

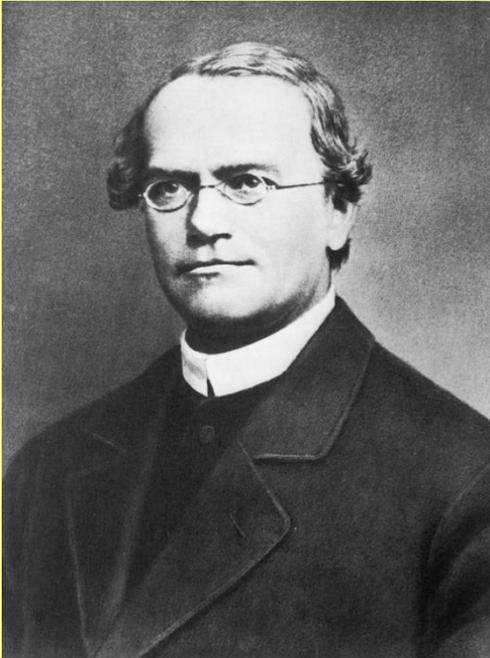
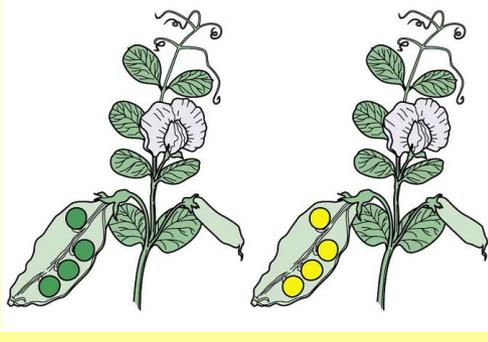
Приволжский исследовательский
медицинский университет

ЗАКОНЫ МЕНДЕЛЯ И ИХ ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ. ПРАВИЛА ВЕРОЯТНОСТЕЙ

Калашников Илья Николаевич,
зав. кафедрой биологии ПИМУ



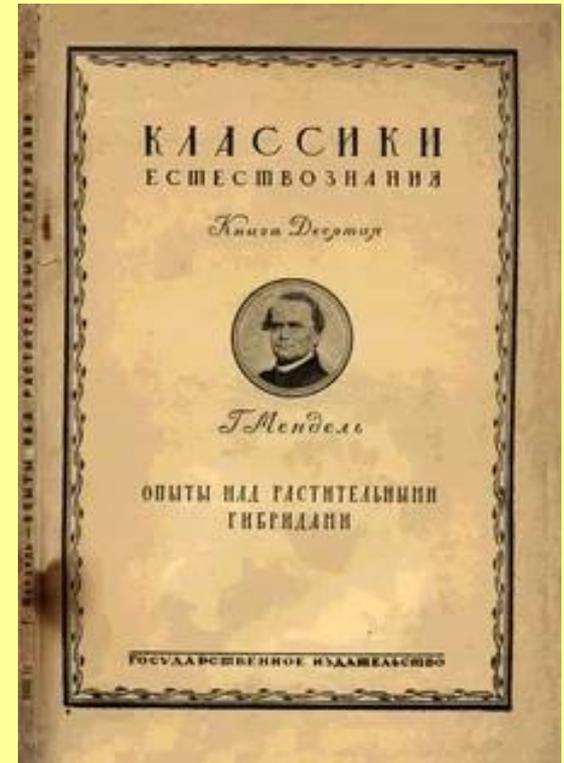
Работы Менделя



Грегор Мендель
(1822 – 1884)
Моравско-силезский монах

1866г.

**Открытие законов
наследственности**

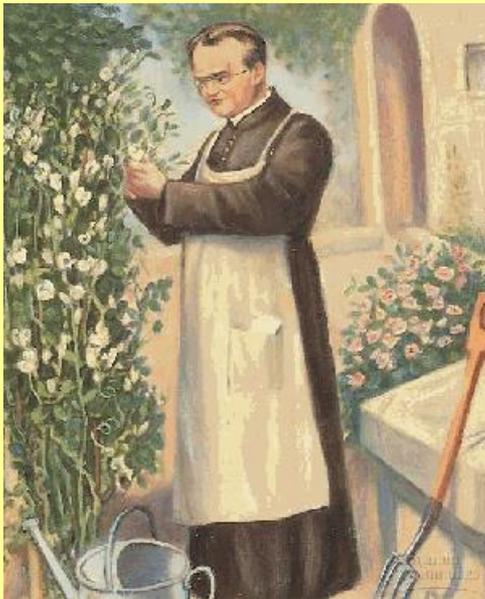


*«Опыты над
растительными
гибридами»*



Работы Менделя

В 1856 - 1863 гг. был обработан материал около 30 000 растений гороха *Pisum sativum*



	Окраска цветков	Форма семян	Окраска семян	Окраска плодов	Форма плодов	Высота стебля	Расположение цветков
Доминантные	 Пурпурные	 Гладкие	 Жёлтые	 Зелёные	 Выпуклые	 Высокие	 Пазушные
Рецессивные	 Белые	 Морщинистые	 Зелёные	 Жёлтые	 С перетяжками	 Низкие	 Верхушечные

Мендель исследовал **7 пар** признаков, следя за каждым по отдельности

«Опыты над растительными гибридами»

доклад на заседаниях Брюннского общества испытателей природы
8 февраля и 8 марта 1865

1866 – Публикация в журнале «Труды Брюннского общества испытателей природы»

