Федеральное агентство по образованию

Государственное образовательное учреждение

высшего профессионального образования

КУБАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ

**РЕФЕРАТ**

на тему:

**«Законы Менделя»**

Работу выполнила Айрапетян Марина

Группа 36, факультет компьютерных технологий и прикладной математики, спец. 061800- Математические методы в экономике

Работу проверил Шаповаленко В.В.

Краснодар

2010

Содержание

Введение 3

История 3

Методы и ход работы Менделя 4

Закон единообразия гибридов первого поколения 6

Закон расщепления признаков 7

Закон независимого наследования признаков 10

Основные положения теории наследственности Менделя 12

Условия выполнения законов Менделя 12

Значение работ Менделя 13

**Введение**

Основные законы наследуемости были описаны более века назад чешским монахом Грегором Менделем (1822-1884), преподававшим физику и естественную историю в средней школе г. Брюнна (г. Брно).

Законы Менделя — это принципы передачи наследственных признаков от родительских организмов к их потомкам, вытекающие из экспериментов Грегора Менделя. Эти принципы послужили основой для классической генетики и впоследствии были объяснены как следствие молекулярных механизмов наследственности. Хотя в русскоязычных учебниках обычно описывают три закона, «первый закон» не был открыт Менделем. Особое значение из открытых Менделем закономерностей имеет «гипотеза чистоты гамет».

Мендель занимался селекционированием гороха, и именно гороху, научной удаче и строгости опытов Менделя мы обязаны открытием основных законов наследуемости: закона единообразия гибридов первого поколения, закона расщепления и закона независимого комбинирования.

**История**

Следует отметить, что сам Грегор Мендель не формулировал свои выводы в качестве «законов» и не присваивал им никаких номеров. Более того, многие «открытые» им факты были давно и хорошо известны, на что сам Мендель указывает в своей работе.

Некоторые исследователи выделяют не три, а два закона Менделя. Например, в руководстве «Генетика человека» Ф. Фогеля и А. Мотульски излагаются три закона, а в книге Л. Эрман и П. Парсонса «Генетика поведения и эволюция» – два. При этом некоторые ученые объединяют первый и второй законы, считая, что первый закон является частью второго и описывает генотипы и фенотипы потомков первого поколения (F1). Другие исследователи объединяют в один второй и третий законы, полагая, что «закон независимого комбинирования» есть в сущности «закон независимости расщепления», протекающего одновременно по разным парам аллелей. Однако в отечественной литературе речь идет обычно о трех законах Менделя. Эту точку зрения принимаем и мы.

К середине XIX века было открыто явление доминантности (О.Саржэ, Ш.Ноден и др.). Часто все гибриды первого поколения похожи друг на друга (единообразие гибридов) и по данному признаку все они идентичны одному из родителей (его признак доминирует). Они же показали, что рецессивные (не проявляющиеся у гибридов первого поколения) признаки не исчезают; при скрещивании гибридов между собой во втором поколении часть гибридов имеет рецессивные признаки («возврат к родительским формам»). Было также показано (Дж. Госс и др.), что среди гибридов второго поколения с доминантным признаком встречаются разные — дающие и не дающие расщепление при самоопылении. Однако никто из этих исследователей не смог дать своим наблюдениям теоретическое обоснование.

Главной заслугой Менделя было создание теории наследственности, которая объясняла изученные им закономерности наследования.

**Методы и ход работы Менделя**

Мендель изучал, как наследуются отдельные признаки.

Мендель выбрал из всех признаков только альтернативные — такие, которые имели у его сортов два четко различающихся варианта (семена либо гладкие, либо морщинистые; промежуточных вариантов не бывает). Такое сознательное сужение задачи исследования позволило четко установить общие закономерности наследования.

Мендель спланировал и провел масштабный эксперимент. Им было получено от семеноводческих фирм 34 сорта гороха, из которых он отобрал 22 «чистых» (не дающих расщепления по изучаемым признакам при самоопылении) сорта. Затем он проводил искусственную гибридизацию сортов, а полученных гибридов скрещивал между собой. Он изучил наследование семи признаков, изучив в общей сложности около 20 000 гибридов второго поколения. Эксперимент облегчался удачным выбором объекта: горох в норме самоопылитель, но легко проводить искусственную гибридизацию. Горох был удобен по различным соображениям. Потомство этого растения обладает рядом чётко различимых признаков - зелёный или жёлтый цвет семядолей, гладкие или, напротив, морщинистые семена, вздутые или перетянутые бобы, длинная или короткая стеблевая ось соцветия и так далее. Переходных, половинчатых "смазанных" признаков не было. Всякий раз можно было уверенно говорить "да" или "нет", "или - или", иметь дело с альтернативой. А потому и оспаривать выводы Менделя, сомневаться в них не приходилось.

