

Министерство сельского хозяйства Российской Федерации  
Трубчевский филиал ФГБОУ ВО Брянский ГАУ

**Самкова Е. Л.**

# **ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ**

**Курс лекций**

для обучающихся по специальности 36.02.01 Ветеринария

**Брянская область  
2020 г.**

УДК 636.082 (042)

ББК 28.64

С 17

Самкова, Е. Л. **Основы генетики:** курс лекций для обучающихся по специальности 36.02.01 Ветеринария / Е. Л. Самкова. - Брянск: Изд-во Брянский ГАУ, 2020. - 64 с.

Курс лекций может быть использован при изучении общепрофессиональной дисциплины Основы генетики в соответствии с ФГОС СПО по специальности 36.02.01 Ветеринария.

В курсе лекций раскрываются теоретические аспекты важнейших свойств живого – наследственности и изменчивости, механизмов изменчивости и роли изменчивости в эволюционном процессе, рассматриваются способы передачи наследственной информации из поколения в поколение.

Для обучающихся учреждений среднего профессионального образования.

**Составитель:**

Самкова Е.Л. – к.с.-х.н., преподаватель Трубчевского филиала ФГБОУ ВО Брянский ГАУ, высшая квалификационная категория.

**Рецензент:**

Пиреева С.И. – преподаватель Трубчевского филиала ФГБОУ ВО Брянский ГАУ, высшая квалификационная категория.

*Рекомендации одобрены методическим советом филиала, протокол № 2 от 29.11.2019 г.*

© Брянский ГАУ, 2020

© Самкова Е.Л., 2020

## СОДЕРЖАНИЕ

Введение.....	4
Тема 1. Цитологические основы наследственности...	7
Тема 2. Хромосомная теория наследственности и генетика пола.....	18
Тема 3. Молекулярные основы наследственности.....	27
Тема 4. Генетические основы индивидуального развития.....	31
Тема 5. Наследственность и изменчивость живых существ.....	38
Тема 6. Генетика популяций.....	44
Тема 7. Генетика иммунитета, аномалий и болезней	47
Используемая литература.....	63

## Введение

*Генетика* – одна из важнейших наук современной биологии. Она изучает важные свойства живого – наследственность и изменчивость. Генетика сыграла выдающуюся роль в разработке эволюционного учения, она послужила корнем, из которого возникла и развивалась молекулярная биология. Без преувеличения можно сказать, что генетика занимает сейчас в общей биологии центральное место. Очень велико и практическое значение генетики, она служит научной основой селекции полезных микроорганизмов, культурных растений и домашних животных, способствует успехам медицины. Всё это делает знакомство с главными положениями современной генетики необходимым для плодотворной работы в любой области биологии, во многих отраслях сельского хозяйства и медицины, нужно оно и для правильного понимания ряда узловых вопросов философии естествознания.

*Предмет генетики.* Генетика изучает два свойства органических форм – наследственность и изменчивость. Наследственность обеспечивает материальную и функциональную преемственность между поколениями организмов, проявляющуюся в непрерывности живой материи при смене поколений. Обеспечение преемственности свойств является одной из сторон наследственности, другая – обеспечение точной передачи специфичного для каждого организма типа развития, становления в ходе онтогенеза определённых признаков и свойств, определённого типа биосинтеза и обмена веществ. Материальной основой наследственности являются все элементы клетки, обладающие свойством воспроизводить себя и распределяться по дочерним клеткам в процессе деления. Особенно важную роль играют процессы воспроизведения и распределения специфических структур ядра клетки – хромосом.

*Основные задачи генетики:*

- изучение способов хранения генетической информации у разных групп организмов;
- изучение материальных носителей генетической информации;
- анализ способов передачи наследственной информации из поколения в поколение;
- изучение закономерностей реализации генетической информации в процессе индивидуального развития и влияния на них условий внешней среды;
- изучение механизмов изменчивости и роли изменчивости в эволюционном процессе;
- изыскание способов исправления повреждённой генетической информации.

Генетика тесно связана со многими биологическими науками: биохимией, молекулярной биологией, цитологией, эмбриологией, теорией эволюции.

У большинства видов живых существ материальным мостиком, связывающим два поколения, служат мужская и женская половые клетки, сливающиеся при оплодотворении. В этих клетках заключены сведения, определяющие сходство потомков с родителями. В то же время наблюдается изменчивость, вследствие чего потомки обычно в той или иной степени отличаются от родителей и друг от друга.

Таким образом, от одного поколения к другому через половые клетки передаётся (хотя и несколько в искажённом виде) информация о всех тех многообразных морфологических, физиологических и биохимических признаках, которые должны реализоваться у потомков. Исходя из такого кибернетического характера генетических процессов, удобно следующим образом сформулировать четыре основные теоретические проблемы, исследуемые генетикой.

1. Проблема хранения генетической информации. Изучается, в каких материальных структурах клетки заключена генетическая информация и каким образом она закодирована.

2. Проблема передачи генетической информации. Изучаются механизмы и закономерности передачи генетической информации от клетки к клетке и от поколения к поколению.

3. Проблема реализации генетической информации. Изучается, как генетическая информация воплощается в конкретных признаках развивающегося организма, взаимодействуя при этом с влияниями окружающей среды (фенотипика).

4. Проблема изменения генетической информации. Изучаются типы и причины изменений, которым подвергается генетическая информация, и механизмы их возникновения.

Все эти проблемы изучаются генетикой на разных уровнях – молекулярном, клеточном, организменном и популяционном. Заключение, полученные при изучении теоретических проблем наследственности и изменчивости, служат основой для решения стоящих перед генетикой практических задач, главные из которых следующие:

1. Использование достижений генетики для выбора наилучших типов скрещивания.

2. Использование достижений генетики для выбора наиболее эффективных способов отбора.

3. Использование достижений генетики для управления развитием наследственных признаков.

4. Использование достижений генетики в области изучения мутаций.

## Тема 1. Цитологические основы наследственности

### Роль ядра и цитоплазмы в наследственности

Элементарной структурной и функциональной единицей живого является клетка. Наука, изучающая строение и функции клеток называется цитология (греч. *cellula*, *cytos* – оболочка, покров, панцирь).

*Клеточное ядро.* Было открыто Броуном в 1931г. Оно играет важную роль в регулировании протекающих в клетках процессов; оно содержит носители генной информации, или ядерные гены, определяющие признак клетки и всего организма.

Основное вещество ядра – кариоплазма или нуклеоплазма, в нем находятся хромосомы. В период между делениями ядра (в интерфазе) хромосомы неразличимы, а вместо них в интерфазном ядре видны темные зоны, которые называются гетерохроматин.

Гетерохроматин представляет собой более плотные структуры ядра, способные окрашиваться основными красителями. В ядре имеется одно или несколько сферических телец, или ядрышек. Ядрышки участвуют в синтезе рибосомальной РНК и в сборе субъединиц рибосом.

Ядро клетки находится в покое (интерфаза) или в делении (митоз, мейоз). Интерфазное ядро содержит глыбки белкового вещества - хроматина. Хроматин состоит из тонких нитей - хромосом.

Хромосома содержит ДНК и белки (гистоны, протамины). Хромосома перед делением состоит из двух хроматид, соединенных в одной точке (центромере). Хроматида содержит одну двуспиральную молекулу ДНК, которая особым сложным образом накручена на белки.

Количество хромосом в клетках разных тканей одного вида одинаково, форма и размеры тоже постоянны. Число

хромосом ( $2n$ ) у крупного рогатого скота - 60, домашней свиньи - 38, кошки - 36, собаки - 78 (у человека - 46).

В соматических клетках (т.е. клетках тела) хромосомы парные, набор хромосом диплоидный ( $2n$ ), пары одинаковых по величине и форме хромосом - гомологичные. Парность возникает при слиянии половых клеток, содержащих гаплоидный ( $n$ ) набор. Самцы и самки отличаются только половыми хромосомами (1 пара XX или XY) – гаметами (гоносомами). Диплоидный набор - кариотип (формула вида).

Совокупность хромосом, присущая соматической клетке данного вида называется *кариотипом*.

Кариотип характеризуется числом, формой и размерами хромосом, а также распределением гетерохроматина. В кариотипе хромосомы представлены гомологичными парами ( $2n$ ). При изучении кариотипа изучают их морфологические параметры к которым относятся абсолютная длина хромосомы, плечевой индекс, центромерный индекс, процент гетерохроматиновой зоны. При описании кариотипа используют условные обозначения для идентификации по длине, а так же составляют формулу кариотипа.

Изучение кариотипа является основой цитогенетического метода, который широко используется как в генетике растений и животных, так и в генетике человека.

Существует особый тип передачи наследуемых признаков - не через ядро, а через цитоплазму клетки. Наиболее важные случаи цитоплазматической наследственности - это наследование пластид и митохондрий.

*Пластиды* содержатся в растительных клетках и обеспечивают, в частности, наследование пестролистности.

*Митохондрии* - органеллы всех эукариот, в том числе животных клеток. Митохондрии (впервые описал Бенда в 1897г.) двумембранные органеллы в которых происходит

клеточное дыхание. Содержат кольцевую молекулу ДНК и рибосомы. Митохондрии являются одним из факторов цитоплазматической наследственности и изменчивости.

Митохондрии сперматозоида при оплодотворении не проникают внутрь клетки или разрушаются в ней. Все митохондрии организм получает от матери. Те признаки митохондрий, которые закодированы в хромосомах ядра клетки (до 90%), наследуются по законам Менделя, а те признаки, которые закодированы в ДНК самих митохондрий, наследуются (вместе с самими митохондриями) с цитоплазмой яйцеклетки, т.е. по материнской линии.

У бактерий тоже есть генетический материал (плазмиды), который не связан с их единственной хромосомой.

### **Митоз**

Размножение соматических клеток происходит с помощью митоза. Клеточный (митотический) цикл эукариот состоит из двух периодов - интерфазы и митоза:

1. Интерфаза (период клеточного роста, синтеза ДНК и белков, подготовки к делению клетки), состоит фазы G1, фазы S (синтез ДНК), фазы G2.

2. Митоз состоит из профазы, метафазы, анафазы и телофазы, завершающихся цитокинезом (делением клетки).

Если длительность митотического цикла составляет, например, сутки, то непосредственно деление занимает около 2 часов. Основную часть жизни клетка находится в интерфазе. В интерфазу хромосомы деспирализованы (раскручены). Только на деспирализованных хромосомах происходит процесс транскрипции и они способны удваиваться. В период интерфазы происходит удвоение молекул ДНК. Каждая хромосома становится двуххроматидной, а число хромосом не меняется ( $2n$ ). Во время митоза хромосомы скручиваются и утолщаются, то есть спирализируются, что облегчает их распределение между дочерними

клетками.

Итак, митоз – деление соматических клеток, в результате которого сначала происходит удвоение, а затем равномерное распределение наследственного материала между дочерними клетками. В итоге хромосомы точно распределяются между двумя дочерними клетками - набор в них такой же, как у исходной; каждая клетка генетически полноценна. Патологии митоза могут возникнуть на разных стадиях под действием радиации, химических веществ, вирусов (вплоть до разрыва хромосом).

