклеотидных цепей с общей осью. Диаметр двойной спирали ДНК равен 2 нм, а расстояние между витками 3,4 нм. На каждый виток спирали приходится 10 пар нуклеотидов, отсюда расстояние между азотистыми основаниями равно 0,34 нм.

Структурными единицами полинуклеотидных цепей являются нуклеотиды. В состав нуклеотида входят: одно из азотистых оснований – пуриновое (аденин или гуанин) или пиримидиновое (тимин или цитозин), дезоксирибоза, фосфатный остаток. Эти компоненты соединены друг с другом в следующем порядке: азотистое основание – дезоксирибоза – фосфатный остаток. Соединение одного из оснований с дезоксирибозой приводит к образованию нуклеозида. В случае присоединения фосфатной группы к углеводной части нуклеозида образуется нуклеотид.

Дезоксирибоза в нуклеотидах соединяется с основаниями гликозидной связью, а с фосфорной кислотой – эфирными связями. Следовательно, по химическому составу любой нуклеотид – это фосфорный эфир нуклеозидов. В соответствии с этим нуклеотиды называются дезоксиадениловой, дезоксигуаниловой, дезоксицитидиловой и тимидиловой кислотами.

Наряду с главными азотистыми основаниями ДНК содержит также метилированные основания, такие, как 5-метилцитозин, 5-оксиметилцитозин и др. У животных количество 5-метилцитозина в ДНК обычно не превышает 1,5–2 %.

В каждой из цепей ДНК нуклеотиды последовательно соединены друг с другом с помощью остатка фосфорной кислоты и молекулы дезоксирибозы. Дезоксирибоза связывается с одной молекулой фосфорной кислоты через углерод в положении 3', а с другой – через углерод 5', образуя углеводно-фосфатный остов.

Азотистые основания нуклеотидов обеих цепей ДНК заключены внутри между витками спирали и соединены водородными связями. В соответствии с правилами Чаргаффа аденин одной цепи связан только с тимином другой цепи, а гуанин – только с цитозином. Пара аденин – тимин соединена двумя водородными связями, а пара гуанин – цитозин – тремя. Такой порядок соответствия азотистых оснований называется комплементарностью, и, следовательно, цепи в ДНК комплементарны, они взаимно дополняют друг друга.

Углеводно-фосфатный остов по всей длине во всех молекулах ДНК имеет однотипную структуру и не может нести генетической информации. В противоположность этому расположение пуриновых и пиримидиновых оснований нуклеотидов вдоль цепи ДНК очень изменчиво и характерно для каждого данного типа молекул ДНК. Значит, наследственная информация зашифрована различной последовательностью оснований.

Нуклеотидный состав ДНК значительно варьирует в зависимости от принадлежности организма к той или иной систематической группе. Специфичность ДНК выражается соотношением $A + T / G + C$, получившим название коэффициента видовой специфичности.

В ДНК животных наблюдается избыток $A + T$ по отношению к $G + C$. У грибов и бактерий встречаются формы как богатые $A + T$, так и с преобладанием $G + C$, в то же время есть близкие по коэффициенту специфичности к животным. Это говорит о том, что изменчивость в расположении оснований уже достаточна для того, чтобы обеспечить различия между генами этих организмов.

Молекулы ДНК состоят примерно из $2 \cdot 10^3 - 1 \cdot 10^8$ и более нуклеотидов и имеют большую относительную молекулярную массу.

Репликация (удвоение) ДНК. ДНК находится в хромосомах, и репликация ее происходит перед каждым удвоением хромосом и делением клетки. Дж. Уотсон и Ф. Крик предложили схему удвоения ДНК, согласно которой спиралевидная двухцепочная ДНК сначала раскручивается (расплетается) вдоль оси. При этом водородные связи между азотистыми основаниями рвутся и цепи расходятся. Одновременно к нуклеотидам каждой цепи пристраиваются комплементарные азотистые основания нуклеотидов второй цепи, где против аденина встает тимин, против тимина – аденин, против гуанина – цитозин и т. д., которые с помощью ферментов ДНК-полимераз связываются в новые полинуклеотидные цепи. В результате из одной образуются две новые дочерние молекулы ДНК. Каждая дочерняя молекула, наследуя структуру одной цепи материнской молекулы, строго сохраняет специфичность заключенной в ней информации. Поскольку матрицей для репликации служит одна из двух цепей молекулы, такой тип синтеза ДНК носит название полуконсервативной ауторепродукции.

Дальнейшие исследования показали, что репликация бактериальных и других молекул ДНК начинается в определенной точке старта. В хромосомах эукариот обнаружено по нескольку таких начальных точек. Цепи ДНК в точке инициации репликации разъединяются под влиянием особого белка геликазы. Возникают одноцепочные участки ДНК, которые становятся матрицами для репликации-притяжения комплементарных нуклеотидов. Эти одноцепочные участки связываются с особыми белками, которые их стабилизируют (препятствуют их комплементарному взаимодействию). Особый фермент топоизомераза (у прокариот называется ДНК-гиразой) способствует расщеплению спирали ДНК в области репликационной вилки.

Репликация на материнской цепи, идущей от точки старта в направлении $5' \rightarrow 3'$, идет в виде сплошной линии. Эта цепь получила название лидирующей.

Синтез на второй цепи 3'→5' идет отдельными фрагментами в противоположном направлении (тоже 5'→3'). Эта цепь получила название запаздывающей. Фрагментами являются небольшие участки ДНК (у кишечной палочки около 2000 нуклеотидов, у эукариот около 200). Они называются по имени открывшего их японского ученого Р. Оказаки. После завершения синтеза фрагменты Оказаки соединяются при помощи фермента лигазы в общую полинуклеотидную цепочку. У эукариот репликация ДНК и соединение различных ее репликационных участков происходят в фазе S-периода интерфазы. После завершения этой фазы в каждой хромосоме имеется две молекулы ДНК, которые становятся двумя идентичными хроматидами.

Структура, способная к репликации (хромосома, плазида, вирусный геном), называется *репликоном*.

Самоудвоение молекул ДНК – основа устойчивости генетической информации данного вида и обеспечивает материальную непрерывность наследственного вещества клетки.

Строение и типы РНК. Многочисленными исследованиями было установлено, что синтез белка в клетке происходит не в ядре, где находится ДНК, а в цитоплазме. Следовательно, сама ДНК не может служить матрицей для синтеза белка. Вставал вопрос о молекулярных механизмах переноса информации, закодированной в ДНК (генах), из ядра в цитоплазму к месту синтеза белка. Сравнительно недавно выяснилось, что молекулами, ответственными за считывание и перенос информации, а также за преобразование этой информации в последовательность аминокислот в структуре белковой молекулы, являются рибонуклеиновые кислоты (РНК). Молекулы рибонуклеиновой кислоты имеют одну полинуклеотидную цепь, нуклеотиды молекулы РНК называются адениловой, гуаниловой, уридиловой и цитидиловой кислотами. На долю РНК приходится около 5–10 % общей массы клетки.

Существует три основных вида РНК: информационная (иРНК), или матричная (мРНК), рибосомная (рРНК) и транспортная (тРНК). Они различаются по величине молекул и функциям. Все типы РНК синтезируются на ДНК при участии ферментов – РНК-полимераз. Информационная, или матричная, РНК составляет 2–3 % всей клеточной РНК, рибосомная – 80–85, транспортная – около 15 %.

Информационная РНК (иРНК) впервые была обнаружена в 1957 г. Роль ее в том, что она считывает наследственную информацию с участка ДНК (гена) и в форме скопированной последовательности азотистых оснований переносит ее в рибосомы, где происходит синтез определенного белка. Каждая из молекул иРНК по порядку расположения нуклеотидов и по размеру соответствует гену в ДНК, с которого она была транскрибирована. В среднем иРНК содержит 1500 нуклеотидов (75–3000). Каждый триплет (три нуклеотида) на иРНК называется кодоном. От кодона зависит, какая аминокислота встанет в данном месте при синтезе белка. Информационная РНК может обладать относительной молекулярной массой от 250 до 1000 тыс. Д (дальтон).

Существует большое разнообразие иРНК как в отношении состава, так и величины молекулы. Это связано с тем, что в клетке находится большое коли-

чество разнообразных белков, а строение каждого белка обусловлено своим геном, с которого иРНК считала информацию.

Транспортная РНК (тРНК) обладает относительно невысокой молекулярной массой порядка 24–29 тыс. Д и содержит в молекуле от 75 до 90 нуклеотидов. До 10 % всех нуклеотидов тРНК приходится на долю минорных оснований, что, по-видимому, защищает ее от действия гидролитических ферментов.

Роль тРНК заключается в том, что они переносят аминокислоты к рибосомам и участвуют в процессе синтеза белка. Каждая аминокислота присоединяется к определенной тРНК. Ряд аминокислот обладает более одной тРНК. К настоящему времени обнаружено более 60 тРНК, которые отличаются между собой первичной структурой (последовательностью оснований). Вторичная структура у всех тРНК представлена в виде клеверного листа с двухцепочным стеблем и тремя одноцепочными петлями. На конце одной из цепей находится акцепторный участок - триплет ЦЦА, к аденину которого присоединяется специфическая аминокислота. Аминокислота присоединяется к тРНК под действием фермента аминоацил-тРНК-синтетазы, который «узнает» одновременно и аминокислоту, и тРНК. В головке средней петли тРНК находится антикодон — триплет, состоящий из трех нуклеотидов. Антикодон комплементарен определенному кодону мРНК. При помощи антикодона тРНК «узнает» соответствующий кодон в иРНК, т. е. определяет место, куда должна быть поставлена данная аминокислота в синтезируемой молекуле белка.

Предполагается, что петли тРНК, не вовлеченные в связывание и выполнение декодирующей функции аминокислоты, используются для связывания тРНК с рибосомой и со специфической аминоацил-тРНК-синтетазой.

Рибосомная РНК (рРНК). Размер рибосомных РНК эукариот составляет 5–28S (S - единица Сведберга, характеризующая скорость осаждения, седиментации частиц при ультрацентрифугировании), молекулярная масса $3,5 \cdot 10^4 - 1,5 \cdot 10^6$ Д. Они содержат 120–3100 нуклеотидов. Рибосомная РНК накапливается в ядре, в ядрышках. В ядрышки из цитоплазмы транспортируются рибосомные белки, и там происходит спонтанное образование субчастиц рибосом путем объединения белков с соответствующими рРНК. Субчастицы рибосомы вместе или врозь транспортируются через поры ядерной мембраны в цитоплазму.

Рибосомы представляют собой органеллы величиной 20–30 нм. Они построены из двух субчастиц разного размера и формы. На определенных стадиях белкового синтеза в клетке происходит разделение рибосом на субчастицы. Рибосомная РНК служит как бы каркасом рибосом и способствует первоначальному связыванию иРНК с рибосомой в процессе биосинтеза белка. Субчастицы обозначают у эукариот как 60 и 40S. Целые рибосомы осаждаются при 80S. 40S-субчастица содержит 18S РНК и примерно 30 белков; 60S -субчастица содержит 28S РНК, 5S РНК и 5,8S РНК. В состав этой частицы входит примерно 50 различных белков. У прокариот функциональная рибосома имеет константу седиментации 70S. 70 S-рибосомы состоят из малой (30S) и большой (50S) субчастиц. 80S-рибосомы содержат примерно равное количество рРНК и белка, у 70S-рибосом соотношение РНК и белка составляет 2:1. Число рибосом в клетке

прокариот равно примерно 10^4 , у эукариот – около 10^5 . В период синтеза белка рибосомы могут объединяться в полисомы, образуя более высокоорганизованные комплексы.

Генетический код. Представление о том, что генетическая информация о структуре белковых молекул зашифрована в ДНК путем определенного расположения нуклеотидов, конкретизировал Ф. Крик в гипотезе последовательности, согласно которой последовательность элементов гена определяет последовательность аминокислотных остатков в полипептидной цепи. Было установлено, что наследственную информацию с ДНК считывает иРНК, которая образуется комплементарно одной из цепей ДНК. Однако не было известно, каким образом переводится нуклеотидная последовательность иРНК в аминокислотную последовательность полипептидной цепи. Можно было предположить, что генетический код не может состоять из одного или двух нуклеотидов, так как их только четыре и сочетаний из двух (4^{21}) может быть только 16, а аминокислот 20. Г. Гамов в 1954 г. впервые высказал мысль о том, что генетический код должен быть триплетным. В этом случае получается (4^3) 64 сочетания, и их вполне достаточно для кодирования всех аминокислот.

