

**ДРОГОБИЦЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ ПЕДАГОГІЧНИЙ  
УНІВЕРСИТЕТ імені ІВАНА ФРАНКА**

*Галина Клепач*

# **ГЕНЕТИКА З ОСНОВАМИ СЕЛЕКЦІЇ**

**Матеріали**

до самостійної роботи для студентів заочної форми навчання  
напряму підготовки 6.040102 “Біологія”

**Дрогобич  
2014**

УДК 575.827(07)

ББК 28.04р

К 48

*Рекомендовано до друку вченою радою Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка  
(протокол № 6 від 24. 04. 2014 р.)*

**Рецензенти:**

**Голуб Наталія Ярославівна**, кандидат біологічних наук, доцент кафедри генетики та біотехнології Львівського національного університету імені Івана Франка;

**Стахів Василь Іванович**, канд. біол. наук, доцент кафедри біології та хімії Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка.

**Відповідальний за випуск:**

**Монастирська Світлана Семенівна**, канд. біол. наук, доцент кафедри біології Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка.

**Клепач Г. М.**

**К 48**     **ГЕНЕТИКА З ОСНОВАМИ СЕЛЕКЦІЇ** : матеріали до самостійної роботи [для студентів заочної форми навчання ОКР “Бакалавр” напряму підготовки 6.040102 “Біологія”] / **Галина Миколаївна Клепач**. – Дрогобич : Видавничий відділ Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка, 2014. – 208 с.

Посібник написано відповідно до програми навчальної дисципліни “Генетика з основами селекції” до самостійної роботи для підготовки фахівців ОКР “Бакалавр” напряму підготовки 6.040102 “Біологія”, затвердженої вченою радою Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка (протокол № 2 від 17.02. 2011 р.). Видання містить програму навчальної дисципліни, теоретичні відомості та методичні поради до самостійного вивчення тем дисципліни, методичні поради до лабораторних і практичних занять, лабораторні і практичні заняття, словник генетичних термінів, додатки.

УДК 575.827(07)

ББК 28.04р

## ВСТУП

Генетика з основами селекції, що читається для студентів на пряму підготовки “Біологія”, – одна із сучасних природничих наук. Генетика є теоретичною і методологічною основою інших біологічних наук, оскільки універсальні закони спадковості та мінливості справедливі для всіх організмів. Вона успішно розвивається та доповнюється новими знаннями та здобутками завдяки успіхам і досягненням у таких природничих науках, як фізика, хімія, математика, молекулярна біологія, мікробіологія, вірусологія, ботаніка, зоологія та ін. Формування еволюційних поглядів було б не повним без знань про закономірності спадковості та мінливості, оскільки без глибокого пізнання механізмів мінливості генотипів організмів не можна зрозуміти суті біологічної еволюції як процесу зміни і дивергенції біологічних форм у часі, їх виникнення і розвитку. До того ж генетика має істотне практичне значення для людства через пряме відношення до селекції, охорони природи, екологічних проблем, проблем охорони здоров'я тощо.

Матеріали до самостійного вивчення курсу написано відповідно до навчальної програми з курсу “Генетика з основами селекції” та з урахуванням специфіки його викладання на заочній формі навчання. Тому видання містить програму навчальної дисципліни, методичні поради до самостійного вивчення тем дисципліни, практичні і лабораторні роботи, які пропонуються до виконання на аудиторних заняттях, словник термінів та додатки.

У методичних порадах до самостійного вивчення тем дисципліни наводяться теоретичні відомості, пропонуються питання різних рівнів складності, тестові і практичні завдання. Теоретичні питання укладено відповідно до змісту навчального матеріалу та орієнтовано на глибоке вивчення студентом важливих генетичних явищ, законів і закономірностей, їхній взаємозв'язок. Пропоновані тести містять завдання різної складності та потребують детальних і глибоких знань із конкретної теми, передбачають вибір однієї чи кількох правильних відповідей. Практичні завдання представлені генетичними задачами і вправами, які передбачають генетичний аналіз результатів розщеплення, їх пояснення, побудову схеми схрещувань.

У посібнику наводяться методичні поради до виконання та оформлення лабораторних робіт, які допоможуть студентові у правильній організації роботи при виконанні завдань на лабораторному занятті, правильному оформленні звіту до лабораторної роботи та його захисті, а також подано зразок оформлення звіту.

Лабораторні заняття, які пропонуються для виконання студентам, дають їм змогу ознайомитися із дикою і мутантними лініями популярного генетичного об'єкта – *Drosophila melanogaster*, здійснити аналіз мітотичної активності меристеми кореня цибулі ріпчастої та експрес-діагностику статевого хроматину, розглянути каріотиби людини в нормі та за патологій.

Практичні заняття, призначені для аудиторної роботи студентів, містять три типи завдань – теоретичні, тестові і практичні, які допоможуть їм освоїти важливі генетичні явища спадковості і мінливості, закріпити здобуті знання та

сформувані вміння розв'язувати генетичні задачі. Для допомоги наводяться зразки розв'язку деяких типових генетичних задач.

Словник генетичних термінів містить англійський варіант і тлумачення широковживаних понять, явищ, законів та закономірностей із генетики та селекції.

Додатки, наведені у посібнику, містять ілюстрації, схеми, таблиці, які є ефективним засобом наочності для студентів при опрацюванні завдань на лабораторних і практичних заняттях.

Матеріал посібника написаний на базі сучасної літератури з "Генетики" та "Селекції", яка вказана у посиланнях до методичних порад із тем дисципліни. Автор посібника висловлює подяку за консультування при його підготовці та укладанні викладачам кафедри генетики та біотехнології Львівського національного університету імені Івана Франка.

## **ПРОГРАМА** **початкової дисципліни “Генетика з основами селекції”**

**Програму уклали:** доцент кафедри біології Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка, кандидат біологічних наук **Клепач Г. М.**

**Рецензенти:** доцент кафедри генетики та біотехнології Львівського національного університету імені Івана Франка, кандидат біологічних наук, **Ярослава Черник**; доцент кафедри біології Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка, кандидат біологічних наук **Світлана Волошанська.**

Програма затверджена і рекомендована до друку вченою радою Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка (протокол № 2 від 17. 02. 2011 р.)

Курс “Генетика з основами селекції” у системі підготовки фахівців освітньо-кваліфікаційного рівня “Бакавр” у педагогічному університеті є нормативним. Предметом його вивчення є закономірності спадковості і мінливості організмів. Мета курсу – поглиблення знань про механізми успадкування ознак на різних рівнях життя та реалізацію генетичної програми організмів в онтогенезі за різноманітних умов, про структуру та функції генів з позицій молекулярної біології на основі сучасних досягнень.

### **ЗМІСТ ПРОГРАМИ**

**РОЗДІЛ I. Основні генетичні поняття.** Предмет, методи і завдання генетики. Основні етапи розвитку генетики. Роботи Менделя, їх значення у формуванні методології генетики. Роль вітчизняних та зарубіжних вчених у розвитку генетики і селекції. Об’єкти генетичних досліджень. Методи генетичного аналізу – гібридологічний, цитогенетичний, генеалогічний, молекулярно-генетичний та ін. Місце генетики серед біологічних наук. Значення генетики для біологічних та інших наук і практики, її місце та роль у сучасній біології, в народному господарстві та охороні здоров’я. Основні напрями розвитку сучасної генетики. Коротка характеристика її завдань.

**РОЗДІЛ II. Закономірності спадковості, встановлені Г. Менделем.** Спадковість. Закони спадковості. Закономірності успадкування при моногібридному схрещуванні (I закон Менделя). Закон розщеплення (II закон Менделя). Генотип і фенотип, гомозиготність і гетерозиготність. Зворотне та аналізуюче схрещування. Закономірності успадкування при ди- і полігібридному схрещуваннях. Закон незалежного комбінування ознак. Цитологічні основи моно-, ди- та полігібридного схрещувань. Статистичний характер законів розщеплення.

**РОЗДІЛ III. Матеріальні основи спадковості.** Роль ядра і цитоплазми у спадковості. Каріотип. Морфологічні типи хромосом. Політенні хромосоми. Хромосоми типу лампових щіток. Структура хромосом: гетеро- та еухроматинові райони. Штучні хромосоми еукаріот. Нуклеїнові кислоти як носії і гаранті реалізації генетичної інформації. Склад та структура ДНК і РНК. Рівні просторової організації хроматину. Компоненти хроматину еукаріот: нуклеосоми, гістони та негістонові білки. Мітоз, мейоз та їх генетична роль. Реплікація ДНК як передумова передачі генетичної інформації нащадкам. Загальна характеристика процесів реплікації. Транскрипція та її етапи. Трансляція, етапи трансляції. Інформаційна РНК як матриця для синтезу білка.

**РОЗДІЛ IV. Явище і суть взаємодії генів.** Алелі, взаємодія алелей; повне та неповне, локальне домінування, наддомінування, кодомінування. Множинний алелізм. Явище множинного алелізму. Типи взаємодії неалельних генів: комплементарність, епістаз. Полімерія. Некумулятивна та кумулятивна полімерія. Плейотропна дія генів. Летальні гени. Особливості та статистичний аналіз успадкування ознак. Пенетрантність та експресивність, норма реакції.

**РОЗДІЛ V. Генетика статі й успадкування, пов'язане зі статтю.** Поняття про статеві хромосоми. Гомо- та гетерогаметна стать. Типи формування статі. Типи хромосомного визначення статі. Теорії визначення статі. Особливості визначення статі у ссавців. Статевий хроматин і дозова компенсація генів X-хромосоми. Співвідношення статей у природі та проблеми його штучного регулювання. Методи штучного регулювання статі. Розщеплення за статтю. Залежні від статі та обмежені статтю ознаки. Особливості успадкування за повного і неповного зчеплення зі статтю. Успадкування при нерозходженні статевих хромосом.

**РОЗДІЛ VI. Хромосомна теорія спадковості.** Розвиток уявлень про складну будову гена. Хромосомна теорія спадковості і класичні уявлення про ген. Непрямі методи дослідження гена. Мутаційна та рекомбінаційна подільність гена. Внутрішньогенний кросинговер. Ген з позицій молекулярної генетики. Прямі методи дослідження гена. Ген як одиниця функції. Критерій алелізму – цис-транс тест. Методи дослідження гена. Перервна структура генів еукаріот. Генетичний код і його властивості. Властивості генетичного матеріалу еукаріот. Організація генетичного апарату бактерій та вірусів. Лактозний та триптофановий оперони кишкової палички.

**РОЗДІЛ VII. Зчеплене успадкування генів та кросинговер.** Порушення закону незалежного успадкування ознак. Групи зчеплення генів. Кросинговер, цитологічні докази його перебігу. Лінійне розташування генів у хромосомі. Генетичні та цитологічні карти хромосом. Кросинговер на стадії чотирьох хроматид. Молекулярні механізми перебігу кросинговеру. Фактори, які впливають на перебіг кросинговеру. Мітотичний і нерівний кросинговер. Види рекомбінаційних процесів. Процеси, які ведуть до рекомбінації у бактерій і бактеріофагів. Кон'югація у бактерій. Статевий фактор *Escherichia coli*. Трансформація. Стадії та умови трансформації, стан компетентності. Трансдукція. Загальна, специфічна та обортивна трансдукція. Плазмідні та мобільні генетичні елементи бактерій. Генетична рекомбінація у вірусів.

**РОЗДІЛ VIII. Цитоплазматичне успадкування.** Мітохондрії та пластиди як носії генетичної інформації. Методи вивчення структури та функцій хондріома. Методи вивчення структури та функцій пластома. Ознаки, що контролюються генами цитоплазми і хромосом. Інфекційні агенти і позахромосомні елементи клітин. Предетермінація цитоплазми, або материнський ефект.

**РОЗДІЛ IX. Модифікаційна мінливість.** Формування ознак як результат взаємодії генотипу та еко типу. Норма реакції генотипу. Класифікація мінливості. Закон гомологічних рядів у спадковій мінливості. Модифікаційна мінливість. Види модифікацій. Характерні особливості модифікаційної мінливості.

**РОЗДІЛ X. Геномні мутації та мутаційна мінливість. Закон гомологічних рядів М. І. Вавилова.** Закон гомологічних рядів М.І.Вавилова. Класифікація мутацій. Генні мутації. Класифікація генних мутацій. Молекулярна природа виникнення генних мутацій: заміни азотистих основ, випадання або вставки азотистих основ, нонсенс- міссенс- та фреймшифт- мутації. Спонтанний мутаційний процес. Радіаційний мутагенез. Мутагенна дія УФ-випромінювання. Хімічний мутагенез. Особливості мутагенної дії алкілюючих сполук, аналогів азотистих основ, азотистої кислоти. Хромосомні перебудови: делеції, дуплікації, інверсії, транслокації, транспозиції. Геномні мутації. Поліплоїдія. Роль поліплоїдії в еволюції та селекції. Автополіплоїди. Аллополіплоїди. Амфіплоїдія як механізм виникнення аллополіплоїдів. Анеуплоїдія. Мобільні генетичні елементи та мінливість генома. Генетична нестабільність. Мутагени навколишнього середовища. Охорона природи від забруднення генотоксичними агентами. Антимутагени. Методи вивчення мутаційної мінливості. Дослідження мутацій у мікроорганізмів. Метод збагачування (концентрування) мутантів. Метод відбитків (реплік). Використання елективних середовищ. Методи вивчення мутацій у бактеріофагів. Дослідження мутацій в еукаріотів. Механізми репарації пошкодженої ДНК. Типи репараційних процесів. Пряма реактивація пошкоджених молекул ДНК. Фотореактивація. Екзцизійна та постреплікативна (рекомбінаційна) репарація. Системи індукованої репарації. SOS-репарація.

**РОЗДІЛ XI. Генетика популяції і генетичні основи еволюції.** Поняття про вид та популяцію. Частоти генів та генотипів. Закон Харді-Вайнберга, умови його застосування. Генетична гетерогенність популяцій. Фактори динаміки генетичного складу популяції: порушення панміксії, дрейф генів, мутаційний процес, міжпопуляційні міграції, дія добору. Внутрішньопопуляційний генетичний поліморфізм та генетичний вантаж. Природний добір, його форми: рушійний, стабілізуючий, дизруптивний. Роль генетичних факторів в еволюції. Генетика людини. Основні напрями наукових досліджень у цій галузі.

**РОЗДІЛ XII. Генетичні основи селекційного процесу.** Селекція як наука. Методи селекції. Центри походження культурних рослин за М. І. Вавиловим. Поняття про породу, сорт, штам. Збереження генофонду культурних та диких рослин і тварин. Генетика кількісних ознак у селекції. Основні етапи

селекційного процесу. Використання спонтанних та індукованих мутацій, комбінативної мінливості в селекції тварин, рослин та мікроорганізмів. Досягнення селекціонерів України. Роль вітчизняних вчених у створенні сортів рослин, порід тварин та промислових штамів мікроорганізмів.

**РОЗДІЛ XIII. Системи схрещувань, що застосовуються в селекції рослин і тварин.** Системи схрещувань у селекції рослин та тварин. Інбридинг. Аутбридинг. Гетерозис і його генетичні механізми. Віддалена гібридизація організмів. Особливості міжвидової та міжродової гібридизації. Явище гетерозису, його види та генетичні механізми. Теорії гетерозису. Лінійна селекція. Генетична інженерія і нетрадиційні методи селекції. Методи добору і його види. Масовий та індивідуальний добір. Вплив умов зовнішнього середовища на ефективність добору.

#### **Орієнтовна тематика лабораторних робіт**

1. Вивчення дрозодіфи як об'єкта генетичних досліджень.
2. Дослідження мутацій у дрозодіфи.
3. Аналіз успадкування при моногібридному схрещуванні.
4. Аналіз зчепленого зі статтю успадкування.
5. Вивчення перебігу мітотичних фаз у еукаріотичних організмів.
6. Дослідження каріотипу людини.
7. Дослідження статевого хроматину. Експрес-діагностика кількості X-хромосом.
8. Відбір та ідентифікація мутантів мікроорганізмів.

#### **Орієнтовна тематика практичних занять**

1. Моногібридне схрещування.
2. Дигібридне схрещування.
3. Полігібридне схрещування.
4. Взаємодія неалельних генів.
5. Генетика статі.
6. Зчеплене успадкування генів. Кросинговер.
7. Матеріальні основи спадковості.
8. Генетика популяцій.

#### **Опис знань та вмінь, які повинен набути студент після вивчення даної дисципліни**

##### **Студенти повинні знати:**

**Основні поняття:** спадковість, мінливість, чиста лінія, гомозиготність, гетерозиготність, гемізиготність, хромосома, аутосома, еухроматин, гетерохроматин, центромера, теломери, гістони, ДНК, РНК, ген, хроматин, генотип, фенотип, фени, каріотип, політенні хромосоми, хромосоми типу лампових щіток, моногібридне схрещування, дигібридне схрещування, аналізуюче схрещування, крис-крос схрещування, метод  $\chi^2$ , голандричність,



множинний алелізм, повне домінування, неповне домінування, кодомінування, локальне домінування, комплементарність, епістаз, полімерія, плейотропія, пенетрантність, експресивність, норма реакції, білатеральний гінандроморф, мозаїки, кон'югація хромосом, кросинговер, рекомбінація, нерівний кросинговер, група зчеплення, інтерференція, ген, мутації, модифікації, морфози, кросинговер, хіази, цис-транс тест, тетрадний аналіз, алелізм, генетичний код, цистрон, оперон, транскрипція, РНК-полімераза, зворотна транскрипція, процесинг, сплайсинг, трансляція, оперон, мобільні генетичні елементи, кон'югація бактерій, плазміди, статевий фактор, трансформація, стан компетентності, трансдукція, трансдуктанти, сайт-специфічна рекомбінація, інтеграція, ексцизія, меризигота, гетерогенота, екотип, поліплоїдія, автополіплоїдія, аллополіплоїдія, амфіплоїдія, анеуплоїдія, гаплоїдія, хромосомні аберації, делеції, дуплікації, інверсії, транслокації, транспозиції, реверсії, нонсенс- міссенс- та фреймшифт-мутації, мутагени, канцерогени, антимутагени, радіопротектори, репарація, фоторективація, SOS-репарація, вид, популяція, біологічна еволюція, генофонд, канцерогени, мутагени, кількісні ознаки, панміксія, дрейф генів, мутаційний процес, потік генів, міжпопуляційні міграції, масовий добір, індивідуальний добір, генетичний поліморфізм, генетичний вантаж, дивергенція, методи: генеалогічний, близнюковий, цитогенетичний, біохімічний, онтогенетичний, популяційний, метод гібридизації соматичних клітин, конкордантність, дискордантність, спадкові захворювання, хромосомні та генні хвороби, хвороби зі спадковою схильністю, ахондроплазія, брахідактилія, гемофілія, дальтонізм, фенілкетонурія, синдром Дауна, медико-генетичне консультування, амніоцентез, селекція, порода, сорт, штам, аутбридинг, інбридинг, лінійна селекція, гетерозис.

**Закони:** I закон Менделя, II закон Менделя, III закон Менделя, закон гомологічних рядів спадкової мінливості, закон біогенетичний, закон Харді-Вайнберга.

### **Студенти повинні вміти:**

#### **а) загальна компетентність:**

- формулювати проблему, яка розглядається;
- визначати мету і завдання, відповідно до специфіки отриманого завдання;
- формулювати проблему, яка розглядається;
- будувати одну або кілька робочих гіпотез дослідження з певної теми;
- бути об'єктивним щодо проблем, які обговорюються;
- адаптувати набуті знання, які необхідні для планування і виконання експерименту та інтерпретації його результатів;
- складати план експерименту (послідовність дій і операцій під час експерименту) та вносити до нього зміни;
- описати методи і методику досліджень;
- критично осмислювати і використовувати різноманітну інформацію при вивченні конкретної теми;
- визначати власний рівень отриманих знань;

- застосовувати особистісно орієнтований підхід до вивчених тем;
- аналізувати результати своєї діяльності та виявляти переваги й недоліки в навчанні;

**б) компетентність, що відповідає предмету.**

**Знати:** методи генетики, різновиди схрещувань, закономірності спадковості при моно-, ди- та полігібридному схрещуваннях, взаємодію алельних і неалельних генів, перебіг мітозу та мейозу, структуру і просторову організацію хромосом, їх типи, типи формування статі у природі, розщеплення за статтю, порушення при нерозходженні статевих хромосом, різновиди кросинговеру та механізми їх перебігу, складну будову та властивості гена, властивості генетичного матеріалу, критерії алелізму – цис-транс тест, етапи транскрипції та трансляції, типи РНК-і ДНК-полімераз, перебіг процесів при сплайсингу РНК, рівні регуляції активності генів у про- та еукаріот, організацію генетичного апарату бактерій та вірусів, перебіг процесів при кон'югації, трансформації і трансдукції у бактерій, стадії та умови трансформації, різновиди трансдукції, перебігу генетичної рекомбінації у вірусів, характерні особливості модифікаційної мінливості, види морфозів, мутаційну теорію, види геномних мутацій, причини виникнення генних мутацій, класифікацію мутацій, особливості мутагенної дії алкілюючих сполук, азотистої кислоти, приклади мутагенів, антимутагенів та радіопротекторів, закон гомологічних рядів спадкової мінливості, типи репараційних процесів, диференціальну активність генів упродовж онтогенезу, роль ядра та ядерно - цитоплазматичних відношень, тканинно - специфічну активність генів, фактори, що визначають становлення ознак в онтогенезі, фактори динаміки генетичного складу популяції, генетичний поліморфізм та генетичний вантаж, природний добір та його форми, методи генетики людини, метод гібридизації соматичних клітин, методи молекулярної генетики і генної інженерії, вроджені та спадкові захворювання, причини виникнення та перспективи лікування спадкових захворювань, завдання медико-генетичного консультування, предмет та методи селекції, використання мутаційного процесу у селекції тварин, рослин та мікроорганізмів, системи схрещувань у селекції рослин та тварин, види гетерозису, методи добору, роль вітчизняних вчених у створенні сортів рослин, порід тварин та промислових штамів мікроорганізмів.

**Володіти:** основними тематичними поняттями та законами класичної генетики.

**Розв'язувати задачі** на моно-, ди- та полігібридне схрещування, з генетики статі, на взаємодію неалельних генів, на зчеплене успадкування генів та кросинговер, із матеріальних основ спадковості, генетики популяцій, генетичних основ селекції.

**Експериментально** вміти розрізняти нормальні та мутантні форми дрозофіли, вміти провести моногібридне схрещування дрозофіли, виготовляти тимчасовий фарбований фіксований препарат із корінців

меристеми рослин, розрізняти препарати політенних хромосом слинних залоз дрозоділи під мікроскопом, каріотиби людини, цибулі, гороху, бобу, пшениці, мишей та щурів та вміти їх читати.

## **КРИТЕРІЇ УСПІШНОСТІ НАВЧАННЯ ТА ЗАСОБИ ДІАГНОСТИКИ УСПІШНОСТІ НАВЧАННЯ**

Формою підсумкового контролю з дисципліни є екзамен. Формами і методами контролю досягнутих успіхів студента з даної навчальної дисципліни є захист лабораторних робіт, відповідь на практичних заняттях, виконання індивідуального завдання, модульні контрольні роботи.

Критерії оцінювання досягнутих успіхів студента із зазначеного курсу вказуються в його візитці.

Оцінювання досягнутих успіхів за семестр проводиться за системою оцінювання університету, після чого переводиться в національну шкалу оцінювання та шкалу ECTS, відповідно до “Положення про кредитно-модульну систему організації навчального процесу Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка”.

### **Шкала переведення сумарної модульної оцінки в екзаменаційну оцінку**

<b>Сумарна модульна оцінка (у балах)</b>	<b>Екзаменаційна оцінка, оцінка з диференційованого заліку</b>	<b>Сумарна модульна оцінка (у балах)</b>	<b>Оцінка за шкалою ECTS</b>
90 – 100	“відмінно”	90 – 100	A
75 – 89	“добре”	82 – 89	B
		75 – 81	C
60 – 74	“задовільно”	67 – 74	D
		60 – 66	E
0 – 59	“незадовільно”	35 – 59	FX
		0 – 34	F

## Список рекомендованої літератури та методичних матеріалів

### Основна:

1. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демідов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2000. – 292 с.
2. Загальна і молекулярна генетика: практикум / С. В. Демідов, В. Ф. Безруков, А. В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – 240 с.
3. Задачі з генетики: навчальний посібник / Д. М. Голда., С. В. Демідов, Т. А. Решетняк. – К. : Фітосоціоцентр, 2004. – 116 с.
4. Тоцький В. М. Генетика. – Вид. 2-ге. – Одеса : Астропринт, 2002. – 712 с.
5. Тоцький В. М. Генетика. – Вид. 3-ге. – Одеса : Астропринт, 2008. – 715 с.

### Додаткова:

6. Гайсинович А.Е. Зарождение и развитие генетики. – М. : Наука, 1988. – 275 с.
7. Гершензон С.М. Основы современной генетики. – К. : Наук. думка, 1983. – 465 с.
8. Голда Д.М. Генетика. Історія. Відкриття. Персоналії. Терміни. – К. : Фітосоціоцентр, 2004. – 128 с.
9. Горбунова В.Н. Введение в молекулярную диагностику и генотерапию наследственных заболеваний / В. Н. Горбунова, В. С. Баранов / С-Пб. : Спец. лит-ра, 1997. – 295 с.
10. Докинз Р. Эгоистичный ген. – М. : Мир, 1993. – 125 с.
11. Льюин Б. Гены : пер. с англ. – М. : Мир, 1987. – 528 с.
12. Молекулярная биология клетки / Б. Албертс, Д. Брей, Дж. Льюис и др. – В 3-х т. – Т. 1. – М. : Мир, 1994. – 405 с.
13. Молекулярная биология: структура и биосинтез нуклеиновых кислот // В. И. Агол, А. А. Богданов, В. А. Гвоздев и др. / под. ред. А. С. Спирина. – М. : Высшая школа, 1990. – 206 с.
14. Дубинин Н.П. Общая генетика. – М. : Наука, 1986. – 367 с.
15. Кайданов Л.З. Генетика популяций. – М. : Высшая школа, 1996. – 345 с.
16. Классики советской генетики / под ред. Жуковского П.М. – Ленинград : Наука, 1968. – 205 с.
17. Мазер К. Биометрическая генетика / К. Мазер, Дж. Джинкс. – М. : Мир, 1985. – 285 с.
18. Мендель Г. Опыты над растительными гибридами. – М. : Наука, 1965. – 265 с.
19. Поповский М. Дело академика Вавилова. – М. : Книга, 1990. – 303 с.
20. Смирнов В.Г. Цитогенетика. – М. : Высшая школа, 1991. – 376 с.
21. Стент Г. Молекулярная генетика / Г. Стент, Р. Кэлиндер. – М. : Мир, 1981. – 387 с.
22. Уотсон Дж. Молекулярная биология гена. – М. : Мир, 1978. – 395 с.
23. Уотсон Дж. Рекомбинантные ДНК / Дж. Уотсон, Дж. Туз, Д. Курц. – М. : Мир, 1986. – 356 с.

24. Фогель Ф. Генетика человека / Ф. Фогель, А. Мотульски. – В 3-х томах. – Т.1. – М. : Мир, 1989. – 312 с.
25. Фогель Ф. Генетика человека / Ф. Фогель, А. Мотульски. – В 3-х томах. – Т. 2. – М. : Мир, 1989. – 378 с.
26. Фогель Ф. Генетика человека / Ф. Фогель, А. Мотульски. – В 3-х томах. – Т. 3. – М. : Мир, 1989. – 366 с.
27. Фолконер Д.С. Введение в генетику количественных признаков. – М. : Агропромиздат, 1985. – 235 с.
28. Щелкунов С.Н. Генетическая инженерия. – Новосибирск : Сиб. унив. изд-во, 2004. – 496 с.

### **Методичне забезпечення:**

1. Павлішко Г. Методичні вказівки для лабораторних і практичних робіт з Генетики з основами селекції [для студентів біологічного факультету]. – Дрогобич : Редакційно-видавничий відділ Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка, 2006. – 75 с.
2. Павлішко Г. Методичні вказівки до самостійної роботи студентів з курсу “Генетика з основами селекції” [для студентів спеціальності “ПМСО. Біологія і хімія”]. – Дрогобич : Редакційно-видавничий відділ Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка, 2007. – 129 с.

# МЕТОДИЧНІ ПОРАДИ ДО САМОСТІЙНОГО ВИВЧЕННЯ ТЕМ ДИСЦИПЛІНИ

## ТЕМА I. ОСНОВНІ ГЕНЕТИЧНІ ПОНЯТТЯ

**Теоретичні відомості.** Генетика вивчає такі властивості живих організмів як спадковість і мінливість. Термін “генетика” був уведений У. Бетсоном (1906), котрий визначив нову науку як фізіологію спадковості і мінливості. Слово “генетика” походить від латинського “geneo” (породжую). Отже, генетика – це наука про дві найбільш універсальні властивості живих об’єктів – спадковість і мінливість.

**Спадковість** – це властивість батьків передавати свої ознаки й особливості розвитку наступному поколінню. Вона забезпечує певну консервативність живої матерії завдяки наявності матеріальних носіїв спадковості – генів. **Успадковування** – це процес передачі генів (і відповідно ознак) нащадкам. **Ген** – одиниця спадковості, що визначає окрему найбільш елементарну ознаку, наприклад, структуру однієї молекули ДНК або РНК, що несе генетичну інформацію про елементарну функцію або ознаку. **Мінливість** – це властивість, протилежна спадковості. Її суть полягає у змінах структури та комбінацій спадкових задатків – генів – і у змінах їх прояву в онтогенезі. Поруч з поняттям “ген” генетики широко використовують і інші: геном, генотип, фенотип. Сукупність генетичної інформації в гаплоїдному наборі хромосом називають **геномом**. Сукупність генетичної інформації, властиву певному виду організму (чи соматичній клітині), називають **генотипом**. Інформація певного генотипу реалізується у вигляді **фенотипу** – сукупності ознак і властивостей, характерних для даної клітини або організму (генотипу).

Перші уявлення про спадковість простежуємо у працях вчених античної епохи. У V ст. до н.е. сформувались дві основні теорії: прямого і непрямого успадкування ознак. Прихильником прямого успадкування був Гіппократ, який вважав, що репродуктивний матеріал збирається зі всіх частин тіла і, таким чином, усі органи тіла безпосередньо впливають на ознаки потомства. Окрім того, Гіппократ вважав, що ознаки, набуті упродовж життя, мають успадковуватися. Теорію Гіппократа заперечував Арістотель (IV ст. до н.е.), який був прихильником непрямого успадкування ознак і вважав, що репродуктивний матеріал не надходить зі всіх частин тіла, а утворюється з поживних речовин, які за своєю природою призначені для будови різних частин тіла. Теорія прямого успадкування проіснувала 23 століття, оскільки останнім варіантом на цю тему можна вважати теорію пангенезу Ч. Дарвіна (1868), рокриту у книзі “Зміни тварин і рослин у домашньому стані”. Згідно з теорією пангенезу, у рослин і тварин усі клітини “відокремлюють від себе крихітні гемули, розсіяні по всьому організму”. Гемули потрапляють у репродуктивні органи – і таким чином ознаки передаються потомкам. Ця теорія у 1871 р. була перевірена експериментально Ф. Гальтоном і заперечена ним на основі

отриманих даних. Ситуація ставала дещо драматичною до того часу, поки у 1900 р. незалежно один від одного Гуго Де Фріз у Голландії, Карл Корренс у Німеччині та Еріх Чермак в Австрії підтверджують справедливість менделівських закономірностей успадкування ознак, описаних Грегором Менделем ще у 1865 р. у праці “Досліди над рослинними гібридами”. Ще до перевідкриття законів Менделя сформувалася ядерна гіпотеза спадковості, яка була підтверджена експериментами німецького дослідника Т. Бовері, котрий довів рівнозначність чоловічого і жіночого пронуклеусів при заплідненні у морського їжака (1889), а у 1903 р. У. Сеттон помістив менделівські фактори у хромосоми. А. Вейсман довів неможливість успадкування ознак, набутих в онтогенезі, і підкреслював автономію зародкових клітин. Йому належить пояснення біологічного значення редукції числа хромосом у мейозі як механізму підтримання диплоїдного хромосомного набору виду й основи комбінативної мінливості.

У 1901 р. Г. Де Фріз сформулював мутаційну теорію, яка була дуже близька до теорії гетерогенезу (1899) російського ботаніка С. І. Коржинського. Далі методологія генетики формувалася на базі гібридологічного аналізу, цитологічного методу і вивчення мутаційного процесу. Основним методом генетики є **генетичний аналіз**. Цей метод поєднує можливості специфічного для генетики гібридологічного аналізу з іншими методичними підходами – штучним отриманням мутацій, цитологічними, біохімічними, молекулярно-генетичними та іншими дослідженнями. Усі ці підходи при вивченні спадковості і мінливості як основа класичної генетики розвиваються і збагачуються новими методами упродовж усієї її історії.

За М. П. Дубініним, розвиток генетики охоплює три етапи, між якими немає чітких розмежувань. Перший – це **епоха класичної генетики** (1900 –1930 рр.), коли остаточно утвердився менделізм, відкрито явище зчепленого успадкування, створено теорію гена і хромосомну теорію спадковості. Важливе значення мали також розробки вчення про генотип і фенотип, про взаємодію генів, упровадження генетичних принципів індивідуального добору в селекцію, про мобілізацію генетичних ресурсів планети для завдань селекції (М. І. Вавилов) та ін.

Другий етап (1930 – 1953 рр.) відомий під назвою **неокласицизму**. У ці роки була відкрита можливість штучного мутагенезу. Остаточно доведено, що ген – це дискретна система, яка складається з частин; обґрунтовано принципи генетики популяцій і еволюційної генетики; виникла біохімічна генетика, яка показала роль генів у процесах обміну речовин; отримані докази генетичної ролі ДНК.

Із 1953 р., після опублікування праці Дж. Уотсона і Ф. Кріка про структуру ДНК, розпочався період так званої **молекулярної генетики**. За В.М. Тоцьким та ін., це **період синтетичної генетики**, оскільки молекулярні і генно-інженерні підходи не замінили і не витіснили загальну і предметну генетику організмів, – вони увійшли до них органічною складовою частиною, забезпечивши новий рівень досліджень в усіх сферах і напрямках. Завдяки такому синтезу досягнуто нового рівня в розвитку теорії гена і мутагенезу,

біохімічної й еволюційної генетики, імуногенетики, генетики людини, інших розділів науки про спадковість та мінливість. Останнім часом значно зросло значення генетики для практики медицини і сільського господарства, охорони та раціонального використання природних ресурсів, увиразнення світоглядних і соціальних засад людського суспільства.

На початку ХХІ ст., ставши ключовою наукою в біології і перебуваючи у тісному зв'язку з практичними запитами людства, генетика загалом та її численні наукові напрями розвиваються дуже активно. Особливо **молекулярна генетика**, яка вивчає молекулярні основи спадковості і мінливості живих організмів та вірусів. Молекулярна генетика виокремилася у самостійний напрям у 40-х роках ХХ ст. Одне з головних досягнень молекулярної генетики – з'ясування хімічної природи гена. Завдяки її подальшому розвитку виокремилась нова галузь – **генетична інженерія**, пов'язана зі скерованим створенням нових комбінацій генетичного матеріалу.

У генетиці виокремлюють такі спеціальні наукові напрями:

- **Формальна генетика** вивчає успадкування менделівських ознак і більш складні типи успадкування в організмів за допомогою математичних методів.

- **Цитогенетика** досліджує хромосоми в нормі і за патології.

- **Генетика статі** простежує генетичні закономірності визначення первинних і вторинних статевих ознак в онтогенезі, а також регулювання чисельного співвідношення особин різної статі та шляхи раннього прогнозування статі.

- **Генетика розвитку** (онтогенетика) висвітлює генетичні основи індивідуального розвитку (за М. Ю. Лобашевим).

- **Генетика популяцій** аналізує генетичні закономірності (генетичну структуру та її динаміку), що виявляються у популяціях рослин, тварин та мікроорганізмів.

- **Генетика людини** (антропогенетика) вивчає спадковість і мінливість у людських популяціях. Вивчення і розробка методів запобігання наслідків генетичних дефектів людини складає предмет **медичної генетики**.

- **Екологічна генетика** досліджує взаємодію організмів і популяцій із чинниками довколишнього середовища, особливо мутагенними. Складовою частиною цієї науки є **генетична токсикологія**, об'єктом якої є дія хімічних мутагенів антропогенного походження, методи і способи оцінки генетичної активності численних ксенобіотиків, які постійно створюються людиною в галузі медицини та народного господарства.

- **Екогенетика** простежує генетичну залежність чутливості організмів до чинників зовнішнього середовища. Окремим напрямом екогенетики є **фармакогенетика**, яка розкриває генетичні механізми спадкових відмінностей людей у реакціях на ліки.

- **Психогенетика**, або **генетика поведінки**, з'ясовує вплив генетичних і зовнішніх чинників на розвиток психічних та психофізіологічних ознак і властивостей людини.



• **Імуногенетика** досліджує спадкові фактори імунітету, генетичний контроль імунної відповіді.

• **Біохімічна генетика** висвітлює роль спадкових чинників в обміні речовин та енергії.

• **Генетика мікроорганізмів** вивчає спадковість і мінливість, структуру геномів та механізми функціонування генів у бактерій, дріжджів, плісень та одноклітинних водоростей.

• **Генетика вірусів** досліджує спадковість і мінливість, структуру геномів та механізми функціонування генів у вірусів.

• **Геноміка** вивчає принципи будови геномів і їх структурно-функціональну організацію. Геноміка ще дуже молода, але стрімко розвивається, так що в її рамках виокремилися самостійні напрями: структурна, функціональна, медична, комп'ютерна, порівняльна, еволюційна та етнічна.

### Запитання і завдання для самостійного опрацювання

1. Що є предметом генетики?
2. Хто з відомих вчених увів поняття „ген” „генотип”, “геном”?
3. Що таке гомозиготність і гетерозиготність?
4. Визначте основні етапи розвитку генетики.
5. Які події мали вирішальний вплив у визнанні менделівських закономірностей спадковості?
6. З'ясуйте значення робіт Менделя у формуванні методології генетики.
7. Як Г. Мендель прийшов до висновку про парність генів, що визначають одну ознаку?
8. Які експериментальні дані дали змогу Г. Менделю висунути гіпотезу про існування генів (спадкових задатків)?
9. Яке значення мають праці Г. Менделя для теорії еволюції?
10. Визначте роль вітчизняних та зарубіжних вчених у розвитку генетики і селекції.
11. У чому полягає принципова різниця між концепціями злитної та дискретної спадковості?
12. Які об'єкти генетичних досліджень Ви знаєте?
13. Охарактеризуйте методи генетичного аналізу.
14. Які правила гібридологічного аналізу запропонував Г. Мендель?
15. Сформулюйте правило Чаргаффа.
16. Розкрийте значення праць М. І. Вавилова для генетики і селекції.
17. Коли і ким була ідентифікована природа молекули ДНК як трансформуючого агента?
18. Обґрунтуйте місце генетики серед біологічних наук.
19. З'ясуйте роль генетики для практики.
20. Визначте основні напрями розвитку сучасної генетики та дайте коротку характеристику її завдань.

21. Генетика вивчає:

- а) спадковість;
- б) мінливість;
- в) клітинну будову організмів;
- г) обмін речовин.

22. Алелем називають:

- а) ген, що визначає яку-небудь ознаку організму;
- б) один з полімерних генів;
- в) ознаку, за якою ведеться аналіз схрещування;
- г) один з кількох альтернативних станів гена;
- д) ступінь прояву ознаки, що змінюється.

23. Ген – це:

- а) структурно-функціональна одиниця ядра;
- б) структурно-функціональна одиниця клітини;
- в) одиниця спадковості, що визначає окрему найбільш елементарну ознаку;
- г) одиниця спадковості, що визначає прояв ознак.

24. Геномом називають сукупність генетичної інформації:

- а) диплоїдного набору хромосом;
- б) гаплоїдного набору хромосом;
- в) клітини;
- г) ядра.

25. Гаплоїдний набір хромосом містять клітини:

- а) нейрони;
- б) гепатоцити;
- в) зиготи;
- г) гамети;
- д) епітеліальні.

26. Для вивчення впливу генетичних і середовищних факторів на вираження ознаки використовується метод:

- а) клініко-генеалогічний;
- б) прямого ДНК-зондування;
- в) моделювання;
- г) цитогенетичний;
- д) близнюковий;
- е) молекулярно-генетичний.

27. Мінливістю називають:

- а) властивість організмів набувати, зберігати та передавати ознаки з покоління в покоління;
- б) різноманітність організмів, яка обумовлюється різним каріотипом;
- в) внутрішньовидову різноманітність особин;
- г) властивість організмів набувати нових ознак у процесі онтогенезу.

28. Гени, розміщені в одній хромосомі, успадковуються зчеплено. Це закон:

- а) Т.Х. Моргана;
- б) зчепленого успадкування;
- в) I закон Менделя;
- г) сегрегації;
- д) М. І. Вавилова;
- е) У. Бетсона.

29. Вкажіть метод, який досліджує будову каріотипів:

- а) математичний;
- б) генеалогічний;
- в) популяційно-видовий;
- г) **цитогенетичний**;
- д) гібридологічний;
- е) молекулярно-генетичний.

30. Вкажіть науку, яка вивчає генетичні основи індивідуального розвитку:

- а) формальна генетика;
- б) геноміка;
- в) **онтогенетика**;
- г) антропогенетика;
- д) психогенетика;
- е) екогенетика.

### Література

1. Гайсинович А.Е. Зарождение и развитие генетики / А.Е. Гайсинович. – М. : Наука, 1988. – 275 с.
2. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Киряченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 301 – 305.
3. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С.В. Демидов, Г.Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 19 – 21.
4. Голда Д.М. Генетика. Історія. Відкриття. Персоналії. Терміни / Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2004. – 128 с.
5. Загальна і молекулярна генетика: практикум / С.В. Демидов, В. Ф. Безруков, А.В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 5 – 13.
6. Поповский М. Дело академика Вавилова / М. Поповский. – М. : Книга, 1990. – 303 с.
7. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 6 – 17.

## ТЕМА II. ЗАКОНОМІРНОСТІ СПАДКОВОСТІ, ВСТАНОВЛЕНІ Г. МЕНДЕЛЕМ

**Теоретичні відомості.** Моногібридне схрещування включає аналіз успадкування ознак, які визначаються однією парою алельних генів. Успадкування аутосомних ознак підпорядковується таким правилам: результат не залежить від внесення рецесивних і домінантних генів з боку батьків; ознаки однаково успадковуються особинами різної статі.

Моногібридним називається схрещування особин між собою, які відрізняються альтернативним проявом однієї ознаки, тобто алелями одного гена. Встановлено, що при моногібридному схрещуванні у першому поколінні все потомство фенотипово і генотипово є одноманітним. Ця закономірність відома як **правило одноманітності гібридів першого покоління**. **Перший закон Менделя** стверджує (закон розщеплення, чи сегрегації): при схрещуванні гібридів першого покоління (або гетерозиготних особин) між собою у другому поколінні відбувається розщеплення за фенотипом у співвідношенні 3:1 (при умові повного домінування, а за генотипом – 1:2:1. На основі аналізу схрещувань Мендель прийшов до важливого висновку: рецесивні задатки не щезають у гетерозиготному організмі, а залишаються незмінними і знову проявляються при злитті з такими ж рецесивними задатками у наступних поколіннях чи в аналізуючих схрещуваннях. Пізніше У. Бетсон, виходячи з цього феномену, сформулював **правило чистоти гамет**, згідно з яким явище розщеплення базується на успадкуванні дискретних одиниць – домінантних і рецесивних задатків (У. Бетсон назвав їх алеломорфами, 1902 р.), які не змішуються у гетерозиготному організмі і розходяться “чистими” при утворенні гамет. У 1909 р. В. Йогансен запропонував термін “алель” замість „алеломорф” для позначення рецесивного чи домінантного стану гена.

Моногібридне схрещування з неповним домінуванням ознаки, яке широко розповсюджене у живій природі, характеризується тим, що гетерозигота фенотипово відрізняється від домінантної гомозиготи. Тому друге покоління при моногібридному схрещуванні буде розщеплюватися фенотипово не 3:1, як при повному домінуванні, а 1:2:1.

У дигібридному схрещуванні аналізу зазнають дві пари алельних генів, які визначають різні ознаки. Встановлено, що при схрещуванні ди- і полігібридів у другому поколінні відбувається розщеплення кожної пари ознак, незалежно одна від одної, у співвідношенні 3:1. Незалежне успадкування можливе тоді, коли гени кожної з аналізованих пар алелей містяться в різних парах хромосом (гетеросомах), що стало основою II закону Менделя – закону про незалежне успадкування і комбінування станів ознак, який стверджує: при схрещуванні гомозиготних особин, які відрізняються між собою двома парами ознак, у II поколінні спостерігається незалежне успадкування і комбінування станів ознак, що виражається фенотипово у співвідношенні 9:3:3:1.

У полігібридному схрещуванні кількість типів гамет  $/2^n/$ , фенотипічних  $/2^n/$  і генотипічних  $/3^n/$  класів у другому поколінні, а також їх розщеплення, визначають за наведеними формулами.

У. Сеттон (1903 р.) дав пояснення правилу чистоти гамет і закону незалежного успадкування генів з позицій поведінки хромосом у мейозі. Він пояснив розщеплення контрастуючих ознак розходженням гомологічних – батьківських і материнських – хромосом у метафазі I, оскільки кожна гомологічна хромосома містить лише один алель одного гена, а усього їх у даній ділянці (локусі) двох гомологічних хромосом диплоїдного організму може бути не більше двох. Цитологічною основою незалежного успадкування алельних і неалельних генів є незалежне розходження за гаметами як гомологічних, так і гетерологічних материнських і батьківських хромосом.

Із досліджень Г. Менделя впливають дуже важливі принципи спадковості: 1) матеріальності явища спадковості; 2) дискретної (генної) організації геномів та генотипів; 3) відносної постійності (консервативності) генів; 4) алельності генів.

Успадкування здійснюється відповідно до менделівських формул розщеплення, якщо: гени локалізуються в різних хромосомах або на досить значних відстанях в одній хромосомі; різні типи гамет утворюються в мейозі в однакових співвідношеннях (рівноймовірно); генетично різні типи зигот і відповідні генотипи виникають та виживають з однаковою вірогідністю; функція генів проявляється повністю, оскільки спостерігається повна експресивність і повна пенетрантність ознак; спостерігається повна домінантність; досліди проводяться на чисельно великій вибірці.

Незалежне успадкування генів може супроводжуватися відхиленнями у розщепленні ознак у  $F_2$  порівняно з класичними формулами 3:1; 9:3:3:1 та ін. При цьому розщеплення за генотипом, як правило, не змінюється. Причинами відхилень у розщепленні за фенотипом найчастіше є: статистичні фактори; диференційна смертність різних генотипів; особливості прояву генів за даних умов; особливості взаємодії окремих генів.

У генетичному аналізі для встановлення генотипів досліджуваних особин і типу успадкування ознак використовують різні види схрещувань: моно-, ди- і полігібридне, аналізуюче, зворотні (або бекроси), реципрокне, оборотне та інші.

Зворотні схрещування – це схрещування потомків з однією з батьківських форм. В аналізуючому схрещуванні схрещують форму, що має домінантну ознаку, з гомозиготним рецесивом (аналізатором). Реципрокне схрещування – це схрещування двох форм між собою у двох протилежних напрямках; включає пряме й обернене, які відрізняються тим, хто з особин (самець чи самка) вносить мутантну алель гена у зиготу.

### **Запитання і завдання для самостійного опрацювання**

1. Сформулюйте закони Менделя та їх наслідки.
2. Чому горох є зручним об'єктом для генетичних досліджень?
3. Які вимоги ставляться до об'єкта генетичних досліджень?
4. Що таке чиста лінія? Чому в генетичному аналізі використовують чисті лінії організмів?
5. У якому випадку при схрещуванні батьків із домінантними ознаками отримують потомків із рецесивними ознаками?

6. Як поведуться алельні гени при утворенні гамет? Чим ця поведінка обумовлена?

7. Які експерименти необхідно провести, щоб визначити характер розщеплення за генотипом у  $F_2$  моногібридного схрещування?

8. Як можна перекоонатися, що гетерозигота  $Aa$  утворює гамети з генами  $A$  і  $a$  в рівному числі?

9. Як розрахувати число різних генотипів при наявності трьох, чотирьох,  $n$  алелів одного гена?

10. У чому проявляється статистичний характер розщеплення?

11. За яких умов у другому поколінні ( $F_2$ ) моногібридного схрещування наявне розщеплення 3:1?

12. У яких випадках порушується чисельне співвідношення фенотипових класів у потомстві?

13. Як довести, що два гени успадковуються незалежно?

14. Які процеси у клітині визначають незалежне успадкування генів та комбінативну мінливість?

15. Скільки генотипових та фенотипових класів утворюється при схрещуванні батьків, які відрізняються за  $n$  ознаками?

16. Яка умова є необхідною для збігу кількості генотипових та фенотипових класів у потомстві?

17. Як визначити, чи відповідає розщеплення, що спостерігається в експерименті (наприклад, у другому поколінні ( $F_2$ ) моногібридного схрещування), очікуваному (наприклад, 3:1)?

18. У нічної красуні червоне забарвлення квітки ( $A$ ) неповно домінує над білим ( $a$ ), завдяки чому квітки гетерозиготних рослин мають рожеве забарвлення. Яким буде забарвлення квітів у потомстві від наступних схрещувань:  $Aa \times Aa$ ;  $AA \times Aa$ ;  $Aa \times aa$ ;  $aa \times aa$ ?

19. Альбіноси у рослин летальні, проте у багатьох видів вони досить часто проявляються (у вигляді проростків) у потомстві нормальних рослин. Якщо альбіноси гинуть, то чому вони повністю не зникають у популяціях рослин?

20. У вівса імунність до головної домінує над вразливістю до цієї хвороби. Яке потомство можна отримати від схрещування гомозиготних імунних і вразливих головної рослин? Що можна отримати від схрещування між собою таких гібридів? Який результат дасть обернене схрещування рослин  $F_1$  з батьківською неімунною формою?

21. Зерно пшениці може бути склоподібним і мучнистим, причому домінуючою ознакою є склоподібність: 1. Які зерна будуть у гібридів  $F_1$  від схрещування гомозиготних рослин зі склоподібними зернами з рослинами, які мають мучнисті зерна? 2. Які рослини можна отримати в  $F_2$ ? 3. Яких наслідків слід чекати від схрещування між собою двох представників  $F_2$  з мучнистими зернами; двох представників  $F_2$  зі склоподібними зернами?

22. При схрещуванні рослин жита з нормальними листками з рослинами, які мають гофровані листки, в  $F_1$  усі рослини мали нормальні листки, а в  $F_2$  виявлено 564 з нормальними і 198 з гофрованими листками. Як успадковуються ознаки? Які фенотипи мали рослини  $F_2$ ?

23. При схрещуванні сірих курей з білими все потомство було сірим. У другому випадку це потомство схрещувалося знову з білим. У результаті другого схрещування отримали 172 особини, з яких 75 було білих і 87 сірих. Які генотипи вихідних форм та їх потомків в обидвох схрещуваннях?

24. У людини ген полідактилії (шестипалість) домінує над нормальною будовою кисті. 1. Визначте імовірність народження шестипалих дітей у сім'ї, де обидва батьки гетерозиготні. 2. У сім'ї, де один з батьків має нормальну будову кисті, а другий шестипалий, народилася дитина з нормальною будовою кисті. Яка імовірність народження наступної дитини також без аномалії?

25. Міоплегія (періодичні паралічі) передається спадково як домінантна ознака. Визначте імовірність народження дитини з аномаліями в сім'ї, де батько гетерозиготний, а мати не хвора на міоплегію.

26. У сім'ї здорових батьків хлопчик п'яти років захворів на одну з форм міопатії (захворювання, при якому спостерігається атрофія м'язів). Дядько пробанда за материнською лінією хворіє на міопатію. Тітка пробанда за материнською лінією, бабуся і дідусь – здорові. Складіть родовід сім'ї, визначте тип успадкування захворювання і вкажіть носіїв патологічного гена.

27. Фенілкетонурія (порушення обміну фенілаланіну) – спадкове захворювання, в результаті якого розвивається розумова відсталість (успадковується як рецесивна ознака). Якими можуть бути діти в сім'ї, де батьки гетерозиготні за цією ознакою?

28. Батько і мати відчувають гіркий присмак фенілтіосечовини. Двоє з чотирьох дітей не відчувають смаку цієї речовини. Приймаючи, що відмінності за чутливістю до фенілтіосечовини моногенні, визначте, домінантною чи рецесивною є нечутливість до фенілтіосечовини.

29. Чоловік і жінка гетерозиготні за рецесивним геном альбінізму. Якщо у них народиться різнояцева двійня, то яка ймовірність того, що обоє дітей будуть альбіносами?

30. Забарвлення шерсті у кроликів контролюється 4 алельними генами:  $C$ ,  $c^{sh}$ ,  $c^h$ ,  $c$  (гени представлені у порядку зменшення домінантності:  $C$  – агуті (сірий),  $c^{sh}$  – шиншила (світло-сірий),  $c^h$  – гімалайський,  $c$  – альбінос). За яких комбінацій генотипів батьків можливе народження кроликів альбіносів?

31. Скільки типів гамет продукує октагетерозигота? Скільки типів гамет продукує організм з генотипом  $AaBbCcDdEeFfGgHhIiJj$ ?

32. Скільки фенотипових класів очікується в потомстві від самоzapліднення тетрагетерозиготи, якщо одна з чотирьох ознак успадковується з неповним домінуванням, а три інші – з повним?

33. Яке розщеплення за фенотипом і генотипом буде у потомстві від схрещування рослин із генотипами:  $DdEEAa \times ddEeaa$ , якщо  $D$  – висока рослина,  $d$  – низька,  $E$  – гладкий коренеплід,  $e$  – зморшкуватий,  $A$  – просте суцвіття,  $a$  – складне?

34. Яке розщеплення за фенотипом слід очікувати у  $F_2$  у випадку дигібридного схрещування  $P \text{ } \text{♀} AaBb \times \text{♂} AaBb$ , якщо чоловічі гамети  $AB$  нежиттєздатні (комбінативна гаметична леталь)?

35. Відомо, що нормальний ріст у вівса домінує над гігантизмом, а рання стиглість – над пізньостиглістю. Усі вихідні рослини гомозиготні і гени обидвох ознак містяться в гетерологічних хромосомах. Які ознаки будуть мати гібриди ранньостиглого вівса нормального росту з пізньостиглими гігантського росту? Яким буде результат від схрещування між собою таких гібридів?

36. Гомозиготну рослину дурману з червоними квітками і колючими коробочками схрещено з рослинами, що мають білі квіти і гладенькі насінні коробочки. Якими будуть фенотипи і генотипи нащадків? Які будуть генотипи рослин, отриманих від схрещування гібридів  $F_1$ ; отриманих від схрещування їх із вихідними червоними рослинами з колючими коробочками?

37. У гороху нормальна висота рослини повно домінує над карликовістю, пазушні квітки – над верхівковими, кругле насіння – над зморшкуватим. Яку рослину можна вважати аналізатором за трьома ознаками?

38. При схрещуванні двох дрозодів із закрученими догори крилами ( $Cy$ ) і вкороченими щетинками ( $Sb$ ) у їхньому потомстві виявлені мухи із закрученими догори крилами і вкороченими щетинками, із закрученими догори крилами і нормальними щетинками, із нормальними крилами і вкороченими щетинками, з нормальними крилами і нормальними щетинками (дикий тип) у співвідношенні 4:2:2:1. Поясніть результат. Установіть генотипи вихідних мух.

39. У племінному господарстві упродовж кількох років схрещували чорних комолих биків із чорними комолими коровами, внаслідок чого було отримано 95 голів молодняка, серед яких 49 – чорних комолих телят, 24 – чорних рогатих, 17 – червоних комолих, 5 – червоних рогатих. Чи можна на основі результатів даного схрещування встановити, як успадковуються ці ознаки? Установіть генотипи вихідних тварин.

40. У кроликів звичайна шерсть домінує над довгою, а стоячі вуха – над висловухістю. При схрещуванні кролика зі звичайною шерстю і стоячими вухами з ангорським висловухим у потомстві отримано 25% зі звичайною шерстю і стоячими вухами, 25% зі звичайною шерстю і висловухих, 25% ангорських зі стоячими вухами, 25% ангорських висловухих. Які генотипи батьків і потомства?

41. Морська свинка з короткою чорною шерстю схрещена з особиною, що має довгу білу шерсть. Отримано 76 потомків, із них 37 мають довгу чорну шерсть і 39 – довгу білу шерсть. Визначити генотипи вихідних форм.

42. Півень з опіреними ногами і горохоподібним гребенем схрещений з голоногою куркою з горохоподібним гребенем. Серед потомків більшість особин мали горохоподібний гребінь і лише незначна кількість була з простим. Які генотипи батьків?

43. Батько з кучерявим волоссям (домінантна ознака) без ластовиння (рецесивна ознака) і мати з прямим волоссям і ластовинням мають трьох дітей: з кучерявим волоссям і ластовинням, кучерявим волоссям без ластовиння, прямим волоссям і ластовинням. Визначте генотипи батьків і всі можливі генотипи дітей.

44. У людини ген карих очей домінує над голубими очима, а вміння володіти переважно правою рукою – над ліворукістю. Обидві пари генів



розміщені в різних хромосомах. 1. Якими можуть бути діти, якщо їх батьки гетерозиготні; якщо батько лівша, але гетерозиготний за кольором очей, а мати голубоока, але гетерозиготна щодо вміння володіти лівою рукою?

45. Існує два види сліпоти, і кожний визначається своїм рецесивним аутосомним геном. Гени містяться в різних парах хромосом. Яка ймовірність того, що дитина народиться сліпою, якщо її батько і мати страждають на різні види спадкової сліпоти, а за іншою парою генів сліпоти – гетерозиготні?

46. В одній сім'ї у карооких батьків є четверо дітей. Двоє блакитнооких мають I та IV групи крові, двоє карооких – з II та III групами крові. Карий колір очей домінує над блакитним і обумовлений аутосомним геном. Визначте ймовірність народження наступної дитини кароокою з I групою крові.

47. Короткозорий (домінантна ознака) лівша (рецесивна ознака) вступає у шлюб із жінкою, нормальною за обома ознаками. Відомо, що у чоловіка та жінки були брати і сестри, хворі на фенілкетонурію, але саме подружжя нормальне стосовно цієї ознаки. У їх сім'ї перша дитина була цілком нормальною, друга – короткозорою і лівшею, третя – хворою на фенілкетонурію. Визначити генотипи батьків і всіх дітей. Визначити ймовірність того, що четверта дитина буде нормальна за всіма трьома ознаками.

48. У сім'ї народилася синьоока світловолоса дитина, схожа за цими ознаками на батька. Мати дитина кароока і темноволоса, бабуся з материнської лінії – синьоока, темноволоса, дідусь – кароокий, світловолосий, а бабуся і дідусь із батьківської лінії – кароокі, темноволосі. Якими можуть бути генотипи всіх згаданих осіб? Яка ймовірність народження в цій сім'ї синьоокої світловолосої дитини; кароокої світловолосої дитини?

49. У людини темне волосся домінує над світлим, а кучеряве неповно домінує над прямим, і гетерозиготи мають хвилясте волосся. Темноволоса кучерява жінка, гетерозиготна за першою ознакою, вийшла заміж за чоловіка, який має пряме волосся і є гетерозиготним за першою ознакою. Які можливі генотипи дітей?

50. Полідактилія (шестипалість), короткозорість, відсутність малих корінних зубів передаються як домінантні аутосомні ознаки. 1. Яка ймовірність народження дітей без аномалій у сім'ї, де обидва батьки страждають на всі три недоліки, але гетерозиготні за всіма трьома парами генів? 2. Визначити ймовірність народження дітей без аномалій у сім'ї, про яку відомо, що бабуся з материнської лінії була шестипалою, а дід – короткозорим. Їх дочка успадкувала обидві аномалії. Бабуся з батьківської лінії не мала корінних зубів, мала нормальний зір і п'ятипалу кисть, а дід був нормальним стосовно всіх трьох ознак. Їх син успадкував аномалії матері.

### Література

1. Барна І. Загальна біологія : збірник задач. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2006. – С. 85 – 208.

2. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С. Р. Рушковський, С. С. Кириченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр "Київський університет", 2008. – С. 301 – 305.

3. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С.В. Демидов, Г.Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 52 – 60.
4. Загальна і молекулярна генетика : практикум / С.В. Демидов, В. Ф. Безруков, А.В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 13 – 21.
5. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В. О. Федоренко, Я. І. Черник, Д.В. Максимів, Л.С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 5 – 88.
6. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 6 – 17.

### ТЕМА III. МАТЕРІАЛЬНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ

**Теоретичні відомості.** Генетичний матеріал організму – це сукупність носіїв його спадкової інформації. Кожний організм характеризується постійним числом хромосом, які в метафазі мітозу мають свою певну морфологію. Тому певний систематичний хромосомний набір – суттєва характеристика виду. Кожний вид рослин і тварин має свій **каріотип**, що характеризується певним числом і морфологією хромосом, яка визначається насамперед розміщенням центромер, наявністю вторинних перетяжок, супутників, чергуванням еухроматинових і гетерохроматинових районів. У багатьох рослин, а іноді і тварин, крім постійних компонентів каріотипу – так званих А-хромосом – у ядрах деяких особин простежуються додаткові В-хромосоми. Вважається, що вони утворюються внаслідок фрагментації та гетерохроматизації зайвих А-хромосом, що появляються у клітині після їх нерозходження в анафазі. Механізми утворення В-хромосом різні. У клітинах вони спричиняють негативні наслідки: передчасне старіння, високу стерильність пилку, зниження схожості насіння тощо.

Термін “хромосома” був уведений у 1888 р. німецьким морфологом В. Вальдейером для позначення внутрішньоядерних структур еукаріотичної клітини, які добре зафарбовуються основними барвниками (від грец. “хрома” – колір і “сома” – тіло).

Для класифікації хромосом важливим критерієм є розміщення центромери, тобто первинної перетяжки, яка ділить хромосому на два плеча. За цим принципом розрізняють метацентричні, субметацентричні, акроцентричні та телоцентричні хромосоми. Деякі хромосоми мають вторинну перетяжку, яка може бути розміщена в різних районах плеча. Якщо вторинна перетяжка розміщена на дистальному кінці хромосоми, вона відокремлює невелику ділянку хромосоми – **супутник**, який з'єднується з тілом хромосоми тонкою ниткою. Такі хромосоми називають **супутниковими**. Морфологію хромосом найчастіше вивчають на стадії метафазної пластинки, яку вважають паспортом виду. Для повного уявлення про каріотип виду вивчають десятки метафазних пластинок кількох особин.

У клітинах деяких диференційованих органів двокрилих виявляють так звані **гігантські (політенні) хромосоми**. Останні утворюються внаслідок **ендомітозу** (політенії), при якому хромосоми багатократно відтворюються без наступного розходження. Найвищий ступінь політенії характерний для хромосом слинних залоз личинок дрозофіли III віку, які готові до переходу в лялечку, коли кожна хромосома складається з 1000 – 2000 нуклеопротейдних ниток. Середня довжина таких політенних хромосом у 150 разів перевищує довжину метафазних хромосом клітин інших органів. Політенні хромосоми мають характерну поперечносмугасту структуру, яка є чергуванням густо зафарбованих темних і світлих ділянок (відповідно, гетерохроматинових і еухроматинових зон).

У 1878 р. В.Флемінгом і його студентом Wiebe під час досліджень розвитку ооцитів у амфібій і риб знайшли “дивні тонкі структури” у фарбованих зрізах ядер ооцитів аксолотля *Siredon pisciformis* (*Ambystoma mexicanum*) на ранніх стадіях розвитку, які згодом були названі **хромосомами типу “лампових щіток”**. Рисунок цих хромосом був опублікований у 1882 р. На ньому були зображені ядра, що містять товсті осьові тяжі, від яких відходять тонкі радіальні нитки. У. Дюріс у 1941 р. показав, що ця хромосома складається із довгої нитки, на якій розміщуються гранули-хромомери розміром 1 – 2 мкм, причому хромомери розташовані парами, від яких відходять петлі. У петлях транскрибується сателітна ДНК. Хромосоми типу “лампових щіток” формуються упродовж тривалого в часі мейотичного поділу. Довжина окремих хромосом типу “лампових щіток” у тритона *Notophthalmus viridescens* варіює від 400 до 800 мкм. Загальна довжина набору таких хромосом – 5 – 6 мм, кожна з них складається з двох хроматид.

Хромосома є складним надмолекулярним утворенням. До її складу, крім нуклеїнових кислот – ДНК чи РНК, входять білки – насамперед гістони, а також білки негістонового типу. У хромосомах виявляються також ліпіди, катіони двохвалентних металів та ін.

Дуже довгі молекули ДНК строго упаковані у клітині у невеликому об’ємі. Наприклад, у *E. coli* у клітині діаметром кілька мікрометрів міститься молекула ДНК завдовжки близько 1 мм ( $4 \cdot 10^6$  п.н.). Загальна довжина ДНК хромосом людини (близько 1,8 м) упакована в ядрі діаметром менше одного мікрометра.

У бактерій ДНК укладена в кілька десятків петель, чи доменів, що утримуються молекулами РНК. У межах кожного домену ДНК суперспіралізована. Так утворюється компактний нуклеоїд, зафіксований на мембрані. Бактерійна “хромосома” практично не містить білків.

Значно складніше організовані хромосоми еукаріот. Основна структурна одиниця хроматину – **нуклеосома** – має однаковий тип організації у всіх еукаріот. Ядро нуклеосоми утворюють чотири типи гістонів: Н2А, Н2В, Н3, Н4 – це серцевинні гістони. Молекула кожного з них у загальному октамері повторена двічі. Нуклеосома має вигляд циліндра діаметром близько 10 нм, навколо якого ділянка ДНК завдовжки 140 п.н. робить 1,75 витка. Ще одна молекула гістона Н1 асоційована з комплексом, є мономером і розміщена ззовні нуклеосоми, її видалення не впливає на структуру частинки. Ділянка ДНК між двома нуклеосомами називається **лінкером** (50 п.н.). Більше 90 % ДНК у клітині міститься у складі нуклеосом. Після укладання ДНК у нуклеосомні структури вона вкорочується у 6 разів. Гістонове ядро-ДНК спіралізується у наднуклеосомну структуру – **соленоїд** (нуклеомерний рівень) діаметром близько 30 – 50 нм, у якому відбувається об’єднання 6 нуклеосом у вигляді глобули. В інтерфазному ядрі соленоїдна структура укладена у спіраль діаметром близько 200 нм, яка стабілізується “скріпками” з негістонових білків [**хромомерний рівень**]. Перехід від інтерфазного хроматину до метафазних хромосом, очевидно, супроводжується виникненням ще одного рівня спіралізації з утворенням структур діаметром близько 600 нм [**хромонемний рівень**]. При цьому укладання хроматину в різних ділянках хромосом

(еухроматин, гетерохроматин, зони первинної і вторинної перетяжок та ін.) може бути різним.

Генетичні функції хромосом, такі, як здатність визначати розвиток ознак, здатність до самовідтворення, до початку 40-х рр. ХХ ст. більшість дослідників пов'язували з білками. Важко було визнати, як писав М. К. Кольцов, за “такою простенькою молекулою”, як ДНК, настільки складні функції. Проте саме ДНК була пізніше ідентифікована як генетичний матеріал у всіх рослин, тварин, мікроорганізмів та в більшості вірусів.

ДНК – це полімерна молекула, мономерами якої є нуклеотиди. Нуклеотид складається із пуринової (аденін, гуанін) чи пиримідинової (тимін, цитозин) основи, яка з'єднується глікозидним зв'язком із дезоксирибозою, а остання – фосфороефірним – із залишком фосфорної кислоти. У 1949 – 1951 рр. Чаргафф показав, що кількість аденіну (А) у будь-якій молекулі ДНК рівна кількості тиміну (Т), а кількість гуаніну (Г) – кількості цитозину (Ц). Ця закономірність відома як **правило Чаргаффа**. Дж. Уотсон і Ф. Крік, опираючись на це правило, узагальнили дані рентгеноструктурного аналізу, отримані в лабораторіях М. Уїлкінса і Р. Франклін, побудували молекулярну модель ДНК та описали її основні характеристики: число полінуклеотидних ланцюгів рівне двом; ланцюги утворюють правозакручені спіралі по 10 основ у кожному витку; ланцюги закручені один навколо іншого і навколо загальної осі; послідовність атомів (стосовно кільця дезоксирибози) одного ланцюга протилежна такій самій у другому ланцюзі, тобто ланцюги антипаралельні; фосфатні групи містяться ззовні спіралей, а основи – всередині, і розміщені з інтервалом 0,34 нм під прямим кутом до осі молекули; ланцюги утримуються разом водневими зв'язками між основами; пари, що утворюють основи А–Т і Г–С, високо специфічні. Таким чином, полінуклеотидні ланцюги комплементарні один до одного. На основі цієї моделі Дж. Уотсон і Ф. Крік припустили, що гени відрізняються один від одного чергуванням пар нуклеотидів, а спадкова інформація закодована у вигляді послідовності нуклеотидів. Мутації є результатом зміни чергування нуклеотидів. Відтворення генів закладено у структурі ДНК (в комплементарності її основ) і полягає у роз'єднанні комплементарних полінуклеотидних ланцюгів і наступної добудови нових, комплементарних ланцюгів із нуклеотидів клітини. Таким чином, у структурі ДНК закладена можливість так званої конваріантної редуплікації. Цим терміном Тимофєєв-Ресовський назвав здатність живих організмів відтворювати собі подібних, мутувати і знову відтворювати мутантні варіанти. Інакше кажучи, властивості спадковості і мінливості виявилися зв'язаними з властивостями конкретної хімічної сполуки – універсального носія спадкової інформації.

