



К генотипической (наследственной) изменчивости относятся комбинативная и мутационная. Комбинативная изменчивость обусловлена возникновением у потомства новых сочетаний родительских генов. Источниками комбинативной изменчивости являются кроссинговер и независимое расхождение хромосом в мейозе, случайное слияние гамет при оплодотворении. Причиной мутационной изменчивости являются наследуемые изменения генетического материала организмов — мутации. Они возникают внезапно, не образуют непрерывных рядов изменчивости, не имеют нормы реакции, являются неопределенными (непредсказуемыми) и проявляются индивидуально. По типу мутировавших клеток различают генеративные и соматические мутации, по уровню изменения генетического материала — генные, хромосомные и геномные. Наследственная изменчивость составляет материал для естественного отбора, обеспечивая эволюцию живой природы, и играет важнейшую роль в селекционной практике.



1. Что представляет собой комбинативная изменчивость? Приведите примеры. Назовите источники комбинативной изменчивости.
2. Дайте определение понятий «мутация», «мутагенез», «мутаген». На какие группы принято делить мутагены? Приведите примеры.
3. Чем соматические мутации отличаются от генеративных?
4. Охарактеризуйте основные типы генных, хромосомных и геномных мутаций.
5. В чем заключается сходство комбинативной и мутационной изменчивости? В чем состоит различие между этими видами изменчивости? Чем мутационная изменчивость отличается от модификационной?
6. У пшеницы-однозернянки гаметы содержат по 7 хромосом. Сколько хромосом содержится в соматических клетках мутантов пшеницы-однозернянки, если к возникновению мутантной формы привела нуллисомия? Моносомия? Триплоидия? Трисомия? Тетраплоидия? Тетрасомия?
- 7*. Черная окраска шерсти у кошек доминирует над рыжей, гетерозиготные кошки обладают черепаховой окраской — черные пятна чередуются с рыжими. Гены, контролирующие цвет шерсти, расположены в X-хромосоме. Теоретически коты, т. е. самцы, с черепаховой окраской не должно быть (почему?), однако иногда они рождаются. Как объяснить это явление? Как вы считаете, какие еще особенности, кроме необычной окраски, характерны для черепаховых котов?

§ 38. Изучение наследственности и изменчивости человека

Основные закономерности наследственности и изменчивости, установленные для живых организмов, носят универсальный характер, а значит, применимы и к человеку. Однако как объект генетических исследований человек имеет свою специфику. Так, для человека характерны медленная

смена поколений, небольшое количество потомков в семьях и сложный кариотип, включающий 23 группы сцепления. Кроме того, у людей нельзя экспериментально вызывать мутации, применять к ним гибридологический метод (т. е. осуществлять направленные скрещивания). Эти и другие особенности затрудняют изучение наследственности и изменчивости человека.

Тем не менее в связи с исключительной практической значимостью, благодаря использованию разнообразных методов исследований, генетика человека на сегодняшний день достигла существенных успехов. Важнейшими методами изучения наследственности и изменчивости человека являются следующие.

Близнецовый метод заключается в сравнительном изучении признаков у близнецов. Различают дизиготных (разнояйцевых) и монозиготных (однойяйцевых) близнецов.

Если в организме женщины одновременно созрели две яйцеклетки, которые далее были оплодотворены разными сперматозоидами, из образовавшихся зигот развиваются *дизиготные* близнецы. Они обладают различными генотипами. Поэтому разнояйцевые близнецы похожи друг на друга не более чем обычные братья или сестры, причем они могут быть как одного пола, так и разнополыми.

Монозиготные близнецы, как вы уже знаете, развиваются из одной зиготы, которая в ходе дробления дает начало двум или более эмбрионам. Следовательно, эти близнецы имеют одинаковый генотип. Поэтому они всегда одного пола, обладают поразительным внешним сходством, имеют одинаковые отпечатки пальцев, кровь одной и той же группы и т. д.

В человеческих популяциях близнецы рождаются с частотой около 1 %, из них примерно $\frac{1}{3}$ составляют однойяйцевые. Для изучения наследственности и изменчивости человека монозиготные близнецы представляют особый интерес. Сходство однойяйцевых близнецов обусловлено идентичностью генотипов. В то же время отличия, которые проявляются между ними в ходе онтогенеза, связаны прежде всего с разными условиями жизни (питание, профессиональная деятельность, образ жизни, климат и др.). Таким образом, изучение монозиготных близнецов позволяет определить роль генотипа и условий окружающей среды в развитии тех или иных признаков человека.

Генеалогический метод основан на построении и изучении родословных, отражающих проявление определенных признаков человека в ряду поколений (рис. 94). Благодаря этому методу можно установить, наследуется ли изучаемый признак, определить тип наследования и вероятность проявления признака в последующих поколениях. С помощью генеалогического метода определен характер наследования многих признаков человека, в частности ряда наследственных заболеваний, обусловленных генными мутациями. Выделяют четыре основных типа наследования: **аутосомно-доминантный**, **аутосомно-рецессивный**, **сцепленный с X-хромосомой доминантный** и **сцепленный с X-хромосомой рецессивный**.

