

А.А.СЕМЕНОВ

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ  
В СОВРЕМЕННОЙ  
ШКОЛЕ



Министерство просвещения Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Самарский государственный социально-педагогический университет»

**А.А. Семенов**

# **ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ В СОВРЕМЕННОЙ ШКОЛЕ**

*УЧЕБНИК*

*для студентов учреждений высшего образования,  
обучающихся по направлению подготовки  
«Педагогическое образование»*

Самара 2021

УДК 575 (0.75.8)  
ББК 28.04  
С 30

Печатается по решению редакционно-издательского совета  
Самарского государственного социально-педагогического университета

**Рецензенты:**

академик РАН, доктор биологических наук, профессор,  
директор Санкт-Петербургского филиала  
Института общей генетики имени Н.И. Вавилова РАН *С.Г. Инге-Вечтомов*;  
доктор биологических наук, профессор кафедры  
технологии пищевых производств и биотехнологии  
Самарского государственного технического университета *Н.В. Кривов*;  
кандидат сельскохозяйственных наук доцент кафедры биохимии,  
молекулярной биологии и генетики Московского педагогического  
государственного университета *Т.В. Мазяркина*  
доктор философии (Ph.D),  
администратор центра международного образования  
Токийского технологического университета *Х. Сайто*

**С30 Семенов А.А.**

**Основы генетики в современной школе** : учебник для  
студентов учреждений высшего образования, обучающихся по на-  
правлению подготовки «Педагогическое образование». – Самара :  
СГСПУ, 2021. – 312 с.

**ISBN 978-5-8428-1193-9**

*В учебнике изложены ключевые вопросы науки о наследственности и изменчивости, необходимое будущему учителю биологии для успешного преподавания основ генетики в старших классах как на базовом, так и на углублённом уровнях изучения предмета. По каждой теме дисциплины «Генетика» представлены инструктивные карточки лабораторных и практических работ, вопросы и задания для самопроверки и самостоятельной работы студентов, а также для рефлексии.*

*Издание адресовано студентам высших учебных заведений, обучающимся по направлению подготовки «Педагогическое образование». Оно будет полезно преподавателям вузов, учителям биологии и учащимся общеобразовательных организаций, всем, кто интересуется генетикой.*

**ISBN 978-5-8428-1193-9**

УДК 575 (0.75.8)  
ББК 28.04  
© Семенов А.А., 2021  
© СГСПУ, 2021

*Светлой памяти моих родителей –  
Семеновой Анны Васильевны  
и Семенова Алексея Ивановича  
посвящается...*



## ПРЕДИСЛОВИЕ

Великий немецкий математик Карл Фридрих Гаусс назвал математику царицей всех наук. Немецкий философ Иммануил Кант полагал, что в каждой естественной науке заключено столько истины, сколько в ней есть математики.

Царицей биологических наук можно назвать генетику. По мнению генетика, доктора биологических наук, профессора, академика РАН Сергея Георгиевича Инге-Вечтомова, в начале XX столетия именно генетика привела биологию в семью точных наук, так как она сводится к небольшому числу базовых закономерностей, выражающихся с математической строгостью<sup>1</sup>. Следовательно, генетику можно считать царицей биологических наук.

14 мая 2020 года состоялось совещание при Президенте Российской Федерации, на котором Владимир Владимирович Путин сопоставил программу развития генетических технологий по масштабу задач, прорыву и значению для страны с развитием атомных и космических технологий XX века<sup>2</sup>. Согласно данной программе, в рамках национального проекта «Наука» в Российской Федерации создано три геномных центра мирового уровня, которые представляют собой консорциумы исследовательских институтов, вузов, производственных и инновационных компаний.

В настоящее время в области генетических технологий отечественными учёными достигнуты значительные успехи. Так, в Институте молекулярной биологии РАН разработаны высокочувствительные средства выявления ВИЧ-инфекции, созданы штаммы модифицированных вирусов, которые способны убивать раковые клетки молочной железы и мозга. Им нет аналогов в мире. Они могут стать прорывными в лечении онкологических заболеваний. В планах – создать линейку генетических технологий в промышленности, медицине и экологии,

---

<sup>1</sup> Инге-Вечтомов С.Г. Зачем нам (наука) биология? Или зачем нам наука (биология)? // Всероссийский съезд учителей биологии : материалы съезда. 28–30 июня 2011 г. М.: МГУ, 2011. С. 11–12.

<sup>2</sup> Совещание о развитии генетических технологий в России от 14 мая 2020 г. URL: <http://www.kremlin.ru/events/president/transcripts/63350>.

в том числе национальную базу генетической информации, чтобы на основе единых стандартов обеспечить защиту данных, их хранение и передачу<sup>1</sup>.

Успешное развитие генетических исследований и технологий невозможно без высокообразованных, активных, инициативных, упорных, настойчивых, обладающих нестандартным мышлением и готовых учиться на протяжении всей жизни специалистов, подготовка которых должна начинаться еще со школьной скамьи. В связи с этим стратегической задачей учителей биологии является формирование у подрастающего поколения стойкого познавательного интереса к генетике, стремления совершать новые открытия, быть первопроходцами, создавать прорывные генетические технологии на благо России и всего человечества. С этой целью, помимо учебного предмета «Биология», включающего основы генетики, школьникам в 10 или 11 классах предлагается освоение самостоятельного курса «Генетика», который в большей степени направлен на изучение молекулярной генетики, современных генетических технологий, достижений биотехнологии и генной инженерии, молекулярных методов диагностики и достижений медицинской генетики<sup>2</sup>.

Настоящий учебник позволит подготовить будущих учителей биологии к преподаванию классической и современной генетики.

В учебнике рассматриваются основы генетики как биологической науки, её модельные объекты, предмет, задачи и методы исследований, связи генетики с другими науками и практикой; молекулярные и цитологические основы наследственности; типы скрещиваний и закономерности наследования; взаимодействие аллелей и генов; хромосомная теория наследственности и сцепление генов; генетика пола и наследование, сцепленное с полом; генетическая изменчивость и её виды; генетика популяций; генетика человека; генетические основы селекции.

В содержание учебника включены такие современные вопросы, как генетика и нанотехнологии; эпигенетические модификации ДНК и хроматина, их роль в регуляции экспрессии генов; методы молекулярной

---

<sup>1</sup> Совещание о развитии генетических технологий в России от 14 мая 2020 г. URL: <http://www.kremlin.ru/events/president/transcripts/63350>.

<sup>2</sup> Примерная рабочая программа курса «Генетика» (для 10–11 классов образовательных организаций). Проект. М.: Институт стратегии развития образования РАН, 2021. 45 с.

генетики (полимеразная цепная реакция, электрофорез, секвенирование ДНК) и биотехнологии (генная и клеточная инженерии; клонирование, его биологические и этические проблемы); орфанные (редкие) заболевания, их характеристика и проблемы лечения; персонализированная медицина и генная терапия, спортивная генетика; генетические основы патогенеза, диагностики и профилактики вирусных инфекций, в том числе вызванных семейством коронавирусов; генетически модифицированные организмы (цели создания, перспективы использования и общие правила проверки безопасности).

Представленные в издании материалы будут способствовать формированию ценности научного познания, культуры здорового и безопасного образа жизни, гражданскому, патриотическому, духовно-нравственному и экологическому воспитанию обучающихся.

Учебник написан с учётом рекомендаций примерной основной образовательной программы среднего общего образования и примерной рабочей программы курса «Генетика» (для 10–11 классов образовательных организаций), а также рабочей программы вузовской дисциплины «Генетика».

В учебнике использованы сведения из открытых источников, а также наработки авторов учебных изданий по генетике прошлых лет, которые не потеряли своей значимости и актуальности, однако они существенно переработаны, обновлены и скорректированы в соответствии с содержанием подготовки студентов, обучающихся по направлению «Педагогическое образование».

Учебник поделен на главы. В каждой главе представлен теоретический материал, инструктивные карточки для проведения лабораторных и практических работ, генетические задачи, вопросы и задания для самоконтроля, задания для самостоятельной работы (обязательные и по выбору студентов), а также вопросы для рефлексии (самоанализа). Практические работы разбиты по типам генетических задач; сначала даётся пример решения задачи, а затем – одна или несколько задач того же типа для отработки умений решать их; ко всем задачам имеются ответы. Некоторые лабораторные работы по генетике могут быть проведены на базе Педагогического технопарка «Кванториум», созданного при поддержке Министерства просвещения РФ в целях обеспечения реализации федерального проекта «Современная школа» национального проекта «Образование».

Задания для самостоятельной работы, включенные в учебник, направлены на совершенствование методической подготовки будущих учителей биологии. Они касаются разработки уроков, домашних работ, внеурочных занятий, внеклассных мероприятий (в том числе экскурсий), организации учебно-исследовательской и проектной деятельности учащихся по генетике, анализа школьных учебников биологии, подбора демонстрационного материала, разработки контрольно-измерительных материалов, составления тематического планирования, развития естественнонаучной грамотности учащихся, реализации воспитательного потенциала при изучении основ генетики. Эти задания побуждают к использованию современных методов и приемов работы: написания синквейнов, составления и заполнения схем и таблиц, разработки электронных презентаций, чтения дополнительной литературы, решения и составления генетических задач, составления интеллект-карт и кластеров.

Завершают учебник списки основной и дополнительной литературы, в том числе на английском языке, при помощи которой студенты смогут расширить и углубить свои знания по генетике, её истории, достижениях и перспективах развития, а также приведён перечень ключевых понятий генетики с определениями, используемыми в данном издании, даны алфавитный и предметный указатели.

При написании книги учитывался многолетний опыт преподавания её автором основ генетики в школе и вузе.

Учебник позволит преподавателям чётче организовать процесс обучения генетике, сделать его практико-ориентированным, направленным на профессиональную подготовку будущих учителей биологии. Он апробирован на практике со студентами, обучающимися по направлению подготовки «Педагогическое образование».

Учебник может быть использован школьными учителями при подготовке и проведении уроков биологии с генетическим содержанием, а также учащимися старших классов при изучении основ генетики в школе как на базовом, так и на углублённом уровнях. Кроме того, он будет востребован школьниками при подготовке к всероссийской проверочной работе (ВПР) и единому государственному экзамену (ЕГЭ) по биологии, предметным олимпиадам и конкурсам.

Данное издание может стать книгой для чтения всем, кому интересна генетика, её отдельные вопросы.

\* \* \*

Автор признателен кандидату биологических наук, доценту Людмиле Ивановне Лушиной за приобщение к генетике и написание первых совместных публикаций в этой области.

Автор выражает глубокую благодарность рецензентам:

академику РАН, доктору биологических наук, профессору, директору Санкт-Петербургского филиала Института общей генетики имени Н.И. Вавилова РАН, заслуженному деятелю науки РФ, почётному профессору Санкт-Петербургского государственного университета Сергею Георгиевичу Инге-Вечтомову;

доктору биологических наук, профессору кафедры технологии пищевых производств и биотехнологии Самарского государственного технического университета Николаю Васильевичу Кривову;

кандидату сельскохозяйственных наук, доценту кафедры биохимии, молекулярной биологии и генетики Московского педагогического государственного университета, разработчику заданий ЕГЭ по биологии Татьяне Вячеславовне Мазяркиной;

доктору философии (Ph.D), администратору центра международного образования Токийского технологического университета, историку науки Хирофуми Сайто (Япония)

за внимательное прочтение рукописи, ценные замечания и предложения, которые были учтены при подготовке учебника к печати.

Автор благодарит учителя биологии, методиста Ларису Михайловну Глазкову, а также студентов естественно-географического факультета Самарского государственного социально-педагогического университета Марию Сергеевну Горланову, Анастасию Александровну Силиванову, Ирину Александровну Сураеву, Анну Васильевну Федорову за решение и проверку генетических задач; кандидата педагогических наук, учителя географии и биологии Ирину Геннадьевну Дикареву за подборку некоторых материалов, которые были использованы при разработке лабораторных и практических работ, а также всех, кто принял участие в подготовке и опубликовании данного издания.

# Глава 1

## ГЕНЕТИКА – НАУКА О НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИЗМЕНЧИВОСТИ

### История возникновения и развития генетики

#### Теории наследования признаков.

*Теория прямого наследования признаков* предполагает, что репродуктивный материал поступает от всех частей тела. Здоровые части тела поставляют здоровый репродуктивный материал, нездоровые – нездоровый. Наследуются все свойства, приобретённые организмом в течение жизни. Теория прямого наследования признаков просуществовала 23 столетия. Её сторонником был Гиппократ (ок. 460 – ок. 370 до н. э.).

Согласно *теории непрямого наследования признаков*, репродуктивный материал производится из веществ, предназначенных для построения разных частей тела. Этой теории придерживался Аристотель (384–322 до н. э.).

*Гипотеза пангенеза* (от греч. *pan* – «всё», *genesis* – «происхождение») гласит, что у растений или животных все клетки отделяют от себя крошечные геммулы, рассеянные по всему организму. Геммулы попадают в репродуктивные органы, и таким образом признаки передаются потомкам. Эта гипотеза считается последней вариацией теории прямого наследования признаков. Её автор – Чарльз Дарвин (1809–1882).

Гипотезу пангенеза экспериментально опроверг Фрэнсис Гальтон (1822–1911). Он переливал кровь чёрных кроликов белым, скрещивал белых кроликов между собой и в трёх последующих поколениях не обнаружил никакого нарушения белой окраски (рис. 1). Следовательно, в крови кроликов геммул нет и гипотеза пангенеза несостоятельна.

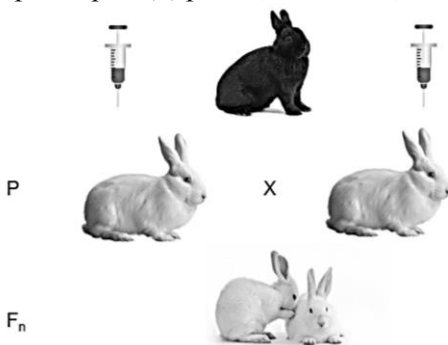


Рис. 1. Иллюстрация эксперимента Ф. Гальтона

## **Опыты над растительными гибридами Г. Менделя. «Переоткрытие» законов Г. Менделя.**

Окончательный удар по теории прямого наследования нанесли опыты над растительными гибридами австрийско-чешского священника и натуралиста Грегора Иоганна Менделя (1822–1884). В 1865 г. он представил Брюннскому обществу испытателей природы результаты своей работы, которые были опубликованы в 1866 г. в записках этого общества.

Г. Мендель показал, что из поколения в поколение наследуются не сами признаки и свойства организма, а некие гипотетические наследственные факторы, т.е. он предопределил существование генов и обосновал законы непрямого наследования, которые позже стали основой генетики.

Современники Г. Менделя не оценили значимость его экспериментов, так как биология того времени не была ещё готова к восприятию его идей. Выявленные Г. Менделем закономерности наследования по достоинству оценили только в 1900 г., когда их независимо друг от друга «переоткрыли» три исследователя: Гуго де Фриз (1848–1935) в Нидерландах, Карл Корренс (1864–1933) в Германии и Эрих Чермак (1871–1962) в Австрии. Вторичное открытие законов Г. Менделя подтвердило представление о существовании дискретных (отдельных) наследственных факторов, поэтому 1900 г. считается годом рождения генетики.

### **Понятие о генетике. Разделы генетики.**

**Генетика** (от греч. *genesis* – «происхождение») – наука о наследственности и изменчивости. Она является частью комплексной науки о живой природе – *биологии*.

Генетика решает проблемы хранения, реализации, передачи и изменчивости наследственной информации.

Термин «генетика» был предложен в 1906 г. английским натуралистом Уильямом Бэтсоном (1861–1926) (рис. 2). Он называл генетику физиологией наследственности и изменчивости.

В настоящее время выделяют свыше 25 разделов генетики. Среди них: генетика классическая, популяционная, молекулярная, медицинская,



Рис. 2. У. Бэтсон

спортивная, криминалистическая, экологическая, психологическая, педагогическая, радиационная, биометрическая, функциональная, генетика растений, генетика животных, генетика человека, генетика микроорганизмов, генетика фотосинтеза и др.

### **Основные этапы (эры) развития генетики.**

1. *Эра классической генетики* (1865–1943) ведёт отсчёт от открытия и «переоткрытия» законов Г. Менделя. В это время появились термины «генетика» и «ген»; были разработаны мутационная теория Г. де Фриза и хромосомная теории наследственности Т. Моргана; сформулированы закон Гарди – Вайнберга и закон гомологических рядов в наследственной изменчивости Н.И. Вавилова; составлена первая генетическая карта хромосомы и др.

2. *Эра ДНК* (1944–1976) началась с доказательства роли ДНК как носителя наследственной информации. В этот период сформулированы правила Чаргаффа; обнаружены транспозоны (мобильные генетические элементы) у кукурузы; расшифрована структура ДНК; установлено хромосомное число человека (46 хромосом в диплоидном наборе); выявлен генетический код; показано, что удвоение ДНК носит полуконсервативный характер; обнаружены ферменты рестриктазы, при помощи которых можно вырезать и встраивать участки молекул ДНК и др.

3. *Эра геномики*<sup>1</sup> (1977 – по настоящее время) ознаменовалась *секвенированием* (от лат. *sequentum* – «последовательность»), т.е. определением нуклеотидной последовательности, генома бактериофага Ф-Х174. В последующие годы была открыта полимеразная цепная реакция (ПЦР), позволившая просто и быстро увеличивать число копий ДНК или РНК в имеющейся пробе; секвенированы геномы бактерий, дрожжей, нематоды (круглого червя); клонировано первое млекопитающее животное; реализован проект «Геном человека»; синтезирован искусственный геном бактерии; синтезировано четыре новых аналога азотистых оснований, которые позволили создать транскрибируемую синтетическую ДНК с восьмибуквенным алфавитом, и др.

---

<sup>1</sup> *Геномика* изучает последовательность нуклеотидов в молекуле ДНК.



## Объект и предмет генетики

**Объект исследования генетики** – биологические системы разного уровня организации (молекулы нуклеиновых кислот, клетки, организмы, популяции). Универсальным носителем наследственной информации является ДНК (у некоторых вирусов – РНК).

Генетические закономерности, обнаруженные у одних объектов, как правило, обнаруживают и у других, поэтому в генетике находят широкое применение модельные объекты.

*Модельные объекты генетики* – линии и генетические коллекции видов с хорошо разработанной частной генетикой, удобные для решения конкретных генетических задач.

Модельные объекты нередко обладают большим набором контрастных признаков (жёлтые и зелёные семена, красные и белые глаза), небольшим количеством хромосом (например, у дрозофилы диплоидный набор хромосом равен восьми), ранним наступлением половой зрелости (дрозофила может спариваться уже через 12 ч. после выхода из куколки), большой плодовитостью (одна самка дрозофилы откладывает за свою жизнь около 400 яиц), экономичностью и неприхотливостью в содержании. К этим объектам относятся: бактериофаг Т4 (*Enterobacteria phage T4*), бактерия кишечная палочка (*Escherichia coli*), одноклеточные грибы пекарские дрожжи (*Saccharomyces cerevisiae*); из растений – горох посевной (*Pisum sativum*), резушка Таля (*Arabidopsis thaliana*), кукуруза (*Zea mays*); из животных – нематода (*Caenorhabditis elegans*), мушка дрозофила фруктовая (*Drosophila melanogaster*) (рис. 3), гладкая шпорцевая лягушка (*Xenopus laevis*), лабораторные мыши (*Mus musculus*). Геномы этих организмов секвенированы одними

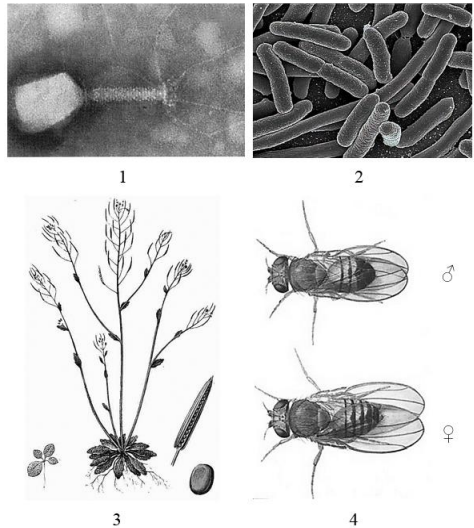


Рис. 3. Модельные объекты генетики:  
1 – бактериофаг Т4; 2 – кишечная палочка; 3 – резушка Таля;  
4 – дрозофила фруктовая

из первых, т.е. установлена последовательность нуклеотидов в их молекулах ДНК.

Использование в генетике модельных объектов подчиняется двум принципам:

1) *принципу биологической универсальности* – явления и закономерности, найденные с помощью модельных объектов, могут быть распространены на другие виды;

2) *принципу биологической специфичности* – обобщения, проводимые на основе исследования модельных объектов, необходимо делать с некоторой долей осторожности, так как одни и те же закономерности могут по-разному проявляться у разных видов вследствие различий последних.

**Предмет исследования генетики** – наследственность и изменчивость организмов.

*Наследственность* – способность организмов передавать свои признаки и свойства последующему поколению. Благодаря наследственности в ряду поколений сохраняются общие черты вида. Наследственность реализуется в процессе наследования.

*Наследование* – процесс передачи наследственных признаков от одного поколения к другому. При половом размножении наследование осуществляется через половые клетки, при бесполом – посредством деления соматических клеток.

*Изменчивость* – способность организмов в процессе индивидуального развития (онтогенеза) приобретать новые признаки и свойства. Изменчивость делает возможным приспособление организма к изменяющимся условиям окружающей среды. Это приводит в неоднородности вида и создаёт предпосылки для его дальнейшего развития и преобразований.

## **Задачи и методы генетических исследований**

### **Задачи генетики:**

– исследование механизмов, закономерностей и способов хранения и передачи наследственной информации от одного поколения к другому;

– выявление механизмов и закономерностей реализации наследственной информации в процессе индивидуального развития организмов под контролем генотипа, влиянием эпигенома и условий окружающей среды;

- изучение типов, причин, механизмов и закономерностей изменчивости живых организмов и её роли в их приспособлении к условиям окружающей среды;
- определение способов исправления поврежденной наследственной информации;
- выявление роли наследственности и изменчивости в эволюции органического мира;
- разработка методов диагностики, лечения и профилактики наследственных заболеваний человека;
- выработка мер по защите живых организмов от вредного воздействия мутагенных факторов;
- расшифровка геномов;
- выбор наиболее эффективных типов гибридизации и способов отбора значимых для человека организмов;
- управление развитием наследственных признаков с целью получения наиболее важных для человека результатов;
- получение и использование трансгенных организмов;
- разработка линейки генетических технологий в промышленности, медицине и экологии;
- создание генетических, иммунохимических компонентов для всех опасных инфекционных агентов с целью обеспечения быстрого развёртывания массовых производств при появлении биологических угроз;
- создание национальной базы генетической информации, обеспечение её защиты, хранения и передачи<sup>1</sup>.

### **Методы генетических исследований.**

Генетический анализ представляет собой систему опытов, наблюдений, вычислений, проводимых с целью определения наследственных признаков и изучения свойств соответствующих им генов. При генетическом анализе используется ряд методов.

*Гибридологический анализ* заключается в гибридизации и последующем учёте расщеплений. В законченной форме он был предложен Г. Менделем, который сформулировал ряд его правил:

- скрещиваемые организмы должны относиться к одному виду;

---

<sup>1</sup> Совещание по вопросам развития генетических технологий от 17 ноября 2021 г. URL: <http://www.kremlin.ru/events/president/news/67119>.

– скрещиваемые организмы должны чётко различаться по отдельным признакам;

– изучаемые признаки должны быть константными, т. е. воспроизводиться из поколения в поколение при скрещивании в пределах линии (родительской формы);

– необходимы характеристика и количественный учёт всех классов расщепления, если оно наблюдается у гибридов первого и последующих поколений.

*Метод отдаленной гибридизации* позволяет выявить степень эволюционного родства между видами и родами.

*Методы физики* (оптические, методы меченых атомов и др.) используются для маркирования и идентификации различных классов макромолекул.

*Методы химии и биохимии* применяются для более детальной характеристики наследуемых признаков обмена веществ, для изучения свойств молекул белков и нуклеиновых кислот.

*Методы молекулярной биологии* позволяют непосредственно исследовать генотип, изучать последовательность нуклеотидов в молекуле ДНК, делать выводы о признаках организма и его потомков, определять риск развития многих генетических и негенетических заболеваний (например, артериальной гипертензий, сахарного диабета) и заблаговременно осуществлять их профилактику, устанавливать родство и происхождение организмов.

*Цитогенетические методы* представляют собой микроскопический анализ хромосом, их структуры, количества, поведения при делении клетки, а также анализ связи между изменением структуры хромосом с изменчивостью признака.

*Методы получения мутаций* позволяют установить особенности, закономерности и механизмы мутагенеза, помогают в изучении структуры и функции генов.

*Математические методы* применяются при анализе результатов скрещиваний, сравнении количественных данных эксперимента с теоретически ожидаемыми, построении гипотез, объясняющих полученные результаты. Они незаменимы при изучении наследования количественных признаков и модификационной изменчивости. Дальнейшее развитие математического метода в приложении к проблемам генетики – широкомасштабные исследования первичной структуры геномной

ДНК с помощью компьютерных программ. Благодаря компьютерам стало возможным моделирование структур и процессов, происходящих в клетках, организмах и популяциях.

*Популяционный метод* предназначен для изучения генетической структуры популяций, соотношения и распределения в популяции особей разных генотипов, динамики популяций под влиянием различных факторов.

Генетики, работающие с различными объектами, широко применяют также *методы медицины, ботаники, зоологии, микробиологии, эволюционной теории* и других наук.

## **Значение генетики.**

### **Ее связь с другими отраслями науки и практикой**

Генетика – теоретическая основа **селекции**. Опираясь на частную генетику различных объектов, селекционеры подбирают исходный материал для создания новых и улучшения старых пород животных, сортов растений и штаммов микроорганизмов. При помощи методов генетики к настоящему времени выведены низкорослые формы пшеницы, риса, ячменя и других злаков, устойчивые к полеганию и удобные для машинной уборки, что значительно сокращает потери урожая. Так, в 2021 г. российскими учёными разработано четыре новых линии стратегических сельскохозяйственных культур (три – пшеницы и одна – ячменя) с повышенным содержанием питательных веществ, сокращёнными сроками созревания и устойчивостью к болезням. Сейчас эти линии проходят полевые и лабораторные испытания.

Широкое распространение получили полиплоидные растения, более урожайные по сравнению с их диплоидными сородичами. Получены соматические гибриды декоративных растений, картофеля и томата и др. Выведены новые породы пушных зверей с различными оттенками меха. Созданы штаммы микроорганизмов – продуцентов белково-витаминных концентратов, антибиотиков, витаминов, аминокислот, гормонов и других биологически активных веществ.

Расшифровка геномов различных организмов и их линий становится основой для развития персонализированного сельского хозяйства, когда тот или иной тип сельскохозяйственной продукции можно создавать на заказ – под конкретную местность с её почвенно-климатическими и другими особенностями (районирование, терруар). Важность

районирования особенно возрастает в условиях изменения климата, что неизбежно влечёт за собой перемещение сельскохозяйственных вредителей и возбудителей болезней туда, где они ранее не встречались. Следовательно, учёные должны работать на опережение и создавать такие сорта культурных растений, которые будут приспособлены к изменившимся климатическим условиям и новым вредителям<sup>1</sup>.

Достижения генетики используются в **медицине**. Они позволяют вовремя вмешиваться в течение наследственных болезней человека (например, галактоземии, неусваиваемости молочного сахара; фенилкетонурии, чувствительности к ароматическим аминокислотам, прежде всего к фенилаланину) и посредством медикаментозного лечения и диеты предотвращать аномальное развитие и гибель больного. Большую роль в ранней диагностике наследственных заболеваний играет *медико-генетическое консультирование* населения. Благодаря гентерапии стало возможным исправление и замена аномальных генов в соматических клетках больного. Секвенирование позволяет выявлять гены предрасположенности к инфекционным и полигенным наследственным заболеваниям и тем самым прогнозировать вероятность развития болезни, а также разрабатывать профилактические мероприятия для предотвращения заболевания.

Следует отметить некоторые достижения российских учёных в области медицины, основой которых стали генетические технологии. Например, разработан диагностический набор для анализа наследственных мутаций в генах, что позволяет определять предрасположенность к развитию онкологических заболеваний и предсказывать чувствительность опухолей к определённым химиопрепаратам. Изучены четыре новых онколитических вируса, активных против клеток рака молочной железы (в настоящее время проходит испытание вирусов, способных уничтожать опухоль и метастазы рака молочной железы) и глиобластомы.

На основе моноклональных антител созданы препараты для лечения коронавируса и аутоиммунных заболеваний (например, болезни Бехтерева).

---

<sup>1</sup> Совещание по вопросам развития генетических технологий от 17 ноября 2021 г. URL: <http://www.kremlin.ru/events/president/news/67119>.

Генетика связана и с **экологией**. Она позволяет прогнозировать и предотвращать нежелательные последствия вмешательства человека в естественные природные процессы, способствует поддержанию оптимальных размеров и условий существования популяций растений, животных и микроорганизмов, сохранению их генофонда – неопенимого природного богатства генов, которые в дальнейшем могут быть использованы человеком в селекционном процессе.

Российскими учёными созданы ферменты, позволяющие напрямую превращать растительное сырьё в сахар для бактерий, производящих биотопливо, что может сыграть большую роль в развитии «зелёной» энергетики.

Важным аспектом генетики является изучение мутагенной активности разнообразных физических, химических и биологических агентов, используемых человеком. Распространение подобных веществ может повысить концентрацию аномальных генов, увеличить вероятность наследственных заболеваний. Поэтому каждое новое вещество, предназначенное для медицины, сельского хозяйства или пищевой промышленности, должно проходить испытание на генетическую активность.

На стыке генетики и экологии возникла *экологическая генетика*, который изучает взаимовлияние экологических отношений и генетических процессов. Она включает такие направления, как эколого-генетические модели, симбиогенетика, биологические факторы изменчивости, генетика устойчивости к факторам среды и генетическая токсикология.

Генетика играет важную роль в обеспечении **биологической безопасности**.

В настоящее время одной из биологических угроз является антимикробная резистентность (т.е. устойчивость возбудителей болезни к антибиотикам). Ведутся генно-инженерные разработки по получению рекомбинантных молекул бактериофагов, которые в сочетании с антибиотиками позволяют значительно повысить терапевтический эффект. Кроме того, разрабатываются прототипы генно-инженерных вакцин против чумы, сибирской язвы, туляремии, эшерихиозов.

Существенным фактором повышения безопасности государства является создание национального каталога патогенных микроорганизмов, который позволит объединить все коллекционные фонды страны

в одну базу данных для быстрого выявления, определения свойств патогенов и реагирования на их угрозы<sup>1</sup>.

В современной генетике широко используются **нанотехнологии**.

*Нанотехнологии* – это область фундаментальной и прикладной науки и техники, имеющая дело с объектами порядка нанометра (миллионной доли миллиметра). Наномерные объекты сравнимы с размерами некоторых атомов и молекул. Путём контролируемого манипулирования отдельными атомами и молекулами производятся материалы и устройства с заданной атомной структурой, которые находят широкое применение в различных областях деятельности человека и оказываются, по мнению специалистов, лучше аналогов, изготовленных из обычных материалов.

Генетика по своей сути является нанонаукой, так как многие её процессы идут на уровне нуклеотидов, триплетов и аминокислот, имеющих нанометровые размеры.

Из генетических нанопроцессов особого внимания заслуживает мутагенез – процесс образования мутаций. В качестве объектов для преобразований выступают внутригенные наноструктуры – нуклеотиды и триплеты. Мутационные нанотехнологии позволяют вмешиваться в аппарат наследственности, создавать фенотипически неповторимые организмы, обладающие уникальными биологическими формами, гибкостью и динамичностью, продуктивностью, упорядоченностью и жизнестойкостью.

К сожалению, в использовании этих технологий не всё так просто. Практически все химические мутагены не только создают, но и разрушают, вызывая вредные мутации, следствием которых являются злокачественные новообразования. Кроме того, в силу случайности мутационного процесса, до сих пор трудно предсказать, в каком конкретно гене произойдёт очередная мутация и будет ли она положительной или отрицательной.

В дальнейшем с развитием нанотехнологий можно ожидать:

– появления новых генопродуктов, которые будут эффективно обезвреживать канцерогены и мутагены, улучшать свойства белков, ферментов, клеточных рецепторов;

---

<sup>1</sup> Совещание по вопросам развития генетических технологий от 17 ноября 2021 г. URL: <http://www.kremlin.ru/events/president/news/67119>.



– более широкого использования нанокорпускулярного мутагенеза, в том числе с целью оценки генетических рисков, искусственно создаваемых наночастиц и наноматериалов;

– применения в качестве важных элементов для микросхем двухцепочечных молекул ДНК и замены ими неорганических полупроводников;

– разработки наномеханизмов, целенаправленно подавляющих активность «плохих» генов или блокирующих включение поздних «летальных» генов (при наличии таковых), а также создания таких искусственных условий, при которых гены перестанут влиять на жизнедеятельность клетки.

Взаимосвязь между генетикой и **педагогикой** основана на двух фундаментальных явлениях: неисчерпаемой наследственной гетерогенности вида *Homo sapiens* и избирательной, врожденной склонности каждого ребёнка в определенные «чувствительные» периоды развития к восприятию конкретных воздействий внешней среды (*импрессингу*). Знания генетики позволяют педагогам своевременно выявлять, стимулировать и развивать творческие способности учащихся, учитывать их индивидуальные особенности и возможности, делать образовательный процесс персонализированным.

Достижения генетики растений, животных, микроорганизмов находят применение и в **других науках**: в зоологии, ботанике, микробиологии и вирусологии. Синтетическая теория эволюции на основе развития теории Ч. Дарвина о происхождении видов путём естественного отбора вобрала в себя значительную часть генетической методологии. Тем самым было сформулировано представление об элементарном эволюционном событии – изменении частот аллелей в популяции. Геногеографы воссоздают генеалогическое древо народов и т.п.

С врождёнными особенностями организма во многом связан **спорт высших достижений**. Большинство важных для спорта признаков, таких как рост, вес, мышечная масса, длина конечностей, контролируются несколькими генами, т.е. являются полигенными. При этом ни один из генов, как правило, не вносит решающего вклада в формирование признака. Например, известно около 80 генов, отвечающих за рост человека, но вклад каждого составляет менее 1 см, эффект их действия суммируется. К тому же нет прямой зависимости между ростом и спор-

тивными успехами. Так, самые высокие баскетболисты не являются самыми успешными. Однако в некоторых видах спорта высокий рост безусловно полезен и связан со спортивными достижениями.

В настоящее время доказано не много взаимосвязей между генотипом и спортивными достижениями. Наиболее ярко прослеживается связь гена, который кодирует один из регуляторных белков мышечной ткани – миостатин, с массой и силой мышц. Этот белок подавляет рост и дифференцировку мышечной ткани. Мутации в гене миостатина и его рецепторе приводят к разрастанию (гипертрофии) мышечной ткани, результатом чего становится увеличение мышечной массы и силы даже без тренировок. Обладатели таких мутации могут стать успешными в тех видах спорта, где данные качества имеют существенное значение.

Таким образом, генетические технологии сегодня являются основой для важных новаций во многих отраслях науки и экономики. Они обеспечивают бурное развитие новых производств, среди которых следует отметить выпуск эффективных лекарственных препаратов и вакцин, экологически чистых продуктов питания, оборудования для промышленной очистки воздуха, почвы и защиты окружающей среды, а также разработку и реализацию климатических проектов по утилизации углеродных выбросов.

## Генетическая символика

### Символика при гибридологическом анализе.

P (от лат. *parents*) – родительские формы.

♀ («зеркало Венеры») – женская особь.

♂ («копье и щит Марса») – мужская особь.

× – знак скрещивания.

G (гаметы) – половые клетки родительских форм.

Ⓐ ⓐ – гаметы.

F (от лат. *filia*) – потомки.

F<sub>1(2)(3)...</sub> – гибриды первого и последующих поколений.

P<sub>F<sub>1</sub></sub> – родительские формы гибриды первого поколения.

F<sub>b</sub> – гибриды от возвратного скрещивания.

F<sub>an</sub> – гибриды от анализирующего скрещивания.

$A$  (от лат. *domine*) – доминантный аллель гена.

$a$  (от лат. *recessivus*) – рецессивный аллель гена.

$AA$  ( $aa$ ) – гомозиготы.

$Aa$  – гетерозигота.

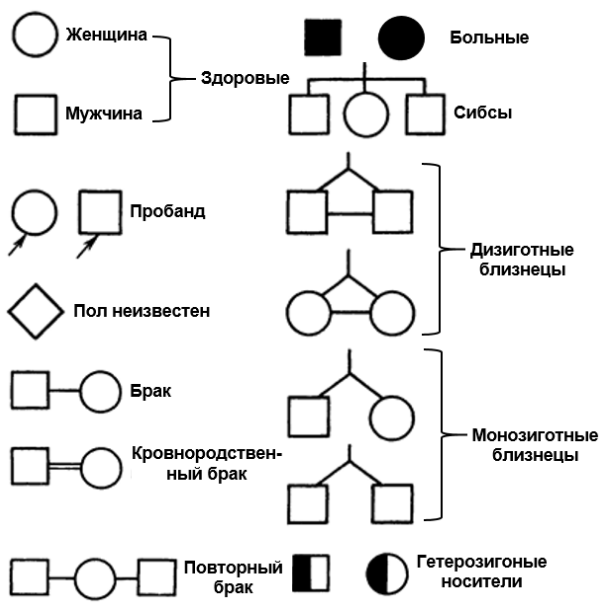
$AaBb$  – дигетерозигота.

$AABB$  ( $aabb$ ) – доминантная и рецессивная дигомозиготы.

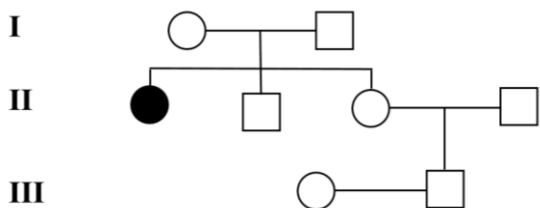
$X^A, X^a, Y^a$  – локализация генов в половых хромосомах.

$A$ в $C$  – сцепление генов.

### Символика при генеалогическом анализе.



Фрагмент (три поколения) родословной в форме генеалогического древа:



## **Вопросы и задания для самоконтроля.**

1. Что такое генетика? Кто и когда предложил этот термин?
2. Какие проблемы решает генетика и какие разделы включает?
3. В чём суть теорий прямого и непрямого наследования признаков?
4. Что Вы знаете о гипотезе пангенеза? Кто её автор? Когда она была предложена?
5. Кто и как опроверг гипотезу пангенеза?
6. Кто, как и когда нанёс окончательный удар по теории прямого наследования признаков?
7. Почему 1900 г. считается годом рождения генетики?
8. Какие этапы (эры) выделяют в развитии генетики? С какими основными событиями связан каждый из них?
9. Что является объектом и предметом исследования генетики?
10. Кого относят к модельным объектам генетики? Почему? Каковы принципы их использования?
11. Что такое наследственность, наследование, изменчивость?
12. Какие задачи стоят перед генетикой?
13. С помощью каких методов исследования генетика решает стоящие перед ней задачи? В чём сущность гибридологического анализа? Кто его автор? Какие правила следует соблюдать при его проведении? Дайте характеристику другим основным методам генетики.
14. Как связаны между собой генетика и нанотехнологии? В чём перспективы и опасности такого взаимодействия?
15. Каково значение генетики для селекции, медицины, экологии, других наук и для практики? Приведите конкретные примеры.
16. Какова общепринятая генетическая символика?

## **Задания для самостоятельной работы**

### ***Обязательные для студентов.***

1. Воспользовавшись одним из сервисов: Dipity, Xtimeline, Timerime, Timetoast и др., создайте ленту времени по истории развития генетики – на прямой линии отметьте в хронологическом порядке наиболее важные события в развитии генетики.
2. Составьте электронную презентацию по истории развития генетики в России. Отрадите в ней основные этапы развития отечественной генетики, достижения российских и местных учёных-генетиков и селекционеров.
3. Подготовьте сообщение о современном этапе развития генетики, её достижениях и перспективах развития.

### ***По выбору студентов.***

1. Напишите синквейн о генетике. Синквейн – это стихотворение из пяти строк. Правила его написания таковы:

первая строка – одно слово (существительное, обозначающее предмет, о котором пойдёт речь, – тема синквейна);

вторая строка – два прилагательных, называющих признаки избранного предмета;

третья строка – три глагола, называющие характерные действия предмета – темы синквейна;

четвертая строка – предложение, с помощью которого тема характеризуется в целом, высказывается отношение к ней;

пятая строка – слово-резюме, дающее новую интерпретацию темы.

2. Просмотрите видеофильм «100 величайших открытий. Генетика» и заполните таблицу.

#### **Величайшие открытия в генетике**

Годы	Авторы открытий	Суть и значение открытий

3. Подготовьте электронную презентацию о генетиках – лауреатах Нобелевской премии. Отрадите в ней, в чём суть их открытий и какое значение они имеют для науки и общества.

4. Прочитайте книгу В.Д. Дудинцева «Белые одежды» или посмотрите одноимённый сериал режиссёра Л. Белозоровича. Напишите эссе, в котором отразите своё отношение к событиям, описанным в романе или показанным в сериале.

5. Ознакомьтесь в сети Интернет со статьями Я. Флегра «Лысенко был (частично) прав? Мичуринская биология в свете современной физиологии растений и генетики» и С. Миронина «Сенсация: академик Лысенко оказался прав». Как Вы считаете, действительно ли прав Т.Д. Лысенко? Ответ обоснуйте.

6. Прочитайте повесть Д.А. Гранина «Зубр», посвящённую знаменитому советскому учёному-генетику Н.В. Тимофееву-Ресовскому. Почему писатель сравнивает учёного с зубром? Ответ обоснуйте.

7. Составьте технологическую карту урока по теме «Из истории развития генетики».

8. Разработайте сценарий внеклассного мероприятия по истории генетики для учащихся старших классов. Формированию каких личностных результатов у учащихся оно будет способствовать?

## **Рефлексия.**

Дайте ответы на следующие вопросы:

1. Считаете ли вы содержание данной главы важным для изучения курса генетики? Что кажется вам особенно важным и почему?
2. Что вы уже знали по этой теме?
3. Что вы узнали нового для себя?
4. Что вы хотели узнать по теме, но не узнали?
5. На какой вопрос вы так и не получили ответа?
6. Что вам было особенно интересно в данной теме? Почему?
7. Где и как вы бы могли применить полученные знания на практике?
8. Как вы оцениваете свою работу и уровень своей подготовки по этой теме? Всё ли получилось так, как должно было получиться? Почему вы так считаете?
9. Что вы планируете предпринять для повышения качества усвоения материала по теме?
10. Ваше пожелание себе, однокурсникам, преподавателю?

На эти же вопросы рекомендуем дать ответы в завершение изучения каждой темы.

## Глава 2

# МОЛЕКУЛЯРНЫЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

---

### ДНК – носитель наследственной информации

**Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК)** – макромолекула, обеспечивающая хранение, самовоспроизведение, передачу, изменение, восстановление и реализацию наследственной информации.

В клетках эукариот (растений, грибов, животных) ДНК находится в ядре, где входит в состав хроматина (у интерфазной клетки) или хромосом (у делящейся клетки), а также в пластидах и митохондриях – как правило, в виде замкнутой молекулы.

В клетках прокариот (бактерий, архей) ДНК имеет кольцевой или линейный вид и образует нуклеоид.

У бактерий, архей и низших эукариот (дрожжей) ДНК встречается также в виде небольших автономных в основном кольцевых молекул, называемых *плазмидами*.

Одно- или двухцепочечные молекулы ДНК образуют геном ДНК-содержащих вирусов.

### Структура молекулы ДНК.

Молекула ДНК – двойной, линейный, нерегулярный биополимер, свернутый правозакрученной спиралью (за исключением Z-ДНК, которая является левозакрученной спиралью) по 10 оснований в каждом витке. Цепи закручены одна вокруг другой и вокруг общей оси (рис. 4). Один виток спирали ДНК равен 3,4 нм.

Мономерами ДНК являются дезоксирибонуклеотиды (их также называют проще – нуклеотиды), которые состоят из азотистого основания, углевода дезоксирибозы (пентоза) и остатка фосфорной кислоты.

В ДНК различают четыре типа оснований: пуриновые – аденин (А), гуанин (Г) и пиримидиновые – тимин (Т), цитозин (Ц). По *правилам* Эрвина Чаргаффа (1905–2002) в любой молекуле ДНК количество аденина равно количеству тимина ( $A = T$ ), а количество гуанина – цитозину ( $G = C$ ); суммарное количество пуринов равно количеству пиримидинов ( $A + G = C + T$ ).

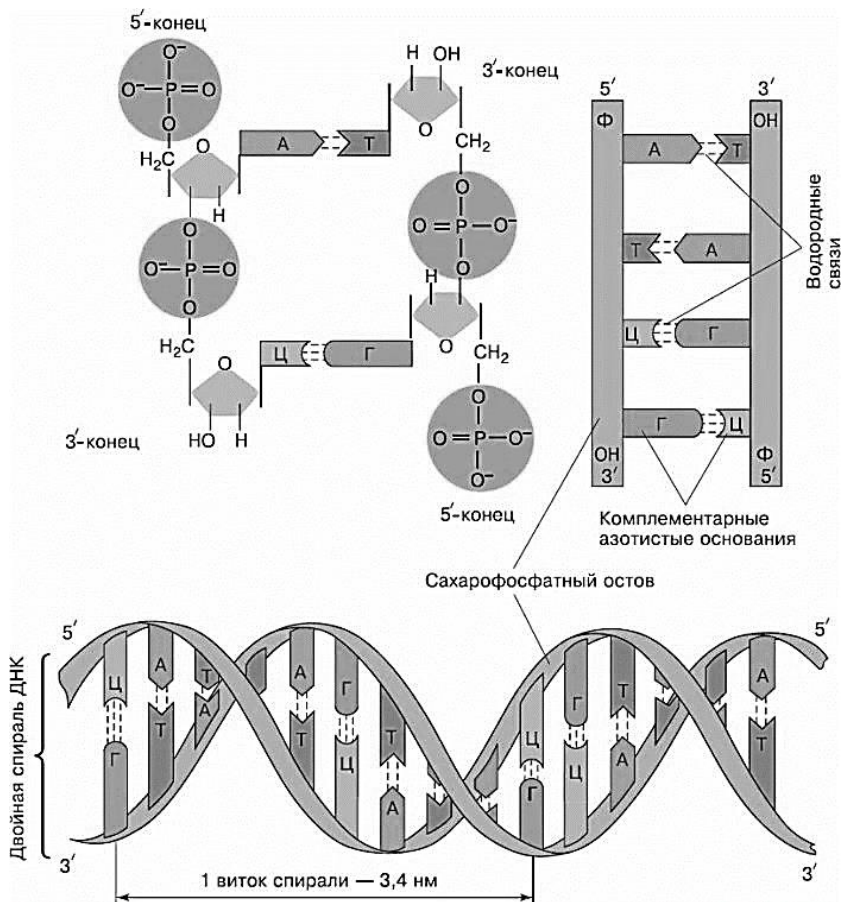


Рис. 4. Структура молекулы ДНК

Последовательность атомов (по отношению к кольцу дезоксирибозы) одной цепи противоположна таковой в другой цепи, т.е. цепи антипараллельны. Сахарофосфатные группировки находятся снаружи спиралей, образуя сахарофосфатный остов, а азотистые основания, расположенные с интервалом 0,34 нм под прямым углом к оси молекулы, – внутри.

Нуклеотиды двух цепочек ДНК соединены комплементарно через азотистые основания водородными связями: между аденином и тиминном образуется две водородных связи ( $A = T$ ) а между гуанином и цитозином – три ( $G \equiv C$ ). Внутри одной цепочки нуклеотиды соединены



с помощью фосфодиэфирных связей, возникающих между дезоксирибозой одного нуклеотида и остатком фосфорной кислоты другого.

Структура молекулы ДНК расшифрована в 1953 г. американским вирусологом Джеймсом Уотсоном (р. 1928) и английским физиком Фрэнсисом Криком (1916–2004) на основе рентгенограмм, полученных в лабораториях английского физика и молекулярного биолога Мориса Уилкинса (1916–2004) и английского биофизика Розалинд Франклин (1920–1958).

### Репликация молекулы ДНК (аутокатализ).

ДНК способна к *репликации*, или самоудвоению (рис. 5).

Этот процесс включает ряд этапов.

1. Фермент ДНК-топоизомераза релаксирует сверхспирализованную молекулу ДНК; облегчает процесс расплетения её цепей в двойной спирали.

2. Фермент геликазы раскручивает и разделяет материнскую ДНК на две одноцепочечные нити.

3. Специальные белки (SSB – Single Strand Binding) стабилизируют развёрнутую ДНК.

4. На лидирующей цепи синтез ДНК идёт непрерывно в направлении от 5'-конца к 3'-концу. Для осуществления этого процесса необходима деятельность специального ферментативного комплекса, важнейшим ферментом которого является ДНК-полимераза.

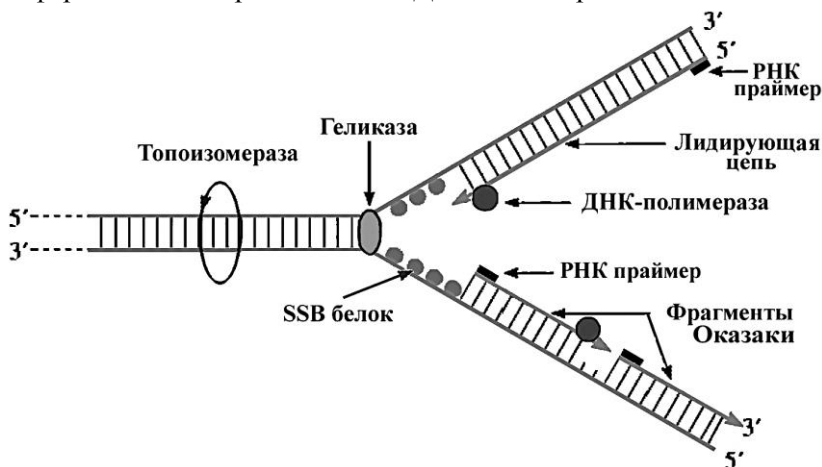


Рис. 5. Репликация молекулы ДНК

5. На отстающей цепи синтез происходит отдельными участками (фрагментами Оказаки). Синтез каждого фрагмента начинается с РНК-праймера (РНК-затравки).

6. На заключительном этапе РНК-праймер заменяется на ДНК и фрагменты Оказаки сшиваются друг с другом в единую цепь ферментами ДНК-лигазами. Процесс репликации основан на ряде принципов:

– *комплементарности* – каждая из двух цепей материнской молекулы ДНК служит матрицей для синтеза дополняющей её комплементарной цепи;

– *полуконсервативности* – каждая дочерняя спираль сохраняет в неизменном виде одну из половин материнской ДНК;

– *антипараллельности* – две комплементарные цепи в молекуле ДНК расположены в противоположных направлениях – напротив 3'-конца одной цепи находится 5'-конец другой; удлинение цепочки возможно только путём присоединения новых нуклеотидов к свободному 3'-концу;

– *прерывистости* – для образования новых нитей ДНК должна быть полностью раскручена, что требует больших энергетических затрат, поэтому синтез идёт одновременно в нескольких местах – *репликациях* (участках от начала одной репликативной вилки и до конца другой).

### **Компактизация ДНК.**

Длина ДНК в ядре одной клетки человека составляет около 2 м.

Выделяют несколько уровней упаковки ДНК (рис. 6):

- 1) двойная спираль молекулы ДНК; толщина составляет 2 нм;
- 2) нуклеосома (двойная спираль молекулы ДНК накручивается на молекулы белков-гистонов; толщина – 11 нм);
- 3) нуклеосомная нить (нуклеосомы соединятся в нить; толщина – 11 нм);
- 4) хроматиновая фибрилла (нуклеосомная нить закручивается в спираль; толщина – 30 нм);
- 5) хромонема (фибрилла, собранная в петли; толщина – 300 нм);
- 6) хроматида (спирализованная хромонема; толщина – 700 нм);
- 7) хромосома, состоящая из двух хроматид; толщина – 1400 нм.

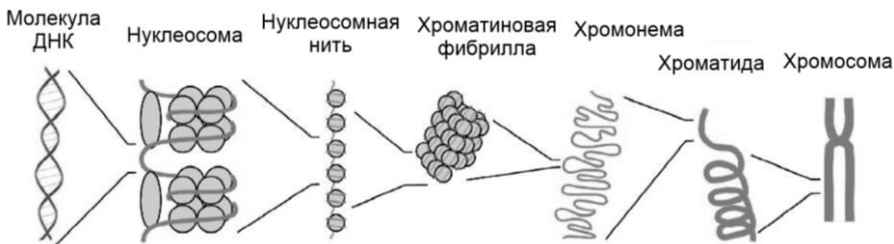


Рис. 6. Компактизация ДНК

## Денатурация и ренатурация ДНК.

**Денатурация** ДНК – распад двухцепочечной структуры ДНК на одноцепочечные вследствие разрыва водородных связей между комплементарными основаниями противоположных цепей. Этот процесс называют «плавлением» ДНК. Он происходит при нагревании (до 80–85°C), экстремальных значениях кислотности и щёлочности среды (pH), обработке химическими веществами (например, мочевиной) и др.

Процесс денатурации ДНК обратим. При нормализации условий происходит *ренатурация* – восстановление двухцепочечной структуры ДНК за счёт образования водородных связей между комплементарными основаниями противоположных цепей.

## Ген и эволюция представлений о нём

*Ген* (от греч. *genos* – «род», «происхождение») – участок молекулы ДНК (у некоторых вирусов РНК), несущий информацию о первичной структуре белка или РНК (транспортной РНК, или тРНК; рибосомной РНК, или рРНК).

Ген, который контролирует развитие того или иного признака, является дискретной единицей наследственности. Он хранит в себе генетическую информацию, передаёт её из поколения в поколение, может изменять свою структуру и придавать организму новые признаки и свойства.

## Эволюция представлений о гене.

В ходе развития науки представления о гене менялись (табл. 1).

## Развитие представлений о гене

Годы	Учёные	Вклад в развитие представлений о гене
1865	Г. Мендель	Гипотетически установил существование в половых клетках наследственных факторов. Отделил признак от наследственного фактора. Установил, что последующему поколению передаётся не признак, а наследственный фактор, который впоследствии был назван геном
1909	В. Иогансен	Предложил термин «ген»
1911	А. Гаррод	Пришёл к выводу, что гены управляют синтезом и активностью ферментов
1926	Т. Морган	Создал первую теорию гена, в которой пришёл к выводу, что ген является единицей функции (мутации одного гена нарушают одну и ту же генетическую функцию), мутации (ген изменяется как целое) и рекомбинации (кроссинговер никогда не наблюдали в пределах гена)
1927	Н.К. Кольцов	Предложил гипотезу о химической природе гена: гены имеют определенное химическое строение, являются белками (нерегулярными биополимерами), копируются путём реакций матричного синтеза, расположены в хромосомах
1927	Г. Мёллер	Показал, что гены являются физическими объектами, на которые возможно воздействие извне
1920–1930	А.С. Серебровский, Н.П. Дубинин и др.	Доказали возможность возникновения мутаций в разных участках одного гена. Показали, что ген не может быть точкой, он имеет некую протяжённость и дробим (явление ступенчатого аллелизма)
1940-е	М. Грин, Е. Льюис	Обнаружили рекомбинации между мутациями, относимыми к одному гену (явление псевдоаллелизма). Сделали вывод, что ген не является единицей мутации
1941	Э. Тейтем, Д. Бидл	Продемонстрировали, что в генах закодирована информация о структуре белков. Выдвинули концепцию «один ген – один фермент», которую впоследствии переформулировали как «один ген – один полипептид или РНК»

1950	С. Бензер	Продemonстрировал рекомбинационную делимость гена до отдельных нуклеотидов, откуда следует, что ген не может являться единицей рекомбинации. Ген является единицей функции
1953	Д. Уотсон, Ф. Крик	Разработали физико-химическую концепцию гена
1958	Ф. Крик	Сформулировал центральную догму молекулярной биологии: генетическая информация передаётся от нуклеиновых кислот к белкам
1960	Сложились классические представления о гене	
1961	Ф. Жакоб, Ж. Моно	Ввели понятие о структурных генах, генах-регуляторах, о регуляторных фрагментах – операторах и терминаторах. Предложили концепцию оперона

*Геном* – совокупность наследственного материала, находящегося в клетке организма. Он содержит биологическую информацию, необходимую для построения и поддержания процессов жизнедеятельности организма. Геномы (кроме геномов РНК-содержащих вирусов) состоят из ДНК. В отличие от генотипа, геном является характеристикой вида, а не отдельной особи.

*Геномика* – раздел биологии, который изучает гены и геномы живых организмов. В её возникновении решающая роль принадлежит разработке и автоматизации методов секвенирования ДНК.

### **Теория гена.**

Рассмотрим основные положения теории гена.

1. Ген является элементарной структурной и функционально неделимой единицей наследственности, определяющей проявление наследственного признака или свойства организма.

*Признак* – любая особенность, свойство или качество организма, которое позволяет отличать одну особь от другой. Например, цвет, форма, группа крови и т.п.

*Альтернативные признаки* – противоположные или взаимоисключающие признаки. Например, зелёный и жёлтый цвет семян гороха; нормальная и удлинённая форма чашечки цветка; первая, вторая, третья и четвёртая группы крови у человека.

2. Гены существуют в виде двух или большего числа альтернативных вариантов (форм) – аллелей. В нормальной диплоидной клетке всегда содержится два аллеля одного гена (один от матери, другой от отца). В гаплоидных гаметах находится лишь по одному аллелю каждого гена.

*Аллели* (от греч. *allelon* – «друг друга», «взаимно») – различные формы одного и того же гена. Аллели обозначаются одинаковыми буквами латинского алфавита. Например, *A* и *a* (рис. 7).

Гены, расположенные в разных местах (локусах) хромосом и отвечающие за проявление различных признаков, обозначаются разными буквами латинского алфавита. Например, *a*, *b*, *c* (рис. 7).

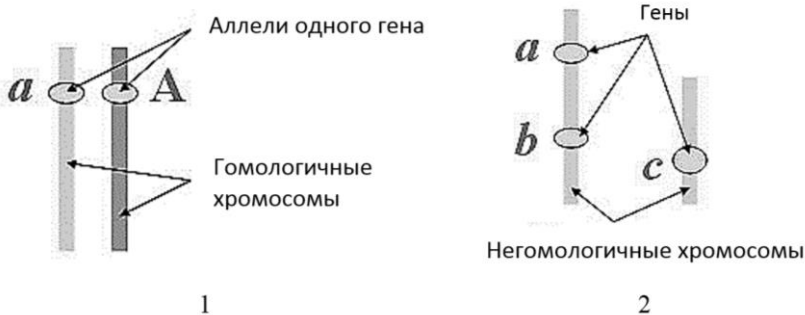


Рис. 7. Аллели (1) и гены (2)

*Локус* – местоположение определённого гена в хромосоме.

*Доминантный аллель* – аллель, который проявляется в фенотипе независимо от присутствия в генотипе другого аллеля этого гена. Доминантные аллели обозначаются прописными (большими) буквами латинского алфавита. Например, *A*.

*Рецессивный аллель* – аллель, который не проявляется в фенотипе при наличии в генотипе другого аллеля этого гена. Рецессивные аллели обозначаются строчными (маленькими) буквами латинского алфавита. Например, *a*.

*Доминантный признак* – признак, проявляющийся у гибридов первого поколения при скрещивании чистых линий. Является результатом наличия доминантного аллеля.

*Рецессивный признак* – признак, не проявляющийся у гетерозиготных особей вследствие подавления проявления рецессивного аллеля.

*Гомозигота* (от греч. *homos* – «подобный, похожий, равный» и *zygotos* – «спаренный», «удвоенный») – диплоидный организм (или клетка), который имеет одинаковые аллели одного гена. Например, *AA*, *aa* (рис. 8).

*Гетерозигота* (от греч. *heteros* – «другой» и *zygotos* – «спаренный», «удвоенный») – диплоидный организм (или клетка), который содержит разные аллели одного гена. Например, *Aa* (рис. 8).

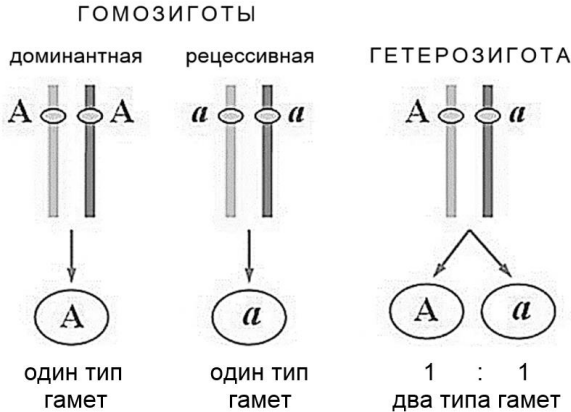


Рис. 8. Гомозиготы и гетерозигота

*Гемизигота* (от греч. *hemi* – «полу» и *zygotos* – «спаренный», «удвоенный») – диплоидный организм, у которого присутствует только один аллель какого-то гена. Например, большинство аллелей генов, расположенных в X-хромосоме у самцов при гетерогаметности мужского пола ( $X^AY$ ;  $YX^AY$ ), находятся в гемизиготном состоянии. Кроме того, гемизиготность возникает вследствие анеуплоидии и делеций.

### 3. Гены классифицируют:

- по месту локализации в клетке; различают гены *ядерные* (расположенные в хромосомах ядра) и *цитоплазматические* (находящиеся в пластидах и митохондриях);

- по функциональному значению: *структурные гены* (кодируют белковые цепи и РНК) и *регуляторные гены* (контролируют и направляют работу структурных генов, ингибируют их действие, повышают активность и др.);

– по влиянию на физиологические процессы: *летальные гены, условно летальные, супервитаьные, гены-мутаторы, гены-антимутаторы* и др.

4. Ген не принимает непосредственного участия в биосинтезе белка. Он является матрицей для синтеза различных видов РНК: информационных, или матричных (иРНК или мРНК), рибосомных (рРНК), транспортных (тРНК), малых ядерных (мяРНК), которые и принимают непосредственное участие в синтезе белка.

5. Существует соответствие между расположением триплетов из нуклеотидов в структурных генах и порядком аминокислот в полипептидной цепочке.

6. *Генотип* (от греч. *genos* – «род, рождение», *typos* – «образец, отпечаток») – совокупность генов и аллелей клетки или организма, представляющих собой систему взаимосвязанных между собой дискретных единиц, а не простую их сумму. Генотип складывается при взаимодействии двух геномов (яйцеклетки и сперматозоида) и представляет собой наследственную программу развития.

*Генотипическая среда* – совокупность генов и аллелей, оказывающих влияние на проявление в фенотипе конкретного гена или аллеля.

7. Фенотипическое проявление гена или аллеля зависит от генотипической среды, в которой находится ген или аллель, а также от влияния факторов внешней и внутренней среды.

*Фенотип* (от греч. *phaino* – «являю», *typos* – «образец, отпечаток») – совокупность всех признаков и свойств организма, сложившихся в процессе индивидуального развития генотипа – не только внешних признаков, но и внутренних: анатомических, физиологических, биохимических. Каждая особь имеет свои особенности внешнего вида, внутреннего строения, характера обмена веществ, функционирования органов, т.е. свой фенотип.

8. Внутри гена могут происходить мутации и рекомбинации. Большинство первичных повреждений гена не проявляются фенотипически, так как они устраняются в процессе репарации.

*Репарация* (от лат. *reparatio* – «восстановление») – процесс восстановления *нативной* (от лат. *nativus* – «врождённый») структуры ДНК. Осуществляется специальными ферментными системами клетки. Различаются несколько типов репарации:



– *прямая* – быстрое (в одну стадию) устранение повреждений и восстановление исходной структуры нуклеотидов;

– *эксцизионная* (от англ. *excision* – «вырезание») – удаление повреждённых азотистых оснований из ДНК и последующее восстановление нормальной структуры молекулы по комплементарной цепи;

– *пострепликативная* – репарация, при которой после репликации с образованием ДНК, содержащей повреждённые участки, образуются одноцепочечные бреши, заполняемые в процессе гомологичной рекомбинации при помощи белка RecA, необходимого для восстановления и поддержания ДНК.

### **Свойства гена.**

1. *Дискретность* (от лат. *discretus* – «разделённый, прерывистый») – гены не смешиваются между собой. С обоих концов они отделены друг от друга специальными триплетами, которые служат «знаками препинания», обозначающими начало и конец информации.

2. *Целостность* – при программировании синтеза белка ген выступает как неделимая единица.

3. *Специфичность* – каждый ген кодирует свой признак, за развитие которого он «отвечает».

4. *Стабильность* – в ряду поколений гены не изменяются и сохраняют свою структуру.

5. *Лабильность* – гены могут многократно мутировать.

### **Строение генов**

Гены прокариот и эукариот имеют общий план строения, однако различаются своей организацией.

#### **Строение генов у эукариот.**

Большинство генов эукариот имеют экзон-интронную структуру (рис. 9).

*Эзоны* – участки гена, кодирующие структуру полипептидной цепи.

*Интроны* – участки гена, не кодирующие структуру полипептидной цепи.

Регуляторные элементы:

*промотор* – участок присоединения РНК-полимеразы, место начала транскрипции;

*оператор* – участок связывания регуляторного белка;  
*терминатор* – участок, сигнализирующий о прекращении транскрипции.

Регуляторные элементы могут находиться за пределами сайта<sup>1</sup> транскрипции и быть общими для нескольких генов.

Экзон-интронная структура генов создаёт предпосылки для *альтернативного сплайсинга* (см. раздел «Реализация генетической информации»).

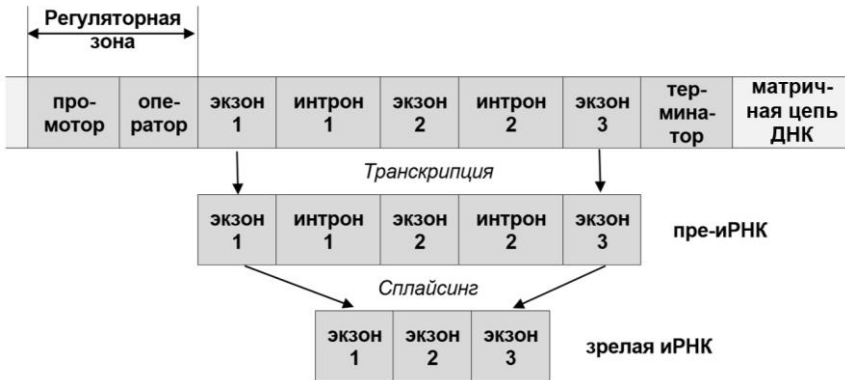


Рис. 9. Схема экзон-интронной структуры гена эукариот

### Строение генов у прокариот.

Как и гены эукариот, гены прокариот включают регуляторную область (промотор и оператор), единицу транскрипции и терминатор. Однако для прокариот характерен оперон.

**Оперон** – единая функциональная единица, объединяющая несколько генов (рис. 10). Пример – лактозный оперон кишечной палочки.

В начале и в конце оперона находятся единые для нескольких структурных генов регуляторные области. С транскрибируемого участка оперона считывается одна молекула иРНК. Она содержит несколько кодирующих последовательностей, в каждой из которых есть свой старт- и стоп-кодон<sup>2</sup>. С каждого из таких участков синтезируется один белок. Таким образом, с одной молекулы иРНК синтезируется несколько

<sup>1</sup> *Сайт* – определённая последовательность нуклеотидов.

<sup>2</sup> *Старт- и стоп-кодоны* – первый и последний кодоны иРНК, с которых соответственно начинается и заканчивается синтез полипептидной цепи.

молекул белка. Работу оперона контролирует *ген-регулятор*. Он может быть заметно удалён от самого оперона. Белок, транслируемый с этого гена, называется *репрессор*. Он связывается с *оператором* оперона и регулирует экспрессию сразу всех генов, содержащихся в нём.

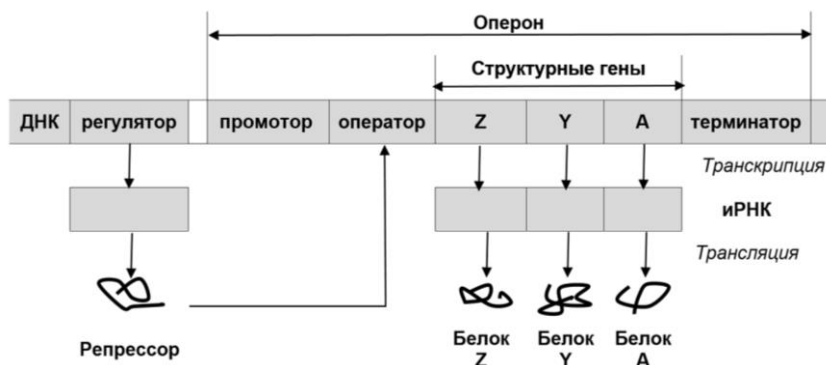


Рис. 10. Схема строения оперона

## Реализация генетической информации

### Центральная догма молекулярной биологии.

Воспроизведение генетического материала осуществляется на основе матричного принципа, сформулированного в 1928 г. российским биологом Николаем Константиновичем Кольцовым (1872–1940). Его суть в том, что линейная последовательность дезоксирибонуклеотидов ДНК определяет линейную последовательность мономеров в ходе матричных процессов *репликации* и *транскрипции*, т.е. синтеза РНК по матрице ДНК. Последовательность рибонуклеотидов РНК определяет последовательность аминокислотных остатков в белках в матричном процессе *трансляции*.

Центральная догма молекулярной биологии сформулирована Ф. Криком в 1958 г. и в 1970 г. приведена в соответствие с накопившимися к тому времени научными данными. Она представляет собой правило реализации генетической информации. Согласно ей, существует несколько способов передачи биологической информации (рис. 11):

- от ДНК к ДНК при репликации (самоудвоении молекулы ДНК; фермент – ДНК-полимераза);
- от ДНК к РНК при транскрипции (переписывании информации с ДНК на иРНК; фермент – РНК-полимераза);

- от РНК к белку при трансляции (сборке полипептидной цепи на рибосомах);
- от РНК к ДНК при обратной транскрипции у ретровирусов, (например, у ВИЧ); фермент – обратная транскриптаза, или ревертаза;
- от РНК к РНК при репликации РНК у РНК-содержащих вирусов (копировании цепи РНК на комплементарную ей цепь РНК); фермент – РНК-зависимая РНК-полимераза;
- от ДНК к белку при прямой трансляции (она продемонстрирована в клеточных экстрактах кишечной палочки).

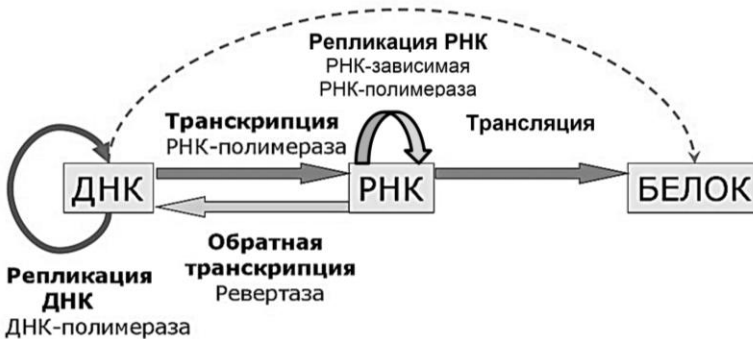


Рис. 11. Центральная догма молекулярной биологии

**Транскрипция** (от лат. *transcriptio* – «переписывание») – процесс переноса генетической информации, хранящейся в молекуле ДНК, на молекулу РНК. Транскрипция обеспечивается за счёт ДНК-зависимой РНК-полимеразы. В процессе транскрипции РНК-полимераза прикрепляется к началу участка ДНК и раскручивает её двойную спираль – образуется вилка. На матричной (транскрибируемой) цепи ДНК начинается синтез РНК по принципу комплементарности (напротив аденина молекулы ДНК в молекуле РНК встраивается урацил) (рис. 12).

В результате транскрипции синтезируется нить РНК, на которой записана вся информация с соответствующего участка ДНК – как с кодирующих, так и с не кодирующих её частей.

Синтезированная РНК подвергается процессу созревания, или процессингу. *Процессинг* – совокупность процессов в клетках эукариот, приводящих к превращению первичного транскрипта в зрелую РНК.

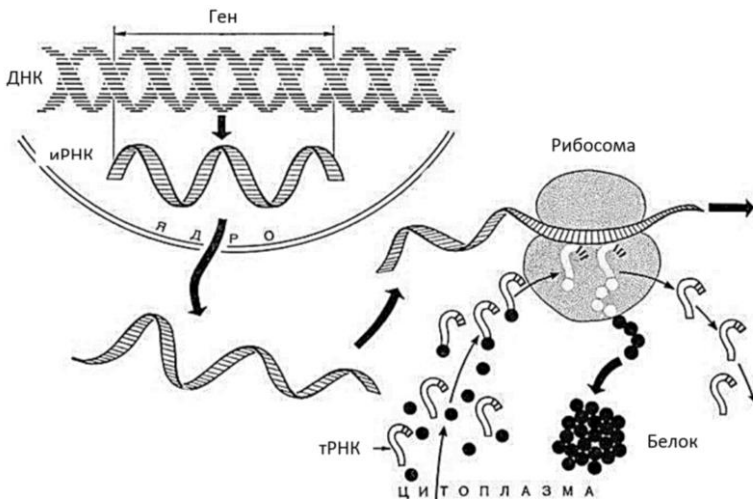


Рис. 12. Схема биосинтеза белка

Процессинг предшественников информационных, или матричных, РНК (пре-иРНК) включает несколько последовательных процессов: кэпирование, сплайсинг, полиаделирование, метилирование и иногда редактирование. Основным из них является сплайсинг.

*Сплайсинг* (от англ. *splice* – «соединять, склеивать») – процесс удаления участков молекулы пре-иРНК, соответствующих интронам, с последующим объединением экзонов (см. рис. 9). Существует *альтернативный сплайсинг* – процесс «вырезания» разных интронов из первичного РНК-транскрипта, в ходе которого экзоны, вырезаемые из иРНК, могут объединяться в различных комбинациях и порождать различные формы зрелой иРНК, в результате чего на основе одного гена могут синтезироваться разные белки. Это явление имеет место у млекопитающих при синтезе различных антител на основе иммуноглобулиновых генов.

Зрелая иРНК специальными белками-переносчиками выводится из ядра через ядерные поры и попадает в цитоплазму, где становится матрицей для сборки полипептидной цепи.

иРНК может подвергаться метилированию, т.е. модифицироваться без изменения самой нуклеотидной последовательности. Это явление легло в основу новой отрасли генетики – РНК-эпигенетики. Установлено, что метилирование иРНК играет роль в предрасположенности к диабету.

**Трансляция** (от лат. *translatio* – «перенос, перемещение») – процесс перевода информации, закодированной в структуре иРНК, в последовательность аминокислотных остатков белка. Ее сопровождает ряд событий:

– образование функционального центра рибосом (ФЦР), состоящего из иРНК и двух субъединиц рибосом. В ФЦР всегда находятся два триплета иРНК, образующих два активных центра: *аминоацильный* – центр узнавания аминокислоты и *пептидильный* – центр присоединения аминокислоты к пептидной цепочке;

– присоединение аминокислот к тРНК. При этом сначала происходит энергетическая «активация» аминокислоты за счёт её ферментативной реакции с молекулой АТФ. «Активированная» аминокислота соединяется с концом относительно недлинной цепочки тРНК: эту реакцию ведёт фермент аминоацил-тРНК-синтетаза. Для каждой из 20 аминокислот имеются особые, специфичные для нее ферменты, осуществляющие реакцию только с ее участием. Таким образом, существует не менее 20 ферментов аминоацил-тРНК-синтетаз. Затем аминокислоты транспортируются из цитоплазмы в ФЦР;

– синтез полипептидной цепи, который начинается с присоединения к иницирующему кодону АУГ (старт-кодону) тРНК с антикодонном УАЦ, несущей метионин. В аминоацильном центре осуществляется сличение антикодона тРНК с кодоном иРНК, и в случае комплементарности возникает связь, которая служит сигналом для продвижения (скачка) рибосомы вдоль иРНК на один триплет. В результате этого комплекс «кодон иРНК и тРНК с аминокислотой» перемещается в пептидильный центр, где происходит присоединение аминокислоты к пептидной цепочке. После этого тРНК покидает рибосому. Пептидная цепочка удлиняется до тех пор, пока процесс трансляции не достигнет стоп-кодона, к которому присоединяется терминирующий фактор (белок, участвующий в завершении синтеза белка на иРНК и катализирующий гидролиз тРНК от синтезированного полипептида). На этом синтез полипептида завершается. Рибосома соскакивает с иРНК. На одной иРНК может уместиться одновременно несколько рибосом, такой комплекс получил название *полисома*.

Полипептидная цепочка отделяется от молекулы иРНК, погружается в канал эндоплазматической сети (ЭПС) и там приобретает вторичную, третичную или четвертичную структуру.

*Формула биосинтеза белка:* ДНК (транскрипция) → РНК (трансляция) → белок.