Модель структури ДНК, запропонована у 1953 р. Дж. Уотсоном і Ф. Кріком, давала змогу пояснити кодування генетичної інформації, відтворення генів і виникнення мутацій, які, згідно з цією гіпотезою, є ділянками молекул ДНК. Кожен із ланцюгів подвійної спіралі ДНК слугує матрицею для реплікації комплементарних дочірніх ланцюгів. При цьому утворюються дві дочірні молекули ДНК, кожна з яких містить один незмінений ланцюг батьківської ДНК. У 1957 р. М. Мезельсон і Ф. Сталь підтвердили уявлення Дж. Уотсона та Ф. Кріка про напівконсервативний механізм відтворення (реплікації) ДНК у клітинах

бактерій. Справедливість напівконсервативного механізму реплікації згодом була показана на мітотичних хромосомах вищих тварин і рослин. Незважаючи на простоту основного принципу, процес реплікації складно організований і потребує участі безлічі білків.

Реалізація генетичної інформації у клітині здійснюється завдяки двом основним молекулярно-генетичним процесам – **транскрипції** (синтезу РНК на матриці генетичної нуклеїнової кислоти) і **трансляції** (синтезу поліпептидів на матриці іРНК). Обидва процеси і подальші біохімічні перетворення первинних продуктів (наприклад, **процесинг** (утворення “зрілих” РНК із “незрілих” про-РНК, посттрансляційні модифікації поліпептидів, формування відповідних конформацій білкових молекул та інші), ведуть до утворення функціонально активних молекул РНК та білків.

### Запитання і завдання для самостійного опрацювання

1. Сформулюйте основні положення хромосомної теорії спадковості.
2. Яку морфологію і структуру мають хромосоми?
3. Які хромосоми називають політенними? Як називається процес, що є основою утворення політенних хромосом?
4. Як називається сукупність ознак, за якими можна ідентифікувати певний набір хромосом?
5. Охарактеризуйте просторову організацію хроматину.
6. Які компоненти хроматину еукаріот ви знаєте?
7. Яка роль нуклеосом, гістонів та негістонових білків у хроматині? Для чого необхідний гістон *H1*?
8. Яка фаза поділу клітини є оптимальною для опису каріотипу?
9. Як називається фаза мітозу, під час якої відбувається поділ центромер?
10. Як називається ділянка хромосоми, до якої приєднується нитка ахроматинового веретена?
11. У результаті якого поділу клітини кількість хромосом зменшується удвічі? Відповідь обґрунтуйте.
12. Як експериментально було доведено роль ДНК і ядра у передачі спадкових ознак?
13. Яке значення мали дослідження поведінки хромосом у мейозі для розуміння законів спадковості?
14. У яких організмів РНК виконує роль генетичного матеріалу? Як це було доведено?
15. Кому належить пріоритет у розшифруванні структури ДНК та в чому полягає суть цієї моделі?
16. Поясніть зміст таких властивостей генетичного коду, як триплетність, універсальність, виродженість і неперекривається?
17. Для яких організмів характерне перекривання генетичного коду?
18. Сформулюйте правило Чаргаффа. Що таке коефіцієнт нуклеотидної (чи видової) специфічності?
19. Що таке унікальна ДНК? надлишковість генома?

20. Якщо соматична клітина має 24 хромосоми, то яка кількість бівалентів спостерігатиметься у профазі мітотичного поділу?

21. Якщо соматична клітина має 24 хромосоми, то скільки бівалентів налічуватиметься у профазі I мейотичного поділу?

22. Якщо соматична клітина має 48 хромосом, то скільки хроматид відходить до кожного полюса в анафазі II мейотичного поділу?

23. Враховуючи, що ДНК-полімераза нарощує полідезоксирибонуклеотид тільки в одному напрямку, зобразіть на схемі вилки реплікації: по якому ланцюгу відбуватиметься безперервний, а по якому – перервний синтез комплементарного ланцюга?

24. Визначте антикодони т-РНК, які беруть участь у синтезі білка, що кодується фрагментом ДНК: ГГТ-АЦГ-АТГ-ТЦА-АГА.

25. Один із ланцюгів складається з нуклеотидів: АТГ-АЦЦ-ГАЦ-АЦГ-ЦАЦ. Визначте послідовність нуклеотидів на другому ланцюзі цієї молекули ДНК та %-ний вміст кожного нуклеотиду в цьому фрагменті. Яка довжина такого фрагмента молекули?

26. Хімічний аналіз показав, що 26% загальної кількості нуклеотидів і-РНК становить аденін, 6% – гуанін, 40% – урацил. Яким має бути нуклеотидний склад відповідної ділянки дволанцюгової ДНК?

27. Фрагмент молекули ДНК містить 560 тимідилових нуклеотидів, що становить 28% загальної кількості. Визначте, скільки в цьому фрагменті аденілових, гуанілових та цитидилових нуклеотидів. Яка довжина фрагмента молекули ДНК?

28. Відносна маса фрагмента ДНК – 69000. Частка аденілових нуклеотидів складає 8625. Визначте кількість нуклеотидів (у відсотках) кожного виду (молекулярна маса одного нуклеотида – 354).

29. Яка довжина гена, що кодує інсулін, коли відомо, що до його складу входить 51 амінокислота, а нуклеотид ДНК завдовжки 0,34 нм?

30. Молекула РНК вірусу тютюнової мозаїки (ВТМ) складається із 6600 нуклеотидів. Одна молекула ВТМ складається зі 160 амінокислот. Визначте: а) довжину гена, який містить інформацію про структуру цього білка; б) у скільки разів молекулярна маса гена більша за молекулярну масу білка; в) скільки видів білка закодовано у РНК ВТМ?

31. Молекула ДНК вірусу складається з 13 000 нуклеотидів. Одна молекула білка вірусу має в середньому 158 амінокислот. Скільки білків закодовано в геномі вірусу (гени не перекриваються)?

32. Білок складається з 400 амінокислот. Визначити довжину гена, що його контролює, коли відстань між двома нуклеотидами в молекулі ДНК складає 0,34 нм.

33. Білок містить 0,5 % гліцину (М.м. гліцину 75,1). Чому дорівнює мінімальна молекулярна маса білка? У соматичних клітинах коропа  $3,0 \cdot 10^9$  мг ДНК. Яка кількість ДНК міститься у триплоїдних клітинах коропа?

34. У молекулі ДНК виявлено 880 гуанілових нуклеотидів, які складають 22 % від загальної кількості нуклеотидів цієї ДНК. Визначити: а) скільки міститься

інших нуклеотидів (окремо) у цій молекулі ДНК; б) яка довжина і молекулярна маса цієї ДНК (молекулярна маса одного нуклеотиду – 354).

35. Молекулярна маса білка 50 000. Визначити довжину і молекулярну масу відповідного гена (молекулярна маса одного нуклеотиду – 354).

36. Один із ланцюгів ДНК має молекулярну масу 34115. Визначити кількість мономерів білка, запрограмованого в цій ДНК.

37. Четвертий пептид у нормальному гемоглобіні (гемоглобін А) складається з таких амінокислот: валін–гістидин–лейцин–треонін–пролін–глутамінова кислота–глутамінова кислота–лізин. 1) У хворого із симптомом спленомегалії при помірній анемії виявили наведений склад четвертого пептиду: валін–гістидин–лейцин–треонін–пролін–лізин–глутамінова кислота–лізин. Визначте зміни, які відбулися в ДНК, що кодує четвертий пептид гемоглобіну після мутації. 2) У хворого на серповидноклітинну анемію склад амінокислот четвертого пептиду гемоглобіну (гемоглобін S) такий: валін–гістидин–лейцин–треонін–пролін–валін–глутамінова кислота–лізин. Визначте зміни в ДНК, яка кодує четвертий пептид гемоглобіну, що призвели до захворювання.

38. Скільки нуклеотидів входить до складу гена, який містить інформацію про білок інсулін із 51 амінокислоти?

39. На одному з ланцюгів ДНК синтезована мРНК, в якій А – 14%, Г – 20%, У – 40%, Ц – 26%. Визначте процентний вміст нуклеотидів у ДНК.

40. Зі скількох амінокислот складатиметься фрагмент поліпептиду, що утвориться при трансляції послідовності мРНК: ГЦАУУЦГАЦГААУУЦГГАЦАЦАУААААУУАЦУГ?

41. Радіоактивне випромінювання здатне іноді “вибивати” нуклеотиди із молекул нуклеїнової кислоти без порушення її цілісності. Припустимо, що в одному випадку з молекули вилучений тільки один нуклеотид, у другому – три нуклеотиди підряд, а в третьому – також три нуклеотиди, але розташовані на деякій відстані один від одного. Яким буде білок, синтезований на основі спадкової інформації, закодованої у такій пошкодженій молекулі? У яких із вказаних трьох випадках фактично утворений білок буде відрізнятися від нормального сильніше, а в яких – слабше?

42. Нуклеосомна нитка має діаметр:

а) 50 нм; б) 30 мкм; в) 10 А; г) 10 нм; д) 0,5 мм.

43. Гістони – це:

- а) основні білки, які входять до складу рибосом;
- б) кислі білки, які утворюють нуклеосоми;
- в) основні білки, які утворюють остов хромосоми;
- г) основні білки, які організовують ДНК в нуклеосоми;
- д) білки, які входять до складу реплісоми.

44. Теломери хромосом містять переважно:

- а) унікальні послідовності;
- б) інактивовані гени;
- в) мобільні елементи;
- г) кластери рибосомних генів;
- д) прості тандемні повтори.



45. Сукупність ознак, за якими можна ідентифікувати певний набір хромосом – це:

- а) ідіограма;                      б) геном;                      в) каріотип;  
г) мітотичний індекс;        д) генотип;                      е) фенотип.

46. Гетерохроматином є:

- а) екзони;  
б) темні смуги при диференційному фарбуванні хромосом;  
в) інтрони;  
г) елементи гена, які забезпечують життєздатність клітини.

47. Виродженість генетичного коду – це:

- а) неоднозначність кодування амінокислоти кодоном;  
б) неоднозначність визначення кодону за амінокислотою;  
в) наявність стоп-кодонів;  
г) наявність стартових кодонів;  
д) існування відхилень від універсальності коду.

48. Скільки пар основ входить до кожного витка правозакрученої спіралі ДНК?

- а) 5;            б) 10;            в) 20;            г) 30;            д) 80.

49. Синаптонемний комплекс – це:

- а) промениста зона, яка формується на стадії профазі;  
б) кільцеподібні структури, утворені бівалентами;  
в) субмікроскопічна структура, яка формується кожною парою гомологічних хромосом на стадії зиготени у профазі I мейозу.

50. При транскрипції виникає нуклеотидна послідовність 5'-АУАУЦАГУАГ-3'. Вкажіть правильну послідовність ланцюга ДНК:

- а) АТАТЦАГТАГ;        б) ЦТАЦТГАТАТ;            в) ЦУАЦУГАУАУ;  
г) ТАТАГТЦАТЦ;        д) УАУАГУЦАУЦ.

## Література

1. Барна І. Загальна біологія : збірник задач. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2006. – С. 5 – 35.

2. Загальна і молекулярна генетика: практикум / С.В. Демидов, В. Ф. Безруков, А.В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 115 – 153.

3. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С. Р. Рушковський, С. С. Кириченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 9 – 34; 53 – 88.

4. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С.В. Демидов, Г.Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 22 – 39.

5. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В. О. Федоренко, Я. І. Черник, Д.В. Максимів, Л.С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 271 – 368.

6. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 21 – 56; 95 – 184.

## ТЕМА IV. ЯВИЩЕ І СУТЬ ВЗАЄМОДІЇ ГЕНІВ

**Теоретичні відомості.** Правильність установлених Г. Менделем закономірностей спадковості була підтверджена після 1900 р. у численних дослідах із вивчення спадковості різних ознак у рослин і тварин. Водночас виявилось, що взаємозалежність між генами й ознаками, які вони визначають, має більш складний і різноманітний характер. З'ясувалося, що, по-перше, один і той самий ген може мати вплив на кілька різних ознак і, по-друге, відбувається взаємодія багатьох генів при визначенні однієї ознаки. Таким чином, фенотипове вираження більшості ознак і властивостей організму визначається в онтогенезі взаємодією багатьох генів, що відображається у характері розщеплення гібридів різних схрещувань, особливо, якщо батьківські форми відрізняються за кількома ознаками.

Взаємодія генів є проявом нормального функціонування генома. Дуже часто у популяції певний ген розповсюджується у вигляді численних структурних різновидів – **алелей**. Явище існування гена у популяції у більш як двох станах відоме як **явище множинного алелізму**. Відомо два види взаємодії алелей генів: алельне і неалельне. Алельна взаємодія генів може проявлятися повним чи неповним домінуванням, кодомінуванням, наддомінуванням, локальним домінуванням (міжалельна комплементация), неалельна взаємодія – комплементарністю, епістазом, полімерією і плейотропією.

Взаємодія генів має біохімічну природу. Вона ґрунтується на взаємодії синтезованих під контролем генів – білків-ферментів.

При **повному домінуванні** ознака виявляється у потомків у такому самому вигляді, як у батьків, тоді як при **неповному** – має проміжний характер. При **кодомінуванні** алельні гени “працюють” незалежно один від одного й ознака, що ними визначається, має інший фенотиповий прояв, ніж у батьків. **Надомінування** виражається у перевазі гетерозиготного стану гена для особини порівняно з його гомозиготним домінантним чи рецесивним станом. Наприклад, гетерозиготний стан гена  $a_1a_2$  у рослин визначає стійкість до обидвох рас паразитичних форм грибків, тоді як у гомозиготному стані ( $a_1a_1$  або  $a_2a_2$ ) – тільки до однієї з них.

**Міжалельна комплементация** спостерігається у **компаундів** ( $a_1a_2$ ,  $a_2a_3$  і т. ін.), якщо продуктом мутантного гена  $a$  є поліпептид, який є субодиницею білка-гомомультимера (значно рідше – гетеромультимера). Поєднання у компаунда двох рецесивних алелей гена, кожен з яких кодує мутантний поліпептидний ланцюг, іноді призводить до відтворення ознаки дикого типу, бо із двох типів частково пошкоджених субодиниць збирається білок з четвертинною структурою і майже нормальною функцією.

При **комплементарній взаємодії** неалельних генів ознака визначається ними взаємодовнююче, коли у нащадків  $F_2$  домінантні алелі двох генів зумовлюють нормальний (або дикий) фенотип (під комплементарністю зазвичай розуміють саме цей тип взаємодії генів) або рецесивні алелі цих же генів обумовлюють появу новоутворення.

**Епістазом** називають явище, коли алель одного із взаємодіючих генів перешкоджає прояву іншої алелі. За зміною числа і відношення класів дигібридного розщеплення в  $F_2$  розрізняють кілька типів епістатичних взаємодій: простий рецесивний епістаз (або **криптомерія**) ( $a>B$ ;  $a>b$  або  $b>A$ ;  $b>a$ ), який виражається в розщепленні 9:3:4; простий доміантний епістаз ( $A>B$ ;  $A>b$  або  $B>A$ ;  $B>a$ ) із розщепленням 12:3:1 і т. д. При цьому один ген, який пригнічує дію іншого, називається **епістатичним** геном, **інгібітором** або **супресором**, а ген, який пригнічується ним, називають **гіпостатичним**.

При **полімерії** у визначенні ознаки беруть участь два і більше гени, які можуть діяти аддитивно, як у випадку кумулятивної полімерії, чи дублююче, як при некумулятивній полімерії, коли різні гени немовби дублюють дію один одного, й однієї доміантної алелі кожного з генів, що взаємодіють, досить для прояву ознаки. Так, при схрещуванні рослин талабану польового з трикутними плодами (стручками) і з овальними плодами в  $F_1$  утворюються рослини з плодами трикутної форми. При їх самозапиленні в  $F_2$  спостерігається розщеплення на рослини з трикутними й овальними стручками у співвідношенні 15:1. Це пояснюється тим, що існують два гени, які діють однозначно. При цьому їх позначають однаково ( $A_1$  й  $A_2$ ). Тоді рослини з генотипами:  $A_1A_2$ ,  $A_1a_2a_2$ ;  $a_1a_1A_2$  матимуть однакоvu фенотипову характеристику – трикутні стручки, і тільки рослини  $a_1a_1a_2a_2$  будуть відрізнятися – вони матимуть овальні стручки.

Однозначні, чи полімерні, гени можуть діяти і за типом **кумулятивної полімерії**. Так, шведський генетик Г. Нільсон-Еле у 1908 р. описав серію однозначно діючих генів, які визначають забарвлення ендосперму зерен пшениці. При цьому інтенсивність кольору зерен виявилася пропорційною числу доміантних алелей різних генів у тригібридному схрещуванні. Найбільше зафарбованими були зерна з генотипом  $A_1A_1A_2A_2A_3A_3$ , а зерна з генотипом  $a_1a_1a_2a_2a_3a_3$  були безбарвними. Між цими крайніми типами при розщепленні у  $F_2$  спостерігалися проміжні варіанти у співвідношенні 1:6:15:20:15:6:1.

За типом кумулятивної полімерії успадковується багато кількісних ознак (наприклад, колір шкіри в людини; молочність, яйценосність, маса й інші ознаки сільськогосподарських тварин; довжина колосся у злаків, вміст цукру у коренеплодах цукрового буряка тощо). Вивчення успадкування таких ознак – об'єкт розгляду спеціального розділу генетики – **генетики кількісних ознак**, яка важлива, насамперед, для селекції і розробки проблем мікроеволюції.

При **плейотропії** один і той самий ген може впливати на вираження різних ознак організму. Наприклад, колір квітів і насінневої шкірочки залежать від одного спадкового задатку. У вищих рослин гени, які обумовлюють червоний (антоціановий) колір квітів, одночасно контролюють червоний колір стебла. У людини відомий доміантний ген, що визначає ознаку “пальці павука” (арахнодактилія, чи синдром Марфана), який одночасно визначає аномалії кришталика ока і ваду серця. У Західному Пакистані виявлені люди – носії гена, що визначає відсутність потових залоз на окремих ділянках тіла. Це одночасно визначає і відсутність деяких зубів.

Множинну, чи плейотропну, дію генів пов'язують з активністю відповідної алелі на певній стадії онтогенезу. Що швидше проявиться алель, то більший ефект плейотропії. Враховуючи плейотропний ефект багатьох генів, припускають, що часто одні гени виконують роль модифікаторів дії інших. Іноді алелі певних генів у гомозиготному стані можуть спричинити смертність особин (такі гени називаються **летальними**). Розрізняють також гени напівлетальні (смертність складає від 50 до 90 % генотипів) і гени, що зменшують життєздатність (смертність особин – від 10 до 50 %). Наприклад, мутантний ген *vg* у дрозофіли у гомозиготному стані (*vgvg*) спричиняє летальність 15 % особин і більше.

Розглядаючи дію гена та його алелей, враховують не тільки генні взаємодії і дію генів-модифікаторів, а й модифікуючу дію середовища, в якому розвивається організм. Для характеристики впливу навколишнього середовища на фенотипові вираження ознаки користуються такими поняттями, як пенетрантність, експресивність, норма реакції. Варіативне співвідношення класів при розщепленні залежно від умов зовнішнього чи генотипового середовища (так назвав С. С. Четвериков варіювання генотипу за генами-модифікаторами) називається **варіативною пенетрантністю**. Під цим поняттям розуміють можливість чи відсутність прояву ознаки в однакових за досліджуваними генотиповими факторами організмів. **Пенетрантність** виражається часткою особин, що виявляють досліджувану ознаку серед усіх особин однакового генотипу за контрольованим (досліджуваним) геном. Ступінь прояву варіативної ознаки називається **експресивністю**, яку, зазвичай, виражають кількісно залежно від відхилення ознаки від дикого типу.

Обидва поняття – пенетрантність і експресивність – були введені у 1925 р. М. В. Тимофєєвим-Ресовським для опису варіативного прояву генів.

Той факт, що ознака може проявитися чи не проявитися в особин певного генотипу залежно від умов чи варіювати у різних умовах середовища, переконує, що **фенотип** – це результат дії (і взаємодії) генів у конкретних умовах існування організму. Здатність генотипу так чи так виявлятися в різних умовах середовища відображає **норму його реакції** – здатність реагувати на умови розвитку, що варіюють. Норму реакції генотипу враховують як в експериментах, так і при виведенні нових форм господарсько цінних організмів.

### **Запитання і завдання для самостійного опрацювання**

1. Що таке алельні та неалельні гени?
2. Локус існує у вигляді чотирьох алелів ( $A_1, a_2, a_3, a_4$ ). Про що свідчить наявність семи варіантів фенотипу?
3. У чому полягають відмінності між повним та неповним домінуванням, кодомінуванням?
4. Що таке міжалельна комплементация?
5. У чому проявляється відносний характер домінування?

6. У чому полягає суть явища внутрішньомолекулярного (локального) домінування?

7. У чому полягає біохімічний механізм домінування?

8. Які дані дають змогу припускати, що ознака контролюється двома неалельними генами, які взаємодіють між собою?

9. Що таке комплементарна взаємодія генів?

10. Що є причиною співвідношення фенотипових класів у  $F_2$  як 15:1?

11. Що є причиною співвідношення фенотипових класів у  $F_2$  як 1:4:6:1?

12. Які два типи неалельної взаємодії зумовлюють розщеплення 9:3:3:1 у  $F_2$ ?

13. Що таке епістаз? Які типи епістазу існують? Чим відрізняється епістаз від домінування?

14. Який біохімічний механізм епістатичної дії гена?

15. Що таке полімерія? Вкажіть види полімерної взаємодії генів.

16. Що вивчає генетика кількісних ознак?

17. Що таке кількісні ознаки? Як визначають їх варіабельність?

18. Що таке полімерні гени? Як визначити, скільки полігенів контролює кількісну ознаку?

19. Чи є певні переваги для організму в тому, що певна ознака визначається кількісно, тобто багатьма парами генів, а не якісно, тобто однією або невеликою кількістю пар генів?

20. Як успадковуються ознаки при кумулятивній і некумулятивній полімерії?

21. Що таке плейотропія? У чому полягає плейотропна дія генів?

22. Які гени називають генами-модифікаторами?

23. Який вплив мають летальні гени на розвиток організму? У чому проявляється відносність їхнього летального впливу?

24. Що розуміють під експресивністю та нормою реакції?

25. Як впливає на характер розщеплення пенетрантність та експресивність?

26. Від схрещування зелених та червоних мечоносців у першому поколінні всі рибки були цеглово-червоного забарвлення, а в другому – 50 цеглово-червоних, 5 лимонних, 18 червоних, 11 зелених. Як успадковується забарвлення? Установіть генотипи вихідних риб. Яке забарвлення матимуть особини після схрещування червоних риб із лимонними?

27. Від схрещування чорно-білої та бурої собак породи кокер-спаніель народилося п'ять щенят: 1 чорне, 1 буре, 1 чорно-біле і 2 буро-білих. З'ясуйте генотипи батьків і потомків. Що одержимо, якщо буро-білих потомків зворотно схрестити з чорно-білою самкою?

28. Схрещуються дві рослини пахучого горошку – з білими пазушними і білими верхівковими квітками.

- $F_1$  – всі рослини з червоними пазушними квітками.
- $F_2$  – 415 рослин з червоними пазушними квітками;
- 140 рослин з червоними верхівковими квітками;
- 350 рослин з білими пазушними квітками;
- 95 рослин з білими верхівковими квітками.

Як успадковуються ці ознаки? Які рослини необхідно взяти для проведення аналізуючого схрещування?

29. Від схрещування двох сортів гарбуза, що мають білі і жовті плоди, перше покоління виявилось білоплідним, а в другому поколінні отримали 12 білоплідних, 3 жовтоплідних і 1 із зеленими плодами. Установіть характер успадкування забарвлення і генотипи всіх форм. Як називається такий тип успадкування?

30. Від схрещування двох гарбузів із плодами сферичної форми в першому поколінні отримують гарбузи з плодами дископодібної форми. У потомстві цих рослин з'являється 3 фенотипові класи у співвідношенні 9/16 з дископодібними плодами, 6/16 – зі сферичними і 1/16 – з видовженими. Яке потомство отримають від схрещування батьківської форми з гарбузом дископодібної форми, одержаним у першому поколінні?

31. При схрещуванні зелених папужок-нерозлучників одержано потомство із 55 зелених, 18 жовтих, 17 голубих і 6 білих папужок. З'ясуйте характер успадкування забарвлення і генотипи всіх форм.

32. Людина має кілька форм спадкової короткозорості. Помірна форма (від -2,0 до -4,0 діоптрій) і висока (більше -6,0) передаються як аутосомні незчеплені ознаки. У людей, що мають гени обох форм короткозорості, проявляється тільки одна – висока. А) У сім'ї, в якій мати короткозора, а у батька нормальний зір, народилося двоє дітей: у дочки виявлено помірну форму короткозорості, а у сина – високу. Яка імовірність народження наступної дитини в сім'ї без аномалії, якщо відомо, що по материнській лінії короткозорістю хворів тільки один із батьків? Б) У сім'ї, де батьки мали помірну короткозорість, народилася дитина з нормальним зором. Визначте генотипи батьків і можливі генотипи та фенотипи дітей.

33. Припустимо, що у людини різниця в кольорі шкіри обумовлена в основному двома парами генів, які розщеплюються незалежно:  $A_1A_1A_2A_2$  – чорна шкіра,  $a_1a_1a_2a_2$  – біла шкіра. Будь-які три домінуючі алелі дають темну шкіру, будь-які дві – смагляву, одна – світлу. 1) Визначте генотипи батьків, які обидва смагляві та мають одну чорну й одну білу дитину. 2) Смагляві батьки мають смаглявих дітей. 3) Один із батьків смаглявий, другий – світлий. Із великої кількості дітей 3/8 було смаглявих, 3/8 – світлих, 1/8 – темних і 1/8 – білих. Визначте генотипи батьків.

34. Вуха кролів породи “баран” 30 см завдовжки, в інших порід – 10 см. Припустимо, що різниця в довжині вух залежить від двох пар генів з однозначною дією. Генотип “баранів” –  $L_1L_1L_2L_2$ , звичайних –  $l_1l_1l_2l_2$ . Установіть довжину вух кролів  $F_1$  і всіх можливих генотипів у  $F_2$ .

35. Вівці однієї породи мають довжину шерсті в середньому 40 см, а другої – 10 см. Припустимо, що різниця між цими породами залежить від трьох пар генів з однозначною дією. Яким буде  $F_1$  і  $F_2$ ?

36. Припустимо, що різниця у врожайності між двома чистими сортами вівса, один з яких дає 4 г зерна, а інший – близько 10 г на одну рослину, залежить від трьох полігенів  $A_1, A_2, A_3$ . Визначте фенотипи  $F_1$  і  $F_2$  поколінь від схрещування сортів між собою.

37. Рослина, гомозиготна за трьома парами рецесивних генів, має висоту стебла 32 см, а гомозиготна за доміантними алелями цих генів, – 50 см. Вплив окремих доміантних генів на ріст однаковий і сумується у  $F_2$ . Від схрещування цих рослин отримано 192 потомки. Скільки з них матимуть генетично обумовлений ріст 44 см?

38. Чоловік, що має спадкову хворобу, одружився зі здоровою жінкою. Усі дівчатка (на відміну від хлопчиків) успадкували хворобу батька. З'ясуйте тип успадкування цієї хвороби.

39. При схрещуванні між собою чорних мишей завжди отримують чорне потомство. При схрещуванні між собою жовтих мишей  $1/3$  потомства є чорною, а  $2/3$  – жовтою. Як це можна пояснити? Як перевірити правильність припущення?

40. Яке розщеплення по фенотипу можна очікувати у  $F_2$  при моногібридному схрещуванні, якщо життєздатні жіночі гамети утворюються із частотою  $0,4A: 0,6a$ , а чоловічі  $0,8A:0,2a$ ?

41. Подагра визначається доміантним аутосомним геном, пенетрантність якого у чоловіків – 20 %, а у жінок – 0 %. Яка ймовірність захворювання у дітей, якщо батьки гетерозиготні?

42. Деякі форми шизофренії визначаються доміантним аутосомним геном, пенетрантність якого у гомозигот – 100 %, а у гетерозигот – 20 %. Яка ймовірність захворювання у дітей, якщо один з батьків є гетерозиготним носієм гена, а інший – гомозиготний за рецесивом?

43. Як називають явище існування одного гена у багатьох алельних станах:

- а) плейотропією;
- б) політенією;
- в) поліплоїдією;
- г) множинним алелізмом?

44. Вкажіть форми взаємодії між алельними генами:

- а) полімерія;
- б) повне домінування;
- в) епістаз;
- г) кодомінування;
- д) наддомінування;
- е) плейотропія.

45. Кодомінування – це взаємодія між:

- а) алелями різних генів;
- б) алелями одного і того ж гена;
- в) рідкісними групами зчеплення;
- д) генами Х- і У-хромосом;
- е) кластерами генів.

46. Як називають гібриди, гетерозиготні за різними мутантними алелями одного гена:

- а) дигетерозиготи;
- б) цибриди;
- в) поліплоїди;
- г) компаунди?

47. Як називають явище, коли при об'єднанні в гібриді двох різних, незалежних за походженням, рецесивних алелей одного гена відбувається відновлення норми:

- а) плейотропія;
- б) міжалельна комплементация;

- в) епістаз; г) кодомінування;  
д) полімерія; е) комплементарність?

48. Яке розщеплення може зустрічатися при домінантному епістазі?

- а) 9:3:3:1; б) 9:7; в) 9:6:1;  
г) 12:3:1; д) 9:3:4; е) 15:1.

49. Явище взаємодії неалельних генів, коли один ген пригнічує прояв іншого, – це:

- а) плейотропія;  
б) неповне домінування;  
в) епістаз;  
г) кодомінування;  
д) полімерія;  
е) комплементарність.

50. Як називається ген, прояв якого пригнічується дією неалельного йому гена?

- а) епістатичним;  
б) гіпостатичним;  
в) домінантним;  
г) рецесивним;  
д) гемізиготним.

## Література

1. Барна І. Загальна біологія : збірник задач. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2006. – С. 208 – 274.
2. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С. Р. Рушковський, С. С. Киряченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 93 – 95; 101 – 112.
3. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 61 – 67.
4. Загальна і молекулярна генетика : практикум / С. В. Демидов, В. Ф. Безруков, А. В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 21 – 25.
5. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В. О. Федоренко, Я. І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 61 – 67.
6. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 194 – 207.



## ТЕМА V. ГЕНЕТИКА СТАТІ Й УСПАДКУВАННЯ, ПОВ'ЯЗАНЕ ЗІ СТАТТЮ

**Теоретичні відомості.** Т.Х. Морган, аналізуючи успадкування багатьох ознак у *Drosophila melanogaster*, виявив відхилення закону незалежного успадкування ознак від менделівської схеми. Він пояснив це тим, що алелі генів, які визначають певні ознаки, містяться у **статевих хромосомах (гетеросомах)**. Цей тип успадкування має назву зчепленого зі статтю, а ознаки, які аналізуються, – зчепленими зі статтю. Стать, яка в каріотипі містить ідентичні статеві хромосоми, називають **гомогаметною**, а якщо різні – **гетерогаметною**. У гетеросомах є гомологічні ділянки, що містять алельні гени, успадкування яких підлягає менделівським законам.

Значний вклад у розвиток генетики статі внесли Л. Донкастер, Т. Х. Морган, Б. Л. Астауров, В.О. Струнников та ін. Вони довели, що статеві ознаки (як первинні, так і вторинні) визначаються генами хромосом.

Залежно від стадії онтогенезу, на якій визначається стать, розрізняють **прогамний** (стать визначається ще до запліднення яйцеклітини), **сингамний** (у процесі запліднення яйцеклітини) і **метагамний, або епігамний** (під час ембріонального розвитку під впливом умов середовища), типи визначення статі. Наприклад, попелиці та коловертки відкладають дрібні партеногенетичні яйця, з яких формуються самці, і великі, з яких формуються самки. Подібна диференціація яєць на дрібні і великі має місце також у деяких видів метеликів, павуків тощо (тобто у названих видів організмів стать визначається прогамно).

Сингамне визначення статі дуже чітко проявляється у бджіл, ос, джмелів, деяких видів мурах. У цих комах із незапліднених яєць, як правило, розвиваються самці, а із запліднених – самки.

Явища інтерсексуальності і гермафродитизму у тварин, маскулінізації жіночих та фемінізації чоловічих особин у дводомних рослин свідчать про існування метагамних механізмів визначення статі.

Розщеплення за статтю у природі за нормальних умов, як правило, складає 1:1. Це відповідає розщепленню за моногібридного аналізуючого схрещування і свідчить про те, що одна стать за певною генетичною детермінантою є гетерозиготою, а протилежна – гомозиготою. Вивчення каріотипу особин різної статі підтвердило істотні відмінності цього показника у більшості організмів.

Згідно з установленими співвідношеннями статевих хромосом, у каріотипах різних видів розрізняють чотири типи **хромосомних механізмів визначення статі** у природі: ХУ-, ХО-, ХZ- і ZO-типи.

1. ХУ-тип характеризується гетерогаметністю чоловічих особин за Х- та У-хромосомами і гомогаметністю жіночих за Х-хромосомами, статеві формули яких мають вигляд: ♀ = ХХ, ♂ = ХУ. Такий хромосомний тип виявлений у клопів *Lygaeus*, переважної більшості комах, у розвитку яких відсутня стадія метелика, всіх видів ссавців, дводомних видів рослин, за винятком видів роду *Fragaria*.

2. XO-тип об'єднує види, в яких чоловічі особини гетерогаметні за X- і O-хромосомами, а жіночі – гомогаметні, статеві формули яких мають вигляд: ♀ = XX, ♂ = XO. До цього типу належать трав'яні клопи, цвіркуни, рослини роду *Dioscorea* тощо.

3. ZW-тип характеризується тим, що гетерогаметними є жіночі особини, а гомогаметними – чоловічі. Їх статеві формули мають вигляд: ♀ = ZW, ♂ = ZZ. Цей тип визначення статі характерний для деяких видів риб, переважної більшості видів комах, у циклі розвитку яких є стадія метелика, усіх птахів, багатьох видів амфібій та рептилій, а також рослин роду *Fragaria*.

4. ZO-тип характеризується гетерогаметністю жіночої статі та гомогаметністю чоловічої. Їх статеві формули – ♀ = ZO, ♂ = ZZ. До цього типу належать метелики молі *Fumea* та ящірки виду *Lacerta vivipara*, які живуть лише на острові Сахалін.

У частини комах (бджіл, мурах, ос) існує особливий тип визначення статі – **гапло-диплоїдний**. У них відсутні статеві хромосоми: самки розвиваються із запліднених яєць і диплоїдні, а самці – з незапліднених яєць і гаплоїдні. Існують ще й інші способи визначення статі – залежно від умов розвитку яєць, не пов'язаних із хромосомними механізмами.

У деяких бактерій окремі клітини поділяють на чоловічі і жіночі. Установлено, що чоловічі клітини *E. coli* містять плазмиду F (статевий фактор), яка обумовлює кон'югацію клітин F<sup>+</sup> з F<sup>-</sup> та обмін генетичною інформацією між ними. Отже, у бактерій визначення статі здійснюється за участю плазмід.

З'ясовано, що в еукаріот стать контролюється цілісною системою генотипу, яка передбачає взаємодію генів статевих хромосом і аутосом. Є докази того, що становлення статі на ранніх стадіях розвитку визначається або співвідношенням (дозою) генів чоловічих та жіночих потенцій, або ж різною силою їх експресії. Ці два погляди, що доповнюють один одного, стали основою балансової та фізіологічної теорій визначення статі.

Згідно з **балансовою теорією** визначення статі (К. Бріджес, 1922), стать у *Drosophila melanogaster* зумовлена співвідношенням числа X-хромосом і набором аутосом. Однак у більшості тварин ця закономірність не простежується. У людини при визначенні статі активну участь бере Y-хромосома, тобто Y-хромосома несе функцію, яка запрограмує стать. Хромосомний механізм визначення статі у рослин є двох типів: 1) активну участь у визначенні статі має Y-хромосома (*Melandrium alba*); 2) стать визначається балансом аутосом і X-хромосом, при цьому Y-хромосома практично інертна (*Rumex acetosa*).

Фізіологічна теорія Р. Гольдшмідта стверджує, що визначення статі залежить від відносної сили прояву генів чоловічих і жіночих потенцій, які завжди є у потенційно бісексуальної зиготи. Експериментально з'ясовано, що для становлення статі дуже важливим є ступінь експресії тих чи тих генів, що визначають тип статевого розвитку. Факт бісексуальності зиготи і можлива регуляція її статевих потенцій залежно від генотипу та навколишніх умов є основою явища відносної сексуальності деяких організмів у природі.

Незважаючи на те, що у більшості видів клітини жіночої статі мають дві Х-хромосоми, а чоловічої – лише одну, рівень експресії зчеплених із Х-хромосомою генів у самців і самок майже однаковий. Це означає, що існує генетичний механізм компенсації залежної від Х-хромосоми дози генів. У плацентарних ссавців (миша, кішка, людина) дозова компенсація здійснюється іншим шляхом, а саме – завдяки інактивації (**гетерохроматизації, лайонізації**) однієї з двох Х-хромосом. Унаслідок цього інактивована Х-хромосома самок представлена в інтерфазних ядрах соматичних клітин у вигляді інтенсивно забарвлених гетерохроматинових **тілець Барра**. Материнські і батьківські Х-хромосоми самок інактивуються в різних клітинах ембріона випадково. Саме тому самки, гетерозиготні за генами Х-хромосоми, є мозаїками. Так наприклад, обумовлюється черепахове забарвлення у кішок, ектодермальна дисплазія (відсутність зубів і потових залоз на деяких ділянках) у жінок.

У зв'язку з тим, що у гетерогаметної статі більшість генів Х- і У-хромосом перебувають у гемізіготному стані, рецесивні ознаки, що кодуються генами статевих хромосом, у гетерогаметних особин виявляються у фенотипі (**явище псевдомінантності**).

При зчепленому зі статтю схрещуванні сини успадковують ознаки матері, а дочки – батька (**крис-крос, чи хрест-навхрест успадкування**), а закон одноманітності гібридів першого покоління в одному із реципрокних схрещувань не справджується: реципрокні схрещування дають різні результати. **Реципрокними** називають два схрещування, які відрізняються тим, хто з батьків вносить домінуючу чи рецесивну алель. Наявність тільки однієї алелі певного конкретного гена у диплоїдного організму називається **гемізіготним станом**, чи гемізіготою. Гени, зчеплені з У-хромосомою, у гетерогаметних видів успадковуються **голандрично** (від батька до сина, чи від матері до дочки). У цьому разі виявляється **повне зчеплення зі статтю**. Відповідно, коли гени містяться лише в одній із гетероморфних хромосом (Х- або У) і не мають алельних копій у протилежній хромосомі, вони виявляють **повне зчеплення зі статтю**. Буває й **неповне зчеплення зі статтю**, коли відповідні алелі містяться в обидвох гетеросомах. Якщо особини  $F_2$  з рецесивною ознакою мають одну і ту ж саму стать, що й батьки ( $F_0$ ) з такою ж ознакою, то це свідчить про **неповне зчеплення** відповідної ознаки зі статтю. У людини деякі хвороби (шкірний рак, загальна кольорова сліпота) успадковуються за такою схемою.

Крім зчеплених зі статтю, розрізняють обмежені статтю та залежні від статі (чи контрольовані статтю) ознаки.

Розвиток ознак, обмежених статтю, визначається генами, розміщеними в аутосомах обох статей, але проявляються тільки в однієї статі. Наприклад, гени, які визначають ширину таза у жінок, віку статевого дозрівання, локалізовані в аутосомах, успадковуються і від матері, і від батька, але проявляються тільки у жінок. Серед чоловічих ознак, обмежених статтю, – кількість і розподіл волосся на тілі.

До залежних від статі (чи контрольованих статтю) ознак належать такі, розвиток яких обумовлений генами, розміщених в аутосомах. Проявляються вони в обох статей, але по-різному. Наприклад, у чоловіків раннє облісіння –

ознака доміантна, яка проявляється у доміантних гомозигот (AA) і гетерозигот (Aa). У жінок ця ознака рецесивна і проявляється тільки у гомозиготному стані (aa). Для ознак, які контролюються статтю, вираженість обумовлена значною мірою статевими гормонами.

Відомий синдром – тестикулярна фемінізація – зустрічається у багатьох видів, включаючи й людину. Клітини мутантних ембріонів  $X^{Tfm}$  абсолютно нечутливі до дії тестостерону. Внаслідок цього усі вторинні статеві ознаки зародка розвиваються не за чоловічим, а за жіночим типом.

Вивчаючи успадкування зчеплених зі статтю ознак у дрозофіли, К. Бріджес звернув увагу на те, що інколи спостерігається порушення схеми крис-крос успадкування. Показано, що таке порушення схеми обумовлене нерозходженням хромосом, що вперше трапляється у мейозі (**явище первинного нерозходження хромосом**), за якого частота появи фенотипово відмінних особин складає 0,001 – 0,1 %. Ця частота зростає до 8 % за **вторинного нерозходження хромосом**, коли у схрещуванні використовують ХХУ-самку. Вторинне нерозходження хромосом може сягати 100% за умови фізичного з'єднання між статевими хромосомами. При цьому обидві зчеплені Х-хромосоми потрапляють в одну гамету, а в іншу гамету – жодної. Наприклад, у дрозофіли Л.В. Морган вивела лінію, яка має такі зчеплені Х-хромосоми і гомозиготна за геном у, називається *double yellow* (подвійна жовта). Така лінія використовується у спеціальних схрещуваннях з метою виявлення спадкових змін у статевій хромосомі самців.

### Запитання і завдання для самостійного опрацювання

1. Які хромосоми називають статевими? Що таке статевий хроматин?
2. Що таке гомо- та гетерогаметна стать?
3. Як формуються типи статі у природі?
4. Як називається статеве розмноження без запліднення яйцеклітини?
5. У чому полягає суть балансової теорії визначення статі К. Бріджеса?
6. У чому полягає суть фізіологічної теорії визначення статі Р. Гольдшмідта?
7. Що розуміють під дозовою компенсацією генів Х-хромосоми?
8. Які організми характеризуються гапло-диплоїдним типом визначення статі?
9. Яке генетичне значення роздільностатевості живих організмів та статевого розмноження?
10. На яких етапах циклу розвитку живих організмів відбувається визначення статі?
11. Як пояснити, що співвідношення особин за статтю у роздільностатевих організмів близьке до розщеплення 1:1?
12. Яке успадкування називають крис-крос успадкуванням?
13. Яке значення реципрокних схрещувань у генетичному аналізі?
14. Що таке залежні від статі та обмежені статтю ознаки? голандричні ознаки?

15. Які дані, отримані у схрещуваннях, дають змогу припускати, що ознака зчеплена зі статтю?

16. Що таке гемізиготний стан гена? Які наслідки цього генетичного явища?

17. Яку стать називають гомогаметною? гетерогаметною?

18. У яких організмів гетерогаметною є чоловіча стать? жіноча стать?

19. У яких організмів прогамний тип визначення статі?

20. Як визначається стать у рослин?

21. Які наслідки первинного та вторинного нерозходження статевих хромосом у дрозофіли?

22. Які наслідки нерозходження у мейозі статевих хромосом у людини?

23. Що таке статевий хроматин? Як аналіз наявності статевого хроматину використовують для діагностики анеуплоїдії у людини?

24. Як називається явище комбінування в одному організмі ознак різних статей?

25. Як здійснюється успадкування ознак при нерозходженні статевих хромосом?

26. Яка стать буде у дрозофіл, які мають наступні набори хромосом:  $3X+3A$ ,  $3X+2A$ ,  $2X+3A$ ,  $2X+2A$ ,  $XXY+2A$ ,  $XO+2A$ ? Відповіді пояснить.

27. Якщо у самця дрозофіли гени  $A$  і  $Z$  зчеплені в аутосомах і перебувають у гетерозиготному стані, а ген  $F$  локалізований в  $X$ -хромосомі, то які типи гамет може утворювати цей самець?

28. У лабораторії схрещували червонооких мух дрозофіл із червоноокими самцями. У потомстві виявилось 69 червонооких і білооких саців та 71 червоноока самка. Визначте генотипи батьків і потомства, якщо відомо, що червоноокий колір домінує над білим, а гени кольору очей містяться в  $X$ -хромосомі.

29. У курей відомий зчеплений зі статтю рецесивний ген з летальним ефектом без видимого прояву. Яким буде співвідношення статей у потомстві гетерозиготного за цим геном півня і нормальної курки?

30. Яких дітей можна чекати від шлюбу між жінкою – гетерозиготною носійкою дальтонізму – і чоловіком із нормальним зором? Ознака зчеплена зі статтю.

31. Смугастість забарвлення курей визначається зчепленим зі статтю домінантним геном  $B$ , а її відсутність – його рецесивною алеллю  $b$ . Які можливі генотипи і фенотипи потомків  $F_1$  і в  $F_2$  від схрещування смугастої курки з білим півнем?

32. Селекціонери у певних випадках можуть визначити стать щойно вилуплених курчат (гетерогаметною статтю у курей є жіноча). При яких генотипах батьківських форм це можна зробити, коли відомо, що гени золотистого (коричневого) і сріблястого (білого) оперення розміщені в  $X$ -хромосомі і ген золотистого оперення рецесивний щодо сріблястого?

33. Визначте характер успадкування обидвох ознак, якщо у низці схрещувань між канарейками (зеленою чубатою самкою і коричневим чубатим самцем) отримане таке потомство:

- самці: s зелених чубатих; j зелених без чубка;
- самки: s коричневих чубатих; j коричневих без чубка.

34. У людини рецесивний ген гемофілії (h) і рецесивний ген дальтонізму (c) локалізовані в X-хромосомі на відстані 9,8 морганіди. А) Жінка, мати якої хворіла на дальтонізм, а батько на гемофілію, одружилася зі здоровим чоловіком. Яка імовірність народження хворої на дальтонізм і гемофілію дитини від цього шлюбу? Б) Жінка, батько якої хворів на гемофілію та дальтонізм, одружилася зі здоровим чоловіком. Визначте, які діти можуть бути від цього шлюбу? В) Відомо, що жінка гетерозиготна на дальтонізм і гемофілію. Причому аномальні гени локалізовані в різних X-хромосомах. Визначте, які діти народяться у неї від шлюбу зі здоровим чоловіком.

35. Чоловік, хворий на дальтонізм і глухоту, одружився з жінкою, нормальною за обома ознаками. У них народився глухий син, який водночас був дальтоніком, та дочка – дальтонік із хорошим слухом. Визначте імовірність народження у цій сім'ї дочки з обома аномаліями, коли відомо, що дальтонізм і глухота передаються як рецесивні ознаки, проте дальтонізм зчеплений із X-хромосоною, а глухота – аутосомна ознака.

36. У людини альбінізм зумовлений аутосомним рецесивним геном. Ангідротична ектодермальна дисплазія (відсутність потовиділення і деяких зубів, маловиражений волосяний покрив, порушення терморегуляції) передається як зчеплена з X-хромосоною рецесивна ознака. У подружньої пари, нормальної за обома ознаками, народився син з обома аномаліями. Яка імовірність того, що їх другою дитиною буде дівчинка, нормальна за обома ознаками?

37. Гіпертрихоз передається через Y-хромосому, а полідактилія – як домінантна аутосомна ознака. У сім'ї, де батько мав гіпертрихоз, а мати – полідактилію, народилася нормальна за обома ознаками дочка. Яка імовірність того, що наступна дитина у них буде хворою за обома ознаками?

38. Гіпертрихоз успадковується як зчеплена з Y-хромосоною ознака, що проявляється на 17 році життя. Одна з форм іхтіозу успадковується як рецесивна, зчеплена з X-хромосоною ознака. У сім'ї, де жінка нормальна за обома ознаками, а чоловік має тільки гіпертрихоз, народився хлопчик з ознаками іхтіозу. Визначте імовірність прояву у цього хлопчика гіпертрихозу.

39. Визначте імовірність народження у цій сім'ї дітей без обох аномалій та їх стать. Яка імовірність того, що наступна дитина в цій сім'ї також народиться без обох аномалій?

40. Пігментний ретиніт може успадковуватися трьома шляхами: як аутосомний домінантний, аутосомний рецесивний і рецесивний, зчеплений з X-хромосоною. Визначте імовірність народження хворих дітей у сім'ї, в якій мати хвора на пігментний ретиніт і є гетерозиготною за всіма трьома парами генів, а батько здоровий і нормальний за всіма трьома ознаками.

41. Жінка – правша з карими очима і нормальним зором – виходить заміж за чоловіка правшу, голубоокого і дальтоніка. У них народилася голубоока дочка – лівша і дальтонік. Яка імовірність того, що наступна дитина в цій сім'ї буде лівшою і страждатиме на дальтонізм, коли відомо, що карий колір очей і

вміння володіти переважно правою рукою – доміантні аутосомні незчеплені між собою ознаки, а дальтонізм – рецесивна, зчеплена із X-хромосоною ознака? Який колір очей можливий у хворих дітей?

42. Згідно з прогамним типом, стать визначається:

- а) у процесі запліднення яйцеклітини;
- б) ще до запліднення яйцеклітини;
- в) у період ембріонального розвитку під впливом умов середовища;
- г) випадково.

43. Суть крис-крос успадкування:

- а) ознаки успадковуються від батька до синів;
- б) сини успадковують ознаки матері, а дочки – батька;
- в) дочки успадковують ознаки матері, а сини – батька;
- г) сини і дочки успадковують ознаки матері.

44. Тільцями Барра називають:

- а) політенні хромосоми;
- б) конденсований статевий хроматин;
- в) В-хромосоми;
- г) гетеросоми.

45. Гемізіготним називається стан гена, коли він:

- а) не експресується та фенотипово не виражається;
- б) у диплоїдного організму представлений тільки однією алеллю;
- в) характеризується варіативною пенетрантністю;
- г) є нестабільним.

46. Реципрокним називається схрещування особин:

- а) що мають доміантну і рецесивну ознаки;
- б) першого покоління між собою;
- в) які відрізняються тим, хто з батьків вносить доміантну чи рецесивну алель;
- г) першого покоління з вихідними батьківськими формами.

47. Голандричними називаються ознаки, які успадковуються:

- а) від батька до дочки;
- б) тільки від матері усім дочкам;
- в) тільки від матері усім дочкам і синам;
- г) від батька до сина (при гетерогаметності чоловічої статі), чи від матері до дочки (при гетерогаметності жіночої статі).

48. Мозаїками називаються організми:

- а) яким властива невідповідність між генотиповою і фенотиповою формулами при формуванні їхнього фенотипу;
- б) які характеризуються тим, що окремі ділянки їхнього тіла фенотипово і генотипово відрізняються від вихідної генотипозиготної формули;
- в) білатеральних гінандроморфів дрозофіли.

49. Білатеральними гінандроморфами називаються організми:

- а) які характеризуються тим, що окремі ділянки їхнього тіла фенотипово і генотипово відрізняються від вихідної генотипозиготної формули;
- б) у яких половина тіла однієї статі, а друга – протилежної;

в) організми, яким властива невідповідність між генотиповою і фенотиповою формулами при формуванні їхнього фенотипу;

г) які містять частини тіла, різні за своїм генотипом і фенотипом.

50. Суть явища псевдомінантності:

а) рецесивні ознаки, що кодуються генами статевих хромосом, у гетерозиготних особин виявляються у фенотипі;

б) домінантні ознаки фенотипово виражаються як рецесивні;

в) рецесивні ознаки, що кодуються генами статевих хромосом, у гетерозиготних особин виявляються у фенотипі;

г) домінантні ознаки виражаються з неповною пенетрантністю.

## Література

1. Барна І. Загальна біологія : збірник задач. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2006. – С. 337 – 388.

2. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С. Р. Рушковський, С. С. Киряченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 113 – 115.

3. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 68 – 79.

4. Загальна і молекулярна генетика: практикум / С. В. Демидов, В. Ф. Безруков, А. В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 27 – 32.

5. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В. О. Федоренко, Я. І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 145 – 184.

6. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 236 – 258.



## ТЕМА VI. ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ

**Теоретичні відомості.** Проблема гена є центральною у генетиці. До певного часу ген визначали як структурну одиницю генетичної інформації, даліше неподільну у функціональному відношенні. Ген представлений ділянкою ДНК (рідше РНК). Розуміння гена як дискретної одиниці, яка виявляється менделівським гібридологічним аналізом, увів до обігу В. Л. Йогансен (1909).

На початку ХХ ст. У. Сеттон і Т. Бовері звернули увагу на паралелізм поведінки генів і хромосом (1902 – 1903) і висловили правильне припущення про те, що саме хромосоми передають генетичну інформацію від одного покоління наступному, а також заклали основи хромосомної теорії спадковості. “Згідно із цією теорією, кожна пара факторів локалізована в парі гомологічних хромосом, причому кожна хромосома несе по одному фактору. Оскільки число ознак у будь-якого організму у багато разів більше за кількість його хромосом, побачених під мікроскопом, то звідси випливає, що кожна хромосома має містити велику кількість факторів”.

Основні докази хромосомної теорії спадковості отримали Т. Х. Морган і його співробітники на початку минулого століття в експериментах із дріозофілою – зручним у гібридологічному аналізі об’єктом завдяки наявності у неї легко враховуваних ознак, відмінності між якими успадковуються згідно з моногібридною схемою.

Відкриті Т. Х. Морганом закономірності, підтвержені і поглиблені пізніше на численних об’єктах, відомі під загальною назвою **хромосомна теорія спадковості**. Її положення:

1. Гени містяться у хромосомах. Кожна пара хромосом є групою зчеплення генів. Кількість груп зчеплення у кожного виду дорівнює кількості пар хромосом.
2. Кожний ген у хромосомі займає певне місце (локус). Гени у хромосомі розташовані лінійно.
3. Між гомологічними хромосомами може відбуватися перехрест і обмін генами.
4. Частота перехресту прямо пропорційна відстані між генами. Що далі розташовані гени, то частіше спостерігається перехрест.

Уявлення про лінійне розміщення генів у хромосомах виникло на основі часто спостережуваного процесу рекомбінації (взаємообміну) між материнським і батьківським комплексами генів, що містяться в гомологічних хромосомах. Встановлено, що частота рекомбінації характеризується визначеною сталістю для кожної пари генів і відмінна для різних пар. Це спостереження дало можливість пов’язати частоти рекомбінації з послідовністю розміщення генів у хромосомі.

Перша успішна спроба конкретизації уявлень про ген належить Т. Х. Моргану, який одну зі своїх класичних праць назвав “Теорія гена” (1926). Уявлення школи Т.Х.Моргана про ген можна коротко постулювати так: гени містяться у хромосомах і є далі неподільними одиницями мутації, рекомбінації

і функції. Згідно з ними, **ген** – це: а) одиниця мутації, тобто ген змінюється як ціле; б) одиниця рекомбінації, тобто кросинговер ніколи не спостерігали в межах гена; в) одиниця функції, тобто всі мутації одного гена порушують одну і ту ж генетичну функцію. Власне у цих положеннях і були запропоновані основні **критерії алелізму** (рекомбінаційний і функціональний). Тривалий час зіставлення цих критеріїв алелізму і суперечності, які виникали між ними, були основними рушійними силами у розвитку теорії гена.

**Рекомбінаційний критерій** алелізму стверджує: якщо мутації не рекомбінують, то вони алельні, тобто охоплюють один і той самий ген.

**Функціональний критерій** алелізму базується на схрещуванні мутантів для того, щоб з'ясувати, чи порушують мутації одну і ту ж функцію чи різні функції. Цей критерій використовують для рецесивних мутацій. Згідно з ним, якщо у  $F_1$  не пошкоджені мутаціями ділянки генетичного матеріалу взаємодіють комплементарно, тобто утворюють гібрид дикого типу, то такі мутації відносять до різних функціональних одиниць – різних генів. У цьому випадку має місце класична дигетерозигота. Якщо ж при об'єднанні в  $F_1$  двох мутацій виникає гібрид мутантного фенотипу, це означає, що обидві мутації пошкоджують одну і ту ж функціональну одиницю – один і той самий ген. У цьому разі має місце **гетероалельна комбінація, або компаунд**.

А.С. Серебровський зі співробітниками в експериментах із дрозофілою у 1929 – 1933 рр. довели протяжність і складну структуру гена під час досліджень так званого **ступінчастого алеломорфізму**. Ці дослідження показали, що ген не є одиницею мутації.

Великий внесок у розуміння структури і функції гена внесли Дж. Бідл і Е. Тейтум, котрі на основі своїх результатів на початку 40-х рр. сформулювали принцип „один ген – один фермент”, який означає, що кожний ген контролює синтез будь-якого фермента. Цей принцип визначив подальшу методологію дослідження: необхідно вивчати не тільки мутанти і відповідні гени, а й контрольовані ними білки – ферменти. Так виник цілий напрям у генетиці – розробка системи „ген – фермент”; отримання і вивчення мутантів з одного чи небагатьох генів, дослідження мутантних білків. Усе це сприяло конкретизації уявлень про ген, його структури і функції.

У кінці 50-х – на початку 60-х рр. ХХ ст. С. Пензер, працюючи з мутаціями в локусі  $r$  II ( $r$  – від англ. *rapid lysis* – швидкий лізис) бактеріофага Т4 *E. coli* довів, що мінімальна ділянка, яка змінюється в результаті мутації, вимірюється кількома нуклеотидами. Отже, найменшою ділянкою ДНК, яка змінюється при мутуванні, є пара нуклеотидів. С. Пензер спробував ревізувати поняття „ген”. Щоб віднести дві мутації до однієї чи різних одиниць функції, він запропонував використовувати так званий **цис – транс тест**, розроблений Е. Льюїсом. Згідно з цим тестом, мутації попарно досліджують у гетерозиготі у двох конфігураціях: “цис” – коли обидві мутації в гібриді походять від одного батька, і “транс” – коли вони надходять у гібрид від різних батьків.

Уявлення про те, що в гені закодована інформація про первинну структуру білка, було конкретизовано Ф. Кріком у його **гіпотезі послідовності**, згідно з якою послідовність елементів гена визначає послідовність амінокислотних

залишків у поліпептидному ланцюгу. Це положення було експериментально підтверджено після розшифрування генетичного коду.

Теоретичні роботи, в яких розглядалися можливі варіанти структури **генетичного коду**, почались згодом після публікації у 1953 р. статті Дж. Уотсона і Ф. Кріка, присвяченої опису структури білка, в результаті яких було доведено, що **генетичний код – триплетний, не перекривається, вироджений, не має „ком”, тобто кодони нічим не відокремлені один від одного, зчитується з фіксованої точки в межах гена в одному напрямку.**

Отже, ген – це спадковий фактор, функціонально неподільна одиниця генетичного матеріалу у вигляді ділянки молекули нуклеїнової кислоти (ДНК або РНК), що кодує первинну структуру поліпептиду, молекули транспортної чи рибосомальної РНК або взаємодіє з регуляторним білком.

**Гени** поділяють на **структурні**, які кодують структуру білків і рибонуклеїнових кислот, та **регуляторні**, що слугують місцем приєднання ферментів та інших біологічно активних сполук, які впливають на активність структурних генів та беруть участь у процесах реплікації ДНК і транскрипції. Розміри регуляторних генів, як правило, незначні – кілька десятків пар нуклеотидів, структурних – сотні й тисячі нуклеотидів.

Генетичний матеріал організму – це сукупність носіїв його спадкової інформації. Незважаючи на різноманітність проявів генетичних закономірностей у різних організмів, генетичний матеріал характеризується всього лише кількома загальними властивостями: відносною стабільністю, лінійністю, дискретністю і безперервністю.

**1. Властивість відносної стабільності.** Генетичний аналіз є можливим завдяки тому, що ознаки рослин, тварин і мікроорганізмів стабільно відтворюються в ряді поколінь. Особливо очевидно це демонструє вегетативне розмноження, характерне для мікроорганізмів, надзвичайно поширене у рослин і зрідка – серед тварин. Стабільність елементарних ознак можна спостерігати у низці статевих поколінь у всіх царствах живої природи. Саме на властивості стабільності генетичного матеріалу базуються принципи гібридологічного аналізу, сформульовані ще Г. Менделем. Основою гібридологічного аналізу були досліди з кількома формами гороху, які константно відтворювали свої властивості при самозапиленні. Аналогічно вчинили й Дж. Ледерберг і Е. Тейтум при аналізі статевого процесу у бактерій *E. coli*. Вони досліджували вибрані ними форми, які стабільно відрізнялися спадковими особливостями. Властивість стабільності генетичного матеріалу не абсолютна. Час від часу відбуваються мутації, виникають нові алелі, які знову передаються з покоління в покоління. Тобто йдеться про властивість відносно стабільності генетичного матеріалу, яке вдало було обгрунтоване у принципі *конваріантної редуплікації* М. В. Тимофеева-Ресовського.

**2. Властивість дискретності генетичного матеріалу** узагальнює дуже різні за формою конкретні прояви законів розщеплення і незалежного успадкування генів, сформульованих Г. Менделем. Якщо для гороху успадкування дискретних одиниць – генів – виражається у формулах:  $3A\_ : 1aa$  при моногібридному чи  $9A\_B\_ : 3A\_bb : 3aaB\_ : 1aabb$  при дигібридному

схрещуваннях, то для мікроорганізмів ті ж закономірності проявляються по-іншому. В тетрадному аналізі у грибів і водоростей розщеплення при моногібридному схрещуванні символізує відношення 2A:2a, а при дигібридному: 1P:1N:4T. Наведені приклади – часткові прояви загальної властивості генетичного матеріалу – його генної дискретності. Перша спроба формулювання цієї властивості пов'язана із іменем У. Бетсона і його правилом чистоти гамет. Дискретність генетичного матеріалу виражається на кількох рівнях: генному, хромосомному і геномному.

**3. Властивість лінійності генетичного матеріалу** – результат узагальнення закономірностей, відкритих школою Т. Х. Моргана, і тих, що є основою хромосомної теорії спадковості. У всіх досліджених до цього часу організмів групи зчеплення лінійні, тобто зображаються відрізками чи замкнутими лініями на площині. Хромосоми не бувають розгалуженими. У групах зчеплення гени розміщуються в лінійній послідовності, як і ділянки всередині генів.

**4. Властивість безперервності генетичного матеріалу** проявляється поряд із властивістю дискретності. Дискретні одиниці – гени, марковані мутаціями, що дає змогу будувати лінійні карти груп зчеплення, в яких можна послідовно переходити від мутації до мутації, від гена до гена. Між генами не виявляється будь-яких негенетичних елементів, “чужих” функції хромосом як носіїв спадкової інформації

Усі чотири перелічені властивості генетичного матеріалу можна виявити у будь-якого організму. Їх основою є властивості ДНК – лінійного полімера, молекули якого мають дискретні розміри. Кожна хромосома – це безперервна молекула ДНК, здатна до самовідтворення при наявності в ній ділянки (чи ділянок) – початку реплікації. Генна дискретність виражається завдяки різному чергуванню нуклеотидів у різних ділянках ДНК, а також завдяки специфічним сигналам – поєднанням нуклеотидів, які позначають початок і кінець зчитування генетичної інформації, тобто завдяки певним регуляторним послідовностям.

Дослідження генетичних молекул і тонких механізмів регуляції спадковості стало можливим лише тоді, коли як експериментальні моделі почали досліджуватись бактерії і віруси, про існування яких перші генетики навіть не підозрювали. Тільки завдяки цим організмам уперше було показано, що ДНК і РНК є білок-універсальні детермінанти генетичної поведінки. Подальший прогрес в цій області і переконливість отриманих результатів стали реальними завдяки особливим біологічним властивостям мікроорганізмів, які дали змогу проводити маніпуляції, необхідні для аналізу генетичних структур. Аналогічні аналітичні дослідження більш складних генетичних систем тоді були неможливі, тому на тварин і рослин цей прогрес не поширювався. Розвиток технологій рекомбінантних ДНК зруйнував важкоподолані технічні і концептуальні бар'єри на шляху розшифрування і розуміння складних генетичних систем. З того часу відбулося не тільки „матеріалізація” гена, й самі гени – ділянки молекул ДНК – стали об'єктами і робочими інструментами генетичної інженерії і біотехнології.

Сьогодні розшифрована первинна структура тисячі генів, з'ясовані основні риси і різноманітність їх будови у різних об'єктів. Усі ці дані зберігаються в

комп'ютерних банках інформації, які використовуються і поповнюються вченими всього світу.

### Запитання і завдання для самостійного опрацювання

1. У чому полягала суть центральної догми молекулярної біології кінця 60-х років ХХ ст.? Назвіть відкриття, які порушили її абсолютність?
2. Що є мономерами нуклеїнових кислот?
3. Які пуринові основи входять до складу ДНК?
4. Яка азотиста основа характерна для РНК, а не для ДНК?
5. Яку хімічну назву має цукор, що входить до складу ДНК?
6. Як називається комплекс пентози з азотистою основою?
7. До складу якої хімічної сполуки входить азотиста основа, залишок цукру та фосфорної кислоти?
8. Яке кількісне співвідношення між нуклеотидами у складі ДНК відповідає правилу Чаргаффа?
9. Скільки пар основ входить у кожен виток правозакрученої спіралі ДНК?
10. Як називаються хімічні зв'язки, що існують між антипаралельними ланцюгами нуклеїнових кислот?
11. Як називається хімічний зв'язок, завдяки якому мононуклеотиди утворюють полімерні ланцюжки?
12. Які зв'язки визначають вторинну структуру ДНК?
13. Який тип природної нуклеїнової кислоти має найкоротшу молекулу?
14. Як орієнтовані два полінуклеотидні ланцюги в молекулі ДНК?
15. У складі якої РНК є тимін?
16. У яких випадках використовують цис-транс тест?
17. У чому суть перервності структури генів еукаріот.
18. Що таке інтрони? екзони?
19. Які з генів організовані в кластери?
20. Що таке паліндроми?
21. У яких організмів виявлено гени, що перекриваються?
22. Опишіть властивості генетичного коду.
23. Що таке оперон? Які типи оперонів у прокаріот ви знаєте?
24. Що таке генетична репресія?
25. Що таке транскрипція? Назвіть етапи транскрипції.
26. Фрагменти ДНК, отримані при обробці рестриктазами називаються:  
а) паліндромами; б) рестриктами; в) транскриптонами;  
г) рестриктонами; д) катонами; е) катенанами.
27. Для ініціації процесу транскрипції у *E.coli* необхідно:  
а) приєднання с-фактора до РНК-полімерази;  
б) наявність інвертованих повторів;  
в) приєднання сигма-фактора до РНК-полімерази;  
г) ДНК-гірази;  
д) наявність ДНК-полімерази I.

28. Для чого необхідна сигма-субодиниця РНК-полімерази:
- ініціації реплікації;
  - ініціації транскрипції;
  - термінації реплікації;
  - елонгації транскрипції;
  - термінації трансляції?
29. Охарактеризуйте будову лактозного оперона *E. coli*:
30. Що таке промотор? репресор? оператор?
31. Що є індуктором транскрипції у лактозному опероні *E. coli*?
32. Як здійснюється регуляція лактозного оперона *E. coli*?
33. У лактозному опероні *E. coli* індуктором транскрипції є:
- галактозидаза;
  - лактоза;
  - галактозидпермеаза;
  - трансцетилаза;
  - галактоза;
  - білок-репресор.
34. Як здійснюється регуляція триптофанового оперона *E. coli*?
35. Що розуміють під негативною генетичною регуляцією?
36. Що розуміють під позитивною генетичною регуляцією?
37. Які ділянки ДНК підсилюють транскрипцію гена, перебуваючи на значній відстані від нього?
38. Які ділянки ДНК пригнічують транскрипцію гена, перебуваючи на значній відстані від нього?
39. Що таке диференційна активність генів?
40. Скільки молекул мРНК синтезується на опероні, який має 5 структурних генів?
41. За що відповідальна РНК-полімераза I еукаріот?
42. Які типи РНК-полімераз беруть участь у транскрипції?
43. Як називаються кілька генів, об'єднаних у єдину систему регуляції транскрипції у бактерій?
44. Які білки здійснюють транскрипцію?
45. Що називають експресією генів?
46. У якому напрямі здійснюється синтез мРНК?
47. Що така відкрита рамка зчитування?
48. Скільки може існувати різних рамок зчитування на одній ділянці ДНК?
49. На яких рівнях здійснюється регуляція експресії генів?
50. Опишіть перебіг процесів при сплайсингу про-мРНК?
51. Як називається процес видалення інтронів при дозріванні про-мРНК і наступне ковалентне об'єднання екзонів у молекулі мРНК?
52. Що таке альтернативний сплайсинг?
53. Що таке транс-сплайсинг?
54. Яка РНК є первинним транскриптом ДНК?
55. Який з еукаріотичних ферментів здійснює зворотну транскрипцію?
56. Як відбувається реплікація ДНК? Як було доведено, що реплікація має напівконсервативний характер?
57. Що є одиницею реплікації?
58. Який фермент є основним ферментом реплікативного синтезу ДНК у прокариот? еукаріот?

