

5*. Окраска цветков ночной красавицы наследуется по типу неполного доминирования (красные цветки доминируют над белыми, у гетерозигот цветки розовые), а высокий стебель полностью доминирует над карликовым. Скрещивают два дигетерозиготных растения. Сколько процентов растений первого поколения унаследуют: а) карликовый стебель и розовые цветки; б) высокий стебель и красные цветки; в) карликовый стебель и белые цветки; г) высокий стебель и розовые цветки?

6*. У человека темный цвет волос полностью доминирует над светлым, а нормальный слух — над врожденной глухотой. У светловолосого мужчины, глухого с рождения, есть темноволосый сын с нормальным слухом и дочь со светлыми волосами, у которой проявилась наследственная глухота. Установите генотип матери этих детей. Какова вероятность рождения в этой семье ребенка с фенотипом матери?



§ 33-1

§ 34. Хромосомная теория наследственности

Как уже отмечалось, Г. Мендель, установивший важнейшие закономерности наследования, выдвинул предположение о существовании особых наследственных факторов, контролирующих признаки живых организмов. Однако материальная природа этих факторов, впоследствии названных генами, долгое время оставалась невыясненной. Лишь в начале XX в., после переоткрытия законов Г. Менделя, цитологи обратили внимание на связь гипотетических наследственных факторов с поведением хромосом при мейозе и оплодотворении. В 1902—1903 гг. немецкий эмбриолог Т. Бовери и американский цитолог У. Саттон (фамилии приведены не для запоминания) независимо друг от друга пришли к выводу, что именно хромосомы и являются носителями менделевских факторов. Однако ученые не смогли предоставить четких доказательств своей правоты, поэтому их предположение в течение нескольких лет так и оставалось «хромосомной гипотезой».

Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование. Убедительные доказательства того, что гены располагаются в хромосомах, были получены в 1910 г. американским генетиком, будущим лауреатом Нобелевской премии (1933 г.) Т. Морганом. Многочисленные эксперименты Моргана и его сотрудников привели к ряду важнейших открытий, которые легли в основу **хромосомной теории наследственности**. Одно из положений этой теории можно сформулировать следующим образом: **гены расположены в хромосомах в линейном порядке и занимают определенные участки — локусы, причем аллельные гены находятся в одинаковых локусах гомологичных хромосом.**

Закон независимого наследования (третий закон Менделя) справедлив только в том случае, если неаллельные гены находятся в разных парах хромосом. Однако количество генов у живых организмов значительно

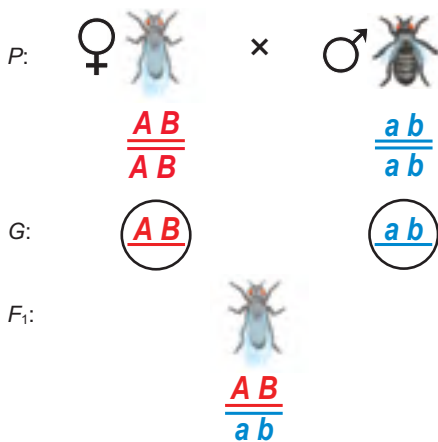
больше числа хромосом. Например, у человека около 25 тыс. генов, а количество хромосом — 23 пары ($2n = 46$), у плодовой мушки дрозофилы приблизительно 14 тыс. генов и всего 4 пары хромосом ($2n = 8$). Следовательно, каждая хромосома содержит множество генов. Будут ли гены, локализованные в одной хромосоме, наследоваться независимо? Очевидно, что нет.

Гены, расположенные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и наследуются вместе. Такое совместное наследование генов Т. Морган назвал **сцепленным наследованием** (в отличие от независимого). Гомологичные хромосомы каждой пары содержат гены, контролирующие одни и те же признаки, поэтому **количество групп сцепления равно числу пар хромосом**. Например, у человека 23 группы сцепления, а у дрозофилы — 4.

