Методические указания для медицинских колледжей по теме:

ХРОМОСОМНАЯ ТЕОРИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ.

ГЕНЕТИКА ПОЛА.

Выполнила

 Минеева Вера

Санкт-Петербург

2025 год

Оглавление:

1 Вступление.

 - цель реферата, причины выбранной темы

 - наследственность, изменчивость

 - основоположники генетики

 2 Основная часть.

 - Хромосомная теория наследственности

 - Генетика пола. Хромосомы.

 - Кариотип. Хромосомное определение пола.

 - Выводы Томаса Моргана и его учеников

 - Значение хромосомной теории наследственности

 - Основные положения хромосомной теории наследственности

 - Принцип построения генетических карт

 - Генетика пола. Детерминация развития пола.

 - Патологические состояния наследуются (сцеплено с полом)

 - Локус, аутосомы, признаки сцепления с полом

 3 Выводы.

**Вступление.**

 **Хромосомная теория наследственности, генетика пол** — это тема выбрана специально с целью разобраться, что же происходит с человеком в целом. Как может повлиять на человека наследственность, как пра - прабабушка и прабабушка и прапрадедушка оказывают влияния на то, как сформируются рождаемые внуки.

Наследственность и изменчивость – два противоположных свойства живых организмов, неразрывно связанных между собой. Благодаря наследственности, сохраняется однородность, единство вида, а изменчивость делает вид неоднородным, создаёт предпосылки для дальнейшего видообразования.

**Наследственность** — свойство организмов передавать свои признаки от одного поколения к другому.

**Изменчивость** — свойство организмов приобретать новые по сравнению с родителями признаки. В широком смысле под изменчивостью понимают различия между особями одного вида.

Основоположник генетики – чешский учёный Грегор Мендель, опубликовавший в 1865 г. труд «Опыты над растительными гибридами». Однако датой рождения генетики как науки является 1900 год, когда Г. Де Фриз в Голландии, К. Корренс в Германии и Э. Чермак в Австрии независимо друг от друга «переоткрыли» законы наследования признаков, установленные Г. Менделем еще в 1865 году. Генетика – фундаментальная наука, изучающая процесс преемственности жизни на молекулярном, клеточном, организменном и популяционном уровнях. Современная генетика является научной основой для селекции, медицины, генной инженерии, основой для понимания теории эволюции.

В середине XIX в., когда Г. Мендель проводил свои эксперименты и формулировал закономерности, имеющие всеобщее и фундаментальное значение для развития генетики и биологии в целом, научных знаний было ещё недостаточно для понимания механизмов наследования. Именно поэтому в течение долгих лет работы Менделя были невостребованными. Однако к началу XX в. ситуация в биологии коренным образом изменилась.

Были открыты митоз и мейоз, заново переоткрыты законы Менделя. Независимо друг от друга исследователи в Германии и США предположили, что наследственные факторы расположены в хромосомах. В 1906 г. Р. Пеннет впервые описал нарушение менделевского закона независимого наследования двух признаков. При постановке классического дигибридного скрещивания растений душистого горошка, отличающихся по окраске цветков и форме пыльцы, во втором поколении Пеннет не получил ожидаемого расщепления 9:3:3:1. Гибриды F2 имели только родительские фенотипы в соотношении 3:1, т. е. перераспределения признаков не произошло.

Человеческая жизнь на Земле подчиняется множеству законов, положений и теорий. Огромное число законов и теорий помогают нам раскрыть некоторые тайны природы, познать то, что ранее было загадкой, понять сущность биологических закономерностей. Одной из таких важнейших теорий познания жизни на Земле является хромосомная теория наследственности Томаса Моргана. Хромосомная теория наследственности является неотъемлемым звеном, которое «вооружает» любого цитогенетика. Данная теория развивается в направлении углубления знаний об универсальных носителях наследственной информации - молекулах дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК).

**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.

**Генетика пола** (греч. genetikos — относящийся к рождению, происхождению) — это раздел генетики человека, изучающий роль механизмов наследственности и наследственной изменчивости в процессе определения и дифференциации пола. При этом имеет значение как определённый набор хромосом, так и действие ряда генов, одни из которых расположены на половых хромосомах, другие — на аутосомах.

**Хромосомы** – нуклеопротеидные структуры в ядре эукариотической клетки, в которых сосредоточена большая часть наследственной информации и которые предназначены для её хранения, реализации и передачи. Хромосома эукариот образуется из единственной и чрезвычайно длинной молекулы ДНК, которая содержит линейную группу множества генов. Хромосомы прокариод — это ДНК-содержащие структуры в клетке без ядра.

