



ВОЛГОГРАДСКИЙ
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ
УНИВЕРСИТЕТ

Закономерности сцепленного наследования

По мнению Н. В. Тимофеева-Ресовского, высказанного им в 1964 году «...**вся** экспериментальная генетика XX века была ни чем иным, как развитием и анализом деталей хромосомной теории наследственности»

Этапы создания хромосомной теории

- ✓ Первые описания хромосом во время деления соматических клеток, были сделаны во второй половине XIX века в работах И.Д.Чистякова (1873),
- ✓ А. Шнейдера (1873), а главным образом Э. Страсбургера (1875) и О.Бючли (1876).
- ✓ Термин «хромосома» был предложен Г. Вальдейером в 1888 года.



The Boveri.

Следующий этап связан с развитием **концепции индивидуальности хромосом**. Экспериментальное обоснование было обеспечено работами немецкого зоолога **Теодора Бовери**, который считал, что «хроматиновые элементы являются самостоятельными элементами, сохраняющими эту самостоятельность и в покое ядре»

Необходимым этапом в формировании хромосомной теории наследственности было создание ясной картины преобразований хромосом в мейозе.

- ✓ **Эдуард ван Бенеден** открыл мейоз (1883).
- ✓ В 1901 году **Томас Монтгомери** пришёл к важному заключению, что конъюгирующие в профазе I мейоза хромосомы представляют собой пару гомологичных хромосом материнского и отцовского происхождения.



В 1902 году зоолог **Уолтер Сеттон** высказал смелую гипотезу, что распределение по дочерним клеткам хромосом при гаметогенезе может представлять основу менделевского закона независимого наследования признаков.

В 1909 году бельгийский цитолог **Франс Янсенс** на основании своих наблюдений над первым делением мейоза у калифорнийской саламандры предложил теорию взаимообмена хромосом, названной им теорией **хиазмотипии**. Хиазмотипия, по мнению Янсенса, могла служить цитологическим основанием менделевского закона независимого наследования признаков.





W. Bateson

Открытие сцепленного наследования.

В 1905 году **Уильям Бетсон** и **Р. Пеннет** с учениками открыли сцепленное наследование, назвав его «гаметическое сцепление».

Открытие половых хромосом.

Важным источником доказательства роли хромосом в наследственности явилось обнаружение особых, «половых хромосом» имеющих отношение к определению пола.

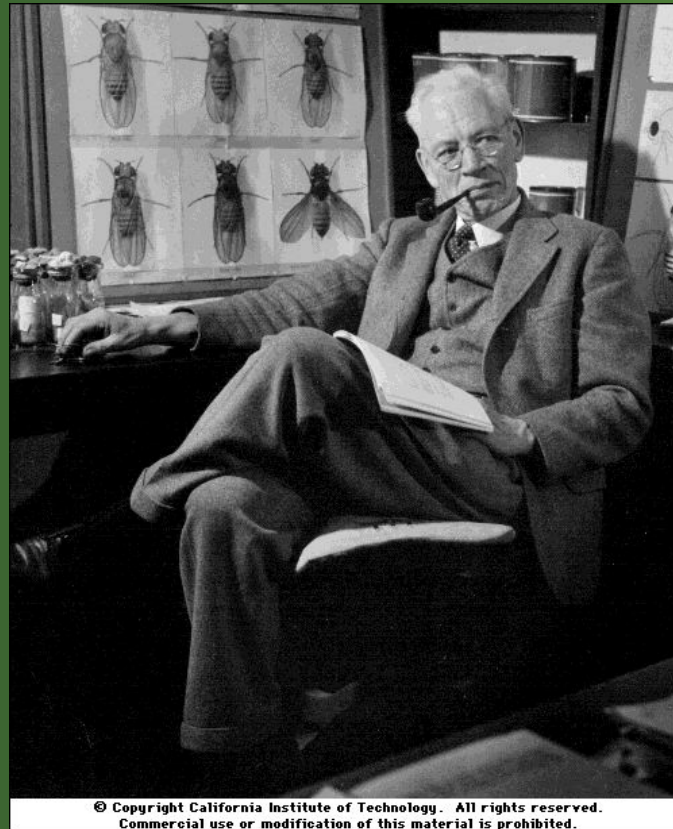
К началу XX века несколькими исследователями, **С.Е. Мак-Кланг** в 1904, **Эдмунд Вильсон**, **Нетти Стивенс** (1905), были описаны «добавочные» хромосомы у насекомых.