Вам известно, что при независимом наследовании дигетерозиготная особь, например $\frac{A}{a} \frac{B}{b}$, образует четыре типа гамет в равном соотношении, т. е. по 25 %: \underline{AB} , \underline{Ab} , \underline{aB} и \underline{ab} . Это обусловлено тем, что неаллельные гены находятся в разных парах хромосом. Если же они расположены в гомологичных хромосомах, следовало бы ожидать, что дигетерозигота $\frac{AB}{ab}$ будет производить лишь два типа гамет: 50 % \underline{AB} и 50 % \underline{ab} . Обратите внимание на то, что сцепленные гены записываются в одну хромосому.

Однако Т. Морган обнаружил, что в большинстве случаев дигетерозиготные особи образуют не два типа гамет, а четыре. Кроме ожидаемых \underline{AB} и \underline{ab} , формируются также гаметы с новыми комбинациями генов: \underline{Ab} и \underline{aB} ,

но в меньшем процентном соотношении, чем при независимом наследовании. Рассмотрим один из опытов, в котором Т. Морган изучал наследование сцепленных генов у дрозофилы.



Чистую линию дрозофил, имеющих серое тело и нормальные (длинные) крылья, скрестили с чистой линией, особи которой имели черное тело и зачаточные крылья (рис. 78). Полученные гибриды первого поколения в соответствии с первым законом Менделя были единообразными — серыми с нормально развитыми крыльями. Следовательно, у дрозофилы серое тело (A) полностью доминирует

Рис. 78. Скрещивание чистых линий дрозофилы

над черным (a), а нормальные крылья (B) — над зачаточными (b). Все гибриды первого поколения — дигетерозиготы.

Затем было проведено анализирующее скрещивание (рис. 79). Дигетерозиготную самку из гибридного поколения скрестили с рецессивным дигомозиготным самцом (черное тело и зачаточные крылья). В потомстве было получено по 41,5 % особей с серым телом, нормальными крыльями и черным телом, зачаточными крыльями, а также по 8,5 % мух с серым телом, зачаточными крыльями и черным телом, нормальными крыльями.

Если бы гены, определяющие цвет тела и развитие крыльев, находились в разных парах хромосом, соотношение фенотипических классов было бы равным — по 25 %. Но этого не наблюдалось, значит, гены находятся в гомологичных хромосомах и наследуются сцепленно.

Несмотря на сцепление генов, самка $\frac{AB}{ab}$ производила не два, а четыре типа гамет. Однако гамет с исходными сочетаниями сцепленных генов формировалось намного больше ($\frac{AB}{ab}$ и $\frac{ab}{ab}$ вместе составили 83 %), чем с новыми их комбинациями (сумма $\frac{Ab}{ab}$ и $\frac{aB}{ab}$ равна 17 %).

Было выяснено, что причиной появления хромосом с новыми комбинациями родительских генов является **кроссинговер**. Вы знаете, что этот процесс происходит в профазе I мейоза и представляет собой обмен соответствующими участками между гомологичными хромосомами. Таким образом, **кроссинговер препятствует полному (абсолютному) сцеплению генов**. Гаметы, которые образуются в результате кроссинговера, и особи, которые развиваются при участии таких гамет, называются *кроссоверными* или *рекомбинантными*. В рассмотренном эксперименте гаметы $\frac{Ab}{ab}$ и $\frac{aB}{ab}$ являлись кроссоверными, а гаметы $\frac{AB}{ab}$ и $\frac{ab}{ab}$ — некроссоверными (см. рис. 79).