Начало экспериментальному анализу природы генетического кода положили М. Ниренберг и Дж. Маттеи в 1961 г. Они создали простейшие синтетические полимеры типа иРНК. Искусственно полученный полимер, содержащий только уридиновые нуклеотиды, в которых основанием является урацил, вводили в бесклеточную среду, полученную из кишечной палочки. В результате был получен полипептид, состоящий только из фенилаланина – полифенилаланин. Кодон для фенилаланина был расшифрован как УУУ.

К расшифровке генетического кода активно подключился С. Очоа с сотр. В течение 3–4 лет в лабораториях М. Ниренберга и С. Очоа был определен состав большинства кодонов. Однако требовалось определить последовательность нуклеотидов в кодонах. Это удалось сделать при помощи двух методов. Г. Корана с сотр. разработал метод химического синтеза ДНК-подобных полимеров с заданной последовательностью нуклеотидов, что позволяло получить РНК также с заранее известной последовательностью нуклеотидов и использовать ее в бесклеточной системе белкового синтеза. Вторым методом предложили М. Ниренберг и П. Ледер, исходя из того, что промежуточными продуктами при синтезе белка являются аминокислоты, связанные с тРНК. Убедившись в том, что одного триплета иРНК (трех нуклеотидов) достаточно для связывания с рибосомой и тРНК, ученые использовали тринуклеотидные матрицы с известным чередованием оснований для того, чтобы изучить, какую аминокислоту доставит тРНК.

В результате использования методов, разработанных Г. Кораной, М. Ниренбергом и П. Ледером, к 1960 г. были определены все триплеты, кодирующие ту или иную аминокислоту. Триплет иРНК получил название кодона. Генетический код был полностью расшифрован, значит, была выяснена природа связи между структурой гена и соответствующего белка. Было установлено, что 61 триплет кодирует аминокислоты, 3 триплета не соответствуют никакой аминокислоте и определяют конец трансляции.

Выявлены следующие особенности генетического кода:

- 1) генетический код триплетный (каждая аминокислота кодируется тремя нуклеотидами);
- 2) неперекрывающийся (соседние триплеты не имеют общих нуклеотидов);
- 3) вырожденный (за исключением метионина и триптофана все аминокислоты имеют более одного кодона);
- 4) универсальный (в основном одинаков для всех живых организмов);
- 5) в кодонах для одной аминокислоты первые два нуклеотида, как правило, одинаковы, а третий варьирует;
- 6) имеет линейный порядок считывания и характеризуется коллинеарностью, т. е. совпадением порядка расположения кодонов в иРНК с порядком расположения аминокислот в синтезирующейся полипептидной цепи.

Сравнительно недавно выяснилось, что в митохондриях нарушается универсальность генетического кода. Четыре кодона в митохондриях изменили свой смысл: кодон УГА отвечает триптофану, АУА – метионину, а кодоны АГА и АГГ стали терминирующими. В митохондриях синтезируется небольшое количество белков, которые используются ими же. Открытие новых кодонов у митохондрий может служить доказательством того, что код эволюционировал, что он не сразу стал таким, каким мы его знаем теперь.

Синтез белка в клетке. В настоящее время можно считать установленным, что наследственность реализуется в процессе биосинтеза белка. Синтез ферментов и других белков, необходимых для жизнедеятельности и развития организмов, происходит в основном на первой стадии интерфазы, до начала репликации ДНК. В процессе синтеза белка различают этапы транскрипции и трансляции.

Транскрипция заключается в том, что наследственная информация, записанная в ДНК (гене), точно транскрибируется (переписывается) в нуклеотидную последовательность иРНК. Синтез иРНК начинается с участка инициации транскрипции, называемого промотором. Промотор расположен перед геном и включает около 80 нуклеотидов. У вирусов и бактерий этот участок включает около 10 нуклеотидов (один виток спирали). Транскрипция осуществляется с помощью ферментов РНК-полимераз. РНК-полимераза прочно связывается с промотором и «расплавляет» его, разъединяя нуклеотиды комплементарных цепей. Затем этот фермент начинает двигаться вдоль гена и по мере разъединения цепей ДНК на одной из них, которая является смысловой, ведет синтез иРНК, согласно принципу комплементарности присоединяя аденин к тимину, урацил к аденину, цитозин к гуанину и гуанин к цитозину. Те участки гена, на которых полимераза образовала иРНК, вновь соединяются, а синтезируемая молекула иРНК постепенно отделяется от ДНК. Конец синтеза иРНК определяется участком остановки транскрипции — терминатором. Нуклеотидные последовательности промотора и терминатора узнаются специальными белками, регулирующими активность РНК-полимеразы.

В 1977 г. было обнаружено, что у эукариот в последовательности нуклеотидов ДНК имеются отрезки, не содержащие информации, которые были

названы *интронами*. Участки ДНК, несущие информацию, называются *экзонами*.

При считывании информации с определенного участка ДНК (гена) сначала образуется транскрипт всей последовательности (про-мРНК), а затем происходит процесс созревания иРНК, называемый процессингом. При процессинге происходит сплайсинг, который заключается в том, что в ядре интроны из РНК как бы «выпетливаются» и удаляются, а информативные участки — экзоны соединяются при помощи ферментов лигаз в одну непрерывную последовательность иРНК. Перед выходом из ядра к начальной части иРНК (5'-концу) присоединяется остаток метилированного гуанина, называемый «колпачком», а к концу иРНК (3'-концу) присоединяется примерно 200 остатков адениловой кислоты. В таком виде зрелая иРНК (матричная РНК) проходит через ядерную мембрану в цитоплазму, где соединяется с рибосомой. Считают, что у эукариот «колпачок» иРНК играет роль в связывании с малой субчастицей.

Трансляция заключается в том, что последовательность расположения нуклеотидов в иРНК переводится в строго упорядоченную последовательность расположения аминокислот в молекуле синтезируемого белка. Процесс трансляции включает два этапа: активирование аминокислот и непосредственно синтез белковой молекулы.

Активирование свободных аминокислот и присоединение их к тРНК осуществляются при помощи ферментов аминоацил-тРНК-синтетаз. Точность процесса трансляции зависит, по-видимому, в значительной мере от того, с какой точностью каждая синтетаза выберет одну определенную аминокислоту и присоединит ее к соответствующей тРНК. Считается, что в молекуле каждой аминоацил-тРНК-синтетазы имеется по крайней мере три центра связывания: для аминокислоты, тРНК и АТФ. Сначала осуществляется связь аминоацил-тРНК-синтетазы с определенной аминокислотой, а затем активированная аминокислота присоединяется к акцепторному участку (ЦЦА) транспортной РНК. В результате образуется аминоацил-тРНК (aa-тРНК). Нагруженная аминокислотой тРНК взаимодействует с одним из белковых факторов, который в комплексе с ГТФ необходим для транспорта тРНК к рибосоме и связывания с ней.

В период трансляции происходит реализация генетической информации в процессе синтеза белковой молекулы определенной структуры. Синтез подразделяется на три стадии: инициации, элонгации и терминации.

Инициация. Инициация синтеза полипептидной цепи начинается с присоединения малой субчастицы рибосомы к соответствующему центру связывания на иРНК. Сигналом инициации трансляции служит кодон для метионина АУТ, который расположен в начале иРНК. К кодону АУТ своим антикодоном УАЦ присоединяется тРНК, нагруженная аминокислотой метионином (у бактерий инициаторной является тРНК, которая переносит формилметионин). Затем к комплексу, состоящему из малой субъединицы, иРНК и тРНК, присоединяется большая субъединица рибосомы. В результате образуется полностью собранная рибосома (80S), включающая одну молекулу иРНК и инициаторную тРНК с аминокислотой. В большой субъединице имеется аминокислотный и пептидилный центры. Сначала первая аминокислота (метионин) попадает в аминокислотный

ный центр. В процессе присоединения большой субчастицы рибосомы иРНК продвигается на один кодон, тРНК из аминоацильного центра перемещается в пептидильный центр. В аминоацильный центр поступает следующий кодон иРНК, который может принять следующую аминоацил-тРНК. С этого момента начинается вторая стадия трансляции.

Элонгация. В эту стадию многократно повторяется цикл присоединения аминокислот к растущей полипептидной цепи. Так, в аминоацильный центр рибосомы строго в соответствии с кодоном иРНК поступает вторая нагруженная тРНК, которая своим антикодоном соединяется с комплементарным кодоном иРНК. Сразу же при помощи фермента пептидилтрансферазы предшествующая аминокислота (метионин) своей карбоксильной группой (COOH) соединяется с аминогруппой (NH₂) вновь пришедшей аминокислоты. Между ними образуется пептидная связь (—CO— NH—). В результате тРНК, принеся метионин, освобождается, а в аминоацильном центре к тРНК присоединен уже дипептид. Для дальнейшего процесса элонгации требуется освободить аминоацильный центр. И он освобождается.

В результате процесса транслокации дипептидил-тРНК продвигается из аминоацильного центра в пептидильный. Это происходит благодаря перемещению рибосомы на один кодон при участии фермента транслоказы и белкового фактора элонгации. Освободившаяся тРНК и кодон иРНК, который был связан с ней, выходят из рибосомы. В освободившийся аминоацильный центр следующая тРНК приносит аминокислоту в соответствии с поступившим туда кодоном. Эта аминокислота при помощи пептидной связи соединяется с предыдущей. При этом рибосома снова продвигается еще на один кодон, и процесс повторяется. Полипептидный синтез в рибосоме идет до тех пор, пока в аминоацильный центр не поступит терминирующий кодон.

Терминация. После того как в аминоацильный центр рибосомы поступит терминирующий кодон иРНК (УАА, УАГ или УГА), к нему присоединяется один из белковых факторов терминации и блокируется дальнейшая элонгация цепи. Полипептидная цепь отделяется от тРНК и рибосомы, освобождаются тРНК и иРНК. Рибосомные субъединицы диссоциируют и могут принять участие в синтезе следующей полипептидной цепи.

На одной молекуле иРНК работает не одна рибосома, а многие (до 100). На каждой из рибосом строится полипептидная цепь. У бактерий транскрипция и трансляция связаны между собой, и трансляция начинается до завершения синтеза иРНК на ДНК. Образующиеся при синтезе белка полипептидные цепи претерпевают посттрансляционные преобразования и в конечном итоге выполняют специфические функции, принимая участие в определении признаков организма.

Ингибиторы синтеза белка. В последние годы был выявлен целый ряд ингибиторов, вызывающих нарушение реализации генетической информации у микроорганизмов. Примером могут служить антибиотики. Одним из мощных ингибиторов является пуромицин. Он имеет структурное сходство с концевым остатком адениловой кислоты в аминоацил-тРНК, легко взаимодействует с А-участком пептидил-тРНК с образованием пептидилпуромицина.

Пептидилпурамицин нарушает элонгацию, вызывая обрыв реакции. Предполагается, что стрептомицин и неомицин вызывают ошибки в трансляции иРНК, приводящие к нарушению соответствия между кодонами и включаемыми аминокислотами. Например, кодон УУУ вместо фенилаланина начинает кодировать лейцин, в результате образуется аномальный белок, что ведет к гибели бактерий. Тетрациклины являются ингибиторами синтеза белка в 70S-рибосоме. Считается, что тетрациклины тормозят связывание аминоацил-тРНК с аминоацильным центром рибосом. Синтез клеточной иРНК тормозит антибиотик рифамицин, используемый при лечении туберкулеза. Этот препарат тормозяще действует на ДНК-зависимую РНК-полимеразу путем связывания с ней. Наиболее чувствительна к нему бактериальная РНК-полимераза. Недавно обнаружено и противовирусное действие рифамицина. Его используют при лечении трахомы, которая вызывается ДНК-содержащим вирусом. Известно ингибирующее действие на синтез белка у микроорганизмов и целого ряда других антибиотиков.

Контрольные вопросы.

1. В чем состоит биологическая роль нуклеиновых кислот?
2. Как была доказана роль ДНК в наследственности?
3. Как построена ДНК?
4. Каким образом происходит репликация ДНК?
5. Каковы различия молекул иРНК, рРНК, тРНК?
6. Что такое транскрипция?
7. Что означает термин «трансляция»?
8. Как осуществляется синтез полипептида в рибосомах?