### **Гаметогенез и мейоз**

Продукция половых клеток (гамет) называется спермиогенезом у самцов, овогенезом у самок. Исходная клетка имеет диплоидный набор хромосом, которые затем удваиваются. Но, если при митозе в каждой хромосоме хроматиды просто расходятся, то при мейозе хромосома (состоящая из двух хроматид) тесно переплетается своими частями с другой, гомологичной ей хромосомой (также состоящей из двух хроматид), и происходит кроссинговер - обмен гомологичными участками хромосом. Затем уже новые хромосомы с перемешанными «материнскими» и «отцовскими» генами расходятся и образуются клетки с диплоидным набором хромосом, но состав этих хромосом уже отличается от исходного, в них произошла рекомбинация. Завершается первое деление мейоза, и второе деление мейоза происходит без синтеза ДНК, поэтому при этом делении количество ДНК уменьшается вдвое.

В результате двух мейотических делений из одной клетки с диплоидным набором хромосом образуется 4 клетки с гаплоидным набором. Огромное число новых сочетаний наследственной информации наблюдается из-за рекомбинации хромосом при кроссинговере и вероятностном распределении их по клеткам.

*Мейоз, оплодотворение и митоз обеспечивают поддержание числа хромосом.*

Особенность мейоза у самок - образование в мейотических делениях направительных телец (т.е. мужских гамет образуется 4, а яйцеклетка - 1, но богатая цитоплазмой и питательными веществами). Спермиогенез идет и до, и после рождения, а овогенез - только до рождения, созревают и дают потомство немногие из яйцеклеток.

Слияние сперматозоида и яйцеклетки приводит к образованию диплоидной клетки - зиготы, дающей начало эмбриону.

Генетическое значение оплодотворения заключается в том, что после слияния женской и мужской гамет в зиготе восстанавливается характерный для данного вида диплоидный набор хромосом. Образование зиготы и развитие из нее особи в процессе индивидуального развития (онтогенеза) являются характерными чертами полового размножения.

Скрещивание разных видов приводит к эмбриональной смертности или бесплодию из-за различий в строении и числе хромосом. Эмбриональная смертность наступает при скрещивании козы ( $2n=60$ ) и овцы (54). Скрещивание зайца и кролика - развития оплодотворенной яйцеклетки не происходит. Мужские гибриды осла (62) и лошади (64) не дают потомства (мулы). То же наблюдается при скрещивании европейского КРС с бизоном, зубром, яком (хотя у них и 60) - только в последнее время удалось получить плодовых гибридов. Но дикий кабан (36) и домашняя свинья (38) дают плодовитое потомство. Гибриды часто обладают ценными качествами, высокой жизнеспособностью.

Таким образом, клетка - это единая взаимосвязанная система органелл, обеспечивающая жизнедеятельность.

тельность клетки, сохранение и реализацию наследственной информации.

### **Законы Менделя и их сущность, наследование признаков**

*Гибридологический метод.* Основным методом исследования в генетике является гибридологический метод. Г. Мендель использовал этот метод в своих работах на горохе. Суть этого метода состоит в скрещивании (т. е. гибридизации) организмов, отличных по каким-либо признакам и в последующем анализе характера проявления этих признаков у потомства.

Проводя свои классические опыты, Мендель следовал нескольким правилам. Во-первых, он использовал растения, которые отличались друг от друга малым количеством признаков. Во-вторых, ученый работал только с растениями чистых линий. Так, у растений одной линии семена всегда были зелеными, а у другой — желтыми. Чистые линии Мендель вывел предварительно, путем самоопыления растений гороха.

Мендель предложил специальную символику: символ ♀ обозначает женскую особь, символ ♂ — мужскую, X — скрещивание, P — родительское поколение, F1 — первое поколение потомков, F2 — второе поколение потомков, A — ген, отвечающий за доминантный желтый цвет горошин, a — ген, отвечающий за рецессивный зеленый цвет семян гороха.

*Моногибридное скрещивание.* Мендель начал свои исследования закономерностей наследования с моногибридного скрещивания.

*Моногибридным называют скрещивание двух организмов, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных (взаимоисключающих) признаков.*

Он выбрал две чистые линии растений гороха, которые отличались только по одному признаку: у одних окраска горошин была всегда желтая, а у других — всегда зеленая (при условии самоопыления).

Гены, ответственные за проявление одного признака (например, формы или цвета семян), получили название *аллельных генов*. Если организм содержит два одинаковых аллельных гена (например, оба гена зеленого цвета семян или, наоборот, оба гена желтого цвета), то такие организмы называют *гомозиготными*. Если же аллельные гены различны (например, если один из них определяет желтую окраску семян, а другой — зеленую), то такие организмы называют *гетерозиготными*. Чистые линии образованы только гомозиготными растениями, поэтому при самоопылении они всегда воспроизводят один вариант проявления признака. В опытах Менделя, например, это был один из двух возможных цветов семян гороха — или всегда желтый, или всегда зеленый.

***Первый закон Менделя – правило единообразия гибридов первого поколения.*** Г. Мендель начал свои исследования со скрещивания растений гороха, исходно отличающихся только цветом горошин (желтым или зеленым). В первом поколении семена у всех растений оказались исключительно желтыми. Когда Г. Мендель повторил свои опыты по моногибридному скрещиванию, но использовал в них растения, отличающиеся друг от друга по другому признаку, по форме семян (гладкие или морщинистые), то все гибридные растения первого поколения имели гладкие семена. Проявляющиеся у гибридов признаки (желтизну или гладкость семян) Мендель назвал *доминантными*, а подавляемые признаки (зеленый цвет или морщинистую форму семян) — *рецессивными*. Доминантный признак принято обозначать прописными латинскими

буквами (А, В, С), а рецессивные — строчными (а, b, с).

На основе полученных в своих экспериментах данных Г. Мендель сформулировал **правило единообразия гибридов первого поколения** или закон доминирования: *при скрещивании двух гомозиготных организмов, отличающихся друг от друга одним признаком, все гибриды первого поколения будут иметь признак одного из родителей, и поколение по данному признаку будет единообразным.*

**Второй закон Менделя - правило расщепления.** Г. Мендель продолжил свои опыты, вырастив растения гороха из семян, полученных в первом поколении. Затем он скрестил эти растения и обнаружил, что у растений второго поколения большинство горошин, а именно  $\frac{3}{4}$ , были желтыми, а меньшая часть, а именно  $\frac{1}{4}$ , — зелеными. Конечно, Г. Мендель подсчитывал число желтых и зеленых горошин в потомстве от многих пар скрещиваемых растений гороха, чтобы добиться статистической надежности полученного результата.

Явление, при котором скрещивание приводит к образованию части потомства с доминантным, а части — с рецессивным признаком, получило название *расщепления*.

Затем Г. Мендель подтвердил характер расщепления в опытах с другими признаками растений гороха и обосновал **правило расщепления**: *при скрещивании двух потомков (гибридов) первого поколения между собой во втором поколении наблюдается расщепление и снова появляются особи с рецессивными признаками; эти особи составляют  $\frac{1}{4}$  часть от всего числа потомков второго поколения.*

**Закон чистоты гамет.** Для того чтобы объяснить, какие клеточные механизмы могут лежать в основе правила единообразия гибридов первого поколения и правила расщепления, Г. Мендель предположил, что в каждой

клетке организма (в его опытах – растения гороха) находится по два «элемента наследственности», отвечающих за каждый определенный признак. Каждая гамета содержит только один «элемент наследственности» из двух имеющихся в соматических клетках. Таким образом, Г. Мендель сформулировал **закон чистоты гамет**: *при образовании гамет в каждую из них попадает только один из двух «элементов наследственности», отвечающих за данный признак.*

Совокупность всех внешних и внутренних признаков и свойств организма называют *фенотипом*.

Совокупность всех генов организма называют *генотипом*.

По фенотипу не всегда можно определить, какие гены содержит данная особь. Например, у растения гороха, имеющего желтые семена, генотип может быть как АА, так и Аа. А вот рецессивный признак — зеленый цвет семян — проявляется только у гомозиготных растений с генотипом аа. Иными словами, всегда можно определить генотип особи с рецессивным признаком.

**Анализирующее скрещивание.** Для установления генотипа особей, которые не различаются по фенотипу, используют так называемое анализирующее скрещивание. При этом особь, генотип которой нужно установить, скрещивают с особью, гомозиготной по рецессивному гену (аа). Например, для того чтобы выяснить, какие из растений гороха с желтыми семенами имеют генотип АА, а какие — Аа, их следует скрестить с растением с зелеными семенами (аа). Если потомство будет иметь только желтые горошины, значит, исследуемое растение было доминантной гомозиготой (АА). Если же в потомстве наблюдается расщепление на растения с желтыми и зелеными горошинами в соотношении 1 : 1, то изучаемое растение было ге-

терозиготно (Aa).

*Дигибридное скрещивание.* В природе не встречаются две абсолютно одинаковые особи какого-либо вида живых существ — все организмы отличаются друг от друга по многим признакам. Исключения могут представлять растения, развивающиеся в результате самоопыления (например, пшеница, горох, картофель и другие), а также однояйцевые близнецы животных и человека, хотя говорить об абсолютной схожести таких особей также нельзя.

Скрещивание особей, у которых учитывают отличия друг от друга по двум признакам, называется *дигибридным*, если по трем — то тригибридным и т.д. В общем случае скрещивание особей, отличающихся по многим признакам, называется полигибридным.

*Закон независимого наследования признаков.* Г. Мендель приступил к изучению результатов дигибридного скрещивания после того, как установил закономерности моногибридного скрещивания. Для этого он исследовал характер расщепления при скрещивании двух чистых линий гороха, различающихся по двум признакам: цвету семян (желтые или зеленые) и их форме (гладкие или морщинистые). При таком скрещивании признаки определяются различными парами генов: одна пара генов отвечает за цвет семян, другая — за их форму. При этом желтая окраска горошин (A) доминирует над зеленой (a), а их гладкая форма (B) — над морщинистой (b),

По закону единообразия гибридов первого поколения семена гороха в поколении были желтыми и гладкими. Для того чтобы было легче понять, как будет проходить комбинация признаков при скрещивании двух гибридов из первого поколения, американский исследователь Реджинальд Пеннет предложил заносить результаты опыта в таблицу, которую называли решеткой Пеннета. По вертикали

указываются женские гаметы, по горизонтали – мужские. В результате слияния четырех видов гамет, возникающих у растений из F1 (AB, Ab, aB, ab), во втором поколении (F2) возникает 9 различных генотипов. Но эти девять генотипов проявляются в виде четырех фенотипов: желтые — гладкие, желтые — морщинистые, зеленые — гладкие и зеленые — морщинистые, причем соотношение фенотипов будет 9:3:3:1. Если же подсчитать, каким будет соотношение между желтыми и зелеными горошинами, то оно будет равняться 3:1. Такое же соотношение будет и между гладкими и морщинистыми семенами. То есть выполняется правило расщепления. Отсюда следует, **закон независимого наследования признаков (третий закон Менделя): при дигибридном скрещивании гены и признаки, за которые эти гены отвечают, наследуются независимо друг от друга в соотношении 3:1 и комбинируются во всех возможных сочетаниях.**

#### *Вопросы для самопроверки*

1. Хромосомы – материальная основа наследственности.
2. Кариотип, видовое постоянство числа, величины и формы хромосом, парность и диплоидный набор хромосом.
3. Состав хромосом – белки и ДНК. Способы упаковки ДНК в хромосому.
4. Митотический цикл, современное представление об интерфазе и процессах, происходящих в С1, S, С2.
5. Процессы, происходящие в разные фазы митоза, биологическое значение митоза.
6. Отличие мейоза от митоза
7. Биологическое значение мейоза.
8. Гаметогенез животных.
9. Сущность метода гибридологического анализа, разработанного Г. Менделем.