Мендель одним из первых в биологии использовал точные количественные методы для анализа данных. На основе знания теории вероятностей он понял необходимость анализа большого числа скрещиваний для устранения роли случайных отклонений.

Г. Мендель не был пионером в области изучения результатов скрещивания растений. Такие эксперименты проводились и до него, с той лишь разницей, что скрещивались растения разных видов. Потомки подобного скрещивания (поколение F 1) были стерильны, и, следовательно, оплодотворения и развития гибридов второго поколения (при описании селекционных экспериментов второе поколение обозначается F2) не происходило. Другой особенностью доменделевских работ было то, что большинство признаков, исследуемых в разных экспериментах по скрещиванию, были сложны как по типу наследования, так и с точки зрения их фенотипического выражения.

Гениальность (или удача) Менделя заключалась в том, что в своих экспериментах он не повторил ошибок предшественников. Как писала английская исследовательница Ш. Ауэрбах, «успех работы Менделя по сравнению с исследованиями его предшественников объясняется тем, что он обладал двумя существенными качествами, необходимыми для ученого: способностью задавать природе нужный вопрос и способностью правильно истолковывать ответ природы». Во-первых, в качестве экспериментальных растений Мендель использовал разные сорта декоративного гороха внутри одного рода Pisum. Поэтому растения, развившиеся в результате подобного скрещивания, были способны к воспроизводству. Во -вторых, в качестве экспериментальных признаков Мендель выбрал простые качественные признаки типа «или /или» (например, кожура горошины может быть либо гладкой, либо сморщенной), которые, как потом выяснилось, контролируются одним геном. В-третьих, подлинная удача (или гениальное предвидение) Менделя заключалось в том, что выбранные им признаки контролировались генами, содержавшими истинно доминантные аллели. И, наконец, интуиция подсказала Менделю, что все категории семян всех гибридных поколений следует точно, вплоть до последней горошины, пересчитывать, не ограничиваясь общими утверждениями, суммирующими только наиболее характерные результаты (скажем, таких–то семян больше, чем таких-то).

**Закон единообразия гибридов первого поколения**

Проявление у гибридов признака только одного из родителей Мендель назвал доминированием.

При скрещивании организмов, различающихся по одной паре контрастных признаков, за которые отвечают аллели одного гена, первое поколение гибридов единообразно по фенотипу и генотипу. По фенотипу все гибриды первого поколения характеризуются доминантным признаком, по генотипу всё первое поколение гибридов гетерозиготное

Этот закон также известен как «закон доминирования признаков». Его формулировка основывается на понятии чистой линии относительно исследуемого признака — на современном языке это означает гомозиготность особей по этому признаку. Мендель же формулировал чистоту признака как отсутствие проявлений противоположных признаков у всех потомков в нескольких поколениях данной особи при самоопылении.

При скрещивании чистых линий гороха с пурпурными цветками и гороха с белыми цветками Мендель заметил, что взошедшие потомки растений были все с пурпурными цветками, среди них не было ни одного белого. Мендель не раз повторял опыт, использовал другие признаки. Если он скрещивал горох с желтыми и зелеными семенами, у всех потомков семена были желтыми. Если он скрещивал горох с гладкими и морщинистыми семенами, у потомства были гладкие семена. Потомство от высоких и низких растений было высоким. Итак, гибриды первого поколения всегда единообразны по данному признаку и приобретают признак одного из родителей. Этот признак (более сильный, доминантный), всегда подавлял другой (рецессивный).

*Кодоминирование и неполное доминирование*

Некоторые противоположные признаки находятся не в отношении полного доминирования (когда один всегда подавляет другой у гетерозиготных особей), а в отношении неполного доминирования. Например, при скрещивании чистых линий львиного зева с пурпурными и белыми цветками особи первого поколения имеют розовые цветки. При скрещивании чистых линий андалузских кур чёрной и белой окраски в первом поколении рождаются куры серой окраски. При неполном доминировании гетерозиготы имеют признаки, промежуточные между признаками рецессивной и доминантной гомозигот.