## Генетический код и его основные свойства.

**Генетический код** – система записи информации о последовательности аминокислот в белках.

Основные свойства генетического кода следующие:

– код триплетен (каждая аминокислота зашифрована последовательностью из трёх нуклеотидов, называемых триплетом, или кодоном). Триплетность генетического кода впервые предположил наш соотечественник физик Георгий Антонович Гамов (1904–1968) в 1954 г. Путём несложных математических вычислений он показал, что для кодирования 20 основных аминокислот, из которых состоят все природные белки, достаточно 64 триплетов ( $4^3 = 64$ , где 4 – число видов нуклеотидов, 3 – тройки нуклеотидов). Спустя несколько лет его предположение было подтверждено экспериментами Ф. Крика и его сотрудников, а в 1968 г. за расшифровку генетического кода присуждена Нобелевская премия Роберту Холли (1922–1993), Хару Коране (1922–2011) и Маршаллу Ниренбергу (1927–2010);

– код вырожден (каждая аминокислота шифруется более чем одним кодоном). Вырожденность генетического кода имеет приспособительное значение: она снижает значимость (вырождение) третьего нуклеотида в триплете, что сводит к минимуму последствия мутационных повреждений в ДНК;

– код однозначен (каждый кодон шифрует только одну аминокислоту);

– код не перекрывается (один нуклеотид не может входить в состав двух и более кодонов);

– между генами имеются «знаки препинания» (в качестве них выступают специальные триплеты – стоп-кодоны, которые не кодируют аминокислоты, и обозначают прекращение синтеза одной полипептидной цепи);

– внутри гена нет «знаков препинания» (при выпадении одного или двух нуклеотидов из гена происходит его «обесмысливание»);

– код универсален (генетический код един для всех живущих на Земле существ). Однако известны случаи отклонения от стандартного генетического кода. Наиболее частым из них является превращение стоп-кодона УГА в смысловой, кодирующий триптофан.

В таблице генетического кода (табл. 2) приведён состав триплетов, которым соответствует 20 аминокислот, входящих в состав природных

белков («волшебные» аминокислоты). При синтезе полипептидной цепи информация считывается с иРНК, поэтому назван состав триплетов нуклеотидов иРНК. Первый нуклеотид в триплете берётся из левого вертикального ряда, второй – из верхнего горизонтального и третий – из правого вертикального. На пересечении линий, идущих от всех трёх нуклеотидов, находится искомая аминокислота. Например, триплет УГГ в иРНК кодирует аминокислоту триптофан (сокращенно «Три»).

Таблица 2

**Генетический код  
в триплетях иРНК (от 5'- к 3'-концу)**

Первый нуклеотид (5'-конец)	Второй нуклеотид				Третий нуклеотид (3'-конец)
	У	Ц	А	Г	
У	Фен	Сер	Тир	Цис	У
	Фен	Сер	Тир	Цис	Ц
	Лей	Сер	–	–	А
	Лей	Сер	–	Три	Г
Ц	Лей	Про	Гис	Арг	У
	Лей	Про	Гис	Арг	Ц
	Лей	Про	Глн	Арг	А
	Лей	Про	Глн	Арг	Г
А	Иле	Тре	Асн	Сер	У
	Иле	Тре	Асн	Сер	Ц
	Иле	Тре	Лиз	Арг	А
	<b>Мет*</b>	Тре	Лиз	Арг	Г
Г	Вал	Ала	Асп	Гли	У
	Вал	Ала	Асп	Гли	Ц
	Вал	Ала	Глу	Гли	А
	Вал	Ала	Глу	Гли	Г

*Примечания.*

1. Буквы в левом и правом столбцах, на верхней горизонтали обозначают основания в нуклеотиде иРНК: У – урацил; А – аденин; Ц – цитозин; Г – гуанин.

2. **Мет\*** – стартовый триплет (старт-кодон), с которого начинается любой ген.

3. «–» – триплеты, которые не кодируют ни одну из аминокислот, они представляют собой знак окончания синтеза полипептида (стоп-кодон).

4. Названия аминокислот даны в общепринятых сокращениях: Ала – аланин; Арг – аргинин; Асн – аспарагин; Асп – аспарагиновая кислота; Вал – валин;



Гис – гистидин; Гли – глицин; Глн – глутамин; Глу – глутаминовая кислота; Иле – изолейцин; Лей – лейцин; Лиз – лизин; Мет – метионин; Про – пролин; Сер – серин; Тир – тирозин; Тре – треонин; Три – триптофан; Фен – фенилаланин; Цис – цистеин.

### **Понятие о протеомике.**

Наука, изучающая белковый состав биологических объектов, а также модификации и структурно-функциональные свойства белковых молекул, получила название *протеомика*.

Протеомный анализ направлен на изучение индивидуальных белков, которые характеризуют исследуемый объект в целом.

В настоящее время методы протеомного анализа находят применение в медицине. С их помощью выявляют маркеры сердечно-сосудистых и онкологических заболеваний на ранних стадиях развития последних, что позволяет своевременно принять необходимые меры и сохранить человеку жизнь и здоровье.

## **Методы молекулярной генетики. Генная инженерия**

### **Полимеразная цепная реакция и электрофорез.**

**Полимеразная цепная реакция (ПЦР)** – метод молекулярной биологии, позволяющий просто и быстро увеличить в имеющейся пробе число копий ДНК или РНК.

ПЦР применяют для сравнения так называемых «генетических отпечатков пальцев» в криминалистике; для проведения направленного мутагенеза – внесения изменений в нуклеотидную последовательность ДНК; для диагностики наследственных и инфекционных заболеваний; для установления отцовства; для клонирования генов с целью получения большого количества продукта данного гена в результате генно-инженерных манипуляций; для выделения новых генов; для секвенирования ДНК; для молекулярного сексирования – определения пола на основе половых различий на уровне ДНК; для предварительного генотипирования в персонализированной медицине – определения восприимчивости либо невосприимчивости к лекарственному препарату.

Метод основан на многократном избирательном копировании (амплификации) определённого участка ДНК при помощи ферментов в искусственных условиях (*in vitro*).

*Амплификация* (от лат. *amplificatio* – «усиление, увеличение») – процесс образования дополнительных копий ДНК.

ПЦР проводят в приборе *амплификаторе*. Для этого требуются следующие *компоненты реакционной смеси*:

- ДНК-матрица, содержащая участок ДНК, который требуется амплифицировать;
- два праймера – коротких синтетических олигонуклеотидов, комплементарных одной из цепей двуцепочечной матрицы, которые ограничивают начало и конец амплифицируемого участка;
- термостабильная ДНК-полимераза – фермент, катализирующий реакцию полимеризации ДНК;
- дезоксирибонуклеозидтрифосфаты (dATP, dGTP, dCTP, dTTP);
- ионы  $Mg^{2+}$ , необходимые для работы полимеразы;
- буферный раствор, обеспечивающий необходимые условия реакции (рН, ионную силу раствора); он содержит соли, бычий сывороточный альбумин.

При проведении ПЦР выполняется от 20 до 35 циклов. В каждый цикл входит три стадии:

- 1) плавление ДНК – двухцепочечная ДНК-матрица нагревается до 94–96°C в течение 0,5–2 минут с целью разделения цепи ДНК;
- 2) отжиг ДНК – температура понижается примерно до 68°C, праймеры связываются с матрицей (стадия длится 30 секунд);
- 3) элонгация (от лат. *elongare* – «удлинять») – ДНК-полимераза реплицирует матричную цепь при температуре 72°C. Один праймер используется в качестве затравки, а второй – как ограничитель амплифицируемого участка. Продолжительность этой стадии – 1 минута на каждую тысячу пар оснований (рис. 13).

После окончания всех циклов нередко проводят дополнительную стадию финальной элонгации, которая длится 7–10 минут. Это делается для того, чтобы достроить все одноцепочечные фрагменты.

**Электрофорез** – электрокинетическое явление перемещения частиц дисперсной фазы (коллоидных или белковых растворов) в жидкой или газообразной среде под действием внешнего электрического поля. Этот метод используется для разделения белков, нуклеиновых кислот и их фрагментов на фракции или индивидуальные вещества. Он находит применение в молекулярной генетике, клинической диагностике, популяционной биологии для изучения генетической изменчивости.

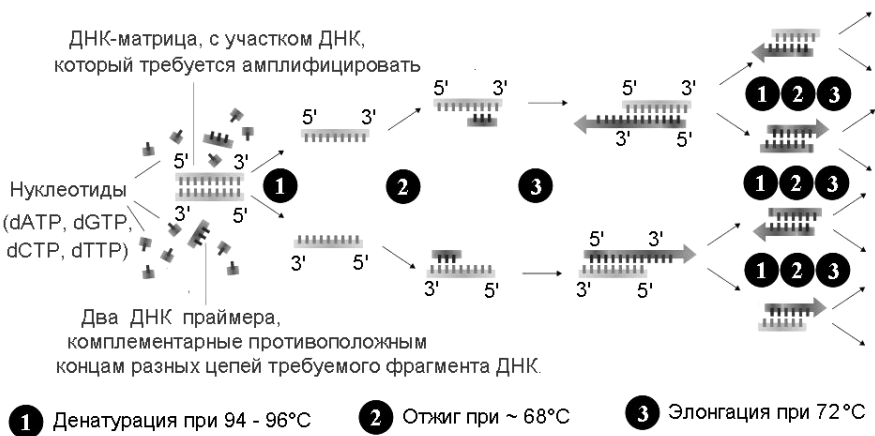


Рис. 13. Полимеразная цепная реакция (ПЦР)

## Секвенирование ДНК.

**Секвенирование** – общее название физико-химических методов определения нуклеотидной последовательности ДНК и РНК, а также аминокислотной последовательности белков.

Методы секвенирования прошли путь от *метода Максама – Гилберта*, основанного на химической деградации, т.е. расщеплении меченого по одному концу фрагмента ДНК под действием специфических реагентов, и *метода Сэнгера* (метода «терминаторов», или обрыва цепи), когда одна из цепочек анализируемой ДНК выступает в качестве матрицы для синтеза комплементарной цепочки ферментом ДНК-полимеразой (1977 г.), до *методов секвенирования нового поколения* (англ. *next generation sequencing, NGS*):

– *технологии 454*, которая представляет собой последовательный синтез методов эмульсионной ПЦР, пиросеквенирования<sup>1</sup> и реакции окисления люциферина в оксилуциферин с выделением кванта света, интенсивность которого пропорциональна числу включённых в цепь нуклеотидов (чем больше одинаковых нуклеотидов подряд, тем сильнее световой сигнал);

– *технологии ионного полупроводникового секвенирования (Ion Torrent Sequencing)*, являющаяся продолжением технологии 454. Она

<sup>1</sup> *Пиросеквенирование* – метод секвенирования ДНК, основанный на принципе «секвенирование путём синтеза».

основана на обнаружении протонов (ионов водорода), высвободившихся при синтезе цепи ДНК, вследствие чего меняется рН раствора, которая обнаруживается и преобразуется сенсорами прибора в сигналы. Обработка сигналов и сборка последовательности ДНК выполняются с помощью специальной программы;

– *технологии Illumina/Solexa*, которая использует прикрепленные к микросферам единичные молекулы ДНК;

– *одномолекулярного нанопорового секвенирования (Oxford Nanopore Technologies)*: при прохождении одноцепочечной ДНК через биологическую пору происходит изменение ионного потенциала. Особенностью технологии является небольшой размер прибора и простота пробоподготовки, что позволяет проводить анализ ДНК непосредственно в полевых условиях; существенным недостатком метода является высокий уровень ошибок секвенирования;

– *технологии SBS (Sequencing by synthesis)*, основанной на использовании метода флуоресцентно-меченных нуклеотидов, который позволяет прочтение отдельных оснований по мере их включения в растущие нити ДНК. Это самая успешная и широко используемая технология секвенирования нового поколения, поддерживает массово-параллельное секвенирование.

Секвенирование проводится на специальных приборах – *секвентаторах*. Развитие технологий секвенирования движется в сторону его ускорения и удешевления.

## **Генная инженерия.**

Под **генной инженерией** понимают совокупность методов молекулярной генетики, направленных на искусственное создание новых, не встречающихся в природе сочетаний генов. Для этого гены одного организма встраивают в геном другого. Это может быть сделано с целью изучения строения и функций генетического аппарата, получения нужного продукта данного гена (например, гормона), придания организму-хозяину каких-либо желаемых свойств (например, большей продуктивности или большей устойчивости к вредителям и болезням), замены дефектных генов, вызывающих наследственные заболевания, нормальными и др.

Генная инженерия включает в себя ряд этапов и операций:

– выделение из клеток ДНК, содержащей нужный ген;

- разрезание ДНК на мелкие фрагменты при помощи специальных ферментов (рестриктаз);
- соединение фрагментов ДНК с так называемыми векторами (плазмидами, векторами на основе вирусов), обеспечивающими проникновение в клетку;
- клонирование (размножение) нужного гена;
- создание рекомбинантной (гибридной) ДНК из участков ДНК (генов) разного происхождения;
- введение (микроинъекция) генетического материала в культивируемые клетки организма-хозяина или в его яйцеклетку (рис. 14).

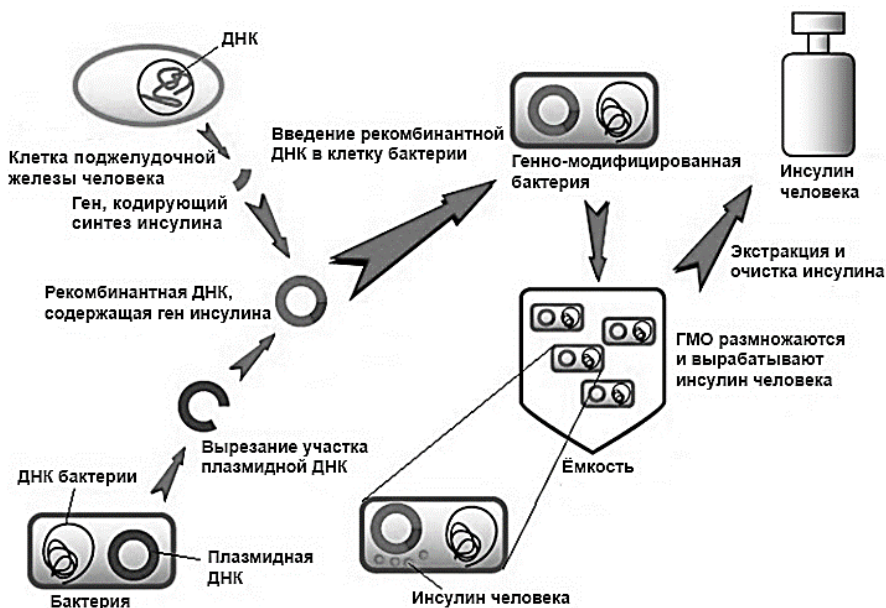


Рис. 14. Получение инсулина с помощью генной инженерии

Организмы с чужеродными генами получили название *трансгенных*.

К настоящему времени, благодаря генной инженерии, разработаны жизненно важные, дешёвые и безопасные для людей вакцины от гепатита и полиомиелита; гормоны роста и инсулин, противовирусный белок интерферон.

С генной инженерией человечество связывает свои надежды в плане обеспечения энергетической и продовольственной безопасности;

победы над раком, СПИДом, шизофренией, болезнями Альцгеймера, Паркинсона и Хантингтона; успешной борьбой с загрязнением окружающей среды.

Вместе с тем высказываются опасения, что ничем не ограниченные генетические эксперименты могут привести к получению новых типов нуклеиновых кислот, биологические свойства и последствия применения которых нельзя предсказать заранее; широкое использование в пищу ГМО может оказать негативное воздействие на организм человека.

Отмеченные достижения генной инженерии являются спорными с позиций традиционной этики и морали.

С геномными исследованиями и применением генетических технологий связано немало спорных юридических и этических вопросов. Сфера генетики нуждается в *правовом регулировании*. Законодательство должно открывать простор для научного поиска и создания инноваций в медицине, ветеринарии, селекции, в других сферах, и при этом чётко обозначать пределы использования генетических технологий. Требуются законодательные механизмы, которые обеспечат права граждан, регламентируют вопросы получения, использования, защиты генетической информации, в том числе формирования единой, унифицированной системы хранения материалов и образцов. Такая работа уже ведётся в рамках реализации закона о биологической безопасности. В настоящее время стоит задача создания современного правового поля для всех типов биологических коллекций<sup>1</sup>.

## Эпигенетика

**Эпигенетика** (от греч. *epi* – «над, выше») – направление в биологии, изучающее закономерности изменения экспрессии генов или фенотипа клетки, вызванных механизмами, не затрагивающими изменения последовательности ДНК.

Развитие эпигенетики началось в 1940-х годах с работ английского генетика Конрада Уоддингтона (1905–1975), сформулировавшего концепцию «эпигенетического ландшафта», которая объясняла процесс формирования организма.

---

<sup>1</sup> Совещание по вопросам развития генетических технологий от 17 ноября 2021 г. URL: <http://www.kremlin.ru/events/president/news/67119>.

## Механизмы эпигенетической регуляции активности генов.

Различают три основных механизма эпигенетической регуляции активности генов: метилирование ДНК, модификация гистонов, РНК-механизмы.

Наиболее изученным эпигенетическим механизмом является процесс *метилирования ДНК* (рис. 15). Он заключается в добавлении метильной группы ( $-\text{CH}_3$ ) к цитозиновым основаниям ДНК в составе CpG-динуклеотида<sup>1</sup> в позиции С5 цитозинового кольца. Метилирование в промоторной зоне (месте начала транскрипции), как правило, подавляет активность соответствующего гена. Метилированный цитозин может снова превращаться в цитозин, подвергаясь деметилированию особыми ферментами, т.е. метилирование ДНК – процесс обратимый.

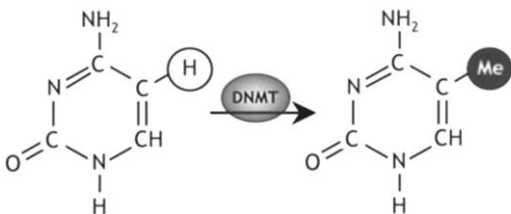


Рис. 15. Метилирование цитозинового основания ДНК: DNMT – ДНК-метилтрансфераза (фермент метилирования); Me – метильная группа ( $-\text{CH}_3$ )

Метилирование ДНК может происходить под действием факторов внешней или внутренней среды. У позвоночных животных и растений степень метилирования ДНК выше, чем у беспозвоночных. По данным исследователей, у человека метилировано около 1% геномной ДНК.

Основы понимания функций метилирования были заложены в 1970-е годы профессором Московского государственного университета Борисом Фёдоровичем Ванюшиным (р. 1935) и его коллегами.

## Эпигеном.

Совокупность всех эпигенетических меток клетки получила название **эпигеном**.

Эпигенетические изменения могут сохраняться в ряде клеточных делений при митозе, а также передаваться последующим поколениям через половые клетки, образовавшиеся в результате мейоза. При этом они не вызывают каких-либо изменений в последовательности ДНК,

<sup>1</sup> CpG-динуклеотид: С – цитозин; G – гуанин; p – фосфат, связывающий эти два нуклеотида в ДНК.

алишь приводят к дифференциальной экспрессии генов, т.е. «включают» или «выключают» их.

Наличие в природе эпигенетической наследственности подтверждено экспериментально.

В 1998 г. под руководством Ренато Паро (Университет Базеля, Швейцария) ставились эксперименты с дрозофилами, у которых вследствие мутаций цвет глаз был жёлтый, а не красный, как в норме. Мух подвергали воздействию повышенной температуры. В результате у мутантных дрозофил рождалось потомство с нормальным (красным) цветом глаз. Это происходило за счёт активизации одного из хромосомных элементов, который и менял цвет глаз. Кроме того, учёные обнаружили, что красный цвет глаз сохранялся у потомков этих мух ещё в четырёх поколениях, хотя они больше не подвергались тепловому воздействию.

Подобный эксперимент был проведён в 2003 г. американскими учёными из Дюкского университета Рэнди Джиртлом и Робертом Уотерлендом. Они брали трансгенных беременных мышей, которые имели жёлтый окрас шерсти (агути) и предрасположенность к ожирению, добавляли им в корм фолиевую кислоту, витамин В<sub>12</sub>, холин и метионин, которые выступали донорами метильных групп. После такой диеты самки рожали нормальное потомство без отклонений. Это произошло за счёт того, что метилирование ДНК «отключило» ген-агути, вызывавший отклонения. Воздействие данных пищевых факторов сохранялось на протяжении нескольких последующих поколений, хотя питание у них было обычное, не обогащенное метильными группами.

Таким образом было доказано, что эпигенетические изменения, не затрагивающие сам геном, могут закрепляться и передаваться последующим поколениям.

### **Эпигенетика и заболевания человека.**

*Геномный импринтинг* – эпигенетический процесс, при котором экспрессия определённых генов осуществляется в зависимости от того, от какого родителя поступили аллели. Импринтинг осуществляется посредством метилирования ДНК в промоторах. В результате этого происходит блокирование транскрипции гена. Наследование признаков, определяемых импринтируемыми генами, не подчиняется законам Г. Менделя.



Геномный импринтинг задействован в регуляции генов, находящихся на участке хромосомы 15q11-13. Отсутствие отцовской копии этого участка хромосомы 15 является причиной редкого наследственного заболевания – синдрома Прадера – Вилли, которое характеризуется дисплазией тазобедренных суставов, ожирением, пониженной координацией движений, косоглазием, низким ростом, повышенной сонливостью, искривлением позвоночника, густой слюной, плохими зубами, сниженной функцией половых желёз, задержкой психического развития и развития речи, отставанием в освоении навыков общей и мелкой моторики, более поздним половым созреванием. (Как правило, у больного встречается не более пяти из перечисленных признаков.)

*Синдром Ангельмана* (синдром Петрушки), наоборот, связан с отсутствием материнской копии участка хромосомы 15q11-13. Данное генетическое заболевание можно охарактеризовать задержкой психического развития, нарушениями сна, припадками, хаотическими движениями (особенно рук), частым смехом или улыбкой.

### **Лабораторная работа «Выделение ДНК»**

*Цель:* освоение методики выделения ДНК из клеток растений.

*Оборудование:* банан, скальпель, химический стакан на 100 мл, стакан с водой, ступка с пестиком, детергент (жидкое мыло или шампунь), раствор поваренной соли (физраствор), фильтровальная бумага (фильтр), дистиллированная вода, воронка, пробирка, этиловый спирт (95%), стеклянная палочка, микроскоп, предметное стекло, штатив для пробирок.

*Порядок работы.*

1. Возьмите часть банана длиной 2–3 см, разрежьте её на мелкие кусочки и разотрите в ступке пестиком до однородной массы (гомогената).

2. Перенесите гомогенат в химический стакан, добавьте в него 2–3 столовые ложки раствора соли (физраствора) и детергента. Всё хорошенько перемешайте и дайте отстояться 10 минут. Мембраны клеток построены из липидов, детергент разбивает липиды на мелкие капли, ДНК взаимодействует с соевым раствором и переходит в воду.

3. Вставьте в воронку фильтровальную бумагу, смочите её водой и отфильтруйте в пробирку полученную смесь – примерно 1 см высоты от дна пробирки. Добавьте в пробирку примерно столько же дистиллированной воды.

4. В находящийся в пробирке фильтрат аккуратно (по стеночке) влейте холодный этиловый спирт (достаточно 8 мл) так, чтобы он не смешался с содержимым пробирки и оказался поверх смеси. Происходит экстракция<sup>1</sup>; ДНК всплывает поверх спирта в виде клубков нитей, хорошо различимых невооружённым глазом. Выловите нити ДНК стеклянной палочкой, положите на предметное стекло и рассмотрите их под микроскопом.

5. Оформите лабораторную работу в рабочих тетрадях в виде таблицы: запишите её номер, название, цель, оборудование, опишите ход выполнения работы и сделайте вывод об освоении методики выделения ДНК из клеток растений.

### Выделение ДНК из растительных клеток

Что делали?	Что наблюдали?	Вывод

## Практическая работа «Решение задач по молекулярной генетике»

### Определение последовательности аминокислот в полипептиде.

*Для решения данных задач необходимо уметь строить на основе участка ДНК цепь иРНК по принципу комплементарности с учётом принципа антипараллельности и определять аминокислоты по таблице генетического кода.*

**Задача 1.** Участок молекулы ДНК, кодирующий часть полипептида, имеет следующее строение: 3'-АТАТААТГЦЦЦГГАТ-5'. Определите последовательность аминокислот в полипептиде.

Дано:  
структура ДНК

Определить: какова структура полипептида?

Решение:

Участок молекулы ДНК разбивается на триплеты. Далее по принципу комплементарности с учетом принципа антипараллельности определяется последовательность нуклеотидов в молекуле иРНК:

<sup>1</sup> *Экстракция* – извлечение вещества из раствора с помощью растворителя (экстрагента).

ДНК 3'-АТА-ТАА-ТГЦ-ЦЦГ-ГАТ-5';  
иРНК 5'-УАУ-АУУ-АЦГ-ГГЦ-ЦУА-3'.

По таблице генетического кода определяются аминокислоты в полипептиде:

Полипептид тир-иле-тре-гли-гln.

Ответ: тирозин – изолейцин – треонин – глицин – глутамин.

**Задача 2.** Участок молекулы ДНК, кодирующий часть полипептида, имеет следующее строение: 3'-АТГАТАЦГАГЦТТЦЦ-5'. Определите последовательность аминокислот в полипептиде.

(Ответ: тирозин – тирозин – аланин – аргинин – аргинин.)

**Определение количества нуклеотидов, соотношений А + Т и Г + Ц в цепи ДНК.**

*Для решения данных задач следует обладать теми же умениями, что и для решения предыдущих. Кроме того, нужно знать правила Чаргаффа.*

**Задача 3.** Начальный участок А-цепи молекулы инсулина человека представлен следующими 10 аминокислотными остатками: гли-иле-вал-глу-гln-цис-цис-тре-сер-иле. Определите количественные соотношения А + Т и Г + Ц в цепи ДНК, кодирующей этот участок инсулина.

Дано: структура белка	Решение:
Определить: каково соотношение (А + Т) : (Г + Ц) в ДНК?	По таблице генетического кода определяется последовательность нуклеотидов в иРНК. Исходя из свойства вырожденности генетического кода, можно использовать любой кодон иРНК, кодирующий соответствующие аминокислоты:

5'-ГГУАУУГУУГААЦААУГУУГЦАЦУУЦАУЦ-3',

затем в соответствии с принципом комплементарности азотистых оснований РНК и ДНК, а также с учётом принципа антипараллельности записываются цепи ДНК:

1) 3'-ЦЦАТААЦААЦТТГТТАЦААЦГТГААГГТАГ-5';

2) 5'-ГГТАТГТТГГААЦААТГТТГЦАЦТТЦАТЦ-3'.

Ведём подсчёт: (А + Т) = 18; (Г + Ц) = 12.

Отношение: 18 : 12 или 3 : 2.

Ответ: (А + Т) : (Г + Ц) = 3 : 2.

**Задача 4.** Участок В-цепи молекулы инсулина человека представлен следующими аминокислотными остатками: вал–цис–гли–глу–арг. Определите количественные соотношения А + Т и Г + Ц в цепи ДНК, кодирующей этот участок инсулина.

(Ответ:  $(A + T) : (G + C) = 8 : 7$ .)

**Задача 5.** В одной молекуле ДНК насчитывается 360 нуклеотидов с аденином (А), что составляют 18% от их общего числа. Определите количество (абсолютное и в %) в молекуле ДНК нуклеотидов с гуанином (Г), тиминном (Т) и цитозином (Ц) в отдельности<sup>1</sup>.

Дано:  
в составе молекулы ДНК А – 360 нуклеотидов, или 18%

Определить: каково количество в ДНК Т, Ц, Г?

Решение:

Согласно правилу Чаргаффа,  $A = T$ . Следовательно, нуклеотидов с тиминном столько же, сколько и с аденином – 360, или 18%.  $A + T = 720$  нуклеотидов, или 36%.

Все нуклеотиды в ДНК составляют 100%. Определяется процент нуклеотидов с цитозином и гуанином:

$$Ц + Г = 100 - 36 = 64\%.$$

$$64 : 2 = 32\%.$$

Таким образом, в ДНК по 32% нуклеотидов с цитозином и гуанином.

Определяется количество нуклеотидов с цитозином и гуанином.

Для этого составляется пропорция:

36% – 720 нуклеотидов.

64% – x нуклеотидов.

$$x = 720 \times 64 : 36 = 1280 \text{ нуклеотидов } (Ц + Г).$$

Вычисляется количество нуклеотидов с цитозином и гуанином в отдельности:

$$1280 : 2 = 640 \text{ нуклеотидов } (Ц \text{ или } Г).$$

Ответ: Т = 360 нуклеотидов, или 18%, Ц = 640 нуклеотидов, или 32%, Г = 640 нуклеотидов, или 32%.

**Задача 6.** Определите количество и процентное соотношение нуклеотидов с аденином, цитозином и гуанином в фрагменте двухцепочечной молекулы ДНК, который содержит 250 нуклеотидов (20%) с тиминном.

<sup>1</sup> Ермакова М.В., Захаров В.Б. Задачи по молекулярной биологии и генетике: теория и практика: учебное пособие для 10–11 классов общеобразовательных организаций. М.: Русское слово, 2019. С. 14–15.

(Ответ: А = 250 нуклеотидов, или 20%, Ц = 375 нуклеотидов, или 30%, Г = 375 нуклеотидов, или 30%.)

**Задача 7.** В составе иРНК обнаружено 16% цитозиновых нуклеотидов, 14% – адениновых, 32% – урациловых. Каково процентное соотношение нуклеотидов в молекуле ДНК, на базе которой транскрибирован этот фрагмент иРНК?<sup>1</sup>

Дано:  
в составе иРНК  
Ц – 16%, А – 14%,  
У – 32%

Определить: каково процентное соотношение нуклеотидов в ДНК?

Решение:  
Все нуклеотиды составляют 100%. Находится содержание гуаниновых нуклеотидов:  
 $100 - (16 (Ц) + 14 (А) + 32 (У)) = 38 (Г)$ .

На основании свойства обратной транскрипции определяется структура одной цепи ДНК. Вторая цепь строится по принципу комплементарности:

иРНК	ДНК
А – 14%	14% – Т – А – 14%
У – 32%	32% – А – Т – 32%
Ц – 16%	16% – Г – Ц – 16%
Г – 38%	38% – Ц – Г – 38%

Вычисляется процентный состав нуклеотидов в молекуле ДНК. Для этого для одноименных нуклеотидов находится среднее арифметическое:

$$Т + Т = (14\% + 32\%) : 2 = 23\%;$$

$$А + А = (32\% + 14\%) : 2 = 23\%;$$

$$Г + Г = (16\% + 38\%) : 2 = 27\%;$$

$$Ц + Ц = (32\% + 16\%) : 2 = 27\%.$$

Ответ: в молекуле ДНК содержится тиминовых нуклеотидов 23%, адениновых – 23%, гуаниновых – 27%, цитозиновых – 27%.

**Задача 8.** Вычислите процентное соотношение нуклеотидов участка двухцепочечной молекулы ДНК, если в иРНК, полученной на его основе, выявили 22% цитозиновых нуклеотидов, 28% – гуаниновых и 16% – адениновых.

(Ответ: в молекуле ДНК содержится по 25% тиминовых, адениновых, гуаниновых и цитозиновых нуклеотидов.)

<sup>1</sup> Ермакова М.В., Захаров В.Б. Указ. соч. С. 16–17.

## Определение последовательности аминокислот в белке после произошедших изменений.

Для решения данных задач необходимо владеть теми же умениями, что и для решения предыдущих, ориентироваться в понятиях «нуклеотид», «триплет», а также знать виды генных мутаций.

**Задача 9.** Что произойдет со структурой белка, если в кодирующей его части ДНК:

3'-АГАЦАТАТГТГЦГГЦЦТЦ-5'

произошло выпадение второго нуклеотида, а в пятом триплете между гуанином и цитозином – вставка тимина?<sup>1</sup>

Дано: структура ДНК	Решение: Часть задачи (связь ДНК с иРНК и белком) решается аналогично задаче 1: участок молекулы ДНК разбивается на триплеты, по принципу комплементарности с учётом принципа антипараллельности строится цепочка молекулы иРНК, по таблице генетического кода определяется последовательность аминокислот в белке:
Определить: какова структура измененного белка?	

ДНК 3'- АГА-ЦАТ-АТГ-ТГЦ-ГГЦ-ЦТЦ -5'.

иРНК 5'-УЦУ-ГУА-УАЦ-АЦГ-ЦЦГ-ГАГ-3'.

Белок сер-вал-тир-тре-про-глу.

Вносятся соответствующие изменения в структуру молекулы ДНК и далее задача решается подобно первой ее части:

ДНК (изм.) 3'-ААЦ-АТА-ТГТ-ГЦГ-ГТЦ-ЦТЦ-5'.

иРНК (изм.) 5'-УУГ-УАУ-АЦА-ЦГЦ-ЦАГ-ГАГ-3'.

Белок (изм.) лей-тир-тре-ала-глин-глу.

Ответ: в структуре белка изменится состав аминокислот.

**Задача 10.** В последовательности одной из цепей ДНК, имеющей структуру 3'-АТГАГАЦГАГЦТ-5', произошёл поворот участка 3'-ГАГАЦГАГ-5' на 180° и встраивание его на прежнее место. Определите структуру полипептида до и после мутации.

<sup>1</sup> Рытов Г.Л. Задачник по генетике для абитуриентов и школьников: учебное пособие. Самара: Самарский университет, 1998. С. 97–98.

(Ответ: исходная последовательность аминокислот: тирозин – серин – аланин – аргинин; последовательность после мутации: тирозин – серин – серин – аргинин.)

**Установление нуклеотидной последовательности участка тРНК и определение аминокислоты, которую будет переносить эта тРНК.**

Для решения данных задач следует обладать теми же умениями, что и для решения предыдущих, ориентироваться в понятиях «нуклеотид», «триплет», «кодон», «антикодон».

Если в задаче указываются концы ДНК или РНК (5' и 3'), то нужно помнить:

– в молекуле ДНК одна цепь (смысловая, кодирующая) несёт последовательность нуклеотидов, кодирующую наследственную информацию (как правило, цепь с 5'-конца), а другая (матричная, транскрибируемая) служит матрицей для синтеза иРНК, тРНК, рРНК, регуляторной РНК (как правило, цепь с 3'-конца);

– РНК-полимераза движется по молекуле ДНК в направлении 3' → 5' матричной цепи;

– синтез цепи любой РНК идёт антипараллельно 5' → 3';

– антикодон на тРНК «читается» в направлении 3' → 5';

– кодон на иРНК «читается» в направлении 5' → 3';

– иРНК транслируется в направлении 5' → 3';

– кодон и антикодон спариваются антипараллельно.

**Задача 11.** Фрагмент молекулы ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов (нижняя цепь – матричная):

5'-ЦГААГТТГАЦААТГТ-3';

3'-ГЦТТЦЦАЦТГТТАЦА-5'.

Установите нуклеотидную последовательность участка тРНК, который синтезируется на данном фрагменте, обозначьте 5'- и 3'-концы этого фрагмента. Определите аминокислоту, которую будет переносить эта тРНК в процессе биосинтеза белка, если третий триплет с 5'-конца соответствует антикодону тРНК<sup>1</sup>.

---

<sup>1</sup> Демонстрационный вариант контрольных измерительных материалов единого государственного экзамена 2020 года по биологии. Проект. URL: <https://down.ctege.info/ege/2020/demo/bio2020demo-fipi.pdf>.

Дано:  
фрагмент молекулы  
ДНК

Определить: какова  
последовательность  
нуклеотидов в тРНК;  
какая аминокислота  
переносится?

Решение:

Записывается фрагмент матричной цепи молекулы ДНК с разбивкой его на триплеты:

3'-ГЦТ-ТЦЦ-АЦТ-ГТТ-АЦА-5'.

По принципу комплементарности и с учётом принципа антипараллельности составляется нуклеотидная последовательность участка тРНК:

5'-ЦГА-АГГ-УГА-ЦАА-УГУ-3'.

Антикодон на тРНК соответствует третьему триплету 5'-УГА-3'. Его следует перевернуть, так как антикодон на тРНК «читается» в направлении 3' → 5', тогда получается: 3'-АГУ-5'.

С учётом антипараллельности антикодон 3'-АГУ-5' на тРНК будет соответствовать кодону 5'-УЦА-3' на иРНК.

По таблице генетического кода определяется аминокислота, которую будет переносить данная тРНК – сер (серин).

Ответ: цепь тРНК 5'-ЦГААГГУГАЦААУГУ-3'; аминокислота – серин.

**Задача 12.** Фрагмент молекулы ДНК, на которой синтезируется участок антикодоновой петли тРНК, имеет следующую последовательность нуклеотидов смысловой цепи:

5'-ТЦГАТЦЦТА-3'.

Установите нуклеотидную последовательность участка матричной цепи ДНК, тРНК, который синтезируется на данном фрагменте, обозначьте 5'- и 3'-концы этих фрагментов. Определите аминокислоту, которую будет переносить эта тРНК в процессе биосинтеза белка, если второй триплет с 5'-конца соответствует антикодону тРНК.

(Ответ: матричная цепь ДНК 3'-АГЦТАГГАТ-5'; цепь тРНК 5'-УЦГАУЦЦУА-3'; аминокислота – аспарагиновая кислота.)

### Вопросы и задания для самоконтроля.

1. Что такое ДНК? Каковы её функции? Где локализована ДНК в клетке?
2. Кто расшифровал структуру молекулы ДНК? В чём суть правил Чаргаффа?
3. Что такое репликация ДНК? Какова её функция? На каких принципах она основана?
4. Что такое ген? Как развивались представления о гене?
5. Каковы основные положения теории гена? Изложите их.



6. Как классифицируют гены?
7. Каковы основные свойства гена? В чём их суть?
8. Как устроены гены у эукариот?
9. Что такое оперон? Для каких организмов он характерен? Какие гены входят в состав оперона? Какова их функциональная связь между собой? Кто разработал теорию оперона?
10. Кто предложил матричный принцип воспроизводства генетического материала и в чём его суть?
11. О чём гласит центральная догма молекулярной биологии? Кто её разработал?
12. Что такое транскрипция? Как и где она происходит в клетке? В чём суть созревания иРНК?
13. Что такое трансляция? Где и как она происходит в клетке?
14. Какова общая формула биосинтеза белка?
15. Дайте определения понятиям «признак», «альтернативный признак», «аллель», «аллельные гены», «неаллельные гены», «локус», «доминантный ген», «рецессивный ген», «гомозигота», «гетерозигота», «генотип», «фенотип», «репарация».
16. Что такое генетический код? Каково его значение? Как им пользоваться? Приведите примеры.
17. Какие методы молекулярной генетики вы знаете? В чём их суть и каково их значение?
18. Что такое геновая инженерия? С какими этическими проблемами связывают её достижения?
19. Что такое эпигенетика? Каковы её механизмы? Какое значение она имеет для понимания закономерностей наследственности и изменчивости?

### **Задания для самостоятельной работы.**

#### ***Обязательные для студентов.***

1. Как изменится фрагмент белка, кодируемый следующей последовательностью нуклеотидов в ДНК: 3'-АТАГГЦЦГТГГГААЦГАТ-5', если на РНК подействовали мутагеном, превращающим цитозин в гуанин?  
(*Ответ: полипептид исходный: тирозин – пролин – аланин – пролин – лейцин – лейцин; полипептид измененный: тирозин – глицин – глицин – глицин – лейцин – валин.*)
2. В биосинтезе фрагмента молекулы белка участвовали последовательно молекулы тРНК с антикодонами 3'-ЦГА-5', 3'-ЦЦГ-5', 3'-АЦГ-5', 3'-АГЦ-5', 3'-УГУ-5'. Определите аминокислотную последовательность

синтезируемого фрагмента молекулы белка и нуклеотидную последовательность участка двухцепочечной молекулы ДНК, в которой закодирована информация о первичной структуре фрагмента белка. Обозначьте 5'- и 3'-концы составленного участка ДНК.

(Ответ: фрагмент белка: аланин – глицин – цистеин – серин – треонин; участок одной цепи ДНК – 3'-ЦГАЦЦГАЦГАГЦТГТ-5', второй – 5'-ГЦТГГЦТГЦТЦГАЦА-3'.)

### **По выбору студентов.**

1. Составьте три задачи разных типов по молекулярной генетике, приложив к ним решения. Предложите способы их использования на уроках биологии.

2. Изучите содержание школьных учебников биологии для 10–11 классов. Какие основные вопросы молекулярной генетики рассматриваются на базовом и углублённом уровнях? С чем вы не согласны? Ответ поясните.

3. Подберите демонстрационный видеоматериал по молекулярным основам наследственности. Предложите способы его использования в процессе обучения биологии. Результаты проделанной работы внесите в таблицу.

### **Видеоматериалы по теме «Молекулярные основы наследственности и изменчивости» и методика их применения при обучении биологии**

Название видеоматериала	Гиперссылка	Способ применения при обучении биологии

### Строение и классификация хромосом. Кариотип

**Хромосомы** – нуклеопротеидные структуры клеточного ядра, предназначенные для хранения, реализации и передачи наследственной информации.

Термин «хромосома» (от греч. *chroma* – «цвет», *soma* – «тело») предложен немецким анатомом и гистологом Вильгельмом Вальдейером (1836–1921) в 1888 г.

В интерфазном ядре хромосомы деспирализованы, имеют вид зернистых структур и называются *хроматином*. Идентифицировать хромосомы лучше всего во время деления клетки на стадии метафазы или ранней анафазы, когда они наиболее спирализованы.

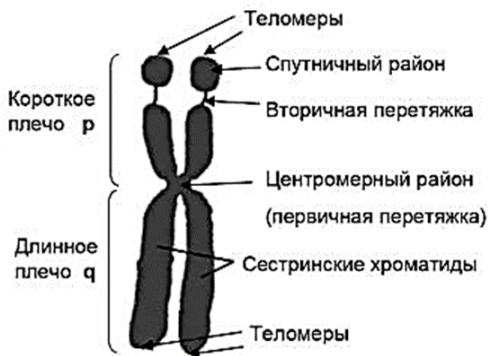


Рис. 16. Строение хромосомы

Тело хромосомы состоит из одного или двух *плеч* и *центромеры* (первичной перетяжки). У двуплечих хромосом короткое плечо обозначают латинской буквой *p*, длинное – *q* (рис. 16).

Положение центромеры характеризуется *центромерным индексом* – отношением длины короткого плеча хромосомы к общей её длине. В зависимости от местоположения

центромеры хромосомы делят на *метацентрические* (равноплечие), *субметацентрические* (слабо неравноплечие), *acroцентрические* (сильно неравноплечие), *телоцентрические* (одноплечие) и *спутничные* (со спутником) (рис. 17). К центромере во время деления клетки прикрепляются нити веретена, которые разводят хромосомы к полюсам клетки.

Некоторые хромосомы кроме первичной перетяжки имеют *вторичную перетяжку* (ядрышковый организатор). В ней находятся гены, ответственные за синтез рРНК.

Небольшие участки хромосом, отделенные от основного тела хромосомы вторичными перетяжками, называются *спутниками*.

Концевые участки хромосом получили название *теломеры*. У человека ДНК теломерного участка представляет собой многократно повторяющуюся в одной из нуклеотидных цепей нуклеотидную последовательность 5'-ТТАГГГ-3'. Теломеры препятствуют слипанию хромосом. После каждого акта репликации и деления клетки происходит их укорочение, что считается одной из основных причин ограничения числа клеточных делений и клеточного старения (см. ниже о лимите Хейфлика).

Метафазные хромосомы состоят из *сестринских хроматид*, соединенных в районе первичной перетяжки.

В химическом плане хромосомы в основном состоят из ДНК и белков-гистонов. Гистоны соединяются с молекулой ДНК и препятствуют произвольному считыванию наследственной информации. В хромосомах также есть негистоновые белки, РНК, липиды, полисахариды и ионы металлов.

Чтобы изучать хромосомы было удобнее, их окрашивают. Различают два основных способа окрашивания хромосом:

1) методы *сплошного окрашивания* хромосом использовались в цитогенетике до конца 1960-х гг. Хромосомы на препаратах выглядели как сплошные темноокрашенные образования. Различить их внутреннюю структуру было невозможно. Поэтому отличить одну хромосому от другой можно было только по размеру и расположению центромеры;

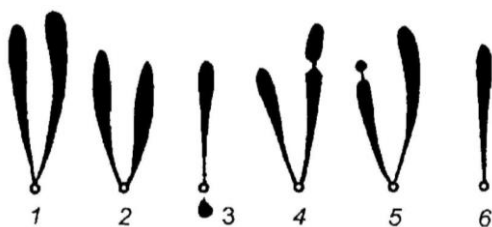


Рис. 17. Типы метафазных хромосом: 1 – метацентрическая; 2 – субметацентрическая; 3 – акроцентрическая; 4 – субметацентрическая с вторичной перетяжкой; 5 – спутничная; 6 – телоцентрическая

2) методы *дифференциального окрашивания* хромосом используются с конца 1960-х – начала 1970-х гг. При таком способе окрашивания хромосомы делятся на сегменты. Каждая из них имеет своё неповторимое чередование темно- и светлоокрашенных участков.

Темноокрашенные участки называются *гетерохроматином*, а светлоокрашенные – *эухроматином*. Гетерохроматин – участки хромосом с высокоспирализованной ДНК. На таких участках транскрипция затруднена или не происходит вовсе. Эухроматиновые участки находятся в деспирализованном состоянии и активно транскрибируются.

Помимо обычных существуют другие виды хромосом. К ним относятся политенные хромосомы и хромосомы типа ламповых щёток.

*Политенные хромосомы* – гигантские (многонитчатые) интерфазные хромосомы. Они возникают в результате многократной репликации ДНК, не сопровождаемой делением клетки, и боковой конъюгации хроматид (рис. 18). Клетки с политенными хромосомами не делятся, являются дифференцированными и активно секретирующими.

*Политения* (от греч. *polys* – «многочисленный» и лат. *taenia* – «лента») является способом увеличения числа копий генов для синтеза какого-либо продукта. Политенные хромосомы можно наблюдать в клетках слюнных желёз личинок дрозофилы, у инфузорий при формировании макронуклеуса, а также в клетках растений, связанных с развитием зародыша.

*Хромосомы типа ламповых щёток* – специальная форма хромосом в растущих ооцитах большинства животных, за исключением млекопитающих. В них активны гены, которые обеспечивают образование желтка для развития зародыша (рис. 19).



Рис. 18. Политенные хромосомы (из: Жимулев, 1997)

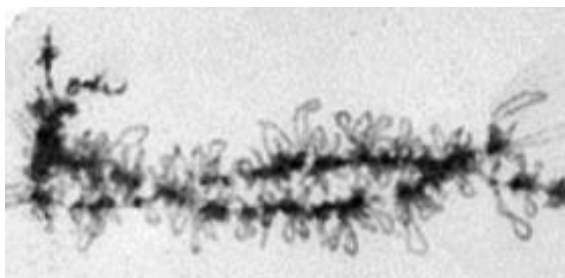


Рис. 19. Хромосомы типа ламповых щёток (из: Сайфитдинова, 2021)

**Кариотип** – нормальный или аномальный, конституциональный или приобретённый хромосомный набор индивидуума, ткани или клеточной линии.

Для каждого биологического вида характерна своя совокупность признаков хромосом, их количество, форма, размеры, структура. Кариотип может быть изображен в виде схемы – *идиограммы*, на которой хромосомы располагают в порядке убывания их длины

Идиограмма хромосом человека строится на основе *денверской классификации* (1960 г.), которая учитывает размеры и форму хромосом, положение центromеры, наличие вторичных перетяжек и спутников. Согласно ей, 46 хромосом человека в кариотипе делятся на 7 групп: *A* (хромосомы 1–3), *B* (хромосомы 4 и 5), *C* (хромосомы 6–12), *D* (хромосомы 13–15), *E* (хромосомы 16–18), *F* (хромосомы 19 и 20), *G* (хромосомы 21 и 22) и *половые хромосомы X и Y*. X-хромосома по размерам и морфологии сходна с хромосомами 6 и 7, а Y-хромосома – с хромосомами 21 и 22 (рис. 20).



Рис. 20. Идиограмма хромосом человека

С появлением методов дифференциального окрашивания появилась новая классификация хромосом – *парижская* (1971 г.). В её основе лежит дифференциальное окрашивание хромосом, при котором наблюдается чередование поперечных тёмных и светлых полос. Плечи разделены на районы, нумеруемые по порядку от центромеры к теломере. Полосы внутри районов также нумеруются.

У каждой хромосомы в соматической клетке есть пара. Такие хромосомы называют *гомологичными*. Они не различаются по морфологии, структуре, размеру, но имеют разное происхождение – одна от матери, другая – от отца. Соматические клетки имеют диплоидный ( $2n$ ) набор хромосом, половые – гаплоидный ( $n$ ).

## Митоз

**Митоз** (от греч. *mitos* – «нить») – не прямое деление эукариотических клеток, при котором дочерние клетки образуются генетически идентичными материнской.

Митозу предшествует *интерфаза* (период клеточного цикла между двумя делениями). Во время интерфазы клетка готовится к делению; в ней осуществляются все жизненно важные процессы: метаболизм, синтез РНК, белка, АТФ, синтез и удвоение (репликация) ДНК, рост, построение органоидов, т.е. реализуется наследственная информация.

Митоз включает несколько последовательных фаз: профазу, метафазу, анафазу, телофазу и цитокинез (рис. 21).

*Профаза* характеризуется спирализацией (утолщением) хромосом, распадом ядрышек и ядерной оболочки, расхождением центриолей к полюсам, началом формирования веретена деления, снижением активности транскрипции.

В *метафазе* нити веретена деления прикрепляются к центромерам хромосом, наблюдаются беспорядочные движения хромосом в центральной части клетки, затем хромосомы перестают двигаться, выстраиваются по экватору веретена деления клетки, образуя экваториальную, или метафазную, пластинку.

*Анафаза* – самая короткая стадия митоза. Характеризуется разделением сестринских хроматид и их расхождением к противоположным полюсам клетки.

В *телофазе* хромосомы деспирализуются, их транскрипционная активность увеличивается, образуется ядерная оболочка, формируются ядрышки, веретено деления разрушается.

В это же время происходит *цитокinesis (цитотомия)* – разделение цитоплазмы. В животной клетке деление происходит путём перетяжки, в растительной – перегородки.

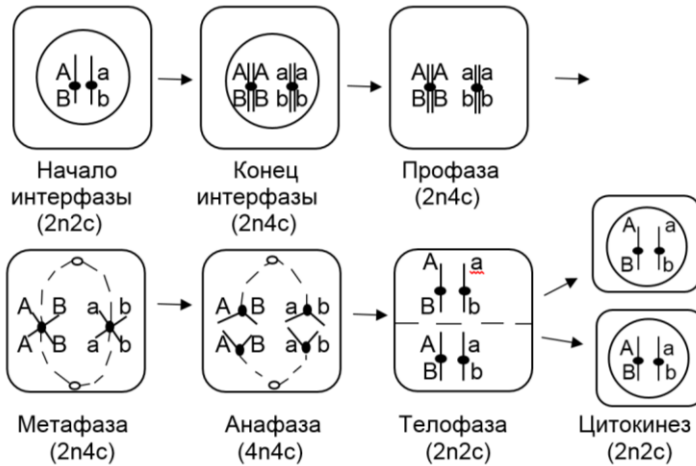


Рис. 21. Схема митоза: чертой показаны хромосомы с локализованными в них генами; точкой обозначена центромера; в скобках после названий фаз митоза указаны генетические формулы, где  $n$  – набор хромосом;  $c$  – количество ДНК в хромосоме

*Биологическое значение митоза* состоит в строго одинаковом распределении удвоившихся хромосом между дочерними клетками, что обеспечивает образование генетически равноценных клеток и сохраняет преимущество в ряду клеточных поколений. Митоз лежит в основе роста и вегетативного размножения всех эукариотических организмов.

Нормальное течение митоза может нарушаться в результате воздействия на клетку митотических ядов и токсинов, ультрафиолетового и ионизирующего излучений, отсутствия кислорода (аноксии), переохлаждения (гипотермии), вирусной инфекции и др.

Выделяют три основных вида *патологии митоза*:

- 1) повреждения хромосом (склеивание, фрагментация и др.);
- 2) повреждения митотического аппарата (например, вызываемый алкалоидом колхицином колхициновый митоз (К-митоз), при котором



происходит нарушение расхождения центриолей, поляризация веретена деления, дезорганизация митотического аппарата, не разъединение хроматид);

3) нарушение цитотомии (её задержка, отсутствие, преждевременное наступление).

**Амитоз** – прямое деление клетки, при котором ядро делится перетяжкой, но дочерние клетки получают различный генетический материал. Он, как правило, наблюдается в стареющих и патологически изменённых (опухолевых) клетках, часто обречённых на гибель.

## Мейоз

**Мейоз** (от греч. *meiosis* – «уменьшение») – особый способ деления клеток, в результате которого происходит редукция (уменьшение) числа хромосом и переход клеток из диплоидного состояния в гаплоидное. Этот процесс состоит из двух последовательных делений, между которыми обычно наблюдается непродолжительный по времени *интеркинез*.

Мейозу, как и митозу, предшествует интерфаза.

Отличительной особенностью **первого деления** мейоза является сложная и сильно растянутая во времени *профаза I*, в которой выделяют 5 стадий. (Некоторые учёные раннюю лептотену, когда нити хромосом видны ещё очень плохо, выделяют в отдельную стадию – пролептотену (рис. 22).)

1. Лептотена (стадия тонких нитей) – начинается спирализация хромосом; эта фаза в целом напоминает раннюю профазу митоза, отличаясь более тонкими хромосомами и крупными ядрами.

2. Зиготена (стадия сливающихся нитей) – гомологичные хромосомы сближаются, начинается их конъюгация. К концу фазы все гомологи объединяются в биваленты.

3. Пахитена (стадия толстых нитей) – происходит кроссинговер.

4. Диплотена (стадия двойных нитей) начинается взаимным оттапливанием гомологов и появлением хиазм, происходит дальнейшая спирализация хромосом, а также редукция числа ядрышек.

5. Диакинез (стадия обособленных двойных нитей) – уменьшается число хиазм, происходит укорочение бивалентов, потеря ядрышек.

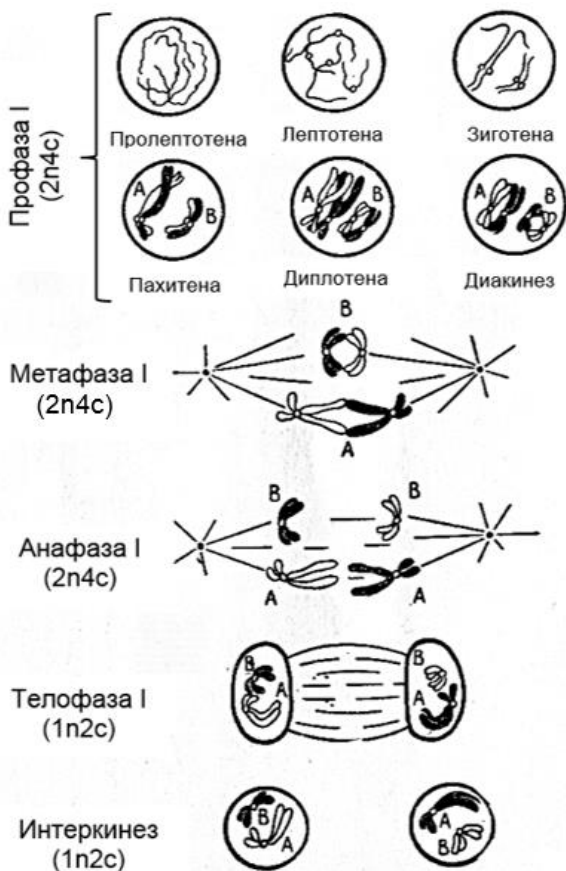


Рис. 22. Схема мейоза I (редукционное деление)

В *метафазе I* биваленты выстраиваются в экваториальной плоскости веретена деления клетки.

В *анафазе I* происходит расхождение хромосом к противоположным полюсам клетки. Но, в отличие от митоза, расходятся не сестринские хроматиды, а гомологичные хромосомы, состоящие из двух сестринских хроматид.

*Телофаза I* характеризуется образованием ядерной мембраны и восстановлением структуры ядра.

*Интеркинез* – короткий промежуток между двумя мейотическими делениями. Он отличается от интерфазы тем, что в нём не происходит удвоения хромосом.

**Второе деление мейоза в целом напоминает митоз (рис. 23).**

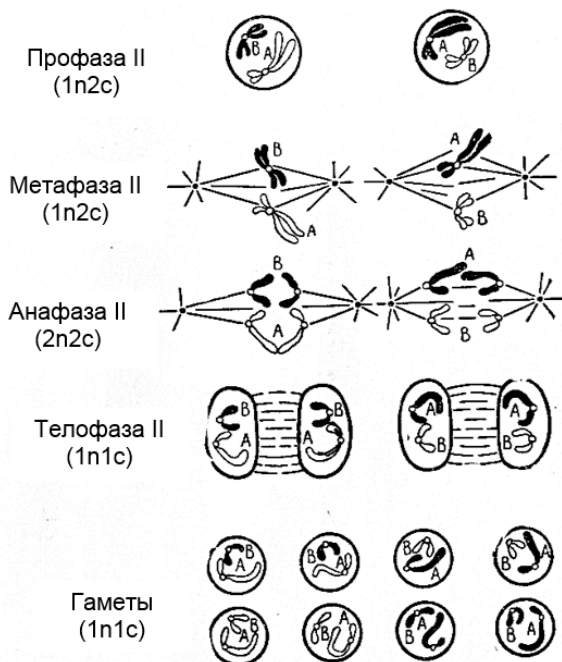


Рис. 23. Схема мейоза II (эквационное деление)

*Биологическое значение мейоза* в том, что он в результате двух последовательных его делений из одной исходной диплоидной клетки образуется четыре гаплоидные генетически разнородные клетки. Мейоз лежит в основе образования половых клеток у животных. При оплодотворении восстанавливается диплоидный набор хромосом, характерный для данного вида.

*Аномалии мейоза* связаны, прежде всего, с нарушением расхождения хромосом в первом и хроматид во втором мейотических делениях. Причины отклонения от нормального мейоза могут быть те же, что вызывают нарушения митоза. Причиной нарушения расхождения хромосом у плода может стать также недостаток в рационе матери витамина В<sub>12</sub>, метионина, которые почти невозможно получить из вегетарианского питания, так как они содержатся преимущественно в продуктах животного происхождения, и фолиевой кислоты, что существенно повышает риск рождения ребёнка с синдромом Дауна.

## Гаметогенез и оплодотворение у животных

### Гаметогенез у животных.

**Гаметогенез** – процесс образования половых клеток (гамет). Образование мужских половых клеток называют *сперматогенезом* (от греч. *sperma* – «семя» и *genesis* – «рождение, происхождение»), женских – *овогенезом*, или *оогенезом* (от греч. *oov* – «яйцо» и *genesis* – «рождение, происхождение»). Сперматозоиды образуются в мужских половых органах – семенниках, яйцеклетки в женских половых органах – яичниках.

В процессе гаметогенеза выделяют четыре периода.

1. *Период размножения* – диплоидные первичные половые клетки – *гонии* (от греч. *gone*, *goneia* – «(за)рождение», «произведение на свет», «потомство») превращаются у самцов в *сперматогонии*, у самок – в *оогонии* и многократно делятся путём митоза.

2. *Период роста* – диплоидные сперматогонии и оогонии перестают делиться, увеличиваются в размерах и превращаются в *сперматоциты* и *ооциты первого порядка* (сперматоцит I, ооцит I).

Следует отметить, что стадия роста ооцита I длится дольше, чем стадия роста сперматоцита I, так как в ооците (будущей яйцеклетке) в этот период происходит накопление питательных веществ, за счёт которых в дальнейшем будет развиваться зародыш. На этой стадии у некоторых животных можно наблюдать хромосомы типа «ламповых щёток».

3. *Период созревания* – сперматоциты и ооциты первого порядка делятся путём мейоза.

Процессы созревания мужских и женских половых клеток имеют различия (рис. 24).

В процессе сперматогенеза в результате первого мейотического деления (редукционного) из диплоидного сперматоцита I образуются два гаплоидных *сперматоцита второго порядка* (сперматоцита II). Затем каждый из них претерпевает второе мейотическое деление (эквационное) с образованием двух гаплоидных *сперматид*. Таким образом, в результате двух последовательных мейотических делений из одного диплоидного сперматоцита I возникает четыре гаплоидные сперматиды.

В процесс оогенеза в результате первого мейотического деления (редукционного) из диплоидного ооцита I образуются гаплоидные *ооциты второго порядка* (ооцит II) и первое *полярное* (направительное, редукционное) *тельце*. Итогом второго мейотического деления (эквационного)

является образование крупной яйцеклетки и трёх полярных телц. Весь запас питательных веществ сосредоточен в яйцеклетке. Только она способна к дальнейшему развитию и оплодотворению. Полярные тельца дегенерируют (растворяются). Яйцеклетка состоит из ядра, овоплазмы, желточной и прозрачной мембран, полярной зоны и лучистого венца, состоящего из слоя фолликулярных клеток, которые защищают яйцеклетку от проникновения в неё сразу нескольких сперматозоидов (рис. 25).

4. *Период формирования* – сперматиды превращаются в сперматозоиды. Зрелый сперматозоид состоит из головки, средней части с шейкой, жгутика, или хвоста, и концевой части (рис. 26).

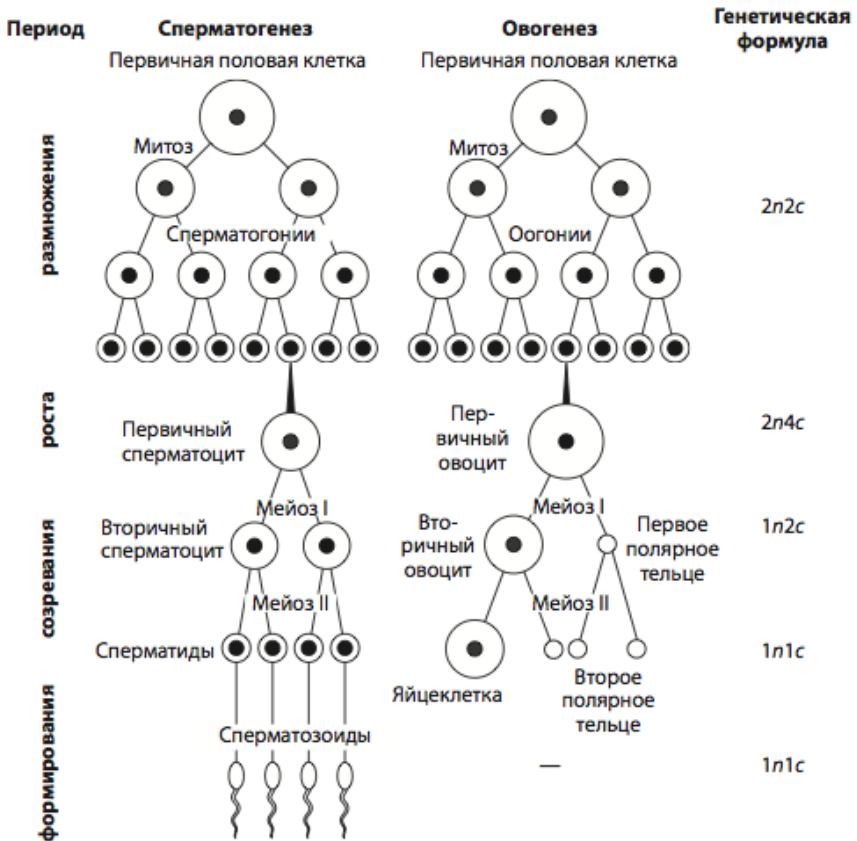


Рис. 24. Сравнительная характеристика сперматогенеза и овогенеза

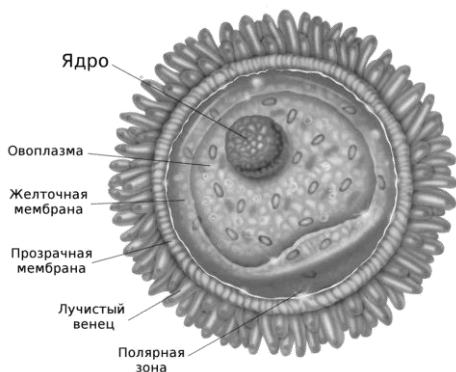


Рис. 25. Строение яйцеклетки



Рис. 26. Строение сперматозоида

### Оплодотворение у животных.

*Оплодотворение* – это процесс слияния мужской и женской половых клеток (гамет), в результате чего образуется оплодотворённая яйцеклетка, или *зигота*.

Оплодотворение бывает наружным (происходит во внешней среде, как правило, в воде) и внутренним (осуществляется внутри женского организма).

Процесс оплодотворения состоит из трёх этапов:

- 1) проникновение сперматозоида в яйцеклетку (*сингамия*);
- 2) слияние гаплоидных мужского и женского пронуклеусов (*кариогамия*) (рис. 27);
- 3) активация оплодотворённой яйцеклетки (зиготы) к дроблению и дальнейшему развитию.

В яйцеклетку может проникнуть один (*моноспермия*) или несколько сперматозоидов (*полиспермия*), но несмотря на это, женский пронуклеус соединится только с одним мужским пронуклеусом.

В результате оплодотворения гомологичные хромосомы, разошедшиеся в мейозе у предыдущего поколения, вновь воссоединяются в одном ядре зиготы. Таким образом, восстанавливается диплоидный набор хромосом, характерный для вида.

В цитоплазму яйцеклетки проникает не только ядро сперматозоида, но и некоторое количество его цитоплазмы с митохондриальной ДНК. Поэтому наследственность бывает не только ядерной, но и внеядерной, или цитоплазматической.

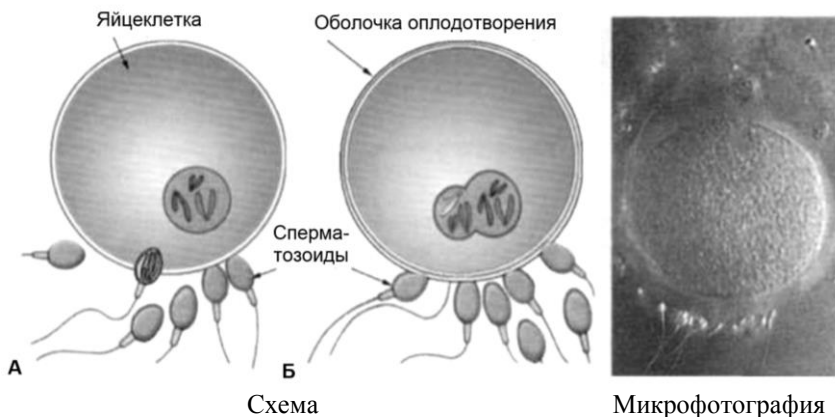


Рис. 27. Оплодотворение у животных: А – сингамия; Б – кариогамия (из: Андреева, 2010)

## **Спорогенез, гаметогенез и двойное оплодотворение у цветковых растений**

### **Формирование половых клеток у цветковых растений.**

Процесс формирования половых клеток у цветковых растений подразделяется на два этапа:

- 1) *спорогенез*, завершающийся образованием гаплоидных клеток – спор;
- 2) *гаметогенез*, включающий образование зрелых гамет.

Процесс образования мужских половых клеток состоит из *микроспорогенеза* и *микрогаметогенеза* (рис. 28).

На этапе *микроспорогенеза* материнская клетка пыльцы делится мейозом. В результате двух мейотических делений возникают четыре гаплоидные *микроспоры* (тетрада спор). При созревании тетрада спор распадается на отдельные микроспоры, или *пыльцевые зёрна* (мужской гаметофит).

На этапе *микрогаметогенеза* микроспора делится митозом с образованием *вегетативной* и *генеративной* клеток. Вегетативная клетка в дальнейшем не делится. В ней накапливаются запасные питательные вещества, которые в последующем обеспечивают деление генеративной клетки и рост пыльцевой трубки в столбике пестика.

Генеративная клетка содержит меньшее количество цитоплазмы. Она вновь делится путём митоза в пыльцевом зерне или в пыльцевой

трубке. В результате образуется две мужских половых клетки – *спермии*. Они, в отличие от сперматозоидов, не способны к передвижению.

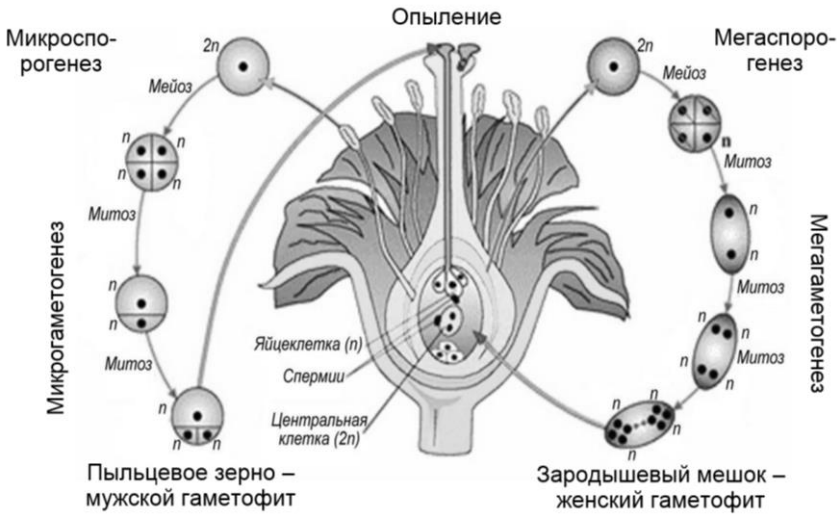


Рис. 28. Спорогенез, гаметогенез и двойное оплодотворение у цветковых растений

Процесс образования женских половых клеток включает *мегаспорогенез* и *мегагаметогенез* (рис. 28).

В процессе *мегаспорогенеза* материнская клетка мегаспоры делится мейозом. В результате двух мейотических делений образуется тетрада гаплоидных *мегаспор*, но только одна из них продолжает развиваться, остальные три дегенерируют.

На этапе *мегагаметогенеза* оставшаяся мегаспора продолжает расти. Затем её ядро претерпевает ряд митотических делений (у большинства покрытосеменных растений – три деления). В результате возникает восемь одинаковых ядер. При этом сама клетка не делится. Она образует *зародышевый мешок* (женский гаметофит).

Во время делений ядра занимают полярное положение, четыре из них располагаются у пыльцевхода (микропиле), а четыре других – на противоположном (халазальном) конце зародышевого мешка. В дальнейшем ядра обособляются в самостоятельные клетки.

От каждого конца зародышевого мешка к центру отходит по одному гаплоидному ядру, которые сливаются между собой и образуют



диплоидную *центральную клетку*. Оставшиеся три клетки, расположенные у микропиле, образуют яйцевой аппарат, одна из них *яйцеклетка*, две других – *синергиды*. На противоположном конце зародышевого мешка располагаются другие три клетки, называемые *антиподами*.

В результате трёх митотических делений в зародышевом мешке образуется 8 одинаковых гаплоидных ядер, из которых только одно становится яйцеклеткой.

### **Двойное оплодотворение у цветковых растений.**

В процессе опыления пыльцевое зерно попадает на рыльце пестика, прорастает – образуется пыльцевая трубка. Последняя, достигая микропиле, соприкасается с яйцевым аппаратом. При соприкосновении синергиды разрушаются, пыльцевая трубка лопается, её содержимое вместе со спермиями попадает в зародышевый мешок.

Происходит двойное оплодотворение: один спермий сливается с яйцеклеткой – образуется зигота, из которой в дальнейшем развивается *зародыш* семени; второй спермий сливается с диплоидной центральной клеткой – возникает триплоидная центральная клетка, из которой формируется запас питательных веществ – *эндосперм* (рис. 28).

Двойное оплодотворение обеспечивает активное развитие питательной ткани (эндосперма) уже после оплодотворения. За счёт этого зародыш семени у покрытосеменных растений развивается быстрее, чем у голосеменных.

Двойное оплодотворение в 1898 г. открыл наш соотечественник Сергей Гаврилович Навашин (1857–1930).

### **Нерегулярные типы полового размножения**

К нерегулярным типам полового размножения относят партеногенез, гиногенез и андрогенез (рис. 29).

**Партеногенез** – развитие зародыша из неоплодотворённой яйцеклетки. Он свойствен низшим ракообразным (дафниям), коловраткам, пчёлам, осам, индейкам, растениям из родов лапчатка, малина. У растений партеногенез называют *апомиксисом*.

Различают партеногенез *соматический* (диплоидный) и *генеративный* (гаплоидный).

При соматическом партеногенезе либо яйцеклетка не претерпевает редукцион ного деления, либо два гаплоидных ядра, сливаясь вместе

(автокариогамия), восстанавливают диплоидный набор хромосом и зародыш имеет диплоидный набор хромосом.

При генеративном партеногенезе зародыш развивается из гаплоидной яйцеклетки (трутни медоносной пчелы).

**Гиногенез** схож с партеногенезом. Но если в партеногенезе сперматозоиды не принимают никакого участия, то при гиногенезе они выступают в роли стимуляторов развития яйцеклетки (псевдогамия), но без оплодотворения (кариогамии). Развитие зародыша осуществляется исключительно за счёт женского ядра. Гиногенез обнаружен у круглых червей, серебряного караса, лютика, мятлика.

**Андрогенез** является прямой противоположностью гиногенеза. Он возможен только в тех случаях, когда ядро яйцеклетки по каким-то причинам разрушено до момента оплодотворения. Развитие яйца при андрогенезе осуществляется только за счёт мужских ядер и материнской цитоплазмы. Если в яйцеклетку попадает один сперматозоид (моноспермия), то развивается зародыш с гаплоидным набором хромосом. Такие зародыши, как правило, нежизнеспособны или маложизнеспособны, так как многие вредные и летальные мутации, находящиеся в рецессивном состоянии, начинают проявляться в фенотипе. Если в яйцеклетку попало несколько сперматозоидов (при полиспермии), то два мужских пронуклеуса, слившись вместе, могут восстановить диплоидный набор хромосом. Андрогенное размножение установлено у тутового шелкопряда, табака, кукурузы.

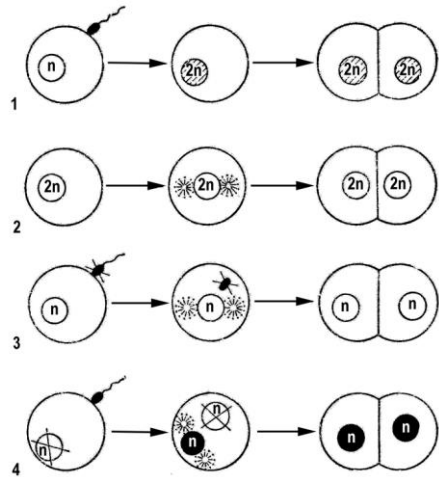


Рис. 29. Типы полового размножения:  
 1 – нормальное оплодотворение;  
 2 – партеногенез; 3 – гиногенез;  
 4 – андрогенез (из: Лобашев, Ватти, Тихомирова, 1970)

## Чередование в жизненном цикле гаплофазы и диплофазы

**Жизненный цикл** – это совокупность всех фаз развития организма от зиготы до момента, когда он способен дать начало следующему поколению.

Каждый вид живых организмов имеет свой жизненный цикл.

В жизненных циклах всех организмов наблюдается чередование гаплофазы и диплофазы (рис. 30).

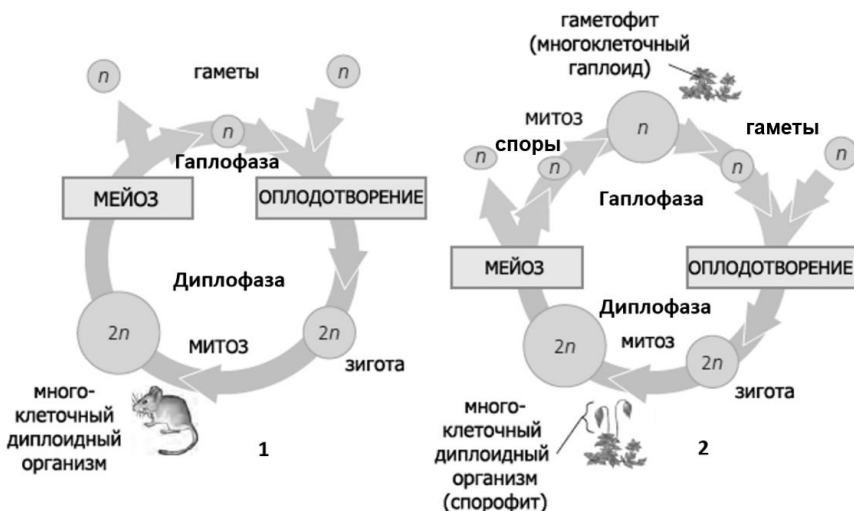


Рис. 30. Жизненный цикл млекопитающего (1) и мха (2)

*Гаплофаза* (от греч. *haploos* – «простой, одиночный» и *phasis* – «проявление») – часть жизненного цикла организма, характеризующаяся гаплоидным (одинарным) набором хромосом. Она длится от мейоза до оплодотворения. У животных гаплофаза представлена только гаметами, которые образуются путём мейоза. У растений гаплофазой является многоклеточный гаметофит. Он может иметь вид нити (у ламинарии), листовидной пластинки (у ульвы), выстилающего слоя клеток (у фукуса), листостебельного растения (у мхов); заростка (у плаунов, хвощей и папоротников), зародышевого мешка или пыльцевого зерна (у семенных растений). От мохообразных к цветковым в жизненном цикле происходит редукция гаплофазы и преобладание диплофазы.