10. Закон доминирования и единообразия гибридов первого поколения. I закон Менделя.

11. Расщепление гибридов F<sub>2</sub> и последующих поколений при моногибридном скрещивании. II закон Г. Менделя.

12. Правило чистоты гамет.

13. Расщепление гибридов F<sub>2</sub> при дигибридном скрещивании.

14. Закон независимого комбинирования признаков (неаллельных генов). III закон Менделя.

## **Тема 2. Хромосомная теория наследственности и генетика пола**

**Основные положения хромосомной теории** Развитие экспериментальной биологии и особенно достижения цитологии во второй половине XIX и первом десятилетии нашего века создали условия для принятия и понимания открытий Г. Менделя. Открытие поведения хромосом при редукционном делении и оплодотворении показали их связи с независимым наследованием признаков, подтвердили убеждение, что самовоспроизводящиеся хромосомы являются основными носителями менделевских наследственных факторов — генов. Однако прямых экспериментальных данных, доказывающих локализацию генов в хромосомах, к этому времени не было. В то же время накапливались данные, которые показывали, что некоторые признаки при размножении не менделируют, а наследуются сцеплено. Явление сцепленного наследования признаков открыли в 1906 г. - В. Бэтсон и Пеннет, но они не смогли раскрыть существа этого явления. Постепенно таких фактов накапливалось в опытах многих исследователей все больше и больше и до 1910 года их относили к исключениям из менделевского правила независимого наследования признаков (или независимого распределения генов).

Правильное объяснение этому явлению было дано Т. Морганом и его сотрудниками в разработанной ими хромосомной теории наследственности. Они изучили в 1910—1911 гг. сцепленное наследование признаков у дрозофилы и впервые экспериментально доказали, что гены находятся в хромосомах, расположены в них линейно и образуют группы сцепления соответствующее гаплоидному числу хромосом, что независимо могут комбинироваться и наследоваться только несцепленные гены, т.е. гены, локализованные в разных парах хромосом.

Наследственная информация передается от одного поколения другому многими тысячами генов, содержащихся в ядре каждой яйцеклетки и каждого сперматозоида. В каждом гене заключен код для синтеза одного определенного белка. Упорядоченность процесса наследования и возможность предсказывать особенности еще не родившихся потомков обусловлены тем, что единицы наследственности — гены — объединяются в хромосомы, в которых они располагаются в определенном порядке. Каждая клетка содержит по две хромосомы каждого типа, а значит, и каждый ген представлен в ней дважды. Благодаря строгой упорядоченности митотического процесса каждая дочерняя клетка также получает по две хромосомы каждого типа и по два полных набора генов. Исключение составляют только те клеточные деления, в результате которых образуются гаметы — яйцеклетки и сперматозоиды. При этих делениях члены каждой пары хромосом расходятся и попадают в разные клетки, так что зрелые яйцеклетки и сперматозоиды содержат только по одной хромосоме каждого типа и по одному набору генов. При оплодотворении, когда две половые клетки сливаются, каждая из них вносит по одному набору хромосом, и таким образом парность хромосом восстанавливается; каждый ген теперь снова

представлен в клетке дважды. Эти простые факты лежат в основе всех явлений, описываемых классической менделевской генетикой. При образовании гамет два члена каждой пары генов расходятся в разные клетки, а при оплодотворении в результате объединения набора генов яйцеклетки с набором генов сперматозоида возникает новое сочетание генов, определяющее развитие признаков у потомства. У большинства организмов число пар хромосом довольно велико (у человека, например, 23 пары хромосом), и гены, лежащие в данной паре хромосом, при образовании гамет расходятся независимо от генов, находящихся в остальных хромосомах.

Между геном и признаком, который он определяет, может быть простое однозначное соответствие; в других случаях один ген может участвовать в определении нескольких или многих признаков, затрагивающих различные части организма, или, наконец, несколько генов могут совместно регулировать проявление какого-нибудь одного признака. Ген — это молекула ДНК, двойная спираль из нуклеотидов, в последовательности которых записана генетическая информация с помощью триплетного кода. Информация, заключенная в каждом гене, учитывается и используется для синтеза специфического белка. Наличие в организме этого белка, например фермента, создает химическую основу для проявления определенного признака.

Хромосомная теория наследственности — теория, согласно которой хромосомы, заключённые в ядре клетки, являются носителями генов и представляют собой материальную основу наследственности, то есть преемственность свойств организмов в ряду поколений определяется преемственностью их хромосом. Хромосомная теория наследственности возникла в начале 20 в. на основе клеточной теории и использовалась для изучения наследственных

свойств организмов гибридологического анализа.

Анализ явлений сцепленного наследования, кроссинговера, сравнение генетической и цитологической карт позволяют сформулировать основные положения хромосомной теории наследственности:

- Гены локализованы в хромосомах. При этом различные хромосомы содержат неодинаковое число генов. Кроме того, набор генов каждой из негомологичных хромосом уникален.

- Аллельные гены занимают одинаковые локусы в гомологичных хромосомах.

- Гены расположены в хромосоме в линейной последовательности.

- Гены одной хромосомы образуют группу сцепления, то есть наследуются преимущественно сцепленно (совместно), благодаря чему происходит сцепленное наследование некоторых признаков. Число групп сцепления равно гаплоидному числу хромосом данного вида (у гомогаметного пола) или больше на 1 (у гетерогаметного пола).

- Сцепление нарушается в результате кроссинговера, частота которого прямо пропорциональна расстоянию между генами в хромосоме (поэтому сила сцепления находится в обратной зависимости от расстояния между генами).

- Каждый биологический вид характеризуется определенным набором хромосом — кариотипом.

### **Генетическое определение пола.**

Известно несколько способов определения пола у животных. Важнейший из них — определение пола в момент оплодотворения. В этом случае большую роль играет хромосомный аппарат зиготы.

Подавляющее большинство видов животных представлено особями двух полов — мужского и женского.

Расщепление по половой принадлежности происходит в соотношении 1:1. Иными словами, у всех видов численность самцов и самок приблизительно одинакова. Еще Г. Мендель обратил внимание на то, что такое расщепление в потомстве по какому-либо признаку наблюдается в тех случаях, когда одна из родительских особей была гетерозиготой (Aa) по этому признаку, а вторая — рецессивной гомозиготой (aa). Было сделано предположение, что один из полов (тогда было неясно, какой именно) гетерозиготен, а второй гомозиготен по гену, который определяет пол организма.

Современная теория наследования пола была разработана Т. Морганом и его сотрудниками в начале XX в. Им удалось установить, что самцы и самки различаются по набору хромосом.

У мужских и женских организмов все пары хромосом, кроме одной, одинаковы и называются аутосомами, а одна пара хромосом, называемых половыми, — у самцов и самок различается. Например, и у самцов, и у самок дрозофил в каждой клетке по три пары аутосом, а вот половые хромосомы различаются: у самок — по две X-хромосомы, а у самцов X и Y. Пол будущей особи определяется во время оплодотворения. Если сперматозоид содержит X-хромосому, то из оплодотворенной яйцеклетки разовьется самка (XX), а если в сперматозоиде содержалась половая Y-хромосома — то самец (XY).

Хромосомы, одинаковые у обоих полов, называются аутосомами. Хромосомы, по которым мужской и женский пол отличаются друг от друга, называются половыми или гетерохромосомами.

Так как у самок дрозофил образуются только яйцеклетки, содержащие половые X-хромосомы, то женский пол у дрозофил называют гомогаметным. У самцов дрозо-

фил образуются в равном соотношении сперматозоиды либо с X-, либо Y-половыми хромосомами. Поэтому мужской пол у дрозофил называется гетерогаметным.

У многих видов живых существ, например у ракообразных, земноводных, рыб, большинства млекопитающих (в том числе и человека), женский пол гомогаметный (XX), а мужской — гетерогаметный (XY).

У людей Y-хромосома, определяющая мужской пол, передается от отца к сыну в момент оплодотворения. Таким образом, пол младенца зависит только от того, какая из половых хромосом попала в зиготу от отца. В Y-хромосоме человека находятся гены белков, необходимых для нормального развития мужских половых желез. Эти железы очень быстро начинают выделять мужские половые гормоны, определяющие формирование всей половой системы мужчины. Если же в оплодотворении участвовал сперматозоид с X-хромосомой, то в клетках развивающегося зародыша Y-хромосома отсутствует, значит, нет и кодируемых ей «мужских» белков. Поэтому в зародыше девочки развиваются яичники и женские половые пути.

Итак, у дрозофилы и человека женский пол является гомогаметным, и общая схема наследования пола у двух этих видов одинакова. У некоторых видов живых существ хромосомное определение пола совсем другое. Например, у птиц и рептилий — гомогаметны самцы (XX), а самки — гетерогаметны (XY). У некоторых насекомых у самцов в хромосомном наборе лишь одна половая хромосома (XO), а самки — гомогаметны (XX).

У пчел и муравьев половых хромосом нет, и самки имеют в клетках тела диплоидный набор хромосом, а самцы, развивающиеся партеногенетически (из неоплодотворенных яйцеклеток), — гаплоидный набор хромосом. Естественно, что в этом случае развитие сперматозоидов у

самцов идет без мейоза, так как уменьшить число хромосом менее гаплоидного набора невозможно.

У крокодилов половые хромосомы не обнаружены. Пол зародыша, развивающегося в яйце, зависит от температуры окружающей среды: при высоких температурах развивается больше самок, а в том случае, если прохладно, — больше самцов.

### **Наследование признаков, сцепленных с полом.**

Наследование признаков, гены которых находятся в X- или Y-хромосоме, называют наследованием, сцепленным с полом, а локализацию генов в половой хромосоме — сцеплением генов с полом.

В половых хромосомах расположен целый ряд генов, которые никак не связаны с признаками, имеющими отношение к полу. Признаки, гены которых расположены в половых хромосомах, получили название сцепленных с полом. Характер их наследования зависит от принципа генетического определения пола. Как говорилось в предыдущем параграфе, у человека женский пол является гомогаметным (XX), а мужской — гетерогаметным (XY).

У человека Y-хромосома маленькая, но в ней, кроме гена, отвечающего за развитие мужских половых желез, присутствует значительное число других генов, например ген, определяющий размер зубов.

А вот X-хромосома содержит не менее 200 генов. В соматических клетках женщины по две X-хромосомы, поэтому за каждый признак отвечает по два гена, а в клетках организма мужчины всего одна X-хромосома, и все полторы сотни генов, расположенных в ней, — и доминантные, и рецессивные, — обязательно проявляются в фенотипе. Предположим, что в организм мальчика попала от матери «бракованная» X-хромосома с каким-нибудь мутантным

геном, приводящим к развитию болезни. Так как второй X-хромосомы в его клетках нет (есть только Y-хромосома), то болезнь обязательно проявится. Если же такая X-хромосома с мутантным геном попала в яйцеклетку, из которой разовьется девочка, то она не заболеет, так как получит от отца нормальную X-хромосому с геном, который подавит действие мутантного. По описанной схеме у человека наследуется гемофилия — заболевание, при котором в организме не хватает одного из веществ, необходимого для свертывания крови. При гемофилии человек может истечь кровью даже при небольшом порезе или ушибе.