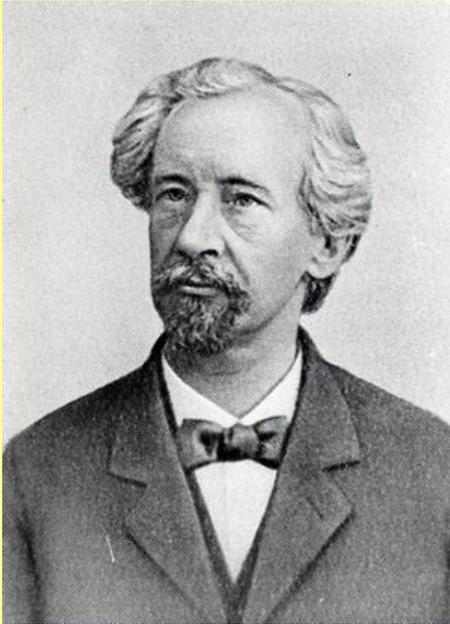


Новое в методическом подходе Г. Менделя

1. Он упростил экспериментальный метод, выбрав альтернативные признаки, изучал их поодиночке, и только затем перешел к более сложным комбинациям.
2. Оценивая результаты скрещивания, он не удовлетворялся качественными выводами, а подсчитывал число разных типов растений. Это позволило ему обнаружить статистические закономерности наследования.
3. Он предложил правильную биологическую интерпретацию для этого статистического закона: зародышевые клетки несут постоянный набор признаков, которые можно определить с помощью скрещивания.

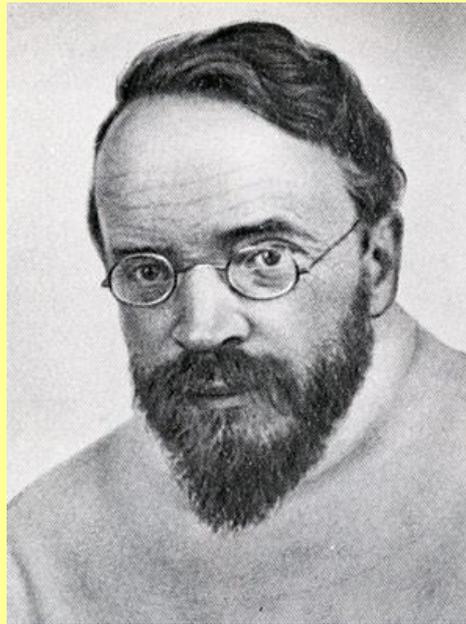


1900 – второе рождение генетики



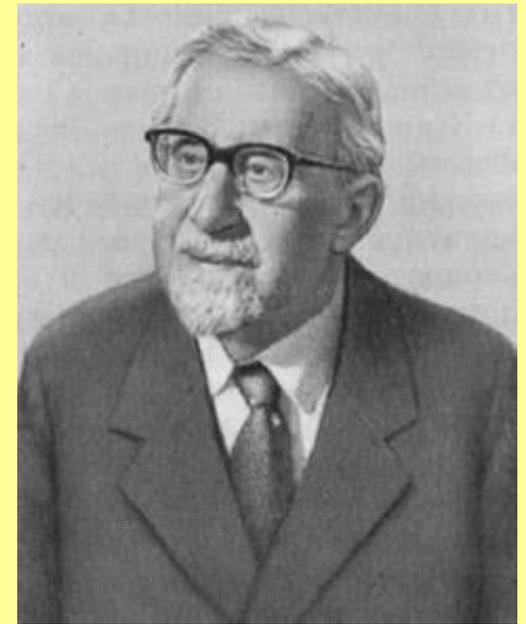
Гуго де Фриз
(1848 - 1935)

Голландия



Карл Корренс
(1864 - 1933)

Германия



Эрих фон Чермак
(1871 - 1962)

Австрия



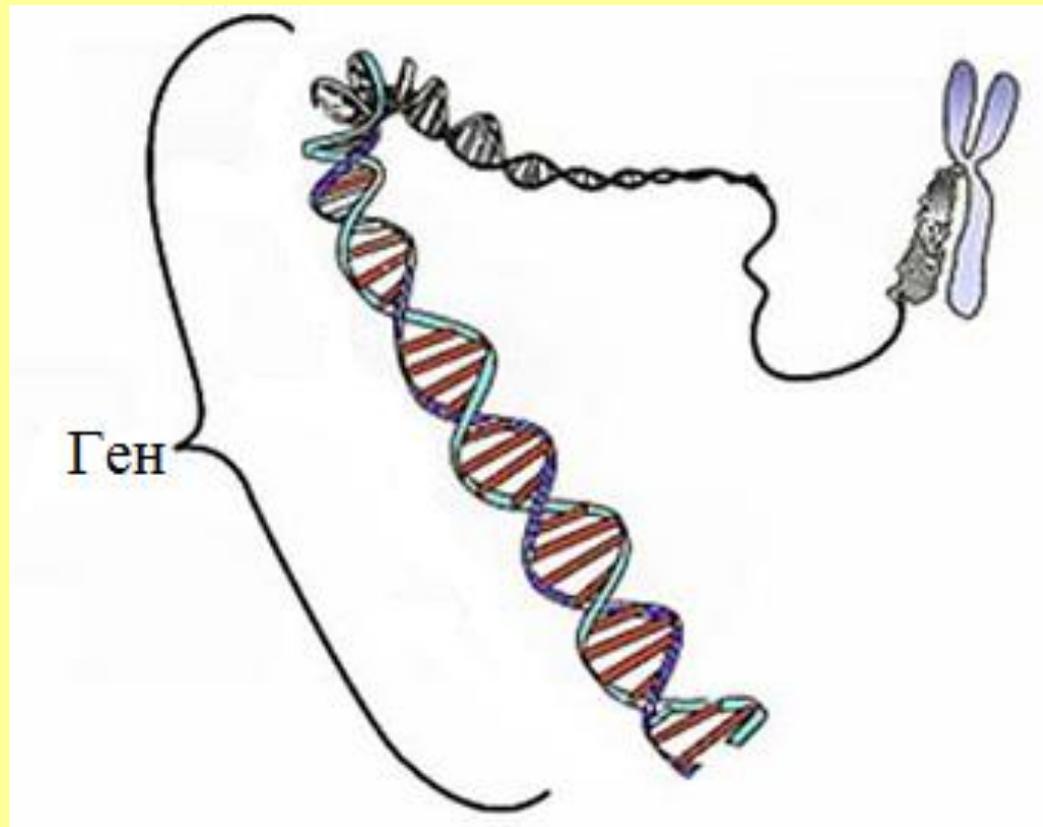
Основные положения гибридологического метода:

