

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**.

В соматических клетках человека содержится 23 пары хромосом: 22 пары аутосом и 1 пара половых хромосом (рис. 82). В клетках мужского организма половые хромосомы резко отличаются по размеру и строению (рис. 83). Одна из них крупная, неравноплечая, содержит большое количество генов — это **X-хромосома** (*икс*). Другая хромосома мелкая, палочковидная, содержит сравнительно мало генов. Она была названа **Y-хромосомой** (*игрек*). В клетках женского организма человека половые хромосомы одинаковые — две X-хромосомы.

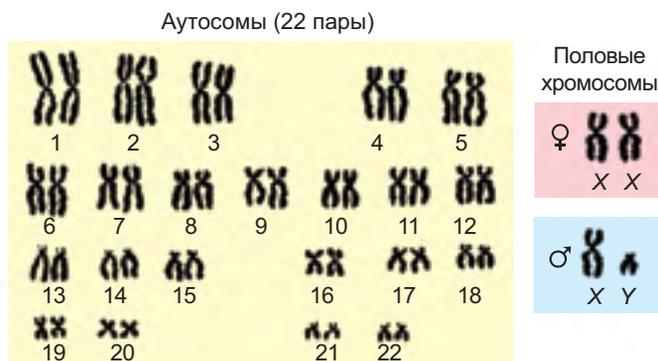


Рис. 82. Хромосомный набор человека

Обозначив аутосомы буквой *A*, можно записать хромосомный набор женщины в виде: $44A + XX$, мужчины — $44A + XY$. При образовании гамет в каждую из них попадает половина аутосом и одна из половых хромосом. Значит, в женском организме образуется *один* тип яйцеклеток: все они имеют набор хромосом $22A + X$. У мужчин формируются *два* типа сперматозоидов в равном соотношении: $22A + X$ и $22A + Y$.

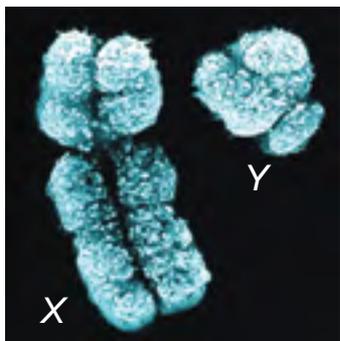


Рис. 83. Половые хромосомы человека

Если яйцеклетку оплодотворяет сперматозоид, содержащий X-хромосому, из зиготы развивается женский организм. Если в оплодотворении участвует сперматозоид с Y-хромосомой, из зиготы развивается ребенок мужского пола. Следовательно, у человека пол ребенка зависит от типа сперматозоида отца. Поскольку оба типа мужских гамет образуются с одинаковой вероятностью, в потомстве наблюдается **расщепление по полу 1 : 1**.

Так же как у человека, происходит определение пола у большинства других млекопитающих, некоторых насекомых (например, у дрозофилы), многих двудомных растений. Например, в соматических клетках дрозофилы имеется 4 пары хромосом: 3 пары аутосом и 1 пара половых хромосом (рис. 84). Хромосомный набор самок дрозофилы: $6A + XX$, самцов — $6A + XY$.

Пол, имеющий одинаковые половые хромосомы и, соответственно, образующий *один* тип гамет, принято называть **гомогаметным**. Пол, формирующий *два* типа гамет, называется **гетерогаметным**. При XY-типе определения пола женский пол является гомогаметным, а мужской — гетерогаметным (рис. 85).