Эта болезнь может передаваться мальчику от здоровой матери в том случае, если она является носительницей патологического гена в одной из X-хромосом, а парный ему аллельный ген второй X-хромосомы — нормальный. В этом случае вероятность рождения больного мальчика составляет 50%. Девочки болеют гемофилией чрезвычайно редко, так как для этого здоровая женщина — носительница гена гемофилии должна родить девочку от мужчины-гемофилика, и даже в этом случае вероятность того, что дочь будет больна гемофилией, составит 50%.

Точно так же, как гемофилия, наследуется дальтонизм — врожденное различие красного и зеленого цветов, которое, впрочем, не опасно для жизни.

### **Признаки, зависящие от пола.**

Некоторые признаки, называемые зависимыми от пола, определяются генами, находящимися не в X-хромосомах, а в одной из пар аутосом. Однако проявление таких признаков зависит от пола животного, что обычно связано с действием мужских или женских половых гормонов. Например, наличие или отсутствие рогов у овец контролируется одной парой генов, причем ген H, обу-

словливающий рогатость, доминирует у самцов, но рецессивен у самок, а его аллель  $h$ , обуславливающий безрогатость, наоборот, рецессивен у самцов и доминантен у самок. Поэтому животное с генотипом  $HH$  будет рогатым независимо от его пола; животное с генотипом  $hh$  будет независимо от пола безрогим; наконец, при наличии генотипа  $Hh$  оно будет рогатым, если это самец, и безрогим, если это самка.

### **Закон Т. Моргана.**

Отклонение от независимого распределения признаков при наследовании означает, что гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно, или сцепленно (закон Т. Моргана). Группы генов, расположенных в одной хромосоме, составляют группу сцепления. Сцепленные гены расположены в хромосомах в линейном порядке. Число групп сцепления соответствует числу пар хромосом, т.е. гаплоидному набору. Так, у человека 46 хромосом - 23 группы сцепления, у дрозофилы 8 хромосом - 4 группы сцепления.

#### *Вопросы для самопроверки*

1. Хромосомный механизм определения пола.
2. Наследование признаков, сцепленных с полом.
3. Основные положения хромосомной теории наследственности.
4. Сцепленное наследование, число групп сцепления.
5. Расщепление гибридов в  $F_2$  при независимом комбинировании генов, полном и неполном сцеплении.

### Тема 3. Молекулярные основы наследственности

**Нуклеиновые кислоты.** Нуклеиновые кислоты — самые крупные из молекул, образуемых живыми организмами. Их молекулярная масса может быть от 10 000 до нескольких миллионов углеродных единиц.

Так как наиболее высокое содержание нуклеиновых кислот обнаружено в ядрах клеток, то они и получили свое название от латинского «нуклеус» — ядро. Хотя теперь выяснено, что нуклеиновые кислоты есть и в цитоплазме, и в целом ряде органоидов — митохондриях, пластидах.

Нуклеиновые кислоты являются биополимерами, состоящими из мономеров — нуклеотидов. Каждый нуклеотид состоит из фосфатной группы, пятиуглеродного сахара (пентозы) и азотистого основания.

В зависимости от вида пентозы различают два типа нуклеиновых кислот — дезоксирибонуклеиновые (сокращенно ДНК) и рибонуклеиновые (РНК). Название кислот обусловлено тем, что молекула ДНК содержит дезоксирибозу, а молекула РНК — рибозу.

**ДНК, РНК, их биологическая роль.** Хромосомы в основном состоят из нуклеопротеидов, преимущественно из дезоксирибонуклеопротеидов (ДНП). В состав ДНП входят дезоксирибонуклеиновые кислоты (ДНК) и белки.

Молекула ДНК, по Уотсону и Крику, полинуклеотид и состоит из двух длинных цепей нуклеотидов, которые образуют структуру, напоминающую винтовую лестницу. Молекула с такой структурой является двойной спиралью. В состав нуклеотида каждой из цепей входит остаток фосфорной кислоты (фосфат), пентозный сахар — дезоксирибоза и азотистые основания, представленные производными пуринов — аденином и гуанином (А и Г) и пиримидинов — тиминном и цитозинном (Т и Ц).

Согласно правилу Чаргаффа содержание пуринов в ДНК всегда равно содержанию пиримидинов. В пределах пуриновой группы содержание аденина и гуанина может быть различно, так же, как в пределах пиримидинов содержание тимина и цитозина.

Пуриновые и пиримидиновые основания одной цепи ДНК образуют водородные связи с пиримидиновыми и пуриновыми основаниями комплементарной цепи.

Комплементарность их заключается в том, что в цепи всегда против тимина расположен аденин, а против гуанина — цитозин.

ДНК является носителем наследственной информации, которая записана в ней генетическим кодом на основе четырех типов мононуклеотидов.

Смысловой единицей кода является триплет, состоящий из трех расположенных последовательно в цепи ДНК нуклеотидов. Генетический код вступает в силу в процессе трансляции — синтеза белка. Триплет кодирует одну аминокислоту и называется кодоном.

Информационное значение имеет порядок чередования нуклеотидов, содержащих разные азотистые основания. Учитывая, что в цепи ДНК в среднем около 10000 нуклеотидных единиц, то число молекул, различающихся по порядку чередования оснований, выразится величиной 4<sup>10000</sup>. На основе такого большого многообразия может быть записан практически любой объем генетической информации.

Молекула РНК в отличие от молекулы ДНК — полимер, состоящий из одной цепочки значительно меньших размеров.

Мономерами РНК являются нуклеотиды, состоящие из рибозы, остатка фосфорной кислоты и одного из четырех азотистых оснований, Три азотистых основания —

аденин, гуанин и цитозин — такие же, как и у ДНК, а четвертым является урацил.

Образование полимера РНК происходит так же, как и у ДНК, через ковалентные связи между рибозой и остатком фосфорной кислоты соседних нуклеотидов. Молекула РНК может содержать от 75 до 10 000 нуклеотидов.

**Типы РНК.** Выделяют три основных типа РНК, различающихся по структуре, величине молекул, расположению в клетке и выполняемым функциям.

Рибосомные РНК (рРНК) синтезируются в основном в ядрышке и составляют примерно 85% всех РНК клетки. Они входят в состав рибосом и участвуют в формировании активного центра рибосомы, где происходит процесс биосинтеза белка.

Транспортные РНК (тРНК) образуются в ядре на ДНК, затем переходят в цитоплазму. Они составляют около 10% клеточной РНК и являются самыми небольшими по размеру РНК, состоящими из 70-100 нуклеотидов. Каждая тРНК присоединяет определенную аминокислоту и транспортирует ее к месту сборки полипептида в рибосоме.

Все известные тРНК за счет комплементарного взаимодействия образуют вторичную структуру, по форме напоминающую лист клевера. В молекуле тРНК есть два активных участка: триплет-антикодон на одном конце и акцепторный конец на другом. Каждой аминокислоте соответствует комбинация из трех нуклеотидов — триплет. Кодированные аминокислоты триплеты — кодоны ДНК — передаются в виде информации триплетов (кодонов) иРНК. У верхушки клеверного листа располагается триплет нуклеотидов, который комплементарен соответствующему кодону иРНК. Этот триплет различен для тРНК, переносящих разные аминокислоты, и кодирует именно ту аминокислоту, которая переносится данной тРНК. Он по-

лучил название антикодон.

Акцепторный конец является «посадочной площадкой» для аминокислоты.

Информационные, или матричные, РНК (иРНК) составляют около 5% всей клеточной РНК. Они синтезируются на участке одной из цепей молекулы ДНК и передают информацию о структуре белка из ядра клеток к рибосомам, где эта информация реализуется. В зависимости от объема копируемой информации молекула иРНК может иметь различную длину.

Таким образом, различные типы РНК представляют собой единую функциональную систему, направленную на реализацию наследственной информации через синтез белка.

Молекулы РНК находятся в ядре, цитоплазме, рибосомах, митохондриях и пластидах клетки.

Все типы РНК, за исключением генетической РНК вирусов, не способны к самоудвоению и самосборке.

Рассматривая реализацию генетической информации в процессе биосинтеза белков, следует выяснить сущность транскрипции и трансляции. Генетическая информация о белках: сосредоточена в хромосомах ядра клетки, а синтез белков осуществляется в рибосомах цитоплазмы. Поэтому информация с ядра должна поступить в цитоплазму. Для этого ДНК с помощью ферментов строит на участках своей смысловой цепи информационную РНК (процесс транскрипции). Затем молекулы и-РНК переходят в цитоплазму и передают информацию гена о последовательности аминокислот в молекуле белка на рибосому (процесс трансляции). Следует изучить схему белкового синтеза и характер регуляции биосинтеза белков в клетке.

#### *Вопросы для самопроверки*

1. ДНК — материальный носитель наследственной информации.

2. Биосинтез белка в клетке.
3. Транскрипция и трансляция.
4. Генетический код и его свойства.
5. Регуляция белкового синтеза.
6. Строение и функции гена.
7. Химический и ферментативный синтез генов.

Выделение генов.

8. Современное представление о гене.

#### **Тема 4. Генетические основы индивидуального развития**

##### **Понятие о росте и развитии животных**

Процесс индивидуального развития организма от оплодотворенной яйцеклетки до естественной смерти организма называют *онтогенезом*.

Изучению индивидуального развития животных (онтогенеза – греческое слово *ontos* – индивидуум, *geneses* – развитие) были посвящены исследования многих деятелей науки. Знание индивидуального развития организма необходимо прежде всего потому, что в процессе роста и развития животное приобретает не только породные и видовые признаки, но и присущие только ему особенности конституции, экстерьера, продуктивности. В онтогенезе осуществляется наследственная преемственность и изменчивость признаков родителей, он протекает в результате действия внутренних факторов организма и условий внешней среды. Становление всех хозяйственно полезных признаков животных, таких как молочность, яйценоскость, настриг шерсти, скорость бега, происходит благодаря развитию наследственной основы организма в конкретных условиях среды. Иными словами, чтобы получить высокопродуктивное животное, нужно уметь его выращивать.

Под *ростом* понимают процесс увеличения размеров организма, его массы, происходящий за счет накопления в нем активных, главным образом белковых веществ. Рост сопровождается не только увеличением массы, но и изменением пропорций тела, обуславливающим новые качества. В основе роста животных лежат три различных процесса:

- деление клеток;
- увеличение их массы и объема;
- увеличение межклеточных образований.

Под *развитием* животного понимают процесс усложнения структуры организма, специализацию и дифференциацию его органов и тканей. Иными словами, под развитием животного понимают качественные изменения, которые происходят с момента оплодотворения клетки до взрослого состояния организма. Развитие – это возникновение новых тканей, органов и новых функций.

Таким образом, рост и развитие – взаимосвязанные и взаимообусловленные процессы количественных и качественных изменений, происходящие в организме в процессе его индивидуального формирования.

Процессы развития в каждом возрасте имеют свои особенности. У молодых организмов образование новых клеток преобладает над процессами их разрушения. В зрелом организме образование числа новых клеток соответствует их распаду. У старых животных разрушительные процессы преобладают над восстановительными.