В своих работах Мак-Кланг, Вильсон и Стивенс установили наличие полной корреляции между поведением в мейозе половых хромосом и определением пола

Работы Моргана и его школы.

В 1909 году в лаборатории американского зоолога Томаса Ханта Моргана в Колумбийском университете начали разводить плодовую мушку *Drosophila melanogaster*. Многочисленные мутации, проявившиеся при лабораторном разведении дрозофилы, позволили сделать ряд открытий, которые в последствии были сформулированы в виде положений хромосомной теории.

Томас Хант Морган и его ученики (Г. Дж. Меллер, А.Г. Стертевант, К. Бриджес) обосновали хромосомную теорию наследственности.



© Copyright California Institute of Technology. All rights reserved.
Commercial use or modification of this material is prohibited.

Опыты Т. Моргана

У *Drosophila melanogaster* :

Серое тело и длинные крылья –
доминантные признаки

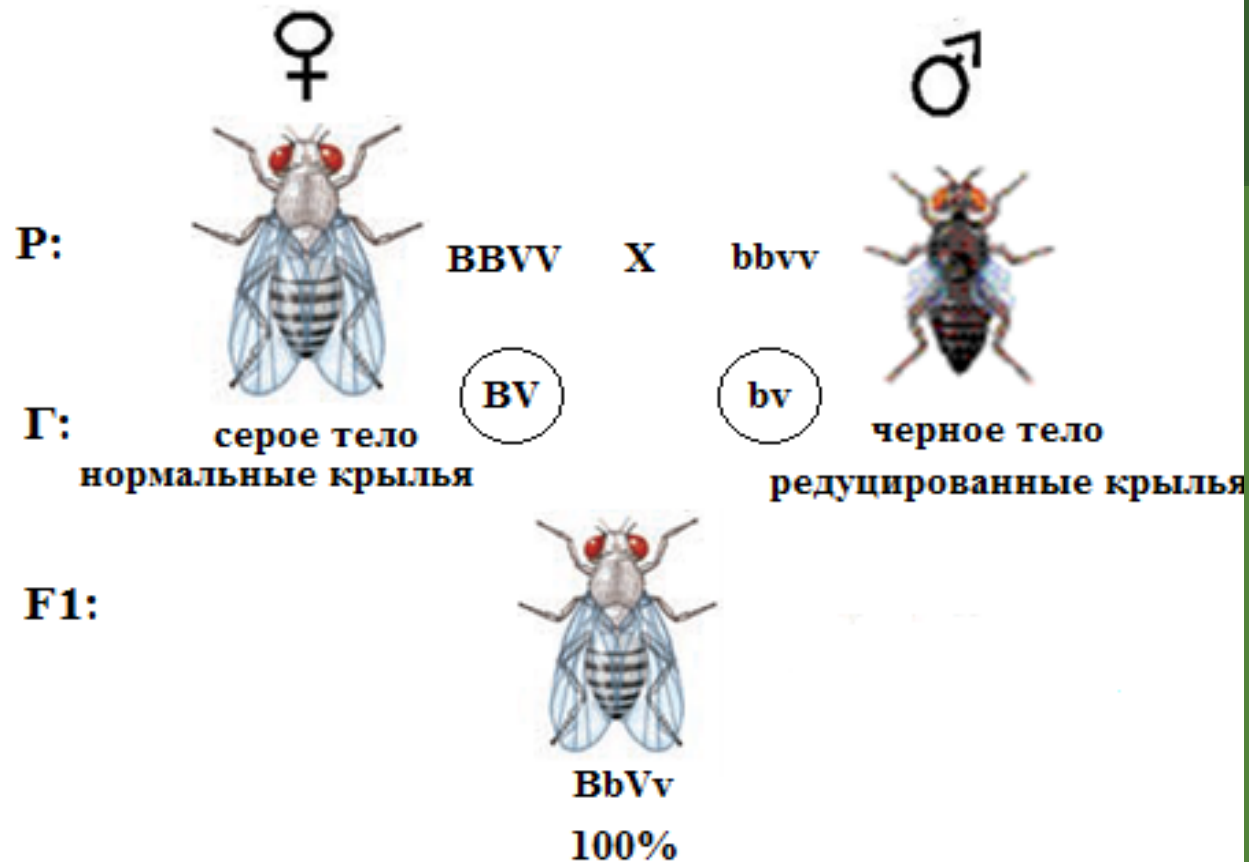
Черное тело и редуцированные крылья –
рецессивные признаки

