

Хмельничий Л.М., Супрун І.О.

ГЕНЕТИКА ТВАРИН

Навчальний посібник

**КИЇВ
2023**

УДК 576:577.21:636

*Рекомендовано до видання рішенням Вченої ради
Національного університету біоресурсів і природокористування України
(Протокол № 12 від 21 червня 2023 року)
та Вченої ради Сумського національного аграрного університету
(Протокол № 2 від 25 вересня 2023 року)*

Рецензенти:

Гетя А.А., доктор сільськогосподарських наук, професор, професор кафедри генетики, розведення та біотехнології тварин НУБіП України;

Гончаренко І.В., доктор сільськогосподарських наук, професор кафедри генетики, розведення та біотехнології тварин НУБіП України;

Копилов К.В., доктор сільськогосподарських наук, професор, головний науковий співробітник Інституту розведення та генетики тварини ім. М. В. Зубця НААН;

Кулібаба Р.О., доктор сільськогосподарських наук, старший науковий співробітник, професор кафедри біології тварин НУБіП України.

Генетика тварин: навчальний посібник / Л.М. Хмельничий, І.О. Супрун – Київ: НУБіП України, 2023. – 463 с.

ISBN 978-617-8351-09-0

2-е видання навчального посібника для опрацювання теоретичного матеріалу з дисципліни "Генетика тварин" для студентів ОС "Бакалавр" зі спеціальності 204 – Технологія виробництва та переробки продукції тваринництва. Навчальний посібник виправлено та доповнено. Зміст навчального посібника відповідає навчальній програмі дисципліни "Генетика тварин".

Посібник буде корисний не лише для студентів біологічного профілю, але й для учнів загальноосвітніх закладів, абітурієнтів, вчителів біології, аспірантів та широкого кола читачів, які бажають розширити свої знання з генетики.

ISBN 978-617-8351-09-0

УДК 576:577.21:636

© Л.М. Хмельничий, І.О. Супрун, 2023
© НУБіП України, 2023

ВІДОМОСТІ ПРО АВТОРІВ



Хмельничий Леонтій Михайлович

Доктор сільськогосподарських наук, професор, завідувач кафедри генетики, селекції та біотехнології тварин Сумського Національного аграрного університету. Викладає дисципліни: "Генетика тварин", "Селекція сільськогосподарських тварин", "Розведення сільськогосподарських тварин", "Автоматизовані системи управління у тваринництві", "Генетичні ресурси тваринництва України", "Реалізація генетичного потенціалу тварин". Коло наукових інтересів автора включає селекційне удосконалення худоби

новостворених українських молочних порід з поглибленим вивченням практичних та теоретичних засад оцінки та добору тварин бажаного типу з урахуванням їх екстер'єрно-конституційних особливостей.

У творчому доробку автора 5 винаходів, понад 500 наукових праць, у тому числі 10 публікацій індексованих у наукових базах даних Scopus та Web of Science, 5 монографій, 5 навчальних посібників, 12 інструкцій та методичних рекомендацій, 4 програми селекційної роботи з породами та 20 зі створення високопродуктивних стад молочної худоби. Автор є науковим керівником 10 захищених кандидатів та 1 доктора наук.

Електронна адреса: [khmelnychy@ukr.net](mailto:khmelnichy@ukr.net)



Супрун Ірина Олександрівна

Кандидат с.-г. наук, доцент, доцент кафедри генетики, розведення та біотехнології тварин НУБіП України. Викладає дисципліни "Основи розведення тварин", "Генетика тварин", "Генетика у ветеринарній медицині". Коло наукових інтересів автора включає вивчення проблем збереження генетичного різноманіття сільськогосподарських тварин, підвищення та реалізації їх генетичного потенціалу за кількісними і якісними характеристиками продуктивності, відтворної здатності;

вивчення генетичної природи стресостійкості та поведінки тварин, підвищення ефективності методів оцінки племінної цінності тварин.

У творчому доробку автора понад 100 наукових праць за вищезгаданою тематикою, у тому числі публікації індексовані у наукових базах даних Scopus та Web of Science. Автор підготувала та опублікувала 25 навчальних видань, в тому числі 3 навчальних посібники: Основи генетики тварин з біометрією; Основи генетики та селекції сільськогосподарських тварин; Генетика тварин. Електронна адреса: Iryna_suprun@ukr.net

Зміст

1. ГЕНЕТИКА – НАУКА ПРО СПАДКОВІСТЬ І МІНЛИВІСТЬ.....	9
1.1. Визначення генетики як науки, її мета і завдання	9
1.2. Основні напрями розвитку сучасної генетики та її місце в системі біологічних наук.....	10
1.3. Основні етапи розвитку генетики, роль вчених у її становленні	12
1.4. Актуальні завдання сучасної генетики	17
2. ВИДИ СПАДКОВОСТІ ТА МІНЛИВОСТІ	19
2.1. Спадковість і мінливість та її види.....	19
2.2. Методи генетичних досліджень	22
3. ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ.....	26
3.1. Історія цитогенетики.....	26
3.2. Клітина – матеріальна основа спадковості	33
3.3. Каріотип. Рівні компактизації хромосом.....	38
3.4. Будова хромосом	41
3.5. Поділ клітин. Мітоз. Амітоз. Мейоз	48
3.6. Гаметогенез	53
Лабораторна робота теми 3: Цитологічні основи спадковості	55
4. МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ	84
4.1. Нуклеїнові кислоти – матеріальні носії	84
спадкової інформації	84
4.2. Будова та типи ДНК	85
4.3. Будова РНК. Функції ДНК і РНК, ...	88
транскрипція і трансляція	88
4.4. Генетичний код та його властивості: триплетність, ...	94
виродженість, неперервність, неперекритість, універсальність.....	94
4.5. Синтез білка в клітині. Регуляція біосинтезу білка.....	97
4.6. Ген як елементарна одиниця спадковості	99
Лабораторна робота теми 4: Молекулярні основи спадковості	102
5. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК.....	128
ПРИ СТАТЕВОМУ РОЗМНОЖЕННІ	128
5.1. Відкриття Г. Менделем законів спадковості.....	128
5.2. Символіка позначення ознак при гібридологічному аналізі	128

5.3. Закони Менделя. Успадкування ознак при моно-, ди- та полігібридних схрещуваннях	129
5.4. Види домінування	133
Лабораторна робота теми 5: Успадкування ознак при статевому розмноженні	134
6. ВЗАЄМОДІЯ АЛЕЛЬНИХ ТА НЕАЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ	154
6.1. Взаємодія алельних генів	154
6.2. Взаємодія неалельних генів	156
6.3. Методи генетичного аналізу. Аналізуюче, зворотне та реципрокне схрещування	164
6.4. Фактори, які впливають на розщеплення ознак у гібридів.....	165
Лабораторна робота теми 6: Типи взаємодії генів	166
Лабораторна робота 6.1. Взаємодія алельних генів	166
Лабораторна робота 6.2. Типи взаємодії неалельних генів	167
7. ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВOSTІ	191
7.1. Поняття про зчеплення генів	191
7.2. Закон лінійного розміщення генів на хромосомах.....	192
7.3. Основні положення хромосомної теорії.....	192
7.4. Кросинговер і картування хромосом	193
Лабораторна робота теми 7: Хромосомна теорія спадковості.....	196
8. ГЕНЕТИКА СТАТІ	213
8.1. Визначення понять	213
8.2. Генетична детермінація статі у тварин	214
8.3. Аномалії статі у тварин	218
8.4. Методи регулювання статі у тварин.....	219
та їх практичне значення	219
Лабораторна робота теми 8: Ознаки зчеплені зі статтю	220
9. МУТАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ	235
9.1. Форми мінливості. Поняття про мутації та мутагенез.....	235
9.2. Класифікація мутацій та їх особливості.....	237
9.3. Причини виникнення мутацій	238
9.4. Молекулярні механізми виникнення генних мутацій	238
9.5. Механізми виникнення хромосомних мутацій	241
9.6. Геномні мутації.....	244

9.7. Аналіз мутацій та методи їх обліку	247
10. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ СЕЛЕКЦІЇ.....	258
10.1. Селекція у виробничій діяльності людини.....	258
10.2. Поняття про породу.....	259
10.3. Форми штучного добору.....	260
10.4. Методи селекції на основі законів Менделя.....	262
10.5. Селекційний добір за кількісними ознаками.....	264
10.6. Добір за однією кількісною ознакою.....	265
10.7. Добір тварин за комплексом ознак	266
10.8. Ефективність селекції залежно від методів розведення	267
11. ІМУНОГЕНЕТИКА	277
11.1. Поняття про імуногенетику.....	277
11.2. Молекулярна імуногенетика	278
11.3. Поліморфізм білків, ферментів та їх успадкування.....	286
11.4. Практичне використання досягнень імуногенетики	288
в тваринництві	288
12. ОСНОВИ ГЕНЕТИЧНОЇ ІНЖЕНЕРІЇ ТА БІОТЕХНОЛОГІЇ.....	301
12.1. Клітинна інженерія.....	302
12.2. Генна інженерія	303
12.3. Генетична інженерія.....	304
12.4. Перспективи розвитку біотехнології	310
13. ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ	312
13.1. Визначення понять	312
13.2. Розподіл генів у популяціях. Закон Харді-Вайнберга	313
13.3. Відмінності ефективності добору в популяціях.....	316
і чистих лініях.....	316
13.4. Ефективність добору домінантних і рецесивних ознак.....	320
13.5. Використання у тваринництві досягнень популяційної генетики.....	321
Лабораторна робота теми 13: Генетика популяцій.....	322
14. СПЕЦІАЛЬНА ГЕНЕТИКА	333
14.1. Генетика великої рогатої худоби	334
14.2. Генетика коней.....	339
14.3. Генетика свиней.....	366

14.4. Генетика овець	370
14.5. Генетика кіз.....	371
14.6. Генетика птиці.....	374
14.7. Генетика кролів	378
14.8. Генетика хутрових звірів	381
Лабораторна робота теми 14: Спеціальна генетика	389
Лабораторна робота 14.1. Тема: Генетика великої рогатої худоби.....	389
Лабораторна робота 14.2. Тема: Генетика коней	390
Лабораторна робота 14.3. Тема: Генетика свиней	392
Лабораторна робота 14.4. Тема: Генетика овець.....	393
Лабораторна робота 14.5. Тема: Генетика кіз.....	393
Лабораторна робота 14.6. Тема: Генетика птиці.....	394
Лабораторна робота 14.7. Тема: Генетика кролів.....	395
Лабораторна робота 14.8. Тема: Генетика хутрових звірів.....	396
Лабораторна робота 14.9. Тема: Генетика риби, бджіл, шовкопрядів.....	397
ЗАВДАННЯ ДЛЯ САМОСТІЙНОЇ РОБОТИ.....	403
СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ЛІТЕРАТУРНИХ ДЖЕРЕЛ.....	406
СПИСОК РЕКОМЕНДОВАНИХ ЛІТЕРАТУРНИХ ДЖЕРЕЛ	409
СЛОВНИК ОСНОВНИХ ГЕНЕТИЧНИХ ТЕРМІНІВ	411
ПОКАЖЧИК ОСНОВНИХ ПОНЯТЬ І ТЕРМІНІВ.....	437
ДОДАТКИ	442

ПЕРЕДМОВА

Зміст навчального посібника "Генетика тварин" та викладення матеріалу у ньому відповідає навчальній програмі курсу генетики тварин для студентів вишів, які спеціалізуються в галузі біологічних наук. У книзі в стислій та доступній формі викладено базовий теоретичний матеріал з метою огляду основних положень генетики тварин. Поруч із теоретичним матеріалом за кожною з тем, за якою навчальною програмою передбачено проведення лабораторних робіт, подано завдання для їх виконання, індивідуальні завдання, приклади розв'язування типових задач, задачі для самостійного розв'язування, тестові завдання із відповідями, що сприятиме успішному засвоєнню та самоперевірці навчального матеріалу.

"Генетику тварин" структуровано на 14 розділів: 1. Генетика – наука про спадковість і мінливість (20% частка участі Хмельничого Л.М. 80% частка участі Супрун І.О.); 2. Види спадковості та мінливості (автор Хмельничий Л.М.); 3. Цитологічні основи спадковості (автор Супрун І.О.); 4. Молекулярні основи спадковості (автор Супрун І.О.); 5. Закономірності успадкування ознак при статевому розмноженні (20% частка участі Хмельничого Л.М. 80 % частка участі Супрун І.О.); 6. Взаємодія генів (25% частка участі Хмельничого Л.М. 75% частка участі Супрун І.О.); 7. Хромосомна теорія спадковості (автор Супрун І.О.); 8. Генетика статі (автор Супрун І.О.); 9. Мутаційна мінливість (автор Супрун І.О.); 10. Генетичні основи селекції тварин (50% частка участі Хмельничого Л.М. 50% частка участі Супрун І.О.); 11. Імуногенетика (25% частка участі Хмельничого Л.М. 75% частка участі Супрун І.О.); 12. Основи генетичної інженерії та біотехнології (50% частка участі Хмельничого Л.М. 50% частка участі Супрун І.О.); 13. Генетика популяцій (50% частка участі Хмельничого Л.М. 50% частка участі Супрун І.О.); 14. Спеціальна генетика (автор Супрун І.О.).

Структура і зміст посібника відповідають чинній навчальній програмі з дисципліни "Генетика тварин" для студентів спеціальності 204 – ТВППТ. Теми розміщені в такому порядку, щоб вивчення наступних розділів було інформаційно забезпечено попередніми. Кожному типу задач для самостійної роботи передують рекомендації щодо їх розв'язування.

Кожний розділ містить контрольні запитання до теоретичної частини, що дає змогу звернути увагу на викладені у ньому важливі питання. Окрім цього, до кожного розділу подано бібліографічний список, що дозволить поглибити теоретичні знання за відповідною темою. Посібник ілюстровано рисунками, він містить додатки з допоміжною інформацією з даної дисципліни.

Навчальний посібник може бути корисним не лише для студентів біологічного профілю, але й для учнів загальноосвітніх закладів, абітурієнтів, вчителів біології, аспірантів та широкого кола читачів, які бажають розширити свої знання з генетики.

*Добру науку прийми, хоч її від простого
почуєш, злої на розум не бери, хоч би й святий говорив*

І. Франко

1. ГЕНЕТИКА – НАУКА ПРО СПАДКОВІСТЬ І МІНЛИВІСТЬ

1.1. Визначення генетики як науки, її мета і завдання

1.2. Основні напрями розвитку сучасної генетики та її місце в системі біологічних наук

1.3. Основні етапи розвитку генетики, роль вчених у її становленні

1.4. Актуальні завдання сучасної генетики

1.1. Визначення генетики як науки, її мета і завдання

Генетика як наука зародилась на початку ХХ століття. Предметом генетики є вивчення основних ознак живих істот – спадковості, мінливості та принципів зберігання, передачі і реалізації генетичної інформації в процесі індивідуального розвитку. Термін "**генетика**" походить від грецького слова "генезис" – походження, або виникнення і розвиток. Назву "**генетика**" для нової науки вперше запропонував англійський вчений В. Бетсон у 1906 році.

Спадковість – це властивість організмів відтворювати собі подібних, тобто їх здатність передавати особинам наступного покоління матеріальну і функціональну особливості своєї організації (будови та властивостей організму), а також характерні риси становлення цих особливостей у процесі онтогенезу. Спадковість становить невід’ємну властивість живих організмів відтворювати в потомстві ознаки предків. В основі цієї здатності лежить універсальний у живій природі матричний синтез основних інформаційних (нуклеїнові кислоти) і структурно-функціональних (білки) біополімерів.

У генетиці поняття **спадковість** слід відрізняти від термінів, які надалі будуть часто використовуватись: "**успадкування**" та "**успадковуваність**".

Успадкування – це процес передачі спадкових задатків або спадкової інформації від одного покоління наступному, в результаті чого у потомства формуються певні ознаки і властивості, притаманні батьківським особинам.

Термін **успадковуваність** означає частину генотипово зумовленої мінливості в загальній фенотиповій різноманітності ознак у конкретній популяції тварин. Успадковуваність – це суто статистичне поняття і визначає воно ступінь прояву ознаки в загальній мінливості (виражається коефіцієнтом успадковуваності у межах одиниці або у відсотках).

У цьому контексті: **генотип** – це сукупність спадкових задатків, або усіх генів клітини, локалізованих у хромосомах. Генотип є носієм

генетичної інформації, яка контролює формування усіх ознак організму, тобто фенотипу.

Фенотип – (походить від грецького *фено* – показую, виявляю та *тип* – відбиток, тип) це сукупність властивостей і ознак організму, що склалися на основі взаємодії генотипу з умовами зовнішнього середовища (*паратиповими факторами*).

Спадковість тісно пов'язана із своєю протилежною властивістю – мінливістю.

Мінливість – це властивість організмів зазнавати певних структурних і функціональних змін. Вона означає поширення в живій природі індивідуальних і групових відмінностей на всіх рівнях ієрархічної системи організмів.

Ще Чарльз Дарвін, відомий англійський природодослідник, основоположник еволюційного вчення про походження видів тварин і рослин, шляхом природного добору, довів, що спадковість, мінливість і добір – основа еволюції, оскільки вони забезпечують виживання найбільш пристосованих до специфічних умов існування особин.

Отже, основним завдання генетики є виявлення закономірностей передачі спадкової інформації, а також механізмів її реалізації.

Розрізняють два основних різновиди мінливості – спадкову (генотипову) і неспадкову (фенотипову та модифікаційну). Генотипова мінливість і є предметом вивчення генетиків.

Під *спадковою інформацією* розуміють сукупність генів – матеріальних одиниць спадковості, яка міститься у статевих клітинах. Передача цієї інформації здійснюється шляхом статевого, безстатевого і вегетативного розмноження. При цьому в онтогенезі реалізуються ознаки і властивості, які зумовлені генотипом організму. Одержуючи в процесі селекції тварин ту чи іншу величину розвитку господарськи корисних ознак (наприклад, рівень надою, % жиру та білка в молоці у корів, проміри екстер'єру тварин, товщину сала у свиней, настриг вовни у овець, несучість птиці тощо) ми оцінюємо її фенотип, тобто реалізацію генотипу.

1.2. Основні напрями розвитку сучасної генетики та її місце в системі біологічних наук

Генетика є однією із провідних біологічних дисциплін. Вона сприяє вирішенню фундаментальних проблем біології, які стосуються механізмів відтворення. Проте однією із найважливіших задач генетики є розробка методів, які сприяють нарощуванню продуктивності сільськогосподарських тварин і урожайності рослин.

Виділяють наступні теоретичні проблеми, які вивчає генетика:

- способи зберігання генетичної інформації у різних організмів (де і яким чином вона закодована) та її матеріальні носії;
- закономірності передачі спадкової інформації від одного покоління до іншого;

- питання реалізації спадкової інформації в процесі онтогенезу та вплив на них факторів зовнішнього середовища (паратипових факторів);
- закономірності та механізми мінливості генетичної інформації (зміни в спадкових елементах ядра і цитоплазми) та їх роль;
- способи виправлення пошкодженої спадкової інформації.

Вивчення та знання цих проблем наближає людство до керування процесами створення нових організмів з невідомими у природі поєднаннями ознак, одержання тварин і рослин стійких проти захворювань, підвищення їхньої продуктивності.

Генетика є теоретичною основою для розробки методів селекції мікроорганізмів, рослин і тварин. Знання генетичних закономірностей передачі ознак від батьків потомству є підставою для створення нових продуктивніших сортів рослин та порід тварин.

У тваринництві, поряд з традиційними методами розведення тварин, використовують генну інженерію, особливо у біотехнології. Під **біотехнологією** розуміють – комплекс методів по одержанню певного продукту з використанням сукупності генетичних, інженерних і технологічних методів).

Пропонуємо наступний приклад. У молочному скотарстві генетичний прогрес (тобто збільшення продуктивності за рахунок дії генетичних факторів) за рік становить 1-2 % від досягнутого рівня. Так, при продуктивності корів 8000 кг молока, це буде 80-160 кг на рік. Тому, щоб подвоїти продуктивність до 16000 кг, використовуючи традиційні методи селекції, потрібно 50-100 років. Застосовуючи трансплантацію ембріонів, таких високих показників досягають за 5-10 років.

Генно-інженерними методами створені мікроорганізми – продуценти біологічно активних речовин, які виробляють амінокислоти, особливо незамінні, необхідні для живлення сільськогосподарських тварин.

Безпосередньо у тваринництві методи генетики використовуються для підвищення господарськи корисних ознак тварин, а саме:

- при створенні нових порід і ліній тварин, які перевищують за продуктивністю існуючі, відрізняються специфічними маркерними ознаками (наприклад, стійкість проти захворювань, якість продукції, аутосексність – міченість за статтю у птахівництві);
- при використанні явища гетерозису для одержання гібридних тварин і птиці від спеціалізованих споріднених форм, що характеризуються високою комбінаційною здатністю;
- при використанні спорідненого розведення (інбридингу) в породоутворювальному процесі та закладанні інбредних ліній;
- для оцінки генетичного потенціалу продуктивності тварин, який контролюється генотипом, його збереження в ряді поколінь;
- для розробки методів оцінки генотипу окремих тварин та їх груп за якістю потомства;

- для збереження генофонду рідкісних видів, порід та резервних ліній, стад;
- для діагностики і лікування вірусних, бактеріальних та інших інфекцій сільськогосподарських тварин (за допомогою моноклональних антитіл та імуноферментних тест-систем);
- при вивченні генетичних змін організмів, пов'язаних з підвищенням радіаційного забруднення;
- при контролі походження тварин (генетична експертиза).

У сучасному світі за допомогою генетичних методів медицини борються із спадковими хворобами.

Методи генетики використовуються для оцінки екологічного стану, прояву небажаних мутацій.

У майбутньому методи генетики будуть використовувати для виробництва нових продуктів харчування, зокрема для одержання мікробним шляхом таких білків, як овальбумін (білок курячого яйця) та міозин (білок м'язів).

Новий напрям генетики – **ембріогенетика** – дозволяє раннє визначення статі (в ембріональному періоді), одержання генетичних клонів, генокопіювання. У тваринництві це створює можливість одержання генетичних копій найбільш видатних за продуктивністю і життєздатністю особин.

Не менш важливою є проблема регуляції статі тварин. Наприклад, у молочному скотарстві бажано мати у приплоді більше теличок, а у м'ясному – бугайців.

1.3. Основні етапи розвитку генетики, роль вчених у її становленні

Вивчення закономірностей успадкування ознак було розпочато задовго до визначення генетики як науки. Ще у другій половині 18 століття схрещуючи різні види рослин І.Г. Кельрейтер – німецький ботанік, що працював у Росії, встановив ряд закономірностей в передачі ознак. Він виявив ефект дискретності (неподільності) в успадкуванні, наявність статі у рослин, рівний вплив на ознаки батьківської і материнської форм, повернення ознаки у гібриду до однієї із батьківських форм.

Проводячи дослідження по гібридизації француз Ш. Ноден, англієць Т. Нойт, німець А. Гартнер, встановили зростання різноманітності ознак в гібридному потомстві. Ш. Ноден взагалі наблизився до відкриття законів спадковості. В його роботах було показано – частоту гамет; однорідність гібридів першого покоління і різноманітність другого.

Усі ці роботи стали певною підставою для проведення чеським природодослідником Грегором Менделем (1822-1884 рр.) дослідів, якими були встановлені основні закони спадковості. Результати своїх досліджень Г. Мендель у 1865 році доповів Товариству природознавців у місті Брюнне. На наступний рік були опубліковані у працях даного товариства.

Хоча, упродовж 34 років роботи Менделя були невідомі, Г. Менделя прийнято вважати основоположником генетики після перевідкриття його законів іншими європейськими вченими на початку 20 сторіччя.

Умовно розвиток генетики в історичному аспекті можна розділити на мінімум як шість етапів.

Першим етапом у розвитку генетики вважається період з 1900 по 1935pp. – період класичної генетики. У 1902 році Арчибальд Гаррод (Archibald Garrod) англійський медик несвідомо доторкнувся до відповіді на найбільшу загадку: що являє собою ген. Розуміння гена цим вченим було наскільки несподівано чітким, що мали минути роки після його смерті щоб з'явився хоча би хтось здатний зрозуміти та пояснити іншим суть його висловлювання: "Ген – це пропис приготування однієї хімічної сполуки". Сьогодні відомо, що основним призначенням генів є збереження рецепту синтезу білків. Саме білки виконують майже всі хімічні, структурні та регуляторні функції організму. Вони продукують енергію, борються з інфекцією, перетравлюють їжу, переносять кисень, і т.д. Утворення абсолютно всіх білків є можливим тому, що в організмі є гени, в кожному з яких закодована структура якогось білка. Однак є і гени, які не кодують білки, такими, наприклад, є гени рибосомальних РНК.

Відтак, Гаррод успадкував ідеї іншої видатної людини – Грегора Менделя. Навіть складно уявити, якими різними були світи англійського аристократа Гаррода та народженого в невеличкому селі в Північній Моравії, Іоана Менделя. Через життєві обставини йому довелося стати ченцем ордену Августинців, взявши собі ім'я брат Грегор. Пізніше він успішно закінчив теологічний коледж в Брюнні, тепер Брно, і став парафіяльним священником. Мендель намагався вступити до віденського університету, але провалив іспити. Досягнувши 34 – літнього віку, він розпочинає серію експериментів з горохом у монастирському саду, що тривали впродовж 8 років, під час яких було висаджено 30000 саджанців різних рослин. Результати цих експериментів, хоча і з великим запізненням, змінили науковий світ. Сам Мендель теж добре розумів значення свого відкриття. Результати були опубліковані ним у 1866 році у "Праці Товариства дослідників природи міста Брюнн" – часопису, який згодом з'явився на полицях усіх провідних бібліотек. Мендель не домогшись широкого визнання та поступово втративши інтерес до експериментів, став священником Брюнна.

У своїх експериментах Мендель схрещував різновиди гороху. Однак його заняття не можна назвати аматорською грою в науку. Це був добре продуманий і підготовлений експеримент. Мендель відібрав для схрещування рослин із сімома парами ознак. Так, він схрещував рослини із зеленими та жовтими горошинами, а також гладенькі та зморшкуваті. Інші пари відрізнялися стручками: гладенькими та опуклими, зеленими та жовтими. Враховував Мендель і довжину стебла та морфологію розташування квіток. Всі перераховані ознаки не лише піддаються селекції, кожна з них ще і залежить від одного гена. Напевно не випадково,

але Мендель відібрав саме ті ознаки з багатьох, які відповідали очікуваним результатам. У всіх випадках гібридні рослини виглядали як одна із батьківських форм. Здавалося, що альтернативна ознака зникла. Проте, Мендель дав змогу гібридним рослинам самозапилятися, і втрачена ознака з попередніх поколінь знову з'являлася у 25 % нащадків F_2 . Мендель показав, що спадкові ознаки передаються від родичів до нащадків у вигляді дискретних одиниць, які представлені у особин попарно. Тільки в наступному столітті Рональд Фішер помітить, яким близьким до 3:1 були розщеплення гібридів у дослідах Менделя. Мендель провів аналогічні експерименти на кукурудзі, на квіткових рослинах і в кожному разі знайшов одну й ту ж пропорцію. Він зрозумів, що виявив фундаментальний закон спадковості: різні ознаки не змішуються одна з одною. За ознаками стоять якісь неподільні субодиниці, які і визначають спадковість.

Мендель зміг зрозуміти, що так зване розчинення ознаки в наступному поколінні, пов'язане з тим, що кожна ознака визначається не однією а двома субодиницями спадковості. На початку 20 ст. Джон Дальтон довів, що вода становить собою мільйон неподільних частинок – молекул, і виграв у суперечці із прихильниками теорії безперервності. І ось тут Мендель довів, що в основі спадковості також лежить поєднання неподільних субодиниць, на кшталт хімічних атомів. У цих субодиниць спадковості на зорі розвитку генетики було багато назв: фактори, гемули, пластиди, пангени, біофори, ай-ді та іданти. Лише з часом закріпилася назва ген, запропонована Югансеном - **гени**.

Починаючи з 1866-го року Мендель надсилав свої роботи з новими результатами в Мюнхен професорові ботаніки Карлу-Вільгельму Нігелі, намагаючись привернути увагу до значущості своїх відкриттів. Однак всі чотири роки Нігелі не міг зрозуміти їх суті. Він дав Менделю хибну пораду перевірити результати своїх відкриттів на інших рослинах, наприклад на нечуйвітрі. Нечуйвітер є апоміктичною рослиною, для утворення плоду якої потрібне запилення. Насправді ж пилок не проростає, і схрещування не відбувається. Мендель отримав неоднозначні результати, тому закинув ці досліди і взявся за бджіл, але в ті роки йому не вдалося досягнути складно переплетену гаплоїдно-диплоїдну генетику бджіл.

Вочевидь, Менделю так було призначено долею, щоб світ знову відкрив його лише в 1900 році, коли вже минуло багато років після його смерті. Це сталося майже одночасно в різних місцях. Відразу троє вчених повторили в свої лабораторіях експерименти Менделя на різних рослинах: голландський вчений Гуго Де-Фріз (1848-1935), німецький – К. Корренс (1864-1933) і австрійський – Е. Чермак (1871-1962) та було усвідомлено основоположне значення їх для генетики, а згодом виявили архівні публікації Менделя.

Вільям Бетсон з ентузіазмом сприйняв роботи Менделя і першим переклав їх на англійську мову. У 1903 році американський генетик Вольтер Саттон повідомив, що хромосоми поводяться так само, як

спадкові фактори Менделя: у парі хромосом завжди одна успадковується від батька, а інша – від матері. Томас Хант Морган, батько американської генетики, одразу перетворився на широкого менделіста, став засновником відомої школи генетиків. У 1909 році датський генетик Іогансон назвав ці одиниці генами, а також ввів у генетику поняття "алель", "генотип", "фенотип".

Уже в перше десятиріччя 20 сторіччя багато дослідників довели справедливість законів Менделя для найрізноманітніших організмів, що розмножуються статевим шляхом, і стала очевидною їх універсальність.

Другий етап розвитку генетики (1912-1925 рр.) – це створення хромосомної теорії спадковості, на основі співставлення даних менделізму і гібридологічного аналізу з даними цитології щодо поведінки хромосом під час поділу клітин. Основні відкриття були зроблені американським вченим Томасом Морганом (1861-1945), Карлом Бріджесом (1889-1938), Адольфом Стертевантом (1892-1970). У 1912 році американський генетик показав, що гени знаходяться в хромосомах і розташовані лінійно, увічливши своє ім'я в одиниці вимірювання відстані між генами на хромосомі – сантиморгани. На підставі хромосомної теорії доведено, що кожен ген займає певне місце на хромосомі (завдяки цьому були побудовані перші генетичні карти хромосом) виявлено матеріальні основи явищ розщеплення, незалежного і зчепленого успадкування ознак, з'ясовано хромосомний механізм виявлення статі. Хромосомна теорія спадковості була величезним досягненням генетики і зіграла провідну роль у її подальшому розвитку, становленні молекулярної біології. У 1918 році математику Рональду Фішеру вдалося переконати наукову спільноту, що винахід Менделя доводить теорію Дарвіна.

У цей час Г. Де-Фрізом була сформульована теорія мутацій – спадкових змін. У 1922 році М.І. Вавілов (1887-1943) відкрив закон гомологічних рядів у спадковій мінливості, згідно з яким споріднені за походженням види рослин мають подібні ряди спадкової мінливості.

У 1927 році американський генетик Герман Джо Мюллер дав відповідь на запитання чи можна контролювати мутації та керувати ними. Опромінюючи дрозофіл рентгенівськими променями він спричинив появу у них мутацій, які проявлялися у наступному поколінні у вигляді різних деформацій. За відкриття в галузі мутагенезу Мюллер був удостоєний Нобелівської премії.

Третій етап у розвитку генетики, який тривав з 1935 до середини 50-х років ХХ століття, ознаменувався розвитком експериментального мутагенезу, поліплоїдії, накопиченням результатів цитогенетичних спостережень, спробами розгадати таємницю будови гена та механізму його дії.

Штучні мутації підштовхнули сучасну генетику. Використовуючи методику Мюллера з рентгенівським опроміненням, у 1940 році Джордж Бідл і Едвард Тейтум створили мутантний варіант хлібної цвілі.

Згодом вони довели, що мутант втратив здатність синтезувати деякі сполуки через втрату функціональних версій деяких ферментів. Вони

сформулювали закон, який одразу ж набув поширення і використовується з деяким корегуванням і зараз: один ген – один білок. У цьому законі втілилася давня здогадка Гаррода з уточненням сучасної біохімії.

Найвідоміші генетики цього періоду: Г.А. Надсон, Г.С. Філіпов, В.В. Сахаров, М.Б. Лобашов, М.С. Гершензон, І.А. Рапопорт та американський вчений Г. Меллер.

Завдяки дослідженням мутагенезу встановлено закономірності будови гена і його подільності на субодиниці (вчені А.С. Серебровський, М.П. Дубінін, Н.І. Шапіро, С.Г. Левіт та ін.).

У 20-30-х роках ХХ ст. працями генетика С.С. Четверикова (1880-1959), англійців – Р. Фішера і Дж. Холдейна, американця С. Райта покладено початок популяційній та еволюційній генетиці.

Четвертий етап (1944-1953 рр.) ознаменувався дослідженнями явищ спадковості і мінливості на молекулярному рівні. Тривалий час самі гени все ще залишалися таємницею. Вчені ламали голови над тим, яким чином у гені записана структура білка. Багато хто вважав, що генами можуть бути тільки інші білки. Здавалося, в клітині більше немає нічого надскладного для контролю функції синтезу білків, окрім нуклеїнової кислоти. Вперше один із типів нуклеїнових кислот – ДНК виділив із клітин людини шведський лікар Фрідріх Мішер. Він припустив, що ДНК може бути ключем для розгадки спадковості. У 1892 році у приватному листі він висловив думки про те, що саме ДНК може передавати спадкову інформацію "так само, як слова в мовах усього світу утворюються із 24-30 букв алфавіту".

У 1944 році американський генетик О. Евері довів, що носієм спадковості є дезоксирибонуклеїнова кислота (ДНК).

П'ятий період з 1953 і до цього часу характеризується бурхливим розвитком молекулярної генетики. Він пов'язаний з використанням методів і принципів дослідження точних наук, застосуванням електронної мікроскопії, рентгеноструктурного аналізу, методу радіоактивних ізотопів. У цей період Чаргафф з'ясував закономірності розташування нуклеотидів у будь-якій молекулі ДНК. Обґрунтувати здогадки попередників вдалося таким вченим як американський біолог Джеймс Уотсон та англійський фізик Френсіс Крік. За кілька місяців, у 1953 році зібравши докупи свої та отримані раніше, але не оброблені, дані інших, ці двоє дослідників впритул наблизилися до найвидатнішого відкриття в усій історії людства – розшифрування структури ДНК. Вони показали, що ДНК містить у собі код, записаний вздовж усієї її молекули – витягнутої подвійної спіралі, що може мати будь-яку довжину. Код копіюється завдяки хімічній спорідненості складових хімічних сполук – букв коду. Стало очевидним, що код генів – це комбінація чотирьох "букв" А, С, G, Т. Комбінація цих "букв" перетворюються на текст іншого алфавіту, який складається із 20 "букв" – амінокислот, що є складовими субодиницями білків.

У 1961 році Маршал Ніренберн і Йоганн Маттеї розшифрували одне "слово" генетичного коду. Для цього вони синтезували молекулу РНК, що

складалася лише з "букви" U (урацил – еквівалент тиміну в ДНК). Потім синтезовані молекули помістили в суспензію рибосом і активованих амінокислот. Система запрацювала, видавши білковий полімер, що складався з одної амінокислоти – фенілаланіну.

До 1965 року вже весь код було розшифровано і розпочалася ера сучасної генетики. У 1900-х вершини, які з такими труднощами підкорювали генетики стали рутинною.

Хімічним шляхом синтезований ген анілінової т-РНК пекарських дріжджів. Були виконані роботи по синтезу і перенесенню генів у клітини бактерій. Цим було започатковано новий розділ генетики – генна інженерія. Були створені наукові школи генетиків в Україні (І.І. Шмальгаузен, С.М. Гершензон, Г.М. Мацука, В.Г. Шахбазов). Почалося широке використання генетичних методів у практиці для створення нових високопродуктивних сортів рослин, порід тварин, штамів промислових мікроорганізмів.

Сучасний стан генетики характеризується розвитком молекулярної генетики та генної інженерії в усіх її проявах. Це сприяє створенню на її основі біотехнологій, розробці методів клонування. Генетичні розробки мають велике значення для розв'язання практичних завдань у сільському господарстві, харчовій промисловості та медицині.

1.4. Актуальні завдання сучасної генетики

У центрі уваги сучасної генетики знаходиться такий важливий для людства розділ, як генетика медицини. Нею встановлено більше тисячі різних спадкових хвороб, а для деяких із них розроблені методи попередження патогенної дії генів, що їх викликають.

Встановлені Г. Менделем і В. Бетсоном закономірності успадкування ознак знаходять широке використання у хутровому звірівництві.

Використання гетерозису у птахівництві і в м'ясному тваринництві дозволяє суттєво підвищити продуктивність тварин шляхом одержання гібридів від спеціально підібраних батьківських форм, які відрізняються високою комбінаційною здатністю.

У тваринництві, взагалі, генетика є теоретичною основою для удосконалення порід сільськогосподарських тварин, визначення потенційної продуктивності, яка контролюється генотипом, розробки методів генетичної оцінки популяцій і окремих особин тварин.

Знання законів успадкування і мінливості ознак дозволяє інтенсифікувати селекційний процес у рослинництві по створенню сортів стійких до несприятливих умов росту, шкідників і хвороб.

Генетичні дослідження суттєво збагатили теоретичні основи біології, а також зоотехнію, ветеринарію, племінну справу і розведення сільськогосподарських тварин, селекцію і насінництво рослин, медицину.

Контрольні запитання

1. *Що таке генетика?*
2. *Сформулюйте мету і завдання генетики, як науки.*
3. *Дайте визначення поняттям спадковість та мінливість.*
4. *Дайте визначення поняттям генотип та фенотип.*
5. *Перерахуйте основні теоретичні проблеми, які вивчає генетика.*
6. *Назвіть основні етапи розвитку генетики.*

2. ВИДИ СПАДКОВОСТІ ТА МІНЛИВОСТІ

2.1. Спадковість і мінливість та її види

2.2. Методи генетичних досліджень

2.1. Спадковість і мінливість та її види

Спадковість – це властивість організмів відтворювати собі подібних.

Мінливість – це наявність відмінностей у кількісних і якісних ознаках між окремими організмами, органами і клітинами.

При вивченні спадковості та мінливості розглядають не весь організм, а його окремі ознаки і властивості.

Ознака – одне із головних понять у генетиці. Успадкування і зміна її є об'єктом прискіпливої уваги вчених-селекціонерів.

Поняттям **ознака** чи **властивість** умовно позначають одиницю морфологічної, фізіологічної або біохімічної дискретності організму.

Кожна особина має свої видові, породні (сортові) та індивідуальні властивості і ознаки. Один організм відрізняється від іншого у першу чергу зовнішніми морфологічними ознаками: високим або низьким зростом, наявністю у великої рогатої худоби рогів або їх відсутністю, за мастю – червоною, чорною, рябою, бурою, за товщиною та довжиною вовни тощо.

Не меншого значення набули біохімічні ознаки, це – групи крові у людини, поліморфні системи білків крові і молока та групи крові у ВРХ і свиней. Вивчення систем білків-антигенів та їх успадкування – одна із важливих проблем імуногенетики.

Однією із найголовніших задач генетики є вивчення процесу передачі ознак від одного покоління другому і мінливості їх у потомків. Перед тим як почати вивчати успадкування відповідної ознаки, необхідно попередньо визначити ступінь і характер її прояву у досліджуваної особини і родинних особин тієї ж породи тварин чи сорту рослин. У основних видів сільськогосподарських тварин і сортів рослин ведеться ретельна реєстрація ознак і генів, які контролюють їхній розвиток і прояв. Так, у людини на теперішній час зареєстровано більше 3200 спадкових ознак. Для зручності вивчення ознаки умовно поділяють на якісні та кількісні.

Якісними називають морфологічні або біохімічні ознаки, прояв яких легко може бути охарактеризований словами (масть, колір, форма рогів, вух, гребеня у птиці та ін.).

Кількісні ознаки, це такі, які вивчають методом вимірювання, зважування, обрахування (жива та забійна маса, надій, жирність молока, величини промірів тіла, довжина та товщина вовни, товщина сала,

несучість курей тощо). До них відносяться практично усі господарські корисні ознаки. Характер і ступінь їхнього прояву контролюються багатьма генами і залежать від комплексу зовнішніх факторів. Успадкування кількісних ознак досить складне, ступінь їх успадкованості визначається методами варіаційної статистики і характеризується відповідними математичними константами.

Будь-яка спадкова ознака особини формується в процесі онтогенезу, тому зовнішні умови та інші фактори визначають або повний, або частковий її прояв.

Спадковість і її види. При статевому розмноженні передача ознак від батьківських особин потомкам здійснюється через статеві клітини, які мають ядро і цитоплазму. Залежно від того, ядру чи цитоплазмі належить провідна роль у передачі даної конкретної ознаки, розрізняють ядерну (хромосомну) або цитоплазматичну (позаядерну, позахромосомну) спадковість. Практично успадкування усіх ознак, за рідкісним виключенням, визначається хромосомною спадковістю. При цьому спадкова інформація, що контролює розвиток ознаки, задована в молекулах ДНК, які знаходяться в хромосомах ядра клітини. Цитоплазматична спадковість визначається генами, локалізованими в ДНК відповідних органелів клітини – мітохондрій, пластид, плазмід.

Пластиди – це цитоплазматичні органели рослинних клітин.

Плазмиди (епісоми) – це позахромосомні спадкові фактори у цитоплазмі клітини. Вони не є обов'язковими компонентами клітин. Містяться у бактеріях, синьо-зелених водоростях, дріжджах, іноді у клітинах вищих організмів.

Мінливість і її види. Властивість організмів змінюватись під впливом спадкових і не спадкових факторів називається мінливістю. Вона визначає різницю між родинними особинами одного чи кількох поколінь, між батьками і нащадками. В еволюційному процесі мають місце два типи розвитку живих органічних форм – історичний (філогенез) та індивідуальний (онтогенез). Зміни, що відбуваються в певних групах організмів в процесі історичного розвитку, становлять філогенетичну мінливість, а зміни на різних фазах індивідуального розвитку організмів зумовлюють онтогенетичну мінливість.

Онтогенетична мінливість – це сукупність послідовних змін ознак і властивостей особини в процесі її індивідуального розвитку (онтогенезу). В онтогенезі особини реалізується спадкова інформація, одержана від батьків, шляхом послідовної сумісної дії комплексів генів. В результаті у тварини чи рослини формуються органи, ознаки і властивості, характерні для даного виду і притаманні тільки цим особинам. В онтогенетичній мінливості важлива роль належить морфогенетичним кореляціям, завдяки яким зберігається чітко визначений тип розвитку органів і їхніх ознак. В процесі онтогенезу кожна ознака формується самостійно, але у чіткій відповідності з генетично детермінованим (визначеним) загальним планом розвитку даної особини.

Причиною онтогенетичної мінливості є функціонування різних наборів генів на різних етапах онтогенезу чи життєвого циклу клітин в межах одного генотипу. Мінливість як і спадковість, властива всій живій природі. Вона поділяється на спадкову та неспадкову.

Спадкова мінливість – це здатність до зміни генетичного матеріалу. В основі спадкової мінливості лежать мутації, комбінації гомологічних хромосом при заплідненні і мейозі та рекомбінація генів при кросинговері. Спадкова мінливість є основою різноманітності живих організмів і головною умовою їхньої здатності до еволюційного розвитку. Механізми спадкової (генотипової) мінливості різноманітні, тому розрізняють дві її основні форми: комбінаційну і мутаційну.

Комбінаційна мінливість. Основу комбінаційної мінливості становить статеве розмноження. Генотип нащадків являє собою поєднання генів, які були властиві батькам. У даному випадку нові спадкові поєднання ознак у потомстві виникають у результаті перекомбінацій (рекомбінацій) батьківської і материнської форм.

Рекомбінація – це перерозподіл генетичної інформації у нащадків. Комбінаційна мінливість є досить поширеною в природі. Вона забезпечує пристосування організмів до мінливих умов середовища. Цей вид мінливості широко використовується у сільському господарстві при створенні нових порід тварин і сортів рослин. Суть комбінаційної мінливості виражена законом Г. Менделя про незалежне успадкування ознак. Причиною комбінаційної мінливості може бути кросинговер, який визначає перекомбінацію генів у групах зчеплення батьківських хромосом.

У результаті поєднання спадкової інформації батьківських форм, в онтогенезі нащадка ознаки обох батьків проявляються у найрізноманітніших варіантах. Наприклад, при створенні нової породи великої рогатої худоби часто схрещують батьківські форми з альтернативними ознаками продуктивності. Наприклад, для поліпшення молочних якостей у тварин комбінованого (м'ясо-молочного) типу їх схрещують з високоспеціалізованою молочною породою для одержання помісей з кращими ознаками молочності.

Мутаційна мінливість. Мутаціями називають зміну окремих ознак і властивостей або комплексу ознак, які виникають у результаті дії мутагенних факторів на спадковий апарат клітини. Під впливом мутагенів змінюється спадкова інформація, що контролює відповідну ознаку. Процес виникнення мутацій називають мутагенезом, а організм, у якого виникла мутація тієї чи іншої ознаки, – мутантом. Мутації можуть виникати випадково (їх називають спонтанними) або вони можуть бути викликані шляхом дії на тварину чи рослину різними мутагенами (це – індуковані мутації).

Індукована мутаційна мінливість досить часто використовується у селекції рослин для створення нових сортів.

Корелятивна мінливість – це взаємозалежність між розвитком двох ознак, коли із зміною однієї ознаки відповідною мірою змінюється інша.

Залежно від мінливості або ступеня розвитку корелюючих ознак співвідносна мінливість (*кореляція*) може бути *позитивною* або *негативною*. Наприклад, із збільшенням живої маси зростає надій – це позитивна кореляція, із збільшенням надою, як правило, знижується вміст жиру – тут кореляція негативна.

У селекційному відношенні позитивна кореляція є бажаною, а негативна – небажаною.

У математичному відношенні – кореляція буває додатною і від'ємною.

Знаки перед коефіцієнтами кореляцій "+" та "-" не завжди адекватно характеризують позитивну та негативну взаємозалежність між селекціонованими ознаками. Тобто від'ємна кореляція може мати позитивний (бажаний) селекційний ефект, наприклад від'ємна кореляція між інтенсивністю молоковіддачі і тривалістю доїння ($r = -0,500$ і вище) свідчить, що із збільшенням інтенсивності молоковіддачі менше часу витрачається на вигодовування корови. Із скороченням сервіс-періоду корови зростає надій за 305 днів лактації.

Корелятивна мінливість суттєво впливає на онтогенетичну, комбінаційну і мутаційну мінливість. Її вплив також поширюється і на ступінь та характер неспадкової, модифікаційної мінливості.

Модифікаційна мінливість – це неспадкові зміни ознаки або властивості в онтогенезі, що викликані впливом зовнішніх умов. Формування кожного органу або ознаки і властивостей контролюються сукупністю генів, але проходить в конкретних умовах зовнішнього середовища, яке здійснює досить суттєвий вплив на ступінь і характер реалізації спадкової інформації.

Модифікаційна мінливість має велике практичне значення, оскільки ріст, розвиток, продуктивність, відтворна здатність тварин істотно залежать від умов годівлі і утримання. Тому створення відповідних умов для реалізації спадкової інформації даного генотипу особини (годовля та утримання згідно їх фізіологічного стану) – основа підвищення продуктивності тварин.

Модифікаційна мінливість не успадковується.

Різкі зміни в будові органів і прояві ознак прийнято називати **морфозами**. Причинами їх появи бувають порушення процесу органогенезу в ембріональний період онтогенезу. Морфози не успадковуються і, як правило, носять патологічний характер.

2.2. Методи генетичних досліджень

Сучасна генетика, так само як і 100 років тому, вивчає проблеми спадковості та мінливості живих істот але більш поглиблено і на різних, значно вищих методологічних рівнях – молекулярному, клітинному, популяційному. Методичні розробки генетики ґрунтуються на досягненнях різних галузей біології, а саме: біохімії, біофізики, цитології, ембріології,

мікробіології, зоології, ботаніки, рослинництва і тваринництва. При цьому використовуються кілька методів.

Гібридологічний метод – найбільш поширений і основний метод генетичних досліджень, який має прикладне значення в селекції рослин і тварин. Вперше гібридологічний метод був використаний основоположником генетики Г. Менделем при вивченні закономірностей успадкування ознак. Суть методу полягає у використанні системи схрещувань особин з конкретними ознаками в ряді поколінь. При цьому використовують зворотні схрещування на одного або обох батьків і розведення одержаних помісей "у собі". Метод поширено використовують для виявлення локалізації генів у хромосомах (генетичних карт), а також при створенні рекомбінаційних молекул ДНК з метою об'єднання генетичної інформації різних організмів.

Цитогенетичний метод ґрунтується на вивченні явищ спадковості на рівні клітинних структур. Цей метод дозволяє вивчити структуру і функціонування хромосом, виявляти хромосомні аномалії, пов'язані з порушеннями та змінами в їхній будові і кількості.

Молекулярно-генетичний метод – вивчення явищ спадковості та мінливості на рівні молекул нуклеїнових кислот. Об'єктом дослідження є молекули нуклеїнових кислот ДНК та РНК, які здійснюють зберігання і реалізацію спадкової інформації. Це – найшвидший та найпопулярніший на сьогодні метод досліджень. Дозволяє скоротити витрати на вирощування тварин, завдяки ранньому виявленню носіїв бажаних ознак.

Генеалогічний метод – використання даних родоводу для встановлення закономірностей успадкування ознак. При цьому ведуть аналіз розщеплення ознак у ряді поколінь. Особливо він ефективний при вивченні спадкових хвороб людей і тварин, а також при роботі з іншими малоплідними видами.

Моносомний метод – дозволяє встановити, які гени локалізуються в кожній хромосомі генома. Цього досягають елімінацією або заміщенням однієї з парних хромосом. (*Елімінація* – дослівно з латин. *elimino* – виносити за поріг, у генетиці загибель або усунення).

Метод близнюків – ґрунтується на порівнянні спадковості і мінливості у генетично ідентичних (однойцевих) або подібних (різнойцевих) організмів. Метод дозволяє виявити співвідношення генетичних і середовищних факторів на прояв конкретної ознаки. Використання близнюкового методу в прогнозуванні генетичної схильності до оптимального відтворення у певних сільськогосподарських тварин залишається досить надійним і чутливим методичним прийомом. Більшість аналізів, що засвідчили існування природної генетики відтворення були проведені шляхом порівняння конкордатності моно- і полізиготних близнюків. З'ясовано, що конкордатність ознак у монозигот вища, ніж у дизигот (полізигот). В доповнення до акушерських, генеалогічних, цитометричних і ДНК-діагностичних аналізів, близнюковий метод дав змогу досягти певного прогресу в декодуванні генетичних

компонентів оптимального відтворення та характеристиці певної "генетичної схильності" як до мінімального, так і до максимального значення показників відтворення.

Онтогенетичний метод – за допомогою даного методу вивчають дію генів та їх прояв в онтогенезі організму – індивідуальному розвитку особини з моменту народження до природної смерті. Він дає змогу виявити дію умов середовища на реалізацію генотипу особини. Встановлені закономірності взаємодії "генотип x середовище" дозволяють керувати процесами вирощування і використання тварин за конкретних технологій виробництва продукції. На підставі цього методу розвинулась окрема галузь генетики – фенотипіка, яка вивчає шляхи реалізації генетичної інформації від гена до ознаки під час онтогенезу.

Популяційний метод – це визначення основних характеристик ліній, порід: частота прояву ознаки, її середні значення, тип успадкування, генотипова зумовленість, зміна структури популяції під дією добору і умов середовища. Має важливе значення для створення й оптимізації селекційних програм, визначення генетичного потенціалу продуктивності та очікуваного селекційного ефекту. Використовується у племінній роботі з удосконалення існуючих і створення нових порід тварин.

Мутаційний метод – визначає вплив мутагенних факторів на зміну спадковості клітин хромосом і нуклеїнових кислот. Поряд з цим використовують хімічні речовини і радіоактивні промені для одержання широкого спектра мутацій, окремі з яких мають селекційне значення. Так, у рослинництві були одержані короткостеблові сорти пшениці, значно підвищено врожайність основних культур.

Імуногенетичний метод – виявлення антигенних структур еритроцитів та різниці рухомості білків в процесі електрофорезу. Метод включає виявлення імунних реакцій антиген – антитіло, дає можливість визначати групи крові тварин, що має важливе значення для контролю їх походження, а також добору й підбору кращих за продуктивністю і життєздатністю особин.

Метод моделювання досить часто використовують в селекції тварин. Моделі можуть бути фізичні, математичні, біологічні тощо. Метод дозволяє прогнозувати продуктивність, життєздатність особини, виходячи з біохімічних, фізіологічних тестів показників росту і продуктивності. За допомогою моделювання, враховуючи у підсумку певний комплекс ознак, розробляють селекційні індекси, використання яких дозволяє ефективніше вести селекцію тварин.

Біометричний метод – визначає кількісну характеристику ознак, величину їхньої мінливості, частку впливу генетичних і середовищних факторів на реалізацію продуктивності. Важливою особливістю методу є здатність визначити достовірність одержаних даних, що характеризують окремі фенотипи, класи, групи. Метод включає варіаційну статистику, дисперсійний, кореляційний і регресійний аналізи.

Контрольні запитання

1. *Сформулюйте поняття "ознака" в селекції та генетиці тварин.*
2. *Що таке спадковість? Назвіть види спадковості.*
3. *Що таке мінливість? Назвіть види мінливості.*
4. *Що таке онтогенетична мінливість?*
5. *Поясніть особливості спадкової та неспадкової мінливості.*
6. *Що таке комбінаційна мінливість?*
7. *Що таке мутаційна мінливість?*
8. *Дайте визначення термінам рекомбінація та морфоз.*
9. *Назвіть особливості різних методів генетичних досліджень.*

3. ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ

- 3.1. Історія цитогенетики*
- 3.2. Клітина – матеріальна основа спадковості*
- 3.3. Каріотип. Рівні компактизації хромосом*
- 3.4. Будова хромосом*
- 3.5. Поділ клітин. Мітоз. Амітоз. Мейоз*
- 3.6. Гаметогенез*

3.1. Історія цитогенетики

Цитогенетика є розділом генетики, що вивчає закономірності спадковості та мінливості на рівні клітини та субклітинних структур, головним чином хромосом.

У 1830 році – Маттіас Шлейден та Теодор Шван на основі результатів отриманих за допомогою вдосконаленого мікроскопа припустили, що всі живі організми складаються з клітин. До 1940-го року клітинну структуру можна було досліджувати лише за допомогою світлового мікроскопа. З появою у 1940-их рр. спочатку простих, а у 1950-их більш досконалих електронних мікроскопів, було вивчено ультраструктуру клітини: численні мембрани, органели, трубочки, гранули та мікрофіламенти.

Вміст клітини оточений плазматичною мембраною, яка відмежовує клітину від навколишнього середовища. Мембрана активно контролює надходження речовин до клітини та виведення їх з клітини.

Рослинні клітини поверх мембрани вкриті клітинною стінкою, яка складається, в основному із целюлози.

Методи цитогенетичних досліджень призначені для вивчення структури хромосомного набору чи окремих хромосом. Основу цитогенетичних методів досліджень складає мікроскопічне вивчення хромосом.

Мікроскопічні методи дослідження хромосом почали використовувати наприкінці XIX століття.

Перший період історії цитогенетики охоплює 1880-50-ті рр. XX ст. Пошуки методичних підходів до отримання препаратів хромосом людини розпочалися у 1880 році. В. Флеммінг у клітинах рогівки ока людини, що поділяються, виявив від 22 до 28 хроматинових тіл.

У 1888 р. В. Вальдейєром вперше був введений термін "хромосома", який дослівно означає "тільце, що фарбується".

Winiwarter у 1912 році при дослідженні сім'яників людини виявив 47 хромосом у метафазах сперматогоніїв, 23 аутосомні пари та непарну X-хромосому. Він припустив, що жіноча стать характеризується каріотипом XX, а чоловіча -X0.

20-ті та 30-ті рр. XX ст. ознаменувалися дослідженнями, проведеними на дрозофілах та деяких рослинах. В цей час А.Г. Андресом та М.С. Навашиним були коректно описані перші 10 пар великих хромосом людини.

У 1923 Painter при вивченні сім'яників повідомив, що диплоїдна кількість хромосом у людини для обох статей дорівнює 48, а система статевих хромосом у жінок представлена XX хромосомами і XY у чоловіків.

У 1902-1903 рр. В. Саттон і Т. Бовері незалежно один від одного виявили паралелізм у поведінці генів та хромосом у ході формування гамет та заплідненні. Ці спостереження стали основою для припущення, що гени розташовані в хромосомах.

Термін "цитогенетика" також запроваджено у 1903 р. Вільямом Саттоном.

Експериментальне підтвердження локалізації конкретних генів у конкретних хромосомах було отримано лише 1910 року Т. Морганом, що дозволило йому обґрунтувати хромосомну теорію спадковості.

Хромосомна теорія спадковості – теорія, згідно з якою хромосоми, що знаходяться в ядрі клітини, є носіями генів і є матеріальною основою спадковості. Тобто спадкоємність властивостей організмів у ряді поколінь визначається успадкуванням їх хромосом.

У 1907 році американський генетик К. Мак-Клонг відкрив статеві хромосоми та обґрунтував хромосомні механізми визначення статі.

У 1910 році Е. Страстбургером в Німеччині було відкрито явище поліплоїдії.

К. Бріджес у 1916 році отримав перший цитогенетичний доказ механізму виникнення анеуплоїдії.

У 1916 році В. Робертсон виявив у комах тип транслокацій хромосом, названий пізніше на його честь.

Поняття "каріотип" запровадив у 1924 році В.А. Левитський. Надалі у 1934 році А. Сікото та у 1952 році Ботольє запропонували символіку каріотипів і їх класифікацію.

Другий період припадає на 1956 – 70-ті рр., коли відбувся бурхливий розвиток сучасної цитогенетики людини. В цей час розроблено основні методичні прийоми хромосомного аналізу, отримано фундаментальні відомості про каріотип людини, про основні особливості будови та функціонування його хромосом. Тоді ж зародилася медична цитогенетика, яка відкрила нову область патології людини, зумовлену зміною структури хромосом.

У 1952 році Hsu помістив клітини в гіпотонічний розчин і отримав препарати з гарним розкидом мітотичних хромосом.

У 1956 році шведські вчені Тіо і Леван у культурах фібробластів ембріонів людини, а англійці Форд і Хамертон у сперматоцитах тестикулярної тканини встановили, що диплоїдне число хромосом людини дорівнює 46.

"Трисомна ера" розвитку цитогенетики розпочалася у 1959 році, коли Лежен із співавторами опублікували результати вивчення фібробластів шкіри від дев'яти дітей із хворобою Дауна. У всіх клітинах було виявлено трисомію за 21 хромосомою.

У 1959 році Форд із співавторами, а також Джекобс і Стронг повідомили про цитогенетичні знахідки при синдромах Шерешевського-Тернера та Кляйнфельтера.

У 1960 році Патау та Едвардс зі співавторами описали дві нові аутосомні трисомії, ідентифіковані пізніше як трисомії 13 та 18 хромосом.

У 1959-1960 рр. Ноуелл (Nowell), Хангерфорд (Hungerford) і Мурхед (Moorhead) зі співавторами розробили метод приготування препаратів метафазних хромосом з короткочасної культури ФГА-стимульованих лімфоцитів людини, що дозволило суттєво спростити отримання якісних препаратів для цитогенетичних досліджень.

У 1963 році Лежен зі співавторами описали перший синдром, пов'язаний із порушенням структури хромосом. У дитини з комплексом вроджених вад розвитку та характерним плачем, що нагадує крик кішки, вони виявили делецію короткого плеча 5-ї хромосоми. Цей синдром отримав назву синдрому "котячого крику".

У 1964-1965 рр. Шредер із співавторами та Джерман із співавторами описали першу генетично детерміновану хромосомну нестабільність при анемії Фанконі та синдромі Блюма.

У 1960 році Ноуелл і Хангерфорд описали "філадельфійську хромосому" при хронічному мієлолейкозі, яка стала історично першою специфічною хромосомною мутацією, виявленою при певному типі раку.

У 1972 році Дженет Роулі показала, що утворення "філадельфійської хромосоми" є наслідком транслокації, в результаті якої хромосоми №9 і №22 обмінюються своїми частинами. Генетичний матеріал, розташований на 11-ій ділянці довгого плеча 22 хромосоми, обмінюється на генетичний матеріал 34-ої ділянки довгого плеча 9 хромосоми, що позначають таким чином: $t(9;22)(q34;q11)$. У результаті довге плече 9-ої хромосоми подовжується (9q+), а довге плече 22-ої – коротшає (22q-). Таким чином, філадельфійська хромосома – це хромосома №22, у якої довге плече вкорочено за рахунок обміну з хромосомою №9. Позначається "філадельфійська хромосома" – Ph.

Третій, сучасний етап цитогенетики розпочався із 70-их років ХХ ст. і триває до сьогодні. Основні досягнення цього періоду є наступними:

1. Реалізувалася можливість вивчення особливості хромосом та їх ділянок, що підняло медичну цитогенетику до нового рівня. У 1969 році Касперсоном було відкрито диференційне забарвлення хромосом.

2. З'явилися перші роботи з картування хромосом людини. Цитогенетика сформувалася у важливу область практичної медицини.

3. Стала можливою чітка ідентифікація усіх хромосом у метафазі, вдалося скласти карти лінійної неоднорідності кожної з них.

4. З'явилася можливість вивчення репродукції хромосом та сестринських хроматидних обмінів за допомогою бромованих попередників ДНК.

5. З 1980 року почалася епоха молекулярної цитогенетики. Застосування методу гібридизації нуклеїнових кислот *in situ* безпосередньо на цитологічних препаратах мітотичних хромосом дозволило успішно картувати велику кількість нормальних та мутантних генів людини, розробити нові методичні підходи до діагностики хромосомних хвороб.

Застосування цитогенетичних методів:

- вивчення нормального каріотипу
- діагностика спадкових захворювань, пов'язаних з геномними та хромосомними мутаціями
- дослідження мутагенної дії різних хімічних речовин, пестицидів, інсектицидів, лікарських препаратів та ін.

Об'єктом цитогенетичних досліджень можуть бути соматичні, мейотичні та інтерфазні клітини, клітини, що поділяються.

Методи цитогенетичного аналізу:

- класичні методи каріотипування
- молекулярно-цитогенетичні методи
- світлова мікроскопія
- електронна мікроскопія
- цитофотометрія
- авторадіографія
- диференційне фарбування
- гібридизація *in situ*
- автоматизований аналіз хромосом
- використання статистичних методів та комп'ютерів
- методи клітинної селекції, схрещування, відбір

Показання щодо цитогенетичних досліджень:

1. Підозра на хромосомну хворобу за клінічною симптоматикою (для підтвердження діагнозу);

2. Багаторазові спонтанні аборти, мертвонародження або народження дітей з порушеннями;

3. Порушення репродуктивної функції неясного генезу у жіночої та чоловічої статі;

4. Істотна затримка розумового та фізичного розвитку у дитини;

5. Пренатальна діагностика (за віком у зв'язку з наявністю транслокації у батьків, при народженні попередньої дитини з хромосомною хворобою);

6. Підозра на синдроми, що характеризуються хромосомною нестабільністю;

7. Лейкози (для диференціальної діагностики, оцінки ефективності лікування та прогнозу лікування);

8. Оцінка мутагенних впливів різних хімічних речовин, пестицидів, інсектицидів, лікарських засобів та ін.

Для вивчення хромосом найчастіше використовують препарати короточасної культури крові, а також клітини кісткового мозку та культури фібробластів.

Кров з антикоагулянтом центрифугують для осадження еритроцитів, а лейкоцити інкубують у культуральному середовищі 2-3 дні. До зразка крові додають фітогемаглютинін, оскільки він прискорює аглютинацію еритроцитів та стимулює поділ лімфоцитів.

Найбільш підходящою фазою для дослідження хромосом є метафаза мітозу, тому для зупинки розподілу лімфоцитів на цій стадії використовують колхіцин. Додавання цього препарату до культури призводить до збільшення частки клітин, у метафазі, тобто у тій стадії клітинного циклу, коли хромосоми видно найкраще. Кожна хромосома реплікується і після відповідного забарвлення їх видно у вигляді двох хроматид, прикріплених до центромери, або центральної перетяжки. Далі клітини обробляють гіпотонічним розчином хлориду натрію, фіксують та фарбують. Зафарбування препаратів можуть бути рутинним (рівномірним), диференційним та флуоресцентним.

1. Рутинне фарбування – використовується для аналізу числа хромосом та виявлення структурних порушень (аберацій)

Для рутинного фарбування хромосом найчастіше використовують барвник Романовського-Гімзе, 2% ацеткармін або 2% ацетарсеїн. Вони фарбують хромосоми цілком, рівномірно (рутинний метод) і можуть бути використані для виявлення чисельних аномалій хромосом людини.



Рис. 3.1. Метафазні хромосоми культури людини

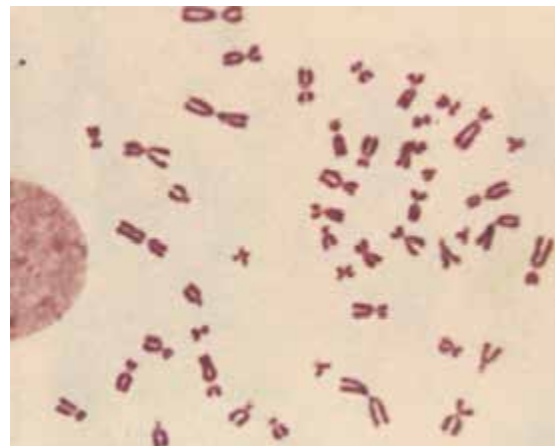


Рис. 3.2. Розкид метафазних хромосом культури людини

2. Диференційне фарбування

Розроблено низку методів фарбування (бендингу), що дозволяють виявити комплекс поперечних міток (смуг, бендів) на хромосомі. Кожна хромосома характеризується специфічним комплексом смуг.

Гомологічні хромосоми забарвлюються ідентично, крім поліморфних районів, де локалізуються різні алельні варіанти генів.

Алельний поліморфізм з'явився стосовно багатьох генів і зустрічається у більшості популяцій.

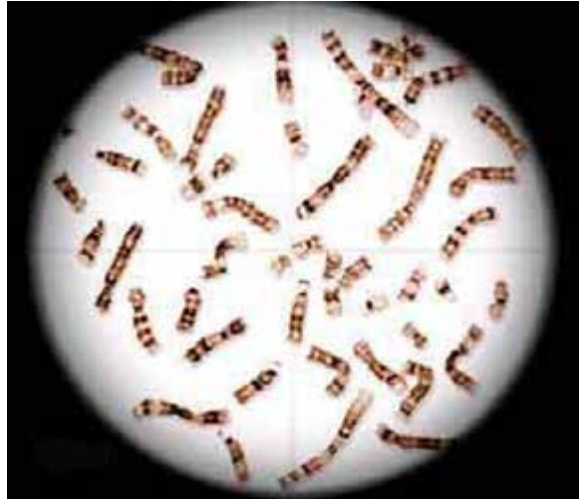


Рис. 3.3. Метафазна пластинка з хромосом, зафарбованих диференційним способом

Варіанти диференційного фарбування хромосом:

1. Q-фарбування – фарбування за Касперссоном акрихін-іпритом з дослідженням під флуоресцентним мікроскопом. Найчастіше застосовується для дослідження Y-хромосом.
2. G-фарбування – модифіковане фарбування за Романовським-Гімзе. Чутливість вища, ніж у Q-фарбування, тому використовується як стандартний метод цитогенетичного аналізу. Застосовується при виявленні невеликих аберацій та маркерних хромосом (сегментованих інакше, ніж нормальні гомологічні хромосоми).
3. R-фарбування – використовується акридиновий помаранчевий і подібні барвники, при цьому фарбуються ділянки хромосом, нечутливі до G-фарбування.
4. C-фарбування – застосовується для аналізу центромірних районів хромосом, що містять конститутивний гетерохроматин.
5. T-фарбування – застосовують для аналізу теломерних районів хромосом.

Денверська класифікація хромосом людини (1960)

Група А (1-3) – три пари найбільших хромосом: дві метацентричні та 1 субметацентрична.

Група В – (4-5) – дві пари довгих субметацентричних хромосом.

Група С (6-12) – 7 пар субметацентричних аутосом середнього розміру та Х-хромосоми.

Група D (13-15) – три пари середніх акроцентричних хромосом.

Група Е (16-18) – три пари метацентричних та субметацентричних хромосом.

Група F (19-20) – дві пари невеликих метацентричних хромосом.

Група G (21-22 та Y) – дві пари дрібних акроцентричних хромосом та Y-хромосома.



Рис. 3.4. Каріограма хромосом людини у відповідності з Денверською та Паризькою класифікаціями

4. Флуоресцентна гібридизація in situ (Fluorescence in situ hybridization, FISH) Флуоресцентна гібридизація in situ, або метод FISH – цитогенетичний метод, який застосовують для детекції та визначення положення специфічної послідовності ДНК на метафазних хромосомах або інтерфазних ядрах in situ.

При флуоресцентній гібридизації in situ використовують ДНК-зонди (ДНК-проби), що зв'язуються з комплементарними мішенями у зразку. До складу ДНК-зондів входять нуклеозиди, мічені флюорофорами (пряме мічення) або кон'югатами, як біотин або диоксигенін (непряме мічення).

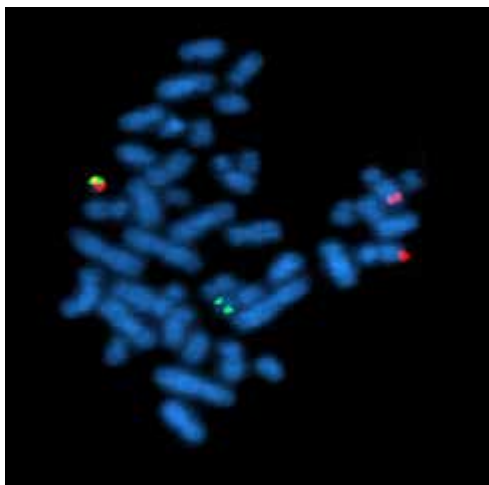


Рис. 3.5. Метафазна пластинка із флуоресцентною гібридизацією

5. Кольорова FISH – спектральне каріотипування, що полягає в зафарбуванні хромосом набором флуоресцентних барвників, які зв'язуються зі специфічними областями хромосом.

В результаті такого зафарбування гомологічних пар хромосом виявляються ідентичні спектральні характеристики, що істотно полегшують виявлення цих пар і виявляють міжхромосомні транслокації, тобто переміщені ділянки між хромосомами. Оскільки транслоковані ділянки мають спектр, що відрізняється від спектру іншої хромосоми.

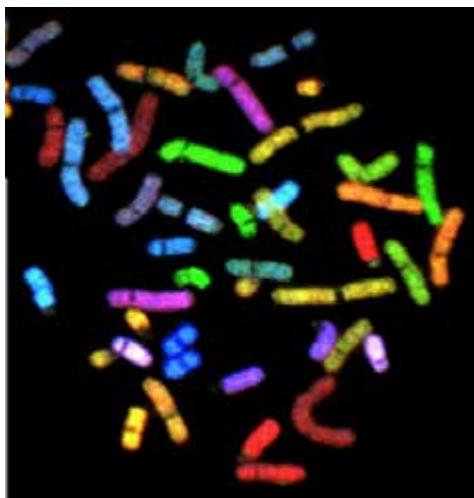


Рис. 3.6. Метафазна пластинка із кольоровим FISH

6. MultiColor Banding – багатоколірне диференційне зафарбування

Цитофотометрія – метод кількісного аналізу вмісту клітин, заснований або на визначенні спектральних властивостей досліджуваних компонентів (мікроспектрофотометрія, принципи розроблені Т. Касперссоном у 1936), або на вимірі кількості зв'язуючого певний барвник матеріалу (цитофотометрія ДНК із забарвленням за Фельгеном).

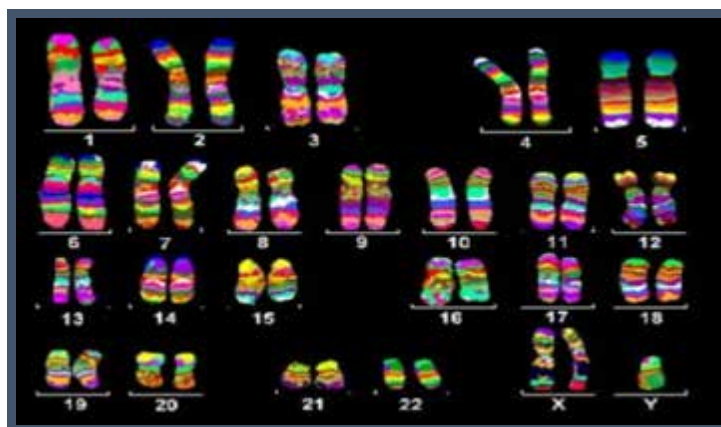


Рис. 3.7. Багатоколірне диференційне зафарбування, препарат чоловіка, 47, XXU

3.2. Клітина – матеріальна основа спадковості

Клітина є основним структурним елементом рослинних і тваринних організмів, вона забезпечує їхнє відтворення, розвиток і життєдіяльність.

Одні клітини існують як самостійні елементарні біологічні системи, це одноклітинні організми – протозої, або найпростіші, до яких відносяться інфузорії, джгутикові, споровики, мікроспориїди. Більшість найпростіших живе у водоймах, беруть участь в їх самоочищенні і є досить хорошим кормом для риб.

Інша група клітин існує у складі багатоклітинного організму, у якому забезпечує сукупність взаємодій між клітиною, тканинами і органами за участю системних регуляторних механізмів, зокрема нейрогуморальної регуляції.

Усі клітини побудовані за єдиною структурою і поділяються залежно від наявності у них ядра на еукаріотичні та прокаріотичні.

Еукаріоти (від грецького *εὖ* – добре, цілком і *κάρυον* – горіх, ядро) – це одноклітинні та багатоклітинні рослинні та тваринні організми, у клітинах яких сформоване ядро.

Прокаріоти (*πρό* – попереду, раніше і *κάρυον* – горіх, ядро) – це доядерні організми, які на відміну від еукаріотів, не мають типово сформованого ядра і ядерної мембрани.

Розміри клітин дуже різноманітні, від декількох часток мікрметрів до декількох десятків сантиметрів (жовток яйця птиці). Незалежно від типу всі клітини мають генетичний вміст, який забезпечує реалізацію усіх метаболічних (обмінних) процесів та термін їх існування. В еукаріотичних клітинах генетична інформація окрім ядра розміщується і в окремих включеннях плазми – мітохондріях, пластидах, плазмідах тощо. Будова клітин різних видів організмів подібна, а їх функція залежить від генетичної інформації.

Отже, сформулюємо основні цитогенетичні положення спадковості:

- який би складний організм не був, він складається з клітин;
- всі обмінні (метаболічні) процеси відбуваються у клітині;
- всі обмінні процеси проходять під контролем генів.

Будова клітини. Тіло високорозвинених організмів складається із мікроскопічних клітин, які не зважаючи на маленькі розміри мають надзвичайно складну будову.

Підраховано, що людське тіло складається приблизно з 250 триліонів клітин. Мозок має приблизно 3 триліони клітин, ця кількість після народження не змінюється.

Термін "клітина" запропонував у 1665 році відомий англійський дослідник Р. Гук.

Більшість клітин складається із двох основних частин – цитоплазми і ядра. Поверхня клітини вкрита оболонкою, клітинною мембраною, яка є своєрідним каркасом і зберігає форму клітини. Через мембрану до клітини потрапляють і виділяються з неї розчинні поживні речовини.

Ядро – це сферичне тіло, розташоване майже у центрі клітини. Ядро є своєрідним серцем і мозком клітини, оскільки воно несе генетичний матеріал, який керує синтезом речовин, необхідних для здійснення функцій клітини і організму та для відтворення виду.

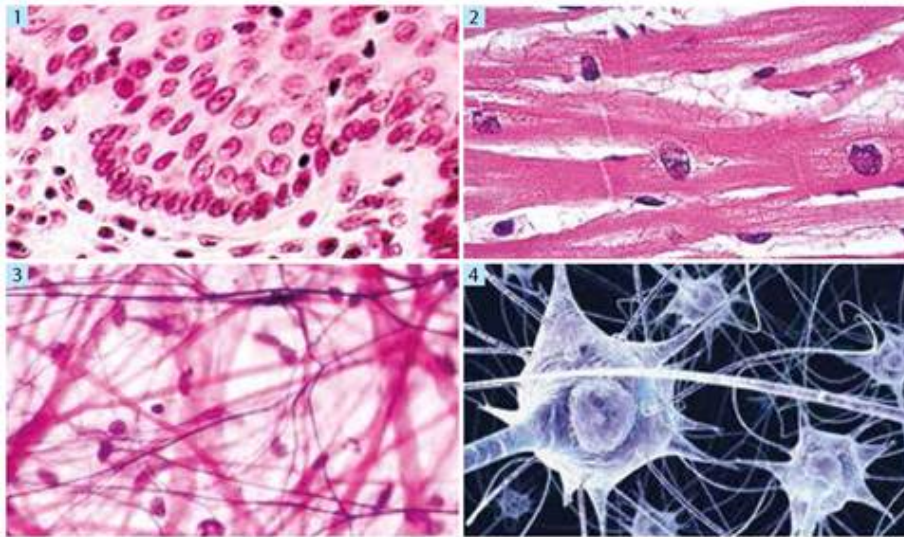


**Рис. 3.8. Види клітин у тварин:
епітеліальні, м'язеві, сполучної тканини, нервові**

Внутрішній склад ядра становить каріолімфа (ядерний сік). У каріолімфі знаходяться одне або кілька ядерець, а також значна кількість молекул ДНК. У процесі мітотичного поділу клітини, нуклеопротейди спіралізуються і переходять у хромосоми.