При кодоминировании, в отличие от неполного доминирования, у гетерозигот признаки проявляются одновременно (смешанно). Типичный пример кодоминирования — наследование групп крови системы АВ0 у человека, где А и В — доминантные гены, а 0 — рецессивный. По этой системе генотип 00 определяет первую группу крови, АА и А0 — вторую, ВВ и В0 — третью, а АВ будет определять четвёртую группу крови. Т.о. всё потомство людей с генотипами АА (вторая группа) и ВВ (третья группа) будет иметь генотип АВ (четвертая группа). Их фенотип не является промежуточным между фенотипами родителей, так как на поверхности эритроцитов присутствуют оба агглютиногена (А и В).

Явления кодоминирования и неполного доминирования признаков слегка видоизменяет первый закон Менделя: «Гибриды первого поколения от скрещивания чистых линий особей с противоположными признаками всегда одинаковы по этому признаку: проявляют доминирующий признак, если признаки находятся в отношении доминирования, или смешанный (промежуточный) признак, если они находятся в отношении кодоминирования (неполного доминирования)».

**Закон расщепления признаков**

*Определение*

Закон расщепления, или второй закон Менделя: при моногибридном скрещивании во втором поколении гибридов наблюдается расщепление по фенотипу в соотношении 3:1 : около 3/4 гибридов второго поколения имеют доминантный признак, около 1/4 — рецессивный.

Скрещиванием организмов двух чистых линий, различающихся по проявлениям одного изучаемого признака, за которые отвечают аллели одного гена, называется моногибридное скрещивание.

Явление, при котором скрещивание гетерозиготных особей приводит к образованию потомства, часть которого несет доминантный признак, а часть — рецессивный, называется расщеплением. Следовательно, расщепление — это распределение доминантных и рецессивных признаков среди потомства в определенном числовом соотношении. Рецессивный признак у гибридов первого поколения не исчезает, а только подавляется и проявляется во втором гибридном поколении

*Объяснение*

Закон чистоты гамет: в каждую гамету попадает только один аллель из пары аллелей данного гена родительской особи.

В норме гамета всегда чиста от второго гена аллельной пары. Этот факт, который во времена Менделя не мог быть твердо установлен, называют также гипотезой чистоты гамет. В дальнейшем эта гипотеза была подтверждена цитологическими наблюдениями. Из всех закономерностей наследования, установленных Менделем, данный «Закон» носит наиболее общий характер (выполняется при наиболее широком круге условий).

Гипотеза чистоты гамет. Мендель предположил, что при образовании гибридов наследственные факторы не смешиваются, а сохраняются в неизменном виде. У гибрида присутствуют оба фактора — доминантный и рецессивный, но проявление признака определяет доминантный наследственный фактор, рецессивный же подавляется. Связь между поколениями при половом размножении осуществляется через половые клетки — гаметы. Следовательно, необходимо допустить, что каждая гамета несет только один фактор из пары. Тогда при оплодотворении слияние двух гамет, каждая из которых несет рецессивный наследственный фактор, будет приводить к образованию организма с рецессивным признаком, проявляющимся фенотипически. Слияние же гамет, каждая из которых несет доминантный фактор, или же двух гамет, одна из которых содержит доминантный, а другая рецессивный фактор, будет приводить к развитию организма с доминантным признаком. Таким образом, появление во втором поколении рецессивного признака одного из родителей может быть только при двух условиях: 1) если у гибридов наследственные факторы сохраняются в неизменном виде; 2) если половые клетки содержат только один наследственный фактор из аллельной пары. Расщепление потомства при скрещивании гетерозиготных особей Мендель объяснил тем, что гаметы генетически чисты, то есть несут только один ген из аллельнои пары. Гипотезу (теперь ее называют законом) чистоты гамет можно сформулировать следующим образом: при образовании половых клеток в каждую гамету попадает только один аллель из пары аллелей данного гена.