I опыт

Скрестил доминантную и рецессивную
ГОМОЗИГОТЫ

Ожидал получить единообразных
гибридов (согласно 1 закону Менделя)

Получил гибридов с серым телом и
редуцированными крыльями

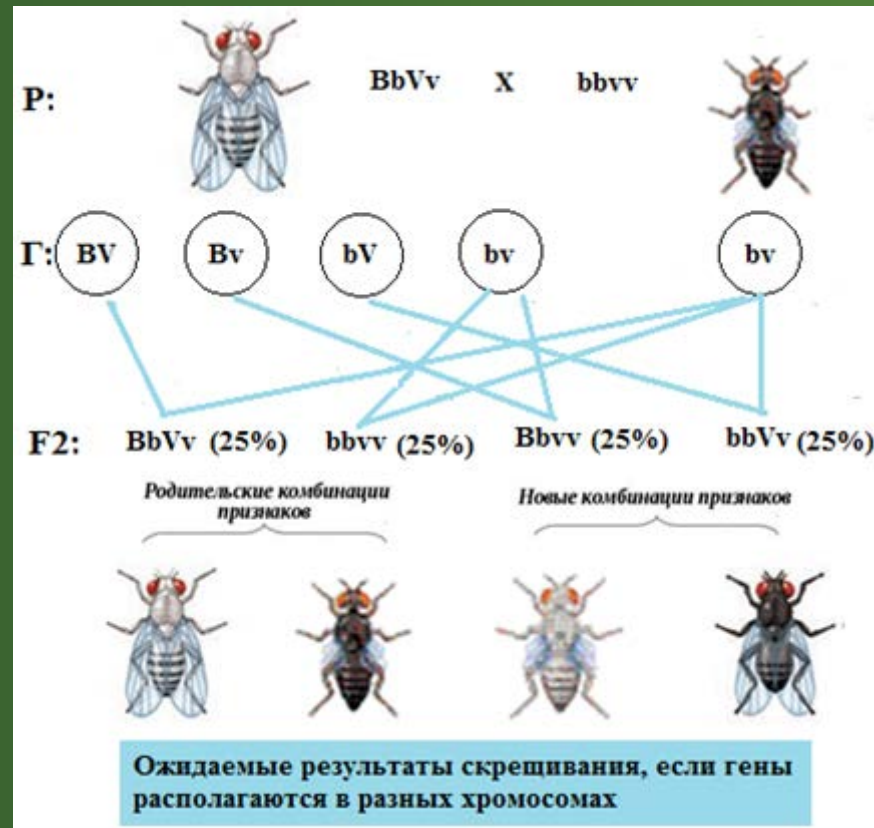


Согласно Закону единообразия гибридов 1 поколения

II опыт

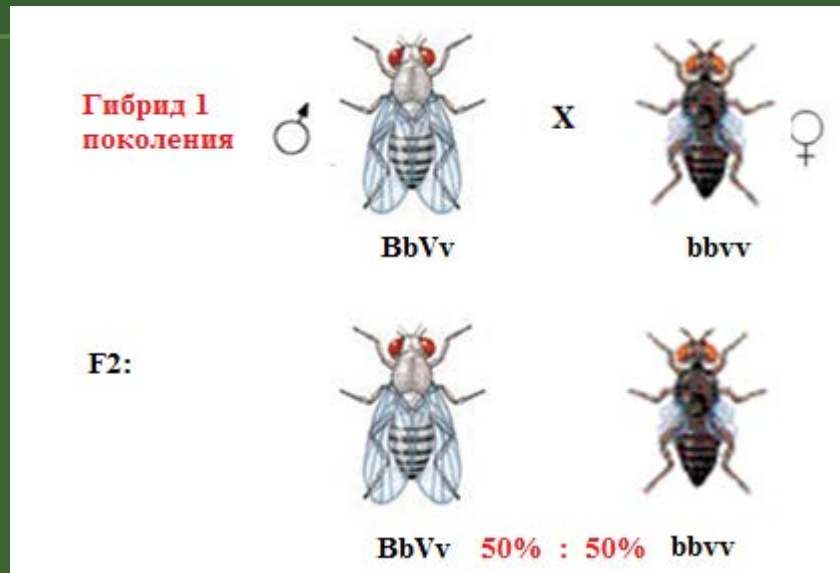
Скрестил гибрида- самца с рецессивной гомозиготной самкой

Ожидал получить 4 варианта фенотипов в соотношении 1:1:1:1



