

Генетика

Наследственность - способность всех живых орг-мов передавать свои признаки потомству в неизменном виде (сохранение характерных признаков видовых признаков).

- Кошачья: дикая тип - фиолетовая
есть розовые, желтые, белые, палевые.
- Подсолнух Ван Гог: безъязычковые формы и обильные формы.
- Тигры: дикая тип (нормальной) (красной пятны и черной пятны)
Золотистый, белый, голубой, меланжистый
черного нет
только
черный
и белый

- Породы собак
- Люди: 5 основных рас
- Половой диморфизм
- Мимикрия
- Сезонные изменения
- Атавизмы
- Альбинос (у всех альбиносов из разных видов одни и те же механизмы изменений, примерные от общего предка).

Изменяемость - разнообразие проявлений признаков у представителей одного вида.

Изменяемость и наследственность - две стороны одного процесса.

Генетика - наука о закономерности и механизмах наследия и изменчивости и способах управления ими.

Генетика связана с:

- Эмбр. технологии (управл-е размножением; клонирование; экстракорп. оплодотвор-е)
- Трансгенные технологии (ГМО)
- 1865г. Грегор Мендель "Опыты над растительными гибридами"
Исслед-е альтернативных признаков гороха.
1) Закон чистоты гамет
2) Закон расщепл. в моногидр. скрещ.
3) Закон независимого наслед-я
} Законы Менделя

Гены определяют все признаки.

- 1869г. Миссер - открытие нуклеиновых к-т
- 1880-1890г. Хромосомы всегда одинаково ведут себя при делении
- 1900г. - Де Фриз, Корренс, Мак-Зейсберг - переоткрытие законов Менделя.
Год рождения генетики - генетику и Менделя признали все.
- 1908г - открытие закона Харди-Вайнберга (популяц. генетика)
- 1910г. Морган - гены в хромосомах
- 1913г - гены в хромосомах линейны
- 1925г - обнаружение мутаций под действ. рентгеновских лучей
- 1927г - мутагенный эффект X-лучей зависит от дозы
- 1931 - генет. рекомбинация - обмен участками хромосом
- 1930 - Т. Морган кроссинговер

Хромосомная теория наследственности: признаки организма определяются генами, расположенными в хромосомах в линейном порядке.
1-е полотно -
2-е полотно -
3-е полотно -

Генетический (наследственный) признак: на первый взгляд не скатенный черный и полосатые котята имеют черную пигмент, и по окраске они идентичны, но не идентичны по структурным генам, различающимся окраску по шерсти.

- Структурные гены
- Регуляторные гены.

Эпигенетические измен-е - не генет. процессы, но влияют на них.

Генотип - совокупность всех генов (генетических элементов)

Фенотип - совокупность всех признаков организма.

Генотип - понятие индивидуальное. Генофонд - популяционное понятие (совокупн. всех генов популяции).

Генетик. теории и биологич. теории:

- Клеточная теория (каждая клетка из клетки)
- Теория биологич. эволюции (наслед. изменен. - эволюц. силы эволюции)
- Хромосомная теория наследственности (чистая генетика)
- Теория генетич. кодирования (чистая генетика)

уровни организации живой природы:

- Атомный
- Молекулярный первый уровень (ДНК, РНК, белки)
- Органеллы
- Клеточный
- Тканевый
- Органный
- Системы органов
- Организменный
- Популяционный
- Экологический
- Биосферный

Многие признаки кодируются только в процессе контакта и вза с окруж. средой, поэтому все уровни организации между собой связаны.

Генетика работает на всех этих уровнях.

(Метагенетика - генетика на уровне экосистем)

1928г. Фридрих Гриффитс - открытие трансформации - передачи наследств. материала от мертвых бактерий к живым.
2 колонии: патогенная и нет. Если убить патогенную и ввести микробы, микробы живут. Если патогенную и непатогенную ^{мертв.} колонию смешать и ввести микробы, она гибнет.

1952г. - доказано, что ДНК - источник наследств. инфо.

- 1) на вирусах
- 2) in vitro

Начало эры ДНК взятая эра классич. генетики. - 1944г.

Пространственная структура ДНК играет огромную роль в регуляции работы генов.

A и G - пурины; T и C - пиримидины.

1944г. концепция "1 ген = 1 белок".

изучение генет. кода:

генетика + биохимия +
+ мол. биол.

1961-1967г.: рабиндорфова генетич. код

1970: выделение рестриктаз

1972-1973: рекомбинантные ДНК

1973: сохранение и репликация рекомб. ДНК в E. coli

1977: ДНК-селекция

1978: синтез соматостатина с использованием технологии рекомб. ДНК

1986: разработка методики ПЦР

ДНК - вторичный носитель информации, но она более стабильна.
РНК - была сначала. первичный носитель. Но она менее устойчива.

Центральная догма мол. биол.:

- На матрице ДНК полуконсерв. синтезируется ДНК;
- На матрице ДНК - синтез РНК
- На матрице РНК - синтез ДНК (обр. транскриптаза, или ревертаза)
- На матрице РНК синтез полипептида (трансляция) - реализация генетич. кода.
- Из полипептида получается белок.

Признак → ген Прямая генетика

Ген → признак Обратная генетика

Ген - последов. нуклеотидов, края обещ. за опред. специфич. ф-ию и млекопитающая определенную структурную организацию (начало гена, концевую, регуляц. области и пр.)

Проблемы генетики:

- Крайности
- Передачи
- Изменчивости
- Реализации

наследственность информации.

проблема реализации генов. инфа

● Гены включаются не одновременно и не все сразу. Есть горячие и холодные клетки, а есть ширинепотентные (не из любой кл. можно получить целый организм). Гены работают в соотв с прогр. работы, к-рую задают регуляторные гены. Есть пусковые механизмы, есть разл. стимулы и пр. Регуляторные гены определяют механизмы развития, определяют обр-е и удаление структур организма.

Вырасти нормальным организмом можно, путями для этого.

"Не важно, кем я стану, главное, что я бытыву, а там разберемся".

Регуляция работы генов также идет от окруж. среды.

1977г - Эра геномики
Геномика - изучение целых геномов и их совокупностей.

● Совокупность генов в одном гаплоидном наборе организма

стабильный	мобильный
массовые гены, приписанные к некоторой сабгруппе	мобильные генетич. элементы - вырезаются, встраиваются, копируются, все перемещаются. + вирусы.

Стабильный и мобильный геномы м/у собой могут взаимно превращаться. Они тесно связаны м/у собой.

- Геномные проекты
- Микроаррей-анализ (изучение экспрессии всех генов в организме)
- ДНК-фингерпринтинг (идентификация людей по их биол. материалу); генотерапия, ГМО
- Автомат. секвенир-е

Трансгенные организмы;

Процессы глобализации;

Болезни цивилизации и другие проблемы генетики.

сравнение геномов различных организмов показывает общие происхождение, т.к. есть общие участки генома.

● Между людьми те различия почти нет (только 0,1%).

Из них - только 10% относятся к расовым отличиям.

Но формирование видов происходит из-за сего видообразования (слива = герн + ольга); горизонтальный перенос - обмен генами м/у организмами. Кф, поэтому трансгенные организмы - это норма

Генетический (наследственный) признак - такое св-во организмов, но проявлению и того м/у ними могут быть различия.

Все признаки организма - фенотип.

Алель - одно из конкретных состояний (форм) гена. Это одна и та же послед. нк с некоторыми изм-ями.

Признаку

● есть четкие различия

качественное	количественное
Эти различия можно измерить, и четко одно проявление признака выделить нельзя; не 1 ген, а много участвует в их определении. Н-р, ширинепотентность, урожайность; масса тела, соотношение широкое и тонкие ткани, жизнеспособность	

Полигенот

Гены, определяющие один и тот же признак.

Наслед-е - полигенное

Часть даже трудно определить эти гены.
 QTL- метод, определяющий позицию картины полигенного наследования.

Качеств. признаки: различия м/у проявляющимися гена контрастных. Это форма листьев; окраска; ее распределение, махровость/немахровость (черная пегучие- сплошная концы красной пигмента). Развитие побегов высшего порядка.

У млекопитающих:
 • мутация по гену самого статина вызывает рост мыш. ткани (линейные породы КРС) - "звонкие мышцы".
 • наличие шерсти или ее отсутствие; направление роста; распределение шерсти и пр.

Качеств. признаки
 простые (элементарные) контролируются 1 геном (т.е. задающим направление развития признака)
 сложные (комплексные) контролируются многими генами.

По сути все признаки - полигенные.
 Путем ген. анализа можно определить, как наследуются и чем контролируются гены.
 Методы ген. анализа: зависят от уровня организации проявления признака. Чем выше уровень, тем больше методов.
 Поток наем. информации

ДНК → РНК → полипептид → белок → признак
 молекулярный биохимический

генетический признак

ДНК: несет в себе цитогенетические признаки.
 Цитогенетич. метод: исследование структуры хромосом

1) строение хромосом
 Акроцентр. хромосомы могут сливаться друг с другом в одну большую мета- или субметацентр. хромосому (родбертсоновские транслокации)

2) строение ДНК
 Рестриционные эндонуклеазы (рестриктазы) - режут ДНК изнутри, а не с конца. Они находят сайты рестрикции, они представляют собой палиндромы - читаются в обе стороны одинаково.

ААТТ, АГЦТ и пр. Рестриктазы распознают эти палиндромы и режут сахарофосфатный остов образуются липкие концы.
 ТТАА, ТУГА
 "ААТТ ... АГЦТ
 ТТАА ... ТУГА ...
 EcoRI HindIII
 Рестриктазы используются для генет. инженерии; а также для распознавания и различия одной ДНК от другой.

Полиморфизм сайтов и длин фрагментов рестрикции ДНК

(метод РДРФ)
 Аллель а: \downarrow 3 \downarrow при мутации один из сайтов рестрикции исчезает, и рестриктазы дают не 2 фрагмента, а 1. После электрофореза можно определить размер молекул; обнаружить мутацию; различить аллели.
 Аллель А: \downarrow \downarrow \downarrow
 AA aa Aa
 1 2
 Это - проявление наследственного признака.

электрофоретич. картина

3) РНК
 Валина и РНК.
 у эукариот из мРНК вырезаются интроны, поэтому это не концы гена.

Если воспольз. обратную транскриптазу, то можно дальше исследовать аналогично получившую ДНК.

4) Полипептид

Алель А: белок А

Алель а: белок а (замена одного нуклеотида, продукт по-разному называется).

После электрофоретического анализа можно определить мутантный белок, т.к. замена АК изменяет ф/х/им сб/ва мутантного белка

AA Aa aa

□ □ □

▨ — □

на самом деле доминантный признак не по-зависит рецессивный; присутствуют оба продукта, только один менее функционален.

Мультимерный белок - аналогично.

5) Фенотипический признак

- окраска

Белый и красный - крайние цвета

после ф/х/им измерения содерж. пигментов

и как р-ии на наличие соотв. пигментов

определяется наличие пигментов. Это - проявление наследия.

признака

▨ — Fast

ние наследия.

- Признак 1 - моногибридное скрещивание
 - Ген 1 - моногенное наследование (Менделевское)
 - Генов много - полигенное наследование (вз-е генов)
- Признаков много
 - Ген 1 - отделить признаки нельзя (синдром; педотропия гена)

Источники изменчивости

- Мутации из природы
- Хозяйственная деятельность человека (с/х)
 - Породы животных
 - Сорты растений
 - Штаммы бактерий
- Индуцированный мутагенез (получаем широкий спектр мутаций)
- Направленный мутагенез (конкретное изменение конкретного гена)

Исследование элементарных (простых) качественных признаков. Мендель: гибридоначальный метод (на уровне организмов) - изучая признаки, мы ничего не знали об их молекулярной природе.

Типы скрещиваний

- Интеркросс - обратное скрещивание
- Реципрокное - взаимно обратное
 - Анализирующее - с особью, чей тип и род известен
 - Возвратное - гибриды с родительской формой.
 - Наыщающее - много раз гибриды скрещиваются с родит.
- Циклическое - для анализа. каждая линия скрещивается с каждой другой и с самой собой (внутр. контроль).

Законы Менделя:

- Закономерности наслед-я в виде 3 законов
- Общее закономерностей
 - единообразие в F₁
 - расщепление в четких численных соотношениях
- Выводы:
 - Наследственность дискретна
 - Существует несколько форм генов (аллели)
 - Понятие доминир-е
 - Расщепление - следствие победы генов в митотическом делении.

