

МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ УКРАЇНИ
УМАНСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ ПЕДАГОГІЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ
ІМ. ПАВЛА ТИЧИНИ

Р.А. Якимчук, А.І. Опалко

ГЕНЕТИКА З ОСНОВАМИ СЕЛЕКЦІЇ

Методичні рекомендації вивчення курсу “Генетика з основами селекції”
(для студентів заочної та дистанційної форми навчання)

Умань 2010

УДК 575:378.001.12

Рецензенти: доктор біологічних наук С.Я.Коць (Інститут фізіології рослин і генетики НАН України).

Якимчук Р.А.,

Генетика з основами селекції

Методичні рекомендації з курсу “Генетика з основами селекції” для студентів заочної та дистанційної форми навчання біологічних факультетів педагогічних вузів III-IV рівнів акредитації. – Умань: УДПУ ім. Павла Тичини, 2010 рік.

ВСТУП

Генетика – провідна біологічна наука, без якої немислимий розвиток виробничих сил суспільства, пов’язаних з сільським господарством, екологією, біотехнологією і медициною. Її значення найкраще розкрив один з провідних американських генетиків минулого століття Ф. Айяла, висловлення якого можна сформулювати українською мовою приблизно так: “Генетика – це серцевина біологічної науки: лише в рамках генетики все різноманіття життєвих форм і процесів може бути осмислене як єдине ціле”. Справедливість цієї думки підтверджується останніми досягненнями генної інженерії і молекулярної біології, розвиток яких був би абсолютно неможливим без основ класичної генетики. На межі тисячоліть розшифрована генна спадщина людини, що поклало край расистським забобонам, трансгенні рослини і тварини знаходять все більше застосування у світовому сільському господарстві, створюються нові ефективні ліки в біотехнологічних лабораторіях. Зважаючи на це, можна зробити висновок, що для фахівця аграрія вищої кваліфікації та магістра природничого напрямку необхідно оволодіти генетикою, як наукою з її теоретичними надбаннями і методами аналізу спадковості й мінливості. Останнім часом, при вирішенні наукових проблем, що постають перед біологією, медициною та сільським господарством, неможливо обійтися без врахування поглядів, що ґрунтуються на генетичних законах і закономірностях. Саме так можна якнайближче підійти до пояснення причин різноманітності рослинних і тваринних організмів та прослідкувати їх взаємозв’язки в еволюційній динаміці; більш глибоко вивчити питання диференціації тканин і органів, знаходити абсолютно нові напрямки боротьби з раніше невиліковними хворобами; досягнути природу виду, сорту, породи й гібриду, більш точно визначити оптимальні фактори їх зростання чи утримання та знаходити нові методи впливу на спадковість з метою подальшого підвищення продуктивності.

Використання генетичних знань і методів набуває все більшого значення у справі екології. В умовах постійного збільшення антропогенних навантажень на довкілля, забруднення його радіоактивними і хімічними речовинами, які за певних умов можуть бути канцерогенами і мутагенами, важливо правильно оцінити реальний ризик їхнього впливу на генетичний матеріал людини, рослин і тварин, а також вживати запобіжних заходів.

Таким чином, кожному фахівцеві напрямів “Біологія”, “Екологія”, “Агрономія” необхідні глибокі знання генетики.

I. ЗАГАЛЬНІ РЕКОМЕНДАЦІЇ

Студенти заочної форми навчання навчаються за тією ж програмою, що й студенти стаціонару. Тому вимоги до знань і умінь, а також форми контролю в роботі зі студентами-заочниками застосовуватимуться такі ж, як і в роботі зі студентами денної форми навчання. Однак, на відміну від студентів стаціонару, заочники більшу частину передбаченого програмою матеріалу мають засвоювати самостійно, працюючи з підручниками і методичними вказівками. При цьому можуть виникати певні труднощі пов’язані з неповним розумінням деяких специфічних термінів, а також з тим, що генетика є досить цілісною наукою, яку слід вивчати послідовно. Без повного розуміння мітозу й мейозу неможливо розібратись у моно-, ди-, полігібридному схрещуванні тощо.

*СПИСОК РЕКОМЕНДОВАНОЇ ЛІТЕРАТУРИ **

Абрамова З.В. Практикум по генетике. – М.: Колос, 1994. – 224с.

Атабекова А.И., Устинова Е.И. Цитология растений. – М.: Колос, 1987. – 232с.

Вавилов Н.И. Генетика и селекция. – М.: Колос, 1968. – 559с.

Гершензон С.М. Основы современной генетики. – К.: Наукова думка, 1983. – 421с.

Гуляев Г.В. Генетика. – М.: Колос, 1984. – 351с.

Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. – Н-к, 2003. – 480с.

Лищенко І.Д. Генетика з основами селекції. – К.: Вища школа, 1994. – 416с.

Лобашев М.Е. Генетика. – Л.: Из-во ЛГУ, 1971. – 752с.

Макрушин М.М., Созінов О.О., Макрушина Є.М., Созінов І.О. Генетика сільськогосподарських рослин: Підручник. – К.: Урожай, 1996. – 320с.

Мендель Г. Опыты над растительными гибридами. – М., 1968. – 158с.

Молоцький М.Я., Васильківський С.П., Князюк В.І. Генетика: Підручник. – Біла Церква: БДАУ, 1998. – 280с.

Набока В.С. Генетика: Збірник задач для індивідуальних завдань та самостійної роботи з генетики. – К.: НАУ, 1997. – 64с.

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

* Крім вказаної літератури викладач рекомендує додатково до кожної теми посібники, монографії та періодичні видання.

1.1. ТЕОРЕТИЧНЕ І ПРАКТИЧНЕ ЗНАЧЕННЯ ГЕНЕТИКИ ЯК НАУКИ

Генетика – наука про спадковість і мінливість, покликана з'ясувати сутність явищ життя, розробляти способи керування життєвими процесами, спадковістю і мінливістю, розкривати закономірності органічного світу. Слово “генетика” походить від латинського “geneo” – народжую, чи “genus” – рід.

Пристаючи до вивчення курсу генетики, необхідно звернути увагу на основні етапи її історії, на з'ясування закономірностей розвитку живої природи, в основі якої діють закони спадковості, мінливості й природного добору. Генетика – самостійний розділ біологічної науки, що дозволяє свідомо впливати на формоутворювальні процеси не тільки в рослинництві, тваринництві, але й у біосинтетичній промисловості. Значення генетики надзвичайно велике, так як вона вивчає головні властивості живої матерії – спадковість і мінливість шляхом глибоких досліджень біологічних процесів, які відбуваються в живій клітині.

Початок сучасної генетики як науки був покладений у 1854 – 1861 рр. Г. Менделем, який відкрив закономірності успадкування окремих ознак у гібридів. Це знайшло своє підтвердження у хромосомній теорії Т. Моргана і сучасних цитогенетичних дослідженнях. Принцип дискретності (переривчастості) спадкових факторів, про які говорив Г. Мендель, застосовний до вивчення явищ спадковості і мінливості, дозволив глибше зрозуміти закони успадкування ознак у рослин і тварин.

Необхідно враховувати важливу роль вчення Ч. Дарвіна для становлення генетики як науки, особливо його еволюційної теорії. Одночасно треба ознайомитись з роботами Г. де Фріза по теорії мутацій і В. Йогансена щодо ефективності добору в популяціях і чистих лініях. Винятково великий вплив на розвиток генетики як науки мали біохімія і цитологія, які дали можливість з'ясувати біохімічні основи спадковості (вивчати молекулярну будову клітини), що призвело до нового сучасного етапу розвитку генетики на молекулярному рівні.

Після встановлення генетичної ролі ДНК у дослідженнях О. Евері зі співробітниками в роботах Дж. Уотсона і Ф. Кріка була з'ясована структура ДНК і запропонована модель її молекули (1953 р.) у вигляді подвійної спіралі. Це пояснило такі фундаментальні властивості генетичного матеріалу, як здатність до реплікації, мутацій, кодування спадкової інформації.

У 1961 – 1962 р. М. Ніренберг, Г. Маттеї, С. Очоа і Ф. Крік розшифрували генетичний код. Г. Хорана хімічним шляхом поза організмом синтезував перший невеликий ген. Ф. Жакоб і Ж. Моно запропонували схему регуляції білкового синтезу. Ці дослідження поклали початок новому напрямку в генетиці – генній інженерії.

Завдяки удосконалюванню методів переносу генів між різними організмами і їхньої експресії в нових господарях, були закладені основи для одержання нових сортів рослин, порід тварин, гемотерапії спадкових захворювань у людини.

Підвалини генетики популяцій були розроблені в працях М.І. Вавилова і С.С. Четверикова. Великий вклад у розвиток цитогенетики вніс С.Г. Навашин і його послідовники Г.А. Левитський, Л.М. Делоне, Я.С. Модилевський, В.І. Фаворський та ін. Термін “каріотип” був запропонований у 1924 р. Г.А. Левитським.

Українські генетики А.О. Сапегін і Л.М. Делоне вперше в світі отримали корисні мутації пшениці і ячменю, В.П. Зосимович створив амфідиплоїди буряків, І.І. Марченко – амфідиплоїд від схрещування топінамбура з соняшником. В.Ф. Савицький встановив ген, що контролює однонасінність у буряків. Вивчення генетики статі у рослин започаткував Ю.П. Мірюта, а М.Л. Тарнавський і С.М. Гершензон довели мутагенну дію нуклеїнових кислот. І.І. Алгол, І.І. Шмальгаузен, С.Ю. Кушакевич, М.М. Гришко, І.М. Поляков, П.К. Шкварніков, В.О. Левенко, Ю.Ю. Глеба, В.А. Кунах та ін. внесли свої ідеї в теорію і практику світової і вітчизняної генетики.

В генетиці використовуються наступні методи: генетичний метод, що включає в себе гібридологічний аналіз з елементами варіаційної статистики, цитогенетичний метод, мутаційний, онтогенетичний, біохімічний, популяційний, генеалогічний, близнюковий. Методи генетики активно використовують у розв’язанні продовольчої, екологічної, космічної та інших глобальних програм людства.

Питання для самоперевірки

1. Що вивчає генетика? Методи генетики.
2. Основні етапи розвитку генетики як науки.
3. Досягнення і перспективи генетики.

2. МЕТОДИЧНІ ПОРАДИ ДЛЯ ВИВЧЕННЯ ОКРЕМИХ ТЕМ

ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ

Кожен вид рослин і тварин зберігає в ряді послідовних поколінь характерні для нього ознаки і властивості. Ця властивість визначається спадковістю. Матеріальною основою спадковості є основні структури клітини. Вивчення будови ядра клітини (хромосом, генів, ДНК та ін.) дозволяє глибше зрозуміти матеріальну сутність складних явищ спадковості і мінливості живих організмів. Наука, що вивчає структуру і функції клітини, називається *цитологією*. Вивчаючи структуру клітини, особливу увагу треба звернути на будову і функції ядра (хромосом, генів), рибосом, яким належить провідна роль у явищах спадковості і життєдіяльності клітини, цитоплазми з її органоїдами (мітохондрії, пластиди).

У 80-х роках ХІХ ст. в ядрах клітин еукаріотів були відкриті ниткоподібні структури, названі хромосомами. Їх можна бачити в оптичний мікроскоп тільки в період поділу клітини, коли вони сильно спаралізовані.

У клітині, що ділиться, хромосома складається з двох ниток, названих *сестринськими хроматидами*. Форма хромосом залежить від місця розташування центромери, що поділяє її на два плеча. Хромосоми бувають **метацентричні** – рівноплечі, **субметацентричні** – нерівноплечі, **acroцентричні** – різко нерівноплечі. Крім первинної перетяжки в зоні центромери, окремі хромосоми мають вторинні перетяжки, що є місцями ядерцевих організаторів. Основний хімічний компонент хромосом – молекули ДНК.

Кожен вид організмів має постійне число хромосом визначеної форми і розмірів, що складає його каріотип. Кількість хромосом, що міститься в усіх клітинах організму (соматичних клітинах) – подвійне, диплоїдне ($2n$). Воно утворюється від злиття двох статевих клітин з одинарним – гаплоїдним (n) набором хромосом.

Клітина розмножується поділом. Розрізняють наступні типи поділу клітин: мітоз, амітоз, ендомітоз і мейоз.

Мітоз (каріокінез) – був уперше відкритий І.Д. Чистяковим у 1874 р. і вперше описаний Е. Страсбургером у 1875 р. У 1882 р В.Флемінг дав докладний опис мітозу і запропонував термінологію, зв'язану з цим процесом. Мітоз – непрямий поділ ядра, що супроводжується корінною перебудовою всієї клітини. Процеси, що відбуваються при мітозі – незворотні.

В процесі мітозу розрізняють 4 фази: *профазу*, *метафазу*, *анафазу* і *телофазу*. Стан клітини між двома мітотичними поділами називається інтерфазою. Період інтерфазу і мітозу складає життєвий цикл клітини (*клітинний цикл*).

Мітотичний цикл і мітоз

Періоди і фази	Зміст процесів, які відбуваються в клітині
Передсинте - тичний період (G_1)	Біосинтез структурних і функціональних білків, синтез різних РНК, значний кількісний приріст цитоплазми. Одночасно утворюються речовини, що регулюють, пригнічують чи стимулюють початок наступного періоду.
Синтетичний період (S)	Реплікація (синтез) ДНК та синтез усіх фракцій білків гістонів, що забезпечують нуклеосомну упаковку реплікованої ДНК. Кожна хромосома внаслідок цього набуває двохроматидної структури.
Постсинтетичний період (G_2)	Гармонійне зростання об'єму ядра та цитоплазми. Ще інтенсивно відбувається біосинтез білка, нагромаджується матеріал для органел клітини. Продовжується поділ мітохондрій та хлоропластів. Значно збільшуються енергетичні запаси клітини.

	Цим періодом закінчуються підготовка клітини до поділу, і настає мітоз.
Профаза	В профазі найважливішим процесом є спіралізація хромосом, внаслідок чого вони стають помітними в мікроскоп у вигляді двох сестринських хроматид, які центромерою утримуються разом. Поступово зникають ядерця, їх матеріал переходить у хроматиди. Наприкінці профазі ядерні мембрани розчиняються, утворюється ахроматинове веретено поділу.
Метафаза	У метафазі закінчується формування веретена поділу. Хромосоми перестають рухатися, розміщуються в екваторіальній площині веретена і утворюють метафазну пластинку. Нитки ахроматинового веретена прикріплюються до центромери кожної хроматиди.
Анафаза	В анафазі відбувається поздовжній поділ хромосом, внаслідок чого сестринські хроматиди стають самостійними хромосомами, що рухаються до протилежних полюсів клітини центромерою вперед. Це найкоротша фаза мітозу, що закінчується припиненням руху хромосом біля полюсів клітини.
Телофаза	Відбувається деспіралізація хромосом, утворюється ядерна оболонка та ядерця, руйнується веретено поділу. Закінчується телофаза цитокінезом – поділом цитоплазми, внаслідок чого утворюються дві дочірні клітини, що вступають у наступну інтерфазу.

У результаті мітозу кожна дочірня клітина одержує повний набір хромосом із включеними в них молекулами ДНК і за їхнім складом ідентичними материнській клітині. Таким чином, весь процес мітозу спрямований на підтримку повної подібності дочірніх клітин з материнською по хромосомних структурах і молекулах ДНК, що підкреслює їхню особливу роль у клітині як носіїв спадкової інформації, які визначають подальшу життєдіяльність клітини.

Мітоз лежить в основі безстатевого розмноження, коли використовують живці, цибулини, бульби, вічка, відсадки, листки й ін. вегетативні органи.

Завдяки безстатевому розмноженню вдається зберегти особливості материнського організму. Вегетативне розмноження широко застосовується людиною в практиці для збереження цінних сортів рослин.

При безстатевому і вегетативному розмноженні спадкова мінливість потомства обмежується, тому що генетично нащадки в основному ідентичні, натомість створюються необмежені можливості підвищення чисельності потомств однієї особини з подібною спадковістю. Мітоз лежить в основі розробки методів прискореного розмноження найбільш цінних особин.

Відмінною ознакою інтерфазних клітин є деспіралізований стан хроматину. Тривалий час інтерфазу помилково вважали фазою спокою ядра. Лише в 50-х роках ХХ століття було з'ясовано, що таке найважливіше явище, як реплікація ДНК відбувається в певний період інтерфазу. Крім цього, всі інші метаболічні процеси здійснюються з найбільшою активністю в інтерфазі.

Таким чином, генетичний зміст мітозу полягає в ідентичному відтворенні клітини, підтриманні постійності числа хромосом у низці клітинних поколінь, тобто копіюванні генетичної інформації.

Шляхи розвитку статевих клітин, а також процес запліднення у рослин і тварин різні, однак в усіх випадках в основі розвитку генеративних клітин лежить один загальний механізм зменшення (*редукції*) кількості хромосом у цих клітинах. Таким механізмом є мейоз, що являє собою складний процес поділу ядра, при якому спостерігається зміна диплоїдного стану клітини на гаплоїдний.

Генетичне значення мейотичного поділу зводиться до збереження видової сталості кількості хромосом і контрольованих їхніми генами ознак, забезпечення генетичного різноманіття гамет завдяки випадковій перекомбінації материнських і батьківських хромосом, утворення хромосом нового генетичного складу завдяки обміну ділянками гомологічних парних материнських і батьківських хромосом під час кросинговеру. Передую мейозу інтерфазу, в процесі якої відбувається синтез ДНК і подвоєння хромосом.

Мейоз складається з двох послідовних поділів. Перший поділ (редукційний) супроводжується зменшенням кількості хромосом удвічі. Другий (екваційний) відбувається подібно мітозу. Фази, що належать до першого поділу, прийнято позначити римськими цифрами I, а ті, що до другого – II.

Інтерфаза	Профаза I:	Інтеркінез	Профаза II
	лептотена		
	зиготена		
	пахітена		
	диплотена		
	діакінез		
	Метафаза I		Метафаза II
	Анафаза I		Анафаза II
	Телофаза I		Телофаза II

Редукційний поділ починається з профазы, яка принципово відрізняється від профазы мітозу. Профаза I складається з кількох стадій, крім того, у ній продовжується синтез ДНК, чого не виявлено у мітозі.

Лептотена (стадія тонких ниток) характеризується тим, що сітчаста структура ядра переходить у стан окремих довгих і тонких ниток. Кількість ниток дорівнює кількості хромосом у соматичних клітинах. Хромосоми теломерними ділянками прикріплюються до одного з полюсів ядра і утворюють фігуру в формі букета.

Зиготена (стадія з'єднаних ниток) характеризується парним розташуванням гомологічних хромосом, в наслідок чого утворюються *біваленти*. Процес попарного зближення хромосом називається кон'югацією, що супроводжується утворенням синаптонемального комплексу. Гомологічними називають пари хромосом, одна з яких отримана від материнського, інша – від батьківського організму. Здійснюється синтез z-ДНК у кількості 0,3 %.