II опыт

Получил особей аналогичных родительским в соотношении 1:1



Объяснил: признаки контролируются разными генами, но гены находятся в одной и той же хромосоме, поэтому наследуются совместно или сцепленно

III опыт

Скрестил самку- гибрида первого поколения с рецессивным гомозиготным самцом

Ожидал получить 4 варианта фенотипов в соотношении 1:1:1:1

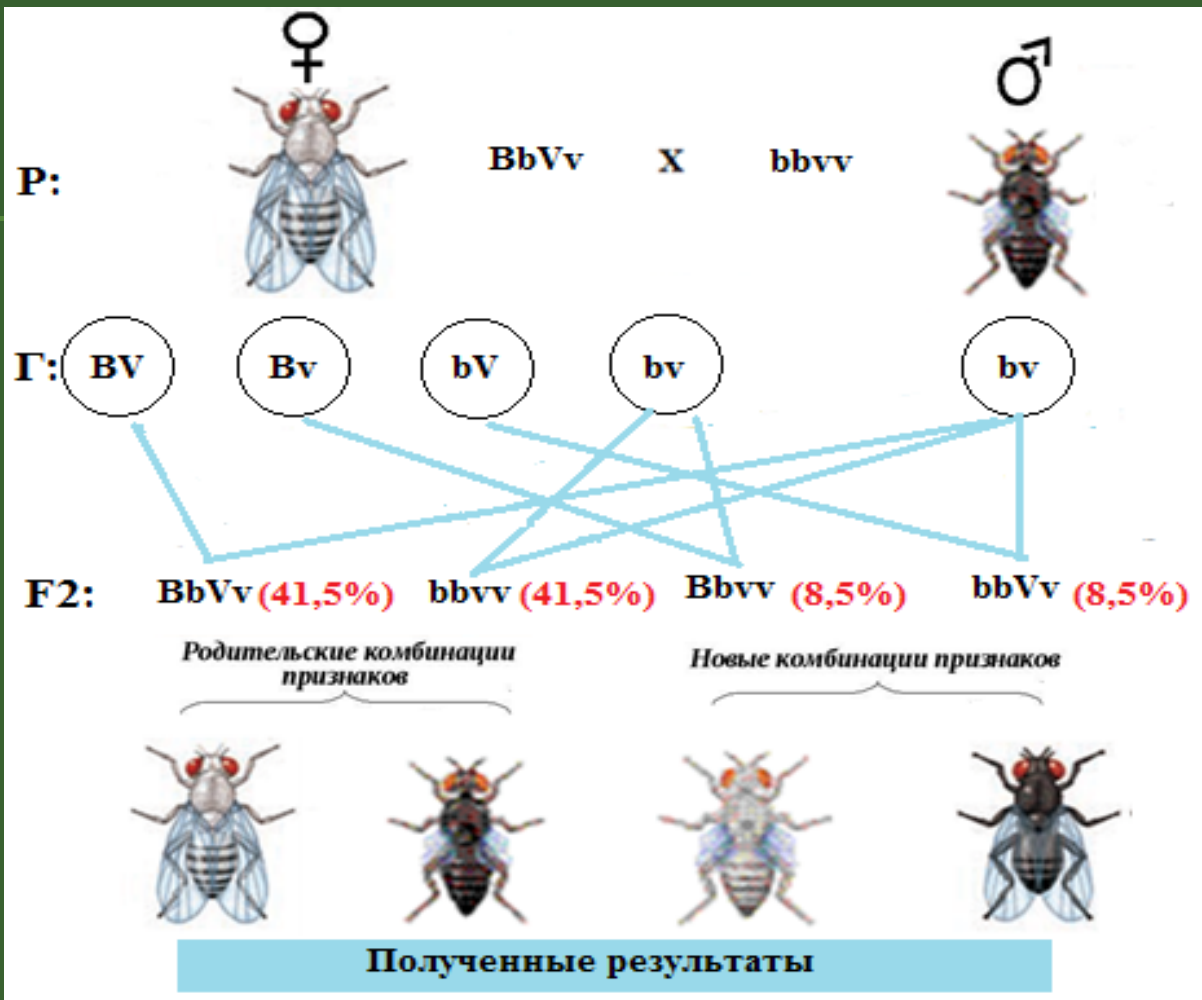
Получил 4 фенотипа, но в соотношении:

