

НАЦІОНАЛЬНИЙ ПЕДАГОГІЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ІМЕНІ М.П.ДРАГОМАНОВА
Факультет природничо-географічної освіти та екології

Генетика з основами селекції

Лабораторний практикум

Київ 2017

УДК 575 : 63(076)

ББК 28.04 : 40.0] я73-5

Л-14

*Рекомендоваго до друку Вченою радою
Факультету природничо-географічної освіти та екології
(протокол № 7 від 09 березня 2017 року)*

Рецензенти:

Горшкова Лідія Михайлівна, доктор сільськогосподарських наук, кандидат біологічних наук, професор, завідувач кафедри біології та основ сільського господарства Глухівського національного педагогічного університету імені О.Довженка

Кучменко Олена Борисівна, доктор біологічних наук, доцент кафедри медико-біологічних і валеологічних основ охорони життя та здоров'я Національного педагогічного університету імені М.П.Драгоманова

Шевченко Валентина Григорівна, кандидат біологічних наук, доцент кафедри екології Національного педагогічного університету імені М.П.Драгоманова

Генетика з основами селекції: Лабораторний практикум / укладачі О.Т. Лагутенко, Н.П. Чепурна. – К.: Вид-во НПУ імені М.П.Драгоманова, 2017. – 160 с.

Посібник містить теоретичний матеріал, який доповнює лекційний курс, а також завдання, в яких повно описані методики генетичних досліджень, наукові основи розв'язування генетичних задач. Рекомендований для студентів педагогічних вузів спеціальності 014.05 Середня освіта (біологія).

УДК 575 : 63(076)

ББК 28.04 : 40.0] я73-5

© Лагутенко О.Т., 2017

© Чепурна Н.П., 2017

© Вид-во НПУ імені М.П.Драгоманова, 2017

ЗМІСТ

Передмова	4
Вступ	5
1. Вивчення морфології хромосом. Каріотип людини	6
2. Статеве розмноження організмів. Етапи гаметогенезу. Будова статевих клітин	13
3. Генетична символіка. Закономірності успадкування при моногібридному схрещуванні	19
4. Закономірності успадкування при дигібридному та полігібридному схрещуванні	26
5. Застосування критерію χ^2 -квадрат для статистичної обробки даних гібридологічного аналізу	32
6. Закономірності успадкування при взаємодії алельних генів	39
7. Закономірності успадкування при взаємодії неалельних генів	44
8. Закономірності успадкування статі та ознак, зчеплених зі статтю	55
9. Закономірності успадкування при неповному зчепленні. Одинарний кросинговер	63
10. Подвійний кросинговер. Складання генетичних карт хромосом	71
11. Статистичні методи вивчення модифікаційної мінливості	76
12. Мутаційна мінливість. Генні мутації	85
13. Хромосомні та геномні мутації. Поліплоїдія	89
14. Реалізація генетичної інформації, закодованої в ДНК. Основи молекулярної генетики	95
15. Ембріогенез та диференціальна активація генів	105
16. Складання родоводу та генеалогічний аналіз	110
17. Спадкові хвороби людини	121
18. Основи популяційної генетики. Закон Харді-Вайнберга	131
19. Добір. Форми і методи добору в селекції	135
20. Системи схрещувань організмів. Коефіцієнт гомозиготності	143
Відповіді до задач для самостійного розв'язування	149
Список використаних джерел	155
Додатки	157

ПЕРЕДМОВА

Вивчення генетики вимагає ґрунтовної загальнобіологічної підготовки з цитології, ембріології, біохімії, фізіології, систематики, еволюційної теорії, а також знання інших точних природничих наук (хімії, фізики й математики).

Ефективним засобом поглиблення загальнобіологічної підготовки, розвитку пізнавальної зацікавленості, самостійного мислення і формування творчих здібностей є розв'язання генетичних задач. З цією метою у практикумі підібрані типові генетичні задачі із таких тем: успадкування ознак при моно- і дигібридному схрещуванні; успадкування ознак, зчеплених зі статтю; зчеплене успадкування і кросинговер; успадкування при взаємодії алельних і неалельних генів; молекулярна генетика; генетичні основи мінливості, популяційна генетика, генетика людини тощо. Кожна лабораторна робота з вище перерахованих тем має роз'яснювальну частину, де містяться практичні рекомендації з поясненнями і аналізом розв'язання типових генетичних задач, що сприяє формуванню вмінь самостійного вирішення поставлених питань, логічного мислення, опануванню раціональних шляхів розв'язування задач і вправ. Для закріплення набутих знань пропонуються генетичні задачі для самостійного розв'язування.

Основним методом генетичних досліджень є гібридологічний аналіз, який включає елементи математичної статистики. В лабораторній роботі на тему: «Застосування критерію χ^2 -квадрат для статистичної обробки даних гібридологічного аналізу» представлена методика кількісного обліку нащадків, які успадкували певний стан ознаки, та приклади аналізу розщеплення ознак у нащадків другого гібридного покоління.

В лабораторному практикумі наведені основні положення і методичні основи біометричного аналізу, які найчастіше застосовуються при проведенні біологічних досліджень. Лабораторна робота на тему: «Статистичні методи вивчення модифікаційної мінливості» знайомить студентів з поняттям варіаційного ряду і його основних характеристик, з основами кореляційного аналізу, містить приклади відповідних розрахунків і аналізів.

Лабораторний практикум також містить лабораторні роботи з усіх розділів загальної генетики, в яких надано значної уваги таким методам генетичного дослідження як аналіз каріотипу, генеалогічний аналіз, популяційно-статистичний метод тощо.

Виконання лабораторних робіт сприятиме формуванню в студентів відповідних уявлень і на їх основі засвоєнню правильних понять, оскільки практичні завдання органічно поєднуються з лекційним матеріалом та виконуються під безпосереднім контролем і керівництвом викладача.

Лабораторний практикум містить 20 лабораторних робіт. Посібник написаний в обсязі, який відповідає затвердженій програмі для педагогічних вузів, і розрахований на студентів спеціальності 014.05 Середня освіта (біологія).

ВСТУП ДО ДИСЦИПЛІНИ

Сучасна біологія – комплексна система знань, що включає в себе велику кількість самостійних біологічних наук. Пізнання життя на різних рівнях її організації, вивчення різних властивостей організмів та об'єктів живого, а також різноманітність використовуваних методів дослідження дозволяють виділити велику кількість біологічних дисциплін.

Генетика є однією з найбільш важливих розділів загальної біології та теоретичною і методологічною основою інших біологічних наук. Результати генетичних досліджень мають практичне значення і є основою сучасної селекції.

Основною метою нормативного курсу «Генетика з основами селекції» є систематичне вивчення основних закономірностей спадковості та мінливості мікроорганізмів, рослин, тварин і людини.

Спадковість полягає у здатності організмів передавати особливості будови та розвитку, функції своєму потомству. Спадковість забезпечує спадкоємність між поколіннями і обумовлює існування видів. Згідно хромосомної теорії спадковості хромосоми, укладені в ядрі клітини, є носіями генів і являють собою матеріальну основу спадковості. Крім того, виділяють поняття *успадкування*, маючи на увазі конкретний спосіб передачі спадкової інформації в ряду поколінь, який може бути різним залежно від форм розмноження, локалізації генів у хромосомах тощо.

Мінливість полягає у здатності живих організмів до зміни спадкових задатків, а також у варіабельності їх проявів в процесі розвитку організмів під впливом факторів зовнішнього середовища.

Сукупність генетичної інформації, закодованої в генах клітини або організму, називається *генотипом*. Унаслідок взаємодії генотипу з чинниками довкілля формується *фенотип* – сукупність усіх ознак і властивостей організму.

Найважливішою галуззю практичного застосування генетики є *селекція* (від лат. *selectio* – вибір, добір) — наука про теоретичні основи та методи створення сортів рослин та порід тварин, штамів мікроорганізмів з потрібними людині властивостями. Селекцією також називають галузь сільськогосподарського виробництва, яка займається виведенням сортів і гібридів сільськогосподарських культур і порід свійських тварин. Селекція є однією з форм еволюції рослинного й тваринного світу. Сучасні методи селекції базуються на досягненнях генетики – клітинній селекції, соматичній гібридизації, прямому аналізу генетичного матеріалу, генній інженерії.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №1

ТЕМА: ВИВЧЕННЯ МОРФОЛОГІЇ ХРОМОСОМ. КАРІОТИП ЛЮДИНИ

Мета: розглянути особливості морфологічної будови хромосом як носіїв генетичної інформації, оволодіти методикою каріотипування та навчитися аналізувати каріотип людини.

Обладнання: фотографія метафазних хромосом людини, ножиці, клей.

Теоретичні відомості.

Спадкова інформація живих організмів локалізована у ДНК, яка в свою чергу організована у вигляді хромосом.

Хромосоми – це суборганоїди ядра, видимі в період поділу клітини, що мають певну форму і структуру, здатні до самовідтворення, містять довгий безперервний полімеризований ланцюг ДНК (єдину ДНК-молекулу).

Хромосоми еукаріот складаються з лінійної макромолекули ДНК, що намотана на специфічні білки-гістони, формуючи нуклеопротейд – *хроматин*. Ділянка хромосоми, що складається з дволанцюгової ДНК, обмотаної навколо білкової серцевини з восьми молекул гістонів, називається *нуклеосомою*. Завдяки нуклеосомній структурі під час поділу ядра хроматин забарвлюється інтенсивніше і краще розглядається у світловий мікроскоп.

Морфологію хромосом прийнято описувати на прикладі метафазної хромосоми, коли вона найбільш конденсована. Така хромосома складається з двох морфологічно однакових паличкоподібних структур – *хроматид*, між якими є щілина. Кожна хроматида заповнена *матриксом* і містить тонкі спіралізовані нитки – *хромонемі* (40% ДНК та 60% білка).

Розміщені хроматиди одна поряд з іншою і з'єднані лише в одній ділянці, названій *первинною*, або *центричною перетяжкою*, яка ділить хромосому на два *плеча*. На центричній перетяжці d-хромосоми знаходиться *центромера* (центромер), з обох сторін якої містяться дископодібні структури – *кінетохори*. У метафазі кінетохори ініціюють формування хромосомних (кінетохорних) мікротубул мітотичного веретена, яке здійснює розходження хроматид до полюсів клітини.

На деяких хромосомах є ще *вторинні перетяжки*, які слабо забарвлюються основними барвниками. Розміщення їх і глибина різні в різних хромосомах, але постійні для кожної з них (їх у каріотипі людини 5 пар – 13, 14, 15, 21, 22 пари хромосом). Називаються такі хромосоми організаторами ядерця, оскільки після мітотичного поділу клітини вони утворюють ядерця.

Теломери — це кінцеві ділянки хромосом, що мають специфічні особливості — полярність (монополярність). Завдяки полярності, при хромосомних абераціях (перебудовах), коли хромосоми розриваються, окремі їх ділянки ніколи не з'єднуються з теломером.

Супутники (або сателіти) – це круглі або видовжені тільця різних розмірів та форми, що відокремлені від хромосоми вторинною перетяжкою та сполучені з рештою хромосоми тонкою хроматиною ниткою (рис. 1.1).

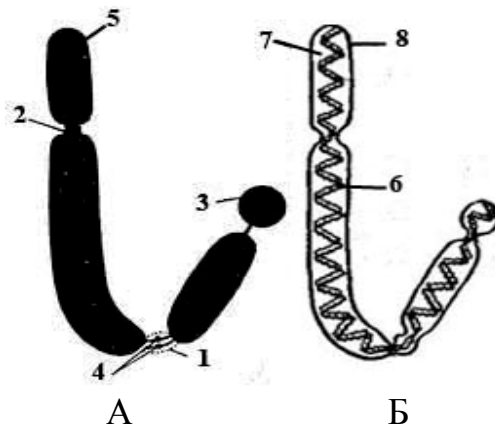


Рис. 1.1. Будова хромосом: А – зовнішній вигляд; Б – внутрішня будова: 1 – первинна перетяжка; 2 – вторинна перетяжка; 3 – супутник; 4 – кінетохори в області центромера; 5 – теломер, 6 – спіралізована хроматинова нитка; 7 – матрикс; 8 – пелікула.

Типи хромосом. В основу класифікації хромосом покладена їх довжина, відношення розмірів довгого і короткого плеча. Залежно від розміщення первинної перетяжки хромосоми поділяють на: *метацентричні* з медіанним розміщенням первинної перетяжки, які мають однакові плечі; *субметацентричні* з субмедіанною локалізацією перетяжки — з одним плечем довшим, а другим коротшим; *ахроцентричні* — з субтермінально розташованою первинною перетяжкою, мають одне плече дуже коротке, а друге значно довше (рис. 1.2).

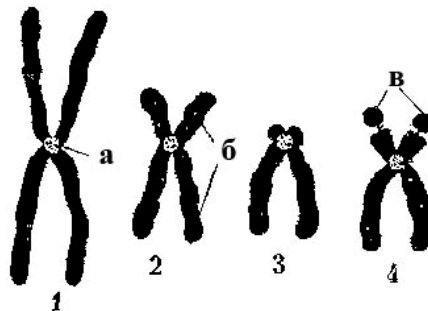


Рис. 1.2. Типи хромосом: 1-метацентрична; 2 - субметацентрична; 3 - ахроцентрична; 4 - хромосома із супутником (сателітом): а - центромера; б - плечі хромосом; в – супутники.

Атипові хромосоми можуть виникати внаслідок хромосомних аберацій (перебудов) частіше при мейозі: *дицентричні* хромосоми мають дві центромери, які утворюються при з'єднанні двох центромерних ділянок після їх відриву від хроматид; *ацентричні* хромосоми — позбавлені центромери, при мітозі не утворюють кінетохорних мікротубул, у зв'язку з чим не можуть переміщатися до полюсів і тому губляться; *телоцентричні* хромосоми – є результатом відриву одного плеча, коли центромера розташована на кінці хромосоми. В нормальному каріотипі такі хромосоми не зустрічаються.

За стадіями мітозу хромосоми поділяються на: *профазні*, *метафазні* (це d-хромосоми), *анафазні* і *телофазні* (s-хромосоми). При чому метафазні хромосоми мають вигляд ікса або циркуля (ахроцентричні), тоді як анафазні наполовину тонші, а телофазні починають деконденсуватися.

Розрізняють також соматичні (*аутосоми*) і статеві (*гетерохромосоми*) хромосоми.

Хромосомні набори. Залежно від кількості хромосом — структурних одиниць хромосом — визначають їх плоїдність. Існує *диплоїдний* набір, характерний для соматичних клітин, коли хромосоми виступають в гомологічних парах (позначається $2n$). *Гаплоїдний* набір характерний для зрілих статевих клітин (n). У різних видів кількість хромосом різна, в диплоїдному наборі людини є 46 хромосом, щура — 42, собаки — 22, кукурудзи — 20, цибулі — 16, жита — 14, дрозофіли — 8.

Деякі клітини характеризуються кратним гаплоїдному збільшенням кількості хромосом — це *поліплоїди*. Трапляються випадки наявності у клітинах іншої кількості хромосом (рис. 1.3).

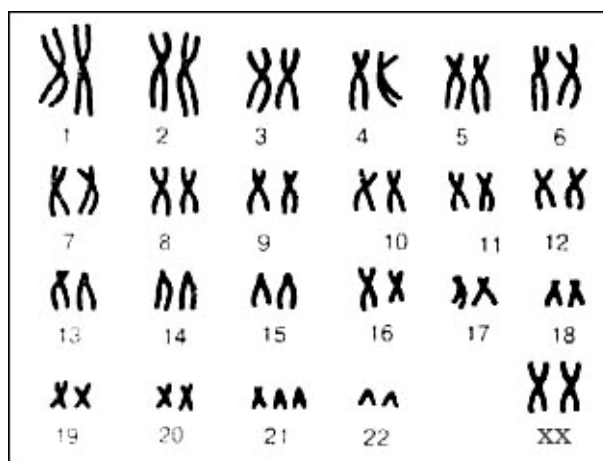


Рис. 1.3. Кариотип людини. Стать жіноча. 47, XX (трисомія 21 пари хромосом або синдром Дауна).

Дифференціальне забарвлення хромосом. При застосуванні основних барвників інтенсивність забарвлення окремих ділянок хромосом варіює. Ділянки з високим вмістом ДНК, які дуже спіралізовані, забарвлюються інтенсивно, а деспіралізовані — мають світле забарвлення.

Сучасні барвники забезпечують дифференціальне забарвлення сегментів метафазних хромосом на основі специфічної їх взаємодії з окремими ділянками ДНК та білками. Рисунок поперечної смугастості, який виникає внаслідок дифференціального забарвлення, специфічний для кожної хромосоми. Чорні смуги на рисунку — це ділянки, які інтенсивно забарвлюються флуоресцентним барвником типу хінакрину, білі — незабарвлені смуги, а крапками позначені ділянки, які в хромосомах різних індивідів забарвлюються неоднаково.

Методи дифференціального забарвлення мають важливе практичне значення. Вони дають змогу розпізнати кожну хромосому навіть у близьких видів. Розробка цих методів дозволила безпомилково ідентифікувати навіть незначні структурні зміни хромосом, що має важливе значення для діагностики хромосомних захворювань людини.

Кариотип — це група ознак набору хромосом певного виду чи індивіда, тобто кількість, форма, розміри та інші особливості будови хромосом

(наявність вторинної перетяжки і сателітів). Зазначеними характеристиками користуються для ідентифікації хромосом у хромосомних наборах.

Каріотипування — діагностичне дослідження метафазних хромосом для визначення каріотипу виду чи індивіда, а також хромосомних аномалій організму. Для каріотипування використовують тканинну культуру, клітини якої мітотично діляться. Діють на них колхцином (алкалоїд), який руйнує мітотичне веретено, і мітоз зупиняється на стадії метафази. Перед забарвленням клітини обробляють гіпотонічним розчином, в якому хромосоми відокремлюються і на препаратах не накладаються одна на одну. З розчавленого препарату клітини виготовляють мікрофотографію, яку збільшують, і вирізають хромосоми. Соматичні хромосоми вишиковують парами від найдовших до найкоротших. Потім виділяють групи подібних хромосом і позначають їх буквами латинського алфавіту. Статеві хромосоми розташовують в кінці каріотипу. Для визначення каріотипу певного виду використовують *ідіограму (каріограму)* — графічну схему каріотипу, на якій зображено по одній соматичній хромосомі з кожної пари і пару статевих хромосом.

Дані про будову хромосомного комплексу використовуються *каріосистематикою*, яка вивчає структуру клітинного ядра у різних груп організмів з метою виявлення ступеня філогенетичної спорідненості окремих видів, оцінювання шляхів еволюції каріотипу, встановлення походження домашніх тварин і культурних рослин, прогнозування наслідків віддаленої гібридизації.

Каріотип людини. Хромосомний набір людини містить 22 пари аутосом, однакових у чоловічого і жіночого організмів, і одну пару статевих хромосом, за якою розрізняються статі.

У каріотипі людини виділені такі морфологічні групи хромосом:

- A 1–3 пари метацентричні, найбільші;
- B 4–5 пари субметацентричні, великі;
- C 6–12 пари субметацентричні, коротші;
- D 13–15 пари акроцентричні з вторинною перетяжкою і сателітом;
- E 16–18 пари субметацентричні;
- F 19–20 пари субметацентричні, коротші;
- G 21–22 пари акроцентричні з вторинною перетяжкою і сателітом.

Каріотипу людини індивідів чоловічої статі характерна наявність різних за формою і величиною статевих X- і Y-хромосом, у всіх клітинах жіночої статі – двох гомологічних X-хромосом. При цьому Y-хромосома подібна до G-групи, X-хромосома подібна до хромосом C-групи (рис. 1.4, 1.5).

Для спрощення зображення каріотипу користуються сукупністю умовних знаків. Спочатку вказується загальна кількість хромосом (позначена арабськими цифрами), за нею — статеві хромосоми, а потім у дужках зазначається відсутність або наявність порушень будови та кількості хромосом. Наприклад, каріотип здорового чоловіка можна записати так: «Каріотип людини. Стать чоловіча. 46, XY (норма)», а каріотип здорової жінки — «Каріотип людини. Стать жіноча. 46, XX (норма)».

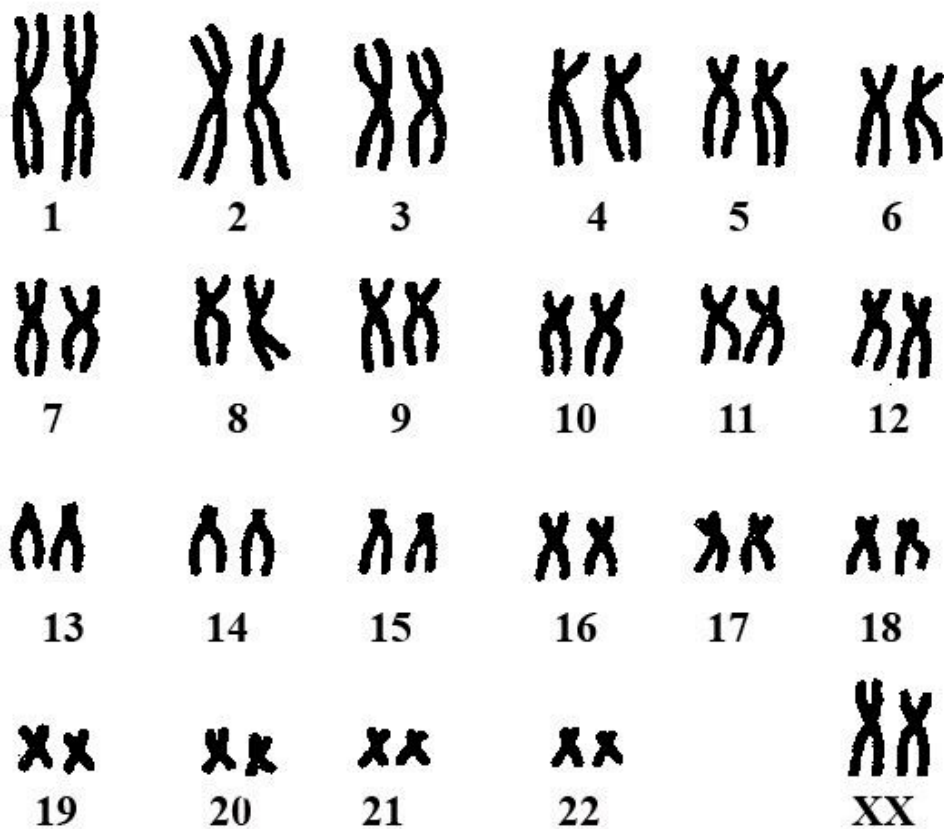
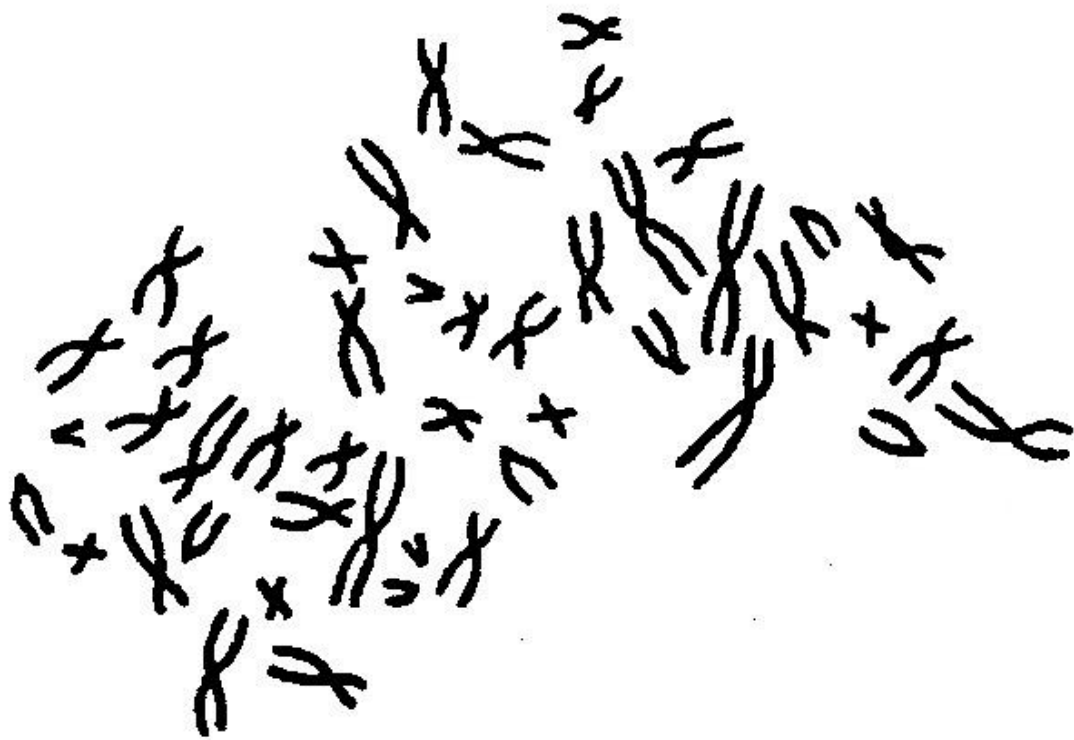


Рис. 1.4. Метафазні хромосоми та каріотип жінки (Г.Д. Бердишев, І.Ф. Криворучко, 1993).

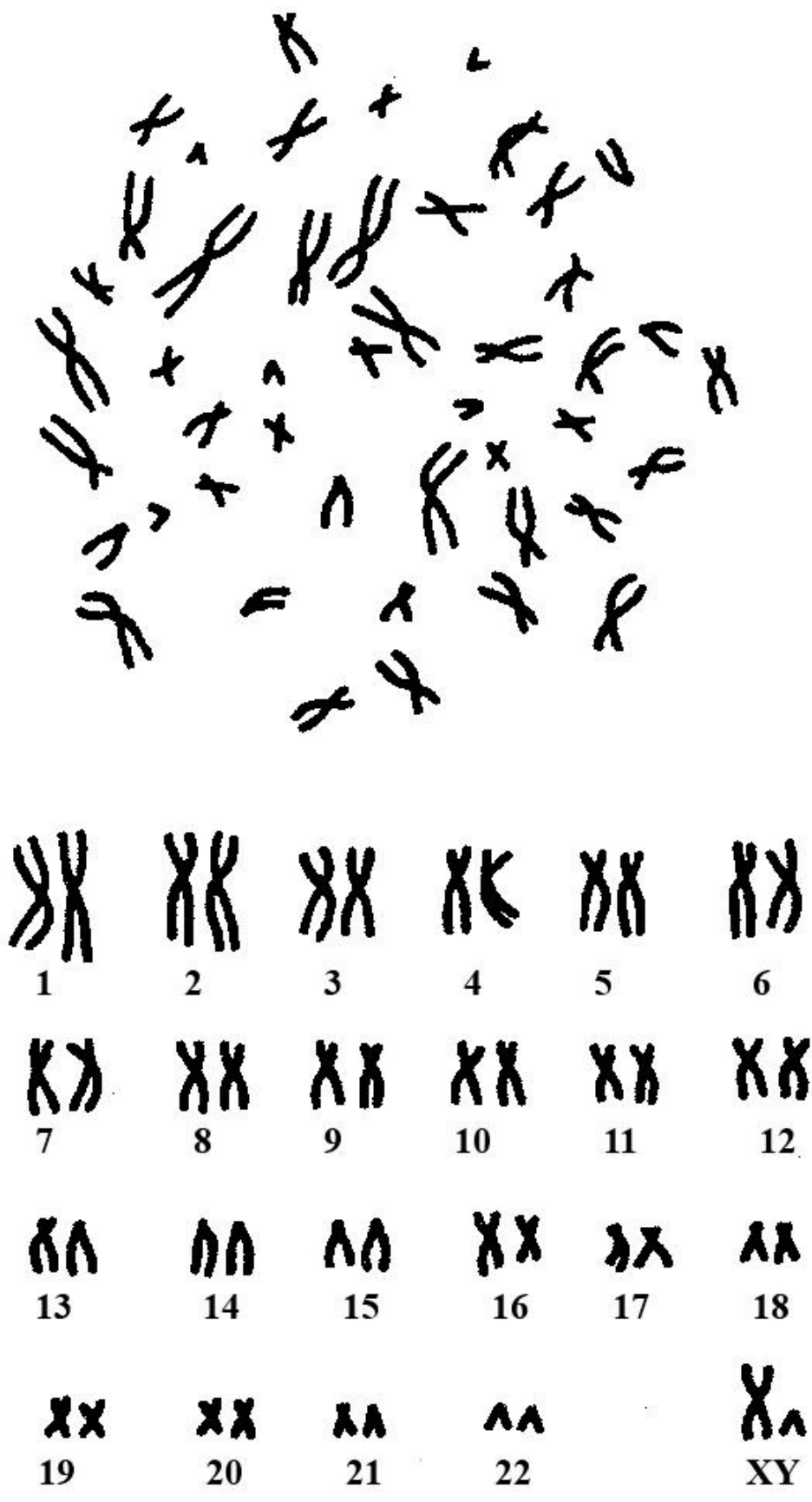


Рис. 1.4. Метафазні хромосоми та каріотип чоловіка (Г.Д. Бердишев, І.Ф. Криворучко, 1993).

Завдання. Здійснити каріотипування та аналіз каріотипу людини, використовуючи надані викладачем малюнки фотографій метафазних клітин людини.

Хід роботи:

Із малюнка фотографії метафазних клітин людини ножицями вирізати окремі хромосоми. Уважно вивчити метафазні хромосоми і розібрати їх по гомологічних парах, тобто підібрати морфологічно ідентичні хромосоми за розмірами та формою. Наклеїти в зошит підібрані пари гомологічних хромосом у вигляді каріотипу. При цьому необхідно розміщувати хромосоми таким чином, щоб коротші плечі були направлені вверх, а довші – донизу.

Пронумерувати усі пари аутомосоми арабськими цифрами (від 1 до 22) і об'єднати їх у морфологічні групи (А, В, С і т.д.). Позначити статеві хромосоми (XX або XY).

Проаналізувати каріотип і зробити висновок про вид та стать особини. Зробити символічний запис каріотипу.

Контрольні запитання:

1. Що таке генетика? Назвіть і дайте визначення основним поняттям генетики: спадковість, мінливість, генотип, геном, фенотип.
2. В чому відмінність генетичного апарату прокаріот та еукаріот?
3. Дайте визначення поняття хромосома. Опишіть її будову, морфологію та структурну організацію.
4. Що таке хроматин? Назвіть рівні організації ядерного хроматину.
5. За якими ознаками розрізняють хромосоми і поділяють на типи?
6. На якій стадії мітозу зручно вивчати морфологію хромосом?
7. З якою метою здійснюють диференціальне забарвлення хромосом? Опишіть методику.
8. Що таке каріотип і каріограма? Назвіть основні морфологічні групи хромосом в каріотипі людини.
9. Що таке каріотипування? Як здійснюється каріотипування?

Література для самопідготовки:

1. Бердишев Г.Д. Медична генетика / Г.Д. Бердишев, І.Ф. Криворучко. – К.: Вища школа, 1993. – 336 с.
2. Лищенко І.Д. Генетика з основами селекції: Навчальний посібник / І.Д. Лищенко. – К.: Вища школа, 1994. – 416 с.
3. Пішак В.П. Медична біологія: Підручник / В.П. Пішак, Ю.І. Бажора. – Вінниця: Нова книга, 2004. – 656 с: іл.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №2

ТЕМА: СТАТЄВЕ РОЗМНОЖЕННЯ ОРГАНІЗМІВ. ЕТАПИ ГАМЕТОГЕНЕЗУ. БУДОВА СТАТЄВИХ КЛІТИН.

Мета: розглянути особливості утворення статевих клітин та запліднення, вивчити будову статевих клітин.

Теоретичні відомості.

Статеве розмноження характеризується наявністю статевого процесу – злиттям двох статевих клітин (*гамет*) із утворенням зиготи, з якої в подальшому утворюється організм-нащадок. При статевому розмноженні потомство генетично відрізняється від своїх батьків внаслідок обміну генетичною інформацією між батьками.

Статеве розмноження організмів відбувається через запліднення. Цьому передують гаметогенез.

Гаметогенез — процес формування і утворення гамет, в основі якого у багатоклітинних організмів лежить особлива форма поділу клітин – мейоз. В результаті мейозу утворюються гамети з гаплоїдним набором хромосом. Негомологічні хромосоми під час мейозу поводять себе незалежно одна від одної, тому можуть утворювати в гаметах різні комбінування. Можлива кількість комбінацій хромосом в гаметах розраховується за формулою 2^n , де n – кількість пар хромосом.

Розвиток гамет у багатоклітинних тварин відбувається у статевих залозах — *гонадах*. Розрізняють два типи статевих клітин: чоловічі (сперматозоїди) і жіночі (яйцеклітини). Сперматозоїди розвиваються в *сім'яниках*, яйцеклітини — у *яєчниках*. Ядра чоловічих і жіночих гамет містять рівноцінну спадкову інформацію у гаплоїдному наборі хромосом (n). Таким чином, зигота – це клітина з диплоїдним набором хромосом ($2n$), половина яких отримана від материнського організму, а інша половина — від батьківського.

Овогенез — процес розвитку жіночих статевих клітин із овогенної тканини. Овогенез проходить у яєчниках у *три стадії*: 1) розмноження (клітини диплоїдної овогенної тканини діляться шляхом мітозу, утворюючи диплоїдні овоцити); 2) ріст овоцитів, проходження ними клітинного циклу, під час якого відбувається синтез ДНК, подвоєння і побудова другої хроматиди хромосом; 3) дозрівання овоцитів (їх поділ шляхом мейозу). У результаті овогенезу з одного овоцита утворюється одна гаплоїдна яйцеклітина з однохроматидними хромосомами і три редуційних (чи полярних) тільця. Далі яйцеклітина бере участь у статевому процесі, а редуційні тільця відмирають.

Сперматогенез — процес розвитку статевих клітин із сперматогенної тканини. Сперматогенез проходить у *чотири стадії*: 1) розмноження – в сім'яниках із клітин диплоїдної сперматогенної тканини, що діляться шляхом мітозу, утворюються диплоїдні сперматоцити; 2) ріст сперматоцитів, проходження ними клітинного циклу, в ході якого здійснюються синтез ДНК і добудування другої хроматиди; 3) дозрівання сперматоцитів, що діляться шляхом мейозу, в результаті чого утворюються гаплоїдні сперматозоїди; 4) формування сперміїв – сперматиди з округлою формою стають грушоподібні, їх ядра зменшуються, ущільнюються, зміщуються до вузького кінця клітини,

збільшується хвостик. З кожного сперматоцита утворюється по чотири гаплоїдні однохроматидні сперматозоїди, готові до запліднення. При цьому в кожному сперматозоїді (людини та інших ссавців) хромосомні набори розрізняються за статевими хромосомами: одні несуть Х-хромосому, інші — Y-хромосому, тобто утворюється *два типи сперматозоїдів*.

Деякі нестатеві хромосоми несуть різні комбінації генів, набуті в результаті обміну ділянками (явище кросинговеру) в диплотені профазі I мейозу. Отже, після мейозу в гаметах будуть не лише хромосоми, ідентичні батьківським (які не обмінялися ділянками), але й хромосоми з новою комбінацією генетичного матеріалу двох гомологічних хромосом.

Гаметогенез у тварин і рослин протікає по-різному, залежно від місця мейозу в життєвому циклі цих організмів.

Гаметогенез у тварин і людини починається під час ембріонального розвитку.

Сперматозоїди розвиваються в чоловічих сім'яниках (сперматогенна тканина) і містяться у біологічній рідині, що називається спермою. Типовий тваринний сперматозоїд складається з головки, шийки, тіла (або проміжної частини) та хвоста. Головка містить гаплоїдне ядро, що несе спадкову інформацію, та акросому (спереду від ядра та зразу під плазматичною мембраною), яка має ферменти для руйнування оболонки яйцеклітини. У комах головка сперматозоїда сильно видовжена, іноді спіралью закручена. У шийці знаходиться базальне тіло джгутіка, сформоване так званою мітохондріальною спіраллю – комплексом, який складають мітохондрії. Без помітного виділення тіло переходить у довгий хвіст (джгутік), який переважно займає заднє положення. Хвіст безпосередньо сформований щільними білковими фібрилами та фібрилярним футляром.

Яйцеклітина – найбільша клітина в організмі. Вона не рухлива, має круглу чи овальну форму, містить середовище, яке забезпечує розвиток зиготи.

Гаметогенез у рослин починається в гаплоїдних клітинах — в спорах (у вищих рослин — мікроспори і мегаспори). Із спор розвивається статеве покоління рослин — гаплоїдний гаметофіт.

Гаметофіт – стадія життєвого циклу рослин, на якій утворюються гамети і відбувається запліднення (за виключенням голонасінних і покритонасінних рослин). У всіх нижчих і вищих спорових рослин гаметогенез в *антеридіях* (чоловічих статевих органах) являє собою багатократний поділ клітин, в результаті якого утворюється велика кількість дрібних рухливих сперматозоїдів. Гаметогенез в *архегоніях* (жіночих статевих органах) — це формування однієї, двох або декількох яйцеклітин.

В голонасінних і покритонасінних рослин чоловічий гаметогенез відбувається в проростаючій пилкової трубі, де ядро пилкової клітини мітотично діляться на генеративне і вегетативне ядра з подальшим поділом (шляхом мітозу) генеративного ядра на два спермії. Жіночий гаметофіт в покритонасінних рослин являє собою відособлення шляхом мітозу однієї яйцеклітини усередині 8-ядерного зародкового мішка.

Основна відмінність гаметогенезу у тварин і рослин: у тварин він поєднує в собі перетворення клітин з диплоїдних в гаплоїдні і формування гаплоїдних гамет; в рослин гаметогенез зводиться до формування гамет з гаплоїдних клітин.

Запліднення (сингамія) — процес злиття чоловічої та жіночої статевих клітин (гамет) рослинних і тваринних організмів, що лежить в основі статевого розмноження. Біологічне значення запліднення полягає у тому, що внаслідок злиття клітин з різною спадковістю при статевому розмноженні утворюється більш життєздатне потомство, ніж при безстатевому розмноженні, так як отримує по 50% генетичного матеріалу від кожного з батьків. Кількість можливих комбінацій материнських та батьківських хромосом в ядрах гамет — 2^n , де n — гаплоїдне число хромосом.

Розрізняють зовнішнє запліднення, при якому злиття гамет відбувається поза тілом самки, і внутрішнє запліднення, при якому гамети зливаються у тілі самки. Зовнішнє запліднення спостерігається у багатьох безхребетних, риб, безхвостих земноводних, які відкладають статеві продукти у навколишнє середовище. Запліднення у цих тварин, а також розвиток зиготи залежить від умов середовища. У тварин з внутрішнім заплідненням (переважно наземних тварин) є спеціальні додаткові статеві органи для переносу сперми з тіла самців у тіло самок.

Під час запліднення сперматозоїд мусить пробитись крізь щільну прозору оболонку яйцеклітини, яка називається *zona pellucida* і складається з цукрів та білків. Кінчик головки сперматозоїда містить ензими, які проривають покриття і сприяють проникненню сперматозоїда всередину. Як тільки головка сперматозоїда опиняється всередині яйцеклітини, його хвіст відпадає. Після входження на периферії цитоплазми яйцеклітини виділяються картікальні гранули, утворюється оболонка запліднення, яка запобігає проникненню інших сперматозоїдів. Головка спермія збільшується, і коли об'єм ядра спермія дорівнює обсягу ядра яйцеклітини, головка повертається до ядра яйцеклітини, зникає шийка і тіло. Ядро спермія називається чоловічим пронуклеусом, а ядро яйцеклітини — жіночим пронуклеусом. Вони зливаються (*каріогамія*) і утворюють ядро зиготи (*синкаріон*) з диплоїдним набором хромосом і яйцеклітина перетворюється на зиготу.

У бактерій, синьо-зелених водоростей та деяких грибів типового статевого процесу немає. У нижчих рослин спостерігаються різні види статевого процесу: *ізогамія* (злиття однакових за розміром гамет), *гетерогамія* (злиття різних за розміром гамет), *оогамія* (запліднення рухливою дрібною чоловічою клітиною нерухливої і більшої за розміром жіночої), *кон'югація* (обмін спадковою інформацією без утворення та злиття гамет). У мохоподібних і папоротеподібних сперматозоїди, які розвиваються в антеридіях, рухаються у водному середовищі до архегонія, в якому і відбувається запліднення яйцеклітини. Вищим рослинам властива оогамія. У квіткових рослин заплідненню передують запилення. У покритонасінних відбувається *подвійне запліднення*, що забезпечує утворення зародка та запасу поживних речовин.

При подвійному заплідненні, коли пилкова трубка з двома сперміями досягає зародкового мішка, один із спермій зливається з гаплоїдним ядром яйцеклітини, утворюючи зиготу, а другий — із вторинним (диплоїдним) ядром центральної клітини, яка дає початок ендосперму. Число хромосом у ядрах ендосперму залежить від кількості полярних ядер у центральній клітині та їх плоідності. У більшості покритонасінних центральна клітина містить два гаплоїдних полярних ядра, тому первинна клітина ендосперму – триплоїдна (тобто має три гаплоїдні набори хромосом).

Завдання 1. Розглянути та вивчити етапи гаметогенезу, будову статевих клітин та процес запліднення.

Хід роботи:

1. Розгляньте особливості і замалюйте в зошитах схеми сперматогенезу та овогенезу (рис. 2.1).

Зробіть висновок про особливості розвитку сперматозоїдів та яйцеклітин. Дайте порівняльну характеристику процесів сперматогенезу та овогенезу.

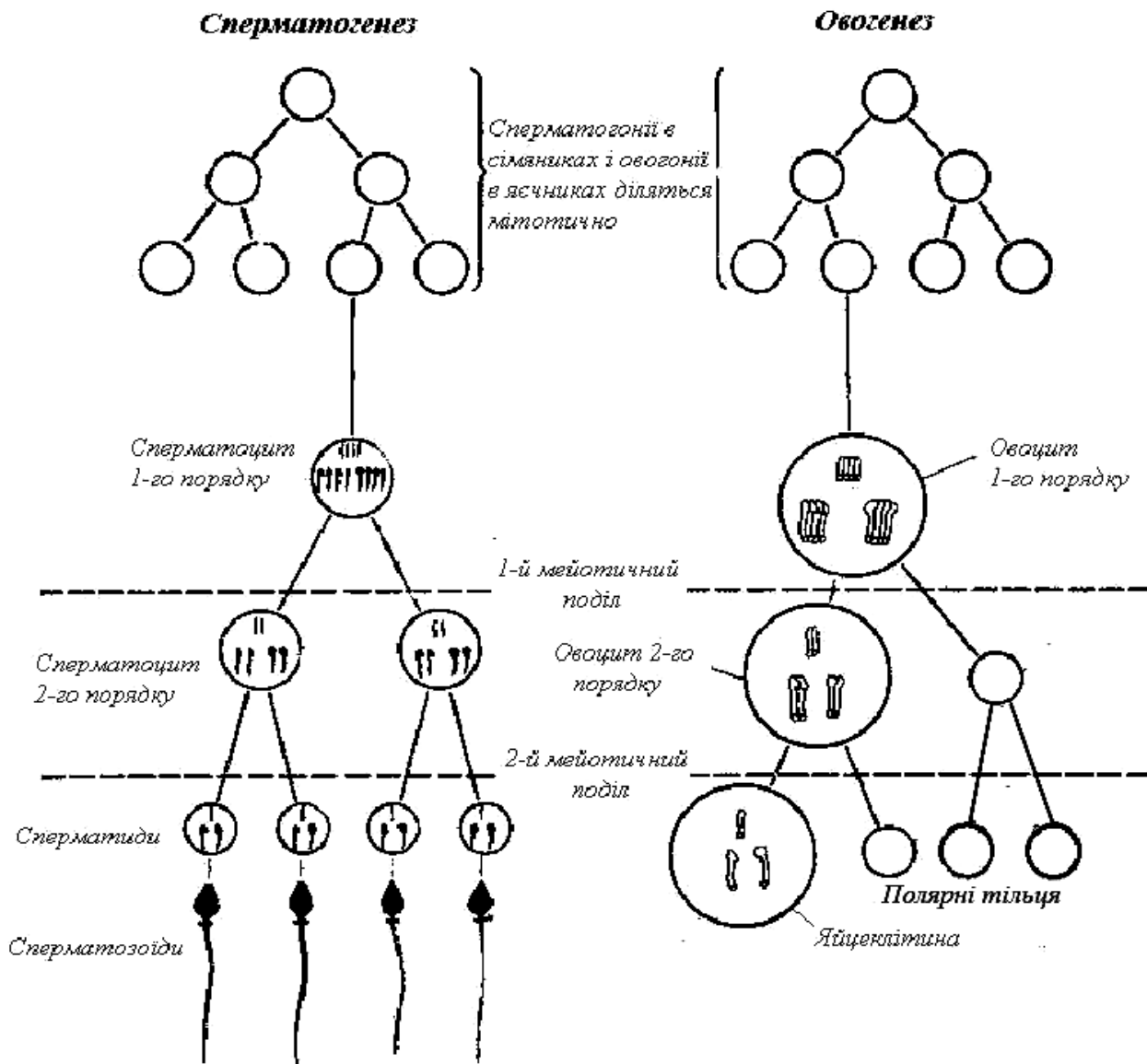


Рис. 2.1. Порівняльна схема спермато- та овогенезу.

2. Сперматозоїди та яйцеклітини мають характерну будову. На рисунку 2.2 зображена загальна схема будови сперматозоїда людини, на рисунку 2.3. – схематичне зображення яйцеклітини людини.

Розгляньте рисунки 2.2 і 2.3, зробіть малюнки в зошиті. Зробіть висновок про відмінності будови статевих клітин людини (*Homo sapiens L.*).

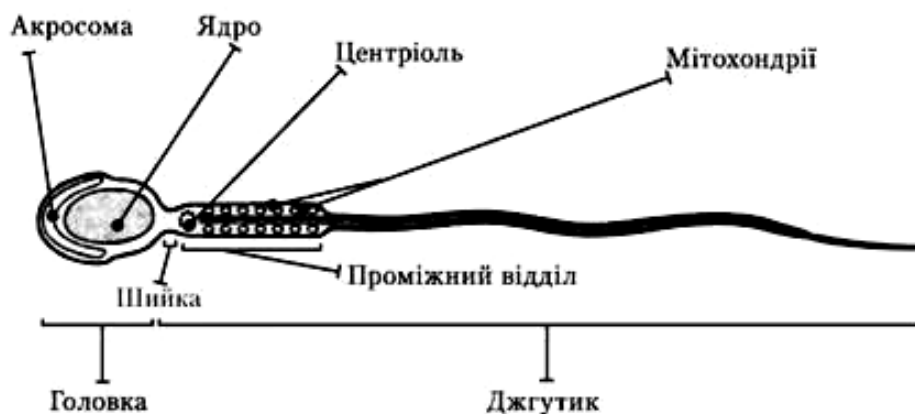


Рис. 2.2. Схема будови сперматозоїду людини.

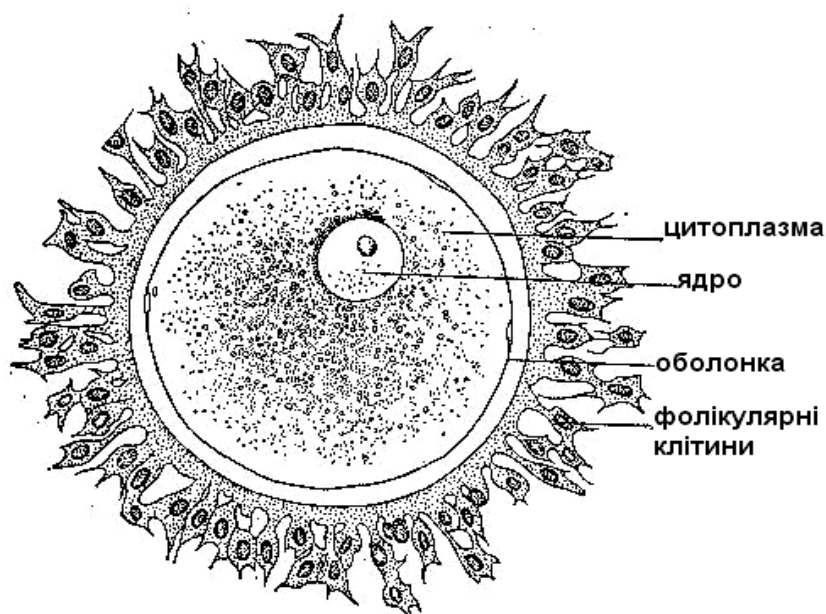


Рис. 2.3. Схема будови яйцеклітини людини.

3. Розгляньте рисунок 2.4, де показано схему запліднення яйцеклітини у ссавців. Замалюйте зиготу та позначте оболонку запліднення.

Проаналізуйте процес запліднення яйцеклітини сперматозоїдом. За теоретичними відомостями порівняйте процес запліднення у тварин і рослин.

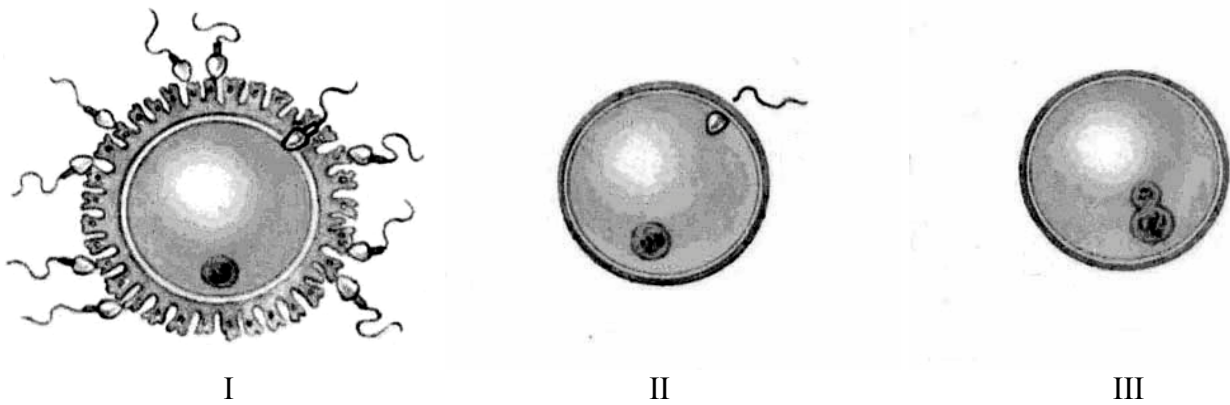


Рис. 2.4. Послідовні етапи запліднення яйцеклітини у ссавців:
 I – контакт спермію з яйцеклітиною; II – проникнення сперматозоїда крізь оболонки яйцеклітини; III – злиття пронуклеусів та утворення зиготи.

Завдання 2. Спираючись на теоретичні відомості розрахувати:

- 1) кількість хромосом та усіх можливих комбінацій хромосом у статевих клітинах людини;
- 2) кількість типів сперматозоїдів та яйцеклітин, що утворюються в організмі людини;
- 3) кількість хромосом та можливих комбінацій хромосом у заплідненій яйцеклітині людини;
- 4) кількість дозрілих яйцеклітин, що утвориться з одного овогонію у людини;
- 5) кількість сперматозоїдів, що утвориться із одного сперматогонію;
- 6) імовірність того, що дитина успадкує від бабусі по батьку всі 23 хромосоми.

Контрольні запитання:

1. Що таке розмноження? Як класифікують форми розмноження?
2. Що таке статеве розмноження? В чому полягає генетичне значення статевого розмноження?
3. Назвіть форми статевого розмноження одноклітинних та багатоклітинних організмів.
4. Що таке гаметогенез? Який тип поділу клітини лежить в основі гаметогенезу?
5. Охарактеризуйте етапи і назвіть основні відмінності сперматогенезу та овогенезу.
6. Що таке гамети? Який хромосомний набір міститься в гаметах? Які основні відмінності в будові сперматозоїда та яйцеклітини?
7. Які форми запліднення спостерігаються у тварин? Поясніть механізм запліднення яйцеклітини сперматозоїдом.
8. Які особливості процесу запліднення у різних груп рослин?
9. В чому біологічне значення процесу подвійного запліднення у покритонасінних рослин?

Література для самопідготовки:

1. Жегунов Г.Ф. Цитогенетические основы жизни. Учеб. пособие для студентов высш. учеб. заведений / Г.Ф. Жегунов, Г.П. Жегунов. – Х.: Золотые страницы, 2004. – 672 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №3

ТЕМА: ГЕНЕТИЧНА СИМВОЛІКА. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ПРИ МОНОГІБРИДНОМУ СХРЕЩУВАННІ

Мета: опанувати генетичну символіку та навчитися розв'язувати типові генетичні задачі на успадкування при моногібридному схрещуванні.

Теоретичні відомості.

При розв'язуванні вправ і задач на схрещування використовують генетичну символіку:

P – батьківські організми (від латинського parents – батьки);

♀ – жіноча стать (дзеркало Венери);

♂ – чоловіча стать (щит і спис Марса);

A – домінантний алель;

a – рецесивний алель;

G – гамети;

x – символ схрещування;

F – гібриди, потомство (від латинського слова filii – діти);

F₁, F₂ – цифрами позначають порядковий номер гібридних нащадків.

Гомозиготні організми, у соматичних клітинах яких присутні два домінантні або два рецесивні алелі даної пари генів позначають так: AA – гомозигота за домінантним алелем або aa – гомозигота за рецесивним алелем. Гетерозиготні організми, у соматичних клітинах яких алельна пара генів є сполученням домінантного і рецесивного алелів, позначається: Aa – гетерозигота.

У схемі схрещування генотипічну формулу матері записують першою, батька – другою. В першому рядку виписують генотипічні формули батьків, в другому – типи їх гамет, в третьому – генотипи нащадків першого покоління.

Наприклад:

P: ♀ AA × ♂ aa

G: A, a

F₁: Aa.

Моногібридне схрещування – це схрещування особин, які відрізняються альтернативними станами однієї ознаки. Два гени, що локалізовані в ідентичних ділянках (локусах) гомологічних хромосом і визначають альтернативні стани ознаки, називаються **алельними (або алелями)**.

Гомозиготні за домінантним (AA) або рецесивним (aa) алелем даного гена батьки в процесі мейоза утворюють гамети лише одного типу (A та a відповідно). Сполучення цих гамет при моногібридному схрещуванні у F₁ дає зиготу з генотипом Aa. Це положення називається **I-й закон Менделя** (або закон однотипності гібридів першого покоління).

Алельні гени взаємодіють переважно за принципом **домінування**. Домінантні алелі проявляють свою дію як в гомозиготному (AA), так і в гетерозиготному (Aa) станах. Рецесивні алелі виникли шляхом мутації і проявляються фенотипово лише в гомозиготному стані (aa).

В процесі мейозу в гібридів першого покоління (Aa) утворюються гамети двох типів – A та a, тобто вони несуть по одному алелю з кожної алельної пари

(правило чистоти гамет). Сполучення чоловічих і жіночих гамет при самоzapиленні або схрещуванні між собою особин F_1 дає три типи зигот у F_2 :

Наприклад:

P: ♀ Aa × ♂ Aa

G: A, a A, a

F_2 : AA, Aa, Aa, aa.

Як видно, співвідношення генотипів зигот F_2 або розщеплення за генотипом в F_2 при моногібридному схрещуванні відповідатиме формулі 1:2:1 – $\frac{1}{4}$ домінантних гомозигот AA, $\frac{1}{4}$ рецесивних гомозигот aa та $\frac{1}{2}$ гетерозигот Aa.

Домінування буває повним або неповним. У випадку повного домінування зиготи AA та Aa фенотипово не розрізняються, так що розщеплення за фенотипом буде відбуватися у відношенні 3:1.

Домінантний алель, який неповно домінує над рецесивним позначають великою літерою із рискою зверху \bar{A} . При неповному домінуванні прояв ознаки у гетерозигот набуває проміжного характеру ($\bar{A}\bar{A} \geq \bar{A}a$), а розщеплення в F_2 за фенотипом відповідає розщепленню за генотипом – 1:2:1 (1 $\bar{A}\bar{A}$: 2 $\bar{A}a$: 1aa). Це положення називається **II-й закон Менделя** (або закон розщеплення ознак).

У генетичному аналізі часто застосовують **зворотні схрещування, або беккрос**. При такому типі схрещування гібридну особину першого покоління схрещують з однією із батьківських форм. Може бути два напрямки таких схрещувань: схрещування гібрида Aa з батьківською формою, гомозиготною за домінантною алеллю AA, і з формою гомозиготною за рецесивною алеллю aa.