59. Як називається фермент, який розкручує подвійну спіраль ДНК під час реплікації?

60. Який фермент виправляє помилки під час реплікації ДНК?

61. Які ДНК-полімерази виявлені в еукаріотичних клітинах?

62. Який фермент зшиває фрагменти Оказаки?

63. Що необхідно і достатньо для роботи ДНК-полімерази?

64. Як називається ділянка ініціації реплікації ДНК *E.coli*?

65. Який білок стабілізує одноланцюгові ділянки ДНК при реплікації?

66. Який фермент веде синтез відстаючого ланцюга ДНК у прокариот?

67. Який фермент видаляє РНК-затравки при реплікації?

68. Який фермент здійснює ініціацію реплікації ДНК?

69. Який фермент проводить реплікацію кінцевих ділянок хромосом?

70. Який фермент виконує “коректорські функції” під час реплікації ДНК?

71. Який білок першим зв’язується з одноланцюговою ДНК у реплікативній вилці?

72. Як називається ланцюг ДНК, що синтезується безперервно? фрагментарно?

73. Яку функцію виконує РНК-полімераза при реплікації ДНК?

74. Якому ферменту, задіяному в реплікації ДНК, притаманна 5'-3'-екзонуклеазна активність?

75. Яка ДНК є полірепліконною?

76. У чому полягає функція гелікази?

77. Визначте час реплікації гена, який кодує білок з молекулярною масою 68400. Середня молекулярна маса амінокислоти – 100, швидкість реплікації –  $9 \times 10^4$  міжнуклеотидних зв’язків за хвилину.

78. Одна хромосома миші містить молекулу ДНК завдовжки 3 см. Визначте загальну кількість точок росту на диплоїдний геном ( $2n=40$ ), якщо тривалість S-фази – 7 годин (швидкість реплікації –  $9 \times 10^4$  міжнуклеотидних зв’язків за хвилину).

79. Що є одиницею транскрипції в еукаріот?

80. Які види рибосомальної РНК ви знаєте?

81. Як називають різні тРНК, що транспортують однакові амінокислоти?

82. Клітина має набір хромосом  $2n=10$ . Середня довжина молекули ДНК однієї хромосоми – 1 см. Визначте загальну кількість точок росту на диплоїдний геном, якщо тривалість S-фази – 4 години (швидкість реплікації –  $9 \times 10^3$  міжнуклеотидних зв’язків за хвилину):

а) не менше 70;      б) не менше 140;      в) не менше 173;

г) не менше 281;      д) немає правильної відповіді.

83. Мультиензимний комплекс, який здійснює синтез ДНК, називається:

а) фрагмент Оказаки;      г) реплікон;

б) полісома;      д) реплікаційна вилка;

в) реплісома;      е) праймосома.

84. У чому полягає функція гелікази:

а) розплітання батьківських ланцюгів ДНК;

б) розрізання ланцюгів ДНК;

- в) полімеризація ланцюгів ДНК;
- г) суперспіралізація ланцюгів ДНК;
- д) спіралізація ланцюгів ДНК?

85. Як називається процес синтезу ДНК на матриці РНК:

- а) реплікація;      б) репарація;      в) рекомбінація;
- г) транспозиція;      д) транслокація;      е) зворотна транскрипція?

86. За яких умов твердження “один ген – один поліпептидний ланцюг” не є справедливим:

- а) альтернативного сплайсингу;
- б) транс-сплайсингу;
- в) самосплайсингу?

87. До якої ділянки тРНК приєднується амінокислота:

- а) дигідроуридилової петлі;
- б) додаткової петлі;
- в) антикодонової петлі;
- г) псевдоуридилової петлі;
- д) до 3'-кінця акцепторного стебла?

88. Яка нуклеїнова кислота містить антикодон:

- а) ДНК;    б) тРНК;    в) іРНК;    г) АТФ;    д) рРНК?

89. Яка нуклеїнова кислота містить кодони:

- а) ДНК;    б) тРНК;    в) іРНК;    г) АТФ;    д) рРНК?

90. Які макромолекули беруть участь в утворенні каркасу рибосом:

- а) ДНК;    б) тРНК;    в) іРНК;    г) АТФ;    д) рРНК?

91. Скільки субчастинок містить рибосома:

- а) одну;    б) дві;    в) три;    г) чотири;    д) п'ять?

92. Фермент, що каталізує формування зв'язку тРНК з амінокислотою:

- а) метилаза;
- б) полінуклеотидфосфорилаза;
- в) лігаза;
- г) аміноацил-тРНК-синтетаза;
- д) праймаза.

93. У якому напрямі здійснюється синтез ДНК:

- а) 3'→5';    б) 3'→3';    в) 5'→5';    г) 5'→3'?

94. У якому напрямку пересувається рибосома вздовж мРНК:

- а) 3'→5';    б) 3'→3';    в) 5'→5';    г) 5'→3'?

95. До якого сайту рибосоми приєднується: 1) аміноацил-тРНК;

2) пептидил-тРНК:

- а) А-ділянки;
- б) Р-ділянки;
- в) пептидилтрансферазного центру;
- г) промоторно-операторної області;
- д) до ориджину?

96. На якій стадії біосинтезу білка відбуваються кодон-антикодонові взаємодії:

- а) ініціації;    б) елонгації;    в) транслокації;    г) термінації;    д) фолдингу?



97. Зі скількох амінокислот складатиметься поліпептид, що утвориться при трансляції послідовності мРНК:

АЦАЦАУГУУЦГГАЦАЦАУААААУУАУААЦУ?

а) 6; б) 7; в) 8; г) 9; д) 10.

98. Як називається обмін ділянками між молекулами ДНК:

а) реплікація; б) репарація; в) рекомбінація;

г) транспозиція; д) транслокація; е) трансляція?

99. Яку назву має структура, що забезпечує стабільність ланцюгів ДНК під час рекомбінації:

а) синаптонемний комплекс; б) сплайсинг; в) процесинг;

г) ахроматинове веретено; д) бівалент; е) хіазма?

100. Взаємовпізнання молекул ДНК шляхом порівняння послідовностей при рекомбінації характерно для:

а) сайт-специфічної рекомбінації;

б) негомологічної рекомбінації;

г) гомологічної рекомбінації;

д) самосплайсингу;

е) транспозиції.

## Література

1. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С. Р. Рушковський, С. С. Кириченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 112 – 124.

2. Загальна і молекулярна генетика : практикум / С. В. Демидов, В. Ф. Безруков, А.В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 115 – 132.

3. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 22 – 32; 80.

4. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В. О. Федоренко, Я. І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 271 – 418.

5. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 57 – 480.

## ТЕМА VII. ЗЧЕПЛЕНЕ УСПАДКУВАННЯ ГЕНІВ ТА КРОСИНГОВЕР

**Теоретичні відомості.** На початку ХХ ст. У. Сеттон звернув увагу на те, що число ознак значно перевищує число хромосом гаплоїдного набору. Дослідник У. Сеттон вважав, що у такому разі кожна хромосома повинна бути детермінантом не однієї, а кількох елементарних ознак. Згодом порушення закону незалежного комбінування ознак було виявлено В. Бетсоном і Р. Пенетом (1906 р.) при роботі з пахучим горошком, у потомстві якого при дигібридному схрещуванні спостерігали чотири фенотипових класи, але зовсім не у співвідношенні 9:3:3:1. Це явище отримало назву **зчеплення генів**, а **групою зчеплення** називають поєднання генів, які виявляють зчеплене успадкування. Оскільки відомо, що таке успадкування відображає локалізацію генів в одній хромосомі, то під групою зчеплення розуміють гени, розміщені в одній хромосомі. Згодом Т. Х. Морган показав, що це зчеплення, як правило, неповне, і пояснив це явище перебігом кросинговеру між гомологічними хромосомами.

**Кросинговером** (від англ. *crossingover* – перехрест) називають обмін гомологічними ділянками гомологічних хромосом, який веде до нового рекомбінантного поєднання алелей у гомологічних хромосомах. Співробітник Т. Моргана А. Стертевант запропонував використати частоту кросинговеру для того, щоб вимірювати взаємне розміщення генів і відстань між ними. Згідно з ним, генетична відстань, на якій кросинговер відбувається з імовірністю 1 %, називають **сантиморганом (сМ)** – одиниця виміру, названа на честь Т. Моргана. На основі обчислення процента рекомбінації можна локалізувати ген у групі зчеплення. Отже, рекомбінаційний аналіз є основою побудови генетичних карт хромосом. **Генетична карта** – це схема відносного розташування генів, що містяться в одній групі зчеплення. Чіткі дані про відповідність кросинговерних карт дійсному розташуванню генів у хромосомі дає порівняння генетичних і цитологічних карт хромосом. Перші цитогенетичні карти хромосом дрозофіли були зроблені Ф.Г. Добржанським. Метою такого картування є визначення місць розташування окремих генів у фізичній хромосомі і вимірювання фізичних відстаней між цими генами. Зручними об'єктами для подібних досліджень є політенні хромосоми, а також хромосоми типу “лампових щіток”. Перевага політенних хромосом у тому, що їх легше вимірювати, а також своєрідність топографії дисків у кожній її ділянці дає можливість точно локалізувати окремі **пуфи** – здуття хромосоми у місцях розташування активно функціонуючих генів. Тому у політенних хромосомах можна визначити місця окремих розривів, делецій, дуплікацій, транслокацій та інших хромосомних перебудов, які використовуються як генетичні маркери для побудови цитогенетичних карт.

Установлено, що під час перебігу кросинговеру на сусідніх ділянках хромосом існує взаємовплив, названий **інтерференцією (I)**. Ступінь і характер інтерференції вимірюється величиною **коінциденції (C)**, котру визначають як частку від ділення реально спостережуваної частоти подвійних кросоверів на

теоретично очікувану частоту подвійних кросоверів, а останню величину отримують, перемножуючи частоти кросинговеру на сусідніх ділянках. З'ясовано, що інтерференція може бути позитивною ( $C < 1$ ), коли поодинокий обмін перешкоджає обмінам на сусідніх ділянках хромосоми, чи негативною ( $C > 1$ ), коли поодинокий обмін стимулює обміни на сусідніх ділянках хромосоми. Насправді існує тільки позитивна інтерференція при реципрокній рекомбінації – кросинговері, а збігання двох і більше обмінів, характерне для дуже коротких відстаней, – результат нерeciпрокних подій під час рекомбінації.

**Генетична рекомбінація** – це перерозподіл генетичного матеріалу (ДНК), який веде до виникнення нових комбінацій генів. Це поняття об'єднує велике коло різнорідних біологічних явищ, які є основою внутрішньовидової різноманітності. Рекомбінація може відбуватися шляхом обміну клітинними ядрами, цілими молекулами ДНК чи частинами молекул. Генетична рекомбінація є одним з основних механізмів “тасування” генів у хромосомах, а відтак – комбінаційної мінливості. Установлено, що генетична рекомбінація властива усім організмам – еукаріотам при утворенні статевих клітин – гамет, і навіть їхнім соматичним клітинам, бактеріям та вірусам при їх розмноженні, в тому числі РНК-місних. Перекомбінація хромосом у мейозі, яка веде до великої різноманітності гамет, випадковість злиття гамет при їх заплідненні, обмін частинами між гомологічними хромосомами – усе це (та багато іншого) належить до рекомбінації. При усій різноманітності рекомбінаційних процесів, загальним є етап, під час якого молекули ДНК вступають у контакт у ділянці, де спостерігається обмін полінуклеотидними ланцюгами. Цей етап отримав назву “синапсис”. Проте механізм синапсису при різних типах рекомбінації принципово відрізняється. До того ж він є одним із критеріїв, на яких ґрунтується класифікація рекомбінацій.

Рекомбінація генів здійснюється різними способами. Цей процес може бути пов'язаний із перерозподілом цілих хромосом. Такий механізм, згідно з III законом Г. Менделя, забезпечує незалежне успадкування незчеплених генів і ознак. Зазвичай рекомбінацію у вузькому розумінні пов'язують із кросинговером, тобто з перекомбінацією генів, локалізованих у гомологічних хромосомах. Над з'ясуванням механізмів рекомбінації працювали Ф. Янссенс, який припустив, що утворення хіазм є наслідком обміну гомологічними ділянками гомологічних хромосом (1909 р.), а Т. Х. Морган пізніше пов'язав хіазми з кросинговером. К. Бріджес припускав, що рекомбінація перебігає поза механізмом розрив-з'єднання (1915 р.). Дж. Беллінг, котрий вивчав мейоз у рослин, припустив (1933 р.), що кросинговер відбувається до стадії відтворення хромосом, і при цьому спочатку відтворюються хромери, а потім їх з'єднують хромонеми, і таке об'єднання може привести до рекомбінантних поєднань хромерів. У 1930 р. Х. Вінклером була запропонована гіпотеза, згідно з якою у потомстві дигетерозиготи рекомбінантні класи можуть з'являтися внаслідок направлених змін алелей під впливом одна одної (*гіпотеза конверсії*). Тетрадний аналіз у грибів показав, що подібні зміни не відбуваються. Експерименти Х. Крейтон і Б. Мак-Клінток із кукурудзою та

К. Штерна з дрозодфілою довели, що основою кросинговеру є реальний обмін ділянками гомологічних хромосом. Переконливий доказ фізичного обміну ділянками батьківських молекул ДНК при рекомбінації був отриманий у 1961 р. в експерименті М. Мезельсона і Дж. Уейгла, які вивчали рекомбінацію у бактеріофага  $\lambda$ . У цьому експерименті використовували біологічні (генетичні) і фізичні (ізотопи  $^{14}\text{C}$  і  $^{15}\text{N}$ ) маркери, за якими контролювали фізичні обміни ділянками генетичного матеріалу при рекомбінації.

До генетичних рекомбінацій належить **гомологічна**, або **загальна**, яка базується на спаруванні комплементарних ланцюгів ДНК. Від інших типів рекомбінаційних процесів її відрізняють необхідність у загальній (по усій довжині молекули) гомології між двома молекулами ДНК, які рекомбінують та потребують участі великого набору спеціальних білків. У процесі загальної рекомбінації обмін між гомологічними хромосомами (точніше, хроматидами) еукаріотів є реципрокним. У цьому процесі здійснюється комплементарне спарування між ланцюгами ДНК, що належать до різних рекомбінантних дуплексів. Це припущення було досліджено експериментально, і сьогодні вважається загальноприйнятним: гомологічна рекомбінація відбувається через утворення проміжної сполуки, що називається **структурою Холідея**, або **напівхвизмою**. Модель цієї структури була опублікована у 1964 р. американським генетиком Р. Холідеєм для пояснення результатів, отриманих ним та іншими дослідниками генетики грибів. Ця модель у її сучасному вигляді є загально визнаною та універсальною для прокариот і еукаріот (для статевих і соматичних клітин). Її перевагою є те, що вона добре перевірена генетичними даними, і практично всі її етапи знайшли експериментальне підтвердження.

При нерципрокній рекомбінації інформація переноситься тільки від донора до реципієнта. Такий обмін інформацією також властивий мікроорганізмам. У бактерій він спостерігається під час трансформації і трансдукції, а також під час рекомбінаційних актів, що можуть супроводжувати транспозиції (переміщення) окремих ділянок хромосом у геномі.

Із загальної рекомбінації виділяють так звану **ектопічну рекомбінацію**. Вона полягає в обмінах між окремими ділянками гомологічної ДНК, розкиданими по геному. До них належать різноманітні рухомі генетичні елементи, гени транспортних і рибосомних РНК, гістонів та багато інших повторюваних послідовностей ДНК. Така локальна рекомбінація може привести до різних хромосомних перебудов: делецій, інверсій, дуплікацій тощо, хоча біологічна функція їх на цьому не вичерпується. Незважаючи на те, що обміни відбуваються між локальними ділянками гомології, ектопічна рекомбінація забезпечується головно тими самими білками, що й гомологічна. Принципово іншими є три інших типи рекомбінації, які базуються на зовсім інших механізмах. До них відносять сайт-специфічну рекомбінацію, транспозиції і незаконну рекомбінацію.

Кросинговер здійснюється не тільки у мейозі, а й у мітозі. **Мітотичний кросинговер** іноді ще називають соматичним, бо спостерігається він у соматичних клітинах. Проте цей процес може простежуватися у клітинах генеративних тканин на стадії їх розмноження, тобто мітотичних поділів. Такий

кросинговер називають **гоніальним**. Частота мітотичного кросинговеру у 10 000 разів менша, ніж мейотичного. Фенотиповим проявом соматичного кросинговеру у гетерозиготи є **мозаїцизм** – поява клонів клітин, гомозиготних за досліджуваними алельними генами. Тоді два клони клітин, відмінних за фенотипом, розміщуються поруч, що й призводить до мозаїцизму – плямистості забарвлення тіла, очей і ін. Під час гоніального кросинговеру явища мозаїцизму не відбувається.

У деяких грибів (*Aspergillus*) описано **парасексуальний цикл**, який також забезпечує рекомбінацію спадкових факторів. Відбувається він за сумісного вирощування двох різних мутантних міцеліїв, коли між гіфами грибів виникають цитоплазматичні анастомози. Через них проходить обмін гаплоїдними ядрами, у результаті чого виникає **гетерокаріон**. Інколи за вегетативного росту гетерокаріона здійснюється парасексуальний цикл, тобто злиття гаплоїдних ядер з утворенням диплоїдних ділянок міцелію (диплоїдизація). За подальших поділів цих диплоїдних ядер незалежно один від одного може здійснюватися 1) зрідка мітотичний кросинговер; 2) випадкова, не пов'язана з мейозом, гаплоїдизація ядер. Обидва процеси ведуть до розщеплення ознак у нащадків гетерозиготного диплоїда й утворення певної частки гомозиготних рецесивів.

Процеси, які передують рекомбінації у прокариот, набагато простіші, ніж в еукаріот, що пов'язано з відносною простотою їх організації. Прокариоти, до яких належать бактерії, актиноміцети, ціанобактерії та ін., як правило, одноклітинні, диференціювання їх клітин ніколи не досягає рівня найпримітивніших еукаріот, у них не буває ні мітозу, ні мейозу, а будова клітини характеризується відсутністю компартменталізації. Саме простота організації прокариот пояснює швидкий прогрес у вивченні генетичного апарату бактерій, до якого генетики звернулись тільки на початку 40-х років ХХ ст. Упродовж 1944 – 1952 рр. у бактерій були розшифровані три основні процеси, які ведуть до об'єднання і рекомбінації генетичного матеріалу: трансформація, кон'югація і трансдукція.

**Кон'югацією** називається безпосередній контакт між клітинами бактерій, який супроводжується перенесенням генетичного матеріалу із клітин донора у клітини реципієнта. Процес кон'югації у бактерій *Escherichia coli* (кишкової палички) був відкритий у 1946 р. Дж. Ледербергом і Е. Тейтумом на основі генетичного підходу.

**Трансформація** бактерій – це перенесення ДНК, ізольованої з одних клітин в інші. Трансформація можлива у цілої низки бактерій: *Diplococcus*, *Haemophilus*, *Neisseria*, *Bacillus*, а також в актиноміцетів, ціанобактерій та інших і має загальні закономірності. Зокрема, клітини-реципієнти мають перебувати у стані компетентності (особливий стан клітин, при якому їх клітинні стінки стають частково проникливими), що виникає під впливом спеціального білка, синтезованого культурою у логарифмічній стадії чи в індукованих умовах під дією деяких речовин. Екзогенна ДНК зв'язується з поверхнею компетентних клітин, розщеплюється спеціальними нуклеазами до фрагментів із молекулярною масою  $4 - 5 \cdot 10^6$  Да (фрагменти, менші  $5 \cdot 10^5$  Да, до клітини не

проникають), після чого вони потрапляють у клітину. У бактерії дволанцюгова ДНК перетворюється в одноланцюгову: одна нитка ДНК деградує. На останній стадії відбувається інтеграція одноланцюгового трансформуючого фрагмента з ДНК клітини-реципієнта. Увесь процес трансформації завершується упродовж 10 – 30 хв. Частота трансформації у різних бактерій складає близько 1 %.

**Трансдукцією** називається процес перенесення генів з одних бактерійних клітин в інші за допомогою бактеріофага. Це явище було відкрите у 1951 р. Н. Зіндером – учнем Дж. Ледерберга. Трансдукцію здійснюють помірні бактеріофаги. Розрізняють загальну, або неспецифічну, трансдукцію та специфічну. При загальній трансдукції фагова ДНК може інтегруватися у різні місця бактерійної хромосоми, а при неправильному вирізанні з неї – захоплювати частину генів та переносити їх у клітини при наступній інфекції. Перенесення генів при загальній трансдукції може привести до двох різних станів трансдуктантів. В одних випадках внесений ген успадковується стабільно, оскільки інтегрує з хромосомою реципієнта. Це **повна трансдукція**. При **абортивній трансдукції** внесений фагом фрагмент генома не реплікується і передається по одній лінії при розмноженні трансдуктанта, тобто лише одна із двох клітин – потомків кожного поділу – отримує трансдукований ген. Абортивна трансдукція зустрічається частіше, ніж повна, іноді у 10 разів.

**Специфічна трансдукція** відрізняється від неспецифічної тим, що бактеріофаг може переносити тільки певні гени, як це, наприклад, характерно для фага л *E. coli*, що може трансдукувати тільки гени локусу *gal*, який відповідає за засвоєння галактози, і *bio* – гени синтезу біотину. Явище специфічної трансдукції відкрили у 1956 р. М. Морзе і подружжя Е. і Дж. Ледербергів.

**Незаконна рекомбінація**, що здійснюється за повної або майже повної відсутності гомології між двома взаємодіючими молекулами ДНК, є основою переміщення в геномі **мобільних генетичних елементів (МГЕ)**.

Розглядають також рекомбінаційні процеси, пов'язані або не пов'язані з реплікацією (подвоєнням) ДНК. Наприклад, інтеграція профага л – це консервативний процес, який не потребує подвоєння молекул ДНК. Водночас переміщення (**транспозиція**) МГЕ здебільшого супроводжується подвоєнням ДНК мігруючих елементів. Відповідно рекомбінацію поділяють на **консервативну і реплікаційну**.

### Запитання і завдання для самостійного опрацювання

1. Що таке рекомбінація?
2. Як називається явище сумісного успадкування генів, яке обмежує їх вільне комбінування?
3. Як називається група генів, розташованих в одній хромосомі?
4. Як відрізнити повне зчеплення генів від неповного? неповне від незалежного успадкування?
5. Чому спостерігається неповне зчеплення генів?

6. У чому полягає різниця між рекомбінацією при незалежному успадкуванні генів та при зчепленні генів?
7. Як довести, що відсоток рекомбінації є показником відстані між генами?
8. Як можна виявити подвійний кросинговер?
9. Як подвійний кросинговер впливає на визначення відстаней між генами?
10. Що таке інтерференція? Як враховують інтерференцію при визначенні відстані між генами?
11. Чому відстань між двома генами на генетичній карті може бути більшою ніж 100 %, а у досліді ніколи не буває більшою за 50 %?
12. Як організований генетичний апарат у бактерій та вірусів?
13. Як відбувається кон'югація у бактерій? Яка участь статевого фактора *E.coli* під час кон'югації у бактерій?
14. За яких умов здійснюється трансформація у бактерій?
15. Охарактеризуйте основні стадії трансформації.
16. Що таке стан компетентності клітин? За яких умов він досягається?
17. Зчеплення генів – це:
- сумісне передавання нащадкам двох або більше генів у тих самих комбінаціях, в яких вони були у батьків;
  - локалізація генів у статевій хромосомі;
  - явище перекривання кодуєчих ділянок двох генів;
  - явище формування генних кластерів;
  - сумісна дія двох чи більше неалельних генів на розвиток однієї ознаки.
18. Що таке плазміда:
- білкова структура;
  - лінійна дволанцюгова ДНК;
  - кільцева дволанцюгова ДНК;
  - суперспіральна одностанцюгова ДНК;
  - дуплекс ДНК-РНК;
  - кільцева дволанцюгова РНК?
19. Гени ретровірусів, експресія яких веде до канцерогенезу, називають:
- мутагенами;
  - псевдогенами;
  - протоонкогенами;
  - канцерогенами;
  - онкогенами;
  - оперонами.
20. Що таке трансдукція? Які види трансдукції ви знаєте?
21. Яка участь плазмід у генетичній мінливості бактерій?
22. Як відбувається вбудовування генома фага л у хромосому *E. coli*?
23. Що таке генетична рекомбінація та за яких умов вона перебігає?
24. Що необхідне для сайт-специфічної рекомбінації?
25. Як здійснюється генетична рекомбінація у вірусів?
26. Чому під час кон'югації бактерій потрібен різний час для утворення рекомбінантів за різними маркерами?
27. Чому генетична карта *E. coli* має кільцеву форму?

28. У чому подібність і відмінність явищ трансформації та трансдукції?

29. Що таке мобільні генетичні елементи (МГЕ)?

30. Як здійснюється переміщення МГЕ по геному?

31. Гени А, В, С містяться в одній групі зчеплення. Між генами А і В кросинговер відбувається з частотою 7,4 %, а між генами В і С – 2,9 %. Складіть карту хромосоми, якщо віддаль між генами А і С дорівнює 10,3 %.

32. Гени Е, D, L, M, N містяться на 17,2; 18,9; 30,1; 35; 39,8 сМ генетичної карти. Із якою частотою відбувається кросинговер між генами D і N?

33. При аналізуючому схрещуванні тригетерозиготи в  $F_2$  виявлене таке розщеплення:

AaBbCc – 150;      Aabbcc – 37;

aabbcc – 143;      aaBbCc – 42;

AaBbcc – 70;      AabbCc – 8;

aabbCc – 65;      aaBbcc – 6.

Визначте порядок розміщення генів і відстані між ними. Яка величина кросинговера, якщо частка некросоверних особин aabb у  $F_2$  складає 12,25%?

34. Установіть генотип батьків, процент рекомбінації і порядок генів, виходячи з наведеного розщеплення в аналізуючому схрещуванні: АВС – 104, аВС – 5, аВс – 109, АВс – 221, авс – 180, Авс – 5, авС – 191, АВС – 169.

35. Маємо генотип  $\frac{A}{a} \frac{BC}{bc}$ . Гени В і С зчеплені, кросинговер між ними

становить 40 %. Установіть пропорцію всіх типів гамет для цієї тригетерозиготи.

36. Гени А, В, С містяться в одній групі зчеплення. Між генами А і В кросинговер здійснюється з частотою 7,4 %, а між В і С – 2,9 %. Складіть карту хромосоми, якщо відомо, що відстань між генами А і С дорівнює 10,3%.

37. Припустимо, що гени А, В, С містяться в одній хромосомі і розміщені в тому ж порядку. Процент перехресту між А – В дорівнює 30, а між В – С – 20. Яким буде потомство, якщо схрестити гомозиготну особину АВС з гомозиготною особиною авс?  $F_1$  зворотно схрестити з авс?

38. Установлено, що гени зчеплені і розміщені на хромосомі в такому порядку: А – В – С. Віддаль між генами А і В – 8 % кросинговеру, між генами В і С – 10 %. Коефіцієнт збігу становить 0,6. Яке очікуване співвідношення фенотипів у потомстві цього схрещування рослини з генотипом АВС/авс?

39. В аналізуючому схрещуванні дигетерозиготи відбулося розщеплення на чотири фенотипічні класи у співвідношенні: 42,4 % – АВ, 6,9 % – Ав, 7,0 % – аВ, 43,7% – ав. Як успадковуються гени?

40. У томата ген високого росту (А) домінує над геном низького росту (а), а ген гладкого епідермісу (В) – над геном шорсткуватості епідермісу (в). Схрещування двох рослин дає: 208 – високі гладкі, 9 – високі шорсткуваті, 6 – низькі гладкі, 195 – короткі шорсткуваті. Які генотипи батьків, генотипи і фенотипи потомків?

41. Гомозиготна витка рослина гороху із забарвленими квітками схрещена з гомозиготною куцистою рослиною з білими квітками. У  $F_2$  одержали таке розщеплення: 20 витких з білими квітками, 126 витких із забарвленими



квітками, 30 кущистих із білими квітками, 22 кущистих із забарвленими квітками. Усього 200 рослин. Поясніть результати схрещувань, визначте генотипи вихідних рослин, генотип і фенотип рослин  $F_1$ .

42. При схрещуванні витких, опушених, білоквіткових рослин гороху з кущистими, голими рослинами із забарвленими квітками всі рослини  $F_1$  виявилися виткими, опушеними і мали забарвлені квітки. При схрещуванні нащадків  $F_1$  з кущистою, голою, білоквітковою рослиною було одержано рослин: 63 витких, опушених, із забарвленими квітками, 207 витких, опушених, із білими квітами, 65 витких, голих, із забарвленими квітами, 210 витких, голих, із білими квітами, 213 кущистих, опушених, із забарвленими квітами, 67 кущистих, опушених, із білими квітами, 208 кущистих, голих, із забарвленими квітами, 70 кущистих, голих, із білими квітами. Усього 1103 рослини. Як успадковуються ознаки?

43. У помідорів опушеність домінує над відсутністю опушеності, вузлуватість стебла – над гладким стеблом, стійкість – над чутливістю до *Cladosporium*. Гомозиготні опушені, вузлуваті, чутливі рослини були схрещені з гомозиготними неопушеними, гладкостебловими, стійкими рослинами. У подальшому схрещуванні гібридів  $F_1$  між собою були одержані такі результати: 342 опушених, вузлуватих, чутливих, 80 опушених, вузлуватих, стійких, 11 опушених, гладкостеблових, чутливих, 84 опушених, гладкостеблових, стійких, 78 неопушених, вузлуватих, чутливих, 7 опушених, вузлуватих, стійких, 72 неопушених, гладкостеблових, чутливих, 326 неопушених, гладкостеблових, стійких. Який характер успадкування ознак?

44. У  $F_2$  серед нащадків від схрещування нормальної самки дрозофіли та чорнотілого самця із загнутими крилами було отримано 269 нормальних мух та 87 чорнотілих із загнутими крилами. Як це можна пояснити?

45. Схрещують дві лінії дрозофіли  $b^+pr^+$  (сіре тіло, червоні очі – гени II групи зчеплення) і  $b\ pr$  (чорне тіло, яскраво-червоні очі). Кросинговер між генами  $b-pr$  складає 6 % (кросинговер у самців дрозофіли не відбувається). Спробуйте встановити розщеплення у  $F_2$ . З'ясуйте, яким буде  $F_2$  від схрещування ліній  $b^+pr^+$  і  $bpr^+$ .

46. Схрещено гомозиготну високу рослину томата з кулястими плодами із гомозиготною карликовою з грушеподібними плодами. У  $F_2$  від цього схрещування одержано таке розщеплення: 1 650 високих із кулястими і 230 високих із грушеподібними плодами, 220 карликових із кулястими і 400 карликових із грушеподібними плодами. Поясніть одержані результати, визначте генотипи вихідних рослин, генотип і фенотип гібридів  $F_1$ .

47. У томатів високий ріст стебла домінує над карликовим, а шароподібна форма плоду – над грушеподібною, гени висоти стебла та форми плоду зчеплені і розташовуються на відстані 20 морганід. Схрещено гетерозиготну за обома ознаками рослину з карликовою, що має грушеподібні плоди. Яке потомство слід очікувати від цього схрещування?

48. Гладка форма насінин кукурудзи домінує над зморшкуватою, забарвлення насінин – над незабарвленістю. Обидві ознаки зчеплені. При схрещуванні кукурудзи з гладкими забарвленими насінинами з рослиною, що

має зморшкуваті незабарвлені насінини, отримано таке потомство: забарвлених гладких – 4 125 особин, забарвлених зморшкуватих – 149, незабарвлених гладких – 152, незабарвлених зморшкуватих – 4 163. Визначте відстань між генами.

49. У кукурудзи зморшкуватість листя, карликовість і глянцеvitість проростків контролюється трьома генами (а, в, с). У даному схрещуванні тригетерозиготи одержано таке розщеплення: АВС – 522, АВс – 533, АвС – 113, Авс – 117, аВС – 120, аВс – 112, авС – 537, авс – 530. Всього 2584. Поясніть розщеплення.

50. У щурів темне забарвлення шерсті домінує над світлим, рожевий колір очей – над червоним. Обидві ознаки зчеплені. У лабораторії від схрещування рожевооких темношерстих щурів із червонооокими світлошерстими отримано таке потомство: світлих червонооких – 24, темних рожевооких – 26, світлих рожевооких – 24, темних червонооких – 25. Визначте відстань між генами.

51. У першому поколінні від схрещування сріблястих рябих курочок із золотистими нерябими півнями одержали 34 золотисті нерябі курочки і 29 сріблястих рябих півнів. У потомстві від схрещування  $F_1$  між собою отримано півні і курочки чотирьох фенотипів: 282 сріблястих рябих, 206 золотистих рябих, 214 сріблястих нерябих, 278 золотистих нерябих. Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних птахів, нащадків  $F_1$  і  $F_2$ .

52. У дрозофіли зачаткові крила і чорне тіло – рецесивні ознаки, довгі крила та сіре тіло – домінантні ознаки. При схрещуванні дигетерозиготної самки із самцем, який має рецесивні ознаки, одержано 42 % мух із сірим тілом і довгими крилами, 41 % – із чорним тілом та зачатковими крилами, 9 % – із сірим тілом і зачатковими крилами, 8 % – із чорним тілом і довгими крилами. Визначте, чи зчеплені ці гени.

53. Аутомсомний рецесивний ген *b* детермінує чорну пігментацію тіла дрозофіли, а рецесивний ген *pr* – пурпурні очі. При схрещуванні дигетерозиготних за цими генами самок із самцями, які мають рецесивні ознаки, одержано таке розщеплення за фенотипом:  $b^+ pr^+$  – 48 % ;  $b pr$  – 48 % ;  $b pr^+$  – 2 % ,  $b^+ pr$  – 2 % . Визначте відстань між генами *b* і *pr* у хромосомі.

54. У дрозофіли гени червоного, білого та абрикосового забарвлення очей є алеломорфами. Відомо, що гени жовтого тіла і білих очей зчеплені один з одним і становлять 1,5 % кросинговеру. Який відсоток кросинговеру спостерігається між генами жовтого тіла й абрикосовими очима?

55. Гомозиготна за генами *black*, *cinnabar* і *vestigial* самка дрозофіли схрещена з нормальним самцем. В аналізуючому схрещуванні з віргінними гібридними самками першого покоління одержано: нормальних мух – 1270, *b cn vg* – 58, *b* – 55, *b cn* – 60, *vg* – 70, *cn* – 42, *b vg* – 42. Визначте відстань між цими генами і складіть генетичну карту.

56. У дрозофіли ген кіноварного забарвлення очей міститься в локусі 33, а ген розсіченого крила – в локусі 65 статевої хромосоми. Обидві ознаки рецесивні. Віргінна гомозиготна самка з кіноварними очима і нормальними крилами була схрещена зі самцем, у якого нормальне забарвлення очей і

розсічені крила. Визначте генотипи і співвідношення фенотипів (окремо серед самок і самців) у  $F_1$  і  $F_2$ .

57. У дрозофіли *D. melanogaster* досліджуються дві зчеплені мутантні ознаки – “обрізані крила” (*cut – ct*) і “гранатові очі” (*garnet – g*). Обидві ознаки рецесивні. Домінантні алелі мутантних генів обумовлюють нормальну довжину крил і забарвлення очей, характерне для мух дикого типу. В одному досліді було одержано в  $F_2$  таке потомство :

- самки –106 дикого типу, 98 – з обрізаними крилами;
- самці: 26 – дикого типу, 77 – з гранатовими очима, 75 – з обрізаними крилами, 22 – з обрізаними крилами і гранатовими очима.

Визначте, чи дані гени є зчеплені зі статтю, чи аутосомні та яка віддаль розділяє ці гени, якщо вони зчеплені.

58. Кучерявість пір'я у курей домінує над гладким пір'ям, а біле забарвлення – над темним. Кури з кучерявим темним пір'ям схрещені з півнями, які мали гладке біле пір'я. У першому поколінні одержано нащадків, які мали кучеряве пір'я білого забарвлення. Самок  $F_1$  схрещували з півнем, який мав гладке пір'я темного забарвлення, в результаті отримано таких нащадків: 64 кучерявих із пір'ям темного забарвлення, 63 гладких із пір'ям білого забарвлення, 18 кучерявих із білим пір'ям і 13 некучерявих із темним пір'ям. Визначте, як успадковуються ці ознаки та який процент кросинговеру між генами кучерявості та забарвлення пір'я.

59. У курей коротконогість домінує над нормальними ногами, трояндоподібна форма гребеня – над листовидною. Схрещували курей з нормальними ногами і листовидною формою гребеня з дигетерозиготними коротконогими із трояндоподібною формою гребеня півнем. Серед курей, одержаних у результаті цього схрещування, виявлено коротконогих із трояндоподібною формою гребеня – 112, коротконогих із листовидною формою гребеня – 12, із нормальними ногами і трояндоподібним гребенем – 9, із нормальними ногами і листовидною формою гребеня – 81. Визначте, як успадковуються ці ознаки та яка віддаль між генами коротконогості і трояндоподібної форми гребеня на хромосомі?

60. У кроликів гени, які детермінують довжину шерсті і підшкірне забарвлення жиру, містяться в одній хромосомі. Нормальна шерсть домінує над ангорською, а біле забарвлення жиру – над жовтим. При схрещуванні ангорських із жовтим забарвленням жиру самок із гетерозиготними самцями одержано таких нащадків: 164 – із нормальною шерстю і білим забарвленням жиру, 162 – ангорських із жовтим забарвленням жиру, 18 – із нормальною шерстю і жовтим забарвленням жиру, 16 – ангорських із білим забарвленням жиру. Складіть генетичну схему схрещування, визначте процент кросинговеру та віддаль між генами, які детермінують нормальну шерсть і біле забарвлення жиру.

61. В умовах віварію схрещували дві лінії мишей. В одній з них тварини мали кучеряву шерсть нормальної довжини, а у другій – довгу пряму шерсть. В аналізуючому схрещуванні отримали таке розщеплення: 27 мишенят з нормальною прямою шерстю, 99 – із нормальною кучерявою, 98 – із довгою

прямою і 24 – із довгою кучерявою шерстю. Чи успадковуються ці дві ознаки зчеплено?

62. Кастр у досліді на шурах виявив, що відстань між генами *Cu* і *s* становить 43,5 %, між генами *Cu* і *b* – 45,2 %, між *s* і *b* – 7 %. Накреслити карту хромосоми. Чи виконується у цьому випадку правило аддитивності? Які дані потрібно мати, щоб точніше визначити відстань між генами *Cu* і *b*?

63. Ген кольорової сліпоти і ген нічної сліпоти успадковуються через X-хромосому і знаходяться на відстані 50 морганід один від одного. Ознаки рецесивні. 1. Визначте імовірність народження дітей одночасно з обома аномаліями в сім'ї, де жінка має нормальний зір, але мама її хворіла на нічну сліпоту, а батько – на кольорову сліпоту. Чоловік був нормальним стосовно обох ознак. 2. Визначте імовірність народження дітей одночасно з обома аномаліями в сім'ї, де жінка гетерозиготна за обома ознаками й обидві аномалії успадкувала від свого батька, а чоловік має обидві форми сліпоти.

64. У ділянці X-хромосоми містяться гени групи крові (*Xd*), очного альбінізму (*a*), іхтіозу (*i*) та ангікератоми (*ac*). Відстань між генами *Xd* та *ac* 28 сантиморган, між *Xd* та *i* – 11, між *Xd* і *a* – 18, між *a* та *ac* – 10, між *i* та *a* – 7. Побудуйте генетичну карту хромосоми.

65. У людини рецесивний ген гемофілії і рецесивний ген кольорової сліпоти (дальтонізму) (*d*) локалізовані в X-хромосомі на відстані 9,8 морганід. Жінка, мати якої хворіла на дальтонізм, а батько на гемофілію, одружилася зі здоровим чоловіком. Яка ймовірність народження від цього шлюбу хворої на дальтонізм і гемофілію дитини?

## Література

1. Барна І. Загальна біологія: збірник задач / І. Барна – Тернопіль : Підручники і посібники, 2012. – С. 409 – 491.

2. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Киряченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 115 – 124.

3. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С.В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 68 – 79.

4. Голда Д. М. Задачі з генетики : навч. посіб. / Д. М. Голда, С. В. Демидов, Т. А. Решетняк. – К. : Фітосоціоцентр, 2004. – С. 35 – 47.

5. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В.О Федоренко, Я.І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 185 – 418.

6. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 391 – 438.

## ТЕМА VIII. ЦИТОПЛАЗМАТИЧНЕ УСПАДКУВАННЯ

**Теоретичні відомості.** Позахромосомним успадкуванням називають процес передачі нащадкам спадкових детермінантів нехромосомними структурами клітини. Остання може містити чимало напівавтономних позахромосомних генетичних елементів, що містять ДНК або гРНК. Молекули цих нуклеїнових кислот виявляються в нуклеоплазмі, в органелах цитоплазми еукаріотних клітин (мітохондріях, пластидах та ін.), у плазмідах прокаріотів, у складі інфекційних агентів, ендосимбіонтів тощо.

Характерні риси і водночас критерії позахромосомного успадкування:

1) відсутність менделівського розщеплення на рівні тетрад, а також за аналізуючих та інших схрещувань;

2) невідповідність результатів реципрокних схрещувань;

3) наявність материнського (іноді батьківського або змішаного) типу успадкування (фенотип нащадків визначається тим, кому із батьків належить цитоплазма зиготи);

4) незалежність успадкування ознак від наявності тих чи тих хромосом ядра: заміна в зиготі усіх батьківських хромосом материнськими (чи навпаки), не впливає на фенотип нащадків, водночас заміна цитоплазми має вирішальне значення;

5) наявність постзиготичних розщеплень, генетичної рекомбінації і вищеплення гаплоїдних сегрегантів за мітотичних поділів клітин, гетерозиготних за генами органел цитоплазми.

Явище успадкування ознак, які детермінуються генами цитоплазми еукаріотичних клітин, називається **цитоплазматичною спадковістю**. Уперше це явище спостерігали у 1908 р. Е. Баур і К. Корренс. Цих вчених вважають засновниками вчення про цитоплазматичну спадковість. К. Корренс вивчав передачу нащадкам особливого типу плямистості (**строкатолистість**) у рослин нічної красуні (*Mirabilis jalapa*). Інколи і в інших рослин (більш ніж у 20 видів, серед яких кукурудза, рис та ін.) спостерігаються відхилення від норми, що охоплюють увесь листок або гілку. Ознака строкатолистості залежить від одночасної наявності в клітинах тканин не тільки зелених, а й незабарвлених (безхлорофільних) пластид. Ця суто плазмогенна ознака істотно залежить від ядерних генів – так званих мутаторів пластид. Один з них – рецесивний ген *pt* (від англ. *plasmid mutator*) – кодує ушкоджену субодиницю пластидної ДНК-полімерази. У рецесивних гомозигот за цим геном (*pt pt*) пластиди містять дефектну ДНК і, як наслідок, дефектні білки фотосинтезу. Поява безхлорофільних хлоропластів у таких рослин є причиною строкатолистості.

Сукупність генів, що містяться в цитоплазмі еукаріотної клітини, називають **плазмоном, або плазмотипом**. Найважливішими носіями генетичної інформації в цитоплазмі еукаріотів є геноми мітохондрій і пластид. Гени ДНК мітохондрій складають так званий **хондріом**, а гени ДНК пластид – **пластидом, або пластом**. Усі ці гени передаються нащадкам разом із цитоплазмою статевих клітин, незалежно від генів ядра. Проте повної незалежності генів ядра і генів цито-

плазми (**плазмогенів**) немає, функції їх певною мірою взаємопов'язані. Є ознаки, що кодуються одночасно як ДНК ядра, так і ДНК цитоплазми. Це свідчить про тісну взаємодію генів ядра і цитоплазми у процесах реалізації генетичної інформації безпосередньо у процесах успадкування.

Роль цитоплазми у спадковості не обмежується наявністю у ній власних генів (плазмогенів), – цитоплазма, як виявилось, істотно впливає на реалізацію генетичної інформації хромосом. Тому є ще один аспект ролі цитоплазми в явищі спадковості – це так званий **материнський ефект**. Суть його полягає в тому, що властивості цитоплазми яйцеклітини формуються під контролем материнського генотипу. Перебудова властивостей цитоплазми яйця під впливом ядерних генів матері (**явище предетермінації**) веде до того, що властивості зиготи, ранні етапи розвитку, а іноді й увесь онтогенез значною мірою визначаються генотипом матері, а не зиготи. Це явище називається **материнським ефектом** і спостерігається тоді, коли цитоплазма вноситься в зиготу переважно яйцеклітиною. У більшості видів під час запліднення саме жіноча гамета є донором цитоплазми, і тому материнський ефект спостерігається дуже часто. За дробіння зиготи фенотипові ознаки матері виявляються до того часу, поки цитоплазма клітин, що утворюються, не змінить своїх властивостей під впливом геному батька.

**Генетична предетермінація цитоплазми** не визначається умовами середовища – вона є обов'язковою для нормального індивідуального розвитку. Установлено, що в період дозрівання яйця в його цитоплазмі накопичуються продукти хромосомних генів матері – деякі іРНК у складі інформосом, рРНК, готові білки – фактори транскрипції, іноді пігменти та ін. Усі ці генні продукти використовуються після запліднення для розвитку майбутнього організму, оскільки на цей час обидва геноми (материнський і батьківській) ще заблоковані. Саме тому найперші стадії розвитку супроводжуються проявом материнського ефекту. Наприклад, так успадковується пігментація тіла у личинок і дорослих особин у мучної молі *Ephestia kuhniella*, пігментація яєць у тутового шовкопряда, напрям завитків черепашок у ставковика (*Limnaea*). За предетермінації цитоплазми результати реципрокних схрещувань не збігаються. Генетична предетермінація цитоплазми не стосується безпосередньо явища цитоплазматичної спадковості, бо властивості цитоплазми у цих випадках детерміновані генами ядра, а не цитоплазми. На противагу материнському типу успадкування, за якого та чи та ознака передається усім поколінням по материнській лінії, за предетермінації цитоплазми має місце лише тимчасовий материнський ефект.

Цитоплазматична спадковість характеризується фенотиповою відмінністю гібридів, отриманих унаслідок реципрокних схрещувань. Цей факт спостерігали за вивчення закономірностей успадкування багатьох ознак (строкатолістості у рослин, розміру колоній у хлібних дріжджів, напрямку завитків черепашок у ставковика великого та ін.). Усе пояснюється нерівнозначною участю жіночих і чоловічих статевих клітин в утворенні гібридного організму, що пов'язано з неоднаковою кількістю або якістю цитоплазми в яйцеклітині і сперматозоїді. Буває й так, що ДНК органел одного із батьків руйнується рестриктазами у складі

зиготи як така, що не метильована потрібним чином. Здебільшого зигота отримує гени цитоплазми головню від яйцеклітини. У цих випадках нащадки із покоління у покоління повторюють фенотип материнського організму. Це так званий **материнський тип успадкування**.

У деяких видів, головню рослин, виявлено **батьківський тип успадкування**: у них саме чоловічі статеві клітини є донорами цитоплазми. Наприклад, у **зніту** ознака строкатолистості передається з пилком і успадковується по чоловічій лінії. Буває й так, що цитоплазма передається нащадкам від обох батьків і необов'язково у рівних співвідношеннях. Це – **змішаний тип** цитоплазматичного успадкування. Наприклад, у **герані** при прямому схрещуванні строкатолистої рослини (♀) із зеленою формою (♂) отримують 30 % строкатолистих і 70 % зелених нащадків, а у зворотному – 30 % зелених і 70 % строкатолистих нащадків. В усіх цих випадках успадкування результати реципрокних схрещувань не збігаються, а зворотні схрещування, незалежно від їх напрямку, не впливають на фенотипи нащадків.

Основні закономірності пластидного успадкування з'ясовано на одноклітинній зеленій водорості *Chlamidomonas*. Об'єктами для вивчення хлоропластних генів *Chlamidomonas* є мутанти, які поділяють на три групи: 1) такі, що не здатні до фотосинтезу і потребують для свого розвитку ацетату (джерело вуглецю); 2) такі, що виявляють підвищену чутливість до високої або низької температури; 3) такі, що нечутливі до дії антибіотиків або й потребують їх для нормального розвитку. Ці мутації материнська форма  $mt^+$  передає усім своїм нащадкам, що пояснюється особливостями біогенезу хлоропласта зигот: у зиготі зберігається тільки материнська ДНК, а батьківська ( $mt^-$ ) – розщеплюється рестриктазами. Однак іноді (приблизно в 1 % випадків) у зиготі зберігаються ДНК обох форм. У цьому разі утворюються гетерозиготні за генами хлоропласта зооспори – так звані цитоплазматичні гетерозиготи, або **цитогети**. За мітотичного поділу зооспор хламідомонади хлоропластні гени у цитогет розщеплюються у такий спосіб, що врешті-решт виходять у гомозиготу. При цьому на стадії чотирьох хромомем можлива реципрокна рекомбінація на ділянці ген-центромера. Може здійснюватися конверсія і коконверсія генів.

У вивченні генетики пластид дуже допомагають сучасні методи культивування і штучного злиття клітин, рестрикційного аналізу, використання мічених зондів та методів полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР).

Прикладом ознаки, зумовленої як ядерними, так і цитоплазматичними генами, є так звана **чоловіча стерильність**. За останньої у рослин не утворюється пилкок або він не придатний до запліднення (стерильний). Це явище може залежати від одного з рецесивних генів хромосом, однак відома і так звана **цитоплазматична чоловіча стерильність (ЦЧС)**, виявлена у льону й кукурудзи (це явище використовують у сільському господарстві з метою отримання гібридного гетерозиготного насіння).

Існує припущення, що мітохондрії та пластиди – це трансформовані в процесі еволюції ендосимбіонти (бактерії), що ввійшли у взаємодію з попередниками сучасних клітин (**симбіогенетична гіпотеза**). Вважають, що внаслідок окремої еволюційної події первинною клітиною були захоплені ціанобактерії, здатні до

фотосинтезу. Згодом вони перетворились у хлоропласти, що привело до виникнення первісних рослинних клітин. Попередниками мітохондрій могли бути особливого роду пурпурові фотосинтезуючі бактерії, що потім втратили здатність до фотосинтезу, але зберегли дихальний ланцюг.

Оскільки більшість генів, що кодують білки пластид та мітохондрій, міститься в ядерному геномі, вважають, що значна кількість генів первісних органел згодом була перенесена в ДНК ядра.

Установлено, що структура як мітохондрій, так і протопластів закодована двома різними генетичними системами: відносно невелика кількість білків кодується власною ДНК органел і синтезується їх власними рибосомами, водночас більшість білків цих структур визначається ядерною ДНК і синтезується рибосомами цитоплазми. Системи транскрипції і трансляції в органелах істотно відрізняються від аналогічних у ядрі та власне цитоплазмі. Так, наприклад, антибіотик циклогексимід пригнічує синтез білка у власне цитоплазмі, але не впливає на цей процес у мітохондріях і хлоропластах. Інші антибіотики (хлорамфенікол, тетрациклін, еритроміцин) – навпаки, пригнічують синтез білка в мітохондріях, але не виявляють помітного впливу на його цитоплазматичний синтез.

Молекули ДНК органел відносно невеликі і у вищих еукаріотів замкнуті в кільце. Мітохондріальний геном у рослин значно більший, ніж у тварин, а геном пластид майже однаковий за своїми розмірами у всіх вищих рослин ( $\approx 150$  кб). У мітохондріях клітин ссавців міститься лише одна кільцева молекула ДНК масою  $\approx 11$  млн Да. Мітохондріальний геном рослин у 30 – 100 разів більший і складається з кількох різних кільцевих ДНК. У деяких представників *Protozoa* і водоростей ДНК органел має лінійну структуру.

Мітохондрії та хлоропласти рослин можуть містити по кілька (інколи й багато) копій своєї геномної ДНК. Ці ДНК розподіляються на окремі групи молекул у матриксі мітохондрій і у стромі хлоропластів, де вони фіксовані на внутрішній мембрані. Місце фіксації ДНК органел називають **центромером**. В органелах нема гістонів і, як вважають, структура геному органели (хондріому чи пластоому) швидше нагадує бактерійний геном, ніж хроматин еукаріотів. У ссавців ДНК мітохондрій складає менше 1 % усієї ДНК клітини, однак в інших випадках (клітини рослин, дуже великі яйця амфібій) частка ДНК органел може бути значно більшою.

Незважаючи на відносно невелику кількість білків, що кодуються хондріомом і пластомом, відповідні органели мають власні системи реплікації, транскрипції та трансляції. Ферменти, що здійснюють ці процеси, є специфічними для органел, однак більшість із них кодується ядерним геномом. Відомо, що всі білки зовнішньої мембрани і матрикса, а також переважна більшість білків внутрішньої мембрани мітохондрій, заковані в генах ядра. Тому продуктів, що кодуються власним геномом мітохондрій, небагато. Головно це деякі субодиниці комплексу ферментів дихального ланцюга та деякі інші.

Мітохондріальна ДНК людини дуже економічна: у ній практично відсутні некодуючі ділянки. Кодогенними за чергою слугують то один, то інший ланцюги кільцевої ДНК. У ній виявлено гени рРНК, тРНК, білків внутрішньої мембрани



мітохондрій і чимало неідентифікованих рамок зчитування. Інтрони у мітохондріальній ДНК людини відсутні. На кожному з двох ланцюгів ДНК міститься по одному промотору, – отже, ланцюг ДНК – це один транскриптон, тому довжина відповідних РНК-копій дорівнює довжині усієї кільцевої ДНК. За гіпотезою Д. Аттарді, ця геномна РНК-копія далі розрізається на менші за розміром фрагменти, кожен з яких містить послідовність рРНК або іРНК, а на кінці – послідовність певної тРНК (у хондріомі людини виявлено 22 гени тРНК). У подальшому тРНК-кінець від зазначеної молекули-попередника відрізається й утворюються вільні тРНК, 16S-рРНК, 12S-рРНК та іРНК, необхідні для трансляції. Вважається, що подвійне кільце мтДНК людини містить 37 генів. Із-за високої концентрації вільних радикалів кисню і слабкості механізмів репарації мутації в мтДНК виникають на порядок частіше, ніж у хромосомах ядра. Ці мутації особливо часто (більше однієї на 1000 років еволюції) виникають і накопичуються у незначущій послідовності мтДНК завдовжки 1143 п. н. (гіперваріабельний район).

Лауреат Нобелівської премії Ф. Сенджер в 1981 р. уперше секвенував усю мтДНК людини, – ця послідовність завдовжки 16569 п. н. була прийнята за еталонний гаплотип хондріому. Сьогодні відомо багато груп гаплотипів мтДНК людини, за будовою яких визначають походження та спорідненість по материнській лінії різних народів і народностей земної кулі.

ДНК мітохондрій дріжджів має 75 кб, вона дуже надлишкова, окремі гени містять інтрони. Транскрипція здійснюється лише на одному ланцюгу ДНК, але з різних промоторів для різних генів. У мітохондріях дріжджів є система триплетного коду, відсутня у бактерій та ядерних ДНК рослин і тварин. Так, наприклад, у мітохондріях ссавців кодони AGA і AGG не кодують, як звичайно, аргінін, а слугують стоп-сигналами. Замість AUG і GUG як стартові кодони в іРНК мітохондрій постають AUA і AUU. Водночас у цвільових грибів кодони AGA, AGG і AUA в мітохондріях транслюються згідно з універсальним кодом.

Система трансляції в мітохондріях має багато спільного з бактерійною: рибосоми мітохондрій чутливі до антибактеріальних антибіотиків, синтез поліпептидного ланцюга розпочинається з формілметіоніну та ін. Однак рибосоми мітохондрій дещо відрізняються від бактерійних.

Із низки причин механізми успадкування генів мітохондрій головно вивчають на культурах *Saccharomyces carlsbergensis* (пивні дріжджі) і *S. cerevisiae* (пекарські, або хлібні дріжджі). Це пояснюється перодовсім тим, що ці дріжджі мають унікальну здатність існувати не тільки завдяки диханню, а й анаеробному бродінню, тобто за відсутності мітохондрій. Це дає можливість отримувати життєздатних мутантів за генами ДНК мітохондрій, які є летальними у випадку інших об'єктів дослідження. Крім того, дріжджі – досить прості одноклітинні еукаріоти – можуть розмножуватись як у гаплоїдній, так і в диплоїдній фазі безстатевим шляхом – брунькуванням. Інший шлях розмноження дріжджів – статевий, коли дві гаплоїдні клітини зливаються, утворюючи диплоїдну зиготу. Остання потім поділяється або мітотично, або мейотично. В останньому випадку знову утворюються гаплоїдні клітини. Використовуючи властивість дріжджів

“переключатись” зі статевого на безстатевий шлях розмноження, зручно вивчати гени, відповідальні за функцію мітохондрій – їх локалізацію, успадкування тощо.

Хлоропласти, як і мітохондрії, мають власну систему біосинтезу білків. Специфічна функція цих білків з’ясована лише в окремих випадках. У фотосинтезуючих клітинах рослин частка хлоропластів складає до 50 % усіх рибосом, і в кожному з них є 10 – 60 копій молекул ДНК кільцевої форми. Відомо, що ДНК хлоропластів містить інформацію про рРНК, а також гени тРНК і структурні гени десятків білків, серед яких один дуже специфічний для хлоропластів. Це білок-фермент 1,5-рибулозодифосфат-карбоксилаза. У кодуванні субодиниць цього ферменту взаємодіють ДНК хромосом і ДНК хлоропластів, що є одним із доказів тісного зв’язку між цитоплазмою та ядром.

Приблизно у двох третин представників рослинного світу хлоропласти батьківської форми, що містяться у пилкових зернах, не потрапляють у зиготу, тому хлоропласти успадковуються по материнській лінії. В інших рослин у зиготу переходять пластиди обох батьків і тому разом успадковуються.

Реплікація ДНК органел здійснюється не тільки одночасно з ДНК ядра (тобто у S-фазу клітинного циклу), а й в інші фази. Індивідуальні молекули ДНК реплікуються незалежно не тільки від реплікації ядерної ДНК, а й від інших ДНК органел. Тому деякі молекули ДНК мітохондрій протягом одного клітинного циклу можуть подвоюватись кілька разів, а інші – жодного разу. Незважаючи на таку випадковість реплікації, середня кількість ДНК органел у клітині є стабільною. Однак відомі випадки, коли процес подвоєння органел здійснюється дуже узгоджено із цитокінезом і безпосередньо передує останньому. Саме так поділяються хлоропласти у деяких водоростей (наприклад, єдиний хлоропласт у водорості *Klebsormidium*).

Сьогодні для багатьох видів вищих рослин, мохів і водоростей повністю розшифрована послідовність нуклеотидів ДНК у мітохондріях і хлоропластах. Недавно повністю секвеновано два хлоропластних геноми — печіночниця (*Marchantia polymorpha*, 121 024 п. н.) і тютюну (*Nicotiana tabacum*, 155 844 п. н.). Обидва геноми виявилися однаковими щодо вмісту генів: крім рРНК і тРНК, вони кодуєть 55 ідентифікованих і 30 неідентифікованих білків. Деякі гени хлоропластів об’єднані в оперони, як у бактерій. Стало відомо, що ДНК хлоропластів містить інвертовані і неінвертовані повтори, а також рибонуклеотидні вставки завдовжки від 10 до 20 нуклеотидів. У гороху, наприклад, виявлено 19 таких вставок. Чимало хлоропластних генів містять інтрони, – отже, пластидам властивий процесинг і сплайсинг. Деякі з виявлених інтронів поведуться як транспозибельні елементи.

Відносно недавно у пластидах виявили ще один дуже важливий молекулярно-генетичний процес – так зване **РНК-редагування**. Останнє полягає у модифікації практично всіх кодуєтьх ділянок іРНК, в елімінації ініціюєтьх і термінуюєтьх кодонів тощо. Доведено, що функціонально активні білки синтезуютьс я лише на відредагованих молекулах іРНК. Редагування іРНК залежно від цитотипу та гістотипу буває як повним, так і частковим. Отже, у пластидах можливе утворення за рахунок однієї генетичної послідовності різних за будовою генних продуктів, необхідних для диференціювання клітин і тканин.

Ще одна особливість хлоропластних геномів – наявність у них трьох типів промоторів, один із яких розпізнається власною РНК-полімеразою пластиди, другий – РНК-полімеразою ядра, а третій (виявлений у кукурудзи) активується світлом.

Для вивчення структури та функцій хондріому використовують методи схрещувань у поєднанні з електронно-мікроскопічними дослідженнями та молекулярно-генетичними методами. Насамперед, об'єктами, зручними для з'ясування функцій мітохондріального геному, є деякі дріжджі – факультативні аероби, серед яких відомо чимало мутантів за генами мітохондрій (порушення дихання, поява стійкості до лікарських препаратів тощо). У 1949 р. Б. Ефрусі виявив, що окремі клітини з популяції пекарських дріжджів *S. cerevisiae* дають близько 1% карликових колоній (так звані *Petite*-мутанти, фенотип яких позначають як  $Pet^-$  на противагу дикому типові  $Pet^+$ ). Мутанти  $Pet^-$  не можуть дихати й утворюють дрібні колонії за рахунок енергії бродіння. З'ясувалося, що мутанти карликовості (*Pet*) несуть делеції (втрати) мтДНК різної довжини аж до повної відсутності мтДНК у клітинах.

Схрещуючи гаплоїдні клітини  $Pet^- \times Pet^+$ , отримують диплоїдів, здатних до дихання. Отже, розщеплення за ознаками дихання і розміру колоній у випадку мітохондріальної локалізації мутацій не відбувається або складає  $4 Pet^+ : 0 Pet^-$ . Відсутність розщеплення свідчить про цитоплазматичну локалізацію мутації *pet*. Електронно-мікроскопічні дослідження підтвердили думку про належність зазначеної мутації до мтДНК.

Існують також мутанти  $Pet^-$ , що виникають за рахунок ушкодження ядерних генів. У цьому випадку за схрещування  $Pet^- \times Pet^+$  на рівні гаплоїдних форм виявляється розщеплення у співвідношенні  $2 Pet^+ : 2 Pet^-$ . Щоб відрізнити ядерних (генеративних) і мітохондріальних (вегетативних) мутантів карликовості, запропоновано їх різне позначення. Генотиповим символом ядерної мутації залишено запис *pet*, мітохондріальні мутації позначають як  $rho^-$  або  $c^-$ .

Схрещуванням дріжджів  $rho^- \times rho^+$  виявлено дивовижний факт. Замість характерного розщеплення в тетрадах  $4 rho^+ : 0 rho^-$ , що властиве мітохондріальній локалізації мутації, інколи виявляється розщеплення  $4 rho^- : 0 rho^+$ . Отже, як і повинно бути, фактичного розщеплення в тетрадах немає, але фенотип гаплоїдних нащадків прямо протилежний теоретично очікуваному. Саме цей незвичайний фенотип стабільно успадковується як за вегетативного розмноження, так і за схрещування дріжджів. Це явище отримало назву **супресивності**. Виявилось, що у мутантів із високою супресивністю замість молекули мтДНК є лише невеликий її фрагмент із сайтом початку реплікації. Така кільцева міні-ДНК реплікується значно швидше, ніж нормальна мтДНК, а тому швидко і повністю витісняє останню за вегетативного поділу клітин. Цікаво, що  $rho^-$ -мутанти, які зовсім не мають мтДНК, не здатні до супресивності, їх називають **нейтральними  $rho^-$ -мутантами**, або  $rho^o$ -мутантами.

Крім  $rho$ -мутацій, у *S. cerevisiae* виявлено низку інших, пов'язаних із ДНК мітохондрій. Серед них – мутації резистентності до антибіотиків, які пригнічують біосинтез білка у бактерій (еритроміцин, хлорамфенікол), а також блокують процес дихання (олігоміцин).

Мутанти з порушенням дихання, а також з ознаками стійкості до лікарських препаратів виявлені не тільки у дріжджів. У гриба *Neurospora crassa* мутація *roky* (убогий, кволий), а також мутації *mi* ведуть до дуже повільного росту міцелію. Останнє є наслідком порушення структури мітохондрій, їх дихального ланцюга, а також білкового синтезу. Успадкування ознаки *roky* здійснюється по материнській лінії. Це легко виявляється за реципрокних схрещувань нейроспори.

У *Paramecium aurelia* виявлено низку мутантів, стійких до лікарських препаратів. Ці ознаки успадковуються разом із мітохондріями по материнській лінії. Резистентність клітин ссавців до антибактерійних антибіотиків (хлорамфеніколу та інших) також визначається цитоплазматичними структурами. Внесення мітохондрій резистентних клітин у клітини, чутливі до антибіотиків, перетворює останні в більш стійкі форми клітин.

Установлено, що коли в клітині містяться генетично гетерогенні мітохондрії, чого можна досягти злиттям гаплоїдних мітохондріальних мутантів дріжджів, між молекулами ДНК мітохондрій спостерігається генетична рекомбінація. За подальших мітотичних поділів зиготи дуже швидко спостерігається розщеплення, так що диплоїдні вегетативні клітини містять один із батьківських типів мітохондрій, чи рекомбінантний. За частотою виникнення рекомбінантних форм будують генетичні карти мтДНК.

Ще більш ефективним виявився метод використання делеційних мутантів *rho<sup>-</sup>*. Для цього є набори штамів дріжджів, що мають різну локалізацію *rho<sup>-</sup>*-мутацій на карті. Схрещуючи досліджуваного мутанта із стандартними делеційними мутантами, можна визначити місце невідомої мутації на карті. Шляхом дослідження частоти рекомбінацій між окремими мутантними мтДНК, методами використання делеційних мутантів, а також шляхом розрізання кільцевої мтДНК з допомогою рестриктаз і гібридизації фрагментів мтДНК і комплементарних їм РНК побудовано генетичні карти мтДНК людини, *S. cerevisiae* та інших об'єктів. У цих ДНК уже виявлено і локалізовано багато десятків генів.

Плазмогени містяться не тільки в ДНК збірної групи внутрішньоклітинних органел; нерідко вони належать різним уведеним ззовні в клітину інфекційним агентам та симбіонтам, які розмножуються в клітині і разом з цитоплазмою передаються нащадкам. До плазмогенів уподібнюються і деякі інші позахромосомні елементи, які розповсюджуються з цитоплазмою (ДНК-копії деяких РНК та ін.).

Вони визначають деякі фенотипові ознаки й успадковуються через цитоплазму за материнським типом. Перший приклад такого явища був наведений у 1938 р. Т. Соннеборном, який у *Paramecium aurelia* виявив особливі цитоплазматичні агенти ("капа-частки"), що успадковуються разом із цитоплазмою. Як з'ясувалося пізніше, ці "капа-частки" наділені власною лінійною ДНК і є бактеріями *Caedobacter taemospuralis*. Ці бактерії-симбіонти не мають аналогів серед бактерій, що живуть вільно. Парамеції, що живуть у симбіозі з цими бактеріями, виділяють у навколишнє середовище парамецин – токсичний білок, що вбиває чутливих особин інших штамів. За таку здатність штами парамецій з "капа-частками" отримали назву "вбивці". Самі вони

нечутливі до дії парамецину завдяки наявності у них трьох домінантних генів –  $K$ ,  $S_1$ ,  $S_2$ . Чутливі форми мають хоча б один рецесивний алель у гомозиготному стані. Окрім “капа-часток”, в інфузорій відомі й інші симбіонти – гама, сигма тощо. Деякі з них виявляються не тільки у цитоплазмі, а й у макро- чи мікронуклеусі.

У *D. melanogaster* є лінії, що складаються лише із самиць. З’ясувалося, що ці самиці заражені спірохетами, здатними вбивати самців на стадії ембріонального розвитку. Відомі також лінії мух, що надто чутливі до  $CO_2$  і гинуть у його атмосфері за секунди. Якщо хромосоми мух такої чутливої лінії замінити хромосомами нормальної лінії, нищівна дія вуглекислоти на цих мух не зникає. Фактор “сигма”, який є причиною цього явища, виявився вірусом, дуже близьким до вірусу везикулярного стоматиту, що є збудником псевдощура у коней та корів. У мух він передається головно через цитоплазму яйцеклітин, – отже, успадковується за материнським типом. У дрозофіли виявлено ще кілька типів РНК-вірусів, що живуть в організмі мухи як симбіонти і теж успадковуються з цитоплазмою. Дуже часто наявність інфекційних агентів у цитоплазмі підвищує її мутабельність.