**Хромосома** – это наиболее компактная форма наследственного материала клетки (по сравнению с нитью ДНК укорочение составляет примерно 1600 раз). У большинства эукариот ДНК скручивается до такой степени только на время деления. Хромосома может быть одинарной (из одной хроматиды) и двойной (из двух хроматид). Хроматида – это нуклеопротеидная нить, половинка двойной хромосомы.

У каждой хромосомы есть центромера (первичная перетяжка). Центромера – это место соединения двух хроматид, к центромере присоединяются нити веретена деления. По сторонам от центромеры лежат плечи хромосомы. В зависимости от места расположения центромеры хромосомы делят на:

* равноплечие (метацентрические),
* неравноплечие (субметацентрические),
* палочковидные (акроцентрические) – имеется только одно плечо.



*Рисунок 1. Схема строения хромосомы в поздней профазе — метафазе митозы 1 — хроматида ; 2 —центромера; 3 — короткое плечо; 4 — длинное плечо.*

**Кариотип** человека содержит 22 пары хромосом, одинаковых у мужского и женского организма, и одну пару хромосом, по которой различаются оба пола. Хромосомы, одинаковые у обоих полов, называют аутосомами. Хромосомы, по которым мужской и женский пол отличаются друг от друга — это половые или гетерохромосомы. Половые хромосомы у женщин одинаковы, их называют Х-хромосомами. У мужчин имеется Х-хромосома и одна Y-хромосомаю

Хромосомное определение пола у человека, большинства позвоночных, многих насекомых и двудомных растений гомогаметным является женский пол (XX), а гетерогаметным — мужской пол (ХУ). У птиц, бабочек, рептилий, хвостатых амфибий гомогаметным является мужской пол (XX), а гетерогаметным — женский пол (ХУ). Половые хромосомы у этих видов иногда обозначают буквами W и Z, при этом самцы обозначаются символами ZZ, а самки WZ. У прямокрылых (кузнечиков) гомогаметным является женский пол (XX), а моногаметным — мужской пол (ХО).
Пол, содержащий в своих клетках две Х-хромосомы, называется гомогаметным, а содержащий и Х- и Y-хромосомы - гетерогаметным.

 Морган и его ученики установили следующее:

1. гены, отвечающие за наследование признаков, расположены в хромосомах;
2. гены располагаются линейно, каждый ген имеет своё место в хромосоме – локус;
3. набор генов в каждой хромосоме уникален;
4. расположенные близко друг к другу группы генов наследуются сцеплено;
5. число сцепленных генов равно гаплоидному набору хромосом и постоянно для каждого вида (у человека 22 пары хромосом, следовательно, 22 пары сцепленных генов);
6. сцепление хромосом нарушается в ходе кроссинговера (перекрёста) – процесса обмена участками хромосом в профазе I мейоза;
7. чем дальше друг от друга находятся сцепленные группы генов в хромосоме, тем больше вероятность кроссинговера.

 Эти выводы Моргана и его  сотрудников получили название   **хромосомной теории  наследственности.** Важнейшими следствиями этой  теории являются современные  представления о гене как о функциональной единице наследственности, его делимости и способности   к взаимодействию с другими  генами.

Распространенность в человеческой практике хромосомной теории наследственности.

Хромосомная теория наследственности объясняя закономерности наследования признаков у животных и растительных организмов, играет важную роль в сельскохозяйственной науке и практике. Она вооружает   селекционеров методами выведения пород животных и сортов растений с заданными свойствами. Некоторые  положения хромосомной теории наследственности позволяют более рационально вести сельскохозяйственное производство. Так, явление сцепленного с полом наследования ряда признаков у сельскохозяйственных животных позволило до изобретения методов искусственного регулирования пола у тутового шелкопряда выбраковывать коконы менее продуктивного пола. Важнейшее  значение для повышения урожайности  многих сельскохозяйственных культур  имеет использование полиплоидии.

Полиплоидия (от греч. polýploos — многопутный, здесь — многократный и éidos — вид), кратное увеличение числа хромосом в клетках растений или животных. П. широко распространена в мире растений. Среди раздельнополых животных встречается редко, главным образом у аскарид и некоторых земноводных.

На знании закономерностей хромосомных перестроек основывается изучение наследственных заболеваний человека.