- 1) Для скрещивания берутся организмы, предки которых в ряду поколений не давали расщепления по избранным признакам, т.е. **чистые линии**.
- 2) Организмы отличаются по одной или двум парам альтернативных признаков
- 3) Проводится индивидуальный анализ потомства каждого скрещивания
- 4) Используется статистическая обработка результатов



Основные генетические понятия:

- **Ген** – структурная и функциональная единица наследственности, контролирующая развитие определённого признака или свойства;
- **Ген** - это участок молекулы ДНК, несущий информацию на первичную структуру белка





Основные генетические понятия:



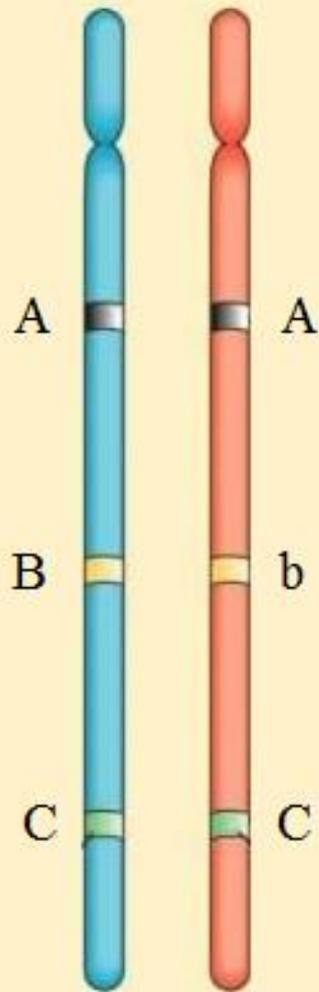
Признак – это единица морфологической, физиологической или биохимической дискретности организмов, позволяющая отличать его от других организмов.

Альтернативные признаки – это взаимоисключающие признаки, которые не могут быть в организме одновременно.





Основные генетические понятия:



Аллели (аллельные гены) – это различные формы одного и того же гена, отличающиеся последовательностью нуклеотидов. Они расположены в одинаковых локусах гомологичных хромосом и определяют альтернативные варианты развития одного и того же признака.



Основные генетические понятия:



Множественный аллелизм – существование в популяции более двух аллелей данного гена.

Ген **A** доминирует над всеми

Ген **a^ш** по отношению к генам **a** и **a^г** ведет себя как доминантный

Ген **a^г** по отношению к гену **a** ведет себя как доминантный

Таким образом: **A > a^ш > a^г > a**

Фенотипы	Генотипы
Черный	AA; Aa^ш; Aa^г; Aa
Шиншилловогой	a^шa^ш; a^шa^г; a^шa
Гималайский	a^гa^г; a^гa
Белый	aa



Основные генетические понятия:



Генотип – это совокупность всех генов в диплоидном наборе хромосом, или система взаимодействующих генов.

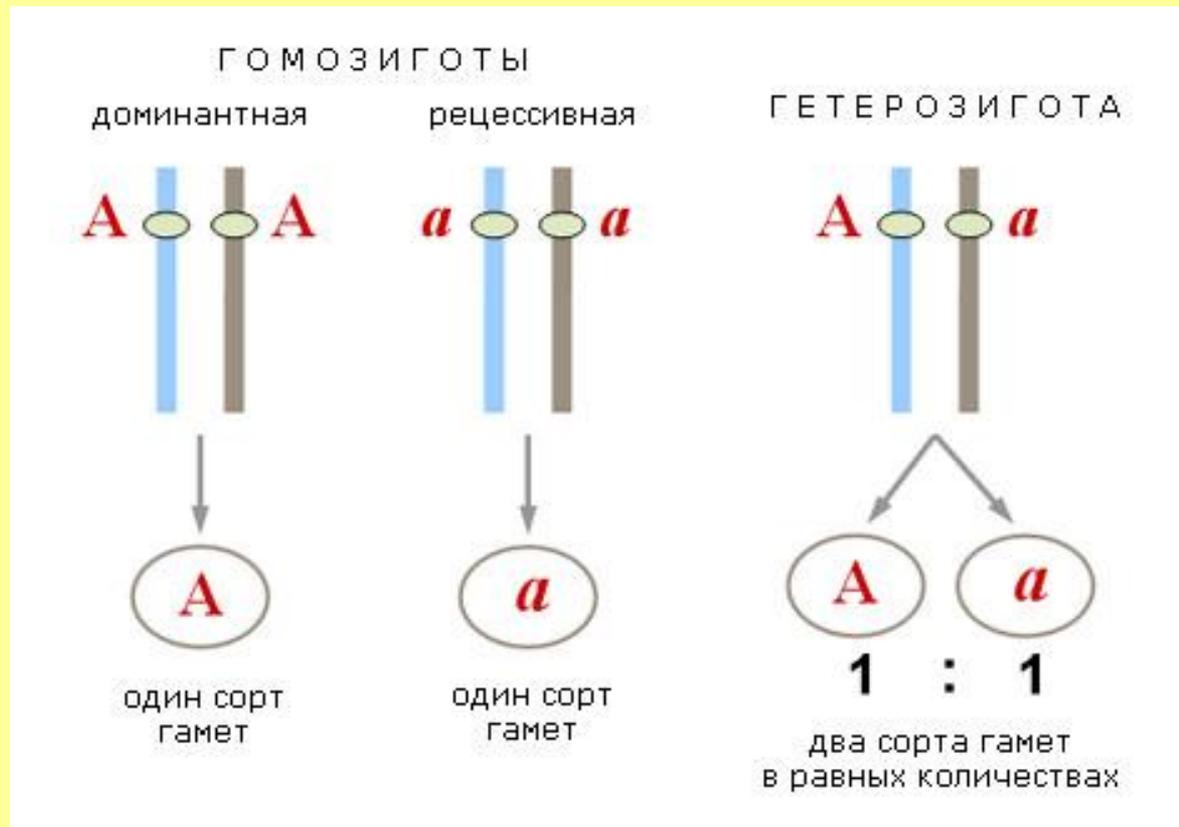
Фенотип – это совокупность признаков и свойств организмов, развивающихся под контролем генотипа в условиях внешней среды.