*Диплофаза* (от греч. *diploos* – «двойной» и *phasis* – «проявление») – часть жизненного цикла организма, характеризующаяся диплоидным (двойным) набором хромосом. Она продолжается от оплодотворения до следующего мейоза. У животных диплофазой является многоклеточный организм, у растений – спорофит, который может быть представлен спорогонами (коробочками с ножкой) у мхов, листостебельными растениями у плаунов, хвощей, папоротников, голосеменных и покрытосеменных.

Знание фаз жизненного цикла имеет большое значение при изучении многих генетических явлений.

## **Клеточная инженерия**

### **Понятие о клеточной инженерии.**

*Клеточная инженерия* – это конструирование специальными методами клеток нового типа с желаемыми признаками.

Объектом и средством исследования клеточной инженерии является *клеточная культура* (клетки, принадлежащие одной ткани, выращиваемые в специальной питательной среде).

К *методам* клеточной инженерии относятся:

– культивирование – сохранение вне живого организма (*in vitro*) и выращивание в специальных питательных средах клеток, тканей, небольших органов и их частей;

– гибридизация – получение гибридов соматических клеток неродственных и филогенетически отдалённых видов;

– реконструкция – внедрение в соматическую клетку отдельных клеточных органелл, ядра, цитоплазмы.

В генетике клеточные культуры используются при клонировании, хранении и слиянии клеток, получении мутантных клеток и работе с ними.

### **Лимит Хейфлика.**

Количество делений соматических клеток ограничено. Так, Леонард Хейфлик (р. 1928) в 1961 г. своими опытами показал, что клетки человека, делящиеся в клеточной культуре, умирают приблизительно после 20–50 делений и проявляют признаки старения при приближении к этой границе.

Лимит Хейфлика связан с сокращением теломерных участков ДНК на концах хромосом. Известно, что большинство соматических клеток не имеют активной теломеразы, а ДНК-полимераза не способна реплицировать концы молекулы ДНК, поэтому при каждом делении теломеры сокращаются. После определённого числа делений теломеры и все исчезают. Клетка в определённой стадии клеточного цикла запускает программу апоптоза (самоуничтожения).

### **Стволовые клетки.**

**Стволовые клетки** – это незрелые иерархичные клетки, способные к асимметричному делению, в результате которого образуются новые стволовые клетки, т.е. происходит процесс самовоспроизведения, а также дифференцироваться в специализированные клетки, т.е. превращаться в клетки различных органов и тканей.

Термин «стволовая клетка» предложен российско-американским гистологом и эмбриологом Александром Александровичем Максимовым (1874–1928). На заседании гематологов в 1909 г. он описал самые ранние предшественники клеток крови – гемопоэтические стволовые клетки.

В основе иерархии стволовых клеток лежит *тотипотентная* (от лат. *totus* – «весь, целый» и *potentia* – «сила») зигота. Первые несколько делений зиготы сохраняют тотипотентность, и при потере целостности зародыша это может приводить к появлению монозиготных близнецов. Следующим элементом иерархии являются *плюрипотентные* (омнипотентные) и *мультипотентные* (бластные) стволовые клетки. На вершине иерархии располагаются зрелые *унипотентные* клетки тканей организма (рис. 31).

Наиболее универсальными считаются эмбриональные стволовые (ES – embryonic stem) клетки. Их берут на самой ранней стадии развития зародыша из той его части, которая в норме даёт начало трём зародышевым листкам, из последних в дальнейшем развиваются все ткани и органы будущего организма.

В 1981 г. учёные Мартин Джон Эванс (р. 1941) и Мэтью Кауфман (1942–2013), а также независимо от них Гейл Роберт Мартин (р. 1944) впервые получили эмбриональные стволовые клетки из эмбрионов мыши.

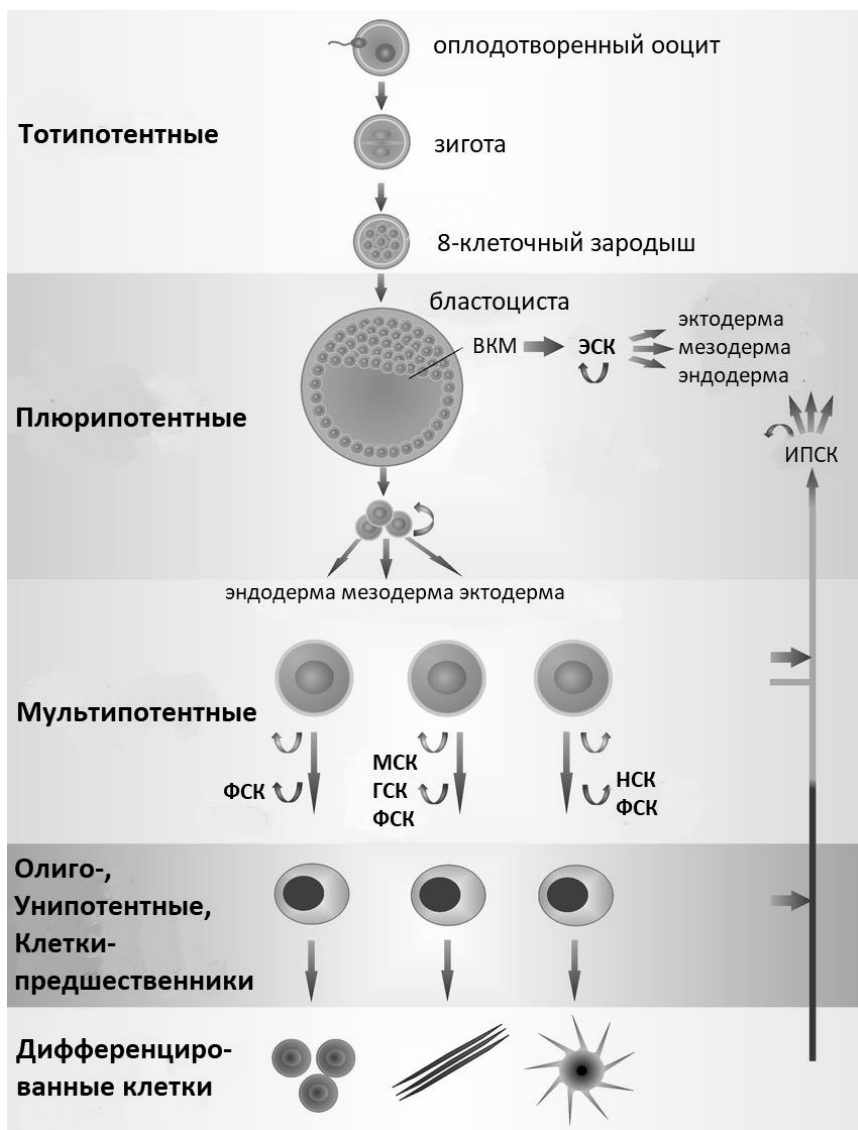


Рис. 31. Иерархия стволовых клеток: ВКМ – внутренняя клеточная масса; ЭСК – эмбриональные стволовые клетки; ИПСК – индуцированные плюрипотентные стволовые клетки; ФСК – фолликулярные стволовые клетки; МСК – мезенхимальные стволовые клетки; ГСК – гемопоэтические стволовые клетки; НСК – нейральные стволовые клетки (из: Forostyak O., Dayanithi G., Forostyak S., 2016)

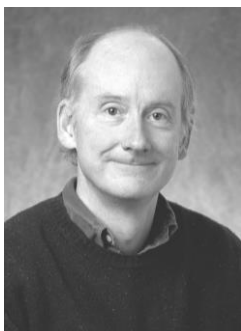


Рис. 32. Д. Томсон

В 1998 г. учёные из Университета Висконсина под руководством Джеймса Томсона (р. 1958) (рис. 32) впервые выделили бессмертную линию эмбриональных стволовых клеток (ЭСК) человека. Открытие ЭСК считается третьим по значимости событием в биологии после расшифровки двойной спирали ДНК и программы «Геном человека».

У эмбриональных стволовых клеток есть ряд свойств:

- 1) тотипотентность – способность клеток дифференцироваться в клетки всех трёх зародышевых листков, а также при определённых условиях развиться до целого организма;
- 2) хоуминг (от англ. *home* – «дом») – способность клеток, при введении их в организм, находить зону повреждения и фиксироваться там;
- 3) теломеразная активность;
- 4) наличие в цитоплазме мРНК всех трёх тысяч генов, которые отвечают за раннее развитие зародыша.

В настоящее время большая часть ES-клеточных линий человека, находящихся сегодня в распоряжении учёных, получена из эмбрионов, созданных в результате искусственного оплодотворения *in vitro*.

Открытие стволовых клеток обещает человечеству невиданные возможности, однако с их использованием возникает немало проблем (табл. 3).

Таблица 3

### Перспективы и проблемы использования стволовых клеток<sup>1</sup>

Перспективы	Проблемы
Возможность регенерации повреждённой ткани и органа при введении в очаг поражения стволовых клеток	Введённые клетки могут инициировать образование тератомы (опухоли, состоящей из тканей нескольких типов) или тканей совсем иного типа, чем нужно
«Омоложение» организма на клеточном уровне	Клетки-предшественники могут вызвать иммунную реакцию со стороны организма-хозяина. Подобно клеткам транс-

<sup>1</sup> Вечканов Е.М., Сорокина И.А. Основы клеточной инженерии: учебное пособие. Ростов-на-Дону, 2012. С. 28–29.

	плантированных органов, они несут на своей поверхности антигены, воспринимаемые иммунной системой как сигнал к атаке
Терапия нейродегенеративных заболеваний, инфаркта миокарда, дистрофий различного генеза	Количество стволовых клеток у эмбриона – 1 клетка на 10 тысяч, у человека в 60–80 лет – 1 клетка на 5–8 миллионов. Для создания банка клеток, в котором нашлись бы совместимые с организмом больного, потребуются миллионы эмбрионов, отбракованных в клиниках по искусственному оплодотворению
Открытие механизмов образования раковых стволовых клеток и существенный прогресс в области онкологии	Возможность возникновения мутации в ES-клетках, в результате чего они превратятся в раковые. Очень медленный рост стволовых клеток в культуре и сложности их культивирования

Таким образом, изучение стволовых клеток должно быть продолжено, а их использование при лечении человека возможно только после экспериментального подтверждения их безопасности

## **Понятие и сущность клонирования.**

**Клонирование** – создание организма из ядра соматической клетки. Клон генетически неотличим от той особи, из клетки которой взято ядро (рис. 33).

Сущность клонирования заключается в том, что ядро соматической клетки пересаживают в лишённую ядра яйцеклетку (метод переноса ядра). Затем эмбрион подсаживают в организм суррогатной матери.

В настоящее время насчитываются тысячи клонированных особей крупного рогатого скота, свиней, лошадей, кроликов, кошек, собак и др. Особый интерес вызывает клонирование редких видов, занесённых в Красную книгу, а также возрождение вымерших животных, например мамонтов.

Теоретически можно клонировать и человека. Известный советский генетик Николай Петрович Дубинин (1906–1998) опасался, что, улучшая свою генетическую программу, мы можем нарушить существующую уникальную биологическую организацию, которая делает



нас людьми<sup>1</sup>. Несмотря на международную Конвенцию о запрещении клонирования человека (ЮНЕСКО, 1997), есть данные, что в Израиле живёт клонированная девочка по имени Ева<sup>2</sup>.

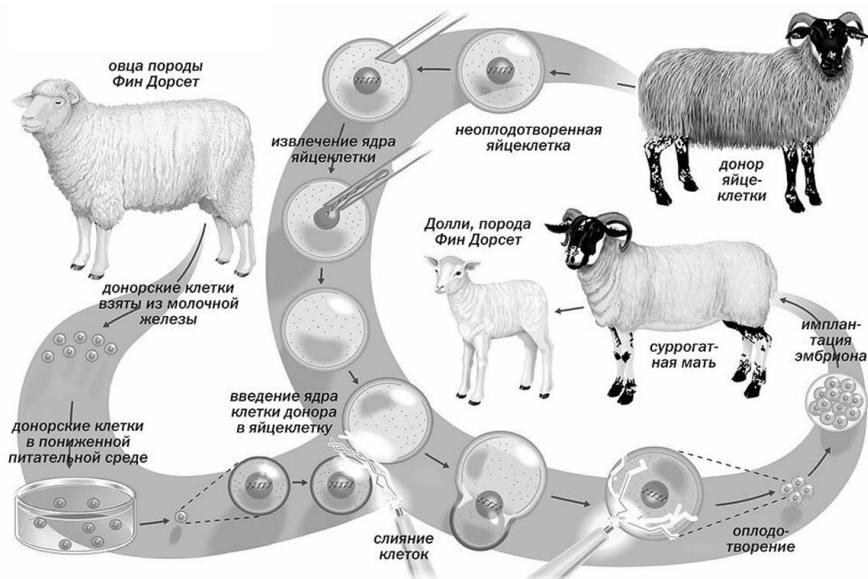


Рис. 33. Клонирование овечки Долли

## Лабораторная работа «Изучение хромосом, митоза, мейоза, и половых клеток на готовых микропрепаратах»

### Изучение хромосом человека.

*Цель:* изучение хромосом человека на готовых микропрепаратах.

*Оборудование:* микроскоп, микропрепарат хромосом человека.

*Порядок работы.*

1. Рассмотрите хромосомы на готовом микропреparate. Найдите среди них метацентрические, субметацентрические, акроцентрические и телоцентрические. Чем они различаются между собой? На какой фазе клеточного цикла находятся данные хромосомы?

<sup>1</sup> Дубинин Н.П. Генетика и будущее человечества. М.: Знание, 1971.

<sup>2</sup> Моссэ И.Б., Кильчевский А.В. Этические проблемы генетики XXI века // Наука и инновации. 2017. № 3 (169). С. 23–27.

2. Зарисуйте хромосомы разных типов и обозначьте их основные части.

3. Сделайте вывод о строении и типах хромосом.

### **Сравнение митоза и мейоза.**

*Цель:* сравнение фаз митоза и мейоза.

*Оборудование:* микроскоп, микропрепарат «Митоз в клетках корешка лука», микропрепарат поперечного среза пыльника, гаджет с выходом в Интернет.

*Порядок работы.*

1. Рассмотрите на готовом микропрепарате делящиеся клетки корешка лука. На каких фазах митоза они находятся?

2. Просмотрите видеоролик «Митоз, деление клетки под микроскопом».

3. Рассмотрите микропрепарат поперечного разреза пыльника. Найдите микроспоры, находящиеся на разных фазах мейоза.

4. Рассмотрите микрофотографии фаз мейоза.

5. Заполните таблицу.

### **Сравнение митоза и мейоза**

Митоз			Мейоз		
Фаза, генетическая формула клетки (пс)	Рисунок	Характеристика	Фаза, генетическая формула клетки (пс)	Рисунок	Характеристика

*Примечание:* п – число хромосом; с – число ДНК.

6. Сделайте вывод о сходствах и различиях митоза и мейоза.

### **Изучение половых клеток.**

*Цель:* изучение половых клеток на готовых микропрепаратах.

*Оборудование:* готовые микропрепараты «Сперматозоиды морской свинки» и «Яйцеклетка млекопитающего (срез яичника кошки)».

*Порядок работы.*

1. Рассмотрите сперматозоиды морской свинки. Зарисуйте его и обозначьте его основные части.

2. Рассмотрите поперечный срез яичника кошки. Найдите яйцеклетку. Зарисуйте её и обозначьте её основные части.

3. Просмотрите видеоролик «Яйцеклетка и сперматозоиды».
4. Сделайте вывод о строении половых клеток животных.

### **Вопросы и задания для самоконтроля.**

1. Что такое хромосома? Кем предложен этот термин? Каково значение хромосом?

2. Какое строение имеет метафазная хромосома? Что происходит с хромосомами в интерфазу? Чем эухроматин отличается от гетерохроматина?

Какие хромосомы различают в зависимости от местоположения центромеры? Что такое теломеры и что с ними происходит при каждом делении клетки?

3. Что такое ядрышковый организатор и каково его предназначение? У всех ли хромосом он есть?

4. Как возникают политенные хромосомы? У кого они наблюдаются? Какое значение имеют хромосомы типа ламповых щёток?

5. Что такое кариотип? Чему равен диплоидный и гаплоидный набор хромосом у человека?

6. Какие хромосомы называются гомологичными? Почему в нормальной диплоидной клетке всегда две гомологичных хромосомы?

7. Что такое митоз? Что предшествует митозу? Из каких фаз состоит митотическое деление клетки? Дайте им характеристику.

Чем цитокинез у растений отличается от такового у животных?

Каково биологическое значение митоза? Что и к каким нарушениям митоза может привести?

8. Что такое мейоз? Из скольких делений он состоит? Какие фазы выделяют в мейотических делениях и что в них происходит? Чем интерфаза отличается от интеркинеза?

Каково биологическое значение мейоза? В чём заключаются отклонения от типичного мейоза? Каковы их причины?

9. Что такое гаметогенез? Как образуются половые клетки у животных? Чем сперматогенез отличается от оогенеза?

10. Что такое оплодотворение? Каким оно бывает? Как происходит оплодотворение у животных? Из каких этапов оно состоит?

11. Как образуются половые клетки у растений? Что такое двойное оплодотворение? Для каких растений оно характерно? Как происходит двойное оплодотворение у цветковых растений? Кто открыл процесс двойного оплодотворения у покрытосеменных растений?

12. Что такое партеногенез, гиногенез и андрогенез? Чем они отличаются друг от друга?

13. Дайте определение понятия «жизненный цикл организма». Что такое гаплофаза и диплофаза? Чем они различаются между собой?

14. Каковы задачи, методы и объекты клеточной инженерии?

Чем стволовые клетки отличаются от других клеток организма?

Возможно ли клонирование человека? В чём вам видятся биологические и этические проблемы клонирования человека?

### **Задания для самостоятельной работы.**

#### **Обязательные для студентов.**

1. Заполните сравнительную таблицу митоза и мейоза:

#### **Сравнительная характеристика митоза и мейоза**

Фазы клеточного цикла, их итоги	Митоз	Мейоз	
		Деление I	Деление II
Интерфаза			
Профаза			
Метафаза			
Анафаза			
Телофаза			

2. Какой хромосомный набор характерен для гамет и спор мха кукушкин лён? В результате какого деления они образуются?

*(Ответ: для спор и гамет гаплоидный ( $n$ ), гаметы образуются в результате митоза, а споры – мейоза.)*

3. В соматических клетках человека содержится 46 хромосом. Определите число хромосом и молекул ДНК в клетках яичек мужчины при сперматогенезе в зоне размножения и в зоне окончательного созревания гамет.

*(Ответ: в зоне размножения хромосом – 46, ДНК – 46; в зоне созревания хромосом – 23, ДНК – 23.)*

4. Какой хромосомный набор характерен для клеток пыльцевого зерна, яйцеклетки, центральной клетки, эндосперма, зиготы и зародыша семени?

*(Ответ: для пыльцевого зерна, яйцеклетки – гаплоидный ( $n$ ); для центральной клетки, зиготы и зародыша семени – диплоидный ( $2n$ ); для эндосперма семени – триплоидный ( $3n$ ).)*

***По выбору студентов.***

1. Создайте три набора контрольно-измерительных материалов разных типов (тест, дидактические карточки, биологический диктант, биологические задачи и т.п.) по темам «Митоз», «Мейоз», «Образование половых клеток. Оплодотворение», дополнив их ответами и решениями (при необходимости). Предложите способы использования разработанных материалов на уроках биологии.

2. Подберите демонстрационный видеоматериал по цитологическим основам наследственности. Предложите способы его использования в процессе обучения биологии. Результаты работы внесите в таблицу.

**Видеоматериалы по теме  
«Цитологические основы наследственности и изменчивости»  
и методика их применения при обучении биологии**

Название видеоматериала	Гиперссылка	Способ применения при обучении биологии

## Глава 4

# ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ МОНО- И ПОЛИГИБРИДНОМ СКРЕЩИВАНИЯХ

---

### Г. Мендель – основоположник учения о наследственности

**Грегор Иоганн Мендель** (1822–1884) – австрийско-чешский учёный, основоположник учения о наследственности (рис. 34).

В 1843 г. Г. Мендель закончил университет по курсу «Философия» (который включал также естественные науки и математику). После окончания университета он постригся в монахи в августинский монастырь в г. Брюнне (ныне Брно), а позже стал настоятелем этого монастыря. В 1856–1863 гг. провёл свои знаменитые опыты по гибридизации гороха, результаты которых были доложены в 1865 г. в Обществе испытателей природы в Брюнне, а затем опубликованы в работе «Опыты над растительными гибридами» (1866 г.).



Рис. 34. Г. Мендель

Успеху работ Г. Менделя способствовало то, что при проведении экспериментов он использовал строгую и хорошо продуманную методику. Основные её особенности следующие:

- использование самоопыляющегося растения – гороха посевного (*Pisum sativum*); потомство самоопыляющегося растения образует чистую линию;
- использование только чистых линий;
- исключение возможности случайного переопыления;
- вначале наблюдение за наследованием одного признака, а далее изучение наследования одновременно нескольких признаков;
- выбор признаков в двух чётко различающихся формах (альтернативных признаков): гладкая и морщинистая поверхность семян, жёлтая

и зелёная окраска семян, красная и белая окраска цветков, вздутая и плоская форма бобов, высокая и низкая высота стебля;

– индивидуальный анализ потомства, полученного в результате каждого скрещивания;

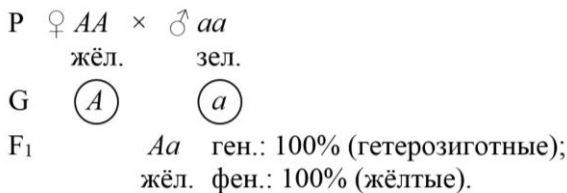
– использование больших выборок и математических методов обработки результатов экспериментов.

Значение работ Г. Менделя состоит в том, что впервые были сформулированы основные закономерности наследования: дискретность наследственных факторов и независимое их комбинирование при передаче из поколения в поколение.

### Моногибридное скрещивание

**Моногибридное скрещивание** (от греч. *monos* – «один», лат. *hibrida, hybrida* – «помесь») – скрещивание форм, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных (контрастных) признаков, передающихся по наследству.

**Первый закон Г. Менделя** (закон единообразия первого поколения): при скрещивании особи, гомозиготной по доминантному признаку, с особью, гомозиготной по рецессивному признаку, в первом поколении наблюдается единообразие гибридов как по генотипу, так и по фенотипу, и гибриды похожи только на одного из родителей (рис. 35).



Расщепления нет.

Рис. 35. Схема, иллюстрирующая первый закон Г. Менделя:

A – жёлтые семена (жёл.); a – зелёные семена (зел.)

**Второй закон Г. Менделя** (закон расщепления признаков): при скрещивании гибридов первого поколения между собой во втором поколении наблюдается расщепление в соотношении: по генотипу 1 : 2 : 1, по фенотипу – 3 : 1 (рис. 36).

**Гипотеза (закон) «чистоты гамет»:** находящиеся в каждом организме пары наследственных факторов не сливаются и не смешиваются

и при образовании гамет каждый переходит в них в чистом виде (одни гаметы несут доминантный аллель, другие – рецессивный). Гипотеза «чистоты гамет» служит доказательством дискретного характера наследственности.

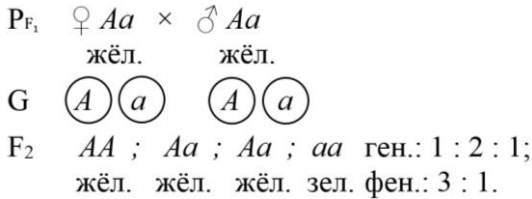


Рис. 36. Схема, иллюстрирующая второй закон Г. Менделя:  
*A* – жёлтые семена (жёл.); *a* – зелёные семена (зел.)

### Дигибридное скрещивание

**Дигибридное скрещивание** (от греч. *di* – «дважды», лат. *hibrida*, *hybrida* – «помесь») – скрещивание форм, отличающихся друг от друга по двум парам альтернативных признаков.

В качестве инструмента для определения сочетаемости аллелей на основе родительских генотипов английским генетиком Реджинальдом Пеннетом (1875–1967) предложена *решётка Пеннета*. Она представляет собой 2D-таблицу, по левой стороне которой располагают женские гаметы, сверху – мужские. В клетках таблицы записывают варианты генотипов и фенотипов потомства (рис. 37). Решётка Пеннета позволяет легко и наглядно представить генотипы и фенотипы потомства, полученного в результате слияния родительских половых клеток.

♂	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>	
♀	<i>AB</i>				9 ( <i>A-B-</i> )
	<i>Ab</i>				3 ( <i>A-bb</i> )
	<i>aB</i>				3 ( <i>aaB-</i> )
	<i>ab</i>				1 ( <i>aabb</i> )

Рис. 37. Решётка Пеннета

**Фенотипический радикал** (от греч. *phaino* – «являю, обнаруживаю») – краткая запись генотипа, сделанная на основе фенотипа. Фенотипический радикал позволяет представить несколько разных генотипов с одинаковым фенотипическим эффектом. Запись *A-B-* означает, что



фенотип не зависит от того, какой аллель будет на месте чёрточки – доминантный или рецессивный: проявляться будет доминантный признак.

**Третий закон Г. Менделя** (закон независимого наследования, или комбинирования, признаков): наследование (комбинирование) по каждой паре признаков идёт независимо друг от друга.

Если по схеме дигибридного скрещивания растений гороха (рис. 38) определить соотношение фенотипов потомства в F<sub>2</sub> отдельно по признакам цвета семян и поверхности семян, то получатся соотношения 12 жёлтых : 4 зелёных и 12 гладких : 4 морщинистых, т.е. 3 : 1 и 3 : 1.

P ♀ *AABB* × ♂ *aabb*  
 жёл. гл.      зел. морщ.  
 G      (AB)              (ab)  
 F<sub>1</sub>              *AaBb*      ген.: 100%;  
                     жёл. гл.      фен. 100%.

Расщепления нет.

P<sub>F<sub>1</sub></sub> ♀ *AaBb* × ♂ *AaBb*  
 жёл. гл.      жёл. гл.

F<sub>2</sub>

♂ гаметы	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
♀ гаметы				
<i>AB</i>	<i>AABB</i> жёл. гл.	<i>AABb</i> жёл. гл.	<i>AaBB</i> жёл. гл.	<i>AaBb</i> жёл. гл.
<i>Ab</i>	<i>AABb</i> жёл. гл.	<i>Aabb</i> жёл. морщ.	<i>AaBb</i> жёл. гл.	<i>Aabb</i> жёл. морщ.
<i>aB</i>	<i>AaBB</i> жёл. гл.	<i>AaBb</i> жёл. гл.	<i>aaBB</i> зел. гл.	<i>aaBb</i> зел. гл.
<i>ab</i>	<i>AaBb</i> жёл. гл.	<i>Aabb</i> жёл. морщ.	<i>aaBb</i> зел. гл.	<i>aabb</i> зел. морщ.

9 классов генотипов (представлены в 16 клетках):

$$\left. \begin{array}{l} 9 (A-B-) \\ 3 (A-bb) \end{array} \right\} \text{ жёлтые, гладкие;} \\
 \left. \begin{array}{l} 3 (aaB-) \\ 1 (aabb) \end{array} \right\} \text{ зелёные, морщинистые.}$$

Расщепление: 1 : 2 : 2 : 1 : 4 : 1 : 2 : 2 : 1.

4 класса фенотипов. Расщепление: 9 : 3 : 3 : 1.

Рис. 38. Схема дигибридного скрещивания растений гороха F<sub>1</sub> и F<sub>2</sub>: *A* – жёлтые семена (жёл.), *a* – зелёные семена (зел.); *B* – гладкие семена (гл.), *b* – морщинистые семена (морщ.)

Следовательно, дигибридное скрещивание представляет собой совокупность двух независимых друг от друга моногибридных скрещиваний. Такое возможно только в случае, когда анализируемые признаки находятся в разных хромосомах и не сцеплены друг с другом.

## Полигибридное скрещивание

**Полигибридное скрещивание** (от греч. *polys* – «многочисленный», лат. *hibrida, hybrida* – «помесь») – скрещивание форм, отличающихся друг от друга по нескольким парам альтернативных признаков. Формулы расчётов для менделевских скрещиваний приведены в таблице 4.

Таблица 4

### Формулы расчетов для менделевских скрещиваний<sup>1</sup>

наследственных пар признаков	типов гамет у гибридов F <sub>1</sub>	Число					Расщепление	
		комбинаций гамет	гомозиготных фенотипов	гетерозиготных фенотипов	разных фенотипов	разных генотипов	по фенотипу	по генотипу
1	2	4	2	2	2	3	$(3+1)^1 = 3+1$	$(1+2+1)^1 = 1+2+1$
2	4	16	4	12	4	9	$(3+1)^2 = 9+3+3+1$	$(1+2+1)^2 = 1+2+2+4+1+2+1+2+1$
3	8	64	8	56	8	27	$(3+1)^3$	$(1+2+1)^3$
n	2 <sup>n</sup>	4 <sup>n</sup>	2 <sup>n</sup>	4 <sup>n</sup> -2 <sup>n</sup>	2 <sup>n</sup>	3 <sup>n</sup>	$(3+1)^n$	$(1+2+1)^n$

*Примечание:* число разных фенотипов и расщепление по фенотипу в F<sub>2</sub> дано с учетом полного доминирования.

Частота генотипа в потомстве родителей, различающихся определённым числом независимо наследуемых генов, вычисляется путём подсчёта соответствующего генотипа для каждой пары признаков отдельно, с последующим их перемножением. Например, нужно определить

<sup>1</sup> Контрольные задания по генетике и методические рекомендации к их выполнению студентами-заочниками / сост. Л.И. Лушина, С.В. Залящей, А.А. Семенов, О.Н. Носкова. Самара: СГСПУ, 2007. С. 131.

частоту генотипа  $AabbDd$  в потомстве от скрещивания родительских особей с генотипами  $AaBbdd$  и  $AaBbDd$ . Вероятность генотипа  $Aa$  в потомстве от скрещивания  $Aa \times Aa$  равна  $1/2$  ( $AA$ ;  $Aa$ ;  $Aa$ ;  $aa$ ); вероятность генотипа  $bb$  в потомстве от скрещивания  $Bb \times Bb$  равна  $1/4$  ( $BB$ ;  $Bb$ ;  $Bb$ ;  $bb$ ); вероятность генотипа  $Dd$  от скрещивания  $dd \times Dd$  равна также  $1/2$  ( $DD$ ;  $Dd$ ;  $Dd$ ;  $dd$ ). Следовательно, вероятность генотипа  $AabbDd$  составляет  $1/2 \times 1/4 \times 1/2 = 1/16$ .

### Возвратное, анализирующее и реципрокное скрещивания

**Возвратное скрещивание** (беккросс) – скрещивание гибрида первого поколения с родительской формой, несущей доминантный или рецессивный аллель, находящийся в гомозиготном состоянии (рис. 39). Потомство от возвратного скрещивания обозначают  $F_b$ .

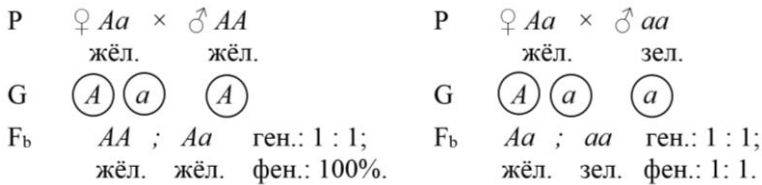


Рис. 39. Схемы возвратного скрещивания:  
 $A$  – жёлтые семена (жёл.);  $a$  – зелёные семена (зел.)

**Анализирующее скрещивание** – скрещивание особи с неизвестным генотипом, имеющей доминантный признак, с особью, гомозиготной по рецессивному признаку. Потомство от анализирующего скрещивания обозначают  $F_{ан}$ .

Если в результате такого скрещивания в потомстве наблюдается расщепление в соотношении  $1 : 1$  (в случае моногибридного скрещивания) или  $1 : 1 : 1 : 1$  (в случае дигибридного скрещивания), то особь была гетерозиготной. Если в результате анализирующего скрещивания потомство единообразно, то особь была гомозиготной (рис. 40).

Анализирующее скрещивание выступает доказательством закона «чистоты гамет».

<p>P ♀ AA × ♂ aa жёл. зел.</p> <p>G (A) ; (a)</p> <p>F<sub>ан</sub> Aa ген.: 100%; жёл. фен.: 100%.</p>	<p>P ♀ Aa × ♂ aa жёл. зел.</p> <p>G (A) (a) ; (a)</p> <p>F<sub>ан</sub> Aa ; aa ген.: 1 : 1; жёл. зел. фен.: 1 : 1.</p>
---	---

Расщепления нет.

Рис. 40. Схемы анализирующего скрещивания:  
A – жёлтые семена (жёл.); a – зелёные семена (зел.)

**Реципрокное скрещивание** (от лат. *reciprocus* – «взаимный») – скрещивание родительских особей, при котором сначала материнская особь является гетерозиготной, а отцовская – рецессивной (прямое скрещивание), а затем наоборот: материнская особь – гомозиготна, а отцовская – гетерозиготна (обратное скрещивание) (рис. 41).

<p>P ♀ Aa × ♂ aa жёл. зел.</p> <p>G (A) (a) (a)</p> <p>F<sub>1</sub> Aa ; aa ген.: 1 : 1; жёл. зел. фен.: 1 : 1.</p>	<p>P ♀ aa × ♂ Aa зел. жёл.</p> <p>G (a) (A) (a)</p> <p>F<sub>1</sub> Aa ; aa ген.: 1 : 1; жёл. зел. фен.: 1 : 1.</p>
--	--

Рис. 41. Схемы реципрокного скрещивания:  
A – жёлтые семена (жёл.); a – зелёные семена (зел.)

## Метод $\chi^2$ («хи-квадрат»)

Метод  $\chi^2$  («хи-квадрат») используют для доказательства соответствия теории и эмпирических данных, полученных в ходе эксперимента. Его применение сводится к расчёту величины  $\chi^2$  и её оценке. Для этого используют формулу:

$$\chi^2 = \sum (\Phi - T)^2 / T,$$

где  $\Sigma$  – знак суммы; T – теоретически ожидаемое число особей с определенным признаком;  $\Phi$  – фактическое число особей с определенным признаком.

Оценка даётся по таблице значений критерия  $\chi^2$  (табл. 5).

Значения критерия  $\chi^2$ 

Число степеней свободы (ЧСС)	Доверительная вероятность (P)	
	95%	99%
1	3,841	6,635
2	5,991	9,210
3	7,815	11,341
4	9,488	13,277

*Примечание:* таблица приводится в сокращенном и упрощённом виде.

Для нахождения табличного значения  $\chi^2$  необходимо определить число степеней свободы и доверительную вероятность.

*Число степеней свободы (ЧСС)* – это число независимо рассчитанных теоретических величин. Оно равно числу групп расщепления (фенотипических классов) минус один.

*Доверительная вероятность (P)* – вероятность, с которой в условиях конкретного эксперимента полученные экспериментальные данные можно считать надёжными (достоверными). Величина доверительной вероятности определяется характером производимых измерений. При выполнении учебных лабораторных и практических работ в курсе генетики доверительная вероятность обычно считается равной 95%.

Если вычисленное значение  $\chi^2$  не превышает табличного, то можно утверждать, что отклонение от теоретически ожидаемого соотношения вызвано случайными причинами и недостоверно, т.е. не противоречит законам Г. Менделя.

Рассмотрим использование метода  $\chi^2$  на конкретном примере: в результате эксперимента по скрещиванию растений гороха с жёлтыми и зелёными семенами в  $F_2$  было получено 104 горошины, из которых 80 имели жёлтую окраску, а 24 – зелёную. Нужно доказать соответствие теории и экспериментальных данных. Для этого можно воспользоваться следующим алгоритмом:

Показатели	Число семян		
	жёлтых	зелёных	всего
Фактическое расщепление (Ф)	80	24	104
Ожидаемое отношение	3	1	4
Теоретически ожидаемое расщепление (Т)	78	26	104

Отклонение ( $\Phi - T$ )	2	-2	
$(\Phi - T)^2$	4	4	
$\chi^2 = \sum (\Phi - T)^2 / T = 4/80 + 4/26 = 0,05 + 0,15 = 0,20$ ЧСС = 2 - 1 = 1 P = 95%			

*Вывод:*  $\chi^2_{\text{табл.}} = 3,84 > \chi^2_{\text{рас.}} = 0,20$ . Следовательно, различия недостоверны. Экспериментальные данные не противоречат теоретическим. Отклонения вызваны случайными причинами.

### **Лабораторная работа** **«Генетический анализ закономерностей наследования** **при моногибридном скрещивании»<sup>1</sup>**

*Цель:* проведение генетического анализа исходных линий гороха с жёлтыми и зелёными семенами, гибридов первого и второго поколений, а также результатов анализирующего скрещивания.

*Оборудование:* чашки Петри с семенами гороха: чашка 1 – материнская линия (все семена жёлтые); чашка 2 – отцовская линия (все семена зелёные); чашка 3 – гибриды первого поколения (все семена жёлтые); чашка 4 – гибриды второго поколения (семена жёлтые и зелёные в соотношении 3 : 1); чашка 5 – результаты анализирующего скрещивания (семена жёлтые и зелёные в соотношении 1 : 1); калькуляторы.

*Порядок работы.*

1. Рассмотрите семена гороха материнской и отцовской линий. Убедитесь, что семена материнской линии имеют жёлтую окраску, а отцовской – зелёную, т.е. различаются по одной паре альтернативных признаков.

2. Рассмотрите семена гороха гибридов первого поколения ( $F_1$ ). Убедитесь, что все семена имеют жёлтую окраску, т.е. установите доминирование жёлтой окраски над зелёной и факт единообразия гибридов первого поколения.

3. Рассмотрите семена гороха гибридов второго поколения ( $F_2$ ). Убедитесь, что есть семена жёлтого и зелёного цветов, т.е. установите явление расщепления. Подсчитайте количество жёлтых и зелёных горошин.

---

<sup>1</sup> Ватги К.В., Тихомирова М.М. Руководство к практическим занятиям по генетике: пособие для студентов. М.: Просвещение, 1979. С. 43–46.

4. Проведите статистический анализ данных, полученных вашей группой, и докажите соответствие теории и экспериментальных данных с использованием метода  $\chi^2$  («хи-квадрат»).

5. Результаты проделанной работы оформите в виде таблицы:

**Результаты количественного анализа наследования окраски семян у гороха (данные группы)**

Показатели	Число семян		
	жёлтых	зелёных	всего
Материнская линия			
Отцовская линия			
F <sub>1</sub>			
F <sub>2</sub>			
Фактическое расщепление – данные, полученные студентами группы (Ф)			
Ожидаемое отношение			
Теоретически ожидаемое расщепление (Т)			
Отклонение (Ф – Т)			
(Ф – Т) <sup>2</sup>			
$\chi^2 =$			
ЧСС =			
P =			
Вывод:			

6. Проведите статистический анализ данных, полученных студентами всех групп, и докажите соответствие теоретических расчетов и экспериментальных данных, используя метод  $\chi^2$ . Для этого обменяйтесь своими данными со студентами других групп.

7. Результаты работы оформите в виде таблицы:

**Результаты количественного анализа наследования окраски семян у гороха (суммарные данные всех групп)**

Показатели	Число семян		
	жёлтых	зелёных	всего
F <sub>2</sub>			
Фактическое расщепление – суммарные данные всех групп (Ф)			
Ожидаемое отношение			
Теоретически ожидаемое расщепление (Т)			
Отклонение (Ф – Т)			

$(\Phi - T)^2$			
$\chi^2 =$ ЧСС = P =			
Вывод:			

8. Рассмотрите семена гороха, полученные в результате анализирующего скрещивания ( $F_{an}$ ). Убедитесь, что есть и жёлтые, и зелёные горошины, т.е. установите факт расщепления. Подсчитайте количество жёлтых и зелёных семян.

9. Проведите статистический анализ суммарных данных всех групп и докажите соответствие теоретических расчетов и экспериментальных данных используя метод  $\chi^2$ . Для этого обменяйтесь своими данными со студентами других групп.

10. Результаты проделанной работы также оформите в виде таблицы:

**Результаты количественного анализа наследования окраски семян у гороха (анализирующее скрещивание)**

Показатели	Число семян		
	жёлтых	зелёных	всего
$F_{an}$			
Фактическое расщепление – суммарные данные всех групп ( $\Phi$ )			
Ожидаемое отношение			
Теоретически ожидаемое расщепление ( $T$ )			
Отклонение ( $\Phi - T$ )			
$(\Phi - T)^2$			
$\chi^2 =$ ЧСС = P =			
Вывод:			

11. Составьте схему скрещивания гороха с жёлтыми и зелёными семенами в первом ( $F_1$ ) и во втором ( $F_2$ ) поколениях, а также схему анализирующего скрещивания ( $F_{an}$ ).



## Практическая работа «Решение задач на моногибридное скрещивание»

### Иллюстрация первого и второго законов Г. Менделя.

*Для решения этих задач необходимо знать первый и второй законы Г. Менделя, уметь определять гаметы, записывать генотипы и фенотипы, устанавливать соотношение генотипических и фенотипических классов в потомстве.*

**Задача 1.** Чёрная масть крупного рогатого скота доминирует над красной. Какое потомство ( $F_1$ ) следует ожидать от скрещивания чистопородного чёрного быка с красными коровами? Каким будет потомство  $F_2$  от скрещивания между собой гибридов? Какие законы Г. Менделя иллюстрирует данная задача?<sup>1</sup>

Дано:

$A$  – чёрная масть (чёр.);

$a$  – красная масть (кр.).

$P$ : ♂ – чёрный, чистопородный;

♀ – красные

Определить: каким будет  $F_1, F_2$ ?

Решение:

Чистородный (гомозиготный) чёрный бык имеет генотип  $AA$ . Красные коровы (рецессивы) могут быть только гомозиготными ( $aa$ ). Тогда:

$P$  ♀  $aa$  × ♂  $AA$   
                     кр.                    чёр.  
 $G$      (  $a$  )                     (  $A$  )  
 $F_1$                       $Aa$ ;  
                             чёр.

Расщепления нет.

Второе поколение ( $F_2$ ) образуется при скрещивании особей первого поколения ( $F_1$ ):

$P_{F_1}$  ♀  $Aa$  × ♂  $Aa$   
                     чёр.                    чёр.  
 $G$      (  $A$  ) (  $a$  )             (  $A$  ) (  $a$  )  
 $F_2$       $AA$  ;  $Aa$  ;  $Aa$  ;  $aa$   
           чёр. чёр. чёр. кр.

<sup>1</sup> Здесь и далее использованы задачи из сборника: Крестьянинов В.Ю., Вайнер Г.Б. Сборник задач по генетике с решениями: методическое пособие. Саратов: Лицей, 1998.

Ответ:  $F_1$  – все телята будут чёрной масти (I закон Менделя);  $F_2$  – произойдёт расщепление в соотношении 3 (чёрной масти) : 1 (красной масти) (II закон Менделя).

**Задача 2.** Зелёная окраска арбузов наследуется как рецессивный признак. Какое потомство получится от скрещивания двух гетерозиготных растений с полосатыми плодами? Запишите схему скрещивания. Какой закон Г. Менделя иллюстрирует данная задача?

(Ответ:  $2/3$  арбузов будут иметь полосатые плоды, а  $1/3$  – зелёные, II закон Менделя.)

### Выяснение генотипов организмов.

*Следует помнить, что генотип особей с рецессивным признаком известен – они гомозиготны. Характер аллелей у организмов, несущих доминантный признак (их гомо- или гетерозиготность), можно определить по генотипам их родителей или потомков, учитывая, что один аллель из каждой пары организм получает от отца, а второй – от матери.*

**Задача 3.** Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ) – доминантный признак, ген которого ( $T$ ) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают. Определите генотипы всех членов семьи.

Дано:

$T$  – ощущает вкус ФТМ (ощущ.);  
 $t$  – не ощущает вкус ФТМ (не ощущ.);

Мать и дочь – ощущ.  
Отец и сын – не ощущ.

} В 17  
аут.

Решение:

Отец и сын не ощущают вкус ФТМ, следовательно, они гомозиготны по рецессивному признаку и имеют генотип  $tt$ .

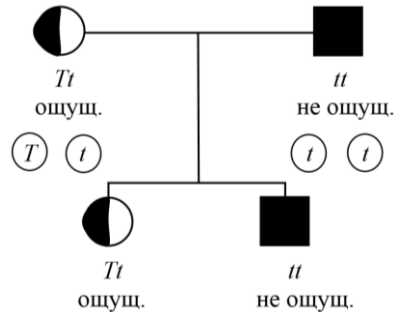
Мать и дочь ощущают вкус ФТМ, значит, каждая из них несёт доминантный аллель  $T$ .

Одну хромосому ребёнок получает от матери, другую – от отца. Дочь от отца,

Определить: каковы генотипы Р и F?

который гомозиготен по рецессивному признаку, может получить только аллель  $t$ . Следовательно, её генотип  $Tt$ . Сын имеет генотип  $tt$ . Один рецессивный аллель  $t$  дал ему отец, а второй – мать. Следовательно, генотип матери  $Tt$ .

Схема брака имеет следующий вид:



Ответ: генотипы матери и дочери –  $Tt$ , отца и сына –  $tt$ .

**Задача 4.** У человека аллель гена, вызывающего одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к аллелю нормального слуха. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребёнок. Определите генотипы всех членов семьи.

(Ответ: генотипы матери и ребёнка –  $aa$ ; отца –  $Aa$ .)

#### Определение вероятности рождения потомства с искомыми признаками.

Вероятность появления особей с тем или иным генотипом определяют по формуле:  $\text{вероятность} = \frac{\text{число ожидаемых событий}}{\text{число всех возможных событий}} \times 100\%$ .

**Задача 5.** Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определите вероятность рождения ребёнка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этим заболеванием.

Дано:

$A$  – здоровый (зд.);  
 $a$  – шизофрения (бол.).  
 Родители – здоровые  
 Мать отца – больная.  
 Отец матери – больной

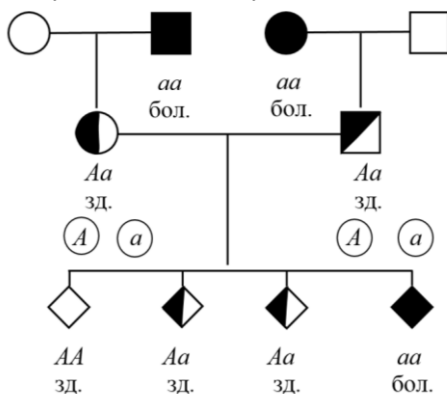
Определить: какова вероятность рождения больного ребёнка?

Решение:

Если родители здоровые, то каждый из них несёт доминантный аллель  $A$ .

Бабушка и дедушка страдали шизофренией, значит, были гомозиготны по рецессивному признаку, имели генотип  $aa$  и передали своим детям рецессивный аллель, предопределяющий развитие шизофрении. Следовательно, родители являются гетерозиготами и имеют генотип  $Aa$ .

Родословная семьи будет иметь следующий вид:



Вероятность =  $1 / 4 \times 100\% = 25\%$ .

Ответ: вероятность рождения ребёнка с шизофренией – 25%.

**Задача 6.** Фенилкетонурия (нарушение обмена аминокислот) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребёнка? Запишите схему брака.  
(Ответ: 0%.)

### Определение доминантности или рецессивности признака.

Доминантность или рецессивность признака определяют, исходя из следующих правил:

1) если при скрещивании двух организмов с альтернативными признаками в их потомстве проявляется только один признак, то он и будет доминантным;

2) если наблюдается расщепление в потомстве организма, то он гетерозиготен и, следовательно, несёт доминантный признак;

3) если у двух родительских форм, одинаковых по фенотипу, в потомстве имеются особи с отличным от них признаком, то признак, имеющийся у исходных форм, является доминантным.

**Задача 7.** От скрещивания комолого (безрогого) быка с рогатыми коровами получились комолые и рогатые телята. У коров комолых животных в родословной не было. Какой признак доминирует? Каковы генотипы родителей и потомства?

Дано:  
 P: ♂ – комолый (ком.);  
 ♀ – рогатые (рог.),  
 гомозиготные.

F: комолые и рогатые

Определить: какой признак доминирует; каковы генотипы P и F?

Решение:

Если у организма наблюдается расщепление в потомстве, то он гетерозиготен и, следовательно, несёт доминантный признак. Значит, бык гетерозиготен, несёт доминантный признак, имеет генотип  $Aa$ .

Коровы рогатые, в родословной не имеют комолых животных, следовательно, они гомозиготы по рецессивному признаку и имеют генотип  $aa$ .

Схема скрещивания имеет вид:

	♀ $aa$	×	♂ $Aa$
	рог.		ком.
G	$(a)$		$(A)$ $(a)$
F	$Aa$	;	$aa$
	ком.		рог.

Ответ: доминантный признак – комолость; генотип быка –  $Aa$ , коров –  $aa$ , телят:  $Aa$  и  $aa$ .

**Задача 8.** Две чёрные самки мыши скрещивались с коричневым самцом. Одна самка дала 9 чёрных и 8 коричневых потомков, а другая – 10 чёрных. Какой признак доминирует? Каковы генотипы родителей и потомков?

(Ответ: доминирует аллель чёрной окраски; генотип самца –  $aa$ , первой самки –  $Aa$ , второй самки –  $AA$ ; генотипы потомства от первого скрещивания –  $Aa$  и  $aa$ , от второго –  $Aa$ .)

### Определение соответствия теоретических расчетов и экспериментальных данных.

Определение соответствия теоретических расчетов и экспериментальных данных сводится к расчёту величины  $\chi^2$  («хи-квадрат») и её оценке. Оценка даётся по таблице значений критерия  $\chi^2$ .

**Задача 9.** При скрещивании растения с жёлтыми семенами (доминантный признак) с растением, имеющим зелёные семена, было получено 124 семени, из которых 66 жёлтых и 58 зелёных. Каковы генотипы всех форм? Докажите соответствие теоретических расчетов и экспериментальных данных, используя метод  $\chi^2$ .

Дано:

$A$  – жёлтые;

$a$  – зелёные.

P: ♀ – жёлтые (жёл.);

♂ – зелёные (зел.).

F: жёлтых – 66 семян;

зелёных – 58 семян.

$\Sigma = 124$  семени

Определить: каковы генотипы всех форм; соответствует ли теория практике?

Решение:

В потомстве наблюдается расщепление в соотношении 1 : 1. Такое возможно в случае анализирующего скрещивания, когда одна из особей гетерозигота, другая – гомозигота по рецессивному признаку. Следовательно, генотип женской особи  $Aa$ , мужской –  $aa$ . Тогда:

P ♀  $Aa$  × ♂  $aa$   
жёл.      зел.  
G  $(A)(a)$        $(a)$   
F  $Aa$  ;  $aa$     ген.: 1 : 1;  
жёл.    зел.    фен.: 1 : 1.

Фактические данные (Ф):  $66 + 58 = 124$ .

Ожидаемое отношение:  $1 + 1 = 2$ .

Теоретические ожидаемые результаты: (Т):  $62 + 62 = 124$ .

$\chi^2 = (66 - 62)^2 / 62 + (58 - 62)^2 / 62 = 0,26 + 0,26 = 0,52$ .

ЧСС =  $2 - 1 = 1$ ; P = 95%;  $\chi^2_{\text{табл.}} = 3,84 > \chi^2_{\text{рас.}} = 0,52$ . Следовательно, различия случайны и недостоверны.

Ответ: генотип женской особи –  $Aa$ , мужской –  $aa$ , потомков:  $Aa$  и  $aa$ ; методом  $\chi^2$  подтверждено соответствие экспериментальных данных теоретическим.

**Задача 10.** Из жёлтого семени гороха получено растение, которое дало 216 семян: 166 жёлтых и 50 зелёных. Каковы генотипы всех форм? Докажите методом  $\chi^2$  соответствие между теорией и экспериментальными данными.

(Ответ: генотип материнской горошины –  $Aa$ ; генотипы потомства –  $AA$ ,  $Aa$ ,  $aa$ ;  $\chi^2_{\text{табл.}} = 3,84 > \chi^2_{\text{рас.}} = 0,39$ . Следовательно, экспериментальные данные соответствуют теоретическим. Отклонение случайное и недостоверное.)

### Лабораторная работа «Генетический анализ закономерностей наследования при дигибридном скрещивании»

Цель: проведение генетического анализа исходных линий фасоли с красными крупными и белыми мелкими семенами, гибридов первого и второго поколений, а также результатов анализирующего скрещивания.

*Оборудование:* чашки Петри с семенами фасоли по количеству групп: чашка 1 – материнская линия (все семена красные крупные); чашка 2 – отцовская линия (все семена белые мелкие); чашка 3 – гибриды первого поколения (все семена красные крупные); чашка 4 – гибриды второго поколения (семена красные крупные, красные мелкие, белые крупные и белые мелкие в соотношении 9 : 3 : 3 : 1); чашка 5 – результаты анализирующего скрещивания (семена красные крупные, красные мелкие, белые крупные и белые мелкие в соотношении 1 : 1 : 1 : 1); калькуляторы.

*Порядок работы.*

***I. Количественный анализ наследования отдельных пар признаков в дигибридном скрещивании.***

1. Анализ наследования окраски семян:

а) рассмотрите семена фасоли материнской и отцовской линий. Убедитесь, что семена материнской линии имеют красную окраску, а отцовской – белую;

б) рассмотрите семена фасоли гибридов первого поколения. Убедитесь, что все семена фасоли в  $F_1$  имеют красную окраску, т.е. установите доминирование красной окраски над белой и факт единообразия гибридов первого поколения;

в) рассмотрите семена фасоли гибридов второго поколения. Убедитесь, что в  $F_2$  есть фасолины красного и белого цвета, т.е. установите явление расщепления. Подсчитайте количество красных и белых семян;

г) проведите статистический анализ суммарных данных всех групп и докажите, что фактически получено расщепление соответствует теоретически ожидаемому отношению 3 : 1.

2. Анализ наследования размера семян:

а) убедитесь, что фасоль материнской линии имеет крупные семена, а отцовской – мелкие;

б) убедитесь, что все семена фасоли в  $F_1$  крупные, т.е. установите доминирование крупного размера семян над мелким и факт единообразия гибридов первого поколения;

в) убедитесь, что в  $F_2$  есть крупные и мелкие семена фасоли, т.е. установите явление расщепления. Подсчитайте количество крупных и мелких семян;

г) проведите статистический анализ суммарных данных и докажите, что фактически получено расщепление соответствует теоретически ожидаемому отношению 3 : 1.

3. Результаты количественного анализа наследования в дигибридном скрещивании отдельных пар признаков – окраски и размера семян у фасоли – оформите в виде таблицы:

**Результаты количественного анализа наследования в дигибридном скрещивании отдельных пар признаков – окраски и размера семян фасоли**

Показатели	Число семян					
	Окраска			Окраска		
	красные	белые	всего	крупные	мелкие	всего
Материнский сорт						
Отцовский сорт						
F <sub>1</sub>						
F <sub>2</sub>						
Фактическое расщепление – суммарные данные (Ф)						
Ожидаемое отношение						
Теоретически ожидаемое расщепление (Т)						
Отклонение (Ф–Т)						
(Ф – Т) <sup>2</sup>						
Расчёты и выводы	χ <sup>2</sup> = ЧСС = Р =			χ <sup>2</sup> = ЧСС = Р =		
	Вывод:			Вывод:		

**II. Одновременный анализ наследования окраски и размера семян.**

1. Убедитесь, что фасоль материнской линии имеет красные крупные семена, а отцовской – белые мелкие.

2. Убедитесь, что все семена фасоли в F<sub>1</sub> имеет красную окраску и крупные размеры, т.е. установите доминирование красных крупных семян над белыми мелкими и факт единообразия гибридов первого поколения.

3. Убедитесь, что в F<sub>2</sub> есть красные крупные, красные мелкие, белые крупные, белые мелкие семена фасоли, т.е. установите факт расщепления. Подсчитайте количество семян фасоли в каждом фенотипическом классе.



4. Проведите статистический анализ суммарных данных и докажите, что фактически получено расщепление соответствует теоретически ожидаемому отношению 9 : 3 : 3 : 1.

5. Результаты количественного анализа наследования окраски и размера семян у фасоли (дигибридное скрещивание) оформите в виде таблицы:

**Результаты количественного анализа наследования окраски и размера семян фасоли (дигибридное скрещивание)**

Показатели	Число семян				
	красных крупных	красных мелких	белых крупных	белых мелких	всего
Материнский сорт					
Отцовский сорт					
F <sub>1</sub>					
F <sub>2</sub>					
Фактическое расщепление – суммарные данные-(Ф)					
Ожидаемое отношение					
Теоретически ожидаемое расщепление (Т)					
Отклонение (Ф-Т)					
(Ф – Т) <sup>2</sup>					
χ <sup>2</sup> =					
ЧСС =					
P =					
Вывод:					

6. Составьте схему дигибридного скрещивания и запишите её после таблицы.

**III. Анализ наследования окраски и размера семян у фасоли (анализирующее скрещивание).**

1. Убедитесь, что в F<sub>ан</sub> есть красные крупные, красные мелкие, белые крупные, белые мелкие семена фасоли, т.е. установите факт расщепления. Подсчитайте количество семян фасоли в каждом фенотипическом классе.

2. Проведите статистический анализ суммарных данных и докажите, что фактически получено расщепление соответствует теоретически ожидаемому отношению 1 : 1 : 1 : 1.

3. Результаты количественного анализа наследования окраски и размера семян у фасоли (анализирующее скрещивание) оформите в виде таблицы:

**Результаты количественного анализа наследования окраски и размера семян фасоли (анализирующее скрещивание)**

Показатели	Число семян				
	красных крупных	красных мелких	белых крупных	белых мелких	всего
$F_{an}$					
Фактическое расщепление – суммарные данные (Ф)					
Ожидаемое отношение					
Теоретически ожидаемое расщепление (Т)					
Отклонение (Ф–Т)					
$(Ф - Т)^2$					
$\chi^2 =$					
ЧСС =					
P =					
Вывод:					

4. Составьте схему анализирующего скрещивания и запишите её после таблицы.

**Практическая работа  
«Решение задач на ди- и полигибридное скрещивания»**

**Дигибридное скрещивание.**

**Иллюстрация третьего закона Г. Менделя.**

*Для решения задач необходимо знать, что каждая пара признаков наследуется независимо от другой (третий закон Г. Менделя), уметь определять гаметы разных типов, строить решётку Пеннета, устанавливать соотношение генотипических и фенотипических классов в потомстве.*

**Задача 1.** Чистопородного чёрного комолого быка (доминантные признаки, которые наследуются независимо) скрестили с красными рогатыми коровами. Какими будут гибриды? Каким окажется следующее поколение от скрещивания гибридов между собой?

Дано:

$A$  – чёрный (чёр.);  
 $a$  – красный (кр.).  
 $B$  – комолый (ком.);  
 $b$  – рогатый (рог.).  
 Р: ♀ – кр., рог.;  
 ♂ – чёр., ком. (чисто-  
 стопородный)

Определить: ка-  
 ковы  $F_1$  и  $F_2$ ?

Решение:

Чистородный (гомозиготный) чёрный комо-  
 лый бык имеет генотип  $AABB$ . Красные рогатые  
 коровы (рецессивы) могут быть только гомози-  
 готными ( $aabb$ ).

Тогда:

Р ♀  $aabb$  × ♂  $AABB$   
 кр., рог.      чёр., ком.

G  $(ab)$        $(AB)$

$F_1$   $AaBb$   
 чёр., ком.

Расщепления нет.

Второе поколение ( $F_2$ ) образуется при скрещивании особей первого  
 поколения ( $F_1$ ):

Р $F_1$ : ♀  $AaBb$  × ♂  $AaBb$   
 чёр., ком.      чёр., ком.

$F_2$

♂ гаметы	$AB$	$Ab$	$aB$	$ab$
♀ гаметы				
$AB$	$AABB$ чёр., ком.	$AABb$ чёр., ком.	$AaBB$ чёр., ком.	$AaBb$ чёр., ком.
$Ab$	$AABb$ чёр., ком.	$AAbb$ чёр., рог.	$AaBb$ чёр., ком.	$Aabb$ чёр., рог.
$aB$	$AaBB$ чёр., ком.	$AaBb$ чёр., ком.	$aaBB$ кр., ком.	$aaBb$ кр., ком.
$ab$	$AaBb$ чёр., ком.	$Aabb$ чёр., рог.	$aaBb$ кр., ком.	$aabb$ кр., рог.

Ответ: все гибриды  $F_1$  будут дигетерозиготы, чёрные и комолые; в  $F_2$ :  
 9/16 – чёрные комолые; 3/16 – чёрные рогатые; 3/16 – красные комо-  
 лые; 1/16 – красные рогатые.

**Задача 2.** У дрозофилы серая окраска тела и наличие щетинок –  
 доминантные признаки, которые наследуются независимо. Какое по-  
 томство следует ожидать от скрещивания жёлтой самки без щетинок  
 с дигетерозиготным самцом?

(Ответ: серых с щетинками – 25%, серых без щетинок – 25%,  
 жёлтых с щетинками – 25%, жёлтых без щетинок – 25%.)

### Выяснение генотипов особей.

Каждый признак анализируется независимо от другого.

**Задача 3.** Карие глаза и темные волосы – доминантные признаки. У голубоглазого темноволосого отца и кареглазой светловолосой матери четверо детей, каждый из которых отличается от другого по одному из данных признаков. Каковы генотипы родителей и детей?

Дано:

$A$  – карие (кар.);  
 $a$  – голубые (гол.).

$B$  – тёмные (тём.);

$b$  – светлые (св.).

Р: ♀ – кар., св.;

♂ – гол., тем.

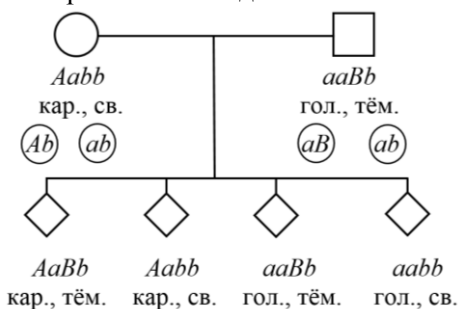
F – различаются по одному из признаков

Определить: каковы генотипы Р и F?

Решение:

Записывается схема брака, в которую вносятся данные из условия задачи. Генотипы родителей определяются по генотипам детей, а генотипы детей – по генотипам родителей: один аллель от матери, другой – от отца.

Схема брака имеет вид:



Ответ: генотип матери –  $Aabb$ ; генотип отца –  $aaBb$ ; генотипы детей:  $AaBb$ ,  $Aabb$ ,  $aaBb$ ,  $aabb$ .

**Задача 4.** У человека альбинизм и способность владеть преимущественно левой рукой – рецессивные признаки, которые наследуются независимо. Каковы генотипы родителей с нормальной пигментацией и владеющих правой рукой, если у них родился ребёнок альбинос и левша?

(Ответ: генотипы родителей  $AaBb$ .)

## Определение вероятности появления потомства с анализируемыми признаками.

При решении задач следует пользоваться той же формулой, что и в задачах на моногибридное скрещивание.

**Задача 5.** Близорукость ( $B$ ) и кареглазость ( $C$ ) – доминантные признаки. У голубоглазой близорукой женщины от брака с кареглазым мужчиной с нормальным зрением родилась кареглазая близорукая девочка и голубоглазый с нормальным зрением мальчик. Какова вероятность рождения в этой семье кареглазого ребенка с нормальным зрением?

Дано:

$B$  – близорукость (близ.);

$b$  – нормальное зрение (норм.).

$C$  – карие глаза (кар.);

$c$  – голубые глаза (гол.).

Р: ♀ – близ., гол.;

♂ – норм., кар.

F: ♀ – близ., кар.;

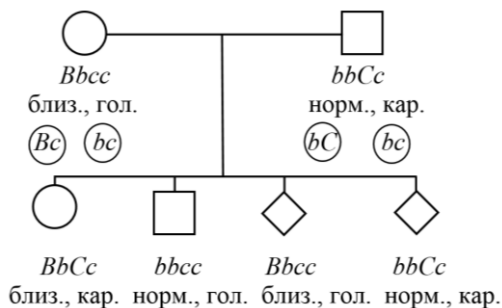
♂ – норм., гол.

Определить: какова вероятность рождения ребёнка с нормальным зрением и карими глазами?

Решение:

Записывается схема брака, в которую вносятся данные из условия задачи. Определяются генотипы родителей и детей, в том числе предполагаемые. Генотипы родителей определяются по генотипам детей, а генотипы детей – по генотипам родителей: один ген от матери, другой – от отца.

Схема брака имеет вид:



Определяется вероятность рождения ребёнка с нормальным зрением и карими глазами:  $1 / 4 \times 100\% = 25\%$ .

Ответ: вероятность рождения в этой семье ребёнка с нормальным зрением и карими глазами составляет 25%.

**Задача 6.** Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребёнок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребёнка?

(Ответ: 25%.)

## Выяснение

### доминантности или рецессивности признаков.

*Выяснение доминантности или рецессивности признаков осуществляется так же, как и при моногибридном скрещивании.*

**Задача 7.** При скрещивании между собой серых мух с нормальными крыльями 25% потомства имели чёрное тело. Примерно у 25% всех дочерних особей крылья были зачаточной формы. Какие признаки доминируют? Каковы генотипы родителей?

Дано:

P: ♀♂ – серое тело,  
нормальные крылья.  
F: тёмное тело – 25%;  
зачаточные крылья –  
25%

Определить: какие  
признаки доминируют;  
каковы генотипы P?

Решение:

Если у двух родительских форм, одинаковых по фенотипу, в потомстве есть особи с отличным от них признаком, то признак, имеющийся у исходных форм, является доминантным.

Значит:

$A$  – серое тело;  $a$  – тёмное тело.

$B$  – нормальные крылья;  $b$  – зачаточные крылья.

Расщепление в соотношении 3 : 1 по каждому признаку указывает на то, что скрещивались две дигетерозиготы с генотипом  $AaBb$ .

Ответ: доминантные признаки – серое тело и нормальные крылья. Генотипы родителей –  $AaBb$ .

**Задача 8.** Потомки ( $F_1$ ), полученные в результате спаривания гомозиготных серых жеребцов с каштанами на ногах и гомозиготных вороных кобыл без каштанов, – серой масти без каштанов на ногах. Определите генотипы исходных форм и  $F_1$ . Установите фенотипы и генотипы родительских особей и потомства ( $F_2$ ), полученного при скрещивании жеребца из  $F_1$  с вороной кобылой с каштанами.

*(Ответ: генотипы исходных форм: жеребцов –  $AAbb$ , кобыл –  $aaBB$ ,  $F_1$  –  $AaBb$ . Генотип серого без каштанов жеребца из  $F_1$  –  $AaBb$ , вороной с каштанами кобылы –  $aabb$ , потомства  $F_2$ : серые без каштанов –  $AaBb$ , серые с каштанами –  $Aabb$ , вороные без каштанов –  $aaBb$ , вороных с каштанами –  $aabb$ .)*

**Определение генотипа организма по соотношению фенотипических классов в потомстве и соответствия теоретических и экспериментальных данных.**

*Для определения генотипа организма следует помнить, что при скрещивании дигетерозигот в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении 9 : 3 : 3 : 1; при анализирующем скрещивании дигетерозигот – 1 : 1 : 1 : 1. Установление соответствия теоретических и практических данных осуществляется по той же формуле и таблице, что и при моногибридном скрещивании.*

**Задача 9.** При скрещивании растения гороха с жёлтыми гладкими семенами с растением, имеющим зелёные морщинистые семена, было получено 80 семян, из которых 21 жёлтое гладкое, 19 жёлтых морщинистых, 22 зелёных гладких и 18 зелёных морщинистых. Каковы генотипы всех форм? Докажите соответствие теоретических и экспериментальных данных, используя метод  $\chi^2$ .

Дано:

$A$  – жёлтые (жёл.);  
 $a$  – зелёные (зел.).  
 $B$  – гладкие (гл.);  
 $b$  – морщинистые (мор.).  
 $P$ : ♀ – жёл., гл.;  
 ♂ – зел., мор.  
 $F$ : жёл., гл. – 21;  
 жёл., мор. – 19;  
 зел., гл. – 22;  
 зел., мор. – 18.  
 $\Sigma = 80$  семян

Определить: каковы генотипы; соответствует ли теория практике?

Решение:

В потомстве наблюдается расщепление в соотношении 1 : 1 : 1 : 1. Такое возможно при анализирующем дигибридном скрещивании, когда одна из особей дигетерозигота, другая – дигомозигота по рецессивному признаку. Следовательно, генотип женской особи  $AaBb$ , мужской –  $aabb$ .

Тогда:

$P$  ♀  $AaBb$  × ♂  $aabb$   
 жёл., гл.      зел., мор.

$G$   $\begin{matrix} \textcircled{AB} & \textcircled{Ab} \\ \textcircled{aB} & \textcircled{ab} \end{matrix}$        $\textcircled{ab}$

$F_{ан}$   $AaBb$  ;  $Aabb$  ;  $aabB$  ;  $aabb$   
 жёл., гл.    жёл., мор.    зел., гл.    зел., мор.

Фактические данные ( $\Phi$ ):  $21 + 19 + 22 + 18 = 80$ .

Ожидаемое отношение:  $1 + 1 + 1 + 1 = 4$ .

Теоретические ожидаемые результаты ( $T$ ):  $20 + 20 + 20 + 20 = 80$ .

$\chi^2 = (21 - 20)^2 / 20 + (19 - 20)^2 / 20 + (22 - 20)^2 / 20 + (18 - 20)^2 / 20 = 0,05 + 0,05 + 0,20 + 0,20 = 0,5$ .

$$\text{ЧСС} = 4 - 1 = 3.$$

$$P = 95\%.$$

$$\chi^2_{\text{табл.}} = 7,81 > \chi^2_{\text{рас.}} = 0,5.$$

Следовательно, различия случайны и недостоверны.

Ответ: генотип женской особи –  $AaBb$ , мужской –  $aabb$ ; потомков:  $AaBb$ ,  $Aabb$ ,  $aaBb$ ,  $aabb$ ; методом  $\chi^2$  подтверждено соответствие теоретических расчетов и экспериментальных данных.

**Задача 10.** Из жёлтого гладкого семени гороха получено растение, которое дало 50 семян: 30 жёлтых гладких, 10 жёлтых морщинистых, 8 зелёных гладких и 2 зелёных морщинистых. Каковы генотипы всех форм? Докажите соответствие теоретических и экспериментальных данных, используя метод  $\chi^2$ .

(*Ответ: генотип материнской горошины –  $AaBb$ ; генотипы потомства – 9 ( $A-B-$ ), 3 ( $A-bb$ ), 3 ( $aaB-$ ), 1 ( $aabb$ );  $\chi^2_{\text{табл.}} = 7,81 > \chi^2_{\text{рас.}} = 0,88$ . Следовательно, экспериментальные данные соответствуют теоретическим. Отклонение случайное и недостоверное.*)

### Полигибридное скрещивание.

*Задачи решаются так же, как и в случае дигибридного скрещивания. Следует поочередно рассматривать наследование каждого отдельного признака, абстрагировавшись от остальных.*

**Задача 11.** Короткопалость, близорукость и альбинизм кодируются рецессивными аллелями генов, расположенных в разных хромосомах. Короткопалый, близорукий с нормальной пигментацией мужчина женился на здоровой женщине альбиноске. Их первый ребёнок был короткопал, второй – близорук, третий – альбинос. Определите генотипы родителей и детей.

Дано:

$A$  – нормальная длина пальцев (нор.);

$a$  – короткопалость (кор.).

$B$  – нормальное зрение (нор.);

$b$  – близорукость (бл.).

$D$  – нормальная пигментация кожи (нор.);

$d$  – альбинизм (ал.).

Решение:

Записывается схема брака, в которую вносятся данные из условия задачи. Генотипы родителей определяются по генотипам детей, а генотипы детей – по генотипам родителей: один аллель гена от матери, другой – от отца.

Схема брака имеет вид:



P: ♀ – нор., нор., ал.;

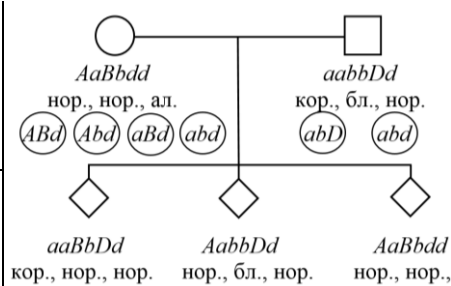
♂ – кор., бл., нор.

F: 1-й – кор., нор., нор.;

2-й – нор., бл., нор.;

3-й – нор., нор., ал.

Определить: каковы генотипы P и F?



Ответ: генотип матери –  $AaBbdd$ ,  $aabbDd$ , первого ребёнка –  $aaBbDd$ , второго ребёнка –  $AabbDd$ , третьего ребёнка –  $AaBbdd$ .

**Задача 12.** Карий цвет глаз, тёмные волосы и владение преимущественно правой рукой – доминантные признаки, которые наследуются независимо друг от друга. Отец – кареглазый темноволосый левша, мать – голубоглазая светловолосая правша. В семье есть сын – голубоглазый светловолосый левша и дочь – кареглазая темноволосая правша. Определите генотипы всех членов семьи.

(Ответ: генотип матери –  $aabbDd$ , отца –  $AaBbdd$ , сына –  $aabbdd$ , дочери –  $AaBbDd$ .)

### Вопросы и задания для самоконтроля.

1. Кого и почему считают основоположником учения о наследственности? В чём состоит значение его работ?
2. Что такое моно-, ди- и полигибридное скрещивания?
3. Сформулируйте первый, второй и третий законы Г. Менделя.
4. О чём гласит и что доказывает закон чистоты гамет?
5. Какое скрещивание называют беккроссом?
6. С какой целью проводят анализирующее скрещивание? Какую особь нужно взять для его проведения?
7. Чем возвратное скрещивание отличается от реципрокного?
8. В каких случаях используют решётку Пеннета и фенотипический радикал?
9. С какой целью и как вычисляют  $\chi^2$ ?

## **Задания для самостоятельной работы.**

### **Обязательные для студентов.**

1. Плоды томата бывают круглыми (доминантный признак) и грушевидными. В парниках высажена рассада, полученная из гибридных семян. 26352 куста имели плоды грушевидной формы, а 78922 – круглой. Сколько среди выросших кустов было гетерозиготных растений?

*(Ответ: примерно 52614 кустов.)*

2. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определите генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

*(Ответ: генотип матери и одного ребёнка – Aa; отца и другого ребёнка – aa.)*

3. В генетической лаборатории обнаружена желтая гладкая горошина. Как определить ее генотип? Запишите соответствующие схемы скрещиваний.

*(Ответ: необходимо провести анализирующее скрещивание. Если в его результате всё потомство будет единообразным, то горошина дигомозиготна (AABB). Если произойдет расщепление в соотношении 1 : 1 : 1 : 1, то горошина – дигетерозиготна (AaBb).)*

4. У Вовы и Саши карие глаза, а у их сестры Люды – голубые. Мама этих детей голубоглазая, хотя её родители имели карие глаза. Какой признак доминирует? Какой цвет глаз у папы? Определите генотипы всех перечисленных лиц.

*(Ответ: доминирует признак карих глаз. У папы карие глаза. Генотип мамы и Люды – aa; папы, Вовы и Саши – Aa.)*

5. У морских свинок аллель мохнатой шерсти ( $R$ ) доминирует над аллелем гладкой шерсти ( $r$ ). Мохнатая свинка при скрещивании с гладкой дала 12 мохнатых и 8 гладких потомков. Каковы генотипы родителей и потомства? Докажите соответствие теоретических и экспериментальных данных, используя метод  $\chi^2$ .

*(Ответ: генотипы родительских особей – Rr и rr; потомства – Rr и rr.  $\chi^2_{\text{табл.}} = 3,8 > \chi^2_{\text{рас.}} = 0,8$ . Следовательно, практические данные соответствуют теоретическим расчетам. Отклонение случайное и незначительное.)*

6. У кур гороховидный гребень доминирует над листовидным, а оперенные ноги над голыми. От группы генетически однородных кур с листовидными гребнями и оперенными ногами при скрещивании с петухом,

имеющим гороховидный гребень и голые ноги, получено следующее потомство: с гороховидным гребнем и оперенными ногами – 59, с гороховидным гребнем и голыми ногами – 72, с листовидным гребнем и оперенными ногами – 63, с листовидным гребнем и голыми ногами – 66. Установить генотипы родителей и потомков. Докажите соответствие теоретических и экспериментальных данных, используя метод  $\chi^2$ .

*(Ответ: генотип кур – aaBb; петуха – Aabb; потомства: AaBb, Aabb, aaBb, aabb.  $\chi^2_{\text{табл.}} = 7,8 > \chi^2_{\text{рас.}} = 1,4$ . Следовательно, практические данные соответствуют теоретическим расчетам. Отклонение случайное и недостоверное.)*

7. Какое потомство следует ожидать от брака светловолосой голубоглазой левши (рецессивные признаки) с кареглазым темноволосым правшой (доминантные признаки)? Какова вероятность рождения в этой семье детей, похожих на маму и на папу, если известно, что муж гетерозиготен по всем признакам?

