

Глава 2. Генетический анализ

2.1. Цели и задачи генетического анализа	2
2.2. Моногибридное скрещивание	3
2.2.1. Доминирование по Менделю	3
2.2.2. Анализирующее скрещивание	5
2.2.3. Неполное доминирование и кодоминирование	6
2.2.4. Отклонения от ожидаемого расщепления	7
2.3. Дигибридное скрещивание	7
2.4. Генетический анализ при взаимодействии генов	9
2.4.1. Комплементарное действие генов	10
2.4.2. Эпистаз	11
2.4.3. Полимерия	12
2.5. Количественные признаки	13
2.6. Наследование признаков, сцепленных с полом	14
2.7. Нерасхождение половых хромосом	16

2. Генетический анализ

2.1. Цели и задачи генетического анализа

А.С. Серебровский писал: “Генетическим анализом мы называем систему опытов, наблюдений и вычислений, имеющих целью разложение свойств (признаков) организма на отдельные наследственные элементы, “отдельные признаки”, и изучение свойств соответствующих им генов” (Серебровский, 1970, стр. 5).

По мнению М.Е. Лобашева (1966, стр. 7), с помощью генетического анализа “исследуется качественный и количественный состав генотипа, проводится анализ его структуры и функционирования”.

Методы генетического анализа разнообразны, но, главным образом, это система всевозможных скрещиваний,

причем любая работа проходит следующие этапы:

1. Выясняется - наследуется ли признак, имеет ли он контрастные формы.
2. Выясняется число генов, контролирующих развитие данного признака.
3. Выясняется - есть ли взаимодействие между этими генами.
4. Определение группы сцепления (хромосомы) и картирование гена в хромосоме.
5. Характеристика генов.

В настоящее время в понятие генетического анализа входит клонирование гена, определение последовательности нуклеотидов ДНК, выяснение интрон-экзонной структуры гена, экспрессии гена в онтогенезе.

Дополнение 2.1.

Генетическая символика

Скрещивание обозначают знаком умножения - \times . В схемах на первом месте принято ставить генотип женского пола. Женский пол обозначают символом



(зеркало Венеры), мужской - знаком



(щит и копье Марса).

Родительские организмы, взятые в скрещивание, обозначают буквой **P** (от латинского Parento - родители). Гибридное поколение обозначают буквой **F** (от латинского Filii - дети) с цифровым индексом, соответствующим порядковому номеру гибридного поколения [По: (Лобашев, 1967, с. 105)]. Доминирующий признак Мендель предложил обозначать заглавной буквой, а рецессивные - той же буквой, но строчной.

2.2. Моногибридное скрещивание

2.2.1. Доминирование по Менделю

Любое скрещивание начинается с определения признака. Признак - это определенное отдельное качество организма, по которому одна его часть отличается от другой или одна особь от другой. Признаком (или фенотипом) в генетическом смысле можно назвать любую особенность, выявляемую при описании организма: высота, вес, форма носа, цвет глаз, форма листьев, окраска цветка, размер молекулы белка или его электрофоретическая подвижность. Признаки должны проявляться постоянно. Чтобы убедиться в их константности, Мендель два года предварительно проверял различные формы гороха. Признаки должны иметь контрастные проявления. Мендель выделил у гороха 7 признаков, каждый из которых имел по два контрастных проявления, например, зрелые семена по форме были либо гладкими либо морщинистыми, по окраске желтыми или зелеными, окраска цветка была белой или пурпурной.

После определения признаков можно приступать к скрещиваниям. В скрещиваниях используют генетические линии - родственные организмы, воспроизводящие в ряду поколений одни и те же наследственно константные признаки. "Потомство от скрещивания двух особей с различной наследственностью называют гибридным, а отдельную особь - гибридом" (Лобашев, 1967, стр. 105).

После того, как Мендель скрестил формы гороха, различающиеся по 7 признакам, у гибридов проявился, или доминировал, только один из пары родительских признаков. Рецессивный признак у гибридов первого поколения не проявлялся. Позднее это явление доминирования было названо первым законом Менделя или законом единообразия гибридов первого поколения.

Мендель скрестил полученные гибриды между собой. Как он сам пишет: "в этом поколении наряду с доминирующими признаками вновь появляются также рецессивные в их полном развитии и притом в ясно выраженном среднем отношении 3:1, так что из каждых четырех растений этого поколения три получают доминирующий и одно - рецессивный признак" (Мендель, 1923, стр. 12). Всего в данном опыте было получено 7324 семян, из которых гладких было 5474, а морщинистых 1850, откуда выводится отношение 2,96:1 (там же, стр. 13). Данные этого опыта свидетельствуют о том, что рецессивный признак не теряется, и в следующем поколении он снова проявляется (выщепляется) в чистом виде. Г. де Фриз в 1900 г. назвал это явление законом расщепления, а позднее его назвали вторым законом Менделя.

Разные классы потомков (с доминантным и рецессивным проявлением) Мендель вновь самоопыллил. Оказалось, что потомки с рецессивным проявлением признака сохраняются в последующих поколениях после самоопыления константными. Если же самоопыллить растения из доминирующего

класса, то вновь будет расщепление, на этот раз в отношении 2:1. Как пишет сам Мендель: “Отсюда ясно, что из тех форм, которые в первом поколении имеют доминирующий признак, у двух третей он носит гибридный характер, но одна треть с доминирующим признаком остается константной”. И далее заключает: “...гибриды форм, обладающих парой отличных признаков, образуют семена, из которых половина дает вновь гибридные формы, тогда как другая дает растения, которые остаются константными и удерживают в равных количествах или доминирующий, или рецессивный признаки” (там же, стр. 16).

Для объяснения найденных закономерностей Мендель предположил, что в оплодотворении участвуют “пыльцевые” и “зародышевые” формы “А” и “а”, и они “вступают в соединение приблизительно в равных долях ... случай решает, какой из двух видов пыльцы соединится с каждой отдельной зародышевой клеткой” (там же, стр. 29). Другими словами, гаметы каждого из родителей несут только по одному из этих факторов. В гибридах гаметы соединяются, но поскольку действует закон доминирования, внешне гибридные растения выглядят одинаково. Рecessивный детерминант в клетке сохраняется, и это становится очевидным во втором поколении, чему предшествует расхождение доминантного и рецессивного факторов по отдельным гаметам. По этой причине второй закон Менделя иногда называют “законом чистоты гамет”. Для облегчения расчета сочетаний разных типов гамет

английский генетик Р. Пеннет предложил запись в виде решетки - таблицы с числом ячеек, зависящим от числа типов гамет, образуемых скрещиваемыми особями (широко известна как решетка Пеннета), а в квадраты решетки вписывают образующиеся сочетания гамет. Так, в скрещивании **Aa × Aa** будут следующие гаметы и их сочетания:

Гаметы	A	a
	сочетания гамет	
A	A/A	A/a
a	A/a	a/a

Скрещивание Менделя можно показать на следующей схеме:

P	A/A × a/a		
	↓		
F ₁	A/a × A/a		
	↓		
F ₂	A/A	A/a	A/a
	1	2	1
	с проявлением доминантного признака		с проявлением рецессивного признака

В F₂ можно выделить два типа расщепления: 3:1 по внешнему проявлению, и 1:2:1 по наследственным потенциям. Для “внешней” характеристики признака В. Иогансен в 1903 г. предложил термин “фенотип”, а для характеристики истинно наследственных задатков - “генотип”. Поэтому расщепление по генотипу в F₂ моногибридного скрещивания составляет ряд 1:2:1, а по фенотипу - 3:1.