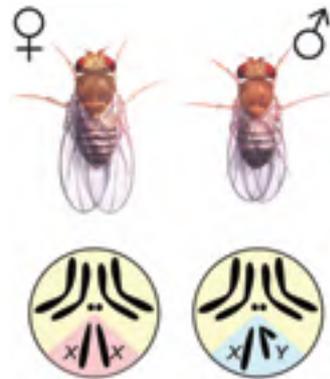


Рис. 84. Хромосомный набор дрозофилы

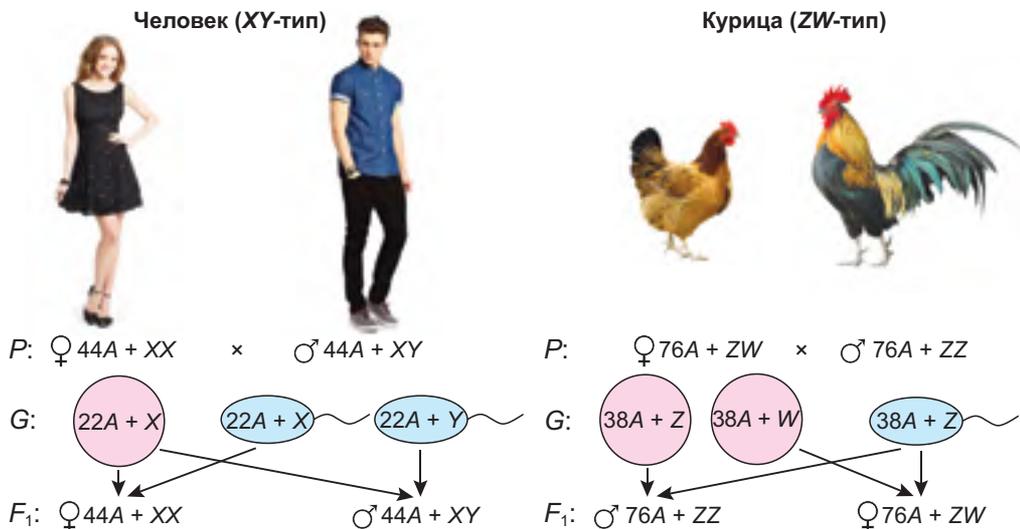


Рис. 85. Основные типы хромосомного определения пола

У птиц, некоторых пресмыкающихся, земноводных, рыб и бабочек наблюдается противоположный механизм определения пола: мужские особи являются гомогаметными, а женские — гетерогаметными. При этом половые хромосомы обозначают буквами *Z* и *W*, чтобы выделить данный тип определения пола. У самцов половые хромосомы записывают как *ZZ*, а у самок — *ZW*.



Особенности наследования признаков, сцепленных с полом. Половые хромосомы содержат не только гены, определяющие пол организма, но и другие, не имеющие отношения к полу. Например, в X -хромосоме человека расположены гены, контролирующие свертывание крови, цветоощущение (способность различать основные цвета), развитие зрительного нерва и др. Y -хромосома этих генов *не содержит*.

Y -хромосома человека имеет небольшие размеры и, соответственно, содержит меньше генов, чем X -хромосома. Однако, помимо генов, определяющих развитие мужских половых признаков, в ней имеются и другие. Именно в Y -хромосоме находятся гены, определяющие наличие жестких волос на ушных раковинах, крупных зубов и некоторых других признаков. Поскольку X -хромосома не содержит таких генов, данные признаки могут проявляться лишь у мужчин.

Признаки, которые определяются генами, расположенными в половых хромосомах, называются **признаками, сцепленными с полом**. Наследование этих признаков имеет свои особенности. Рассмотрим их на примере наследственного заболевания человека — *гемофилии*.

У больных гемофилией нарушен процесс свертывания крови, поэтому в результате травм или хирургического вмешательства могут возникать кровотечения, представляющие угрозу для жизни. Кроме того, у гемофиликов нередко происходят спонтанные кровоизлияния в суставы и внутренние органы.

Эта болезнь обусловлена рецессивным геном h , сцепленным с X -хромосомой. Доминантный ген H определяет у человека нормальное свертывание крови. У женщин две X -хромосомы, поэтому по признаку свертываемости крови, как и по другим признакам, сцепленным с X -хромосомой, возможны три варианта генотипа:

$\text{♀} \frac{H}{H}$ (при генной форме записи — $\text{♀} X^H X^H$) — здоровая женщина;

$\text{♀} \frac{H}{h}$ (или $\text{♀} X^H X^h$) — здоровая женщина, носительница гена гемофилии;

$\text{♀} \frac{h}{h}$ (или $\text{♀} X^h X^h$) — женщина-гемофилик.