**Общенаучное значение хромосомной теории наследственности**.

На основе хромосомной теории наследственности был выяснен и доказан хромосомный механизм определения пола. Большие заслуги в этом принадлежали, кроме Моргана, американскому цитологу Э. Вильсону. Тогда же начались и другие работы по генетике пола, среди которых особое значение имели исследования немецкого генетика Р. Гольдшмидта. Хромосомная теория наследственности была крупнейшим достижением этого этапа развития генетики и во многом определила путь дальнейших генетических исследований.

Если в первые годы развития менделизма было распространено упрощенное представление, что каждый наследственный признак организма определяется особым геном, то в рассматриваемый период стало ясно, что любой такой признак определяется взаимодействием мн. генов (эпистаз, полимерияи др.), а каждый ген в той или иной мере влияет на разные признаки (плейотропия). Кроме того, оказалось, что способность гена проявляться в фенотипе организма (пенетрантность) и степень его действия на фенотип (экспрессивность) могут зависеть, иногда в большой степени, от влияния окружающей среды или действия др. генов. Представления о пенетрантности и экспрессивности генов были впервые сформулированы в 1925 Н. В. Тимофеевым-Ресовским на основании результатов его опытов с дрозофилой.

В этот же период быстро развиваются некоторые направления  генетики, важные для разработки генетических основ селекции, семеноводства и  племенного дела: изучение закономерностей  наследования количественных признаков (особенно важны исследования шведского  генетика Г. Нильсона-Эле), выяснение  природы гетерозиса (работы американских генетиков Э. Иста и Д. Джонса), исследования сравнительной генетики культурных растений (выдающиеся труды Н. И. Вавилова, которые легли в основу его  закона гомологичных рядов в наследственной изменчивости), по межвидовой гибридизации плодовых растений (работы И. В. Мичурина в СССР, Л. Бербанка в США), по частной  генетике возделываемых растений и  домашних животных.

Значение этой теории заключается в том, что она дала объяснение законам Менделя, вскрыла цитологические основы наследования признаков и генетические основы теории естественного отбора.

**Основные положения хромосомной теории наследственности.**

1. Гены локализуются в хромосоме в линейной последовательности. Каждый ген занимает определённое место – локус;

2. Гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно, образуя группу сцепления. Число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом;

3. Сила сцепления генов в хромосоме зависит от расстояния между ними. Чем ближе расположены гены друг к другу, тем сильнее сила их сцепления;

4. Сцепление генов может нарушаться процессом кроссинговера, в результате которого образуются рекомбинантные хромосомы. Чем сильнее сцеплены гены, тем меньше величина кроссинговера;

5. Сцепление генов и их рекомбинация в результате кроссинговера – это закономерные биологические явления, в которых выражается единство наследственности и изменчивости как свойства живого.

 **Принципы построения генетических карт. Цитологические карты хромосом.**

Генетическое картирование – это определение положения какого-либо гена по отношению к другим генам в данной группе. Результат – составление генетических карт хромосом.

Генетическая карта – это отрезок прямой, на котором обозначен порядок взаимного расположения генов в хромосоме и указание расстояния между ними, которое измеряется в морганидах, или в процентах кроссинговера.

В основе – линейный порядок расположения генов. Строятся на результатах анализирующих скрещиваний.

Физический метод построения. При помощи электронного микроскопа или при некоторых видах электрофореза определяют межгенное расстояние.

Генетический метод. Определяют частоту рекомбинации генов, на основе чего строят генетическую карту.

 Значение картирования – предотвращение и лечение наследственных заболеваний и ускорения изучения молекулярных механизмов, которые лежат в основе отклонений от нормы (нарушений).

**Генетика пола.**

Генетика пола – важное и интересное направление современной генетики. Проблема происхождения половых различий, механизмов определения пола и поддержания определенного соотношения полов в группах животных организмов очень важна и для теоретической биологии, и для практики. Рассмотрим хромосомный набор человека. Он содержит 22 пары хромосом, одинаковых у мужского и женского организма, и одну пару хромосом, по которой различаются оба пола. Хромосомы, одинаковые у обоих полов, называют аутосомами. Хромосомы, по которым мужской и женский пол отличаются друг от друга — это половые или гетерохромосомы. Половые хромосомы у женщин одинаковы, их называют Х-хромосомами. У мужчин имеется Х-хромосома и одна Y-хромосома.