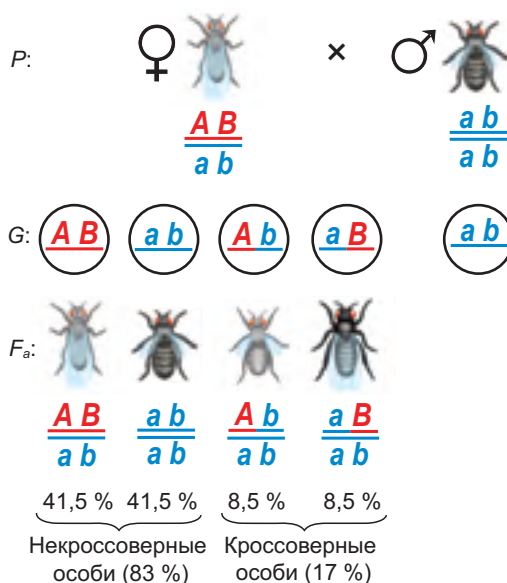


Рис. 79. Анализирующее скрещивание дигетерозиготной самки дрозофилы



Кроссинговер между сцепленными генами происходит с определенной вероятностью (частотой). Для расчета частоты кроссинговера (rf , от англ. *recombination frequency* — частота рекомбинации) можно пользоваться следующей формулой:

$$rf = \frac{\text{сумма кроссоверных гамет (особей)}}{\text{общее количество гамет (особей)}} \times 100 \%$$

Таким образом, между генами A и B , контролирующими цвет тела и длину крыльев дрозофилы, кроссинговер происходит с частотой: $rf_{AB} = 17 \%$.

Дальнейшие исследования, проведенные Т. Морганом и сотрудниками его лаборатории, показали, что **частота кроссинговера пропорциональна расстоянию между генами, расположенными в одной хромосоме**. Чем **больше** расстояние между сцепленными генами, тем **чаще** между ними происходит кроссинговер. И наоборот, чем **ближе** друг к другу расположены гены, тем **меньше** частота кроссинговера между ними. Чем объясняется эта закономерность?

В профазе I мейоза при конъюгации гомологичных хромосом взаимный обмен участками между хроматидами осуществляется произвольно, в любой их точке. Рассмотрим рисунок 80.

