Введение

Всем известно, что дети похожи на родителей. Из поколения в поколение могут передаваться особенности внешности, черты характера, склонность к определённой профессии, а также язык, религиозные и нравственные убеждения и т.п. Одни из этих признаков врожденные, другие формируются под влиянием среды, зависят от традиций, культуры, условий жизни. Что же в первую очередь определяет, каким станет человек, - природа или воспитание? Этот вопрос волновал людей с давних пор.

Бытовые представления о наследовании человеком различных существовали, по - видимому, во все времена. Научный подход к изучению этого явления сформировался лишь в ХIХ столетии. Впервые он был предложен английским психологом и антропологом Френсисом Гальтоном(1822 – 1911), двоюродным братом Чарлза Дарвина. В 1865 году Гальтон опубликовал статью “Наследование таланта и характера”. В ней сравнивались разные пары близнецов: тех, что были почти неотличимы при рождении, и тех, чьё сходство сводилось к обычному для братьев и сестёр. Как выяснил ученый, близнецы, родившиеся физически сходными, сохраняют подобие друг другу и в дальнейшей жизни. Их “одинаковость” проявляется и в уровне умственного развития, и в личностных качествах, и в интересах. А основываясь на родословных выдающихся людей, Гальтон пришел к выводу о наследственной природе таланта.

Понимание природы наследственности углубили опыту австрийского естествоиспытателя Георга Менделя(1822 – 1824). Хотя он имел дело только с растениями, открытые им закономерности оказались верны и для животных, а также для человека.

Уже в 1902 году английский врач Арчибальд Гаррод сообщил, что заболевание алкаптонурия передаётся в соответствии с законами, открытыми Менделем.

Науку о закономерностях наследственной передачи признаков и изменчивости организмов назвали ***генетикой*** (от греч. “генетикос” – “относящийся к происхождению”). Этот термин ввёл английский ученый Уильям Бэтсон(1861 – 1926) в 1906 году.

В России влияние наследственности на здоровье человека одним из первых начал изучать врач Василий Маркович Флоринский(1834-1899). В книге “Усовершенствование и вырождение человеческого рода” он высказал идеи, которые лишь намного позже были развиты медицинской генетикой. В частности, Флоринский отмечал равную роль отцовской и материнской линий в формировании нового организма и предупреждал, что о здоровье детей надо думать не после их рождения, а еще до вступления в брак. Ученый критиковал распространенные в то время заблуждения. Например, считалось, что картины, на которые смотрит женщина во время беременности, могут повлиять на внешность будущего ребёнка.

В ХХ веке сотни открытий, сделанных биологами, физиками, химиками, математиками, внесли ясность в то, как проявляются наследственные задатки, в том числе и на клеточном уровне. в последние десятилетия арсенал генетиков пополнился молекулярными методами исследования. они дали возможность изучать молекулы дезоксирибонуклеиновой кислоты(ДНК), в которой записана программа развития организма.

1. Начало начал
	1. Отшельник оказался совсем не отшельником.

В начале ХIХ века, в 1822 году, в Австрийской Моравии, в деревушке Ханцендорф, в крестьянской семье родился мальчик. Он был вторым ребёнком в семье. При рождении его назвали Иоганном, фамилия отца бала Мендель.

Жилось нелегко, ребенка не баловали. С детства Иоганн привык к крестьянскому труду и полюбил его, в особенности садоводство и пчеловодство. Как пригодились ему навыки, приобретённые в детстве.

Выдающиеся способности обнаружились у мальчика рано. Менделю было 11 лет, когда его перевели из деревенской школы в четырехклассное училище ближайшего городка. Он и там сразу проявил себя и уже через год оказался в гимназии, в городе Опаве.

Платить за учебу и содержать сына родителям было трудно. А тут ещё обрушилось на семью несчастье: отец тяжело пострадал – ему на грудь упало бревно. В 1840 Иоганн окончил гимназию и параллельно – школу кандидатов в учителя.

Несмотря на трудности Мендель продолжает учебу. Теперь уже в философских классах в городе Оломеуц. Тут учат не только философии, но и математике, физике – предметам, без которых Мендель, биолог в душе, не мыслил дальнейшей жизни. Биология и математика! В наши дни это сочетание неразрывно, но в 19 веке казалось нелепым. Именно Мендель был первым, кто продолжил в биологии широкую колею для математических методов.

 Он продолжает учиться, но жизнь тяжела, и вот настают дни, когда по собственному признанию Менделя, “дальше переносить подобное напряжение не под силу”. И тогда в его жизни наступает переломный момент: Мендель становится монахом. Он отнюдь не скрывает причин, толкнувших его на этот шаг. В автобиографии пишет: “Оказался вынужденным занять положение, освобождающее от забот о пропитании”. Не правда ли, откровенно? И при этом ни слова о религии, боге. Неодолимая тяга к науке, стремление к знаниям, а вовсе не приверженность к религиозной доктрине привели Менделя в монастырь. Ему исполнился 21 год. Постригавшиеся в монахи в знак отрешения от мира принимали новое имя. Иоганн стал Грегором.

Однако что – то не сиделось ему в монастыре. Вот перечень заграничных поездок Менделя: он побывал во Франции, В Англии, Риме, Гамбурге, Киле, Берлине, Венеции. Много ездил он и внутри страны, а в Вене, где учился в университете, жил годами. Лишь одна из поездок – в Рим, где представлялся он папе, - была по монастырским делам, а все остальные – на научные съезды и выставки.

А еще флористические экскурсии. Мендель их совершал постоянно. Бродил в окрестностях Брно, часто весьма далёких, искал редкие и изменённые растения. Нет, он не собирал гербарий. Свои находки нес в монастырь, высаживал в маленьком садике, наблюдал за их ростом, за тем, как наследуют они свои особенности. Конечно, это отрывало его от монастырских дел, но, очевидно, именно к этому он и стремился.

Невольно напрашивается вопрос: а как же монастырское начальство? Почему разрешало оно Менделю экскурсии и поездки? Ответить на это не так уж сложно, нужно только учесть историческую обстановку.