З метою встановлення генотипу форми з домінантним проявом ознаки застосовують **аналізуюче схрещування, або тесткрос** – схрещування аналізованої форми із рецесивною гомозиготною формою. Якщо форма з домінантним проявом ознаки була гомозиготною, то всі нащадки виявляться однотипними. Якщо ж форма з домінантним проявом ознаки була гетерозиготною, у моногібридному аналізуючому схрещуванні спостерігається розщеплення 1:1.

Приклади розв'язування задач

Повне домінування.

1. У персика (*Persica vulgare* Mill.) опушений плід домінує над гладеньким. Якими будуть:

1) гібриди F_1 і F_2 , якщо гомозиготний персик з опушеними плодами схрестити із гомозиготним, що має гладенькі плоди?

2) нащадки від зворотнього схрещування рослин F_1 з батьківською опушеною формою?

3) нащадки від аналізуючого схрещування рослин F_1 з батьківською формою, у якої плоди гладенькі?

Розв'язування:

B – опушені плоди; b – гладенькі плоди.

1) обидві гомозиготні батьківські форми утворюють однотипні гамети В та b. При ймовірній зустрічі кожної материнської гаметі з батьківською утворюються однакові зиготи, тобто перше покоління буде однотипним – Vb.

P: ♀ VV x ♂ bb

G: V, b

F₁: Vb.

Усі рослини F₁ мають опушені плоди, тому що несуть у генотипі домінантний алель V.

Генотипи в F₂ при схрещуванні гібридних особин будуть такими:

P: ♀ Vb x ♂ Vb

G: V, b V, b

F₂: VV, Vb, Vb, bb

(1+2) – опушені, 1 – гладенькі плоди.

Співвідношення: за генотипом 1:2:1, за фенотипом 3:1.

2) знаючи генотипи рослин F₁ і батьків, записуємо схему схрещування гібридів F₁ з їх домінантною батьківською формою (зворотне схрещування):

P: ♀ Vb x ♂ VV

G: V, b V

F: VV, Vb.

Співвідношення: за генотипом 1:1.

Усі зиготи мають домінантний ген V, тому всі нащадки за фенотипом однотипні – з опушеними плодами.

3) записуємо схему схрещування гібридів F₁ з їх батьківською формою (аналізуюче схрещування):

P: ♀ Vb x ♂ bb

G: V, b b

F_{an}: Vb, bb

Співвідношення: за генотипом і фенотипом 1:1 (опушені і гладенькі плоди).

Відповідь: 1) усі рослини F₁ мають опушені плоди і генотип Vb;

2) розщеплення ознак у нащадків від схрещування рослин F₁ (Vb) з батьківською опушеною формою VV за генотипом буде 1 (VV) : 1 (Vb), за фенотипом – усі опушені; 3) розщеплення ознак у нащадків від аналізуючого схрещування за генотипом і фенотипом спостерігається у співвідношенні 1:1.

2. Плоди томату (*Lycopersicum esculentum* Mill.) бувають круглими і грушеподібними. Ген круглої форми домінує.

1) Які генотипи батьківських рослин, якщо серед нащадків виявилось рослин з круглими і грушеподібними плодами порівну?

2) У парниках овочевого господарства висаджена розсада томатів, яку виростили з гібридного насіння. 31750 кущів цієї розсади дали плоди грушеподібної форми, а 95250 – круглої. Скільки серед них гетерозиготних рослин?

Розв'язування:

1) Розщеплення нащадків у співвідношенні 1:1 характерно для аналізуючого схрещування гетерозиготи із рецесивною гомозиготною особиною.

2) Згідно II закону Менделя при схрещуванні гібридних особин у нащадків F_2 спостерігається розщеплення ознак за фенотипом – 3 (рослини з круглими плодами) : 1 (з грушеподібними плодами), за генотипом – 1 (AA) : 2 (Aa) : 1 (aa). Тобто серед рослин з круглими плодами $2/3$ будуть гетерозиготи.

$$95250 \times 2/3 = 63500.$$

Відповідь: 1) один із батьків гетерозиготний (Aa), інший – гомозиготний рецесивний (aa); 2) серед нащадків було 63500 гетерозиготних рослин.

Неповне домінування.

3. При схрещуванні між собою рослини суниці (*Fragaria ananassa Duch.*) червоноплідних сортів завжди дають потомство з червоними ягодами, а рослини білоплідних сортів – з білими ягодами. Нашадки від схрещування червоноплідних і білоплідних сортів мають рожеві ягоди. Які нащадки будуть при схрещуванні між собою рослин суниці з рожевими ягодами, якщо припустити моногенний контроль цієї ознаки? Яких нащадків отримаємо від зворотних схрещувань рожевоплідних рослин з вихідними батьківськими сортами?

Розв'язування:

\bar{A} – червоні ягоди; a – білі ягоди;

$\bar{A}\bar{A}$ – червоні ягоди; $\bar{A}a$ – рожеві ягоди; aa – білі ягоди.

1) P: ♀ $\bar{A}a$ x ♂ $\bar{A}a$

G: \bar{A} , a \bar{A} , a

F: $\bar{A}\bar{A}$, $\bar{A}a$, $\bar{A}a$, aa

1 (черв.) : 2 (рожеві) : 1 (білі)

2) P: ♀ $\bar{A}a$ (рожеві) x ♂ $\bar{A}\bar{A}$ (черв.)

G: \bar{A} , a \bar{A}

F: $\bar{A}\bar{A}$, $\bar{A}a$

1 (черв.) : 1 (рожеві)

3) P: ♀ $\bar{A}a$ (рожеві) x ♂ aa (білі)

G: \bar{A} , a a

F_{an}: $\bar{A}a$, aa

1 (рожеві) : 1 (білі).

Відповідь: 1) при схрещуванні між собою рослин суниці з рожевими ягодами отримаємо 25% червоноплідних рослин ($\bar{A}\bar{A}$), 50% рожевоплідних ($\bar{A}a$), 25% білоплідних (aa);

2) при схрещуванні рослин суниці з рожевими і червоними ягодами отримаємо 50% червоноплідних ($\bar{A}\bar{A}$), 50% рожевоплідних ($\bar{A}a$);

3) при схрещуванні рослин суниці з рожевими і білими ягодами отримаємо 50% рожевоплідних ($\bar{A}a$), 50% білоплідних (aa) нащадків.

Аналізуюче схрещування.

4. У курей (*Gallus domesticus L.*) трояндоподібний гребінь домінує над простим. Птахівник підозрює, що деякі з особин, які мають трояндоподібний гребінь, гетерозиготні за фактором простого гребеня. Як встановити вони гетерозиготні чи гомозиготні?

Розв'язування:

A – трояндоподібний гребінь, a – простий гребінь; AA і Aa – трояндоподібний гребінь, aa – простий гребінь.

Щоб встановити генотип особини із домінантною ознакою (AA або Aa) необхідно здійснити аналізуюче схрещування з рецесивною гомозиготою (aa).

1) P: ♀ AA (трянд.) x ♂ aa (прос.)

G: A a

F_{an}: Aa (трянд.)

2) P: ♀ Aa (трянд.) x ♂ aa (прос.)

G: A, a a

F_{an}: Aa, aa

1 (трянд.) : 1 (прос.)

Відповідь: якщо курка була гомозиготна, то при схрещуванні з півнем, що має простий гребінь, розщеплення не відбудеться і усі нащадки будуть мати трояндоподібний гребінь; якщо ж курка була гетерозиготна, то відбудеться розщеплення у співвідношенні 50% з трояндоподібним гребенем, 50% – з простим.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

I. Повне домінування

1. У овець (*Ovis aries L.*) біле забарвлення шерсті – домінантна ознака. Генотип якої вівці (чорної чи білої) можна визначити за її фенотипом? Чому?

2. У зернівки кукурудзи (*Zea mays L.*) жовте забарвлення є домінуючою ознакою, а біле – рецесивною. Яке забарвлення зернівок буде в першому поколінні при схрещуванні гомозиготних особин із жовтими і білими зернівками? Який колір зернівок буде в другому поколінні при схрещуванні гібридів?

3. У томатів (*Lycopersicum esculentum Mill.*) червоний колір плодів домінує над жовтим. Якими за кольором будуть плоди у рослин отриманих від схрещування гомозиготних особин з червоними і жовтими плодами? Чи можна отримати червоноплідні рослини при схрещуванні між собою двох рослин із жовтими плодами?

4. У людини (*Homo sapiens L.*) карий колір очей домінує над блакитним. Кароока жінка, у батька якої були блакитні очі, а у матері карі, вийшла заміж за блакитноокого чоловіка, батьки якого були кароокими. В них народилась дитина з карими очима. Визначити генотипи всіх вказаних осіб.

II. Неповне домінування

5. Від схрещування двох рослин нічної красуні (*Mirabilis jalapa L.*) половина нащадків мала рожеві квітки, а друга – білі. Визначити генотип і

фенотип батьківських особин, якщо червоне забарвлення оцвітини неповно домінує над білим.

6. При схрещуванні між собою широколистих садових ротиків (*Anthirrinum majus L.*) завжди утворюються рослини з широкими листками, а при схрещуванні рослини з вузькими листками – нащадки з вузькими. При схрещуванні вузьколисткової особини з широколистковою виникають рослини з листками проміжної ширини. Якими будуть нащадки від схрещування двох особин з листками проміжної ширини? Яких одержимо нащадків, якщо схрестити вузьколисткову рослину з рослиною, яка має листки проміжної ширини?

7. Від схрещування сіро-блакитних шортгорнів одержано 270 телят. З них 136 голів мали забарвлення батьків. Визначити генотип і фенотип решти нащадків, якщо відомо, що сіро-блакитні шортгорни отримують при схрещуванні білих і чорних тварин великої рогатої худоби (*Bos taurus L.*).

III. Аналізуюче схрещування

8. Рецесивний ген *b* визначає чорне забарвлення тіла дрозофіли (*Drosophila melanogaster Meigen*). Особини дикої раси мають сіре тіло (ген *B*).

1) Після схрещування сірої дрозофіли з чорною виявилось, що всі нащадки мають сіру пігментацію тіла. Які генотипи батьків?

2) Після схрещування двох сірих дрозофіл усі нащадки мають сіру пігментацію тіла. Чи можна встановити генотипи батьків?

9. У людини (*Homo sapiens L.*) домінантний ген *R* викликає аномалію розвитку скелету – зміну кісток черепа й редукацію ключиць.

1) Жінка з нормальною будовою скелета (ген *r*) одружилась з чоловіком з зазначеною аномалією. Дитина від цього шлюбу мала нормальну будову скелета. Як за фенотипом дитини визначити генотип її батька?

2) Хвора жінка одружилась з чоловіком, який мав нормальну будову скелета. Дитина успадкувала від матері дефект скелета. Чи можна визначити генотип матері?

3) Обидва батьки хворі. Дитина від цього шлюбу має нормальну будову скелета. Визначте генотипи обох батьків.

10. При схрещуванні сірих курей (*Gallus domesticus L.*) з білими всі нащадки виявились сірими. Унаслідок другого схрещування сірих нащадків з білими одержано 172 особини, з яких було 85 білих і 87 сірих. Які генотипи вихідних форм та їх нащадків в обох схрещуваннях?

Контрольні запитання:

1. Що таке успадкування?
2. Дайте визначення поняття «моногібридне схрещування».
3. Що таке гомо- та гетерозиготи?
4. Назвіть основні стани ознаки за Менделем та розкрийте принцип домінування.
5. Поясніть суть I-го та II-го законів Менделя.
6. Що таке зворотні схрещування? Назвіть напрямки такого схрещування.
7. Що таке аналізуюче схрещування і з якою метою його використовують?

8. В яких випадках спостерігаються відхилення від менделівських закономірностей успадкування?

Література для самопідготовки:

1. Лишенко І.Д. Генетика з основами селекції: Навчальний посібник / І.Д. Лишенко. – К.: Вища школа, 1994. – 416 с.
2. Стрельчук С.І. Генетика з основами селекції / С.І. Стрельчук, С.В. Демидов, Г.Д. Бердишев, Д.М. Голда. – К.: Фітосоціоцентр, 2000. – 292 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №4
ТЕМА: ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ПРИ
ДИГІБРИДНОМУ ТА ПОЛІГІБРИДНОМУ СХРЕЩУВАННІ

Мета: закріпити теоретичні знання про закономірності успадкування при ди- і полігібридному схрещуванні, навчитися розв'язувати типові генетичні задачі на успадкування при ди- і полігібридному схрещуванні.

Теоретичні відомості.

Дигібридне схрещування – схрещування, у якому батьківські форми відрізняються за альтернативними станами двох ознак.

Полігібридне схрещування – схрещування, у якому батьківські форми відрізняються за альтернативними станами декількох ознак.

Дигетерозиготи – гібриди, гетерозиготні за двома локусами (за алелями двох генів).

Полігетерозиготи – гібриди, гетерозиготні за багатьма локусами (за алелями багатьох генів).

Третій закон Менделя (закон незалежного успадкування генів): при ди- та полігібридному схрещуваннях гени і їх ознаки успадковуються незалежно. При дигібридному схрещуванні за повного домінування спостерігається розщеплення в F_2 за фенотипом 9:3:3:1, за генотипом – 1:2:1:2:4:2:1:2:1.

Цитологічна основа незалежного успадкування неалельних генів – незалежне і рівномірне розходження по гаметах материнських і батьківських хромосом.

Розщеплення в F_2 за фенотипом та генотипом при полігібридному схрещуванні за повного домінування наведені в таблиці 4.1.

4.1 - Розщеплення в F_2 за фенотипом та генотипом при полігібридному схрещуванні за повного домінування

Кількість	Значення
класів гамет F_1	2^n
фенотипових класів у F_2 і формула розщеплення	2^n ; $(3+1)^n$
генотипових класів у F_2 і формула розщеплення	3^n ; $(1+2+1)^n$

У наведеній таблиці n – кількість ознак у гетерозиготному стані. Відповідні розщеплення за менделівськими формулами спостерігаються при виконанні таких умов:

1. Гени локалізуються в різних хромосомах або на досить значній відстані в одній хромосомі.

2. Різні типи гамет утворюються в мейозі в однакових співвідношеннях (рівноймовірно).

3. Генетично різні типи зигот і відповідні генотипи виникають і виживають з однаковою вірогідністю.

4. Функція генів виявляється повністю, спостерігається повна експресивність і повна пенетрантність ознак.

5. Досліди проводяться при однакових зовнішніх умовах і на великій вибірці.

При повному домінуванні гомозиготні домінантні форми $AABB$ не відрізняються від гетерозиготних $AaBb$, $AABb$, $AaBB$. Тому подібні фенотипи гомозигот і гетерозигот позначають **фенотиповим радикалом** $A_B_$. Цей запис здійснюється за допомогою символів лише тих генів, які визначають його фенотип, і використовують при групуванні нащадків F_2 за фенотипом згідно даних ди- і полігібридного схрещування.

Приклади розв'язування задач

Дигібридне схрещування.

1. У F_1 від схрещування червоноколосих безостих рослин пшениці (*Triticum aestivum* L.) з білоколосими остистими всі рослини виявилися червоноколосими безостими, а в F_2 відбулося розщеплення: 159 червоноколосих безостих, 48 червоноколосих остистих, 57 білоколосих безостих, 16 білоколосих остистих.

1) Як успадковуються ознаки?

2) Визначте генотипи вихідних рослин. Яка частина рослин F_2 буде гетерозиготною за обома ознаками?

3) Яке розщеплення ви очікуєте одержати в аналізуючому схрещуванні та яку форму слід використати як аналізатор?

Розв'язування:

Так як у F_1 нащадки одноманітні, то батьківські рослини, вірогідно, гомозиготні. Оскільки в F_2 спостерігається розщеплення нащадків на 4 фенотипові класи у співвідношенні 9:3:3:1 з перевагою червоноколосих безостих над білоколосими остистими, допускаємо дигенну успадкованість, тоді генотипи вихідних рослин будуть $AABB$ та $aabb$, а гібридів F_1 – $AaBb$.

Для визначення частки нащадків F_2 , гетерозиготних за обома ознаками, побудуємо решітку Пеннета та підкреслимо дигетерозиготи:

P: ♀ $AaBb$ x ♂ $AaBb$

F ₂ :		♂			
		AB	Ab	aB	ab
♀	AB	AABB	AABb	AaBB	<u>AaBb</u>
	Ab	AABb	Aabb	<u>AaBb</u>	Aabb
	aB	AaBB	<u>AaBb</u>	aaBB	aaBb
	ab	<u>AaBb</u>	Aabb	aaBb	aabb

Таким чином, частка дигетерозигот складає 4/16, або 25% від одержаних генотипів.

Для проведення аналізуючого схрещування слід використати білоколосі остисті рослини з генотипом $aabb$. У результаті схрещування гібридів F_1 $AaBb$ з

гомозиготним рецесивом aabb розщеплення в потомстві повинно бути в співвідношенні 1:1:1:1. Перевіримо за решіткою Пеннета:

P: ♀ AaBb x ♂ aabb

F₂:

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
♀	AaBb	Aabb	aABb	aaBb
♀	AaBb	Aabb	aABb	aaBb

Співвідношення: 1:1:1:1 – за генотипом та фенотипом.

Відповідь: 1) ознаки успадковуються незалежно, безостість домінує над остистістю, червоний колір колосу – над білим; 2) генотипи вихідних рослин AABV і aabb; серед рослин другого покоління 25% будуть гетерозиготними за обома ознаками; 3) у аналізуючому схрещуванні очікуване розщеплення 1:1:1:1, як аналізатор використовуємо білоколосі остисті рослини.

2. У томатів (*Lycopersicon esculentum* Mill.) пурпуровий колір стебла домінує над зеленим, розсічені листки над цілокраїми. Ознаки успадковуються незалежно. Нижче наведено результати схрещувань, на основі яких необхідно визначити найбільш вірогідні генотипи вихідних рослин у кожному з наведених схрещувань:

Фенотипи батьківських рослин	Кількість рослин у нащадках			
	пурпурові, розсічені	пурпурові, цілокраї	зелені, розсічені	зелені, цілокраї
Пурпурові розсічені x пурпурові розсічені	258	95	100	28
Пурпурові цілокраї x зелені розсічені	117	120	125	119
Пурпурові розсічені x зелені цілокраї	98	-	-	-

Розв'язування:

1) Розщеплення ознак у нащадків F₁ у співвідношенні 9:3:3:1 характерне для схрещування двох дигетерозигот.

2) Розщеплення ознак у нащадків F₁ у співвідношенні 1:1:1:1 характерне для аналізуючого схрещування, тому батьківські особини мають бути гетерозиготними за однією з ознак і рецесивною гомозиготою за іншою ознакою.

3) Якщо нащадки F₁ одноманітні, то батьківські рослини, вірогідно, гомозиготні.

Відповідь: 1) AaBb і AaBb; 2) Aabb і aaBb; 3) AABV і aabb.

Полігібридне схрещування.

3. Рослина має генотип AaBbCc:

1) скільки типів гамет вона утворює?

2) скільки різних фенотипів буде при самоzapilenні (за умови повного домінування за всіма парами генів)?

3) скільки різних генотипів буде при самозапиленні цієї рослини?

4) скільки різних фенотипів може бути при самозапиленні вищезазначеної рослини, якщо припустити неповне домінування за всіма парами генів?

Розв'язування:

Кількість типів гамет та фенотипових класів розраховують за формулою 2^n , де n – кількість ознак у гетерозиготному стані. Для нашого випадку: $2^3 = 8$.

Кількість генотипових класів розраховують за формулою 3^n , тобто $3^3 = 27$. Така ж кількість фенотипових класів буде за умови неповного домінування, бо гетерозиготи будуть мати власний фенотип з проміжним станом ознаки.

Відповідь: 1) 8; 2) 8; 3) 27; 4) 27.

4. У запашного горошку (*Lathyrus odoratus* L.) високе стебло (ген T) домінує над карликовим (ген t), зелені боби (G) – над жовтими (g), гладеньке насіння (R) – над зморшкуватим (r). Які фенотипи будуть мати F_1 і F_2 від схрещування гомозиготного карликового горошку, що має зелені боби і зморшкувате насіння, із гомозиготним високим горошком, що має жовті боби і гладеньке насіння?

Розв'язування:

T – високе стебло, t – карликовість; G – зелені боби, g – жовті боби; R – гладеньке насіння, r – зморшкувате насіння.

Схема схрещування батьківських форм:

P: ♀ ttGGrr x ♂ TTggRR

G: tGr TgR

F_1 : TtGgRr

Батьківські форми, гомозиготні за трьома ознаками, утворюють по одному типу гамет – tGr та TgR, тому нащадки F_1 – одноманітні.

Рослини першого гібридного покоління утворюють 8 типів гамет TGR, TGr, TgR, tGR, Tgr, tGr, tgR, tgr, від вільного злиття яких можливе утворення 32 генотипів, які об'єднуються у 8 фенотипово різних класів у такому співвідношенні:

27 – високих рослин із зеленими бобами і гладеньким насінням (TGR),

9 – високих рослин із зеленими бобами і зморшкуватим насінням (TGr),

9 – високих рослин із жовтими бобами і гладеньким насінням (TgR),

9 – карликових рослин із зеленими бобами і гладеньким насінням (tGR),

3 – високих рослин із жовтими бобами і зморшкуватим насінням (Tgr),

3 – карликових рослин із зеленими бобами і зморшкуватим насінням (tGr),

3 – карликових рослин із жовтими бобами і гладеньким насінням (tgR),

1 – карликова рослина із жовтими бобами і зморшкуватим насінням (tgr).

Кількість фенотипічних класів можна розрахувати також за формулою 2^n . Так, гетерозиготи F_1 утворюють вісім типів гамет, отже у F_2 буде таких самих, як гамети, фенотипічних класів вісім: T_G_R_, T_G_rr, T_ggR_, ttG_R_, T_ggrr, ttG_rr, ttggR_, ttggrr.

Відповідь: 1) за фенотипом рослини F_1 – високі із зеленими бобами і гладеньким насінням; 2) у F_2 кількість фенотипових класів становить 8: високі зелені гладенькі, високі зелені зморшкуваті, карликові зелені гладенькі, високі

жовті гладенькі, карликові жовті гладенькі, високі жовті зморшкуваті, карликові зелені зморшкуваті, карликові жовті зморшкуваті.

5. У людини (*Homo sapiens L.*) катаракти мають кілька спадкових форм. Яка ймовірність того, що дитина буде мати цю хворобу, якщо обидва батьки страждають її аутосомно-домінантною формою і гетерозиготні за нею, а також гетерозиготні за двома рецесивно-аутосомними формами катаракти, не пов'язаними між собою?

Розв'язування:

Обидва батьки мають бути тригетерозиготами, які страждають на аутосомно-домінантну форму катаракти $A_k a$ і є носіями двох рецесивних генів рецесивно-аутосомних її форм $B_k b$ та $C_k c$. Рецесивно-аутосомні форми хвороби проявляться лише в рецесивних гомозигот $b_k b_k$ та $c_k c_k$.

Якщо усі три гени розташовані в різних парах хромосом, тоді ознаки успадковуються незалежно і при схрещуванні тригетерозигот в нащадках отримаємо такі генотипи:

27 – $A_k B C$ – хворі на аутосомно-домінантну форму катаракти,

9 – $A_k B c_k$ – хворі на аутосомно-домінантну форму катаракти та одну із рецесивно-аутосомних її форм,

9 – $a B C$ – здорові,

9 – $A_k b_k C$ – хворі на аутосомно-домінантну форму катаракти та одну із рецесивно-аутосомних її форм,

3 – $a b_k C$ – хворі на одну із рецесивно-аутосомних форм катаракти,

3 – $A_k b_k c_k$ – хворі на усі три форми катаракти,

3 – $a B c_k$ – хворі на одну із рецесивно-аутосомних форм катаракти,

1 – $a b_k c_k$ – хворі на дві рецесивно-аутосомні форми катаракти.

Таким чином, 55 із 64 ймовірних нащадків будуть хворіти на катаракту.

Відповідь: вірогідність народження в цій сім'ї дитини, що буде мати катаракту, становить $55 / 64 \cdot 100\% = 85,94\%$.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

I. Дигібридне схрещування

1. У гороху (*Pisum sativum L.*) жовте забарвлення насіння домінує над зеленим, гладенька фактура домінує над зморшкуватою. Встановити генотип і фенотип нащадків F_1 , якщо рослину гороху гетерозиготну за забарвленням і фактурою насіння схрестили з подвійним рецесивом.

2. Гарбуз (*Cucurbita pepo L.*) з білими дископодібними плодами схрестили з гарбузом із білими кулястими плодами. В нащадків F_1 отримали розщеплення ознак у співвідношенні 3:3:1:1, а саме: 3 рослини – з білими дископодібними плодами, 3 – з білим кулястим, 1 – з жовтим дископодібним, 1 – з жовтим кулястим. Визначити генотип батьківських особин, якщо біле забарвлення плодів домінує над жовтим, а дископодібна форма – над кулястою.

3. У вівса (*Avena sativa L.*) нормальна висота стебла домінує над гігантизмом, а рання стиглість над пізньою. Ознаки успадковуються незалежно. Схрещуються ранньостигла рослина з нормальною висотою стебла із

пізньостиглим гігантом. Вихідні рослини гомозиготні. У якому поколінні та з якою ймовірністю з'являться гомозиготні пізньостиглі гіганти?

4. Чорна масть великої рогатої худоби (*Bos taurus L.*) домінує над рудою, а білоголовість – над суцільним забарвленням тіла. Гени цих ознак знаходяться в різних хромосомах. Які нащадки будуть від схрещування гетерозиготного суцільно чорного бика з рудою білоголовою коровою, яка є гетерозиготною за ознакою білоголовості?

II. Полігібридне схрещування

5. Рослина має генотип ААВвсс.

1) Скільки типів гамет вона утворює?

2) Скільки різних генотипів буде при самозапиленні цієї рослини?

3) Скільки різних фенотипів буде при самозапиленні (за умови повного домінування за всіма парами генів)?

4) Скільки різних фенотипів може бути при самозапиленні вищезазначеної рослини, якщо припустити неповне домінування за всіма парами генів?

6. У людини (*Homo sapiens L.*) полідактилія, короткозорість і відсутність малих кутніх зубів передаються як домінантні аутосомні ознаки. Гени всіх трьох ознак знаходяться в різних парах хромосом:

1) Яка вірогідність народження дітей без аномалій у сім'ї, де обоє батьків страждають усіма трьома аномаліями, але гетерозиготні за всіма трьома парами генів?

2) Визначте вірогідність народження дітей без аномалій у сім'ї, про яку відомо наступне. Бабуся по материнській лінії була шестипалою, а дідусь короткозорий. Стосовно інших ознак – вони були нормальні. Дочка успадкувала від своїх батьків обидві аномалії. Бабуся по лінії чоловіка не мала малих кутніх зубів, мала нормальний зір і п'ятипалу кисть. Дідусь був нормальним стосовно всіх трьох ознак. Син успадкував аномалію матері.

Контрольні запитання:

1. Що таке ди- і полігібридне схрещування?
2. Яку кількість гамет продукують гомо- і гетерозиготні організми?
3. Що таке решітка Пеннета? Для чого її використовують?
4. Що таке фенотиповий радикал? Коли його використовують?
5. Що таке фенотиповий клас? За якою формулою визначають кількість фенотипових класів, які отримуємо в F_2 за умови повного домінування?
6. В чому полягає суть III-го закону Менделя?
7. Розкрийте цитологічні основи III-го закону Менделя.
8. Сформулюйте закон чистоти гамет.

Література для самопідготовки:

1. Стрельчук С.І. Генетика з основами селекції / С.І. Стрельчук, С.В. Демидов, Г.Д. Бердишев, Д.М. Голда. – К.: Фітосоціоцентр, 2000. – 292 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №5

ТЕМА: ЗАСТОСУВАННЯ КРИТЕРІЮ ХІ-КВАДРАТ ДЛЯ СТАТИСТИЧНОЇ ОБРОБКИ ДАНИХ ГІБРИДОЛОГІЧНОГО АНАЛІЗУ

Мета: ознайомитися із основами статистичного аналізу експериментальних даних; навчитися здійснювати статистичну обробку даних гібридологічного аналізу для визначення закономірності масових явищ за допомогою критерію χ^2 .

Теоретичні відомості.

Всі параметри біологічних об'єктів є випадковими величинами, отже їх прояв підпорядкований основним положенням теорії ймовірності. *Ймовірність* – це показник, який характеризує можливість появи саме цієї ознаки, або саме цього значення (властивості) серед великої кількості спостережень. Якщо при кожному спостереженні дана ознака або значення, обов'язково має місце, то вона є закономірною (або достовірною). Якщо в даних умовах, дана ознака або значення може мати місце, а може не мати місця, то вона є випадковою.

Різноманітність біологічного світу вимагає для одержання достовірних результатів проведення масових спостережень, а також здійснення статистичної обробки експериментальних даних для визначення закономірності масових явищ.

Для того щоб переконатися, що характер розщеплення ознак при гібридологічному аналізі є закономірним, а не випадковим, застосовують коефіцієнт χ^2 (хі-квадрат), який розраховують за формулою:

$$\chi^2 = \sum (d^2 : q)$$

де Σ — знак суми; q — теоретично очікувана кількість особин з певною ознакою; d — відхилення фактично добутих даних від теоретично очікуваних для кожного класу ($p - q$); p — дослідні числові дані.

Спочатку складається таблиця за класами розщеплення на основі здобутих дослідних даних, а потім всі здобуті дані додаються (табл. 5.1).

5.1 - Результати кількісного аналізу успадкування забарвлення тіла у дрозофіли (моногібридне схрещування)

Дані	Обсяг вибірки			
	36		1000	
	сірих	чорних	сірих	чорних
Фактично здобуті, p	34	2	758	242
Теоретично очікувані при розщепленні 3:1, q	27	9	750	250
Відхилення d	+7	-7	+8	-8
d^2	49	49	64	64

Для малої вибірки (36 мух): $49 : 27 = 1,81$; $49 : 9 = 5,44$; $64 : 750 = 0,08$;
 $\chi^2_1 = 1,81 + 5,44 = 7,25$,

Для великої вибірки (1000 мух): $64 : 250 = 0,25$; $\chi^2_2 = 0,08 + 0,25 = 0,33$.

Для того щоб судити, чи випадкові відхилення від теоретично очікуваного співвідношення 3:1, треба добути коефіцієнти χ^2 порівняти із критичними значеннями критерію χ^2 , для прийнятого рівня значимості (табл. 5.2). Частіше приймається рівень значимості $P=0,05$ (або 95%-ва точність досліду), рідше – $P=0,01$ (або 99%).

5.2 – Критичні значення критерію χ^2 при різних ступенях свободи (по Фішеру, скорочена)

Ступінь свободи ($n-1$)	Ймовірність (P)	
	0,05	0,01
1	3,841	6,635
2	5,991	9,210
3	7,815	11,341
4	9,488	13,278
5	11,071	15,088

Однак, перш ніж приступити до цього, слід з'ясувати поняття «ступінь свободи». *Ступінь свободи* — це кількість незалежно розрахованих, теоретично очікуваних величин.

У даному прикладі розраховано дві теоретично очікувані величини: два класи мух (сірі і чорні). Якщо розраховувати кількість сірих мух, то кількість чорних можна визначити автоматично, знаючи суму мух і кількість сірих мух. З цього виходить, що кількість незалежно розрахованих величин тут дорівнює одиниці. Це і є ступінь свободи в нашому прикладі. Кількість ступенів свободи завжди дорівнює кількості класів особин мінус 1, тобто ($n-1$).

З формули χ^2 видно, що при повному збіганні дослідних даних і теоретично розрахованих, χ^2 дорівнює нулю. Якщо χ^2 не дорівнює нулю, то вважають, що неспівпадіння чисел, які ми порівнюємо, випадкове.

У нашому прикладі при вибірці 36 мух $\chi^2 = 7,25$. У таблиці Фішера в першому рядку є числа 3,841 при ймовірності 0,05 і 6,635, що відповідає ймовірності 0,01. Ймовірність 0,05 свідчить про те, що якщо величини, які ми порівнюємо, відрізняються випадково, то значення χ^2 , вказане в таблиці, може з'явитися лише в 5 вибірках із 100 подібних. У статистиці прийнято вважати, що події, які мають ймовірність 0,05 і менше, практично не зустрічаються. Здобуте нами значення $\chi^2 = 7,25$ виходить за межі табличних, отже, підстав стверджувати, що відбулося розщеплення 3:1 у нас немає через недостатність обсягу вибірки.

У другому випадку, коли обсяг вибірки становив 1000 особин, $\chi^2 = 0,33$, що значно менше табличних значень. Це дає підставу стверджувати, що відхилення між дослідними даними і теоретично очікуваними є випадковими. Наша гіпотеза про розщеплення 3:1 дістала математичне підтвердження.

Критерій χ^2 дає надійні результати, коли обсяг вибірки більший за 50. Треба мати на увазі, що метод χ^2 не застосовується до значень,

виражених у відсотках або відносних одиницях, а також до вибірок з кількістю особин у будь-якому з теоретично розрахованих класів менш ніж 5.

Обрахування статистичних характеристик в більшості випадків є трудомістким процесом, на який доводиться витратити велику кількість часу. Крім того існує вірогідність випадкових помилок при розрахунках. Тому в наукових дослідженнях широко використовують для аналізу експериментальних даних різне програмне забезпечення. Це табличні процесори типу *Lotus*, *VisiCalc*, *Excel*, *SuperCalc*, *Quattro Pro* (так звані "електронні таблиці"), а також універсальні статистичні пакети як закордонні ("Statgraphics", "SPSS", "SAS", "Statistica"), так і країн СНД ("Stadia", "Эвриста", "Мезозавр", "Олимп", "Сани", "Класс-мастер"), які розраховані на більш досвідчених в статистичному аналізі користувачів та націлені на автоматизацію якомога більш широкого кола статистичних операцій.

Приклади розв'язування задач

1. Перевірте відповідність отриманого в досліді розщеплення теоретично очікуваному за допомогою методу χ^2 . Від схрещування рослин озимого жита (*Secale cereale L.*) з опушеними та неопушеними квітковими лусочками в першому поколінні були отримані рослини з опушеними квітковими лусочками, а в другому – 227 з опушеними і 82 з неопушеними. При схрещуванні гібридів F_1 з рослиною, що мала неопушені квіткові лусочки було отримано: 110 з опушеними та 98 з неопушеними лусочками.

1) Як успадковується дана ознака?

2) Визначте генотипи вихідних рослин і F_1 .

3) Які рослини будуть отримані від схрещування гібридів F_1 з вихідними батьківськими рослинами з опушеними лусочками?

Розв'язування:

A – опушені квіткові лусочки; a – неопушені лусочки;

AA – опушені лусочки; aa – неопушені лусочки.

P: ♀ AA (опуш.) x ♂ aa (неопуш.)

F_1 : Aa (опуш.)

При схрещуванні рослин F_1 між собою отримаємо:

P: ♀ Aa (опуш.) x ♂ Aa (опуш.)

F_2 : 1AA (опуш.) : 2Aa (опуш.) : 1aa (неопуш.)

За умовою задачі в цьому схрещуванні отримано 227 рослин з опушеними та 82 з неопушеними лусочками. Висунемо гіпотезу про те, що 227 рослин з опушеними лусочками і 82 з неопушеними знаходяться у співвідношенні 3:1, а відхилення, що мають тут місце, викликані випадковими причинами. Перевіримо відповідність фактичного розщеплення 227:82 теоретично очікуваному розщепленню 3:1 за допомогою методу χ^2 .

Розрахунок χ^2 для даного випадку записуємо у вигляді таблиці (табл. 5.3).

5.3 - Розрахунок χ^2 для перевірки відповідності розщеплення, що спостерігається фактично (227:82), теоретично очікуваному (3:1)

Величина	З опушеними лусочками	З неопушеними лусочками	Разом
Фактично здобуті, p	227	82	309
Теоретично очікувані, q	$309 \cdot \frac{3}{4} = 232$	$309 \cdot \frac{1}{4} = 77$	309
Відхилення, $(p - q) = d$	$227 - 232 = -5$	$82 - 77 = 5$	0
d^2	$(-5)^2 = 25$	$5^2 = 25$	-
d^2/q	$25 / 232 = 0,12$	$25 / 77 = 0,33$	-
χ^2	$0,12 + 0,33 = 0,45$		-

Таким чином, $\chi^2 = 0,45$.

Число ступенів свободи у даному експерименті складає $(n-1)$, де n – загальне число класів розщеплення. У нашому випадку $n=2$ (з опушеними лусочками та неопушеними), отже, число ступенів свободи – $(2-1)=1$. У нашому випадку обчислене значення $\chi^2=0,45$, а табличне значення $\chi^2=3,8$ (при рівні значущості, прийнятому у біологічних дослідженнях, – 0,05). Так як обчислене значення χ^2 не перевищує табличного, то можна стверджувати, що відхилення від теоретично очікуваного співвідношення викликані випадковими причинами, тобто вихідна гіпотеза підтверджується.

Отже, співвідношення 227:82 відповідає розщепленню 3:1, а відхилення викликані випадковими причинами.

При схрещуванні гібридів F_1 з рослиною, що має неопушені квіткові лусочки, отримаємо:

P: ♀ Aa (опуш.) x ♂ aa (неопуш.)

F: 1Aa (опуш.) : 1aa (неопуш.)

Чи відповідає фактичне розщеплення 110 опушених : 98 неопушених теоретично очікуваному розщепленню 1:1?

Перевіримо, за допомогою метода χ^2 (табл. 5.4).

5.4 - Розрахунок χ^2 для перевірки відповідності отриманого фактичного розщеплення (110 : 98) теоретично очікуваному (1:1)

Величина	З опушеними лусочками	З неопушеними лусочками	Разом
Фактично здобуті, p	110	98	208
Теоретично очікувані, q	$208 \cdot 1/2=104$	$208 \cdot 1/2=104$	208
Відхилення $(p - q) = d$	$110 - 104 = 6$	$98 - 104 = -6$	0
d^2	$6^2 = 36$	$(-6)^2 = 36$	-
d^2/q	$36 / 104 = 0,35$	$36 / 104 = 0,35$	-
χ^2	$0,35 + 0,35 = 0,70$		-

Фактичне значення $\chi^2=0,70$. Табличне значення χ^2 при ступені свободи 1 становить 3,8. Отже, результат 110 опушених : 98 неопушених відповідає розщепленню 1:1.

При схрещуванні гібридів F_1 з вихідною батьківською рослиною, що має опушені квіткові лусочки, отримаємо:

P: ♀ Aa (опуш.) x ♂ AA (опуш.)

F: 1AA (опуш.) : 1 Aa (опуш.)

Відповідь: $\chi^2=0,45$; $\chi^2=0,70$; 1) ознака успадковується моногенно; 2) генотипи вихідних рослин AA і aa, генотип F_1 – Aa; 3) усі нащадки будуть з опушеними квітковими лусочками (AA і Aa).

2. У гороху (*Pisum sativum* L.) жовте забарвлення насіння А домінує над зеленим, а гладенька форма насіння В – над зморшкуватою b. При схрещуванні рослин гороху, що мають гладеньке жовте насіння, із рослиною, що має зморшкувате зелене насіння, в F_1 всі рослини мали гладеньке жовте насіння. В F_2 отримали:

рослин з гладеньким жовтим насінням – 401,

з гладеньким зеленим насінням – 121,

із зморшкуватим жовтим насінням – 108,

із зморшкуватим зеленим насінням – 32.

Як успадковуються ці ознаки? Які генотипи батьківських рослин?

Перевірте вашу гіпотезу методом χ^2 (хі-квадрат).

Розв'язування:

А – жовте забарвлення насіння, а – зелене насіння;

В – гладенька форма насіння, b – зморшкувате насіння.

P: ♀ AABV (ж., гл.) x ♂ aabb (з., зм.)

F_1 : AaBb (ж., гл.)

При схрещуванні рослин F_1 між собою отримаємо:

P: ♀ AaBb (ж., гл.) x ♂ AaBb (ж., гл.)

F_2 : 9A_B_ (ж., гл.) : 3A_bb (ж., зм.) : 3aaB_ (з., гл.) : 1aabb (з., зм.)

Розрахунок критерію хі-квадрат для дигібридного схрещування запишемо у вигляді таблиці (табл. 5.5).

5.5 - Аналіз розщеплення в F_2 гороху за двома ознаками насіння

Величина	Гладеньке жовте	Гладеньке зелене	Зморшкувате жовте	Зморшкувате зелене	Разом
Фактично здобуті, p	401	121	108	32	662
Теоретично очікувані при розщепленні 9:3:3:1, q	373	124	124	41	667
Відхилення, d	+28	-3	-16	-9	-
d^2	784	9	256	81	-
d^2/q	2,10	0,07	0,13	1,97	4,27

Здобуєте нами значення $\chi^2=4,27$ менше табличного 7,815 (при ступені свободи 3, так як $n=4$). Отже, відхилення від теоретично очікуваних співвідношень є випадковими, а тому розщеплення у співвідношенні 9:3:3:1 є закономірним.

Відповідь: Ознаки успадковуються незалежно при повному домінуванні. Кожна ознака контролюється однією парою алелей. Батьківські особини – дигомозиготи AABV і aabb. $\chi^2=4,27$.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

1. При схрещуванні забарвлених (від присутності антоціану) рослин жита (*Secale cereale* L.) із рослинами, які мають зелені сходи (без антоціану) в F_2 отримали 4584 забарвлених і 1501 зелених рослин. Скільки генів контролює цю ознаку? Яким повинен бути фенотип рослин F_1 ? Перевірте своє припущення за методом χ^2 -квадрат.

2. При схрещуванні рослин м'якої пшениці (*Triticum aestivum* L.), що мають остистий щільний колос, із рослиною, що має безостий нещільний колос, в F_1 всі рослини мали безості колоски середньої щільності. В F_2 отримали:

- безостих рослин з щільним колосом – 58,
- безостих з колосом середньої щільності – 125,
- безостих з нещільним колосом – 62,
- остистих з щільним колосом – 18,
- остистих з колосом середньої щільності – 40,
- остистих з нещільним колосом – 21.

Як успадковуються ці ознаки? Які генотипи батьківських рослин? Перевірте вашу гіпотезу за допомогою критерію χ^2 .

3. При схрещуванні садових ротиків (*Anthirrinum majus* L.) з червоними пелоричними (правильними) квітками із рослинами, які мають жовті зигоморфні (неправильні) квітки, в F_1 всі рослини мали рожеві зигоморфні квітки, а в F_2 одержали:

- рослин з червоними зигоморфними квітками – 43,
- з рожевими зигоморфними квітками – 96,
- з жовтими зигоморфними квітками – 45,
- з червоними пелоричними квітками – 15,
- з рожевими пелоричними квітками – 28,
- з жовтими пелоричними квітками – 13.

Поясніть отримані результати, перевірте свою гіпотезу методом χ^2 .

4. При схрещуванні гетерозиготної рослини гороху посівного (*Pisum sativum* L.) з опушеним стеблом і забарвленими квітками із рослиною з голим стеблом і білими квітками отримали:

- опушених з забарвленими квітками – 277,
- опушених з білими квітками – 274,
- голих з забарвленими квітками – 273,
- голих з білими квітками – 280.

Перевірте дослідні дані за методом χ^2 .

Контрольні запитання:

1. В чому полягає заслуга Г. Менделя як засновника гібридологічного методу?
2. Чому необхідно здійснювати статистичну обробку експериментальних даних?
3. Які методи статистичної обробки експериментальних даних Ви знаєте?
4. В чому суть статистичного методу χ^2 (хі-квадрат)?
5. Що таке ступінь свободи?

Література для самопідготовки:

1. Голда Д.М. Задачі з генетики: Навчальний посібник / Д.М. Голда, С.В. Демидов, Т.А. Решетняк. – К.: Фітосоціоцентр, 2004. – 116 с.
2. Калінін М.І. Біометрія: Підручник для студентів вузів біологічних і екологічних напрямків / М.І. Калінін, В.В. Єлісєєв. – Миколаїв: Вид-во МФ НаУКМА, 2000. – 204 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №6
ТЕМА: ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ПРИ ВЗАЄМОДІЇ
АЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ

Мета: закріпити теоретичні знання про взаємодію алельних генів, навчитися розв'язувати типові генетичні задачі на успадкування при взаємодії алельних генів.

Теоретичні відомості.

У процесі індивідуального розвитку організмів гени можуть взаємодіяти між собою, змінюючи прояв ознак чи інших властивостей через складний ланцюг біохімічних реакцій організму. Розрізняють взаємодію алельних і неалельних генів.

Взаємодія алельних генів – взаємодія генів, локалізованих в ідентичних локусах гомологічних хромосом, що відбувається за такими типами: повне домінування, неповне домінування, кодомінування та рецесивність.

Повне домінування – переважання фенотипового прояву одного алельного гена над іншим у гетерозиготі – проявляється, коли один алель гена повністю приховує присутність іншого алеля.

Неповне домінування – проміжний характер прояву ознаки в гетерозигот F_1 у порівнянні з батьківськими формами – проявляється, коли домінантні алелі неповно переважають над рецесивними (наприклад, успадкування кольору квіток у рослин нічної красуні).

Кодомінування – відсутність рецесивно-домінантних відносин між генами, тобто незалежний прояв в гетерозиготному стані ознак, які детермінуються двома алелями. У цьому випадку обидві ознаки будуть присутні у фенотипі – такі алелі позначаються великими літерами з верхнім індексом ($A \rightleftharpoons A'$) (наприклад: алелі, що визначають групи крові людини).

Рецесивність – більш сильний прояв домінантного алеля в гетерозиготному стані, ніж в гомозиготному (наприклад, у дрозофіли відома рецесивна летальна мутація, по якій гетерозиготи більш життєздатні, ніж гомозиготні мухи дикого типу: при генотипі AA – нормальна тривалість життя; Aa – подовжена тривалість життя; aa – летальний ефект).

Множинний алелізм — це існування в популяції більше ніж двох алелів даного гена. **Множинними алелями** називають різні варіанти одного гена (від трьох до сотень), які відрізняються за своїм фенотиповим проявом. Вони виникають внаслідок багаторазових мутацій одного й того ж локуса. Оскільки в каріотипі завжди присутні по дві гомологічні хромосоми, тому при множинних алелях кожен організм може мати одночасно лише по два однакових або різних алелі. У статеву клітину (при розходженні гомологічних хромосом) потрапляє тільки по одному із них. Прикладом множинних алелей можуть бути гени, що визначають групу крові людини.

Встановлено, що 4 групи крові людини обумовлені успадкуванням трьох алелей одного гена (I^A , I^B , i). При цьому I група обумовлена рецесивним алелем (i), алель I^A визначає II групу, I^B – III групу крові. Алелі I^A та I^B домінують над рецесивним алелем i , не пригнічуючи один одного, в однаковому ступені проявляються у гетерозиготних особин (тобто кодомінують) і визначають IV

групу крові. Таким чином, особини з I групою мають генотип ii ; з II – генотипи $I^A I^A$, $I^A i$; з III – генотипи $I^B I^B$, $I^B i$; з IV – генотип $I^A I^B$. При цьому успадкування резус-фактора обумовлено трьома парами міцно зчеплених генів (C, D, K), що імітують моногенне успадкування.

Приклади розв'язування задач

Успадкування груп крові у людини (кодомінування, множинний алелізм).

1. У матері I група крові, у батька – IV група. Чи можуть діти успадкувати групу крові одного зі своїх батьків? Які групи крові можуть бути в дітей цих батьків?

Розв'язування:

P: ♀ ii (I група) × ♂ $I^A I^B$ (IV група крові)
 G: *i* I^A , I^B
 F₁: $I^A i$, $I^B i$
 (II група) (III група).

Відповідь: діти не можуть успадкувати групу крові жодного із батьків. У дітей цих батьків можуть бути II або III групи крові з ймовірністю 50% кожна.

2. У більшості людей (*Homo sapiens*) кров містить антиген Rh (резус-фактор), який успадковується як домінуюча ознака (Rh+). В крові інших людей антиген відсутній (Rh-) – рецесивна ознака. Від шлюбу жінки з резус-негативною кров'ю II групи і чоловіка з резус-позитивною кров'ю III групи народилася дитина з резус-негативною кров'ю I групи. Встановити генотипи батьків.

Розв'язування:

I^A – II група крові
 I^B – III група крові
 D – Rh+
 d – Rh-
 F: $iidd$

P: ♀ I^A_dd × ♂ $I^B_D_$ – генотипи батьків дитини.

Щоб отримати в нащадках комбінацію генів, що визначають I групу крові (ii), батьки мають бути гетерозиготними за даною ознакою ($I^A i$, $I^B i$).

Щоб отримати в нащадках комбінацію генів, що визначають резус-негативну кров (dd), резус-позитивний чоловік має бути гетерозиготним за даною ознакою.

Таким чином, генотип жінки $I^A i dd$, чоловіка – $I^B i Dd$. Перевіримо наше твердження схрещуванням.

P: ♀ $I^A i dd$ × ♂ $I^B i Dd$
 G: $I^A d$ $I^B D$
 i d $I^B d$
 i D
 i d

F₁:

♂	I ^B D	I ^B d	iD	id
♀	I ^A d	I ^A I ^B dd	I ^A iDd	I ^A idd
	IV(Rh+)	IV(Rh-)	II(Rh+)	II(Rh-)
id	I ^B iDd	I ^B idd	iiDd	iidd
	III(Rh+)	III(Rh-)	I(Rh+)	I(Rh-)

Отримали 8 фенотипових і 8 генотипових класів, у співвідношенні 1:1:1:1:1:1:1:1 за фенотипом і генотипом. Таким чином, ймовірність народження дитини з резус-негативною кров'ю I групи у вказаних батьків становить 12,5%.

Відповідь: генотип жінки – I^Aidd (гетерозигота за першою парою ознак і рецесивна гомозигота за другою ознакою), чоловіка – I^BiDd (дигетерозигота).

Успадкування інших ознак за типом кодомінування.

3. В одного японського сорту бобів (*Faba vulgaris Moench.*) при самозапиленні рослини, що вирощена із світлого плямистого насіння, отримали: 1/4 – темних плямистих насінин, 1/2 – світлих плямистих і 1/4 – насінин без плям. Яких нащадків отримаємо від схрещування рослини з темним плямистим насінням із рослиною, що має насіння без плям?

Розв'язування:

Наявність розщеплення в нащадках вказує на те, що вихідна рослина була гетерозиготною.

Присутність трьох фенотипових класів серед нащадків дозволяє припустити, що в даному випадку має місце кодомінування. Розщеплення за фенотипом у співвідношенні 1:2:1 підтверджує дане припущення.

P: ♀ AA' × ♂ AA'

F₁: AA, AA', AA', A'A'

1 (тем., пл.) : 2 (св., пл.) : 1 (без пл.)

При схрещуванні рослин з темними плямистим насінням із рослиною без плям (обидві форми гомозиготні) усі нащадки будуть одноманітними та матимуть світле плямисте насіння.

P: ♀ AA × ♂ A'A'

F₁: AA' (св., пл.)

Відповідь: При схрещуванні рослин з темними плямистим насінням із рослиною без плям усі нащадки матимуть світле плямисте насіння.

Успадкування ознак по типу множинних алелей.

4. У кролів (*Oryctolagus cuniculus L.*) алелі дикого забарвлення (C), гімалайського забарвлення (c^h) та альбінізма (c) утворюють серію множинних алелей, які домінують в такому порядку: алель C домінує над двома іншими, а алель c^h домінує над алелем c. Які необхідно провести схрещування, щоб визначити генотип кроля з диким типом забарвлення?

Розв'язування:

Можливі генотипи кроля дикого типу – CC , Cc^h або Cc . Для з'ясування його генотипу необхідно провести схрещування із особинами, що мають максимально рецесивний генотип cc (альбіноси). Тоді:

1) P: ♀ CC (дик. т.) × ♂ cc (альб.)

F₁: Cc (дик. т.)

2) P: ♀ Cc^h (дик. т.) × ♂ cc (альб.)

F₁: Cc , c^hc

1 (дик. т.) : 1 (гім. заб.)

3) P: ♀ Cc (дик. т.) × ♂ cc (альб.)

F₁: Cc , cc

1 (дик. т.) : 1 (альб.)

Відповідь: Для з'ясування генотипу кроля дикого типу необхідно провести схрещування із альбіносними особинами. За отриманими співвідношеннями розщеплення фенотипів нащадків можна визначити генотип вихідної особини.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

I. Успадкування груп крові у людини (кодомінування)

1. У матері I група крові, у батька II група. Чи можуть діти успадкувати групу крові матері? Які генотипи матері та батька?

2. Батько дівчини має I групу крові, мати – IV. Дівчина одружилася з хлопцем, який має III групу крові і є гетерозиготним за цією ознакою. Від шлюбу народилося троє дітей: з I, II і IV-ою групами крові. Яка група крові була у дівчини? Чи можливе народження в цьому шлюбі дитини з III групою крові?

3. Жінка з III групою крові має дитину з I-ою групою крові. Якою не може бути група крові батька?

4. У хлопчика резус-негативна кров I групи, у його сестри – резус-позитивна IV-ої групи. Що можна сказати про групи крові та резус-фактори їхніх батьків?

II. Успадкування інших ознак за типом кодомінування

5. Відомо, що в курей (*Gallus domesticus* L.) породи леггорн гени, що визначають біле та чорне забарвлення є домінантними. В результаті схрещування строкатих півня та курки отримали 26 строкатих, 12 чорних і 13 білих курчат. Який генотип батьківських особин? Як успадковується строкате забарвлення пір'я у даної породи курей?

6. У корів (*Bos taurus* L.) гени червоного (R) та білого (R') забарвлення кодомінантні. Гетерозиготні особини (RR') – чалі (кольору кави з молоком). Фермер купив стадо чалих корів і вирішив залишати собі тільки чалих телят, а червоних та білих продавати. Біка якої масті він повинен купити, щоб продати якомога більше телят?

III. Успадкування ознак по типу множинних алелей

7. У кролів (*Oryctolagus cuniculus L.*) колір шерсті контролюється геном, який має кілька алельних форм: агуті (сірі, дикий тип С), шиншиловий c^{ch} , гімалайський c^h і білий – с. Тип С повністю домінує над усіма алелями серії, тип c^{ch} неповно домінує над c^h , даючи світло-сірий колір (світлий шиншила), тип c^h повністю домінує над с ($C > c^{ch} \geq c^h > c$). При схрещуванні кроля агуті з світлим шиншилою отримали два кроля агуті і одного з гімалайським забарвленням. Які генотипи можуть бути у батьків та їх нащадків?

8. При схрещуванні двох гімалайських кролів (*Oryctolagus cuniculus L.*) отримали нащадків: 3/4 – кролі гімалайського забарвлення й 1/4 – кролі альбіноси. Визначити генотипи батьків.

9. У кішок (*Felis catus L.*) є серія множинних алелей, які визначають колір шерсті: С – дикий тип, c^s – сіамські кішки, с – альбіноси. Кожна з алелей повно домінує над наступною ($C > c^s > c$). Від схрещування сірої кішки з сіамським котом народилися двоє кошенят – сіамський і альбінос. Які ще кошенята могли народитися при даному схрещуванні?

Контрольні запитання:

1. Що таке взаємодія генів?
2. Що таке взаємодія алельних генів? Назвіть основні типи взаємодії алельних генів.
3. В чому полягає неповне домінування? Які кількісні співвідношення нащадків в F_2 відповідають цьому типу взаємодії?
4. В чому суть кодомінування? Наведіть приклади, коли має місце взаємодія генів за типом кодомінування.
5. Що таке рецесивність? Наведіть приклади прояву рецесивності?
6. Розкрийте суть поняття «множинний алелізм». Наведіть приклади ознак, які детермінуються множинними алелями.

Література для самопідготовки:

1. Голда Д.М. Задачі з генетики: Навчальний посібник / Д.М. Голда, С.В. Демидов, Т.А. Решетняк. – К.: Фітосоціоцентр, 2004. – 116 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №7

ТЕМА: ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ПРИ ВЗАЄМОДІЇ НЕАЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ

Мета: закріпити теоретичні знання про закономірності успадкування при взаємодії неалельних генів, оволодіти методикою розв'язування типових генетичних задач на успадкування при взаємодії неалельних генів.

Теоретичні відомості.