Хромосоми (від грецького *χρῶμα* – колір, забарвлення та *σῶμα* – тіло) – це структури клітинного ядра, які забезпечують передачу спадкової інформації від клітини до клітини та від покоління до покоління. Вони утворюють хромосомний набір (каріотип). Кожний організм має чітко визначений за формою, розмірами і кількістю набір хромосом, який є ніби візитівкою організму. Ядерце, як і цитоплазма, утворене в основному з рибонуклеїнових кислот та специфічних білків. Воно є центром синтезу і організації рибонуклеопротейдів. Під час поділу ядра ядерця зникають і з'являються лише на стадії телофази.

Хромосоми мають продовговату форму з розміщеною у тій чи іншій ділянці перетинкою – центромером. Центромери разом з центріолями є апаратом поділу клітини.

У клітинах більшості органел хромосоми можна бачити лише під час клітинного поділу. При завершенні мітозу вони починають витягуватись і стають тонкими.

Цитоплазма (від грецького *κύτος* – клітина і *πλάσμα* – виділене, утворене) є основою клітини. У ній знаходяться і функціонують більшість клітинних органел, які забезпечують життя клітини. Такі органели як апарат Гольджі, рибосоми, мітохондрії і лізосоми, мають чітко визначені функції, важливі для життєдіяльності клітини і всього організму.

Ендоплазматична сітка виявлена за допомогою електронного мікроскопу у 1945 році Портером на дуже тонких протоплазматичних пластинках фібробластів. У деяких місцях до цієї сітки були прикріплені зерна Палада (рибосоми). Під світловим мікроскопом скупчення порожнин з рибосомами (відповідає гранулярній ендоплазматичній сітці) надає

цитоплазмі клітині базофілії. У нейронах вона отримала назву тигроїд або субстанція Ніссля.

Ендоплазматична сітка в цитоплазмі утворює численні сплетіння, що представлені цистернами та каналцями, біля яких є пухирці. Вона бере участь у формуванні ядерної мембрани і апарату Гольджі. Функція сітки (ретикулума) різноманітна: жорстка ендоплазматична сітка – це місце білкового синтезу, тоді як гладка ЕС відіграє роль у синтезі вуглеводів, в тому числі глікогену, синтезі та метаболізмі стероїдів і детоксикації отрут, які необхідно нейтралізувати. Вона також має відношення до регуляції вмісту кальцію.

Апарат Гольджі є у всіх клітинах, які мають протоплазму, і являє собою багаторярусну систему плоских мембранних мішечків. По периферії ці мішечки потовщуються й утворюють міхурчасті відгалуження. До складу апарату Гольджі обов'язково входить система дрібних міхурців (везикул). Цей органоїд вперше спостерігав італійський гістолог Камілло Гольджі. Дослідженнями встановлено, що апарат Гольджі є первинним місцем синтезу молекул вуглеводів, які виконують важливі функції в організмі. Доведено, що білок, який синтезований із амінокислот у рибосомах, рухається до апарату Гольджі, де синтезовані із простих цукрів вуглеводи приєднуються до білкової молекули. Таким чином завершальна стадія синтезу білків, їх пакування та сортування відбувається саме у апараті Гольджі. Існує думка, що цей апарат в окремих клітинах є джерелом таких клітинних структур, як лізосоми.

Лізосоми (від грецького *λύσις* – розв'язування, розщеплення і *σώμα* – тіло) є дрібними мембранними порожнистими кульками. Їх особливість – інтенсивне нагромадження гідролітичних ферментів, що виконують роль внутрішньоклітинного травлення (гетерофогію). Лізосоми також забезпечують розщеплення речовин поза клітиною (аутофогію).

Рибосоми (від рибо (за) і грецького *σώμα* – тіло) – це мембранні клітинні органоїди, що виконують біосинтез білка. Їх максимальна кількість знаходиться там, де відбувається синтез білка. Рибосоми відіграють виключно важливу роль в експресії генів. В бактеріальній клітині міститься близько 1000 рибосом, а в еукаріотичній – в десятки разів більше. Рибосома складається з двох субодиниць.

Мітохондрії (від грецького *μίτος* – нитка і *χονδριον* – крихта) – органели, які забезпечують енергетичні потреби клітини. Це відбувається за рахунок перетворення енергії хімічного зв'язку поживних речовин у макроенергетичні зв'язки у вигляді аденозинтрифосфornoї кислоти (АТР).

У мітохондріях відбувається ферментативне розщеплення вуглеводів, жирних амінокислот із звільненням енергії і перетворення у АТР. Вони мають вигляд паличок, кульок, маленьких лінз, ниток розміром 0,2-7,0 мкм. Тіло мітохондрії складається з подвійної мембранної оболонки. Її внутрішня частина утворює велику кількість складок, перегородок, трубок, гребенів.

Мітохондрії мають нуклеїнові кислоти ДНК і РНК та загалом генетичний апарат, який синтезує власні білки.

Мітохондрії є в усіх типах клітин, які мають ядро, за винятком бактерій та синьо-зелених водоростей. Найбільша кількість мітохондрій спостерігається у нервових клітинах. У кожній соматичній клітині еукаріотів є близько 1000 мітохондрій (5% від загальної кількості ДНК у клітині). ДНК мітохондрій транскрибується напівавтономно від хромосомальної ДНК. Крім особливостей, викладених вище, мітохондріальна ДНК (мтДНК) успадковується моногенно і за материнським типом. Частка батьківської мтДНК у заплідненій яйцеклітині становить 4-5 мітохондрій, тоді як М-мтДНК (материнська) – у п'ятсот разів переважає за чисельністю. МтДНК не комбінується в мейозі, її зміни відбуваються за рахунок мутацій, вона не має інтронів. Мутації мтДНК, успадковуючись, тяжать лише за материнською лінією, зумовлюють жіночу схильність до зниженого відтворення та окремих патологій постембріонального розвитку.

Центріолі є парною органелою циліндричної форми. Стінка центріольного циліндра побудована з дев'яти триплетів мікротрубочок. Кожен триплет розміщений під кутом 40° й складається з трьох мікротрубочок, які позначаються літерами А (містить 13 протофібрил), В (прилягає до А, складається з 11 власних протофібрил і ще 2 протофібрили в неї спільні з А), С (прилягає до В, складається з 11 протофібрил і спільні з В). Центріолі беруть участь у формуванні цитоплазматичних мікротрубочок під час поділу клітини, і в регуляції утворення мітотичного веретена. У клітинах вищих рослин і більшості грибів центріолей немає, і мітотичне веретено утворюється там іншим способом. На G₀- та G₁-стадіях інтерфази в клітині знаходиться дві центріолі: материнська та дочірня. Таку пару центріолей називають диплосомою або клітинним центром. Ці дві центріолі розміщені під прямим кутом одна до одної. При цьому дочірня центріоля повернута до материнської центріолі своїм проксимальним кінцем. На материнській центріолі знаходяться сателіти, від яких відходять мікротрубочки. На дочірній центріолі сателітів та інших додаткових структур немає, вона є "голою". На S-стадії інтерфази центріолі подвоюються. Для цього материнська й дочірня центріолі розходяться. Перпендикулярно до кожної з них закладаються нові центріолі. По закінченню S-фази і протягом всієї G₂-фази в клітині присутні 4 центріолі, при цьому лише на одній з них (найстаршій) розміщені сателіти, інші три центріолі – "голі". На початку мітозу сателіти з найстаршої центріолі зникають, мікротрубочки в цитоплазмі розбираються. Одна пара центріолей (диплосома) відходить до одного полюса клітини, а інша – до протилежного. Навколо материнської центріолі в кожній диплосомі утворюється фібрилярне гало, від якого формуються мікротрубочки веретена поділу. Дочірні центріолі в складі кожної диплосоми залишаються "голими". Після цитотомії (поділу цитоплазми) в складі кожної з двох новоутворених клітин залишається по

диплосомі. По закінченні мітозу мікротрубочки веретена поділу розбираються, на материнській центріолі зникає фібрилярне гало і формуються сателіти. Від сателітів починається утворення мікротрубочок, що функціонуватимуть в інтерфазі. Настає новий G1-період.

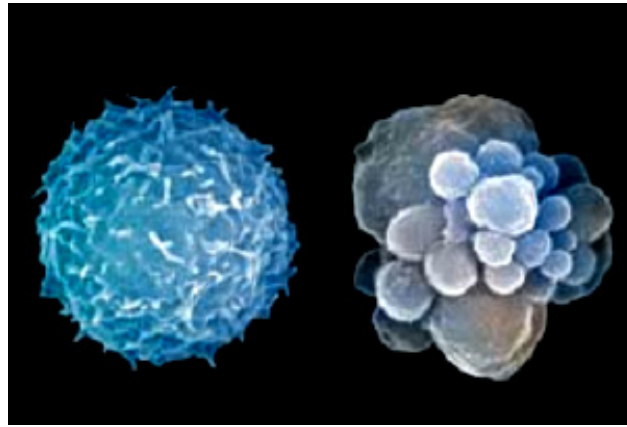


Рис. 3.9. Апоптоз – запрограмована клітинна смерть, характерно утворення дискретних тіл (опадаючих пелюсток)

3.3. Каріотип. Рівні компактизації хромосом

Каріотип (від грецького *κάριον* – горіх, ядро і *τύπος* – відбиток, тип) – це набір хромосом у соматичній клітині, який є типовим для даної групи тварин або рослин за кількістю, формою і величиною. Поняття "каріотип" запровадив у 1924 році В.А. Левитський. Надалі у 1934 А. Сікото та у 1952 році Ботольє запропонували символіку каріотипів та їхню класифікацію.

Каріотип характеризується наявністю пар гомологічних (однакових) хромосом. **Гомологи** (від грецького *δμολογία* – відповідність, подібність) – це хромосоми, що мають однакову структуру, морфологію і розміри, але мають різне походження (одна – материнська, а друга – батьківська). Хромосоми із різних пар називаються негомологічними хромосомами. Характерною особливістю еволюції каріотипів є незалежна від еволюційного рівня тварин або рослин кількість хромосом. Наприклад, у людини 46 хромосом, а у річкового рака – 116. Це пояснює те, що не кількість хромосом, а якісні особливості генетичної інформації, записані в молекулі ДНК, визначають розвиток і властивості індивідуума та виду. Кількість хромосом у деяких видів тварин: велика рогата худоба – 60, коні – 64, свиня – 38, вівця – 54 (див. Додаток 1).

Серед усіх хромосом каріотипу розрізняють пари **аутосом**, які є однаковими як для чоловічих, так і для жіночих особин, і одну пару статевих хромосом, які розрізняються залежно від статі. **Статеві хромосоми** жіночих особин ссавців позначають буквами XX і чоловічих особин – XY, тому жіночу стать називають **гомогаметною**, чоловічу – **гетерогаметною**. У птиці, навпаки, жіноча стать гетерогаметна (**статеві хромосоми** – ZW), чоловіча – гомогаметна (ZZ).

Морфофункціональна організація хромосом здійснюється упродовж різних фаз циклічного поділу клітини, під час яких структура хромосом залежить від ролі, яку в певний період клітинного циклу повинна виконувати генетична інформація. Стан функціональної активності генетичної інформації контролюється шляхом спіралізації і деспіралізації хромосом (див. рис. 3.10).

В хроматині еукаріотів суттєва кількість білка асоційована з хромосомною ДНК в усі фази клітинного циклу. Ці ДНК-зв'язуючі білки розподіляються на два класи: позитивно заряджені гістони та позитивно заряджені негістонові білки. Гістонові білки відіграють важливу роль в організації структури еукаріотичних хромосом. В молекулах гістонів міститься велика кількість позитивно заряджених амінокислот – лізину та аргініну, що дозволяє молекулам цих білків притягувати негативно заряджені фосфатні групи нуклеотидів.

Наявна модель структури хроматину базується на припущенні про те, що хроматинові нитки, які складаються з ДНК та зв'язаних з нею білків, піддаються скручуванню та складанню. Хроматин організований у вигляді повторюваних структур – нуклеосом, які складаються з октамера гістонових білків, асоційованих з послідовностями ДНК.

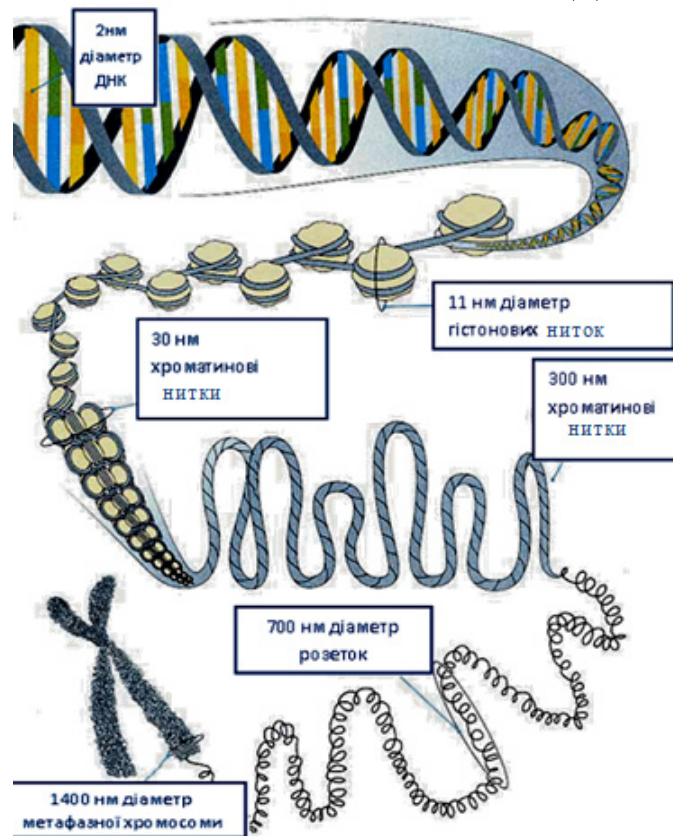


Рис. 3.10. Схема компактизації хромосом

Таким чином утворена структура компактно розміщується всередині клітинного ядра. Дослідження за допомогою рентгенівської дифракції підтвердило, що гістони відіграють важливу роль в структурі хроматину. Якщо гістонові молекули хімічним шляхом видалити з хроматину, то

регулярність дифракційних кілець в структурі хроматину зникне. Виділяють п'ять груп гістонів: H1, H2A, H2B, H3, H4.

Спіралізація (компактизація) – це процес вкорочення й ущільнення хромосом, що передує поділу клітини (мітозу й мейозу). Спіралізація полегшує впорядковане розходження хромосом між дочірніми клітинами. Тому максимальна спіралізація відбувається у метафазі, де здійснюється розподіл хромосом по дочірніх клітинах.

Деспіралізація (декомпактизація) – це процес розкручування хроматид під час завершення поділу клітин (мітозу або мейозу). Максимальну деспіралізацію спостерігають у період найвищої синтетичної діяльності хромосом – інтерфазі. У цей період відбувається реплікація (тобто, відновлення) хромосом і реалізація записаної в них генетичної інформації.

У середині 1970-х років було встановлено, що нитки хроматину містять періодично повторювані один за одним сферичні намистинки, які розміщуючись вздовж осі хроматинового ланцюга нагадують бусинки, нанизані на нитку. Ці частинки називають **нуклеосомами**. Джон Фінч та Арон Клаг з колегами у 1984 році запропонували детальнішу модель нуклеосом. Згідно цієї моделі, 146 пар нуклеотидів (п.н.) ДНК закручені у вигляді лівосторонньої суперспіралі навколо гістонового октамера.

Маючи уяву про структуру нуклеосоми можна уявити як формуються хроматинові нитки всередині ядра та як утворюються мітотичні хромосоми (рис. 3.10). Молекули ДНК довжиною 2 нм спочатку накручуються на нуклеосому, діаметром 11 нм. Формування нуклеосом є першим рівнем компактизації (спіралізації) хромосом, коли розмір спіралі ДНК зменшується приблизно на 1/3 первинної довжини.

На другому етапі компактизації замість нуклеосом утворюється фібрила діаметром 30 нм. Ця структура була названа **соленоїдом**. Він складається з кількох нуклеосом, скручених тісно одна з одною. Гранули діаметром 30 нм можна визначити за допомогою електронного мікроскопа.

Перш ніж утворюються мітотичні хромосоми відбувається третій **петлевий етап** компактизації хроматину. Фібрили діаметром 30 нм (соленоїди) формують серію петлевих доменів, які компактизуються в хроматинову структуру, діаметром 300 нм.

На наступному рівні компактизації петлі діаметром 300 нм закручуються, компактизуються у вигляді **розеток**, утворюючи плечі хроматид, які складають хромосому. Діаметр хроматиди дорівнює приблизно 700 нм, варіюючи у різних організмів, а пари **сестринських хроматид** у складі хромосом складає близько 1400 нм.

Таким чином існує 5 рівнів **спіралізації (компактизації)** хромосом:

1. Нуклеосомний – утворюється в результаті взаємодії чотирьох класів основних білків – гістонів: H1A, H2B, H3, H4;

2. Соленоїдний;

3. Петлевий;

4. Розеточний;

5. Метафазна хромосома – ДНК вкорочується ще в 4 рази.

3.4. Будова хромосом

Основні стадії поділу клітин, коли можна вивчати будову або морфологію хромосом – це стадії метафази і анафази. На цих стадіях вони найбільш чітко видимі в клітині і характеризуються такими ознаками – поперечною перетинкою (центромерою), яка ділить хромосоми на два плеча із характерною для них довжиною.



Рис. 3.11.
Зображення хромосоми зроблене під світловим мікроскопом



Рис. 3.12. Зображення хромосоми зроблене під електронним мікроскопом



Рис. 3.13.
Реконструюване зображення хромосоми зроблене під електронним мікроскопом

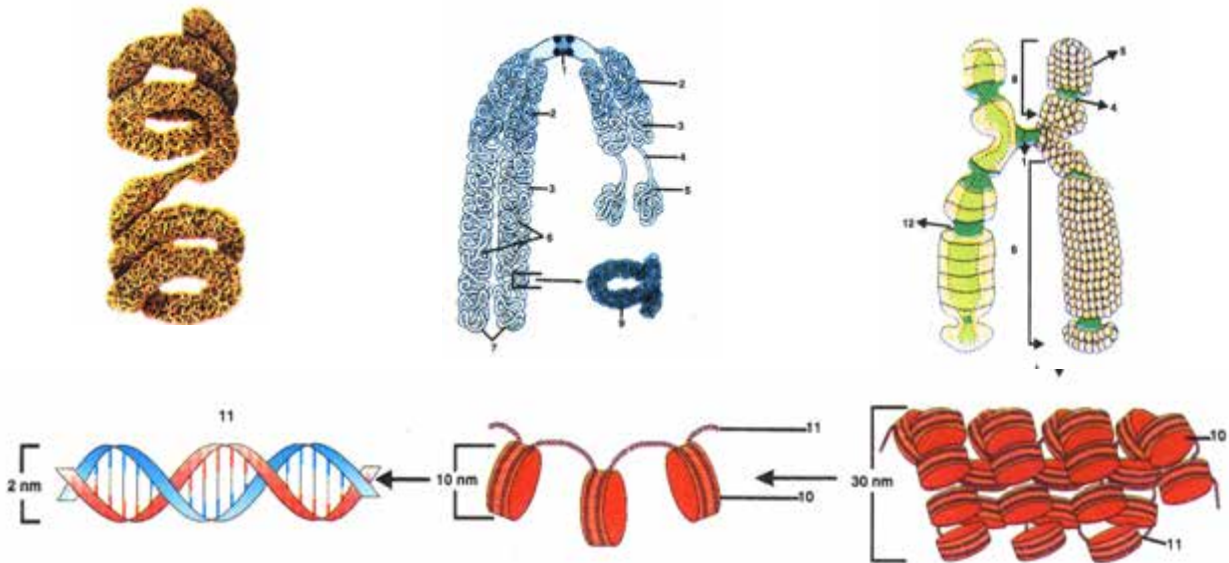


Рис. 3.14. Будова хромосом та організація хроматину:

1-центромера; 2 – гетерохроматин; 3 – еухроматин; 4 – вторинна перетинка; 5 – супутник; 6 – хроматиди; 7 – теломера; 8 – плечі хромосоми; 9 хроматин в структурі хроматид; 10 – гістон; 11 – ДНК; 12 – білкова основа.

Джерело рисунків: GFDL, <https://bs.wikipedia.org/w/index.php?curid=370128>

У сільськогосподарських тварин хромосоми достатньо великі та зручні для вивчення. Виняток складає птиця, у якої, окрім декількох великих, є багато дрібних хромосом, що певною мірою ускладнює їхню ідентифікацію і локалізацію у тих чи інших генах. Речовина, з якої

побудовані хромосоми, називається хроматином. Хроматин починає конденсуватися (спіралізуватися) з настанням мітозу. Тіло хромосоми конденсується нерівномірно. Розрізняють *еухроматинові* та *гетерохроматинові* ділянки хромосом. Перші в період поділу ядра менш спіралізовані (компактизовані) і тому фарбуються слабше, ніж більш щільніший (більше компактизований) гетерохроматин. Обробка барвниками дає можливість визначити *гетерохроматинові* та *еухроматинові* ділянки під час мітозу. Існують докази, що ділянки еухроматину утримують гени, тоді як ділянки гетерохроматину не мають генів або утримують їх дуже мало.

Кожна хромосома є сукупністю сегментованих і несегментованих ділянок. Сегменти або бенди позначають порядковими номерами, причому центромера є вихідною точкою для цифрової схеми. При позначенні будь-якого сегмента використовують чотири позначення: номер хромосоми, символ плеча (коротке **p** – **petit** чи довге **q** – наступна за **p** буква в алфавіті) номер району і номер сегменту в межах цього району.

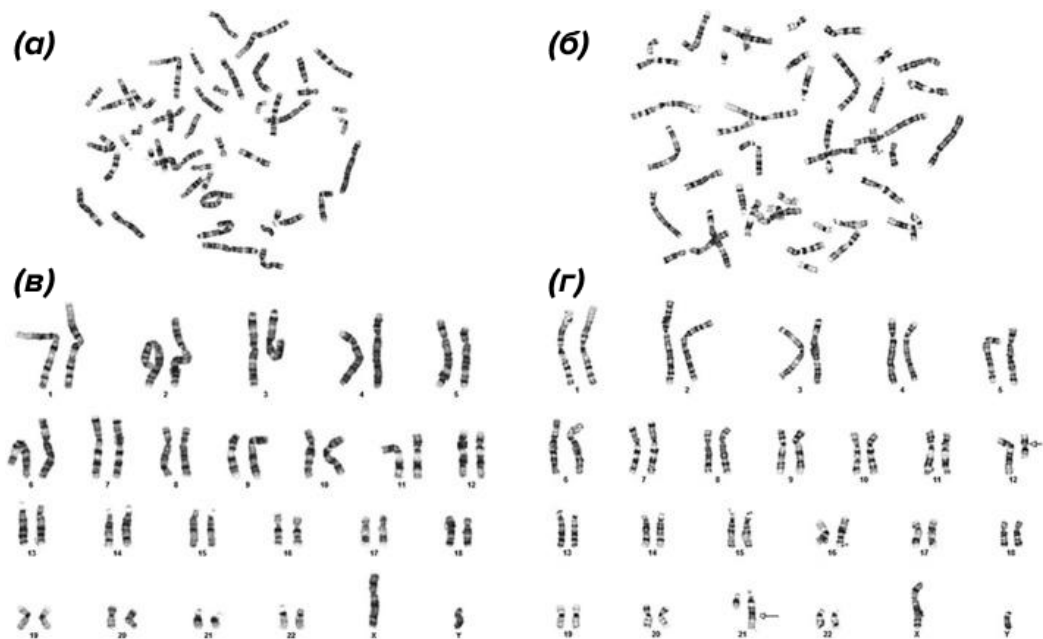


Рис. 3.15. G-бендінг - одна з методик диференціального фарбування. Оскільки патерни смуг кожної окремої хромосоми добре відомі, вони тут є "інструментом вимірювання" для порівняння та звіряння, виявлення додаткових або відсутніх фрагментів.

Джерело: Stela Z. Berisha, Shashi Shetty, Thomas W. Prior, Anna L. Mitchell. (2020). Cytogenetic and molecular diagnostic testing associated with prenatal and postnatal birth defects. *Birth Defects Research*. 112, 293-306

Цитогенетична символіка. Лінії розмітки проводять від центромери до середини темних чи світлих смуг на хромосомі. Ділянки хромосоми між двома лініями розмітки називають *районами*. Нумерацію починають від центромери. Ділянки всередині району поділяють на смуги (*сегменти*), які нумерують від центромери до теломери. Наприклад, запис 1q 25 означає

сегмент 5 в другому районі довгого плеча першої хромосоми. Цю систему використовують для позначення локалізації хромосомної аномалії. Центричні злиття (Робертсоновські транслокації) позначають *rob*. Наприклад, запис 46XY, *rob* (13q15q) показує наявне центричне злиття двох довгих плечей 13-ї та 15-ї хромосом. Делеції якоїсь ділянки позначають *del*. Наприклад, запис 46XY, *del* (2) (q23) означає делецію на другій хромосомі в довгому плечі, в другому районі, в третьому сегменті.

Гіперплоїдію позначають "+"; гіпоплоїдію "-". Наприклад, запис 47XX+8 показує, що в каріотипі на одну хромосому №8 більше, а запис 46 XX 2p+ означає збільшення короткого плеча хромосоми №2.

Залежно від розміщення (локалізації) центромери хромосоми бувають:

- **метацентричними** (рівноплечими) (M), у них центромера розміщена посередині або близько біля середини хромосоми. Плечовий індекс $I=(q/p)$ 1-1,9;
- **субметацентричними** (нерівноплечими) (SH), це хромосоми з плечима різної довжини. Плечовий індекс $I = 2-4,9$;
- **acroцентричними** (різке нерівнопліччя) (ST), де одне плече дуже мале. Плечовий індекс $I > 5$;
- бувають також акроцентричні хромосоми з вторинною перетяжкою;
- деякі хромосоми мають невелику ділянку, яка прикріплена до основного тіла лише тонкою ниткою – це є *супутник*.

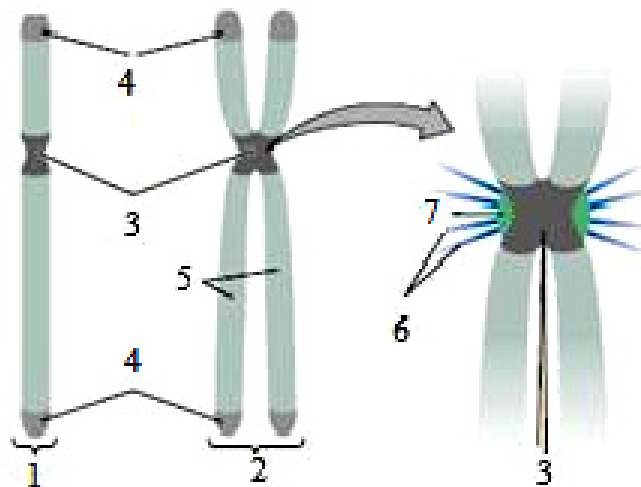


Рис. 3.16. Будова хромосоми

1 – одна з хроматид хромосоми; 2 – двохроматидна хромосома; 3 – центромера; 4 – теломери; 5 – тіло хромосоми; 6 – нитки веретена поділу; 7 – кінетохори

За результатами ґрунтовного електронно-мікроскопічного дослідження мітотичних хромосом Ернст Дю Про запропонував складчасто-фібрилярну модель хромосом. Згідно даної моделі, метафазна пластинка складається з двох сестринських хроматид, з'єднаних в області центромери (рис. 3.16-3.17). При переході від інтерфази до профазі, наприклад за рахунок спіралізації ДНК, хромосома скорочується в 5000 разів. Кожне

плече хроматиди складається з однієї нитки, яка нагадує довгий моток пряжі та складається із щільно скрученої ДНК та білків. Щоб запобігти втраті генів на краю хромосом, вони захищені спеціальними "ковпачками" – теломерами. Теломери складаються із сотень або тисяч повторів однієї й тієї ж короткої послідовності ДНК, яка є специфічною для різних організмів. У людини та інших ссавців вона виглядає так: 5'-TTAGGG-3'.

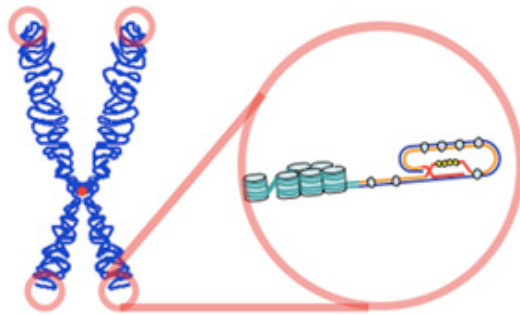


Рис. 3.17. Схема будови хромосоми

Тварини, як і всі багатоклітинні організми, старіють та помирають. По мірі старіння імунна система стає менш ефективною, рани загоюються повільніше, а тканини та органи втрачають еластичність. Але чому мають місце всі ці вікові зміни і чому для кожного виду характерна певна тривалість життя? Чи можна повернути цей неминучий шлях до смерті назад? Деякі сучасні відкриття вказують на те, що відповіді на ці запитання слід шукати на кінцях хромосом.

Основною ознакою старіння клітин є те, що їх теломери вкорочуються. Кінцева ділянка хромосоми – теломера. Кожна хромосома, що міститься в ядрі клітини, до початку її поділу представлена двома однаковими половинками – хроматидами, в основі кожної з яких лежить одна дуже довга, але компактно скручена молекула ДНК, на кожному кінці котрої розміщуються ділянки з послідовностей, що повторюються. Ці кінцеві ділянки і є теломерами. Під час підготовки до поділу, коли хроматиди подвоюються, кінці кожної хромосоми завжди б вкорочувались (механізм подвоєння ДНК не дозволяє їх копіювати), якщо б фермент теломераза не нарощував на їх кінцях нові повторювані послідовності.

Теломераза – РНК-вмісний фермент, котрий додає теломерні послідовності ДНК до кінців лінійних хромосом. Цей процес включає в себе два почергові етапи: (а) елонгація, тобто подовження, та (б) транслокація, тобто переміщення. Під час елонгації кінцева ділянка ланцюга ДНК з'єднана з РНК-матрицею, що входить до складу фермента, та подовжується за рахунок нуклеотидів, комплементарних вільній ділянці матриці. Під час транслокації молекула ДНК зсувається на декілька нуклеотидів, знов звільнюючи ділянку РНК-матриці, та цикл повторюється. При цьому нарощується лише один ланцюг ДНК, але комплекс інших ферментів, основу котрих складає ДНК-полімераза, "добудовує" більшу частину другого ланцюга. З одним ланцюгом

лишається тільки невеликий "хвіст" на кінці молекули. Якби не теломераза "хвостик" вкорочували б довжину дволанцюгової ДНК при кожному її подвоєнні, а будь-яка хромосома вкорочувалася при кожному поділі клітини.

Найважливіше те, що кожна клітина запрограмована на певну кількість поділів (фіксований розмір теломери при відсутності теломерази). Коли термін добігає кінця (досягнуто межі Хейфліка) – клітина відмирає, а з нею поступово і весь організм. Цей процес і має назву "старість". А от теломераза дає безсмертя деяким клітинам, наприклад, 90 % ракових клітин.

Вчені знайшли спосіб обдурити природу і встановити лічильник на безкінечний цикл. Достатньо лише підтримувати фізичну довжину білкового ланцюга (теломери) на постійному рівні. Теломера складається з РНК та білкового компонента, при чому РНК постійно синтезується в організмі. Отже, достатньо лише додавати необхідний білок, який називають каталітичним компонентом теломерази.

Виробництво безсмертних клітин в організмі відбувається безперервно. Це стовбурові клітини, котрі необхідні для постійної регенерації тканин організму (наприклад, епітелій). Окрім них, на аналогічний безсмертний цикл запрограмовані ракові клітини.

Деякі фармакологічні корпорації вже почали тестувати ліки, що пригнічують теломеразу в ракових клітинах. Теоретично це повинно зупинити ріст пухлин.

Якщо ж зовсім вилучити теломеразу з організму, то клітини житимуть вічно, а сам організм перетвориться на суцільну злоякісну пухлину. Це надзвичайно небезпечна зброя. Тому якщо людство забажає продовжити життя організму і повернути неминучий шлях до смерті назад, то лічильник не треба скидати до нуля, а лише час від часу підкручувати.

Теломери потребують захисту від систем репарації ДНК, тому що у них є одноланцюгові "хвостики", які "схожі" на пошкоджену ДНК. Кінцевий "хвостик" хромосоми відстаючого ланцюга утворюється через недореplikацію (див. рис. 3.17). "Хвостик" у лідерного ланцюга фактично створюється ферментами, які відрізають частини ДНК.

У деяких видів (включаючи людину) одноланцюжкові кінці зв'язуються з комплементарними повторами в сусідній дволанцюжковій ДНК, в результаті чого теломери утворюють захисні петлі. Білки, пов'язані з кінцями теломер, також допомагають захистити їх і запобігти запуску механізмів репарації ДНК.

Теломерні повтори повільно "з'їдаються" з кожним циклом поділу. Таким чином, вони виступають як буфер, що захищає внутрішні області хромосоми, що кодують гени (принаймні, на якийсь період часу). Зношування теломер пов'язують зі старінням клітин, вкорочування пояснює те що, кожна клітина здатна поділятися лише певну кількість разів.

Деякі клітини можуть запобігати укороченню теломер, надаючи теломеразу – фермент, що подовжує теломери хромосом. Теломераза – це РНК-залежна ДНК-полімераза, тобто фермент, що синтезує ДНК на матриці РНК.

Як працює теломераза? Фермент зв'язується із спеціальною молекулою РНК, яка містить послідовність, комплементарну нуклеотидним повторам у теломер. Він додає нуклеотиди до кінцевого "хвостика" ланцюга теломери ДНК, використовуючи цю комплементарну РНК як матрицю. Коли кінцевий "хвостик" стає досить довгим, комплементарний ланцюг синтезується за допомогою звичайного механізму реплікації ДНК (тобто з використанням РНК-праймера та ДНК-полімерази), таким чином синтезується дволанцюжкова ДНК.

Праймер рідко виявляється точно на кінці хромосоми і не може бути замінений на ДНК, тому "хвостик" все одно залишиться. Тим не менш, довжина теломер все одно збільшиться.

Теломераза в більшості соматичних клітин (клітин тіла), як правило, не активна, проте активна в статевих клітинах і деяких дорослих стовбурових клітинах. Такі клітини повинні поділятися дуже багато разів, а у випадку статевих клітин породжують нові організми, в яких теломерний "годинник" необхідно "скинути".

Цікаво, що у багатьох ракових клітин виявлено укорочені теломери, а теломераза активна. Якщо теломераза пригнічується лікарськими препаратами, що використовуються для протипухлинної терапії, їх прогресивний поділ і, отже, зростання ракової пухлини потенційно може бути зупинено.

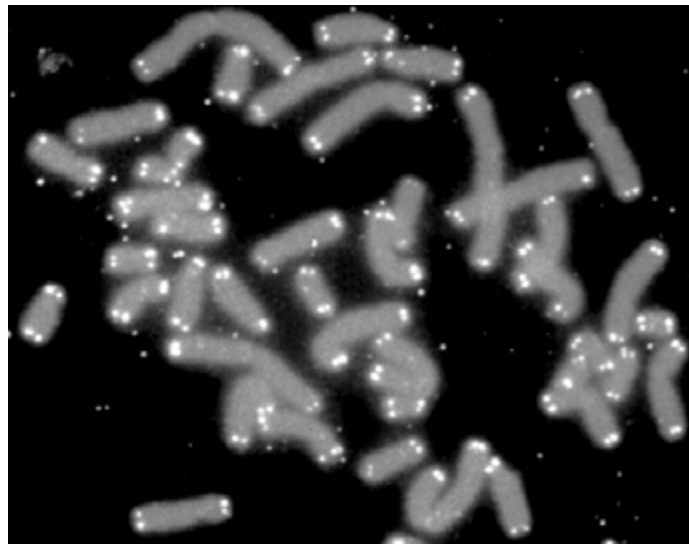


Рис. 3.18. Метафазна пластинка. Теломери представлені яскравими плямами на кінцях кожної хромосоми на рисунку.

Джерело зображення "Теломерні ковпачки", Програма геному людини Міністерства енергетики США

Каріотипування хромосом. Щоб дослідити будову хромосом у різних тварин, зміни, які в них відбуваються, і різницю між ними,

проводиться процес ідентифікації хромосом, який називається **каріотипуванням**.

Така методика досить складна і потребує спеціальної підготовки і технологічного обладнання. Хромосоми ідентифікують за формою, яка визначається розміщенням центромери, наявністю вторинних перетинок, супутників, тощо. Для дослідження беруть препарати крові чи клітин. При вивченні структури хромосом застосовують також два методи фарбування – тотальний і диференційний.

Препарати після фарбування фотографують і на відбитках визначають у першу чергу три основних параметри – центромерний індекс, плечовий індекс і відносну довжину.

Центромерний індекс – відношення довжини коротшого з двох плечей до довжини всієї хромосоми.

Плечовий індекс – відношення довгого плеча хромосоми до коротшого. $I=q/p$

Відносна довжина – відношення абсолютної довжини даної хромосоми до загальної довжини всієї хромосоми в гаплоїдному наборі.

Аутосоми гаплоїдного набору розміщують зліва направо в порядку зменшення їх довжини, тобто будують **ідеограму**.

Крім того, будується **каріограма** – розміщення гомологічних пар хромосом також зліва направо – по мірі зменшення їх довжини. Статеві хромосоми розміщують в кінці каріограми.

Визначаючи особливості каріотипів основних видів сільсько-господарських тварин, враховують загальну специфіку видових різниць каріотипів, відмічають кількість хромосом, їхню структуру, відношення еу – та гетерохроматичних зон, наявність генних комплексів.

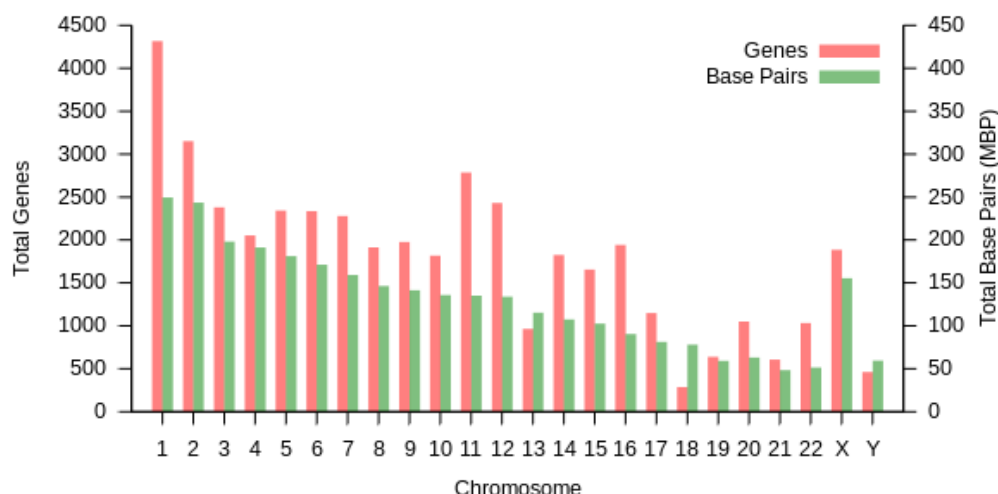


Рис. 3.19. Орієнтовна кількість генів ("Genes", червоний стовпчик) та пар нуклеотидів ("Base pairs", зелений стовпчик) кожної з хромосом людини. Автор: Friend of a friends - Власна робота, CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=18594472>

Жіночі особини мають по два алеля кожного гена, зчепленого з Х-хромосомою. Чоловічі особини мають лише по одному алелю. Механізм регуляції дії генів полягає у інактивації генів на одній з Х-хромосом. У ранньому ембріональному періоді кожної жіночої особини одна Х-хромосома інактивується завдяки обплітанням статевим хроматином і утворенню тілець Барра (на честь канадського вченого, Мюррея Барра, який уперше в 1949 році знайшов таке тільце в нервових клітинах кішки).

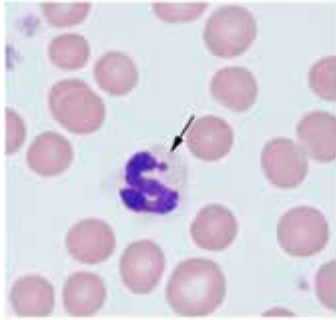


Рис. 3.20. Тільце Барра

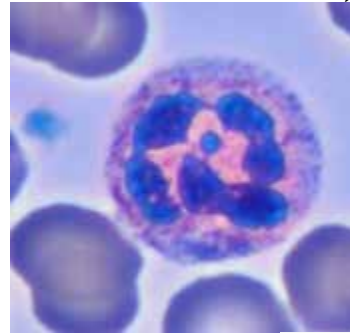


Рис. 3.21. Тільце Барра– обплетена факультативним гетерохроматином Х хромосома у гомогаметної статі

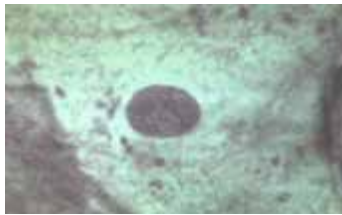


Рис. 3.22. Відсутність тілець Барра у чоловічої статі

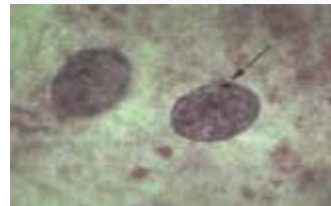


Рис. 3.23. Тільце Барра у жіночої статі

Інактивована Х-хромосома зафарбовується яскравіше при виготовленні цитологічних препаратів (рис. 3.20-3.21, 3.23). У чоловічої статі в нормі не повинно бути тільце Барра у цитологічному препараті (рис. 3.22). Таким чином зміну кількості статевих хромосом можна ідентифікувати за наявністю та кількістю тілець статевих хромосом у клітині.

Клітини розмножується поділом, який може відбуватися трьома способами: шляхом мітозу, амітозу й мейозу.

3.5. Поділ клітин. Мітоз. Амітоз. Мейоз

Мітоз (від грецького *μίτος* – нитка; синонім – каріокінез) або непрямий поділ клітини, являє собою безперервний процес, в результаті якого відбувається спочатку подвоєння, а потім точний рівномірний розподіл спадкового матеріалу, що знаходиться в хромосомах, між двома новоутвореними клітинами. Завдяки мітозу дві дочірні клітини мають ядра, що несуть ідентичну спадкову інформацію, характерну для даного організму. У цьому й полягає біологічне значення мітозу. Мітотичний поділ клітини контролюється генами. Існують гени, що нормалізують і дезорганізують процес мітозу.

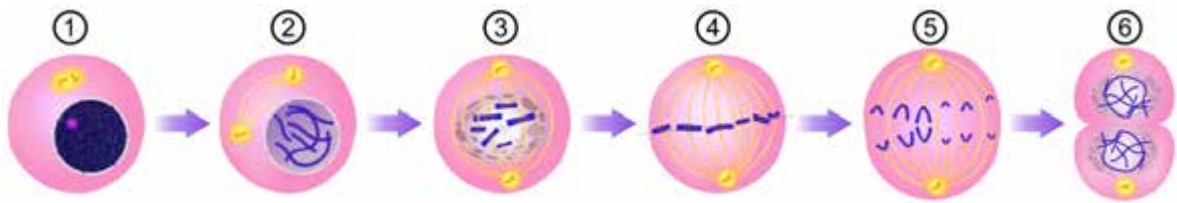


Рис. 3.24.Схема проходження кліткою G2 та М періодів клітинного циклу: 1 – інтерфаза; 2 – рання профаза; 3 – профаза; 4 – метафаза; 5 – анафаза; 6 –телофаза

Поділ ядра сприяє поділу всієї клітини. Цей процес називається цитокінезом. Під час мітозу розрізняють чотири послідовні фази: *профазу*, *метафазу*, *анафазу*, *телофазу*.

Профаза (від грецького *πρό* – попереду, раніше і *φάσις* – прояв) – перша фаза поділу ядра. Під час профазы всередині ядра з'являються структурні елементи, що мають вигляд тонких подвійних ниток. У результаті спіралізації хроматину хромосоми ущільнюються, коротшають і стають чітко видимими. До кінця профазы добре помітно, що кожна хромосома складається із двох хроматид, які щільно прилягають одна до одної. Обидві хроматиди з'єднуються однією спільною ділянкою – центромером. Поступово вони пересуваються до клітинного екватора. У середині або в кінці профазы зникають ядерна оболонка і ядерця.

Із матеріалу цитоплазми і ядра в пізній профазі починає формуватися веретено поділу (апарат поділу). Воно складається із слабко зафарбованих білкових ниток двох типів: *опірних та тягнучих* (хромосомних). Сукупність веретена й центросом із центріолями називають апаратом поділу клітини. Опірні нитки складають основу веретена, вони тягнуться від одного полюса клітини до іншого. Тягнучі нитки складаються з речовини, що не фарбується – *ахроматину*. Вони забезпечують надалі рух хромосом до полюсів клітини під час метафазы.

Мітотичний апарат клітини дуже чутливий до зовнішньої дії. Під впливом радіації, хімічних речовин і високої температури (мутагенів) веретено поділу може руйнуватися, й виникають різні порушення в поділі клітини. Профаза переходить у метафазу.

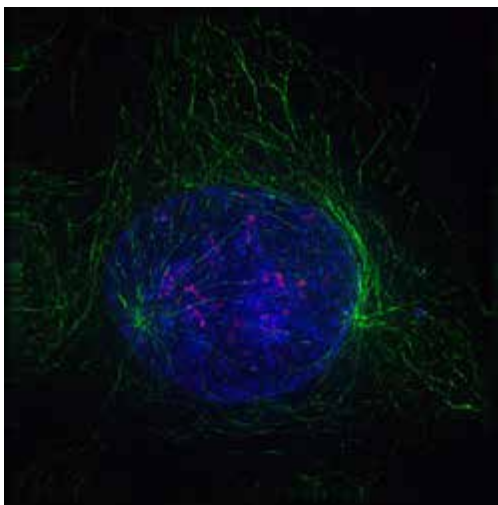
Метафаза (від грецького *μετά* – після і *φάσις* – прояв). У даній фазі хромосоми надто ущільнені й набувають певної, характерної для даного виду, форми. Утворюються *метафазні хромосоми*. Дочірні хроматиди в кожній парі розділені добре видимою поздовжньою перетинкою. Більшість хромосом стають двоплечими. Місцем перетину – центромером – вони прикріплюються до нитки веретена. Всі хромосоми розташовуються в екваторіальній площині ядра, вільні їхні кінці спрямовані до центру ядра, утворюючи зірку. У цей час хромосоми найкраще спостерігати й підраховувати.

Анафаза (від грецького *ανά* – згодом і *φάσις* – прояв). Одразу після поділу центромер починають розходитись хроматиди, які стали тепер окремими дочірніми, або сестринськими хромосомами, до протилежних

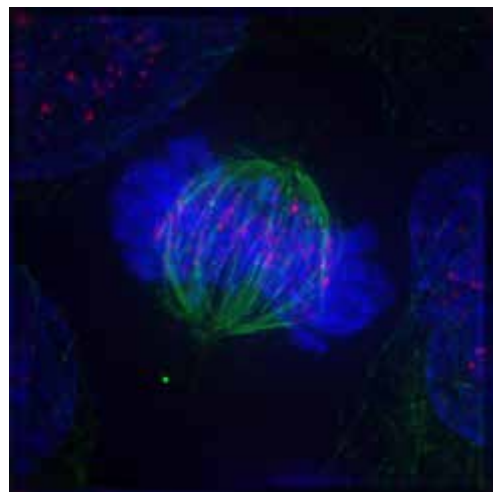
полюсів. При цьому хромосоми мають вигляд різних варіацій гачків, обернених своїми кінцями до центра клітини. Оскільки з кожної хромосоми виникли дві хроматиди, то в обох новоутворених дочірніх клітинах буде однакова кількість хромосом, рівна диплоїдному набору вихідної материнської клітини.

Процес поділу центромер і руху до різних полюсів усіх парних хромосом, що утворилися, відрізняється виключною одночасністю (синхронністю). Наприкінці анафази починається розкручування (деспіралізація) хромонемних ниток. Хромосоми, що відійшли до полюсів, у цей час видимі менш чітко.

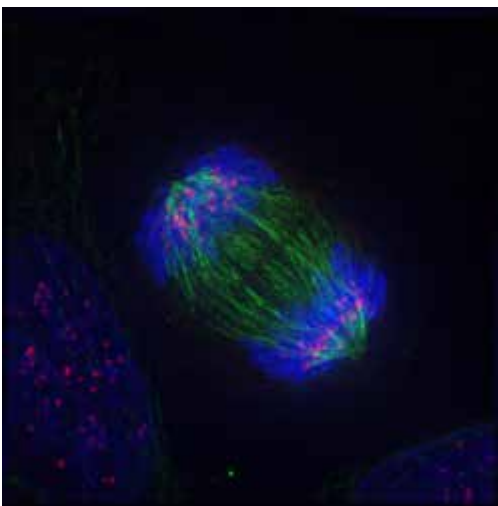
Телофаза (від грецького *τέλος* – кінець і *φάσις* – прояв). У цій фазі триває деспіралізація хромосомних ниток і хромосоми поступово стають тоншими та довшими, нагадуючи стан, в якому вони перебували в профазі.



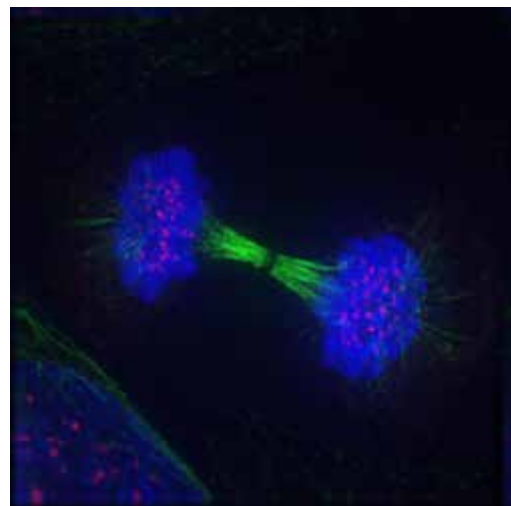
1



2



3



4

Рис. 3.25. Фото клітини на різних фазах мітотичного поділу: 1 –профаза; 2 – метафаза; 3 – анафаза; 4 –телофаза. Автор: Roy van Heesbeen - Власна робота, суспільне надбання (Public Domain), <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=5143187>

Навколо кожної групи хромосом утворюється ядерна оболонка та формується ядерце. У цей час завершується поділ цитоплазми та утворюється клітинна оболонка. Утворені нові дочірні клітини вступають у період інтерфази. Весь процес мітозу протікає, як правило, упродовж 1–2 год. Загалом тривалість його залежить від виду й віку клітин, а також від зовнішніх умов, в яких вони знаходяться (температурний і світловий режим, вологість повітря). Поділ клітин гальмується під дією високої температури, підвищених доз радіації, різних наркотиків і рослинних отрут (колхіцин, аценафтен та ін.).

Причини, що сприяють поділу клітин, недостатньо досліджені. Найбільш ймовірна з них полягає в порушенні ядерно-плазменного співвідношення. При збільшенні об'єму цитоплазми в клітині, яка росте, це відношення зменшується і ядро не може регулювати клітинні процеси. Такий нестійкий стан може бути причиною початку поділу.

Мітотичний поділ клітин, як бачимо, відрізняється винятково високим ступенем точності й досконалості. Механізм мітозу утворювався й удосконалювався упродовж багатьох мільйонів років еволюційного розвитку організмів. У мітозі проявляється одна із властивостей клітин – це самокерування та самовідтворення живої біологічної системи.

Амітоз

Поряд з мітозом існує й інший вид поділу соматичних клітин, так званий прямий поділ, або **амітоз** (від грецького *α...* – без і *μίτος* – нитка), коли ядро клітини поділяється навпіл простою перетяжкою. Амітоз у тварин і рослин був описаний значно раніше, ніж мітоз, але зустрічається це явище набагато рідше. Шляхом амітозу поділяються клітини ряду найпростіших організмів, багато спеціалізованих клітин, наприклад клітини печінки у тварин, клітини стінок зав'язі паренхіми бульб у рослин. Амітоз спостерігається при поділі патологічно змінених клітин, зокрема ракових.

У період, що передує початку амітозу, також відбувається подвоєння кількості ДНК, але хромосоми та веретено поділу під мікроскопом у ядрах не виявляються і розподіл ядерної речовини між дочірніми клітинами за кількісним та якісним співвідношенням відбувається нерівномірно. Тому такі клітини нерівноцінні у спадковому відношенні.

Мейоз. Утворення та розвиток статевих клітин

Всі організми, що розмножуються статевим шляхом, утворюють статеві клітини, або гамети. Цьому передує особливий вид поділу клітинного ядра – мейоз (від грецького *μείωσις* – зменшення, редукція), складний поділ ядра, який забезпечує зменшення (редукцію) числа хромосом. Мейотичний поділ уперше було відкрито Флемінгом в 1884 р. Він істотно відрізняється від мітозу й амітозу.

Мейоз – один із ключових механізмів *спадковості* та *спадкової мінливості*. Основні його особливості полягають у тому, що, оскільки при заплідненні поєднуються материнський і батьківський набори хромосом, при утворенні гамет біологічно необхідно зменшення їхньої кількості вдвічі. Цей процес здійснюється під час мейозу.

Мейоз складається із двох поділів клітин, які досить швидко відбуваються один за одним. Один з них називається **редукційним**, або першим мейотичним поділом, при якому кількість хромосом зменшується у 2 рази; другий – **екваційним** (рівним), або другим мейотичним поділом, що протікає так само, як і мітоз. Кожен із цих поділів, як і звичайний мітоз складається із чотирьох фаз: **профази, метафази, анафази і телофази**. Найбільш складно протікає профаза першого поділу. Вона поділяється на п'ять послідовних стадій лептотену, зиготену, пахітену, диплотену та діакінез.

В **лептотені** (від грецького *λεπτός* – тонкий, вузький і *ταινία* – стрічка, смуга) розмір ядра збільшується, хромосоми мають вигляд довгих тонких деспіралізованих ниток, кожна з яких складається із двох хроматид. Хромосоми мають хромомерну будову. **Хромомери** (від грецького *χρῶμα* – колір та *μέρος* – частина) – вузлики, ділянки щільної компактизації ДНК, розміри та розміщення яких видоспецифічні. У стадії **зиготени** (від грецького *ζυγόν* – пара і *ταινία* – стрічка, смуга) спостерігається так звана кон'югація хромосом, яка полягає в тому, що парні (гомологічні) хромосоми зближуються, притягуються і по всій довжині своїми ділянками доторкаються одна до одної. Кон'югація хромосом контролюється генетичною системою, що підсилює або послаблює їхнє подвоєння.

На стадії **пахітени** (від грецького *παχύς* – товстий і *ταινία* – стрічка) кон'югуючі хромосоми утворюють здвоєні пари – біваленти. В цей час спостерігається перехрест парних хромосом, під час якого відбувається обмін їх гомологічними ділянками (явище **кросинговеру**). Внаслідок підвищеної транскрипційної активності хромосоми у жіночої статі в цей період набувають вигляду "лампових щіток".

Кожен **бівалент** складається із чотирьох хроматид. Під час **диплотени** (від грецького *διπλός* – подвійний і *ταινία* – стрічка) хроматиди в спарених гомологічних хромосомах починають розходитися, оскільки біваленти у цей час складаються із чотирьох хроматид, вони мають назву тетрад.

В заключній стадії першого поділу – **діакінезі** (від грецького *διακινέω* – рухаю, спонукаю) хромосоми завдяки спіралізації потовщуються і стають коротшими, руйнується оболонка ядра і настає друга стадія першого поділу – **метафаза I**, коли спарені хромосоми, що складаються із чотирьох хроматид, розташовуються в площині екватора веретена.

В **анафазі I** спарені гомологічні хромосоми, кожна з яких складається із двох тісно зв'язаних між собою хроматид, розходяться. Такі хромосоми називаються діадами. До кожного полюса відходить одна із хромосом кожної пари. Отже, у кожену з дочірніх клітин, що знову утворилися,

потрапляє половина хромосом материнської клітини, тобто відбувається редукція (зменшення) кількості хромосом.

Розподіл хромосом по дочірніх клітинах при редукційному поділі випадковий: з кожної пари гомологічних хромосом кожна може потрапити або в одну, або в іншу клітину.

Відразу ж після першого поділу й короткої **телофази I** настає **інтеркінез** (проміжок часу між кінцем першого й початком другого поділів), що триває недовго. В цю фазу хромосоми входять уже подвоєними. **Подвоєння (редуплікація)** відбулося, як було сказано вище, ще перед першим поділом (в інтерфазі, що передувала профазі першого поділу). Одразу за ним розпочинається другий поділ мейозу – **екваційний**. Він проходить за типом мітозу, повторюючи всі його фази.

Генетичне **значення мейотичного поділу** зводиться до трьох основних моментів:

- мейоз є механізмом, що підтримує видову сталість кількості хромосом.
- мейоз забезпечує генетичну різноманітність гамет завдяки випадковій рекомбінації материнських і батьківських хромосом. *Кількість варіантів гамет внаслідок рекомбінації становить – 2^n* , де n – гаплоїдна кількість хромосом певного виду.
- мейоз викликає утворення хромосом нового генетичного складу завдяки обміну ділянками гомологічних (парних) материнських і батьківських хромосом.

3.6. Гаметогенез

Гаметогенез – це розвиток статевих клітин – гамет. У більшості тварин, в тому числі й свійських, гамети розвиваються у статевих залозах – гонадах (сім'яниках і яєчниках) із первинних статевих клітин гоноцитів (сперматогоній і овогоній).

Гаметогенез умовно поділяють на такі **періоди**:

- **Перший (період розмноження)** – це інтенсивний мітотичний поділ гоноцитів (сперматогоній і овогоній).
- **Другий (період росту)** – збільшення розміру клітин внаслідок збільшення кількості цитоплазми і перетворення їх на сперматоцити та овоцити першого порядку.
- **Третій (період дозрівання)** – швидке проходження, один за одним, двох поділів – редукційного з утворенням сперматоцитів і овоцитів другого порядку й екваційного з утворенням сперматид та овоцитид.
- **Четвертий (період формування сперматозоонів)** – утворення хвостика у сперматид.

Сперматогенез, або утворення чоловічих статевих клітин – сперматозоонів (сперматозоїдів), відбувається в чоловічих статевих залозах – сім'яниках. Паренхіма сім'яника складається з кількох тисяч покручених каналців, які зовні мають сполучнотканинну оболонку. За

нею міститься базальна мембрана, а далі – шар клітин сперматогенного епітелію – *сперматогоній*. Останні до початку мейотичного поділу кілька разів діляться мітотично, тобто розмножуються. Після цього завдяки росту вони перетворюються на сперматоцити першого порядку з великим округлим ядром і диплоїдним набором хромосом. У період дозрівання з кожного *сперматоцита першого порядку* внаслідок редукційного (першого мейотичного) поділу утворюються *два сперматоцити другого порядку* з гаплоїдним набором хромосом. З них після еквацийного (другого мейотичного) поділу утворюються чотири гаплоїдні сперматиди. Це найдрібніші клітини сперматогенного епітелію, з яких під час формування утворюються сперматозоони. Отже, з кожного сперматоцита першого порядку утворюються чотири сперматозоони з гаплоїдним набором хромосом. Два сперматозоони мають статеву Х-хромосому і несуть програму жіночої статі та два – Y-хромосому і несуть програму чоловічої статі.

У диких тварин сперматогенез відбувається у певні періоди року – восени або навесні, а у свійських – цілий рік після досягнення статевої зрілості. Інтенсивність сперматогенезу висока. Так, у бугая щодоби утворюється близько 12 млрд. сперматозоонів, а це означає, що за одну секунду поділяється 32 тис. сперматоцитів першого порядку, з яких утворюється близько 130 тис. сперматозоонів.

Овогенез, або утворення жіночих статевих клітин – яйцеклітин, відбувається відповідно у жіночих статевих залозах – яєчниках і складається з трьох періодів: розмноження, росту і дозрівання.

Період розмноження, тобто мітотичний поділ овогоній і утворення овоцитів першого порядку, здійснюється ще в період внутрішньоутробного розвитку. Так, у майбутньої телиці, а потім і в корови, у 3-місячному віці внутрішньоутробного розвитку утворюється близько 40 тис. овоцитів першого порядку, які в період росту вкриваються клітинами фолікулярного епітелію. Після досягнення організмом статевої зрілості починається швидкий редукційний і еквацийний поділ овоцитів першого порядку. Під час редукційного поділу з диплоїдного овоцита першого порядку утворюється дві клітини: одна велика гаплоїдна – *овоцит другого порядку* і маленька гаплоїдна, майже позбавлена цитоплазми, – *перше полярне тільце*. Внаслідок еквацийного поділу з овоцита другого порядку утворюється одна велика клітина – овоотида (майбутня яйцеклітина) та одна маленька – вторинне полярне тільце, а з першого полярного тільця – дві маленькі клітини.

Отже, внаслідок двох етапів мейозу з одного *овоцита першого порядку* утворюється чотири клітини, серед яких одна велика – *яйцеклітина* і три маленькі – *полярні тільця*.

Наприклад, у великої рогатої худоби ще на стадії ембріона у яєчниках телички сформовано майже 75000 первинних овоцитів. Але в процесі репродуктивного життя корови лише близько 50 яйцеклітин дозріває, і лише частина запліднюється.

Запліднення – це процес проникнення сперматозоїда в яйцеклітину і злиття їхніх ядер – пронуклеусів. Процес з'єднання пронуклеусів називається *синкаріоном (сингамія)*. При цьому утворюється зигота з диплоїдним набором хромосом. Навколо неї формується оболонка запліднення, яка перешкоджає проникненню інших сперматозоонів. Крім того, зигота виділяє особливі речовини – аглютиніни, які склеюють інші сперматозоїди.

Процес запліднення поділяється на зовнішнє та внутрішнє.

Зовнішнє запліднення характерне для більшості тварин, які живуть у воді. Ці тварини виділяють яйця і сперму у воду, де вони завдяки випадку об'єднуються. У тварин з таким типом запліднення, як правило, немає додаткових статевих структур, крім протоків, по яких гамети з організму виводяться назовні.

Внутрішнє запліднення характерне для більшості наземних тварин і потребує узгоджених дій самця і самки, а також додаткових статевих органів для перенесення сперми з тіла самця до тіла самки. Під дією ферменту гіалуронідази, який виділяється акросомою голівки сперматозоїда, яйцеклітина звільняється від шару фолікулярних клітин, а під дією муцинази – розчиняється слиз навколо неї. В яйцеклітину проникає один або кілька сперматозоїдів, проте з ядром яйцеклітини зливається тільки ядро одного сперматозоїда.

Одним з головних механізмів, що забезпечує запліднення суворо в межах виду, є відповідність кількості хромосом і будови їх у жіночих і чоловічих статевих клітинах, спорідненість цитоплазми яйцеклітини та ядра сперматозоона.

Лабораторна робота теми 3: Цитологічні основи спадковості

Лабораторна робота 3.1. Будова клітини

Мета заняття: вивчення будови клітини, її органел та клітинного циклу

Матеріали та обладнання: Схеми будови клітини; мікроскоп, готові цитогенетичні препарати.

Методичні вказівки: Розгляньте будову клітини під мікроскопом.

Зобразіть схему клітини еукаріотів, позначте її органели. Опишіть будову клітин еукаріотів та функції її органел.

Залежно від наявності морфологічно оформленого ядра клітини поділяють на **прокаріотичні** (в перекладі з грецької про – до, каріос – ядро) і **еукаріотичні** (еу – з). У еукаріот геномна ДНК оточена ядерною оболонкою. В ядрі знаходяться також РНК, білки, невеликі молекули і іони. Ядерна оболонка складається з білків і ліпідів. ДНК упакована в окремі хромосоми. **Каріотип** (число хромосом і їх морфологія) характерні для кожного виду. **Диплоїдна клітина** містить по дві копії хромосоми ($2n$ хромосом).

Гаплоїдна клітина містить тільки одну копію кожної хромосоми (n хромосом). Вміст ДНК в гаплоїдній клітині позначається англійською буквою c (від англ. content – вміст). В диплоїдній клітині вміст ДНК – $2c$.

Усі клітини містять багато структурних одиниць меншого розміру, що називають органелами. **Органели** – субструктури клітини, що виконують специфічні функції.

Клітинний цикл – це період існування клітини від моменту її утворення (шляхом поділу материнської клітини) до власного розподілу або апоптозу (рис. 3.26).

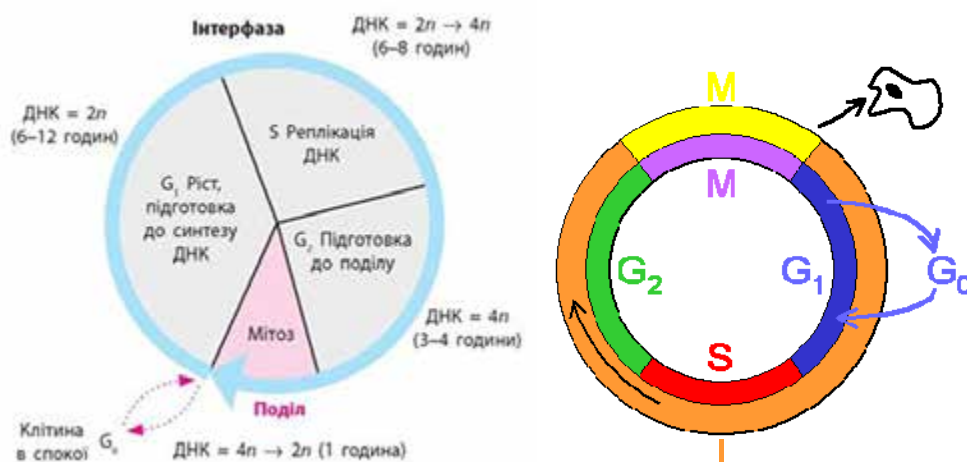


Рис. 3.26. Схема клітинного циклу: М – період (*мітоз*), І період (*інтерфаза*), S – синтетичний період, G_1 , G_2 – перший та другий проміжні періоди інтерфази, G_0 – фаза термінальної диференціації

В житті клітин існує два основних періоди: М-фаза (фаза мітозу) і інтерфаза. Інтерфаза поділяється на три основні фази: G_1 (від англ. gap – проміжок), S, G_2 .

Фаза М – мітотичний цикл, який триває переважно 30-60 хвилин. М-фаза завершується поділом клітини на дві дочірні.

Фаза G_1 (передсинтетична) – інтервал між закінченням М-фази і початком реплікації дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК). Лише в G_1 інтерфазна клітина містить характерну для даного виду кількість ДНК. Тривалість цієї фази залежить від типу клітини. Для більшості ссавців фаза G_1 триває біля 12 годин.

Фаза S (синтезу) – період, коли відбувається синтез і реплікація (подвоєння) ДНК.

Фаза G_2 (постсинтетична) – період підготовки до мітозу, протягом якого відбувається контроль повноти реплікації ДНК. Це також період росту і повного формування вмісту клітини перед початком фази М.

Фаза G_1 може переходити в фазу **термінальної диференціації G_0** . В цьому випадку клітина більше не поділяється. В фазі G_0 знаходяться високодиференційовані клітини – нейрони, кардіоміоцити. Клітини кісткового мозку, слизової шлунково-кишкового тракту навпаки майже безперервно діляться і зрідка входять в фазу G_0 . Клітини багатьох тканин організму можуть повертатися до поділу, але зазвичай в тканині

поділяється невелика кількість клітин (за виключенням ушкоджень або пухлинних новоутворень).

Завдання

Завдання 1. Позначте на схемі еукаріотичної клітини в робочих зошитах всі її складові частини (органели), заповніть таблицю із характеристикою органел.

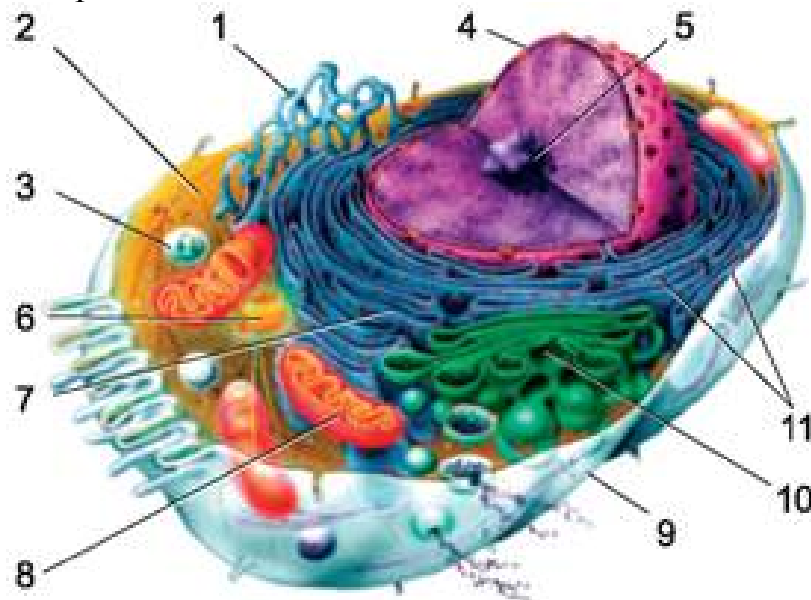


Рис. 3.27. Будова еукаріотичної клітини: 1 – гладка ендоплазматична сітка; 2 – цитоплазма; 3 – лізосома; 4 – ядро; 5 – ядерець; 6 – клітинний центр (центріолі); 7 – жорстка ендоплазматична сітка; 8 – мітохондрія; 9 – цитоплазматична мембрана; 10 – апарат Гольджі; 11 – рибосоми

Завдання 2. Нарисуйте схему клітинного циклу, позначте всі його фази.

Завдання 3. Заповніть таблицю із характеристикою фаз клітинного циклу.

Лабораторна робота 3.2. Будова хромосом. Каріотиби свійських тварин

Мета заняття: Ознайомлення з каріотипами свійських тварин, морфологією хромосом, методикою морфометричного аналізу та каріотипування.

Матеріал та обладнання: Схеми каріограм свійських тварин, схеми будови хромосом.

Методичні вказівки: Позначте складові частини хромосоми. Замалюйте каріограму одного з основних видів с.-г. тварин. Запишіть формули визначення абсолютної довжини хромосоми, відносної довжини хромосоми, плечового та центромерного індексу. Визначте види тварин за їх каріотипами, підпишіть рисунки.

Кожний біологічний вид характеризується певним **каріотипом** (числом і морфологією хромосом). Каріотип виду консервативний. Переважна більшість особин виду мають однаковий набір хромосом. Існують види, у яких зустрічається хромосомний поліморфізм. Зміна кількості і морфології хромосом – один з механізмів видоутворення. Особини, які різняться каріотипом не можуть давати плодючих нащадків. Це обумовлено порушеннями при кон'югації хромосом у профазі мейозу і неправильним розподілом дочірніх хромосом в анафазі. Виключення складають гіногенетичні форми, що складаються лише з самок. Опис каріотипів деяких видів міститься в таблиці *Додатку 1*.

Метафазна хромосома складається з тіла, що розділене центромерою на два плеча. Коротке плече позначають латинською літерою р, довге плече – q. Кінцеві ділянки хромосоми називають теломерами.

Морфологія хромосоми визначається наступними ознаками:

Для визначення морфології хромосоми встановлюють **плечовий індекс** -співвідношення довжини більшого плеча до меншого: $I = q/p$.

Деякі хромосоми мають додаткові перетинки, які називають вторинними. Якщо вторинна перетинка розташована близько до кінця хромосоми, то ділянку, яку вона відділяє, називають супутником.

Опис каріотипу виду полягає у визначенні кількості хромосом, їх морфології, вирахуванні числа плечей. Хромосоми вивчають і фотографують за допомогою оптичного мікроскопу. Отримані зображення хромосом розташовують і нумерують, розташовуючи залежно від їх довжини від найбільшої до найменшої пари.

Таблиця 3.1. Характеристика каріотипів видів

Вид тварин	2n	В тому числі за типом			
		Аутосоми		Статеві хромосоми	
		Метацентричні і субметацентричні	Акроцентричні	Метацентричні і субметацентричні	Акроцентричні
Велика рогата худоба	60		58	XY	
Коза	60		58	Y	X
Вівця	54	6	46	Y	X
Свиня домашня	38	24	12	XY	
Кінь	64	26	36	X	Y
Буйвол	50	10	38		X,Y
Як	60		58	XY	
Верблюди двогорбий	74	12	60	XY	
Віслик	62	40	20	XY	
Зубр	60		58	XY	
Свиня дика	36	26	8	XY	

Для приготування цитогенетичних препаратів отримують суспензію клітин, що діляться. У клітинах, які знаходяться в інтерфазі, хромосоми деконденсовані. Хромосоми уявляють собою величезні макромолекулярні комплекси, які складаються з ДНК і великої кількості білків різних типів. Середня хромосома людини складає приблизно 45 мкм в довжину і містить 130×10^6 пар основ. Фактично хромосома конденсується в 10000 разів, що зменшує ризик сплутування або розриву ДНК в процесі мітозу. Конденсація хромосоми є однією з перших візуальних ознак того, що починається мітоз. Тіло хромосоми конденсується нерівномірно. На ньому є ділянки, які постійно конденсовані (гетерохроматинові) і ділянки, що зазнають деконденсації (еухроматинові). Обробка барвниками дає можливість визначати гетерохроматинові і еухроматинові ділянки під час мітозу. Кожна хромосома розглядається як сукупність сегментованих і несегментованих ділянок. Сегменти (або бенди) позначають порядковими числами, причому центромера є вихідною точкою для цифрової схеми. При позначенні будь-якого окремого сегмента використовують чотири мітки: номер хромосоми, символ плеча, номер району і номер сегменту в межах цього району. Так, запис 1p23 означає, що мова йде про хромосому першої пари, її коротке плече, район 2, сегмент 3.

Завдання 1. Позначте на відповідному рисунку в робочому зошиті особливості морфології хромосом та вкажіть їх типи.

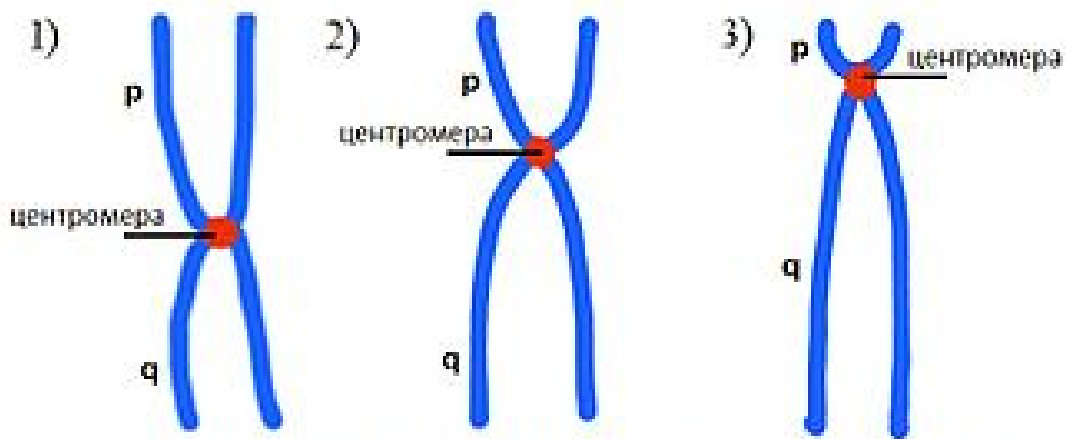


Рис. 3.28. Типи хромосом: зліва направо метацентрична, субметацентрична, акроцентрична

Завдання 2. Визначте вид тварин, кількість хромосом, стать за їх каріотипами та підпишіть відповідні рисунки в робочому зошиті за схемою: каріограма великої рогатої худоби, $2n=60$, XY).

