

16-3535
2009.

НА ДОМ НЕ ВЫДАЕТСЯ

О. Э. Костерин

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

22-04096



МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РФ

НОВОСИБИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ

Факультет естественных наук

ФЕДЕРАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ ЦЕНТР
«ИНСТИТУТ ЦИТОЛОГИИ И ГЕНЕТИКИ СО РАН»

О. Э. Костерин

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

Учебник

Издание второе, переработанное

Новосибирск

2022

УДК 575 (075.8)

ББК Е04я73-1

К 721

Ответственный редактор
академик *В. К. Шумный*

Рецензент
канд. биол. наук *С. В. Шеховцов*

К 721 Костерин, О.Э.

Основы генетики : учебник. 2-е изд., перераб. / О.Э. Костерин ; Новосибир. гос. ун-т. — Новосибирск: ИПЦ НГУ, 2022. — 650 с.

ISBN 978-5-4437-1323-6

Учебник представляет собой изложение курса общей генетики, в котором положения классической генетики рассматриваются в контексте современных достижений молекулярной биологии. Подробно изложены такие фундаментальные темы, как содержание генетики как науки и ее основные понятия и термины, закономерности наследования признаков, определение пола и сопутствующие явления, вопросы, связанные с генетической рекомбинацией, и хромосомные перестройки. В краткой форме рассмотрены полиплоидия и анеуплоидия, мобильные генетические элементы, генетическая трансформация, генетика количественных признаков и популяционная генетика. Учебник предназначен для студентов, аспирантов и исследователей биологического профиля.

УДК 575 (075.8)

ББК Е04я73-1

ISBN 978-5-4437-1323-6

© Новосибирский государственный
университет, 2022

© О.Э. Костерин, 2022

ОГЛАВЛЕНИЕ

Глава 1. Основные генетические понятия.....	5
1.1. Классическая и молекулярная генетика.....	5
1.2. Признаки. Фенотип и генотип.....	14
1.3. Понятия «ген», «локус», «аллель», «ортолог», «паралог», «мутация».....	23
1.4. Названия генов.....	34
1.5. Понятия «гомозигота», «гетерозигота», «гемизигота».....	36
 Глава 2. Половой процесс, мейоз и их варианты, тетрадный анализ.....	 39
2.1. Половой процесс.....	39
2.2. Половой процесс у бактерий.....	40
2.3. Половой процесс у эукариот.....	41
2.4. Мейоз.....	44
2.5. Жизненные циклы.....	50
2.6. Жизненный цикл нейроспоры и ее роль в генетике.....	53
2.7. Жизненный цикл многоклеточных.....	61
2.7.1. Вводные замечания.....	61
2.7.2. Жизненный цикл человека.....	63
2.7.3. Жизненный цикл дрозофилы.....	66
2.8. Жизненный цикл цветковых растений.....	69
2.9. Заключение.....	74
 Глава 3. Фенотип гетерозиготы.....	 75
3.1. Доминирование.....	75
3.2. Тест на аллелизм.....	78
3.3. Межаллельная комплементация.....	80
3.4. Материнский эффект.....	81
3.5. Множественный аллелизм.....	83
3.6. Ступенчатый аллелизм.....	84
3.7. Неполное доминирование.....	86
3.8. Инверсия доминирования.....	93
3.9. Кодоминирование.....	94
3.10. Сверхдоминирование.....	100
3.11. Проявление мутации только в гетерозиготе.....	104
3.12. Экзотический случай: мейотический сайленсинг.....	107
 Глава 4. Классификация мутаций.....	 109
4.1. Классификация мутаций по их молекулярной природе.....	109

