

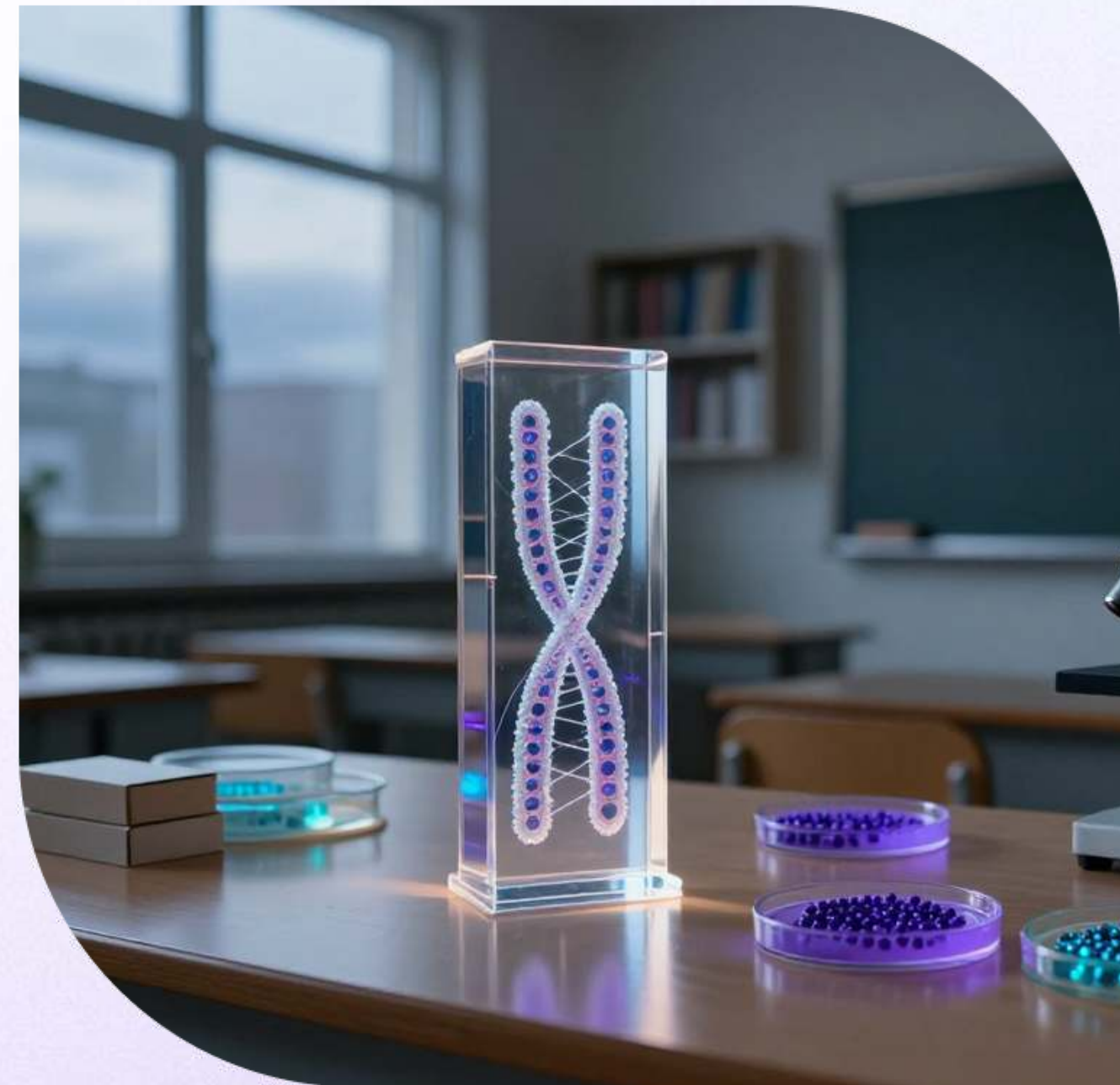
Хромосомная теория наследственности: как гены, хромосомы и признаки связаны между собой

От Менделя к Моргану: наследственность на уровне хромосом.



От менделевских законов к хромосомной теории

В начале XX века стало ясно: законы Менделя требуют объяснения на уровне клетки. опыты Моргана с дрозофилой показали сцепление генов, кроссинговер и роль хромосом в наследовании признаков.



Основные положения хромосомной теории наследственности

1

Линейное расположение

Гены находятся в хромосомах не случайно, а в определённом порядке. Каждый ген занимает свой локус, поэтому наследование признаков связано с точной структурой хромосомы.

2

Поведение в мейозе

Аллели расходятся вместе с гомологичными хромосомами при мейозе. Поэтому передача признаков определяется тем, как хромосомы расходятся в клетке во время деления.

3

Группа сцепления

Гены одной хромосомы чаще передаются вместе и образуют группу сцепления. Чем ближе они расположены, тем труднее их разделить при образовании гамет.

4

Независимое наследование

Гены, находящиеся в разных хромосомах, обычно наследуются независимо. Это происходит потому, что каждая пара гомологичных хромосом ведёт себя отдельно в мейозе.