Тема 5. Основные закономерности изменчивости

Ключевые вопросы темы

Изменчивость. Мутация. Множественный аллелизм. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости Н.И. Вавилова. Классификация мутаций (по С. Г. Инге-Вечтомову). Классификация мутаций по характеру изменения фенотипа. Классификация мутаций Г. Мёллера. Генеративные и соматические мутации. Классификация мутаций по адаптивному значению. Прямые и обратные мутации. Генные мутации. Хромосомные мутации. Геномные мутации.

Содержание темы занятия

Изменчивость – способность живых организмов изменяться в процессе развития или существовать в различных формах (вариантах).

Изменяться означает приобретать новые признаки или утрачивать старые.

Прежде чем переходить к классификации типов изменчивости, вспомним, что такое генотип и фенотип. Фенотип формируется на основе генотипа под влиянием условий внешней среды. Фенотип может изменяться при изменении условий внешней среды (это модификационная изменчивость), в процессе онтогенеза (онтогенетическая изменчивость) и при изменении самого генотипа (генотипическая изменчивость).

Наследственная изменчивость связана с изменением генетического материала, а ненаследственная – не связана.

При этом онтогенетическая изменчивость приводит к возрастным изменениям, а модификационная – связана с разнообразием проявлений одного генотипа в разных условиях внешней среды.

Примеры модификационной изменчивости: различия у однояйцевых близнецов, живущих в разных семьях, или у растений на хлебном поле.

Отдельно рассматривается цитоплазматическая (нехромосомная) изменчивость – изменчивость признаков, контролируемых генами ДНК митохондрий (митохондриальная изменчивость) и хлоропластов.

Наследственная изменчивость является источником генетического разнообразия и исходного материала для эволюции и селекции. Она обеспечивает пластичность организмов, их приспособление к варьирующим условиям внешней среды. Этим она важна для эволюции.

Мутационная теория Де Фриза. Термин «мутация» впервые был предложен Г. Де Фризом в его классическом труде «Мутационная теория» (1901-1903).

Мутация – это скачкообразное стойкое ненаправленное изменение генетического материала.

Такие изменения были известны еще Ч. Дарвину. Он называл их *неопределенными изменениями* и придавал им большое значение в эволюции. Однако теория мутаций была сформулирована позже Де Фризом. До сих пор не утратили своего значения основные положения его теории:

1. Мутация возникает скачкообразно, т.е. внезапно, без переходов.
2. Образовавшиеся новые формы наследуются, т.е. являются стойкими.
3. Мутации ненаправленны (т. е. могут быть полезными, вредными или нейтральными).
4. Мутации – редкие события.
5. Одни и те же мутации могут возникать повторно.

Однако Де Фриз необоснованно противопоставил теорию мутаций теории естественного отбора. Он ошибочно считал, что мутации могут сразу давать новые виды. На самом деле мутации являются лишь материалом для длительного отбора, результатом которого может стать возникновение нового вида.

Множественный аллелизм. До сих пор мы рассматривали случаи, когда один и тот же локус гомологичных хромосом может быть представлен двумя аллелями: A и a , B и b , C и c и т.д. На самом деле один и тот же ген может мутировать в несколько состояний; иногда таких состояний бывает несколько десятков и даже сотен. Ген A может мутировать в состояние $a^1, a^2, a^3 \dots a^n$. Ряд мутаций одного и того же локуса называют серией множественных аллелей, а само явление наличия в популяции множества аллелей одного гена – множественным аллелизмом.

Любой аллель такой серии может возникать мутационно непосредственно от аллеля дикого типа или от любого другого.

Наследование множественных аллелей подчиняется менделевским закономерностям. При этом в отличие от генов, для которых известно только два

состояния, сочетание двух разных мутантных аллелей одного локуса в гетерозиготе называется **компаундом**.

Рассмотрим примеры множественного аллелизма.

У норок существует серия множественных аллелей по окраске шерсти: коричневая (дикий тип), платиновая (серебристо-голубая) и белая. Ген окраски шерсти у норок обозначается буквой P: PP – коричневая; pp – платиновая; $p^h p^h$ – белая. Характер доминирования: $P > p > p^h$.

У человека известна серия аллелей, определяющих группы крови: I^0 , I^A , I^B . Аллели I^A и I^B кодоминантны, а I^0 рецессивен по отношению к ним.

У дрозофилы известно около 350 аллелей гена white. Фенотипы этих мутантов варьируют в очень широких пределах: от нормального цвета глаз до полного отсутствия пигмента.

Распространенность множественного аллелизма среди организмов обусловлена тем, что это явление увеличивает резерв генотипической изменчивости, а потому важно для эволюции.

В целом можно утверждать, что принципиальной разницы между нормальным геном (диким типом) и мутантными генами не существует. Многие гены, свойственные диким формам вида, также были когда-то мутантными, а затем благоприятные мутантные аллели в ходе эволюции вида распространились до такой концентрации, что каждая особь вида стала их носителем.

Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости Н.И. Вавилова. Следующим после Де Фриза серьезным исследованием мутаций была работа Н.И. Вавилова по наследственной изменчивости у растений.

Изучая морфологию различных растений, Н. И. Вавилов в 1920 г. пришел к выводу, что, несмотря на резко выраженное разнообразие (полиморфизм) многих видов, можно заметить и четкие закономерности в их изменчивости. Если взять для примера семейство злаков, то окажется, что одинаковые отклонения признаков присущи всем видам (карликовость у пшеницы, ржи, кукурузы; колоски безостые, неосыпающиеся и т. д.).

Закон Н. И. Вавилова гласит: «Виды и роды, *генетически близкие*, характеризуются *сходными рядами наследственной изменчивости* с такой правильностью, что, зная ряд форм в пределах одного вида, можно *предвидеть нахождение параллельных форм* других видов и родов».

Свой закон Н.И. Вавилов выразил формулой:

$$\begin{aligned} G_1(a_1 + b_1 + c_1 + \dots), \\ G_2(a_2 + b_2 + c_2 + \dots), \\ G_3(a_3 + b_3 + c_3 + \dots), \end{aligned}$$

где G_1 , G_2 , G_3 , – виды, а a , b , c – различные варьирующие признаки.

Этот закон важен прежде всего для **селекционной практики**, потому что прогнозирует возможность найти неизвестные формы растений данного вида, если они уже известны у других видов.

Н. И. Вавилов положил закон гомологических рядов в наследственной изменчивости в основу поиска новых форм растений. Под его руководством были организованы многочисленные экспедиции по всему миру. Из разных

стран были привезены сотни тысяч образцов семян культурных и диких растений для коллекции Всесоюзного института растениеводства (ВИР). Она до сих пор является важнейшим источником исходных материалов при создании новых сортов.

Теоретическое значение этого закона сейчас не кажется столь большим, каким считалось в 1920 г. В законе Н.И. Вавилова содержалось предвидение того, что у близкородственных видов должны быть гомологичные, т. е. сходные по структуре гены. В тот период, когда о структуре гена ничего не было известно, это был, безусловно, шаг вперед в познании живого («периодический закон Д. И. Менделеева в биологии»). Молекулярная генетика, секвенирование генов подтвердили правильность догадки Н.И. Вавилова, его идея стала очевидным фактом и уже не является ключом к познанию живого.

Классификация мутаций. Наиболее полную классификацию мутаций предложил в 1989 г. С. Г. Инге-Вечтомов. Приводим ее с некоторыми изменениями и дополнениями.

I. По характеру изменения генотипа:

1. Генные мутации, или точковые.
2. Хромосомные перестройки.
3. Геномные мутации.

II. По характеру изменения фенотипа:

1. Морфологические.
2. Физиологические.
3. Биохимические.
4. Поведенческие

III. По проявлению в гетерозиготе:

1. Доминантные.
2. Рецессивные.

IV. По условиям возникновения:

1. Спонтанные.
2. Индуцированные.

V. По степени отклонения от нормального фенотипа (Г. Мёллер, 1932 г.):

1. Гипоморфные.
2. Аморфные.
3. Антиморфные.
4. Неоморфные.
5. Гиперморфные.

VI. По локализации в клетке:

1. Ядерные.
2. Цитоплазматические (мутации внеядерных генов).

VII. По возможности наследования (по локализации в организме):

1. Генеративные (возникшие в половых клетках).
2. Соматические (возникшие в соматических клетках).

VIII. По адаптивному значению:

1. Полезные.

2. Нейтральные.

3. Вредные (летальные и полуметальные).

IX. Прямые и обратные.

Теперь дадим пояснения по некоторым типам мутаций.

Классификация мутаций по характеру изменения фенотипа.

Морфологические мутации (часто их называют видимыми) связаны с изменением в строении органов, тканей или отдельных структур клетки. К ним относятся: коротконогость у крупного рогатого скота и овец; безглазость и бескрылость у насекомых; бесшерстность у млекопитающих; неопушенность различных органов у растений; гигантизм, карликовость, альбинизм человека и др.

Физиологические мутации вызывают изменения физиологических процессов. Типичный пример – мутация, вызывающая у мышей «вальсирующие» движения.

К **биохимическим** относятся мутации, изменяющие или полностью блокирующие синтез определенных веществ в организме. Наиболее хорошо они изучены у микроорганизмов. Многие мутанты (ауксотрофы) не растут без введения в среду некоторых веществ, в отличие от прототрофов – организмов дикого типа, которые способны синтезировать все необходимые им вещества и растут на минимальных средах (содержат только минеральные соли и углеводы).

Классификация мутаций по фенотипу очень условна. В основе любых мутаций всегда лежат изменения биохимических процессов. Конкретный пример: наследственное заболевание фенилкетонурия проявляется как умственная неполноценность, т. е. это – физиологическая мутация, но связана с нарушением синтеза тирозина из фенилаланина и накоплением фенилпировиноградной кислоты, которая блокирует цепи ряда реакций и, в конечном счете является причиной слабоумия.

Классификация мутаций Г. Мёллера. При гипоморфных мутациях измененные аллели действуют в том же направлении, что и аллель дикого типа, но дают ослабленный эффект. Например, особи с двумя летальными мутациями в гомозиготе выживают, но гемизиготы (особи, у которых одна хромосома несет мутацию, а вторая отсутствует) гибнут. В данном случае мутантный аллель действует в направлении обеспечения жизнедеятельности, но его действия не хватает. Увеличение дозы мутантного гена ведет к восстановлению признака дикого типа.

Аморфные мутации проявляются в фенотипе как потеря гена. Пример – аморфная мутация *w*. Фенотип – белые глаза – обусловлен полной потерей функции гена, который контролирует транспорт пигмента в клетки глаза.

Антиморфные мутации изменяют фенотип дикого типа на противоположный. Например, у кукурузы ген *A* (дикий тип) обеспечивает пурпурный цвет растений и семян из-за наличия антоциана. Аллель *a^p* (антиморф) действует в противоположном направлении, что проявляется в формировании бурой окраски и блокировании образования антоцианов.

Неоморфные мутации – фенотип мутантов совершенно отличен от дикого. Например, мутация *Antrp* дрозофилы приводит к формированию ноги на голове, на месте антенны.

Гиперморфные мутации – у этих мутантов количество биохимического продукта резко увеличивается. Пример: окраска глаз у дрозофилы: красная, эозиновая (красно-розовая), темно – красная.

Генеративные и соматические мутации. Мутации могут возникать в любой клетке многоклеточного организма. Те из них, которые возникают в гаметах, называются генеративными. Мутации, возникающие в соматических клетках, называются соматическими.

Генеративная мутация может возникнуть на любом этапе развития половых клеток. Если это происходит на ранних стадиях, то число мутантных клеток пропорционально числу клеточных делений после появления мутации. В этом случае мутацию несет целая группа половых клеток; их называют пучком мутаций. Мутации, возникшие на последних этапах развития половых клеток, остаются единичными.

Соматическая мутация проявляется мозаично. Особи, несущие участки мутантной ткани, называют мозаиками, или химерами. Чем раньше в онтогенезе возникает соматическая мутация, тем большим оказывается участок ткани, несущий данную мутацию, и чем позднее – тем меньшим. Пример: соматическая мутация окраски шерстного покрова у овцы – черное пятно на фоне коричневой окраски. Подобные явления иногда встречаются у растений, животных и человека.

Соматические и генеративные мутации различаются возможностью наследования: генеративные всегда передаются по наследству. У соматических мутаций две судьбы:

а) они не сыграют роли в наследственности, если организм размножается исключительно половым путем;

б) они могут передаться потомству, если организм способен размножаться бесполом путем, например, при вегетативном размножении у растений.

