



Генетика: наука о наследственности и изменчивости

Как признаки передаются и почему потомки не бывают
одинаковыми?

От наблюдений к точной науке

/2



Генетика стала ключевой отраслью биологии, когда наследственность начали изучать количественно. Работы Менделя показали: признаки подчиняются закономерностям, которые можно выявить, подсчитать и проверить повторными опытами, а не только описывать.

Основные понятия генетики

/3

Наследственность

Это способность организмов сохранять признаки и передавать их потомкам. Благодаря наследственности сохраняются видовые особенности, а у отдельных особей — семейные черты, которые повторяются из поколения в поколение.

Изменчивость

Это свойство организмов отличаться друг от друга внутри одного вида. Она создаёт разнообразие признаков и делает возможным приспособление к условиям среды, а также естественный отбор.

Ген и аллели

Ген — участок ДНК, связанный с развитием конкретного признака. Аллели — разные варианты одного гена, которые могут по-разному проявляться в организме и определять альтернативные состояния признака.

Генотип

Генотип — совокупность всех генов организма. Он определяет наследственную основу признаков, но их проявление не всегда совпадает с внутренним набором генов, поскольку на организм влияет среда.

Фенотип

Фенотип — это совокупность внешних и внутренних признаков организма. Он формируется на основе генотипа и условий среды, поэтому похожие генотипы могут проявляться по-разному.

Грегор Мендель и его путь к открытиям

/4

Исследователь из Брно

Грегор Мендель жил в 1822–1884 годах и работал монахом в Брно. В монастырском саду он проводил систематические опыты, совмещая наблюдательность, терпение и строгость научного анализа.

Точный эксперимент

Мендель многократно повторял скрещивания и тщательно подсчитывал потомство. Такой подход был необычен для биологии XIX века, где часто ограничивались общими описаниями без строгой статистической проверки.

Доклад 1865 года

В 1865 году учёный представил результаты о наследовании признаков у растений. Его работа показала, что закономерности наследования можно выразить численно и сопоставить с результатами опытов.

Позднее признание

Современники не оценили значение исследования сразу. Лишь в 1900 году несколько учёных независимо заново открыли его выводы, после чего идеи Менделя стали основой новой науки — генетики.

Почему Мендель выбрал именно горох

/5

Короткий цикл развития

Горох посевной быстро проходит жизненный цикл, поэтому результаты скрещиваний можно получить в сравнительно короткие сроки. Это позволяло Менделю наблюдать несколько поколений и проверять выводы многократно.



Самоопыление и чистые линии

Самоопыление помогало получать устойчивые, или чистые, линии с постоянными признаками. Такой материал был особенно удобен, потому что исходные формы можно было точно сравнивать между собой.



Контролируемые скрещивания

Искусственное перекрёстное опыление позволяло Менделю самому выбирать родительские растения. Благодаря этому он точно знал, какие признаки объединяются в потомстве, и исключал случайные смешения.



Яркие альтернативные признаки

У гороха были легко различимые пары признаков: жёлтые и зелёные семена, гладкие и морщинистые семена, высокие и карликовые стебли, белые и фиолетовые цветки.



Удобство подсчёта

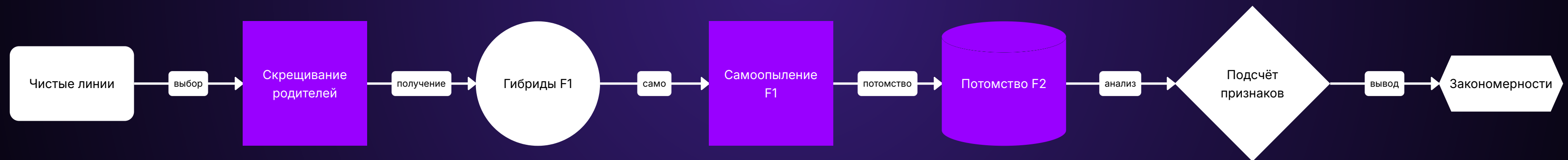
Выбранные признаки легко поддавались количественному учёту. Это было важно для статистического анализа, потому что Мендель сравнивал не отдельные случаи, а большие группы потомков.