*(Ответ: в данном браке могут родиться дети со следующими генотипами и фенотипами: AaBbCc – темноволосый кареглазый правша; AaBbcc – темноволосый кареглазый левша; AabbCc – темноволосый, голубоглазый правша; Aabbcc – темноволосый голубоглазый левша; aaBbCc – светловолосый, кареглазый правша; aaBbcc – светловолосый кареглазый левша; aabbCc – светловолосый голубоглазый правша; aabbcc – светловолосый голубоглазый левша. Вероятность рождения детей, похожих на родителей, составляет 1/8.)*

### **По выбору студентов.**

1. Составьте шесть иллюстративных карточек-задач разных типов на моно- и дигибридное скрещивания. Отдельно оформите их решения.

2. Разработайте технологическую карту урока по теме «Генетические опыты Г. Менделя».

3. Составьте программу школьного исследовательского проекта по теме «Переоткрытие законов Г. Менделя».

## Глава 5

### НАСЛЕДОВАНИЕ ПРИЗНАКОВ ПРИ ВЗАИМОДЕЙСТВИИ АЛЛЕЛЕЙ И ГЕНОВ

---

**Взаимодействие аллелей и генов** – их совместное действие, приводящее к появлению признака, отсутствующего у родителей, или усиливающее проявление уже имеющегося признака. Вступать во взаимодействие могут как аллели одного гена, так и разные гены.

#### Типы взаимодействия аллелей

**Полное доминирование** – взаимодействие аллелей одного гена, при котором доминантный аллель полностью подавляет действие рецессивного. Например, у гороха аллель жёлтой окраски семян полностью подавляет проявление аллеля зелёной окраски семян; аллель, определяющий гладкую поверхность семян, полностью подавляет действие аллеля, обуславливающего морщинистую поверхность (рис. 38).

**Неполное доминирование** – взаимодействия аллелей одного гена, при котором доминантный аллель не полностью подавляет действие рецессивного, и в первом поколении ( $F_1$ ) выражение признака носит промежуточный характер. Так, при скрещивании ночной красавицы с красной окраской цветков ( $AA$ ) с растением, имеющим белые цветки ( $aa$ ), в  $F_1$  все растения имеют промежуточную розовую окраску цветков ( $Aa$ ).

Используя результаты опытов с неполным доминированием признаков, противники теории дискретности наследственности пытались доказать, что происходит смешение, растворение признаков. Однако у гибридов последующих поколений наблюдалось расщепление и раздельное, независимое наследование признаков, что подтверждает справедливость закона «чистоты гамет» (рис. 42).

P ♀ AA × ♂ aa  
 крас. бел.  
 G (A) (a)  
 F<sub>1</sub> Aa ген.: 100% (гетерозиготные);  
 роз. фен.: 100% (розовые).

Расщепления нет.

P<sub>F<sub>1</sub></sub> ♀ Aa × ♂ Aa  
 роз. роз.  
 G (A) (a) (A) (a)  
 F<sub>2</sub> AA ; Aa ; Aa ; aa ген.: 1 : 2 : 1;  
 крас. роз. роз. бел. фен.: 1 : 2 : 1.

Рис. 42. Схемы скрещиваний растений ночной красавицы при неполном доминировании аллелей в F<sub>1</sub> и F<sub>2</sub>: A – красные цветки (крас.); a – белые цветки (бел.); Aa – розовые цветки (роз.)

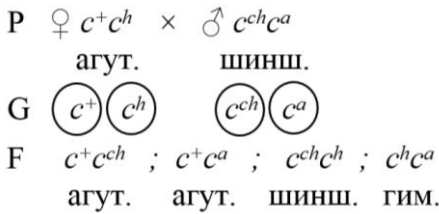
**Множественный аллелизм.** При множественном аллелизме ген представлен не двумя, а тремя и более аллелями. Например, у кроликов окраска шерсти может быть тёмной с отдельными включениями жёлтого оттенка в пределах каждого волоска (агути), палевой (шиншилла), гималайской (на фоне общей белой окраски чёрные кончики ушей, лап, хвоста и мордочки) и белой (альбинизм – полное отсутствие пигментации шерсти) (рис. 43). Аллель агути ( $c^+$ ) доминирует над остальными;



Рис. 43. Окраска шерсти у кроликов

аллель шиншилла ( $c^{ch}$ ) доминантен по отношению к аллелям гималайской и белой окраски, но рецессивен по отношению к агути; аллель гималайской окраски ( $c^h$ ) доминантен по отношению к аллелю белой, но рецессивен по отношению к аллелям агути и шиншилла; аллель белой окраски ( $c^a$ ) рецессивен по отношению ко всем остальным ( $c^+ > c^{ch} > c^h > c^a$ ).

В генотипе диплоидных организмов могут находиться лишь два аллеля из одной серии. Остальные аллели данного гена в разных соче-



таниях попарно входят в генотипы других особей данного вида. Множественный аллелизм является видовым, а не индивидуальным признаком и характеризует разнообразие генофонда вида в целом. На рисунке 44 представлена схема наследования окраски шерсти у кроликов при множественном аллелизме генов.

Рис. 44. Наследование окраски шерсти у кроликов при множественном аллелизме гена  $c$ :  $c^+$  – агути (агут.);  $c^h$  – шиншилла (шинш.);  $c^h$  – гималайский (гим.);  $c^a$  – альбинос (альб.)

Другим примером множественного аллелизма является *наследование групп крови человека* системы АВ0 (табл. 6). В данном случае серия состоит из трех аллелей гена  $I$ . Ген  $I$  отвечает за синтез ферментов, присоединяющих к белкам, находящимся на поверхности эритроцитов, определенные полисахариды, которыми определяется специфичность групп крови. Аллели  $I^A$  и  $I^B$  кодируют два разных фермента. Аллель  $i^0$  не кодирует никакого. При этом аллель  $i^0$  рецессивен по отношению и к  $I^A$ , и к  $I^B$ , а между двумя последними нет доминантно-рецессивных отношений ( $I^A = I^B > i^0$ ). У людей с четвертой группой крови в генотипе присутствуют два аллеля:  $I^A$  и  $I^B$ . Поскольку между этими двумя аллелями нет доминантно-рецессивных отношений, то в организме таких людей синтезируются оба фермента и формируется соответствующий фенотип – четвертая группа крови (рис. 45).

Таблица 6

**Группы крови человека системы АВ0**

Группа крови	Фенотип		Гены в локусе 9 хромосомы	Генотипы
	Агглютиногены в мембране эритроцитов	Агглютинины в плазме крови		
I (0)	0	$\alpha, \beta$	$i^0$	$i^0i^0$
II (A)	A	$\beta$	$I^A$	$I^AI^A, I^Ai^0$
III (B)	B	$\alpha$	$I^B$	$I^BI^B, I^Bi^0$
IV (AB)	A, B	–	$I^A, I^B$	$I^AI^B$

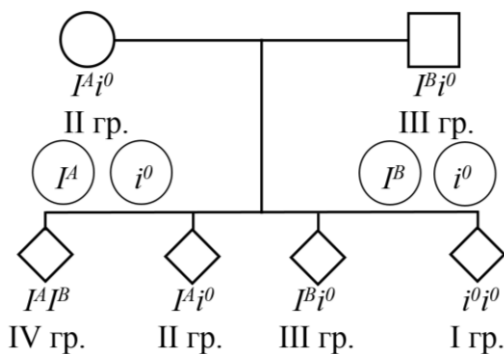


Рис. 45. Схема наследования групп крови человека системы АВО:  $i^0 i^0$  – I группа крови;  $i^0 i^0$  – I группа крови;  $I^A i^0$  – II группа крови;  $I^B i^0$  – III группа крови;  $I^A I^B$  – IV группа крови; гр. – группа крови

Помимо системы групп крови АВО, Международным обществом трансфузиологов (ISBT) признано еще 28 систем групп крови, среди которых и *резус-фактор* (Rh). Повышенными иммуногенными свойствами из 59 антигенов, определяющих группы крови системы резус-фактора, обладает антиген D. У 85% людей этот антиген содержится на поверхности эритроцитов, поэтому их считают *резус-положительными* (Rh+). У остальных 15% людей антиген D на поверхности эритроцитов отсутствует, таких лиц называют «*резус-отрицательными*» (Rh-). Аллели гена, определяющего резус-фактор, обозначают буквами *R* (доминантный) и *r* (рецессивный).

Наследование резус-фактора происходит по типу полного доминирования.

В плазме резус-отрицательной крови, как правило, отсутствуют резус-агглютинины – антитела, вызывающие реакцию агглютинации (склеивания) клеток крови. Однако если в организм человека с резус-отрицательной кровью попадает резус-положительная кровь, то резус-агглютинины у него образуются. Подобная картина может наблюдаться в случаях беременности резус-отрицательной матери резус-положительным плодом. Это нередко приводит к *резус-конфликту* (рис. 46).

Следует отметить, что при первой беременности титр резус-агглютининов обычно бывает недостаточно высок, и у плода не возникает серьезных осложнений. Однако у последующих резус-положительных младенцев может наблюдаться хронический распад эритроцитов

(гемолиз), приводящий к анемии и гемолитической желтухе новорождённых. В этих случаях может потребоваться полная замена крови младенца нормальной донорской кровью. В настоящее время есть возможность производить такую процедуру еще до рождения ребёнка.

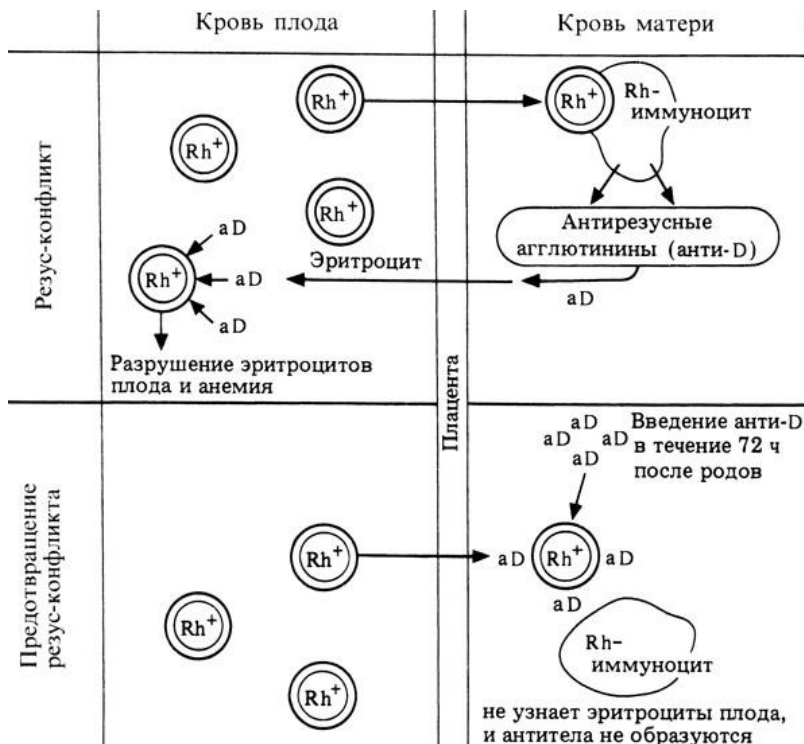


Рис. 46. Механизм развития резус-конфликта и способов его предотвращения (из: Грин Н., Стаут У., Тейлор Д., 1993)

**Кодоминирование** – взаимодействие равных по силе аллелей одного гена. Между такими аллелями отсутствуют доминантно-рецессивные отношения, и они оба проявляются в фенотипе. Пример – взаимодействие аллелей, определяющих четвертую группу крови человека системы АВ0.

**Сверхдоминирование** – более сильное проявление признака в гетерозиготе, чем в гомозиготе. Пример – взаимодействие между нормальным (*S*) и мутантным (*s*) аллелями гена, контролирующего структуру



гемоглобина у человека. Гомозиготы по мутантному аллелю ( $ss$ ) страдают серповидноклеточной анемией (эритроциты больного имеют серповидную форму, склеиваясь, могут забивать просвет сосуда, нарушать кровообращение и питание тканей) и нередко гибнут от этого заболевания в детском возрасте. Гомозиготы по нормальному аллелю ( $SS$ ) не страдают серповидноклеточной анемией, но могут заболеть и погибнуть от малярии. Гетерозиготы ( $Ss$ ) не болеют серповидноклеточной анемией и устойчивы к малярии.

Вариантом сверхдоминирования при моногибридном скрещивании считается явление *гетерозиса*, при котором гетерозиготные гибриды первого поколения по сравнению с родительскими гомозиготными формами имеют более высокую жизнеспособность, приспособляемость и продуктивность ( $AA < Aa > aa$ ).

## Типы взаимодействия генов

**Комплементарность** (от лат. *complementum* – «дополнение») – такое взаимодействие генов, при котором один ген дополняет действие другого, и признак формируется лишь при одновременном действии обоих генов. Например, у душистого горошка есть доминантный аллель  $A$ , обуславливающий синтез пропигмента – бесцветного предшественника пигмента. Его рецессив  $a$  определяет отсутствие пропигмента. Другой доминантный аллель –  $B$  – определяет синтез фермента, под действием которого из пропигмента образуется пигмент. Его рецессив,  $b$ , определяет отсутствие фермента. Растения душистого горошка двух генотипов:  $AAbb$  и  $aaBB$  – имеют белые цветки: в первом случае имеется пропигмент, но нет фермента, необходимого для образования пигмента, а во втором случае есть фермент, но нет пропигмента. Если скрестить эти растения, то в первом поколении ( $F_1$ ) образуются дигетерозиготы, у которых есть и пропигмент, и фермент, необходимый для образования пигмента. Поэтому в  $F_1$  все растения будут иметь пурпурные цветки (рис. 47).

В случае комплементарного взаимодействия генов при скрещивании дигетерозигот в потомстве могут наблюдаться следующие варианты расщепления  $9 : 3 : 3 : 1$ ;  $9 : 7$  [ $9 : (3 + 3 + 1)$ ];  $9 : 3 : 4$  [ $9 : 3 : (3 + 1)$ ];  $9 : 6 : 1$  [ $9 : (3 + 3) : 1$ ]. Один из таких вариантов представлен на рисунке 48.

$A$  – синтез пропигмента;  
 $a$  – отсутствие синтеза пропигмента.  
 $B$  – синтез фермента;  
 $b$  – отсутствие синтеза фермента.

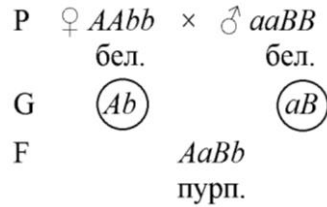
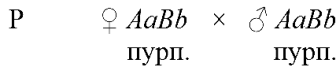


Рис. 47. Схема скрещивания растений душистого горошка при комплементарном взаимодействии генов: бел. – белые цветки; пурп. – пурпурные цветки



F

♂ гаметы	$AB$	$Ab$	$aB$	$ab$
♀ гаметы	$AABB$ пурп.	$AABb$ пурп.	$AaBB$ пурп.	$AaBb$ пурп.
$AB$	$AABb$ пурп.	$AAbb$ бел.	$AaBb$ пурп.	$Aabb$ бел.
$Ab$	$AaBB$ пурп.	$AaBb$ пурп.	$aaBB$ бел.	$aaBb$ бел.
$aB$	$AaBb$ пурп.	$Aabb$ бел.	$aaBb$ бел.	$aabb$ бел.
$ab$				

Расщепление по фенотипу: 9 (пурпурные) : 7 (белые).

Рис. 48. Схема скрещивания дигетерозиготных растений душистого горошка при комплементарном взаимодействии генов: бел. – белые цветки; пурп. – пурпурные цветки

**Полимерия** (от греч. *polis* – «много» и *meros* – «часть») – такое взаимодействие генов, при котором они одновременно оказывают влияние на проявление количественного признака. При этом чем больше в генотипе оказывается доминантных аллелей, обуславливающих этот признак, тем ярче он выражен. Так, у человека количество в коже пигмента меланина (и, следовательно, цвет кожи) определяется двумя неаллельными генами:  $A_1$ ,  $A_2$  (на самом деле большим количеством). Наибольшее количество меланина образуется в том случае, когда в генотипе оба аллеля находятся в гомозиготном доминантном состоянии:

$A_1A_1A_2A_2$ . В этом случае наблюдается тёмно-коричневый цвет кожи, характерный для представителей негроидной расы. Самому светлому цвету кожи, характерному для европеоидов, соответствует генотип  $a_1a_1a_2a_2$  (рецессивные аллели обоих генов в гомозиготном состоянии). Промежуточные варианты определяют различную интенсивность пигментации, при этом чем больше доминантных аллелей в генотипе, тем темнее кожа (рис. 49). Это пример *кумулятивной полимерии*. В случае кумулятивной полимерии при скрещивании дигетерозигот в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении 1 : 4 : 6 : 4 : 1.

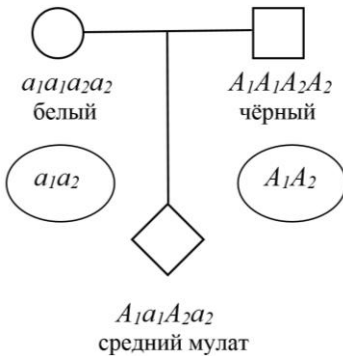


Рис. 49. Схема наследования пигментации кожи человека при полимерном взаимодействии генов

Существует также *некумулятивная полимерия*. В этом случае признак проявляется при наличии хотя бы одного из доминантных аллелей полимерных генов, количество доминантных аллелей не влияет на степень выраженности признака, а при скрещивании дигетерозигот между собой в потомстве наблюдается расщепление в соотношении 15 : 1. Примером некумулятивной полимерии служит наследование формы плода (треугольной или яйцевидной) стручочка у пастушьей сумки обыкновенной.

Полимерный механизм определяет также наследование многих хозяйственно ценных количественных признаков животных и растений: содержание сахара в корнеплодах свёклы, содержание витаминов в плодах и овощах, длину колоса злаков, длину початка кукурузы, плодовитость животных, молочность скота, яйценоскость кур и др.

**Эпистаз** (от греч. *epi* – «над» и *stasis* – «препятствие») – взаимодействие генов, при котором один ген полностью подавляет действие другого. Ген, подавляющий действие другого гена, называют *ген-супрессор* (ингибитор, эпистатичный ген). Подавляемый ген называют *гипостатичным*.

Эпистаз может быть доминантным и рецессивным. Например, у тыквы доминантный аллель  $Y$  обуславливает жёлтую окраску плодов, а его рецессив  $y$  – зелёную. Кроме того, имеется доминантный аллель  $W$ ,

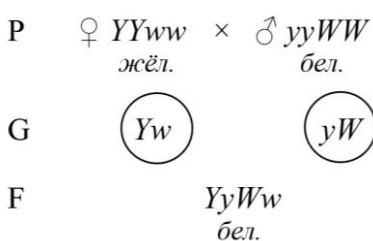
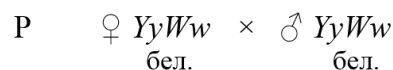


Рис. 50. Схема наследования окраски плодов у тыквы при доминантном эпистазе: жёл. – жёлтые плоды; бел. – белые плоды

подавляющий проявление любой окраски, в то время как его рецессив  $w$  не мешает окраске проявляться. Растения, имеющие в генотипе хотя бы один доминантный ген  $W$ , образуют белые плоды независимо от того, какие аллели гена  $Y$  присутствуют в их генотипах (рис. 50).

В случае доминантного эпистаза при скрещивании дигетерозигот в потомстве наблюдается расщепле-

ние в соотношении  $13 : 3$   $[(9 + 3 + 1) : 3]$  или  $12 : 3 : 1$   $[(9 + 3) : 3 : 1]$ . Один из таких вариантов представлен на рисунке 51.



F

♂ гаметы	$YW$	$Yw$	$yW$	$yw$
♀ гаметы				
$YW$	$YYWW$ бел.	$YYWw$ бел.	$YyWW$ бел.	$YyWw$ бел.
$Yw$	$YYWw$ бел.	$YYww$ жёл.	$YyWw$ бел.	$Yyww$ жёл.
$yW$	$YyWW$ бел.	$YyWw$ бел.	$yyWW$ бел.	$yyWw$ бел.
$yw$	$YyWw$ бел.	$Yyww$ жёл.	$yyWw$ бел.	$yyww$ зел.

Расщепление по фенотипу:  $12$  (белые) :  $3$  (жёлтые) :  $1$  (зелёные).

Рис. 51. Схема наследования окраски плодов у тыквы в случае скрещивания дигетерозигот при доминантном эпистазе: жёл. – желтые плоды; бел. – белые плоды; зел. – зелёные плоды

Эпистатическое действие рецессивного аллеля иллюстрирует наследование окраски шерсти у домашних мышей. Окраска агути (рыжевато-серая) определяется доминантным аллелем  $A$ , его рецессивный аллель  $a$  в гомозиготном состоянии определяет чёрную окраску. Доминантный

аллель другой пары – *C* – определяет развитие пигмента, а гомозиготы по его рецессивному аллелю *c* являются альбиносами (пигмент отсутствует в шерсти и радужной оболочке глаз). Особи, являющиеся доминантными гомозиготами по аллелю *C* или гетерозиготные по этому аллелю, имеют окраску шерсти в соответствии со своим генотипом по аллелю *A* (т.е. *AACC* и *AACc* – рыжевато-серые агути, *aaCC* и *aaCc* – чёрные). Но все особи, гомозиготные по рецессивному гену-супрессору (*AAcc*, *Aacc* и *aacc*), – альбиносы (рис. 52). В случае одинарного рецессивного эпистаза – расщепление в соотношении 9 : 3 : 4.

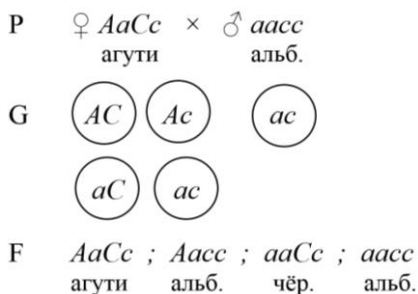


Рис. 52. Схема наследования окраски шерсти у домашних мышей при рецессивном эпистазе:  
альб. – альбиносы, чёр. – чёрный окрас

## Плейотропия. Экспрессивность. Пенетрантность

**Плейотропия** (от греч. *pleion* – «более многочисленный» и *tropos* – «поворот, направление») – множественное действие гена. Один ген может одновременно влиять на формирование нескольких признаков организма. Например, у человека ген, определяющий рыжую окраску волос, одновременно обуславливает более светлую окраску кожи и появление веснушек. Также один ген обуславливает синдром Марфана, имеющий множество проявлений: у людей с этим синдромом наблюдается высокий рост, длинные конечности, ненормально тонкие и длинные пальцы (арахнодактилия, «паучьи пальцы»), разболтанность суставов, искривление позвоночника, порок сердца, подвывих или вывих хрусталика, деформации лица, прогрессирующая с возрастом глухота и др.

Плейотропное действие генов не противоречит классической концепции «один ген – один белок – один признак». В результате считывания информации с гена образуется некий белок (фермент), который затем может участвовать в различных процессах, происходящих в организме, оказывая, таким образом множественное действие.

Различают два вида плейотропии (рис. 53):

1) *первичная* – ген одновременно проявляет множественное действие. Примером может служить синдром Марфана;

2) *вторичная* – ген имеет одно первичное фенотипическое проявление, но обуславливает проявление вторичных признаков. Например, ген серповидноклеточной анемии у гетерозигот первично фенотипически проявляется в виде серповидноклеточной анемии, а вторично приводит к невосприимчивости к малярии и отсутствию анемии.

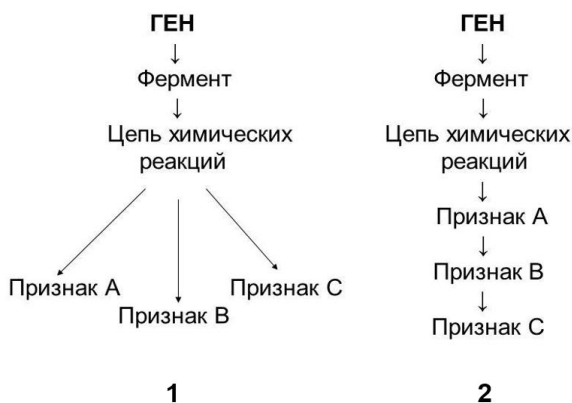


Рис. 53. Схема плейотропного действия гена:  
1 – первичная плейотропия; 2 – вторичная плейотропия

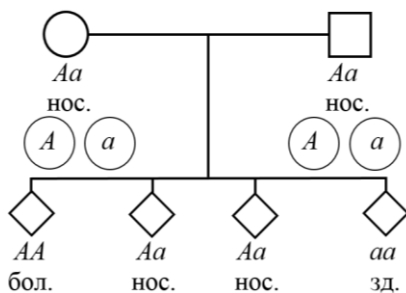
Генотип особи не всегда может соответствовать её фенотипу. Это объясняется наличием в генотипе других неаллельных генов, которые могут препятствовать проявлению соответствующих генов, или влиянием условий внешней среды.

**Экспрессивность** (от лат. *expressus* – «явный, выразительный») – способность гена иметь различную степень выраженности признак в фенотипе среди особей определённого генотипа, у которых данный наследственный признак проявляется. Например, у человека аллели групп крови системы АВ0 имеют постоянную экспрессивность и всегда проявляются в фенотипе на 100%. А у людей с синдромом Марфана

в фенотипе редко одновременно проявляются все клинические признаки этого заболевания. Чаще встречаются случаи «неполного» синдрома Марфана, когда фенотипическое выражение имеют лишь некоторые из клинических признаков.

**Пенетрантность** (от лат. *penetrare* – «проникать, достигать») – показатель фенотипического проявления аллеля в популяции. Определяется как отношение (%) числа фенотипически выраженных носителей данного признака к числу потенциально возможных организмов с этим признаком. В тех случаях, когда результаты требуется представить с учётом пенетрантности, следует сделать соответствующие поправки в расчётах. Например, пенетрантность доминантного аутосомного гена подагры у мужчин составляет 20%, а у женщин равна 0% (не проявляется вовсе).

Пенетрантность бывает полной (100%) и неполной (меньше 100%). Это зависит от пола, рассматриваемого признака и других обстоятельств. Например, серповидноклеточная анемия не проявляется у гетерозигот в условиях обычной концентрации кислорода в атмосфере. Проявлению у них заболевания способствует разреженный воздух, в котором часть эритроцитов приобретает серповидную форму и возникает кислородная недостаточность. Другой пример: некоторые формы шизофрении – доминантные аутосомные признаки; у гомозигот пенетрантность равна 100%, у гетерозигот – 20% (рис. 54).



Ожидается потомство в соотношении:  $1AA(25\%) : 2Aa(50\%) : 1aa(25\%)$ .

Гомозиготы по доминантному признаку больны 100% (1,0).

Из гетерозигот больны 20% (0,2).

С учётом пенетрантности:  $25\% \times 1,0 + 50\% \times 0,2 = 25\% + 10\% = 35\%$ .

Рис. 54. Схема наследования шизофрении с учетом пенетрантности: *A* – шизофрения (бол. – больной шизофренией); *a* – здоровый (зд.); *Aa* – носитель (нос.)

## Целостность и дискретность генотипа

Целостность генотипа – результат эволюционного развития, в ходе которого все гены находятся в тесном взаимодействии друг с другом и способствуют сохранению вида, действуя в пользу стабилизирующего отбора.

До появления работ Г. Менделя существовала точка зрения, согласно которой наследственность и изменчивость носят непрерывный (слитный) характер, а половые гибриды образуют гибридные же половые клетки, поэтому однажды появившаяся смесь признаков полностью передается из поколения в поколение. С появлением генетики было доказано, что наследственные признаки передаются отдельно (дискретно), а гаметы негибридны и несут гены в чистом виде, т.е. что генотип имеет дискретный (от лат. *discretus* – «раздельный, прерывающийся») характер.

### Практическая работа «Решение задач на взаимодействие аллелей, плейотропию и пенетрантность»

#### Полное и неполное доминирование.

*Следует помнить, что в случае полного доминирования доминантный аллель полностью подавляет действие рецессивного, а при скрещивании гетерозигот между собой наблюдается расщепление по генотипу в соотношении 1 : 2 : 1, по фенотипу – 3 : 1.*

*В случае неполного доминирования доминантный аллель подавляет действие рецессивного не полностью. У гетерозигот выражение признака носит промежуточный характер. При скрещивании гетерозигот между собой наблюдается расщепление и по генотипу, и по фенотипу в соотношении 1 : 2 : 1.*

**Задача 1.** У растения ночная красавица наследование окраски цветков осуществляется по типу неполного доминирования. У гомозигот цветки красные или белые, у гетерозигот – розовые. При скрещивании двух растений половина гибридов имела розовые, а половина белые цветки. Определите генотипы и фенотипы родительских особей.

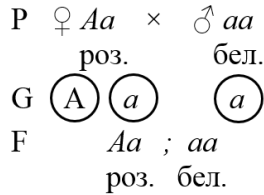
Дано:  
 $A$  – красные (кр.);  
 $a$  – белые (бел.).  
F: роз. – 50%;  
бел. – 50%

Решение:  
Розовые цветки имеют гетерозиготы ( $Aa$ ), белые – гомозиготы по рецессивному признаку ( $aa$ ). По генотипам и фенотипам потомства определяются генотипы и фенотипы родителей.



Определить:  
каковы генотипы  
и фенотипы P?

Схема скрещивания имеет вид:



Ответ: скрещивались гетерозиготы ( $Aa$ ) с розовыми цветками и гомозиготы по рецессивному признаку ( $aa$ ) с белыми цветками.

**Задача 2.** У львиного зева красная окраска цветка неполно доминирует над белой; гибридное растение имеет розовую окраску. Нормальная форма цветка полностью доминирует над пилорической. Какое потомство следует ожидать от скрещивания двух дигетерозиготных растений?

*(Ответ: расщепление по окраске цветков будет осуществляться в соотношении 1 : 2 : 1, а по форме – 3 : 1. Будут получены следующие растения: с розовыми цветками нормальной формы – 6/16; с красными цветками нормальной формы – 3/16; с белыми цветками нормальной формы – 3/16; с розовыми цветками пилорической формы – 2/16; с красными цветками пилорической формы – 1/16; с белыми цветками пилорической формы – 1/16.)*

### Множественный аллелизм и кодоминирование.

*Необходимо помнить, при множественном аллелизме в генотипе диплоидных организмов есть лишь два аллеля из одной серии, которые могут находиться друг с другом в разных доминантно-рецессивных отношениях.*

*В случае кодоминирования аллели равны по силе и оба проявляются в фенотипе.*

**Задача 3.** У родных брата и сестры I и IV группы крови соответственно. Какие группы крови могут быть у их родителей?

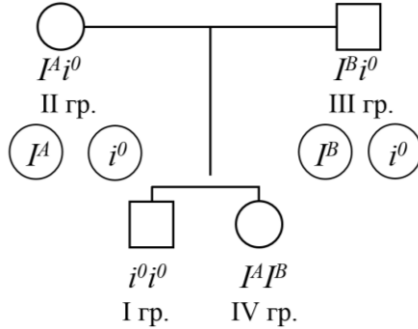
Дано:  
F: брат – I группа крови (I гр.);  
сестра – IV группа крови (IV гр.).

Определить: каковы группы крови P?

Решение:

У брата с I группой крови генотип  $i^0i^0$ , у сестры с IV группой крови –  $I^A I^B$ . По генотипам детей определяют генотипы и фенотипы родителей.

Схема брака имеет вид:



Ответ: у родителей II и III группы крови.

**Задача 4.** У мужа первая резус-отрицательная группа крови, а у его жены четвёртая резус-положительная. Известно, что её отец имеет третью резус-отрицательную группу крови. Какое потомство следует ожидать от этого брака?

(Ответ: в этом браке могут родиться дети со следующими генотипами и фенотипами:  $I^A i^0 Rr$  – II группа крови Rh(+);  $I^A i^0 rr$  – II группа крови Rh(-);  $I^B i^0 Rr$  – III группа крови Rh(+);  $I^B i^0 rr$  – III группа крови Rh(-).)

**Задача 5.** У кошек имеется серия множественных аллелей по гену *C*, определяющих окраску шерсти: *C* – дикий тип (серые),  $c^s$  – сиамские (кремовые с чёрными ушами и чёрными лапами), *c* – альбиносы (белые с красными глазами). Каждый из аллелей полно доминирует над следующим ( $C > c^s > c$ ). От скрещивания серой кошки с сиамским котом родились два котёнка – сиамский и альбинос. Какие ещё котята могли родиться при этом скрещивании?

Дано:

*C* – серый (сер.);  
 $c^s$  – сиамский (сиам.);  
*c* – альбинос (ал.).  
 $C > c^s > c$ .

P: ♀ – серая;  
 ♂ – сиамский.

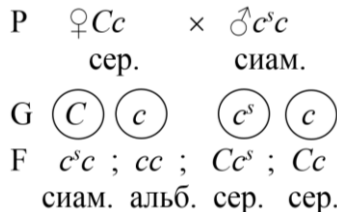
F: сиамский и альбинос

Определить: каковы генотип и фенотип других котят?

Решение:

Записывается схема скрещивания, в которую вносятся данные из условия задачи. Генотипы родителей определяются по генотипам потомства и наоборот.

Схема скрещивания имеет вид:



Ответ: при этом скрещивании могли ещё родиться серые котята с генотипами  $Cc^s$  и  $Cc$ .

**Задача 6.** В серии множественных аллелей окраски шерсти у кроликов наблюдаются следующие взаимоотношения:

$c$  (агути)  $>$   $c^{ch}$  (шиншилла)  $>$   $c^h$  (гималайская)  $>$   $c^a$  (альбинос).

Какую часть потомства составят крольчата гималайской и шиншилловой окраски при скрещивании животных с генотипами  $cc^{ch}$  и  $c^{ch}c^h$ ?

(Ответ: крольчата шиншилловой окраски составят 50%, а гималайской – 0%.)

**Задача 7.** Скрестили пёстрых петуха и курицу. Получили 26 пестрых, 12 чёрных и 13 белых цыплят. Какой признак доминирует? Как наследуется окраска оперения у этой породы кур? Составьте схему скрещивания.

Дано:

P: ♀♂ – пёстрые.

F: 26 – пестрые;

12 – чёрные;

13 – белые

Определить: какой признак доминирует; каков тип наследования?

Решение:

В фенотипе пёстрых кур проявляются и аллель чёрной окраски, и аллель белой окраски. Следовательно, аллели равны по силе, ни один из признаков не доминирует. Наследование осуществляется по кодоминантному типу.

Обозначения аллелей таковы:  $A$  – чёрная (чёр.);  $A'$  – белая (бел.);  $AA'$  – пёстрая (пёстр.).

Схема скрещивания имеет вид:

$$\begin{array}{l}
 \text{P} \quad \text{♀ } AA' \quad \times \quad \text{♂ } AA' \\
 \quad \quad \text{пёстр.} \quad \quad \quad \text{пёстр.} \\
 \text{G} \quad \left( \begin{array}{c} A \\ A' \end{array} \right) \quad \left( \begin{array}{c} A \\ A' \end{array} \right) \\
 \text{F} \quad AA; AA'; A'A; A'A' \quad \text{по ген.: } 1:2:1; \\
 \quad \text{чёр. } \underbrace{\text{пёстр.} \quad \text{пёстр.}} \quad \text{бел.} \quad \text{по фен.: } 1:2:1. \\
 \quad \quad \quad 12 \quad \quad \quad 26 \quad \quad \quad 13
 \end{array}$$

Ответ: никакой признак не доминирует. Наследование окраски оперения осуществляется по типу кодоминирования.

**Задача 8.** У камелии японской цветки могут быть красными, белыми и пёстрыми (красно-белыми). Как наследуется окраска цветков

у этого растения? Какое потомство следует ожидать от скрещивания растений с красно-белыми цветками?

(Ответ: наследование окраски цветков у камелии японской осуществляется по типу кодоминирования. В потомстве следует ожидать 25% растений с красными цветками, 50% – с пёстрыми и 25% – с белыми.)

### Плейотропия и пенетрантность.

Задачи на пенетрантность решаются также, как и на моно- или дигибридное скрещивание, но с учётом пенетрантности, указанной для данного признака.

**Задача 9.** Известно, что рецессивный аллель серповидноклеточности, находясь в гетерозиготном состоянии, повышает устойчивость организма против малярии. Какое потомство следует ожидать от брака гетерозиготных родителей?

Дано:

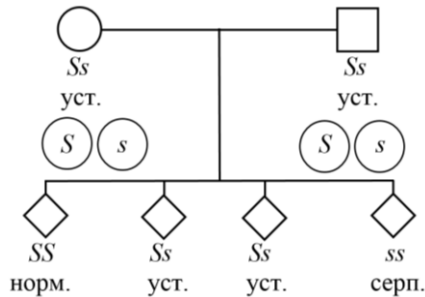
$S$  – нормальный (нор.);  
 $s$  – серповидноклеточности (сер.).  
 $Ss$  – устойчивость к малярии (уст.).  
 $P$ : гетерозиготы

Определить: каково  $F_2$ ?

Решение:

Записывается схема брака, в которую вносятся данные из условия задачи. Определяются гаметы, генотипы и фенотипы потомства.

Схема брака имеет вид:



Ответ: от брака следует ожидать 25% здоровых детей; 50% устойчивых к малярии; 25% больных анемией.

**Задача 10.** У мексиканского дога ген, вызывающий отсутствие шерсти (рецессивный аутосомный признак), в гомозиготном состоянии ведёт к гибели потомства. При скрещивании двух нормальных догов часть потомства погибла. При скрещивании того же самца со второй самкой гибели потомства не было. Однако при скрещивании потомков

от этих двух скрещиваний опять наблюдалась гибель щенков. Составьте схемы трёх скрещиваний и определите генотипы всех скрещиваемых особей.

(Ответ: первое скрещивание: родительские особи гетерозиготы ( $Aa$ ), их потомство: 25%  $AA$  (нормальные), 50%  $Aa$  (нормальные) и 25%  $aa$  (гибнут); второе скрещивание: самка –  $AA$ , самец –  $Aa$ , потомство: 50% –  $AA$  (нормальные) и 50% –  $Aa$  (нормальные); третье скрещивание: родительские особи гетерозиготы ( $Aa$ ), их потомство: 25%  $AA$  (нормальные), 50%  $Aa$  (нормальные) и 25%  $aa$  (гибнут).)

**Задача 11.** Доминантный аллель  $D$  обуславливает у человека появление синдрома «голубых склер» (синдрома Лобштейна – Ван-дер-Хеве). Голубые склеры (белочные оболочки глаз) – безвредный признак, но вместе с ним у человека развивается глухота и хрупкость костей. Пенетрантность признаков неодинакова. По голубой склере она составляет почти 100%, по хрупкости костей – 63%, по глухоте – 60%. Мужчина с голубыми склерами (его мать имела белые склеры, а отец – голубые) женился на женщине с нормальными склерами. Какова вероятность рождения у них нормальных детей и детей с указанными пороками?

Дано:

$D$  – голубые склеры (голуб.);  
 $d$  – нормальные склеры (норм.).

Р: ♀ – нормальные склеры;  
 ♂ – голубые склеры (у его отца – голубые, у матери – нормальные).

Пенетрантность:

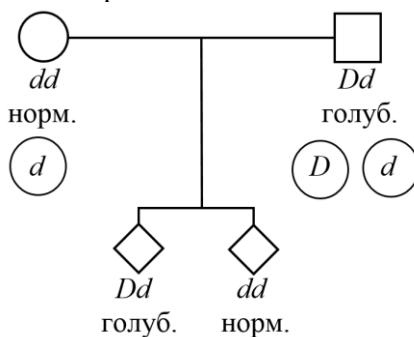
по голубым склерам – 100%;  
 по хрупкости костей – 63%;  
 по глухоте – 60%

Определить: какова вероятность рождения нормальных детей и детей с пороками?

Решение:

У жены нормальные склеры, значит она гомозиготна по рецессивному признаку ( $dd$ ). Муж гетерозиготен ( $Dd$ ): аллель голубых склер у него от отца, а аллель нормальных склер – от матери.

Схема брака имеет вид:



50% детей будут иметь аллель голубых склер, а 50% нет. Следовательно, вероятность рождения нормальных детей составляет 50%. С учётом поправки на пенетрантность по каждому признаку, с голубой

склерой будут рождаться также около 50% детей; с хрупкостью костей – 31,5% ( $50\% \times 63\% / 100\% = 31,5\%$ ); с глухотой – 30% ( $50\% \times 60\% / 100\% = 30\%$ ).

Ответ: вероятность рождения нормальных детей – 50%; с голубой склерой – 50%; с хрупкостью костей – 31,5%; с глухотой – 30%.

**Задача 12.** Арахнодактилия («паучьи пальцы») наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Леворукость – рецессивный аутосомный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность проявления обеих аномалий одновременно у детей в семье, где оба родителя гетерозиготные по обоим парам генов.

(Ответ: 5,625%.)

## Практическая работа «Решение задач на взаимодействие генов»

### Комплементарность.

*Нужно помнить, что при комплементарном взаимодействии генов речь идет об одном признаке. Кроме того, следует знать соотношение фенотипических классов в потомстве при скрещивании дигетерозигот. В задачах на комплементарность оно может быть 9 : 3 : 3 : 1; 9 : 7; 9 : 3 : 4; 9 : 6 : 1.*

**Задача 1.** У попугайчиков-неразлучников цвет перьев определяется двумя несцепленными генами. Сочетание в генотипе доминантных аллелей обоих генов (хотя бы по одному каждого гена) определяет зелёный цвет, сочетание доминантного аллеля из одной пары и рецессивного из другой определяет жёлтый или голубой цвет, рецессивные гомозиготы по обоим парам имеют белый цвет. При скрещивании зелёных попугайчиков получено потомство: 55 зелёных, 18 жёлтых, 17 голубых и 6 белых попугайчиков. Определите генотипы родительских особей и потомства.

Дано:

$A-B-$  – зелёный (зел.);

$A-bb$  – жёлтый (жёл.);

$aaB-$  – голубой (гол.);

$aabb$  – белый (бел.).

P: ♀♂ – зелёные.

F: зелёные – 55;

Решение:

В потомстве наблюдается расщепление 9 : 3 : 3 : 1 и только по одному признаку – цвету оперения попугайчиков. Следовательно, это задача на комплементарное взаимодействие генов.

жёлтые – 18;  
голубые – 17;  
белые – 6

Схема скрещивания имеет вид:

Р ♀  $AaBb$  × ♂  $AaBb$   
зел.                      зел.

Определить: каковы генотипы Р и F?

F

♂ гаметы	$AB$	$Ab$	$aB$	$ab$
♀ гаметы				
$AB$	$AABB$ зел.	$AABb$ зел.	$AaBB$ зел.	$AaBb$ зел.
$Ab$	$AABb$ зел.	$AAbb$ жёл.	$AaBb$ зел.	$Aabb$ жёл.
$aB$	$AaBB$ зел.	$AaBb$ зел.	$aaBB$ гол.	$aaBb$ гол.
$ab$	$AaBb$ зел.	$Aabb$ жёл.	$aaBb$ гол.	$aabb$ бел.

Ответ: генотип родительских особей  $AaBb$  (зелёные); потомства:  $A-B-$  (зелёные);  $A-bb$  (жёлтые);  $aaB-$  (голубые);  $aabb$  (белые).

**Задача 2.** При скрещивании белых и серых мышей в потомстве  $F_1$  все особи были чёрными, а в  $F_2$  было 28 чёрных, 10 серых и 13 белых мышей. Как наследуется окраска у этих мышей? Определите генотипы родительских особей и потомков. Докажите соответствие теории и экспериментальных данных с использованием метода  $\chi^2$  («хи-квадрат»).

(Ответ: окраска мышей наследуется по типу комплементарности. Генотипы родительских особей:  $AAbb$  (серый) и  $aaBB$  (белый);  $F_1$  –  $AaBb$  (чёрные);  $F_2$ :  $A-B-$  (чёрные);  $A-bb$  (серые);  $aaB-$  (белые);  $aabb$  (белые).  $\chi^2_{\text{расч.}} = 0,231 < \chi^2_{\text{табл.}} = 5,991$ . Различия случайны и недостоверны.)

**Задача 3.** Есть два фермента, отсутствие которых приводит к разрушению синтеза у ячменя хлорофилла. Если нет одного из них, то растение становится белым, если нет другого – жёлтым. При отсутствии обоих ферментов растение также белое. Синтез каждого фермента контролируется доминантным геном. Гены находятся в разных хромосомах. Какое потомство следует ожидать при самоопылении дигетерозиготного ячменя?

(Ответ: 9/16 – зелёные ( $A-B-$ ); 3/16 – жёлтые ( $A-bb$ ); 4/16 – белые ( $aaB-$ ,  $aabb$ .)

## Полимерия.

Необходимо помнить, что на проявление количественного признака может оказывать влияние сразу несколько генов. При кумулятивной полимерии чем больше в генотипе доминантных аллелей, тем ярче выражен признак, а расщепление при скрещивании дигетерозигот по фенотипу –  $1 : 4 : 6 : 4 : 1$ . В случае некумулятивной полимерии признак проявляется при наличии хотя бы одного из доминантных аллелей, а при скрещивании дигетерозигот между собой в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении  $15 : 1$ .

**Задача 4.** Уши кроликов породы баран имеют длину 30 см, у других пород – 10 см. Предположим, что различия в длине ушей зависят от двух генов с однозначным действием. Генотип кроликов породы баран –  $L_1L_1L_2L_2$ , обычных кроликов –  $l_1l_1l_2l_2$ . Определите длину ушей кроликов  $F_1$  и всех возможных генотипов в  $F_2$ .

Дано:  
P:  $L_1L_1L_2L_2$  – 30 см;  
 $l_1l_1l_2l_2$  – 10 см.

Определить: какова длина ушей  $F_1$  и  $F_2$ ?

Решение:

Если в генотипе четыре доминантных аллеля, то длина ушей 30 см, если доминантные аллели отсутствуют, то длина ушей – 10 см. Тогда можно предположить, что у особей с одним доминантным аллелем в генотипе длина ушей будет 15 см, с двумя – 20 см, с тремя – 25 см.

Схема скрещивания имеет вид:

P	♀	$L_1L_1L_2L_2$	×	♂	$l_1l_1l_2l_2$
		30 см			10 см
		(L <sub>1</sub> L <sub>2</sub> )			(l <sub>1</sub> l <sub>2</sub> )
		$L_1l_1L_2l_2$			
		20 см			
		F <sub>1</sub>			
		♀	×	♂	
		$L_1l_1L_2l_2$		$L_1l_1L_2l_2$	
		20 см		20 см	
		P <sub>F1</sub>			



F <sub>2</sub> +	♂ гаметы	$L_1L_2$	$L_1l_2$	$l_1L_2$	$l_1l_2$
	♀ гаметы	$L_1L_2$	$L_1l_2$	$l_1L_2$	$l_1l_2$
	$L_1L_2$	$L_1L_1L_2L_2$ 30 см	$L_1L_1L_2l_2$ 25 см	$L_1l_1L_2L_2$ 25 см	$L_1l_1L_2l_2$ 20 см
	$L_1l_2$	$L_1L_1L_2l_2$ 25 см	$L_1L_1l_2l_2$ 20 см	$L_1l_1L_2l_2$ 20 см	$L_1l_1l_2l_2$ 15 см
	$l_1L_2$	$L_1l_1L_2L_2$ 25 см	$L_1l_1L_2l_2$ 20 см	$l_1l_1L_2L_2$ 20 см	$l_1l_1L_2l_2$ 15 см
	$l_1l_2$	$L_1l_1L_2l_2$ 20 см	$L_1l_1l_2l_2$ 15 см	$l_1l_1L_2l_2$ 15 см	$l_1l_1l_2l_2$ 10 см

Ответ: длина ушей кроликов F<sub>1</sub> – 20 см. F<sub>2</sub>: 1/16 – 30 см ( $L_1L_1L_2L_2$ ); 4/16 – 25 см ( $L_1L_1L_2l_2$ ,  $L_1l_1L_2L_2$ ); 6/16 – 20 см ( $L_1l_1L_2l_2$ ,  $L_1L_1l_2l_2$ ,  $l_1l_1L_2L_2$ ); 4/16 – 15 см ( $L_1l_1l_2l_2$ ,  $l_1l_1L_2l_2$ ); 1/16 – 10 см ( $l_1l_1l_2l_2$ ).

**Задача 5.** Определите форму стручков у потомства пастушьей сумки – треугольная (доминантный признак) или яйцевидная (рецессивный признак), если известно, что полимерия некумулятивного типа и скрещивались два растения с генотипом  $A_1a_1A_2a_2$ .

(Ответ: 15/16 – треугольная и 1/16 – яйцевидная.)

**Задача 6.** У пшеницы цвет зерновок определяется двумя генами, расположенными в разных хромосомах. Доминантные аллели ( $A_1$ ,  $A_2$ ) обуславливают красную окраску зерновок, а рецессивные аллели ( $a_1$ ,  $a_2$ ) окраски не дают (цвет зерновок белый). Чем больше в генотипе доминантных аллелей, тем насыщеннее красный цвет зерновок: тёмно-красный ( $A_1A_1A_2A_2$ ); красный ( $A_1A_1A_2a_2$ ,  $A_1a_1A_2A_2$ ); светло-красный ( $A_1A_1a_2a_2$ ,  $A_1a_1A_2a_2$ ,  $a_1a_1A_2A_2$ ); бледно-красный или розовый ( $a_1a_1A_2a_2$ ,  $A_1a_1a_2a_2$ ); белый ( $a_1a_1a_2a_2$ ). Потомство с каким цветом зерновок следует ожидать от скрещивания растений с генотипом  $A_1a_1A_2a_2$ ?

(Ответ: 1/16 – тёмно-красные ( $A_1A_1A_2A_2$ ); 4/16 – красные ( $A_1A_1A_2a_2$ ,  $A_1a_1A_2A_2$ ); 6/16 – светло-красные ( $A_1A_1a_2a_2$ ,  $A_1a_1A_2a_2$ ,  $a_1a_1A_2A_2$ ); 4/16 – бледно-красные ( $a_1a_1A_2a_2$ ,  $A_1a_1a_2a_2$ ); 1/16 – белые ( $a_1a_1a_2a_2$ ).)

### Эпистаз.

Решая такие задачи, следует знать варианты соотношения фенотипических классов в потомстве при скрещивании дигетерозигот. В случае доминантного эпистаза оно может быть 13 : 3 или 12 : 3 : 1, а в случае одинарного рецессивного эпистаза – 9 : 3 : 4.

**Задача 7.** При скрещивании чистых линий собак коричневой и белой масти все потомство имело белую окраску (F<sub>1</sub>). Среди потомства полученных гибридов (F<sub>2</sub>) было 121 белая, 29 чёрных и 11 коричневых собак. Предложите гипотезу, объясняющую эти результаты. Составьте схемы скрещиваний.

Дано:

P: ♀ – коричневая (кор.);

♂ – белый (бел.);

чистые линии.

F<sub>1</sub> – 100% белые.

F<sub>2</sub>: белых – 121;

чёрных – 29;

коричневых – 11

Определить: каков тип наследования окраски?

Решение:

Расщепление в потомстве (F<sub>2</sub>) – 12 : 3 : 1. Оно характерно для доминантного эпистаза. Следовательно, в генотипе присутствует (или отсутствует) доминантный аллель гена-супрессора, подавляющий действие аллелей гена, определяющих окраску шерсти.

Тогда: *A* – чёрный; *a* – коричневый; *B* – доминантный аллель гена-супрессора; *b* – рецессивный аллель, не подавляющий действие аллелей *A* и *a*.

Схема скрещивания имеет вид:

P ♀ *aabb* × ♂ *AABB*  
кор. бел.

G (ab) (AB)

F<sub>1</sub> *AaBb*  
бел.

P<sub>F<sub>1</sub></sub> ♀ *AaBb* × ♂ *AaBb*  
бел. бел.

F<sub>2</sub>

♂ гаметы	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
♀ гаметы	<i>AABB</i> бел.	<i>AABb</i> бел.	<i>AaBB</i> бел.	<i>AaBb</i> бел.
<i>Ab</i>	<i>AABb</i> бел.	<i>Aabb</i> чёр.	<i>AaBb</i> бел.	<i>Aabb</i> чёр.
<i>aB</i>	<i>AaBB</i> бел.	<i>AaBb</i> бел.	<i>aaBB</i> бел.	<i>aaBb</i> бел.
<i>ab</i>	<i>AaBb</i> бел.	<i>Aabb</i> чёр.	<i>aaBb</i> бел.	<i>aabb</i> кор.

Ответ: наследование окраски шерсти у собак осуществляется по типу доминантного эпистаза.

**Задача 8.** Свиньи бывают чёрной, белой и красной окраски. Белые свиньи несут минимум один доминантный аллель  $I$ . Чёрные свиньи имеют доминантный аллель  $E$  и гомозиготны по рецессивному аллелю  $i$ . Красные поросята ( $eeii$ ) лишены доминантного аллеля гена-подавителя  $I$  и доминантного аллеля гена, определяющего чёрную окраску. Какое потомство можно ожидать от скрещивания чёрной гомозиготной свиньи и красного кабана? Запишите схему этого скрещивания.

(*Ответ: все поросята будут чёрными с генотипом  $Eeii$ .*)

**Задача 9.** У лошадей вороная ( $C$ ) и рыжая ( $c$ ) окраска шерсти проявляется только в отсутствие доминантного аллеля  $D$ . Если он присутствует, то окраска белая. Какое потомство получится при скрещивании между собой белых лошадей с генотипом  $CcDd$ ?

(*Ответ: 12/16 – белые ( $CCDD, CcDD, CCdd, CcDd, ccDD, ccDd$ ), 3/16 – вороные ( $CCdd, Ccdd$ ), 1/16 – рыжие ( $ccdd$ ).)*)

### **Вопросы и задания для самоконтроля.**

1. Что такое взаимодействие генов?
2. Что такое полное доминирование? Приведите его примеры.
3. Что такое неполное доминирование? Приведите его примеры. Какое расщепление по генотипу и фенотипу характерно при полном и неполном доминировании во втором поколении? Во втором поколении расщепление или доминирование?
4. Что такое множественный аллелизм? Приведите его примеры.
5. Чем кодоминирование отличается от полного и неполного доминирования? Приведите примеры кодоминирования.
6. В чём суть сверхдоминирования? Приведите его примеры. Как со сверхдоминированием связан гетерозис?
7. В чём заключается комплементарное взаимодействие генов? Приведите примеры такого взаимодействия. Какое расщепление в потомстве по фенотипу характерно для комплементарности при скрещивании дигетерозигот между собой? Чем комплементарное взаимодействие генов отличается от независимого наследования признаков?
8. Что такое полимерия? Какой она бывает? Приведите примеры полимерии каждого типа. Чем полимерия отличается от множественного аллелизма? Какое соотношение потомков по фенотипу наблюдается при полимерном действии генов в случае скрещивания дигетерозигот между собой?

9. Что такое эпистаз? Каким он бывает? Приведите примеры эпистаза каждого типа. Чем эпистаз отличается от полного доминирования? Какое расщепление в потомстве по фенотипу характерно для доминантного и рецессивного эпистаза при скрещивании дигетерозигот между собой?

10. В чём суть плейотропного действия генов? Какие виды плейотропии различают? Приведите их примеры. Почему генотип особи не всегда может соответствовать её фенотипу?

11. Что такое экспрессивность и пенетрантность? Что способствует проявлению анемии у гетерозигот по гену серповидноклеточности?

12. Чем обусловлена целостность генотипа? Чему она способствует? В чём заключается дискретный характер генотипа? Какой закон (гипотеза, правило) подтверждает дискретность генотипа?

### **Задания для самостоятельной работы.**

#### ***Обязательные для студентов.***

1. Какое потомство следует ожидать от брака голубоглазой светловолосой белокожей женщины, имеющей четвертую резус-отрицательную группу крови, с кареглазым темноволосым африканцем, у которого первая резус-положительная группа крови, если известно, что карий цвет глаз, тёмные волосы и резус-положительный фактор – признаки доминантные, а мужчина гомозиготен по всем перечисленным признакам? Какие типы взаимодействия между аллелями и генами присутствуют в этой задаче? Запишите схему данного брака.

*(Ответ: в этом браке могут родиться кареглазые темноволосые средние мулаты со второй или с третьей резус-положительной группой крови ( $DdBbA_1a_1A_2a_2I^A i^0 Rr$  и  $DdBbA_1a_1A_2a_2I^B i^0 Rr$ ). В данной задаче имеет место быть полное доминирование (цвет глаз, цвет волос, резус-фактор), кодоминирование (IV группа крови), множественный аллелизм (группы крови системы АВ0) и полимерия (цвет кожи у человека).*

*Примечание: обозначения генов приведены условно.)*

2. Окраска бобов может быть пурпурной, жёлтой и белой. Под действием гена *A* неокрашенное соединение переводится в пурпурный пигмент. Ген *B* вызывает превращение пурпурного вещества в жёлтое. Какое потомство получится от скрещивания растений с генотипами *AaBb* и *aaBB*?

*(Ответ:  $AaBB$  – жёлтые,  $AaBb$  – жёлтые,  $aaBB$  – белые,  $aaBb$  – белые.)*

3. У кур породы леггорн окраска перьев обусловлена наличием доминантного аллеля *C*. При рецессивном аллеле *c* окраска не развивается.

На действие гена окраски перьев оказывает влияние доминантный аллель гена *I*, подавляя развитие признака. Определите вероятность рождения окрашенного цыплёнка от скрещивания петуха и курицы с генотипом *CCII* и *ccIi*.

(Ответ: 25%.)

4. Лисицы генотипа *Pp* имеют платиновую окраску, генотипа *pp* – серебристо-чёрную. Платиновые лисицы при скрещивании между собой дают расщепление: 2 части платиновых; 1 – серебристо-чёрных. Иногда рождаются белые щенки, которые вскоре гибнут. 1. Каков может быть генотип белых щенков? 2. Какое потомство следует ожидать от скрещивания платиновых лисиц с серебристо-чёрными? Приведите схемы скрещиваний.

(Ответ: 1. Генотип белых щенков – *PP*. 2. От скрещивания платиновых лисиц с серебристо-чёрными родится 50% платиновых (*Pp*) и 50% серебристо-чёрных лисиц (*pp*).)

5. Черепно-лицевой дизостоз Крузона (неправильное формирование мозгового и лицевого отделов черепа) – доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Какова вероятность рождения больного ребёнка в семье, где оба родителя здоровы, но один из них является носителем доминантного аллеля дизостоза? Составьте схему брака<sup>1</sup>.

(Ответ: 25%.)

### ***По выбору студентов.***

1. Для учащихся 10–11 классов составьте дифференцированную контрольную работу по теме «Взаимодействие аллелей и генов» трёх уровней сложности (базовый, повышенный и высокий) на 40 минут. Приложите ответы и решения.

2. По каждому типу взаимодействия аллелей и генов составьте дидактические карточки-задачи (не менее 6). Отдельно оформите их решения.

3. Составьте цифровой или терминологический диктант по теме «Взаимодействие аллелей и генов».

4. Разработайте технологическую карту урока по теме «Типы взаимодействия аллелей» или «Взаимодействие генов».

5. Составьте программу индивидуального проекта учащегося по теме «Исследование проблемы связи групп крови с питанием народов мира».

---

<sup>1</sup> Никольский В.И. Практические занятия по генетике: учебное пособие для студ. учреждений высш. пед. проф. образования. М.: Академия, 2012. С. 61.

## Глава 6

# ХРОМОСОМНАЯ ТЕОРИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ. СЦЕПЛЕНИЕ ГЕНОВ

---

### Сцепленное наследование генов

#### **Предпосылки открытия сцепленного наследования генов.**

В 1903 г. американский цитолог Уолтер Саттон (1877–1916) предположил, что в одной хромосоме может находиться несколько наследственных факторов (генов), совокупность которых образует группу сцепления.

В 1906 г. впервые опубликованы данные проведенного английскими биологами Уильямом Бэтсоном и Реджинальдом Пеннетом эксперимента по сцепленному наследованию у душистого горошка. Однако результаты их исследования не получили научного обоснования. Учёные лишь констатировали факт отклонения полученных данных от менделевского расщепления  $9 : 3 : 3 : 1$ .

В 1909 г. бельгийский цитолог Франс Альфонс Янссенс (1865–1924) открыл явление перекрёста хромосом, обнаружив в профазе мейоза I у саламандры хиазмы, наличие которых доказывало возможность обмена генетическим материалом между двумя гомологичными несестринскими хроматидами в процессе кроссинговера.

#### **Эксперименты Т. Моргана и его учеников.**

В 1911 г. Томас Хант Морган (1866–1945) и его ученики Кэлвин Бриджес (1889–1938), Альфред Генри Стёртевант (1891–1970), Герман Джозеф Мёллер (1890–1967) провели серию опытов, в ходе которых экспериментально доказали, что гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно, т.е. сцепленно, и что сцепление между генами может нарушаться в результате кроссинговера.

Группа Т. Моргана (рис. 55) работала с модельным объектом генетики – плодовой мушкой дрозофилой (*Drosophila melanogaster*). Как отмечалось ранее, она неприхотлива в содержании; имеет небольшое количество хромосом (4 пары), причём хромосомы крупные, удобные для исследований; обладает чётко выраженными наследственными и легко



Рис. 55. Т. Морган

доступными для наблюдения внешними признаками – такими как окраска тела, форма и окраска глаз, длина крыльев и др.; обладает высокой скоростью размножения (через каждые 10 дней – новое поколение); даёт многочисленное потомство; самцы и самки легко различаются между собой, поэтому легко контролировать их спаривание.

Т. Морган и его ученики брали гомозиготных мух с серым телом и нормальными крыльями (доминантные признаки) и скрещивали их с гомозиготными мухами, имевшими тёмное тело и зачаточные крылья (рецессивные признаки). В первом поколении, согласно первому закону Г. Менделя, наблюдалось единообразие гибридов как по генотипу, так и по фенотипу – всё потомство было дигетерозиготным, серым с нормальными крыльями. Затем гибридные самки из первого поколения были скрещены с самцами, обладавшими тёмным телом и зачаточными крыльями, т.е. проведено анализирующее скрещивание. В его результате было получено 41,5% мух с серым телом с нормальными крыльями, 41,5% – с тёмным телом с зачаточными крыльями, 8,5% – серым телом с зачаточными крыльями и 8,5% – с тёмным телом с нормальными крыльями (рис. 56). Как видно, преобладали мухи с родительскими фенотипами, но было небольшое количество рекомбинантных особей.

Полученные результаты противоречили ожидаемым при анализирующем скрещивании в случае независимого наследования признаков: должно было быть получено 25% мух с серым телом с нормальными крыльями, 25% – с тёмным телом с зачаточными крыльями, 25% – с серым телом с зачаточными крыльями и 25% – с тёмным телом с нормальными крыльями. Тогда учёные предположили, что гены, обуславливающие серое тело и нормальные крылья и тёмное тело и зачаточные крылья, находятся в одних и тех же хромосомах, т.е. сцеплены между собой, однако сцепление между генами может нарушаться в результате кроссинговера. Таким образом, было доказано наличие в природе сцепленного наследования генов. При *неполном сцеплении* происходит кроссинговер, а при *полном сцеплении* кроссинговер отсутствует.





- каждый ген в хромосоме имеет своё определённое местоположение (локус);
- гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно, т.е. сцепленно, и образуют группу сцепления;
- число групп сцепления у гомогаметного пола равно гаплоидному набору хромосом, характерному для вида, у гетерогаметного пола – на одну больше;
- хромосомы сохраняют свою целостность и индивидуальность в течение всего клеточного цикла;
- сцепление между генами, расположенными в гомологичной паре хромосом, может нарушаться в результате кроссинговера;
- процент кроссинговера может варьировать от 0% до 50%; в случаях свыше 50% речь должна идти о независимом наследовании генов. Частота кроссинговера зависит от расстояния между генами: чем дальше друг от друга расположены гены в хромосоме, тем чаще между ними будет происходить кроссинговер;
- каждый биологический вид имеет свой кариотип, т.е. характеризуется определённым набором хромосом.

**Кроссинговер** (от англ. *crossingover* – «пересечение») – перекрёст и процесс обмена участками парных (гомологичных) хромосом. Сначала происходит разрыв хроматид, а затем их соединение в новом порядке. Этот процесс происходит на стадии четырёх нитей (пахитены) профазы мейоза I при участии ряда ферментов. Точка перекрёста хроматид называется *хиазмой*.

Кроссинговер может проходить между сестринскими хроматидами одной хромосомы и несестринскими хроматидами гомологичных хромосом. В первом случае кроссинговер не несёт каких-то изменений, так как сестринские хроматиды идентичны и в них находятся одинаковые гены. Если кроссинговер происходит между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом, то он приводит к перераспределению (рекомбинации) сцепленных генов.

Кроссинговер бывает одинарным, двойным и множественным (рис. 57).

В некоторых случаях разрывы хроматид могут происходить не в идентичных точках. Тогда возникает так называемый *неравный кроссинговер*. Он приводит к тому, что одна из хромосом получает дополнительный генетический материал, а в другой гомологичной хромосоме оказывается его нехватка.

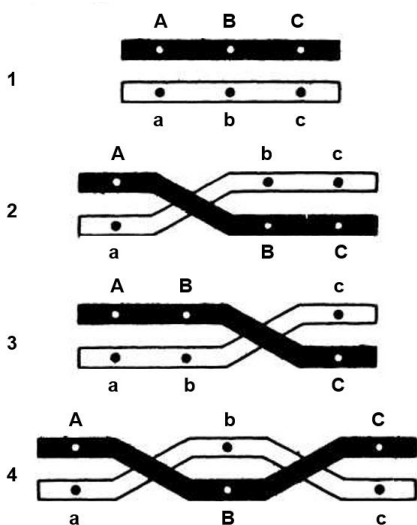


Рис. 57. Схема кроссинговера:  
 1 – обычный порядок расположения генов в несестринских хроматидах гомологичных хромосом;  
 2 – одинарный кроссинговер между генами *A* и *B*; 3 – одинарный кроссинговер между генами *B* и *C*;  
 4 – двойной кроссинговер между генами *A* и *B* и между генами *B* и *C*

Кроссинговер может затрагивать не только большие участки хромосом с несколькими генами, но и небольшие участки внутри одного гена (*внутригенный кроссинговер*).

Помимо половых клеток, кроссинговер происходит и в соматических клетках – это *митотический кроссинговер*. Последний приводит к формированию мозаичных признаков. Их пример – двойные и одиночные пятна на теле у гетерозиготной особи дрозофилы.

Кроссинговер является важнейшим механизмом, обеспечивающим комбинативную изменчивость, которая является одним из важных факторов эволюции.

## Генетическое картирование

### Генетические карты хромосом.

Если в кроссинговер были вовлечены гетерозиготы по генам гомологичных хромосом, то его результатом будут новые сочетания сцепленных генов. Этот факт доказывает линейность расположения генов в хромосоме, позволяет установить их взаиморасположение, рассчитать расстояние между генами и построить генетические карты хромосом.

*Генетическая карта хромосомы* – это схема относительного расположения сцепленных между собой генов. Она представляет собой отрезок прямой, на котором обозначен порядок расположения генов

и указано расстояние между ними в морганидах (М) или сантиморганидах (сМ). Одна морганида (сантиморганида) равна 1% кроссинговера.

Помимо генетических, существуют *цитологические карты хромосом*, которые представляют собой схематическое изображение хромосом с указанием мест фактического размещения отдельных генов (рис. 58).

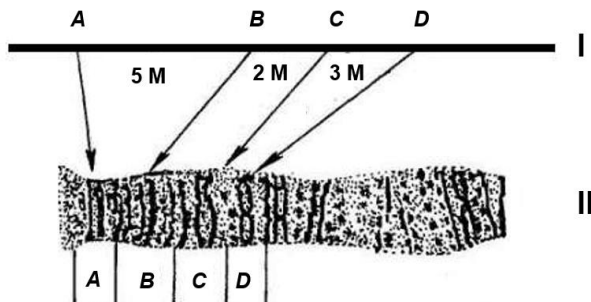


Рис. 58. Генетическая (I) и цитологическая (II) карты хромосом:  $A, B, C, D$  – гены; 5 М, 2 М, 3 М – расстояние между генами в морганидах

### Методы картирования генов.

*Гибридологический анализ* заключается в проведении анализирующего скрещивания и определении частоты перекрытия (кроссинговера).

Для построения генетических карт рассчитывают расстояние между отдельными парами генов и определяют расположение этих генов относительно друг друга. Например, гены  $A, B, C$  наследуются сцепленно. Результатами анализирующего скрещивания установлены частоты кроссинговера между ними:  $A$  и  $B$  – 5%,  $B$  и  $C$  – 2%,  $A$  и  $C$  – 7%. Процент кроссинговера между генами  $A$  и  $C$  больше, чем между другими парами. Следовательно, ген  $B$  находится между генами  $A$  и  $C$ . Так как расстояние между генами равно 1% кроссинговера, то расстояние между генами  $A$  и  $B$  составляет 5 М, между генами  $B$  и  $C$  – 2 М, между генами  $A$  и  $C$  – 7 М (рис. 59).



Рис. 59. Процент кроссинговера и порядок расположения генов (1), а также расстояние между ними на генетической карте (2)

Однако расстояние между генами *A* и *C* равно сумме расстояний между генами *A* и *B* и генами *B* и *C* только в случаях близкого расположения генов. При увеличении расстояния наблюдаются отклонения в сторону уменьшения.

Гибридологический анализ к настоящему времени существенно устарел, поэтому сегодня применяются более современные способы генетического картирования.

Метод *гибридизации соматических клеток*, принадлежащих разным видам, основан на искусственном слиянии в лабораторных условиях клеток, принадлежащих разным видам, которые невозможно скрестить в естественных условиях (например, человеку и хомячку, человеку и мышам). Гибридные клетки в процессе дальнейшего размножения в условиях клеточных культур, как правило, утрачивают одну или несколько хромосом изучаемого вида. Затем на основе хромосомного анализа отбирают 20–30 клонов, различающихся по набору хромосом. Если во всех клонах, лишённых данной хромосомы, отсутствует изучаемый белок, а во всех клонах, её имеющих, он присутствует, то делается вывод о сцеплении изучаемого признака с конкретной хромосомой.

*Использование радиоактивных или флуоресцирующих меток* состоит в следующем. Методами генной инженерии выделяется участок ДНК изучаемого гена. На препараты митотических хромосом наносится раствор, содержащий меченые последовательности участка ДНК данного гена, которые «салятся» на то место хромосомы, где локализован изучаемый ген, и подсвечивают его радиоактивной или флуоресцирующей меткой.

*ДНК-фингерпринтинг* (англ. *finger* – «палец» и *print* – «печать, отпечаток») – метод создания генетических «отпечатков пальцев», или метод ДНК-дактилоскопии, основанный на анализе полиморфизма ДНК. Он предложен английским генетиком Алемом Джеффрисом (р. 1950). Суть метода состоит в том, что геномная ДНК «разрезается» (рестрицируется) с помощью ферментов эндонуклеаз; полученные фрагменты разделяются при помощи гелевого электрофореза, переносятся на мембраны и гибридизируются с мечеными зондами для фингерпринтинга. В качестве меченого зонда может выступать ДНК фага M13. Если в исследуемой ДНК есть участки, гомологичные зондам, то образуются полиморфные полосы гибридизации (рис. 60), которые, как правило, являются специфичными для каждого образца ДНК. Поэтому

данный метод находит широкое применение не только при картировании генов, но и при проведении судебно-медицинской экспертизы, установлении отцовства или материнства, решении миграционных споров.

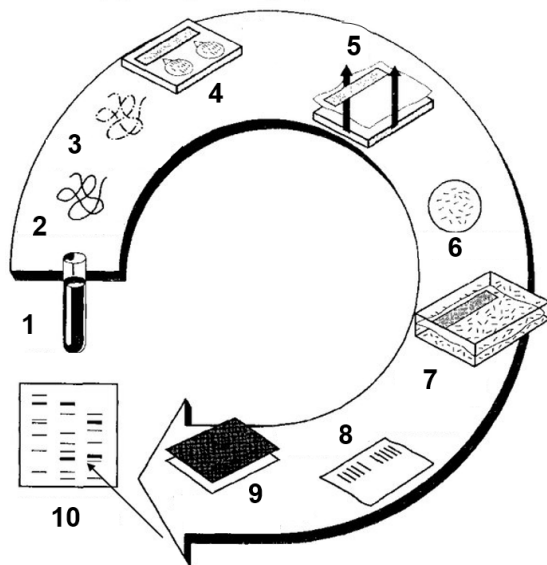


Рис. 60. Схема ДНК-фингерпринтинга: 1 – образец крови или ткани; 2 – выделение ДНК; 3 – фрагментирование ДНК-рестриктазой; 4 – электрофорез фрагментированной ДНК в агарозном геле; 5 – перенос ДНК из геля на мембрану; 6 – приготовление меченого зонда; 7 – связывание зонда с ДНК на мембране; 8 – отмывка избытка меченого зонда и высушивание мембраны; 9 – радиоавтография мембраны на рентгеновской плёнке; 10 – полученный радиоавтограф

### **Значение генетических карт хромосом.**

Наличие генетических карт свидетельствует о высокой степени биологической изученности объекта.

Генетические карты находят широкое применение в селекции растений и животных; в биотехнологии при создании штаммов микроорганизмов, способных синтезировать необходимые для фармакологии и сельского хозяйства белки, гормоны, витамины; в медицине для диагностики ряда тяжёлых наследственных заболеваний человека, а также для генной терапии – исправления структуры и функции генов.

## Практическая работа «Решение задач при полном сцеплении генов»

### Сравнение результатов анализирующего скрещивания при независимом и сцепленном наследовании в отсутствие кроссинговера.

*Для понимания сущности сцепленного наследования и его отличий от независимого необходимо сравнить результаты анализирующего скрещивания при независимом и сцепленном наследовании.*

**Задача 1.** Провели анализирующее скрещивание дигетерозиготного растения гороха, выросшего из жёлтого гладкого семени (доминантные признаки, гены расположены в разных хромосомах), с дигомозиготным растением, выросшем из зелёного морщинистого семени (рецессивные признаки), и анализирующее скрещивание дигетерозиготной самки дрозофилы, имеющей серое тело и нормальные крылья (доминантные признаки, гены находятся в одной хромосоме, т.е. сцеплены; кроссинговер отсутствует), с дигомозиготным самцом, имеющим тёмное тело и зачаточные крылья (рецессивные признаки). Запишите схемы скрещиваний. Сравните результаты этих скрещиваний между собой. В чём их принципиальное различие? Чем его можно объяснить?

Дано:

1. Независимое наследование.

$A$  – жёлтый (жёл.);

$a$  – зелёный (зел.).

$B$  – гладкая (гл.);

$b$  – морщинистая (морщ.).

♀ – жёл., гл. (дигетерозигота).

♂ – зел., морщ. (дигомозигота).

2. Сцепленное наследование.

$A$  – серое (сер.);

$a$  – тёмное (тём.).

$B$  – нормальные (норм.);

$b$  – зачаточные (зач.).

♀ – сер., норм. (дигетерозигота).

♂ – тём., зач. (дигомозигота).

Кроссинговер отсутствует

Решение:

1. Независимое наследование.

P ♀  $AaBb$  × ♂  $aabb$   
жёл., гл.      зел., морщ.

G  $\begin{matrix} \textcircled{AB} & \textcircled{Ab} \\ \textcircled{aB} & \textcircled{ab} \end{matrix}$

F<sub>ан</sub>  $AaBb$  ;  $Aabb$  ;  $aaBb$  ;  $aabb$   
жёл., гл.    жёл., морщ.    зел., гл.    зел., морщ.  
25%      25%      25%      25%

2. Сцепленное наследование при отсутствии кроссинговера.

P ♀  $\begin{matrix} A|a \\ B|b \end{matrix}$  × ♂  $\begin{matrix} a|a \\ b|b \end{matrix}$   
сер., норм.      тём., зач.

G  $\begin{matrix} \textcircled{A} & \textcircled{a} \\ \textcircled{B} & \textcircled{b} \end{matrix}$

Определить: в чем различия между независимым и сцепленным наследованием признаков?

$F_{an} \begin{array}{l} A||a \\ B||b \end{array} ; \begin{array}{l} a||a \\ b||b \end{array}$   
 сер., норм.    тём., зач.  
 50%            50%

Ответ: при анализирующем скрещивании в случае независимого наследования в потомстве наблюдается расщепление в соотношении 1 : 1 : 1 : 1, а в случае сцепленного наследования при отсутствии кроссинговера – 1 : 1. Это происходит потому, что при независимом наследовании гены *A* и *B* локализованы в разных хромосомах и наследуются по отдельности, а при сцепленном – в одной хромосоме и наследуются совместно.

### Определение типов гамет.

Число типов гамет равно  $2^n$ , где  $n$  – число пар разнородных хромосом, содержащих гетерозиготные гены. Например, тригетерозигота *AaBbCc* при независимом наследовании будет давать 8 типов гамет ( $n = 3$ ), а при сцепленном – только 2 ( $n = 1$ ).