Пахітена (стадія товстих ниток) характеризується потовщенням і вкороченням хромосом за рахунок спіралізації. Наприкінці пахітени можна добре розрізнити подвійну будову хромосом: кожна хромосома складається з двох сестринських хроматид, з'єднаних центромерою. Отже, кожен бівалент (пари гомологічних хромосом) у цій стадії представлений чотирма хроматидами. В пахітені відбувається перехрещування хромосом і взаємний обмін ділянками між хроматидами гомологічних хромосом (кросинговер). Здійснюється синтез 0,1 % ДНК.

Диплотена – стадія подвійних ниток. У диплотені хромосоми починають відштовхуватись. Процес відштовхування починається в зоні центромери і поширюється до кінців хромосом. У цей час добре видно, що спіралі двох гомологічних хромосом переплітаються. Фігури перехрещених хромосом нагадують грецьку літеру χ , тому місця з'єднання хроматид називають *хіазмами*.

Діакінез характеризується максимальною спіралізацією та вкороченням хромосом. Біваленти розташовуються по периферії ядра. По закінченні діакінезу зникають ядерця і ядерна оболонка й утворюється веретено поділу. На цьому закінчується профаза I.

Метафаза I починається з моменту розчинення ядерної оболонки. В цій фазі закінчується формування мітотичного апарата. Центромери всіх бівалентів прикріплюються до ниток веретена поділу і шикуються в екваторіальній площині. На відміну від мітозу, центромери в метафазі I не поділяються. Кількість бівалентів удвічі менше, ніж кількість хромосом у соматичній клітині організму, тобто дорівнює гаплоїдному набору.

Анафаза I. У цій фазі хромосоми кожного бівалента розділяються і рухаються до протилежних полюсів веретена. Таким чином, кількість хромосом біля кожного полюсу зменшується вдвічі. Слід, однак відзначити, що в цей редукований (гаплоїдний) набір потрапляє по одній гомологічній хромосомі кожного бівалента. При цьому батьківські і материнські хромосоми кожної

пари (бівалента) можуть відходити з рівною ймовірністю до кожного з двох полюсів. Таким чином, найважливішою особливістю утворення гаплоїдних ядер внаслідок редукції числа хромосом є поєднання різних хромосом з різних батьківських пар, що викликає широку мінливість гамет на основі кросинговеру, який відбувся під час профазі I мейозу.

Телофаза I, у процесі якої відбувається формування нових ядер, дуже коротка. Хромосоми концентруються на полюсах і неповністю деспіралізуються (розкручуються). В екваторіальній площині клітини формується перегородка (відбувається цитокінез) і з однієї клітини, яка вступила в мейоз, утворюються дві гаплоїдні клітини, які тимчасово утримуються разом у вигляді *діади*. Проте, слід зазначити, що у багатьох видів рослин у телофазі I цитокінез не відбувається. Іноді він настає після другого поділу мейозу.

Інтеркінез. Як правило, ця стадія є короткочасною. В інтеркінезі, на відміну від інтерфази, не відбувається реплікація ДНК і подвоєння кількості хромосом. Сестринські хроматиди перед профазою II вже подвоєні під час інтерфази мітозу і складаються з напівхроматид.

Профаза II також дуже короткочасна. Вона характеризується спіралізацією хромосом, зникненням ядерної мембрани, ядерця і формуванням веретена поділу. Хромосоми мають вигляд досить тонких ниток, розташованих на периферії ядра.

Метафаза II. У цій фазі закінчується утворення веретена поділу. Центромери всіх хромосом прикріплюються до ниток веретена і шикуються в екваторіальній площині.

Анафаза II. Центромери поділяються і сестринські хромосоми швидко розходяться до протилежних полюсів. На відміну від *діади*, тобто хромосоми, що складається з двох хроматид з однією центромерою, кожен окрему хромосому анафази II називають *монадою*.

Телофаза II завершується розходженням до протилежних полюсів і

утворенням чотирьох ядер. У клітині відбувається цитокінез. Отже, з кожної материнської клітини, що вступає в мейоз, після двох послідовних мейотичних поділів утворюються чотири дочірні клітини (тетради спор) зі зменшеним удвічі (гаплоїдним) набором хромосом.

Процес формування *статевих клітин* у рослин поділяється на два послідовних етапи:

- **спорогенез**, що завершується утворенням гаплоїдних клітин (спор);
- **гаметогенез**, у процесі якого утворюються зрілі гамети.

Процес утворення мікроспор, чи пилкових зерен, у рослин називають *мікроспорогенезом*. Відомо, що пилкові зерна утворюються в пиляках, які на ранній стадії розвитку містять звичайно велику кількість материнських клітин пилку. Мейоз відбувається в материнських клітинах пилку, що в результаті поділу перетворюються в тетради, тобто в групи з чотирьох гаплоїдних клітин-мікроспор.

У покритонасінних рослин утворення мікроспор найчастіше відбувається за одним з двох типів: у однодольних рослин (пшениці, жита, кукурудзи та ін.) – послідовним (*сукцесивним*) типом, а в дводольних (горох, квасоля, соняшник, яблуня, слива, вишня) – за одночасним (*симультанним*) типом. При сукцесивному типі формування мікроспор кожен поділ мейозу супроводжується цитокінезом, тобто після редуційного поділу утворюються дві, а після екваційного поділу чотири клітини (мікроспори). При симультанному типі утворення мікроспор перший поділ мейозу цитокінезом не супроводжується. Поділ цитоплазми материнської клітини на чотири мікроспори проходить одночасно наприкінці мейозу. При дозріванні клітинні тетради розпадаються на окремі мікроспори з утворенням зовнішньої (екзина) і внутрішньої (ентина) оболонки.

Слідом за утворенням одноядерної мікроспори починається *мікрогаметогенез*. Перший мітотичний поділ мікроспори призводить до утворення вегетативної і генеративної клітини. В наступному мітотичному

поділі ядро вегетативної клітини поділу не зазнає. Генеративна клітина поділяється ще раз, і в результаті утворюються дві чоловічі статеві клітини – спермії. Таке пилкове зерно дозріло і здатне запліднювати. На цьому завершується розвиток чоловічого гаметофіта.

Процес утворення жіночих статевих клітин складається з *макроспорогенезу* (мегаспорогенезу) і *макрогаметогенезу* (мегагаметогенезу) – формування макроспор відбувається в насінних зачатках. У насінному зачатку відособлюється *археспоріальна клітина*, що росте, перетворюючись в материнську клітину. В материнській клітині відбувається мейоз, в процесі якого утворюються чотири гаплоїдних клітини-макроспори. На відміну від тетрад мікроспор, тетради макроспор розташовуються лінійно одна за одною або іншим способом. Надалі лише одна макроспора розвивається, три інші – дегенерують.

На наступному етапі здійснюється *макрогаметогенез*. У більшості рослин ядро макроспор розвивається за три мітотичних поділи. Ця величезна клітина з вісьмома однаковими ядрами називається *зародковим мішком*. Ядра займають суворо полярне положення. Три ядра розташовуються в передньому кінці зародкового мішка (у мікропільній частині), утворюючи так званий *яйцевий апарат*, що складається з однієї яйцеклітини і двох *синергід*. З п'яти ядер, що залишилися, три утворюють клітини – *антиподи*, розташовуючись на задньому кінці зародкового мішка (у халазній частині), інші два – полярні ядра (спочатку розташовані в протилежних кінцях зародкового мішка) зливаються, утворюючи одне диплоїдне – *центральне ядро*, що розташовується поблизу яйцевого апарата. Таким чином, зрілий зародковий мішок складається з яйцеклітини, центрального ядра, синергід і антипод.

У 1898 р. російським вченим професором Київського університету С.Г. Навашиним було відкрите подвійне запліднення у покритонасінних росли. Суть подвійного запліднення полягає в тому, що при проникненні пилкової трубки в зародковий мішок з неї виходить два спермії, один з яких проникає в

яйцеклітину і зливається з її ядром, інший запліднює ядро центральної клітини зародкового мішка.

Запліднена яйцеклітина стає зиготою, в ній відновлюється диплоїдний (2n) набір хромосом. З цієї зиготи шляхом низки послідовних мітотичних поділів клітин розвивається зародок насінини нової рослини. Центральна клітина зародкового мішка після запліднення містить потрійний набір хромосом (3n). З неї розвивається триплоїдний *ендосперм* насінини.

Відкриття подвійного запліднення дозволило пояснити явище *ксенійності* (від грецьк. ksens - чужий). Поява ксенійних качанів у насінневих посівах кукурудзи свідчить про недотримання просторової ізоляції між різними гібридами і сортами.

В переважній більшості тварин гамети утворюються в статевих залозах: яйцеклітини – в яєчнику, сперматозоїди – в сім'янику. Диплоїдні клітини, з яких утворюються гамети, називають *сперматогоніями* (містяться в сім'янику) та *овогоніями* (містяться в яєчнику). В сім'яниках вищих тварин диплоїдні сперматогонії після періоду росту перетворюються в *сперматоцити 1-го порядку*. Після першого мейотичного поділу утворюються два гаплоїдних *сперматоцити 2-го порядку*, що діляться екваційно та дають чотири *сперматиди*, які без подальших поділів перетворюються в зрілі сперматозоїди. В яєчниках диплоїдні овогонії перетворюються в багаті цитоплазмою *овоцити 1-го порядку*. При першому мейотичному поділі цитоплазма нерівномірно розподіляється між дочірніми гаплоїдними клітинами. Виникає великий *овоцит 2-го порядку* і дрібне, бідне цитоплазмою перше *полярне тільце*. Після наступного екваційного поділу утворюється власне яйцеклітина, яка здатна до запліднення, і три полярних тільця, що дегенерують.

Мейоз і запліднення лежать в основі статевого розмноження і забезпечують передачу спадкової інформації від батьків до нащадків. У процесі запліднення відбувається активація яйцеклітини, об'єднання гаплоїдних наборів хромосом яйцеклітини та сперматозоїда.

Апоміксис – розмноження організмів без запліднення. Він поділяється на партеногенез і апогамію. *Партеногенез* – це розвиток нового організму з незаплідненої яйцеклітини. Він буває облігатним і факультативним, гаплоїдним і диплоїдним. Партеногенез зустрічається в усіх безхребетних і хребетних тварин, крім ссавців. Експериментально викликану активацію незапліднених яйцеклітин називають штучним партеногенезом, який вперше здійснив російський зоолог О.А. Тихомиров у 1885 р. на шовковичному шовкопряді. Фактором штучного партеногенезу може бути висока температура, радіація, світло, кислота та ін. При *апогамії* гамети не утворюються, а зародок розвивається з синергіди чи антиподи.

Гіногенез – різновид нерегульованого апоміксису, при якому розвиток зародка відбувається з незаплідненої яйцеклітини, стимульованої абортивним або несумісним сперматозоїдом. Гіногенез виявлено в окремих видів нематод, риб, земноводних і покритонасінних рослин.

Андрогенез – розвиток організмів за рахунок ядер сперматозоїдів і цитоплазми яйцеклітини з нежиттєздатним або штучно видаленим ядром. Андрогенні особини схожі на батьківську форму.

Завдання для самостійної роботи

1. Намалювати клітину з її органоидами.
2. Намалювати схему мітозу, мейозу, спорогенезу і гаметогенезу з короткими коментарями по кожній фазі.

Питання для самоперевірки

1. Роль ядра і цитоплазми в явищах спадковості.
2. Морфологія і будова хромосом.
3. Що таке каріотип?
4. Чим відрізняється безстатеве і статеве розмноження?
5. Який спосіб поділу клітин спостерігається під час росту організмів?
6. Назвіть періоди мітотичного циклу.
7. Опишіть фази мітозу.

8. У чому полягає біологічне значення мітозу?
9. Відмінності ендомітозу й амітозу від мітозу.
10. В яких органах покритонасінних рослин і тварин відбувається мейоз і з яких послідовних фаз він складається?
11. Опишіть детально всі стадії профазы I.
12. Коли відбувається кросинговер і яке його еволюційне значення?
13. Редукційний поділ мейозу.
14. Еквацийний поділ мейозу і його значення.
15. В якій фазі мейозу в клітині вперше спостерігається гаплоїдне число хромосом?
16. Якщо клітина має 28 хромосом, то по скільки хроматид відходить до кожного полюса в анафазі II?
17. Чи можна сказати, що в результаті мейозу з однієї клітини утворюються чотири ідентичних між собою клітини?
18. В чому подібність і відмінність між мейозом і мітозом?
19. Які етапи проходять статеві клітини при їхньому утворенні?
20. Опишіть процес мікроспорогенезу і мікрогаметогенезу.
21. Яка будова зрілого пилкового зерна?
22. Детально опишіть макроспорогенез і макрогаметогенез.
23. Як відбувається запліднення у покритонасінних рослин?
24. Чим відрізняється мікрогаметогенез і макрогаметогенез у тварин?
25. Типи нерегулярного статевого розмноження (регулярний і нерегулярний апоміксис).

2.2. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК ПРИ ВНУТРІШНЬОВИДОВІЙ ГІБРИДИЗАЦІЇ

Основні закономірності спадковості вперше були описані Грегором Менделем (1865р.). Ним був розроблений метод гібридологічного аналізу успадкування ознак, введена буквена символіка.

Гібридологічний чи генетичний аналіз полягає у використанні системи схрещувань для встановлення характеру успадкування ознак і генетики розщеплення в потомствах досліджуваних особин. При проведенні гібридологічного аналізу необхідно дотримуватись наступних умов:

- організми, що схрещуються, повинні чітко розрізнятись за окремими (1,

2, 3 парами) альтернативними (контрастними) ознаками;

- батьківські форми попередньо перевіряються на гомозиготність не менше двох поколінь;

- проводиться індивідуальний аналіз потомства кожного організму ;

- ведеться суворий кількісний облік рослин, що відрізняються за досліджуваними ознаками у кожному поколінні (в кількох поколіннях поспіль).

При проведенні гібридологічного аналізу користуються скороченим записом схрещування визначеними символами:

- батьківські форми позначають літерою P (Parento — батьки);

- материнську особину позначають знаком - ♀ (дзеркало Венери);

- батьківську особину – ♂ (щит і спис Марса);

- схрещування – знаком x (знак множення);

- гібридне потомство позначають літерою F (fillii – діти);

- цифровим індексом після літери F позначають покоління гібридів F₁, F₂, F₃ і т.д. Під час гібридологічного аналізу гени умовно позначають різними літерами латинського алфавіту. Існує загальноживана міжнародна система позначення всіх відомих генів, звичайно за першими літерами назв відповідних ознак, іноді гени позначають двома або більшою кількістю літер. Домінантні гени позначають великими літерами, а рецесивні – малими. Іноді домінантні гени позначають знаком +.

Домінування – це явище переваги однієї ознаки над іншою. Ознака, що проявляється в F₁ називається *домінантною*, а що пригнічується – *рецесивною*.

Схрещування, в яких батьки аналізуються за однією парою альтернативних ознак, називають *моногібридними*. За двома парами ознак – *дигібридними*, трьома – *тригібридними*, а при більшій кількості ознак *полігібридними*.

Терміни «фенотип» і «генотип» в 1909 р. ввів В.Йогансен. **Генотип** – сукупність генів організму. **Фенотип** – сукупність ознак і властивостей організму, які формуються внаслідок взаємодії генотипу з умовами

зовнішнього середовища.

Гомологічні хромосоми – це парні (однакові за формою, розміром і функціями) хромосоми, отримані одна – від батьківського організму, інша – від материнського.

Алельними генами називають такі гени, що знаходяться в тому самому місці (локусі) гомологічних хромосом і контролюють розвиток тих самих ознак. Організми, що несуть однакові алелі одного гена, називають гомозиготними, якщо різні – гетерозиготними. Місце розташування гена в хромосомі називають локусом. Для окремих генів були виявлені лише два альтернативних стани. Явище перебування одного гена більше ніж у 2-ох станах, називають *множинним алелізмом*. У локусі *white* мушки дрозофіли знаходиться ген, що визначає колір очей. Він може перебувати у 5-ох станах: w^+ , w^{ch} , w^e , w^a , w , визначаючи різне забарвлення очей. Множинні алелі виникають шляхом мутацій гена дикого типу, а також мутаційного взаємоперетворення інших алелей. У тютюну описано близько 30 різних алелей гена *S*, що пригнічує за певних умов проростання пилку на приймочці маточки (генетична несумісність). Аналогічна серія алелей гена самостерильності у конюшини нараховує майже 200 різних алелей.

Поряд з множинним алелізмом існує *множинна (плейотропна) дія генів* – один ген визначає водночас розвиток кількох ознак. У гороху посівного, помітив Г. Мендель, один ген визначає забарвлення квітки, насінини і наявність пігментованої плями пазухи листка. Прикладами плейотропної дії генів є ген *yellow* у мишей, який визначає рівень інсуліну в крові, схильність до ожиріння, раку печінки, легень і шкіри, стерильність самок; ген у людини, що визначає ознаку “павучі пальці”, викликає дефект кришталика ока і порок серця.

Іноді, при множинному алелізмі спостерігається явище **кодомінування** – різні алелі одного гена не пригнічують прояв один одного. Це характерно для генів, що визначають групи крові людини I^A , I^B , I^O .

Проводячи експерименти з рослинними гібридами і застосовуючи

гібридологічний аналіз, Г. Мендель зробив висновок про існування в статевих клітинах спадкових факторів (згодом названих генами), що визначають розвиток ознак дорослого організму. Він сформулював винятково важливі для генетики і селекції закони:

- *домінування, чи одноманітності гібридів першого покоління* (при внутрішньовидових схрещуваннях у самоzapильних культур усі гібриди першого покоління є одноманітними – проявляються ознаки однієї з батьківських форм);

- *розщеплення* (у гібридів другого і наступного поколінь спостерігається розщеплення ознак у певних числових співвідношеннях – при моногібридному схрещуванні 3:1, дигібридному – 9:3:3:1 і т.д.);

- *незалежного успадкування ознак і вільного комбінування генів* (гени різних алельних пар й обумовлені ними ознаки передаються в поколіннях незалежно один від одного в усіх можливих комбінуваннях);

- *закон чистоти гамет* (спадкові фактори (гени) не змішуються один з одним, а зберігаються в «чистоті» і незмінному стані передаються від одного покоління до наступного).

При вивченні успадкування елементарних ознак організмів, Г. Мендель, а пізніше й інші вчені, зіткнулися з явищем неповного домінування – гібриди першого покоління мали не домінуючу, а проміжну ознаку (забарвлення квітки у нічної красуні, левових ротиків, масть деяких порід ВРХ, хвороба серповидної анемії людини). Слід звернути увагу на використання в генетиці *прямих, зворотних (бекросів), аналізуючих та реципрокних* схрещувань. Варто мати на увазі, що менделівські закономірності успадкування ознак підтверджуються лише в тих випадках, коли спадкові фактори (гени), що визначають ту чи іншу ознаку, знаходяться не в одній, а в різних парах хромосом.

Висновки Г. Менделя про *дискретність спадкових факторів* мали величезне значення для наступної оцінки ролі хромосом як матеріальних

одиниць спадковості.

Подальший розвиток менделізму показав, що характер успадкування ознак у рослин і тварин часто має більш складний характер. Зокрема, виявилось, що багато ознак визначаються не одним спадковим фактором (як це було встановлено Г. Менделем), а взаємодією багатьох генів, унаслідок чого числові співвідношення 3:1 та ін. (обумовлені незалежною поведінкою хромосом при утворенні гамет) порушуються.