Таблица 2.1. Характеристика некоторых наследственных признаков человека (Из: Вилли, 1966, стр. 534-535).

Доминантный признак	Рецессивный признак
Темные волосы	Светлые волосы
Нерыжие волосы	Рыжие волосы
Вьющиеся волосы	Прямые волосы
Сильная волосатость тела	Слабая волосатость тела
Раннее облысение	Нормальный срок облысения
Черная кожа	Белая кожа
Карие глаза	Голубые или серые глаза
Наличие эпикантуса (складки верхнего века)	Отсутствие эпикантуса
Близорукость	Нормальное зрение
Дальнозоркость	Нормальное зрение
Свободные ушные мочки	Приросшие ушные мочки
Толстые губы	Тонкие губы
Большие глаза	Маленькие глаза
Длинные ресницы	Короткие ресницы
Низкий рост	Высокий рост
Гипертония	Нормальное давление
Нормальное состояние	Гемофилия
Нормальное состояние	Сахарный диабет
Нормальный слух	Врожденная глухота
Мигрень	Нормальное состояние
Нормальное состояние	Фенилкетонурия

Для обозначения признаков **A** и **a** У. Бэтсон в 1902 году предложил термин “аллеломорфы”. В 1926 году В. Иогансен трансформировал его в “аллель”. Пара аллелей характеризует два контрастных состояния гена.

Константные формы **AA** и **aa**, которые в последующих поколениях не дают расщепления, В. Бэтсон в 1902 году предложил называть гомозиготными, а формы **Aa**, дающие расщепления - гетерозиготными.

Наличие константных признаков, контролируемых разными аллелями генов, обнаружены у всех живых

организмов. Некоторые наследственные признаки человека представлены в Таблице 2.1.

2.2.2. Анализирующее скрещивание

Чтобы проверить, является ли данный организм гомо- или гетерозиготным, можно, как это предложил Мендель, скрестить его с исходной гомозиготой по рецессивным аллелям. Такой тип скрещивания получил название анализирующего.

$$\begin{array}{c}
 \mathbf{AA} \times \mathbf{aa} \\
 \downarrow \\
 \mathbf{Aa} \times \mathbf{aa} \\
 \downarrow \\
 \mathbf{1 Aa : 1 aa}
 \end{array}$$

В результате анализирующего скрещивания расщепление и по фенотипу, и по генотипу составляет 1:1, что свидетельствует о гетерозиготности одного из родителей, участвовавших в скрещивании.

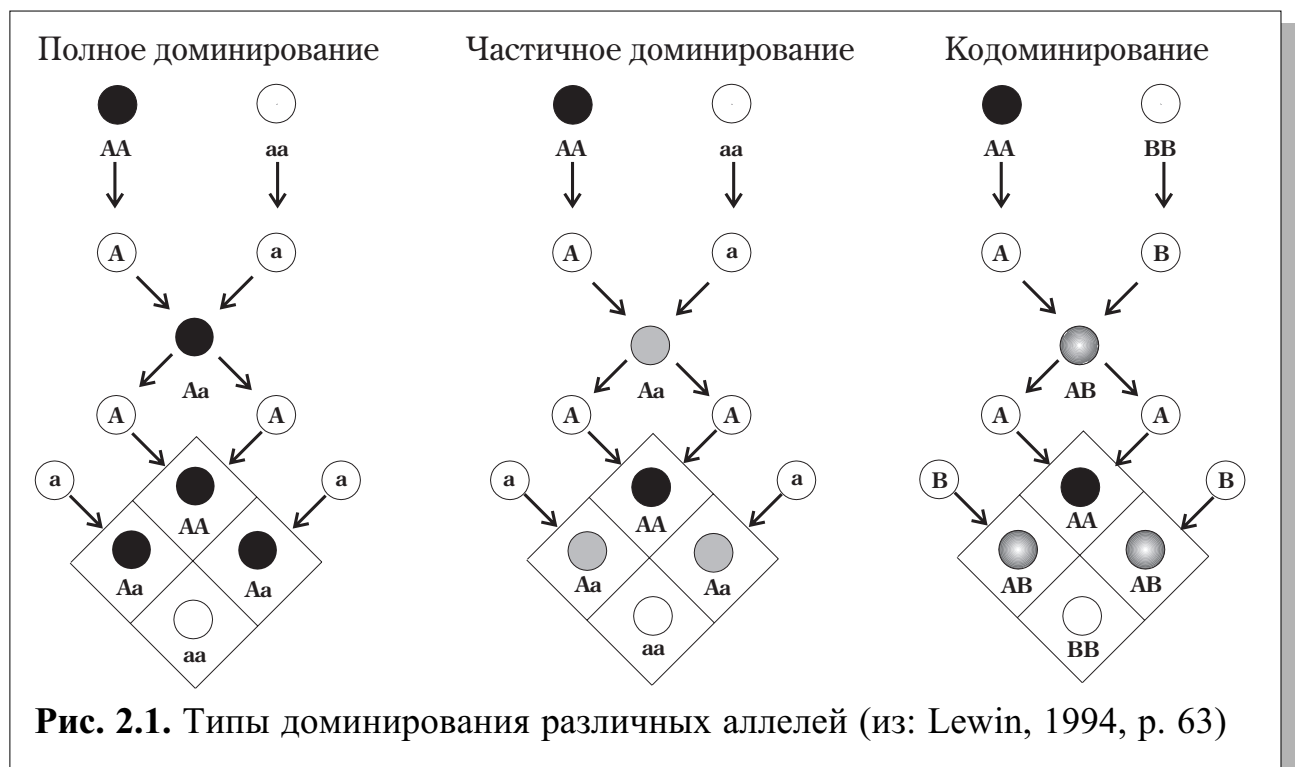
2.2.3. Неполное доминирование и кодоминирование

Кроме полного доминирования, описанного Менделем, найдены также неполное, или частичное доминирование и кодоминирование (рис. 2.1.). При неполном доминировании гетерозигота имеет фенотип, промежуточный между фенотипами гомозигот (вторая колонка на

рис. 2.1.). При этом правило Менделя о единообразии фенотипа в F_1 соблюдается. В F_2 и по фенотипу, и по генотипу расщепление выражается отношением 1:2:1. Примером неполного доминирования может служить промежуточная розовая окраска цветка у гибридов ночной красавицы *Mirabilis jalapa*, полученных от скрещивания красноцветковой и белоцветковой форм.

Неполное доминирование оказалось широко распространенным явлением и было отмечено при изучении наследования окраски цветка у львиного зева, окраски оперения у андалузских кур, шерсти у крупного рогатого скота и овец и др. (см. более подробно: Лобашев, 1967, с. 118).

Кодоминирование (третья колонка на рис. 2.1.) - это явление, когда оба аллеля дают равноценный вклад в формирование фенотипа. Например особи, имеющие группу крови **AA** и **BB** у человека, гомозиготны, в случае гетерозигот **AB** оба аллеля одинаково экспрессируются.