Взаємодія неалельних генів – це явище, коли розвиток ознаки відбувається за сумісної дії двох або декількох неалельних генів. Основними типами взаємодії неалельних генів є комплементарний, епістатичний та полімерний. У випадках, коли взаємодіють два неалельних гени, при схрещуванні рецесивної та домінантної дигомозигот у другому поколінні формула розщеплення 9:3:3:1 змінюється залежно від типу взаємодії.

При **комплементарному типі** взаємодії неалельних генів прояв ознаки обумовлюють домінантні алелі різних неалельних генів. Видяляють такі підтипи – власне комплементарну взаємодію та комплементарну взаємодію з новоутворенням.

Власне комплементарна взаємодія неалельних генів – підтип комплементарного типу, при якому домінантні гени не мають самостійного фенотипового прояву і лише разом обумовлюють появу ознаки. Формула розщеплення у F_2 – 9:7, а саме: $9A_B_ : (3A_bb+3aaB_+1aabb)$. Одним із варіантів розщеплення у F_2 може бути 9:6:1, коли генотипи A_bb та $aaB_$ мають однаковий фенотиповий прояв, а гомозигота за рецесивом $aabb$ має самостійний фенотиповий прояв.

Комплементарна взаємодія неалельних генів з новоутворенням спостерігається тоді, коли домінантні гени контролюють кожен свою ознаку, а їх взаємодія обумовлює появу нової ознаки, при цьому рецесивні алелі мають самостійний фенотиповий прояв. Формула розщеплення у F_2 – 9:3:3:1, а саме: $9A_B_ : 3A_bb : 3aaB_ : 1aabb$.

При **епістатичному типі** взаємодії генів один ген пригнічує прояв дії іншого (одного або пари) гена (генів). Гени-пригнічувачі мають назву *інгібітори* (або *супресори*, або *епістатичні гени*). Гени, що пригнічуються, називаються *гіпостатичними*. Розрізняють підтипи епістазу: домінантний та рецесивний.

Домінантний епістаз – це здатність домінантного алеля одного гена пригнічувати прояв домінантного і (або) рецесивного алеля іншого гена ($A>B,bb$). Формула розщеплення у F_2 – 12:3:1, а саме: $(9A_B_ + 3A_bb) : 3aaB_ : 1aabb$. Якщо ознака, що контролюється епістатичним геном, збігається з фенотипом, що задається подвійним рецесивом, тоді формула розщеплення у F_2 може бути 13:3, тобто $(9A_B_ + 3A_bb + 1aabb) : 3aaB_$.

Рецесивний епістаз – це здатність рецесивного алеля одного гена пригнічувати прояв домінантного і (або) рецесивного алеля іншого гена ($aa>B,bb$). Формула розщеплення у F_2 – 9:3:4, а саме $9A_B_ : 3A_bb : (3aaB_ + 1aabb)$. Якщо ген-супресор рецесивний, то виникає *криптомерія* – явище, коли ознака залежить від декількох генів, що діють одночасно і проявляються у

фенотипі лише за умови їх об'єднання у генотипі. У людини таким прикладом може бути "бомбейський феномен", коли рідкісний рецесивний алель χ у гомозиготному стані ($\chi\chi$) пригнічує активність гена I^B (який визначає III групу крові) і жінка з генотипом $I^B\chi\chi$ фенотипово має I групу крові.

Біологічні ознаки можуть вивчатись як у кількісному, так і якісному їх визначенні.

Кількісні (вимірювальні) ознаки виявляються у вигляді неперервної мінливості від мінімального до максимального їх значення і характеризуються цифровим вираженням, що встановлюється шляхом вимірювання, зважування, підрахунку. Дані ознаки контролюються сумарною дією значної кількості генів. В кількісному визначенні вивчаються розміри організмів та їх органів, маса, об'єм, кількість пелюсток в квітках, кількість листків на гілці, кількість зернин в колосі тощо.

Якісні (альтернативні) ознаки характеризуються переривчастою мінливістю, описуються за принципом "є – немає", контролюються одним або невеликою кількістю генів. В якісному визначенні вивчаються такі ознаки як забарвлення, смак, запах тощо. Вони можуть бути представлені в їх номінальному значенні (світло-коричневий, коричневий або темно-коричневий) або в альтернативній формі (високий – низький).

Розвиток кількісних ознак визначає **полімерний тип** взаємодії неалельних генів (полімерія, множинна взаємодія), при якому на прояв ознаки впливають еквівалентні гени.

Еквівалентні (полімерні) гени – це домінантні гени, які діють в однаковому напрямку, підсилюючи або послаблюючи дію один одного. Еквівалентні гени А і В позначають як A_1 і A_2 , а гени а і b – відповідно a_1 і a_2 .

Розрізняють підтипи полімерії: кумулятивна і некумулятивна.

Кумулятивна полімерія – підтип полімерного типу взаємодії неалельних генів, при якому ступінь розвитку ознаки залежить від кількості полімерних генів. Формула розщеплення у F_2 – 15:1, причому серед 15 знаходяться класи з різною силою прояву ознаки: $(9A_1_A_2_ + 3A_1_a_2a_2 + 3a_1a_1A_2_)$: $1a_1a_1a_2a_2$.

У випадках взаємодії генів за кумулятивним типом спостерігається **трансгресія** – явище посилення або послаблення прояву ознаки у нащадках порівняно із батьківськими особинами. Тоді в разі схрещування двох батьківських форм, що мають однаковий прояв ознаки, можуть бути отримані особини, які перевершують обох батьків за даною ознакою:

$$\begin{array}{l}
 P: \quad \text{♀ } A_1A_1a_2a_2 \quad \times \quad \text{♂ } a_1a_1A_2A_2 \\
 F_1: \quad \quad \quad A_1a_1A_2a_2 \\
 F_2: \quad \quad \quad A_1A_1A_2A_2 \quad \text{-----} \quad a_1a_1a_2a_2 \\
 \quad \quad \quad \text{(позитивна трансгресія)} \quad \quad \quad \text{(негативна трансгресія)}
 \end{array}$$

Некумулятивна полімерія – підтип полімерного типу взаємодії неалельних генів, коли для повного прояву ознаки достатньо будь-якого одного домінантного алеля із полімерних генів. Формула розщеплення у F_2 – 15:1, причому серед 15 всі особини мають однакову силу прояву ознаки.

Множинна (плейотропна) дія гена – це явище, коли один і той самий ген впливає на прояв декількох ознак організму. У зв'язку з плейотропністю введено поняття про гени-модифікатори.

Гени-модифікатори – гени, які змінюють прояв ознаки, контрольованої переважно іншими, неалельними їм основними генами. Самостійно не проявляються, а лише підсилюють або послаблюють дію основного гена.

Розглядаючи дію генів необхідно врахувати також модифікуючий вплив середовища, в якому розвивається організм. Одна і та сама ознака у різних особин може бути виражена з різною інтенсивністю. Якщо рослини первоцвіту (*Primula L.*) схрещувати при температурі 15-20°C, то в F₁ згідно з менделівською схемою, все покоління матиме рожеві квітки. Якщо ж здійснювати схрещування при температурі близько 30°C, то виникають різні співвідношення рослин з білими і рожевими квітками. Однак, коли таке схрещування проводити за температури 35°C, то всі гібриди матимуть квітки білого кольору. Таке коливання класів при розщепленні залежно від умов середовища пов'язано із поняттями пенетрантності та експресивності.

Пенетрантність – це частота прояву гена, явище появи або відсутності ознаки у особин з однаковим генотипом за геном, що вивчається.

Експресивність – це ступінь кількісного прояву ознаки у різних особин-носіїв відповідного алеля.

Ступінь відповідності між організмом і середовищем, тобто пристосованість, залежить від норми реакції генотипу.

Норма реакції генотипу – межі мінливості ступеня вираження ознаки, яка контролюється незмінним генотипом, під впливом умов навколишнього середовища.

Методика розв'язування задач при взаємодії неалельних генів:

1. Записати умову задачі у вигляді схеми схрещування.
2. За розщепленням у F₂ визначити тип взаємодії генів. Для цього розщеплення у F₂ визначити за формулами:
 - а) $(A + B + C + D) : 16 = x$, де A, B, C, D – кількість особин у класах розщеплення (фенотипових класах);
 - б) $A/x : B/x : C/x : D/x$ – за цим співвідношенням визначити тип взаємодії неалельних генів.
3. Визначити, який ген відповідає за ту чи іншу ознаку.
4. Записати за допомогою фенотипових радикалів розщеплення у F₂.
5. Визначити генотип F₁, який завжди є полігетерозиготою.
6. Визначити генотипи батьків, які завжди є представниками чистих ліній (тобто полігомозиготи).

Приклади розв'язування задач

Комплементарний тип взаємодії неалельних генів.

1. При схрещуванні двох карликових рослин кукурудзи (*Zea mays L.*) були отримані нащадки нормальної висоти. У F₂ від схрещування між собою рослин F₁ було отримано 452 рослини нормальної висоти та 352 карликові. Визначте генотипи батьків. Поясніть отримані результати.

Розв'язування:

P: ♀ (карл.) x ♂ (карл.)

F₁: (норм.)

F₂: 452 (норм.) : 352 (карл.)

З'ясуємо тип взаємодії генів за розщепленням у F₂:

$(452 + 352) : 16 = 50,25$.

$(452 / 50,25) : (352 / 50,25) = 9 : 7$ (розщеплення за фенотипом).

Таким чином, ознака контролюється дигенно (двома парами неалельних генів), а тип взаємодії – власне комплементарна взаємодія неалельних генів.

9A₋V₋ : (3A₋bb + 3aaV₋ + 1aabb) – характерне розщеплення за генотипом. Звідси генотипи карликових рослин – A₋bb, aaV₋, aabb; рослин нормальної висоти – A₋V₋.

Таким чином, вихідні батьківські форми рослин кукурудзи є дигомозиготами.

P: ♀ AAbb (карл.) x ♂ aaBB (карл.)

F₁: AaBb (норм.)

F₂: 9A₋V₋ : (3A₋bb + 3aaV₋ + 1aabb)

Співвідношення за фенотипом: 9 (норм.) : 7 (карл.)

Відповідь: генотипи батьківських форм: AAbb та aaBB; висота рослин кукурудзи контролюється неалельними генами, які взаємодіють за власне комплементарним типом.

2. Від схрещування двох зелених рослин кукурудзи (*Zea mays L.*) було отримано 78 зелених та 24 білі рослини (альбіноси). При самозапиленні однієї із вихідних зелених рослин отримали 318 зелених і 102 білі рослини; при самозапиленні іншої вихідної зеленої рослини – 274 зелених та 208 білих. Якими є генотипи вихідних зелених рослин? Поясніть результати схрещувань.

Розв'язування:

1) P: ♀ (зел.№1) x ♂ (зел.№2)

F₁: 78 (зел.) : 24 (білі)

$(78 + 24) : 16 = 6,4$.

$(78 / 6,4) : (24 / 6,4) = 12 : 4 = 3 : 1$.

2) P: ♀ (зел.№1) x ♂ (зел.№1)

F₁: 318 (зел.) : 102 (білі)

$(318 + 102) : 16 = 26,25$.

$(318 / 26,25) : (102 / 26,25) = 12 : 4 = 3 : 1$.

Розщеплення 3 : 1 вказує на те, що вихідна зелена рослина №1 була гомозиготою за однією парою неалельних генів і гетерозиготою за іншою парою генів.

3) P: ♀ (зел.№2) x ♂ (зел.№2)

F₁: 274 (зел.) : 208 (білі)

$(274 + 208) : 16 = 30,1$.

$(274 / 30,1) : (208 / 30,1) = 9 : 7$.

9A₋V₋ : (3A₋bb + 3aaV₋ + 1aabb).

9 (зел.) : 7 (білі).

Таким чином, рослини з генотипами A₋bb, aaV₋, Aabb будуть білі, а з

генотипом $A_V_$ – зелені. Розщеплення 9 : 7 вказує, що вихідна зелена рослина №2 була дигетерозиготою.

1) P: ♀ $AaBV$ (зел.№1) x ♂ $AaBb$ (зел.№2)

F₁: 3 $A_V_$ (зел.) : 1 $aaV_$ (білі)

2) P: ♀ $AaBV$ (зел.№1) x ♂ $AaBV$ (зел.№1)

F₁: 3 A_VV (зел.) : 1 $aaVV$ (білі)

3) P: ♀ $AaBb$ (зел.№2) x ♂ $AaBb$ (зел.№2)

F₁: 9 $A_V_$: (3 A_bb + 3 $aaV_$ + 1 $aabb$).

9 (зел.) : 7 (білі).

Відповідь: генотип однієї із вихідних рослин $AaBV$, а іншої – $AaBb$. Ознака контролюється дигенно, за типом власне комплементарної взаємодії неалельних генів.

3. Як успадковується забарвлення пір'я в довгохвостих папужок (*Melopsittacus undulatus Shaw*), якщо від схрещування блакитних особин з жовтими у першому поколінні всі нащадки виявились зеленими, а в другому гібридному поколінні відбулося розщеплення – 56 зелених, 18 блакитних, 20 жовтих, 6 білих? Визначте генотипи вихідних птахів.

Розв'язування:

P: ♀ (жовт.) x ♂ (блак.)

F₁: (зел.)

F₂: 56 (зел.) : 18 (блак.) : 20 (жовт.) : 6 (білі)

(56 + 18 + 20 + 6) : 16 = 6,25.

(56 / 6,25) : (18 / 6,25) : (20 / 6,25) : (6 / 6,25) = 9 : 3 : 3 : 1.

Отже, забарвлення пір'я в довгохвостих папужок успадковується дигенно, за комплементарним типом з новоутворенням:

9 (зел.) : 3 (блак.) : 3 (жовт.) : 1 (білі).

9 $A_V_$: 3 A_bb : 3 $aaV_$: 1 $aabb$.

Таким чином, папужки з генотипом A_bb матимуть блакитне пір'я, $aaV_$ – жовте, $A_V_$ – зелене, $aabb$ – біле. Вихідні птахи – дигомозиготи.

P: ♀ $aaBV$ (жовт.) x ♂ $AAbb$ (блак.)

F₁: $AaBb$ (зел.)

F₂: 9 $A_V_$: 3 A_bb : 3 $aaV_$: 1 $aabb$.

9 (зел.) : 3 (блак.) : 3 (жовт.) : 1 (білі).

Відповідь: ознака успадковується дигенно, за типом комплементарної взаємодії з новоутворенням (комбінація генів A і V – зелене забарвлення пір'я). Генотипи вихідних птахів такі: жовтого – $aaBV$, блакитного – $AAbb$.

4. При схрещуванні гарбузів (*Cucurbita pepo L.*) з кулястою формою плода між собою у F₁ завжди з'являється дископодібна форма плодів, а у F₂ спостерігається розщеплення в співвідношенні 9 дископодібних : 6 кулястих плодів : 1 видовжений . Поясніть результати схрещувань.

Розв'язування:

P: ♀ (кул.) x ♂ (кул.)

F₁: (дис.)

F₂: 9 (дис.) : 6 (кул.) : 1 (вид.)

Тут має місце власне комплементарна взаємодія неалельних генів

(варіант розщеплення 9:6:1), при якій генотипи A_bb та $aaV_$ мають однаковий фенотиповий прояв, відмінний від фенотипового прояву генотипу $aabb$.

Таким чином, гарбузи із генотипом A_bb і $aaV_$ будуть мати кулясті плоди, $A_V_$ – дископодібні, $aabb$ – видовжені.

Підтвердимо припущення схрещуванням:

P: ♀ $AAbb$ (кул.) x ♂ $aaBB$ (кул.)

F₁: $AaBb$ (дис.)

F₂: $9A_V_ : (3A_bb + 3aaV_) : 1aabb$.

9 (дис.) : 6 (кул.) : 1 (вид.).

Відповідь: ознака успадковується дигенно, за типом власне комплементарної взаємодії.

Епістатичний тип взаємодії неалельних генів.

5. При схрещуванні кроликів (*Oryctolagus cuniculus L.*) агуті (дикий тип – сіре забарвлення) з чорними в першому поколінні отримали нащадків із забарвленням агуті, а в другому – 68 агуті, 17 чорних та 6 блакитних кроленят. Поясніть отримані результати. Визначте генотипи батьків.

Розв'язування:

P: ♀ (агуті) x ♂ (чор.)

F₁: (агуті)

F₂: 68 (агуті) : 17 (чор.) : 6 (блак.)

$(68 + 17 + 6) : 16 = 5,7$.

$(68 / 5,7) : (17 / 5,7) : (6 / 5,7) = 12 : 3 : 1$.

Ознака контролюється дигенно. Між неалельними генами відбувається взаємодія за типом домінантного епістазу, для якого характерне розщеплення за фенотипом 12 (агуті) : 3 (чор.) : 1 (блак.).

Співвідношення за генотипом:

$(9A_V_ + 3A_bb) : 3aaV_ : 1aabb$.

Таким чином, ген A визначає забарвлення агуті і є інгібітором, ген a – не впливає на забарвлення; V – визначає чорне забарвлення, bb – блакитне.

P: ♀ $AAbb$ (агуті) x ♂ $aaBB$ (чор.)

F₁: $AaBb$ (агуті)

F₂: $(9A_V_ + 3A_bb) : 3aaV_ : 1aabb$.

12 (агуті) : 3 (чор.) : 1 (блак.).

Відповідь: ознака контролюється неалельними генами, які взаємодіють за типом домінантного епістазу. Батьківські форми мають такі генотипи: агуті $AAbb$, чорний $aaBB$.

6. Від схрещування рослин кукурудзи (*Zea mays L.*) з забарвленими та незабарвленими зернами в F₁ всі зерна виявились забарвленими, в F₂ відбулося розщеплення: 568 забарвлених і 120 незабарвлених. Як успадковується ознака? Які генотипи вихідних рослин?

Розв'язування:

P: ♀ (забарв.) x ♂ (незабарв.)

F₁: (забарв.)

F₂: 568 (забарв.) : 120 (незабарв.)

$$(568 + 120) : 16 = 43,$$

$$(568 / 43) : (20 / 43) = 13 : 3.$$

Тут має місце взаємодія неалельних генів за типом домінантного епістазу, за якої ознака, що контролюється епістатичним геном, збігається з фенотипом, що задається подвійним рецесивом, тому розщеплення в F₂ становить 13 (забарв.) : 3 (незабарв.), а за генотипом:

$$(9A_V_ + 3A_bb + 1aabb) : 3aaV_.$$

Таким чином, ген А контролює забарвлення зерен кукурудзи і є інгібітором, гени а і В – не впливають на забарвлення, комбінування bb дає забарвлені зерна.

$$P: \text{♀ } AAbb \text{ (забарв.)} \times \text{♂ } AABV \text{ (незабарв.)}$$

$$F_1: AaVb \text{ (забарв.)}$$

$$F_2: (9A_V_ + 3A_bb + 1aabb) : 3aaV_ .$$

$$13 \text{ (забарв.)} : 3 \text{ (незабарв.)}$$

Відповідь: ознака успадковується дигенно. Неалельні гени взаємодіють за типом домінантного епістазу. Генотип вихідних рослини із забарвленими зернівками AAbb, з незабарвленими – aaBV.

7. Від схрещування білих та блакитних кроликів (*Oryctolagus cuniculus* L.) отримали в першому поколінні 28 чорних кроленят, а в другому – 67 чорних, 27 блакитних та 34 білих. Як успадковується забарвлення хутра в кроликів? Визначте генотипи батьків.

Розв'язування:

$$P: \text{♀ (білі)} \times \text{♂ (блак.)}$$

$$F_1: 28 \text{ (чорн.)}$$

$$F_2: 67 \text{ (чорн.)} : 27 \text{ (блак.)} : 34 \text{ (білі)}$$

$$(67 + 27 + 34) : 16 = 8.$$

$$(67 / 8) : (27 / 8) : (34 / 8) = 9 : 3 : 4.$$

Отже, гени взаємодіють за типом рецесивного епістазу, якому характерне розщеплення за фенотипом 9 (чорн.) : 3 (блак.) : 4 (білі) та за генотипом:

$$9A_V_ : 3A_bb : (3aaV_ + 1aabb).$$

Таким чином, комбінація генів aa відповідає за біле забарвлення і є інгібітором, ген А – не впливає на забарвлення, В контролює чорне забарвлення, а bb – блакитне.

Отже,

$$P: \text{♀ } AaVV \text{ (білі)} \times \text{♂ } AAbb \text{ (блак.)}$$

$$F_1: AaVb \text{ (чорн.)}$$

$$F_2: 9A_V_ : 3A_bb : (3aaV_ + 1aabb).$$

$$9 \text{ (чорн.)} : 3 \text{ (блак.)} : 4 \text{ (білі)}.$$

Відповідь: ознака успадковується дигенно. Між неалельними генами спостерігається взаємодія за типом рецесивного епістазу. Генотипи батьків: білого – aaVV, блакитного – AAbb.

Полімерний тип взаємодії неалельних генів.

8. При схрещуванні рослин вівса (*Avena sativa* L.) з волотистою формою суцвіття в першому поколінні всі рослини мали волотисте суцвіття, а в другому поколінні серед 208 рослин 10 були з одногривим суцвіттям, інші – волотисті. Як успадковується ознака? Які генотипи вихідних рослин та рослин F₁? Які будуть нащадки від схрещування нащадків F₁ з рослинами F₂, які мають одногриве суцвіття?

Розв'язування:

P: ♀ (волот.) x ♂ (волот.)

F₁: (волот.)

F₂: 198 (волот.) : 10 (одногр.)

(188 + 10) : 16 = 12,4.

(188 / 12,4) : (10 / 12,4) = 15 : 1.

Отже, ознака контролюється полігенно за типом некумулятивної полімерії з характерним співвідношенням за фенотипом 15(волот.) : 1(одногр.) при схрещуванні двох дигомозигот. Співвідношення за генотипом:

(9A₁_A₂_ + 3A₁_a₂a₂ + 3a₁a₁A₂_) : 1a₁a₁a₂a₂.

P: ♀ A₁A₁a₂a₂ (волот.) x ♂ a₁a₁A₂A₂ (волот.)

F₁: A₁a₁A₂a₂ (волот.)

F₂: (9A₁_A₂_ + 3A₁_a₂a₂ + 3a₁a₁A₂_) : 1a₁a₁a₂a₂.

15 (волот.) : 1 (одногр.).

Проведемо схрещування рослин першого покоління з нащадками другого покоління, які мають одногриве суцвіття.

P: ♀ a₁a₁a₂a₂ x ♂ A₁a₁A₂a₂

F:

♂ \ ♀	A ₁ A ₂	A ₁ a ₂	a ₁ A ₂	a ₁ a ₂
♀ a ₁ a ₂	A ₁ a ₁ A ₂ a ₂	A ₁ a ₁ a ₂ a ₂	a ₁ a ₁ A ₂ a ₂	a ₁ a ₁ a ₂ a ₂

Співвідношення за фенотипом: 3 (волот.) : 1 (одногр.).

Відповідь: ознака успадковується полігенно. Неалельні гени взаємодіють за типом некумулятивної полімерії. Генотип F₁ A₁a₁A₂a₂, генотип вихідних рослин – A₁A₁a₂a₂ та a₁a₁A₂A₂. При схрещуванні F₁ з рослинами F₂, які мають одногриве суцвіття, спостерігається розщеплення в співвідношенні: 75% рослин з волотистим суцвіттям та 25% – з одногривим.

Множинна (плейотропна) дія генів.

9. Колір шерсті у мишей (*Mus musculus* L.) контролюють такі гени: А – чорний, а – коричневий, В – модифікуючий ген, який послаблює чорне забарвлення до димчастого, в – не впливає на колір. Яких нащадків слід очікувати у F₂ при схрещуванні двох гомозиготних особин з чорним і коричневим забарвленням?

Розв'язування:

P: ♀ AA bb (чор.) x ♂ aa BB (кор.)

F₁: Aa Bb (дим.);

F₂: 9A_B_ (дим.) : 3A_bb (чор.) : (3aaB_ + 1aabb) (кор.).

Відповідь: Розщеплення у нащадків F₂ спостерігається у співвідношенні 9:3:4.

Особливості успадкування кількісних ознак.

10. Вивчення успадкування довжини квітки самоzapильного тютюну (*Nicotiana tabacum* L.) показало, що ця ознака контролюється чотирма парами генів, які взаємодіють за типом некумулятивної полімерії. Яку довжину квітки будуть мати нащадки F₁? Яка частина рослин F₂ буде мати таку ж довжину квітки, як і гомозиготні батьківські форми (довжина квітки рецесивної вихідної форми 40 мм, доміантної – 93 мм)?

Розв'язання: В результаті схрещування доміантної гомозиготи із рецесивною в F₁ отримаємо полігетерозиготних нащадків.

P: ♀ a₁a₁a₂a₂a₃a₃a₄a₄ x ♂ A₁A₁A₂A₂A₃A₃A₄A₄

F₁: A₁a₁A₂a₂A₃a₃A₄a₄

Нащадки першого покоління матимуть квітку середньої довжини:

$(93 + 40) / 2 = 66,5$ мм.

Оскільки ознака контролюється 4 парами генів, то при схрещуванні двох гетерозиготних особин, які утворюють 16 типів гамет ($2^n = 2^4 = 16$), в F₂ кількість нащадків складатиме 256 ($16 \times 16 = 256$). З них 1/256 буде мати 8 доміантних алелей і довжину квітки 93 мм і 1/256 – 8 рецесивних алелей і довжину квітки 40 мм.

Відповідь: Нащадки першого покоління будуть полігетерозиготами з довжиною квітки 66,5 мм. Серед нащадків другого покоління 1/256 частина матиме довжину квітки 93 мм і 1/256 – 40 мм.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

I. Комплементарний тип взаємодії неалельних генів

1. В.Бетсон і Р.Пеннет схрестили між собою рослини запашного горошку (*Lathyrus odoratus* L.) з білими квітками. В F₁ всі рослини виявились з пурпуровими квітками, а в F₂ відбулося розщеплення: 53 – з пурпуровими, 19 – з червоними, 56 – з білими квітками. Як це можна пояснити?

2. При схрещуванні двох рослин безвусої суниці (*Fragaria ananassa* Duch.) у першому поколінні всі рослини виявились вусатими, а в другому поколінні з 752 рослин 419 виявились з вусами, 333 – без вусів. Чим це пояснити?

II. Епістатичний тип взаємодії неалельних генів

3. У вівса (*Avena sativa* L.) чорне забарвлення зернівок контролюється доміантним геном А, а сіре – доміантним геном В. Ген А епістатичний відносно гена В, в його присутності В не має фенотипового прояву. За відсутності двох доміантних генів проявляється біле забарвлення. При самоzapиленні чорнозернівкових рослин в нащадках F₁ отримали: 193

чорнозернівкові, 47 сірозернівкових і 15 білозернівкових рослин. Визначити генотипи батьків.

4. Від схрещування двох рослин гарбуза (*Cucurbita pepo* L.) з білими плодами одержали 67 рослин з білими, 19 – з жовтими і 6 – з зеленими. Чим це можна пояснити?

5. При схрещуванні коней (*Equus caballus* L.) сірої і рудої масті в першому поколінні всі лошата виявились сірими. В другому поколінні на кожні 16 лошат в середньому з'являлось 12 сірих, 3 вороних і 1 руде. Визначте тип успадкування масті у коней і встановіть генотипи зазначених тварин.

III. Полімерний тип взаємодії неалельних генів

6. У пшениці (*Triticum aestivum* L.) яровість кодується двома домінантними полімерними генами A_1 і A_2 , а озимість їх рецесивними алелями – a_1 , a_2 . При цьому яра форма повністю домінує над озимою формою. Встановити генотип і фенотип рослин отриманих при такому схрещуванні $A_1A_1A_2A_2 \times a_1a_1a_2a_2$.

7. В результаті шлюбу гомозиготного чорношкірого чоловіка (*Homo sapiens* L.) із гомозиготною білошкірою жінкою народжуються мулати. Аналіз покоління від великої кількості шлюбів між мулатами дає розщеплення 1:4:6:4:1. Фенотипово нащадки були: чорношкірими, темними мулатами, мулатами, світлими мулатами і білошкірими. Визначте кількість пар генів, що обумовлюють колір шкіри людини, характер їх взаємодії та генотипи батьків і нащадків.

8. У грициків звичайних (*Capsella bursa-pastoris* L.) форма плода залежить від двох пар полімерних генів і стручок може бути трикутний або округлий. При схрещуванні любої гомозиготної форми з трикутним стручком із рослиною, що має округлий стручок, в F_1 завжди трикутні стручки. Визначте генотипи батьків і нащадків в схрещуваннях, що дали наступні результати: 1) 15 рослин з трикутними стручками і 1 з округлими; 2) 3 рослини з трикутними стручками і 1 з округлими.

IV. Множинна (плейотропна) дія генів

9. Одна з порід курей (*Gallus domesticus* L.) характеризується вкороченими ногами. Ознака ця домінантна. Ген, який керує нею, одночасно спричинює вкорочення дзьоба (тобто є геном-модифікатором). При цьому в гомозиготних курчат дзьоб настільки малий, що вони не можуть пробити яйцеву шкаралупу і гинуть, не маючи змоги вилупитися. В інкубаторі господарства, що спеціалізується на розведенні коротконогих курей, одержано 3000 курчат. Скільки серед них коротконогих?

V. Особливості успадкування кількісних ознак

10. Висоту рослини контролюють п'ять пар полімерних генів. Припустимо, що кожен домінантний ген збільшує висоту рослини на 1 см. Рослина $a_1a_1a_2a_2a_3a_3a_4a_4a_5a_5$ має висоту 12 см. В наступному схрещуванні

$A_1A_1a_2a_2a_3a_3A_4A_4A_5a_5$ x $a_1a_1a_2a_2A_3A_3A_4a_4A_5a_5$ відбувається незалежний розподіл усіх пар генів. Дайте відповіді: 1) Яка висота батьківських рослин? 2) Яка буде найбільша висота гібридних рослин F_1 ? 3) Яка буде найменша висота гібридів F_1 ?

11. Вуха кролів (*Oryctolagus cuniculus* L.) породи баран 30 см завдовжки, у інших порід – 10 см. Припустимо, що відмінності у довжині вух залежать від двох пар еквівалентних генів. Генотип кроликів породи баран – $L_1L_1L_2L_2$, генотип звичайних кроликів – $l_1l_1l_2l_2$. Визначте довжину вух кроликів F_1 при схрещуванні вказаних особин.

12. Довжину вовни у овець (*Ovis aries* L.) контролюють три пари еквівалентних генів. Вівці однієї породи мають довжину вовни в середньому 40 см, а іншої – 10 см. Визначити довжину вовни у нащадків F_1 при схрещуванні овець різних порід.

Контрольні запитання:

1. Що таке взаємодія неалельних генів? Назвіть основні типи взаємодії неалельних генів.
2. Які виділяють підтипи комплементарної взаємодії неалельних генів? Які кількісні співвідношення нащадків в F_2 можливі при цьому типі взаємодії?
3. На які підтипи поділяють епістатичний тип взаємодії неалельних генів? Які кількісні співвідношення нащадків в F_2 характерні для цього типу взаємодії?
4. В чому полягає полімерний тип взаємодії неалельних генів. Що таке кумулятивна та некумулятивна полімерія?
5. Що таке кількісні та якісні ознаки? Наведіть приклади.
6. Що таке еквівалентні (або полімерні) гени? Які ознаки (якісні чи кількісні) детермінуються полімерними генами?
7. В чому полягає явище трансгресії?
8. Що таке гени-модифікатори? Дайте визначення поняттям «пенетрантність» та «експресивність».
9. Що таке норма реакції генотипу?

Література для самопідготовки:

1. Голда Д.М. Задачі з генетики: Навчальний посібник / Д.М. Голда, С.В. Демидов, Т.А. Решетняк. – К.: Фітосоціоцентр, 2004. – 116 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №8
ТЕМА: ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ СТАТІ ТА ОЗНАК,
ЗЧЕПЛЕНИХ ЗІ СТАТТЮ

Мета: закріпити теоретичні знання про генетику статі, навчитися розв'язувати типові генетичні задачі на успадкування статі та ознак, зчеплених зі статтю.

Теоретичні відомості.

У роздільностатевих видів стать майбутньої особини визначається здебільшого в момент запліднення (*сингамний тип визначення статі*) завдяки певній комбінації в зиготі статевих хромосом, так званих X та Y хромосом. Стать, що визначається наявністю однакових статевих хромосом і утворює однаково диференційовані за статтю гамети, називається *гомогаметною*. Стать, що визначається двома відмінними статевими хромосомами і утворює два типи гамет, – *гетерогаметна стать*. У багатьох систематичних груп організмів (ссавців, більшості земноводних, певної частини риб, ракоподібних, більшості комах, червів, більшості дводомних рослин) спостерігається гомогаметність жіночої статі (XX), а чоловіча стать відповідно є гетерогаметною (XY).

У птахів, плазунів, деяких земноводних, частини риб, комах (лускокрилі, волохокрильці), деяких дводомних рослин жіноча стать – гетерогаметна, а чоловіча стать – гомогаметна. У таких випадках X-хромосому позначають літерою Z, а Y-хромосому – літерою W, тоді жіноча стать позначається ZW, а чоловіча – ZZ.

Відмінності за статевими хромосомами у представників одного виду можуть бути не тільки якісними, але й кількісними. У самців деяких морських червів, клопів, перетинчастокрилих, в яких у хромосомному наборі відсутня Y-хромосома, гомогаметною є жіноча стать (XX), а гетерогаметною – чоловіча (XO). В деяких лускокрилих в ході еволюції втрачена W-хромосома і гетерогаметна жіноча стать позначається як ZO.

У організмів із сингамним типом визначення статі ознака статі є менделюючою і підпорядковується законам аналізуючого схрещування. Наприклад:

P: ♀ XX x ♂ XY

G: X X, Y

F₁: XX, XY

1 : 1

(50% самок і 50% самців)

Розвиток ознак статі у дрозофіл (*Drosophila melanogaster Meigen*) з аномальним набором хромосом залежить від балансу генів, які знаходяться в X-хромосомі і аутосомах (*балансова теорія визначення статі*). Співвідношення кількості X-хромосом та аутосом (X/A) у нормальних самців становить – 0,5, нормальних самок – 1, інтерсексів – 0,67, надсамців (суперсексів) – 0,33, надсамок (суперсексів) – 1,5.

Ознаки, гени яких локалізовані в статевих хромосомах, назвали *ознаками, зчепленими зі статтю*. Алельні гени, що детермінують дані ознаки,

позначають літерою латинського алфавіту (великою або малою залежно від того, домінантна чи рецесивна це ознака) у верхньому індексі поряд з позначенням статевої хромосоми, у якій міститься даний алель. Наприклад, рецесивний алель гемофілії міститься в X-хромосомі і його позначають X^h , а домінантний алель нормального зсідання крові позначається X^H .

Жіноча особина за ознакою, зчепленою зі статтю, може бути гомозиготною ($X^A X^A$, $X^a X^a$) або гетерозиготною ($X^A X^a$). Чоловіча особина може бути лише гемізіготною ($X^A Y$ або $X^a Y$), оскільки в її генотипі з пари алельних генів присутній лише один алель (*гемізіготний стан*). Рецесивний алель зчеплений з X-хромосомою у жінок фенотипово проявляється лише в гомозиготному стані, у чоловіків (за умови локалізації в негомологічній ділянці X-хромосоми) – завжди проявиться у фенотипі. У зв'язку з тим, що природні популяції містять мутації, які знижують життєздатність, то особини із гетерогаметною статтю частіше мають знижену пристосованість.

У ссавців жіночі особини в кожній соматичній клітині мають дві X-хромосоми, одна з яких “вимкнена” (інактивна). X-хромосоми інактивуються на ранній стадії ембріонального розвитку, при цьому в різних клітинах вони вимикаються випадково. Наприклад, у кішок (*Felis catus L.*) ген B визначає чорний колір шерсті, b – рудий. В гетерозиготних особин $X^B X^b$ в одних клітинах проявляється хромосома X^B , в інших – X^b , тому такі особини мають черепахове забарвлення (чорно-руде). Такий колір шерсті властивий тільки самкам, тому що самці мають одну X-хромосому.

При успадкуванні ген, що визначає певну ознаку і локалізований у X-хромосомі, передається від батька лише до дочок, а від матері – до синів і дочок порівну. З X-хромосомою у людини (*Homo sapiens L.*) зчеплені значна кількість важких спадкових хвороб. Наприклад: гемофілія (знижена згортальна здатність крові), дальтонізм (порушення кольорового світосприймання), відсутність потових залоз, аномалія метаболізму пуринів, деякі захворювання шкіри (фолікулярний гіперкератоз), деякі форми агаммаглобулінемії (відсутність або знижений рівень імуноглобулінів у сироватці крові), темна емаль зубів, відсутність малих кутніх зубів, пігментний дерматоз («мармурова» пігментація шкіри), форми затримки розумового розвитку тощо. Такі захворювання успадковуються за принципом «нахрестя»: синами – від матері, дочками – від батька. Переважна більшість спадкових захворювань детермінуються рецесивними генами (тобто є рецесивними ознаками), при цьому в особин з генотипом $X^a Y$ і $X^a X^a$ прогресує спадкова хвороба, а особини з генотипом $X^A X^a$ є гетерозиготними носіями цих захворювань. Крім того, деякі гени, що детермінують розвиток спадкових хвороб, у гомозиготному стані спричиняють летальний ефект, тому особини з генотипом $X^a X^a$ гинуть в ембріональному стані.

Ознаки, зчеплені з Y-хромосомою, зустрічаються винятково в особин чоловічої статі, бо Y-хромосому від батька успадковують лише сини (за умови гетерогаметності чоловічої статі). Тому цей тип успадкування називається *голандричним*, а ознаки, зчеплені з Y-хромосомою, – *голандричними*. У людини за цим типом успадковуються деякі відхилення від норми, зокрема

шкірні перетинки між пальцями, густе овоłosіння вушних раковин, утворення рогових лусок на шкірі (іхтіоз) тощо.

У гермафродитних квіткових рослин (рослини, які мають і жіночі, і чоловічі генеративні органи) інколи не утворюється насіння. Цим створюються умови для перехресного запліднення і підтримання гетерозиготності. Це явище називається *самонесумісністю* і контролюється геном S і численними його алелями S₁, S₂, S₃, S₄ і т.д. Пилкове зерно запліднює яйцеклітину лише тоді, коли зливаються контрастні алельні гени.

При розв'язанні задач, в яких мова йде про успадкування ознак, зчеплених зі статтю, доцільно аналізувати окремо потомство чоловічої і жіночої статі.

Приклади розв'язування задач

Успадкування статі.

1. За даними Державної служби статистики України станом на 1 січня 2012 року населення м.Києва становило 2 772 951 особу, в тому числі 1 279 505 чоловіків та 1 493 446 жінок. Яке справжнє співвідношення статей? Яке було б співвідношення статей, якби становило 51% чоловічої і 49% жіночої?

Розв'язування: У м.Києві живе 46% чоловіків і 54% жінок.

$$1\,279\,505 \cdot 100\% : 2\,772\,951 = 46,14\%$$

$$1\,493\,446 \cdot 100\% : 2\,772\,951 = 53,86\%$$

Проте, якщо виходити із теоретичного розподілу співвідношення статей, то в столиці повинно бути 1 414 205 чоловіків та 1 358 746 жінок.

$$2\,772\,951 \cdot 51\% : 100\% = 1\,414\,205$$

$$2\,772\,951 \cdot 49\% : 100\% = 1\,358\,746$$

Відповідь: Дійсне співвідношення статей становить 46% чоловіків і 54% жінок. При теоретичному співвідношенні повинно бути 1 414 205 чоловіків та 1 358 746 жінок.

2. Дрозофіла (*Drosophila melanogaster* Meigen) в соматичних клітинах має шість аутосом (A), або два набори, та дві статеві хромосоми XX, або XY. При наявності XX-хромосом буде самка, а при XY – самець. Але успадкування статі залежить від балансу статевих хромосом та числа наборів аутосом. Визначити стать при таких кількостях наборів аутосом та хромосом: 3X та 6A; 3X та 9A; 3X та 2A. Яким співвідношенням вони відповідають?

Розв'язування: Співвідношення 3X та 6A дорівнюватиме 0,5 (3:6=0,5) і буде характерним для самця.

3X та 9A дорівнюватиме 0,33 (3:9=0,33) і відповідатиме надсамцю.

3X та 2A дорівнюватиме 1,5 (3:2=1,5) і відповідатиме надсамці.

Відповідь: Співвідношення дорівнюють 0,5; 0,33; 1,5 та відповідно є характерним для самця, надсамця, надсамки.

3. У самок курей (*Gallus domesticus* L.) набір статевих хромосом ZW, а в самців — ZZ. Відомо кілька випадків перетворення курок на півнів без будь-якого спеціального впливу. Такі півні схрещуються з нормальними курками і залишають потомство. Яке воно за статтю, якщо зиготи, що не мають хоча б однієї Z-хромосоми, гинуть?

Розв'язування: Якщо схрестити півня, що перетворився з курки, з нормальною куркою, то будемо мати таку картину:

♀	♂	Z	W
Z		ZZ	ZW
W		ZW	<u>WW</u>

Відповідь: нащадки, що мають генотип WW — нежиттєздатні, тому не враховуються; 66,7% нащадків матимуть генотип ZW — це кури; 33,3% матиме генотип ZZ — це півні.

Успадкування ознак, зчеплених зі статтю.

4. У курей (*Gallus domesticus* L.) зчеплений зі статтю ген А в рецесивному стані має летальну дію. Яка частина потомства загине, якщо схрестити курку з гетерозиготним півнем?

Розв'язування. У птахів жіноча стать є гетерогаметною, а чоловіча — гомогаметною. Генотип курки $Z^A W$, гетерозиготного півня $Z^A Z^a$.

P: ♀ $Z^A W$ x ♂ $Z^A Z^a$

G: Z^A, W Z^A, Z^a

F₁: $Z^A Z^A, Z^A Z^a, Z^A W, Z^a W$.

Відповідь: жіночі особини з генотипом $Z^a W$ загинуть, їхня частка складає 25%.

5. При яких генотипах батьківських форм можна визначити стать тільки що вилуплених курчат за забарвленням оперення, якщо відомо, що гени золотистого (коричневого) і сріблястого (білого) оперення розташовані в Z-хромосомі, при цьому ген золотистого оперення домінує над сріблястим? Не забудьте, що в курей (*Gallus domesticus* L.) гетерогаметною статтю є жіноча!

Розв'язування:

A – золотисте оперення, а – сріблясте оперення;

$Z^A Z^A, Z^A Z^a$ – золотисті півні;

$Z^a Z^a$ – сріблясті півні;

$Z^A W$ – золотисті курки;

$Z^a W$ – сріблясті курки.

P: ♀ $Z^A W$ x ♂ $Z^a Z^a$

G: Z^A, W Z^a

F₁: $Z^A Z^a, Z^a W$.

1(золотисті півні) : 1(сріблясті курочки).

Відповідь: При генотипах батьків $Z^A W$ і $Z^a Z^a$ можна за забарвленням курчат визначити, де курочки, де півники: півники будуть золотисті (коричневі), а курочки – сріблясті (білі).

6. У людини (*Homo sapiens* L.) альбінізм зумовлений аутосомним рецесивним алельним геном. Гемофілія зумовлена рецесивним геном, що локалізований в X-хромосомі. В подружньої пари, нормальної фенотипово за цими ознаками, народився син з обома аномаліями. Яка ймовірність того, що у другого сина в цій родині також проявляться обидві аномалії одночасно?

Розв'язування:

X^H — норма, X^h — гемофілія;

A — норма, a — альбінізм.

Оскільки батьки фенотипно нормальні за обома ознаками, а їх син має обидві аномалії, то ми маємо справу з розщепленням ознак при схрещуванні дигетерозигот. Таким чином, генотипи батьків можуть бути такими: $X^H X^h Aa$ та $X^H Y Aa$.

♀ \ ♂	$X^H A$	$X^H a$	$Y A$	$Y a$
$X^H A$	$X^H X^H A A$ (здор.)	$X^H X^H A a$ (здор.)	$X^H Y A A$ (здор.)	$X^H Y A a$ (здор.)
$X^H a$	$X^H X^H A a$ (здор.)	$X^H X^H a a$ (альб.)	$X^H Y A a$ (здор.)	$X^H Y a a$ (альб.)
$X^h A$	$X^H X^h A A$ (здор.)	$X^H X^h A a$ (здор.)	$X^h Y A A$ (гемоф.)	$X^h Y A a$ (гемоф.)
$X^h a$	$X^H X^h A a$ (здор.)	$X^H X^h a a$ (альб.)	$X^h Y A a$ (гемоф.)	$X^h Y a a$ (гемоф. + альб.)

Відповідь: імовірність появи в цій родині синів з обома аномаліями становить 1/16.

7. Коти (*Felis catus L.*) бувають чорні і руді, а кішки – чорні, руді і чорно-руді (черепахові). Ознака зчеплена зі статтю, черепаховий колір – неповнодомінантна ознака, що пов'язано із випадковою інактивациєю однієї із X-хромосом. Які можуть бути кошенята, якщо кіт рудий (рецесив), а кішка – черепахова? Скласти генетичну схему успадкування ознак зчеплених зі статтю для батьківських форм і нащадків F_1 .

Розв'язування:

B – чорна шерсть

b – руда шерсть

P: ♀ $X^B X^b$ x ♂ $X^b Y$

(чорно-руда кішка) (рудий кіт)

F_1 :

♀ \ ♂	X^b	Y
X^B	$X^B X^b$ (чорно-руда кішка)	$X^B Y$ (чорний кіт)
X^b	$X^b X^b$ (руда кішка)	$X^b Y$ (рудий кіт)

Відповідь: від рудого кота та чорно-рудої кішки можуть бути 50% рудих кошенят, при цьому за статтю вони будуть – половина кішечок, а інша половина – котики, 25% чорно-рудих кішечок та 25% чорних котиків.

8. Чи може спостерігатись явище самонесумісності при схрещуванні квіткових рослин за наявності таких генів у батьків:

1) P: ♀ $S_1 S_2$ x ♂ $S_1 S_2$;

2) P: ♀ $S_1 S_2$ x ♂ $S_2 S_3$;

3) P: ♀ $S_1 S_2$ x ♂ $S_3 S_4$;

4) P: ♀ $S_1 S_2$ x ♂ $S_4 S_5$.

Розв'язування:

При схрещуванні ♀ $S_1 S_2$ x ♂ $S_1 S_2$ запліднення не відбувається.

Схрещування ♀ S_1S_2 x ♂ S_2S_3 дає тільки організми S_1S_3 , S_2S_3 ; а організми S_1S_2 не утворюються.

Явище несумісності не спостерігається при схрещуванні ♀ S_1S_2 x ♂ S_3S_4 , і утворюються при цьому чотири генотипи: S_1S_3 , S_2S_3 , S_1S_4 , S_2S_4 .

Аналогічно утворюються чотири генотипи при перехресному запилюванні: ♀ S_1S_2 x ♂ S_4S_5 – S_1S_4 , S_2S_4 , S_1S_5 , S_2S_5 .

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

I. Успадкування статі

1. За даними Державної служби статистики України станом на 1 січня 2012 року населення держави становило 45 453 282 осіб, в тому числі 20 976 712 чоловіків та 24 476 570 жінок. Яке справжнє співвідношення чоловіків та жінок у відсотках? Яка була б кількість чоловіків та жінок, якби співвідношення становило 51% чоловіків і 49% жінок?

2. Визначити фенотип квітки (чоловічий чи жіночий) куколиці дводомної (*Silene dioica* L.) при такому загальному наборі статевих хромосом і аутосом: $2A+XX$; $2A+XY$; $3A+XY$; $4A+XY$; $2A+XXY$; $4A+XXXXXY$.

3. Визначити стать плодів мух (*Drosophila melanogaster* Meigen) при таких кількостях наборів аутосом та хромосом: $2X$ та $6A$; $2X$ та $3A$; $2X$ і $2A$. Яким співвідношенням вони відповідають?

II. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю

4. Яка ймовірність народження хлопчиків і дівчаток у сім'ї, в якій мати є носієм рецесивного летального алеля, зчепленого зі статтю, що викликає загибель зародка на ранніх стадіях розвитку?

5. У людини (*Homo sapiens* L.) темна емаль зубів визначається домінантними алелями двох різних генів, один із яких розташований в аутосомі, другий – у статевій X-хромосомі. В сім'ї, де батьки мають темні зуби, народилися дівчинка та хлопчик із нормальним кольором зубів. Визначити ймовірність народження наступної дитини також із нормальними зубами, якщо темні зуби матері зумовлені геном X-хромосоми, а темні зуби батька – аутосомним геном.

6. Відсутність зубів – рецесивна, зчеплена з X-хромосою ознака. В сім'ї чоловіка і жінки, які мали зуби, росте хлопчик без зубів. Від кого він успадкував цю ваду? Відповідь підтвердити розв'язком.

7. Схрестили чорну кішку (*Felis catus* L.) з рудим котом. Чи будуть у потомстві особини з рудим кольором шерсті?

8. Якщо черепахова кішка (*Felis catus* L.) привела кошенят, одне з яких має черепахове забарвлення шерсті, а три – чорне, то який колір шерсті у батька цих кошенят? Яка стать цих кошенят?

9. Батько і мати здорові, а дитина хворіє на гемофілію. Яка стать у дитини?

10. У людини (*Homo sapiens* L.) рецесивний ген гемофілії міститься в X-хромосомі. Батько дівчини – гемофілік, а мати здорова і походить з родини, в

якої цієї хвороби не було. Дівчина виходить заміж за хлопця з гемофілією. Що можна сказати про їхніх дітей – синів та дочок, якщо ген гемофілії у гомозиготному стані спричинює летальний ефект?

11. Схрестили червонооких самок плодових мух (*Drosophila melanogaster Meigen*) з червоноокими самцями. В потомстві отримано 69 червонооких і білооких самців і 71 червонооку самку, визначте генотип батьків і потомства, якщо відомо, що червоний колір очей – домінантна ознака, білий – рецесивна, а відповідний ген зчеплений з X-хромосомою.

12. Золотисте (коричневе) забарвлення оперення у певних порід курей (*Gallus domesticus L.*) успадковується як зчеплена з Z-хромосомою домінантна ознака. Сріблясте (біле) забарвлення оперення – рецесивна ознака. На птахофермі провели схрещування золотистих курок із сріблястими півнями. Визначити фенотип потомства від цього схрещування.

13. Від схрещування сріблястих курок (*Gallus domesticus L.*) з гібридними золотистими півнями на птахофермі з'явилося 560 курчат. Скільки від загальної кількості потомства складають, із урахуванням статі, золотисті курчата? Золотисте (коричневе) забарвлення оперення детермінується домінантним, зчепленим з Z-хромосомою геном, а сріблясте (біле) забарвлення – рецесивним геном.

14. Смугасте забарвлення оперення у певних порід курей (*Gallus domesticus L.*) успадковується як зчеплена з Z-хромосомою домінантна ознака, а біле забарвлення оперення – рецесивна ознака. На птахофермі одержано 169 смугастих курок, 165 смугастих півнів, 167 білих курок і 166 білих півнів. Визначити генотипи і фенотипи вихідних батьківських форм.

15. У дослідному господарстві проведено кілька серій схрещувань. Спочатку схрещували смугастих курок (*Gallus domesticus L.*) з білими півнями. А потім гібридних півнів схрещували з білими курками. Визначити фенотипи нащадків F₁ і F₂. Смугасте забарвлення оперення – домінантна, зчеплена з Z-хромосомою ознака, біле забарвлення оперення – рецесивна ознака.

16. Від схрещування гібридних смугастих півнів (*Gallus domesticus L.*) і смугастих курок на птахофермі одержали 1320 курчат. Яка кількість потомства без урахування статі фенотипно подібна до батьківських форм? Смугасте забарвлення оперення успадковується як зчеплена з Z-хромосомою домінантна ознака, а біле забарвлення оперення – рецесивна ознака.

17. Сіре забарвлення оперення детермінується зчепленим з Z-хромосомою домінантним геном, а чорне забарвлення оперення – його рецесивним алелем. Яка ймовірність появи чорних курчат від схрещування сірих курок і гібридних сірих півнів (*Gallus domesticus L.*)?

18. Схрестили сіру акваріумну рибку гуппі (*Poecilia reticulata Peters*) з кольоровим самцем. В F₁ отримали сірих самок і кольорових самців. Такий же результат спостерігали і в F₂. Поясніть одержані результати.

19. У одного виду рослин система гаметофітної несумісності зумовлена серією багатьох алелів локуса S. Вкажіть генотипи нащадків для кожного з наведених нижче чотирьох схрещувань, коли відомо, що алелі генів S₁ і S₂ несумісні.

1) P: ♀ S₁S₂ x ♂ S₃S₄

2) P: ♀ S₁S₂ x ♂ S₂S₃

3) P: ♀ S_fS₁ x ♂ S₁S₂

4) P: ♀ S₁S₂ x ♂ S_fS₁

20. При схрещуванні рослин, які мають різні алельні гени, утворились такі генотипи: S₁S₃, S₂S₃, S₁S₄, S₂S₄. Визначити генотипи батьків.

Контрольні запитання:

1. Що таке стать? Назвіть основні статеві відмінності.
2. Назвіть механізми детермінації статті. Як називаються статеві гормони?
3. Що таке диференціація статі? Які процеси лежать в основі диференціації статі?
4. Які Вам відомі типи визначення статі?
5. Які ознаки називають зчепленими зі статтю? Як їх записують за допомогою генетичної символіки при рішенні генетичних задач?
6. Що таке гемізиготність та гемізигота?
7. Які ознаки називають голандричними? Наведіть приклади ознак, зчеплених зі статтю, які успадковуються голандрично?
8. Що таке реципрокні схрещування? Як успадковуються ознаки, якщо гени, що їх детермінують локалізовані в X-хромосомі? Наведіть приклади.
9. В чому суть і значення явища самонесумісності? Які бувають форми самонесумісності?

Література для самопідготовки:

1. Голда Д.М. Задачі з генетики: Навчальний посібник / Д.М. Голда, С.В. Демидов, Т.А. Решетняк. – К.: Фітосоціоцентр, 2004. – 116 с.
2. Шевчук Т.О. Генетика статі людини, тварин та рослин: Навч. посіб. для студ. вищ. пед. навч. закл. / Т.О. Шевчук, Е.О. Жигульова. – Кам'янець-Подільський: Медобори, 2003. – 98 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №9

ТЕМА: ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ПРИ НЕПОВНОМУ ЗЧЕПЛЕННІ. ОДИНАРНИЙ КРОСИНГОВЕР

Мета: закріпити теоретичні знання про групи зчеплення та хромосомну теорію спадковості Т.Моргана, оволодіти методикою рішення типових генетичних задач на успадкування при неповному зчепленні.

Теоретичні відомості.

Структурною і функціональною одиницею спадковості, згідно з сучасними уявленнями, є ген. Місце локалізації генів – хромосоми. Кожна хромосома містить багато генів, що було доведено численними генетичними і цитологічними дослідженнями.

Відомо, що хромосоми успадковуються як єдине ціле. Тому гени, локалізовані в одній хромосомі, як правило, успадковуються разом, і складають одну *групу зчеплення*. А спільне успадкування генів, які складають групу зчеплення, називається *зчепленим успадкуванням генів*. Явище зчеплення ознак (генів) відкрили в 1906 р. В.Бетсон і Р.Пеннет, пізніше цим питанням займався цитолог У.Сеттон. Проте розкриття суті цього явища стало можливим завдяки працям Т.Моргана та його співробітників (А.Стертевант, Г.Меллер, К.Бреджес). Закономірності зчепленого успадкування викладені у створеній цими вченими хромосомній теорії спадковості.

Основні положення хромосомної теорії спадковості та їх тлумачення, необхідні для вирішення задач:

- Гени локалізуються в хромосомах. Кожний ген у хромосомі займає певну ділянку — локус.
- Гени в одній хромосомі згідно з хромосомною теорією розташовані лінійно (по довжині хромосоми).
- Гени, локалізовані в одній хромосомі, зазвичай, успадковуються разом і складають одну групу зчеплення.
- Алельні гени локалізовані в певних ділянках гомологічних хромосом, тому групу зчеплення складають дві гомологічні хромосоми.

Отже, на основі принципу гомологічності хромосом, кількість груп зчеплення звичайно відповідає кількості пар хромосом (гаплоїдній кількості хромосом каріотипу). Наприклад, у мушки дрозофіли (*Drosophila melanogaster* Meigen) диплоїдний набір – 8 хромосом і 4 групи зчеплення, у людини (*Homo sapiens* L.) 46 хромосом і 23 групи зчеплення і т.д. Таке співвідношення кількості груп зчеплення і гаплоїдного набору хромосом повністю простежується у гомогаметної статі і дещо не збігається у гетерогаметної статі цього ж виду організмів.