Девятнадцатое столетие подвело черту под средневековьем. От безраздельного влияния религии на все стороны жизни остались только воспоминания. Однако католичество все ещё сила немалая, но тому, кто недавно был всемогущ, трудно смириться с ограничениями. И от былой отгороженности монастырей от мирской жизни приходится отказаться. Монастыри включаются в активную борьбу за влияние на массы. В школы, больницы, даже в правительства и науку направляются эмиссары в рясах: считается, что тем самым они несут в массы “божье” слово. И Мендель в этой обстановке использует любую возможность для научной работы.

В науке не было человека более скромного, чем Мендель: никогда он не рекламировал свои работы, свои достижения, никогда не о ком из ученых не сказал худого слова. Однако в жизни, в обстоятельствах, с наукой не связанных, Мендель был волевым, энергичным, деятельным. Он умел постоять за себя, об этом свидетельств вполне достаточно. И в то же время не сыщешь ни одного, которое бы говорило о …религиозности Менделя. Это не значит, что он был безбожником. Просто не было у него потребности обращаться к богу ни в научной работе, ни в спорах, ни в письмах – обходился без него, объясняя все причинами материальными. Эмиссар в рясе был эмиссаром науки.

О том, как он выглядел, свидетельствует современник: ” Ещё теперь я его вижу перед собой, как он идет по Булочной улице, спускаясь к монастырю: среднего роста и широкоплечий, хорошо настроенный, с крупной головой и высоким лбом и золотыми очками на благожелательных, но проницательных голубых глазах. Почти всегда он носил штатское платье…цилиндр на голове, длинный, черный, обычно чересчур широкий сюртук и короткие брюки, заправленные в высокие, жесткие сапоги”. Чей это облик! Скорее, учителя тех лет, горожанина или крестьянина, быть может ученого, но уж не как не монаха.

Был период, когда его сделали священником. Совсем недолгий период. Утешать страждущих, снаряжать в последний путь умирающих. Не очень – то это нравилось Менделю. И он делает все, чтобы освободиться от неприятных обязанностей.

Иное дело учительство. Мендель преподавал в городской школе, не имея диплома учителя, и преподавал хорошо. Его бывшие ученики с теплотой вспоминают о нем – сердечном, благожелательном, умном, увлеченном своим предметом.

Интересно, что Мендель дважды сдавал экзамен на звание учителя и … дважды проваливался! А ведь он был образованнейшим человеком. Нечего говорить о биологии, классиком которой Мендель вскоре стал, он был высокоодаренный математик, очень любил физику и отлично знал ее.

Сохранились сведения об одном из его ответов – речь шла о происхождении Земли. Мендель говорил о теории Канта – Лапласа, об образовании небесных тел из туманностей. Оттает был совершенно правильным с точки зрения науки тех лет. Но он не соответствовал религиозным догмам о божественном акте творения. Не поэтому ли Мендель и получал неудовлетворительные оценки?

Провалы на экзаменах не мешали его преподавательской деятельности. В городском училище Брно Менделя – учителя очень ценили. И он преподавал, не имея диплома.

В жизни Менделя были годы, когда он превращался в затворника. Но не перед иконами склонял он колена, а… перед грядками с горохом. С утра и до самого вечера трудился он в маленьком монастырском садике(35 метров длины и 7 метров ширины). Здесь с 1854 по 1863 год провел Мендель свои классические опыты, результаты которых не устарели по сей день. Своим научными успехами Г.Мендель обязан также и необычайно удачным выбором объекта исследований. Всего в четырёх поколениях гороха он обследовал 20 тысяч потомков. А педставьте себе, что Мендель ставил бы эксперименты не на горохе, а на... слонах или на каких-то других крупных сельскохозяйственных животных (до гороха Мендель возился - безуспешно - с мышами): тут бы ни средств, ни времени, ни терпения ему бы не хватило!

Горох был удобен и по иным соображениям. Потомство этого растения обладает рядом чётко различимых признаков - зелёный или жёлтый цвет семядолей, гладкие или, напротив, морщинестые семена, вздутые или черкообразно 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. И все положения теории Менделя уже никем не были опровергнуты и по заслугам стали частью золотого фонда науки.

* 1. Законы Менделя.

Мендель скрещивал растения гороха, различающиеся по отдельным признакам, и на основе полученных результатов обосновал идею о существовании наследственных задатков, ответственных за проявление признаков. В своих работах Мендель применил метод гибридологического анализа, ставшего универсальным в изучении закономерностей наследования признаков у растений, животных и человека.

В отличие от своих предшественников, пытавшихся проследить наследование многих признаков организма в совокупности, Мендель исследовал это сложное явление аналитически. Он наблюдал наследование всего лишь одной пары или небольшого числа альтернативных (взаимоисключающих) пар признаков у сортов садового гороха, а именно: белые и красные цветки; низкий и высокий рост; желтые и зеленые, гладкие и морщинистые семена гороха и т. п. Такие контрастные признаки называются *аллелями,* а термин “аллель” и “ген” употребляют как синонимы.
Для скрещиваний Мендель использовал чистые линии, т. е. потомство одного самоопыляющегося растения, в котором сохраняется сходная совокупность генов. Каждая из этих линий не давала расщепления признаков. Существенным в методике гибридологического анализа было и то, что Мендель впервые точно подсчитал число потомков — гибридов с разными признаками, т. е. математически обработал полученные результаты и ввел для записи различных вариантов скрещивания принятую в математике символику: *А,**В****,*** *С, D* и т. д. Этими буквами он обозначал соответствующие наследственные факторы.

