



Закономірності успадкування ознак

28

Генотип та фенотип. Алелі. Методи генетичних досліджень



Під час вивчення попередньої теми ви вже дізналися, що існує наука генетика. А що вивчає генетика? Ви вже знаєте також, що таке ген. Пригадайте визначення гена. У яких структурах клітини містяться гени?

Генотип і фенотип

Важливими поняттями в генетиці є поняття генотипу й фенотипу. **Генотип** — це система генів організму, які мають прояв у фенотипі. Словосполучення «система генів» використовується тому, що більшість ознак виникають у результаті взаємодії генів. Генотип є спадковою основою організму. Він контролює формування всіх його ознак, тобто його фенотипу.

Фенотип — це система зовнішніх і внутрішніх ознак організму, що сформувалися в результаті реалізації спадкової інформації в конкретних умовах середовища (мал. 28.1). Протягом життя організму фенотип змінюється. Межі, у яких змінюються фенотипові прояви генотипу, називаються **нормою реакції**.

Алелі

Дуже важливим для розуміння основ генетики є поняття алеля. З точки зору генетики, **алель** є одним із можливих варіантів прояву гена. Наприклад,

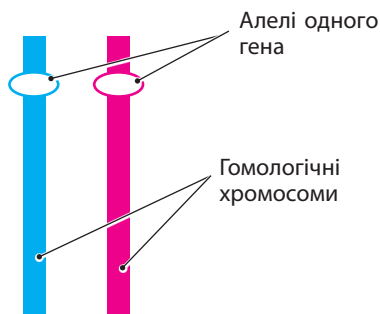


Достатнє зволоження



Недостатнє зволоження

Мал. 28.1. Вплив умов середовища на розвиток ознак організму: зростання в різних умовах зволоження



Мал. 28.2. Розміщення алелів одного гена в гомологічних хромосомах



BB або Bb

Особина, гомозиготна за домінантним алелем, або гетерозиготна особина



bb

Особина, гомозиготна за рецесивним алелем

Мал. 28.3. Зовнішній прояв дії домінантного та рецесивного алелів у особин із різним генотипом

ген, який відповідає за забарвлення насінин гороху, має два варіанти (алелі). Один із них забезпечує жовте забарвлення насінин, а інший — зелене. Існують гени, які представлені лише одним варіантом (алелем). Є також гени з двома, трьома або багатьма алелями.

Як ви знаєте, кожний ген розташований у певній ділянці однієї з хромосом (цю ділянку називають *локусом* цього гена). В конкретній хромосомі може розташовуватися тільки один із варіантів (алелів) цього гена. Але, як ви вже знаєте, в ядрах еукаріотів містяться по дві однакові (гомологічні) хромосоми. Тому в кожній клітині є по два екземпляри кожного гена (мал. 28.2).

Якщо гомологічні хромосоми особини містять однакові алелі певного гена, її називають **гомозиготою** за цим алелем (від грец. *гомо* — однаковий), якщо різні — **гетерозиготою** (від грец. *гетеро* — різний). Наприклад, якщо обидва алелі гена забезпечують жовте забарвлення насінин гороху, то така рослина буде гомозиготною за геном забарвлення насінин. Якщо один алель забезпечує жовте забарвлення, а другий — зелене, то така рослина буде гетерозиготною за цим геном.

Алелі одного гена можуть взаємодіяти між собою. При цьому один із них може не проявляти свою дію у присутності іншого або проявляти неповністю. Розрізняють два типи алелів — домінантний і рецесивний.

Домінантний алель — це алель, який проявляється у фенотипі гетерозиготного організму. **Рецесивний алель** — це алель, який не проявляється у фенотипі гетерозиготного організму. Наприклад, якщо рослина є гетерозиготою за геном забарвлення квітки, тобто містить два алелі гена забарвлення квітки — бузковий і білий, і алель бузкового кольору є домінантним, то квітка буде мати бузковий колір. А якщо

рослина буде гомозиготою за рецесивним алелем, то квітка буде білою (мал. 28.3).

Методи генетичних досліджень

Генетика використовує багато методів для проведення досліджень. Деякі з них мають давню історію, а деякі виникли нещодавно.

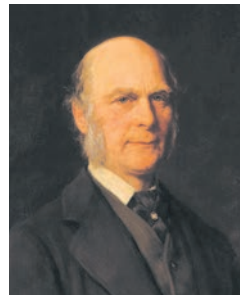
Методи генетичних досліджень

Метод досліджень	Особливості методу
Гібридо-логічний	Полягає в схрещуванні (гібридизації) організмів, які відрізняються між собою за однією чи кількома спадковими ознаками. Наприклад, за забарвленням насінин, формою крил, довжиною ніг тощо. Нашадків, одержаних від такого схрещування, називають гібридами. Гібридизація є основою гібридологічного аналізу — дослідження характеру успадкування ознак за допомогою системи схрещувань
Генеалогічний	Полягає у вивченні родоводів організмів. Це дає змогу простежити характер успадкування різних станів певних ознак у ряді поколінь. За його допомогою можна вираховувати ймовірність прояву певної ознаки в майбутніх нащадків. Наприклад, можна вирахувати ймовірність народження дитини з блакитними очима в родині, якщо чоловік і жінка мають карі очі, а їхні матері були блакитнооокими
Популяційно-статистичний	Полягає у вивченні частоти зустрічальності різних алелів у популяціях організмів. Крім генетики популяцій, його застосовують і в медичній генетиці для вивчення спадкових захворювань
Цито-генетичний	Полягає у вивченні набору хромосом (каріотипу) організмів. Дає змогу виявляти спадкові захворювання. Цей метод також застосовують і в систематиці організмів (каріосистематика). Так, людина має 23 пари хромосом, а дріозофіла — 4 пари
Біохімічний	Полягає у вивченні особливостей біохімічних процесів у організмів із різними генотипами. Використовується для діагностики спадкових захворювань, пов'язаних із порушенням обміну речовин
Близнюковий	Полягає у вивченні близнят. Досліджуючи близнят, можна з'ясувати роль чинників довкілля у формуванні фенотипу особин: різний характер їхнього впливу зумовлює розбіжності прояву тих чи інших ознак
Методи генетичної інженерії	Технології, за допомогою яких учені виділяють з організмів окремі гени або синтезують їх штучно, перебудовують певні гени, вводять їх у інші клітини чи організми

Гібридологічний метод досліджень люди використовували задовго до появи генетики як науки. Ще до нашої ери на Близькому Сході існувала практика штучного запилення фінікових пальм. Застосовували цей метод і пізніше. До відкриття законів Менделя було створено багато порід тварин і сортів рослин. І в багатьох випадках під час їх створення застосовували гібридизацію.

Генеалогічний метод також має давню історію. У період середньовіччя в країнах Європи було накопичено багато матеріалу з родоводу коней та собак різних порід.

Близнюковий метод було запропоновано Ф. Гальтоном (мал. 28.4) у другій половині XIX століття. А біохімічний, цитогенетичний і популяційно-статистичний методи ввійшли в наукову практику вже у XX столітті, після того як з'явилися відповідні технології біохімічного і математичного аналізу та забарвлення хромосом. Методи генетичної інженерії почали розробляти у другій половині XX століття.



Мал 28.4. Френсіс Гальтон (1822–1911)



Система генів організму, які мають прояв у фенотипі, називається генотипом, а система зовнішніх і внутрішніх ознак організму, що сформувалися в результаті реалізації спадкової інформації в конкретних умовах середовища, — фенотипом. Гени можуть проявлятися в кількох різних варіантах (алелях). Розрізняють два типи алелей — домінантний (проявляється в гетерозиготному стані) і рецесивний (не проявляється в гетерозиготному стані). У генетичних дослідженнях використовують такі методи: гібридологічний, генеалогічний, цитогенетичний, біохімічний та інші.

29 Закони Менделя



Ви вже знаєте, що таке ген. Де в клітині розташовані гени? Пригадайте, яку будову має ген. Що таке алелі гена? Які бувають алелі? Чим генотип відрізняється від фенотипу? Які хромосоми називають гомологічними?

Схрещування організмів

Для проведення дослідів з генетики й селекції вчені здійснюють схрещування організмів і досліджують батьківські організми та організми першого, другого й наступних поколінь. Залежно від кількості генів, які аналізуються, розрізняють моногібридне (один ген), дигібридне (два гени) і полігібридне (багато генів) схрещування. Результати дослідів записують у вигляді схем схрещування. Для цього використовують спеціальні символи (див. с. 118).

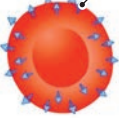
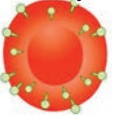
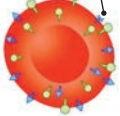

Нащадки, які утворюються в результаті схрещування, можуть відрізнитися між собою як за фенотипом, так і за генотипом. У такому випадку кажуть, що відбулося **розщеплення** ознаки у нащадків за генотипом і фенотипом (див. с. 118).

Домінування алелів

Як ви вже знаєте, домінантний алель — це алель, який проявляється у фенотипі гетерозиготного організму. Але ступінь домінування може бути різним.