Явище ендосимбіотизму в природі, особливо у *Protozoa*, дуже поширене. Відомі випадки, коли ні ядро, ні цитоплазма амеби не могли нормально функціонувати без ендосимбіонта (бактерії), який ще недавно був патогенним. Наведені факти підтверджують теорію симбіогенетичного походження еукаріотних клітин.

Крім інфекційних агентів, у про- й еукаріотів відомі і власні позахромосомні елементи. У бактерій, крім основної кільцевої ДНК, яку називають хромосоною, є багато менших за розміром кільцевих молекул – **плазмід**. Майже всі типи плазмід за кон’югації бактерій легко поширюються серед них, чим пояснюється зміна статевої належності, поява стійкості до антибіотиків та інших ознак у клітин-реципієнтів. Характер успадкування генів плазмід дуже нагадує успадкування плазмогенів в еукаріотів.

Вірогідно, віруси і плазмиди – це видозмінені фрагменти хромосом, які у процесі еволюції набули здатності до автономного існування. Це дуже уподібнює їх до позахромосомних елементів еукаріот, серед яких – копії деяких генів та їх фрагментів, що перебувають у вигляді кільцевих молекул ДНК поза хромосомами. Одним із шляхів їх виникнення – зворотна транскрипція.

Утворення ДНК-копій на матриці РНК шляхом зворотної транскрипції властиве не тільки ретровірусам, а й неінфікованим клітинам еукаріот. Множинні дисперговані гени (*mdg*) дрозофіли, відкриті Д. Хогнесом, Г. П. Георгієвим та В. А. Гвоздьовим, називають **ретротранспозонами**. Оскільки одним із способів їх переміщення в геномі є синтез на них РНК, а на останній з допомогою зворотної транскриптази – ДНК-копії, яка і вбудовується в нове місце геному.

Деякі позахромосомні елементи еукаріотів є копіями хромосомних генів, що виникають унаслідок збільшення їх копійності (ампліфікації) і наступного вилучення копій із хромосом. Найчастіше – це гени рРНК, потреба в яких на ранніх стадіях розвитку дуже велика.

У зв'язку з тим, що плазмідні бактерій, деякі інші позахромосомні елементи, а також віруси можуть у складі своїх ДНК переносити гени клітини-хазяїна в інші клітини, виникла гіпотеза про так зване **горизонтальне перенесення генів** між особинами одного виду або навіть різних видів. Ендосимбіонти, інфекційні агенти та інші позахромосомні елементи можуть передаватись у інші клітини за мітотичних та мейотичних поділів, за кон'югації, копуляції, трансдукції, трансформації та інших біологічних процесів.

### Запитання і завдання для самостійного опрацювання

1. Яке успадкування називають позахромосомним?
2. Назвіть критерії позахромосомного успадкування.
3. Назвіть види позахромосомного успадкування.
4. Мітохондрії як носії генетичної інформації.
5. Яке успадкування називають мітохондріальним?
6. Пластиди як носії генетичної інформації.
7. Яке успадкування називають пластидним?
8. Назвіть та охарактеризуйте методи вивчення структури та функцій хондріому.
9. Як успадковується ознака *petite* у *S. cerevisiae*?
10. Чим відрізняються вегетативні мутанти від генеративних *petite*-мутантів?
11. Яке явище називається супресивністю?
12. Назвіть та охарактеризуйте методи вивчення структури та функцій пластоми.
13. Як успадковується строкатолисткість у рослин?
14. Наведіть приклади строкатолисткості у рослин.
15. Який тип успадкування називають батьківським?
16. Який тип успадкування називають змішаним?
17. Охарактеризуйте генетику цитоплазматичної чоловічої стерильності.
18. Яке явище називається власне цитоплазматичною спадковістю?
19. Назвіть ознаки, що контролюються генами цитоплазми і хромосом.
20. Наведіть приклади та охарактеризуйте інфекційні агенти й інші позахромосомні елементи клітин, які визначають позахромосомне успадкування.
21. Яку ознаку визначають капа-частки у *Paramecium aurelia*?
22. Вкажіть, на чому ґрунтується явище ендосимбіотизму у природі.
23. Охарактеризуйте явище генетичної предетермінації цитоплазми, або материнський ефект. Наведіть приклади.
24. Чим відрізняється генетична предетермінація цитоплазми від тривалих модифікацій?
25. Чому за генетичної предетермінації ознаки спостерігається “затухання” її прояву?
26. Чому результати реципрокних схрещувань за предетермінації цитоплазми не збігаються?

27. Чому генетична предетермінація цитоплазми не належить безпосередньо до явища цитоплазматичної спадковості?

28. Який тип успадкування пігментації тіла у личинок і дорослих особин у мучної молі *Ephestia kuhniella*?

29. Який тип успадкування пігментації яєць у тутового шовкопряда?

30. Який тип успадкування завитків черепашок є у ставковика *Limnaea*?

31. Для мутації *poky*, яка обумовлює сповільнений ріст гриба *Neurospora crassa*, властиве материнське успадкування. Мутанти *poky* ростуть швидше, якщо несуть супресорний ядерний ген *F* (такі мутанти називають *fast-poky*). Ген *F* не впливає на властивості нормальної цитоплазми. Клітини, що містять алель цього гена *F'*, мають фенотип *poky*. Яке потомство слід очікувати, якщо схрестити нормальний батьківський штам із материнським *fast-poky*?

32. Підтримання капа-частинок у клітинах *Paramecium aurelia* залежить від наявності ядерного гена *K*. Лінія-кілер (*Kk*) вступає у кон'югацію з чутливою лінією з таким самим генотипом без обміну цитоплазмою. Які генотипи і фенотипи матимуть клітини, якщо кожен з екскон'югатів підлягає автономії?

33. Якщо схрестити жіночі рослини зі строкатими листками з батьківськими рослинами із зеленими, білими чи строкатими, то у першому поколінні нащадки матимуть листки будь-якого забарвлення. Як це пояснити?

34. Одні рослини пшениці є резистентними (*R*), а інші – чутливими (*S*) до певних патогенних грибів. У схрещуваннях отримали такі результати:

♀ *S* x ♂ *R* → усе потомство *S*;

♀ *R* x ♂ *S* → усе потомство *R*.

Що можна сказати про локалізацію алелів гена, які визначають стійкість і чутливість пшениці до грибів?

35. У дослідних лініях томатів виявлено карликові рослини. Жіночу карликову рослину схрестили з нормальною. Усі рослини першого покоління були карликовими. Провели самозапилення цих потомків. Усі нащадки другого покоління мали нормальну висоту. У третьому поколінні, отриманому від самозапилення рослин  $F_2$ ,  $s$  потомків були нормальними, а  $j$  – карликовими. Поясніть ці результати.

36. Штам дріжджів забезпечує у ДНК мітохондрій мутацію стійкості до антибіотика. Цей штам схрещують із нормальними клітинами. Які типи асків (щодо мутації стійкості) утворяться після мейотичного поділу диплоїда?

37. Схрестили штамми дріжджів дикого типу з мутантом *petite*. Яке співвідношення фенотипів очікують після мейозу, якщо мутація *petite* є: а) ядерною; б) нейтральною; в) супресивною?

38. У мучнистої молі *Ephestia kuhniella* синтез пропігменту формілінуреніну зумовлює появу темних очей. За його відсутності очі у комах червоні. Після схрещування самок з темними очима з червоноооким самцем усі особини на стадії личинки мали темні очі. На стадії імаго 50 % потомків стали червонооокими. Як це можна пояснити?

39. Який генотип материнської особини ставковика з лівозакрученою черепашкою, якщо вона має нащадків із правозакрученою черепашкою? Який генотип мав батьківський організм цієї особини?

40. Мутація у ДНК мітохондрій людини спричиняє сліпоту. Які нащадки народжуватимуться, якщо у шлюб вступатимуть: а) хворі жінки-носії вказаної мутації та здорові чоловіки; б) сліпі чоловіки та здорові жінки?

41. Про позахромосомне успадкування ознаки свідчить:

- а) незалежність успадкування ознаки від успадкування хромосом ядра;
- б) однакові результати реципрокних схрещувань;
- в) відповідність менделівським законам;
- г) відсутність менделівських розщеплень у схрещуваннях.

42. Чинниками цитоплазматичної спадковості є:

- а) мітохондрії;
- б) хлорофіл;
- в) оперони;
- г) плазмід.

43. При успадкуванні цитоплазматичних генів:

- а) вони розподіляються та комбінуються тільки під час мейозу;
- б) вони розподіляються та комбінуються під час мейозу і мітозу;
- в) вони успадковуються лише від матері;
- г) чисельні співвідношення серед нащадків відповідають менделівським?

44. Які ознаки можуть визначатися мутаціями цитоплазматичних генів:

- а) порушення дихання у дріжджів;
- б) передчасне старіння грибів;
- в) стійкість до антибіотиків;
- г) тип спарювання у дріжджів?

45. Виникнення білих і зелених секторів у строкатих рослин є наслідком:

- а) мітотичного кросинговеру;
- б) мейотичного кросинговеру;
- в) цитоплазматичної сегрегації;
- г) генетичної комплементациї.

46. “Материнський ефект” зумовлений:

а) ядерними генами материнського організму, які функціонують під час розвитку ембріона;

б) генами материнського і батьківського організмів, які функціонують під час розвитку ембріона;

в) генами цитоплазматичних органел материнського організму, які функціонують під час розвитку ембріона;

г) продуктами генів материнського організму, які нагромадилися у цитоплазмі яйцеклітини.

47. Який фенотиповий прояв мають мутації у генах мітохондрій дріжджів:

- а) порушення дихання;
- б) зміни типу спарювання;
- в) поява резистентності до лікарських препаратів;
- г) збільшення кількості мітохондрій?

48. Які особливості родоводів свідчать про те, що захворювання спричинене мутаціями генів мітохондрій:

а) усі нащадки, незалежно від статі, успадковують хворобу матері;



- б) хворі чоловіки не передають цієї ознаки нащадкам;
- в) у хворої матері можуть бути здорові і хворі діти;
- г) народжуються дочки з ознаками матері і сини з ознаками батька?

49. Які захворювання людини спричинені мутаціями у генах мітохондрій:

- а) синдром Кернса-Сейра;
- б) міопатія Дюшена;
- в) вроджена атрофія зорових нервів;
- г) кольорова сліпота?

50. ДНК мітохондрій у нейтральних *petite*-мутантів:

- а) відсутня;
- б) має делеції;
- в) має точкові мутації;

г) представлена збільшеною кількістю копій порівняно зі штамми дикого типу.

### Література

1. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кириченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 185 – 190.

2. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 140 – 149.

3. Голда Д. М. Задачі з генетики : навч. посіб. / Д. М. Голда, С. В. Демидов, Т. А. Решетняк. – К. : Фітосоціоцентр, 2004. – С. 40 – 49.

4. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В.О Федоренко, Я.І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 246 – 270.

5. Тоцький В. М. Генетика / В. М Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 259 – 279.

## ТЕМА ІХ. МОДИФІКАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ

**Теоретичні відомості.** Розрізняють мінливість спадкову і неспадкову. Під спадковою мінливістю розуміють здатність до змін самого генетичного матеріалу, а під неспадковою (інакше модифікаційною) – здатність організмів змінюватись відповідно до умов навколишнього середовища в межах норми реакції, заданої генотипом. Загалом поняття “модифікаційна мінливість” відповідає терміну “визначена мінливість”, яке ввів Дарвін. Спадкову мінливість поділяють на комбінативну і мутаційну. Комбінативна мінливість є результатом перекомбінації генів і хромосом, які містять різні алелі під час мейозу і виражається у появі різноманітних організмів-нащадків, що отримали нові комбінації дискретних одиниць генетичного матеріалу вихідних батьківських форм. Мутаційна мінливість – це виникнення нових варіантів дискретних одиниць генетичного матеріалу, насамперед нових алелей. Сучасники виділяють ще онтогенетичну мінливість як реалізацію норми реакції організму у часі упродовж його індивідуального розвитку.

Одним із перших дослідників модифікаційної мінливості, або модифікацій, був К. Негелі (1865 р.), прихильник ламаркізму. Він довів, що альпійські форми рослин можуть змінитися до невпізнанності, якщо їх пересадити на родючі ґрунти і створити найкращі умови для росту і розвитку (умови ботсаду). Якщо ж ці рослини знову перенести на бідні кам'яні ґрунти високогір'я, то вони набувають первісного вигляду. А. Вейсман (1833 – 1914 рр.), непримиренний супротивник ламаркізму, заявив, що фенотипові зміни у соматичних клітинах не можуть впливати на властивості клітин генеративного зародкового ряду і, врешті, гамет. Чіткі експериментальні докази неуспадкованості модифікацій були отримані В. Йогансеном і опубліковані ним у роботі “Про успадкування в популяціях і в чистих лініях”. Він показав, що добір у гомозиготних чистих лініях, у яких різноманітність фенотипів пояснюється модифікаційною мінливістю, не дає результату, поки в особин не виникнуть мутаційні зміни. Отже, модифікації, за В. Йогансеном, не успадковуються.

Неможливість успадкування модифікацій згодом була підтверджена численними дослідженнями інших авторів і зрештою цей постулат набув сили закону. Закон неможливості успадкування змін, набутих в онтогенезі, знайшов підтвердження у вигляді центральної догми молекулярної біології, згідно з якою інформація може передаватися від нуклеїнових кислот до білків, але не у зворотному напрямку.

Модифікаційна мінливість характеризується такими ознаками: а) модифікації мають масовий, груповий характер. Під впливом певного чинника організми змінюються в одному напрямі (збільшення маси тіла у тварин при повноцінному харчуванні); б) поширеність у природі. Модифікації мають пристосувальне значення, адекватні змінам середовища і є відповіддю на ці зміни; в) нестійкість, короткочасність (модифікації не передаються навіть наступному поколінню і часто зникають після того, як припинилася дія відповідного фактора; г) модифікації кількісних ознак утворюють неперервний

ряд значень від мінімуму до максимуму і формують варіаційний ряд. Більшість особин групується біля середнього значення ознаки, яке поширеніше за інші. Для вивчення мінливості кількісних ознак застосовують математичні (статистичні) методи; д) є тривалі модифікації, які успадковуються упродовж кількох поколінь, а потім зникають. Вони обумовлені змінами ДНК мітохондрій та цитоплазми яйцеклітин і передаються по материнській лінії.

Модифікайна мінливість є результатом не змін генотипу, а його реакції на умови навколишнього середовища. Тобто структура генів не змінюється – змінюється експресія генів. Унаслідок цього під дією факторів довкілля на організм змінюється інтенсивність ферментативних реакцій, обумовлена зміною інтенсивності їх біосинтезу. Деякі ферменти, наприклад, MAP-кіназа, здійснюють регуляцію транскрипції генів, яка залежить від чинників навколишнього середовища. Останні здатні регулювати активність генів та синтез ними специфічного білка, функції якого найбільше відповідають середовищу.

Сучасники розглядають кілька типів модифікаційних змін: адаптивні, тривалі і нерегулярні модифікації, морфози,

**1. Адаптивні модифікації** – це реакція клітин і організму на зміни умов середовища, які неоднократно впливають на організм упродовж еволюції. Усі вони – у межах норми реакції, заданої генотипом. Будь-який абіотичний фактор може викликати модифікацію – неспадкову зміну ознаки. Наприклад, кульбаба при температурі 4 – 6° С має глибоковирізане листя; світло у стрілолиста спричиняє гетерофілію (підводне листя стрічкоподібне, поверхнєве – серцеподібне, повітряне – стрілоподібне). У прісноводних водоймах (за відсутності солоності) морського рака артемію не відрізнити від прісноводного бранхіпуса, тому що додаються членики черевця і змінюється число щетинок – ознаки, що мають таксономічне значення. Надлишок міді у ґрунті спричиняє посиніння пелюсток у троянди, надлишок цинку і свинцю – махровість квіток, надлишок нікелю – повну редукцію пелюсток або усієї оцвітини. Якщо інтенсивно годувати медичну п'явку, її довжина досягає 44 см (звичайний розмір – 12 см). При нестачі у ґрунті заліза у рослин спостерігається хлороз.

Деякі фактори середовища можуть спричинити зникнення органа, зміну статі організму. Білокачанна капуста в умовах жаркого клімату не утворює качана. В огірка верхні квітки потенційно жіночі, але при довгому дні і високій температурі вони стають чоловічими. Тибетська ящірка круглоголовка на висоті 2 тис м розмножується, відкладаючи яйця, а на висоті 4 тис. м – розмножується живородінням. У деяких видів тритонів при температурі 30 – 32 °С личинки – генотипово самки – стають самцями, а генотипово самці – самками. Вплив температури на детермінацію статі простежено у черепах і змій. Незважаючи на те, що всі модифікації – це результат впливу факторів середовища на функціонування генотипу, у модифікаційній мінливості виділяють такі явища, як екофенотипи, фенокопії, морфози, сезонну мінливість. **Екофенотипи** – адаптивна модифікація фенотипу у відповідь на вплив умов середовища. Наприклад, особини устриць, що ростуть у спокійній воді, мають округлу і широку форму раковин, а у припливно-відпливній зоні або у зоні

сильної течії – мають вузькі й довгасті раковини. Якщо устриці оселилися на обсохлому рифі, то нижня стулка має більш поглиблену й увігнуту форму. На вапняках раковини устриць важчі і мають іншу форму, ніж у тих, які виростили у водах, бідних на вапняк. При підвищенні температури середовища шкіра у жаби темніє. Вітер у поєднанні з низькою температурою формує прапороподібну крону у дерев та ін. Є адаптивні модифікації, майже універсальні, оскільки властиві багатьом представникам живої природи (наприклад, реакція клітин на дію опромінення або хімічних мутагенів, які за певних умов індукують систему SOS-репарації; синдром теплового шоку, який розвивається у тварин і рослин за умов високої температури тощо).

Модифікаційна мінливість збільшує адаптованість організмів, а особини популяції отримують можливість набути (у результаті мутаційного процесу, чи потоку генів, чи рекомбінації генетичних варіантів) відповідної зміни в ознаці і таким чином не тільки вижити, а й залишити потомство.

Модифікаційна мінливість – неспадкові зміни фенотипу, які зумовлені факторами середовища. Генотип при модифікаційній мінливості не змінюється. Оскільки генотип не змінюється, модифікаційні зміни (модифікації) не успадковуються. Проте вони виникають на певній генетичній основі і в певних межах, які визначаються нормою реакції. **Норма реакції** – діапазон модифікаційної мінливості, у межах якого один і той самий генотип може обумовлювати відмінні фенотипи в різних умовах середовища. Норма реакції ознаки генетично обумовлена й успадковується. Окрема модифікаційна зміна ознаки не успадковується. Одні ознаки характеризуються широкою нормою реакції (кількість жиру в організмі, маса тіла), інші – вузькою (маса серця, головного мозку). Низка ознак має однозначну норму реакції (групи крові).

Виявом прояву модифікаційної мінливості є **варіаційний ряд**, який складається з окремих, пов'язаних між собою властивостей фенотипу організму, розміщених у порядку зростання чи спадання кількісного вираження ознаки (розмір листка, зміна інтенсивності забарвлення хутра та ін.). Одиничний показник співвідношення двох факторів у варіаційному ряді (наприклад, довжина хутра та інтенсивність його пігментації) називається **варіантою**. Наприклад, пшениця, що росте на одному полі, може сильно варіювати за кількістю колосків та колосся через різні показники ґрунту. Зіставивши число колосків в одному колосі та кількість колосів, можна отримати варіаційний ряд.

Графічним відображенням прояву модифікаційної мінливості постає **варіаційна крива**, що увиразнює діапазон варіації ознаки і частоту зустрічальності окремих варіант. Після побудови кривої видно, що найбільш поширені середні варіанти прояву властивості (**закон Кетле**). Причиною цього є дія чинників навколишнього середовища на перебіг онтогенезу. Деякі з них пригнічують експресію генів, інші посилюють. Майже завжди ці чинники, однаково діючи на онтогенез, нейтралізують один одного, тобто крайні вияви ознаки мінімізуються за частотою зустрічальності. Це і є причиною більшої зустрічальності особин із середнім виявом ознаки. Наприклад, середній зріст чоловіка – 175 см – найпоширеніший. За варіаційною кривою можна

розрахувати величину середньоквадратичного відхилення та, на основі цього, побудувати графік середньоквадратичного відхилення від медіани – вияву ознаки, яка проявляється найчастіше.

**2. Морфозами** називають зміни, випадкові за своїм проявом, що виникають у результаті інтенсивної дії багатьох агентів на організми. Вони дуже часто нагадують фенотиповий прояв відомих мутацій. Тоді їх називають **фенокопіями цих мутацій**, проте відомі і фенокопії норми у різних мутантних ліній (наприклад, при підвищенні температури збільшується довжина крил у дрозофіли, мутантній за геном *vestigial* (зачаткові крила). Явище **фенокопіювання норми** називається також **фенотиповою супресією**. Причинами виникнення фенокопій є дія **тератогенів** – певних фізичних, хімічних (ліки тощо) та біологічних агентів (вірусів), які індукують морфологічні аномалії та вади розвитку. Фенокопії часто схожі на спадкові хвороби. Іноді фенокопії індукуються на ембріональних стадіях, але частіше причинами фенокопій є зміни в онтогенезі – спектр фенокопій залежить від стадії розвитку організму. Фенокопії – зміни фенотипу, які виникають під впливом зовнішніх чинників і своїм проявом подібні до мутацій. Наприклад, додавання до корму личинок дрозофіли солей Аргентум нітрату веде до пожовтіння тіла і щетинок, як у мух з мутацією *yellow*. Під впливом температурного шоку, якого зазнавали лялечки дрозофіли, вилупилися мухи із закрученими догори крилами, з вирізками на маленьких крилах, розчепіреними крилами. Вони нагадували мутантів кількох ліній. Відомі кури з жовтими дзьобом, ногами, шкірою та жиром, які є гомозиготами за рецесивним геном (*pp*). Якщо в кормі таких курей не вистачає каротиноїдів, то у них жир стає білим, а дзьоб, ноги і шкіра – світлими, як у курей, котрі мають домінуючий ген (*PP, Pp*).

Багатьма дослідниками відмічено, що уперше морфози проявляються саме у фенотипі та можуть вести до адаптаційних мутацій. З огляду на це в епігенетичній теорії еволюції власне вони розглядаються базовими для природного добору на основі модифікаційної мінливості. Морфози мають неадаптивний та необоротний характер, як і мутації. Прикладами морфозів є певні травми, шрами, опіки тощо.

Причинами морфозів є радіація, високі температури, хімічні речовини, лікарські препарати, що на ранніх періодах розвитку діють як тератогенні чинники, оскільки викликають каліцтва. Наприклад, 32 % дітей у матерів-алкоголіков хворіють на розумову відсталість, мікроцефалію, карликовість, мають дефекти кінцівок, суглобів, вади серця, аномалії голови й обличчя. Жінки, які вживали снодійне талідомід під час вагітності (критичний день – тридцятий), народили тисячі вродків. Діти були з короткими деформованими кінцівками, дефектами вух, внутрішніх органів. Ці вади – морфози, індуковані талідомідом, – копіювали спадково обумовлену фокемію (спадкове захворювання, виявлене в окремих сім'ях у Бразилії). Із личинок дрозофіли, які розвиваються при 15 °С, вилуплюються особини із зародковими крилами, як у особин, гомозиготних за рецесивним геном *vestigial* (*vgvg*). Якщо яйця риб або амфібій помістити в розчин із надлишком Магній хлориду, то розвиваються

циклопи, оскільки ця сіль гальмує розвиток переднього мозкового міхура зародка. Сезонна мінливість – це зовнішня відмінність особин різних поколінь одного виду. У людини причинами виникнення фенкопій є: гіпоксія, підвищення температури, авітамінози, зловживання алкоголем, нікотинний дим, деякі лікарські препарати, інфекційні та інвазійні захворювання матері на ранніх стадіях вагітності (краснуха, токсоплазмоз).

**3. Тривалі модифікації** – це стійкі зміни фенотипу, на відміну від морфозів і фенкопій, що не зникають після припинення дії чинника, який їх викликав. Такі модифікації зберігаються упродовж усього життя і передаються нащадкам під час їх вегетативного розмноження. Тривалі модифікації спостерігаються і у культурах соматичних клітин, їх часто пов'язують з **епігеномним успадкуванням**, тобто з успадкуванням негенетичних змін. Причиною нерегулярних модифікацій, коли ознака проявляється по-різному не тільки в особин з однаковим генотипом, а й в однієї особини, – є порушення експресії генетичної інформації на різних стадіях, від транскрипції до ферментативної реакції білка – генного продукту і подальше порушення морфогенетичних процесів. Відомо, що попередня дія на інфузорії роду *Paramecium* токсикантів у незначних концентраціях підвищує стійкість цих інфузорій до наступних впливів цих отрут. Індукована стійкість не передається нащадкам за статевого розмноження (кон'югації) у парамецій, але зберігається за численних вегетативних поділів.

### Запитання і завдання для самоопрацювання

1. Як здійснюється формування ознак при взаємодії гено- та еко типу?
2. Що таке мінливість?
3. Перелічіть основні підходи до класифікації мінливості.
4. Яку мінливість називають модифікаційною?
5. Які характерні особливості модифікаційної мінливості Ви знаєте?
6. У чому полягає основна відмінність модифікацій від мутацій?
7. Які види модифікацій Вам відомі?
8. Чим відрізняється онтогенетична мінливість від модифікаційної?
9. Як здійснюється визначення статі у морського черв'яка *Bonellia viridis* під впливом умов середовища?
10. Яке значення мають адаптивні модифікації для популяцій організмів?
11. Наведіть приклади універсальних адаптивних модифікацій.
12. Яка функція “шокових” білків за умов підвищеної температури у рослин і тварин?
13. Що розуміють під нормою реакції генотипу?
14. Наведіть приклади ознак, що мають вузьку і широку норми реакції.
15. Чи успадковується норма реакції?
16. Що характеризує варіаційний ряд? варіаційна крива?
17. Які модифікації називають морфозами?
18. Що таке фенкопії мутацій?

19. Яке явище називають фенотипічною супресією?
20. Вкажіть причини виникнення фенкопій.
21. Що таке тератогени?
22. Назвіть приклади фенкопій.
23. Охарактеризуйте явище передмутаційного стану ДНК як можливий механізм виникнення модифікацій.
24. Що таке тривалі модифікації?
25. Наведіть приклади тривалих модифікацій.
26. Яке успадкування називають епігенетичним?
27. Поясніть, чому однакові умови середовища “породжують” відмінні модифікації в особин різних видів рослин чи тварин, які населяють одну і ту ж екологічну нішу.
28. З'ясуйте значення закону гомологічних рядів спадкової мінливості для практики.
29. Складіть варіаційний ряд і обчисліть основні статистичні показники маси 30-ти новонароджених дітей (кг) для такої вибірки:  
3,1; 2,8; 2,7; 3,0; 3,2; 3,3; 3,4; 3,8; 3,0; 3,3; 2,9; 3,2; 3,4; 2,9; 3,2; 3,4; 4,0; 4,5; 3,0; 3,6; 3,1; 3,4; 3,5; 3,6; 3,2; 3,5; 3,4; 3,2; 3,3; 3,1; 4,8.
30. Хто вперше дослідив явище модифікаційної мінливості:
- |                   |                  |
|-------------------|------------------|
| а) М. І. Вавилов; | г) Ч. Дарвін;    |
| б) К. Неглі;      | д) А. Вейсман;   |
| в) Ж. Б. Ламарк;  | е) В. Йогансенс. |
31. Модифікація – це:
- а) широта неспадкових змін якоїсь ознаки;
- б) фенотипово неспадкова зміна, що виникає під впливом середовища і не впливає на генотип;
- в) властивість кожного генотипу реагувати різним чином на зміни умов розвитку;
- г) зміна структури гена під впливом навколишнього середовища;
- д) відрізок часу, за який можна викликати неспадкові зміни певної ознаки.
32. Яка зміна ознаки є наслідком модифікаційної мінливості:
- |                  |                  |
|------------------|------------------|
| а) аберація;     | г) фенкопії;     |
| б) транспозиція; | д) транслокації; |
| в) морфози;      | е) поліплоїдія.  |
33. Механізмом формування норми ознаки є:
- а) мутація гена;
- б) регулювання генної експресії;
- в) порушення генної експресії;
- г) відмінні умови навколишнього середовища;
- д) регуляція на трансляційному рівні.
34. Адаптивні модифікації характеризуються тим, що:
- а) виникають у межах норми реакції генотипу;
- б) виникають спонтанно;
- в) сприяють виживанню особин популяції;
- г) виникають одноразово;

д) є наслідком тривалої дії чинника довкілля на популяцію у процесі еволюції.

35. Характерна ознака морфозів:

а) виникають спонтанно;

б) виникають у межах норми реакції генотипу;

в) не мають адаптивного значення;

г) глибокі фенотипові зміни, випадкові за своїм проявом;

д) є наслідком тривалої дії чинника навколишнього середовища на популяцію у процесі еволюції.

36. Фенокопії мутацій:

а) виникають спонтанно;

б) виникають у межах норми реакції генотипу;

в) не мають адаптивного значення;

г) є морфозами, схожими на фенотипові прояви відомих мутацій;

д) є наслідком тривалої дії чинника довкілля на популяцію у процесі еволюції.

37. Фенотипова супресія характеризується тим, що:

а) виникає норма серед мутантних особин;

б) проявляються ознаки в межах норми реакції генотипу;

в) супроводжується генетичними змінами – реверсіями;

г) супроводжується негенетичними змінами;

д) є наслідком помилкової трансляції.

38. Причиною нерегулятивних модифікацій є:

а) модифікації, які ведуть до фенокопіювання норми;

б) порушення експресії генетичної інформації на різних стадіях – від транскрипції до ферментативної реакції білка;

в) модифікації, які ведуть до відновлення норми.

39. Тривалі модифікації:

а) є неспадковими фенотиповими змінами;

б) виникають у межах норми реакції генотипу;

в) зберігаються упродовж вегетативного розмноження;

г) зберігаються упродовж генеративного розмноження;

д) є спадковими фенотиповими змінами.

40. Епігенетичне успадкування пов'язують із:

а) менделівськими чинниками;

б) винятково чинниками середовища;

в) механізмами регуляції функцій геному;

г) явищем предетермінації цитоплазми під впливом умов середовища;

д) епістатичною дією гена.

41. Із яким видом успадкування пов'язують механізми тривалих модифікацій:

а) менделівським;

б) голандричним;

в) зчепленим;

г) епігенетичним;

д) зчепленим зі статтю?



42. Гетерофілія у водяного жовтецю та стрілолиста є наслідком:
- мутації;
  - адаптивної модифікації;
  - фенокопії мутації;
  - морфозу;
  - нерегуляторної модифікації.
43. Причиною виникнення генокопії норми у мутантів є:
- повторні мутації у структурі гена;
  - реверсії;
  - “помилки трансляції”, спричинені впливом деяких речовин;
  - набуття нативної структури білковим продуктом;
  - репарація пошкоджених ділянок гена.
44. Модифікації в організмів формуються у результаті:
- мутаційних змін;
  - дії винятково середовища;
  - нестабільної регуляції відповідних генів;
  - взаємодії генотипу з чинниками навколишнього середовища;
  - внутрішньовидової конкуренції.
45. Поява стійкості до отрут у парамецій розвивається у результаті:
- мутаційних змін;
  - дії винятково середовища;
  - нестабільної регуляції відповідних генів;
  - взаємодії генотипу з отрутою;
  - міжвидової конкуренції.
46. Сполуки Аргентум викликають у дрозофіли появу жовтого тіла, що є:
- адаптацією;
  - транспозицією;
  - морфозом;
  - фенокопією мутації;
  - транслокацією;
  - тривалою модифікацією.
47. Поява пувів у хромосомах дрозофіли під впливом високої температури є:
- транслокацією;
  - транспозицією;
  - морфозом;
  - фенокопією мутації;
  - адаптивною модифікацією;
  - тривалою модифікацією.
48. Поява темної шерсті у тварин за низьких температур є:
- адаптивною модифікацією;
  - транспозицією;
  - морфозом;
  - фенокопією мутації;
  - транслокацією;
  - тривалою модифікацією.
49. Видовження крил у дрозофіли, мутантній за геном *vestigial* (зачаткові крила), є:
- морфозом;
  - транспозицією;
  - транслокацією;
  - адаптивною модифікацією;
  - фенокопією норми;
  - тривалою модифікацією.
50. Закон Кестле стверджує:
- подібність ознак у генетично близьких родів і видів;
  - постійну здатність чинників середовища викликати мутації;
  - зміна регуляції генів веде до зміни ознак і властивостей організмів;

- г) найбільш поширеними є середні варіанти прояву властивості;
- д) міжвидова конкуренція веде до появи модифікацій.

### Література

1. Барна І. Загальна біологія: збірник задач / І. Барна. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2006. – С. 607 – 620.
2. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 101 – 102.
3. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Киряченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 142 – 145.
4. Загальна і молекулярна генетика : практикум / С. В. Демидов, В. Ф. Безруков, А.В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 86 – 114.
5. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 283 – 289.

## ТЕМА X. ГЕНОМНІ МУТАЦІЇ ТА МУТАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ. ЗАКОН ГОМОЛОГІЧНИХ РЯДІВ М.І.ВАВИЛОВА

**Теоретичні відомості.** Передача ознак від батьків до нащадків – процес загалом консервативний, але не абсолютний. Інколи трапляються помилки у функціонуванні систем реплікації, репарації, рекомбінації та інших, внаслідок чого кількість ДНК у дочірній клітині чи послідовність нуклеотидів у ній змінюється. Ці зміни спадкового матеріалу називають **мутаціями**. Термін “мутація” вперше був запропонований Г. де Фрізом у його класичній праці “Мутаційна теорія”. Згідно з ним, мутація – це стрибкоподібна переривчаста зміна ознаки. Викладені в цій роботі основні положення мутаційної теорії зберегли своє значення і сьогодні, хоч Г. де Фріз припустився принципової помилки, протиставивши теорію мутацій теорії природного добору. Він помилково вважав, що внаслідок мутацій без будь-якого добору можуть виникати не тільки нові форми, а й нові види. Насправді мутації є лише джерелом спадкових змін, що слугують матеріалом для добору. Основними положеннями мутаційної теорії Г. де Фріза є:

1. Мутація виникає раптово, без усіляких перехідних форм.
2. Нові форми, що виникли внаслідок мутацій, досить стійкі.
3. На противагу неспадковим змінам мутації не утворюють безперервних рядів, не групуються навколо середнього типу (моди).
4. Мутації проявляються по-різному і можуть бути як корисними, так і шкідливими.
5. Вірогідність виявлення мутацій залежить від кількості досліджених особин.
6. Одні і ті ж мутації можуть виникати багатократно.

Ці твердження Г. де Фріза згодом були доповнені і поглиблені. Найважливішим та найзначнішим доповненням досліджень мінливості на початку ХХ ст. став **закон гомологічних рядів спадкової мінливості**, сформульований М.І. Вавиловим у 1920 р. Згідно з ним, генетично близькі види і роди (пов’язані між собою єдністю походження) характеризуються подібними рядами у спадковій мінливості з такою закономірністю, що, знаючи ряд форм у межах одного виду, можна передбачити існування паралельних форм інших видів і родів. Цю закономірність М. І. Вавилов відкрив для рослин, але вона виявилась універсальною для всіх організмів. Наприклад, у колоскових злаків – м’якої і твердої пшениць, ячменю – є форми з довгими і короткими остюками та без них, з опуклостями на їхньому місці. У вівса, пшениці та ячменю колоски бувають забарвлені у три основних кольори: червоний, чорний або білий. У вівса, пшениці та ячменю, кукурудзи є голі і плівчасті зерна. Генетичною основою цього закону є те, що ступінь історичної спорідненості організмів прямо пропорційний кількості їхніх спільних генів. Тому і мутації цих генів можуть бути подібними. У фенотипі це проявляється подібною мінливістю багатьох ознак у близьких видів, родів та інших таксонів. Закон гомологічних

рядів спадкової мінливості пояснює спрямованість історичного розвитку споріднених груп організмів. Спираючись на нього і вивчивши спадкову мінливість близьких видів, у селекції планують роботу зі створення нових сортів рослин і порід тварин з певним набором спадкових ознак. У систематиці організмів цей закон дає можливість передбачити існування невідомих науці систематичних груп (видів, родів тощо) з певною сукупністю ознак, якщо форми з подібними поєднаннями ознак виявлено у споріднених групах.

Сучасні пояснення причин виникнення мутацій з'явилися на початку 60-х рр. ХХ ст. завдяки вивченню механізмів реплікації, репарації і рекомбінації генів. Згідно з фізіологічною теорією мутаційного процесу, мутації розглядають як побічні продукти нормальних процесів клітинної фізіології. У зв'язку з цим набула поширення концепція Р. фон Борстела, згідно з якою мутації виникають у результаті “помилки трьох Р”: реплікації, репарації і рекомбінації, які відбуваються спонтанно чи під впливом мутагенів.

**Мутації** – це структурні зміни генетичного матеріалу, що ведуть до порушень біохімічного гомеостазу і, в кінцевому результаті, – до появи нових властивостей у клітини чи організму. Наприклад, у дрозофіли отримано сотні мутацій, які змінюють морфологію очей, тіла, кінцівок та інших органів, впливають на плодючість, тривалість життя, статеву поведінку, імуногенетичні особливості, реакцію на різні фактори зовнішнього середовища (температуру, освітлення, інсектициди); нерідко генетичні перебудови призводять до явища **гомеозису**. В останньому випадку замість одних органів дрозофіли виникають інші (наприклад, замість антен розвиваються ноги, замість галтер – додаткова пара крил і т. д.)

Відкриття третинної структури будови молекули ДНК Дж. Уотсоном та Г. Кріком (1953 р.) і з'ясування на цій основі механізмів реплікації нуклеїнових кислот розкрило генетичну природу мутацій. Стало зрозуміло, що механізми мутації генів характеризуються локальними змінами, які виникають у молекулярних структурах ДНК. Виявилось, що першопричиною будь-яких мутацій є порушення цілісності в певній точці молекули ДНК. Ці первинні порушення під час процесів метаболізму реалізуються в мутації. Наприклад, ушкодження молекул ДНК, спричинені іонізуючим випромінюванням, можуть охоплювати ефірні зв'язки між фосфорною кислотою та цукром дезоксирибозою (рибозою в молекулах РНК), що призводить до розриву молекули ДНК, а частіше – її окремих ланцюгів. Іонізуюче випромінювання здатне ушкоджувати молекули азотистих основ та фосфорної кислоти, які входять до складу ДНК (РНК). Генотип живої клітини відповідає на ці ушкодження включенням у роботу генетичних систем захисту спадкових структур. З'являються ферментні системи, які відновлюють цілісність змінених ділянок ДНК. Однак ці процеси можуть супроводжуватися змінами послідовності розміщення азотистих основ у точках ушкоджень ДНК. Оскільки спадкова інформація кодується послідовністю азотистих основ, порушення останньої може проявитись мутацією.

Мутаційні зміни надзвичайно різноманітні. Вони можуть призводити до змін у морфологічних, фізіологічних і біохімічних ознаках організму або

викликати різкі чи, навпаки, ледь помітні відхилення від норми. Відомо багато принципів класифікації мутацій.

1. Залежно від способу виникнення мутацій розрізняють: а) **спонтанні**, що постійно виникають у природі без очевидних причин і з певною частотою; б) **індуковані** як відповідь на дію різноманітних факторів середовища.

2. За виявом у гетерозиготі: а) **домінантні** мутації – проявляються одразу; б) **рецесивні** – можуть проявитися у нащадків.

3. За відношенням до норми або так званого дикого типу: а) **прямі** мутації, за яких гени дикого типу перетворюються в алельні форми; б) **супресорні і зворотні**, за яких відновлюється дикий фенотип. Повернення мутанта до дикого фенотипу (тобто реверсія) найчастіше є результатом супресії, тобто іншої мутації. Зворотні мутації, за яких ушкоджений ген повністю відновлює свою будову і перетворюється у вихідний ген дикого типу, трапляються зрідка.

4. За локалізацією в еукаріотичній клітині: а) **ядерні**, якщо мутації відбуваються в ДНК ядра; б) **цитоплазматичні** – у цитоплазматичній ДНК (мітохондріальній, пластидній чи ін.).

5. Залежно від типу клітин, у яких виникають мутації: а) **генеративні** – у статевих клітинах та їхніх попередниках; б) **соматичні** – у соматичних клітинах і розповсюджуються за їх мітотичного поділу.

6. За фенотиповим проявом: а) морфологічні – мутації, що проявляються тими чи тими змінами будови клітин та організмів, структури колоній прокариотів тощо; б) фізіологічні – супроводжуються порушенням фізіологічних функцій; в) біохімічні – мутації, для яких встановлена суть основних порушень обміну речовин, насамперед на рівні білкових молекул.

7. За впливом на адаптивну здатність клітин і організмів: а) **корисні** мутації – за фенотиповим проявом імітують адаптивні модифікації і тому сприяють збереженню виду за даних умов; б) **нейтральні** мутації – не впливають на життєздатність клітин і організмів; в) **субвітальні** мутації – знижують життєвість генотипів на 10 – 50 %; г) **напівлетальні** мутації – знижують життєвість генотипів на 50 – 90 %; д) **летальні** – призводять до загибелі 100 % генотипів, що мають таку мутацію; е) **умовно-летальні** мутації – проявляються лише за певних умов.

8. Залежно від змін генотипу: а) **генні**, або точкові мутації – зміни структури ДНК у межах гена; б) **хромосомні** мутації, або хромосомні перебудови – порушення структури хромосом; в) **геномні** мутації – випадкові зміни кількості окремих хромосом або кількості хромосомних наборів.

Часто мутації класифікують за їх фенотиповим проявом. Тоді розрізняють мутації морфологічні, біохімічні, поведінкові, стійкості чи чутливості до біологічно активних агентів.

Генні мутації обумовлені зміною одного чи кількох нуклеотидів у межах одного гена і викликають зміни у будові білків, що проявляється у зміні послідовності амінокислот поліпептидного ланцюга. Останнє веде, у низці випадків, до розвитку деяких патологій, таких як гемофілія, дальтонізм, альбінізм та ін. Точкова, або генна мутація – це зміна структури молекули генетичної ДНК або РНК на вузькій ділянці одного гена. Такі мутації

виникають унаслідок перестановки, випадання (делеції), вставки (інсерції) або заміни окремих нуклеотидів у полінуклеотидному ланцюгу. В усіх цих випадках спостерігаються ті чи ті зміни в первинній структурі відповідних поліпептидів. Можлива заміна однієї амінокислоти іншою; втрата якої-небудь амінокислоти або додаткове включення зайвої; повне спотворення послідовності амінокислот у певному місці або майже по всій довжині поліпептиду; врешті, повноцінний синтез останнього може взагалі не відбутися, якщо він обривається в місці розташування одного із нонсенс-кодонів, які випадково виникають унаслідок точкових мутацій.

Генні, або точкові мутації поділяють на такі групи: транзиції, трансверсії, вставки (інсерції), делеції та перестановки.

1. **Транзиції** – заміна однієї пуринової основи іншою пуриною або піримідиною – іншою піримідиною ( $A \leftrightarrow G$ ;  $T \leftrightarrow C$ ).

2. **Трансверсії** – заміна в полінуклеотидному ланцюгу пуринової основи піримідиною, чи навпаки ( $A \leftrightarrow T$ ;  $G \leftrightarrow C$ ;  $A \leftrightarrow C$ ;  $G \leftrightarrow T$ ).

3. **Вставки** (інсерції) одного або кількох зайвих нуклеотидів.

4. **Випадання** (делеції) одного або кількох нуклеотидів.

5. **Перестановки** сусідніх нуклеотидів.

Заміни одного нуклеотиду іншим у триплеті ведуть до виникнення нейтральних, місенс-, нонсенс- або фреймшифт-мутацій. Нейтральні мутації не змінюють амінокислоти у певному місці білка через виродженість генетичного коду. Цей вид мутацій є основою **явища генетичного поліморфізму**: нащадки різних популяцій можуть мати дещо відмінний нуклеотидний склад при схожій амінокислотній послідовності їхніх білків. Місенс-мутації ведуть до зміни амінокислоти у певному місці білка. Іноді це може бути причиною порушення нативної структури чи дисфункції білка і, як наслідок, розвитку спадкової хвороби. Наприклад, транзиція аденіну на тимін у 6 кодоні гена гемоглобіну зумовлює заміну залишку глютаміну на валін та появу S-гемоглобіну, що спричиняє серповидноклітинну анемію. Нонсенс-мутації ведуть до появи стоп-кодонів, у результаті чого під час трансляції відбувається передчасний обрив поліпептидного ланцюга. Фреймшифт-мутації спричиняють зсув рамки зчитування внаслідок інсерції чи делеції одного – двох нуклеотидів у гені.

Зміни кількості, розміру й організації хромосом називають **хромосомними мутаціями**, хромосомними перебудовами, чи абераціями. Дослідження хромосомних аберацій сприяло поєднанню можливостей цитологічного і генетичного методів, завдяки чому виник самостійний розділ генетики – **цитогенетика**. Ті чи ті структурні зміни у хромосомах зручно з'ясувати у профазі мейозу, коли відбувається кон'югація хромосом. Гомологічні хромосоми на стадії пахітени з'єднуються дуже точно – хромомер до хромомера, але аберації можуть порушити цей специфічний і дуже чіткий процес. Порушення **синапсису**, що виявляються цитологічно, дають важливу інформацію про хромосомні перебудови. Ще зручніше такі дослідження здійснювати на гігантських (політенних) хромосомах, які постійно перебувають у стані соматичної кон'югації.

Хромосомні перебудови зумовлені переміщенням генетичного матеріалу, що веде до зміни їхньої структури у межах каріотипу. До таких перебудов можуть бути задіяні ділянки однієї хромосоми чи різних – негомологічних – хромосом. Залежно від цього розрізняють аберації **внутрішньо-** і **міжхромосомні**. Внутрішньохромосомні перебудови поділяють на **дефішенсі** (кінцеві нехватки хромосом), **делеції** (або нестачі – втрачається певна ділянка хромосоми), **дуплікації** (одна з ділянок хромосоми представлена у вигляді двох або значно більшої кількості (**ампліфікація**) копій) та **інверсії** (поворот ділянки хромосоми на  $180^\circ$ ). Ці мутаційні перебудови хромосом впливають на кількість інформації в геномі.

Міжхромосомні перебудови включають **транслокації** – переміщення частини однієї хромосоми на іншу, негомологічну їй. Особливе місце займають **транспозиції** та **інсерції** – зміни локалізації невеликих ділянок генетичного матеріалу, які включають один або кілька генів. Щодо цитологічно реєстрованих картин, аберації поділяють на **хромосомні** і **хроматидні**. Ця класифікація пов'язана винятково з часом виникнення перебудов – до чи після реплікації хромосом.

Хромосомні мутації класифікують так:

1. Перебудови хромосом, що впливають на кількість інформації в геномі:  
а) дефішенсі; б) делеції, або нестачі; в) дуплікації.

2. Перебудови хромосом, що змінюють локалізацію генів: а) інверсії (в одній із ділянок хромосоми гени розташовані у зворотній послідовності); б) транслокації – зміни положення ділянок хромосом завдяки нереципрочним обмінам; в) транспозиції – зміни розташування ділянок хромосом без реципрочних обмінів за участю мобільних генетичних елементів.

3. Зміни кількості хромосом: а) центричне злиття – дві негомологічні хромосоми зливаються в одну; б) центричний поділ – одна хромосома поділяється на дві, при цьому обов'язково виникає одна нова центромера; в) анеуплоїдія – у хромосомному наборі відсутня одна (**моносомія**) чи обидві хромосоми (**нулісомія**), або ж, навпаки, появляється одна (**трисомія**) або кілька (**полісомія**) додаткових; г) поліплоїдія – збільшення у клітині кількості хромосом, кратне гаплоїдному наборові; д) гаплоїдія (моноплоїдія) вважається геномною мутацією лише для організмів більш високої плоїдності.

Серед організмів, що в нормі моноплоїдні або поліплоїдні, мутантними вважають лише такі, у яких зміна плоїдності здійснюється випадково у зв'язку з тими чи тими обставинами і веде до стійкого відхилення від нормальної (**ортоплоїдної**) чисельності хромосомних наборів. Поліплоїдія (а також **гаплоїдія**) – це, у вузькому розумінні, показник ступеня повторень одного і того ж генома у складі комплексів більш високого порядку. При **автополіплоїдії** повторений один і той самий геном, а при **аллополіплоїдії** – двоє і більше різних геномів. У деяких організмів у нормі зустрічається **ендополіплоїдія** – коли клітини деяких диференційованих органів є поліплоїдними (наприклад, клітини печінки у ссавців, а також тканин кишківника, слинних залоз, мальпігієвих судин низки комах).

**Причини виникнення мутацій.** Тривалий час причини мутацій залишалися нез'ясованими. Лише 1927 р. американський генетик Г. Дж. Мьоллер установив, що мутації можна викликати штучно. Опромінюючи рентгенівськими променями дрозофіл, він спостерігав у них різноманітні мутації. Чинники, здатні спричиняти мутації, називають **мутагенними**. За походженням вони є фізичними, хімічними та біологічними.

Перші фізичні мутагени, відкриті вченими, – це різні види випромінювань: іонізуюче та ультрафіолетове, радіоактивний розпад. Первинний ефект іонізуючих та ультрафіолетових випромінювань полягає в утворенні одиничних або подвійних розривів у молекулі ДНК. УФ-світло сильно поглинається тканинами і викликає мутації лише у поверхнево розташованих клітинах багатоклітинних тварин, проте на одноклітинних він діє ефективно. Мутагенну дію ультрафіолету було відкрито у 1931 р. Іншими фізичними мутагенами є частинки різної природи, що мають високу енергію: це альфа- і бета-випромінювання радіоактивних речовин, нейтронне випромінювання. У разі прямого впливу чинника на ДНК основну роль відіграють два параметри: величина енергії частки і здатність біологічного матеріалу поглинати цю енергію. Пошкодження ДНК є двох типів: двониткові й одностовові розриви. Мутації може викликати також висока або низька температура. У 1928 р. Мьоллер довів, що підвищення температури на 10 °С підвищує частоту мутацій дрозофіл у 2 – 3 рази. Знаючи спосіб дії цих мутагенів, припускають, що вони мають діяти на ДНК будь-яких організмів. І дійсно, незабаром було виявлено, що, наприклад, рентгенівські промені спричиняють мутації у різних тварин, рослин і мікроорганізмів. З'ясовано, що мутації, зумовлені випромінюваннями, можуть стосуватися будь-яких ознак організму, оскільки квант-випромінювання, або частка з високою енергією зовсім випадково може пошкодити будь-яку ділянку ДНК. Число виниклих мутацій то більше, що вище інтенсивність випромінювання, тобто що більше квантів або часток потрапило в клітину за одиницю часу. Також було з'ясовано, що фізичні чинники викликають ті ж мутації, що й при спонтанному мутагенезі. У вищих живих істот є речовини, що ослаблюють дію випромінювання, – **радіопротектори**, а багато рослин містять алкалоїди та кумарини, які посилюють процеси, викликані радіацією (ці речовини небезпечні для тварин).

До хімічних мутагенів належить багато хімічних сполук різноманітної будови. Найбільшу мутагенну активність проявляють різні алкілюючі сполуки (наприклад, N-етил-N-нітрозосечовина, яка включається при реплікації ДНК), а також нітрозосполуки, деякі антибіотики, які мають протипухлинну активність, ксенобіотики. **Ксенобіотики** – чужорідні для біосфери хімічні речовини, що природно не синтезуються, не можуть асимілюватись організмами внаслідок чого не беруть участі у колообігу речовин у природі, тому накопичуються у зовнішньому середовищі (наприклад, пластмаси). Ксенобіотиками є різноманітні забруднювачі, зокрема пестициди, мінеральні добрива, миючі засоби, радіонукліди, синтетичні барвники та ін. Вони можуть спричиняти алергічні реакції, загибель організмів, мутації, знижувати імунітет, порушувати



обмін речовин, а також перебіг процесів у природних екосистемах до рівня біосфери загалом.

Хімічні мутагени поділяють на **мутагени прямої дії** (сполуки, реакційна здатність яких достатня для хімічної модифікації ДНК, РНК та деяких білків) і **мутагени непрямої дії (промутагени** – речовини, які є інертними, але перетворюються в організмі в мутагени, головню у результаті ферментативного окиснення). Мішенню дії мутагенів у клітині є ДНК і деякі білки. Низка мутагенів викликає мутації, не зв'язуючись ковалентно з ДНК. При цьому матричний синтез ДНК відбувається з помилками. У новосинтезованої нитки ДНК виявляється на один нуклеотид більше або менше звичайного – і виникають мутації. Існують мутагени, які інгібують синтез попередників ДНК. У результаті відбувається уповільнення або навіть зупинка синтезу ДНК. Мутагенні й канцерогенні властивості хімічних речовин тісно пов'язані між собою. Тому виявлення можливих мутагенів у навколишньому середовищі, випробування на мутагенність продуктів промислового синтезу (барвники, лікарські засоби, пестициди тощо) – важливе завдання сучасної генетики. Встановлено, що мутагенну активність має кілька тисяч хімічних сполук. Однак, на відміну від іонізуючого та ультрафіолетового випромінювань, для хімічних мутагенів характерна специфічність дії, що залежить від природи об'єкта і стадії розвитку клітини. При взаємодії хімічних мутагенів з компонентами спадкових структур (ДНК і білками) виникають первинні пошкодження останніх. Надалі ці первинні пошкодження зумовлюють виникнення мутацій, якщо не усуваються системою репарації.

До біологічних мутагенів належать віруси і токсини низки організмів, особливо цвільових грибів. Було з'ясовано, що віруси викликають хромосомні аберації у культурах мікроорганізмів, клітин тварин і людини, а також мутації у рослин та тварин. Так, у дрозофіли отримали низку мутацій під дією вірусу лейкозу мишей. Можливою причиною є здатність викликати глибокі зміни метаболізму клітини. Отже, роль вірусів у природі полягає в тому, що вони є не тільки збудниками багатьох хворіб рослин, тварин і людини, але й причиною багатьох спонтанних мутацій. Отже, фізичні, хімічні та біологічні мутагени спричиняють виникнення мутацій у різних груп організмів. Вони викликають різні хромосомні перебудови (делеції, інтеркаляції, інверсії, дуплікації, транслокації, транспозиції), хромосомні розриви, генні мутації (точкові мутації, делеції та вставки пари нуклеотидів). Мутагени – універсальні, тобто здатні спричинити мутації в організмів будь-якого виду. Ступінь вираженості мутаційних змін у фенотипі не залежить від інтенсивності й тривалості дії мутагенного фактора. Так, слабкий мутаген, який діє нетривалий час, іноді здатний спричинити значніші зміни у фенотипі, ніж сильніший. Проте зі зростанням інтенсивності дії мутагенного фактора частота виникнення мутацій зростає лише до певної межі.

Для всіх мутагенних факторів не існує нижнього порогу їхньої дії, тобто такої межі зниження інтенсивності, після якої вони неспроможні спричинити мутації. Ця властивість мутагенів має важливе теоретичне і практичне

значення, оскільки свідчить, що генотип організмів необхідно захищати від усіх мутагенних факторів, якою б низькою не була інтенсивність їхньої дії.

Різні види живих організмів, і навіть різні особини одного виду, неоднаково чутливі до дії мутагенних факторів. Так, дорослі особини деяких груп членистоногих (наприклад, скорпіонів, багатоніжок-ківсяків) здатні витримувати дози радіації до 100 000 рад (1 рад = 1,07 рентгена), а щоб убити клітини деяких бактерій, необхідна доза близько 1 000 000 рад. Для людини смертельною вважають дозу 700 рад. При цьому на ранніх етапах розвитку чутливість організму до мутагенних факторів вища, ніж у дорослих особин. Так, доза у 200 рад здатна вбивати зародки комарів, тоді як дорослі комахи зберігають життєздатність при дозах понад 10 000 рад.

Взаємодію організмів і популяцій із чинниками навколишнього середовища, особливо мутагенними, з'ясовує прикладна наука, що виникла на стику досліджень мутаційних процесів, генетики популяції й екології, – **екологічна генетика**. Її складовою частиною є генетична токсикологія, яка вивчає дію хімічних мутагенів антропогенного походження, розробляє методи і способи оцінки генетичної активності численних ксенобіотиків, що постійно створюються людиною для використання в медицині та народному господарстві. До таких методів належить **скринінг** – попереднє “просівання” хімічних сполук, для якого розроблені спеціальні **тест-системи**. Кожна з тест-систем включає простий біологічний об'єкт дослідження, що чутливо реагує на дію мутагена зміною тієї чи тієї ознаки (появою генних мутацій, хромосомних і хроматидних перебудов, нерозходженням хромосом у мейозі, зміною частоти реверсій, рекомбінацій тощо). Деякі з тест-систем, що сьогодні використовуються, включають бактерії – *S. typhimurium*, *E. coli*; гриби – *Sacch. cerevisiae*, *Shiz. pombe*, *Asp. nidulans*; вищі рослини – традесканція, боби; *D. melanogaster*; культури клітин ссавців – гепатоцити щурів, культури клітин *Hela*, лімфоцити людини тощо.

Широке застосування набула **тест-система Б. Еймса**, розроблена на основі серії  $His^-$ -мутантів *S. typhimurium*, які мають заміни азотистих основ, а також їх вставки і делеції на ділянці гістидинового оперона. Ці ж мутанти мають порушену систему ексцизійної репарації та деякі інші зміни геному, що значно підвищує чутливість об'єкта до мутагенів. Мутагенний ефект фіксується за частотою реверсій  $His^- \rightarrow His^+$  після висіву  $His^-$ -мутантів на живильне середовище без гістидину, але з додаванням того чи того потенційного мутагена. Тест-система Б. Еймса у поєднанні із системою метаболічної активації промутагенів дає можливість швидко і точно визначитися щодо мутагенної активності досліджуваної сполуки. Завдяки використанню цієї системи вдалося встановити чітку кореляцію між мутагенною і канцерогенною дією хіміопрепаратів. Незважаючи на зручність мікробіологічних тест-систем, для остаточних висновків необхідно провести скринінг за повною програмою, тобто з проведенням дослідів на більш складних тест-системах – на багатоклітинних тваринах (дрозофіла, миша) і культурах клітин різного походження, включаючи і людину. Найкраще відповідає усім вимогам тест-

система з використанням культури клітин ссавців, яка дає змогу враховувати хромосомні аберації й частоту обмінів між сестринськими хроматидами.

**Явище репарації**, чи відновлення життєздатності клітини, після дії на неї  $\gamma$ -і рентгенівського опромінення, було відрито у 1958 р. В. І. Корогодіним у диплоїдних дріжджів. Пошкодження ДНК, які виникають при дії опромінення і хімічних агентів, призводять до порушення регулярної Уотсон-Кріківської структури, що виражається у локальній денатурації молекули і зумовлює часткове або повне блокування етапів реплікації. Саме такі порушення конформації, а не конкретні зміни мономерів, є мішенню для більшості систем репарації. На даний час виявлено три основні типи репарації ДНК: фотореактивація, ексцизійна і постреплікативна репарації. Перший тип репарації називають також **світловою**, а останні два типи – **темною**.

**1. Явище фотореактивації** полягає у відновленні біологічної активності клітин чи молекул ДНК, пошкоджених УФ-випромінюванням, у результаті подальшого впливу видимого світла. Фотореактивація при дії видимого світла (300 – 400 нм) була виявлена у 1949 р. у кількох лабораторіях. Механізм цього явища був розкритий на початку 60-х рр. ХХ ст. після виділення К. Рупертом з клітин мікроорганізмів фермента фотореактивації – дезоксирибопиримідин-фотоліази, субстратом якого є димери пиримідинових основ, із якими він утворює комплекс у темноті. На світлі цей комплекс розпадається, в результаті чого відбувається мономеризація димерів.

**2. Ексцизійну репарацію**, яка зв'язана з видаленням пошкодженої ділянки ДНК, називають також репарацією за типом вищеплення – заміщення, чи, образно, механізмом “ріж – латай”. Ексцизійна репарація – багатоетапний ферментативний процес, який полягає у: 1) “розпізнаванні димера”; 2) надрізанні одного ланцюга ДНК поблизу димера – **інцизії**; 3) видаленні димера – **ексцизії**; 4) ресинтезі ДНК; 5) відновленні безперервності репаруючого ланцюга за рахунок утворення ковалентних зв'язків у цукровофосфатному скелеті молекули.

**3. Постреплікативна репарація**, на відміну від попередніх, є найменш специфічною, оскільки відсутній етап розпізнавання пошкодження. У. Рапп і П. Говард-Фландерс довели, що у клітинах мутантів *uvr A* (не здатні вищеплювати тимінові димери) після дії УФ-світла синтезується ДНК з односторонніми прогалинами, причому довжина новосинтезованих фрагментів відповідає середній відстані між тиміновими димерами, які виникли у батьківській ДНК. Отже, після реплікації нерепарованої ДНК напроти тимінових димерів утворюються прогалини, які щезають після подальшої інкубації клітин. Цей тип репарації не відбувається у клітинах *rec*-мутантів, дефектних за рекомбінацією. Тому постреплікативну репарацію називають також **рекомбінаційною**.

Виявлено й інший різновид – повільну постреплікативну репарацію, для здійснення якої потрібно кілька годин. Її здійснює низка ферментів, які відсутні у неопромінених клітинах та індукуються опроміненням. Цей механізм назвали **SOS-репарацією**, для нього характерна неточність відновлення первинної структури ДНК, тому він отримав ще назву **репарації, схильної до помилок**.

Вирішальну роль у розумінні механізмів мутагенезу відіграло вивчення ензимології реплікації, репарації, рекомбінації та їх генетичного контролю. Виявилось, що багато генів, які контролюють ці процеси, одночасно контролюють частоту спонтанного та індукованого мутаційного процесу. Згідно з Дж. Уотсоном і Ф. Кріком, одна з причин мутацій – можливість існування основ ДНК у кількох таутомерних формах. Наприклад, аденін у звичайній амінній формі сполучається з тиміном, а у рідкісній аміноформі утворює пари з цитозином. Цей таутомерний перехід аденіну при подальшій реплікації може забезпечувати транзиції. Рідкісний енольний таутомер тиміну здатний утворити пару з гуаніном, і це також веде до транзицій. Подальші розрахунки показали, що більшість транзицій і трансверсій можна пояснити деякою неоднозначною відповідністю між окремими нуклеотидами в комплементарних ланцюгах ДНК. Прямим доказом участі процесу реплікації у мутагенезі було відкриття мутагенного ефекту аналогів основ ДНК: 5-бромурацилу і 2-амінопурину, що викликають мутації у бактеріофагів і бактерій.

Для дослідження мутацій організмів розроблено різні методи їх вивчення. Для вияву мутацій ауксотрофності у мікроорганізмів використовується метод, розроблений ще у 1940 р. Г. Бідлом і Е. Татумом для гриба *Neurospora crassa*. Суть цього методу полягає у вирощуванні спор гриба у повноцінному середовищі з наступним їх перенесенням на мінімальне середовище. Цей метод дав змогу авторам виявити біохімічні і генетичні блоки у синтезі ростових факторів (амінокислот, вітамінів, азотистих основ) та висунути знамениту теорію “Один ген – один фермент”. Іншим більш зручним методом, який використовується для добору ауксотрофів, є **метод збагачування** (концентрування) мутантів, розроблений Б. Девісом і Дж. Ледербергом. Цей метод дає змогу проводити прямий відбір ауксотрофів за відсутності їх росту на середовищі з антибіотиком пеніциліном.

**Метод відбитків (реплік)** дуже зручний для виявлення ауксотрофних мутантів у бактерійній культурі. Суть цього методу полягає у перенесенні колоній досліджуваної культури з вихідної чашки на селективні середовища за допомогою реплікатора. Таким методом можна отримати за відносно короткий час цілу колекцію мутантів за досліджуваною ознакою чи поліауксотрофні штамми. Методом реплік можна досліджувати мутантів, що мають певну селекційну перевагу перед диким типом бактерій. Наприклад, для виявлення мутантів **Ton<sup>F</sup>** (стійкість до фага T1) клітини *E. coli* спершу культивують на повноцінному середовищі, після чого переносять методом реплік на середовище із суспензією фага T1.

Для дослідження зворотних та супресорних біохімічних мутацій зі зміною ауксотрофного фенотипу на прототрофний застосовуються спеціальні селективні середовища. З їх допомогою можна виявити також мутантів, які набули стійкості до різних отрут і лікарських препаратів (наприклад, до Натрій азиду (**Az<sup>r</sup>**), стрептоміцину (**Str<sup>r</sup>**), пеніциліну (**Pen<sup>r</sup>**) та ін.).

Для виявлення температурочутливих бактерій Н. Горовіц і У. Леопольд запропонували метод, який передбачає інкубацію чашки з культурою бактерій

при вищій температурі упродовж 42 год (ростуть термостабільні клітини). Пізніше цю ж саму чашку інкубують при нижчій температурі (ростуть температурочутливі клітини). У дослідях Н. Горовіца більшість таких мутантів могли рости на повному середовищі навіть за рестриктивної (тобто обмежуючої) температури, чим нагадують ауксотрофів.

Добре розроблені методи вивчення мутацій у бактеріофагів, які стали одним із головних об'єктів досліджень у молекулярній генетиці. Найбільш розповсюдженим показником генетичного поліморфізму фагових часток є морфологія (прозорість, форма, розміри) так званих негативних колоній або стерильних плям, що виникають на місці лізованих фагом бактерій.

Для представників еукаріотів, особливо для дрозофіли, розроблено низку дуже зручних методів виявлення й урахування мутацій. Для визначення видимих мутацій у статевій хромосомі самців розроблений метод, який базується на особливостях розщеплення нащадків мух стандартної лінії *D. melanogaster double-yellow* (подвійна жовта). Для урахування рецесивних летальних мутацій у статевій хромосомі дрозофіли, які у гомозиготному стані несумісні з життям, використовується метод **CIB**, розроблений Г. Меллером.

Розроблено методи, що дають змогу визначати рецесивні летальні мутації і мутації із видимим проявом в аутосомах. Наприклад, рецесивні летальні мутації у хромосомі 2 *D. melanogaster* виявляють методом збалансових леталей, або методом **CyL/Pm**.

Для вищих еукаріот (рослин і тварин) розроблені різні методи виявлення мутацій, які залежать від особливостей об'єкта і способу його розмноження. За безстатевого розмноження багатоклітинних організмів мутації враховуються у соматичних клітинах і у нащадків однієї особини (клону). У самоzapильних рослин і автогамних тварин рецесивні мутації виявляються вже у наступному після виникнення мутації поколінні. У перехресноzapильних рослин і алогамних тварин виниклі рецесивні мутації перебувають у гетерозиготному стані, і для їх виявлення необхідно застосовувати близькородинні схрещування (інбридинг) та інші методи.

### Запитання і завдання для самоопрацювання

1. Яку мінливість називають мутаційною?
2. Сформулюйте основні положення мутаційної теорії Гюго Де Фріза. У чому її помилковість?
3. Які критерії використовують при класифікації мутацій?
4. Які мутації називають генними? хромосомними? геномними?
5. Які типи генних мутацій ви знаєте?
6. Що таке транзиція? трансверсія?
7. До якого найбільш імовірного наслідку приведуть заміни одного з нуклеотидів у послідовності ДНК, що кодує певний білок?
8. До якого найбільш імовірного наслідку приведуть вставки трьох нуклеотидів у послідовність ДНК, що кодує певний білок?
9. Які зміни у послідовності ДНК ведуть до зсуву рамки зчитування?

10. Яка мутація зумовлює кардинальну зміну амінокислотної послідовності білка?

11. Які зміни відбудуться у будові білка, якщо в кодуєчій його ділянці ДНК – ТААЦАААГААЦАААА між 10:11 нуклеотидами включити цитозин, між 13:14 – тимін, а на прикінці додати ще один аденін?

12. Як називаються копії генів, що втратили свою функцію у результаті порушень у нуклеотидній послідовності?

13. Які типи хромосомних перебудов ви знаєте?

14. Як називається поворот фрагмента хромосоми на 180 градусів, що охоплює ділянку центромери?

15. Як називається повторення однієї і тієї ж ділянки у складі хромосоми?

16. Як називається багаторазове повторення окремої ділянки хромосоми?

17. Як називають явище елімінації частини хромосоми?

18. Як називають явище перенесення частини однієї хромосоми на іншу?

19. Які типи геномних мутацій ви знаєте?

20. Що таке поліплоїдія та яка її роль в еволюції та селекції?

21. Як називається геномна мутація з кратним збільшенням кількості хромосом?

22. Як називається поєднання в клітинах організму геномів, що походять від різних видів або родів, причому хоча б один з геномів представлений більше як один раз?

23. Що таке поліплоїдний ряд?

24. Які хромосоми є гомеологічними?

25. Які гамети називають нередукованими?

26. Вкажіть назву мутації клітини з набором хромосом  $2n-1$ .

27. Які хромосомні асоціації є унівалентами? бівалентами? мультивалентами?