Девочки, больные гемофилией, рождаются чрезвычайно редко: одна на 100 млн новорожденных (среди мальчиков этот показатель намного выше, в среднем 1 : 10 000). Раньше многие девочки-гемофилики умирали в подростковом возрасте в связи с началом менструаций. Хотя гемофилия и на сегодняшний день считается неизлечимой болезнью, ее течение контролируется с помощью инъекций недостающего фактора свертывания крови. Таким образом современная медицина существенно продлевает продолжительность жизни больных гемофилией.

При хромосомной форме записи скрещиваний Y -хромосому обозначают чертой с крючком: \rightarrow . В отношении генов H или h она является «пустой». Поэтому у мужчины имеется только один ген, определяющий свертываемость крови. Этот ген находится в X -хромосоме и всегда проявляется в фенотипе независимо от того, является ли он доминантным или рецессивным. Таким образом, у мужчин могут быть следующие генотипы:

- ♂ \underline{H} (или ♂ X^HY) — здоровый мужчина;
 ♂ \underline{h} (или ♂ X^hY) — мужчина-гемофилик.

Как видно из записей генотипов, мужчины не могут быть носителями гена гемофилии и других наследственных заболеваний, сцепленных с X -хромосомой.

Определим, какое потомство может появиться у женщины-носительницы гена гемофилии и мужчины с нормальной свертываемостью крови:

Генная форма записи				Хромосомная форма записи					
P:	♀ X^HX^h	×	♂ X^HY	P:	♀ $\frac{H}{h}$	×	♂ $\frac{H}{\rightarrow}$		
	носительница гена гемофилии		здоровый мужчина		носительница гена гемофилии		здоровый мужчина		
G:	(X^H) , (X^h)		(X^H) , (Y)	G:	(H) , (h)		(H) , (\rightarrow)		
F ₁ :	♀ X^HX^H	♀ X^HX^h	♂ X^HY	♂ X^hY	F ₁ :	♀ $\frac{H}{H}$	♀ $\frac{H}{h}$	♂ $\frac{H}{\rightarrow}$	♂ $\frac{h}{\rightarrow}$
	здоровая дочь	носительница гена гемофилии	здоровый сын	гемофилик		здоровая дочь	носительница гена гемофилии	здоровый сын	гемофилик

Итак, среди сыновей наблюдается расщепление по генотипу и фенотипу: половина — здоровые, половина — гемофилики. Среди дочерей наблюдается расщепление по генотипу: все они здоровы, но половина является носительницами гена гемофилии. Подобная закономерность характерна и для других рецессивных признаков, сцепленных с X -хромосомой. К ним относятся, например, такие наследственные заболевания, как *дальтонизм*, *атрофия зрительного нерва*, *отсутствие половых желез*.

Для того чтобы родилась девочка с рецессивным признаком, сцепленным с X -хромосомой, необходимо объединение в зиготе *двух* рецессивных генов — от матери и от отца. Для проявления такого же признака у мальчика достаточно *одного* рецессивного гена, полученного от матери (т. к. отец передает сыну только Y -хромосому). Поэтому рецессивные



сцепленные с X-хромосомой признаки чаще встречаются среди мужчин. Например, в Европе дальтонизмом страдает более 6 % мужского населения, в то время как среди женщин это заболевание наблюдается с частотой приблизительно 0,5 %.

Генотип как целостная система. Изучая закономерности наследования признаков у организмов, вы познакомились с разными типами взаимодействия аллельных генов. В ряде случаев результатом такого взаимодействия может быть появление признака, промежуточного между доминантным и рецессивным, или же качественно нового признака, не определявшегося ни одним из генов в отдельности (вспомните, например, чем обусловлена IV группа крови у человека).