При розв'язанні задач щодо визначення кількості груп зчеплення звичайно приймається до уваги диплоїдний набір хромосом, характерний для того чи іншого виду без урахування статі.

З метою полегшення розв'язування задач використовують особливий запис генотипу, який дає можливість відокремити зчеплені ознаки від ознак, гени яких знаходяться в різних хромосомах. Наприклад, генотип

дигетерозиготи $AaBb$ можна записати як $\frac{AB}{ab}$ або $\frac{Ab}{aB}$. Над двома паралельними лініями, які символізують гомологічні хромосоми, записують комбінації генів, успадковані організмом від матері, а під цими лініями – від батька.

У запису гамет теж використовують символічні хромосоми. Наприклад, в особини з генотипом $\frac{Ab}{aB}$ за умов **повного зчеплення** утворюються лише некросоверні гамети (AB і ab), а за умов **неповного зчеплення**, окрім уже записаних типів гамет, утворюються ще й кросоверні гамети (Ab і aB).

Такий вид запису генотипів і гамет використовується для позначення зчеплених ознак, гени яких локалізовані в аутосомах.

Отже, при повному зчепленні дигетерозиготний організм продукує два типи гамет, а при неповному зчепленні – чотири типи гамет. Гамети з вихідними групами зчеплення (незмінною комбінацією генів) називають **некросоверними**, а гамети з новими комбінаціями генів – **кросоверними**.

Виникнення нових комбінацій генів у гаметах пояснюється порушенням зчеплення (неповне зчеплення) внаслідок кросинговеру. **Кросинговер** (перехрест хромосом) відбувається у профазі I мейозу, під час якого гомологічні хромосоми (точніше, прилеглі під час кон'югації хроматиди) обмінюються своїми ділянками і утворюються рекомбінантні (кросоверні) хромосоми. Рекомбінантні гомологічні хромосоми містять ділянки (гени) як батьківських, так і материнських хромосом. Наприклад, дигетерозиготний організм з генотипом $\frac{AB}{ab}$ (за умов неповного зчеплення) може продукувати чотири типи гамет: AB , ab , Ab , aB . Гамети типу Ab і aB утворилися внаслідок кросинговеру, тобто між хроматидами гомологічних хромосом відбувся обмін певними ділянками, що призвело до рекомбінації генетичного матеріалу і появи відмінного від вихідної форми сполучення генів (рис. 9.1).

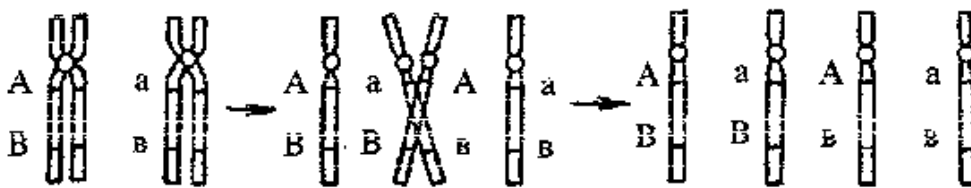


Рис. 9.1. Схематичне зображення обміну ділянками між хроматидами гомологічних хромосом.

Кожна із утворених в результаті кросинговеру хроматид (надалі – самостійні хромосоми) потрапляє в окрему гамету і утворюється чотири їх типи. Проте, співвідношення цих гамет на відміну від вільного комбінування буде нерівним.

Частота кросинговеру прямо пропорційна відстані між генами в групі зчеплення: чим далі розташовані один від одного гени, тим частіше спостерігається кросинговер. Отже, чим більша відстань між генами в групі зчеплення, тим вища ймовірність перехресту і розвитку кросоверних гамет і

навпаки. Тому кількість некросоверних гамет завжди більше, ніж кросоверних. Тобто частота утворення кросоверних (рекомбінантних) гамет завжди складає менше 50%.

Особини, що розвиваються з кросоверних (рекомбінантних) гамет, називають **кросоверами** (або рекомбінантами). Виникають рекомбінантні особини з такою самою ймовірністю, як і кросоверні гамети. Особини, що розвиваються з некросоверних гамет, називають **некросоверами** (нерекомбінантами).

Для визначення відстані між генами використовують винятково аналізуюче схрещування, тобто схрещування з гомозиготним за рецесивними ознаками організмом. При такому схрещуванні процент рекомбінантів дорівнює як частоті кросоверних гамет, так і відстані між відповідними генами. За одиницю відстані між генами у хромосомі прийнята 1 **морганіда**, яка дорівнює 1% кросинговера.

Наприклад, від аналізуючого схрещування дигетерозиготи одержано 12% кросоверів. Це означає, що дигетерозигота утворила 12% кросоверних гамет і що відстань між генами А і В (а також а і в, А і в, а і В) становить 12% або 12 морганід.

Для розрахунку відносної відстані між генами, які локалізовані в одній хромосомі, використовують формулу:

$$X = \frac{a + c}{n} \cdot 100\%$$

де X – процент кросоверів від аналізуючого схрещування;

(a+c) – кількість кросоверів;

n – загальна кількість нащадків.

При розв'язуванні задач на зчеплене успадкування слід пам'ятати, що у самця дрозофіли (*Drosophila melanogaster* Meigen), самки шовковичного шовкопряда (*Bombyx mori* L.) кросинговер не спостерігається.

Приклади розв'язування задач

1. Чому дорівнює число груп зчеплення у моркви (*Daucus sativa* Hoffm.), гороху (*Pisum sativum* L.), томатів (*Lycopersicon esculentum* Mill.), картоплі (*Solanum tuberosum* L.), цибулі (*Allium cepa* L.), якщо в ядрі соматичних клітин цих городніх культур відповідно 18, 14, 24, 48, 16 хромосом?

Розв'язування: 18/2 = 9; 14/2 = 7; 24/2 = 12; 48/2 = 24; 16/2 = 8.

Відповідь: кількість груп зчеплення у моркви становить 9, у гороху – 7, у томатів – 12, у картоплі – 24, у цибулі – 8.

2. Чому дорівнює число груп зчеплення у мухи хатньої (*Musca domestica* L.), таргана (*Blatta orientalis* L.), мушки дрозофіли (*Drosophila melanogaster* Meigen), якщо в ядрі соматичних клітин цих комах відповідно 12, 48 і 8 хромосом?

Розв'язування: 12/2=7, 7+1=8; 48/2=24, 24+1=25; 8/2=4, 4+1=5.

Відповідь: кількість груп зчеплення у мухи хатньої становить – 7 і 8, таргана – 24 і 25, дрозофіли – 4 і 5 у гомогаметної і гетерогаметної статі відповідно.

3. У дрозофіл (*Drosophila melanogaster* Meigen) червоні очі і сіре тіло є домінантними ознаками (A і B), а кіноварні очі і чорне тіло – рецесивні ознаки (a і b). У науково-дослідній лабораторії провели схрещування червонооких особин, у яких сіре тіло, з особинами, які мали кіноварні очі і чорне тіло. Всі гібриди F₁ мали червоні очі і сіре тіло. Гібридних мушок схрестили з дигомозиготними за рецесивними ознаками самцями. У F_{an} одержали такі результати: 256 особин з червоними очима і сірим тілом, 18 особин з червоними очима і чорним тілом, 16 особин з кіноварними очима і сірим тілом і 262 особини з кіноварними очима і чорним тілом. Як успадковуються вказані ознаки? Запишіть схему проведених схрещувань. Визначте відстань між генами вказаних ознак.

Розв'язування: При схрещуванні двох дигомозиготних особин у першому гібридному поколінні отримуємо усі дигетерозиготи, в яких проявилися домінантні ознаки – червоні очі і сіре тіло.

За результатами аналізуючого схрещування (проявилися чотири фенотипові класи, але в нерівному співвідношенні) можна сверджувати, що ознаки успадковуються зчеплено. Зчеплення порушує кросинговер.

Схема схрещування:

$$\begin{array}{l}
 \text{P:} \quad \quad \quad \text{♀} \quad \frac{AB}{ab} \quad \times \quad \quad \quad \text{♂} \quad \frac{ab}{ab} \\
 \\
 \text{G:} \quad \quad \quad \left\{ \begin{array}{l} \frac{AB}{ab} \\ \frac{ab}{ab} \end{array} \right. \quad \quad \quad \frac{ab}{ab} \\
 \text{Некросоверні} \\
 \\
 \text{Кросоверні} \quad \left\{ \begin{array}{l} \frac{Ab}{ab} \\ \frac{aB}{ab} \end{array} \right. \\
 \\
 \text{F}_{\text{an}}: \quad \frac{AB}{ab}, \quad \frac{ab}{ab}, \quad \frac{Ab}{ab}, \quad \frac{aB}{ab} \\
 \quad \quad \quad \text{некросовери} \quad \quad \quad \text{кросовери}
 \end{array}$$

Згідно умови задачі загальна кількість нащадків становить:

$$256 + 18 + 262 + 16 = 552.$$

Некросоверних гамет завжди утворюється більше, ніж кросоверних (у сумі більше 50% від загальної кількості нащадків). Таким чином: некросоверні гамети складають 94%, тобто по 47% кожного типу гамет або класу генотипів і фенотипів.

$$\frac{256 + 262}{552} \cdot 100\% = 94\%$$

Кросоверні гамети складають 6%, тобто по 3% кожного типу гамет або класу генотипів і фенотипів.

$$\frac{18 + 16}{552} \cdot 100\% = 6\%$$

Відповідно 6% становить процент кросинговера між генами А і В, тобто відстань між ними – 6 морганід.

Відповідь: ознаки успадковуються зчеплено; відстань між генами, що детермінують дані ознаки 6 морганід.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

1. Чому дорівнює число груп зчеплення у кукурудзи (*Zea mays L.*), жита (*Secale cereale L.*), твердої пшениці (*Triticum durum L.*), м'якої пшениці (*Triticum aestivum L.*), якщо в ядрі соматичних клітин цих злаків відповідно 20, 14, 28, 42 хромосоми?

2. Чому дорівнює число груп зчеплення у собаки (*Canis lupus familiaris*), кішки (*Felis catus L.*), кроля (*Oryctolagus cuniculus L.*), корови (*Bos taurus L.*), коня (*Equus caballus L.*), якщо в ядрі соматичних клітин цих тварин відповідно 78, 38, 44, 60 і 66 хромосом?

3. Провели схрещування дигетерозиготи *BbDd* з дигомозиготою *bbdd*. Унаслідок схрещування з'явилися чотири типи нащадків у такому співвідношенні: *BD* – 25%, *Bd* – 25%, *bD* – 25% і *bd* – 25%. Чи може це бути зчепленим успадкуванням? Відповідь пояснити.

4. У кукурудзи (*Zea mays L.*) нормальні листки і нормальна висота стебла – домінантні ознаки, а скручені листки і карликовість – рецесивні ознаки. Гени цих ознак зчеплені. Від аналізуючого схрещування гібридних рослин з нормальними листками і нормальною висотою стебла в потомстві отримали 689 рослин з нормальними листками і нормальною висотою стебла, 148 рослин зі скрученими листками і нормальною висотою стебла, 158 карликових рослин з нормальними листками і 705 карликових рослин зі скрученими листками. Запишіть схему аналізуючого схрещування і визначте відстань між вказаними генами.

5. Від схрещування дрозофіл (*Drosophila melanogaster Meigen*) з нормальними ногами і прямими крилами та дрозофіл, які мали короткі ноги і зігнуті крила, одержано потомство з такими ознаками: 535 дрозофіл з нормальними ногами і прямими крилами, 422 – з нормальними ногами і зігнутими крилами, 414 – з короткими ногами і прямими крилами і 529 – з короткими ногами і зігнутими крилами. Встановити фенотипи і генотипи вихідних форм. Як успадковуються гени вказаних ознак? Визначити відстань між цими генами.

6. У певних порід курей (*Gallus domesticus L.*) оперення ніг і стручкоподібний гребінь – домінантні ознаки, а голі ноги і простий гребінь – рецесивні ознаки. Гени вказаних ознак локалізовані в одній хромосомі і відстань між ними 16% кросинговеру. Який генотип і фенотип буде у курчат від схрещування гомозиготних курок з опереними ногами і простим гребенем із гомозиготним півнем, у якого голі ноги і стручкоподібний гребінь? Які типи гамет і в якому процентному співвідношенні продукують такі гібриди?

7. Від схрещування рослин кукурудзи (*Zea mays L.*) із забарвленим насінням і гладеньким ендоспермом та рослин, у яких безбарвне насіння і шерехатий ендосперм, гібриди F_1 виявилися із забарвленим насінням і гладеньким ендоспермом. Якими генами кодуються ці ознаки? Яке розщеплення можливе у нащадків від аналізуючого схрещування одержаних гібридів, якщо гени вказаних ознак локалізовані в одній хромосомі на відстані 3,5 морганід?

8. У певних сортів томатів (*Lycopersicum esculentum Mill.*) високе стебло і кулясті плоди – домінантні ознаки, а карликове стебло і грушоподібні плоди – рецесивні ознаки. Гени, які детермінують вказані ознаки, локалізовані в одній хромосомі на відстані 20% кросинговеру. В овочевому господарстві висаджено 1340 кущів розсади, вирощеної із насіння, одержаного від аналізуючого схрещування гібридних за обома ознаками томатів. Запишіть схему аналізуючого схрещування і визначте, яка кількість рослин буде мати низьке (карликове) стебло і грушоподібні плоди.

9. Рecessивні гени a і b визначають у людини (*Homo sapiens L.*) наявність цукрового діабету і схильність до гіпертонічної хвороби. Вказані гени локалізовані в одній хромосомі і перехрест між ними складає 10%. Визначити ймовірність народження дитини з обома аномаліями, якщо генотип матері $\frac{AB}{ab}$,

а батька $\frac{aB}{ab}$? Відповідь підтвердити відповідним розв'язком.

10. У великої рогатої худоби (*Bos taurus L.*) чорна шерсть і білоголовість – домінантні ознаки, а руда шерсть і чорноголовість – рецесивні ознаки. Гени цих ознак локалізовані в одній хромосомі і відстань між ними 25 морганід. У племінному господарстві протягом кількох років проводили схрещування рудого чорноголового бугая з чорними білоголовими коровами, у яких наявні гени рудої шерсті і чорноголовості. Загалом одержано 480 телят. Скільки серед них (теоретично) може бути рудих білоголових телят?

11. Гени B і C зчеплені і перехрест між ними становить 24% кросинговера, ген E міститься в іншій групі зчеплення. Які типи гамет і в якому процентному співвідношенні утворюються в особини з генотипом $(BCE)/(bce)$?

12. Колір очей у щурів (*Arvicola amphibius L.*) обумовлюється взаємодією генів P і R . Рecessивні алелі (один чи обидва) обумовлюють світле забарвлення очей. Схрещені гомозиготні темноокі щурі $(PR)/(PR)$ з подвійними рецесивами $(pr)/(pr)$. F_1 від цього схрещування зворотно схрещене з подвійними рецесивами і отримано таке покоління: темнооких – 1255, світлооких – 1777. Перше покоління від схрещування особин $(Pr)/(Pr)$ з $(pR)/(pR)$ зворотно схрещено з подвійними рецесивами і одержано таке покоління: темнооких – 174, світлооких – 1540. Визначте віддаль між генами P і R .

13. Гомозиготна за геном *cinnabar* (cn , яскраво-червоне забарвлення очей) самка дрозофіли (*Drosophila melanogaster Meigen*) схрещена з самцем *bleck* (b , чорне тіло). Домінантні алелі мутантних генів обумовлюють червоне

забарвлення очей і сіре тіло, характерні для дикого типу. Яке розщеплення треба чекати в F_2 і аналізуючому схрещуванні, якщо віддаль між цими генами складає 10 морганід?

14. Який відсоток перехресту між двома генами, якщо перехрест відбувається з однаковою частотою у особин обох статей і схрещування двох ідентичних гетерозигот $AaBb$ дає чотири типи нащадків з однаковою життєздатністю? Кількість особин, що знаходяться в меншості складає 1% від усього покоління.

15. У дрозофіли (*Drosophila melanogaster* Meigen) рецесивні ознаки – "зрізані крила" (*cut*, *ct*) і "гранатові очі" (*garnet*, *g*) зчеплені між собою. Домінантні алелі цих генів обумовлюють нормальну довжину крил і червоне забарвлення очей, характерні для дикого типу. В досліді одержали таке покоління F_2 :

Самки	Самці
106 - дикого типу;	26 - дикого типу;
98 - зі зрізаними крилами.	77 - з гранатовими очима;
	75 - зі зрізаними крилами;
	22 - зі зрізаними крилами і гранатовими очима.

Дані гени є аутосомні чи зчеплені зі статтю? Якщо зчеплені зі статтю, то на якій віддалі вони знаходяться? Які генотипи батьків?

16. Нормальна форма крил і сіре забарвлення тіла, характерні для дрозофіл (*Drosophila melanogaster* Meigen) дикого типу. В двох наступних схрещуваннях дрозофіли вказані батьки (в обох випадках гомозиготні) і покоління, одержане від схрещування самок F_2 з чорним самцем, який мав зігнуті крила:

1) ♀ чорна із зігнутими крилами х ♂ сірий з нормальними крилами; нормальні самки F_1 х самець чорний із зігнутими крилами; F_{an} : сірих з нормальними крилами – 1641, сірих із зігнутими крилами – 1251, чорних з нормальними крилами – 1180, чорних із зігнутими крилами – 1532.

2) ♀ чорна з нормальними крилами х ♂ сірий із зігнутими крилами; самки F_1 х самець чорний із зігнутими крилами; F_{an} : сірих прямокрилих – 281, сірих із зігнутими крилами – 335, чорних з нормальними крилами – 336, чорних із зігнутими крилами – 239.

На підставі результатів цих схрещувань визначте віддаль між генами, які детермінують колір тіла та форму крил.

17. У томатів (*Lycopersicum esculentum* Mill.) високе стебло домінує над карликовим, а куляста форма плодів над грушоподібною. Гени висоти стебла та форми плодів знаходяться в одній хромосомі на відстані 20 морганід. Гетерозиготна висока рослина з кулястими плодами схрещена з гомозиготною карликовою, яка мала грушоподібні плоди. Яких нащадків можна отримати від цього схрещування?

18. У дрозофіли (*Drosophila melanogaster* Meigen) відстань між двома генами А і В — 12 морганід. Якими будуть нащадки від схрещування рецесивної самки та самця з генотипом (AB)/(ab)?

19. В гороху (*Pisum sativum* L.) гени, які детермінують ознаки забарвлення квітки (пурпурне – доміантний, червоне – рецесивний) та форму пилкових зерен (видовжені – доміантна, кулясті – рецесивна), локалізовані у одній хромосомі на відстані 12 морганід. Усі нащадки від схрещування рослин гороху з пурпуровими квітками і видовженими пилковими зернами із рослиною, яка мала червоні квітки і кулясті пилкові зерна мали пурпурові квітки і видовжені пилкові зерна. В F₂ було виявлено чотири типи нащадків: з пурпуровими квітками і видовженим пилком – 69,5%; з пурпуровими квітками і кулястими пилком – 5,6%; з червоними квітками і видовженим пилком – 5,6%; з червоними квітками і кулястим пилком – 13,9%. Як успадковуються ці ознаки? Поясніть результати схрещування і визначте генотипи батьків і нащадків (якщо це можливо).

20. У гороху (*Pisum sativum* L.) опушене сланке стебло і забарвлені квітки – ознаки доміантні. При схрещуванні такої рослини з F₁ з кущистою голою рослиною з білими квітками в поколінні виявилось:

- 63 - сланких опушених з забарвленими квітками;
- 207 - сланких опушених з білими квітками;
- 65 - сланких голих з забарвленими квітками;
- 210 - сланких голих з білими квітками;
- 67 - кущистих опушених з білими квітками;
- 213 - кущистих опушених з забарвленими квітками;
- 70 - кущистих голих з білими квітками;
- 208 - кущистих голих з забарвленими квітками.

Як успадковуються ці ознаки? Визначте віддаль між генами де це можливо і поясніть результати.

Контрольні запитання:

1. Що називається зчепленням успадкуванням генів? Які гени успадковуються зчеплено?
2. Назвіть два основні види зчеплення. Чим зумовлюється явище неповного зчеплення генів?
3. Що таке кросинговер? Коли він відбувається?
4. Які гамети називають некросоверними та кросоверними? Яка форма запису генотипів та гамет при вирішенні генетичних задач на успадкування при неповному зчепленні?
5. В чому полягає генетичне значення кросинговеру? Розкрийте генетичні та цитологічні докази кросинговеру.
6. Що таке морганіда? Як розрахувати відносну відстань між генами, які локалізовані в одній хромосомі?

Література для самопідготовки:

1. Голда Д.М. Задачі з генетики: Навчальний посібник / Д.М. Голда, С.В. Демидов, Т.А. Решетняк. – К.: Фітосоціоцентр, 2004. – 116 с.
2. Оплачко Л.Т. Генетика: Навч. посібн. / Л.Т. Оплачко. – Чернівці: Рута, 2009. – 124 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №10
ТЕМА: ПОДВІЙНИЙ КРОСИНГОВЕР. СКЛАДАННЯ
ГЕНЕТИЧНИХ КАРТ ХРОМОСОМ

Мета: закріпити теоретичні знання про кросинговер, оволодіти методикою складання генетичних карт хромосом.

Теоретичні відомості.

Перевірка на зчеплення генів проводиться в два етапи. Спочатку схрещують гетерозиготних особин, а потім піддають їх аналізуючому схрещуванню. За результатами схрещувань роблять висновок про незалежне (1:1:1:1 або 25% : 25% : 25% : 25%) чи зчеплене успадкування двох пар ознак (1:1 або 50% : 50%). При аналізуючому схрещуванні організмів, які відрізняються трьома парами альтернативних ознак у разі незалежного успадкування отримуємо 8 фенотипових класів у співвідношенні 1:1:1:1:1:1:1:1 або 12,5% : 12,5% ... 12,5%. Порушення вказаних співвідношень розщеплення ознак у нащадків вказує на успадкування при неповному зчепленні.

Перехрест (кросинговер) може бути не лише одинарним. Частоту виникнення *подвійного кросинговеру* можна розрахувати теоретично. З теорії ймовірності знаємо, що частота одночасного здійснення двох незалежних подій дорівнює добуткові між ними. Практика показала, що частота виникнення подвійних кросинговерів не співпадає з теоретично розрахованою. Це неспівпадіння проявляється тим більше, чим ближче один до одного розташовані гени в хромосомі. Це явище неспівпадіння назвали *інтерференцією*, а величину неспівпадіння – *коінциденцією*. Вона виражається в долях одиниці, або у відсотках. Коінциденцію вимірюють відношенням числа фактично одержаних подвійних перехрестів до числа теоретично розрахованого.

Чим далі розташовані гени в хромосомі, тим менша інтерференція. Це обумовлюється тим, що хромосома, як фізичне тіло має певну пружність. При відсутності інтерференції величина коінциденції дорівнює 1 або 100%.

Визначення локалізації генів у хромосомах. Встановлення факту, що гени знаходяться в хромосомі в лінійному порядку і кожен ген займає своє певне й постійне місце (локус), дало можливість встановити порядок розташування генів у хромосомі і відносні відстані між окремими генами. Ці відстані можна обчислити, визначивши частоту кросинговера (перехресту хромосом) між окремими генами, а порівнявши частоту кросинговера між окремими парами генів, можна зробити висновок про порядок розташування генів у хромосомі.

Генетичні карти хромосом – це схеми, на яких вказано порядок розташування генів у хромосомі і відносна відстань між ними. Для складання генетичної карти хромосом будь-якого організму досліджують успадкування не менше трьох генів групи зчеплення.

Приклади розв'язування задач

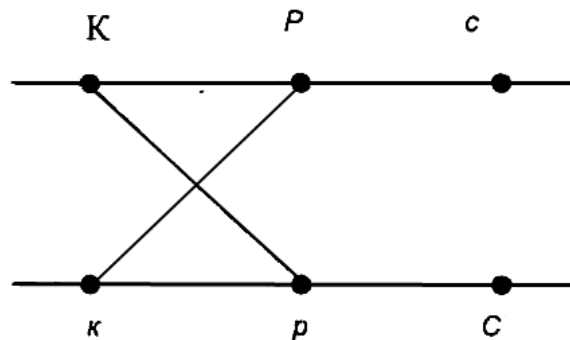
1. У томатів (*Lycopersicum esculentum* Mill.) відомі такі пари ознак: плід кулястий (*K*) і плоский (*k*), опушений (*p*) і не опушений (*P*), квітки поодинокі (*C*)

і зібрані в суцвіття (*c*). Всі три гени знаходяться у другій хромосомі. На підставі результатів аналізуючого схрещування визначте порядок розташування генів, віддаль між ними та величину інтерференції.

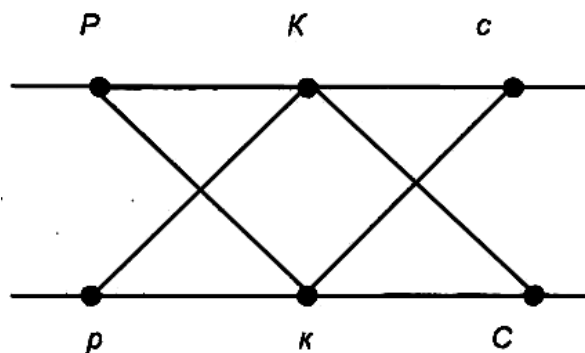
$KPC - 75$	$kPC - 108$
$KPc - 348$	$kPc - 2$
$KpC - 2$	$kpC - 306$
$Kpc - 96$	$kpc - 63$

Розв'язування: Згідно умови задачі та кількісного розподілу фенотипів видно гени K , P , C зчеплені, тобто знаходяться в одній хромосомі. Виділяємо серед фенотипових класів: вихідні форми, які мають понад 50% фенотипів – це KPc та kPc ($348 + 306$), одинарні кросовери kPC і Kpc , KPC і kpc ($108 + 96$ та $75 + 63$) та подвійні кросовери KpC , kPc ($2 + 2$).

Порядок розташування генів ми не знаємо. Перевіряємо, чи відповідає одержаним даним послідовність генів наведена в умові задачі. Розміщуємо комбінування генів відповідно до їх розташування у некросоверних гаметах. Моделюємо:



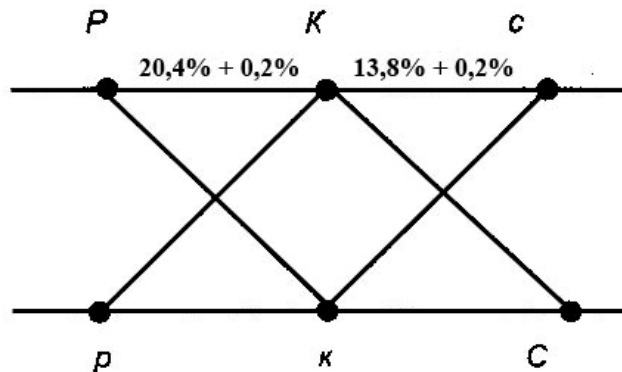
Бачимо, що при такій послідовності генів подвійний кросинговер не має місця, а лише одинарний (KpC , kPc). Щоб знайти правильне розташування генів, треба міняти їх місцями в межах хромосоми і знайти правильний варіант. Наприклад, помінявши місцями гени P і K , отримаємо:



Бачимо, що такий порядок розташування відповідає умові задачі. При перехресті між генами P і K отримаємо такі комбінації генів в гаметах: pKc і PkC відповідно до рисунку (або Kpc і kPC згідно умови задачі). При перехресті між генами K і C отримаємо гамети PKC і pkc (або KPC і kpc). При подвійному

перехресті між генами P і K та K і C отримаємо гамети pKc і Pkc (або KpC і kPc).

Далі необхідно визначити у відсотках віддаль між генами P і K та K і C . Загальна кількість рослин складає 1000, отже коли перехрест відбувся між генами K і C кількість кросоверних рослин складає $75 + 63 = 138$, або 13,8% від загальної кількості нащадків, а відстань між генами K і C становить 13,8 морганіди. Відповідно віддаль між генами P і K буде $96 + 108 = 204$, або 20,4%, що складає 20,4 морганіди. Кількість подвійних кросоверів складає $2 + 2 = 4$ або 0,4% кросинговера (по 0,2% на кожен перехрест).



Отже, робимо висновок: віддаль між генами P і K складає 20,6% кросинговера, між генами K і C – 14%, між генами P і C – 34,6%.

Визначаємо теоретичну частоту виникнення подвійних кросоверів як добуток від множення частоти одинарних кросоверів:

$$\frac{20,4 \cdot 13,8}{100} = \frac{281,52}{100} = 2,8\%$$

Співставляємо величини фактично одержаної частоти подвійного кросинговера до теоретично розрахованої і одержуємо величину коінциденції:

$$K = \frac{0,4}{2,8} = 0,14$$

Відповідь: генотип материнської особини (KPc)//(kPc); порядок розташування генів у хромосомі $P-K-C$; відстань між генами P і K складає 20,6 морганіди, а між генами K і C – 14, між генами P і C – 34,6; величина коінциденції дорівнює 0,14.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

1. Гени A , B , C містяться в одній групі зчеплення. Відсоток кросинговера між генами A і B становить 7,4%, між B і C – 2,9%. Визначити розміщення генів, якщо відсоток кросинговера між генами A і C становить 10,3%.

2. Гени C , D , E лежать в одній хромосомі в указаному порядку, відсоток перехресту між C і D – 8, а між D і E – 25 морганід. Яка віддаль між генами C і E ?

3. Визначте генотипи батьків, віддаль між генами і порядок їх розташування за результатами аналізуючого схрещування: abc – 2, abC – 4, aBc – 96, aBC – 144, Abc – 136, AbC – 92, ABc – 6, ABC – 0.

4. Визначте генотипи батьків, віддаль між генами і порядок їх розташування (якщо це можливо) за результатами аналізуючого схрещування тригетерозиготи: $abc - 0$, $abC - 344$, $aBc - 6$, $aBC - 4$, $Abc - 2$, $AbC - 4$, $ABc - 328$, $ABC - 0$.

5. Після аналізуючого схрещування тригетерозиготи отримали: $abc - 64$, $abC - 2$, $aBC - 18$, $AbC - 14$, $aBc - 11$, $Abc - 17$, $ABc - 3$, $ABC - 71$. Які гени зчеплені? Визначте віддаль між зчепленими генами?

6. В результаті аналізуючого схрещування отримано наступне співвідношення фенотипів: $XYZ - 30$, $Xyz - 172$, $XyZ - 17$, $Xyz - 2$, $xYz - 15$, $xyZ - 172$, $xyz - 28$, $xYZ - 3$. Які гени зчеплені? Напишіть генотипи батьків. Визначте віддаль між всіма парами зчеплених генів і порядок розташування генів.

7. У томатів (*Lycopersicon esculentum* Mill.) опушеність плоду, вузлуватість стебла, стійкість до *Cladosporium* — ознаки доміантні. Гомозиготні опушені, вузлуваті, чутливі до *Cladosporium* рослини схрещені з гомозиготними неопушеними з гладеньким стеблом і стійкими до *Cladosporium*. Рослини з F_1 були використані в аналізуючому схрещуванні, від якого одержано такі результати:

опушених, вузлуватих, чутливих — 342;
опушених, вузлуватих, стійких — 80;
неопушених, вузлуватих, чутливих — 78;
неопушених, вузлуватих, стійких — 7;
опушених, з гладеньким стеблом, чутливих — 11;
опушених, з гладеньким стеблом, стійких — 84;
неопушених, з гладеньким стеблом, чутливих — 72;
неопушених, з гладеньким стеблом, стійких — 326;
разом — 1000.

Визначте на підставі цих даних віддаль між генами, розташування цих генів і коефіцієнт коінциденції.

8. Материнська рослина кукурудзи (*Zea mays* L.) має рецесивні ознаки забарвленості, зморшкуватості і крохмалистості зерен. Батьківська рослина гетерозиготна за кожною з цих ознак, зерна у неї безбарвні, гладкі, воскові. Нащадки від схрещування даних рослин виявилися такими (у %):

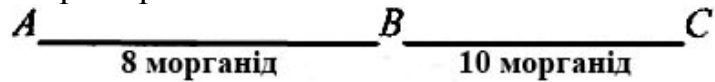
із забарвленими, зморшкуватими, крохмалистими зернами — 40,
забарвленими, зморшкуватими, восковими — 9,
забарвленими, гладкими, крохмалистими — 0,
забарвленими, гладкими, восковими — 1,
безбарвними, зморшкуватими, крохмалистими — 1,
безбарвними, зморшкуватими, восковими — 0,
безбарвними, гладкими, крохмалистими — 9,
безбарвними, гладкими, восковими — 40.

Встановити порядок розміщення генів у хромосомі та відстань між ними.

9. Гомозиготна за генами *bleck* (*b*), *cinnabar* (*cn*) і *vestigial* (*vg*) самка дрозофіли (*Drosophila melanogaster* Meigen) схрещена з нормальним самцем (*N*). В аналізуючому схрещуванні з віргінною гібридною самкою першого

покоління одержано: нормальних мух – 1270, *b-cn-vg* – 1275, *cn-vg* – 58, *b* – 55, *b-cn* – 60, *vg* – 70, *cn* – 42. Визначте віддаль між цими генами і складіть генетичну карту.

10. Визначена карта хромосоми:



Коефіцієнт співпадіння дорівнює 0,6. Яке очікуване співвідношення у поколінні від аналізуючого схрещування рослини генотипу (*ABc*)/(*abC*) з рослиною *aabbcc*?

11. У дрозофіли (*Drosophila melanogaster Meigen*) рецесивний ген жовтого тіла *yellow* (*y*) міститься в X-хромосомі. Рецесивний ген білоокості — *white* (*w*) і домінуючий ген зміненого черевця — *abnormal* (*a*) належать до тієї ж групи зчеплення. При схрещуванні дигібридної за генами *y* і *w* самки з рецесивним за обома генами самцем одержано 1,5% рекомбінантів, а при схрещуванні самки дигібридної за генами *y* і *A* з рецесивним самцем одержано 4,5% рекомбінантів. Скласти за цими даними генетичну карту ділянки X-хромосоми, розташували на ній усі три локуси і вказавши відстань між ними.

Контрольні запитання:

1. Назвіть етапи перевірки зчеплення генів. Який тип схрещування застосовують для перевірки зчеплення генів?
2. Розкрийте суть подвійного кросинговеру.
3. Що таке інтерференція та коінциденція?
4. Що таке генетичні карти хромосом? В чому полягає методика складання генетичних карт хромосом?
5. Розкрийте суть основних положень хромосомної теорії спадковості.
6. Поясніть еволюційне значення кросинговеру.

Література для самопідготовки:

1. Голда Д.М. Задачі з генетики: Навчальний посібник / Д.М. Голда, С.В. Демидов, Т.А. Решетняк. – К.: Фітосоціоцентр, 2004. – 116 с.
2. Тоцький В.М. Генетика: Підруч. для студ. вищ. навч. закл. / В.М. Тоцький. – 3-тє вид., випр. та допов. – О.: Астропринт, 2008. – 712 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №11
ТЕМА: СТАТИСТИЧНІ МЕТОДИ ВИВЧЕННЯ
МОДИФІКАЦІЙНОЇ МІНЛИВОСТІ

Мета: розкрити поняття про модифікаційну мінливість та її статистичний характер, вивчити поняття варіаційного ряду і його основні характеристики; навчитися будувати варіаційну криву та здійснювати її аналіз; опанувати основи кореляційного аналізу.

Теоретичні відомості.

Ранжироване відображення прояву модифікаційної мінливості — **варіаційний ряд** — ряд модифікаційної мінливості властивості організму, який складається із окремих пов'язаних між собою властивостей фенотипу організму, розміщених у порядку зростання чи спадання кількісного вираження властивості або ознаки (розміри листка, довжина та інтенсивність забарвлення хутра тощо). Наприклад, пшениця, що росте на одному полі, може сильно варіювати за довжиною колоса (l) внаслідок строкатості ґрунтового покриву (різних показників ґрунту). Так як деякі розміри можуть зустрічаються декілька разів, тому для скорочення варіаційного ряду вводиться частота випадків (f). При цьому сума частот випадків повинна дорівнювати кількості рослин взятих для досліджу.

Графічне відображення прояву модифікаційної мінливості — **варіаційна крива** — відображає як діапазон варіації властивості, так і частоту зустрічальності окремих варіант. Варіаційна крива показує характер варіювання певної ознаки (наприклад, варіювання довжини колоса пшениці).

Для побудови варіаційної кривої на горизонтальній осі графіку відкладаємо показники варіаційного ряду на довільній, але однаковій відстані, а на вертикальній осі відкладаємо частоту випадків, але у певному вибраному масштабі.

Після побудови кривої видно, що найбільш часто зустрічаються середні варіанти прояву властивості (закон Кетле). Причиною цього є вплив на хід онтогенезу факторів навколишнього середовища, які посилюють або пригнічують експресію генів. Майже завжди ці фактори, однаково діючи на онтогенез, нейтралізують один одного. Внаслідок цього крайні вияви ознаки мінімізуються за частотою зустрічальності, а особини з середнім виявом ознаки набувають більшої зустрічальності. Наприклад, середній зріст людини — 175 см — зустрічається найчастіше.

Центром варіаційного ряду є прояв ознаки, який зустрічається найчастіше — це середнє арифметичне (або **медіана**) (M), навколо якого відбувається варіювання. Визначається медіана за формулою:

$$M = \frac{l_1 f_1 + l_2 f_2 + \dots + l_n f_n}{n} = \frac{\sum l_n f_n}{n}$$

де l_n — кількісні значення вимірної ознаки (наприклад, довжина колоса пшениці); f_n — частоти випадків; n — число дослідних організмів (наприклад, рослин пшениці).

Однак, центр варіаційного ряду не характеризує ступінь зміни ознаки. Ступінь змінення ознаки характеризує середнє квадратичне відхилення (S), яке визначають за формулою:

$$S = \sqrt{\frac{\sum fa^2}{n-1}}$$

де Σ – сума, f – частота випадків; a^2 – квадрат відхилення варіанти від середнього арифметичного ($l - M$); $(n - 1)$ – кількість ступенів свободи.

Між морфологічними елементами живих організмів існує певний взаємозв'язок, який полягає в тому, що із збільшенням або зменшенням розміру одного елемента (x) відповідно збільшуються або зменшуються розміри іншого елемента (y).

При цьому можливі такі варіанти: 1) коли даному значенню одного залежного фактора відповідає чітко визначене одне значення другого фактора; 2) коли даному значенню одного залежного фактору відповідає декілька значень другого фактору за умов, що ця група значень розміщена у певних межах щодо середнього їх значення.

Залежність, коли певному значенню одного елемента або його ознаки (x) відповідає лише одне значення другого елемента або ознаки (y), зветься функційною і визначається як $y = f(x)$. При цьому незалежна ознака (x) зветься аргументом, а залежна (y) – його функцією. Серед двох взаємозалежних елементів (ознак) за бажанням дослідника як аргумент і функція може бути обрано будь-яку з них.

Однак, в сукупності біологічних організмів або явищ завжди знайдеться певна їх кількість, у якій при однаковому значенні даного елемента (x) значення елементів, що порівнюються (y) будуть різними. Наприклад, на пшеничному полі відібрали 10 колосків довжиною 6 см і 10 колосків довжиною 10 см. Кількість зерен в колосках довжиною 6 см коливалась від 18 до 28 шт. (середнє значення – 22), а кількість зерен у колосків довжиною 10 см знаходилась у межах 24–48 шт. (середнє – 32). Отже, для колосків довжиною 6 см відповідає середня кількість зерен 22 шт., а для колосків довжиною 10 см – 32 шт. Таким чином, кожному значенню аргументу (x) відповідають декілька залежних значень (y) або одне їх середнє значення (\bar{y}).

Такий зв'язок між окремими факторами, коли одному значенню даного елемента (x) відповідає декілька значень умовно залежного елемента (y), одержав назву *кореляційного зв'язку* (залежності).

Ступінь сполучення кореляційного зв'язку між аргументом (x) і функцією (y) позначається *коефіцієнтом кореляції* (r), який визначають за формулою:

$$r = \frac{\sum a_x f a_y}{\sqrt{\sum f a_x^2 \sum f a_y^2}}$$

де Σ – сума, f – частота випадків; a_x і a_y – відхилення варіант двох досліджуваних ознак від середнього арифметичного кожної варіанти; a_x^2 і a_y^2 – квадрати відхилення варіант.

Коефіцієнт кореляції характеризує тісноту кореляційного зв'язку між двома змінними величинами. Він не може перевищувати одиницю навіть при повному збігові даних. Кореляція відсутня, коли $r = 0$. Показник $r > 0,9$ свідчить про дуже тісний зв'язок, показник $r = 0,7-0,9$ – про тісний зв'язок, $r = 0,5-0,7$ характеризує значний, $r = 0,3-0,4$ – помірний, а $r < 0,3$ – слабкий зв'язок.

При значенні r від 0 до +1 маємо справу з прямою кореляційною залежністю (збільшення аргумента (x) призводить до збільшення функції (y)), коли це значення від 0 до -1 – залежність зворотна (збільшення аргумента (x) призводить до зменшення функції (y)).

Відобразити кореляційну залежність двох ознак можливо за допомогою *кореляційної таблиці*, в якій з одної сторони (по вертикалі) розміщується значення однієї ознаки, а з іншої сторони (по горизонталі) – значення другої ознаки.

Приклади розв'язування задач

1. За результатами вимірювання довжини колоса у 50 рослин пшениці (*Triticum aestivum L.*) записали отримані значення у порядку зростання і отримали такий варіаційний ряд (см):

4,5; 5,5; 5,5; 6,0; 6,0; 6,0; 6,0; 6,0; 6,0; 6,0; 6,5; 6,5; 6,5; 6,5; 7,0; 7,0; 7,0; 7,0; 7,0; 7,0; 7,0; 7,0; 7,0; 7,5; 7,5; 7,5; 7,5; 7,5; 7,5; 7,5; 7,5; 8,0; 8,0; 8,0; 8,0; 8,0; 8,0; 8,0; 8,5; 8,5; 8,5; 8,5; 8,5; 8,5; 8,5; 9,0; 9,0; 9,0; 9,0; 9,0; 9,5.

Визначити середнє арифметичне варіаційного ряду і середнє квадратичне відхилення цього ряду.

Розв'язування: Записуємо скорочено варіаційний ряд, так як деякі значення повторюються:

Довжина колоса, см (l)	4,5	5,5	6,0	6,5	7,0	7,5	8,0	8,5	9,0	9,5
Частота випадків (f)	1	2	7	4	9	7	7	7	5	1

Знаходимо суму частот випадків, яка повинна співпадати із кількістю рослин взятих для досліді: $1+2+7+4+9+7+7+7+5+1 = 50$.

Із одержаних цифр будемо варіаційну криву. Для цього на горизонтальній осі відкладаємо показники варіаційного ряду на довільній, але однаковій відстані. На вертикальній осі відкладаємо частоту випадків, але в певному вибраному масштабі. Наприклад, якщо масштаб вибраний одна одиниця — 1 см, то частота випадків один відкладається через 1 см, а частота випадків 10 — через 10 см.

Знаходимо точки, по яких будемо варіаційну криву. Одержали двовершинну варіаційну криву, яка показує характер варіювання довжини колоса (рис. 11.1).

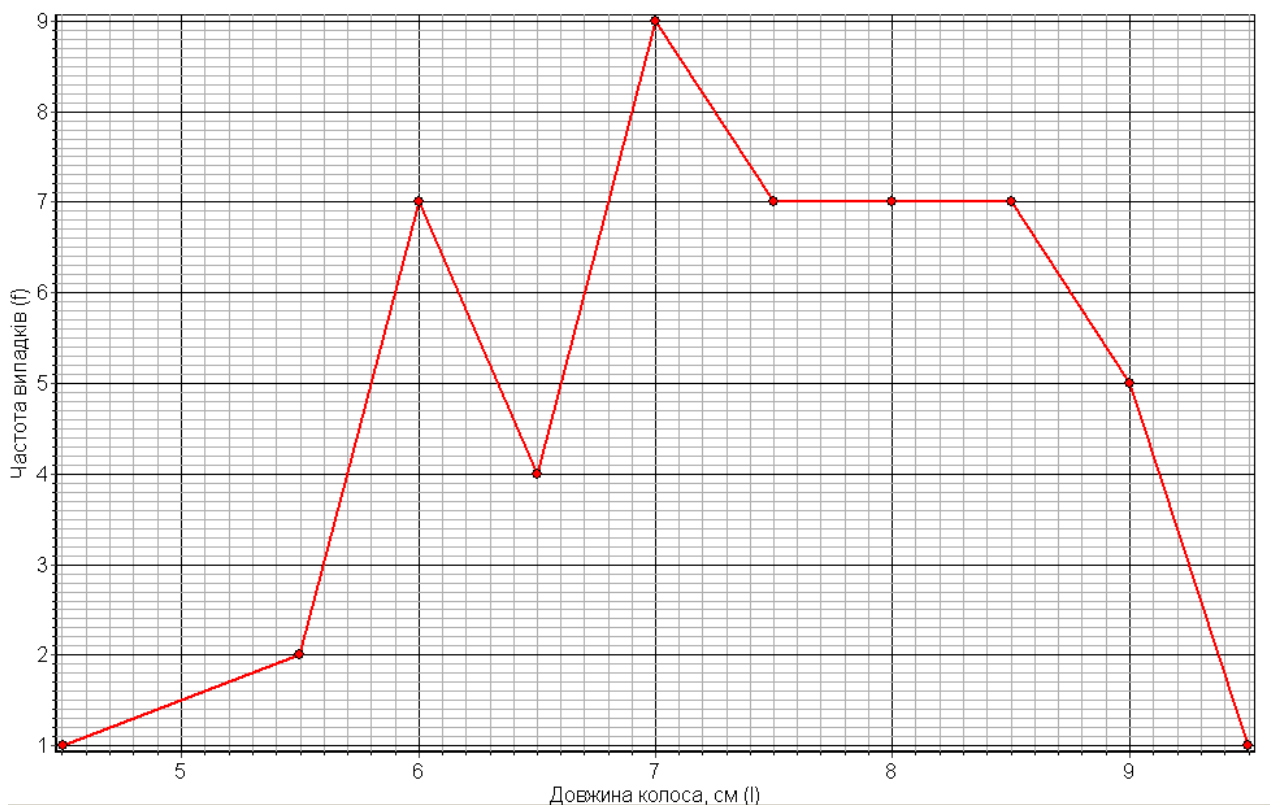


Рис. 11.1. Варіаційна крива варіювання довжини колоса пшениці.

Щоб визначити середнє арифметичне варіаційного ряду необхідно знайти суму добутків довжини колоса і відповідних частот випадків та поділити її на кількість вимірних колосків пшениці:

$$M = (4,5 + 5,5 \cdot 2 + 6 \cdot 7 + 6,5 \cdot 4 + 7 \cdot 9 + 7,5 \cdot 7 + 8 \cdot 7 + 8,5 \cdot 7 + 9 \cdot 5 + 9,5) : 50 \approx 7 \text{ см.}$$

Щоб визначити середнє квадратичне відхилення цього ряду спочатку знаходять відхилення від середнього арифметичного (a) відніманням від варіанти середнього арифметичного ($a = l - M$). Далі відхилення підводимо у квадрат (a^2) і множимо на частоти випадків (fa^2). Одержані дані записують в таблицю:

Відхилення від середнього арифметичного (a)	-2,5	-1,5	-1,0	-0,5	0	0,5	1,0	1,5	2,0	2,5
Квадрат відхилення (a^2)	6,25	1,8	1,0	0,25	0	0,25	1,0	2,25	4,0	6,25
Квадрат відхилення з урахуванням частоти випадків (fa^2)	6,25	3,6	7,0	1,0	0	1,75	7,0	15,75	20,0	6,25

Знаходимо суму квадратів відхилення, підставляємо у формулу і знаходимо середнє квадратичне відхилення:

$$S = \sqrt{6,25+3,6+7+1+0+1,75+7+15,75+20+6,25} = \sqrt{68,6 : (50 - 1)} = \sqrt{1,4} \approx 1,2.$$

Відповідь: ступінь варіювання ознаки становить 1,2 см, тому $M = 7 \pm 1,2$ см.

2. Чи існує кореляційна залежність між довжиною колоса (x) у пшениці (*Triticum aestivum* L.) і кількістю колосків у ньому (y)? Якщо така залежність є, то селекцію на урожай зернових можна проводити за довжиною колоса. Одержані такі експериментальні дані:

x	y	x	y	x	y	x	y	x	y	x	y
7,5	31	9	35	8	37	12,5	39	7,5	37	7	37
9	37	7	33	8,5	37	6,5	30	8,5	37	8	32
7,5	37	8	37	8	39	7	31	8	37	9	39
8	37	8	37	7,5	35	7,5	33	9,5	43	7	37
9,5	37	6,5	33	8,3	33	7	31	9	39	7,5	37
9	43	6	31	7,5	29	9	39	8,5	39	5	31
8,5	37	6,5	31	7,5	29	9	33	8	33	6,5	35
7,5	29	8	37	7,5	23	7,5	29	8	37	7,5	33
8	39	8,5	37	7,5	33	8	33	8	37	8	37
9	37	8	38	9,5	41	7,5	31	8	37	7	37

Визначити залежність між цими ознаками.

Розв'язування: Будуємо варіаційні ряди для довжини колоса і кількості колосків, для чого розміщуємо цифри від найменшої до найбільшої з урахуванням частоти їх випадків.

Варіаційний ряд довжини колоса:

Довжина колоса, см (x)	5	6	6,5	7	7,5	8	8,3	8,5	9	9,5	12,5
Частота випадків (f_x)	1	1	4	6	14	16	1	5	8	3	1

Варіаційний ряд кількості колосків:

Кількість колосків, шт. (y)	28	29	30	31	33	35	37	38	39	41	43
Частота випадків (f_y)	1	4	1	7	9	3	24	1	7	1	2

Знаходимо середнє арифметичне значення довжини колоса:

$$M_x = (5 + 6 + 6,5 \cdot 4 + 7 \cdot 6 + 7,5 \cdot 14 + 8 \cdot 16 + 8,3 + 8,5 \cdot 5 + 9 \cdot 8 + 9,5 \cdot 3 + 12,5) : 60 = 7,9 \text{ см.}$$

Знаходимо середнє арифметичне значення кількості колосків:

$$M_y = (28 + 29 \cdot 4 + 30 + 31 \cdot 7 + 33 \cdot 9 + 35 \cdot 3 + 37 \cdot 24 + 38 + 39 \cdot 7 + 41 + 43 \cdot 2) : 60 = 34,9 \text{ шт.}$$

Знаходимо відхилення від середньої арифметичної кожної варіанти довжини колоса, а потім квадрат відхилення з урахуванням частоти випадків. Отримані дані записуємо в таблицю:

Відхилення від середнього арифметичного (a_x)	-2,9	-1,9	-1,4	-0,9	-0,4	0,1	0,4	0,6	1,1	1,6	4,6
Квадрат відхилення (a_x^2)	8,41	3,61	1,96	0,81	0,16	0,01	0,16	0,36	1,21	2,56	21,16
Квадрат відхилення з урахуванням частоти випадків (fa_x^2)	8,41	3,61	7,84	4,86	2,24	0,16	0,16	1,80	9,68	7,68	21,16

Знаходимо суму добутків квадратів відхилення і частоти випадків:

$$\Sigma fa_x^2 = 8,41 + 3,61 + 7,84 + 4,86 + 2,24 + 0,16 + 0,16 + 1,8 + 9,68 + 7,68 + 21,16 = 67,6.$$

Аналогічно визначаємо відхилення і квадрати відхилення для варіаційного ряду кількості колосків:

Відхилення від середнього арифметичного (a_y)	-6,9	-5,9	-4,9	-3,9	-1,9	0,1	2,1	3,1	4,1	6,1	8,1
Квадрат відхилення (a_y^2)	47,61	34,81	24,01	15,21	3,61	0,01	4,41	9,61	16,81	37,21	65,61
Квадрат відхилення з урахуванням частоти випадків (fa_y^2)	47,61	139,24	24,01	106,47	32,49	0,03	105,84	9,61	117,67	37,21	131,22

$$\Sigma fa_y^2 = 47,61 + 139,24 + 24,01 + 106,47 + 32,49 + 0,03 + 105,84 + 9,61 + 117,67 + 37,21 + 131,22 = 751,4.$$

Знаходимо, з якою кількістю колосків зустрічається та чи інша довжина колоса.

Середню кількість колосків визначаємо як суму добутків частот випадків та кількості колосків у колосі, поділену на суму частот випадків. Наприклад, при довжині колоса 7 см зустрічається два колоси з 31 колоском, один із 33 колосками і три з 37 колосками. Середнє число колосків буде:

$$\bar{y} = (31 \cdot 2 + 33 + 37 \cdot 3) : 6 = 34,3 \text{ шт.}$$

Далі будуємо кореляційну таблицю, вписуючи варіанти довжини колоса у вертикальному стовпчику, а по горизонталі – варіанти кількості колосків.

Кореляційна таблиця:

Варіанти довжини колоса (x)	Варіанти кількості колосків (y)											Сума частот випадків (f)	Середня кількість колосків (\bar{y})
	28	29	30	31	33	35	37	38	39	41	43		
5				1								1	31
6				1								1	31
6,5			1	1	1	1						4	32,2
7				2	1		3					6	34,3
7,5	1	4		2	3	1	3					14	32,2
8					2		11	1	2			16	36,8
8,3					1							1	33
8,5							4		1			5	37,4
9					1	1	2		3		1	8	37,7
9,5							1			1	1	3	40,3
12,5									1			1	39

Знаходимо добуток $a_x f a_y$, для чого записуємо відхилення a_x без урахування частот випадків. Відхилення $f a_y$ знаходимо як відхилення від середнього арифметичного з урахуванням частоти випадків. Наприклад, довжина колоса 6,5 см зустрічається чотири рази із середньою кількістю колосків 32,2. Тоді відхилення від цієї величини дорівнює:

$$f a_y = f(\bar{y} - M_y) = 4 \cdot (34,9 - 32,2) = 4 \cdot (-2,7) = -10,8.$$

Одержані показники записуємо в таблицю:

Відхилення довжини колоса від середнього арифметичного (a_x)	-2,9	-1,9	-1,4	-0,9	-0,4	0,1	0,4	0,6	1,1	1,6	4,6
Відхилення кількості колосків з урахуванням частоти випадків ($f a_y$)	-3,9	-3,9	-10,8	-5,4	-37,8	30,4	-1,9	12,5	22,4	16,2	4,1
Добуток ($a_x f a_y$)	11,31	7,41	15,12	4,86	15,12	3,04	-0,76	7,50	24,84	25,92	18,86

Знаходимо суму $\Sigma a_x f a_y$ з урахуванням знаку перед отриманими числами:

$$\Sigma a_x f a_y = 11,31 + 7,41 + 15,12 + 4,86 + 15,12 + 3,04 - 0,76 + 7,5 + 24,84 + 25,92 + 18,86 = 133,22.$$

Одержані дані підставляємо у формулу і знаходимо коефіцієнт кореляції:

$$r = 133,22 : \sqrt{67,6 \cdot 751,4} = 133,22 : 225,37 = 0,59.$$

Відповідь: $r = 0,59$; спостерігається середній ступінь прямої залежності між довжиною колоса і кількістю колосків у ньому, тобто із збільшенням довжини колоса збільшується число колосків.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

1. Дані підрахунку кількості стебел у 10 рослин двох сортів озимого ячменю (*Hordeum vulgare L.*) такі:

сорт Геліос: 2, 2, 3, 3, 3, 3, 3, 3, 4, 4;

сорт Водограй: 1, 1, 2, 2, 3, 3, 3, 4, 5, 6.

Побудувати варіаційну криву, визначити середнє арифметичне і середнє квадратичне відхилення кількості стебел у сортів ячменю Геліос та Водограй.

2. При вимірюванні довжини 50 листків вишні (*Cerasus vulgaris Mill.*) одержані такі дані: 7,5; 5,5; 5,5; 7,5; 7,0; 5,5; 6,0; 6,0; 6,0; 7,0; 6,5; 6,0; 6,5; 7,0; 7,0; 6,0; 6,5; 7,5; 6,0; 5,5; 6,0; 4,0; 6,0; 5,5; 7,0; 6,0; 7,5; 7,0; 6,0; 6,0; 8,0; 6,0; 7,0; 6,5; 7,0; 7,0; 5,5; 5,5; 6,0; 7,5; 6,0; 5,5; 5,5; 7,5; 7,0; 7,5; 6,5; 6,0; 5,5; 7,0.