28. Як називається зміна числа хромосом у клітинах, пов'язана з втратою або збільшенням у каріотипі однієї чи більше хромосом?

29. Сформулюйте закон гомологічних рядів спадкової мінливості та вкажіть його значення для науки і практики.

30. Що розуміють під спонтанним мутаційним процесом?

31. Що є причиною виникнення спонтанних мутацій?

32. Що таке індукційний мутаційний процес?

33. Які ви знаєте мутагени фізичної природи? хімічної природи? біологічної природи?

34. Які таутомерні форми азотистих основ Вам відомі?

35. Як здійснюється мутагенна дія УФ-випромінювання?

36. Розкрийте перебіг процесів під час мутагенної дії азотистої кислоти та алкілюючих сполук.

37. Перелічіть типи репараційних процесів.

38. Які типи репарації:

а) не порушують цілісності подвійної спіралі ДНК;

б) ведуть до появи одноланцюгових ділянок?

39. За допомогою якої системи репаруються неспарені нуклеотиди?

40. Які ви знаєте спадкові синдроми, пов'язані з порушеннями систем репарації?

41. Як називається система репарації, пов'язана з появою помилок?

42. Який фермент виконує пряму репарацію одноланцюгових розривів?

43. Який фермент виконує пряму репарацію апуринових сайтів?

44. За рахунок чого система репарації неспарених нуклеотидів розпізнає дочірній ланцюг ДНК?

45. За яким механізмом відбувається постреплікативна репарація?

46. Який фермент відповідає за основний синтез ДНК у процесі ексцизійної репарації у прокаріот?

47. За допомогою якого ферменту відбувається фотореактивація?

48. Який фермент розпізнає пошкодження в ДНК під час ексцизійної репарації у прокаріот?

49. За яких умов у клітині активується SOS-репарація?

50. Які речовини називають антимуутагенами? радіопротекторами?

51. У результаті чого промутаген може стати мутагеном?

52. Як називають гени ретровірусів, експресія яких веде до канцерогенезу?

53. Що таке канцерогени?

54. Які типи репарації не порушують цілісності подвійної спіралі ДНК:

а) фотореактивація;

б) ексцизійна;

в) постреплікативна;

г) SOS-репарація;

д) рекомбінаційна?

55. Проявами спадкової мінливості є:

а) при правильному догляді за коровою надій молока збільшується;

б) серед низькорослих рослин появилася одна високоросла;

в) при зрошенні й удобренні капуста дає високий урожай;

г) серед рослин із цілокраїми листками появилася одна із розсіченими

листочками.

56. Вибіркове збільшення числа копій окремих генів – це:

а) поліплоїдія;

б) ампліфікація;

в) кросинговер;

г) стигматизація.

57. Зміна послідовності нуклеотидів у ДНК – це:

а) хромосомна мутація;

б) генна мутація;

в) геномна мутація;

г) транспозиції.

58. Мобільні генетичні елементи були відкриті:

а) Б. Мак-Клінток;

б) А. Корнбергом;

в) Жакобом і Моно;

г) Г. Теміном і Д. Балтімором;

д) Дж. Уотсоном і Ф. Кріком;

е) Х. Г. Кораною.

59. Транспозони мають форму:

а) прямолінійну;

б) кільцеву;

б) спіралеподібну;

г) зигзагоподібну.

60. Транспозони вперше були відкриті у:

а) 30-х роках;

б) кінці 40-х років;

в) 1971 р.; г) кінці 50-х років.

61. Хромосомні мутації – це:

а) зміни числа хромосом;

б) зміни структури хромосом, розрізнимі за допомогою світлової мікроскопії;

в) переміщення центромери за хромосоною;

г) дисбаланс за гетерохроматином.

62. Геномні мутації – це:

а) зміни структури гена;

б) зміни числа хромосом;

в) накопичення інтронних повторів; г) зміни структури хромосом.

63. Делеція – це:

а) геномна мутація;

б) хромосомна мутація;

в) мозаїцизм;

г) анеуплоїдія.

64. Заміна окремих нуклеотидів у ланцюгу ДНК іншими належить до:

а) геномних мутацій;

б) хромосомних мутацій;

в) генних мутацій;

г) інверсій.

65. Антимутагенні властивості мають:

а) гриби;

б) горіхи;

в) капуста;

г) цибуля;

д) цикорій;

д) коньяк.

66. Які з лікувальних препаратів мають мутагенні властивості:

а) деякі антибіотики;

б) антиконвульсанти;

в) психотропні засоби;

г) валеріана;

д) гормони;

д) вітаміни.

67. Дія хімічних мутагенів визначається:

а) наявністю порогу дії;

б) залежністю від індивідуальних особливостей організму;

в) метаболічною активацією;

г) концентрацією мутагену.

68. Система антимутагенного захисту організму включає:

а) цитохром С;

б) серотонін;

в) глутатіон;

г) гепарин;

д) вітамін Е;

е) гістамін.

69. Установіть відповідність між видом мутації (1, 2) та її назвою (а – е):

1) кількісні – ?

а) делеція;

2) структурні – ?:

б) полісомія;

в) транспозиція;

г) поліплоїдія;

д) транслокація;

е) анеуплоїдія.

70. З'ясуйте відповідність між видом мутації (1 – 2) та її ознаками (а – е):

1) гаметичні – ?

а) передаються спадково;

2) соматичні – ?

б) полісомія;

в) транспозиція;

г) є причиною мозаїцизму;



- д) транслокація;
- е) анеуплоїдія.

71. У клітині відбувається фоторепарація ДНК під час:

- а) реплікації;
- б) рекомбінації;
- в) появи тимідинових димерів;
- г) транскрипції.

72. Які типи репарації не порушують цілісності подвійної спіралі ДНК?

- а) ексцизійна;
- б) фоторепарація;
- в) SOS-репарація;
- г) рекомбінаційна.

73. Які типи репарації ведуть до появи одониткових ділянок?

- а) ексцизійна;
- б) фоторепарація;
- в) SOS-репарація;
- г) рекомбінаційна.

74. Індуктором ферментативної фотореактивації є:

- а) АТФ;
- б) УФ-опромінення;
- в) видиме світло;
- г) одониткові розриви ДНК;
- д) фотоліаза;
- е) апуринізація.

75. Субстратом ферменту фотореактивації є:

- а) АТФ;
- б) димери пиримідинових основ;
- в) димери пуринових основ;
- г) одониткові розриви ДНК.

76. Фотореактивацію здійснює фермент:

- а) АТФ-залежна-ДНКаза;
- б) УФ-ендонуклеаза;
- в) лігаза;
- г) ДНК-полімераза I;
- д) фотоліаза.

77. SOS-репарація здійснює усунення:

- а) одониткових розривів ДНК;
- б) димерів пиримідинових основ;
- в) димерів пуринових основ;
- г) значних ушкоджень молекул ДНК;
- д) мутацій.

78. Поява димерів у молекулі ДНК веде до:

- а) реплікації;
- б) локальної денатурації;
- в) розходження ланцюгів;

г) ресинтезу ДНК.

79. Під час якого типу репарації етап ідентифікації ушкодження у молекулі ДНК відсутній:

- а) фотореактивації;
- б) ексцизійної;
- в) рекомбінаційної;
- г) репарації типу „ріж – латай”.

80. Репарацію, схильну до помилок, називають:

- а) фотореактивацією;
- б) ексцизійною;
- в) рекомбінаційною;
- д) *SOS*-репарацією.

### Література

1. Барна І. Загальна біологія : збірник задач / І. Барна. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2006. – С. 497 – 498.
2. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 102 – 116.
3. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кириченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 35 – 42; 125 – 142.
4. Загальна і молекулярна генетика : практикум / С. В. Демидов, В. Ф. Безруков, А.В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 86 – 114.
5. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В.О Федоренко, Я.І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 419 – 476.
6. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 119 – 127; 289 – 390.

## ТЕМА XI. ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЇ І ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ ЕВОЛЮЦІЇ

**Теоретичні відомості.** Популяція як одиниця еволюційного процесу відповідає усім вимогам до елементарної еволюційної одиниці: є далі неділимою і виступає у просторі та часі як єдине ціле; здатна спадково змінюватися у часі, що вимірюється біологічними поколіннями; існує в конкретних природних умовах. Особин популяції об'єднує спільне походження (спорідненість), схрещування (гібридизація) і спільна територія. Отже, еволюційний процес оперує з популяціями, в межах якої відбувається **панміксія** (вільне схрещування). Такі популяції називаються **панміктичними**, чи **менделівськими**. Найбільш поширеним є погляд, згідно з яким процеси, що відбуваються у популяціях, – це елементарні події мікроеволюції, основа макроеволюційних перетворень.

Важливою характеристикою популяції є **частоти алелей** (генів) і генотипів. **Генофонд популяції** виражається у значеннях частот генотипів, які визначаються на репрезентативних (достатньо великих) вибірках, що вибираються випадково задля виключення суб'єктивних помилок дослідника. Для визначення частоти алелей (генів) і генотипів користуються **законом Харді-Вайнберга**, який стверджує, що спадковість як така не змінює частот алелей у популяції, тобто у наступних поколіннях частота домінантних і рецесивних алелей не змінюється. Математичне вираження закону Харді-Вайнберга для досліджуваного локусу, представленого двома алелями у популяції, має вигляд формули:  $pA + qa = 1$ , де  $p$  – частота алелі А,  $q$  – частота алелі а. Співвідношення генотипів при цьому:  $(pA + qa)^2 = p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$ . Якщо у популяції досліджуваний ген представлений трьома алелями з частотами  $p$ ,  $q$  і  $r$ , то частоти генотипів також відповідають формулі біноміального розподілу:  $(p + q + r)^2 = p^2 + q^2 + r^2 + 2pq + 2pr + 2qr = 1$ . У строгому розумінні закон Харді-Вайнберга є справедливим для численних популяцій, у яких здійснюється панміксія, що не зазнає жодних зовнішніх факторів. Тільки за цих умов популяції перебувають у рівновазі, тобто частоти алелей і генотипів у ній є постійними. Важливим наслідком закону Харді-Вайнберга є те, що рідкісні алелі в популяції наявні здебільшого в гетерозиготі. Наприклад, якщо у популяції рецесивна алель  $a$  зустрічається із частотою 0,01, а домінантна алель А – з 0,99, тоді частота гетерозигот буде 0,0198, тобто близько 0,02, а рецесивних гомозигот – 0,0001. Тобто, у гетерозиготному стані рецесивна алель поширена більш ніж у 100 разів частіше, ніж у гомозиготному. Генетичну гетерогенність природної популяції та її значення вперше з'ясував та належно оцінив С. С. Четвериков у своїй класичній роботі „О некоторых моментах эволюционного процесса с точки зрения современной генетики” (1926). Вчений передбачив, що природні популяції повинні бути головно генетично гетерогенними, що „вид как губка, впитывает в себя гетерозиготные геноварианты (так называв Четвериков мутації), сам оставаясь при этом все время внешне (фенотипически) однородным.” Припущення Четверикова про

генетичну гетерогенність, як з'ясувалося згодом (в експериментах Д. Джонса Є. Іста, Р. Фішера, С. Райта, П. М. Дубініна, М. І. Рокіцького, С. М. Гершензона, Д. Д. Ромашова, М. І. Балкашиної), були справедливими і сприяли виникненню дискусій про генетичну структуру популяцій, які виникли на заході у 40 – 50-х рр. ХХ ст. У цей період сформувалися головню два погляди на генетичну структуру природної популяції: **класична і балансова моделі**. Згідно з класичною моделлю, природні популяції представлені, головню, гомозиготами за домінантними алелями. Причому частота домінантних алелей близька до одиниці, за винятком незначної кількості шкідливих рецесивних мутацій. Відповідно, еволюційний зсув у популяції базується на відборі різних сприятливих алелей.

Згідно з балансовою моделлю, у популяції переважав поліморфізм адаптивного „дикого” типу, тобто для кожного гена не існує однієї алелі дикого типу. Швидше більшість, якщо не всі локуси, можуть бути представлені серіями алелей із різними частотами в популяції. Отже, не існує деякого стандартного „дикого типу”. Балансова модель ґрунтується також на значно поширеному у природних популяціях ефекті гетерозису, тобто переважанні гетерозигот порівняно з гомозиготами за тими самими алелями. У цьому разі еволюційний зсув у популяції базується на відборі не за одним геном, а за багатьма генами, алелі яких перебувають у балансі один з одним. При цьому оптимальне для адаптації вираження кожної алелі коадаптовано з іншими генами та їх алелями.

Зміна і дивергенція біологічних форм у часі базуються на двох основних явищах – спадковості та мінливості частот алелей і генотипів. Зміна частот алелей та генотипів у популяції власне і є суттю елементарної еволюційної події. До зміни частоти алелей і генотипів у генетично гетерогенній популяції ведуть добір, мутації, міграції особин, випадковий дрейф генів, ізоляція, а також вибіркоче (**асортативне**) схрещування. Усі ці чинники, які впливають на популяції, називаються **факторами динаміки генетичного складу популяції**.

Дослідження генетичної структури популяції, а також змін (або динаміки) цієї структури за певних умов здійснюється різними методами (залежно від об'єктів дослідження та його мети). Серед цих методів основними є: гібридологічний, цитогенетичний, біохімічний, молекулярно-генетичний, еколого-фізіологічний та математичний. Особливе значення мають методи, що дають можливість виявити алельний склад генних локусів у особин популяції, бо саме так визначають ступінь генетичної гетерогенності останньої.

**Генетична гетерогенність**, надзвичано поширена у природних популяціях, є основою ефективності дарвінівського природного добору. Пряму кореляцію між ступенем гетерогенної популяції і швидкістю еволюційної зміни внаслідок природного добору математично обґрунтував Р.А. Фішер (1930 р.) у своїй основній теоремі природного добору: **швидкість збільшення пристосованості будь-якої популяції за будь-який відрізок часу рівна її генетичній мінливості за здатністю до адаптації за той самий час**. Важливим наслідком цього закону, підтвердженим експериментальними роботами, було те, що добір,

справді, дуже часто діє не на збереження гомозигот, а сприяє гетерозиготам, що, відповідно, підтримує поліморфізм у природних популяціях.

Природний добір діє на різні групи організмів у популяції залежно від їх пристосованості ( $W$ ). Порівнюючи пристосованість кількох груп особин, найбільшу приймають за одиницю, а пристосованість решти груп виражають у частках від одиниці. Наприклад, якщо пристосованість гомозигот ( $AA$ ) і гетерозигот ( $Aa$ ) рівна 1, а для гомозигот – 0,9, то інтенсивність природного добору, коефіцієнта добору ( $S$ ) обраховується як  $S = W_{AA} - W_{aa} = 1 - 0,9 = 0,1$ . Тоді у популяції диплоїдних організмів за умови повного домінування можна розрахувати частоти алелей у наступному поколінні після початку дії добору.

Частоти алелі  $A$  у  $F_1$  після добору становлять:  $p_1 = p_0^2 + p_0q_0 / 1 - Sq_0^2$ , де  $p_0$  і  $q_0$  – вихідні частоти алелей  $A$  і  $a$ , відповідно.

Зміна частоти алелі  $A$  за покоління становить:

$$\Delta p = p_1 - p_0^2 = p_0^2 + p_0q_0 / 1 - Sq_0^2 - p_0^2 = Sp_0q_0^2 / 1 - Sq_0^2.$$

При малих значеннях  $Sq_0^2$ :  $\Delta p \approx Spq^2$ .

Наприклад, якщо  $p_0 = 0,9$ , а  $q_0 = 0,1$ , то при  $S = 0,1$ :

$$\Delta p \approx 0,1 \cdot 0,9 \cdot 0,1^2 = 0,0009; p_1 = 0,9009.$$

Найбільш ефективний добір при середніх значеннях частот алелей. При крайніх значеннях  $p$  і  $q$  – відбір діє найменш ефективно. Навіть при повній елімінації гомозигот ( $aa$ ) при низькій частоті алелі  $a$  у популяції потрібна велика кількість поколінь для відчутного зменшення значення  $q$ . Наприклад, якщо  $q_0 = 0,01$ , то для зниження цієї величини до 0,001 потрібно 900 поколінь, а до 0,0001 – 9900 поколінь.

Розрізняють такі види природного добору:

1. **Направлений**, або **руховий**: сприяє безперервній зміні ознаки у певному напрямі. При цьому генетична структура популяції змінюється в бік збільшення частоти того алеля, який добором не усувається.

2. **Стабілізуювальний** – це добір на користь гетерозигот, що веде до певного рівноважного стану генетично гетерогенної популяції (теорія цього добору розроблена І. І. Шмальгаузенем). Явище, коли обидві гомозиготи мають меншу порівняно з гетерозиготами пристосованість, називають **наддомінуванням**, або **гетерозисом**. Збереження гетерозигот у популяції сприяє створенню стійкої поліморфної рівноваги. Частота алелей у цьому разі обраховується коефіцієнтами добору проти відповідних гомозигот, які постійно утворюються за схрещування гетерозиготних особин.

3. **Дизруптивний**, або **розсікаючий**, добір стабілізує крайні значення ознаки. Це можливо тоді, коли гетерозиготи мають меншу пристосованість, ніж обидві гомозиготи. Наприклад, гетерозиготи із транслокаціями характеризуються низькою плодючістю. Якщо набір направлений проти гетерозигот, то коли  $p = q$  (тобто обидві гомозиготи мають однакову пристосованість), частоти алелей у популяції не змінюються, але через певну кількість поколінь популяція за досліджуваними ознаками може розщепитися на дві – за кількістю крайніх ознак.

**Мутаційний процес** – основа виникнення гетерогенності популяції. Мутації не перешкоджають існуванню справжніх “чистих ліній” упродовж тривалого

часу. Однак можна припустити, що в абсолютно гомозиготній ( $AA$ ) сукупності ( $p=1$ ) відбуваються мутації  $A \rightarrow a$  з частотою  $u$  на гамету за одне покоління. Тоді частота алелей  $A$  і  $a$  –  $p=1-u$ ;  $q=u$ . Проте відбуваються не тільки прямі, а й зворотні мутації  $a \rightarrow A$  з частотою  $v$ , а в популяції наявні алелі  $A$  та  $a$  з частотами  $p$  і  $q$ . Частина алелей  $a$  перетворюватиметься в  $A$  із частотою  $v$ . Тоді зміну частоти алелі  $A$  під впливом мутаційного тиску за одне покоління можна виразити як  $\Delta p = vq - up$ . Частоти алелей можуть змінюватися за рахунок мутаційного процесу тільки до того часу, поки  $vq$  стане рівним  $up$ . У такій ситуації настає стан рівноваги. Значення  $p$ , при якому настає рівновага, можна знайти із рівняння  $vq = up$  (стан рівноваги). Перетворюючи це рівняння, отримаємо  $up = v(1-p)$ , оскільки  $p+q=1$ . Тоді  $p(u+v) = v$ , а  $p = v/(u+v)$ . Аналогічно,  $q = u/(u+v)$ .

Припустимо, що прямі мутації  $A \rightarrow a$  мають частоту  $u = 1 \cdot 10^{-5}$  на гамету за покоління, а зворотні мутації  $a \rightarrow A$  – частоту  $v = 5 \cdot 10^{-5}$ . Тоді можна розрахувати величини  $p$  і  $q$  для стану рівноваги:

$$p = 5 \cdot 10^{-5} / (1 \cdot 10^{-5} + 5 \cdot 10^{-5}) = 0,83,$$

а  $q = 1 - 0,83 = 0,17$ , тобто за відсутності мутаційного тиску частота алелі  $A$  буде значно перевищувати частоту алелі  $a$  – зворотно пропорційно частотам мутування  $A \leftrightarrow a$ . Подібний рівноважний стан популяції може бути досягнутий при достатньо великих вихідних значеннях  $p$  і  $q$ . Р. Фішер (1930) підрахував, що в панміктичній популяції ймовірність збереження селективно нейтральної мутації близька до нуля. Якщо заново виникла мутація має селективну перевагу 1%, то ймовірність її збереження рівна близько 2%. Отже, мутаційний процес, мутаційний тиск недостатні для поширення рецесивної мутації.

**Потік генів**, чи міграція особин, є обміном генами між популяціями. Якщо популяції мають різні частоти алелей, то міграція може вести до зміни частот алелей завдяки особинам-імігрантам. Результати дії цього чинника у популяціях схожі з наслідками виникнення мутацій, проте міграція змінює частоти генів значно швидше. Для вивчення ефекту міграції використовують ті самі рівняння, що і для мутаційного процесу. Вплив потоку генів на динаміку популяцій тих чи тих організмів залежить від швидкості поширення гамет і відстані між локальними популяціями. Одні види (наприклад, людина) дуже рухомі, інші (наприклад, деякі метелики) – дуже обмежені у своїх міграціях.

**Дрейф генів**, чи генетико-автоматичні процеси, також впливають на частоти алелей у популяціях, як довели на початку 30-х рр. ХХ ст. М. П. Дубінін і Д.Д. Ромашов у СРСР і С. Райт у США.

Природним популяціям залежно від умов середовища притаманні періоди максимальної і мінімальної чисельності. Це так звані “хвилі життя”. Окрім того, нерівномірне просторове поширення особин у популяціях рослин, а також переважаючі спарювання у популяціях тварин порушують випадковість схрещувань (панміксію). У результаті цього генофонд кожного наступного покоління формується деякою вибіркою з особин батьківського покоління. Тому генофонд зазнає мінливості, зумовленої помилкою вибірки: що менша вибірка, то більша помилка, тобто тим більші коливання частот алелей. Ця мінливість частот алелей має випадковий характер і не є наслідком природного

добору. Якщо популяція зазнає дії добору, то будь-яка випадкова зміна, яка відбувається у напрямі дії добору, підвищує його ефективність, а у протилежному напрямі уповільнює добір.

**Відсутність, або обмеження панміксії** простежується у багатьох видах рослин (зокрема самозапильних) і автогамних тварин. Популяції таких видів, головню, існують у вигляді чистих ліній, оскільки за самозапліднення з кожним поколінням частка гетерозигот зменшується наполовину, а частота гомозигот невинно зростає, поки вся популяція не розпадеться на чисті лінії. Математично частку гетерозигот у такій популяції можна виразити формулою:  $2pq \times (1/2)^n$ , де  $n$  – число поколінь, а  $2pq$  – частота гетерозигот у  $F_0$ . Отже, повна відсутність панміксії істотно впливає на співвідношення генотипів; частоти алелей генів при цьому не змінюються. Ця особливість самозапилення використовується під час виведення нових сортів і ліній.

У деяких реальних популяціях спостерігається обмеження панміксії через порушену у них випадковість схрещувань, і особини з певними генотипами (подібними чи різними) поєднуються між собою частіше. Ці так звані **асортативні схрещування** самі не змінюють частот генів, але змінюють частоти генотипів. Дуже важливою формою асортативного схрещування є **інбридинг**, за якого схрещування здійснюється між спорідненими особинами. Найбільш крайнім виявом інбридингу є самозапліднення. Для автогамних організмів інбридинг – природне явище, у менделівських популяціях – небажане явище, що призводить до **інбредної депресії**, тобто зниження загальної життєздатності особин (росту, розвитку, плодючості, продуктивності). Мірою гомозиготизації (або інбредності) окремої особини є **коефіцієнт інбридингу ( $F$ )**, який вказує на ймовірність перебування в певному локусі двох ідентичних за походженням алелей. Його можна розрахувати за спрощеною формулою С. Райта:

$F = (1/2)^{n_s+n_d+1}$ , де  $F$  – коефіцієнт інбридингу досліджуваної особини,  $n_s$  – кількість поколінь від батька до спільного предка  $A$  (враховуючи і його),  $n_d$  – кількість поколінь від матері до спільного предка  $A$  (враховуючи і її).

Якщо у популяції частина особин розмножується самозаплідненням або близькородинним схрещуванням, а інші схрещуються випадково, то ступінь інбредності (коефіцієнт інбридингу) популяції відображає надлишок в популяції особин, гомозиготних за досліджуваним локусом, або збільшення частки гомозиготних локусів у генотипах окремих особин. Отже, коефіцієнт інбридингу дає певне уявлення про інбредну депресію популяції, яка корелює з інтенсивністю вищеплення гомозигот.

Інбридинг має кілька наслідків для популяції: а) підвищення гомозиготності; б) прояв рецесивних алелей; в) виникнення інбредної депресії; г) підвищення фенотипової мінливості особин популяції внаслідок прояву рецесивних генів у складі гомозигот; д) втрата нащадками деяких генів, що входили до складу генотипу спільного предка, за високої гомозиготизації цих нащадків шляхом штучного інбридингу і постійного добору на певну ознаку предка в інтересах селекції.

Внутрішньовидова **ізоляція** популяцій одна від одної означає припинення потоку генів. Якщо популяції залишаються ізольованими упродовж низки поколінь, то вони можуть дивергувати, чи диференціюватися, за генотиповою структурою, особливо якщо добір у них діє у різних напрямках. Диференціація таких популяцій може дати початок новим видам. Ізоляцію забезпечують географічні, територіально-механічні і біологічні фактори, які базуються на генетичних. Навіть поведінкові, чи етологічні, чинники ізоляції базуються на генетичних відмінностях особин. До власне генетичних факторів ізоляції відносять поліплоїдію, хромосомні перебудови, ядерно-цитоплазматичну несумісність, несумісність експресії окремих генів унаслідок їх мутаційних змін. Генетичні, так само як і інші фактори ізоляції, збільшують імовірність схрещування між спорідненими особинами і тим самим підвищують ступінь інбридингу у популяціях.

Під **онтогенезом** (від грец. *ontos* – єство і *genesis* – походження) розуміють індивідуальний розвиток будь-якого організму з моменту запліднення яйцеклітини до його природної смерті. Онтогенез будь-якого багатоклітинного організму починається із запліднення. Проникнення в яйцеклітину сперматозоїда є сигналом для початку дроблення зиготи і розвитку започаткованого нею організму. Саме в цей час до ядра яйцеклітини, в якому міститься гаплоїдний набір хромосом материнського організму, вноситься ядро спермію або сперматозоїда, в якому міститься гаплоїдний набір хромосом батьківського організму. Далі розпочинається процес дроблення утвореної зиготи, який супроводжується великою кількістю мітозів, а значить – і клітин, які вступають у стадію диференціації та формування тканин організму нового ембріона. Отже, процеси онтогенезу розпочинаються активним поділом та диференціацією клітинного матеріалу. Внаслідок цього клітини втрачають свою функціональну однорідність. У межах кожної тканини, утвореної відповідними групами клітин, виникає своє внутрішнє середовище, де працюють лише ті гени генотипу, які в організмі, що формується, забезпечують виконання відповідною тканиною своєї функції. Розвиток будь-якого багатоклітинного організму, що належить до високоорганізованих еукаріотів, можна розділити на чотири періоди: ембріональний, постембріональний, статевого розмноження і старості.

Індивідуальний розвиток будь-якого організму передбачає перебіг процесів реалізації спадкової інформації його генотипу. Важливим висновком у розвитку експериментальної генетики було те, що в процесі онтогенезу кожна клітина багатоклітинного організму містить у собі і повністю зберігає всю спадкову інформацію. Разом з цим було показано, що сутність спеціалізації клітин полягає в їхній здатності із загального обсягу реалізувати лише ту частку спадкової інформації, яка забезпечує виконання спеціальної функції відповідними клітинами. Як було встановлено, диференційовані клітини здатні ділитись і передавати свою спеціалізацію новим клітинним поколінням в онтогенезі організмів. Є докази того, що диференціація є зворотним явищем. Отже, різноманітність диференційованих клітин у межах окремого організму визначається не змінами у складі генотипу, а дією інших чинників. Зміни, які



відбуваються в клітинах під дією цих інших чинників, назвали **епігенетичними** (від грец. “на”, “понад”, “після” і “генетичний” – той, що виник унаслідок вторинних процесів).

Головною особливістю індивідуального розвитку організмів є комбінування генетичної програмованості процесів морфогенезу з епігенетичними впливами на їх реалізацію. При цьому такі впливи на реалізацію генетичної програми насправді здійснюються генотипами спеціалізованих клітин. Практично розвиток ембріона повністю підпорядкований функції власного генотипу.

Заключним етапом онтогенезу є старіння організму та його смерть. Наукою давно встановлено, що у старих організмах рослин, тварин та людини суттєво знижена функціональна активність клітин, що спричиняє старечість і смерть організмів. Зокрема А. Сцілард (1959 р.) вважає, що з віком у спадкових структурах клітин трапляється все більше помилок у процесі репродукції цих структур. Ці помилки обумовлюють синтез дефектних молекул білків-ферментів, які втрачають здатність активно виконувати ферментативну функцію. Деякі вчені (Г. Бердишев, Л. Хейфлік, Д. Саудерс) у 60 – 70-х рр. ХХ ст. дійшли висновку, що смерть клітин чи тканин є генетично запрограмованим процесом. Проте ці науковці, як і спеціалісти в галузі молекулярної генетики, вважають, що упродовж життєдіяльності тваринних організмів у ДНК клітин, які вступають у поділ, накопичуються помилки реплікації, що, зі свого боку, спричиняє старече ослаблення організму та його загибель. Щодо генетично запрограмованої тривалості життя клітин, тканин та організмів, то аналіз фактологічних даних не завжди підтверджує ці висновки.

Спеціальна галузь **генетика людини** сформувалась з урахуванням труднощів при вивченні спадковості і мінливості: неможливості направлених схрещувань для генетичного аналізу; неможливості експериментального отримання мутацій; пізнього статевого дозрівання; малочисельності потомства; неможливості створення однакових і строго контрольованих умов для розвитку потомків від різних шлюбів; недостатньої точності реєстрації спадкових ознак і невеликих родоводів; порівняно великої кількості ( $2n=46$ ) погано розрізняваних хромосом. Останнім часом розвиток нових методів у генетиці і застосування їх до людини дали змогу усунути багато, але не всі труднощі роботи з людиною як із генетичним об'єктом.

**Антропогенетика** – це різнобічна наука з великою кількістю окремих спеціальних напрямів, які значною мірою перекриваються.

**Біохімічна генетика людини** включає дослідження біохімії нуклеїнових кислот, білків і ферментів у здорових та хворих осіб. Тут застосовують методи біохімії і молекулярної біології (хроматографію, електрофорез, рестрикційний аналіз тощо).

**Цитогенетика людини** вивчає хромосоми в нормі і патології.

**Імуногенетика людини** досліджує генетику груп крові, імуноглобулінів і тканинних антигенів, наприклад типу HLA.

**Формальна генетика** з'ясовує успадкування менделівських ознак і більш складні типи успадкування у людини з допомогою математичних методів.

Завданнями **клінічної генетики** є діагностика, прогнозування і, в певних межах, лікування різних спадкових хворіб. Перший істотний успіх у цьому плані зафіксовано на початку 50-х рр. ХХ ст., коли з'ясування біохімічної природи дефектів за фенілкетонурії і галактоземії привело до розробки спеціальних дієт, що запобігають розвитку цих захворювань. Важливою складовою клінічної генетики є **генетична консультація**.

**Популяційна генетика людини** з'ясовує поведінку генів у великих популяціях і, крім того, вивчає дію в людських популяціях таких факторів, як дрейф, міграції, мутації та ін. Дослідження структури генетичного фонду людських спільнот проводиться на основі визначення частоти маркерних генів у популяціях і відповідних їм генотипах.

**Генетика поведінки, або психогенетика** – наука про спадкові фактори, що визначають поведінку здорових і хворих людей. Фахівці з генетики поведінки ведуть пошук генів, від яких залежить індивідуальність людини, її пізнавальні здатності. Вивчаються також генетичні основи пам'яті, розумових відхилень і психічних захворювань. Новий напрям науки – **соціальна біологія** – використовує ці дані для пояснення поведінки людини в суспільстві.

**Генетика соматичних клітин** – це розділ антропогенетики, метою якого є картування генів людини і дослідження перенесення генів на клітинному рівні. Одним із важливих методів, що при цьому використовується, є гібридизація клітин різних видів.

**Генетика розвитку** недостатньо розвинена стосовно людини і значною мірою базується на експериментах, які проводяться на нижчих ссавцях (мишах та ін. тваринах).

**Генетика розмноження** з'ясовує особливості утворення гамет і ранніх стадій розвитку ембріона за допомогою генетичних методів. Цей розділ має пряме відношення до генетики розвитку і зараз інтенсивно розробляється.

**Фармакогенетика** займається генетичними факторами, що обумовлюють розподіл і метаболізм лікарських препаратів в організмі людини. Особливий інтерес фахівців у цій галузі викликають парадоксальні реакції організму на дію ксенобіотиків і природних речовин.

Своїм бурхливим розвитком сучасна клінічна генетика зобов'язана розширенню мережі генетичних консультацій, центрів пренатальної та внутрішньоматкової діагностики та скринінгу з метою виявлення генетичних хворіб. Серйозним стимулом для розвитку досліджень у галузі формальної і популяційної генетики людини стала загальна комп'ютеризація наукових та клінічних установ. Незважаючи на загальноновизнані успіхи, генетика людини ще не досягла бажаного рівня розвитку. Багато досягнень молекулярної генетики ще не використовуються відносно людини, а психологія та інші соціальні науки отримали хоч і істотну, але ще недостатню генетичну основу.

При вивченні спадковості та мінливості людини використовують багато традиційних і новітніх методів.

**Генеалогічний метод**, або метод родоводів, дає змогу подолати труднощі, які виникають у зв'язку з неможливістю різностороннього схрещування та малоплідністю людини. **Близнюковий метод** використовується для з'ясування

ступеня спадкової зумовленості досліджуваних ознак і базується на трьох положеннях: а) однойцеві близнюки (ОБ) мають ідентичні генотипи, а різнойцеві близнюки (РБ) – різні генотипи; б) середовище, в якому розвиваються близнюки і під дією якого проявляються відмінності ознак в ОБ, може бути однаковим і неоднаковим для однієї і тієї ж пари ОБ; в) усі властивості організму визначаються взаємодією тільки двох чинників: генотипу і середовища. Ці положення дають змогу порівнювати вплив генотипу і середовища на розвиток ознак. На основі отриманих даних обчислюють показники конкордантності (частоти схожості) і дискордантності (частоти відмінностей). **Цитогенетичний** метод використовують для діагностики численних спадкових хворіб, спричинених геномними чи хромосомними абераціями. Завдяки розробці методів культивування клітин людини *in vitro* і диференційному забарвленню хромосом, можна отримати цінну інформацію як у період мітозу, так і за дослідження інтерфазних клітин. У судовій медицині, а іноді з метою пренатальної діагностики, визначають наявність у клітинах **тілець Барра**, або статевого хроматину. Ідентифікація тілець Барра у клітинах зіскобу слизової оболонки ротової порожнини використовується для визначення генетичної статі деяких пацієнтів за генетичних консультацій, а також у спортивній медицині. Цитогенетичний метод є надзвичайно ефективним у поєднанні з методами гібридизації соматичних клітин, біохімічними методами визначення ферментів та ін. Таке поєднання методів цитогенетики, біохімії і молекулярної біології привело до виникнення нового наукового напрямку – **молекулярної цитогенетики**, з якою пов'язані основні успіхи антропогенетики в наші дні.

**Популяційний метод** дає змогу отримати інформацію про ступінь гетерозиготності і поліморфізму людських популяцій, виявляє відмінності частот окремих алельних генів у різних популяціях людей. В останніх, як і популяціях інших організмів, у гетерозиготному стані міститься багато мутантних рецесивних алелів, що спричиняють різні спадкові хвороби. Разом з іншими генетичними змінами, які зменшують загальний рівень життєздатності особин, ці мутації складають генетичний вантаж популяцій. Джерелом генетичного вантажу популяцій людини є спонтанні мутації, а також мутації, індуковані факторами зовнішнього середовища, серед яких усе більшої ваги набувають антропогенні фактори. З'ясування частоти мутацій у людини має велике значення для прогнозування кількості осіб зі спадковими хворобами й особливо для оцінки шкідливої дії на генотип людини тих чи тих чинників зовнішнього середовища. Для популяцій людей, загалом, характерні значна гетерозиготність і високий поліморфізм. Методи популяційної генетики дають можливість кількісно визначити їх наявність щодо конкретних локусів.

**Онтогенетичний метод** має велике значення для подолання проблем генетики людини у тих випадках, коли нормальні або патологічні ознаки формуються у процесі індивідуального розвитку. Деякі спадкові хвороби виявляються лише у певному віці. Прикладом є хорея Хантингтона, яка успадковується як аутосомна домінантна ознака і супроводжується дегенеративними змінами нервових клітин у базальних гангліях, що

призводять до мимовільних рухів, деградації особистості і поступово зростаючого недоумства. Симптоми цієї хвороби вперше виявляються у віці 25 – 45 років. До такої ж категорії захворювань належить старече недоумство (хвороба Альцгеймера).

Сучасна генетика людини використовує багато методів суміжних наук: біохімії, фізіології, молекулярної біології, генетичної інженерії та ін.

Генетичний вантаж у популяціях людей характеризується великою кількістю спадкових захворювань. Їх відомо близько 2000. Вивчення і можливе попередження наслідків генетичних дефектів людини – предмет медичної генетики. Умовно спадкові захворювання ділять на три великі групи: 1) хвороби обміну речовин, 2) молекулярні хвороби, спричинені здебільшого генними мутаціями та успадковані аутосомно-рецесивно чи аутосомно-домінантно, або як зчеплені зі статтю, і 3) хромосомні хвороби. До хворіб обміну речовин людини належать альбінізм, фенілкетонурія, тирозиноз, алкаптонурия та ін. До молекулярних – гемоглобінопатії, таласемії, пігментна ксеродерма, анемія Фанконі, атаксія-телеангіктазія (синдром Луї Бар), прогерія (передчасне старіння), синдром Блюма та ін.

Хромосомні хвороби спричинені зміною структури чи числа хромосом. Характерною відмінністю більшості хромосомних хворіб від викликаних генними мутаціями є їх повторне виникнення, а не успадкування від попередніх поколінь. Хромосомні і геномні мутації утворюються як при гаметогенезі батьків, так і безпосередньо в зиготі чи на різних стадіях дробіння. В останньому випадку форма спадкового захворювання буде мозаїчною.

У людини відомі всі типи хромосомних і геномних мутацій, включаючи поліплоїдію. Описані рідкісні триплоїди і тетраплоїди, головно серед спонтанно абортіваних ембріонів чи плодів і серед мертвонароджених. Описано моносомії за 21-ю і 22-ю хромосомами, проте здебільшого це мозаїчні організми. Моносомія всього організму, описана для X-хромосоми, відома як синдром Шерешевського-Тернера (1:5000). Анеуплоїдія у людини описана для X-хромосоми (трисомія XXX, тетрасомія XXXX і пентасомія XXXXX). Різні комбінації X- і Y-хромосом при полісомії за статевими хромосомами, окрім XYU, об'єднують загальною назвою “**синдром Клайнфельтера**”. Із аутосомних хворіб найбільш детально вивчена трисомія за 21-ю хромосомою, чи **синдром Дауна**, якому притаманна висока частота.

Для діагностики спадкових захворювань рекомендують використовувати клініко-генеалогічний метод, який дає змогу виявляти „сімейні” захворювання; можливим стало використання так званої **пренатальної діагностики** – це метод амніоцентезу та ін. У низці випадків рекомендують медико-генетичне консультування для встановлення остаточного діагнозу.

### **Запитання і завдання для самоопрацювання**

1. Що вважається елементарною еволюційною одиницею? Відповідь обґрунтуйте.

2. У чому суть класичної і балансової моделей структури природних популяцій?
3. Як довести, що природні популяції є генетично гетерогенними?
4. Що є елементарною еволюційною подією?
5. Як гетерозиготність і гомозиготність впливають на життєздатність особин, на здатність популяцій пристосуватися до змін умов навколишнього середовища?
6. Що таке генетичний поліморфізм?
7. Як розрахувати частоту певних генотипів та генів у популяції?
8. За яких умов до популяції можна застосувати закон Харді-Вайнберга?
9. Які чинники і як саме порушують рівновагу генів у популяціях?
10. Охарактеризуйте вплив різних форм природного добору на ознаки популяції.
11. Як мутації впливають на генетичну структуру популяцій?
12. Що не властиве для „ідеальної” популяції?
13. Чому природний добір вважають основним рушійним фактором еволюції?
14. Який із видів добору веде до того, що вихідна популяція розчленовується на ряд менш об’ємних, але більш вузько локально пристосованих популяцій?
15. Яким буде природний добір за відсутності генетичної гетерогенності популяції?
16. Яка оцінка ефективності дії добору в межах однієї і тієї ж „чистої лінії”?
17. За якою формулою через пристосованість до дрейфу генів визначається коефіцієнт добору?
18. Назвіть генетичні фактори ізоляції популяцій.
19. Якою формулою через частоту прямих мутацій та частоту зворотних мутацій виражається зміна частоти алелю (за одне покоління)?
20. Як називається величина, що показує, наскільки пристосованість особин певного генотипу менша від пристосованості найкращого варіанта в популяції?
21. Який тип добору веде до зменшення фенотипової мінливості:
  - а) рушійний; б) дизрупний; в) розсікаючий; г) стабілізуючий?
22. Генофонд популяції – це сукупність:
  - а) генотипів особин у популяції;
  - б) генів у популяції;
  - в) усіх особин популяції;
  - г) геномів у популяції.
23. Генетичним дрейфом називають:
  - а) постійну зміну алелей гена у певному напрямі під дією добору;
  - б) обмін генами між популяціями;
  - в) обмін генами між близькоспорідними особинами в межах популяції;
  - г) генетико-автоматичні процеси у популяціях.
24. Що таке потік генів:
  - а) генетико-автоматичні процеси у популяціях;
  - б) обмін генами між популяціями;

- в) постійна зміна алелей гена у певному напрямі під дією добору;
- г) обмін генами між близькоспорідненими особинами в межах популяції?

25. Що розуміють під генетичним вантажем популяції:

- а) генетичні захворювання;
- б) рецесивні алелі генів;
- в) спотворені мутаціями алелі генів;
- г) хромосомні зміни в каріотипі?

26. Що є елементарною одиницею добору:

- а) вид; б) підвид; в) популяція; г) особина?

27. Алкаптонурія успадковується як аутосомна рецесивна ознака. Це захворювання має частоту 1:100 000 (В.П.Ефроїмсон,1968). Визначте кількість гетерозигот у популяції.

28. Альбіносів (aa) виявляють у популяціях Європи, за даними Штерна, з частотою 0,00005. Установіть частоту алелей А і а та частоту генотипів АА і Аа в цих популяціях. На яке число особин популяції припадає один гетерозиготний носій?

29. Як зміниться у популяції частота зустрічі алеля А через 5 поколінь, якщо вихідна частота 0,82, швидкість прямої мутації (A---->a) – 0,00002, а зворотної – 0,000002 (обидві мутації нейтральні)?

30. У корінних жителів Австралії із 730 обстежених група крові М (генотип MM) виявлена у 22 осіб, група крові MN (генотип MN) – у 216, група крові N (генотип NN) – у 492. Визначте генетичну структуру популяції.

31. Вроджений вивих стегна – домінантна аутосомна ознака. Пенетрантність – 25 %. Частота захворювання – 6:10000. Визначте частоту гена, який спричиняє вивих стегна.

32. Дальтонізм визначається рецесивним геном, зчепленим з Х-хромосоною. Частота алеля в популяції становить 0,08. Який відсоток чоловіків та жінок має дальтонізм?

33. Фенілкетонурія (рецесивна ознака) трапляється з частотою 1/40000. Визначте частоту гетерозиготних носіїв гена фенілкетонурії.

34. У деякій популяції частота дальтонізму складає серед чоловіків 0,08. Цей дефект обумовлений зчепленим зі статтю рецесивним алелем. Які очікувані частоти трьох генотипів у жінок?

35. У районі з населенням 50 000 осіб при повній реєстрації захворювань муковісцидозом (генотип cc) виявлено 12 хворих. Визначте частоту генотипу cc, виразивши число хворих на 100 000 населення.

36. У популяції частота зустрічі алеля А – 0,9. Визначте частоту алеля а в наступному поколінні, якщо коефіцієнт добору генотипів aa = 0,5.

37. У популяції Аляски спадкова метгемоглобінемія виявлена з частотою 0,09 %. Це рецесивна форма захворювання. Визначте частоту алелів А і а у цій популяції та частоту гетерозиготних носіїв гена метгемоглобінемії.

38. Система крові групи Лютеран визначається двома генами: Lu<sub>a</sub> (лютеран-позитивні) і Lu<sub>b</sub> (лютеран-негативні). Гетерозиготи Lu<sub>a</sub>Lu<sub>b</sub> є лютеран-позитивними. На заході Європи лютеран-позитивні складають 8 % населення, в

центрального району – 11,5 %. Визначте частоти генів  $L_{u_a}$  і  $L_{u_b}$  у двох популяціях.

39. Система крові групи Дієго визначається двома алелями  $D_i^a$  (домінантний) і  $D_i$ . Дієго-позитивні виявлені у представників монголоїдної раси, причому в південноамериканських індіанців – 36 %, а в японців – 10 %. Визначте частоту зустрічі алелей  $D_i^a$  і  $D_i$  серед згаданих популяцій.

40. Система крові Кідд визначається двома алелями  $I_k^a$  (домінантний) і  $I_k^b$ . Частота кідд-позитивних осіб серед негрів складає 80 %. Визначте генетичну структуру популяції негрів за системою Кідд.

41. На новоутворений острів занесло насіння гетерозиготної за ознакою  $A$  самозапильної рослини. Якщо всі особини виживають, живуть один рік і дають щороку одне покоління, то яка ймовірність знайти через 3 роки рослину, відмінну від предка за генотипом:

- а)  $3/4$ ; б)  $5/6$ ; в)  $7/8$ ; г)  $1/16$ ; д)  $1/64$ ?

42. У рівноважній популяції, на яку не діє жоден з факторів динаміки популяцій, окрім мутаційного тиску, частота прямих мутацій  $A \rightarrow a$   $7 \cdot 10^{-7}$  на гамету за покоління, а зворотних  $a \rightarrow A$  –  $5 \cdot 10^{-6}$ . Яка частота алелю  $a$  в цій популяції:

- а) 0,338; б) 0,877; в) 0,122; г) 0,690; д) 0,009?

43. У рівноважній популяції частота гемофіліків серед чоловіків становить 0,1. Яка частота гемофіліків серед жінок:

- а) 0,01; б) 0,1; в) 0,18; г) 0,2; д) 0,25?

44. Якщо пристосованість гомозигот ( $AA$  та  $aa$ ) однакова і дорівнює – 1, а пристосованість гетерозигот – 0,9, то коефіцієнт добору:

- а) 0,9; б) 0,81; в) 0,4; г) 0,1; д) 0,01?

45. Частоти генів груп крові системи АВ0 серед населення Англії за Н. П. Бочковим (1979) такі:  $O$  – 0,699;  $A$  – 0,251;  $B$  – 0,06. Які частоти I-ої, II-ої, III-ої груп крові в популяції:

- а) I – 0,35; II – 0,35; III – 0,20;  
б) I – 0,45; II – 0,45; III – 0,05;  
в) I – 0,49; II – 0,31; III – 0,18;  
г) I – 0,48; II – 0,24; III – 0,04;  
д) I – 0,34; II – 0,46; III – 0,15?

46. Які три типи добору розрізняють залежно від їх впливу на напрямок зміни ознак у популяції:

- а) природний, штучний, статевий;  
б) стабілізуючий, направлений, дизруптивний;  
в) несвідомий, дестабілізуючий, кіп-добір;  
г) добір за генотипом, за фенотипом, за потомством;  
д) масовий, індивідуальний, сімейний?

47. Якщо в популяції частина особин розмножується самозаплідненням, а інші схрещуються панміктично, то ступінь їх кровної спорідненості виражається:

- а) законом Харді – Пірсона;  
б) генетичним тягарем;

- в) рівнем генетичної стерильності;
- г) основною теоремою Фішера;
- д) коефіцієнтом інбридингу.

48. Незалежно від вихідного співвідношення генотипів, за наявності в популяції двох або більше алелів одного гена їх частота залишається постійною упродовж нескінченної кількості поколінь – це формулювання закону:

- а) Ходжкіна – Хакслі;
- б) Грегора Менделя;
- в) Харді – Вайнберга;
- г) Уотсона – Кріка.

49. Динаміка генетичної структури популяції – це:

- а) зміна співвідношення “самці/самки”;
- б) зміна співвідношення особин різного віку;
- в) процес зміни частот генів та генотипів у популяції під впливом різних факторів;
- г) пропорційне зменшення кількості усіх генотипів унаслідок зменшення загальної чисельності популяції;
- д) пропорційне збільшення кількості усіх генотипів унаслідок загального зростання чисельності популяції.

50. Охарактеризуйте онтогенез як реалізацію спадково детермінованої програми розвитку.

51. Які стадії включає розвиток зиготи у вищих хребетних тварин?

52. У чому полягає диференціальна активність генів упродовж індивідуального розвитку?

53. Як проявляється дія генів у ранньому ембріогенезі?

54. Наведіть приклади онтогенетичної мінливості.

55. Які клітини називають тотипотентними?

56. У чому полягає суть соматичного ембріогенезу?

57. Що таке онтогенетична дивергенція?

58. Як здійснюється трансплантація ядер?

59. Якими механізмами регулюється активність генів в еукаріот? прокаріот?

60. Яка роль ядра та ядерно-цитоплазматичних відношень у клітині?

61. У чому проявляється тканинно-специфічна активність генів?

62. З'ясуйте роль гормонів у становленні ознак в еукаріот.

63. Яка роль ембріональних індукторів у становленні ознак в еукаріот?

64. Які мутації називають гомеозисними?

65. Що таке гомеодомен?

66. Охарактеризуйте фактори, що визначають становлення ознак в онтогенезі.

67. Що таке апоптоз?

68. Які клітинні механізми причетні до апоптичних процесів?

69. У чому особливості людини як об'єкта генетичних досліджень?

70. Які методи вивчення генетики людини ви знаєте?



71. Для чого використовують генеалогічний метод? цитогенетичний метод? біохімічний метод?
72. Яке значення має метод гібридизації соматичних клітин в генетиці людини?
73. Визначте роль методів молекулярної генетики у генетиці людини.
74. З'ясуйте значення методів генної інженерії в генетиці людини.
75. Що таке генеалогічний метод?
76. Яка приблизна кількість генів у геномі людини?
77. Як називають частоту збігу за досліджуваною ознакою у близнюків?
78. Як називають частоту незбігання за досліджуваною ознакою у близнюків?
79. Які ви знаєте вроджені захворювання людини?
80. Перелічіть спадкові захворювання людини.
81. Назвіть хромосомні хвороби людини.
82. Які ви знаєте генні хвороби людини?
83. Які хвороби визначають як хвороби зі спадковою схильністю?
84. Опишіть причини виникнення спадкових захворювань людини.
85. Із якими змінами каріотипу пов'язаний синдром Едвардса?
86. Яким каріотипом визначається синдром Патау?
87. Якими змінами каріотипу спричинений синдром Дауна?
88. Що є причиною підвищення ймовірності народження хворого у сім'ї із синдромом Дауна?
89. Який генотип спричиняє розвиток синдрому Шерешевського – Тернера у людини?
90. Яка кількість тілець Барра в інтерфазній клітині у особин з генотипом XXXXУ?
91. Із якими змінами каріотипу пов'язана гемофілія?
92. Прикладом чого є успадкування серпоподібної анемії у людини?
93. Що таке коефіцієнт успадкування?
94. Розрахуйте коефіцієнт спадковості для шизофренії, якщо конкордатність для монозиготних близнюків – 70%, для дизиготних – 13%.
95. Якщо в родоводі спостерігається, що у двох здорових батьків народжуються хворими тільки сини, то хвороба успадковується як:
- а) аутосомно-домінантна;
  - б) домінантна, зчеплена з X-хромосоною;
  - в) аутосомно-рецесивна;
  - г) рецесивна, зчеплена з X-хромосоною.
96. Гіпофосфатемія у людини спричинена домінантним геном у X-хромосомі. Чоловік із цією хворобою одружився зі здоровою жінкою. Яка частина їхніх синів успадкує гіпофосфатемію?
97. Здорова жінка, батько якої мав спадкову хворобу, одружилась зі здоровим чоловіком. Один з двох її синів успадкував хворобу діда. Який тип успадкування цієї хвороби:
- а) аутосомний рецесивний;
  - б) зчеплений з У-хромосоною;

- в) аутосомний домінантний;
- г) домінантний, зчеплений з Х-хромосомою;
- д) рецесивний, зчеплений з Х-хромосомою?

98. Яким типом взаємодії генів пояснюється колір шкіри людини?

- а) епістазом;
- б) комплементарною взаємодією;
- в) полімерією;
- г) міжжалельною комплементарцією;
- д) кодомінуванням.

99. Який організм розвинеться із зиготи, що має генотип Х0 у людини?

- а) жінка з синдромом Клайнфельтера;
- б) жінка з синдромом Шерешевського – Тернера;
- в) чоловік із синдромом Клайнфельтера;
- г) чоловік із синдромом Шерешевського – Тернера;
- д) жінка з синдромом Дауна.

100. Чоловік і жінка гетерозиготні за рецесивним геном альбінізму. Якщо у них народиться різнояцева двійня, то яка ймовірність того, що обоє дітей будуть альбіносами?

- а) 1/2    б) 0;    в) 1;    г) 1/16;    д) 1/4.

## Література

1. Барна І. Загальна біологія : збірник задач / І. Барна. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2006. – С. 491 – 532.
2. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 126 – 139.
3. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кириченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 247 – 270.
4. Загальна і молекулярна генетика: практикум / С. В. Демидов, В. Ф. Безруков, А.В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 199 – 235.
5. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В.О Федоренко, Я.І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 477 – 568.
6. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 481 – 562; 610 – 628.

## ТЕМА XII. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ СЕЛЕКЦІЙНОГО ПРОЦЕСУ

**Теоретичні відомості.** Селекція – це наука, яка вивчає біологічні основи і методи створення та поліпшення порід тварин, сортів рослин і штамів організмів. За М. І. Вавиловим, селекція як наука об'єднує підходи, характерні для еволюційної біології і генетики. Виходячи з цього, селекція розробляє конкретні підходи і рекомендації, які практично використовуються у спеціальній генетиці окремих видів.

Предметом дослідження селекції як самостійної теоретичної науки є закономірності еволюції домашніх тварин і корисних рослин, яка здійснюється за умов штучного добору. М. І. Вавилов виділяв такі розділи селекції: 1) вчення про вихідний сортовий, видовий і родовий потенціал; 2) закономірності спадкової мінливості; 3) вчення про роль середовища у вияві ознак у селектованих організмів; 4) теорію гібридизації, включаючи віддалену; 5) теорію селекційного процесу; 6) аналіз основних напрямів селекційної роботи; 7) предметну селекцію окремих видів.

Важливе значення для селекції має відкритий М. І. Вавиловим закон гомологічних рядів у спадковій мінливості, а також відкриті ним центри походження культурних рослин. Серед восьми таких центрів найбільш важливими є середньоазійський (батьківщина м'якої пшениці, бобів, гороху), китайський (батьківщина проса, гречки, сої), передньоазійський (батьківщина багатьох видів пшениці, жита, плодкових культур) та індійський (осередок походження рису, цукрового очерету, цитрусових). Велика різноманітність специфічних форм рослин властива середньоморському, абіссинському, південно-мексиканському і південноамериканському осередкам.

**Центри доместикації** (одомашнення) відкриті також для багатьох домашніх і свійських тварин. Так, первинним центром розведення тутового шовкопряда, а також і шовківництва, є Китай. Згадані центри походження використовуються у селекції для отримання нового вихідного матеріалу і доповнення генофонду існуючих видів культурних рослин та свійських тварин.

Оскільки властивості організмів визначаються їхнім генотипом і зазнають спадкової і модифікаційної мінливості, розвиток селекції базується на законах генетики як науки про спадковість та мінливість. Породи тварин, сорти рослин, штами мікроорганізмів є сукупністю організмів, які характеризуються певною генетичною структурою й, очевидно, нормою реакції, які визначають їх спеціалізацію і продуктивність. Тому при створенні майбутньої моделі породи чи сорту враховується їх призначення і ті компоненти та фізіологічні показники, які будуть визначати їх продуктивність.

У розвинутих країнах світу селекція досягла значних успіхів, тому на сучасному етапі її розвитку суттєвого значення набуває планування майбутньої форми – створення моделі породи чи сорту. При цьому враховують їх призначення і ті компоненти та фізіологічні показники, що визначатимуть їхню продуктивність.

Процес селекції ґрунтується на знанні генетичних закономірностей успадкування ознак, їхньої мінливості, популяційної генетики, різних способів

схрещування і методів добору. У зв'язку з мінливістю живих форм отримані сорти, породи та штами необхідно постійно підтримувати науково обґрунтованими й ефективними системами насінництва, племінного тваринництва й оптимального культивування. Лише за чіткого дотримання всіх вимог агротехніки і зоотехніки потенційні можливості сорту або породи можуть розвиватися максимально. Основні вимоги до породи чи сорту такі: 1) висока стабільна продуктивність і адекватна відповідь на використання сучасних засобів агротехніки та зоотехніки; 2) стійкість до несприятливих чинників навколишнього середовища (збудників хворіб, паразитів, посухи, низької температури тощо); 3) висока якість продукції, заради якої отримують певну породу чи сорт.

Нові сорти сільськогосподарських рослин відрізняються за походженням (**місцеві, селекційні та інтродуковані**) і способами отримання (**лінійні, мутантні, гібридні, сорти-популяції та сорти-клони**). В останні десятиріччя у багатьох країнах світу, наприклад в Індії, селекціонери досягли різкого підвищення продуктивності сільськогосподарських рослин, особливо зернових. Це явище відоме як “зелена революція”. На основі розробленої програми схрещування (під керівництвом Н. Борлауга) були отримані короткостеблові невилягаючі сорти пшениці мексиканської селекції, врожайність яких зросла до 70 – 80 ц/га. Чимало високопродуктивних та стійких до несприятливих умов сортів рослин і порід тварин виведено вченими України. Зокрема, В.М. Лебедев уперше отримав (1931 р.) врожайні міжродові пшенично-житні тетраплоїдні гібриди. У 1976 р. А. Ф. Шулиндін і його співробітники вивели перший вітчизняний сорт озимого гексаплоїдного тритікале кормового призначення. Добре відомі роботи українських дослідників із віддаленої гібридизації, отримання індукованих мутацій у сільськогосподарських рослин, експериментальної поліплоїдії. Широке використання у сільському господарстві України мають гетерозисні форми рослин. Значний вклад у розвиток нетрадиційних методів селекції рослин внесли Ю.Ю. Глеба, М.В. Кучук, П.В. Мельников, Т.П. Пастернак, В.А. Кунах та інші українські дослідники.

При вивченні успадкування так званих якісних ознак показано, що їх гетерозиготність – рідкісне явище. Тоді як при вивченні генетичного контролю ознак продуктивності рослин і тварин – врожайності, швидкості росту тощо – доведено, що вони контролюються великою кількістю генів.

Засновником генетики кількісних ознак вважається **Ю. А. Філіпченко**. Він вивчав успадкування розмірів черепа великої рогатої худоби, довжини колосу пшениці і навіть розумових здібностей людини.

Перша важлива особливість елементів продуктивності – їхнє безперервне варіювання, характерне для всіх кількісних ознак, до яких належать маса, ріст тварин, молочність, яйценосність та ін. Те саме справедливе і для кількісних ознак рослин. Друга особливість цих ознак – їх залежність від великого числа генів, що взаємодіють. Третя особливість кількісних ознак полягає в тому, що вони також зазнають впливу модифікаційної мінливості, результат якої безперервний, тобто він ще більше нівелює відмінності між класами. Усе це

разом веде до того, що мінливість за кількісними ознаками виявляється безперервною. Отже, успадкування і мінливість за кількісними ознаками не можна вивчати за допомогою тих же методів, що й за якісними. При цьому використовують терміни “сильний” і “слабкий” ген (гени) – залежно від їх впливу на кількісну ознаку. Між сильними і слабкими генами можна спостерігати проміжні варіанти їх прояву. Крім того, внаслідок плейотропії один і той самий ген можна розглядати як сильний стосовно одних ознак і слабкий стосовно інших. Мінливість, що зумовлює розщеплення за багатьма генами, називають **полігенною**, а відповідні слабкі гени – **полігенами**. Уперше дослідження полігенної мінливості було зроблено **Г. Нільсоном-Еле**, який відкрив полімерну дію генів, чи **явище кумулятивної полімерії**.

Результати вивчення успадкування кількісних ознак подають, зазвичай, у вигляді характеристик отримуваних розподілів – таких, як середнє арифметичне, середнє квадратичне відхилення, варіанса, помилка середнього арифметичного і коефіцієнт мінливості.

Результатом дії факторів навколишнього середовища є мінливість кількісних ознак, яку позначають загальним терміном “**паратипічна**”. Враховуючи, що остання зумовлена модифікаціями, треба знати, як їхній прояв залежить від генотипу. Для цього вводять коефіцієнт успадкування ознаки, котрий показує, яка частка генотипічної мінливості виявлена у спостережуваних варіаціях.

**Коефіцієнт успадкування** є конкретною характеристикою ознаки для певної групи особин. Його величина змінюється не тільки для різних ознак, а й для різних популяцій (залежно від рівня їх гетерозиготності). Що більш гомогенна популяція, то нижчий коефіцієнт успадкування і то менш перспективний у ній добір за досліджуваною ознакою. Коефіцієнт успадкування зростає при створенні сприятливих умов для прояву ознаки.

У практичній селекції визначають також величину реалізованого успадкування за ефективністю добору. Для цього обчислюють відмінності між парами батьків ( $S$ ) за будь-якою ознакою та їхнім потомством ( $R$ ). Відношення  $R/S$  показує, яка частка відмінності між групами батьків збереглася в потомстві. Тоді **коефіцієнт успадкування ( $h^2$ ):  $h^2 = R/S$** . Визначити успадкування можна і за регресією “батьки – потомки”. Для цього визначають коефіцієнт регресії ( $b$ ), тобто з’ясовують, наскільки змінюється ознака потомків при зміні ознак батьків на одиницю. При цьому зазвичай користуються рівнянням прямої регресії:  $y=a+bx$ , де  $x$  і  $y$  – середні значення ознаки у батьків,  $a$  – постійна величина, яка відображає загальну відмінність у вираженні ознаки між поколіннями,  $b$  – коефіцієнт регресії. Якщо оперувати середніми значеннями ознаки у батьків, то  $h^2=b$ ; якщо враховувати прояв ознаки тільки одного з батьків, то  $h^2=2b$ . Існують і інші способи визначення коефіцієнта успадкування.

**Використання мутаційного процесу в селекції.** Спонтанні мутанти використовують здебільшого в селекції рослин. Такі мутанти застосовують безпосередньо як нові сорти чи в гібридизації з іншими формами. Завдяки можливості до вегетативного розмноження у них виявляється перспективною багатоступінчаста селекція мутантів. Особливо часто використовують мутантів у декоративному квітникарстві.

Широкої популярності набув спонтанний мутант кукурудзи *Opaque*, який відрізняється високим умістом лізину в зерні. Він використовується для створення так званих високолізинових гібридів кукурудзи.

Із відкриттям мутагенного ефекту радіації і хімічних речовин розгорнулись роботи з отримання індукованих мутантів. Індуковані рентгенівськими променями мутанти ячменю отримані А. Густафсоном. Серед них відібрані форми із підвищеною врожайністю зерна, а також знаменитий сьогодні мутант із вкороченим стеблом. Аналогічні мутанти були виведені згодом у багатьох злаків. Вони відрізняються стійкістю до вилягання і мають великі переваги при машинному збиранні.

Індуковані  $\gamma$ -променями перебудови хромосом успішно використовував В. А. Струнников у селекції шовкопряда. Відомо, що особини чоловічої статі шовкопряда утворюють кокони на 25 – 30 % продуктивніше, ніж кокони особин жіночої статі. У шовкопряда гетерогаметна стать – жіноча (ZW), а гомогаметна – чоловіча (ZZ). У десятій хромосомі у шовкопряда локалізований ген (W), домінантна алель якого зумовлює темне забарвлення яєць, рецесивна – біле. Завдяки індукованій транслокації домінантна алель темного забарвлення яєць перенесена на W-хромосому і передається безпосередньо від матері дочкам. У результаті вже на стадії запліднених яєць можна відбирати майбутні чоловічі особини. Полегшує таку роботу використання автомата з фотоелементами. Згодом В. А. Струнников розробив досконаліший спосіб отримання винятково чоловічого потомства у шовкопряда. За допомогою індукованого мутагенезу виведена лінія, в якій обидві статеві хромосоми марковані рецесивними летальними мутаціями. При схрещуванні таких дигетерозиготних самців із будь-якими нормальними самками все жіноче потомство гине, оскільки в їхньому генотипі та чи та алель буде в гемізиготі. Тому вигодовують майже винятково чоловіче потомство. Лише з невеликою частотою появляються самки (1 : 500 ; 1 : 1000) внаслідок кросинговеру в Z-хромосомі у вихідного самця.

Успішно використовують індукований мутагенез у селекції мікроорганізмів. Отримано цілий ряд продуцентів антибіотиків під керівництвом В. А. Аліханяна шляхом обробки актиноміцетів мутагенами фізичної і хімічної природи, а також за допомогою комбінованих впливів.

Розроблені методи збільшення потомства цінних тварин – шляхом гормональної стимуляції суперовуляції та одночасного досягання яйцеклітин, які відбирають на запліднення і пересаджують прийомним матерям менш цінних порід чи менш продуктивних жіночим особинам тієї ж породи.

Принципово розв'язана проблема трансформацій тварин і рослин із використанням методів клонування генів. Досягнуті значні успіхи у перенесенні генів між різними видами тварин. Отримано трансгенних тварин. Здійснюється міжвидове і міжродове перенесення генів, які кодують господарсько цінні білки у рослин.

На основі плазмід, які несуть гени з направленими змінами, ведуться роботи з так званої білкової інженерії, що дають змогу змінювати у потрібному напрямі ферменти, кодовані цими генами. Стало актуальним використання

методів генної інженерії при створенні продуцентів для мікробіологічної промисловості.

Швидко поширюються прийоми розмноження клітинної маси вищих рослин для виробництва цінних речовин. Розробляються методи клітинної селекції вищих рослин, тварин. Велику увагу привертає явище соматональної мінливості рослин – високий рівень спадкової мінливості, що спостерігається при розмноженні рослин за допомогою регенерації у соматичних клітин, які вирощують у культурі.

Отже, селекція є тією галуззю, де найбільш повно втілюються результати, отримані генетикою. Усі традиційні напрями генетики – гібридизація, мутаційний процес, хромосомні перебудови і поліплоїдія, генетика популяцій тощо – широко використовуються в селекції. Удосконалені методи генної і клітинної інженерії збагачують генетичні основи селекції новітніми підходами, головний зміст яких – скорочення термінів отримання вихідного матеріалу для селекції і направленість у зміні генів та хромосом.

### **Запитання і завдання для самоопрацювання**

1. Визначте предмет селекції.
2. Які ви знаєте методи селекції рослин, тварин?
3. Сформулюйте закон гомологічних рядів спадкової мінливості.
4. Охарактеризуйте центри походження культурних рослин за М.І. Вавиловим.
5. Яке значення для селекції має вивчення та збереження генофонду рослин, тварин і мікроорганізмів?
6. Дайте визначення понять “порода”, “сорт”, “штам”.
7. Що може слугувати джерелом вихідного матеріалу для селекції?
8. Які є сорти рослин?
9. Назвіть вимоги до породи чи сорту.
10. Що таке моделі сорту та породи?
11. Що таке інтрогресивна селекція?
12. Чим відрізняються підходи до вивчення кількісних і якісних ознак у рослин?
13. Яка мінливість називається полігенною?
14. Що характерно для кількісних ознак?
15. Яке значення для селекції має модифікаційна мінливість живих організмів?
16. Що таке коефіцієнт успадкування?
17. Яке значення має коефіцієнт успадкування у селекції кількісних ознак?
18. Чому у практичній селекції має значення величина “реалізована успадковуваність”?
19. Як розраховують кількість генів, що контролюють кількісну ознаку?
20. Які умови існування організмів впливають на прояв кількісних ознак?
21. Охарактеризуйте особливості генетичного контролю кількісних ознак організмів.

22. Вкажіть основні етапи селекційного процесу.
23. Охарактеризуйте типи генотипової мінливості, які використовуються для створення вихідного матеріалу у селекції тварин, рослин та мікроорганізмів.
24. Висвітліть основні досягнення українських вчених у селекції рослин.
25. Охарактеризуйте наукові доробки вітчизняних вчених у селекції тварин.
26. З'ясуйте роль вітчизняних науковців у створенні промислових штамів мікроорганізмів.
27. Наука про виведення нових сортів, пород і штамів називається:
- а) генетикою;
  - б) селекцією;
  - в) цитологією;
  - г) молекулярною біологією.
28. Центри походження культурних рослин відкрив:
- а) М. Вернадський;
  - б) М. Вавилов;
  - в) Г. Мендель;
  - г) Т. Шванн і М. Шлейден.
29. Паратипічна мінливість – це:
- а) результат перекомбінації генів та хромосом під час мейозу;
  - б) мінливість кількісних ознак, яка є результатом дії чинників навколишнього середовища;
  - в) мінливість, яка зумовлює розщеплення за багатьма генами;
  - г) наслідок мутаційних змін у генах, що контролюють певну ознаку.
30. Полігенна мінливість – це:
- а) мінливість кількісних ознак, яка є результатом дії чинників довкілля;
  - б) результат перекомбінації генів та хромосом під час мейозу;
  - в) мінливість, яка зумовлює розщеплення за багатьма генами;
  - г) наслідок мутаційних змін у генах, що контролюють певну ознаку.