Поряд із взаємодією алельних генів (домінування, кодомінування, наддомінування, неповне домінування) часто трапляється і неалельна взаємодія генів (комплементарність, епістаз, полімерія, дія генів-модифікаторів).

Комплементарність. До комплементарних, чи доповнюючих генів відносять такі, що при спільній дії в генотипі у гомо- чи гетерозиготному стані ($A-B-$) обумовлюють розвиток нової ознаки. Дія ж кожного гена окремо ($A-aa$ чи $aaB-$) відтворює ознаку лише одного з батьків, що схрещуються. При дигібридному схрещуванні в другому поколінні комплементарні гени забезпечують розщеплення у співвідношенні 9:7 чи 9:6:1, а в окремих випадках 9:3:3:1. Вперше з явищем комплементарності зіштовхнувся В. Бетсон (1905 р.), вивчаючи успадкування забарвлення квітки у запашного горошку.

Епістаз – це такий тип взаємодії, при якому алель одного гена пригнічує дію алелей інших генів. Розрізняють домінантний і рецесивний епістаз. При домінантному епістазі розщеплення в другому поколінні дигібридного схрещування виявляється 13:3 чи 12:3:1, при рецесивному – 9:3:4. Ген-пригнічувач називають інгібітором (I), або супресором (Su).

Полімерія – явище, при якому кілька неалельних множинних генів зумовлюють розвиток однієї ознаки. При цьому дія генів є *адитивною* (сумарною), оскільки ефект алелів є *кумулятивним*. Явище полімерії характерне для ознак, що мають кількісний вираз (маса, зріст, довжина, інтенсивність пігментації та ін.). Полігени позначають однаковими літерами, при цьому алельні гени мають однаковий індекс (A_1A_1 , A_2A_2 , A_3A_3 і т.д.).

Прикладами некумулятивної полімерії є опереність гомілок курей, форма стрючечка грициків.

Успадкування кількісних ознак має свої особливості через те, що вони визначаються полімерними генами і їхній розвиток у значній мірі залежить від зовнішніх умов. При полімерії часто спостерігається так зване явище *трансгресії*. Сутність трансгресії полягає в тому, що в результаті схрещувань можуть з'явитися форми з більш сильним проявом даної ознаки, ніж у обох батьків. Це явище має важливе значення в практичній селекції.

Приклади розв'язування задач на моно-, ди- і полігібридне схрещування

Задача. Схрещування між собою гарбузів з білими плодами дало близько 3/4 нащадків з білими і близько 1/4 з жовтими плодами. Які генотипи батьків? Яким буде потомство кожного з них при схрещуванні з рослиною, що має жовті плоди?

Розв'язування:

Обидві батьківські форми мали білі плоди, тому що в їхніх генотипах є домінантний ген білого забарвлення плодів (W), обидві є гетерозиготними, отже, вони утворюють по 2 типи гамет W і w .

Складаємо решітку Пеннета:

Гамети	W	w
W	WW	Ww
w	Ww	ww

Очевидно, що 3/4 потомства від цього схрещування буде мати білі і 1/4 — жовті плоди. Серед рослин з білими плодами 1/3 гомозиготні за домінантним геном і 2/3 гетерозиготні.

1. Варіант. Проводимо схрещування батьківської форми Ww з рослиною, що має жовті плоди (ww):

P ♀ Ww × ♂ ww

Гамети \underline{W} \underline{w} \underline{w}

F₂ Ww ; ww
1/2 білі : 1/2 жовті

Таке схрещування називається *аналізуючим*.

Варіант 2. Проводимо схрещування батьківської форми Ww з гомозиготною рослиною, що має білі плоди (WW):

P ♀ Ww x ♂ WW

Гамети \underline{W} \underline{w} \underline{W}

F₂ WW Ww
білі білі

Таке схрещування називається звичайним *бекросом* (поворотним схрещуванням).

Задача. При схрещуванні між собою рослини червоноплідної суниці завжди дають потомство з червоними ягодами, а рослини білоплідної суниці – з білими ягодами. В результаті схрещування цих сортів один з одним утворюються рослини з рожевими ягодами. Яке потомство виникає при схрещуванні між собою двох рослин суниці з рожевими ягодами? Яке потомство утвориться, якщо червоноплідну суницю запилимо пилом суниці з рожевими ягодами?

Розв'язування:

У зв'язку з тим, що самозапилення червоноплідних рослин завжди дає червоноплідні рослини, а самозапилення білоплідних – білоплідні рослини, можна зробити висновок, що обидві лінії є гомозиготними. Від схрещування червоноплідної суниці з білоплідною утворюються рослини з рожевими ягодами. Очевидно, має місце неповне домінування. Можна припустити, що червоне забарвлення обумовлюється геном A в гомозиготному стані, біле – його алелем a (чи навпаки). Тоді можна записати генотипи вихідних ліній – червоноплідна – AA ; білоплідна – aa , а генотип рослин F_1 , в такому разі повинен бути Aa .

1) При схрещуванні рожевоплідних рослин між собою, в F_1 відбудеться розщеплення:

$$P \quad \text{♀ } Aa \quad \times \quad \text{♂ } Aa$$

$$\text{Гамети} \quad \underline{A} \quad \underline{a} \quad \underline{A} \quad \underline{a}$$

$$F_1 \quad AA \quad Aa \quad Aa \quad aa$$

1/4 червоні : 2/4 рожеві : 1/4 білі

2) Від схрещування червоноплідної суниці з рожевоплідною отримаємо розщеплення:

$$P \quad \text{♀ } AA \quad \times \quad \text{♂ } Aa$$

$$\text{Гамети} \quad \underline{A} \quad \underline{A} \quad \underline{a}$$

$$F_1 \quad AA \quad Aa$$

1/2 червоні : 1/2 рожеві

Задача. У пшениці безостість домінує над остистістю, червоне забарвлення колоса - над білим забарвленням. Остиста білоколоса рослина схрещена з гомозиготною безостою червоноколосою рослиною.

Визначити: 1) фенотип і генотип у F_1 ; 2) потомство від поворотного схрещування F_1 з остистим білоколосим батьком; 3) потомство від поворотного схрещування F_1 з безостим червоноколосим батьком; 4) фенотипи і генотипи в F_2 .

Розв'язування:

1). Записати умовні позначення генів:

A – домінантний ген безостого колоса, a – рецесивний ген остистого колоса. B – домінантний ген червоного забарвлення колоса, b – рецесивний ген білого забарвлення колоса.

Записати генотипи батьків і скласти схему схрещування:

$$P \quad \text{♀ } aabb \quad \times \quad \text{♂ } aabb$$

$$\text{Гамети} \quad \underline{ab} \quad \underline{AB}$$

$$F_1 \quad AaBb$$

безості червоноколосі

2). Провести зворотнє схрещування F_1 з остистим білоколосим батьком:

P ♀ $AaBb$ x ♂ $aabb$

AB
Гамети Aa ab
 aB
 ab

Для визначення фенотипів і генотипів скласти решітку Пеннета:

Гамети	Ab
AB	$AaBb$
Ab	$Aabb$
aB	$aaBb$
ab	$aabb$

Розщеплення за генотипом:

$1/4AaBb$: $1/4Aabb$: $1/4aaBb$: $1/4aabb$

Розщеплення за фенотипом:

$1/4$ безості червоноколосі : $1/4$ безості білоколосі : $1/4$ остисті червоноколосі : $1/4$ остисті білоколосі.

3. Провести зворотнє схрещування покоління F_1 з безостим червоноколосим батьком:

P ♀ $AaBb$ x ♂ $AABB$

AB
Гамети Aa AB
 aB
 ab

Для визначення фенотипів і генотипів скласти решітку Пеннета:

Гамети	AB
AB	$AABB$
Ab	$AABb$
aB	$AaBB$
ab	$AaBb$

Розщеплення: за генотипом $1/4 AABB : 1/4 AABe : 1/4 AaBB : 1/4 AaBe$.

За фенотипом всі безості червоноколосі.

4. Для визначення співвідношення генотипів і фенотипів у F_2 , скласти решітку Пеннета:

Гамети	<i>AB</i>	<i>Ae</i>	<i>aB</i>	<i>ae</i>
<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABe</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBe</i>
<i>Ae</i>	<i>AABe</i>	<i>AAee</i>	<i>AaBe</i>	<i>Aaee</i>
<i>aB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBe</i>	<i>aaBB</i>	<i>aaBe</i>
<i>ae</i>	<i>AaBe</i>	<i>Aaee</i>	<i>aaBe</i>	<i>aaee</i>

Розщеплення:

за фенотипом 9 А-В- : 3 А-вв : 3 ааВ- : 1аавв
 безості безості остисті остисті
 червоно- біло- червоно- біло-
 колосі колосі колосі колосі

за генотипом:

$1AABB : 2AABe : 2AaBB : 4AaBe : 2aaBB : 2Aaee : 1aaBB : 1Aaee : 1aave$

Приклад розв'язування задач на розщеплення при різних типах взаємодії генів

Задача. У запашного горошку 2 білоквіткові, але різні за походженням рослини при схрещуванні дали в F_1 пурпуровоквіткові гібриди. У F_2 було отримано 72 рослини з пурпуровим забарвленням квіток і 56 з білими квітками. Пояснити результати схрещування і визначити співвідношення фенотипних класів у F_2 .

Розв'язування:

Відомо, що у запашного горошку пурпурове забарвлення квітки обумовлюється взаємодією двох домінантних неалельних генів. Отже, у генотипі кожної батьківської рослини присутній один з домінантних генів, що може відтворювати тільки біле забарвлення квіток.

1). Записати генотипи батьківських форм і скласти схему схрещування:

$P \text{ ♀ } AAee \times \text{ ♂ } aaBB$ всі білоквіткові

Гамети *Ae* *aB*

F_1 *AaBe* всі пурпуровоквіткові

2). Визначити теоретично очікувані фенотипи і генотипи рослин у F_2 .
Для цього скласти решітку Пеннета:

Гамети	<i>AB</i>	<i>Aв</i>	<i>aB</i>	<i>ав</i>
<i>AB</i>	<i>AABB</i> пурпурове	<i>AABв</i> пурпурове	<i>AaBB</i> пурпурове	<i>AaBв</i> пурпурове
<i>Aв</i>	<i>AABв</i> пурпурове	<i>Aавв</i> біле	<i>AaBв</i> пурпурове	<i>Aавв</i> біле
<i>aB</i>	<i>AaBB</i> пурпурове	<i>AaBв</i> пурпурове	<i>aaBB</i> біле	<i>aaBв</i> біле
<i>ав</i>	<i>AaBв</i> пурпурове	<i>Aавв</i> біле	<i>aaBв</i> біле	<i>aaавв</i> біле

Співвідношення за фенотипом:

9 пурпуровоквіткових : 7 білоквіткових

3). Визначити кількість отриманих рослин у F_2 :

72 пурпуровоквіткових + 56 білоквіткових = 128.

4). Визначити частку одного генетичного поєднання генів (1/16).

$$128:16=8.$$

5). Визначити фактичне співвідношення фенотипних класів: 72 пурпуровоквіткових : 8 = 9; 56 білоквіткових : 8 = 7, тобто 9:7.

Задача. При схрещуванні гарбузів з білими плодами було отримано наступне потомство: 67 – з білими, 19 – з жовтими і 6 – з зеленими плодами. Як це можна пояснити?

Розв'язування:

При схрещуванні двох фенотипно однакових особин відбулося розщеплення за забарвленням плоду, отже, ці особини гетерозиготні. Якби дана ознака контролювалась однією парою алелей, можна було б очікувати розщеплення у співвідношенні 1:2:1 (при неповному домінуванні). Розщеплення в досліді інше. Отже, можна припустити, що за забарвлення плодів відповідальні не менше двох пар неалельних генів. Тоді розщеплення 67:19:6 можна представити як співвідношення 12:3:1. Таке співвідношення спостерігається при домінантному епістазі. Отже, біле забарвлення обумовлене взаємодією двох

домінантних неалельних генів, один із яких пригнічує дію іншого. Таким чином біле забарвлення домінує над жовтим, а біле і жовте – над зеленим. Позначимо ген білого забарвлення через A , ген жовтого – через B , а їх рецесивні a і b обумовлюють зелене забарвлення плоду.

Складемо схему схрещування:

$$P \quad \text{♀ } AaBb \quad \times \quad \text{♂ } AaBb$$

$$9A-B- \quad : \quad 3A-bb \quad : \quad 3aaB- \quad : \quad 1aabb$$

12 білоплідних : 3 жовтоплідних : 1 зеленоплідна

Задача. У пшениці яровість контролюється двома домінантними полімерними генами A_1 і A_2 , а озимість – їх рецесивними алелями a_1 і a_2 . Найбільшою мірою яровість проявляється в генотипах $A_1A_1A_2A_2$, а озимість при сполученні генів $a_1a_1a_2a_2$. Від схрещування двох ярих форм було отримано 90 рослин ярих і 6 озимих. Визначити генотипи вихідних форм, пояснити результати розщеплення.

Розв'язування :

У зв'язку з тим, що відбулося розщеплення, виходить, що батьківські форми гетерозиготні.

Складемо схему схрещування:

$$P \quad \text{♀ } A_1a_1A_2a_2 \quad \times \quad \text{♂ } A_1a_1A_2a_2$$

$$F_1 \quad 9A_1-A_2- \quad : \quad 3A_1-a_2a_2 \quad : \quad 3a_1a_1A_2- \quad : \quad 1a_1a_1a_2a_2$$

$$15 \text{ ярих} \quad : \quad 1 \text{ озима}$$

Тоді розщеплення 90:6 відповідає співвідношенню 15:1, що спостерігається при полімерії.

Завдання для самостійної роботи

1. Вивчити правила Г. Менделя.
2. Розглянути типи алельної і неалельної взаємодії генів.

Розв'язати задачі:

1. У квасолі чорне забарвлення насіння A домінує над білим a . Схрещування двох рослин, отриманих з чорного насіння, дало близько 3/4 чорних і близько 1/4 білих насінин. Визначити генотипи обох батьківських форм.

2. У собачок і нічної красуні червоне забарвлення квіток R не цілком домінує над білим забарвленням r . Взаємодія генів R і r (Rr) обумовлює

рожеве забарвлення квіток. При схрещуванні двох рослин нічної красуні половина гібридів мала рожеві і половина білі квітки. Визначити генотип і фенотип батьківських форм.

3. У гарбуза дископодібна форма плоду визначається взаємодією доміnantних генів. При відсутності в генотипі кожного з них виходять плоди сферичної форми. Поєднання рецесивних алелей обох генів дає видовжену форму плодів. Зазначені гени локалізовані в негомологічних хромосомах. Від схрещування двох сферичних гарбузів одержали гібриди F_1 , з яких одержали в F_2 336 плодів.

- 1) Скільки різних фенотипів у гарбузів F_2 ?
- 2) Скільки гарбузів F_2 матимуть дископодібну форму?
- 3) Скільки дископодібних гарбузів будуть гомозиготами?
- 4) Яка частина гарбузів матимуть видовжену форму плоду?

4. У цибулі пурпурне забарвлення луски обумовлене доміnantним алелем P , а біле - рецесивним алелем p . У присутності гена-інгібітора I пурпурне забарвлення луски не проявляється. Рецесивний ген p не впливає на прояв забарвлення.

При схрещуванні чистосортної рослини, що має біле забарвлення луски і генотип $IIpp$, з рослиною, що має генотип $iipp$, було отримано 12 рослин F_1 , від самозапилення яких було отримано 160 рослин F_2 .

- 1) Скільки рослин F_2 матимуть біле забарвлення луски?
- 2) Скільки рослин F_2 будуть мати пурпурове забарвлення луски?
- 3) Скільки з них будуть давати потомство, що не розщеплюється?
- 4) Скільки рослин матимуть біле забарвлення луски?

Питання для самоперевірки

1. Які схрещування називають моногібридними, дигібридними і полігібридними?
2. Правило одноманітності гібридів першого покоління. Які ознаки називають рецесивними, а які доміnantними?
3. Правило розщеплення – другий закон Г.Менделя. Дайте визначення генетичного фактора за Г.Менделем. Що таке «ген»; «алель»; «алелізм», «множинний алелізм»?
4. Які організми називають гомозиготними і які гетерозиготними? Поняття фенотипу і

генотипу.

5. Правило чистоти гамет. Тетрадний аналіз.
6. Яке схрещування називають зворотним, аналізуючим? Напишіть їхні рівняння.
7. Дигібридне схрещування і правило незалежного комбінування генів.
8. Типи взаємодії генів. Алельні і неалельні взаємодії (перерахуйте).
9. Комплементарна взаємодія генів. Приклади.
10. Епістаз. Приклади.
11. Що таке полімерне успадкування? Чим відрізняється полімерія від плейотропії?
12. Успадкування кількісних ознак. Явище трансгресії і його використання.

2.3. ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ

Менделівські закономірності успадкування спостерігаються в тих випадках, коли гени, що визначають ту чи іншу ознаку, знаходяться не в одній, а в різних парах хромосом, унаслідок чого вони можуть незалежно комбінуватися між собою. Такого висновку дійшли У. Сеттон і Г. Бовері, зіставляючи дані гібридологічного аналізу і поведінки хромосом. Коли гени знаходяться в одній і тій же парі хромосом, числове співвідношення 9:3:3:1 порушується, тому що гени, що контролюють дані ознаки, успадковуються зчеплено. Наукове пояснення відхилення від менделівських закономірностей дано в хромосомній теорії Т. Моргана.

Багатьма дослідженнями доведено, що геноми різних видів тварин і рослин складаються з десятків і навіть сотень тисяч генів, а кількість пар хромосом у різних видів порівняно невелика. Наприклад, у кукурудзи вивчено близько 6000 генів, кількість же хромосом дорівнює 10 парам. Виходить, кожна хромосома містить групу генів від кількох сотень до декількох тисяч. Гени, що знаходяться в одній хромосомі називаються зчепленими. Вони утворюють групу зчеплення. Груп зчеплення завжди стільки, скільки пар хромосом має певний вид. У видів, гетерогаметних за статтю, кількість груп зчеплення на одну більше, ніж у гомогаметної статі, тому що в їхніх геномах є 2 різні статеві хромосоми (X і Y).

Уперше явище зчепленого генів було відкрито В. Бетсоном і Р. Пеннетом в 1906 р. при вивченні успадкування забарвлення квіток і форми пилкових зерен у горошку запашного. Теоретичне обґрунтування це явище одержало в роботах Т. Моргана і його співробітників, що у 1910 р. розробили хромосомну теорію спадковості. Т. Морган сформулював *закон зчепленого успадкування* – гени, що знаходяться в одній хромосомі, утворюють одну групу зчеплення й успадковуються спільно; кількість груп зчеплення дорівнює гаплоїдному числу хромосом.

Відрізнити успадкування зчеплених генів від незчеплених можна за допомогою аналізуючого схрещування, виходячи з результатів розщеплення отриманих нащадків. При незалежному успадкуванні схрещування дигетерозиготи з гомозиготою за рецесивними генами (аналізуюче схрещування) забезпечує розщеплення за фенотипом у співвідношенні 1:1:1:1. Так, у суниці дві ознаки – наявність вусиків і забарвлення ягід – успадковуються незалежно.