Логика менделевского эксперимента

/6

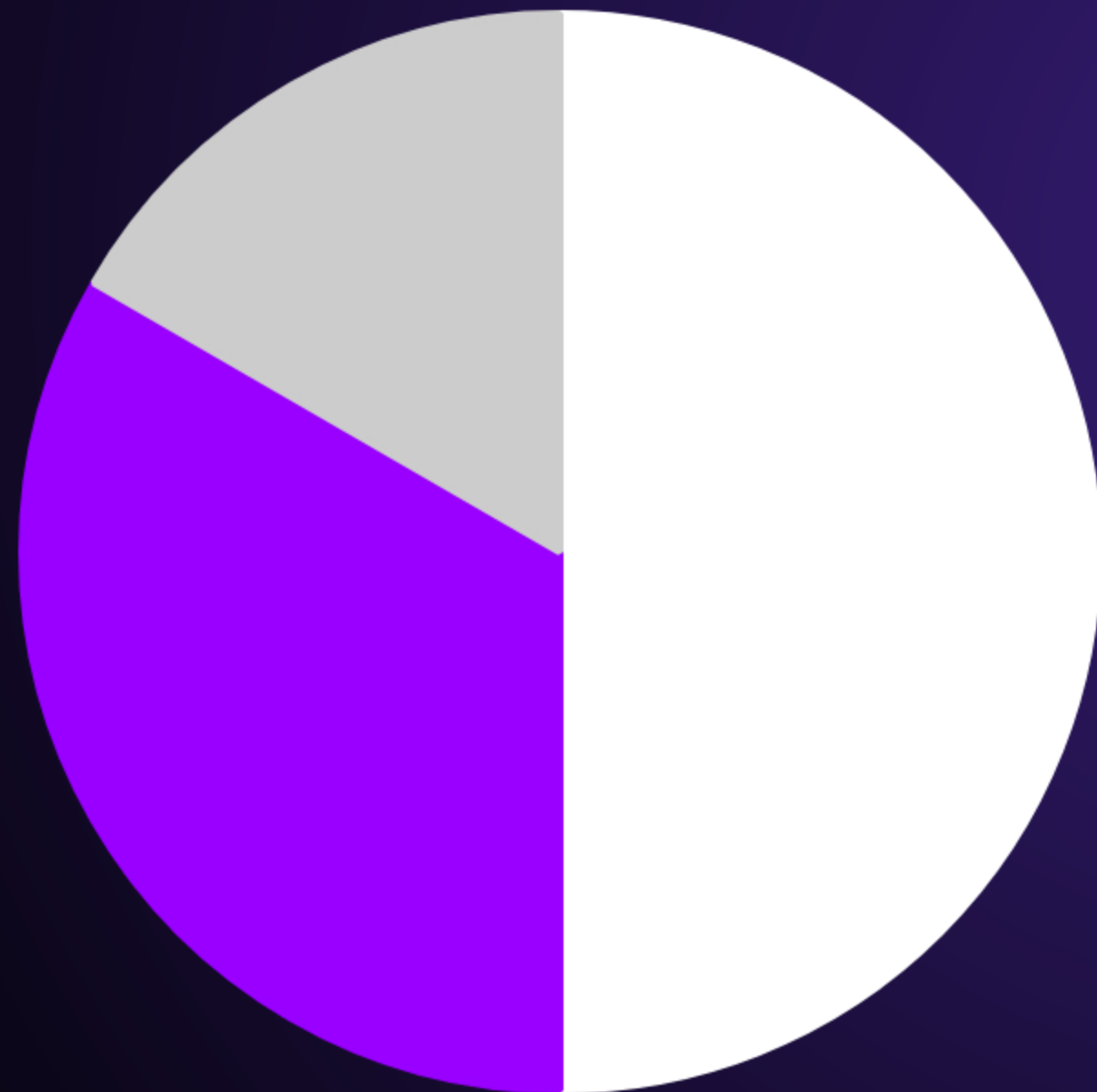
Последовательность опытов, которая позволила выявить устойчивые закономерности наследования



Соотношения признаков во втором поколении

/7

■ Доминантный фенотип ■ Гетерозиготы
■ Рецессивный фенотип



В потомстве F2 рецессивный вариант сохраняется и проявляется лишь у части организмов, что подтверждает дискретность наследования.

Распределение 3:1 по фенотипу и 1:2:1 по генотипу согласуется с расхождением аллелей в гаметах.

Классическая схема моногибридного скрещивания по Г. Менделю

При скрещивании двух чистых линий в F1
проявляется только доминантный признак, что
доказывает сохранение наследственных факторов.