## Література

1. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Киряченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 271 – 300.
2. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 200 – 209.
3. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В. О Федоренко, Я. І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 569 – 593.
4. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 563 – 576.



### ТЕМА XIII. СИСТЕМИ СХРЕЩУВАНЬ, ЩО ЗАСТОСОВУЮТЬСЯ В СЕЛЕКЦІЇ РОСЛИН І ТВАРИН

**Теоретичні відомості.** Уся різноманітність типів схрещувань зводиться до інбридингу та аутбридингу. **Інбридинг** – це близькоспоріднене схрещування. Його використовують для розкладу популяції на гомозиготні лінії. Оскільки у більшості випадків рецесивні алелі, які перебувають у гетерозиготному стані у популяції, мають негативний вплив на організм, наслідком інбридингу може бути поступове виродження, або **інbredна депресія**. Для характеристики ступеня інбридингу слугує **коефіцієнт інбридингу F**. У загальній формі він дає змогу визначити ймовірність того, наскільки два алеля будь-якого гена ідентичні за походженням, тобто такі, що були отримані від загального предка.  $F = (S)^n$ , де n – число особин у лінії родоводу, що походять від загального предка, і навпаки. До протилежного ефекту приводить аутбридинг – неспоріднене схрещування. Різновидом аутбридингу є **кросбридинг**, чи міжпородне схрещування. Аутбридинг підвищує рівень гетерозиготності потомства і гетерогенність популяції. Найчастіше поняття “аутбридинг” стосується схрещування особин із різних популяцій. Значний інтерес для селекції має **віддалена гібридизація**, тобто схрещування особин різних видів.

Шляхом віддаленої гібридизації отримано чимало нових форм плодових рослин, більшість яких можна розмножувати вегетативно. Створено багато сортів сільськогосподарських рослин із плідних міжвидових гібридів більш складним шляхом – виокремленням із нащадків, що вищеплюються, екземплярів із бажаним поєднанням ознак і схрещування їх між собою або одним із батьків (**бекрос**), а іноді і з представником третього виду.

Віддалена гібридизація культурних злаків із дикорослими формами, як правило, має за мету перенесення окремих генів або невеликих фрагментів хромосом від дикого родича в геном культурної рослини. У пшениці та інших рослин виявлено гени, нейтралізація яких сприяє кон'югації чужорідних хромосом із власними хромосомами рослини і кросинговеру між ними. Використання цих генів дало можливість перенести ген стійкості до лінійної іржі із хромосом дикого злака *Aegilops* у геном пшениці і створити стійкий високопродуктивний сорт пшениці *Sotraig* (Кембридж, Великобританія).

Схрещуванням культурної картоплі з дикими південноамериканськими видами в різних країнах отримали її нові сорти, стійкі до багатьох збудників хворіб, а також до колорадського жука.

Шляхом міжвидової гібридизації виведено поліпшені сорти пшениці, соняшника і деяких інших рослин, створено новий злак – тритикале. Є окремі приклади створення нових порід сільськогосподарських тварин за допомогою цього ж методу. Схрещуванням тонкорунних овець із диким гірським бараном архаром створена порода архаро-мериносів, пристосованих до кліматичних умов Середньої Азії. У США і на Ямаїці після гібридизації звичайної великої рогатої худоби із зебу вивели

породу, що добре переносить спеку і менше хворіє на піроплазмоз – хворобу, від якої потерпає місцева рогата худоба.

Міжродові гібриди білуги і стерляді (“бестери”) виявилися плодючими, швидко дозріваючими, здатними розмножуватись як у прісних водоймах, так і в морській воді, але у  $F_2$  вони розщеплюються. Отже, бестерів можна розглядати не як породу, а як нову вихідну форму для подальшої селекційної роботи. Часто міжвидова гібридизація використовується у тваринництві (головно для отримання гетерозисних форм). Дуже виражений гетерозис у мулів – безплідних гібридів коней і ослів, відомих своєю витривалістю та працездатністю. Якісним є м’ясо у гібридів великої рогатої худоби та яків, до того ж ці гібриди є швидкозрілими. У будь-якому селекційному процесі добір є найважливішим елементом селекції організмів. Він необхідний не тільки для отримання кращих із господарського погляду форм рослин і тварин, а й для їх подальшого поліпшення і збереження. За відсутності добору найкращі форми можуть бути втрачені внаслідок постійно виникаючих мутацій та інших причин. Добір, що цілеспрямовано проводиться людиною, називається штучним. У селекції прийнято розрізняти два основні типи штучного добору: масовий та індивідуальний.

**Масовий добір** здійснюють за зовнішніми, морфологічними характеристиками у напрямі, вибраному селекціонером. Генетичний ефект добору залежить від того, наскільки точно селекціонер може розрізняти потрібні йому генотипи. Масовий добір є результативним тільки при достатньо високому коефіцієнті успадкування та ефективним стосовно ознак, які контролюються одним чи небагатьма генами, тобто якісних ознак.

**Індивідуальний добір** базується на оцінюванні генотипу організму, що використовується в селекційному процесі. Для цього отримують потомство обраного організму й оцінюють його показники. При індивідуальному доборі популяцію ділять на сім’ї чи вивчають потомство від самозапилення окремих рослин (інбридинг, чи інцухт), де це уможливорює система несумісності. У тварин ведуть інбридинг шляхом близькоспоріднених схрещувань для підвищення рівня гомозиготності. На наступних етапах добору використовують тих особин, які дали найбільше потомків із високими показниками. Враховуються також дані родоводів і показники продуктивності сибсів (братів і сестер) та їхніх потомків. Одним із варіантів оцінки потенцій селекціонованих організмів є **сибселекція**, яка полягає у закладанні індивідуальних сімей чи проведенні індивідуальних схрещувань і розділенні отриманого потомства на дві частини в кожній сім’ї.

Особливе значення для сучасної селекції рослин має метод перенесення окремих хромосом від одного генотипу до іншого, зазвичай за допомогою нулі – або моносомиків, які дають можливість переносити хромосоми від одного сорту до іншого. Для отримання нулі- і моносомиків використовують гаплоїдні рослини, які за певних умов розвиваються із клітин пиляків. Робиться це з метою передати культурній рослині деякі цінні ознаки її диких родичів (наприклад, зимостійкість, імунність до певних хворіб, шкідників і т. д.). Перенесенням хромосом або їх частин від диких

видів до культурних рослин виведено низку нових сортів і поліпшено існуючі. Зокрема, сорти пшениць, стійких до листової іржі, церкоспорозу, мучнистої роси та інших хворіб були отримані завдяки тому, що деякі хромосоми існуючих культурних пшениць були замінені хромосомами диких видів пшениці, пирію, жита, егілопсу. Так само цукровому буряку від родинної дикої форми була передана стійкість до перноспорозу.

У деяких випадках аутбридинг може приводити до **гетерозису**, який проявляється у переважанні гібриду над обома батьківськими формами. Це явище було описано Кельрейтером ще у 1772 р. у “Трудах Вольного Экономического общества Санкт-Петербурга”, де вчений зазначав, що переваги гібридів пов’язані зі ступенем генетичної відмінності їх батьків. А. Густафсон запропонував таку класифікацію типів гетерозису у рослин: 1) **репродуктивний**, який проявляється у кращому розвитку органів розмноження, веде до підвищення врожайності плодів і насіння; 2) **соматичний**, що веде до збільшення вегетативної маси; 3) **адаптивний**, котрий виражається у загальній підвищеній життєздатності організмів. Слід зазначити, що вияви гетерозису з тих чи тих господарсько цінних ознак не завжди супроводжуються підвищенням життєздатності й адаптивності рослин чи тварин. Навпаки, висока урожайність (наприклад, злаків) та велика маса (деяких порід свиней) роблять їх більш чутливими до несприятливих умов середовища, потребують дотримання всіх вимог агро- і зоотехніки.

Максимальний вияв гетерозису спостерігається у першого покоління, а в наступних поколіннях ефект гетерозису зменшується і приблизно у  $P_8$  зникає зовсім. Вияви гетерозису залежать від напряму гібридизації і можуть простежуватися лише за одного із реципрокних схрещувань. Гібридизація одних ліній може дати кращі результати, ніж гібридизація інших.

Численні теорії гетерозису можна звести до кількох, описаних далі.

**1. Теорія домінування** пояснює гетерозис накопиченням у гібриду сприятливих домінантних алелів у якомога більшій кількості локусів. Ці домінантні гени пригнічують експресію шкідливих рецесивних алелів і взаємодіють між собою за принципом адитивності та комплементарності. Зазначена теорія, запропонована у 1908 р. Г. Девенпортом і потім розвинена Д. Джонсом, сьогодні відхилена як така, що не узгоджується з низкою фактів. Сучасні дані про гетерозиготність популяцій свідчать, що особини, гетерозиготні за численними рецесивними алелями, часто виявляються більш життєздатними, ніж гомозиготи з домінантних генів.

**2. Теорія наддомінування** наголошує, що гетерозиготний стан генного локусу має перевагу ( $AA < Aa > aa$ ), іноді навіть тоді, коли рецесивний алель  $a$  у гомозиготі є летальним. Причиною цієї переваги вважають можливість прояву у гетерозигот міжалельної комплементарії, утворення гібридних білків-мультимерів для великої кількості ізозимів тощо (**теорія біохімічного збагачення**). Про значення взаємодії алелів у вияві гетерозису свідчать приклади так званого **моногенного гетерозису**, обумовленого гетерозиготністю лише за однією мутацією.

Усі ці теорії не можна вважати єдино правильними. Можливо, кожен із механізмів згаданих теорій має певне значення для становлення гетерозису. Поєднати всі ці теорії в межах однієї загальної спробував В. О. Струнников, який запропонував **3) теорію компенсаційних комплексів генів**. Автор вважає, що такий (компенсаційний) генний комплекс виникає в особин популяції у відповідь на мутацію, що зменшує життєздатність і практично компенсує негативний вплив цієї мутації. За схрещування двох інбредних ліній, кожна з яких містить свій компенсаційний комплекс, гібрид отримує два набори генів, що нівелюють негативні ефекти гомозиготності. Наслідком сумісної дії генів двох компенсаційних комплексів є підвищення життєздатності та інших властивостей гібридних форм, що проявляється в явищі гетерозису.

Суттєвий вклад у з'ясування механізмів гетерозису внесли генетики України. На підставі численних досліджень В. Г. Шахбазов запропонував прості і надійні тести для прогнозування та вияву гетерозисних явищ, розробив біофізичну теорію гетерозису. В. М. Тоцьким експериментально обґрунтована наявність в особин популяції нестійких **адаптаційних комплексів генів (АКГ)**, які виникають під тиском шкідливих екологічних чинників шляхом добору у поколіннях найкраще коадаптованих алелів генів. Автор вважає, що утворення АКГ у особин популяції вкрай важливе для виникнення гетерозису, а також для процесів філогенетичної адаптації й еволюції.

В останні роки успішній селекції рослин і тварин сприяють досягнення біохімічної та молекулярної генетики. Внаслідок значної експериментальної роботи українські вчені розробили ряд нових підходів щодо визначення і прогнозування господарсько цінних властивостей форм та сортів на підставі електрофоретичного вивчення поліморфізму запасних білків (О. О. Созінов, Ф. О. Попереля, В. І. Глазко), визначення мікросателітів та генетичних мігруючих елементів (Ю. М. Сиволап та інші). Такі підходи дають можливість проводити серійні дослідження вихідного матеріалу і цілеспрямовано здійснювати вибір кращих батьківських пар (пшениці, ячменю та інших рослин).

Значний вклад у розвиток нетрадиційних методів селекції рослин внесли Ю. Ю. Глеба, М. В. Кучук, П. В. Мельников, Т. П. Пастернак, В. А. Кунах та інші українські дослідники. З'ясування ними фізіологічних властивостей рослинних протопластів, особливостей процесу регенерації рослин із калусів, розробка технології злиття клітин і протопластів різного походження мають пряме відношення до генетичної інженерії рослин і отримання перспективного для селекції вихідного матеріалу. Шляхом злиття ізольованих клітин і протопластів створено міжродові гібриди тютюну й арабідопсису, арабідопсису і капусти, а також лінії гібридних клітин, що їх культури використовуються як продуценти речовин, необхідних для харчової промисловості і медицини.

Добре відомі досягнення українських вчених у селекції сільсько-господарських та промислових тварин. Одним із центрів такої роботи став заповідник Асканія-Нова на Херсонщині. Тут функціонує Український НДІ імені академіка М. Ф. Іванова, одного із засновників вітчизняної зоотехніки, автора знаменитої асканійської породи овець (асканійський рамбульє) і

української степової білої породи свиней. Цей інститут сьогодні є провідним у селекції тварин в Україні. В Асканії-Новій створено високопродуктивний і стійкий до піроплазмозу гібрид схрещуванням корів червоної степової породи і биків зебу, виведено дуже перспективні породи овець архаро-мериносів шляхом гібридизації свійських овець з їх дикими формами тощо.

Традиційні методи створення вихідного матеріалу для селекції (штучний мутагенез, гібридизація) обмежені рамками певного виду або близьких у видовому відношенні форм. Генетична інженерія створила можливості синтезу організмів з новими, часто відсутніми у природі, комбінаціями спадкових властивостей шляхом поєднання в одному геномі генетичних детермінантів різних джерел, включаючи представників дуже віддалених видів.

Методи генної інженерії дають змогу отримувати рекомбінантні ДНК із фрагментів геномів різних організмів, клонувати такі штучно створені молекули, вводити їх у клітину з допомогою векторів (плазмід, вірусних ДНК) або іншим способом, створювати умови для експресії в клітині цих уведених іззовні, часто зовсім чужорідних генів. Отже, маніпуляції при цьому здійснюються на рівні молекул ДНК, а перенесення генів (трансгеноз) із клітини в клітину не залежить від таксономічної спорідненості організмів. У цьому полягає основна відмінність генної інженерії від традиційних підходів до перебудови генотипів. Однак ця перевага генетичної інженерії зовсім не означає, що можливості останньої безмежні і що завжди шляхом штучного введення в геном чужого гена або сукупності таких генів можна зразу отримати новий штам, сорт або породу. В окремих випадках пересаджений ген у чужому генотиповому оточенні з ряду причин може зовсім не функціонувати, і для його експресії іноді необхідні додаткові досить складні генноінженерні втручання. Ці та інші обмеження генетичної інженерії спонукають розглядати її як ефективний шлях до створення принципово нового вихідного матеріалу (трансгенних рослин, тварин, мікроорганізмів), який потребує подальшого вдосконалення шляхом селекції.

Генна інженерія відкриває блискучі перспективи розвитку досліджень у напрямі поліпшення продуктивності сільськогосподарських рослин, включаючи співвідношення та амінокислотний склад запасних білків, толерантність рослин до стресових умов середовища, стійкість до пестицидів та інших отрут, скоростиглість, урожайність та ін.

Значні можливості у створенні вихідного матеріалу для селекції та в інтенсифікації цього процесу відкривають сучасні технології, що ґрунтуються на методах культивування клітин *in vitro*. Використання цих технологій дає можливість розв'язувати цілий ряд важливих проблем: 1) швидко розмножувати (клонувати) цінні генотипи сільськогосподарських рослин та тварин, обминаючи процес запліднення; 2) отримувати безвірусний посадковий матеріал; 3) здійснювати селекцію на клітинному рівні, використовуючи явище соматональної мінливості та штучного мутагенезу; 4) створювати нові генотипи шляхом соматичної (парасексуальної) гібридизації клітин та протопластів; 5) отримувати зручні модельні об'єкти для з'ясування теоретичних проблем генетики і селекції (механізмів взаємодії генів тощо).

### Запитання і завдання для самоопрацювання

1. Які ви знате системи схрещувань, що використовуються у селекції рослин? тварин?
2. Який добір називається індивідуальним?
3. Який добір називається масовим?
4. Назвіть особливості міжвидової та міжродової гібридизації.
5. У чому полягає суть явища гетерозису?
6. Які схрещування використовують у тваринництві для одержання гетерозису?
7. Які схрещування використовують у селекції рослин для одержання гетерозису?
8. Як називають явище потужного розвитку вегетативної маси при міжлінійних схрещуваннях рослин?
9. Як називають явище підвищення врожайності плодів та насіння при міжлінійних схрещуваннях рослин?
10. Які ви знаєте методи добору, що використовуються у селекції тварин?
11. Як називається схрещування між генетично спорідненими особинами?
12. Які можливі наслідки інбридингу для популяції?
13. Для чого використовують інбридинг?
14. Що виражає коефіцієнт інбридингу?
15. Що таке „віддалена гібридизація“?
16. Які генетичні наслідки має аутбридинг?
17. Вкажіть генетичні механізми розвитку гетерозису в організмів.
18. Висвітліть основні положення теорій гетерозису.
19. Чи можна зберегти гетерозис у наступних поколіннях?
20. Яку роль у селекції рослин має мутаційна мінливість?
21. Як отримують та використовують у селекції рослин полі-, анеу- та гаплоїди?
22. Які фізичні та хімічні мутагени використовуються у селекції рослин?
23. Які види добору застосовують у селекції рослин?
24. Які види добору використовують у селекції тварин?
25. Як оцінюється ефективність добору?
26. З'ясуйте вплив умов зовнішнього середовища на ефективність добору.
27. Охарактеризуйте методи генетичної інженерії, які використовуються у селекції рослин.
28. Опишіть нетрадиційні методи, які застосовуються у селекції рослин.
29. Розкажіть про методи генетичної інженерії, які використовуються у селекції тварин.
30. Які нетрадиційні методи використовуються у селекції тварин?
31. Теорія домінування пояснює гетерозис:
  - а) накопиченням у гібриду сприятливих домінантних алелів у якомога більшій кількості локусів;
  - б) переходом більшості генів у гетерозисний стан, у якому вони мають більшу перевагу порівняно з гомозиготним домінантним чи рецесивним;

в) утворенням нестійких адаптаційних комплексів генів, які виникають під тиском шкідливих екологічних чинників шляхом добору у поколіннях найкраще коадаптованих алелів генів;

г) як відповідь на мутацію, що зменшує життєздатність і практично компенсує негативний вплив цієї мутації.

32. Теорія наддомінування трактує гетерозис як:

а) накопичення у гібриді сприятливих домінантних алелів у якомога більшій кількості локусів;

б) перехід більшості генів у гетерозисний стан, у якому вони мають більшу перевагу, ніж у гомозиготному домінантному чи рецесивному;

в) утворення нестійких адаптаційних комплексів генів, які виникають під тиском шкідливих екологічних чинників шляхом добору у поколіннях найкраще коадаптованих алелів генів;

г) відповідь на мутацію, що зменшує життєздатність і практично компенсує негативний вплив цієї мутації.

33. За теорією компенсаційних комплексів, гетерозис зумовлений:

а) накопиченням у гібриду сприятливих домінантних алелів у якомога більшій кількості локусів;

б) переходом більшості генів у гетерозисний стан, у якому вони мають більшу перевагу, ніж у гомозиготному домінантному чи рецесивному;

в) утворенням нестійких адаптаційних комплексів генів, які виникають під тиском шкідливих екологічних чинників шляхом добору у поколіннях найкраще коадаптованих алелів генів;

г) відповіддю на мутацію, що зменшує життєздатність і практично компенсує негативний вплив цієї мутації.

34. Масовим у селекції називають добір, що:

а) ґрунтується на оцінці генотипу рослини чи тварини, що використовується у селекційному процесі;

б) проводиться на підставі лише фенотипових ознак, без оцінки особливостей генотипу;

в) здійснюється з урахуванням ознак і властивостей на основі конкретних даних родоводу;

г) здійснюється без урахування ознак і властивостей, але тільки на основі даних родоводу?

35. Індивідуальний добір у селекції:

а) проводиться за зовнішніми, морфологічними характеристиками у напрямі, вибраному селекціонером;

б) базується на оцінці генотипу організму, що використовується в селекційному процесі;

в) може бути результативним тільки за достатньо високого коефіцієнта успадкування;

г) може бути ефективним стосовно ознак, які контролюються одним чи небагатьма генами, тобто якісних ознак?

36. Що таке кросбридинг:

- а) близькоспоріднене схрещування особин;
- б) міжпородне схрещування особин;
- в) явище загального підвищення життєздатності особин;
- г) явище загального зниження життєздатності особин?

37. Інбредною депресією називають:

- а) поступове виродження популяції, спричинене негативним впливом переходу рецесивних алелей у гомозиготний стан;
- б) знижену фертильність особин популяції;
- в) знижену адаптивність особин популяції до умов навколишнього середовища.

38. Тотипотентність – це здатність клітин до:

- а) проліферації;
- б) зворотного диференціювання;
- в) диференціації;
- г) розмноження.

39. Трансгенозом називають:

- а) зміну частот генів і генотипів у популяції;
- б) перенесення генетичної інформації під час кон'югації бактерій;
- в) перенесення генів із клітини до клітини;
- г) зміну місця локалізації гена.

40. Вкажіть методи селекції:

- а) гібридизація;
- б) відбір;
- в) штучний мутагенез;
- г) рестрикція;
- д) ампліфікація;
- е) секвенування.

41. Сигнальними маркерами, або сигналами, згідно із Серебровським, називають:

- а) фактори хімічного, фізичного або біологічного походження, які ведуть до виникнення позитивних змін в організмів;
- б) сукупність певних характеристик фенотипу, які корелюють із кількісною ознакою, що вивчається;
- в) сукупність певних позитивних змін у генотипі популяції, які сприяють виникненню нового виду.

42. Тритікале – це гібрид:

- а) терену й аличі;
- б) редиски та капусти;
- в) пшениці і пирію;
- г) твердої та м'якої пшениці;
- д) жита і м'якої пшениці;
- е) твердої пшениці і вівса.



43. Рафанобрасіка є гібридом:

- а) терену й аличі;
- б) редиски й капусти;
- в) пшениці і пирію;
- г) твердої і м'якої пшениці;
- д) жита та м'якої пшениці;
- е) твердої пшениці і вівса.

44. Слива – це гібрид:

- а) терену й аличі;
- б) яблука й аличі;
- в) терену та яблука;
- г) терену й абрикоси;
- д) аличі й абрикоси.

45. Бестерами є гібриди:

- а) тонкорунних овець і дикого гірського барана;
- б) коня й осла;
- в) ВРХ і яків;
- г) свійської вівці з її дикими формами;
- д) білуги і стерляді.

46. Мул – це результат гібридизації:

- а) тонкорунних овець і дикого гірського барана;
- б) коня й осла;
- в) ВРХ та яків;
- г) свійської вівці з її дикими формами;
- д) білуги та стерляді.

47. Архаро-мериносів виведено при схрещуванні:

- а) тонкорунних овець і дикого гірського барана;
- б) коня й осла;
- в) ВРХ та яків;
- г) свійської вівці з її дикими формами;
- д) білуги і стерляді.

48. Уперше радіаційні мутанти пшениці в Україні отримав:

- а) В. О. Струнников;
- б) А. О. Сапегін;
- в) І. А. Рапопорт;
- г) А. Густафсон;
- д) В. М. Лебедев.

49. Засновником вітчизняної школи з отримання продуцентів антибіотиків

є:

- а) Г.М. Шавловський;
- б) С. І. Аліханян;
- в) І. А. Рапопорт;
- г) А. Густафсон;
- д) В. М. Лебедев.

50. Уперше отримав фертильні пшенично-пирійні гібриди:

а) В. О. Струнников;

б) А. О. Сапегін;

в) І. А. Рапопорт;

г) А. Густафсон;

д) В. М. Лебедев.

### Література

1. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Киряченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 271 – 300.

2. Воробьева Л.И. Генетические основы селекции растений и животных : учеб. пособ. / Л.И. Воробьева, О.В. Таглина – Х. : Колорит, 2006. – 224 с.

3. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 209 – 224.

4. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В.О Федоренко, Я.І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 569 – 593.

5. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 572 – 609.

## КЛЮЧІ ДО ТЕСТОВИХ ЗАВДАНЬ

**До теми I:** 21 – а, б; 22 – г; 23 – в; 24 – б; 25 – г; 26 – д; 27 – б; 28 – б; 29 – г; 30 – г.

**До теми III:** 42 – г; 43 – г; 44 – д; 45 – в; 46 – б; 47 – б; 48 – б; 50 – г.

**До теми IV:** 43 – г; 44 – б, г; 45 – б; 46 – г; 47 – б; 48 – г; 49 – в; 50 – б.

**До теми V:** 42 – б; 43 – б; 44 – б; 45 – б; 46 – в; 47 – г; 48 – б; 49 – б; 50 – г.

**До теми VI:** 26 – б; 27 – в; 28 – а; 82 – б; 83 – в; 84 – а; 85 – е; 86 – а; 87 – д; 88 – б; 89 – в; 90 – д; 91 – б; 92 – г; 93 – г; 94 – г; 95 – 1а; 2в; 96 – б; 97 – д; 98 – в; 99 – а; 100 – г.

**До теми VII:** 18 – а; 19 – б; 20 – г.

**До теми VIII:** 41 – а, г; 42 – а, г; 43 – б; 44 – а, б, в, г; 45 – в; 46 – в; 47 – а; 48 – а, б; 49 – в; 50 – а.

**До теми IX:** 30 – г; 31 – б; 32 – в, г; 33 – г; 34 – а, в, д; 35 – в, г; 36 – а; 37 – а, д; 38 – б; 39 – в; 40 – г; 41 – г; 42 – б; 43 – б; 44 – г; 45 – г; 46 – г; 47 – а; 48 – а; 49 – г; 50 – г.

**До теми X:** 54 – а; 55 – б, г; 56 – б; 57 – б; 58 – а; 59 – а; 60 – а; 61 – б; 62 – б; 63 – б; 64 – в; 65 – в, г, д; 66 – а, в; 67 – а, в, г; 68 – д; 69 – 1б, г, е, 2а, в, д; 70 – 1а, 2г; 71 – в; 72 – б; 73 – а, в, г; 74 – в; 75 – б; 76 – б; 77 – г; 78 – б; 79 – г; 80 – д.

**До теми XI:** 21 – г; 22 – б; 23 – г; 24 – б; 25 – а; 26 – в; 41 – в; 42 – б; 43 – а; 44 – а; 45 – г; 46 – б; 47 – а; 48 – в; 49 – в; 95 – г; 97 – д; 98 – в; 99 – б; 100 – д.

**До теми XII:** 27 – б; 28 – б; 29 – в; 30 – в.

**До теми XIII:** 31 – а; 32 – б; 33 – г; 34 – б; 35 – б; 36 – б; 37 – а; 38 – б; 39 – в; 40 – а, б, в; 41 – б; 42 – в; 43 – б; 44 – а; 45 – д; 46 – б; 47 – г; 48 – б; 49 – б; 50 – д.

## МЕТОДИЧНІ ПОРАДИ ДО ВИКОНАННЯ ТА ОФОРМЛЕННЯ ЛАБОРАТОРНИХ РОБІТ

1. До виконання лабораторної роботи допускаються студенти, які мають робочий одяг (білі халати) та володіють теоретичним матеріалом і знають зміст завдань роботи.

2. Студент зобов'язаний за поставленими запитаннями для самопідготовки підготувати теоретичний матеріал для допуску і захисту лабораторної роботи (у кінці лабораторної роботи наводиться список літератури до даної теми).

3. Під час виконання завдань студент має знати чітку послідовність дій під час лабораторної роботи, дотримуватись рекомендацій, наведених у завданнях роботи та правил техніки безпеки у лабораторії.

4. У кінці лабораторної роботи, після виконання усіх завдань студент має прибрати робоче місце, повернути викладачу чи лаборанту матеріали та обладнання і помити руки.

5. Оформлення лабораторних робіт потрібно виконувати у вигляді звітів (у спеціально відведених зошитах-альбомах), у яких вказувати порядковий номер лабораторної роботи, тему, мету, матеріали й обладнання, завдання і перебіг виконання роботи (див. зразок звіту про виконання лабораторної роботи)\*.

6. У звіті до лабораторної роботи слід зарисовувати досліджувані об'єкти, користуючись графітовим олівцем (при необхідності – кольоровими олівцями). Підписувати рисунки внизу, роблячи відповідні пояснення. Рисунки мають бути чіткими, визначених розмірів, розміщуватися на сторінках раціонально. У разі експериментальних завдань заносити отримані дані у наведені таблиці та проводити відповідні обрахунки.

7. У кінці звіту до лабораторної роботи слід зробити висновок.

8. Під час захисту лабораторної роботи потрібно знати відповіді на теоретичні та практичні питання, наведені до кожної роботи.

\*Див. зразок звіту до лабораторної роботи на с. 153.

## Лабораторна робота № 1

### Вивчення дрозофіли як об'єкта генетичних досліджень. Дослідження мутацій у дрозофіли

**Мета:** оволодіти технікою роботи з класичним генетичним об'єктом *Drosophila melanogaster*, ознайомитися з морфологією дикої та мутантних ліній дрозофіли, основними стадіями її розвитку.

**Матеріали й обладнання:** біокулярна лупа, пластинка-поле, гістологічна голка, пензлик, наркотизатор, ефір, вата, дика і мутантні лінії дрозофіли.

**Теоретичні відомості.** У лабораторних практикумах з генетики використовується багато рослинних, тваринних і мікробіологічних об'єктів. Найчастіше використовують у генетичному аналізі різні мікроорганізми (бактерії, дріжджі), рослини (горох, кукурудзу, арабідопсис), тварин (дрозофіли, миші, кролики та ін.). Ці та багато інших організмів, які називають класичними генетичними об'єктами, повинні відповідати певним вимогам: мати короткотривалий життєвий цикл; високий коефіцієнт розмноження (високу плодючість); велику кількість вивчених генів, які визначають легко розрізнявані ознаки; невелику кількість хромосом; зручність і дешевизна розведення об'єкта дослідження. Найбільш повно відповідає таким вимогам плодова мушка дрозофіла, яка вперше була введена в лабораторну практику американським генетиком А. Кестлем. Цьому сприяли і дослідження школи Томаса Ханта Моргана. Більшість законів класичної генетики були відкриті саме під час досліджень на дрозофілі, й упродовж кількох десятків років ці дослідження домінували в генетичних лабораторіях. Після введення у генетичну практику мікроорганізмів – прокаріот і еукаріот – у кількісному відношенні дослідження на мікроорганізмах значно випередили усі інші. Однак останнім часом у зв'язку з дослідженнями в галузі генетики розвитку та геноміки цей об'єкт знову набув широкої популярності. Завдяки великій кількості спонтанних та індукованих мутантних ліній та невеликій кількості хромосом (4 пари) вона є зручним об'єктом при проведенні лабораторних робіт.

*Drosophila melanogaster* (представник родини *Drosophilidae*, ряду *Diptera* класу *Insecta*, підтипу *Tracheata* і типу *Arthropoda*) легко розмножується у лабораторних умовах, має короткий цикл розвитку та високу плодючість. Харчується дрозофіла збродженими фруктами, овочами, соком дерев, і тому в районах її проживання легко може бути виловлена поблизу фруктових садів та дерев чи, якщо влітку на відкритому повітрі на кілька годин залишити банку з фруктами, що розкладаються, то можна відловити представників природних популяцій дрозофіли. Багато видів роду *Drosophila* живуть на рослинах, живлячись пилком, деякі види оселяються на грибах. У лабораторних умовах дрозофіла харчується продуктами дріжджового бродіння.

Розвиток дрозофіли – це складний процес з метаморфозом, який включає стадії яйця, личинки, лялечки та імаго. Запліднення яйця та перші стадії розвитку відбуваються у статевих шляхах самки. Кількість яєць, які відкладають самки, істотно залежить від щільності популяції та умов існування.

У середньому в одній денній кладці налічується 50 – 70 яєць, і така плідність підтримується упродовж 7 – 10 діб. Після вилуплення з яйця личинки перебувають на поверхні середовища, а потім занурюються всередину. Перед заляльковуванням більшість личинок виповзають на стінки пробірки. Стадія лялечки триває близько 4 – 5 днів, упродовж яких з імагінальних дисків формуються усі органи імаго. На останніх етапах розвитку лялечки крізь тонку оболонку можна детально роздивитись основні риси фенотипу дорослої особини. Мухи, які щойно вилупилися, позбавлені пігменту, і їх тіло має світло-сірий, не характерний для дорослих особин колір тіла. Терміни розвитку дрозофіли при оптимальній температурі (23 – 25 °С): яйце – I доба; личинки (I, II, III віку) – 5 діб; лялечки – 5 діб. Виліт нового покоління відбувається через 10 – 12 діб після відкладання яєць мухами на середовищі.

*D. melanogaster* – невелика сіра муха, довжина тіла якої близько 3 мм, з червоно-коричневими фасетковими очима (у самок кількість фасеток рівна 780, а у самців 740) і перетинчастими, вкриті дрібними волосками, крилами, які незначно перевищують довжину тіла. Самки дрозофіли відрізняються від самців величиною, вони переважно дещо більші від самців: кінець черевця у них загострений, у самців – заокруглений. Останні сегменти черевця у самок пігментовані значно слабше, ніж у самця. Крім того, у самців є статеві гребінці у вигляді міцних хітинових щетинок на першому членику передніх ніг. Грудна частина дрозофіли складається з трьох сегментів: передньо, середньо і задньогрудей. На передньогрудях розміщені шийні склери для з'єднання голови з передньогрудьми. До передньогрудей за допомогою виростів рухомо прикріплюється пара ніг. Середньогруди – найбільш масивна частина грудей, до якої кріпляться друга пара ніг і крила. Задньогруди мають стінку та бокові частини. До задньогрудей дрозофіли прикріплюється третя пара ніг та дзижчальця. На грудях дрозофіли є щетинки (макрохети). Знання особливостей дикого фенотипу має суттєве значення для аналізу мутацій. У генетичному аналізі дрозофіли найчастіше використовують такі ознаки, як форма і колір очей, форма та характер розвитку крил, забарвлення тіла, будова щетинок.

#### Мутантні лінії *D.melanogaster*

№	Назва лінії мутації	Позначення	Фенотиповий прояв	Локалізація у хромосомах
1	2	3	4	5

#### ЗА КОЛЬБОРОМ ТІЛА

1	yellow	y	жовте	1; 0,0
2	black	b	чорне	2; 48,5
3	ebony	e	чорне	3; 70,7

#### ЗА КОЛЬБОРОМ ТА ФОРМОЮ ОЧЕЙ

1	white	w	білі	1; 1,5
2	white <sup>a</sup>	w <sup>a</sup>	абрикосові	1; 1,5
3	white <sup>e</sup>	w <sup>e</sup>	малинові	1; 1,5
4	white <sup>ch</sup>	w <sup>ch</sup>	вишневі	1; 1,5
5	prune	pn	сливові	1; 0,8

6	vermilion	v	кіноварні	1; 33,0
7	Bar	B	смужкоподібні	1;
57,0				
8	cinnabar	cn	яскраво-червоні	2; 57,5
9	Lobe	L	зменшені, випуклі	2; 72,0
10	brown	bw	ясно-коричневі	2; 104,5
11	scarlet	st	багряно-червоні	3; 44,0
12	sepia	se	темно-коричневі	3; 26,0

#### ЗА РОЗМІРОМ ТА ФОРМОЮ КРИЛ

1	cat	ct	обрізаний край крила	1; 20,0
2	Cyrlly	Cy	крила загнуті догори	2; 8,5
3	vestigial	vg	зачаткові крила	2; 67,0
4	Daechet	D	крила розкинуті	3; 40,0

#### ЗА ФОРМОЮ ЩЕТИНОК

1	singet <sup>8</sup>	sn <sup>8</sup>	звивисті	1; 21,0
2	forked	f	обпалені	1; 56,7
3	Stuble	Sb	короткі, потовщені	3; 58,2

### Завдання роботи

**Завдання 1.** Розгляньте особин дикого типу *D.melanogaster* (*wild type*). Для цього зарядіть ефіризатор, вкладіть у нього поліетиленову лійку і пересипте в ефіризатор мух, які підлягають наркотизації. Після знерухомлення останньої мухи негайно висипте їх на пластинку-поле. Поки мухи перебувають під наркозом, користуючись лупою та пензликом, розгляньте колір і форму очей, форму крил та колір тіла (з боку спини). Якщо під час роботи мухи почнуть оживати, їх можна підморити знову, зсипавши в ефіризатор.

**Завдання 2.** Навчіться розрізняти стать *D.melanogaster*. Висипте на пластинку наркотизованих мух дикого типу та розділіть їх на самок і самців за морфологічними ознаками, користуючись бінокулярною лупою. Занесіть у таблицю основні зовнішні відмінності самок від самців:

Ознаки	Основні зовнішні відмінності	
	Самці	Самки
Розмір тіла		
Форма черевця		
Пігментація черевця		
Статеві гребінці		

**Завдання 3.** Розгляньте та опишіть основні стадії розвитку *D.melanogaster*. У виданих Вам пробірках з культурою дрозофіли зверніть увагу на те, що личинки I та II віку містяться у верхньому шарі поживного середовища й активно харчуються; личинки III віку – виходять з поживного середовища на стінки банки, вони є найбільших розмірів, білі, рухливі, безголові; лялечки у вигляді коричневих коконів, прикріплені нерухомо до стінок банки. Часто

можна побачити проміжну стадію між личинкою III віку та лялечкою, коли личинка стає нерухомою та заокруглюється.

**Завдання 4.** Розгляньте представників виданих вам мутантних ліній дрозофіли. Зверніть увагу на форму та забарвлення очей, характер розвитку крил, колір тіла та будову щетинок. Занесіть у таблицю ознаки розглянутих вами мутантних мух та порівняйте їх з представниками дикого типу:

Назва мутантної лінії	Прояв ознаки	
	мутантної лінії	дикого типу

**Завдання 5.** Зробіть висновки.

### Література

1. Барна І. Загальна біологія : зб. задач / Барна І. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2006. – С. 85 – 208.
2. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 52 – 60.
3. Загальна і молекулярна генетика : практикум / С. В. Демидов, В. Ф. Безруков, А. В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 13 – 21.
4. Медведев Н. Н. Практическая генетика. – М. : Наука, 1996. – С. 10 – 27.
5. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 6 – 17.



## Лабораторна робота № 2

### Вивчення перебігу мітотичних фаз в еукаріотичних організмів

**Мета:** вивчити перебіг мітотичних фаз та каріотиби у еукаріотичних організмів, оволодіти технікою виготовлення тимчасового препарату метафазної пластинки та навчитися визначати мітотичний індекс.

**Матеріали й обладнання:** мікроскоп, готові препарати каріотипів рослинних і тваринних організмів, предметні і покривні скельця, гістологічна голка, вата, тигель з кришечкою, електрична плита, склянка з водою, фіксовані корінці цибулі, ацетоорсеїн.

**Теоретичні відомості.** Мітоз є основою росту і вегетативного розмноження усіх організмів. Біологічне значення мітозу полягає у надзвичайно чіткому однаковому розподілі редулькованих хромосом між дочірніми клітинами, що забезпечує утворення генетично рівноцінних клітин і зберігає спадкову наступність у ряді клітинних поколінь. Під мітотичним циклом розуміють сукупність взаємозв'язаних і хронологічно детермінованих подій, які відбуваються у клітині у період підготовки до поділу, а також упродовж самого мітозу. Мітотичний цикл у різних організмів триває найчастіше 18 – 24 год, який ділять на 4 періоди: власне мітоз (профаза, метафаза, анафаза, телофаза), пресинтетичний період G<sub>1</sub>, період синтезу ДНК – S та постсинтетичний період G<sub>2</sub>. Три останні періоди відбуваються в інтерфазі. Найважливішими процесами, які відбуваються в мітотичному циклі, є подвоєння спадкового матеріалу клітини – реплікація ДНК – та рівномірний розподіл його між дочірніми клітинами.

Еукаріотичні організми починають підготовку до поділу на певному етапі клітинного циклу – в **інтерфазі**. Інтерфаза у клітинах рослин і тварин у середньому триває 10 – 20 хв. Потім настає процес поділу клітини – мітоз. Тривалість мітозу складає в середньому 1 – 2 хв і є різною для різних видів клітин. Процес мітозу залежить також і від умов зовнішнього середовища (температури, світлового режиму та інших показників).

Під час мітозу у клітині здійснюється ряд послідовних фаз, у результаті яких кожна дочірня клітина отримує такий самий набір хромосом, який був у материнській клітині.

У мітозі умовно виділяють кілька стадій, які поступово і безупинно переходять одна в одну: профаза → прометафаза → метафаза → анафаза → телофаза. Тривалість стадій мітозу різна і залежить від типу тканини, фізіологічного стану організму, зовнішніх факторів; найбільш тривалі перша й остання.

Найважливіші ознаки **профази** – конденсація хромосом, розпад ядерця і початок формування веретена поділу, зниження активності транскрипції (до кінця профази синтез РНК припиняється). Веретено поділу утворюється або за участю центріоль (у клітинах тварин і деяких нижчих рослин), або без них (у клітинах вищих рослин та деяких найпростіших). У водоростей, нижчих грибів і багатьох найпростіших веретено може формуватися всередині ядра, завдяки чому такий вид мітозу отримав назву “**закритого мітозу**”.

**Прометафаза** починається розпадом ядерної оболонки на фрагменти і безладними рухами хромосом у центральній частині клітини, що відповідає зоні колишнього ядра. При “закритому мітозі” оболонка ядра зберігається протягом усього мітозу. Хромосоми спіралізуються, у результаті чого коротшають, товщають, і їх уже можна спостерігати у світловий мікроскоп. Ще краще їх видно у наступній стадії мітозу – метафазі.

У **метафазі** завершується формування веретена поділу. Хромосоми вибудовуються уздовж екватора клітини, утворюючи екваторіальну пластинку. Нитки веретена поділу прикріплюються до центромер хромосом. Після поділу центромери кожна хроматида стає самостійною дочірньою хромосоною. Синтез білка знижений на 20 – 30 % порівняно з інтерфазою. На цій стадії мітозу клітини найбільш чутливі до холоду, колхіцину, його похідних та інших агентів, вплив яких руйнує веретено поділу і веде до зупинки поділу клітин. При низьких дозах мітотичних агентів нормальний перебіг мітозу відновлюється через кілька годин після їхнього впливу; більш високі дози агентів ведуть або до загибелі клітини, або до її поліплоїдизації.

**Анафаза** – найкоротша стадія мітозу, яка характеризується поділом сестринських хроматид і розходженням хромосом до протилежних полюсів клітини. Швидкість їхнього руху в середньому 0,2 – 5 мкм/хв. У багатьох випадках рух хромосом до полюсів клітини супроводжується додатковим розходженням полюсів один від одного.

**Телофаза** триває з моменту припинення руху хромосом до закінчення процесів, пов'язаних із реконструкцією дочірніх ядер (деспіралізація й активізація хромосом, утворення ядерної оболонки, формування ядерця), із руйнуванням веретена поділу, поділом тіла материнської клітини на дві дочірні й утворенням (у клітинах тварин) залишкового тільця Флемінга. У процесі розподілу цитоплазми усі органоїди (мітохондрії, комплекс Гольджі, рибосоми й ін.) розподіляються між дочірніми клітинами більш-менш рівномірно. Після завершення цитотомії клітини вступають у  $G_1$ -період інтерфази наступного клітинного циклу.

Отже, після двох послідовних мейотичних поділів материнської диплоїдної клітини утворюються чотири гаплоїдні клітини, кожна з яких має однаковий набір генів, але окремі гени різних дочірніх клітин можуть перебувати у різних станах (представлені різними алелями). Тобто дочірні клітини, що утворилися, можуть відрізнятися за спадковою інформацією.

### Завдання роботи

**Завдання 1.** Розгляньте, вивчіть та охарактеризуйте видані вам готові препарати каріотипів рослинних і тваринних організмів за допомогою імерсійного об'єктиву (90x). Порівняйте кількість і величину хромосом різних видів. Запишіть результати у зошиті.

**Завдання 2.** Приготуйте тимчасовий препарат корінців цибулі. Попередньо зафіксовані у 75 %-нашому спирті проростки цибулі помістіть у склянку з водою. Помішуючи, дочекайтеся опускання корінців на дно (у результаті цієї

процедури спирт у тканинах корінців змішується з водою). Корінці вийміть і склянки, легко просушіть на фільтрувальному папері та помістіть їх у фарфоровий тигель з ацетоорсеїновим барвником (фарба повинна покрити корінці). Тигель нагрійте до кипіння з поступовим охолодженням його під кришкою. Нагрівання проводьте 2 – 3 рази. При википанні необхідно додавати ацетоорсеїн. У процесі фарбування досягається мацерація клітин. Зварений корінець вийміть з барвника і помістіть на предметне скло, лезом бритви відокремте від нього темно зафарбований кінчик (завдовжки 2 – 3 мм). Нанесіть на нього краплю ацетоарсеїну і покрийте покривним скельцем. Зверху на препарат покладіть кілька смужок фільтрувального паперу і, притримуючи краї покривного скельця, круговими рухами ручки препарувальної голки натисніть на нього – внаслідок цього клітини розходяться в моношар. На правильно приготовленому препараті не має бути пухирців повітря, клітини мерисистеми мають рівномірно розподілитися в моношар, хромосоми – чітко зафарбовані. За допомогою об’єктива 40x знайдіть метафазну пластинку, підрахуйте число хромосом, розгляньте їх морфологію.

**Завдання 3.** Визначте мітотичний індекс у мерисистемі корінця цибулі на приготовленому препараті. Користуючись об’єктивом 40x, дослідіть приблизно 100 клітин. Розгляньте і підрахуйте клітини на стадіях профазі (П), метафазі (М), анафазі (А), телофазі (Т) й інтерфазі (І). Дані занесіть у таблицю.

Поле зору	Кількість клітин на стадії					
	П	М	А	Т	І	Всього

Дані підсумуйте і вирахуйте мітотичний індекс ( $I_M$  в %) для мерисистеми корінця цибулі за формулою:

$$I_M = \frac{(П+М+А+Т) \cdot 100}{\text{всього клітин}} .$$

**Питання для самостійного опрацювання.** Основні положення хромосомної теорії спадковості. Каріотип. Морфологічні типи хромосом. Політенні хромосоми, хромосоми типу “лампових щіток”. Морфологія і структура хромосом. Як називаються хромосоми, плечі яких мають різну чи однакову довжину? Як називається термінальна ділянка хромосоми? Як називається процес, що є основою утворення політенних хромосом? Як називається сукупність ознак, за якими можна ідентифікувати даний набір хромосом. Рівні просторової організації хроматину. Компоненти хроматину еукаріот: нуклеосоми, гістони та негістонові білки. Для чого необхідний гістон  $H1$ ? Мітоз, мейоз, їх біологічна роль. Мітотичний цикл, мітотичний індекс. Яка фаза поділу клітини є оптимальною для опису каріотипу? Як називається фаза мітозу, під час якої відбувається поділ центромер? Як називається ділянка хромосоми, до якої кріпиться нитка ахроматинового веретена? У результаті якого поділу клітини кількість хромосом зменшується удвічі? Якщо соматична

клітина має 24 хромосоми, то яка кількість бівалентів у профазі I мейозу? Якщо соматична клітина має 48 хромосом, то скільки хроматид відходить до кожного полюса в анафазі другого мейотичного поділу?

### Література

1. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С.В. Демидов, Г.Д. Бердишев, Д.М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 32 – 52.
2. Загальна і молекулярна генетика : практикум / С.В. Демидов, В.Ф. Безруков, А.В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 132 – 152.
3. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 41 – 56.

## Лабораторна робота № 3

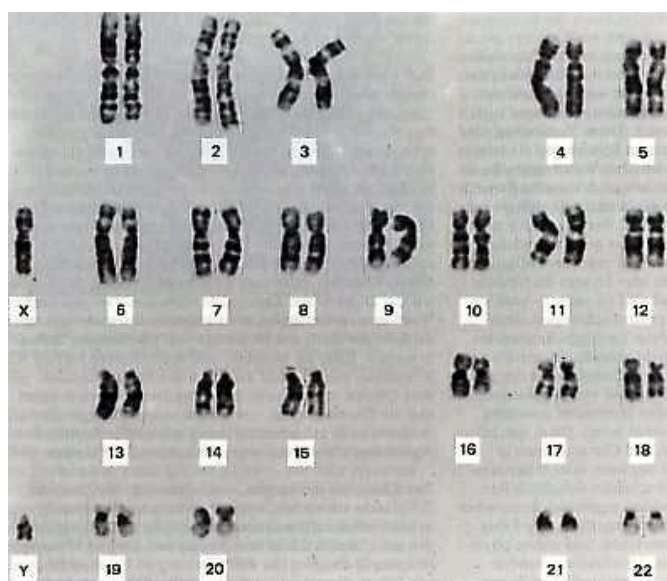
### Дослідження статевого хроматину. Експрес-діагностика кількості Х-хромосом

**Мета:** ознайомитися із каріотипом людини, оволодіти технікою виготовлення тимчасового препарату метафазної пластинки клітин людини та методом ідентифікації хромосом на основі метафазної пластинки.

**Матеріали й обладнання:** мікроскоп, готові препарати каріотипів людини, фотознімок каріотипу людини, шліфовані, предметні і покривні скельця, гістологічна голка, вата, метанол, ацетоорсеїн.

**Теоретичні відомості.** Генетичний матеріал організму – це сукупність носіїв його спадкової інформації. Кожний організм характеризується постійним числом хромосом, які в метафазі мітозу мають свою певну морфологію. Тому певний систематичний хромосомний набір – суттєва характеристика виду. Кожний вид рослин і тварин має свій каріотип, що характеризується певним числом і морфологією хромосом, яка визначається насамперед розміщенням центромер, наявністю вторинних перетяжок, супутників, чергуванням еухроматинових і гетерохроматинових районів.

Ефективним методом вивчення каріотипу людини сьогодні залишається метод ідентифікації хромосом на основі метафазної пластинки. Крім того, в певних цілях використовується метод диференційного забарвлення хромосом для виявлення еухроматинових і гетерохроматинових зон. Каріотип головно зображають у вигляді ідіограми – схеми, на якій хромосоми розміщують у ряд у міру зменшення їх величини. Класифікація хромосом людини проводиться за Денверською системою, згідно з якою 23 пари хромосом класифікують на сім груп (рис. 1).



*Рис. 1. Ідіограма хромосом людини (чоловіка).*

Гр. А – хромосоми 1 – 3. Великі метацентрики з майже медіанними центромерами. Легко відрізняються.

Гр. В – хромосоми 4 – 5. Великі субметацентрики. Не відрізняються.

Гр. С – хромосоми 6 – 12. Середні субметрацентрики. Х-хромосома подібна до хромосоми 6. Найважча група щодо ідентифікації індивідуальних хромосом.

Гр. Д – хромосоми 13 – 15. Великі акроцентрики.

Гр. Е – хромосоми 16-18. Короткі хромосоми з медіанними (хр.16), субметадіанними (хр.17), і субметадіанними (хр.18) центромерами, 16 та 17 мають вторинну перетяжку.

Гр. F – хромосоми 19 – 20. Короткі метацентрики. Між собою не розрізняються.

Гр. J – хромосоми 21 і 22. Короткі акроцентрики. Мають супутників.

У-хромосома подібна за розмірами до 21 та 22 хромосом, не має супутника. Отже, каріотип чоловічої клітини, на відміну від жіночої, має 5 маленьких акроцентриків.

У каріотипі людини при фарбуванні основними барвниками виявляється невелике дископодібне тільце, яке називають статевим хроматином, або тільцем Барра. Воно міститься під ядерною оболонкою інтерфазних ядер більшості (60 – 70 %) клітин жіночої статі. Тільце Барра – це конденсована Х-хромосома.

У каріотипах людей іноді спостерігають зміни кількості і структури хромосом порівняно з нормою, що ведуть до розвитку спадкових хворіб. До широко розповсюджених хромосомних захворювань людини належить синдром Дауна – захворювання, викликане нерозходженням 21 пари хромосом, генотип якого записується: 47, XX (або XY) 21+1. До хворіб, викликаних зміною числа статевих хромосом, належать синдроми Шерешевського – Тернера, 45(XO) – моносомія, і синдром Клайнфельтера, 47(XXY). Зустрічаються також трисомія за Х-хромосомою 47(XXX), полісомія за У-хромосомою 47(XYY) та ін.

Крім зміни числа наборів хромосом, спостерігаються і перебудови хромосом у каріотипі людини: делеції, дуплікації, інверсії, транслокації. Їх можна виявити методом диференційного фарбування хромосом. Прикладом такого захворювання є синдром “котячого крику”, який проявляється при втраті одного плеча п’ятої пари хромосом.

### **Завдання роботи**

**Завдання 1. Вивчення каріотипу людини.** Вивчіть та охарактеризуйте каріотип людини. Під імерсією розгляньте метафазні пластинки готових препаратів із чітким зображенням і певним розкидом хромосом. Підрахуйте число хромосом і встановіть, кому належить каріотип – чоловічій чи жіночій статі.

Розгляньте виданий вам фотознімок каріотипу людини та розподіліть хромосоми у вигляді ідіограми згідно з Денверською системою. Визначте, кому належить виданий вам каріотип – чоловікові чи жінці.

**Завдання 2. Експрес-діагностика кількості Х-хромосом.** Ознайомтеся з морфологією статевого хроматину епітеліальних клітин слизової оболонки

порожнини рота та методом експрес-діагностики кількості конденсованих Х-хромосом. Для цього 1) шліфованим стерильним скельцем чи металічним шпателем зробіть зішкряб зі слизової порожнини рота (з внутрішньої поверхні щік); 2) розподіліть зішкряб рівномірно посередині предметного скла і підсушіть; 3) зафарбуйте препарат, капнувши на мазок 1 – 2 краплі ацетоорсеїну, і витримайте 15 хв; 4) накрийте препарат покривним скельцем і за допомогою фільтрувального паперу усуньте рештки барвника. Дослідження препарату під мікроскопом почніть з малого збільшення. Знайшовши ділянку з великою кількістю клітин, перейдіть до масляної імерсії.

Підрахуйте 100 інтерфазних ядер, відмічаючи при цьому кількість ядер зі статевим хроматином. Установіть процент ядер зі статевим хроматином. Розміщення ядер на препараті може бути таким, що статевий хроматин перебуватиме поза площиною поля зору, очевидно, що ця структура виявляється в ядрах не всіх клітин.

Зарисуйте клітини, в ядрах яких наявний статевий хроматин, і клітини, у яких його нема. У висновку опишіть морфологічні особливості і функціональне значення статевого хроматину.

**Запитання для самоопрацювання.** Скільки груп зчеплення у людини? Скільки бівалентів хромосом утворюється в диплотені клітин людини? Статевий хроматин і дозова компенсація генів Х-хромосоми. Наслідком чого є наявність тілець Барра в ядрах соматичних клітин? Яка кількість тілець Барра в інтерфазній клітині в особини з генотипом ХХХХУ? Який організм розвинеться із зиготи, що має генотип ХХУ у людини? Який генотип спричиняє розвиток синдрому Шерешевського – Тернера у людини? Які ознаки називають голандричними? Які ознаки успадковуються у людини як зчеплені зі статтю, обмежені і контрольовані статтю? Яку назву має ген, наявний у генотипі лише в одному екземплярі? Як називають організм із набором хромосом  $2n-1$ ?

## Література

1. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 32 – 52.
2. Загальна і молекулярна генетика : практикум / С.В. Демидов, В.Ф. Безруков, А.В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 132 – 152.
3. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 41 – 56.

# ЗРАЗОК ОФОРМЛЕННЯ ЗВІТУ ПРО ВИКОНАННЯ ЛАБОРАТОРНОЇ РОБОТИ

## Лабораторна робота №4

**Тема.** Аналіз успадкування при моногібридному схрещуванні

**Мета:** оволодіти технікою постановки генетичного експерименту – схрещування різних ліній дрозофіли, навчитися проводити генетичний аналіз за результатами моногібридного схрещування та визначати тип успадкування ознаки.

**Матеріали й обладнання:** бінокулярна лупа, пластинка-поле, пензлик, наркотизатор, ефір, вата, пробірки із середовищем для дрозофіли, дика і мутантні лінії дрозофіли.

### Завдання роботи

**Завдання 1.** Закладання дослідів №1 та №2.

**Завдання 2.** Аналіз нащадків першого покоління  $F_1$  дослідів №1 та №2.

**Завдання 3.** Аналіз нащадків другого покоління  $F_2$  дослідів №1 та №2.

**Завдання 4.** Висновки.

### Виконання роботи

**Завдання 1.** Закладання дослідів №1 та №2.

**Дослід №1.** У пробірку 1 помістили 3 самки дикого типу і 3 самців мутантного типу з чорним тілом (*ebony*, аутосомна ознака).

У пробірку 2 помістили 3 самки мутантного типу з чорним тілом (*ebony*) і 3 самців дикого типу.

**Дослід №2.** У пробірку 1а помістили 3 самки дикого типу і 3 самців мутантного типу з жовтим тілом (*ebony*, зчеплена зі статтю ознака).

У пробірку 2а помістили 3 самки мутантного типу з жовтим тілом (*yellow*) і 3 самців дикого типу.

Із пробірок 1 і 2 дослідів №1 та №2 через 5 днів видалили батьків.

**Завдання 2.** Провели аналіз нащадків  $F_1$  дослідів №1 та №2 окремо з кожної пробірки. Для цього підморили мух, розділили та підраховали їх за статтю і фенотипом. Занесли результати аналізу нащадків  $F_1$  обох дослідів у таблицю (число самок та самців кожного фенотипового класу).

Помістили у дві пробірки зі свіжим поживним середовищем по п'ять самок та самців  $F_1$  на друге покоління дослідів №1 та №2. Пробірки підписали.

Із пробірок № 1 та №2, посаджених на  $F_2$ , через 5 днів видалили мух  $F_1$ .

**Завдання 3.** Провели аналіз нащадків  $F_2$  дослідів №1 і №2. Розділили і підраховали підморених мух за статтю та фенотипом. Занесли результати  $F_2$  у таблицю.



Таблиця 1.

*Аналіз нащадків F<sub>1</sub> і F<sub>2</sub>.*

*Дослід 1. Моногібридне схрещування.*

Дата	№ пробірки	Батьки	Аналіз нащадків	Примітка
1	2	3	4	
5.09	1	♀ (сіре тіло) x ♂ (чорне тіло)	<u>Аналіз F<sub>1</sub>:</u> Сіре тіло: 18 ♀, 19 ♂	
	2	♀ (чорне тіло) x ♂ (сіре тіло)	Сіре тіло: 17 ♀, 20 ♂	
	1	<u>на F<sub>2</sub>:</u> 5 ♀ x 5 ♂ з пробірки № 1	<u>Аналіз F<sub>2</sub>:</u> Сіре тіло: 23 ♀, 25 ♂ Чорне тіло: 9 ♀, 10 ♂	
	2	5 ♀ x 5 ♂ з пробірки № 2	Сіре тіло: 20 ♀, 24 ♂ Чорне тіло: 8 самок, 9 ♂ <hr/> Всього: сіре тіло: 43 ♀, 49 ♂; чорне тіло: 17 ♀, 19 ♂	

Таблиця 2.

*Статистична обробка результатів F<sub>2</sub>*

*Гіпотеза: розщеплення за фенотипом 3:1*

Класи	Фактичне розщеплення (Ф)	Теоретичне розщеплення (Т)	Відхилення (Ф – Т)	(Ф – Т) <sup>2</sup>
Сіре тіло	92	96	-4	16
Чорне тіло	36	32	4	16

$$X^2 = \frac{(Ф - Т)^2}{Т} = 0,167 + 0,5 = 0,667$$

Ступінь вільності (ν) = к-сть класів – 1 = 2 – 1 = 1

Імовірність 0,5 > P > 0,2.

**Висновок.** Оволоділи технікою закладання дослідів моногібридного схрещування та логікою генетичного аналізу. Установили, що ознака – чорне тіло дрозофіли – успадковується як моногенна – розщеплення у досліді відповідає 3:1.

# ПРАКТИЧНІ ЗАНЯТТЯ

## Практичне заняття № 1

### Успадкування моногенних ознак

**Мета:** оволодіти основними поняттями і термінами та навчитись розв'язувати задачі, в яких аналіз ведеться за однією, двома і більше ознаками, що контролюються незчепленими генами.

#### План заняття

**Завдання 1.** Дайте відповіді на питання:

- 1.1. Яке схрещування називається моногібридним?
- 1.2. Яке схрещування називається дигібридним?
- 1.3. Яке схрещування називається полігібридним?
- 1.4. Що стверджують закономірності успадкування, відкриті Г. Менделем?
- 1.5. У яких випадках застосовується метод  $\chi^2$ ?
- 1.6. Які є види взаємодії алельних генів?
- 1.7. Що таке явище множинного алелізму?
- 1.8. Що таке аналізуюче схрещування та які висновки можна зробити на основі отриманих результатів?
- 1.9. Що таке пенетрантність та експресивність? Наведіть приклади ознак.
- 1.10. Що таке норма реакції? Як графічно відображається норма реакції?

**Завдання 2.** Дайте правильну відповідь:

2.1. Виберіть алельні ознаки:

- а) гладенька поверхня плодів;
- б) волосистість плодів;
- в) червоне забарвлення плодів;
- г) зморшкувата поверхня плодів.

2.2. Який вид схрещування використовують для встановлення генотипів досліджуваних особин і типу успадкування ознаки:

- а) аналізуюче;
- б) обернене;
- в) зворотне;
- г) реципрокне;
- д) пряме;
- е) циклічне.

2.3. Під час утворення статевих клітин у кожену гамету потрапляє тільки один з алельних генів. Це закон:

- а) Т.Х. Моргана;
- б) чистоти гамет;
- в) Менделя;
- г) М.І. Вавилова.

2.4. Автором правила чистоти гамет є:

- а) Т.Х. Морган;
- б) У. Бетсон;

- в) Г. Мендель;
- г) Т. Бовері.

2.5. Яку кількість гамет продукує гексагетерозигота:

- а) 32;
- б) 12;
- в) 64;
- г) 24;
- д) 16?

2.6. Яка умова є необхідною для збігання кількості генотипових та фенотипових класів у потомстві у  $F_2$  при моногібридному схрещуванні?

- а) повне домінування;
- б) міжжалельна комплементация;
- в) наявність множинного алелізму;
- г) неповне домінування;
- д) епістатична дія неалельного гена.

2.7. Співвідношення за фенотипом при дигібридному схрещуванні у  $F_2$  буде:

- а) 9 : 3 : 3 : 1;
- б) 3 : 1;
- в) 1 : 2 : 1;
- г) одноманітні.

2.8. Виберіть організми-дигетерозиготи:

- а) ааввсс;
- б) ааВвСс;
- в) АаВвсс;
- г) АаввСс.

2.9. Схрещування потомства з однією з батьківських форм називають:

- а) аналізуючим;
- б) оберненим;
- в) зворотним;
- г) реципрокним;
- д) прямим;
- е) кросбридингом.

2.10. Диференційна смертність генотипів веде до:

- а) відхилень у розщепленні за фенотипом;
- б) зміни структури гена;
- в) зміни взаємодії алелей гена;
- г) одноманітності генотипів у популяціях.

**Завдання 3.** Розв'яжіть задачі:

3.1. У вівса імунність до головної домінує над вразливістю до цієї хвороби. Яке потомство можна отримати від схрещування гомозиготних імунних і вразливих головної рослин? Що можна отримати від схрещування між собою таких гібридів? Який результат дасть обернене схрещування рослин  $F_1$  з батьківською неімунною формою?

3.2. При схрещуванні сірих курей з білими все потомство виявилось сірим. У другому випадку це потомство схрещувалося знову з білим. У результаті другого схрещування отримали 172 особини, з яких 75 було білих і 87 сірих. Які генотипи вихідних форм та їх потомків в обох схрещуваннях?

3.3. У людини кароокість домінує над синьоокістю. Синьоокий чоловік, обидва батьки якого мали карі очі, одружився з карокою жінкою, батько якої мав карі очі, а мати – сині. Від цього шлюбу народилася одна дитина з синіми очима. Визначте генотипи всіх згаданих осіб.

3.4. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків. Батьки одного з них мають першу і другу групи крові, а батьки другого – другу і четверту. Дослідження показали, що діти мають першу і другу групи крові. Установіть, хто чий син? У матері перша група крові, а у батька – четверта. Чи можуть діти успадкувати групу крові одного з батьків?

3.5. Забарвлення шерсті у кроликів контролюється 4 алельними генами: С, с<sup>sh</sup>, с<sup>h</sup>, с (гени представлені у порядку зменшення домінантності: С – колір агуті (сірий), с<sup>sh</sup> – шиншила (світло-сірий), с<sup>h</sup> – гімалайський, с – альбінос). При яких комбінаціях генотипів батьків можливе народження кроликів-альбіносів?

3.6. Скільки типів гамет продукує октагетерозигота? Скільки типів гамет продукує організм із генотипом AaBbCcDdEeFfGgHhIiJj?

3.7. Відомо, що нормальний ріст у вівса домінує над гігантизмом, а рання стиглість – над пізньостиглістю. Усі вихідні рослини гомозиготні, і гени обох ознак містяться в різних хромосомах. Які ознаки матимуть гібриди ранньостиглого вівса нормального росту з пізньостиглими гігантського росту? Яким буде результат від схрещування таких гібридів між собою?

3.8. При схрещуванні високої рослини зеленого горошку з жовтим круглим насінням з карликовою рослиною із зеленим круглим насінням було одержано 3/8 – високих рослин із зеленим круглим насінням, 3/8 – карликових із зеленим круглим насінням, 1/8 – високих із зеленим зморшкуватим насінням, 1/8 – карликових із зеленим зморшкуватим насінням. Визначте генотипи всіх рослин.

3.9. У племінному господарстві протягом кількох років схрещували чорних комолих биків із чорними комолими коровами, внаслідок чого було отримано 95 голів молодняка, серед яких 49 – чорних комолих телят, 24 – чорних рогатих, 17 – червоних комолих, 5 – червоних рогатих. Чи можна на основі результатів цього схрещування встановити, як успадковуються ці ознаки. З'ясуйте генотипи вихідних тварин.

3.10. Морська свинка з короткою чорною шерстю схрещена з особиною, що має довгу білу шерсть. Отримано 76 потомків, із них 37 мають довгу чорну шерсть і 39 – довгу білу. Визначте генотипи вихідних форм.

### Література

1. Барна І. Загальна біологія : збірник задач / І. Барна. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2006. – С. 85 – 208.
2. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 52 – 60.
3. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С. Р. Рушковський, С. С. Киряченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 301 – 305.
4. Загальна і молекулярна генетика : практикум / С. В. Демидов, В. Ф. Безруков, А. В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 13 – 21.
5. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В. О. Федоренко, Я. І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 5 – 88.
6. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 6 – 17.

## Практичне заняття № 2

### Взаємодія неалельних генів

**Мета:** ознайомитись із генетичними основами взаємодії неалельних генів при визначенні ознаки та навчитись розв'язувати задачі, у яких ведеться аналіз ознаки, що контролюється кількома неалельними генами.

#### План заняття

**Завдання 1.** Дайте відповіді на питання:

- 1.1. Які дані дають змогу припускати, що ознака контролюється двома неалельними генами, які взаємодіють між собою?
- 1.2. У чому суть комплементарної взаємодії генів?
- 1.3. Чи можна при схрещуванні двох мутантних ліній дрозофіли отримати потомство з ознаками дикого типу?
- 1.4. Який можливий біохімічний механізм комплементарної взаємодії генів?
- 1.5. Що таке епістаз? Які типи епістазу існують? Чим відрізняється епістаз від домінування?
- 1.6. Який біохімічний механізм епістатичної дії гена?
- 1.7. Що таке кількісні ознаки? Як визначають їх варіабельність?
- 1.8. Що таке полімерні гени? Як визначити, скільки полігенів контролює кількісну ознаку?
- 1.9. Як успадковуються ознаки при кумулятивній полімерії?
- 1.10. Що таке некумулятивна полімерія?
- 1.11. Що таке плейотропна дія генів?
- 1.12. Чи є якісь переваги для організмів в тому, що дана ознака визначається кількісно, тобто багатьма парами генів, а не якісно, тобто однією або невеликим числом пар генів?

**Завдання 2.** Виберіть правильну відповідь:

- 2.1. Вкажіть явище, коли один ген впливає на вираження кількох ознак?
  - а) плейотропія;
  - б) політенія;
  - в) поліплоїдія;
  - г) множинний алелізм.
- 2.2. Вкажіть форми взаємодії неалельних генів:
  - а) полімерія;
  - б) повне домінування;
  - в) епістаз;
  - г) кодомінування;
  - д) наддомінування;
  - е) плейотропія.
- 2.3. Полімерія – це взаємодія між:
  - а) алелями різних генів;
  - б) алелями одного і того ж гена;
  - в) рідкісними групами зчеплення;
  - д) генами Х- і У-хромосом;
  - е) кластерами генів.