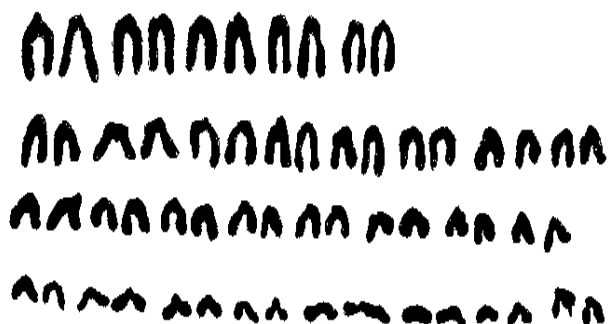


Рис. 3.29. Каріограма великої рогатої худоби ($2n=60$, XX)

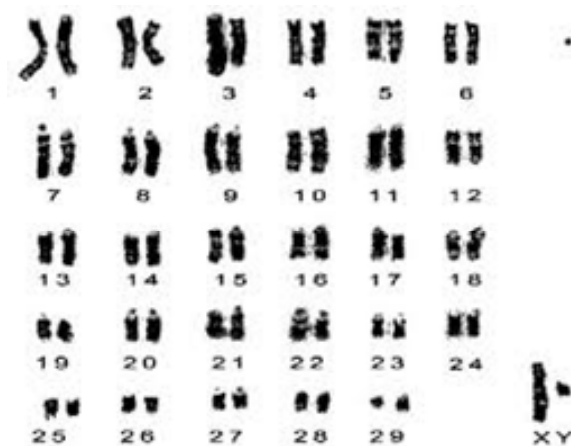


Рис. 3.30. Каріограма великої рогатої худоби ($2n=60$, XY)



Рис. 3.31. Каріограма коня свійського ($2n=65$, XY 27+)

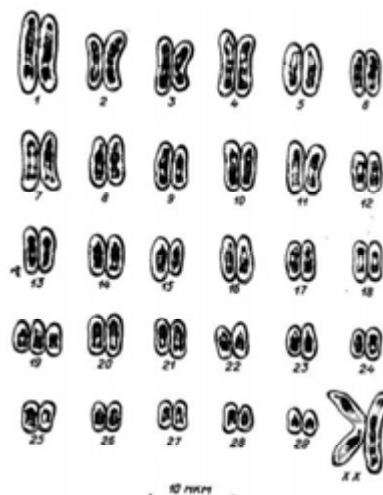


Рис. 3.32. Каріограма великої рогатої худоби ($2n=61$, XX 19+)

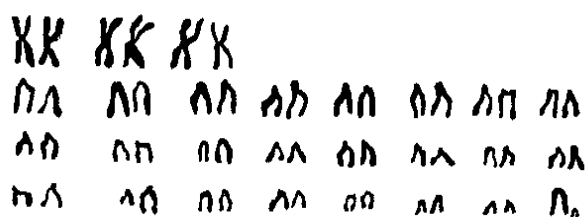


Рис. 3.33. Каріограма вівці ($2n=54$, XY)

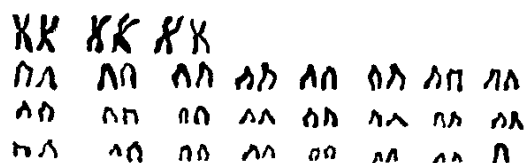


Рис. 3.34. Каріограма вівці ($2n=53$, X0)



Рис. 3.35. Каріограма вівці ($2n=54$, XX)

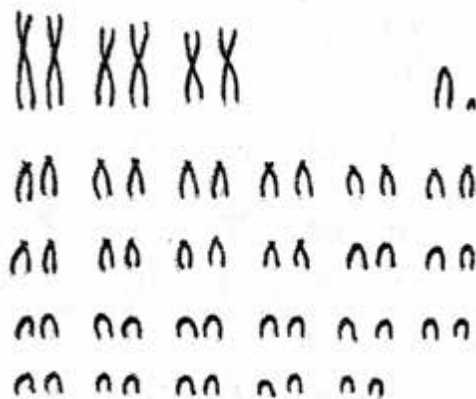


Рис. 3.36. Каріограма муфлона ($2n=54$, XY)

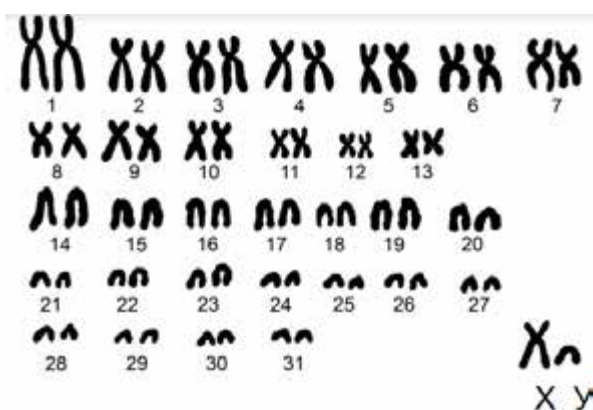


Рис. 3.37. Каріограма коня свійського ($2n=64$, XY)

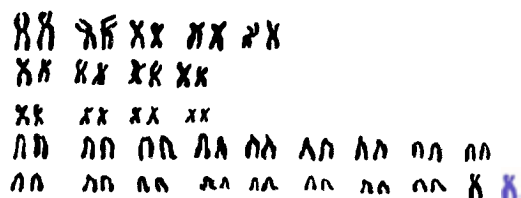


Рис. 3.38. Каріограма коня свійського ($2n=64$, XX)

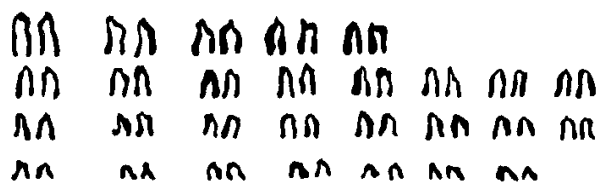


Рис. 3.39. Каріограма кози ($2n=60$, XX)

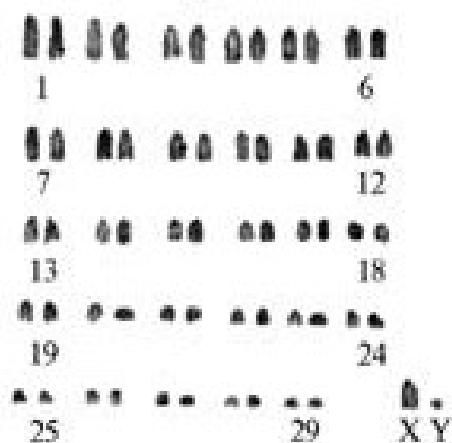


Рис. 3.40. Каріограма кози ($2n=60$, XY)

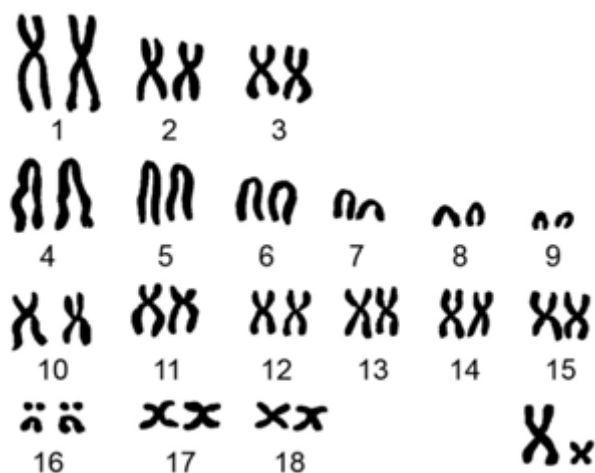


Рис. 3.41. Каріограма свині
свійської ($2n=38$, XY)

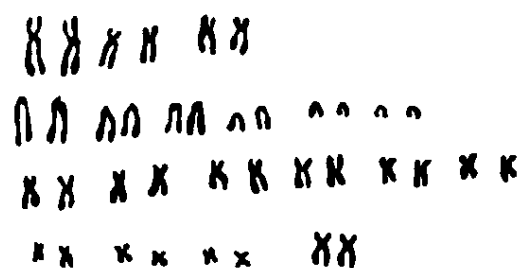


Рис. 3.42. Каріограма свині
свійської ($2n=38$, XX)



Рис. 3.43. Каріограма свійської
кішки ($2n=38$, XY)



Рис. 3.44. Каріограма собаки
свійської ($2n=78$, XY)

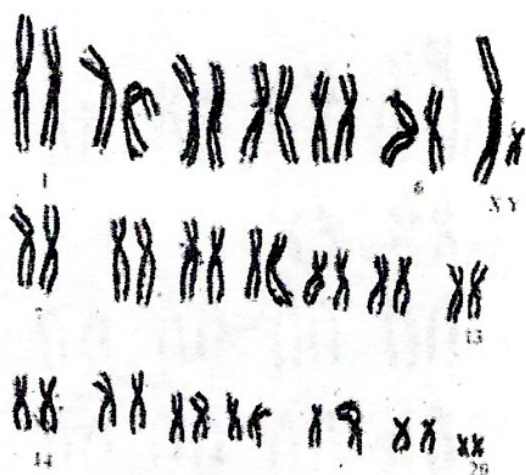


Рис. 3.45. Каріограма нутрії
($2n=40$, XY)

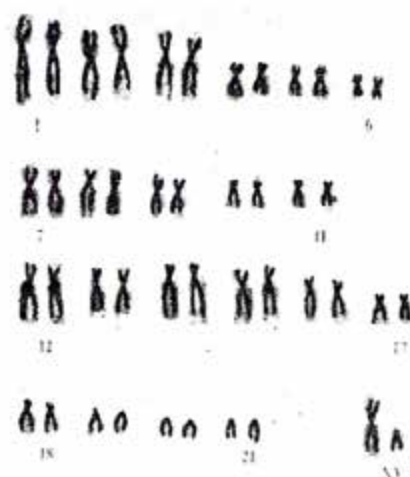


Рис. 3.46. Каріограма кроля
($2n=44$, XY)

Завдання 3. В робочому зошиті дайте визначення наступним термінам: хромосома, метацентрична хромосома, акроцентрична хромосома, субметацентрична хромосома, супутник, теломера, центромера, нуклеосома, лінкер, гістони, соленоїд, петля, розетка, хроматин.

Завдання 4. Підпишіть на відповідному рисунку в робочому зошиті рівні компактизації хроматину та їх складові.

Лабораторна робота 3.3. Мітоз, мейоз, гаметогенез

Мета заняття: вивчення основних закономірностей поділу клітин і поведінки хромосом при мітозі та мейозі. Вивчення особливостей розмноження статевих клітин та гаметогенезу.

Матеріал та обладнання: Схеми мітозу, мейозу, гаметогенезу, цитогенетичні препарати сперматогенезу, мікроскопи.

Методичні вказівки: Ознайомтесь з поділом клітин шляхом мітозу.

Вивчіть основні етапи мітозу. Розгляньте препарати клітин рослин та тварин, замалюйте побачене. Складіть схеми етапів мейозу.

Зобразіть схему утворення гамет, дайте характеристику відмінностей між овогенезом та сперматогенезом.

Еукаріотичні клітини можуть ділитися двома способами: мітоз та амітоз.

Мітоз (каріокінез) – універсальний, широко розповсюджений непрямий поділ клітини.

Амітоз – прямий поділ (зустрічається зрідка і немає обов'язкового значення). Під час амітозу клітина знаходиться в інтерфазі, не відбувається конденсації хромосом і утворення веретена поділу. Амітоз зустрічається в клітинах, що дегенерують, приречені на загибель, знаходяться на кінці розвитку і не здатні у подальшому до утворення повноцінних елементів. Наприклад, зародкові оболонки тварин, фолікулярні клітини яєчників, гігантські клітини трофобластів, при патологічних процесах (запалення, регенерація, злоякісний ріст).

Мітоз поділяють на декілька основних фаз: профаза, метафаза, анафаза, телофаза (див. рис. 3.24-3.25).

У **профазу** входять клітини з G_2 періоду. Вони містять подвоєну кількість ДНК (4с) порівняно з вихідною клітиною в G_1 періоді. Під час профазу відбувається компактизація хромосом. В ранній профазі в центромерних ділянках хромосом починають добре виявлятися кінетохори (спеціалізовані ділянки на поверхні хромосом, з якими зв'язуються мікротрубочки веретена). Внаслідок компактизації хромосоми потовщуються, спіралізуються, зменшуються у довжині і стають видимі під мікроскопом. Уже в середній профазі мітозу вони уявляють собою подвійні структури – сестринські хроматиди, закручені одна навколо іншої. На кожну хроматиду припадає по одному кінетохору. Так що рання профазна хромосома має в зоні центромери два кінетохори, розташовані на двох протилежних латеральних поверхнях хромосоми, тобто на двох

різних хроматидах. Паралельно відбувається зникнення ядерця. В середній профазі починається руйнування ядерної оболонки, зменшується кількість рибосом на мембранах ендоплазматичного ретикулума. Утворюється веретено поділу (ахроматинова фігура поділу). Утворення веретена поділу може відбуватися різними шляхами: за участі центріолей та без них. Без центріолей веретено поділу утворюється у клітин вищих рослин і деяких найпростіших. У найпростіших і нижчих грибів утворення веретена поділу може відбуватися всередині ядра, при цьому ядерна оболонка під час мітозу не порушується (закритий мітоз). В клітинах тварин у профазі центріолі починають розходитися до протилежних полюсів клітин. До кожного полюсу відходить по подвійній центріолі, диплосомі. Профаза завершується розпадом ядерної оболонки і змішуванням каріоплазми (ядерного соку) з цитоплазмою.

Метафаза займає біля третини часу мітозу. Процес компактизації хромосом призводить ще до більшого їх скорочення. Усі хромосоми збираються в центральній екваторіальній частині веретена, утворюючи **метафазну пластинку**. Завершується формування веретена поділу з центріолей на полюсах, ниток, що з'єднують їх з кожною з сестринських хроматид хромосом. В кінці метафази сестринські хроматиди відокремлюються одна від іншої і контактують лише в районі центромери.

Анафаза починається з розриву центромери, і результаті чого сестринські хроматиди розходяться до різних полюсів клітини. З цього моменту кожна пара сестринських хроматид отримує назву дочірніх хромосом.

В **телофазі** хромосоми досягають полюсів клітини, починають деконденсуватися. Починає формуватися ядерна оболонка, ядерця. Руйнується веретено поділу. Тіло клітини ділиться, відбувається цитотомія або цитокінез. Поділ клітини у тварин відбувається шляхом утворення перетяжки (у рослин шляхом утворення клітинної стінки). Клітина переходить в G_1 період.

Різновидами мітозу є ендомітоз, політенія, мейоз. За **ендомітозу** відбувається подвоєння ДНК хромосом без поділу ядра, що призводить до утворення поліплоїдних клітин. Багаторазове подвоєння хромосом без їх розходження призводить до **політенії**. Політенії (багатонитчасті, гігантські) хромосоми утворюються в слинних залозах, мальпігієвих судинах двокрилих (мухи дрозофіли).

Біологічна роль мітозу полягає у забезпеченні ідентичною генетичною інформацією двох дочірніх клітин. Це досягається лише шляхом компактизації – декомпактизації хромосом.

Мейоз – два послідовних поділи соматичних клітин статевих залоз, в результаті якого з диплоїдних клітин утворюються гаплоїдні статеві клітини (гамети). Мейоз складається з двох етапів – мейоз **I (редукційний поділ)** і мейоз **II (екваційний поділ)**. Кожний з цих етапів складається з профазы, метафазы, анафазы і телофазы. Найскладнішим етапом у мейозі є профаза першого поділу. Він включає 5 стадій: лептотену, зиготену, пахітену, диплотену, діакінез (рис. 3.47).

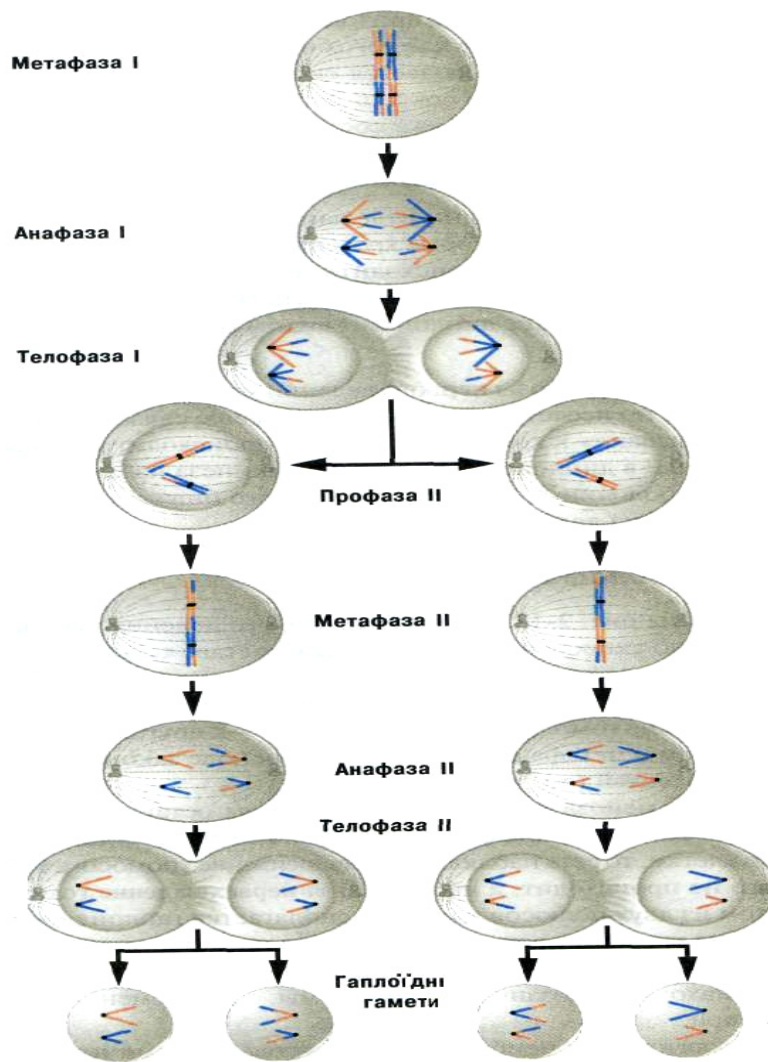


Рис. 3.47. Схема мейозу

Лептотена (стадія тонких ниток) починається відразу після G_2 періоду. В мейотичних хромосомах неможливо побачити дві сестринські хроматиди. Хромосоми уявляють собою тонкі довгі нитки, які на відміну від хромосом у профазі мітозу, мають хромомерну будову. **Хромомери** – вузлики, ділянки щільної компактизації ДНК, розміри і розміщення яких видоспецифічні. У деяких тварин хромосоми утворюють так звану фігуру "букету" – дугоподібно вигнуті зближені хромосоми, пов'язані своїми теломерами з ядерною оболонкою.

У **зиготені** (стадія ниток, що зливаються) відбувається щільне зближення по всій довжині (кон'югація або синапсис) гомологічних хромосом. **Гомологічними** називають хромосоми, які мають однакову форму і розмір, одна з яких отримана від батька, а інша – від матері. Після кон'югації гомологічних хромосом кількість бівалентів дорівнює гаплоїдному числу хромосом. Кожний елемент складається з двох гомологів і називається **бівалентом** або **тетрадою** (оскільки містить чотири хроматиди).

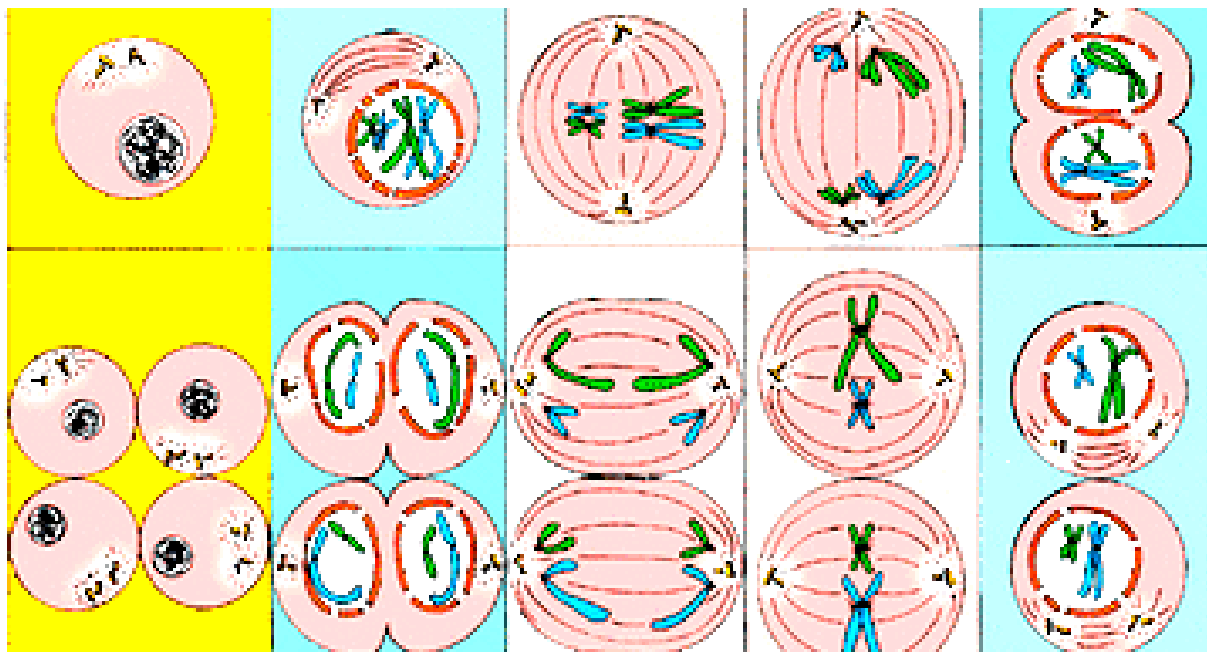


Рис. 3.48. Порівняння мітозу і мейозу

Пахітена (стадія товстих ниток) – найтриваліша стадія. Під мікроскопом можна побачити товсті пахітенні біваленти. Під час цієї стадії відбувається кросинговер – взаємний обмін ідентичними ділянками по довжині гомологічних хромосом. Генетичним наслідком кросинговеру є рекомбінація зчеплених генів. Морфологічно цей процес у мітозі не можна вловити, але в наступній стадії при розходженні біваленти залишаються зв'язаними між собою в декількох ділянках (хіазмах), які вважають відповідними місцями обміну.

Під час пахітени починається активізація транскрипційної активності хромосом. В жіночих статевих клітинах відбувається ампліфікація рибосомальних генів, що призводить до появи додаткових ядерець. Активізуються деякі хромери і змінюється структура хромосом, вони отримують вигляд "лампових щіток".

Диплотена – стадія подвійних ниток. На цій стадії відбувається відштовхування гомологів одного від іншого. При цьому пари сестринських хроматид кожної гомологічної хромосоми залишаються з'єднаними між собою у центромерних ділянках і по усій довжині в **хіазмах** (областях перехресту хроматид). Кількість хіазм в цілому відповідає кількості актів кросинговеру у біваленті і пропорційне довжині гомологічних хромосом. Відбувається скорочення хромосом в результаті компактизації, хіази поступово наближуються до кінця біваленту і спадають з нього. В зоні хіазм при цьому видно, що в перехрест залучаються дві хроматиди з чотирьох – по одній від кожного гомолога. На цій стадії хромосоми мають вигляд "лампових щіток". Вісь – спарені сестринські хроматиди, хромери – подвійні ділянки конденсованого хроматину, петлі – деконденсовані ділянки активного хроматину. Наявність транскрипції в диплотені різко відрізняє мейоз від мітозу, де

починаючи з профазі, повністю припиняється синтез РНК. Активізація транскрипції в пахітені і особливо в диплотені часто співпадає з ростом статевих клітин, особливо овоцитів. В цей час клітина активно синтезує і запасє білки, необхідні для ранніх стадій розвитку зародка. Для цього відбувається синтез великої кількості рибосом на ампліфікованих ядерцях інформаційної РНК на бічних петлях хромосом (див. рис. Додатка 2).

Діакінез характеризується зменшенням кількості хіазм, скороченням бівалентів, втратою ядерця. Біваленти набувають більш компактної форми. Гомологічні хромосоми з'єднані між собою на кінцях (термінально).

В **метафазі I** біваленти розташовуються в екваторіальній площині веретена. Район центромери кожної хромосоми з'єднаний ниткою веретена тільки з одним полюсом клітини. Таким чином, кожний з гомологів з'єднаний з протилежним полюсом.

В **анафазі 1-го** поділу відбувається розходження гомологічних хромосом (під час мітозу розходяться сестринські хроматиди).

В **анафазі I** не відбувається розщеплення центромери, як при мітозі, до полюсів відходять цілі хромосоми, які складаються з сестринських хроматид. Перший мейотичний поділ призводить до редукції числа хромосом.

Телофаза I закінчується формуванням двох кілтин, які мають гаплоїдний набір хромосом, а кількість ДНК – 2с. Негомологічні хромосоми в 1-му поділі мейозу розходяться незалежно одна від одної. Це означає, що будь-яка батьківська хромосома може потрапити в гамету з будь-якою материнською хромосомою. Кількість можливих комбінацій дорівнює 2^n , де n- гаплоїдний набір хромосом.

Інтеркінез – проміжок між двома поділами мейозу.

Другий поділ мейозу називають **екваційним**, він нагадує мітоз. На початку анафази відбувається розподіл центромери, сестринські хроматиди стають дочірніми хромосомами і розходяться до полюсів. Таким чином, кожна з клітин, які утворилися в результаті двох поділів (редукційного і екваційного) мейозу містить n хромосом і 2с ДНК.

Біологічне значення мейозу полягає у редукції числа хромосом, необхідній для отримання гамет і забезпечення сталості каріотипу, генетичній рекомбінації, обумовленій кросинговером і перекомбінацією хромосом, які підтримують біологічне різноманіття на рівні виду і дають можливість отримання нових генетичних комбінацій у нащадків.

Гаметогенез – процес утворення гамет (чоловічих і жіночих статевих клітин, рис. 3.49).

Процес формування і розвитку статевих залоз в онтогенезі (індивідуальному розвитку) називається **гонадогенезом**.

Після закладання статеві клітини починають розмножуватися шляхом мітозу, в цей період (розмноження) їх називають гоніями (сперматогоніями і оогоніями, залежно від статі).

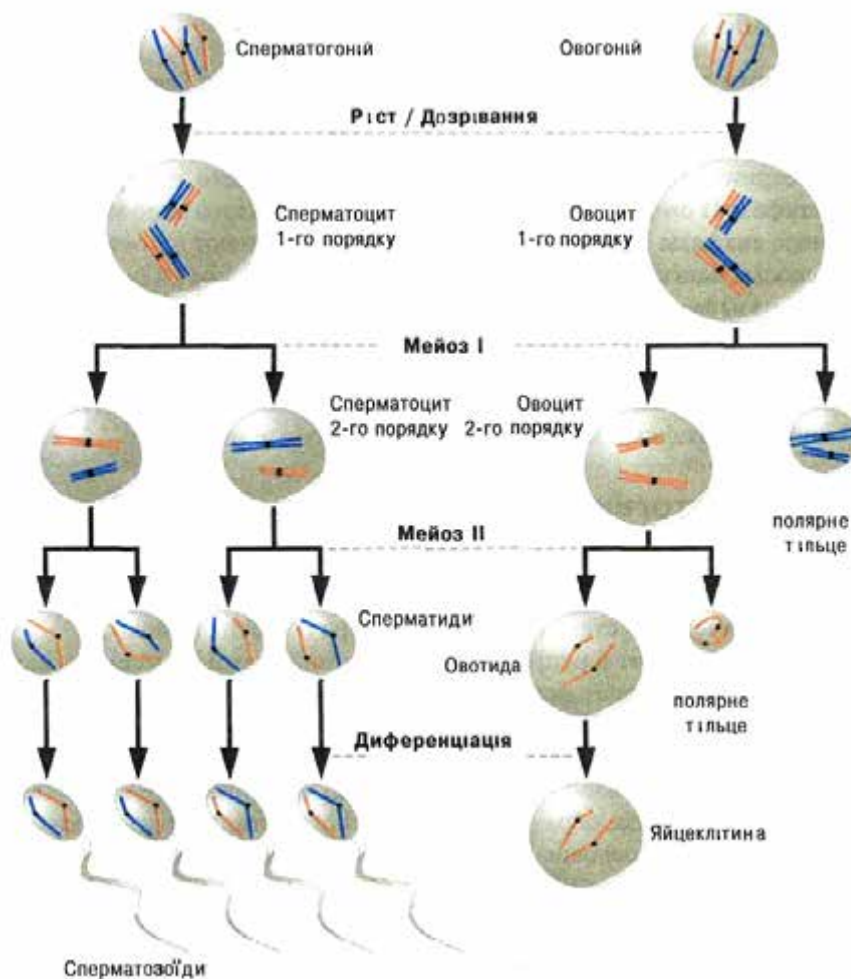


Рис. 3.49. Схема гаметогенезу

Сперматогенез (утворення сперматозоїдів) відбувається в сім'яних канальцях. В результаті інтенсивного розмноження сперматогоніїв утворюються цисти – оточені загальною оболонкою групи клітин, які походять від одного сперматогонія. В цистах, розташованих в стінках сім'яних канальців, і відбувається подальший розвиток чоловічих статевих клітин. В кожній цисті клітини розвиваються синхронно.

Розвиток сперматогоній в цистах призводить до перетворення їх на **сперматоцити 1 порядку**.

Сперматогенез поділяють на три стадії:

- росту
- дозрівання
- формування

Період росту – збільшення у розмірах сперматоцитів першого порядку. Після дозрівання відбувається їх подальший мейотичний поділ. В результаті редукційного поділу мейозу утворюються два **сперматоцити 2-го порядку**, а в результаті еквацийного – **4 сперматиди**. Сперматиди під час процесу формування (сперміогенезу) перетворюються на сперматозоїди. **Овогенез** (утворення **яйцеклітин**) починається з мітотичного поділу

овогоніїв. Овогонії перетворюються на овоцити першого порядку з початком профазі мейозу. Процес розвитку ооцитів розділяють на 4 періоди:

- синаптонемного шляху
- протоплазматичного росту
- трофоплазматичного росту
- дозрівання

Період синаптонемального шляху – лептотена, зиготена і пахітена профазі 1 мейозу. На ранній диплотені період синаптонемального шляху завершується, мейотичні процеси блокуються, починається період інтенсивного росту.

В період протоплазматичного росту розміри клітин збільшуються за рахунок росту цитоплазми. Навколо ооцитів формується фолікулярна оболонка, що переносить поживні речовини.

Під час трофоплазматичного росту збільшення розмірів овоцита відбувається за рахунок накопичення жовтка. З'являються численні вакуолі, краплі жовтка, які поступово заповнюють цитоплазму. Формується багат шарова оболонка ооцитів, утворюється мікропіле – отвір в оболонці, через який у подальшому в яйцеклітину потрапляє сперматозоїд. В процесі прото- і трофоплазматичного росту в овоцитах накопичуються запасні поживні речовини, необхідні для розвитку зародків. В цей час спостерігається висока транскрипційна активність хромосом, тобто інтенсивний синтез і накопичення молекул РНК. Для синтезу великої кількості РНК диплотенні хромосоми набувають вигляду "лампових щіток". Період росту ооцитів може тривати протягом багатьох років залежно від терміну досягнення самками статевої зрілості. За цей час діаметр клітин збільшується приблизно у 50-200 разів (з 20 до 1000 – 5000 мкм), а об'єм у сотні разів тисяч – мільйони разів.

Дозрівання розблоковує мейоз, клітина переходить до стадії діакінезу. Після метафази і телофази мейозу I утворюється один овоцит другого порядку і одне редукційне тільце. Овоцит другого порядку переходить до другого мейотичного поділу. Другий мейотичний поділ блокується на стадії метафази-2. На цьому етапі овоцити овулюють: фолікулярна оболонка розривається і вони виходять в порожнину яєчника. При поділі овоцита II порядку також утворюється редукційне тільце і одна овотида (яйцеклітина).

Завдання

Завдання 1. Розгляньте на фіксованих препаратах та схемах клітини в період інтерфази, профазі, анафази та телофази мітозу і зобразіть ці етапи на рисунку в робочому зошиті.

Завдання 2. Розгляньте та зобразіть в робочому зошиті стадії мейозу.

Завдання 3. Позначте в робочому зошиті в таблиці відмінності між процесами мітозу та мейозу.

Завдання 4. Замалуйте в робочому зошиті основні фази оогенезу і сперматогенезу, вкажіть вміст ДНК та гаплоїдних наборів хромосом.

Завдання 5. Позначте в таблиці в робочому зошиті основні відмінності між сперматогенезом та оогенезом у ссавців.

Завдання 6. Випишіть значення нових термінів лабораторної роботи.

Контрольні запитання

1. *Охарактеризуйте генетичну роль окремих структур клітин у спадковості.*
2. *Поясніть роль ядра і цитоплазми в спадковості.*
3. *Що таке мітоз і його біологічне значення?*
4. *Поясніть, що таке мейоз і його біологічне значення?*
5. *Опишіть гаметогенез.*
6. *У чому полягає відмінність овогенезу та сперматогенезу.*
7. *Поясніть суть комбінаторики спадкового матеріалу.*
8. *Які хромосоми називають гомологічними?*
9. *Класифікуйте хромосоми за розміщенням центромери.*

Приклади розв'язування задач

Задача 1. Однояйцеві близнюки утворюються внаслідок розходження бластомерів (клітин, з яких складається зародок на початку ембріонального розвитку). Основу поділу зиготи й бластомерів становить мітотичний цикл. Чи можна вважати однояйцевих близнюків (ОБ) генетично ідентичними?

Розв'язування: Оскільки мітотичний цикл забезпечує генетичну ідентичність бластомерів усіх клітин, що утворюються, однояйцеві близнюки також мають ідентичний геном.

Відповідь: Так.

Задача 2. Клітина людини, що лікувалася від онкологічної хвороби, поділилася на дві дочірні клітини, з яких одна одержала 24 хромосоми та 48 молекул ДНК, а друга – 22 хромосоми та 44 молекули ДНК. Який поділ клітини відбувся при цьому? У чому полягало порушення поділу клітини?

Розв'язування: Гаплоїдний набір хромосом в дочірніх клітинах свідчить про перший поділ мейозу.

Сумарна кількість молекул ДНК в обох клітинах (92) свідчить про те, що відбулася реплікація всіх молекул ДНК. Неправильний розподіл хромосом є наслідком відсутності однієї нитки веретена. Через це одна з клітин одержала на одну хромосому менше (22), а друга – зайву хромосому (24).

Відповідь: Перший поділ мейозу, під час якого не утворилася одна нитка веретена поділу.

Задача 3. Жіноча статеві клітина (овоцит другого порядку) утворюється в результаті першого поділу мейозу. Чи буде ідентичним набір генів у 12 статевих клітин, що утворилися протягом року у тієї самої самки?

Розв'язування:

Під час профазі першого поділу мейозу відбувається кросинговер. Це є першою причиною неідентичності різних статевих клітин у однієї й тієї самої самки.

Далі, під час анафазі першого поділу мейозу утворюються різні комбінації з батьківських і материнських хромосом. Це друга причина генетичного різноманіття статевих клітин, що утворюються у самки протягом року.

Відповідь: Ні.

Задача 4. Чи однакові набори хромосом мають яйцеклітини, якщо одна належить корові абердин-ангуської породи, а друга – корові симентальської породи?

Розв'язування: Набір хромосом характерний для представників одного виду. Корови різних порід мають однаковий каріотип, тому і їх статеві клітини мають однаковий гаплоїдний набір – 30 хромосом.

Відповідь: Однакові.

Задача 5. В овоциті першого порядку виник один мутантний ген. Вкажіть максимальну кількість яйцеклітин, які можуть його одержати.

Розв'язування: З одного овоцита першого порядку утворюється лише одна яйцеклітина. Тому лише одна яйцеклітина матиме цей мутантний ген.

Відповідь: Одна яйцеклітина.

Задача 6. У сперматоциті першого порядку в постсинтетичному періоді виник мутантний ген. Скільки клітин одержало цей ген:

- а) Сперматоцитів другого порядку?
- б) Сперматид?
- в) Сперматозоонів?

Розв'язування: З одного сперматоцита першого порядку утворюється два сперматоцити другого порядку, до кожної з клітин потрапляє по одній з гомологічних хромосом, тому мутантний ген отримає лише один сперматоцит другого порядку. З кожного із сперматоцитів другого порядку утворюється по дві сперматида в результаті еквацийного поділу мейозу, але мутантний ген знову отримує лише одна сперматида. Із одної сперматида після періоду формування утворюється по одному сперматозоону. Тому мутантний ген отримає один сперматозоон.

Відповідь:

- а) Один вторинний сперматоцит.
- б) Одна сперматида.
- в) Один сперматозоон.

Задача 7. Які хромосомні набори можуть мати сперматозоони бугая з каріотипом 61, ХУУ?

Розв'язування:

В нормі каріотип ВРХ, як відомо 60 хромосом. Чоловіча стать ВРХ гетерогаметна з каріотипом 60 ХУ. У випадку подвоєння У хромосоми в каріотипі під час мейозу розподіл хромосом по дочірніх клітинах не може відбутися рівномірно. Тому одна з двох дочірніх клітин після мейозу буде мати на одну хромосому більше, ніж інша. Ймовірність потрапляння додаткової У хромосоми до якоїсь з гамет 50:50. В нормі це 50% гамет з У хромосомою і 50% з Х хромосомою.

Відповідь: 31 ХУ і 30 У; 30 Х і 31 УУ.

Задача 8. У самця дрозоді не відбувається кросинговер. Чи є його сперматозоони генетично ідентичними?

Розв'язування: Причиною генетичної мінливості є кросинговер і комбінування батьківських і материнських хромосом під час мейозу. Тому незважаючи на відсутність кросинговеру у самців дрозоді їх сперматозоони не можуть бути генетично ідентичними.

Відповідь: Ні.

Задача 9. Однояйцеві близнюки мають однаковий генотип. Чи є генетично ідентичними їх:

Сперматогонії?

Сперматоцити першого порядку?

Сперматоцити другого порядку?

Сперматиди?

Розв'язування: Оскільки сперматогонії – клітини з диплоїдним набором хромосом, які утворилися внаслідок мітозу, тому вони у однояйцевих близнюків є ідентичними. З тієї ж причини однаковими у однояйцевих близнюків з ідентичним геномом будуть сперматоцити першого порядку.

А от сперматоцити другого порядку утворюються вже внаслідок першого поділу мейозу, тому навіть у одного й того самого індивідуума вони не можуть бути ідентичними. Сперматиди утворюються внаслідок другого мейотичного поділу сперматоцитів другого порядку, тому вони відповідно також не можуть бути ідентичними, а є генетично унікальними як у одного й того самого індивідуума, так і у однояйцевих близнюків.

Відповідь: Сперматогонії і сперматоцити першого порядку – генетично ідентичні.

Сперматоцити другого порядку і сперматиди – генетично різні в результаті генетичної комбінаторики.

Задача 10. У коней набір хромосом $2n = 64$. Скільки хромосом буде містити кожна клітина у кінці телофази І?

Розв'язування: Телофаза І є заключною фазою редукційного періоду мейозу. Під час цього періоду диплоїдний набір хромосом поділяється, і

після його закінчення кожна клітина містить гаплоїдний набір (половину диплоїдного), тому у коня $64:2=32$ – кожна клітина міститиме по 32 хромосоми.

Відповідь: $1n = 32$.

Задачі для самостійного розв'язування

- 3.1.1. *Скільки яйцеклітин можуть дати 6000 ооцитів I порядку в оогенезі?
- 3.1.2. *Утворилось 1000 сперматозоїдів, а диплоїдний набір хромосом в організмі дорівнює 38. Скільки утворилося сортів сперматозоїдів і в якій кількості?
- 3.1.3. *Скільки хромосом та хроматид відходить до кожного полюса в анафазі редукційного поділу коня ($2n=64$)?
- 3.1.4. *Скільки хроматид відходить до кожного полюса в анафазі екваційного поділу, якщо клітина має 28 хромосом?
- 3.1.5. *Скільки бівалентів утворюється в клітині, якщо: а) $2n = 14$; б) $2n = 28$; в) $2n = 46$?
- 3.1.6. **Яка ймовірність того, що лоша успадкує від діда з боку батька всі 32 хромосоми?
- 3.1.7. **Чи можуть у яйцеклітині корови, що утворилася внаслідок мейозу і містить 30 хромосом, 25 з них бути батьківськими?
- 3.1.8. **Яку максимальну кількість батьківських хромосом може містити сперматозоїд у свиней і чому?
- 3.1.9. **Чи можна сказати, що клітини, які утворилися внаслідок мейозу, ідентичні? Поясніть чому? Відповідь ілюструйте схемою.
- 3.1.10. **Самки мишей з набором статевих хромосом XO фертильні, але їх плодючість знижена. Яке потомство очікується від схрещування такої самки з нормальним самцем, якщо зиготи з X-хромосомою гинуть?
- 3.1.11. **У самок птахів набір статевих хромосом ZW у самців – ZZ. Відомо кілька випадків перетворення курей на півнів без будь-якого спеціального впливу. Такі півні схрещуються з нормальними курками і залишають потомство. Яке воно буде за статтю, якщо зиготи без Z-хромосоми гинуть?
- 3.1.12. **У деяких порід індиків у частини підкладених незапліднених яєць хромосомний набір подвоюється і вони розвиваються без

- запліднення. Яке за статтю потомство, якщо зиготи без Z-хромосоми гинуть?
- 3.1.13. **Самці метеликів мають набір статевих хромосом ZZ, самки – ZW. Якщо з самки тутового шовкопряда витягти яйця, які ще не пройшли мейоз, і піддати їх термообробці, то мейоз затримається, яйця залишаться диплоїдними і почнуть розвиватися без запліднення. Яким за статтю буде партеногенетичне потомство тутового шовкопряда?
- 3.1.14. **У тутового шовкопряда, коли ядро яйцеклітини гине, ядро зиготи формується за рахунок злиття двох спермій, які проникли в яйцеклітину, яке за статтю буде андрогенетичне потомство тутового шовкопряда?
- 3.1.15. **Статевий хроматин – інактивована X-хромосома – у ссавців є засобом компенсації дози генів, зчеплених з X-хромосомою. Скільки тілець статевого хроматину спостерігається в клітинах особини: а) з синдромом Дауна (трисомія за 21 хромосомою), б) з синдромом Шерешевського – Тернера (моносомія за X-хромосомою), в) з тетрасомією за X-хромосомою, г) з полісомією XXXYY?
- 3.1.16. **Який найбільш ймовірний набір статевих хромосом у телиці, якщо у неї спостерігається: а) два тільця статевого хроматину? б) три тільця статевого хроматину? в) якщо у неї не спостерігається статевого хроматину?
- 3.1.17. **Який набір статевих хромосом має жеребець, якщо в нього спостерігається: а) одне тільце статевого хроматину? б) два тільця статевого хроматину? Нарисуйте схему сперматогенезу в обох випадках.
- 3.1.18. **Що можна сказати про хромосомний набір свиноматки, якщо в одних клітинах у неї спостерігається два тільця статевого хроматину, а в інших – жодного? Нарисуйте схему оогенезу цієї тварини.
- 3.1.19. **Зробіть висновок про хромосомний набір кнура, якщо, в його клітинах узятих з одних тканин, спостерігається одне тільце статевого хроматину, а з інших – жодного? Зобразіть схему утворення таких клітин під час мітозу.
- 3.1.20. **Скільки сперматозоїдів і з якою кількістю хромосом утворюється з одного сперматогонія півня ($2n = 78$)?
- 3.1.21. ***У корови народилися нащадки різної статі. Чи можуть вони бути монозиготними? Доведіть свою відповідь за допомогою схеми.

- 3.1.22. ***Відомо кілька випадків народження монозиготних близнят різної статі: а) дівчинка з синдромом Шерешевського – Тернера і нормальний хлопчик, б) нормальна дівчинка і хлопчик з синдромом Кляйнфельтера. Поясніть походження кожної пари. Нарисуйте схему утворення гамет з анеуплоїдією.
- 3.1.23. ***Під час мітозу в культурі клітин вівці ($2n = 54$) вісімнадцята хромосома не розійшлася і обидві хроматиди попрямували до одного полюса. Яка кількість хромосом міститиметься в клітинах клону, який виникне з дочірніх клітин, одержаних при аномальному мітозі?
- 3.1.24. ***В культурі клітин людини ($2n = 46$) після опромінювання рентгенівським випромінюванням порушився поділ. В одній з клітин чотирнадцята і двадцята хромосоми не поділилися на хроматиди і попрямували до різних полюсів. Скільки хромосом і які саме одержала кожна з дочірніх клітин? Як їх називають?
- 3.1.25. ***Деякі популяції срібного карася складаються лише з триплоїдних самок ($3n=150$). Відомо, що ікринки мають також триплоїдний набір. Запропонуйте схему оогенезу, при якому не відбувається редукції кількості хромосом.

Примітка: * – перший рівень складності;

** – другий рівень складності;

*** – третій рівень складності.

Тестові завдання

1. Мітоз – це:

1. два послідовних поділи соматичних клітин статевих залоз, у результаті якого з диплоїдних клітин утворюються гаплоїдні статеві клітини (гамети)
2. прямий поділ клітини
3. процес утворення гамет
4. універсальний, широко розповсюджений непрямий поділ клітини

Відповідь: 4

2. Мейоз – це:

1. подвоєння ДНК хромосом без поділу ядра
2. універсальний, широко розповсюджений непрямий поділ клітини
3. прямий поділ клітини
4. два послідовних поділи соматичних клітин статевих залоз, у результаті якого з диплоїдних клітин утворюються гаплоїдні статеві клітини (гамети)

Відповідь: 4

3. Політенія – це:

1. подвоєння ДНК хромосом без поділу ядра
2. універсальний, широко розповсюджений непрямий поділ клітини
3. прямий поділ клітини
4. два послідовних поділи соматичних клітин статевих залоз, у результаті якого з диплоїдних клітин утворюються гаплоїдні статеві клітини (гамети)

Відповідь: 1

4. Амітоз – це:

1. подвоєння ДНК хромосом без поділу ядра
2. універсальний, широко розповсюджений непрямий поділ клітини
3. прямий поділ клітини
4. два послідовних поділи соматичних клітин статевих залоз, у результаті якого з диплоїдних клітин утворюються гаплоїдні статеві клітини (гамети)

Відповідь: 3

5. Алельними називають гени, які...

- 1 займають різні локуси на гомологічних та негомологічних хромосомах
- 2 займають різні локуси на гомологічних хромосомах
- 3 займають однакові локуси на негомологічних хромосомах
- 4 займають однакові локуси на гомологічних хромосомах

Відповідь: 4

6. Неалельними називають гени, які

- 1 займають різні локуси на гомологічних та негомологічних хромосомах
- 2 займають різні локуси на гомологічних хромосомах
- 3 займають однакові локуси на негомологічних хромосомах
- 4 займають однакові локуси на гомологічних хромосомах

Відповідь: 1, 2, 3

7. Лептотена – це:

- 1 стадія товстих ниток
- 2 стадія тонких ниток
- 3 стадія ниток, що зливаються
- 4 стадія подвійних ниток

Відповідь: 2

8. Другий період мейозу називають:

1. модифікаційним
2. екваційним
3. редукційним

4. комбінаційним

Відповідь: 2

9. Гомологічні хромосоми це:

- 1 хромосоми, які мають неоднакову форму і розмір, одна з яких отримана від батька, а інша – від матері.
- 2 біваленти
- 3 хромосоми, які мають однакову форму і розмір, одна з яких отримана від батька, а інша – від матері.
- 4 хроматиди

Відповідь: 3

10. Не гомологічні хромосоми це:

- 1 хромосоми, які мають однакову форму і розмір, одна з яких отримана від батька, а інша – від матері.
- 2 біваленти
- 3 хромосоми, які мають різні форму і розміри
- 4 хроматиди

Відповідь: 3

11. Після кон'югації гомологічних хромосом кількість бівалентів дорівнює

- 1 диплоїдному числу хромосом
- 2 гаплоїдному числу хромосом
- 3 триплоїдному числу хромосом
- 4 тетраплоїдному числу хромосом

Відповідь: 2

12. Кросинговер відбувається під час:

- 1 диплотени
- 2 пахітени
- 3 діакінезу
- 4 мітозу

Відповідь: 2

13. Відштовхування гомологів один від іншого відбувається в стадії профазі мейозу:

- 1 лептотені
- 2 диплотені
- 3 пахітені
- 4 діакінезі

Відповідь: 2, 3

14. Вкажіть кількість можливих комбінацій хромосом в гаметах:

- 1 n
- 2 $2n$
- 3 2^n
- 4 $4n$

Відповідь: 3

15. Хіазми це:

- 1 області перехресту хроматид
- 2 вузлики, ділянки щільної компактизації ДНК, розміри і розміщення яких видоспецифічні
- 3 дугоподібно вигнуті зближені хромосоми, пов'язані своїми теломерами з ядерною оболонкою
- 4 фібрили доменів

Відповідь: 1

16. Хромери - це:

- 1 області перехресту хроматид
- 2 вузлики, ділянки щільної компактизації ДНК, розміри і розміщення яких видоспецифічні
- 3 дугоподібно вигнуті зближені хромосоми, пов'язані своїми теломерами з ядерною оболонкою
- 4 фібрили доменів

Відповідь: 2

17. Район центромери кожної хромосоми з'єднаний ниткою веретена лише з одним полюсом клітини в:

- 1 метафазі мейозу
- 2 метафазі мітозу
- 3 лептотені
- 4 пахітені

Відповідь: 1

18. Деконденсовані хромосоми, мають вигляд довгих тонких ниток у...

- 1 метафазі мейозу
- 2 метафазі мітозу
- 3 лептотені
- 4 анафазі мейозу

Відповідь: 3

19. Сперматоцит 2-го порядку жеребця містить набір хромосом:

- 1 30
- 2 60
- 3 32

4 48

Відповідь: 3

20. У зиготені відбувається:

- 1 щільне зближення по всій довжині (кон'югація або синапсис) гомологічних хромосом
- 2 розчинення ядерної оболонки
- 3 деспіралізація хромосом
- 4 формування веретена поділу

Відповідь: 1

21. Каріотип – це:

- 1 видоспецифічна сукупність хромосом організму, що характеризується певним числом, величиною, формою, розташуванням центромер
- 2 області перехресту хроматид
- 3 дугоподібно вигнуті зближені хромосоми, пов'язані своїми теломерами з ядерною оболонкою
- 4 петлі та розетки

Відповідь: 1

22. Кросинговер відбувається під час:

- 1 диплотени
- 2 пахітени
- 3 діакінезу
- 4 анафази
- 5 метафази
- 6 профази I
- 7 телофази

Відповідь: 2, 6

23. Відштовхування бівалентів відбувається під час:

- 1 диплотени
- 2 пахітени
- 3 діакінезу
- 4 анафази
- 5 метафази
- 6 профази
- 7 телофази

Відповідь: 1, 3

24. Район центромери кожної хромосоми з'єднаний двома нитками веретена з обома полюсами клітини в:

- 1 метафазі мейозу
- 2 метафазі мітозу

- 3 лептотені
- 4 пахітені

Відповідь: 2

25. Перший період мейозу називають:

- 1 модифікаційним
- 2 еквацийним
- 3 редукційним
- 4 комбінаційним

Відповідь: 3

26. Видоспецифічна кількість, форма і розміри хромосом називаються...

Відповідь: каріотип

27. Сперматоцит 2-го порядку бугая містить набір хромосом:

- 1 30
- 2 60
- 3 90
- 4 15

Відповідь: 1

28. Вкажіть кількість хромосом характерних для телофази 1 мейозу в клітині овець ($2n = 54$):

- 1 54
- 2 13,5
- 3 108
- 4 27

Відповідь: 4

29. Гаметогенез – це:

- 1 процес утворення гамет (чоловічих і жіночих статевих клітин).
- 2 процес формування і розвитку статевих залоз в онтогенезі (індивідуальному розвитку)
- 3 розвиток яйцеклітини без запліднення
- 4 прямий поділ клітини.

Відповідь: 1

30. Гонадогенез – це:

- 1 процес утворення гамет (чоловічих і жіночих статевих клітин).
- 2 процес формування і розвитку статевих залоз в онтогенезі (індивідуальному розвитку)
- 3 розвиток яйцеклітини без запліднення
- 4 прямий поділ клітини.

Відповідь: 2

31. Вкажіть кількість хромосом, яку містить яйцеклітина корови:

- 1 23
- 2 15
- 3 60
- 4 30

Відповідь: 4

32. Каріограма – це:

- 1 розміщення гомологічних пар хромосом зліва направо – у міру зменшення їх довжини
- 2 розміщення аутосом гаплоїдного набору зліва направо в порядку зменшення їх довжини
- 3 відношення абсолютної довжини даної хромосоми до загальної довжини всієї хромосоми в гаплоїдному наборі
- 4 фотографування препаратів після фарбування і визначення на відбитках центромерного, плечового індексів і відносної довжини

Відповідь: 1

33. Ідеограма – це:

- 1 розміщення гомологічних пар хромосом зліва направо – у міру зменшення їх довжини
- 2 розміщення аутосом гаплоїдного набору зліва направо в порядку зменшення їх довжини
- 3 відношення абсолютної довжини даної хромосоми до загальної довжини всієї хромосоми в гаплоїдному наборі
- 4 фотографування препаратів після фарбування і визначення на відбитках центромерного, плечового індексів і відносної довжини

Відповідь: 2

34. Опис каріотипу виду полягає у:

- 1 визначенні морфології хромосом
- 2 визначенні кількості хромосом
- 3 визначенні кількості хромосом, їх морфології, вирахуванні числа плечей.
- 4 визначенні кількості хромосом, вирахуванні числа плечей

Відповідь: 3

35. Залежно від розміщення (локалізації) центромери розрізняють такі типи хромосом:

- 1 метацентричні, субметацентричні, акроцентричні
- 2 аутосоми і статеві хромосоми
- 3 нуклеосомні, соленоїдні, петлеві, розеточні
- 4 хромомерні, метафазні

Відповідь: 1

36. Розрізняють такі рівні компактизації хромосом:

- 1 метацентричний, субметацентричний,
- 2 аутосоми і статеві хромосоми
- 3 метафазної хромосоми
- 4 хромомерний, метафазний
- 5 нуклеосомний, соленоїдний, петлевий, розеточний

Відповідь: 3, 5

37. Плечовий індекс – це:

- 1 відношення довгого плеча хромосоми до коротшого
- 2 відношення довжини коротшого з двох плечей до довжини всієї хромосоми
- 3 відношення абсолютної довжини даної хромосоми до загальної довжини всієї хромосоми в гаплоїдному наборі
- 4 відношення короткого плеча хромосоми до довгого

Відповідь: 1

38. Центромерний індекс – це:

- 1 відношення довгого плеча хромосоми до коротшого
- 2 відношення довжини коротшого з двох плечей до довжини всієї хромосоми
- 3 відношення абсолютної довжини даної хромосоми до загальної довжини всієї хромосоми в гаплоїдному наборі
- 4 відношення короткого плеча хромосоми до довгого

Відповідь: 2

39. Спіралізація хромосом розпочинається в:

- 1 синтетичній фазі
- 2 постсинтетичній фазі
- 3 передсинтетичній фазі
- 4 профазі клітинного поділу

Відповідь: 4

40. Біологічне значення мейозу полягає в:

- 1 редукції числа хромосом, генетичній рекомбінації, і перекомбінації хромосом.
- 2 збільшенні числа хромосом, генетичній стабільності статевих клітин
- 3 отриманні генетично ідентичних нащадків
- 4 підтриманні біологічної стабільності виду

Відповідь: 1

41. У телофазі відбувається:

- 1 деспіралізація хромосом
- 2 розчинення ядерної оболонки
- 3 щільне зближення по всій довжині (кон'югація або синапсис) гомологічних хромосом
- 4 формування веретена поділу

Відповідь: 1

42. У профазі мітозу відбувається:

- 1 деспіралізація хромосом
- 2 розчинення ядерної оболонки
- 3 щільне зближення по всій довжині (кон'югація або синапсис) гомологічних хромосом
- 4 формування веретена поділу

Відповідь: 2, 4

4. МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ

- 4.1. Нуклеїнові кислоти – матеріальні носії спадкової інформації
- 4.2. Будова та типи ДНК
- 4.3. Будова РНК. Функції ДНК і РНК, транскрипція і трансляція
- 4.4. Генетичний код та його властивості:
триплетність, виродженість, неперервність, неперекритість, універсальність
- 4.5. Синтез білка в клітині. Регуляція біосинтезу білка
- 4.6. Ген як елементарна одиниця спадковості
- 4.7. Властивості гена: дискретність, алельність, постійність, специфічність, градуальність

Використовуючи класичні методи – цитологічний та гібридологічний аналізи, генетики переконливо довели, що матеріальною основою спадковості є, насамперед, хромосоми.

Хромосома являє собою складну нуклеопротейдну структуру (дезоксинуклеопротейд), до складу якої входять дезоксирибонуклеїнова кислота (ДНК), основні білки – гістони, негістонові білки і невелика кількість рибонуклеїнової кислоти (РНК). Провідна роль у передачі спадковості належить ДНК, яка є носієм спадкової інформації практично у всіх організмів як у прокаріотів, так і у еукаріотів, за виключенням деяких вірусів, РНК-носіїв (*ретровірусів*).

4.1. Нуклеїнові кислоти – матеріальні носії спадкової інформації

Нуклеїнові кислоти були відкриті Фрідріхом Мейшером у 1869 році. Із ядер клітин людини він виділив речовину, яку назвав нуклеїном (від лат. *nucleus* – ядро). В подальшому були вивчені будова і молекулярна структура нуклеїну і встановлено, що він представлений двома типами нуклеїнових кислот – дезоксирибонуклеїновою (ДНК), локалізованою переважно у ядрі, і рибонуклеїновою (РНК), яка знаходиться в ядрі та цитоплазмі.

Однією із головних властивостей ДНК є її здатність подвоюватися (реплікуватися) у інтерфазі мітотичного циклу. Завдяки цьому у кожній клітині багатоклітинного організму зберігається повний об'єм спадкової інформації (*реплікація або редуплікація* означає – відновлення, копіювання). Характерною особливістю ДНК є її відносна константність.

Особливість будови ДНК свідчить про її виключну багатогранність, видову та індивідуальну специфічність. Будь-які зміни у будові молекули ДНК зумовлюють відповідну змінюваність ознаки або властивостей організму.

4.2. Будова та типи ДНК

ДНК – це складна високомолекулярна біологічно активна сполука, що є носієм генетичної інформації всіх тваринних і рослинних організмів, бактерій, деяких вірусів.

Концепцію про структуру ДНК запропонували у 1953 році Джеймс Уотсон і Френсіс Крік, які на основі результатів хімічних і рентгено-структурних досліджень Розалінди Франклін розробили модель подвійної спіралі. Кожна із ниток спіралі являє собою гетерополімер (від грецького *έτερος* – інший, частина складних слів, що означає різноманітність), який створюється у результаті з'єднання між собою значної кількості **нуклеотидів**. Кожний нуклеотид складається із трьох різних, зв'язаних одна з одною, частин: азотистої основи, вуглеводного компонента і залишку фосфорної кислоти (фосфатної групи).

Різні нуклеотиди у нуклеїнових кислотах з'єднані один з одним через фосфатну групу, яка весь час чергується з вуглеводним компонентом, а основи розміщуються по боках. Вуглеводний компонент представлений дезоксирибозою (в ДНК) і рибозою (в РНК). Цукрові та фосфорні компоненти в усіх нуклеїнових кислотах завжди однакові. Щодо основ, то їх існує чотири різних типи – **аденін, цитозин, гуанін, тимін**. Основи – **аденін і гуанін**, відносяться до **пуринів**, а **цитозин і тимін** – до **піримідинів**. Для спрощення ці чотири основи позначаються великими літерами кирилицею А, Ц, Г, і Т або латинськими літерами А, С, G, Т. Важливим є те, що в різних нуклеїнових кислотах ці чотири типи основ розміщені у різній послідовності та, оскільки кількість основ у кожній молекулі дуже велика, з цих елементів може утворитися нескінченна кількість різних нуклеїнових кислот.

Біохіміком Чаргаффом встановлено, що у будь якій молекулі ДНК сума пуринів дорівнює сумі піримідинів, причому кількість аденіну дорівнює тиміну, кількість гуаніну – кількості цитозину, а суми Г + Ц та А + Т можуть значно різнитися. Ці співвідношення одержали назву **правил Чаргаффа**.

Таким чином, було встановлено, що азотисті основи взаємодіють між собою за принципом взаємодоповнення (що має у молекулярній біології назву – **комплементарність**).

Пуринові та піримідинові азотисті основи, будучи комплементарними за своєю структурою і зарядом, завжди зумовлюють взаємодію аденіну з тиміном, а гуаніну з цитозином. Завдяки хімічній структурі нуклеотидів, між аденіном та тиміном утворюється два водневі зв'язки, а між гуаніном і цитозином – три.

Тобто, якщо аденін з'єднується тільки з тиміном, а гуанін з цитозином, тоді можливі лише чотири варіанти комбінацій: А-Т, або Т-А, Г-Ц або Ц-Г. Проте ці пари основ утворюють величезну кількість комбінацій, розміщуючись уздовж двох ланцюгів, з яких складається молекула ДНК. Уотсон вважав, що по довжині такої молекули

розміститися не менше 10000 нуклеотидів. Найменший з відомих у людини генів містить 21 пару нуклеотидів, найбільший – 2200000.

Комплементарна структура ДНК визначає універсальний хімічний механізм збереження і передачі генетичної інформації, оскільки завдяки їй можлива висока точність реплікації.

Після розкручування невеликої ділянки ДНК починається синтез нового ланцюга. Для елонгації полінуклеотидної послідовності ДНК-полімеразі потрібен праймер з вільним 3'-кінцем. В ході інтенсивних досліджень виявилось, що незважаючи на відсутність вільної 3'-гідроксильної групи, праймером для ініціації синтезу ДНК є саме РНК.

Тобто, початок реплікації активується праймерами (затравками), які складаються з 100-200 рибонуклеотидів. Синтез праймерів здійснює фермент – праймаза. Ланцюги ДНК синтезуються в результаті приєднання 5'-дезоксинуклеотидних одиниць дезоксирибонуклеозидтрифосфатів до 3'-гідроксильного кінця праймеру. Таким чином, синтез відбувається у напрямку 5'-3' вздовж матричного ланцюга, який орієнтований у протилежному напрямку 3'-5'. Синтез ланцюгів у зворотному напрямку ніколи не відбувається, тому ріст одного ланцюга неперервний (ведучий, лідерний ланцюг), а другий відбувається імпульсами (відстаючий). Ведучий ланцюг зростає від 5' до 3' кінця у напрямку руху реплікативної галузки і потребує лише одного акту ініціації.

Встановлено, що реплікація ДНК починається в так званих *точках початку реплікації (origins)*. В процесі реплікації спіраль ДНК розкручується (розгалужується), утворюючи **реплікаційну галузку**. Спочатку ця галузка з'являється в точці початку реплікації, а потім послідовно просувається вздовж хромосоми. Якщо реплікація направлена в обидва боки, то формуються дві галузки, які мігрують від точки початку реплікації в протилежних напрямках. Область ДНК, яка реплікується, починаючи з однієї точки, називається **репліконом**.

ДНК-полімераза I приєднує нуклеотиди до зростаючого ланцюга ДНК специфічним способом. В молекулі дезоксинуклеотрифосфата – попередника (dNTP) наявно три фосфатних групи, приєднані в 5'-положенні до залишку дезоксирибози. Під час синтезу ДНК дві фосфатних групи відщеплюються шляхом гідролізу, а ті, що залишаються ковалентно зв'язуються з 3'-гідроксильною групою дезоксирибози. Таким чином, елонгація (подовження) ланцюга відбувається у напрямку від 5'-до 3'-кінця з додаванням по одному нуклеотиду до 3'-кінця зростаючого ланцюга ДНК. В результаті кожної реакції з'являється нова 3'-ОН-група, яка відщеплюється з приєднанням наступного попередника.

Тому **реплікативна галузка** – частина молекули ДНК, яка вже розпелась і слугує матрицею для синтезу дочірньої ДНК. В ході реплікації реплікативна галузка переміщується вздовж молекули ДНК. Ріст відстаючого ланцюга йде також у напрямку від 5' до 3' кінця, в напрямку, протилежному руху реплікативної галузки переривчасто. Для синтезу відстаючого ланцюга відбувається синтез великої кількості коротких

ланцюгів – фрагментів Оказаки. Їх розмір – **1000-2000** нуклеотидів у прокаріотів і **100-200** нуклеотидів у еукаріотів.

Реплікація відбувається у три етапи: **ініціація, елонгація, термінація**.

Механізми **ініціації реплікації** в точці початку реплікації та з утворенням фрагментів Оказаки у відстаючому ланцюзі аналогічні. В двох випадках утворюються короткі **РНК-затравки (праймери)**, комплементарні матричній ДНК, які дають вільний 3'-гідроксильний кінець для синтезу нового ланцюга ДНК. (В подальшому РНК – затравки замінюються на ДНК з утворенням неперервної ДНК).

Елонгація – комплементарний синтез основ на матриці ДНК за допомогою ферментів ДНК- полімераз. Окрім РНК- та ДНК-полімераз у реплікації приймають участь інші ферменти. Помилка у реплікації призводить до припинення росту ланцюга. Для з'єднання обірваних ланцюгів ДНК використовуються **ДНК-лігази** (вони необхідні також для з'єднання ланцюгів ДНК за репарації і обміні ділянками між гомологічними хромосомами – рекомбінації). Лігази здатні утворювати фосфодієфірні містки між 5'-фосфорильною і 3'-гідроксильною групами сусідніх дезоксинуклеотидів в місцях розривів ДНК.

Для реплікації ДНК повинна розкручуватися і розплітатися. В цьому процесі приймають участь такі ферменти:

ДНК-гелікази – викликають локальне розкручування. Розкручування ДНК призводить до інтенсивної спіралізації і з часом відбувається ускладнення просування реплікативної вилки і її блокування. Це блокування усувається за рахунок внесення одноланцюгових розривів **ДНК-топоізомеразами** та їх розкручування.

Термінація реплікації – завершення процесу синтезу ДНК. В лінійних молекулах ДНК вона ускладнена неможливістю ДНК-полімерази подовжувати ланцюг на 5'-кінці в районі теломери. Після видалення РНК-праймера в районі теломер утворюються просвіти, які неможливо заповнити за допомогою ДНК-полімерази.

На відміну від замкнутих кільцевих хромосом бактерій та більшості бактеріофагів, еукаріотичні хромосоми лінійні. "Кінці" цих лінійних молекул називаються теломерами. В той час, як процес синтезу ДНК підходить до лідуючого ланцюга, на відстаючому ланцюзі після видалення РНК-праймера виникає деяке ускладнення. Прогалина, яка утворилась на місці РНК-затравки, як правило заповнюється нуклеотидами, які приєдналися до 3'-ОН групи в процесі переривчастого синтезу. Але на кінці хромосоми полінуклеотидний ланцюг не має гідроксильної групи, тому в ході кожного з наступних раундів синтезу ДНК теоретично повинно відбуватись вкорочення хромосоми на довжину РНК праймера. Механізм вирішення цієї проблеми підказало відкриття фермента теломерази. У джгутикового найпростішого багато теломер закінчується послідовністю 5'- ТТГГГГ-3'. Теломераза додає ці послідовності до кінців

новосинтезованих молекул, попереджаючи скорочення їх кінців після кожної реплікації.

Теломераза додає до 3'-кінця відстаючого ланцюга кілька копій шестинуклеотидного повтору в напрямку від 5'-3'. Ці повтори формують шпилеподібну петлю, яка стабілізована незвичним водневим зв'язком між протилежними залишками гуаніну (ГГ). В результаті виникає вільний 3'-ОН кінець, який після видалення РНК-праймера використовується ДНК-полімеразою для заповнення просвіту (приєднання до цього кінця нових нуклеотидів). Після чого шпилька розщеплюється, а втрати частини кінцевої ДНК не відбувається. У інших еукаріотів в цьому процесі беруть участь подібні ферменти.

При подальших дослідженнях теломери австралійка Елізабет Блекберн, що працює у США, американка Керол Грейдер, а також її співвітчизник Джек Шостак виявили, що цей фермент додає послідовності ТТТГГГ навіть до кінців хромосом, які не несуть такої послідовності та довели, що вказана послідовність нуклеотидів не є сигналом для активації теломери. Вчені встановили, що теломераза містить в своїй молекулі невеличкий відрізок РНК, яка утворює рибонуклеопротейн, що є надзвичайно важливим для її каталітичної активності. Цей фрагмент РНК, який кодує послідовності, що використовуються як матриця, містить 159 нуклеотидів, включаючи послідовність комплементарну повторам нуклеотидів у шпилеподібній структурі (5'-ААЦЦЦЦ-3'). Подібні ферменти знайдені й у інших одноклітинних організмів. За механізмом дії РНК-вмісна теломераза нагадує зворотну транскриптазу, оскільки синтезує на РНК-матриці комплементарну послідовність ДНК. На основі даних досліджень за відкриття, що стосуються галузі ракових захворювань, старіння і продовження людської молодості Елізабет Блекберн, Керол Грейдер, та Джек Шостак у жовтні 2009 року були нагороджені Нобелівською премією.

Існує особлива група РНК-вмісних вірусів, чи **ретровірусів**. Їх РНК служить матрицею для синтезу комплементарної молекули ДНК. Це відбувається під час зворотної транскрипції за участю РНК-залежної ДНК-полімери, яка називається **зворотною транскриптазою**. Після цього вірусна ДНК вбудовується в геном клітини-господаря та транскрибується з утворенням багатьох копій ретровірусної РНК. Ці етапи передують експресії вірусних генів і утворенню РНК-геномів.

До ретровірусів, наприклад, відноситься вірус імунodefіциту людини, вірус пташиного грипу, герпесвірус, коронавірус та деякі РНК-вмісні онкогенні віруси.

4.3. Будова РНК. Функції ДНК і РНК, транскрипція і трансляція

Реалізація спадкової інформації, записаної в ДНК, здійснюється за участю іншого типу нуклеїнових кислот – РНК. Молекула рибонуклеїнової

кислоти (РНК) – полімер, мономерами якого є рибонуклеотиди. Структура РНК дуже подібна до структури ДНК, але має деякі відмінності: це відсутність подвійної спіралі, заміна тиміну на іншу азотисту основу – урацил, а вуглеводу дезоксирибози – на рибозу.

Основна роль РНК – трансляція генетичної інформації з утворенням білків. Молекули РНК також приймають участь в здійсненні деяких спеціалізованих ендонуклеазних реакцій, що регулюють експресію генів, в організації інтерфазного ядра. Молекулами РНК представлені геноми деяких вірусів (ретровірусів і великої кількості вірусів тварин, рослин, з одно- та дволанцюговими геномами).

Для усіх клітин характерна наявність таких видів **РНК**: рибосомної РНК (рРНК), транспортної (тРНК) та інформаційної, або матричної РНК (мРНК, іРНК). Кожен з них виконує певну функцію, і саме їхня комплексна взаємодія забезпечує синтез даного білка.

Інформаційна РНК є копією певної ділянки ДНК, виконує роль посередника в перенесенні генетичної інформації від ДНК до білка (ДНК–РНК–білок), на ній відбувається синтез білка на рибосомах. Транспортні РНК переносять амінокислоти для синтезу білка. В зв'язку з виродженістю коду може існувати декілька тРНК, які розпізнають різні кодони однієї амінокислоти, або ж антикодон певної тРНК здатний тимчасово утворювати хімічний зв'язок з декількома кодонами. Міцні водневі зв'язки утворюють тільки два перших нуклеотиди кодону. Між 3'-нуклеотидом кодону і 5'-нуклеотидом антикодону зв'язок менш міцний.

Розпізнавання кодону антикодоном контролюється рибосомами. Рибосоми рухаються вздовж іРНК в напрямку 5'-3', зчитуючи кодони шляхом приєднання до них аміноацил-тРНК, що несуть відповідні антикодони. До кожної іРНК приєднується одночасно декілька рибосом, розташованих вздовж її молекули на відстані приблизно 90 нуклеотидів один від одного. Такий трансляційний комплекс називають **полірибосомою** або **полісомою**.

У еукаріотів до однієї іРНК одночасно приєднується менше 10 рибосом. В середньому у обох груп організмів полісоми відповідають величині синтезованого поліпептиду.

Рибосомальна РНК входить до складу рибосом. **Вважають, що рРНК забезпечує певне просторове розміщення іРНК та тРНК.**

Всі основні класи РНК утворюються в процесі транскрипції як копії відповідних ділянок ДНК, тому їх нуклеотидні послідовності є комплементарні ДНК-матриці, а урацил, заміщуючи тимін, залишається комплементарним аденіну.

Різні молекули РНК дуже відрізняються за масою та розмірами.

Найкрупніші рРНК як правило складають близько 80% усієї клітинної РНК. Вони є важливими структурними компонентами рибосом, на яких в процесі трансляції відбувається синтез білків. Молекули мРНК (іРНК) переносять генетичну інформацію на рибосоми, де відбувається трансляція, вони також розрізняються за довжиною в зв'язку з відмінностями

між генами, які кодують білки. Також в клітині наявні малі ядерні РНК (мЯРНК), які беруть участь в процесингу іРНК.

Біосинтез білка починається з транскрипції – процесу переписування інформації з ДНК на іРНК. Інформаційна РНК синтезується за принципом комплементарності за участю ферменту ДНК-залежної-РНК-полімерази. Кількість копій РНК, яку можливо зняти з первинної ділянки ДНК, необмежена. **Транскрипція** (лат. *transcriptio transcribo* – переписую) – синтез РНК на матриці ДНК складається з **трьох етапів: ініціація, елонгація, термінація**.

Транскрипція ініціюється за утворення стабільного комплексу між промотором і РНК-полімеразою у прокаріот (у еукаріотів утворюється транскрипційний комплекс). Подвійний ланцюг ДНК в області промотору денатурує з утворенням транскрипційного "пухирця". РНК теж синтезується у напрямку від 3'- до 5'-кінця одного з ланцюгів ДНК, який називається **кодуючим (+)**. Другий ланцюг називається **матричним (+)**. Відносно нього напрям синтезу антипаралельний (3'-5').

Елонгація транскрипції – синтез РНК на матриці ДНК.

Транскрипція термінується, коли молекула РНК-полімерази досягне термінуючої ділянки, або **термінатора**. Термінатори містять інвертовані повтори, завдяки чому 3'-кінці РНК-транскриптів складаються з утворенням шпильок різної довжини.

Оскільки еукаріоти представлені у переважній більшості багатоклітинними формами, існують тканиноспецифічні методи регуляції експресії генів. Для цього використовують механізми регуляції на рівні транскрипції, трансляції, за допомогою гормонів. На швидкість транскрипції крім промоторів впливають ділянки, які називаються **енхансерами (посилувачами)**.

Генетична інформація закодована в матричному ланцюзі ДНК і переписана на рибонуклеотидну послідовність мРНК, яка транлюється згідно генетичного коду на амінокислотну послідовність. В еукаріотів трансляції передуює процесинг іРНК, який іще визначають як **посттранскрипційні** зміни РНК. Гетерогенна ядерна РНК (гЯРНК) перетворюється на іРНК, що містить 5'-кеп та 3'-хвіст (полі А-фрагмент) та не має інтронів, які видаляються при сплайсингу. За відсутності 3'-хвоста РНК транскрипти швидко деградують під дією ферментів. Тому наявність 5'-кепу та 3'-хвоста є дуже важливими як для подальшого процесингу так і для транспортування РНК у цитоплазму.

Отже, після транскрипції, що у еукаріотів відбувається в ядрі, матрична РНК зазнає дозрівання (**процесингу**). **Процесинг – процес дозрівання іРНК з так званої проінформаційної РНК (недозрілої)**.

Він складається з трьох етапів: кепування, альтернативного сплайсингу та поліаденілювання.

Процесинг (дозрівання) іРНК відіграє регуляторну роль в експресії генів. Так, деякі інтрони в молекулі пре-іРНК відносяться до одного гена,

але можуть сплайсингуватися різними способами. Це призводить до появи різних за складом екзонів мРНК.

Дослідженнями встановлено, що гени еукаріотів являють собою чергування змістовних ділянок – **екзонів** і некодуючих, беззмістовних – **інтронів**. Утворена шляхом транскрипції про іРНК має копії як екзонів, так і інтронів. Але потім з цієї РНК видаляються ділянки, які відповідають інтронам, (відбувається їх вирізання) і зшиваються змістовні, кодуючі фрагменти між собою – сплайсинг. Змістовні фрагменти – **екзони** зшиваються в різноманітних варіаціях (альтернативах) тому весь цей етап дозрівання носить назву альтернативного сплайсингу. Вивчення геномів різних організмів виявило, що одна і та ж ділянка ДНК може кодувати декілька різних білків. При цьому утворюються різні іРНК шляхом **альтернативного сплайсингу**, тобто з одного і того ж первинного РНК-транскрипту вирізаються різні ділянки – **інтрони**. В результаті різні іРНК контролюють синтез різних поліпептидних ланцюгів. В останні роки знайдені гени, які входять в структуру інтронів інших генів (ген у гені). На основі даних по секвенуванню визначено, що у геномі людини більше 30000 генів, а не 70000 – 100000, як вважали раніше. Завдяки альтернативному сплайсингу кількість білкових продуктів у 1,5 – 2 рази більше, ніж кількість генів.

Такий **альтернативний сплайсинг** є характерним для іРНК, при трансляції яких використовуються споріднені білки та ізоформи. Альтернативний сплайсинг визначено у різноманітних організмів (включно з вірусами, дрозоділами і людьми). При альтернативному сплайсингу пре-іРНК утворюється кілька близьких білків, які кодуються одним геном.

Сплайсинг залежить від різних **мяРНК** (U1, U2...U6), які формують разом з білками мяРНП (малі ядерні нуклеопротейни), що функціонують у складі **сплайсосоми** – комплексу, сформованого за допомогою спеціальних білків акцептованих консенсусними послідовностями. Малі ядерні нуклеопротейди знайдено лише в ядрі, вони збагачені залишками уридину, тому їх і позначають U1, U2...U6.

Відомо, що мяРНК типу U1 містять нуклеотидну послідовність, гомологічну до 5'-кінця інтрону. З'єднання цих послідовностей і дає початок сплайсосомі. Після приєднання до неї мяРНК типу U2, U4, U5, U6, починається сплайсинг.

Окрім сплайсингу відбувається також пришивання полі-А хвоста в кінцевій ділянці іРНК та приєднання кепу – метилгуаніну на початку іРНК (етап кепування). "Хвіст" являє собою послідовність з 20-200 аденілових нуклеотидів. Вважається, що поліаденілювання підвищує стабільність РНК.

Виникає вторинний транскрипційний продукт – іРНК (інформаційна або матрична РНК), котра направляється в цитоплазму для синтезу білка.

Зріла мРНК мігрує з ядра в цитоплазму і підходить до рибосоми, де з амінокислот синтезується білок.

Необхідно відмітити, що у роботі, присвяченій будові ДНК, Ф. Крік запропонував схему передачі генетичної інформації від гена до молекули білка: $ДНК \leftrightarrow РНК \rightarrow \text{білок}$. Тобто за його схемою, інформація може на першому етапі бути зворотною ($ДНК \leftrightarrow РНК$), на другому етапі можливий перехід тільки в одному напрямку. Це означає, що транскрипція інформації може здійснюватись як з ДНК на РНК, так і навпаки. Пізніше передбачення існування такої транскрипції було експериментально доведено.