Серое тело, длинные крылья – 41,5%

Серое тело, редуцированные крылья – 8,5%

Черное тело, редуцированные крылья – 41,5%

Черное тело, длинные крылья – 8,5%



Объяснение:

Признаки контролируются разными генами, которые располагаются в одной хромосоме, поэтому наследуются сцепленно. Сцепление может быть полным и неполным. Причина неполного сцепления – кроссинговер.

Разные результаты II и III опытов – биологическая особенность самцов дрозофилы – отсутствие кроссинговера в гаметогенезе.

Основные положения хромосомной теории наследственности

- Гены локализованы в хромосомах. Гены одной хромосомы образуют группу сцепления. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом данного вида (у гомогаметного пола) или больше на 1 (у гетерогаметного пола).
- Аллельные гены занимают одинаковые локусы в гомологичных хромосомах.
- Гены расположены в хромосоме в линейной последовательности. (А. Стертевант)

- Сцепление нарушается в результате кроссинговера, частота которого прямо пропорциональна расстоянию между генами в хромосоме (поэтому сила сцепления находится в обратной зависимости от расстояния между генами). (А. Стертевант)
- Каждый биологический вид характеризуется определенным набором хромосом —кариотипом.

Механизм кроссинговера

- Кроссинговер между несестринскими хроматидами происходит в мейозе на стадии четырех нитей.
- В каждой точке обмена происходит разрыв и воссоединение только двух из четырех хроматид.
- Из четырех продуктов мейоза две хроматиды являются рекомбинантными, две другие сохраняют родительские комбинации генов.

На участке между генами может происходить два и больше обменов, если гены достаточно далеко отстоят друг от друга. Если гены расположены так далеко друг от друга, что вероятность обмена между ними равна 100%, то 50% гамет будет иметь родительскую комбинацию генов (*некроссоверные*), а 50% будут *кроссоверными*, с новой комбинацией генов.

Таким образом, обнаруживаемая частота рекомбинации между двумя генами не превышает 50%, даже если между генами происходят и множественные обмены.

Неравный кроссинговер

Обычно обмен участками между хроматидами гомологичных хромосом осуществляется в строго идентичных, точках. Благодаря этому при перекресте происходит обмен равными участками хромосом. В очень редких случаях наблюдаются разрывы в несимметричных точках, и хроматиды обмениваются неравными участками. Вследствие неравного кроссинговера участок одной из гомологичных хромосом может удвоиться или утроиться, а в противоположной хромосоме образуется его нехватка.

Соматический кроссинговер

Известно, что гомологичные хромосомы в профазе митоза обычно не вступают в синаптическую связь, а располагаются отдельно и независимо друг от друга. В то же время описаны случаи, когда наблюдается митотическая конъюгация гомологичных хромосом и рекомбинация между несестринскими хроматидами.