Види домінування

Назва та особливості виду домінування	Схема взаємодії алелів
Повне домінування У гетерозиготи проявляється тільки дія домінантного алеля, й ознака виглядає так, як і в домінантній гомозиготі	<div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: center;"> <div style="text-align: center;"> <p>AA червоний</p> </div> <div>+</div> <div style="text-align: center;"> <p>aa білий</p> </div> <div>=</div> <div style="text-align: center;"> <p>Aa червоний</p> </div> </div>
Неповне домінування Гетерозигота має проміжний прояв ознаки порівняно з проявом цієї ознаки у домінантної і рецесивної гомозигот	<div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: center;"> <div style="text-align: center;"> <p>AA червоний</p> </div> <div>+</div> <div style="text-align: center;"> <p>aa білий</p> </div> <div>=</div> <div style="text-align: center;"> <p>Aa рожевий</p> </div> </div>

Назва та особливості виду домінування	Схема взаємодії алелів
Кодомінування Обидва варіанти ознаки проявляються одночасно. Наприклад, гетерозигота за групою крові містить на мембранах еритроцитів і антиген А, і антиген В, які є наслідком роботи відповідних алелів, одночасно (алелі А і В є кодомінантними). Алель О цього гена є рецесивним по відношенню до інших алелів і антиген не утворює. Гетерозиготи, які містять цей алель, мають на мембранах або антиген А, або антиген В	<div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: flex-start;"> <div style="text-align: center;"> антиген А  група крові А </div> <div style="text-align: center;"> антиген В  група крові В </div> </div> <div style="display: flex; justify-content: space-around; align-items: flex-start; margin-top: 10px;"> <div style="text-align: center;"> антигени А і В  група крові АВ </div> <div style="text-align: center;"> антигени відсутні  група крові О </div> </div>

Дослідження Г. Менделя

Грегор Мендель (мал. 29.1) був чеським священиком, але захоплювався ботанікою. Досліджуючи наслідування різних ознак гороху, він створив основи сучасного гібридологічного методу, який використовують генетики.

У своїх дослідях Г. Мендель упевнився, що кожен із батьків обов'язково передає один із алелів кожного свого гена нащадкам. Він порахував кількість різних варіантів ознак у нащадків, таких як колір і форма насінин, колір квіток, висота рослин тощо, зміг установити закономірності успадкування ознак і сформулював свої закони.

Закони одноманітності гібридів першого покоління та розщеплення спадкових ознак у нащадків гібрида були сформульовані за результатами моногібридних схрещувань. А закон незалежного комбінування спадкових ознак — за результатами ди- та полігібридних схрещувань.

Закон однотипності гібридів першого покоління

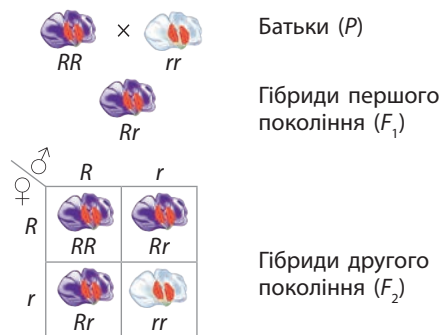
Нащадки першого покоління від схрещування стійких форм (організмів, у яких певна ознака проявлялася незмінно протягом багатьох поколінь), які відрізняються за однією ознакою, мають однаковий генотип і фенотип за цією ознакою (мал. 29.2, с. 116).



Мал. 29.1. Грегор Мендель (1822–1884)



Мал. 29.2. Прояв закону однотипності гібридів під час схрещування собак

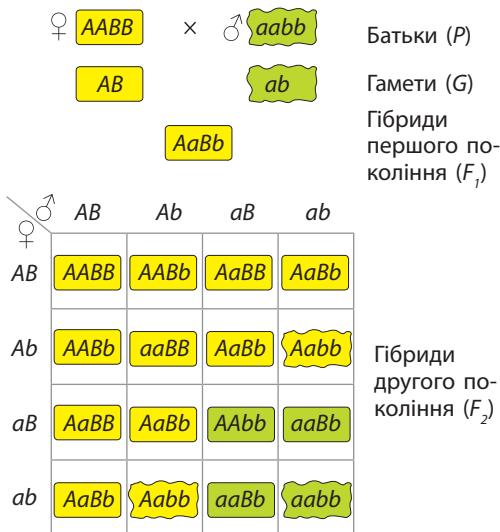


Мал. 29.3. Прояв закону розщеплення спадкових ознак під час схрещування рослин

Закон розщеплення спадкових ознак у нащадків гібрида

Під час схрещування гібридів першого покоління між собою серед гібридів другого покоління у певних співвідношеннях з'являться особини з фенотипами вихідних батьківських форм і гібридів першого покоління (мал. 29.3).

У цьому випадку ми спостерігаємо у другому поколінні розщеплення за генотипом 1 (RR) : 2 (Rr) : 1 (rr), а за фенотипом — 3 (фіолетові) : 1 (білі).



Мал. 29.4. Прояв закону розщеплення спадкових ознак під час схрещування гороху з насінням різного кольору й форми

Закон незалежного комбінування спадкових ознак

Гени, які визначають різні ознаки й перебувають у різних групах хромосом, спадкуються незалежно один від одного, унаслідок чого серед нащадків другого покоління після схрещування гомозигот у певних співвідношеннях з'являються особини з новими (відносно батьківських) комбінаціями ознак (мал. 29.4).

У цьому випадку ми спостерігаємо у другому поколінні розщеплення за генотипом:

$$\begin{aligned}
 &1 (AABB) : 4 (AaBb) : \\
 &2 (AABb) : 2 (AaBB) : \\
 &1 (aaBB) : 2 (aaBb) : 1 (AAbb) : \\
 &2 (Aabb) : 1 (aabb),
 \end{aligned}$$

а за фенотипом:

9 (жовті, гладенькі) : 3 (зелені гладенькі) : 3 (жовті зморшкуваті) : 1 (зелені зморшкуваті).

Генотипи $AABB$, $AaBb$, $AABb$ і $AaBB$ мають однаковий фенотип, тому що в них міститься хоча б по одному домінантному алелю обох генів. Який алель буде міститися в іншій хромосомі, у цьому випадку немає значення. У такому випадку запис розщеплення за генотипом буде мати вигляд:

9 ($A-B-$) : 3 ($aaBB$) : 3 ($AAbb$) : 1 ($aabb$).



Закони успадкування ознак названо на честь Г. Менделя, який сформулював їх у середині XIX ст. До них належать закон однотипності гібридів першого покоління, закон розщеплення спадкових ознак у нащадків гібридів й закон незалежного комбінування спадкових ознак. Для позначення генів та їх алелів у схемах схрещувань використовують літери латинського алфавіту. Великими літерами позначають домінантні алелі, а малими — рецесивні.

Схеми схрещування

Основні позначення

Батьківський організм	P
Гібриди першого покоління	F_1
Гібриди другого покоління	F_2
Гамети	G
Знак схрещування	\times
Материнська особина	♀
Батьківська особина	♂
Алель певного гена — латинські букви	A, B, a, b
Алелі одного гена — однакові букви	Aa, AA, Bb
Домінантні алелі — великі букви	A, B, R
Рецесивні алелі — маленькі букви	a, b, r
Генотипова формула особини	$Ab, aa, AaBb, AArr$
Будь-який алель (домінантний чи рецесивний, якщо це не має значення) у генотиповій формулі	– (наприклад, $A-B-$)

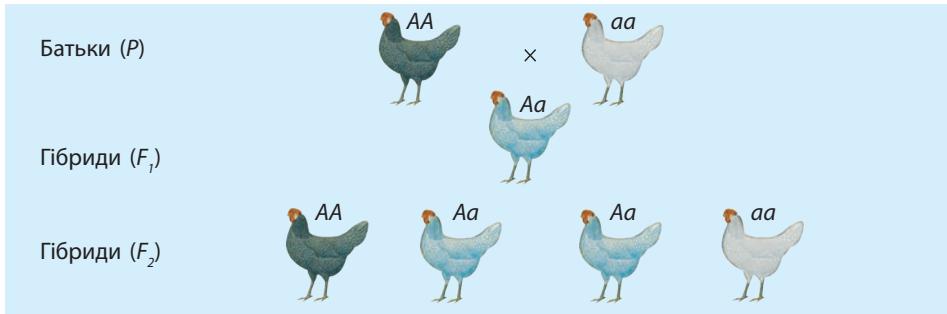
Якщо генів кілька, то вони в запису розташовуються в алфавітному порядку. Домінантний алель завжди пишуть перед рецесивним алелем того ж гена.

Приклад запису схеми схрещування

Батьки (P)	$AAbb \times aaBB$	— генотипові формули батьків
Гамети (G)	$Ab \quad aB$	— типи їхніх гамет
Гібриди (F_1)	$AaBb$	— генотипи першого покоління

Розщеплення за генотипом

Генотип AA — чорне, Aa — сіре, aa — біле забарвлення



Запис розщеплення за генотипом:

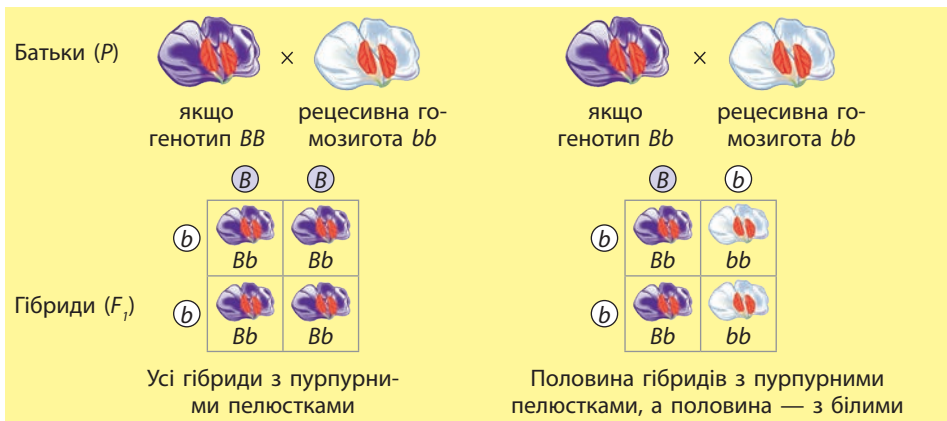
$1 (AA) : 2 (Aa) : 1 (aa)$.