Геном – это совокупность генов в гаплоидном наборе хромосом.



Основные генетические понятия:

- **Гомозиготный организм** – это организм, у которого в гомологичных хромосомах имеются одинаковые аллельные гены, либо оба доминантных (AA), либо оба рецессивных (aa).
- **Гетерозиготный организм** – это организм, у которого в гомологичных хромосомах имеются оба аллельных гена (Aa).



$$N = 2^n$$

N – число типов гамет,
n – количество признаков, по которым особь гетерозиготна



Основные генетические понятия:

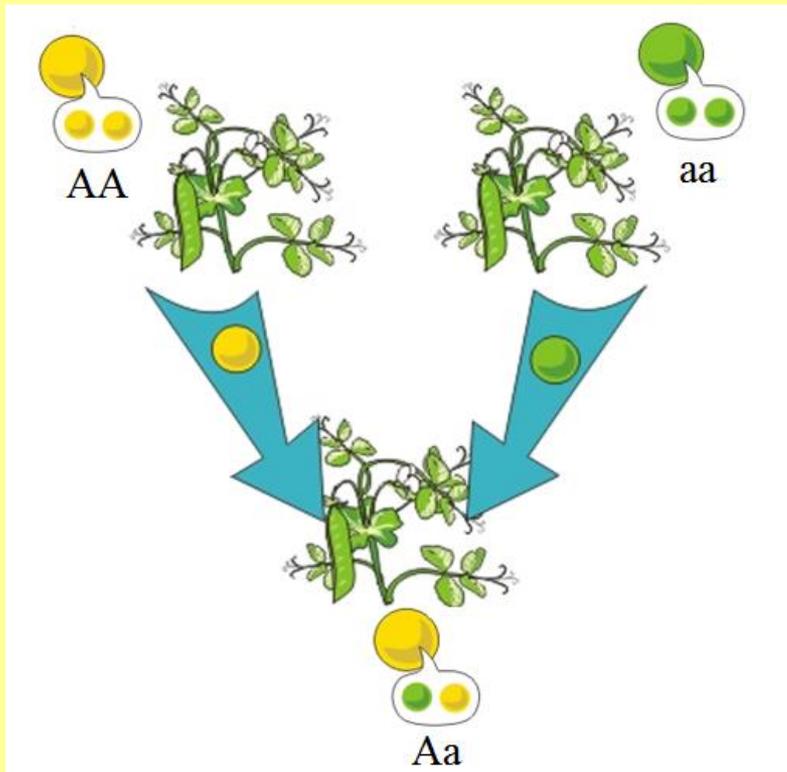
- **Моногибридное скрещивание** – это скрещивание организмов, анализируемое по одной паре альтернативных признаков.
- **Дигибридное скрещивание** – это скрещивание организмов, анализируемое по двум парам альтернативных признаков.



Первый закон Менделя

Закон единообразия признаков гибридов первого поколения

При скрещивании двух гомозиготных организмов, относящихся к разным чистым линиям и отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных проявлений признака, всё первое поколение гибридов (F1) окажется единообразным по генотипу и фенотипу и будет нести проявление признака одного из родителей.



$$\begin{array}{l} P: \quad \text{♀} \quad AA \quad \times \quad \text{♂} \quad aa \\ G: \quad \quad \quad \text{A} \quad \quad \quad \text{a} \end{array}$$