Важливе значення в процесі транскрипції належить транспортній РНК. Така назва характеризує її функцію – доставку амінокислот до рибосом. Кількість типів тРНК у клітині не менше 20, тобто відповідає кількості амінокислот. Молекули тРНК мають ділянку з'ясування (розпізнавання) амінокислоти, а також певну послідовність трьох нуклеотидів – **антикодон**, який комплементарний відповідному кодону іРНК, що дає можливість визначити місце цієї амінокислоти в поліпептидному ланцюзі.

Процес перенесення інформації, записаної в послідовності нуклеотидів іРНК, в певну послідовність амінокислот, що визначає структуру білка, називається **трансляцією** (від лат. translatio – передача, переписування). **Трансляція** це – процес декодування мРНК, в результаті якого інформація з мови послідовності основ мРНК переводиться на мову амінокислотної послідовності білка.

Синтез білка здійснюється шляхом послідовної поліконденсації окремих амінокислотних залишків, починаючи з аміно-(N)-кінця поліпептидного ланцюга, у напрямку до карбоксильного (С)-кінця. Декодування мРНК відбувається відповідно у напрямку 5'-3'. Трансляція відбувається за допомогою рибосом – структур, локалізованих у еукаріотів на ендоплазматичному ретикулумі (розгалуженій внутрішньоклітинній мембранній сітці) в цитоплазмі.

У еукаріотів велика субодиниця містить молекулу **28S рРНК**, пов'язану з **5,8S рРНК**, а також молекулу **5S рРНК** та біля 50-ти рибосомних білків. До складу малої субодиниці еукаріотичної рибосоми входить **18Sp РНК** і 33 білка. У прокаріотів велика субодиниця містить **23S рРНК**, **5Sp РНК** та і 31 білок. Мала субодиниця **16S рРНК** і 21 білок.

Розмір рибосом звичайно позначають в коефіцієнті седиментації – одиницях Сведберга (S), які відображають швидкість осадження під час центрифугування.

Для успішної трансляції молекули тРНК повинні приєднати відповідні амінокислоти. Така зарядка тРНК відбувається за участю аміноцил-тРНК-синтетази. Оскільки наявно 20 різних амінокислот, повинно існувати не менше 20 різних тРНК ферментів.

На першому етапі зарядки тРНК при взаємодії з АТР амінокислота активується, перетворюючись в аміноациладенілову кислоту. Між 5'-фосфатною групою АТР і карбоксильною групою амінокислоти утворюється комплекс, що реагує з молекулою тРНК. На наступному етапі, молекула амінокислоти переноситься на акцепторну тРНК і ковалентно

зв'язується з аденіноновим залишком на кінці тРНК. Така заряджена молекула може брати участь у синтезі білка. Така зарядка є надзвичайно важливим процесом для точної трансляції білків.

Трансляція включає ініціацію, елонгацію, термінацію.

Ініціація – усі реакції до формування пептидного зв'язку між першими двома амінокислотами. У *E.coli* від ініціації транскрипції гена до появи в клітині його іРНК проходить біля 2,5 хвилин, а відповідного білка – ще 30 с. Ініціація синтезу поліпептидного ланцюга відбувається в момент формування комплексу між іРНК, 30S субодиницею рибосоми і формілметіоніл-тРНК.

Джерелом енергії для ініціації синтезу білка є реакція гідролізу АТР до АДФ і Р. На цьому етапі необхідні ще декілька білків, що називаються факторами ініціації (IF₁, IF₂, IF₃).

Друга фаза трансляції, при якій відбувається подовження амінокислотного ланцюга на одну амінокислоту називається елонгацією. Послідовність другого триплету мРНК визначає, яка тРНК зв'яжеться з А-сайтом (аміноцильним). Після зв'язування відповідної тРНК з цим сайтом пептидилтрансфераза каталізує утворення пептидного зв'язку між двома амінокислотами. Цей фермент входить до великої субодиниці рибосом. Одночасно відбувається гідроліз ковалентного зв'язку між амінокислотою та тРНК, зв'язаною з пептидильним сайтом (Р-сайтом). В результаті утворюється дипептид, приєднаний до 3'-кінця тРНК, що знаходиться в А-сайті.

Елонгація включає три етапи: 1) впізнавання кодону, 2) утворення пептидного зв'язку; 3) транслокація.

Впізнавання кодону полягає в зв'язуванні антикодону чергової молекули аміноацил-тРНК з кодоном вільної ділянки А на рибосомі.

Утворення поліпептидного ланцюга відбувається лише тоді, коли дві ділянки, А-сайт і Р-сайт, зайняті молекулами аміноацил-тРНК. Частина 50S-субчастинки являє собою фермент пептидилтрансферазу, що каталізує утворення пептидного зв'язку. В результаті цієї реакції поліпептидний ланцюг, що росте, виявляється приєднується до т-РНК ділянки А. В цей час тРНК ділянки Р вивільняються з комплексу з пептидом і несуть на 3'-кінці групу – ОН.

Транслокація включає три акти. Спочатку тРНК ділянки Р, не пов'язана з пептидом, залишає рибосому, потім молекула пептидил-тРНК переходить з ділянки А на Р, після чого рибосома переміщується вздовж мРНК на три нуклеотидних залишки в сторону 3'-кінця. В результаті цих трьох актів звільняється ділянка А і експонується черговий кодон, що дозволяє початися наступному циклу елонгації.

Таким чином, стадія **елонгації** включає усі реакції від моменту утворення першого пептидного зв'язку до приєднання останньої амінокислоти. У прокаріот етап елонгації відбувається дуже швидко. При 37°C в поліпептид за 1 с включається у середньому 15 амінокислот. Якщо середній розмір гену складає 1000 п.н., синтез білка, який він кодує з 300

амінокислот здійснюється лише за 20 с. При цьому у синтезі білка задіяно одночасно до 80 % усіх клітинних рибосом. У еукаріотів швидкість синтезу білка менша: за 1 с за 37°C в ланцюг включаються приблизно 5 амінокислот.

Отже, процес трансляції обов'язково містить такі три стадії:

- **Активація амінокислот** – утворення аміноациладенилатів у результаті взаємодії амінокислот із АТР під контролем ферменту, специфічного для кожної амінокислоти (аміноацил-тРНК-синтетази).
- **Аміноацетилювання тРНК** – приєднання амінокислотних залишків до тРНК за рахунок взаємодії тРНК з комплексом аміноацил-тРНК-синтетаза та аміноациладенилатів. Під час цієї стадії кожна амінокислота приєднується до молекули тРНК, що належить до її специфічного класу.
- **Власне трансляція**, або полімеризація амінокислотних залишків у поліпептидні ланцюги.

На стадії **термінації трансляції** повністю синтезований поліпептид звільняється від кінцевої тРНК, а рибосоми відходять від іРНК. Коли один з термінуючих кодонів (УАГ, УАА, УГА) виявиться в сайті А, весь комплекс розпадається, рибосома дисоціює на дві вихідні субодиниці, здатні в подальшому до нового об'єднання. Синтезована іРНК транслюється в послідовність амінокислот, утворюючи поліпептидний ланцюг.

Розшифрування матеріальних основ спадковості дозволяє, знаючи яка ділянка ДНК відповідає за певну ознаку, вирізати її та вбудувати в ДНК іншого організму або іншого виду і, таким чином, останньому може бути додана корисна ознака. При цьому не тільки додана, але й спадково закріплена. Це є елемент генної інженерії.

Ділянки ДНК виділяють не механічним вирізанням, а за допомогою певних ферментів – **рестриктаз**. Молекула ДНК розрізається в конкретних місцях, відповідні ділянки вирізаються та вбудовуються в ДНК інших організмів. Кінці ДНК, за якими ведеться вбудовування, зшиваються за допомогою інших ферментів – **лігаз**.

Можливість експериментально маніпулювати не лише з окремими генами, а й з їхньою сукупністю – геномом, дозволила експериментально одержувати організми із заздальгідь заданими властивостями.

4.4. Генетичний код та його властивості: триплетність, виродженість, неперервність, неперекритість, універсальність

Після того, як було вияснено, що генетична інформація втілена у черговості нуклеотидів ДНК, виникла проблема мови, або коду спадкової інформації, а також читання цього генетичного коду, або коду біосинтезу білка. Ряд дослідників (А. Даунс, Г. Гамов, Ф. Крік) у 50-60-ті роки 20 століття розробили і експериментально підтвердили концепцію генетичного коду. Встановлено, що "літерою" мови спадкової інформації є

нуклеотид ДНК або РНК, "словом" – три нуклеотиди, які відповідають певній амінокислоті у нитці білка (**триплет або кодон**), а "реченням" – та кількість триплетів, якій відповідає поліпептидна нитка білка.

Триплетність генетичного коду відкрили американські вчені М. Ніренберг, С. Очоа, А. Корана. Для зашифровки всіх 20 амінокислот білка необхідно, щоб кожна одиниця ДНК, яка кодує окрему амінокислоту (**кодон**), складалася з трьох нуклеотидів, тобто являла собою триплет.

Варіювання чотирьох нуклеотидів по три дає 64 триплети ($4^3 = 64$).

Цими ж вченими встановлено склад триплетів і послідовність нуклеотидів у них для всіх амінокислот. При цьому було зазначено, що код має **вироджений** (надлишковий) характер, який означає здатність для однієї і тієї ж кислоти бути кодовою кількома різними триплетами. Наприклад, є амінокислоти, які мають шість кодонів; п'ять амінокислот, кожна з яких кодується триплетами, куди в усіх випадках входять нуклеотиди цитозину та гуаніну. Поряд з тим є амінокислоти, що кодуються трьома, двома і тільки дві – одним триплетом азотистих основ. Найбільшу кількість кодонів мають серин і лейцин, яких багато в білках. У зв'язку з такою виродженістю коду різні нуклеотидні послідовності можуть під час трансляції давати однаковий амінокислотний ланцюг. Однак синонімічні кодони використовуються не з однаковою частотою.

Кодони АУГ і ГУГ називають **ініціюючими**. Вони визначають правильний початок синтезу генного продукту за трансляції з іРНК. Ці кодони розташовані на межі послідовностей іРНК, що списуються з регуляторної і структурної частин гена. Вони вказують точку, від якої починається синтез поліпептидного ланцюга, оскільки регуляторна частина гена не транлюється.

Крім того, триплети УАА, УАГ, УГА не кодують амінокислоти, а є своєрідними "крапками" (стоп-кодонами, нонсенс-кодонами) в процесі зчитування інформації, які визначають закінчення синтезу поліпептидного ланцюга. Якщо процес синтезу наближається до такої "крапки" в молекулі ДНК синтез певного поліпептидного ланцюга припиняється. Після "крапки" починає синтезуватися нова молекула білка. Процес зчитування інформації відбувається в одному і тому ж напрямі у межах одного гена, починаючи з певного строго фіксованого нуклеотиду.

Нуклеотидна послідовність, котра починається з ініціюючого кодону, поділяє послідовні нуклеотиди на триплети, закінчується термінуючим кодоном, називається **рамкою зчитування**. Нуклеотидна послідовність між стартовим і стоп-кодоном називається **відкритою рамкою зчитування** (ORF від англ. open riding frame). Код не містить розділових знаків.

З трьох нуклеотидів кодону переважне значення мають два перших нуклеотиди, третій може варіювати. В середньому кожна амінокислота кодується трьома триплетами. Кодони, які визначають одну амінокислоту, називаються **синонімічними кодонами**. Гіпотеза "гойдання" запропонована Ф. Кріком для пояснення виродженості коду за третім положенням основи в кодоні. Ця гіпотеза полягає в тому, що відповідність

третьої основи кодону першій основі антикодону тРНК є не суворою. Часто перша основа в антикодоні тРНК буває зайнята незвичною основою – інозином (І), який може утворювати водневі зв'язки з У, Ц або А, що знаходяться в кодоні в третьому положенні. В зв'язку з механізмом гойдання клітині потрібні менше 64 різних тРНК. Кожна тРНК може впізнавати до трьох кодонів.

Для того, щоб визначити кількість можливих варіантів нуклеотидних послідовностей, що кодують один амінокислотний ланцюг, потрібно перемножити числа, що відповідають кількості кодонів.

Генетичний код характеризується **неперекритістю**. Цей принцип був доведений дослідженням мутацій, які порушують синтез білків. У випадку перекриття коду зміна в одній парі нуклеотидів неминуче повинна спричинити порушення в трансляції трьох амінокислот, бо у коді, що перехрещується, кожний з нуклеотидів входить до трьох кодонів. Насправді експериментами доведено, що мутації змінюють транслювання тільки однієї амінокислоти, що чітко вказує на неперекритість коду.

Численними дослідженнями встановлена дивовижна **універсальність** генетичного коду. Він однаково проявляє себе в системах, одержаних з вірусів, бактерій, водоростей та ссавців.

Але, у 1979 році з'явилися повідомлення про специфічний код, який використовується в ДНК з мітохондрій (мтДНК) людини та дріжджів. Пізніше були досліджені послідовності мтДНК багатьох інших організмів. Такі дослідження виявили декілька (а саме 7) виключень із універсального генетичного коду. Так, термінуючий кодон УГА в мітохондріальній РНК людини кодує триптофан. Кодон АУГ, як зазвичай кодує ізолейцин, в мітохондріальній РНК людини кодує метіонін. У 1985 році було визначено ще ряд виключень.

Таблиця 4.1.

Виключення з універсального генетичного коду

Триплет	Звичайний код	Виключення	Джерело
УГА	Стоп-кодон	Триптофан	Мітохондрії людини та дріжджів
ЦУА	Лейцин	Треонін	Мітохондрії дріжджів
АУА	Ізолейцин	Метіонін	Мітохондрії людини
АГА	Аргінін	Стоп-кодон	Мітохондрії людини
АГГ	Аргінін	Стоп-кодон	Найпростіші джгутикові
УАА	Стоп-кодон	Глутамін	Найпростіші джгутикові
УАГ	Стоп-кодон	Глутамін	Найпростіші джгутикові

Всі ці відхилення (табл. 4.1) від універсального коду особливо цікаві, оскільки вони зустрічаються як у еукаріотів так і прокаріотів, які еволюційно є дуже віддаленими. Припускають, що такі зміни генетичного коду могли з'явитись еволюційно через зменшення потреби в кількості тРНК, необхідних для трансляції в мітохондріях.

Навіть з урахуванням виключень з генетичного коду, його певної відмінності (*квазіуніверсальності*) явна подібність генетичного коду для всього органічного світу, є одним із найпереконливіших доказів загального походження всієї живої природи.

Знання генетичного коду дозволяє пояснити ефект декількох мутацій.

Мовчазна мутація – така зміна в нуклеотидній послідовності, яка призводить до утворення синонімічного кодону, і в результаті амінокислотна послідовність білка не змінюється. Структура коду така, що мовчазні мутації часто бувають обумовлені змінами основ в третьому положенні кодону.

Заміна (місенс – мутація) призводить до заміщення однієї амінокислоти іншою, яка не призводить до утворення синонімічного кодону. Так, захворювання серповидноклітинна анемія виникає в результаті заміни глутаміну на валін в шостому положенні β -ланцюга гемоглобіну людини. Це обумовлено зміною кодону ГАА на ГУА, тобто заміною А на У в другому положенні.

Мутації зі зсувом рамки зчитування обумовлені вставкою або видаленням (делецією) кількості основ не кратної трьом в послідовності нуклеотидів, так що при цьому змінюється рамка зчитування. Це призводить до зміни амінокислотної послідовності білка від точки мутації до термінуючого кінця молекули.

Нонсенс-мутація – мутація, що перетворює кодон, який кодує амінокислоту, на термінуючі кодони УАГ (амбер), УАА (охра), УГА (опал).

4.5. Синтез білка в клітині. Регуляція біосинтезу білка

Розглянемо, як інформація, записана в гені, передається на структуру білка, тобто відбувається синтез.

Спочатку за принципом комплементарності на гені, як ділянці молекули ДНК, синтезується іРНК, яка потім проходить крізь ядерну оболонку і прикріплюється до полісоми. Полісома – це 5–6 рибосом, зібраних разом. Далі іРНК рухається по полісомі, і в цей час на кожній рибосомі "висвітлюються" триплеті, до яких за принципом комплементарності прикріплюються тРНК. Вони на протилежному кінці несуть відповідні амінокислоти. *Для кожної амінокислоти є своя тРНК.* У міру руху іРНК, тРНК вимушена відокремлюватись, а амінокислота, принесена нею, залишається і з'єднується з іншою амінокислотою. Внаслідок багаторазового повторення таких дій утворюється молекула білка, яка надалі, завдяки пептидним зв'язкам, набуває вторинної, третинної і четвертинної структури. Процес зчитування інформації з ДНК на іРНК під час її синтезу називається **транскрипцією**, а процес передачі інформації з іРНК на структуру білка – **трансляцією**.

Первинна структура білків визначається порядком взаємного розміщення амінокислот у поліпептидному ланцюзі. Амінокислоти

сполучені між собою пептидними зв'язками між своїми карбоксильними аміногрупами CO–NH.

Вторинна структура білка виникає за допомогою водневих зв'язків між NH- і CO-групами різних амінокислот одному і тому самому поліпептидному ланцюзі, що призводить до згортання його в спіраль. Далі утворюються дисульфідні містки (S–S) між цистеїнами даного поліпептиду, що й зумовлює появу складніших третинних структур білка. Потім об'єднуються два, чотири і більше поліпептидів і виникає четвертинна структура так званих глобулярних білків, тобто ферментів.

Слід зазначити, що основним у взаємовідношенні між ДНК і білками, є те, що специфічна структура білків визначається генетичною інформацією, записаною в молекулах ДНК. Явище відповідності будови гена і молекули білка називається **колінеарністю**.

Регуляція біосинтезу білка в клітині (регуляція активності генів)

Навіть у найпростіших живих істот геном, як правило, повністю не функціонує. Залежно від фази розвитку клітини, умов існування включається лише частина геному. Вважають, що тільки 5 % геномних генів працюють, тобто видають певну інформацію, а 95 % – знаходяться в неактивному стані. Крім того, ці 5 % активних генів не одні і ті самі. Черговість включення і виключення певних генів залежить від вікових особливостей розвитку тварин, а також від впливу умов зовнішнього середовища через гормональні та інші регуляторні системи. Складна біокібернетична регуляція активності генів забезпечує найефективніше, цілеспрямоване використання ресурсів організму, дає змогу уникнути затрат енергії і пластичних матеріалів на синтез сполук, не потрібних у даний час. Такий синтез з економічної точки зору для організму може бути не тільки не вигідний, а навіть шкідливий. У бактерій і вірусів існують різноманітні системи регуляції синтезу білка. У багатоклітинних організмів у процесі еволюції виробились механізми поділу функцій між різними групами клітин і тканинами. У таких спеціалізованих клітинах і тканинах тільки невелика частина геному залишається активною, не дивлячись на те, що кожна клітина багатоклітинного організму має повний набір інформації. Отже, успадковується не тільки геном (повний набір генів), а й система, що обмежує активну діяльність більшості генів. Існує багато систем регуляції синтезу білка на різних рівнях, наприклад, транскрипції, трансляції, багато.

Розглянемо принципові схеми регуляції синтезу білка, запропонованій у 1961 р. французькими вченими Ф. Жакобом і Ж. Моно. Узагальнивши велику кількість даних, учені дійшли висновку, що в генній системі бактерій кишкової палички є три види генів: структурні гени, які продукують ферменти для найважливіших реакцій, гени-оператори, що включають структурні гени і гени-регулятори, що виконують функцію керування структурними генами через гени-оператори. Структурні гени і гени-оператори разом становлять так званий оперон. Отже, регуляція синтезу конкретного білка-ферменту здійснюється системою генів, в яку

входить ген-регулятор, ген-оператор і кілька (4–5) структурних генів (S_1 , S_2 , S_3 , S_4).

Регуляція синтезу білків-ферментів здійснюється на основі індукції і репресії. Індуктори – це поживні речовини тваринного або рослинного походження (білки, жири тощо), що надходять в організм з кормом, для розщеплення яких потрібні відповідні ферменти. **Репресор** – це активний білок, продукт гена-регулятора. Суть репресії полягає в тому, що ген-регулятор постійно видає інформацію на синтез активного білка репресора, який, зв'язуючись з геном-оператором, блокує його і заважає включенню структурних генів, що не видають ніякої інформації. Однак з появою в клітині індуктора, наприклад цукру, для розщеплення якого потрібні певні ферменти, він зв'язує активний білок-репресор, інактивуючи його, і ген-оператор, звільняючись, стає активним і включає структурні гени. Структурні гени видають інформацію на синтез білків-ферментів, які розщеплюють цукор. Як тільки цукор повністю розщепиться, білок-репресор стає активним і блокує ген-оператор, внаслідок чого відключаються структурні гени. Отже, система певних генів включається і виключається залежно від надходження і розщеплення індуктора.

Друга схема регуляції активності генів пов'язана з синтезом структурних (пластичних) білків. Ген-регулятор постійно видає інформацію на синтез неактивного **білка-апорепресора**, який не активний і з'єднуватись з геном-оператором не може. Тому **ген-оператор** включає структурні гени. Останні видають інформацію на синтез пластичного білка доти, поки його не буде в надлишку.

При перевиробництві пластичного білка його надлишок – корепресор сполучається з неактивним білком-апорепресором, перетворює його в активний голорепресор, який блокує ген-оператор, а той відключає структурні гени. Як тільки надлишок пластичного білка клітина використає, **білок-апорепресор** стає неактивним і система генів знову працює на синтез пластичного білка.

4.6. Ген як елементарна одиниця спадковості

Згадаємо, що в уявленні Г. Менделя одиницею спадковості був фактор, який контролював прояв у домінантному або рецесивному стані однієї ознаки. Надалі поняття про ген в роботах Томаса Моргана засвідчили, що ген – це локус (від лат. *locus* – місце) хромосоми, який займає на ній певне положення.

У сучасному розумінні **ген** – це функціональна одиниця молекули ДНК, яка контролює послідовність амінокислот у закодованому поліпептидному ланцюзі.

З цього визначення має виникнути уява, як одна хімічна речовина передає свої "бажання" іншій. Під "бажанням" мається на увазі генетична інформація. Вона полягає у тому, що ДНК (або гени) мають здатність

спрямовувати по відповідних шляхах хімічні процеси, які протікають у клітинах.

Більш ширше поняття **гена** – це дискретна одиниця спадковості, за допомогою якої відбувається запис, зберігання і передача генетичної інформації у ряді поколінь. **Ген** – це відрізок ДНК або РНК (у деяких вірусів), що складається з нуклеотидів, кількість і взаєморозташування яких визначають специфічність кожного гена.

Ген як функціональну одиницю американський генетик С. Бензер запропонував назвати **цистроном** (від лат. *cis* – по цей бік і *trans* – через, за межами). У сучасній генетиці термін цистрон застосовують як синонім поняття "структурний ген".

Кожний ген складається з **регуляторної частини (промотору)**, після якої знаходиться точка початку транскрипції **кодуючої частини**, на якій записана інформація про структуру білка і **термінуючої частини**, де завершується транскрипція. Транскрипція відбувається лише з дволанцюгової ДНК. Навіть якщо геном, як у деяких вірусів, представлений одноланцюговою ДНК, вона перед транскрипцією обов'язково переходить в дволанцюгову реплікативну форму.

Встановлено, що різні функції гена пов'язані з відрізками ланцюга ДНК різної величини. Крім того, наявність у складній структурі гена реконів і мутонів обумовлює внутрішні процеси мутацій та рекомбінацій. Виявлені також гени, які не кодують синтез визначених білків, але регулюють цей процес. Таким чином, виникла необхідність роз'єднати гени на дві категорії – структурні та функціональні.

Структурний ген є дискретною цілісною одиницею, він несе інформацію і визначає послідовність синтезу амінокислот у поліпептидному ланцюзі (тобто **колінеарність**).

Функціональні гени (або регулятори) не несуть такої інформації, вони лише контролюють і регулюють діяльність структурних генів.

Прийнято вважати, що **середній розмір гену** – 30 000 пар нуклеотидів. **Найменший з відомих у людини** – 21 пара основ, **найбільший** – 2200000 пар основ. Гени за розміром поділяють на малі, середні, великі, гігантські та супергігантські.

Клітина функціонує завдяки суворо скоординованим функціям генів. Кількісний розподіл генів, які приймають участь в основних процесах типової клітини є наступним: 22% – синтез РНК (тРНК, рРНК, процеси сплайсингу, регуляторні РНК) і білків, 12% – клітинний поділ, 12% – клітинні сигнали, 12% – захист клітини, 17% – метаболізм, 8% – клітинні структури, 17% – невідома функція.

За функціями білків гени поділяють на кодуючі: ферменти, модулятори білкових функцій, рецептори, транскрипційні фактори, внутрішньоклітинний матрикс, трансмембранні переносники, канали, клітинні сигнали, гормони, екстраклітинні переносники, імуноглобуліни.

Життєдіяльність клітини забезпечують гени **"домашнього господарства"**.

Гени "розкоші" – гени термінального диференціювання, які визначають специфічні властивості клітин в певних тканинах, кодують білки, характерні для зрілих, функціонально активних клітин, наприклад, гемоглобін в еритроцитах.

4.7. Властивості гена: алельність, постійність, специфічність, градуальність

Основні властивості гена – дискретність (цілісність), алельність і постійність.

- **Дискретність** виявляється у характері дії гена, в успадкуванні ознаки, обумовленої даним геном. Він визначає розвиток ознаки чи властивості організму. На молекулярному рівні дискретність виявляється дією ферменту РНК-полімерази, яка впізнає межі гена, у створенні цим ферментом РНК-копії гена і у можливості комплементарного з'єднання такої РНК з ДНК гена.
- **Алельність** гена чітко проявляється при аналізі успадкування ознак у гібридів, коли прояв ознаки залежить від алельного стану гена, тобто його домінантності, рецесивності та іншого стану. Алелі – різні форми того самого гена.
- **Постійність** гена підтверджується стабільністю нуклеїнових кислот, що відображається в стабільності фенотипових показників. Мутації генів, які виникають на певних відрізках часу, не порушують закон про постійність гена, а по суті, підтверджують його, оскільки нові мутантні форми до чергової рідкісної мутації зберігаються без змін.
- Із загальних властивостей гена впливають його специфічні властивості. Так, один ген може впливати одночасно на перебіг різних реакцій і розвиток багатьох ознак і властивостей організму, таким чином діяти множинно; це явище має назву **плейотропного ефекту** гена.
- З іншого боку гени мають здатність до сумісного визначення однієї ознаки кількома генами (це – **полімерна, або полігенна дія**).
- Специфічною властивістю гена є його **градуальність**, яка виражається в ефекті його дози, тобто нагромадження певної дози гена в соматичних клітинах може призвести до посилення чи послаблення прояву ознак.
- Ген характеризується також властивостями модифікувати дію інших генів. Крайня форма такого впливу – здатність до **епістатичної** дії, або **супресії**, коли спостерігається повна пригнічуюча дія другого неалельного гена.
- Особливою властивістю гена є здатність деяких алелів викликати загибель організму (**летальна дія гена**), а також мутації інших генів (**мутаційна дія гена**).

Лабораторна робота теми 4: Молекулярні основи спадковості

Лабораторна робота 4.1. Будова ДНК та РНК

Мета заняття: Вивчення хімічного складу і будови нуклеїнових кислот.

Матеріали та обладнання: Схеми будови окремих нуклеотидів ДНК та РНК, лівозакрученої та правозакрученої ДНК.

Методичні вказівки: Замалюйте схеми будови ДНК та РНК і опишіть їх функції. Вивчіть правила комплементарності азотистих основ Чаргаффа.

Спадковість, тобто здатність передавати свої ознаки і особливості нащадкам, обумовлена передаванням з покоління в покоління генетичної інформації. Матеріальними носіями спадкової інформації є нуклеїнові кислоти. Існує два типи нуклеїнових кислот – дезоксирибонуклеїнова кислота (ДНК), яка знаходиться, в основному, у ядрі, і рибонуклеїнова кислота (РНК), яка знаходиться як в ядрі, так і в цитоплазмі клітини. У всіх живих істот носієм спадкової інформації є ДНК, хоча в деяких вірусів носієм спадкової інформації є РНК.

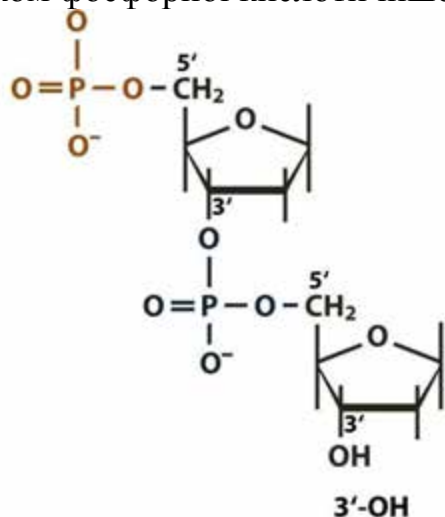
Структура молекули ДНК і її реплікація

Молекула дезоксирибонуклеїнової кислоти (ДНК) складається з двох спіралью закручених антипаралельних полінуклеотидних ланцюгів. Мономерами ДНК є **нуклеотиди**, кожен з яких складається з трьох складових частин:

1. **Цукор – дезоксирибоза;**
2. **Залишок фосфорної кислоти;**
3. **Одна з чотирьох азотистих основ (аденін, тимін, гуанін, цитозин).**

Аденін і гуанін належать до пуринів, а тимін і цитозин – до піримідинів.

Нуклеотиди в молекулі ДНК з'єднані в ланцюжок шляхом утворення фосфо-диефірних зв'язків між дезоксирибозою одного нуклеотиду і залишком фосфорної кислоти іншого нуклеотиду.



Між азотистими основами ланцюгів ДНК утворюються комплементарні водневі зв'язки. Аденін з'єднаний з тиміном двома зв'язками, а гуанін з цитозином – трьома.

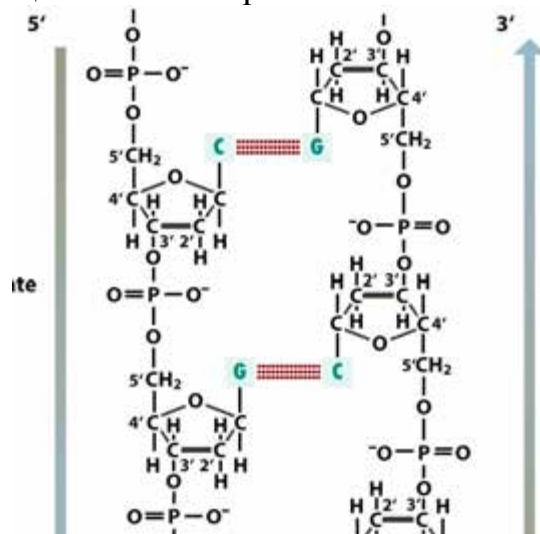


Рис. 4.1. Антипаралельні комплементарні ланцюги ДНК

Просторово ДНК скручується в спіраль. На сьогодні відомі 4 різні форми спіралі (А, В, С, Z) ДНК, які характеризуються напрямком, числом пар в одному витку, кутом нахилу основ, діаметром. Найбільш розповсюдженою є правозакручена В-форма, описана Уотсоном і Кріком. А-форма уявляє собою висушену В-форму. Z-форма характерна для деяких ділянок ДНК при кросинговері.

Ланцюги один по відношенню до іншого **антипаралельні** (навпроти 3'-кінця одного ланцюга розташований 5'-кінець другого). Саме завдяки наявності антипаралельних комплементарних ланцюгів здійснюється переписування (реплікація) і передача спадкової інформації дочірнім клітинам, у тому числі гаметам, а через них – наступним поколінням. **Реплікація** (лат. Replication – відбивати, англ. Replication – копіювання) ДНК відбувається в синтетичний (S) період інтерфази. Кожний з ланцюгів материнської молекули є матрицею для дочірньої. Механізм реплікації називають **напівконсервативним**, оскільки після реплікації синтезована молекула ДНК містить одну материнську молекулу і одну дочірню. У еукаріотів реплікація починається в декількох **точках-ori** (орі, оріджин від англійського origin – початок), розташованих на відстані 20 т.п.н. (тисяч пар нуклеотидів). Швидкість реплікації у еукаріотів – 10 – 100 п.н. в секунду. У прокаріотів, у ДНК мітохондрій та хлоропластів існує лише одна точка початку реплікації та один **реплікон** (ділянка ДНК між двома точками ori).

Початок реплікації активується **праймерами** (затравками), які складаються з 100 – 200 рибонуклеотидів. Синтез праймерів здійснює фермент – **праймаза**. Ланцюги ДНК синтезуються в результаті приєднання 5'-дезоксинуклеотидильних одиниць дезоксирибонуклеозидтрифосфатів до 3'-гідроксильного кінця праймеру. Таким чином, синтез відбувається у напрямку 5' – 3' вздовж матричного ланцюга, який орієнтований у

протилежному напрямку 3' – 5'. **Реплікативна галузка (вилка)** – частина молекули ДНК, яка вже розпелася і є матрицею для синтезу дочірньої ДНК. У ході реплікації реплікативна галузка переміщується вздовж молекули ДНК. Ріст відстаючого ланцюга йде у напрямку від 5' до 3' кінця, в напрямку, протилежному руху реплікативної вилки переривчасто. Для синтезу відстаючого ланцюга відбувається синтез великої кількості коротких ланцюгів – фрагментів Оказаки (їх розмір – **1000 – 2000** нуклеотидів у прокаріотів і **100 – 200** у еукаріотів).

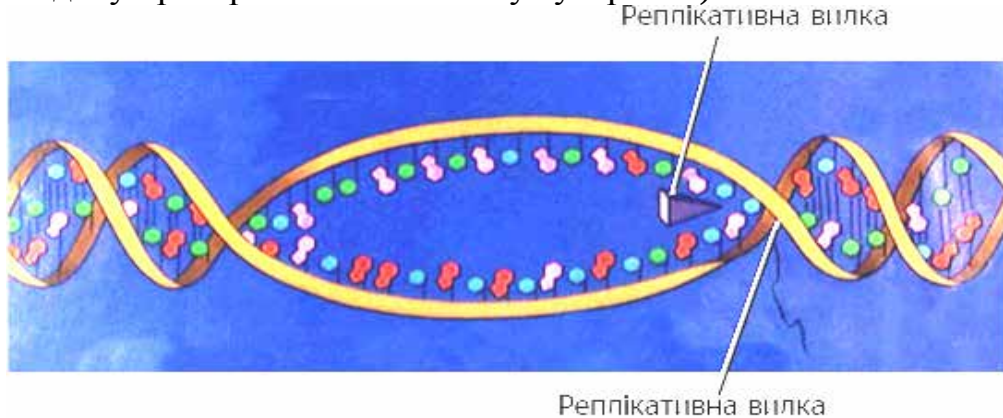


Рис. 4.2. Схема напівконсервативного механізму реплікації

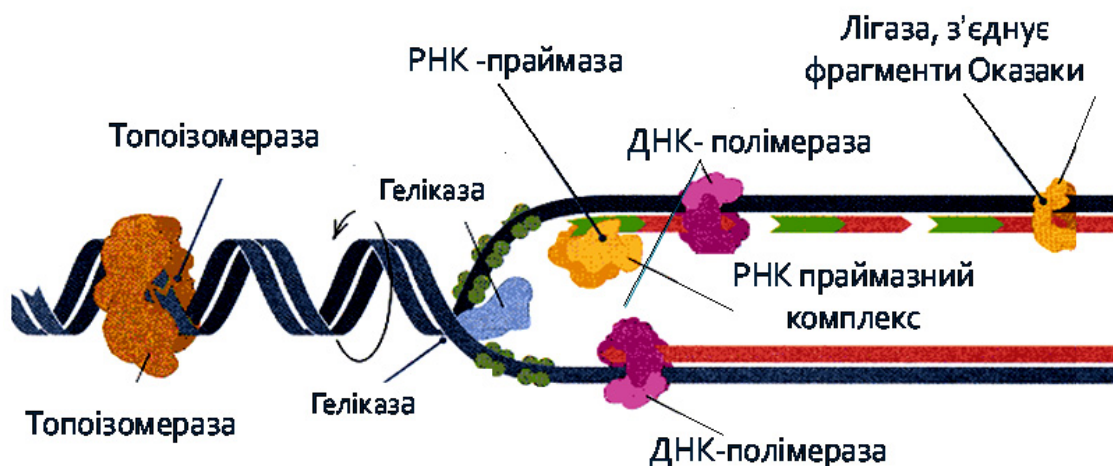


Рис. 4.3. Схема реплікації, ферменти, які приймають у ній участь

Механізми **ініціації реплікації** в точці початку реплікації та за утворення фрагментів Оказаки у відстаючому ланцюгу аналогічні. В двох випадках утворюються короткі **РНК-затравки (праймери)**, комплементарні матричній ДНК, які дають вільний 3'-гідроксильний кінець для синтезу нового ланцюга ДНК (в подальшому РНК-затравки замінюються на ДНК з утворенням неперервної ДНК).

Елонгація – комплементарний синтез основ на матриці ДНК за допомогою ферментів ДНК-полімераз. Окрім РНК- та ДНК-полімераз у реплікації беруть участь інші ферменти. Так, помилка у реплікації призводить до припинення росту ланцюга. Для з'єднання обірваних ланцюгів ДНК використовуються **ДНК-лігази** (вони необхідні також для

з'єднання ланцюгів ДНК за репарації і обміні ділянками між гомологічними хромосомами – рекомбінації). Лігази здатні утворювати фосфодиефірні містки між 5'-фосфорильною і 3'-гидроксильною групами сусідніх дезоксинуклеотидів у місцях розривів ДНК.

Для реплікації ДНК повинна розкручуватися і розплітатися. В цьому процесі задіяні два ферменти:

ДНК-гелікази – викликають локальне розкручування. Інші білки зв'язуються з одноланцюговою ДНК і її стабілізують. Розкручування ДНК призводить до додатної спіралізації і з часом відбувається ускладнення просування реплікативної вилки і її блокування. Це блокування усувається за рахунок внесення одноланцюгових розривів **ДНК-топоізомеразами** і розкручування.

Крім розглянутого механізму відомий ще один тип реплікації ДНК – за методом "кільця, що котиться". За цим методом реплікуються кільцеві ДНК деяких фагів, вірусів, мітохондрій, плазмід.

Термінація реплікації – завершення процесу синтезу ДНК. У лінійних молекулах ДНК вона ускладнена неможливістю ДНК-полімерази подовжувати ланцюг на 5'-кінці в районі теломери. Після видалення РНК-праймера в районі теломер утворюються пробіли, які неможна заповнити за допомогою ДНК-полімерази. На сьогодні відомо, що теломери реплікуються за допомогою особливого механізму. Кінці хромосом дріжджів, безхребетних, рослин, хребетних мають подібну будову вони містять шпилькоподібні структури, в яких 3' і 5' – кінці дуплексу ДНК виявляються поряд і мають багато тандемних повторів. **Паліндром** – послідовність, яка читається однаково при русі вдовж "+" ланцюга в одному напрямку та вздовж "-" ланцюга в протилежному напрямку. Біля петлі в одному з ланцюгів в області повторів утворюються множинні одноланцюгові розриви. Остаточний механізм термінації реплікації в районах теломер не визначений.

Реплікація геномів ретровірусів, представлених єдиною молекулою одноланцюгової РНК здійснюється шляхом *зворотної транскрипції*. Спочатку утворюється дуплекс РНК-ДНК, а потім дволанцюгова ДНК. Ці етапи передують експресії вірусних генів і утворенню РНК-геномів.

Фермент, що каталізує комплементарне копіювання РНК з утворенням ДНК, називається **зворотною транскриптазою**. Він міститься в ретровірусних частинках і активізується після потрапляння у клітину вірусу і руйнування його глікопротеїнової оболонки.

Структура молекули рибонуклеїнової кислоти (РНК)

Молекула рибонуклеїнової кислоти (РНК) – полімер, мономерами якого є рибонуклеотиди. Структура нуклеотидів РНК подібна до ДНК, але існують певні відмінності:

- замість дезоксирибози нуклеотиди РНК містять рибозу;
- азотисту основу тимін заміщає урацил;

- молекула РНК представлена в переважній більшості випадків одним ланцюгом (лише у деяких вірусів РНК дволанцюгова, подібна до А-форми ДНК).

Вміст РНК у будь-яких клітинах в 5–10 разів перевищує вміст ДНК. Основна **роль РНК – трансляція генетичної інформації з утворенням білків**. Молекули РНК також беруть участь у здійсненні деяких спеціалізованих ендонуклеазних реакцій, що регулюють експресію генів, в організації інтерфазного ядра, в утворенні факультативного гетерохроматину (тільця Барра). Молекулами РНК представлені геноми деяких вірусів (ретровірусів і великої кількості вірусів тварин, рослин, з одно- та дволанцюговими геномами).

В усіх клітинах присутні такі види **РНК**: рибосомна РНК (рРНК), транспортна (тРНК) і інформаційна, або матрична, РНК (мРНК, іРНК). Більшість клітин містять також багато малих ядерних РНК (мяРНК). Близько 80 % маси клітинних РНК – три або чотири види рРНК, а близько 15 % – майже 100 видів тРНК. На частку декількох тисяч різних мРНК припадає менш ніж 5 % клітинної РНК, а на частку малих ядерної і цитоплазматичної РНК, число видів котрих поки невідомо – менше 2 % від загальної кількості. Інформаційна РНК є копією певної ділянки ДНК, виконує роль посередника в перенесенні генетичної інформації від ДНК до білка (ДНК-РНК-білок), на ній відбувається синтез білка на рибосомах. Транспортні РНК переносять амінокислоти за синтезу білка. Рибосомальна рибонуклеїнова кислота (рРНК) входить до складу рибосом. Вважають, що рРНК забезпечує певне просторове розміщення іРНК та тРНК.

Завдання

Завдання 1. Зобразіть схему хімічної будови ДНК.

Завдання 2. Зобразіть схему хімічної будови РНК.

Завдання 3. Зобразіть схему будови т-РНК, позначте її основні частини.

Завдання 4. Зробіть висновки про відмінності в будові та функціях між ДНК та РНК. Оформіть висновки у відповідну таблицю в робочому зошиті.

Завдання 5. Нарисуйте схему нуклеотидів, що входять до складу ДНК.

Завдання 6. Опишіть типи РНК, вкажіть їх роль у передачі і реалізації спадкової інформації.

Завдання 7. Напишіть послідовність нуклеотидів ДНК, комплементарну до фрагмента ДНК за індивідуальним завданням викладача.

Завдання 8. Опишіть правила комплементарності азотистих основ Чаргаффа.

Лабораторна робота 4.2. Реплікація

Мета заняття: Ознайомлення з основними етапами реплікації.

Матеріали та обладнання: таблиці, схеми реплікації та реплікативної вилки.

Методичні вказівки: Розгляньте основні закономірності й етапи реплікації. Замалюйте схему реплікації. Позначте на реплікативній вилці напрями синтезу ДНК, фрагменти Оказаки, праймери, вкажіть відстаючий, ведучий ланцюг.

Спадкова інформація, записана в ДНК, реалізується через іРНК до білка. Цей шлях Ф. Крік назвав "Центральною догмою молекулярної біології". Довгий час вважалося, що передача спадкової інформації у зворотному напрямку є неможливою. У 1970 році Г. Тімін і С. Музатані відкрили явище зворотної транскрипції. За допомогою ферменту зворотної транскриптази (ревертази) у РНК-вмісних вірусів генетична інформація передається від РНК до ДНК. У 1975 році Р. Дульбекко, Г. Тімін, Д. Балтімор описали подібне явище в клітинах амфібій. Виходячи з цього, центральна догма молекулярної біології може бути представлена у вигляді схеми як на рис. 4.4.

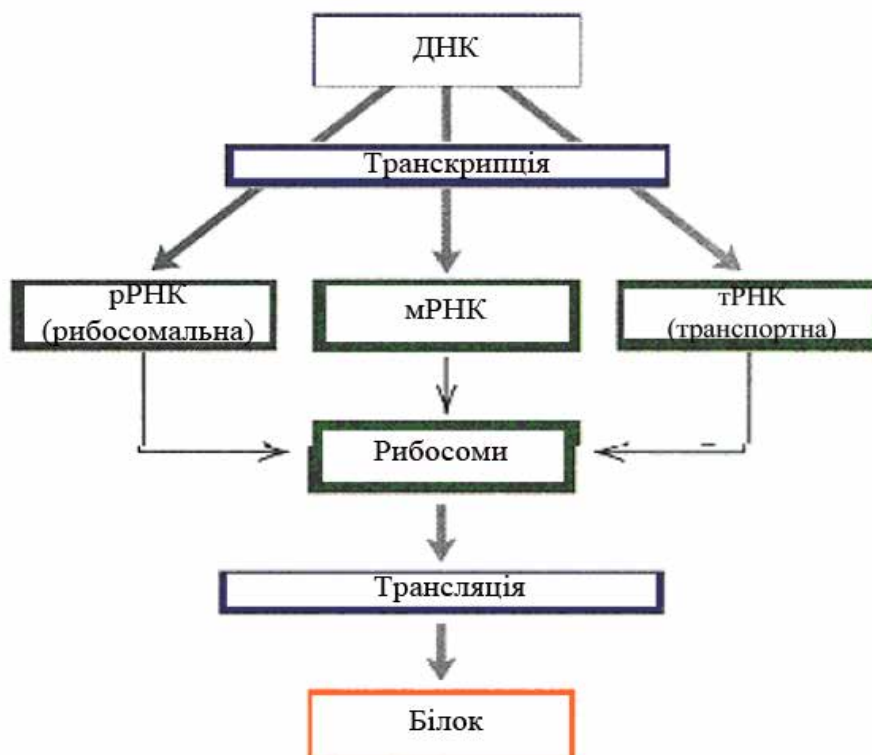


Рис. 4.4. Центральна теорія молекулярної генетики про реалізацію спадкової інформації

Подальші дослідження встановили, що гени еукаріотів являють собою чергування кодуєчих поліпептидний ланцюг змістовних ділянок – **екзонів** і некодуєчих, беззмстовних – **інтронів**. Першочергово утворена шляхом транскрипції про-іРНК має копії як екзонів, так і інтронів. Але потім з цієї про-іРНК видаляються ділянки, які відповідають інтронам – відбувається

їх вирізання – **сплайсинг**. Змістовні фрагменти – екзони зшиваються між собою. Крім сплайсингу відбувається також пришивання полі-А хвоста в кінцевій ділянці іРНК та приєднання кепу – метилгуаніну на початку іРНК. Виникає вторинний транскрипційний продукт – іРНК або матрична, котра направляється в цитоплазму для синтезу білка.

Ген – функціональна одиниця спадкового матеріалу. Вивчення геномів різних організмів виявило, що одна і та сама ділянка ДНК може кодувати декілька різних білків. При цьому утворюються різні мРНК шляхом **альтернативного сплайсингу**, тобто з одного і того ж первинного РНК-транскрипту вирізаються різні ділянки – інтрони. В результаті різні мРНК, контролюють синтез різних поліпептидних ланцюгів. В останні роки знайдені гени, які входять у структуру інтронів інших генів (ген у гені). На основі даних по **секвенуванню** (визначенню послідовності нуклеотидів) стало зрозумілим те, що у геномі людини близько 26 тисяч генів, а не 70000 – 100000, як вважали раніше. Завдяки альтернативному сплайсингу число білкових продуктів у 1,5 – 2 рази більше, ніж число генів.

З точки зору молекулярної біології **ген – одиниця транскрипції**. Синтез РНК, кодованої геном, називається **експресією гена**.

Схема організації типового гена наведена на рис. 4.5.

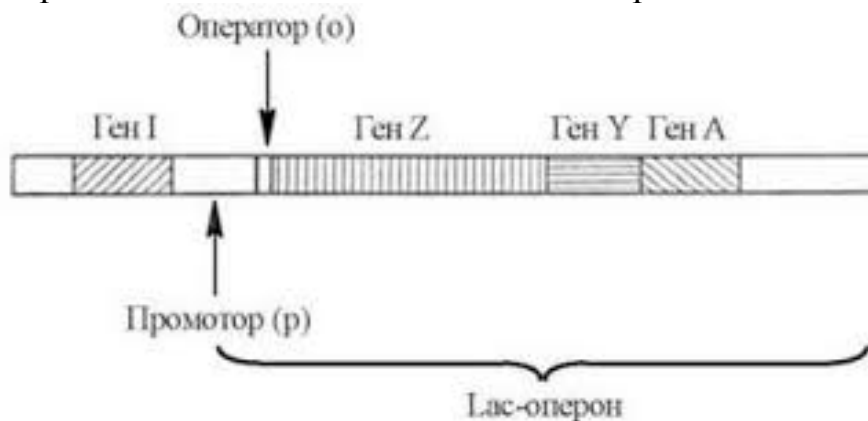


Рис. 4.5. Схема будови гена

Кожний ген складається з **регуляторної частини (промотору)**, після якої знаходиться точка початку транскрипції **кодуючої частини**, на якій записана інформація про структуру білка і **термінуючої частини**, де завершується транскрипція. Транскрипція відбувається лише з дволанцюгової ДНК. Навіть якщо геном, як у деяких вірусів, представлений одноланцюговою ДНК, вона перед транскрипцією обов'язково переходить у дволанцюгову реплікативну форму.

До промотора приєднується фермент ДНК-залежна РНК-полімераза, що здійснює транскрипцію. Кодуюча ділянка гена переписується на РНК, і закінчується термінуючою ділянкою. Деякі гени регулюються енхансерами – посилювачами транскрипції, які знаходяться на певній відстані від гена (до 1000 пар нуклеотидів), а також аттенюаторами, які пригнічують транскрипцію.

Трансляція іРНК

Біосинтез білка здійснюється шляхом трансляції іРНК.

Трансляція (від лат. translatio – передача, переписування) – процес декодування мРНК, в результаті якого інформація з мови послідовності основ мРНК переводиться на мову амінокислотної послідовності білка.

Синтез білка здійснюється шляхом послідовної поліконденсації окремих амінокислотних залишків, починаючи з аміно-(N)-кінця поліпептидного ланцюга, у напрямку до карбоксильного (C)-кінця. Декодування мРНК відбувається відповідно у напрямку 5'-3'. Трансляція відбувається за допомогою рибосом – структур, локалізованих у еукаріотів на ендоплазматичному ретикулумі (розгалудженій внутрішньоклітинній мембранній сітці) в цитоплазмі. У прокаріотів немає певного місця знаходження рибосом.

Рибосоми складаються з 50 білків і 3 – 5 молекул рРНК, які розрізняються за молекулярною масою. Розмір рибосом звичайно позначають у коефіцієнті седиментації – одиницях Сведберга (S), що відбивають швидкість осадження за центрифугування. Усі рибосоми складаються з двох субодиниць. У еукаріотів гени рРНК тандемно повторюються в сотнях і навіть тисячах копій в **районі ядерцевого організатора** певних хромосом.

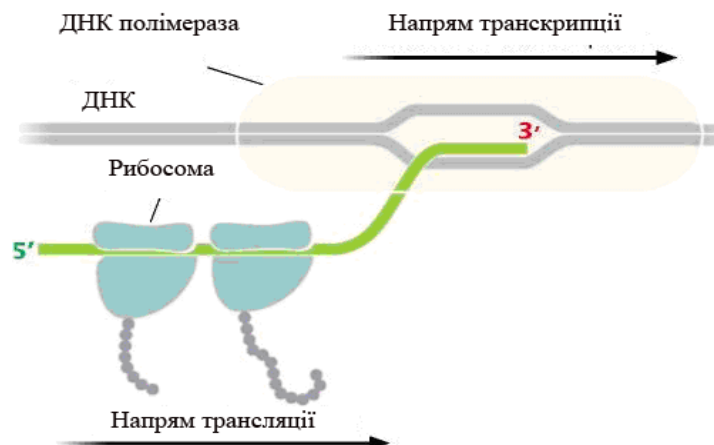


Рис. 4.6. Схема трансляції

Особливості і відмінності про- і еукаріотичних іРНК

У **прокаріотів** частина іРНК є поліцистронними, тобто містять послідовності, що копіюють декілька поліпептидів. Тому такі іРНК містять серію старт (ініціюючих) – і стоп (термінуючих) – кодонів.

На 5'-кінці знаходиться лідерна послідовність, яка складається з декількох сотень пар нуклеотидів, розташована перед першим старт-кодоном. Між окремими цистронами знаходяться спейсери (від англ. spacer – прокладка). Стоп-кодони іноді дублюються, наприклад – УАА і УАГ. На 3'-кінці після останнього стоп-кодону розташований трейлер (від англ. trailer – причеп) некодуюча послідовність.

У еукаріотів іРНК мають більш тривалий період напіврозпаду (6 годин і більше). Особливо стабільні рРНК у диференційованих клітинах, що синтезують спеціальні білки. У еукаріотів не знайдено оперонної організації, кожному гену відповідає своя індивідуальна іРНК.

Стартовим кодоном служить АУГ і ніколи ГУГ. На 5'-кінці іРНК еукаріотів знаходиться кеп (від англ. cap – ковпачок), а на 3'-кінці – "хвіст". Приєднання кепу і хвоста відбувається під час дозрівання проРНК. Кеп являє собою гуанозин, атом вуглецю якого в 7-му положенні несе метильну групу CH_3 . Утворений 7-метилгуанозин приєднується до 5'-кінця попередника. Найближчі до 5'-кінця рибози також можуть бути метильовані. Вважається, що "кепування", відбувається в цитоплазмі після початку синтезу РНК-попередника, захищає іРНК від руйнування клітинними нуклеазами і сприяє його розпізнаванню рибосомами. "Хвіст" є послідовністю з 20 – 200 аденілових нуклеотидів. Вважається, що поліаденілювання підвищує стабільність РНК.

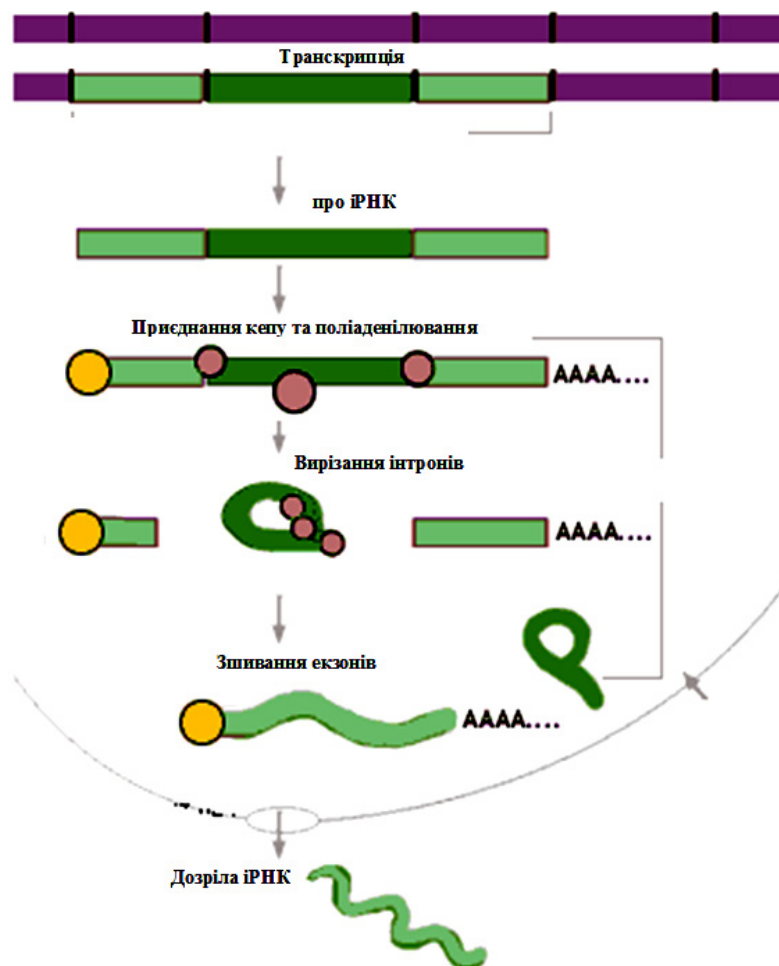


Рис. 4.7. Схема процесингу РНК еукаріотичного гена

Таким чином, після транскрипції, яка у еукаріотів відбувається в ядрі, матрична РНК зазнає дозрівання (**процесингу**), яке полягає в приєднанні кепу, полі-А хвоста, а також, оскільки гени еукаріотів можуть містити **інтрони** (некодуючі ділянки), під час процесингу відбувається **сплайсинг** – вирізання інтронів і зшивання екзонів (кодуючих ділянок). Зріла мРНК

потрапляє у цитоплазму на ендоплазматичну сітку (ретикулум), де відбувається синтез білка.

Транспортні РНК (тРНК)

Молекули тРНК мають характерну вторинну структуру у формі листа конюшини, яка утворюється внаслідок формування водневих зв'язків між комплементарними нуклеотидами в різних ділянках молекули. В цих ділянках тРНК мають дуплексну структуру. Три такі структури завершуються одноланцюговою петлею, всередині котрих спарювання нуклеотидів не відбувається. Одна з петель містить антикодон – триплет, комплементарний якомусь кодону в іРНК. Структура деяких тРНК була вперше розшифрована Р. Холлі в 1965 році в США і А.А. Баєвим в 1967 році в СРСР.

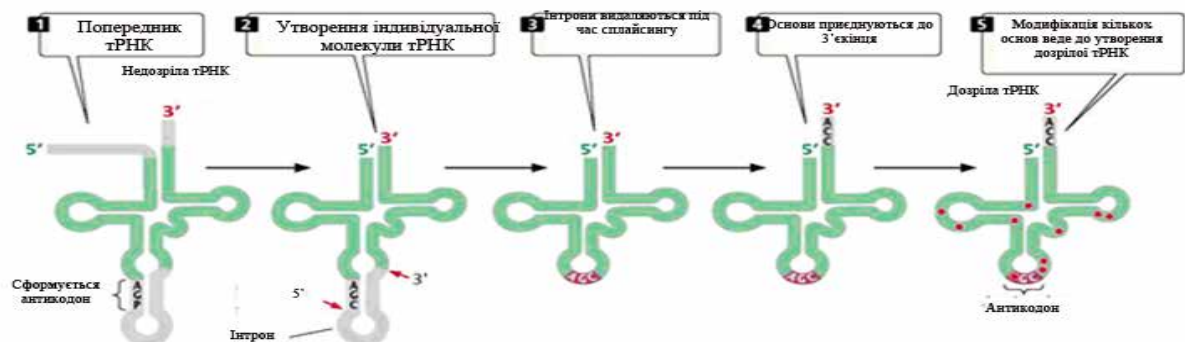


Рис. 4.8. Утворення тРНК

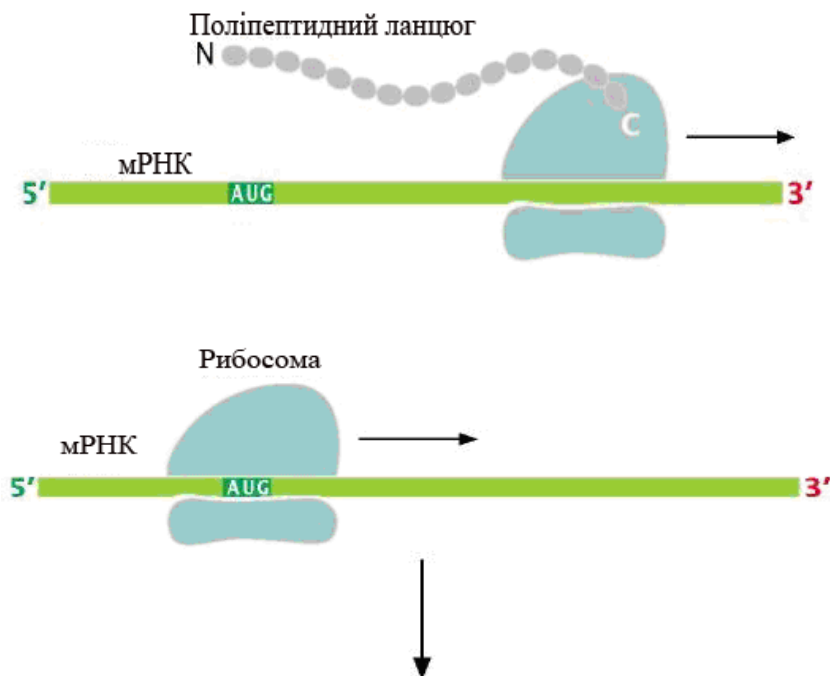


Рис. 4.9. Схема трансляції

У зв'язку з виродженістю генетичного коду може існувати декілька тРНК, які розпізнають різні кодони однієї амінокислоти, або ж антикодон певної тРНК здатний поєднуватися з декількома кодонами. Міцні водневі

зв'язки утворюють тільки два перших нуклеотида кодону. Між 3'-нуклеотидом кодону і 5'-нуклеотидом антикодону зв'язок менш міцний. На цьому заснована гіпотеза гойдання Ф. Кріка, приведена нижче.

Розпізнавання кодону антикодоном контролюється рибосомами. Рибосоми рухаються вздовж іРНК в напрямку 5'-3', зчитуючи кодони шляхом приєднання до них аміноацил-тРНК, що несуть відповідні антикодони. До кожної іРНК приєднується одночасно декілька рибосом, розташованих вздовж її молекули на відстані приблизно 90 нуклеотидів один від одного. Такий трансляційний комплекс називають **полірибосомою** або **полісомою**.

Трансляцію розділяють на етапи, аналогічні до етапів реплікації та транскрипції: ініціація, елонгація, термінація.

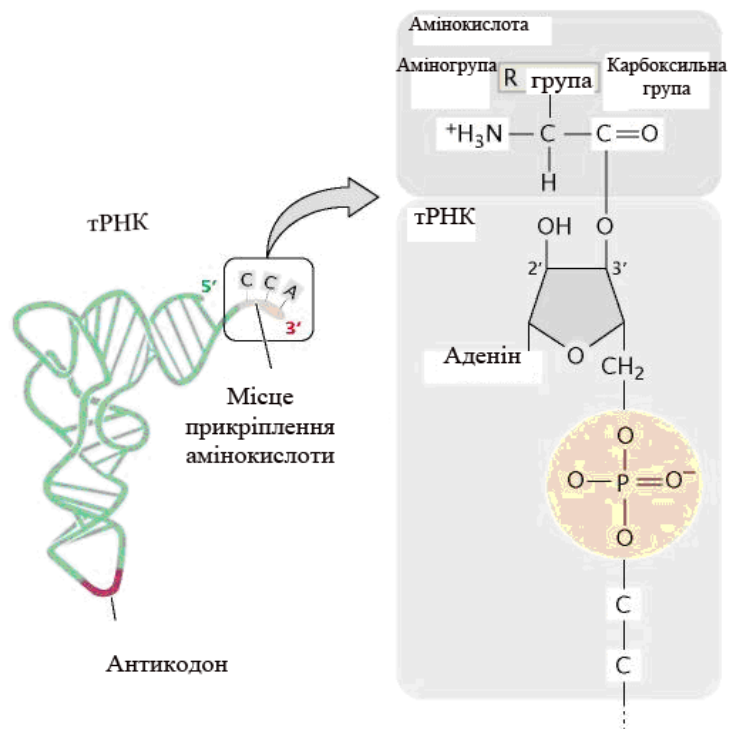


Рис.4. 10. Схема прикріплення амінокислоти до акцепторної частини тРНК

Ініціація – усі реакції до формування пептидного зв'язку між першими двома амінокислотами. У *E.coli* від ініціації транскрипції гену до появи в клітині його іРНК проходить близько 2,5 хвилин, а відповідного білка – ще 30 с. Ініціація синтезу поліпептидного ланцюга відбувається в момент формування комплексу між іРНК, 30S субодиницею рибосомою і формілметіоніл-тРНК.

Кожний крок елонгації включає три етапи: 1) впізнавання кодону; 2) утворення пептидного зв'язку; 3) транслокація.

Впізнавання кодону полягає у зв'язуванні антикодону чергової молекули аміноацил-тРНК з кодоном вільної ділянки А на рибосомі.

Утворення поліпептидного ланцюга відбувається лише тоді, коли дві ділянки, А і Р, зайняті молекулами аміноацил-тРНК. Частина 50S-суб-

частинки являє собою фермент пептидилтрансферазу, що каталізує утворення пептидного зв'язку. В результаті цієї реакції поліпептидний ланцюг, що зростає, приєднується до тРНК ділянки А, а тРНК ділянки Р звільнюється з комплексу з пептидом і несе на 3'-кінці групу – OH.

Транслокація включає три акти. Спочатку тРНК ділянки Р, не пов'язана з пептидом, залишає рибосому, потім молекула пептидил-тРНК переходить з ділянки А на Р, після чого рибосома переміщується вздовж мРНК на три нуклеотидних залишки в сторону 3'-кінця. В результаті цих трьох актів звільняється ділянка А і експонується черговий кодон, що дозволяє початися наступному циклу елонгації.

Таким чином, стадія **елонгації** включає усі реакції від моменту утворення першого пептидного зв'язку до приєднання до поліпептиду останньої амінокислоти. У прокаріотів етап елонгації йде дуже швидко. При 37°C у поліпептид за 1 с включається у середньому 15 амінокислот. Якщо середній розмір гена становить 1000 п.н., синтез білка, який він кодує з 300 амінокислот здійснюється лише за 20 с. При цьому у синтезі білка бере участь одночасно до 80 % усіх клітинних рибосом. У еукаріотів швидкість синтезу білка нижче: протягом 1с за 37°C у ланцюг включаються приблизно 5 амінокислот.

На стадії **термінації трансляції** повністю синтезований поліпептид звільняється від кінцевої тРНК, а рибосоми відходять від іРНК. Коли один з термінуючих кодонів (УАГ, УАА, УГА) виявиться в сайті А, весь комплекс розпадається, рибосома дисоціює на дві вихідні субодиниці, здатні в подальшому до нового об'єднання.

Синтезована іРНК транлюється в послідовність амінокислот, утворюючи поліпептидний ланцюг. **Генетичний код** – система запису чергування послідовностей нуклеотидів. Оскільки код читається по іРНК, він записується за допомогою чотирьох азотистих основ РНК (А,Г,Ц,У).

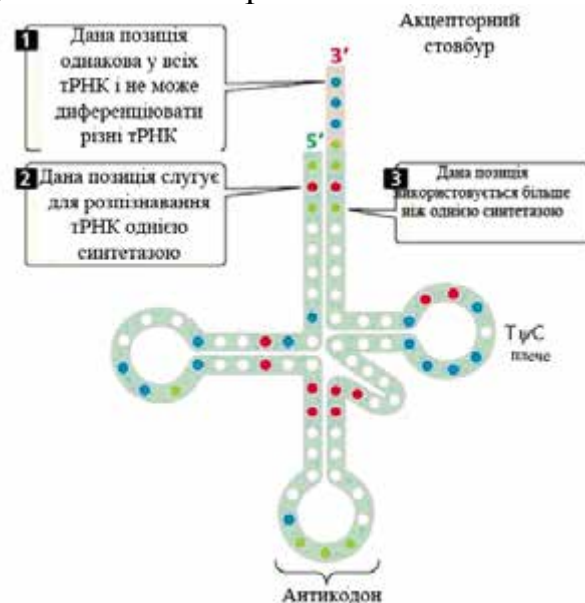


Рис. 4.11. Будова тРНК

Одиниця генетичної інформації, яка визначає котра з амінокислот буде вбудовуватися в молекулу білка, що синтезується, отримала назву **кодону** або **триплету**.

Генетичний код має такі властивості: триплетний, неперервний, неперекривний, вироджений або надлишковий, універсальний.

Генетичний код читається групами по три нуклеотиди, тобто код **триплетний**. Кожний кодон кодує одну амінокислоту, кожний триплет називається кодоном (*див. Додаток 12*).

Неперервність коду – триплети в нуклеїнових кислотах сліdkують один за одним без якихось перерв.

Код **неперекривний**. Основні закономірності організації генетичного коду були відкриті у 1961 році. Френсіс Крік і його колеги показали, що код читається триплетами, які не перекриваються, з фіксованої стартової точки.

Неперекривання полягає у тому, що кожний кодон складається з трьох нуклеотидів і кожний наступний представлений наступними трьома нуклеотидами.

Нуклеотидна послідовність, котра починається з ініціюючого кодону, ділить наступні нуклеотиди на триплети, що кодують амінокислоти, і закінчується термінуючим кодоном – **рамка зчитування**. Код не містить розділових знаків.

Генетичний код є **виродженням**, в тому розумінні, що одній амінокислоті може відповідати декілька кодонів (табл. 4.2). Один кодон відповідає лише метіоніну і триптофану, решта амінокислот мають більше одного кодона. З трьох нуклеотидів кодону переважне значення мають два перших нуклеотиди, третій може варіювати. Найбільшу кількість кодонів мають серин і лейцин, яких багато в білках. У зв'язку з такою виродженістю коду різні нуклеотидні послідовності можуть при трансляції давати однаковий амінокислотний ланцюг. Однак синонімічні кодони використовуються не з однаковою частотою. Для того, щоб визначити кількість можливих варіантів нуклеотидних послідовностей, що кодують один амінокислотний ланцюг, потрібно перемножити числа, що відповідають кількості кодонів. Якщо ми знаємо послідовність нуклеотидів, то можемо однозначно визначити послідовність амінокислот білка, зворотне зробити неможливо.

Таблиця 4.2. Кількість різних кодонів, що кодують амінокислоти

Кількість різних кодонів	Амінокислотні залишки
6	Аргінін, лейцин, серин
4	Аланін, гліцин, пролін, треонін, валін,
3	Термінуючі кодони
2	Аспарагінова кислота, аспарагін, цистеїн, глютамін, гістидин, лізин, фенілаланін, тирозин
1	Метіонін, триптофан

Генетичний код **універсальний**, в тому розумінні, що певному кодону відповідає певна амінокислота. Однак, по мірі розширення кола об'єктів молекулярної генетики, стали накопичуватися виключення, що зробили код "квазіуніверсальним" (частка квазі від латинського ніби, майже, немовби). Стосується це, перш за все, мітохондріальних геномів. У мітохондріях різних видів організмів кодон УГА не є термінуючим, а так само, як і УГГ кодує триптофан, кодони АГА і АГТ не кодують аргінін, а є термінаторами, АУА і АУУ – ініціюючі.

Кодони АУГ і ГУГ називають **ініціюючими**. Вони визначають правильний початок синтезу генного продукту за трансляції іРНК. Ці кодони розташовані на межі послідовностей іРНК, що списуються з регуляторної і структурної частин гена. Вони вказують точку, від якої починається синтез поліпептидного ланцюга, оскільки регуляторна частина гена не транслюється. **Термінуючі або нонсенс** (беззмістовні, безглузді) кодони – УАА, УАГ, УГА, які визначають закінчення синтезу поліпептидного ланцюга.

Гіпотеза "гойдання" запропонована Ф. Кріком для пояснення виродженості коду за третім положенням основи в кодоні. Ця гіпотеза полягає в тому, що відповідність третьої основи кодону першій основі антикодону тРНК є несуворою. Часто перша основа в антикодоні тРНК буває зайнята незвичною основою – інозином (І), який може утворювати водневі зв'язки з У, Ц або А, що знаходяться в кодоні в третьому положенні.

Таблиця 4.3. Схема взаємодії кодонів та антикодонів за гіпотезою гойдання

Перша основа антикодону	Третя основа кодону
І	У, С або А
У	А або Г
Г	Ц або У

Рамка зчитування задає положення першої основи кодону мРНК (або в ДНК – гена). Оскільки код триплетний, число можливих рамок зчитування дорівнює трьом. Звичайно білок синтезується лише за однієї рамки зчитування, але деякі віруси використовують дві або три рамки зчитування, при цьому синтезують різні білки. Приклад – білки К,С,А генів вірусу G4.

Завдання

Завдання 1. В робочому зошиті дайте визначення основним поняттям за темою заняття: реплікація, реплікативна галузка, праймер, лідерний ланцюг, відстаючий ланцюг, точка орі, фрагмент Оказаки, ДНК-полімераза, компліментарність, антипаралельність.

Завдання 2. Зобразіть схему реплікації ДНК, позначивши її основні етапи.

Завдання 3. Зобразіть схему реплікативної галузки. Позначте на ній напрями синтезу ДНК, фрагменти Оказаки, праймери, вкажіть відстаючий, лідерний ланцюги.

Завдання 4. Зобразіть схему реплікативної вилки. Вкажіть основні ферменти, що беруть участь в реплікації.

Завдання 5. Покажіть, якою буде доповнююча ділянка гена після його реплікації з такою послідовністю нуклеотидів АГЦ-ТАА-ГЦА-ЦГЦ-ЦГЦ-ГГА-ГЦЦ-ТАА.

Лабораторна робота 4.3. Транскрипція, процесинг, сплайсинг

Мета заняття: Ознайомлення з основними етапами транскрипції

Матеріали та обладнання: таблиці, схеми транскрипції

Методичні вказівки: Зобразіть схему центральної догми молекулярної біології, позначивши основні етапи синтезу білка. Ознайомтесь з основними закономірностями й етапами транскрипції, процесингу, сплайсингу. Зобразіть схеми транскрипції, процесингу, сплайсингу.

Завдання 1. В робочому зошиті зобразіть схему центральної догми молекулярної біології.

Завдання 2. Зобразіть схему будови гена.

Завдання 3. Вкажіть послідовність нуклеотидів і-РНК після транскрипції гена, якщо послідовність нуклеотидів ДНК була такою: АГЦ-ГЦГ-ГАА-ЦГЦ-АТГ-ТТТ-АЦГ-АЦЦ

Завдання 4. Зобразіть схему зворотної транскрипції.

Завдання 5. Молекулярна маса гена 1,5 млн. у.о. молекулярна маса нуклеотиду 300 у.о.м. Вкажіть скільки кодонів має і-РНК, яка утворилася при транскрипції з цього гена.

Завдання 6. Зобразіть схему процесингу РНК, позначивши інтрони, екзони, кеп та полі-А хвіст.

Завдання 7. В робочому зошиті складіть глосарій з термінів: транскрипція, процесинг, сплайсинг, поліаденілювання, інтрон, екзон.

Лабораторна робота 4.4. Трансляція. Генетичний код. Властивості гена

Мета заняття: Ознайомлення з основними етапами трансляції. Вивчити поняття генетичного коду. Проведення моделювання синтезу первинного білка.

Матеріали та обладнання: таблиці та схеми синтезу білка, генетичного коду.

Методичні вказівки: Розгляньте принципи й етапи трансляції. Змодельуйте синтез білка та пов'язані з ним основні типи генних мутацій.

Завдання

Завдання 1. В робочому зошиті зобразіть схематично процес синтезу первинного білка, позначивши рибосоми, мРНК, тРНК, поліпептидний ланцюг, амінокислоти.

Завдання 2. Вкажіть послідовність амінокислот, яка закодована у фрагменті гена, що має таку послідовність нуклеотидів: ЦАЦ-ГАЦ-ГГА-АТА-ТАТ-АГЦ-ЦГГ

Скільки відбудеться змін у поліпептидному ланцюзі, якщо в гені відбудеться дуплікація третього нуклеотиду ?

Завдання 3. Які зміни відбудуться в поліпептидному ланцюзі, якщо в гені під впливом радіації відбулась перестановка між четвертим і п'ятим нуклеотидами ?

Ділянка гена має таку послідовність:

ДНК АГАТАЦГАЦТАГЦГАТААГЦАГЦЦАТ

Завдання 4. Визначте, що важче ген чи білок, що ним кодується (і в скільки разів), якщо молекулярна маса нуклеотида 300, амінокислоти 100 у.о.м?

Завдання 5. Які зміни відбудуться в поліпептидному ланцюзі, якщо в гені під впливом радіації відбулася делеція третього нуклеотиду. Ділянка гена має наступну послідовність нуклеотидів:

ДНК ТТГ-ГГГ-АЦТ-АГА-ЦГА-АТА-АТГ-ЦГА

Завдання 6. Визначте один з можливих варіантів послідовності нуклеотидів ділянки молекули ДНК, де закодований поліпептид з наступною послідовністю амінокислотних залишків:

лізін – аргінін – тирозин – серин – валін – треонін – аспаргін

Вкажіть скільки варіантів ДНК можуть кодувати цю амінокислотну послідовність.

Завдання 7. Визначте яку довжину має ділянка ДНК, що кодує поліпептидний ланцюг з молекулярною масою 5000 у.о.м.

Завдання 8. Опишіть властивості генетичного коду.

Завдання 9. Дайте визначення поняттю "ген".

Завдання 10. Опишіть властивості гена.

Завдання 11. Замалюйте схематично і опишіть етапи взаємодії і-РНК та тРНК. Позначте основні складові тРНК.

Завдання 12. В робочому зошиті складіть глосарій з термінів: трасляція, промотор, оперон, імпринтинг, ацетилювання гістонів, сайленсер, енхансер, інсулятор.

Індивідуальні завдання

I. Кожен студент, відповідно до номера запису його прізвища у груповому журналі, бере відповідний номер послідовності одного з ланцюгів ДНК у *таблиці Додатку 13* і письмово відповідає на наступні запитання:

1. Яким буде компліментарний ланцюг ДНК після його реплікації?

2. Якою буде і-РНК, після транскрипції?
3. Скільки гуанілових нуклеотидів буде в реплікованому ланцюзі?
4. Скільки і які амінокислоти кодує ДНК? (використовуючи таблицю генетичного **коду Додатка 12**)
5. Скільки аденілових нуклеотидів буде в і-РНК?
6. Скільки триплетів налічує і-РНК?
7. Скільки кодогенів налічується в даному фрагменті ДНК?
8. Скільки типів т-РНК (за типом антикодонів) братимуть участь у трансляції спадкової інформації з цієї ділянки гена?