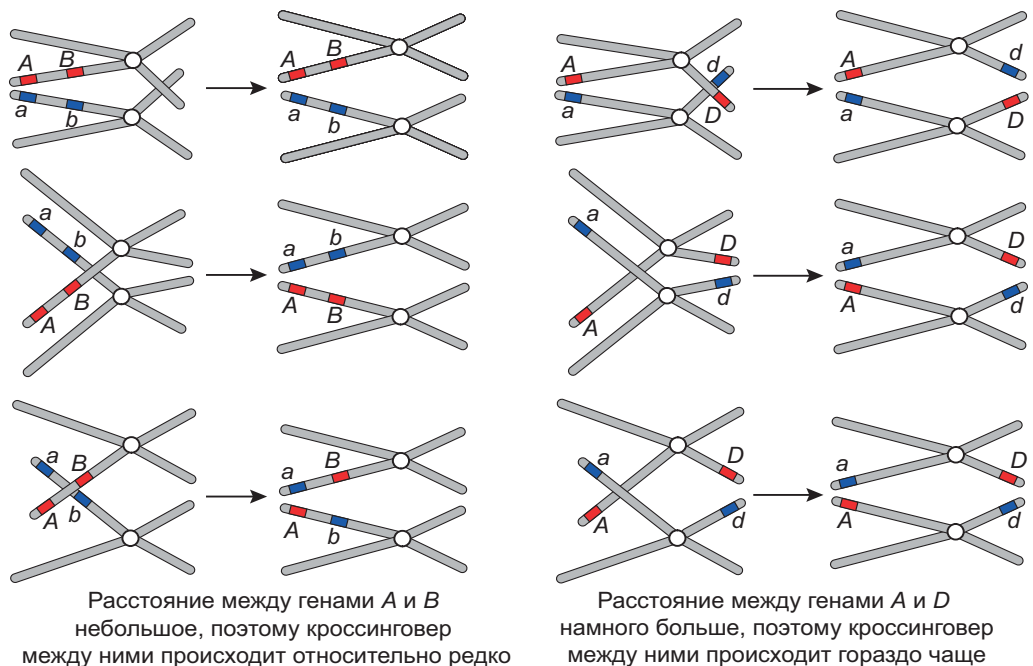


Рис. 80. Схемы различных вариантов кроссинговера между гомологичными хромосомами

Гены A и B (или a и b) находятся сравнительно близко друг к другу. Вероятность того, что обмен произойдет именно на участке, разделяющем эти гены, невелика. Гены A и D (или a и d) располагаются на значительном расстоянии друг от друга. Поэтому вероятность того, что хроматиды совершат обмен в какой-либо точке между этими генами, намного выше. Значит, чем больше расстояние между генами, тем чаще они разделяются при кроссинговере.

Таким образом, частота кроссинговера позволяет судить о расстоянии между генами. В честь Т. Моргана единица измерения расстояния между генами получила название *морганида* или, что то же самое, *сантиморган* (сМ).

Морганида (сантиморган, сМ) — это генетическое расстояние, на котором кроссинговер происходит с вероятностью 1 %.

Кроссинговер играет очень важную биологическую роль. В результате этого процесса у потомков возникают новые комбинации родительских генов, что повышает генетическое разнообразие организмов и расширяет возможности их адаптации к различным условиям окружающей среды.

Генетические карты. Как показали эксперименты Т. Моргана, результаты анализирующего скрещивания дают возможность определять частоту кроссинговера между сцепленными генами и судить о расстоянии между ними. Использование данных, полученных от множества анализирующих скрещиваний с различными комбинациями сцепленных генов, позволяет ученым составлять так называемые генетические карты (рис. 81). *Генетическая карта хромосомы* — это схема взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления, построенная с учетом

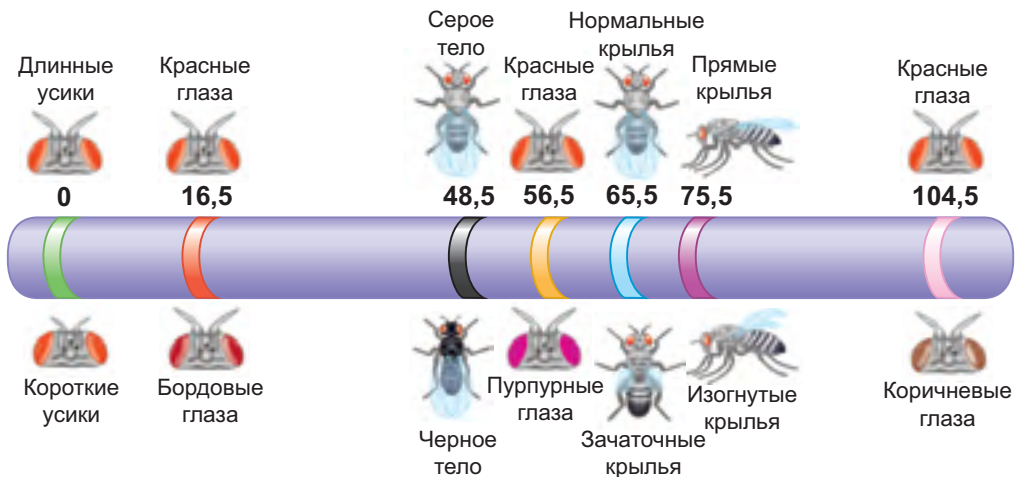


Рис. 81. Упрощенная схема генетической карты второй хромосомы дрозофилы

расстояний между ними. Такие карты уже составлены для человека и многих других видов живых организмов, например для мыши, дрозофилы, гороха, пшеницы, кукурузы, томата, дрожжей и т. д.