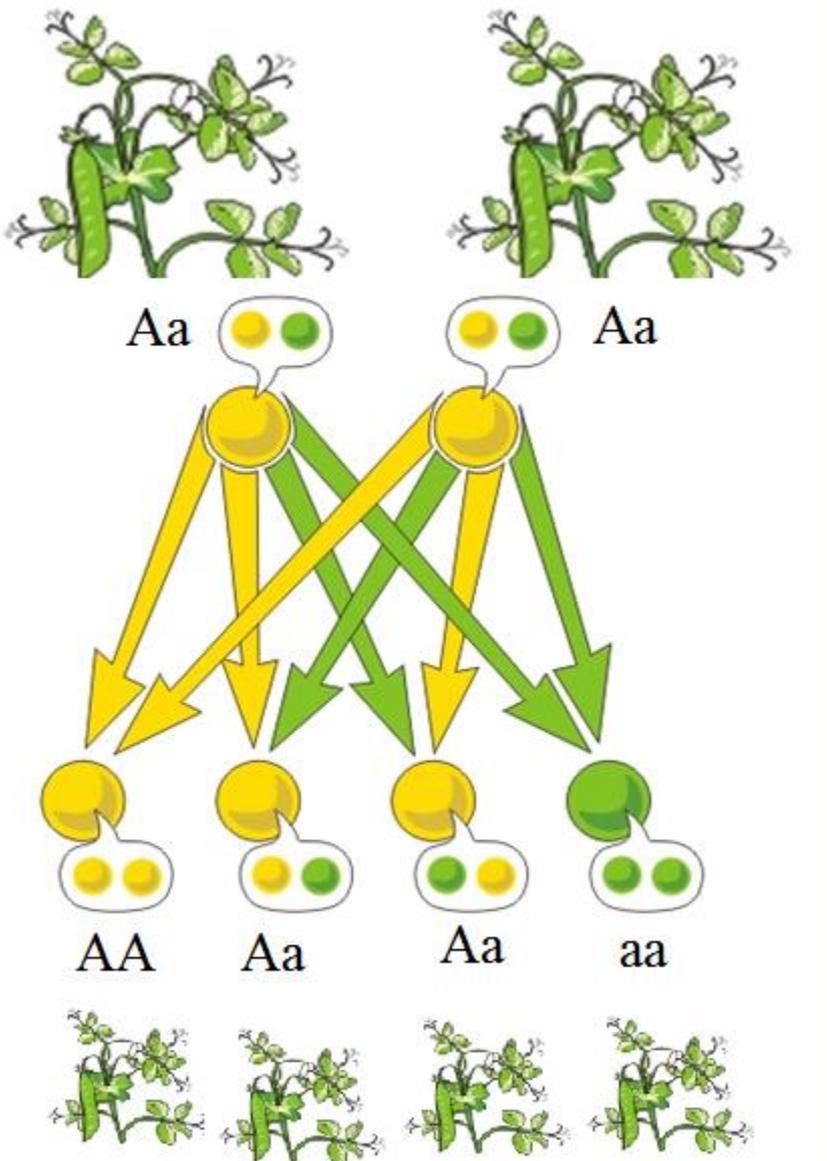
$$F1: \quad \quad \quad 100\% \quad Aa$$

$$\Phi 1: \quad \quad \quad 100\% \quad A$$



Второй закон Менделя

Закон расщепления



При скрещивании двух гетерозиготных гибридов, отличающихся одной парой альтернативных признаков, в потомстве происходит расщепление в соотношении 1:2:1 по генотипу и 3:1 по фенотипу.

P2: ♀ Aa × ♂ Aa

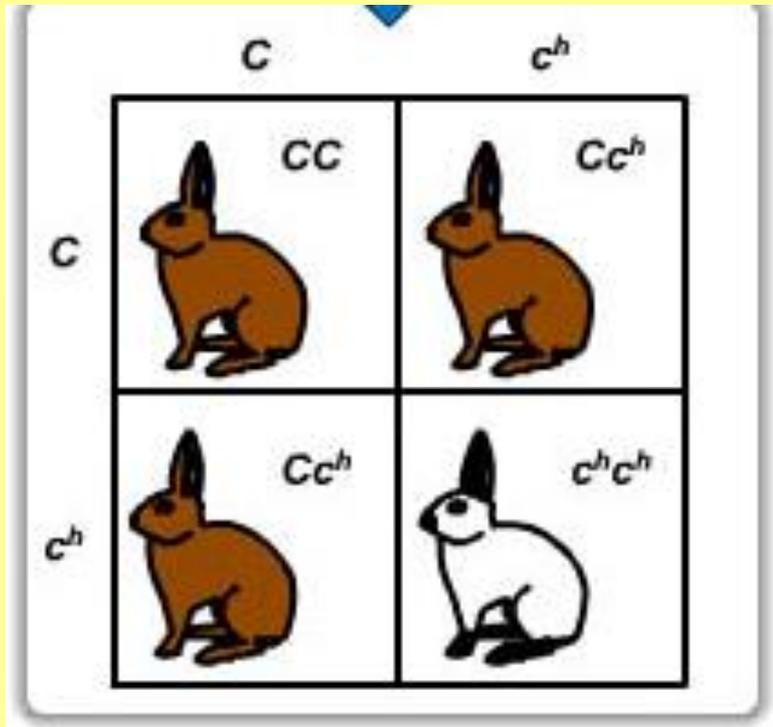
G: (A) (a) (A) (a)