/8

100%

гибридов первого поколения в опытах
Менделя имели одинаковый фенотип.

Классические опыты Г. Менделя на горохе

Моногибридное скрещивание: генотипы и фенотипы

Этап	Генотип	Фенотип
Родители	AA × aa	разные
F1	все Aa	одинаковые
F2	AA, Aa, Aa, aa	3:1

Схема моногибридного скрещивания по Г. Менделю

Классическая схема показывает, как из двух чистых линий формируются единообразные гибриды F1 и расщепление признаков в F2.

Итог подтверждает: при самоопылении гетерозигот скрытый рецессивный признак снова появляется во втором поколении.

Второй закон Менделя: расщепление признаков

/10

01 Возврат рецессивного признака

Во втором поколении рецессивный вариант снова становится видимым. Это показывает, что он не исчезает в гибриде первого поколения, а сохраняется и может проявиться позже.

Расхождение аллелей

При образовании гамет аллели одной пары расходятся по разным клеткам. Поэтому каждая гамета получает только один вариант гена, а не оба сразу.

03 Случайное оплодотворение

Когда гаметы сливаются, аллели соединяются случайно. Именно это создаёт разные комбинации генов у потомков и приводит к закономерному расщеплению признаков.

Статистическая устойчивость

Соотношение 3:1 особенно хорошо видно при большом числе потомков. Оно подтверждает, что наследование подчиняется вероятностным законам, а не случайным единичным совпадениям.

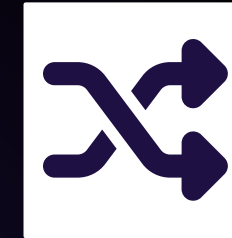
02

04

Закон чистоты гамет

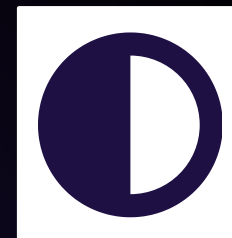
/11

Основа расщепления



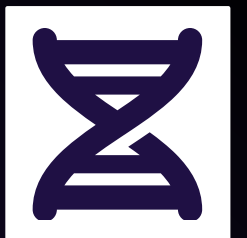
Именно различие гамет объясняет появление у потомков разных сочетаний признаков. При оплодотворении аллели случайно соединяются, и скрытый рецессивный признак может снова проявиться во втором поколении.

Один аллель в гамете



При образовании гамет аллели одной пары разделяются, поэтому каждая половая клетка получает только один вариант гена. У гетерозиготы Аа образуются гаметы А и а в равных долях.

Связь с мейозом



Закон чистоты гамет получил клеточное объяснение после изучения мейоза: гомологичные хромосомы расходятся в разные клетки, а вместе с ними расходятся и аллели, определяющие наследственные признаки.

Дигибридное скрещивание и независимое наследование

/12



Соотношение 9:3:3:1 появляется, когда аллели двух генов комбинируются независимо и каждая пара признаков распределяется без влияния другой.

Равномерное расхождение признаков подтверждает независимое наследование, если гены не сцеплены или расположены достаточно далеко друг от друга.

Классический результат дигибридного скрещивания Г. Менделя; учебная генетика

Ген, хромосома и современное понимание наследственности

/13

Хромосомная основа

Хромосомная теория подтвердила, что наследственные факторы имеют материальную природу и локализованы в хромосомах. Это связало менделевские закономерности с конкретной структурой клетки и сделало их проверяемыми экспериментально.



Линейное расположение

Гены располагаются в хромосоме линейно, а аллели находятся в одинаковых локусах гомологичных хромосом. Такое расположение объясняет, почему при делении клетки наследственная информация передаётся упорядоченно и закономерно.



Сцепление генов

Гены одной хромосомы могут наследоваться совместно, если между ними небольшое расстояние. В этом случае независимое расхождение нарушается, и в потомстве появляются отклонения от классических менделевских соотношений.



Кроссинговер и рекомбинация

При мейозе гомологичные хромосомы могут обмениваться участками, создавая новые сочетания аллелей. Кроссинговер увеличивает наследственную изменчивость и частично ослабляет сцепление между генами.



Роль среды

Даже при одинаковом генотипе проявление признака зависит от условий развития. Поэтому современная генетика рассматривает наследственность как взаимодействие генов, хромосомных механизмов и факторов среды.