При сцепленном наследовании доминантные и рецессивные аллели генов могут располагаться в гомологичных хромосомах по-разному: а) доминантные аллели в одной хромосоме, рецессивные – в другой (цис-положение); б) доминантные и рецессивные аллели в разных гомологичных хромосомах крест-накрест (транс-положение):

$\begin{array}{l} E||e \\ B||b \end{array}$  – цис-положение;  $\begin{array}{l} E||e \\ b||B \end{array}$  – транс-положение.

**Задача 2.** Определите типы гамет, которые образуют организмы с указанными генотипами при отсутствии кроссинговера:

1)  $\begin{array}{l} A||a \\ B||b \end{array} \begin{array}{l} C||c \\ D||d \end{array} \begin{array}{l} E||e \\ F||f \end{array};$  2)  $\begin{array}{l} A||a \\ B||b \\ C||c \end{array} \begin{array}{l} D||D \\ F||f \end{array} \begin{array}{l} E||e \\ F||f \end{array};$  3)  $\begin{array}{l} A||a \\ B||b \\ C||c \\ D||d \\ E||e \\ F||f \end{array}$  .

Дано:

генотипы особей:

1)  $\begin{array}{c} A|a \\ B|b \end{array} \begin{array}{c} C|c \\ D|d \end{array} \begin{array}{c} E|e \\ F|f \end{array};$

2)  $\begin{array}{c} A|a \\ B|b \\ C|c \end{array} \begin{array}{c} D|D \\ E|e \\ F|f \end{array};$

3)  $\begin{array}{c} A|a \\ B|b \\ C|c \\ D|d \\ E|e \\ F|f \end{array};$

Определить: каковы типы гамет?

Решение:

1. Генотип особи:

$\begin{array}{c} A|a \\ B|b \end{array} \begin{array}{c} C|c \\ D|d \end{array} \begin{array}{c} E|e \\ F|f \end{array};$

Типы гамет:

$\begin{array}{c} A|C|E \\ B|D|F \end{array}; \begin{array}{c} a|c|e \\ b|d|f \end{array}; \begin{array}{c} A|c|e \\ B|d|f \end{array}; \begin{array}{c} a|C|E \\ b|D|F \end{array};$   
 $\begin{array}{c} a|C|e \\ b|D|f \end{array}; \begin{array}{c} A|c|E \\ B|d|F \end{array}; \begin{array}{c} A|C|e \\ B|D|f \end{array}; \begin{array}{c} a|c|E \\ b|d|F \end{array};$

2. Генотип особи:

$\begin{array}{c} A|a \\ B|b \\ C|c \end{array} \begin{array}{c} D|D \\ E|e \\ F|f \end{array};$

Типы гамет:

$\begin{array}{c} A|D|E \\ B|F \\ C \end{array}; \begin{array}{c} a|D|e \\ b|f \\ c \end{array}; \begin{array}{c} A|D|e \\ B|f \\ C \end{array}; \begin{array}{c} a|D|E \\ b|F \\ c \end{array};$

3. Генотип особи:

$\begin{array}{c} A|a \\ B|b \\ C|c \\ D|d \\ E|e \\ F|f \end{array};$

Типы гамет:

$\begin{array}{c} A \\ B \\ C \\ D \\ E \\ F \end{array}; \begin{array}{c} a \\ b \\ c \\ d \\ e \\ f \end{array};$

**Задача 3.** Определите типы гамет, продуцируемых тетрагетерозиготным организмом, если два гена и их аллели находятся в одной паре гомологичных хромосом, а другие две пары генов – в другой. Кроссинговер отсутствует.

(Ответ: данная задача имеет 4 варианта решения, так как аллели генов могут находиться в хромосомах в цис- или в транс-положении. В каждом из вариантов образуется по 4 типа гамет.)



**Выявление генотипов особей и определение вероятности рождения потомства с анализируемыми признаками.**

*При решении этих задач следует пользоваться теми же подходами, что и при решении задач на моно- и полигибридное скрещивания, а также помнить о цис- и транс-положении доминантных и рецессивных аллелей генов.*

**Задача 4.** Катаракта и полидактилия (многопалость) вызываются доминантными аллелями двух генов, расположенных в одной паре аутосом. Женщина унаследовала катаракту от отца, а многопалость – от матери. Определите возможные фенотипы детей от её брака со здоровым мужчиной. Кроссинговер отсутствует.

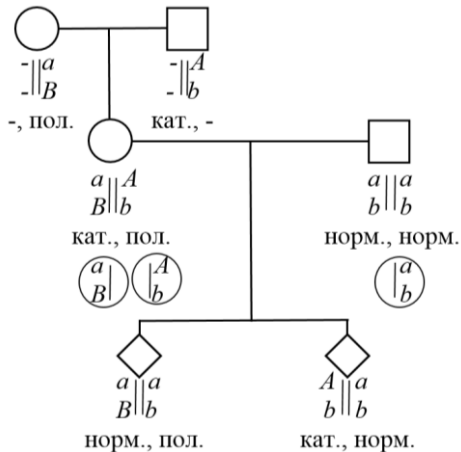
Дано:  
 $A$  – катаракта (кат.);  
 $a$  – нормальное зрение (норм.).  
 $B$  – полидактилия (пол.);  
 $b$  – нормальное число пальцев (норм.).  
 $P$ : ♀ – кат. (от отца); пол. (от матери).  
 ♂ – здоровый.  
 Кроссинговер отсутствует

Определить: каковы возможные фенотипы  $F_1$ ?

Решение:

У женщины ген катаракты – от отца, а ген полидактилии – от матери, значит, в одной хромосоме находится доминантный аллель  $A$ , а в другой  $B$ . Другие аллели генов рецессивные, так как в условии задачи не сказано, что мать страдала ещё и катарактой, а отец – полидактилией. Мужчина здоров, следовательно, у него в генотипе все гены рецессивные.

Схема брака имеет вид:



Ответ: все дети от этого брака будут страдать либо катарактой, либо полидактилией.

**Задача 5.** Доминантные гены катаракты, эллиптоцитоза (наличие в крови значительного количества эритроцитов овальной формы) и полидактилии расположены в первой аутосоме. Определите возможные фенотипы детей от брака женщины, больной катарактой и эллиптоцитозом (мать её была здорова), с многопалым мужчиной (его мать имела нормальную кисть).

*(Ответ: 25% детей будут страдать катарактой, эллиптоцитозом и полидактилией, по 25% – катарактой и эллиптоцитозом или многопалостью и 25% будут здоровы.)*

**Задача 6.** У дрозофилы доминантный аллель, определяющий лопастную форму глаз, располагается в той же аутосоме, что и рецессивный аллель укороченности тела. Гомозиготную муху с укороченным телом и лопастной формой глаз скрестили с гомозиготной, имеющей круглые глаза и обычную длину тела. Какими окажутся гибриды первого поколения ( $F_1$ ) и каким будет потомство  $F_2$  от скрещивания этих гибридов между собой?

*(Ответ: в  $F_1$  все гибриды будут иметь лопастную форму глаз и нормальное тело. В  $F_2$  25% мух будут иметь лопастные глаза и укороченное тело, 50% – лопастные глаза и нормальное тело и 25% – круглые глаза и нормальное тело.)*

### **Комбинирование сцепленного и независимого наследования генов.**

*Необходимо помнить, что при независимом наследовании гены локализованы в разных хромосомах, а при сцепленном – в одной.*

**Задача 7.** Дрозофила, гомозиготная по признакам желтой окраски, наличия очень узких крыльев и отсутствия щетинок, была скрещена с дрозофилой, имеющей в гомозиготном состоянии аллели генов, определяющие серый цвет, нормальные крылья и щетинки. Какое потомство возникнет от скрещивания полученных гибридов между собой, если известно, что рецессивный аллель желтой окраски и доминантный аллель узких крыльев лежат во второй аутосоме, а рецессивный аллель отсутствия щетинок – в третьей, если предположить, что кроссинговер между генами  $A$  и  $B$  отсутствует?

Дано:

A – серое (сер.);  
 a – жёлтое (жёл).  
 B – узкие (уз.);  
 b – нормальные (норм.)  
 C – щетинки (щет.);  
 c – без щетинок (б/щ).  
 A и B – во второй аутосоме.  
 C и c – в третьей аутосоме.  
 Кроссинговер отсутствует.  
 P: ♀ – жёл., уз., б/щ.  
 ♂ – сер., норм., щет.

Определить: каковы F<sub>1</sub>  
 и F<sub>2</sub>?

Решение:

Сначала необходимо записать схему получения гибридов первого поколения, а затем скрестить их между собой.

Схемы скрещиваний имеют вид:

P ♀  $\frac{a}{B} \parallel \frac{a}{Cc}$  × ♂  $\frac{A}{b} \parallel \frac{A}{Cc}$   
 жёл., уз., б/щ      сер., норм., щет.

G  $\left( \frac{a}{B} \parallel c \right)$        $\left( \frac{A}{b} \parallel C \right)$

F<sub>1</sub>  $\frac{a}{B} \parallel \frac{A}{b} Cc$   
 сер., уз., щет.

P ♀  $\frac{a}{B} \parallel \frac{A}{Cc}$  × ♂  $\frac{a}{B} \parallel \frac{A}{Cc}$   
 сер., уз., щет.      сер., уз., щет.

F<sub>2</sub>

♂ гаметы	$\frac{a}{B} \parallel C$	$\frac{a}{B} \parallel c$	$\frac{A}{b} \parallel C$	$\frac{A}{b} \parallel c$
♀ гаметы				
$\frac{a}{B} \parallel C$	$\frac{a}{B} \parallel \frac{a}{Cc}$ жёл., уз., щет.	$\frac{a}{B} \parallel \frac{a}{Cc}$ жёл., уз., щет.	$\frac{a}{B} \parallel \frac{A}{Cc}$ сер., уз., щет.	$\frac{a}{B} \parallel \frac{A}{Cc}$ сер., уз., щет.
$\frac{a}{B} \parallel c$	$\frac{a}{B} \parallel \frac{a}{Cc}$ жёл., уз., щет.	$\frac{a}{B} \parallel \frac{a}{cc}$ жёл., уз., б/щ	$\frac{a}{B} \parallel \frac{A}{Cc}$ сер., уз., щет.	$\frac{a}{B} \parallel \frac{A}{cc}$ сер., уз., б/щ
$\frac{A}{b} \parallel C$	$\frac{A}{b} \parallel \frac{a}{Cc}$ сер., уз., щет.	$\frac{A}{b} \parallel \frac{a}{Cc}$ сер., уз., щет.	$\frac{A}{b} \parallel \frac{A}{Cc}$ сер., норм., щет.	$\frac{A}{b} \parallel \frac{A}{Cc}$ сер., норм., щет.
$\frac{A}{b} \parallel c$	$\frac{A}{b} \parallel \frac{a}{Cc}$ сер., уз., щет.	$\frac{A}{b} \parallel \frac{a}{cc}$ сер., уз., б/щ	$\frac{A}{b} \parallel \frac{A}{Cc}$ сер., норм., щет.	$\frac{A}{b} \parallel \frac{A}{cc}$ сер., норм., б/щ

Ответ: от скрещивания полученных гибридов между собой следует ожидать: жёл., уз., щет. – 3/16; сер., уз., щет. – 6/16; жёл., уз., б/щ – 1/16; сер., уз., б/щ – 2/16; сер., норм., щет. – 3/16; сер., норм., б/щ – 1/16.

**Задача 8.** Какое потомство по генотипу и по фенотипу следует ожидать от брака гомозиготной кареглазой, темноволосой женщины, страдающей катарактой и полидактилией (доминантные признаки),

с гомозиготным голубоглазым, светловолосым, здоровым мужчиной, если известно, что гены катаракты и полидактилии сцеплены между собой, а гены, отвечающие за цвет глаз и цвет волос, находятся в разных негомологичных хромосомах?

(Ответ: по генотипу всё потомство от этого брака будет тетрагетерозиготным, а по фенотипу – кареглазым, темноволосым, страдающим катарактой и полидактилией.)

## Практическая работа

### «Решение задач при неполном сцеплении генов»

#### Сравнение независимого наследования и наследования при неполном сцеплении генов.

При неполном сцеплении генов в отличие от полного могут образовываться не только основные гаметы, но и кроссоверные.

**Задача 1.** Сравните результаты анализирующего скрещивания при независимом наследовании признаков (например, скрещивание дигетерозиготы гороха с жёлтыми гладкими семенами с дигомозиготой, имеющей зелёные морщинистые семена) и при неполном сцеплении генов (например, скрещивание дигетерозиготной самки дрозофилы с серым телом и нормальными крыльями с тёмным самцом, имеющим зачаточные крылья). Запишите схемы скрещиваний. В чём их принципиальное различие? Чем его можно объяснить?

Дано:

1. Независимое наследование.

$A$  – жёлтый (жёл.);

$a$  – зелёный (зел.).

$B$  – гладкая (гл.);

$b$  – морщинистая (морщ.).

♀ – жёл., гл. (дигетерозигота).

♂ – зел., морщ. (дигомозигота).

2. Сцепленное наследование.

$A$  – серое (сер.);

$a$  – тёмное (тём.).

Решение:

1. Независимое наследование.

P ♀  $AaBb$  × ♂  $aabb$

жёл., гл.      зел., морщ.

G  $\begin{matrix} \textcircled{AB} & \textcircled{Ab} & & \\ & & \textcircled{ab} & \\ \textcircled{aB} & \textcircled{ab} & & \end{matrix}$

F<sub>ан</sub>  $AaBb$  ;  $Aabb$  ;  $aaBb$  ;  $aabb$

жёл., гл.    жёл., морщ.    зел., гл.    зел., морщ.

25%      25%      25%      25%

2. Сцепленное наследование при наличии кроссинговера.

$B$  – нормальные (норм.);  
 $b$  – зачаточные (зач.).  
 ♀ – сер., норм. (дигетерозигота).  
 ♂ – тём., зач. (дигомозигота)

Определить: каковы различия между независимым и сцепленным наследованием при наличии кроссинговера?

P ♀  $A|a$  × ♂  $a|a$   
 $B|b$   $b|b$   
 сер., норм. тём., зач.

G  $(A|B)$   $(a|b)$   $(A|b)$   $(a|B)$   $(a|b)$   
 основ- кроссо-  
 ные верные

F<sub>an</sub>  $A|a$  ;  $a|a$  ;  $A|a$  ;  $a|a$   
 $B|b$   $b|b$   $b|b$   $B|b$   
 сер., норм. тём., зач. сер., зач. тём., норм.  
 41,5% 41,5% 8,5% 8,5%

Ответ: при анализирующем скрещивании в случае независимого наследования признаков в потомстве наблюдается расщепление в соотношении 1 : 1 : 1 : 1. В случае сцепленного наследования при наличии кроссинговера преобладает потомство двух фенотипических классов в соотношении близком к 1 : 1, но при этом есть небольшое количество рекомбинантных особей, образовавшихся в результате кроссинговера. Это происходит потому, что при независимом наследовании гены  $A$  и  $B$  локализованы в разных хромосомах, а при сцепленном – в одной хромосоме и наследуются совместно, однако сцепление между генами может нарушаться в результате кроссинговера.

### Составление схем кроссинговера и определение возможных типов гамет.

*При неполном сцеплении генов основную часть гамет составляют некроссоверные.*

**Задача 2.** Укажите возможные варианты гамет, образующихся при наличии кроссинговера у организма с генотипом:

$A|a$   $C|c$   
 $B|b$   $D|d$

Дано:  
 организм с генотипом:

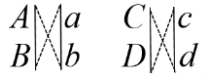
$A|a$   $C|c$   
 $B|b$   $D|d$

Решение:

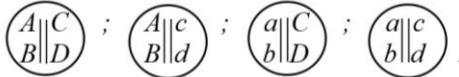
У организма с указанным генотипом будут образовываться как некроссоверные (основные), так и кроссоверные гаметы. Основные

Определить: каковы возможные типы гамет?

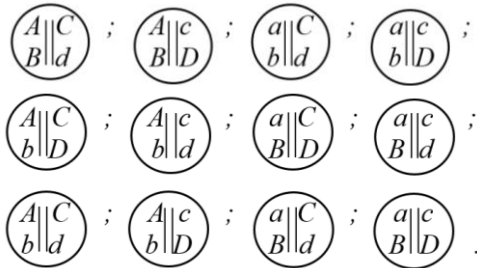
гаметы возникают в отсутствие кроссинговера, а кроссоверные – при его наличии (на схеме показан перекрещенными пунктирными линиями):



Основные гаметы:

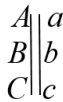


Кроссоверные гаметы:



Ответ: у организма с указанным генотипом будут образовываться 4 типа основных гамет и 12 типов кроссоверных.

**Задача 3.** Укажите возможные варианты кроссинговера между генами в группе сцепления:



и типы кроссоверных гамет, которые могут образовываться у организма с данным генотипом.

(Ответ: 1) в случае одиночного кроссинговера между генами A и B будут образовываться 2 типа кроссоверных гамет:  $\overline{AbC}$  и  $\underline{aBc}$ ; 2) в случае одиночного кроссинговера между генами B и C – кроссоверные гаметы  $\overline{ABc}$  и  $\underline{abC}$ ; 3) при двойном кроссинговере между генами A и C – кроссоверные гаметы:  $\underline{aBc}$  и  $\overline{AbC}$ .)

**Определение  
типа наследования (сцепленное или независимое)  
и расстояния между генами.**

Для выявления типа наследования (сцепленное оно или независимое) следует определить соотношение фенотипических классов особей, получающихся при анализирующем скрещивании ( $F_{ан}$ ).

Соотношение, близкое к  $1:1:1:1$ , позволяет с большой вероятностью предположить наличие независимого наследования.

Преобладание в потомстве двух фенотипов в пропорции, близкой к  $1:1$ , и наличие небольшого количества рекомбинантных особей свидетельствует о сцепленном наследовании. Количество рекомбинантных особей зависит от величины кроссинговера, и, следовательно, от расстояния между генами в хромосоме, которое может быть определено по формуле:

$$S = (N_{кр} / N_{об}) \times 100,$$

где  $S$  – расстояние между генами,  $N_{кр}$  – количество рекомбинантных особей,  $N_{об}$  – общее количество особей.

Одна морганида равна 1% кроссинговера (кроссоверных гамет). Если количество рекомбинантных особей дано в процентах, то расстояние между генами равно сумме процентного состава.

**Задача 4.** У томата высокий рост доминирует над низким, гладкий эндосперм – над шероховатым. От скрещивания двух растений получено: 208 высоких растений с гладким эндоспермом, 9 – высоких с шероховатым эндоспермом, 6 – низких с гладким эндоспермом, 195 – низких с шероховатым эндоспермом. Определите тип наследования, генотип исходных растений и расстояние между генами.

Дано:

$A$  – высокий (выс.);  
 $a$  – низкий (низ).  
 $B$  – гладкий (гл.);  
 $b$  – шероховатый (шер.).  
 $F$ : выс., гл. – 208;  
    выс., шер. – 9;  
    низ., гл. – 6;  
    низ., шер. – 195

Определить: каковы  
тип наследования;

Решение:

В потомстве наблюдается расщепление по обоим признакам, следовательно, одно из растений было дигетерозиготным.

Соотношение особей в потомстве, близкое к  $1:1$ , свидетельствует о том, что имеет место анализирующее скрещивание; значит, одна из особей была рецессивной дигомозиготой.

Наличие в потомстве небольшого количества рекомбинантных особей указывает

генотип Р; расстояние между генами?

на неполное сцепление генов, доминантные аллели которых расположены в одной из гомологичных хромосом, а рецессивные – в другой (цис-форма).

Схема скрещивания имеет вид:

$$\begin{array}{c}
 \text{P} \quad \text{♀} \quad \begin{array}{c} A|a \\ B|b \end{array} \quad \times \quad \text{♂} \quad \begin{array}{c} a|a \\ b|b \end{array} \\
 \text{выс., гл.} \quad \quad \quad \text{низ., шер.}
 \end{array}$$

$$\begin{array}{c}
 \text{G} \quad \left( \begin{array}{c} A \\ B \end{array} \right) \left( \begin{array}{c} a \\ b \end{array} \right) \left( \begin{array}{c} A \\ b \end{array} \right) \left( \begin{array}{c} a \\ B \end{array} \right) \quad \left( \begin{array}{c} a \\ b \end{array} \right) \\
 \underbrace{\hspace{1.5cm}} \quad \underbrace{\hspace{1.5cm}} \quad \underbrace{\hspace{1.5cm}} \\
 \text{основ-} \quad \text{кроссо-} \\
 \text{ные} \quad \text{верные}
 \end{array}$$

$$\begin{array}{c}
 \text{F}_{\text{ан}} \quad \begin{array}{c} A|a \\ B|b \end{array} ; \quad \begin{array}{c} a|a \\ b|b \end{array} ; \quad \begin{array}{c} A|a \\ b|b \end{array} ; \quad \begin{array}{c} a|a \\ B|b \end{array} \\
 \text{выс., гл.} \quad \text{низ., шер.} \quad \text{выс., шер.} \quad \text{низ., гл.} \\
 208 \quad \quad 195 \quad \quad 9 \quad \quad 6
 \end{array}$$

Соотношение 1 : 1 и немного рекомбинантов.

Расстояние между генами определяется по формуле:

$$S = (N_{\text{кр}} / N_{\text{об}}) \times 100,$$

где  $S$  – расстояние между генами,  $N_{\text{кр}}$  – количество рекомбинантных особей,  $N_{\text{об}}$  – общее количество особей.

$$S = (15 / 418) \times 100 = 3,5 \text{ М.}$$

Ответ: тип наследования – неполное сцепление; расстояние между генами  $A$  и  $B$  равно 3,5 М; генотипы родительских особей:

$$\begin{array}{c}
 A|a \quad a|a \\
 B|b \quad \text{и} \quad b|b
 \end{array}$$

**Задача 5.** При анализирующем скрещивании дигетерозиготы в потомстве произошло расщепление на четыре фенотипических класса в соотношении: 42,4% –  $AaBb$ , 6,9% –  $Aabb$ , 7,0% –  $aaBb$ , 43,7% –  $aabb$ . Как наследуются гены? Каково расстояние между ними? Составьте схему скрещивания.

(Ответ: гены наследуются по типу неполного сцепления. Расстояние между генами  $A$  и  $B$  составляет 13,9 морганиды.)







кроссинговера. Как изменится взаиморасположение этих генов, если частота кроссинговера между генами  $A$  и  $C$  будет составлять 4,5%?

Дано:

Гены  $A$ ,  $B$  и  $C$  сцеплены.

Кроссинговер между генами:

$A$  и  $B$  – 7,4%;

$B$  и  $C$  – 2,9%;

$A$  и  $C$  – 10,3%

Решение:

Расстояние между генами  $A$  и  $C$  (10,3 М) равно сумме расстояний между генами  $A$  и  $B$  (2,9 М) и генами  $B$  и  $C$  (7,4 М). Следовательно, ген  $B$  находится между генами  $A$  и  $C$ . Расположение генов –  $ABC$ .

Определить: каковы взаимоположение генов исходное и при частоте кроссинговера между генами  $A$  и  $C$  = 4,5%?

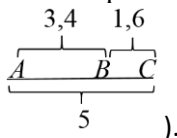
Если расстояние между генами  $A$  и  $C$  будет равняться разности расстояний между парами генов  $AB$  и  $BC$  ( $4,5 = 7,4 - 2,9$ ), то ген  $C$  будет распо-

лагаться между генами  $A$  и  $B$ . Тогда расположение генов –  $ACB$ , а расстояние между крайними генами будет равно сумме расстояния между промежуточными:  $AB$  (7,4 М) =  $AC$  (4,5 М) +  $CB$  (2,9 М).

Ответ: исходное расположение генов –  $ABC$ , при изменении частоты кроссинговера –  $ACB$ .

**Задача 9.** При анализирующем скрещивании тригетерозиготы  $AaBbCc$  были получены организмы, соответствующие следующим типам гамет:  $ABC$  – 47,5%;  $abc$  – 47,5%;  $Abc$  – 1,7%;  $aBC$  – 1,7%;  $ABc$  – 0,8%;  $abC$  – 0,8%. Постройте карту этого участка хромосомы.

(Ответ:



### Вопросы и задания для самоконтроля.

1. Какой вклад в открытие сцепленного наследования внесли У. Саттон, У. Бэтсон и Р. Паннет, Ф. Янссенс?
2. Кто экспериментально доказал, что гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно, т.е. сцепленно? Почему в качестве модельного объекта была выбрана плодовая мушка *Drosophila melanogaster*? В чём суть проведённых опытов? Каковы их результаты?
3. Сформулируйте закон Т. Моргана.
4. Каковы основные положения хромосомной теории наследственности? Что может нарушать сцепление между генами?

5. Что такое кроссинговер? Как он происходит? Каким бывает? К чему приводит?

6. Что представляют собой генетические карты хромосом? Какие существуют методы картирования генов? В чём их суть? Каково значение генетических карт хромосом? Чем генетические карты хромосом отличаются от цитологических?

### Задания для самостоятельной работы.

#### Обязательные для студентов.

1. Какие типы гамет будут образовывать организмы с генотипами:

- а)  $A \left| \begin{array}{l} a \\ b \end{array} \right. ; \quad \text{б) } C \left| \begin{array}{l} c \\ d \end{array} \right. ?$  (Ответ: с учётом кроссинговера у каждого организма будет образовываться по 4 типа гамет.)

2. Доминантные аллели генов катаракты и эллиптоцитоза расположены в первой аутосоме. Определите вероятные фенотипы детей от брака здоровой женщины и дигетерозиготного мужчины, мать которого была здорова. Предположим, что кроссинговер между генами катаракты и эллиптоцитоза равен 10%. Запишите схему брака.

(Ответ: от этого брака с вероятностью 45% родится ребёнок, больной катарактой и эллиптоцитозом; 45% – здоровый; 5% – с катарактой, но без эллиптоцитоза; 5% – без катаракты, но с эллиптоцитозом.)

3. У томатов признак высокого роста ( $H$ ) доминирует над карликовым ( $h$ ), а округлая форма плода ( $F$ ) доминирует над грушевидной ( $f$ ). В результате анализирующего скрещивания было получено 46% – высоких растений с округлой формой плодов; 44% – карликовых с грушевидными плодами; 4% – высоких с грушевидными плодами; 6% – карликовых с округлой формой плодов. Определите тип наследования и расстояние между генами  $H$  и  $F$ . Запишите схему скрещивания.

(Ответ: наследование высоты растений и формы плодов – неполное сцепление. Расстояние между генами  $H$  и  $F$  составляет 10 морганид.)

4. Расстояние между генами  $A$  и  $B$  – 6,8 морганиды. Определите процентное соотношение гамет каждого типа, которые будет продуцировать дигетерозиготный организм при цис- и транс-положении аллелей генов. Запишите гаметы.

(Ответ: при цис-положении генов будет образовываться по 46,6% гаметы типов  $\underline{AB}$  и  $\underline{ab}$  и по 3,4% гаметы типов  $\underline{Ab}$  и  $\underline{aB}$ ; при транс-положении – наоборот.)

5. Определите расположение между генами и постройте генетическую карту участка хромосомы, если известно, что между генами *K* и *L* кроссинговер происходит с частотой 10,0%, между генами *L* и *M* – 2,0%, а между генами *K* и *M* – 11,9%.

(Ответ: расположение генов – KLM.)

**По выбору студентов.**

1. Составьте тематическое планирование изучения темы «Сцепленное наследование. Хромосомная теория наследственности» для 10 (11) класса с углублённым изучением биологии. Результаты планирования оформите в виде таблицы:

Тема урока	Тип урока	Планируемые результаты	Методы и методические приёмы	Образовательные технологии	Лабораторные (практические) работы	Домашнее задание

2. Разработайте технологическую карту урока по теме «Картирование хромосом» для учащихся 10–11 классов с углублённым изучением биологии.

3. Для учащихся 10–11 классов по теме «Сцепленное наследование. Хромосомная теория наследственности» составьте дифференцированную контрольную работу трёх уровней сложности (базовый, повышенный и высокий) на 40 минут. Приложите ответы и решения.

## Глава 7

### ГЕНЕТИКА ПОЛА.

### СЦЕПЛЕННОЕ С ПОЛОМ НАСЛЕДОВАНИЕ

---

#### Биология пола

**Пол** – это совокупность взаимно контрастирующих генеративных и связанных с ними признаков особей одного вида.

У одних организмов (некоторых одноклеточных водорослей) особи с противоположными признаками могут непосредственно сливаться друг с другом, а у других (растений, животных, человека) – продуцируют мужские и женские половые клетки, которые сливаются между собой, обеспечивая процесс генетической рекомбинации (новых сочетаний аллелей и генов в ряду поколений).

#### Генеративные органы у растений.

К женским генеративным (половым) органам у растений относятся архегонии, женские шишки, пестики цветков, к мужским – антеридии, мужские шишки, тычинки цветков. В женских генеративных органах растений образуются женские половые клетки – яйцеклетки, в мужских – сперматозоиды или спермии.

У покрытосеменных растений цветки как генеративные органы подразделяют на три типа: женские (есть только пестики), мужские (есть только тычинки) и обоеполые (есть и пестики, и тычинки) (рис. 61).

Растения, у которых мужские и женские цветки находятся на одном растении, называются *однодомными* (кукуруза, лещина, огурец). Растения, у которых мужские цветки находятся на одних растениях, а женские на других, – *двудомными* (облепиха, тополь, крапива двудомная).

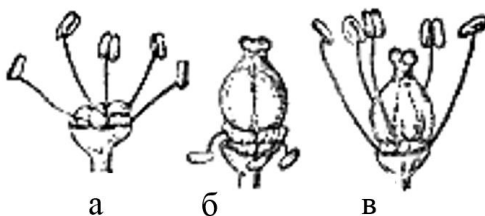


Рис. 61. Типы цветков: а – мужской, б – женский, в – обоеполый

## Генеративные органы у животных.

### Половые признаки животных и человека.

К мужской половой системе у животных относятся семенники (в них образуются сперматозоиды), семяпроводы, копулятивные органы и дополнительные приспособления (половые железы, семенные сумки); к женской – яичники (в них образуются и созревают яйцеклетки), яйцепроводы, у млекопитающих животных есть матка и влагалище (рис. 62).

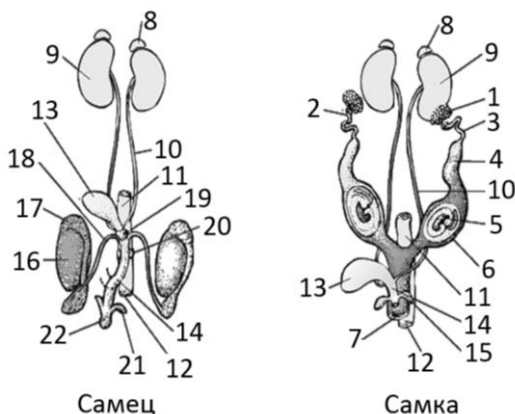


Рис. 62. Строение половой системы собаки: 1 – яичник; 2 – воронка; 3 – маточная труба; 4 – яйцевод; 5 – эмбрион; 6 – матка; 7 – влагалище; 8 – надпочечник; 9 – почка; 10 – мочеточник; 11 – прямая кишка; 12 – анальное отверстие; 13 – мочевой пузырь; 14 – мочеиспускательный канал; 15 – бартолинова железа; 16 – семенник; 17 – придаток семенника; 18 – семяпровод; 19 – предстательная железа; 20 – куперова железа; 21 – железа крайней плоти; 22 – пенис

Различают первичные, вторичные и третичные половые признаки.

*Первичные половые признаки* связаны с репродуктивной системой, входят в число половых органов и непосредственно участвуют в процессе размножения. У животных к ним относятся:

- гонады (половые железы) – семенники (в них образуются сперматозоиды) и яичники (в них образуются и созревают яйцеклетки);
- половые протоки (семяпроводы, яйцепроводы, у млекопитающих – матка и влагалище);
- копулятивные органы (пенис) (рис. 62).

*Вторичные половые признаки* не принимают непосредственного участия в процессе размножения, однако способствуют половому отбору, определяя предпочтения в выборе половых партнёров. Вторичные половые признаки развиваются в период полового созревания. Среди мужских вторичных половых признаков у человека следует отметить оволосение лица (усы, борода), груди, живота, подмышечных впадин, лобка; узкие бёдра; широкие плечи; небольшой процент жира в организме; более сильно выраженный кадык и низкий голос; облысение или плешивость. К женским вторичным половым признакам у человека относятся хорошо развитые молочные железы (грудь), оволосение по женскому типу, менструация (месячные), широкий таз и узкие плечи, более высокий процент содержания жира в организме, целлюлит (структурные изменения в подкожно-жировом слое, ведущие к нарушению микроциркуляции и лимфатического оттока), менее выраженный кадык и высокий голос.

*Третичные половые (гендерные) признаки* – психологические и социально-культурные различия в поведении полов. Они во многом подвержены влиянию различных культур. Социальный пол, определяющий поведение человека в обществе и то, как это поведение воспринимается, обозначается термином «гендер» (англ. *gender*, от лат. *genus* – «род»).

Пол оказывает серьёзное влияние на характер и поведение человека. Так, для мужчин характерны более грубое поведение и манеры, сильная воля, агрессивность, смелость, решительность. Им в большей степени присуща тяга к героическим поступкам и приключениям.

Женщинам свойственно более ровное поведение и мягкие манеры, проявление заботы, сочувствия, сопереживания, оказание помощи детям, инвалидам и бедным людям. Они боязливы, эстетически более чувствительны, любят заниматься морализаторством, не всегда умеют контролировать свои чувства.

В течение веков в обществе наблюдалось разделение социальных и производственных ролей между мужчинами и женщинами. Мужчина воспринимался как добытчик, защитник. Считалось, что ему свойственно заниматься физической работой, бизнесом, предпринимательством, возиться с техникой и инструментами, больше интересоваться естественными науками, физическими явлениями и открытиями, что для них типичен открытый взгляд в прошлое и будущее, ориентированный на факты и понятия. Женщина же воспринималась как хозяйка,



хранительница домашнего очага, для которой характерна сидячая работа, которой присущ спокойный, размеренный образ жизни, конкретный, реальный, замкнутый и персонифицированный мир

В современном обществе границы между социальными и производственными ролями мужчины и женщины всё больше и больше стираются, а гендерное равенство становится всё более популярной идеей.

## Определение пола

### Типы определения пола.

Древнегреческий философ Аристотель полагал, что пол будущего ребёнка определяется тем, насколько горяч мужчина, участвующий в зачатии. Если тепло мужчины сможет подавить холод женщины, то родится мальчик. Если холод женщины подавит тепло мужчины, то родится девочка.

В настоящее время под *определением пола* понимают наличие или отсутствие в организме определённого фактора или структуры, которые обуславливают дальнейшее направление его развития. У человека таким фактором является наличие Y-хромосомы.

В природе существует три типа определения пола: прогамный, сингамный и эпигамный.

При **прогамном** типе определение пола осуществляется до оплодотворения и обуславливается свойствами половой клетки самки. Например, у коловраток самки обычно откладывают крупные яйца, которые без оплодотворения (партеногенетически) развиваются в самок. При изменении пищевого режима у этих самок появляются дочери, откладывающие более мелкие яйца, партеногенетически развивающиеся в гаплоидных самцов. Если самка, откладывающая мелкие яйца, вскоре после вылупления будет оплодотворена самцом, то оплодотворенные яйца продолжают расти, покрываются толстой оболочкой, перезимуют и весной разовьются в обычную диплоидную самку (рис. 63).

При **сингамном** типе определение пола происходит в момент оплодотворения. К этому типу относится хромосомное определение пола у человека.

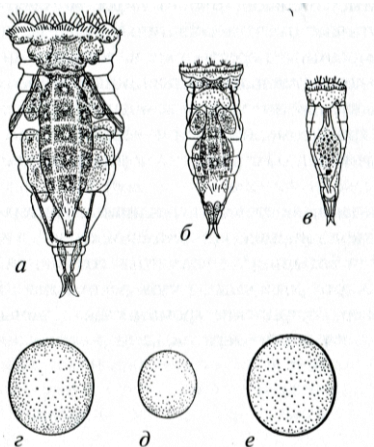


Рис. 63. Прогамный тип определения пола у коловраток: а – взрослая самка, б – молодая самка, в – самец, г – крупное яйцо, д – мелкое яйцо, е – оплодотворенное яйцо (из: Гершензон, 1983)

Известно, что кариотип человека состоит из 46 хромосом. Из них 22 пары одинаковы у обоих полов; они получили название *аутосомы* (на схемах обозначаются буквой А). Кариотипы мужчины и женщины различаются лишь одной парой хромосом – *половыми хромосомами*. В женском организме образуются гаметы одного типа – с X-хромосомой, поэтому женский пол у человека *гомогаметный (XX)*. У мужчин образуются гаметы двух типов: с X- и с Y-хромосомой в соотношении 1 : 1, следовательно, мужской пол – *гетерогаметный (XY)*. Если в результате оплодотворения в зиготе окажутся две X-хромосомы, то из неё будет развиваться женский организм, а если X- и Y-хромосомы, – то мужской.

Система определения пола через XX и XY хромосомы характерна не только для человека, но и для большинства позвоночных животных, многих насекомых, а также для двудольных растений. Однако в ее реализации есть различия.

Так, у дрозофилы, как у человека, имеются X и Y половые хромосомы. Однако у них Y-хромосома, в отличие от человека, не играет роли в определении мужского пола. Для дрозофилы характерно балансовое определение пола, что доказал своими экспериментами американский генетик Кэлвин Бриджес (1889–1938) в 1922 г. Согласно К. Бриджесу, пол у дрозофилы зависит от соотношения (баланса) числа X-хромосом и наборов аутосом (полового индекса) (табл. 7).

## Балансовая теория определения пола у дрозофилы

Половые хромосомы	Число гаплоидных наборов аутосом	Половой индекс (X : A)	Фенотип (пол)
XXX	3A	1,3	Суперсамка
XXY	2A	1,5	Суперсамка
XX	2A	1,5	Суперсамка
XX	2A	1,0	Самка
XY	2A	1,0	Самка
XX	3A	0,67	Интерсекс
XY	2A	0,5	Самец
X0	2A	0,5	Самец
X0	3A	0,33	Суперсамец

У птиц, бабочек, хвостатых амфибий и некоторых рептилий, в отличие от человека, мужской пол является гомогаметным ( $ZZ$  – самец), а женский – гетерогаметным ( $ZW$  – самка). (В этом случае половые хромосомы принято обозначать  $Z$  и  $W$ .)

У кузнечиков и большинства паукообразных самцы развиваются, если в кариотипе есть только одна  $X$ -хромосома, а другая половая хромосома отсутствует:  $X0$  – самец,  $XX$  – самка (рис. 64). То же самое наблюдается у моли, но только при гетерогаметности женского пола:  $ZW$  – самка,  $Z0$  – самец.

При **эпигамном** типе определение пола происходит после оплодотворения и зависит от факторов окружающей среды. Например, у рептилий (крокодилов, черепах) и некоторых рыб распространено температурное определение пола. Причем есть рептилии, у которых пол изначально определяется хромосомно, но позже может быть изменён температурными условиями. Так, если яйца некоторых видов черепах в «чувствительный» период развиваются при температуре, которая превышает определённый порог, то из них будет развиваться больше самок. Следует отметить, что изменение климата в будущем может привести к гибели многих групп животных с подобным определением пола. Этот факт рассматривается как серьёзная угроза некоторым популяциям черепах.

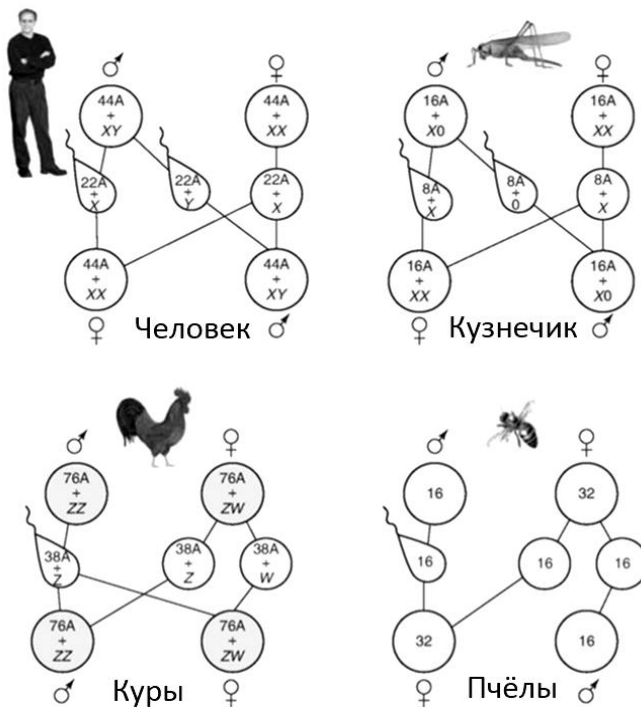


Рис. 64. Основные типы хромосомного определения пола

Другим примером эпигамного определения пола является морская червь бонеллия зелёная (*Bonellia viridis*). Личинки этого беспозвоночного животного некоторое время плавают в толще воды, после чего оседают на дно. Если личинка попадает на взрослую самку своего вида, то она превращается в карликового самца и периодически оплодотворяет яйца крупной самки, как бы срастаясь с ней. Если личинка просто осела на дно, не встретив сородича своего вида, то она развивается в самку (рис. 65). Интересно, что если личинку, начавшую развиваться в самца,

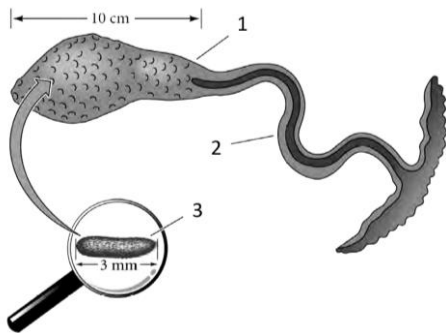


Рис. 65. Бонеллия зелёная:  
1 – самка (тело – 10 см); 2 – ротовой хоботок (около 1 м); 3 – самец (1–3 мм)

отделить от самки, то она начнет развиваться по типу самки. В итоге такая личинка будет иметь и мужские, и женские черты, т.е. будет интерсексуальной.

Существуют не совсем обычные случаи определения пола, которые сложно классифицировать согласно представленной схеме. Так, у пчёл и муравьёв из неоплодотворённых яиц развиваются самцы, а из оплодотворённых – самки (рис. 64).

Есть виды, у которых пол определяется не двумя, а большим числом половых хромосом. Например, у утконоса пол определяется сочетанием десяти половых хромосом:  $XXXXXXXXXX$  – самка,  $XYXYXYXYXY$  – самец.

### **Гинандроморфизм.**

**Гинандроморфизм** (от греч. *gune* – «женщина», *aner* – «мужчина» и *morphe* – «вид») – явление, при котором одна половина тела имеет признаки женского пола, а другая – мужского. Такие особи получили название *гинандроморфы*. Гинандроморфизм встречается у кур, певчих птиц, дрозофилы, тутового шелкопряда и др. Гинандроморфы могут быть билатеральными (продольными), переднезадними и мозаичными.

Появление гинандроморфов у дрозофилы объясняется следующим. Если во время первого деления зиготы, имеющей две X-хромосомы (потенциальной самки), на стадии двух бластомеров одно из дочерних ядер получит обе X-хромосомы, а другое – только одну, то кариотип второго ядра будет  $X0$ , т.е. мужским. При последующих делениях каждая клетка даёт клетки своего пола. Таким образом, у взрослой дрозофилы одна половина тела будет состоять из клеток женского типа ( $XX$ ), а другая – мужского ( $X0$ ), следовательно, образуется гинандроморфная особь (рис. 66).

### **Половой хроматин.**

**Половой хроматин (тельце Барра<sup>1</sup>)** – плотное окрашивающееся тельце, обнаруживаемое в неделящихся (интерфазных) ядрах клеток у гетерогаметных (имеющих X- и Y-хромосомы) животных и человека; представляет собой инактивированную X-хромосому.

---

<sup>1</sup> Тельце Барра названо в честь канадского анатома Мюррея Барра (1908–1995), который в 1948 г. вместе с Юартом Бертрамом открыл половой хроматин в нейронах кошки.

Клетки женщин ( $XX$ ) имеют половой хроматин, так как у них две X-хромосомы, одна из которых генетически неактивна и представляет собой тельце Барра. Клетки мужчин ( $XY$ ) не содержат полового хроматина, так как у них одна X-хромосома, и она генетически активна. Несмотря на это, некоторые авторы указывают на обнаружение подобных глыбок и у 2-3% мужчин. При синдромах  $XXX$  или  $XXXU$  в клетках обнаруживается не одно, а два тельца Барра (рис. 67).

Определение полового хроматина в клетках слизистой оболочки полости рта нашло применение в спорте при прохождении полового контроля женщинами-спортсменками. По данным Международного олимпийского комитета, на 400 спортсменок приходится один гермафродит, генетический пол которого не соответствует женскому кариотипу. Такие спортсменки обладают мужскими психофизиологическими качествами и имеют преимущества перед женщинами.

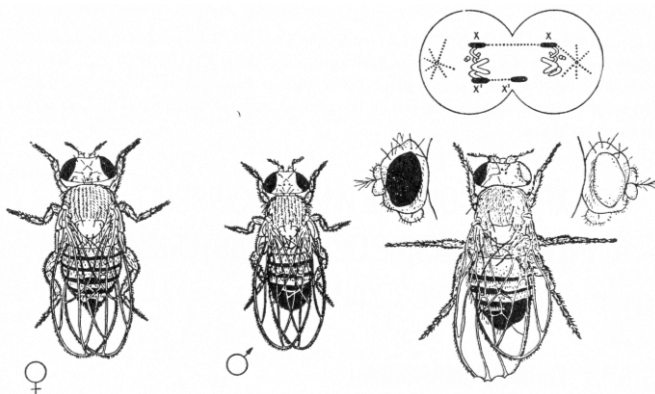


Рис. 66. Внешний вид самки, самца и билатерального гинандроморфа дрозофилы (из: Лобашев, 1967)

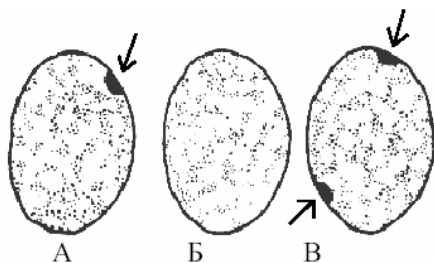


Рис. 67. Половой хроматин: А – в ядре женской клетки ( $XX$  – одно тельце); Б – в ядре мужской клетки ( $XY$  – в норме отсутствует); В – в ядре особи с тремя X-хромосомами (синдромы  $XXX$  или  $XXXU$  – два тельца) (из: Маккьюсик, 1967)

## Дифференциация и переопределение пола

### Дифференциация пола у млекопитающих.

**Дифференциация пола** – это процесс, в ходе которого происходит множество генетически регулируемых событий, расположенных в строгой последовательности и зависящих друг от друга. Итогом дифференциации пола является реализация программы, заложенной при помощи системы определения пола.

Изначально все эмбрионы млекопитающих, в том числе человека, по умолчанию развиваются в направлении женского организма. Для того чтобы развитие пошло в мужском направлении необходимы особые «переключатели» (ген *SRY*, гормон тестостерон, ген *Tfm*), подавляющие самодифференциацию в женском направлении.

*Основные этапы дифференциации пола в онтогенезе у млекопитающих:*

- 1) на основе определения пола происходит дифференциация гонад;
- 2) дифференцированные гонады выделяют гормоны, которые активируют гены, обуславливающие половую дифференциацию фенотипа и мозга; происходит дифференциация гамет;
- 3) вследствие дифференциации мозга и процессов социализации формируется половое поведение.

*Дифференциации гонад* – закладка бисексуальной системы эмбриональных гонад и двух пар половых протоков – мюллеровых и вольфовых каналов (рис. 68). Эмбриональные гонады под действием гена *SRY* (от англ. *sex-determining region Y*), который находится в коротком плече Y-хромосомы, преобразуются в семенники, в случае отсутствия этого гена – в яичники.

Мутации в гене *SRY* могут привести к появлению женского организма с генотипом XY (синдром Свайера), а транслокация части Y-хромосомы, содержащей этот ген, на X-хромосому приводит к появлению мужского организма с генотипом XX (синдром де ля Шапеля).

Семенники начинают выделять гормоны *тестостерон*, *антимюллеров гормон* (АМН), *дигидротестостерон*. АМН определяет дегенерацию мюллеровых каналов. Тестостерон способствует преобразованию вольфовых каналов в семявыносящие протоки и придатки яичек и является важнейшим фактором *маскулинизации* (от лат. *masculinus* – «мужчина, самец»). Если зародыши кастрировать на ранних стадиях, то их

развитие продолжается по женскому типу, независимо от кариотипа. Дигидротестостерон формирует наружные гениталии (пенис).

При дифференцировке эмбриональных гонад в яичники тестостерон, АМН и дигидротестостерон не выделяются. Происходит запрограммированное преобразование мюллеровых каналов в женскую проводящую систему, включающую яйцеводы, матку и верхнюю треть влагалища. Вольфовы каналы дегенерируют. Половой бугорок преобразуется в клитор.

Если отсутствует вторая X- или Y-хромосома, то гонады не дифференцируются. Внутренние и наружные половые органы сохраняют женский фенотип, но остаются недоразвитыми.

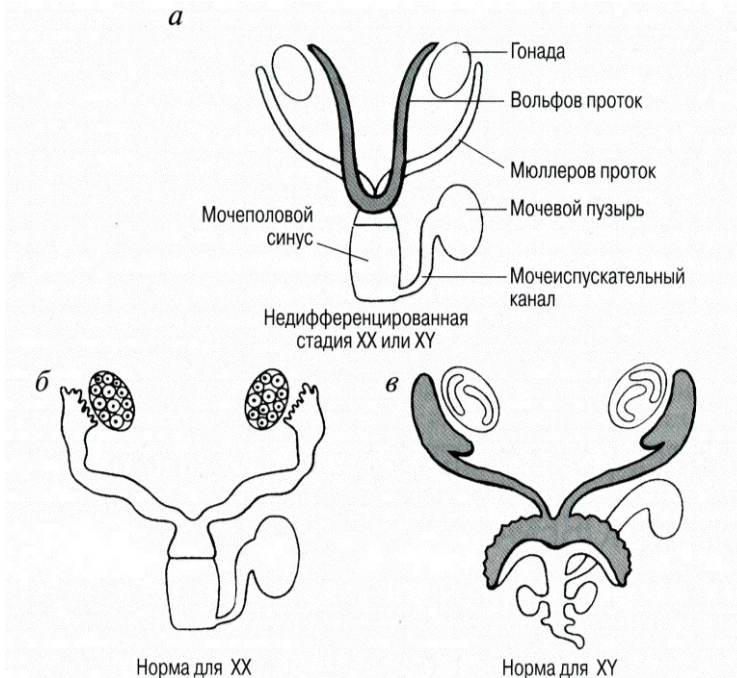


Рис. 68. Роль тестостерона в определении пола: а) выводящая система эмбриона на стадии индифферентных гонад; б) развитие мюллеровых протоков в матку, маточные трубы, верхнюю треть влагалища; в) регрессия мюллеровых протоков, преобразование вольфовых каналов в семявыносящие протоки и придатки яичек (из: Айала и Кайгер, 1988)



*Дифференциация гамет* представляет собой процесс преобразования первичных половых клеток (ППК, или гоноцитов) в мужские (сперматогонии) или женские (оогонии) половые клетки, который не зависит от дифференциации гонад и определяется половым кариотипом.

*Фенотипическая половая дифференциация* обуславливает развитие вторичных половых признаков. Данный процесс контролируется многими генами. Одним из основных является ген *Tfm* (тестикулярной феминизации), локализованный в X-хромосоме. Это ген рецептора андрогенов. Его регуляторные белки, связываясь с тестостероном, активируют гены, необходимые для дифференциации по мужскому типу.

Введение тестостерона в зародыши XX вызывает развитие вторичных половых признаков самца. Однако отсутствие гормона АМН у таких зародышей приводит к развитию как женских, так и мужских половых путей, т.е. гермафродитизму. (*Гермафродитизм* – особенности дифференциации пола, приводящее к формированию организмов с признаками обоих полов.)

*Половая дифференциация мозга и поведения.* Главным фактором маскулинизации мозга и опосредуемого им поведения является гормон тестостерон. Опыты на животных показали, что самцы, кастрированные на ранней стадии, демонстрируют поведение, характерное для самок.

Для маскулинизации мозга тестостерон должен воздействовать в особые критические (чувствительные) периоды онтогенеза, причём его отсутствие в это время не может быть компенсировано в дальнейшем. Именно своевременное воздействие этого гормона закладывает базовые основы полового поведения.

Если формы полового поведения у беспозвоночных обычно стереотипны и жестко детерминированы, то высшие позвоночные демонстрируют широкий диапазон индивидуальной изменчивости под влиянием сообщества и научения. Многочисленные работы этологов показали роль импринтинга, изоляции, общения с матерью и сородичами в последующем формировании полового поведения у птиц и млекопитающих. У млекопитающих особое значение имеет контакт с матерью. Однако даже выращенные с матерью, но в изоляции от сверстников самцы часто оказываются неспособными к спариванию, к установлению коммуникаций.

*Половая социализация* – это формирование моделей полового поведения в ходе постнатального развития. Она может представлять особый,

длительный и многоэтапный процесс, где каждый последующий этап зависит от предыдущего и имеет свои критические периоды.

Для социальных животных возможность спаривания самым тесным образом связана с их положением в группе, поэтому процесс социализации приобретает важнейшее значение.

У человека репертуар полового поведения необычайно широк вследствие влияния разнообразных факторов культуры.

*Половой диморфизм* – различия между полами (табл. 8).

Таблица 8

### Половой диморфизм

Вид полового диморфизма	Различия между полами
Генетический	Сочетание хромосом: ♀XX и ♂XY (♀ZW и ♂ZZ)
Гаметный	Особенности гамет: яйцеклетки или сперматозоиды (спермии)
Гонадный	Формирование половых желез: семенников или яичников
Гормональный	Выработка мужских гормонов – тестостерона, женских гормонов – прогестерона, эстрогена
Фенотипический	Формирование вторичных половых признаков по мужскому или женскому типу
Психологический	Половая и поведенческая принадлежность

В процессах дифференциации, как и определения пола особое значение имеет понятие *критического периода*. Каждый этап дифференциации пола происходит только в определенный период развития организма. Если такой критический период пропущен, т.е. в необходимое время запускающие сигналы отсутствовали, то последствия обычно необратимы. Поскольку разные этапы дифференцировки запускаются различными пусковыми механизмами и в разное время, то в онтогенезах наблюдаются многочисленные варианты отклонений. Особенно часто такие отклонения встречаются при формировании половых признаков и полового поведения.

### Переопределение пола.

Изначальная генетическая бисексуальность гонад является основой переопределения пола, т.е. изменение одного функционирующего пола на другой.

Трансформация пола в онтогенезе может происходить в естественных или искусственных условиях, в результате нарушения воздействия гормонов или функций рецепторов клеток-мишеней, под влиянием температуры, света, социального окружения и возраста.

Например, вылупившиеся мальки губанов (род лучепёрых рыб) при повышении температуры превращаются из самок в самцов. То же самое происходит и при изменении освещённости. В случае гибели доминирующего в группе губанов самца, самая старшая и крупная самка перевоплощается в самца, меняется её поведение, окрас, яичники трансформируются в семенники (молоки) и вырабатывают сперму. На все эти изменения уходит не более 10 дней. Кроме того, самка губана может изменить свой пол и стать самцом в возрасте между 6 и 14 годами. В настоящее время насчитывается около 500 видов рыб, способных изменить пол. К ним относятся рыбы-попугаи, груперы, дорадо, рыбы-клоуны, скалярии, гуппи.

Переопределение пола может быть вызвано искусственно. Такие опыты проводил Токио Ямамото в 1953 г. на аквариумных рыбках оризии японской (*Oryzias latipes*), у которых доминантный аллель красной окраски  $R$  локализован в  $Y$ -хромосоме, а рецессивный аллель белой окраски  $r$  – в  $X$ -хромосоме. Следовательно, самцы ( $X^rY^R$ ) этих рыбок всегда имеют красную окраску, а самки ( $X^rX^r$ ) – белую. Учёный добавлял в корм недифференцированным в половом отношении малькам женский половой гормон (эстрон). В результате оказалось, что все красные рыбки во второй группе, генотипически определяемые как самцы  $X^rY^R$ , по фенотипу оказались самками с нормальными яичниками, с женскими вторичными половыми признаками, способными скрещиваться с нормальными красными самцами. Скрещивание таких самок с нормальными самцами  $\text{♀}X^rY^R \times \text{♂}X^rY^R$  давало расщепление по полу не  $1 : 1$ , а  $1 \text{♀}(X^rX^r) : 2 \text{♂}(X^rY^R) : 1 \text{♂}(Y^RY^R)$ . При добавлении в корм мужского гормона метилтестостерона белые рыбки (самки с генотипом  $X^rX^r$ ) становятся самцами, а при их скрещивании с нормальными самками ( $X^rX^r$ ) в потомстве получают только самки. Данный пример наглядно демонстрирует генетическую бисексуальность организмов, возможность изменить дифференцировку пола в онтогенезе, один из путей искусственной регуляции соотношения полов.

Подобные результаты были получены в экспериментах на других видах животных (гладкой шпорцевой лягушке, иглистом тритоне), а также на растениях.

**Соотношение полов** – отношение числа самок к числу самцов в раздельнополых популяциях.

В зависимости от стадии онтогенеза различают первичное, вторичное и третичное соотношение полов.

*Первичное* – соотношение полов в зиготах после оплодотворения. Оно зависит от пропорции гетерогамет. Например, у мужчины в процессе гаметогенеза производится равное число гамет, содержащих X- или Y-хромосомы. Следовательно, вероятность рождения девочки или мальчика составляет 50%. Этот механизм обеспечивает примерно равные доли полов при зачатии в соотношении близком к 1 : 1. Однако данные о половом составе выкидышей и мертворождённых у человека показывают, что во время внутриутробной жизни плодов мужского пола погибает в 2–4 раза больше, чем женского. Таким образом, первичное соотношение полов у человека, по всей видимости, отклоняется от пропорции 1 : 1 в сторону избытка мужских зигот.

*Вторичное* – соотношение полов при рождении. Оно зависит от:

– генетических факторов (семьи, в которых превалирует один пол, т.е. рождаются преимущественно девочки или мальчики, появляются значительно чаще, чем семьи с равным соотношением полов);

– репродуктивного ранга «успеха» (самки, имеющие больший «репродуктивный успех», рожают больше потомков мужского пола);

– температурных условий (у некоторых видов черепах при низких температурах инкубации появляются самцы, а при высоких – самки);

– интенсивности половой деятельности (чем интенсивнее половая деятельность мужчины, тем чаще у него рождаются мальчики);

– различий в инактивации и гибели Y- и X-сперматозоидов (сперматозоиды, содержащие Y-хромосомы, гибнут быстрее, чем содержащие X-хромосомы);

– старения яйцеклеток (чем старше яйцеклетка, тем чаще рождаются особи мужского пола);

– возраста матери (у матерей молодых и старшей возрастной группы рождается больше мужских особей, а у средневозрастных – женских);

– искусственного прерывания беременности (абортов) и детоубийства (в некоторых странах предпочтение при рождении отдаётся мальчикам, поэтому родители могут избавляться от плода нежелательного пола путём абортирования во время беременности или после рождения);

– условий жизни (чем лучше условия содержания сельскохозяйственных животных, тем больше рождается самок; чем лучше условия жизни, благосостояние, климат, питание, тем больше рождается девочек, и, наоборот, во время больших природных или социальных сдвигов – резких изменений климата, засухи, войн, голода, переселения – рождается больше мальчиков).

*Третьичное* – соотношение половозрелых, способных размножаться особей популяции.

В ходе онтогенеза соотношение полов у многих видов организмов изменяется. Это связано с повышенной смертностью и повреждаемостью мужских особей по сравнению с женскими. Например, у человека снижение мужского населения по сравнению с женским объясняется тем, что мужчины ведут более активный и опасный образ жизни. Их больше погибает в войнах и военных конфликтах, авариях и катастрофах, при защите слабых, женщин и детей. Мужчины нередко ведут нездоровый образ жизни, злоупотребляют алкоголем и табакокурением, употребляют запрещенные препараты, неправильно питаются, не обращают внимания на проблемы со здоровьем, поэтому несвоевременно обращаются к врачам за помощью, – всё это приводит к сокращению продолжительности жизни мужчин, увеличению их смертности, понижению соотношения полов (табл. 9).

*Таблица 9*

**Количество мужчин на 100 женщин в России  
на 2014 год<sup>1</sup>**

Новорождённые	0–14 лет	15–24 лет	25–54 лет	55–64 лет	65 и более	Всё население
106	106	105	96	86	44	86

---

<sup>1</sup> The World Factbook, 2014.

## Наследование при сцеплении с полом

### Наследование признаков, сцепленных с полом.

Наследование признаков, гены которых локализованы в половых хромосомах, получило название *наследования, сцепленного с полом*.

В X-хромосоме человека насчитывается около 800 белок-кодирующих генов. Среди них гены гемофилии (несвертываемости крови), дальтонизма (цветовой слепоты), отсутствия потовых желез, ихтиоза (кожи в виде рыбьей чешуи), мышечной дистрофии Дюшенна. Мальчик получает X-хромосому от матери, поэтому эти аномалии чаще встречаются у мужчин, хотя их носителями бывают женщины.

В Y-хромосоме белок-кодирующих генов значительно меньше – всего 78. К ним относятся гены гипертрихоза ушной раковины и перепончатопалости. Такие гены называются *голландрическими*, а их наследование, осуществляющееся по мужской линии (отец → сын → внук), – *голландрическим*.

Большинство генов, сцепленных с X-хромосомой, отсутствует в Y-хромосоме, так что они представлены в генотипе в единственном числе. Такие гены получили название *гемизиготных* – один ген на зиготу. Поэтому эти гены будут проявляться фенотипически вне зависимости от того, каким аллелем они представлены – доминантным или рецессивным.

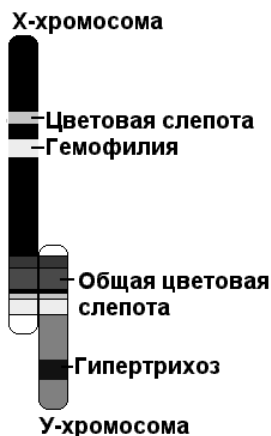


Рис. 69. Половые хромосомы человека с находящимися в них генами

Половые хромосомы человека имеют небольшие гомологичные участки, несущие одинаковые гены (например, ген общей цветовой слепоты) – это участки конъюгации, благодаря которым происходит соединение X- и Y-хромосом во время деления клетки (рис. 69).

В качестве примера наследования, сцепленного с полом, рассмотрим вероятность рождения ребёнка-гемофилика в семье, где оба родителя были здоровыми, но мать имела в одной из X-хромосом рецессивный аллель гемофилии. По схеме брака (рис. 70) видно, что вероятность рождения в этой семье ребёнка, страдающего гемофилией, составляет 25% и это будут только мальчики.

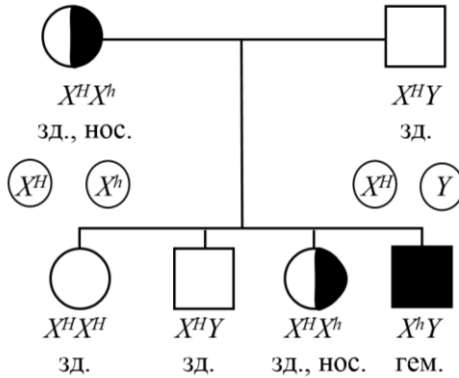


Рис. 70. Схема брака: Н – аллель нормальной свёртываемости крови, h – аллель, вызывающий гемофилию; зд. – здоровый человек, гем. – гемофилик, нос. – носитель гена гемофилии

### Признаки, зависмые от пола и признаки, ограниченные полом.

Известно, что генотип – это единая, целостная система, состоящая из взаимодействующих между собой аллелей и генов. Одним из примеров такого взаимодействия служат признаки, зависмые в своём проявлении от пола и ограниченные полом. Гены, отвечающие за такие признаки, могут находиться как в половых хромосомах, так и в аутосомах.

*Признаки, зависмые от пола*, проявляются у особей обоих полов, но по-разному. Например, аллель раннего облысения у мужчин действует как доминантный, а у женщин – как рецессивный. Поэтому у гетерозиготных женщин это признак не проявляется, а у гомозиготных выражен слабее, чем у мужчин.

*Признаки, ограниченные полом*, проявляются только у особей одного пола. Например, у быков и их сыновей есть гены, контролирующие качество и продукцию молока (его жирность, содержание в нём белка, количество молока, т.е. удои), но они у них не работают («молчат»), а функционируют только у их дочерей. То же самое с яйценоскостью у кур – у петухов эти гены есть, но проявляется они только у самок.

## Практическая работа «Решение задач на наследование при сцеплении с полом»

### Наследование генов, локализованных в X-хромосоме.

*Рецессивные признаки, кодируемые соответствующими аллелями, расположенными в X-хромосомах, всегда проявляются у особей мужского пола, а у особей женского пола – только в гомозиготном состоянии.*

**Задача 1.** Рецессивный аллель, определяющий цветовую слепоту (дальтонизм) у человека, расположен в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением выходит замуж за мужчину с нормальным зрением; отцы обоих были дальтониками. Определите генотипы и фенотипы потомства.

Дано:

$D$ – нормальное зрение (норм.);	}	X-хр.
$d$ – дальтонизм (дальт.)		
P: ♀ – норм. (отец – дальт.);		
♂ – норм. (отец – дальт.)		

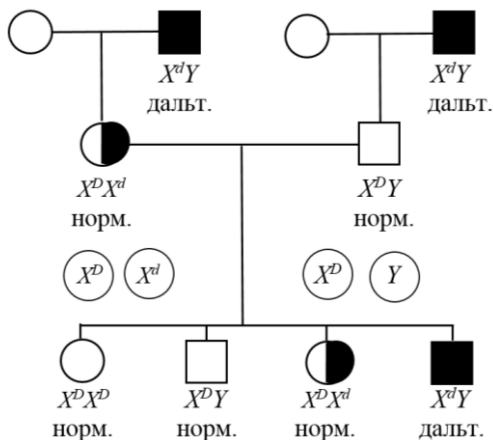
Определить: каковы генотипы и фенотипы F?

Решение:

Если женщина нормально различала цвета, а её отец был дальтоником, то он передал своей дочери X-хромосому с рецессивным аллелем, определяющим цветовую слепоту. Следовательно, она гетерозиготна с генотипом  $X^D X^d$ .

Несмотря на то, что отец мужчины страдал дальтонизмом, он передал своему сыну Y-хромосому, в которой нет рецессивного аллеля, определяющего цветовую слепоту. Таким образом, генотип мужчины  $X^D Y$ .

Схема брака имеет вид:





Ответ: генотипы и фенотипы дочерей  $X^D X^D$  (нормальное цветовое зрение),  $X^D X^d$  (нормальное цветовое зрение, но носительница дальтонизма); генотипы и фенотипы сыновей  $X^D Y$  (нормальное цветовое зрение),  $X^d Y$  (дальтоник).

**Задача 2.** У дрозофилы доминантный аллель красной окраски глаз ( $W$ ) и рецессивный аллель белой окраски ( $w$ ) находятся в X-хромосомах. Белоглазая самка скрещивалась с красноглазым самцом. Какой цвет глаз будет у самцов и самок в первом и втором поколениях?

(Ответ: в  $F_1$  – 50% красноглазых самок и 50% белоглазых самцов. В  $F_2$  – 25% красноглазых самок, 25% красноглазых самцов, 25% белоглазых самок и 25% белоглазых самцов.)

### Наследование генов, локализованных в Y-хромосоме.

Признаки, определяемые генами, локализованными в негомологичных участках Y-хромосом, всегда проявляются у особей мужского пола и никогда не встречаются у особей женского пола. Такие гены гемизиготны и проявляются в фенотипе независимо от того, в каком состоянии находятся их аллели – доминанном или рецессивном.

**Задача 3.** Гипертрихоз ушной раковины передается через Y-хромосому. Определить возможные фенотипы детей от брака мужчины с гипертрихозом и нормальной женщины.

Дано:

$A$  – гипертрихоз в Y-хр.

$P$ : ♀ – нормальная;

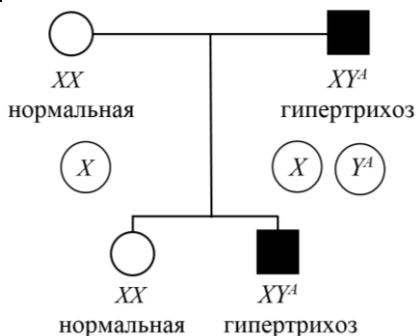
♂ – гипертрихоз

Определить: каковы фенотипы  $F_2$ ?

Схема брака имеет вид:

Решение:

У мужчины в Y-хромосоме локализован ген гипертрихоза ушной раковины. Следовательно, его генотип  $XY^A$ . У женщины две X-хромосомы, в которых этот ген отсутствует. Ее генотип –  $XX$ .



Ответ: сыновья будут страдать гипертрихозом ушных раковин, а дочери – нет.

**Задача 4.** Ген перепончатопалости локализован в Y-хромосоме. Какое потомство следует ожидать от брака мужчины с перепонками между пальцами и нормальной женщины?

(Ответ: сыновья будут рождаться с перепонками между пальцами, а дочери – без перепонок.)

### Наследование кодоминантных генов, локализованных в X-хромосоме.

Примером служит наследование черепаховой (чёрно-рыжей, трёхцветной) окраски у кошек. Аллели чёрной и рыжей масти локализованы в X-хромосоме. Они равны по силе (кодоминантные) и обозначаются одинаковыми большими буквами. Чтобы отличить обозначение одного аллеля от другого, используется значок штрих ('). Гетерозиготы имеют черепаховую окраску.

**Задача 5.** Какие котят получатся от скрещивания: а) чёрной кошки с рыжим котом; б) рыжей кошки с чёрным котом?

Дано:

$A$  – чёрный (чёр.); } X-хр.

$A'$  – рыжий (рыж.). }

1) P: ♀ – чёрная;

♂ – рыжий.

2) P: ♀ – рыжая;

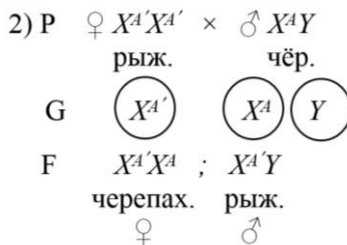
♂ – чёрный

Решение:

Аллели чёрной и рыжей масти проявляются в фенотипе у гетерозигот и дают черепаховый (черепах.) окрас шерсти. Генотип гетерозигот –  $X^A X^{A'}$ .

Схемы скрещиваний имеют вид:

Определить: каково F?



Ответ: 1) все самки будут иметь черепаховый окрас, а самцы – чёрный; 2) все самки будут иметь черепаховую масть, а самцы – рыжую.

**Задача 6.** Чёрная кошка принесла котят, у одного из которых черепаховая окраска шерсти, а у трёх – чёрная. Что можно сказать о генотипе котят? Каков их пол? Каким был кот?

(Ответ: черепаховый котёнок – самка с генотипом  $X^A X^{A'}$ , чёрные котята – самцы с генотипом  $X^A Y$ . Кот был рыжий с генотипом  $X^A Y$ .)

**Наследование двух признаков, сцепленных с полом.**

При решении подобных задач следует использовать принципы решения задач на дигибридное скрещивание с учётом особенностей наследования признаков, сцепленных с полом. Гены записываются в виде индексов около символов X- или Y-хромосом. Например,  $dX^b$  или  $dY^b$ .

**Задача 7.** Рecessивные аллели гемофилии и дальтонизма связаны с X-хромосомой. Какое потомство следует ожидать от брака мужчины, больного гемофилией, и женщины, больной дальтонизмом (гомозиготной по признаку отсутствия гемофилии)?

Дано:

$H$  – здоровый (зд.);  
 $h$  – гемофилия (гем.);  
 $D$  – нормальный (норм.);  
 $d$  – дальтонизм (дальт.).

} X-хр.

Р: ♀ – дальтоник (не гемофилик, гомозигота);  
♂ – гемофилик

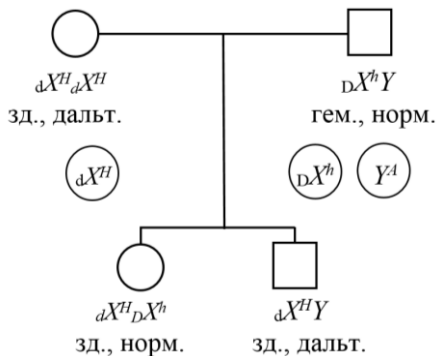
Решение:

Аллели гемофилии и дальтонизма локализованы в X-хромосоме. Женщина не больна гемофилией и гомозиготна по этому признаку, но дальтоник. Её генотип  $dX^H dX^H$ .

Мужчина гемофилик, но не дальтоник. Его генотип  $DX^h Y$ .

Определить: каково F?

Схема брака имеет вид:



Ответ: все дочери будут здоровыми с нормальным цветовым зрением, но носительницами генов гемофилии и дальтонизма. Все сыновья – здоровыми по признаку гемофилии, но дальтониками.

**Задача 8.** Мужчина, больной гемофилией, женится на женщине, больной дальтонизмом, в роду у которой никогда не было гемофиликов. Какое потомство получится от брака их дочери со здоровым мужчиной?

(Ответ: внуки будут здоровыми, хорошо различать цвета, но одни из них окажутся носительницами гемофилии ( $D^h D^H$ ), а другие – дальтонизма ( $dX^H dX^H$ ). Внуки будут страдать либо гемофилией ( $D^h Y$ ), либо дальтонизмом ( $dX^H Y$ .)

**Одновременное наследование генов, расположенных в аутосомах и половых хромосомах.**

Данные задачи от таковых на ди- и полигибридное скрещивание отличаются тем, что при их решении также следует учитывать особенности наследования признаков, сцепленных с полом. Гены, локализованные в половых хромосомах, обозначаются соответствующими индексами около символов X и Y, а гены соматических хромосом (аутосом) – строчными или заглавными буквами латинского алфавита. Например,  $AaX^h Y$  или  $dX^h dX^H Ff$ .

**Задача 9.** Гемофилия – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Альбинизм – рецессивный аутосомный признак. У супружеской пары, нормальной по этим признакам, родился ребёнок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребёнка?

Дано:

$H$  – здоровый (зд.); } X-хр.

$h$  – гемофилик (гем.) } X-хр.

$A$  – нормальный (норм.);

$a$  – альбинизм (альб.)

$P$ : нормальные.

$F$ : гемофилик и альбинос

Решение:

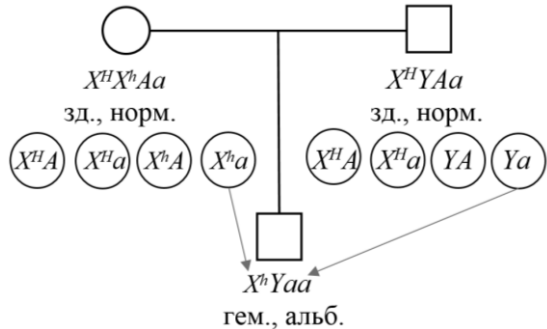
Если у здоровых родителей родился ребёнок с обеими аномалиями, значит, в их генотипах есть рецессивные аллели гемофилии и альбинизма.

Отец был не гемофилик, значит, у него в X-хромосоме локализован доминантный аллель нормальной свёртываемости крови. Но если у него родился ребёнок-альбинос, то один рецессивный

Определить: какова вероятность рождения здорового ребёнка?

аллель альбинизма он получил от отца, другой – от матери. Следовательно, по признаку альбинизма отец гетерозиготен, и его генотип  $X^H Y A a$ . Генотип матери  $X^H X^h A a$ , так как она отдала ребёнку свою X-хромосому с рецессивным аллелем гемофилии и рецессивный аллель альбинизма. Таким образом, генотип ребёнка  $X^h Y a a$ , и это мальчик.

Схема брака имеет вид:



Чтобы определить вероятность рождения в этой семье здорового ребёнка, нужно составить решётку Пеннета:

♂ гаметы	$X^H A$	$X^H a$	$Y A$	$Y a$
♀ гаметы				
$X^H A$	$X^H X^H A A$ ♀ зд., норм.	$X^H X^H A a$ ♀ зд., норм.	$X^H Y A A$ ♂ зд., норм.	$X^H Y A a$ ♂ зд., норм.
$X^H a$	$X^H X^H A a$ ♀ зд., норм.	$X^H X^H a a$ ♀ зд., альб.	$X^H Y A a$ ♂ зд., норм.	$X^H Y a a$ ♂ зд., альб.
$X^h A$	$X^H X^h A A$ ♀ зд., норм.	$X^H X^h A a$ ♀ зд., норм.	$X^h Y A A$ ♂ гем., норм.	$X^h Y A a$ ♂ гем., норм.
$X^h a$	$X^H X^h A a$ ♀ зд., норм.	$X^H X^h a a$ ♀ зд., альб.	$X^h Y A a$ ♂ гем., норм.	$X^h Y a a$ ♂ гем., альб.

Ответ: вероятность рождения здорового ребёнка составляет 9/16.