4.1.1. Точковые мутации	109
4.1.2. Вставки и выпадения нуклеотидов, сдвиг рамки считывания	119
4.1.3. Делеции и инсерции	126
4.1.4. Хромосомные мутации.....	129
4.2. Классификации мутаций по месту и причине возникновения	130
4.3. Классификация мутаций в отношении функции молекулярного продукта мутантных аллелей	130
4.4. Классификация мутаций по действию на фенотип	131
4.5. Классификация мутаций по действию на приспособленность.....	132
4.6. Мутации с качественным и количественным влиянием на фенотип	133
4.7. Закон гомологических рядов Н. И. Вавилова.....	135
Глава 5. Моногибридное, дигибридное и анализирующее скрещивание.....	137
5.1. Моногибридное скрещивание — определение.....	137
5.2. Частота аллеля в продуктах женского мейоза гетерозиготы.....	139
5.3. Частота аллеля в продуктах мужского мейоза гетерозиготы.....	141
5.4. Частота аллеля среди гамет, участвующих в размножении при скрещивании гетерозигот	141
5.5. Генетическое расщепление генотипов во втором поколении моногибридного скрещивания	144
5.6. Генетическое расщепление фенотипов во втором поколении моногибридного скрещивания	147
5.7. Анализирующее скрещивание.....	148
5.8. Дигибридное скрещивание	150
5.9. «Законы» и открытие Менделя.....	158
Глава 6. Создание генетики Грегором Менделем.....	161
Глава 7. Взаимодействие генов.....	175
7.1. Вводные замечания	175
7.2. Фенотипы сочетаний неаллельных мутаций.....	176
7.2.1. Взаимодействие генов вследствие субъективности признаков	176
7.2.2. Пример взаимодействия генов, определяющих архитектуру сложного листа гороха. Кадастровые и селекторные гены.....	177
7.2.3. Пример взаимодействия генов в генетической программе, определяющей идентичность органов цветка	188
7.3. Влияние взаимодействия генов на генетическое расщепление	192
7.3.1. Вводные замечания.....	192
7.3.2. Рецессивный эпистаз, или криптомерия.....	194

7.3.3. Доминантный эпистаз	194
7.3.4. Полимерия	195
7.3.5. Гипотетический случай.....	199
7.3.6. Комплементация	199
7.3.7. Равнозначность.....	203
7.3.8. Супрессия.....	204
7.3.9. Полиморфизм, ограниченный полом	205
Глава 8. Другие особенности фенотипического проявления генов.....	208
8.1. Экспрессивность и пенетрантность.....	208
8.2. Летали	211
8.3. Условные летали.....	218
8.4. Синтетические летали	220
8.5. Плейотропия	222
Глава 9. Наследование, сцепленное с полом	227
9.1. Половые хромосомы	227
9.2. Наследование, сцепленное с полом	231
9.3. Примеры наследственных аномалий человека, связанных с локусами X-хромосомы	233
9.4. Генетическое содержание половой хромосомы гетерогаметного пола	239
9.5. Нерасхождение половых хромосом у дрозофилы	241
9.6. Сцепленные X-хромосомы	244
9.7. Гинандроморфы	245
9.8. Карта судьбы эмбриональной синцитиальной бластодермы дрозофилы и позиционная информация.....	250
Глава 10. Определение пола: основные типы и кариологические механизмы	258
10.1. Типы определения пола.....	258
10.2. Эпигамное определение пола.....	259
10.3. Прогамное определение пола.....	261
10.4. Сингамное определение пола	263
10.4.1. Арренотокия	263
10.4.2. Половые хромосомы	264
10.4.3. Гетерогаметный и гомогаметный пол	265
10.4.4. Экзотические варианты системы половых хромосом	266
10.4.5. Гомология половых хромосом и аутосом.....	267
10.5. Роль половых хромосом в определении пола	269
10.5.1. Роль половых хромосом в определении пола у дрозофилы	269