Наследственная и ненаследственная изменчивость /14



Изменчивость среды

Модификационная изменчивость возникает под действием внешних условий и не меняет генотип. Она помогает организму приспособиться, но обычно не передаётся потомкам и носит обратимый характер.

Примеры модификаций

К такой изменчивости относятся загар, увеличение мышечной массы при тренировках и различия в размерах листьев при разной освещённости. Эти признаки зависят от условий, а не от новых генов.

Источники наследственной изменчивости

Наследственная изменчивость связана с мутациями и рекомбинацией генетического материала. Она создаёт новые варианты признаков, которые могут сохраняться в поколениях и служить материалом для отбора.

Значимые признаки

Цвет глаз, группы крови и многие наследственные заболевания определяются генотипом и относятся к наследственным признакам. Они проявляются в соответствии с действием генов и их комбинаций.

Основные типы наследования признаков

Тип	Проявление	Пример
Аутосомно-доминантное	1 доминантный аллель	полидактилия
Аутосомно-рецессивное	2 рецессивных аллеля	муковисцидоз
Сцепленное с полом	X- или Y-хромосома	гемофилия

Сравнение показывает, что разные типы наследования по-разному влияют на проявление признака у потомства.

Вероятность признака зависит от расположения гена и взаимодействия аллелей; одинаковый фенотип может возникать при разных генетических механизмах.

Школьный курс генетики; обобщение классических схем наследования

Значение генетики для медицины

/16



Раннее выявление

Генетические методы позволяют обнаруживать наследственные заболевания до появления выраженных симптомов. Это особенно важно для состояний, при которых ранняя диагностика улучшает прогноз и позволяет начать лечение вовремя.



Оценка риска

Медико-генетическое консультирование помогает определить вероятность передачи заболевания потомству. Такой подход нужен семьям, где уже встречались наследственные нарушения или есть подозрение на носительство.



Неонатальный скрининг

Скрининг новорождённых выявляет некоторые врождённые нарушения в первые дни жизни. Это даёт возможность быстро назначить диету, наблюдение или терапию, пока болезнь не вызвала тяжёлых последствий.



Персонализированное лечение

Генетические данные помогают подбирать лекарства и дозировки с учётом особенностей организма пациента. Такой подход повышает эффективность терапии и снижает риск нежелательных реакций.

Генетика в селекции и биотехнологии

/17

01 Выбор нужных признаков

Селекция опирается на законы наследственности, чтобы отбирать растения и животных с полезными свойствами: высокой урожайностью, устойчивостью к болезням и лучшим качеством продукции.

Маркерная селекция

Молекулярные маркеры позволяют определить ценные генотипы ещё до появления заметного признака. Это ускоряет отбор и уменьшает число длительных полевых или лабораторных испытаний.

02

03 Генная инженерия

Методы генной инженерии дают возможность целенаправленно изменять наследственный материал и получать организмы с заданными свойствами. Они широко применяются в биотехнологии и научных исследованиях.