Цей запис означає, що всіх нащадків можна поділити на 4 частини. З них одна частина буде мати генотип AA , дві — генотип Aa і ще одна — генотип aa .

Аналізуюче схрещування

Аналізуюче схрещування — це схрещування особини з невідомим генотипом з особою, гомозиготною за рецесивними алелями всіх досліджуваних генів.

Пурпурні пелюстки — ознака, яка визначається домінантним алелем P . Білі пелюстки — ознака, яка визначається рецесивним алелем p .



30 Ознака як результат взаємодії генів



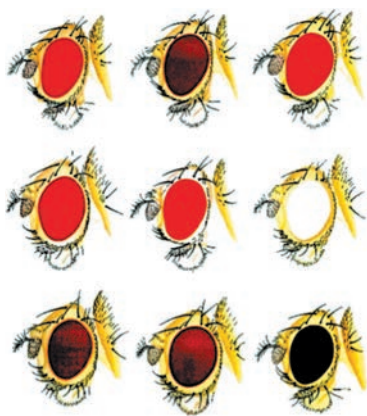
Ви вже знаєте, що таке ген, і знайомі з поняттями генотипу й фенотипу. Пригадайте, яку будову має ген. Що таке алелі гена? Як відбувається успадкування ознак згідно із законами Менделя?

Утворення ознак

Для того щоб в організмі з'явилася певна ознака, частіше за все повинно відбутися кілька різних процесів. Наприклад, у мухи дрозофіли (класичного об'єкта досліджень учених-генетиків) забарвлення очей обумовлене наявністю в них двох пігментів — яскраво-червоного й коричневого. Для вироблення кожного з них має відбутися декілька біохімічних реакцій. Кожну з цих реакцій каталізує окремий фермент, який кодується окремим геном. І порушення будь-якого з них позначається на забарвленні очей дрозофіли (мал. 30.1).

Взаємодія генів

Ознаки, які визначаються одним геном, називають **моногенними**. Але навіть вони можуть утворюватися внаслідок взаємодії. Ви вже ознайомилися з цим явищем, коли розглядали поняття неповного домінування алелів.



Мал. 30.1. Різноманітність забарвлення очей у дрозофіл

Відомо багато випадків, коли ознака або властивості організму визначаються двома або більше різними генами, які взаємодіють між собою. Але слід пам'ятати, що взаємодіють не самі гени, а молекули білків або РНК, утворення яких вони забезпечують. Під час взаємодії неалельних генів відбувається відхилення від менделівських закономірностей розщеплення за фенотипом у нащадків.

Розрізняють такі основні типи взаємодії генів: комплементарність,

епістаз і полімерія. Крім того, окремо розглядають модифікуючу дію гена (плейотропію), яка проявляється у визначенні одним геном різних ознак.

Комплементарність

Під час комплементарної взаємодії генів розвиток ознаки відбувається лише у випадку, коли кожний із неалельних генів має хоча б по одному домінантному алелю.

Наприклад, у визначенні форми плода у гарбуза беруть участь два гени — A і B . Якщо певна рослина має в кожному з цих генів хоча б один домінантний алель, то форма її плодів буде дископодібною. А утвориться така форма внаслідок взаємодії домінантних алелів двох генів. Тобто дископодібні плоди мають будь-які особини з генотипом $A-B-$.

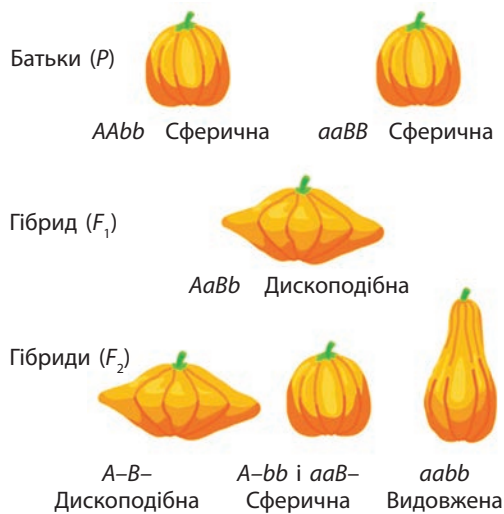
Якщо один із генів буде представлений рецесивною гомозиготою, а другий матиме хоча б один домінантний алель (особини з генотипами $aaB-$ і $A-bb$), то комплементарна взаємодія не відбудеться і плоди матимуть сферичну форму. Особина з обома генами у стані рецесивної гомозиготи матиме видовжені плоди (мал. 30.2).

Епістаз

У разі епістатичної взаємодії генів домінантний або рецесивний алель одного гена пригнічує прояв домінантного алеля іншого гена. Відповідно, розрізняють домінантний і рецесивний епістаз.

Наприклад, у собак домінантний алель гена A забезпечує чорне забарвлення, а рецесивний — коричневе. А домінантний алель гена I взагалі блокує синтез відповідних ферментів і спричиняє появу палевого забарвлення.

Тому особини з генотипами $A-ii$ будуть мати чорну шерсть, з генотипами $A-I-$ або $aaI-$ — палеву, а з генотипом $aaii$ — коричневу (мал. 30.3, с. 122).



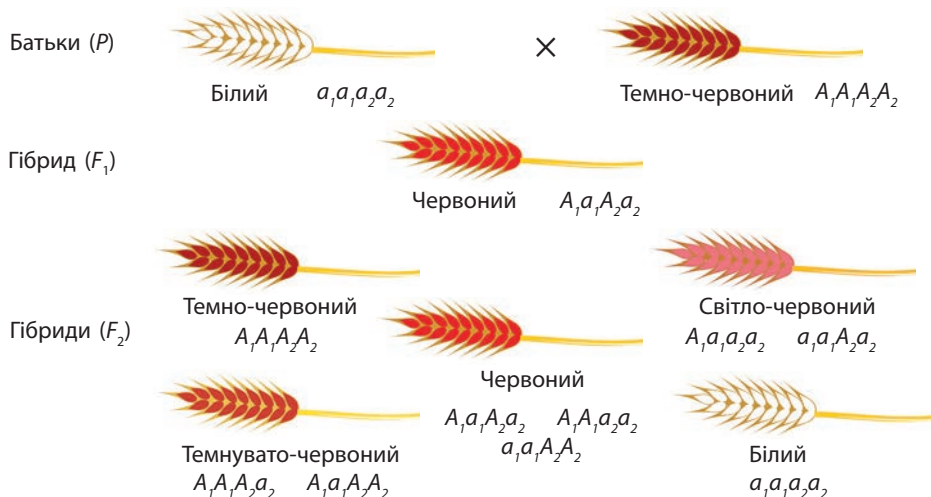
Мал. 30.2. Комплементарна взаємодія генів



Мал. 30.3. Епістатична взаємодія генів

Полімерія

У разі полімерної взаємодії генів для прояву ознаки необхідна наявність хоча б одного домінантного алеля в будь-якого з кількох генів. Ці гени виконують одну функцію (наприклад, забезпечують синтез одного пігменту), але можуть розташовуватися в різних хромосомах. Їх називають *полімерними генами*.



Мал. 30.4. Полімерна взаємодія генів

Полімерні гени зазвичай визначають кількісні ознаки (розмір, забарвлення тощо). Діють вони, доповнюючи один одного, тому їх зазвичай позначають однаковими літерами латинського алфавіту, додаючи нижній числовий індекс для того, щоб розрізнити гени між собою. Наприклад, $A_1A_1a_2a_2$ або $A_1a_1A_2A_2$.

За цим механізмом відбувається успадкування кольору насіння у пшениці та кольору шкіри у людини. Так, у разі успадкування кольору насінин пшениці взаємодіють два полімерні гени, кожен з яких має по два алелі. А забарвлення насінин обумовлене кількістю домінантних алелів цих генів. Чим більше домінантних алелів, тим більша інтенсивність червоного забарвлення. У рецесивних гомозигот насіння біле, а в особин із генотипом $A_1A_1A_2A_2$ воно темно-червоне (мал. 30.4).



Колір шкіри у людини визначається кількома генами. Але головну роль у цьому процесі відіграють чотири полімерні гени. Чим більше в них домінантних алелів, тим більше виробляється пігменту меланіну, який надає шкірі відповідного забарвлення. Найтемнішу шкіру мають люди з генотипом $A_1A_1A_2A_2A_3A_3A_4A_4$, а найсвітлішу — з генотипом $a_1a_1a_2a_2a_3a_3a_4a_4$.



Ознаки живих організмів у більшості випадків визначаються не одним геном, а кількома. Навіть взаємодія алелів одного гена може спричинити формування нової ознаки, наприклад, за неповного домінування алеля.

Взаємодія неалельних генів також може зумовити формування ознак. Прикладами таких взаємодій є явища комплементарності, епістазу й полімерії.

31

Зчеплене успадкування і кросинговер



У попередніх параграфах ви вже ознайомилися з хромосомами й розглянули їхню будову. Яку будову мають хромосоми? Де вони розташовані в клітині? Чим відрізняються між собою диплоїдний і гаплоїдний набори хромосом? Пригадайте, що таке кросинговер і коли він відбувається.