II. Кожний студент, відповідно до номера запису його прізвища у груповому журналі, бере аналогічний номер поліпептидного ланцюга із **таблиці Додатка 14** і письмово відповідає на наступні запитання використовуючи таблицю генетичного **коду Додатка 12**:

1. Які кодони РНК могли б кодувати цей фрагмент молекули білка?
2. Яка послідовність ДНК кодує цей фрагмент молекули білка?
3. Скільки типів т РНК бере участь у трансляції?
4. Яка молекулярна маса гена, що кодує цей фрагмент молекули білка, якщо молекулярна маса одного нуклеотиду 300 у.о.м.?
5. Яка довжина гена, що кодує цей фрагмент молекули білка, якщо розмір нуклеотида дорівнює 3,4 А?

Контрольні запитання

1. Опишіть будову і функції ДНК.
2. Дайте характеристику різним типам РНК, їх будові, функціям, відмінностям від ДНК.
3. Поясніть сучасне уявлення про структуру і функцію генів.
4. Опишіть генетичний код і дайте характеристику його властивостей.
5. Поясніть суть явища синтезу білків у клітині.
6. Поясніть суть понять транскрипція, трансляція, колінеарність.
7. Поясніть суть понять сплайсинг, екзони, інтрони.

Приклади розв'язування задач

Задача 1. Молекула ДНК містить 40% аденіну. Яку частку (у відсотках) становлять інші азотисті основи цієї молекули?

Згідно з правилом Чаргаффа у молекулі ДНК кількість залишків аденілових нуклеотидів дорівнює кількості тимідилових (Т), а кількість залишків гуанілових нуклеотидів – кількості цитидилових (Ц). Таким чином, кількість залишків тимідилових нуклеотидів дорівнює також 40%, відповідно кількість гуанілових і цитидилових в сумі – 100%-(40%+40%)=20%, окремо – 10% - Ц, 10%-Г.

Відповідь. А-40%, Т-40%, Г-10%, Ц-10%.

Задача 2. Яку молекулярну масу і довжину має молекула ДНК, до складу якої входить 2000 аденілових нуклеотидів і 2000 молекул цитозину?

Згідно з правилом Чаргаффа, молекула ДНК складається з 2000 аденілових нуклеотидів і 2000 тимідилових, 2000 – цитидилових і 2000 гуанілових.

Визначимо загальну кількість нуклеотидів в молекулі:
 $2000+2000+2000+2000=8000$.

Оскільки середня молекулярна маса одного нуклеотиду дорівнює 345 у.о.м., тоді, $M(\text{ДНК})=8000 \times 345=2760000$ у.о.м.

Відстань між двома сусідніми нуклеотидами – 0,34 нм. Довжина молекули ДНК визначається кількістю нуклеотидів в одній спіралі:

$8000:2=4000$ – кількість нуклеотидів в одній спіралі

$4000 \times 0,34=1360$ нм – довжина спіралі ДНК

Відповідь. Молекулярна маса 2760000 у.о.м., а довжина - 1360 нм.

Задача 3. Один з ланцюгів ДНК має наступну будову:

АГГ-ГГЦ-АТТ-ЦАЦ-ААА-АТЦ. Яка послідовність нуклеотидів у другому ланцюзі цієї молекули ДНК?

Послідовність нуклеотидів у другому ланцюзі ДНК визначається у відповідності до принципу комплементарності:

АГГ-ГГЦ-АТТ-ЦАЦ-ААА-АТЦ

ТЦЦ-ЦЦГ-ТАА-ГТГ-ТТТ-ТАГ

Задача 4. Визначте один з можливих варіантів послідовності нуклеотидів ділянки молекули ДНК, де закодований поліпептид з наступною послідовністю амінокислотних залишків: аргінін-лізин-серин-валін-тирозин-аспарагін-треонін. Скільки варіантів ДНК, які кодують цю амінокислотну послідовність існує?

1. Згідно з таблицею генетичного коду (*див. Додаток 12*) визначаємо послідовність РНК, яка кодує цей поліпептид:

пролін-валін-серин-лізин-тирозин-аспарагін-аргінін

ЦЦУ — ГУУ — УЦУ — ААА — УАУ — ГАУ — АГА

2. Оскільки синтез іРНК йде на одному з ланцюгів ДНК, то склад ДНК є комплементарним до іРНК:

іРНК: ЦЦУ — ГУУ — УЦУ — ААА — УАУ — ГАУ — АГА

ДНК: ГГА — ЦАА — АГА — ТТТ — АТА — ЦТА — ТЦТ

3. За таблицею *Додатка 12* визначаємо, скільки варіантів триплетів відповідає кожній з амінокислот ланцюга:

пролін-валін-серин-лізин-тирозин-аспарагін-аргінін

4 - 4 - 6 - 2 - 2 - 2 - 6

Кількість імовірних варіантів визначаємо, помноживши кількість варіантів, можливих для кодування кожного амінокислотного залишку поліпептиду:

$4 \times 4 \times 6 \times 2 \times 2 \times 2 \times 6 = 4608$

Відповідь. 1. Один з можливих варіантів ДНК, що кодує поліпептидний ланцюг:

**ГГА — ЦАА — АГА — ТТТ — АТА — ЦТА — ТЦТ
ЦЦТ — ГТТ — ТЦТ — ААА — ТАТ — ГАТ — АГА**

2. Всього можливо 4608 варіантів.

Задача 5. Яку довжину має ділянка ДНК, що кодує поліпептидний ланцюг з молекулярною масою 8000?

1. Визначимо кількість амінокислот у ланцюгу. Відомо, що середня молекулярна маса однієї амінокислоти становить 100 у.о.м. Таким чином, загальна кількість амінокислот, які складають даний поліпептид:

$$8000:100=80.$$

2. Встановимо кількість нуклеотидів, що кодують таку кількість амінокислот:

$$80 \times 3 = 240.$$

3. Порахуємо довжину ланцюга, помноживши кількість амінокислот на три (кількість нуклеотидів у триплеті іРНК та в одному ланцюзі ДНК):

$$240 \times 0,34 = 81,6 \text{ нм.}$$

Відповідь. Довжина ділянки ДНК, що кодує поліпептидний ланцюг з молекулярною масою 8000 становить 81,6 нм. Слід зазначити, що до складу гену можуть входити некодуючі ділянки (інтрони, термінуючі кодони, а також регуляторні ділянки – промотори).

Задачі для самостійного розв’язування

- 4.1.1. *Один ланцюг молекули ДНК має таку послідовність нуклеотидів: ТГА – ЦЦА – ГАТ – АЦТ – ЦГА – ТТТ – АЦГ. Яку послідовність нуклеотидів має другий ланцюжок цієї самої молекули?
- 4.1.2. *Білок кодується наступною послідовністю нуклеотидів ДНК: ТГТ–ТАТ–ТАТ–ГАА–ГАТ–ТГТ–ЦЦТ–ГАА–ГГТ. Визначте послідовність РНК після транскрипції. За допомогою додатка 6 встановіть послідовність амінокислот білку.
- 4.1.3. *Які триплети за генетичним кодом відповідають амінокислотам: тирозин, метіонін, валін, аргінін? Скількома типами триплетів можна закодувати наступну послідовність амінокислот: валін-тирозин-триптофан-аргінін-валін-метіонін? (див. Додаток 12).
- 4.1.4. *Скільки амінокислот задовано в ланцюжку ДНК, яка складається з 1800 пар нуклеотидів, якщо в ній не міститься неінформативних послідовностей?
- 4.1.5. *Фермент ДНК – полімераза синтезує комплементарний ланцюжок по ДНК-матриці. Визначте послідовність азотистих основ у синтезованому ланцюгу, виходячи з такої послідовності їх у

вихідній молекулі: АТГ – АТЦ – ТТТ – ААА – АТГ – ГЦЦ – АГЦ.

- 4.1.6. **Скільки нуклеотидів містить ген (обидва ланцюги ДНК), в якому запрограмований білок, що складається із 200 амінокислот? Яка маса і розмір цього гена?
- 4.1.7. **Яким буде нуклеотидний склад ділянки дволанцюгової ДНК, якщо іРНК містить аденіну 21%, цитозину 25%, гуаніну 24%, урацилу 30%?
- 4.1.8. **Скільки амінокислот задовано в ланцюгу РНК, який складається з 249 нуклеотидів, якщо 2 триплети незмістовні?
- 4.1.9. **До складу білка входить 800 амінокислот. Яка довжина гена, що кодує даний білок, якщо довжина одного нуклеотида 0,34 нм?
- 4.1.10. **Фрагмент одного з ланцюгів ДНК має такий нуклеотидний склад: ГЦГАТГГАЦАЦГТГА. Визначте: а) послідовність нуклеотидів у другому ланцюзі ДНК; б) довжину цієї ділянки ДНК.
- 4.1.11. **Білок рибонуклеаза складається з 124 амінокислот. Що важче: білок чи ген, який його кодує? Молекулярна маса амінокислоти – 100 у.о.м., нуклеотида – 300 у.о.м.
- 4.1.12. **Один з ланцюгів ДНК має молекулярну масу 72450 у.о.м.. Визначте кількість мономерів білка, задованого в цій ДНК, якщо молекулярна маса одного нуклеотида – 345 у.о.м.
- 4.1.13. **Хімічний аналіз показав, що іРНК містить 30% аденіну, 18% гуаніну, 20% урацилу. Який нуклеотидний склад відповідної ділянки ДНК?
- 4.1.14. **Білок кодується такими триплетами: ТГТ – ТАГ – ТТТ – ГАА – ГАТ – ТГТ – ЦЦТ – ЦГТ – ГГТ – ААА – ТТТ – ЦАЦ. Визначте: а) довжину гена, що кодує білок; б) амінокислотний склад цього білка.
- 4.1.15. **Молекулярна маса білка 9100 у.о.м. Визначте довжину гена, який кодує цей білок, якщо молекулярна маса амінокислоти – 100 у.о.м.
- 4.1.16. **Поліпептидний ланцюг складається з наступних амінокислот: тирозин-триптофан-серин-валін-лейцин-гістидин-серин-ізолейцин. Яка послідовність нуклеотидів у ланцюзі ДНК, що кодує даний білок?
- 4.1.17. **Яку довжину має ген, що кодує інсулін, якщо відомо, що молекула інсуліну має 51 амінокислоту, а відстань між двома нуклеотидами в ДНК становить 3,4 А?

- 4.1.18. ******У здорової людини із сечею виділяються такі амінокислоти: аланін, серин, глутамінова кислота, гліцин. У людини, хворої на цистинурію, виділяються амінокислоти, яким відповідають такі триплети іРНК: УЦУ, УГУ, ГЦУ, ГГУ, ЦАГ, ЦГУ, ААА. Які саме амінокислоти виділяються у хворих на цистинурію?
- 4.1.19. *******Ланцюжок молекули ДНК із 1444 нуклеотидів, що кодують білок, містить п'ять інтронних ділянок – довжиною 100, 120, 135 та дві по 150 нуклеотидів. Скільки амінокислот у закодованому білку?
- 4.1.20. *******У фрагменті ДНК знайдено 1120 аденілових нуклеотидів, що становить 28% загальної кількості нуклеотидів. Скільки в даному фрагменті міститься гуанілових, цитидилових, тимідилових нуклеотидів? Яка довжина і молекулярна маса фрагмента молекули ДНК?
- 4.1.21. *******Чому дорівнює довжина молекули ДНК, якщо в ній кількість тимідилових нуклеотидів 820 тис, а гуанілових – 1350 тис?
- 4.1.22. *******Як зміниться структура білка, якщо з кодуючої його ділянки ДНК – ААТАЦАГГТАААГТЦ – вилучити 4 і 11-й зліва нуклеотиди?
- 4.1.23. *******Яка кількість нуклеотидів міститься в ланцюжку, що кодує поліпептид, який складається з 250 амінокислот, якщо 25% триплетів входить до складу інтронів (неінформативних ділянок)?
- 4.1.24. *******Молекула РНК вірусу тютюнової мозаїки складається з 6500 нуклеотидів. Одна молекула білка вірусу складається з 358 амінокислот. Визначте: а) довжину гена, який містить інформацію про структуру цього білка; б) скільки видів білка закодовано в РНК вірусу?
- 4.1.25. *******Яка довжина молекули ДНК і відсотковий вміст азотистих основ у цій молекулі, якщо на транскрипцію її змістовних ділянок витрачено 2800 молекул аденіну і 6200 молекул урацилу, що становить 45% від загальної кількості азотистих основ у молекулі ДНК, а довжина одного нуклеотиду ДНК – 0,34 нм?

Тестові завдання

- 1. Білковий ланцюг складається з таких амінокислот: валін–лейцин–гістидин–серин–глутамін–фенілаланін–аспарагін. Яка послідовність нуклеотидів гена, що кодує даний білок?**

Відповідь: ГУГ-ЦУУ-ЦАУ-АГУ-ГАА-УУУ-ААУ

.....ЦАЦ-ГАА-ГТА-ТЦА-ЦТТ-ААА-ТТА

ГТГ-ЦТТ-ЦАТ-АГТ-ГАА-ТТТ-ААТ

- 2. Які зміни виникнуть у первинній структурі білка, якщо на інтронній ділянці гена виникне заміна кількох нуклеотидів?**

Відповідь: Змін не буде, адже інтрони видаляються під час сплайсингу.

3. Розмість процеси в їх логічній послідовності:

1. Процесинг
2. Трансляція
3. Транскрипція
4. Реплікація

Відповідь: 4-3-1-2

4. Ділянка гена має наступну послідовність ГГТТЦЦГЦТАТА.

Вкажіть комплементарну їй послідовність іРНК:

- 1 ЦЦААГГЦГААУУ
- 2 ЦЦУУГГЦГАТАТ
- 3 ЦЦААГГЦГАУАУ
- 4 ЦЦААЦЦГГТАТ

Відповідь: 3

5. Процес дозрівання іРНК називається....

- 1 процесинг
- 2 сплайсинг
- 3 кепування
- 4 поліаденілювання

Відповідь: 1

6. Процес вирізання інтронів та з'єднання екзонів у пре-іРНК називається...

- 1 процесинг
- 2 сплайсинг
- 3 кепування
- 4 поліаденілювання

Відповідь: 2

7. Чому дорівнює довжина молекули ДНК, якщо в ній число аденілових нуклеотидів 1200 тис, а цитидилових – 4800 тис?

Відповідь: 2040 нм.

8. Яку довжину має ген, що кодує інсулін, якщо відомо, що молекула інсуліну має 35 амінокислот, а відстань між двома нуклеотидами в ДНК становить 0,34 нм?

Відповідь: $35 \times 3 \times 0,34 = 35,7$ нм

9. Білок кодується такою послідовністю нуклеотидів ДНК:

ТГТ–ТАТ–ТАТ–ГАА–ГАТ–ТГТ–ЦЦТ–ГАА–ГГТ.

Визначте амінокислотний склад білка.

Відповідь: треонін-ізолейцин-ізолейцин-лейцин-лейцин-треонін-гліцин-лейцин-пролін

10. Молекулярна маса білка 7500 у.о.м.. Визначте довжину гена, який кодує цей білок, якщо молекулярна маса амінокислоти – 100 у.о.м.
Відповідь: $7500/100 \times 3 \times 0,34 = 76,5$ нм.

11. Процес приєднання ряду аденілових нуклеотидів до 3' кінця пре-іРНК називається....

- 1 процесинг
- 2 сплайсинг
- 3 кепування
- 4 поліаденілювання

Відповідь: 4

12. Ділянка гена має наступну послідовність ААТТГГЦЦАТА. Вкажіть комплементарну їй послідовність іРНК:

- 1 ТТААЦЦГГТАТ
- 2 УУААЦЦГГУАУ
- 3 ААТТГГЦЦАТА
- 4 УУААЦЦГГТАТ

Відповідь: 2

13. Поєднайте термін з його синонімом:

1. Реплікація	А. синтез РНК
2. Транскрипція	В. синтез білка
3. Трансляція	С. синтез ДНК
4. Процесинг	Д. дозрівання іРНК

Відповідь: 1С, 2А, 3В, 4D.

14. Один із ланцюгів ДНК має наступну послідовність ААТТГГЦЦАТА. Вкажіть комплементарну йому послідовність другого ланцюга:

- 1 ТТААЦЦГГТАТ
- 2 ААТТГГЦЦАТА
- 3 УУААЦЦГГУАУ
- 4 УУААЦЦГГТАТ

Відповідь: 1

15. Вкажіть що важче білок чи ген, що його кодує, і в скільки разів.

Пояснення: За приєднання кожної з амінокислот до поліпептидного ланцюга, що синтезується, відповідає триплет іРНК (три сусідні нуклеотиди), в свою чергу кожен триплет є компліментарною копією ділянки гена (ДНК), що становить 6 - двічі по три сусідні нуклеотиди (два ланцюги). Якщо прийняти до умови, що одна амінокислота важить 100 у.о.м., а один нуклеотид приблизно 300. *Отже 3 (амінокислота втричі легша за нуклеотид) $\times$ 6 (така кількість припадає на кодування однієї амінокислоти) = 18*

Відповідь: Ген важчий за білок, який він кодує приблизно у 18 разів.

16. Білок складається з 7 амінокислот і кодується такими триплетами: TTT – ГАА – ГАТ – ТГТ – ЦЦТ – ЦГТ – ГГТ Визначте:

довжину гена, що кодує білок;
послідовність нуклеотидів іРНК;
амінокислотний склад цього білка.

Відповідь: А. 21,42 нм;

В. ААА-ЦУУ-ЦУА-АЦА-ГГА-ГЦА-ЦЦА

С. Лізин-лейцин-лейцин-треонін-гліцин-аланін-пролін.

17. Визначте послідовність амінокислот у поліпептиді, закодованому геном із таким складом нуклеотидів: ЦАГТГГАЦАТАЦТТТ

Відповідь: ГУЦ-АЦЦ-УГУ-АУГ-ААА

Валін-треонін-цистеїн-метіонін-лізин

18. Основні властивості молекули ДНК це – здатність до:

1. ренатурації
2. денатурації
3. автосинтезу (реплікації), денатурації, ренатурації, поглинання ультрафіолетових променів
4. непоглинання ультрафіолетових променів

Відповідь: 3

19. Хімічна структура РНК – це:

1. азотиста основа + дезоксирибоза + залишок фосфornoї кислоти
2. дезоксирибоза
3. азотиста основа + рибоза + залишок фосфornoї кислоти
4. амінокислоти

Відповідь: 3

20. Характеристика генетичного коду полягає в тому, що він:

1. триплетний, вироджений, колінеарний,
2. дуплетний, універсальний, невироджений, перекриваючий
3. триплетний, універсальний, вироджений, колінеарний, неперекриваючий
4. триплетний, перекриваючий, унікальний

Відповідь: 3

21. Транскрипція це:

1. синтез РНК
2. синтез білка
3. синтез ДНК
4. дозрівання іРНК

Відповідь: 1

22. Ген це:

1. одиниця реплікації

2. одиниця функції
3. одиниця мутації
4. ділянка ДНК, яка контролює синтез 1 молекули білка (транскрибується)

Відповідь: 4

23. Хімічна структура ДНК це:

1. азотиста основа + дезоксирибоза + залишок фосфорної кислоти
2. дезоксирибоза, рибоза
3. рибоза, залишок фосфорної кислоти
4. азотиста основа + рибоза + залишок фосфорної кислоти

Відповідь: 1

24. Реплікативна галузка це:

1. частина молекули ДНК, яка вже розплелась і слугує матрицею для синтезу дочірньої ДНК
2. частина молекули ДНК, яка не розплітається
3. частина молекули ДНК, яка розплітається
4. частина молекули ДНК, яка ще не розплелась і слугує матрицею для синтезу дочірньої ДНК

Відповідь: 1

25. Хімічний склад хромосом це:

1. ДНК + РНК + білки
2. РНК
3. залишок фосфорної кислоти
4. дезоксирибонуклеїнова кислота

Відповідь: 1

26. Генетичний код це:

1. запис генетичної інформації триплетами
2. запис генетичної інформації дуплетами
3. антикодон
4. кодоген

Відповідь: 1

27. Дайте визначення генетичного коду:

1. триплет нуклеотидів
2. послідовність декількох амінокислот
3. спосіб запису спадкової інформації в молекулах нуклеїнових кислот за допомогою триплетів нуклеотидів
4. спосіб запису спадкової інформації в молекулі ДНК за допомогою коду амінокислот

Відповідь: 3

28. Триpletність генетичного коду проявляється у...

- 1 Відповідності одній амінокислоті трьох сусідніх нуклеотидів
- 2 Кодуванні однієї амінокислоти трьома сусідніми нуклеотидами
- 3 Кодуванні трьох амінокислот одним нуклеотидом
- 4 Відповідності триpletу амінокислот одному мономеру нуклеїнових кислот

Відповідь: 1, 2

29. У чому проявляється властивість неперекривання генетичного коду:

- 1 Кожен окремий нуклеотид входить до складу більше ніж одного триpletу
- 2 Кожен окремий нуклеотид входить до складу лише одного триpletу
- 3 Існує лише одна рамка зчитування інформації
- 4 Існує більше ніж одна рамка зчитування інформації

Відповідь: 2, 3

30. Виродженість генетичного коду – це:

- 1 Кодування більшості амінокислот більше ніж одним триpletом
- 2 Кодування кількох амінокислот одним і тим самим триpletом
- 3 Кодування усіх амінокислот кількома триpletами
- 4 Кодуванні однієї і тієї самої амінокислоти кількома триpletами

Відповідь: 1, 4

31. У чому проявляється властивість універсальності генетичного коду:

- 1 Кодування більшості амінокислот більше ніж одним триpletом
- 2 Кодування кількох амінокислот одним і тим самим триpletом
- 3 Кодування усіх амінокислот кількома триpletами
- 4 Кодуванні певної амінокислоти одними й тими ж триpletами у всіх живих організмів

Відповідь: 4

5. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКУВАННЯ ОЗНАК ПРИ СТАТЕВОМУ РОЗМНОЖЕННІ

- 5.1. Відкриття Г. Менделем законів спадковості*
- 5.2. Символіка позначення ознак при гібридологічному аналізі*
- 5.3. Закони Менделя Успадкування ознак при моно-, ди- та полігібридних схрещуваннях*
- 5.4. Види домінування*

5.1. Відкриття Г. Менделем законів спадковості

Вперше у 1886 році Грегор Мендель – чеський вчений, монах, використав системний науковий підхід у вивченні механізму успадкування ознак. Для досліджень він вибрав 22 сорти садового гороху, які у вихідних формах відрізнялися за сімома парами контрастних ознак. Мендель вперше використав алгебру в генетиці, позначивши гени (ознаки) у генетичних схемах буквами латинського алфавіту. Він запропонував гібридологічний метод, до основних особливостей якого відносяться:

1. Використання у вигляді основних форм для схрещування альтернативних властивостей із порівняно невеликою кількістю ознак (1,2,3) і ретельне врахування характеру успадкування кожної із них.
2. Точний кількісний облік гібридних особин, які різняться за окремими ознаками в ряді наступних поколінь.
3. Індивідуальний аналіз потомства від кожної батьківської особини в ряді наступних поколінь.

Гібридологічний метод, пізніше одержав назву генетичного аналізу, який і тепер використовується у селекційній практиці.

5.2. Символіка позначення ознак при гібридологічному аналізі

Символи, які використовуються при генетичному аналізі:

1. Процес схрещування позначають знаком Х.
2. При написанні схеми схрещування на першому місці ставлять жіночу стать, яка позначається знаком ♀ (дзеркало богині краси Венери), чоловічу стать позначають знаком ♂ (щит і спис бога війни Марса).
3. Батьківські організми, взяті для схрещування, позначаються буквою Р (перша літера латинського слова Parenta – батьки).
4. Потомство від цих батьків позначають для скорочення літерою F (перша літера латинського слова Filli – діти) з цифровим нижнім індексом, який відповідає порядковому номеру гібридного покоління (F₁; F₂; F₃ і так далі).

Для успішного засвоєння основ генетики слід добре знати вихідні поняття:

Алель – один з двох чи більше альтернативних форм гена, кожний з яких характеризується унікальною послідовністю нуклеотидів.

Алельні гени позначають однією і тією ж буквою – домінантний великою, рецесивний – малою. Наприклад, **A** і **a**.

Гетероалель – алель, який відрізняється від інших алелів того ж гена за нуклеотидною послідовністю в різних ділянках гена.

Гомозиготним – називають організм, в гомологічних хромосомах якого одночасно присутні однакові алелі однієї чи кількох пар алельних генів (AA, BB, aa, bb).

Гетерозиготним – називають стан гібридного організму, гомологічні хромосоми якого мають різні алелі тієї чи іншої пари алельних генів (Aa, Bb та ін.).

Гетерозиготними можуть бути організми не тільки за однією, але, як правило, за багатьма ознаками. Наприклад, за двома – Aa; Bb; за трьома – Aa; Bb; Cc і т.д.

У гетерозигот кількість гамет відповідає формі 2^n , де 2 – кількість (двох) типів за будь-якою ознакою, а n – кількість альтернативних ознак.

Генотип – сума всіх спадкових властивостей організму.

Фенотип – реалізація генотипу в конкретних умовах зовнішнього середовища.

Решітка Пеннетта – досить зручний засіб записування результатів – схрещування пар, запропонований на початку XIX ст. англійським вченим Пеннеттом.

5.3. Закони Менделя. Успадкування ознак при моно-, ди- та полігібридних схрещуваннях

Г. Мендель, схрещуючи форми гороху, які розрізнялися за однією або двома вибраним ознакам, проаналізував I і II покоління потомства, а також результати схрещування гібридів з вихідними формами (зворотне схрещування). Чітка повторюваність кількісних співвідношень форм з різними ознаками у всіх варіантах схрещування дозволили йому сформулювати три правила успадкування, які в подальшому одержали назву законів успадкування Менделя:

1. Закон домінування, або одноманітності гібридів першого покоління. Він стверджує: при схрещуванні гомозигот домінантної і рецесивної (незалежно від альтернативних ознак) у першому поколінні все потомство має ознаки домінантної з батьківських форм (домінантний фенотип). Розщеплення за генотипом 1: 1.

Зразок запису:

$$\begin{array}{ccccccc} \text{PP} & \text{♀} & \text{AA} & \times & \text{♂} & \text{aa} & \\ & & \text{G} & & & \text{a} & \\ & & \text{F}_1 & & \text{Aa} & & \end{array}$$

2. Закон розщеплення, відповідно до якого при схрещуванні гібридів I покоління, гетерозиготних за кожним алелем, що оцінюється, відбувається розщеплення за фенотипом $(3 : 1)^n$, а за генотипом $(1 : 2 : 1)^n$.

Зразок запису:

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

$$G \quad \begin{matrix} A & a \\ a & A \end{matrix}$$

♂ \	A	a
♀ A	AA	Aa
a	Aa	aa

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

Розщеплення за фенотипом 3:1; розщеплення за генотипом 1:2:1

3. Правило незалежного успадкування ознак. В основі цього явища лежить вільне поєднання генів, які зумовлюють різні ознаки гібридів. Їх Мендель одержав при схрещуванні гороху з двома парами алельних ознак у другому поколінні. Це правило називають також **законом чистоти гамет** – явище незмішування генів кожної пари алелів нативних ознак.

Нативний – який перебуває в природному стані, не модифікований, який зберіг структуру, властиву йому в живій клітині.

В основі даного явища лежить цитологічний механізм мейозу. Дійсно, якщо розглянути гетерозиготу за однією ознакою Aa або за двома, трьома і більше ознаками, то очевидно, що кожна гетерозигота створює "чисті" гамети за формулою 2^n , а саме

$$\begin{matrix} A \\ Aa \\ a \end{matrix} \rightarrow \text{Два типи гамет}$$

Оскільки закони генетики ґрунтуються на схрещуванні, яке є основним методом створення нових порід тварин і сортів рослин, розглянемо його детальніше.

Схрещування – це природне або штучне сполучення двох спадково різних статевих клітин при заплідненні. Нащадків, що виникли від схрещування двох особин, називають **гібридами**.

Залежно від кількості пар альтернативних спадкових ознак, за якими різняться батьківські форми, схрещування буває моногібридним, дигібридним і полігібридним.

Моногібридне схрещування. Називають таке схрещування, при якому батьківські форми різняться лише за парою альтернативних (контрастуючих, протилежних) ознак. Це найпростіше схрещування, розглянуте на прикладі законів домінування.

Для успішного визначення особливостей успадкування ознак, локалізованих у не гомологічних хромосомах, необхідно пам'ятати про загальну форму розщеплення у F_2 за фенотипом і генотипом. При повному домінуванні розщеплення за фенотипом від схрещування гетерозиготних за всіма генами ознак становить $(3:1)^n$, за генотипом – $(1: 2:1)^n$. Виходячи з цього кількість фенотипових класів становить 2^n , поряд з тим як генотипових 3^n .

Найбільш показовим прикладом моногібридного схрещування у ВРХ є успадкування чорної і червоної мастей. Чорна масть домінує (B), а червона – рецесивна (b).

Гетерозигота за однією ознакою (Aa) утворює два типи гамет A та a , в той час як домінантна гомозигота утворює лише тип гамет A , а рецесивна – тільки тип a .

Слід відмітити, що відбір у селекції за однією ознакою є найефективнішим, наприклад мазаєвська порода довгововнових тонкорунних овець, американські рисаки за жвавистю, молочна худоба Голландії. Проте тривалий односторонній відбір веде до селекційної депресії і насамперед впливає на показники життєдіяльності та плодючості.

Дигібридне схрещування. Схрещування організмів, які відрізняються двома парами неалельних генів називають **дигібридним**.

Використовуючи цей метод схрещування Мендель відкрив **третій закон незалежного успадкування ознак**. Так, при схрещуванні гладенького сорту гороху, який мав жовте забарвлення насіння ($AABV$), з сортом, що мав зелене зморшкувате насіння ($aabb$), гібриди F_1 мали жовте гладеньке насіння, так як гладенька форма домінує над зморшкуватою, а жовте забарвлення над зеленим.

У F_2 серед 556 одержаного насіння Мендель виявив 315 гладеньких жовтих, 101 зморшкуватих жовтих, 108 гладеньких зелених і 32 зморшкуватих зелених, що склало співвідношення за фенотипом $9 : 3 : 3 : 1$. З даного співвідношення видно, що поряд з насінням, яке має поєднання ознак, що характерне для вихідних форм (гладенькі жовті і зморшкуваті зелені), у F_2 з'явилося насіння з новими поєднаннями ознак – гладенькі зелені та зморшкуваті жовті, тобто виникла перекомбінація ознак вихідних форм.

Наприклад, домінантні фактори комолості та чорного забарвлення K та A у бугая абердин-ангуської породи розміщені у різних негомологічних хромосомах. Незалежний розподіл факторів має місце лише за цієї умови. Алелі рогатості та червоної масті є рецесивними k та a . Весь процес розщеплення можна описати за допомогою решітки Пеннетта.

Оскільки після мейозу число хромосом зменшується удвоє, то гамети домінантного батьківської форми мають генотип AK (чорні комолі), а гамети рецесивної – генотип ak (червоні рогаті).

Поєднання гамет дає зиготу F_1 з генотипом $AaKk$ (за фенотипом – чорні комолі).

Під час мейозу у гібридів F_1 батьківські і материнські хромосоми розходяться у дочірні клітини незалежно одна від одної, тому гаплоїдні

статеві клітини з однаковою вірогідністю можуть мати як дві хромосоми одного із батьків (AK або ak), так і по одній хромосомі від кожного із них (Ak або aK).

Чоловічі та жіночі гамети цих чотирьох груп незалежно з'єднуються між собою, з однаковою вірогідністю створюючи зиготи, які виникають в результаті поєднання чоловічих і жіночих гамет з будь-яким із чотирьох генотипів: AK, Ak, aK та ak.

Решітка Пеннетта дає уявлення про вільне поєднання гамет і генотипів зигот, які виникають в результаті поєднання цих гамет. Зиготи виписані всередині решітки, створюють комбінаційний ряд, який складається із дев'яти членів, які відрізняються один від одного за генотипом. Частоту їх поєднання можна записати таким чином: AAKK+AAkk+aaKK+aakk+2AAKk+2aaKk+2AaKK+ 2Aakk+4AaKk.

За фенотипом зиготи поділяються на чотири феногрупи: AK – чорні комолі, Ak – чорні рогаті, aK – червоні комолі, ak – червоні рогаті.

Після підрахунку і об'єднання у групи фенотипово подібних зигот одержуємо співвідношення 9AK : 3Ak : 3aK : 1ak.

Аналогічний приклад з горохом. Так як після мейозу число хромосом зменшується удвічі, то гамети домінантного батька мають генотип АВ (гладенькі жовті), а гамети рецесивного – генотип ab (зелені зморшкуваті).

Поєднання гамет дає зиготу F_1 з генотипом AaBb (гладенькі жовті).

Під час мейозу у гібридів F_1 батьківські і материнські хромосоми розходяться у дочірні клітини незалежно одна від одної, тому гапліодні статеві клітини з однаковою вірогідністю можуть мати як дві хромосоми одного із батьків (AB або ab), так і по одній хромосомі від кожного із них (Ab або aB).

Чоловічі та жіночі гамети цих чотирьох груп незалежно поєднуються між собою, з однаковою вірогідністю створюючи зиготи, які виникають в результаті поєднання чоловічих і жіночих гамет з будь-яким із чотирьох генотипів: AB, Ab, aB та ab.

Зиготи виписані середині решітки, створюють комбінаційний ряд, який складається із дев'яти членів, які відрізняються один від одного за генотипом. Частоту їх поєднання можна записати таким чином: AABV+AAbb+aaBV+aabb+2AABb+2aaBb+2AaBV+ 2Aabb+4AaBb.

За фенотипом зиготи поділяються на чотири феногрупи: AB – гладенькі жовті, Ab – гладенькі зелені, aB – зморшкуваті жовті, ab – зморшкуваті зелені.

Після підрахунку і об'єднання у групи фенотипово подібних зигот одержуємо співвідношення 9AB : 3Ab : 3aB : 1ab.

Найбільш загальну форму алгебраїчного виразу розщеплення при полігібридних схрещуваннях може представити в наступному вигляді:

P AABVCCDDEE ... x aabbccdde ...

F_1 AaBbCcDdEe ...

F_2 $(A+a)^2 (B+b)^2 (C+c)^2 (D+d)^2 (E+e)^2 \dots$

Встановлені Менделем правила дозволили для кожного із найбільш складних випадків гібридизації визначити, яку кількість особин охоплює загальна формула, скільки у цій формулі членів і скільки із них будуть гомозиготні, а також число сортів гамет (рівне числу гомозиготних форм у F_2), створених гібридами F_1 .

Згідно цих правил, якщо кількість пар ознак, за якими відрізняються вихідні форми, дорівнює n , то для F_2 **кількість особин** у загальній формулі дорівнює 4^n (4 у моногібридів, 16 у дигібридів, 64 у тригібридів, 256 у тетрагібридів і т.д.).

Кількість членів (кількість різних генотипів) дорівнює 3^n (3 у моногібридів, 9 у дигібридів, 27 у тригібридів, 81 у тетрагібридів і т.д.).

Кількість гомозиготних форм (і кількість фенотипів при повному домінуванні) дорівнює 2^n (2 у моногібридів, 4 у дигібридів, 8 у тригібридів, 16 у тетрагібридів і т.д.).

Кількість сортів гамет дорівнює 2^n (2 у моногібридів, 4 у дигібридів, 8 у тригібридів, 16 у тетрагібридів і т.д.).

5.4. Види домінування

Домінантний ген у генетичному розумінні означає перевагу дії одного гена з пари алелів. В інтерпретації молекулярної генетики під домінантним геном розуміють такий структурний стан гена, який дозволяє йому контролювати синтез функціонально найбільш надійного білка, що забезпечує високу життєздатність і плодючість організму. У випадку зміни структури гена, як наслідок його мутації, під його контролем синтезується аномальний білок, не здатний забезпечувати високі фундаментальні можливості обміну речовин. Сформована таким чином ознака є рецесивною.

Домінантна ознака – це ознака, що з'являється у гібрида і пригнічує розвиток іншої альтернативної ознаки.

Рецесивна ознака – це ознака, що не пригнічується лише в гомозиготному стані.

Явище домінантності й рецесивності універсальне для рослин, тварин і людини. Повна домінантність і рецесивність існують тільки як вкрай рідкі випадки, між якими існують проміжні форми домінантності.

1. **Неповне домінування** – результат внутрішньої взаємодії, що призводить до формування проміжної між домінантною і рецесивною формами ознаки.

2. **Нестійка домінантність** – прояв відповідних алелів у гетерозиготному стані мінливий. В одному генотиповому середовищі і при одних зовнішніх умовах він рецесивний, в іншому і при інших зовнішніх умовах – домінантний.

3. **Альтернуюча домінантність** – у процесі онтогенезу проявляється спочатку один, потім інший алель з гетерозиготної пари алелів.

4. **Умовна домінантність** – домінування гена, який проявляється у гетерозиготному стані. Гомозиготний фенотип його невідомий.

5. **Зворотне домінування** – домінування, що змінюється під дією зовнішніх умов.

Співвідношення при розщепленні гібридів II покоління, встановлені Менделем, спостерігалось при повному домінуванні, тобто коли один алель повністю пригнічує дію другого. Надалі були знайдені й інші види домінування: *неповне, кодомінантність і наддомінування*.

6. Наприклад, при схрещуванні безвухих вівцематок і баранів з нормально розвинутими вухами одержували коротковухе потомство. Таке явище називають **неповним домінуванням**.

7. При **кодомінуванні** у гібридів першого покоління проявляються ознаки обох предків, які виражені однаково і незалежно одна від одної. Так, при схрещуванні червоних шортгорнських корів з білими шортгорнськими бугаями одержують телят чалої масті (помісь білого і червоного волосся), або симентальських корів палевої масті з чорно-рябими голштинськими бугаями, перше покоління буде буро-сірим.

8. **Наддомінування** характеризується тим, що у гібридів першого покоління спостерігається значно сильніший розвиток ознаки, ніж у вихідних батьківських форм. Таке явище називається **гетерозисом**.

9. **Множинний алелізм**. До цих пір ми розглядали гени, які існують в двох алельних станах, – домінантному і рецесивному, проте багато генів мають більше двох алелів. Серією множинних алелів називають три і більше станів одного локусу, які обумовлюють різні фенотипи.

Контрольні запитання

1. Поясніть суть гібридологічного аналізу.
2. Що собою являє моногібридне схрещування?
3. Поясніть суть першого і другого законів Менделя.
4. Що таке генотип, фенотип?
5. Поясніть різницю між гомо- і гетерозиготністю.

Лабораторна робота теми 5:

Успадкування ознак при статевому розмноженні

Лабораторна робота 5.1. Біологія, морфологія і розведення дрозофіли

Мета заняття: Ознайомитись з біологічними і морфологічними особливостями дрозофіли, розглянути під лупою і замалювати самця і самку дикої раси дрозофіли, ознайомитись з рецептами і приготуванням поживних середовищ (каші) для мух, відібрати незайманих (віргійних) самок, порівняти їх з статевозрілими і описати. Ознайомитись з мутантними лініями мух, з їх генетичними ознаками.

Матеріали та обладнання: Стаканчики з культурою мухи дикої раси і з мутаційними лініями (по одному стаканчику кожної культури на двох

студентів), біноклярні або ручні лупи, морилка, сірчаний ефір для наркотизації дрозофіли, тонкі очні пінцети, щіточки, молочно-біле скло або круглі паперові фільтри діаметром 10-15 см.

Методичні вказівки до роботи: Для генетичних експериментів придатні такі організми, які відрізняються спадковими ознаками, швидко розмножуються, дають чисельне потомство, що дає можливість накопичувати значний статистичний матеріал. Цим вимогам відповідає плодова, або оцтова, мушка (*Drosophila melanogaster*).

Дика форма дрозофіли у великій кількості зустрічається на фруктах, овочах. Дрозофіла успішно розводиться і в лабораторії – у пробірках з живильним середовищем при оптимальній для неї температурі (24-25 °C).

Рід *Drosophila* належить до сімейства Drosophilidae ряду Diptera. На наш час описано більше тисячі видів, які належать до цього роду. Дрозофіла – один із найкращих модельних об'єктів, що має усі якості для успішного проведення генетичного аналізу. З 1909 року у генетичних дослідженнях широко застосовують *Dr. melanogaster*.

Дрозофіла – комаха з повним перетворенням. За температури 24-25 °C цикл розвитку дрозофіли проходить за 9-10 днів.

Тривалість стадій в цих умовах:

яйце – 1 день.

личинка – 4,5-5 днів,

лялечка – 3,5 - 4,5 днів.

Личинкова стадія поділяється на *три періоди* – від линьки до линьки, перед формуванням лялечки личинка втрачає рухливість. Самки, впродовж 6-12 годин після виведення нездатні до парування і запліднення. Серед самців 67 % особин у першу добу бувають стерильними.

Встановлено, що самці і самки досягають статевої зрілості на другу добу після виведення і максимальна статевая активність і плодючість проявляється у 4-5-денних мух. Для схрещування використовують лише незапліднених (віргійних) самок, тому що сперма від попередньої копуляції може зберігатися у сім'яприймачі самки до 2-3 тижнів.

Молоді самки і самці впродовж перших 3-4 годин після виведення мають більш довге світле тіло, ще не розправлені складені на спині крила. У наступні години віргійні самки не відрізняються від запліднених. Відбір віргійних самок починають з першого дня вильоту мух: спочатку відбирають світлих віргійних самок, потім видаляють з пробірок усіх інших мух і двічі на добу з інтервалом у 10 годин відбирають з культур усіх самок, що вилетіли. Самки починають відкладати яйця на 2-3-й день після вилуплення. Число *яєць* у добовій кладці швидко збільшується і досягає максимуму на 4-5-й день (50-70 яєць на добу), потім інтенсивність кладки поступово зменшується. Репродуктивний період у самців триває 20-50 днів, у самок – 30-80 днів. За цей час самки здатні паруватися до 10 разів, кількість нащадків однієї самки може досягати 1-3 тис. Плодючість мух залежить від кількості особин у популяції і температури утримання.

Максимальна плодючість проявляється за температури 24°C,

максимум інтенсивності відкладання яєць – за 28°C. Зниження температури сильно сповільнює розвиток дрозофіл, так при 10 °C він розтягується до 57 днів і більше. Підвищення температури прискорює розвиток. Однак за температури 31°C самці дрозофіли стають стерильними через втрату рухливості сперматозоїдів, але їх фертильність відновлюється після перенесення їх в нормальні умови.

Важливо знати, що у самців і самок дрозофіли є суттєві відмінності у перебігу мейозу. У самок зрілий овоцит I порядку знаходиться на стадії метафази I, другий поділ мейозу здійснюється у заплідненому яйці. У самців в профазі I відсутні стадії лептономи, зигоними, пахіними, не утворюється синаптичний комплекс, відсутні хіазми і не відбувається кросинговер.

До позитивних якостей дрозофіли, як модельного об'єкта, належить наявність великої кількості мутацій, більшість з яких має фенотиповий прояв, мала кількість хромосом ($2n=8$) і простота розмноження (рис. 5.1).



Рис. 5.1. Диплоїдні набори хромосом самки і самця дрозофіли

Багато років дрозофіла є основним об'єктом досліджень у генетиці. Саме дослідження на дрозофілі призвели до розробки хромосомної теорії спадковості, генетичної теорії визначення статі, розуміння механізмів виникнення мутацій і розробки методів їх кількісної оцінки, а також методів цитологічного картування на політенних хромосомах. На дрозофілі вивчали дію радіації та інших мутагенних факторів, проводили дослідження в галузі популяційної та еволюційної генетики.

1. Приготування поживного середовища для дрозофіл

Головними складовими частинами поживних середовищ, на яких у лабораторіях розводять дрозофіл є цукор та дріжджі.

Складові компоненти для приготування поживного середовища беруть у різноманітних пропорціях. Наприклад, перший варіант: вода – 1000 мл; цукор – 40 г; родзинки – 30 г; манна крупа-33 г; дріжджі – 12 г; агар-агар – 6 г. Другий варіант: вода – 750 мл; цукор – 40 г; родзинки – 30 г; манна крупа – 35 г; дріжджі -12 г; агар-агар – 1 г.

2. Отримання віргійних самок дрозофіли

Для досліду використовують тільки віргійних самок. Для цього з пробірок, в яких міститься необхідна лінія, за кілька годин до початку масового вильоту (про що свідчить наявність темних лялечок на стінках пробірки), необхідно вибрати всіх мух; відокремити самок від самців. Цю процедуру необхідно повторювати кожні 6-8 год., оскільки впродовж цього часу самки залишаються віргійними.

3. Наркотизація дрозофіл

Усі маніпуляції з дрозофілами можна виконувати лише наркотизувавши їх. Як наркотик використовують сірчаний ефір (або хлороформ). Наркотизують мух у морилках зроблених із тих же самих пробірок, в яких їх утримують. До пробірки беруть пробку з порожниною, в яку кладуть маленький ватний тампон, змочують його ефіром (3-4 краплі). З пробірки в морилку мух переносять так: постукуючи пальцями по стінках пробірки, переганяють мух подалі від ватної пробки. Швидко відкривають пробку і миттю приставляють до отвору морилки. Легким постукуванням по стінках пробірки струшують мух у морилку і закривають її пробкою із змоченим ефіром ватним тампоном.

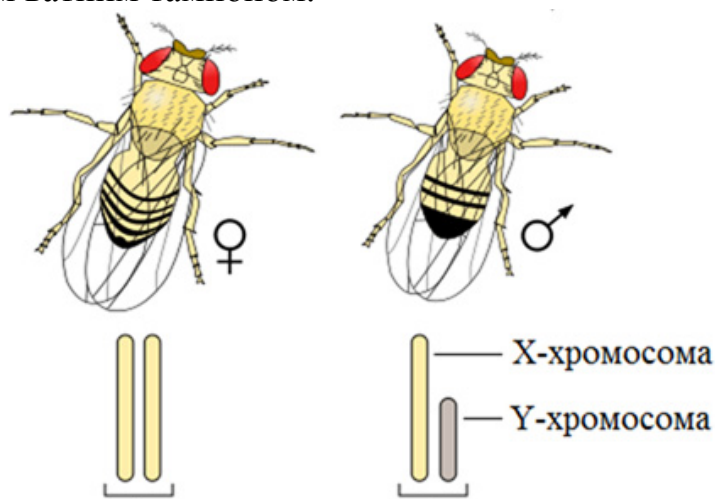


Рис. 5.2. Самка і самець дрозофіли

Після знерухомлення мух, їх треба висипати з морилки на фільтр. Не слід давати багато ефіру, бо від цього мухи швидко гинуть. Мертвих мух можна розпізнавати по розчепіrenих догори та вбоки крилах і витягнутих лапках. Мух слід брати пінцетом тільки за крильця або за ніжки, якщо вони безкрилі. Якщо під час переглядання мухи прокидаються, треба поруч з ними покласти ватку, змочену краплею ефіру, чи капнути краплину ефіру на фільтр, можна використовувати чашки Петрі.

4. Відокремлення самців від самок

Стать дрозофіли можна визначити неозброєним оком, або за допомогою лупи. Обережно загостреним кінцем олівця мух потрібно повернути на спинку. Самець менший за самку, кінчик черевця у нього темного забарвлення і заокруглений. Самка більших розмірів, з черевцем, що

звужується і закінчується яйцекладом, на якому помітно п'ять поперечних смужечок (рис. 5.2).

Завдання

Завдання 1. Проведіть постановку дослідів на моногібридне (I), дигібридне II схрещування та зчеплене успадкування.

У дослідженнях використовують лінійних мух. Для кожного дослід у пробірку з поживним середовищем поміщаємо по дві віргійні самки і два самця.

I. Моногібридне схрещування. Відберіть віргійних самок дрозофіл з нормальними крилами і схрестіть з самцями, що мають короткі (зачаткові) крила.

II. Дигібридне схрещування. Відберіть віргійних самок дрозофіл з сірим тілом і червоними очима і схрестіть з самцями з чорним тілом і темно- червоними очима.

III. Зчеплене успадкування. Кросинговер. Відберіть віргійних самок дрозофіл з сірим тілом і довгими крилами і схрестіть з самцями з чорним тілом і зачатковими крилами.

Заповніть протоколи для кожного із схрещувань у робочий зошит за наступною схемою: № група студента, факультет, прізвище, ім'я студента, дата постановки дослідів.

Запишіть висновки по проведених дослідів у робочий зошит.

Лабораторна робота 5.2. Гібридологічний аналіз

Мета заняття: Ознайомлення з принципами гібридологічного аналізу та засвоєння понять: домінування, рецесивність, алельність, генотип, фенотип.

Матеріали та обладнання: Схеми основних видів схрещувань гібридологічного аналізу: аналізуючого, реципрокного, зворотнього.

Методичні вказівки до роботи: Розгляньте принципи гібридологічного аналізу. Ознайомтесь із загальноприйнятою символікою, яка застосовується при аналізі та з основними видами схрещувань: аналізуючим, реципрокним, зворотним. Зобразіть схеми схрещувань, розв'яжіть задачі на різні види схрещувань.

Ознака – певна якість організму, за якою одна його частина відрізняється від іншої (або одна особина відрізняється від іншої). Ознаки можна поділити на якісні та кількісні. Якісні ознаки на відміну від кількісних не піддаються вимірюванню чи підрахунку. Ці ознаки контрастні за проявом і дають якісну характеристику особині.

Центральна тема генетики – **гібридологічний аналіз** – система схрещувань і аналізу потомків. Схрещування – це сполучення двох спадково різних статевих клітин при заплідненні. Потомків, яких отримують від схрещування двох генетично різних особин, називають

гібридами і позначають буквою F з цифровим індексом, який відповідає порядковому номеру гібридного покоління. Схрещування буває моно-, ди- або полігібридним залежно від кількості пар альтернативних спадкових ознак, за якими відрізняються батьківські форми.

Розрізняють кілька типів схрещувань: аналізуюче, зворотне (беккрос), реципрокне тощо.

Для проведення схрещувань відбирають тварин, що мають контрастні ознаки, (наприклад, білий і сірий колір, наявність плавців і їх відсутність у риби, рогатість і комолість у великої рогатої худоби), які проявляються протягом декількох поколінь. В таких випадках говорять про належність тварин до певних **генетичних ліній**. Ознака може контролюватися, як одним так і декількома генами (полігенно). Ознаки, що визначаються одним геном називають **фенами**.

Гени, що мають декілька форм називають поліморфними. Різні стани одного і того ж гену отримали назву **алелів**. Алелі займають однакові локуси на гомологічних хромосомах і відрізняються за послідовністю нуклеотидів.

Батьківські організми, взяті до схрещування, позначають буквою P (від латинського Parento – батьки). Гібридне покоління позначають буквою F (від латинського Filii – діти) з цифровим індексом, який відповідає порядковому номеру гібридного покоління. Домінуючу ознаку Мендель запропонував позначати великою літерою, а рецесивну – тією ж буквою, але малою. Константні форми AA і aa, які не дають розщеплення в наступних поколіннях, У. Бетсон в 1902 році запропонував назвати **гомозиготними**, а форми Aa, що дають розщеплення, – **гетерозиготними**. Гомозиготи формують лише один тип гамет, гетерозиготи – два. Лінійні організми у переважній більшості є гомозиготами. Гібриди несуть різні алелі гена. Кількість алелів одного гена у певного організму визначається кількістю гомологічних хромосом. В разі диплоїдного хромосомного набору, якщо гени розташовані в аутосомах, фенотип формують два алеля, у триплоїдів – три і т.д. Ссавці, птиці, більшість видів риб є організмами диплоїдними. Якщо наявний лише один алель гена (у випадку розміщення гена в статевій хромосомі гетерогаметної статі, або втрати алеля внаслідок мутації), говорять про **гемізіготний** стан гена.

Схрещування позначають знаком множення – X. В схемах на першому місці прийнято ставити генотип жіночої статі. Стать позначають наступними символами: жіноча – ♀ (дзеркало Венери), чоловіча – ♂ (щит та спис Марса).

Розрізняють три типи взаємодії між алельними генами: повне домінування, проміжне успадкування, кодомінування. За **повного домінування** у гетерозигот проявляється лише одна ознака – домінантна.

Проміжне успадкування (неповне домінування) характеризується тим, що у гетерозигот проявляється ознака, проміжна між домінантною і рецесивною. Прикладом проміжного успадкування є золотисте забарв-

лення райдужної форелі. GG золотисте забарвлення, Gg – колір "паломіно".

Кодомінування – тип взаємодії між алельними генами, коли обидва алеля дають рівноцінний внесок в формування фенотипу. За кодомінування проявляються обидві батьківські ознаки. Кодомінування звичайно виявляється на електрофореграмах білків. У людей прикладом кодомінування може бути IV група крові (AB) коли присутні обидва антигени (iA, iB).

Гібридологічний аналіз включає аналізуюче, реципрокне, і зворотне, або беккрос, схрещування. **Аналізуюче схрещування** – це схрещування особини, що має домінантний фенотип, але не відомо який генотип (гомозиготний чи гетерозиготний) із особиною, що має рецесивний фенотип за тією ж ознакою. Оскільки рецесивний фенотип передбачає рецесивний гомозиготний генотип, за наявності чи відсутності розщеплення у потомстві, роблять висновок про генотип батьківської особини із домінантним фенотипом. Якщо розщеплення відбувається, батьківська особина є гетерозиготою, якщо ні – гомозиготою (рис. 5.4).

Реципрокне – це схрещування, коли в одному випадку материнська особина має домінантну ознаку, батьківська – рецесивну, а в іншому, навпаки, материнська – рецесивну, а батьківська – домінантну:

Зворотне схрещування (беккрос) – це схрещування гібридів першого покоління (F_1) з однією з батьківських форм або аналогічною їй за генотипом формою. Якщо батьківська форма гомозиготна домінантна, то потомство за фенотипом буде однорідним, а якщо гомозиготна рецесивна, то відбудеться розщеплення.

Зворотне схрещування використовується для визначення генотипу особин, як і при звичайному аналізуючому схрещуванні, а також для подолання стерильності віддалених гібридів.

Завдання

Завдання 1. Поясніть суть термінів: фенотип, генотип, домінантна ознака, рецесивна ознака, алельність, гібридологічний аналіз, аналізуюче схрещування, зворотне схрещування, реципрокне схрещування.

Завдання 2. Дайте пояснення умовним позначенням які використовують при написанні схем схрещування.

Завдання 3. Зобразіть схему аналізуючого схрещування.

Завдання 4. Зобразіть схему зворотного схрещування.

Завдання 5. Зобразіть схему реципрокного схрещування.

Приклади розв'язування задач

При розв'язуванні задач на моногібридне схрещування необхідно пам'ятати, що генотип особини з рецесивними ознаками можна визначити одразу, оскільки він проявляється в гомозиготному стані. Фенотиповий прояв домінантних ознак можливий як у гомозиготному, так і в

гетерозиготному стані. При неповному домінуванні гетерозиготи мають власний фенотип; у цьому випадку при моногібридному схрещуванні розщеплення за фенотипом і генотипом співпадають і становлять 1:2:1. У разі плейотропної (множинної) дії гена розщеплення за фенотипом буде не 3:1, а 2:1.

Розв'язування задач містить:

1. Скорочений запис умови за допомогою генетичної символіки.
2. Аргументоване введення генів та визначення на їх основі фенотипів.
3. Відповідь на всі поставлені запитання.

Задача 1. При схрещуванні лінії жовтих мишей між собою завжди спостерігається розщеплення 2:1 (дві жовті – одна звичайна). Поясніть результат схрещування. Як успадковується ознака "жовте забарвлення"? Якого розщеплення слід очікувати при схрещуванні жовтих мишей з сірими звичайними?

Скорочений запис умови задачі.

Миші. Успадкування забарвлення.

P жовте забарвлення x жовте забарвлення

F₁ жовте забарвлення : сірі (2:1)

Розв'язування

1. Розщеплення гібридів в першому поколінні свідчить про те, що особини гетерозиготні.
2. Схрещування двох гетерозигот дає розщеплення 2:1 внаслідок втрат гомозигот (AA).
3. Миші жовтого забарвлення гетеризоготні за мутантним геном A (Aa), гомозиготи (AA) не життєздатні.
4. При схрещуванні жовтих мишей з сірими мишами буде спостерігатися розщеплення 1:1, оскільки гетерозиготні жовті миші дають два типи гамет, а сірі – рецесивні гомозиготи і дають один тип гамет.

a – сірий колір

Aa – жовте забарвлення

AA – нежиттєздатні

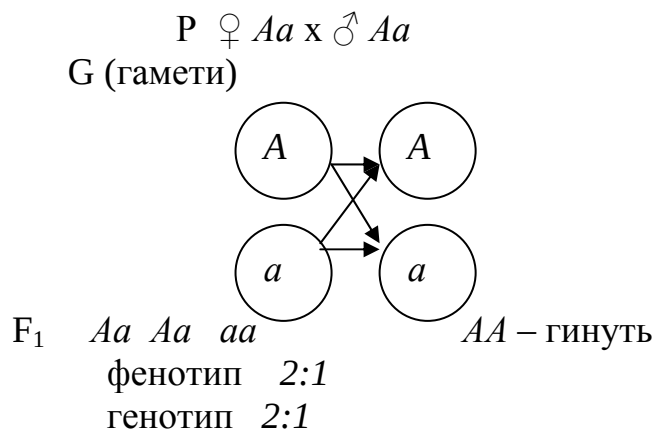


Рис. 5.3. Схема моногібридного схрещування. Скорочений запис та хід розв'язування задачі

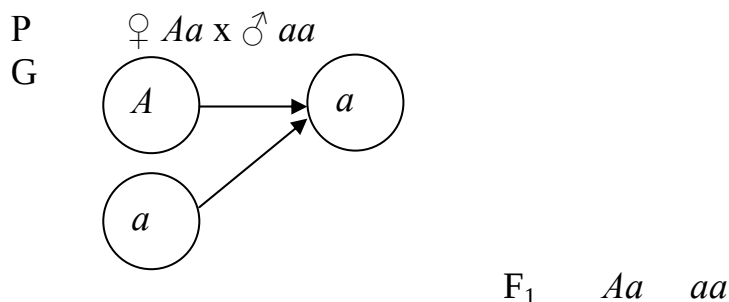


Рис. 5.4. Схема аналізуючого схрещування

фенотип 1 : 1

генотип 1 : 1

Відповідь. Миші жовтого кольору гетеризоготні за мутантним геном *A* (*Aa*), гомозиготи (*AA*) нежиттєздатні. Ознака жовте забарвлення – домінантна. Схрещування двох гетерозигот дає розщеплення 2:1 внаслідок втрат гомозигот (*AA*). При схрещуванні жовтих мишей з сірими буде спостерігатися розщеплення за фенотипом – 1:1, за генотипом – 1:1.

Задачі для самостійного розв’язування

- 5.1.1. *У великої рогатої худоби ген чорного забарвлення домінує над геном рудого забарвлення. а) Яких нащадків слід очікувати від схрещування гетерозиготних особин великої рогатої худоби? б) Які телята народяться від рудого плідника та чорної корови? Розгляньте два варіанти генотипу самки – гомозиготний та гетерозиготний.
- 5.1.2. *У великої рогатої худоби ген комолості домінує над геном рогатості. Комола корова після схрещування з рогатим бугаєм народила двійню: одне теля було комоле, а друге – з рогами. Визначте генотипи батьків і нащадків.
- 5.1.3. *Веснянки на обличчі людини – ознака спадковості. В родинях, де обоє батьків мають веснянки, а також у родинях, де один із батьків з веснянками, а інший – ні, народжуються діти як із веснянками, так і без них. У родинях, де батьки без веснянок на обличчі, у дітей їх також немає. Яка ознака виступає домінантною, а яка рецесивною?
- 5.1.4. *У кролів чорний колір хутра – домінантна ознака, біле забарвлення хутра – рецесивна ознака. Чи можуть білі або чорні кролі бути гетерозиготними за геном забарвлення хутра?
- 5.1.5. *На фермі, що розводить норок, є самки з коричневим хутром і самці з платиновим хутром. Якими будуть їх нащадки в першому та другому поколіннях за генотипом і фенотипом, якщо ген платинового забарвлення хутра – рецесивний?

- 5.1.6. **При схрещуванні коричневої норки з сірою – потомство коричневе. В F_2 одержано 47 коричневих і 15 сірих. Яка ознака домінує? Скільки буде гомозигот серед 47 коричневих і 15 сірих? Як це визначити?
- 5.1.7. **При схрещуванні рябих кролів із суцільно забарвленими – у потомстві тільки рябі кроленята. В F_2 – 23 рябих кроленят і 8 суцільно забарвлених. Яка ознака домінує? Скільки кроленят з 23 рябих гомозиготні?
- 5.1.8. **У собак чорний колір вовни домінує над коричневим. Чорну самку декілька разів схрещували з коричневим самцем. Всього отримали 17 чорних і 15 коричневих цуценят. Визначити генотипи батьків на нащадків. Напишіть схему схрещування.
- 5.1.9. **У кролів хутро нормальної довжини домінантна, а короткої – рецесивна ознаки. У кролиці з коротким хутром народились 7 кроленят – 4 короткововнових і 3 нормальнововнових. Визначити генотип і фенотип батька.
- 5.1.10. **У курей трояндоподібний гребінь визначається геном R , листоподібний – r . Півень з трояндоподібним гребенем схрещений з двома курками з трояндоподібним гребенем. Перша дала 14 курчат, усі вони з трояндоподібним гребенем, друга – 9 курчат, з яких 7 – з трояндоподібним і 2 – з листоподібним гребенем. Які генотипи усіх трьох батьків?
- 5.1.11. ** При схрещуванні горностаєвих півня і курки одержано 46 курчат. З них 10 білих, 12 чорних і 24 горностаєвих. Як успадковується горностаєве забарвлення? Яким схрещуванням можна перевірити цю гіпотезу? Яких треба брати батьків, щоб одержати тільки горностаєвих курчат?
- 5.1.12. **У великої рогатої худоби генотип визначають алелі RR червона масть, rr – білу, Rr – чалу. Є чалий бугай, а корови – усіх трьох кольорів. Яка ймовірність появи чалого теляти у кожному з трьох можливих схрещувань?
- 5.1.13. **Чоловік з полідактилією (зайві пальці) одружується з жінкою з нормальними руками. Вони мають 5 дітей, усі з полідактилією. Один з синів одружується з нормальною жінкою. Яка ймовірність народження у них дітей з полідактилією?
- 5.1.14. **У живий куточок принесли двох чорних морських свинок, вважаючи їх чистопородними. Але в наступному поколінні з'явилися коричневі свинки. Встановіть генотип цих свинок, якщо відомо, що чорне забарвлення домінує над коричневим.
- 5.1.15. ** Від схрещування білих курей з сірими усі нащадки виявилися сірими. В результаті другого схрещування цих сірих нащадків з

білими отримали 101 білу і 104 сірих курки. Визначити генотипи батьків та нащадків. Напишіть схеми схрещувань.

- 5.1.16. **Хутро платинової норки дорожче, ніж хутро стандартної – коричневої. Як необхідно вести схрещування, щоб від стандартної самки та платинового самця в найкоротший термін одержати максимальну кількість нащадків із платиновим забарвленням хутра, якщо ген платинового забарвлення – рецесивний?
- 5.1.17. **Руде волосся – рецесивна ознака, інший колір волосся – домінантна. При яких генотипах батьків імовірність народження дитини з рудим волоссям становитиме 50%?
- 5.1.18. **Блакитноокий чоловік одружився з жінкою з карими очима. В них народилося двоє дітей: одна з карими, а друга з блакитними очима. Чи можна завдяки цим даним встановити, яка ознака є домінантною, а яка рецесивною?
- 5.1.19. **У людини полідактилія домінує над нормальною будовою кисті. Гомозиготи за геном полідактилії гинуть при народженні через численні аномалії скелета. Який прогноз щодо потомства можна зробити для подружжя, якщо і чоловік, і жінка, будучи далекими родичами, є багатопалими?
- 5.1.20. **Синдактилія успадковується як домінантна аутосомна ознака. Яка імовірність народження дітей зі зрослими пальцями у родині, де один з батьків гетерозиготний за цією ознакою, а інший має нормальну будову кисті?
- 5.1.21. ***Ген, що викликає захворювання нейробластома у людей, має домінантно-аутосомний тип успадкування. Це захворювання виліковується у 40 % хворих. Гомозиготи за цим геном вмирають у ранньому віці. Чоловік у дитинстві хворів на нейробластоми і вилікувався. Його дружина ніколи не хворіла. Перша дитина здорова. Яка імовірність народження другої здорової дитини?
- 5.1.22. ***Серпоподібноклітинна анемія успадковується як рецесивна ознака. Гомозиготні індивідууми рано помирають, гетерозиготні життєздатні й мають особливу форму гемоглобіну. Малярійний плазмодій не здатний житися цим гемоглобіном, тому гетерозиготи не хворіють на малярію. Яка ймовірність народження дітей, стійких до малярії, у родині, де батьки гетерозиготні?
- 5.1.23. ***Кохінурові норки (світле забарвлення з чорним хрестом на спині) народжуються при схрещуванні білих норок з темними. Білі норки при схрещенні "в собі" дають лише білих нащадків, а темні – темних. Визначте: а) які нащадки народяться при схрещенні кохінурових норок між собою та з білими тваринами; б) які геноти і феноти властиві батьківським організмам, якщо від їх схрещу-

вання народилися 75 білих, 150 кохінурових та 78 чорних нащадків?

- 5.1.24. ***При схрещенні сірих каракульських овець однієї з порід відбувається розщеплення 3 (сірі) :1 (чорна). При переході на грубі корми одна з сірих овець гине. Схрещення особин, що залишилися живими, також призводить до аналогічного розщеплення. Поясніть отримані результати. Який тип успадкування ми спостерігаємо? Запропонуйте найбільш доцільну схему схрещування для того, щоб уникнути загибелі тварин.
- 5.1.25. ***Після схрещування між собою чистопородних білих курей потомство виявляється білим, а чорних – чорним. Потомство від схрещування білих і чорних курей виявляється строкатим. Яке забарвлення матимуть потомки білого півня і строкатої курки? Потомки двох строкатих особин?

Лабораторна робота 5.4.

Тема: Закономірності успадкування якісних ознак при дигібридному та полігібридному схрещуваннях

Мета заняття: Вивчення закономірностей успадкування ознак, розщеплення за гено – та фенотипами при ди – і полі гібридному схрещуваннях.

Матеріал і обладнання: Схеми дигібридного та полігібридного схрещувань.

Методичні вказівки до роботи: Ознайомтесь із закономірностями успадкування при дигібридному схрещуванні. Зобразіть схеми дигібридного схрещування. Розв'яжіть задачі на закономірності успадкування ознак при дигібридному схрещуванні. Ознайомтесь із закономірностями успадкування ознак при полігібридному схрещуванні. Зобразіть схеми полігібридного схрещування. Розв'яжіть задачі на закономірності успадкування при полігібридному схрещуванні.

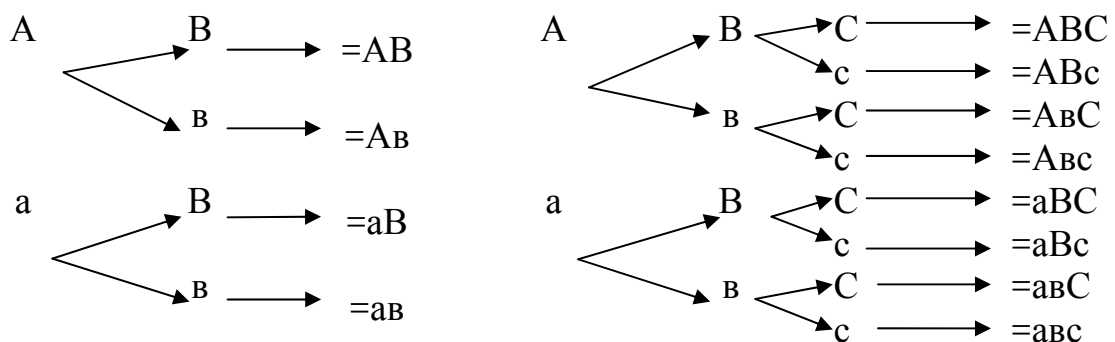


Рис. 5.5. Дихотомічний спосіб визначення гамет при дигібридному та тригібридному схрещуваннях

Гуго де Фріз у 1900 році запропонував дигібридами називати організми, отримані від схрещування особин, що розрізняються одночасно за двома парами альтернативних ознак; якщо три пари – тригібридами, більше – полігібридами.

Тепер можна записати схему схрещування дигетерозиготних батьків і проаналізувати нащадків за фенотипом і генотипом.

Отже, дигетерозиготи формують 4 типи гамет: ***AaBb*** *AB, Ab, aB, ab*, тому що гени знаходяться в різних хромосомах і успадковуються незалежно з рівною імовірністю для кожного алеля. Умовне позначення генотипів при розв'язанні задач на дигібридне схрещування пишуть так *AaBb* або $\frac{A}{a} \frac{B}{b}$. Останній варіант запису підкреслює знаходження генів у різних хромосомах.

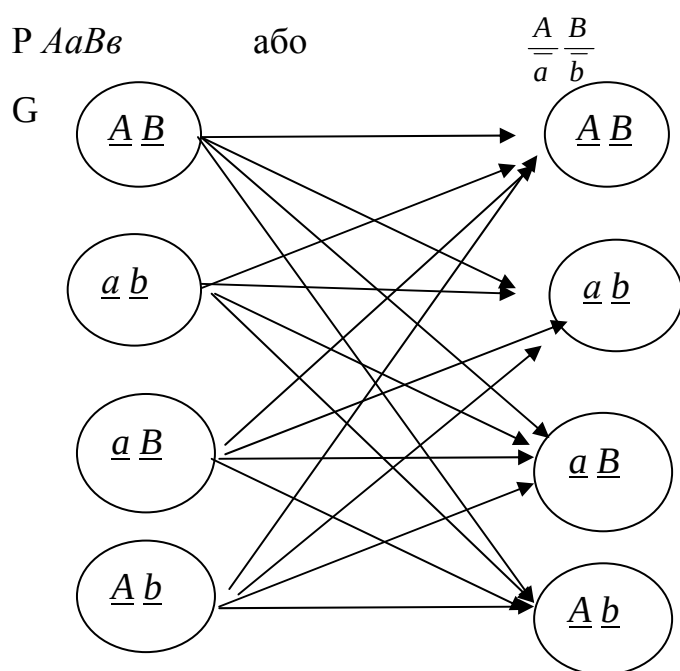


Рис. 5.6. Схема схрещування та утворення гамет (дигібридне схрещування)

При написанні схеми схрещування дигетерозигот краще користуватись сіткою (решіткою) Пеннетта, яка дає змогу швидко і безпомилково дістати 16 комбінацій гамет у майбутніх нащадків. Для цього одні гамети розміщують горизонтально, а інші вертикально у решітці. Гамети, які розташовані горизонтально у своєму стовпчику, будуть чисельниками, а гамети, що розташовані вертикально в своєму ряді, – знаменниками:

♀ \ ♂	<i>AB</i>	<i>Ab</i>	<i>aB</i>	<i>ab</i>
<i>AB</i>	<i>AABB</i>	<i>AABb</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>
<i>Ab</i>	<i>AABb</i>	<i>AAbb</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>
<i>aB</i>	<i>AaBB</i>	<i>AaBb</i>	<i>aaBB</i>	<i>aaBb</i>
<i>ab</i>	<i>AaBb</i>	<i>Aabb</i>	<i>aaBb</i>	<i>aabb</i>

Рис. 5.7. Розв’язування задачі на дигібридне схрещування за допомогою решітки Пеннетта (R. Pennett)

Третій закон Менделя або закон незалежного комбінування свідчить про те, що розщеплення в двох парах генів відбувається незалежно один від іншого. Внаслідок цього гетерозигота за двома парами генів утворює чотири сорти гамет у рівних кількостях. При схрещуванні двох дигетерозигот спостерігається розщеплення за фенотипом: 9:3:3:1, а за генотипом: 1:2:1:2:4:2:1:2:1.

Для кожної пари ознак розщеплення відповідає 3:1. Очевидно, що в дигібридному схрещуванні кожна пара ознак при розщепленні в потомстві поводить себе так само, як за моногібридного схрещування, тобто незалежно від другої пари ознак.

За полігібридного схрещування відбувається розщеплення за формулою: $(3+1)^n = 3^n + n \times 3^{n-1} + \dots + n \times 2^{n(n-1)} + n \times 3^{n-2} \dots + \dots + 1$

де: n – кількість ознак неалельних генів.

Аналіз полігібридних схрещувань відбувається так само, як і дигібридних, однак з кожним збільшенням кількості ознак зростає кількість комбінацій гамет.

Якщо у дигібрида утворюється 16 комбінацій (4×4), у тригібрида їх вже 64 (8×8), а у тетрагібрида – 256.

Класичне розщеплення 9:3:3:1 за фенотипом в дигібридному схрещуванні спостерігається не завжди. Зокрема, за неповного домінування, яке призводить до серйозних змін у частотах різних фенотипових класів.

Загальні закономірності, що стосуються визначення кількості фенотипів при будь-яких схрещуваннях (моно-, ди-, три- і полігібридному), полягають у тому, що кількість фенотипів і сортів гамет буде відповідати формулі 2^n , де: 2 – кількість фенотипів у другому поколінні при моногібридному схрещуванні (3:1), n – порядок схрещування (1 – моногібридне, 2 – дигібридне, 3 – тригібридне і т. д.). Кількість генотипів визначають за формулою 3^n , де: 3 – кількість генотипів у другому поколінні при моногібридному схрещуванні (1:2:1); n – порядок схрещування.

Контрольні запитання

1. Що таке дигібридне, полігібридне схрещування?
2. Поясніть суть закону чистоти гамет.
3. Опишіть третій закон Менделя.

Завдання

Завдання 1. Поясніть суть наступних понять: дигібридне схрещування, дигетерозигота, полігібридне схрещування.

Завдання 2. Поясніть суть третього закону Менделя.

Завдання 3. Поясніть суть закону чистоти гамет.

Завдання 4. Зобразіть схему дихотомічного способу визначення сортів гамет:

- У дигетерозигот $Aa Bb$
- У тригетерозигот $Aa Bb Cc$

Індивідуальні завдання

Завдання 1. Користуючись умовою вибраною з Додатку 15 виконайте індивідуальне завдання на дигібридне схрещування. Запишіть схему схрещування батьків, які різняться за двома незчепленими генами, проаналізуйте нащадків F_1 , F_2 за фенотипом і генотипом:

При написанні схеми схрещування дигетерозигот скористайтесь решіткою Пеннетта, яка дає змогу швидко і безпомилково дістати 16 комбінацій гамет майбутніх нащадків.

Зробіть висновки про розщеплення при дигібридному схрещуванні.

Завдання 2. Користуючись умовою вибраною з Додатку 15 виконайте індивідуальне завдання на тригібридне схрещування. Запишіть схему схрещування батьків, які різняться за трьома незчепленими генами, проаналізуйте нащадків F_1 , F_2 за фенотипом і генотипом:

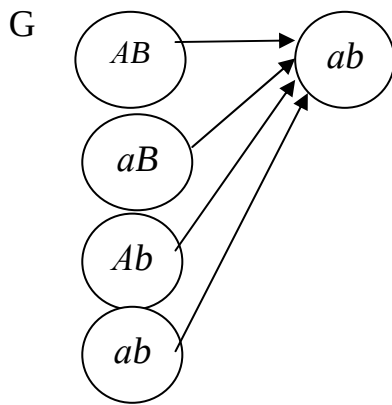
Зробіть висновки про розщеплення при тригібридному схрещуванні.

Приклади розв'язування задач

При розв'язуванні задач на дигібридне схрещування необхідно пам'ятати, що алельні пари генів розміщуються в різних парах гомологічних хромосом, наприклад $\frac{A}{a} \frac{B}{b}$. Внаслідок редукції кількості хромосом під час гаметогенезу, у гамету від кожної пари гомологічних хромосом потрапляє лише одна. При цьому можуть виникати різні типи гамет (з різними комбінаціями хромосом), оскільки розходження хромосом кожної гомологічної пари в *анафазі* першого мейозу незалежне.

Задача 1. У великої рогатої худоби чорна масть (A) домінує над білою (a), відсутність рогів (комолість) (B) над рогатістю (b). Визначте зовнішній вигляд потомства від таких схрещувань: $AaBb \times aabb$, $AaBB \times aaBb$, $AAbb \times aaBB$.

1. Р ♀ $AaBb \times \text{♂ } aabb$.

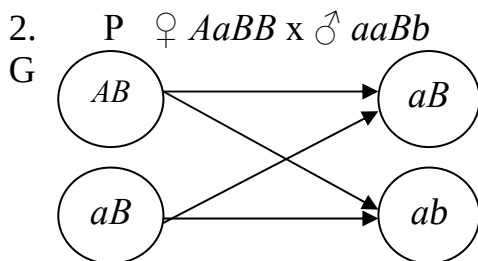


F_1 $AaBb$, $aaBb$, $Aabb$, $aabb$

Рис. 5.8. Схема схрещування, утворення гамет та розщеплення за фено- та генотипом у потомстві

Дигетерозиготна материнська особина дає чотири типи гамет: AB , Ab , aB , ab .

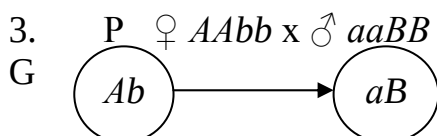
Гомозиготна батьківська особина утворює лише один тип гамет – ab . Таким чином, у першому поколінні виникнуть генотипи: $AaBb$, $aaBb$, $Aabb$, $aabb$ з такими фенотипами відповідно: чорна комола тварина, біла комола, чорна рогата, біла рогата.