I закон - закон чистоты гамет.

Гаметы в отношении аллелей чисты: 1 гамета несет только 1 алель, причем такой, как у родителей. Гаметоциты - дают 1 тип гамет

Гетерозигота - 2 и более типов гамет

Гомозиготы и гетерозиготы несут гаметы с одинаково мн. типами аллелями. (А от гомозиготы точно такой же, как и А от гетерозиготы).

Чистые линии - при разведении "в себе" не дают расщепления. Составляет из гомозиготных особей в 1-ом приближении.

Моногибридное скрещивание

I закон Менделя

Если после скрещивания P: AA x aa
 двух чистых линий в 1 популяции наблюдается единообразие, а во 2-рас. поколение расщепление 3:1, то у нас моногибридное скрещивание.

качественный компонент: AA; Aa; aa
 количественный компонент: 1/4 : 1/2 : 1/4
 (3/4 A- ; 1/4 aa)

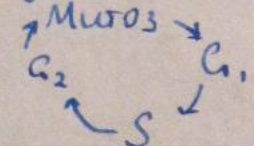
II закон расщепляется частной случай.

Анализ. скрещивание: P: Aa x aa анализатор

F₁: 1/2 Aa : 1/2 aa генотипическое расщепл.
 1/2 Aa : 1/2 aa фенотипическое

принципы подобного расщепления.

Клеточный цикл

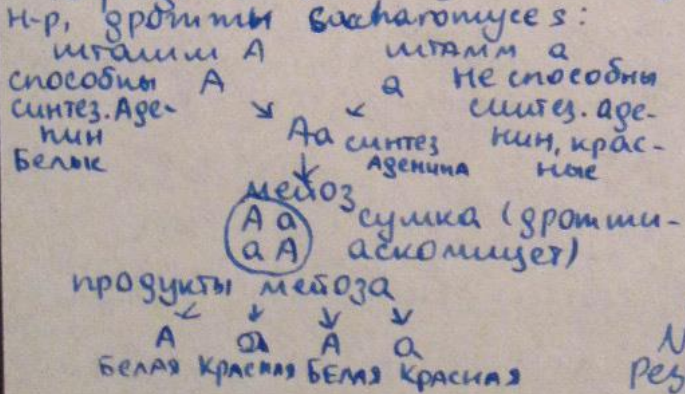


культура клеток млекопитающих.
 полный цикл - 24ч
 G₁ - 10ч S - 9ч Mитоз - 1 час
 G₂ - 4ч

В митозе у хромосом индивидуальное поведение, не зависящее от других хромосом. Число хромосом остается постоянным. В мейозе I хромосомы берут, а в мейозе II ведут себя независимо. Число хромосом уменьшается вдвое.

Это и позволяет появляться расщеплениям.

Тетрадный анализ - анализ продуктов мейоза.

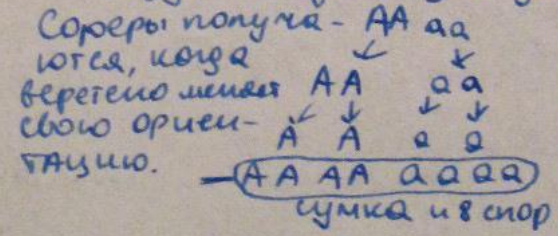


демонстрация мейоза гамет и механизма мейоза.

Неупорядоченные тетрады - непонятно, какие споры в каком порядке образовывались. Бывают и октады.

Упорядоченные тетрады споры расположены в определенном порядке.

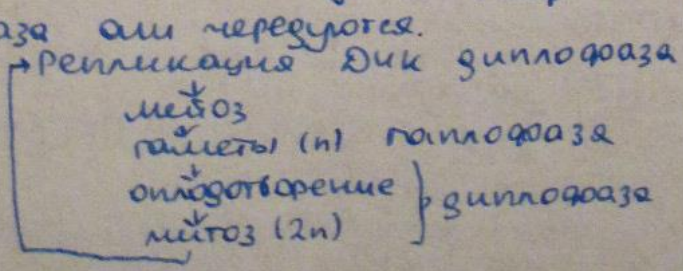
Неугорота *crassa* - упорядок октады. Результат упорядоч. деления мейоза.



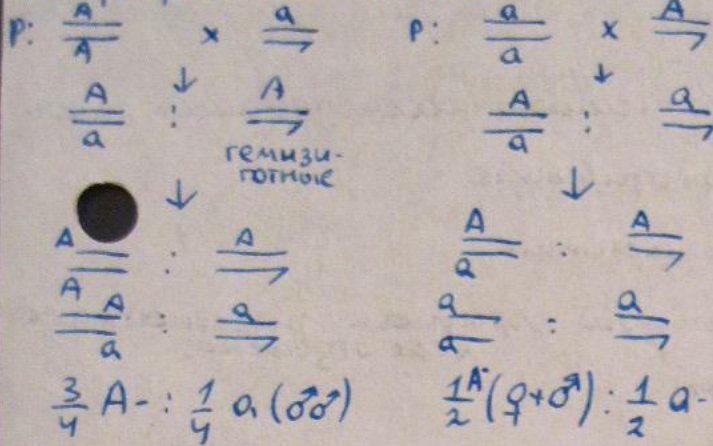
Это происходит, когда верет. деления сокращает свою ориентацию (получается вытянутая структура).

Мизмные циклы

гаплофаза имеют различное соотношение у разных организмов.
 (passel метелка ear shoot початок)
 А так же - циклы развития.



Направление признаков, сцепленных с полом
Гетерохромосомы - половые хромосомы.



крест-кросс-наследование (наследование наоборот):
дочери-генотип отцов, сыновья-генотип матери
на фоне у-хромосомы будут проявляться все, что есть в х-хромосоме
Такое скрещивание показывает, что ген находится в х-хромосоме

Гипертрофия ушной раковины: ген локализован в у-хромосоме.
Признак передается только сыновьям (голандрическое наследование), от дальнего предка ("генетический Адам").

Человек произошел от некой популяции (около 200 человек), т.е. существуют "генетич. Адам" и "генетич. Ева".
Гемалогический метод - анализ митохондриального у-гена.
(наслед-е гемодомии)
у королевы Виктории могла произойти мутация по гену гемодомии.

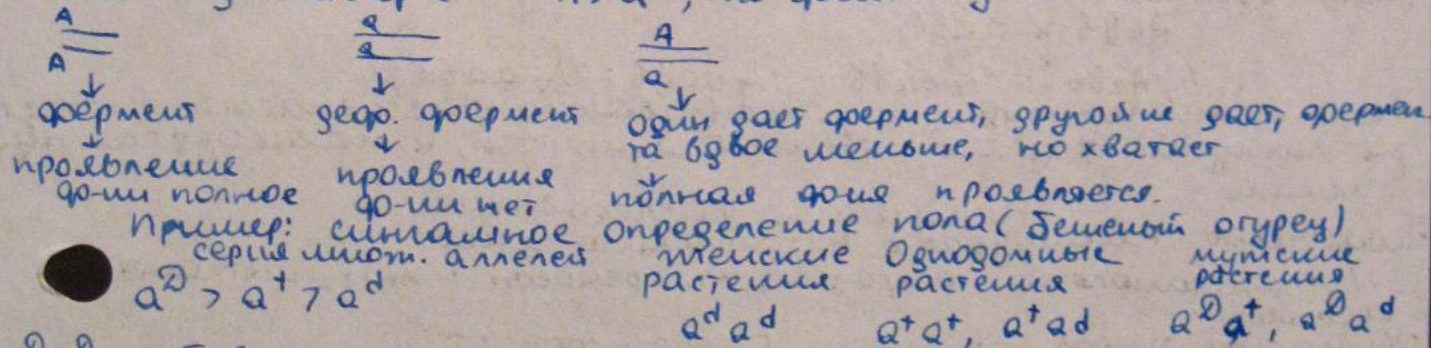
Гемодомия А - мутация фактора 8
Гемодомия В - мутация фактора 9 (у Виктории)

Аллели могут в-ют:

- Полное доминирование
- Неполное доминирование
- Кодоминирование
- Условное доминирование (неустойчивое) - зависит от среды
- Перемещенное доминирование (зависит от условий, к-рые могут определять целые группы генов).

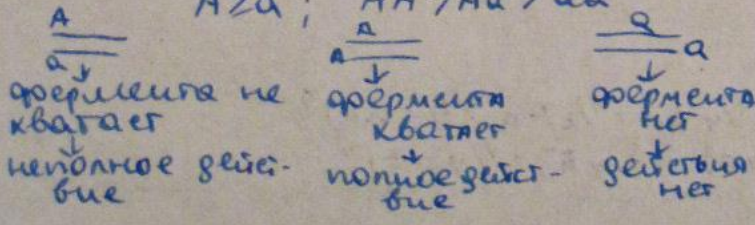
Тип в-я аллелей устанавливается из анализа гетерозигот.

• Полное доминирование $A > a$; по фенотипу $AA = Aa$.



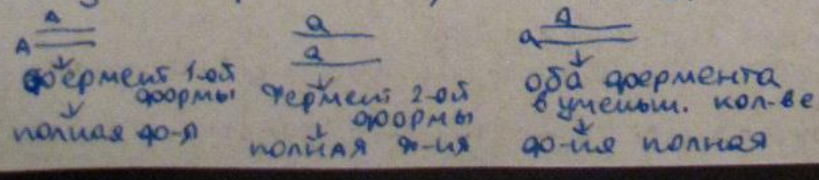
$a^D a^d$ не бывает, т.к. мутации скрещиваться не могут.

• Неполное доминирование $A \neq a$; $AA \neq Aa > aa$



Ночная красавица:
красы: роз: бел;
Кошки: окраска.
 $c^b > c^s$
 $c^s c^s$ - шамские (гималайские)
пигмент распределен в удаленных местах.
 $c^b c^b$ - бурмес (бирманская) - темн. распр. так же, но темная
 $c^b c^s$ - танганская окраска (средняя между темной и светлой).

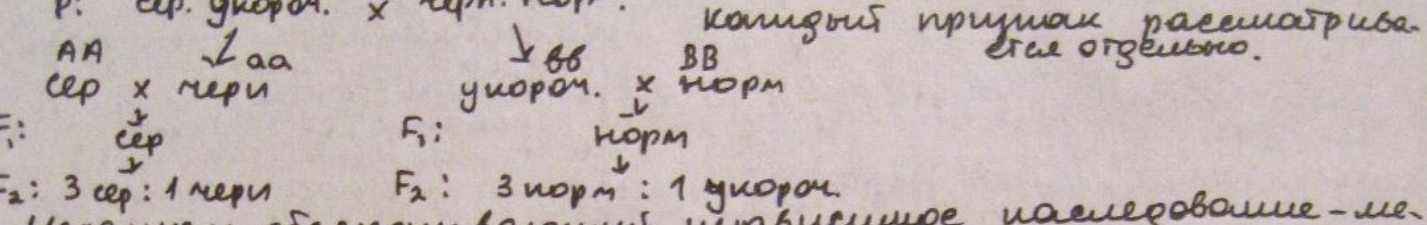
• Кодоминирование $A = a$; $AA + aa = Aa$.



Условие доминир-е
 Гетерозиготы Mh по гену наличие рогов:
 но q Hh комолые, а o^1 Hh - рогаые, т.к. этот ген контролируется
 гормоном тестостероном.

Анализно-наследование волосатости/лысости у людей.
 Третий закон Менделя: закон независимого наследования, закон
 гибридного скрещивания.

Н-р, дрозофила: гибридное скрещивание.
 2 признака: окраска тела
 форма крыловой пластинки



Механизм, обеспечивающий независимое наследование - ме-
 ханизм расхождения хромосом в мейозе.

$$\left(\frac{3}{4} A^- + \frac{1}{4} aa\right) \cdot \left(\frac{3}{4} B^- + \frac{1}{4} bb\right) = \frac{9}{16} A^-B^- + \frac{3}{16} A^-bb + \frac{3}{16} aaB^- + \frac{1}{16} aabb$$

Правило:
 если в отащине есть субметацентрические или метацентриче-
 ские хромосомы, то их плечи ведут себя как независимые хромо-
 сомы. Н-р, у Менделя 3 и 7 признаков характеризовались гена-
 ми, находящимися в плечах метацентрической хромосомы, а
 не в разных хромосомах.