В результате гаметогенеза все яйцеклетки имеют по одной Х-хромосоме, а сперматозоиды - гаметы двух сортов: половина несет Х-хромосому, половина — Y-хромосому. Пол потомка зависит от того, какой оплодотворит яйцеклетку. Если яйцеклетка оплодотворяется сперматозоидом, несущим Х-хромосому, развивается женский организм. Если яйцеклетка оплодотворяется сперматозоидом, несущим Y-хромосому, развивается мужской организм. В результате случайного оплодотворения половина гамет получает Х-хромосому, другая половина Y-хромосому. Поэтому у раздельнополых организмов соотношение полов обычно составляет 1:1, т.е. самцы и самки встречаются одинаково часто.

Женщины (XХ) имеют одну Х-хромосому от отца и одну Х-хромосому от матери. Мужчина (XY) получает Х-хромосому только от матери. Этим обусловлена особенность наследования генов, расположенных в половых хромосомах.

Пол, содержащий в своих клетках две Х-хромосомы, называется гомогаметным, так как он дает все гаметы одинаковые, а содержащий и Х- и Y-хромосомы, образующий два типа гамет - гетерогаметным.

**Детерминация развития пола.**

1. У человека, большинства позвоночных, дрозофил, многих насекомых и двудомных растений гомогаметным является женский пол (XX), а гетерогаметным — мужской пол.

2. У птиц гомогаметным является мужской пол (XX), а гетерогаметным — женский пол (ХУ). Половые хромосомы у этих видов иногда обозначают буквами W и Z, при этом самцы обозначаются символами ZZ, а самки WZ.

3. У прямокрылых (кузнечиков) гомогаметным является женский пол (XX), а моногаметным — мужской пол (ХО).

4. Гаплоидия широко распространена у пчел и муравьев. У этих организмов нет половых хромосом: самки — это диплоидные особи, а самцы — гаплоидные.

5. У некоторых животных определение пола зависит от внешних условий. Например, у морского червя бонелии, особи, которые в личиночной стадии остаются свободно плавающими, становятся самками, а личинки, прикрепившиеся к телу взрослой самки, превращаются в самцов в результате мускулинизирующего действия гормона, выделяемого самкой.

Признаки, наследуемые с половыми хромосомами X и У, получили название сцепленных с полом.

Y-хромосому часто называют генетически инертной или генетически пустой, так как в ней очень мало генов. У человека на У-хромосоме располагается ряд генов, регулирующих сперматогенез, проявления антигенов гистосовместимости, влияющих на размер зубов и т. д. Известны аномалии, сцепленные с Y-хромосомой, которые от отца передаются всем сыновьям (чешуйчатость кожи, перепончатые пальцы, сильное оволосение на ушах). У-хромосома передается от отца всем его сыновьям, и только им. Следовательно, для генов, содержащихся только в У-хромосоме, характерно голандрическое наследование, т. е. они передаются только от отца к сыну и проявляются у самцов.

Х-хромосома несет много различных признаков. Описано более 370 болезней, сцепленных с ней. В женском организме (XX) каждый признак по генам, будет являться либо гомо-, либо гетерозиготным. Поскольку у особей мужского пола одна Х-хромосома, то все локализованные в ней гены, даже рецессивные, сразу же проявляются в фенотипе.

У человека некоторые **патологические состояния наследуются сцеплено с полом**. К ним относится, например, гемофилия (повышенная кровоточивость), дальтонизм (аномалия зрения, при которой человек недостаточно различает красный и зеленый цвета).

Дальтонизм, частичная цветовая слепота, один из видов нарушения цветового зрения. Это заболевание впервые описано в 1794г. Дальтонизм встречается у 8% мужчин и у 0,5% женщин.

Гемофилия — сцепленное с полом рецессивное заболевание, при котором нарушается образование фактора VIII, ускоряющего свертывание крови. Ген находится в Х-хромосоме. Кровоточивость при гемофилии проявляется с раннего детства. Даже лёгкие ушибы вызывают обширные кровоизлияния - подкожные, внутримышечные. Порезы, удаление зуба и др. сопровождаются опасными для жизни кровотечениями, могут вызвать смерть. Эта патологическая мутация в гене F8C.

Молекулярный дефект в Х- хромосоме способен самым жестоким образом распоряжаться жизнью многих поколений его потомков. Гемофилия А поражает почти исключительно людей мужского пола. В среднем, один из 10 000 мальчиков рождается с этой патологией, и только в 70% случаев в его родословной можно найти указания на наследственную передачу мутантного гена.

Локус – местоположение определённого гена в хромосоме.