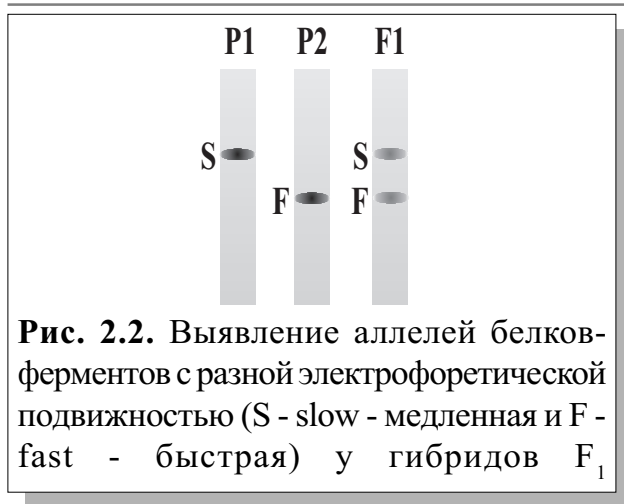


Рис. 2.2. Выявление аллелей белков-ферментов с разной электрофоретической подвижностью (S - slow - медленная и F - fast - быстрая) у гибридов F_1

Кодоминирование обычно выявляется на электрофореграммах ферментов (рис. 2.2.).

2.2.4. Отклонения от ожидаемого расщепления

Мендель (1923, с. 6) отмечал, что “в гибридах и их потомках в последующих поколениях не должно происходить заметного нарушения в плодовитости”. В расщеплениях будут нарушения, если классы имеют разную жизнеспособность. Случаи отклонений от ожидаемого соотношения 3:1 довольно многочисленны.

Много десятилетий известно, что при скрещиваниях желтых мышей между собой в потомстве наблюдается расщепление по окраске на две желтые мыши и одну черную. Аналогичное расщепление было обнаружено в скрещиваниях лисиц платиновой окраски между собой, в потомстве от которых появлялись как платиновые, так и серебристо-черные лисицы в соотношении 2:1. Детальный анализ этого явления (см. Лобашев, 1967, с. 119) показал, что платиновые лисицы всегда гетерозиготны, а гомозиготы гибнут на эмбриональной стадии.

У овец доминантный аллель, дающий окраску ширази (серый каракуль), летален в гомозиготе, в результате чего ягнята гибнут вскоре после рождения, и расщепление также смещается в сторону 2:1 (ширази - черные). Летальным в гомозиготе является доминантный аллель, обуславливающий линейное расположение чешуи у карпа (см. Лобашев, 1967, с. 120). Множество таких мутаций известно у дрозофилы (*N*, *Sb*, *D*, *Cy*, *L* и др.). Во всех случаях получается расщепление 2:1, вместо 3:1. Это отклонение не только не свидетельствует об ошибочности законов Менделя, но дает дополнительные доказательства его. Однако, на этих примерах видно, что для выявления одного из классов потомков требуется провести дополнительную работу.

2.3. Дигибридные скрещивания

Г. де Фриз (1900) предложил дигибридами называть организмы, полученные от скрещивания особей, отличающихся одновременно двумя парами альтернативных признаков; если признаков три пары - тригибридами; многими признаками - полигибридами.

Мендель скрещивал формы гороха, различающиеся по двум парам признаков: с желтыми и гладкими семенами (**AB**) и с зелеными и морщинистыми (**ab**). В потомстве от этого скрещивания было получено 556 семян, из них 315 было гладких желтых, 101 морщинистое желтое, 108 гладких зеленых, 32 морщинистых зеленых. Гаметы в этом скрещивании образуются в соответствии с расщеплением хромосом в мейозе,

сочетания гамет могут быть определены с помощью решетки Пеннета (см. рис. 2.3.). Всего можно получить 16 комбинаций гамет, из них 9 клеток, в которых есть хотя бы по одному доминантному аллелю из каждой пары, 3 комбинации, в которых встречается **A** аллель, а **b** в гомозиготе, еще три, в которых гомозиготным является **a** и, наконец, один класс, в котором и **a** и **b** - гомозиготы. Можно посчитать ожидаемое расщепление для этих 4-х фенотипических классов.

A-B- $556 \times 9/16 = 312$ (получено 315)

A-bb $556 \times 3/16 = 104$ (получено 101)

aaB- $556 \times 3/16 = 104$ (получено 108)

aabb $556/16 = 32$ (получено 34)

Реальное расщепление идеально соответствует теоретически ожидаемому.

Если подсчитать числа семян по каждой паре признаков отдельно от другой пары окажется, что отношение числа гладких семян к числу морщинистых было 423:133, а желтых к зеленым - 416:140, т.е. для каждой пары отношение было 3:1. Очевидно, что в дигибридном скрещивании каждая пара признаков при расщеплении в потомстве ведет себя так же как в моногибридном скрещивании, т.е. независимо от другой пары признаков. Таким образом, Мендель объективно установил существование третьего закона наследования - *закона независимого наследования признаков* и сформулировал принцип *генетической рекомбинации* - появление потомства с комбинацией генов, отличной от родительской. Рекомбинация связана с

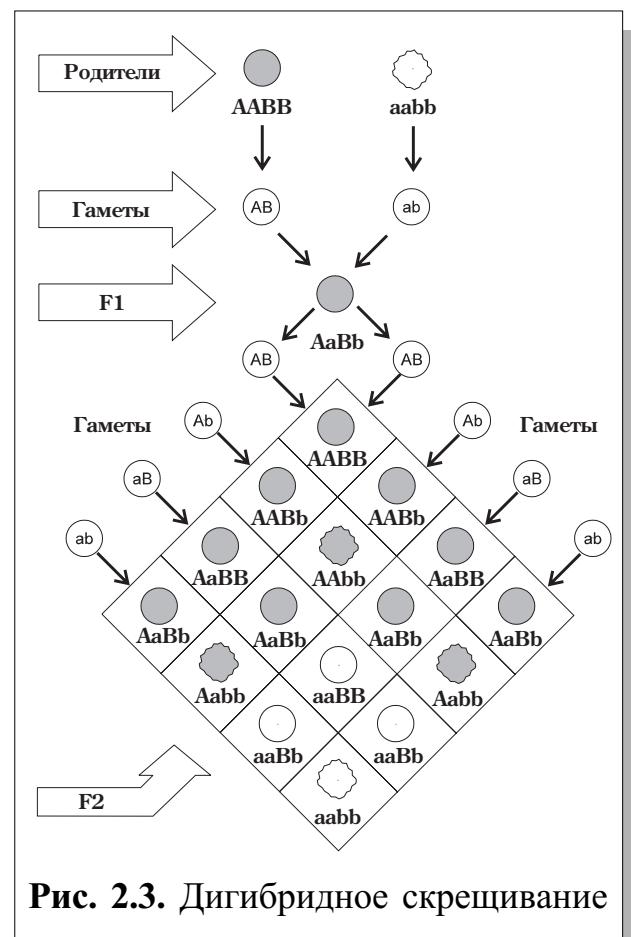


Рис. 2.3. Дигибридное скрещивание

независимым расхождением хромосом при гаметогенезе или с кроссинговером (см. раздел 3).