В F_2 набор признаков отличается от родителей, возникают
 новые рекомбинации, призна- независимое расхождение хро-
 мосом в мейозе. Увеличивается размах изменчивости.

Гибридное анализирующее скрещивание: линия-анали-
 затор - двойной гомозиготной рецессив.

$$AaBb \times aabb$$

F_1 $\frac{1}{4} AaBb$: $\frac{1}{4} Aabb$: $\frac{1}{4} aabb$: $\frac{1}{4} aabB$
 Если в анализирующем скрещивании расщепление 1:1:1:1, то
 за каждый признак отвечает один ген, и наследуется не-
 зависимо.

Политенное наследование
 количество наследуемых независимо генов:

$$N = N_{\text{клеточолит.}} \cdot \text{окружентр. хромосом} + N_{\text{плеч}} \cdot \text{метацентр. хромосом}$$

- количество типов гамет: у гетерозигот 2^n
- число сочетаний гамет в F_2 4^n
- число типов зигот: 3^n
- число генотипов: 3^n
- число фенотипов ($A \geq a$) 2^n
- число фенотипов ($A \geq a$) 3^n
- расщепление по генотипу $(\frac{1}{4} AA + \frac{1}{2} Aa + \frac{1}{4} aa)^n$
- расщепление по фенотипу ($A \geq a$) $(\frac{3}{4} A^- + \frac{1}{4} aa)^n$

Условие выполнения менделевских законо-
 мерностей.

- 1) Диплоидные организмы
 Закон Менделя. частный случай, т.к. не все диплоид-
 ны.
- 2) Полное разнометие
 (партогенез, астрогенез; пол + и - у дрозофил и пр.)
- 3) Исходные формы происходят из мейотических линий; в первом прибли-
 жении это гомозиготы AA и aa
- 4) Выполнение закона чистоты гамет: все гаметы должны быть:

- равновероятными в своем образовании
 - равновероятно вытеснять
 - равновероятно вступать в половое размножение.
- 5) Наличие только 2-х аллелей
 - 6) неизменный характер доминирования
 - 7) полная пенетрантность - видимое проявление в фенотипе; одинаковое проявление во всех поколениях и в любых условиях.

Нарушение условий выполнения канонических закономерностей наследования.

1) Биология объекта:
 н-р, у покрытосем. все вегетативные части растения и то, что образуется из завязи - это клетки материнского растения, а к F, относятся только зародыш. Эндосперм (многоклеточный материнского растения) триплоидный. У голосеменных функциональный аналог эндосперма гаплоидный, поэтому по эндосперму можно определить материнский генотип.
 Уши: Бескроссовидные мутанты. Они появляются после цветения и оплодотворения в-в в семени, после ранних этапов митоза.

Расщепление из 3:1 станет 3:0.
 Уши те 2 цветение (как у фиалки): полное цветение с большими и ярким цветком, но стерильным, а затем маленькие и беззачатковые фертильные цветки.

Доминантный аллель с рецессивным летальным действием.

1) 1 аллель имеет 2 проявления (явление шиботропии)
 Китайская голая собака - гетерозигота, при их скрещивании возникает расщепление на голых и пуховок:
 P: Aa x Aa голые
 F₁: 1/4 AA : 1/2 Aa : 1/4 aa
 гибнут голые пуховки
 расщепление трансформируется в 2:1 (дифференциальная модель мозаик; неравномерная выживаемость)

при рождении
 Мутация по гену FOXI3
 Транскрипционный фактор. Работает в клетках эпидермы; делает возможной транскрипцию, действуя на РНК-полимеразу. Помогает:
 - понизить / повысить транскрипцию
 - запретить / разрешить работать РНК-полимеразе.
 При его мутации - эктодермальная дисплазия собак. Это нарушение структуры всех эктодермальных производных.
 У людей: синдром Криста-Сименса (гипогидротическая дисплазия)
 Поражение эктодерм. структур. Клиническая картина: озема, аномалии зубов.

2) Серповидно-клеточная анемия
 HbS-A - норм. эритроциты, живут 90-120 сут
 HbS-S - серповидные эритроциты, 10-20 сут.

Все силы организма уходит на кроветворение. Неупругие, сплюснутые, плохо проходят 1/3 просвета капилляров.
 Всего лишь однонуклеотидная замена в гене SNR (гемоглобиновом субъединице β₁)

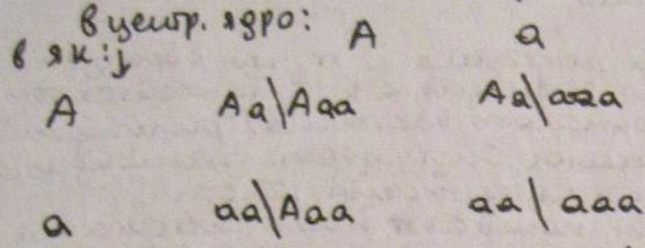
P: Hb^AHb^S x Hb^AHb^S
 F₁: 1/4 Hb^AHb^A : 1/2 Hb^AHb^S : 1/4 Hb^SHb^S
 Гомозиготы имеют норм. эритроциты и заражаются малярийным плазмодием. Клетки устойчивы к малярийному плазмодию (эритроциты, тромбоциты). Хотя и болеют СКА, но имеют преимущество перед маляр. плазмодием. Не оставляют потомство, очень слабое потомство, заражены, но сути мертвечины.

Другие заболевания с резистентностью к малярии.
 • Талассемия
 Недостаточность глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы (пентозофосф. пути)
 Гемолитич. анемия в ответ на инфекции, химикаты и пр.
 Как следствие - болезнь Фабриуса. Вызвана употреблением в пищу русских (конских) бобов, содержащих

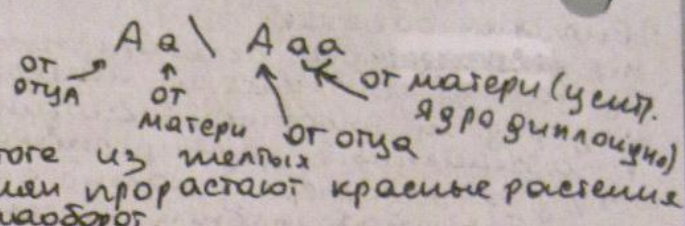
уших вициин, рибциин ипр. Это ешьные океоаиты, кто поратитает гемоглобин. мелуха, почечное недостаточность.

Antigen Duffy - устойчивость к малярии.

Двойное оплодотворение у знаков:



Один спермий - в центр. ядро, другой - в яйцеклетку.



В итоге из мелких семян прорастают крупные растения и наоборот.

Некоторые элементарные (определяемые одним геном) наследственные признаки человека.

- Тиреотизм - развитие волосяного покрова у ♀ по мужскому типу
- Гипертрихоз ушных раковин
- Локальный гипертрихоз (вблизи шейных позвонков).
- Альбинизм
- Способность сидеть на корточках долгое время

имеет регионы распределения: Африка, Азия, Индия.

Анатомическая особенность таранной кости - определяющий градус наклона ее поверхности ген.

Доминантные признаки

- облысение по ♂ типу (голый лоб)
- Нормальная мочка ушей
- Темный цвет волос
- Курчавые волосы
- Карие глаза (эумеланин)
- V-образная линия волос
- Близорукость / дальтонизм
- Умение сворачивать язык в трубочку
- Норм. слух
- Низкий / средний рост
- Глубокий подбородок
- Веснушки
- Темная кожа
- Неспособность сгибать большой палец

Рецессивные

- Волосы по всей голове
- Мочка уха приросла к щеке
- Светлые волосы
- Прямые волосы
- Светлые глаза (мутация гена, контр. синтез эумеланина)
- Прямая линия волос
- Норм. зрение
- Плоский язык
- Глухота
- Высокий рост
- Скошенный / маленький подбородок
- Нет веснушек
- Светлая кожа
- Способн. сгибать большой палец

■ ● проявл. признака
 □ ○ норма
 ⊙ ⊠ носительство
 ◆ неизв. пол

⊙ ⊠ прервавшие отнаця
 ◆ про- 1...3... индивид

⊙ ⊠ брак с кровным родственником
 ◆ I...V... поколения

⊙ ⊠ беременность
 ▲ выкидыш
 ➔ аборт
 | поколение - родители; усыновл-е

⊙ ⊠ сибсы - дети одних родителей
 ⊙ ⊠ диготн. близнецы
 ⊙ ⊠ монозиготные близнецы

МТХ-гнк передается только по телеской линии (н-р, доказано, что у викингов темные волосы появились от индейских женщин - они оставили свои МТХ викингам).

Синдром Брауна - дефект зрения, к-рым страдал Александр Македонский. Он основал династию египетских царей Птолемеев. Клеопатра была из их рода, имела характерные черты глаз. Род был полон имбридинга, проходила имбридинг-депрессия.

Аутосомное наследие
 Аутосомно-рецессивное
 В каждой популяции есть представители разных полов.
 Н-р, гипертрихоз или двартизм (карликовость), синдром Кляйнера, витонин-
 зависимый рахит (гипофосфатазия)

Аутосомно-рецессивное
 Не во всяком поколении есть представители.
 Н-р, синдром Марфана (очень длинные руки и пальцы, высо-
 кий рост, высокая гибкость из-за замедленного окостенения
 костей); пигментная кератодерма (дефект эргонуклеазы, нару-
 шение репарации - под влиянием солнца возникают язвы и
 пятна); мидриодия Дюшена
 Носелезание, сцепленное с полом.

Множественный аллелизм
 Гребешки: окраска раковины $r^a r^b$ - белый;
 $r^b r^b$ - черный; 3 аллеля
 $r^o r^b$ - розовый

Окраска шерсти шведа: 7 аллелей
 Окраска радужки глаза: от карего до серого. Возможно иметь
 голубые или серые глаза у негров или австралоидов, т.к.

Это другие гены, не имеют окраски кожи.
 Аналогично - цвет волос.
 Эумеланин - черный
 Феомеланин - рыжий
 Есть оба - "серая", есть эумеланин только - либо черный, либо
 каштановый (бело-черный), либо каштановый. Если нет
 обоих - то альбинос.

Все это - один ген C : $C > C^{chd} > C^{chl} \geq C^h > C$
 доминант. каштан. черн. рецесс. альбинос.
 Гомологичные гены у разных видов работают одинаково
 и обеспечивают тот же признак.

Блондин с черными усами и бородой - тоже каштановый
 окраска.

Генетика групп крови человека
 Карл Ландштейнер - открыл систему АВО.

I - длинное плечо 9 хромосомы. Обеспечивает группы крови
 Есть 3 группы аллелей:

1) $I^o I^o$ 1-ая 0
 2) $I^A I^A$; $I^A I^o$ 2-ая A
 3) $I^B I^B$; $I^B I^o$ 3-я B
 4) $I^A I^B$ 4-я AB
 Вз-е аллелей:
 $I^A = I^B > I^o$
 кодом-доминир-е
 тип-е

A: на поверхности эритроцитов - антигены A (гликопротеины)
 B: антигены B; антигена a (агглютинином)

AB: антигены A и B; никаких антиген

O: никаких антигенов, антигена a и b.
 Антигены копируются в ДНК, а антигена складываются в
 процессе жизни; поэтому группа крови устанавливается
 до 1 года.

Для переливания используют фракционированную кровь,
 а цельную не переливают, т.к. р-не тогда все равно произойдет
 сепс.

Антигены: сначала синтез белка, затем гликозилир-е
 (4 остатка моносахаров) получается H-антиген (Gal-6AcNAc-
 -Gal-Fuc) L-фукоза определяет общечеловеч. антиген.
 Затем 3 возможных модификации.

- 1) I^O - дальние ничего не присоед.
- 2) I^A - Gal присоед. ко второй Gal - I^A
- 3) I^B - ко второй галактозе присоед. еще одна Gal .

Работает один и тот же фермент, в разных аллелях изменяется лишь слегка активный центр, и он узнает другой сахар.

Группы аллелей A, B и O: могут быть группы различия по бензойной части антигена и пр. Можно посадить другой сахар и пр.