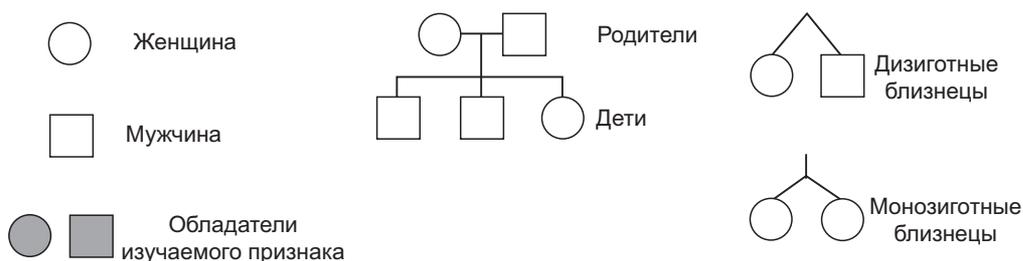


Рис. 94. Некоторые условные обозначения, используемые при составлении родословных человека

В случае полного доминирования наследственная болезнь, обусловленная *доминантным* геном, будет проявляться в каждом поколении. При этом в некоторых семьях, где оба родителя больны, возможно рождение здоровых детей (подумайте, при каких генотипах родителей и с какой вероятностью).

Если данное заболевание *сцеплено с X-хромосомой*, оно будет наблюдаться преимущественно у женщин. Это связано с тем, что у девочки данная болезнь проявляется в результате получения доминантного дефектного гена от любого из ее родителей. Мальчик же может унаследовать доминантное заболевание, сцепленное с X-хромосомой, только от больной матери. При сцепленном с X-хромосомой доминантном типе наследования у больных мужчин ($X^A Y$) все дочери оказываются больными ($X^A X$). Причина в том, что, независимо от генотипа матери, у них в любом случае проявляется доминантный ген, полученный с X-хромосомой отца. И наоборот, у здоровых женщин ($X^a X^a$) все сыновья будут здоровыми ($X^a Y$), поскольку они наследуют свою единственную X-хромосому от матери. Если вышеуказанные закономерности не соблюдаются, то доминантная болезнь является *аутосомной* (рис. 95).

Наследственные заболевания, определяемые *рецессивными* генами, могут проявляться не в каждом поколении. Кроме того, в некоторых семьях, где оба родителя здоровы, возможно рождение больных детей.

Рецессивными болезнями, *сцепленными с X-хромосомой*, чаще страдают мужчины (вспомните почему). При таком типе наследования у больных женщин (X^aX^a) все сыновья являются больными (X^aY), а у здоровых мужчин (X^AY) все дочери оказываются фенотипически здоровыми (X^AX^a). В случае несоблюдения этих закономерностей можно сделать вывод о том, что рецессивное заболевание контролируется *аутосомными* генами (рис. 96).

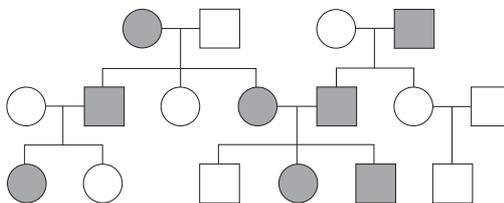


Рис. 95. Пример родословной с аутосомно-доминантным типом наследования признака

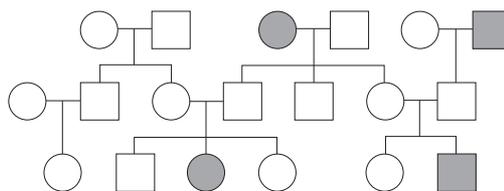


Рис. 96. Пример родословной с аутосомно-рецессивным типом наследования признака

Кроме четырех основных типов наследования, охарактеризованных выше, существует также *сцепленное с Y-хромосомой* наследование. Признаки, сцепленные с Y-хромосомой, наблюдаются только у мужчин и передаются от отцов всем их сыновьям. Примером наследственного заболевания, обусловленного геном, расположенным в Y-хромосоме, может служить сращение второго и третьего пальцев ног.

Цитогенетический метод связан с микроскопическим изучением структуры и количества хромосом. В 1956 г. было установлено, что в соматических клетках человека содержится 46 хромосом: 22 пары аутосом и одна пара половых хромосом. С этого времени началось детальное исследование кариотипа человека. Каждой паре аутосом был присвоен порядковый номер от 1 (самые крупные хромосомы) до 22 (самые мелкие). Половые хромосомы получили буквенные обозначения: X и Y.