Хромосоми і групи зчеплення

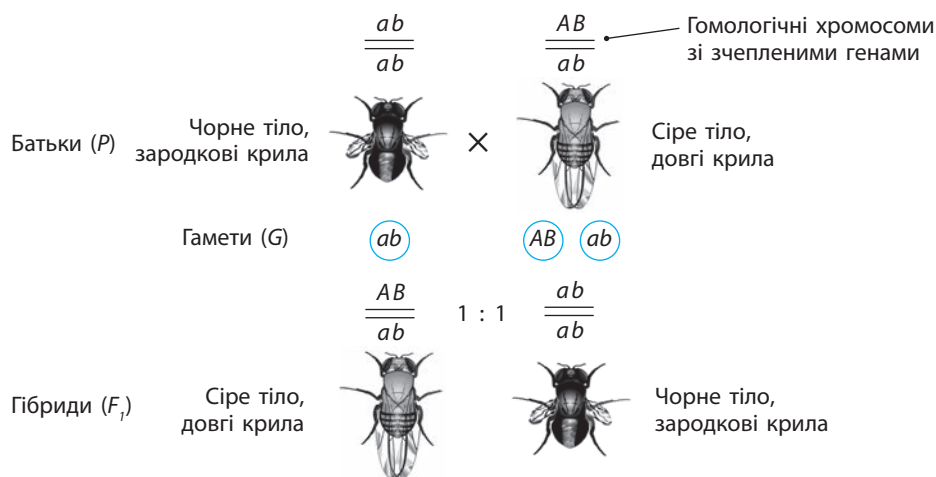
Після відкриття законів Г. Менделя в науці поступово почали накопичуватися факти про те, що в деяких випадках розщеплення ознак відбувається не так, як це передбачали. Виявилося, що гени, які розташовані в одній хромосомі, успадковуються разом (зчеплено). Такі гени називали **зчепленими генами**. А разом усі гени, які розташовані в одній хромосомі, утворюють **групу зчеплення**.

Кількість груп зчеплення в організмів певного виду дорівнює кількості хромосом в одинарному (гаплоїдному) наборі, який міститься у статевих клітинах. Наприклад, у дрозофіли їх 4, у кішки — 19, а в людини — 23.

Утворення гамет у разі зчепленого успадкування

Прикладом зчепленого успадкування генів може бути успадкування двох ознак у мушки дрозофіли — кольору тіла й форми крил. Чорний колір (a) і зачаткові крила (b) визначаються рецесивними алелями, а сіре тіло (A) і довгі крила (B) — домінантними. Гени, які визначають ці ознаки, розташовані поряд в одній хромосомі.

Що буде у випадку, якщо ми схрестимо самку дрозофіли, яка є рецесивною гомозиготою за цими ознаками (генотип $aabb$), із самцем, у якого в одній хромосомі розташовані два домінантні алелі, в іншій — два рецесивні (генотип $AaBb$)? Якби ці ознаки успадковувалися незалежно, то у гетерозиготної мухи мали б утворитися чотири типи гамет: Ab , aB , AB і ab . Але ознаки успадковуються зчеплено, і тому утворюється тільки два типи гамет: AB і ab (у самців кросинговер не відбувається). Відповідно, нащадки від цього схрещування будуть мати тільки два фенотипи: сіре тіло з довгими крилами й чорне тіло із зачатковими крилами (мал. 31.1).



Мал. 31.1. Зчеплене успадкування генів у дрозофіли

Хромосомна теорія спадковості

Як саме успадковуються ознаки, якщо гени, які їх контролюють, розміщені в одній хромосомі? Відповідь на це питання дала хромосомна теорія спадковості. Сформульована вона була на початку XX ст. в Європі. Але обґрунтував і сформулював її в сучасному вигляді американський генетик Т. Х. Морган (мал. 31.2) зі своїми учнями.

В основу хромосомної теорії спадковості було покладено факт існування груп зчеплення, якими й були хромосоми. Ця теорія пояснила відхилення від законів Менделя під час розщеплення у нащадків тих ознак, які успадковуються зчеплено.

Слід зазначити, що Т. Х. Морган вдало обрав об'єкт для своїх досліджень. Він вибрав муху-дрозофілу, яка згодом стала класичним об'єктом для генетичних експериментів. Дрозофіл легко утримувати в лабораторіях, вони відзначаються надзвичайною плодючістю, швидкою зміною поколінь (за оптимальних умов утримання кожні півтора-два тижні виникає нове покоління) та невеликою кількістю хромосом, що спрощує спостереження.

Дослідники визначали, як успадковується довжина крил та колір тіла у дрозофіли.



Мал. 31.2. Томас Хант Морган (1866–1945)

Вони схрестили дрозифіл з генотипами $AaBb$ і $aabb$, у результаті чого отримали мух із двома варіантами фенотипів, утворених від гамет AB і ab , замість чотирьох спрогнозованих. Це було можливо тільки в тому випадку, якщо ці два гени розташовувалися поряд на одній хромосомі. Такі досліді й дозволили обґрунтувати хромосомну теорію спадковості.

Основні положення хромосомної теорії спадковості

- Матеріальною основою спадковості є хромосоми.
- Гени розташовані в хромосомах у лінійній послідовності.
- Гени, які локалізовані в одній хромосомі, утворюють одну групу зчеплення і передаються нащадкам разом.
- Кількість груп зчеплення дорівнює гаплоїдному числу хромосом.
- Гаплоїдне число хромосом є постійним для кожного виду.
- Ознаки, які визначаються зчепленими генами, також успадковуються зчеплено.
- Між гомологічними хромосомами можуть відбуватися кросинговери й обмін ділянками.
- Частота кросинговеру прямо пропорційна відстані між генами.

Механізм кросинговеру

В експериментах Моргана та його співробітників під час вивчення успадкування зчеплених ознак було виявлено, що серед гібридів дрозифіл є певна частина мух з перекомбінацією цих ознак і має місце порушення зчепленого успадкування. Це було наслідком кросинговеру.

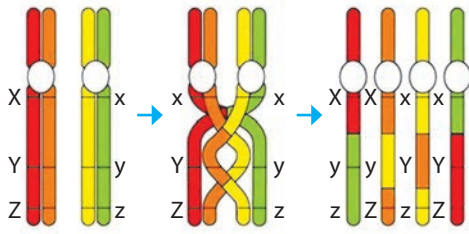
Ви вже знаєте, що кросинговер — це обмін ділянками гомологічних хромосом у процесі мейозу. Саме через кросинговер немає абсолютно повного зчеплення генів, за якого вони передавалися б завжди разом. Чим далі один від одного вони розташовані на хромосомі, тим частіше відбувається явище кросинговеру.

Перехрещення між хроматидами гомологічних хромосом може відбуватися одночасно в кількох точках. Кросинговер, що відбувається лише в одному місці, називають *поодиноким*, у двох точках одночасно — *подвійним*, у трьох — *потрійним*. Насправді в живих клітинах кросинговер завжди є *множинним* (мал. 31.3), а всі інші варіанти стосуються конкретних генів, які досліджують у певній групі зчеплення. Гамети, у яких відбувся кросинговер, називають **кросоверними**.

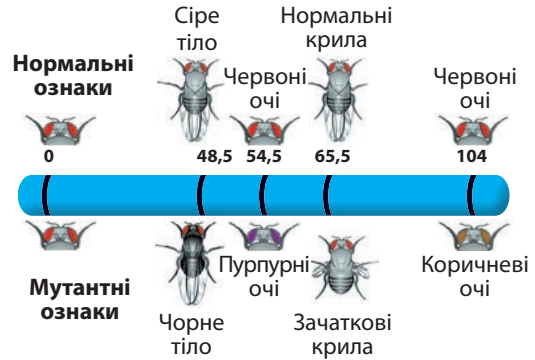
Карти хромосом

Спираючись на положення хромосомної теорії спадковості та використовуючи механізми кросинговеру, вчені створили генетич-

Зчеплене успадкування і кросинговер



Мал. 31.3. Множинний кросинговер



Мал. 31.4. Карта однієї з хромосом дрозофіли

ні карти хромосом. Генетичною картою хромосоми називають її графічне зображення з позначенням на ньому розташування генів. На карті позначаються назви генів, відстані між генами та іноді місце розташування центромери. На картах можуть показувати не тільки звичайні алелі відповідних генів, але і їхні мутантні форми (мал. 31.4).

Генетичні карти хромосом особливо докладно складені для хромосом дрозофіли і кукурудзи, з якими генетики працюють уже багато років. Складені вони для хромосом людини та багатьох домашніх тварин і культурних рослин. Ці карти мають велике значення для селекційної роботи й діагностики важких спадкових захворювань людини.



Особливості розташування генів у хромосомах та механізми їх зчепленого успадкування описує хромосомна теорія спадковості. Гени, що містяться в одній хромосомі, утворюють так звану групу зчеплення й успадковуються разом. Зазвичай зчеплення не є повним. Порушення зчеплення пояснюється явищем кросинговеру.

32 Генетика статі й успадкування, зчеплене зі статтю



Ви вже вивчали особливості будови й утворення статевих клітин. Представники якої статі утворюють сперматозоїди, а якої — яйцеклітини? Пригадайте, які переваги надає наявність у живих організмів різних за будовою статевих клітин і, відповідно, двох статей.

Способи визначення статі

У живих організмів існує кілька способів визначення того, якої статі особина розв'ється із зиготи. Майбутню стать можуть визначати зовнішні умови (якщо личинка черв'яка бонелії перебуває на дні океану, то з неї розвивається самка, а якщо на хоботку самки — то самець), плоідність організму (у бджіл і мурах гаплоїдні особини — самці, а диплоїдні — самки) чи спеціальні статеві хромосоми, як у дрозоділ (інші хромосоми в цьому випадку називають аутосомами) (мал. 32.1).

Статеві хромосоми

Якщо організм визначає свою стать за допомогою статевих хромосом, то він має одну або дві такі хромосоми. Якщо статевих хромосом дві, то вони зазвичай відрізняються за розміром (одна велика, а друга маленька). А особини різної статі мають або дві великі хромосоми (*гомогаметна стать*), або одну велику й одну маленьку (*гетерогаметна стать*). Позначають такі хромосоми латинськими літерами. Наприклад, велику хромосому можуть позначати літерою X, а малу — літерою Y.