Одним из видов соматических мутаций у растений являются почковые мутации, возникающие в меристемных клетках точки роста стебля. В этом случае весь побег, развившийся из этой клетки, в том числе цветок, будет нести мутантный признак. Почковые мутации были известны давно и назывались спортами.

Соматические мутации могут вызывать злокачественные опухоли у человека и животных. Они имеют также отношение к процессам старения, так как с возрастом может происходить накопление физиологических мутаций.

Классификация мутаций по адаптивному значению. Летальные и сублетальные мутации вызывают гибель или снижение жизнеспособности организма. Мутации, увеличивающие жизнеспособность особей, повышающие плодовитость, относят к полезным. Пример – мутация, приводящая к увеличению синтеза антибиотиков в клетках грибов – продуцентов антибиотиков: она увеличивает вероятность выживания таких клеток среди других микроорганизмов.

Мутации, которые не влияют на вероятность выживания особи или оставления ею потомства, называются нейтральными.

Классификация мутаций по их адаптивному значению также условна, так как при изменении условий внешней среды мутации из полезных могут стать вредными и наоборот. У дрозофилы мутанты с белыми глазами в нормальных условиях обладают пониженной жизнеспособностью по сравнению с мухами дикого типа. При повышении температуры белоглазые мухи оказываются более приспособленными и успешно конкурируют с красноглазыми. Другой пример: ярко-зеленый хлорофилльный мутант (полезная мутация) у ячменя, который давал значительно больший урожай на севере Швеции. На юге эта мутация оказалась нейтральной.

Признаки, полезные с точки зрения хозяйственной, могут быть нейтральными или даже вредными биологически. Например, мутация у Грибков по способности синтезировать антибиотик хозяйственно тем полезнее, чем больше антибиотиков синтезирует клетка – продуцент. Для организма же она является полезной лишь до определенного предела, а потом чрезмерный синтез антибиотика начинает угнетать клетку и может привести ее к гибели.

Еще два важных понятия.

Фенокопия – это явление, когда признак под действием факторов внешней среды изменяется и копирует признаки другого генотипа (ненаследственная изменчивость копирует наследственную). Например, если беременная женщина заразилась токсоплазмозом, то у ребенка может наблюдаться поражение головного мозга (водянка) как при болезни Дауна.

Генокопия – это одинаковое фенотипическое проявление мутаций разных генов. Примером генокопий могут служить различные виды гемофилии, клинически проявляющиеся понижением свертываемости крови, связанные с недостаточностью восьмого или девятого факторов свертывающей системы (гемофилия А и В соответственно).

Прямые и обратные мутации. Мутации, вызывающие изменения от дикого типа к новому, называют прямыми, а от мутантного к дикому – обратными, или реверсиями.

Прямые и обратные мутации возникают с разной частотой. Например, аморфные мутации не дают реверсий к норме. Они обычно связаны с полной потерей (делецией) гена. Если же обратные мутации возникают, это значит, что при прямом мутировании ген не потерян, а произошло лишь его изменение.

В ряде случаев возврат к дикому типу представляет собой не обратную мутацию гена, а имитируется мутацией другого гена. Гены, которые путем взаимодействия с другими рецессивными генами приводят к появлению дикого фенотипа, называются супрессорами, а такой тип взаимодействия, являющийся частным случаем эпистаза – супрессией. Поэтому, прежде чем решить вопрос, действительно ли произошла обратная мутация, необходимо провести генетический анализ.

Генные (точковые) мутации связаны с относительно небольшими изменениями последовательностей нуклеотидов.

Генные мутации подразделяются на изменения структурных генов и изменения регуляторных генов. Типы генных мутаций:

1. Вставка (инсерция) или выпадение (делеция) пары или нескольких пар нуклеотидов, они приводят к сдвигу рамки считывания. В зависимости от места вставки или выпадения нуклеотидов изменяется меньшее или большее число кодонов.

2. Транзиция – замена оснований пуринового на пуриновое или пиримидинового на пиримидиновое, например: А ↔ Г, Ц ↔ Т.

3. Трансверзия – замена пуринового основания на пиримидиновое или пиримидинового на пуриновое. Например: А ↔ Ц, Г ↔ Т.

Изменения структурных генов приводят:

а) к миссенс-мутациям – изменению смысла кодонов и образованию других белков;

б) к нонсенс-мутациям – образованию СТОП-кодонов (УАА, УАГ, УГА).

Результаты изменения регуляторных генов:

1. Белок-репрессор не подходит к оператору («ключ не входит в замочную скважину») – структурные гены работают постоянно (белки синтезируются все время).

2. Белок-репрессор плотно «присоединяется» к оператору и не снимается индуктором («ключ не выходит из замочной скважины») – структурные гены постоянно не работают и не синтезируются белки, закодированные в данном опероне.

3. Нарушение чередования репрессии и индукции – при отсутствии индуктора специфический белок синтезируется, а при его наличии белок не синтезируется. Это связано с мутациями гена-регулятора или операторной последовательности.

Генные мутации являются основной причиной генных болезней, частота проявления которых в популяциях человека достигает 1–2%.

Хромосомные мутации. Хромосомные мутации приводят к изменению структуры хромосом. Они видны под световым микроскопом. Классифицируются на внутри- и межхромосомные перестройки.

Внутрихромосомные перестройки возникают в результате перестройки в строении хромосомы:

1. Делеции – нехватка части хромосомы, утрачен внутренний участок хромосомы, теломера не затронута.

2. Дупликация – удвоение участка хромосомы, один из участков хромосомы повторяется.

3. Инверсия – изменения последовательности расположения генов в хромосоме в результате поворота участка хромосомы на 180°.

Межхромосомные перестройки возникают в результате перераспределения генного материала между разными хромосомами:

Транслокация – возникают в случае обмена участками между негомологичными хромосомами в мейозе.

Трансформация – состоит в переносе участка ДНК из одной клетки в другую одного и того же вида.

Трансдукция – является переносом и рекомбинацией генов у бактерий с помощью бактериофагов, а среди эукариот клеток с помощью вирусов.

Геномные мутации

1. Полиплоидия – увеличение диплоидного числа хромосом путем добавления целого хромосомного набора. Это изменение хромосом в кариотипе кратное гаплоидному набору (среди животных встречается крайне редко). Например: 2п – диплоид, 3п – триплоид, 4п – тетраплоид и т.д.

Полиплоидия приводит к изменению признаков организма. Широко используется в селекции.

А) Автополиплоидия – формы, возникающие на основе умножения геномов одного вида. Возникают в естественных условиях. Долгое время сохраняются лишь у видов при вегетативном размножении. Полиплоидные формы очень крупные, имеют большой запас питательных веществ.

Б) Аллополиплоидия – формы возникают при умножении геномов разных видов. Межвидовые гибриды часто бесплодны.

Триплоидия – одна из наиболее частых спонтанных аномалий набора хромосом в эмбриогенезе человека (20 %). Триплоидный зародыш погибает в начале второго месяца внутриутробного развития.

Тетраплоидия у человека встречается редко (5%), сопровождается серьезными пороками развития. Зародыш гибнет в первые два месяца эмбриогенеза.

2. Гаплоидия (1п) – одинарный набор хромосом. Жизнеспособность гаплоидов снижается, так как проявляются все рецессивные гены. Для млекопитающих это летальная мутация.

3. Гетероплоидия, или анеуплоидия – изменению числа хромосом в кариотипе не кратное гаплоидному набору. Они образуются в результате нерасхождения некоторых пар хромосом при делении клеток.

В результате возникают особи с аномальным числом хромосом:

– моносомии (2п-1);

– полисомии (2п+1-трисомии, 2п+2-тетрасомии);

– нуллисомии (2п-2).

Полные трисомии описаны у человека по большому числу хромосом: 8, 9, 13, 14, 18, 21, X, Y. Только трисомии по 21 и 22 хромосоме обладают жизнеспособностью, другие аутосомные трисомии приводят к гибели в первые дни после рождения. Трисомия по 21 паре хромосом – синдром Дауна. Полисомия по X-хромосомам может доходить до пяти с сохранением жизнеспособности индивида.

Вопросы для самоконтроля

1. Дайте определение понятию изменчивость.
2. Дайте определение понятию мутация.
3. Поясните понятие множественный аллелизм.
4. В чем сущность закона гомологических рядов в наследственной изменчивости Н.И. Вавилова.
4. Классификация мутаций (по С. Г. Инге-Вечтомову).

5. Классификация мутаций по характеру изменения фенотипа.
6. Классификация мутаций Г. Мёллера.
7. Генеративные и соматические мутации.
8. Классификация мутаций по адаптивному значению.
9. Прямые и обратные мутации.
10. Генные мутации.
11. Хромосомные мутации.
12. Геномные мутации.

Тема 6. Генетика популяций

Ключевые вопросы темы

Экологический подход к определению понятия «популяция». Генетический подход к определению понятия «популяция». Синтетический подход к определению понятия «популяция». Закон Харди–Вайнберга. Выполнение закона Харди–Вайнберга в природных популяциях. Практическое значение закона Харди–Вайнберга.

Содержание темы занятия

Термин «популяция» происходит от латинского *populus* – население. Долгое время (начиная с конца XVIII в.) популяцией называли (а часто называют и сейчас) любую группировку организмов, обитающих на определенной территории.

В 1903 г. датский генетик Вильгельм Людвиг Иогансен впервые употребил термин «популяция» для обозначения группы особей, неоднородной в генетическом отношении.

Иогансен впервые применил комплекс генетических и статистических методов для изучения структуры популяции самооплодотворяющихся (самоопыляющихся) организмов. Он избрал объектом исследования популяции самоопылителей, которые можно было легко разложить на группы потомков отдельных самоопыляющихся растений, т. е. произвести выделение чистых линий. Анализу была подвергнута масса (размеры) семян фасоли *Phaseolus vulgaris*. В настоящее время известно, что масса семян определяется полигенно и в сильной степени подвержена влиянию факторов внешней среды.

Иогансен провел взвешивание семян одного сорта фасоли и построил вариационный ряд по этому показателю. Масса варьировала в пределах от 150 до 750 мг. В дальнейшем семена массой 250...350 и 550...650 мг были высеяны отдельно. С каждого выросшего растения семена были вновь взвешены. Тяжелые (550...650 мг) и легкие (250...350 мг) семена, выбранные из сорта, представляющего популяцию, дали растения, семена которых отличались по массе: средняя масса семян растений, выросших из тяжелых семян, составила 518,7 мг, а из легких – 443,4 мг. Этим было показано, что сорт – популяция фасоли состоит из генетически различных растений, каждое из которых может стать родоначальником чистой линии. На протяжении 6...7 поколений Иогансен отбирал тяжелые и легкие семена с каждого растения в отдельности. Ни в одной линии не произошло сдвига массы семян. Изменчивость размеров семян внутри чистой линии была ненаследственной, модификационной.

Таким образом, В. Иогансен генетически неоднородные (гетерогенные) популяции противопоставлял однородным чистым линиям (или клонам), в которых невозможен отбор (нет выбора!).

Вскоре подобные исследования были выполнены и для перекрестно-оплодотворяющихся организмов (работы Д. Джонса и Е. Иста с табаком).

Английский математик Годфри Харди (1908) сформулировал понятия панмиксии (свободного скрещивания) и создал математическую модель для описания генетической структуры панмиктической популяции, т. е. популяции свободно скрещивающихся раздельнополых организмов. Немецкий врач-антрополог Вильгельм Вайнберг (в этом же 1908 г.) независимо от Харди создал сходную модель панмиктической популяции.

Учение о неоднородности популяций развил российский генетик Сергей Сергеевич Четвериков. Его работой «О некоторых аспектах эволюционного процесса с точки зрения современной генетики» (1926) было положено начало современной эволюционной и популяционной генетики. В 1928 г. Александр Сергеевич Серебровский создает учение о генофонде.

В течение 1920–1950-ых гг. в англоязычных странах формируется понятие идеальной популяции, и на основании этого понятия интенсивно развивается математическая генетика (Сьюелл Райт, Рональд Фишер, Джон Холдейн (J.B.S. Haldane, не путать с физиологом Холдейном) и др.).