Н-р: A_1, A_2, A_3, A_x - группы крови типа A. Все они с N-ацетилгалактозаминотом. Но они дают антигены разной силы (не всегда группа A определяется как группа A).

Бывает, что в одной паре хромосом вообще нет гена I, или есть в двух копиях: $I^A I^B$ в одной хромосоме. т.е. система групп крови весьма сложная.

Группы крови обнаружены у многих животных, даже у рыб и земноводных.

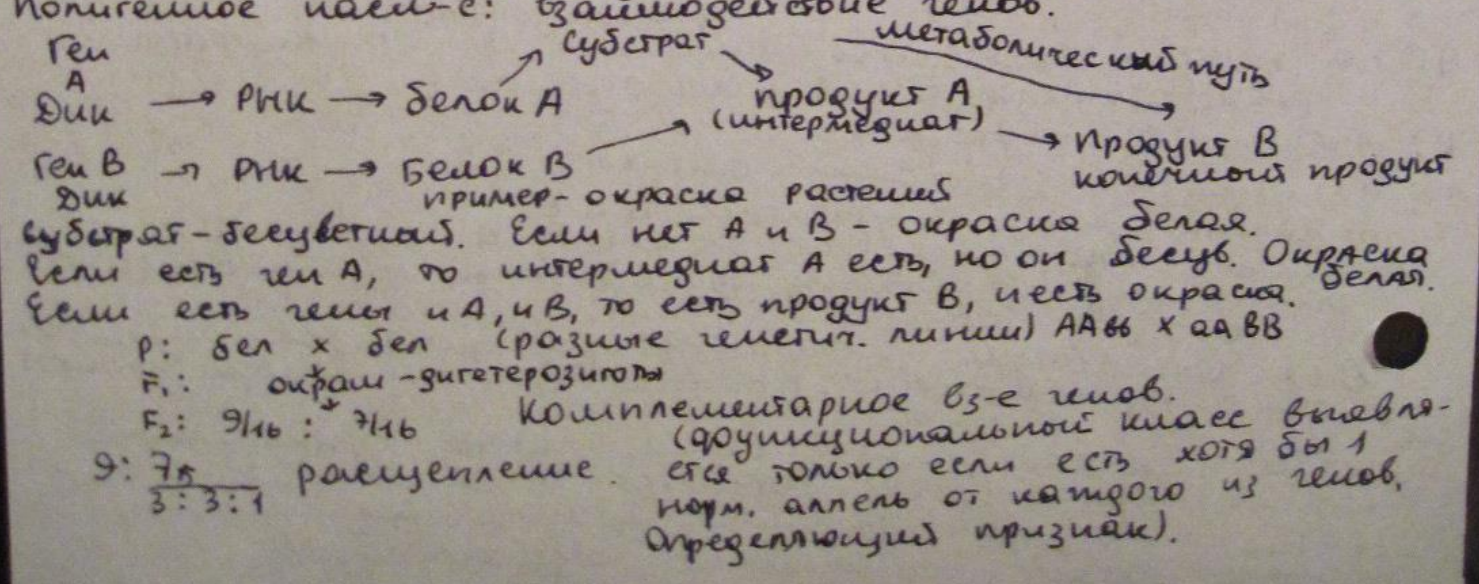
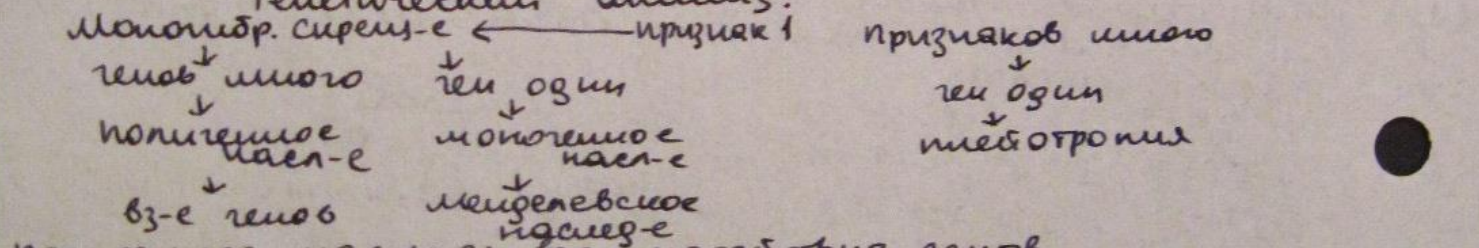
возникновение новых аллелей.

Ген A: аллель A некая померават. ДНК
 ↓ мутация
 Аллель B измененная последовательность ДНК
 ↓ мутация
 Аллель C продукт тот же рабочий, но другая еще одна мутация
 ↓ мутация
 Аллель D еще вариант рабочего продукта
 ↓ мутация
 бессмысленный продукт, потеря формы

и пр. Многочисленных аллелей может быть очень много.
 Н-р, тем ферментом гликолизом. Мутации могут идти в в зонах, и в интронах. Мутаций очень много. Поэтому есть разные степени тяжести ферментопатии.

"Слепыш Алессандро Македонского" - голубые глаза у индусов и пр. На самом деле это просто детские гены.

положительная ассортативность - особи со сходными признаками заводят семьи.



Предшествующий → Интермедиат → конечн.

Разучениши

оранж., окраш.

ген А
ген В

обер-ли
изут

признак
есть

$9/16 A^-B^-$

ген а
ген В

либо субстрат не узнается,
либо не идет р-ия. Интермеди-
ата нет, и конечн. продукта
тоже нет

$3/16 aaB^-$

бел.



ген А тогда интермедиат есть, но ген В конечн. продукта нет.

$3/16 A^-bb$

бел.

ген а
ген б

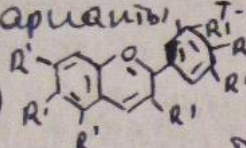
ни одна из р-ий не идет,
нет ни интермедиата, ни конечн.

$1/16 aabb$

бел.

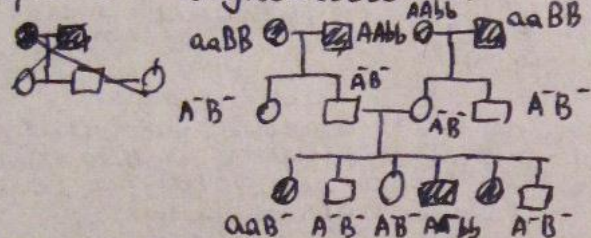
Это принцип наименьшего количества признаков, т.к. в клетке-мет-
болжеекие пути в основном, а они работают, если есть все фер-
менты, и т.е. есть все их нормальные гены.

Комплемент. вз-е можно рассмотреть с разных сторон.
Разучени.: всегда будет выделяться класс $9/16 A^-B^-$ - самое функ-
циональное проявление. С остальными компонентами возмож-
ны варианты, т.е. и разные проявления.



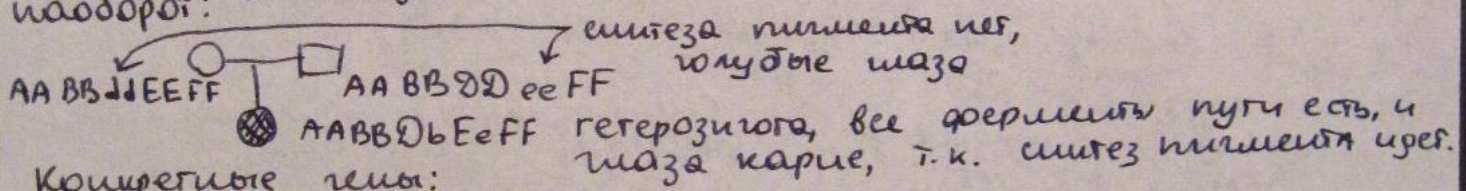
общая структура антоцианов
Биосинтез: из фенилаланина, затем ок 5 этапов
синтеза, обеспеч. по крайней мере 1 фермен-
та, обеспеч. по крайней мере 1 геном.

История с мухомором:

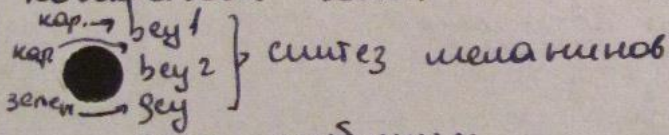


насл. по принципу компле-
ментарности
 A^-B^- - это здоровые люди
нарушение у одного из генов
даст мухомор:
 aaB^- или A^-bb .

У светлошазых родителей может быть кармашкой ребенок или
наоборот:



Конкретные гены:



OCA2 - альбинизм

Другой вариант: интермедиат имеет самостоят. проявление

ген А
фермента

интермедиат
красн

ген В
пурпурный
конечн продукт

$9/16 A^-B^-$ пур.

ген А
ген б

- есть только красн
ген а и ген б - нет интермедиата, и даль-
ше ничего не идет

$3/16 A^-bb$ красн.

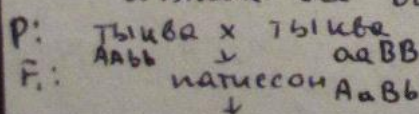
ген а;

ген б - нет ни интермедиата, ни продукта.

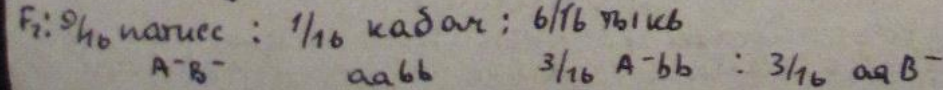
$1/16 aabb$ бел.



9:3:4 расщепление по фенотипу
Торфа пурпур тыква; (кабачок твердокорый) - патиссон, кабачок
и тыква - все они системат. перо. Наимеуется именно так.



мутация по гену, кошта-
лирующ. илет. деления.



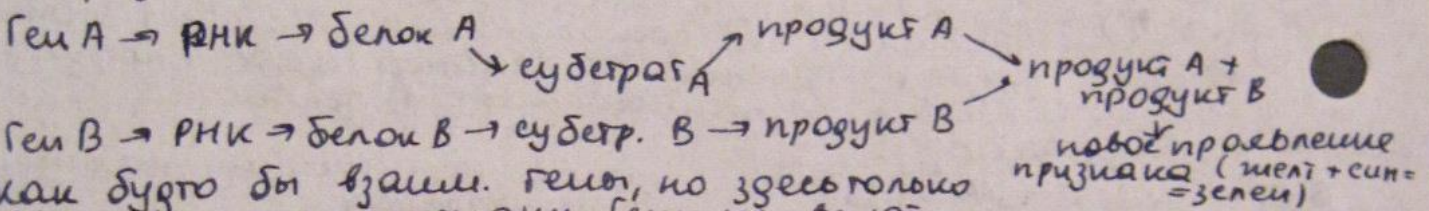
Редришки и волоски появляются в рез-те уменьшии клет. деления. Это контролируют разные гены.

- Тыква - деление во всех напр. меньше
- Патиссоны - в вертикальн. ~~меньше~~ больше, чем в горизонт.
- Кабачок - в вертикальн. ~~меньше~~ больше, чем в горизонт.

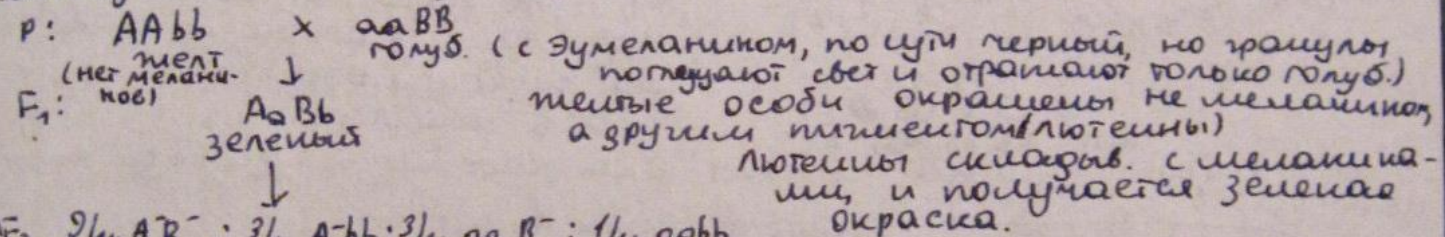
Если мутация хотя бы в одном гене - деление идет во всех направлениях. (сфер. форма)
 Оба гена мутации - одно напр. дел-е
 Оба норм- разные напр. деления строго ограничивают, шпин. форма.