Бонелія — зовнішні умови

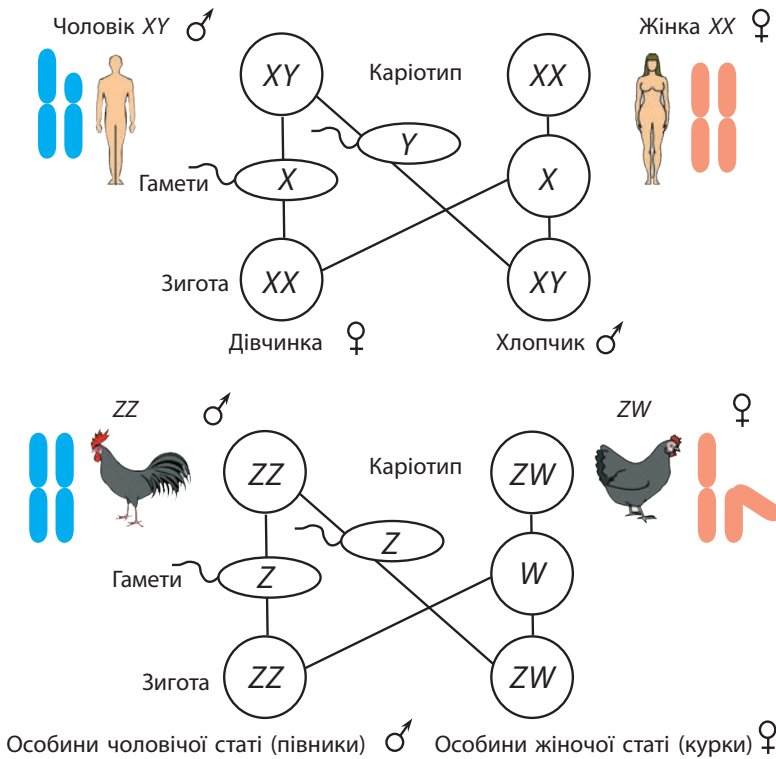


Бджола — плоідність



Дрозоділа — спеціальні статеві хромосоми

Мал. 32.1. Фактори, що визначають стать майбутньої особини



Мал. 32.2. Утворення гамет різними варіантами гомо- і гетерогаметної статі

У різних організмів гомогаметною може бути як жіноча, так і чоловіча стать. Наприклад, у ссавців і мух гомогаметною є жіноча стать (її представники мають по дві X-хромосоми, генотип — XX), а гетерогаметною — чоловіча (її представники мають одну X- і одну Y-хромосоми, генотип — XY). У більшості птахів і метеликів, навпаки, гомогаметною статтю є чоловіча (її представники мають по дві однакові хромосоми, але позначаються вони вже іншою латинською літерою — Z, генотип — ZZ), а гетерогаметною — жіноча (генотип — ZW) (мал. 32.2).

Гени, зчеплені зі статтю

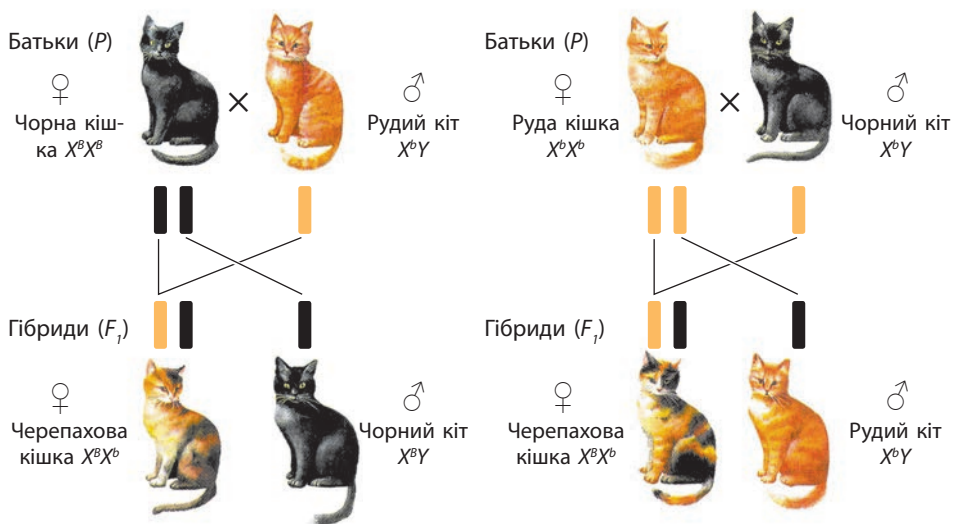
Гени, які розташовані у статевих хромосомах, називаються генами, **зчепленими зі статтю**. Прикладами таких генів є гени забарвлення очей у X-хромосомі дрізофіли, гени дальтонізму й гемофілії в X-хромосомі людини та гени гіпертрихозу й іхтіозу в Y-хромосомі людини.

Особливістю генів, які зчеплені зі статтю, є те, що вони можуть перебувати у стані гемізиготи. **Гемізигота** — це диплоїдна особина, яка має лише один алель певного гена. Цей стан виникає внаслідок того, що особини однієї зі статей мають дві різні статеві хромосоми. Наприклад, у котів у X -хромосомі генів багато, а в Y -хромосомі мало. Через це навіть рецесивні алелі генів X -хромосоми будуть проявлятися у фенотипі, бо немає другої хромосоми з домінантним алелем.

Успадкування генів статевих хромосом

Розглянемо особливості успадкування генів, зчеплених зі статтю, на прикладі ссавців. З генами, які розташовані в Y -хромосомі самців, усе просто. Вони передаються напряму від самця до самця і в самок проявлятися не можуть. Вони завжди перебувають у стані гемізиготи, бо в нормі ця хромосома в ядрі клітини тільки одна.

Успадкування генів, які розташовані на X -хромосомах, більш складне. В організмі самок вони поведуться як звичайні гени аутосом (нестатевих хромосом), бо X -хромосом тут дві. В організмі самців ці гени проявляють себе у стані гемізиготи. Тому ознаки, які визначаються рецесивними алелями таких генів, проявляються у самців завжди. А отримують вони їх від своїх матерів (мал. 32.3).



B — чорне забарвлення, b — руде забарвлення

Мал. 32.3. Схема успадкування ознаки, ген якої розташований у X -хромосомі



У деяких тварин статеві хромосоми одного типу, й одна стать має лише одну статеву хромосому, а друга — дві однакові. Так, серед клопів, ящірок і деяких птахів трапляються види з генотипами чоловічої та жіночої статей ZZ і Z0 та X0 і XX відповідно (цифра 0 у запису означає відсутність другої пари хромосоми).

Качкодзьоб має п'ять пар статевих хромосом. У його гаметах міститься або п'ять X-хромосом, або п'ять Y-хромосом. Ці хромосоми утворюють один комплекс і під час поділу клітини розходяться завжди разом.

У спільного предка однопрохідних та інших ссавців, який жив приблизно 165 млн років тому, статевих хромосом ще не було.



У живих організмів існує кілька способів визначення майбутньої статі організму. Один із найбільш поширених — за допомогою статевих хромосом. У ссавців самці мають статеві хромосоми XY, а самки — XX.

Гени, які розташовані у статевих хромосомах, називаються генами, зчепленими зі статтю. Ознаки, які визначаються рецесивними алелями генів X-хромосоми, проявляються у самців, але передаються через самок. Гени, які розташовані в Y-хромосомі, передаються напряму по лінії самців.

33

Форми мінливості. Модифікаційна (фенотипова) та комбінативна мінливість



Ви вже ознайомилися з такою наукою, як генетика. Пригадайте, що вивчає генетика. Які закономірності описують закони Г. Менделя? Як між собою взаємодіють гени? До яких наслідків призводить кросинговер?

Різноманітність форм мінливості

Ви вже знаєте, що мінливість — це властивість живих організмів змінюватися. Ці зміни можуть відбуватися як із самим організмом упродовж певного часу, так і зі зміною поколінь у кожного з видів живих організмів.

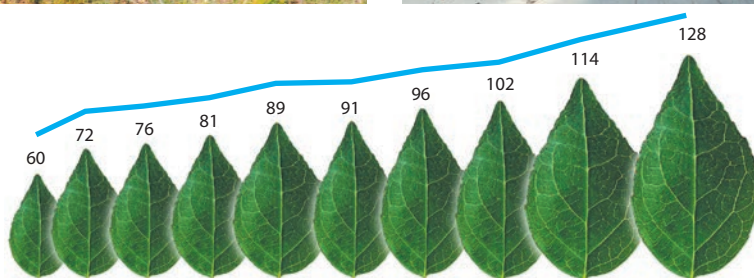
Генетики виділяють дві основні форми мінливості — *спадкову* (генотипову) і *неспадкову* (модифікаційну, або фенотипову). Зміни, які виникають у випадку спадкової мінливості, передаються нащадкам. А зміни, які виникають у випадку неспадкової мінливості, нащадкам не передаються.

Спадкова мінливість поділяється на *комбінативну* й *мутаційну*. За комбінативної мінливості не змінюється структура ДНК. Відбувається лише перекомбінування алелів різних генів. За мутаційної мінливості структура ДНК може змінюватися (про це ви дізнаєтеся з наступного параграфа).

Модифікаційна (фенотипова) мінливість

Неспадкову мінливість іще називають фенотиповою, або модифікаційною. **Модифікації** — це фенотипові зміни, які виникають під впливом умов середовища. Модифікаційні зміни ознаки не успадковуються, але її діапазон (норма реакції) генетично зумовлений і успадковується. Вони не спричиняють змін генотипу. Модифікаційна мінливість відповідає умовам існування, є пристосувальною.