5

Число групп

Число групп сцепления соответствует гаплоидному набору хромосом. Этот факт подтверждает, что хромосомы являются носителями наследственной информации.

Доказательства хромосомной локализации генов

- **Совпадение групп**

У дрозофилы, кукурузы и мышей число групп сцепления совпало с числом хромосом в гаплоидном наборе. Это стало важным аргументом в пользу хромосомной теории.

- **Картина мейоза**

Цитологические наблюдения показали закономерное расхождение гомологичных хромосом в анафазе I и сестринских хроматид в анафазе II, что согласуется с менделевским расхождением аллелей.

- **Белоглазость дрозофилы**

Классический опыт с белоглазостью у дрозофилы показал связь признака с X-хромосомой. Это подтвердило, что отдельные гены могут иметь строго определённое хромосомное положение.

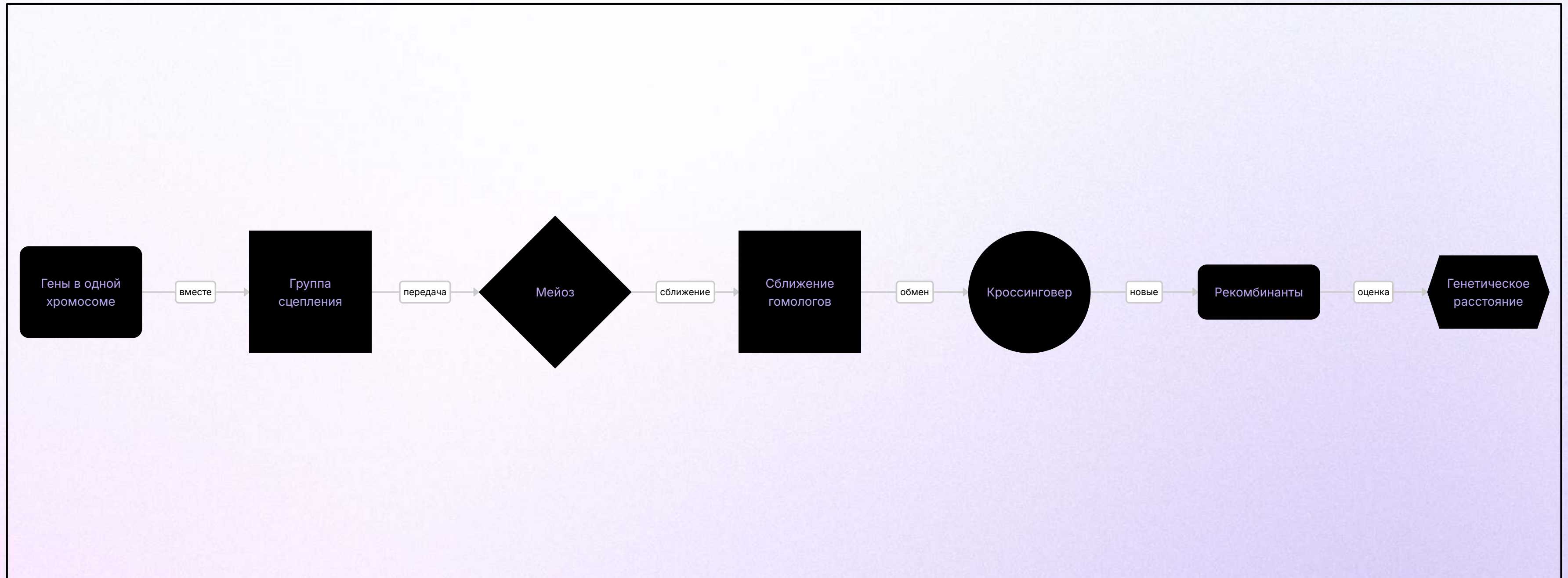
- **Вывод исследований**

Наблюдения Моргана и его школы связали генетические закономерности с поведением хромосом. Так была доказана физическая основа наследования и сцепления признаков.