F2: $\frac{1}{4} AA + \frac{1}{2} Aa + \frac{1}{4} aa$

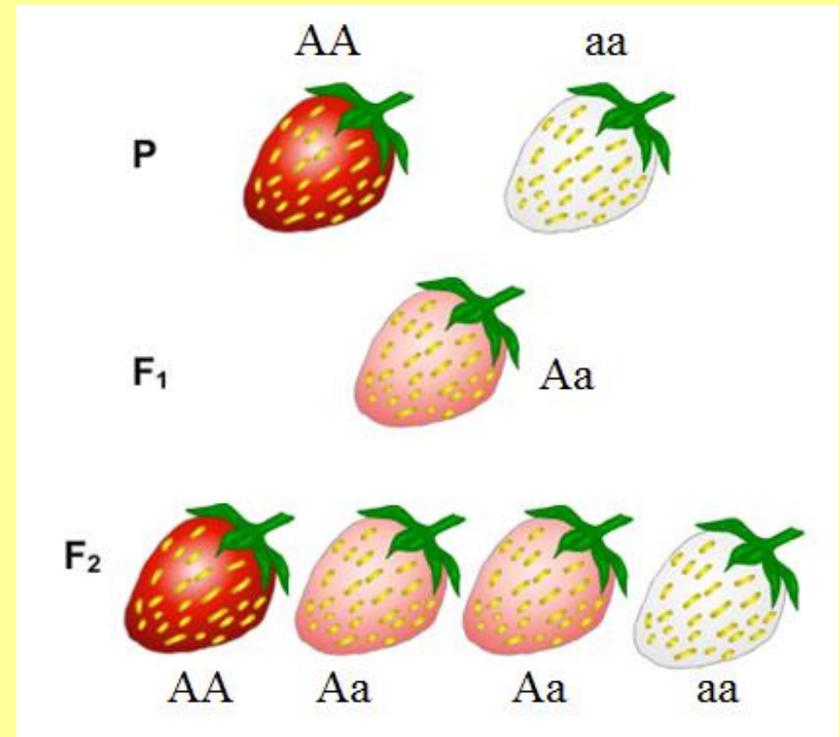
Ф2: $\frac{3}{4} A + \frac{1}{4} a$



Полное доминирование



Неполное доминирование

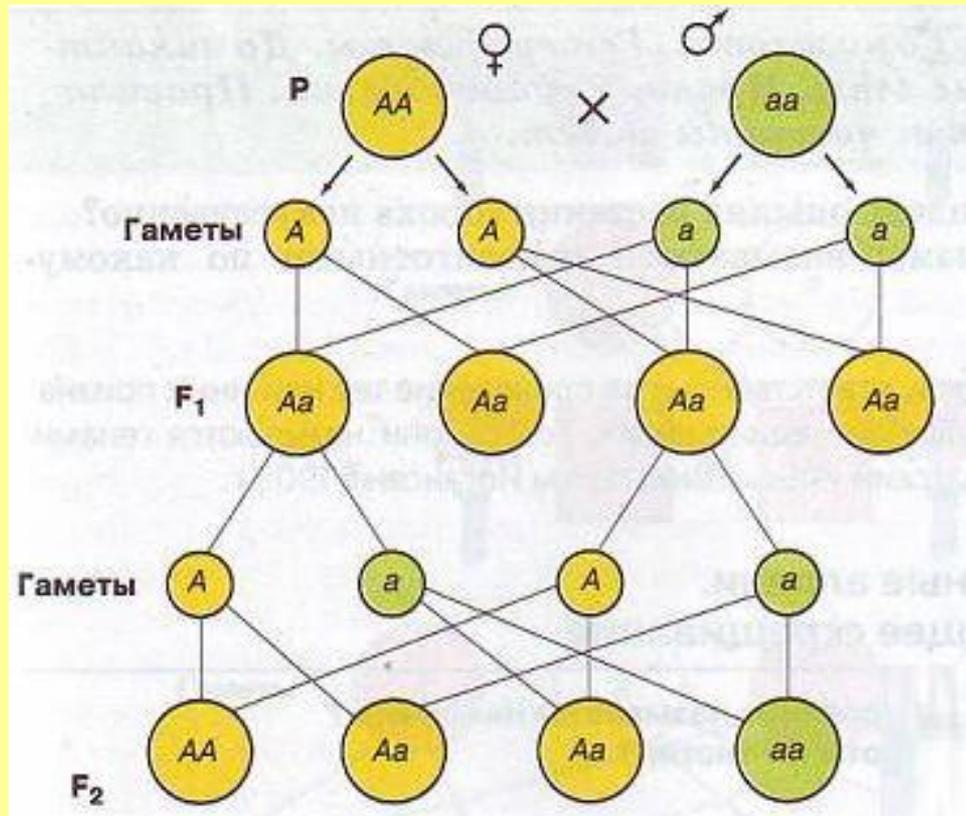


При неполном доминировании во втором поколении соотношение по генотипу (1:2:1) равно соотношению по фенотипу (1:2:1)



Закон «чистоты» гамет:

В норме гамета всегда чиста от второго гена
аллельной пары



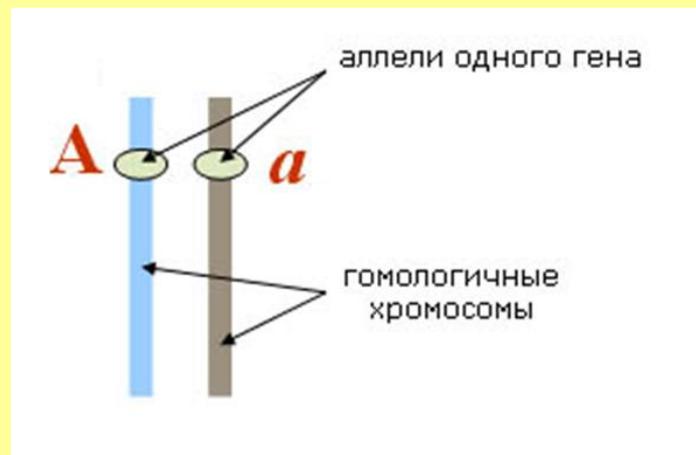


Цитологические основы закона «чистоты» гамет:

- Организм имеет постоянное число хромосом.

Организм	Число хромосом
Волк	78
Осел	62
Кошка	38
Коза домашняя	60
Свинья	38
Человек	46

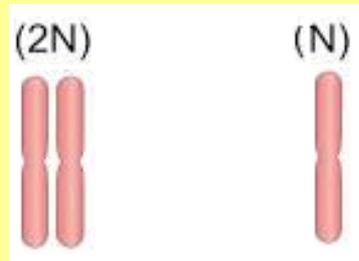
- Аллельные гены находятся в гомологичных хромосомах.