В нашей стране учение о популяциях развивалось в работах И. И. Шмальгаузена (популяция рассматривалась как элементарная единица эволюционного процесса), А. Н. Колмогорова (анализировались случайные процессы в популяциях) и других ученых. Однако в большинстве случаев популяция рассматривалась с экологической точки зрения (например, как форма существования вида; С. С. Шварц). Лишь в 1906–1970-гг., благодаря работам Н. В. Тимофеева-Ресовского и его сотрудников формируется синтетический подход к определению популяции как эколого-генетической системы.

Рассмотрим три основных подхода к определению понятия «популяция».

Экологический подход.

С точки зрения экологии, популяцией является совокупность особей одного вида в пределах одного биоценоза (фитоценоза), то есть целостная внутривидовая группировка, которой соответствует минимальная реализованная экологическая ниша. Такую группу особей иначе называют экологической, или локальной популяцией, а также (для растений) ценотической популяцией, или просто ценопопуляцией.

Для описания экологических ниш используют пространственные, временные и собственно экологические характеристики. Реализованную экологическую нишу можно представить как фактическую совокупность пространственно-временных и собственно экологических условий, в которых протекает существование и воспроизведение вида. Совокупность пространственно-временных и собственно экологических условий, необходимых для воспроизведения вида, иначе называется его регенерационной нишей. У растений именно специфические особенности регенерационных ниш определяют основные типы хорологической (пространственной) структуры популяций.

Таким образом, с точки зрения экологии, популяция представляет собой множество особей, объединенных в пространственно-временном и экологическом отношении.

Популяции – это надорганизменные биологические системы, которые обладают рядом свойств, которые не присущи отдельно взятой особи или просто группе особей. Различают статические характеристики популяции (численность, плотность, популяционный ареал) и динамические (рождаемость, смертность, относительный и абсолютный прирост численности).

Статика популяций

Численность. Численностью называют общее число особей в популяции. Существует нижний предел численности, ниже которого популяция не может существовать длительное время.

При этом нужно учитывать не всех особей, а только тех, которые принимают участие в размножении – это эффективная численность популяций. При наличии популяционных волн средняя численность популяции определяется как средняя гармоническая.

Обычно численность популяций измеряется сотнями и тысячами особей (такие популяции называют мезопопуляции). У крупных наземных млекопитающих численность популяций может снижаться до нескольких десятков особей (микрорепуляции). У растений и беспозвоночных существуют также мегапопуляции, численность которых достигает миллионов особей. У человека минимальная численность популяций составляет около 100 особей.

Плотность. В большинстве случаев абсолютную численность популяции определить невозможно. Тогда используют производную характеристику – плотность популяции. Плотность определяется как среднее число особей на единицу площади или объема занимаемого популяцией пространства. В экологии плотность определяется также как масса (биомасса) членов популяции в единице площади или объема. Низкая плотность популяции уменьшает ее шансы на воспроизведение, но увеличивает шансы на выживание. Высокая плотность, наоборот, увеличивает шансы на воспроизведение, но уменьшает шансы на выживание. Следовательно, каждая конкретная популяция должна обладать некоторой оптимальной плотностью.

Популяционный ареал. Плотность популяции тесно связана с ее пространственной структурой. В популяциях островного типа (с хорошо выраженной границей распространения) плотность распределения особей может быть равномерной. Однако в равнинных популяциях граница распространения всегда размыта. В идеальной популяции можно выделить ее ядро (территория с максимальной плотностью, например, круг), субпериферию (территорию с пониженной плотностью, например, кольцо) и периферию (территорию с низкой плотностью, не обеспечивающей воспроизведение популяции). В реальных популяциях существует множество типов пространственной структуры и, соответственно, типов распределения плотности. Обычно различают следующие типы популяционных ареалов: сплошные, разорванные, сетчатые, кольцевые, ленточные и комбинированные.

Динамика популяций

Рождаемость. Размножение приводит к появлению в популяции новых особей. Число новых особей, появляющихся в популяции за единицу времени, называется абсолютной рождаемостью. Понятие «новая особь» определяется достаточно произвольно и зависит от видовых особенностей, от целей и задач исследования и других факторов. Например, новой особью (или особью нулевого возраста) может считаться зигота, яйцо, личинка или особь, вышедшая из-под родительской опеки. Отношение числа новых особей к числу имевшихся особей называется относительной (удельной) рождаемостью. Относительная рождаемость может рассчитываться или на одну особь, или на 1000 особей. В ходе размножения численность популяции постоянно изменяется, поэтому вводится понятие мгновенной удельной рождаемости – т. е. рождаемости в пересчете на одну особь за бесконечно малый промежуток времени. Этот промежуток зависит от видовых особенностей; для человека достаточно малым промежутком времени считается 1 год.

Существуют моноциклические (у растений монокарпические) виды, представители которых размножаются один раз в жизни, и полициклические (у растений поликарпические) виды, представители которых размножаются неоднократно.

У раздельнополых диплоидных организмов оценка рождаемости осложняется тем, что для воспроизведения одного потомка требуется пара родителей. В демографии часто учитываются только женские особи. Однако, с точки зрения генетики, самки и самцы в равной степени передают свои гены (аллели) в последующие поколения. Поэтому следует различать плодовитость самок и коэффициент воспроизведения в пересчете на одну особь, независимо от ее пола. Например, в популяции из 500 самцов и 500 самок за единицу времени появилось 1000 особей нулевого возраста. Удельная рождаемость составила одного новорожденного на одну особь, однако каждая самка оставила двух потомков, и каждый самец оставил двух потомков.

Численность популяции может увеличиваться не только за счет рождаемости, но и за счет иммиграции особей из других популяций. Существуют зависимые и полузависимые популяции, которые поддерживают и увеличивают свою численность именно за счет иммиграции.

Смертность. Смертность – это понятие, противоположное рождаемости. Различают абсолютную смертность (количество погибших особей за единицу времени) и относительную (удельную) смертность (количество погибших особей за единицу времени в расчете на одну особь или на 1000 особей).

Характер смертности описывается таблицами и кривыми выживаемости, которые показывают, какая часть новорожденных особей дожила до определенного возраста. Кривые выживаемости обычно строятся в системе координат: «возраст – логарифм числа выживших особей». В этом случае кривые могут быть выпуклыми, вогнутыми и комбинированными.

В связи с постоянной смертностью вводится понятие мгновенной удельной смертности, то есть отношению погибших особей к общему числу особей за бесконечно малый промежуток времени (аналогично мгновенной удельной рождаемости).

Численность популяции может уменьшаться не только за счет смертности, но и за счет эмиграции особей.

Относительный прирост численности. Первоначально при расчете прироста популяции учитывается мгновенная удельная рождаемость и мгновенная удельная смертность (относительные показатели). Тогда прирост популяции называется биотический потенциал, или мальтузианский параметр (r).

Для изолированной популяции:

$r = \text{рождаемость} - \text{смертность}$

В открытой популяции

$r = (\text{рождаемость} + \text{иммиграция}) - (\text{смертность} + \text{эмиграция})$

Прирост популяции может быть положительным, нулевым и отрицательным. Если $r > 0$, то популяция увеличивает свою численность, если $r = 0$, то популяция сохраняет стабильную численность, если $r < 0$, то численность популяции сокращается.

Абсолютный прирост численности. Если r величина постоянная (не зависит от численности популяции), то изменение абсолютной численности популяции в единицу времени (dN/dt) и абсолютная численность популяции в данный момент времени (Nt) описываются уравнениями экспоненциального роста.

Однако в реальных сообществах всегда существует ограниченность ресурсов. Емкость экологической ниши (K) – это максимально возможная численность популяции в данных условиях. В условиях экологического вакуума (то есть при неограниченности ресурсов среды и при отсутствии конкуренции) величина r остается максимально возможной и постоянной. Но при увеличении численности популяции эта величина снижается; в простейшем случае линейно уменьшается при увеличении численности популяции. В этом случае изменение абсолютной численности популяции описывается уравнением Ферхюльста–Пёрла. Графически эта закономерность отображается логистической (сигмовидной) кривой.

Однако в реальных популяциях зависимость r от N и K носит нелинейный характер (эффект группы). Кроме того, при изменении численности происходит изменение экологических характеристик популяции (например, происходит переход с основной пищи на второстепенную), и тогда величина K может измениться. Нужно учитывать также инерционность процессов размножения и гибели, то есть для изменения этих показателей требуется время. За это время может измениться характер действия экологических факторов (например, сезонные или многолетние изменения среды). В природных популяциях могут возникать колебательные процессы (популяционные волны) из-за наличия обратной отрицательной связи между r и N .

Уравнение Ферхюльста–Пёрла достаточно точно описывает динамику лишь простых популяций, например, искусственных популяций инфузорий и других мелких организмов с коротким временем генерации в лабораторных условиях. Однако это уравнение помогает выявить основные закономерности роста природных популяций и при введении поправочных коэффициентов достаточно точно прогнозировать их динамику.

Дополнительные факторы, определяющие динамику популяций. На динамику популяции влияют факторы, зависящие и независящие от плотности (численности) популяции. Например, действие климатических факторов в большинстве случаев (но не всегда!) не зависит от плотности популяции. Однако такие факторы как доступность ресурсов, межвидовые взаимоотношения, как правило, зависят от плотности.

Популяции видов, у которых рождаемость и смертность в значительной мере зависят от действия внешних факторов, подвержены быстрому изменению биотического потенциала и, соответственно, быстро изменяют свою численность, называются оппортунистическими. Амплитуда популяционных волн достигает 3–6 порядков (то есть за короткий период времени численность изменяется в тысячи и миллионы раз). Эти популяции редко достигают численности K и существуют за счет высокой плодовитости (высокое значение r_{\max}). Такой способ сохранения популяций называется r -стратегия. r -Стратеги («шакалы») характеризуются высокой плодовитостью, низкой конкурентоспособностью, быстрым развитием и короткой продолжительностью жизни.

Популяции видов, у которых рождаемость и смертность в значительной мере зависят от их плотности (то есть от характеристики самой популяции), в меньшей степени зависят от действия внешних факторов. Эти популяции называются равновесными, или стационарными. Они поддерживают численность, близкую к величине K , поэтому способ сохранения таких популяций называется K -стратегия. K -стратеги («львы») характеризуются низкой смертностью, высокой конкурентоспособностью, длительным развитием и длительной продолжительностью жизни.

Генетический подход.

С точки зрения генетики, *популяция* – это генетическая система, обладающая исторически сложившейся генетической структурой. Основные положения популяционной генетики сложились на основании изучения природных и модельных популяций высших раздельнополых животных (моллюсков, насекомых, позвоночных), которые воспроизводят себя с помощью нормального полового размножения – амфимиксиса, или объединения женских и мужских гамет. В таких случаях группировка особей, способных скрещиваться между собой и производить полноценное (т. е. жизнеспособное и плодовитое) потомство, называется генетической, или менделевской популяцией. В свою очередь, потомки, достигшие половозрелости, также должны скрещиваться между собой и производить полноценное потомство, то есть популяция должна существовать длительное число поколений.

Таким образом, с точки зрения генетики, популяция представляет собой множество особей, объединенных достаточно высокой степенью родства.

В рамках генетического подхода выделяется представление об идеальной популяции.

Идеальная популяция – это абстрактное понятие, которое широко используется в моделировании микроэволюционных процессов. При описании систем скрещивания в идеальной популяции широко используется понятие панмиксии – случайного свободного скрещивания, при котором вероятность встречи гамет

не зависит ни от генотипа, ни от возраста скрещивающихся особей. Если исключить половой отбор, то к панмиктической популяции применима концепция гаметного резервуара, согласно которой в популяции в период размножения формируется гаметный резервуар (генный пул), включающий банк женских гамет и банк мужских гамет. Если члены популяции равноудалены друг от друга, то встреча гамет и формирование зигот происходят случайным образом. (Подробнее понятие идеальной популяции будет рассмотрено ниже.)

Реальные популяции в большей или меньшей степени отличаются от идеальной. Одним из наиболее существенных отличий является множество способов воспроизведения. По способу воспроизведения различают следующие типы популяций:

- амфимиктические – основным способом размножения является нормальное половое воспроизведение;

- амфимиктические панмиктические – при формировании брачных пар наблюдается панмиксия (свободное скрещивание);

- амфимиктические инбредные – при формировании брачных пар наблюдается близкородственное скрещивание (инбридинг, инцухт, инцест); крайним случаем близкородственного скрещивания является самооплодотворение;

- апомиктические – наблюдаются различные отклонения от нормального полового процесса, например, апомиксис, партеногенез, гиногенез, андрогенез; наблюдается у агамных (бесполох) форм;

- клональные – при отсутствии полового процесса и размножении только вегетативным путем или с помощью спор бесполого размножения (например, конидий); частным случаем клонирования является полиэмбриония – развитие нескольких зародышей из одной зиготы;

- комбинированные – например, клонально-амфимиктические при метазенезе у кишечнорастных (чередовании бесполого и полового размножения) и гетерогонии (чередовании партеногенетического и амфимиктического поколений у червей, некоторых членистоногих и низших хордовых).