Однако у живых организмов известно множество признаков, которые контролируются не одной, а двумя и более парами генов. Взаимодействием неаллельных генов определяются, например, рост, тип телосложения и цвет кожи у человека, окраска шерсти и оперения у многих млекопитающих и птиц, форма, величина, окраска плодов и семян растений и т. д. Встречается и противоположное явление, когда одна пара аллельных генов влияет сразу на несколько признаков организма.

Таким образом, гены тесно связаны и взаимодействуют друг с другом. Поэтому генотип любого организма нельзя рассматривать как простую сумму отдельных генов. Генотип — это целостная система взаимодействующих генов.



У большинства раздельнополых организмов мужские и женские особи имеют различия в одной паре хромосом. Эти хромосомы называются половыми, т. к. их сочетание определяет пол организма. Остальные хромосомы принято называть аутосомами. Пол, имеющий две одинаковые половые хромосомы, называется гомогаметным, а имеющий разные половые хромосомы, — гетерогаметным. У большинства млекопитающих, в том числе у человека, и ряда других организмов гомогаметным полом является женский (набор половых хромосом — XX), а гетерогаметным — мужской (XY). У птиц и некоторых других животных, наоборот, гомогаметными являются самцы (ZZ), а гетерогаметными — самки (ZW). Поскольку гомогаметный пол в отношении половых хромосом формирует один тип гамет, а гетерогаметный — два, в потомстве наблюдается расщепление по полу 1 : 1. Признаки, которые определяются генами, расположенными в половых хромосомах, называются признаками, сцепленными с полом. Генотип организма представляет собой целостную систему взаимодействующих генов.



1. Какой набор половых хромосом характерен для соматических клеток мужчины? Женщины? Петуха? Курицы?

$ZZ, ZW, WW, XX, XY, YY.$

2. Почему у большинства раздельнополых животных появляется примерно одинаковое количество потомков мужского и женского пола?

3. Яйцеклетка кошки содержит 18 аутосом. Сколькими хромосомами представлен кариотип кошки?

4. Как называются признаки, которые контролируются генами, расположенными в половых хромосомах? Каковы особенности наследования этих признаков?

5. Докажите, что генотип живого организма представляет собой целостную систему.

6*. Дальтонизм — рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. В семье, где мать обладает нормальным цветоощущением, родилась дочь-дальтоник. Установите генотипы родителей. Какова вероятность рождения у них здорового сына?

7*. У полярной совы оперенные ноги доминируют над голыми. Этот признак контролируется аутосомными генами. Длинные когти — доминантный признак, который определяется геном, локализованным в Z-хромосоме. Самку с оперенными ногами скрестили с самцом, имеющим длинные когти и оперенные ноги. В результате получили потомство с различным сочетанием всех фенотипических признаков. Какова вероятность (%) появления среди потомства самца с голыми ногами и короткими когтями?

§ 36. Модификационная изменчивость

Роль генотипа и условий среды в формировании признаков. Вам известно, что признаки определяются генами, т. е. фенотип организма зависит от генотипа. Однако особи, имеющие одинаковый генотип (например, дочерние растения, развившиеся из материнского путем вегетативного размножения), но выросшие в разных условиях, могут существенно отличаться друг от друга.

Если высадить клубни, полученные от одного растения картофеля, то среди выросших дочерних особей мы не сможем найти двух совершенно одинаковых. Несмотря на идентичный генотип, они будут различаться по высоте стеблей, кустистости, степени развития корневой системы, количеству и размерам листьев, клубней и ряду других признаков (рис. 86, с. 188). Очевидно, что различия между этими растениями обусловлены не разным набором генов, а действием факторов окружающей среды. Разные клубни не могли развиваться в абсолютно одинаковых условиях. Особенности механического и химического состава почвы, ее влажность, глубина заделки, наличие вредителей, конкуренция с другими растениями — эти и многие другие факторы влияли на развитие фенотипа особей.

Еще одним примером воздействия условий среды на формирование признаков организмов может служить индивидуальное развитие монозиготных (однойяйцевых) близнецов. Они идентичны по генотипу, поскольку развились из одной зиготы, давшей на этапе дробления начало двум