10.5.2. Роль половых хромосом в определении пола у человека.....	272
10.5.3. Роль половых хромосом в определении пола у других организмов.....	276
10.6. Возникновение половых хромосом.....	277
Глава 11. Молекулярные механизмы определения пола и дозовая компенсация.....	281
11.1. Молекулярные механизмы определения пола.....	281
11.1.1. Вводные замечания.....	281
11.1.2. Механизм определения пола у дрозофилы.....	282
11.1.3. Механизм определения пола у некоторых других беспозвоночных.....	288
11.1.4. Механизм определения пола у млекопитающих.....	289
11.2. Дозовая компенсация.....	292
11.2.1. Общие замечания.....	292
11.2.2. Дозовая компенсация у дрозофилы.....	293
11.2.3. Дозовая компенсация у млекопитающих.....	294
11.3. Заключительные замечания.....	299
Глава 12. Генетическое сцепление.....	301
12.1. Феноменология генетического сцепления.....	301
12.2. Констатация генетического сцепления.....	307
12.3. Вероятность кроссоверной рекомбинации между двумя локусами и ее оценка.....	309
12.3.1. Вводные замечания.....	309
12.3.2. Определение частоты рекомбинации на основе расщепления в анализирующем скрещивании.....	310
12.3.3. Определение частоты рекомбинации на основе расщепления в дигибридном скрещивании.....	312
12.3.4. Сравнение разных типов скрещиваний с точки зрения информативности для определения вероятности рекомбинации.....	318
12.3.5. Метод максимального правдоподобия.....	321
12.3.6. Рекомбинантные инбредные линии.....	329
Глава 13. Рекомбинационные генетические карты.....	332
13.1. Хромосомная теория наследственности и кроссинговер.....	332
13.2. Общая идея рекомбинационных генетических карт.....	335
13.3. Неаддитивность рекомбинационных расстояний.....	336
13.4. Простая (и неверная) математическая модель кроссинговера.....	338
13.5. Какие хроматиды участвуют в кроссинговере.....	342

13.6. Связь между частотой кроссинговера и рекомбинационными дистанциями исходя из кроссинговера на стадии четырех хроматид	347
13.7. Интерференция	349
13.8. Рекомбинационные генетические карты	352
Глава 14. Интенсивность кроссинговера	355
14.1. Вводные замечания	355
14.2. Факторы, влияющие на интенсивность кроссинговера в целом	355
14.3. Митотический кроссинговер и сестринский хроматидный обмен	359
14.4. Сопоставление разных типов генетических карт	366
14.5. Распределение интенсивности кроссинговера вдоль хромосомы. Начало	369
14.6. Неравный кроссинговер	370
14.7. Распределение интенсивности кроссинговера вдоль хромосомы. Продолжение	372
14.8. Адаптивное подавление кроссинговера в некоторых районах	374
Глава 15. Молекулярный механизм кроссинговера и генная конверсия	384
15.1. Вводные замечания	384
15.2. Механизм кроссинговера	385
15.3. Закономерности интерференции	392
15.4. Генная конверсия	396
15.5. Загадочный второй путь кроссинговера	401
Глава 16. Хромосомные перестройки: возникновение и генетические последствия	404
16.1. Вводные замечания	404
16.2. Судьба одиночного двунитевого разрыва ДНК	404
16.3. Хромосомные перестройки, основанные на двух разрывах ДНК	407
16.3.1. Вводные замечания	407
16.3.2. Обмен хромосомы с самой собой	409
16.3.3. Обмен с гомологом	412
16.3.4. Обмен с негомологичной хромосомой	415
16.4. Хромосомные перестройки, возникающие иными способами	417
16.5. Обозначения хромосомных перестроек	418
16.6. Последствия хромосомных перестроек для жизнеспособности	419
16.7. Последствия хромосомных перестроек для течения мейоза и наследования	421
16.7.1. Вводные замечания	421

16.7.2. Делеции и дупликации	422
16.7.3. Инверсии.....	423
16.7.4. Реципрокные транслокации.....	430
16.7.5. Робертсоновские транслокации	435
Глава 17. Эффект положения. Роль хромосомных перестроек в эволюции...	437
17.1. Эффект положения	437
17.1.1. Общие замечания.....	437
17.1.2. Эффект положения конститутивного типа.....	437
17.1.3. Эффект положения мозаичного типа	438
17.1.4. Модификация эффекта положения.....	440
17.1.5. Использование транспозонов	444
17.2. Роль инверсий и транслокаций в эволюции	445
17.2.1. Общие замечания.....	445
17.2.2. Хромосомные комплексы Реннера	448
17.3. Последствия хромосомных перестроек для структуры генома.....	453
17.3.1. Синтения.....	453
17.3.2. Дупликации ретротранспозонов	458
Глава 18. Хромосомные перестройки на службе генетики	459
18.1. Вводные замечания: генетические конструкции	459
18.2. Картирование генов с помощью делеций.....	460
18.3. Балансеры	461
18.4. Сегментальная анеуплоидия.....	468
18.5. В-А-транслокации	477
Глава 19. Полиплоидия и анеуплоидия.....	482
19.1. Вводные замечания	482
19.2. Автополиплоиды	483
19.3. Генетическое расщепление у автотетраплоидов	486
19.4. Аллополиплоиды, или амфидиплоиды	490
19.5. Анеуплоидия.....	493
19.6. Гаплоиды	499
Глава 20. Мобильные генетические элементы и РНК-интерференция	500
20.1. Классификация мобильных элементов	500
20.2. Наиболее известные примеры	
мобильных генетических элементов у эукариот и их открытие	508
20.2.1. Открытие транспозонов у кукурузы.....	508
20.2.2. Гибридный дисгенез у дрозофилы	510
20.3. Защита от мобильных элементов.....	512