Унаслідок цієї мінливості під дією на організм факторів навколишнього середовища змінюється інтенсивність ферментативних реакцій або відбувається «включення» чи «виключення» певних генів. Характерною рисою модифікаційної мінливості є *оборотність* — зникнення змін у разі зникнення специфічних умов середовища, що зумовлює виникнення модифікації.



Мал. 33.1. Модифікаційна мінливість у тварин і рослин

Прикладами модифікаційної мінливості є:

- зміна маси тіла тварин у разі зміни кількості їжі;
- зміна забарвлення хутра у зайця біляка після настання зими (мал. 33.1);
- зміна розміру окремих листків на одному дереві (мал. 33.1);
- утворення засмаги на шкірі людини під впливом сонячного проміння.

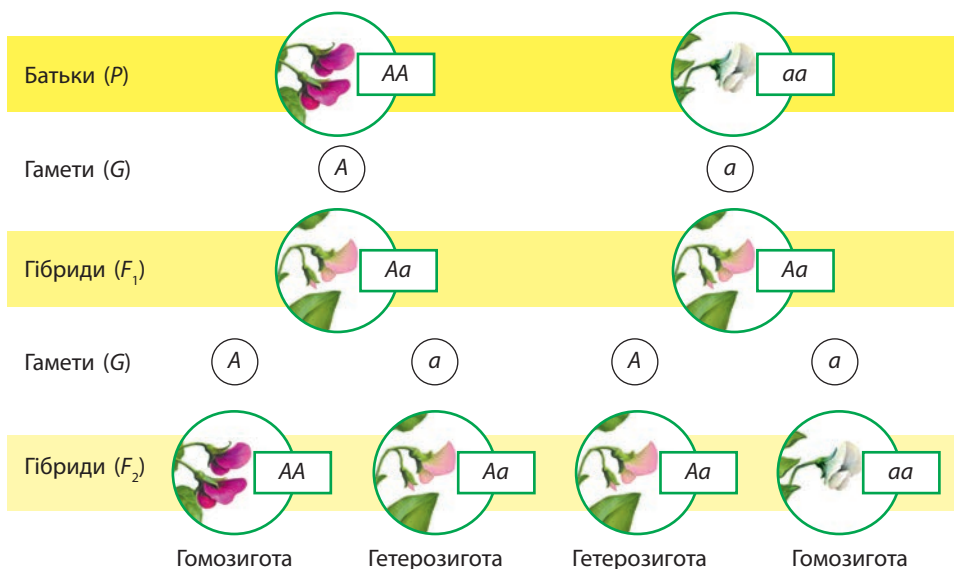
Комбінативна мінливість

Комбінативна мінливість пов'язана з отриманням нових поєднань генів у генотипі. Ви вже добре знайомі з цим типом мінливості на прикладі законів Г. Менделя і взаємодії генів.

В еукаріотів, які розмножуються статевим шляхом, комбінативна мінливість досягається в результаті трьох процесів:

- незалежного розходження хромосом під час мейозу;
- випадкового поєднання гамет під час запліднення;
- рекомбінації генів завдяки кросинговеру.

Самі гени при цьому не змінюються, але виникають нові їх поєднання, що призводить до появи організмів з іншими генотипом і фенотипом.



Мал. 33.2. Комбінативна мінливість у рослин гороху

Прикладами комбінативної мінливості є:

— поява рослин із рожевими квітками в разі схрещування рослин з білими й червоними квітками за неповного домінування (мал. 33.2);

— поява рослин гороху із жовтими зморшкуватими насінинами у другому поколінні нащадків від схрещування рослин із зеленими зморшкуватими й жовтими гладенькими насінинами.

Комбінативна мінливість у прокаріотів

Комбінативна мінливість трапляється не тільки в еукаріотів, які здійснюють її під час статевого розмноження. У мікроорганізмів, які розмножуються нестатевим шляхом, теж виникли спеціальні механізми комбінативної мінливості. Це кон'югація, трансдукція і трансформація.

Кон'югація — це безпосередній контакт між двома бактеріальними клітинами за допомогою спеціальних порожнистих трубочок (F-пілі), під час якого генетичний матеріал з однієї клітини переноситься в іншу. Зазвичай кон'югація контролюється генами, які розташовані в плазміді.

Трансформація — це перенесення ДНК, яка була ізольована, із одних бактеріальних клітин до інших бактеріальних клітин. Найчастіше вона відбувається після загибелі бактеріальних клітин. Після

того як загиблі клітини руйнуються, окремі фрагменти їхньої ДНК можуть поглинатися іншими бактеріями. Потім бактерії вбудовують ці фрагменти у свою кільцеву молекулу ДНК.

Трансдукція — це перенесення бактеріальних генів з однієї клітини в іншу за допомогою бактеріофага. Коли бактеріофаги розмножуються в клітині, то в деякі з вірусних часток потрапляє ДНК не вірусу, а бактерії. Вірусна частка переносить цю ДНК в іншу бактеріальну клітину, де вона вбудовується у бактеріальну хромосому.

За допомогою таких процесів бактерії можуть, наприклад, обмінюватися генами стійкості до антибіотиків.



Часто вчені виділяють як окремий вид мінливості онтогенетичну мінливість. Вона відбувається протягом життя особини під контролем генів. Саме ця мінливість відповідає за те, що одна й та сама людина у віці одного, шести, двадцяти й сімдесяти років виглядає зовсім по-різному.

Наслідком комбінативної мінливості є явище гетерозису. Гетерозис (грец. *heterosis* — видозміни, перетворення), або «гібридна сила», може спостерігатися в першому поколінні в разі гібридизації між представниками різних видів або сортів. Виділяють три основні форми гетерозису: репродуктивний (підвищується врожайність), соматичний (збільшуються лінійні розміри організму) і адаптивний (підвищується стійкість до дії чинників середовища).



Мінливість поділяють на спадкову й неспадкову. Зміни, які виникли внаслідок неспадкової (модифікаційної) мінливості, не передаються нащадкам. Зміни, які виникли внаслідок спадкової мінливості, нащадкам передаються. Спадкова мінливість поділяється на комбінативну й мутаційну. За комбінативної мінливості структура ДНК не змінюється, а за мутаційної може змінюватися.

34 Мутації



Ви вже дізналися, як може порушуватися структура ДНК і як клітини із цим борються. Які типи порушень структури ДНК вам відомі? Які існують механізми репарації ДНК? Чому для клітини важливо зберігати ДНК неушкодженою?

Мутаційна мінливість



Сергій Іванович Коржинський (1861–1900)

Мутаційна мінливість виникає внаслідок змін структури або кількості чи розташування молекул ДНК. Ви вже ознайомилися з причинами цих порушень і механізмами репарації ДНК, які дозволяють ліквідувати такі порушення. Але, якщо механізми репарації не впораються із завданням, то виникає зміна ДНК, яка буде передаватися нащадкам. Виникне мутація. Слід зазначити, що в багатоклітинних організмах нащадкам буде передано лише ті мутації, які виникли у статевих клітинах.

Мутації



Гуго де Фриз (1848–1935)

Мутацією (латин. *mutatio* — зміна) називають зміну ознаки, що зумовлена зміною спадкових структур, перебудовою генетичного апарату. Мутації змінюють генотип особини. Вони виникають раптово й іноді надають організму значних відмінностей від вихідної форми.

Ученим такі зміни були відомі давно. Мутаційній мінливості присвятили свої роботи С. І. Коржинський і Г. де Фриз (мал. 34.1). Останньому належить термін «мутація». Крім того він сформулював основні положення **теорії мутацій** (1901–1903):

- Мутації виникають раптово як дискретні (перервні) зміни ознак.
- Нові форми є стійкими.
- На відміну від неспадкової мінливості, мутантні ознаки не утворюють неперервних рядів і не

Мал. 34.1. Учені, які присвятили свої роботи темі мутаційної мінливості

зосереджуються навколо якогось середнього типу. Мутації є якісними змінами в організмах.

— Мутації проявляються по-різному. Вони можуть бути і шкідливими, і корисними.








— Вірогідність виявлення мутацій залежить від числа досліджуваних особин.

— Одні й ті самі мутації можуть виникати повторно.

Різноманітність мутацій

Наразі відомі мутації в усіх групах живих організмів. Існує багато мутацій і в людини. Саме мутаціями зумовлена різноманітність (поліморфізм) людських популяцій: різна пігментація шкіри, волосся, колір очей, форма носа, вух, підборіддя тощо.

Нормальні й мутантні форми живих організмів

Живі організми	Нормальна форма	Мутантна форма
Картопля	Дрібні бульби дикої форми картоплі 	Великі бульби культурних сортів 
Ворона	Чорно-сіре забарвлення пір'я 	Біле забарвлення пір'я 
Дрозофіла	Нормальні крила 	Редуковані крила 
Людина	П'ять пальців на руці 	Шість пальців на руці 

Класифікації мутацій

Існує кілька варіантів класифікації мутацій. За типом прояву ознаки в гетерозиготі мутації поділяють на *домінантні* (проявляються у гетерозиготі) і *рецесивні* (не проявляються у гетерозиготі). За локалізацією в клітині розрізняють *ядерні* (змінюють гени, розташовані в ядрі клітини) і *цитоплазматичні* (змінюють гени, розташовані в цитоплазмі клітини, наприклад, у мітохондріях або пластидах) мутації. Залежно від причини виникнення виділяють *спонтанні* (причина виникнення не встановлена) та *індуковані* (причиною виникнення є дія встановленого фактора — фізичного, хімічного або біологічного) мутації.