**Задача 10.** Гипертрихоз (повышенная волосатость ушной раковины) передается через Y-хромосому. Полидактилия – доминантный аутосомный признак. В семье, где отец страдал гипертрихозом, а мать – полидактилией, родилась нормальная дочь. Какова вероятность рождения в этой же семье ребёнка с обеими аномалиями? Каков будет их пол и генотип?

(Ответ: 25%, и все они будут мальчиками с генотипом  $X Y^A B b$ .)

## Наследование генов, расположенных в Z- и W-хромосомах.

Данные задачи решаются так же, как задачи на ди- и полигибридное скрещивания и на сцепленное с полом наследование. Отличие только в том, что половые хромосомы обозначаются буквами Z и W, гомогаметным является мужской пол (ZZ), а гетерогаметным – женский (ZW).

**Задача 11.** У канареек ген, определяющий наличие хохолка, локализован в аутосоме, а ген, отвечающий за окраску оперения, сцеплен с Z-хромосомой. Хохлатую коричневую самку канарейки скрестили с хохлатым (A) зелёным (B) самцом. В результате вылупился коричневый самец без хохолка. В дальнейшем с получившимся коричневым самцом провели возвратное скрещивание. Составьте схемы скрещиваний. Определите F<sub>1</sub> и F<sub>2</sub>.

Дано:

A – хохлатый (хох.);  
 a – без хохолка (б/з хох.).  
 B – зелёный (зел.);  
 b – коричневый (корич.) } Z-хр.

1. P: ♀ – хох., корич.;  
 ♂ – хох., зел.

F<sub>1</sub>: б/з хох., корич.

2. Возвратное скрещивание

Определить: каковы F<sub>1</sub>, F<sub>2</sub>?

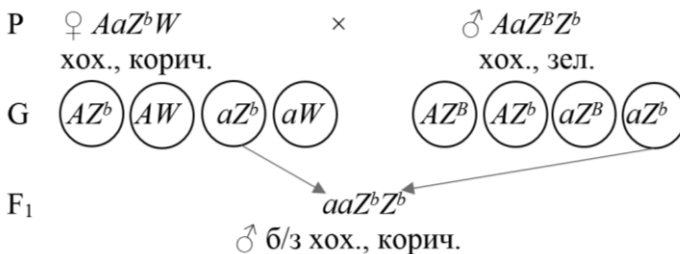
Решение:

1. Если у хохлатых канареек появился птенец без хохолка (aa), то родительские особи гетерозиготны по данному признаку (Aa).

Если появившийся птенец самец, то у него две Z-хромосомы (у птиц гомогаметным является мужской пол), и если он коричневого цвета, то в обеих Z-хромосомах находятся рецессивные гены b. Следовательно, генотип птенца aaZ<sup>b</sup>Z<sup>b</sup>.

Генотип хохлатой коричневой самки AaZ<sup>b</sup>W, генотип хохлатого зелёного самца AaZ<sup>B</sup>Z<sup>b</sup>.

Схема скрещивания имеет вид:



2. При возвратном скрещивании коричневый без хохолка самец (F<sub>1</sub>) скрещивается с женской родительской особью.

Схема скрещивания имеет вид:

$$\begin{array}{l}
 P \quad \text{♀ } AaZ^bW \quad \times \quad \text{♂ } aaZ^bZ^b \\
 \text{хох., корич.} \quad \quad \quad \text{б/з хох., корич.} \\
 G \quad \begin{array}{c} \textcircled{AZ^b} \textcircled{AW} \textcircled{aZ^b} \textcircled{aW} \end{array} \quad \begin{array}{c} \textcircled{aZ^b} \end{array} \\
 F_b \quad AaZ^bZ^b \quad ; \quad AaZ^bW \quad ; \quad aaZ^bZ^b \quad ; \quad aaZ^bW \\
 \text{хох., корич.} \quad \text{♂} \quad \text{хох., корич.} \quad \text{♀} \quad \text{б/з хох., корич.} \quad \text{♂} \quad \text{б/з хох., корич.} \quad \text{♀}
 \end{array}$$

Ответ: F<sub>1</sub> – aaZ<sup>b</sup>Z<sup>b</sup>, коричневый самец без хохолка. F<sub>b</sub>: AaZ<sup>b</sup>Z<sup>b</sup>, хохлатая коричневая самка; AaZ<sup>b</sup>W, хохлатый коричневый самец; aaZ<sup>b</sup>Z<sup>b</sup>, коричневый без хохолка самец; aaZ<sup>b</sup>W, коричневая без хохолка самка.

**Задача 12.** У кур полосатость окраски обусловлена сцепленным с Z-хромосомой доминантным аллелем B, а отсутствие полосатости – его рецессивным аллелем b. Наличие гребня на голове определяется аутосомным доминантным аллелем C, а его отсутствие – рецессивным аллелем c. Две полосатых с гребешками птицы были скрещены и дали двух цыплят – полосатого петуха с гребешком и не полосатую курицу без гребешка. Определите генотипы родительских особей.

(Ответ: генотип самки Z<sup>B</sup>WCc, самца – Z<sup>B</sup>Z<sup>b</sup>Cc.)

### Наследование, зависимое от пола.

Данный вид наследования не связан с половыми хромосомами, но зависит от их сочетания, которое определяет пол организма. Проявление доминантности или рецессивности некоторых аутосомных генов может зависеть от пола организма.

**Задача 13.** У овец аллель P обуславливает комолость, а аллель P' – рогатость. Доминирование в этой паре аллелей зависит от пола. У баранов рогатость доминирует над комолостью, а у овец комолость доминирует над рогатостью. Какое потомство можно ожидать от скрещивания рогатой овцы с комолым бараном?

Дано:  
P – комолость (ком.);  
P' – рогатость (рог.).

Решение:  
Генотип рогатой овцы – XXPP'  
Генотип комолого барана – XYPP.

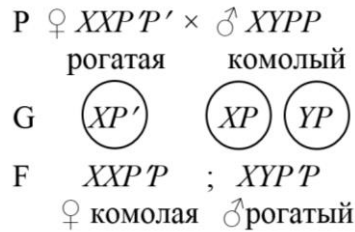
Доминирование зависит от пола.

P: ♀ – рогатая;

♂ – комолый

Определить: каково F<sub>1</sub>?

Схема скрещивания имеет вид:



Ответ: комолые овцы (50%) и рогатые бараны (50%).

**Задача 14.** Облысение, начинающееся со лба, является признаком, доминантным у мужчин ( $S$ ) и рецессивным ( $S'$ ) у женщин (поэтому лысые мужчины встречаются чаще). Признак кодируется аутосомным геном. Облысевший мужчина (гетерозиготный) женился на женщине с нормальными волосами, мать которой была лысой. Определите возможные генотипы и фенотипы потомства.

(*Ответ: мальчики с генотипами  $XYSS$  и  $XYSS'$  склонны к облысению; мальчики с генотипом  $XYSS'$  не склонны к облысению; девочки с генотипами  $XXSS$  и  $XXSS'$  не склонны к облысению; девочки с генотипом  $XXSS'$  склонны к облысению.*)

### Вопросы и задания для самоконтроля.

1. Что такое пол? За счёт чего происходит и что обеспечивает половое размножение?
2. Чем представлена генеративная система у растений и животных? Какова её функция? Какие растения и почему относятся к однодомным, а какие к двудомным?
3. Какие бывают половые признаки? Охарактеризуйте их. Какое значение они имеют в жизни организмов? Приведите примеры первичных, вторичных и третичных половых признаков у человека.
4. Что такое определение пола? Какие существуют типы определения пола? Дайте характеристику прогамному, сингамному и эпигамному типам определения пола. Приведите примеры различных типов определения пола.
5. Какие хромосомы получили название аутосомы? Чем они отличаются от половых хромосом? Какие половые хромосомы вы знаете? Приведите примеры.



6. Что такое гомогаметный и гетерогаметный пол? В чём смысл балансовой теории определения пола? Кто её предложил? Как происходит определение пола у пчёл и муравьёв?

7. Кто такие гинандроморфы и как они образуются?

8. Что представляет собой половой хроматин? Какое применение он находит в спорте?

9. Что такое дифференциация пола? Какие этапы включает этот процесс? Как происходит дифференциация гонад, дифференциация гамет, фенотипическая половая дифференциация, половая дифференциация мозга и поведения, половая социализация?

10. Что такое половой диморфизм? Приведите примеры полового диморфизма у животных. Кто такие гермафродиты?

11. Чем пол отличается от гендера?

12. За счёт чего возможно переопределение пола? Составьте схемы скрещиваний рыбок в опытах японского учёного Т. Ямамото.

13. Дайте определение понятию «соотношение полов». Каким оно бывает и от чего зависит?

14. Как осуществляется наследование признаков, сцепленных с полом? Чем отличаются голландрические гены от гемизиготных? За счёт чего конъюгируют X- и Y-хромосомы в процессе деления клетки?

15. Какие признаки относят к зависимым от пола и к ограниченному полом? Приведите примеры таких признаков.

### **Задания для самостоятельной работы.**

#### ***Обязательные для студентов.***

1. Гипоплазия зубной эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак, шестипалость – как аутосомно-доминантный. В семье, где мать шестипалая, а у отца гипоплазия зубной эмали, родился пятипалый здоровый мальчик. Составьте схему брака. Запишите генотипы всех членов семьи по этим признакам. Объясните, почему у сына не проявились доминантные признаки родителей? Какова вероятность рождения у них ребёнка с двумя аномалиями одновременно?

*(Ответ: генотип матери –  $X^aX^aBb$ , отца –  $X^AYbb$ , сына –  $X^aYbb$ . У сына не проявился доминантный аллель гипоплазии зубной эмали, потому что отец дал ему Y-хромосому, а мать гомозиготна по рецессивному аллелю нормальной зубной эмали и дала сыну  $X^a$ . У ребёнка пятипалая кисть, так как один рецессивный аллель нормального числа пальцев он получил от матери, другой – от отца. Вероятность рождения в этой семье ребёнка с двумя аномалиями составляет 25%, и это будет девочка.)*

2. У дрозофилы имеются две пары альтернативных признаков: серая и жёлтая окраска тела, нормальная и зачаточная форма крыльев. Скрещивается гомозиготная самка с жёлтым телом и нормальными крыльями с гомозиготным самцом, имеющим серое тело и зачаточные крылья. Все самки получают серыми с нормальными крыльями, а все самцы – жёлтыми с нормальными крыльями. Какой признак сцеплен с полом, а какой нет? Какие признаки доминируют? Запишите схему скрещивания.

*(Ответ: с X-хромосомой сцеплен признак окраски тела (A – серое, a – жёлтое). Доминантный аллель нормальной формы крыльев (B) и рецессивный аллель зачаточной формы (b) локализованы в аутосомах.)*

3. Женщина-правша с карими глазами и нормальным цветовым зрением выходит замуж за голубоглазого мужчину-правшу дальтоника. У них родилась дочь с голубыми глазами, левша и дальтоник. Какова вероятность того, что следующий ребенок у них будет иметь такие же признаки, если известно, что карий цвет глаз и преимущественное владение правой рукой – доминантные признаки, гены которых расположены в разных аутосомах, а дальтонизм кодируется рецессивным аллелем, локализованным в X-хромосоме? Составьте схему брака. Определите генотипы всех членов семьи.

*(Ответ: вероятность рождения ребёнка с тремя рецессивными признаками составляет 1/16. Генотип матери – AaBbX<sup>D</sup>X<sup>d</sup>, отца – AabbX<sup>d</sup>Y, дочери – aabbX<sup>d</sup>X<sup>d</sup>.)*

4. Какое потомство следует ожидать от скрещивания кошки черепахового окраса с чёрным котом? Составьте схему скрещивания. При каком условии в результате этого скрещивания может родиться черепаховый самец?

*(Ответ: потомство – чёрные самки (X<sup>A</sup>X<sup>A</sup>), чёрные самцы (X<sup>A</sup>Y), черепаховые самки (X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>) и рыжие самцы (X<sup>a</sup>Y). Рождение самца черепахового окраса возможно только в случае геномной мутации при наличии у него генотипа X<sup>A</sup>X<sup>a</sup>Y, однако такие коты бесплодны.)*

5. Какое потомство следует ожидать от брака здоровой голубоглазой, светловолосой, белокожей женщины с I группой крови (отец ее был гемофиликом и дальтоником) и здорового перепончатопалого, кареглазого, темноволосого, чернокожего африканца (гомозиготного по признакам цвета глаз, цвета волос и цвета кожи) с IV группой крови? Составьте схему брака.

Каким будет расстояние между генами гемофилии и дальтонизма, если для удобства решения задачи предположить, что кроссинговер между

ними будет составлять 20%<sup>1</sup>? Какие гаметы и в каком процентном соотношении будут образовываться у мужчины и у женщины?

Какие генетические законы и типы взаимодействия между генами и аллелями проиллюстрированы в данной задаче?

*Примечание:* рецессивные аллели дальтонизма и гемофилии локализованы в X-хромосоме; карий цвет глаз доминирует над голубым, тёмный цвет волос – над светлым; ген перепончатопалости находится в Y-хромосоме; допустим, что гены, определяющие цвет глаз и цвет волос, расположены в одной аутосоме.

(Ответ: типы гамет, их процентное соотношение, генотипы и фенотипы потомства представлены в решётке Пеннета:

♀гаметы \ ♂гаметы	$\begin{matrix} A \\ D\bar{X}^H \\ B \end{matrix} \begin{matrix} c_1c_2I^A \\ c_1c_2I^A \end{matrix}$	$\begin{matrix} A \\ D\bar{X}^H \\ B \end{matrix} \begin{matrix} c_1c_2I^B \\ c_1c_2I^B \end{matrix}$	$\begin{matrix} A \\ Y^E \\ B \end{matrix} \begin{matrix} c_1c_2I^A \\ c_1c_2I^A \end{matrix}$	$\begin{matrix} A \\ Y^E \\ B \end{matrix} \begin{matrix} c_1c_2I^B \\ c_1c_2I^B \end{matrix}$
	обычная (25%)	обычная (25%)	обычная (25%)	обычная (25%)
$\begin{matrix} a \\ D\bar{X}^H \\ b \\ c_1c_2i^0 \end{matrix}$ обычная (40%)	$\begin{matrix} A_1a \\ D\bar{X}^H D\bar{X}^H \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^A i^0 \end{matrix}$ ♀ зл., зл., норм., кар., тём., мулат, II	$\begin{matrix} A_1a \\ D\bar{X}^H D\bar{X}^H \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^B i^0 \end{matrix}$ ♀ зл., зл., норм., кар., тём., мулат, III	$\begin{matrix} A_1a \\ D\bar{X}^H Y^E \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^A i^0 \end{matrix}$ ♂ зл., зл., пер., кар., тём., мулат, II	$\begin{matrix} A_1a \\ D\bar{X}^H Y^E \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^B i^0 \end{matrix}$ ♂ зл., зл., пер., кар., тём., мулат, III
$\begin{matrix} a \\ d\bar{X}^h \\ b \\ c_1c_2i^0 \end{matrix}$ обычная (40%)	$\begin{matrix} A_1a \\ D\bar{X}^H d\bar{X}^h \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^A i^0 \end{matrix}$ ♀ зл., зл., норм., кар., тём., мулат, II	$\begin{matrix} A_1a \\ D\bar{X}^H d\bar{X}^h \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^B i^0 \end{matrix}$ ♀ зл., зл., норм., кар., тём., мулат, III	$\begin{matrix} A_1a \\ d\bar{X}^h Y^E \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^A i^0 \end{matrix}$ ♂ дальт., гем., пер., кар., тём., мулат, II	$\begin{matrix} A_1a \\ d\bar{X}^h Y^E \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^B i^0 \end{matrix}$ ♂ дальт., гем., пер., кар., тём., мулат, III
$\begin{matrix} a \\ d\bar{X}^H \\ b \\ c_1c_2i^0 \end{matrix}$ кроссоверная (10%)	$\begin{matrix} A_1a \\ D\bar{X}^H d\bar{X}^H \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^A i^0 \end{matrix}$ ♀ зл., зл., норм., кар., тём., мулат, II	$\begin{matrix} A_1a \\ D\bar{X}^H d\bar{X}^H \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^B i^0 \end{matrix}$ ♀ зл., зл., норм., кар., тём., мулат, III	$\begin{matrix} A_1a \\ d\bar{X}^H Y^E \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^A i^0 \end{matrix}$ ♂ дальт., зл., пер., кар., тём., мулат, II	$\begin{matrix} A_1a \\ d\bar{X}^H Y^E \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^B i^0 \end{matrix}$ ♂ дальт., зл., пер., кар., тём., мулат, III
$\begin{matrix} a \\ D\bar{X}^h \\ b \\ c_1c_2i^0 \end{matrix}$ кроссоверная (10%)	$\begin{matrix} A_1a \\ D\bar{X}^H D\bar{X}^h \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^A i^0 \end{matrix}$ ♀ зл., зл., норм., кар., тём., мулат, II	$\begin{matrix} A_1a \\ D\bar{X}^H D\bar{X}^h \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^B i^0 \end{matrix}$ ♀ зл., зл., норм., кар., тём., мулат, III	$\begin{matrix} A_1a \\ D\bar{X}^h Y^E \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^A i^0 \end{matrix}$ ♂ зл., гем., пер., кар., тём., мулат, II	$\begin{matrix} A_1a \\ D\bar{X}^h Y^E \\ B_1b \\ c_1c_1c_2c_2I^B i^0 \end{matrix}$ ♂ зл., гем., пер., кар., тём., мулат, III

Расстояние между генами дальтонизма и гемофилии по условию задачи равно 20 М.

Задача иллюстрирует III закон Г. Менделя (закон независимого наследования признаков), закон Т. Моргана (закон сцепленного наследования признаков), закон чистоты гамет.

В данной задаче представлены такие взаимодействия между аллелями, как полное доминирование, множественный аллелизм, кодоминирование, между генами – полимерия.)

<sup>1</sup> Реально кроссинговер между генами гемофилии и дальтонизма в X-хромосоме составляет 9,8%.

***По выбору студентов.***

1. Разработайте технологическую карту урока по теме «Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом» для учащихся 10–11 классов с применением технологии развития критического мышления.

2. Какое воспитательное значение имеет тема «Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом»? Какие элементы воспитания позволяет реализовать содержание данной темы?

Приведите не менее пяти примеров воспитания учащихся в процессе изучения вопросов генетики пола и наследования, сцепленного с ним.

3. Составьте шесть иллюстративных карточек-задач разных типов на наследование, сцепленное с полом. Отдельно оформите решения этих задач.

## Глава 8

# ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ. ВИДЫ ИЗМЕНЧИВОСТИ

---

### Ненаследственная изменчивость

Изменчивость, наряду с наследственностью являющаяся предметом исследования генетики, состоит в способности организмов приобретать новые признаки и свойства в процессе онтогенеза.

Различают изменчивость ненаследственную (модификационную, определенную, групповую, фенотипическую) и наследственную (неопределённую, индивидуальную, генотипическую).

**Модификационная изменчивость** – изменчивость фенотипа, которая является ответной реакцией конкретного организма на изменения условий окружающей среды. Модификационные изменения имеют адаптивный (приспособительный) характер и по наследству не передаются.

Например, под воздействием ультрафиолетовых лучей в коже вырабатывается пигмент меланин, который придаёт ей загорелый вид, поглощает ультрафиолетовые лучи и тем самым защищает организм от лучевого повреждения. Чем больше человек подвергается воздействию ультрафиолетового излучения, тем больше меланина вырабатывается в коже, тем лучше организм защищён от пагубного воздействия этих лучей. С уменьшением воздействия ультрафиолета количество меланина в коже снижается. Таким образом, наблюдается изменение фенотипа, что делает организм более приспособленным к изменившимся условиям инсоляции. (Не следует забывать, что злоупотребление загаром вредно отражается на состоянии здоровья (нервной, сердечно-сосудистой и других системах), а при неоднократных солнечных ожогах повышается риск образования меланомы – одной из агрессивных форм рака кожи.)

Другим примером модификационной изменчивости является гетерофилия (разнолистность) у стрелолиста. При одном и том же генотипе листья стрелолиста, развивающиеся под водой, имеют лентовидную форму, плавающие на поверхности воды – округлую, а выходящие в наземно-воздушную среду – стреловидную (рис. 71).

Не менее интересным опытом, доказывающим наличие в природе модификационной изменчивости, является следующий. На спине кролика горностаевой породы наголо выбривается небольшой участок белой шерсти. Если поместить зверька в холод, то на этом месте будет развиваться чёрная шерсть, а при более высокой температуре – белая (рис. 72). Это объясняется тем, что при более низкой температуре активно работает фермент тирозиназа, что приводит к образованию меланина, который окрашивает волос в чёрный цвет.

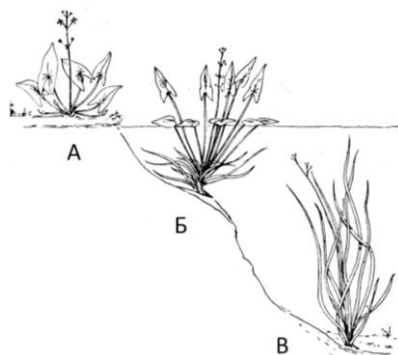


Рис. 71. Морфологические вариации у растений стрелолиста, растущих на суше (А) и частично (Б) или полностью (В) погруженных в воду (из: Риклефс, 1979)

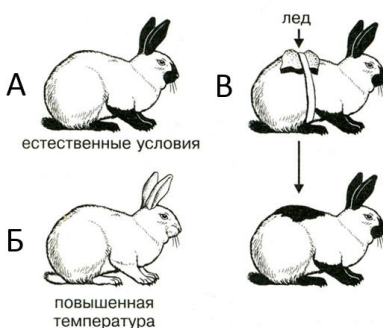


Рис. 72. Изменения окраски шерсти у кролика горностаевой породы в зависимости от температуры (из: Гершензон, 1983)

Результатом модификационной изменчивости являются *модификации*, т.е. изменения фенотипа (признаков организма), вызванные изменениями факторов внешней среды и не связанные с изменениями генотипа организма. (Напомним: фенотип является результатом взаимодействия генотипа и среды.)

Модификации характеризуются рядом свойств:

- являются количественными изменениями;
- возникают постепенно, имеют переходные формы;
- образуют непрерывные ряды и группируются вокруг среднего значения;
- возникают направленно, т.е. под влиянием одного и того же фактора среды организмы группы изменяются сходным образом;
- обратимы;

- не передаются по наследству из поколения в поколение;
- имеют для организма адаптивное значение.

*Эволюционное значение модификаций* заключается в том, что они позволяют организмам адаптироваться к меняющимся условиям внешней среды.

Модификации возникают в пределах нормы реакции.

*Норма реакции* – предел модификационной изменчивости признака, обусловленный генотипом.

Модификационная изменчивость, таким образом, ограничена пределами нормы реакции генотипа.

Качественные признаки (окраска животных и цветков растений) имеют узкую норму реакции, так как они жизненно важны для организма. Количественные признаки (масса животного, размеры листьев растений) изменяются в более широком диапазоне. Однако некоторые количественные признаки (например, размеры сердца и мозга) имеют узкую норму реакции.

Норма реакции выражается в виде вариационного ряда и вариационной кривой.

*Вариационный ряд* – двойной ряд чисел, выстроенный в порядке возрастания или убывания количественного выражения признака. В первом ряду указываются *варианты* – отдельные значения (или интервалы значений) варьируемого признака, во втором – частота их встречаемости (табл. 10). Репрезентативной считается выборка из 100 вариантов.

Таблица 10

**Вариационный ряд модификационной изменчивости количества колосков в колосе пшеницы**

Варианта ( $v$ ), число колосков в колосе	14	15	16	17	18	19	20
Частота встречаемости ( $p$ ), количество колосьев	2	7	22	32	24	8	5

На основе вариационного ряда строится вариационная кривая.

*Вариационная кривая* – графическое выражение изменчивости признака, отражающее размах вариации, т.е. норму реакции (в нашем случае – от 14 до 20 колосков в колосе) и частоту встречаемости отдельных вариантов (рис. 73). Она имеет куполообразный вид и свидетельствует о том, что особи со средним значением признака (16–18 колосков в колосе) встречаются чаще, чем особи с крайними значениями. В этом

и состоит закономерность модификационной изменчивости.

Знание закономерностей модификационной изменчивости позволяет прогнозировать и заранее планировать степень выраженности многих признаков организмов в зависимости от условий внешней среды. Особенно это важно в растениеводстве и животноводстве,

так как создание оптимальных условий для реализации генотипа даёт возможность добиваться высокой продуктивности сортов растений и пород животных, максимально использовать их потенциал.

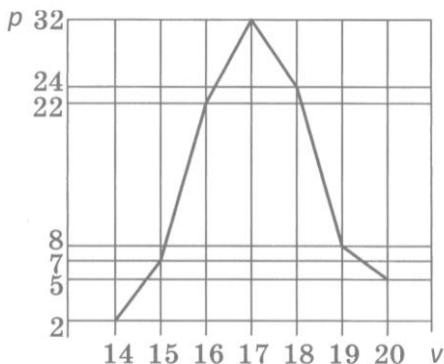


Рис. 73. Вариационная кривая количества колосков в колосе пшеницы

## Наследственная изменчивость

Различаются несколько типов наследственной изменчивости: комбинативная, мутационная, изменчивость, связанная с обменом генетической информации и мобильными генетическими элементами.

### Комбинативная изменчивость.

**Комбинативная изменчивость** – тип наследственной изменчивости, обусловленный различными рекомбинациями уже имеющихся генов и хромосом, не сопровождающимися изменениями структуры генов и хромосом.

Её источниками являются следующие процессы:

- рекомбинация генов в результате кроссинговера;
- рекомбинация хромосом в ходе мейоза;
- комбинации хромосом, возникающие в результате слияния гамет при оплодотворении.

Значение комбинативной изменчивости для организма различно: она может

- 1) иметь адаптивное значение, т.е. обеспечивает приспособление к условиям окружающей среды;
- 2) быть нейтральной – не влиять на приспособленность;



3) снижать адаптивные возможности организма к условиям среды при возникновении неблагоприятных комбинаций генов.

Эволюционное значение комбинативной изменчивости – создание новых форм, обуславливающих разнообразие наследственного материала для естественного отбора.

Комбинативная изменчивость используется в селекционной работе для создания новых и усовершенствования имеющихся сортов растений и пород животных. Для этого подбирают соответствующие комбинации генов и хромосом, позволяющие получить ценные наследственные сочетания, уменьшить недостатки одного из родителей и усилить положительные качества другого.

### **Мутационная изменчивость.**

**Мутационная изменчивость** – тип наследственной изменчивости, обусловленной появлением различных изменений в структуре генов, хромосом или генома, т.е. мутациями.

**Мутации** – это внезапные, естественные или вызванные искусственно наследуемые изменения генетического материала (генов, хромосом, генома в целом), приводящие к изменению признаков организма. Как правило, мутации являются рецессивными и фенотипически проявляются только в гомозиготном состоянии.

Основы учения о мутациях заложили независимо друг от друга в конце XIX – начале XX вв. российский ботаник, генетик-эволюционист Сергей Иванович Коржинский (1861–1900) и нидерландский ботаник, один из основоположников генетики Гуго де Фриз (1848–1935). Со временем они оформили мутационную теорию.

Согласно основным положениям мутационной теории Коржинского – де Фриза, мутации характеризуются рядом свойств:

- являются качественными изменениями;
- возникают внезапно, скачкообразно, без каких-либо переходных форм;
- не образуют непрерывных рядов и не группируются вокруг среднего значения;
- возникают не направленно, т.е. под влиянием одного и того же мутагенного фактора может мутировать любая часть структуры, несущей генетическую информацию, приводя тем самым к изменению самых разнообразных признаков;

- сходные мутации могут возникать неоднократно;
- мутации передаются из поколения в поколение;
- мутации проявляются по-разному и могут быть как полезными, так и вредными.

Мутации возникают под воздействием *мутагенов* – факторов, вызывающих изменение генотипа как в естественных, так и в искусственно созданных условиях. Они бывают *физические* (ультрафиолетовое излучение и ионизирующая радиация, ультразвук, токи высокой частоты, микроволновое излучение, переменное магнитное поле), *химические* (пестицид дихлордифенилтрихлорметилметан (ДДТ); алкалоид колхицин; нитраты, нитриты и нитрозамины; антибиотик актиномицин D, органические растворители, продукты переработки нефти, ароматический углеводород бензол, алкоголь, никотин) и *биологические* (транспозоны – специфические последовательности ДНК; вирусы кори, краснухи, гриппа; продукты окисления липидов; антигены некоторых микроорганизмов).

*Общие свойства мутагенов* следующие:

- универсальность (способность вызывать мутации во всех живых организмах);
- отсутствие нижнего порога мутагенного воздействия (способность вызывать мутации при действии в любых малых дозах);
- ненаправленность (способность вызывать мутации в любой части структуры, несущей генетическую информацию).

Многие мутагены обладают канцерогенными свойствами, и могут вызвать образование злокачественных (раковых) опухолей.

Процесс образования мутаций получил название *мутагенез* (лат. *mutatio* – «изменение» и греч. *genes* – «порождающий, рождающийся»). Различают мутагенез *спонтанный*, который происходит в естественных условиях, и *индуцированный*, происходящий в искусственно созданных условиях.

Помимо мутагенеза существует *антимутагенез* (греч. *anti* – «против») – такие воздействия на организм или клетку, которые блокируют мутации или уменьшают вероятность их возникновения. Антимутагенным эффектом обладают каротиноиды, витамины, флавоноидные полифенолы, селен, магний, солнцезащитные кремы (содержащие УФ-блокаторы), гены-супрессоры опухолей (подавляющие их развитие).

Существуют различные классификации мутаций (табл. 11).

## Классификации мутаций

<b>По уровню возникновения</b>		
<i>Генные</i> – изменения последовательности нуклеотидов в гене	<i>Хромосомные</i> – изменения положения участков хромосом	<i>Геномные</i> – изменения числа хромосом
<b>По механизму возникновения</b>		
<i>Спонтанные</i> – возникают естественным образом, без видимых причин; служат важнейшим источником наследственных изменений, материалом для естественного отбора, представляют собой элементарное эволюционное явление		<i>Индукцированные</i> – возникают под действием мутагенных факторов в искусственных условиях; используются для получения форм живых организмов с заданными признаками и свойствами
<b>По месту возникновения</b>		
<i>Генеративные</i> (половые) – возникают в гаметях и проявляются в последующих поколениях	<i>Соматические</i> – возникают в соматических клетках, проявляются в этом же организме; могут передаваться потомкам при вегетативном размножении	
<b>По адаптивному значению</b>		
<i>Полезные</i> – повышают жизнеспособность организма	<i>Нейтральные</i> – не влияют на организм при определённых условиях	<i>Вредные</i> – снижают жизнеспособность организма
		<i>Летальные</i> – несовместимые с жизнью
<b>По характеру изменения гена</b>		
<i>Прямые</i> – от дикого типа к новому аллелю		<i>Обратные</i> – от мутантного аллеля к дикому типу
<b>По месту локализации в клетке</b>		
<i>Ядерные</i> – изменяется структура ДНК хромосом		<i>Цитоплазматические</i> – изменяется ДНК пластид и митохондрий

Наиболее значимой является классификация мутаций по уровню их возникновения. Из таблицы 10 видно, что с этой точки зрения мутации делятся на генные, хромосомные и геномные.

*Генные мутации* – мутации, в результате которых изменяется структура самого гена. Их виды показаны на рис. 74:

Исходная последовательность нуклеотидов в ДНК	3'-Т Т Ц Ц Г Г-5'           5'-А А Г Г Ц Ц-3'
Внутригенная дупликация – удвоение пары или нескольких пар нуклеотидов	3'-Т Т Ц Ц Г Г Г-5'             5'-А А Г Г Ц Ц Ц-3'
Внутригенная инсерция – вставка пары или нескольких пар нуклеотидов	3'-Т Ц Т Ц Ц Г Г-5'             5'-А Г А Г Г Ц Ц-3'
Внутригенная делеция – выпадение нуклеотидов	3'-Т Т Ц Ц Г-5'           5'-А А Г Г Ц-3'
Внутригенная инверсия – поворот фрагмента гена на 180°	3'-Т Ц Т Ц Г Г-5'             5'-А Г А Г Ц Ц-3'
Замена нуклеотидов – замена пары нуклеотидов на другую; при этом общее число нуклеотидов остаётся прежним	3'-Т Т Ц Ц Г А-5'             5'-А А Г Г Ц Т-3'

Рис. 74. Виды генных мутаций

Генные мутации могут приводить к изменению рамки считывания генетического кода. Примеры таких мутаций представлены во второй главе настоящего пособия.

*Хромосомные мутации (абберации, перестройки)* – изменения положения участков хромосом, их размеров и формы. В них могут вовлекаться как участки одной хромосомы, так и участки разных, негомологичных хромосом (рис. 75). В связи с этим хромосомные перестройки подразделяют на внутри- и межхромосомные.

Внутрихромосомные мутации:

– хромосомные дупликации – удвоение или умножение участка хромосомы;

– хромосомные делеции – выпадение (утрата) какого-либо участка хромосомы;

– хромосомные инверсии – разрыв хромосомы, переворот оторвавшегося участка на 180° и встраивание его на прежнее место.

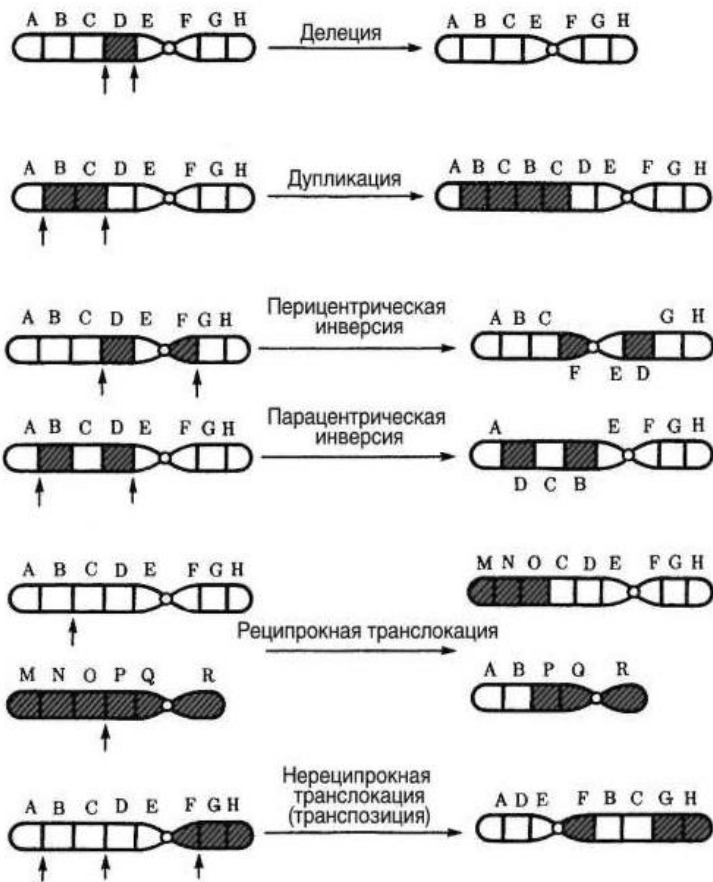


Рис. 75. Виды хромосомных мутаций  
(из: Биология / под ред. В.Н. Ярыгина, 2011)

Межхромосомные мутации:

- транслокация – обмен участками между негомологичными хромосомами при мейозе;
- транспозиция – включение участка хромосомы в другую, негомологичную хромосому без взаимного обмена.

*Геномные мутации* могут быть вызваны не расхождением хромосом при мейозе, что приводит к появлению у гамет нового набора хромосом.

Геномные мутации подразделяются на следующие виды:

– *гаплоидия* – уменьшение числа хромосом вдвое. Такой мутант



Рис. 76. Растения томатов:

I – гаплоидное ( $n = 12$ ); II – диплоидное ( $2n = 24$ ) (из: Петров, 1976)

имеет в соматических клетках гаплоидный (одинарный) набор хромосом, т.е. лишь по одной хромосоме из каждой пары. Поэтому в его фенотипе проявляются все имеющиеся рецессивные аллели. Гаплоидия чаще встречается у растений (кукурузы, томата, ржи, картофеля, люцерны). Растения-гаплоиды имеют более мелкие размеры, обладают пониженной жизнеспособностью и бесплодны (рис. 76). У животных и человека гаплоидия, как правило, приводит к гибели организма. Однако самцы пчёл и муравьёв – гаплоидные;

– *анеуплоидия* – изменение числа отдельных хромосом, при котором число хромосом не кратно гаплоидному набору. В результате возникают особи с аномальным числом хромосом: моносомии, у которых не хватает одной хромосомы в какой-либо паре ( $2n - 1$ ), и полисомии, у которых одна из хромосом может быть повторена несколько раз (например, трисомии –  $2n + 1$ , тетрасомии –  $2n + 2$ ). У человека к таким мутациям относятся синдром Дауна (трисомия по 21-й паре хромосом), синдром Шерешевского–Тёрнера (моносомия по X-хромосоме), синдром Клайнфельтера (добавочная X-хромосома у мужчин) (подробнее см. в гл. 10);

– *полиплоидия* – кратное увеличение числа хромосом ( $3n$  – триплоид,  $4n$  – тетраплоид,  $5n$  – пентаплоид и т.д.). Причина возникновения мутации – удвоение хромосом без последующего деления клетки либо нерасхождение хромосом в результате блокады работы веретена деления.

Различают:

1) *автополиплоидию* – многократное повторение генома одного вида. На основе искусственной автополиплоидии синтезированы новые формы и сорта ржи, гречихи, сахарной свёклы и других растений;

2) *аллополиплоидию* – объединение геномов двух разных видов, возникающее при межвидовой и межродовой гибридизации. У аллоплоидов резко выражен гетерозис, который стойко сохраняется в потомстве. Например, геном мягкой пшеницы *Triticum aestivum* ( $2n = 42$ ) составлен из геномов трёх видов растений: *Triticum monococcum* ( $n = 7$ ) + *Aegilops speltoides* ( $n = 7$ ) + *Aegilops squarrosa* ( $n = 7$ ). Таким образом,  $\sum n = 21$  ( $2n = 42$ ).

### **Генетические рекомбинации.**

**Генетические рекомбинации** – наследственные изменения, связанные с обменом генетической информации, возникающие в результате переноса и встраивания в генетический аппарат про- или эукариотической клетки фрагмента чужеродной ДНК, несущего определённые гены.

Генетические рекомбинации могут осуществляться в виде конъюгации, трансдукции и трансформации.

*Конъюгация* (от лат. *conjugatio* – «соединение») – перенос генетического материала между двумя клетками при их непосредственном контакте (рис. 77).

У инфузорий конъюгация заключается в сближении двух клеток и обмене между ними половыми ядрами (микронуклеусами) с последующим их попарным слиянием в синкарион, который впоследствии делится с образованием новых половых и вегетативных ядер.

Конъюгация у бактерий – это процесс переноса части генетического материала (плазмид, бактериальной хромосомы) при непосредственном контакте двух бактериальных клеток. Ее биологическое значение – распространение резистентности (невосприимчивости) к антибиотикам.

*Трансдукция* (от лат. *transductio* – «перемещение») – процесс переноса ДНК между клетками при помощи вирусов. Например, перенос генетического материала из одной бактериальной клетки (бактерии-донора) в другую (бактерию-реципиент) с помощью бактериофага (рис. 77). Биологическое значение трансдукции заключается в переносе генов токсигенности<sup>1</sup>.

---

<sup>1</sup> *Токсигенность* – способность организма образовывать вещества, обладающие токсическим действием на другие организмы.

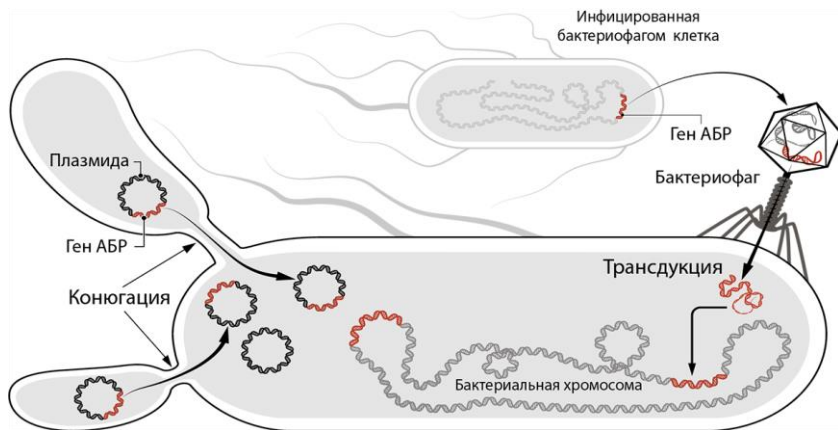


Рис. 77. Схематическое изображение конъюгации и трансдукции у бактерий (АБР – антибиотикорезистентность)  
(из: R. Craig MacLean, Alvaro San Millan, 2019)

Различаются три вида трансдукции:

1) неспецифическая (общая) – перенос любого фрагмента ДНК.

Включает ряд этапов:

- адгезию (от лат. *adhaesio* – «прилипание») вирулентного фага<sup>1</sup> к поверхности бактерии-донора с последующим проникновением;
- размножение бактериофага внутри клетки;
- самосборку фаговых частиц и образование дефектного бактериофага (который сохраняет инфекционные свойства и содержит какой-либо фрагмент ДНК бактерии-донора);
- перенос дефектным бактериофагом включенной ДНК в клетку-реципиент;
- рекомбинацию и включение перенесенной ДНК в клетку-реципиент;

2) специфическая (локализованная, частная) – перенос определённого фрагмента ДНК. Состоит из следующих этапов:

- интеграции ДНК умеренного бактериофага<sup>2</sup> в определенный участок хромосомы клетки-донора;

<sup>1</sup> Вирулентный фаг вызывает продуктивную инфекцию, при которой происходит репродукция фагов и лизис бактериальной клетки.

<sup>2</sup> Умеренный фаг встраивается в генетический аппарат бактериальной клетки, не вызывая её лизис (растворение).



- захват соседних бактериальных генов при выходе из хромосомы;
- формирование дефектного бактериофага;
- перенос захваченного фрагмента ДНК донора в клетку-реципиент;
- включение его в геном клетки-реципиента посредством рекомбинации;

3) абортивная (несостоявшаяся) – фрагмент ДНК-донора не встраивается в ДНК-реципиента, остаётся в цитоплазме и в конечном счёте утрачивается в потомстве.

*Трансформация* – перенос и встраивание в генетический аппарат клетки небольшого фрагмента чужеродной ДНК без участия вирусов и бактериофагов. В процессе трансформации клетки-реципиенты поглощают небольшой фрагмент ДНК, выделенный из клеток-доноров, и включают его в состав собственной ДНК (рис. 78).

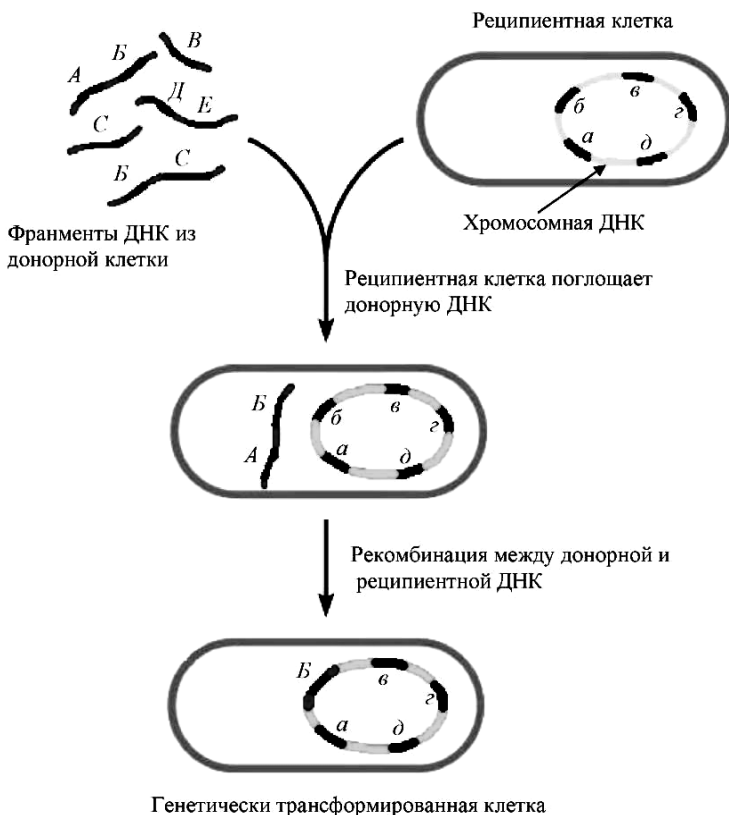


Рис. 78. Схема процесса трансформации у бактерий

Это явление было открыто в 1928 г. Фредериком Гриффитом (1879–1941), который на пневмококке (*Streptococcus pneumoniae*) продемонстрировал превращение непатогенных R-форм в патогенные S-формы в результате совместного введения мышам живых бактериальных R-клеток и убитых S-клеток.

В 1944 г. Освальд Эвери (1877–1955), Колин Маклеод (1909–1972) и Маклин Маккарти (1911–2005) экспериментально доказали, что трансформацию бактерий вызывает ДНК. В ходе ряда экспериментов они продемонстрировали приобретение болезнетворных свойств безвредной культурой в результате добавления в неё мертвых болезнетворных бактерий, доказав, что за трансформацию отвечает выделенная из пневмококков ДНК. Это явилось первым материальным доказательством роли ДНК в наследственности.

В последние годы в связи с развитием генной инженерии находит широкое применение *плазмидная*, или *векторная*, трансформация. Она заключается во введении в клетки генов, интегрированных в естественные или искусственные плазмиды.

Искусственные плазмиды активно используются в генной инженерии в качестве векторов<sup>1</sup>, в которые вставляются целевые кодирующие области. Размножая такие плазмиды в бактериальных клетках, можно вырабатывать огромные количества нужного белка (например, инсулина).

### **Мобильные генетические элементы.**

*Мобильные генетические элементы* (МГЭ) – последовательности ДНК, которые могут перемещаться внутри генома – исчезать с одних мест и появляться в новых.

Впервые существование МГЭ у кукурузы в 40–50-х годах XX столетия с помощью генетических методов показала американский цитогенетик Барбара Мак-Клинток (1902–1992). Спустя четверть века её открытие независимо друг от друга подтвердили американские и российские генетики методами молекулярной биологии и генной инженерии.

МГЭ обнаружены у разных групп организмов: бактерий, грибов, растений, животных). (У животных их первым открыл российский учёный-биохимик Георгий Павлович Георгиев (р. 1933).)

---

<sup>1</sup> *Вектор* – молекула ДНК, способная к автономному копированию в клетке-хозяине.

Типичной чертой строения мобильных генетических элементов является наличие на концах длинных концевых повторов (рис. 79).

*Способы перемещения мобильных генетических элементов:*

1) «вырезать и вставить» («вырезание» МГЭ в одном месте хромосомы и «встройка» его в другом месте);

2) «копировать и вставить» (направленное перемещение с сохранением МГЭ на прежнем месте, удвоением его молекулы ДНК и последующим встраиванием в определённое место генома).



Рис. 79. Строение МГЭ:  
1 – длинные концевые повторы;  
2 – внутренняя часть  
(из: Высоцкая и др., 2001)

*Классы мобильных генетических элементов:*

– транспозоны, или «прыгающие гены», – участки ДНК, способные к передвижению (транспозиции) и размножению в пределах генома; у человека транспозоны составляют до 45% всей последовательности ДНК;

– плазмиды – небольшие молекулы ДНК, физически обособленные от хромосом и способные к автономной репликации; встречаются главным образом у бактерий, а также у некоторых архей, грибов и высших растений;

– бактериофаги – вирусы, избирательно поражающие бактериальные клетки и клетки архей.

*Роль мобильных генетических элементов:*

– изменяют активность и функции генов (встраивание МГЭ рядом с геном, контролирующим окраску семян у кукурузы, может включать этот ген, что может привести к изменению окраски зёрен, например с красной на белую);

– осуществляют горизонтальный перенос генов от одного организма к другому, не являющемуся его потомком;

– достраивают хромосомы после репликации (например, у дрожжей отсутствует теломераза, и удлинение теломеров происходит путём перемещения транспозонов);

– обеспечивают пластичность растительного генома, т.е. его способность к таким изменениям на генном и хромосомном уровнях, которые не влияют на жизнеспособность, но являются материалом для отбора особей, наиболее приспособленных к новым условиям среды обитания;

– транспозоны вызывают хромосомные aberrации и являются причиной различных заболеваний (нейрофиброматоза I типа, гемофилии, онкологии, остановки развития и стерильности);

– плазмиды придают бактериям устойчивость к антибиотикам; позволяют им вырабатывать белки с антимикробными свойствами, производить токсины, вызывать патологические образования на растениях – галлы; способствуют формированию клубеньков и фиксации азота, разрушению потенциально токсичных соединений;

– бактериофаги используются в антибактериальной терапии, альтернативной приёму антибиотиков; в генной инженерии в качестве векторов, переносящих участки ДНК;

Следует отметить, что во всех описанных выше случаях, связанных с мобильными генетическими элементами, мы имеем дело скорее с рекомбинациями, нежели с мутациями.

### **Закон гомологических рядов наследственной изменчивости.**

Суть закона гомологических рядов наследственной изменчивости состоит в том, что, если у вида имеется какой-то признак, то можно предположить, что такой же признак есть и у близких ему видов и родов. Например, наличие у пшеницы зерновки красной, чёрной, белой и фиолетовой окраски, остистых и безостых колосьев, мучнистого и стекло-

видного зерна позволили выдающемуся советскому генетику Николаю Ивановичу Вавилову (рис. 80) предположить, а потом и обнаружить в природе такие же формы у ржи.

Н.И. Вавилов сформулировал закона гомологических рядов наследственной изменчивости так: «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 у других видов и родов»<sup>1</sup>.

Этот закон применим не только к растениям, но и к животным, а также к человеку.



Рис. 80. Вавилов Николай Иванович

---

<sup>1</sup> Вавилов Н.И. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости // Труды Всероссийского съезда по селекции и семеноводству в г. Саратове. 4–13 июня 1920 г. Вып. 1. Саратов: [б. и.], 1920. С. 4–5.

## **Цитоплазматическая наследственность и изменчивость**

Цитоплазматическая наследственность и изменчивость заключаются в способности определенных структур цитоплазмы хранить и передавать часть наследственной информации, а также изменять признаки, контролируемые генами ДНК митохондрий и пластид, которых в каждой клетке насчитывается десятки.

Характерными особенностями цитоплазматической наследственности и изменчивости являются следующие:

- 1) в составе одной кольцевой молекулы ДНК митохондрий и пластид все гены имеются в одном экземпляре;
- 2) аллели отсутствуют и, соответственно, взаимодействия между ними (полного доминирования, неполного доминирования, кодоминирования) не происходит;
- 3) не происходит расщепления признаков в соответствии с законом Г. Менделя;
- 4) наследование признаков осуществляется преимущественно по женской линии;
- 5) ДНК митохондрий и пластид способна мутировать (цитоплазматические мутации).

Примером цитоплазматической изменчивости может служить пёстролистность у ночной красавицы. Ген, отвечающий за синтез пигмента хлорофилла, который придаёт клеткам листьев зелёный цвет, локализован в ДНК хлоропластов. Нормальный ген обуславливает выработку хлорофилла. При наличии в ДНК хлоропластов мутантного гена хлорофилл не вырабатывается, клетки листьев имеют белую или жёлтую окраску. Наследование данной цитоплазматической мутации осуществляется по материнской линии, так как зигота при оплодотворении получает от яйцеклетки всю цитоплазму, а в спермии цитоплазмы практически нет.

Рассмотрим несколько вариантов скрещиваний растений ночной красавицы с зелёными, пёстрыми и белыми листьями (рис. 81).

I. Если в качестве материнского взять растение с зелёными листьями и скрестить его с отцовскими растениями, имеющими зелёные, пёстрые и белые листья, то всё потомство будет иметь только зелёные листья, так как в цитоплазме зиготы будут хлоропласты только

материнского растения, имеющие нормальный ген, обеспечивающий выработку хлорофилла.

II. Если в качестве материнского взять растение с пёстрыми листьями и скрестить его с отцовскими растениями, имеющими зелёные, пёстрые и белые листья, то в потомстве будут образовываться растения как с зелёными, так и с пёстрыми и белыми листьями. Всё будет зависеть от того, какие хлоропласты окажутся в яйцеклетке – с нормальными или мутантными генами.

III. Если в качестве материнского взять растение с белыми листьями и скрестить его с отцовскими растениями, имеющими зелёные, пёстрые и белые листья, всё потомство будет иметь только белые листья, так как в зиготе все хлоропласты содержат мутантный ген отсутствия синтеза хлорофилла.

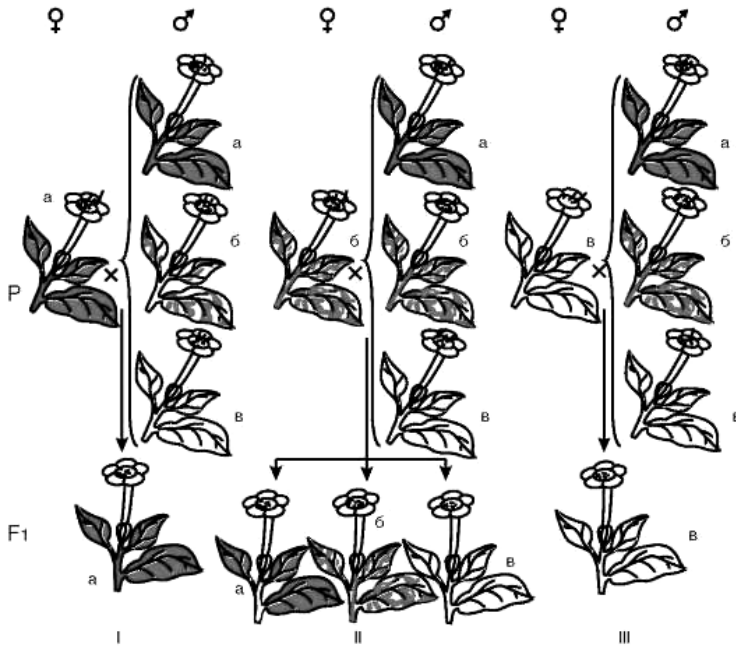


Рис. 81. Вариант скрещиваний растений ночной красавицы с зелёными, белыми и пёстрыми листьями:

I, II, III – варианты скрещиваний;

а – растения с зелёными листьями, б – пёстролистные растения, в – белоллистные растения (из: Биология / под ред. В.Н. Ярыгина, 2011)

## Лабораторная работа «Описание фенотипа»

*Цель:* овладение умением описывать фенотипы растений.

*Оборудование:* гербарий растений одного вида, собранных в местах, различающихся условиями произрастания (освещённостью, увлажнением, типами почв, антропогенным воздействием).

*Порядок работы.*

1. Рассмотрите и опишите по плану два растения одного вида, собранных в местах с различными условиями произрастания. Результаты занесите в таблицу:

### Описание фенотипов растений

Признаки фенотипа	Видовые названия и условия произрастания растений		Вариабельные признаки
	1 _____	2 _____	
Корень (тип корневой системы, её длина, степень развитости, видоизменения корней, общее состояние)			
Стебель (тип стебля, его длина, общее состояние)			
Листья (листорасположение, простые или сложные, форма листовой пластинки, край листа, жилкование, опушённость, сидячие или черешковые, размеры, общее состояние, видоизменения листьев)			
Цветок (обоеполый или однополый; околоцветник простой или двойной; чашечка раздельнолистная или спайнолистная; число чашелистиков, их форма и окраска; венчик спайнолепестной или раздельнолепестной; наличие и количество пестиков и тычинок, их особенности; растение одно- или двудомное; размеры цветков)			
Соцветие (тип, размеры соцветия)			
Плод (тип, величина)			
Семя (величина, форма, цвет, поверхность)			

2. Сделайте вывод, в котором отразите: а) зависимость различия фенотипов растений одного вида от условий произрастания: б) факторы, от которых зависит их фенотип.

### **Лабораторная работа «Изучение модификационной изменчивости»**

*Цель:* обнаружение на конкретных примерах наличия модификационной изменчивости и её закономерностей; отработка умений строить вариационный ряд и вариационную кривую.

*Оборудование:* коллекция листьев древесного растения, линейка.

*Порядок работы.*

1. Измерьте длину листовых пластинок. Результаты измерений запишите в таблицу:

#### **Результаты измерений**

Номера листьев по порядку	Длина листовой пластинки, в см

2. Постройте вариационный ряд и вариационную кривую.

3. Определите размах вариации изучаемого признака (норму реакции модификационной изменчивости). Установите закономерность модификационной изменчивости.

4. Сделайте вывод о сущности модификационной изменчивости длины листовых пластин.

### **Лабораторная работа «Полиплоидия и особенности наследования у автополиплоидов»**

*Цель:* ознакомление с фенотипическим эффектом полиплоидии и особенностями наследования у автополиплоидов.

*Оборудование:* гербарии и коллекции семян полиплоидных и диплоидных форм растений одного вида.

*Порядок работы.*

1. Рассмотрите гербарий и коллекцию семян полиплоидных и диплоидных форм растений одного вида. Выявите их фенотипические различия. Результаты запишите в таблицу:



## Фенотипические различия диплоидных и полиплоидных форм растений

Признаки для сравнения	Диплоидная форма	Полиплоидная форма

2. Сделайте вывод о различиях семян полиплоидных и диплоидных форм растений, принадлежащих к одному виду.

3. Запишите схему получения гетерозиготного автотетраплоида и рассчитайте ожидаемое расщепление в F<sub>2</sub> при его самоопылении при полном доминировании.

Схема имеет вид:

P ♀ AA × ♂ aa

G AA × aa

F<sub>1</sub> AAaa

P<sub>F1</sub> ♀ AAaa × ♂ AAaa

F<sub>2</sub>

	♂ гаметы	1 AA	4 Aa	1 aa
♀ гаметы		1 AA	4 Aa	1 aa
	1 AA	1 AAAA	4 AAAa	1 AAaa
	4 Aa	4 AAAa	16 AAaa	4 Aaaa
	1 aa	1 AAaa	4 Aaaa	1 aaaa

4. Сделайте вывод, в котором отразите вероятность (в долях) появления в F<sub>2</sub> доминантных, рецессивных и гетерозиготных форм, а также расщепление по генотипу. В чём преимущества гетерозигот по сравнению с гомозиготами? Ответ поясните.

*(Ответ: доминантных форм – 35/1, рецессивных – 1/35, гетерозигот – 34/36 или 17/18. Расщепление по генотипу 1 : 8 : 18 : 8 : 1. Для гетерозигот характерен гетерозис, поэтому они, как правило, обладают повышенной продуктивностью и лучшими адаптационными способностями по сравнению с гомозиготными формами.)*

### Вопросы и задания для самоконтроля.

1. Что такое изменчивость? Какие типы изменчивости вы знаете?
2. Дайте определение модификационной изменчивости. В чём её суть? Приведите примеры данного явления. Каково значение модификационной изменчивости?
3. Что такое норма реакции, вариационный ряд и вариационная кривая? Какой вид имеет вариационная кривая и что она показывает? Как построить вариационный ряд и вариационную кривую?

4. Что представляет собой комбинативная изменчивость? Какие процессы лежат в её основе? Каково её значение?

5. Дайте определение мутационной изменчивости. Что такое мутации? Почему и как они возникают? Какие бывают мутации? Каково их значение для организма и эволюционного процесса? Чем мутации отличаются от модификаций?

6. Что представляют собой генные, хромосомные и геномные мутации? На какие виды они подразделяются? Охарактеризуйте эти виды и приведите примеры каждого.

7. Что такое мутагенез и антимутагенез? Какие мутагены и антимутагены вы знаете? В чём суть спонтанного мутагенеза? С какой целью проводят искусственный мутагенез?

8. В чём состоит сущность генетических рекомбинаций? Что такое конъюгация? Что такое трансдукция? Какой она бывает и на какие этапы подразделяется? Что такое трансформация? Опишите процесс трансформации между клетками бактерий. Как и в каких целях использует этот процесс человек?

9. Кто открыл закон гомологических рядов наследственной изменчивости? В чём суть и значение этого закона?

10. Что такое мобильные генетические элементы? Как они перемещаются и на какие классы подразделяются? Какова роль мобильных генетических элементов в наследственной изменчивости?

11. В чём сущность цитоплазматической наследственности и изменчивости организмов?

### **Задания для самостоятельной работы**

#### ***Обязательные для студентов.***

1. Окраска шерсти овец контролируется геном, который в гетерозиготном ( $Aa$ ) состоянии обуславливает серую окраску, в гомозиготном рецессивном ( $aa$ ) – чёрную окраску, в гомозиготном доминантном ( $AA$ ) – гибель овец на эмбриональной стадии развития. Гены наличия рогов ( $B$ ) и окраски шерсти наследуются независимо.

Скрестили дигетерозиготную серую рогатую овцу с серым комолым самцом. Какое потомство следует ожидать от этого скрещивания? Составьте схему скрещивания. Объясните полученное фенотипическое расщепление в потомстве.

*(Ответ: серых рогатых ягнят –  $2/6$  ( $1/3$ ); серых комолых ягнят –  $2/6$  ( $1/3$ ); чёрных рогатых ягнят –  $2/6$  ( $1/3$ ). Ягнята с генотипами  $AABb$  и  $AAbb$  будут погибать на эмбриональной стадии развития.)*

2. Известно, что пёстролистность ночной красавицы является результатом цитоплазматической изменчивости: наличие в ДНК хлоропластов нормального гена придаёт клеткам листьев зелёный цвет, мутантного гена – белый; если в листьях одного и того же растения и зелёные, и белые клетки, то такое растение имеет пёструю окраску. Розовая окраска цветков у ночной красавицы возникает в результате неполного доминирования аллелей красной и белой окраски.

Какое потомство следует ожидать от скрещивания между собой пёстролистных растений ночной красавицы с розовыми цветками? Составьте схему скрещивания. Ответ поясните.

Какой еще тип изменчивости иллюстрирует данная задача?

*(Ответ: зелёных с красными цветками – 1/16; зелёных с розовыми цветками – 2/16 (1/8); зелёных с белыми цветками – 1/16; пёстролистных с красными цветками – 2/16 (1/8); пёстролистных с розовыми цветками – 4/16 (1/4); пёстролистных с белыми цветками – 2/16 (1/8); белоллистных с красными цветками – 1/16; белоллистных с розовыми цветками – 2/16 (1/8) и белоллистных с белыми цветками – 1/16. Данная задача иллюстрирует еще комбинативную изменчивость, так как особи с розовыми цветками появляются в результате комбинации и неполного доминирования аллелей красной и белой окраски цветков.)*

3. Тетраплоидное растение клевера с окрашенными цветками, имеющее генотип  $AAaa$ , скрестили с белоцветковым ( $aaaa$ ). Каким будет потомство? Запишите схему скрещивания.

*(Ответ: 1  $AAaa$  – с окрашенными цветками, 4  $Aaaa$  – с окрашенными цветками, 1  $aaaa$  – с белыми цветками.)*

### **По выбору студентов.**

1. Оцените содержательный потенциал темы «Генетическая изменчивость» по формированию естественно-научной грамотности учащихся. Предложите три конкретных способа формирования естественно-научной грамотности учащихся при изучении данной темы.

2. Выявите возможности использования содержания темы «Генетическая изменчивость» в осуществлении экологического воспитания учащихся. Приведите три примера экологического воспитания учащихся при изучении данной темы.

3. Подберите и выполните не менее пяти заданий единого государственного экзамена последних трёх лет, посвящённых вопросам изменчивости организмов.

## Глава 9

# ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦИЙ И ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ЭВОЛЮЦИИ

---

### Генетика популяций

**Генетика популяций** – это раздел генетики, изучающий закономерности распределения аллелей и генотипов в популяциях. Знание этих закономерностей важно не только для генетики, но и для экологии, селекции, биогеографии, а также для медицины.

#### Популяционная структура вида.

Как известно, **вид** – это совокупность особей, занимающих определенный ареал обитания и характеризующихся общностью происхождения, сходной системой приспособлений к условиям среды и воспроизведением в поколениях основных адаптивных черт и признаков.

Особи одного вида обладают характерными для него генотипом и фенотипом.

По некоторым данным, общее число видов, существующих на Земле, оценивается в 8,7 миллионов. К настоящему времени число описано примерно 1,7 миллиона видов, в том числе свыше 300 тысяч видов растений, около 50 тысяч видов грибов и лишайников, 64 тысячи видов позвоночных животных, 1,3 миллиона видов беспозвоночных животных. Число вымерших видов может составлять около 500 миллионов.

Вид состоит из отдельных особей, которые объединяются в популяции.

**Популяция** – это совокупность особей одного вида, длительно населяющих отдельное пространство, свободно скрещивающихся, дающих плодовитое потомство и в той или иной степени изолированных от других совокупностей того же вида.

В генетическом смысле популяция – это пространственно-временная группа особей одного вида, претерпевающих генетическую рекомбинацию.

Популяции объединяются в подвиды, подвиды – в вид. Таким образом, выстраивается иерархия *особи* → *популяции* → *подвиды* → *вид* (рис. 82).

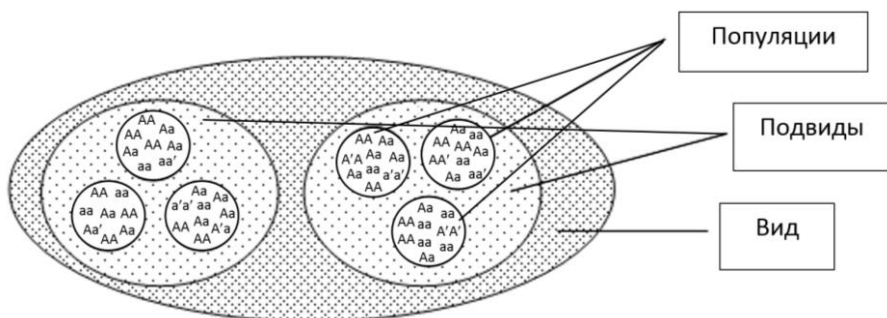


Рис. 82. Структура вида:  $AA$ ,  $Aa$ ,  $aa$  – генотипы особей

Особи, составляющие вид, неоднородны в генетическом отношении. Каждая из них обладает общими и характерными для вида чертами и индивидуальными генетическими особенностями.

Совокупность генотипов всех особей вида, т.е. полный набор генов, сложившийся в ходе его эволюции, называется *генофондом*.

Богатство генофонда вида определяется аллельным разнообразием (полиморфизм генов) и разнообразием комбинаций аллелей. Резкое уменьшение численности вида ведёт к сокращению аллельного разнообразия и количества комбинаций. Поэтому очень важно сохранять генофонды видов, не допускать их резкого обеднения.

Популяция самооплодотворяющихся видов состоит из генотипически разнородных линий, так как особи такой популяции не скрещиваются между собой. В этом случае существование популяции основывается на естественном отборе линий определенного генотипа, на общности приспособительных механизмов к однотипным условиям внешней среды. Отдельный организм может быть зачинателем новой расы, подвида и вида, а также сорта или породы.

При самооплодотворении аллели, находящиеся в гетерозиготном состоянии, переходят в гомозиготное состояние. В силу этого популяции представлены главным образом гомозиготными формами. Поэтому отбор в чистых линиях малоперспективен. Гомозиготы дают генотипически однородное потомство. Гетерогенности в чистых линиях способствует постоянно идущий мутационный процесс.

У перекрестнооплодотворяющихся организмов в природе популяция формируется за счёт свободного скрещивания особей с разными генотипами, т.е. на основе *панмиксии* (от греч. *pan* – «всё» и *mixis* –

«смешивание»). Путём отбора и скрещивания форм создаются линии с иным выражением признака, чем у исходной популяции, что свидетельствует о её гетерогенности.

Накопление в популяции летальных и сублетальных мутаций, которые при переходе в гомозиготное состояние приводят к снижению жизнеспособности особей или их гибели, получило название *генетический груз*. Его проявление усиливается при близкородственном скрещивании, что приводит к ухудшению фенотипических характеристик потомства, т.е. к вырождению вида.

### **Закон Харди – Вайнберга.**

Одним из путей изучения генетики панмиктической популяции является исследование характера и частоты распределения в ней особей, гомозиготных и гетерозиготных по отдельным генам.

Равновесие панмиктической популяции определяется законом Харди – Вайнберга. Он разработан для идеальной популяции, которая отвечает следующим условиям:

- большая численность;
- свободное скрещивание (панмиксия);
- отсутствие притока или оттока генов извне;
- отсутствие давления естественного отбора и других факторов эволюции;
- одинаковая плодовитость гомо- и гетерозигот.

Таких популяции в природе не существуют, однако они являются прекрасной моделью для генетических исследований.

*Закон Харди – Вайнберга* гласит: в идеальной (панмиктической) популяции сумма частот доминантного и рецессивного аллелей, а также сумма частот генотипов по одному аллелю есть величина постоянная и выражается уравнениями:

$$p + q = 1; p^2 + 2pq + q^2 = 1,$$

где  $p$  – частота доминантного аллеля;  $q$  – частота рецессивного аллеля;  $p^2$  – частота доминантных гомозигот в популяции;  $2pq$  – частота встречаемости гетерозигот;  $q^2$  – частота особей с гомозиготным рецессивным генотипом.

На рисунке 83 представлена модель панмиктической популяции, состоящей только из гомозиготных по разным аллелям одного гена ( $AA$  и  $aa$ ) форм, число которых одинаково.

♂		
♀	0,5 p(A)	0,5 q(a)
0,5 p(A)	0,25 p <sup>2</sup> (AA)	0,25 pq(Aa)
0,5 q(a)	0,25 pq(Aa)	0,25 q <sup>2</sup> (aa)

$$\begin{aligned}
 \text{Отсюда: } p^2(AA) + 2pq(Aa) + q^2(aa) &= 1 \\
 0,25 + 0,5 + 0,25 &= 1 \\
 \underbrace{0,25 + 0,25} + \underbrace{0,25 + 0,25} &= 1 \\
 0,5 (A) + 0,5 (a) &= 1
 \end{aligned}$$

Рис. 83. Модель панмиктической популяции, состоящей только из гомозигот AA и aa: p – частота доминантного аллеля (A); q – частота рецессивного аллеля (a)

При множественном аллелизме уравнения приобретают следующий вид:

$$p + q + r = 1; p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr = 1,$$

где p – частота первого аллеля; q – частота второго аллеля; r – частота третьего аллеля; p<sup>2</sup>, q<sup>2</sup>, r<sup>2</sup> – частоты гомозигот; 2pq, 2pr, 2qr – частоты гетерозигот.

Частоты аллелей в популяции могут изменяться, если популяция теряет равновесие. Это происходит или за счёт появления мутаций, имеющих приспособительное значение, или при изменении условий существования популяции, когда имеющиеся признаки не обеспечивают выживания особей. Тогда особи с таким признаком удаляются естественным отбором, и вместе с этим сокращается частота аллеля, определяющего этот признак. Через несколько поколений в популяции установятся новые соотношения частот аллелей и генотипов.

## Генетические основы эволюции

### Современный эволюционный синтез.

Возникновение биологического вида и его сохранение осуществляется в соответствии с законами наследственности и изменчивости. Английский натуралист и путешественник Чарльз Дарвин (1809–1882) определил три главных фактора эволюции: это наследственная изменчивость, борьба за существование и естественный отбор.

В дальнейшем в результате синтеза классического дарвинизма и генетики, а также палеонтологии, экологии, молекулярной биологии, систематики и других наук сформировалась синтетическая теория эволюции, ядром которой стала статья русского и советского генетика



Рис. 84. Четвериков  
Сергей Сергеевич

Сергея Сергеевича Четверикова (1880–1959) (рис. 84) «О некоторых моментах эволюционного процесса с точки зрения современной генетики», изданная в 1926 г. В этой статье учёный показал возможность совмещения теории естественного отбора с принципами генетики, чем заложил основы эволюционной генетики.

В настоящее время приняты следующие основные положения синтетической теории эволюции:

- вид есть система популяций, репродуктивно изолированных от популяций других видов;
- элементарной единицей эволюции является локальная популяция;
- видообразование заключается в возникновении генетических изолирующих механизмов и осуществляется преимущественно в условиях географической изоляции;
- материалом для эволюции являются мутационная и комбинативная изменчивость;
- главной причиной развития адаптаций, видообразования и происхождения надвидовых таксонов является естественный отбор.

### **Популяция – элементарная единица эволюции.**

В популяции постоянно возникают наследственные изменения. В результате скрещивания они распространяются в популяции и насыщают её, она становится неоднородной. В популяции действует борьба за существование, а также естественный отбор, благодаря которым выживают и оставляют потомство лишь особи с полезными в данных условиях изменениями. Таким образом, популяция представляет собой единицу эволюции.

Популяция как элементарная единица эволюции обладает рядом свойств:

- 1) обладает генофондом, который отличается от генофонда других популяций того же вида;
- 2) обладает численностью, достаточной для обеспечения её устойчивого существования в чередующихся поколениях.



## **Движущие силы эволюции, их влияние на генофонд популяции.**

Сохранение относительно постоянной частоты аллелей в популяции возможно при допущении, что они не мутируют. Но это не так. Возникновение мутаций, т.е. *мутационный процесс* – первичный источник наследственной изменчивости в эволюции.

Отдельный ген спонтанно мутирует довольно редко. Но число генов велико, поэтому общее количество различных мутаций может быть достаточно большим. Генотипы организмов в популяции оказываются насыщенными различными мутациями, чаще всего находятся в гетерозиготном состоянии. В каждом поколении генофонд может пополняться значительным числом новых мутаций. Этот процесс называют *мутационным давлением*. Следовательно, частота аллелей разных генов в популяции будет изменяться в зависимости от мутационного давления.

Распространение мутации в популяции зависит не только от мутабельности данного локуса, но и от того, в какой мере данная мутация влияет на жизнеспособность и плодовитость особи.

Всякая мутация вызывает изменение целостной системы генотипа, характерной для вида. Она нарушает исторически сложившиеся корреляции функций организма в индивидуальном развитии. В силу этого любая мутация в подавляющем большинстве случаев вначале оказывается вредной и лишь очень редко имеет некоторое положительное значение и сразу может оказаться полезной для вида.

**Естественный отбор** – процесс выживания организмов, генотипы которых обеспечивают им наибольшую приспособленность к условиям среды.

Вероятность того, что организм выживет и даст потомство, зависит от степени его приспособленности к среде. Чем шире норма приспособительных реакций организмов, тем вероятнее их сохранение и процветание в популяции. Организмы, генотипы которых наилучшим образом обеспечивают приспособление к условиям существования, дадут больше потомков, чем менее приспособленные. Если организмы определенного генотипа будут выбраковываться отбором, то частота соответствующего аллеля в популяции уменьшится. Следовательно, отбор ограничивает распространение «неблагоприятных» аллелей, их частоту (встречаемость). В популяции концентрация более вредных мутаций снижается в поколениях быстрее, чем менее вредных. И наоборот,

концентрация мутаций, имеющих существенное приспособительное значение, будет возрастать быстрее, чем концентрация мутаций менее полезных.

Скорость устранения из популяции доминантных и рецессивных аллелей различна. Доминантные летальные аллели и гены стерильности устраняются отбором в первом же поколении, даже в гетерозиготе. Рецессивные мутантные аллели могут находиться в популяции в скрытом, гетерозиготном состоянии, накапливаясь в ней, создавая огромный мутационный резерв. Они подвергаются отбору лишь в гомозиготном состоянии.

Отбор рецессивных аллелей оказывается менее эффективным, чем отбор доминантных. Даже если в каждом поколении из популяции полностью устраняются рецессивные гомозиготы, это не приводит к окончательному исчезновению их в сотом поколении, так как постоянными поставщиками гомозиготных рецессивов являются гетерозиготные особи.

Концентрация генов определяется численностью популяции. Чем меньше размер популяции, тем вероятнее скрещивание между собой гетерозиготных особей, дающих в потомстве гомозиготные рецессивы. Напротив, чем численность популяции выше, тем меньше вероятность появления рецессивных гомозигот. В малочисленной популяции отбор скорее начинает устранять вредные аллели и накапливать полезные. При сокращении численности в популяции могут сохраниться одни мутантные аллели. При последующем увеличении численности популяции число этих аллелей может довольно быстро возрасти.

Процесс случайного ненаправленного изменения частот аллелей в популяции получил название *дрейфа генов*.

Одной из частых причин дрейфа генов являются *популяционные волны* – колебания численности особей, составляющих популяцию.

Влияние резкого сокращения численности популяции на её генетический состав объясняют *эффект «бутылочного горлышка»* – явление, при котором популяция проходит через период малой численности (рис. 85), и *эффект основателя* – явление, при котором от родительской популяции отделяется небольшое количество нетипичных по генотипу особей, дающих начало новым популяциям, а в дальнейшем – новым подвидам и видам (рис. 86).