	P ♀ <i>AaVv</i>	x	♂ <i>aa vv</i>
	<u><i>AB</i></u>		
Гамети	<u><i>Av</i></u>		<u><i>av</i></u>
	<u><i>aB</i></u>		
	<u><i>av</i></u>		

Розщеплення за генотипом:

$1/4AaVv$: $1/4Aa vv$: $1/4aaVv$: $1/4aa vv$

Розщеплення за фенотипом:

25% червоні : 25% червоні : 25% білі : 25% білі

вусаті безвусі вусаті безвусі

Якщо ж гени знаходяться в одній парі гомологічних хромосом, то вони записуються в такий спосіб:

$\frac{AB}{AB}$ – гомозиготні домінантні; $\frac{AB}{av}$ – гетерозиготні; $\frac{av}{av}$ – гомозиготні рецесивні.

Такі гени успадковуються групами і, якщо зчеплення повне, то вони успадковуються за типом моногібридного схрещування.

Як приклад розглянемо характер успадкування забарвлення квітки і форми пилкових зерен у запашного горошку, контрольованих двома парами зчеплених генів (що знаходяться в тих самих хромосомах)

A – пурпурне забарвлення квітки

a – біле забарвлення квітки

B – овальна форма пилкових зерен

b – куляста форма пилкових зерен

$$\begin{array}{r}
 \text{P } \text{♀ } \underline{AB} \text{ x } \text{♂ } \underline{ab} \\
 \quad \quad \underline{ab} \quad \quad \underline{ab} \\
 \\
 \text{Гамети } \underline{AB} \quad \quad \underline{ab} \\
 \quad \quad \underline{ab}
 \end{array}$$

$$\begin{array}{r}
 \text{F}_1 \quad \underline{AB} \text{ 50\% пурпур. : } \underline{ab} \text{ 50\% білих} \\
 \quad \quad \underline{ab} \quad \text{овальних} \quad \underline{ab} \quad \text{кулястих}
 \end{array}$$

Тобто, при аналізуючому схрещуванні в потомствах таких форм спостерігається розщеплення в співвідношенні 1:1, як при моногібридному схрещуванні. Цілком зчеплені гени трапляються дуже рідко. У більшості ж видів зчеплення неповне, і внаслідок кросинговеру, тобто обміну ділянками гомологічних хромосом у мейозі, можуть утворюватись нові групи зчеплення. Як правило гетерозигота за зчепленими генами формує переважно два типи гамет *AB* і *ab*. Але внаслідок кросинговеру утворюються ще два типи гамет *Ab*, *aB*. Гамети гібридів, у яких зчеплені ті ж алелі генів, що й у гаметах батьків, називають некросоверними (*AB* і *ab*); гамети гібридів, у яких у результаті кросинговера зчеплення алелей змінилося – кросоверними (*Ab*, *aB*).

Розглянемо приклад схрещування між двома гомозиготними лініями кукурудзи, які відрізнялись між собою за забарвленням ендосперму і консистенцією алейронового шару. Одна лінія мала в гомозиготному стані

домінантні гени c^+ і sh^+ , які контролюють утворення забарвленого ендосперму і гладенького алейрону, а інша – їхні рецесивні алелі c і sh , які визначають незабарвлений ендосперм і зморшкуватий алейрон. Гібрид між цими лініями формував зерно з забарвленим ендоспермом і гладеньким алейроном. У зворотному схрещуванні з батьківською рецесивною гомозиготною лінією при незалежному успадкуванні можна було б очікувати розщеплення 1:1. Насправді виявилось, що 96,4% зерен мали ознаки властиві вихідним формам (48,2% забарвлених гладеньких і 48,2% незабарвлених зморшкуватих), а 3,6% зерен мали нове співвідношення ознак (1,8% забарвлених зморшкуватих і 1,8% незабарвлених гладеньких).

Те, що гомологічні хромосоми дійсно можуть обмінюватись своїми частинами, помічено не лише завдяки результатам генетичних дослідів по рекомбінації зчеплених генів, але й доведено прямим шляхом на кукурудзі, дрозофілі.

$c^+IЯc^+ C@П$
 $s^+ \$\$^*A^+ v^*OOs/I$
 $c^+ Ш Шc I 'И Ш'$
 $5I,+ Щ o.<a I *a U qva$
 $c^* Л Q ^ c^+ ^3 c п c Q fi f$
 без перехреста Ш Щc УЕг перехрест щ а
 $.iA+ Щ| (J sA sA £Да sA+,v/i U U V/I$
 $/ \ / \$
 Некросоверні гамети Кросоверні гамети^{^^^^I}
 $c+sh+ csA ЛA csh+$
 $c sh c sh c sA e sh$
 $* J \ j$
 Некросовери 96,4% Кросовери 3,6%

Величину кросинговера обчислюють у відсотках рекомбінантних особин до загальної кількості нащадків, отриманих при аналізуючому схрещуванні. Мірою відстані між генами є ділянка хромосоми, у межах якої спостерігається 1% кросинговеру (морганида). Встановлено, що гени у хромосомі розташовані лінійно, а частота кросинговеру між гомологічними хромосомами пропорційна

відстані між генами.

На підставі результатів обліку частоти кросинговеру (рекомбінантів) при аналізуючому схрещуванні, можна скласти генетичні карти. **Генетичною картою** хромосом називають схематичне зображення відносного положення генів, що знаходяться в одній групі зчеплення. Ідея картування генів у хромосомах на основі частоти кросинговеру була вперше висунута А. Стертевантом у 1913 р. і була підтверджена при складанні першої карти локалізації шести генів у Х-хромосомі дрозофіли. Найбільш повно складені генетичні карти для дрозофіли, кукурудзи, помідорів, ячменю, гороху та деяких інших організмів. Складання таких карт має велике значення для селекційної практики, медицини.

Основні положення хромосомної теорії:

- 1) хромосоми є матеріальними носіями спадковості;
- 2) гени розташовані в хромосомах, утворюють групи зчеплення, число яких дорівнює числу пар хромосом,
- 3) гени, локалізовані в одній хромосомі, успадковуються зчеплено, сила зчеплення залежить від відстані між генами;
- 4) між гомологічними хромосомами (під час кон'югації в профазі мейозу) часто відбувається перехрест (обмін генами), названий кросинговером. При кросинговері порушується зчеплене успадкування генів, відбуваються рекомбінації, що розширює спадкову мінливість.

У 30-х роках Ф.Г. Добжанським створено перші цитологічні карти хромосом і співставлено їх з генетичними. Цитологічні карти хромосом підтвердили послідовність розміщення генів, встановлену генетичними методами. Проте відстані між генами в обох типах карт не збігаються, тому що на різних ділянках хромосом частота кросинговеру різна. Разом з тим, перехрест хромосом залежить від генотипу організму, його функціонального стану і факторів навколишнього середовища. На частоту кросинговеру впливають структура хромосом, хромосомні перебудови, вік організму,

температура, іонізуюче випромінювання, хімічні мутагени. Кросинговер може проходити в двох чи більше точках пари гомологічних хромосом, при цьому він називається відповідно подвійним або множинним.

Приклади розв'язування задач по хромосомній теорії спадковості

Задача. У помідорів високе стебло домінує над карликовим, а куляста форма плода – над грушоподібною. Рослину, гомозиготну за домінантними генами, схрестили з гомозиготною особиною за рецесивними генами. Перше покоління схрестили з подвійним рецесивом. У результаті схрещування отримано:

- 1) високих з кулястими плодами – 1650;
- 2) карликових з кулястими плодами – 230;
- 3) високих з грушоподібними плодами – 220;
- 4) карликових з грушоподібними плодами – 1610;

Поясніть, отримані результати. Які генотипи батьків?

Як успадковуються ці гени? Якщо зчеплено, то яка відстань між генами?

Розв'язування:

Позначимо гени, що обумовлюють ці ознаки:

A – високорослість;

B – кулясті плоди;

a – карликовість;

b – грушоподібні плоди.

Потомство від аналізуючого схрещування дало розщеплення на чотири фенотипних класи, що свідчить про дигетерозиготність аналізованого батька. Якби гени, що обумовлюють ознаки A і B , успадковувалися незалежно, то в аналізуючому схрещуванні можна було б очікувати розщеплення у співвідношенні 1:1:1:1. Кількісна перевага форм з фенотипами батьків свідчить про зчеплене успадкування. Отже, гени, що обумовлюють досліджувані ознаки, локалізовані в одній хромосомі. Тоді схрещування можна записати так:

$$P \quad \text{♀} \quad \frac{AB}{ab} \quad \times \quad \text{♂} \quad \frac{ab}{ab}$$

Нашадки з фенотипами AB і ab виникли в результаті нормального розходження хромосом-гомолів. Рекомбінантні гамети Ab і aB могли виникнути тільки в результаті кросинговеру між генами A і B , що відбувся при утворенні гамет у гетерозиготної матері.

Можна визначити відсоток кросинговеру, що дасть інформацію про силу зчеплення між цими генами і про відносну відстань між ними:

Гамети	87,9% некросоверні		12,1% кросоверні	
	<i>AB</i>	<i>av</i>	<i>Av</i>	<i>aB</i>
Генотипи потомства	<i>AaBb</i>	<i>aabb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aAbb</i>
Кількість особин	1650	1610	220	230

$$\% \text{ кросинговеру} = \frac{450 \cdot 100\%}{3710} = 12,1\%$$

Таким чином, відстань між генами *A* і *B* – 12,1 морганид.

Завдання для самостійної роботи

1. Виявити основні відмінності між зчепленим і незалежним успадкуванням генів.
2. Ознайомитися з механізмами подвійного, потрійного і множинного кросинговеру.

Питання для самоперевірки

1. В чому відмінність між незалежним і зчепленим успадкуванням генів?
2. Що таке група зчеплення?
3. В чому полягає механізм кросинговеру, де і коли він відбувається?
4. Яка роль кросинговеру у виникненні комбінативної мінливості?
5. Як визначити місце розташування (локалізації) гена в хромосомі?
6. Що таке генетична карта хромосоми, як вона складається і де її використовують?

2.4. ГЕНЕТИКА СТАТІ

Хромосомна теорія спадковості лягла в основу розробки проблеми визначення і розвитку статі. Хромосоми, за якими особини різної статі відрізняються одна від одної, називаються *статевими*, а хромосоми, що однакові в обох статей – *аутосомами*. Та з них, яка однакова в особин чоловічої та жіночої статі і є парною в однієї із статей, одержала назву *X-хромосома*. Непарна статева хромосома, що наявна в організмів однієї статі і відсутня в іншій, була названа *Y-хромосомою*. Стать, що утворює один тип гамет, називається *гомогаметною*, а два типи різних гамет – *гетерогаметною*. Ссавці, більшість земноводних, частково риби, комахи мають чоловічу гетерогаметність, а птахи, плазуни і метелики навпаки – жіночу

гетерогаметність. У цьому випадку статеві хромосоми самця позначають ZZ і самки ZW.

Визначення статі у роздільностатевих організмів може здійснюватися до запліднення, під час запліднення і після запліднення. **Епігамний** тип визначення статі – тенденція до чоловічого, чи жіночого розвитку особини визначається зовнішніми причинами, тобто проходить після злиття гамет. Прикладом може бути морський черв бонелія. За наявності у середовищі жіночої особини, личинки перетворюються у самців. В протилежному випадку – в самок.

Прогамний тип визначення статі (до злиття гамет) – характерний для деяких червів і коловерток, самки яких продукують яйця дрібні й крупні. З перших розвиваються самці, з других – самки. Такий тип визначення статі характерний і для дводольної рослини – японської аризми.

Сингамний тип визначення статі (в момент злиття гамет) – властивий найбільшій кількості роздільностатевих організмів, у тому числі й для людини.

Розвиток статі у дрозофіли залежить від балансу генів X-хромосоми і аутосом. Такий характер визначення статі у дрозофіли був помічений у 20-х роках К. Бріджесом і пояснений балансовою теорією визначення статі. Виявилось, що розвиток нормальної самки можливий при співвідношенні X/A, що рівне 1. Для самців – 1/2. Мушки, які мають співвідношення 2/3 є інтерсексами. Y-хромосома визначає плодючість самців дрозофіли. Співвідношення статей у потомстві завжди приблизно рівне 1:1.

Залежність ознак статі від хромосомного балансу в дрозофіли

Набір хромосом	Співвідношення X-хромосом і аутосом	Стать дрозофіли
3X + 2A	3 : 2	Над самка (суперсекс)
3X + 3A	1 : 1	Самка
2X + 3A	2 : 3	Інтерсекс
2X + Y + 3A	2 : 3	Самець
X + 2A	1 : 2	Самець
X + Y + 2A	1 : 2	Над самець (суперсекс)
X + 3A	1 : 3	

Типи хромосомного визначення статі у деяких видів дводомних рослин

Вид	Кількість хромосом (2n)	Стать	
		жіноча	чоловіча
Коноплі дводомні	20	XX	XY
Щавель малий	42	XX	XY
Спаржа	20	XX	XY або YY
Меландріум	22	XX	XY

Наприклад:

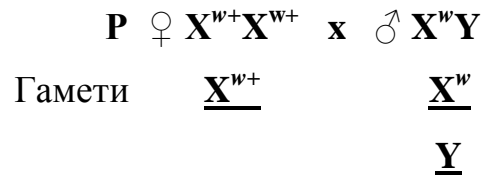
$$\begin{array}{rcccl}
 P & \text{♀} & \text{XX} & \times & \text{♂} & \text{XY} \\
 & & \underline{\text{X}} & & \underline{\text{X}} & \\
 \text{Гамети} & & & & & \underline{\text{Y}}
 \end{array}$$

F₁ XX 50% жіночих : XY 50% чоловічих

Зовсім по-іншому успадковується стать у бджіл. Статевих хромосом у бджіл немає, тому стать залежить від кількості аутосом. У соматичних клітинах матки і робочих бджіл 32 хромосоми, а в клітинах трутня лише 16 хромосом (гаплоїдне число), тобто з запліднених яєць утворюються матки (якщо личинок годують маточним молочком) чи робочі бджоли (якщо личинки не отримують маточного молочка), а з незапліднених яєць – трутні, тобто розвиток самців іде партеногенетично.

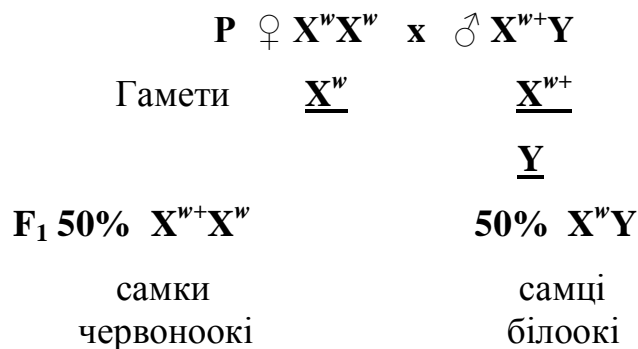
Ознаки, детерміновані генами, що знаходяться в статевих хромосомах, називаються зчепленими зі статтю. Y-хромосома значно менша за X-хромосому і майже не містить генів. Тому гени X-хромосоми, за деяким винятком, не мають відповідних алелей у Y-хромосомі і перебувають у самців у *гемізіготному* стані. До таких ознак відносяться дальтонізм, звертання крові і наявність потових залоз у людини, колір очей у дрозофіли й ін.

Гени, що локалізовані в статевих хромосомах, позначають символом статевої хромосоми з індексом, який означає відповідний ген. Наприклад, у людини в X-хромосомі локалізований ген h , що обумовлює гемофілію і записується у вигляді індексу X^h . Успадкування ознак, гени яких знаходяться в статевих хромосомах, називають успадкуванням, зчепленим зі статтю. Це явище було відкрито Т. Морганом у дослідженнях на дрозофілі. Від схрещування білооких (w) самців дрозофіли з червоноокими (w^+) самками, всі нащадки F_1 виявилися червоноокими. У гібридів F_2 виникає розщеплення в співвідношенні 3 червонооких : 1 білоока мушка, але при цьому виявляється, що в нормі білоокими бувають лише самці.



F_1 50% $X^{w^+}X^w$; 50% $X^{w^+}Y$ – всі червонооки
 самки самці

При реципрокному схрещуванні дочки в F_1 виявляються червоноокими, а сини білоокими.



Так як статеві хромосоми гомогаметного материнського організму передаються як синам, так і дочкам, а єдина X-хромосома гетерогаметної чоловічої статі – дочкам, то при певному направленні схрещування ознаки, що визначаються генами, які знаходяться в X-хромосомі, успадковуються від

матері до синів і від батька до дочок. Таке успадкування ознак називають успадкуванням хрест-навхрест (**кріс-крос**).

Якщо в Y-хромосомі є алелі до генів, що локалізовані в X-хромосомі, то характер успадкування таких ознак змінюється і співпадає з класичним успадкуванням при моногібридному схрещуванні. Гени, які локалізовані в Y-хромосомі і не мають алелей в X-хромосомі, успадковуються лише від батька до сина. Такий характер успадкування відомий у людини (волосся на вухах, перетинки між пальцями ніг), риби (чорна пляма на хвостовому плавці гупії) та ін. Ці ознаки називаються *голандричними*.

В багатьох інтерфазних клітинних ядрах ссавців жіночої статі наявне невелике дисковидне тільце. Вперше його помітив М. Барр у 1949 р., порівнюючи клітини кішок і котів. Це тільце має назву *статевого хроматину*, або тільце Барра. Встановлено, що наявність і кількість статевих хроматинів залежить від кількості X-хромосом. Як правило, тільця Барра відсутні у самців і одне тільце наявне у інтерфазних клітинах нормальної самки. Відсутність статевого хроматину характерне і для жінок з синдромом Шерешевського – Тернера (XO). Один статевий хроматин є в ядрах чоловіків з синдромом Клайнфельтера (XXY). У жінок-трисоміків по статевій хромосомі (XXX) клітинні ядра містять по два статевих хроматини. Встановлено, що тільце Барра, яке інтенсивно забарвлюється основними барвниками і найчастіше знаходиться біля ядерної мембрани, є інактивованою X-хромосомою, яка дещо запізнюється з реплікацією. Статевий хроматин легко виявляється під мікроскопом і використовується для ранньої дородової діагностики статі шляхом *амніоцентезу* – дородового діагнозу, який дозволяє встановити стать плоду і наявність у нього цитологічного або біохімічного дефекту.