В современной генетике приняты следующие условные обозначения при скрещивании: родительские формы — *Р;* полученные от скрещивания гибриды первого поколения — *F1*; гибриды второго поколения — *F2,* третьего — *F3* и т. д. Само скрещивание двух особей обозначают знаком х (например: *АА х aа).*
Из множества разнообразных признаков скрещиваемых растений гороха в первом опыте Мендель учитывал наследование лишь одной пары: желтые и зеленые семена, красные и белые цветки и т. д. Такое скрещивание называется *моногибридным.* Если прослеживают наследование двух пар признаков, например желтые гладкие семена гороха одного сорта и зеленые морщинистые другого, то скрещивание называют *дигибридным.* Если же учитывают три и большее число пар признаков, скрещивание именуют *полигибридным.*

Аллели - обозначают буквами латинского алфавита, при этом одни признаки Мендель назвал *доминирующими* (преобладающими) и обозначил их заглавными буквами - А, В, С и т. д., другие - *рецессивными* (уступающи ми, подавляемыми), которые обозначил строчными буквами — *а, в, с* и т. д. Поскольку каждая хромосома (носитель аллелей или генов) содержит лишь одну из двух аллелей, а гомологичные хромосомы всегда парные (одна отцовская, другая материнская), в диплоидных клетках всегда есть пара аллелей: *АА, аа, Аа, ВВ, bb. Bb* и т. д. Особи и их клетки, имеющие в своих гомологичных хромосомах пару одинаковых аллелей *(АА* или *аа),* называются *гомозиготными.* Они могут образовывать только один тип половых клеток: либо гаметы с аллелью *А,* либо гаметы с аллелью *а.* Особи, у которых в гомологичных хромосомах их клеток имеются и доминантный, и рецессивный гены *Аа,* называются *гетерозиготными;* при созревании половых клеток они образуют гаметы двух типов: гаметы с аллелем *А* и гаметы с аллелем *а.* У гетерозиготных организмов доминантная аллель *А,* проявляющаяся фенотипически, находится в одной хромосоме, а рецессивная аллель *а,* подавляемая доминантом, — в соответствующем участке (локусе) другой гомологичной хромосомы. В случае гомозиготности каждая из пары аллелей отражает либо доминантное *(АА),* либо рецессивное *(аа)* состояние генов, которые в обоих случаях проявят свое действие. Понятие о доминантных и рецессивных наследственных факторах, впервые примененное Менделем, прочно утвердилось в современной генетике. Позже были введены понятия генотип и фенотип. *Генотип —* совокупность всех генов, которые имеются у данного организма. *Фенотип —* совокупность всех признаков и свойств организма, которые выявляются в процессе индивидуального развития выданных условиях. Понятие фенотип распространяется на любые признаки организма: особенности внешнего строения, физиологических процессов, поведения и т. д. Фенотипическое проявление признаков всегда реализуется на основе взаимодействия генотипа с комплексом факторов внутренней и внешней среды.

Закономерности наследования признаков Г. Мендель сформулировал на основе анализа результатов моногибридного скрещивания и назвал их правилами (позже они стали называться законами). Как оказалось, при скрещивании растений двух чистых линий гороха с желтыми и зелеными семенами в первом поколении *(F1)* все гибридные семена имели желтый цвет. Следовательно, признак желтой окраски семян был доминирующим. В буквенном выражении это записывается так:*Р АА* х *аа;* все гаметы одного родителя *А, А,* другого — *а, а,* возможное сочетание этих гамет в зиготах равно четырем: *Аа, Аа, Аа, Аа,* т. е. у всех гибридов *F1* наблюдается полное преобладание одного признака над другим — все семена при этом желтого цвета. Аналогичные результаты получены Менделем и при анализе наследования других шести пар изученных признаков. Исходя из этого, Мендель сформулировал ***правило доминирования,* или *первый закон: при моногибридном скрещивании все потомство в первом поколении характеризуется единообразием по фенотипу и генотипу*** *—* цвет семян желтый, сочетание аллелей у всех гибридов *Аа.* Эта закономерность подтверждается и для тех случаев, когда нет полного доминирования: например, при скрещивании растенияночной красавицы, имеющего красные цветки *(АА), с* растением, имеющим белые цветки *(аа),* у всех гибридов **fi** *(Аа)* цветки оказываются не красными, а розовыми — их окраска имеет промежуточный цвет, но единообразие полностью сохраняется. После работ Менделя промежуточный характер наследования у гибридов *F1* был выявлен не только у растений, но и у животных, поэтому закон доминирования—первый закон Менделя—принято называть также ***законом единообразия*  *гибридов первого поколения*.**

Из семян, полученных от гибридов *F1,* Мендель выращивал растения, которые либо скрещивал между собой, либо давал им возможность самоопыляться. Среди потомков *F2,* выявилось расщепление: во втором поколении оказались как желтые, так и зеленые семена. Всего Мендель получил в своих опытах 6022 желтых и 2001 зеленых семян, их численное соотношение примерно 3:1. Такие же численные соотношения были получены и по другим шести парам изученных Менделем признаков растений гороха. В итоге ***второй закон Менделя* формулируется так: *при скрещивании гибридов первого поколения их потомство дает расщепление в соотношении 3:1 при полном доминировании и в соотношении 1:2:1 при промежуточном наследовании (неполное доминирование)****.* Схема этого, опыта в буквенном выражении выглядит так:*Р Аа х Аа,* их гаметы *А* и я, возможное сочетание гамет равно четырем: *АА, 2Аа, аа,* т. е. 75% всех семян в *F2* имея один или два доминантных аллеля, обладали желтой окраской и 25 % - зеленой. Факт появления в рецессивных признаков (оба аллеля у них рецессивны--*аа*) свидетельствует о том, что эти признаки, так же как контролирующие их гены, не исчезают, не смешиваются с доминантными признаками в гибридном организма, их активность подавлена действием доминантных генов. Если же в организме присутствуют оба рецессивных по данному признаку гена, то их действие не подавляется и они проявляют себя в фенотипе. Генотип гибридов в *F2* имеет соотношение 1:2:1.

При последующих скрещиваниях потомство *F2* ведет себя по-разному: 1) из 75% растений с доминантными признаками (с генотипами *АА* и *Аа)* 50% гетерозиготны *(Аа)* и поэтому в Fз они дадут расщепление 3:1, 2) 25% растений гомозиготны по доминантному признаку *(АА)* и при самоопылении в Fз не дают расщепления; 3) 25% семян гомозиготны по рецессивному признаку *(аа),* имеют зеленую окраску и при самоопылении в *F3* не дают расщепления признаков.