Известно, что в каждой клетке организма в большинстве случаев имеется совершенно одинаковый диплоидный набор хромосом. Две гомологичные хромосомы обычно содержат каждая по одному аллелю данного гена. Генетически «чистые» гаметы образуются следующим образом:

В процессе образования гамет у гибрида гомологичные хромосомы во время I мейотического деления попадают в разные клетки. При слиянии мужских и женских гамет получается зигота с диплоидным набором хромосом. При этом половину хромосом зигота получает от отцовского организма, половину — от материнского. По данной паре хромосом (и данной паре аллелей) образуются два сорта гамет. При оплодотворении гаметы, несущие одинаковые или разные аллели, случайно встречаются друг с другом. В силу статистической вероятности при достаточно большом количестве гамет в потомстве 25 % генотипов будут гомозиготными доминантными, 50 % — гетерозиготными, 25 % — гомозиготными рецессивными, то есть устанавливается отношение 1АА:2Аа:1аа (расщепление по генотипу 1:2:1). Соответственно по фенотипу потомство второго поколения при моногибридном скрещивании распределяется в отношении 3:1 (3/4 особей с доминантным признаком, 1/4 особей с рецессивным). Таким образом, при моногибридном скрещивании цитологическая основа расщепления признаков — расхождение гомологичных хромосом и образование гаплоидных половых клеток в мейозе.

**Закон независимого наследования признаков**

*Определение*

Закон независимого наследования (третий закон Менделя) — каждая пара признаков наследуется независимо от других пар и дает расщепление 3:1 по каждой паре (как и при моногибридном скрещивании). Когда скрещивались растения, отличающиеся по нескольким признакам, таким как белые и пурпурные цветы и желтые или зелёные горошины, наследование каждого из признаков следовало первым двум законам и в потомстве они комбинировались таким образом, как будто их наследование происходило независимо друг от друга. Первое поколение после скрещивания обладало доминантным фенотипом по всем признакам. Во втором поколении наблюдалось расщепление фенотипов по формуле 9:3:3:1, то есть 9:16 были с пурпурными цветами и желтыми горошинами, 3:16 с белыми цветами и желтыми горошинами, 3:16 с пурпурными цветами и зелёными горошинами, 1:16 с белыми цветами и зелёными горошинами.

*Объяснение*

Менделю попались признаки, гены которых находились в разных парах гомологичных хромосом гороха. При мейозе гомологичные хромосомы разных пар комбинируются в гаметах случайным образом. Если в гамету попала отцовская хромосома первой пары, то с равной вероятностью в эту гамету может попасть как отцовская, так и материнская хромосома второй пары. Поэтому признаки, гены которых находятся в разных парах гомологичных хромосом, комбинируются независимо друг от друга. (Впоследствии выяснилось, что из исследованных Менделем семи пар признаков у гороха, у которого диплоидное число хромосом 2n=14, гены, отвечающие за одну из пар признаков, находились в одной и той же хромосоме. Однако Мендель не обнаружил нарушения закона независимого наследования, так как сцепления между этими генами не наблюдалось из-за большого расстояния между ними).

Парадоксально, но в современной науке огромное внимание уделяется не столько самому третьему закону Менделя в его исходной формулировке, сколько исключениям из него. Закон независимого комбинирования не соблюдается в том случае, если гены, контролирующие изучаемые признаки, сцеплены, т.е. располагаются по соседству друг с другом на одной и той же хромосоме и передаются по наследству как связанная пара элементов, а не как отдельные элементы. Научная интуиция Менделя подсказала ему, какие признаки должны быть выбраны для его дигибридных экспериментов, – он выбрал несцепленные признаки. Если бы он случайно выбрал признаки, контролируемые сцепленными генами, то его результаты были бы иными, поскольку сцепленные признаки наследуются не независимо друг от друга.

С чем же связана важность исключений из закона Менделя о независимом комбинировании? Дело в том, что именно эти исключения позволяют определять хромосомные координаты генов (так называемый локус).

В случаях когда наследуемость определенной пары генов не подчиняется третьему закону Менделя, вероятнее всего эти гены наследуются вместе и, следовательно, располагаются на хромосоме в непосредственной близости друг от друга. Зависимое наследование генов называется сцеплением, а статистический метод, используемый для анализа такого наследования, называется методом сцепления. Однако при определенных условиях закономерности наследования сцепленных генов нарушаются. Основная причина этих нарушений – явление кроссинговера, приводящего к перекомбинации (рекомбинации) генов. Биологическая основа рекомбинации заключается в том, что в процессе образования гамет гомологичные хромосомы, прежде чем разъединиться, обмениваются своими участками.

Кроссинговер – процесс вероятностный, а вероятность того, произойдет или не произойдет разрыв хромосомы на данном конкретном участке, определяется рядом факторов, в частности физическим расстоянием между двумя локусами одной и той же хромосомы. Кроссинговер может произойти и между соседними локусами, однако его вероятность значительно меньше вероятности разрыва (приводящего к обмену участками) между локусами с большим расстоянием между ними.