В конце 1960-х гг. были разработаны методы дифференциального окрашивания хромосом. При таком окрашивании в хромосомах проявляются светлые и темные участки. Их количество, протяженность и последовательность расположения специфичны для каждой пары хромосом (рис. 97, с. 202). Изучение строения дифференциально окрашенных хромосом (размеры, соотношение плеч, чередование темных и светлых фрагментов) позволяет точно идентифицировать каждую хромосому, определить ее место в кариотипе. Цитогенетический метод широко применяется для выявления

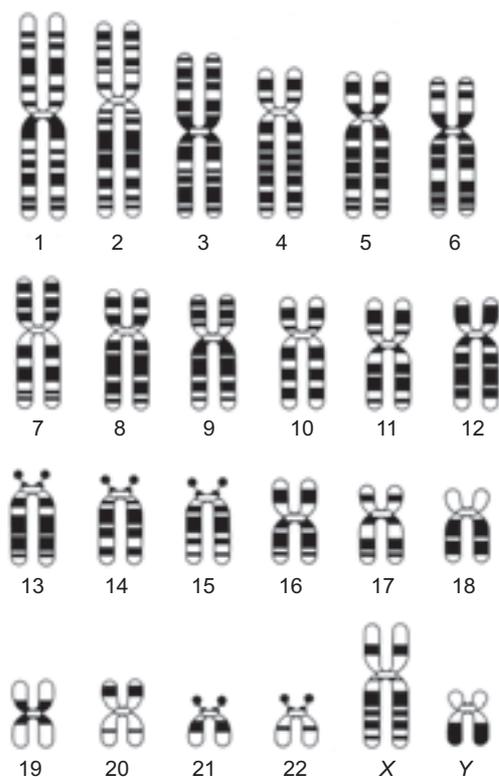


Рис. 97. Хромосомы человека после дифференциального окрашивания

более ограниченным в связи с появлением новых, более совершенных методов, например биохимических.

Многие наследственные заболевания человека обусловлены генными мутациями, в результате которых изменяется структура соответствующих белков. В большинстве случаев такие белки оказываются неспособными в полной мере выполнять свои функции либо полностью утрачивают биологическую активность. Это приводит к различным нарушениям обмена веществ и отражается не только на химическом составе отдельных клеток и тканей, но и на биохимических показателях крови, спинномозговой жидкости, мочи, пота и т. д.

Следовательно, генные мутации можно выявлять с помощью *биохимических методов*. Они основаны на качественном и количественном анализе определенных веществ, прежде всего ферментов и продуктов катализируемых ими реакций. Использование современных биохимических мето-

хромосомных и геномных мутаций, которые являются причиной целого ряда наследственных болезней человека.

Суть *дерматоглифического метода* состоит в изучении кожных узоров на пальцах, ладонях и подошвах стоп человека. Кожа на этих участках тела имеет сложный рельеф, определяемый генотипом. Поэтому дерматоглифические узоры индивидуальны для каждого человека (совпадают только у монозиготных близнецов) и остаются неизменными в течение всей жизни.

В XX в. дерматоглифический метод широко использовался для диагностики некоторых наследственных заболеваний и определения зиготности близнецов. Он также применялся при установлении отцовства, в судебной медицине и криминалистике для идентификации личности. В настоящее время использование этого метода стало

дов позволяет определять любые специфические метаболиты, характерные для той или иной наследственной болезни. Биохимические методы дают возможность не только диагностировать заболевания и следить за ходом их лечения, но и выявлять гетерозиготных носителей дефектных генов, определять наследственную предрасположенность к различным болезням. В ряде случаев это возможно осуществить еще до рождения человека, на этапе эмбрионального развития.



Человек как объект генетики имеет ряд особенностей, обуславливающих специфику методов изучения его наследственности и изменчивости. Близнецовый метод, основанный на сравнительном изучении близнецов, позволяет выявлять вклад генотипа и условий среды в развитие фенотипа. Генеалогический метод связан с построением и анализом родословных. С помощью этого метода можно определять тип наследования признаков (доминантный или рецессивный, сцепленный с полом или аутосомный) и вероятность их проявления в последующих поколениях. Для выявления хромосомных и геномных мутаций широко используется цитогенетический метод (микроскопическое исследование хромосом), для выявления генных мутаций — биохимические методы. В генетике человека также находит применение дерматоглифический (изучение рельефа кожи на пальцах, ладонях и подошвах) и некоторые другие методы.



1. Какие особенности человека как объекта генетики осложняют изучение его наследственности и изменчивости?
2. Объясните, почему сравнительное изучение монозиготных близнецов позволяет выявить роль генотипа и условий среды в формировании конкретных признаков организма.
3. Каким образом на основании родословной, отражающей наследование определенного признака, можно установить, является ли данный признак доминантным или рецессивным? Сцепленным с полом или аутосомным?
4. В чем заключается суть дерматоглифического метода? Для чего он может использоваться?
5. С помощью каких методов генетики человека можно выявлять генные мутации? Хромосомные и геномные мутации?
- 6*. В одной семье мальчик был неспособен загибать язык назад, так же как и его старшая сестра. К их большому огорчению младшая сестра могла это делать. Кроме того, их родители были способны загибать язык назад, как и тетя со стороны отца. А вот дядя со стороны матери не мог. Составьте родословную этой семьи и определите тип наследования способности загибать язык назад.



СОСТАВЛЕНИЕ И АНАЛИЗ РОДОСЛОВНЫХ ЧЕЛОВЕКА