Для объяснения существа явлений единообразия гибридов первого поколения и расщепления признаков у гибридов второго поколения Мендель выдвинул гипотезу чистоты гамет: всякий гетерозиготный гибрид *(Аа, Bb* и т. д.) формирует “чистые” гаметы, несущие только одну аллель: либо *А,* либо *а* ,что впоследствии полностью подтвердилось и в цитологических исследованиях. Как известно, при созревании половых клеток у гетерозигот гомологичные хромосомы окажутся в разных гаметах и, следовательно, в гаметах будет по одному гену из каждой пары.

Анализирующее скрещивание используется для выяснения гетерозиготности гибрида по той или иной паре признаков. При этом гибрид первого поколения скрещивается с родителем, гомозиготным по рецессивному гену *(аа).* Такое скрещивание необходимо потому, что в большинстве случаев гомозиготные особи *(АА)* фенотипически не отличаются от гетерозиготных *(Аа)* (семена гороха от *АА* и *Аа* имеют желтый цвет). Между тем в практике выведения новых пород животных и сортов растений гетерозиготные особи в качестве исходных не годятся, так как при скрещивании их потомство даст расщепление. Необходимы только гомозиготные особи. Схему анализирующего скрещивания в буквенном выражении можно показать двумя вариантами:

1) гибридная особь гетерозиготная *(Аа),* фенотипически неотличимая от гомозиготной, скрещивается с гомозиготной рецессивной особью (*аа*): *Р Аа* х *аа:* их гаметы - *А, а* и *а,а,* распределение в *F1: Аа, Аа, аа, аа,* т. е. в потомстве наблюдается расщепление 2:2 или 1:1, подтверждающее гетерозиготность испытуемой особи;

2) гибридная особь гомозиготна по доминантным признакам *(АА): Р АА* х *аа*; их гаметы *А A и а, а; в*  потомстве *F1*  расщепления не происходит.

**Третий закон Менделя – дигибридное скрещивание.**

Дигибридным называют скрещивание, при котором анализируется наследование двух пар альтернативных признаков. Для дигибридного скрещивания Мендель брал гомозиготные растения гороха, отличающиеся по окраске семян (желтые и зеленые) и форме семян (гладкие и морщинистые). Желтая окраска (А) и гладкая форма (В) семян - доминантные признаки, зеленая окраска (а) и морщинистая форма (в) - рецессивные признаки.

Скрещивая растение с желтыми и гладкими семенами с растением с зелеными и морщинистыми семенами, Мендель получил единообразное гибридное поколение F1 с желтыми и гладкими семенами. От самоопыления 15 гибридов F1 было получено 556 семян, из них 315 желтых гладких, 101 желтое морщинистое, 108 зеленых гладких и 32 зеленых морщинистых.

Анализируя полученное потомство, Мендель, прежде всего, обратил внимание на то, что, наряду с сочетаниями признаков исходных сортов (желтые гладкие и зеленые морщинистые семена), при дигибридном скрещивании появляются и новые сочетания признаков (желтые морщинистые и зеленые гладкие семена). Он обратил внимание на то, что расщепление по каждому отдельно взятому признаку соответствует расщеплению при моногибридном скрещивании. Из 556 семян 3/4 были гладкими, 1/4 - морщинистыми; 3/4 семян имели желтую окраску, а 1/4 - зеленую.

Анализ количественных соотношений групп гибридов F2, имеющих определенное сочетание признаков, привело к такому заключению: расщепление по фенотипу при скрещивании дигетерозигот происходит в соотношении 9:3:3:1.

9/16 растений F2 обладали обоими доминантными признаками (гладкие желтые семена);

3/16 были желтыми и морщинистыми;

 3/16 были зелеными и гладкими;

 1/16 растений F2 обладали обоими рецессивными признаками (морщинистые семена зеленого цвета). При моногибридном скрещивании родительские организмы отличаются по одной паре признаков (желтые и зеленые семена) и дают во втором поколении два фенотипа (21 = 2) в соотношении 3+1. При дигибридном они отличаются по двум парам признаков и дают во втором поколении четыре фенотипа (22 = 4) в соотношении (3+1)2. Легко посчитать, сколько фенотипов и в каком соотношении будет образовываться во втором поколении при тригибридном скрещивании: восемь фенотипов в соотношении (3+1)3.

Четыре фенотипа скрывают девять разных генотипов: 1 - ААBB; 2 - AABb; 1 - AAbb; 2 - AaBB; 4 - AaBb; 2 - Aabb; 1 - aaBB; 2 - aaBb; 1 - aabb. Если расщепление по генотипу в F2 при моногибридном поколении было 1:2:1, то есть было три разных генотипа (31), то при при дигибридном образуется 9 разных генотипов - 32, при тригибридном скрещивании образуется 33 - 27 разных генотипов.

Мендель пришел к выводу, что расщепление по одной паре признаков не связано с расщеплением по другой паре. Для семян гибридов характерны не только сочетания признаков родительских растений (желтое гладкое семя и зеленое морщиностое семя), но и возникновение новых комбинаций признаков (желтое морщинистое семя и зеленое гладкое семя).

Проведенное исследование позволило сформулировать закон независимого комбинирования генов (третий закон Менделя***): при скрещивании двух гетерозиготных особей, отличающихся друг от друга по двум (и более) парам альтернативных признаков, гены и соответствующие им признаки наследуются независимо друг от друга в соотношении 3:1 и комбинируются во всех возможных сочетаниях.***

Третий закон Менделя справедлив только для тех случаев, когда анализируемые гены находятся в разных парах гомологичных хромосом.