Анализ полигибридных скрещиваний производится также, как и дигибридных, однако с каждым увеличением числа признаков возрастает число комбинаций гамет.

Если у дигибрида, как мы видели, получается 16 комбинаций, у тригибрида их уже 64, а у тетрагибрида - 256. Классическое расщепление 9:3:3:1 в дигибридном скрещивании получается не всегда, для этого необходимо соблюдение многих условий.

Следует иметь в виду, что в полигибридных расщеплениях также может быть неполное доминирование,

приводящее к серьезным изменениям в частотах встречаемости разных фенотипических классов.

Необходимо также выполнение ряда условий для того, чтобы осуществились ожидаемые расщепления:

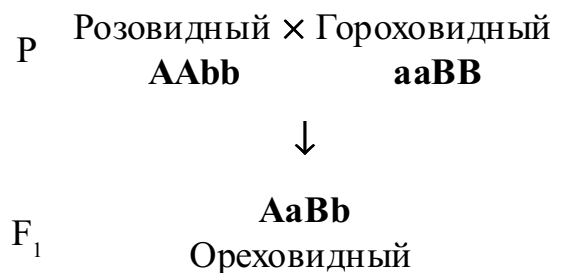
1. Нахождение учитываемых генов в негомологичных хромосомах; число их при этом не может превышать гаплоидного числа хромосом у данного вида.
2. Равновероятное образование гамет всех сортов на основе случайного расхождения хромосом в мейозе.
3. Равновероятное созревание гамет всех типов.
4. Равновероятная встреча гамет при оплодотворении.
5. Равновероятная выживаемость зигот и взрослых организмов.
6. Относительная стабильность развития изучаемых признаков. (По Лобашеву, 1967, стр.148-149).

2.4. Генетический анализ при взаимодействии генов

Один из первых примеров взаимодействия генов был обнаружен в начале 20-го столетия при анализе наследования формы гребня у кур. Описано четыре разновидности форм гребней (рис. 2.4.), при этом разные породы

имеют характерную морфологию гребня: леггорны - листовидный, виандоты - розовидный, европейские - гороховидный, малайские - ореховидный.

В результате скрещиваний кур, имеющих розовидный и гороховидный гребни в F₁ возникает новая форма гребня - ореховидный.



(новая форма гребня, возникшая из-за взаимодействия генов **A** и **B**). Скрещивание гибридов F₁ дает следующие результаты в F₂

σ \ ♀	AB	Ab	aB	ab
AB	Орех. AABV	Орех. AABb	Орех. AaBV	Орех. AaBb
Ab	Орех. AABb	Розов. AAbb	Орех. AaBb	Розов. Aabb
aB	Орех. AaBV	Орех. AaBb	Горох. aaBV	Горох. aaBb
ab	Орех. AaBb	Розов. Aabb	Горох. aaBb	Листов. aabb

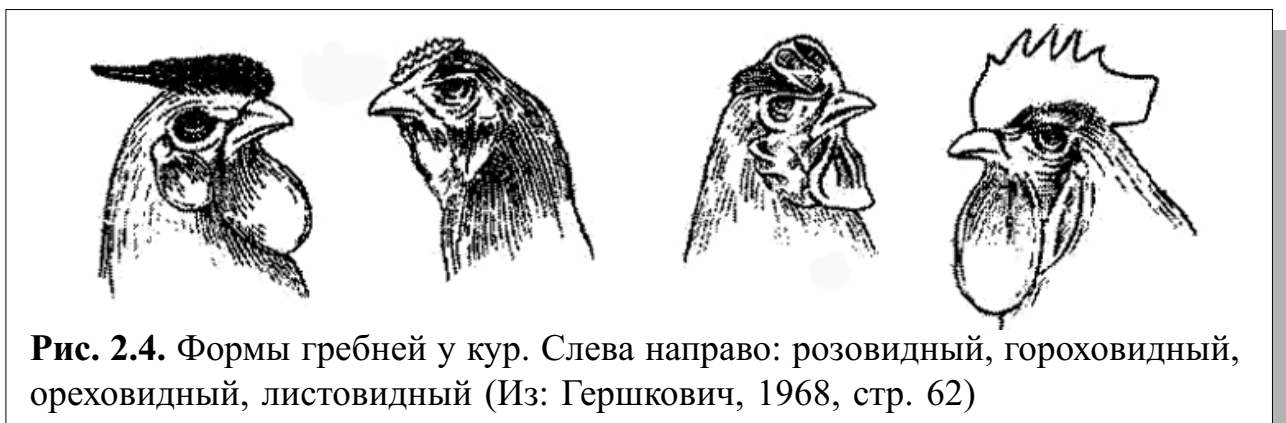


Рис. 2.4. Формы гребней у кур. Слева направо: розовидный, гороховидный, ореховидный, листовидный (Из: Гершкович, 1968, стр. 62)

Потомство F_2 характеризуется следующими особенностями:

1. Присутствие доминантных аллелей двух генов **A** и **B** у 9/16 кур второго поколения ведет к образованию нового фенотипа - ореховидного гребня.

2. Присутствие гена **A** в гомо- или гетерозиготном состоянии при рецессивном **b** дает розовидную форму у 3/16 особей, а гена **B-aa** у 3/16 - гороховидный гребень.

3. Гомозиготы по обоим рецессивным генам - **aabb** - имеют новый фенотип - простой листовидный гребень. Эти куры в последующих скрещиваниях не дают расщепления.

Итак, взаимодействие доминантных генов **A** и **B** изменяет форму гребня. В этом случае расщепление дигибридного скрещивания нарушается, однако, очевидно, что общее расщепление 9:3:3:1 сохраняется.

При взаимодействии генов в случае дигибридных скрещиваний расщепление в F_2 по фенотипу может быть очень различным: 9:7, 9:3:4, 13:3, 12:3:1, 15:1 и т. д. Но во всех случаях это видоизменение расщепления 9:3:3:1.

2.4.1. Комплементарное действие генов

К комплементарным генам относятся такие гены, которые при совместном действии в генотипе в гомо- или гетерозиготном состоянии (**A-B-**) обуславливают развитие нового признака. Действие же каждого гена в отдельности (**A-bb** или **aaB-**) воспроизводит признак лишь одного из скрещиваемых родителей. Впервые

такого рода взаимодействие было обнаружено у душистого горошка *Lathyrus odoratus* (Лобашев, 1967, стр. 158). В результате скрещивания гетерозигот **AaBb** между собой в F_2 мы имеем один фенотипический класс, содержащий **A-B-** (9/16), а также фенотипический класс, заключающий остальные 7/16 части потомства.