Сцепленное и рекомбинантное наследование

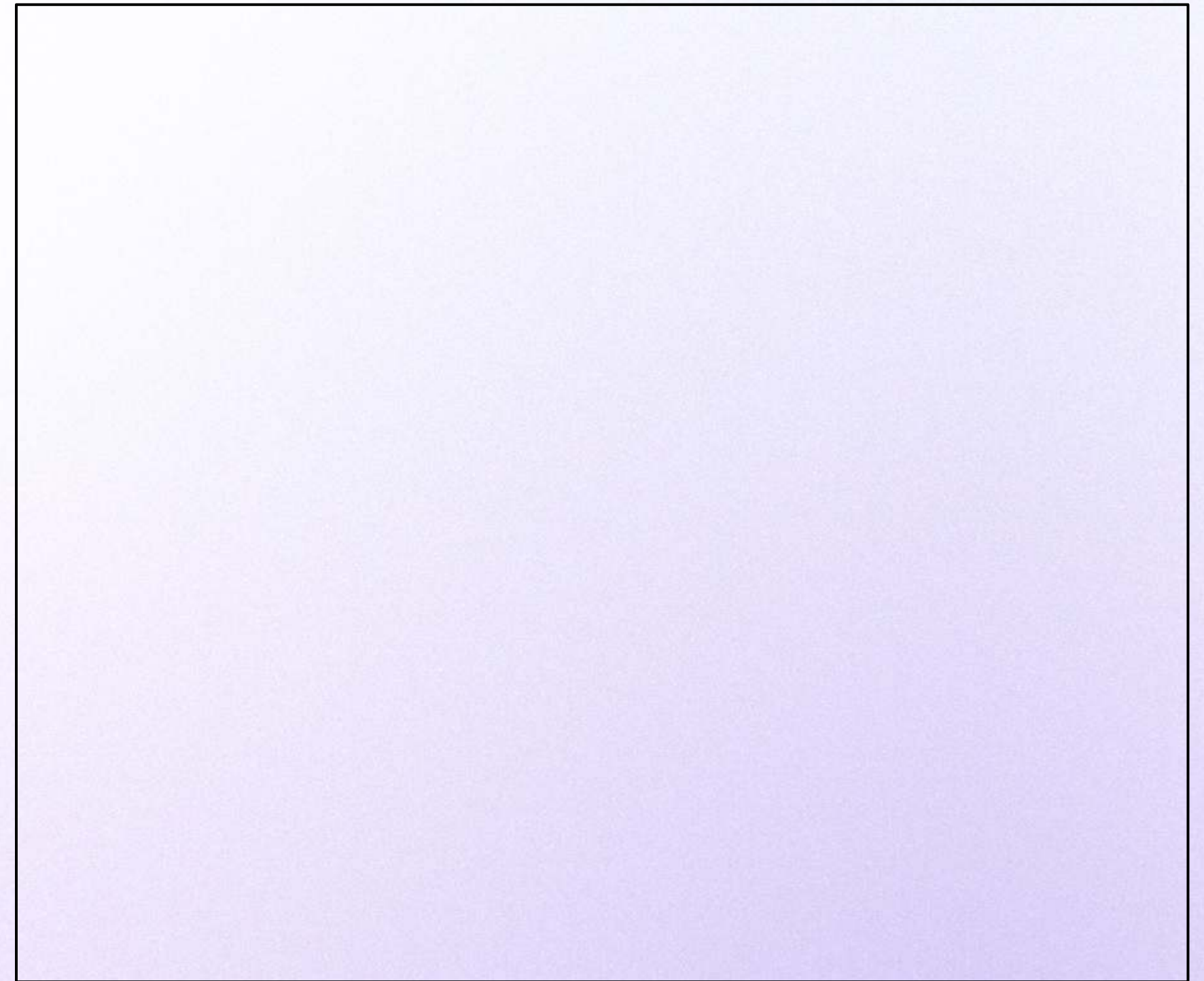
Путь от сцепления генов к появлению рекомбинантов при кроссинговере



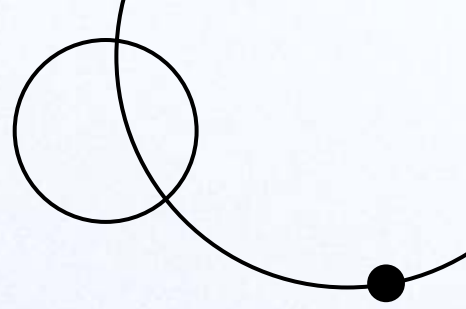
Частота кроссинговера и степень сцепления генов

Чем ближе расположены гены, тем реже между ними происходит обмен участками хромосом.

Рост частоты рекомбинации отражает увеличение генетического расстояния; около 50% означает фактически независимое наследование.



Сцепление генов и рекомбинации: примеры для сравнения



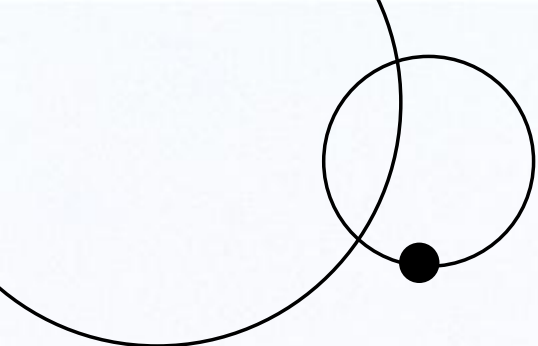
Сравнение трёх ситуаций показывает, как расположение генов влияет на наследование и долю рекомбинантов.

Пара генов	Хромосома	Вывод
w и m	X	Сцеплены
b и vg	Аутосома	Промежуточно
Разные гены	Разные	Независимо

Чем меньше расстояние между генами, тем сильнее сцепление и тем ниже доля рекомбинантов.



Учебные примеры из классической генетики дрозофилы

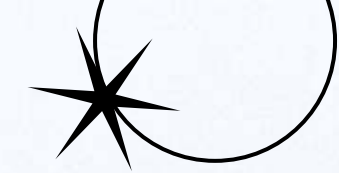


1 cM

соответствует одной
процентной
рекомбинации

Эта единица позволяет
оценивать относительное
расстояние между генами
и строить порядок
их расположения
на хромосоме.