Визначити середнє арифметичне і ступінь змінення довжини листка (середнє квадратичне відхилення).

3. Заміряна (з точністю до 0,5 см) довжина колосу у 56 рослин пшениці (*Triticum aestivum L.*) і отримані такі показники: 8,5; 8,5; 8,5; 8,7; 9; 9,5; 7,5; 7,5; 7; 8; 6,5; 7; 6; 6; 6; 7,5; 7,5; 7; 7; 6; 7; 9,5; 8; 9; 8; 5; 6; 7; 8; 7; 7; 5; 8; 5,5; 6,5; 7; 5,5; 6,5; 4,5; 6; 6; 7,5; 8; 8,5; 8; 7,5; 8,5; 8,5; 9; 8; 9; 7,5; 8,5; 8; 9,5; 4.

На підставі одержаних даних побудувати варіаційний ряд, варіаційну криву і визначити середнє арифметичне і середнє квадратичне відхилення (ступінь змінення ознаки).

4. З 50 вимірювань довжини колоса в рослин ячменю (*Hordeum vulgare L.*) був побудований такий варіаційний ряд:

Довжина колоса, см	4,5	5,5	6,0	6,5	7,0	7,5	8,0	8,5	9,0	9,5
Частота випадків	1	2	7	4	9	7	7	7	5	1

Визначити середнє арифметичне варіаційного ряду і середнє квадратичне відхилення цього ряду.

5. При гібридизації важливо знати, як успадковується розмір зародка гібрида томата (*Lycopersicon esculentum Mill.*) за різного підбору схрещуваних організмів за цією ознакою. Легше вивчити парну залежність між величиною зародка гібрида і батьківського сорту при постійному материнському. При цьому середня величина зародка визначається як абсолютна вага 1000 зародків.

Середня величина зародка гібрида, г	0,986	1,012	1,016	1,077	1,102	1,103	1,106	1,124	1,128	1,253	1,270
Середня величина зародка у рослин батьківського сорту, г	0,233	0,240	0,420	1,326	0,990	1,014	0,971	0,985	1,126	1,155	1,363

За наведеними в таблиці даними визначити коефіцієнт кореляції, тобто ступінь кореляційного зв'язку між величиною зародка гібрида і батьківського сорту.

6. Чи є кореляційна залежність між енергією проростання насіння нового сорту пшениці (*Triticum aestivum L.*) і баловою оцінкою повноти сходів?

Середня енергія проростання, %	64	68	63	75	72	80	84	79
Балова оцінка повноти сходів	1	2	2,5	3	3,5	4	4,5	5

Визначити величину коефіцієнта кореляції.

7. При селекції томатів (*Lycopersicum esculentum Mill.*) на гетерозис важливо знати, чи змінюється розмір врожаю гібрида залежно від розміру врожаю батьківського сорту при постійному материнському. Цю залежність можна покласти в основу підбору батьківських сортів для схрещувань. Одержана залежність:

Середній урожай гібрида, т/га	22,0	32,4	36,2	38,3	38,6	40,3	41,3	43,2	43,8	46,9
Середній урожай батьківського компонента, т/га	12,9	23,0	33,8	35,9	37,6	36,0	37,5	33,7	38,2	26,7

Визначити коефіцієнт кореляції між цими величинами.

Контрольні запитання:

1. Що таке модифікаційна мінливість? Які властивості модифікацій?
2. Що таке норма реакції? Чим вона визначається?
3. Що таке варіаційний ряд? Як умови довкілля впливають на його довжину?
4. Що таке медіана варіаційного ряду? Як її розрахувати?
5. Що таке варіаційна крива? Як її побудувати?
6. Як звучить закон Кетле? Поясніть причини більшої частоти зустрічальності особин з середнім виявом ознаки.
7. Поясніть поняття «кореляційний зв'язок». Як розрахувати коефіцієнт кореляції?
8. Що характеризує величина коефіцієнта кореляції? Що таке прямий і зворотній кореляційний зв'язок?
9. Як можна графічно відобразити кореляційну залежність двох ознак?

Література для самопідготовки:

1. Калінін М.І. Біометрія: Підручник для студентів вузів біологічних і екологічних напрямків / М.І. Калінін, В.В. Єлісєєв. - Миколаїв: МФ НаУКМА, 2000. - 204 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №12

ТЕМА: МУТАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ. ГЕННІ МУТАЦІЇ

Мета: ознайомитися з найпоширенішими класифікаціями мутацій, розкрити причини виникнення мутацій; розглянути прояви мутаційної мінливості на прикладах морфологічних змін тіла у дрозофіли, порівняти нормальні і мутантні форми дрозофіл, з'ясувати вплив мутацій на життєдіяльність організму.

Обладнання: препарати нормальних і мутантних форм дрозофіли, мікроскоп.

Теретичні відомості.

Мутації – спонтанна зміна генотипу. За масштабами зміни генотипу розрізняють генні (точкові), хромосомні та геномні мутації. Найбільш цінними для еволюційного процесу є точкові мутації, тому що вони, як правило, рецесивні. Нагромаджуючись у популяціях в гетерозиготному стані, вони складають певний резерв мінливості. Вперше на мутації вказав Гуго де Фріз, спостерігаючи протягом 17 років за мутаціями іван-чаю вузьколистого (*Chamerion angustifolium* (L.) Holub). Пізніше мутації почали спостерігати і на тваринних організмах.

Чорночерева дрозофіла (*Drosophila melanogaster* Meigen) – комаха, що належить до ряду двукрилих (*Diptera*), родини плодових мух (*Drosophilidae*) з роду дрозофіл (*Drosophila*). Уперше з дрозофілою (1910 р.) почав працювати американський вчений, засновник хромосомної теорії спадковості Томас Гант Морган. З тих пір дрозофіла стала основним об'єктом у генетичних дослідженнях. У другій половині ХХ ст. дрозофіла стала одним з основних модельних організмів також для вивчення біології розвитку.

Широке використання дрозофіли як об'єкту генетичних досліджень пов'язано з такими її позитивними якостями:

- короткий генеративний цикл (період розвитку від яйця до окриленої статевозрілої форми — імаго — становить до 14 діб при температурі 24-25°C, що дозволяє одержати до 25 поколінь в рік);
- виключно висока плодючість, що дає можливість виявлення закономірності розщеплення ознак (кожна самка відкладає 200 яєць, а іноді й більше);
- компактність культур (в одній пробірці вільно розвиваються більш ніж 500 особин) та простота утримування дрозофіл;
- багатство спадкових рас і мутацій, знайдених або експериментально одержаних в лабораторних умовах;
- мале число хромосом (у дрозофіли чотири пари хромосом і кожна пара індивідуалізована, тобто має свої характерні морфологічні особливості, що зручно для цитогенетичних досліджень);
- наявність гігантських політенних хромосом у слинних залозах личинок.

Зовні самки та самці дрозофіли (*Drosophila melanogaster* Meigen) дуже відрізняються (рис. 12.1). Самки крупніші за самців: довжина тіла самок до 5 мм, в той час як самців – лише 2-3 мм. Черевце у самки подовжене й дещо округле із загостреним кінцем. Самці дикого типу дрозофіл мають невелике

циліндричне черевце з тупим кінцем, яке забарвлене в сіро-чорний колір. У самця верхня частина кінчика черевця темна, тому що останні дві темні поперечні смужки (тергіти) у самця злилися, а у самки вони розділені. Крім того, у самців є так звані статеві гребінці у вигляді ряду міцних хітинових щетинок на першому членику передніх кінцівок. Проте цю ознаку можна розрізнити тільки під бінокулярною лупою, тому в практичній роботі орієнтуються переважно на форму і пігментацію черевця.

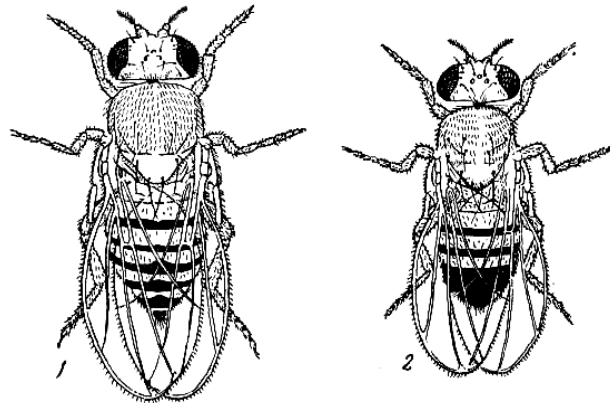


Рис. 12.1. Статевий диморфізм у дрозофіли (*Drosophila melanogaster* Meigen):
1 - самка; 2 - самець.

Тривалість життя дорослої мухи 3-5 тижнів (у спеціальних умовах 153 доби).

Дикий тип дрозофіл (*Drosophila melanogaster* Meigen) має червоні очі та нормальні крила, тобто їх ознаки представлені домінантними генами. Дрозофіла з мутацією *white* практично нічим не відрізняється зовні від мух дикого типу, за виключенням кольору очей: у мух з нормальним генотипом вони червоного кольору, а в мутантних особин – безбарвні. За утворення пігментів кольору очей дрозофіл відповідають декілька генів. Якщо хоч в одному з цих генів виникає мутація, що впливає на утворення пігменту (в дикого типу колір очей визначає суміш червоних і коричневих пігментів), тоді колір очей проявляється як білий.

На рисунку 12.2 зображено дві мутації дрозофіли: редуковані (ген *vestigial*) та закручені крила (ген *curved*).

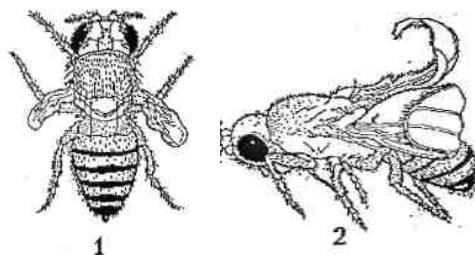


Рис. 12.2. Мутації дрозофіли: 1 - *vestigial*; 2 – *curved*.

Вивчаючи політенні хромосоми і порівнюючи будову їх окремих ділянок з характерними мутаціями дрозофіл, вчені помітили різницю в їх будові (рис. 12.3).

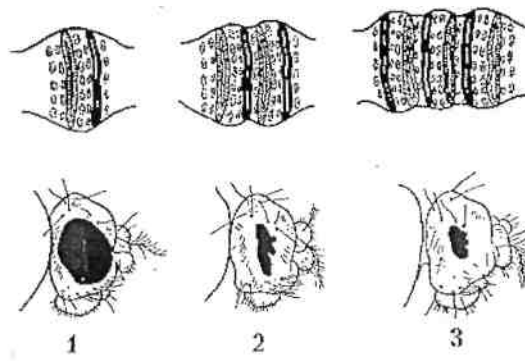


Рис. 12.3. Зміна ділянки політенної хромосоми слинної залози і будова ока дрозофіли: 1 - нормальне око; 2 - смугове око; 3 - сильно редуковане око.

Гомеозисні мутації. При порушенні структури гомеозисних генів (вони продукують *морфогени* – речовини, що визначають морфогенетичні процеси) виникають гомеозисні мутації, які змінюють порядок експресії генів. Фенотиповий ефект гомеозисних мутацій заключається в перетворенні одних органів в інші (рис. 12.4).



Рис. 12.4. Гомеозисна мутація дрозофіли *ultrobithorax*, що призводить до утворення додаткової пари крил замість жужелець.

Наприклад, у мухи дрозофіли (*Drosophila melanogaster*) мутація групи генів *bithorax*, що контролюють розвиток грудних та черевних сегментів, може призводити до появи крилоподібних утворень замість галтерів. Мутації групи генів *antennapedia* виражаються в тому, що у комах на місці антен виростають кінцівки. Мутації *ophthalmoptera* призводять до розвитку крила з імагінального диску ока. Мутації *proboscipedia* призводять до розвитку кінцівки або частини антени (залежно від температури) замість хоботка. У мутантів *tumorous head* тканини голови заміщуються іншими типами тканин.

Термін «**генокопія**» використовується, якщо розглядаються два і більше мутантних генотипа. Наприклад, у дрозофіли яскраво-червоне забарвлення очей забезпечують мутації в різних генах: *v*, *cn*, *st*, *cd*. Тоді дрозофіли з різними генотипами, але яскраво-червоними очима будуть генокопіями один одного.

Механізми виникнення генокопій різноманітні. Наприклад, ланцюг перетворень вихідної речовини в кінцевий продукт $X \rightarrow Y \rightarrow Z$ може бути перерваний в результаті мутацій в гені *A*, що контролює перехід $X \rightarrow Y$, або в гені *B*, що контролює перехід $Y \rightarrow Z$.

Завдання. Описати та вивчити мутації дрозофіл (*Drosophila melanogaster* Meigen).

Хід роботи:

Підготувати мікроскоп до роботи.

При малому збільшенні розглянути нормальні форми дрозофіл (дикого типу), описати їх форму і розмір тіла, колір очей і тіла, довжину і форму крил, кінцівок, наявність чи відсутність щетинок на тілі, форму очей.

Розглянути постійні препарати мутацій дрозофіли, замалювати побачене, підписати малюнки.

Розглянуті мутантні форми дрозофіл описати за вище наведеними ознаками. Результати записати у порівняльну таблицю:

Форми дрозофіл	Очі		Крила		Тіло		Інші ознаки
	Форма	Колір	Форма	Розміри	Забарвлення	Форма	
Нормальна							
Мутантні							

Порівняти нормальну та мутантні форми дрозофіл.

Використовуючи додаток, встановити назву та розташування гена, що спричинив мутацію, яку спостерігаєте.

Зробити висновок про можливий вплив описаних мутацій на життєдіяльність мутантних форм дрозофіл.

Контрольні запитання:

1. Що таке мутації? Назвіть причини їх виникнення.
2. Як мутації впливають на живий організм?
3. За якими ознаками класифікують мутації?
4. Якими ознаками володіють дрозофіли дикого типу?
5. Назвіть відомі мутації дрозофіл.
6. Чому плодова мушка дрозофіла є зручним модельним об'єктом для здійснення генетичних експериментів?
7. Що таке гомеозисні мутації? В чому вони проявляються? Наведіть приклади.
8. Що таке генокопії? Назвіть причини їх виникнення.

Література для самопідготовки:

1. Ніколайчук В.І. Генетика: Підруч. для студ. вищ. навч. закл. / В.І. Ніколайчук, М.М. Вакерич. – Ужгород, 2013. – 506 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №13

ТЕМА: ХРОМОСОМНІ ТА ГЕНОМНІ МУТАЦІЇ. ПОЛІПЛОЇДІЯ

Мета: поглибити знання про мутаційну мінливість живих організмів, навчитися розв'язувати типові генетичні задачі з поліплоїдії.

Теоретичні відомості.

Хромосомні мутації – це хромосомні аберації, які успадковуються дочірніми клітинами. **Хромосомні аберації** (або хромосомні перебудови) – зміни структури хромосом, викликані дією на клітини мутагенних факторів (іонізуючого випромінювання, канцерогенів тощо). Розрізняють декілька різновидів хромосомних аберацій.

Делеція – випадання частини хромосоми при її розривах з втратою відірваного сегмента. Розрізняють *кінцеву делецію* – відрив кінцевої ділянки з вкороченням хромосоми та *інтерстиціальну делецію* – втрату внутрішнього фрагмента хромосоми.

Дуплікація – подвоєння певного сегмента в хромосомі. Якщо подвоєння ділянки в хромосомі відбулося в результаті переміщення його з іншої хромосоми (частіше гомологічної), то таку дуплікацію називають переміщеною. Коли дуплікований сегмент знаходиться в хромосомі поряд з вихідним, то це дуплікація повторень.

Транслокації – взаємообмін відділеними фрагментами між гомологічними і негомологічними хромосомами в процесі кросинговеру. Такий взаємообмін можливий при двох одночасних розривах в різних хромосомах. Якщо при транслокації зіллються два сегменти, які містять хромери, то виникне дицентрична хромосома, а з'єднання двох сегментів без центромер дає ацентричну хромосому.

Інверсія відбувається внаслідок перевертання сегмента хромосоми на 180 градусів після її розриву в двох місцях з наступним з'єднанням двох кінцевих і переверненого серединного сегментів. В інвертованому сегменті порядок розміщення генів змінюється на обернений.

Геномні мутації пов'язані зі змінами кількості хромосом у генотипі.

Атипові зміни кількості хромосом у диплоїдному наборі відбуваються найчастіше в результаті нерозходження або втрати хромосом в процесі мітозу або мейозу під впливом зовнішніх або внутрішніх факторів.

Анеуплоїдія (або гетероплоїдія) – зміни числа хромосом у клітинах, пов'язані з втратою або додаванням до хромосомного набору невеликої кількості хромосом. Залежно від того, яка кількість хромосом відсутня або перевищує число хромосом у диплоїдному наборі, розрізняють декілька форм анеуплоїдів (організмів з незбалансованою кількістю хромосом):

- *моносомік* – організм з однією відсутньою хромосомою в диплоїдному наборі (умовне позначення $2n-1$);

- *трисомік* – організм, в хромосомному наборі якого одна хромосома представлена тричі, а не парою гомологічних хромосом, як звичайно (умовне позначення $2n+1$);

- *тетрасоміки* – це анеуплоїдна клітина (або організм), в хромосомних наборах якої є ще по парі гомологічних хромосом (склад ядер таких клітин позначають $2n+2$);

- *нулісомик* – анеуплоїдна клітина (або організм), в диплоїдному наборі якої відсутня пара гомологічних хромосом ($2n-2$).

Полісоміками називають такі анеуплоїдні клітини, до повного набору яких додано декілька надкомплектних хромосом.

Міксоплоїдією називають зміну кількості хромосом, коли в одного індивіда в різних клітинах може бути різна кількість хромосом (до 1000), наприклад, в клітинах HeLa (ракових клітинах).

У більш складних випадках спостерігається *подвійна трисомія* – наявність трьох гомологів для двох різних хромосом ($2n+1+1$), *подвійна моносомія* – відсутність одного з гомологів для двох різних хромосом ($2n-1-1$) тощо.

У людини анеуплоїдія призводить до розвитку тяжких спадкових захворювань: синдрому Патау (трисомія за 13-ою хромосомою), Едвардса (трисомія за 18-ою хромосомою), Дауна (трисомія за 21-ою хромосомою), Шерешевського-Тернера (моносомія за X-хромосомою), Кляйнфельтера (дисомія за X-хромосомою при наявності Y-хромосоми).

Анеуплоїдні форми часто використовуються в селекції рослин. При схрещуванні нормальних рослин з нулісоміками або моносоміками, в їх геном можна ввести визначену хромосому з бажаними генами. Завдяки *методу міжсортowego заміщення хромосом* отримані нові форми пшениці, стійкі до ряду захворювань.

Поліплоїдія – це кратне збільшення числа хромосом відносно до гаплоїдного набору. Число гаплоїдних наборів хромосом у клітинах певного організму називають *плоїдністю*, зокрема розрізняють триплоїдний ($3n$), тетраплоїдний ($4n$), пентаплоїдний ($5n$) та інші набори хромосом. Поліплоїдія буває зумовлена кратним збільшенням властивого для даного виду набору хромосом (*автополіплоїдія*) або виникає внаслідок міжвидової гібридизації за рахунок об'єднання геномів різних видів (*алополіплоїдія*).

Явище поліплоїдії поширено в рослинному світі. У тварин поліплоїди зрідка трапляються серед низькоорганізованих форм (переважно у найпростіших, інколи – у багатоклітинних, які розмножуються вегетативно або партеногенетично). У високоорганізованих тваринних організмів спонтанні поліплоїди зрідка виникають, як аномальне явище, але вони, як правило, нежиттєздатні або мало життєздатні внаслідок порушення функціонування хромосомного механізму визначення статі. Серед роздільностатевих тварин поліплоїдія трапляється головним чином в аскарід і деяких земноводних. Відомий випадок народження триплоїдної дитини в Швеції ($3n=69$), яка дожила навіть до однорічного віку.

Поліплоїдія може виникати різними шляхами: поділом хромосом, який не супроводжується поділом клітини, та злиттям *нередукованих гамет* (статевих клітин із зміненою кількістю хромосом унаслідок порушення мейозу).

Причиною поліплоїдії також може бути злиття соматичних клітин або їхніх ядер.

Поліплоїдія призводить до збільшення розмірів організмів, підвищення рівня процесів життєдіяльності та продуктивності, тому що інтенсивність синтезу білків збільшується за умови збільшення кількості гомологічних хромосом у ядрі. Поліплоїдія може супроводжуватись і зниженням плодючості через порушення мейозу: у поліплоїдних організмів часто утворюються гамети з різною кількістю наборів хромосом, які нездатні до злиття. Особливо ускладнюється процес мейозу у форм з непарною кількістю хромосомних наборів ($3n$, $5n$ тощо).

Поліплоїдія в поєднанні з віддаленою гібридизацією відіграла значну роль у видоутворенні рослин: наприклад, у виникненні видів твердої ($2n=28$) й м'якої ($2n=42$) пшениці та багатьох інших культурних рослин.

Основне (базове) число хромосом – це вихідний гаплоїдний набір хромосом, який лежить в основі утворення даного поліплоїдного ряду. У пшениці (*Triticum*) базове число становить $x=7$, а гаплоїдне число n удвічі менше диплоїдного. У пшениці однозернянки (*T. monosocum* L.), що є вихідною формою, $2n=14$, а основне і гаплоїдне числа співпадають $x=7$, $n=7$. Відомо, що тверда пшениця (*T. durum* L.) має $2n=28$ хромосом, а м'яка (*T. aestivum* L.) – $2n=42$ хромосоми, тобто за своєю генетичною природою тверда пшениця є тетраплоїдом ($4x=28$) зі стабілізованим процесом мейозу, який відбувається з утворенням бівалентів, а м'яка пшениця є гексаплоїдом ($6x=42$). Отже, гаплоїдний набір у твердої пшениці $n=14$, а у м'якої $n=21$.

Внаслідок випадкового злиття двох нередукованих гамет виник ріпак (*Brassica napus*, $2n=38$) – цінна кормова культура. Коли свиріпа (*Barbarea vulgaris* R.Br., $2n=20$) схрестилась з капустою (*Brassica oleracea* L., $2n=18$) після наступного спонтанного подвоєнням числа хромосом виник амфідиплоїд (алополіплоїд, який об'єднує диплоїдні хромосомні комплекси двох видів).

Алополіплоїди можна одержувати штучним шляхом. Наприклад, рафанобрассіка (редьково-капустяний гібрид, синтезований Г.Д.Карпеченко) була отримана шляхом схрещування редьки (*Raphanus sativus* var. *major*, $2n=18$) і капусти (*Brassica oleracea* L., $2n=18$). Якщо хромосоми редьки позначити символом R , а хромосоми капусти – символом B , то спочатку одержаний амфідиплоїд (гібридний організм, що утворився при злитті двох редукованих гамет різних видів) мав геномну формулу $9R+9B$. Цей організм був безплідним, оскільки в мейозі утворювалося 18 унівалентів і жодного бівалента. Проте у цього гібрида деяка частина гамет виявилася нередукованими. При злитті цих гамет був одержаний амфідиплоїд: $(9R+9B) + (9R+9B) \rightarrow 18R+18B$. У цього організму кожна хромосома представлена парою гомологів, що забезпечило нормальне утворення бівалентів і нормальну сегрегацію хромосом в мейозі.

У даний час ведеться робота із створення штучних амфідиплоїдів у рослин (наприклад, пшенично-житніх і пшенично-пирійних гібридів) та тварин (наприклад, гібридних шовкопрядів).

Хромосоми поліплоїдів можуть кон'югувати різними способами залежно від типу поліплоїда. У алополіплоїдів кон'югація відбувається переважно між

гомологічними хромосомами, які походять від одного виду, тобто в межах окремих геномів. У автотетраплоїда кожна хромосома з вихідного гаплоїдного набору представлена чотирма гомологами, а тому утворення квадривалентів буде регулярним. Квадриваленти можуть проходити через діакінез у вигляді кілець або ланцюгів з чотирьох хромосом (наприклад, ланцюг з трьох хромосом і унівалента), або у вигляді двох бівалентів, залежно від числа й розташування хіазм в диплонемі.

Якщо кон'югація між чотирма хромосомами випадкова, а орієнтація центромер в метафазі I мейозу також відбувається випадково, то згідно теорії ймовірності хромосоми будуть випадково розходитись до полюсів, тоді гамети нестимуть випадкові набори хромосом, одержані з чотирьох наборів.

На практиці гамети містять не цілі хромосоми, а хроматиди, тому співвідношення гамет у поліплоїдів буде залежати від випадкового розходження хроматид.

У автотетраплоїда при наявності одного локусу з алелями A і a можливі п'ять генотипів: $AAAA$ – квадриплекс, $AAaA$ – триплекс, $AAaa$ – дуплекс, $Aaaa$ – симплекс, $aaaa$ – нуліплекс. Зрозуміло, що розщеплення в квадриплексі і нуліплексі не відбувається.

При розв'язуванні задач з поліплоїдії треба мати на увазі, що характер розщеплення у поліплоїдів відрізняється від диплоїдів. Щоб краще зрозуміти випадкове попарне хромосомне розщеплення, слід чотири хромосоми, які містять даний локус пронумерувати, а генотипи, що розщеплюються зобразити у вигляді $A_1A_2A_3a_4$, $A_1A_2a_3a_4$ і $A_1a_2a_3a_4$. Гамети, які продукують ці три генотипи на основі випадкового розщеплення цілих хромосом, можна представити в такому вигляді:

Генотип автотетраплоїдів	Генотип гамет	Співвідношення гамет
$A_1A_2A_3a_4$ триплекс	$A_1A_2, A_1A_3, A_1a_4, A_2A_3, A_2a_4, A_3a_4$	$1AA : 1Aa$
$A_1A_2a_3a_4$ дуплекс	$A_1A_2, A_1a_3, A_1a_4, A_2a_3, A_2a_4, a_3a_4$	$1AA : 4Aa : 1aa$
$A_1a_2a_3a_4$ симплекс	$A_1a_2, A_1a_3, A_1a_4, a_2a_3, a_2a_4, a_3a_4$	$1Aa : 1aa$

Фенотипові відношення у автотетраплоїдів за умови повного прояву домінантного алеля при наявності одної його копії будуть такі:

№ з/п	Батьки	Співвідношення гамет батьківських особин	Співвідношення фенотипів
1	$A_1A_2a_3a_4 \times A_1A_2a_3a_4$	$1AA : 4Aa : 1aa \times 1AA : 4Aa : 1aa$	$35A : 1a$
2	$A_1A_2a_3a_4 \times A_1a_2a_3a_4$	$1AA : 4Aa : 1aa \times 1Aa : 1aa$	$11A : 1a$
3	$A_1A_2a_3a_4 \times a_1a_2a_3a_4$	$1AA : 4Aa : 1aa \times 1aa$	$5A : 1a$
4	$A_1a_2a_3a_4 \times A_1a_2a_3a_4$	$1Aa : 1aa \times 1Aa : 1aa$	$3A : 1a$
5	$A_1a_2a_3a_4 \times a_1a_2a_3a_4$	$1AA : 1aa \times 1aa$	$1A : 1a$

Співвідношення наведені в таблиці можуть мати відхилення внаслідок наявності хіазм.

Приклади розв'язування задач

1. Встановлено, що вид культурної сливи (*Prunus cerasus* L.) виник від спонтанного схрещування терну (*Prunus spinosa* L., $2n=32$) з аличею (*Prunus cerasifera* Ehrh., $2n=16$) шляхом злиття нередукованих гамет цих видів і наступного подвоєння числа хромосом. Визначте диплоїдне ($2n$), основне або базове (x) число хромосом у сливи, якщо відомо, що вона є гексаплоїдом?

Розв'язування:

При схрещуванні аличі ($2n=16$) з терном ($2n=32$) виник амфігаплоїд, який був стерильний внаслідок відсутності кон'югації хромосом в мейозі ($2n=32+16=48$, основне число $x=n=48:2=24$), а після подвоєння числа хромосом ($24 \cdot 2=48$) виник гексаплоїд ($2n=6x=144$).

Відповідь: $x=24$; $2n=6x=144$.

2. Яке буде розщеплення в F_1 при моногібридному схрещуванні тетраплоїдів $AAaa$?

Розв'язування:

P: ♀ $AAaa$ x ♂ $AAaa$

F:

♂ \ ♀	AA	$4Aa$	aa
AA	$AAAA$	$4AAAa$	$AAaa$
$4Aa$	$4AAAa$	$16AAaa$	$4Aaaa$
aa	$AAaa$	$4Aaaa$	$aaaa$

Відповідь: схрещування двох автотетраплоїдів за однією ознакою дасть розщеплення 35:1.

3. Яке співвідношення фенотипів буде одержано при схрещуванні автотетраплоїда $AAaa$ з диплоїдом Aa при умові повного домінування і випадкового хромосомного розщеплення?

Розв'язування: При схрещуванні автотетраплоїдна і диплоїда отримують триплоїдні рослини, так як в цьому випадку гамети з подвійним основним хромосомним числом ($2x$) зливаються з нормальними гаметами (x).

P: ♀ $AAaa$ x ♂ Aa

F: $AAAaaa$

Відповідь: всі нащадки будуть одноманітними – триплоїдами $AAAaaa$.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

1. Види щавлю (*Rumex acetosa* L.) складають поліплоїдний ряд з основним числом $x=10$. Користуючись ознаками x і n , встановіть диплоїдне число: а) диплоїдного; б) тетраплоїдного; в) гексаплоїдного; г) октаплоїдного видів.

2. Топінамбур або земляна груша (*Heliantus tuberosus* L.) – гексаплоїдний вид ($2n=102$). Визначте гаплоїдне (n), основне або базове (x) число хромосом.

3. Автотетраплоїд триплекс ($AAAa$) схрещується з автотетраплоїдом

симплекс (Аааа). Яке співвідношення фенотипів буде у покоління, якщо має місце кумулятивна дія гена і випадкове хромосомне розщеплення?

4. У тетраплоїда (триплекс) має місце лише повне хроматидне розщеплення. Яке співвідношення генотипів одержимо при аналізуючому схрещуванні за умови повного домінування?

5. При схрещуванні двох тетраплоїдних рослин дурману (*Datura stramonium L.*) з пурпуровими квітками одержали 3746 рослин з пурпуровими і 107 з білими. Визначте генотипи вихідних рослин і поясніть розщеплення.

6. Від схрещування двох тетраплоїдів дурману (*Datura stramonium L.*) з пурпуровими квітками одержали в F_1 396 рослин з пурпуровими і 40 – з білими квітками. Визначте генотипи вихідних форм і характер розщеплення.

7. Яке покоління за кольором плодів одержимо при самозапиленні тетраплоїдних (дуплекс) рослин томату (*Lycopersicum esculentum Mill.*) з рожевими плодами, якщо має місце випадкове хромосомне розщеплення, а успадкування кольору плодів має кумулятивний характер (квадриплекс – темно-червоні, триплекс – червоні, дуплекс – рожеві, симплекс – світло-рожеві, нуліплекс – білі).

8. На основі механізму алополіплоїдії вдається синтезувати нові види. При схрещуванні редьки (*Raphanus sativus F.Br.*, $2n=18$) і капусти (*Brassica oleracea L.*, $2n=18$) одержані гібриди з таким набором хромосом: $18R + 9B$, $18R + 18B$, $9R + 9B$, $24R + 27B$. Які гібриди будуть плідними і константними в наступних поколіннях?

9. При схрещуванні польської пшениці (*Triticum polonicum L.*, $2n=28$) і пшениці твердої (*Triticum durum L.*, $2n=28$) можна отримати алооктаплоїд. Яке основне число хромосом цього гібрида і чи буде цей гібрид фертильним?

10. У дрозофіли (*Drosophila melanogaster Meigen*) зустрічаються життєздатні трисоміки за IV-ю хромосоною. Самка дрозофіли з нормально розвиненими очима має три IV хромосоми з генами ААа, безокий самець має дві IV хромосоми з генами аа. Яке покоління одержимо від схрещування цих мух?

Контрольні запитання:

1. Розкрийте поняття «хромосомні мутації» та «хромосомні аберації».
2. Що є передумовою для виникнення хромосомних аберацій?
3. Назвіть різновиди хромосомних перебудов.
4. Що таке геномні мутації? Як класифікують геномні мутації?
5. Назвіть механізми утворення поліплоїдів. В чому відмінність алополіплоїдів від автополіплоїдів?
6. Що таке плоїдність та основне число хромосом?
7. Які Ви знаєте форми анеуплоїдій? Як анеуплоїдії впливають на життєздатність організмів?
8. Розкрийте значення анеуплоїдії та поліплоїдії в селекції організмів.

Література для самопідготовки:

1. Стрельчук С.І. Генетика з основами селекції / С.І. Стрельчук, С.В. Демидов, Г.Д. Бердишев, Д.М. Голда. – К.: Фітосоціоцентр, 2000. – 292 с.
2. Воробйова Л.І. Генетичні основи селекції рослин і тварин / Л.І. Воробйова, О.В. Тагліна. – Х.: Ранок, 2007. – 220 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №14

ТЕМА: РЕАЛІЗАЦІЯ ГЕНЕТИЧНОЇ ІНФОРМАЦІЇ, ЗАКОДОВАНОЇ В ДНК. ОСНОВИ МОЛЕКУЛЯРНОЇ ГЕНЕТИКИ

Мета: закріпити знання про механізми реалізації генетичної інформації на молекулярному рівні, навчитися розв'язувати типові генетичні задачі з молекулярної генетики.

Теоретичні відомості.

Згідно з хромосомною теорією спадковості успадковані ознаки закладені в матеріальних одиницях – генах, які розташовуються в хромосомах клітинного ядра, які, у свою чергу, складаються з низькомолекулярних білків та універсальних носіїв генетичної інформації – молекул ДНК.

ДНК (дезоксирибонуклеїнова кислота) – макромолекула, що складається з двох полімерних ланцюжків, мономерами яких є нуклеотиди. До складу нуклеотиду входить азотиста основа, дезоксирибоза і залишок фосфорної кислоти. Азотисті основи в ДНК чотирьох типів, які позначають початковою буквою назви нуклеотиду: аденін (А), тимін (Т), гуанін (Г) і цитозин (Ц). У ланцюжку ДНК азотисті основи міцно зв'язані між собою через моносахарид і залишок фосфорної кислоти. Між ланцюжками ДНК азотисті основи розміщуються комплементарно (аденін завжди навпроти тиміну, а гуанін — навпроти цитозину). Послідовність нуклеотидів у полімерному ланцюжку може бути різноманітною, але завжди специфічною для даного виду. Таким чином, послідовне з'єднання нуклеотидів у полінуклеотидний ланцюг здійснюється за рахунок вуглеводно-фосфатних зв'язків, а з'єднання полінуклеотидних ланцюгів між собою – за рахунок водневих зв'язків, які виникають між протилежно розміщеними комплементарними азотистими основами: між А і Т – два водневі зв'язки; між Ц і Г – три водневі зв'язки.

РНК (рибонуклеїнова кислота) є одинарним полінуклеотидним ланцюгом, до складу якого також входять чотири азотистих основи, моносахарид рибоза і залишок фосфорної кислоти. Замість тиміну до складу РНК входить урацил (У). Послідовне з'єднання нуклеотидів у полінуклеотидний ланцюг здійснюється за рахунок вуглеводно-фосфатних зв'язків. Виявляється, окрім вуглеводно-фосфатних зв'язків, існують водневі зв'язки, що з'єднують певні комплементарні ділянки цієї нуклеїнової кислоти і надають їй форму листка конюшини.

На відміну від ДНК, розрізняють три типи РНК:

1) інформаційна (і-РНК) синтезується на певній ділянці ДНК за принципом комплементарності і несе спадкову інформацію про первинну структуру поліпептиду від ядра в цитоплазму і є матрицею для синтезу поліпептиду в полірибосомі;

2) транспортна (т-РНК) транспортує із цитоплазми до рибосоми відповідну до її антикодона амінокислоту. Антикодон – це трійка нуклеотидів, яка діаметрально протилежна ділянці, до якої приєднується активована амінокислота;

3) рибосомальна (р-РНК) є складовим компонентом рибосом і виконує певну регуляторну функцію в процесах трансляції.

Ген – ділянка дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК), що складається з певного числа нуклеотидів, визначає первинну структуру білка і відповідає за формування певної ознаки. Гени також кодують нуклеотидну послідовність різних типів РНК (і-РНК, р-РНК і т-РНК), за допомогою яких відбувається синтез білків, що здійснюють метаболізм і зумовлюють розвиток ознак. Таким чином, процес формування ознаки здійснюється через ряд проміжних біохімічних реакцій, тому **функція гена** може бути записана у вигляді схеми: ген → білок → фермент → біохімічна реакція → ознака.

Сукупність всіх одиниць спадкової інформації (генів), які містяться в гаплоїдному наборі клітин даного виду організму називають **геномом**. Геном являє собою увесь необхідний набір генів, який забезпечує формування видових характеристик організмів в ході їх нормального онтогенеза. Наприклад, у деяких видів членистоногих з незапліднених яйцеклітин розвиваються самці на основі гаплоїдного набору генів, що містяться в геномі.

При статевому розмноженні під час запліднення геноми двох батьківських організмів об'єднуються і утворюють генотип нового організму. Таким чином, сукупність генів соматичної клітини організму, що містяться в хромосомному наборі (каріотипі) складає його **генотип**.

Генетична інформація, закодована в ДНК, зчитується при **експресії генів**, коли нуклеотидна послідовність, використовується для синтезу функціонального генетичного продукту, наприклад білка або РНК, завдяки чому ген виявляє свій потенціал конкретною фенотиповою ознакою організму. У більшості випадків вона використовується для біосинтезу білків у процесах транскрипції (синтезу молекул РНК на матриці ДНК) і трансляції (синтезу білків на матриці РНК).

Біосинтез білка починається з роздвоєння дволанцюгової молекули ДНК на два ланцюжки за допомогою ферментів геліказ. На одному з ланцюжків (матричному) за допомогою фермента РНК-полімерази синтезується і-РНК. Після завершення транскрипції і звільнення РНК відновлюється дволанцюгова структура ДНК.

Послідовність нуклеотидів ДНК, що входить до складу гена, зумовлює послідовність амінокислот у білковій молекулі. Кожній амінокислоті відповідає триплет нуклеотидів (три нуклеотиди на одному з ланцюжків ДНК). Триплети і-РНК, що синтезувалися на певній тринуклеотидній послідовності ДНК, називаються **кодонами**. Після синтезу і-РНК спрямовується в цитоплазму, зокрема в рибосоми, де й відбувається безпосередній синтез білкової молекули. Коротколанцюжкові т-РНК спеціалізуються на перенесенні в рибосому лише певної амінокислоти. У будові т-РНК є специфічні ділянки – «вільні» триплети, або **антикодони**, завдяки яким різні т-РНК відрізняються одна від одної. Амінокислота приєднується до поліпептидного ланцюга лише тоді, коли кодон і-РНК і антикодон т-РНК збігаються (за принципом комплементарності).

Складання білкової молекули починається зі з'єднання і-РНК з рибосомою, а з місця з'єднання починається відлік триплетів. До рибосоми підходять т-РНК і подають відповідні амінокислоти на місця згідно з кодонами і-РНК. Після цього РНК переміщується на рибосомі на один триплет і в робоче

положення потрапляє наступний кодон і-РНК, тобто настає черга подання наступної амінокислоти. Повторення цього процесу відбувається до повного синтезу білкової молекули.

Отже, основними функціями ДНК еукаріот є: зберігання спадкової інформації, реалізація спадкової інформації, передача спадкової інформації.

Зберігання спадкової інформації. Спадкова інформація закодована в нуклеотидній послідовності ДНК за допомогою генетичного коду. *Генетичний код* – система кодування амінокислотного складу поліпептиду (тобто первинної структури білка) у нуклеотидній послідовності ДНК.

Генетичний код має певні властивості, і насамперед:

1. Триплетність: одна амінокислота кодується трьома поруч розміщеними нуклеотидами, які називаються триплет або кодон.

2. Надлишковість (виродженість): будь-яка амінокислота може кодуватись не одним, а кількома триплетами.

3. Універсальність:

а) у всіх живих систем кодування спадкової інформації здійснюється через нуклеотидну послідовність ДНК або РНК (у РНК-вмісних вірусів);

б) одна і та ж сама амінокислота кодується одним і тим же триплетом, незалежно від рівня організації живої матерії.

4. Наявність беззмистовних (безглузвих) кодонів, або нонсенс-кодонів: такі кодони, наприклад АТТ, АТЦ, АЦТ, не кодують ніякої амінокислоти, а сигналізують про початок або закінчення синтезу певного поліпептиду.

5. Специфічність: певний триплет кодує відповідну амінокислоту.

Реалізація спадкової інформації здійснюється під контролем і при безпосередній участі ДНК шляхом утворення певних білкових молекул, необхідних клітині в кожний конкретний момент її життєвого циклу. Основними етапами синтезу білка є процеси транскрипції і трансляції.

Транскрипція – це процес синтезу і-РНК на певній ділянці ДНК (один чи декілька генів) за принципом комплементарності. Тому синтезована і-РНК є генетичною копією цієї ділянки ДНК, має той самий нуклеотидний склад, що ДНК, і, отже, несе тотожну спадкову інформацію про первинну будову поліпептиду. Відбувається цей процес у ядрі клітини за участю ферменту РНК-полімерази.

Трансляція – це процес «трансформації» нуклеотидної послідовності і-РНК в амінокислотну послідовність поліпептиду. Здійснюється також за принципом комплементарності, що забезпечує утворення білкової молекули відповідно до спадкової інформації (нуклеотидної послідовності) певної ділянки ДНК.

Передача спадкової інформації здійснюється в процесі реплікації ДНК, що відбувається за принципом комплементарності і в оптимальних для клітини умовах існування забезпечує в нормі утворення двох ідентичних молекул ДНК з послідовним утворенням двох генетично ідентичних клітин з тим же набором ДНК (хромосом), який властивий для вихідної материнської клітини.

Розділ генетики, яка вивчає матеріальні основи спадковості і мінливості живих організмів шляхом дослідження процесів передачі, реалізації і зміни

генетичній інформації, а також способу її зберігання, що протікають на субклітинному і молекулярному рівнях, називається *молекулярна генетика*.

Для розв'язування вправ і задач із молекулярної генетики необхідно пам'ятати:

1. Для ДНК комплементарними азотистими основами є А-Т, Г-Ц, які з'єднані водневими зв'язками (між А і Т – два водневі зв'язки, між Ц і Г – три водневі зв'язки).

2. В молекулі ДНК вміст пуринових азотистих основ – аденіну і гуаніну дорівнює вмісту піримідинових азотистих основ – тиміну і цитозину (правило Е.Чаргаффа): $\sum(A) = \sum(T)$, $\sum(G) = \sum(C)$, $\sum(A+G) = \sum(T+C)$.

3. До складу нуклеотидів усіх РНК входить А, Г, Ц, У (урацил замість тиміну).

4. Кожен «крок» подвійної спіралі ДНК становить 3,4 нм і в ньому укладається 10 пар нуклеотидів. Тобто лінійний розмір одного нуклеотиду, або відстань між двома сусідніми нуклеотидами, становить 0,34 нм.

5. Середня молекулярна маса одного нуклеотиду дорівнює 345 а.о.м. (атомна одиниця маси).

6. Лінійний розмір однієї амінокислоти 0,35 нм. Середня молекулярна маса однієї амінокислоти дорівнює 120 а.о.м.

7. Кожну амінокислоту в білковій молекулі кодує триплет нуклеотидів і-РНК (під час трансляції). Послідовність нуклеотидів у кодоні і-РНК комплементарна нуклеотидній послідовності антикодонів т-РНК.

8. Для визначення довжини гена (l_r) враховують кількість нуклеотидів, яка міститься в одному ланцюгу ДНК.

9. Для визначення відносної молекулярної маси гена (M_r) враховують кількість нуклеотидів, що містяться у двох ланцюгах ДНК.

10. *Екзони* – кодуючі ділянки ДНК (їхня інформація реалізується під час трансляції), *інтрони* – некодуючі ділянки ДНК (вони вирізуються після транскрипції під час формування зрілих і-РНК).

11. За даними елементарного (до складу білків можуть входити атоми металів – Cu, Fe, Zn та ін.) складу можна обчислити молекулярну масу білків, користуючись формулою:

$$M = \frac{a}{b} 100\%,$$

де M – молекулярна маса білка; a – атомна маса елемента; b – процентний склад компонента.

12. Відносну молекулярну масу білка розраховують, помноживши середнє значення молекулярної маси амінокислоти на загальну кількість компонентів.

13. Трансляція здійснюється згідно з генетичним кодом. Використовуючи дані генетичного коду, за структурою ДНК або РНК можна розшифрувати послідовність амінокислот у поліпептидному ланцюгу і навпаки. Для цього необхідно скористатись таблицею генетичного коду (табл. 14.1).

14.1 - Триплети генетичного коду (відповідність між кодами і-РНК і амінокислотами)

Перша літера триплету	Друга літера триплету				Третя літера триплету
	У	Ц	А	Г	
У	Фенілаланін	Серин	Тирозин	Цистеїн	У
	Фенілаланін	Серин	Тирозин	Цистеїн	Ц
	Лейцин	Серин	—	—	А
	Лейцин	Серин	—	Триптофан	Г
Ц	Лейцин	Пролін	Гістидин	Аргінін	У
	Лейцин	Пролін	Гістидин	Аргінін	Ц
	Лейцин	Пролін	Глютамін	Аргінін	А
	Лейцин	Пролін	Глютамін	Аргінін	Г
А	Ізолейцин	Треонін	Аспарагін	Серин	У
	Ізолейцин	Треонін	Аспарагін	Серин	Ц
	Ізолейцин	Треонін	Лізін	Аргінін	А
	Метіонін	Треонін	Лізін	Аргінін	Г
Г	Валін	Аланін	Аспарагінова кислота	Гліцин	У
	Валін	Аланін	Аспарагінова кислота	Гліцин	Ц
	Валін	Аланін	Глутамінова кислота	Гліцин	А
	Валін	Аланін	Глутамінова кислота	Гліцин	Г

Примітка. Триплети УАА, УАГ, УГА не кодують амінокислот.

14. Тривалість однієї операції трансляції дорівнює 1/5 сек.

15. Швидкість елонгації (ріст ланцюгу і-РНК) становить 50 нуклеотидів за 1 сек.

Приклади розв'язування задач

1. Користуючись генетичним кодом, визначте, які амінокислоти кодуються такими триплетами в молекулі ДНК: ГГТ, ААГ, ЦТТ, АГТ, ААА, ЦЦЦ.

Розв'язування. Спочатку треба визначити склад триплетів і-РНК. Вони визначаються за принципом комплементарності: навпроти гуаніну стає цитозин, навпроти аденіну — урацил, навпроти тиміну — аденін, навпроти цитозину — гуанін.

Отже, маємо відповідні послідовності нуклеотидів у фрагменті ланцюга ДНК і ланцюжку і-РНК:

ДНК: ГГТ—ААГ—ЦТТ—АГТ—ААА—ЦЦЦ.

і-РНК: ЦЦА—УУЦ—ГАА—УЦА—УУУ—ГГГ.

Тепер у таблиці генетичного коду знаходимо відповідні їм амінокислоти: пролін, фенілаланін, глютамінова кислота, серин, фенілаланін, гліцин.

Відповідь: В молекулі ДНК триплетами: ГГТ, ААГ, ЦТТ, АГТ, ААА, ЦЦЦ закодовані амінокислоти: пролін, фенілаланін, глютамінова кислота, серин, фенілаланін, гліцин.

2. Молекула білка складається з таких амінокислот: валін—лейцин—гістидин—серин—ізолейцин. Яка послідовність нуклеотидів у складі гена, що кодує даний білок?

Розв'язування. Користуючись таблицею генетичного коду, знаходимо триплети і-РНК, які кодують ці амінокислоти. Потім, за принципом комплементарності, визначаємо відповідні їм триплети ДНК.

і-РНК: ГУЦ—ЦУЦ—ЦАЦ—УЦЦ—АУЦ.

ДНК: ЦАГ—ГАГ—ГТГ—АГГ—ТАГ.

Відповідь: послідовність нуклеотидів у складі гена, який кодує даний білок ЦАГ—ГАГ—ГТГ—АГГ—ТАГ.

3. Фрагмент правого ланцюжка ДНК-вмісного вірусу складається з таких нуклеотидів: АЦТГАГЦЦТАЦЦЦЦТАТГЦТ. Визначити нуклеотидну послідовність фрагмента лівого ланцюжка ДНК та його молекулярну масу, якщо молекулярна маса одного нуклеотиду 345 а.о.м.

Розв'язування:

Правий ланцюжок ДНК: А-Ц-Т-Г-А-Г-Ц-Ц-Т-А-Ц-Ц-Ц-Г-Ц-Т-А-Т-Г-Ц-Т.

Лівий ланцюжок ДНК: Т-Г-А-Ц-Т-Ц-Г-Г-А-Т-Г-Г-Г-Ц-Г-А-Т-А-Ц-Г-А.

Щоб розрахувати молекулярну масу лівого ланцюжка необхідно молекулярну масу одного нуклеотиду помножити на кількість нуклеотидів у даному ланцюжку:

$M_r = 345 \cdot 21 = 7245$ а.о.м.

Відповідь: послідовність фрагмента лівого ланцюжка ДНК ТГАЦЦГГАТГГГЦГАЦГА, а його маса становить 7245 а.о.м.

4. Фрагмент одного із ланцюжків ДНК має таку послідовність нуклеотидів: ЦТГААЦГТЦАЦГТААТЦГЦГГАГА. Визначити: а) нуклеотидну послідовність і-РНК, синтезованої на цьому фрагменті ДНК; б) первинну структуру білка; в) триплети (антикодони) т-РНК, які беруть участь у синтезі цього білка; г) кількість молекул т-РНК, що приймають участь у цьому процесі.

Розв'язування:

а) ДНК: ЦТГ—ААЦ—ГТЦ—АЦГ—ТАА—ТЦГ—ЦГГ—АГА.

і-РНК: ГАЦ—УУГ—ЦАГ—УГЦ—АУУ—АГЦ—ГЦЦ—УЦУ.

б) первинна структура білка: аспарагінова кислота—лейцин—глутамін—цистеїн—ізолейцин—серин—аланін—серин.

в) т-РНК: ЦУГ—ААЦ—ГУЦ—АЦГ—УАА—УЦГ—ЦГГ—АГА.

г) 8 триплетів нуклеотидів відповідають 8 молекулам т-РНК.

Відповідь: а) ГАЦУУГЦАГУГЦАУУАГЦГЦЦУЦУ; б) аспарагінова кислота—лейцин—глутамін—цистеїн—ізолейцин—серин—аланін—серин; в) ЦУГ—ААЦ—ГУЦ—АЦГ—УАА—УЦГ—ЦГГ—АГА; г) 8 молекул т-РНК.

5. і-РНК складається з таких триплетів: УЦГ—ГЦА—АУЦ—АЦА—УУГ—ЦГГ—ГУГ—АЦГ. Визначити послідовність триплетів відповідної ділянки обох ланцюгів ДНК та її молекулярну масу.

Розв'язування:

і-РНК: УЦГ—ГЦА—АУЦ—АЦА—УУГ—ЦГГ—ГУГ—АЦГ.

I ланцюг ДНК: АГЦ—ЦГТ—ТАГ—ТГТ—ААЦ—ГЦЦ—ЦАЦ—ТГЦ.

II ланцюг ДНК: ТЦГ—ГЦА—АТЦ—АЦА—ТТГ—ЦГГ—ГТГ—АЦГ.

Оскільки середня молекулярна маса 1 нуклеотиду дорівнює 345 а.о.м., щоб знайти масу ділянки дволанцюгової молекули ДНК, необхідно масу одного нуклеотиду помножити на подвоєну кількість нуклеотидів в одному ланцюгу:

$$M_r = 345 \cdot 24 \cdot 2 = 16560 \text{ а.о.м.}$$

Відповідь: I-ий ланцюг: АГЦ–ЦГТ–ТАГ–ТГТ–ААЦ–ГЦЦ–ЦАЦ–ТГЦ.

II-ий ланцюг: ТЦГ–ГЦА–АТЦ–АЦА–ТТГ–ЦГГ–ГТГ–АЦГ.

Маса даного фрагмента ДНК становить 16560 а.о.м.

6. Фрагмент фермента рибонуклеази складається з 245 амінокислот. Визначити: а) кількість триплетів і-РНК, якою кодується цей фрагмент фермента рибонуклеази; б) молекулярну масу і довжину відповідного гена.

Розв'язування. Оскільки кожна амінокислота кодується триплетом, тому триплетів і-РНК також буде 245.

Щоб знайти довжину гена необхідно довжину одного нуклеотиду помножити на кількість нуклеотидів: $l_r = (245 \cdot 3) \cdot 0,34 = 735 \cdot 0,34 = 249,9 \text{ нм.}$

Молекулярна маса гена: $M_r = 735 \cdot 345 = 253575 \text{ а.о.м.}$

Відповідь: а) 245; б) довжина гена 249,9 нм, маса 253575 а.о.м.

7. Фрагмент молекули ДНК містить 240 аденілових нуклеотидів, що становить 16% від загальної кількості нуклеотидів. Визначити: а) кількість у даному фрагменті тимідилових, цитидилових та гуанілових нуклеотидів; б) процентний вміст зазначених нуклеотидів; в) молекулярну масу фрагмента молекули ДНК.

Розв'язування. Оскільки за принципом комплементарності кількість А=Т, тоді тимідилових нуклеотидів стільки ж скільки аденілових, тобто 240.

Таким чином тимідилових і аденілових нуклеотидів разом $240 + 240 = 480$, а їх процентний вміст становить $A + T = 16\% + 16\% = 32\%$.

Тоді процентний вміст $G + Ц = 100\% - 32\% = 68\%$.

Кількість нуклеотидів Г і Ц знаходимо із пропорції:

$$480 - 32\%$$

$$x - 68\%$$

$$x = \frac{480 \cdot 68\%}{32\%} = 1020$$

Кількість Г і Ц однакова, тобто: $1020 : 2 = 510$, а їх процентний вміст становить по $62\% : 2 = 34\%$ кожен.

Загальна кількість нуклеотидів: $240 + 240 + 510 + 510 = 1500$.

Молекулярна маса фрагменту молекули ДНК: $1500 \cdot 345 = 517500 \text{ а.о.м.}$

Відповідь: а) Т=240, Г=510, Ц=510; б) Т=16%, Г=34%, Ц=34%; в) 517500 а.о.м.

8. Молекула ДНК бактерії має 7000 нуклеотидів. Відстань між сусідніми азотистими основами становить 0,34 нм. Яка кількість водневих зв'язків виникає між двома полінуклеотидними ланцюгами в молекулі ДНК, якщо вона в своєму складі має 20% аденілових нуклеотидів.

Розв'язування. Згідно правила Е.Чаргаффа молекула ДНК має такий нуклеотидний склад: А=20%, Т=20%, Г=30%, Ц=30%.

Молекула ДНК містить таку кількість різних нуклеотидів:

$$A = 0,2 \cdot 7000 = 1400 \text{ аденілових нуклеотидів,}$$

$$T = 0,2 \cdot 7000 = 1400 \text{ тимідилових нуклеотидів,}$$

$$G = 0,3 \cdot 7000 = 2100 \text{ гуанілових нуклеотидів,}$$

$$Ц = 0,3 \cdot 7000 = 2100 \text{ цитидилових нуклеотидів.}$$

Між цитозином та гуаніном утворюються 3 водневі зв'язки, а між тиміном та аденіном – 2 водневі зв'язки, тоді:

$$n_1 = 2100 \cdot 3 = 6300 \text{ водневих зв'язків,}$$

$$n_2 = 1400 \cdot 2 = 2800 \text{ водневих зв'язків.}$$

Загальна кількість водневих зв'язків: $6300 + 2800 = 9100$.

Відповідь: між двома полінуклеотидними ланцюгами в молекулі ДНК виникає 9100 водневих зв'язків.

9. З якої кількості нуклеотидів складається ланцюжок і-РНК, що кодує білкову молекулу з 125 амінокислот, і, окрім цього, містить три беззмістовні триплети (нонсенс-кодони).

Розв'язування. Кожну амінокислоту кодує три нуклеотиди, щоб визначити кількість нуклеотидів, що кодують білкову молекулу з 125 амінокислот, необхідно $125 \cdot 3 = 375$.