**Цитологические основы третьего закона Менделя**

Пусть **А** - ген, обусловливающий развитие желтой окраски семян, **а** - зеленой окраски, **В** - гладкая форма семени, **в** - морщинистая. Скрещиваются гибриды первого поколения, имеющие генотип **АаВв**. При образовании гамет, из каждой пары аллельных генов в гамету попадает только один, при этом в результате случайности расхождения хромосом в первом делении мейоза ген **А** может попасть в одну гамету с геном **В** или с геном **в**, а ген **а** может объединиться с геном **В** или с геном **в**. Таким образом, каждый организм образует четыре сорта гамет в одинаковом количестве (по 25 %): **АВ**, **Aв**, **aB**, **aв**. Во время оплодотворения каждый из четырех типов сперматозоидов может оплодотворить любую из четырех типов яйцеклеток. Все возможные сочетания мужских и женских гамет легко установить с помощью решетки Пеннета. При анализе результатов видно, что по фенотипу потомство делится на четыре группы: 9/16 желтых гладких: 3/16 желтых морщинистых: 3/16 зеленых гладких: 1/16 желтых морщинистых. Если проанализировать результаты расщепления по каждой паре признаков в отдельности, то получится, что отношение числа желтых семян к числу зеленых - 3:1, отношение числа гладких к числу морщинистых - 3:1. Таким образом, при дигибридном скрещивании каждая пара признаков при расщеплении в потомстве ведет себя так же, как при моногибридном скрещивании, т.е. независимо от другой пары признаков.

* 1. Сцепленное наследование генов.

Закон Томаса Моргана.

Дальнейшие исследования генетиков показали, что законы Менделя о независимом наследовании признаков при дигибридном скрещивании применимы лишь тогда, когда разные гены располагаются в разных парах гомологичных хромосом. В том случае, если два гена находятся в одной паре гомологичных хромосом, расщепление в потомстве гибридов будет другим. У любого организма генов значительно больше, чем хромосом. Например, у человека имеется около миллиона генов, а хромосом всего 23 пары. Следовательно, в одной хромосоме размещается в среднем несколько тысяч генов. Гены, расположенные в одной хромосоме, называют сцепленными. Все гены этой хромосомы образуют группу сцепления, которая при мейозе обычно попадает в одну гамету.

Значит, гены, входящие в одну группу сцепления, не подчиняются закону независимого наследования, а при дигибридном скрещивании вместо ожидаемого расщепления по фенотипу в соотношении 9:3:3:1 дают соотношение 3:1, как при моногибридном скрещивании .

Закономерности сцепленного наследования были установлены американским биологом Томасом Морганом (1866-1945). В качестве объекта он использовал плодовую муху дрозофилу. У дрозофилы окраску тела и длину крыльев определяют следующие пары аллелей: А - серое тело, а - черное тело, В - длинные крылья, b - зачаточные крылья. Гены, отвечающие за окраску тела и длину крыльев, находятся в одной паре гомологичных хромосом и наследуются сцепленно.

Схематично пары гомологичных хромосом и локализованных в них генов можно изобразить так: ; . Для сравнения представим запись генов, локализованных в разных парах гомологичных хромосом: ; .

При скрещивании дрозофилы с серым телом и длинными крыльями с дрозофилой, имеющей черное тело и зачаточные крылья, все гибриды первого поколения имели серую окраску тела и длинные крылья .

При дальнейшем скрещивании между собой гибридных мух первого поколения в F2 не произошло ожидаемого расщепления по фенотипу 9:3:3:1. Вместо этого в F2 были получены мухи с родительскими фенотипами в соотношении примерно 3:1. Появление в F2 двух фенотипов вместо четырех позволило сделать вывод, что гены окраски тела и длины крыльев дрозофил находятся в одной хромосоме. Так был установлен закон Т.Моргана: ***гены, расположенные в одной хромосоме, наследуются совместно - сцепленно, то есть наследуются преимущественно вместе.***

Однако при дигибридном скрещивании при сцепленном наследовании признаков не всегда появляются особи только двух фенотипов. Иногда появляются особи еще двух фенотипов с перекомбинацией (новым сочетанием) родительских признаков: серое тело - зачаточные крылья, черное тело - длинные крылья. (Особей с такими фенотипами немного - около 8,5% каждого типа.) Почему же нарушается сцепление генов и появляются особи с новыми фенотипами? Было установлено, что сцепление генов может быть полным и неполным.

Полное сцепление наблюдается в том случае, если скрещиваются серый самец с длинными крыльями и самка с черным телом и зачаточными крыльями. Расщепление по фенотипу в этом случае будет 1:1, то есть наблюдается полное сцепление генов в одной хромосоме .

При скрещивании серой длиннокрылой самки с самцом, имеющим черное тело и зачаточные крылья, расщепление по фенотипу будет примерно 41,5:41,5:8,5:8,5, что характеризует неполное сцепление. Причина нарушения сцепления заключается в том, что в ходе мейоза происходит кроссинговер и гомологичные хромосомы обмениваются своими участками. В результате гены, расположенные в одной из гомологичных хромосом, оказываются в другой хромосоме. Возникают новые сочетания признаков.

У самцов дрозофил в мейозе кроссинговер не происходит, поэтому при скрещивании серого длиннокрылого самца дрозофилы с рецессивной самкой с черным телом и зачаточными крыльями сцепление будет полным. Неполное сцепление наблюдается в том случае, если самка гетерозиготна, а самец гомозиготен. В данном примере кроссинговер происходит примерно у 17% самок.

Таким образом, если не происходит перекреста хромосом и обмена генами, то наблюдается полное сцепление генов. При наличии кроссинговера сцепление генов бывает неполным. Благодаря перекресту хромосом возникают новые сочетания генов и признаков. Чем дальше друг от друга расположены гены в хромосоме, тем больше вероятность перекреста между ними и обмена участками хромосом.

Результатом исследований Т.Х.Моргана стало создание им хромосомной теории наследственности:

1. Гены располагаются в хромосомах; различные хромосомы содержат неодинаковое число генов, причем набор генов каждой из негомологичных хромосом уникален;

2. Каждый ген имеет определенное место (локус) в хромосоме; в идентичных локусах гомологичных хромосом находятся аллельные гены;

3. Гены расположены в хромосомах в определенной линейной последовательности;

4. Гены, локализованные в одной хромосоме, наследуются совместно, образуя группу сцепления; число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом и постоянно для каждого вида организмов;

5. Сцепление генов может нарушаться в процессе кроссинговера; это приводит к образованию рекомбинантных хромосом;

6. Частота кроссинговера является функцией расстояния между генами: чем больше расстояние, тем больше величина кроссинговера (прямая зависимость);

7. Каждый вид имеет характерный только для него набор хромосом - кариотип.