Панмиксия (свободное скрещивание) означает, что на формирование брачных пар не влияет генотип или возраст особей, участвующих в размножении. Фактически это означает, что рассматриваемый признак не оказывает заметного влияния на формирование брачных пар.

Инбридинг – близкородственное скрещивание у животных; инцухт – близкородственное скрещивание у растений; инцест (кровосмешение) – близкородственное скрещивание у человека.

Апомиксис – это множество форм образования зародышей, при которых не происходит объединения двух клеток. Обычно этот термин используют по отношению к растениям. При апомиксисе новый организм может развиваться из неоплодотворенной яйцеклетки (см. партеногенез), а также из какой-либо другой специализированной клетки зародышевого мешка (например, из клеток-антипод или синергид), реже – непосредственно из клеток нуцеллуса или покровов семязачатка. Примеры растений-апомиктов: ястребинки, одуванчики, манжетки.

Партеногенез – это девиантная форма полового процесса, при которой новый организм развивается из неоплодотворенной яйцеклетки без участия мужских гамет. Различают нередуцированный партеногенез с развитием зародыша из диплоидной клетки и редуцированный партеногенез с развитием зародыша из гаплоидной яйцеклетки. Как правило, партеногенез чередуется с нормальным половым размножением (при цикломорфозе у коловраток, дафний, тлей).

Гиногенез – это девиантная форма полового процесса, при которой мужские гаметы служат для стимуляции развития нового организма из яйцеклетки, но оплодотворения не происходит, и мужское ядро (пронуклеус) погибает. В этом случае у дочернего организма сохраняются только материнские хромосомы. Гиногенез встречается у гибридов рыб, земноводных, а также в бессамцовых популяциях.

Андрогенез – это девиантная форма полового процесса, при которой происходит оплодотворение, но затем женское ядро (пронуклеус) погибает, а мужское ядро замещает его в качестве ядра зиготы. В этом случае у дочернего организма сохраняются только отцовские хромосомы. Андрогенез обычно наблюдается в лабораторных условиях.

Агамные формы – организмы, у которых отсутствует нормальный половой процесс.

Генетическая структура популяций. Каждая популяция обладает собственной генетической структурой. Генетическая структура популяций определяется исходным соотношением аллелей, естественным отбором и элементарными эволюционными факторами (мутационный процесс и давление мутаций, изоляция, популяционные волны, генетико-автоматические процессы, эффект основателя, миграции и др.). Для описания генетической структуры популяций используются понятия «аллелофонд» и «генофонд».

Аллелофонд популяции – это совокупность аллелей в популяции. Если рассматриваются два аллеля одного гена: A и a , то структура аллелофонда описывается уравнением: $pA + qa = 1$. В этом уравнении символом pA обозначается относительная частота аллеля A , символом qa – относительная частота аллеля a .

Популяции, в которых структура аллелофонда остается относительно постоянной в течение длительного времени, называются стационарными.

Если рассматриваются три аллеля одного гена: a_1, a_2, a_3 , то структура аллелофонда описывается уравнением: $p a_1 + q a_2 + r a_3 = 1$. В этом уравнении символами p, q, r обозначаются соответствующие частоты аллелей.

Если рассматриваются несколько аллелей нескольких генов (a, b, c), то структура аллелофонда описывается системой уравнений:

$$p_1 a_1 + p_2 a_2 + p_3 a_3 + \dots + p_i a_i = 1$$

$$q_1 b_1 + q_2 b_2 + q_3 b_3 + \dots + q_i b_i = 1$$

$$r_1 c_1 + r_2 c_2 + r_3 c_3 + \dots + r_i c_i = 1$$

В этих уравнениях символами p_i, q_i, r_i обозначены относительные частоты аллелей разных генов. Однако в простейших случаях рассматриваются только моногенные диаллельные системы, например: $A-a$. В популяции с общей

численностью особей $N_{\text{общ}}$ и известной численностью особей с генотипами AA, Aa, aa относительные частоты аллелей рассчитываются по формулам:

$$p(A) = (2 \cdot N(AA) + N(Aa)) / 2 \cdot N_{\text{общ}}$$

$$q(a) = (2 \cdot N(aa) + N(Aa)) / 2 \cdot N_{\text{общ}}$$

$$\text{или } q(a) = 1 - p(A)$$

Генофонд. Термин генофонд употребляется в разных значениях. Основоположник учения о генофонде и геногеографии Александр Сергеевич Серебровский называл генофондом «совокупность всех генов данного вида..., чтобы подчеркнуть мысль о том, что в лице генофонда мы имеем такие же национальные богатства, как и в лице наших запасов угля, скрытых в наших недрах» (1928). Однако это выражение в настоящее время используется для определения генетического потенциала, а генофондом называют совокупность всех генотипов в популяции.

При изучении природных популяций часто приходится сталкиваться с полным доминированием: фенотипы гомозигот AA и гетерозигот Aa неразличимы. Кроме того, в природе широко распространено полигенное определение признаков, причем типы взаимодействия неаллельных генов (комплементарность, эпистаз, полимерия) не всегда известны. Поэтому на практике часто изучают не генофонд, а фенофонд популяций, то есть соотношение фенотипов. В настоящее время развивается раздел генетики популяций, который называется фенетика популяций.

Синтетический подход. Популяция рассматривается как эколого-генетическое единство. Наиболее полным и всеобъемлющим определением популяции является следующее.

Популяция – минимальная самовоспроизводящаяся группировка особей одного вида, более или менее изолированная от других подобных группировок, населяющая определенный ареал в течение длительного ряда поколений, образующая собственную генетическую систему и формирующая собственную экологическую нишу. К этому определению обычно добавляют ряд уточнений:

Популяция есть форма существования вида. Популяция есть элементарная единица эволюции. Популяция есть единица биомониторинга. Популяция есть единица управления, то есть единица эксплуатации, охраны и подавления.

В некоторых случаях удобно использовать понятие «формы популяционного ранга». Формой популяционного ранга (ФПР), или группой популяционного ранга (ГПР) называют группу особей, несколько меньшую или несколько большую, чем собственно популяция. К ФПР (ГПР), меньшим, чем «настоящие» популяции, относятся внутривидовые и межвидовые группировки особей одного вида, которые хотя бы частично способны к самовоспроизведению. В то же время, эти группировки недостаточно изолированы от других подобных группировок, не образуют устойчивые генетические системы и не формируют собственные экологические ниши. К ФПР, большим, чем «настоящие» популяции, относят популяционные системы, состоящие из нескольких популяций, связанных между собой в пространственно-генетическом и/или историческом (микроэволюционном) отношении.

Для обозначения внутрипопуляционных группировок используют различные термины: панмиктические единицы, соседства, демы и другие. Отдельно выделяют псевдопопуляции – внутривидовые группировки, неустойчивые во времени и, как правило, не оставляющие после себя потомства. Группировки популяционного ранга, внутрипопуляционные группировки и псевдопопуляции могут быть частью истинных популяций, или на их основе формируются в дальнейшем истинные популяции. Примеры таких группировок: поле пшеницы, березовая роща, колония грызунов, муравейник, население административного района (например, вороны Брянской области).

Закон Харди–Вайнберга. Это основной закон популяционной генетики. Структура генофонда в панмиктической стационарной популяции описывается основным законом популяционной генетики – законом Харди-Вайнберга, который гласит, что в идеальной популяции существует постоянное соотношение относительных частот аллелей и генотипов, которое описывается уравнением:

$$(p A + q a)^2 = p^2 AA + 2 \cdot p \cdot q Aa + q^2 aa = 1$$

Если известны относительные частоты аллелей p и q и общая численность популяции $N_{\text{общ}}$, то можно рассчитать ожидаемую, или расчетную абсолютную частоту (то есть численность особей) каждого генотипа. Для этого каждый член уравнения нужно умножить на $N_{\text{общ}}$:

$$p^2 AA \cdot N_{\text{общ}} + 2 \cdot p \cdot q Aa \cdot N_{\text{общ}} + q^2 aa \cdot N_{\text{общ}} = N_{\text{общ}}$$

В данном уравнении:

$p^2 AA \cdot N_{\text{общ}}$ – ожидаемая абсолютная частота (численность) доминантных гомозигот AA

$2 \cdot p \cdot q Aa \cdot N_{\text{общ}}$ – ожидаемая абсолютная частота (численность) гетерозигот Aa

$q^2 aa \cdot N_{\text{общ}}$ – ожидаемая абсолютная частота (численность) рецессивных гомозигот aa

Действие закона Харди-Вайнберга при неполном доминировании. Рассмотрим действие закона Харди-Вайнберга при неполном доминировании на примере наследования окраски шерсти у лис. Известно, что основное влияние на окраску шерсти у лисиц оказывает ген A , который существует в виде двух основных аллелей: A и a . Каждому возможному генотипу соответствует определенный фенотип:

AA – рыжие, Aa – сиводушки, aa – черно-бурые (или серебристые)

На заготовительных пунктах пушнины в течение многих лет (в России с XVIII века) ведется учет сданных шкурок. Откроем книгу учета сданных шкурок лис на одном из заготовительных пунктов Северо-Востока России и выберем произвольно 100 идущих подряд записей. Подсчитаем число шкурок с различной окраской. Предположим, что получены следующие результаты: рыжие (AA) – 81 шкурка, сиводушки (Aa) – 18 шкурок, черно-бурые (aa) – 1 шкурка.

Подсчитаем число (абсолютную частоту) доминантных аллелей A , учитывая, что каждая лиса – диплоидный организм. Рыжие лисы несут по 2 аллеля A , их 81 особь, всего $2A \times 81 = 162A$. Сиводушки несут по 1 аллелю A , их 18 особей, всего $1A \times 18 = 18A$. Общая сумма доминантных аллелей $NA = 162 + 18 = 180$. Аналогичным образом подсчитаем число рецессивных аллелей a : у черно-

бурых лис $2a \times 1 = 2a$, у сиводушек $1a \times 18 = 18a$, общая сумма рецессивных аллелей $N_a = 2 + 18 = 20$.

Общее число всех аллелей гена $A = N_A + N_a = 180 + 20 = 200$. Мы проанализировали 100 особей, у каждой по 2 аллеля, общая сумма аллелей равна $2 \times 100 = 200$. Число аллелей, подсчитанных по каждому генотипу, и число аллелей, подсчитанных по общему количеству особей, в любом случае равно 200, значит, расчеты проведены правильно.

Найдем относительную частоту (или долю) аллеля A по отношению к общему количеству аллелей:

$$p_A = N_A : (N_A + N_a) = 180 : 200 = 0,9$$

Аналогично найдем относительную частоту (или долю) аллеля a :

$$q_a = N_a : (N_A + N_a) = 20 : 200 = 0,1$$

Сумма относительных частот аллелей в популяции описывается соотношением:

$$p_A + q_a = 0,9 + 0,1 = 1$$

Приведенное уравнение является количественным описанием аллелофонда данной популяции, отражает его структуру. Поскольку в книге учета особи представлены случайным образом, и выборка в 100 особей достаточно большая, то полученные результаты можно обобщить (экстраполировать) на всю популяцию.

Рассмотрим изменение структуры аллелофонда (т. е. частот всех аллелей) и генофонда (т. е. частот всех генотипов) данной популяции при чередовании поколений. Все самцы и самки дают аллели A и a в соотношении $0,9A : 0,1a$.

В этом отличие генетики популяций от классической генетики. При рассмотрении законов Менделя изначально задавалось соотношение $1A : 1a$, поскольку родители всегда были гомозиготны: AA и aa .

Для нахождения относительных частот генотипов составим решетку Пеннета. При этом учтем, что вероятность встречи аллелей в зиготе равна произведению вероятностей нахождения каждого аллеля (таблицы 6,7).