Рис. 85. Эффект «бутылочного горлышка»

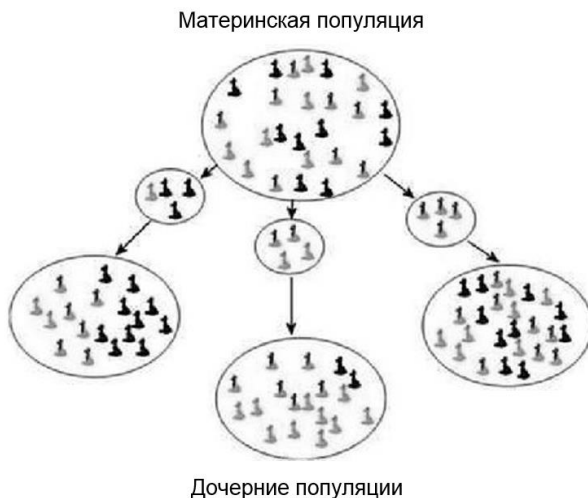


Рис. 86. Эффект основателя

Одной из существенных причин, ведущих к изменению частот аллелей и генотипов в популяциях, служит *поток генов*, или *миграция особей* (семян, спор, пыльцы). Чем выше интенсивность миграции и чем больше разница в частотах аллелей, тем больше её воздействие на популяционное равновесие и генетические частоты.

Интенсивность обмена аллелями генов зависит от пространственной близости популяций. *Изоляция* представляет собой широкий комплекс явлений, связанных с резким ограничением или полным прекращением скрещивания представителей разных популяций и видов. Она ведёт к образованию новых разновидностей популяций, генофонд которых отличается от генофондов других популяций, а в некоторых случаях и к образованию новых видов. Различают изоляцию *географическую* (предотвращение географическими преградами генного обмена

между популяциями) и *биологическую* (предотвращение генного обмена между популяциями в силу морфологических, физиологических, этологических, генетических и других различий особей).

Таким образом, отбор является решающим фактором для дивергенции вида, так как он контролирует весь процесс эволюции. Сам же естественный отбор обусловлен абиотическими и биотическими факторами, составляющими внешнюю среду как для отдельного организма, так и для популяции в целом.

### **Геногеография групп крови.**

В распределении по земному шару групп крови отмечается определённая закономерность. Так, среди европеоидов около 45% имеют первую группу крови, 35% – вторую, 15% – третью и только 5% – четвёртую. Американские индейцы многих племён имеют первую группу крови, 1,5% – вторую, а третья и четвертая группы крови вообще не встречаются. У монголоидов Центральной и Юго-Восточной Азии значительно чаще, чем в других местах, встречается третья группа крови – 20–25%, а иногда и более.

Четвёртая группа крови достаточно редка во всех частях мира. Её имеют немногим более 5% людей, независимо от национальной и расовой принадлежности. Она не может передаваться по наследству, а формируется у плода под влиянием полученных от родителей аллелей  $I^A$  и  $I^B$ .

## **Лабораторная работа**

### **«Составление модельных панмиктических популяций при заданных частотах гамет»<sup>1</sup>**

*Цель:* знакомство с закономерностями наследования в популяциях, отработка умений по составлению модельных панмиктических популяций.

*Оборудование:* комплекты мешочков из плотной ткани с оранжевыми и синими картонными кружками диаметром около 15 мм по 100 штук в каждом с различными соотношениями: 60 и 40; 70 и 30; 80 и 20; 90 и 10.

---

<sup>1</sup> Ватги К.В., Тихомирова М.М. Руководство к практическим занятиям по генетике: пособие для студентов. М.: Просвещение, 1979. С. 157–158.

### Порядок работы.

1. Возьмите два мешочка со 100 «гаметами» с заданным соотношением кружков в каждом из них: в одном «яйцеклетки», в другом – «сперматозоиды». Например, 60 оранжевых ( $A$ ) и 40 синих ( $a$ ). Один из студентов должен вытаскивать, не глядя в мешок (т.е. случайно, имитируя условия панмиксии), по одному кружочку («яйцеклетке»), другой – проделывать то же самое со «сперматозоидами», а остальные – записывать получившееся сочетание генов, т.е. генотип «зиготы». Два оранжевых кружка означают генотип  $AA$ , оранжевый и синий –  $Aa$ , два синих –  $aa$ . Каждый раз кружки нужно возвращать в мешочек и тщательно перемешивать. Так повторить 100 раз.

Результаты запишите в таблицу:

#### Число генотипов

Цвет кружков	Оранжевый Оранжевый	Оранжевый Синий	Синий Синий
Генотип	$AA$	$Aa$	$aa$
Число			

2. Определите теоретически ожидаемое соотношение генотипов для заданного соотношения гамет. Например:

#### Теоретически ожидаемое соотношение генотипов при соотношении гамет 60 и 40

	♂		
♀		0,6 $A$	0,4 $a$
0,6 $A$			
0,4 $a$			

3. Сравните теоретически ожидаемое соотношение генотипов для заданного соотношения гамет с фактически полученным в ходе лабораторной работы методом  $\chi^2$ , выявите существование между ними различий, заполнив таблицу:

#### Сравнение теоретически ожидаемого соотношения генотипов с фактически полученным

Данные	Частоты генотипов			
	$AA$	$Aa$	$aa$	Всего
Фактически полученные ( $\Phi$ )				
Теоретически ожидаемые ( $T$ )				
Отклонение ( $\Phi - T$ )				
$(\Phi - T)^2$				

$\chi^2 =$   
ЧСС =  
Р =

4. Сделайте вывод о случайном характере различий между теоретически ожидаемым и фактически полученным в ходе лабораторной работы соотношением генотипов.

## Практическая работа «Решение задач по генетике популяций»

### Определение частот аллелей по соотношению фенотипов в популяции.

*В основе решения данных задач лежит закон Харди – Вайнберга.*

**Задача 1.** В популяции людей было выявлено 3345 человек с карими глазами ( $A$ ) и 669 – с голубым цветом глаз ( $a$ ). Определите частоту в данной популяции аллелей  $A$  и  $a$ , а также генотипов  $AA$ ,  $Aa$  и  $aa$ . Сколько в популяции было людей, гомозиготных по доминантному признаку, гомозиготных по рецессивному признаку и гетерозигот?

Дано:

$A$  – карие глаза;

$a$  – голубые глаза.

Кареглазых – 3345.

Голубоглазых – 669

Определить: какова частота аллелей  $A$  и  $a$  и частота генотипов  $AA$ ,  $Aa$  и  $aa$ ?

Решение:

Записываем уравнения, выражающие закон Харди – Вайнберга:

$$p + q = 1; p^2 + 2pq + q^2 = 1.$$

Высчитываем общее количество людей:

$$3345 + 669 = 4014.$$

Принимаем его за 1.

Голубой цвет глаз у человека является рецессивным признаком, следовательно, генотип таких людей  $aa$ .

Выражаем частоту генотипа  $aa$  ( $q^2$ ) в долях единицы:

$$q^2 = 669/4014 = 0,1666.$$

Находим частоту рецессивного аллеля  $a$ :

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,1666} = 0,4081.$$

Тогда частота доминантного аллеля  $A$ :

$$p = 1 - q = 1 - 0,4081 = 0,5919,$$

а частота доминантных гомозигот  $AA$  соответственно:

$$p^2 = 0,5919^2 = 0,3503.$$

Частота гетерозигот составляет:

$$2pq = 2 \times 0,5919 \times 0,4081 = 0,4831.$$

### Количество людей разных генотипов

Данные	Цвет глаз			всего
	карий		голубой	
	<i>AA</i>	<i>Aa</i>	<i>aa</i>	
Фактические частоты, человек	3345		669	4014
Теоретическое отношение	0,3503	0,4831	0,1666	1
Теоретические частоты (абсолютные значения), человек	$\underbrace{1406 \quad 1939}_{3345}$		669	36414

Ответ: частоты аллелей:  $A - 0,5919$ ,  $a - 0,4081$ ; частоты генотипов:  $AA - 0,3503$ ,  $Aa - 0,4831$ ,  $aa - 0,1666$ . В данной популяции было 1406 человек гомозиготных по доминантному признаку, 669 – гомозиготных по рецессивному признаку и 1939 гетерозигот.

**Задача 2.** У человека муковисцидоз – аутосомный рецессивный признак. В популяциях Европы это заболевание встречается с частотой 1 : 2500. Определите генетическую структуру популяции.

(*Ответ: частота аллеля муковисцидоза – 0,02, нормального аллеля – 0,98; частота генотипов: доминантных гомозигот – 0,9604 (2402 человека), гетерозигот – 0,0392 (98 человек), рецессивных гомозигот – 0,0004 (1 человек).*)

**Задача 3.** Имеются следующие данные о частоте встречаемости групп крови по системе АВ0: I – 0,33; II – 0,38; III – 0,21; IV – 0,08. Определите частоты аллелей групп крови по системе АВ0 в популяции.

<p>Дано:</p> <p><math>I^A, I^B, i^0</math> – аллели.</p> <p>Сочетания аллелей:</p> <p><math>i^0i^0</math> – I группа.</p> <p><math>I^AI^A</math> и <math>I^Ai^0</math> – II группа.</p> <p><math>I^BI^B</math> и <math>I^Bi^0</math> – III группа.</p> <p><math>I^AI^B</math> – IV группа.</p> <p>Частота встречаемости:</p> <p>I – 0,33.</p> <p>II – 0,38.</p> <p>III – 0,21.</p> <p>IV – 0,08</p> <hr/> <p>Определить: какова частота генов <math>I^A, I^B, i^0</math>?</p>	<p>Решение:</p> <p>Записываем уравнения, выражающие закон Харди-Вайнберга при множественном аллелизме:</p> $p + q + r = 1;$ $p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr = 1.$ <p>Обозначим частоту встречаемости аллелей:</p> $I^A - p; I^B - q; i^0 - r.$ <p>Обозначим частоту встречаемости генотипов групп крови:</p> $p^2(I^AI^A) + 2pr(I^Ai^0) = 0,38.$ $q^2(I^BI^B) + 2qr(I^Bi^0) = 0,21.$ $r^2(i^0i^0) = 0,33.$ $2pq(I^AI^B) = 0,08.$
---	---

Определяем частоту встречаемости аллеля  $i^0$ :

$$r = \sqrt{r^2} = \sqrt{0,33} = 0,57.$$

Частота аллеля  $i^0 = 0,57$ .

Для вычисления частот аллелей  $I^A$  и  $I^B$  комбинируем материал в два варианта: по частотам групп крови I и II или I и III.

В первом варианте получаем:  $p^2 + 2pr + r^2$ , во втором:  $q^2 + 2qr + r^2$ .

По условию задачи:  $p^2 + 2pr + r^2 = (p + r)^2 = 0,71$ .

Тогда:  $p + r = \sqrt{0,71} = 0,84$ . Если  $r = 0,57$ , то  $p = 0,84 - 0,57 = 0,27$ .

Частота аллеля  $I^A = 0,27$ .

Высчитываем частоту аллеля  $I^B$ :  $q^2 + 2qr + r^2 = (q + r)^2 = 0,54$ .

Тогда:  $q + r = \sqrt{0,54} = 0,73$ . Если  $r = 0,57$ , то  $q = 0,73 - 0,57 = 0,16$ .

Частота аллеля  $I^B = 0,16$ .

Ответ: частоты генов:  $I^A - 0,27$ ;  $I^B - 0,16$ ;  $i^0 - 0,57$ .

**Задача 4.** Частота встречаемости групп крови в средневропейской популяции составляет: 0 (I) – 43%, A (II) – 42%, B (III) – 11%, AB(IV) – 4%. Определите частоты аллелей в данной популяции.

(Ответ: частоты аллелей:  $I^A - 0,27$ ;  $I^B - 0,08$ ;  $i^0 - 0,65$ .)

#### Вопросы и задания для самоконтроля.

1. Что такое генетика популяций?
2. Что такое вид? Какова его структура?
3. Что представляет популяция в генетическом отношении? Что такое генофонд вида? Почему нужно сохранять генофонды видов? Как это можно сделать?

4. Почему популяция считается элементарной единицей эволюции? Ответ поясните.

5. Охарактеризуйте популяции само- и перекрёстнооплодотворяющихся видов с точки зрения их генетической структуры.

6. Какую популяцию называют панмиктической? Чем идеальная популяция отличается от реальной? Ответ поясните.

7. Сформулируйте закон Харди – Вайнберга. Какие математические выражения он имеет? Каково его значение?

8. За счёт чего популяция теряет равновесие? К чему это приводит? Ответ поясните.

9. Перечислите основные положения синтетической теории эволюции. Кто из отечественных генетиков заложил основы эволюционной генетики?



10. Дайте определения следующим факторам генетической динамики популяций: мутационному процессу, естественному отбору, популяционным волнам, дрейфу генов, миграции, изоляции.

11. Как распределены по миру группы крови?

### **Задания для самостоятельной работы.**

#### ***Обязательные для студентов.***

1. У растений ночной красавицы аллель красной окраски цветков ( $A$ ) неполностью доминирует над аллелем белой окраски ( $a$ ). Гибриды имеют розовую окраску. В саду обнаружено 4169 растений с красными цветками, 756 – с белыми и 3708 – с розовыми. Какова частота аллелей гена окраски цветков ночной красавицы в этом саду?

*(Ответ: частота гена  $A - 0,7$ ;  $a - 0,3$ .)*

2. У человека фенилкетонурия наследуется как аутосомный рецессивный признак с частотой  $1 : 10000$ . Определите генетическую структуру популяции.

*(Ответ: частоты аллелей:  $A - 0,991$ ,  $a - 0,009$ ; частоты генотипов:  $AA - 0,98208$ ,  $Aa - 0,01783$ ,  $aa - 0,00009$ .)*

3. В популяции диких зайцев концентрация доминантного аллеля серой окраски  $A$  составляет 90%, а рецессивного аллеля белой окраски  $a - 10\%$ . Определите генетическую структуру популяции диких зайцев, насчитывающей 958 серых и 12 белых особей. Докажите методом  $\chi^2$ , что фактически полученные частоты генотипов не противоречат теоретически ожидаемым.

*(Ответ: частота генотипов  $AA - 0,7896$  (766 особей);  $Aa - 0,1979$  (192 особи);  $aa - 0,124$  (12 особей).  $\chi^2_{расч.} = 3,59 < \chi^2_{табл.} = 5,99$ . Следовательно, различия случайны и недостоверны, т.е. фактически полученные частоты генотипов не противоречат теоретически ожидаемым.)*

#### ***По выбору студентов.***

1. Составьте технологическую карту урока по теме «Генетика популяций» для класса базового уровня изучения биологии.

2. Составьте технологическую карту урока по теме «Генетика популяций» для класса с углублённым изучением биологии.

## Глава 10

# ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

---

### Человек как объект генетики

**Генетика человека** – раздел генетики, изучающий закономерности наследственности и изменчивости у человека. Её подразделы – *антропогенетика*, которая исследует наследственность и изменчивость нормальных признаков человеческого организма, и *медицинская генетика*, которая изучает особенности проявления и развития патологических признаков, зависимость заболеваний от генетической предрасположенности и условий окружающей среды.

*Преимущества человека как объекта генетических исследований:*

– фенотип человека хорошо изучен с точки зрения анатомической, физиологической, иммунологической, биохимической, клинической, что позволяет генетикам легко распознавать многие формы наследственных отклонений;

– изучено большое количество разнообразных признаков, в том числе патологических, неизвестных для других организмов;

– применимы все методы, которые дают возможность регистрировать признак и выражать его количественно;

– благодаря международному научно-исследовательскому проекту «Геном человека» (2003 г.) определена последовательность ДНК всех хромосом и митохондриальной ДНК, т.е. полностью расшифрован геном человека. Геном человека состоит из 23 пар хромосом (22 пары аутосом, X- и Y-хромосомы), множества копий митохондриальной ДНК; в нём насчитывается 3,055 млрд пар оснований, он содержит 19,969 активных генов, кодирующих белки или функциональные РНК, что составляет 1,5% от всего генетического материала; остальная часть является не кодирующей ДНК («мусорной» ДНК), которая играет важную роль в регуляции активности генов. Данные о геноме человека активно используются по всему миру в биомедицинских исследованиях.

*Трудности в изучении генетики человека:*

– невозможность произвольного скрещивания людей;

– позднее наступление половой зрелости;

- малое число потомков в семьях;
- невозможность создания одинаковых условий жизни для потомства.

*Значение и достижения генетики человека:*

- достигнуты большие успехи в предупреждении и лечении наследственных заболеваний;
- генетика представляет собой естественнонаучную основу борьбы с расизмом, убедительно показывая, что расы – это формы адаптации человека к конкретным условиям среды (климатическим и иным). Представители всех рас равноценны и обладают равными возможностями для развития, определяемого не генетическими, а социально-историческими условиями.

## **Методы изучения генетики человека**

1. *Биохимический метод* – анализ состава веществ, содержащихся в организме, и биохимических реакций, протекающих в его клетках. При помощи данного метода можно устанавливать функцию гена, изучать нарушения обмена веществ.

2. *Молекулярно-генетические методы* – расшифровка генома человека, определение последовательности нуклеотидов в ДНК.

3. *Цитогенетические методы* – микроскопический анализ хромосом человека, их структуры, количества, поведения при делении клетки, а также изучение связи между изменением структуры хромосом и изменчивостью признака. Этот метод используется для установления геномных и хромосомных мутаций.

4. *Близнецовый метод* – анализ и сравнение изменчивости признаков у однояйцевых и разнойцевых близнецов. Позволяет оценить роль генотипа и внешних условий в наблюдаемой изменчивости. Близнецы – дети одной матери, появившиеся на свет в результате одних родов через непродолжительное время друг за другом. Выделяют два типа близнецов: *однойцевые* (монозиготные) и *разнойцевые* (дизиготные). Однояйцевые близнецы развиваются из одной яйцеклетки, они всегда одного пола и очень похожи друг на друга. Разнойцевые близнецы (двойняшки) развиваются из разных яйцеклеток, могут быть разного пола и похожи друг на друга, как братья и сестры, родившиеся в разное время (рис. 87).

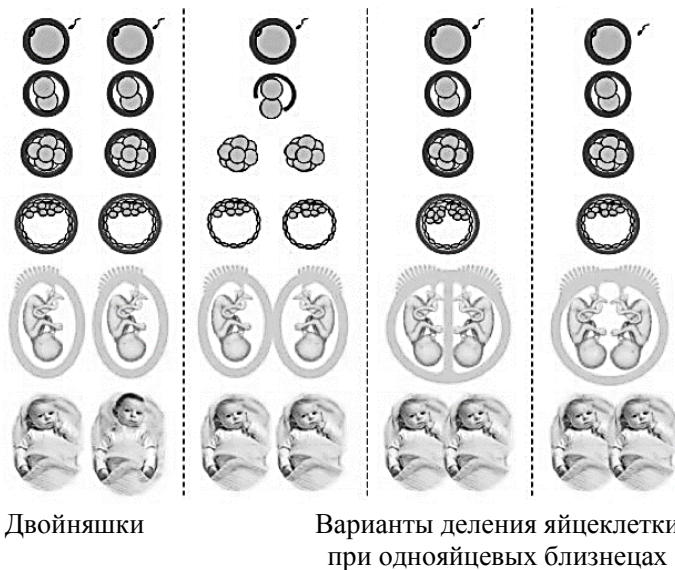


Рис. 87. Типы близнецов

5. *Генеалогический метод* – составление родословных и их анализ (рис. 88). Позволяет проследить наследование признаков в родословных. Используется для определения наследственного и ненаследственного характера признака, его доминантности или рецессивности, картирования хромосом. Составляет основу для заключений при медико-генетическом консультировании. К недостаткам данного метода следует отнести скудность семейного анамнеза, малое количество потомков и условно-теоретический характер прогноза.

7. *Популяционно-статистический метод* – анализ частоты встречаемости генов и генотипов в популяции. Позволяет изучить распространение мутаций среди больших групп населения, составить карты распространения генов, определяющих развитие нормальных признаков и наследственных болезней. Особый интерес для генетиков представляют *изоляты* – группы населения, в которых по географическим, экономическим, социальным или религиозным причинам браки заключаются чаще между членами группы. Это приводит к повышению частоты близкородственных браков, переходу рецессивных аллелей в гомозиготное состояние и их проявлению в фенотипе. Этот метод даёт информацию об эволюции вида, позволяет прогнозировать количество особей с мутациями.

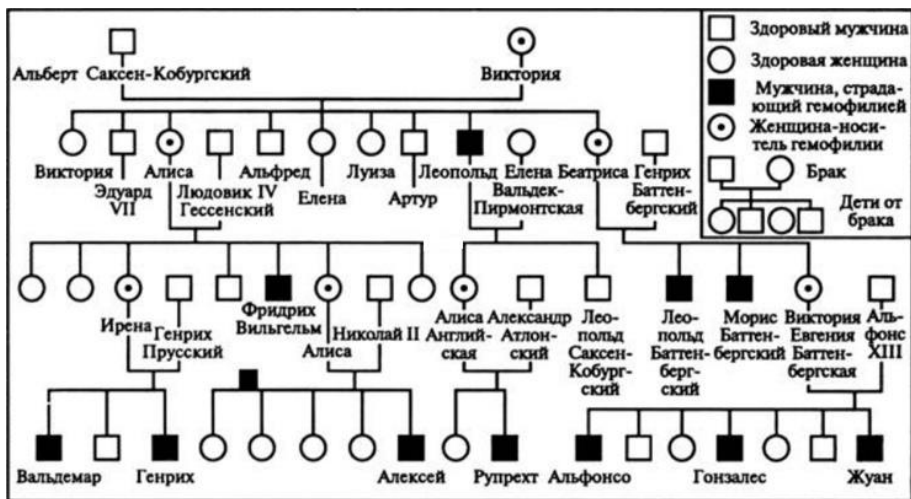


Рис. 88. Наследование гемофилии у потомков английской королевы Виктории

## Репродуктивное здоровье человека

**Репродуктивное здоровье** – это состояние полного соматического, эмоционального, интеллектуального и социального благополучия в отношении сексуальности. Оно затрагивает репродуктивные процессы, функции и системы на всех этапах жизни. Репродуктивное здоровье предполагает позитивное отношение к сексуальности и половым отношениям, возможность безопасно вести половую жизнь, приносящую удовлетворение, отсутствие принуждения, а также дискриминации и насилия.

По оценкам Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), в мире 20% женщин и 14% мужчин имеют плохое репродуктивное здоровье.

*Репродуктивное здоровье женщины* и шансы на её выживание во время родов тесно связаны с её социально-экономическим статусом, доступом к здравоохранению, местом проживания и культурными нормами.

Одной из международных целей в области устойчивого развития, разработанных Организацией Объединённых Наций, является улучшение материнского здоровья. Большинство моделей материнского здоровья охватывают планирование семьи до зачатия, дородовой и послеродовой уход. В развивающихся странах женщинам ввиду их бедности

информация, услуги по планированию семьи и контролю рождаемости, различные культурные практики, помощь при родах, дородовый и послеродовый уход доступны меньше, чем в развитых странах, что приводит к увеличению материнской смертности.

Во время родов женщины обычно умирают от сильных кровотечений, инфекций, после них – от осложнений при родах. Во время беременности – от высокого кровяного давления, небезопасных аборт, а также от региональных заболеваний, таких как малярия и СПИД. Чем моложе роженица, тем больше она и её ребёнок подвергаются риску осложнений и смерти. Риск наследственных заболеваний и осложнений увеличивается и в случае поздних (после 35 лет) родов.

*Репродуктивное здоровье подростков* – глобальная проблема, сопряжённая со следующими факторами риска:

- ранняя беременность;
- трудности доступа к контрацепции;
- небезопасные аборты;
- отсутствие доступа к медицинскому обслуживанию;
- высокий уровень распространения ВИЧ-инфекции и венерических заболеваний
- отсутствие полового воспитания и просвещения.

*Заболевая, передающаяся половым путём (ЗППП)*, – инфекционные заболевания, наиболее частым путём заражения которыми является половой контакт. К таким заболеваниям относят хламидиоз, гонорею, гепатит В (HBV), простой герпес типа 2 (HSV-2), синдром приобретённого иммунодефицита (СПИД), папиллому человека (HPV), сифилис и трихомониаз.

Ежедневно в мире фиксируется более 1 млн. случаев заражения инфекциями, передаваемыми половым путем. Большинство из них протекают бессимптомно. Снижению показателей заражения ЗППП способствует половое просвещение подрастающего поколения и населения в целом. Единственно верные средства от венерических болезней – супружеская верность и моногамность.

*Безопасный секс* – сексуальная активность с использованием методов или устройств (например, презервативов) для снижения риска передачи или приобретения заболеваний, передаваемых половым путем, особенно ВИЧ-инфекции.

*Контрацепция* (от новолат. *contraceptio* – «исключение») – контроль над рождаемостью механическими (презервативами, шеечными колпачками и др.), химическими (например, влагалитными шариками, грамицидиновой пастой) и другими противозачаточными средствами и способами.

Следует отметить, что большинство форм контрацепции не защищают от ЗППП. Кроме того, некоторые практики безопасного секса (выбор партнера и сексуальное поведение с низким риском) оказываются неэффективными формами контрацепции.

Некоторые консервативные религиозные группы выступают против методов контрацепции и приветствуют рождение максимально возможного количества детей в семье.

*Аборт* (от лат. *abortus* – «выкидыш») – это искусственное прерывание беременности.

Аборты подразделяются на безопасные и небезопасные. Безопасные аборты проводятся при участии квалифицированного специалиста (врача, акушерки, медицинской сестры) с помощью одобренных и рекомендованных методов, в подходящем для этого медицинском учреждении. Такие аборты, как правило, не влияют на здоровье женщины и исходы последующих беременностей. В странах, где женщины имеют к ним доступ, вероятность смерти вследствие аборта, выполненного с использованием современных методов, не превышает 1 случая на 100 тыс. вмешательств.

Небезопасные аборты проводятся людьми, не имеющими специального медицинского образования и необходимой подготовки, в антисанитарных условиях или самими женщинами. После таких абортов могут возникать различные осложнения, представляющие угрозу для жизни женщины. К ним относятся кровотечения, инфекции, травмы половых путей и внутренних органов. Небезопасный аборт может привести к дальнейшему бесплодию женщины. По статистике, небезопасными признаны около 45% всех абортов в мире.

В Российской Федерации, согласно ст. 56 федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», искусственное прерывание беременности проводится по желанию женщины при сроке беременности до 12 недель, по социальным показаниям –

при сроке до 22 недель, по медицинским – независимо от срока беременности<sup>1</sup>.

*Экстракорпоральное оплодотворение* (от лат. *extra* – «сверх, вне» и *corpus* – «тело», т.е. оплодотворение вне тела), ЭКО, – вспомогательная репродуктивная технология, которая используется в случаях бесплодия. ЭКО заключается в том, что яйцеклетка извлекается, помещается в пробирку с питательной средой, туда же добавляются сперматозоиды; после оплодотворения зиготу имплантируют в матку и развивается нормальная беременность. При ЭКО нет этических проблем, если использовались яйцеклетка жены и сперма мужа, но если пара прибегает к суррогатному материнству, то возникают моральные проблемы, кого считать юридической матерью такого ребёнка – женщину, у которой взята яйцеклетка (генетическую мать), или ту, которая его родила. Суррогатное материнство разрешено во всех развитых странах и регламентируется законом.

## **Наследственные заболевания человека**

Наследственные заболевания – заболевания, возникновение и развитие которых связано с различными дефектами и нарушениями в наследственном аппарате клеток. В основе наследственных заболеваний лежат мутации: генные, хромосомные, геномные и митохондриальные. В настоящее время насчитывается свыше 6000 наследственных заболеваний, отличных друг от друга по своим проявлениям.

Некоторые генетически обусловленные заболевания являются врождёнными. С какими-нибудь из них рождаются примерно 5–6 детей из 100. Наследственные заболевания не следует путать с пороками развития, вызванными какими-либо инфекциями (например, сифилисом, токсоплазмозом) или воздействием иных повреждающих факторов на зародыш или плод<sup>2</sup> во время беременности.

---

<sup>1</sup> Федеральный закон № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» от 21 ноября 2011 г. URL: <https://minzdrav.gov.ru/documents/7025>.

<sup>2</sup> У человека до 9-й недели развивающийся организм носит название *зародыш*, или *эмбрион*. Начиная с 9-й недели внутриутробного развития и до рождения – *плод*.



## Генные болезни.

Генные болезни связаны с мутациями одного гена (моногенные) или нескольких генов (полигенные).

**Моногенные заболевания** – наиболее широкая группа наследственных заболеваний: в настоящее время их описано более 4000. Характер их наследования определяется законами Г. Менделя. Подавляющее большинство генных заболеваний встречается довольно редко (например, частота фенилкетонурии – 1 : 10000, галактоземии – 1 : 28000, ахондроплазии – 1 : 100000).

Различают 3 типа моногенных заболеваний:

– *аутосомно-доминантные заболевания* определяются патологическими доминантными аллелями генов, расположенных в аутосомах; это, например, синдром Марфана (см. главу 5), синдром Холта – Орама, оссифицирующий миозит, ахондроплазия, нейрофиброматоз I типа, миотическая дистрофия, болезнь Гентингтона, несовершенный остеогенез, синдром Элерса – Данло;

– *аутосомно-рецессивные заболевания* обусловлены наличием в организме патологических рецессивных аллелей генов, локализованных в неполовых хромосомах (аутосомах). Их примером является муковисцидоз (частота встречаемости – 1 : 2500): ген расположен в 7-й хромосоме и контролирует синтез белка трансмембранного регулятора проводимости. У больного нарушается транспорт хлоридов в эпителиальных клетках, вследствие чего происходит гиперсекреция густой слизи клетками поджелудочной железы, бронхов, слизистой оболочки желудочно-кишечного тракта. Это приводит к закупорке выводных протоков поджелудочной железы, слизь не выводится, образуются кисты (кистофиброз поджелудочной железы), ферменты поджелудочной железы не поступают в просвет кишечника. Гиперпродукция слизи в бронхиальном древе ведёт к закупорке мелких бронхов и последующему присоединению инфекции. Люди, страдающие муковисцидозом, редко живут более 20 лет. Помимо муковисцидоза к аутосомно-рецессивным заболеваниям относятся синдром Смита – Лемли – Опица, адреногенитальный синдром, фенилкетонурия, галактоземия, тиразина-зонегативный альбинизм, алкаптонурия, гомоцистинурия;

– *X-цепленные заболевания* связаны с наличием в X-хромосоме аллелей генов, вызывающих наследственные заболевания. Это, например, *псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшена* – часто

встречающееся (частота встречаемости среди мальчиков составляет 1 : 3000 – 1 : 5000) тяжёлое наследственное заболевание. Оно относится к группе нервно-мышечных заболеваний, обусловлено нарушением синтеза белка дистрофина, паталогический аллель которого расположен в коротком плече X-хромосомы. У таких больных наблюдается прогрессирующее нарастание дистрофических изменений мышц. Первые признаки этого заболевания появляются у детей 3–5 лет и состоят в уплотнении икроножных мышц, постепенном увеличении их объёма за счёт разрастания соединительной и жировой тканей. К 14–15 годам больные обычно обездвижены, а в 20–30-летнем возрасте умирают, как правило, от острой сердечной недостаточности. К этой группе наследственных заболеваний также относится ангидротическая эктодермальная дисплазия.

**Полигенные наследственные болезни** – это мультифакториальные заболевания с аддитивно-полигенным наследованием<sup>1</sup> с пороговым эффектом. К ним относятся рак, сахарный диабет, шизофрения, эпилепсия, ишемическая болезнь сердца, гипертензия и многие другие. Их наследование происходит довольно сложно. Оно не может быть определено законами Г. Менделя.

### **Хромосомные болезни.**

Хромосомные болезни обусловлены изменением числа или структуры хромосом.

### **Количественные нарушения аутосом.**

*Синдром Патау* – генетическое заболевание человека, характеризующееся возникновением геномной мутации – трисомией по 13-й хромосоме. Встречается с частотой 1 : 7000–1 : 14000. Кариотип эмбриона – 47, XX, +13 (47, XY, +13).

Во время беременности при вынашивании плода с синдромом Патау почти у половины женщин наблюдается многоводие. У новорождённых обнаруживаются тяжёлые врождённые пороки развития: масса тела ниже нормы, умеренная микроцефалия (уменьшение размеров

---

<sup>1</sup> Наследование одновременно не одного, а нескольких определённых генов, проявляющих своё действие в специфических условиях окружающей среды, при наличии провоцирующих внешних факторов, как правило, усиливающих индивидуальное действие генов, эффект которых суммируется (аддитивное действие).

черепа и, как следствие, головного мозга), нарушение развития различных отделов ЦНС, низкий скошенный лоб, суженные глазные щели, помутнение роговицы, западающая переносица, широкое основание носа, деформированные ушные раковины, расщелина верхней губы и нёба, полидактилия, короткая шея, пороки развития сердца, изменения внутренних органов, эмбриональная пупочная грыжа, задержка умственного развития (рис. 89).

Большинство детей с синдромом Патау умирают в первые недели или месяцы. Продолжительность жизни отдельных лиц может достигать 10 лет, но все они страдают глубокой идиотией.

*Синдром Эдвардса* – одна из форм геномной патологии человека, характеризующая трисомией по 18-й хромосоме. Встречается с частотой 1 : 3000–1 : 8000. Кариотип эмбриона – 47, XX, +18 (47, XY, +18).

Для новорождённых характерен комплекс множественных пороков развития: низкий вес; часто аномалии мозгового и лицевого черепа; маленькие нижняя челюсть и ротовое отверстие; узкие и короткие глазные щели; деформированные и расположенные, как правило, низко ушные раковины; короткая грудина; аномальное развитие стопы; пороки сердца и крупных сосудов; гипоплазия (недоразвитие) мозжечка; выраженная умственная отсталость; снижение мышечного тонуса (рис. 90).

Большинство детей с синдромом Эдвардса (60%) умирают в возрасте до 3 месяцев, до года доживает лишь 5–10%. Оставшиеся в живых – глубокие олигофрены.



Рис. 89. Внешний вид ребёнка с синдромом Патау (из: Асанов, Демикова, Голимбет, 2012)



Рис. 90. Внешний вид ребёнка с синдромом Эдвардса (из: Асанов, Демикова, Голимбет, 2012)

*Синдром Дауна* – хромосомное заболевание человека, связанное с трисомией по 21-й хромосоме. Встречается с частотой 1 : 700–1 : 1100. Кариотип эмбриона – 47, XX, +21 (47, XY, +21).

На шансы зачатия ребёнка с синдромом Дауна влияет возраст матери (табл. 12). Однако установлено, что если отец старше 42 лет, то это также увеличивает риск рождения ребёнка с синдромом Дауна.

Таблица 12

**Зависимость зачатия ребёнка с синдромом Дауна от возраста матери**

Возраст матери, лет	Частота встречаемости
20–24	1 : 1562
25–30	1 : 1000
35–39	1 : 214
45 и старше	1 : 19

У людей с синдромом Дауна когнитивные и физические проявления варьируются от лёгких до тяжёлых. Несмотря на это, всем им свойствен ряд характерных черт: «плоское лицо» и плоский затылок, аномальное укорочение черепа, кожная складка на шее у новорожденных, вертикальная кожная складка, прикрывающая медиальный угол глазной щели (эпикантус), гиперподвижность суставов, мышечная гипотония, короткие конечности, открытый рот, клинодактилия 5-го пальца (искривлённый мизинец) и др.

Продолжительность жизни людей с синдромом Дауна может достигать 50–60 лет.

**Количественные нарушения половых хромосом.**

Данные генетические заболевания человека связаны с нерасхождением половых хромосом в процессе мейоза (рис. 91).

*Синдром Клайнфельтера* – генетическое заболевание человека, связанное с геномной мутацией – дисомией X-хромосомы. Кариотип эмбриона – 47, XXУ. Данным заболеванием страдают только лица мужского пола. Это один из часто встречающихся синдромов среди новорождённых мальчиков: его частота 1 : 500–1 : 700.

Синдром Клайнфельтера обычно клинически проявляется лишь после полового созревания и поэтому диагностируется относительно поздно.

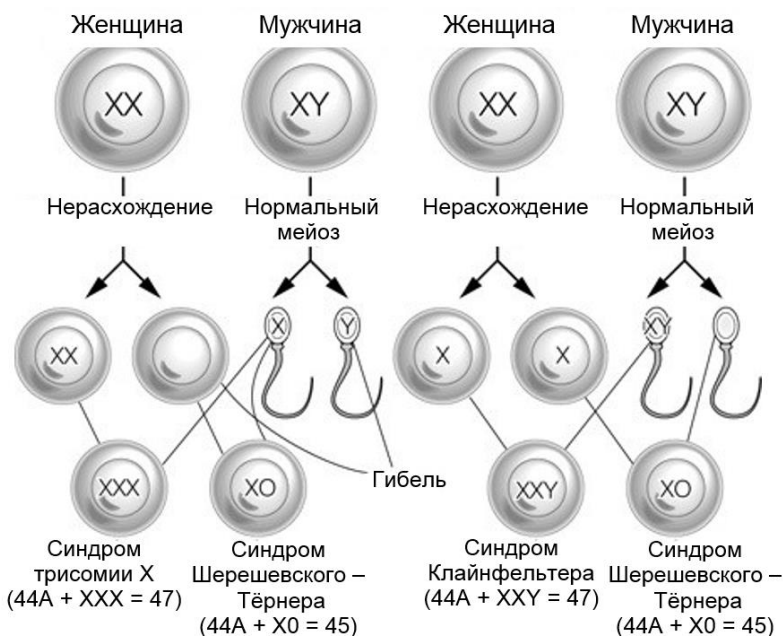


Рис. 91. Нерасхождение половых хромосом

До начала полового развития можно отметить длинные ноги, высокую талию, высокий рост. Пик прибавки роста приходится на период между 5–8 годами.

К началу полового созревания больные, как правило, оказываются выше сверстников. Средний рост взрослых пациентов составляет примерно 179,2 см. Ноги заметно длиннее туловища. Наблюдается двусторонняя и безболезненная гинекомастия (увеличение грудных желез), которая сохраняется на всю жизнь (рис. 92).

До начала полового развития можно отметить длинные ноги, высокую талию, высокий рост. Пик прибавки роста приходится на период между 5–8 годами.

К началу полового созревания больные, как правило, оказываются выше сверстников. Средний рост взрослых пациентов составляет примерно 179,2 см. Ноги заметно длиннее туловища. Наблюдается двусторонняя и безболезненная гинекомастия (увеличение грудных желез), которая сохраняется на всю жизнь (рис. 92).

Типичное проявление синдрома Клайнфельтера – гипогонадизм<sup>1</sup> (наличие маленьких плотных яичек), поэтому пациенты с таким заболеванием нуждаются в пожизненной заместительной терапии препаратами тестостерона. Эту терапию следует начинать как можно раньше, чтобы предотвратить появление симптомов и последствий андрогенной недостаточности.

Некоторые больные с синдромом Клайнфельтера имеют сниженный интеллект, ограниченные вербальные и познавательные способности, в связи с чем дети с данным синдромом могут испытывать трудности в учёбе, в выражении своих мыслей.

Мужчины с синдромом Клайнфельтера бесплодны. Однако они могут иметь совершенно здоровых детей благодаря новым методам экстракорпорального оплодотворения (ЭКО), в частности метода ИКСИ (от англ. ICSI – IntraCyttoplasmic Sperm Injection – введение сперматозоида в цитоплазму) – искусственного оплодотворения с забором генетического материала непосредственно из яичка.

Ожидаемая продолжительность жизни мужчин с синдромом Клайнфельтера немного меньше, чем здоровых.

*Синдром Шерешевского – Тёрнера (СШТ)* – генетическое заболевание человека, связанное с геномной мутацией – моносомией X-хромосомы. Кариотип эмбриона – 45, X. Заболевание встречается с частотой 1 : 1500. Им страдают только лица женского пола.

Беременность при вынашивании плода с СШТ часто осложняется токсикозом и угрозой выкидыша. Роды, как правило, бывают преждевременными и патологическими.

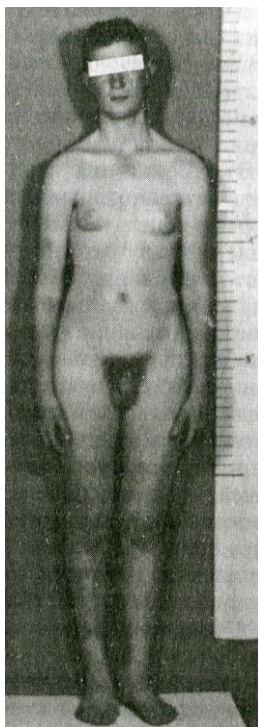


Рис. 92. Внешний вид человека с синдромом Клайнфельтера (из: Асанов, Демикова, Голимбет, 2012)

---

<sup>1</sup> Мужской гипогонадизм – недостаточность яичек, обусловленная их органической патологией и сопровождающаяся снижением уровня половых гормонов и характерными клиническими проявлениями.

У женщин с данным синдромом может наблюдаться следующая клиническая картина: низкорослость, неправильное телосложение, бочкообразная грудная клетка, широко расставленные соски, укорочение шеи, бесплодие, отсутствие менструального цикла, увеличение веса и ожирение, отёк (лимфостаз) рук и ног новорождённого, специфичные черты лица, крылообразные складки кожи в области шеи, деформация локтевых суставов, пороки развития сердца, крупных сосудов, почек и др. (рис. 93).

Интеллект у большинства больных с СШТ практически сохранён, однако частота олигофрении достаточно высока.

Случаи сохранности своих яйцеклеток у женщин с СШТ единичны. Беременность возможна путём ЭКО с донорской яйцеклеткой.

При отсутствии тяжёлых пороков развития и регулярном наблюдении у специалиста продолжительность жизни больных с синдромом Шерешевского-Тёрнера не сокращается.

### **Структурные нарушения аутосом.**

*Синдром кошачьего крика* – генетическое заболевание человека, связанное с хромосомной мутацией – отсутствием фрагмента 5-й хромосомы. Кариотип эмбриона – 46, XX, del (5p-) или 46, XY, del (5p-). Синдром встречается с частотой 1 : 45000.

У людей с данным заболеванием наблюдается общее отставание в развитии, низкая масса при рождении и мышечная гипотония, лунообразное лицо с широко расставленными глазами, микроцефалия, низкое расположение и деформация ушных раковин, кожные складки впереди уха, вертикальная кожная складка около внутреннего угла глаза (эпикантус), антимонголоидный разрез глаз, маленький подбородок,

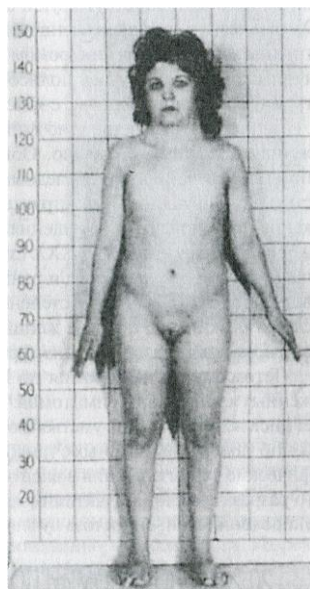


Рис. 93. Внешний вид человека с синдромом Шерешевского –Тёрнера (из: Иванов, Барышникова, Билева и др., 2007)

плоская спинка носа (рис. 94). В первый год жизни для ребёнка характерен плач, напоминающий кошачье мяуканье, что связано с изменениями гортани. Кроме того, встречаются врождённые пороки сердца, костно-мышечной системы и внутренних органов.

Продолжительность жизни людей с синдромом кошачьего крика может сильно варьироваться в зависимости от сочетания врождённых пороков развития органов.



Рис. 94. Особенности строения лица у человека с синдромом кошачьего крика (из: Асанов, Демикова, Голимбет, 2012)

### **Митохондриальные заболевания.**

Данные заболевания связаны с точечными мутациями – структурными нарушениями митохондриальной ДНК (мтДНК). Они могут проявляться в виде дефектов различных звеньев в цикле Кребса, в дыхательной цепи, процессах бета-окисления и т.д. Наследуются по материнской линии.

К митохондриальным наследственным заболеваниям (МНЗ) относятся наследственная оптическая нейропатия Лебера, болезнь миоклональной эпилепсии и грубо-красных волокон, синдром митохондриальной энцефаломиопатии и инсультоподобных эпизодов (MELAS), синдром Кернса – Сэйра, синдром Пирсона.

Для женщин с генетическими дефектами в митохондриях иметь здоровых детей – серьёзная проблема. В настоящее время разработан метод получения ребёнка от трёх родителей. Суть его состоит в переносе ядра из оплодотворенной яйцеклетки женщины с МНЗ в цитоплазму яйцеклетки донора, из которой предварительно удаляют её собственное ядро. Таким образом, ребёнок получает генетический материал не только от своих родителей, но и от женщины, цитоплазма яйцеклетки которой была использована. Специалисты считают, что, ввиду минимального количества нуклеотидов в митохондриях, такую женщину следует считать донором цитоплазмы, а не третьим родителем. Данная технология приравнивается к генетической модификации людей и запрещена в большинстве стран.



Первый малыш, зачатие которого происходило с использованием митохондриальной ДНК третьего «родителя», появился на свет в апреле 2016 г. в Мексике.

### **Орфанные заболевания.**

**Орфанными** называют редкие заболевания с уровнем распространенности от 1 : 1000 до 1 : 200000. В России редкими предлагается считать заболевания с распространенностью не более 10 случаев на 100 000 человек.

В настоящее время в мире зарегистрировано от 5000 до 7000 различных редких заболеваний. В России в их список включено 215 наименований.

К орфанным заболеваниям относятся, например, мукополисахаридоз, синдром Элерса – Данлоса, спинальная мышечная атрофия (СМА), муковисцидоз (кистозный фиброз).

Многие из орфанных заболеваний являются генетическими, потому сопровождают человека на протяжении всей жизни. Нередко эти болезни проявляются в детстве, и около 30% детей не доживает до 5 лет.

Встречаемость орфанных болезней в популяциях различна. Например, муковисцидоз достаточно редко встречается во многих частях Азии, но относительно часто в Европе и её бывших колониях. Эффект основателя может привести к тому, что болезнь, редкая в большинстве мировых популяций, в малых странах или популяциях станет очень частой.

В России насчитывается примерно 13000 человек, страдающих орфанными заболеваниями.

*Мукополисахаридоз* – группа вызванных наследственными аномалиями обмена метаболических заболеваний соединительной ткани, проявляющихся в виде лизосомной болезни накопления, различных дефектов костной, хрящевой, соединительной тканей.

В зависимости от характера ферментативного дефекта, выделяют семь основных типов мукополисахаридозов.

Рассмотрим I тип – *синдром Гурлер* (от фр. *gargouille* – выпуск водосточного желоба, украшенный рельефными изображениями химер – фантастических фигур с отталкивающим, причудливым лицом). Частота его встречаемости – 1 : 100000. Заболевание обусловлено наследственной патологией соединительной ткани, проявляющейся поражением

костей, суставов, глаз, внутренних органов и нервной системы. Наследуется по аутосомно-рецессивному типу.

Больные с синдромом Гурлер имеют низкий рост; грубые черты лица: широкую и приплюснутую переносицу, широко расставленные глаза, широкий с большими ноздрями нос, толстые губы, большой язык, открытый рот с маленькими редкими зубами; крупный череп, крутой лоб.

*Синдром Элерса – Данлоса* – группа наследственных заболеваний соединительной ткани, вызванных дефектом в синтезе коллагена. Серьёзность синдрома для жизни человека может варьироваться от умеренной до опасной. У больных наблюдается повышенная растяжимость кожи на лице, под ключицей, рубцы на лбу, сверхрастяжимость ушных раковин и др. Это зависит от отдельной мутации. Лечение данного заболевания не существует, есть только уход за больным, смягчающий последствия патологии.

*Спинальная мышечная атрофия (СМА)* – группа наследственных генетических заболеваний, протекающих с поражением (потерей) двигательных нейронов передних рогов спинного мозга. Возможны все типы наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, Х-сцепленный, связанный с генными мутациями. Для СМА характерно нарушение работы поперечнополосатой мускулатуры головы, шеи, ног; мышцы рук обычно не страдают. У больных отмечаются нарушения произвольных движений: ползания младенцев, ходьбы, удержания головы, глотания. Задержка психического развития отсутствует.

СМА является одной из наиболее частых причин детской смертности. Радикального лечения не существует. Возможна только пассивная профилактика, которая заключается в консультировании родителей о риске СМА и возможных последствиях, а также пренатальная ДНК-диагностика во время беременности через биопсию ворсин хориона для принятия решения о рождении ребёнка или прерывании беременности.

Для стимулирования исследований редких заболеваний и создания лекарств для их лечения (орфанных препаратов) обычно требуется поддержка со стороны государства. С 2008 года последний день февраля объявлен днём редких заболеваний, целью которого является повышение осведомленности об этих болезнях и улучшение медицинской помощи лицам, страдающим ими, и их семьям.

## **Диагностика и предупреждение наследственных болезней.**

Диагностика наследственных заболеваний производится цитогенетическими, молекулярно-цитогенетическими и молекулярно-генетическими методами, а также на основании фенотипических признаков (синдромологический подход) и биохимических показателей.

Достижения биохимической генетики человека раскрыли первопричину (молекулярный механизм) многих наследственно обусловленных дефектов, аномалий обмена веществ, что способствовало разработке методов экспресс-диагностики, позволяющих быстро и рано выявлять больных, и лечения многих прежде неизлечимых наследственных болезней. Чаще всего лечение состоит во введении в организм веществ, не образующихся в нём вследствие генетического дефекта, или в составлении специальных диет, из которых устранены вещества, оказывающие токсическое действие на организм в результате наследственно обусловленной неспособности к их расщеплению. Многие генетические дефекты исправляются с помощью своевременного хирургического вмешательства или педагогической коррекции.

Практические мероприятия, направленные на поддержание наследственного здоровья человека, на охрану генофонда человечества, осуществляются через систему *медико-генетических консультаций*. Цель медико-генетического консультирования, которое является одним из эффективных методов предупреждения наследственных заболеваний, — определение риска появления больного в потомстве лиц, страдающих данным заболеванием или имеющих больного родственника, и информирование об этом заинтересованных лиц. К медико-генетическим мероприятиям относится и пропаганда генетических знаний среди населения, что способствует более ответственному подходу к деторождению. Медико-генетическая консультация воздерживается от мер принудительного или поощрительного характера в вопросах деторождения или вступления в брак, принимая на себя лишь функцию информации. Решение о рождении ребёнка, даже если у него есть генетические дефекты, могут принять только его родители, при этом они должны нести ответственность за жизнь и благополучие своего ребёнка.

Большое значение имеет также система мер, направленных на создание наилучших условий для проявления положительных наследственных задатков и на предотвращение вредных воздействий среды на наследственность человека.

## Этические проблемы медицинской генетики.

С революционными и многообещающими открытиями в генетике нередко связаны этические вопросы и проблемы, которые требуют своего решения. К их числу относятся работы по генной инженерии, клонирование человека, рождение детей из пробирки и от трёх родителей, разработка генетических паспортов, редактирование человеческой ДНК, замена естественной эволюции человека автоэволюцией, омоложение человека с помощью фермента теломеразы.

Однако если сначала эти открытия кажутся опасными, то со временем они зачастую становятся не только приемлемыми, но и необходимыми для человека.

## Понятие о евгенике.

**Евгеника** (от греч. *eugenes* – «хорошего рода, благородный», «плодистый») – учение об улучшении человеческого рода. Его основоположником считается Ф. Гальтон. Он же придумал и термин «евгеника».

В основе евгеники лежит отбор и селекция.

Различают «негативную» и «позитивную» евгенику, грань между которыми условна.

Негативная евгеника предполагает ограничение (прекращение) размножения определённых лиц и групп общества, в том числе имеющих наследственные дефекты. Один из самых известных в истории подобных евгенических проектов был реально воплощен в нацистской Германии. Её опыт расовой гигиены, эксперименты над людьми, уничтожение «нежелательных» социальных групп обернулись истреблением целых народов – поляков, евреев (холокост), а также граждан СССР на оккупированной территории. Другой пример – принятие в 1907 г. в штате Индиана США первого нормативного акта, узаконившего принудительную стерилизацию «неполноценных» американцев, к которым относились люди с имбецильностью и идиотией, преступники-рецидивисты и насильники.

Позитивная евгеника подразумевает создание благоприятных условий отдельным, привилегированным группам людей – носителям ценных для общества признаков (высокого интеллекта, хорошего физического развития, отсутствия наследственных заболеваний). Так, в США создан банк спермы лауреатов Нобелевской премии; её использовали

10 тыс. женщин, однако количество гениев в Америке не увеличилось. Следовательно, идея себя не оправдала.

В связи с развитием генетики и репродуктивных технологий, изменением демографической ситуации и социальных тенденций в направлении улучшения человеческого рода, снова поднимается вопрос о значении евгеники, её этическом и моральном статусе в современном мире.

## **Генетические основы патогенеза, диагностики и профилактики вирусных инфекций**

### **Общая характеристика вирусов.**

*Вирус* (лат. *virus* – «яд») – неклеточная форма жизни.

Вирус воспроизводится только внутри клетки. Находясь вне клетки, он существует в виде независимой частицы (вириона). *Вирион* состоит из *капсида* (белковой оболочки) и *генетического материала* (ДНК или РНК).



Рис. 95. Ивановский Дмитрий Иосифович

Вирусы открыл в 1892 г. русский учёный Дмитрий Иосифович Ивановский (1864–1920) (рис. 95), изучая мозаичную болезнь табака (вирус табачной мозаики – ВТМ). Термин «вирус» предложил в 1898 г. нидерландский микробиолог Мартин Бейеринк (1851–1931).

Вирусы поражают все типы организмов от бактерий и архей до человека (вирусы бактерий часто называют *бактериофагами*). Они обнаружены практически во всех экосистемах Земли и являются самой многочисленной биологической формой на планете.

К настоящему времени детально описаны более 6000 видов вирусов. Хотя, по предварительным оценкам, их может насчитываться более ста миллионов.

Изучает вирусы раздел микробиологии – *вирусология*.

### **Генетика вирусов.**

В зависимости от типа нуклеиновой кислоты, вирусы подразделяют на *ДНК-содержащие* и *РНК-содержащие*. Большая часть вирусов является РНК-содержащими. Вирусы растений чаще всего содержат

одноцепочечную РНК, а бактериофаги, как правило, обладают двухцепочечными ДНК.

У вирусов существуют разные механизмы генетических изменений:

1) случайные замены отдельных оснований в РНК или ДНК;

2) масштабные рекомбинации – перераспределение генетического материала в результате разрыва молекулы нуклеиновой кислоты и последующего соединения разных молекул, или *реассортимент* – смешение генетического материала, приводящее к появлению совершенно новых комбинаций генов (рис. 96), в результате которых изменённый вирус может приобрести эволюционные преимущества, например, устойчивость к противовирусным препаратам.

Следует отметить, что РНК-вирусы часто существуют как квазивиды или смесь вирусов одного вида, но с чуть различающимися нуклеотидными последовательностями генома. Такие квазивиды являются главной мишенью для естественного отбора.

### Жизненный цикл вируса.

Жизненный цикл вируса включает несколько этапов:

1) *прикрепление* представляет собой образование специфичной связи между белками вирусного капсида и рецепторами на поверхности клетки-хозяина;

2) *проникновение в клетку* происходит различными путями – одни вирусы впрыскивают свою нуклеиновую кислоту, а другие захватываются клеткой в ходе эндоцитоза, попадают в кислую среду лизосом, где происходит депротенинизация вирусной частицы, после чего вирусная

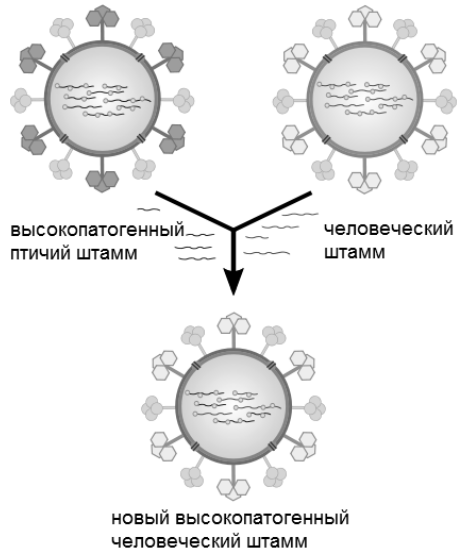


Рис. 96. Появление нового высокопатогенного штамма вируса человеческого гриппа в результате реассортимента

нуклеиновая кислота в комплексе с вирусными белками преодолевает лизосомальную мембрану и попадает в цитоплазму клетки-хозяина;

3) *репликация вирусов* подразумевает, прежде всего, репликацию генома. Кроме того, происходит синтез мРНК и вирусных белков;

4) *сборка вирусных частиц* – образование капсида и его соединение с вирусной нуклеиновой кислотой;

5) *выход из клетки* осуществляется путём либо лизиса (растворения) клетки-хозяина и её гибели, либо отпочковывания, при котором клетка-хозяин продолжает жить и продуцировать вирус.

Таким образом, развитие вирусов происходит по двум вариантам: литическому и лизогенному. *Литический цикл* включает заражение клетки, воспроизводство вируса и лизис клетки-хозяина. При *лизогенном цикле* вирус встраивает свой геном в геном клетки и становится провирусом; он удваивается при каждом делении клетки, не проявляет себя, но в какой-то момент может активироваться и вызвать лизис клеток-хозяев. Многие вирусы могут переходить от литического цикла к лизогенному и обратно (рис. 97).

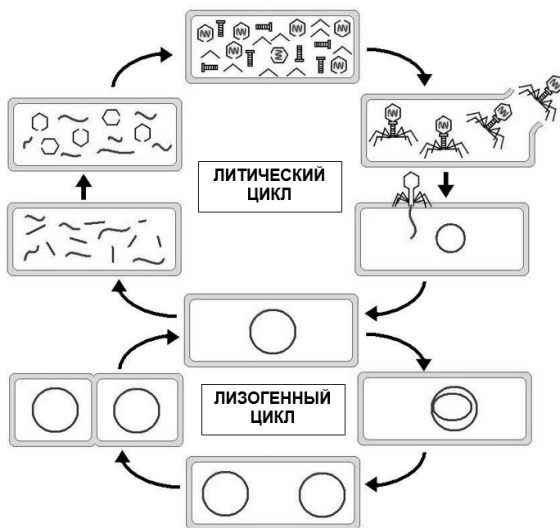


Рис. 97. Сравнение литического цикла развития вируса с лизогенным

## Коронавирусы.

**Коронавирусы** (CoV) – семейство РНК-содержащих вирусов. На май 2020 года включало 43 вида, из них 3 выявлено за последние 20 лет.

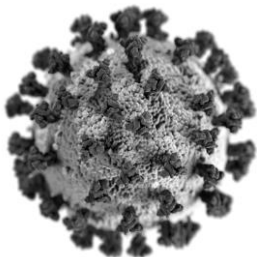


Рис. 98. Модель SARS-CoV-2

Название вируса связано с его строением, шиповидные отростки которого напоминают солнечную корону (рис. 98).

Коронавирусы поражают млекопитающих, в том числе человека, птиц и земноводных. Они легко мутируют. Это даёт им возможность быстро адаптироваться к новым условиям. Их эволюция была не только следствием филогении, но и результатом взаимодействия между вирусом и хозяином.

Известно 7 коронавирусов, поражающих человека:

1) *альфакоронавирус (HCoV-229E)*, выявленный в середине 1960-х гг., вызывает у человека простуду, в тяжёлых случаях – пневмонию и бронхит;

2) *альфакоронавирус (HCoV-NL63)*, выявленный в Нидерландах в 2004 г., поражает верхние и нижние дыхательные пути человека, чаще детей, пожилых людей и пациентов с ослабленным иммунитетом, вызывает острые респираторные заболевания;

3) *бетакоронавирус А (HCoV-OC43)*, обнаруженный в 1967 г., наряду с HCoV-229E, вызывает у человека простуду, а в тяжёлых случаях – пневмонию;

4) *бетакоронавирус А (HCoV-NKUI)*, выявленный в Гонконге в 2005 г., поражает верхние дыхательные пути человека, вызывает ОРВИ, может перерасти в пневмонию и бронхиолит;

5) *бетакоронавирус В (SARS-CoV)* – зарегистрированный в 2002 г. возбудитель тяжёлого острого респираторного синдрома (ТОРС), который характеризуется вирусной пневмонией, быстро прогрессирующей до дыхательной недостаточности. В 2003 г. этот вирус вызвал вспышку атипичной пневмонии, в ходе которой умерли около 10% пациентов с подтверждённым диагнозом ТОРС;

6) *бетакоронавирус С (MERS-CoV)* – возбудитель ближневосточного респираторного синдрома (БВРС), первые случаи заболевания были зарегистрированы осенью 2012 г. в Саудовской Аравии, поражает



органы дыхания; по мере развития заболевание переходит в форму тяжёлой вирусной пневмонии, в некоторых случаях сопровождается почечной недостаточностью. В 2015 г. этот вирус спровоцировал вспышку в 23 странах мира;

7) *бетакоронавирус В (SARS-CoV-2)*, выявленный во второй половине 2019 г., вызвавший пандемию пневмонии нового типа COVID-19. Его геном представлен одноцепочечной РНК. Вирус передаётся воздушно-капельным путём при кашле, чихании, разговоре, воздушно-пылевым, а также при контакте с инфицированным (больным) человеком через рукопожатия и предметы обихода.

Инфекция COVID-19 сопровождается поражением, прежде всего, легочной ткани. Это приводит к полиорганной недостаточности, острому респираторному дистресс-синдрому, поражению желудочно-кишечного тракта и пневмонии. Тяжелое течение болезни наблюдается, как правило, у лиц пожилого возраста с сопутствующими заболеваниями.

Есть два основных метода *диагностики* новой коронавирусной инфекции: молекулярное распознавание и серологическое тестирование.

При молекулярном распознавании используется полимеразная цепная реакция с обратной транскрипцией (ОТ-ПЦР) в реальном времени. ОТ-ПЦР основана на способности нуклеиновой кислоты амплифицировать небольшое количество генетического вирусного материала в образце и нацелена на различные области генома SARS-CoV-2, включая области ORF1b или ORF8, а также нуклеокапсид (N), белок-шип (S), РНК-зависимую РНК-полимеразу (RdRP) или гены оболочки (E). Для исследования используются мазки, взятые из верхних дыхательных путей.

Тесты ОТ-ПЦР постоянно совершенствуются и автоматизируются. Однако широкое применение ОТ-ПЦР для распознавания SARS-CoV-2 сдерживают длительность анализа, необходимость дорогостоящего лабораторного оборудования и высококвалифицированного персонала.

По этой причине разрабатываются другие методы исследования нуклеиновых кислот. На стадии внедрения в клиническую практику находятся изотермическая ПЦР, анализы на гибридизационных микрочипах, метагеномическое секвенирование на основе ампликонов, а также передовые технологии, связанные с CRISPR (кластерными короткими палиндромными повторами с регулярными промежутками). Сегодня основным направлением разработок являются сверхбыстрые тест-наборы

и тесты в местах оказания медицинской помощи. Это ускорит постановку диагноза, обеспечит своевременное лечение, снизит процент вторичных инфекций и развития осложнений<sup>1</sup>.

Серологическое тестирование предполагает проведение иммуноферментного анализа (англ. enzyme-linked immunosorbent assay, ELISA) с целью обнаружения в крови антител иммунной системы против вируса. Недостаток этого метода в том, что положительный тест не обязательно указывает на активную инфекцию, так как антитела продолжают циркулировать в организме и после излечения. Поэтому серологическое тестирование используют, прежде всего, для наблюдения, подтверждения или опровержения перенесения заболевания (активного или бессимптомного), а также в исследовательских целях, в то время как молекулярное распознавание применяется для диагностики активных инфекций.

### **Иммунопрофилактика вирусных инфекций.**

В результате контакта с возбудителями вирусных инфекций к ним развивается иммунитет.

*Иммунитет* (лат. *immunitas* – «освобождение») – это система организма, которая защищает его от чужеродных веществ и клеток.

*Иммунопрофилактика* – это метод индивидуальной или массовой защиты населения от заболеваний путём создания или усиления искусственного иммунитета. Она позволяет выработать иммунитет до естественного контакта с возбудителем.

Иммунопрофилактика подразделяется на неспецифическую и специфическую.

*Неспецифическая иммунопрофилактика* направлена на активизацию иммунной системы в целом. Она предполагает:

– следование здоровому образу жизни (качественное полноценное питание, здоровый сон, соблюдение режима труда и отдыха, двигательную активность, закаливание, отсутствие вредных привычек, благоприятное психоэмоциональное состояние);

– активацию иммунной системы с помощью иммуностимуляторов.

---

<sup>1</sup> Арнаудова К.Ш. и др. Современные молекулярно-генетические технологии в диагностике вирусных заболеваний. РМЖ. Медицинское обозрение. 2021. № 7. С. 497–502.

*Специфическая иммунопрофилактика* направлена против конкретного заболевания. Она может быть пассивной и активной.

Пассивная специфическая иммунопрофилактика – создание искусственного пассивного иммунитета путём введения иммунных сывороток,  $\gamma$ -глобулинов или плазмы.

Активная специфическая иммунопрофилактика – создание искусственного активного иммунитета путём введения вакцин.

*Вакцины* – иммунобиологические препараты для создания искусственного активного специфического иммунитета с целью профилактики инфекционных заболеваний, в том числе вирусных.

Вакцины классифицируют:

– *по составу*: моновакцины, поливакцины (поливалентные), ассоциированные (комбинированные, комплексные, многокомпонентные);

– *по цели применения*: вакцины для профилактики инфекционных заболеваний; вакцины для лечения инфекционных заболеваний (в том числе хронических инфекций);

– *по происхождению*: живые (ослабленные) вакцины, инактивированные (убитые) вакцины (например, российская вакцина от COVID-19 «КовиВак»), рекомбинантные генно-инженерные субъединичные вакцины, рекомбинантные векторные вакцины, синтетические пептидные вакцины;

– *по способу введения в организм*: подкожные, внутривенные, внутримышечные, интраназальные (через нос), съедобные (растительные) вакцины, вакцины-«леденцы»;

– *по кратности введения*: вводимые однократно или с последующими бустерными иммунизациями и ревакцинациями.

Остановимся на некоторых видах вакцин.

*Рекомбинантные векторные вакцины.* Вектор – микроорганизм, который не является причиной болезни человека и используется в качестве носителя для транспорта в организм генов, кодирующих антигены патогенов. В качестве вектора могут использоваться дрожжевые клетки, безопасные для человека вирусы (например, аденовирусы животных и человека), бактерии, плазмиды. Ген, отвечающий за антигенные свойства микроорганизма, встраивают в геном вектора. Векторные микроорганизмы размножаются в организме привитого, индуцируя иммунитет против носителя и тех возбудителей, чьи гены встроены в геном.

Рекомбинантные генно-инженерные субъединичные вакцины получают методами генной инженерии с использованием рекомбинантной ДНК-технологии: гены вирулентного микроорганизма, отвечающие за синтез протективных антигенов, встраивают в геном носителя-вектора. Векторный микроорганизм продуцирует белки, кодируемые встроенным геном. Такая технология позволяет использовать для иммунизации очищенные протективные антигены. При этом исключается введение других микробных антигенов, которые не являются протективными, но могут индуцировать реакцию гиперчувствительности или обладать иммунодепрессивным действием (рис. 99). К векторным препаратам относятся российские вакцины от COVID-19 «Гам-КОВИД-Вак» («Спутник V») и «Спутник Лайт», а также британско-шведская вакцина «AstraZeneca» и американская вакцина «Janssen Pharmaceutica/Johnson & Johnson».

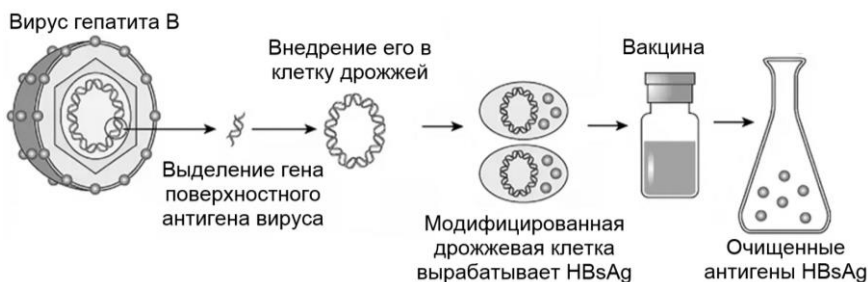


Рис. 99. Получение рекомбинантной вакцины для профилактики вирусного гепатита В (ВГВ):

HBsAg – белок поверхностной оболочки вируса, является основным маркером, используемым для отбора инфицированных ВГВ, обнаруживается в сыворотке крови в среднем через 4–6 недель от момента инфицирования

*Синтетические пептидные вакцины* – искусственно синтезированные из аминокислот пептидные фрагменты, соответствующие антигенным детерминантам микроорганизмов. Они индуцируют иммунный ответ узкой специфичности. Пептидным препаратом является, например, российская вакцина от COVID-19 «ЭпиВакКорона».

Действующей частью *РНК-вакцины* является РНК (обычно матричная, мРНК), кодирующая белок, характерный для патогена. Попадая в клетку, вакцинная РНК запускает в ней синтез закодированного в РНК белка. Этот белок обнаруживает иммунная система организма

и вырабатывает на него антитела. Если в дальнейшем в организм попадёт патоген, то иммунная система опознаёт его по уже известному белку и уничтожает, не давая развиваться заболеванию. Примерами таких вакцин могут служить американские и американско-немецкие препараты от COVID-19 «BioNTech и Pfizer», «Moderna».

## **Лабораторная работа** **«Составление и анализ идиограммы человека»**

*Хромосомная диаграмма или кариограмма (International System for human Cytogenetic Nomenclature, ISCN)* – это схематическое изображение хромосом, отражающее их размеры и рисунок в виде полос, которые проявляются при дифференциальной окраске химическим раствором и видны в микроскоп.

*Цель:* правильное расположение хромосом по группам и анализ полученной идиограммы.

*Оборудование:* конверты с наборами из 45–47 изображений хромосом человека, лист бумаги с названиями групп хромосом.

*Порядок работы.*

1. Разделите все хромосомы в зависимости от формы на две группы: а) акроцентрические; б) метацентрические и субметацентрические.

2. Все акроцентрические хромосомы в зависимости от размера разделите на две группы: а) средние; б) маленькие.

Маленькие акроцентрические хромосомы – хромосомы группы **G**. В нормальном женском кариотипе это две пары аутосом, в нормальном мужском – две пары аутосом и одна Y-хромосома. Средние акроцентрические хромосомы – хромосомы группы **D**. Положите изображения хромосом на лист с названиями групп хромосом в соответствующее место.

3. Все метацентрические и субметацентрические хромосомы разделите на две группы: а) крупные и средние; б) короткие и маленькие.

4. Из группы коротких и маленьких хромосом выберите две пары самых маленьких метацентрических. Это хромосомы группы **F**. Положите их изображения на лист с названиями групп хромосом в соответствующее место. Оставшиеся хромосомы относятся к группе **E**. Положите их изображения на лист с названиями групп хромосом в соответствующее место.

5. Из крупных и средних хромосом выберите три пары самых крупных. Это метацентрические хромосомы группы А. Положите их изображения на лист с названиями групп хромосом в соответствующее место.

6. Из оставшихся хромосом выберите две пары самых больших. Это метацентрические хромосомы группы В. Положите их изображения на лист с названиями групп хромосом в соответствующее место.

7. Все оставшиеся хромосомы – субметацентрические хромосомы группы С.

Семь пар хромосом этой группы – аутосомы. Положите их изображения на лист с названиями групп хромосом в соответствующее место. Все остальные хромосомы этой группы – X-хромосомы. Положите их изображения на лист с названиями групп хромосом в соответствующее место.

8. Внимательно изучите составленную вами идиограмму. Определите пол человека. Почему вы так решили? Ответ поясните.

9. Запишите кариотип человека, которому могла бы принадлежать данная идиограмма. Какова вероятность рождения такого человека?

10. Страдает ли этот человек каким-либо генетическим заболеванием? Поставьте диагноз. Какой тип мутации лежит в основе данного заболевания? Как клинически проявляется это заболевание? Свои ответы и пояснения оформите в виде протокола.

### **Протокол анализа идиограммы хромосом человека**

Схематическое изображение идиограммы:

Пол человека: \_\_\_\_\_. Пояснение: \_\_\_\_\_.

Кариотип: \_\_\_\_\_.

Тип мутации: \_\_\_\_\_.

Диагноз: \_\_\_\_\_.

Частота встречаемости заболевания: \_\_\_\_\_.

Клинические проявления заболевания: \_\_\_\_\_.

\_\_\_\_\_.

## **Лабораторная работа «Генетическая дактилоскопия»**

*Генетическая дактилоскопия* – система научных методов биологической идентификации индивидуумов на основе уникальности последовательности нуклеотидов ДНК каждого живого существа (за исключением однойцевых близнецов), своеобразного «генетического отпечатка», остающегося индивидуальным и неизменным на протяжении всей жизни индивидуума.

Генетическая дактилоскопия проводится для установления родства и решения других задач, связанных с идентификацией личности, в том числе для раскрытия преступлений.

*Цель:* освоить методику генетической дактилоскопии.

*Оборудование:* камера BlueGel для гель-электрофореза с встроенным трансиллюминатором, трис-боратный буфер для электрофореза, агарозные таблетки 3 в 1 для гель-электрофореза, генетический отпечаток (ДНК-отпечаток), дозатор, наконечники для дозатора, карта для пипетирования, лабораторные очки, шпатели, мерный цилиндр (100 мл), колба Эрленмейера (100 мл), смартфон.

*Порядок работы.*

1. Используя лабораторный набор по генетике и необходимые материалы освоите методику генетической дактилоскопии.
2. Подробно опишите ход выполнения работы в рабочих тетрадях.
3. Сделайте вывод о особенностях методики и сфере ее использования.

## **Лабораторная работа «Тест на отцовство»**

*Цель:* освоить методику тестирования на отцовство.

*Оборудование:* камера BlueGel для гель-электрофореза с встроенным трансиллюминатором, трис-боратный буфер для электрофореза, агарозные таблетки 3 в 1 для гель-электрофореза, тест на отцовство (ДНК), дозатор, наконечники для дозатора, карта для пипетирования, лабораторные очки, шпатели, мерный цилиндр (100 мл), колба Эрленмейера (100 мл), смартфон.

*Порядок работы.*

1. Используя лабораторный набор по генетике и необходимые материалы освоите методику тестирования на отцовство.

2. Подробно опишите ход выполнения работы в рабочих тетрадах.
3. Сделайте вывод об основах методики тестирования на отцовство.

## **Практическая работа** **«Составление и анализ родословных человека»**

*Родословная* – это схематичное представление родственных связей.

При составлении родословных используется специфическая терминология: лицо, по отношению к которому составляется родословная, называется *пробандом*, родные братья и сёстры – *сибсами*, двоюродные – *полусибсами*.

Составление родословных подчиняется определённым правилам:

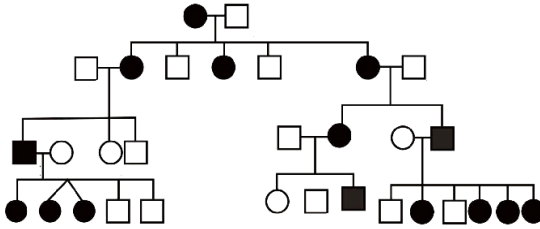
- 1) на рисунке пробанд указывается стрелкой;
- 2) используются условные обозначения, принятые в генетике человека при составлении родословных (см. соответствующий раздел в главе 1);
- 3) следует установить тип наследования: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, X-сцепленный доминантный, X-сцепленный рецессивный, Y-сцепленный (голландический).

### **Анализ родословных с аутосомно-доминантным типом наследования признака.**

1. *Признак, наследуемый по аутосомно-доминантному типу, встречается в каждом поколении.*
2. *Болеют люди обоих полов в одинаковой мере.*
3. *Один из родителей больного ребёнка, как правило, болен.*
4. *Вероятность проявления признака у потомков составляет при гетерозиготности одного из родителей – 50%; при гетерозиготности двух родителей – 75%; при гомозиготности одного из родителей – 100%.*
5. *Болезнь у гомозигот протекает тяжелее, чем у гетерозигот.*
6. *Болезнь при неполной пенетрантности может носить стёртый характер.*



**Задача 1.** Перерисуйте в рабочую тетрадь схему родословной:



Проанализируйте родословную:

- установите тип наследования признака; ответ обоснуйте;
- определите генотипы всех членов родословной и подпишите их около соответствующих значков.

Дано: родословная

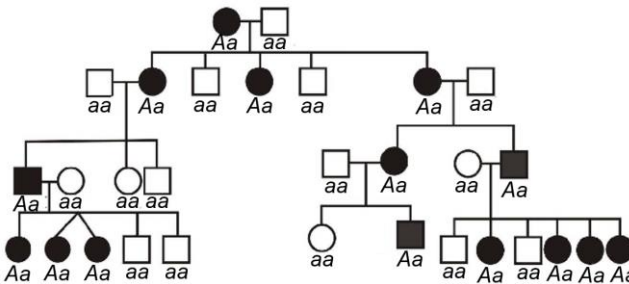
Определить: каков тип наследования; каковы генотипы?

Решение:

Тип наследования аутосомно-доминантный, так как признак встречается в каждом поколении, люди обоих полов болеют в одинаковой мере, один из родителей больного ребёнка болен.

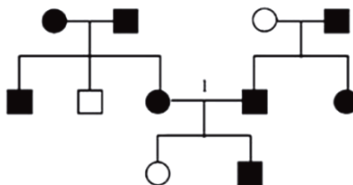
Вероятность проявления признака у потомков составляет 50% при гетерозиготности одного из родителей.

Генотипы членов родословной следующие:



Ответ: тип наследования признака – аутосомно-доминантный. Обоснование и генотипы представлены в решении задачи.