Иммунитет. полиморфизм:
 у каждой формы животного свое соотношение зу/фреометина

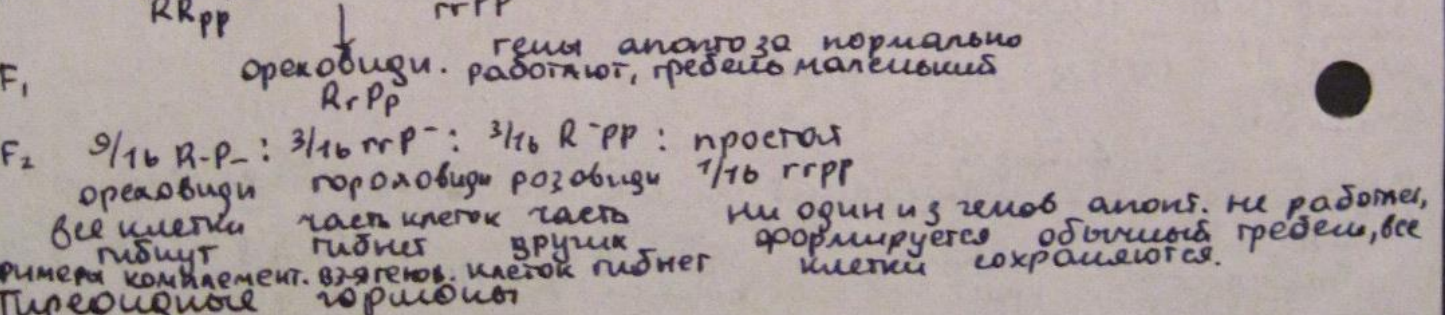
Синтез меланина - из тирозина в несколько этапов. 7-е зрел. опять метаболизм. путь. У одних есть и зу, и фрео-, у других только зу- или только фрео-, у третьих - ничего (белые).
 9:3:3:1 - типичное расщепление меланина, но у Менделя 2 признака, а здесь признак 1, но природа его дигетная.



Как будто бы разные гены, но здесь только совпадение по признаку. Гены не өз-ют.

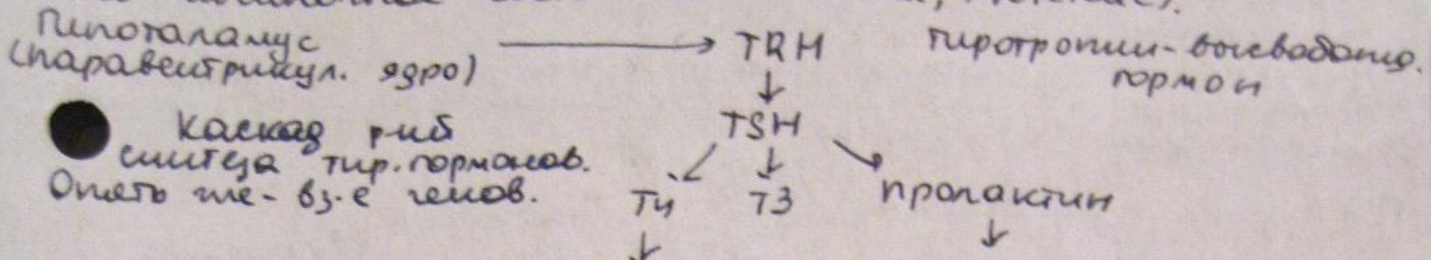


Гребень кур: Ген, кодирующий. процесс клет. деления и апоптоза.



→ Тироксин → Природитиронин → ядро → соедин. с рецепторами → транскрипция → мРНК → белок → биологич. эффект.
 Без гормона активация гена невозможна.
 Природитиронин и рецептор-комплементарное вз-е в-в, а значит, и генов, к-рые их кодируют.
 Неотения (увеличение) - сохранение детских признаков во взр. сост-и
 замедление развитие, но физиологическая зрелость. Алюселотъ
 у промензис ускорение развитие; репродуктивная зрелость. Алюселотъ
 Если алуселотъ вводить тироксин, индекси подра или уменьш. усл-я содержания (слишком сухая) - то он превратится в

амбиготому.
 у акселотля тирамина недостаточно; у амбиготомы - достаточное.
 Есть тиреоиды, использующие неогенина у нек-рых земноводных.
 только личиночное состояние (Sirenidae, Proteidae).



Каждый рибосомный сайт тир. гормонов. Опять те-вз-е генов.

• Амбиготомия ферменты. белки, обл. фермент. активностью, у них есть сайт св-яз с неким в-вом.
 Если амбигот. сайт свободен, то р-ия стимулируется ферментом.
 Если амбигот. сайт св-яз. с регуляторной молекулой, то центр активного центра меняется, и р-ия не идет.

Регуляторные молекулы и сам фермент-продукты работы разных генов. Это - комплемент. вз-е генов.

• Рибосомы эукариот: 40S + 60S. 30 белков в составе 40S-единицы; т.е. 30 вз-ющих генов.

40 белков - 60S-единица. т.е. 40 генов вз-ют. 18S рРНК (40S-суб.) (60S суб.) 28S рРНК 5,8S рРНК 5S рРНК. Гоме кодируются генами, поэтому они гоме выключаются во вз-е.

Только полноценная работа всех генов дает полноценную рибосому.

Но генов рРНК много: 18S 5,8S 28S, 18S 5,8S 28S сгруппированы в хромосоме; рНК-полимераза I.

5S 5S 5S в другой хромосоме; тоже много их копий; рНК-полимераза III. Один продукт рРНК разрезается и дает несколько рРНК (для эукариот нехарактерно; характерно для митохондриальных генов).

• РНК-интерференция процесс, регулирующий активность генов. Белок Dicer - работает на 2-нитевой рНК (кр. вирусот или некоторые продукты транскрипции). 2-нитевая рНК обычно уничтожается, т.к. не имеет смысла обычно. Пусть есть 2-нит. рНК, она разрезается Dicerом на малые интерферирующие рНК (10, 15, 20, 30 нк), к-рые св-языв. с комплексом белков RISC (RNA-induced silencing complex). Тогда гены, кодирующие участки этой рНК, замолкают, а мРНК, кодирующие эти участки, тоже разлетаются.

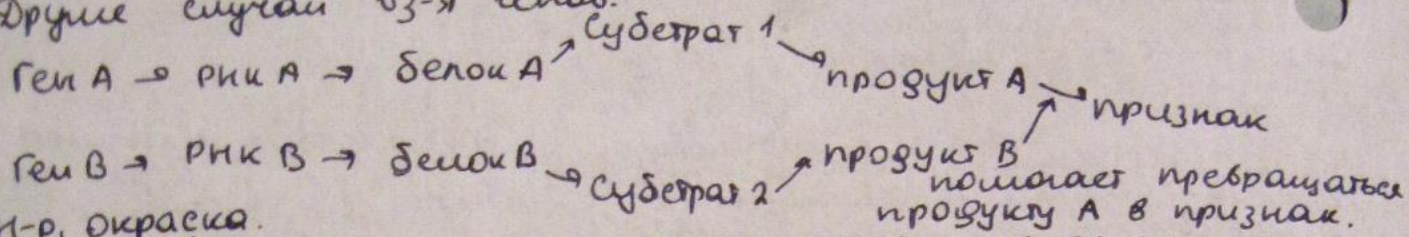
Комплекс RISC как бы помещенный в рибосому, но наоборот, разрушает мРНК, к-рые помещены в нее. RISC-е интерферирующий рНК. Может быть так: ген работает, но все его мРНК рунтается RISC-ом. Ф-ция защиты от вирусной инфекции клетки. Такой процесс есть у всех живых существ. Есть несколько механизмов РНК-интерференции.

• Метаболизм аминокислот. Фенилаланин → тирозин → тирозин → меланин, Адреналин и норадреналин; дофамин

- Эдородисты: повреждение метаболич. пути
- Фенилкетонурия - наруш. превр. Фен в Тир
- Крепикизм - наруш. превр. из тирозина в тиронин
- Гормональная недостаточность
- Альбинизм

• Тирозиноз
 • Алькаптонурия } наруш. расщепл. тирозина
 (накопление промет. продуктов тирозина) галицелл.

Другие случаи вз-я наслед.



И-р, окраска.

У птиц: верхушка - самая старая часть пера; перо растет с нижней части из фолликула. На дне фолликула - меланоциты, производящие окраску для перьев, и откладывающ. ее в перо. У млекопитающих аналогичная система развития окраски у шерсти.

Запас меланоцитов пополняется из стволовых клеток меланоцитов, находящ. в волосяной сумке. Оттуда они могут улетать как в фолликул, так и в дерму.

Меланин в отростках (дегритях) содержит меланосомы, содержит меланины. Это меланосомы либо фреомеланосомы.

Меланоцит свои дегриты посылает по митки. простр., и отдает пигменты кератиноцитам. Так окрашивается кожа. Окраска может измениться под внешн. воздействием.

Процесс откладки: дегрит врастает внутрь кератиноцита, втягиваясь в него, и меланосомы идут внутрь кератиноцита.

Ген А - синтез меланина.

Ген В - транспорт и откладка пигментов в кератиноциты.

По сути - ген актина, с помощью краю меланосомы движутся по дегритам.

Результат - окраска. Появляется, только если работают и А, и В.

Другие гены - включают и выключают гены синтеза или транспорта в разных местах развития (и-р, надхвостье черное, подхвостье белое) либо в разное время развития (поло-сатые перья). Это - дифференциальная экспрессия генов.

Регуляторные гены сами по себе эдородист не дают, их эдородист виден только через продукты других генов.

Рецессивный эпистаз
 Кошачье окраска вз-е, но признак формируется, когда в генах существует мутация.

$$P: aaBB \times AAbb$$

$$sep \quad \downarrow \quad черн$$

$$F_1: AaBb \text{ нормальная комплемент. вз-е.}$$

$$(aпути)$$

$$F_2: 9A-B- : 3A-bb : (3aaB- + 1aabb)$$

$$aпути \quad черн \quad Чая -- \quad деп.$$

рецесс. эпистатив. гедобис
 а - отсутствие пигмента
 А - наличие пигмента
 В - зональное расщ.
 в- сплошное расщ.

Черная: волос сплошь черной
 Апути: отсутствие черной, средняя рыжая, кончик черной

Пример:
 почему иногда у белых рождаются черные, а у черных - белые потомки?

И-р, лабрадор: белый, черный и шоколадный бывает

Породы собак, кошек и пр. вьскходит к малому числу особей

Р: (палево) $AAbb$ x (палево) $aaBB$
 \downarrow
 F_1 : $AaBb$
 черный

A - синтез кератио пигмента
 A - есть; a - нет
 B - его отношение в волосе
 B - откладывается; b - нет.

Телогония: одианды; кобому покрыви зедрой, а потом обочном передном, и у потомства появились поло-сы на боках.

В теле зедрных ченов телогонии не существует. В данном случае - всего лишь количество в з-егенов

F_2 : $\frac{9}{16} A^-B^-$: $\frac{7}{16}$ ($\frac{3}{16} A^-bb$ + $\frac{3}{16} aaB^-$ + $\frac{1}{16} aabb$)
 палево

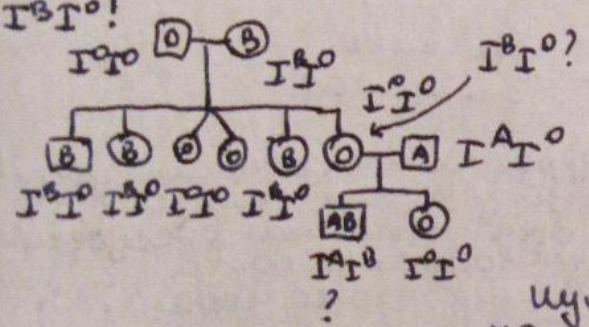
Если ~~палево~~ ^{палево} производится, но не откладывается в волосе, то кожа будет темная, и шага тоже.

Если пигмент не производится - то кожа тоже обесцвечивается.

Ген b подавляет проявление окраски - эпистатическое действие. А ген a подавляет проявление отношения окраски.

Т.е. 2 случая проявления эпистаза.

Эпистаз - частный случай комбинирования. в з-я. рецессивн. эпистаза в задке: $aa > B^-$.