Відкриття хромосомного механізму визначення статі вперше дозволило науково поставити задачу регулювання чисельних відношень статей у нащадків. З теоретичної точки зору вирішити цю проблему можна розділивши суміш сперматозоїдів на 2 фракції – з X- та Y-хромосомами, а потім для

штучного запліднення використовувати одну з них. Для цього використовують центрифугування, електрофорез, біохімічні та фізіологічні методи. Всі вони зводяться до того, що сперматозоїди з X- та Y-хромосомами мають не однакову масу, рухливість, електрофоретичну рухомість та ін. Користуючись цими методами, ідеального результату поки що не досяг ніхто. Проте генетичні дані з успадкування, зчепленого зі статтю, використовуються у птахівництві для одержання курчат потрібної статі, що легко розпізнається за забарвленням відразу після їх вилуплення, а також у шовківництві. В шовковичного шовкопряда чоловічі кокони (ZZ) дають на 25-30% більше шовку, ніж жіночі, і тому економічно вигідніше вигодовувати самців. В.О. Струнников та Л.М. Гуламова шляхом транслокацій перенесли на W-хромосому ген чорного забарвлення грени. Завдяки цьому під час відповідних схрещувань можна одержати грену, мічену за статтю (♂ZZ – світла, ♀ZW – темна), автоматизовано розсортувати її на дві фракції і використовувати для інкубації лише ту, з якої виходять самці. Важливим досягненням є виведення генетичними методами порід шовкопряда, при схрещуванні яких самки відкладають життєздатні яйця лише чоловічі, більш шовконосної статі.

Приклади розв'язування задач по успадкуванню ознак, зчеплених зі статтю

Задача. Дівчина, що має нормальний зір, батько якої був дальтоніком (рецесивна ознака, зчеплена з статтю), одружується з чоловіком з нормальним зором, батько якого також був дальтоніком. Який зір може бути у дітей від цього шлюбу?

Розв'язування:

Введемо позначення алелей: D - нормальний зір, d – дальтонізм. Ознака зчеплена зі статтю обов'язково проявиться у чоловіків, так як вони гемізіготні по цій ознаці. Отже, можна записати генотипи всіх чоловіків: батьки – дальтоніки мають генотип X^dY , чоловіки з нормальним зором X^DY . Жінки

мають нормальний зір, отже в їх генотипі є алель D . Оскільки одну X -хромосому жінка завжди дістає від батька, то вона є гетерозиготна за геном дальтонізму і її генотип $X^D X^d$. Проведемо схрещування:

$$\begin{array}{rcc}
 \text{Р} & \text{♀} & \text{X}^D \text{X}^d & \times & \text{♂} & \text{X}^D \text{Y} \\
 \text{Гмети} & & \underline{\text{X}^D} & & \underline{\text{X}^D} \\
 & & \underline{\text{X}^d} & & \underline{\text{Y}}
 \end{array}$$

$$\begin{array}{cccc}
 \text{F}_1 & \text{X}^D \text{X}^D; & \text{X}^D \text{X}^d & ; & \text{X}^D \text{Y}; & \text{X}^d \text{Y} \\
 & \text{норм.} & \text{норм.} & & \text{норм.} & \text{дальтонік} \\
 & \text{зір} & \text{зір} & & \text{зір} &
 \end{array}$$

Отже, від цього шлюбу можуть народитися дівчата з нормальним зором, причому половина з них – носії гена дальтонізму; серед хлопців половина будуть дальтоніки.

Завдання для самостійної роботи

1. Навчитись розрізняти поняття “ознаки залежні від статі”, “ознаки обмежені статтю”, “ознаки зчеплені зі статтю” та підтвердити прикладами.
2. Ознайомитися з механізмами визначення статі у рослин, тварин і людини.

Розв’язати задачі:

1. У котів домінуючий ген B обумовлює жовте забарвлення шерсті, рецесивний – чорне. Жоден з цих алелів не домінує, тому гетерозиготні тварини мають плямисте забарвлення, його іноді називають “черепашковим”. Ген міститься в X – хромосомі. Які будуть кошенята, якщо:
 - а) кіт чорний, кішка жовта?
 - б) кіт чорний, кішка черепахова?
 - в) чим пояснити, що дуже рідко, але трапляються коти черепахового забарвлення?
2. Карликовий зріст людини передається домінуючно, а дальтонізм (кольорова сліпота) – рецесивно і зчеплено зі статтю. Одружуються жінка карликового зросту і чоловік нормального зросту. Чоловік – дальтонік, жінка має нормальний зір. Якими будуть їхні діти?
3. У людини є спадкове алергічне захворювання – геморагічний діатез, яке спричиняється рецесивним геном. Алелі цього гена знаходяться як в X , так і в Y -хромосомі.

Спробуйте визначити, які будуть діти, якщо батьки: а) жінка здорова (гетерозиготна), а чоловік хворий (гомозиготний); б) чоловік здоровий, а жінка хвора (обидва гомозиготні); обидва здорові (гетерозиготні).

4. У риб *Aplocheillus* самки гомогаметні, а самці – гетерогаметні. Y-хромосома також, як і X-хромосома, містить алелі генів. У нормі коричневе забарвлення визначається геном *B*, блакитне – *b*. Y-хромосома завжди має алель *B* і ніколи *b*. Отже самці ніколи не бувають блакитного кольору. Проведіть схрещування блакитної самки з гомозиготним коричневим самцем і визначте F_1 і F_2 .

5. У дрозофіли ген *yellow* (*y*) зчеплений з X-хромосомою. Гомозиготна самка схрещується з жовтим самцем. Сіра самка цього потомства в свою чергу схрещується з сірим самцем. Які нащадки від такого схрещування?

Питання для самоперевірки

1. Що таке аутосоми і статеві хромосоми?
2. Які типи визначення статі Вам відомі?
3. Наведіть приклади організмів, що мають чоловічу гетерогаметність; жіночу гетерогаметність.
4. Який стан гена називають гемізіготним? Наведіть приклади.
5. Як у природі в кожному поколінні підтримується кількісна рівність чоловічої і жіночої статі?
6. В чому суть балансової теорії визначення статі ?
7. Стать і статеві хромосоми у рослин. Наведіть приклади генетичного визначення статі у рослин.
8. Доведіть, що ознака зчеплена зі статтю передається від матері до сина, від батька до дочки.
9. Які на даний час існують механізми регулювання статі ?

2.5. ЦИТОПЛАЗМАТИЧНА СПАДКОВІСТЬ

Головні носії спадковості у про- і еукаріотів – гени ядерного апарату. Успадкування цих генів підпорядковується менделівським закономірностям розщеплення батьківських ознак у потомстві. Вперше таку думку висунули

німецькі вчені Вейсман, Гертвіг, Страсбургер на початку ХХ століття. В подальшому це було підкріплено чисельними експериментально-ембріологічними роботами: створення химери морського їжака, що мав клітини з ядрами різного походження (К. Гербст); вивчення успадкування ознак у шовковичного шовкопряду при андрогенезі (Б. Астауров); пересадка ядер, що проведена на морській водорості ацетабулярії, амебі, земноводних. Поряд з цим існує позаядерна чи цитоплазматична спадковість, обумовлена молекулами нуклеїнових кислот (ДНК чи рідше РНК), локалізованими в різних органоїдах цитоплазми. Ознаки, за успадкування яких відповідальні елементи цитоплазми повинні передаватися, головним чином, по материнській лінії.

Для встановлення цитоплазматичної природи успадкування будь-якої ознаки виявляють фенотипні відмінності в реципрокних схрещуваннях. Наступним етапом аналізу цитоплазматичної спадковості є поворотне схрещування гібрида з батьківською формою для заміщення всіх материнських хромосом батьківськими. Якщо і при цьому збережеться передача ознаки по материнській лінії, цитоплазматичний характер успадкування її можна вважати доведеним. Відсутність типового кількісного менделівського розщеплення ознак у потомстві є додатковим підтвердженням їх обумовленості генами цитоплазми (плазмагенами).

Цитоплазматична спадковість характеризується наступними особливостями:

- ознаки і властивості успадковуються тільки по материнській лінії;
- органоїди цитоплазми при поділі клітини поділяються між дочірніми клітинами нерівномірно, тому в F_2 розщеплення не підпорядковується менделівським законам;
- цитоплазматична спадковість також виявляється при взаємодії плазмагенів і ядерних генів, що детермінують розвиток тієї ж ознаки;
- плазмагени можуть мутувати і обумовлювати спадкову мінливість ознаки, яка контролюється генами цитоплазми.

Цитоплазматична спадковість охоплює дві принципово різні категорії генетичних явищ. По-перше, це прояв у нащадків ознак, що визначаються ядерними генами матері, які впливають через цитоплазму яйцеклітини. Наприклад, у метелика комірної вогнівки в присутності домінантного гена A виробляється пропігмент формілкінуренін, який перетворюється в темний пігмент зовнішніх покривів і очей. При схрещуванні гетерозиготної чорноокої самки Aa з гомозиготним рецесивним червонооким самцем aa всі личинки F_1 мають спочатку темні ділянки покриву, але по мірі розвитку в половини з них (aa) линька спричиняє посвітління покриву і очей, а половина (Aa) залишається темною. По-друге, це прояв у нащадків ознак, які визначаються ядерними генами матері, які впливають через цитоплазму яйцеклітини. Із них найбільш повно вивчені дві форми цитоплазматичної спадковості: пластидна і цитоплазматична чоловіча стерильність (ЦЧС). ДНК пластид обумовлюють пластидну мінливість, чутливу до мутагенів, тому у рослин часто виникають хлорофільні мутації. Е. Баур і К. Корренс найбільш повно вивчили пластидну мінливість у строкатолистных рослин мірабілісу і левових ротиків.

Цитоплазматична чоловіча стерильність (ЦЧС) виявлена у багатьох рослин: кукурудзи, соняшнику, сорго, пшениці, буряка, цибулі, моркви, огірків, помідорів, льону та інших. Фенотипно ЦЧС виявляється в тім, що у квітках рослин або недорозвинені пиляки, або в пиляках утворюється стерильний пилок. Цитоплазматична чоловіча стерильність найкраще вивчена у кукурудзи. Вона успадковується через цитоплазму яйцеклітини і стійко передається з покоління в покоління по материнській лінії. Цитоплазма, що обумовлює стерильність пилку, одержала назву ЦИТ^S, (стерильна цитоплазма), а цитоплазма рослин з фертильним пилом — ЦИТ^N (нормальна цитоплазма). Прояв чоловічої стерильності залежить не тільки від ЦИТ^S, але і від ядерних генів. Тому такий тип ЦЧС можна назвати ядерно-цитоплазматичною стерильністю. Існують локалізовані в хромосомах домінантні (один або кілька) гени Rf (restoring fertility – відновники фертильності), що, не змінюючи

структури і специфічності стерильної цитоплазми, у той же час перешкоджають прояву ЦЧС. Стерильна цитоплазма виявляється фенотипно тільки в поєднанні з рецесивними алелями цього гена.

Отже, генотип ЦИТ^S *rfrf* обумовлює розвиток стерильного пилку. Генотипи ЦИТ^N *rfrf*; ЦИТ^N *RfRf*; ЦИТ^N *Rfrf*; ЦИТ^S *RfRf*; ЦИТ^S *Rfrf* обумовлюють розвиток фертильного пилку.

Рослини з генотипом ЦИТ^S *rfrf* – джерела ЦЧС – можна використовувати для створення стерильних ліній (сортів) методом бекросів. При вирощуванні гібридного насіння без ручної кастрації (видалення пиляків), стерильні аналоги висівають як материнські форми. Батьківська форма повинна мати властивість відновлення фертильності пилку. Кращим джерелом (донором) відновлюваної здатності можуть бути рослини з генотипом ЦИТ^N *RfRf*. Відкриття явища ЦЧС розширило можливості практичного використання гетерозису у сільськогосподарських рослин.

До ДНК-вмісних органоїдів клітини відносять також мітохондрії. Іноді мутації призводять до дефектів у здійсненні дихальних процесів. Є випадки, коли такі ознаки не підпорядковуються статистичним закономірностям. Причиною цього є порушення, що пов'язані не з ядерними, а з мітохондріальними генами. Так, у пекарських дріжджів з'являються мітохондрії з дефектною ДНК, що спричиняє появу дрібних колоній (вегетативних карликів). Лише статеве розмноження може приховати дефект дихальної недостатності, завдяки появи у зиготи серед “хворих” мітохондрій – нормальних. Такий же тип успадкування характерний і для нейроспори при появі мутації *roky* (убогий). Проте пересвідчитись у передачі ознаки за материнською лінією можна лише завдяки реципрокним схрещуванням, так як чоловічі гамети практично не мають цитоплазми.

Деякі випадки цитоплазматичної спадковості пов'язані з наявністю в клітині паразитів чи симбіонтів. Вони передаються по материнській лінії з цитоплазмою яйцеклітини: спірохети спричиняють загибель ембріонів самців

мушки дрозофіли і не впливають на життєздатність самок; бактерії – *частинки каппа*, перебуваючи в симбіозі з окремими видами інфузорії-туфельки, виробляють параміцин, знищуючи цим самих представників чужих штамів інфузорій, які не є носіями частинок каппа; *вірус сигма*, паразитуючи в клітинах дрозофіли, спричиняє чутливість особин до CO₂, викликаючи їх загибель.

В деяких випадках очевидно, що ознака успадковується через цитоплазму, але ще не зовсім відомо, який цитоплазматичний фактор спричиняє таке успадкування. Подібні ознаки описані в найпростіших, грибів, мохів, квіткових рослин і комах.

Завдання для самостійної роботи:

1. Вивчити роль основних органоїдів цитоплазми в явищах спадковості.
2. Поняття про цитоплазматичну чоловічу стерильність (ЦЧС), створення стерильних аналогів і відновників фертильності: ЦИТ^S *rfrf*; ЦИТ^N *RfRf*; ЦИТ^S *Rfrf*; ЦИТ^S *RfRf*; ЦИТ^S *Rfrf*.
3. Визначити співвідношення фертильних і стерильних рослин у наступних схрещуваннях:
 - а) ЦИТ^S *rfrf* ЦИТ^N *RfRf*;
 - б) ЦИТ^S *rfrf* ЦИТ^N *Rfrf*;
 - в) ЦИТ^S *Rfrf* ЦИТ^N *Rfrf*;
 - г) ЦИТ^S *Rfrf* ЦИТ^N *rfrf*;
 - д) ЦИТ^N *Rfrf* ЦИТ^S *RfRf*;
 - є) ЦИТ^S *Rfrf* ЦИТ^N *Rfrf*.

Питання для самоперевірки

1. Поняття про цитоплазматичну спадковість. Що таке плазмаген?
2. Які прояви цитоплазматичної спадковості пов'язані з дефектами ДНК мітохондрій?
3. Фенотипний прояв ЦЧС у рослин.
4. Відмінність генної чоловічої стерильності від цитоплазматичної.
5. Як створюють стерильний аналог?
6. Як створюють аналог-відновник фертильності?
7. Де використовують явище ЦЧС на практиці?

8. Навести приклади цитоплазматичної спадковості, носіями якої є паразити і симбіонти.

2.6. ГЕНЕТИЧНИЙ АНАЛІЗ У МІКРООРГАНІЗМІВ

Більш широкі можливості вивчення гена, поряд із гібридологічним аналізом вищих організмів, з'явилися при використанні мікроорганізмів в якості генетичного об'єкту. Це дає можливість аналізувати практично необмежену кількість особин, що мають гаплоїдний набір хромосом і кожна з них здатна синтезувати органічні речовини під генетичним контролем. Основні етапи розвитку генетики мікроорганізмів пов'язані з використанням нейроспори *Neurospora crassa*, кишкової палички *Escherichia coli*, вірусів та фагів.

Ознаки мікроорганізмів поділяють на морфологічні та біохімічні. Мікроорганізми дикого типу (*прототрофи*) можуть рости і розмножуватись на мінімальному поживному середовищі, до якого входять агар-агар, солі і цукри. Внаслідок мутацій (спадково зумовлених змін метаболізму) з прототрофів виникають *ауксотрофи* – організми, які втратили здатність до синтезу якоїсь життєво важливої сполуки. Вони успішно ростуть на повному поживному середовищі, яке містить усі необхідні для життя ауксотрофних клітин метаболіти.

Для виділення мутантних клонів, що не здатні синтезувати необхідні для свого росту речовини (біохімічні мутанти), Дж. Ледерберг запропонував метод відбитків. Спочатку природну або оброблену мутагенними факторами популяцію висівають на повне агаризоване поживне середовище, де кожна з клітин завдяки послідовним поділам дає початок колоніям. До утворення колоній прикладають круглу стерилізовану бархатну печатку, діаметр якої відповідає внутрішньому діаметру чашки Петрі. Потім цю печатку прикладають до стерильної поверхні агару іншої чашки і одержують на ній відбиток першої. Після інкубації таких відбитків співставляють колонії, що виростили на повному і

на мінімальному середовищі. На чашці з повним середовищем відмічають колонії, які не вирости на мінімальному середовищі. Далі з мутантної колонії роблять відсів на спеціальні середовища, що містять 1) лише амінокислоти, 2) лише вітаміни, 3) лише основи нуклеїнових кислот. Так виявляють прямі біохімічні мутації у мікроорганізмів.

Віруси – це інфекційні частки, які складаються з нуклеїнової кислоти та білка. Зрілі позаклітинні вірусні частинки – *вібріони*, складаються з генетичного матеріалу (ДНК чи РНК), оточеного білковою оболонкою (капсидом). Містять ДНК бактеріофаги, віруси групи віспи, аденовіруси та ін. РНК містять віруси грипу, корі, поліомієліту, свинки, ящура, майже всі віруси рослин, деякі фаги. Віруси неможливо виростити на культуральному середовищі поза клітиною. Більшість з них є вірулентними – вбивають інфіковану клітину в процесі розмноження, викликаючи лізис. Деякі віруси не руйнують повністю клітину, а дають їй можливість рости й розмножуватись з одночасним вивільненням нових вірусних часток.

Особливу увагу генетиків привертають до себе віруси бактерій – *бактеріофаги*. Вони вражають певний штам бактерій, мають характерну форму і розмір. Складаються з головки, де міститься ДНК і хвоста. Розміри – 200 - 500 нм.

Крім вірулентних, існують *помірні фаги*. Їх хромосома вбудовується в хромосому бактерії, перетворюючись у *профаг*. Бактерія, що несе профаг, називається *лізогенною*. За відповідних умов лізогенні клітини здатні продукувати фагові частки без екзогенного зародження.

Вивчення бактерій відкрило цілий ряд явищ, які довели, що генетична інформація заключена в нуклеїнових кислотах. В 1928 р. Ф. Гріффітс відкрив, а в 1944 р. О. Ейвері пояснив явище **трансформації** – передача спадкової інформації клітині-реципієнту від клітини донора за допомогою ДНК. У досліді мишам вводили ін'єкцію разом з вбитим нагріванням штамом пневмокока, що має капсулу (S), штам живого пневмокока, позбавленого капсули (R). Через

деякий час було виділено із зараженої миші живий пневмокок. Виявлено, що ДНК, яка несе ген синтезу полісахаридної капсули S-штаму, може переносити цей ген в бактерію R-штаму, який його не містить. В останні часи вдалося здійснити трансформацію у дріжджів та деяких багатоклітинних організмів (шовковичний шовкопряд, дрозофіла, метелик комірної вогнівки, петунії, перцю, нейроспори).