Молекулярные основы взаимодействия этих генов не ясны. Больше известно о взаимодействии генов окраски глаз у дрозофилы. У мутантов по гену *bw* глаза имеют коричневый цвет, мутанты *st* имеют ярко алые глаза. Что происходит в скрещиваниях?

$$P \quad bw/bw \ st^+/st^+ \times bw^+/bw^+ \ st/st$$

↓

$$F_1 \quad bw^+/bw \ st^+/st$$

красные глаза

Скрещивание гибридов F_1 дает следующие расщепления в F_2

F_2	$bw^+ \ st^+$	$bw^+ \ st$	$bw \ st^+$	$bw \ st$
$bw^+ \ st^+$	$\frac{bw^+ \ st^+}{bw^+ \ st^+}$	$\frac{bw^+ \ st}{bw^+ \ st^+}$	$\frac{bw \ st^+}{bw^+ \ st^+}$	$\frac{bw \ st}{bw^+ \ st^+}$
$bw^+ \ st$	$\frac{bw^+ \ st^+}{bw^+ \ st}$	$\frac{bw^+ \ st}{bw^+ \ st}$	$\frac{bw \ st^+}{bw^+ \ st}$	$\frac{bw \ st}{bw^+ \ st}$
$bw \ st^+$	$\frac{bw^+ \ st^+}{bw \ st^+}$	$\frac{bw^+ \ st}{bw \ st^+}$	$\frac{bw \ st^+}{bw \ st^+}$	$\frac{bw \ st}{bw \ st^+}$
$bw \ st$	$\frac{bw^+ \ st^+}{bw \ st}$	$\frac{bw^+ \ st}{bw \ st}$	$\frac{bw \ st^+}{bw \ st}$	$\frac{bw \ st}{bw \ st}$

В результате данного скрещивания получается обычное для дигибридного

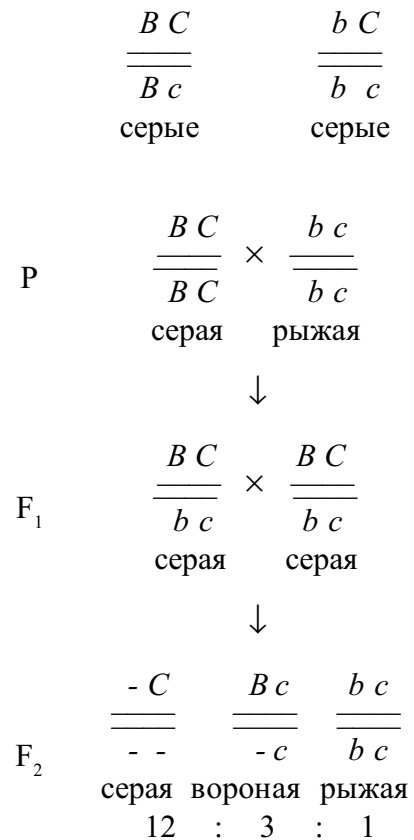
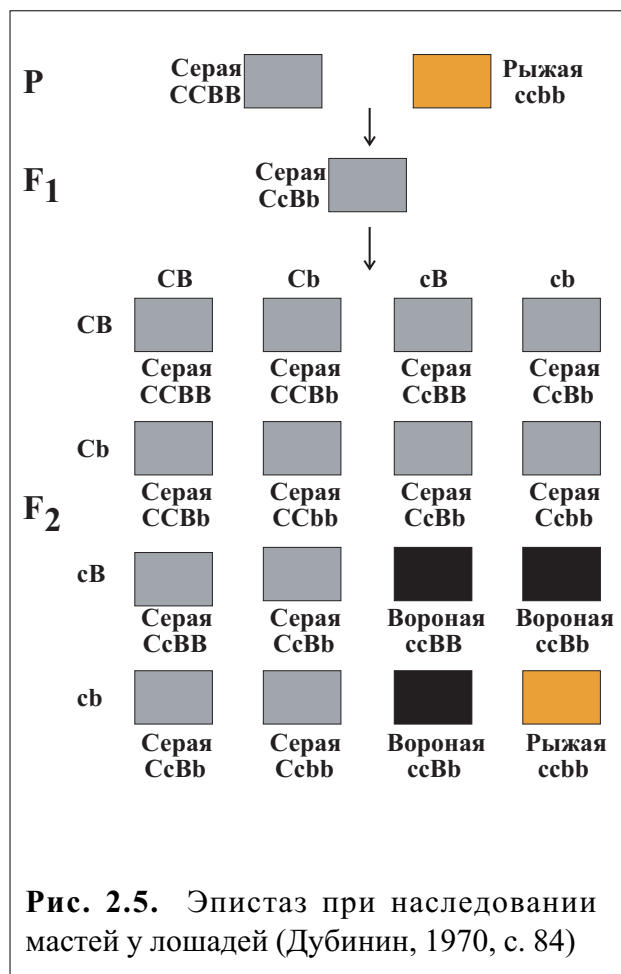
скрещивания расщепление: 9 частей расщепления являются нормальными по фенотипу ($bw^{+/-} st^{+/-}$), еще три части - bw ($bw/bw st^{+/-}$), три части st ($bw^{+/-} st/st$) и еще одна часть: мухи с белыми глазами. Такого фенотипа не было ни у одного из родителей.

Объясняется это просто. Дело в том, что нормальная красная окраска глаза получается из смеси двух пигментов, коричневого, контролируемого геном st^{+} и ярко-алого, контролируемого геном bw^{+} . Если мутирует ген st , в клетках нет коричневого пигмента и глаз становится ярко-алым, если мутирует ген bw , нет алого, и глаз выглядит коричневым. В случае отсутствия обоих пигментов у мух $bw/bw st/st$, глаз остается неокрашенным, т.е. белым.

2.4.2. Эпистаз

Явление подавления действия одного гена другим, неаллельным ему геном, называется эпистазом. Он заключается в том, что один доминантный ген **A** подавляет действие другого неаллельного ему гена **B**.

Явление эпистаза открыто при анализе наследования масти лошадей: известно, что вороная окраска определяется доминантным аллелем B , рыжая - рецессивным аллелем b , доминантный аллель C из-за раннего посеждения волоса дает серую масть. Нормальный аллель здесь - c . (Рис. 2.5.) Гомозиготы и гетерозиготы по C всегда будут серыми из-за седины, независимо от того, какие аллели гена B будут у лошади:



Это расщепление легко выводится из 9:3:3:1, поскольку 3/16 потомков, имеющих генотип bbC - по фенотипу также серые и, объединившись с 9/16 дают 12/16.