*Закономерности роста и развития в эмбриональный плодный период и после рождения*

Знание закономерностей индивидуального развития животных необходимо специалистам для того, чтобы управлять процессом воспроизводства и осуществлять направленное выращивание молодняка.

Для онтогенеза сельскохозяйственных животных характерны следующие основные закономерности:

- периодичность роста и развития;
- неравномерность этих процессов во все возрастные периоды;
- ритмичность.

В эмбриональном и постэмбриональном развитии животных (онтогенезе) существует несколько периодов, которые отличаются скоростью роста и дифференцировки отдельных тканей, органов, частей и пропорций тела.

У домашних млекопитающих ясно различимо эмбриональное и постэмбриональное развитие, происходящее после рождения. Каждая из этих стадий может быть разделена на несколько периодов. Так, эмбриональное развитие делится на:

- зародышевый и
- плодный периоды.

Период эмбрионального развития животных начинается с момента образования оплодотворенной яйцеклетки – зиготы и кончается рождением.

Зародышевый период начинается с образования зародыша и длится до формирования плода (с зачатками всех органов).

Плодный период заканчивается рождением животного.

Постэмбриональный период начинается с момента рождения и заканчивается смертью животного. В постэмбриональном развитии различают пять периодов:

В *период новорожденности* происходит адаптация организма к условиям жизни вне организма матери, становление многих функций: кроветворения, терморегуляции, мочевыделения и другие. Основной пищей в этот период является сначала молозиво, а затем молоко матери. Длительность периода новорожденности 2 – 3 недели.

*Молочный период* у крупного рогатого скота длится 6 месяцев, у ягнят 3,5–4 месяца, жеребят 6–8 месяцев. Основной пищей является молоко матери, наряду с этим постепенно молодняк приучается к растительным кормам.

В *период полового созревания* у животных происходит становление половых функций. У крупного рогатого скота половая зрелость наступает в 6–9 месяцев, у овец и коз – 6–8 месяцев, у свиней – в 4–5 месяцев и у кобыл – в 12–18 мес.

Период *физиологической зрелости* характеризуется расцветом всех функций: максимальная продуктивность, наивысшая производительная способность. У крупного рогатого скота он наступает в возрасте от 5 до 10 лет, у овец от 2 до 6, у свиней 2–5 лет.

В *период старения* происходит угасание всех функций. Снижается воспроизводительная способность, продуктивность.

Части тела и отдельные ткани в организме растут неравномерно. В первую половину эмбрионального периода интенсивнее растет нервная ткань, затем костная; в последующем периоде усиливается рост мышечной ткани и внутренних органов. В постэмбриональный период, от рождения и до наступления половой зрелости, продолжает интенсивно расти мышечная ткань. В последующем периоде (физиологического созревания) в организме усиливается отложение жира.

В первые периоды эмбрионального развития происходит интенсивный рост скелета в длину. Начиная, примерно, с половины периода эмбрионального развития у всех травоядных животных интенсивно растут кости конечностей. Животные этих видов рождаются относительно высоконогими, с укороченным туловищем. Такой рост выработался у них в процессе эволюции; благодаря этому

животные в первые же дни жизни могут самостоятельно передвигаться и следовать за матерью. После рождения у травоядных животных интенсивнее растут кости скелета туловища, что приводит к увеличению длины и ширины тела животного.

У свиней и кроликов повышенная интенсивность роста костей скелета туловища сохраняется до конца эмбрионального развития. Животные этих видов при рождении выглядят относительно коротконогими. Интенсивный рост костей конечностей начинается у них после рождения.

На рост и развитие животных оказывают влияние, как наследственные факторы, так и другие факторы: пол – самцы растут быстрее самок и в одном и том же возрасте с ними имеют большие размеры и большую массу тела, от условий внешней среды – кормление, содержание, свет, температура, моцион и т.д.

**Сущность действия гена на развитие признаков**  
Генетика онтогенеза включает проблемы реализации исследованных возможностей зиготы в процессе формирования и жизнедеятельности организма. При этом из одной клетки-зиготы формируются клетки разных типов, в которых экспрессируются специфические белки.

В жизни любого организма выделяются сходные этапы: эмбриональное развитие, дифференцировка, зрелость, старость, заканчивающаяся смертью.

Жизненный цикл характеризуется процессами формирования и развития органов, т.е. органогенезом, когда последовательно реализуется наследственная информация, запрограммированная в генотипе.

Количественные и качественные изменения, которые называются дифференцировка, происходят на клеточном, тканевом и органном уровнях. Процесс закладки, роста и развития органов называют морфогенезом. Все эти

процессы зависят от генетической программы индивидуального развития, под которой понимают совокупность генов, определяющих становление организма от оплодотворенной яйцеклетки до взрослой особи.

Соматические клетки животных становясь детерминированными и дифференцированными, могут утрачивать способность обеспечивать полное развитие организма.

Ход онтогенеза у эукариот находится под контролем многоступенчатой каскадной регуляции включения-выключения работы отдельных генов. Благодаря разработке биохимических методик проверена и подтверждена гипотеза о дифференциальной экспрессии генов на молекулярном уровне. Установлена идентичность, стабильность и нарушение стабильности геномов, а также изменение генов. Таким образом, геном представляет собой динамическое целое и не является абсолютно стабильной структурой.

Фенотип каждого организма формируется под влиянием генотипа и условий среды. Те различия, которые зависят только от условий среды, называют модификациями.

Роль генотипа и определенных факторов среды в образовании разных признаков организма может быть очень различной. Есть такие признаки, которые в основном обусловлены генотипом (качественные признаки), и есть признаки, на формирование которых большое влияние оказывают условия внешней среды (количественные признаки).

Это явление следует использовать в практике сельского хозяйства и учитывать в генетическом анализе и селекционном процессе.

### **Экстерьерные особенности животных**

*Экстерьер животного* - это его внешний вид, наружные формы в целом и особенности отдельных частей тела (статя). Оценка животных по экстерьеру нужна для познания их биологических и хозяйственных особенностей.

Впервые этот термин ввел в зоотехнию в 1768 г. французский ученый К. Буржела. Экстерьер формируется при взаимодействии «генотип — среда» и может изменяться с возрастом. В связи с тем, что между формой и функцией в организме существует корреляция, экстерьер может до некоторой степени служить критерием для оценки потенциальных возможностей организма.

По экстерьеру определяют тип конституции, породность животных, внутрипородные типы, индивидуальные особенности телосложения, направление продуктивности (мясная, сальная, молочная, шерстная и т.д.), пол и пригодность животных к промышленной технологии.

Форма вымени, величина и расположение сосков - важные экстерьерные показатели пригодности коров к машинному доению. Наиболее желательными являются широко расставленные, хорошо развитые соски. Коровы с козьим выменем и грушевидными сосками не пригодны к машинному доению.

Особенно важное значение экстерьер имеет при оценке и выборе племенных животных, которые должны быть хорошо развитыми, с крепким, здоровым телосложением, ясно выраженными вторичными половыми признаками (половой диморфизм), хорошо развитыми статями, связанными с основной продуктивностью.

*Методы оценки экстерьера.* Экстерьер животных оценивают по соотносительному развитию отдельных статей, учитывая их половые и возрастные особенности, следующими методами: общая глазомерная оценка, пунктирная, или балльная, оценка, путем измерения, вычисления индексов телосложения, графический метод и фотографирование.

При общей глазомерной оценке обращают внимание на общий вид и развитие животного в целом, на про-

порциональность телосложения, а затем на развитие отдельных статей и гармоничность телосложения.

Наиболее важные стати, характеризующие экстерьер животного, следующие: голова, шея, холка, грудь, спина, поясница, задняя треть туловища, конечности, вымя, наружные половые органы. Оценивают развитие кожи, мышц и костяка. Описание статей начинают с головы и кончают конечностями. Большое внимание обращают на недостатки телосложения.

#### *Вопросы для самопроверки*

1. Онтогенез и генетическая программа его развития.
2. Дифференциальная активность генов в онтогенезе.
3. Принципы управления онтогенезом.

### **Тема 5. Наследственность и изменчивость живых существ**

*Генетика* – наука о закономерностях наследственности и изменчивости организмов.

Наследственность и изменчивость реализуются в процессе наследования, то есть, при передаче генетической информации от родителей потомкам через половые клетки (при половом размножении) или через соматические клетки (при бесполом размножении).

В понятие наследственности входит свойство генов детерминировать построение специфической белковой молекулы и развитие признака. Понятие наследования отражает наличие процесса передачи информации от одного поколения другому. Под наследственностью понимают всё механизмы передачи информации в ряду поколений.

Итак, *наследственностью* называют свойство организмов обеспечивать материальную и функциональную

преемственность между поколениями, а также обуславливать специфический характер индивидуального развития в определённых условиях внешней среды.

Наряду с явлением наследственности в предмет исследования генетики входит изучение процесса изменчивости. Изменчивость является свойством, противоположным наследственности; она заключается в изменении наследственных задатков – генов и в изменении их проявления в процессе развития организмов.

Наследственность всегда сопровождается изменчивостью. Наследственность и изменчивость неразрывно связаны между собой.

*Изменчивость* – это процесс возникновения различий между особями по ряду признаков (размеры, форма, химический состав и пр.) и функций.

Существуют различные типы изменчивости.

Изменчивость делят на *ненаследственную (модификационную, фенотипическую)* и *наследственную (генотипическую)*.

К наследственной изменчивости относятся мутационная изменчивость и комбинативная, возникающая при обмене генетической информацией.

Изменчивость может быть обусловлена сочетанием различных генов, новая комбинация которых приводит к изменению определённых признаков и свойств организма (комбинативная изменчивость).

*Комбинативная* изменчивость возникает при половом размножении от соединения двух наследственно различающихся половых клеток. При этом новых генов не возникает, но перекombинация хромосом и генов образует новый генотип.

Изменение свойств и признаков организма может быть обусловлено изменением одного или нескольких ге-

нов под влиянием условий среды. Такие изменения называются мутациями. *Мутационная* изменчивость возникает при структурных изменениях самих генов или хромосом клеток организма под воздействием физических, химических или биологических мутагенных факторов. Наследственная изменчивость проявляется в разной степени выраженности признаков в определенных пределах. У бактерий имеются особые механизмы переноса хромосом и генов, которые вызывают генотипическую изменчивость, к ним относятся трансформация и трансдукция.

Мутационная изменчивость — это скачкообразное изменение генотипа, вызванное действиями факторов среды. Факторы, которые вызывают мутации, называют мутагенами.

В настоящее время разработано несколько принципов классификации мутаций.

Универсальный характер для эукариот, прокариот и их вирусов имеют принципы классификации по характеру изменения генома (генные, хромосомные и геномные мутации), по проявлению в гетерозиготе (доминантные и рецессивные), по отклонению от нормы и дикого типа (прямые и реверсии), в зависимости от причин, вызывающих мутации (спонтанные и индуцированные).

Кроме этого, существуют и частные принципы классификации мутаций:

- по локализации в клетке (ядерные и цитоплазматические),
- по отношению к возможности наследования (генеративные наследуются половым путем, соматические наследуются при бесполом размножении),
- по фенотипическому проявлению (морфологические, физиологические и биохимические).