Аутосомы - все хромосомы в кроме половых (одной пары).

Половые хромосомы – хромосомы, определяющие пол организма.

**О чём гласит закон Моргана?**

О том что гены, находящиеся в одной хромосоме, при мейозе попадают в одну гамету, т. е. наследуются сцепленно. При кроссинговере происходит нарушение закона Моргана, и гены одной хромосомы не наследуются сцепленно, так как часть из них заменяется на аллельные гены гомологичной хромосомы**происходит нарушение закона независимого наследования признаков.**

Хромосома, **с позиций хромосомной теории наследственности,** представляет собой группу сцепления генов.

Кроссинговер представляет собой процесс обмена генами между гомологичными хромосомами.

**Закономерности наследования признаков у организмов не может быть объяснены только с позиций законов, открытых Г. Менделем.**  Так как законы Г. Менделя не объясняют наследование некоторых признаков. Есть также много пар генов, не подчиняющихся закону независимого наследования генов. Механизм наследования сцепленных генов, а также местоположение сцепленных генов установил Томас Морган.

**Признаки, сцепленные с полом**Признаки, наследуемые с половыми хромосомами X и У, получили название сцепленных с полом.

Y-хромосому называют генетически инертной или генетически пустой, так как в ней очень мало генов. У человека на У-хромосоме располагается ряд генов, регулирующих сперматогенез, проявления антигенов гистосовместимости, влияющих на размер зубов и т. д.
Известны аномалии, сцепленные с Y-хромосомой, которые от отца передаются всем сыновьям (чешуйчатость кожи, перепончатые пальцы, сильное оволосение на ушах).
Y, X Y.

**Выводы**

 Один пол дает два типа гамет (гетерогаметный), а второй - один тип (гомогаметный). От того, какой из типов гамет гетерогаметного пола встретится при оплодотворении с гаметой единственного типа гомогаметного пола, зависит пол развивающегося потомства. Такое предположение высказал Г.Мендель.

Это предположение было подтверждено в начале XX века, когда Т. Морган и его сотрудникам удалось установить, что самцы и самки различаются по набору хромосом. Как же генетически определяется принадлежность организма к тому или иному полую.

Женщина всегда имеет одну Х-хромосому от отца и одну от матери. Мужчина же может получить Х-хромосому только от матери. Этим обусловлена особенность наследования генов, находящихся в половых хромосомах. У человека решающую роль в определении пола играет У-хромосома. Каждый человек наследует от своих родителей форму тела, группу крови, цвет кожи и глаз и многое другое. При этом наследственность человека, как и всех других организмов, в проявлении признаков во многом идет по менделеевским законам.

Хромосомы у организмов делятся на аутосомы и половые хромосомы.

Хромосомы у организмов делятся на аутосомы и половые хромосомы.

Наследование признаков организма, а также некоторых заболеваний у человека, происходит через половые хромосомы, т.е. сцеплено с полом.

У многих видов расщепление по признаку пола происходит в соотношении 1:1

Хромосомная теория наследственности, дала точное и единое объяснение всех явлений наследования при половом размножении.

Хромосомы у организмов делятся на аутосомы и половые хромосомы.

Наследование признаков организма, а также некоторых заболеваний у человека, происходит через половые хромосомы, т.е. сцеплено с полом.

У многих видов расщепление по признаку пола происходит в соотношении 1:1

Хромосомная теория наследственности, дала точное и единое объяснение всех явлений наследования при половом размножении.

Наследование признаков организма, а также некоторых заболеваний у человека, происходит через половые хромосомы, т.е. сцеплено с полом.

У многих видов расщепление по признаку пола происходит в соотношении 1:1

Хромосомная теория наследственности, дала точное и единое объяснение всех явлений наследования при половом размножении.

**Список литературы**

Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учебник / Под ред. Н. П. Бочкова. 2013. - 224 с. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-2406-3. - Текст: электронный // URL: https://www.rosmedlib.ru/book/ISBN9785970424063.html (дата обращения: 04.12.2023). - Режим доступа : по подписке.

Авторы Н.П. Бочков, А.Ю. Асанов, Н.А. Жученко, Т.И. Субботина, М.Г. Филиппова, Т.В. Филиппова

ИздательствоГЭОТАР-Медиа

Год издания2013

Прототип Электронное издание на основе: Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 224 с.: ил. - ISBN 978-5-9704-2406-3.

Биологии рабочая тетрадь, авторов В.В. Пасечник, Г.Г. Швецов 2016