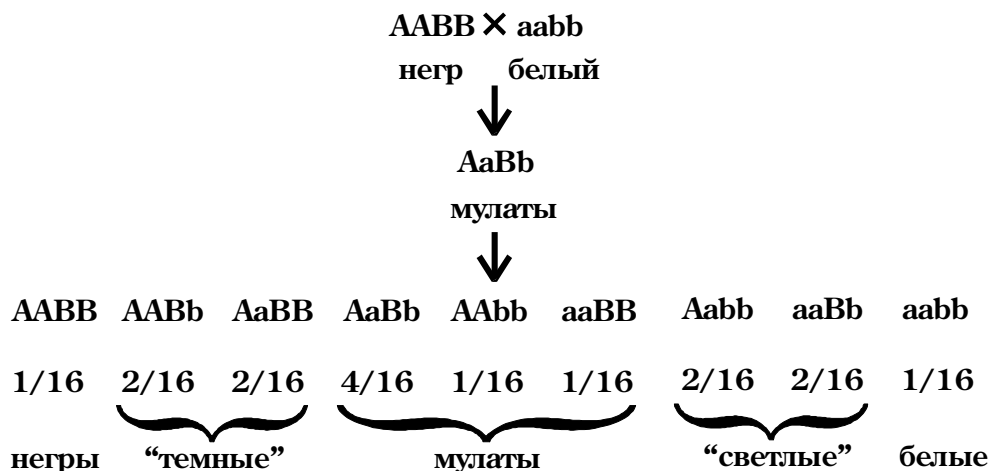
2.4.3. Полимерия

До сих пор мы рассматривали наследование альтернативных признаков, т.е. различающихся качественно. Шведский генетик Г. Нильсон-Эле (1908) в скрещиваниях пшениц с красным и белым зерном в некоторых случаях в F_2 обнаружил расщепления 15:1, т.е. 15 красных и одно неокрашенное. Последующий анализ в F_3 показал, что растения с наиболее красной окраской и с чисто белой дальше не расщепляются. Анализ же промежуточных форм показал, что красная окраска определяется двумя доминантными неаллельными генами. Интенсивность окраски определяется числом доминантных аллелей, присутствующих в генотипе. Гены такого типа были названы *полимерными*. И, поскольку эти гены одинаково влияют на один и тот же признак, было принято обозначать их одной латинской буквой с указанием индекса для разных членов: A_1 , A_2 , A_3 и т. д.

Следовательно, исходные родительские формы, давшие расщепление 15:1, имели генотипы $A_1A_1A_2A_2$ и $a_1a_1a_2a_2$. Гибрид F_1 обладал генотипом $A_1a_1A_2a_2$, а в F_2 развились зерна с разным числом доминантных генов. Наличие всех четырех доминантных аллелей генов окраски $A_1A_1A_2A_2$ у 1/16 растений определяли самую интенсивную окраску зерна, 4/16 всех зерен F_2 имели три доминантных аллеля ($A_1A_1A_2a_2$), 6/16 - два аллеля ($A_1a_1A_2a_2$), 4/16 - один аллель ($A_1a_1a_2a_2$). Эти генотипы определяли промежуточные окраски, переходные между интенсивно красной и белой. Гомозиготной по обоим рецессивным генам ($a_1a_1a_2a_2$) являлась 1/16 всех зерен, и эти зерна оказались неокрашенными.

Могут быть тригибридные комбинации по окраске. В опыте Нильсона-Эле тригибридное расщепление в F_2 по генам окраски зерен пшеницы давало соотношение 63 красных и 1 неокрашенное.

По типу полимерных генов наследуется пигментация кожи у человека. Например, в потомстве у негра и белой женщины рождаются дети с промежуточным цветом кожи - мулаты.



У супружеской пары мулатов рождаются дети, по цвету кожи всех типов окраски, от черной до белой, что определяется комбинацией двух пар аллелей полимерных генов.

2.5. Количественные признаки

В предыдущих разделах мы обсуждали наследование четко выражающихся в фенотипе признаков, относительно легко отличающихся от альтернативных им, например, окраска цветка у садового гороха, альбинизм противостоящий нормальной пигментации, красный цвет глаза у дрозофилы. Такие признаки обычно называются *качественными*. Однако, наряду с этим, многим наследственным признакам нельзя дать достаточно точного качественного описания. Между особями по этим признакам наблюдаются малозаметные переходы, а при расщеплении нет ясно разграниченных фенотипических классов. Эти признаки приходится изучать путем измерений или подсчетов.

К таким признакам принадлежат вес, размеры тела, продуктивность растений, скороспелость, жирность молока, умственные способности человека. Подобные признаки принято называть *количественными*.

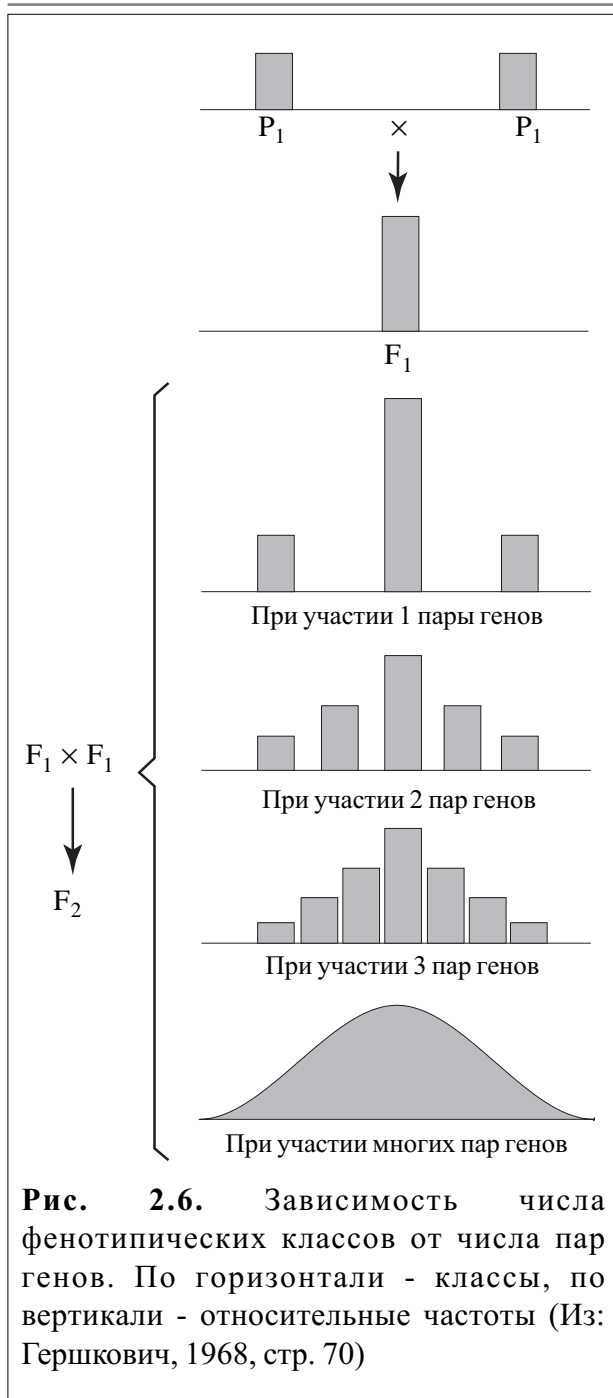
Строгой границы между количественными и качественными признаками провести нельзя. Например, Мендель использовал такой признак у гороха, как карликовость и высокий рост. В то же время высота роста зависит от многих генов.

С другой стороны, такой признак как окраска глаза у дрозофилы на морфологическом уровне выглядит как качественный (есть окраска или нет), на биохимическом может выглядеть как количественный, т.к. титры пигментов у разных особей могут плавно изменяться.

При скрещиваниях особей, различающихся по количественному признаку, в F_1 , как правило, не наблюдается доминирования признака одного из родителей, а в F_2 нет четкого расщепления на небольшое число фенотипических классов. Связано это с тем, что количественные признаки отличаются от качественных тем, что первые обусловлены суммарным действием большого числа пар генов, как это наблюдается в случае полимерии. При этом число фенотипических классов увеличивается с увеличением числа пар генов, влияющих на развитие данного признака (Рис. 2.6.). При участии в скрещивании одной пары генов в F_2 получается три генотипических комбинации, двух пар - 5 комбинаций, трех пар - 7 комбинаций, при участии многих пар генов - получается плавная кривая распределения. (Более полно о количественных признаках см. в книгах: Мюнтцинг, 1967, стр. 125-139; Гершкович, 1968, стр. 69-75; Гершензон, 1983, стр. 465-480).