✦ Учебный курс по генетическому картированию



Взаимодействие генов: один признак формируется многими генами

Сложная основа признака

Фенотип обычно задаётся не одним геном, а сетью генов. Поэтому один и тот же признак может зависеть от нескольких наследственных факторов одновременно.

Плейотропия

Один ген способен влиять на несколько признаков сразу. Это объясняет, почему изменение одного участка ДНК иногда отражается на разных системах организма.

Комплементарность и эпистаз

Иногда для проявления признака нужны два или более гена, а иногда один ген подавляет действие другого. Такие взаимодействия нарушают простые менделевские пропорции.

Полимерия

Некоторые признаки определяются суммарным вкладом многих генов. В таких случаях наследование становится количественным, а различия между особями проявляются постепенно.

Комплементарность и эпистаз: примеры отклонений от менделевских соотношений

1

Комплементарность

Для проявления признака необходимы два доминантных гена, работающих совместно. Если хотя бы один из них отсутствует, нужный продукт не образуется, и признак не проявляется.

2

Классический пример

У душистого горошка окраска цветков возникает только при наличии двух доминантных аллелей в разных генах. Этот опыт наглядно показывает совместное действие наследственных факторов.

3

Эпистаз

При эпистазе один ген изменяет или подавляет проявление другого. В результате ожидаемое соотношение потомков нарушается, потому что один путь биохимической реакции блокируется.

4

Биохимический смысл

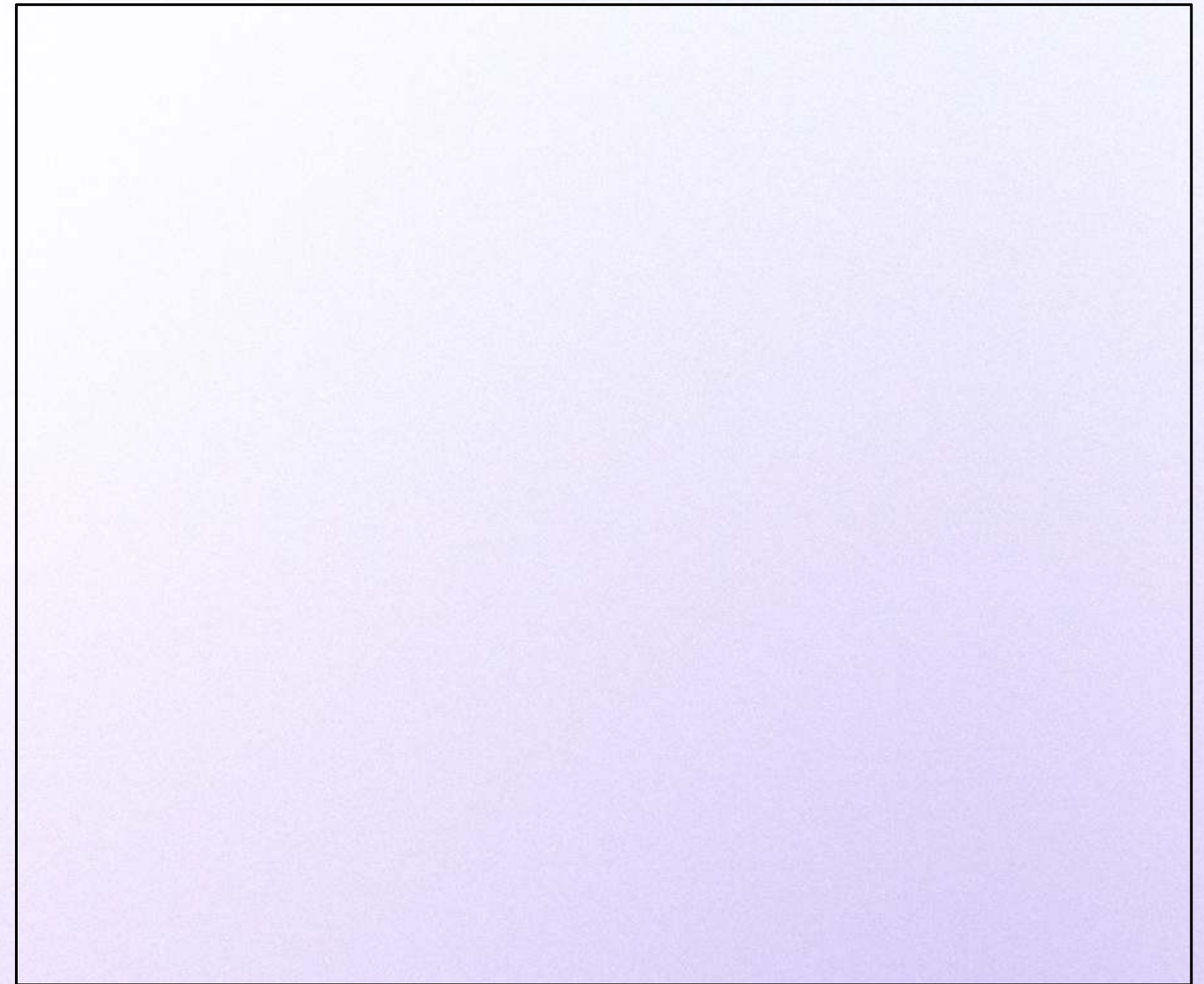
Оба явления связаны с работой ферментов и этапов обмена веществ. Поэтому фенотип зависит не просто от набора генов, а от последовательности их взаимодействий.