F_1 $AaBB$, $AaBb$, $aaBB$, $aaBb$

Рис. 5.9. Схема схрещування, утворення гамет та розщеплення нащадків за генотипом і фенотипом

Оскільки батьки гетерозиготні за однією з двох пар генів, то кожний з них утворює по 2 типи гамет. Материнський організм – AB , aB , а батьківський – aB , ab . Таким чином, в F_1 одержимо $AaBB$, $AaBb$, $aaBB$, $aaBb$ (чорні без рогів і білі без рогів у співвідношенні 1:1).



F_1 $AaBb$

Рис. 5.10. Схема схрещування особин гомозиготних за обома парами генів, утворення гамет та розщеплення їх нащадків за генотипом і фенотипом

Батьки гомозиготні за двома парами генів, таким чином, кожний з них утворює лише один тип гамет: материнська особина – Ab , а батьківська – aB . Тому в першому поколінні буде спостерігатися одноманітність гібридів, тобто вони матимуть генотип $AaBb$ і будуть чорні комоли.

Задачі для самостійного розв'язування

- 5.2.1. *У людини нормальна пігментація шкіри (C) домінує над альбінізмом (c), наявність ластовиння (P) над його відсутністю (p). Визначте фенотипи людей із таким генотипами: $CsPp$, $ccPP$, $CsPp$, $ccpp$, $ccPp$.
- 5.2.2. *У великої рогатої худоби алель шутості (комолості) домінує над алелем рогатості, алель чорного кольору – над алелем червоного. Схрестили гетерозиготного за обома генами бугая з такою ж коровою. Яка ймовірність народження безрогих червоних телят?
- 5.2.3. *У кролів чорне забарвлення, кошлате хутро – домінантні ознаки; біле забарвлення, гладеньке хутро – рецесивні ознаки. У кролика біле гладеньке хутро. Скільки і яких генотипів може бути в кролика, білого з гладким хутром?
- 5.2.4. *У людини карі очі (B) домінують над блакитними (b), а темне забарвлення волосся (P) – над світлим (p). Блакитноокий брюнет, батько якого був блондином, одружився з блондинкою з карими очима, в якій всі члени родини в кількох поколіннях мали карі очі. Яких наслідків у потомстві треба чекати від цього шлюбу?
- 5.2.5. *У курей ноги з пір'ям домінують над голими, трояндоподібний гребінь – над простим, біле пір'я – над забарвленим. Курку з пір'ям на ногах, трояндоподібним гребенем і білим пір'ям схрещували з півнем, у якого були голі ноги, простий гребінь та забарвлене пір'я. Визначте фенотипи потомства, якщо за всіма трьома генами курка гетерозиготна, а півень гомозиготний.
- 5.2.6. **У овець сіре забарвлення вовни домінує над чорним, а довговухість неповністю домінує над безвухістю. Від схрещування сірих коротковухих овець отримали 112 ягнят, серед яких було 7 чорних безвухих. Скільки отримали сірих коротковухих ягнят?
- 5.2.7. **Темне волосся – домінантна ознака, світле – рецесивна. Кучеряве волосся не повністю домінує над прямим – у гетерозигот хвилясте волосся. Темноволоса жінка з кучерявим волоссям одружилася з чоловіком із темним гладеньким волоссям. Подружжя гетерозиготне за геном кольору волосся. Яке волосся може бути у дітей?

- 5.2.8. **Карі очі – домінантна ознака, блакитні – рецесивна. Темноволоса жінка з карими очима одружилася зі світловолосим чоловіком із карими очима. Жінка гетерозиготна за геном кольору волосся, чоловік – за геном кольору очей. Які очі можливі у дітей?
- 5.2.9. **З якою за фенотипом коровою потрібно схрестити комолого білоголового бугая, щоб дізнатися, чи гомозиготний він? (Біла голова, комолість – домінантні ознаки; суцільне забарвлення шерсті, наявність рогів – рецесивні ознаки).
- 5.2.10. **Звіроферма придбала на плем'я тільки одну пару чорних гладкошерстих кролів (самця та самку), вважаючи, що вони чистопородні. Але в поколінні F_2 , (тобто серед їх онуків) несподівано почали з'являтися білі гладенькі особини, що і свідчить про небажане розщеплення потомства (потомство тримали поруч із батьками.) Визначте: а) Чому виникло таке розщеплення не в поколінні F_1 , а в поколінні F_2 ? б) Як можна дізнатися, якого з придбаних кроликів треба вибракувати як непридатного для отримання однорідного, тільки чорного потомства? в) який генотип в обох батьків, дітей, онуків?
- 5.2.11. **У курей оперення ніг (F) домінує над голими ногами (f), а горохоподібний гребінь (P) – над простим (p). Двох півнів А та В схрестили з курками С та D. Уся птиця мала горохоподібні гребені та оперені ноги. Від схрещування півня А з двома курками потомство було тільки з опереними ногами та горохоподібним гребенем. Від півня В і курки С було оперене та голоноге потомство, а потомство від півня В і курки D мало розщеплення тільки за формою гребеня. Якими є генотипи усіх чотирьох особин?
- 5.2.12. **Причинами уродженої сліпоти можуть бути аномалії кришталика та рогівки ока. Ці аномалії передаються як рецесивні ознаки.
- а) яка ймовірність народження сліпої дитини в сім'ї, в якій батько сліпий внаслідок аномалії кришталика, а мати – внаслідок аномалії рогівки, за другим геном вони нормальні та гомозиготні?
- б) яка вірогідність народження сліпої дитини в сім'ї, де батько та мати здорові, але гетерозиготні за генами аномалії кришталика та рогівки?
- 5.2.13. **У кролика звичайна вовна домінує над довгою ангорською вовною, стоячі вуха – над клаповухістю. При схрещуванні кроля зі звичайною вовною та стоячими вухами з ангорським клаповухим кролем у потомстві отримали 25% клаповухих кроликів із звичайною вовною, 25% з ангорською вовною та стоячими вухами,

25% клаповуких кролів із ангорською вовною та 25% зі звичайною вовною та стоячими вухами. Визначте генотипи батьківських форм.

- 5.2.14. **У курей ноги з оперенням домінують над голими, трояндоподібний гребінь – над простим, біле оперення – над забарвленням. Курку з опереними ногами, трояндоподібним гребенем та білим пір'ям схрестили з півнем, у якого були голі ноги простий гребінь, забарвлене пір'я. Одне з курчат, отримане від цього схрещування, мало всі ознаки півня. Визначте генотип курки.
- 5.2.15. **Частина людей відчуває смак фенілтіокарбаміду як гіркий; частина людей цього смаку не відчуває. Ознака відчуття смаку домінує. В сім'ї, де батько й мати були блакитноокі та відчували смак фенілтіокарбаміду, народилася дитина з блакитними очима, яка не відчувала смаку фенілтіокарбаміду. Визначте можливі генотипи цих особин.
- 5.2.16. **Курка й півень чорні і чубаті. Від них одержано 13 курчат: 7 чорних чубатих, 3 бурих чубатих, 2 чорних без чуба й 1 бурий без чуба. Які генотипи курки й півня?
- 5.2.17. **Якщо батько глухонімих (рецесивна ознака) з білим пасмом у волоссі (домінантна ознака), мати здорова й не має білого пасма, а дитина народилася глухонімою з білим пасмом, то від кого з батьків вона успадкувала ці ознаки?
- 5.2.18. **Самця морської свинки, який має довгу чорну вовну, схрестили з самкою, вовна якої коротка чорна. Отримано 15 свинок із короткою чорною вовною, 13 із довгою чорною, 4 із короткою білою, 5 із довгою білою. Визначте генотипи батьків.
- 5.2.19. **У курей чорне забарвлення пір'я визначається геном Е, буре – е, наявність чубчика – С, відсутність – с. Бурого чубатого півня схрещено з чорною куркою без чубчика. В потомстві половина курчат чорних чубатих і половина бурих чубатих. Які генотипи батьків?
- 5.2.20. **Жінка з карими очима й світлим волоссям одружується з чоловіком, який має блакитні очі й темне волосся. Відомо, що у батька дружини очі карі, у матері – блакитні і в обох світле волосся. У чоловікового батька – темне волосся й блакитні очі, а в матері – світле волосся й блакитні очі. Визначте генотипи всіх згаданих у задачі осіб. Якими можуть бути діти від цього шлюбу?
- 5.2.21. **Чоловік, хворий на анірідію (відсутність райдужної оболонки ока), у якого не спостерігається зміщення кришталика, одружується з жінкою, у якої спостерігається зміщення кришталика, але є

райдужна оболонка. Аніридія та зміщення кришталика – домінантні ознаки. У цієї пари народилося п'ятеро дітей, усі мають обидві аномалії. Визначте генотипи батьків.

- 5.2.22. **Батько страждає на головний біль (домінантна ознака), а мати здорова. У батька нормальний слух, у матері також, але вона має рецесивний алель глухоти. Яка ймовірність народження дітей з обома хворобами, якщо батько гетерозиготний за обома генами?
- 5.2.23. ***Альбінізм у людини – рецесивна ознака, таласемія – спадкове захворювання крові, обумовлене дією одного гена. У гомозиготи спричиняє найбільш важку форму захворювання – велику таласемію, смертельну в дитячому віці (ТТ). У гетерозиготи проявляється менш важка форма – мала таласемія (Тt). Дитина-альбінос хвора на малу таласемію. Які найбільш імовірні генотипи її батьків?
- 5.2.24. ***Батько блакитноокий, мати кароока; обидва резус-позитивні. У них народилося п'ятеро дітей, з яких четверо резус-позитивні, але двоє блакитноокі, двоє кароокі. Одна дитина блакитноока й резус-негативна. Визначте генотипи батьків.

Всередині нас криються потенційні творчі можливості, й ми повинні працювати щосили, щоб розкрити цей потенціал

Мартін Лютер Кінг

6. ВЗАЄМОДІЯ АЛЕЛЬНИХ ТА НЕАЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ

6.1. Взаємодія алельних генів

6.2. Взаємодія неалельних генів

6.3. Методи генетичного аналізу. Аналізуюче, зворотне та реципрокне схрещування

6.4. Фактори, які впливають на розщеплення ознак у гібридів

6.1. Взаємодія алельних генів

Правильність встановлених Г. Менделем закономірностей спадковості була підтверджена після 1900 року в багатьох дослідках з вивчення спадковості ознак у рослин і тварин. Одночасно з'ясувалося, що одержані Г. Менделем кількісні співвідношення внаслідок розщеплення в потомстві гібридів були правильними в усіх тих випадках, коли кожен ген визначав розвиток однієї ознаки. Наприклад, у гороху один ген визначає утворення гладенького насіння, інший – зморшкуватого. У наш час накопичено багато фактів, які вказують на те, що взаємозв'язки між генами й ознаками, які вони визначають, мають більш складний і різноманітний характер. Внаслідок недостатнього вивчення явищ спадковості в ранньому періоді розвитку генетики вкорінилася уява про те, що формування кожної ознаки зумовлене лише одним спадковим фактором (геном), який діє тільки на одну ознаку незалежно від інших генів. Подальші дослідження показали, що взаємодія генів і ознак досить складна. Доведено, що одна ознака в своєму розвитку може залежати від багатьох генів і, що один ген може діяти на багато ознак. На перший погляд здавалося, що ці явища суперечать законам Менделя, але завдяки цим законам їх можна пояснити. Відкриття і вивчення різних типів взаємодії генів стало другим етапом розвитку генетики.

З'ясувалося, що, *по-перше*, один і той самий ген може впливати на вияв кількох різних ознак, і, *по-друге*, відбувається взаємодія генів, коли одна й та сама спадкова ознака розвивається під впливом кількох з них. Таким чином, фенотипічний вияв більшості ознак і властивостей організму визначається в онтогенезі взаємодією багатьох генів. Це відбувається й на характері розщеплення гібридів при різних схрещуваннях, особливо якщо батьківські форми відрізняються за кількома ознаками.

Найпростішу форму взаємодії генів (домінантність – рецесивність) було відкрито Г. Менделем. Це класичний приклад алельної взаємодії генів. Відкриття *явища взаємодії генів* мало важливе значення для подальшого розвитку генетики. Стало зрозумілим, що в організмі не існує абсолютної незалежності генів один від одного, як вважав Г. Мендель. Було висунуто положення про складні зв'язки і взаємодію генів у системі генотипу, що

виявляють себе в розвитку будь-якої ознаки організму. Відомі два види взаємодії генів – *алельна й неалельна*.

Взаємодія генів має біохімічну природу і ґрунтується на взаємодії синтезованих під контролем генів білків-ферментів. Слід розуміти, що це взаємодія первинних і вторинних продуктів, які зумовлюють ту чи іншу ознаку. У цитоплазмі відбувається взаємодія між білками-ферментами, синтез яких визначається генами, або речовинами, які утворюються під впливом цих ферментів. Можливі такі типи взаємодії:

- для утворення певної ознаки необхідна взаємодія двох ферментів, синтез яких визначається двома неалельними генами;
- фермент, який синтезувався за участю одного гена, повністю пригнічує або інактивує дію ферменту, утвореного іншим неалельним геном;
- два ферменти, утворення яких контролюється двома неалельними генами, впливають на одну ознаку або на один процес так, що їхня сумісна дія зумовлює посилення прояву ознаки.

Відомо багато випадків, коли ознака або властивості детермінуються двома чи більше неалельними генами, які взаємодіють між собою.

Гени, які займають гомологічні локуси в гомологічних хромосомах, називають *алельними*. У кожного організму є лише два алельні гени. Відомі такі форми взаємодії між алельними генами: повне та неповне домінування, кодомінування і наддомінування.

Основна форма взаємодії алельних генів – ***повне домінування*** вперше було описане Г. Менделем. Його сутність полягає в тому, що в гетерозиготного організму прояв одного з алелей домінує над проявом іншого. За повного домінування розщеплення за генотипом 1:2:1 не збігається з розщепленням за фенотипом – 3:1. Успадковування ознак при повному домінуванні підпорядковується першому і другому законам Менделя.

Неповне домінування. Домінантний ген у гетерозиготному стані не завжди повністю пригнічує рецесивний ген. У деяких випадках гібрид F₁ не відтворює повністю жодної з батьківських ознак і ознака має *проміжний характер* із більшим чи меншим ухиленням до домінантного або рецесивного стану. Проте всі особини цього покоління будуть одноманітними за фенотипом.

Згодом з'ясувалося, що *неповне домінування* чи *проміжне успадковування* при схрещуванні різних організмів – явище досить поширене. Так, у ротиків (*Antirrhinum majus*) і мірабілісу (нічної красуні) (*Mizabillis jaiapa*) гібриди від схрещування червоноквіткових рослин з білоквітковими мають проміжне рожеве забарвлення. При неповному домінуванні в потомстві гібридів (F₂) розщеплення за генотипом і фенотипом збігається 1:2:1.

Відомо, що домінування може видозмінюватися під дією зовнішніх умов, статі, особливостей власне організму, а також інших спадкових факторів. Як зазначалося, неповне домінування – досить поширене явище. Воно визначене при вивченні успадковування забарвлення квіток у левової

пащі, мастей великої рогатої худоби і овець, біохімічних ознак у людини тощо. Проміжні ознаки, що виникають внаслідок неповного домінування, нерідко становлять естетичну або матеріальну цінність для людини.

Виникає запитання: чи можна вивести шляхом добору, наприклад, сорт нічної красуні з рожевим забарвленням квіток?

Очевидно, ні, тому що ця ознака розвивається тільки в гетерозигот і при схрещуванні їх між собою завжди відбувається розщеплення.

Кодомінування – у гетерозиготних організмів кожний з алельних генів викликає формування залежного від нього продукту, тобто у фенотипі виявляються продукти обох алелів. Класичним прикладом кодомінування є успадкування груп крові, зокрема система АВ0, коли еритроцити людини несуть на поверхні антигени, що контролюються обома алелями. Така форма прояву має назву кодомінування. Розщеплення за фенотипом 1:2:1. Так, ген "Р визначає утворення в еритроцитах А, тоді як ген <Р зумовлює утворення антигену В. Люди, гетерозиготні за цими генами <Р <Р, містять в еритроцитах як антиген А, так і антиген В.

Наддомінування – явище, за якого домінантний ген у гетерозиготному стані виявляється сильніше, ніж у гомозиготному. Інша назва – *гетерозис* (перевага саме гібридів першого покоління). Так, наприклад, у дрозофіли при генотипі АА – нормальна тривалість життя, Аа – подовжена тривалість життя, аа – летальні наслідки.

6.2. Взаємодія неалельних генів

У сучасній генетиці розрізняють більше 20 різних типів взаємодії генів, основними з яких є: *комплементарна, епістатична, полімерна, модифікуюча, плейотропна, летальна*.

Будь-який з цих типів може призвести до порушення менделівських закономірностей розщеплення.

Компліментарна дія генів. Компліментарна дія генів виявляється в тому випадку, якщо неалельні гени поодиночі не виявляють своєї дії, але в разі одночасної наявності в генотипі зумовлюють розвиток нової ознаки, яка відсутня в батьківських форм. При цьому ознака розвивається в результаті взаємодії двох ферментів, утворених під контролем двох неалельних генів. Крім того у II поколінні можуть змінюватися характерні для менделівського успадкування співвідношення розщеплення за генотипами. При комплементарній взаємодії відбувається розщеплення у співвідношенні: 9:3:3:1 або 9:7, або 9:3:4, або 9:6:1.

Розщеплення у співвідношенні 9:3:3:1. Наприклад, при схрещуванні курей із горохоподібним гребенем (rrPP) з півнями, що мають трояндоподібний гребінь (rrPP), у першому поколінні (F₁) все потомство має нову форму гребня – горіхоподібну (RrPp). При схрещуванні гібридів F₁ між собою серед покоління F₂ відбувається таке розщеплення: 9 горіхоподібних, 3 трояндоподібних, 3 горохоподібних і один простий гребінь.

Розщеплення 9:3:3:1 при компліментарній взаємодії генів з'являється в тому випадку, якщо домінантні алелі не мають самостійного фенотипічного вияву. Наприклад, у *Drosophila melanogaster* є рецесивна мутація *scarlet* (*st*) – яскраво-червоні очі і рецесивна мутація *brown* (*bw*) – коричневі очі. При схрещуванні мушок з яскраво-червоними очима (*stst*) і мушок з коричневими очима (*bwbw*) у першому поколінні усі мушки з ознакою дикого типу (темно-червоні очі). Те, що в F_1 з'являється ознака, відмінна від батьківських варіантів, свідчить про наявність певного типу взаємодії генів. Те, що в F_2 з'являються чотири фенотипічні класи, а не два, як при моногібридному схрещуванні, указує на дигібридне схрещування зі збереженням повного домінування обох ознак. Поява в F_1 мушок з ознакою дикого типу (червоні очі) є наслідком взаємодії домінантних алелів (*st* і *bw*⁺), а мушок з новою ознакою (білі очі) у F_2 – наслідком взаємодії рецесивних алелів одних і тих самих генів (*stst bwbw*).

Гени, перебуваючи в генотипі разом (*st*⁺ *bw*⁺), зумовлюють червоне забарвлення очей, кожний з рецесивних алелів має самостійний фенотипічний вияв (*stst* – яскраво-червоне забарвлення очей, *bwbw* – коричневе).

Розщеплення 9:3:3:1 можливе також, якщо домінантні алелі мають власний фенотипічний вияв, а рецесивні не мають.

У папужок можливе блакитне й жовте забарвлення пір'я. Блакитне й жовте оперення рецесивне щодо зеленого забарвлення й домінантне щодо білого. Від схрещування блакитних папужок із жовтими гібриди F_1 виявляються зеленими, а в F_2 з'являється нова ознака – біле забарвлення.

Отже, генетичний аналіз свідчить, що в цьому схрещуванні бере участь не одна, а дві пари алелів. Можна дійти висновку, що ген А визначає блакитне забарвлення, В – жовте, а разом (АВ) вони дають зелене забарвлення пір'я.

Рецесивні алелі обох генів визначають біле оперення, тоді генотип блакитних папужок повинен бути ААbb, жовтих – aaBB, зелених гібридів F_2 – AaBb і білих – aabb.

Біохімічним аналізом доведено, що зелене забарвлення є результатом змішування двох пігментів – блакитного й жовтого. Рецесивний алель (а) блокує синтез блакитного пігменту, унаслідок чого забарвлення пір'я виявляється жовтим. Другий рецесивний алель (b) блокує синтез жовтого пігменту, завдяки чому утворюється блакитне забарвлення. Оскільки в гібридів F_1 об'єднуються домінантні алелі цих генів, папужки виявляються зеленими. Білі птахи, які з'являються у F_2 , є результатом одночасного блокування синтезу блакитного й жовтого пігментів.

Отже, якщо кожний з двох домінантних генів виявляє самостійний фенотипічний ефект, розщеплення за фенотипом відповідає менделівському співвідношенню 9:3:3:1, тому що кожний із чотирьох класів має свій особливий фенотип.

Розщеплення у співвідношенні 9:7. Якщо ознака визначається одночасною наявністю в генотипі хоча б по одному з домінантних алелів двох неалельних генів, то класичне розщеплення в другому поколінні

видозмінюється: з'являються тільки два фенотипові класи у співвідношенні 9:7. Так, у шовковичного шовкопряда забарвлення кокона визначається наявністю в генотипі двох домінантних алелів – А і В, в усіх інших генотипів коconi білі. У результаті схрещування двох різних порід з білими коконами можна отримати гібридів із жовтими коконами.

В одному з дослідів В. Бетсона після схрещування двох форм пахучого горошку з білими квітками всі гібридні рослини F_1 мали червоні квітки. Під час самозапилення цих рослин або схрещування їх між собою у F_2 відбувалося розщеплення у співвідношенні 9 червоноквіткових: 7 білокріткових рослин. Такий результат не можна пояснити, якщо вважати, що один ген детермінує одну ознаку, як у дослідях Г. Менделя.

Правильно пояснити характер розщеплення в цьому схрещуванні можна, припустивши, що червоне забарвлення квіток пахучого горошку обумовлене спільною дією в генотипі двох компліментарних домінантних генів (А і В), кожний з яких може окремо відтворити тільки біле забарвлення квітки. За відсутності в генотипі будь-якого з них пігмент не утворюється. Співвідношення 9 червоноквіткових: 7 білокріткових є окремим випадком диібридного розщеплення, коли дві групи фенотипово не можна відрізнити, оскільки вони мають тільки по одному домінантному гену.

Розщеплення у співвідношенні 9:6:1. Розглянемо явище комплементарності під час успадкування форми плода в гарбуза. Очевидно, у цьому схрещуванні співвідношення 9:6:1 є видозміною типового для диібридного схрещування співвідношення 9:3:3:1.

Оскільки генотипи A_bb і $aaB\_$ фенотипічно однакові, вони в сумі дають 6/16 рослин зі сферичною формою плода. Дискіподібна форма плода виникає в результаті взаємодії двох домінантних генів ($A\_B\_$), а видовжена – унаслідок поєднання їх рецесивних алелів ($aabb$).

Розщеплення у співвідношенні 9:3:4. Є випадки, коли домінантні і рецесивні алелі мають самостійний фенотипічний прояв, тоді розщеплення у F_2 буде інше – 9:3:4. Наприклад, у льону (*Linum usitatissimum*) алель А визначає забарвлений вінчик, а – незабарвлений (білий), В – блакитний, b – рожевий.

Відомі випадки, коли і домінантні, і рецесивні алелі обох генів характеризуються самостійним проявом. Відповідно до цього змінюється й характер розщеплення у F_2 . Розглянемо успадковування трьох типів забарвлення хутра у кроликів: блакитного, чорного й білого. Білі кролики із червоною райдужною оболонкою очей (альбіноси) взагалі позбавлені пігменту. Унаслідок схрещування блакитних кроликів з білими всі гібриди у F_1 виявляються чорними, а в F_2 відбувається розщеплення у співвідношенні 9/16 чорних: 3/16 блакитних: 4/16 білих.

Якщо проаналізувати це схрещування спочатку на наявність і відсутність пігменту, не беручи до уваги співвідношення кольорів, то можна дійти висновку, що забарвлення домінує над альбінізмом, а в F_2 відбувається розщеплення за фенотипом на 12 забарвлених (9 + 3) і чотири

білі групи, тобто 3:1. Водночас у F_2 відбувається розщеплення за забарвленням на 9 чорних і 3 блакитні (3:1).

Отже, розщеплення в F_2 при компліментарному типі взаємодії генів визначається специфікою фенотипічного вияву домінантних і рецесивних алелів генів, що взаємодіють.

Розглядаючи приклади комплементарної дії генів, можна перекоонатися, що вона інколи зумовлює розвиток у гібридів ознак, невластивих вихідним формам, тобто новоутворень. Часто ці новоутворення є ознаками, властивими диким предкам цих видів. У диких предків домашніх тварин і культурних рослин домінантні гени компліментарної дії підтримувалися природним добором в одному генотипі. У процесі одомашнювання внаслідок схрещувань і штучного добору комплементарні гени розійшлися. Генотип AaBb розкладався селекціонерами на генотип AAbb і aaBB. Тому внаслідок схрещування іноді відбувається повернення до ознак диких предків.

Епістаз (від грецького *epistasis*- зупинка, перешкода) – неалельна взаємодія генів, коли один неалельний ген пригнічує дію іншого неалельного гена. Пригнічення можуть викликати як домінантні, так і рецесивні гени ($A > B$, $a > B$, $B > A$, $b > A$). Залежно від цього розрізняють епістаз домінантний ($A- > B-$, vv) та рецесивний ($aaB-$, vv).

Епістатичний тип взаємодії генів – це тип при якому алель одного із генів блокує дію алелів інших генів.

Гени, що пригнічують дію інших генів, називаються *супресорами* або *інгібіторами*, *епістатичними*. Гени, дія яких пригнічена, називаються *гіпостатичними*.

Наприклад, у курей породи леггорн є ген забарвлення (C). Проте в нормі він пригнічений домінантним супресором I, тому пір'яний покрив у такої птиці білий. При схрещуванні білих леггорнів (CCII) з білими курми інших порід (ccii) I покоління CcIi має біле пір'я. У II поколінні три із 16 особин виявляються кольоровими, так як ген забарвлення у них звільнився від дії супресора (замість нього присутній рецесивний алель i).

Під **домінантним епістазом** розуміють пригнічення одним домінантним геном дії іншого гена. Гени, які пригнічують дію інших генів, називаються *супресорами*, або *інгібіторами*. Гени-супресори відомі у тварин, рослин і мікроорганізмів. Звичайно вони позначаються I або C. Ген, ефект якого пригнічується, дістав назву *гіпостатичного*. Якщо ген-супресор рецесивний, то виникає *криптомерія*. Для людини таким прикладом може бути "бомбейський феномен". У цьому випадку рідкісний рецесивний алель "х" у гомозиготному стані (xx) пригнічує активність гена J^B (який визначає В (III) групу крові системи АВ0). Тому жінка з генотипом J'' – xx фенотипічно має I групу крові – 0 (I).

При епістазі відбувається розщеплення у співвідношенні: 12:3:1 або 13:3, або 9:3:4.

Розщеплення у співвідношенні 12:3:1. У гарбуза (*Cucurbita pepo*) забарвлення плоду може бути жовтим (A) і зеленим (a). Забарвлення може

пригнічуватися домінантним інгібітором (I), унаслідок чого утворюються білі плоди.

У цьому та аналогічних випадках у F_2 має місце домінантний епістаз, який може давати розщеплення за фенотипом у F_2 , а саме: 12:3:1[(9+3):3:1]. У такому разі форма, гомозиготна за обома рецесивними генами, має специфічний фенотип. Наприклад, деякі собаки білої масті внаслідок схрещування із собаками, що мають коричневу масть, дають у F_1 білих цуценят, а у F_2 відбувається розщеплення у співвідношенні 12/16 білих: 3/16 чорних: 1/16 коричневих. Якщо проаналізувати це схрещування за співвідношенням білої, чорної та коричневої масті, то можна переконатися, що відсутність забарвлення у F_2 домінує над його наявністю, а у F_2 відбувається розщеплення 12:4 або 3:1.

Розщеплення за фенотипом на 3 чорних і 1 коричневий свідчить про те, що чорне забарвлення визначається домінантним геном, а коричневе – рецесивним. Тепер позначимо інгібітор забарвлення – I, його відсутність – i, чорне забарвлення – A, коричневе – a, тоді можна легко визначити генотипи вихідних форм і гібридів.

Розщеплення у співвідношенні 13:3. Якщо рецесивний пригнічений алель має такий самий фенотипічний ефект, як і домінантний інгібітор (1-A), розщеплення у F_2 буде 13:3 (схрещування курей породи леггорн з віандонтами та успадкування забарвлення пір'я). Наприклад, у кукурудзи (*Zea mays*) забарвлення зерна може бути пурпуровим (A) і білим (a), причому пігмент може пригнічуватися домінантним інгібітором I.

У цибулі гібриди від схрещування двох форм з білою цибулиною мають білі цибулини, а у F_2 одержують розщеплення: 13 частин з білою цибулиною і 3 частини із забарвленою цибулиною. Характер розщеплення свідчить про те, що забарвлення цибулини визначається двома генами. У такому разі одна з вихідних рослин повинна мати в прихованому стані ген забарвлення, дія якого пригнічена інгібітором. Отже, у рослин цього генотипу колір цибулини визначається не особливим геном безбарвності, а геном, що пригнічує дію гена забарвлення. Позначимо алель забарвлення цибулини літерою A, білого кольору – a (це основний тип забарвлення), інгібітор забарвлення – літерою I, алель, що не пригнічує забарвлення – i.

У F_2 одержано 13/16 білих і 3/16 забарвлених цибулин. Таким чином, пригнічення дії домінантного гена забарвлення цибулини домінантним алелем іншого гена (інгібітор) зумовлює розщеплення у F_2 за фенотипом у співвідношенні 13:3.

Розщеплення 13:3 за фенотипом у разі епістазу відрізняється від розщеплення 12:3:1 тим, що в першому випадку домінантний інгібітор (I) і рецесивна алель основного гена (a) мають однаковий фенотипічний ефект, а в другому випадку ці ефекти різні.

Отже, гени-супресори звичайно не визначають самі певну реакцію розвитку даної ознаки, а лише пригнічують дію інших генів.

Розщеплення у співвідношенні 9:3:4. Під *рецесивним епістазом* розуміють такий тип взаємодії, коли рецесивний алель одного гена,

перебуваючи в гомозиготному стані, не дає можливості виявитися домінантному або рецесивному алелям іншого гена: $aa > B$ або $aa > bb$. В цьому випадку натомість розщеплення 9:3:3:1, що очікується при дигібридному схрещуванні, отримують співвідношення 9:3:4. Розглянемо для прикладу успадкування трьох типів забарвлення у мишей: агуті (рудувато-сірі), чорні і білі. Забарвлення дикого типу (агуті) залежить від наявності гена, що зумовлює розподіл пігменту вздовж волосинки. Кожна волосинка в мишей-агуті має по всій довжині кільце жовтого пігменту, а в основі і на кінці її – чорний пігмент. Такий зональний розподіл пігменту й створює забарвлення агуті, властиве диким гризунам (білка, кролик, гвінейська свинка тощо). У чорних мишей відсутній ген зонального розподілу пігменту і волосинки по всій довжині забарвлені рівномірно. Білі миші (альбіноси) позбавлені пігменту.

При схрещуванні чорних мишей ($AAbb$) з білими ($aaBB$) усі особини F_2 мають забарвлення агуті, а у F_2 9/16 усіх особин виявляються агуті ($A\_B\_$), 3/16 – чорні (A_bb) і 4/16 – білі ($aaB\_$ і $aabb$).

Ці результати можна пояснити, виходячи з припущення, що має місце рецесивний епістаз типу $aa > B$. З іншого боку, схоже розщеплення ознак можливе й при компліментарному типі взаємодії генів, тому що у F_2 з'являється нова ознака спільної дії домінантних алелів генів ($A\_B\_$). Отже, одні й ті самі співвідношення фенотипічних класів можна трактувати і як компліментарну взаємодію, і як епістатичну. Тобто на основі лише генетичного аналізу (аналізу розщеплення ознаки в кількох поколіннях) без урахування біохімії і фізіології розвитку ознаки в онтогенезі не слід робити остаточного висновку про природу взаємодії генів.

Подвійний рецесивний епістаз. Крім описаного випадку поодинокого рецесивного епістазу, існують і такі, коли рецесивний алель кожного з генів у гомозиготному стані одночасно реципрокно пригнічує дію домінантних алелів кожного з генів, тобто ($aa > bb > A$). Така взаємодія двох пригнічуючих рецесивних генів називається *подвійним рецесивним епістазом*. При цьому, якщо рецесивні алелі не мають власного фенотипічного вияву, розщеплення за фенотипом буде відповідати 9:7, знову ж таки, як і у випадку комплементарної взаємодії генів.

Відмінність епістазу від компліментарності полягає в тому, що при епістазі в потомстві з'являються ознаки, властиві батьківським формам, а при компліментарності виникають нові ознаки.

Полімерний тип взаємодії – це взаємодія генів, при якій формування ознаки відбувається під одночасним контролем ряду еквівалентних генів, що мають назву *полімерні*.

За типом полімерії успадковуються кількісні ознаки (інтенсивність росту, жива маса, несучість курей, молочність, жирномолочність, вовновість овець тощо).

У разі, коли дія кількох полімерних генів додається, виникає кумулятивний ефект. Взаємодію такого типу називають кумулятивною полімерією (аддитивним ефектом). Полімерію було відкрито і детально

вивчено шведським генетиком і селекціонером Нільсоном-Еле в 1908 році на прикладі успадковування забарвлення зерна пшениці.

Так, у II поколінні від кількості домінантних генів інтенсивність забарвлення зерна змінюється від червоного (AABV), з різним ступенем послаблення відтінків у варіантах AaBV, aaBV, aaaV до білого у рецесивній формі – aавв.

Отже, **полімерія** – тип взаємодії неалельних генів, за якого ознака формується в результаті дії кількох генів з однаковим впливом на ознаку (однозначних генів), тобто йдеться про родини ідентичних або гомологічних генів, що повторюються в геномі та мають однаковий прояв. Сумарний ефект може залежати просто від наявності хоча б одного такого гена (при визначенні якісних ознак) або від кількості домінантних алелів генів, що взаємодіють (при визначенні кількісних ознак). Відповідно, розрізняють *некумулятивну (неаддитивну)* та *кумулятивну (аддитивну) полімерію*. У разі полімерії гени прийнято позначати однією буквою, при цьому позначають з різним нижнім цифровим індексом (A_1a_1 A_2A_2 A_3a_3 ...). При *некумулятивній полімерії* достатньо одного домінантного алеля будь-якого гена з тих, які впливають на ознаку, щоб ця ознака проявилася.

За типом **кумулятивної полімерії** успадковуються всі кількісні ознаки: зріст, вага, кількість колосків, у людини – пігментація шкіри (у негроїдної раси переважають домінантні алелі, а в представників європоїдної раси – рецесивні; у мулатів – проміжний тип), тощо.

Прикладом **некумулятивної полімерії** є успадкування оперення ніг у курей. Від схрещування порід, які мають оперені і неоперені ноги, у F_1 з'являються курчата з опереними ногами. У F_2 відбувається розщеплення за фенотипом у співвідношенні: 15/16 з опереними ногами і 1/16 – з неопереними, тобто два фенотипові класи.

В основі полімерії на біохімічному рівні лежить існування кількох незалежних шляхів біосинтезу, що впливають на розвиток ознаки.

Такі ознаки, як маса людини, жирність молока в корів, розмір зерен у колосі і багато інших, підвладні впливові як генетичних, так і негенетичних факторів: харчування, клімату, хвороб тощо. Чим більша кількість неалельних генів впливає на кількісну ознаку, тим більш плавними будуть коливання цих ознак і тим ширшою амплітуда їхньої мінливості. Через вплив численних факторів кількісні ознаки, як правило, не можна точно поділити на класи, що відповідають генотипам. При полімерному успадкуванні ознак часто проявляється явище *трансгресії*, сутність якого полягає в збільшенні (*позитивна трансгресія*) або зменшенні яскравості прояву (*негативна трансгресія*) будь-якої ознаки, яка полімерно успадковується в окремих особин порівняно з граничними (+, –) значеннями цієї ознаки в батьківських формах. Трансгресія простежуються в разі, якщо один або обидва з батьків не мають генотипів, які забезпечують граничний ступінь вираження ознаки.

Ступінь позитивної трансгресії визначають співвідношенням перевищення максимального значення певної кількості ознаки в F_2 (M_p) над

максимальним значенням її в кращій батьківської форми (M_p) до останньої, %:

Ступінь негативної трансгресії визначають відношенням різниці між мінімальним значенням ознаки в $F_2(m_p)$ і мінімальним значенням її в гіршій батьківській формі (m_p) до останньої, %:

Частота трансгресії визначається кількістю особин F_2 (%), які перевищують (+T) або поступаються (–T) крайніми значеннями ознаки в батьківських форм.

Гени-модифікатори. Під час вивчення успадковування окремих ознак на основі закономірностей, встановлених Г. Менделем, ми виходимо з того, що розвиток кожної ознаки визначається одним геном. Однак будь-яка ознака або властивість організму розвивається в результаті складних, послідовно пов'язаних між собою біохімічних реакцій і морфо- та фізіологічних процесів, контрольованих багатьма генами. В онтогенезі кожного організму відбуваються реакції взаємодії між різними ферментами, продукованими під контролем генів. Однак при цьому один фермент справляє більш потужний вплив на розвиток однієї ознаки, ніж інший.

При **модифікуючій дії** гени не проявляють власної дії на ознаку, але зумовлюють вплив на ефект дії інших генів, таких генів називають *генами-модифікаторами*. Вважають, що гени-модифікатори відіграють велику роль у формуванні резистентності до інфекцій та інших хвороб, а також стрес-факторам. Прикладом дії генів-модифікаторів, які послаблюють або посилюють дію основного гена, може бути варіація білої строкатості у тварин айрширської або гоштинської порід. Обидві породи гомозиготні за геном, який визначає виникнення білих плям, але гени-модифікатори викликають варіацію строкатості від майже повної пігментації всього тіла до майже повної її відсутності.

Плейотропна (множинна) дія генів – полягає у дії одного гена на кілька ознак. Розуміння плейотропії важливе у зв'язку з тим, що це явище включає ті ознаки, які мають важливе еволюційне значення, наприклад, плодючість, тривалість життя, здатність виживати в несприятливих умовах. Нині плейотропізм настільки широко обговорюється, що викликає сумнів існування (у вищих організмів) генів, які не мають плейотропної дії.

Летальна дія генів. Серед найбільш яскравих прикладів доведення взаємодії генів у розвитку організму є приклади своєрідної "відмови" спільного функціонування генома – загибель організму, так звана *летальність*. З позиції розуміння фізико-хімічних механізмів генетичних процесів дію летальних генів необхідно розцінювати як результат блокування утворення головного метаболіту. Наприклад, забезпечення клітини енергією у вигляді АТФ.

Гени, які викликають загибель гомозигот, називають *рецесивними* летелями, а які діють на гетерозиготи – *домінантними* летелями.

Прикладом летальності є гомозиготний стан гена сірого забарвлення у каракульських овець. При схрещуванні сірих овець з сірими баранами виявилось, що вони завжди гетерозиготні, так як у їх потомстві завжди

було 25% чорних ягнят. У той же час 25% ягнят сірого забарвлення гинули від хронічної тимпанії при переході на грубі корми. Коли схрещували сірих баранів з чорними матками або навпаки, то у потомстві виявлялось 50% сірих і 50% чорних ягнят, причому сірі ягнята не хворіли. Виявилось, що у гомозиготному стані ген, що контролює розвиток сірого забарвлення, мав рецесивну летальну дію, яка заснована на порушенні функцій парасимпатичної нервової системи.

При штучному осіменінні, коли від одного плідника, гетерозиготного за летальним геном, можна одержати від декількох десятків до сотень тисяч телят, можна уявити собі небезпечність такого явища.

На сьогодні у великої рогатої худоби визначено 46 летальних генів, у коней 10, у свиней 18, у овець 15, у курей 45, у індичок 6, у качок 3. Різниця у кількості леталей, знайдених у тварин різних видів, залежить не стільки від біологічних особливостей виду, скільки від ступеня його вивченості, кількості і матеріальної цінності одержаного потомства.

6.3. Методи генетичного аналізу. Аналізуюче, зворотне та реципрокне схрещування

Залежно від мети, якої бажають досягти, завдання генетичного аналізу можуть бути різними. У селекційній практиці, як правило, користуються такими основними типами схрещувань.

Аналізуюче схрещування. У практиці часто виникає необхідність визначити генотип родоначальника лінії, родини тощо на наявність у ньому патологічних або, навпаки, дуже цінних генів. Для вирішення такого типу завдань можна використати один із важливих методів гібридологічного аналізу – аналізуюче схрещування.

Цей метод, названий ще тест-крос, дозволяє визначити генотип особини з домінантною ознакою (AA і Aa). Особину з домінантною ознакою схрещують з гомозиготною за рецесивним алелем (aa).

У цьому випадку рецесивна форма утворює тільки один сорт гамет з алелем a, що дає можливість проявитися будь якому з двох алелів генотипу, який перевіряють.

Реципрокним називають таку пару схрещувань, в якій організми з домінантними і рецесивними ознаками використовуються і як материнські, і як батьківські. Проте схрещування сприяє більш глибокому аналізу механізму успадкування і прояву явища гетерозису при формуванні кількісної ознаки. Дуже часто використання цього методу в селекції називають реципрокною селекцією.

У реципрокних схрещуваннях розрізняють **пряме**, наприклад, якщо ♀ AA х ♂ aa і **зворотне**, якщо ♀ aa х ♂ AA.

Широке використання реципрокного схрещування пов'язане з перевагами його над методами гібридизації інбредних ліній і топ кросів, оскільки дає можливість повністю використати гетерозис на основі

виявлення найкращих поєднань батьківських пар і не потребує тих величезних витрат, які необхідні для ведення інбредної селекції.

Зворотне, або беккрос схрещування – це використання одного із батьків в послідовній серії схрещувань з його безпосереднім потомством.

Мета зворотнього схрещування – передати кілька ознак одного із батьків потомству, не викликаючи змін генотипу останнього (за винятком ознаки, яку треба ввести).

6.4. Фактори, які впливають на розщеплення ознак у гібридів

Дискретний характер генів призводить до чітких значень співвідношень розщеплення ознак в потомстві гібридів. Однак на практиці фактично ця закономірність не завжди спостерігається. Тому вивчаючи це питання, слід зупинитися на умовах, при яких відбувається незалежне комбінування ознак.

Умови, при яких зберігається закон розщеплення, такі:

- перебування генів, які вивчають, у негомологічних хромосомах, кількість їх пар при цьому перевищує гаплоїдну кількість хромосом даного виду;
- рівноймовірне утворення гамет усіх типів на основі випадкового розходження хромосом у мейозі;
- рівноймовірне дозрівання гамет усіх типів;
- рівноймовірна зустріч гамет при заплідненні;
- рівноймовірне виживання зигот і дорослих організмів;
- відносна стабільність розвитку ознак, які вивчають.

Розглянемо основні причини, які впливають на відхилення від класичних методів розщеплення у F_2 .

Недостатній об'єм вибірки. Для підтвердження менделівських законів необхідна велика статистична вибірка матеріалу, який вивчають, оскільки в процесі формування ознаки на організм діють різні фактори, які викликають зміни в розщепленні.

Взаємодія неалельних генів. Важливим фактором, що впливає на очікуване розщеплення ознак у гібридів, є феномен різних типів взаємодії генів, особливо множинного плеiotропного впливу гена на багато ознак, насамперед на життєздатність і плодючість, летальні гени, зчеплене зі статтю успадкування, а також аутосомне зчеплення, мутаційний процес.

Штучний добір. Як було зазначено, важливою умовою виконання законів Менделя є рівноймовірність зустрічі усіх типів гамет різних гібридних форм. В умовах селекційно-плеїмної роботи це порушується свідомо, бо проводиться добір тих форм, які відповідають вимогам бажаного типу за екстер'єром, конституцією, продуктивністю.

Таким чином, добір, який широко застосовують у зоотехнічній діяльності – антагоніст вільного схрещування що збільшує швидкість мікроеволюційних процесів у стадах, які селекціонують.

Міграція генів. У племінних і товарних стадах значне місце належить міграції генів шляхом завезення більш цінних плідників або спермопродукції певної породи з інших зон чи країн.

Контрольні запитання

1. *Опишіть механізм взаємодії генів.*
2. *Поясніть суть взаємодії алельних генів: повне і неповне домінування, кодомінування, наддомінування, домінування, що залежить, від статі, плейотропія.*
3. *Опишіть такі типи взаємодії неалельних генів як епістаз, компліментарна дія генів і полімерія.*

Лабораторна робота теми 6: Типи взаємодії генів

Лабораторна робота 6.1. Взаємодія алельних генів

Мета заняття: Вивчення закономірностей успадкування ознак, розщеплення за генотипом та фенотипом при моногібридному схрещуванні. Ознайомлення з закономірностями успадкування ознак при взаємодії алельних генів. Вивчення характеру розподілу ознак за різними типами домінування.

Матеріал та обладнання: Схеми схрещування при взаємодії алельних генів.

Методичні вказівки: Ознайомтеся із закономірностями успадкування ознак при взаємодії алельних генів. Розв'яжіть задачі. Зобразіть схематично моногібридне схрещування.

Завдання

Завдання 1. В робочому зошиті поясніть суть понять: гомозигота, гетерозигота, алельні гени, повне домінування, неповне домінування, кодомінування, наддомінування, локуси, моногібридне схрещування.

Завдання 2. Поясніть суть першого закону Менделя.

Завдання 3. Наведіть приклад повного домінування. Зобразіть схему схрещування при повному домінуванні.

Завдання 4. Поясніть суть другого закону Менделя.

Завдання 5. Наведіть приклад неповного домінування. Зобразіть схему схрещування при неповному домінуванні.

Завдання 6. Наведіть приклад кодомінування. Зобразіть схеми схрещування при кодомінуванні.

Завдання 7. Заповніть підсумкову таблицю за результатами схрещувань при взаємодії алельних генів за схемою: тип взаємодії алельних генів, розщеплення за генотипом, розщеплення за фенотипом, приклад ознаки у певного виду.

Лабораторна робота 6.2. Типи взаємодії неалельних генів

Мета: Ознайомлення з закономірностями успадкування ознак при взаємодії неалельних генів.

Матеріал та обладнання: Схеми схрещування при взаємодії генів.

Методичні вказівки до роботи: Ознайомтеся з основними типами взаємодії неалельних генів. Замалюйте схеми схрещування при взаємодії неалельних генів. Розв'яжіть задачі на взаємодію неалельних генів.

Неалельні гени займають різні локуси на хромосомах. Розрізняють три основні типи взаємодії неалельних генів: *компліментарна взаємодія, епістаз, полімерія*. За взаємодії генів у випадку дигібридних схрещувань розщеплення в F_2 за фенотипом може бути різноманітним: 9:7 або 9:3:4, або 13:3, або 12:3:1, або 15:1 і т. д. В усіх випадках це – видозміни розщеплення 9:3:3:1.

Один з перших прикладів взаємодії неалельних генів – компліментарна взаємодія – був відкритий *Бетсоном* та *Пеннеттом* за аналізу успадкування форми гребеня курей. Деякі породи курей характеризуються певною морфологією гребеня: у леггорнів – листовидний, віандотів – трояндоподібний, європейських – гороховидний, малайських – горіхоподібний.

У результаті схрещування курей з трояндоподібним і горохоподібним гребенями в F_1 виникає нова форма гребня – (завдяки взаємодії генів A і B).

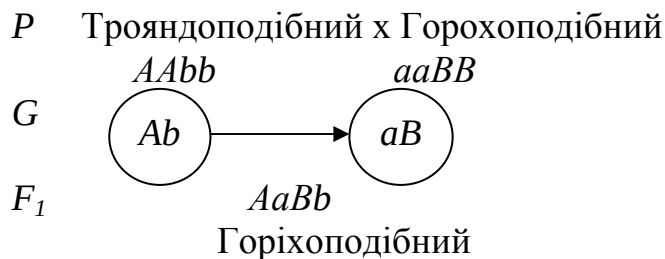


Рис. 6.1. Схема схрещування за умови комплементарної дії генів, утворення гамет та утворення нащадків з новим фенотипом

Схрещування гібридів F_1 дає такі результати в F_2 (див. Рис. 6.2.).

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	Горіх. $AABB$	Горіх. $AABb$	Горіх. $AaBB$	Горіх. $AaBb$
Ab	Горіх. $AABb$	Троянд. $AAbb$	Горіх. $AbBb$	Троянд. $Aabb$
aB	Горіх. $AaBB$	Горіх. $AaBb$	Горох. $aaBB$	Горох. $aaBb$
ab	Горіх. $AaBb$	Троянд. $Aabb$	Горох. $aaBb$	Листов. $aabb$

Рис. 6.2. Розв'язування задачі на компліментарну дію генів за допомогою решітки Пеннетта

Листовидний



Гороховидний



Горіховидний



Трояндоподібний



Рис. 6.3. Форми гребенів у курей

Таким чином в F_2 спостерігається розщеплення 9:3:3:1. У 9/16 курей є гени $i A$, і B , це обумовлює горіхоподібний гребінь. Наявність гена A в гомо- або гетерозиготному стані за рецесивного b дає трояндоподібну форму у 3/16 особин, а гени aaB – у 3/16 потомства дають горохоподібний гребінь. Гомозиготи за обома рецесивними алелями $aabb$ мають новий фенотип – простий листовидний гребінь.

Компліментарні гени при сумісній дії в генотипі в гомо- або гетерозиготному стані ($A\_B\_$) обумовлюють розвиток нової ознаки. Дія кожного гена окремо (A_bb або $aaB\_$) відтворює ознаку лише одного з батьків, яких схрещують. Молекулярні механізми взаємодії генів до цього часу не є однозначними. Найбільше відомо про взаємодію генів забарвлення очей у дрозофіли. Мутанти за геном bw мають коричневі очі, мутанти st – яскраво-червоні.

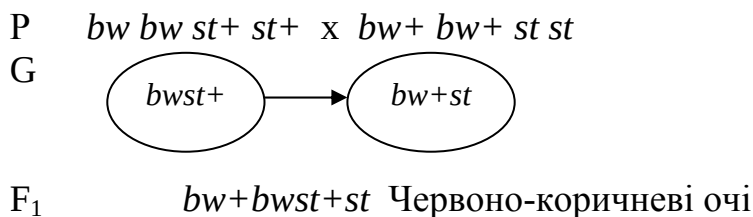


Рис. 6.4. Схема схрещування за умови компліментарної дії генів, утворення гамет та утворення нащадків з новим фенотипом

Схрещування гібридів F_1 дає таке розщеплення: 9/16 нащадків – нормальні за фенотипом (червоно-коричневі очі), 3/16 мають яскраво-червоні очі (bw^+stst), 3/16 – коричневі очі ($bw\ bw\ st^+\ st^+$), ще одна частина – мухи з білими очима. Дикий тип кольору очей обумовлений наявністю двох пігментів – коричневого, який контролюється геном st^+ , і яскраво-червоного, який контролюється геном bw^+ . Якщо мутує ген st^+ , в клітинах немає коричневого пігменту і око стає яскраво-червоним, якщо мутує ген bw^+ , немає яскраво-червоного і око виглядає коричневим. У випадку відсутності обох пігментів у мух $bw\ bw\ st\ st$ очі залишаються незабарвленими, тобто білими.

Явище пригнічення дії одного гена іншим, неалельним йому геном називається **епістазом**. При цьому один домінантний ген пригнічує дію неалельного йому домінантного гена. Явище епістазу відкрите при аналізі успадкування масті коней. Відомо, що ворона масть визначається домінантним алелем B , руда – рецесивним алелем b , домінантний алель C у

зв'язку з раннім посивінням волосся дає сіру масть, рецесивний алель c не змінює забарвлення волосся.

Гомозиготи і гетерозиготи за C завжди будуть сірими через сивину, незалежно від того які алелі гена B будуть у коня.

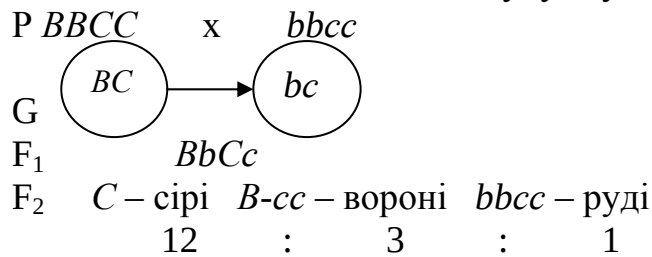


Рис. 6.5. Схема схрещування (епістаз), утворення гамет та нащадків

Полімерія – явище, коли на формування однієї ознаки впливає декілька еквівалентних неалельних пар генів. Ці гени мають рівнозначну, рівноцінну, підсумовуючу дію. Полімерні гени прийнято позначати однією і тією самою буквою латинського алфавіту з цифровими індексами ($A_1A_1A_2A_2a_3a_3$). Ознаки, які визначаються полімерними генами, називаються полігенними.

Існує кумулятивна (аддитивна) і некумулятивна (неаддитивна) полімерія. За некумулятивної полімерії ступінь дії гена не залежить від концентрації генів. При схрещуванні гібридів спостерігається розщеплення 15:1. Оранжеві японські коропи – результат взаємодії двох рецесивних генів b_1 і b_2 , генетична формула цих коропів $b_1b_1b_2b_2$. При схрещуванні одного з іншим гетерозигот за генами b_1 і b_2 ($B_1b_1B_2b_2$) тільки 1/16 нащадків отримує оранжеве забарвлення.

За аддитивної полімерії зі збільшенням кількості домінантних алелів інтенсивність прояву ознаки збільшується. За типом кумулятивної полімерії успадковується багато кількісних ознак, таких як жива маса, довжина тіла тощо.

Завдання

Завдання 1. В робочому зошиті дайте визначення наступних понять: алельні гени, неалельні гени, компліментарна дія генів, епістаз, полімерія, аддитивна полімерія, неаддитивна полімерія, гени-модифікатори, епістатичний ген, гіпостатичний ген.

Завдання 2. Наведіть приклад компліментарної дії генів. Зобразіть схему схрещування при компліментарній дії генів з новоутворенням. Зробіть висновки про розщеплення за фенотипом і генотипом.

Завдання 3. Зобразіть схему схрещування при компліментарній дії генів без новоутворення. Зробіть висновки про розщеплення за фенотипом і генотипом.

Завдання 4. Наведіть приклад епістатичної дії генів. Зобразіть схему схрещування при домінантному епістазі. Зробіть висновки про розщеплення за фенотипом і генотипом.

Завдання 5. Зобразіть схему схрещування при рецесивному епістазі. Зробіть висновки про розщеплення за фенотипом і генотипом.

Завдання 6. Наведіть приклад полімерії. Зобразіть схему схрещування при неаддитивній полімерії. Зробіть висновки про розщеплення за фенотипом і генотипом.

Завдання 7. Зобразіть схему схрещування при аддитивній полімерії. Зробіть висновки про розщеплення за фенотипом і генотипом.

Завдання 8. Заповніть підсумкову таблицю за результатами схрещувань при взаємодії неалельних генів:

Розщеплення за генотипом та фенотипом при різних типах взаємодії генів

Тип взаємодії неалельних генів	Розщеплення за генотипом	Розщеплення за фенотипом	Приклад ознаки у певного виду

Приклади розв'язування задач

Задача 1. У курей алель A визначає горохоподібний гребінь, B – трояндоподібний; за сумісного перебування в генотипі алелів A і B гребінь горіхоподібний. Взаємодія двох рецесивних алелів дає простий гребінь. Від схрещування півня й курки з горіхоподібним гребнем в F_1 9 курчат мали горіхоподібний гребінь, 3 – горохоподібний, 3 – трояндоподібний, 1 – простий. Поясніть це генетичною схемою.

Скорочений запис умови задачі

Кури. Успадкування форми гребня.

Р горіхоподібний х горіхоподібний

F_1 9 горіхоподібних; 3 трояндоподібних; 3 горохоподібних; 1 простий.

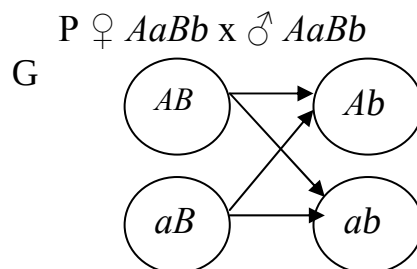
Розв'язування

1. Розщеплення в першому поколінні свідчить про гетерозиготність батьків і відповідає комплементарній взаємодії генів.

2. Оскільки розщеплення 9:3:3:1, то генотипи батьківських організмів – дигетерозиготні.

3. A – горохоподібний гребінь AB – горіхоподібний

B – трояндоподібний ab – простий



F_1 9 $A\_B\_$ – горіхоподібний гребінь,

3 A_bb – горохоподібний,

3 $aaB\_$ – трояндоподібний,

1 $aabb$ – простий.

Рис. 6.6. Схема схрещування дигетерозигот за умови комплементарної дії генів, утворення гамет та утворення нащадків в другому поколінні

Відповідь. Спостерігається компліментарна взаємодія генів. Генотип батьків – $AaBb$.

Задача 2. При схрещуванні різних сортів рослин гарбуза з кулястими плодами в першому поколінні всі рослини мали дископодібну форму плодів, а в другому поколінні 9 частин було з дископодібними плодами, 6 з кулястими і 1 частина – з довгастими. Визначте, як успадковується форма плода у гарбуза.

Скорочений запис умови задачі

Гарбузи. Успадкування форми плода.

P кулясті x кулясті

F₁ дископодібні

F₂ 9 дископодібних, 6 кулястих, 1 довгастих.

Розв'язування

1. Одноманітність першого покоління і утворення нової ознаки свідчать про гомозиготність батьків і компліментарний тип взаємодії генів.
2. Розщеплення в другому поколінні вказує на те, що взаємодія двох домінантних алелів призводить до утворення дископодібних плодів, а окремо кожний з них контролює кулясту форму плода. При наявності тільки рецесивних алелів формується довгастий плід.

3. A – куляста P ♀ $AAbb$ x ♂ $aaBB$

B – куляста G

AB – дископодібна

ab – довгаста

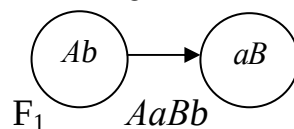


Рис. 6.7. Схема схрещування особин гомозиготних за обома парами генів, утворення гамет та утворення нащадків з новим генотипом і фенотипом

F₂ 9 AB дископодібні

3 A_bb кулясті

3 $aaB\_$ кулясті

1 $aabb$ довгасті

Відповідь. Форма плода у гарбуза обумовлюється двома парами генів, що взаємодіють за принципом компліментарності.

Задача 3. При схрещуванні жовтоплідного і білоплідного гарбузів усе потомство мало білі плоди, а в другому поколінні відбулося розщеплення 182 білих, 44 жовтих і 15 зелених. Визначте генотипи батьківських форм і поясніть розщеплення за генетичною схемою.

Скорочений запис умови задачі

Гарбузи. Успадкування забарвлення плодів.

P жовті x білі

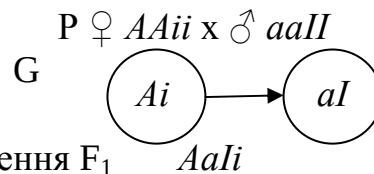
F₁ білі

F₂ 182 білих; 44 жовтих; 15 зелених

Розв'язування

1. Одноманітність першого покоління свідчить про гомозиготність батьківських форм.
2. Відсутність забарвлення і наявність розщеплення в F₂ у співвідношенні 12:3:1 вказує на епістаз, отже, біле забарвлення утворюється внаслідок пригнічення домінантного або рецесивного алелів геном-інгібітором (*AI*, *ai*).
3. Утворення однієї частини рослин з зеленими плодами свідчить про контролювання зеленого кольору рецесивним геном.

4. *A* – жовте
a – зелене



- I* – пригнічує забарвлення F₁
i – не пригнічує

Рис. 6.8. Схема схрещування за умови епістазу, утворення гамет та нащадків

$$F_2 \left. \begin{array}{l} 9A-I- \\ 3aaI \end{array} \right\} 12 - \text{білі}$$

3*A-ii* – жовті

1*aaII* – зелені

Відповідь. Генотипи батьківських форм: *AAii* і *aaII*

Задача 4. Від схрещування двох сортів кукурудзи з білим зерном гібриди першого покоління мали біле зерно. У другому поколінні 138 рослин мали біле, а 39 – пурпурове зерно. Як успадковується колір зерна у кукурудзи?

Скорочений запис умови задачі

Кукурудза. Успадкування забарвлення зерна.

P білі x білі

F₁ білі

F₂ 138 білі: 39 пурпурові

Розв'язування

Характер успадкування і розщеплення 13:3 у другому поколінні вказує на епістатичну взаємодію генів.

Наявність трьох частин рослин з пурпуровим насінням свідчить про контролювання цієї ознаки домінантним геном *A*.

За білий колір зерна відповідає або рецесивний ген, або він утворюється при наявності в генотипі гена-інгібітора (*A-I*).

Розщеплення на 16 частин у другому поколінні свідчить про дигетерозиготність рослин першого покоління – *AaIi*, отже генотипи вихідних сортів були: *AaII* і *aaII*.

Гібриди першого покоління утворюють 4 типи гамет (AI , Ai , aI , ai) і внаслідок схрещування між собою в другому поколінні виникає розщеплення:

$$\left. \begin{array}{l} 9 A - I - \\ 3 aaI - \\ 1 aaii \end{array} \right\} 13 - \text{білих}$$

3 $A-ii$ – пурпурові

Відповідь. Колір насіння у кукурудзи контролюється двома парами генів, які взаємодіють між собою епістатично.

Задача 5. У курей оперення ніг визначається домінантними генами. Внаслідок схрещування двох порід курей з опереними і неопереними ногами в F_1 усі кури мали оперені ноги, а в F_2 з'явилося розщеплення: 15 оперених : 1 неоперена. Поясніть результати схрещування.

Скорочений запис умови задачі

Кури. Успадкування оперення ніг.

P оперені х неоперені

F_1 оперені

F_2 15 оперених : 1 неоперена

Розв'язування

1. Розщеплення в другому поколінні відповідає успадкуванню двох пар генів при некумулятивній полімерії. Отже, оперення контролюється двома домінантними генами, а відсутність оперення контролюється рецесивними алелями, відповідно, a_1 і a_2 .

2. Оскільки організми в породі є гомозиготними, то генотипи батьків будуть відповідно – $A_1A_1A_2A_2$ і $a_1a_1a_2a_2$, а в першому поколінні утворюється гібрид з генотипом $A_1a_1A_2a_2$.

3. Схрещування двох гібридів між собою дає:

$F_1 A_1a_1A_2a_2$ х $A_1a_1A_2a_2$

G A_1A_2 ,

A_1a_2

a_1A_2

a_1a_2

9 $A_1\_A_2\_$

F_2 3 $A_1\_a_1a_1$ – 15 оперені

3 $A_2\_a_1a_1$

1 $a_1a_1a_2a_2$ – неоперені

Відповідь. Оперення ніг у курей контролюється двома парами генів, які взаємодіють між собою за принципом некумулятивної полімерії.

Задачі для самостійного розв'язування

Компліментарна дія генів

- 6.1.1. *У людини є два види сліпоти, які визначаються рецесивними алелями різних генів. Яка ймовірність того, що дитина буде сліпою, якщо батько й мати хворіють тим самим видом сліпоти, а за другим геном вони нормальні й гомозиготні?
- 6.1.2. *У собак породи кокер-спанієль ген A визначає руду масть, B – коричневу, за компліментарної взаємодії генів A і B масть чорна, особини з генотипом $aabb$ світло-жовті. Чорний кокер-спанієль був схрещений зі світло-жовтою самкою і від цього схрещування народилося світло-жовте цуценя. Яка ймовірність появи коричневого цуценяти від схрещування того ж чорного спанієля із самкою однакового з ним генотипу?
- 6.1.3. *Коричневе забарвлення хутра у норки зумовлюється взаємодією генів A і B . За відсутності обох генів чи одного з них норка має платинове забарвлення. Внаслідок схрещування коричневих норок, гетерозиготних за обома генами, отримано 80 особин. Скільки з них платинових?
- 6.1.4. *Кролі-альбіноси не мають пігменту. При схрещуванні сірих кроликів із білими всі гібриди були чорними. Коли схрестили чорних кроликів між собою, в потомстві виявилось розщеплення: 9 чорних кролів: 3 сірих : 4 білих. Яким буде результат від схрещування чорних кроликів з покоління F_1 та білих із покоління F_2 ?
- 6.1.5. *При схрещуванні чорного кроля з білим половина гібридів першого покоління має чорний колір хутра, половина – сірий. У другому поколінні отримано 16 сірих кролів, 14 чорних і 10 білих. Визначте генотипи батьків і потомства (див. умову попередньої задачі).
- 6.1.6. **У людини нормальний слух зумовлюється двома домінантними генами, які доповнюють один одного (ген A визначає розвиток завитки, а ген B слухового нерву). Генотип людини з нормальним слухом обов'язково AB . Дівчина з порушеним слухом, в родині якої зустрічалися випадки недорозвинутості завитки, вийшла заміж за глухого юнака з порушенням слухового нерву. Який слух буде у їхніх дітей? Напишіть схему схрещування. Якого розщеплення серед нащадків слід очікувати, якщо їхні діти одружаться з особинами з такими ж генотипами за генами слуху? Складіть решітку Пеннетта.

- 6.1.7. **В двох різних лабораторіях вивчали ожиріння. Для цього кожна з лабораторій незалежно одна від одної отримала лінії мишей, хворих на ожиріння. Схрещення цих ліній між собою призвело до появи тварин дикого типу. Визначити, якими будуть особини в наступному поколінні при схрещенні в собі. Поясніть отримані результати. Напишіть схеми схрещення.
- 6.1.8. **Як успадкується колір оперення у довгохвостих папужок, якщо від схрещування жовтого з блакитним в F_1 всі виявились зеленими, а в F_2 – 10 зелених, 4 блакитних, 5 жовтих і 2 білих?
- 6.1.9. **У людини одна з форм спадкової глухоти визначається двома рецесивними алелями різних генів d і e . Для нормального слуху необхідна наявність двох домінантних алелів D і E , один із яких визначає розвиток завитки, а другий – слухового нерва. Визначте генотипи членів наступних сімей. 1. У сім'ї батьки глухі, а двоє їх дітей – з нормальним слухом 2. У глухих батьків – 4 глухих дітей.
- 6.1.10. **У курей зустрічаються чотири форми гребня, зумовлені взаємодією двох пар генів. Один домінантний ген зумовлює трояндоподібний, інший домінантний ген – горохоподібний.
- а) схрестили породи курей, які мають трояндоподібний і горохоподібний гребені. У другому поколінні отримали птицю із розщепленням за генотипом: 9 горохоподібних гребенів: 3 трояндоподібних: 3 горіхоподібних: 1 простий. Визначте фенотип птиці першого покоління.
- б) трьох півнів із горіхоподібним гребенем схрестили з курками, які мають прості гребні. В одному випадку все потомство було з горіхоподібними гребенями, в другому – у частини потомства був горіхоподібний гребінь, а у частини – трояндоподібний, в третьому випадку в потомстві було представлено всі форми гребня (горохоподібний, горіхоподібний, трояндоподібний і простий). Які генотипи батьків і всіх згаданих нащадків?
- в) схрестили курку і півня з горіхоподібними гребенями і в F_1 одержали трьох курчат: з горіхоподібними, трояндоподібними та простим гребенями. Яких ще курчат за ознаками форми гребня можна чекати від цього схрещення? Що одержимо, якщо схрестимо особину з простим гребнем з F_1 з одним із батьків?
- г) після схрещування півнів з горіхоподібним гребенем з курками з трояндоподібним гребенем одержали в F_1 4 нащадків з простими гребенями, 5 нащадків з горіхоподібними, 13 – з трояндоподібними і 12 – з горіхоподібними. Які ймовірні генотипи батьків?

- 6.1.11. **У папуг ген A визначає жовтий колір оперення, B – блакитний; при взаємодії генів A та B виникає зелений колір оперення, а особини з генотипом $aabb$ – білі. При схрещуванні одержано 28 папуг. Серед них – 7 білих, 7 зелених, 7 жовтих, 7 блакитних. Якими були генотипи батьківських форм?
- 6.1.12. **Інтерферон – білок, який утворюється в клітинах організмів при вірусних інфекціях. У клітинах людини інтерферон синтезується, якщо одночасно присутні два домінантні алелі різних генів – A і B .
а) один з батьків і всі його родичі здатні до синтезу інтерферону, у іншого здатність до утворення інтерферону приглушено, тому що відсутній ген A . Чи можуть у таких батьків бути нащадки, здатні до синтезу інтерферону? Якщо так, то з якою ймовірністю?
б) батьки гетерозиготні за генами A і B . Якою є ймовірність народження дітей, не здатних синтезувати інтерферон?
- 6.1.13. **Після схрещування собак коричневої масті з білими в F_1 – всі білі. Від схрещування між собою собак F_1 виявилось 40 білих, 11 чорних і 3 коричневих. Як успадковується колір шерсті у собак? Визначте генотипи батьків і нащадків. Схрестили собак чорної і білої масті і в F_1 одержали $1/2$ білих, $3/8$ чорних і $1/8$ коричневих. Як це можна пояснити? Які генотипи батьків і нащадків?
- 6.1.14. **У собак відомо дві пари генів, які обумовлюють деякі з основних мастей. Якщо тварина несе два домінантних алеля кожного з генів ($B\_E\_$), її масть буде чорна, собаки з генотипом B_ee – мають руду масть, чорні очі і ніс, $bbE\_$ – шоколадні або бурі, а рецесивні гомозиготи $bbee$ жовті або блідо-руді з коричневим забарвленням носа. При схрещенні рудих і шоколадних особин у першому поколінні усі цуценята виявилися чорними. Напишіть генотипи батьків та нащадків. З'ясуйте, яким буде наступне покоління при схрещенні "в собі".
- 6.1.15. **При схрещуванні платинової норки з алеутською (темно-блакитний пух і майже чорна ость) в F_1 всі цуценята виявилися коричневими, а в F_2 спостерігалось розщеплення: 28 – з коричневою, 10 – з платиновою, 8 – з алеутською і 2 – нового кольору – сапфірового (кольору диму). Чи алельні гени, що контролюють платиновий і алеутський колір хутра? Чим обумовлена поява коричневих і сапфірових норок? Які схрещування треба провести, щоб збільшити вихід сапфірових норок?
- 6.1.16. **У норок відомі дві рецесивні мутації, які визначають колір хутра: платинова сіро-блакитна і платинова імперська. Норок, які несуть ці мутації, схрестили між собою. В F_1 всі цуценята мали

коричневий колір, а в F_2 – 19 коричневих і 13 платинових. Поясніть одержані результати. Чи алельні гени, які визначають платиновий колір? Яке схрещування треба поставити, щоб перевірити гіпотезу?

- 6.1.17. **Довгошерстого ангорського кроля схрестили з короткошерстим (рекс). В F_1 всі кроленята мали звичайну (нормальну) довжину хутра, а в F_2 серед 115 нащадків 63 – мали нормальне хутро, 30 – довге і 22 – коротке. Після схрещування кроля F_1 з одним довгошерстим F_2 отримали 50 довгошерстих, 25 з нормальним хутром і 23 з коротким. Як успадковується дана ознака? Визначте генотипи батьків і нащадків. Який генотип кроля з довгим хутром, використаного у другому схрещуванні?
- 6.1.18. **Коротке хутро у кролів рекс обумовлюють три різні рецесивні мутації. Якщо схрестити кролів рекс, що несуть одну мутацію, з нормальним хутром, то в першому поколінні особини мають нормальне хутро, а в другому спостерігається розщеплення 3 нормальних і 1 рекс. Коли схрестили рексів з різних господарств, то в першому поколінні всі особини мали нормальне хутро, а в другому поколінні отримали 55 нормальних і 33 рекса. Поясніть отримані дані, напишіть схеми схрещувань.
- 6.1.19. **Жовтих кролів тюрінгенської породи схрестили з шоколадно-коричневими кролями породи "гавана". В F_1 всі кроленята – чорні. При схрещуванні їх між собою одержали в F_2 особини чотирьох кольорів: 60 – чорних, 18 – шоколадно-коричневих, 16 – жовтих і 6 – оранжевих. Поясніть одержані результати, визначте генотипи батьків і нащадків. Яке схрещування треба поставити, щоб збільшити вихід оранжевих кроликів?
- 6.1.20. **У шовковичного шовкопряда при схрещуванні двох форм з білими коконами в першому поколінні одержали кокони жовтого забарвлення, а в другому – 89 жовтих і 72 білих. Яке генетичне явище ілюструє цей приклад? Визначте генотипи батьків і нащадків.
- 6.1.21. **Внаслідок довгострокової селекції і використання інкубації інстинкт насиджування у деяких порід курей був практично еліміновано. При схрещуванні двох різних порід перше покоління птиці виявилось здатним до насиджування, а в другому поколінні лише 9 з 16 особин. Напишіть схеми схрещувань і дайте пояснення отриманих результатів. Скільки генів відповідають за прояв цього інстинкту?

- 6.1.22. ***У людини є дві форми глухонімоти, які зумовлюються рецесивними аутосомними генами (*aa*, *bb*). Визначте: а) яка ймовірність народження дітей глухонімими в сім'ї, де мати і батько мають однакову форму глухонімоти, а за другою формою глухонімоти вони гетерозиготні? б) яка ймовірність народження дітей глухонімими в сім'ї, де обоє з батьків мають різні форми глухонімоти, а за другою парою генів вони гетерозиготні?
- 6.1.23. ***Деяким лініям бджіл притаманна гігієнічна поведінка, яка полягає в тому, що коли личинки гинуть у комірці, робочі особини відкривають цю комірку та викидають личинку. При відсутності гігієнічної поведінки бджоли так не роблять. У деяких лініях бджоли викидають личинки, що загинули, в інших – бджоли відкривають комірку з мертвою личинкою, але не викидають її. Гібриди від схрещування бджіл двох перших або останніх ліній не виявляють гігієнічної поведінки. Потомство від схрещування гібридів із лінією, що має гігієнічну поведінку, розщеплюється на особин, які тільки відкривають комірки; особин, які викидають личинки з уже відкритих комірок; особин, які не роблять ні одного, ні іншого; особин, які виконують гігієнічні дії повністю. Ці фенотипічні класи представлені у співвідношенні 1:1:1:1. Запропонуйте схему успадковування гігієнічної поведінки у бджіл.
- 6.1.24. ***Кров хворих на гемофілію в скляній пробірці згортається значно повільніше, ніж кров здорових людей. При обстеженні хлопчика виявилось, що його кров характеризується поганим згортанням. Це дало підставу припустити, що він хворіє на гемофілію, зчеплену з *X*-хромосомою. При сполученні крові цього хлопчика з кров'ю іншого хворого, про якого вже відомо, що він хворіє на *X*-зчеплену форму гемофілії, спостерігалось швидке утворення згустку, характерне для згортання крові нормальної людини. Поясніть це явище.
- 6.1.25. ***У гібридів від схрещування датського дога з сенбернаром спостерігається особлива форма паралічу задніх кінцівок. Захворювання настає у віці 3 місяців несподівано, сумісне з життям і обумовлене недостатністю рухових нейронів у поперековій частині спинного мозку. Поясніть це явище з генетичної точки зору. Що можна порадити кінологам у цьому випадку?

Епістатична дія генів

- 6.2.1. *У вівса чорне забарвлення насіння контролюється домінантним геном *A*, сіре – домінантним геном *B*. Ген *A* епістатичний відносно гена *B*, і останній в його присутності не має фенотипового прояву.

При відсутності в генотипі рослини обох домінантних генів виявляється біле забарвлення зернівок. Визначте забарвлення зернівок у рослин з такими генотипами: а) $aaBb$; б) $aabb$ в) $Aabb$; г) $AaBb$, д) $AAbb$; є) $aaBB$.

- 6.2.2. *У гарбуза біле забарвлення плодів визначається домінантним геном W , а жовте – домінантним геном Y . Ген W епістатичний відносно гена Y , і останній в його присутності не виявляється. Рецесивні алелі цих генів у гомозиготному стані дають зелене забарвлення плодів. Визначте забарвлення плодів у рослин з такими генотипами: а) $WwYy$; б) $Wwyu$; в) $WwYY$; г) $WWYy$; д) $wwYY$; е) $wwyu$.
- 6.2.3. *У курей забарвлення пір'я обумовлене наявністю домінантного гена C , рецесивний алель якого обумовлює біле забарвлення (c). Другий ген, незалежний від першого, в домінантному стані (I) пригнічує забарвлення. При генотипі ii забарвлення проявляється. Особа $CcIi$ була схрещена з особою $ccIi$. Яке буде співвідношення різних типів забарвлення в потомстві? Якими будуть генотипи нащадків?
- 6.2.4. *У більшості курей (плімутрок, віандот) ген C визначає кольорове оперення, а його алель c – біле. У породи леггорн є епістатичний ген I , який пригнічує розвиток пігменту, його алель i не заважає синтезу пігменту. Білого леггорна схрещено з білим віандотом. Визначити генотипи і фенотипи потомства у першому і другому поколінні.
- 6.2.5. **При схрещуванні лінії собак коричневої масті з собаками лінії білої масті все численне потомство виявилось білої масті. Після їх схрещування між собою в другому поколінні з'явилося 118 білих, 32 чорних і 10 коричневих цуценят. Як успадковується масть у собак?
- 6.2.6. **При схрещуванні собак чорної масті з білими все численне потомство виявилось чорним. Серед потомства великої кількості схрещувань чорних гібридів першого покоління між собою з'явилося 18 чорних, 6 коричневих і 8 білих. Як успадковується масть у собак? Напишіть схеми схрещувань.
- 6.2.7. **Схрещування білої та коричневої собак призвело до народження чорних цуценят. У другому поколінні народилися 9 чорних, 3 коричневих і 4 білих цуценят. Як успадковується масть у собак? Напишіть схеми схрещувань.
- 6.2.8. **В індійській сім'ї було з'ясовано, що у матері перша група крові (ii), у батька – друга (I^A), а у їхньої доньки – четверта ($I^A I^B$). Цей

випадок отримав назву бомбейського феномену. Виявилось, що існує рецесивний ген-супресор, що пригнічує дію антигену у матері (hh) і не дає можливості проявитися гену I^B . Напишіть схему схрещувань. Визначити, які групи крові будуть у дітей їхньої доньки, якщо вона вийде заміж за юнака з аналогічним генотипом. Напишіть схеми першого і другого схрещування.