Інша група фактів, яка вказує на перенесення генетичної інформації через ДНК, була отримана на вірусах. А. Херші і М. Чейз вирощували кишкову паличку на поживному середовищі з ^{35}S і ^{32}P . Насичені радіоактивними мітками бактерії заражали фагом, який при цьому теж ставав носієм ^{32}P в ДНК і ^{35}S – в білкових оболонках. Міченими фагами заражали звичайні бактерії. Білок з радіоактивною сіркою виявили на поверхні бактерії, а ДНК з ^{32}P – в середині бактерії. Вчені дійшли висновку, що нуклеїнова кислота відіграє важливу роль у процесі вірусної інфекції і, використовуючи систему реплікації та білок-синтезуючий апарат клітини-господаря, розмножується і забезпечує синтез вірусного білка.

Ще чіткіше цей висновок витікає з дослідів по **трансфекції** – обробіток бактерій та інших клітин очищеними препаратами ДНК, виділеної з ДНК-вмісних вірусів. При цьому проходить зараження частини клітин, в результаті чого в них розвивається така ж вірусна інфекція з утворенням нового покоління вібріонів так, наче вони заражені повноцінним вірусом.

Трансдукція – це перенесення вірусом фрагмента ДНК з клітини-донора в клітину-реципієнт. Розрізняють трансдукцію *неспецифічну* й *специфічну*. Специфічну трансдукцію здійснюють лише помірні фаги, які при переході в стан профага вбудовуються не в будь-яке місце (неспецифічна трансдукція), а в абсолютно визначене місце бактеріальної хромосоми (фаг λ).

Іноді у вірусів носієм генетичного матеріалу є РНК. Прикладом може бути вірус тютюнової мозаїки (ВТМ). Його можна розділити на складові – білок та РНК. При нанесенні очищеної РНК на листя тютюну, виникало типове

захворювання. Отже, інфекційність віруса зумовлюється його нуклеїною кислотою, яка, проникнувши в клітину, реплікується, забезпечує утворення повноцінних вірусних часток. Роль генетичного матеріалу у вірусі завжди виконує нуклеїнова кислота. Підтвердження цього висновку було отримано в 50-тих роках завдяки дослідом із змішаної реконструкції вірусів. Вивчення потомства змішаних вірусів різних штамів показало, що вірусні “гібриди” викликають захворювання, типове для штаму, з якого була взята нуклеїнова кислота. У 1953 р. Н. Віконті та М. Дельбрюк одержали докази генетичної рекомбінації у вірусів, використовуючи в досліді фаг T₂ та кишкову паличку.

Крім основної ДНК у бактерій може бути додаткова ДНК, що замкнена в кільце і складає менше 1% довжини основної бактеріальної хромосоми. Це **плазмід**, наявність якої не є обов’язковим для життєдіяльності клітини. Вони здатні автономно реплікуватися і вбудовуватися в основну ДНК бактерій. Найкраще вивчено плазмиди трьох типів: статевий фактор (**F-фактор**), фактор стійкості бактерій до ліків (**R-фактор**) і **коліциногени**. У 50-тих роках Б. Хейс виділив два статевих типи бактерій: F⁺-донор і F⁻-реципієнт. Статевий процес у бактерій називається кон’югацією, який зводиться до утворення кон’югаційного містка і перенесення частини ДНК від клітини-донора до реципієнта. Направляючу роль відіграє статевий фактор F-клітини. Статевий фактор, як і будь-яка інша плазмід, здатний вбудовуватись в основну хромосому. Виникають клітини і штами *Hfr* (висока частота рекомбінацій). Коли клітина *Hfr* кон’югує з F-клітиною, один ланцюг кільцевої хромосоми розривається в сайті інтеграції і фактор F тягне за собою крізь місток один з ланцюгів бактеріальної хромосоми. Ф. Жакот і Е. Вольман (1957) виявили, що кількість генетичного матеріалу, переданого реципієнту, пропорційна часові кон’югації. Таким чином було вперше побудовано карту кишкової палички, яку удосконалено після чисельних дослідів і на сьогодні нанесено на них більше 300 генів, що складає 90 хв.

R-фактор зустрічається в ряді апатогенних і патогенних видів бактерій.

Така плазміда, при наявності в цитоплазмі бактеріальної клітини, робить її нечутливою до дії одного чи кількох лікувальних антибіотиків, сульфпрепаратів та ін. і здатна, як і F-фактор, утворювати кон'югаційні містки.

Коліциногени – плазміди, що викликають синтез особливих білкових речовин – коліцинів, які вбивають бактерії того ж виду, що не мають даного коліциногену.

Крім бактерій, плазміди описані у синьозелених водоростей, дріжджів та є основи очікувати їх наявність у більш високоорганізованих еукаріотичних організмів.

Завдання для самостійної роботи

1. Порівняти будову прокариот і еукаріот.
2. Ознайомитися з будовою бактеріофага та механізмом зараження ним клітини бактерії.
3. Як, використовуючи метод селективних середовищ, можна виявити мутантні клітини, стійкі до різних отруйних речовин чи антибіотиків?
4. При культивуванні в U-подібній трубці двох мутантних штамів тифозних бактерій, розділених бактеріальним фільтром, через деякий час виявили нормальні форми клітин (без мутацій). Поясніть, які процеси могли стати причиною таких перетворень.

Питання для самоперевірки

1. В чому переваги прокариот як генетичних об'єктів дослідження над еукаріотами?
2. Дайте характеристику будови й життєвого циклу кишкової палички та нейроспори.
3. Якими методами обліку мутацій користуються при роботі з бактеріями?
4. Яка різниця між прототрофними і ауксотрофними бактеріями?
5. Що таке віруси? На які групи їх поділяють?
6. В чому подібності й відмінності між явищами трансформації, трансфекції та трансдукції?
7. Яка суть та значення досліду О. Ейвері?

8. Як відбувається кон'югація у бактерій? Яку роль у цьому процесі відіграє статевий фактор?
9. Яке значення в пристосуванні бактерій до умов існування мають F-фактор, R-фактор та коліциногени?
10. Який факт взято за основу при побудові першої генетичної карти кишкової палички?

2.7. МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ

Досягнення біохімії в молекулярній біології до кінця 40-х років дозволили розглянути явища спадковості на молекулярному рівні. Було встановлено, що хромосома являє собою нуклеопротеїнову структуру, до складу якої входить дезоксирибонуклеїнова кислота (ДНК), основні білки-гістони, негістонові білки і невелика кількість рибонуклеїнової кислоти (РНК). Провідна роль у спадковості належить ДНК, що є унікальним носієм спадкової інформації в усіх живих організмів. Вміст ДНК у клітинах відносно постійний. У соматичних клітинах міститься в 2 рази більше ДНК, ніж у статевих.

Нуклеїнові кислоти – складні біополімери, які характеризуються стабільністю свого складу. Вони складаються з більш простих сполук – *нуклеотидів*. Нуклеотид в свою чергу складається з трьох компонентів: азотистої основи (пуринової або піримідинової), цукру (дезоксирибоза в ДНК і рибоза в РНК) і фосфорної кислоти. До складу ДНК входять аденін, гуанін, тимін і цитозин, у молекулі РНК – аденін, гуанін, урацил і цитозин. Нуклеотиди позначають початковими літерами відповідної азотистої основи: А-Г-Ц-Т – у ДНК або А-Г-Ц-У – в молекулах РНК.

У молекулі нуклеїнової кислоти залишки цукру чергуються з залишками фосфорної кислоти, зв'язуючись фосфодієфірними зв'язками (у зв'язках беруть участь 5' і 3' вуглеці). До першого вуглецю кожного залишку цукру приєднується азотиста основа. Просторова конфігурація молекул ДНК була встановлена в 1953 р. Д. Уотсом і Ф. Кріком на основі рентгенографічного

дослідження й біохімічних даних. Відповідно до запропонованої моделі молекула ДНК складається з двох ниток, що утворюють правозакручену спіраль з діаметром 0,2 нм. Кожен її виток включає близько 10 пар нуклеотидів. Характерною рисою нуклеїнових кислот є принцип комплементарності при побудові подвійного ланцюга молекули ДНК в процесі реплікації, синтезу і-РНК (транскрипції) і побудови поліпептидного ланцюга внаслідок взаємодії кодонів і антикодонів (трансляція). Між азотистими основами утворюються водневі зв'язки. В деяких випадках молекули ДНК не двониткові, а одноститкові (фаг φ X 174). Вся ДНК є геномною і скрізь, крім РНК-вмісних вірусів, вся генетична інформація зібрана в ДНК та при розмноженні передається нею наступним поколінням.

На відміну від ДНК, молекули РНК одноститкові. В багатьох з них зустрічаються ділянки з однаковою, але протилежно орієнтованою послідовністю комплементарних основ, що спричиняє утворення “шпильок”, які надають молекулі міцності. Найменші розміри мають т-РНК (транспортні РНК), а найбільші – і-РНК (інформаційні РНК).

Реплікація (тобто здатність ДНК до самовідтворення) є найважливішою властивістю молекули ДНК. Реплікація відбувається в інтерфазі (синтетичний період) перед поділом клітини. Цей процес відбувається в такий спосіб: на окремих ділянках молекули ДНК утворюються так звані зони реплікації (реплікони), водневі зв'язки між азотистими основами розриваються, а ланцюги нуклеотидів роз'єднуються. Новоутворені одноститкові ділянки батьківської молекули ДНК можуть служити матрицею, до якої на основі комплементарності основ приєднуються відповідні нуклеотиди. В зв'язку з тим, що цей процес відбувається на кожному роз'єднаному ланцюгові вихідної молекули, то в результаті утворюються дві дволанцюгові структури, ідентичні батьківській ДНК. Такий тип реплікації одержав назву напівконсервативного. Таке припущення було сформульовано Д. Уотсоном і Ф. Кріком, а потім

підтвержене чисельними дослідами, серед яких експерименти М. Меселсона і Ф. Сталя з кишковою паличкою та Дж. Тейлора з кінськими бобами.

Якщо молекула ДНК розплетена ферментом геліказою, то на одному ланцюгу синтез іде безперервно в напрямі $5' \rightarrow 3'$. Цей ланцюг називають *ведучим*. Синтез ДНК у напрямі зворотньому до пересування реплікаційної вилки призводить до утворення *відстаючого* ланцюга. Він завжди синтезується у вигляді *фрагментів Оказакі*. Попередньо у відповідній точці старої нитки приєднується молекула так званого *білка В*. Білок впізнається ферментом примазою, що будує біля старої нитки затравку – маленький полінуклеотид. Вона є ініціатором подальшого синтезу фрагменту Оказакі при участі ферменту ДНК-полімерази. Коли відрізок ДНК досягне довжини у 100-200 нуклеотидів, до $3'$ -кінця добудовує інша ДНК-полімераза декілька нуклеотидів, доводячи його до $5'$ -кінця раніше синтезованого таким же чином відрізка і прибирає з нього затравку. Міцне з'єднання таких відрізків здійснюється ферментом ДНК-лігазою. Реплікація проходить дуже швидко. У бактерій – 30 мкм/хв., у еукаріот – 1,5-2,5 мкм/хв.

Вивчення реплікації нуклеїнових кислот розкрило молекулярний механізм, який забезпечує передачу в неспотвореному вигляді генетичної інформації при їх біосинтезі. У 1941 р. американськими генетиками Дж. Бідлом і Є. Тетумом була сформульована гіпотеза “один ген – один фермент”, згідно якої кожен ген контролює синтез якого-небудь одного фермента. Наступними дослідженнями ця гіпотеза була уточнена: показано, що правильніше говорити “один ген – один білок”, так як подібна залежність існує при контролюванні геном неферментного білка. Іноді генна мутація веде до зміни лише одного поліпептидного ланцюга із кількох, що утворюють молекулу складних білків. Виявивши це, генетики надали формулі сучасне трактування “один ген – один поліпептидний ланцюг”.

Одне з головних питань спадковості – з'ясувати як спадкова інформація, записана в хімічній структурі молекули ДНК, реалізується в процесі біосинтезу

специфічних білків. *Білки* – біологічні полімери, специфічність яких визначається порядком чергування 20 типів амінокислот у поліпептидному ланцюгу та кількістю амінокислот, що входять у цю молекулу. Амінокислоти утворюють між своїми карбоксильними і аміногрупами так звані пептидні зв'язки (CO-NH). Білок має **первинну структуру** – порядок взаємного розміщення амінокислот в поліпептидному ланцюзі; **вторинну структуру** – α -спіраль, що утворюється завдяки водневим зв'язкам між NH - і CO-групами різних амінокислот; **третинну структуру** – зкручування поліпептидного ланцюга, спричиненого виникненням дисульфідних містків між цистеїнами; **четвертинну структуру** – формування комплексу з кількох поліпептидних ланцюгів, які утримуються дисульфідними містками. Ділянки ДНК – гени – визначають число і порядок чергування амінокислот у поліпептидному ланцюзі. Одна молекула і-РНК транскрибує послідовність нуклеотидів з відрізка ДНК, рівного одному гену, і переносить цю інформацію до рибосом для побудови поліпептидного ланцюга одного білка. На рибосомі транспортні РНК розшифровують цей «запис», розставляючи по черзі амінокислоти відповідно триплетам азотистих основ (**трансляція**). Синтез і-РНК (**транскрипція**) здійснюється ферментом – ДНК-залежною РНК-полімеразою, який прикріплюється до початку такої ділянки, розплітає подвійну спіраль ДНК і, переміщуючись вздовж однієї нитки, послідовно будує поряд з нею комплементарну їй нитку РНК. Продуктами транскрипцій можуть бути ті чи інші з чотирьох функціонально різних видів РНК: рибосомальні, транспортні, інформаційні та затравочні. Рибосомальні РНК (р-РНК) є складовими рибосом, що складаються з великої та малої субодиниці. Амінокислоти, синтезовані клітиною переносяться до місця збирання з них білка завдяки транспортним РНК (т-РНК). Вони включають близько 80 нуклеотидів, приєднують за допомогою спеціального ферменту по одній молекулі амінокислот. Всі т-РНК мають схожу вторинну структуру, що нагадує листок конюшини. Має 3 основних ділянки: 1) ділянка впізнавання ферменту; 2) акцепторна ділянка, до

якої прикріплюється амінокислота; 3) антикодон – триплет, що визначає те місце в молекулі білка, яке повинна зайняти дана амінокислота.

Інформаційні РНК (і-РНК) містять інформацію з відповідних генів про те, які білки повинні бути синтезовані в рибосомах і служать матрицями, що визначають, в якій послідовності амінокислоти включаються в поліпептидний ланцюг білка. Знаючи структуру ДНК, можна розшифрувати будову білка, і, навпаки, знаючи структуру білка, можна розшифрувати будову ДНК, яка кодує цей білок.

Генетичним кодом називається послідовність нуклеотидів, що визначає послідовність амінокислот у поліпептидному ланцюгу. М. Ніренберг і Дж. Маттеї (1961) вперше ввели в білоксинтезуючу систему синтетичну і-РНК й визначили, який білок при цьому утвориться. **Кодон** – функціональна одиниця генетичного коду, яка складається з трьох послідовно розміщених основ нуклеотидів. У 1966 р. вдалося визначити кодони (триплети) для кожної з 20 амінокислот. Основні властивості коду спадковості:

- код триплетний – кожна амінокислота кодується трьома суворо визначеними нуклеотидами і-РНК;
- універсальний – кодони і-РНК однакові для певної амінокислоти будь-якого організму;
- специфічний – один кодон кодує тільки одну амінокислоту;
- вироджений – одна й та ж амінокислота може кодуватися декількома кодонами;
- безперервний – нуклеотидна послідовність зчитується в одному напрямку підряд, триплет за триплетом.

Кодони (триплети) і-РНК, що відповідають кожній з 20 амінокислот, зазначені в таблиці:

У кожній клітині в молекулі ДНК закодована вся генетична інформація, яка може бути реалізована в онтогенезі через біосинтез у вигляді морфологічних ознак, фізіологічних і біохімічних процесів.

Генетичний код

Амінокислоти	Кодони					
	1	2	3	4	5	6
Фенілаланін (фен)	УУУ	УУЦ				
Лейцин (лей)	УУА	УУГ	ЦУУ	ЦУЦ	ЦУА	ЦУГ
Ізолейцин (ілей)	АУУ	АУЦ	АУА			
Метионін (мет)	АУГ					
Валін (вал)	ГУУ	ГУЦ	ГУА	ГУГ		
Серин (сер)	УЦУ	УЦЦ	УЦА	УЦГ	АГУ	АГЦ
Пролін (про)	ЦЦУ	ЦЦЦ	ЦЦА	ЦЦГ		
Треонін (тре)	АЦУ	АЦЦ	АЦА	АЦГ		
Аланін (ала)	ГЦУ	ГЦЦ	ГЦА	ГЦГ		
Тирозин (тир)	УАУ	УАЦ				
Гістидин (гіс)	ЦАУ	ЦАЦ				
Глютамін (глі)	ЦАА	ЦАГ				
Аспарагін (асн)	ААУ	ААЦ				
Аспарагінова кислота (асп)	ГАУ	ГАЦ				
Лізін (ліз)	ААА	ААГ				
Глютамінова Кислота (глю)	ГАА	ГАГ				
Цистеїн (цис)	УГУ	УГЦ				
Триптофан (трп)	УГГ					
Аргінін (арг)	ЦГУ	ЦГЦ	ЦГА	ЦГГ	АГА	АГГ
Гліцин (глі)	ГГУ	ГГЦ	ГГА	ГГГ		
Охра *	УАА					
Амбер *	УАГ					
Опал*	УГА					

* умовні позначення беззмістовних (термінальних) кодонів, які переривають синтез поліпептиду

Пропоновані задачі розраховані на розшифровку будови поліпептидних ланцюгів білків, виходячи з відомої структури генів (ділянок ДНК), а також на проведення зворотного аналізу, користуючись таблицею коду спадковості.

Приклади розв'язування задач з молекулярної генетики

Задача. Один з ланцюгів молекули ДНК має наступне чергування нуклеотидів:

Г-Т-А-А-Т-А-А-Ц-Ц-Т-Т-Т-Т-Г-А-Ц-Г-А-А-Ц-А-Ц-Г-А-Т-Г-А-Т-Г-А

а) Побудувати комплементарний ланцюг даної молекули ДНК. Скільки у ньому буде нуклеотидів, які містять аденін?

б) Побудувати і-РНК на даній ДНК. Скільки у ньому буде нуклеотидів, які містять урацил?

в) Побудувати ділянку молекули білка, яка кодується даною ДНК. Скільки в ній молекул триптофану?

г) Скільки різних типів і-РНК братиме участь у біосинтезі білка?

Розв'язування:

а) знаючи послідовність нуклеотидів однієї нитки, за принципом комплементарності добудуємо другу. Повністю ділянка ДНК, що кодує даний поліпептид, матиме наступну будову:

Г-Т-А-А-Т-А-А-Ц-Ц-Т-Т-Т-Т- Г-А-Ц-Г-А-А-Ц-А-Ц-Г-А-Т-Г-А-Т-Г-А,

Ц-А-Т-Т-А-Т-Т-Г-Г-А-А-А-А-Ц-Т-Г-Ц-Т-Т-Г-Т-Г-Ц-Т-А-Ц-Т-А-Ц-Т

У комплементарному ланцюзі 8 нуклеотидів з аденіном;

б) на першому ланцюзі ДНК будуємо і-РНК:
Ц-А-У-У-А-У-У-Г-Г-А-А-А-А-Ц-У-Г-Ц-У-У-Г-У-Г-Ц-У-А-Ц-У-А-Ц-У.