2.4. Яке розщеплення характерне для комплементарності?

- а) 9:3:3:1;                      б) 9:7;                              в) 9:6:1;  
г) 13:3;                            д) 9:3:4;                            е) 15:1.

2.5. Тип взаємодії неалельних генів, коли один ген пригнічує прояв іншого, – це:

- а) плейотропія;                      г) кодомінування;  
б) неповне домінування;      д) полімерія;  
в) епістаз;                            е) комплементарність.

**Завдання 3.** Розв'яжіть задачі:

3.1. У першому поколінні від схрещування голубих та коричневих кролів усі кроленята були чорними, а у другому – 38 чорних, 15 голубих, 17 коричневих та 3 світлоголубих. Як це пояснити? Які генотипи батьків та потомства?

3.2. Від схрещування чорно-білої та бурої собак породи кокер-спаніель народилося п'ять щенят: 1 чорне, 1 буре, 1 чорно-біле і 2 буро-білих. Установіть генотипи батьків та потомків. Що одержимо, якщо буро-білих потомків зворотно схрестити з чорно-білою самкою?

3.3. Від схрещування двох сортів гарбуза, що мають білі і жовті плоди, перше покоління виявилось білоплідним, а у другому поколінні отримали наступне розщеплення: 12 білоплідних, 3 жовтоплідних і 1 із зеленими плодами. Визначте характер успадкування забарвлення і генотипи всіх форм. Як називається такий тип успадкування?

3.4. У результаті схрещування двох рослин пахучого горошку – з білими пазушними і білими верхівковими квітками отримано такі результати:

- F<sub>1</sub> всі рослини з червоними пазушними квітками.
- F<sub>2</sub> 415 рослин з червоними пазушними квітками;
- 140 рослин з червоними верхівковими квітками;
- 350 рослин з білими пазушними квітками;
- 95 рослин з білими верхівковими квітками.

Як успадковуються дані ознаки? Які рослини необхідно взяти для проведення аналізуючого схрещування?

3.5. При схрещуванні зелених папужок-нерозлучників між собою одержано потомство із 55 зелених, 18 жовтих, 17 голубих і 6 білих папужок. Установіть характер успадкування забарвлення і генотипи всіх форм.

3.6. Від схрещування гарбуза з плодами сферичної форми з гарбузом, плоди якого також мають сферичну форму, в першому поколінні отримують гарбузи з плодами дископодібної форми. У потомстві цих рослин з'являється 3 фенотипових класи у співвідношенні 9/16 з дископодібними плодами, 6/16 – зі сферичними і 1/16 – із видовженими. Яке потомство отримають від схрещування батьківської форми з гарбузом дископодібної форми, одержаним у першому поколінні?

3.7. Вуха кролів породи “баран” 30 см завдовжки, у інших порід – 10 см. Припустимо, що різниця в довжині вух залежить від двох пар генів з

однозначною дією. Генотип баранів –  $L_1L_1L_2L_2$ , звичайних –  $l_1l_1l_2l_2$ . Установіть довжину вух кролів  $F_1$  і всіх можливих генотипів у  $F_2$ .

3.8. Рослина, гомозиготна за трьома парами рецесивних генів, має висоту стебла 32 см, а гомозиготна за домінантними алелями цих генів – 50 см. Вплив окремих домінантних генів на ріст однаковий і сумується у  $F_2$ . Від схрещування цих рослин отримано 192 потомки. Скільки з них будуть мати генетично обумовлений ріст 44 см?

3.9. Припустимо, що у людини різниця в кольорі шкіри обумовлена в основному двома парами генів, які розщеплюються незалежно:  $A_1A_1A_2A_2$  – чорна шкіра,  $a_1a_1a_2a_2$  – біла шкіра. Будь-які три домінантні алелі дають темну шкіру, будь-які два – смагляву, один – світлу. 1) Визначте генотипи батьків, які обидва смагляві та мають одну чорну й одну білу дитину; 2) смагляві батьки мають смаглявих дітей; 3) один із батьків смаглявий, другий – світлий. Із великої кількості дітей  $3/8$  було смаглявих,  $3/8$  – світлих,  $1/8$  – темних і  $1/8$  – білих. Визначте генотипи батьків.

3.10. Припустимо, що різниця у врожайності між двома чистими сортами вівса, один з яких дає 4 г зерна, а інший – близько 10 г на одну рослину, залежить від трьох полігенів  $A_1, A_2, A_3$ . Якими будуть фенотипи  $F_1$  і  $F_2$  поколінь від схрещування сортів між собою?

## Література

1. Барна І. Загальна біологія : збірник задач / І. Барна. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2006. – С. 85 – 208.
2. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 61 – 67.
3. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кириченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 93 – 95; 101 – 112.
4. Загальна і молекулярна генетика : практикум / С. В. Демидов, В. Ф. Безруков, А.В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 21 – 25.
5. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В.О Федоренко, Я.І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 89 – 144.
6. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 194 – 207.

## Практичне заняття № 3

### Генетика статі

**Мета:** оволодіти термінами, поняттями та основними закономірностями успадкування ознак, зчеплених зі статтю, та навчитись розв'язувати задачі, в яких аналізуються ознаки, що контролюються зчепленими зі статтю генами.

### План заняття

**Завдання 1.** Дайте відповіді на питання:

- 1.1. Які типи визначення статі існують у природі?
- 1.2. Які хромосомні механізми визначення статі у тварин і рослин Вам відомі?
- 1.3. Які ознаки називаються зчепленими зі статтю, контрольовані та обумовлені статтю?
- 1.4. Яке схрещування називається реципрокним?
- 1.5. З якою метою ставлять реципрокне схрещування?
- 1.6. Що стверджує балансова теорія К. Бріджеса?
- 1.7. Що стверджує фізіологічна теорія Р. Гольдшмідта?
- 1.8. Що таке крис-крос успадкування?
- 1.9. У чому полягає явище псевдомінантності?
- 1.10. Чим характеризується синдром, що називається тестикулярною фемінізацією?

**Завдання 2.** Виберіть правильну відповідь:

- 2.1. Метагамний тип передбачає визначення статі:
  - а) у процесі запліднення яйцеклітини
  - б) ще до запліднення яйцеклітини;
  - в) у період ембріонального розвитку під впливом умов середовища;
  - г) випадково.
- 2.2. При голандричному успадкуванні:
  - а) ознаки успадковуються від батька до синів;
  - б) сини успадковують ознаки матері, а дочки – батька;
  - в) дочки успадковують ознаки матері, а сини – батька;
  - г) сини і дочки успадковують ознаки матері.
- 2.3. Гетеросоми – це:
  - а) політенні хромосоми;
  - б) конденсований статевий хроматин;
  - в) В-хромосоми;
  - г) статеві хромосоми.
- 2.4. У яких наведених нижче організмів гомогаметною є чоловіча стать:
  - а) людина;
  - б) вовк;
  - в) курка;
  - г) дрозоділа?



2.5. У яких випадках гемофілія розвивається в осіб чоловічої статі:

- а) коли батько має ген гемофілії у Х-хромосомі;
- б) коли мати гомозиготна за нормальним зсіданням крові, а батько – гемофілік;
- в) коли мати має ген гемофілії в одній із Х-хромосом;
- г) коли мати гетерозиготна і хворіє на гемофілію?

2.6. Які схрещування треба провести, щоб визначити, чи рецесивна мутація є аутосомною, чи зчепленою зі статтю:

- а) аналізуюче;
- б) до третього покоління;
- в) обернене;
- г) пряме й обернене?

2.7. Які дані, отримані у схрещуваннях, дають змогу припустити, що ознака зчеплена зі статтю:

- а) коли у потомстві ознака розподіляється нерівномірно між особинами різних статей;
- б) коли у потомстві ознака розподіляється рівномірно між особинами різних статей;
- в) коли співвідношення у розподілі ознаки між статями є 1:1;
- г) коли особини з домінантною ознакою сягають 50 % і належать одній статі?

2.8. Коли відбувається крис-крос успадкування:

- а) при реципрокних схрещуваннях;
- б) коли гетерогаметна стать має рецесивний фенотип, а гомогаметна – домінантний;
- в) коли гомогаметна стать є рецесивною гомозиготою, а гетерогаметна – з домінантним проявом ознаки;
- г) у гомогаметної статі має бути гетерозиготний стан?

2.9. Що характерно для ознак, залежних від статі:

- а) вони є лише в однієї статі;
- б) вони є лише у самок;
- в) вони є лише у самців;
- г) різний ступінь прояву ознаки у різних статей?

2.10. Що характерно для ознак, обмежених статтю:

- а) вони є лише у однієї статі;
- б) вони є лише у самок;
- в) вони є лише у самців;
- г) різний ступінь прояву ознаки у різних статей?

**Завдання 3.** Розв'яжіть задачі:

3.1. Якщо у самця дрозофіли гени А і Z зчеплені в аутосомах і перебувають у гетерозиготному стані, а ген F локалізований в Х-хромосомі, то які типи гамет може утворювати цей самець?

3.2. У лабораторії схрещували червонооких мух дрозофіл із червоноокими самцями. У потомстві виявилось 69 червонооких і білооких самців і 71

червоноока самка. Визначте генотипи батьків і потомства, коли відомо, що червоноокий колір домінує над білим, а гени кольору очей містяться в Х-хромосомі.

3.3. У курей відомий зчеплений зі статтю рецесивний ген з летальним ефектом без видимого прояву. Яким буде співвідношення статей у потомстві гетерозиготного за цим геном півня і нормальної курки?

3.4. Яких дітей можна чекати від шлюбу між жінкою – гетерозиготною носійкою дальтонізму – і чоловіком із нормальним зором? Ознака зчеплена зі статтю.

3.5. Смугастість забарвлення курей визначається зчепленим зі статтю домінантним геном В, а відсутність смугастості – його рецесивною алеллю в. Які можливі генотипи і фенотипи потомків  $F_1$  і в  $F_2$  від схрещування смугастої курки з білим півнем?

3.6. Чоловік, хворий на дальтонізм і глухоту, одружився з жінкою, нормальною за обома ознаками. У них народився глухий син, який водночас був дальтоніком, та дочка – дальтонік з хорошим слухом. Визначте імовірність народження у цій сім'ї дочки з обома аномаліями, коли відомо, що дальтонізм і глухота передаються як рецесивні ознаки, проте дальтонізм зчеплений з Х-хромосомою, а глухота – аутосомна ознака.

3.7. Гіпертрихоз успадковується як зчеплена з У-хромосомою ознака, що проявляється на 17 році життя. Одна з форм іхтіозу успадковується як рецесивна, зчеплена з Х-хромосомою ознака. У сім'ї, де жінка нормальна за обома ознаками, а чоловік має тільки гіпертрихоз, народився хлопчик з ознаками іхтіозу. Визначте імовірність прояву у цього хлопчика гіпертрихозу. Установіть імовірність народження у цій сім'ї дітей без обох аномалій та їх стать. Яка імовірність того, що наступна дитина в цій сім'ї буде також без двох аномалій?

## Література

1. Барна І. Загальна біологія : збірник задач / І. Барна. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2006. – С. 337 – 388.
2. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В.О Федоренко, Я.І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 145 – 184.
3. Загальна і молекулярна генетика : практикум / С. В. Демидов, В. Ф. Безруков, А.В. Сиволоб та ін. – К. : Фітосоціоцентр, 2005. – С. 27 – 32.
4. Генетика : підруч. / А. В. Сиволоб, С.Р. Рушковський, С.С. Кириченко та ін. / за ред. А. В. Сиволоба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 113 – 115.
5. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С. В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 68 – 79.
6. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 236 – 258.

## Практичне заняття № 4

### Зчеплене успадкування генів. Кросинговер

**Мета:** ознайомитись із закономірностями успадкування ознак, зчеплених між собою, навчитися розв'язувати задачі, в яких аналізуються ознаки, що контролюються зчепленими генами.

#### План заняття

**Завдання 1.** Дайте відповіді на запитання:

- 1.1. Які гени називаються зчепленими?
- 1.2. Що таке повне зчеплення генів?
- 1.3. Який процес порушує зчеплення генів?
- 1.4. Що таке кросинговер?
- 1.5. Назвіть основні положення хромосомної теорії спадковості.
- 1.6. Як здійснюється розрахунок частоти кросинговеру?
- 1.7. Що таке одиниця рекомбінації?
- 1.8. Що є основою для побудови генетичних карт?
- 1.9. Які Ви знаєте цитологічні докази перебігу кросинговеру?
- 1.10. Що таке інтерференція та коінциденція?

**Завдання 2.** Виберіть правильну відповідь:

- 2.1. Гени, розміщені в одній хромосомі, успадковуються зчеплено. Це закон:
  - а) Т.Х. Моргана;
  - б) зчепленого успадкування;
  - в) М. І. Вавилова;
  - г) II закон Менделя.
- 2.2. Одиницею виміру відстані між генами є:
  - а) кросинговер;
  - б) теломера;
  - в) центромера;
  - г) морганіда;
  - д) кількість пар нуклеотидів;
  - е) кілобаз.
- 2.3. Зчеплення генів – це:
  - а) явище формування генних кластерів;
  - б) локалізація генів у статевій хромосомі;
  - в) явище перекривання кодуєчих ділянок двох генів;
  - г) сумісне успадкування двох або більше генів у тих самих комбінаціях, що й у батьків;
  - д) сумісна дія двох чи більше неалельних генів.
- 2.4. Синаптонемний комплекс – це:
  - а) промениста зона, яка формується на стадії профазі;
  - б) кільцеподібні структури, утворені бівалентами;
  - в) субмікроскопічна структура, яка формується кожною парою гомологічних хромосом на стадії зиготени у профазі I мейозу.
- 2.5. Генетичною рекомбінацією називають:
  - а) явище нерцепного обміну між молекулами нуклеїнових кислот;

- б) реципрокний обмін генетичним матеріалом між двома гомологічними хромосомами;
- в) явище внутрішньомолекулярних перебудов;
- г) перенесення генетичного матеріалу від клітини до клітини під час кон'югації.

2.6. Генетична карта – це схема:

- а) локалізації сайтів рестрикції на молекулі ДНК;
- б) відносного розташування генів, що містяться в одній групі зчеплення;
- в) послідовності нуклеотидів у ДНК;
- г) послідовності триплетів у ДНК;
- д) відповідності між генетичними кодами й амінокислотами.

2.7. Інтерференцією називають явище:

- а) взаємовпливу двох сусідніх кросинговерів при одночасному перебігові;
- б) взаємовпливу близько розташованих генів;
- в) впливу молекул-ефекторів на експресію структурних генів;
- г) впливу регуляторних генів на експресію структурних генів;
- д) відповідності між генетичними кодами й амінокислотами.

2.8. Нерівний кросинговер веде до:

- а) утворення реципрокних продуктів;
- б) поліпшення життєздатності особин;
- в) зниження результату комбінаційної мінливості;
- г) виникнення делецій та дуплікацій;
- д) відхилення у прояві ознаки від генотипу організму.

2.9. Мітотичний кросинговер веде до:

- а) утворення реципрокних продуктів;
- б) поліпшення життєздатності особин;
- в) знижує результат комбінаційної мінливості;
- г) виникнення делецій та дуплікацій;
- д) відхилення у прояві ознаки від генотипу організму.

2.10. Незаконна рекомбінація відбувається за наявності:

- а) бактеріофагів;
- б) *F*-плазмід;
- в) мобільних генетичних елементів;
- г) вірусів.

**Завдання 3.** Розв'яжіть задачі:

3.1. Унаслідок аналізуючого схрещування тригетерозиготи у  $F_2$  виявлене таке розщеплення:

AaBbCc – 150;	Aabbcc – 37;
aabbcc – 143;	aaBbCc – 42;
AaBbcc – 70;	AabbCc – 8;
aabbCc – 65;	aaBbcc – 6.

Визначте порядок розміщення генів і відстані між ними. Яка величина кросинговеру, якщо частка некросоверних особин aabb в  $F_2$  складає 12,25 %?

3.2. Гени E, D, L, M, N містяться на 17,2; 18,9; 30,1; 35; 39,8 сМ генетичної карти. З якою частотою відбувається кросинговер між генами D і N?

3.3. Маємо генотип  $\underline{A} \underline{BC}$ . Гени B і C зчеплені, і кросинговер між ними –  
a b c

становить 40 %. Установіть пропорцію всіх типів гамет цієї тригетерозиготи.

3.4. Схрещують дві лінії дрозофіли  $b^+pr^+$  (сіре тіло, червоні очі – гени II групи зчеплення) і  $b pr$  (чорне тіло, яскраво- червоні очі). Кросинговер між генами  $b-pr$  складає 6 % (кросинговер у самців дрозофіли не відбувається). Спробуйте встановити розщеплення в  $F_2$ . Визначте, яким буде  $F_2$  від схрещування ліній  $b^+pr$  і  $bpr^+$ .

3.5. При схрещуванні самки дрозофіли, дигетерозиготної за генами  $m$  і  $n$ , отримано таке розщеплення за фенотипом: 47:3:3:47: а) Чи спостерігається зчеплене успадкування, чи вільне комбінування генів? б) як комбінуються гени у парних хромосомах? в) визначте відстань між генами M і N.

3.6. У ділянці X-хромосоми містяться гени групи крові (Xd), очного альбінізму (a), іхтіозу (i) та ангікератоми (ac). Відстань між генами Xd та ac 28 сантиморган, між Xd та i – 11, між Xd – 18, між a та ac – 10, між i та a – 7. Побудуйте генетичну карту хромосоми.

3.7. Схрещена гомозиготна висока рослина томату з кулястими плодами з гомозиготною карликовою з грушеподібними плодами. У  $F_2$  від цього схрещування одержано таке розщеплення: 1650 високих із кулястими і 230 високих із грушеподібними плодами, 220 карликових із кулястими і 400 карликових із грушеподібними плодами. Пояснити одержані результати, визначити генотипи вихідних рослин, генотип і фенотип гібридів  $F_1$ .

3.8. У томатів високий ріст стебла домінує над карликовим, а шароподібна форма плоду – над грушеподібною, гени висоти стебла і форми плоду зчеплені і розташовуються на відстані 20 морганід. Схрещено гетерозиготну за обидвома ознаками рослину із карликовою, що має грушеподібні плоди. Яке потомство слід очікувати від цього схрещування?

### Література

1. Барна І. Загальна біологія : збірник задач / І. Барна. – Тернопіль : Підручники і посібники, 2006. – С. 409 – 491.

2. Задачі з генетики : навч. посіб. / Д. М. Голда, С.В. Демидов, Т.А. Решетняк. – К. : Фітосоціоцентр, 2004. – С. 35 – 47.

3. Генетика : підруч. / А. В. Сиволюб, С.Р. Рушковський, С.С. Кириченко та ін. / за ред. А. В. Сиволюба. – К. : Видав.-поліграф. центр “Київський університет”, 2008. – С. 115 – 124.

4. Генетика з основами селекції / С. І. Стрельчук, С.В. Демидов, Г. Д. Бердишев, Д. М. Голда. – К. : Фітосоціоцентр, 2002. – С. 68 – 79.

5. Задачі та вправи з генетики : навч. посіб. / В.О Федоренко, Я.І. Черник, Д. В. Максимів, Л. С. Боднар. – Львів : Оріяна-Нова, 2008. – С. 185 – 418.

6. Тоцький В. М. Генетика / В. М. Тоцький. – Одеса : Астропринт, 2008. – С. 391 – 438.

## ЗРАЗКИ РОЗВ'ЯЗКУ ТА ОФОРМЛЕННЯ ЗАДАЧ

Традиційне розв'язування генетичної задачі включає такі етапи:

1. Аналіз умови задачі. Цьому слугує короткий її запис. За кількісним співвідношенням особин у потомстві від схрещування визначають розщеплення, домінантність чи рецесивність ознак кількість генів, які контролюють досліджувані ознаки, характер їх взаємодії, незалежність чи зчепленість успадкування. На цьому етапі при необхідності проводять статистичну оцінку відповідності висунутих гіпотез за отриманими у досліді даними (наприклад, за допомогою методу  $\chi^2$ ), а також визначають спосіб перевірки висунутих припущень (наприклад, проведення аналізуючого схрещування).

2. Визначення характеру успадкування ознак на основі проведеного на першому етапі аналізу.

3. Аргументоване введення генів і визначення на їх основі фено- і генотипів.

4. У разі зчепленого успадкування встановлюють віддаль між генами даної групи зчеплення на основі відсотка рекомбінації.

5. Запис схем схрещувань, у яких вказують розщеплення за фено- і генотипом.

6. Висновок та відповіді на усі поставлені у задачі запитання. Кожен висновок має бути аргументованим.

**Задача 1.** Рогатий баран схрещений з трьома вівцями. Від першої рогатої вівці отримано двоє рогатих ягнят. Від другої рогатої народилося одне рогате та двоє безрогих ягнят. Від третьої безрогої вівці народилося двоє безрогих ягнят. Як успадковується рогатість в овець? Які генотипи усіх тварин?

### Короткий запис умови задачі.

Успадкування рогатості в овець.

1. ♀ рогата х ♂ рогатий

F<sub>1</sub> ♀ ♂ рогаті (2 ягнят);

2. ♀ рогата х ♂ рогатий

F<sub>1</sub> 1 рогате, 2 безрогих

3. ♀ рогата х ♂ рогатий

F<sub>1</sub> ♀ ♂ безрогі (2 ягнят).

**Розв'язок.** Результати схрещування не дають підстав вважати, що рогатість в овець визначається двома чи більшою кількістю генів. Тому припустимо, що рогатість в овець успадковується моногенно.

Аналізуючи результати схрещувань, бачимо, що лише у другому випадку спостерігається розщеплення серед потомків за рогатістю. Отже, обидва батьки були гетерозиготними за даною ознакою. Уведемо такі позначення для даної ознаки: А – рогатість; а – безрогість. Тоді генотип рогатого барана, який

використовується у всіх трьох схрещуваннях, як і рогатої вівці із другого схрещування, – Аа.

У першому схрещуванні від рогатої вівці народилося двоє рогатих ягнят. Розщеплення не спостерігається, оскільки нечисленне потомство, а тому однозначно генотип першої вівці визначити неможливо – вона може бути як гомозиготою (АА), так і гетерозиготою (Аа).

Більш імовірно, що генотип безрогої вівці з третього схрещування – аа, оскільки при її схрещуванні з гетерозиготним бараном із двох можливих варіантів народились лише безрогі ягнята (аа).

### Запишемо схеми схрещувань

1а. Р ♀ АА х ♂ Аа  
G A A, a  
F<sub>1</sub> 1АА : 1Аа.

Розщеплення за фенотипом немає; за генотипом 1:1.

1б. Р ♀ Аа х ♂ Аа  
G A, a; A, a  
F<sub>1</sub> 1АА : 2Аа : 1 аа.

Розщеплення за фенотипом 3:1; за генотипом 1:2:1.

2. Р ♀ Аа х ♂ Аа  
G A, a; A, a  
F<sub>1</sub> 1АА : 2Аа : 1 аа.

Розщеплення за фенотипом 3:1; за генотипом 1:2:1.

3. Р ♀ аа х ♂ Аа  
G a A, a  
F<sub>1</sub> 1Аа : 1аа.

Розщеплення за фенотипом та генотипом 1:1.

**Відповідь.** Рогатість та безрогість у овець визначається алелями одного гена, тобто ця ознака успадковується моногенно.

**Задача 2.** У першому поколінні від схрещування голубих та коричневих кролів усі кроленята були чорними, а у другому – 38 чорних, 15 голубих, 17 коричневих та 3 світло-голубих. Як це пояснити? Які генотипи батьків та потомства?

### Короткий запис умови задачі

Успадкування кольору шерсті у кролів.

Р: ♀ голубі х ♂ коричневі

F<sub>1</sub> ♀ ♂ чорні

F<sub>2</sub> 38 чорних,

15 голубих

17 коричневих

3 світло-голубі.

**Розв'язок.** Результати схрещування дають підставу вважати, що ознака кольору шерсті у кролів не є моногенною, оскільки у F<sub>2</sub> спостерігається

розщеплення 9:3:3:1. Це свідчить про те, що вказана ознака визначається двома неалельними генами, які незалежно успадковуються. Гібриди  $F_1$  є дигетерозиготами –  $AaBb$ , бо лише їх схрещування між собою у  $F_2$  дає розщеплення 9:3:3:1. Чорний колір шерсті гібридів  $F_1$  є, очевидно, результатом комплементарної дії домінантних алелей  $A$  і  $B$ . Батьківські організми – гомозиготи. На це вказує відсутність розщеплення серед гібридів  $F_1$ . Можливі такі варіанти генотипів: 1)  $AABB$  та  $aabb$ ; 2)  $AAbb$  та  $aaBB$ . В обидвох випадках схрещування дає гібриди  $AaBb$ . Перший варіант неприйнятний, оскільки організми  $AABB$  повинні мати чорну шерсть, як і гібриди  $AaBb$ , а цього немає. Отже, генотипи батьків  $AAbb$  та  $aaBB$ . Припустимо, що ген  $A$  визначає коричневий колір шерсті, а ген  $B$  – голубий. Обидва рецесивні алелі цих генів ( $a$  та  $b$ ) визначають світло-голубий колір.

### Запишемо схему схрещування

Р ♀  $AAbb$  x ♂  $aaBB$   
 коричневі голубі  
 G  $Ab$   $aB$   
 $F_1$  ♀ ♂  $AaBb$ .  
 Чорні

$F_2$  9  $A\_B\_$  – чорні;  
 3  $A\_bb$  – коричневі;  
 3  $aaB\_$  – голубі;  
 1  $aabb$  – світло-голубі.

**Відповідь.** Колір шерсті кролів визначається комплементарною взаємодією двох домінантних алелів генів. Генотипи батьків та потомства наведені у схемах схрещування.

**Задача 3.** Проведіть генетичний аналіз результатів аналізуючого схрещування тригетерозиготи  $AaBbCc$ :  $ABC$  – 71,  $ABc$  – 3,  $AbC$  – 14,  $Abc$  – 17,  $aBC$  – 18,  $aBc$  – 11,  $abC$  – 2,  $abc$  – 64.

**Розв'язок.** Проаналізуємо успадкування за кожною парою генів ( $A$  і  $B$ ,  $B$  і  $C$ ,  $A$  і  $C$ ) зокрема.

1. Успадкування генів  $A$  і  $B$ . Число потомків, які мають фенотипи:  $AB$  –  $71 + 3 = 74$ ;  $Ab$  –  $14 + 17 = 31$ ;  $aB$  –  $18 + 11 = 29$ ;  $ab$  –  $2 + 64 = 66$ . Разом – 200.

Це розщеплення характерне для успадкування двох генів в аналізуючому схрещуванні (1:1:1:1). Наявність чотирьох фенотипових класів, два з яких чисельно переважають (батьківські), свідчить про зчеплене успадкування генів  $A$  та  $B$ . Визначимо відстань між ними:  $31 + 29 / 200 = 0,3$ , або 30 сМ.

2. Успадкування генів  $B$  і  $C$ . Число потомків, які мають фенотипи:  $BC$  –  $71 + 18 = 89$ ;  $Bc$  –  $3 + 11 = 14$ ;  $bC$  –  $14 + 2 = 16$ ;  $bc$  –  $17 + 64 = 81$ . Разом – 200.

Це розщеплення характерне для успадкування двох генів в аналізуючому схрещуванні (1:1:1:1). Наявність чотирьох фенотипових класів, два з яких чисельно переважають (батьківські), свідчить про зчеплене успадкування генів  $B$  та  $C$ . Визначимо відстань між ними:  $14 + 16 / 200 = 0,15$ , або 15 сМ.

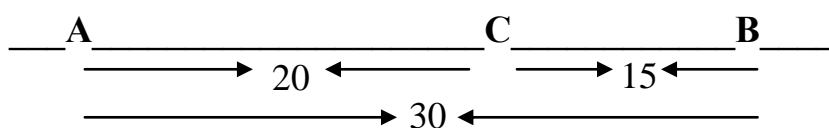


3. Успадкування генів А і С. Число потомків, які мають фенотипи: АС –  $71 + 14 = 85$ ; Ас –  $3 + 17 = 20$ ; аС –  $18 + 2 = 20$ ; ас –  $11 + 64 = 75$ . Разом – 200.

Це розщеплення характерне для успадкування двох генів в аналізуючому схрещуванні (1:1:1:1). Найявність чотирьох фенотипових класів, два з яких чисельно переважають (батьківські), свідчить про зчеплене успадкування генів А та С. Визначимо відстань між ними:  $20 + 20 / 200 = 0,2$ , або 20 сМ.

4. Визначимо взаєморозміщення генів на генетичній карті. Встановлено, що відстань між генами А і В рівна 30 сМ, В і С – 15 сМ, А і С – 20 сМ. Отже, найбільш віддалено між собою розміщуються гени А і В, а між ними – ген С, причому ближче до гена С.

5. Побудуємо генетичну карту.



Як бачимо, сума відстаней між генами А і С та В і С є більшою, ніж між генами А і В:  $(20 + 15) > 30$ . Така різниця пояснюється тим, що при обрахунку відстані між генами А і В не враховувались подвійні кросовери, через що визначена відстань між ними виявилася меншою.

6. Визначимо відстань між генами А і В з урахуванням подвійного кросинговеру. Подвійними кросоверними гаметами будуть: АВс – 3 і авС – 2.

Аналогічно,  $2(3 + 2) / 200 = 5$  сМ.

Отже, відстань між генами А і В з урахуванням подвійного кросинговеру становитиме:  $20 + 5 = 35$  сМ.

**Відповідь.** Гени на генетичній карті будуть розміщуватись у порядку: А – С – В. Відстань між генами буде: А і С = 20 сМ, С і В = 15 сМ, А і В = 35 сМ.

**Задача 4.** Схрещена гомозиготна висока рослина томату з кулястими плодами з гомозиготною карликовою з грушеподібними плодами. У  $F_2$  від цього схрещування таке розщеплення: 1650 високих із кулястими і 230 високих з грушеподібними плодами, 220 карликових з кулястими і 400 карликових з грушеподібними плодами. Пояснити одержані результати, визначити генотипи вихідних рослин, генотип і фенотип гібридів  $F_1$ .

#### Короткий запис умови задачі

Р: ♀ високі кулясті х ♂ карликові грушеподібні

$F_1$  - ?

$F_2$ : 1650 вис., куляст.

230 вис., грушеподібні

220 карл., кулясті

400 карл., грушеподібні

2500



		<b>AB</b>	<b>AB</b>	<b>AB</b>	<b>AB</b>
	<u>ав</u>	<u>AB</u> ав	<u>ав</u> ав	<u>AB</u> ав	<u>аВ</u> ав
Кросоверні	<u>Ab</u>	<u>AB</u> <b>Ab</b>	<u>ав</u> Ab	<u>AB</u> <b>Ab</b>	<u>аВ</u> <b>Aa</b>
	<u>aB</u>	<u>AB</u> aB	<u>ав</u> aB	<u>AB</u> aB	<u>аВ</u> aB

**Відповідь:**

1. Ознака висоти стебла у томату успадковується моногенно з домінуванням високого стебла над карликовим.
2. Форма плодів успадковується моногенно з домінуванням кулястої форми над грушеподібною.
3. Ознаки успадковуються зчеплено, гени локалізовані в одній хромосомі на віддалі 20 % кросинговеру.

**Задача 5.** У першому поколінні від схрещування сріблястих рябих курей із золотистими нерябими півнями одержали 34 золотисті нерябі курки і 29 сріблястих рябих півнів. Півні з F<sub>1</sub> схрестили з курми з F<sub>1</sub>. У потомстві від цього схрещування отримано півнів і курей чотирьох фенотипів: 282 сріблястих рябих, 206 золотистих рябих, 214 сріблястих нерябих, 278 золотистих нерябих. Як успадковуються ознаки? Визначити гено- і фенотипи вихідних птахів, нащадків F<sub>1</sub> і F<sub>2</sub>.

**Короткий запис умови задачі**

Кури. Успадкування кольору опірнення та ступеня його забарвлення.

P: ♀ сріблясті, рябі x ♂ золотисті, нерябі

F<sub>1</sub>: ♀ 34 золотисті, нерябі; ♂ 29 сріблясті, рябі

F<sub>2</sub>: ♀ ♂  
 282 срібл., рябі  
 206 золот., рябі  
 214 срібл., нерябі  
 278 золот., нерябі  
 980

**Розв'язок.** Аналіз результатів розщеплення у F<sub>1</sub> вказує на крис-крос успадкування обох ознак. Це означає, що гени, які відповідають за колір опірнення і ступінь його забарвлення, зчеплені і містяться у статевій X-хромосомі. Крис-крос успадкування відбувається у разі, коли батьківська гомогаметна стать мала рецесивні ознаки. У курей гомогаметною статтю є чоловіча. Отже, домінують ознаки сріблястого кольору і рябості, золотистий колір і нестрогатість – рецесивні ознаки. Вводимо позначення алелей: А – сріблясті, а – золотисті; В – рябі, в – нестрокаті. Розщеплення у F<sub>2</sub> на чотири фенотипові класи свідчить про перебіг кросинговеру у гетерозиготних самців F<sub>1</sub>.

Процент кросинговеру:  $\frac{(206 + 214) \times 100\%}{980} = 43\%$ , або сМ.

Схема схрещування:

P: ♀ AB x ♂ ab

F<sub>1</sub>: ♀ ab x ♂ AB

F<sub>2</sub>:

Гамети ♂ / ♀		<u>ab</u>	⊖
Некросоверні	<u>AB</u>	<u>ab</u> <u>AB</u>	<u>AB</u>
	<u>Ab</u>	<u>ab</u> <u>ab</u>	<u>Ab</u>
Кросоверні	<u>Ab</u>	<u>AB</u> <u>Ab</u>	<u>Ab</u>
	<u>aB</u>	<u>aB</u> <u>ab</u>	<u>aB</u>

**Відповідь.** Гени кольору опірності та ступеня його забарвлення зчеплені зі статтю та локалізовані на віддалі 43 сМ.

**Задача 6.** Установлено, що гени зчеплені і розміщені на хромосомі в такому порядку: А–В–С. Віддаль між генами А і В рівна 8 % кросинговеру, між генами В і С – 10 %. Коефіцієнт збігання становить 0,6. Яке очікуване співвідношення фенотипів у потомстві аналізуючого схрещування рослини з генотипом ABC/abc?

**Розв'язок.** Оскільки за довжиною хромосоми немає незалежного розподілу перехрестів (явище інтерференції), враховується коефіцієнт коінциденції (індекс збігання), який обчислюється за формулою:

$$\text{Коеф. коінциденції} = \frac{\text{фактична частота подвійного перехресту}}{\text{теоретична частота подвійного перехресту}}$$

Теоретично імовірність подвійного кросинговеру рівна добуткові імовірностей поодиноких перехрестів. Між генами А і С вона рівна:

$$0,08 \times 0,1 = 0,008 (0,8\%).$$

Фактична частота подвійного кросинговеру з урахуванням інтерференції у даному випадку:

$$0,6 \times 0,008 = 0,0048 (0,48 \%).$$

Знаючи генотип гетерозиготи ABc , процент рекомбінації між кожною парою а b C

генів і частоту подвійних перехрестів, можна встановити процентне співвідношення фенотипів у потомстві аналізуючого схрещування.

P: ♀ ABc x ♂ abc  
a b C a b c

Отже, Авс і авС – основні класи, які становлять 82 % усього потомства (по 41% кожен клас), 18 % охоплює 6 рекомбінантних класів.

Авс і аВС – подвійні рекомбінанти, які становлять 0,48 % (по 0,24 % кожен фенотиповий клас).

АвС і аВс – кросоверні класи, які виникають у результаті перехресту між генами А і В. Кожен з них виявляється у потомстві аналізуючого схрещування з частотою  $(8 - 0,24) : 2 = 3,88 \%$ .

Кросоверні класи АВС і авс – результат перехресту між генами В і С; частка кожного з них становить  $(10 - 0,24) : 2 = 4,88\%$ .

**Відповідь.** Розщеплення за фенотипом у потомстві аналізуючого розщеплення буде  $41 : 41 : 4,88 : 4,88 : 3,88 : 3,88 : 0,24 : 0,24 \approx 171 : 171 : 20 : 20 : 16 : 16 : 1 : 1$ .

**Задача 7.** У ряді схрещувань між канарейками: зеленою чубатою самкою і коричневим чубатим самцем, отримане таке потомство:

- самці: s зелених чубатих; j зелених без чубка;
- самки: s коричневих чубатих; j коричневих без чубка.

Визначте характер успадкування обох ознак.

### **Короткий запис умови задачі**

Успадкування кольору пір'я та чубка у канарейок.

P ♀ зелені чубаті x ♂ зелені чубаті

F<sub>1</sub> ♀: s коричневих чубатих; j коричневих без чубка;

♂: s зелених чубатих; j коричневих без чубка.

**Розв'язок.** Проводимо аналіз кожної ознаки зокрема.

1. Проводимо аналіз ознаки – наявність (відсутність) чубка у канарейок.

У F<sub>1</sub> спостерігається розщеплення 3 (чубатих) : 1 (без чубка) як серед самців, так і серед самок, що свідчить про гетерозиготність батьківських особин і про незчепленість ознаки зі статтю. Успадкування моногенне, наявність чубка (у s потомства) – домінантна ознака, його відсутність (у j) – рецесивна. Уведемо такі позначення для цієї ознаки: А – чубатість; а – відсутність чубка. Генотипи обох батьків за даною ознакою будуть А.

а

2. Проводимо аналіз ознаки – колір пір'я у канарейок.

У F<sub>1</sub> спостерігається розщеплення за кольором пір'я, яке збігається з розщепленням за статтю: 1 (♀ коричневі) : 1 (♂ зелені). Отже, ознака зчеплена зі статтю. Про це свідчить і перехресне успадкування, яке спостерігається у F<sub>1</sub>: ознака матері успадкована лише самцями F<sub>1</sub>, а ознака батька – лише самками F<sub>1</sub>. Це можливо тоді, коли гомогаметна стать (у даному випадку самці) гомозиготна за рецесивним геном, а гетерогаметна – гемізіготна за домінантним геном. Отже, коричневий колір – рецесивна ознака, а зелений – домінантна. Уведемо такі позначення для даної ознаки: В – зелений колір; в – коричневий колір. Генотипи батьків:

♀ В; ♂ В  
v v

Запишемо схему схрещування.

P ♀  $\frac{A}{a} \frac{B}{\neg}$  x ♂  $\frac{A}{a} \frac{B}{B}$

♀ \ ♂	$\frac{A}{A} \frac{B}{B}$	$\frac{a}{a} \frac{B}{B}$	$\frac{A}{A} \frac{\neg}{\neg}$	$\frac{a}{a} \frac{\neg}{\neg}$
$\frac{A}{A} \frac{B}{B}$	$\frac{A}{A} \frac{B}{B}$ $A \ B$	$\frac{A}{a} \frac{B}{B}$ $a \ B$	$\frac{A}{A} \frac{B}{\neg}$ $A \ \neg$	$\frac{A}{a} \frac{B}{\neg}$ $a \ \neg$
$\frac{a}{a} \frac{B}{B}$	$\frac{A}{a} \frac{B}{B}$ $a \ B$	$\frac{a}{a} \frac{B}{B}$ $a \ B$	$\frac{A}{a} \frac{B}{\neg}$ $a \ \neg$	$\frac{a}{a} \frac{B}{\neg}$ $a \ \neg$

Розщеплення: ♀ s коричневих чубатих; j коричневих без чубка;  
♂: s зелених чубатих; j зелених без чубка.

**Відповідь.** Забарвлення пір'я у канарейок контролюється геном, зчепленим зі статтю, причому зелене забарвлення – домінантна ознака, коричневе забарвлення – рецесивна. Чубатість контролюється аутосомним геном, причому наявність чубка – домінантна ознака, відсутність чубка – рецесивна.

**Задача 8.** Альбіноси (aa) зустрічаються у популяціях Європи, за даними Штерна, з частотою 0,00005. Установіть частоту алелей A і a та частоту генотипів AA, Aa в цих популяціях. На яке число особин популяції припадає один гетерозиготний носій?

**Короткий запис умови задачі**

$$q(aa) = 0,00005.$$

$$p(A), q(a) - ?$$

$$p(AA), pq(Aa) - ?$$

**Розв'язок.** Виходячи із закону Харді-Вайнберга  $p(AA) + 2pq(Aa) + q(aa) = 1$ , визначимо частоти алелей і частоти генотипів у популяціях.

1. Визначимо частоту алеля a:  $q(a) = \sqrt{0,00005} \approx 0,0071$ .
2. Визначимо частоту алеля A:  $p(A) = 1 - q(a) \approx 1 - 0,0071 \approx 0,9929$ .
3. Визначимо частоту генотипу AA:  $p(AA) = (0,9929)^2 \approx 0,986$ .
4. Визначимо частоту генотипу Aa:  $2pq(Aa) = 2(0,9929 \cdot 0,0071) \approx 0,0073$ .
5. Визначимо, на яке число особин популяції припадає один гетерозиготний носій. Оскільки частота генотипу Aa  $\approx 0,0073$ , то один гетерозиготний носій налічуватиметься на 7300 осіб.

**Відповідь.**  $p(A) \approx 0,9929$ ,  $q(a) \approx 0,0071$ ,  $p(AA) \approx 0,986$ ,  $2pq(Aa) \approx 0,0073$ , один гетерозиготний носій налічуватиметься на 7300 осіб.

## СЛОВНИК ОСНОВНИХ ГЕНЕТИЧНИХ ТЕРМІНІВ

**Аберация** (aberration) – розрив хромосоми або хроматиди і наступне сполучення її частин у нових поєднаннях ( див. Делеція, Дуплікація, Інверсія).

**Автогамія** (autogamia) – запилення і запліднення в межах однієї квітки, самозапилення і самозапліднення у вищих рослин та деяких одноклітинних організмів.

**Автополіплоїд** (autopoliploid) – організм, який містить більше двох гаплоїдних наборів хромосом, які він отримав від одного і того самого виду.

**Автосиндез** (autosyndesis) – кон'югація хромосом, які походять від однієї батьківської форми. **А.** спостерігається при алоплоїдії і віддаленій гібридизації. Наприклад, у раффанобрассіки, яка є тетраплоїдом ( $4n=36$ ), хромосоми редьки ( $2n=18$ ) кон'югують між собою, а хромосоми капусти ( $2n=18$ ) – між собою ( $9+9$ ).

**Адаптація** (adaptation) – структурний і фізіологічний стан організму, який забезпечує йому оптимальну пристосованість до навколишнього середовища; еволюційний процес, за якого організм набуває здатності пристосування до умов довкілля.

**Адвентивна ембріонія** (adventitious embryony) – одна з форм апоміксису, коли диплоїдний зародок утворюється із соматичної клітини нуцелуса або інтегументів, які проникають усередину зародкового мішка. Спостерігається у цитрусових, інжиру, деяких представників із родини злакових, розових, айстрових та інших родин.

**Аденовіруси** (adenovirus) – група ДНК-вмісних вірусів (до 50 представників) збудників захворювань дихальних шляхів і очей людини, великої рогатої худоби, собак, мишей, птахів. Форма віріона – 20-гранник із діаметром 60 – 90 нм, число капсомерів приблизно 162 – 252. Зовнішньої суперкапсидної оболонки немає. Ліпідів у **А.** не виявлено, тому вони не руйнуються ефіром. **А.** добре зберігаються при низьких температурах і у висушеному вигляді, стійкі до змін рН. **А.** володіють загальним розчинним комплементзв'язуючим антигеном і розділяються на серотипи за реакцією нейтралізації і гальмування гем-аглотинації. Нараховують 44 серотипи, з них 28 у людини. Розмножуються в ядрі і потрапляють у цитоплазму вже зрілими.

**Аддитивні гени** (additive gene) – 1. Взаємодіючі гени, які не проявляють домінантності (якщо алельні) або епістазу (якщо не алельні). 2. Кумулятивна дія всіх локусів, які контролюють домінування даної кількісної ознаки.

**Азотисті основи** (nitrogenous bases) – хімічні сполуки, які входять до складу нуклеїнових кислот. **А.о.** є похідними пурину і пиримідину – нітрогенумісних гетероциклічних сполук. У молекулі ДНК вони представлені аденіном і гуаніном – пуриновими основами – та тиміном і цитозином – пиримідиновими основами. Молекула РНК замість тиміну містить урацил.

**Акроцентрична хромосома** (acrocentric chromosome) – хромосома, у якій центромер міститься біля одного з її кінців, при якому одне з плечей хромосоми довге, а друге – коротке.

**Алелізму тест** (allelism test) – тест для виявлення алельності мутацій, які мають подібний фенотиповий прояв. Досліджувані мутанти схрещують між собою. Якщо мутація охопила локус, то в F<sub>1</sub> зберігається мутантний фенотип, якщо різні локуси, то буде вихідна форма “дикий тип”. Такі мутації називають комплементарними → цис-транстест.

**Алелі множинні** (multiple alleles) – різні мутантні стани одного і того самого гена, який займає певний локус у хромосомі. **А.м.** мають місце в популяції, диплоїдні організми містять два алельних гени даної серії (наприклад, гени, що контролюють групи крові у людини, різне забарвлення очей у дрозоді).

**Алельні гени** (allelic gene) – гени, які займають ідентичні локуси в парі гомологічних хромосом. Кожен член цієї пари називається алелем. У гаплоїдних організмах гамети містять по одному алелю з кожної пари, у диплоїдних – по два, у триплоїдних – по три і т. д.

**Аллозими** (allozymes) – альтернативні форми фермента, які кодуються різними алелями одного й того ж гена.

**Алосиндез** (allosyndesis) – кон'югація хромосом у профазі мейозу віддаленого гібрида в разі їх морфологічної і генетичної схожості. Якщо батьківські види мають різну кількість хромосом, то поряд з алосиндезом може здійснюватися й автосиндез – кон'югація між хромосомами одного з батьків.

**Амбер-мутант** (amber mutante) – мутант, який виникає шляхом перетворення одного з кодонів у беззмистовний УАГ. Амбер-кодон не кодує амінокислоту і викликає припинення трансляції, а тому нормальний продукт дії гена не утворюється. **А.м.** летальні лише умовно, так як у певних групах організмів можливе утворення т-РНК зі зміненим антикодоном, комплементарним амбер-кодону, і наступний синтез відповідної амінокислоти.

**Амніоцентез** (amniocentesis) – відбір проби амніотичної рідини, в якій містяться відшаровані від плоду клітини у вигляді суспензій, які потім три тижні культивують і проводять хромосомний та біохімічний аналізи. **А.** дає можливість визначити стать ембріона, генні та хромосомні мутації.

**Ампліфікація генів** (gene amplification) – 1. Розмноження гена шляхом створення експериментальних копій у клітині та пробірці методом ПЛР-полімеразної ланцюгової реакції. 2. Будь-який процес, при якому специфічна послідовність ДНК збільшується непропорційно материнським клітинам. Протягом розвитку деякі гени ампліфікуються у спеціальних тканинах. Наприклад, протягом оогенезу ампліфікуються деякі рибосомні гени в ооцитах певних амфібій; у дрозоді – гени, які кодують білки хоріонів в оволюючих фолікулярних клітинах. **А.г.** може бути індукована в культурі клітин препаратом лісотрескат.

**Аналізуюче схрещування** (analysis test cross) – схрещування гібрида першого покоління з рецесивною батьківською формою.

**Аналоги стерильні** (analogues sterile) – лінії чи сорти, які за всіма ознаками схожі на вихідні форми, але мають властивості ЦЧС (цитоплазматичної чоловічої стерильності).



**Аналоги-відновники** (analogues restorers) – лінії чи сорти, які за низкою ознак схожі до вихідних форм, але характеризуються наявністю домінантних генів – відновників фертильності.

**Ангій** (angy) – структура, в якій утворюються репродуктивні частини (спори, гамети та ін.).

**Андрогенез** (androgenesis) – 1. Чоловічий партеногенез; після запліднення яйцеклітини материнське ядро елімінується – і виникає гаплоїдний організм із гаплоїдним набором батька (див. Мерогонія). Такі гаплоїди маложиттєздатні. 2. Злиття чоловічих гамет у жіночій клітині, ядро якої делетовано високими дозами радіації. Андрозигота розвивається тотожно батьківському організму.

**Анафаза** (anaphase) – стадія мітозу і мейозу, протягом якої хромосоми (або хроматиди) розходяться до різних полюсів.

**Антикодон** (anticodon) – триплет нуклеотидів на одній із петель тРНК, комплементарний певному кодону іРНК. Наприклад, в іРНК – кодон АУГ, відповідає метіоніну, тоді на кінці тРНК буде УАЦ, який приєднується до іРНК.

**Апоміксис** (apomixis) – розмноження рослин насінням без статевого процесу.

**Арабідопсис** (*Arabidopsis thaliana*) – дрібна рослина з родини капустяних (*Brassicaceae*) з коротким вегетаційним періодом і невеликим числом хромосом ( $2n=10$ ). Здатність до само- і перехресного запилення, продукція великої кількості насіння і наявність різних мутантів визначила її зручним модельним об'єктом для генетичних досліджень. У лабораторних умовах може рости на штучних поживних асептичних середовищах у пробірках, але за наявності хорошого освітлення.

**Арбовіруси** (arbovirus) – група РНК-вірусів, які передаються членистоногими хребетному при укусі. Цикл розвитку відбувається як у членистоногому, так і у хребетному. Налічують до 180 представників. Діаметр віріона – 20 – 40 мкм, але в деяких – до 120 – 180 мкм. Тип симетрії спіральний і кубічний. А. містять ліпіди та інактивуються ефіром і дезоксихолатом. А. термолабільні, руйнуються формаліном, який проникає через протеїнову оболонку віріона й інактивує РНК.

**Ауксотрофи** (auxotrophs) – біохімічні мутанти бактерій або грибів, які втратили здатність рости на мінімальному поживному середовищі, яке містить необхідні для росту штама речовини. А. розвиваються лише після додавання у середовище тих речовин, синтез яких блокований мутацією. А. використовують як тест-систему для обліку зворотних мутацій (реверсій).

**Аутбридинг** (outbreeding) – неспоріднене схрещування особин одного виду, спільні предки яких протягом 4 – 6 і більше поколінь не були спорідненими. Використовується для збереження рівня гетерозиготності особин, що приводить до прояву гетерозису. Протилежністю А. є інбридинг.

**Аутосома** (autosome) – звичайна, соматична (нестатова) хромосома.

**Ахондроплазія** (achondroplasia), син. [хондродистрофія], – спадково зумовлена затримка росту довгих кісток, що спричиняє карликовий ріст. Тулуб і голова нормальні за величиною, але всі кінцівки дуже сильно вкорочені.

Успадковується за доміантним типом. Гомозиготи помирають у ранньому віці. Синоніми: диафізарна аплазія, хвороба Парро-Марі.

**Ацентрик** (acentric) – фрагмент хромосоми або хроматиди без центромера.

**Базиген** (basic gene) – нормальний алель (дикого типу) із серії множинних алелів.

**Беккерель** (becquerel, Bq) – одиниця активності нукліда в радіоактивному джерелі. 1 Бк дорівнює активності нукліду в радіоактивному джерелі, в якому за 1 сек відбувається один акт розпаду.

**Бер** (Ber) – біологічний еквівалент рентгена (позасистемна одиниця). **Б.** дорівнює дозі будь-якого виду іонізуючого випромінювання, який дає такий самий біологічний ефект, як 1 рентген рентгенівських або гамма-променів.

**Бівалент** (bivalent) – фігура, утворена двома гомологічними хромосомами в пахітені 1-ї профазі мейозу, які на певних стадіях мейозу (від диплонеми до першої метафази) кон'югують між собою. У нормі кількість **Б.** дорівнює кількості гаплоїдного набору хромосом.

**Біотип** (biotype) – сукупність особин з однаковим генотипом. Сукупність споріднених **Б.** складає окремих екотип виду.

**Бластомери** (blastomere) – великі клітини на ранніх стадіях поділу зиготи.

**Бластула** (blastula) – ембріон тварин на початковій стадії свого розвитку. **Б.** є порожнистим тілом, яке складається з шару з кількох тисяч недиференційованих клітин, що виникають одразу після поділу зиготи. Порожнина **Б.** заповнена рідиною.

**Варіанса** (дисперсія),  $d^2$ , (variance) – кількісне вираження мінливості ознаки, що є сумою квадратів відхилень ( $S$ ) між значеннями ознаки у кожної особини і середнім значенням цієї ознаки в популяції ( $d$ ), поділене на число проаналізованих особин ( $n$ ) без одиниці.

$$d^2 = \frac{d(d^2)}{n-1}.$$

**Вектори** (vectors) – 1. Нехромосомні елементи (плазмідни, лізогенні віруси), здатні переносити штучно приєднаний до них ген у геном реципієнта. 2. Молекула ДНК, яка включає чужорідну ДНК і здатна до автономної реплікації. **В.** – інструмент генної інженерії, за допомогою якого переноситься генетична інформація у клітину-реципієнт та здійснюється її подальше клонування.

**Веретено поділу** (spindle) – фігура, утворена в процесі поділу ядра в мета- й анафазі мітозу та мейозу. Нитки **В.п.** складаються з білкових тяжів, функція яких – переміщення хромосом з екватора до полюсів.

**Взаємодія генів** (gene interaction) – розвиток ознаки під спільним впливом двох або кількох генів. Розрізняють взаємодію алельних генів (домінування, неповне домінування, кодомінування) і неалельних (комплементарність, епістаз, полімерія, модифікуюча дія).

**Виразення гена**, експресивність (expressivity) – зовнішній ефект гена, який може змінюватись залежно від різних зовнішніх умов або різного генного оточення, а інколи може бути зовсім відсутній.

**Вставка, інсерція** (insertion or intercalation) – з'єднання ділянок хромосом різних за походженням, завдяки утворенню двох розривів в одній хромосомі й одного розриву в другій. Фрагмент хромосоми, який виник у результаті двох розривів і приєднався до кінців другої хромосоми, негомологічній першій.

**Галактоземія** (galactosemia) – спадкова хвороба людини, спричинена рецесивною мутацією генів. Останні контролюють синтез ферментів, які розщеплюють молочний цукор галактозу. Наслідком мутації цих генів є те, що D-галактоза не утилізується в печінці, а накопичується в нерозщепленому вигляді у тканинах тіла. При Г. збільшуються печінка, селезінка, розвиваються катаракта, розумова відсталість. При виявленні Г. у дитини виключають галактозу з продуктів харчування.

**Гамета** (gamete) – статеві клітини.

**Гаметогенез** (gametogenesis) – процес утворення гамет шляхом кількох мітотичних поділів після спорогенезу – утворення клітин-спор у результаті мейозу.

**Гаметофіт** (gametophyte) – гаплоїдне статеве покоління, що продукує гамети у рослини, для якої характерне чергування гаплоїдної (статевої) і диплоїдної (вегетативної) фаз розвитку [див. Спорофіт]. У мохів основною життєвою формою є Г., а у папоротей – спорофіт.

**Гаплоїд** (haploid) – організм, клітини якого містять лише один набір хромосом. Кожна хромосома представлена без свого гомолога, а ген – без свого алеля.

**Гаплофаза** (haplophase) – стадія розвитку організму, протягом якого ядра клітин містять гаплоїдну кількість хромосом. У мохів Г. є основною життєвою формою, у папоротей вона представлена гаметофітом (заростком), а основною життєвою формою є спорофіт. Упродовж еволюції відбулася редукція. У покритонасінних жіночий гаметофіт представлений зародковим мішком, а чоловічий – пилковим зерном.

**Гастрюла** (gastrula) – наступна після бластули стадія розвитку тварин. За формою нагадує м'яч, вдавнений з одного боку. Г. складається з трьох шарів клітин: зовнішнього (ектодерми), внутрішнього (ендодерми) і проміжного (мезодерми).

**Гексаплоїд** (hexaploid) – організм, який містить шість геномів (гаплоїдних наборів).

**Гемізіготність** (hemizygoty) – випадок, коли ген, група генів або вся хромосома представлені в ядрі без своїх гомологів (алелів). У гемізіготному стані можуть перебувати не лише статеві хромосоми, а й аутосоми в разі втрати фрагмента в одній із хромосом (хроматид). Гени, які містяться проти втраченого фрагмента, будуть гемізіготними. Рецесивні гени матимуть фенотиповий прояв через відсутність домінантного алеля.

**Гемофілія** (hemophilia) – спадкове захворювання людини, пов'язане із втратою здатності крові зсідатися; внаслідок цього при найменших пораненнях виникають тяжкі кровотечі, які важко зупинити. Хворіють переважно чоловіки, фенотипово здорові жінки можуть бути носійками мутантного гена, що спричиняє Г. і міститься в Х-хромосомі. Оскільки в жінок дві Х-хромосоми, то

рецесивний мутантний ген “прикритий” домінантним алелем, а тому не має фенотипового прояву. У чоловіків є одна Х-хромосома, яку вони одержують від матері, і якщо мати була гетерозиготною носійкою мутантного гена, то половина її дітей чоловічої статі захворіють на Г. Половина ж дівчаток будуть гетерозиготними за цим геном. Захворювання жінок на Г. може проявитися у разі одруження двох гемофіліків.

**Ген** (gene) – ділянка молекули ДНК, що контролює синтез певного білка, формування і розвиток певної ознаки організму.

**Генетика** (genetics) – наука, яка вивчає явище спадковості і мінливості організмів.

**Генетичний код** (genetic code) – спосіб переведення послідовності розміщення нуклеотидів у молекулі ДНК у послідовність амінокислот білка.

**Гени комплементарні** (complementary genes) – неалельні гени, які, перебуваючи в одному генотипі в гомо- або гетерозиготному стані, зумовлюють розвиток нової ознаки.

**Гени-модифікатори** (genes modifiers) – гени, які змінюють прояв ознаки, що контролюється іншим неалельним йому геном. Г.м. не мають самостійного прояву, а лише підсилюють або послаблюють дію головного гена.

**Гени полімерні** (gene polymeric) – неалельні гени однакової дії, що зумовлюють розвиток однієї ознаки. Г.п. контролюють багато кількісних ознак, а інколи і якісних. Г.п. діють на прояв ознаки аддитивно.

**Геном** (genome) – сукупність генів у гаплоїдному наборі хромосом. У гаметах гаплоїдних організмів є один Г., а в соматичних – по два.

**Генотип** (genotype) – сума всіх генів організму, його спадкова конституція.

**Генофонд** (gene pool) – генетична різноманітність популяції або виду.

**Генофор** (genofor) – структурний еквівалент групи зчеплень у прокариот. Г. називають бактеріальну або вірусну хромосому. Термін “Г”. зручніший і коректніший стосовно прокариот, беручи до уваги, що термін “хромосома” стосується еукариот.

**Гетерозиготність** (heterozygosity or heterozygosis) – генетична особливість організму, який виник від злиття гамет з різними алелями. Гетерозиготний організм продукує гамети двох сортів за даною ознакою.

**Гетерозис** (heterosis) – підвищення продуктивності гібридів порівняно з батьківськими формами. Г. виявляється в  $F_1$ , а в наступних поколіннях різко падає. Найбільше виражене явище гетерозису при схрещуванні інцухт-ліній, віддаленій гібридизації та схрещуванні форм із різною плоідністю (наприклад, тетраплоїда з диплоїдом). Явище Г. використовується при вирощуванні кукурудзи, сорго, соняшника, цукрових буряків та інших культур. Збільшення врожайності при використанні явища Г. досягає 30 – 50%.

**Гетеростилія** (heterostyly) – різна довжина стовпчиків і тичинок у деяких рослин – пристосування, що запобігає самозапиленню. Запліднення відбувається лише в тому разі, коли пилок з довгих тичинок потрапляє на довгі стовпчики, і навпаки – з коротких тичинок на короткі стовпчики (легітимне запилення). Запилення і запліднення в межах квітки (ілегітимне) майже

неможливе. Короткі стовпчики – ознака домінантна. Короткостовпчикові рослини, як правило, гетерозиготні.

**Гібридома** (hybridoma) – гібридна лінія клітин, одержаних від злиття нормальних лімфоцитів із пухлинними клітинами мієломи, здатними до безконтрольного синтезу антитіл і необмеженого росту на штучному поживному середовищі. Добір і клонування індивідуальних Г. дає змогу отримати лише один тип антитіл (моноклональні антитіла). При роботі з мишами для одержання Г. її імунізують потрібним антигеном і серед гібридного покоління клітин добирають клітини, що продукують антитіла потрібної специфічності.

**Гінандроморфізм** (gynandromorphism) – аномальний розвиток комах, який виявляється в будові їх тіла – різному сполученні частин, властивих чоловічій і жіночій статям.

**Гістони** (histones) – низькомолекулярні висококонсервативні ядерні білки в еукаріот, об'єднані з ДНК у нуклеосоми; останні складають хроматин ядра.

**Голандричні гени** (holendric gene) – гени, локалізовані в Y-хромосомі, які не мають гомологів в X-хромосомі. Передача Г.г. завжди відбувається від батька синові.

**Гомеологічні хромосоми** (chromosome homeolodi) – хромосоми з різних геномів алополіплоїда, які мають часткову гомологію (схожість) і можуть вступати в неповну кон'югацію під час мейозу. Наприклад, у м'якої пшениці (*Triticum aestivum*) 14 хромосом від *T.monococcum*, 14 від *Aegilops speltoides* і 14 від *A.squarrosa*, тобто у мейозі беруть участь три групи гомеологічних хромосом ( $3 \cdot 7 = 21$ ).

**Гомозиготність** (homozygosity or homozygosis) – генетична однорідність зиготи (організму), яка виникла від злиття гамет, ідентичних за якісним, кількісним складом і структурним розміщенням усіх або частини генів. Г. може бути повною або частковою, зумовленою певними парами алелів (AA або aa, AABV, Aавв, аавв тощо).

**Грей, Гр** (gray, Gy) – одиниця поглиненої дози випромінювання. 1 Гр дорівнює поглиненій дозі випромінювання, при якій опроміненій речовині масою 1 кг передається енергія іонізуючого випромінювання 1 Дж.

**Група зчеплення** (linkage group) – сукупність усіх генів, локалізованих в одній хромосомі.

**Групи крові** (blood group) – класифікація червонокривців за їх здатністю до аглютинації (злипання) при змішуванні несумісних груп. Гени, що контролюють групи А і В (2 і 3 групи), домінують над 0 (1 група). Між собою вони кодомінують, тобто мають незалежний прояв. Наявність А і В в одному генотипі зумовлює четверту групу крові. 1 група (0) є універсальним донором, а четверта – універсальним реципієнтом.

**Делеція** (deletion) – втрата (випадання) внутрішньої ділянки хромосоми.

**Дефішенсі** (deficiency) – структурна зміна хромосом, за якої відбувається втрата кінцевої ділянки хромосоми.

**Дигаплоїд** (dihaploid) – рослина, яка виникла з тетраплоїдної форми і містить лише половину тетраплоїдного набору хромосом.

**Дигібрид** (dihybrid) – гібридний організм, гетерозиготний за двома парами алелів.

**Дизруптивний добір** (disruptive selection) – добір, що сприяє двом крайнім фенотипам за рахунок проміжного фенотипу. **Д.д.** приводить до розчленування популяцій на окремі групи, які мають фенотипові особливості і пристосовані до певних локальних умов середовища.

**Дикий тип** (wild type) – найпоширеніший фенотип або алель природної популяції. Вираз **Д.т.** використовується для порівняння з експериментальними мутантними формами.

**Диплотена** (diplotene or diploneme) – стадія першого поділу профазі мейозу, наступна за пахітеною. Початок **Д.** відзначається утворенням хіазм, у проміжках між якими кон'юговані хромосоми відходять одна від одної.

**Диплофаза** (diplotyphase) – фаза розвитку організмів від зиготи до початку мейозу. У **Д.** кожна з хромосом представлена двома гомологами і має диплоїдний набір хромосом.

**Дискордантність** (discordance) – прояв у однойцевих близнюків несхожості за якоюсь з ознак (див. Конкордантність).

**Дихогамія** (dichogamy) – різночасне дозрівання пиляків і примочок у квітках рослин. Якщо раніше дозрівають тичинки – протерандія, якщо приймочки – протерогінія.

**Діада** (diada) – 1. Дві гаплоїдні клітини, що виникли після першого мейозу. 2. Хромосома, яка складається з двох хроматид, що спостерігається в анафазі першого поділу мейозу).

**Діакінез** (diakinesis) – остання стадія профазі мейозу перед зникненням ядерної оболонки.

**ДНК**, дезоксирибонуклеїнова кислота (DNA) – біологічний полімер, молекула якого є подвійною спіраллю, закрученою вправо, побудованою з двох полінуклеотидних ланцюгів, що складаються з окремих нуклеотидів. До складу нуклеотиду входять пентозний цукор дезоксирибоза, залишок фосфорної кислоти й одна з пуринових або пиримідинових основ (аденін, гуанін, тимін, цитозин). Азотисті основи, з'єднуючись комплементарно (аденін – тимін, гуанін – цитозин), зв'язують полінуклеотидні ланцюги в макромолекулу ДНК. Послідовність нуклеотидів у ДНК визначає характер генетичної інформації, отже, ДНК є носієм спадковості. Переважна кількість ДНК міститься у хромосомах. У гаметах кількість ДНК удвічі менша, ніж у ядрах соматичних клітин.

**Домен** (domen) – один із функціональних центрів синтезу білка, представлений напівавтономною ділянкою специфічно укладеного поліпептидного ланцюга. За У. Гілбертом, мозаїчна структура деяких генів сприяє еволюційній перетасовці екзонів, які кодують різні домени поліпептидних ланцюгів. Можливо, **Д.** є основними одиницями еволюційних перетворень білків.

**Дрейф генів** (genetic drift) – зміни генетичної структури невеликої за чисельністю популяції, викликані дією випадкових причин. **Д.г.** обмежує дію закону Харді-Вайнберга в порівняно невеликих популяціях, у яких завжди

наявні випадкові фактори, які порушують стабільність частот алелей і передаються з покоління в покоління. Величина цих порушень перебуває у зворотній залежності від розміру популяції.

**Дуплекс** (duplex) – автотетраплоїд, в якому два алелі з чотирьох домінують (наприклад, AaAa).

**Дуплікація** (duplication) – структурна зміна хромосом, за якою одна з ділянок представлена двічі в одній і тій самій хромосомі.

**Екзони** (exons) – послідовності структурних генів еукаріот, які представлені в молекулі іРНК і кодують структуру кінцевого продукту гена.

**Екотип** (ecotype) – група організмів, генетично пристосованих до певних умов середовища.

**Елонгація** (elongation) – подовження нуклеотидного ланцюга шляхом приєднання нових нуклеотидів (ДНК- або РНК-синтез) або амінокислотного ланцюга шляхом приєднання амінокислот. Процес **Е.** складається з трьох ланок: упізнання кодону, утворення пептидного зв'язку і транслокації.

**Експресивність** (expressivity) – ступінь фенотипового прояву ознаки, що контролюється даним геном. **Е.** залежить від взаємодії цього гена із зовнішніми умовами та генотиповим середовищем (дією інших генів). **Е.** визначається статистично за ступенем розвитку ознаки.

**Ендосперм** (endosperm) – триплоїдна тканина в насінні квіткових рослин, яка утворилася в результаті запліднення диплоїдного центрального ядра одним зі сперміїв. **Е.** виконує трофічну функцію при розвитку зародка та при проростанні насінини.

**Епісома** (episome) – плазміда, здатна інтегруватися у хромосомну ДНК бактерії, а також автономно існувати в них.

**Еуплоїдія** (euploidy) – кратне гаплоїдному збільшення кількості хромосом.

**Закон Харді-Вайнберга** (Hardy-Weinberg law) – закон рівноваги популяції, згідно з яким можна передбачити частоти генотипів за частотами генів за умови випадкового схрещування відповідно до розкладу бінома Ньютона  $(p+q)^2$  при частоті алеля А, рівній р, частота алеля а дорівнює  $1 - p = q$ . Частота генотипів від поєднання гамет, які несуть алелі, визначається як  $(p+q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$ . Ця формула є математичним вираженням **З. Х.В.**

**Зародковий мішок** (embryo sac) – утворення в насінному зачатку, яке виникло після мейозу упродовж гаметогенезу. **З.м.** здебільшого складається із семи ядер. Яйцеклітина і дві синергіди містяться на одному полюсі зародкового мішка, три антиподи – на протилежному. У центрі **З.м.** міститься диплоїдне центральне ядро, яке утворилося від злиття гаплоїдних ядер.

**Зворотне схрещування, бекрос** (backcross) – схрещування гібрида з батьківською формою.

**Зигота** (zygote) – клітина, яка утворилася від злиття двох гамет, перша клітина нового організму. Як правило, **З.** має диплоїдний набір хромосом. Якщо зливаються нередуковані диплоїдні гамети, що трапляється у рослин, то **З.** буде тетраплоїдною.

**Зиготена** (zygotene or zygoneme) – стадія першої профазі мейозу, під час якої гомологічні хромосоми зближуються і починають кон'югувати.