Оскільки нонсенс-кодони не містять інформації про амінокислотний склад білка, їх кількість просто додаємо до кількості кодуючих нуклеотидних послідовностей: $375 + (3 \cdot 3) = 375 + 9 = 384$.

Відповідь: ланцюжок і-РНК складається з 384 нуклеотидів.

10. З якої кількості нуклеотидів складається ланцюжок ДНК, який кодує поліпептид із 140 амінокислот, якщо лише 10% триплетів входить до складу екзонів.

Розв'язування. Поліпептид із 140 амінокислот кодується такою кількістю нуклеотидів (екзонів): $140 \cdot 3 = 420$.

Загальну кількість нуклеотидів у даному ланцюжку ДНК знаходимо із пропорції:

$$420 - 10\%$$

$$x - 100\%$$

$$x = 4200.$$

Відповідь: даний ланцюжок ДНК складається із 4200 нуклеотидів.

11. Гемоглобін містить 0,34% феруму (Fe). Обчисліть його молекулярну масу.

Розв'язування. Відносна атомна маса феруму 56 а.о.м. Визначаємо молекулярну масу білка за формулою:

$$M = 56 / 0,34 \cdot 100 = 16471 \text{ а.о.м.}$$

Відповідь: молекулярна маса гемоглобіну становить 16471 а.о.м.

12. Одна макромолекула білка-гемоглобіна складається з 574 амінокислот. Визначте відносну масу цього білка.

Розв'язування. Якщо середня маса однієї амінокислоти 120 а.о.м., тоді маса даного білка становить $574 \cdot 120 = 68880$ а.о.м.

Відповідь: маса білка-гемоглобіна 68880 а.о.м.

13. Визначте тривалість біосинтезу білка, який складається з 172 амінокислотних залишків.

Розв'язування. Якщо тривалість трансляції одного амінокислотного залишка – $1/5$ сек., тоді трансляція білка, що складається із 172 залишків триватиме $172 \cdot 1/5 = 34,4$ сек.

Відповідь: тривалість трансляції даного білку 34,4 сек.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

1. З якої послідовності амінокислот починається білок, якщо він закодований такою послідовністю нуклеотидів: АТГ—ГЦЦ—ГГТ—АЦГ—ЦЦЦ?

2. Ділянка гена має таку послідовність нуклеотидів: ТТТ—ТАЦ—АЦА—ТГТ—ЦАГ. Розшифруйте послідовність амінокислот у білковій молекулі, яка кодується даним геном.

3. Якою буде послідовність нуклеотидів у молекулі ДНК, якщо білок, який вона кодує, має такий початок розміщення амінокислот: треонін—серин—аспарагін—тирозин—серин—лізин—тирозин?

4. Ділянка молекули і-РНК має такий склад нуклеотидів: ГАЦГУУГГА АААГГАЦАААЦАУЦА. Вкажіть порядок розміщення амінокислот у молекулі білка, яка синтезується на цій і-РНК.

5. Визначте, які нуклеотиди і-РНК кодують амінокислоти білкової молекули в такій послідовності: лізин—лейцин—метіонін—валін.

6. Яку послідовність нуклеотидів матиме молекула і-РНК, що синтезувалась на ділянці гена з таким розміщенням нуклеотидів: ЦАЦГАТЦЦТТТЦАГГ?

7. До складу білка входить 400 амінокислот. Визначте довжину гена, який кодує цей білок, якщо відстань між двома нуклеотидами в молекулі ДНК становить 0,34 нм. Визначте відносну молекулярну масу цього гена, якщо відомо, що середня молекулярна маса одного нуклеотида — 345 а.о.м.

8. Фрагмент фермента ДНК-полімерази складається з 224 амінокислот. Визначити: а) кількість нуклеотидів і-РНК, якою кодується цей фрагмент ДНК-полімерази; б) довжину і молекулярну масу відповідного гена.

9. Ген білка *X* (одноланцюгова ділянка ДНК) складається з 1857 нуклеотидів. Визначити: а) кількість амінокислот, що кодуються даним геном; б) молекулярну масу білка, до складу якого входять ці амінокислоти.

10. Яку молекулярну масу будуть мати тимідилові нуклеотиди, витрачені в ході реплікації молекули ДНК, якщо вона містить 500 гуанілових нуклеотидів, які складають 20% від загальної кількості нуклеотидів?

11. Встановлено, що під час транскрипції в ядрі клітини було використано таку кількість нуклеотидів: 200 гуанілових, 300 урацилових, 500 аденілових, 600 цитидилових. Який нуклеотидний склад мала відповідна ділянка дволанцюгової молекули ДНК?

12. Молекулярна маса пепсину 36000 а.о.м. Визначити: а) довжину молекули цього білка; б) довжину і молекулярну масу гена, який кодує зазначений поліпептид.

13. Білок *M* складається з 134 амінокислот. Визначити: а) кількість нуклеотидів гена, який кодує цей білок (одноланцюгова ділянка ДНК); б) довжину і молекулярну масу відповідного гена.

14. Визначити кількість нуклеотидів і довжину одноланцюгової ділянки ДНК, що кодує 236 амінокислот, і, окрім цього, містить п'ять беззмистовних триплетів (нонсенс-кодони).

15. У гені (одноланцюгової ділянки ДНК) білка *D* міститься 6 екзонних ділянок, які складаються з 159, 84, 135, 117, 126 та 807 нуклеотидів. Визначити: а) кількісний амінокислотний склад білка *D*; б) довжину екзонних ділянок гена; в) молекулярну масу цих ділянок.

16. У гені білка *X* (одноланцюгової ділянки ДНК) міститься 8 екзонних (у сумі 1881 нуклеотид) і 3 інтронні ділянки (у сумі 621 нуклеотид). Визначити: а) кількісний амінокислотний склад білка *X*; б) довжину зазначеного гена.

17. З якої кількості нуклеотидів складається ланцюжок ДНК, що кодує поліпептид з 144 амінокислот, якщо 72% нуклеотидів входить до складу екзонів? Яка довжина цього ланцюжка?

18. Ген білка *E* складається з 2 034 нуклеотидів. Визначити молекулярну масу і кількісний амінокислотний склад даного білка, якщо 140 триплетів входять до складу інтронів?

19. Довжина фрагменту ДНК 240,72 нм. Визначити кількість амінокислот, що закодовано в цій ділянці ДНК, якщо сумарна довжина інтронних ділянок 40,8 нм.

20. До складу білка *B* входить 215 амінокислот. Визначити, що важче і у скільки разів – молекула білка *B* чи ген, який його кодує.

21. Дана ділянка ланцюгу ДНК: АЦА-ААА-АТА. Визначте: а) первинну структуру білка, що кодується цим геном; б) триплети (антикодони) т-РНК, які беруть участь у синтезі цього білка; в) загальну кількість т-РНК, що приймають участь у цьому процесі.

22. Визначте антикодони т-РНК, які приймають участь в синтезі білка складу: аспарагінова кислота—аланін—гліцин—лізин—аланін.

23. Визначте тривалість елонгації ланцюгу і-РНК, яка синтезувалася на ділянці ДНК, що містить 9000 нуклеотидів.

24. Ген складається з 15000 нуклеотидів. Визначте тривалість трансляції поліпептида, який кодується даним геном.

25. Біохімічний аналіз показав, що і-РНК має 30% аденіну, 18% гуаніну та 20% урацилу. Визначте частку (у %) кожного нуклеотида у відповідному фрагменті дволанцюгової ДНК?

Контрольні запитання:

1. Розкрийте будову та функції ДНК.
2. Дайте визначення поняття «ген». Назвіть його функції.
3. Поясніть відмінності між поняттями «геном» та «генотип».
4. Що таке інтрони та екзони?
5. В чому суть правила Е.Чаргаффа?
6. Що таке кодон і антикодон? Розкрийте їх роль у синтезі білку.
7. Розкрийте поняття «генетичний код». Назвіть його властивості.
8. Що таке експресія генів? Назвіть основні етапи процесу біосинтезу білка.

Література для самопідготовки:

1. Сиволоб А.В. Молекулярна біологія : підручник / А.В. Сиволоб. – К.: Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет», 2008. – 384 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №15

ТЕМА: ЕМБРІОГЕНЕЗ ТА ДИФЕРЕНЦІАЛЬНА АКТИВАЦІЯ ГЕНІВ

Мета: розглянути особливості дроблення зиготи, утворення основних зародкових листків та закладання осьових структур; спостерігати процес послідовної активації генів на різних стадіях розвитку організму за утворенням пуфів на політенних хромосомах.

Обладнання: мікроскоп, мікропрепарати гігантських хромосом личинок двокрилих (*Diptera*), малюнки етапів розвитку ланцетника (*Branchiostoma lanceolatum Pallas*).

Теоретичні відомості.

Ембріональний розвиток – період життя організму від моменту запліднення з утворенням зиготи до завершення основних процесів органогенезу і народження або виходу зародка з яйця.

Запліднення – це процес злиття двох батьківських гамет, внаслідок якого утворюється одноклітинний зародок.

Зигота – це запліднена яйцеклітина, що містить характерний для особин певного виду набір хромосом.

Ембріональний розвиток складається з наступних основних етапів (на прикладі ланцетника): 1) дроблення, в результаті якого утворюється багатоклітинний зародок; 2) гастрюляції, в процесі якої виникають перші ембріональні тканини — ектодерма і ентодерма, а зародок стає двошаровим; 3) первинного органогенезу — утворення комплексу осьових органів зародка — нервової трубки, хорди, кишкової трубки.

Дроблення – це багатократний поділ зиготи шляхом мітоза і утворення безлічі дрібних клітин (бластомерів). Перший поділ зиготи відбувається невдовзі після запліднення і настає стадія двох бластомерів, потім – стадія чотирьох бластомерів і т.д. Коли зародок являє собою кульку з 8-12 бластомерів, клітини починають ділитися швидше. Стадія, на якій зародок складається із більш ніж ста клітин, називається *морулою*. Вона складається із щільно прилеглих одна до одної клітин (бластомерів) і не має порожнини. Бластомери все далі розходяться від центру зародка, формуючи порожнину (первинна порожнина тіла), внаслідок чого утворюється *бластула*, що складається із одного шару клітин (бластомерів).

Загальний об'єм бластомерів, що з'явилися в результаті дроблення, не перевищує об'єму зиготи. Під час мітотичного поділу зиготи і бластомерів не відбувається росту дочірніх клітин, що утворилися, до розмірів материнської, тому розміри бластомерів у результаті послідовних поділів зменшуються.

Гастрюляція – процес утворення гастрюли, під час якого внаслідок переміщення клітинних мас і диференціації клітин відбувається відокремлення зародкових листків. Під час гастрюляції зародок не росте, поділ клітин або слабо виражений, або відсутній.

Гастрюла (дво- або тришаровий зародок) утворюється шляхом «впинання» всередину (*інвагінації*) стінки бластули в порожнину бластоцилі. В результаті виникають два зародкові листки: зовнішній — ектодерма (частина бластодерми, що залишається на поверхні зародка) і внутрішній — ентодерма

(частина клітин бластодерми (поверхневі клітини), що опиняються всередині і формують гастроцель (порожнину кишки). Потім формується третій зародковий листок — мезодерма.

Зародкові листки — це шари тіла зародка багатоклітинних тварин, що утворюються під час формування гастрюли і дають початок відповідним тканинам і органам: зовнішній шар — *ектодерма*, внутрішній — *ендодерма*, середній — *мезодерма*. У різних видів тварин одні й ті ж зародкові листки дають одні й ті ж органи і тканини. Гомологія зародкових листків переважної більшості тварин — один з доказів єдності тваринного світу. Кишквопорожнинні, губки є прикладами тварин, які в процесі еволюції зупинилися на двошаровій стадії.

Зародкові листки утворюються в результаті диференціації подібних між собою порівняно однорідних клітин бластули. Клітини кожного зародкового листка відрізняються особливостями будови.

Диференціація — це процес появи і наростання морфологічних і функціональних відмінностей між окремими клітинами і частинами зародка. З морфологічної точки зору диференціація виявляється в утворенні декількох сотень типів клітин специфічної будови. З біохімічної точки зору спеціалізація клітин полягає в синтезі специфічних білків, властивих тільки даному типу клітин. Біохімічна спеціалізація клітин забезпечується диференціальною активністю генів, тобто в різних зачатках починають функціонувати різні групи генів. Генетична інформація організму починає реалізуватися на стадії гастрюли завдяки синтезу і-РНК, який різко посилюється під час закладання осьового комплексу органів.

Після завершення гастрюляції у зародка формується комплекс осьових органів, тобто відбувається **первинний органогенез**. У ланцетника (*Branchiostoma lanceolatum Pallas*) осьові органи формуються таким чином.

Спинна частина ентодерми, розташована безпосередньо під нервовим зачатком, відособлюється від іншої ентодерми і згортається в щільний тяж — хорду. З частини ентодерми, що залишилася, розвиваються мезодерма та епітелій кишечника. Подальша диференціація клітин зародка призводить до виникнення інших органів і тканин.

З ектодерми, розташованої над самою хордою, формується нервова пластинка та відбувається її замикання у нервову трубку (*нейруляція*). Зародок на стадії нейруляції, яка відбувається після початку утворення мезодерми, має назву *нейрули*. Вся інша ектодерма є зачатком шкірного епітелію.

Нервова трубка, хорда і кишечник створюють осьовий комплекс органів зародка, який визначає двосторонню симетрію тіла.

Зародок тварин розвивається як єдиний організм, в якому усі клітини, тканини і органи знаходяться в тісній взаємодії. При цьому один зачаток створює вплив на інший, значною мірою визначаючи шлях його розвитку. Таким чином, взаємодія частин зародка в процесі ембріонального розвитку є основою його цілісності.

У процесі розвитку зародка під час поступових переходів від зиготи через бластулу, гастрюлу до нейрули відбувається *вибіркова експресія*

генетичної інформації, що зумовлює утворення специфічних ознак. Так, на стадії бластули кожен бластомер є детермінованим до розвитку лише у певний тип клітин певної тканини. Крім того, у різних бластомерах не всі гени працюють (тобто транскрибуються). Робота деяких з них активується на пізніших стадіях розвитку зародка, а робота інших, навпаки, припиняється.

Процес послідовної активації генів можна спостерігати на гігантських хромосомах личинок двокрилих (*Diptera*). Під час метаморфозу на різних ділянках хромосом утворюються *пуфи* — характерні потовщення в місцях інтенсивного синтезу і-РНК, які виникають внаслідок деспіралізації відповідних ділянок ДНК. Час і місце утворення пуфів залежать від стадії розвитку і тому за ними можна визначати, на якій стадії онтогенезу знаходиться личинка.

Завдання. Розглянути та вивчити етапи розвитку зародка від зиготи через бластулу, гастралу до нейрули на прикладі ланцетника (*Branchiostoma lanceolatum Pallas*), а також спостерігати утворення пуфів на гігантських хромосомах личинок дрозофіли (*Drosophila melanogaster Meigen*) внаслідок експресії генетичної інформації.

Хід роботи:

1. Розгляньте дроблення зиготи і замалюйте його різні етапи, як показано на рисунку 15.1, та зробіть підписи до позначень.

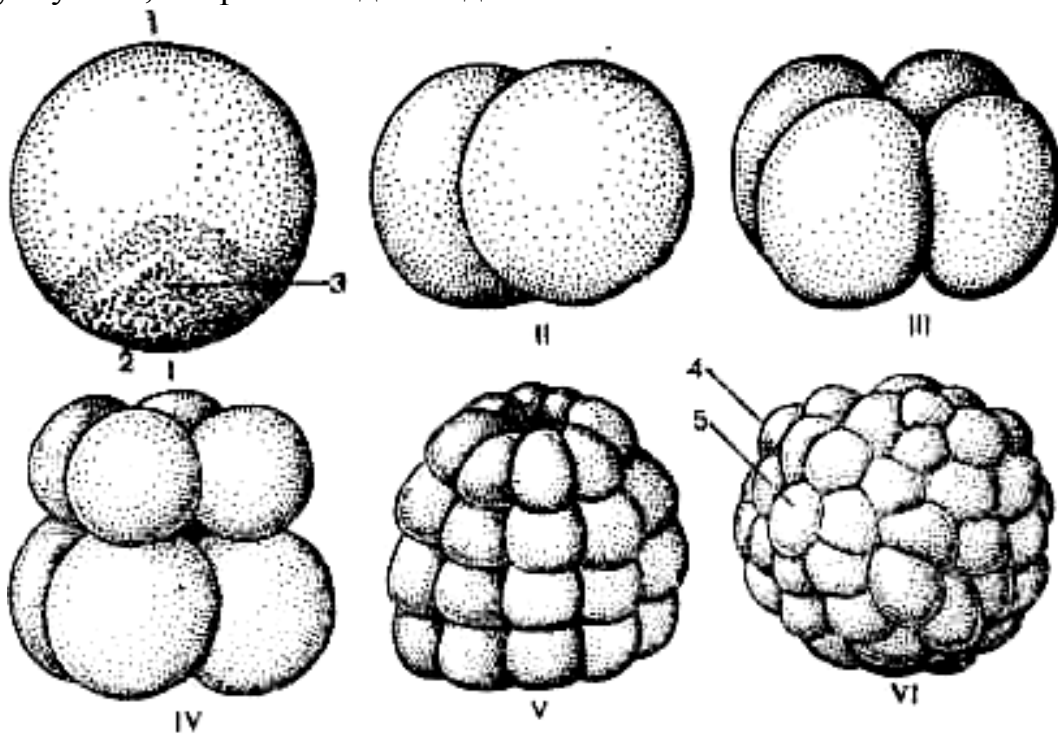


Рис. 15.1. Ембріогенез ланцетника (*Branchiostoma lanceolatum Pallas*). Послідовні етапи дроблення зиготи з утворенням бластули (бластогенез):

- | | |
|---|---------------------------------|
| I – зигота; | II – стадія двох бластомерів; |
| III – стадія чотирьох бластомерів; | IV – стадія восьми бластомерів; |
| V – морула; | VI – бластула. |
| 1 – зародковий диск (анімальний полюс); | 4 – целобластула; |
| 2 – вегетативний полюс; | 5 – клітини бластодерми. |
| 3 – скупчення жовтка; | |

2. На рисунку 15.2 показано процес гастрюляції з утворенням зародкових листків. Замалюйте та позначте зародкові листки.

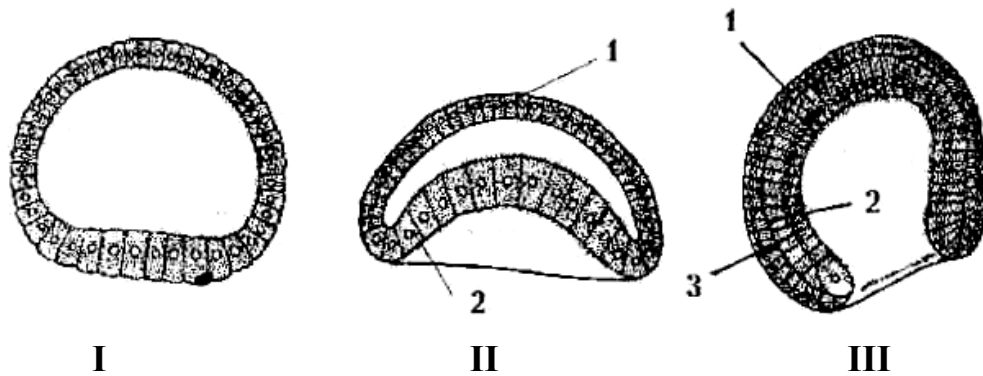


Рис. 15.2. Ембріогенез ланцетника (*Branchiostoma lanceolatum Pallas*). Послідовні етапи гастрюляції з утворенням зародкових листків:

I – одношаровий зародок (бластула);

II – інвагінація і утворення двошарового зародка;

III – утворення тришарового зародка (гаструла).

1 – ектодерма; *2* – ентодерма; *3* – мезодерма.

3. На рисунку 15.3 показано утворення осьового комплексу. Замалюйте та позначте структури.

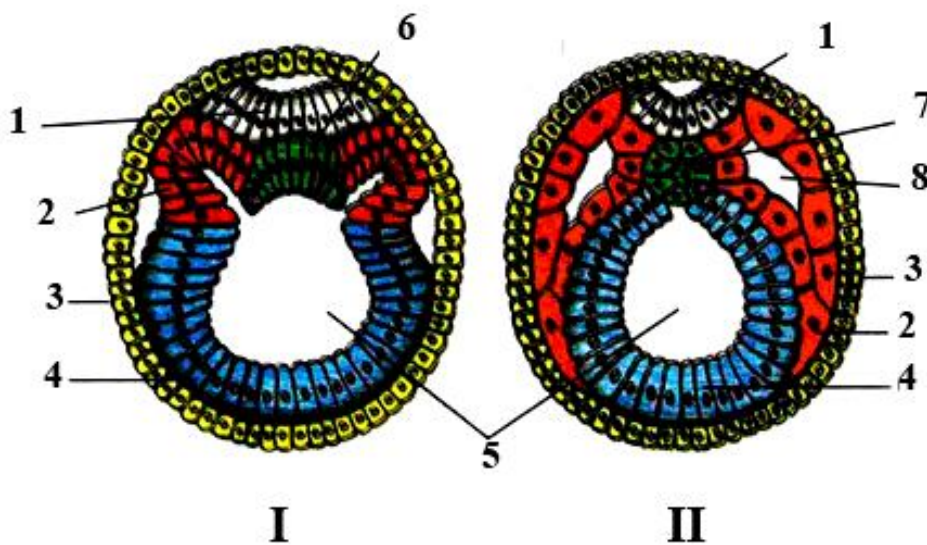


Рис. 15.3. Ембріогенез ланцетника (*Branchiostoma lanceolatum Pallas*). Закладання осьових органів у хордових:

I – гаструла;

1 – нервова пластинка;

2 – мезодерма;

3 – ектодерма;

4 – ентодерма;

II – нейрула.

5 – первинна порожнина кишки;

6 – обособлення матеріалу хорди;

7 – хорда;

8 – вторинна порожнина кишки.

4. Замалюйте та позначте етапи утворення пуфів на політенних хромосомах личинок двокрилих (*Diptera*).

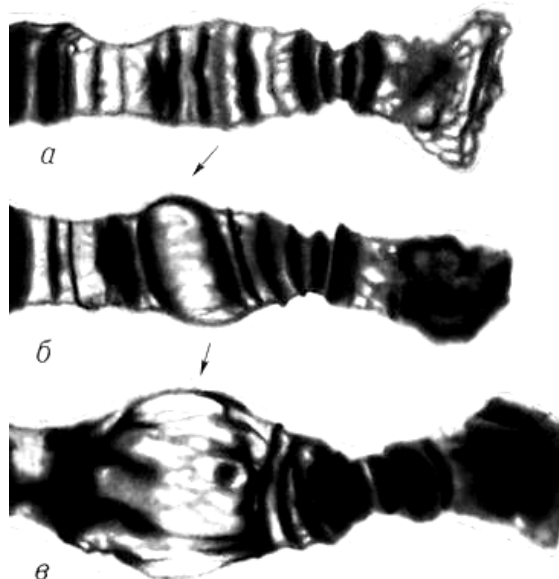


Рис. 15.4. Процес утворення пуфів:
а – нефункціонуюча хромосома;
б – початковий розвиток пуфа, слабка деспіралізація хромосоми;
в – розвинений пуф, максимальна деспіралізація хромосоми.

У висновку дати характеристику процесам ембріонального розвитку організмів у взаємозв'язку із реалізацією генетичної інформації.

Контрольні запитання:

1. Що таке онтогенез? Назвіть етапи індивідуального розвитку організмів.
2. Що таке диференціація клітин?
3. Назвіть стадії ембріонального розвитку багатоклітинних організмів.
4. Що таке бластула і гастрולה?
5. Що таке гістогенез та органогенез?
6. Які органи і частини зародка формуються із зародкових листків?
7. Назвіть основні фактори диференціальної активації генів.
8. Завдяки яким механізмам відбувається вибіркова експресія генетичної інформації?

Література для самопідготовки:

1. Бердишев Г.Д. Медична генетика / Г.Д. Бердишев, І.Ф. Криворучко. – К.: Вища школа, 1993. – 336 с.
2. Пішак В.П. Медична біологія: Підручник / В.П. Пішак, Ю.І. Бажора. – Вінниця: Нова книга, 2004. – 656 с: іл.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 16

ТЕМА: СКЛАДАННЯ РОДОВОДУ ТА ГЕНЕАЛОГІЧНИЙ АНАЛІЗ

Мета: ознайомитись із генеалогічним методом вивчення генетики людини; навчитися складати родоводи та здійснювати генеалогічний аналіз.

Теоретичні відомості.

Генеалогічний метод дозволяє без значних затрат встановити імовірність прояву спадкового захворювання в усіх членів родини. Генеалогічним методом можна виявити зчеплені зі статтю захворювання (дальтонізм, гемофілію), аутосомно-домінантні хвороби (полідактилія), а також аутосомно-рецесивні хвороби (фенілкетонурія). Виділяють два етапи дослідження: складання родоводу і генеалогічний аналіз.

Складання родоводу. Збирання даних починається з *пробанда* — особи, родовід якої необхідно скласти. Ним може бути хвора або здорова людина — носій якої-небудь ознаки або особа, яка звернулась за порадою до лікаря-генетика. Брати і сестри пробанда називаються *сібсами*. Звичайно родовід складається за однією або кількома ознаками. Для складання родоводу проводять короткі записи про кожного члена родоводу з точною вказівкою його спорідненості по відношенню до пробанда. Потім роблять графічне зображення родоводу або *родовідну схему*.

Для складання родовідної схеми прийняті стандартні символи (рис. 16.1).






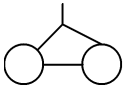
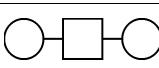



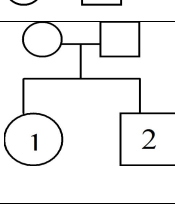

	чоловік
	жінка
	стать не в'ячена
	власник ознаки, що вивчається
	дизиготні (різноїцеві) близнюки
	монозиготні (однойцеві) близнюки
	шлюб чоловіка з двома жінками
	гетерозиготний носій рецесивного гена, що вивчається (пробанд)
	шлюб
	близькоспоріднений шлюб
	батьки, діти і порядок їх народження
	дитина з вадами розвитку.

Рис. 16.1. Генетична символіка, що використовується для складання родоводу.

При складанні родоводу покоління позначають римськими цифрами (зліва від родоводу). Потомство одного покоління (сібси) розташовується в одному горизонтальному ряду в порядку народження (зліва направо). У межах одного покоління кожен член родини позначається арабськими цифрами, у тому числі чоловіки і дружини сибсів. Таким чином, кожен член родоводу може бути позначений відповідним шифром, наприклад: II-5, III-7.

Види родовідних схем. Схеми бувають низхідні (від спільного предка до всіх його нащадків) і висхідні (від себе до пращурів). Як низхідні, так і висхідні родоводи бувають чоловічими та змішаними.

При складанні *низхідного родоводу* починають з найвіддаленішого з відомих пращурів та поступово переходять до його нащадків.

Чоловічий низхідний родовід вказує усіх нащадків досліджуваної особи лише за чоловічою лінією із зазначенням імен їхніх дружин.

Наприклад, відоме ім'я та по-батькові Вашого діда по батьку. Тоді легко побудувати найпростішу низхідну родовідну схему. Зверху схеми записуєте ім'я батька діда (Вашого прадіда), від нього спускаєтеся на наступний «поверх» та вписуєте ім'я діда, від нього униз – ім'я батька і, нарешті, у найнижчому ряду пишете своє ім'я.

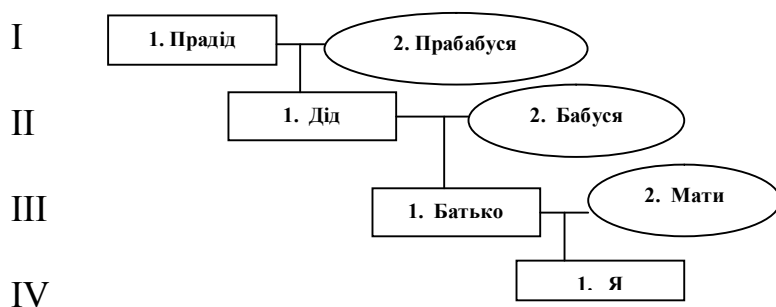


Рис. 16.2. Чоловіча низхідна схема.

Змішаним низхідним називається родовід, який обов'язково вказує на всіх нащадків досліджуваної особи, як за чоловічою, так і за жіночою лініями.

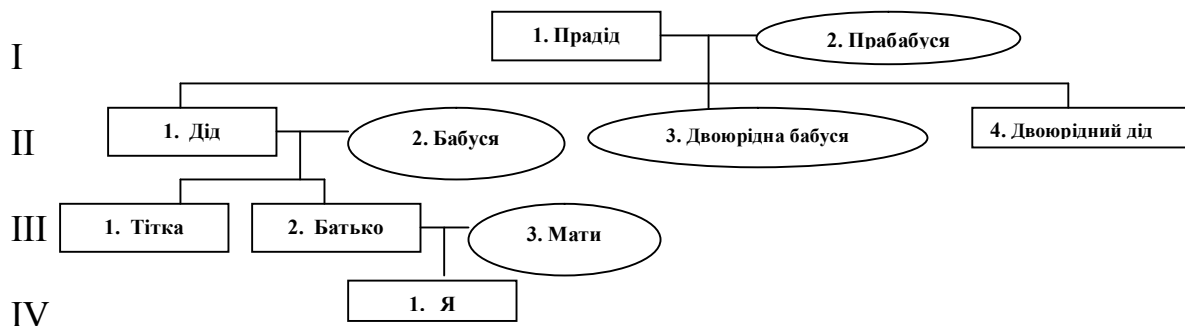


Рис. 16.3. Змішана низхідна схема.

Висхідний родовід починається від досліджуваної особи, а висхідні сходинки або коліна ведуть до батька, діда, прадіда тощо.

Генеалогічний аналіз. Після складання родоводу починається другий етап — генеалогічний аналіз, метою якого є встановлення генетичних закономірностей. Спочатку необхідно встановити, чи носить ознака спадковий характер. Якщо будь-яка ознака зустрічалася у родоводі кілька разів, то можна припустити її спадкову природу. При збиранні генетичних відомостей і їх аналізі необхідно мати на увазі, що ознака може проявлятися у різній мірі, іноді незначній (так звані мікроознаки). Мікропроявом природженого вивиху стегна може вважатися сплюснення вертлужної западини і збільшення рухливості («розхитаність») тазостегнових суглобів. У родичів людей із спадково зумовленими дефектами верхньої губи і піднебіння частіше зустрічаються високе вкорочене піднебіння, борозна на язичку, аномалії прикусу, сплюснення носа або роздвоєння його кінчика. Проте це може бути і неспадкова аномалія. Наприклад, якісь зовнішні фактори або умови професії можуть викликати подібні захворювання у членів сім'ї. Вплив шкідливих факторів на жінку під час вагітності може призвести до народження дітей з подібними вадами.

У випадку виявлення спадкового характеру ознаки необхідно встановити **тип успадкування**: аутосомно-домінантний, аутосомно-рецесивний або зчеплений зі статтю.

Основні ознаки *аутосомно-домінантного типу успадкування*:

- прояв ознаки у рівній мірі у представників обох статей;
- наявність хворих у всіх поколіннях (по вертикалі родоводу), а при відносно великій кількості сибсів і по горизонталі (у сестер і братів пробанда);
- у хворої дитини завжди один з батьків або обоє хворі;
- імовірність народження хворої дитини складає 50%.

Прикладом хвороби, що успадковується за аутосомно-домінантним типом, є полідактилія (багатопапість).

Основні ознаки *аутосомно-рецесивного типу успадкування*:

- відносно невелика кількість хворих у родоводі навіть при достатній кількості потомків;
- наявність успадкування хвороб по горизонталі родоводу (хворіють сибси – рідні, двоюрідні);
- батьки хворої дитини часто фенотипово здорові, але є гетерозиготними носіями рецесивного гена;
- імовірність народження хворої дитини складає 25% і зростає в близькоспоріднених шлюбах;
- мутантний рецесивний ген (*a*) фенотипово проявляється лише в гомозиготному стані (*aa*).

Прикладом хвороби, що успадковується за аутосомно-рецесивним типом, є амавротична ідіотія Тея-Сакса, а також інші генні спадкові хвороби.

За захворювання, які зумовлюються *зчепленим зі статтю* геном, що локалізований у Х-хромосомі, можуть бути як домінантними, так і рецесивними.

При доміантному X-зчепленому типі успадкування:

- захворювання однаково проявляється як у чоловіків, так і у жінок;
- якщо хвора жінка ($X^A X^a$), то імовірність народження хворої дитини складає 50% незалежно від статі;
- якщо хворий чоловік ($X^A Y$), то всі його дочки будуть хворі, а всі сини – здорові.

Прикладом захворювання, що успадковується за доміантним X-зчепленим типом, є особлива форма рахіту, стійкого до лікування кальциферолами.

При рецесивному X-зчепленому типі успадкування:

- хворіють переважно особини чоловічої статі;
- відсутня передача ознаки від батька до сина;
- гетерозиготна жінка (носій) передає мутантний рецесивний ген половині своїх синів, які будуть хворі, і половині своїх дочок, які будуть фенотипово здорові, але також будуть носіями і передадуть рецесивний ген разом з X-хромосомою наступному поколінню.

Прикладом хвороби, що успадковується за рецесивним X-зчепленим типом, є кольорова сліпота (дальтонізм), гемофілія.

При Y-зчепленому типі успадкування ознака успадковується за чоловічою лінією (від батька до всіх його синів). За цим типом успадковується іхтіоз (утворення рогових лусок на шкірі).

В родоводах, де захворювання спостерігається в кожному поколінні і кожен хворий має хоча б одного із батьків з такою ж самою ознакою, мають місце характерні риси успадкування доміантних ознак (рис. 16.4).

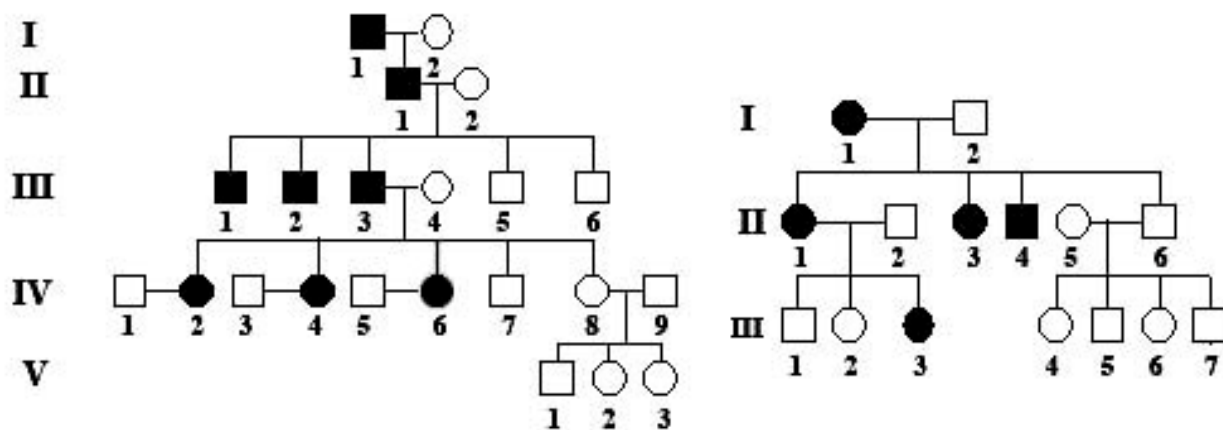


Рис. 16.4. Приклади родоводів людини з доміантними аномаліями.

Є родоводи, у яких ознаки, що аналізуються, в деяких поколіннях не зустрічаються, хоча в попередніх вони були присутні. Спостерігається немов би “перестрибування” ознаки через покоління. Тоді діти, які мають ознаку, що аналізується, можуть з’явитися у батьків, які такої ознаки не мали. Такі родоводи мають характерні риси успадкування рецесивних ознак (рис. 16.5).

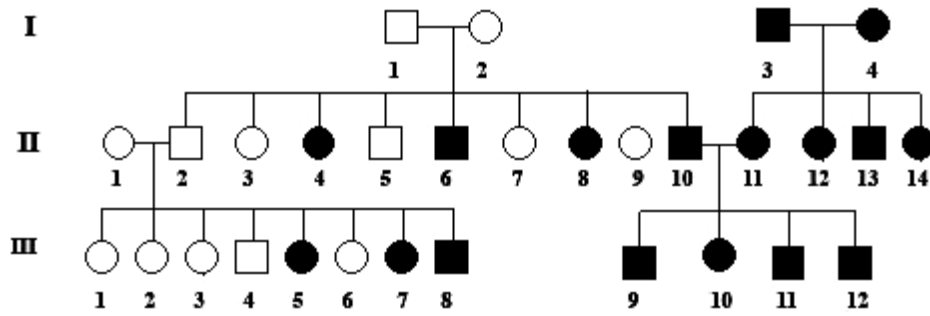


Рис. 16.5. Приклад родоvodu людини з рецесивною ознакою.

Вивчення успадкування рецесивних ознак ускладнене, оскільки внаслідок явища “перестрибування” ознаки через покоління, складається враження раптової появи ознаки. Більш зручні для цієї мети генеалогії з близькоспорідними шлюбами. Ймовірність того, що родичі мають в гетерозиготному стані однакові гени, значно більша, ніж у неродичів, тому ймовірність появи рецесивних гомозигот у близькоспорідних шлюбах збільшується.

Приклади розв’язування задач.

1. В наступних сімейних родоvдах людини (рис. 16.6) вказано успадкування такої ознаки: здатність визначати смак фенілтіосечовини (ФТС). Цю ознаку легко визначити у кожної людини: одні скажуть, що ФТС гірка, інші – без смаку. Визначити тип успадкування даної ознаки за кожним окремим родоvдом, а потім порівняти результати. Після цього вказати генотипи всіх батьківських особин у всіх п’яти родоvдах.

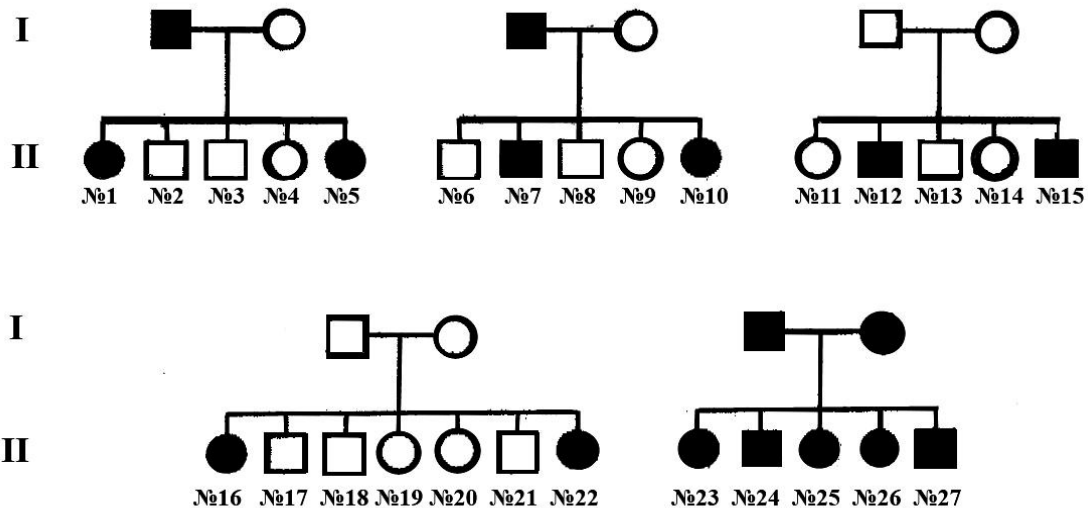


Рис. 16.6. Родоvди для здійснення аналізу.

Розв’язування. Аналізуючи родоvди, розмірковуємо таким чином. Ознака, яка досліджується, не може бути домінантною, тому що вона з’являється у дітей батьків, які цю ознаку не мали. Ознака не зчеплена із

статтю, оскільки вона спостерігається у особин обох статей. Отже, ген, що контролює здатність розрізняти смак ФТС, є аутосомним рецесивним.

Тепер аналізуємо кількісні закономірності розщеплення за подібними родоводами. Спочатку підсумовуємо кількість нащадків з ознакою та без неї у перших двох родоводах, де один з батьків розрізняє смак ФТС, а інший – ні. Внаслідок незначної чисельності цих родин можна говорити лише про приблизне співвідношення при розщепленні за цією ознакою. Воно дорівнює 6:4 або $\approx 1:1$. Отже, генотипи батьків у двох перших родоводах, де чоловіки мають досліджувану ознаку, такі: $P: \text{♀}aa \times \text{♂}Aa$. В двох наступних родоводах батьки не розрізняли смак ФТС, а в їх потомстві з'явилися діти з альтернативною ознакою. Кількість нащадків, які не розрізняли смак ФТС, дорівнює 8, а осіб, які цей смак розрізняли – 4, що приблизно дорівнюватиме співвідношенню 3:1. Таким чином, батьки були гетерозиготними за цією ознакою $P: \text{♀}Aa \times \text{♂}Aa$. В останньому родоводі і батьки, і діти розрізняли смак ФТС, тобто вони були рецесивними гомозиготами за цією ознакою ($P: \text{♀}aa \times \text{♂}aa$).

Відповідь: Здатність визначати смак фенілтіосечовини (ФТС) успадковується за аутосомно-рецесивним типом. У першому і другому родоводі батьки мають генотипи aa і Aa . В третьому і четвертому родоводі обоє батьків гетерозиготні Aa . У п'ятому родоводі батьки рецесивні гомозиготи aa .

2. Якщо жінка №9 вийде заміж за чоловіка №18 (див. родовід до задачі №1), то які діти у них будуть за фенотипом?

Розв'язування. Жінка не відчуватиме смак ФТС і є гетерозиготною за данною ознакою (Aa). Чоловік може бути гомо- і гетерозиготним за цією ознакою (AA або Aa). При шлюбі цих людей у випадку гомозиготності чоловіка всі діти не будуть відчувати смак ФТС ($P: \text{♀}Aa \times \text{♂}AA; F_1: Aa, AA$). У випадку гетерозиготності чоловіка $\frac{3}{4}$ потомства цієї подружньої пари не будуть відчувати смак ФТС, а $\frac{1}{4}$ – буде:

$$P: \text{♀}Aa \times \text{♂}Aa;$$
$$F_1: 1AA : 2Aa : 1aa.$$
$$3:1$$

Відповідь: У подружжя діти не будуть відчувати смак ФТС у випадку гетерозиготності обох батьків, або лише $\frac{1}{4}$ потомства будуть відчувати смак ФТС у разі, якщо чоловік буде доміантною гомозиготою.

3. Якщо чоловік №12 одружиться із жінкою №25 (див. родовід до задачі №1), які у них можуть бути діти?

Розв'язування. Оскільки здатність визначити смак ФТС – аутосомна рецесивна ознака, то в шлюбі людей, які мають цю здатність, всі діти також будуть мати дану ознаку: $P: \text{♀}aa \times \text{♂}aa; F_1: aa$.

Відповідь: Усі діти будуть відчувати смак ФТС.

4. На представленому родоводі однієї родини (рис. 16.7), чорний колір символів означає наявність деякої ознаки, яка зустрічається досить рідко. Відомо також, що всі особи, з якими вступили у шлюб представники цієї сім'ї (за виключенням їх родоначальників), самі походили з родин, де ця ознака ніколи не виявлялася. Аналізуючи родовід, визначте характер успадкування цієї ознаки. Вказати генотипи всіх особин, позначених номерами №№1-5 (якщо для

цього не вистачить даних, назвіть можливі генотипи і висловіть міркування щодо їх порівняльної ймовірності).

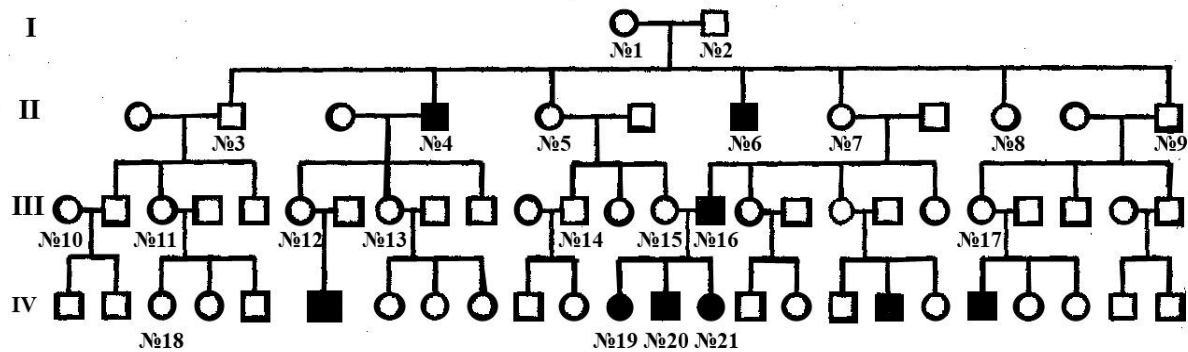


Рис. 16.7. Родовід для здійснення аналізу.

Розв'язування. Дана ознака не може бути домінантною, інакше вона не з'являлася б у дітей, якщо її не було у батьків. На зчеплення цієї ознаки із статтю вказують наступні факти:

1) вона виявляється переважно в чоловіків (виключення складають лише жінки №19 та №21);

2) вона передається тільки через жінок (від будь-якого нащадка з цією ознакою завжди є прямий шлях через жінок до предка з цією ж ознакою або до вихідної пари).

Припускаємо, що досліджувана ознака успадковується аналогічно дальтонізму, причому родоначальниця сім'ї №1 – гетерозиготний носій відповідного гена. Таке припущення підтверджується тим, що близькоспоріднений шлюб між двоюрідними сибсами (сестрою та братом) №15 та №16 призвів до народження дівчаток №19 і №21 з данною ознакою (очевидно, їх матір №15 була гетерозиготним носієм). Після таких суджень легко можна визначити генотипи вказаних осіб ($P: \text{♀}X^A X^a \times \text{♂}X^A Y$; №3 – $X^A Y$; №4 і №6 – $X^a Y$; №5 – $X^A X^a$).

Відповідь: Ознака успадковується за рецесивним зчепленням з X-хромосомою типом. Генотипи особин: №1 – $X^A X^a$; №2 – $X^A Y$; №3 – $X^A Y$; №4 і №6 – $X^a Y$; №5 – $X^A X^a$.

Домашнє завдання. Складіть родовід власної родини та визначте вид родовідної схеми.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

1. У людини відсутність потових залоз кодується рецесивним геном. У сім'ї народився син, у якого відсутні потові залози. Батьки дитини, а також бабусі і дідусі за материнською і батьківською лініями були з нормальною шкірою, але сестра бабусі страждала від відсутності потових залоз. Здійсніть генеалогічний аналіз родоводу (рис. 16.8), визначте тип успадкування ознаки і генотипи членів родини.

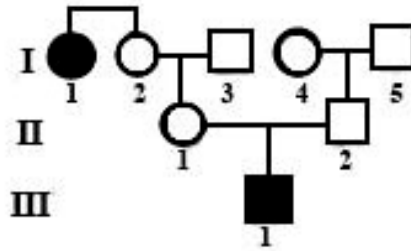


Рис. 16.8. Родовід для здійснення аналізу.

2. Проаналізуйте родовід сім'ї, в якій народилася глухоніма дитина (рис. 16.9). Визначте тип успадкування в двох сім'ях пробандів. Напишіть генотипи осіб III-3 і III-4. Визначте ймовірність народження в їхній сім'ї здорової дитини.

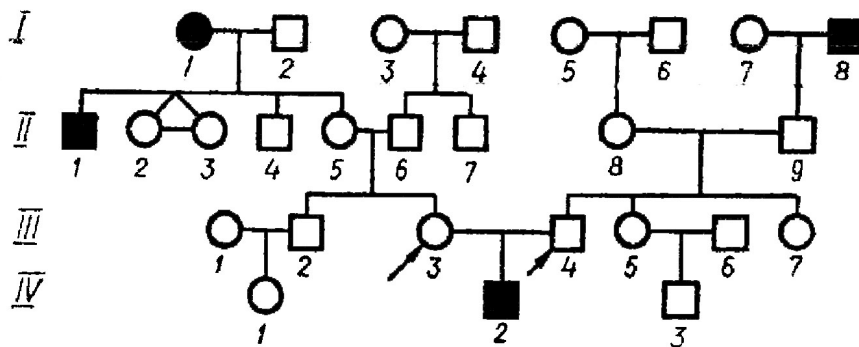


Рис. 16.9. Родовід для здійснення аналізу.

3. Проаналізуйте родовід сім'ї з дальтонізмом (рис. 16.10). Визначте тип успадкування ознаки і генотипи членів сім'ї III-3 і III-4.

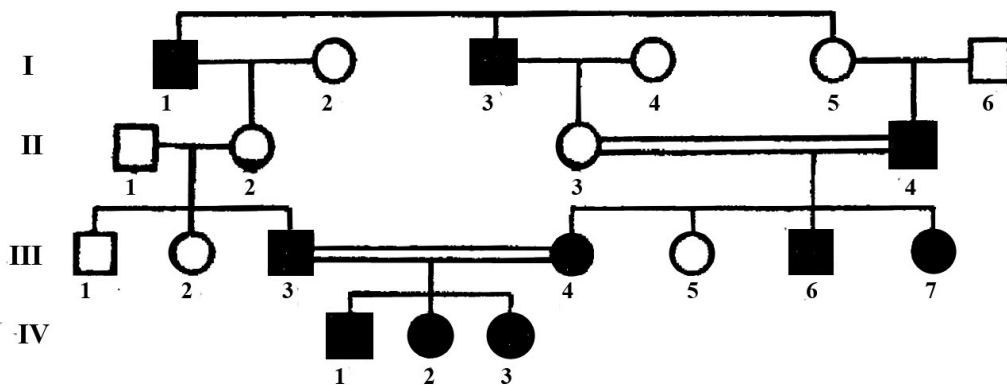


Рис. 16.10. Родовід для здійснення аналізу.

4. Проаналізуйте родовід сім'ї з гіпертрихозом вушних раковин (рис. 16.11). Визначте тип успадкування даної ознаки. Встановіть генотипи наступних членів родини: I-1, II-2, II-3, III-2, IV-2, IV-3.

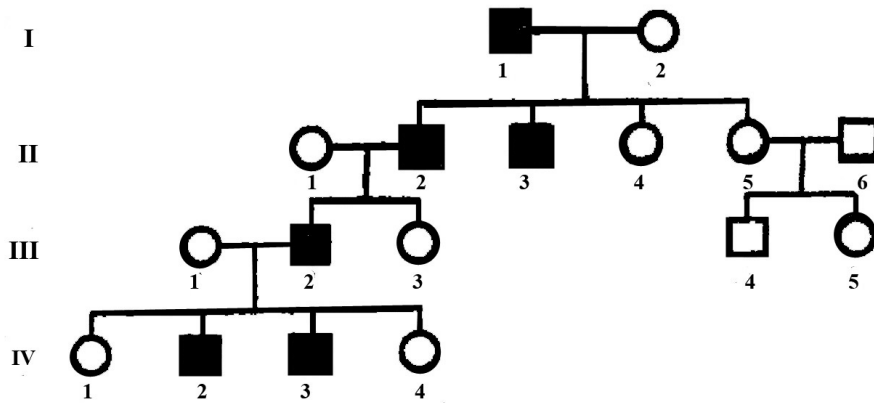


Рис. 16.11. Родовід для здійснення аналізу.

5. На рисунку 16.12 представлений родовід сім'ї із певною ознакою, яка проявляється як у чоловіків, так і у жінок. Встановіть тип успадкування даної ознаки. Визначте генотипи окремих особин даного роду: I-1, II-5, II-8, IV-2.

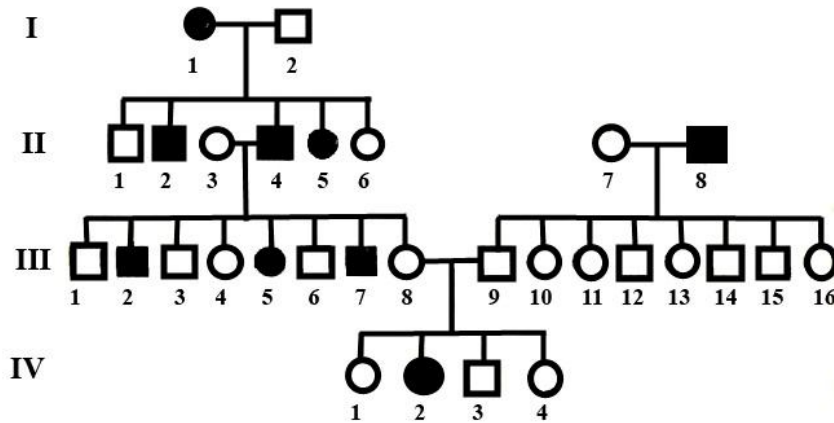


Рис. 16.12. Родовід для здійснення аналізу.

6. За представленим родоводом (рис. 16.13) визначити тип успадкування досліджуваної ознаки. Вкажіть, де це можливо, генотипи окремих особин.

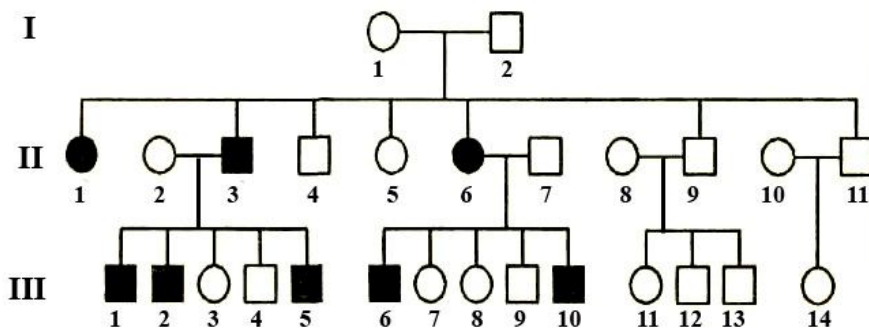


Рис. 16.13. Родовід для здійснення аналізу.

7. На рисунку 16.14 представлено родовід сім'ї, який необхідно проаналізувати та встановити тип успадкування ознаки, що вивчається, а також визначити генотипи особин II-1, III-5, III-7, IV-4, IV-12.

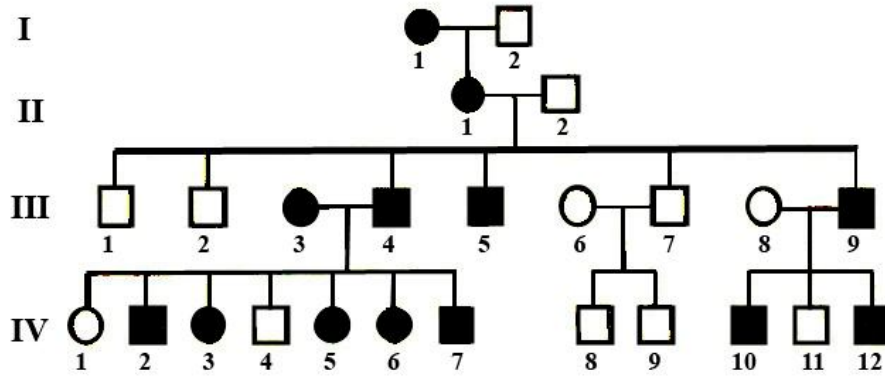


Рис. 16.14. Родовід для здійснення аналізу.

8. На рисунку 16.15 представлений родовід сім'ї, члени якої страждають на рідкісне спадкове захворювання. Визначте тип успадкування хвороби та генотипи окремих представників даного роду.

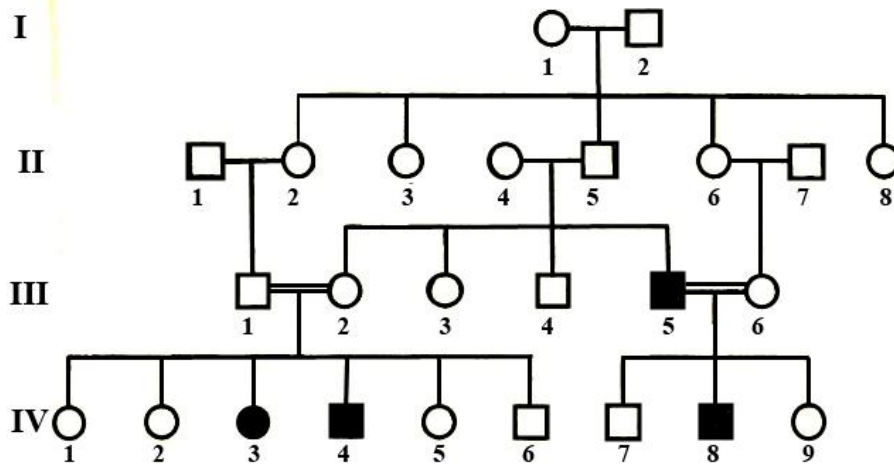


Рис. 16.15. Родовід для здійснення аналізу.