Факторы, влияющие на частоту кроссинговера

Гомо- и гетерогаметный пол (есть виды, у которых кроссингвер отсутствует у особей гетерогаметного пола (например, у самцов дрозофилы и самок тутового шелкопряда))

Структура хроматина (В областях конститутивного гетерохроматина, в прицентромерных и теломерных районах хромосом, частота кроссинговера снижена)

Функциональное состояние организма

Генотип (У разных видов обнаружены гены, изменяющие частоту кроссинговера).

Экзогенные факторы (температура, ионизирующие излучения, концентрация солей, химические мутагены и др.)

Типы наследования признаков

Аутосомно-доминантный тип

Аутосомно-рецессивный тип

Сцепленный с полом (X) доминантный тип

Сцепленный с полом (X) рецессивный тип

Голандрический (Y)

Аутосомно-доминантный тип

- Проявление признака в каждом поколении
- Проявление признака вне зависимости от пола
- Одинаковое соотношение фенотипов самок и самцов в F1 и F2 прямого и обратного скрещивания

Полидактилия



Аутосомно-рецессивный тип

- Отсутствие признака у гибридов первого поколения
- Проявление признака вне зависимости от пола в F₂ любого направления скрещивания
- Проявление рецессивного признака у $\frac{1}{4}$ потомков при скрещивании гетерозиготных родителей (Аа и Аа) или $\frac{1}{2}$ при анализирующем скрещивании (Аа и аа)

- **Болезнь Тея-Сакса** — наследственное заболевание, характеризующееся быстрым развитием и поражением мозга и центральной нервной системы ребенка. В возрасте около полугода ребенок теряет зрение, слух, становится апатичным («кукольное лицо»), атрофируются мышцы, наступает паралич (рис. 9). Летальный исход наступает в возрасте до 4 лет. Распространенность 1: 250 000, в основном им страдают евреи, родившиеся в Восточной Европе и французы, проживающие в Канаде, районах Квебек и Луизиана (среди них около 3 % являются носителями мутации).



- **Муковисцидоз** — наследственное заболевание, характеризующееся поражением желёз внешней секреции, тяжёлыми нарушениями функций органов дыхания и пищеварения (рис. 10). Распространенность составляет около 1:2500, в России в среднем частота болезни 1:10000 новорождённых.

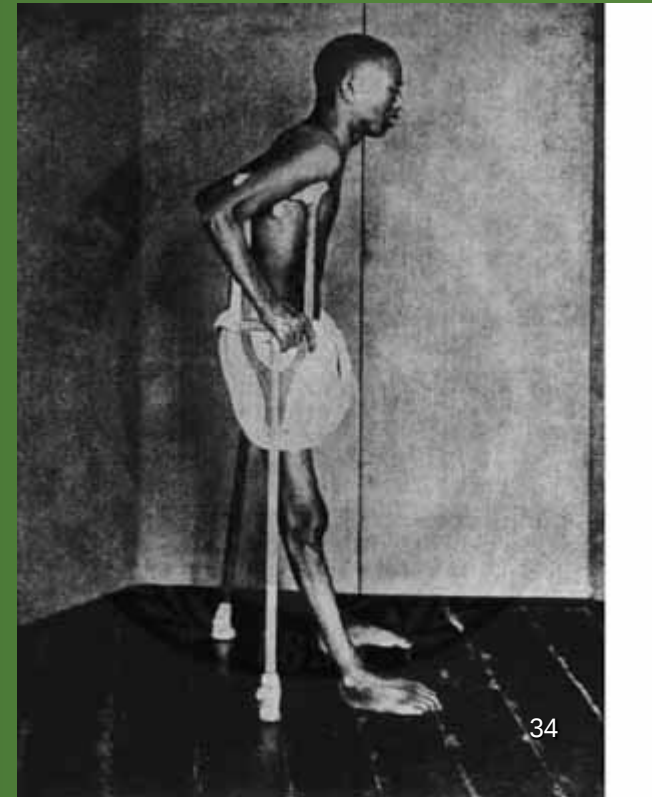


Сцепленный с полом (X) доминантный тип

- Признак одинаково часто проявляется у обоих полов.