Таблица 6 – Относительные частоты генотипов

Гаметы самок	Гаметы самцов	
	A $p_A = 0,9$	a $q_a = 0,1$
A $p_A = 0,9$	AA $p^2 AA = 0,81$ рыжие	Aa $pq Aa = 0,09$ сиводушки
a $q_a = 0,1$	Aa $pq Aa = 0,09$ сиводушки	aa $q^2 aa = 0,01$ черно-бурые

Таблица 7 – Итоговые относительные и абсолютные частоты генотипов и фенотипов

	Генотипы (фенотипы)			Сумма
	p ² AA рыжие	2 pq Aa сиводушки	q ² aa черно-бурые	
Относительные частоты	0,81	0,18	0,01	1,00
Абсолютные частоты (в пересчете на 100 особей)	81	18	1	100

Сравнивая полученный результат с первоначальным состоянием популяции, видим, что структура аллелофонда и генофонда не изменились. Таким образом, в рассмотренной популяции лис закон Харди-Вайнберга выполняется с идеальной точностью.

Действие закона Харди-Вайнберга при полном доминировании. Рассмотрим действие закона Харди-Вайнберга при полном доминировании на примере наследования окраски шерсти у кошек.

Известно, что черная окраска шерсти у кошек определяется генотипом aa. При этом черная окраска может быть или сплошной, или частичной. Генотипы AA и Aa обуславливают все остальное разнообразие типов окраски, но черный цвет при этом полностью отсутствует.

Предположим, что в одной из городских популяций кошек на о. Сахалин из 100 просмотренных животных полную или частичную черную окраску имели 36 животных.

Прямой расчет структуры аллелофонда популяции в этом случае невозможен из-за полного доминирования: гомозиготы AA и гетерозиготы Aa фенотипически неразличимы. Согласно уравнению Харди-Вайнберга частота черных кошек составляет q² aa. Тогда можно рассчитать частоты аллелей:

$$q^2_{aa} = 36/100 = 0,36;$$

$$q_a = 0,36 - 1/2 = 0,6;$$

$$p_A = 1 - 0,6 = 0,4$$

Таким образом, структура аллелофонда данной популяции описывается соотношением: p A + q a = 0,4 + 0,6 = 1. Частота рецессивного аллеля оказалась выше, чем частота доминантного.

Рассчитаем частоты генотипов:

$$p^2_{AA} = 0,4^2 = 0,16;$$

$$2 pq_{Aa} = 2 * 0,4 * 0,6 = 0,48;$$

$$q^2_{aa} = 0,6^2 = 0,36$$

Однако проверить правильность расчетов в данном случае невозможно, поскольку неизвестны фактические частоты доминантных гомозигот и гетерозигот.

Выполнение закона Харди–Вайнберга в природных популяциях. В ряде случаев (например, в случае полного доминирования) при описании структуры генофонда природных популяций приходится допустить, что они обладают чертами идеальных популяций (таблица 8).

Таблица 8 – Сравнительная характеристика идеальных и природных популяций

Идеальная популяция	Природные популяции
1. Численность популяции бесконечно большая, и случайная элиминация (гибель) части особей не влияет на структуру популяции	1. Популяция состоит из конечного числа особей
2. Отсутствует половая дифференцировка, женские и мужские гаметы равноценны (например, при гомоталличной изогамии у водорослей)	2. Существуют различные типы половой дифференцировки, различные способы воспроизведения и различные системы скрещивания
3. Наличие панмиксии – свободного скрещивания; существование гаметного резервуара; равновероятность встречи гамет и образования зигот независимо от генотипа и возраста родителей	3. Существует избирательность при образовании брачных пар, при встрече гамет и образования зигот
4. В популяции отсутствуют мутации	4. Мутации происходят всегда
5. В популяции отсутствует естественный отбор	5. Всегда существует дифференциальное воспроизведение генотипов, включающее дифференциальное выживание и дифференциальный успех в размножении
6. Популяция изолирована от других популяций этого вида	6. Существуют миграции – поток генов

В большинстве изученных популяциях отклонения от перечисленных условий обычно не влияют на выполнение закона Харди-Вайнберга. Это означает, что:

- численность природных популяций достаточно большая;
- женские и мужские гаметы равноценны; самцы и самки в равной степени передают свои аллели потомкам);

- большинство генов не влияет на образование брачных пар;
- мутации происходят достаточно редко;
- естественный отбор не оказывает заметного влияния на частоту большинства аллелей;
- популяции в достаточной степени изолированы друг от друга.

Если же закон Харди-Вайнберга не выполняется, то по отклонениям от расчетных величин можно установить эффект ограниченной численности, различие между самками и самцами при передаче аллелей потомкам, отсутствие свободного скрещивания, наличие мутаций, действие естественного отбора, наличие миграционных связей между популяциями.

В реальных исследованиях всегда существуют отклонения эмпирических, или фактических абсолютных частот ($N_{\text{факт}}$ или $N_{\text{ф}}$) от расчетных, или теоретических ($N_{\text{расч}}$, $N_{\text{теор}}$ или $N_{\text{т}}$). Поэтому возникает вопрос: закономерны эти отклонения или случайны, иными словами, достоверны или недостоверны? Для ответа на этот вопрос нужно знать фактические частоты доминантных гомозигот и гетерозигот. Поэтому в популяционно-генетических исследованиях выявление гетерозигот играет очень важную роль.

Практическое значение закона Харди–Вайнберга.

1. В здравоохранении – позволяет оценить популяционный риск генетически обусловленных заболеваний, поскольку каждая популяция обладает собственным аллелофондом и, соответственно, разными частотами неблагоприятных аллелей. Зная частоты рождения детей с наследственными заболеваниями, можно рассчитать структуру аллелофонда. В то же время, зная частоты неблагоприятных аллелей, можно предсказать риск рождения больного ребенка.

Пример 1. Известно, что альбинизм – это аутосомно-рецессивное заболевание. Установлено, что в большинстве европейских популяций частота рождения детей-альбиносов составляет 1 на 20 тысяч новорожденных. Следовательно,

$$q^2_{aa} = 1/20000 = 0,00005;$$

$$q_a = 0,00005 - 1/2 = 0,007;$$

$$p_A = 1 - 0,007 = 0,993 \approx 1$$

Поскольку для редких заболеваний $p_A \approx 1$, то частоту гетерозиготных носителей можно рассчитать по формуле $2 \cdot q$. В данной популяции частота гетерозиготных носителей аллеля альбинизма составляет $2 \cdot q \cdot Aa = 2 \cdot 0,007 = 0,014$, или примерно каждый семидесятый член популяции.

Пример 2. Пусть в одной из популяций у 1% населения выявлен рецессивный аллель, который не встречается в гомозиготном состоянии (можно предположить, что в гомозиготном состоянии этот аллель летален). Тогда $2 \cdot q \cdot Aa = 0,01$, следовательно, $q_a = 0,01:2 = 0,005$. Зная частоту рецессивного аллеля, можно установить частоту гибели зародышей–гомозигот: $q^2_{aa} = 0,005^2 = 0,000025$ (25 на миллион, или 1 на 40 тысяч).

2. В селекции – позволяет выявить генетический потенциал исходного материала (природных популяций, а также сортов и пород народной селекции), поскольку разные сорта и породы характеризуются собственными аллелофондами, которые могут быть рассчитаны с помощью закона Харди-Вайнберга. Ес-

ли в исходном материале выявлена высокая частота требуемого аллеля, то можно ожидать быстрого получения желаемого результата при отборе. Если же частота требуемого аллеля низка, то нужно или искать другой исходный материал, или вводить требуемый аллель из других популяций (сортов и пород).

3. В экологии – позволяет выявить влияние самых разнообразных факторов на популяции. Дело в том, что, оставаясь фенотипически однородной, популяция может существенно изменять свою генетическую структуру под воздействием ионизирующего излучения, электромагнитных полей и других неблагоприятных факторов. По отклонениям фактических частот генотипов от расчетных величин можно установить эффект действия экологических факторов. При этом нужно строго соблюдать принцип единственного различия. Пусть изучается влияние содержания тяжелых металлов в почве на генетическую структуру популяций определенного вида растений. Тогда должны сравниваться две популяции, обитающие в крайне сходных условиях. Единственное различие в условиях обитания должно заключаться в различном содержании определенного металла в почве.

Контрольные вопросы

1. Объясните сущность экологического подхода к определению понятия «популяция».
2. Объясните сущность генетического подхода к определению понятия «популяция».
3. Объясните сущность синтетического подхода к определению понятия «популяция».
4. Объясните сущность закона Харди–Вайнберга.
5. Выполнение закона Харди–Вайнберга в природных популяциях.
6. Приведите примеры практического значения закона Харди–Вайнберга.

2. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ПОДГОТОВКЕ К ТЕКУЩЕЙ АТТЕСТАЦИИ

Особенность курса заключается не только в его теоретической, но и практической направленности. Методическая модель преподавания дисциплины основана на проведении еженедельного контроля текущей успеваемости обучающегося.

К текущей аттестации относится защита лабораторной работы.

Всего запланировано шесть текущих аттестаций при изучении дисциплины.

При подготовке к текущей аттестации рекомендуется повторить лекционный материал по соответствующей тематике лабораторной работы.

К защите следует представлять лабораторные работы, оформленные в полном соответствии с заданиями. Выполнять задания следует, придерживаясь алгоритма решения, представленного в учебно-методическом пособии к лабораторным работам.

Оценка «зачтено» является экспертной и зависит от уровня освоения студентом практического материала, наличия и сущности ошибок, допущенных студентом при ответе на вопросы (таблица 9).

Таблица 9 – Система оценок и критерии выставления оценки

Система оценок	2	3	4	5
	0–40 %	41–60 %	61–80 %	81–100 %
Критерий	«не зачтено»	«зачтено»		
1. Системность и полнота знаний в отношении изучаемых объектов	Обладает частичными и разрозненными знаниями, которые не может научно-корректно связывать между собой (только некоторые из которых может связывать между собой)	Обладает минимальным набором знаний, необходимым для системного взгляда на изучаемый объект	Обладает набором знаний, достаточным для системного взгляда на изучаемый объект	Обладает полнотой знаний и системным взглядом на изучаемый объект
2. Освоение стандартных алгоритмов решения профессиональных задач	В состоянии решать только фрагменты поставленной задачи в соответствии с заданным алгоритмом, не освоил предложенный алгоритм, допускает ошибки	В состоянии решать поставленные задачи в соответствии с заданным алгоритмом	В состоянии решать поставленные задачи в соответствии с заданным алгоритмом, понимает основы предложенного алгоритма	Не только владеет алгоритмом и понимает его основы, но и предлагает новые решения в рамках поставленной задачи

Для успешного прохождения текущей аттестации студенту следует ответить на один-два вопроса, представленных в конце каждой лабораторной

работы. В случае если студент не смог дать полный и верный ответ, преподаватель может задать дополнительные вопросы.

Для прохождения текущей аттестации студент должен показать набор знаний, необходимых для системного взгляда на изучаемый объект и в состоянии решить поставленные задачи в соответствии с заданным алгоритмом.

3. МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ПО ВЫПОЛНЕНИЮ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

Согласно учебному плану дисциплины «Общая генетика» направления подготовки 35.03.04 «Агрономия», студенты заочной формы обучения закрепляют изучаемый материал, самостоятельно в виде выполнения контрольной работы.

Варианты заданий определяется по таблице 3 в зависимости от двух последних цифр студенческого шифра (номера студенческого билета и зачетной книжки). В таблице по горизонтали Б размещены цифры от 0 до 9, каждая из которых последняя цифра шифра студента. По вертикали А также размещены цифры от 0 до 9, каждая из которых – предпоследняя цифра шифра студента. Пересечение горизонтальной и вертикальной линий определяет клетку с номерами вариантов контрольной работы. Перечень вопросов для выполнения контрольной работы представлен ниже.

Ответы на рассматриваемые вопросы должны излагаться по существу, быть четкими, полными, ясными и содержать элементы анализа.

При ответе на вопросы студент должен использовать не только учебную литературу, но и статьи, публикуемые в периодической печати, указывая в работе источники информации. Текстовая часть работы может быть иллюстрирована рисунками, схемами, таблицами. В конце приводится список использованных источников.

Контрольная работа состоит из одного теоретического вопроса (выделен нижним подчеркиванием) и трех задач.

При выполнении практического задания (задач) соблюдается следующая последовательность:

- номер задачи;
- условие задачи (из задачника);
- дано;
- найти;
- решение;
- ответ.