2. История генетики в России

Рождение генетики совпадает с началом ХХ века, когда были переоткрыты установленные Грегором Менделем законы наследования признаков. К 1915 году была создана хромосомная теория наследственности американского генетика Томаса Моргана. Постулированные Менделем наследственные факторы (гены) удалось связать с определенными отдельными районами (локусами) хромосом. В то же время прояснились загадочные танцы хромосом, наблюдаемые в период деления клеток, их роль в определении пола, развитии организмов и эволюции. На рубеже 20-х годов генетика возникает и в России. Но не подобно Афродите из пены морской, а как еще одна живая ветвь плодоносящего дерева, которое представляла собой русская биология в начале ХХ века.

Наука была привнесена в Россию по прихоти Петра I, примерно также, как затем во времена Екатерины II был насильственно внедрен картофель. Оба нововведения прижились. Академия Наук в Петербурге стала оплотом просвещения и привлекала в Россию прекрасных ученых с Запада. Так, в 1834 году в Россию переехал Карл Бэр (1792-1876), один из основателей эмбриологии. Он открыл яйцеклетку и первый детально описал ход индивидуального развития у животных. К началу ХХ века в России сложились оригинальные направления в разных областях биологии. И вот результат. В первое десятилетие ХХ века двое биологов России были удостоены Нобелевской премии - И.И.Мечников (1908) и И.П.Павлов (1904). Сравним: в США первая Нобелевская премия по биологии была присуждена Т.Моргану лишь в 1933 году. Помимо государства, в России в начале века науку стали поддерживать и меценаты. Так, в 1908-1909 гг. на средства генерала А.Л.Шанявского и купца Х.С.Леденцова в Москве создаются Народный университет, Московское общество научного института и Общество содействия успехам опытных наук.

Вскоре после открытия Университет Шанявского стал приютом и оазисом для многих из 130 ученых, ушедших в знак протеста в 1911 году из Московского университета. В их числе был и профессор Николай Константинович Кольцов (1872-1940), которого знаменитый немецкий зоолог и генетик Рихард Гольдшмит назвал самым образованным из всех известных ему биологов. На базе народного университета Кольцов создал в 1917 г. первый и лучший на то время в Европе Институт экспериментальной биологии (ИЭБ). В 1921 г. он предложил зоологу С.С. Четверикову организовать в ИЭБ генетическую лабораторию. Отсюда и ведет свое начало знаменитая Московская школа генетики с такими именами как Б.Л.Астауров, Е.И.Балкашина, С.М.Гершензон, Н.П.Дубинин, Д.Д.Ромашов, А.С.Серебровский, Н.В.Тимофеев-Ресовский. Уже к середине 1923 г. вышли труды Института и номера двух новых журналов. Четвериков проводил на своей квартире семинар-кружок по проблемам эволюции под названием СООР ("совместное орание"). Участники отбирались по типу эмпатии, они должны были свободно читать на трех языках научную литературу. В кружке создавалась атмосфера, оптимальная для развития научного таланта, широты и критичности мышления. Н.В.Тимофеев-Ресовский, оказавшись затем в Германии, организовал по типу СООР европейские семинары (или "трепы", по его словам) с участием многих известных биологов и физиков Европы.

В Петербурге возникла своя школа генетики, связанная прежде всего с именами Юрия Александровича Филипченко (1882-1930) и Николая Ивановича Вавилова (1887-1943). Уже в 1913 году зоолог Филипченко начал читать в Петербургском университете первый в России факультативный курс генетики. В 1918 году он создал первую в России кафедру экспериментальной зоологии и генетики. Его учеником и ассистентом был Ф.Г.Доб(р)жанский, который вскоре в 1927 году получил стипендию Рокфеллера для работы в лабораториии Моргана и остался в США, будучи признан затем главой американских эволюционных биологов.

В 1921 году Вавилов переезжает из Саратова в Петроград и вскоре возглавляет Всесоюзный институт растениеводства - ВИР. В короткие сроки Вавилову удалось создать ансамбль первоклассных исследователей, объединенных грандиозной задачей: собрать в ВИРе мировую коллекцию культурных растений и их сородичей, выявить потенциал ценных генов и ввести их в селекцию. За 10-15 лет эта задача была, в основном, выполнена.

**ДОСТИЖЕНИЯ ГЕНЕТИКИ В 20-е - 40-е ГОДЫ**

В 1926 году С.С.Четвериков публикует большую программную статью о связи теории эволюции и генетики. Как и в случае с Менделем, эта статья знаменовала собой рождение новой области - генетики популяций. Она включала ряд новых концепций, предсказаний и описание методов их проверки. Прежде всего это концепция "мутационного давления", процесса возникновения новых наследственных изменений (мутаций) - столь же неизбежного для пригородных видов, сколь неизбежен радиоактивный распад. Каждый вид "впитывает" в себя вновь возникающие мутации, они накапливаются в скрытом состоянии и могут служить источником эволюционных преобразований. Был сделан важный концептуальный вывод, что накопленное генное разнообразие должно выявляться в условиях изоляции и уже без всякого отбора приводить к различиям между популяциями и индивидами в природе. Четвериков создал понятие "генотипическая среда", а А.С.Серебровский ввел другое, столь же известное ныне, понятие "генофонд" - для сопоставления генных различий между популяциями. Таким образом, удалось связать теорию Дарвина с менделеевской генетикой.

Способность к матричному самовоспроизведению нуклеиновых кислот ДНК и РНК рассматривается ныне как основа жизни. Но именно Н.К.Кольцов в 1927 году выдвинул концепцию, что хромосомы представляют собой гигантские молекулы, способные к самовоспроизведению. Этот постулат уже в 30-е годы получил косвенное подтверждение в начатых Тимофеевым-Ресовским в Германии работах по радиационной генетике. Их цель была установить, с какой частотой возникают мутации под действием разных доз и видов облучения. В итоге, количественные расчеты привели к важному выводу, что повреждения, вызываемые облучением, являются не мульти- а мономолекулярными. Это хорошо гармонировало с идеей Кольцова о хромосоме как одной гигантской молекуле. На основе выдвинутого "принципа попаданий" удалось впервые определить примерный молекулярный объем гена.