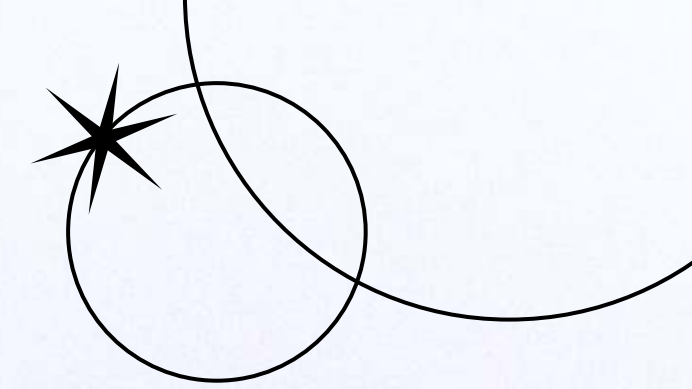
Полимерия и количественные признаки

Полигенные признаки накапливают эффект аллелей постепенно, поэтому между крайними вариантами фенотипа существует множество промежуточных форм.

Чем больше доминантных аллелей, тем сильнее выражен признак; именно поэтому количественные признаки изменяются непрерывно.

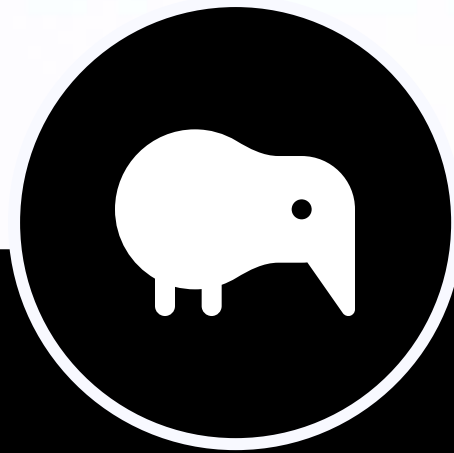


Ключевые системы определения пола



XX/XU у человека

У человека самка обычно гомогаметна, а самец гетерогаметен. Наличие Y-хромосомы и гена SRY запускает мужское направление развития и формирование семенников.



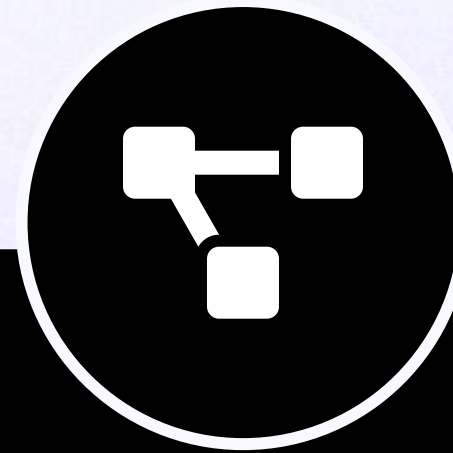
ZZ/ZW у птиц и бабочек

В этой системе гетерогаметным полом является самка. Пол потомства зависит от того, какую половую хромосому она передаст, а самец формирует только Z-сперматозоиды.



Гаплодиплоидия у пчёл

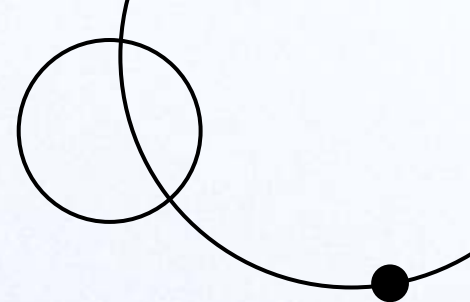
У пчёл пол связан с числом наборов хромосом: из гаплоидных яиц развиваются самцы, а из диплоидных — самки. Такой механизм влияет на структуру семей.



Общий принцип

Хотя механизмы различаются, во всех случаях определение пола связано с особым сочетанием хромосом. Это делает пол наследуемым признаком, а не случайной характеристикой организма.

Системы определения пола у разных организмов

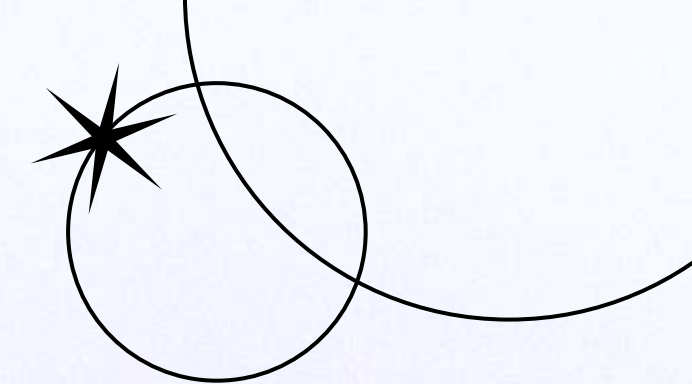


Организм	Гомогаметный	Гетерогаметный	Система
Человек	XX	XY	XX/XY
Птицы	ZZ	ZW	ZZ/ZW
Пчёлы	2n самки	n самцы	гаплодиплоидия

Сравнение показывает, что гомогаметный и гетерогаметный пол зависят от вида и от набора половых хромосом.