на самом деле генотип $I^B I^O$, но фенотипически это $I^O I^O$.

Ген H - $FuT1$ - фукозилтрансфераза. Антиген H откладывается на эритроцитах.

Т.е. Ген продукт ина и интегрирует антиген в мембрану эритроцита в мут. сост. и этого гена проявляется нулевая гр. крови - никаких антигенов но. эритроците нет.

В Индии аншель встречается у 1 из 10 000 человек.

$hh I^B I^O$ - нулевая группа крови.

Эволюция имеет ирет $\frac{1}{3}$ дуплицире генов и модификацию их св-в.

Ген Se - $FuT2$ - ген секреции. Вызывает выделение антигенов в кровь. Это эпистатические кн. секреторных тканей (слизистые оболочки, ЖКТ, дых. пути, мочевоыделительные пути).

Т.е. группу крови определить можно, и не анализируя самой крови, а только биол. жидкости ч-ка. Фукозил-трансфераза - катализирует образе обычно иск. антигена и его укладку на мембрану.

H^- - все привичные группы крови

hh - в любом случае нулевая группа.

Se - доминантный - антигена группы крови в биологических жидкостях человека.

Благодаря ему можно определить группу крови по поту, моче, слюне человека.

Если A и B наследуются независимо друг от друга, то

доминантн. $B > A$ проявление - B подавляет A.

• Окраска оперения
 Р: Белый x Белый

F₁: Белые
 F₂: Белые: черные (13:3)
 $9/16 C-I^- + 3/16 ccI^- + 1/16 ccii$

пигмент производится, ч
 никто ему не мешает
 $3/16 C^-ii$ откладывает
 черные

C - контроль синтеза пигмента
 I - эпистаз - не позволяет этому пигменту откладываться.

Но у C-I^- пигмент есть, но в первых не откладывает. Но он есть в глазах, когтях и пр.

А ccI^- и ccii пигмента не имеют, и когда у них розовая тогда другое расщепление:

9 окраш. когти : 4 полностью белые перья : 3 черные полностью.

Или голуби:
 Доминантный эпистаз 12:3:1.

Рисунк откладки пигмента:
 А - пятнистость В - эпистаз
 а - сплошная окраска выключает ген А и а.

P: aaBB x AAbb
 Белый ↓ пятнистый

F₁: AaBb Белый

F₂: $9/16 A-B^- + 3/16 aaB^- + 3/16 A-bb + 1/16 aabb$
 Белый пятнистый сплошной

В природе встречаются цветовые аберрации - необычные цвета у разных животных. Это не альбинизм (у них темная окраска глаз), это эпистаз. Может быть неполное обесцвечивание. У африканцев - иногда светлые волосы и кожа.

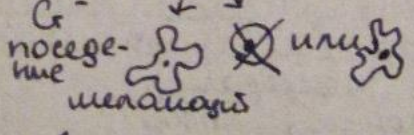
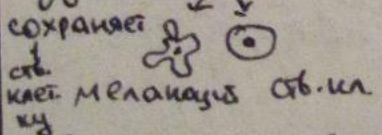
У некоторых животных обесцвечивание стало нормой (белые медведи, пингвины, лебеди и пр.)

Белый лебедь!!! В каждом уголке области, в каждом уголке души...
 у человека: раннее поседение. У некоторых животных тоже есть раннее поседение (серые мыши, серая масть у лошадей (а мерделя окрашенные), голубой окрас у керри-блю-терьеров, и пр.)

Ген В - путь биосинтеза меланина

Ген С - путь синтеза створочных клеток меланоцитов.

Когда запас меланоцитов иссякает, волос седает.



Японские декоративные карпы - очень-очень разнообразная окраска. Наименование: полимерия.

P: обычные карпы x золотые
 A₁A₁ A₂A₂ ↓ a₁a₁ a₂a₂
 синтез феомеланина
 золотая окраска.
 может быть не 2 гена, а больше.
 Некумулятивная полимерия.
 F₁: обычные A₁a₁ A₂a₂
 F₂: $15/16$ норм $9/16$ A₁-A₂-
 $3/16$ A₁-a₂a₂
 $3/16$ a₁a₁ A₂-
 $1/16$ a₁a₁ a₂a₂

A₁ и A₂ - дупликация одной гена с одной и той же функцией.

Псевдоалель - копии генов, отлич. друг от друга. Это еще не псевдогены.

Степень праяви. признака зависит от кол-ва доминантных аллелей - кумулятивная полимерия.

Некумулятивная полимерия проявляется и в случае наслед-я окраски кожи (рождение белых детей у африканцев или арабов).

Гены синтеза меланина, гены отщипки меланином, регуляторные гены - в любом случае окраска будет наследоваться ими.

• Пшеница:

P: красное x белое

F₁: красное

F₂: 1: 4: 6: 4: 1.

(15:1) - некумулятивная полимерия

окраш. неокраш. полимер содержит пшеница, получили расщепл. 1:4:6:4:1 - кумулятивная полимерия (от самых темных признаков до самых светлых).

Все случаи кумулят/некумулят полимери-во условны. Зависит от того, как посмотреть.

Наследование пола. Всегда выявляется количеством, контроль его осуществл. цепой амальгамы генов.

Размножение

• Бесполое - в основе - митоз

• Половое - в основе - мейоз.

Осуществляется посредством половых клеток, специализированных или неспециализированных (у эвтропы одна кл. просто перетекает в другую).

- Изогамия - одинаковые клетки, но отлич. по физиол. сост. (+ и -; к и а и пр.), отщипов. - у разнотипных клеток.

- Выделение этих изогамных клеток от других. Они специализируются внутри

- Приобретение способности изогамных клеток к движению.

- Анизогамия - одна из клеток теряет способность двигаться.

- Анизогамия - неподвижная клетка увелич. и превр. в яйцо, а подвижные - мельчают (сперматозоиды).

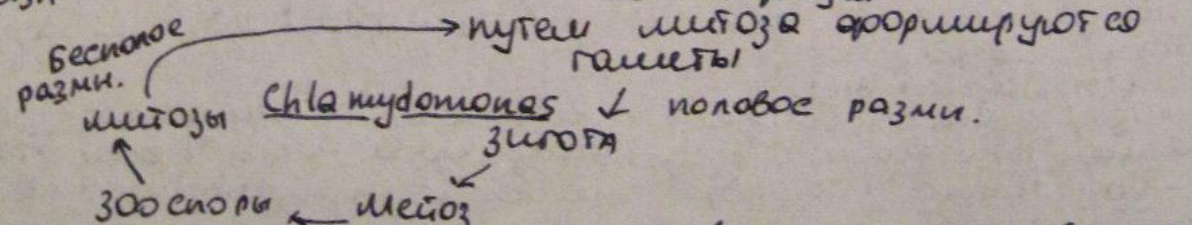
Проходит путь в 30 см (от влагалища до фаллопиевых труб) за 2 часа у человека.

При этом сперматозоиды попадают в агрессивную среду, и осуществлается естествен. отбор на уровне сперматозоидов.

Мизи. циклы многоорганизма - у 2 фаз:

- диплофаза

- гаплофаза.



Сначала яйцеклетка сохраняет свои размеры, вплоть до бластулы. Потом - "первое рождение" - оболочка яйца лопается, и зародыш "высвобождается".

Результаты реципрокных скрещиваний одинаковы, т.к. матер. организм больше контролирует развитие зародыша.

А так же - материнские мтх и хли (у растений).

Способы полового размножения.

1. Гермафродитизм

• Покрытосеменные растения: внутри 1 органа разнополые - и тычковой, и пестичкой.

В тычиночных растениях - и тычиночные, и пестичкие.
А развитие андроеда и гиноеда - результат диффер. экспрессии этих генов, т.е. генов - в регуляции.

• Мхи - изначально гермафродитизм

- Мохляк
- Кольчатые мхи - оплодотворение

В крайнем случае - самооплодотворение. Но мхи все же перекрестное оплодотворение.

- Позвоночные
Рыба Гамлет из акулообразных: и ♂, и ♀ органы, но скрещивание перекрестным способом. Затем это может меняться (продукты в них созревают неодновременно).

После этого гермафродитизм (дикиогамия)

• Некоторые брюхоногие - сначала все самцы, а в дальнейшем они трансформируются в самок. Мелкая полая система развивается из групп зачатков, не из мужской. Перекрестное оплодотворение 1 раз. Т.к. матер. организмы должны быть крупными, мхиными, зрелыми организмами, чтобы самооплодотворение как зачатков в самки, а для сперматозоидов это не надо.

• Рыбки-клоуны: молодые мелкие особи - самцы, как только они достигают определенного размера, превр. в самок.

(протандрия гермафродитизм)

Обратная трансформация: т.к. мало у рыбок-клоунов место для разнополости, то самок много не надо. И самки имеют больше плодовитости, и после смерти самки самый крупный самец превращ. в самку.

Регуляция работы этих генов - гормональная (если нет самок, то нет и ее гормонов, и тычиночные выключаются).

• Протандрия - все юные особи самки, а потом часть превр. в самцов (много самцов не нужно). Н-р, у камешки охоты, к-рыб живет по величине и на границе мелководья и океанической дна. Т.е. огромное кол-во места для самцов. Чтобы больше распространиться, нужно больше самок.

2. Раздельнополость

Существуют разные организмы разных полов.

Половой диморфизм

- утка-карикуля: самец яркий, самка серая.

половой отбор: победительские экологич. и пр. механизмы приводит к такому диморфизму.

- Мабушки: самка яркая, самец серый.

Это зависит от того, кто какакает яйца и кормит птенцов. Тот и серый.

Покрытосеменные:

• Однодомные (орех) - тычиночные и пестичкие цветки на одном растении. Результат диффер. активности половых генов

• двудомные (папорот) - тычиночные и пестичкие на разных особях.

Механизм детерминации пола на организменном уровне.

• Эпигамный за счет образования акрум. среды. Все зиготы примерно одного пола, но по генотипу идентичны, пол зависит от т°, влажности и пр.

• Сигнальный
- Гемолитный
- Хромосомный
- Гемный
Опред. пола в момент оплодотворения.

• Протандрия
половоопределение - за счет дифференциальной регуляции ♀ гамет (крупные яйца и мелкие зигота и пр.).

Гемонный механизм - табуный. Общественное - производное.

1. Эпигамный.

Н-р, черепахи:

♂ - от 21 до 27°C;

♂ + ♀ - от 27 до 30°C; (критический период).

♀ → выше 30°C.

● Аналогично - гаттерия, только телесный и критич. период смещается ниже по t°.

Аналогично - крокодилы.

Может быть несколько критич. периодов / округ. среда или изменчива, и никогда не угадается, какой

будет климат.

Изменение t° - в рамках одного гнезда существуют разные условия. Н-р, крокодилы гнездо строит из глины и материи. Сверху - жарче, снизу - холоднее, посередине - средне. Поэтому из гнезда выводятся и ♂, и ♀.

Внутриорганизменные регуляторы - стероидные гормоны.

Из холестерина - синтез половых гормонов.

● Тестостерон - мужской, но вырабат. и у женских.

● Ароматаза из тестостерона делает женские гормоны (эстрогены, эстрадиол, эстриол и пр.)

Многие полихлорир. ~~поли~~ диоксины - действуют как эстрогены. Поэтому в природе ищут особи мужского пола.

Bonellia - морская червь. Имели женский и гермафродитный пол. Молодые личинки выходят в округ. среду и свободно плавали до лета мороза. Если рядом нет взрослых особей, личинка оседает и превращается в женскую особь (личинка с ротовым). Если личинка - возле взрослой самки, то она проникает внутрь нее, и начинает паразитировать. У нее редуцируется все, кроме полов. системы, к-рая под действием гормонов хозяйки превр. в мужскую. Получается как бы гермафродит.

Г.к. червь прикрепленный, то полк партнера затруднен, и самки обр. внутри обр. самки.

Бонеллия - ярко-зеленый пигмент в хоботке, высоко токсич. в-во, вызывает маскулинизацию личинок.

● Колораги - самки. После с собой яйца. Разные типы осе-

- Без:
 - Легкие взрослые самки
 - Молодые самки
 - Самцы - хилые, живут недолго.
- Из зимнего диапа. яйца → легк. осеб. (при благоприят. усл-ях). Все сам-самки и партеногенезом дают легкие яйца. При наступл. осени - диапа. произв. запл. яйца, из них ра-виваются самцы, спарив. с легк. самками и дают диапа. ичные зимние яйца.