Все виды мутаций и мутагены довольно хорошо изучены и доступно изложены в учебной литературе.

По своей природе мутагенные факторы делят на физические, химические и биологические. Следует хорошо усвоить характер действия этих мутагенов на организмы, уметь при необходимости квалифицированно их использовать, не допускать отрицательного их воздействия. Химические вещества с мутагенным эффектом необходимо исключить из состава пищевых добавок, красителей, консервантов, бытовой химии, пестицидов, гербицидов, удобрений и других средств химизации в сельском хозяйстве и других отраслях народного хозяйства.

Развитие организма всегда совершается в определённых условиях среды, причём в зависимости от различных конкретных условий развития проявление действия гена может изменяться. Такая изменчивость в проявлении генов в зависимости от варьирования условий среды называется модификационной изменчивостью. Конкретный признак не наследуется; однако, пределы модификационной изменчивости (норма реакции) организма определяется его наследственностью.

*Модификационная изменчивость* характеризуется фенотипическими различиями, которые возникают под влиянием условий внешней среды.

Модификационная изменчивость является следствием приспособительной (адаптивной реакции) генотипа данной особи на условия внешней среды в онтогенезе, когда идет развитие соответствующих признаков. Размах модификационной изменчивости определяется нормой реакции данного генотипа. Норма реакции – это совокупность всех возможных фенотипов, которые может образовать данный генотип в имеющихся условиях внешней среды.

Предел модификационной изменчивости признака, обусловленной генотипом, называется *норма реакции*.

Модификационная изменчивость носит массовый,

адаптивный характер. Модификационная изменчивость подчиняется статистическим закономерностям вариационного ряда.

Явление наследственности и изменчивости присуще всему живому на Земле. Генетика служит теоретической научной базой селекции и семеноводства культурных растений, лесной селекции, домашних животных, микроорганизмов. В наши дни генетика, разбившись на множество комплексных направлений, будучи ключевой наукой биологии и при этом, находясь в тесной связи с жизнью и практикой, развивается исключительно глубоко и быстро.

Биосфера Земли в настоящее время переживает серьезные изменения. Развитие цивилизации вызывает неконтролируемые изменения в биосфере. Эти изменения значительны, они влияют на наследственность человека и на популяционные системы животных, растений, микроорганизмов и вирусов.

Перед генетикой стоит задача оценить, какие генетические последствия могут наступить от влияния мутагенов среды на человека и другие формы жизни.

Генетика выявляет мутагенные факторы среды, реакцию популяций на давление мутагенных факторов, давление мутаций на генетику популяций человека, разрабатывает тест-системы, изучает динамику генетического груза в населении.

Наследственность является процессом, обеспечивающим сохранение не только сходства, но и различий организмов в ряду поколений. Эти наследственные различия возникают в силу изменчивости наследственных признаков. Поэтому наследственность и изменчивость являются двумя сторонами, характеризующими эволюцию органических форм.

*К основным методам генетики относятся гибри-*

*дологический, математический, цитологический.*

Гибридологический метод представляет собой специфический метод генетики, который заключается в гибридизации и последующем учете гибридного потомства по изучаемым признакам. Гибридологический метод был разработан Г. Менделем, сформулировавшим правила этого метода:

1. Скрещиваемые организмы должны принадлежать к одному виду.

2. Скрещиваемые организмы должны четко различаться по отдельным признакам.

3. Изучаемые признаки должны быть константны, т.е. воспроизводиться из поколения в поколение при скрещивании в пределах линии.

4. Необходима характеристика и количественный учет всех классов расщепления, если они наблюдаются у гибридов первого и последующих поколений.

Математический метод в биологии также впервые был применен Г. Менделем, который применил математические подходы как к изучению результатов скрещиваний, так и к построению гипотез и объяснению полученных результатов. С этого времени сравнение количественных данных эксперимента с теоретически ожидаемыми стало неотъемлемой частью генетического анализа. Математический анализ незаменим при изучении наследуемости количественных признаков, изучении изменчивости (особенно модификационной), при исследовании популяций.

Цитологический метод используется для изучения клетки, как основной единицы живой материи. Изучение строения хромосом вместе с гибридологическим анализом дали начало цитогенетическому методу.

Кроме этих методов широкое применение находят метод получения мутаций, гибридизации соматических

клеток, культуры тканей и клеток, методы биотехнологии, биохимический, иммунологический, иммунохимический.

#### *Вопросы для самопроверки*

1. Что изучает генетика и каково ее место среди других биологических наук.
2. Какова роль отечественных ученых в развитии генетики.
3. Каково значение генетики в предотвращении мутагенного загрязнения окружающей среды.
4. Основные методы генетики, их значение и область применения.
5. Дайте классификацию изменчивости.
6. Объясните смысл показателей модификационной изменчивости.
7. Мутагенные факторы, особенности их действия на наследственность.

### **Тема 6. Генетика популяций**

В настоящее время генетика популяций — одна из наиболее стремительно развивающихся областей общей генетики.

*Популяция* в широком смысле слова — это совокупность особей одного биологического вида, характеризующаяся общностью местообитания и определенным уровнем свободного скрещивания особей между собой (панмиксии). Популяции присущ *генофонд* — система ее генов с определенной частотой встречаемости каждого гена.

При определённых условиях популяция находится в состоянии генетического равновесия, т. е. её генофонд не изменяется из поколения в поколение. Это принцип равновесия, или закон Харди-Вайнберга.

В идеальной популяции наблюдается постоянство частот генов, гомозигот и гетерозигот, и оно не изменяется в ряду поколений.

Идеальная популяция характеризуется следующими признаками:

- число особей достаточно большое;
- особи свободно скрещиваются;
- не происходят мутации;
- нет миграции из соседних популяций;
- отсутствует естественный отбор.

Закон Харди — Вайнберга позволяет определять частоты генов и генотипов.

Частоту доминантного гена  $A$  обычно обозначают буквой  $p$ , а частоту рецессивного гена  $a$  — буквой  $q$ .

Составим схему скрещивания и установим возможные сочетания аллелей гена и их частоты.

Аллель (частота)	$A (p)$	$a (q)$
$A (p)$	$AA (p^2)$	$Aa (pq)$
$a (q)$	$Aa (pq)$	$aa (q^2)$

Значит, частота доминантных гомозигот  $AA$  равна  $p^2$ , частота гетерозигот  $Aa$  —  $2pq$ , а частота рецессивных гомозигот  $aa$  —  $q^2$ .

Если аллельных генов два, то сумма их частот равна единице (или 100 %):

$$p+q=1.$$

Сумма частот генотипов тоже равна единице (или 100 %):

$$p^2+2pq+q^2=1.$$

По формуле Харди-Вайнберга можно определять частоты генов в природных популяциях, например вычислять частоты полезных и вредных мутаций в популяциях растений и животных при восстановлении исчезающих видов или создании новых сортов и пород.

В естественных условиях идеальных популяций не существует. Мутации происходят всегда, имеют место миграции особей и отбор. Но для количественной оценки многих генетических явлений закон Харди — Вайнберга применим.

Закон Харди-Вайнберга или закон генетического равновесия в популяциях справедлив только, когда:

- популяция велика;
- осуществляется панмиксия;
- все особи одинаково жизнеспособны;
- отсутствуют факторы, которые могут изменить структуру популяции.

Несмотря на то, что закономерности, установленные Харди и Вайнбергом, правильны только для идеальной, панмиктической популяции, этот закон очень важен и для анализа динамики генетических преобразований естественных популяций и для изучения эволюционных процессов.

К факторам, обуславливающим динамику – изменение генетической структуры популяций относятся все те факторы, которые могут изменить частоту генов в популяции или нарушить в ней свободное скрещивание:

- мутационный процесс приводит к сдвигу частот аллелей, за счёт постоянно возникающих мутаций по данному

гену с частотой 1 мутация на 1 млн. особей на поколение;

- популяционные волны могут привести к случайному изменению соотношения частот аллелей в популяции – дрейфу генов;

- комбинативная изменчивость приводит к новому сочетанию генов в генотипах

- миграция особей из популяции в популяцию приводит к потоку генов – обмену генов между популяциями одного вида.

#### *Вопросы для самопроверки*

1. Сформулируйте представление о виде и популяции.
2. Закон Харди-Вайнберга.
3. Динамика популяций. Влияние мутаций, дрейфа генов, миграции, изоляции на изменение генетической структуры популяций.

## **Тема 7. Генетика иммунитета, аномалий и болезней**

### **Генетические основы иммунитета**

*Иммунитет* (от лат. *immunitas* - свободный от чего-либо) – это невосприимчивость организма к действию патогенных микробов, т.е. его способность противостоять вредоносному влиянию возбудителей инфекционных заболеваний. Иммунитет может передаваться по наследству, а также приобретаться в течение жизни.

Главная функция иммунитета – иммунологический надзор за внутренним состоянием организма. Следствием этой функции является распознавание специфическое блокирование нейтрализация или уничтожение генетически чужеродных веществ и клеток (бактерий, вирусов, раковых клеток и т.д.).

Различают понятия врожденного и приобретенного иммунитета.

*Врожденный иммунитет* представляет собой специфическое свойство организма, которое передается по наследству. Это также характерно для некоторого вида животных. Например, лошадь обладает иммунитетом к чуме свиней и крупного рогатого скота.

*Приобретенный иммунитет* появляется при жизни. Это свойство развивает невосприимчивость организма к микробам и токсинам. Этот вид иммунитета может быть как естественным, так и искусственным, в зависимости от условий.

Естественный иммунитет приобретается после того, как организм переболеет какой-либо инфекцией. В возникновении этого вида иммунитета принимает активное участие сам организм, вырабатывая при этом антитела – защитные специфические свойства.

Приобретенный искусственным путем иммунитет является результатом иммунизации сыворотками или вакцинами. Когда в организм вводят ослабленных либо убитых возбудителей инфекционных заболеваний, он приобретает активный иммунитет. Если же была введена иммунная сыворотка, то иммунитет будет пассивным.

Если организм перенес какое-либо заболевание, можно говорить о двух явлениях. При первом из них организм освобождает себя от возбудителя инфекции и выздоравливает полностью. При втором – остается после выздоровления носителем заразного начала довольно долгое время и может заражать других.

В первом случае иммунитет называется стерильным, а во втором – нестерильным. Стерильный иммунитет будет существовать столько времени, сколько в организме будут оставаться антитела. Нестерильный иммунитет остается до тех пор, пока сохраняется заразное начало.

Ученым И. И. Мечниковым было установлено, что

все чужеродные частицы, включая микробы, которые попадают в организм, поглощаются и перевариваются лейкоцитами – белыми кровяными клетками. Такое явление также наблюдается при воспалении. Мечников назвал его фагоцитозом, а клетки организма, которые захватывают и переваривают чужеродные вещества, – фагоцитами. В фагоцитозе участвуют и клетки печени, селезенки, лимфатических узлов.

Чтобы более полно раскрыть понятие об иммунитете, нужно изучить его сущность в инфекционном процессе, во время которого происходят изменения в сыворотке крови. Когда в организм внедряется заразное начало или вакцина (антиген), в сыворотке образуются антитела.