**Зіверт** – одиниця еквівалентної дози випромінювання. 1 Зв. дорівнює дозі будь-якого виду іонізуючого випромінювання, що чинить таку саму біологічну дію, як 1 доза рентгенівського або гамма-випромінювання в 1 Гр. Смертельна доза опромінювання для людини дорівнює приблизно 3 Зв.

**Ідіогамія** (idiogamy) – самозапилення. Має три форми: автогамію – запилення в межах однієї квітки, гейтеногамію – запилення пилком сусідньої квітки на одній і тій самій рослині та адельфогамію – запилення пилком іншої рослини, але однакового генотипу (клон).

**Ідіограма** (idiogram) – зображення каріотипу у вигляді діаграми (див. Каріотип).

**Ідіотип** (idiotip) – сукупність усіх спадкових факторів організму, зосереджених у геномі, плазмоні і пластомі (у зелених рослин).

**Ізогамія** (isogamy) – запліднення шляхом злиття зовні однакових гамет. Чоловічі і жіночі гамети зовні однакові. Якщо гамети різні – анізогамія.

**Ізогенні організми** (isogenic organisms) – особини з однаковим (тотожним) генотипом, що спостерігається при апоміктичному розмноженні кульбаби, нечуйвітру та інших рослин.

**Імуноглобуліни** (immunoglobulins) – складні білки, здатні зв'язуватися з чужорідними речовинами – антигенами. **I.** секретуються зрілими лімфоїдними клітинами і містяться у плазмі, лімфі і на поверхні клітин. Відомо 5 типів **I.**: IA, IE, ID, IM, IG. У дорослого організму основну роль відіграють IG.

**Інбридинг** (inbreeding) – схрещування зі спорідненими особами, у рослин самозапилення. Як правило, в результаті **I.** відбувається зниження життєздатності покоління із-за вищеплення рецесивних мутантних генів, які в гетерозиготі були прикриті домінантними алелями.

**Інверсія** (inversion) – зміна положення фрагмента хромосоми внаслідок двох розривів, поворот фрагмента на  $180^\circ$  і наступне з'єднання розірваних кінців.

**Інтерфаза** (resting phase or r/ stage) – стадія спокою клітини між поділами. У стадії **I.** хромосоми деспіралізовані, а тому не забарвлюються ядерними барвниками. **I.** в нормі включає:  $G_1$  (пресинтетичний) і  $G_2$  (постсинтетичний) періоди, між якими наявна S-фаза синтезу, тобто реплікації ДНК.

**Інтерференція** (interference) – явище пригнічення наступного кросинговеру в найближчих ділянках від здійсненого. **I.** виявляється тим сильніше, чим ближче у хромосомі відбуваються кросинговери. Явище **I.** зумовлене тим, що хромосома (хроматида) як фізичне тіло має певну пружність. Числове вираження **I.** називають коїнциденцією.

**Інтрогресія** (introgression) – гібридизація, внаслідок якої відбувається часткове проникнення генетичного матеріалу одного виду в генофонд або генотип іншого.

**Інтрони** (introns) – послідовності нуклеотидів у генів еукаріот, що транскрибуються у про-іРНК, а потім вирізаються й елімінуються в ядрі. Послідовності транскрипта, що залишилися, з'єднуються, утворюючи зрілу іРНК, з якої здійснюється трансляція (див. Екзони).



**Інформаційна РНК, іРНК** (messenger RNA, mRNA) – рибонуклеїнова кислота, яка знімає генетичну інформацію з ДНК і переносить її до рибосом, де відбувається біосинтез білка.

**Інформосоми** (informosomes) – комплекси з молекул іРНК і різних білків, які утворюються в яйцеклітинах у процесі їх дозрівання і слугують резервом генетичної інформації, що використовується в онтогенезі лише після запліднення яйця. Вважають, що **I.** захищають іРНК під час їх переносу (транспортування) з ядра в цитоплазму еукаріотичних клітин.

**Інцухт-лінія, інбредна лінія, самозапилена лінія** (inbred strain or i. line) – покоління від однієї рослини, яке одержали в результаті примусового самозапилення протягом 6 – 7 поколінь. **I.-л.** використовуються в гетерозисній селекції низки сільськогосподарських культур, насамперед кукурудзи.

**Каріогамія** (karyogamy) – злиття ядер чоловічої і жіночої гамет у ядро зиготи.

**Каріотип** (karyotype) – сукупність особливостей хромосомного набору соматичної клітини організму, типова для даного виду рослин або тварин. **К.** характеризується кількістю хромосом, їх розміром та формою, наявністю супутників, положенням центромер.

**Клейстогамія** (cleistogamy) – запилення і запліднення у квітці, яке відбувається при закритих пелюстках чи квіткових лусках (напр., у ячменю).

**Клон** (clone) – вегетативне або апоміктичне покоління від однієї особини.

**Кодомінантність** (codominance) – вияв у гетерозиготного організму ознак обох алельних генів. Наприклад, IV група крові у людини визначається генотипом АВ.

**Кодон, триплет** (codon or triplet) – триплет нуклеотидів, що кодує певну амінокислоту (наприклад, УУУ кодує фенілаланін, ААГ – лізин).

**Коїнциденція** (coincidence or coefficient of c.) – числове вираження інтерференції. Відношення частоти подвійних кросоверів до теоретично розрахованої. **К.** змінюється від нуля до одиниці.

**Комбінативна здатність** (combining ability) – властивість ліній і сортів при схрещуванні між собою давати різні ступені прояву гетерозису. **К.з.** має велике значення в гетерозисній селекції. Виявлення найоптимальніших пар для схрещування має великий економічний ефект.

**Компаунд** (compound) – генотип, гетерозиготний за двома мутантними алелями одного і того ж локуса (наприклад,  $a_1$  і  $a_2$ ). **К.** має місце при множинному алелізмі. Нормальний алель (дикого типу) разом з мутантними алелями є серією множинних алелів.

**Комплементарні гени** (gene complementary) – два домінантних неалельних гени, які окремо не виявляють жодної дії, а разом зумовлюють розвиток певної ознаки.

**Критерій Стюдента (t-критерій)** (Student's criterion) – критерій статистичної вірогідності між двома середніми значеннями:

$$t = \frac{\overline{X}_1 - \overline{X}_2}{\sqrt{m_1^2 + m_2^2}}, \text{ де } \overline{X}_1, \overline{X}_2 - \text{ середнє значення; } m - \text{ похибка}$$

реперезентативності. Якщо  $t = 2$ , різниця вірогідна при 95 % рівні ймовірності, якщо  $t = 3$  – при 99% рівні ймовірності.

**Кросинговер** (crossing over) – обмін ділянками між несестринськими хроматидами у процесі мейозу.

**Ксенія** (хенія) – прояв домінантних ознак рослини-запилювача у ендоспермі гібридного насіння материнської рослини. Наприклад, при схрещуванні білозерної рослини з жовтозерною вже в материнській рослині насіння буде жовтозерним (домінантна ознака).

**Ксеногамія** (хеногамія) – перехресне запилення. **К.** сприяє гетерозиготності, спадковій різноманітності покоління.

**Лептотена** (leptotene stage) – початкова стадія в першій профазі мейозу, протягом якої хромосоми починають спіралізуватися, але ще мають вигляд окремих ниток (неспарені). Кількість хромосом у **Л.** диплоїдна, але кожна хромосома складається з двох хроматид.

**Летальний ген** (lethal gene) – ген, який (особливо в гомозиготному стані) призводить до загибелі організму.

**Лізогенія** (lisogenesis) – явище наявності у хромосомі бактеріальної клітини одного або кількох бактеріофагів (профагів), при якому не ініціюється синтез фагового продукту, а профаги репродукуються разом з хромосомами господаря, переходячи в дочірні клітини. При **Л.** бактеріофаг зберігає здатність виходити з геному клітин господаря та переходити до літичного розвитку.

**Лінія** (line) – див. Чиста лінія.

**Локус** (locus) – місце у хромосомі, де міститься ген.

**M<sub>1</sub>, X<sub>1</sub>** – символ для позначення покоління в еспериментальному мутагенезі. Покоління, яке виросло з обробленого мутагеном насіння, позначається **M<sub>1</sub>**, наступне – **M<sub>2</sub>** і т. д. У зарубіжній науковій літературі застосовуються символи **X<sub>1</sub>, X<sub>2</sub>** і т. д. (від англ. X-rays – рентгенівське проміння).

**Макрогаметогенез** (macrogametogenesis) – процес утворення зародкового мішка та яйцеклітини з макроспори.

**Макроспорогенез, мегаспорогенез** (macrosporogenesis) – утворення макроспор із материнської клітини у процесі мейозу, внаслідок чого утворюється тетрада макроспор.

**Матрикс** (matrix) – основна речовина цитоплазми (гіалоплазми, або цитоплазматичного **M.** органел (мітохондрій і пластид) та ядра (каріолімфа або ядерний матрикс)). Наявність у **M.** хромосом, що покриває їх хромонеми, електронно-мікроскопічними дослідженнями не підтверджується.

**Мейоз** (meiosis) – поділ клітинного ядра, який передуює утворенню статевих клітин – гамет. Процес **M.** складається з двох поділів: редукційного, під час якого кількість хромосом зменшується вдвічі, та екваційного, упродовж якого кількість хромосом залишається сталою. Внаслідок **M.** утворюються чотири гаплоїдні клітини. Наступні 2 – 3 мітози забезпечують процес гаметогенезу – утворення гамет.

**Метилування** (methylation assay) – приєднання метильної ( $-\text{CH}_3$ ) групи до однієї з основ у молекулі ДНК або РНК. **М.** ДНК у клітинах еукаріот регулює транскрипцію, посилюючи або послаблюючи її.

**Мієломи клітинна лінія** (myeloma cell line) – пухлинна лінія клітин, яка бере початок від одного лімфоцита і синтезує лише один певний імуноглобулін.

**Міссенс-мутації** (missens-mutation) – мутації, при яких один або більше триплетів кодона змінені так, що в синтезовану молекулу білка вбудовується амінокислота, не властива йому. Наприклад, триплет УУУ, що кодує фенілаланін, може змінитися на УГУ, що відповідає за цистеїн. Така заміна призводить до нестабільності або втрати активності білка.

**Модифікації тривалі** (persistent modifications) – зміна ознаки під впливом умов зовнішнього середовища, не пов'язана зі зміною генотипу. **М.т.** тривають певний час, а після припинення дії подразника, що їх викликав, спостерігаються ще кілька поколінь при генеративному і вегетативному способах розмноження, а потім поступово зникають. **М.т.** контролюються плазмогенами.

**Моніторинг** (monitoring) – постійний контроль, система стеження за станом довкілля за окремими його параметрами в заданих межах (рівень радіації, генетичні зміни природних популяцій, хімічний стан води).

**Моногібрид** (monohybrid) – гібрид, гетерозиготний за однією парою алелів.

**Моносомик** (monosomus) – організм або клітина, в диплоїдному хромосомному наборі якої втрачена одна хромосома.

**Мутагени** (mutagens) – фактори, які спричиняють мутації – різні види іонізуючих випромінювань, деякі хімічні речовини (етиленімін, гідроксиламін, нітрозоетилсечовина, діазоацетилбутан та ін.).

**Мутон** (muton) – найменший структурний елемент гена, зміна якого може викликати мутацію в організмі. **М.** – одиниця мутації. Вважають, що **М.**, як і рекон, може складатися з одного нуклеотида.

**Нонсенс-кодон** (nonsens-codone) – беззмістовний кодон, що означає припинення трансляції.

**Нуклеоїд** (nucleoid) – еквівалент ядра у бактерій.

**Нуліплекс** (nulliplex) – автотетраплоїд, рецесивний за чотирма алелями даного гена (наприклад, аaaa).

**Нулісомик** (nullisomus) – організм, який втратив пару гомологічних хромосом. **Н.** має генотип  $2n - 2$ . У поліплоїдів нулісомики життєздатні.

**Нуклеосома** (nucleosome) – основна структурна одиниця хроматину еукаріот у вигляді дисків діаметром близько 10 нм. Ядро **Н.** утворюють чотири типи гістонів: Н2А, Н2В, Н3, Н4. Нуклеосомна структура хроматину сприяє компактизації ДНК.

**Октоплоїд** (octoploid) – рослинний організм, клітини якого містять 8 геномів (гаплоїдних наборів хромосом).

**Основне (базове) число хромосом** (basic number) – число, на яке діляться всі числа хромосом у поліплоїдному ряді. Наприклад, для пшениці м'якої ( $2n=42$ ) основне число – 7 (за своїм походженням м'яка пшениця – гексаплоїд).

**Ооцида** (ootide) – одна з чотирьох гаплоїдних клітин, які утворилися в результаті мейотичного поділу ооцита; три з них – полярні тільця, четверта – яйцеклітина.

**Оперон** (operon) – блок генів, що складають разом функціональну одиницю, яка забезпечує послідовність етапів синтезу певної речовини. Кожен ген **О.** визначає синтез одного з необхідних ферментів. **О.** складається зі структурного гена й гена-оператора. **О.** має спеціальні регуляторні послідовності – промотор і термінатор трансляції. Наявність **О.** забезпечує координоване функціонування і регуляцію генів, які контролюють споріднені біохімічні реакції. Концепція **О.** запропонована французькими біохіміками Ф. Жакобом і Ж. Моно в 1961 р.

**Ооцит** (oocyte) – диплоїдна материнська яйцеклітина, яка на стадії ооциту 1-го порядку вступає в мейоз і після першого поділу дає один гаплоїдний **О.** 2-го порядку і гаплоїдне полярне тільце (полоцит). На стадії 2-го порядку в **О.** відбувається другий мейотичний поділ.

**Панміксія** (panmixia) – вільне схрещування особин у популяції, основною умовою якого є рівноймовірна зустріч гамет, тобто всі комбінації спарювання гамет мають однакову ймовірність.

**Партеногенез** (partenogenesis) – розвиток зародка з незаплідненої клітини.

**Партенокарпія** (partenocarpy) – утворення безнасінних плодів без статевого процесу.

**Пахітена** (pachitene or pachineme) – третя стадія I профазы мейозу, протягом якої хромосоми ще більше вкорочуються і кожна з них розділяється на дві хроматиди, з'єднані центромерами. У кінці **П.** відбувається кросинговер – обмін ділянками між несестринськими хроматидами.

**Пенетрантність** (penetrance) – частота фенотипового прояву гена в популяції. **П.** виражається у відсотках і може бути повною, якщо ген виявляється у всіх особин популяції, і неповною, якщо лише у частини особин фенотипо проявляється даний ген. **П.** визначає взаємодію гена з генотиповим та зовнішнім середовищем.

**Плазмон** (plasmone) – сукупність генетичних властивостей цитоплазми.

**Пластом, пластидом** (plastome) – сукупність генетичних властивостей пластид. **П.** зумовлює пластидну спадковість (наприклад, пістряве (рябе) забарвлення листя у клена, ясена та інших рослин).

**Плейотропія** (pleiotropy) – здатність гена визначати не одну, а кілька ознак організму.

**Поглинена доза іонізуючого опромінення** (radiation absorbed dose) – поглинена енергія випромінювання, що вимірюється у джоулях на 1 кг маси тіла. Виражається у греях.

**Подвійне запліднення** (double fertilization) – явище, відкрите у 1898 р. професором Київського університету С. Г. Навашиним, яке полягає в тому, що у процесі запліднення один спермій запліднює яйцеклітину, в результаті чого утворюється зародок майбутнього організму, а другий запліднює диплоїдне центральне ядро зародкового мішка, внаслідок чого утворюється триплоїдний ендосперм.

**Полімерія** (polymeria) – один із типів взаємодії неалельних генів. Полімерні гени зумовлюють розвиток однієї і тієї ж самої ознаки (наприклад, колір зерна, забарвлення квіток).

**Поліплоїдія** (polyploidy) – кратне гаплоїдному збільшення кількості хромосом у клітині або організмі.

**Політенні хромосоми** (polytene chromosome) – гігантські хромосоми в ядрах личинок деяких двокрилих комах, видимі під мікроскопом в інтерфазних ядрах. **П.х.** – комплекси хромосом, які виникли шляхом ендомітозів і утримуються разом унаслідок соматичної кон'югації, тому трапляються в гаплоїдному числі в ядрах соматичних клітин. **П.х.** бувають до 250 мкм завдовжки і до 25 мкм завширшки.

**Популяція** (populatioin) – сукупність особин одного виду, які займають певну територію, відрізняються за генотипом і вільно схрещуються між собою.

**Порогамія** (porogamy) – проникнення пилкової трубки в зародковий мішок крізь мікропіле. **П.** – найбільш поширений шлях проникнення спермія в яйцеклітину.

**Праймер** (primer), затравка, – короткий олігонуклеотид ДНК або РНК, комплементарний ділянці довшої молекули ДНК або РНК з вільним 3-кінцем, що є затравкою, до якої ковалентно приєднуються нуклеотиди у реакції полімеризації. У прокариот РНК-полімераза каталізує синтез таких РНК-праймерів для реплікації ДНК.

**Псевдогамія** (pseudogamy) – апоміктичне утворення насіння, для зав'язування якого необхідне запилення, але при цьому відбувається запліднення лише центрального ядра, а яйцеклітина розвивається апоміктично. **П.** є проміжною ланкою між нормальним статевим процесом і апоміксисом.

**Пуфи** (puffs) – вузлики (потовщення) у гігантських хромосомах.

**Рад** (rad, radiation absorbed dose) – позасистемна одиниця поглиненої енергії дози випромінювання. **Р.** дорівнює поглиненій дозі випромінювання, при якій 1 кг опромінюваної речовини поглинає енергію 0,01 Дж (СІ), або 1 г поглинає енергію 100 ерг (СГС).  $1 \text{ рад} = 10^{-2} \text{ ерг/г} = 1,07 \text{ Р}$ .

**Реверсія** (reversia) – зворотна мутація, повернення мутантного алеля до нормального стану, тобто до так званого дикого типу.

**Редукція** (reduction) – зменшення удвічі соматичної кількості хромосом у першому поділі мейозу.

**Рекон** (recon) – одиниця рекомбінації, найменший структурний елемент гена (цистрона), який упродовж кросинговеру поводить як неподільне ціле. У молекулі ДНК реконом є нуклеотид.

**Рентген** (roentgen unit, R) – застаріла одиниця експозиційної дози рентгенівського і гамма-випромінювання. За нормальних умов (0 °С, 760 мм рт.ст.) при поглинанні 1 см<sup>3</sup> сухого повітря дози випромінювання в 1 Р виникають іонні пари, сумарний заряд яких дорівнює 1 одиниці заряду СГС.

**Репарація** (repair or reactivation) – самовідновлення первинної структури ДНК після пошкодження її мутагенами.

**Рибоза** (ribose) – пентозний цукор у складі нуклеотидів РНК.

**Рибосома** (ribosome) – округлі тільця діаметром 15 – 30 нм, які вільно переміщуються в цитоплазмі або прикріплені до зовнішньої поверхні мембрани ендоплазматичної сітки чи до зовнішньої мембрани ядерної оболонки. **Р.** складається з двох субодиниць, які містять по одній молекулі РНК. У **Р.** відбувається синтез білка за участю інформаційної і транспортної РНК. У процесі синтезу великої білкової молекули **Р.** можуть об'єднуватись у полірибосоми (полісоми).

**РНК** (RNA) – рибонуклеїнова кислота, полінуклеотид, який складається, на відміну від ДНК, з однієї нитки – ланцюжка нуклеотидів, але замість тиміну РНК містить урацил, а замість дезоксирибози – пентозний цукор рибозу. РНК міститься у хромосомах, ядерці та цитоплазмі. У клітині є три типи РНК: інформаційна, транспортна та рибосомна.

**Сайт** (site) – найменша ділянка гена, що функціонує як єдине ціле при кросинговері [див. Рекон].

**S-алелі** (S-alleles) – серія множинних алелів, які контролюють несумісність у квіткових рослин. При гаметофітній несумісності кожен S-алель діє незалежно, при спорофітній – між S-алелями спостерігається домінування.

**Сат-хромосоми** (SAT-chromosomes) – хромосоми із супутниками.

**Селекція** (breeding) – наука про виведення нових, із підвищеною продуктивністю сортів рослин, порід тварин та штамів мікроорганізмів. Теоретичною основою С. є генетика.

**Сибси** (sibs or siblings) – брати і сестри, нащадки спільних батьків, напівсибси – особини, які мають спільного одного з батьків.

**Симплекс** (simplex) – автотетраплоїд з одним домінантним алелем певного локусу (наприклад, Аааа).

**Сперматиди** (spermatids) – продукт мейозу в самців тварин. Процес мейозу відбувається в материнських клітинах – сперматоцитах, кожна з яких дає початок чотирьом сперматидам (аналогічно тетрадам мікроспор у рослин). С. перетворюється на сперматозоїд.

**Спорофіт** (sporophyte) – див. Диплофаза.

**Спорт** (sport) – спонтанна соматична мутація у рослин.

**Статевий хроматин** (sex chromatin) – спіралізована X-хромосома, яка в інтерфазному ядрі забарвлюється ядерними барвниками. С.х. в нормі спостерігається лише в осіб жіночої статі. У жінок із синдромом Шерешевського-Тернера (X0) С.х. відсутній. У чоловіків С.х. можна виявити лише при синдромі Клайнфельтера (XXY) та інших хромосомних аномаліях.

**Схрещування іконгруентне** (incongruent crossing) – віддалена гібридизація, коли батьківські форми мають невідповідні набори хромосом.

**Схрещування конгруентні** (congruent crossing) – схрещування, за яких батьківські форми мають сумісні набори й однакову кількість хромосом.

**Тапетум** (tapetum) – шар клітин, які оточують материнські клітини пилку в пиляку.

**Телофаза** (telophase) – фаза мітозу і мейозу, наступна за анафазою. Остання стадія поділу клітин, під час якої хромосоми зосереджуються на полюсах,

деспіралізуються і набувають вигляду, який вони мали на початку профазі, тобто в інтерфазному ядрі.

**Телоцентрична хромосома** (telocentric chromosome) – хромосома з центромером на самому кінці свого тіла. Такі хромосоми виникають в експерименті при дії мутагенних факторів, якщо розрив відбувається на ділянці центромера або поблизу нього.

**Тетрасомик** (tetrasomyc) – організм, у соматичних клітинах якого одна з хромосом представлена не двома гомологами, а чотирма.

**Тичинка** (stamen) – чоловічий орган квітки (андроцей), у пиляках якого формуються гаплоїдні пилкові зерна.

**Топкрос** (topcrossing or top cross) – метод схрещування для визначення загальної або специфічної комбінативної здатності ліній або сортів у гетерозисній селекції. Лінії або сорти, які випробовуються, схрещуються з однією, спеціально підбраною формою (тестером). За результатами схрещувань з тестером визначають загальну комбінативну здатність. Лінії, які в комбінації з тестером дали врожай нижче середнього, вибраковуються. У ліній, які залишились, шляхом диалельних схрещувань визначають специфічну комбінативну здатність.

**Трансгресія** (transgression) – 1. Поява у  $F_2$  генотипів, які за ступенем розвитку однієї або більше ознак перевищують кожну з батьківських форм. Такі особини називаються трансгресантами. **Т.** може бути позитивною, коли трансгресанти представлені групою домінантних генів у гомозиготному стані, і негативною – рецесивними генами в гомозиготному стані. 2. **Т.** – накладання кривих мінливості ознак двох варіаційних рядів.

**Трансдукція** (transduction) – передавання генетичної інформації від однієї бактерії до іншої за допомогою бактеріофага. При цьому фаг передає не всю ДНК хромосоми, а лише окремі фрагменти ДНК клітини бактерії-донора, які призводять до генетичної мінливості бактерії-реципієнта.

**Транскрипція** (transcription) – перенесення (переписування) генетичної інформації з ДНК на інформаційну РНК, за участю фермента РНК-полімерази. При цьому послідовність нуклеотидів і-РНК відбиває (згідно з комплементарністю) послідовність нуклеотидів ДНК-матриці. Відбувається зчитування генетичного коду. Після закінчення формування молекула іРНК переходить із ядра в цитоплазму, прикріплюється до однієї з рибосом і стає там матрицею для синтезу молекул.

**Транслокація** (translocation) – перенесення генетичного матеріалу з однієї хромосоми до іншої, не гомологічної їй.

**Трансляція** (translation) – переведення генетичної інформації з іРНК у структуру білків, згідно з генетичною інформацією, закодованою в ДНК. Порядок розміщення амінокислот у поліпептидному ланцюжку визначається послідовністю чергування нуклеотидів у ДНК-матриці. Складання молекули білка відбувається за допомогою транспортної РНК.

**Транс-положення** (trans-arrangement) – розташування двох тісно зчеплених (домінантного і рецесивного) генів в одній хромосомі, а відповідних їм алелів – у гомологічній хромосомі.

**Транспозони** (transposons) – сегмент ДНК, здатний змінювати локалізацію в межах геному. У процесі транспозиції беруть участь ферменти транспозаза та резолваза.

**Транспортна РНК** (син. РНК-переносник) (transfer RNA) – рибонуклеїнова кислота, яка переносить відповідні амінокислоти до певних ділянок інформаційної РНК, на якій здійснюється біосинтез білкової молекули.

**Трансформація** (transformation) – генотипова мінливість бактерій одного штаму, викликана введенням ДНК від іншого штаму.

**Тригібрид** (trihybrid) – організм, гетерозиготний за трьома парами алелів (наприклад, AaBbCc).

**Триплекс** (triplex) – автотетраплоїд, у генотипі якого три алелі з чотирьох домінують (наприклад, AAAa).

**Триплет, triplet** – див. Кодон.

**Триплоїд** (triploid) – організм, у соматичних клітинах якого три гаплоїдних набори хромосом.

**Тритікале** (triticale) – амфіплоїд, який виник унаслідок схрещування пшениці (*Triticum*) і жита (*Secale*,  $2n = 14$ ) і наступного подвоєння кількості хромосом. Якщо до схрещування залучена тверда пшениця ( $2n = 28$ ), то у гібрида після наступного подвоєння буде 42 хромосоми, якщо м'яка ( $2n = 42$ ) – 56. У сільському господарстві використовуються переважно 42 хромосомні сорти Т.

**Уніваленти** (univalents) – поодинокі хромосоми, які не брали участі в першій профазі мейозу. Розходяться до полюсів анафазної клітини випадково.

**Урацил** (uracil, U) – азотиста основа, що входить до складу РНК, комплементарний йому аденін. У молекулі ДНК замість У. міститься тимін.

**Успадковуваність** (heritability) – частка генотипово зумовленої мінливості в загальній фенотиповій мінливості, тобто відношення генотипової варіанси до фенотипової:  $H^2 = d_r/d_{\phi}$ . У. вимірюється в частках одиниці або у відсотках.

**Фенетика** (phenetics) – розділ генетики, який вивчає дію генів у процесі онтогенезу до остаточного формування фенотипу, тобто шляхом реалізації генетичної інформації у фенотипі.

**Фенотип** (phenotip) – сукупність властивостей і ознак організму на певній стадії розвитку, які можуть бути описані (вивчені) морфологічним, анатомічним, фізіологічним методами. **Ф.** – результат взаємодії генотипу з умовами зовнішнього середовища.

**Фертильність** (fertility) – здатність організму до плодоношення.

**Хазмогамія** (chasmogamy) – відкрите цвітіння, запилення при відкритій квітці.

**Халазогамія** (chalisogamy) – проникнення пилкової трубки в зародковий мішок не крізь мікропіле, а крізь халазу. Явище відкрите в 1896 р. професором Київського університету С. Г. Навашиним.

**Хіазма** (chiasma) – фігура у процесі першої профазі мейозу, яка нагадує грецьку літеру “хіта”, зони контакту між двома гомологічними хромосомами. **Х.** є наслідком обміну гомологічними ділянками між несестринськими хроматидами в гомологічних хромосом у стадії диплотени.

**Хроматида** (chromatide) – один з двох ланцюгів хромосоми.



**Хроматин** (chromatin) – речовина ядра, з якої складаються хромосоми. Здатна забарвлюватись спеціальними барвниками. Основу **Х.** становлять ДНК і білки-гістони. У незначних кількостях містить РНК і кислі білки.

**Центромер** (centromere) – місце з'єднання двох хроматид на певних стадіях мітозу і мейозу. **Ц.** – місце прикріплення веретена в метафазі й анафазі поділу клітин.

**Цис-транс-тест** (cis-trans-test) – тест для визначення алельності мутацій. Два мутанти схрещують між собою. Якщо в першому поколінні буде мутантний фенотип – мутації відбулись в одному гені, якщо дикий тип – у різних генах [див. Транс-положення].

**Цистрон** (cistron) – одиниця біохімічної мутації гена, відповідає терміну “ген” у його класичному розумінні. Поняття “**Ц.**” і “ген” збігаються. Окремі сайти **Ц.** при кросинговері і мутагенезі функціонують як рекон та мутон.

**Цитоплазматична чоловіча стерильність (ЦЧС)** (cytoplasmic male sterility, (CMS)) – стерильність пилку, зумовлена спадковими факторами цитоплазми. Успадковується за материнським типом. **ЦЧС** має широке практичне застосування в гетерозисній селекції рослин.

**Чиста лінія** (inbreed line) – потомство однієї гомозиготної особини, яка розмножується шляхом самозапилення у рослин або спорідненого схрещування у тварин.

**Шизогонія** (shizogony) – спосіб нестатевого розмноження у найпростіших шляхом множинного поділу на статеві і безстатеві зооспори – спори, не покриті оболонкою з органоїдами руху – війками.

**Штам** (strain) – генетично однорідна культура певного виду мікроорганізмів із певними специфічними властивостями.

**Ядро реституційне** (rectitution nuclear) – ядро з унівалентами, які не розійшлися в анафазі мейозу. **Я.р.** може містити як диплоїдну, так і поліплоїдну кількість хромосом.

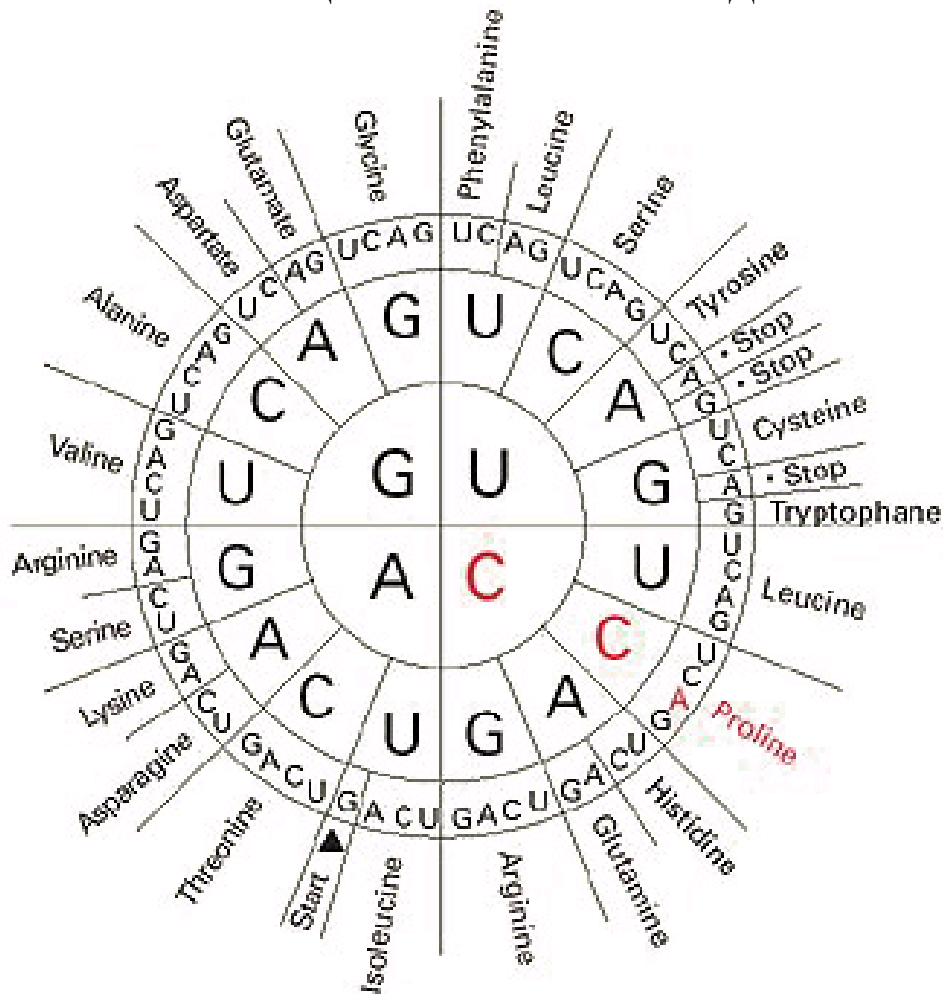
## ДОДАТКИ

Додаток А

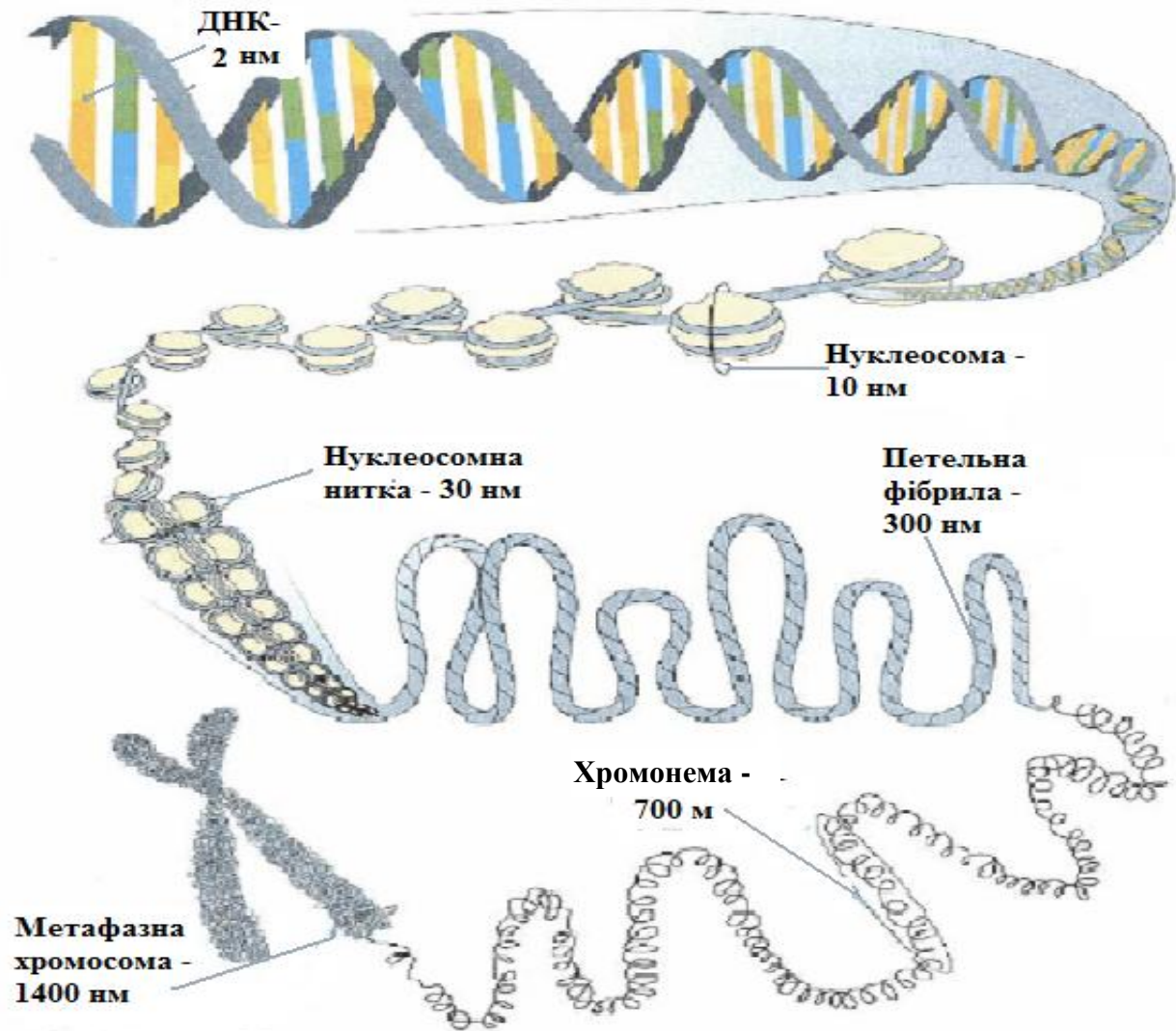
### ЗНАЧЕННЯ $\chi^2$ ПРИ РІЗНИХ СТУПЕНЯХ ВІЛЬНОСТІ

Число ступенів вільності №	Імовірність (P)								
	0,99	0,95	0,90	0,80	0,50	0,20	0,10	0,05	0,01
1	0,0001	0,004	0,016	0,064	0,455	1,642	2,706	3,841	6,635
2	0,0201	0,103	0,211	0,446	1,386	3,219	4,605	5,991	9,210
3	0,115	0,352	0,584	1,005	2,366	4,642	6,251	7,815	11,343
4	0,297	0,711	1,064	1,649	3,357	5,989	7,779	9,488	13,277
5	0,554	1,145	1,610	2,343	4,351	7,298	9,234	11,070	15,086
6	0,872	1,635	2,204	3,070	5,348	8,558	10,645	12,592	16,812
7	1,239	2,167	2,833	3,822	6,346	9,803	12,017	14,067	18,475
8	1,646	2,733	3,490	4,590	7,344	11,03	13,362	15,507	20,090
9	2,088	3,325	4,590	7,344	8,343	12,24	14,684	16,919	21,666
10	2,558	3,940	4,865	6,179	9,342	13,44	15,987	18,307	23,209

### ТАБЛИЦЯ ГЕНЕТИЧНОГО КОДУ



## РІВНІ КОМПАКТИЗАЦІЇ ХРОМАТИНУ



ОБ'ЄКТИ ГЕНЕТИЧНИХ ДОСЛІДЖЕНЬ



*Pisum sativum*\*

\*<http://upload.wikimedia.org/wikipedia>.



*Arabidopsis thaliana*\*



*Oenothera lamarckiana*\*



*Zea mays* L\*.



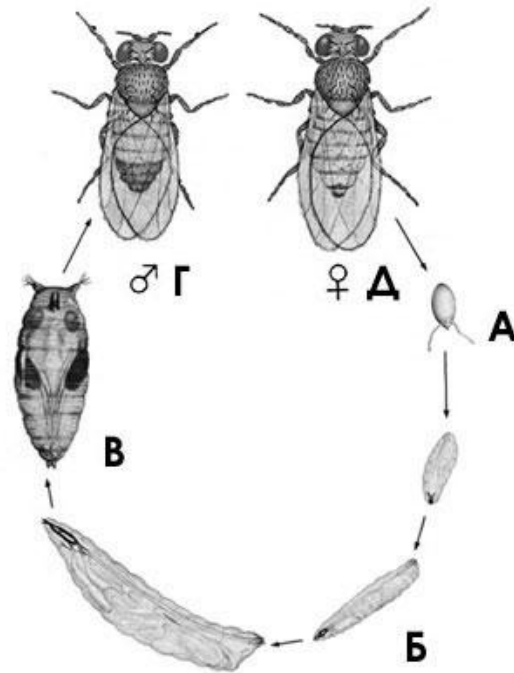
*Petunia hybrida*\*



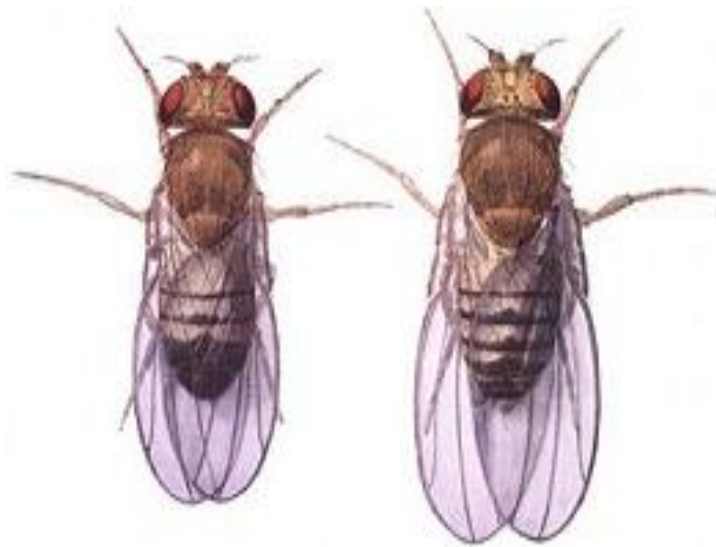
*Nicotiana tabacum*\*

\*<http://upload.wikimedia.org/wikipedia/commons/thumb/3/32/Maispflanze.jpg/250>

***DROSOPHILA MELANOGASTER* ЯК ОБ'ЄКТ ГЕНЕТИЧНИХ  
ДОСЛІДЖЕНЬ**



Життєвий цикл *Drosophila melanogaster*: яйце (А), личинка (Б), лялечка (В), імаго (Г – самець, Д – самка) [<http://www.tropicarium.ru/drosophila.htm>].



Морфологічний вигляд *D. melanogaster*: зліва – самець, справа – самка [<http://www.club.foto.rugalleryphotos601937.>].

МУТАНТНІ ЛІНІЇ *DROSOPHILA MELANOGASTER*



очі дикого типу  
(червоноокість)



білоокість (*white*)



абрикосові очі (*waite apricot*)



яскраво-червоні очі (*scarlet*)



яскраво-коричневі очі (*sepia*)



брунатні очі  
(*lozenge*)



смужковидні очі (*Bar*)



виуклі очі (*Lobe*)



безоокість (*eyeless*)



**обрізаний край крила**



**зачаткові крила (*vestigial*)**



**безкрилість (*apterous*)**



**яскраво-червоні очі і чорне тіло (*scarlett-ebony*)**



**жовте тіло (*yellow*)**



**подвійні груди (*bitorax*)**

Джерело світлин: [[http://www.cellbiol.ru/book/mutacii\\_drozofily](http://www.cellbiol.ru/book/mutacii_drozofily)].

## КАРІОТИП ЛЮДИНИ

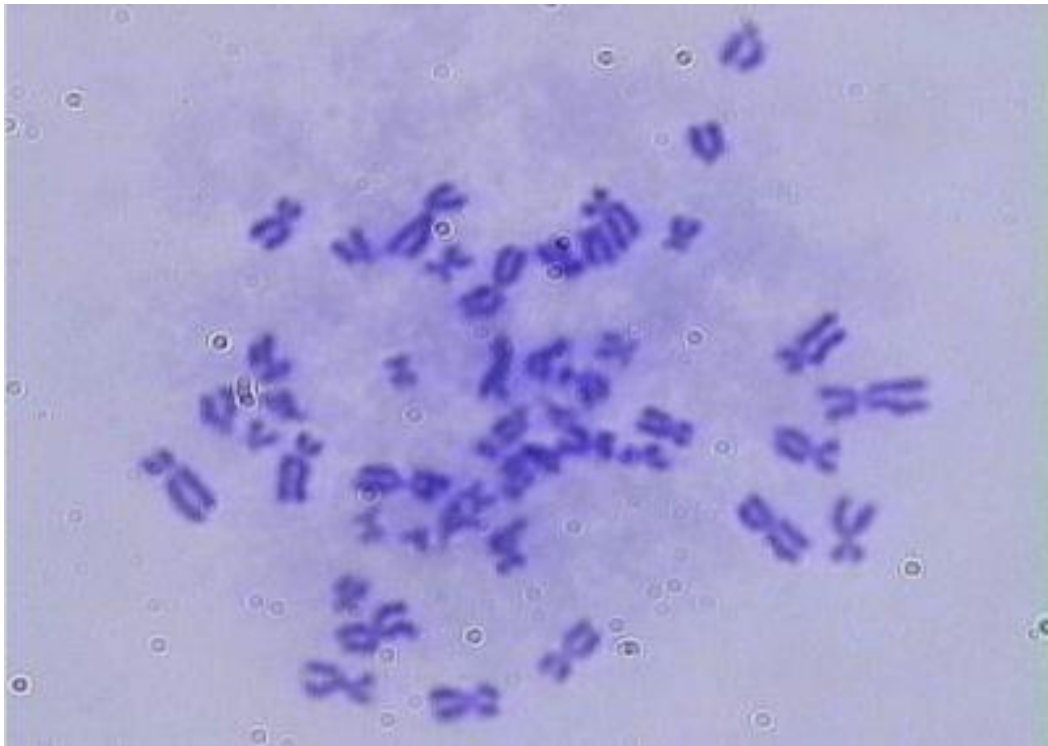


Рис. 1. Світлина каріотипу людини: рутинне фарбування [<https://encrypted-tbn1.gstatic.com>]

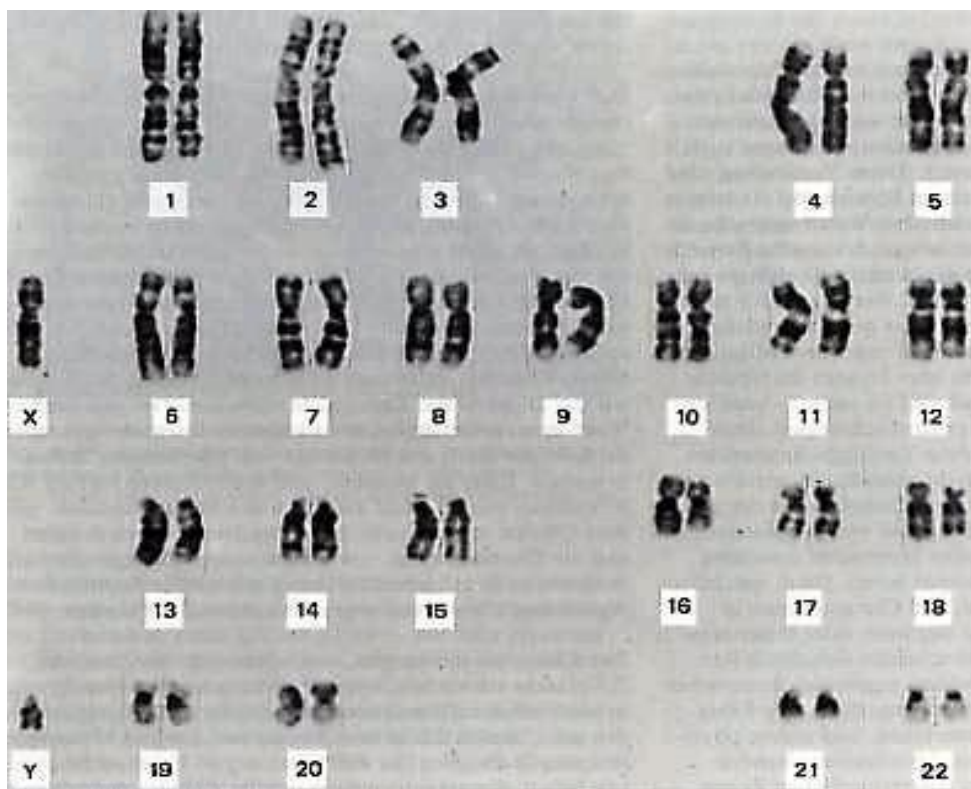


Рис. 2. Ідіограма хромосом людини [<https://rushkolnik.ru>]



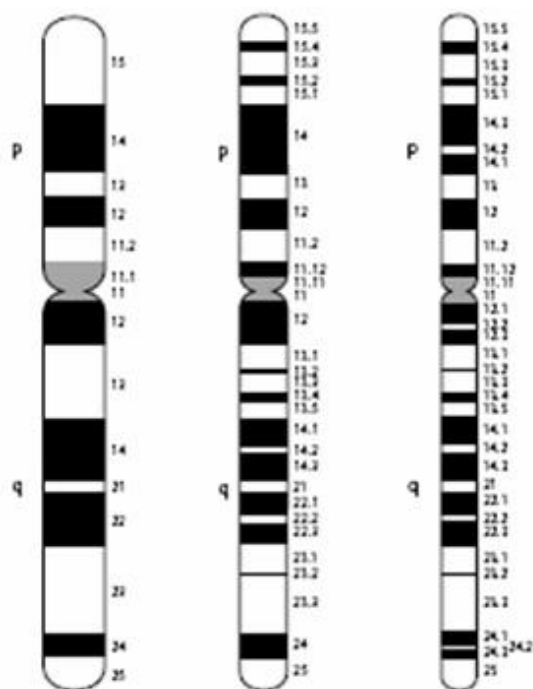


Рис. 1. Диференційно фарбовані хромосоми людини: G – фарбування [https://encrypted-tbn2.gstatic.com]

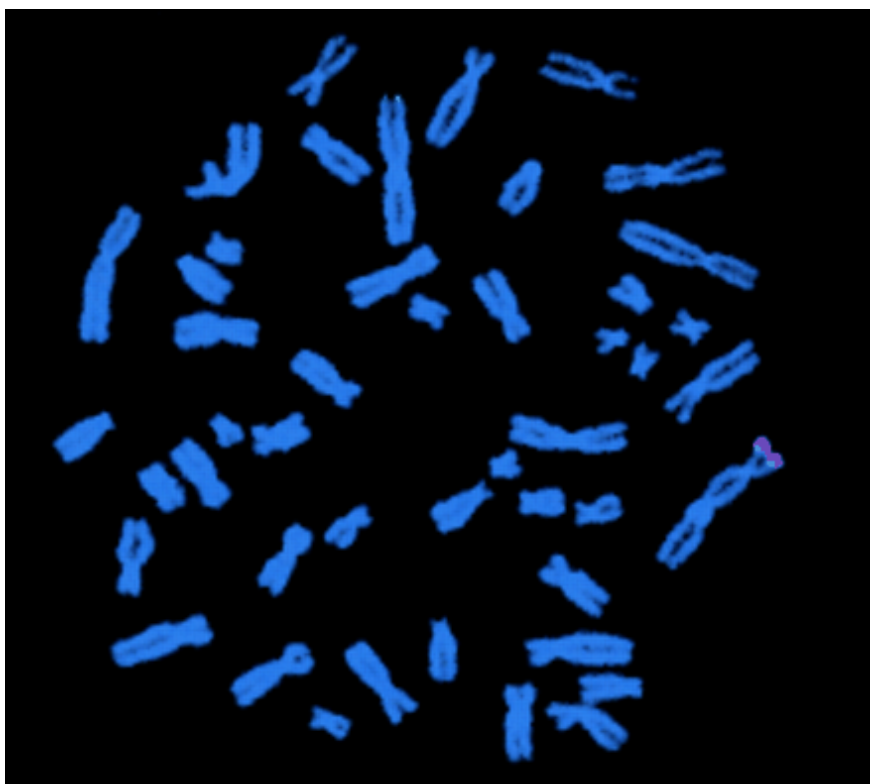
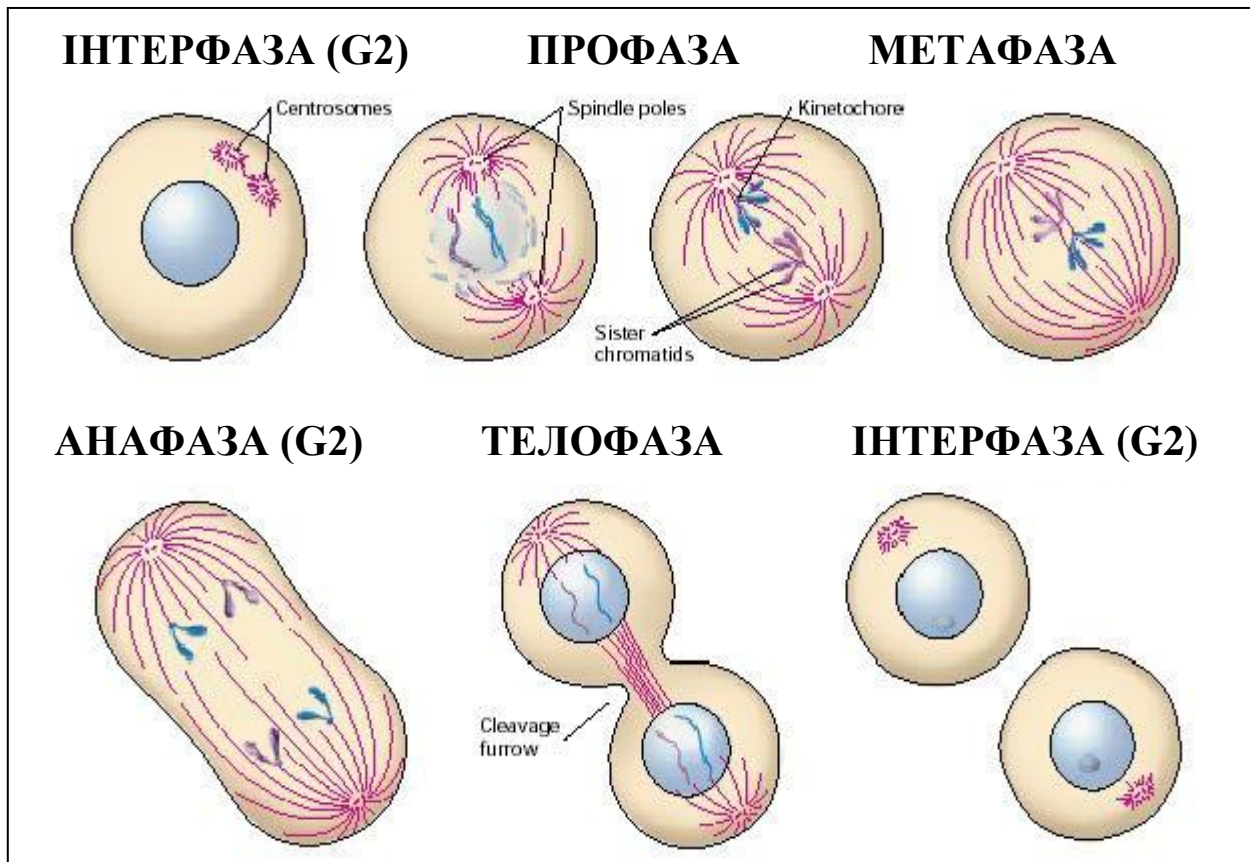
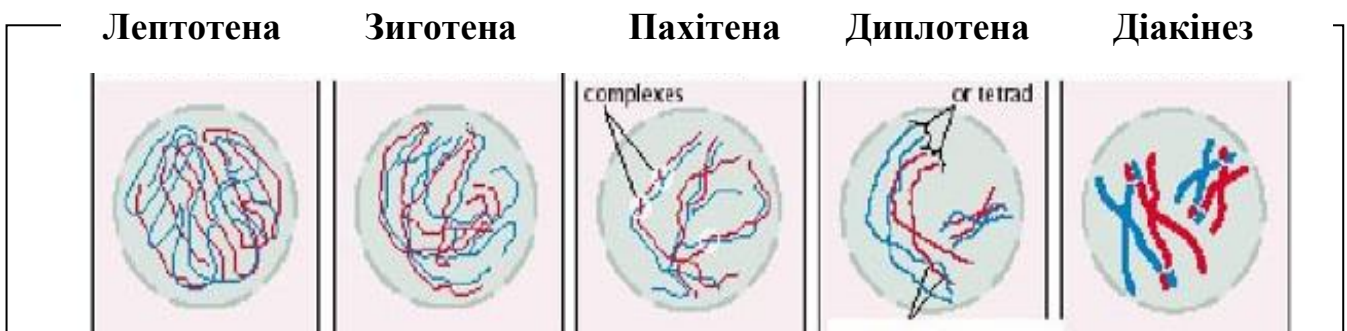


Рис. 2. Хромосоми людини, фарбовані FISH-методом [https://encrypted-tbn2.gstatic.com]

**СХЕМАТИЧНЕ ЗОБРАЖЕННЯ ПЕРЕБІГУ ФАЗ МІТОЗУ\***



**ПРОФАЗА І МЕЙОЗУ**



\*[<https://animals-world.ru/wp-content/uploads/2013/03/Mitoz-delenie-kletki.jpg>].

ФАЗИ МІТОЗУ



Рис 1. Світлини фаз мітозу бластоцитів аскариди (*Ascaris megalocephala*)  
[<https://encrypted-tbn1.gstatic.com>]

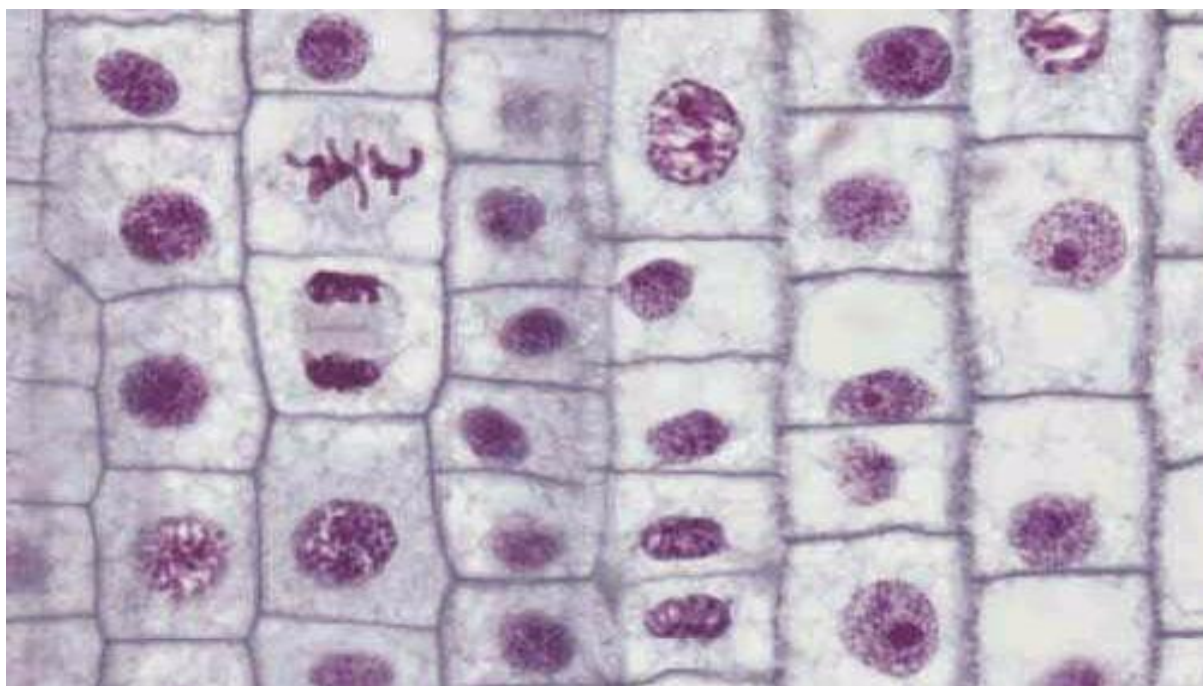
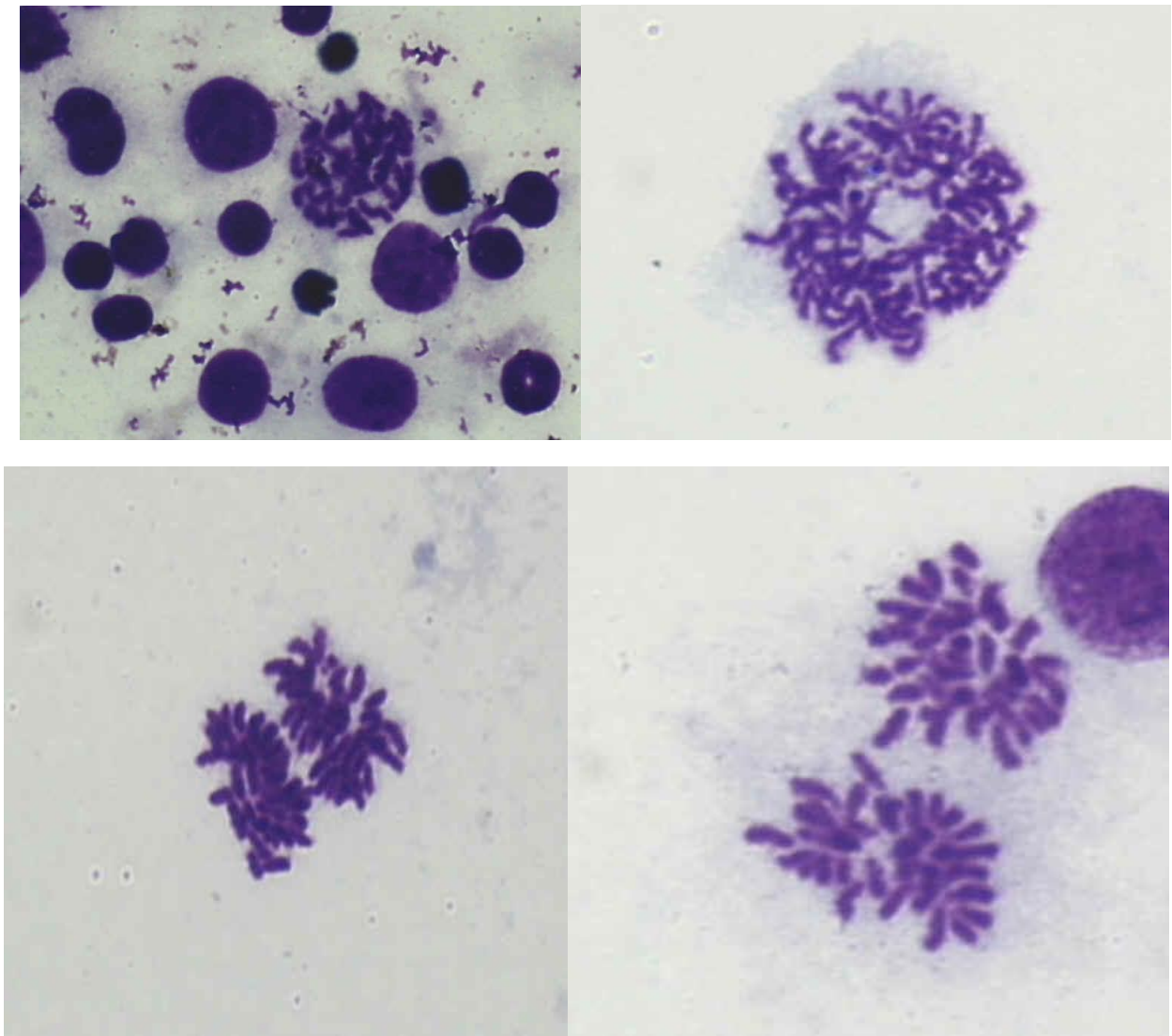
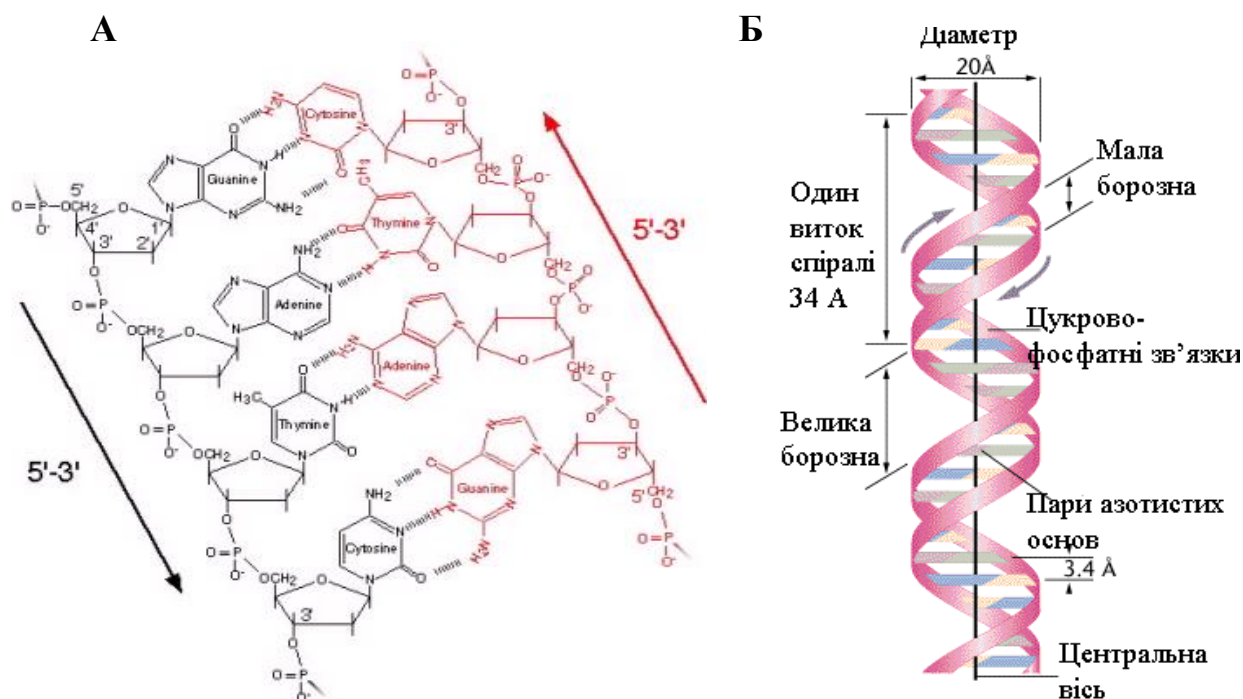


Рис. 2. Світлини фаз мітозу у меристемі цибулі ріпчастої  
[<https://encrypted-tbn3.gstatic.com>]



**Рис. 3. Світлинні фаз мітозу у культурі моноцитів людини**

## ПЕРВИННА СТРУКТУРА ДНК



**Рис. А. Направленість ланцюгів ДНК:** ланцюги ДНК є комплементарними, антипаралельними: один із ланцюгів має 5'-3' – напрямом, а протилежний – 3'-5' (Із Спирін, 1990).

**Рис. Б. Спіраль ДНК** закручена таким чином, що на її поверхні утворюються дві борозни: велика (завширшки біля 2,20 нм) і мала (завширшки 1,20 нм) (Із Спирін, 1990).

**Таблиця 1. Найважливіші конформації ДНК та деякі їхні параметри**

Конформація (форма)	Довжина витка спіралі (нм)	Відстань між нуклеотидами (нм)	Кількість нуклеотидів на ВИТОК
B	3,40	0,34	10
A	2,80	0,25	11
C	3,10	0,32	9
Z	—	0,37	12

## ЗМІСТ

ВСТУП.....	3
Програма навчальної дисципліни “Генетика з основами селекції” .....	5
Методичні поради до самостійного вивчення тем дисципліни.....	14
Тема I. Основні генетичні поняття.....	14
Тема II. Закономірності спадковості, встановлені Г. Менделем.....	20
Тема III. Матеріальні основи спадковості .....	27
Тема IV. Явище і суть взаємодії генів.....	34
Тема V. Генетика статі й успадкування, пов’язане зі статтю.....	41
Тема VI. Хромосомна теорія спадковості.....	49
Тема VII. Зчеплене успадкування генів та кросинговер .....	58
Тема VIII. Цитоплазматичне успадкування .....	69
Тема IX. Модифікаційна мінливість .....	82
Тема X. Геномні мутації та мутаційна мінливість. Закон гомологічних рядів М.І. Вавилова .....	91
Тема XI. Генетика популяції і генетичні основи еволюції .....	107
Тема XII. Генетичні основи селекційного процесу .....	123
Тема XIII. Системи схрещувань, що застосовуються в селекції рослин і тварин .....	129
Ключі до тестових завдань .....	139
Методичні поради до виконання та оформлення лабораторних робіт..	140
Лабораторна робота № 1. Вивчення дрозофіли як об’єкта генетичних досліджень. Дослідження мутацій у дрозофіли .....	141
Лабораторна робота № 2. Вивчення перебігу мітотичних фаз в евкаріотичних організмів.....	145
Лабораторна робота № 3. Дослідження статевого хроматину. Експрес- діагностика кількості X-хромосом .....	149
Зразок оформлення звіту про виконання лабораторної роботи .....	152
Практичні заняття .....	154
Практичне заняття № 1. Успадкування моногенних ознак .....	154
Практичне заняття № 2. Взаємодія неалельних генів .....	157
Практичне заняття № 3. Генетика статі .....	160
Практичне заняття № 4. Зчеплене успадкування генів. Кросинговер...	163
Зразки розв’язку та оформлення задач .....	166
Словник основних генетичних термінів .....	175
Додатки.....	194

**Навчальне видання**

*Галина Клепач*

# **ГЕНЕТИКА З ОСНОВАМИ СЕЛЕКЦІЇ**

**Видавничий відділ  
Дрогобицького державного педагогічного  
університету імені Івана Франка**

*Головний редактор*  
Ірина Невмержицька

*Редактор*  
Ніна Хом'як

*Технічний редактор*  
Роман Дмитришин

*Коректор*  
Оксана Бульбах

Здано до набору 21. 07. 2014 р. Підписано до друку 02. 09. 2014 р.  
Формат 60x90/16. Папір офсетний. Гарнітура. Times. Наклад 300 прим.  
Ум. друк. арк. 13,00. Зам. № 248

Видавничий відділ Дрогобицького державного педагогічного університету імені Івана Франка (Свідоцтво про внесення суб'єкта видавничої справи до державного реєстру видавців, виготівників і розповсюджувачів видавничої продукції ДК № 2155 від 12. 04. 2005 р.) 82100 Дрогобич, вул. І.Франка, 24, к.42, тел. 2 – 23 – 78.