До ланцюга і-РНК входить 11 нуклеотидів з урацилом;

в) розбиваємо і-РНК на триплети і за таблицею генетичного коду послідовно розташовуємо для кожного триплету відповідну амінокислоту, будуємо ділянку поліпептидного ланцюга;

гіс-тир-три-ліз-тре-ала-цис-ала-тре-тре

У цьому поліпептиді одна молекула триптофану;

г) для синтезу цього білка необхідно 7 різних типів і-РНК.

Задача. Поліпептид складається з розташованих одна за одною амінокислот: валін-аланін-гліцин-лізин-триптофан-валін. Визначити структуру

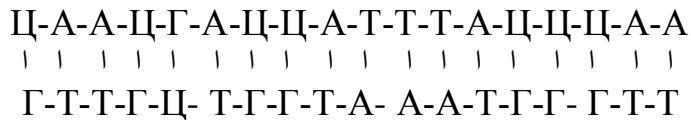
ділянки ДНК, що кодує вищевказаний поліпептид.

Розв'язування:

Користуючись таблицею генетичного коду, знаходимо триплети відповідних амінокислот і будуємо і-РНК для даного поліпептиду: ГУУ-ГЦУ-ГГУ-ААА-УГГ-ГУУ.

За принципом комплементарності будуємо на *i*-РНК ділянку молекули ДНК: Ц-А-А-Ц-Г-А-Ц-Ц-А-Т-Т-Т-А-Ц-Ц-Ц-А-А.

Другий ланцюг добудовуємо за принципом комплементарності. У цілому ділянка ДНК, що кодує даний поліпептид, має наступну будову:



Завдання для самостійної роботи

1. Уважно вивчіть модель будови молекули ДНК (Д. Уотсон і Ф. Крік, 1953) і розберіться, як відбувається процес реплікації (самоподвоєння) ДНК.

2. Ознайомтесь з механізмами процесінгу і сплайсінгу.

3. Ретельно розберіться в процесі синтезу білка в клітині. Виясніть, які корективи були внесені в матричну теорію спадковості після відкриття дії ферменту зворотної транскриптази (ревертази).

4. Розв'яжіть наступні задачі:

1). Один з ланцюгів ДНК має наступну послідовність нуклеотидів: А-А-А-Ц-Г-А-Ц-А-А-Г-Т-А-А-Ц-А-Ц-А-А-Т-А-А-А-А-Т-Ц-А-А.

а) побудувати комплементарний ланцюг молекули ДНК. Скільки нуклеотидів, що містять тимін, буде в комплементарному ланцюзі?

б) скільки нуклеотидів, що містять урацил, буде в молекулі і-РНК, синтезованої на даному ланцюзі?

в) скільки різних амінокислот кодує дана ділянка молекули ДНК?

г) скільки типів транспортних РНК будуть брати участь у синтезі білкової молекули, кодованої даним ланцюгом ДНК?

д) скільки молекул валіну входить до складу поліпептиду?

2). Аспарагін—метионін—гістидин—лізин—тирозин—триптофан—амінокислоти, послідовно складові поліпептиду. Визначити структуру ділянки ДНК, що кодує даний

поліпептид.

3). Ділянка гена складається з наступних нуклеотидів ТТТ АЦЦ АТТ ГАЦ ТАЦ ЦАГ.

Визначити послідовність амінокислот в поліпептидному ланцюзі.

4). Ділянка ланцюга білка вірусу тютюнової мозаїки складається з наступних амінокислот: серин-гліцин-серин-ізолейцин-треонін-пролін-серин. У результаті впливу на і-РНК азотистою кислотою, цитозин РНК перетворюється в гуанін. Визначити зміни в будові білка вірусу після впливу на і-РНК азотистою кислотою (серин може кодуватися також триплетом АГУ).

5). Ділянка гена в нормі має наступний порядок нуклеотидів ТТТ ГАГ ЦАГ ГАГ ГГГ ТАА ААА ЦАТ. Під час реплікації під впливом мутагенів вибиті ліворуч 7, 12, 19 і 21 нуклеотиди. Визначити структуру поліпептиду, кодованого даною ділянкою ДНК у нормі і після випадання нуклеотиду.

6). Яку довжину має ген, що включає 287 амінокислот, якщо відомо, що відстань між нуклеотидами в молекулі ДНК складає 3,4 нм?

7). Відомо, що середня молекулярна маса нуклеотиду – 300. Визначити молекулярну масу гена, що кодує синтез білка, який складається з 470 амінокислот.

Питання для самоперевірки:

1. Роль нуклеїнових кислот у передачі і збереженні спадкової інформації.
2. Структура і функції нуклеїнових кислот. Модель будови ДНК за Д. Уотсоном і Ф. Кріком.
3. Сучасне уявлення про реплікацію молекули ДНК.
4. Сучасні уявлення про транскрипцію.
5. Генетичний код і його властивості. Що таке виродженість і безперервність, специфічність і універсальність коду?

БУДОВА ГЕНІВ ТА РЕГУЛЯЦІЯ ЇХ АКТИВНОСТІ

Полінуклеотидні ланцюги ДНК, які входять до складу хромосом еукаріот та геному бактерій і вірусів, діляться на функціональні відрізки, які називають генами. **Ген** – це ділянка молекули геномної нуклеїнової кислоти, що характеризується специфічною для нього послідовністю нуклеотидів, є

дискретною одиницею функцій, відмінної від функції інших генів і здатний змінюватись шляхом мутування.

Поняття гена введено в генетику Йогансенем в 1909 р. До складу ДНК входять:

1. Структурні гени, які несуть інформацію для синтезу ферментів і структурних білків.
2. Гени, які визначають синтез т-РНК.
3. Гени, що контролюють синтез р-РНК.
4. Регуляторні гени, які регулюють активність інших генів.

У вірусів нуклеїнова кислота складається цілком чи майже цілком із структурних генів. У бактерій структурні й регуляторні гени унікальні, тобто зустрічаються в геномі один раз. Значну частку бактеріальної хромосоми складають ділянки, що не несуть генетичної інформації – *спейсери*, які розділяють гени і не транскрибуються. Надлишок геному виражений в еукаріот ще сильніше, ніж у прокаріот. Це спричинене тим, що в хромосомах є різні по своїй довжині відрізки ДНК, які нічого не кодують і не беруть участі в регуляції активності структурних генів. Наявність у клітинах еукаріот більшої кількості ДНК, ніж потрібно для утворення структурних генів, пояснюється трьома причинами: 1) в геномі деякі гени багаторазово повторюються, 2) існує велика кількість регуляторних генів, які не мають кодуючих функцій, 3) велика частина ДНК взагалі не містить генів. Отже, поряд з унікальними послідовностями нуклеотидів в геномі еукаріот є велика кількість послідовностей, що повторюються по багато разів. До *помірних повторів* (послідовності нуклеотидів зустрічаються 10^2 - 10^3 разів) відносять гени, що кодують р-РНК (зібрані в групи – *кластери*), т-РНК і білки-гістони. Загальна частка всіх помірних повторів складає в еукаріот 1/10-1/4 їх геному. *Часті повтори* (сателітна ДНК) зустрічаються з частотою 10^5 - 10^6 разів. Вони утворюють кластери кількох нуклеотидних пар, що повторюються 150-300 разів.

Структурні гени кодують структуру білків. У 1958 р. Ф.Крік сформулював центральну догму молекулярної біології – інформація може бути перенесена від однієї нуклеїнової кислоти на іншу чи від нуклеїнової кислоти до білка. Ділянка хромосомної ДНК, що відповідає за синтез певного білка чи поліпептиду, називається **опероном**. Він складається з *промотора* – послідовності нуклеотидів, що впізнається різними регуляторними білками (*репресори* й *активатори*), *оператора* – структурного гена, *термінатора*. Ф.Жакоб і Ж.Моно запропонували наступну схему роботи оперона у кишкової палички на прикладі лактозної ділянки (*lak*-оперон). До ділянки, з якої починається оперон, приєднується білок-активатор, який забезпечує прикріплення РНК-полімерази до промотора. Лактоза (молочний цукор) має спорідненість з регуляторним білком, який у вільному стані здатний прикріплюватись до наступної частини оперона – оператора і таким чином перешкоджати роботі РНК-полімерази. Наявність лактози в середовищі дає можливість позбутися клітині вільного регуляторного білка завдяки його зв'язуванню. РНК-полімераза переміщується до власне генів і синтезує і-РНК, на основі якої утворюються ферменти для розщеплення та засвоєння лактози. Закінчується *lak*-оперон термінатором – ділянкою ДНК, що припиняє пересування РНК-полімерази і транскрипцію оперона.

Такий механізм роботи оперона виявився вірним не лише для ферментів, але й для інших білків прокаріот і вірусів та в основних рисах справедливий також для еукаріот.

Довгий час вважали, що ген є одиницею рекомбінації, мутації та генетичної функції. В 1930 р. О.С. Серебровський із співробітниками, вивчаючи у дрозофіли мутацію гена *scute* (редукція щетинок на тілі дрозофіли), отримали перші дані по мутаційним змінам, що торкаються не всього гена цілком. Дані про те, що ген складається з частин, які можна розділити кросинговером, були вперше отримані в 1949 р. американськими вченими М. Грін і К. Грін також на

дрозофілі при вивченні рецесивних мутантних алелей аутосомного гена *lozenge* (зменшення розміру очей у дрозофілі).

При вивченні первинної будови ряду структурних генів еукаріот виявилось, що в цих генах є ділянки, які не кодують ніякого продукту. Їх назвали **інтронами**, на відміну від **екзонів** – ділянки генів, які кодують їх специфічний продукт. Проте інтрони не містяться в бактерій та бактеріофагів. Значення і функції інтронів у генах еукаріот у великій мірі залишається не вивченим.

Використовуючи базову інформацію, яка стосується структури генів та регуляції їх активності, стає можливим проводити маніпулювання генетичним матеріалом на різних організмах. Нова галузь молекулярної біології – **генна інженерія**, що розробляє методи експериментальної перебудови геному організму, змінюючи вміщену в ньому генетичну інформацію. До генетичної інженерії прийнято відносити наступні операції:

- 1) синтез генів поза організмом;
- 2) вилучення з клітин окремих генів чи генетичних структур;
- 3) направлену перебудову виділених структур;
- 4) копіювання і розмноження виділених або синтезованих генів чи генетичних структур;
- 5) перенесення і включення таких генів або генетичних структур в підлягаючий зміні геном;
- б) експериментальне поєднання різних геномів в одній клітині.

Вперше синтез гена було здійснено хімічним шляхом у 1969 р. індійським ученим Хораною зі співробітниками. Початок генетичної інженерії покладено П.Бергом в 1972 р., який одержав перші гібридні ДНК. Це дозволило надалі вводити в геном організму тільки конкретний ген будь-якого походження поза зв'язку зі статевою сумісністю донора та реципієнта, прискорило та значно полегшило проблеми покращення сортів та порід. Найбільші успіхи генетичної інженерії пов'язані з мікробіологічним синтезом просто організованих білків

тваринного (людського) походження (гормони, ферменти, інтерферон та ін.). Найбільш високі шанси першочергового використання генетичної інженерії в трьох практичних областях: реакція на гербіциди, стійкість до шкідників та хвороб, якість продукції. В наступному очікуються успіхи покращення симбіотичної фіксації азоту бобовими та іншими культурами, підвищення ефективності фотосинтезу та стресових факторів середовища.

Завдання для самостійної роботи

1. Ознайомтеся з молекулярною структурою хромосом.
2. Прослідкуйте стадії дозрівання РНК в клітинах еукаріот. З чим пов'язана необхідність проходження в клітині процесингу і сплайсингу?
3. Порівняйте такі поняття, як пенетрантність і експресивність генів. Відповідь підкріплюйте прикладами.
4. Ознайомтеся з історією та основними напрямками і методами досліджень генної інженерії.

Питання для самоперевірки

1. Сучасні уявлення про ген.
2. Що є основною причиною наявності надлишкової ДНК в клітинах еукаріот?
3. Як, на вашу думку, можна пояснити відсутність інтронів у бактеріофагів і їх наявність у вірусів еукаріот?
4. Яка будова оперона?
5. Чому наявність лактози активує, а відсутність – блокує роботу *lac*-оперона?
6. Які успіхи та перспективи генної інженерії?

МІНЛИВІСТЬ ОРГАНІЗМІВ

Процес виникнення відмінностей між особинами одного покоління й особинами різних поколінь називають **мінливістю**. Розрізняють мінливість *спадкову* (генотипну) і *неспадкову* (модифікаційну). Генотипна мінливість у свою чергу поділяється на комбінаційну і мутаційну.

Модифікаційна мінливість пов'язана з реакцією того самого генотипу на

зміну зовнішніх умов. Виявляється вона у вигляді модифікацій (неспадкових змін). Для розвитку будь-якої ознаки необхідні певні умови. Ступінь прояву ознаки може бути різним в залежності від умов. Організми успадковують не самі ознаки чи властивості, а гени, що визначають лише можливість розвитку саме цих ознак і властивостей. Межі модифікаційної мінливості кожної ознаки залежать від норми реагування організму (норма реакції). *Норма реагування* – це здатність генотипу змінювати ступінь прояву ознак у визначених межах залежно від умов зовнішнього середовища. Норма реагування визначає пристосувальні можливості сортів і райони їхнього поширення. Ступінь вираженості модифікацій, як правило, пропорційний силі та тривалості дії фактора на організм. При вегетативному або партеногенетичному розмноженні модифікації можуть зберігатися протягом декількох поколінь. Оскільки модифікації розглядаються як реакція організму на зовнішній фактор, вони часто корисні й мають адаптивний характер. Неспадкові зміни можуть бути викликані й тоді, якщо організм потрапляє в незвичайні або екстремальні умови існування. Аномальні зміни, які проявляються в таких умовах, як правило, не мають адаптивний характер і називаються морфозами. Іноді вони фенотипово нагадують прояв відомих генів, тоді їх визначають як *фенокопії*.

Комбінаційна мінливість виникає в результаті рекомбіногенезу (наслідок кросинговеру) і перекомбінації генів при гібридизації. При даному типі мінливості самі гени не змінюються, змінюються їхні сполучення і характер взаємодії в системі генотипу. Комбінаційна мінливість широко використовується в селекційній практиці і відіграє важливу роль в еволюції організмів.

Мутаційна мінливість обумовлена структурними змінами генів чи хромосом, а також зміною числа хромосом. Мутації можуть виникати в природі без втручання людини – спонтанний мутагенез і штучно під впливом спеціальних мутагенних факторів – індукований мутагенез.

Термін «мутація» був запропонований у 1901р. Г. де Фрізом, котрий

вперше встановив основні закономірності мутаційної мінливості:

1. Мутації можуть відтворюватися в поколіннях, тобто є спадковими.
2. Мутації виникають раптово в окремих особинах, носять випадковий ненаправлений характер, можуть бути рецесивними і домінантними.
3. Мутації можуть здійснюватися в різних напрямках, торкатися однієї чи кількох ознак і властивостей, можуть бути корисними і шкідливими.
4. Ті самі мутації можуть виникати повторно.

Характер мутаційної мінливості підпорядковується **закону гомологічних рядів спадкової мінливості М.І.Вавилова**: *“Види і роди, генетично близькі, характеризуються подібними рядами спадкової мінливості з такою правильністю, що, знаючи ряд форм у межах одного виду, можна передбачати наявність паралельних форм в інших видів і родів. Чим ближче генетично розташовані в загальній системі роди (види), тим повніша подібність у рядах їхньої мінливості”*. Цілі родини рослин у загальному характеризуються визначеним циклом мінливості, що проходить через усі роди і види, що складають родину.

Ознаки відмінностей модифікацій від мутацій

Модифікації	Мутації
1. Визначеність: кожний фактор викликає зміни визначених ознак у визначеному напрямку.	1. Невизначеність: один і той же фактор може викликати зміни різних ознак у різних напрямках, або різні фактори можуть викликати однакові зміни.
2. Ступінь зміни ознаки прямо пропорційний силі та тривалості дії фактора, що викликає зміну.	2. Ступінь зміни ознаки не залежить від сили та тривалості дії зовнішнього фактора, що викликає зміну.
3. Переважно мають адаптивний характер.	3. Не мають адаптивного значення (лише у деяких випадках).
4. У більшості випадків зворотні, тобто після припинення дії фактора через деякий час зникають.	4. Константні, тобто не зникають протягом життя особин.
5. Не успадковуються.	5. Успадковуються.

За фенотипним проявом мутації поділяють на *морфологічні, фізіологічні і біохімічні*. За характером прояву мутації бувають *домінантні і рецесивні*; за адаптивною цінністю розрізняють *нейтральні мутації, корисні, шкідливі (летальні і напівлетальні)*.

За характером впливу на генотип мутації поділяються на:

- *генні* (точкові), обумовлені зміною структури гена;
- *хромосомні перебудови* – зміна структури хромосом через їхні розриви і неправильне з'єднання;
- *геномні* мутації виникають при зміні числа хромосом (гаплоїдія, автополіплоїдія, алополіплоїдія, анеуплоїдія);
- *цитоплазматичні* мутації, пов'язані зі зміною ДНК органел цитоплазми (плазмагенів).

Мутації можна штучно одержувати за допомогою різноманітних факторів (мутагенів): рентгенівського і гамма-випромінювання, що є похідним радіоактивних елементів, альфа-, бета-частинок, нейтронів, ультрафіолетового і лазерного випромінювання, різних хімічних речовин.

Розроблено багато прийомів індукування мутацій. У селекції за допомогою індукованого мутагенезу можна розв'язувати різні завдання – одержання цінних мутантів (стійких до хвороб і шкідників, до несприятливих умов середовища, скоростиглих, з поліпшеною якістю продукції). На основі цінних мутацій створені високопродуктивні сорти пшениці, ячменю, вівса, гороху, картоплі, помідорів, кавунів, буряків, соняшнику, люпину, льону, арахісу, яблуні, груші та ін.

Завдання для самостійної роботи

1. Ознайомтесь з формами мінливості.
2. З'ясуєте, що таке норма реагування і для чого агроному необхідно знати норму реагування кожної культури, сорту.
3. Вивчіть принципи класифікації мутацій, наведіть приклади використання мутацій у практиці.
4. З'ясуєте, які фактори господарської діяльності у вашому регіоні можуть викликати

мутагенні ефекти на рослини, тварини і людину.

Питання для самоперевірки

1. Поняття про мінливість організмів (типи мінливості). Взаємозв'язок між спадковістю і мінливістю.
2. Модифікаційна мінливість.
3. Комбінаційна мінливість як результат статевої гібридизації комбінування генів у гібридних поколіннях.
4. Мутаційна мінливість як джерело появи нових ознак.
5. Значення мутацій в еволюційному процесі і селекції. Сучасна класифікація мутацій.
6. Методи одержання експериментальних мутацій і їхнє значення в селекції.
7. Закон гомологічних рядів у спадковій мінливості М.І.Вавилова, його значення.
8. Мутагени середовища.
9. Мутагенез і спадковість людини.