- **Витамин D устойчивый рахит** –

наследственное генетическое заболевание, при котором в крови снижено содержание фосфатов и активной формы витамина D, в результате чего кости становятся болезненными, мягкими и легко деформируются (рис. 12). Распространенность 1:200 000.



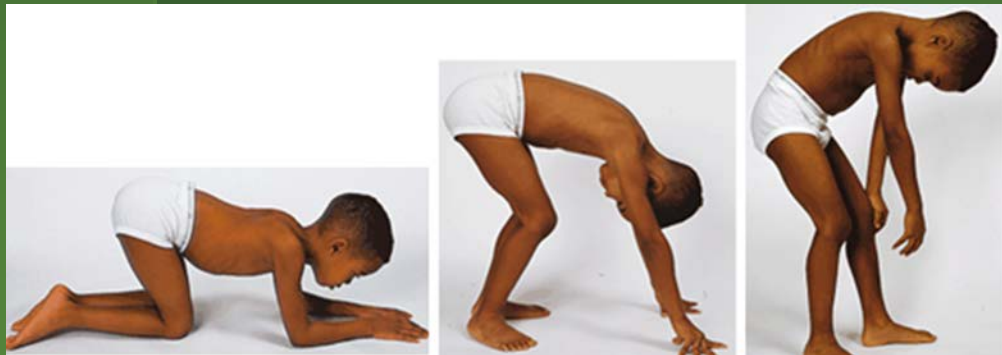
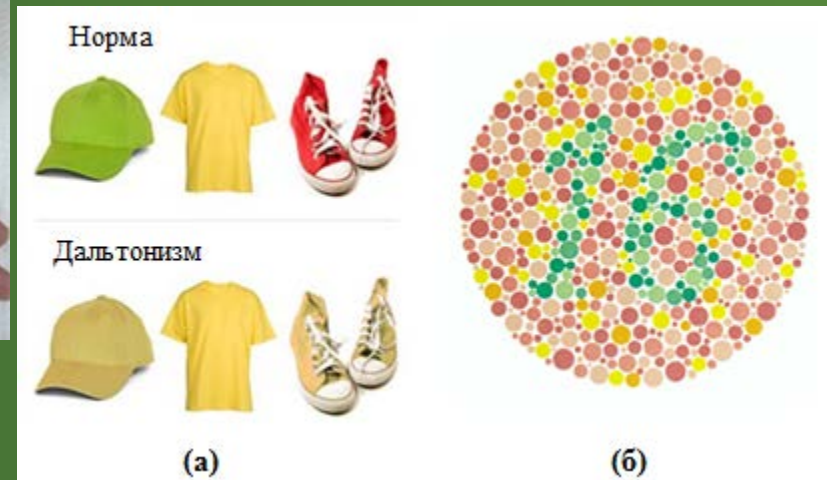
- **Синдром Ретта** – наследственное заболевание, являющееся причиной тяжёлой умственной отсталости у девочек. Развитие ребёнка до 6–18 месяцев протекает нормально, но потом у девочки начинают пропадать приобретённые речевые, двигательные и предметно-ролевые навыки. Характерным для данного состояния являются стереотипные, однообразные движения рук, их потирание, заламывание (рис. 13). Встречается почти исключительно у девочек с частотой 1:10000 – 1:15000.



Сцепленный с полом (X) рецессивный тип

- Проявление рецессивного признака только у самцов F₂ в прямом скрещивании или передача признака от «деда» к «внуку»
- Крисс-кросс наследование признаков, т.е. передача признака противоположному полу при скрещивании гомозиготной по рецессивному аллелю самки с самцом, гомизиготном по доминантному аллелю (обратное скрещивание)
- Различное расщепление по фенотипу в F₂ при разных направлениях скрещивания

- Гемофилия (А, В)
- Дальтонизм
- Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД)



Голандрический тип

- Характерна передача признака только от отца к сыну.
- Гипертрихоз ушной раковины



Благодарю за внимание.