В закономерностях наследования количественных признаков по мнению П.Ф. Рокицкого (1978), можно выделить следующие особенности:

1. Кривая распределения особей F_1 обычно располагается между распределениями родительских форм (Рис.



2.7.). Средняя арифметическая F_1 чаще всего промежуточная между средними арифметическими родительских форм.

2. Средняя арифметическая значений в F_2 примерно равна средней арифметической F_1 , но вариация особей значительно выше.

3. Кривые распределения особей из возвратных скрещиваний F_1 на каждого из родителей сдвинуты ближе к кривым расщепления этих родительских форм.

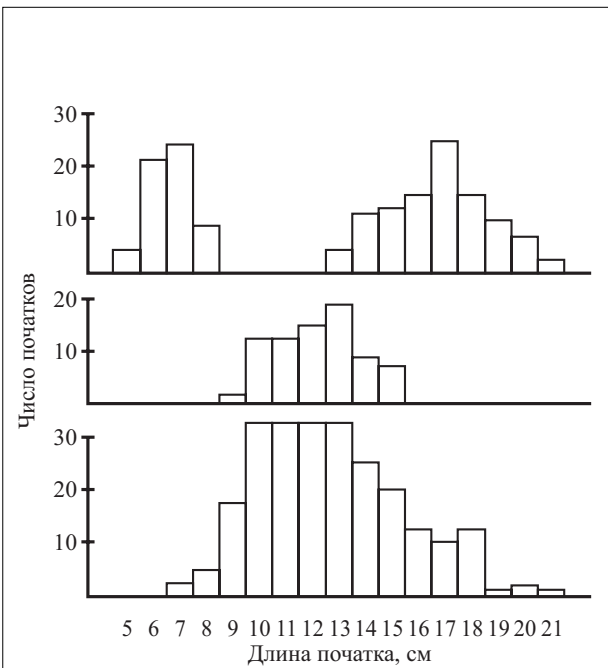


Рис. 2.7. Наследование длины початка кукурузы при скрещивании длиннопочаткового сорта "Черный мексиканец" (справа) с короткопочатковым сортом "Мальчик-с-пальчик" (слева)

2.6. Наследование признаков, сцепленных с полом

Г. Мендель подчеркивал, что направление скрещивания, т.е. от какого пола привносятся доминантные или рецессивные признаки, не имеет значения для расщепления признаков у гибрида. Это правильно для всех случаев, когда гены находятся в аутосомах, одинаково представленных у обоих полов.

Наследование признаков, гены которых находятся в X и Y хромосомах, называется *наследованием, сцепленным с полом*.

Т.Г. Морган и его сотрудники провели два типа скрещиваний дрозофил: в одном самки были нормальными по цвету глаз (w^+), а самцы имели белые глаза (w), в другом белоглазых самок (w) скрещивали с нормальными самцами

(w^+). Такие скрещивания называют *реципрокными*, т.е. проведенные в обоих направлениях. В скрещивании нормальных самок с белоглазыми самцами

P	♀ w^+w^+ × ♂ wY
	↓
F ₁	♀ w^+w × ♂ w^+Y
	↓
F ₂	♀ w^+w^+ ww^+ ♂ w^+Y wY
	1 : 1 : 1 : 1
цвет глаз	крас. крас. крас. бел.

все самцы и самки первого поколения были красноглазыми (w^+w и w^+Y). Во втором поколении все самки были красноглазыми, а самцы - красноглазыми и белоглазыми, в соотношении 1:1.

Расщепление 3:1 получается, но своеобразное, самки все одного фенотипа, а самцы - двух.

В случае реципрокного скрещивания, когда самка, гомозиготная по гену w (белые глаза), скрещивается с красноглазым самцом, расщепление наблюдается в первом же поколении в отношении белоглазых и красноглазых 1:1.

P	♀ ww × ♂ w^+Y
	↓
F ₁	♀ ww^+ × ♂ wY
	1 : 1
	↓
F ₂	♀ ww w^+w ♂ wY w^+Y
	1 : 1 : 1 : 1

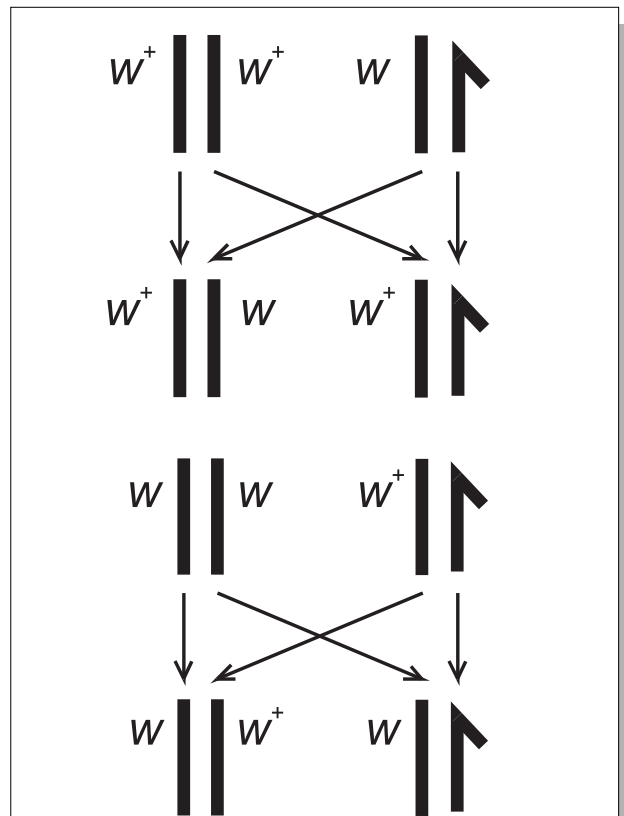


Рис. 2.8. Схема передачи X-хромосомы от самки w^+/w^+ и w/w самцу и наследование крисс-кросс

При этом белоглазыми оказываются только самцы, а все самки - красноглазые. В F₂ и самки, и самцы представлены и белоглазыми, и красноглазыми особями в равных соотношениях.

Картина наследования, когда в F₁ признаки родителей передаются противоположному полу, называется *крисс-кросс* (criss-cross - крест-накрест).

Эти расщепления полностью коррелируют с поведением половых хромосом. Именно в этом эксперименте была впервые показана генетическим образом роль хромосом в наследственности.

В самом деле, если самка является гомозиготной по доминантному гену красной окраски глаз (Рис. 2.8),

находящемуся в X -хромосоме, то этот ген передается сыновьям F_1 . В результате все самцы - w^+ , и расщепление обнаруживается только в F_2 .

В реципрокном скрещивании белоглазая самка передает самцу мутантный ген w в результате чего уже в первом поколении наблюдается расщепление по цвету глаз - все самцы белоглазые.

[Наследование гетерогаметности женского пола (см. Лобашев, 1967, стр.193)].