2.10. ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ

Людина має ті ж самі загальнобіологічні властивості, які характерні для інших живих систем, зокрема запрограмований тип обміну речовин, здатність до саморегуляції та розмноження. Розділ генетики, що вивчає успадкування та мінливість ознак людини, називається *антропогенетикою*. Її основи закладені в другій половині XIX ст. Ф. Гальтоном. До методів, які розроблені антропогенетикою для вивчення спадковості людини належать:

- *генеалогічний метод* – вивчення успадкування ознак шляхом складання й аналізу родоводів;
- *цитогенетичний метод* – одночасне вивчення каріотипу і характеру успадкування ознак. Використовується у медико-генетичному консультуванні;
- *близнюковий метод* – оцінка ролі генотипу і середовища на формування ознак людини;
- *популяційно-статистичний метод* – вивчення генетичної структури популяцій та визначення генних частот;

- *онтогенетичний метод* – вивчення закономірностей прояву певної ознаки або захворювання в ході індивідуального розвитку та виявлення гетерозиготних носіїв шкідливих рецесивних генів.

Точну кількість хромосом – 46 у соматичних клітинах людини було визначено А. Леваном у 1956 р. Весь диплоїдний набір нараховує $7,1 \times 10^4$ пар нуклеотидів і включає близько 100 тис. генів. Людина підлягає тим же законам спадковості, що і решта організмів: відомі випадки взаємодії генів, плейотропного ефекту, зчеплення генів. Стать людини визначається хромосомним механізмом і поділяється на чоловічу – ХУ і жіночу – ХХ.

Більшість індивідуальних особливостей людини не можна розділити на альтернативні фенотипові класи. Успадкування інтелекту і характеру залишається однією з найскладніших проблем. Для людини описана велика кількість різних мутацій, виявлений характер їх успадкування, встановлені серії множинних алелей, зчеплені й незчеплені з статтю гени, відкриті й вивчені явища нерозходження хромосом і різні хромосомні перебудови. За даними ВООЗ частота спадкової патології в людських популяціях становить близько 5%. Фізичні чи біохімічні аномалії, що існують у людини від народження є вродженими хворобами. Причини їх виникнення можуть бути генетично зумовлені, а також набуті в результаті негативного впливу зовнішніх факторів на процеси ембріогенезу.

Хромосомні хвороби зумовлюються зміною структури або кількості хромосом. Загальна частота їх у новонароджених становить близько 0,6%. Генні мутації можуть виникати внаслідок відставання окремої хромосоми під час анафазного руху. Нерозходження хромосом під час мітозу, яке інколи відбувається на ранніх стадіях дроблення зиготи, призводить до розвитку організмів-мозаїків, тіло яких включає клітини з різним каріотипом. Це може бути однією з причин гермафродитизму. Серед новонароджених найчастіше зустрічаються аномалії статевих хромосом (синдром Шершевського-Тернера ХО, Клайнфельтера ХХУ, трисомія за Х-хромосоною ХХХ та ін.). Як правило,

ці синдроми супроводжуються зниженням плодючості чи безплідністю, порушенням конституції тіла та патологією окремих систем органів, розумовою відсталістю.

Першою аномалією аутосом, описаної в людини, був *синдром Дауна* – трисомія за 21 хромосомою. Хвороба Дауна супроводжується вираженою розумовою відсталістю, малим зростом, широким округлим обличчям, близько розміщеними щільними очима, косоокістю, напіввідкритим ротом, особливим розміщенням ліній долоні, тощо. Частота цієї аномалії 1:650 і зростає з віком матері. Не описано жодного випадку трисомії чи моносомії по найбільших перших хромосомах. Проте діти з трисомією 13 – 18 хромосом живуть кілька місяців.

Структурні хромосомні перебудови (делеції, транслокації, інверсії) зустрічаються з частотою близько 0,2% і також викликають важкі хвороби: синдром кошачого крику (делеція 5-ої хромосоми), мікроцефалію, вроджений порок серця та ін. Більшість зародків (40-66%) з структурним і кількісним порушенням хромосом елімінується. Безплідність особин з хромосомними аномаліями не дає можливості нагромаджуватись спадковим патологіям у популяціях. Причинами, що збільшують частоту порушення хромосом можуть бути радіація, хімічні й вірусні агенти, алкоголь, психічні травми, голодування. Частота народження дітей з хромосомними аномаліями залежить і від віку матері. Так, діти, хворі на синдром Дауна, з'являються в жінок 15-29 річного віку з частотою 0,03%, а в 40-річних – 1%. Дослідження показують, що серед населення в середньому близько 5% мають ті чи інші морфологічні, фізіологічні чи біохімічні дефекти, які виникли в їхніх батьків чи більш віддалених предків.

Причинами спадкових хвороб часто бувають генні точкові мутації. Вони призводять до розвитку *молекулярних спадкових хвороб* (серповидно-клітинна анемія, фенілкетонурія, алькаптонурія та ін.), що викликані спадковою дефектністю білків. Фенілкетонурія – важка форма ідіотії, пов'язана з

порушенням обміну фенілаланіну: його надлишок перетворюється в фенілпірровиноградну кислоту, яка негативно впливає на мозок людини. Галактоземія – рецесивне захворювання, пов'язане з відсутністю синтезу в дитини ферменту, завдяки якому галактоза включається в загальний процес метаболізму. Альбінізм – розвивається в результаті відсутності пігменту меланіну, синтез якого обумовлює фермент тирозиназа.

Здавна помічено, що і ракові захворювання мають спадкову природу. Відповідно до сформульованої мутаційної теорії раку, злоякісні пухлини виникають внаслідок хромосомних чи генних мутацій соматичних клітин. Як правило, геномні і хромосомні мутації (за винятком делеції 21 філадельфійської

Генетичні хвороби людини і частота їх виникнення

Мутантна ознака	Частота мутацій ($\times 10^{-4}$)
Домінантні аутосомні мутації	
Хорея Гентінгтона	0,2-0,5
Ретинобластома	0,4-2,3
Синдром Ваанденбурга (частковий альбінізм, глухота і т. д.)	0,4-0,5
Аниридія	0,5
Мікрофтальмія без психічних дефектів	0,5
Арахнодактилія	0,5
М'язева дистрофія	0,8
Епілоїя (вид мозкової пухлини)	0,8-1,2
Ядерна аномалія Пельгера	0,8
Хондродистрофія	4,2
Нейрофіброматоз	13-25
Вроджена міотонія	0,4
Рецесивні аутосомні мутації	
Мікрофтальмія і анофтальмія	1-2

Альбінізм	2,8-3,3
Вроджений іхтіоз	1,1
Пухирчастий епідермоліз	5,0
Вроджена аміотонія	2,0
Мікроцефалія	2,7
Фенілкетонурія	2,5-8,0
Дитяча амавротична ідіотія	1,1
Рецесивні зчеплені з статтю мутації	
Гемофілія	2,0-3,2
М'язева дистрофія Дюшена	4,3-9,9
Зчеплений з статтю іхтіоз	2,4

хромосоми) не є специфічною причиною злоякісного росту. Багато фактів свідчать і про відсутність мутацій – як причин виникнення раку. На даний час виникла і знайшла підтвердження нова теорія виникнення цього захворювання – вірусно-генетична. Виявлено велику кількість *онкогенних вірусів*, які так змінюють властивості клітини-хазяїна, що вона набуває властивостей до невпинного і неконтрольованого поділу. Відповідно до вірусно-генетичної теорії, після проникнення онкогенного віруса в клітину, його геном вбудовується в одну з хромосом. Клітина при цьому набуває здатності неконтрольовано ділитися. Розмножуючись, нащадки клітини утворюють пухлину, в якій вільного віруса немає, а є лише вірусний геном (*онкоген*), що став частиною хромосомного апарату. Виявлено в онкогенних вірусів фермент – *зворотню транскриптазу (ревертазу)*, який забезпечує передачу інформації з РНК на ДНК. Це відкриття, що зроблене американськими вченими Г. Дьомінім і Д. Балтімором, пояснило механізм вбудовування геному РНК-вмісних онкогенних вірусів у хромосому еукаріот.

Важливе значення при вивченні ролі генотипу і зовнішніх факторів у виникненні та розвитку ознак, властивостей і захворювань організму має дослідження близнюків. Якщо ознака проявляється в обох близнюків, то це

називається конкордантністю, якщо в одного з них – то дискордантністю. У зв'язку зі зростанням частоти спадкових хвороб, починає стрімко зростати значення медичної генетики та медико-генетичного консультування. Сучасна медична генетика працює над розв'язанням таких головних проблем:

1. Розробка і вдосконалення методів діагностики спадкових хвороб.
2. Вивчення особливостей їх успадкування.
3. Поліпшення профілактики спадкових хвороб. Пошук простих і надійних методів виявлення гетерозиготних носіїв шкідливих рецесивних генів.
4. З'ясування механізмів патогенезу (молекулярних причин спадкових захворювань). Розробка ефективних методів їх лікування.
5. Розробка та вдосконалення методів дородової діагностики спадкових хвороб.
6. Вивчення впливу факторів середовища на частоту спадкових захворювань і тератогенних відхилень у ході ембріогенезу.
7. Вивчення провокуючих факторів, які сприяють прояву мультифакторіальних хвороб.

Завдання для самостійної роботи

1. Дати характеристику методам вивчення генетики людини.
2. Погляди на евгеніку – як напрямок генетики в різні історичні часи.
3. Визначити основні причини нинішнього підвищення частоти виникнення спадкових захворювань.
4. Ознайомитися із особливостями каріотипу людини.
5. Як, взявши за основу вірусно-генетичну теорію раку, можна пояснити канцерогенну дію багатьох мутагенів.

Питання для самоперевірки

1. Який розділ генетики і на основі яких методів вивчає генетику людини?
2. Які групи спадкових хвороб людини вам відомі?
3. З якими хромосомними аномаліями пов'язані синдроми Клайнфельтера, Тернера-Шершевського, трисомія за X-хромосомою, Дауна.

4. Поясніть причину ненагромадження спадкових патологій з геномними та хромосомними аномаліями у популяціях людей.
5. Що є причиною виникнення спадкових молекулярних хвороб? Наведіть приклади таких порушень.
6. В чому суть сучасної теорії виникнення раку?
7. Поясніть механізм інтеграції геному ретровірусів у ДНК еукаріотичних організмів.

2. 11. ПОЛІПЛОЇДІЯ

Явище зміни числа хромосом у клітині називають *поліплоїдією*. По суті, поліплоїдія – це одна з форм мутацій – дуплікація генома. В організмі, що розмножується статевим шляхом, наявні два типи клітин, що розрізняються за числом хромосом: диплоїдні ($2n$) – клітини соматичних тканин і гаплоїдні (n) – статеві клітини, що пройшли редукційний поділ. Але існують організми з числом хромосом $3n$; $4n$; $5n$; $6n$ та з ін.

Сукупність генів гаплоїдного набору хромосом називається геномом. Було встановлено, що більше половини видів покритонасінних рослин є поліплоїдами. В багатьох родах рослин різні види утворюють правильні природні поліплоїдні ряди: пшениця (*Triticum*) 14; 28; 42; овес (*Avena*) 14; 28; 42; слива (*Prunus*) 16; 32; 48; малина (*Rubus*) 14; 21; 28; суниця (*Fragaria*) 14; 28; 42; 56; троянда (*Rosa*) 14; 21; 28; 35; 42; 56; пасльонові (*Solanum*) 12; 24; 36; 48; 60; 72; 96; 108; 144; пирій (*Agropyrum*) 14; 28; 52; 56; 70 та багато інших.

Вихідним набором хромосом будь-якого поліплоїдного ряду є гаплоїдне їхнє число, так зване основне число. Воно позначається символом « x ». Таким чином, **основне число** – це гаплоїдне число хромосом, кратне збільшення якого утворює даний поліплоїдний ряд.

Розрізняють 2 типи виникнення поліплоїдії: *мітотичний* і *мейотичний*. Перший з них пов'язаний з порушеннями мітозу в соматичних клітинах, другий – з порушенням мейозу – процесу утворення мікро- і макроспор. Зміна числа хромосом може відбуватися за рахунок збільшення чи зменшення числа цілих

гаплоїдних наборів чи окремих хромосом. Організми, у яких відбулося множення цілих гаплоїдних наборів, називають власне **поліплоїдами** чи **еупліїдами**. Поліплоїди, у яких число хромосом не є кратним гаплоїдному, називають **гетероплоїдами** чи **анеуплоїдами**.

Найбільш поширені геномні мутації

Автополіплоїди і гаплоїди		Алополіплоїди		Анеуплоїди	
Назва	Геномний склад	Назва	Геномний склад	Назва	Геномний склад
<i>Гаплоїд</i>	A	<i>Амфідиплоїд двохвидовий</i>	AABB	<i>Анеуплоїд</i>	2n+X
<i>Гомодиплоїд</i>	AA	<i>Амфідиплоїд трьохвидовий</i>	AABBCC	<i>Трисомик</i>	2n+1
<i>Триплоїд</i>	AAA	<i>Сексвіполіплоїд</i>	AAAABB	<i>Тетрасомик</i>	2n+2
<i>Тетраплоїд</i>	AAAA	<i>Доповнена лінія</i>	AA+2 _B	<i>Моносомик</i>	2n-1
<i>Пентаплоїд</i>	AAAAA	<i>Заміщена лінія</i>	AA-2 _A +2 _B	<i>Нулісомик</i>	2n-2

Автополіплоїдія – кратне збільшення числа хромосом в організмів того самого виду. В залежності від числа однакових геномів їх називають триплоїдами (3x), тетраплоїдами (4x), гексаплоїдами (6x) і т. д. Вони можуть бути *спонтанними* і *штучними (індукованими)*. Причини виникнення спонтанних поліплоїдів можуть бути різні: порушення мітозу (нерозходження сестринських хроматид в анафазі, відсутність цитокінезу, порушення функцій мітотичного апарата, в першу чергу веретена поділу), мейозу, гаметогенезу чи початкових етапів ембріогенезу..

Індуковані поліплоїди одержують під впливом *колхіцину*, *аценафтену* та інших речовин на мітотичний поділ клітин меристеми точок рослу.

Автополіплоїдія впливає на морфологічні ознаки рослин, мейоз, на успадкування властивостей і ознак.

У результаті збільшення числа хромосом збільшуються розміри клітин і ядер, кількість пластид, мітохондрій, збільшуються розміри листків, довжина і товщина стебла. Плоди, насіння, квітки, пилкові зерна в автополіплоїдів також крупніші в порівнянні з диплоїдами. Але поліплоїдія викликає уповільнення

темтів клітинних поділів, зниження насінневої продуктивності.

Для кожного виду існує оптимальний рівень плоідності. Багато цінних сільськогосподарських культур виникли на основі поліплоїдії в результаті селекції: тетраплоїдні сорти жита, гречки, редиски, кавунів, яблуні, груші, конюшини, триплоїдні гібриди цукрового буряка, цукровокормові гібриди буряка, тетраплоїдні і триплоїдні сорти винограду, цитрусових тощо.

Аллоплоїдія – кратне збільшення хромосомних наборів у міжвидових чи міжродових гібридів. Аллоплоїдію інакше називають гібридною поліплоїдією. Міжвидові і міжродові гібриди, як правило, стерильні. Подвоєння числа хромосом у таких гібридів дозволяє відновити їхню фертильність. Вперше теорію штучного створення амфідиплоїдів запропонував Г.Д. Карпеченко в 1924 р. Він схрестив редьку ($2n=18$) з капустою ($2n=18$). Гібриди F_1 були стерильні. Після подвоєння числа хромосом відновилися фертильність, рослини дали константне плідне потомство. Хоча цей амфідиплоїд поєднав небажані ознаки (підземну частину капусти з надземною частиною редьки), Г.Д. Карпеченко вказав шлях отримання цінних амфідиплоїдів у багатьох культур.

Практичне значення має *тритікале* (пшенично-житній амфідиплоїд) як зернокармова культура. Тритікале розрізняють за способом життя (ярі й озимі), за плоідністю – гаксаплоїдні та октаплоїдні. Все більшого поширення набуває *йошта* (смородино-агрусівий амфідиплоїд) та ін.

Анеуплодія – це зміна числа окремих хромосом. Виникають вони внаслідок випадкових порушень мейозу чи мітозу. Використовуються в селекції для одержання заміщених ліній, а також побудови генетичних карт. Уперше серії моно-, нулі- і тетрасомиків у м'якої пшениці сорту Чайніз Спрінг у 40-50 роках одержав Е. Сірс з потомства гаплоїдів і триплоїдів. В даний час ведеться велика робота зі створення серій нулісомних ліній, цінних сортів пшениці. На їхній основі створюються ізогенні лінії й одержують рослини з заміщеними хромосомами. Створені серії нулісомних ліній помідорів та інших рослин.

Гаплоїдія – зменшення числа хромосом у соматичних рядах клітин видів удвічі, тобто це процес виникнення організмів з гаплоїдних генеративних клітин. У багатьох рослин гаплоїди можна одержати шляхом культури пилку і насінних зачатків на штучному живильному середовищі *in vitro*. Одна з характерних рис гаплоїдів – зменшення розмірів усіх клітин і органів. В зв'язку з тим, що в генотипі гаплоїдів одинарний набір хромосом, у їхньому фенотипі можуть виявлятися не тільки домінантні, але і рецесивні гени. Це одна з причин того, що гаплоїди перехреснозапильних рослин маложиттєздатні. *Моногаплоїди* найчастіше стерильні. У практиці гаплоїди безпосередньо не використовуються, їх переводять на диплоїдний рівень для одержання гомозиготних ліній (*гомодиплоїдів*), скорочуючи в такий спосіб селекційний процес створення гомогенного матеріалу при селекції на гетерозис. Від гомодиплоїдів слід відрізнити дигаплоїди, які отримують з тетраплоїдів шляхом зменшення удвічі числа хромосом.

Завдання для самостійної роботи

1. Ознайомтесь з типами поліплоїдії і класифікацією поліплоїдів.
2. Усвідомте можливості практичного використання різних типів поліплоїдів у сільськогосподарському виробництві.

Питання для самоперевірки

1. Поняття про поліплоїдію і поліплоїдні ряди. Класифікація поліплоїдів.
2. Експериментальна поліплоїдія і її значення в практичній селекції.
3. Тетраплоїдне жито, конюшина, гречка й інші культури, їхнє практичне значення.
4. Схема одержання триплоїдного цукрового буряка.

Зміст

Вступ	3
1. Загальні рекомендації	4
Список рекомендованої літератури	4
Теоретичне і практичне значення генетики як науки	5
Методичні поради для вивчення окремих тем	8
Цитологічні основи спадковості	8
Закономірності успадкування ознак при внутрішньовидовій гібридизації	19
Хромосомна теорія спадковості	32
Генетика статі	38
Цитоплазматична спадковість	45
Генетичний аналіз у мікроорганізмів	50
Молекулярні основи спадковості	55
Будова генів та регуляція їх активності	63
Мінливість організмів	67
Генетика людини	71
Поліплоїдія	77