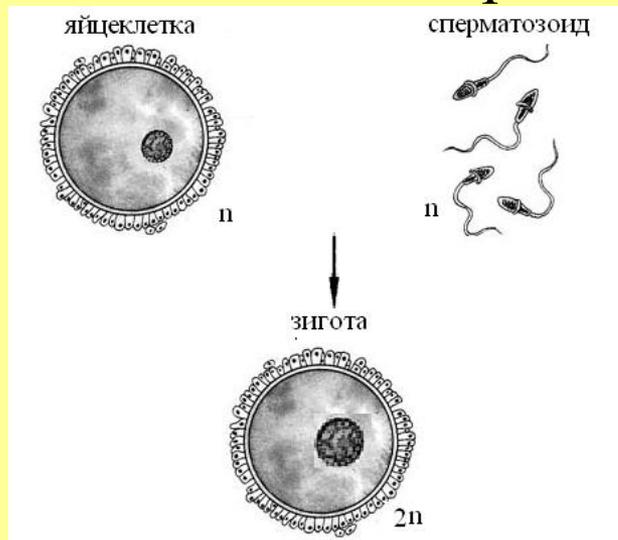


Цитологические основы закона «чистоты» гамет:

- В соматических клетках находится парный набор хромосом ($2n$) – диплоидный.
- В половых клетках гаплоидный набор хромосом (n).



- В зиготе восстанавливается парность хромосом.

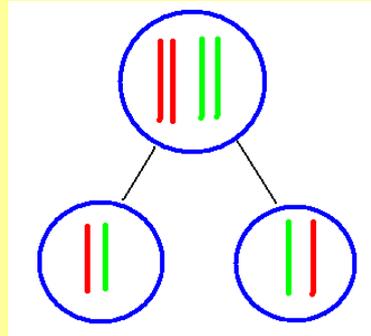




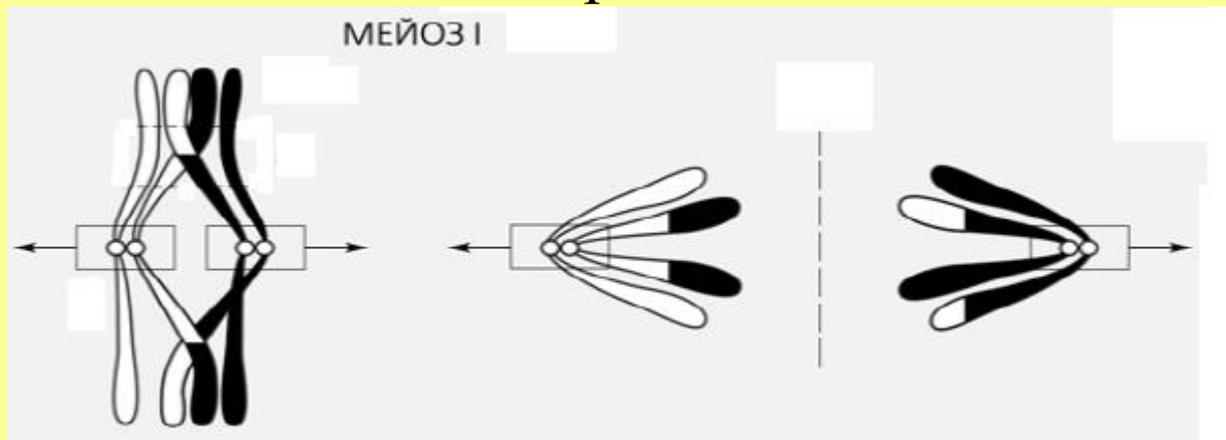
Цитологические основы закона «чистоты»

гамет:

- В процессе мейоза из пары гомологичных хромосом в гаметы попадает одна, а следовательно и один ген из аллельной пары.



- Случайное перераспределение гомологичных хромосом (в анафазу I мейоза I), каждая из которых может нести лишь один ген из аллельной пары.