2.7. Нерасхождение половых хромосом

Скрещивание белоглазой самки дрозофилы с красноглазым самцом дает в первом поколении белоглазых самцов и красноглазых самок. Однако, иногда в таком скрещивании появляются единичные красноглазые самцы и единичные белоглазые самки (частота 0,1-0,001%).

Связано это с тем, что во время мейоза в направительное тело отходят обе X -хромосомы, а в яйцеклетку - ни одной. Если в направительное тело X -хромосомы не отходят, обе они будут находиться в яйцеклетке. Это явление было названо *первичным нерасхождением хромосом* (Рис. 2.9).

Получающиеся самки с тремя X -хромосомами гибнут на личиночной стадии развития, особи, имеющие только Y -хромосому, тоже гибнут, а самцы с одной только X -хромосомой внешне нормальны, но стерильны.

Особый случай 100% нерасхождения хромосом был описан

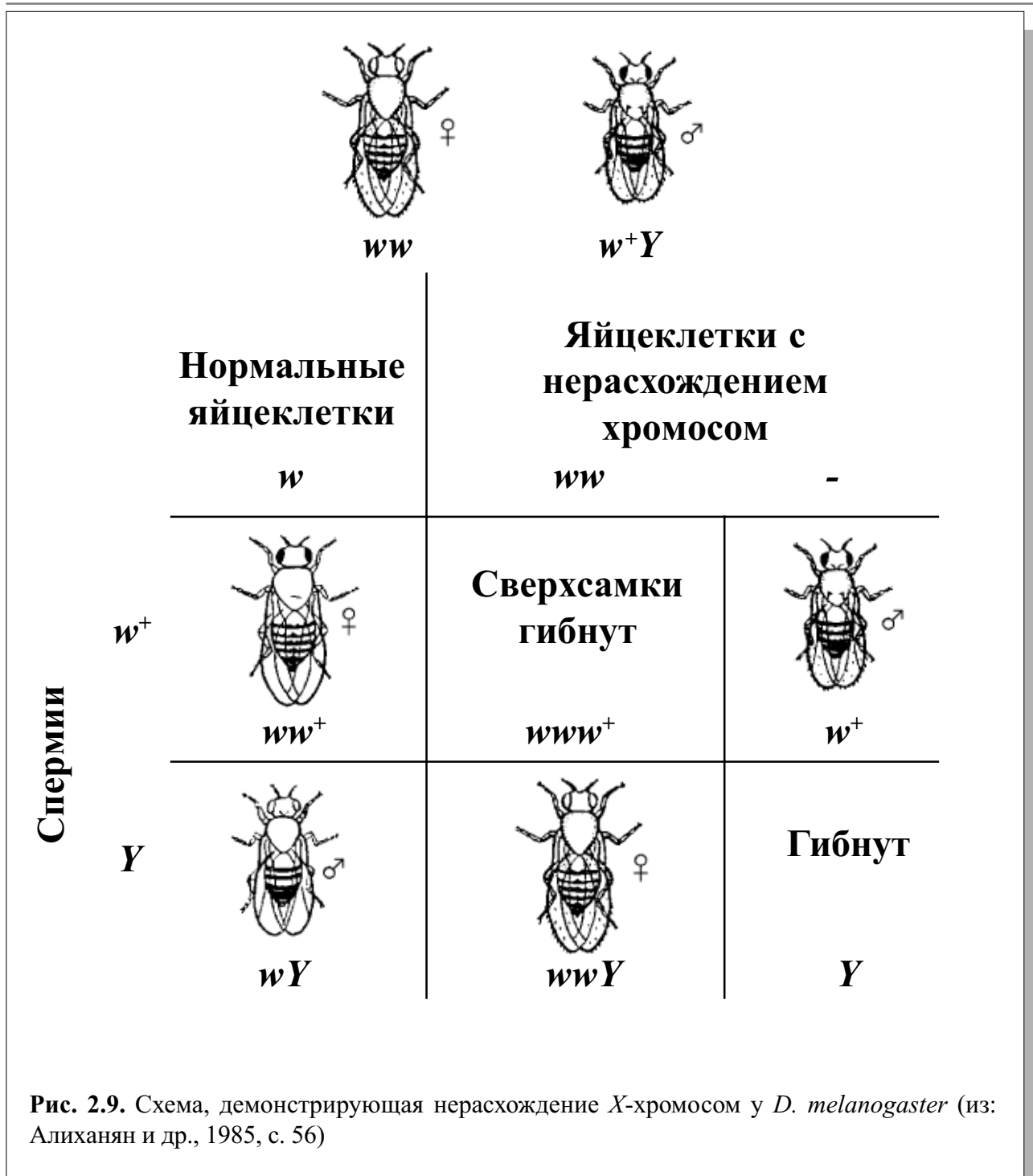
Л.В. Морган. При скрещивании самки дрозофилы, имевшей желтое тело (мутация *yellow* - y), с самцом, имевшим серую окраску тела (y^+), в потомстве все сыновья оказались с отцовским признаком, а дочери - с материнским, что означало явное отклонение от правила крисс-кросс (должны быть серыми дочери, а сыновья - желтыми). Как оказалось, в этом случае обе X -хромосомы, несущие гены y , соединены в своей проксимальной части и имеют общую центромеру. Поэтому эти X -хромосомы ведут себя как одна и постоянно отходят либо в яйцеклетку, либо в направительное тело вместе. Такие X -хромосомы называют *сцепленными*. Кроме того, такая самка имеет еще Y -хромосому, полученную от самца. Линия со сцепленными X -хромосомами \widehat{XX} очень удобна для размножения точной копии единственной X -хромосомы самца или ее длительного сохранения в генетической линии.

Используют скрещивание, изображенное на рис. 2.10. В такой линии выживают лишь особи, имеющие генотипы, соответствующие генотипам родителей, т.е. линия постоянно воспроизводится. При этом все самцы-потомки имеют X -хромосому точно такую же, как у самца-родителя.

Вторичное нерасхождение см. Айяла и Кайгер, 1988, стр. 72.

Литература

Алиханян С.И., Акифьев А.П., Чернин Л.С. Общая генетика. Москва, Высшая школа, 1985, 1-446.



Вилли К. Биология. Мир, Москва, 1966.
Дубинин Н.П. Общая генетика. Москва.
Наука. 1-487. 1970.

Гершензон С.М. Основы современной
генетики. Киев, Наукова Думка,
1983, 1-558.

Гершкович И. Генетика. Москва, Наука,
1-698.

Лобашев М.Е. Принципы
генетического анализа. В кн.
Актуальные вопросы современной
генетики. Москва, Издат.МГУ,
1966, стр. 7-22.

Лобашев М.Е. Генетика (издание
второе). Ленинград, Издат. ЛГУ,
1967, 1-751.



Мюнтцинг А. Генетика общая и прикладная. Москва, Мир, 1967, 1-610.

Рокицкий П.Ф. Введение в статистическую генетику. Минск, Высшая Школа, 1978.

Серебровский А.С. Генетический анализ. Москва, Наука, 1970.

Тихомирова М.М. Генетический анализ. Ленинград, Издат. ЛГУ, 1990, 1-280

Lewin B. Genes V. Oxford, New York, Tokyo. Oxford University Press, 1994, 1-1272.