Определение пола не имеет единой схемы: у разных групп животных оно связано с разными хромосомными механизмами и типами гамет.

Почему X-сцепленные признаки особенно заметны в родословных



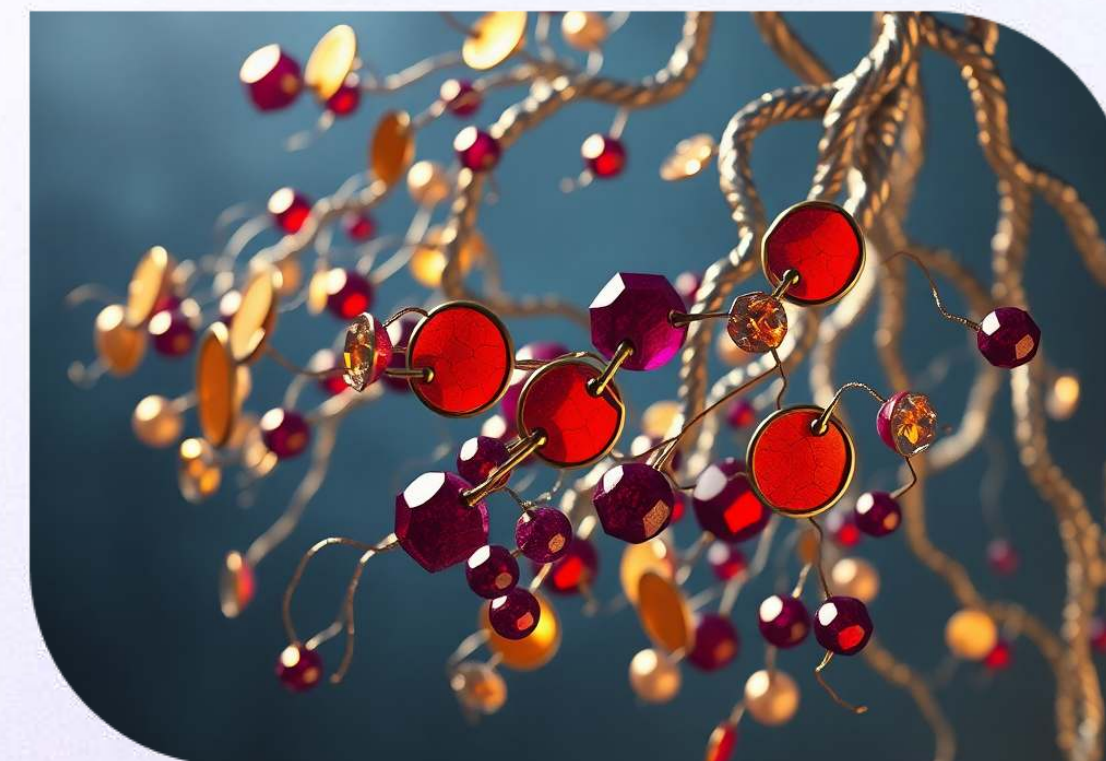
Одна X-хромосома — меньше «запасного варианта»

У мужчин X-хромосома одна, поэтому рецессивный аллель на ней проявляется сразу, без второй копии гена. Из-за этого дальтонизм и гемофилия чаще встречаются именно у мужчин.



Почему отец не передаёт признак сыну

Сын получает от отца Y-хромосому, а не X-хромосому. Поэтому X-сцепленный признак не идёт по прямой линии «отец — сын», но может переходить к дочерям через X-хромосому.