- 6.2.9. **При схрещуванні чистопородних білих леггорнів із чистопородними білими шовковистими курками все потомство першого покоління було білим. У другому поколінні спостерігалось розщеплення – приблизно 13 білих курок : 3 кольорових. Як успадковується колір оперення у курей?
- 6.2.10. **У більшості курей (плімутрок, віандот) ген C визначає кольорове оперення, а його алель c – біле. У породи леггорн є епістатичний ген I , який пригнічує розвиток пігменту, його алель i не заважає синтезу пігменту. При схрещуванні чистопородних білих леггорнів з чистопородними кольоровими особинами все перше покоління виявилось білим, а в F_2 спостерігалось співвідношення: 12 білих і 4 кольорових. Дайте генетичне пояснення цьому результату і визначте генотипи. Які схрещування треба задіяти для перевірки припущення і які результати можна сподіватись одержати?
- 6.2.11. **Схрещено білих курей з пігментованими. Серед курчат виявлено розщеплення у співвідношенні: 5 білих і 3 пігментованих. Визначте генотипи батьків.
- 6.2.12. **Від схрещування білої кішки з чорним котом все перше покоління виявилось білим. В другому поколінні отримали 12 білих, 3 смугастих і одне чорне кошеня. Скільки генів відповідають за успадкування кольору у котів? Як успадковується білий колір? Якими були генотипи батьків? Які схрещування потрібно провести, щоб отримати чисті лінії білих, чорних та смугастих котів?
- 6.2.13. **Забарвлення мишей визначається двома генами. Домінантний алель одного гена (C) зумовлює сірий колір, його рецесивний алель (c) – чорний. Домінантний алель іншого гена (I) сприяє появі забарвлення, його рецесивний алель (i) пригнічує забарвлення. При схрещуванні сірих мишей між собою одержано 58 сірих і 19 чорних мишей. Визначте генотипи батьків.
- 6.2.14. **При схрещуванні коней сірої і рудої масті в першому поколінні всі лошата виявились сірими. В другому поколінні на кожні 16 лошат у середньому з'являлося 12 сірих, 3 вороних і 1 руде. Визначте тип успадкування масті у коней і встановіть генотипи зазначених тварин.

Полімерія

- 6.3.1. *Схрещують два сорти вівса. У одного зерно – чорного кольору, що визначається генами $A_1A_1A_2A_2$, у іншого – жовтого, що визначається генами $a_1a_1a_2a_2$. Рослини, що мають проміжний генотип, фенотипово відрізняються різними відтінками забарвлення (темно-сіре, сіре, світло-сіре). Визначте розщеплення при схрещуванні $A_1a_1A_2a_2 \times A_1a_1A_2a_2$.
- 6.3.2. *У пшениці червоне забарвлення зернівки контролюється двома парами полімерних домінантних генів. У гомозиготному стані ($A_1A_1A_2A_2$) вони визначають темно-червоний колір зернівки, один домінантний ген (A_1 або A_2 – блідо-червоний, два – світло-червоний, а три – червоний колір зерна. Які типи гамет утворюють рослини з такими генотипами: а) $A_1A_1A_2A_2$; б) $A_1a_1A_2A_2$; в) $a_1a_1A_2A_2$; г) $A_1A_1a_2a_2$; д) $A_1A_1a_2a_2$; е) $A_1a_1a_2a_2$; є) $a_1a_1a_2a_2$; ж) $a_1A_1a_2a_2$; з) $A_1a_1A_2a_2$.
- 6.3.3. *Визначте колір зерна у рослин, які отримали в результаті таких схрещувань: а) $A_1a_1A_2A_2 \times a_1a_1A_2a_2$ б) $A_1a_1A_2a_2 \times a_1a_1a_2a_2$, в) $A_1a_1a_2a_2 \times A_1A_1a_2a_2$, в) $A_1a_1a_2a_2 \times A_1a_1A_2A_2$.
- 6.3.4. *Визначте генотипи і фенотипи злаків, які отримали в результаті схрещування рослини, що має темно-червоне зерно, з рослиною, яка має зерно: а) червоне; б) блідо-червоне; в) біле.
- 6.3.5. *У пшениці ярість контролюється двома домінантними полімерними генами A_1 і A_2 , а озимість – їх рецесивними алелями a_1 , і a_2 . Найбільшою мірою ознака ярості виявляється в генотипах $A_1A_1A_2A_2$, а озимості – при сполученні генів $a_1a_1a_2a_2$. Встановіть генотипи і фенотипи гібридних рослин у таких схрещуваннях: а) $A_1A_1A_2A_2 \times a_1a_1a_2a_2$; б) $A_1A_1a_2a_2 \times a_1a_1a_2a_2$; в) $A_1a_1a_2a_2 \times a_1a_1A_2A_2$.
- 6.3.6. *Нехай кожен ген, означений великою літерою збільшує висоту рослини на один сантиметр. Рослина $a_1a_1a_2a_2a_3a_3a_4a_4a_5a_5$ має висоту 12 см. Припустимо, що в схрещуванні $A_1A_1a_2a_2a_3a_3A_4A_4A_5A_5 \times a_1a_1a_2a_2A_3A_3A_4A_4A_5A_5$ відбувається незалежне розщеплення усіх пар генів. Визначте висоту батьківських рослин, висоту найбільшого і найкоротшого гібридів у другому поколінні.
- 6.3.7. **Від шлюбу чорношкірої людини з білою народжуються мулати. Аналіз покоління від великої кількості шлюбів дає розщеплення 1:4:6:4:1. Фенотипово нащадки були чорними, дуже світлими мулатами, а також темними і світлими мулатами. Визначте кількість генів, що обумовлюють колір шкіри, характер їх взаємодії та генотипи батьків і нащадків.

- 6.3.8. **Припустимо, що у людини відмінності у забарвленні шкіри зумовлені, 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 з полімерних генів дають темну шкіру, два – смагляву, один – світлу. Визначте генотипи батьків, якщо вони обидва смагляві і у них є чорна та біла дитина. Чи можуть бути у білих батьків діти темніші, ніж вони самі? Хто з дітей, з такими генотипами: $A_1A_1a_2a_2$; $A_1a_1A_2a_2$; $a_1a_1A_2A_2$ має темнішу шкіру?
- 6.3.9. **Напишіть схему схрещування, якщо обидва смагляві батьки мають тільки смаглявих дітей. Яких онуків слід очікувати, якщо їх діти одружаться з білошкірими особами?
- 6.3.10. **Один з батьків смаглявий, другий – світлий. З великої кількості дітей $3/8$ – смагляві, $3/8$ – світлих, $1/8$ – темних, $1/8$ – білих. Визначте генотипи батьків.
- 6.3.11. **У людини зріст контролюється трьома парами незчеплених, полімерних генів. Визначте, якій зріст будуть мати гетерозиготи, якщо рецесивні гомозиготи в одній з популяцій були висотою 150 см, а найвищі особини – 180 см.
- 6.3.12. **Низькоросла жінка одружилася з чоловіком зі 165 см зросту. Напишіть схему схрещування та визначте генотипи і фенотипи нащадків (див. умову попередньої задачі).
- 6.3.13. **У грициків (*Capsella bursa pastaris*) форма плода залежить від двох пар полімерних генів. Рослини, які мають навіть один домінуючий ген, з будь-якої пари, утворюють плоди трикутної форми і не відрізняються за формою плода від рослин, що мають 2, 3 або 4 домінуючих гени. Рослини, які не мають жодного домінуючого гена, утворюють плоди еліпсоподібної форми. Схрещено рослину, що має плоди трикутної форми, з рослиною, яка має еліпсоподібні плоди. Все перше покоління виявилось з трикутними плодами. У другому поколінні лише $1/16$ рослин мала еліпсоподібні плоди. Визначте генотипи батьківських форм.
- 6.3.14. **Схрестили грицики (*Capsella bursa pastaris*) з трикутними і еліпсоподібними плодами. В F_1 $3/4$ рослин мали трикутні плоди, а $1/4$ – еліпсоподібні. Визначити генотипи батьків, якщо форма плода грициків залежить від двох пар полімерних генів. Що отримаємо від самозапилення материнської рослини з трикутними плодами?
- 6.3.15. **У жінок секреція грудного молока визначається полімерними генами. У Ольги з генотипом $L_1l_1L_2l_2$ молока достатньо для дитини. У Надії молока багато і вона годує свою дитину і дитину Тетяни, у котрої зовсім немає молока. Напишіть генотипи жінок.

- 6.3.16. **При схрещуванні курей з опереними ногами з двох різних ліній в F_1 всі кури мали оперені ноги. Після схрещування особин з F_1 з голоногими особинами, одержали 37 курчат з опереними і 11 – з голими ногами. Скільки генів контролює успадкування оперення ніг у курчат? Які генотипи всіх особин, використаних у схрещуваннях?
- 6.3.17. **Схрестили голоногих курей з простими гребенями з півнями, що мали оперені ноги і горіхоподібні гребні. В F_1 отримали:
1. з опереними ногами і горіхоподібним гребнем – 11
 2. голоногих з горіхоподібним гребнем – 13
 3. голоногих з трояндоподібним гребнем – 9
 4. з опереними ногами і трояндоподібним гребнем – 15
 5. з опереними ногами і горіхоподібним гребнем – 13
 6. голоногих з горіховидним гребнем – 13
 7. з опереними ногами з простим гребнем – 12
 8. голоногих з простим гребнем – 11.
- Як успадковуються ці ознаки? Визначте генотипи батьків.
- 6.3.18. **Вуха кролів породи "Баран" – 30 см, у інших порід – 10 см. Припустимо, що різна довжина вух залежить від двох пар генів з однозначною дією. Тоді генотип "Баранів" – $C_1C_1C_2C_2$, а звичайних кролів – $c_1c_1c_2c_2$. Визначте довжину вух гібридів першого покоління і всіх можливих генотипів другого покоління.
- 6.3.19. **Вівці однієї породи мають довжину вовни в середньому 40 см, а другої – 8 см. Припустимо, що довжина вовни контролюється двома парами полімерних генів за принципом кумулятивної полімерії. Якими будуть гібриди першого і другого поколінь?
- 6.3.20. **При схрещуванні гомозиготної червонозерної пшениці з білозерною у другому поколінні одержано розщеплення – 15 червонозерних до 1 білої. Визначте генотипи батьківських форм. Який тип взаємодії генів можна спостерігати на цьому прикладі?
- 6.3.21. ***У курей жива маса успадковується за типом полімерії і визначається двома парами неалельних генів, які в гомозиготному домінантному стані визначають максимальну, а в гомозиготному рецесивному стані мінімальну вагу. Від схрещування гетерозиготних курей між собою одержано 32 курчат.
1. Скільки курчат будуть мати таку вагу, як батьки?
 2. Скільки курчат будуть важчими за батьків?
 3. Скільки курчат будуть легшими за батьків?
 4. Скільки неоднакових типів гамет буде утворювати гетерозиготний півень?
 5. Скільки різних фенотипів будуть мати курчата?

- 6.3.22. ***Довжина вовни овець залежить від взаємодії трьох пар полімерних генів, які мають кумулятивний ефект. У однієї породи з усіма домінантними генами довжина вовни 32 см, у другій породи, яка має всі гени в рецесивному стані, довжина вовни 12 см. Від схрещування овець з генотипом $A_1a_1A_2a_2A_3a_3$ з баранами такого самого генотипу одержано ягнят.
- Яка довжина вовни у гетерозиготних ягнят ?
- Яка частка ягнят будуть мати максимальну довжину вовни?
- Яка частка ягнят будуть мати довшу вовну, ніж їх батьки?
- Яка частка ягнят будуть мати таку довжину вовни як їх батьки?
- Скільки різних генотипів будуть мати ягнята?
- 6.3.23. ***У кролів довжина вуха залежить від взаємодії двох пар полімерних генів, які мають однозначну дію і кумулятивний ефект. Генотип кролів $A_1a_1A_2a_2$ визначає довжину вуха 28 см. Кролі, у яких всі гени знаходяться в рецесивному стані мають довжину вуха 12 см. Кролів F_1 з генотипом $A_1a_1A_2a_2$ схрестили з кролями, які мали всі гени в рецесивному стані. Було отримано четверо кроленят.
1. Яку довжину вуха мав кріль?
 2. Скільки різних фенотипів у кроленят?
 3. Яка максимальна довжина вуха у кроленят?
 4. Скільки кроленят мають довжину вух меншу, ніж у кролиці?
 5. Скільки кроленят мають довжину вуха більшу, ніж у особин з рецесивними генами ?
- 6.3.24. ***Полімерні гени можуть визначати альтернативні ознаки. За таким типом успадковується ознака курей за наявністю пір'я на ногах. Пір'я на ногах зумовлюється двома парами полімерних генів, які знаходяться в домінантному стані. Якщо всі гени будуть рецесивними, то кури будуть голоногими. Схрещували голоногих курей з півнями, які мали пір'я на ногах. У F_1 отримали 20 курчат. Від схрещування їх між собою в F_2 було отримано 128 курчат.
1. Скільки курчат у F_1 мали пір'я на ногах?
 2. Скільки курчат F_2 були гомозиготами і мали пір'я на ногах ?
 3. Скільки курчат F_2 були дигетерозиготами?
 4. Скільки курчат F_2 мали голі ноги?
 5. Скільки типів гамет утворює курка ?
- 6.3.25. ***В основі захворювання гастрит лежить полігенне успадкування, обумовлене двома парами генів. Яка імовірність народження дитини зі схильністю до гастриту в сім'ї, де батько страждає на це захворювання, а мати здорова. Мати батька – теж здорова, а батько батька – хворий, гетерозиготний за цією ознакою.

Тестові завдання

1. Схрещування невідомого генотипу з рецесивною гомозиготою це...

Відповідь: Аналізуюче схрещування

2. Явище, коли коли рецесивний ген підсилює дію домінантного гена називається...

Відповідь: Наддомінуванням

3. Поєднайте тип взаємодії генів з його характеристикою

1. Епістаз	А. тип взаємодії алельних генів, при якому у гетерозигот проявляється проміжна ознака
2. Полімерія	В. тип взаємодії алельних генів, при якому у гетерозигот проявляється лише домінантна ознака
3. Повне домінування	С. тип взаємодії неалельних генів, коли на формування ознаки впливає кілька еквівалентних пар генів
4. Проміжне успадкування	Д. тип взаємодії неалельних генів, при якому один ген пригнічує дію іншого гена, неалельного
5. Комплементарна дія генів	Е. тип взаємодії алельних генів коли обидва алельні гени у повній мірі проявляють свою дію
6. Кодомінування	Ф. тип взаємодії неалельних генів, доповнююча дія генів, в результаті якої виникає новий фенотип у F_1

Відповідь: 1D, 2C, 3B, 4A, 5F, 6E

4. Дигетерозигота була схрещена з рецесивною дигомозиготою, якого розщеплення за генотипом слід очікувати у нащадків?

- 1 1:2:1
- 2 1:2:1:2:4:2:1:2:1
- 3 1:1
- 4 1:1:1:1

Відповідь: 2

5. При схрещенні платинових лисиць народилися платинові і коричневі у співвідношенні 2:1. Чим можна пояснити результат схрещування?

1. епістатичною дією генів
2. комплементарною дією генів
3. летальною дією генів
4. кодомінуванням генів
5. плейотропною дією генів

Відповідь: 3, 5

6. Схрестили дві дигетерозиготи, якого розщеплення за фенотипом слід очікувати у нащадків, якщо ознаки успадковуються незалежно?

Відповідь: 9:3:3:1

7. Система схрещувань і аналізу нащадків спадково різних організмів називається...

Відповідь: Гібридологічний аналіз

8. Тип взаємодії алельних генів, коли обидва гени у повній мірі проявляють свою дію називається...

Відповідь: Кодомінування

9. Поєднайте тип взаємодії генів з типом розщеплення за фенотипом при схрещуванні дигетерозигот

1 Епістаз	A. 9:3:3:1
2 Полімерія	B. 12:3: 1
3. Комплементарна дія генів	C. 15:1

Відповідь: 1B, 2C, 3A

10. Гетерозигота була схрещена з рецесивною гомозиготою, якого розщеплення за генотипом слід очікувати у нащадків?

1. 1:2:1
2. 1:2:1:2:4:2:1:2:1
3. 1:1
4. 1:1:1:1

Відповідь: 3

11. При схрещенні сірих овець народилися сірі та чорні у співвідношенні 2:1. Чим можна пояснити результат схрещування?

1. епістатичною дією генів
2. комплементарною дією генів
3. летальною дією генів
4. кодомінуванням генів

Відповідь: 3

12. Суть першого закону Менделя у тому, що:

1. при схрещуванні гомозиготних рецесивних і домінантних батьків потомки F_1 були всі неодноманітні за фенотипом і генотипом
2. у випадковості нумерації
3. при схрещуванні гетерозиготних батьків відбулося розщеплення
4. при схрещуванні гомозиготних рецесивних і домінантних батьків потомки F_1 були всі одноманітні за фенотипом і генотипом

Відповідь: 4

13. Суть другого закону Менделя полягає у...

1. Одноманітності гібридів першого покоління
2. випадковості нумерації
3. тому, що при схрещуванні гібридів F_1 між собою спостерігається розщеплення за фенотипом $(3:1)^n$, а за генотипом $(1:2:1)^n$

4. тому, що гени успадковуються незалежно

Відповідь: 3

14. Суть закону чистоти гамет полягає у:

1. відсутності сторонніх речовин при їх утворенні
2. в кожену гамету, при її утворенні потрапляє лише один ген із пари алельних генів, а при злитті гамет гени не зливаються
3. тому, що в гамету може потрапити два алельних гени

Відповідь: 2

15. Третій закон Менделя це закон:

1. незалежного успадкування зчеплених генів
2. незалежного успадкування генів, що знаходяться у різних парах хромосом
3. незалежного успадкування ознак, гени яких зчеплені
4. розщеплення

Відповідь: 2

16. Плейотропна дія генів це – явище:

1. коли багато генів впливає на прояв однієї ознаки
2. коли багато ознак обумовлюються дією одного гена
3. коли один ген впливає на проявлення декількох ознак
4. домінування

Відповідь: 2

17. Домінування це...

1. явище пригнічення прояву одного гена іншим алельним
2. явище знищення одного гена іншим алельним
3. явище кодомінування
4. плейотропна дія генів

Відповідь: 1

18. Кодомінування це – явище:

1. коли обидва алельні гени у повній мірі проявляють свою дію
2. коли алельні гени безсилі протидіяти один одному
3. коли один ген домінує над іншим алельним геном
4. множинності дії гена

Відповідь: 1

19. Полімерна дія генів це – явище:

1. коли багато генів впливає на прояв однієї ознаки
2. коли багато ознак обумовлюються дією одного гена
3. коли один ген впливає на проявлення декількох ознак
4. домінування

Відповідь: 1

20. Наддомінування це – явище:

1. сильного пригнічення одного гена іншим
2. коли рецесивний ген підсилює дію домінантного алельного гена
3. коли рецесивний ген пригнічує дію домінантного гена
4. неповного домінування

Відповідь: 2

21. Гени-модифікатори це – гени, які:

1. змінюють - модифікують відповідну ознаку
2. змінюють ознаку діючи не на ознаку, а на ген, що за неї відповідає
3. впливають на зміну самої ознаки і на ген цієї ознаки
4. гени-провокатори

Відповідь: 2

22. Плейотропія це – явище:

1. множинного прояву гена
2. відсутності прояву гена
3. не повного домінування
4. полімерної дії генів

Відповідь: 1

23. Модифікаційна мінливість залежить від:

1. зміни структури генетичного матеріалу
2. зміни умов зовнішнього і внутрішнього середовища
3. впливу фізичних мутагенів
4. впливу хімічних мутагенів

Відповідь: 2

24. Моногібридне схрещування – це:

1. Схрещування двох батьківських форм, які відрізняються парою альтернативних ознак
2. Схрещування двох батьківських форм, які відрізняються двома парами альтернативних ознак
3. Схрещування двох батьківських форм, при якому одна з них гомозиготна, друга гетерозиготна
4. Схрещування двох гетерозиготних особин

Відповідь: 1

25. Перший закон Менделя – це:

1. Закон, коли проявляється в першому поколінні лише одна з батьківських ознак
2. Закон домінування
3. Закон одноманітності гібридів першого покоління за фенотипом та генотипами при схрещуванні чистих ліній
4. Закон одноманітності першого покоління

Відповідь: 2,3

26. Другий закон Менделя – це:

1. закон розщеплення в другому поколінні, коли з'являються ознаки обох батьків в певному кількісному співвідношенні
2. закон, при якому проявляються обидві ознаки батьків
3. закон, при якому F_1 проявляється одна ознака, а в другому – обидві
4. прояв ознак в певному кількісному співвідношенні

Відповідь: 1

27. Аналізуюче схрещування – це:

1. схрещування з домінантною гомозиготною формою з метою перевірки генотипу
2. схрещування з метою перевірки генотипу особин
3. схрещування з метою перевірки генотипу і аналізу першого покоління
4. схрещування невідомого генотипу з рецесивною гомозиготною формою з метою визначення цього генотипу

Відповідь: 4

28. Дигібридне схрещування – це:

1. схрещування при якому материнська форма дигетерозиготна, а батьківська гомозигота за двома парами ознак
2. схрещування двох гетерозигот, яке дає розщеплення 9:3:3:1
3. схрещування, при якому спостерігається розщеплення 9:3:3:1
4. схрещування, при якому батьківські форми різняться за двома парами альтернативних ознак

Відповідь: 4

29. Третій закон Менделя – це:

1. Закон незалежного успадкування або вільного комбінування пар ознак
2. Закон одноманітності гібридів першого покоління
3. Закон незалежного успадкування пар ознак, яке проявляється при дигібридному схрещуванні в F_2 .
4. Закон розщеплення, яке проявляється в F_2 при дигібридному схрещуванні

Відповідь: 3

30. Всі закони Г. Менделя правомірні при умові:

1. Різні пари алельних генів мають вільно комбінуватися завдяки поведінці хромосом під час мейозу.
2. Різні пари алельних генів повинні знаходитись в одній хромосомі.
3. Різні пари алельних генів повинні знаходитись в різних парах гомологічних хромосом.
4. Різні пари алельних генів мають вільно комбінуватися під час мейозу

Відповідь: 3

31. Вкажіть усі типи взаємодії алельних генів

1. Комплементарна взаємодія
2. Кодомінування
3. Повне домінування
4. Епістаз
5. Неповне домінування
6. Полімерія
7. Наддомінування

Відповідь: 2, 3, 5, 7

32. Вкажіть усі типи взаємодії неалельних генів

1. Комплементарна взаємодія
2. Кодомінування
3. Повне домінування
4. Епістаз
5. Неповне домінування
6. Полімерія
7. Наддомінування

Відповідь: 1, 4, 6

7. ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ

7.1. *Поняття про зчеплення генів*

7.2. *Закон лінійного розміщення генів на хромосомах*

7.3. *Основні положення хромосомної теорії*

7.4. *Кросинговер і картування хромосом*

7.1. Поняття про зчеплення генів

Відкриті Г. Менделем закони незалежного успадкування генів на початку їх усвідомлення здавалися непохитними. Та при подальшому вивченні експериментатори зустрілися з явищем, яке неможливо було пояснити відомими законами успадкування ознак.

Вперше на це звернули увагу В. Бетсон та Р. Пеннетт у 1906 році при вивченні успадкування у духмяного горошку двох ознак – забарвлення та форми пилку. Автори не отримали очікуваного розщеплення 9:3:3:1. Розщеплення в фенотипі було дещо іншим. Переважали нащадки, які мали дві чи більше ознак одного з батьків (AB чи ab), але з'являлися в невеликій кількості особини, що мали ознаки обох батьків (Ab чи aB). Таке явище В. Бетсон назвав *зчепленням ознак*. При цьому він мав на увазі прагнення двох рецесивних ознак утримуватися разом. Коли ж вони з'являлися кожна окремо, то вчений говорив про відштовхування ознак. Відкрите явище змусило багатьох вчених зайнятися дослідженням його біологічної сутності. Було доведено, що ніякого відштовхування не існує, але існує **повне** та **неповне** зчеплення.

Зчеплення генів – це сумісне передавання нащадкам двох або більше генів у тих самих комбінаціях, в яких вони були у батьків. Пояснюється локалізацією відповідних генів у одній хромосомі та неможливістю перекombінування їх у процесі мейозу.

При **повному зчепленні** потомство повністю повторює ознаки окремого із батьків, тобто проявляються разом (AB чи ab). Воно відбувається при відсутності кросинговеру.

При **неповному зчепленні** – з'являються нащадки з ознаками, що властиві обом батькам (Ab чи aB). Неповне зчеплення відбувається, коли внаслідок кросинговеру відбувається перерозподіл генів, що входять до групи зчеплення, між гомологічними (парними) хромосомами.

На основі цього було встановлено:

повне зчеплення – явище рідкісне і виявилось лише у самців дрозофіли та самок тутового шовкопряда;

неповне зчеплення є закономірністю, а частота його прояву залежить від місця розташування зчеплених генів.

На той час уже був відомий механізм поведінки хромосом під час мейозу, але нічого не було відомо про гени та про їхнє місце розташування. Подальші дослідження показали, що ознак, які вільно комбінуються, буває стільки, скільки пар хромосом в каріотипі, до того ж кількість груп зчеплення теж узгоджувалася з кількістю пар хромосом. Окрім того було доведено, що нормальний розвиток організму відбувається лише тоді, коли він має повноцінний набір хромосом. Вивчення цитологічної поведінки хромосом показало, що гомологічні хромосоми в мейозі перехрещуються.

Все це надало можливості Т. Морганові та його учням створити хромосомну теорію спадковості, котра пізніше перетворилася в теорію зчеплення, першим пунктом якої значилося, що гени мають свої групи зчеплення і тому успадковуються із покоління в покоління разом.

7.2. Закон лінійного розміщення генів на хромосомах

Коли постало питання про місце розташування генів, його було вирішено за рахунок вивчення цитологічних і генетичних закономірностей успадкування статі у дрізофіли та багатьох інших видів організмів. З'ясувалося, що стать визначається окремими хромосомами та їх набором в каріотипі.

Морган поставив два питання: "В чому причина розподілу зчеплених генів? Чому частота рекомбінацій варіює залежно від досліджуваних генів?". В той час вже були відомі результати цитологічних спостережень Ф.А. Янсена, який у 1909 році виявив хіазми (точки перехресту) під час синапсису гомологічних хромосом в мейозі у земноводних. Морган припустив, що хіазми і є точками генного обміну між хромосомами. Він помітив, що при схрещуванні за мутантними генами yellow-white відбувається 1,3% рекомбінацій, а при схрещуванні за генами white-miniature – 37,2% рекомбінацій між окремими генами. В результаті він прийшов до висновку про лінійне розміщення генів вздовж хромосоми і про різноманітну частоту рекомбінацій між окремими генами.

Для відповіді на друге запитання Морган припустив, що частота формування хіазм (рекомбінацій) між двома тісно зчепленими генами менше, ніж між більш віддаленими генами. Тому, чим ближче розміщені два гени один до одного, тим більш ймовірною є рекомбінація між генами. Для описування процесу обміну між хроматидами, який приводить до рекомбінації генів, Морган ввів поняття кросинговеру.

7.3. Основні положення хромосомної теорії

Хромосомна теорія спадковості стверджує:

- гени розміщені на хромосомах;
- гени займають певне місце в хромосомі, а їхні алелі обов'язково займають однакове місце на гомологічних хромосомах;

- гени розташовані на хромосомах лінійно і утворюють відповідну групу зчеплення;
- кількість груп зчеплення відповідає кількості пар хромосом в каріотипі або кількості хромосом в гаплоїдному наборі, або кількості хромосом в геномі;
- зчеплені гени успадковуються разом і визначають зчепленість ознак;
- існує повне та часткове зчеплення;
- існує закономірність порушення зчеплення, котра носить назву кросинговеру;
- кросинговер може бути мейотичним та мітотичним;
- кросинговер може бути рівним та нерівним;
- кросинговер може бути одинарним, подвійним та множинним;
- частота кросинговеру залежить від відстані між генами і надає можливості визначати їх місце локалізації та будувати карти хромосом.

7.4. Кросинговер і картування хромосом

Зчеплення ознак інколи порушується. В такому випадку у нащадків спостерігається обмін рецесивними ознаками, що належали різним батькам. Механізм цього ефекту полягає в наявності такого явища як кросинговер, тобто перехрест гомологічних хромосом.

Кросинговер звичайно відбувається в профазі мейотичного поділу при утворенні статевих клітин між кон'югуючими несестринськими хроматидами парних хромосом. Термін означає, що між двома хромосомами проходить правильний обмін окремими фрагментами (ділянками), а значить і генами.

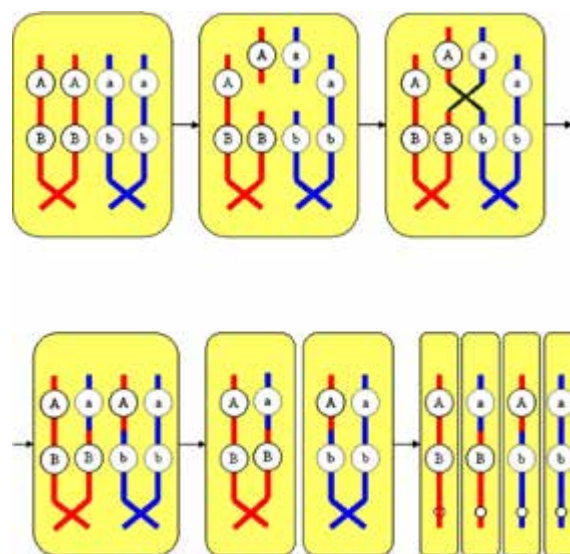


Рис. 7.1. Схема кросинговеру

Гамети, які мають хромосоми, що зазнали кросинговеру називаються **кросоверними**, а особини, що розвинулися з таких гамет, – **кросоверами**.

В загальному, явище кросинговеру називається рекомбінацією, що вказує на перебудову гомологічних хромосом за рахунок обміну окремими локусами. Термін **кросинговер** (від англ. *crossing* – схрещування та *over* – через) був запропонований К. Бріджесом і Т. Морганом в 1933 р.

Явище перехресту хромосом має еволюційне значення, підвищуючи спадкову мінливість і тим самим створюючи матеріал для природного і штучного добору. Не менше еволюційне значення має і зчеплення генів в хромосомах, оскільки завдяки йому зберігається відома стабільність організмів та видів. Якби не було зчеплення, то у нащадків виникли б мільйони різних комбінацій ознак, а створення та існування видів було б практично нереальним явищем.

Зчеплені гени мають дещо іншу систему позначень ніж та, яка застосовується для незалежно комбінаційних генів. Оскільки вони розміщені в одній хромосомі поряд, то так і записуються: $AB \parallel ab \times ab \parallel ab$. В результаті повинно бути два фенотипових класи домінантний (1) і рецесивний (1) і два генотипових класи – $IABab$: $Iabab$. Але з певною частотою з'являються і такі генотипи – $Abab$ і $aBab$. Саме вони і називаються **кросоверними**.

- Кількість кросоверних особин по відношенню до всіх загалом називається частотою кросинговеру і виражається у відсотках. Один відсоток кросинговеру називають **морганідою**.

Морганіда – одиниця відносної відстані між генами і відповідає частоті кросинговеру в 1%. Застосовується при складанні карт хромосом.

- Кросинговер буває **мейотичним**, коли призводить до нової комбінації ознак у потомства та **мітотичним** коли призводить до мозаїцизму однієї ознаки у нащадка.

- Кросинговер ніколи не утворює хромосом, які утримували б обидва альтернативних алеля (Aa), що свідчить про розміщення останніх в однакових локусах гомологічних хромосом.

- Кросинговер може бути **рівним**, коли гомологічні хромосоми обмінюються однаковими за розміром фрагментами, та **нерівним**, коли гомологічні хромосоми обмінюються різними за розміром ділянками, що утримують різну кількість генів. Це призводить до збільшення у одного гомолога і зменшення у другого кількості копій одного гена чи алеля і, відповідно, до певної вираженості ознаки.

- Кросинговер може бути **одинарним**, **подвійним** та **множинним**, коли гомологічні хромосоми перехрещуються в багатьох місцях. Подвійний кросинговер зменшує частоту появи відповідних ознак, що носить назву **інтерференції**.

Інтерференція (від лат. *inter* – взаємно і *ferio* – б'ю, вражаю) – це вплив кросинговеру, що виник в одній ділянці хромосоми, на виникнення інших перехрестів у розміщених поблизу ділянках. Ступінь інтерференції зменшується з віддаленням від місця перехреста, що вже виник.

Знаючи міжгенну відстань можна оцінити частоту множинних рекомбінацій, включаючи подвійні кросовери між цими генами. Так відстань між генами *v* та *pr* у кукурудзи дорівнює 22,3 сМ, а між генами *pr* та *bm* – 43,4 сМ. Якщо два одинарних кросинговери відбувається незалежно і одночасно, то очікувана частота цього подвійного кросинговеру дорівнює:

$$DCO_{exp} = 0,223 \times 0,434 = 0,997 = 9,7\%$$

Як правило, експериментально досліджена частота (DCO_{exp}) є меншою, ніж теоретично очікувана. У вже згадуваної кукурудзи, експериментальна частота подвійних кросинговерів між вищезазначеними генами дорівнює лише 7,8%, а очікувана – 9,7%. Було встановлено, що саме обмін між генами на одній ділянці хромосоми ускладнює такий обмін у найближчих ділянках, зменшуючи частоту подвійних кросинговерів. Це явище було названо **інтерференцією**. Для оцінки співпадіння фактичної та очікуваної кількості кросинговерів використовують **коефіцієнт коінцидентності (співпадіння) (C)**.

$$C = \text{Фактичні DCO} / \text{Очікувані DCO}$$

$$\text{На прикладі кукурудзи } C = 0,804$$

Знаючи коефіцієнт коінцидентності, легко визначити величину **інтерференції**:

$$I = 1 - C; \quad (7.1)$$

У випадку подвійних кросинговерів між вказаними генами у кукурудзи отримаємо:

$$I = 1,000 - 0,804 = 0,196.$$

При повній інтерференції подвійних кросинговерів в даному районі хромосоми взагалі не спостерігається, тобто $I = 1,0$. Якщо величина фактичних DCO менше очікуваної, говорять про позитивну інтерференцію.

При **негативній інтерференції** навпаки величина фактичних DCO більше очікуваних DCO. У наведеному прикладі визначена інтерференція є позитивною величиною, яка показує, що частота фактичних подвійних кросинговерів на 19,6% менше очікуваної частоти.

В еукаріотів найчастіше спостерігається саме позитивна інтерференція. Ймовірно, дуже близьке розміщення хіазм є неможливим і обумовлює інтерференцію. Це припущення підтверджується спостереженнями, що інтерференція зменшується із збільшенням міжгенної відстані.

• Відстань між генами можна визначати за рахунок частоти кросинговеру, тобто у відсотках, бо, чим далі знаходяться гени один від одного, тим вищою є частота кросинговеру між ними, тобто збільшується кількість кросоверних особин. Це надає можливості створювати карту хромосом, тобто встановити місце розташування генів на хромосомі.

Генетичне картування – визначення положення гена по відношенню до двох (як мінімум) інших генів. Постійність відсотка кросинговеру між двома генами дозволяє визначити місце їхньої локалізації. Одиниця відстані між генами – 1% кросинговеру (морганіда). Чим більше генів відомо у даного виду, тим точніше результати картування. Кількість груп

зчеплення відповідає гаплоїдному набору хромосом. У дрізофілі – 4, миші – 20, людини – 23. Цифри на карті вказують відстань між різними генами в морганідах, яка починається від гена, що займає нульове положення на лівому кінці кожної хромосоми. Під час складання генетичних карт додають відстані між двома найбільш близькими генами, що перевищує значення відсотка кросинговеру, отримане експериментально. Імовірність подвійного кросинговеру (без врахування явища інтерференції) дорівнює добутку ймовірностей двох одиничних актів рекомбінації. Наприклад, якщо одиночний перехрест з частотою 0,2, то подвійний $0,2 \times 0,2 = 0,04$.

Лабораторна робота теми 7: Хромосомна теорія спадковості

Лабораторна робота 7.1. Зчеплене успадкування, кросинговер

Мета заняття: Ознайомлення з особливостями зчепленого успадкування, кросинговеру. Засвоєння основних положень хромосомної теорії, методи картування хромосом.

Матеріал і обладнання: Таблиці із зображенням генетичних карт рослин і тварин, схема кросинговеру.

Методичні вказівки до роботи: Ознайомтеся з основними положеннями хромосомної теорії. Розв'яжіть задачі на зчеплене успадкування генів.

Зчеплення генів – сумісне успадкування різних генів, локалізованих в одній хромосомі.

Кросинговер або перехрест хромосом, супроводжується порушенням груп зчеплення. У більшості видів вищих організмів кросинговер відбувається однаково як у самців, так і у самок, але у самців дрізофіли та самок тутового шовкопряду кросинговер відсутній. Іноді частота кросинговеру у гомогаметної статі вища, ніж у гетерогаметної.

Кросинговер звичайно відбувається в профазі мейотичного поділу при утворенні статевих клітин між кон'югуючими несестринськими хроматидами парних хромосом. Термін означає, що між двома хромосомами проходить правильний обмін окремими фрагментами (ділянками), а значить і генами. Гамети, які мають хромосоми, що зазнали кросинговеру називаються **кросоверними**, а особини, що розвинулися з таких гамет, – **кросоверами**. В загальному явище кросинговеру називається рекомбінацією, що вказує на перебудову гомологічних хромосом за рахунок обміну окремими локусами.

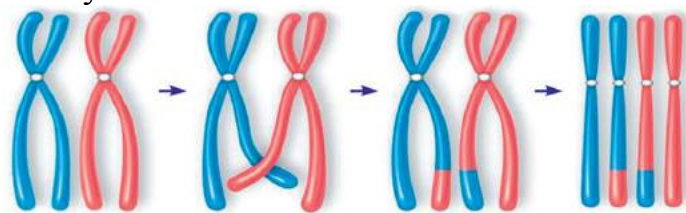


Рис. 7.2. Схема кросинговеру

1– гомологічні хромосоми; 2 – кон'югація гомологічних хромосом (бівалентів); 3 – відштовхування бівалентів; 4 – хроматида

Явище перехресту хромосом має еволюційне значення, підвищуючи спадкову мінливість і тим самим створюючи матеріал для природного і штучного добору. Не менше еволюційне значення має і зчеплення генів в хромосомах, так як завдяки йому зберігається відома стабільність організмів та видів. Якби не було зчеплення, то у потомків виникли б мільйони різних комбінацій ознак, а створення та існування видів було б практично нереальним явищем.

Зчеплені гени мають дещо іншу систему позначень ніж та, яка застосовується для незалежно комбінаційних генів. Оскільки вони розміщені в одній хромосомі поряд, то вони так і записуються – $AB \parallel ab$ х $ab \parallel ab$. В результаті повинно бути два фенотипових класи домінантний і рецесивний і два генотипових класи – $1ABab$: $1aBaB$. Але з певною частотою з'являються і такі генотипи – $Abab$ і $aBab$. Саме вони і називаються *кросоверними*.

Генетичне картування – визначення положення гену по відношенню до двох (як мінімум) інших генів. Постійність відсотку кросинговеру між двома генами дозволяє визначити місце їх локалізації. Одиниця відстані між генами – 1 % кросинговеру (морганіда). Чим більше генів відомо у даного виду, тим точніше результати картування. Насичення груп зчеплення передусь подальшим дослідженням (спонтанні та індуковані мутації). **Кількість груп зчеплення** відповідає гапліодному набору хромосом у гомогаметної статі. Так, у свиней – 19, великої рогатої худоби – 30, людини – 23. Цифри на карті вказують відстань між різними генами в морганідах, яке починається від гена, що займає нульове положення на лівому кінці кожної хромосоми. Під час складання генетичних карт додають відстані між двома найбільш близькими генами, що перевищує значення відсотку кросинговеру, отримане експериментально. Кросинговер може бути *одинарним, подвійним та множинним*, коли гомологічні хромосоми перехрещуються в багатьох місцях. Подвійний кросинговер зменшує частоту появи відповідних ознак, що носить назву *інтерференції*. Величина *інтерференції* може бути виміряна за рахунок вирахування відношення фактичної частоти кросинговеру до теоретично очікуваної. Таке відношення називається *коінциденцією* або величиною співпадання, виражається в частках одиниці, або відсотках.

Контрольні запитання

1. Які гени називаються зчепленими?
2. Опишіть групи зчеплення і їх кількість.
3. Поясніть суть повного і неповного зчеплення генів.
4. Поясніть біологічну суть і генетичне значення кросинговеру.
5. Поясніть поняття генетична карта хромосом і принципи її побудови.
6. Поясніть суть явища інтерференція.

Завдання

Завдання 1. Напишіть основні положення хромосомної теорії.

Завдання 2. Дайте пояснення наступним термінам: група зчеплення, кросинговер, повне зчеплення, генетична карта, сантиморган, коінциденція, інтерференція.

Завдання 3. Напишіть кількість груп зчеплення наступних видів: людина, дрізофіла, велика рогата худоба, кінь, свиня, вівця, крізь, курка.

Завдання 4. Знайдіть і підпишіть кросоверних і некросоверних нащадків:

$$\begin{array}{c}
 \frac{b^+ vg}{b vg^+} \times \frac{b vg}{b vg} \\
 \downarrow \\
 \underbrace{\frac{b^+ vg}{b vg} \quad \frac{b vg^+}{b vg}}_{\text{кросоверні}} \quad \underbrace{\frac{b^+ vg^+}{b vg} \quad \frac{b vg}{b vg}}_{\text{некросоверні}}
 \end{array}$$

Завдання 5. Ознайомтесь з генетичними картами хромосом дрізофіли

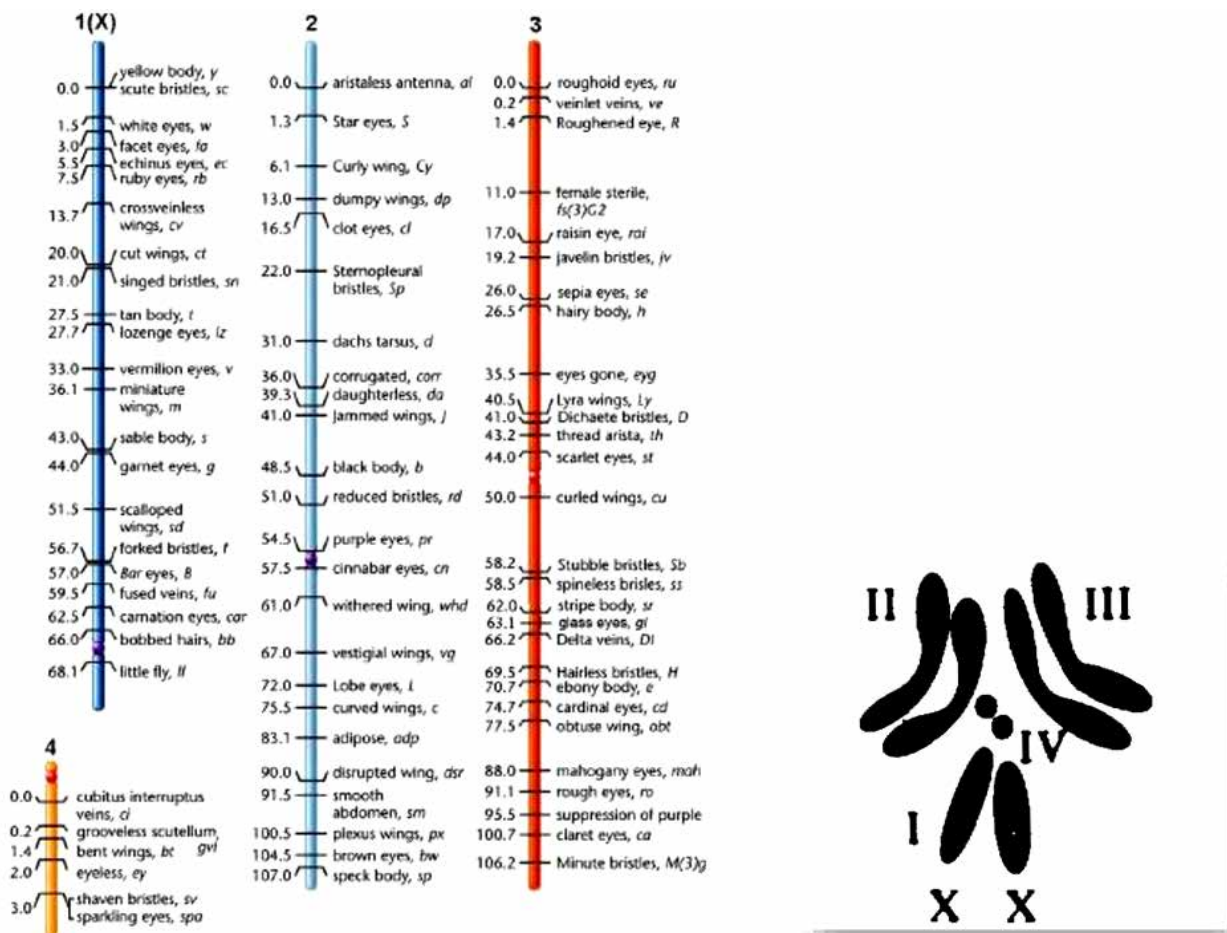


Рис. 7.3. Неповна генетична карта хромосом дрізофіли

За допомогою генетичної карти визначте відстань між наступними генами дрізофіли:

Таблиця 7.1. Відстань між генами

Гени		Відстань (СМ)
<i>cn</i>	<i>px</i>	
<i>ss</i>	<i>sd</i>	
<i>m</i>	<i>bb</i>	
<i>S</i>	<i>b</i>	
<i>Dt</i>	<i>H</i>	
<i>sn</i>	<i>t</i>	
<i>sn</i>	<i>s</i>	
<i>px</i>	<i>bw</i>	
<i>sp</i>	<i>L</i>	

Завдання 6. Згідно номеру у списку в журналі розв'яжіть індивідуальне завдання.

Завдання 7. Поясніть біологічну суть і генетичне значення кросинговеру.

Завдання 8. Нарисуйте схему подвійного кросинговеру.

Завдання 9. У чотирьох гетерозиготних особин утворюються такі типи гамет. Вкажіть який тип успадкування ознак характерний для кожного з випадків?

а) АВ – 40%, Ав – 10%, аВ – 10%, ав – 40%;

б) АВ – 50%, ав – 50%;

в) АВ – 25%, Ав – 25%, аВ – 25%, ав – 25%;

г) АВ – 15%, Ав – 35%, аВ – 35%, ав – 15%

Завдання 10. Які типи кросоверних і некросоверних гамет утворюються в організмів, що мають такі генотипи:

а) $\frac{CB}{cb}$

б) $\frac{Cv}{cV}$

Завдання 11. Між генами А і В кросинговер становить 18%, між В і С – 6,5%, між А і С – 24,5%. Накресліть генетичну карту хромосоми.

Приклади розв'язування задач

Задача 1. Особину, гомозиготну за генами *A* і *B*, схрещено з рецесивною за обома генами формою. Гібридів першого покоління знов схрестили з подвійним рецесивом. Від цього одержали: 902 *AB*, 98 *Ab*, 102 *aB* і 892 *ab*. Поясніть ці результати. Як успадковуються гени *A* і *B* по відношенню один до одного?

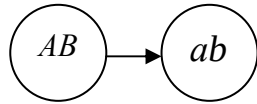
Розв'язування

1. У потомстві від аналізуючого схрещування утворилося 4 фенотипових класи, але не в рівному співвідношенні. Якщо б гени *A* і *B* успадковувалися незалежно, то в цьому схрещуванні слід було б чекати розщеплення 1:1:1:1.

2. Переважання форм з фенотипами батьків свідчить про зчеплене успадкування, а поява рекомбінантів типу Ab і aB пояснюється кросинговером, що відбувся між генами A і B .

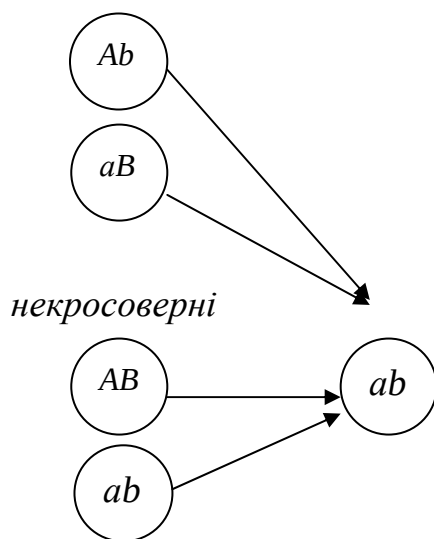
3. Розпишемо генетичну схему:

$$P_{\text{♀}} \frac{AB}{AB} \times \text{♂} \frac{ab}{ab}$$



$$F_1 \frac{AB}{ab} \times \frac{ab}{ab}$$

G кросоверні



$$F_2 \frac{AB}{ab}, \frac{ab}{ab}, \frac{Ab}{ab}, \frac{aB}{ab} \text{ некросоверні } 902, 898; \text{ кросоверні } 98, 102$$

Рис. 7.4. Схема схрещування, утворення гамет та нащадків у F_1 та F_2

Відповідь. Гени A і B успадковуються зчеплено, але зчеплення неповне і виникає кросинговер.

Задача 2. У томатів високе стебло домінує над карликовим, а куляста форма плода над грушоподібною. Гени, які контролюють ці ознаки, розміщені на відстані 20 морганід. Гетерозиготну високу рослину з кулястими плодами схрестили з карликовою рослиною, що має грушоподібні плоди. Визначте співвідношення різних фенотипів у цьому схрещуванні.

Розв'язування

1. За умовами задачі A – високий зріст, a – карликовий, B – кулясті плоди, b – грушоподібні.

Гени зчеплені, отже генотипи батьків $\frac{AB}{ab}$ і $\frac{ab}{ab}$.

2. Оскільки відстань між генами 20 морганід, то кросинговер відбувається у 20 % випадків.

3. Дигетерозигота $\frac{AB}{ab}$ утворює 4 типи гамет у співвідношенні: 80 % некросоверних і 20 % кросоверних.

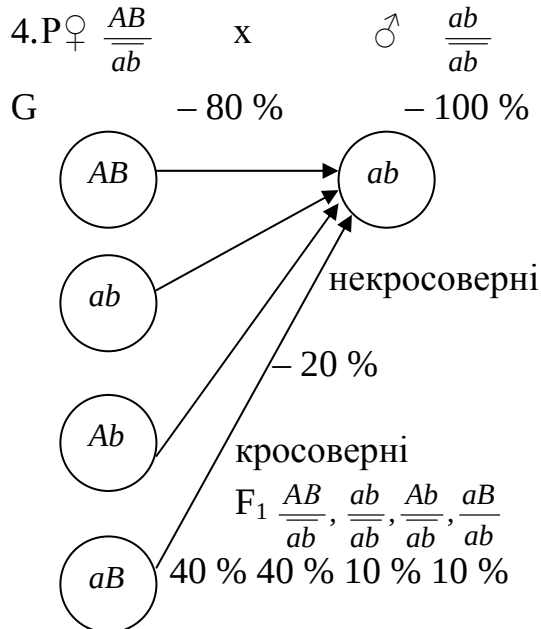


Рис. 7.5. Схема схрещування дигетерозигот з рецесивною гомозиготою, утворення гамет та нащадків

Відповідь. Співвідношення фенотипів буде: 40 % – високі кулясті, 40 % – карликові грушоподібні, 10 % – високі грушоподібні, 10 % – карликові кулясті.

Задача 3. Визначте генотип батьківської форми, порядок розташування генів і величину перехреста (у %), якщо за результатами аналізуючого схрещування одержано:

AbC – 104	aBC – 5
abc – 180	Abc – 5
aBc – 109	abC – 191
ABc – 221	ABC – 169

Розв'язування

1. Нерівне співвідношення різних фенотипів свідчить про неповне зчеплення генів і перехрест хромосом.

2. Оскільки ABc і abC форм найбільша кількість, можна зробити висновок, що вони є основними (утворилися з некросоверних гамет), а решта форм – рекомбінанти.

Отже, генотип вихідної тригетерозиготи – $\frac{ABc}{abC}$.

3. Форми aBC і Abc , оскільки їх дуже мало, утворилися внаслідок подвійного кросинговеру.

4. Внаслідок перехресту хромосом між генами A і B утворюються генотипи aBc і AbC , таким чином, відстань між цими генами, враховуючи подвійний кросинговер, дорівнює: $\frac{109+104+10}{984} \cdot 100\% = 22,66\%$.

5. Від кросинговеру між генами B і C утворюються генотипи ABC і abc . Знаходимо відстань між цими генами:

$$\frac{169+180+10}{984} \cdot 100\% = 36,48\%.$$

Відповідь. Генотип вихідної гетерозиготної форми: $\frac{ABc}{abC}$. Відстань між генами A і B дорівнює 22,66 %, а між генами B і C – 36,48 %.

Задача 4. У дрозофіли відстань між двома генами A і B – 12 морганід. Якими будуть нащадки від схрещування рецесивної самки та самця з генотипом $\frac{AB}{ab}$.

Розв'язування

Відомо, що в самців дрозофіли між генами спостерігається повне зчеплення, таким чином, самець утворює 2 типи гамет – AB і ab , а самка лише один тип – ab .

Отже, в F_1 50 % особин матиме генотип $\frac{AB}{ab}$, а 50 % $\frac{ab}{ab}$.

Відповідь. У нащадків половина особин буде з фенотипом матері, а половина – з фенотипом батька.

Задача 5. У кукурудзи буває забарвлений ендосперм (A) і незабарвлений (a), гладкі зерна (B) і зморшкуваті (b). Гени, що визначають ці ознаки, успадковуються зчеплено, частота кросинговеру – 3,6 %. Визначте потомство від схрещування:

$$\frac{AB}{ab} \times \frac{ab}{ab}$$

Розв'язування

Особина $\frac{AB}{ab}$ утворює гамети в такому співвідношенні: 3,6 % кросоверних гамет Ab і aB ; 96,4 % некросоверних AB і ab . Окремо: 1,8 % Ab ; 1,8 % aB ; 48,2 % AB ; 48,2 % ab . Ці гамети в такому ж співвідношенні зливатимуться з гаметами ab , які утворює особина $\frac{ab}{ab}$. Внаслідок цього утворюється потомство: 1,8 % $Aabb$ (забарвлений, зморшкуваті); 1,8 % $aaBb$ (незабарвлений, гладкі); 48,2 % $AaBb$ (забарвлений, гладкі); 48,2 % $aabb$ (незабарвлений, зморшкуваті).

Задачі для самостійного розв'язування

- 7.1.1. *Проведено три схрещування дигетерозиготних самок з рецесивними самцями. Одержали такі результати:
а) самки $ABav$ дали 6 % рекомбінантів;
б) самки $NMnm$ дали 5 % рекомбінантів;
в) самки $RPrp$ дали 2,5 % рекомбінантів.
Визначте відстань між генами $A-B$, $M-N$, $R-P$.
- 7.1.2. *Гени A і B локалізовані в одній хромосомі і повністю зчеплені, тобто кросинговер між ними не відбувається. Які типи гамет і в якому відсотковому співвідношенні утворюються у гетерозиготи за обома генами?
- 7.1.3. *Диплоїдний набір хромосом у клітинах людини – 46, великої рогатої худоби – 60, вівці – 54, свині – 38, коня – 64, дрозофіли – 8, шимпанзе – 48. Визначте кількість груп зчеплення у кожного з наведених організмів, оформивши результати в таблицю.
- 7.1.4. *Визначте відстань між генами C і E , якщо при схрещуванні гетерозиготної за цими генами особини з рецесивною гомозиготою отримано 12% кросоверних особин.
- 7.1.5. *Між генами A і B кросинговер становить 18 %, між B і C – 6,5 %, між A і C – 24,5 %. Накресліть генетичну карту хромосоми. Як зміниться розташування генів, якщо між A і C кросинговер становить 6,5 %, між C і B – 18 %, а між A і B – 24,5 %?
- 7.1.6. *Дигетерозиготна за генами C і B самка дрозофіли схрещена з рецесивним самцем. У поколінні дістали розщеплення у співвідношенні: 43,5 % $CcDd$: 6,5 % $Ccdd$: 6,5 % $ccDd$: 43,5 % $ccdd$. Встановіть, чому дорівнює відстань між генами C і D в одиницях кросинговеру.
- 7.1.7. *Гени A , B і C містяться в одній групі зчеплення. Між генами A і B кросинговер відбувається з частотою 7,4 %, між генами B і C – з частотою 2,9 %. Визначте розміщення генів A , B і C , якщо відстань між генами A і C дорівнює 10,3 % кросинговеру.
- 7.1.8. *Гени C , D і E містяться в одній хромосомі у зазначеному порядку, кросинговер між C і D дорівнює 8 %, а між D і E – 25 %. Яка відстань між генами C і E ?
- 7.1.9. **Які типи гамет і в якому відсотковому співвідношенні утворюються в особини з генотипом $\frac{A}{a}$, $\frac{BC}{bc}$, якщо частота кросинговеру між зчепленими генами становить 20 %?

- 7.1.10. **Схрещено дві пари дрозодів. В обох парах самки були гетерозиготні за генами A і B , а самці рецесивні за цими генами. В поколіннях нащадків відбулися фенотипові розщеплення. Перше схрещування – 41,5 % $AaBb$: 8,5 % $Aabb$: 8,5 % $aaBb$: 41,5 % $aabb$. Друге схрещування – 41,5 % $Aabb$: 8,5 % $AaBb$: 8,5 % $aabb$: 41,5 % $aaBb$. Встановіть відстань між генами A і B і визначте, як комбінуються в парних хромосомах гени A , a , B , b у самок в першому і другому схрещуваннях.
- 7.1.11. **У пацюків темне забарвлення шерсті домінує над світлим, рожевий колір очей – над червоним. Гени, які відповідають за ці ознаки, успадковуються зчеплено. Від схрещування рожевооких темнововнових пацюків із червоноокими світлововновими отримано потомство: темнововнових рожевооких – 73 особини, світлововнових рожевооких – 24, темнововнових червонооких – 26, світлововнових червонооких – 77. Визначте частоту кросинговеру.
- 7.1.12. **У кролів плямистість домінує над суцільним забарвленням, а нормальна вовна – над ангорською. Схрещено плямистого нормальнововного кроля з суцільно забарвленою ангорською кролицею. Гібридів першого покоління знову схрестили з суцільнозабарвленими ангорськими кролями. Від цього одержано 26 плямистих ангорських кроленят, 144 суцільних ангорських, 157 плямистих з нормальною вовною і 23 суцільних нормальнововнових. Як успадковуються плямистість і довжина вовни по відношенню одна до одної? Знайдіть відстань між генами.
- 7.1.13. **Схрещено дві лінії мишей: в одній тварини мають хвилясту шерсть нормальної довжини, у другій – пряму й довгу. Гібриди першого покоління мають шерсть пряму і нормальну. В аналізуючому схрещуванні цих гібридів одержали таке розщеплення: 27 мишенят мали шерсть нормальну пряму, 99 – нормальну хвилясту, 98 – довгу пряму, 24 – довгу хвилясту. Як успадковуються ці дві пари ознак?
- 7.1.14. **У дрозодів чорне тіло й короткі крила – рецесивні ознаки, довгі крила й сіре тіло – домінантні. При схрещуванні дигетерозиготної самки з самцем, який має рецесивні ознаки, одержано: 42 % мух з сірим тілом і довгими крилами, 41 % – з чорним тілом і короткими крилами, 8 % – з чорним тілом і довгими крилами, 9 % – з сірим тілом і короткими крилами. Зчеплені ці гени чи ні? Напишіть схему схрещування.
- 7.1.15. **Кури з довгими кінцівками і простим гребнем при схрещуванні з коротконогим півнем з трояндоподібним гребнем (коротконогість

він успадкував від батька, а трояндоподібний гребінь від матері) дали таких нащадків:

5 коротконогих з трояндоподібним гребнем;

103 коротконогих з простим гребнем;

89 довгоногих з трояндоподібним гребнем;

7 довгоногих з простим гребнем.

Як успадкуються ці ознаки? Визначте вихідні генотипи батьківських форм і відстань між генами.

- 7.1.16. **У першому поколінні від схрещування сріблястих рябих курей із золотистими не рябими півнями одержали 34 золотистих не рябих курки і 29 сріблястих рябих півнів. Від їхнього схрещування між собою в другому поколінні одержано півнів і курок чотирьох фенотипів:

282 сріблястих рябих;

20 золотистих рябих;

26 сріблястих не рябих;

276 золотистих не рябих.

Як успадковуються ці ознаки? Визначте вихідні генотипи птахів і генотипи гібридів.

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

- 7.1.18. **Після аналізуючого схрещування тригетерозиготи $AaBbCc$ одержали розщеплення:

Abc – 85 abC – 2 aBc – 14 aBC – 82

AbC – 13 ABc – 3 ABC – 10 abc – 9

Які гени зчеплені? Чому? Напишіть генотипи батьків. Визначте відстань між всіма парами зчеплених генів і порядок розташування генів.

- 7.1.19. **Визначте відсоток кросинговеру у курей. Мати біла без чубка. Батько чорний чубатий. Гібриди першого покоління – білі чубаті. В F_2 одержали: білих чубатих – 5005, білих без чубка – 2505, чорних чубатих – 2460, чорних без чубка – 30.

- 7.1.20. **Гомозиготна за генами black (b), cinnabar (cn) і vestigial (vg) самка дрозофіли схрещена з нормальним самцем. В аналізуючому схрещуванні з гібридною самкою першого покоління одержано: нормальних мух – 1270, $bcnvg$ – 1275, $cnvg$ – 58, b – 55, bcn – 60, vg – 70, cn – 42. Визначте віддаль між цими генами і складіть генетичну карту.

- 7.1.21. **У людини катаракта (хвороба очей) і полідактилія (шестипалість) контролюються домінантними алелями двох генів, які містяться в одній і тій самій хромосомі. Молода жінка успадкувала катаракту від батька і полідактилію від матері. Її чоловік нормальний за цими ознаками. Порівняйте (якісно) ймовірність того, що їхня дитина буде одночасно мати обидві аномалії; лише одну з них; буде цілком нормальною.
- 7.1.22. **Серед нащадків від аналізуючого схрещування тригетерозиготи $AaBbCc$ з потрійним рецесивом $aabbcc$ виявилось таке розщеплення: $abc - 64$, $abC - 2$, $aBC - 18$, $AbC - 14$, $aBc - 11$, $Abc - 17$, $ABc - 3$, $ABC - 71$. Які гени зчеплені? Чому? Вкажіть генотипи батьків. Визначте відстань між усіма парами зчеплених генів.
- 7.1.23. ***У здорової жінки народилося чотири сини: один – гемофілік і дальтонік, два – гемофіліки, але розрізняють кольори нормально, а один – нормальний за двома ознаками. Який найбільш ймовірний генотип цієї жінки?
- 7.1.24. ***У людини рецесивний ген гемофілії (h) і рецесивний ген кольорової сліпоти (d) локалізовані в X-хромосомі на відстані 9,8 морганід.
- а) 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?
- б) жінка, батько якої хворів на гемофілію та дальтонізм, одружилася зі здоровим чоловіком. Визначте, які діти можуть бути від цього шлюбу.
- 7.1.25. ***Рослину кукурудзи, гетерозиготну за трьома парами генів, схрестили з рослиною, гомозиготною за рецесивними алелями цих генів. Серед отриманих нащадків, спостерігались такі розщеплення фенотипів:
- $A - B - C - 113$; $aabbC - 64$; $aabbcc - 105$;
 $A - B - cc - 70$; $A - bbC - 17$; $aaB - cc - 21$.
- Визначте порядок розміщення цих генів у хромосомі і відстань між ними в морганідах.

Тестові завдання

1. Зчепленими називають гени:

1. які вступають у взаємодію один з одним
2. які знаходяться у одній хромосомі
3. алельні
4. неалельні

Відповідь: 2

2. Кросинговер це:

1. явище кон'югації гомологічних хромосом
2. явище кон'югації, перехресту і обміну ділянками між гомологічними хромосомами
3. гіпертемповість генів
4. неповне домінування

Відповідь: 2

3. Інтерференція це – явище:

1. гальмування кросинговеру у певній ділянці хромосом кросинговером у найближчій ділянці
2. гальмування кросинговеру коінциденцією
3. викривлення хромосом
4. втрати кінцевої ділянки хромосом

Відповідь: 1

4. Принцип побудови генетичних карт хромосом базується на:

1. визначеній відстані між генами
2. законі аддитивності і обчислення % кросинговеру
3. принципі доцільності
4. зв'язку між генами

Відповідь: 2

5. Кількість груп зчеплених генів у кожного конкретного виду тварин дорівнює:

1. диплоїдному набору хромосом
2. гаплоїдному набору хромосом
3. триплоїдному набору хромосом
4. тетраплоїдному набору хромосом

Відповідь: 2

6. Кросоверні гамети це:

1. гамети, які утворились тільки в результаті кон'югації хромосом
2. гамети, які утворились в результаті кросинговеру
3. гамети, які несуть домінантні гени
4. гамети без статевих хромосом

Відповідь: 2

7. Гени А,В,С і Д розташовані в одній хромосомі. Знайдіть правильний порядок їх розміщення, якщо при схрещуванні тетрагетерозигот з рецесивними тетрагомозиготами виявилось, між генами А і В – 20% рекомбінації, А і Д – 5%, А і С -18%, Д і С – 13%, Д і В- 15%, В і С – 2%

1. АВСД

2. АДСВ
3. АСДВ
4. ДВСА

Відповідь: 2

8. Суть закону аддитивності Моргана полягає в тому, що:

1. відстань між крайніми генами повинна дорівнювати сумі відстаней між найближчими генами
2. сума відстаней між всіма генами повинна дорівнювати сумі відстані між крайніми генами
3. відстань між ближніми генами повинна дорівнювати сумі відстаней між іншими генами
4. відстань між крайніми генами повинна дорівнювати сумі відстаней між дальніми генами

Відповідь: 1

9. Явище гальмування кросинговеру у певній ділянці хромосом кросинговером у найближчій ділянці називається...

1. рекомбінація
2. коефіцієнт коінциденції
3. аберація
4. інтерференція

Відповідь: 4

10. Співвідношення фактичної кількості подвійних кросоверів до очікуваної (теоретичної) називається...

1. рекомбінація
2. коефіцієнт коінциденції
3. аберація
4. інтерференція

Відповідь: 2

11. Схрестили дві дигетерозиготи, якого розщеплення за фенотипом слід очікувати у нащадків, якщо ознаки успадковуються зчеплено і кросинговер не відбувається?

Відповідь: 1:2:1

12. Відомо, що гени на хромосомі розміщені у такій послідовності АВСД. Окрім цього отримано певну кількість кросоверів різних за фенотипом. Вкажіть результатом кросинговеру між якими саме генами є кросоверні нащадки.

1. АД	A. 10%
2. СД	B. 20%
3. АС	C. 6%
4. ВС	D. 4%

5. АВ

Е. 16%

Відповідь: 1В, 2D, 3Е, 4А, 5С

13. Кількість груп зчеплення у дрозофіли становить....

Відповідь: 4

14. Кількість груп зчеплення у наступних видів с.-г. тварин становить...

1. 22

А. коні

2. 19

В. велика рогата худоба

3. 32

С. вівці

4. 27

Д. свині свійські

5. 30

Е. кролик

Відповідь: 1Е, 2D, 3А, 4С, 5В

15. Встановлення місця положення гена на хромосомі відносно мінімум до двох сусідніх називається...

1. коінциденція

2. інтерференція

3. кросинговер

4. генетичне картування

Відповідь: 4

16. Групу зчеплення становлять гени які...

1. вступають у взаємодію один з одним

2. знаходяться на одній хромосомі

3. знаходяться на гомологічних хромосомах

4. знаходяться на негомологічних хромосомах

Відповідь: 3

17. Знайдіть порядок розташування генів в хромосомі, якщо відомо, що відсоток рекомбінацій між А і В – 5, В і С – 8, А і Д -7, А і С - 13, В і Д – 2.

1. АВСД

2. АДСВ

3. АСДВ

4. АВДС

Відповідь: 4

18. Повне зчеплення – це:

1. кожен ген займає певне місце на хромосомі

2. гени можуть мінятися місцями на хромосомі

3. гени не можуть мінятися місцями на хромосомі

4. гени не мають певного місця розташування на хромосомі

Відповідь: 3

19. Неповне зчеплення – це:

1. кожен ген займає певне місце на хромосомі
2. гени можуть мінятися місцями на хромосомі
3. гени не можуть мінятися місцями на хромосомі
4. гени не мають певного місця розташування на хромосомі

Відповідь: 2

20. Рекомбінат – це:

1. організм з новими ознаками
2. організм з новою комбінацією ознак
3. організм з новою комбінацією ознак, відмінною від батьківських форм
4. організм з новими ознаками, відмінними від батьківських форм

Відповідь: 3

21. Перехрест хромосом і обмін ідентичними ділянками між гомологічними хромосомами це:

1. коінциденція
2. інтерференція
3. кросинговер
4. генетичне картування

Відповідь: 3

22. Вкажіть характеристики зчепленого характеру успадкування ознак:

1. вільне комбінування ознак у потомстві від схрещування АаВвХаавв
2. постійне сумісне успадкування генів АаВв у потомстві в тих же поєднаннях, що й у батьківських організмів
3. сумісне успадкування генів, отриманих від одного з батьків, за умови часткового порушення їх зчеплення
4. вік та стать батьківських форм, які схрещуються

Відповідь: 2

23. Вкажіть від чого залежить частка кросоверного потомства:

1. відстані між алельними генами
2. відстані між генами однієї групи зчеплення
3. відстані між генами різних груп зчеплення
4. розмірів хромосом

Відповідь: 2

24. Дайте визначення терміну морганіда:

1. метрична одиниця вимірювання відстані між генами
2. одиниця відстані між генами в групі зчеплення, відповідає відстані, на якій кросинговер відбувається у 1% випадків
3. одиниця відстані між алельними генами

4. різниця в розмірах статевих хромосом

Відповідь: 2

25. Скільки типів гамет утворює організм з генотипом АаВв, якщо між генами А і В наявне повне зчеплення...

1. один
2. два
3. три
4. чотири
5. багато

Відповідь: 2

26. Скільки типів гамет утворює організм з генотипом АаВв, якщо гени А і В зчеплені, але не повністю...

1. один
2. два
3. три
4. чотири
5. багато

Відповідь: 4

27. Вкажіть скільки відсотків гамет типу ав утворюється в організмі з генотипом АаВв за умови повного зчеплення АВ:

1. 6,25
2. 12,5
3. 50
4. 75
5. 100

Відповідь: 3

28. Вкажіть скільки відсотків гамет типу Ав утворюється в організмі з генотипом АаВв за умови неповного зчеплення АВ та відстані між ними у 10 морганід:

1. 2,5
2. 5
3. 12,5
4. 50
5. 75
6. 100

Відповідь: 2

29. Вкажіть метод дослідження, який застосовують для складання хромосомних карт піддослідних тварин:

1. цитогенетичний
2. молекулярно-генетичний

3. популяційно-статистичний
4. гібридологічний

Відповідь: 4

30. Вкажіть, як розміщені алелі А, а, В, в на хромосомах, якщо відомо, що внаслідок схрещування організмів АаВв Х аавв, отримали лише потомство з генотипами АаВв та аавв...

1. неалельні гени а і в повністю зчеплені
2. неалельні гени а і в зчеплені не повністю
3. неалельні гени розміщуються на різних хромосомах
4. неалельні гени розміщені на значній відстані

Відповідь: 1

*Кожен, хто перестає вчитися, старіє, – не важливо, в 20 або 80 років, – а будь-який інший, хто продовжує вчитися, залишається молодим.
Найважливіше в житті – це зберегти мозок молодим*

Генрі Форд

8. ГЕНЕТИКА СТАТІ

8.1. Визначення понять

8.2. Генетична детермінація статі у тварин

8.3. Аномалії статі у тварин

8.4. Методи регулювання статі у тварин та їх практичне значення

8.1. Визначення понять

Стать – сукупність ознак організму, які забезпечують статеве розмноження і відрізняють жіночі та чоловічі особини. Ознаки статі у тварин виявляються в морфологічних, фізіологічних та біохімічних особливостях, котрі забезпечують реакції поведінки та генеративні властивості організму з метою отримання комбінованих нащадків, серед яких будуть більш пристосовані до відповідних умов середовища.

Розрізняють *роздільностатеві* та *гермафродитні* організми.

У *різностатевих* організмів жіночі й чоловічі гамети утворюються відповідно у самок і самців.

У *гермафродитних* – жіночі та чоловічі залози розвинені у одного й того самого організму.

Визначення статі в процесі онтогенезу може проходити на різних його стадіях.

Розрізняють три типи загальнобіологічного визначення статі:

- **прогамне** – коли стать зиготи визначається в материнському організмі задовго до майбутнього запліднення. Це спостерігається у коловраток (*Rotatoria*), тлі (*Phylloxera vastatrix*) та ін. Різниця виникає в процесі овогенезу за рахунок нерівномірного розподілу цитоплазми, внаслідок чого утворюється два типи яєць – великі та малі. Із перших після запліднення утворюються самки, а із других – самці;

- **сингамне** – коли стать визначається в момент злиття гамет під час запліднення. Властиве великій групі тварин і рослин;

- **епігамне** – коли стать визначається після запліднення в процесі індивідуального розвитку організму і залежить від умов середовища, у яке вони потрапляють. Наприклад, морський черв'як (*Bonellia yiridis*), коли стать визначається залежно від того впала личинка на дно – самка, чи закріпилася на самці – самець, черепахи, крокодили – де визначення статі знаходиться залежно від температури оточуючого середовища, в якому

знаходяться яйця. При температурі 30°C і менше зароджується самка, а при 34°C і більше – самець.

Розрізняють *первинні* та *вторинні* статеві ознаки:

до **первинних** – належать морфо-фізіологічні ознаки, які забезпечують утворення гамет та їх злиття під час запліднення;

до **вторинних** – належать зовнішні ознаки, що відрізняють статі одна від одної (сила, маса, зріст та багато іншого).

У живих організмів відомі форми статевого розмноження, коли процеси запліднення трансформовані. У риб знайдені одностатеві жіночі форми, які розмножуються шляхом гіно- та гібридогенезу.

8.2. Генетична детермінація статі у тварин

Механізми визначення статі розподіляються на такі групи:

- **хромосомно:**

- **гетерохромосомно** – коли існують різні статеві хромосоми, що розходяться по різних гаметах і визначають стать після запліднення залежно від комбінації їхнього поєднання. Статеві хромосоми носять назву X і Y. Поєднання хромосом XX визначає стать самки, через що вона називається гомогаметною статтю. Поєднання – XY визначає стать самця і тому називається гетерогаметною. У птиці та деяких комах все навпаки – самка – *гетерогаметна*, самець – *гомогаметний*;

- **монохромосомно** – коли стать визначається однією хромосомою, залежно від її кількості в генотипі. Генотип XX визначає самку, а генотип XO – самця. Це спостерігається у тлі, філоксери та інших комах;

- **каріотипово** – коли стать визначається кількістю хромосом в каріотипі. Диплоїдний набір – визначає самку, гаплоїдний – самця. Прикладом можуть бути бджоли, у яких самка має диплоїдний набір хромосом (32), а самець (трутень) – гаплоїдний (16);

- **балансово** – коли стать залежить від співвідношення кількості X-хромосом до загальної кількості аутосом. Явище відкрито К.Б. Бріджесом при схрещуванні триплоїдних дрозофіл з диплоїдними;

- **фізіологічно** – коли стать визначається ефектом співвідношення двох генетичних факторів, із яких в одному випадку утворюється самка, у другому – самець. Цей метод визначення статі відкритий Р. Гольдшмідтом у непарного шовкопряда.

Хромосоми, за якими особини різної статі різняться між собою називаються **статевими**.

Статеві хромосоми мають структурні та генетичні відмінності, а тому вони не повністю гомологічні і відносяться до різних груп зчеплення.

Спільна частина генів для X та Y хромосоми називається **гомологічними**. Частина генів, що локалізована лише в Y- хромосомі і не має гомологічних ділянок в X-хромосомі називається **голандричними**. Ці гени передаються лише від батька синові. До того ж такі організми називаються

гемізіготними, бо несуть лише половину гомологічного набору хромосом – одну X та одну Y –хромосоми.

Полігенне успадкування статі – проміжний еволюційний етап у механізмі визначення статі між нехромосомним і хромосомним. В цьому випадку "чоловічі" та "жіночі" гени знаходяться в багатьох хромосомах і розвиток у чоловічому або жіночому напрямках залежить від балансу між цими генами. Полігенне успадкування статі властиве мечоносцям (*Xiphophorus helleri*), лімії (*Limia vittata*, *L. caudofasciata*). Кожний окремий ген, який впливає на розвиток гонад, залежить від генотипового оточення і умов існування.

Виділяють чотири основні типи *хромосомного визначення статі*, названі за тими видами живих організмів, у яких вперше були описані.

1-й тип – *Ligaeus* (назва дана за видом водяного клопа, у якого цей тип було відкрито), або XU тип.