Генетические карты находят широкое применение в научных исследованиях и практической деятельности человека. Знание генетических карт позволяет предсказывать характер наследования тех или иных признаков. Использование этих данных в селекции и генетической инженерии способствует планированию работы по получению организмов с определенными сочетаниями признаков. Сравнение генетических карт разных видов организмов дает возможность устанавливать степень их родства, судить о возможных путях эволюционных преобразований наследственного материала.



Исследования Т. Моргана и его сотрудников легли в основу хромосомной теории наследственности, основными положениями которой являются следующие.

1. Гены в хромосомах расположены линейно, в определенной последовательности. Аллельные гены находятся в одинаковых локусах гомологичных хромосом.

2. Гены, расположенные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и наследуются вместе. Количество групп сцепления равно числу пар хромосом.

3. Сцепление генов может нарушаться в результате кроссинговера, происходящего при конъюгации гомологичных хромосом в профазе I мейоза.

4. Частота кроссинговера пропорциональна расстоянию между генами: чем больше расстояние, тем выше частота кроссинговера и наоборот.

5. За единицу расстояния между сцепленными генами принята 1 морганида (1 сантиморган, сМ). Это расстояние, на котором кроссинговер происходит с вероятностью 1 %.

Схемы взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления, построенные с учетом расстояний между ними, называют генетическими картами хромосом. Такие карты используются в научных исследованиях и различных сферах практической деятельности человека.



1. Всегда ли соблюдается III закон Г. Менделя? В каких случаях гены наследуются независимо, а в каких — сцепленно?
2. Почему частота кроссинговера между сцепленными генами зависит от расстояния между ними?
3. Что представляют собой генетические карты хромосом? Для чего они используются?

4. Сформулируйте основные положения хромосомной теории наследственности.
5. Какие типы гамет и в каком процентном соотношении будут формировать дигетерозиготные особи $\frac{AB}{ab}$ и $\frac{Ab}{aB}$, если известно, что расстояние между генами *A* и *B* составляет 20 морганид?
- 6*. Серый цвет тела у дрозофилы доминирует над желтым, красные глаза — над гранатовыми. Гены, отвечающие за эти признаки, локализованы в первой паре хромосом и находятся на расстоянии 44 морганиды. Скрестили чистые линии серотелых мух с гранатовыми глазами и желтотелых с красными глазами. Из полученных гибридов выбрали самку и подвергли ее анализирующему скрещиванию. Каким будет процентное соотношение фенотипических классов в потомстве?

§ 35. Генетика пола

Понятие пола и половых признаков. С незапамятных времен люди задавались вопросом: почему у одних и тех же родителей появляются потомки разного пола и в связи с чем у большинства раздельнополых организмов наблюдается примерно одинаковое соотношение мужских и женских особей? Выдвигалось множество гипотез, но только в XX в. благодаря исследованиям в области цитологии и генетики удалось установить механизм определения и наследования пола.

Пол — это совокупность морфологических, физиологических, биохимических и других признаков организма, обеспечивающих воспроизведение себе подобных. Различают первичные и вторичные половые признаки. Наличие у особей специализированных органов, принимающих непосредственное участие в размножении (половых желез определенного типа и других репродуктивных органов), относят к *первичным* половым признакам. *Вторичные* половые признаки — это фенотипические различия мужских и женских особей, напрямую не связанные с процессом размножения. Например, у человека и ряда других млекопитающих особи разного пола отличаются по размерам и пропорциям тела, особенностям волосяного покрова, тембру голоса и т. д. Как вы знаете, признаки (в том числе и половые) контролируются генами. Следовательно, пол организма должен определяться генетически.

Хромосомное определение пола. Исследование кариотипов многих видов животных и человека показало, что у мужских и женских особей имеются различия в одной паре хромосом. В дальнейшем было установлено, что эти хромосомы и определяют пол организма, поэтому они получили название **половых хромосом**. Все остальные пары хромосом, одинаковые у особей мужского и женского пола, были названы **аутосомами**.