Важливим є також те, у яких саме клітинах виникають мутації. Якщо вони виникають у соматичних клітинах — *соматичні* мутації, то можуть передаватися нащадкам лише за умови вегетативного розмноження. Якщо ж вони виникають у гаметах — *генеративні* мутації, то можуть передаватися нащадкам за звичайного статевого розмноження.

Генні, хромосомні та геномні мутації

Проте однією з найбільш поширених класифікацій мутацій є їх розподіл за рівнем організації спадкового матеріалу, на якому відбувається мутація. Якщо мутація змінює лише один ген (заміна, втрата чи додавання пари нуклеотидів), це є прикладом *генної* мутації. У разі, коли зачіпається комплекс генів на хромосомі (заміна, втрата, додавання чи зміна місця розміщення ділянки хромосоми), це є прикладом *хромосомної* мутації. А коли зміни відбуваються на рівні геному (зміна кількості окремих хромосом чи всього хромосомного набору), це є прикладом *геномної* мутації.

До геномних мутацій належать поліплоїдія і гетероплоїдія (анеуплоїдія). **Поліплоїдія** — це збільшення кількості хромосом шляхом додавання цілих хромосомних наборів у результаті порушення мейозу.

Гетероплоїдія — це зміна кількості хромосом, не кратна гаплоїдному набору. Явище, коли яка-небудь із хромосом у генотипі має не дві, а три гомологічні хромосоми, називаються трисомією. Трапляється і втрата однієї з гомологічних хромосом — моносомія.

Мутагенні фактори

Фактори, які здатні індукувати мутаційний ефект, називають **мутагенними**. Установлено, що будь-які фактори зовнішнього і внутрішнього середовища, які можуть порушувати гомеостаз, здатні спричиняти мутації. Традиційно їх поділяють на фізичні (рентгеновське та інші випромінювання, ультразвук, температура тощо), хімічні (хімічні сполуки) та біологічні (віруси, токсини) (мал. 34.2).



Фізичні



Хімічні



Біологічні

Мал. 34.2. Мутагенні фактори

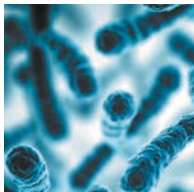
Значну загрозу як мутагени для людини можуть становити шкідливі звички. І тютюнопаління, і алкоголь, і наркотичні речовини є досить сильними мутагенними факторами. Вони призводять до підвищення ризику виникнення мутацій у нащадків.

Мутагенні фактори широко застосовують у селекційній практиці з метою отримання нових сортів рослин і порід тварин. Так, на рослини діють критичними температурами, іонізуючим випромінюванням, хімічними речовинами (найбільш поширений алкалоїд колхіцин).



Мутації змінюють генотип особини. Вони виникають раптово й змінюють ДНК організму. Існує кілька варіантів класифікації мутацій. За рівнем організації спадкового матеріалу, який пошкоджується, розрізняють генні, хромосомні й геномні мутації. До появи мутацій призводить вплив мутагенних факторів — фізичних, хімічних чи біологічних. Суттєву загрозу як мутагени для людини становлять тютюнопаління, вживання алкоголю й наркотичних речовин.

35 Спадкові захворювання людини. Генетичне консультування



У попередньому параграфі ви ознайомилися з мутаційною мінливістю. Які типи мутацій вам відомі? Які фактори називають мутагенними? Які мутагенні фактори становлять загрозу для людини?

Генетика людини і спадкові захворювання

Генетика людини вивчає явища спадковості й мінливості в популяціях людей, особливості успадкування нормальних і патологічних ознак, залежність захворювання від генетичної схильності та чинників середовища.

Надзвичайно важливим завданням генетики людини є дослідження механізмів виникнення спадкових захворювань. Це важка праця, але в деяких випадках генетики вже досягли значних успіхів.

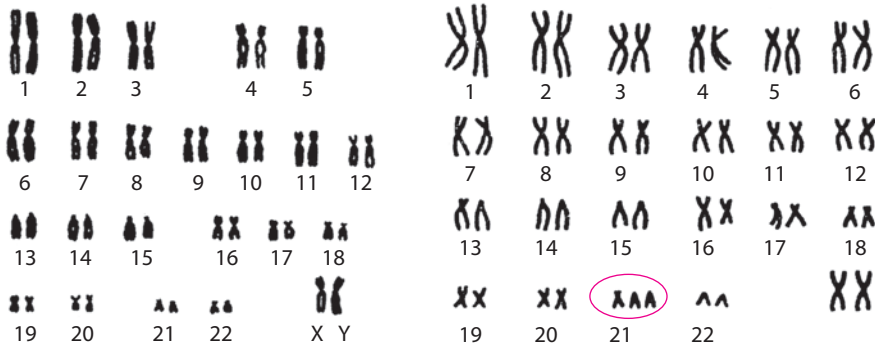
Як і в інших живих організмів, генетичні порушення в людини можуть відбуватися на різних рівнях організації спадкового матеріалу. Відповідно, трапляються геномні, хромосомні та генні захворювання.

Геномні й хромосомні захворювання людини

Геномні й хромосомні захворювання людини зазвичай є дуже важкими й рідко бувають сумісними із життям. Так, у разі утворення триплоїдної зиготи зародок гине на досить ранніх стадіях розвитку. Зміни кількості хромосом в окремих парах (трисомії та моносомії) теж відомі. Однак у більшості випадків зародки з такими порушеннями теж гинуть.

Є лише кілька винятків. Так, до народження доживають немовлята з трисоміями по 13-й (синдром Патау), 18-й (синдром Едвардса) і 21-й (синдром Дауна) хромосомах. Проте хворі із синдромами Патау й Едвардса мають значні аномалії розвитку різних систем організму й живуть дуже недовго. Хворі із синдромом Дауна (мал. 35.1) живуть довше, але мають проблеми зі здоров'ям.

Прикладом хромосомного захворювання в людини є синдром Лежена, який виникає внаслідок втрати фрагмента хромосоми 5. Його ще називають синдромом котячого крику, бо плач багатьох дітей із цим синдромом нагадує цей звук.



Мал. 35.1. Хромосоми здорової людини та людини, хворої на синдром Дауна. Потрійну хромосому 21 виділено червоним

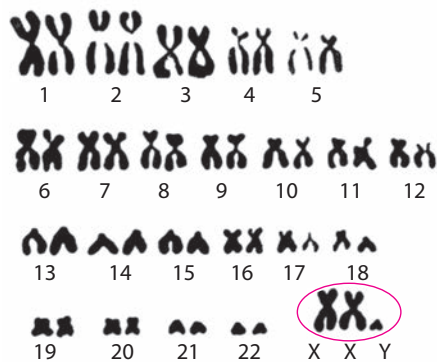
Хромосомними захворюваннями можуть бути й синдроми Патау, Едвардса й Дауна (мал. 35.2). У деяких випадках вони виникають не внаслідок повної трисомії, а внаслідок перенесення короткого плеча певної хромосоми на якусь іншу хромосому.

Частіше, ніж з аутосомами, трапляються порушення кількості статевих хромосом. Генотипи ХУУ і ХХХ якихось особливих зовнішніх фізичних проявів не мають. Але в разі подальшого збільшення кількості статевих хромосом проблеми виникають.

Спадковими захворюваннями є синдром Кляйнфельтера (генотип ХХУ) (мал. 35.2) і синдром Шерешевського — Тернера (у геномі є лише одна Х-хромосома).



Мал. 35.2. Людина, хвора на синдром Дауна, може вести цілком нормальне життя



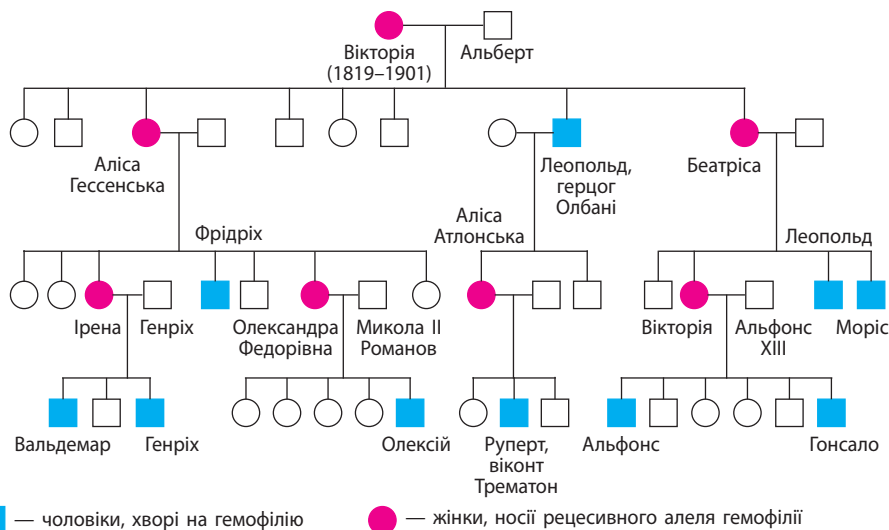
Мал. 35.3. Хромосоми людини, хворої на синдром Кляйнфельтера

Генні захворювання людини

За допомогою сучасних методів досліджень уже відкрито близько 5000 молекулярних захворювань, які є наслідком прояву мутантних генів. Деякі з таких захворювань поки що лікувати не вдається, але для інших знайдено способи лікування.