Практический эффект

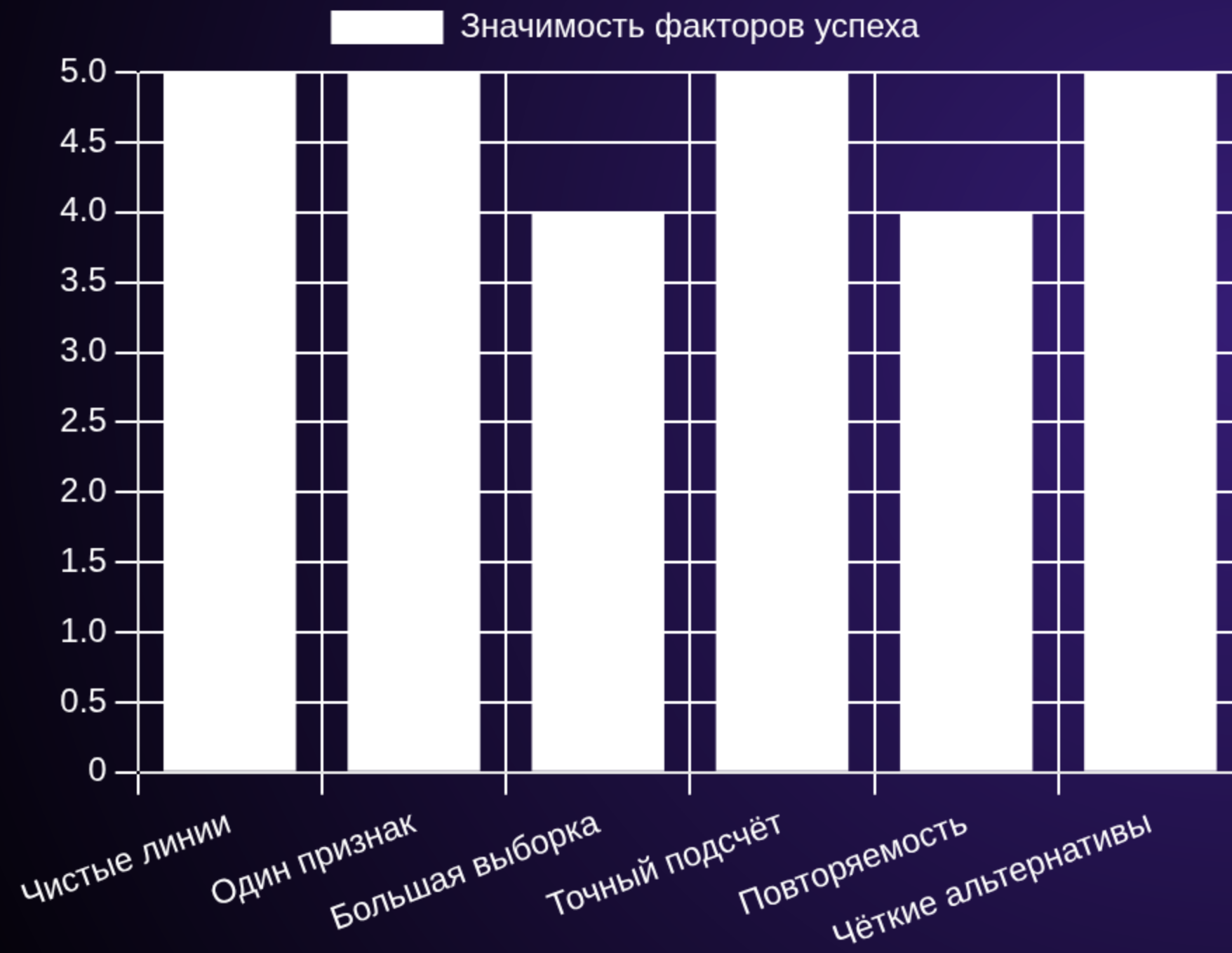
Генетические технологии повышают результативность селекции и сокращают время создания новых форм организмов. В итоге сельское хозяйство и пищевая промышленность получают более устойчивые и продуктивные биологические объекты.

04



Почему Мендель получил точные результаты

/18



Мендель работал как исследователь-статистик: сравнивал большие выборки, считал потомство по классам и исключал случайность, выбирая строго различающиеся признаки.

Наиболее важными оказались чистые линии, дискретные признаки и количественный учёт; именно они сделали закономерности наследования отчётливо видимыми.

Анализ методики опытов Г. Менделя; историко-биологическая литература

Ограничения законов Менделя

/19

Сцепленное наследование

Если гены расположены близко в одной хромосоме, они часто наследуются вместе. Тогда классические соотношения нарушаются, потому что независимое расхождение аллелей происходит не полностью.

Множественные аллели

Один ген может иметь не две, а несколько аллельных форм. Это расширяет число возможных генотипов и делает картину наследования сложнее, чем в простых схемах Менделя.

Неполное доминирование

При неполном доминировании гетерозигота имеет промежуточный фенотип, поэтому расщепление по внешним признакам отличается от классического соотношения 3:1 и требует отдельного анализа.

Кодоминирование и летальные гены

При кодоминировании оба аллеля проявляются одновременно, а летальные гены могут исключать часть потомства. В таких случаях распределение признаков меняется и не совпадает с ожидаемым.

Полигенные признаки

Рост, масса тела и цвет кожи определяются многими генами и средой. Для таких признаков простые менделевские модели недостаточны, потому что они формируют непрерывную изменчивость.

Мендель — основоположник генетики

Мендель показал, что наследственность подчиняется строгим количественным законам, а его опыты с горохом заложили основу современной генетики, связав наблюдение, эксперимент и статистический анализ.