9. За рисунком 16.16 необхідно здійснити аналіз родоводу, встановити тип успадкування ознаки, визначити генотипи особин I-1, I-2, I-3, I-4, II-4, II-5, III-1.

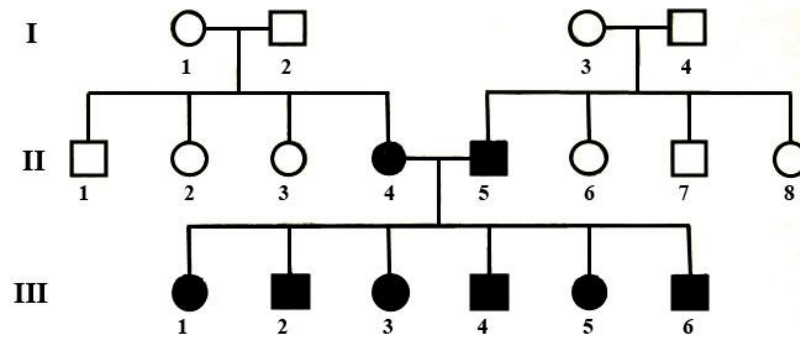


Рис. 16.16. Родовід для здійснення аналізу.

Контрольні запитання:

1. В чому полягає суть генеалогічного методу вивчення генетики людини? Назвіть етапи, з яких складається цей метод.
2. Кого називають пробандом та сибсами?
3. Що таке родовід та родовідна схема?
4. Які генетичні символи використовують при складанні родовідних схем?
5. Розкрийте принципи побудови родовідної схеми.
6. Назвіть види родовідних схем.
7. З якою метою складається родовід? Що можна встановити на підставі аналізу родоводу?
8. Назвіть типи успадкування ознак та основні характерні риси, якими володіють родоводи із різними типами успадкування.

Література для самопідготовки:

1. Помогайбо В.М. Генетика людини: Навч. посібник / В.М. Помогайбо, А.В. Петрушов. – К.: Академія, 2011. – 278 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 17

ТЕМА: СПАДКОВІ ХВОРОБИ ЛЮДИНИ

Мета: закріпити теоретичні знання про спадкові хвороби людини, оволодіти методикою розв'язування типових генетичних задач на успадкування генних спадкових хвороб.

Теоретичні відомості.

Поняття про спадкові хвороби. *Спадковими хворобами* називають порушення життєво важливих функцій організму, які виникають внаслідок змін генетичного апарату клітини (мутацій). При спадкових хворобах фактори зовнішнього середовища можуть змінювати ступінь вираженості симптомів хвороби.

Спадкові хвороби бувають *вродженими* (виявляються при народженні) або можуть розпочинатися в будь-якому віці. Наприклад, у разі амавротичної ідіотії дитина розвивається нормально до шести місяців і лише потім починаються ускладнення; м'язова дистрофія виявляється після 3-5-річного віку; хорея Гентінгтона дає себе знати після 35 років життя, а подагра – у похилому віці. При цьому вроджені хвороби бувають спадково зумовленими, а також неспадковими, тобто набутими, такими, що виникли внаслідок негативного впливу зовнішніх факторів на процеси ембріогенезу (порушується експресія генів і формування органів). У разі неспадкового походження, такі хвороби визначають як *фенокопії* спадкових вад розвитку (заяча губа, вовча щелепа тощо).

Захворювання спадкового походження, для прояву яких необхідний вплив шкідливих факторів середовища, отримали назву *хвороб із спадковою схильністю*. Вони являють собою найбільш велику групу спадкової патології, дуже різноманітну за своїми проявами. Ці хвороби можуть бути як моногенними, тобто викликатися мутацією одного гена, так і полігенними, розвиток яких відбувається при ураженні багатьох генів. Полігенні захворювання мають багатопричинний характер, тому їх ще називають *мультифакторіальними хворобами*. Вони залежать від складних спадково детермінованих особливостей обміну речовин в організмі (так званої спадкової схильності), патологічний прояв яких здійснюється у взаємодії з комплексом факторів зовнішнього середовища (цукровий діабет, виразка шлунка, ішемічна хвороба серця, бронхіальна астма, атеросклероз, різні форми раку тощо).

Крім того, більшість складних поведінкових характеристик людини – від патологічних (шизофренія) до нормальних психологічних ознак (рівень інтелекту, швидкість рухових реакцій, особливості пам'яті, уваги) – також успадковуються згідно з мультифакторними моделями, які враховують взаємодію та спільний вплив багатьох генів і багатьох чинників середовища.

Класифікація спадкових хвороб. Причиною спадкових хвороб є патологічна спадковість, одержана організмом хворого через статеві клітини його батьків.

Залежно від рівня ураження спадкових структур розрізняють:

- *генні хвороби* – зумовлені змінами на рівні окремих нуклеотидів (помилки при зчитуванні генетичної інформації під час транскрипції);

- *хромосомні хвороби* – зумовлені кількісними (поліплоїдії, анеуплоїдії) або структурними змінами хромосом (хромосомні перебудови – делеції, інверсії, транслокації, дуплікації).

Генні мутації передаються від покоління до покоління без змін, тоді як більшість хромосомних хвороб, особливо внаслідок порушення кількості хромосом (анеуплоїдія), взагалі не успадковуються. Інверсії, транслокації успадковуються із додатковими перекомбінаціями.

Хромосомні аномалії можуть виникати як в аутосомах, так і в статевих хромосомах. Структурні зміни аутосом, як правило, викликають більш тяжкі порушення, ніж статевих хромосом. Більшість хромосомних мутацій в системі аутосом летальні, у зв'язку з чим ембріон гине в ранні терміни вагітності. Сумісними з життям є тільки зміни кількості статевих хромосом, такі, як моносомія і трисомія. Причиною анеуплоїдій є нерозходження хромосом при поділі клітини в процесі гаметогенезу. Поліплоїдія проявляється як триплоїдія (3n) ембріонів: – 69, XXX або 69, XXY. Триплоїдні ембріони елімуються, хоча трапляються поодинокі випадки народження триплоїдних дітей, в яких спостерігається цілий комплекс вад розвитку. Вони гинуть у перші години або дні життя, в окремих випадках живуть до 4-7 місяців.

Клінічні прояви хромосомних хвороб значно варіюють: від незначних аномалій розвитку до множинних вад, не сумісних з життям. Усі хромосомні спадкові хвороби характеризуються генералізованим ураженням тканин і навіть органів, пов'язані з порушенням інтелекту і поведінки, тому вони проявляються у вигляді синдромів або комплексу патологічних ознак.

Коротка характеристика основних спадкових хвороб людини.

Алькаптонурія. Це захворювання належить до патології обміну тирозину і зумовлене нестачею ферменту гомогентизинази з нагромадженням в організмі та екскрецією з сечею гомогентизинової кислоти. Передається за аутосомно-рецесивним типом.

Гістидинемія. При гістидинемії відзначається дефіцит у печінці і шкірі ферменту гістидази, який у нормі перетворює гістидин на уроканінову кислоту. Внаслідок цього гістидин трансамінується в імідазол-піровиноградну кислоту, що разом зі збільшеною кількістю гістидину виявляється в сечі. Успадкування аутосомно-рецесивне. Його частота дорівнює 1:20000 населення.

Гомоцистинурія. В основі захворювання – відсутність чи зниження активності ферменту цистатіонінсинтетази, він потребує в якості кофактора вітамін В₁₂, а в якості субстрату – фолієву кислоту. Гомоцистеїн є проміжним продуктом розпаду метіоніну й у нормі не міститься у плазмі і сечі, але дефекти на трьох різних етапах ферментації можуть призвести до гомоцистинемії і гомоцистинурії. Існує класична гомоцистинурія, піридоксинчутлива і піридоксинрезистентна. Захворювання є аутосомно-рецесивним, частота складає 1:200000 населення.

Тирозинемія I типу, також відома як гепаторенальна тирозинемія, є найбільш важкою формою тирозинемії. Це захворювання спричинене дефіцитом ферменту фумарилацетоацетат гідролази. Тирозинемія I типу

успадковується за аутосомно-рецесивним типом. По всьому світу, це захворювання уражає приблизно 1 особу зі 100000.

Тирозинемія II типу (також відома як «очношкірна тирозинемія», або «синдром Річнера-Хангарта») є аутосомно-рецесивним захворюванням, яке починає розвиватись у віці від 2 до 4 років, коли в ділянці акупунктурних точок (долонь і ступні) з'являються болючі мозолі. Тирозинемія II типу обумовлена дефіцитом ферменту тирозинамінотрансферази (ТАТ), який кодується геном ТАТ. Це захворювання зустрічається рідше, ніж у 1 особи на 250000.

Тирозинемія III типу – це рідкісне захворювання, обумовлене дефіцитом ферменту 4-гідроксифенілпіруватдиоксигенази, який кодується геном HPD. Особливими рисами тирозинемії III типу є незначна розумова відсталість, судоми і періодичні втрати рівноваги та координації (атаксія). Це захворювання є дуже рідкісним, зафіксовано лише кілька випадків цієї хвороби.

Галактоземія – рідкісне генетичне порушення обміну процесу метаболізму вуглеводу (цукру) галактози. Галактоземія успадковується за аутосомно-рецесивним типом і виникає через дефіцит активності ферменту, який відповідає за засвоєння організмом галактози. Частота захворюваності на галактоземію складає – 1 особа на 60000 новонароджених.

Глікогенози – це захворювання, зумовлені метаболічними порушеннями, які призводять до надмірної концентрації глікогену або зміни його структури. Глікоген являє собою вуглеводні депо, які є готовими джерелами для негайного забезпечення енергією. У печінці він розщеплюється, забезпечує безперебійне постачання глюкозою мозку й еритроцитів. Розрізняють декілька біохімічних форм глікогенозів.

Фруктоземія – це спадкове захворювання, що передається за аутосомно-рецесивним типом, воно пов'язане з різко зниженою активністю ферменту фруктозо-1-фосфатальдолази. Поширеність його 1:20000 населення.

Хвороба Німана-Піка зумовлена спадковим порушенням обміну ліпідів (сфінгофосфоліпідів). Відбувається нагромадження сфінгомієліну в печінці, головному мозку, селезінці, наднирниках, нирках, лімфатичних вузлах, шкірі і мононуклеарних клітинах крові. Захворювання з аутосомно-рецесивним типом успадкування. Частота ураження хлопчиків і дівчаток однакова.

Хвороба Тея-Сакса (або амавротична ідіотія) належить до групи внутрішньоклітинних ліпідозів. Це захворювання з аутосомно-рецесивним типом успадкування. Відзначається збільшення в мозку гліколіпиду – гангліозиду, а також підвищення рівня гангліозидів у печінці, селезінці, що свідчить про генералізоване порушення обміну гангліозидів.

Синдром Дауна. Трисомія 21 (21XXX) є найчастішою хромосомною патологією людини (рис. 17.1). Частота хвороби Дауна серед новонароджених складає 1:650, у популяції – 1:4000. Серед хворих на олігофренію хвороба Дауна – найчастіша нозологічна самотійна форма, вона складає близько 10%.



Рис. 17.1. Фенотипові ознаки синдрому Дауна.

При хворобі Дауна інтелектуальний дефект проявляється більше з віком хворих. Середній рівень IQ дітей у віці 10 років і старше складає всього 24. При мозаїчному варіанті хвороби Дауна значно частіше зустрічається легка розумова відсталість, можливий також і нормальний інтелект. Дослідженнями виявлено, що особливості клінічного симптомокомплексу у багатьох хворих із фенотипом хвороби Дауна пов'язані з частковою трисомією 21 хромосоми (а саме, певного невеличкого сегмента довгого плеча).

Синдром Патау – це хромосомна аномалія, пов'язана з порушенням нормального розвитку дитини, що спричинює дефекти серця і нирок, окрім інших фенотипових ознак, характерних для даної хвороби (рис. 17.2). Причини аномалії різні: повна трисомія 13 хромосоми внаслідок нерозходження хромосом під час мейозу або інші випадки, викликані робертсонівською транслокацією. Частота 1:5000-1:7000 новонароджених. Прогноз для життя при синдромі Патау несприятливий, середня тривалість життя 130 днів; 60% хворих помирають впродовж перших 3 місяців. Після народження, тільки близько 10% дітей живуть більше року.

Синдром Едвардса, або трисомія за хромосомами групи E, серед новонароджених зустрічається з частотою приблизно 1:7000, дівчатка хворіють у 3 рази частіше, ніж хлопчики (рис. 17.3). Висловлюють думку про стабілізуючу дію X-хромосоми під час аберацій 18 пари, тоді як зиготи з трисомією 18 хромосоми, що мають чоловічий генотип, елімінуються. Можливо також запліднення яйцеклітини із зайвою 18 хромосомою сперматозоїдом, що має X-хромосому.



Рис. 17.2. Фенотипові ознаки синдрому Патау.



Рис. 17.3. Фенотипові ознаки синдрому Едвардса.

Прогноз для життя несприятливий, середня тривалість життя хлопчиків 2-3 місяці, дівчаток – 10 місяців. Помирають 30% хворих впродовж першого місяця життя, до року доживають лише 10% хворих. При мозаїчних варіантах прогноз для життя дещо кращий.

Синдром «котячого крику» – рідкісне генетичне захворювання, що пов'язане із частковою делецією короткого плеча 5 хромосоми (також називається «5p моносомією»). Уражені цим захворюванням діти (переважно, але не всі діти) мають плач, який схожий на котячий крик (рис. 17.4). Частота виникнення синдрому – 1 дитина на 50000 народжених, зустрічається у всіх етнічних групах. Частіше нею хворіють жінки.

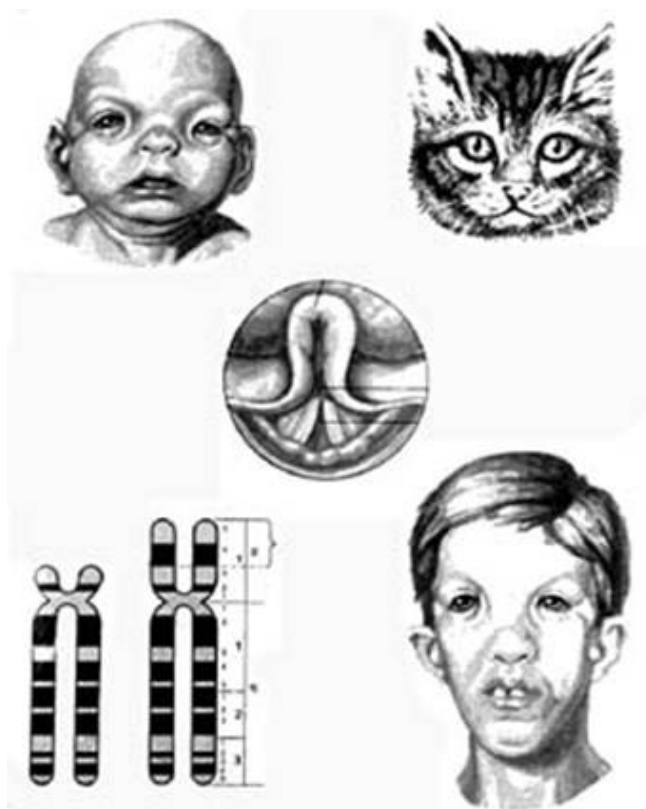
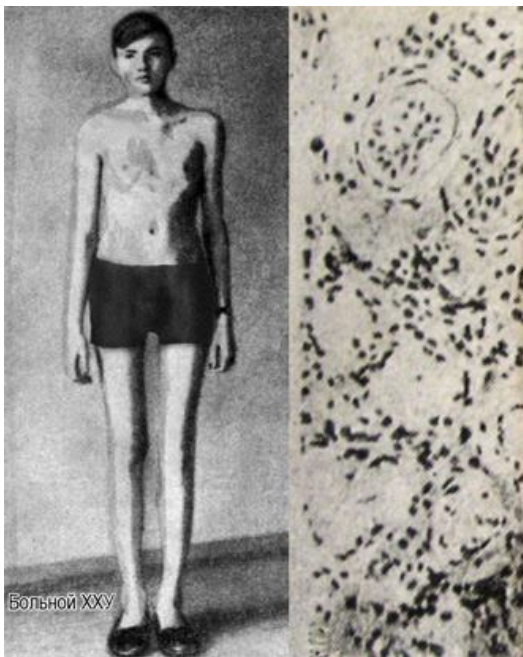


Рис. 17.4. Фенотипові прояви синдрому «котячого крику».

Синдром Клайнфельтера, ХХУ синдром – це захворювання, при якому особи чоловічої статі мають додаткову Х-хромосому. Клінічні діагностичні ознаки: високий зріст, довгі кінцівки, евнухоїдизм, гінекомастія (збільшення молочних залоз), відсутність сперматогенезу, недорозвинення статевих залоз (рис. 17.5). Незважаючи на підвищений ризик захворюваності, сьогодні вважається, що серед ХХУ чоловіків Х-зчеплені рецесивні розлади зустрічаються рідше, ніж у нормальних ХУ чоловіків, адже ці захворювання передаються генами, які локалізуються в Х-хромосомі, а люди з двома Х-хромосомами є, як правило, лише носіями хвороби.



Синдром Клайнфельтера, 47 / XXУ

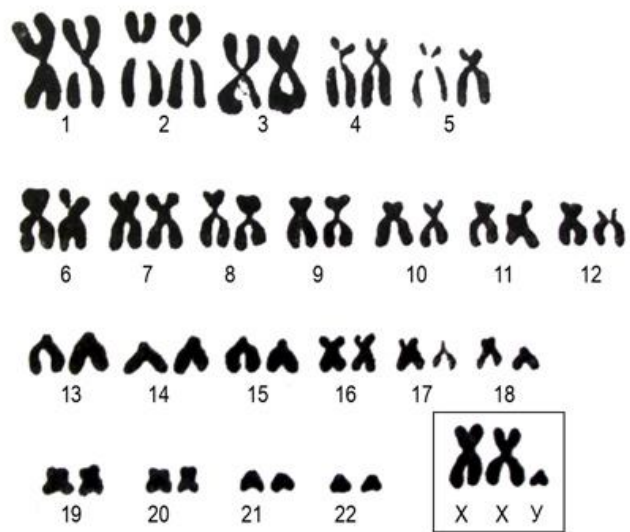


Рис. 17.5. Фенотиповий і генотиповий прояви синдрому Клайнфельтера.

Приклади розв'язування задач

1. Дочка гемофіліка виходить заміж за сина іншого гемофіліка, причому наречений і наречена не хворіють на гемофілію. Визначте ймовірність народження хворої дитини.

Розв'язування. Дочка гемофіліка отримала від батька Х-хромосому з рецесивним алелем гемофілії h , але оскільки вона не є хвора, значить, її друга Х-хромосома несе домінуючий алель H . Таким чином, генотип нареченої $X^H X^h$. Наречений отримав від батька У-хромосому, від матері – Х-хромосому з алелем H , тому його генотип – $X^H Y$.

$$P: \quad \text{♀ } X^H X^h \quad \times \quad \text{♂ } X^H Y$$

$$G: \quad X^H, X^h \quad X^H, Y$$

$$F_1: \quad X^H X^H, X^H X^h, X^H Y, X^h Y$$

(здор.), (здор.), (здор.), (хворий на гемофілію).

Відповідь: ймовірність народження хворої дитини – 25%.

2. У людини дальтонізм (порушення кольорового зору) кодується рецесивним геном, локалізованим у Х-хромосомі. Чоловік з нормальним кольоровим зором одружився з гетерозиготною за цією ознакою жінкою. Яка ймовірність народження в цій сім'ї дітей-дальтоніків?

Розв'язування:

X^D – нормальний кольоровий зір

X^d – дальтонізм

$$P: \quad \text{♀ } X^D X^d \quad \times \quad \text{♂ } X^D Y$$

$$G: \quad X^D, X^d \quad X^D, Y$$

$$F: \quad X^D X^D, X^D X^d, X^D Y, X^d Y$$

(здор.) (здор.) (здор.) (дальт.)

Відповідь: ймовірність народження в цій сім'ї дітей-дальтоніків 25%.

3. Фенілкетонурія (порушення амінокислотного обміну) успадковується як аутосомна рецесивна ознака. Дружина гетерозиготна по гену фенілкетонурії, а чоловік гомозигота по нормальному алелю цього гена. Яка ймовірність народження у них хворої дитини?

Розв'язування. Жінка має генотип Aa , а чоловік – AA . Хворими будуть діти лише з генотипом aa .

P : ♀ Aa x ♂ AA ;

G : A, a, A, A

F_1 : AA, AA, Aa, Aa .

У першому поколінні немає дітей з генотипом aa , що свідчить про те, що ймовірність народження хворої дитини дорівнює 0.

Відповідь: У даному шлюбі усі діти будуть здорові.

4. Здоровий чоловік з IV-ою групою крові одружився на здоровій жінці з I-ою групою крові, батько якої гемофілік. Які фенотипи матимуть діти цього подружжя? З якою частотою?

Розв'язування:

Дочка гемофіліка отримала від батька X-хромосому з рецесивним алелем гемофілії h , але оскільки вона не є хвора, значить її генотип за даною ознакою $X^H X^h$. Здійснимо схрещування за допомогою решітки Пеннета:

P : ♀ $X^H X^h$ ii x ♂ $X^H Y I^A I^B$

F_1 :

♀ \ ♂	$X^H I^A$	$X^H I^B$	$Y I^A$	$Y I^B$
$X^H i$	$X^H X^H I^A i$ (зд., II гр.кр.)	$X^H X^H I^B i$ (зд., III гр.кр.)	$X^H Y I^A i$ (зд., II гр.кр.)	$X^H Y I^B i$ (зд., III гр.кр.)
$X^h i$	$X^H X^h I^A i$ (зд., II гр.кр.)	$X^H X^h I^B i$ (зд., III гр.кр.)	$X^h Y I^A i$ (гем., II гр.кр.)	$X^h Y I^B i$ (гем., III гр.кр.)

Відповідь: діти можуть бути:

здорові дівчатка з II-ою групою крові – 1/4;

здорові дівчатка з III-ьою групою крові – 1/4;

здорові хлопчики з II-ою групою крові – 1/8;

здорові хлопчики з III-ьою групою крові – 1/8;

хлопчики-гемофіліки з II-ою групою крові – 1/8;

хлопчики-гемофіліки з III-ьою групою крові – 1/8.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

1. Синдром Клайнфельтера обумовлюється збільшеною кількістю статевих хромосом $/XXY/$. При яких хромосомних наборах батьківських гамет може виникнути ця хвороба?

2. Синдром Шерешевського – Тернера зустрічається у жінок. Вони мають лише одну X-хромосому. Як можна пояснити утворення організму з однією статевою хромосомою?

3. Жінка з нормальним кольоровим зором вийшла заміж за чоловіка-дальтоніка. Які очікувані фенотипи у дітей, які можуть народитися в цій сім'ї? Відомо, що мати жінки мала нормальний кольоровий зір, а батько був

дальтоніком. Дальтонізм (аномалія кольорового зору) – рецесивна, зчеплена з X-хромосомою ознака.

4. Пігментний дерматоз, одним із проявів якого є «мармурова» пігментація шкіри, успадковується через X-хромосому як домінантна ознака, і має летальну дію для чоловіків-гемізігот. У сім'ї здорового відносно цієї ознаки чоловіка і жінки, яка має «мармурову» шкіру, росте теж здорова донька. В родині знову чекають на дитину. Яким може бути прогноз, якщо мати жінки не мала цієї вади?

5. Які діти можуть народитися від шлюбу гемофіліка з жінкою-дальтоніком, яка не є носієм гена гемофілії?

6. Надмірна волосатість вушних раковин (гіпертріхоз) визначається геном, локалізованим в Y-хромосомі. Яка ймовірність народження дитини з такою аномалією, якщо цю ознаку має батько?

7. Здорова жінка, батько якої страждав на гемофілію, одружилася зі здоровим чоловіком. Яка ймовірність народження дитини, хворої на гемофілію?

8. У людини (*Homo sapiens L.*) відсутність потових залоз визначається рецесивним алелем, локалізованим в X-хромосомі. Дайте відповідь на запитання: 1) Які можуть бути генотипи і фенотипи дітей у шлюбі чоловіка, який страждає відсутністю потових залоз, і здорової жінки? 2) Як можна пояснити народження дитини без потових залоз в сім'ї здорових чоловіка і жінки відносно вказаної ознаки?

9. У людини (*Homo sapiens L.*) рецесивний ген дальтонізма d локалізований в X-хромосомі. У населення середземноморських країн поширений один із видів анемії – таласемія, яка зумовлюється рецесивним геном t , що локалізований в аутосомах. В гомозиготному стані виявляється тяжка форма таласемії, яка є смертельною для дітей. Жінка-дальтонік з нетяжкою формою таласемії вийшла заміж за чоловіка з такою самою формою таласемії. Визначити генотипи цих людей і можливі фенотипи їх дітей.

10. Одна із форм агаммаглобулінемії (відсутність імуноглобулінів у сироватці крові) успадковується як рецесивна, зчеплена з X-хромосомою ознака. В сім'ї здорової жінки і чоловіка, який страждає на агаммаглобулінемію, є дві здорові відносно вказаної ознаки дівчинки. Жінка знову чекає на дитину. Пренатальна діагностика свідчить, що це буде хлопчик. Жінка турбується, що він успадкує хворобу батька. Чи є для цього підстави, якщо з боку жінки в декількох поколіннях це захворювання не виявлено? Відповідь пояснити і підтвердити відповідним розв'язком.

11. Кароока жінка з нормальним кольоровим зором, батько якої мав блакитні очі і був дальтоніком, виходить заміж за блакитноокого чоловіка з нормальним кольоровим зором. Яке покоління можна чекати від цієї пари за вказаними ознаками?

12. Фолікулярний гіперкератоз (надмірне потовщення рогового шару епідермісу в ділянці лійок волосяних фолікулів) успадковується як домінантна, зчеплена з X-хромосомою ознака. В сім'ї чоловіка і жінки, які мають зазначену аномалію шкіри, чекають на дитину. Чи можна сподіватись на появу в їхній

родині здорової дитини, якщо батько жінки був здоровий щодо вказаної ознаки?

13. У людини (*Homo sapiens L.*) відсутність потових залоз успадковується як зчеплена зі статтю рецесивна ознака. Відсутність пігментації (альбінізм) обумовлена аутосомно-рецесивним геном. У подружжя, нормального за цими ознаками, народився син із обома аномаліями. Яка імовірність того, що у другого сина також проявляться ці аномалії? Яка імовірність того, що їхньою третьою дитиною буде нормальна дівчинка?

14. В сім'ї друга дочка розвивається нормально, а перша дівчинка розумово відстала внаслідок галактоземії. Встановлено, що галактоземія успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Яка вірогідність народження третьої здорової дитини, якщо батько дівчаток хворів на галактоземію, але лікування дієтою з раннього дитинства сприяло його нормальному розвитку?

15. Вночі у пологовому будинку одночасно народили дві жінки. Одна з жінок засумнівалася, що дитина №1, яку їй принесли, не її. У цієї жінки I-а група крові, вона не відчуває смак фенілтіосечовини (ФТС), тобто є гомозиготою за даною ознакою (*ff*). Дитина №1 має II-у групу крові, смак ФТС відчуває. Дитина №2 має I-у групу крові, смак ФТС не відчуває. Чоловік жінки від першого шлюбу має ще трьох дітей: перша дитина – з II-ою групою крові, чутлива до ФТС; друга дитина – з III-ьою групою крові, чутлива до ФТС; третя дитина – з II-ою групою крові, нечутлива до ФТС. Хто з двох народжених дітей є єдиним сином цієї жінки?

Контрольні запитання:

1. Дайте визначення спадкових хвороб. В чому відмінність понять «спадкові хвороби» та «уроджені хвороби»? Назвіть причини виникнення спадкових хвороб?
2. Що таке хвороби із спадковою схильністю? В чому відмінність мультифакторіальних спадкових хвороб? Назвіть приклади таких хвороб.
3. Як класифікують спадкові хвороби? Наведіть приклади генних та хромосомних хвороб. Чи всі спадкові хвороби успадковуються, тобто передаються нащадкам?
4. Як спадкові хвороби впливають на життєдіяльність організму? Чому спадкові хвороби ще називають синдромами?

Література для самопідготовки:

1. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики / Т.І. Бужієвська. – К.: Здоров'я, 2001. – 135 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №18
ТЕМА: ОСНОВИ ПОПУЛЯЦІЙНОЇ ГЕНЕТИКИ. ЗАКОН ХАРДІ-ВАЙНБЕРГА

Мета: закріпити теоретичні положення про генетичну структуру та генетичні параметри популяцій живих організмів, навчитися розв'язувати генетичні задачі за законом Харді-Вайнберга.

Обладнання: калькулятор.

Теоретичні відомості.

Популяція — сукупність організмів, які заселяють певну територію і здатні вільно схрещуватися між собою. **Популяційна генетика** вивчає генетичну структуру популяцій та закономірності розподілу генів і генотипів у популяціях. Популяційна генетика як розділ загальної генетики виникла після відкриття математиком Харді (Англія) та лікарем Вайнбергом (Німеччина) закону рівноваги популяції, який згодом дістав назву закону Харді-Вайнберга.

Найважливішими поняттями популяційної генетики є: **частота генотипу** — це частка особин в популяції, що мають даний генотип; **частота алелі** — це зустрічальність (частка серед алелей) певного алеля в соматичних клітинах особин даної популяції і ймовірність передачі його нащадкам.

Основні положення закону Харді-Вайнберга такі:

1. Сума частот алелів одного гена в даній популяції — величина стала. У популяції, що перебуває в стані рівноваги, чоловічі й жіночі особини дають однакову кількість гамет як з геном A , так і з геном a . Це можна записати формулою $p + q = 1$, де p — частота одного алеля гена A ; q — частота другого алеля гена a , тобто цієї самої алельної пари. Обидві величини можна виражати у частках одиниці або у відсотках (тоді $p + q = 100$).

2. Сума частот генотипів за одним алелем у даній популяції величина стала, а розподіл її відповідає коефіцієнтам бінома Ньютона другого ступеня: $(p + q) \cdot (p + q) = p^2 + 2pq + q^2 = 1$.

3. У популяції, що перебуває в стані рівноваги, стала частота генів і генотипів зберігається в ряді поколінь.

Закон Харді-Вайнберг спрацьовує лише при дотриманні таких умов:

- наявність вільного схрещування, тобто без спеціального добору пар за якимись ознаками;
- однакова репродуктивна здатність гомозигот і гетерозигот;
- відсутність міграції особин за межі даної популяції або у дану популяцію ззовні;
- відсутність мутацій;
- нескінченна кількість особин у популяції.

Цими умовами забезпечується рівновага популяції. Співвідношення генів і генотипів може змінюватись лише тоді, коли популяція втрачає рівновагу. Це може відбуватися внаслідок зміни умов життя, коли певна ознака втрачає своє пристосувальне значення. Тоді особина з такою ознакою, не маючи переваги, буде елімінуватися добром, а ген, який контролює цю ознаку, матиме зменшену чисельність, що призведе через кілька поколінь до нового співвідношення генів відповідно до пристосувальної здатності даної ознаки в

нових умовах. Іншою причиною зміни рівноваги популяції може стати поява нових мутацій, що мають іншу адаптивну здатність.

Закон Харді-Вайнберга правомірний і для множинного алелізму. Наприклад, при наявності в популяції трьох алельних генів розподіл їх частот може бути виражений таким рівнянням: $p^2 + q^2 + z^2 + 2pq + 2pz + 2qz = 1$.

При описі популяцій або їх порівнянні між собою використовують цілий ряд генетичних характеристик:

- *поліморфізм* – це гетерогенність первинної структури ДНК, що виявляється в існуванні у даному локусі двох або більше алелей. Ступінь поліморфізму визначається як частка поліморфних локусів і є показником генетичної різноманітності популяції;

- *гетерозиготність* – це частота гетерозиготних особин в популяції;

- *коефіцієнт інбридингу* дозволяє оцінювати поширеність близькоспоріднених схрещувань в популяції;

- *асоціація генів* – частоти алелів різних генів, які залежать один від одного. Ступінь залежності генів характеризується коефіцієнтами асоціації;

- *генетичні відстані* – кількісна оцінка відмінностей різних популяцій одного виду за частотою алелей.

Популяції, які розмножуються шляхом самоzapліднення, називаються *аутогамними*, а ті, що розмножуються перехресним заплідненням — *алогамними*. Внаслідок самоzapліднення у генетичній структурі аутогамних популяцій переважають гомозиготи. В алогамних популяціях, властивих майже всім тваринам і багатьом рослинам, потомство утворюється внаслідок вільного схрещування особин з різним генотипом. Постійна перекомбінація генів призводить до високого ступеня поліморфізму в алогамних популяціях.

Приклади розв'язування задач

1. Встановлено, що частина особин AA в популяції зустрічається з частотою 0,09. Визначте, яка частина популяції гетерозиготна за геном A .

Розв'язування. Розрахунок генетичного складу популяції проводимо згідно з рівнянням Харді-Вайнберга. Частота особин з генотипом AA дорівнює p^2 , звідси $p^2(AA) = 0,09$, а $p = \sqrt{0,09} = 0,3$. Якщо сума гомозигот і гетерозигот дорівнює 1, тобто $p + q = 1$; тоді $q = 1 - 0,3 = 0,7$. Поставивши значення p і q у формулу, легко встановити частоту гомозигот і гетерозигот за цим геном:

$$p^2(AA) = 0,3^2 = 0,09 \text{ або } 9\%;$$

$$q^2(aa) = 0,7^2 = 0,49 \text{ або } 49\%;$$

$$2pq(Aa) = 2 \times 0,3 \times 0,7 = 0,42 \text{ або } 42\%.$$

Відповідь: частка гетерозиготних особин у популяції становить 42%.

2. У сорту кукурудзи (*Zea mays* L.) альбіносні рослини (rr) зустрічаються з частотою 0,0025. Обчисліть частоту алелів R і r , а також частоту генотипів RR і Rr .

Розв'язування. Знаючи частоту особин з генотипом rr , тобто q^2 , можна визначити частоту (q) гена в даній популяції: $q = \sqrt{0,0025} = 0,05$. З формули $p + q = 1$ знаходимо частоту (p) гена R , а саме: $p = 1 - 0,05 = 0,95$. Частота генотипу

RR буде $p^2 = 0,95^2 = 0,9025$. З формули $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ видно, що частоту генотипу Rr можна визначити як $2pq = 2 \times 0,05 \times 0,95 = 0,095$.

Відповідь: Частота генотипу RR становить 0,9025, генотипу Rr — 0,095.

3. У вибірці з 84 000 рослин жита 210 рослин виявились альбіносами, тому що рецесивні гени rr знаходяться в гомозиготному стані. Визначте частоту алелів R і r , а також частоту гетерозиготних рослин — носіїв гена альбінізму.

Розв'язування. Визначимо частоту генотипів rr : $q^2 = 210 : 84000 = 0,0025$; тоді частота алеля r буде $q = \sqrt{0,0025} = 0,05$; частота алеля R дорівнює $p = 1 - q = 1 - 0,05 = 0,95$; частота гетерозиготних рослин Rr — носіїв гена альбінізму дорівнює $2pq = 2 \times 0,95 \times 0,05 = 0,095$.

Відповідь: Частота алеля R становить 0,95, алеля r — 0,05, гетерозигот — 0,095.

ЗАДАЧІ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

1. У популяціях Європи частота альбінізму (генотип aa) становить 7×10^{-5} . На яку кількість людей у популяції припадає один альбінос? Один носій гена альбінізму?

2. У популяції населення одного приморського міста протягом двадцяти років народилось 26 тисяч дітей, з яких 11 були гомозиготами за рецесивним геном th , який спричинює анемію Кулі (таласемію). При цій хворобі порушується синтез гемоглобіну й еритроцити набувають форми мішені. Визначте генетичну структуру популяції, тобто частоту генотипів $ThTh$, $Thth$ і $thth$.

3. Фруктозурія спричинюється рецесивним геном f , зустрічається з частотою 7×10^{-6} . Визначте частоту алелів F і f .

4. Домінантний ген R зумовлює розвиток у людини (*Homo sapiens L.*) здатності згортати язик трубочкою, а його рецесивний алель такої здатності не надає. Як можна обчислити частоту алеля, що зумовлює здатність згортати язик трубочкою, якщо відомо, що 64% опитаних жителів міста Балтімора (США) володіють цією здатністю, а 36% — ні?

5. У популяції лисиць (*Vulpes vulpes*) за кольором хутра зустрічаються червоні, чорно-бурі й сиводушки. В одній популяції, що складається з 176 особин, виявлено 86,4% червоних особин. Визначте відсоток чорно-бурих лисиць і сиводушок.

6. У популяції зайців (*Lepus*) на 1000 сірих зустрічається 10 білих особин. Визначте концентрації алелів A (сіре забарвлення) і a (біле забарвлення), а також частку гомозиготних і гетерозиготних особин.

7. У США близько 70% населення відчуває гіркий смак фенілтіо-сечовини (ФТС), а 30% людей не відрізняє його на смак. Здатність відчувати смак ФТС визначається домінантним геном A . Визначте частоту алелів A і a , а також генотипів AA , Aa і aa у даній популяції.

8. У Великобританії на 20000 дітей народжується один альбінос. Визначте концентрацію алелів A і a , а також частку гомозиготних і гетерозиготних особин у даній популяції за геном альбінізму.

9. У корів (*Bos taurus*) породи шортгорн червона масть неповно домінує над білою. Гібриди від схрещування червоних особин з білими мають чалу масть. У регіоні, що спеціалізується на розведенні шортгорнів, зареєстровано 4169 червоних тварин, 3780 чалих і 756 білих. Визначте частоту генів, що зумовлюють червону і білу масті у даному регіоні.

10. Вибірка рослин складається з 128 гетерозигот Kk . Визначте частоту (p) домінантного алеля K і частоту (q) рецесивного алеля (k) в долях одиниці і у відсотках від загального числа алелів ($K+k$).

11. Визначте частоту (p) домінантного алеля і частоту (q) рецесивного алеля у вибірках з популяцій: а) 400 особин CC і 100 особин cc ; б) 700 особин AA і 300 особин aa ; в) 180 особин MM і 20 особин mm ; г) 60 особин NN і 40 особин nn .

Контрольні запитання:

1. Що вивчає популяційна генетика? Якими генетичними параметрами характеризується кожна популяція? Назвіть і охарактеризуйте основні генетичні процеси, які відбуваються в популяціях.
2. При яких умовах популяція знаходиться у рівновазі? Розкрийте основні положення закону Харді-Вайнберга.
3. Якими основними формулами виражається суть закону? Які висновки можна зробити із закону Харді-Вайнберга?

Література для самопідготовки:

1. Трофименко О.Л. Генетика популяцій: навч. посіб. / О.Л. Трофименко, М.І. Гиль. - Миколаїв: Миколаївський державний аграрний університет, 2003. - 225 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №19

ТЕМА: ДОБІР. ФОРМИ І МЕТОДИ ДОБОРУ В СЕЛЕКЦІЇ

Мета: закріпити знання про природний і штучний добір, теоретичні положення про методи селекції, форми і методи добору у сучасних селекційних дослідженнях, розглянути штучний добір як метод селекції, поглибити знання про біологічні та морфологічні особливості сортів рослин та порід тварин в межах виду.

Теоретичні відомості.

Природний відбір (або добір) – це процес диференційованого (невипадкового вибіркового) виживання і відтворення краще пристосованих організмів у природі. Об'єктами природного добору можуть бути окремі особи або їхні природні групи: види, надвидові групи, популяції, родини (Бровдій В.М., 2013).

Залежно від об'єкту природного добору розрізняють:

- *індивідуальний добір* - заснований на перевагах одних особин над іншими в боротьбі за існування, що забезпечує їх подальше життя і розмноження;

- *груповий добір* - зберігає ознаки корисні для всієї групи, хоча не завжди сприятливі для життя окремих особин.

Залежно від механізму дії природного добору виділяють такі форми: рушійна і стабілізуюча. Механізм дії рушійного добору пов'язаний із змінами норми реакції генотипу відповідно до змін умов середовища, полягає в збереженні корисних відхилень від середньої норми та призводить до формування нових пристосувань і видоутворення. Механізм дії стабілізуючого добору спрямований на збереження середнього значення ознаки чи властивості у відносно стабільних умовах середовища (Бровдій В.М., 2013).

В процесі еволюції видів у природі відбувається зміна однієї форми добору на іншу. Природний добір не тільки створює, але й підтримує різноманітність органічних форм.

Селекція — це наука про теоретичні основи та методи створення сортів рослин та порід тварин, штамів мікроорганізмів з потрібними людині властивостями. Теоретичною основою селекції є генетика – наука про закономірності спадковості та мінливості, а також еволюційне вчення – наука про причини, рушійні сили і закономірності еволюції живих організмів.

Сортом рослин називають створену шляхом селекції групу культурних рослин одного виду зі стійкими біологічними особливостями і господарсько цінними властивостями, які проявляються при певних умовах вирощування.

Породою тварин називають сукупності сільськогосподарських тварин одного виду спільного походження із певними спадковими особливостями та господарсько корисними ознаками, які стійко передаються нащадкам.

Штамом називають чисту культуру мікроорганізмів, виділену з певного джерела (грунт, вода або організм) чи одержану внаслідок мутацій. Від однієї клітини можна дістати різні штами, які відрізняються за біохімічними показниками, чутливістю до антибіотиків, інтенсивністю синтезу певних метаболітів тощо. Однак відмінності між штамами не виходять за межі виду.

Різноманітність порід тварин, так само, як і сортів рослин, показує широкі межі прояву визначених генотипом ознак, можливості виникнення нових ознак через мутації та суттєвість впливу модифікаційної мінливості на корисні для людини характеристики організмів. Більшість особин, що є представниками виведених людиною порід та сортів, за своїми ознаками надзвичайно віддалені від вихідних форм.

Основним прийомом, яким користувалася і користується людина, перетворюючи тварини і рослини для своїх потреб – це штучний добір. Цей прийом слугує основним інструментом, за допомогою якого людина здійснює еволюцію господарсько цінних форм. Саме штучний добір перетворює індивідуальні відхилення в господарсько цінні ознаки, які властиві цінним породам і сортам. Більшість інших селекційних методів спрямовано або на збільшення матеріалу для добору (штучний мутагенез, аутбридинг, поліплоїдія тощо), або на закріплення результатів добору (інбридинг, клонування тощо). Сучасна селекція використовує також такі прогресивні методи створення вихідного матеріалу як гаплоїдія, клітинна селекція, хромосомна й генна інженерія, гібридизація протопластів, культура зародкових і соматичних клітин і тканин рослин.

Штучний добір – це добір, який здійснює людина з метою подальшого розмноження організмів, які володіють потрібними людині властивостями та господарсько цінними ознаками. Штучний добір є історично першим методом селекції.

Оскільки людина створює шляхом штучного добору не тільки нові сорти рослин, породи тварин, штами мікроорганізмів, але й штучне середовище їх існування, елімінуючи дія зовнішнього середовища на такі організми зводиться до мінімуму. Треба враховувати, що повністю зняти вплив факторів зовнішнього середовища неможливо, тому штучний добір завжди протікає на фоні більш менш інтенсивного природного добору. Виділяють дві форми штучного добору – несвідомий і методичний.

Проміжне положення між штучним і природним добром займає **несвідомий штучний добір**. Чарльз Дарвін запропонував це поняття, щоб пояснити виникнення культурних рослин і свійських тварин ще в той час, коли людина не вміла здійснювати племінну селекційну роботу і не було ще навіть емпіричних правил роботи. Ч.Дарвін пояснює несвідоме перетворення диких видів в свійські породи і сорти тим, що людини прагнула зберегти на плем'я найбільш цінних в господарському відношенні особин, тоді як гірших використовували в їжу. Несвідомий добір відбувається повільно, але відносно історії людини, а не історії природи. З початку одомашнення несвідомий добір найбільш корисних людині тварин призводив до перетворення організмів – створення нових порід. Механізм несвідомого добору зводиться до вибірки тих тварин, які недостатньо відповідають своєму призначенню, тобто вимогам, які пред'являє людина. Для несвідомого добору характерна простота прийомів, відсутність свідомої мети селекційної роботи.

На початку розвитку людства селекція відбувалася в основному у формі несвідомого добору. Сучасна селекція оперує **методичним добром** —

селекцією організмів з метою отримання заздалегідь запланованого результату. Несвідомий добір не закінчився з виникненням методичного добору. Обидві форми добору існують, тобто несвідомий добір постійно супроводжує не тільки методичний добір, але й просто розведення тварин і вирощування рослин. Усвідомлення мети селекції, а при виведенні нової породи (сорт) попередня розробка умов до неї, «ідеал породи», на наближення до якого ведеться добір і за ступенем наближення до якої оцінюється його результат, і відрізняє методичний добір від несвідомого.

Емпіричне застосування методичного добору почалося ще в стародавні часи, але в Європі його почали застосовувати тільки в XVIII ст. Тоді основними правилами тваринництва і методами виведення порід вважалося: 1) схрещування з кращими породами; 2) вплив біотехнічними заходами на фоні місцевих умов (клімату, корму, ґрунту); 3) тривалість розведення. Сам добір в арсенал свідомих прийомів ще не увійшов.

У 1760 р. відомий англійський тваринник Р. Беквел ввів три основні правила методичного добору: 1) необхідність розробки ідеї майбутньої породи; 2) застосування системи оцінки екстер'єра і розведення від кращого плідника (перспективних з точки зору розвитку породи самців), не зважаючи на ступінь спорідненості; 3) випробування плідників за якістю нащадків, яке заключається не тільки в оцінці індивідуальних якостей, а й в тому наскільки стійко вони передаються нащадкам.

Заслуга Ч. Дарвіна в теорії селекції полягає в тому, що він зрозумів значення добору – збереження господарсько цінних організмів. Дарвін показав, що добір зводиться в основному до двох основних заходів – власне добору (виявленню і збереженню кращих організмів, які відповідають певним стандартам) та підбору батьківських форм. Щоб почати добір у бажаному напрямку необхідно отримати індивідуальні відхилення фенотипу, спрямовані в необхідну сторону. При доборі по фенотипу відбираються генотипи, тобто ті спадкові особливості, які дають можливість даній ознаці проявитись в наступних поколіннях. Це принцип не тільки штучного, але й природного добору.

Відбираючи рослин або тварин з найбільш сильним вираженням корисної ознаки, селекціонер зберігає всі фенотипічні відхилення – мутації і комбінації, які підвищують пенетрантність і експресивність необхідної йому спадкової зміни. В результаті посилюється фенотипове вираження даної ознаки, що є проявом *накопичуючої ролі штучного добору*.

Штучний добір перш за все спрямований на максимальний розвиток господарсько важливих ознак, але корелятивна мінливість призводить до того, що інші ознаки організму змінюються відповідно з ознаками, які безпосередньо підлягають добору. В результаті весь організм поступово змінюється і порода (або сорт) стають іншими за багатьма ознаками. В цьому полягає творча роль штучного добору. Завдяки їй утворюються нові сорти рослин і породи тварин.

Спеціальні генетичні методи відіграють все більш помітну роль в селекції, дозволяючи аналізувати матеріал для добору і його результати.

Застосовуються вони і в тваринництві (наприклад, в створенні кольорових варіацій хутра норок, лисиць, соболів, нутрій).

В тваринництві і рослинництві прийнято розрізняти два основних принципи штучного добору: масовий і індивідуальний.

Масовий добір — це процес відбирання цілих груп організмів з потрібними властивостями. Масовий добір характеризується тим, що його ведуть зазвичай тільки за фенотипом і підбір плідників відсутній. Такий добір породи (сорт) не змінює, або змінює дуже повільно, але дозволяє підтримувати її властивості на належному рівні. Масовий добір більш ефективний в тому випадку, коли враховуються генетичні основи даної породи, тобто при усвідомленні того факту, що при доборі по фенотипу відбираються генотипи. Масовий добір по фенотипу – це основа, на якій повільно створювались місцеві породи і сорти як результат народної селекції (холмогорська порода ВРХ, ахалтекінська порода коней тощо). Основним недоліком цього методу є неможливість виключення впливу модифікаційної мінливості на формування ознак фенотипу. Окрім цього, подібні фенотипово особини можуть суттєво різнитися між собою за генотипом. Це дозволяє швидко вивести породу або сорт за рахунок високої кількості гетерозигот у потомстві від ряду перших схрещувань. Генетична різноманітність особин при масовому доборі залишається доволі високою.

Індивідуальний добір – це відбір конкретних особин з потрібною ознакою, з більш повним урахуванням спадкових особливостей, що дозволяє виключити вплив модифікаційної мінливості. Аналізуючи потомство кожної особини окремо, можна з більшою точністю визначити, є певна ознака результатом реалізації генотипу чи на її формування вплинули умови, не пов'язані із спадковістю.

Індивідуальний добір в рослинництві застосовують для отримання чистих ліній організмів. В селекції перехреснозапильних рослин добір здійснюється таким же чином, як і в селекції тварин, — за оцінкою семей та ліній – і застосовують специфічні форми індивідуального добору (метод половинок, індивідуально-сімейний і сімейно-груповий). Гетерозиготність рослин і їх постійне перезапилення створюють основу для ефективного проведення багаторазового індивідуального добору. В селекції рослин-самоzapильників, де нащадки однієї особини являють собою чисту лінію, використовують одноразовий індивідуальний добір.

Основний принцип індивідуального добору в тваринництві – свідомий підбір пар плідників і оцінка їх за нащадками, формування в середині породи окремих ліній і родин. Під час селекції завжди прагнуть зробити породу такою, щоб вона являла собою достатньо багаточисельну групу особин, гомозиготну за основними породними ознакам і гетерозиготних за можливо більшою кількістю всіх інших генів. Збільшення гомозиготності намагаються не допускати, застосовуючи інбридинг разом з аутбридингом. В селекції тварин при індивідуальному доборі користуються двома методами: 1) оцінка плідника за нащадками протилежної статі (з метою встановлення стійкості передачі нащадкам таких господарсько цінних ознак як яценосність курей, молочність

ВРХ тощо); 2) метод сиб-селекції (з метою оцінки спадкових властивостей та добору за продуктивністю близьких родичів — братів або сестер (sibling – з англ. «брат-сестра»)).

Беручи до уваги, що фенотиповий прояв генотипу залежить від умов зовнішнього середовища, з метою більш повної оцінки генотипу створюють граничні умови середовища, тобто здійснюють *добір на селективному фоні*. Цей метод максимально виявляє спадкові властивості (норму реакції генотипу) організмів, що випробовуються. Наприклад, здійснювати добір на посухостійкість рослин необхідно у посушливих умовах, на морозостійкість — за низьких температур, на стійкість до хвороб — в умовах зараження тощо. Штучний добір також поділяють за способом відбору носіїв ознак. При *негативному доборі* усуваються особини з небажаними ознаками, при *позитивному* — виділяються особини з бажаними. *Модальний добір* спрямований на підтримання на сталому рівні корисних характеристик породи або сорту.

Внаслідок природного і штучного добору відбувається *дивергенція* – розходження ознак в організмів у ході їх еволюції в природі і культурі. При цьому з одного вихідного виду в природі може виникати кілька нових (рис. 19.1).

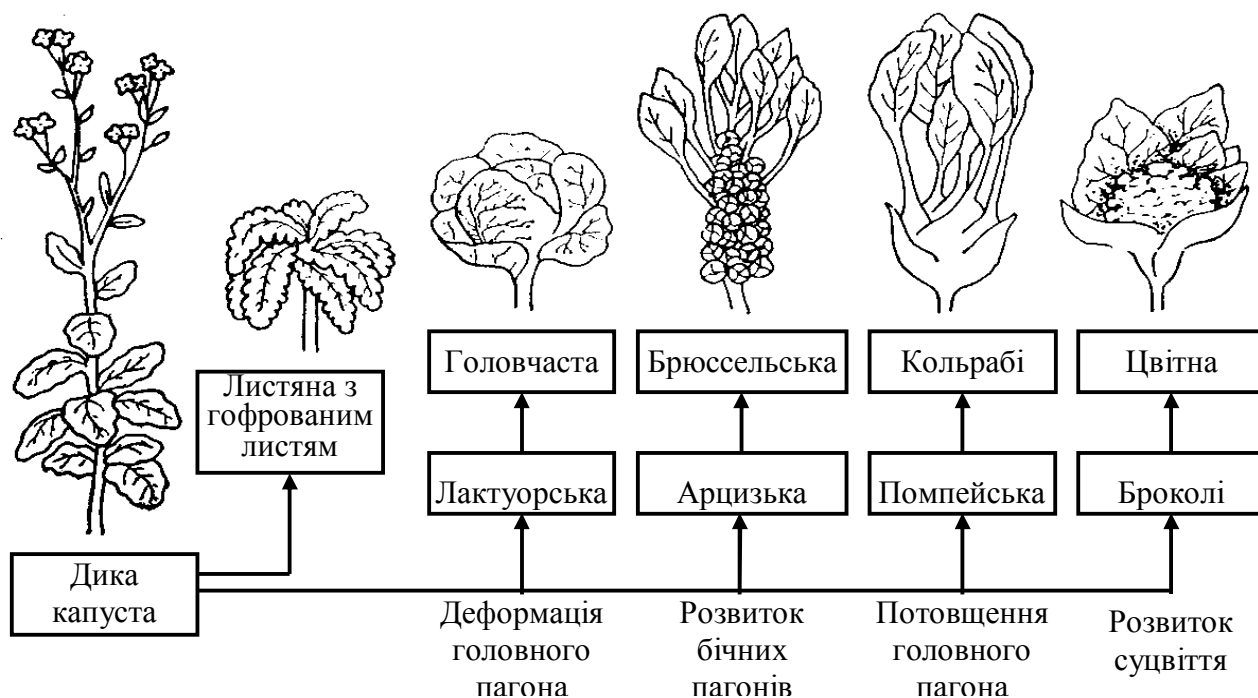


Рис. 19.1. Штучний добір: наслідки селекції капусти (дивергенція в культурі) (Лищенко І.Д., 1994).

Кожен сорт рослин і кожна порода свійських тварин характеризуються своїми спадковими особливостями, морфологічними і фізіологічними ознаками, певною продуктивністю і нормою реакції на умови навколишнього середовища. Тобто, вони найповніше виявляють свою продуктивність та позитивні якості лише в певних умовах, для яких вони виведені.

Вчені у науково-практичних закладах всебічно досліджують властивості нових порід і сортів та перевіряють їх придатність до використання в певній кліматичній зоні, тобто здійснюють їхнє районування.

Районування – комплекс заходів, спрямованих на перевірку відповідності якостей тих чи інших порід або сортів до умов певної природної зони, що є необхідною умовою їхнього раціонального використання.

Завдання 1. Дайте порівняльну характеристику природного і штучного добору.

Хід роботи:

Використовуючи теоретичний матеріал, розглянути природний та штучний добір, з'ясувати їх особливості.

Порівняти природний та штучний добір, результати записати у вигляді таблиці:

Ознаки	Добір	
	природний	штучний
Коротка характеристика форм добору		
Вихідний матеріал для добору		
Фактор добору		
Ознаки та властивості, що добираються		
Характер дії добору (спрямований, неспрямований)		
Тривалість		
Результати добору		
Форми добору (масовий, індивідуальний)		

Зробити висновок про те, як утворюються нові види живих організмів.

Завдання 2. Дайте порівняльну характеристику методів індивідуального і масового штучного добору.

Хід роботи:

Використовуючи теоретичний матеріал, розглянути методи індивідуального та штучного добору, з'ясувати їх особливості.

Порівняти методи індивідуального та штучного добору, результати записати у вигляді таблиці:

Ознаки	Штучний добір	
	індивідуальний	масовий
Коротка характеристика методів добору		
Підстави для добору		
Мета добору		
Недоліки		
Ефективність		

Зробити висновок про те, як створюються нові сорти рослин і породи тварин.