Попытка выяснить строение гена была предпринята в серии работ на дрозофиле А.С.Серебровского и его учеников (Н.П.Дубинин, Б.Н.Сидоров, И.И.Агол, Н.И.Шапиро). Атака на ген оказалась успешной. Впервые был сделан вывод о делимости гена и его сложной линейной структуре. В середине 30-х был открыт и изучен "эффект положения" генов, когда нормальный ген, будучи искусственно перенесен в другое место хромосомы, менял характер своего проявления (Н. П. Дубинин, Б.Н.Сидоров, В.В.Хвостова, А.А.Прокофьева-Бельговская). Этот феномен, связанный с регуляторными отношениями между генами, является и ныне одной из горячих точек современной науки.

Из работ отечественных генетиков, наибольшее мировое признание, получили, пожалуй, работы академика Н.И.Вавилова и его коллег по ВИРу. Вавилов был одновременно генетиком, систематиком, эволюционистом, физиологом растений, выдающимся организатором науки и общественным деятелем, а также крупным географом-путешественником. Отметим здесь только три его новые концепции: 1) закон гомологических рядов в наследственной изменчивости, 2) учение о центрах происхождения культурных растений; 3) представление о сложной полиморфной структуре биологических видов. Закон Вавилова устанавливал определенные правила формообразования и позволял предсказывать у данного вида, еще не открытые, но возможные признаки (аналогия с системой Менделеева).

Широкую известность получили работы сподвижников Вавилова в области изучения хромосом. Так, Г.А.Левитский ввел в биологию термин "кариотип" - для описания базовых особенностей морфологии хромосом одного вида и сравнения их между собой у разных организмов и видов. В 1934 году он впервые у растений показал, как под действием облучения хромосомы распадаются на фрагменты и перестраиваются.

Ныне, в конце ХХ века у всех на слуху слова "генная инженерия". Между тем, еще в 20-е годы ученик Вавилова Г.Д.Карпеченко, работая в ВИРе, создал удивительный метод хромосомной инженерии. Его работы входят теперь во все учебники по генетике. Он показал возможность преодоления бесплодия отделенных гибридов за счет удвоения наборов хромосом обоих родителей. Таким путем впервые были получены гибриды между капустой и редькой, а затем созданы новые виды пшениц при их отдаленной гибридизации друг с другом и с сородичами. Этим методом широко пользовалась и природа, создавая новые виды растений. Впоследствии ученик Четверикова академик Б.Л.Астауров путем хромосомной инженерии впервые получил отдаленные гибриды у животных на примере тутового шелкопряда.

В 1932 г. под впечатлением успехов генетики в России было решено провести очередной Международный Генетический Конгресс. Но на это советские власти не дали разрешения. Надвигалась эпоха Лысенко. К началу 40-х годов Вавилов и его коллеги Левитский, Карпеченко, Л.Говоров были репрессированы.

**РЕПРЕССИИ И ПОГРОМ ГЕНЕТИКИ**

Где корни случившегося в 1948 году погрома генетики и воцарения Лысенко? Первое после революции десятилетие - период бурного роста и успехов русской генетики, возникшей на крепком биологическом фундаменте. Отношение власти к науке было амбивалентное. С одной стороны, естественные науки, и в их числе генетика, получали солидную государственную поддержку. Открывались новые вузы, кафедры, музеи, под которые нередко отдавались старинные особняки и дворцы. Сотрудники и студенты были полны оптимизма и энтузиазма. Политика государственного попечительства совпадала с интересами и устремлениями таких научных гигантов, как Н.И.Вавилов. Эта невиданная ранее для стран Европы государственная поддержка пропагандировалась, поражала и гипнотизировала большинство западных ученых.

Режим фетишизировал науку, но одновременно низводил ее на роль служанки ("наука на службе социализма") в социалистической "перестройке" общества.

Все, что не соответствовало этим целям - подавлялось. Поэтому, одновременно с ростом естественных, уже в первые годы революции были просто разгромлены социальные науки: история, философия и те течения общественной мысли, которые хоть в малейшей мере оппонировали или выходили за рамки марксистской догмы. Наука попала в золотую клетку. С 1929 г. с началом Великого Перелома возрастает роль репрессивных органов. Одной из первых жертв стал профессор С.С.Четвериков и его лаборатория. По нелепому доносу его арестовывают и без суда и следствия ссылают в Свердловск. Он уже никогда не возвращается в Москву. Лаборатория распадается, ряд ее членов также подвергаются ссылке. Другие, спасаясь от репрессий, уезжают из Москвы.
Кольцова глубоко интересовала генетика человека. В своем ИЭГ он начал исследования по изучению близнецов и основал в 1922 г. "Русский евгенический журнал". В опубликованной в 1923 г. в этом журнале статье "Генетический анализ психических особенностей человека" Кольцов наметил программу исследования на десятилетия. В 1932 году по его инициативе был создан Медико-Биологический институт, работавший с таким энтузиазмом и энергией, что за 4 года вышло 4 тома оригинальных работ, многие из которых до сих пор не утратили актуальности. Однако, в 1936 году институт в одночасье был закрыт, а его директор С.Г.Левит вскоре расстрелян. Все работы по генетике человека и медицинской генетике были прерваны на четверть века. В итоге целые поколения врачей остались без столь необходимых генетических знаний.
Истории воцарения и господства Лысенко в 1948 г. посвящены многие книги. Отметим здесь главное. Боевая операция по разгрому генетики на Сессии ВАСХНИЛ в августе 1948 года, которую проводил Лысенко, была лично одобрена Сталиным.

Были сразу уволены десятки и сотни ведущих профессоров и преподавателей. Из библиотек изымались и уничтожались по спискам биологические книги, основанные на менделевской генетике. Пламя погрома перекинулось на цитологию, эмбриологию, физиологию и достигло даже таких отдаленных областей, как квантовая химия.