**Задача 2.** Перечертите в рабочую тетрадь схему родословной:



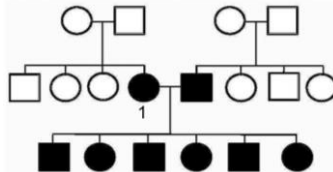
Определите вероятность (в %) рождения в браке, отмеченном на схеме цифрой 1, ребёнка с признаком, проявившимся при полном его доминировании.

(Ответ: 75%.)

**Анализ родословных  
с аутосомно-рецессивным типом наследования признака.**

1. Патологическая наследственность проявляется в родословной по горизонтали (болеют сибсы и полусибсы).
2. Болеют люди обоих полов.
3. Родители больного ребёнка чаще фенотипически здоровы, но являются гетерозиготными носителями рецессивного аллеля.
4. Вероятность рождения больного ребенка составляет 25% (при гетерозиготности двух родителей).
5. Вероятность проявления патологического признака возрастает при кровном родстве.

**Задача 3.** Перечертите в рабочую тетрадь схему родословной:



Определите тип наследования признака. Ответ обоснуйте. Какова вероятность рождения больного ребёнка от брака женщины, отмеченной на схеме цифрой 1, если предположить, что она вышла замуж за здорового мужчину, у которого в роду никогда не было больных с таким заболеванием? Зарисуйте схему этого брака.

Дано:  
родословная;  
♀ – обозначена цифрой 1;  
♂ – здоровый

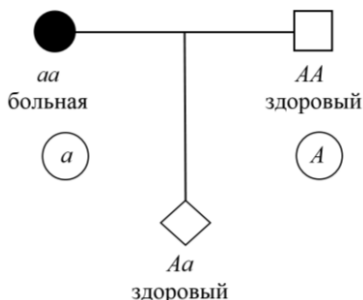
Определить: каков тип наследования; какова вероятность рождения больного ребёнка?

Решение:

Тип наследования аутосомно-рецессивный, так как болеют люди обоих полов, родители больного ребёнка, как правило, здоровы, но являются гетерозиготными носителями рецессивного аллеля, а всё потомство от больных родителей страдает этим заболеванием.

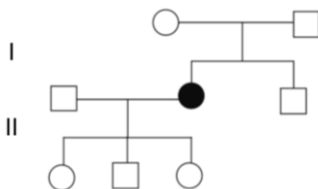
Генотип женщины, обозначенной цифрой 1 –  $aa$ , мужчины –  $AA$ .

Схема брака имеет вид:



Ответ: тип наследования аутосомно-рецессивный; обоснование представлено в решении задачи. Вероятность рождения больного ребёнка от брака женщины, отмеченной на схеме цифрой 1, и здорового мужчины составляет 0%.

**Задача 4.** Перечертите в рабочую тетрадь схему родословной:



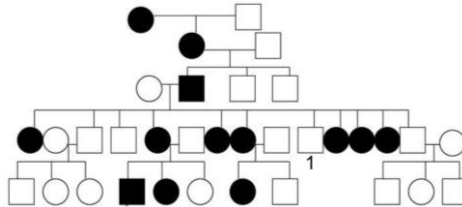
Установите тип наследования признака, выделенного чёрным цветом. Определите генотипы всех членов родословной.

(Ответ: Признак встречается не в каждом поколении, следовательно, он рецессивный. Признак не сцеплен с X-хромосомой, так как не проявился у отца больной женщины. Тип наследования – аутосомно-рецессивный. Генотипы основателей родословной  $Aa$ ; больной женщины –  $aa$ ; её брата –  $AA$  или  $Aa$ . Поскольку у потомства второго поколения этот признак не проявился, то муж больной женщины имеет генотип  $AA$ , все их дети –  $Aa$ .)

**Анализ родословных с X-сцепленным доминантным типом наследования признака.**

1. Признак проявляется у мужчин и у женщин.
2. Женщины наследуют признак чаще, чем мужчины.
3. Один из родителей больного ребёнка болен.
4. Больной мужчина ( $X^A Y$ ) передаёт доминантный аллель всем дочерям, а больная женщина – половине своих детей независимо от пола.
5. Патология проявляется и в разных поколениях, и в одном.

**Задача 5.** Перерисуйте в рабочую тетрадь схему наследования особой формы рахита, которая характеризуется устойчивостью к витамину D:



Определите тип наследования признака. Ответ обоснуйте.

Какое потомство следует ожидать от брака мужчины, обозначенного на схеме цифрой 1, если предположить, что он женился на здоровой женщине? Зарисуйте схему их брака.

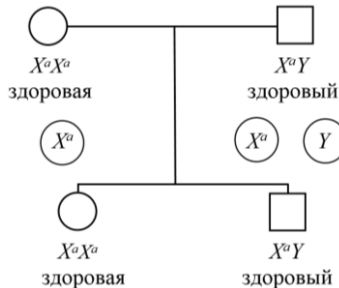
Дано:  
родословная;  
♀ – здоровая;  
♂ – обозначен цифрой 1

Определить: каков тип наследования; каково F?

Решение:

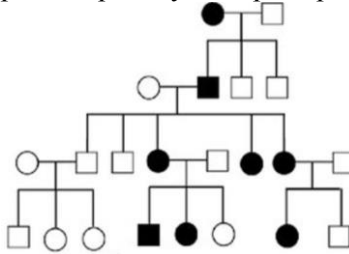
Признак наследуется по X-сцепленному доминантному типу, так как он проявляется как у мужчин, так и у женщин, но у женщин – в гетерозиготном состоянии, у мужчин – в гемизиготном. Один из родителей больного ребёнка бывает болен. Больной мужчина ( $X^A Y$ ) передаёт доминантный аллель всем дочерям, а больная женщина – половине своих детей независимо от пола.

Генотип мужчины, обозначенного цифрой 1, –  $X^a Y$ , женщины –  $X^a X^a$ .  
Схема брака имеет вид:



Ответ: X-сцепленный доминантный тип наследования признака; обоснование представлено в решении задачи. Всё потомство от брака мужчины, обозначенного на схеме цифрой 1, и здоровой женщины будет здоровым.

**Задача 6.** Перечертите в рабочую тетрадь родословную:



Установите тип наследования признака. Ответ обоснуйте.

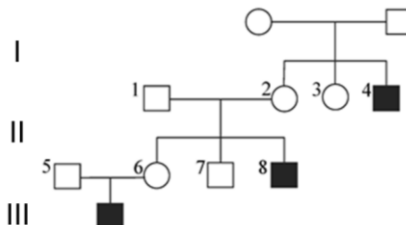
Определите генотипы всех членов родословной и подпишите их около соответствующих значков.

(*Ответ: X-сцепленный доминантный тип наследования признака, так как больной мужчина передаёт доминантный аллель только дочерям, а больные женщины – половине своих детей независимо от пола. Больные представительницы женского пола имеют генотип  $X^A X^a$ , здоровые –  $X^a X^a$ ; больные лица мужского пола –  $X^A Y$ , здоровые –  $X^a Y$ .)*

**Анализ родословных с X-сцепленным рецессивным типом наследования признака.**

1. Признак, наследуемый по X-сцепленному рецессивному типу, наблюдается в родословной по горизонтали и по вертикали, часто через поколение. Болеют сибсы, полусибсы, родственники со стороны матери (дядя пробанда).
2. Болеют преимущественно лица мужского пола. Патологический аллель проявляется в гомозиготном состоянии.
3. В семье половина сыновей больны, а половина дочерей – гетерозиготные носители патологического аллеля.
4. Со стороны матери больного ребёнка имеются больные родственники мужского пола.

**Задача 7.** Перечертите в рабочую тетрадь схему родословной:



Определите тип наследования признака, выделенного чёрным цветом, генотипы родителей и детей в первом поколении. Укажите, кто из них является носителем исследуемого гена.

Дано: родословная

Определить: каков тип наследования; каковы генотипы Р и F; кто носитель гена?

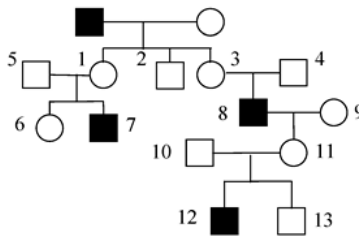
Решение:

Признак встречается преимущественно у мужчин, но не у всех, значит, он сцеплен с X-хромосомой. Отец отдал сыну Y-хромосому. Следовательно, носителем исследуемого признака является мать семейства, которая дала ему X-хромосому с рецессивным аллелем.

Обозначим исследуемый рецессивный аллель как  $a$ . Тогда мать семейства имела генотип  $X^AX^a$ , отец –  $X^AY$ , ребёнок под цифрой 2 –  $X^AX^A$  (девочка, носитель). Поскольку в дальнейшем от брака этой девочки со здоровым мужчиной родился больной ребёнок, обозначенный цифрой 8, то девочка, обозначенная цифрой 3, могла иметь генотип  $X^AX^A$  или  $X^AX^a$  (носитель). Мальчик, обозначенный цифрой 4, имеет генотип  $X^aY$ .

Ответ: X-сцепленный рецессивный тип наследования. Носителем исследуемого гена является мать. Генотипы родителей  $X^AX^a$  (мать) и  $X^AY$  (отец); детей –  $X^AX^a$  (№ 2),  $X^AX^A$  или  $X^AX^a$  (№ 3),  $X^aY$  (№ 4).

**Задача 8.** Перечертите в рабочую тетрадь изображение родословной:



Установите тип наследования признака; ответ обоснуйте.

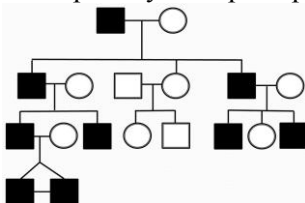
Определите генотипы потомков, обозначенных на схеме цифрами 3, 4, 8, 11, и объясните формирование их генотипов.

(Ответ: Признак проявляется только у мужчин, но не у всех, следовательно, он сцеплен с X-хромосомой, а тип наследования – X-сцепленный рецессивный. Поскольку этот признак не проявился у сына отца семейства (№ 2), следовательно, признак рецессивный. Генотипы потомков:  $X^AX^a$  (№ 3),  $X^aY$  (№ 4),  $X^aY$  (№ 8),  $X^AX^a$  (№ 11).)

**Анализ родословных  
с Y-сцепленным (голландрическим)  
типом наследования признака.**

1. Признак, наследуемый по Y-сцепленному типу, проявляется только у мужчин.
2. Наблюдается во всех поколениях.
3. Передаётся по мужской линии.
4. Вероятность наследования у лиц мужского пола составляет 100%.

**Задача 9.** Перечертите в рабочую тетрадь родословную:



Установите тип наследования признака; ответ обоснуйте.

Определите генотипы членов родословной, выделенных чёрным цветом.

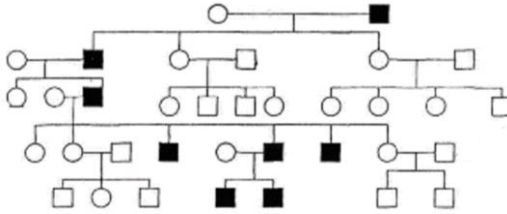
<p>Дано: родословная</p> <p>Определить: каков тип наследования; каковы генотипы?</p>	<p>Решение:</p> <p>Признак передаётся по мужской линии. Следовательно, ген локализован в Y-хромосоме, и в данной задаче представлен Y-сцепленный (голландрический) тип наследования.</p>
--	--

Доминантно-рецессивный характер признака определить нельзя вследствие того, что Y-хромосома не имеет гомологичной, и ген будет проявляться в любом случае.

Чёрным цветом обозначены лица мужского пола. Их генотип будет  $X Y^a$ .

Ответ: тип наследования – голландрический, так как ген локализован в Y-хромосоме и признак передаётся по мужской линии. Члены родословной, выделенные чёрным цветом, имеют генотип  $X Y^a$ .

**Задача 10.** Определите тип наследования признака. Установите возможные генотипы всех членов родословной:



(Ответ: тип наследования – Y-сцепленный (голандрический). Члены родословной, выделенные чёрным цветом, имеют генотип  $XU^a$ . Не выделенные чёрным цветом представительницы женского пола имеют генотип  $XX$ , мужского пола –  $XU$ .)

### Составление родословных человека.

При составлении родословных следует:

- 1) определить число поколений, которые потребуется изобразить в схеме родословной;
- 2) провести горизонтальные линии соответственно числу поколений;
- 3) на проведённых горизонтальных линиях разместить значки, обозначающие членов родословной, начиная с пробанда;
- 4) скорректировать относительное расположение значков для получения более компактной схемы родословной;
- 5) определить характер наследования признака; обосновать свой вывод;
- 6) подписать около значков генотипы членов родословной;
- 7) сделать прогноз о вероятности появления исследуемого признака у детей в семье пробанда.

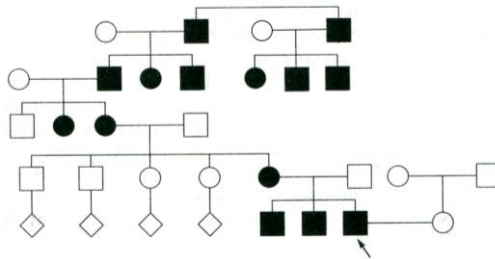
**Задача 11.** Пробанд и его два брата страдают ночной слепотой. По линии отца пробанда родственников с таким отклонением не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы и имеют только здоровых детей. Относительно родственников по материнской линии известно следующее: бабушка пробанда больна, дедушка здоров; сестра бабушки больна, а брат здоров; прадедушка (отец бабушки), его сестра и брат страдали ночной слепотой; прапрадедушка и его брат, имевший больную дочь и двух больных сыновей, также были больны. Жена пробанда, её родители и родственники здоровы<sup>1</sup>.

<sup>1</sup> Никольский В.И. Практические занятия по генетике: учеб. пособие для студ. учреждений высш. пед. проф. образования. М.: Академия, 2012. С. 94.



Определите вероятность (в %) рождения больных детей в семье пробанда.

<p>Дано: члены родословной</p>	<p>Решение: Исследуемый признак наследуется по ауто-сомно-доминантному типу, так как встречается в каждом поколении, болеют люди обоих полов в равной мере, один из родителей больного ребёнка, как правило, болен.</p>
<p>Определить: какова вероятность рождения больных детей пробанда?</p>	
<p>Схема родословной имеет вид:</p>	



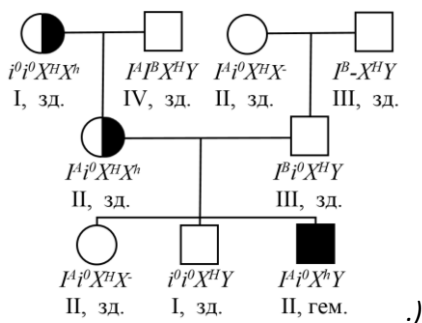
Если признак доминантный, то пробанд является гетерозиготным, так как мать ему дала доминантный ген, а отец – рецессивный. Жена пробанда имеет нормальное зрение, значит, она гомозиготна по рецессивному признаку. Вероятность рождения больных детей от их брака с пробандом будет составлять 50%.

Ответ: 50%.

**Задача 12.** Женщина, имеющая вторую группу и нормальную свёртываемость крови, вышла замуж за здорового мужчину с третьей группой крови. От этого брака родилось трое детей: здоровая дочь со второй группой крови, здоровый сын с первой группой крови и сын-гемофилик со второй группой крови. Известно, что родители женщины были здоровы, мать имела первую группу крови, а отец – четвёртую. У мужчины отец и мать здоровы, у них вторая и третья группы крови соответственно.

Объясните, от кого второй сын унаследовал гемофилию. Определите генотипы всех членов семьи. Составьте родословную этой семьи.

(Ответ: второй сын унаследовал гемофилию от бабушки со стороны матери. Генотипы членов семьи указаны в родословной.)



### Вопросы и задания для самоконтроля.

1. Каковы задачи, структура и значение генетики человека? В чём заключаются трудности её изучения? Перечислите преимущества человека как объекта генетических исследований.

2. Дайте краткую характеристику методов, которыми решаются стоящие перед генетикой человека задачи.

3. Что такое репродуктивное здоровье? С какими проблемами сопряжено репродуктивное здоровье подростков? Ответ поясните.

4. В чем суть экстракорпорального оплодотворения (ЭКО)? Какие этические проблемы могут быть связаны с ЭКО?

5. Может ли ребёнок родиться от трёх родителей? Если да, то как это возможно? Какие этические проблемы могут возникнуть в таком случае?

6. Какие заболевания называются наследственными? На какие группы они подразделяются?

7. В чём суть генных заболеваний? Какие типы моногенных заболеваний различают? Охарактеризуйте их и приведите примеры таких заболеваний? Чем от моногенных наследственных заболеваний отличаются полигенные? Приведите примеры последних.

8. Чем обусловлены хромосомные болезни? На какие группы они подразделяются? Дайте им характеристику. Приведите примеры хромосомных болезней.

9. Что вы знаете о митохондриальных заболеваниях? Как они наследуются? Приведите примеры таких заболеваний.

10. Какие заболевания называются орфанными? Приведите их примеры.

11. Каким образом диагностируются и предупреждаются наследственные заболевания человека?

12. В чём состоят основные этические проблемы медицинской генетики?

13. Кто такие вирусы? Кто их открыл? Дайте краткую характеристику вирусам.

14. Какова генетика вирусов? В чём суть реассортимента и к чему он может привести? Опишите жизненный цикл вируса. Чем отличается литический цикл развития вируса от лизогенного?

15. Какие вирусы называются коронавирусами? В чём их особенности?

В чём проявляется инфекция COVID-19? Расскажите о способах ее диагностики.

16. Что такое иммунитет? С какой целью проводят иммунопрофилактику? Какой она бывает?

Что такое вакцина? Какие различают вакцины? Приведите примеры вакцин разного типа.

**Задания для самостоятельной работы.**

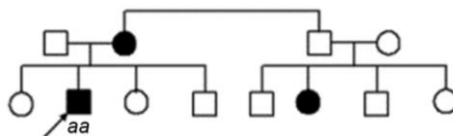
**Обязательные для студентов.**

1. Заполните таблицу:

**Хромосомные болезни человека**

Название заболевания	Кариотип, его описание	Возможность рождения такого человека	Клинические проявления
<i>Количественные нарушения аутосом</i>			
<i>Количественные нарушения половых хромосом</i>			
<i>Структурные нарушения аутосом</i>			

2. Болезнь наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Пробанд болен. Его родословная имеет следующий вид:

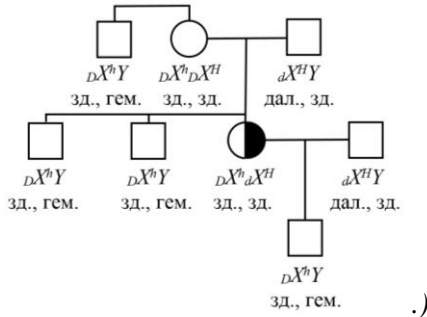


Жена пробанда здорова и не содержит в своём генотипе патологических аллелей. Какова вероятность рождения у пробанда здорового ребёнка? Составьте схему их брака.

(Ответ: 100%.)

3. У одной нормальной по зрению женщины отец – дальтоник. Двое её братьев, а также дядя со стороны матери больны гемофилией. Дальтоников в роду по материнской линии никогда не было. Муж этой женщины дальтоник, их сын страдает гемофилией. Составьте родословную данной семьи. Определите генотипы всех её членов.

(Ответ: Схема родословной имеет вид:



**По выбору студентов.**

1. Составьте технологическую карту урока по теме «Наследственные заболевания человека, их профилактика».
2. Разработайте сценарий диспута для учащихся старших классов «Морально-этические проблемы генетики человека: за и против».
3. Используя веб-приложение Piktochart, создайте инфографику «Генетические основы патогенеза, диагностики и профилактики вирусных инфекций». Как созданная вами инфографика может быть использована в процессе изучения основ генетики в школе? Приведите конкретные примеры.

## Глава 11

# ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ СЕЛЕКЦИИ

---

**Доместикация** (от лат. *domesticus* – «домашний») – процесс одомашнивания диких животных и окультуривания дикорастущих растений.

### Одомашнивание животных

**Домашние животные** – это животные, которые были одомашнены человеком. Люди содержат их, предоставляют им кров и пищу.

Домашние животные служат для человека либо источником материальных благ и услуг, либо компаньонами, скрашивающими его досуг.

### Процесс одомашнивания животных.

Из животных одной из первых (15–10 тыс. лет назад) была одомашнена собака, диким предком которой могли быть собакообразные волки, собакообразные шакалы, а также койоты.

Собака помогала первобытному человеку во время охоты, охраняла его жилище, оповещала о приближении опасности. Она получала от хозяина стабильное пропитание и находилась под его защитой. Подобного рода отношения были взаимно выгодными.

Основная группа животных была одомашнена в неолите (около 9,5 тыс. лет до н.э.), когда произошёл переход от собирательства и охоты к животноводству и земледелию. 10–9 тыс. лет назад в Передней Азии были одомашнены коза (предок – безоаровый козёл) и овца (предок – азиатский муфлон). Позднее в Африке и Аравии были одомашнены дикие ослы, в степях Евразии – лошади (предок – тарпан), в Аравии, Средней и Центральной Азии – верблюды, в Америке – индюк и лама.

При одомашнивании животных человек производил отбор. Их дикие предки должны были не только приносить реальную пользу, но и обладать рядом важных свойств: способностью размножаться в неволе, особым типом нервной деятельности, морфологической, физиологической и экологической пластичностью.

Самый древний способ доместикации основан на *импринтинге* – формировании у животного с раннего периода его развития устойчивой индивидуальной избирательности к внешним стимулам (устойчивого

запоминания места своего рождения, реакции следования и т.д.). Позднее использовалось приручение с помощью голода.

Животные в процессе одомашнивания претерпевали морфологические и физиологические изменения: головной мозг уменьшался; мускулатура, жиротложение, количество течек и плодовитость увеличивались; изменялись окраска и поведение. Проводя отбор, человек мог контролировать их размножение и признаки, которые они передавали потомству.

Известен и обратный одомашниванию процесс – одичание. Примером одичавших животных могут служить мустанги, дикая собака динго, кролики.

### **Центры одомашнивания животных.**

Под **центрами одомашнивания** понимают конкретные географические районы, в пределах которых происходили первоначальные этапы одомашнивания животных.

Очаги происхождения домашних животных, как правило, связаны с зоогеографическими ареалами обитания их диких предков, а также с древними цивилизациями. Выделяются 6 основных центров одомашнивания животных (табл. 13).

*Таблица 13*

#### **Центры одомашнивания животных**

Название центра	Географическое положение	Домашние животные
Китайско-малайский	Вьетнам, Лаос, Кампучия, Тайланд, Восточный Китай	Южно-китайская свинья, курица, утка, гусь, тутовый шелкопряд, медоносная пчела, золотая рыбка, собака
Индийский	Индия, Северный Пакистан, Непал, Мьянма	Зебу, гаял, павлин, курица, кошка, собака, медоносная пчела
Юго-западноазиатский	Северо-восток Турции, северо-восток Сирии, Иран, Ирак, Кавказ, Афганистан	Крупный рогатый скот, лошадь восточного типа, овца, свинья, одногорбый верблюд, голубь, пчела
Средиземноморский	Побережье Средиземного моря, северо-восток Испании, юго-восток Франции,	Крупный рогатый скот, лошадь западного типа, лошадь мясного типа, овца,

	Италия, Швеция, Сербия, Хорватия, Словения, Македония, Черногория, Босния и Герцеговина, Болгария, Греция, Албания, юго-запад Сирии, Иордания, Египет	коза, свинья, утка, гусь нильский, антилопа, газель, кролики
Африканский	Северо-восточная Африка	Страус, цесарка, кошка, собака, осёл, свинья
Андийский	Северные Анды, Южная Америка, Эквадор, Перу, юго-запад Боливии	Лама, альпака, мускусная утка, морская свинка, индейка

## Окультуривание растений

### Особенности культурных растений.

*Культурные растения* – это растения, выращиваемые человеком с целью удовлетворения своих потребностей в питании, одежде, лекарствах, красках, корме для сельскохозяйственных животных, эстетическом наслаждении и т.п.

Насчитывается свыше 2,5 тыс. видов культурных растений, относящихся почти к 50 семействам. Однако основную массу растительных продуктов питания даёт всего около 20 видов. Так, рис является основным продуктом питания практически для 2/3 населения Земли.

Культурные растений обладают рядом особенностей, которые не присущи дикорастущим видам:

1) они не имеют естественного ареала, широко распространены по земному шару в независимости от места их происхождения;

2) они утратили естественные средства распространения, их существование обеспечивается только возделыванием;

3) их естественную эволюцию заменила селекция, которая ведёт к улучшению полезных для человека свойств (урожайности, содержания белка, сахара и т.д.);

4) для этих растений характерны увеличение размеров и полиморфизм частей, имеющих хозяйственную ценность;

5) у культурных растений, вследствие постоянного обмена генофонда между различными их формами, выражено смешение признаков (что затрудняет их систематику).

## **Процесс окультуривания растений.**

Окультуривание растений началось в эпоху неолита. Наряду с собирательством съедобных плодов и ягод, человек стал выращивать нужные ему растения около своих жилищ, заделывая семена в подготовленную почву. Постепенно он научился ухаживать за посевами (поливать, освобождать от сорняков), охранял их от вытаптывания и поедания животными. Отбирая лучшие по потребительским качествам растения (имевшие крупные плоды, хороший вкус и т.п.), он осуществлял бессознательный искусственный отбор, который с течением времени привёл к созданию культурных растений. Позже для увеличения разнообразных форм растений стали применять искусственную гибридизацию.

К бронзовому веку (35–8 тыс. лет до н.э.) развилось примитивное земледелие. В различных географических областях формировались крупные его очаги, откуда впоследствии культурные растения распространились по всему свету. Этому способствовали миграции народов, торговля, войны, путешествия. В новых условиях культурные растения заметно изменялись и давали начало новым формам.

Многие современные культурные растения окультурены свыше 6 тыс. лет до нашей эры. Наиболее древними из них являются кукуруза, кунжут, банан, тыква, сахарный тростник, кокосовая пальма, полба, рис, ячмень, горох, бобы, лук, картофель, табак. Лишь немногие растения, такие как сахарная свёкла, каучуконосная гевея, хинное дерево, окультурены в течение нашей эры. Введение в культуру новых растений продолжается и в настоящее время – особенно интенсивно тех, которые имеют кормовое, лекарственное и техническое значение.

Происхождение современных культурных растений различно. Одни происходят от ныне существующих дикорастущих видов, но сами в диком виде не встречаются, другие до сих пор произрастают в диком состоянии (многие кормовые травы), третьи созданы человеком путём гибридизации.

## **Центры происхождения культурных растений.**

Было установлено, что не во всех географических зонах культурные растения в равной мере разнообразны. У каждой культуры есть центры многообразия, где сосредоточено наибольшее число ее сортов, разновидностей, наследственных уклонений. Большинство этих центров



совпадает с древними очагами земледелия. Как правило, это не равнинные, а горные районы. Первичные очаги земледелия были установлены Н.И. Вавиловым. Позднее их перечень был скорректирован другими учеными, среди которых П.М. Жуковский, Е.Н. Синская, А.И. Купцов.

Географические центры генетического разнообразия получили название *центры происхождения культурных растений* (табл. 14). Они могут быть первичными и вторичными. Первичные – районы изначального произрастания диких форм и доместикации, вторичные – результат дальнейшего распространения культурных и полукультурных растений и последующей селекции.

Таблица 14

### Центры происхождения культурных растений

Название центра	Географическое положение	Культурные растения
Китайский (Восточноазиатский)	Горные части центрального и западного Китая	Просо, соя, дайкон, капуста пекинская, орех грецкий, хурма, мандарин, лук-батун, яблоня, груша, абрикос, вишня, слива, персик, миндаль, боярышники, японская разновидность риса
Индомалайский (Юго-восточноазиатский)	Малайский архипелаг, Филиппины, Индокитай	Рис, банан, кокосовая пальма, помело, лайм, бергамот, чёрный перец, гвоздичное дерево, кардамон
Индийский (Индостанский)	Полуостров Индостан, за исключением северо-западных штатов Индии, индийский штат Ассам, Мьянма	Баклажан, огурец, манго, базилик, гречиха, мак опийный, фасоль золотистая, индийская разновидность риса
Среднеазиатский	Северо-западная часть Индии (Пенджаб), северная часть Пакистана, Афганистан, Таджикистан, Узбекистан, Западный Тянь-Шань	Дыня, лох, лук репчатый, чеснок, конопля, рожь, люцерна, виноград
Переднеазиатский	Передняя Азия, включая территорию Плодородного полумесяца, в том числе внутреннюю Малую	Пшеница, рожь, горох, масличные формы льна, нут, люцерна, слива, айва, фундук, алыча, инжир, барбарис, каштан,

	Азию, Закавказье, Иран, горную Туркмению	фисташка, финиковая пальма
Средиземноморский	Балканы, Греция, Италия, большая часть средиземноморского побережья	Овёс, люпин, прядильные формы льна, клевер, оливковое дерево, лавр благородный, виноград, горчица белая, капуста (белокочанная, краснокочанная, кольраби, брокколи, брюссельская, савойская, листовая), морковь, петрушка, сельдерей, свёкла, редька, редис, щавель кислый, спаржа, мята, тмин, хрен, укроп
Эфиопский (Абиссинский)	Эфиопия, юго-восточный Судан, Эритрея	Сорго, клещевина, кунжут, кофе, арбуз
Центральноамериканский	Южная Мексика, Центральная Америка, части Антильские острова	Кукуруза, фасоль обыкновенная, тыква обыкновенная, батат, какао, подсолнечник, авокадо, хлопчатник обыкновенный, агавы, табак, папайя, физалис
Южноамериканский (Андийский)	Горные области и плоскогорья Колумбии, Эквадора, Перу, Боливии	Папайя, картофель, томат, арахис, хинное дерево, бразильский орех, гевея, ананас, фейхоа, земляника чилийская
Австралийский	Австралия, Новая Зеландия	Эвкалипт, акация, киви
Североамериканский	Восток современных США	Топинамбур, сливы канадская и американская, крыжовник американский, земляника виргинская, клюква крупноплодная
Европейско-Сибирский	Обширные территории умеренного пояса Евразии	Свёкла сахарная, клевер красный, клевер белый, черешня, смородина чёрная, облепиха, крыжовник, лещина, репа, земляника садовая, жимолость, рябина домашняя, смородина красная, брусника, шиповник, бузина, ирга

Н.И. Вавиловым и другими сотрудниками Всероссийского института растениеводства (ВИР, ныне Федеральный исследовательский центр Всероссийский институт генетических ресурсов растений им. Н.И. Вавилова, г. Санкт-Петербург) в результате многочисленных экспедиций по всему миру, совершённых с 1923 г. по 1940 г., была создана уникальная, самая богатая в мире коллекции культурных растений, которая нашла широкое применение в селекционной практике и стала первым в мире важным банком генов.

В 1940 году ВИР обладал огромным фондом ценных зерновых культур и картофеля: его коллекция насчитывала 250 тысяч образцов. Во время блокады Ленинграда его сотрудники совершили выдающийся подвиг: чтобы сохранить ценный материал, они не съели ни единого зёрнышка, ни одного картофельного клубня, а сами умирали от истощения, как и остальные жители блокадного города. Сохранённая ими коллекция помогла восстановить сельское хозяйство после войны. Две трети зерна, которое хранится в институте сегодня, – это потомки тех семян, которые удалось сберечь в блокаду.

## **Методы селекции, их генетические основы**

### **Селекция.**

Для удовлетворения потребностей быстро растущего населения Земли необходимо создавать новые и улучшать существующие сорта растений, породы животных и штаммы микроорганизмов. Решать эту задачу призвана наука *селекция* (от лат. *seligere* – «выбирать»). Она разрабатывает способы воздействия на растения, животных и микроорганизмы с целью изменения их наследственных качеств в нужном для человека направлении (высокой урожайности, холодостойкости, засухоустойчивости, стойкости к болезням и вредителям, повышенной лёжкости плодов и др.).

Для каждой породы животных или сорта растений характерна определённая реакция на окружающую среду. Положительные качества их фенотипов наиболее полно проявляются лишь при наличии комплекса определённых климатических факторов, а также при известных условиях содержания, кормления, агротехники. Поэтому породы и сорта, выведенные в одних природно-климатических условиях, далеко не всегда пригодны для другой почвенно-климатической зоны.

Чем разнообразнее исходный материал, используемый для селекции, тем больше возможности даёт он для успешного создания сортов и тем эффективнее будут его результаты.

### **Классические методы селекции.**

К ним относят искусственный отбор, гибридизацию, экспериментальный мутагенез и полиплоидию. Нередко эти методы используются совместно.

**Искусственный отбор** направлен на сохранение наиболее ценных в хозяйственном отношении особей растений, животных и микроорганизмов для получения от них потомства с желательными признаками. Его механизм основан на наследственной изменчивости.

Искусственный отбор бывает *бессознательным* (он не ставит цели вывести новую породу животных, сорт растений или штамм микроорганизмов) и *методическим* (он направлен на выведение новых сортов растений, пород животных и штаммов микроорганизмов с интересующими человека качествами).

Различают две основные формы искусственного отбора: массовый и индивидуальный.

*Массовый отбор* заключается в выделении из исходного материала целой группы особей с желательными для селекционера признаками и получении от них потомства. Остальные особи подлежат выбраковке. Массовый отбор можно назвать отбором по фенотипу. Он не приводит к выделению генотипически однородного материала, поэтому среди особей много гетерозигот.

Массовый отбор чаще находит применение в селекции растений. В селекции животных эта форма отбора используется, как правило, в случае промышленного разведения.

Массовый отбор эффективен лишь в том случае, когда необходимо сохранить особей, обладающих просто наследуемыми признаками. Его обычно применяют многократно, но возможен и однократный отбор. В случае если признаки имеют сложное (полигенное) наследование, например связанное со взаимодействием неаллельных генов, необходим индивидуальный отбор.

*Индивидуальный отбор* сводится к выделению отдельных особей с желательными признаками, их сохранению с учётом наследственной стойкости их признаков и получению от них потомства. Такой отбор ведётся по генотипу, так как учитывается расщепление признаков

у потомков. Оценивается качество потомства конкретного растения или животного в ряду поколений. Для размножения сохраняются только лучшие особи.

Индивидуальный отбор трудоёмок, но более эффективен, чем массовый. Он способствует совершенствованию сортовых и породных качеств сельскохозяйственных растений и животных, закрепляет большинство наследственных признаков организмов. Его чаще применяют в селекции животных.

При индивидуальном отборе важна оценка племенных животных, используемых для размножения, по их экстерьеру, по родословной и качеству потомства.

*Экстерьер* (от лат. *exterior* – «наружный») – внешняя форма телосложения животного, связанная с его породными качествами. На основе оценки экстерьера производителей делают заключение об их здоровье, продуктивности и приспособленности к условиям содержания.

По признакам предков (по родословной) можно судить о генотипе производителей, а по потомству – о наследственных качествах самцов, которые непосредственно у них не проявляются (например, молочность и жирномолочность у быков или яйценоскость у петухов).

В селекции наряду с искусственным отбором действует естественный, который повышает приспособляемость организмов к условиям окружающей среды.

**Гибридизация** – процесс образования или получения гибридов, основанный на скрещивании генетически различающихся форм. Её применяют для создания новых благоприятных комбинаций признаков (генотипов). В результате гибридизации получается новый организм (гибрид), сочетающий в себе наследственные признаки обоих родителей. Таким образом, в основе гибридизации лежит прежде всего комбинативная изменчивость организмов.

Различают внутривидовую и межвидовую (отдалённую) гибридизацию.

*Внутривидовая гибридизация* – скрещивание особей одного вида (сорта, породы). Применяют близкородственное скрещивание (инбридинг) и скрещивание неродственных особей (аутбридинг).

*Инбридинг* – близкородственное скрещивание, которое ведёт к повышению гомозиготности, что, с одной стороны, способствует закреплению наследственных свойств, а с другой – приводит к инбредной

депрессии, заключающейся в снижении жизнеспособности особей, уменьшении их продуктивности и вырождению сорта или породы.

*Аутбридинг* – скрещивание неродственных особей. В некоторых случаях это позволяет получить *гетерозисные* гибриды первого поколения, которые характеризуются повышенной продуктивностью и жизнеспособностью. Для этого сначала выводят гомозиготные линии, закрепляют желательные признаки, а затем скрещивают их между собой. Основной причиной гетерозиса является отсутствие проявления вредных рецессивных аллелей в гетерозиготном состоянии. Однако уже со второго поколения эффект гетерозиса быстро снижается, так как скрещивание гибридов между собой приводит к появлению гомозиготных особей.

*Межвидовая (отдалённая) гибридизация* – скрещивание особей, относящихся к разным видам. Её применяют, когда надо получить гибриды, сочетающие ценные свойства родительских форм. К межвидовым гибридам относятся тритикале – гибрид пшеницы и ржи, мул – гибрид кобылы с ослом, лошак – гибрид коня с ослицей.

Отдалённые гибриды, как правило, бесплодны, так как хромосомы родительских видов отличаются настолько, что невозможен процесс конъюгации, в результате чего происходит нарушение мейоза, лежащего в основе образования половых клеток.

Особое значение для селекции организмов имеют геномные мутации, связанные с кратным увеличением хромосомного набора, – **полиплоидией**.

В основе полиплоидии лежат три причины:

- 1) удвоение хромосом в неделящихся клетках;
- 2) слияние соматических клеток или их ядер;
- 3) нарушение процесса мейоза с образованием гамет с нередуцированным (двойным) набором хромосом.

У растений полиплоидия распространена довольно широко. Среди культурных растений много естественных полиплоидов. К ним относятся твёрдая пшеница (тетраплоид), мягкая пшеница (гексаплоид), земляника, яблоня, груша, слива, ананас, банан и др. Растения-полиплоиды имеют более широкую норму реакции, следовательно, лучше приспособляются к неблагоприятным условиям внешней среды. У тюльпанов, нарциссов, гладиолусов полиплоидные формы имеют более крупные цветки, чем их диплоидные сородичи.

Искусственно полиплоидию вызывают обработкой семян или проростков растений колхицином, который разрушает нити веретена деления и препятствует расхождению гомологичных хромосом в процессе мейоза. В селекционной практике получены полиплоидные сорта пшеницы, кукурузы, гречихи, картофеля, которые отличаются большей урожайностью и повышенной жизнеспособностью. Однако триплоидные формы имеют пониженную семенную продуктивность, так как при мейозе часть хромосом не находит себе пары, образуются половые клетки с несбалансированным набором хромосом, которые затем погибают, что и приводит к снижению плодовитости или к бесплодию. Это свойство триплоидов используют для получения сортов растений, в плодах которых отсутствуют семена.

С помощью полиплоидии удаётся преодолеть бесплодие у отдалённых гибридов растений. Впервые это удалось осуществить в 1924 г. отечественному генетику Георгию Дмитриевичу Карпеченко (1899–1941) на капустно-редечном гибриде (рис. 100).

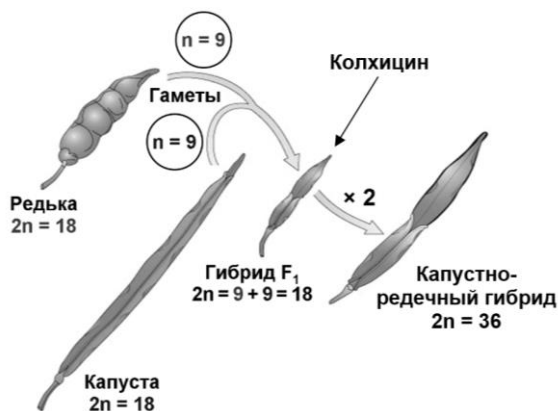


Рис. 100. Преодоление бесплодия у капустно-редечного гибрида

У животных полиплоидия встречается очень редко, так как обычно вызывает гибель организма. Она возможна лишь у видов, размножающихся партеногенезом. Поэтому экспериментально полученные полиплоиды являются большой редкостью. Отечественный учёный Борис Львович Астауров (1904–1974) сумел вывести полиплоидную породу тутового шелкопряда. В опыте при нагревании ему удалось осуществить слияние ядер и цитоплазмы половых клеток двух близких пород шелкопряда с образованием полиплоидной формы.

Широкие возможности получения исходного материала для селекции открыл **экспериментальный мутагенез** – искусственное изменение наследственного материала с целью получения мутаций. Он способствует повышению частоты возникновения наследственных изменений признаков организмов и расширению спектра их изменчивости. Использование исходного материала, полученного в ходе мутагенеза, в сочетании с другими методами комбинационной селекции позволяет создать немало хозяйственно ценных культурных форм организмов.

### **Современные методы селекции.**

Достижения в области генетики и биотехнологии придают развитию селекции новые импульсы. С помощью современных методов удаётся расширить генетическое разнообразие селекционного материала, провести отбор ускоренными темпами, повысить его точность.

**Микробиологический синтез** – использование микроорганизмов для получения белков, ферментов, органических кислот, лекарственных препаратов и других веществ. Благодаря селекции удалось вывести микроорганизмы, которые вырабатывают нужные человеку вещества в количествах, в десятки, сотни и тысячи раз превышающих потребности самих микроорганизмов. С их помощью получают лизин (аминокислоту, не образующуюся в организме животных), органические кислоты (уксусную, лимонную, молочную и др.), витамины, антибиотики и т.д.

**Генная инженерия** – непосредственная манипуляция с геномом организма с использованием биотехнологий. Она позволяет подвергать организмы целенаправленной модификации, искусственно перестраивать их геномы и встраивать в них гены других видов, создавать генотипы, не существующие в природе, и отбирать среди них лучшие. Так, введя в генотип кишечной палочки соответствующий ген человека, получают гормон инсулин. В настоящее время человечество вступило в эпоху конструирования генотипов клеток.

Трансгенные растения и животные находят широкое применение в сельском хозяйстве. Специалисты заверяют, что вред от использования трансгенных продуктов в пищу существенно преувеличен средствами массовой информации, а продукты без ГМО<sup>1</sup> – всего лишь маркетинговый ход.

---

<sup>1</sup> ГМО – генетически модифицированный организм, генотип которого был искусственно изменён при помощи методов генной инженерии.



**Клеточная инженерия** – выращивание клеток вне организма на специальных питательных средах, где они растут и размножаются, образуя культуру ткани (см. соответствующий раздел в гл. 3). Из клеток животных нельзя вырастить организм, а из растительных клеток можно. Так получают и размножают ценные сорта растений.

Клеточная инженерия позволяет проводить гибридизацию (слияние) как половых, так и соматических клеток. Гибридизация половых клеток делает возможными оплодотворение «в пробирке» и имплантацию оплодотворённой яйцеклетки в материнский организм. Гибридизация соматических клеток позволяет создавать новые сорта растений, обладающие полезными признаками (устойчивые к неблагоприятным факторам внешней среды, высокопродуктивные и т.п.).

Несмотря на все плюсы современных методов селекции, при их использовании не следует забывать о биологической безопасности – защищённости населения и окружающей среды от воздействия опасных биологических факторов, обеспечении допустимого уровня биологического риска<sup>1</sup>.

### **Вопросы и задания для самоконтроля.**

1. Что такое одомашнивание? Дайте определение понятию «домашнее животное».

С какой целью люди одомашнивают животных? Какие животные были одомашнены одними из первых и почему? На чём основан самый древний способ одомашнивания? Как называется процесс, обратный одомашниванию животных? Приведите примеры испытанных его видов.

2. Дайте определение понятию «культурные растения». Какими особенностями они обладают? Есть ли такие особенности у домашних животных? Ответ поясните.

В какое время была окультурена основная часть сельскохозяйственных растений? Какими путями происходило их окультуривание?

3. Что такое селекция? Каковы её основные задачи? Какое значение для развития селекции имеет генетика?

Что такое сорт, порода и штамм? Чем они отличаются от вида? Ответ поясните. Приведите соответствующие примеры.

---

<sup>1</sup> Федеральный закон от 30 декабря 2020 г. № 492-ФЗ «О биологической безопасности в Российской Федерации» // <https://www.garant.ru/products/ipo/prime/doc/400056868/>

Почему породы и сорта, выведенные в одних природно-климатических условиях, не всегда пригодны для другой почвенно-климатической зоны?

4. На основании чего устанавливают центры одомашнивания животных и центры происхождения культурных растений? Почему большинство таких центров совпадает с древними цивилизациями и очагами земледелия? Почему это в основном не равнинные, а горные районы?

Какое значение имеют знания о центрах одомашнивания животных и центрах происхождения культурных растений для практической селекции?

5. Дайте краткую характеристику классическим методам селекции. Каковы их генетические основы?

Чем внутривидовая гибридизация отличается от отдалённой? Приведите примеры гибридов обоих типов. Что такое инбридинг и аутбридинг и с какой целью их проводят?

С какой целью в селекции применяют экспериментальный мутагенез и полиплоидию? Рассмотрите рис. 100. Составьте рассказ о получении капустно-редечного гибрида и преодолении у него бесплодия.

Какое значение для селекции имеют микробиологический синтез, методы генной и клеточной инженерии?

### **Задания для самостоятельной работы.**

#### ***Обязательные для студентов.***

1. Возьмите две контурные карты мира и нанесите на одну из них центры одомашнивания животных, на другую – центры происхождения культурных растений. Для каждого центра с помощью условных обозначений укажите основные виды домашних животных и культурных растений.

2. Заполните таблицу:

#### **Сравнительная характеристика естественного и искусственного отбора**

Показатели	Естественный отбор	Искусственный отбор
Исходный материал для отбора		
Отбирающий фактор		

Дальнейшая судьба благоприятных изменений		
Дальнейшая судьба неблагоприятных изменений		
Направленность действия		
Результат отбора		
Формы отбора		

***По выбору студентов.***

1. Разработайте технологическую карту урока по теме «Методы селекции, их генетические основы».

2. Составьте конспект экскурсии на местное сельскохозяйственное предприятие, выставку, опытную станцию, в научно-исследовательский институт и т.п. для учащихся 10–11 классов.

## **Ключевые термины и понятия генетики**

**Аллели** – различные формы одного и того же гена.

**Анализирующее скрещивание** – скрещивание особи с неизвестным генотипом, имеющей доминантный признак, с особью, гомозиготной по рецессивному признаку.

**Аутосомы** – хромосомы, одинаковые у обоих полов.

**Ген** – участок молекулы ДНК (у некоторых вирусов – РНК), кодирующий информацию о первичной структуре белка или РНК.

**Генетическая карта** – схема относительного расположения сцепленных между собой генов.

**Генетический код** – система записи информации о последовательности аминокислот в белках.

**Генные мутации** – изменение последовательности нуклеотидов в гене.

**Геном** – совокупность генов клетки или организма.

**Геномные мутации** – изменение числа хромосом.

**Генотип** – совокупность генов клетки или организма, являющаяся характеристикой отдельной особи.

**Генофонд** – совокупность генотипов всех особей вида, т.е. полный набор генов, сложившийся в ходе его эволюции.

**Гетерозис** – явление, при котором гетерозиготные гибриды первого поколения имеют более высокую жизнеспособность, приспособляемость и продуктивность по сравнению с родительскими гомозиготными формами.

**Гибрид** – организм или клетка, полученные вследствие скрещивания генетически различающихся форм.

**Гибридизация** – процесс образования или получения гибридов, основанный на скрещивании генетически различающихся форм.

**Изменчивость** – способность организмов приобретать в процессе онтогенеза новые признаки и свойства; источник разнообразия одноимённых биологических единиц (хромосом, клеток, организмов и т.д.).

**Инбридинг** – близкородственное скрещивание.

**Канцерогены** – факторы, вызывающие образование злокачественных (раковых) опухолей.

**Кариотип** – хромосомный набор индивидуума, ткани или клеточной линии. Может быть нормальным или аномальным, конституциональным или приобретенным.

**Клонирование** – создание организма из соматической клетки.

**Кроссинговер** – процесс перекрёста и обмена участками парных (гомологичных) хромосом.

**Локус** – местоположение определённого гена в хромосоме.

**Модификация** – изменение фенотипа (признаков организма), вызванное факторами внешней среды и не связанное с изменениями генотипа организма.

**Мутаген (мутагенный фактор)** – фактор, вызывающий изменение генотипа как в естественных, так и в искусственно созданных условиях.

**Мутагенез** – процесс образования мутаций.

**Мутации** – внезапные наследуемые изменения генетического материала (генов, хромосом, генома в целом), приводящие к изменению признаков организма. Могут быть естественными или вызванными искусственно.

**Наследственность** – способность организмов передавать свои признаки и свойства последующему поколению.

**Оперон** – единая функциональная единица генома прокариот, объединяющая несколько генов.

**Пенетрантность** – частота проявления признака в гомозиготном материале.

**Полимеразная цепная реакция (ПЦР)** – метод молекулярной биологии, позволяющий просто и быстро увеличить в имеющейся пробе число копий ДНК или РНК.

**Полиплоидия** – кратное увеличение числа хромосом.

**Порода** – группа домашних животных одного вида, выведенная человеком и обладающая особыми хозяйственно ценными наследственными признаками.

**Репарация** – процесс восстановления нативной (врождённой, исходной, первоначальной) структуры ДНК.

**Репликация** – процесс самоудвоения молекулы ДНК.

**Секвенирование** – определение нуклеотидной последовательности ДНК и РНК, а также аминокислотной последовательности белков.

**Сорт** – группа сельскохозяйственных растений одного вида, выведенная человеком и обладающая особыми хозяйственно ценными наследственными признаками.

**Сплайсинг** – процесс удаления участков молекулы пре-иРНК, соответствующих интронам, с последующим объединением экзонов.

**Сцепленное наследование** – наследование генов, локализованных в одной хромосоме.

**Фенотип** – совокупность всех признаков и свойств организма, сложившихся в процессе индивидуального развития генотипа.

**Хромосомные мутации** – изменение положения участков хромосом, их размеров и формы.

**Хромосомы** – нуклеопротеидные структуры клеточного ядра, предназначенные для хранения, реализации и передачи наследственной информации.

**Цитоплазматическая наследственность** – наследование генов, локализованных вне ядра, чаще всего – в пластидах и митохондриях.

**Чистая линия** – группа генетически однородных (гомозиготных) особей одного вида, не дающих расщепления в ряду поколений.

**Штамм** – обладающая определенными биологическими свойствами однородная культура вида микроорганизмов, вирусов, выделенная из природных источников или созданная в результате экспериментальной деятельности, в том числе путем генетических манипуляций.

**Экспрессия генов** – процесс, преобразования наследственной информации в белок или РНК.

## Рекомендуемая литература

### Основная литература

*Алферова Г.А., Подгорнова Г.П., Кондаурова Т.И.* Генетика : учебник для вузов / под ред. Г.А. Алферовой. 3-е изд., испр. и доп. М. : Юрайт, 2021. 200 с.

*Асанов А.Ю., Демикова Н.С., Голиббет В.Е.* Основы генетики : учебник для студ. учреждений высш. проф. образования / под ред. А.Ю. Асанова. М. : Академия, 2012. 288 с.

Генетика : учебник для вузов / под ред. академика РАН В.И. Иванова. М. : ИКЦ «Академкнига», 2007. 638 с.

*Жимулев И.Ф.* Общая и молекулярная генетика : учеб. пособие для вузов / под ред. Е.С. Беляева, А.П. Акифьева. Новосибирск : Сиб. унив. изд-во, 2006. 479 с.

*Иванищев В.В.* Основы генетики : учебник. М. : РИОР : ИНФРА-М, 2017. 205 с.

*Инге-Вечтомов С.Г.* Генетика с основами селекции : учебник для студ. высш. учеб. заведений. СПб. : Изд-во Н-Л, 2010. 720 с.

*Мандель Б.Р.* Основы современной генетики : учебное пособие для учащихся высш. учеб. заведений. М. ; Берлин : Директ-Медиа, 2016. 334 с. URL: [https://www.rulit.me/data/programs/resources/pdf/Mandel\\_Osnovu-sovremennoy-genetiki\\_RuLit\\_Me\\_616401.pdf](https://www.rulit.me/data/programs/resources/pdf/Mandel_Osnovu-sovremennoy-genetiki_RuLit_Me_616401.pdf).

*Нахаева В.И.* Общая генетика. Практический курс : учеб. пособие для академического бакалавриата. М. : Юрайт, 2019. 276 с.

*Никольский В.И.* Практические занятия по генетике : учеб. пособие для студ. учреждений высш. пед. проф. образования. М. : Академия, 2012. 224 с.

Общая генетика : методич. пособие / под ред. С.Г. Инге-Вечтомова. СПб. : Изд-во Н-Л, 2008. 124 с.

### Дополнительная литература

Актуальные проблемы генетики : учеб. пособие для студ. биологического ф-та, обучающихся по направлению «Биология» / под общ. ред. С.В. Боронниковой. Пермь : Пермский гос. нац. исслед. ун-т, 2013. 125 с.

*Барабанова Л.В.* Практикум по генетическому анализу у дрозофилы : учеб.-методич. пособие. СПб. : Эко-Вектор, 2018. 65 с.

Биология. Общая биология. 10–11 классы : учебник для общеобразоват. учреждений : профил. уровень : В 2 ч.. Ч. 1 / П.М. Бородин, Л.В. Вы-

соцкая, Г.М. Дымшиц и др. ; под ред. В.К. Шумного и Г.М. Дымшица. 10-е изд. М. : Просвещение, 2012. 303 с.

*Богданова Т.Л., Солодова Е.А.* Биология : справочник для старшеклассников и поступающих в вузы. М. : АСТ-ПРЕСС, 2012. 816 с.

*Вечканов Е.М., Сорокина И.А.* Основы клеточной инженерии : учеб. пособие. Ростов н/Д : ЮФУ, 2012. 136 с.

Генетика человека по Фогелю и Мотульски. Проблемы и подходы / [ред.] М.Р. Спейчер, С.Е. Антонаракис, А.Г. Мотульски; пер. с англ. А.Ш. Латыпов [и др.]; научн. ред. В.С. Баранов, ред. Т.К. Кашеева, Т.В. Кузнецова. 4-е изд. СПб. : Изд-во Н-Л, 2013. 1056 с.

Генетика : 10–11-е классы : учеб. пособие / сост. И.В. Кузьмин. М. : Просвещение, 2021. 304 с.

Естественно-научные предметы. Практическая молекулярная генетика для начинающих: 8–9-е классы : учеб. пособие для общеобразовательных организаций / Ю.С. Аульченко, Н.Р. Баттулин, П.М. Бородин и др. ; под ред. П.М. Бородина и Е.Н. Ворониной. М. : Просвещение, 2021. 272 с.

*Ермакова М.В., Захаров В.Б.* Задачи по молекулярной биологии и генетике: теория и практика : учеб. пособие для 10–11 классов общеобразоват. организаций. М. : Русское слово, 2019. 164 с.

Задачи по современной генетике : учеб. пособие / под ред. М.М. Аслаяна. 2-е изд. М. : КДУ, 2008. 224 с.

*Захаров-Гезехус И.А.* Генетика в XX веке : Очерки по истории. М. : Наука, 2003. 75 с.

*Захаров-Гезехус И.А.* Генетика во второй половине XX века : личный взгляд. М. : [б. и.], 2004. 48 с.

*Кириленко А.А.* Молекулярная биология. Сборник заданий для подготовки к ЕГЭ: уровни А, В и С : учеб.-методич. пособие. Ростов н/Д : Легион, 2012. 136 с.

*Колчинский Э. И.* Биология Германии и России-СССР в условиях социально-политических кризисов первой половины XX века. СПб. : Нестор-История, 2007. 637 с.

*Колчинский Э.И.* В поисках советского «союза» философии и биологии (дискуссии и репрессии в 20-е – начале 30-х гг.). СПб. : Дмитрий Буланин, 1999. 273 с.

Контрольные задания по генетике и методические рекомендации к их выполнению студентами-заочниками / сост. Л.И. Лушина, С.В. Залящев, А.А. Семенов, О.Н. Носкова. Самара : СГПУ, 2007. 142 с.

*Крюков В.И.* Генетика. Ч. 3. Закономерности наследования признаков. Взаимодействие неаллельных генов : учеб. пособие для вузов. Орел : ОрёлГАУ, 2006. 171 с. URL: <http://window.edu.ru/resource/084/79084>.



*Курчанов Н. А.* Генетика человека с основами общей генетики : учебное пособие. 2-е изд., перераб. и доп. СПб. : СпецЛит, 2009. 191 с.

*Мазяркина Т.В., Первак С.В.* ЕГЭ ФИПИ 2022. Биология. Типовые варианты экзаменационных заданий. 30 вариантов заданий. Подробный разбор выполнения заданий одного варианта. М. : Экзамен, 2021. 344 с.

*Никольский В.И.* Генетика : учеб. пособие для студ. высш. пед. учеб. заведений. М. : Академия, 2010. 256 с.

*Прохорова И.М., Ковалева М.И., Фомичева А.Н.* Генетическая токсикология : лабораторный практикум. Ярославль : ЯрГУ, 2005. 132 с.

*Рис Дж., Урри Л., Кейн М., Вассерман С., Минорски П., Джексон Р.* Биология Campbell : В 3 т. Т. 1. Химия жизни. Клетка. Генетика : пер. с англ. СПб. : Диалектика, 2021. 672 с.

*Синюшин А.А.* Решение задач по генетике. 2-е изд. М. : Лаборатория знаний, 2020. 153 с.

*Сойфер В.Н.* Власть и наука. История разгрома генетики в СССР. М. : ЧеРо, 2002. 1024 с.

*Трофимова И.Л.* Малый практикум по цитогенетике: изучение кариотипа человека : учеб.-метод. пособие. СПб. : СПбГЭТУ «ЛЭТИ», 2018. 48 с.

Факторы среды и генетическое здоровье человека : кн. для внеклассного чтения уч-ся старших классов / сост.: Л.И. Лушина, А.А. Семенов. Самара : СГПУ, 2002. 115 с.

Хрестоматия по общей биологии: избранные главы. В помощь учителю / сост.: Л.И. Лушина, Л.М. Глазкова, А.А. Семенов. Самара : ООО ИПК «Содружество», 2006. 330 с.

*Шевченко В.А., Топорнина Н.А., Стволинская Н.С.* Генетика человека : учеб. для студ. высш. учеб. заведений. М. : ВЛАДОС, 2002. 240 с.

*Шишкинская Н.А.* Генетика и селекция. Теория. Задания. Ответы. Саратов : Лицей, 2005. 240 с.

*Шноль С.Э.* Герои, злодеи, конформисты отечественной науки. М. : Едиториал УРСС, 2020. 720 с.

*Эфроимсон В.П.* Педагогическая генетика. М. : Тайдекс Ко, 2003. 240 с.

*Jong-Lambert W., de.* The Cold War Politics of Genetic Research: An Introduction to the Lysenko Affair. New York : Springer, 2012. 205 p.

*Jong-Lambert W., de.* The Lysenko Controversy as a Global Phenomenon / Krementsov N. ed. V. 1. Genetics and Agriculture in the Soviet Union and Beyond. London : Palgrave Macmillan, 2017. 191 p.

*Jong-Lambert W., de.* The Lysenko Controversy as a Global Phenomenon / Kremontsov N. ed. V. 2 : Genetics and Agriculture in the Soviet Union and Beyond. London : Palgrave Macmillan, 2017. 243 p.

*Graham L.R.* Lysenko's Ghost: Epigenetics and Russia. Massachusetts : Harvard University Press, 2016. 209 p.

*Graham L.R.* Moscow Stories. Bloomington : Indiana University Press, 2006. 305 p.

*Pringle P.* The Murder of Nikolai Vavilov. New York : SIMON & SCHUSTER, 2011. 370 p.

*Roll-Hansen N.* The Lysenko Effect: The Politics of Science. New York : Humanity Books, 2005. 335 p.

## Именной указатель

- Аристотель 9, 172  
Астауров Б.Л. 290  
Бейеринк М. 256  
Бензер С. 32  
Бидл Д. 31  
Бриджес К. 145, 173  
Бэтсон У. 10, 145  
Вавилов Н.И. 11, 215, 284, 286  
Вальдейер В. 62  
Ванюшин Б.Ф. 50  
Гальтон Ф. 9, 255  
Гамов Г.А. 42  
Гаррод А. 31  
Георгиев Г.П. 213  
Гиппократ 9  
Грин М. 31  
Гриффит Ф. 213  
Дарвин Ч. 9, 226  
Джиртл Р. 51  
Дубинин Н.П. 83  
Жакоб Ф. 32  
Жуковский П.М. 284  
Ивановский Д.И. 256  
Иогансен В. 31  
Карпеченко Г.Д. 290  
Кауфман М. 80  
Кольцов Н.К. 31, 38  
Коране Х. 42  
Коржинский С.И. 204  
Корренс К. 10  
Крик Ф. 28, 32, 38, 42  
Купцов А.И. 284  
Львов А. 290  
Льюис Е. 31  
Маккарти М. 213  
Мак-Клинтон Б. 213  
Маклеод К. 213  
Максимов А.А. 80  
Мартин Г. 80  
Мёллер Г. 31, 145  
Мендель Г. 10, 31, 89,  
Моно Ж. 32  
Морган Т. 11, 31, 145–147, 198  
Навашин С.Г. 76,  
Ниренберг М. 42  
Паро Р. 51  
Пеннет Р. 91, 109, 145, 192, 198  
Саттон У. 145  
Серебровский А.С. 31  
Синская Е.Н. 284  
Стёртевант А. 145  
Тейтем Э. 31  
Томсон Дж. 82  
Уилкинс М. 28  
Уоддингтон К. 49  
Уотерленд Р. 51  
Уотсон Дж. 28, 32  
Франклин Р. 28  
де Фриз Г. 10, 11, 204  
Хейфлик Л. 79, 80  
Холли Р. 42  
Чаргафф Э. 11, 26, 54, 55  
Чермак Э. 10  
Четвериков С.С. 227  
Эванс М. 80  
Эвери О. 213  
Ямамото Т. 182  
Янссенс Ф. 145

## Предметный указатель

- Аллель 119, 120  
– доминантный 33  
– рецессивный 33  
Амплификация 45  
Анализ гибридологический 14, 150  
Андрогенез 77  
Анеуплоидия 209  
Антропогенетика 237  
Аутбридинг 289  
Аутосомы 173, 295
- Бактериофаг 12, 211, 215, 256  
Беккросс 94
- Вакцины 262, 263  
– инактивированные 262  
– рекомбинантные векторные 262  
– РНК-вакцины 263  
– синтетические пептидные 263  
– рекомбинантные генно-инженерные субъединичные 263  
Вариационная кривая 202  
Вариационный ряд 202  
Вектор 213, 262  
Вид 223  
Вирус 256
- Гаметогенез 71, 74  
Гаплоидия 209  
Гаплофаза 78  
Гемизигота 34  
Ген 30  
Гендер 171  
Генетика 10  
– медицинская 237  
– популяций 223  
– человека 237  
Генетически модифицированный организм (ГМО) 291
- Генетический груз 225  
Геном 32  
Геномика 11, 32  
Генотип 35  
Генотипическая среда 35  
Генофонд 224, 228  
Гетерозигота 34  
Гетерозис 124, 289  
Гетерохроматин 64  
Гибридизация 79, 288, 292  
– внутривидовая 288  
– межвидовая (отдалённая) 289  
Гинандроморфизм 176  
Гиногенез 77  
Гомозигота 34
- Двойное оплодотворение 76  
Дезоксирибонуклеиновая кислота (ДНК) 26  
Денатурация 30  
Диморфизм половой  
Диплофаза  
Дискретность 181  
ДНК-фингерпринтинг 151  
Домашние животные 280  
Доместикация 280  
Доминирование 119  
– неполное 119  
– полное 119  
Дрейф генов 229
- Евгеника 255
- Жизненный цикл вируса 257  
– лизогенный 258  
– литический 258
- Заболевания 243  
– аутосомно-доминантные 244  
– аутосомно-рецессивные 244

- генетические 247
- митохондриальные 251
- моногенные 244
- наследственные 243
- орфанные 252
- полигенные 245
- хромосомные 245
- X-сцепленные 244
- эпигенетические 50
- Закон
  - гомологических рядов наследственной изменчивости 215
  - единообразия первого поколения (первый закон Менделя) 90
  - независимого наследования (третий закон Менделя) 92, 198
  - расщепления (второй закон Менделя) 90
  - сцепленного наследования (закон Моргана) 145, 198
  - Харди – Вайнберга 225
  - «чистоты гамет» 90
- Закономерность модификационной изменчивости 203
- Зигота 73
- Идиограмма 65
- Изменчивость 13, 200
  - генотипическая 200
  - комбинативная 203
  - модификационная 200
  - мутационная 204
  - наследственная 203
  - ненаследственная 200
  - фенотипическая 200
  - цитоплазматическая 216
- Изоляция 230
- Иммунитет 261
- Иммунопрофилактика 261
- Импрессинг 20
- Импринтинг геномный 51
- Инбридинг 288
- Инженерия
  - генная 47
  - клеточная 79
- Интрон 36
- Кариотип 65
- Карты хромосом
  - генетические 149
  - цитологические 150
- Клонирование 83
- Код генетический 42
- Кодоминирование 123
- Комплементарность 124
- Консультирование медико-генетическое 17, 239, 254
- Конъюгация 210
- Коронавирусы 259
- Кроссинговер 148
- Культурные растения 282
- Лабильность 36
- Лимит Хейфлика 79, 80
- Локус 33
- Мейоз 68–70
- Метилирование ДНК 50
- Метод  $\chi^2$  («хи-квадрат») 95
- Миграция 230
- Митоз 66–68
- Множественный аллелизм 120
- Мобильные генетические элементы (МГЭ) 213
- Модификации 201
- Муковисцидоз 244
- Мукополисахаридоз 252
- Мутагенез 19, 44
  - индуцированный 205
  - спонтанный 205
  - экспериментальный 291
- Мутагены 205
  - биологические 205

- физические 205
- химические 205
- Мутации 204
  - генные 206
  - геномные 208
  - хромосомные 207
- Наследование 13, 185
  - голландрическое 185
  - сцепленное 145
  - сцепленное с полом 185
- Наследственность 13
  - цитоплазматическая 216
- Норма реакции 202
- Нуклеосома 29
- Объект модельный 12
- Окрашивание хромосом 66
  - дифференциальное 64
  - сплошное 63
- Оператор 37
- Оперон 37
- Определение пола 172
  - прогамное 172
  - сингамное 172
  - эпигамное 174
- Отбор естественный 228
- Отбор искусственный 287
  - бессознательный 283
  - индивидуальный 287
  - массовый 287
  - методический 287
- Отжиг ДНК 45
- Пангенеза гипотеза 9
- Панмиксия 224
- Партеногенез 76
- Пенетрантность 130
- Плавление ДНК 45
- Плаزمида 26
- Плейотропия 128
- Пол 169
  - гетерогаметный 173
  - гомогаметный 173
- Полимеразная цепная реакция (ПЦР) 44
- Полимерия 125
  - кумулятивная 126
  - некумулятивная 126
- Полиплоидия 209
  - автополиплоидия 209
  - аллополиплоидия 210
- Политения 64
- Популяционные волны 229
- Популяция 223, 224
- Праймер 29, 45
- Признак 32
  - альтернативный 32, 89, 90
  - доминантный 33
  - зависимый от пола 186
  - ограниченный полом 186
  - рецессивный 33
- Признаки половые
  - вторичные 171
  - первичные 170
  - третичные 171
- Принцип
  - антипараллельности 29
  - биологической специфичности 13
  - биологической универсальности 13
  - комплементарности 29
  - полуконсервативности 29
  - прерывистости 29
- Промотор 36
- Протеомика 44
- Процесс мутационный 228
- Процессинг 39
- Псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшена 244

- Реассортимент 257
- Резус-конфликт 122
- Резус-фактор 122
- Ренатурация 30
- Репарация 35
- Репликация 296
- Репликон 29
- Репрессор 38
- Решётка Пеннета 91
  
- Сверхдоминирование 123
- Секвенирование 11, 46
- Селекция 286
- Синдром
  - Ангельмана 52
  - Гурлер 252
  - Дауна 247
  - Клайнфельтера 247
  - кошачьего крика 250
  - Марфана 128, 244
  - Патау 245
  - Петрушки 52
  - Прадера – Вилли 52
  - Шерешевского – Тёрнера (СШТ) 209
  - Эдвардса 246
  - Элерса–Данлоса 252
- Синтез микробиологический 291
- Скрещивание
  - анализирующее 94
  - возвратное 94
  - дигибридное 91
  - моногибридное 90
  - полигибридное 93
  - рецiproкное 95
- Соотношение полов 183
  - вторичное 183
  - первичное 183
  - третичное 184
- Сперматозоид 71–73
- Спермий 76
  
- Спинальная мышечная атрофия (СМА) 253
- Сплайсинг 40
  - альтернативный 40
- Спорогенез 74, 75
- Стволовые клетки 80
  
- Теломер 63
- Теория
  - гена 32
  - мутационная Коржинского – де Фриза 204
  - непрямого наследования признаков 9
  - прямого наследования признаков 9
  - хромосомная 147
  - эволюции синтетическая 20, 226
- Терминатор 37
- Тотипотентность 82
- Трансдукция 210
- Транскрипция 39
- Трансляция 41
- Транспозоны 214
- Трансформация 212
  
- Фенотип
- Фенотипический радикал
  
- Хоуминг 82
- Хроматида 148
- Хроматин 62
  - половой 176
- Хромонема 29
- Хромосомы 62
  - акроцентрические 62
  - гомологичные 69
  - метацентрические 62
  - политенные 64
  - половые 65, 185
  - спутничные 62

- субметацентрические 62, 264
- телоцентрические 62
- типа ламповых щёток 64

## Центр

- аминокислотный 41
- одомашнивания животных 280, 281

- пептидильный 41

- происхождения культурных растений 283, 284

Центральная догма молекулярной биологии 38

Центральная клетка 76

Центромера 62

Экзон 36

Экспрессивность 129

Экстерьер 288

Экстракорпоральное оплодотворение (ЭКО) 243

Электрофорез 45

Элонгация 45

Эндосперм 76

Эпигенетика 49

Эпигеном 50

Эпистаз 126

- доминантный 126

- рецессивный 127

Эухроматин 64

Эффект

- «бутылочного горлышка» 229

- основателя 229

Ядрышковый организатор 63

Яйцеклетка 72, 73, 76



## Оглавление

<b>Предисловие</b> .....	4
<b>Глава 1. Генетика – наука о наследственности и изменчивости</b>	
История возникновения и развития генетики .....	9
Объект и предмет генетики .....	12
Задачи и методы генетических исследований .....	13
Значение генетики. Ее связь с другими отраслями науки и практикой .....	16
Генетическая символика .....	21
Вопросы и задания для самоконтроля .....	23
Задания для самостоятельной работы .....	23
Рефлексия .....	25
<b>Глава 2. Молекулярные основы наследственности</b>	
ДНК – носитель наследственной информации .....	26
Ген и эволюция представлений о нём .....	30
Строение генов .....	36
Реализация генетической информации .....	38
Методы молекулярной генетики. Генная инженерия .....	44
Эпигенетика .....	49
Лабораторная работа «Выделение ДНК» .....	52
Практическая работа «Решение задач по молекулярной генетике» .....	53
Вопросы и задания для самоконтроля .....	59
Задания для самостоятельной работы .....	60
<b>Глава 3. Цитогенетические основы наследственности</b>	
Строение и классификация хромосом. Кариотип .....	62
Митоз .....	66
Мейоз .....	68
Гаметогенез и оплодотворение у животных .....	71
Спорогенез, гаметогенез и двойное оплодотворение у цветковых растений .....	74
Нерегулярные типы полового размножения .....	76
Чередование в жизненном цикле гаплофазы и диплофазы .....	78
Клеточная инженерия .....	79

Лабораторная работа «Изучение хромосом, митоза, мейоза и половых клеток на готовых микропрепаратах» .....	84
Вопросы и задания для самоконтроля .....	86
Задания для самостоятельной работы .....	87

#### **Глава 4. Закономерности наследования при моно- и полигибридном скрещиваниях**

Г. Мендель – основоположник учения о наследственности .....	89
Моногибридное скрещивание .....	90
Дигибридное скрещивание .....	91
Полигибридное скрещивание .....	93
Возвратное, анализирующее и рецiproкное типы скрещивания .....	94
Метод $\chi^2$ («хи-квадрат») .....	95
Лабораторная работа «Генетический анализ закономерностей наследования при моногибридном скрещивании» .....	97
Практическая работа «Решение задач на моногибридное скрещивание» .....	100
Лабораторная работа «Генетический анализ закономерностей наследования при дигибридном скрещивании» .....	105
Практическая работа «Решение задач на ди- и полигибридное скрещивания» .....	109
Вопросы и задания для самоконтроля .....	116
Задания для самостоятельной работы .....	117

#### **Глава 5. Наследование признаков при взаимодействии аллелей и генов**

Типы взаимодействия аллелей .....	119
Типы взаимодействия генов .....	124
Плейотропия. Экспрессивность. Пенетрантность .....	128
Целостность и дискретность генотипа .....	131
Практическая работа «Решение задач на взаимодействие аллелей, плейотропию и пенетрантность» .....	131
Практическая работа «Решение задач на взаимодействие генов» .....	137
Вопросы и задания для самоконтроля .....	142
Задания для самостоятельной работы .....	143

## **Глава 6. Хромосомная теория наследственности.**

### **Сцепление генов**

Сцепленное наследование генов .....	145
Хромосомная теория наследственности.	
Кроссинговер .....	147
Генетическое картирование .....	149
Практическая работа «Решение задач при полном сцеплении генов» .....	153
Практическая работа «Решение задач при неполном сцеплении генов» .....	159
Вопросы и задания для самоконтроля .....	166
Задания для самостоятельной работы .....	167

## **Глава 7. Генетика пола.**

### **Сцепленное с полом наследование**

Биология пола .....	169
Определение пола .....	172
Дифференциация и переопределение пола .....	178
Наследование при сцеплении с полом .....	185
Практическая работа «Решение задач на наследование при сцеплении с полом» .....	187
Вопросы и задания для самоконтроля .....	195
Задания для самостоятельной работы .....	196

## **Глава 8. Генетическая изменчивость.**

### **Виды изменчивости**

Ненаследственная изменчивость .....	200
Наследственная изменчивость .....	203
Цитоплазматическая наследственность и изменчивость .....	216
Лабораторная работа «Описание фенотипа» .....	218
Лабораторная работа «Изучение модификационной изменчивости» .....	219
Лабораторная работа «Полиплоидия и особенности наследования у автополиплоидов» .....	219
Вопросы и задания для самоконтроля .....	220
Задания для самостоятельной работы .....	221

<b>Глава 9. Генетика популяций и генетические основы эволюции</b>	
Генетика популяций .....	223
Генетические основы эволюции .....	226
Лабораторная работа «Составление модельных панмиктических популяций при заданных частотах гамет» .....	231
Практическая работа «Решение задач по генетике популяций» .....	233
Вопросы и задания для самоконтроля .....	235
Задания для самостоятельной работы .....	236
<b>Глава 10. Генетика человека</b>	
Человек как объект генетики .....	237
Методы изучения генетики человека .....	238
Репродуктивное здоровье человека .....	240
Наследственные заболевания человека .....	243
Генетические основы патогенеза, диагностики и профилактики вирусных инфекций .....	256
Лабораторная работа «Составление и анализ идиограммы человека» .....	264
Лабораторная работа «Генетическая дактилоскопия» .....	266
Лабораторная работа «Тест на отцовство» .....	266
Практическая работа «Составление и анализ родословных человека» .....	267
Вопросы и задания для самоконтроля .....	277
Задания для самостоятельной работы .....	278
<b>Глава 11. Генетические основы селекции</b>	
Одомашнивание животных .....	280
Окультуривание растений .....	282
Методы селекции, их генетические основы .....	286
Вопросы и задания для самоконтроля .....	292
Задания для самостоятельной работы .....	293
<b>Ключевые термины и понятия генетики</b> .....	295
<b>Рекомендуемая литература</b> .....	298
Именной указатель .....	302
Предметный указатель .....	303

*Учебное издание*

---

**Александр Алексеевич Семенов**

**ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ  
В СОВРЕМЕННОЙ ШКОЛЕ**

*УЧЕБНИК*

*для студентов учреждений высшего образования,  
обучающихся по направлению подготовки  
«Педагогическое образование»*

Оформление обложки А.С. Яицкий

Главный редактор О.И. Сердюкова

---

Подписано к печати 21.12.2021. Формат 60×84 1/16.  
Объём 19,5 п.л. Тираж 300 экз. Заказ № 2802

---

Издательство СГСПУ:  
443099, г. Самара, ул. М. Горького, д. 61/63.  
Тел. (846) 207-43-60.

Отпечатано в типографии ООО «СамЛюксПринт»:  
443122, г. Самара, ул. Гористая, д. 4.  
Тел. (846) 267-58-74.



САМАРСКИЙ  
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
СОЦИАЛЬНО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ  
УНИВЕРСИТЕТ



**Семенов Александр Алексеевич** – кандидат биологических наук, доцент, заведующий кафедрой биологии, экологии и методики обучения Самарского государственного социально-педагогического университета, преподаватель генетики. Является соавтором книг «Факторы среды и генетическое здоровье человека» (2002), «Хрестоматия по общей биологии: избранные главы» (2006), «Контрольные задания по генетике и методические рекомендации к их выполнению студентами-заочниками» (2007) и др.