Завдання 3. Дайте порівняльну характеристику сортів певного виду культурної рослини або порід одного з видів свійських тварин.

Хід роботи:

Користуючись навчальними таблицями з малюнками різних сортів рослин та порід тварин або завчасно приготовленими картками (приклад карток див. у дод. 2), здійснити морфо-біологічний опис декількох сортів певного виду культурної рослини або декількох порід одного з видів свійських тварин.

Наприклад, опис сортів плодових та кущових ягідних культур здійснюється за такою формою:

1. Культура. Родина. Підродина. Рід. Вид (обов'язково вказувати українські та латинські назви).
2. Каріотип (плоідність).
3. Сила росту (висота рослини). Форма крони дерева (або габітус куща).
4. Пагони: товщина, забарвлення, опушеність, шипуватість, околоченість, основні відмінні ознаки (положення відносно пагона, довжина, форма та забарвлення верхівкової бруньки).
5. Листки: розмір і форма листової пластинки, інтенсивність зеленого забарвлення, опушеність, характер края листка, наявність і форма прилистків, основні відмінні ознаки (довжина і забарвлення черешка).
6. Квітки: антоціанове забарвлення пелюсток та зав'язі, основні відмінні ознаки (час початку цвітіння).
7. Суцвіття: тип, довжина, кількість квіток.
8. Плоди: розмір, форма, забарвлення, основні відмінні ознаки (час початку збирання плодів, коливання у розмірі плодів, врожайність, смакові якості плодів).
9. Насіння: розмір, форма, забарвлення, основні відмінні ознаки (кількість насіння у плодах).
10. Екологічна пластичність (стійкість до несприятливих умов вирощування, стійкість до ураження хворобами та пошкоджень шкідниками).

Зробити висновок про основні відмінності між сортами рослин одного виду або між породами одного з видів свійських тварин. Пояснити різноманітність сортів рослини або порід тварин, використовуючи генетичні терміни та поняття. Вкажіть ті ознаки, які доводять, що всі описані сорти (або породи) є одним видом. Зверніть увагу на генетичне походження сорту (або породи): у гібридів, отриманих шляхом міжвидової гібридизації, деякі ознаки можуть не відповідати даному виду.

Контрольні запитання:

1. Що таке природний добір? Назвіть форми природного добору.
2. У чому полягає творча роль природного добору?
3. Що таке селекція? Які завдання сучасної селекції?
4. Що таке порода тварин, сорт рослин, штам мікроорганізмів?
5. Що таке районування? Для чого його здійснюють?
6. Що таке штучний добір?

7. Хто автор теорії штучного добору і які її основні положення?
8. Від чого залежить ефективність штучного добору?
9. В яких формах проводять штучний добір?
10. Чому результати індивідуального добору, зазвичай, ефективніші, ніж масового?

Література для самопідготовки:

1. Бровдій В.М. Еволюційне вчення: підручник / В.М. Бровдій. – К.: Академія, 2013. – 336 с.
2. Самигуллина Н.С. Практикум по селекции и сортоведению плодовых и ягодных культур: Учебное издание / Н.С. Самигуллина. – Мичуринск: Издательство Мичуринского государственного аграрного университета, 2006. – 197 с.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №20
ТЕМА: СИСТЕМИ СХРЕЩУВАНЬ ОРГАНІЗМІВ. КОЕФІЦІЄНТ
ГОМОЗИГОТНОСТІ

Мета: закріпити знання про методи селекції рослин і тварин, розглянути внутрішньовидову та віддалену гібридизацію як методи селекції, навчитися здійснювати аналіз табличних родоводів, виявляти родинні зв'язки та розраховувати коефіцієнт гомозиготності (або коефіцієнт інбридингу).

Теоретичні відомості.

Успішність селекції залежить не тільки від форми штучного добору, але й від правильного підбору батьківських форм та застосування тієї чи іншої системи схрещування організмів (гібридизації).

Гібридизація – метод селекції, що полягає в отриманні організмів з потрібними властивостями шляхом постановки системи схрещувань.

Гібридизація можлива у межах одного виду (внутрішньовидова гібридизація) і між особинами різних видів або родів (віддалена гібридизація).

Розрізняють дві основні системи *внутрішньовидових схрещувань*:

- близькоспоріднені схрещування (або інбридинг) проводять між особинами, які в тому чи іншому ступені є родичами (мають спільних предків протягом попередніх шести поколінь);

- неспоріднені схрещування (або аутбридинг) – це схрещування найбільш генетично віддалених партнерів: організмів одного виду, що належать до однієї породи або сорту (внутрішньопородне або внутрішньосортове), до різних порід або сортів (міжпородне або міжсортове).

Внутрішньовидові схрещування легко здійснюються і дають фертильне потомство, яке являє сукупність особин з найрізноманітнішими комбінаціями генів і є добрим вихідним матеріалом для проведення штучного добору.

Близькоспоріднені схрещування у селекції рослин застосовують для отримання чистих ліній, а в селекції тварин – для виявлення носіїв летальних і напівлетальних генів, при розведенні тварин по лініях та створенні нових порід. Розведення створених порід або сортів «в собі», тобто без привнесення інших генотипів (генетична ізоляція) – один з важливих принципів селекційної роботи. При цьому з кожним поколінням підвищується гомозиготність нащадків за багатьма генами, спостерігається ослаблення або виродження нащадків внаслідок переходу в гомозиготний стан рецесивних летальних та сублетальних генів. В результаті тривалого інбридингу виникає *інbredна депресія* — зниження життєздатності та продуктивності особин.

Ступінь інбридингу (спорідненості) тварин встановлюють за родоводом. Найбільш зручним є звичайний або табличний родовід, який являє собою розграфлену сітку з рядами предків. Її будують на 3-4 ряди предків і розділяють на дві половини – материнську (ліворуч) і батьківську (праворуч). В першому ряду записують дані про батьків (батько і мати), в другому про чотирьох предків (бабусь та дідусів), у третьому – про вісьмох предків (прабабусь і прадідусів).

Німецький вчений А.Шапоруж запропонував при визначенні ступеня інбридингу римськими цифрами позначати покоління (ряди предків), рахуючи

батьківське як перше, дідівське як друге і т.д. Якщо загальний предок повторюється і в материнській, і в батьківській частині родоходу, спочатку позначається його зустрічальність в материнському родоході, а через рисочку – в батьківському. Якщо загальний предок зустрічається лише в одній половині родоходу, то в іншій половині (від тире) записують нуль, наприклад 0-III. Якщо загальний предок в материнській і батьківській половині родоходу зустрічається декілька разів, тоді ряди однієї половини родоходу розділяють комою, наприклад III, III – IV, V. Розрізняють такі ступені інбридингу:

- 1) дуже тісний інбридинг (кровозмішення) (II-I, I-II, II-II);
- 2) тісний (близький) інбридинг (II-III, III-II, I-III, III-I);
- 3) помірний інбридинг (III-IV, IV-III, IV-IV, III-III);
- 4) віддалений інбридинг (V-IV, V-V, V-VI і далі).

Метод А.Шапоружа є найбільш простим, але дає наближене уявлення про ступінь інбридингу, не відображає генетичних наслідків інбридингу. Тісний інбридинг викликає швидке збільшення гомозиготності нащадків, а помірний – підвищує її в незначному ступені, але віддаляє інбредну депресію.

Показник, що характеризує збільшення гомозиготності нащадків внаслідок близькоспорідненого схрещування, називається *коефіцієнт гомозиготності* або *коефіцієнт інбридингу*. Його можна розрахувати за формулою С.Райта-Д.Кисловського:

$$F_x = \sum [(0,5)^{n+n_i-1} \cdot (1 + f_a)] \cdot 100\%$$

де F_x — коефіцієнт інбридингу пробанда, %;

Σ – знак суми для випадку комплексного інбридингу (за декількома предками);

0,5 – частка спадкової інформації, яку пробанд отримує від кожного предка;

n — ряд родоходу, в якому зустрічається загальний предок по материнській лінії;

n_i — ряд родоходу, в якому зустрічається загальний предок по батьківській лінії;

f_a — коефіцієнт інбридингу для загального інбредного предка.

Якщо в родоході зустрічається лише один загальний предок (простий інбридинг), то коефіцієнт інбридингу дорівнює 0,5 у ступені $n+n_i-1$ (друга частина формули при розрахунках не враховується).

За Д.Кисловським інбридинг вважається дуже тісним (кровозмішення) при значеннях коефіцієнта інбридингу 25% і більше, тісним (близьким) – від 12,5% до 25%, помірним – від 1,55 до 12,5%, віддаленим – менше 1,55%.

Для полегшення роботи з обчислення F_x зручно користуватися приведеними нижче даними про різні ступені частки спадкової інформації:

$$0,5^1 = 0,5$$

$$0,5^2 = 0,25$$

$$0,5^3 = 0,125$$

$$0,5^4 = 0,0625$$

$$0,5^5 = 0,03125$$

$$0,5^6 = 0,001563$$

$$0,5^7 = 0,00078125$$

$$0,5^8 = 0,000391$$

$$0,5^9 = 0,000193$$

$$0,5^{10} = 0,000096$$

Неспоріднені схрещування використовуються у селекції для об'єднання цінних спадкових властивостей різних ліній, сортів або порід і для пригнічення інбредної депресії. Ця система схрещувань в тваринництві служить методом промислового розведення з метою отримання гібридних нащадків, які відзначаються високою продуктивністю, але не можуть бути використані для племінних цілей.

Неспоріднене схрещування порівняно із близькоспорідненим призводить до протилежних наслідків: підвищення гетерозиготності нащадків; пригнічення шкідливих рецесивних генів, які були в батьківських форм у гомозиготному стані. В результаті схрещування неспоріднених особин гібриди першого покоління мають більші розміри, підвищену життєздатність та продуктивність, стійкість до хвороб тощо (явище *гетерозису*).

Віддалена гібридизація — це схрещування представників різних видів (міжвидова) або навіть родів (міжродова) із одержанням міжвидових і міжродових гібридів з метою поєднання в генотипі гібридних нащадків цінних спадкових ознак різних видів або родів. Як правило, у природі віддалена гібридизація неможлива, однак існує ряд винятків. Для зубатих китів (*Odontoceti*) відомі випадки міжродових гібридів. Вже за 2 тис. років до н.е. існували мули – міжвидові гібриди осла (*Equus asinus asinus*) і кобили (*Equus ferus caballus*), які володіють цінними для людини характеристиками – висока витривалість, фізична сила та подовжена тривалість життя порівняно з батьківськими формами.

Міжвидовий гетерозис проявляється і практично використовується в селекції рослин і тварин. Однак, віддалена гібридизація домашніх тварин менш ефективна, ніж рослин. Міжвидові гібриди тварин часто бувають безплідними, оскільки порушено мейоз і утворення гамет (батьківські негомологічні хромосоми під час мейозу не здатні кон'югувати). Але в деяких випадках віддалена гібридизація супроводжується нормальним злиттям гамет, звичайним мейозом і подальшим розвитком зародка, що дозволило отримати деякі породи, що поєднують цінні ознаки обох використаних у гібридизації видів. Наприклад, м'ясна порода ВРХ Санта-гертруда, стійка проти захворювань і невибаглива до пасовищ, створена шляхом схрещування зебу (*Bos taurus indicus*) з шортгорнами (порода ВРХ) в США.

Завдання 1. Дайте порівняльну характеристику методів внутрішньовидової та віддаленої гібридизації.

Хід роботи:

Використовуючи теоретичний матеріал, розглянути методи внутрішньовидової та віддаленої гібридизації, з'ясувати їх особливості.

Порівняти методи внутрішньовидової та віддаленої гібридизації, результати записати у вигляді таблиці:

Ознаки	Системи схрещувань	
	Внутрішньовидова гібридизація	Віддалена гібридизація
Ступінь спорідненості відібраних батьківських особин для схрещування		
Мета здійснення таких схрещувань		
Позитивні наслідки		
Негативні явища		
Коротка характеристика видів схрещувань		

Зробити висновок про відмінності внутрішньовидової та віддаленої гібридизації.

Завдання 2. Дайте порівняльну характеристику методів віддаленої гібридизації рослин і тварин.

Хід роботи:

Використовуючи теоретичний матеріал, розглянути методи віддаленої гібридизації рослин і тварин, з'ясувати їх особливості.

Порівняти методи віддаленої гібридизації рослин і тварин, результати записати у вигляді таблиці:

Ознаки	Методи селекції	
	Віддалена гібридизація рослин	Віддалена гібридизація тварин
Методи подолання несхрещуваності		
Причини безпліддя віддалених гібридів		
Методи подолання стерильності віддалених гібридів		
Приклади віддалених гібридів		
Значення для селекції та сільського господарства		
Ефективність		
Коротка характеристика методів		

Зробити висновок про особливості віддаленої гібридизації у рослин і тварин.

Завдання 3. Розрахувати коефіцієнт інбридингу для пробанда за формулою С.Райта-Д.Кисловського та ступеня спорідненості за А.Шапоружем, використовуючи наступні табличні родоводи.

1) Табличний родовід кобили Ріксаліна:

М Рісла				Б Расим			
ММ Рісала		БМ Берк		МБ Рима		ББ Разім	
МММ Ріда	БММ Месауд	МБМ Букра	ББМ Сейгал	ММБ Ріда	БМБ Астрал	МББ Рісала	БББ Фейсал

2) Табличний родовід корови Вега 1265:

М Лебідка 2315				Б Антей 1998			
ММ Лівія 2211		БМ Алекс 9061		МБ Поема 7434		ББ Алекс 9061	
МММ Лобода	БММ Вулкан	МБМ Лобода	ББМ Апогей	ММБ Пижма	БМБ Майор	МББ Лобода	БББ Апогей

3) Табличний родовід корови Лоза 9842:

М Ветка 971				Б Політ 1238			
ММ Вісла		БМ Соболь		МБ Малинка		ББ Пілот	
МММ Вібра	БММ Пілот	МБМ Румба	ББМ Світоч	ММБ Мошка	БМБ Ідеал	МББ Поема	БББ Девон

4) Табличний родовід кнура Леопард 2897:

М Тайга 6338				Б Леопард 3995			
ММ Тайга 6932		БМ Дельфін 7254		МБ Чарівниця 3764		ББ Леопард 3985	
МММ Тайга 6032	БММ Самсон 8621					МББ Тайга 7700	БББ Леопард 3433
ММММ Тайга 8038	БМММ Леопард 681					МБББ Тайга 5204	ББББ Леопард 681

У висновку порівняти ефективність двох методів: визначення ступеня інбридингу за А.Шапоружем і розрахунку коефіцієнту інбридингу за С.Райтом-Д.Кисловським.

Приклад виконання завдання.

Розрахувати коефіцієнт інбридингу та ступінь спорідненості півня №1401 за родоводом.

Табличний родовід півня №1401:

М № 1428				Б №1418			
ММ №1407		БМ №2503*		МБ №1317		ББ №2503*	
МММ №1215*	БММ №1908	МБМ №1220*	ББМ №3904	ММБ №1215*	БМБ №2441	МББ №1220*	БББ №3904

Загальними предками півня №1401 є курки №1215 і №1220 та півень №2503 (вони позначені зірочками).

Використовуючи формулу С.Райта–Д.Кисловського, одержимо, що коефіцієнт інбридингу у півня №1401 складає 28,125%.

$$F_x = [(0,5)^{2+2-1} + (0,5)^{2+2-1} + (0,5)^{3+3-1}] \times 100 = [(0,5)^3 + (0,5)^3 + (0,5)^5] \times 100 = (0,125 + 0,125 + 0,03125) \times 100 = 28,125\%$$

Вирахований коефіцієнт інбридингу свідчить, що за даного ступеня спорідненості у покоління, до якого належить півень №1401, гомозиготність зросла на 28,125% порівняно з вихідними формами.

За А.Шапоружем спорідненість за предками №2503 і №1220 записують II-II (кровозмішення), а за предком №1215 – III-III (помірний інбридинг). Згідно коефіцієнту інбридингу півень №1401 був виведений з використанням дуже тісного інбридингу (більше 25%).

Контрольні запитання:

1. Що таке гібридизація? Які організми називають гібридами?
2. Що таке споріднене схрещування і які його наслідки? Назвіть і охарактеризуйте види споріднених схрещувань за ступенем спорідненості.
3. З якою метою споріднене схрещування застосовують у селекційній роботі?
4. Що таке коефіцієнт гомозиготності (або коефіцієнт інбридингу)? Як його розраховують?
5. Що таке неспоріднене схрещування? Які його наслідки?
6. Які причини гетерозису? Для чого його застосовують у селекційній роботі?
7. Що таке віддалена гібридизація? Для чого її застосовують?
8. Чому міжвидові гібриди часто безплідні? Як можна подолати безпліддя міжвидових гібридів?
9. Які методи гібридизації використовують у селекції рослин? Назвіть їхні особливості.
10. Які особливості гібридизації в селекції тварин порівняно із селекцією рослин?

Література для самопідготовки:

1. Воробйова Л.І. Генетичні основи селекції рослин і тварин / Л.І. Воробйова, О.В. Тагліна. – Х.: Ранок, 2007. – 220 с.

ВІДПОВІДІ ДО ЗАДАЧ ДЛЯ САМОСТІЙНОГО РОЗВ'ЯЗУВАННЯ

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №2

Завдання 2. 1) 23 і 2²³; 2) 2²³; 3) 46 і 4²³; 4) 4; 5) 16; 6) 25%.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №3

1. За фенотипом можна визначити генотип білої вівці.
2. У I поколінні всі особини будуть гетерозиготними, у II розщеплення 1:2:1 за генотипом і 1:3 за фенотипом.
3. У рослин отриманих при схрещуванні двох гомозигот проявиться домінантна ознака – червоні плоди. Ні, не можна.
4. Жінка була гетерозиготна за даною ознакою, а чоловік – рецесивна гомозигота.
5. Рослини з білими квітками є гомозиготними за рецесивною ознакою, а рожеві є гетерозиготами.
6. 1) покоління при схрещуванні двох рослин з проміжною шириною листків отримали розщеплення за фенотипом і за генотипом 1:2:1, при цьому 25% рослин буде мати широкі листки, 50% - листки проміжної ширини і 25% - вузькі; 2) серед потомства половина рослин буде мати листки проміжної ширини, а інша половина - вузькі листки.
7. Серед решти нащадків було 50% телят білих гомозиготних (AA) та 50% телят чорних гомозиготних (aa).
8. 1) генотипи батьків BB і bb: тільки при таких генотипах батьків усе потомство буде одноманітним, сірим; 2) у даному випадку точно встановити генотипи батьків не можна, вони можуть мати генотипи BB x BB або BB x Bb.
9. 1) батько дитини гетерозиготний (Rr); 2) у даному випадку генотип матері точно визначити не можна, вона може бути гомозиготною за домінантною ознакою (RR) або гетерозиготною (Rr); 3) обоє батьків за генотипом гетерозиготні (Rr), дитина гомозиготна рецесивна (rr).
10. 1) генотипи батьків - AA і aa, генотип F₁ - Aa; 2) генотипи батьків - Aa і aa, генотипи F₂ - 87 Aa і 85 aa.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №4

1. 25% жовті гладенькі, 25% жовті зморшкуваті, 25% зелені гладенькі, 25% зелені зморшкуваті. Відносяться як 1:1:1:1.
2. Батьківські особини були – одна дигетерозигота AaBb, а друга гетерозиготна по 1-ій ознаці Aabb.
3. Пізньостиглі гіганти з'являться у другому поколінні (F₂) із імовірністю 1/16 від одержаних нащадків.
4. Серед нащадків буде чорних білоголових телят – 25%, чорних з суцільним забарвленням голови – 25%, рудих білоголових – 25%, рудих з суцільним забарвленням голови – 25%. У F₁ розщеплення за фенотипом 1:1:1:1.
5. 1) 2; 2) 2; 3) 3; 4) 3.
6. 1) вірогідність народження дітей без аномалій у цій сім'ї становить 1/64 = 1,56%; 2) вірогідність народження дітей без аномалій у цій сім'ї становить 1/8 = 12,5%.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №5

1. Ознака контролюється однією парою алелей. Рослини F₁ забарвлені. $\chi^2 = 0,35$.
2. Ознаки успадковуються незалежно. Кожна ознака контролюється однією парою алелей. Щільність колоса – неповне домінування. $\chi^2 = 0,39$.
3. Розщеплення 3:6:1:2:3:1 відповідає незалежному успадкуванню двох пар генів при неповному домінуванні алелей однієї з пар. $\chi^2 = 0,98$.
4. Розщеплення 1:1:1:1 відповідає аналізуючому дигібридному схрещуванню. Опушена рослина із забарвленими квітками домінантна дигетерозигота. $\chi^2 = 0,109$.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 6.

1. Відомо, що генотип людини з I-ою групою крові – ii , у людей з II-ою групою крові генотип $I^B I^B$ або $I^B i$. Діти можуть успадкувати групу крові матері лише в тому випадку, якщо генотип батька $I^B i$.
2. 1) Дівчина має генотип $I^A i$. 2) У даному шлюбі можуть бути діти з усіма чотирма групами крові.
3. Генотип жінки – $I^B i$, дитини – ii . Батько не може мати IV групу крові.
4. У батьків II та III групи крові, різні резус-фактори.
5. Генотип батьків AA . Успадкування здійснюється по кододомінантному типу.
6. Чалі корови гетерозиготні по умові задачі. Аналіз трьох варіантів схрещування ($RR' \times RR'$; $RR' \times RR'$ та $RR' \times RR$) показує, що в будь-якому випадку отримаємо 50% чалих особин. Тому фермер може купувати бика любой масті.
7. Генотипи батьків Cc^h і $c^h c^h$. Генотипи нащадків: Cc^h , Cc^h , $c^h c^h$ і $c^h c^h$.
8. Генотип батьків – $c^h c$.
9. У цієї пари котів ймовірно народження кошенят дикого типу (50%), сіамських (25%) та альбіносів (25%).

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 7.

1. Забарвлення квіток запашного горошку залежить від двох комплементарних генів A і B , кожен із яких домінуючий, але не має самостійного фенотипового прояву. Генотип вихідних рослин – $AaBb$, $aaBB$. Гібриди F_1 мали генотипи $AaBb$. У другому поколінні у всіх рослин з генотипом $A_B_$ квітки виявляються забарвленими, а в рослин з генотипами $aaB_$, A_bb , $aabb$ виявляються білими. Інтенсивність забарвлення може залежати як від внутрішніх факторів, так і від зовнішніх умов.
2. Ознака обумовлена комплементарною взаємодією двох домінуючих неалельних генів. У F_2 спостерігатиметься розщеплення на рослини вусаті і рослини безвусі у співвідношенні 9:7.
3. Між неалельними генами відбувається взаємодія за типом домінуючого епістазу. Розщеплення при замозапиленні у співвідношенні 12:3:1 характерне для дигетерозиготної рослини $AaBb$.
4. Ознака обумовлюється взаємодією двох неалельних генів (домінуючий епістаз).
5. Батьківські сірі особини були гетерозиготними за обома парами алелів. Ген B зумовлює ворону масть, але в присутності гена A не виявляється. Ген A зумовлює сіру масть, інгібітор. Подвійний рецесив $aabb$ зумовлює руду масть.
6. Утворюються дигетерозиготи ярі за генотипом і фенотипом 100%.
7. Колір шкіри у людини контролюють дві пари неалельних генів, які взаємодіють за типом неповного домінування. Генотипи батьків: $A_1 A_1 A_2 A_2$ і $a_1 a_1 a_2 a_2$. Генотипи нащадків: $A_1 A_1 A_2 A_2$, $A_1 A_1 A_2 a_2$, $A_1 A_1 a_2 a_2$, $A_1 a_1 a_2 a_2$ і $a_1 a_1 a_2 a_2$.
8. Рослини з триткутними плодами – дигетерозиготи або гомозиготи за однією парою генів, рослини з округлими плодами – подвійний гомозиготний рецесив. Форма взаємодії – некумулятивна полімерія. 1) Розщеплення 15:1 можна чекати при схрещуванні двох дигетерозигот. 2) Розщеплення в нащадках 3:1 спостерігатиметься при схрещуванні дигетерозиготи із подвійним рецесивом.
9. Розщеплення 1 : 2, коротконогих близько 2000. Гомозиготні за домінуючим геном гинуть.
10. 1) 17 і 16 см; 2) 18 см; 3) 15 см.
11. 20 см.
12. 25 см.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №8.

1. Реальне співвідношення становить 46% чоловіків і 54% жінок; 23 181 174 чоловіків та 22 272 108 жінок.

2. Жіночий; чоловічий; чоловічий; чоловічий; чоловічий; чоловічий.
3. Співвідношення дорівнюють 0,33; 0,67; 1 та відповідно є характерним для надсамця, інтерсекса та самки.
4. Ймовірність народження дівчаток – 2/3, хлопчиків – 1/3.
5. 1/4.
6. Від матері.
7. Ні.
8. Кіт рудий. Кошенята: черепахова кішечка та чорні котики.
9. Чоловіча.
10. Половина синів буде хворіти на гемофілію, а дочки будуть гетерозиготними носіями гена гемофілії.
11. Усі самки – червонооки, а серед самців 50% червонооких і 50% білооких.
12. 50% - золотисті півні, 50% - сріблясті курочки.
13. 280 золотистих курчат, із них 50% - півні, 50% - курочки.
14. Z^aW і Z^AZ^a , біла курка і смугастий півень.
15. F1: білі курочки і смугасті півники; F2: білі курочки і півні, смугасті курочки та півники.
16. 990 смугастих курчат.
17. 25% чорних курчат.
18. Кольоровість - домінантна ознака, зчеплена з Y-хромосомою.
19. 1) S_1S_3 , S_2S_3 , S_1S_4 , S_2S_4 ; 2) S_1S_3 , S_2S_3 ; 3) S_1S_f , S_2S_f ; 4) S_1S_f , S_2S_f .
20. S_1S_2 і S_3S_4 .

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №9

1. 10; 7; 14; 21.
2. 39 і 40; 19 і 20; 22 і 23; 30 і 31; 33 і 34 – у гомогаметної і гетерогаметної статі.
3. Отримане співвідношення — 1:1:1:1 характерне для випадку незалежного успадкування ознак, при цьому гени, які ці ознаки детермінують містяться в негомологічних хромосомах. Якщо б ці гени містилися в одній хромосомі і успадковувалися зчеплено, то було б отримано розщеплення в нащадках 1:1.
4. Відстань між генами 18% кросинговера.
5. Вихідні форми - дрозофіла з нормальними лапками і прямими крилами (дигетерозигота) та особина з короткими лапками і зігнутими крилами (рецесивна дигомозигота). Ознаки успадковуються зчеплено. Відстань між генами 44 морганіди.
6. Гомозиготні організми продукують лише один тип гамет – некросоверні; кросинговер між ідентичними алелями не веде до утворення кросоверних гамет; за генотипом усі гібридні курчата будуть дигетерозиготними і матимуть домінантні ознаки – оперені ноги і стручкоподібний гребінь.
7. Забарвлене насіння і гладенький ендосперм – домінантні ознаки (проявилися в першому гібридному поколінні), тому кодуються домінантними алелями даних генів; нащадки від аналізуючого схрещування будуть такими: 48,25% - із забарвленим насінням і гладеньким ендоспермом, 48,25% - із безбарвним насінням і шерехатим ендоспермом, 1,75% - із забарвленим насінням і шерехатим ендоспермом, 1,75% - із безбарвним насінням і гладеньким ендоспермом.
8. Якщо генотип материнської особини (AB)//(ab), низьких з грушоподібними плодами отримуємо 40% або 536 рослин.
9. Ймовірність народження дитини з обома аномаліями становить 45%.
10. 12,5% або 60 телят (за умови, що генотип корів (AB)//(ab)).
11. По 19% ВСЕ, ВСе, всЕ, все; по 6% ВсЕ, Все, бСЕ, бСе.
12. Приблизно 20% кросинговера.
13. Розщеплення за генотипом в F₂: 2 (дикий тип) : 1 b : 1 cn. Розщеплення за генотипом в F_{ан}: 9 b : 9 cn : 1 (дикий тип) : 1 bcn.

14. 1% перехресту.
15. Гени локалізовані в X-хромосомі і знаходяться на відстані 24% кросинговера. Генотипи батьків: самка (ct^+g)/(ctg^+); самець (ctg^+)/(ctg^+).
16. 43,5 морганіди.
17. 10% Ab , 10% aB , 40% AB , 40% ab (за умови, що генотип гетерозиготи (AB)/(ab)).
18. 50% нащадків буде з фенотипом матері, 50% — з фенотипом батька.
19. Ознаки зчеплені. Генотипи батьків (AB)/(ab).
20. Гени, які контролюють форму стебла і колір квітів, локалізовані в одній хромосомі на відстані приблизно 24 морганіди і успадковуються незалежно від гена, що контролює опушеність рослин.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №10

1. $A-B-C$.
2. 33%.
3. Генотип батьківської особини (aBC)/(Abc). Відстань між генами A і B – 2,3%, B і C – 41,6%, A і C – 39,3%.
4. (abC)/(ABc); між A і B – 2,3%, B і C – 0,8%, A і C – 1,5%.
5. Всі гени зчеплені. Генотип батька (ABC)/(abc). Відстань між генами в морганідах: між A і B – 32,5; A і C – 18,75; B і C – 13,75.
6. Порядок розташування генів $X-Y-Z$. Відстань між X і Y – 8,4%, між Y і Z – 14,3%, між X і Z – 22,7% кросинговеру.
7. Відстань між генами A і B дорівнює 17,1%, між B і C – 16,1%, між A і C – 33,2%; $K=0,72$.
8. Відстань між генами забарвленості і зморшкватості зерен дорівнює 2%, між генами зморшкватості і крохмалистості – 18%.
9. Віддаль між генами b і cn 6,9 морганіди; cn і vg 7,4 морганіди, причому генотип самця не має значення; b і vg 14,3 морганіди.
10. Відношення фенопитів в F_{an} :
 - ABc – 41,24%
 - abC – 41,24%
 - abc – 4,76%
 - ABC – 4,76%
 - AbC – 3,76%
 - aBc – 3,76%
 - Abc – 0,24%
 - aBC – 0,24%
11. $y-w-a$. Відстань між $y-w$ 1,5 морганіди, між $w-a$ 4,5 морганіди.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №11

1. Сорт Геліос: $M_1 = 3 \pm 0,6$. Сорт Водограй: $M_2 = 3 \pm 1,63$.
2. $M = 6,4 \pm 0,8$.
3. $M = 7,2 \pm 1,3$.
4. $M = 7,4 \pm 1,0$.
5. $r = 0,795$, що вказує на тісний кореляційний зв'язок між даними показниками.
6. $r = 0,81$, що вказує на тісний кореляційний зв'язок між даними показниками.
7. $r = 0,76$, що вказує на тісний кореляційний зв'язок між даними показниками.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №13

1. а) $2n=2x=20$; б) $2n=4x=40$; в) $2n=6x=60$; г) $2n=8x=80$.
2. $n=51$; $x=17$; $2n=6x=102$.
3. $1AAAA : 2Aaaa : 1Aaaa$.
4. $27A : 1a$.

5. Вихідні рослини – дуплекси, розщеплення приблизно 35 : 1.
6. Генотипи вихідних рослин – симплекс і дуплекс, розщеплення приблизно 11 : 1.
7. Розщеплення приблизно 35 : 1.
8. 18R + 18B.
9. $x=7$, $2n=8x=56$; алооктаплоїд буде фертильним.
10. 5A : 1a.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №14

1. Тирозин-аргінін-пролін-цистеїн-гліцин.
2. Лізин-метіонін-цистеїн-треонін-валін.
3. ТГТ—ТЦГ—ТТГ—АТГ—ТЦГ—ТТЦ—АТТ.
4. Аспарагінова кислота-валін-гліцин-лізин-гліцин-глутамін-треонін-серин.
5. ААГ—УУА—АУГ—ГУЦ.
6. ГУГЦУАГГАААГУЦЦ.
7. $l_r=408$ нм, $M_r=140760$ а.о.м.
8. а) 672 нуклеотиди; б) $l_r=228,48$ нм, $M_r=231840$ а.о.м.
9. а) 619 амінокислот; б) 61 900 а.о.м.
10. Молекулярна маса тимінових нуклеотидів 258 750 а.о.м.
11. Нуклеотидний склад молекули ДНК: $\Sigma(\text{Ц})=800$, $\Sigma(\text{А})=800$, $\Sigma(\text{Т})=800$, $\Sigma(\text{Г})=800$.
12. а) 105 нм; б) $l_r=306$ нм; $M_r=310500$ а.о.м.
13. а) 44 нуклеотиди; б) $l_r=14,96$ нм, $M_r=30360$ а.о.м.
14. 83 нуклеотиди, 28,22 нм.
15. а) 476 амінокислот; б) 485,52 нм; в) 492660 а.о.м.
16. а) 834 амінокислоти; б) 850,68 нм.
17. 600 нуклеотидів, 204 нм.
18. 653430 а.о.м, 631 амінокислота.
19. 588 амінокислот.
20. Маса гена більша у 20,7 рази, ніж маса кодованого ним білка.
21. а) цистеїн-фенілаланін-тирозин; б) АЦА—ААА—АУА; в) 3 молекули т-РНК.
22. ЦУГ—ЦГГ—ЦЦА—УУУ—ЦГГ.
23. 180 сек.
24. 1000 сек.
25. Частка кожного нуклеотида у відповідному фрагменті дволанцюгової ДНК становить 25%.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 16

1. Зчеплений з Х-хромосою, рецесивний тип успадкування. Генотипи: I-1 – X^aX^a ; I-2 – X^AX^a ; I-3 і I-5 – X^AY ; I-4 – X^AX^A ; II-1 – X^AX^a ; II-2 – X^AY ; III-1 – X^AY .
2. Аутосомно-рецесивний тип успадкування. Імовірність народження здорової дитини 75 %. Генотип пробандів: III-3 і III-4 – Аа.
3. Зчеплений з Х-хромосою, рецесивний тип успадкування. Генотипи: III-3 – X^dY ; III-4 – X^dX^d .
4. Зчеплений з Y-хромосою тип успадкування. Ознака передається лише по чоловічій лінії. Генотипи усіх вказаних осіб однакові: XY^A .
5. Аутосомно-рецесивний тип успадкування. Генотипи усіх вказаних осіб: аа.
6. Аутосомно-рецесивний тип успадкування.
7. Аутосомно-домінантний тип успадкування. Генотипи особин: II-1, III-5, IV-12 – АА(Аа); III-7, IV-4 – аа.
8. Аутосомно-рецесивний тип успадкування.
9. Аутосомно-рецесивний тип успадкування. Особини I-1, I-2, I-3, I-4 – гетерозиготні носії Аа; II-4, II-5, III-1 – рецесивні гомозиготи аа.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА № 17

1. $X+XY; XX+Y$.
2. Гамета одного з батьків не мала статевої хромосоми.
3. Імовірність народження хворої дитини становить 50% – як хлопчика, так і дівчинки.
4. 25% - хворі на пігментний дерматоз дівчатка, 25% - летальний дерматоз, 50% - здорові діти.
5. Усі дівчатка нормальні, всі хлопчики-дальтоніки з нормальним зсіданням крові.
6. $1/2$, так як усі хлопчики успадкують від батька Y -хромосому, яка містить ген гіпертріхозу.
7. $1/4$.
8. 50% дочок – здорові й 50% – хворі; 50% синів – здорові і 50% – хворі.
9. 12,5% будуть здорові, 25% - з нетяжкою формою таласемії і не дальтоніки, 25% - таласемія летальна, 12,5% - дальтоніки, але не хворі на таласемію.
10. Діти не будуть хворіти на агаммаглобулінемію.
11. 50% нащадків можуть мати блакитні очі, 50% – карі. Із них 25% можуть бути дальтоніками, але лише хлопчики.
12. Імовірність народження здорової дитини 50%.
13. Імовірність народження хлопчика з обома аномаліями становить $1/16$, хлопчика з відсутністю потових залоз – $3/16$, хлопчика з альбінізмом – $1/16$, дівчинки з альбінізмом – $2/16$.
14. 50%.
15. Сином цієї жінки є дитина №1.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №18

1. Частота народження дитини з альбінізмом становить $7 : 100\,000$ або $1 : 14\,285$; частота носіїв гену альбінізму $0,016$ ($2pq$).
2. Частоти генотипів $ThTh$, $Thth$ і $thth$ становлять відповідно $0,9604$ (p^2); $0,04$ ($2pq$) і $0,00042$ (q^2).
3. Частоти алелів F і f відповідно становлять $0,99735$ (p); $0,00265$ (q).
4. Частота алеля R становить $0,4$ (p).
5. Відсоток чорно-бурих лисиць і сиводушок відповідно становить 13% ($2pq$) і $0,49\%$ (q^2).
6. Частоти алелів A і a відповідно становлять $0,9$ і $0,1$; частка гомозиготних і гетерозиготних особин становить $0,81$ (p^2) і $0,18$ ($2pq$).
7. Частоти алелів A і a становлять $0,45$ (p) і $0,55$ (q); частоти генотипів AA , Aa і aa становлять відповідно $0,2025$ (p^2); $0,495$ ($2pq$) і $0,3$ (q^2).
8. Частоти алелів A і a становлять $0,993$ (p) і $0,007$ (q); частка гомозиготних і гетерозиготних особин відповідно становить $0,00005$ (q^2) і $0,014$ ($2pq$).
9. Частоти генів, що зумовлюють червону і білу масті, становлять відповідно $0,72$ (p) і $0,28$ (q).
10. У вибірці рослин, які всі є гетерозиготними, частоти домінантного і рецесивного алелів завжди будуть відноситись як $1 : 1$ або 50% на 50% .
11. а) частоти алелів C і c становлять $0,8$ (p) і $0,2$ (q); б) $0,7$ і $0,3$; в) $0,6$ і $0,4$.

ЛАБОРАТОРНА РОБОТА №20

Завдання 3. 1) $F_x = 15,625\%$; 2) $F_x = 6,25\%$; 3) $F_x = 0,0625\%$; 4) $F_x = 0,78125\%$.

СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ДЖЕРЕЛ

3. Бердишев Г.Д. Медична генетика / Г.Д. Бердишев, І.Ф. Криворучко. – К.: Вища школа, 1993. – 336 с.
4. Бровдій В.М. Еволюційне вчення: підручник / В.М. Бровдій. – К.: Академія, 2013. – 336 с.
5. Бужієвська Т.І. Основи медичної генетики / Т.І. Бужієвська. – К.: Здоров'я, 2001. – 135 с.
6. Вейр Б. Анализ генетических данных. Дискретные генетические признаки / Б. Вейр. – Перев. с англ. – М.: Мир, 1995. – 400 с.
7. Генетика з основами селекції: Навч.-метод. посіб. для студ. біол. спец. вищ. пед. навч. закл. / уклад. М.П. Мигун. – Глухів: РВВ ГДПУ, 2008. – 127 с.
8. Гершензон С.М. Основы современной генетики. Учебник для вузов. / С.М. Гершензон. – Киев: Наукова думка, 1979. – 508 с.
9. Глазко В.И., Глазко Г.В. Русско-англо-украинский толковый словарь по прикладной генетике, ДНК-технологии и биоинформатике / В.И. Глазко, Г.В. Глазко. – К.: КВІЦ, 2001. – 579 с.
10. Голда Д.М. Задачі з генетики: Навчальний посібник / Д.М. Голда, С.В. Демидов, Т.А. Решетняк. – К.: Фітосоціоцентр, 2004. – 116 с.
11. Гопка Б.М. Селекція сільськогосподарських тварин / Б.М. Гопка, В.П. Коваленко, Ю.Ф. Мельник та ін. / За заг. ред. Ю.Ф. Мельника, В.П. Коваленка та А.М. Угнівенка. – К., 2007. – 554 с.
12. Демидов С.В. Генетика постнатального онтогенезу / С.В. Демидов, Н.М. Топчій, Г.Д. Бердишев, Г.І. Климнюк, Т.І. Гавриленко. – К.: Фітосоціоцентр, 2006. – 251 с.
13. Жегунов Г.Ф. Цитогенетические основы жизни. Учеб. пособие для студентов высш. учеб. заведений / Г.Ф. Жегунов, Г.П. Жегунов. – Х.: Золотые страницы, 2004. – 672 с.
14. Запорожан В.М. Спадкові захворювання і природжені вади розвитку в перинатологічній практиці / В.М. Запорожан, А.М. Сердюк, Ю.І. Бажора. – К.: Здоров'я, 1997. – 360 с.
15. Исачкин А.В. Ягодные культуры / Исачкин А.В., Воробев Б.Н., Аладина О.Н. – М.: Эксмо; Лик Пресс, 2001. – 414 с.
16. Калінін М.І. Біометрія: Підручник для студентів вузів біологічних і екологічних напрямків / М.І. Калінін, В.В. Єлісеєв. – Миколаїв: Вид-во МФ НаУКМА, 2000. – 204 с.
17. Кандиба Н.М. Генетика: курс лекцій: Навч. посіб. для студ. вищ. навч. закл. / Н.М. Кандиба. – Суми: Університетська книга, 2013. – 397 с.
18. Колесень В.П. Основы разведения сельскохозяйственных животных: учебно-методическое пособие для подготовки студентов 2 курса факультета ветеринарной медицины к лабораторно-практическим занятиям / В.П. Колесень, С.В. Юращик, И.А. Дешко, М.И. Дюба. – Гродно: ГГАУ, 2008 – 111 с.
19. Кучменко О.Б. Основы генетики: Метод. посіб. для студ. пед. вищ. навч. закладів зі спец. "Психологія" (освітньо-кваліфікаційний рівень "бакалавр") / О.Б. Кучменко. – К.: НПУ ім. М.П. Драгоманова, 2007. – 106 с.
20. Лищенко І.Д. Генетика з основами селекції: Навчальний посібник / І.Д. Лищенко. – К.: Вища школа, 1994. – 416 с.

21. Лановенко О.Г. Від молекул нуклеїнових кислот до людини. Генетичні задачі з методикою розв'язання: Навчально-методичний посібник / О.Г. Лановенко, Т.Б. Чинкіна. – 2-ге вид., доп. та перероб. – Херсон: Айлант, 2005. – 156 с.
22. Методичні вказівки до проведення лабораторних та практичних занять з дисципліни „Біологія” / Укладачі: С.М. Шевченко, О.М. Яхненко. – Суми: Видавництво СумДУ, 2010. – 213 с.
23. Недосєкіна Т. Український родовід як джерело вивчення історії України: Посібник зі складання родоводу для вчителів, школярів та початківців: Метод.-бібліограф. видання / Упоряд. І. Голуб. – Дніпропетровськ: ДОНУБ, 2010.– 42 с.
24. Ніколайчук В.І. Генетика: Підруч. для студ. вищ. навч. закл. / В.І. Ніколайчук, М.М. Вакерич. – Ужгород, 2013. – 506 с.
25. Оплачко Л.Т. Генетика: Навч. посібн. / Л.Т. Оплачко. – Чернівці: Рута, 2009. – 124 с.
26. Оплачко Л.Т. Генетика. Практикум: Навчальний посібник / Л.Т. Оплачко, У.В. Легета. – Чернівці: Рута, 2004. – 116 с.
27. Паливода М.Г. Генетика. Стислий словник-довідник / М.Г. Паливода. – 2. вид., випр. та доп. – Вінниця: ПП "АІСТ-пресс", 1999. – 36 с.
28. Пішак В.П. Медична біологія: Підручник / В.П. Пішак, Ю.І. Бажора. – Вінниця: Нова книга, 2004. – 656 с: іл.
29. Положенець В.М. Генетика: Навчальний посібник / В.М. Положенець. – Житомир: Рута, 2009. – 227 с.
30. Помогайбо В.М. Генетика людини: Навчальний посібник / В.М. Помогайбо, А.В. Петрушов. – К.: Академія, 2011. – 280 с.
31. Самигуллина Н.С. Практикум по селекції и сортоведению плодовых и ягодных культур: Учебное издание / Н.С. Самигуллина. – Мичуринск: Издательство Мичуринского государственного аграрного университета, 2006. – 197 с.
32. Северцов А.С. Основы теории эволюции / А.С. Северцов. – М.: Изд-во Московского университета, 1987. – 320 с.
33. Сиволоб А.В. Генетика: Підручник / А.В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кир'яченко та ін.; за ред. А.В.Сиволоба. – К.: Видавничо-поліграфічний центр "Київський університет", 2008. – 320 с.
34. Соколовская Б.Х. 120 задач по генетике (с решениями) / Б.Х. Соколовская. – М.: Центр РСПИ, 1991. – 88 с.
35. Стрельчук С.І. Генетика з основами селекції / С.І. Стрельчук, С.В. Демидов, Г.Д. Бердишев, Д.М. Голда. – К.: Фітосоціоцентр, 2000. – 292 с.
36. Торяник В.М. Генетика. Збірник задач для студ. біол. спец. вищ. навч. закл. пед., мед., агр. профілю / В. М. Торяник. – Суми: СумДПУ ім. А.С.Макаренка, 2003. – 92 с.
37. Тоцький В.М. Генетика: Підруч. для студ. вищ. навч. закл. / В.М. Тоцький. – 3-те вид., випр. та допов. – О.: Астропринт, 2008. – 712 с.
38. Трофименко О.Л. Генетика популяцій: Навчальний посібник / О.Л. Трофименко, М.І. Гиль. – Миколаїв: МДАУ, 2003. – 225 с.
39. Шевчук Т.О. Генетика статі людини, тварин та рослин: Навч. посіб. для студ. вищ. пед. навч. закл. / Т.О. Шевчук, Е.О. Жигульова. – Кам'янець-Подільський: Медобори, 2003. – 98 с.

ДОДАТОК 1. Мутанти дрозофіл для використання в генетичному практикумі

(Д.М. Голда, С.В. Демидов, Т.А. Решетняк, 2004.)

№	Назва гена та його позначення	Розташування	Ознаки фенотипу
I хромосома (X-хромосома)			
1	yellow, y	0,0	Жовтий колір тіла; ротовий апарат коричневий
2	Hairywing, Hw	0,0±	Волосаті крила, додаткові щетинки і волоски; гомозиготи життєздатні
3	scute, sc	0,0±	Безщетинковий, екутелярні та інші щетинки зменшені в кількості
4	prune, pn	0,8	Чорносливовий; темний, коричнево-червоний колір очей
5	white, w	1,5	Білоокі; вічка, мальпігієві судини та сім'яники без кольору
6	apricote, w ^a	1,5	Очі кольору стиглих плодів абрикоса
7	eosin, w ^e	1,5	Очі кольору вранішньої зорі (еозин – червоний барвник з зеленою флуоресценцією)
8	cherry, w ^{ch}	1,5	Очі кольору плодів черешні
9	ecru, w ^{ec}	1,5	Кремові очі
10	split, spl	2,9	Розщеплений; очі грубі, зменшені, щетинки розщеплені
11	Notch, N	3,1±	Крила з вирізками; домінантний ген з летальним ефектом у гомозиготному стані
12	echinus, ec	5,5	Їжакоподібний; очі і фасетки дуже збільшені
13	ruby, rb	7,5	Рубіновий колір очей
14	crossveinless, cv	13,7	Поперечної жилки крила немає або вона недорозвинена
15	carmine, cm	18,9	Кармінний; темно-рубіновий колір очей
16	cut, ct	20,0	Обрізаний край крила
17	singed, sn	21,0	Присмалений; щетинки і волоски загнуті
18	lozenge, lz	27,7	Ромбоподібний; очі звужені, яйцеподібні; самці стерильні
19	raspberry, ras	32,8	Малиновий колір очей
20	vermilion, v	33,0	Кіноварний колір очей
21	miniature, m	36,1	Мініатюрний; крила дуже зменшені, темні
22	dusky, dy	36,2	Закіптюжені крила; крила зменшені, темні
23	garnet, g	44,4	Гранатово-червоні очі; має алельні форми
24	scalloped	51,5	Зазублені краї крил
25	microchate, mc	54,0	Зменшені кількість і розмір волосків і щетинок
26	uneven, un	54,4	Нерівна поверхня очей; очі грубі, зменшені
27	forked, f	56,7	Розщеплені і огрубілі щетинки
28	Bar, B	57,0	Смужкоподібні очі (дуже звужені), дуплікація
29	Beadex, Bx	59,4	Крила зазублені; гомозиготи життєздатні
30	carnation, car	62,5	Очі кольору червоної гвоздики
31	bobbed, bb	66,0	Підстрижений; щетинки зменшені, склерити неправильні
II хромосома			
1	aristaless, al	0,0	Безвусий: аристи редуковані; скутелярні щетинки розходяться в боки

2	expended, ex	0,1	Розтягнуті крила
3	Star, S	1,3	Зіркатий; очі зменшені, грубі; гомозиготи летальні
4	Curly, Cy	8,5	Вигнуті крила; гомозиготи летальні; інверсія
5	echinoid, ed	11,0	Їжакоподібний; очі збільшені, грубі
6	dumpi, dp	13,0	Обрізані кінчики крил, короткокрилі; на грудях лікоподібні заглиблення
7	Truncate, T	13,0	Обрізані крила; гомозиготи летальні
8	flipper, fp	30,0	Нерозпростерті крила
9	straw, stw	35,1	Солом'яний; тіло, крила, щетинки жовті
10	janty, j	48,7	Загнуті вгору крила; оптимум 25°
11	black, b	48,5	Чорний; тіло, крила, щетинки ніжки, жилки дуже темні
12	purple, pr	54,5	Пурпуровий колір очей
13	Bristle, Bl	54,8	Щетинки вкорочені; гомозиготи напівлетальні
14	light, lt	55,0	Світлоокий; жовтувато-рожевий колір очей
15	apterous, ap	55,4	Безкрилі, стерильні; дзиччальця відсутні
16	cinnabar, cn	57,5	Очі кольору кіноварі, яскраві (кольору стиглих плодів шипшини)
17	ping-wing, pw	64,0	Рожеві очі і зменшені крила
18	vestigial, vg	67,0	Зачаткові крила; мухи нездатні до польоту
19	strap, vgs	67,0	Зменшені крила
20	telescope, ts	68,0	Вигнуте черевце
21	Lobe, L	72,0	Лопатевий; очі зменшені, з вирізкою на передньому краї; гомозиготи життєздатні
22	curved, c	75,5	Крила тонкі, розчепірені, трохи підняті і закручені
23	four-jointed, fj	81,0	Лапки 4-членикові, крила вкорочені
24	plexur, px	100,05	Сплетіння між жилками
25	brown, bw	104,5	Коричневі очі; колір очей від гнідого до гранатового
26	speck, sp	107,0	Темна пляма на зачатку крила
III хромосома			
1	roughoid, ru	0,0	Грубоокий; очі зменшені, грубі; фасетки неупорядковані
2	veinlet, ve	0,2	Вкорочені поздовжні жилки
3	sepia, se	26,0	Сепія; коричнево-червоний колір очей, що темніють з віком
4	hairy, h	26,5	Волосатий; додаткові щетинки на скутеллюмі і голові
5	approximated, app	37,5	Зближені поперечні жилки, лапки 4-членикові
6	tilt, tt	40,2	Загнуті кінчики крил; крила розтягнуті
7	Lyra, Ly	40,5	Ліроподібний; крила зрізані з боків, вузькі; гомозиготи летальні
8	thread, th	43,2	Ниткоподібний; аристи ниткоподібні, нерозгалужені
9	scarlet, st	44,0	Шарлахово-червоні очі
10	warped, wp	47,5	Вигнуті, безбарвні, розпростерті крила
11	pink, p	48,0	Рожеві очі, блідий, рубіновий колір очей
12	peach, pp	48,4	Персикові очі
13	curled, cu	50,0	Крила тонкі, розчепірені, підняті і закручені
14	dwarf, dw	50,0	Зменшене (карликове) тіло

15	Stubble, Sb	58,2	Гострострижений; щетинки короткі, товсті; гомозиготи летальні
16	aristapedia, arp	58,5	Вусоногий; аристи видозмінені в ніжки
17	spineless, ss	58,5	Всі щетинки вкорочені і зменшені
18	bithorax, bx	58,8	Здвоєні груди
19	stripe, sr	62,0	Смугастий; темна смуга посередині лінії грудей
20	glass, gl	63,1	Склоподібний; колір очей ослаблений; фасетки злиті в рівну, блискучу поверхню
21	Delta, De	66,2	Дельтоподібний; жилки на кінцях потовщені; гомозиготи летальні
22	Hairless, H	69,5	Безщетинковий; деяких щетинок і волосків немає; гомозиготи летальні
23	ebony, e	70,7	Чорне тіло (кольору ебоніту)
24	sooty, es	70,7	Сиве тіло
25	cardinal, cd	75,7	Темно-червоні очі
26	rough, ro	91,1	Грубі очі, зменшені
27	claret, ca	100,7	Рубіновоокий; колір очей схожий на колір вина
IV хромосома			
1	abdomend rotatum, ar	0,0	Черевце закручене за годинниковою стрілкою
2	bent, bt	0,0	Загнуті вниз крила; оптимум 29°
3	cubitus interruptus, ci	0,0	Кубітальна жилка перервана; оптимум 19°
4	eyless, ey	0,1	Безокий, очі редуковані частково чи повністю
5	shaven, sh	0,2	Стрижений, щетинки на черевці рідкіші за норму

ДОДАТОК 2. Опис сортів смородини золотистої (*Ribes aureum* L.)

(Ісачкін О.В., Воробйов Б.М., Аладіна О.М., 2001)

<p style="text-align: center;">Венера</p> 	<p><i>Куц</i> сильнорослий, слабкорозлогий, прямостоячий. <i>Пагони</i> середні, прямі, опушені, матові. <i>Листки</i> середні, зелені. Листкова пластинка 3-лопатева, глибоко розсічена, блискуча, нещільна, гладенька. Верхівки лопатей гострі, кут між лопатями гострий. Краї листкової пластинки зубчасті. Зубчики загострені, довгі, не загнуті. Основа листка пряма, без виїмки. <i>Квітки</i> золотисто-жовті, з сильним ароматом. Пелюстки продовгуваті, тупі або виїмчасті. <i>Гроно</i> середнє (3-4 см, 6-7 ягід), поникле. <i>Ягоди</i> (1,5-3,2 г) неодномірні, овальні, майже чорні, блискучі, з тонкою шкірочкою, соковиті, кисло-солодкі. <i>Біологічні особливості.</i> Ранньостиглий, середньо зимостійкий, посухо- та жаростійкий, стійкий до ураження грибними захворюваннями та шкідниками.</p>
<p style="text-align: center;">Ляйсан</p> 	<p><i>Куц</i> сильнорослий, середньорозлогий. <i>Пагони</i> прямі, матові; у молодих пагонів – верхівки бурочервоні. <i>Листки</i> середні, зелені. Листкова пластинка 3-лопатева, глибоко розсічена, гола, блискуча, нещільна, пряма. Верхівки лопатей гострі, кут між лопатями гострий. Краї листкової пластинки зубчасті. Зубчики загострені, не загнуті. Основа листка пряма, з неглибокою виїмкою. <i>Квітки</i> золотисто-жовті, з сильним ароматом. Пелюстки продовгуваті, тупі або виїмчасті. <i>Гроно</i> коротке (3 см, 5-6 ягід), густе, вісь пряма. <i>Ягоди</i> (1,3-2,8 г) середньої величини, неодномірні, овальні, жовтуваті, з шкірочкою середньої товщини і слабким опушенням, соковиті, кисло-солодкі. <i>Біологічні особливості.</i> Середнього сторуку досягання, середньо зимостійкий, посухо- та жаростійкий, стійкий до ураження захворюваннями та шкідниками.</p>
<p style="text-align: center;">Шафак</p> 	<p><i>Куц</i> середньорослий, середньорозлогий. <i>Пагони</i> середні, неопушені, матові, з пониклими верхівками. <i>Листки</i> середні, зелені. Листкова пластинка 3-лопатева, неглибоко розсічена, опушена, матова, нещільна, пряма. Верхівки лопатей тупі, кут між лопатями прямий. Краї листкової пластинки зубчасті. Зубчики тупі, короткі, злегка загнуті. <i>Квітки</i> золотисто-жовті, з сильним ароматом. Пелюстки продовгуваті, тупі або виїмчасті. <i>Гроно</i> середнє (3-4 см), густе, вісь пряма. <i>Ягоди</i> (1,7-3,6 г) крупні, неодномірні, видовжені, темно-вишневі, з опушенням та нальотом, соковиті, кисло-солодкі. <i>Біологічні особливості.</i> Середньопізній, середньо зимостійкий, посухо- та жаростійкий, стійкий до ураження захворюваннями та шкідниками.</p>