3. Сингамия

● Гемонный механизм перепончатокрылые (исея):

1) яйца - самцы

2) яйца - самки → матки

зависит от количества гормонов в маточном молоке. Матка производно управляет сарингерами, отделе миды. от яйцевода сперматофоры. и часть яиц оплодотв., а часть - нет. Зависит от условий жизни семьи.

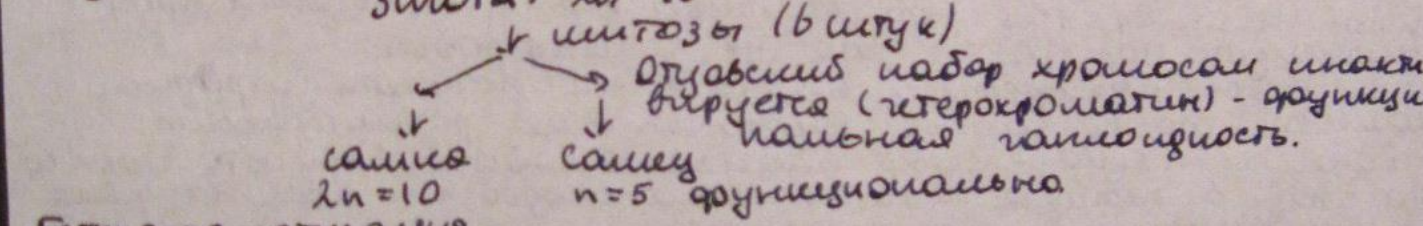
Самцы: все они - гомозиготы. Диплоидные соматич. клетки, а половые клетки и полов. пути - гаплоидны. Все трутни - генетически разные. Опушечных пчел не всеяд. Самка спаривается с несколькими десятками самцов раз в жизни; сперматозоиды краются всю жизнь матки. Трутни - тивут в улье за мед рабочих пчел. За это их воюют освою или умерщвляют.

Аналогично - муравьи и тп.
 Если 2 самца одинаковот- мужской пол
 Если 2 самца разные- женский пол
 Цитоплазма: избирательное существо. у потомков однополое. Самки откладывает 2 типа яиц; краемые и розовые. После оплодотворения - 2 типа зигот.

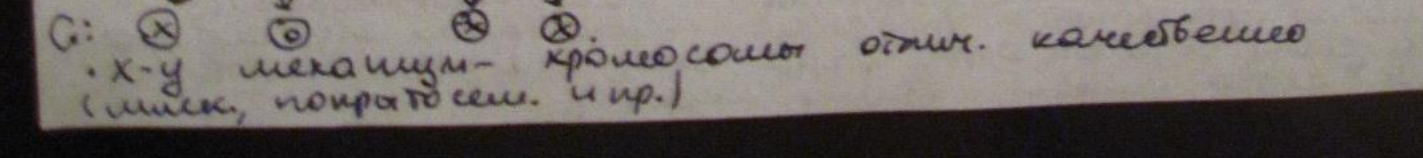
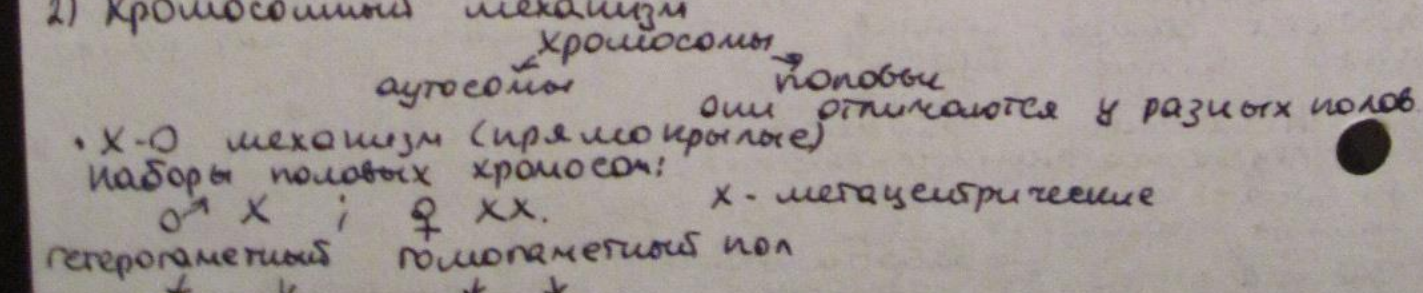
Обитазма - цитоплазма яйца.
 Краемые яйца - разбиваются в самки.
 Розовые яйца - дини. набор пребр. в гаплоидной за счет разрушения одного набора хромосом. Всегда разрушаются только опухские хромосомы. Опушечная и материнская ДНК - отмирают до определенного момента. Они по-разному помечены (модифицированы).

Эпигенетическая система модификации ДНК. В основном - метилирование ДНК помечает ее. Из таких яиц получаются самцы. Но у них только матер. гены. Соматич. клетки вторично пребр. в диплоидной. Это. механизм эпиминации ДНК. Механизм эпиминации ДНК - у идиозоид (убрать макрошумус).

Метил-е не влияет на нуклеотидный состав.



- Гетерохроматизация
- Функциональная гетерогенность - опух и матер. хромосомы работают по-разному, т.к. есть эпигенет. регуляция пола, реализ. т.к.:
 - гидроф. экспрессия генов
 - генетич. импринтинг
 - сайленция генов и генов
 - замолкание генов
 - метил-е ДНК.



♂ XY гетерогамет.
гетерогамет.

♀ XX
гомогамет.

В F, будет поровну XX и XY, формирующиеся пола зависят от отцовского генома.

• ♂ ~~ZZ~~ ZZ ♀ ZW - у птиц и рептилий, и земноводных. Z-хромосома - не X-хромосома, а W-не Y. У них свой механизм. Еще такое есть у бабочек.

● В X и Y хромосомах часть генов и там и там, а часть - только в X.

• Баранцовые механизмы (гроздообразия) от соотношения генов зависят пол.

X : A X-половые; A-аутосомы.

0,5 < ♂ метасамец беспл.

= 0,5 ♂

0,5 - 1,0 интереснее нерообразий. полов. смел., но есть и ♂, и ♀.

= 1 самка

> 1 - метасамка беспл.

Возможны и другие варианты.

● Продукты одного гена будут с другими продуктами другого гена, и образует комплекс. Если и того, и того гена поровну, то есть только комплекс. Если одного из генов больше - одного продукта больше, и он включит определенные другие гены, и идет развитие опред. пола.

Половые хромосомы.

Не походит друг на друга, образуют гетерологичную пару. X всех млекопитающих Y-хромосома разная. Она очень вариативная.

На Y-хр. есть участки гомологичные X-хр., и свои собств. участки, которых нет ни у кого. (псевдоаутосомные районы - ведут себя, как и другие аутосомы). Благодаря этим X и Y узнают друг друга в процессе мейоза (синхемис).

X-спейцдинг. районы - только у X-хромосом.

Y-спейцдинг. районы - только у Y-хромосом.

Гены сперматогенеза

Генный механизм полоопределения

1 ген, Гиббсовы, Бемисовы образ.

Ген, определяющий пол. Множественные алели:

$a^D > a^+ > a^d$
норм.

$a^d a^d$ - женское растение

$a^+ a^+$; $a^+ a^d$ - однодомное растение (♀)

$a^D a^+$; $a^D a^d$ - мужское растение

Грибы из ариллофоровых - алейродикусы.

2 гена определяют пол. Итого - 4 пола: AB, Ab, aB, ab.

AB x ab и ab x Ab - только тогда будут фертильные сочетания.

Спорообразование - только при вз-и генов A и B (2 процесса гомизации вз-то друг с другом).

● Кукуруза: Sk - silkness определяют пол.
комплемент. Ts - tassel seed.

вз-е генов.

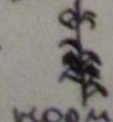
Sk⁻ и Ts⁻

Sk⁻ Ts⁺ Ts⁺

Sk⁺ Sk⁺ Ts⁻

Sk⁺ Sk⁺ Ts⁺ Ts⁺

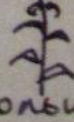
Sk⁺ Sk⁺
и
Ts⁺ Ts⁺



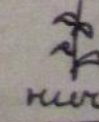
норм.



только початки



только метелки



норм.

Ремонтирование (репаративное копирование) - скандный элемент у разных организмов. Н-р, при разных организмах.

Принадлежность к полу может иметь бактериальный характер.

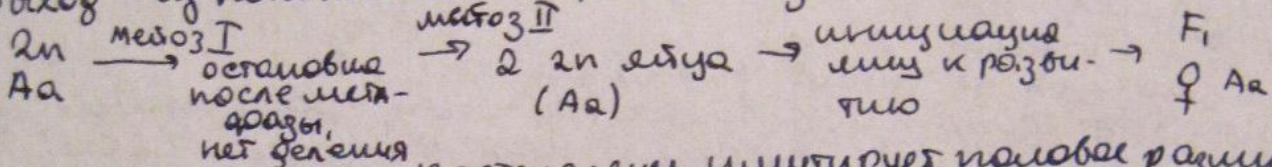
Wolbachia - бактерия, содержится в клетках 20% насекомых, симбиотических и паразитических. Т.е. имеет одну форму размножения, размножается в половых органах видов.

Wolbachia - заполняют личинки насекомых. Это вызывает стерильность. Личинка гроздообразной гоме имеет внутри себя бактерии. У трихограммы гоме она есть - внутри яйца. Генетич. аппараты бактерий берут с ДНК эукариот. ИЛИ она может переносить и от разных видов друг другу (мембранная совместимость).

Если мать гроздообразная больше заражена Wolbachia, тем больше потомство. В F₁ будут только ♀ (андрогены).

Если есть, не дающие развиваться самцам (или самкам).

Выход из положения - партеногенез



Никаких самцов партеногенез имитирует половое размножение. X преобладающих - возможен партеногенез. Н-р, у мушкетера все виды трипloidные или тетрапloidные, значит, у них партеногенез, и обычно полноразмерных у них нет.

У птиц: 30-40% яиц индеек партеногенетические. А индюки могут насиживать яйца. Куры - аналогично. Редко - у млекопитающих.

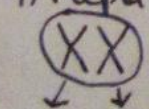
Феминизация

Мокрицы: звуковая система. Самцы разбиваются под действием гормонов андрогенов. Если андрогенная титрация зарастает во время пезиса от других особей, то самец превращается в самку (прекращает синтез мужских гормонов). То же самое и с пчелками, и со взр. самцами, но взр. самцы превр. в интерсексы, т.к. полностью не может сформироваться женская полов. система.

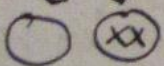
Неразхождение и потери хромосом. Половое кл.

Зигота по пути трипloidия. После завершения II дел. мейоза отходит 2-е полярное тельце, и клетка становится трипloidной.

1) Неразхождение в I делении мейоза



В одну клетку попадает обе хромосомы, в другую - ни одной. В случае сперматогенеза 50% потерь, 50% дупли. хромосом.

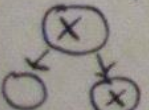


В случае овогенеза существует смешанная, и неполная. Яйца не созревают, в т.ч. и анеупloidные.

Способность отодотворять - определяется не в ядре, а в цитоплазме. Поэтому анеупти. сперматозоиды в ядре себе отодотв.

В F₁ 50% моносомиков, 50% трисомиков.

2) Неразхождение во II делении мейоза

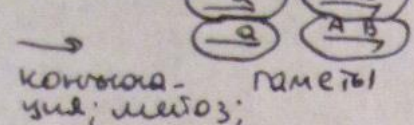


F₁: 50% норм., 25% моносомиков, 25% трисомиков. Причина - нарушение аппарата веретена деления. Иногда хромосома не включается в ядро, и происходит дуп. потеря хромосом.

50% анеупloidные

Половые хромосомы:

Дрозофила:



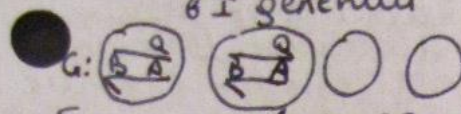
Анализ скр. \rightarrow ♀ aa ♂ AaB
♀ Aa ♂ AaB

норма

контингент; мейоз; гаметы

F₁

нерасхождение в I делении



Анализ скр. \rightarrow ♀ AaB ♂ a
♀ AaB ♂ a

наруше

a - белые глаза
A - красные глаза

Это было первичное нерасхождение хромосом. Если аналогичные особи встречаются в разведении, то это - вторичное нерасхождение.