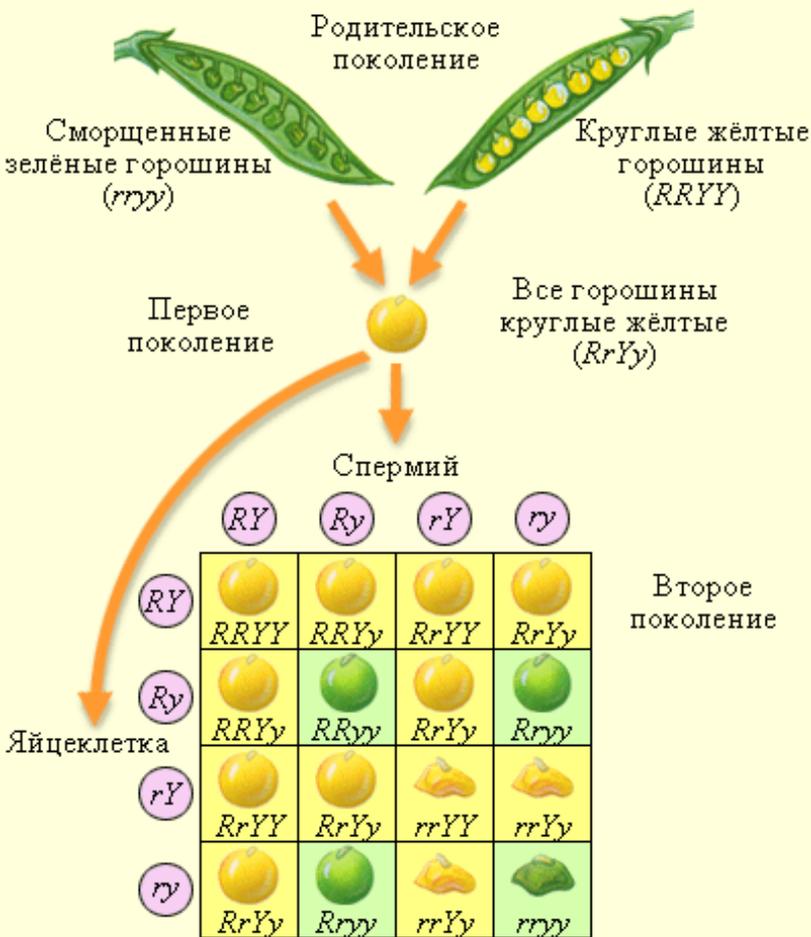




Третий закон Менделя

Закон независимого наследования признаков

Расщепление по каждой паре признаков идет независимо от других пар признаков.



$$P1: \text{♀ } AABV \times \text{♂ } aabb$$

$$F1: 100\% AaBb$$

$$\Phi 2: 100\% AB$$

$$P2: \text{♀ } AaBb \times \text{♂ } AaBb$$

$$A \parallel a \quad B \parallel b$$

$$A \parallel a \quad B \parallel b$$

$$\Phi 2: (3/4 A + 1/4 a) \times (3/4 B + 1/4 b) = 9/16 AB + 3/16 Ab + 3/16 aB + 1/16 ab$$



Третий закон справедлив только для генов,
находящихся в разных парах гомологичных
хромосом

$$P_1: \quad \text{♀} \quad AaVb \quad * \quad \text{♂} \quad AaVb$$
$$A \parallel a \quad V \parallel v \quad \quad \quad A \parallel a \quad V \parallel v$$

Признаки, наследование которых
следует закономерностям,
установленным Менделем,
называют *менделирующими*



Условия менделирования признаков (независимого наследования генов)

- В мейозе должно происходить **равновероятное** образование гамет обоих полов, то есть количество гамет с аллелем А равно количеству гамет с аллелем а.
- Встреча гамет и сочетание их при оплодотворении происходит **равновероятно**.
- Доминантный ген **полностью доминирует** над рецессивным.



Условия менделирования признаков (независимого наследования генов)

- Один ген определяет развитие одного признака.
- Особи, развивающиеся из всех типов зигот, обладают равной выживаемостью, поэтому соотношение близкое к 3:1, получается только при большом числе наблюдений.



Признаки человека, которые наследуются по законам Менделя

признак	доминантный	рецессивный
Глаза	Большие	Маленькие
Цвет глаз	Карие	Голубые
Щель между резцами	Есть	Нет
Разрез глаз	Прямой	Косой
Острота зрения	Близорукость	Нормальное
Ямочки на щеках	Есть	Нет
Уши	Широкие	Узкие
Мохнатые брови	Есть	Нет
Веснушки	Есть	Нет
Преобладающая рука	Правая	Левая



Правила вероятностей

1. Вероятность не имеет памяти (вероятность события не зависит от предшествующих событий).

$$\begin{array}{l} \text{P1:} \quad \text{♀ XX} \times \text{♂ XY} \\ \text{G:} \quad \text{ⓧ} \quad \text{ⓧ} \quad \text{ⓧ} \end{array}$$

$$\text{F1: } \frac{1}{2}\text{XX} + \frac{1}{2}\text{XY}$$

$$\text{F2: } \frac{1}{2}\text{XX} + \frac{1}{2}\text{XY}$$

$$\text{F3: } \frac{1}{2}\text{XX} + \frac{1}{2}\text{XY}$$





Правила вероятностей

2. Правило умножения вероятностей: если события не зависят друг от друга, то вероятность того, что они произойдут одновременно, равна произведению вероятностей каждого из них в отдельности.

ЗАДАЧА: *Семья решила иметь двоих детей. Какова вероятность того, что первый ребенок будет девочка, а второй мальчик?*

Вероятность того, что родится мальчик = $1/2$

Вероятность того, что родится девочка = $1/2$

Вероятность что родится сын и дочь = $1/2 \times 1/2 = 1/4$



Правила вероятностей

3. Правило сложения вероятностей: вероятность того, что случится либо одно, либо другое из нескольких несовместимых событий, равна сумме вероятностей этих событий.

ЗАДАЧА: Родители гетерозиготны по гену кареглазости. Если родится двое детей, то какова вероятность того, что один из них будет кареглазым, а другой голубоглазым?

Дано:

A – аллель карего цвета глаз
a – аллель голубого цвета глаз

P **A** или **a** – ?

P: ♀ **Aa** × ♂ **Aa**

G: (A) (a) (A) (a)

F2: $\frac{1}{4}$ **AA** + $\frac{1}{2}$ **Aa** + $\frac{1}{4}$ **aa**

Ф2: $\frac{3}{4}$ **A** + $\frac{1}{4}$ **a**

Здесь возможны два взаимоисключающих события:

1. Первый кареглазый ребёнок, второй – голубоглазый

$$\frac{3}{4} \times \frac{1}{4} = \frac{3}{16}$$

2. Первый ребёнок голубоглазый, второй – кареглазый

$$\frac{1}{4} \times \frac{3}{4} = \frac{3}{16}$$

Вероятность осуществления либо первого, либо второго события равна сумме:

$$\frac{3}{16} + \frac{3}{16} = \mathbf{\frac{6}{16}}$$



Спасибо за внимание!