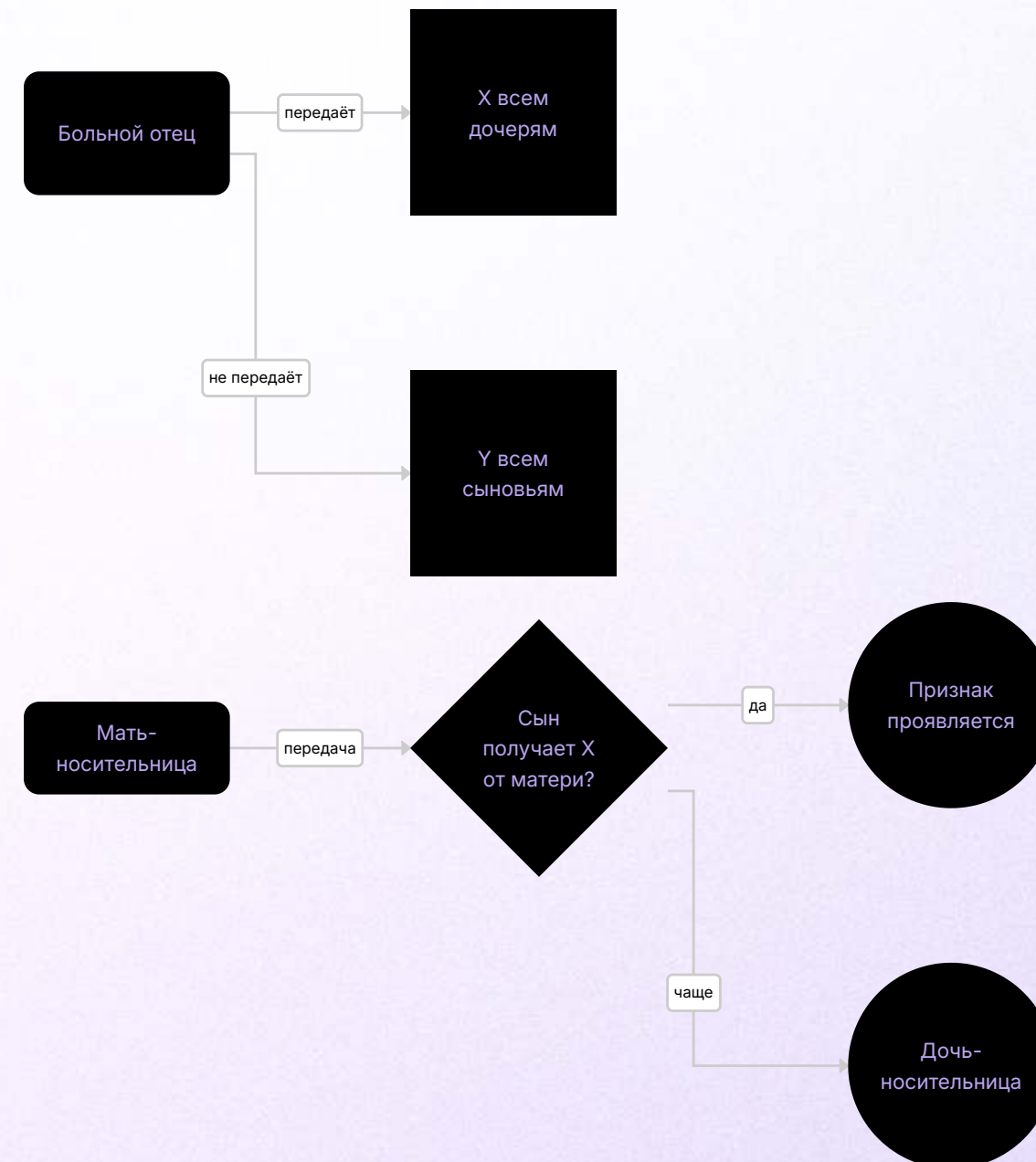


Как это выглядит в родословной

Для X-сцепленных рецессивных признаков характерно появление больных мужчин через поколение и частое сохранение признака у женщин-носительниц. Такая схема помогает анализировать наследственные заболевания по родословным.

Как работает X-сцепленное рецессивное наследование.

Схема показывает передачу X-хромосомы в семье и объясняет, почему мужчины чаще проявляют рецессивные X-сцепленные признаки.



Особые формы наследования, связанные с полом

- **Y-сцепленные признаки**

Такие признаки передаются только по мужской линии — от отца к сыну. Они редки, но важны для генетической диагностики и прослеживания родословных.

- **Ограниченные полом признаки**

Гены находятся в аутосомах, однако проявляются только у одного пола. На их проявление влияют гормональный фон, строение организма и стадия полового созревания.

- **Примеры у животных**

К этой группе относят, например, развитие рогов у самцов некоторых видов. У самок тот же генетический материал может не давать внешнего проявления признака.

- **Биологический смысл**

Пол влияет не только на строение половых органов, но и на то, какие наследственные признаки будут видны внешне. Поэтому один и тот же генотип может проявляться по-разному.



Как работает цитоплазматическая наследственность

1

Наследственная информация вне ядра

Кроме ядерной ДНК, собственный генетический материал имеют митохондрии и пластиды. Именно он может определять некоторые признаки независимо от хромосомного набора ядра.

2

Материнская линия передачи

Цитоплазма яйцеклетки вносит в зиготу почти всю наследственную основу, поэтому такие признаки чаще передаются через мать. Это резко отличает их от типичного ядерного наследования.

3

Нарушение классических соотношений

Для внеядерных генов не характерны менделевские расщепления 3:1 или 9:3:3:1. Потомство может наследовать признак асимметрично, без обычной зависимости от пола родителей.

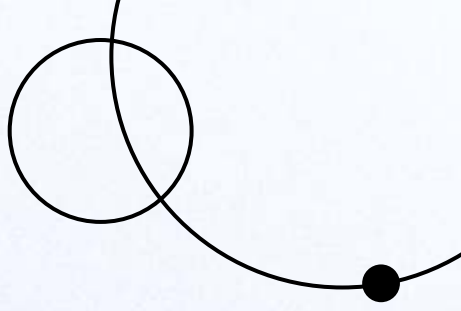
4

Примеры в природе и у человека

Пестролистность у львиного зева и некоторые митохондриальные болезни человека показывают, что органеллы тоже участвуют в передаче наследственной информации и влияют на фенотип.