Данная закономерность используется при составлении генетических карт хромосом (картировании). Расстояние между двумя локусами оценивается путем подсчета количества рекомбинаций на 100 гамет. Это расстояние считается единицей измерения длины гена и называется сентиморганом в честь генетика Т. Моргана, впервые описавшего группы сцепленных генов у плодовой мушки дрозофилы – любимого объекта генетиков. Если два локуса находятся на значительном расстоянии друг от друга, то разрыв между ними будет происходить так же часто, как при расположении этих локусов на разных хромосомах.

Используя закономерности реорганизации генетического материала в процессе рекомбинации, ученые разработали статистический метод анализа, называемый анализом сцепления.

**Основные положения теории наследственности Менделя**

В современной интерпретации эти положения следующие:

За наследственные признаки отвечают дискретные (отдельные, не смешивающиеся) наследственные факторы — гены (термин «ген» предложен в 1909 г. В.Иоганнсеном)

Каждый диплоидный организм содержит пару аллелей данного гена, отвечающих за данный признак; один из них получен от отца, другой — от матери.

Наследственные факторы передаются потомкам через половые клетки. При формировании гамет в каждую из них попадает только по одному аллелю из каждой пары (гаметы «чисты» в том смысле, что не содержат второго аллеля).

**Условия выполнения законов Менделя**

В соответствии с законами Менделя наследуются только моногенные признаки. Если за фенотипический признак отвечает более одного гена (а таких признаков абсолютное большинство), он имеет более сложный характер наследования.

*Условия выполнения закона расщепления при моногибридном скрещивании*

Расщепление 3 : 1 по фенотипу и 1 : 2 : 1 по генотипу выполняется приближенно и лишь при следующих условиях:

Изучается большое число скрещиваний (большое число потомков).

Гаметы, содержащие аллели А и а, образуются в равном числе (обладают равной жизнеспособностью).

Нет избирательного оплодотворения: гаметы, содержащие любой аллель, сливаются друг с другом с равной вероятностью.

Зиготы (зародыши) с разными генотипами одинаково жизнеспособны.

*Условия выполнения закона независимого наследования*

Все условия, необходимые для выполнения закона расщепления.

Расположение генов, отвечающих за изучаемые признаки, в разных парах хромосом (несцепленность).

*Условия выполнения закона чистоты гамет*

Нормальный ход мейоза. В результате нерасхождения хромосом в одну гамету могут попасть обе гомологичные хромосомы из пары. В этом случае гамета будет нести по паре аллелей всех генов, которые содержатся в данной паре хромосом.

**Значение работ Менделя**

Знание и применение законов Менделя имеет огромное значение в медико-генетическом консультировании и определении генотипа фенотипически «здоровых» людей, родственники которых страдали наследственными заболеваниями, а также в выяснении степени риска развития этих заболеваний у родственников больных.

Во-первых, Мендель создал научные принципы описания и исследования гибридов и их потомства (какие формы брать в скрещивание, как вести анализ в первом и втором поколении). Мендель разработал и применил алгебраическую систему символов и обозначений признаков, что представляло собой важное концептуальное нововведение. Во-вторых, Мендель сформулировал два основных принципа, или закона наследования признаков в ряду поколений, позволяющие делать предсказания. Наконец, Мендель в неявной форме высказал идею дискретности и бинарности наследственных задатков: каждый признак контролируется материнской и отцовской парой задатков (или генов, как их потом стали называть), которые через родительские половые клетки передаются гибридам и никуда не исчезают. Задатки признаков не влияют друг на друга, но расходятся при образовании половых клеток и затем свободно комбинируются у потомков (законы расщепления и комбинирования признаков). Парность задатков, парность хромосом, двойная спираль ДНК – вот логическое следствие и магистральный путь развития генетики ХХ века на основе идей Менделя.

Ему удалось выявить закономерности наследования благодаря принципиально новым методическим подходам:

1) Мендель удачно выбрал объект исследования;

2) он проводил анализ наследования отдельных признаков в потомстве скрещиваемых растений, отличающихся по одной, двум и трем парам контрастных альтернативных признаков. В каждом поколении велся учет отдельно по каждой паре этих признаков;

3) он не просто зафиксировал полученные результаты, но и провел их математическую обработку.

Перечисленные простые приемы исследования составили принципиально новый, гибридологический метод изучения наследования, ставший основой дальнейших исследований в генетике.