Контингентация: XX конъюгируют чаще, чем XY, т.к. они более гомологичны.

У человека:

1) Синдром Клайнфельтера - трисомия XXУ (1/500-2000 ♂)
Высокие ноги, шотение по тененому типу; менингеальные шелезы, отст. умственное развитие, повышенный уровень адреналина, не может размножаться.

Нерасхождение ведет к изменению баланса генов. Пол не меняется, но меняются признаки другие. (1/2000 ♀)

2) Синдром Шерешевского-Тернера - трисомия моносомия X0.
Не может размножаться. Низкий рост, наруш. скелета, перв. и втор. половых признаков. Особи женского пола.

т.е. поопределяющая-у-хромосома, сколько бы х-хромосом не было.

Другие жизнеспособные трисомии/моносомии:

- Трисомия 21 - синдром Дауна 1/770
- Трисомия 13 - синдром Патау 1/15000
- Трисомия 18 - синдром Эдвардса 1/4000-8000 ♂
- Трисомия 22 } очень редко
- Моносомия 21

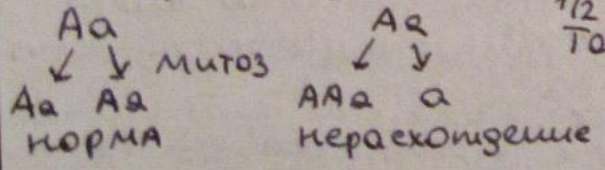
Синдром Триплох (XXX) - мало отлич. от нормы. Высокий рост и наруш. репродукции - три X раскодируются не могут. (1/1000-2000 ♀)

Синдром Якобса (XYY) - 1/1000 ♂. Редко встречается, в F₁ - результат нерасход. хромосом. В основном нормальны, как и XXX.

А остальные анеуплоидии. Нет жизнеспособны (спонтанные аборт, или выкидыши)

Нерасхождение в соматических клетках.

1/2 с одним фенотипом; 1/2 с другим.

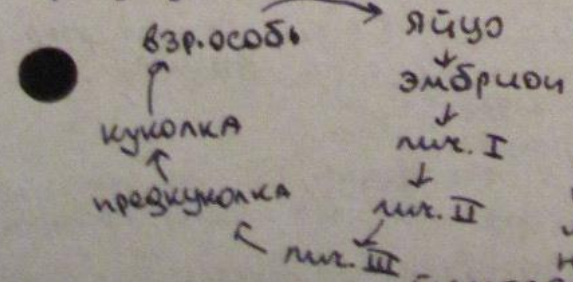


Тогда зародки получат соматический мозаицизм: часть с одним фенотипом, часть - с другим.

гонадно-соматический, мозаицизм.

Если это будет в клетках половых - игонад гоноадно

Н-р, у дрозофилы.



лишняя - накопление материала
Куколка - перестройка тканей из многочисл. в итаминальные (формы de novo итаминальные тканей). Формируются из итаминальных дисков в лишней. Если перестроить итаминальные диски, то в половом меете вырастет соотв. орган (автономное развитие).
Гуморальная регуляция развития у них нет.

У W M N / y w m n

при потере 1 хромосомы проявляются рецесс.

- окраска глаз
- цвет тела
- размеры крыльев
- наличие ил. крыльев

Особь- латеральный минандроморф
 Потеря х-хромосомы с этими признаками при соматич. делении, и та же мозаикой: половина не одна, половина - другое. Происходит потеря в 1-м делении зрелости. у бабочек - довольно часто встр. также половина от самца, половина от самки. Крылья тоже разноцвет. На тучности (кросс репродукции) такое не влияет.

У птиц: тоже такое может быть (полукурца, полупетух), хотя формирование признака неавтономное.
 У человека:

Рассмотрим аутосомы. Если человек хромосомы протбризовать с хромосомами зиготы на митозе, то можно увидеть, что гены в хромосомах перемешаны.
 Но: разбита численная регуляция. Даже если и получают мозаики, то фенотип либо один, либо другой, а промежут. варианты бывают крайне редко.

Мозаицизм - в исконн. - зигота
 Химеризм - сочетание в себе признаков нескольких организмов.

В полном тетрагаметион химеризм. При оплодотворении 2 яйц, обе оплодотворяются, образуются 2 зиготы, а потом вдруг они сливаются. Формируется 1 организм, но мозаичный. Получается аналог минандроморфа. Химер можно получать искусственно, в т.ч. и м/у разными видами.

"секторные гены" - вводятся, чтобы пометить организмы и отследить его судьбу. Н-р, флуоресцентных белков. Н-р, у этого явления может быть и нормаль. и патологич. Н-р, у обезьян мармозетов каждая особь- тетрагаметная химера (из 2 зигот). Если рождается 2 детеныша - было некогда 4 зиготы. И наоборот: у бракосочет. все детеныши - монозиготные близнецы (из 1 зиготы).

Часто разные внутр. органы имеют разный типотип даже у человека.
 Есть кошки с разным цветом глаз - тоже довольно часто тетрагаметион химеризм. У человека бывает тоже гетерокромия, а так же неравномерная пигментация. Лишние бланки - природоинтермитивное и кошачье заболевание. Видны пути миграции эктодерм. клеток отражаются на окраске кожи.

Химеризм по признаку пола: грудь женская, а полов. органы мужские.
 Полиспермия:
 Оплодотв. - во время II деления мейоза. Если оплодотворены 2 сперматозоидами, то полнр. тело не выделяется. Образуется тетрагаметная химера.

Партеногенез: (апомиксис - у растений). Оплодотворения нет. Если одна яйц оплодотв., а другая убиты хромосомами, то ~~каждая~~ после шимения ~~себе~~ выходит химера.
 Если же нет редукц. деления, то образуется дигаметная химера. И если одна ~~сама~~ по себе в норме боллеет редко то ~~слив.~~

мисо с зиготой, она всегда выживает. получается химера.
Имплантация гормонально не регулируется. Поэтому полу-
чаются черно-розовые гетерокромичные пятнистые кошки и пр.
Черепеховые коты - так и появляются тетрагаметными химериз-
мам. Они вполне фертильны.

Проблемы этого явления:

- монозиготные полуидентичные близнецы

- проблема выявления материнства.

Мать может быть химерой.

2) Микрохимеризм - частичный.

Ретровирусы группы Сіrsу (MDF): их гены размещиваются
(прививались) микроинвазивными отводами плацент.

Плаценте - по сути гибридная структура из клеток ма-
тери и плода. В плаценте есть барьер, но не абсолютный. Ча-
сть эмбр. кн. плода идет в организм матери, и мать получает ге-
нотип своего мутантного материнский микрохимеризм. Одно-
ручье у 50-75%, а сея у всех.

Клетки, обсеяны лимфоцитами: Вит-лимфоциты, макрофаги, кил-
леры и пр. Так можно иногда выявить, забеременев (при-
родная химиотерапия).

И клетки матери сеются внутри плода.

Это - частичные химеры (до 40% случаев выявляются)

Аутоиммунные заболевания: развиваются, когда клетки плода
засеваются в матери. Также - системный склероз; ювенильные
идиопатические воспалительные миопатии.

Если ребенок от другого отца, то он получает себе клетки
матери и первую супругу. Получается иммунологический
конфликт (трехсторонний конфликт)

т.е. это своего рода телелогия.

Это должно учитываться при переливании крови. Очень мно-
го характеристик иммунизации или крови остаются ребенку
от матери, от братьев/сестер и первых мужей матери.

Фримартин - потомки монозиготных близнецов (KPC, человек)
которые являются разнополовыми близнецами. Бывает, что у не-
кого своя плацента и свой плодный пузырь, а бывает, что
все общее. Вот тогда это фримартин. Н-р, это по генотипу XX, но
полов. органы недоразвиты, поведение по мужскому типу.

Часть краевых белых клеток XX, а часть - XY. XY пона-
м от брата (т.к. плацента общая).

Поэтому у некоторых определить группу крови можно, т.к. клет-
ки имеют разные типотипы.

У человека: химеризм по группам крови в разнополовых близнецах;
а также иммунологические топеративности; общие предш. лимф.
кн. и пр.

Определить число х-хромосом можно цитологич. методом
по наличию полового хроматина: 1 из ~~кажд~~ X-хромосом реакти-
вируется, образуя тельца по полю хроматина, число этих тель-
ц - число X-хромосом - 1. Из всех X-хромосом работает только 1.
Лабонизация - инактивирующая X-хромосома.

после бластоцисты видны зиготы (у мыши-
на стадии 2-4 бластомера), и инактивируется с равн. веро-
ятностью либо отцовская, либо матер. X-хромосома.

Поэтому кошки черепеховые (то черные, то розовые).
В кн. трофобласта - только отцовские инактивируются, чтобы
матер. клетки не конфликтовали с плацентой.

В клетках полового пути инактивации не происходит.
"Ситуевые" клетки - трехветвевые

Белый цвет - это другие гены другой группы.
XXY - кот черепашковид, но стерильный. Это кошачий синдром Клейнфельтера.

Мозаики у человека

Гематофилия:

у мужчин - наследимому разное содержание факторов крови, в зависимости от того, какая X-хромосома инактивируется т.е. есть экпрессивность (выраженность) признака разная у разных людей.

Дальтонизм:

редко - полный дальтонизм, редко - вообще без дальтонизма. Дальтонизм видет красной как зеленый.
Гетерозиготы по дальтонизму (g): 50% различают красной, 50% не различают. Также зависит от инактивации X-хромосомы. Гормонально не регулируется.

Андрогенная эктодермальная дисплазия

Отсутствие половых тел.
Случайное распределение участков с/и без половых тел.
В сумме 50% есть полов. телесы, 50% - нет.

5% ДНК содержится в X-хромосоме. Это много.

X-дрозофилия - 20% ДНК. У нее отсутствие X-хромосомы фатально.
Приним механизм опред. пола доминирует сочетание с балансом генов. Поэтому, чтобы сохранить этот баланс, одна X-хр. инактивируется (уравнивание кол-ва ДНК). И у мужчин больше генов работает, чем у женщин.

Дозовая компенсация:

- Мек. - одна X хр. не работает
- Дрозофила - X хр. у самцов работает в 2 раза быстрее и больше (другой тип регуляции).
- Нематода - обе X хр. у XX работает в 2 раза медленнее.

X-хромосома:

имеет Xist - X-инактивирующий. Центр. Его продукты связываются с хромосомой и закрывают ее. Закрывание происходит, только если его будет опред. кол-во.

Механизм опред. пола у млекоп. мек.

Пол: первичная детерм.

Детерм. гонад

Вторич. детерм.

Детерм. вторичных половых призи.

Зародок: Бугорок, 9 мм.

перед хвостом - уrogenитальный шиш (полов. бугорок); сформиров. Н.С., и все остальное. Имеется от груди. dorsal. отдела дорсальной мезодермической почки. Она дает начало половым клеткам, в нее в дальнейшем переходит полов. клетки. Она превр. в гонаду.
Полов. бугорок - наруж. и внутр. полов. органы, формируются отдельно от гонад.
В брыжейке кишки иннервируются половые клетки (отдельно от гонад и полов. органов). На уровне задней кишки. Затем они иннервируют в половую систему.

всплоют - гонада будет фертильной; не успеют - будет стерильной.

Затем формируется полов. система с выделит. почк. Гонады недифференцированы. Закладыв. одност. и

вальдроты, и мюллероты каналов.
А затем идет дифференцировка и миграция лимфических протоков.

В кариотипе гомодиплоидия - внутр. и внешн. половые органы.
Из внутр. форм. ♂ органы, а из внешн. - ♀. Это - диффер. развитие.

Ген SRY - определяет развитие ♂ пола. Кодирован транскрипционный фактор TDF (тестис-детерминирующий фактор), который запускает гены мужского развития.

Если нет SRY - развивается женский организм ("по умолчанию").
Гены женского развития не требуют активации.

Ген SOX9 - у всех позв. Регулирует диффер. предшественников и тиреоид. Антимюллеровского гормона. Он дублируется, из копии получилась SRY.