Ядерное и цитоплазматическое наследование



Сравнение показывает различия в источнике ДНК, путях передачи и характере расщепления признаков.

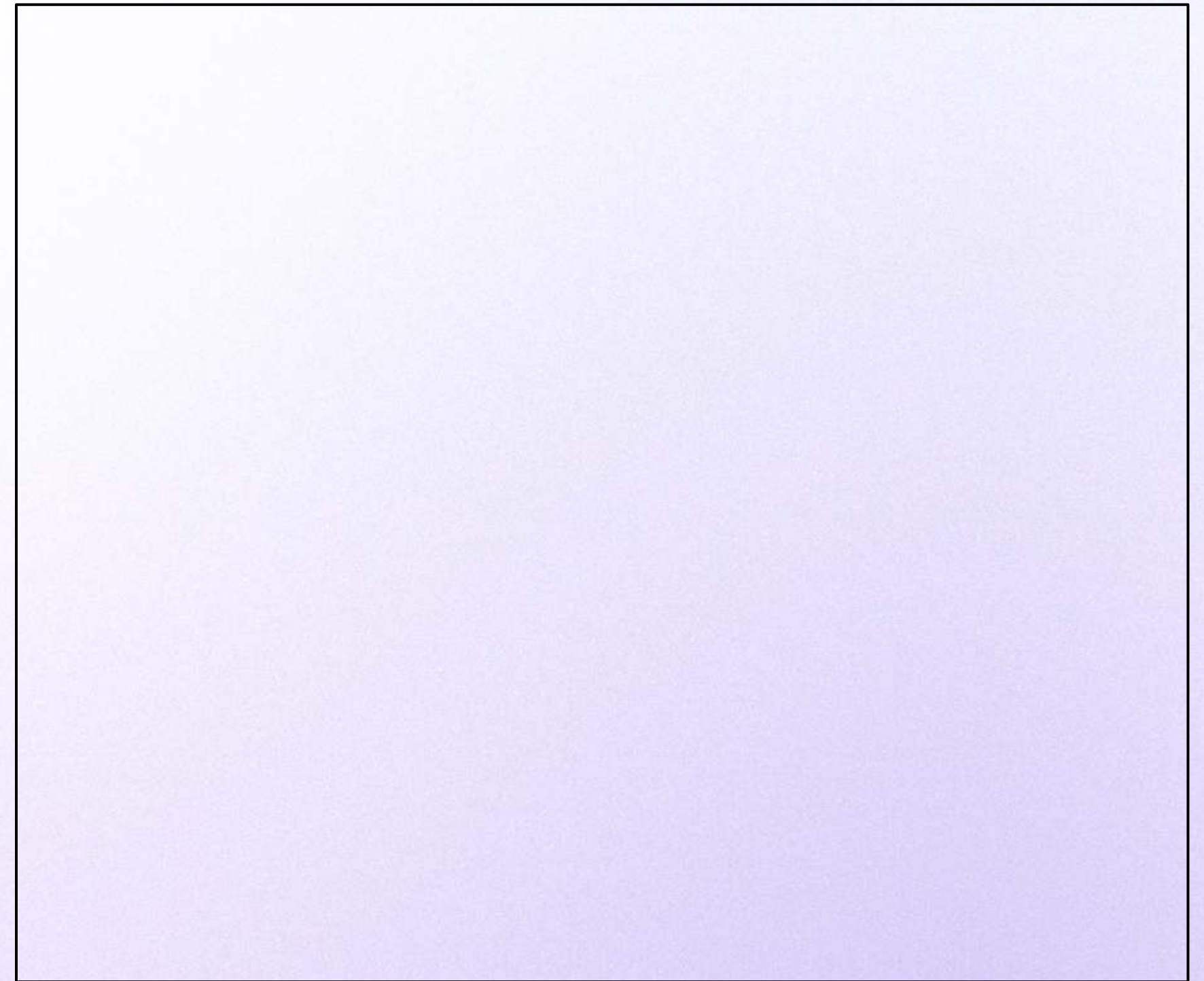
Признак	Ядерное	Цитоплазматическое
Источник ДНК	Хромосомы	Митохондрии, пластиды
Передача	Оба родителя	Чаще мать
Расщепление	Менделевское	Неменделевское
Примеры	Цвет глаз	Пестролистность

Ядерные гены определяют основную часть наследственности, а внеядерные механизмы дополняют её и объясняют особенности передачи некоторых признаков.

Почему наследование может отклоняться от законов Менделя

Отклонения возникают не из-за «ошибки» законов Менделя, а из-за реальной организации генетического материала и его передачи в клетке.

Наследование становится сложнее, когда гены связаны между собой, взаимодействуют или находятся вне ядра; поэтому фенотип формируется на нескольких уровнях.



Хромосомы объясняют наследование, но не исчерпывают его

Хромосомная теория связала гены с хромосомами, а закон Моргана показал, как по рекомбинации измерять расстояния. Однако фенотип формируется ещё и взаимодействием генов, полом и цитоплазмой.