Литература для выполнения контрольной работы представлена в разд. 4 настоящего методического пособия.

Работа должна быть выполнена на листах формата А4 в печатном варианте. Шрифт текстовой части размер – 12 (для заголовков – 14), вид шрифта – Times New Roman, интервал 1,5. Поля страницы: левое 3 см, правое 1,5 см., верхнее и нижнее 2 см. Нумерация страниц внизу справа.

Структура контрольной работы:

- титульный лист

- содержание
- текстовая часть (каждый вопрос начинать с нового листа)
- список используемой литературы оформляется в соответствии с ГОСТ 7.001-2003, ГОСТ 7.82-2001.

Таблица 10 – Варианты заданий

Б		Последняя цифра шифра									
А		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
Предпоследняя цифра шифра	0	<u>1</u> 1.44 3.8 4.2	<u>2</u> 1.45 3.9 4.3	<u>3</u> 1.46 3.10 4.4	<u>4</u> 1.47 3.11 4.5	<u>5</u> 1.48 3.12 4.6	<u>6</u> 1.49 3.13 4.8	<u>7</u> 1.50 3.14 4.9	<u>8</u> 1.51 3.15 4.10	<u>9</u> 1.52 3.16 4.11	<u>10</u> 1.53 3.17 4.12
	1	<u>11</u> 1.54 3.18 4.17	<u>12</u> 1.55 3.8 4.18	<u>13</u> 1.56 3.9 4.19	<u>14</u> 1.57 3.10 4.20	<u>15</u> 1.58 3.11 4.21	<u>16</u> 1.59 3.12 4.22	<u>17</u> 1.60 3.13 4.23	<u>18</u> 1.61 3.14 4.24	<u>19</u> 1.62 3.15 4.25	<u>20</u> 1.63 3.16 4.26
	2	<u>21</u> 1.64 3.17 4.27	<u>22</u> 1.65 3.18 4.28	<u>23</u> 1.66 3.8 4.29	<u>24</u> 1.67 3.9 4.30	<u>25</u> 1.70 3.10 4.31	<u>26</u> 1.71 3.11 4.32	<u>27</u> 1.72 3.12 4.33	<u>28</u> 1.73 3.13 4.34	<u>29</u> 1.74 3.14 4.35	<u>30</u> 1.75 3.15 4.2
	3	<u>31</u> 1.76 3.16 4.3	<u>32</u> 1.77 3.17 4.4	<u>33</u> 1.78 3.18 4.5	<u>34</u> 1.79 3.8 4.6	<u>35</u> 1.80 3.9 4.8	<u>36</u> 1.81 3.10 4.9	<u>37</u> 1.85 3.11 4.10	<u>38</u> 1.86 3.12 4.11	<u>39</u> 1.87 3.13 4.12	<u>40</u> 1.88 3.14 4.17
	4	<u>41</u> 1.89 3.15 4.18	<u>42</u> 1.102 3.16 4.19	<u>43</u> 1.103 3.17 4.20	<u>44</u> 1.104 3.18 4.21	<u>45</u> 1.105 3.8 4.22	<u>46</u> 1.106 3.9 4.23	<u>47</u> 1.107 3.10 4.24	<u>48</u> 1.108 3.11 4.25	<u>49</u> 1.109 3.12 4.26	<u>50</u> 1.116 3.13 4.27
	5	<u>51</u> 1.117 3.14 4.28	<u>52</u> 1.118 3.15 4.28	<u>1</u> 1.119 3.16 4.29	<u>2</u> 1.120 3.17 4.30	<u>3</u> 1.121 3.18 4.31	<u>4</u> 1.122 3.8 4.32	<u>5</u> 1.123 3.9 4.33	<u>6</u> 1.124 3.10 4.34	<u>7</u> 1.125 3.11 4.35	<u>8</u> 1.126 3.12 4.2
	6	<u>9</u> 1.127 3.13 4.3	<u>10</u> 1.128 3.14 4.4	<u>11</u> 1.129 3.15 4.5	<u>12</u> 1.130 3.16 4.6	<u>13</u> 1.13 3.17 4.9	<u>14</u> 1.137 3.18 4.9	<u>15</u> 1.138 3.8 4.10	<u>16</u> 1.139 3.9 4.11	<u>17</u> 1.140 3.10 4.12	<u>18</u> 1.141 3.11 4.17
	7	<u>19</u> 1.142 3.12 4.18	<u>20</u> 1.143 3.13 4.19	<u>21</u> 1.144 3.14 4.20	<u>22</u> 1.145 3.15 4.21	<u>23</u> 1.146 3.17 4.22	<u>24</u> 1.147 3.18 4.23	<u>25</u> 1.149 3.8 4.24	<u>26</u> 1.150 3.9 4.25	<u>27</u> 1.151 3.10 4.26	<u>28</u> 1.152 3.11 4.27
	8	<u>29</u> 1.153 3.12 4.28	<u>30</u> 1.13 3.13 4.29	<u>31</u> 1.14 3.14 4.30	<u>32</u> 1.15 3.15 4.31	<u>33</u> 1.16 3.16 4.32	<u>34</u> 1.17 3.17 4.33	<u>35</u> 1.18 3.18 4.34	<u>36</u> 1.19 3.8 4.35	<u>37</u> 1.20 3.9 4.2	<u>38</u> 1.21 3.10 4.3
	9	<u>39</u> 1.22 3.11 4.4	<u>40</u> 1.23 3.12 4.5	<u>41</u> 1.24 3.13 4.6	<u>42</u> 1.25 3.14 4.8	<u>43</u> 1.26 3.15 4.9	<u>44</u> 1.27 3.16 4.10	<u>45</u> 1.28 3.17 4.11	<u>46</u> 1.29 3.18 4.12	<u>47</u> 1.30 3.8 4.2	<u>48</u> 1.31 3.9 4.3

В текстовой части не допускается сокращение слов. Объем выполненной работы не должен превышать 15 листов А4.

Контрольная работа должна быть оформлена в соответствии с общими требованиями, предъявляемыми к контрольным работам:

- текст должен быть отпечатан на компьютере;
- основной текст подразделяется на озаглавленные части в соответствии с содержанием работы. Заглавия не подчеркиваются, в конце заголовка точка не ставится, переносы допускаются;
- страницы текста пронумеровываются арабскими цифрами в правом верхнем углу без точек. Титульный лист считается первым и не нумеруется;
- на каждой странице оставлены поля для замечаний рецензента;
- список использованных источников оформляются по соответствующим требованиям.

Стиль и язык изложения материала контрольной работы должны быть четкими, ясными и грамотными. Грамматические и синтаксические ошибки недопустимы. Выполненная контрольная работа представляется для регистрации на кафедру, затем поступает на рецензирование преподавателю.

Положительная оценка («зачтено») выставляется в зависимости от полноты раскрытия вопроса и объема предоставленного материала в контрольной работе, а также степени его усвоения, которая выявляется при ее защите (умение использовать при ответе на вопросы научную терминологию, лингвистически и логически правильно отвечать на вопросы по проработанному материалу). Студент, получивший контрольную работу с оценкой «зачтено», знакомится с рецензией и с учетом замечаний преподавателя дорабатывает отдельные вопросы с целью углубления своих знаний.

Контрольная работа с оценкой «не зачтено» возвращается студенту с рецензией, выполняется студентом вновь и сдается вместе с не зачтенной работой на проверку преподавателю. Контрольная работа, выполненная не по своему варианту, возвращается без проверки и зачета.

Вопросы для контрольной работы

1. Жизненный цикл клетки, включающий митотическое деление.
2. Генетический смысл интерфазы; репликация ДНК.
3. Функциональное состояние хромосом.
4. Структура и химический состав митотической хромосомы.
5. Природа и структура аппарата деления клетки.
6. Характеристика фаз митоза и мейоза.
7. Генетическое и биологическое значение мейоза.
8. Как происходит наследование признаков при моногибридном скрещивании?
9. Как происходит взаимодействие аллельных генов?
10. Объясните понятие «анализирующее скрещивание».
11. Дайте характеристику процессу дигибридного скрещивания.
12. Что такое фенотипический радикал.

13. Как происходит наследование признаков при взаимодействии генов.
14. В чем сущность процесса при комплементарном действии генов.
15. Что такое полимерия.
16. Объясните определение «гены – модификаторы».
17. В чем заключается сцепленное наследование признаков и как оно устанавливается?
18. Сколько групп сцепления у разных видов сельскохозяйственных животных?
19. Как наследуются признаки при полном и неполном сцеплении?
20. Что такое кроссинговер? Когда и как он происходит и от чего зависит его частота?
21. Как определяется частота кроссинговера? Почему она принята за единицу расстояния между генами?
22. В чем состоит биологическое значение кроссинговера?
23. Как было доказано, что гены в хромосоме расположены линейно?
24. Что такое карта хромосомы и как она составляется?
25. Что такое соматический кроссинговер?
26. В чем заключается хромосомная теория наследственности?
27. В чем состоит биологическая роль нуклеиновых кислот?
28. Как была доказана роль ДНК в наследственности?
29. Как построена ДНК?
30. Каким образом происходит репликация ДНК?
31. Каковы различия молекул иРНК, рРНК, тРНК?
32. Что такое транскрипция?
33. Что означает термин «трансляция»?
34. Как осуществляется синтез полипептида в рибосомах?
35. Дайте определение понятию изменчивость.
36. Дайте определение понятию мутация.
37. Поясните понятие множественный аллелизм.
38. В чем сущность закона гомологических рядов в наследственной изменчивости Н.И. Вавилова.
39. Классификация мутаций (по С. Г. Инге-Вечтомову).
40. Классификация мутаций по характеру изменения фенотипа.
41. Классификация мутаций Г. Мёллера.
42. Генеративные и соматические мутации.
43. Классификация мутаций по адаптивному значению.
44. Прямые и обратные мутации.
45. Генные мутации.
46. Хромосомные мутации.
47. Геномные мутации.
48. Объясните сущность экологического подхода к определению понятия «популяция».
49. Объясните сущность генетического подхода к определению понятия «популяция».

50. Объясните сущность синтетического подхода к определению понятия «популяция».

51. Объясните сущность закона Харди–Вайнберга.

52. Выполнение закона Харди–Вайнберга в природных популяциях. Приведите примеры практического значения закона Харди–Вайнберга.

4. УЧЕБНАЯ ЛИТЕРАТУРА И УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ СТУДЕНТА

Основная литература

1. Дубинин, Н. П. Общая генетика / Н. П. Дубинин. – Москва: Издательство наука, 1986. – 560 с.
2. Инге-Вечтомов, С. Г. Генетика с основами селекции / С. Г. Инге-Вечтомов. – Санкт-Петербург: Изд-во Н-Л, 2015. – 720 с.

Дополнительная литература

1. Генетика развития растений: учебник для студентов высших учебных заведений / Л. А. Лутова, Т. А. Ежова, И. Е. Додуева, М. А. Осипова; ред. С. Г. Инге-Вечтомов. – Санкт-Петербург: Изд-во Н-Л, 2010. – 432 с.
2. Карманова, Е. П. Практикум по генетике: учеб. пособие для вузов / Е. П. Карманова, А. Е. Болгов, В. И. Митюлько. – Санкт-Петербург: Лань, 2022. – 228 с.

Литература для выполнения контрольной работы

- Песецкая, Л. Н. Сборник задач по генетике: учебник / Л. Н. Песецкая, Г. Г. Гончаренко, Н. Н. Остренко. – Гомель, 2002. – 114 с. [Электронный ресурс]. – режим доступа: <http://old.gsu.by/biglib/GSU/>

БИБЛИОГРАФИЧЕСКИЙ СПИСОК

1. Инге-Вечтомов, С. Г. Генетика с основами селекции / С. Г. Инге-Вечтомов. – Санкт-Петербург: Изд-во Н-Л, 2015. – 720 с.
2. Генетика развития растений: учебник для студентов высших учебных заведений / Л. А. Лутова, Т. А. Ежова, И. Е. Додуева, М. А. Осипова; ред. С.Г. Инге-Вечтомов. – Санкт-Петербург: Изд-во Н-Л, 2010. – 432 с.

Локальный электронный методический материал

Александр Иванович Юсов

ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА

*Редактор С. Кондрашова
Корректор Т. Звада*

Уч.-изд. л. 6,0. Печ. л. 4,7.

Федеральное государственное
бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Калининградский государственный технический университет»,
236022, Калининград, Советский проспект, 1