Среди них выделяют антитоксины, которые нейтрализуют токсины микробов; агглютинины, склеивающие микробы; преципитины, осаждающие их; лизины, растворяющие бактерии, и другие. Итак, при создании приобретенного иммунитета во время перенесения инфекции участвуют гуморальные (антитела) и клеточные (фагоцитоз) факторы. Также в этом принимают участие и все остальные защитные механизмы, существующие в здоровом организме.

Чтобы объяснить явление иммунитета, нужно учесть и роль нервной системы, которая регулирует многие процессы в организме. На это обращал внимание еще академик И. П. Павлов. Возбуждение или угнетение центральной нервной системы серьезно влияет на усиление и ослабление иммунитета, а также на характер протекания инфекции.

Кроме того, на сопротивляемость организма влияют такие внутренние факторы, как пол, возраст, функции желез внутренней секреции и др. Немаловажное значение имеют и внешние факторы (состояние окружающей среды,

условия жизни, особенности питания и др.).

В процессе взаимоотношения организма с вредными микробами он приобретает иммунобиологические свойства. Они могут проявляться не только в виде иммунитета (невосприимчивости), но и в извращении и повышении чувствительности к различным агентам белкового или небелкового происхождения. К последнему относят аллергию и анафилаксию.

За сохранение генетически обусловленной биологической индивидуальности отвечает иммунная система организма. Она включает совокупность всех лимфоидных органов и скоплений лимфоидных клеток, обеспечивающих реакцию иммунитета. Иммунная система состоит из центральных и периферических органов. Центральные органы иммунной системы включают тимус (у млекопитающих), сумку Фабриция (у птиц), костный мозг, пейеровы бляшки и миндалины. К периферическим органам относят лимфатические узлы, селезенку и кровь. Иммунная система и ее главные исполнители - лимфоциты обеспечивают специфическую реакцию организма на чужеродные антигены.

Кроме этой системы, существуют механизмы, обеспечивающие первичную ступень неспецифической сопротивляемости организма паразитам (бактерия, вирусам, гельминтам и т.д.).

*Неспецифические факторы защиты.* Сопротивляемость организма инфекциям зависит не только от иммунного ответа, но определяется и неспецифическими факторами. К неспецифическим факторам защиты относят кожные и слизистые покровы, секреты желез пищеварительного тракта, фагоциты, естественные иммуноглобулины, систему комплемента, пропердин, лизоцим, интерферон, температуру и др.

Простейший путь избежать инфицирования - это

предотвратить проникновение возбудителя в организм. Главной линией обороны служит, конечно, кожа, которая, будучи неповрежденной, непроницаема для большинства инфекционных агентов. Когда целостность кожного покрова нарушена, например, при ожогах, инфекция становится главной проблемой. Вдобавок большинство бактерий не способно существовать на поверхности кожи из-за губительного действия молочной кислоты и жирных кислот, содержащихся в поте и секрете сальных желез.

Слизь, выделяемая стенками внутренних органов, действует как защитный барьер, препятствующий прикреплению бактерий к эпителиальным клеткам. Микробы и другие чужеродные частицы, захваченные слизью, удаляются механическим путем - за счет движения ресничек эпителия, с кашлем и чиханием. К другим механическим факторам, способствующим защите поверхности эпителия, можно отнести вымывающее действие слез, слюны и мочи.

Секреты желез пищеварительного тракта (слюна, желудочный сок, желчь) обладают бактерицидным и бактериостатическим действием. Лизоцим слюны действует против кокковой микрофлоры, кислотность желудочного сока задерживает развитие многих видов бактерий, желчь действует против сибиреязвенной палочки, разрушает вирусы чумы и инфекционной анемии.

Фагоциты могут захватывать и переваривать многие чужеродные вещества и клетки. Макро- и микрофаги, по мнению И.И. Мечникова, являются основными исполнителями клеточного иммунитета.

Неспецифические факторы защиты действуют в широком спектре, хотя ряд из них может быть в большей или меньшей степени направлен против некоторых групп микроорганизмов. Система комплемента включает более 10 белков присутствующих в сыворотке крови. Комплемент

действует на мембрану - клетки, которая становится проницаемой выводит аллергены, мобилизует лейкоциты из костного мозга, принимает участие в иммунном ответе.

Система пропердина может нейтрализовать ряд вирусов, действует против грамотрицательных и грамположительных микроорганизмов.

Лизоцим вызывает лизис некоторых микроорганизмов, к нему более чувствительны грамположительные бактерии. Так, при заболевании коров маститом концентрация лизоцима в их молоке возрастает в 3-7 раз. Интерферон задерживает внутриклеточное размножение разных вирусов, он синтезируется макро- и микрофагами.

Уровень содержания комплемента, пропердина, лизоцима, интерферона контролируется генетически и наследуется, по-видимому, по типу полимерии. Так, например, коэффициент наследуемости концентрации лизоцима равен 0,18.

*Специфический иммунитет.* Главными исполнителями иммунитета являются лимфоциты. Различают две системы иммунитета: клеточную и гуморальную. Основные положения клеточной теории иммунитета были разработаны И. Мечниковым, который открыл явление фагоцитоза - уничтожения чужеродных микробов особыми клетками - фагоцитами. Захват и переваривание микроорганизмов осуществляется двумя типами клеток - макро- и микрофагами. Макрофаги образуются из клеток костного мозга и присутствуют во всех тканях и органах, осуществляя функции фагоцитоза. Следует отметить, что явление фагоцитоза довольно сложное; в нем участвуют механизмы распознавания чужеродного, система комплемента активирует эти процессы, а заключенный в цитоплазматическую мембрану микроорганизм подвергается действию целого ряда бактерицидных систем.

В 1982 году Р. Гудом и Дж. Миллером была разработана операция по удалению у новорожденных мышей тимуса. В результате этой операций у бестимусных животных резко снижалось число лимфоцитов, а вместе с ними исчезали все формы иммунитета. Эти опыты показали главенствующую роль тимуса в реакциях иммунитета. В дальнейшем было установлено, что стволовые лимфоидные клетки мигрируют в тимус, где превращаются в Т-лимфоциты (тимус-зависимые). Именно Т-лимфоцитам принадлежат все ключевые посты иммунитета от распознавания чужеродного антигена, проникшего в организм, до его полного уничтожения. Кроме Т-лимфоцитов, в иммунных процессах участвуют В-лимфоциты, которые формируются в сумке Фабриция (у птиц) или ее аналоге у млекопитающих. В-лимфоциты ответственны за гуморальную форму иммунитета.

На мембранах Т- и В-лимфоцитов находятся молекулы-рецепторы. Рецепторы - это молекулярные структуры клеточной поверхности, с помощью которых клетки узнают антигены. Антигены – это вещества чаще всего белковой природы или микроорганизмы, которые способны вызвать при проникновении их в организм выработку антител. Т-лимфоциты состоят из трех субпопуляций: Т-хелперов, Т-супрессоров и Т - киллеров. Первые из них способствуют превращению В-лимфоцитов в плазматические клетки, узнают и стимулируют компоненты иммунной системы. Т-киллеры разрушает свои мишени - клетки чужеродных трансплантатов, раковые клетки и т. д. Т-супрессоры выполняют регуляторные функции.

Т-система ответственна за реакции клеточного иммунитета - гиперчувствительность замедленного типа, отторжение трансплантата, участвует в противораковой защите и иммунитете против вирусных инфекций.

В-система ответственна за гуморальный иммунный ответ, определяет иммунитет при многих бактериальных инфекциях, анитоксический иммунитет, аллергию немедленного типа, некоторые аутоиммунные заболевания.

Реакция антиген - антитело. Антитела представляют собой белки из класса иммуноглобулинов. Они синтезируются в плазматических клетках, образовавшихся из В-лимфоцитов. У большинства млекопитающих иммуноглобулины разделяют на пять классов: IgG, IgA, IgM, IgD, JgE. У всех видов, животных и человека молекулы Ig построены из двух длинных тяжелых (H) и двух коротких легких (L) полипептидных цепей. N-концевые участки тяжелых и легких цепей состоят из переменных (V) областей, а C-концевые участки тяжелых и легких цепей являются константными. Главная биологическая функция антител - это быстрая специфическая реакция их с антигенами. Эти взаимодействия могут проявляться в виде реакций агглютинации (склеивание), преципитации, лизиса и нейтрализации. Антитела могут усиливать фагоцитарную активность макрофагов. Специфичность иммунитета проявляется в том, что антитела действуют только на тот антиген, под влиянием которого они образовались. Организм, имеющий антитела, может оставаться в течение длительного времени иммунным против данного антигена. Следовательно, гуморальный, как и клеточный иммунитет, обладает иммунологической памятью - способностью при повторном контакте с антигеном узнавать и отвечать на него иммунологической реакцией.

Генетика иммуноглобулинов. Гены иммуноглобулинов автосомны, кодоминантны. Иммуноглобулины контролируются тремя семействами генов, расположенных в разных хромосомах. Одно семейство генов кодирует синтез всех классов, тяжелых цепей (H), другое - синтез лёг-

ких цепей  $\mu$ -цепей, а третье - синтез легких  $\lambda$ -цепей. Вариабельная область тяжелых цепей ( $V_H$ ) кодируется одной группой локусов, а константная область этих цепей ( $C_H$ ) - другой. Гены вариабельного участка тяжелой цепи могут соединяться с любыми генами константных участков этой цепи. Общее число генов, контролирующих синтез разных цепей иммуноглобулинов, более 200. При сборке молекул иммуноглобулинов эти цепи могут комбинироваться в разных сочетаниях, что и обуславливает разнообразие их молекул.

Разнообразие антител. Организмы в течение жизни могут встречаться с десятками тысяч антигенов и должны отличать "чужие" антигены от "своих". На каждый антиген организм способен вырабатывать антитела. Чем же обеспечивается такое разнообразие антител? Установлено, что разнообразие антител может быть обеспечено:

- наличием большого числа гаметных генов;
- сборкой и экспрессией генов в соматических клетках из ограниченного набора зародышевых сегментов;
- соматическими мутациями генов антител.

Количество вариантов сборки гена иммуноглобулина, например одной из легких цепей, равно произведений чисел V, D и J-сегментов. Соединение этих сегментов может произойти более 10 тыс. способами. Таким образом, число вариантов формирования активного центра Ig участками легкой и тяжелой цепи превышает 10 млн.

*Генетический контроль иммунного ответа.* Иммунный ответ, или иммунологическая реактивность, - высокоспецифическая форма реакции организма на чужеродные вещества (антигены). При иммунном ответе происходит распознавание чужеродного агента и его элиминация. При введении антигена возникает первичный иммунный ответ - приблизительно через 2 дня в крови образуются ан-

титела, титр которых возрастает, достигая максимума к 4-6 дню. Вторичный иммунный ответ возникает при повторном введении того же антигена и характеризуется более высоким и быстрым нарастанием титра антител. Подобная реакция более сильного образования антител на повторное введение антигена называется иммунологической памятью, которая обусловлена наличием клеток иммунологической памяти и может сохраняться в течение многих лет. Установлено, что сила иммунного ответа зависит от генотипа организма. Эксперименты по иммунизации инбредных линий мышей синтетическими антигенами выявили линии с сильным и слабым иммунным ответом. Сила иммунного ответа контролируется несколькими парами генов. Во многих случаях иммунный ответ против антигенов наследуется полигенно.