Приклади генних захворювань людини

Захворювання	Відомості про захворювання
Муковісцидоз	Виникає внаслідок пошкодження гена, розташованого на хромосомі 7. Призводить до загущення секретів залоз зовнішньої секреції. Спричиняє значні порушення в роботі травної та дихальної систем
Фенілкетонурія	Виникає внаслідок пошкодження гена, розташованого на хромосомі 12. Призводить до неможливості переробки амінокислоти фенілаланіну. За відсутності лікування призводить до ураження нервової системи
Дальтонізм	Виникає внаслідок пошкодження одного з трьох генів, що відповідають за синтез білка опсину, який сприймає відповідний колір. Ген синього опсину розташований на хромосомі 7, а гени червоного й зеленого — на X-хромосомі. Призводить до втрати можливості сприймати відповідний колір
Гемофілія	Виникає внаслідок пошкодження одного з генів, що відповідають за процес зсідання крові. Ці гени розташовані на X-хромосомі. Призводять до порушення процесів зсідання крові



Мал. 35.4. Родовід нащадків королеви Вікторії

Гемофілія є прикладом зчепленого зі статтю генного захворювання. Вона стала добре відомою після того, як було встановлено успадкування цієї хвороби у нащадків англійської королеви Вікторії (мал. 35.4). Сама королева на гемофілію не хворіла. Але від одного зі своїх батьків отримала X-хромосому з дефектним варіантом відповідного гена.

Генетичне консультування

Зараз відомі сотні захворювань, у яких механізми біохімічних порушень вивчено досить докладно. Але спадкові захворювання людини набагато простіше попередити, ніж вилікувати. Тому для їх профілактики створено систему генетичного консультування. У генетичних консультаціях можна проаналізувати родоводи батьків і розрахувати ризик народження дитини зі спадковим захворюванням.

Можна провести аналізи й виявити захворювання зародка ще в тілі матері. Дуже важливим є обстеження новонароджених. За допомогою нескладного тесту можна на ранній стадії виявити захворювання на фенілкетонурію. Це дозволяє попередити розвиток цього захворювання шляхом переведення дитини на особливу дієту. Надзвичайно перспективним є також використання молекулярно-генетичних методів діагностики спадкових захворювань.



У людини трапляються такі спадкові захворювання, як синдроми Патау, Едвардса, Дауна, Кляйнфельтера, які пов'язані зі зміною кількості хромосом. Є й генні захворювання, пов'язані з пошкодженням окремих генів. Це фенілкетонурія, муковісцидоз, дальтонізм, гемофілія тощо. Для попередження спадкових захворювань створено систему генетичного консультування.

36 Методи генетичних досліджень. Сучасні методи молекулярної генетики



Вивчаючи цю тему, ви ознайомилися з основними закономірностями спадковості й мінливості живих організмів. Пригадайте, які речовини і структури є матеріальною основою спадковості. Як працюють механізми захисту ДНК від пошкоджень?

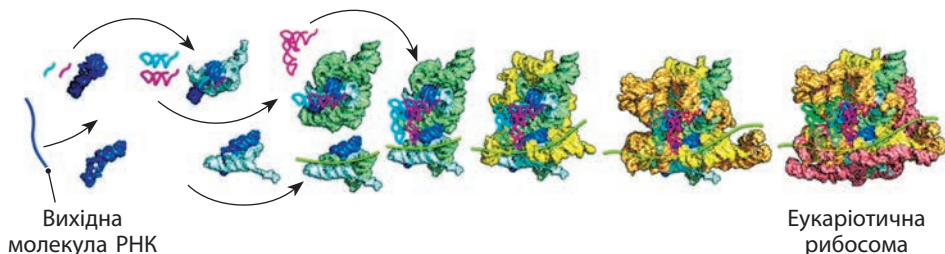
Переваги сучасних молекулярно-генетичних методів

Молекулярно-генетичні методи працюють переважно з молекулами ДНК і білків. Ці молекули не такі мінливі, як морфологічні ознаки. Крім того, інтерпретація в порівнянні морфологічних ознак може бути значно більшою. Наприклад, можна сперечатися, яка з морфологічних ознак є більш важливою — форма вуха чи довжина рогів. А от із важливістю рибосомальної РНК суперечок не виникає.

Порівнюючи ДНК і білки різних організмів, можна відтворювати їх еволюцію в минулому. Навіть такому далекому, що не залишило для досліджень викопних решток. Ще з епохи доклітинного етапу еволюції життя (мал. 36.1).

Сучасні молекулярно-генетичні методи

Сучасні молекулярно-генетичні методи можна умовно поділити на кілька груп. Це методи виділення й очищення потрібних молекул, методи ампліфікації (копіювання) ДНК, методи гібридизації та методи обробки даних і моделювання. Зазвичай усі методи досліджень використовують у комплексі.



Мал. 36.1. Модель еволюції рибосоми

Деякі групи методів молекулярно-генетичних досліджень

Група методів	Особливості	Що дають у результаті
Методи виділення й очищення	Ґрунтуються на виділенні хоча б невеликої кількості матеріалу, в якому міститься ДНК	Дозволяють виділяти ДНК з дуже давніх кісток або невеликих фрагментів організмів
Методи ампліфікації (копіювання) ДНК	Роблять копії цілих молекул ДНК або їхніх фрагментів, використовуючи звичайні механізми реплікації. Основою таких методів зазвичай є полімеразна ланцюгова реакція	Дозволяють із дуже незначної кількості ДНК отримати достатньо матеріалу для аналізу
Методи гібридизації	За допомогою спеціальних молекул-зондів упізнають певні молекули ДНК. Використовують властивість ланцюжків ДНК утворювати подвійні ланцюжки з молекулами, які мають відповідні до них послідовності нуклеотидів	Дозволяють розпізнавати наявність у зразках певних молекул нуклеїнових кислот
Методи обробки даних і моделювання	Створюють бази даних про послідовності молекул ДНК різних видів і аналізують інформацію за допомогою спеціальних комп'ютерних програм	Створюють моделі, за якими можна перевіряти гіпотези щодо еволюційних зв'язків організмів



Сучасні молекулярно-генетичні методи досліджень мають суттєві переваги перед традиційними методами. Вони дають значно більші можливості для проведення досліджень і підвищення надійності їхніх результатів.

До таких методів належать методи виділення потрібних молекул зі зразків, методи ампліфікації ДНК, методи гібридизації, методи обробки інформації тощо.

Узагальнюючі завдання до теми «Закономірності успадкування ознак»

Ознайомтеся з умовами задачі 1 і дайте відповіді на запитання 1–3. У кожному завданні лише одна правильна відповідь.

Задача 1

У рослини колір пелюсток кодується одним геном. Домінантний алель A забезпечує червоне забарвлення пелюсток, а рецесивний a — біле. Домінування неповне, і гетерозиготні рослини мають рожеве забарвлення пелюсток. Схрестили рослину з червоними й рослину з білими пелюстками.

1) Серед гібридів першого покоління:

- а) усі матимуть білі пелюстки
- б) усі матимуть червоні пелюстки
- в) усі матимуть рожеві пелюстки
- г) 50 % матимуть білі пелюстки, а 50 % — червоні

2) Серед гібридів другого покоління:

- а) усі матимуть рожеві пелюстки
- б) 50 % матимуть червоні пелюстки, а 50 % — рожеві
- в) 25 % матимуть рожеві пелюстки, 50 % — червоні, 25 % — білі
- г) 25 % матимуть білі пелюстки, 50 % — рожеві, 25 % — червоні

3) Якщо гібриди першого покоління від цього схрещування схрестити з особинами з генотипом aa , то серед їхніх нащадків:

- а) усі матимуть рожеві пелюстки
- б) 50 % матимуть червоні пелюстки, а 50 % — рожеві
- в) 50 % матимуть білі пелюстки, а 50 % — рожеві
- г) 50 % матимуть червоні пелюстки, а 50 % — білі

Ознайомтеся з умовами задачі 2 і дайте відповіді на запитання 4–6. У кожному завданні лише одна правильна відповідь.

Задача 2

У рослини один ген визначає висоту рослини (домінантний алель A — висока рослина, рецесивний алель a — карликова рослина), а другий ген — забарвлення плодів (домінантний алель B — червоні плоди, рецесивний алель b — жовті плоди). В обох випадках домінування повне.

Схрестили дві рослини, одна з яких має генотип $AAbb$, а друга — генотип $aaBB$.

- 4 Серед гібридів першого покоління всі будуть:
- а) високими з червоними плодами
 - б) карликовими з жовтими плодами
 - в) високими з жовтими плодами
 - г) карликовими з червоними плодами
- 5 Серед гібридів другого покоління карликові рослини з жовтими плодами будуть становити:
- а) 9/16 б) 8/16 в) 3/16 г) 1/16
- 6 Якщо гібриди першого покоління від цього схрещування схрестити з особинами з генотипом $aabb$, то серед їхніх нащадків високі рослини з жовтими плодами будуть становити:
- а) 1/2 б) 1/4 в) 3/16 г) 1/16

У завданнях 7–12 оберіть одну правильну відповідь.

- 7 Властивість організму змінювати свою організацію, а також набувати нових ознак у процесі індивідуального розвитку:
- а) фенотип б) мінливість в) генотип г) спадковість
- 8 Г. Мендель сформулював закони спадковості, провівши досліді:
- а) з кукурудзою в) з житом
 - б) з дріозофілою г) з горохом
- 9 Особина з генотипом $AaBb$ утворює гамети:
- а) тільки AB в) AB , ab і Ab
 - б) AB і ab г) AB , ab , Ab і aB
- 10 У дріозофіли в соматичних клітинах є по чотири пари хромосом. Тому число груп зчеплення у дріозофіли дорівнює:
- а) 2 б) 4 в) 8 г) 16
- 11 Найменшу кількість генів серед хромосом людини містить:
- а) Y-хромосома в) хромосома 21-ї пари
 - б) X-хромосома г) хромосома 22-ї пари
- 12 Поясніть, яке значення мають знання про спадковість і мінливість у життєдіяльності людини.