**ВОЗРОЖДЕНИЕ**

После смерти Сталина в 1953 г., в период "оттепели", усиливается противостояние лысенковскому обскурантизму. Начиная с 1953 г. известный эволюционист проф. А.А.Любищев и вернувшийся из лагеря генетик В.П.Эфроимсон посылают в ЦК партии, в журналы, ведущим биологам серии критических статей о монополии Лысенко в биологии, анализируя большой урон со стороны лысенковщины сельскому хозяйству, медицине, экономике. В 1955 г. в ЦК партии было направлено знаменитое "письмо трехсот", подписанное ведущими биологами, затем к нему присоеденились письмо ряда академиков-физиков. В 1956 г. проф. М.Е.Лобашев начинает читать курс классической генетики на возглавляемой им кафедре генетики в Ленинградском университете. В это же время в Институте биофизики и Институте атомной энергии создаются генетические лаборатории, а затем в 1957 г. Институт цитологии и генетики в Сибирском отделении АН СССР (Академгородок, Новосибирск).

Вместе с тем, еще в декабре 1958 г. была разогнана редакция "Ботанического журнала" во главе с акад. В.Н.Сукачевым за публикацию серии критических статей об идеях Лысенко. В 1963 г. такая же участь постигла журнал "Нева" за яркую и смелую статью генетиков В.С.Кирпичникова и Ж.А.Медведева "Перспективы советской генетики". Однако явное падение Лысенко началось лишь вслед за падением Н.С.Хрущева в 1964 г. В сентябре 1965 года на заседании Президиума АН под руководством акад. М.В.Келдыша впервые, наконец, открыто подверглись критике методы и результаты деятельности Лысенко. В 1965 г. он был снят с поста директора академического Института генетики, который он занимал целых четверть века лет после ареста Вавилова, навязывая через систему государственных учреждений свои бредни.

В этом кратком очерке можно назвать лишь наиболее важные работы отечественных генетиков последней трети ХХ века. К ним, в первую очередь, относится, сделанное И.А.Рапопортом открытие супермутагенов - веществ, в десятки и сотни раз повышающих частоту возникновения мутаций у самых разных организмов. С использованием супермутагенов сделаны важные работы в теории мутаций, получены новые штаммы антибиотиков и новые сорта растений (Рапопорт останется в истории генетики и как единственный биолог, который в 1948 году открыто отказался признать лысенкоизм).

Несомненным достижением отечественной генетики является открытие у животных на примере дрозофилы "прыгающих генов" и свидетельства того, что эти гены вызывают вспышки нестабильных мутаций в лаборатории и природе и связаны с адаптивными преобразованиями генетической системы клетки. Оригинальные результаты, полученные в рамках этого направления российскими генетиками, включая мировые исследования по этой проблеме, были обобщены в замечательной сводке Р.Б.Хесина "Непостоянство генома". Эта сводка несомненно войдет в золотой фонд российской науки. В ней обосновано положение о потенциальном единстве генофонда земных организмов за счет горизонтального переноса генов вирусами и другими подвижными элементами. С именем Р.Б.Хесина, ученика А.С.Серебровского, связано зарождение и развитие молекулярной генетики в стране, которое происходило под крышей Института атомной энергии.

Блестящий цитолог и генетик В.В.Прокофьева-Бельговская, ученица Ю.А.Филипченко, создала школу цитогенетиков, изучающих поведение и структуру хромосом человека в норме и патологии ("хромосомные болезни"). Вместе с другим генетиком, В.П.Эфроимсоном, они возродили исследования по медицинской генетике. Однако влияние идеологических запретов на изучение наследственности человека оказалось столь велико, что книга В.П.Эфроимсона "Генетика гениальности" более 20 лет не могла пробиться в печать и вышла лишь в 1998 году.

Заключение.

Если век 19-й по праву вошел в историю мировой цивилизации как Век Физики, то стремительно завершающемуся веку 20-му, в котором нам счастливилось жить, по всей вероятности, уготовано место Века Биологии, а может быть, и Века Генетики.

Действительно, за неполных 100 лет после вторичного открытия законов Г. Менделя генетика прошла триумфальный путь от натурфилосовского понимания законов наследственности и изменчивости через экспериментальное накопление фактов формальной генетики к молекулярно-биологическому пониманию сущности гена, его структуры и функции. От теоретических построений о гене как абстрактной единице наследственности - к пониманию его материальной природы как фрагмента молекулы ДНК, кодирующего аминокислотную структуру белка, до клонирования индивидуальных генов, создания подробных генетических карт человека, животных, идентификации генов, мутации которых сопряжены с тяжелыми наследственными недугами, разработки методов биотехнологии и генной инженерии, позволяющих направленно получать организмы с заданными наследственными признаками, а также проводить направленную коррекцию мутантных генов человека, т.е. генотерапию наследственных заболеваний. Молекулярная генетика значительно углубила наши представления о сущности жизни, эволюции живой природы, структурно-функциональных механизмов регуляции индивидуального развития. Благодаря ее успехам начато решение глобальных проблем человечества, связанных с охраной его генофонда.

Список литературы.

1. Г.Д. Бердышев, В.А. Ратнер “Код наследственности”. Новосибирское книжное издательство. 1963 год.
2. Н. П. Дубинин. “Генетика и человек”. М.,”Просвещение”, 1978.
3. Е.Ф. Давиденкова, А.Б. Чухловин. “О наследственности”. М.,”Медицина”, 1975.
4. Ф. Полканов. “Мы и ее величество ДНК”. М., “Детская литература”, 1968.
5. Энциклопедия для детей. Том 18. Человек. Ч. 1. М.: Аванта+
6. М. Сингер , П.Берг.” Гены и геномы”,. М., 1998
7. Ф. Айала , Дж. Кайгер . “Современная генетика” М., 1988

**План**

Введение

* 1. Начало начал
	2. Отшельник оказался совсем не отшельником
	3. Законы Менделя
	4. Сцепленное наследование генов. Закон Томаса Моргана
	5. История генетики в России

Заключение

Список литературы