Учеными выполнено много работ на лабораторных животных по изучению межлинейных различий в образовании антител. Так, при иммунизации лептоспирами мышей 12 инбредных линий установлено, что титры антител у одних линий были в 2 раза выше, чем у других. При скрещивании контрастных линий обнаружено доминирование высокого иммунного ответа. Проводя отбор по силе иммунного ответа на эритроциты барана о течение 10 поколений, удалось получить 30 кратные различия по титру антител между высоко- и низкореагирующими группами. Необходимо подчеркнуть, что животные различались по силе иммунного ответа ко многим, но не ко всем антигенам. Иммунологическая реактивность на некоторые антигены у особей этих линий оказалась одинаковой. Отсюда следует важный вывод о том, что общей иммунологической реактивности не существует, а есть конкретный иммунный ответ. Поэтому невозможно создать линии или породы животных, которые были бы одновременно рези-

стентны ко всем болезням.

*Врожденные иммунодефициты.* Нарушения в различных звеньях иммунной системы приводят к многообразным патологическим иммунным реакциям. Причем обычно поражение одного звена не затрагивает функционирование других. Первичные иммунодефициты - это генетически обусловленная неспособность организма реализовать то или иное звено иммунного ответа. Вторичные иммунодефициты являются приобретенными при индивидуальном развитии организма. Они возникают при нарушении в кормлении животных, в результате вирусных заболеваний, при воздействии на организм ионизирующего излучения и в др. случаях.

Понятие иммунитета широко применяют в диагностике инфекционных болезней. При некоторых из них используют реакцию агглютинации, которая происходит в сыворотке крови испытуемого, а также другие виды реакций, в том числе и аллергию.

### **Генетически обусловленные болезни и аномалии**

Все наследственные дефекты, которые отрицательно влияют на воспроизводительную функцию животных, селекционные признаки и жизнеспособность животного, иными словами — аномалии, принято разделять на три основные группы (по А. Жигачеву, 1996):

1) генетические аномалии, представляющие собой признаки, наследуемые по менделевскому типу распределения и возникающие как морфофункциональные нарушения в организме животных вследствие генных или хромосомных мутаций;

2) наследственно-средовые аномалии, проявление которых примерно в равной степени зависит как от генотипа, так и от влияний внешней среды;

3) экзогенные аномалии, которые возникают как результат действия на организм внешней среды и поэтому не могут быть переданы потомству.

Причинами первой группы аномалий являются нарушения в генотипе (генные и хромосомные мутации). К этой группе аномалий укорочение нижней челюсти, мозговая грыжа и другие - у крупного рогатого скота. Причинами наследственно-средовых аномалий являются как наследственные дефекты, так и влияние среды. Это самая многочисленная группа заболеваний. К ним относятся: туберкулез, лейкоз, болезни сердца и т. д. Средовые болезни, обусловлены исключительно факторами среды, например травмы, ожоги, авитаминозы, обморожения и др.

Основным методом при определении типа наследственных аномалий является анализ родословных в пределах родственных групп особей, в которых фиксировались случаи изучаемого заболевания. Поэтому крайне важно, чтобы в родословных фиксировались сведения о характере различных аномалий. Генетический анализ должен быть осуществлен по следующему алгоритму:

- 1) определение происхождения аномальных животных по племенным карточкам;
- 2) составление родословных на аномальных особей с целью поиска общих предков;
- 3) анализ типа наследования аномалии;
- 4) проведение генетико-статистических расчетов на степень случайности появления аномалии и частоты ее встречаемости в популяции;
- 5) при необходимости проведение анализирующего скрещивания.

*Генетические аномалии у сельскохозяйственных животных.* В результате мутаций у животных и человека возникают различные наследственные аномалии. У сель-

скохозяйственных животных наследственные аномалии изучены еще недостаточно. Наука располагает сведениями лишь о нескольких десятках генетических аномалий.

*Генетическая аномалия* – наследственно обусловленное, нежелательное с точки зрения здоровья популяции и племенного использования, отклонение от нормы. Стойкие отклонения организма и его частей от нормального анатомического строения, возникающие в процессе развития, называются уродством. Наука, изучающая уродства, называется тератологией. Причинами аномалий могут быть наследственные нарушения и влияние среды.

По числу генных локусов, влияющих на проявление аномалий, различают моногенные и полигенные болезни. Полигенное наследование характерно для болезней с наследственной предрасположенностью.

*Типы наследования аномалий.* Определение типа наследования аномалий, имеет важное значение в целях разработки селекционных методов для их профилактики у приплода. Тип наследования аномалий обычно определяется на основании анализа родословных, в которых должны быть записаны сведения о характере аномалий. Различают три типа наследования аномалий: аутосомно-рецессивный, аутосомно-доминантный и сцепленный с полом.

При *аутосомно-рецессивном типе наследования* аномалия определяется рецессивным геном локализованным в аутосомах. Это наиболее часто встречаемый тип наследования, который проявляется в одинаковой степени у самцов и самок. При аутосомно-рецессивном типе наследования аномальное потомство появляется обычно у здоровых родителей. Когда же мы начинаем анализировать родословную, то выявляется, что подобная аномалия встречалась когда-то у потомков обоих родителей или их общего предка.

При аутосомно-доминантном типе наследования аномалия обусловлена доминантным геном, локализованным в аутосоме. Признаки, обусловленные доминантными генами, как правило, проявляются в гомо- и гетерозиготном состоянии, при доминантном типе наследования пропуска поколений не бывает; каждый аномальный потомок имеет аномального родителя. Причём при таком типе наследования аномалия обычно встречается в одной половине родословной.

При сцепленным с полом типе наследования аномалия проявляется, как правило, у особей одного пола. Это связано с локализацией мутантного гена в X-хромосоме. Примером сцепленного с полом наследования может служить заболевание гемофилией и дальтонизм у человека.

*Генные аномалии у животных.* У сельскохозяйственных животных изучено около сотни наследственных болезней, которые наследуются в соответствии с законами Менделя. Частота наследственных аномалий может быть различной в разных породах и стадах. Среди них такие, как укорочение нижней челюсти, волчья пасть и заячья губа, мозговая грыжа, водянка головного мозга, бульдогообразная карликовость и другие. Относительная частота отдельных аномалий в каждой породе или популяции может быть различной. В костромской породе наиболее часто встречается аномалия головы - укорочение челюсти, в ярославской породе - синдактилия, в холмогорской - контрактура мышц, в черно-пестрой - пупочные грыжи. У крупного рогатого скота в Германии значительный удельный вес среди наследственных дефектов приходится на центральную нервную систему (21%). Второе место по частоте регистрации (14%) занимает комплексная аномалия - сочетание пупочных грыж с расщеплением брюха и плода в целом. В среднем в популяциях частота животных с дефектами со-

ставляет около 1%. Однако этот показатель зависит от полноты и точности регистрации аномалий. Кроме этого, не все аномалии можно установить визуально. Многие из них связаны с мутациями, вызывающими нарушение синтеза различных веществ, выявление которых возможно только специальными методами.

Особую роль в распространении генетических аномалий, как у крупного рогатого скота, так и у животных других видов могут сыграть производители. От каждого производителя при искусственном осеменении можно за год получить сотни и тысячи потомков. Если такой производитель окажется носителем мутации, то она быстро распространится в породе.

Так, в результате интенсивного использования быка Принца Адольфа в Швеции и последующего инбридинга на него частота бесшерстности в отдельных стадах повысилась до 5%. В потомстве отдельных быков чернопестрой породы и шароле в США регистрировали случаи рождения карликовых телят с частотой 23%.

Много наследственных аномалий зарегистрировано и у свиней. В Дании при патологоанатомическом исследовании 6,6 тысяч павших поросят у 25,6% были обнаружены недоразвитие клапанов и другие дефекты сердца, у 23,1% поросят найдены различные нарушения двигательной системы, у 5,9% поросят - аномалии нервной системы. Довольно часто у свиней регистрируются такие наследственные заболевания, как крипторхизм и кратерность сосков. Согласно закону гомологических рядов наследственной изменчивости эти же наследственные дефекты встречаются и у других видов сельскохозяйственных животных.

*Болезни с наследственной предрасположенностью.*  
Наиболее важное значение для животноводства и ветеринарии имеет огромная группа болезней, в развитии кото-

рых наследственность играет большую или меньшую роль. Это болезни с наследственной предрасположенностью или наследственно-средовые болезни. Удельный вес этой группы составляет около 92%. К наследственно-средовым болезням относят: мастит, туберкулез, бруцеллез, злокачественные новообразования и др.

Ученым и практикам-животноводам давно известны факты устойчивости и восприимчивости некоторых видов, пород, родственных групп и отдельных животных к тем или иным болезням.

Генетическая природа болезней с наследственной предрасположенностью мало изучена. Для этой группы болезней характерны: полигенное контролирование устойчивости и восприимчивости, непрерывный переход от выраженных форм болезни до нормы, незначительные различия между популяциями. По фенотипу животных в отношении болезней с наследственной предрасположенностью можно разделить на два класса - здоровые и больные. Заболевают животные при достижении соответствующего порога действия активных аллелей и определенного уровня условий среды. Следует помнить, что наследственно восприимчивые животные не заболевают, если нет возбудителя болезни.

Устойчивость или восприимчивость к болезням иногда зависит от одного или немногих генов, но чаще определяется множеством локусов.

#### *Вопросы для самопроверки*

1. Понятие об иммунитете и иммунной системе организма.
2. Виды иммунитета.
3. Клеточная и гуморальная системы иммунитета
4. Понятие о генетических аномалиях.

## Используемая литература

1. Кинология: учебник. СПб: Изд-во «Лань», 2013.
2. Максимов Г.В., Ленкова Н.В., Максимов А.Г. Основные наследственные заболевания и аномалии у сельскохозяйственных животных [Электронный ресурс]: учебное пособие / Г.В. Максимов. — Электрон. текстовые данные. Саратов: Ай Пи Эр Медиа, 2018. 126 с.
3. Мандель Б.Р. Основы генетики [Электронный ресурс]: учеб. пособие. — Электрон. Дан. М.: ФЛИНТА, 2015. 256 с.
4. Меркурьева Е.К. Генетика: учебник. М.: Агропромиздат, 1991.
5. Паронян И.А. Генофонд домашних животных России: учеб. пособие для вузов. СПб.: Лань, 2016. 352 с.
6. Сотская М.М. Племенное разведение собак: учеб. пособие. М.: Аквариум, 2006.
7. Щеглов Е.В. Генетика и разведение собак: учеб. пособие. М.: КолосС, 2004.

### Интернет-ресурсы

1. Ветеринарная генетика [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://zoovet.info/vet-knigi/105-genetika/3578-veterinarnaya-genetika/>свободный (24.10.2019).
2. Генетика животных [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://dnkworld.ru/генетика-животных/>свободный (22.10.2019).
3. Генетика [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://www.webvet.ru/information/genetika/>свободный (20.10.2019).

Учебное издание

Самкова Елена Леониловна

# **ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ**

**Курс лекций**

Редактор Лебедева Е.М.

---

Подписано к печати 31.01.2020 г. Формат 60x84 <sup>1</sup>/<sub>16</sub>.  
Бумага офсетная. Усл. п. л. 3,72. Тираж 25 экз. Изд. № 6605.

---

Издательство Брянского государственного аграрного университета  
243365 Брянская обл., Выгоничский район, с. Кокино, Брянский ГАУ