20.3.1. Вводные замечания.....	512
20.3.2. Блокировка сплайсинга мРНК транспозазы в соматических клетках дрозофилы.....	514
20.3.3. РНК-интерференция.....	514
20.3.4. Индуцированный повторами точковый мутагенез	521
20.4. Мобильные генетические элементы в геноме	522
20.5. Мобильные генетические элементы на службе филогенетики	524
20.6. Биологическая роль мобильных элементов	525
20.6.1. Вводные замечания.....	525
20.6.2. Роль в спонтанном мутагенезе	526
20.6.3. Мусор или оптимально устроенный геном?	527
20.6.4. Специфические биологические функции, связанные с транспозонами	528
20.6.5. Биологическая роль РНК-интерференции помимо защитной.....	529
20.6.6. Оптимизация соматического генома у инфузорий	532
Глава 21. Генетическая трансформация.....	535
21.1. Вводные замечания	535
21.2. Генетическая трансформация прокариот	536
21.3. Генетическая трансформация у дрозофилы	537
21.4. Генетическая трансформация у млекопитающих и прочих позвоночных	542
21.5. Генетическая трансформация у растений.....	544
21.6. Последствия генетической трансформации растений и связанные с ними проблемы	546
21.6.1. Безопасность генетически модифицированных организмов ..	546
21.6.2. Замолкание трансгенов.....	548
21.7. Контекст-специфичные изменения генетической информации эукариот.....	549
21.7.1. Вводные замечания.....	549
21.7.2. Обратная генетика: тиллинг, нокаут и нокадаун генов	550
21.7.3. Генные драйверы	553
Глава 22. Генетика количественных признаков	560
22.1. Вводные замечания	560
22.2. Линейная регрессия	561
22.3. Простейшая модель наследования количественных признаков и их генетического анализа и ее недостатки	568
22.4. Разбиение количественного признака и его варианты на компоненты.....	571
22.5. Наследуемость.....	576

22.6. Коэффициент родства	577
22.7. Близнецовый анализ	584
22.8. Родство у перепончатокрылых	587
22.9. Локализация QTL	588
22.10. Частота возникновения спонтанных мутаций, влияющих на количественные признаки	592
Глава 23. Популяционная генетика	595
23.1. Вводные замечания	595
23.2. Популяция	597
23.3. Идеальные популяции	598
23.4. Соотношения Харди — Вайнберга	600
23.5. Генный дрейф	603
23.6. Фиксация нейтральных аллелей	606
23.7. Селективные процессы в популяциях	612
23.7.1. Приспособленность	612
23.7.2. Судьба мутации, влияющей на приспособленность	616
23.7.3. Очищающий отбор и генетический груз	619
23.7.4. Движущий отбор и плата за эволюцию	621
23.8. Отношения генного дрейфа и адаптивной эволюции	625
23.9. Неидеальные популяции	628
23.10. Эффективная численность популяции	632
23.10.1. Общие замечания	632
23.10.2. Популяция переменной численности	633
23.10.3. Двуполость и неравная численность полов	634
23.10.4. Варьирующее число потомков	634
23.10.5. Экспериментальная оценка эффективной численности популяции	635
23.11. Заключение	636
 Экзаменационные вопросы	 637
 Список рекомендуемой литературы	 641