До цього типу належить велика кількість видів риб (форель, короп, білий амур, білий товстолоб, кижуч), ссавці (в тому числі людина). Самки цього типу у соматичних клітинах містять по дві пари аутосом і одну пару однакових статевих хромосом. Тому самки утворюють один тип гамет ($A+X$). Самці мають три пари аутосом (A) і дві непарні (гетероморфні) хромосоми X і Y . Від їхнього сполучення залежить стать тварини. Жіноча стать розглядається як *гомогаметна*, чоловіча – як *гетерогаметна*. Розглянемо схему визначення статі у організмів, які належать до типу *Ligaeus*.

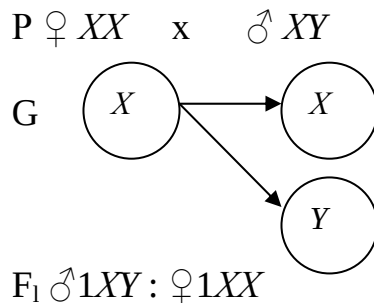


Рис. 8.1. Схема схрещування, утворення гамет, розщеплення нащадків за статтю у організмів, які належать до типу *Ligaeus*

2-й тип – *Protenor* (другий рід водяного клопа), або $X0$ тип.

Зустрічається у деяких видів риб (*Sternopyx diaphana*, *Galaxias platei*, *Lampanyctus ritteri*, *Fundulus diaphanous*, *F. Parvipinnis*), комах (лускокрилих), у морського хробака анциракантуса та інших. В соматичних клітинах самок *Protenor* є 14 хромосом, а у самців – 13. Непарною хромосомою у самців є X -хромосома. Самки типу *Protenor* також є гомогаметною статтю і продукують один тип гамет ($A + X$); самці – гетерогаметна стать, що дає два типи гамет: з X -хромосомою ($A + X$) і без X -хромосоми ($A + 0$). 0 є ніби синонімом відсутньої Y -хромосоми в XY -системі визначення статі.

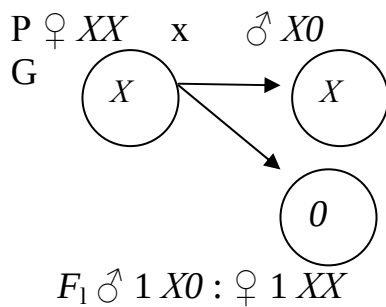


Рис. 8.2. Схема схрещування, утворення гамет, розщеплення нащадків за статтю у організмів, які належать до типу *Protenor*
3-й тип – *Abraxas grossulariata* (метелик)

За гетерогаметності жіночої статі описані підтипи визначення статі, аналогічні *Ligaeus* і *Protenor*: Він підрозділяється на два підтипи *ZW* та *ZZ*.

Гетерогаметність властива жіночим особинам, а гомогаметність – чоловічим. Цей тип першочергово був відкритий у метелика (*Abraxas grossulariata*). Описаний він у таких видів риб як *Mystus tendara*, *Anguilla rostrata*, *A. Japonica*, *Astroconder myriaster*, *Gambusia affinis*, *G. Nobilis*, *G. Gaigei*, *G. Hurtadoi*, *Mollinesia sphenops*, птахів (курей, індиків та інших), земноводних, квіткових рослин. У випадку гетерогаметності жіночої статі для статевих хромосом прийняті інші позначення: Z замість X-хромосом і W замість Y-хромосом.

а) самки ZW, самці ZZ (у виду *Colisa lalius*).

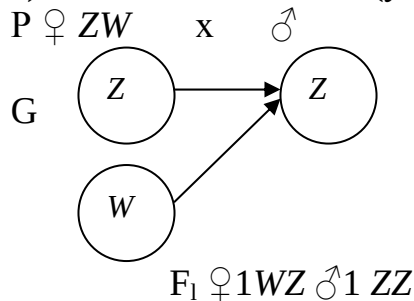


Рис. 8.3. Схема схрещування, утворення гамет, розщеплення нащадків за статтю, коли самки ZW, самці ZZ (птахи, земноводні і т.д.)

б) самки ZO, самці ZZ;

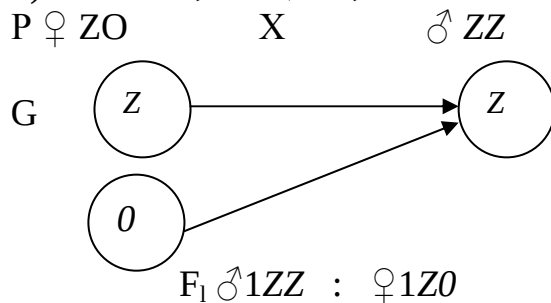


Рис. 8.4. Схема схрещування, утворення гамет, розщеплення нащадків за статтю у організмів, які належать до типу, коли самки ZO, самці ZZ

Статеві хромосоми (*гоносоми*) у багатьох організмів гетероморфні, тобто розрізняються між собою за формою і розмірами. Завдяки цьому за допомогою каріологічного аналізу можна виявляти статеві хромосоми. Але лише у 50 із 2000 каріологічно досліджених видів були ідентифіковані статеві хромосоми. Тип гетерогаметності виду можна визначити за допомогою штучного перевизначення статі.

Гени, розташовані в гоносомах (статевих хромосомах), успадковуються *зчеплено зі статтю*. Якщо ген розташований в Y-хромосомі, він буде успадковуватися за чоловічою лінією від батька до сина (*голандричний тип*). У гупі знайдено більше 17 генів забарвлення, постійно зв'язаних з Y-хромосомою і 15 генів, зчеплених як з X так і з Y – хромосомами. *Ma* – ген наявності чорної плями на спинному плавці, розташований в Y-хромосомі:

Позначаємо – Y^{Ma}

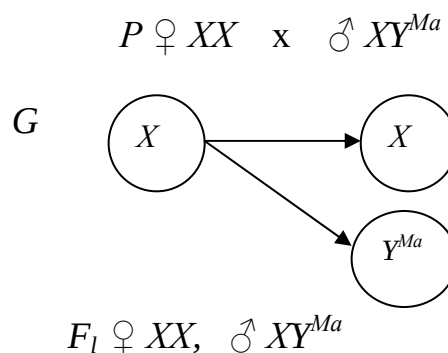


Рис. 8.5. Голандричний тип передачі спадкової інформації

Гени, розташовані в X хромосомі за гетерогаметності чоловічої статі успадковуються *кріс-крос (навхрест)* від матері до сина і від батька до доньки у тому випадку, якщо мати була гомозиготою за рецесивними алелями:

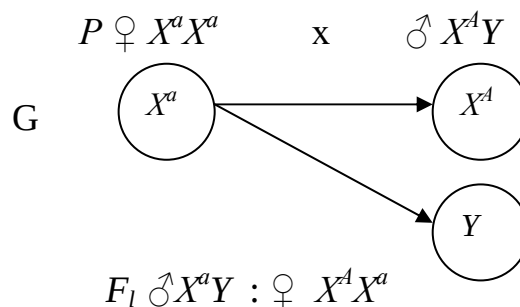


Рис. 8.6. Схема передачі спадкової інформації від матері до сина, від батька до доньки (кріс-крос успадкування)

Це явище пов'язане з тим, що син успадковує Y-хромосому від батька, а єдину X-хромосому від матері. Гени, розташовані в цій X-хромосомі успадковані від матері. За таким типом успадковуються хвороби, обумовлені рецесивними зчепленими зі статтю генами (у людей – гемофілія, дальтонізм, м'язова дистрофія). Доньки успадковують одну X-хромосому від матері, а другу від батька. У наведеному прикладі усі

доньки гетерозиготні і несуть ген *a*, прояв буде мати ген *A* за умови повного домінування. У видів з гетерогаметністю жіночої статі результати схрещувань для генів, локалізованих в Z-хромосомі, будуть такими, як і для X-хромосомних генів у типів *Ligaeus* і *Protenor*.

8.3. Аномалії статі у тварин

У тваринному світі часто зустрічаються різні аномалії статі генетичного характеру, що призводить до різних фенотипових проявів.

Гінандроморфи – організми, у яких проявляються ознаки самця і самки в різних ділянках тіла. В зв'язку з цим розрізняють *латеральних* гінандроморфів, коли одна половина тіла має ознаки самки, а друга самця. *Передньо-задні* гінандроморфи, коли передня частина тіла має ознаки однієї статі, а задня – іншої. *Мозаїчні* гінандроморфи, коли більша частина тіла має ознаки однієї статі, а окремі невеликі ділянки – ознаки другої статі. Все це стосується не лише зовнішніх ознак, а й генеративних органів. Явище властиве гомогаметній статі та сутність його полягає у втраті однієї із двох X-хромосом у відповідний період онтогенезу. Це часто зустрічається у дрозофіл, але й відомо у тварин та людей.

Інтерсекси – проміжні за статтю особини. Морфологія таких організмів дуже різноманітна і залежить від кількості та співвідношення статевих хромосом, як, наприклад, синдром Кляйнфельтера, коли проявляється полісомія статевих хромосом (XXY, XXXYY та ін.) чи синдром Шерешевського-Тернера – моносомія за X-хромосомою (X0).

Фрімартини – самки, які в ембріональному періоді розвивалися в утробі матері разом з самцем. Вони безплідні, їхній генетичний статус XX – XY, тобто частина клітин має один набір статевих хромосом, а частина – інший. Виникає це в разі наявності спільного кровотоку між різностатевими організмами у внутрішньоутробному періоді. Найчастіше спостерігається у великої рогатої худоби та овець.

Гермафродити – організм, який має статеві органи, що належать до різних статей. Він буває природним та патологічним. В першому випадку утворюються нормальні гамети обох статей, що спостерігається у рослин, молюсків, червів та ін. В другому – у роздільностатевих організмів наявні статеві органи самки і самця. В таких випадках статеві клітини не утворюються.

У багатьох випадках успадкування ознак залежить від статі, але не обов'язково від наявності X-хромосоми. Стать відіграє велику роль у прояві цілого ряду ознак. Іноді специфічний фенотип повністю детермінований статтю. Прийнято розрізняти обмежені статтю та контрольовані статтю ознаки.

Самки і самці у домашніх курей різко відрізняються за оперенням на ший та хвості. У півнів пір'їни довші та більше закручені порівняно з курками. Успадкування цих фенотипів контролюється однією парою аутосомних генів, але їх експресія залежить від статевих гормонів.

У курок, незалежно від того несуть вони домінуючий чи рецесивний алелі цього гена, оперення коротке, а у півнів з рецесивним генотипом – довге.

При розведенні домашньої птиці в популяції часто фіксується або алель короткого (як у курок), або алель довгого (як у півнів) оперення.

Так у курей породи леггорн з рецесивним генотипом півні дуже відрізняються за своїм оперенням від курок. А от усі особини породи себрайтські бентамки гомозиготні за домінуючим алелем, тому великої розбіжності між півнями та курками в популяції не спостерігається.

Наступним прикладом ознаки обмеженої статтю є продукція молока у худоби. Незалежно від генотипу, який впливає на кількість молока, воно виробляється лише у самок.

Визначені чи контрольовані статтю ознаки – це наявність рогів у деяких порід овець, масть у деяких порід великої рогатої худоби. У таких випадках аутосомні гени, що відповідають за альтернативні ознаки у чоловічої та жіночої статі, експресуються залежно від гормонального статусу. Тому гетерозиготні особини різної статі мають різні фенотипи.

Таким чином відносно статі ознаки бувають:

- **зчепленими зі статтю** – коли ознаки визначаються генами, які знаходяться в статевих хромосомах;
- **обмеженими статтю** – ті, що наявні в обох статей але проявляються лише в одній статі (вим'я і т.п.);
- **визначеними чи контрольованими статтю** – ті, що проявляються лише в одній статі або і різні у представників різних статей.

Дослідження зчепленого зі статтю успадкування вперше дозволили показати, що передача генів від батьків до нащадків збігається з поведінкою хромосом. Це був перший суворий аргумент на користь локалізації генів у хромосомах, тобто хромосомної теорії спадковості.

8.4. Методи регулювання статі у тварин та їх практичне значення

У сільськогосподарських тварин всі методи регуляції статі зводяться до розподілу сперматозоїдів на дві фракції: X та Y утримуючих.

Цього досягають декількома способами:

- розділенням на центрифугі за масою сперматозоїдів;
- розділення за рахунок створення кисло-лужного середовища, в якому X - та Y - спермії мають різну рухливість;
- електрофоретичний – коли сперматозоїди розподіляються за швидкістю руху в електричному полі високої напруги;
- лазерний, коли розподіл ведеться лазерним променем за величиною сперматозоїдів.

Контрольні запитання

1. Що таке аутосомні та статеві хромосоми?
2. Поясніть суть гомо- і гетерогаметності статі у різних видів тварин.
3. Якими стосовно до статі бувають ознаки?
4. Що таке ознаки зчеплені зі статтю, як вони успадковуються?
5. Поясніть суть успадкування хрест-навхрест.
6. Поясніть біологічну основу розщеплення статі у співвідношенні 1:1.
7. Опишіть методи регуляції співвідношення статі.
8. Опишіть суть явищ: партеногенез, андрогенез, гіногенез.
9. Опишіть аномалії статі у тварин.

Лабораторна робота теми 8: Ознаки зчеплені зі статтю

Мета заняття: Вивчення принципів успадкування ознак при зчепленні їх із статевими хромосомами. Складання схеми кріс-крос успадкування.

Матеріал і обладнання: таблиці, схеми схрещування при успадкуванні ознак зчеплених зі статевими хромосомами.

Методичні вказівки: Ознайомтесь з типами визначення статі і каріотипами статево-патологічних форм. Розв'яжіть задачі за темою.

Завдання

Завдання 1. Дайте визначення наступним поняттям: стать, первинні статеві ознаки, ознаки, залежні від статі, гомогаметна стать, гетерогаметна стать, інтерсекси, гінандроморфи, гермафродити, голандричні ознаки, синдром Кляйнфельтера, синдром Шершевського-Тернера.

Завдання 2. Зробіть висновок про визначення статі у ссавців.

Завдання 3. Складіть схему успадкування статі у ссавців.

Завдання 4. Складіть схему успадкування статі у птиці.

Завдання 5. Складіть схему кріс-крос успадкування ознак.

Завдання 6. Поясніть суть голандричного типу успадкування ознак.

Приклади розв'язування задач

Задача 1. Дочка гемофіліка виходить заміж за сина іншого гемофіліка, причому наречена і наречений не хворіють на гемофілію. Визначте ймовірність народження у них хворої дитини.

Розв'язування

1. У людини жіноча стать визначається наявністю двох X-хромосом (XX), одна з яких успадковується від батька, а друга від матері. Оскільки батько нареченої був гемофіліком, то дівчина успадкувала від нього X-

хромосому з рецесивним геном гемофілії h . Оскільки вона не є хворою, значить, її друга хромосома містить домінантний алель H . Таким чином: генотип дівчини гетерозиготний, тобто вона є лише носієм гена гемофілії $X^H X^h$.

2. Наречений здоровий, він отримав від матері X -хромосому з домінантним алелем H , а від батька-гемофіліка – Y -хромосому. Отже, генотип хлопця $X^H Y$.

3. Р ♀ $X^H X^h$ х ♂ $X^H Y$

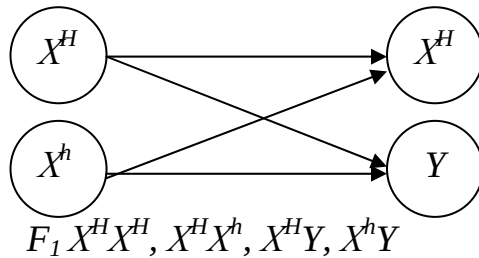


Рис. 8.7. Схема схрещування, утворення гамет, розщеплення нащадків за ознаками, зчепленими зі статтю

4. У цього подружжя може народитися здорова дівчинка, дівчинка носій (але фенотипово здорова), здоровий хлопчик і хлопчик гемофілік, причому ймовірність народження будь-якої дитини 25 %.

Відповідь. Імовірність народження хворої дитини 25 %.

Задача 2. У нормальної жінки народилося троє синів: один – гемофілік і дальтонік, другий – гемофілік із нормальним зором, третій – нормальний за обома ознаками. Чим це можна пояснити?

Розв'язування. Генотип одного сина – $X^{hd} Y$, другого – $X^{hD} Y$, третього – $X^{HD} Y$. Значить, вони отримали від матері три типи хромосом – $X^{hd} X^{hD} X^{HD}$. Це можливо в тому випадку, коли між X -хромосомами матері відбувається кросинговер.

Відповідь. Генотип матері може бути $X^{HD} X^{hd}$, і тоді в результаті кросинговеру утворюються гамети X^{Hd} і X^{hD} або некросоверні гамети X^{HD} і X^{hd} .

Задача 3. У курей зчеплений зі статтю ген A в рецесивному стані має летальну дію. Яка частина потомства загине, якщо схрестити курку з гетерозиготним півнем?

Розв'язування

У птахів жіноча стать є гетерогаметною, а чоловіча – гомогаметною. Генотип курки $Z^A W$.

Р ♀ $Z^A W$ х ♂ $Z^A Z^a$

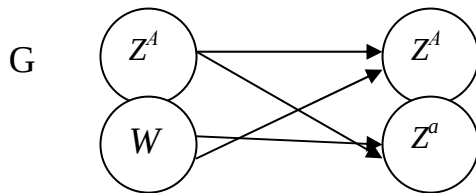


Рис. 8.8. Схема схрещування, утворення гамет, розщеплення нащадків за ознаками зчепленими зі статтю, коли жіноча стать є гетерогаметною, а чоловіча гомогаметною

Відповідь. Жіночі особини з генотипом $Z^A W$ загинуть, їхня частка становить 25 %.

Задачі для самостійного розв'язування

- 8.1.1. *У деяких порід курей біле та коричневе забарвлення оперення зумовлюється парою генів, зчеплених зі статтю. Ген білого оперення домінує над геном коричневого забарвлення пір'я. Чи можна відрізнити стать курчат за забарвленням пір'я, якщо схрестити коричневу курку та білого півня?
- 8.1.2. *Чорна та руда масть у кішок зумовлена різними алелями, які зчеплені з X -хромосомою. Жоден алель не домінує, тому гетерозиготні тварини мають плямисте "черепахове" забарвлення. Якими будуть кошенята від чорної кішки та рудого кота? Якими будуть кошенята від "черепахової" кішки та чорного кота? Чому "черепахові" коти практично не зустрічаються? Який генотип у "черепахових" котів, які зрідка зустрічаються?
- 8.1.3. *У здорової жінки батько і брат дальтоніки. Від кого брат успадкував дальтонізм? Чи може у неї народитися син з кольоровою сліпотою? Розгляньте усі можливі варіанти.
- 8.1.4. *У сім'ях, де чоловіки мали темні зуби, а жінки нормальні, усі дочки мали темні зуби, усі сини – світлі. Як успадковується ознака?
- 8.1.5. *Надмірна волосатість вушних раковин (гіпертрихоз) визначається геном, локалізованим в Y -хромосомі. Яка ймовірність народження дитини з такою аномалією, якщо цю ознаку має батько?
- 8.1.6. **У дівчини брат хворий на міопатію Дюшена. Яка ймовірність народження хворої дитини у дівчини, якщо вона вийде заміж за здорового юнака?

- 8.1.7. **Рецесивний ген дальтонізму знаходиться в X -хромосомі. Якою є ймовірність народження у батьків хворої дитини, якщо батько дівчинки хворіє на дальтонізм, а мати та батько матері розрізняють кольори нормально? Від кого з батьків син успадкував ген дальтонізму, якщо батько – дальтонік, а мати розрізняє кольори нормально?
- 8.1.8. **Які діти можуть народитися від шлюбу гемофіліка з жінкою-дальтоніком, яка не є носієм алеля гемофілії?
- 8.1.9. **Чоловік-дальтонік одружується з жінкою з нормальним зором, батько якої був дальтоніком. Яким буде зір у їхніх дітей?
- 8.1.10. **Батьки розрізняють кольори нормально, а їхній син хворий на дальтонізм. Від кого хлопчик успадкував це захворювання? Як будуть розрізняти кольори онуки, якщо хлопчик одружиться на дівчині, батько якої також був дальтоніком?
- 8.1.11. **Жінка, мати якої страждала дальтонізмом, а батько – гемофілією, одружилася з чоловіком, котрий має обидва захворювання. Визначте ймовірність народження в цій сім'ї дітей, які також страждатимуть обома захворюваннями.
- 8.1.12. **Рецесивний ген дальтонізму знаходиться в X -хромосомі.
а) якою є ймовірність народження в батьків хворої дитини, якщо батько дівчини хворіє на дальтонізм, а мати та батько матері розрізняють кольори нормально?
б) від кого з батьків син успадкував ген дальтонізму, якщо батько – дальтонік, а мати розрізняє кольори нормально?
- 8.1.13. **У здорових батьків кілька дітей. Один син хворий на гемофілію і помирає у 14-річному віці. Другий син і дві дочки здорові. Напишіть генотипи всіх осіб цієї родини.
- 8.1.14. **Схрестили червонооких самок дрозофіли з червоноокими самцями. В потомстві отримано 69 червонооких і білооких самців і 71 червонооку самку. Визначте генотипи батьків і потомства, якщо відомо, що червоний колір очей – домінантна ознака, білий – рецесивна, а відповідний ген зчеплений з X -хромосомою.
- 8.1.15. **Схрещено гомозиготну червонооку самку дрозофіли з білооким самцем. Визначте перше і друге покоління від цього схрещування. Порівняйте результати з результатами розв'язування попередньої задачі.
- 8.1.16. **Синдром погойдування, пов'язаний з гіпомієлінізацією був знайдений у породи собак чау-чау. Визначте тип успадкування цього синдрому, якщо при складанні родоводу виявилася така

закономірність: хворіли переважно особини чоловічої статі, а успадкування йшло по материнській лінії. Обґрунтуйте відповідь і напишіть схему схрещування.

- 8.1.17. **Жінка з нормальним зором, батько якої був дальтоніком, одружилася з чоловіком з гіпертрихозом і нормальним зором. Яка ймовірність народження в цій сім'ї сина, хворого на дальтонізм і гіпертрихоз?
- 8.1.18. **Темна емаль зубів визначається домінантними алелями двох різних генів, один із яких розташований в аутосомі, другий – у X -хромосомі. В сім'ї, де батьки мають темні зуби, народилися дівчинка та хлопчик із нормальним кольором зубів. Визначте ймовірність народження наступної дитини також із нормальними зубами, якщо темна зубна емаль матері зумовлена геном X -хромосоми, а темні зуби батька – аутосомним геном.
- 8.1.19. **Здоровий юнак одружився з дівчиною, батько якої хворіє на відсутність потових залоз, а її мати здорова. Якою є ймовірність того, що сини та дочки від цього шлюбу будуть хворіти на відсутність потових залоз, якщо ця аномалія зумовлена рецесивним, зчепленим з X -хромосомою геном?
- 8.1.20. **У здорового подружжя народилася дитина з X -зчепленою гідроцефалією. Яка ймовірність народження здорової дитини? Напишіть генотипи батьків і нащадків, а також схему схрещування.
- 8.1.21. ***Відомо декілька випадків народження монозиготних близнюків різної статі в людини: дівчинка з синдромом Шерешевського–Тернера та нормальний хлопчик; нормальна дівчинка та хлопчик з синдромом Кляйнфельтера. Поясніть походження кожної пари.
- 8.1.22. ***У людини відсутність потових залоз визначається рецесивним алелем, локалізованим в X -хромосомі. Чоловік, який страждає відсутністю потових залоз, оженився на здоровій жінці, (брат якої мав ламку X -хромосому). Які в них можуть бути діти?
- 8.1.23. ***У людини рецесивний алель гемофілії (h) й рецесивний алель дальтонізму (d) містяться в X -хромосомі на відстані 9,8 морганід. Які типи гамет і в якому співвідношенні у відсотках утворюють особини:
а) $X^{DH}X^{dh}$
б) $X^{Dh}Y$
- 8.1.24. ***Яка ймовірність народження хлопчиків і дівчаток у сім'ї, в якій мати – носій рецесивного летального алеля, зчепленого зі статтю,

що викликає загибель зародка на ранніх стадіях розвитку?

- 8.1.25. ***Відомо декілька випадків перетворення курей на півнів без спеціального впливу на ембріони. Такі півні схрещуються з курками і залишають нечисленне потомство. Яке воно за статтю, якщо зиготи, в яких немає Z-хромосоми, гинуть?

Аутосомне та зчеплене зі статтю успадкування

Задачі для самостійного розв'язування

- 8.2.1. *У людини відсутність потових залоз проявляється як зчеплена з X-хромосомою рецесивна ознака. Альбінізм (відсутність пігментації) зумовлений аутосомним рецесивним геном. У подружжя, нормального за цими двома ознаками, народився син з обома зазначеними аномаліями. Вкажіть генотипи батька і матері та визначіть, яка ймовірність того, що у наступного сина також проявляться ці дві аномалії.
- 8.2.2. *Карликовий зріст людини передається домінантно, а дальтонізм (загальна кольорова сліпота) – рецесивно і зчеплено зі статтю. Одружуються жінка карликового зросту і чоловік нормального зросту. Чоловік – дальтонік, жінка має нормальний зір. Якими будуть їхні діти?
- 8.2.3. *У канарок зчеплений зі статтю ген *B* контролює зелене забарвлення оперення, його рецесивний алель – коричневе. Наявність чуба залежить від аутосомного гена *C*, його відсутність – від *c*. Зеленого самця без чуба схрещено з коричневою чубатою самкою. У потомстві наявні зелені самки (чубаті й без чуба) і коричневі самці (чубаті й без чуба). Які генотипи батьків?
- 8.2.4. *Схрестили коричневу курку з простим гребенем та білого півня з гороховидним. Якими будуть нащадки першого і другого покоління, якщо ген оперення знаходиться в Z-хромосомі, а ген, що відповідає за форму гребеня – в аутосомі. Біле оперення та гороховидний гребінь – домінантні ознаки.
- 8.2.5. *Альбінізм визначається рецесивним аутосомним геном, а гемофілія – рецесивна, зчеплена зі статтю ознака. Чи може бути чоловік гемофіліком і альбіносом? Який у нього генотип?
- 8.2.6. *Рецесивний ген гемофілії (незсідання крові) знаходиться в X-хромосомі, а гени, які відповідають за групу крові – в аутосомі. Батько дівчини хворіє на гемофілію, тоді як мати здорова і походить із родини, де ніхто не мав цього захворювання. Дівчина одружується зі здоровим юнаком. Що можна сказати про їхніх

майбутніх дітей? Яка в них буде група крові, якщо дівчина має четверту групу, а хлопець першу?

- 8.2.7. **Якщо батько і син гемофіліки і кароокі, а мати здорова і блакитноока, чи можна сказати, що син успадкував свої ознаки від батька? Визначте генотипи для всіх осіб. Напишіть схеми схрещувань.
- 8.2.8. **У курей рябе оперення домінує над нерябим (ознака зчеплена зі статтю). Наявність гребеня домінує над його відсутністю (успадкування аутосомне). Півень і курка рябі з гребенем. Від них одержали двох курчат: рябого з гребенем півня і нерябу курку без гребеня. Визначте генотипи птахів. Які ще за цими ознаками можуть бути у них курчата?
- 8.2.9. **Здоровий чоловік – альбінос одружився зі здоровою жінкою, чия мати була альбіносом, а батько – гемофіліком. Які діти будуть від цього шлюбу, якщо гемофілія – зчеплене зі статтю рецесивне захворювання, а альбінізм – аутосомно-рецесивне?
- 8.2.10. **Здорова жінка, брат якої хворіє на гемофілію, одружилася зі здоровим чоловіком. У них народилася хвора на гемофілію резус-негативна дитина. Якою є ймовірність того, що і друга дитина хворітиме на гемофілію? Який резус-фактор може бути у дітей, якщо обидва батьки резус-позитивні? Напишіть схему схрещування. Розгляньте всі можливі варіанти.
- 8.2.11. **Яке потомство треба чекати від шлюбу, якщо чоловік має групу крові N і хворий на гемофілію, а жінка з групою крові M є гетерозиготним носієм гена гемофілії? Напишіть схему схрещування.
- 8.2.12. **Здоровий блакитноокий юнак одружився з кароокою дівчиною, батько якої хворіє на відсутність потових залоз, а її мати здорова і має блакитні очі. Якою є ймовірність того, що сини та дочки від цього шлюбу будуть хворіти на відсутність потових залоз, якщо дана аномалія зумовлена рецесивним, зчепленим з X -хромосомою геном? Яких нащадків їм слід очікувати?
- 8.2.13. **Хвороба Кристмаса у собак – гемофілія B . Причиною її виникнення є послаблення активності фактору сироватки крові, необхідного для утворення тромбопластину плазми. Це захворювання ідентичне однойменному захворюванню людини, і успадковується як зчеплена зі статтю рецесивна ознака. Хвороба Кристмаса являє собою меншу загрозу для життя, ніж гемофілія A . Синдактилія – злиття дистальних кісток кінцівок, призводить до редукції кількості пальців і успадковується за аутосомно-

рецесивним типом. Від двох здорових собак народилося цуценя з обома захворюваннями. Напишіть генотипи батьків і нащадків. Чи можна використовувати цуценят і їхніх батьків для розведення? Відповідь аргументуйте.

- 8.2.14. **У такс та карликових пуделів вроджений гіпертрихоз (надмірне оволосіння вух) зчеплене зі статтю, а брахідактилія – вкорочення крайніх пальців передніх, а іноді і задніх лап успадковується за аутосомно-рецесивним типом. Суку, батько якої мав вкорочені пальці передніх кінцівок, схрестили з кобелем з вродженим гіпертрихозом. Народилися цуценята, частина з яких була з гіпертрихозом і брахідактилією. Від кого цуценята успадкували обидві хвороби? Напишіть генотипи батьків і нащадків, а також схеми схрещування.
- 8.2.15. **Полідактилія – наявність додаткових пальців на задніх кінцівках, описана у багатьох видів тварин і успадковується за аутосомно-домінантним типом. У собак з полідактилією народилося цуценя з нормальною кількістю пальців і хворобою Кристмаса (гемофілія *B*). Напишіть генотипи батьків та схему схрещення. Від кого з батьків тварина успадкувала хворобу Кристмаса?
- 8.2.16. **Вроджена контрактура кінцівок, описана у багатьох видів тварин, успадковується за аутосомно-рецесивним типом, а підвивих зап'ястка – зчеплено зі статтю. У собак серед великої кількості нащадків виявили цуценя з цими обома патологіями. Визначити генотипи батьків і нащадків у даному схрещуванні, наведіть схему. Яка імовірність народження такого цуценяти в наступному схрещуванні? Чи може народитися особина з подібною патологією жіночої статі?
- 8.2.17. **Ахондроплазія у собак (вкорочення кінцівок) успадковується як аутосомна рецесивна мутація. У довгоногих батьків народилася коротконога сука. Дослідження родоводу тварини свідчать про можливість носійства нею гена ахондроплазії. Перевірте гіпотезу, напишіть схеми схрещувань.
- 8.2.18. **Біторакальна ектромелія супроводжується майже повною втратою вільних передніх кінцівок при нормально розвинутій лопатці і частково – плечі. Собаки здатні пересуватися на задніх кінцівках. Життєздатність і плодючість не порушені. Результати досліджень аномалії Ладратом (1969) свідчать про аутосомно-рецесивний тип успадкування цієї ознаки. Напишіть схему аналізуючого схрещування. Визначте, чи не зчеплена ця аномалія зі статтю.

- 8.2.19. **Синдром плоских грудей описаний для кошенят Робінсоном (1993). Грудна клітка таких кошенят має пласку форму. Синдром розвивається під дією гена *fck*. Успадкування ознаки здійснюється за рецесивним типом, що показано на бірманській породі. Залежно від ступеня експресії гена у кошенят можуть спостерігатися болі та затруднене дихання, а також вповільнення росту, зміни топографії внутрішніх органів і рання смерть. При схрещуванні черепахової кішки з рудим котом народився рудий кіт з плоскими грудьми. Від кого з батьків він успадкував масть і синдром? Відповідь обґрунтуйте схемою схрещування.
- 8.2.20. **Бобтейл – аномалія, проявляється у помітному вкороченні хвоста (до 5 – 7 сантиметрів) у котів і утворенні значного потовщення на його кінці. Кризовий відділ хребта при цьому не деформований. Хребці хвоста часто зменшені і деформовані. Іноді на хвості утворюються вузли або м'які зломи типу спіралі. Розвиток ознаки визначається наявністю рецесивного алеля *bt*. Схрестили черепахову кішку бобтейла з чорним котом, мати якого мала бобтейл. Які будуть нащадки, якщо ген масті знаходиться в Х-хромосомі?
- 8.2.21. **Гідроцефалія у собак та котів успадковується як аутосомна рецесивна ознака. У черепахової кішки і чорного кота народилося чорне кошеня (♂) з гідроцефалією. Від кого з батьків котик успадкував гідроцефалію і чорну масть? Напишіть схему схрещування.
- 8.2.22. **Глаукома частіше зустрічається у американських кокерів, біглів і бассет-хаундів. У кокерів і грубововнових фокстер'єрів припускається успадкування або за рецесивним, або за домінантним типом. Гемофілія зчеплена з Х-хромосою. У здорових батьків серед 8 нащадків один виявився гемофіліком, а інший народився з глаукомою. За яким типом в даному випадку успадковуються хвороби? Напишіть схему схрещування. Хто з батьків є носієм шкідливих мутацій?
- 8.2.23. ***За даними Уїлліса, у скай-тер'єрів і бассетів описані викривлення ліктьової кістки і внаслідок цього наявність поганого контакту її з променевою кісткою, які успадковується за аутосомно-рецесивним типом. У скай-тер'єрів серед численних нащадків декількох пар тварин народилося цуценя з викривленням ліктьової кістки і крипторхізмом. Деякі вчені вважають, що крипторхізм обумовлений зчепленням зі статтю геном *c* (генотип *cc*). Як перевірити цю гіпотезу? Напишіть імовірні генотипи батьків і нащадків, а також схеми схрещувань.

- 8.2.24. ***Істинна карликовість зустрічається серед порід собак з малими розмірами: пудель, цвергшнауцер, деякі такси, німецькі вівчарки, тибетські тер'єри. Схрестили двох собак, одна з яких була карликовою білою, а друга чорної масті нормальних розмірів. Перше покоління тварин було нормальних розмірів чорної масті. В другому поколінні з'явилося 9 чорних карликів, 3 коричневих карлики і 4 білих карлики, решта були нормальних розмірів: 27 чорних, 9 коричневих, 12 білих. Як успадковується карликовість і колір вовни у собак? Напишіть схеми схрещувань.
- 8.2.25. ***Для котів описана ектросиндактилія – домінантна аутосомна мутація, що визначається геном *Sh*. При цьому відбувається розщеплення лапи і зрощення п'ясткових або зап'ясткових кісток. Успадкування цієї ознаки відбувається з неповною пенетрантністю. У рудой кішки і чорного кота народилося 6 кошенят: 3 черепахових кішечки і 3 рудих котика, один з яких мав ектросиндактилію. Поясніть отримані результати. Напишіть схему схрещування. Чи можна здорових кошенят використовувати для розведення?

Тестові завдання

1. Ознаки, зчеплені зі статтю це:

1. ознаки, що контролюються генами, які містяться в х-хромосомі
2. ознаки, що контролюються генами, які містяться в статевих хромосомах
3. ознаки, що контролюються генами, які містяться в у-хромосомі
4. ознаки, що контролюються генами, які містяться в х-хромосомі і відсутні в у-хромосомі

Відповідь: 2

2. Статеві хромосоми це:

1. хромосоми, за якими чоловіча і жіноча стать різняться між собою
2. хромосоми, які різні за змістом генів і кон'югують лише частково.
3. хромосоми, які різні за формою і розмірами
4. хромосоми, за якими чоловіча і жіноча стать різняться між собою, різні за формою, розмірами і змістом генів

Відповідь: 4

3. Кріс-крос успадкування це:

1. успадкування хрест-навхрест, коли рецесивна ознака від жіночої статі передається чоловічій, а домінантна – від чоловічої статі до жіночої
2. успадкування хрест-навхрест, коли гомозиготна стать має рецесивну ознаку

3. успадкування хрест-навхрест, коли ознака від батька передається дочці, а від матері – синові
4. успадкування хрест-навхрест, яке спостерігається при успадкуванні ознак, зчеплених зі статтю

Відповідь: 3

4. Тип ХУ – це такий тип визначення статі:

1. при якому стать визначається певним набором хромосом.
2. при якому стать визначається певним набором статевих хромосом.
3. при якому жіноча стать гомогаметна, а чоловіча гетерогаметна.
4. при якому у людини і дріозофіли однаковий набір статевих хромосом.

Відповідь: 2

5. Поєднайте назву типу визначення статі з його характеристикою

1 Прогамний	А.коли стать визначається однією хромосоною
2. Епігамний	В.коли стать зиготи визначається в материнському організмі задовго до майбутнього запліднення
3. Сингамний	С.коли стать визначається після запліднення в процесі онтогенезу і залежить від умов середовища
4. Монохромосомний	Д.коли стать визначається в момент злиття гамет під час запліднення

Відповідь: 1В, 2С, 3Д, 4А

6. Поєднайте логічно термін зі схемою запису, що його пояснює

1. Гомозиготність	А. Y^C
2. Гетерозиготність	В. X^dY
3. Гемізиготність	С. ВВ
4. Голандричний тип успадкування	Д. Аа

Відповідь: 1С, 2Д, 3В, 4А

7. Поєднайте назву типу визначення статі з його характеристикою

1. Каріотиповий	А. коли стать визначається однією хромосоною, залежно від її кількості в генотипі. Генотип ХХ визначає самку, а генотип Х0 – самця
2. Монохромосомний	В. коли існують різні статеві хромосоми, що розходяться по різних гаметах і визначають стать після запліднення залежно від комбінації їх поєднання
3. Гетерохромосомний	С. коли стать визначається кількістю хромосом в каріотипі. Диплоїдний набір – визначає самку, гаплоїдний – самця
4. Балансовий	Д. коли стать визначається ефектом співвідношення двох генетичних факторів, з

- яких в одному випадку утворюється самка, у другому – самець
5. Фізіологічний Е. коли стать залежить від співвідношення кількості Х-хромосом до загальної кількості аутосом

Відповідь: 1С, 2А, 3В, 4Е, 5 D

8. Поєднайте логічно термін з його визначенням:

1. Гомозиготність	А. наявність різних алелів гена
2. Гетерозиготність	В. наявність однакових алелів гена
3. Гемізиготність	С. тип передачі спадкової інформації, яка міститься в У-хромосомі
4. Голандричний тип успадкування	Д. наявність однієї алельної форми гена у гетерогаметної статі

Відповідь: 1В, 2А, 3D, 4С

9. Наявність однієї алельної форми гена у гетерогаметної статі це:

Відповідь: гемізиготність

10. Гетерогаметною називається стать у якої:

1. наявні чоловічі і жіночі статеві органи
2. не утворюється гамети
3. утворюється один сорт гамет
4. утворюється два сорти гамет

Відповідь: 4

11. Гомогаметною називається стать у якої:

1. наявні чоловічі і жіночі статеві органи
2. не утворюється гамети
3. утворюється один сорт гамет
4. утворюється два сорти гамет

Відповідь: 3

12. Надмірне оволосіння вушних раковин (гіпертрихоз) визначається геном, локалізованим в У-хромосомі. Яка ймовірність народження дитини з такою аномалією, якщо цю ознаку має батько?

- 1 0%
- 2 25%
- 3 50%
- 4 100%

Відповідь: 3

13. У здорових кобили і жеребця народилося лоша-гемофілік. Яка ймовірність народження у них наступного хворого лоша?

1. 0%

2. 25%
3. 50%
4. 100%

Відповідь: 2

14. Домінування залежне від статі це – явище:

1. коли гени зчеплені зі статтю
2. коли одні і ті ж гени у жіночої статі проявляються як домінантні, а у чоловічої як рецесивні і, навпаки
3. пригнічення одного гена іншим
4. наддомінування

Відповідь: 2

15. Партеногенез це – розвиток нащадка із:

1. заплідненої яйцеклітини (зиготи)
2. незаплідненої яйцеклітини
3. яйцеклітини, заплідненої двома сперматозоїдами
4. яйцеклітини заплідненої трьома сперматозоїдами

Відповідь: 2

16. Здорова кобила, предки якої в першому поколінні теж були здорові, спарована з жеребцем гемофіліком. Яка ймовірність народження жеребчика-гемофіліка?

1. 1:1
2. 0
3. 25%
4. 75%

Відповідь: 2

17. Суть біологічної основи розщеплення статі в тому, що...

1. кількість сперматозоїдів з програмою на жіночу і чоловічу стать утворюється у співвідношенні 1:1
2. воно відбувається на основі закону чистоти гамет
3. кількість сперматозоїдів з програмою на жіночу і чоловічу стать утворюється у співвідношенні 1:3
4. відбувається за законом ймовірності

Відповідь: 1

18. Статевими називають хромосоми, що:

1. контролюють розвиток жіночої і чоловічої статі
2. контролюють розвиток домінантних або рецесивних ознак
3. спричиняють гермафродитизм
4. спричиняють інтерсексуальність

Відповідь: 1

19. Епігамне визначення статі відбувається:

1. після запліднення в процесі індивідуального розвитку організму
2. в материнському організмі задовго до майбутнього запліднення,
3. коли один організм утворює обидва типи гамет: сперматозоїди і яйцеклітини

Відповідь: 1

20. У курей гомогаметною статтю є чоловіча. Рецесивний ген сірого забарвлення пір'я розташований в Z-хромосомі. Вкажіть фенотипи батьків у випадку кріс-крос успадкування?

1. в будь-якому з випадків
2. кріс-крос успадкування спостерігатися не буде в жодному з випадків
3. півні-сірі, кури-чорні
4. кури-сірі, півні-чорні

Відповідь: 3

21. Вкажіть скільки типів гамет утворюється у гомогаметної статі стосовно гетерохромосом:

1. один
2. два
3. три
4. чотири

Відповідь: 1

22. Вкажіть у випадку якого схрещування порушується закон одноманітності гібридів:

1. схрещування двох організмів гомозиготних за різними алелями одного й того ж аутосомного гена
2. схрещування самки, гомозиготної за домінантним алелем зчепленим з X хромосомою з рецесивним самцем
3. схрещування самки, гомозиготної за рецесивним алелем зчепленим з X хромосомою з домінантним самцем
4. схрещування самки з самцем, який несе мутантну у-зчеплену ознаку

Відповідь: 2, 3

23. Вкажіть від чого залежить фенотип гомогаметної статі стосовно ознак, зчеплених зі статтю...

1. Взаємодії алельних генів
2. Взаємодії неалельних генів
3. Від наявності певного алеля у генотипі
4. Від зчеплення генів

Відповідь: 3

24. Скільки типів гамет утворює гетерозиготний за Х-зчепленим геном організм...

1. Один
2. Два
3. Три
4. Чотири

Відповідь: 2

25. Вкажіть від чого залежить фенотип гетерогаметної статі стосовно Х та У-зчеплених ознак...

1. Взаємодії алельних генів
2. Взаємодії неалельних генів
3. Від наявності певного алеля у генотипі
4. Від зчеплення генів

Відповідь: 3

26. Вкажіть скільки типів гамет утворюється в гемізиготному організмі гетерогаметної статі за Х та У-зчепленими генами...

1. Один
2. Два
3. Три
4. Не більше трьох
5. Більше трьох

Відповідь: 1

27. Вкажіть в чому особливість успадкування У-зчеплених генів...

1. Передаються від матерів синам
2. Передаються від батьків синам
3. Передаються від матерів дочкам
4. Передаються від батьків дочкам
5. Передаються всьому потомству незалежно від того, у кого з батьків наявні

Відповідь: 2

28. Вкажіть в чому особливість успадкування Х-зчеплених генів...

1. Передаються по лінії гетерогаметної статі
2. Передаються перехресно від статі до статі через покоління
3. Передаються від матері всьому потомству будь-якої статі
4. Передаються всьому потомству незалежно від того, у кого з батьків наявні

Відповідь: 2, 3

29. Успадкування, характер якого визначається розміщенням генів у негомологічних ділянках гетерохромосом (статевих хромосом) називається...

Відповідь: Зчепленим зі статтю

*Мудра людина не робитиме іншим того,
чого вона не бажає, щоб зробили їй самій*
Конфуцій

9. МУТАЦІЙНА МІНЛИВІСТЬ

- 9.1. Форми мінливості. Поняття про мутації та мутагенез
- 9.2. Класифікація мутацій та їх особливості
- 9.3. Причини виникнення мутацій
- 9.4. Молекулярні механізми виникнення генних мутацій
- 9.5. Механізми виникнення хромосомних мутацій
- 9.6. Геномні мутації
- 9.7. Аналіз мутацій та методи їх обліку

9.1. Форми мінливості. Поняття про мутації та мутагенез

Відомо, що живим організмам, незалежно від їх генетичної організації, притаманна величезна різноманітність, яка обумовлена спадковою мінливістю ознак. У 1899 році російський ботанік С.І. Коржинський таку мінливість назвав *гетерогенезисом*.

Незалежно від С.І. Коржинського аналогічну мінливість ознак вивчав голландський ботанік Гуго Де Фріз (1901), який на підставі своїх досліджень розробив мутаційну теорію. Він назвав спадкову зміну окремої ознаки мутацією (від лат. *mutatio* – зміна), а процес виникнення мутацій – *мутагенезом*.

С.І. Коржинський і Гуго Де Фріз, аналізуючи одержані результати своїх досліджень, дійшли висновку про те, що:

- 1) мутантні зміни ознак в організмах виникають раптово, стрибкоподібно і що раз виникнувши, вони стійко успадковуються в поколіннях;
- 2) мутації можуть однаково стосуватися будь яких ознак.

Звідси правомірним буде визначення, що *мутацією* (від лат. *mutatio* – зміна) називається раптова спадкова зміна ознаки, обумовлена не перекомбінацією генів, а зміною структури спадкового матеріалу, яка залишається в геномі та передається нащадкам.

Мутацію слід чітко відрізняти від *модифікації*, яка виникає під модифікуючим впливом умов середовища.

З визначення мутації випливає, що мутацією може вважатись далеко не кожна зміна характеру фенотипового прояву ознаки. Перш за все це має бути раптова зміна, тобто ознака, котра розглядається як мутантна, не проявлялась у попередніх поколіннях. По-друге, ознака, ідентифікована як нова мутація, має успадковуватися у наступних поколіннях. Якщо змінений характер фенотипового прояву ознаки не успадковується або проявляється у нащадків лише в окремих генних комбінаціях, то така зміна в прояві ознаки не є мутацією.

Тому у генетиці почали розрізняти два типи мінливості – *спадкову і неспадкову*.

Спадкова мінливість обумовлена змінами, які відбуваються в структурах матеріальних носіїв спадковості, тобто у генах або хромосомах. Ці зміни успадковуються в поколіннях і характеризуються мутантними властивостями фенотипового прояву.

Неспадкова мінливість дуже поширена в живій природі, яка більшою або меншою мірою проявляється у кожної особини всіх видів організмів. У генетиці вона отримала назву **модифікаційної** мінливості. Такий тип мінливості обумовлений реакцією генотипів організмів на умови зовнішнього середовища. Реакція генотипів організмів на вплив паратипових факторів неоднакова. Виходячи із закономірностей виникнення та функціонування модифікаційної мінливості, цьому поняттю можна дати наступне визначення – **модифікація**.

Отже, модифікація (від лат. *modificatio* – встановлення міри, визначення розміру) – це зміна ознак чи властивостей організму, що виникає під впливом умов зовнішнього середовища і не передається нащадкам.

Крім мутаційної та модифікаційної, існує ще одна форма мінливості, котра виникає внаслідок перекомбінації неалельних генів і називається вона – **комбінаційною мінливістю**.

Така мінливість є результатом незалежного, вільного розподілу хромосом у процесі редукційного поділу клітин, результатом кросинговеру, який змінює співвідношення між домінантними і рецесивними неалельними генами у межах кожної хромосоми. Вони також можуть бути результатом генетичної *трансформації, трансдукції та сексдукції*.

Трансформація – (від лат. *transformatio* – перетворення, зміна) передавання генетичної інформації від одного штаму бактерій іншому за допомогою ДНК.

Трансдукція (від лат. *transductio* – переміщення) – явище передачі спадкового матеріалу (ДНК) від одного штаму іншому за допомогою фага (бактеріального вірусу).

Сексдукція – перенесення генетичного матеріалу від однієї бактерії до іншої за допомогою статевого (*F*) фактору при кон'югації.

Таким чином, всі три форми фенотипової мінливості (мутаційна, модифікаційна та комбінаційна) забезпечують еволюцію видів. Мутантні гени, комбінуючись з усіма іншими генами генотипу, до якого вони належать, успадковуються в поколіннях. Тому процеси мутацій та комбінування генів складають основу спадкової мінливості. В свою чергу, реакція генотипів організмів на умови зовнішнього середовища є основою неспадкової, модифікаційної мінливості.

Таким чином, первинним джерелом будь-яких типів мінливості є мутації генів або геномодуляції.

9.2. Класифікація мутацій та їх особливості

Залежно від того, зміною яких спадкових структур обумовлена мутація, вони класифікуються на: *генні, хромосомні та геномні*.

Генні, або точкові мутації – це зміна структури молекули ДНК на ділянці певного гена, який кодує синтез відповідної білкової молекули. Генні мутації виявляють методами гібридологічного аналізу. Фенотипові ознаки, формування яких обумовлено дією мутантних генів, проявляються серед нащадків від гетерозиготних особин, якщо при заплідненні рецесивний мутантний ген переходить у гомозиготний стан.

Хромосомні мутації (аберації, від лат. *aberratio* – перебудова) характеризуються змінами в морфологічних структурах хромосом, обумовлених розривами і перебудовами хромосомного матеріалу в клітинах організмів. Будь-яка хромосомна перебудова (*нестача, дуплікація, інверсія, транслокація*) в процесі мутації супроводжується перенесенням одного чи декількох або навіть багатьох генів у нове місцезнаходження. Переміщення гена у нове просторове положення відносно решти генів генотипу впливає на характер фенотипового прояву цього гена. Така фенотипова зміна ознаки дістала назву *ефекту положення гена*. А. Стетервант вперше описав це явище в 1925 році при прояві гену Bar (смушковидні очі).

Якщо перебудова виявилась життєздатною і, успадковуючись у кожному поколінні однаково впливає на характер фенотипового прояву ознаки, це буде оцінено як *мутація*.

Хромосомні мутації часто називають абераціями (*від лат. *aberratio* – відхилення*), тобто зміною структури хромосом.

Геномні – це мутації, обумовлені зміною кількості хромосом в геномах організмів з утворенням анеуплоїдів, полісомиків, а також збільшенням кількості геномів у клітинах з утворенням поліплоїдів (еуплоїдів).

Геном – це гаметний набір хромосом. Оскільки гамети – це статеві клітини, то можна сказати так: *геном – це набір статевих хромосом. З іншого боку геном також розглядають як сукупність усіх генів певної особини*.

Мутації характеризуються наступними особливостями:

- мутаційні зміни зумовлені зміною спадкових структур у статевих або соматичних клітинах і можуть відтворюватися у наступних поколіннях;
- мутації виникають раптово у одиничних особин, носять випадковий, спрямований характер, можуть бути рецесивними і домінантними;
- мутації можуть виникати у різних напрямках, можуть зачепити одну або кілька ознак і властивостей, можуть бути цінними, корисними і шкідливими. У сільськогосподарській практиці цінність мутації визначається її значенням для селекції;

- одні й ті ж мутації можуть виникати повторно.

9.3. Причини виникнення мутацій

Першопричиною спонтанних (мимовільних) генних мутацій, за дослідженнями Г.А. Надсона і Г.С. Філіпова (1925), Г. Меллера (1927) є іонізуюче випромінювання. Дослідженнями В.В. Сахарова (1932), І.А. Рапопорта (1946) було показано, що деякі хімічні сполуки також здатні спричинити генні мутації.

Мутагенним ефектом характеризуються екстремальні температури, метаболіти алкоголю, різні види радіації. Ці фактори індукують виникнення генних та геномних мутацій.

Стосовно хромосомних мутацій, вони виникають під впливом усіх перелічених факторів, тобто – радіації, хімічних мутагенів, клітинних метаболітів, температурних шоків тощо.

На спонтанну мутагенність генів може впливати стан інших генів даного генотипу. Це так звані гени мутатори. Наприклад, у кукурудзи був виявлений ген *Dt* (dotted) (М. Родс), який у рецесивному стані себе не проявляє, в домінантному – суттєво збільшує частоту мутацій рецесивного *a*-гена до домінантного *A*-стану. В кукурудзи *A*-ген обумовлює пурпурове, а рецесивний *a*-ген – зелене забарвлення рослин.

Спонтанний мутаційний процес може також обумовлюватись фізіологічним станом та біохімічними змінами в клітинах. Зокрема, наукові дослідження М. Наввашин у 1933 році та Г. Штубе у 1935 році показали, що при тривалому зберіганні насіння різних видів рослин суттєво зростає частота спонтанних мутацій, особливо мутацій типу хромосомних перебудов.

9.4. Молекулярні механізми виникнення генних мутацій

Розшифрування структури будови молекули ДНК Дж. Уотсоном та Г. Кріком у 1953 році і з'ясування на цій основі 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-якої мутації є порушення цілісності в певній точці молекули ДНК. Наприклад, пошкодження молекул ДНК, спричинені іонізуючим випромінюванням, можуть торкатися ефірних зв'язків між фосфорною кислотою та цукром дезоксирибозою (рибозою в молекулах РНК), чим обумовлюється розрив молекули ДНК, а частіше – її окремих ниток. Іонізуюче випромінювання здатне пошкоджувати молекули азотистих основ та фосфорної кислоти, які входять до складу ДНК (РНК). Генотип живої клітини відповідає на ці пошкодження включенням в роботу генетичних систем захисту спадкових структур. З'являються ферментні системи, які відновлюють цілісність порушених ділянок ДНК.

Однак ці процеси можуть супроводжуватись змінами послідовності розміщення азотистих основ у точках пошкоджень ДНК. Оскільки спадкова інформація кодується послідовністю азотистих основ, порушення цієї послідовності може проявитись мутацією.

Розрізняють два основних типи генних мутацій (рис 9.1.):

- Мутації із зсувом рамки зчитування. Такі мутації, пов'язані із випадінням (делецією) або вставкою (інсерцією) одного чи кількох нуклеотидів
- Заміна азотистих основ в нуклеотидах.



Рис. 9.1. Різновиди механізмів виникнення генних мутацій

За характером змін у послідовності нуклеотидів генні мутації поділяються на:

- Транзиції – заміна одного пурина на інший пурин або одного піримідина на інший ($A \leftrightarrow G$, $T \leftrightarrow C$) (рис 9.2).
- Трансверсії – заміна пурина на піримідин і піримідина на пурин ($A \leftrightarrow T$, $A \leftrightarrow C$, $G \leftrightarrow C$, $G \leftrightarrow T$) (рис. 9.3.).
- Інверсії – перестановки сусідніх нуклеотидів.
- Делеції – випадіння одного або кількох нуклеотидів.
- Інсерції – вставки одного або кількох нуклеотидів.



Рис. 9.2. Механізм транзиції: один піримідин (Т) змінюється на інший (С), або один пурин(А) - на інший пурин (G)

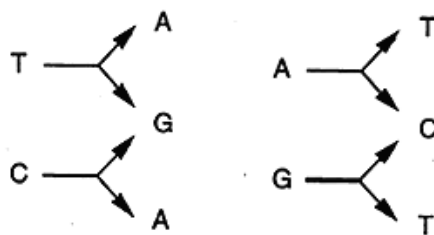


Рис. 9.3. Механізм трансверсії: піримідин змінюється на пурин або пурин змінюється на піримідин

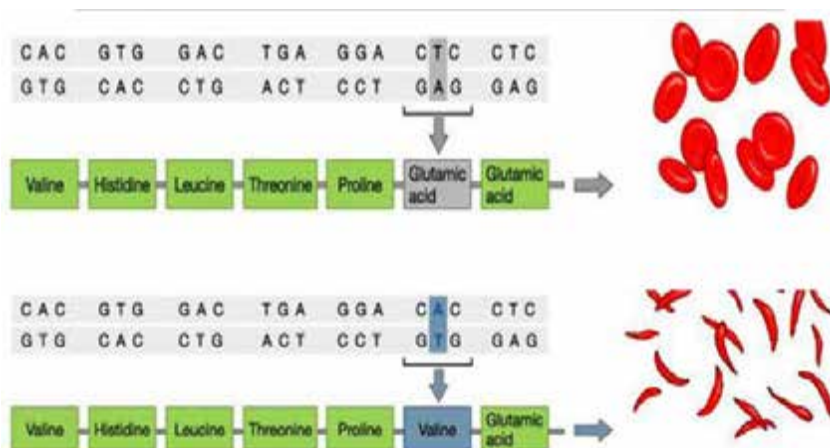


Рис. 9.4. Генна (точкова) мутація – трансверсія, яка стала причиною серповидно-клітинної анемії

Заміни одного нуклеотиду на інший поділяють на:

Мовчазні (нейтральні) мутації, коли змістовне значення кодона не змінюється завдяки надлишковості генетичного коду, коли одна й та сама амінокислота здатна кодуватися кількома триплетами (див. рис. 9.5).



Рис. 9.5. Механізм виникнення мовчазної-мутації

Нонсенс-мутації (беззмістовні) виникають тоді, коли заміна одного нуклеотида у кодоні перетворює цей кодон на один з трьох можливих стоп-кодонів. Такі некодуючі триплети як УАГ, УАА, УГА локалізовані в кінці транскрипту, і оскільки до них не існує тРНК у місці їх розташування трансляція припиняється (див. рис.9.6).



Рис. 9.6. Механізм виникнення нонсенс-мутації

Міссенс-мутації призводять до того, що зміст відповідного триплету (кодона) змінюється. У цьому випадку заміна у кодоні одного нуклеотиду на інший супроводжується амінокислотною заміною у полінуклеотидному ланцюзі. Ступінь фенотипового прояву такої мутації залежить від того, яка саме амінокислота стала на місце оригінальної. Значення буде мати також і полярність амінокислоти та місце в поліпептидному ланцюзі, де сталася заміна (див. рис.9.7).

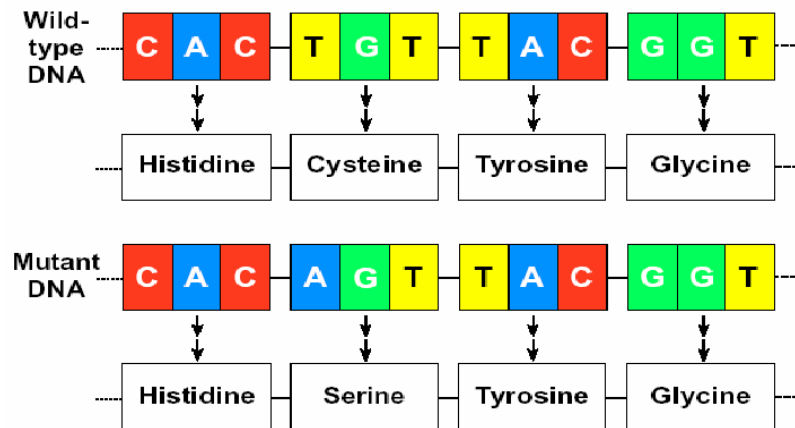


Рис. 9.7. Механізм виникнення міссенс-мутації

Мутації із зсувом рамки зчитування кодонів, обумовлені вставками (інсерціями), випадінням (делеціями) одного чи кількох нуклеотидів, нагадують нонсенс-мутації. Саме вони становлять значну частину усіх спонтанних мутацій. Дуже часто нижче інсерції чи делеції виникає нова рамка зчитування, внаслідок чого до вже синтезованої частини поліпептидного ланцюга приєднується новий амінокислотний набір, який не кодується даним геном. Завдяки зсуву рамки зчитування може порушуватись стоп-кодон, відтак синтезується довший поліпептид. У будь-якому випадку з'являється нефункціональний білок.

9.5. Механізми виникнення хромосомних мутацій

Хромосомні мутації – це зміни структури хромосом, спричинені утворенням хромосомних та хроматидних фрагментів, переміщенням їх та возз'єднанням у нових комбінаціях.

Структурні перебудови хромосом можуть відбуватись у межах однієї хромосоми, представленої в клітині одним, двома або декількома гомологами, а також негомологічними хромосомами в межах окремих каріотипів. Відповідно до цього у першому випадку структурні перебудови називають внутрішньохромосомними, а в другому – міжхромосомними. До внутрішньохромосомних перебудов, або мутацій, відносяться нестачі (делеції, дефішенси), дуплікації, інверсії та інсерції, а до міжхромосомних – транслокації (рис. 9.8).

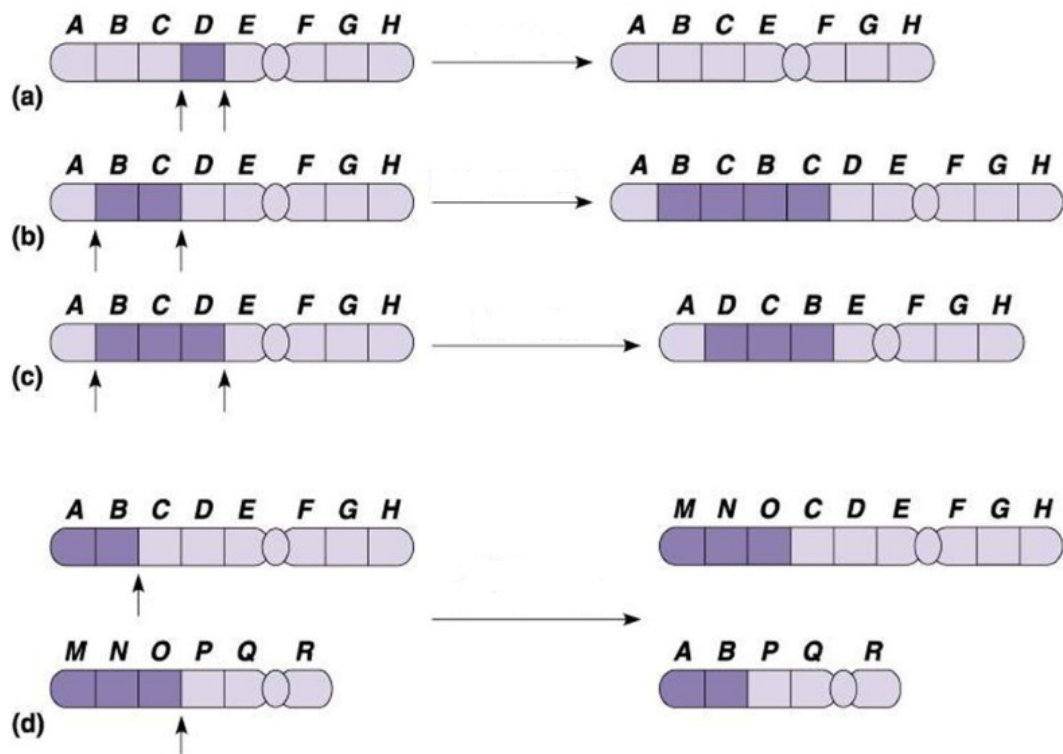


Рис. 9.8. Механізм виникнення хромосомних мутацій: а – делеція, б – дуплікація, с – інверсія, d – реципрокна транслокація

Нестачі (символ *Df*, від лат. *deficit* – не вистачає) характеризуються втратою ділянки хромосоми.

До нестач відносяться **делеції** – коли втрачаються ділянки хромосоми в середній її частині, де знаходиться цілий комплекс генів.

У випадку втрати кінцевої ділянки хромосоми виникає кінцева делеція – **дефішенси**.

Коли делеція і дефішенси охоплюють невеликий фрагмент хромосоми, це викликає зміну ознаки. Великі делеції, як правило, летальні і викликають загибель організму.

Дуплікації (символ *Dp*, від лат. *duplex* – подвоєний) – подвоєння ділянки хромосом. Цей тип хромосомних мутацій являє собою пряму протилежність нестач. Дуплікації виникають внаслідок двох розривів в основній хромосомі і одного розриву в гомологічній хромосомі. Видалений фрагмент хромосомної нитки може своїми відкритими кінцями об'єднуватись з відкритими кінцями розірваної гомологічної хромосоми. В

такому разі одна з двох гомологічних хромосом матиме надлишкову для неї ДНК у вигляді дуплікації, а друга – буде характеризуватись нестачею.

Дуплікації відіграють важливу роль в еволюції. Вони збагачують генотипи видів додатковими генами. Важливою перевагою дуплікацій є стабільність успадковування обумовлених ними ознак без розщеплення в наступних поколіннях.

Інверсії (символ *In*, від лат. *inversion* – перегортання, перестановка) – це тип внутрішньохромосомної перебудови, яка виникає у результаті розриву хромосоми одночасно в двох місцях із збереженням внутрішньої ділянки, яка з'єднується з цією ж хромосомою після обернення на 180° (див. рис. 9.9). Внаслідок цього у відповідному фрагменті гени розміщуються в оберненому порядку. Інверсії не впливають на фенотип особини, але при цьому порушується кон'югація гомологічних хромосом в мейозі та в анафазі I та утворюються інверсійні мости.

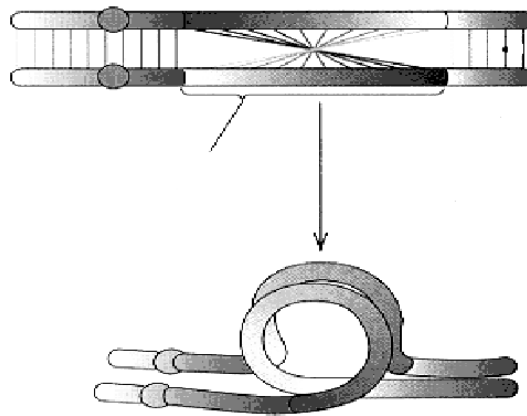


Рис. 9.9. Схема інверсії

Інверсії відіграють важливу роль в еволюції видів. Популяції, генотип яких насичений життєздатними інверсіями, характеризуються високою адаптивною здатністю.

Інсерції (символ *Is*, від лат. *insercio* – переносу) – це тип внутрішньохромосомних перебудов, за яких фрагменти хромосомної нитки з одного місця переносяться в інше місце хромосоми, зберігаючи вихідний порядок розміщення генів у межах кожного фрагмента, тобто переміщені фрагменти не обертаються на 180° , як це відбувається при утворенні інверсій. Інсерції, як і інверсії, бувають летальними і життєздатними.

Транслокації (символ *T*, від лат. префіксу *trans* – через, за, пере і *location* – розміщення) – це тип міжхромосомних перебудов, які виникають внаслідок поодиноких чи парних розривів хромосомних ниток і переміщення та возз'єднання фрагментів у комбінаціях з негомологічними хромосомами. Або це може бути обмін ділянками між негомологічними хромосомами.

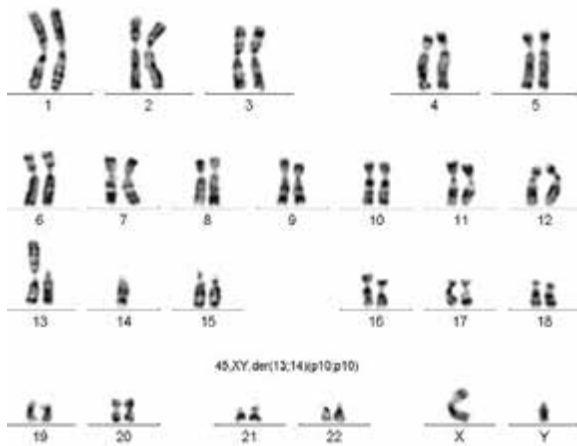


Рис. 9.10. Каріограма чоловіка із Робертсонівською транслокацією 45, XY, rob (13;14) p10p10 Джерело ілюстрації: Медична генетика: Підручник/Кол.авт.; За ред. О.Я. Гречаніної. – К.: Медицина, 2007. – 536с.

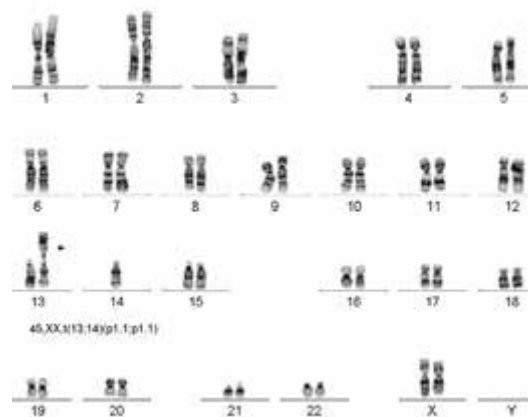


Рис. 9.11. Каріограма жінки із Робертсонівською транслокацією 45, XX, rob (13;14) p1.1p1.1 Джерело ілюстрації: Медична генетика: Підручник/Кол.авт.; За ред. О.Я. Гречаніної. – К.: Медицина, 2007. – 536с.

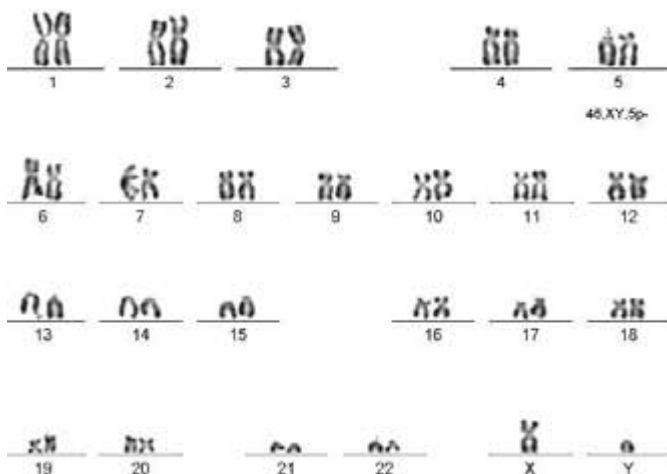


Рис.9.12. Каріограма хлопчика із синдромом котячого крику 46, XY, 5p- Джерело ілюстрації: Медична генетика: Підручник/Кол.авт.; За ред. О.Я. Гречаніної. – К.: Медицина, 2007. – 536с.

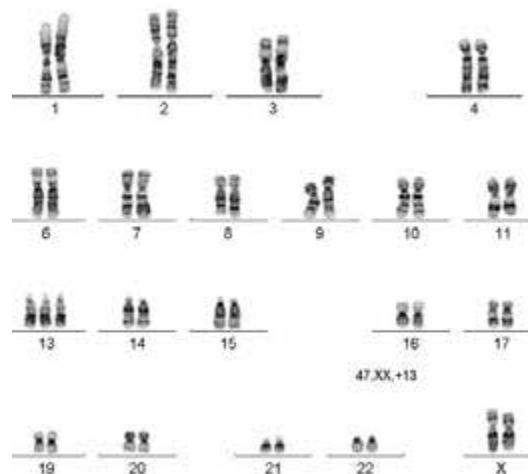


Рис. 9.13. Каріограма дівчинки із синдромом Патау 47, XX, +13 Джерело ілюстрації: Медична генетика: Підручник/Кол.авт.; За ред. О.Я. Гречаніної. – К.: Медицина, 2007. – 536с.

9.6. Геномні мутації

Кожний таксономічний вид організмів характеризується притаманною йому постійною кількістю хромосом. У метафазній стадії мітотичного поділу легко виявити всі морфологічні ознаки окремих хромосом, можна точно підрахувати їхню кількість, визначити розміри, центромерний і плечовий індекси та сфотографувати.

Таксономія – класифікація складноорганізованих систем органічного світу.

У соматичних клітинах різних видів організмів кількість хромосом удвічі більша, ніж у гаметах. Парні хромосоми морфологічно однакові,

алельні гени у них локалізовані в однакових місцях і називаються такі хромосоми **гомологічними** (від грецького *ὁμολογία* – відповідність, подібність). Отже, в гаметах кожна хромосома представлена лише одним гомологом. Таким чином, кожний ген генотипу в складі гамети представлений лише в одному екземплярі.

Якщо кожному виду організмів притаманна своя, постійна кількість хромосом, то очевидно, що кожний вид має характеризуватись сталою кількістю геномів у його клітинах. Організм, у клітинах якого локалізується одинарний набір хромосом, називається **гаплоїдом**, два повних набори гомологічних хромосом – **диплоїдом**, а більше двох – **поліплоїдом**.

Поліплоїдією називають геномну мутацію, яка обумовлена зміною кількості хромосом у клітинах, а також процес виникнення або створення геномних мутантів.

Поліплоїдія – явище, широко поширене в природі, особливо серед рослинних організмів. Наприклад, поліплоїдний ряд пшениці має серію видів, які чітко розрізняються за кількістю хромосом:

диплоїдні види ($2n = 14$); тетраплоїдні види ($2n = 28$); гексаплоїдні види ($2n = 42$).

Найменша гаплоїдна кількість хромосом кожного поліплоїдного ряду називається його основним кількісним числом і позначається буквою X . У пшениці основна кількість хромосом поліплоїдного ряду $X = 7$. Ця сукупність хромосом основного кількісного поліплоїдного ряду називається геномом. Відповідно диплоїдні пшениці складаються із двох геномів, тетраплоїдні – із чотирьох.

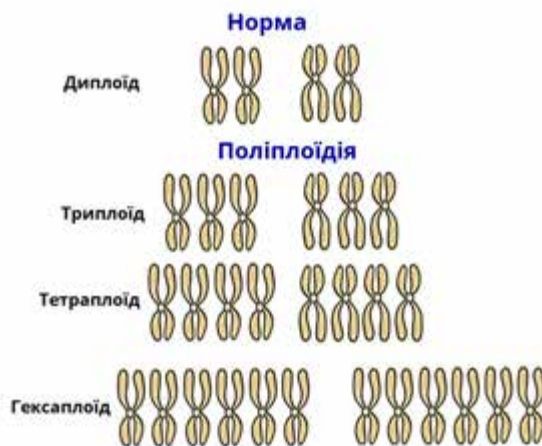


Рис. 9.14. Поліплоїди – організми із зміненою кількістю хромосом у клітинах

До геномних мутацій відносяться: *гаплоїдія*, *гетероплоїдія* і *еуплоїдія*.

Гаплоїдія (від грецького *ἁπλόος* – єдиний, простий та *εἶδος* – вид, вигляд) – це геномна мутація, у результаті якої виникають **гаплоїди** – організми з редукованим (одинарним) числом хромосом. У клітинах гаплоїдів міститься половина соматичного набору хромосом, тобто така ж кількість хромосом, як у нормальних статевих клітинах – гаметах. Гаплоїдні мутації використовують в селекції вищих рослин.

Еуплоїдія – геномна мутація, в результаті якої виникають euploїди – організми, у клітинах яких містяться більше двох гаплоїдних наборів хромосом одного виду або виникає об'єднання і кратне збільшення хромосомних наборів різних видів. У межах euploїдів розрізняють аутополіплоїдію та алополіплоїдію.

Аутополіплоїдія – це процес виникнення аутополіплоїдів – організмів, у клітинах яких міститься більше двох гаплоїдних наборів хромосом, притаманних даному виду. Залежно від кількості хромосомних гаплоїдних наборів розрізняють триплоїди, у клітинах яких міститься кратна трьом кількість хромосом ($3n$), тетраплоїди ($4n$), пентаплоїди ($5n$), гексаплоїди ($6n$) і т.д.

Аутополіплоїдія обумовлює зміну морфологічних ознак і властивостей, які притаманні диплоїдним рослинам. До аутотетраплоїдів відносяться картопля, виноград, яблуні, груші, хризантеми тощо.

Алополіплоїдія виникає, коли між собою спонтанно схрещуються особини, які належать до різних таксономічних видів спорідненого походження. Гібридні нащадки виявляються неплідними.

Гетероплоїдами або **анеуплоїдами** називають організми, у яких кількість хромосом виявилась не кратною до кількості їхнього гаплоїдного набору.

Зазначимо, що *анеуплоїди* утворюються у разі збільшення або зменшення кількості хромосом у складі геному, а *полісоміками* називають диплоїдні організми, в каріотипах яких котрась із хромосом представлена одним, трьома чи більшою кількістю екземплярів натомість двох очікуваних.

Анеуплоїдія залежно від втрати або отримання зайвої хромосоми поділяється на *гіпоплоїдію* і *гіперплоїдію*.

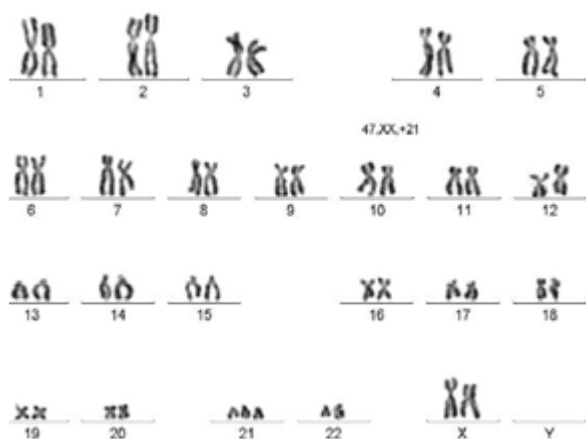


Рис. 9.15. Каріограма жінки із синдромом Дауна 47, XX,+21

Джерело ілюстрації: Медична генетика: Підручник/Кол.авт.; За ред.О.Я. Гречаніної. – К.: Медицина, 2007. – 536с.

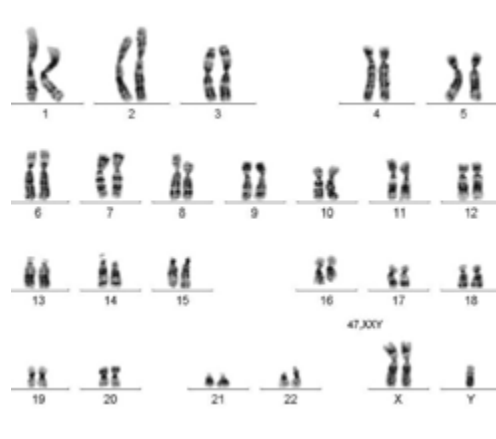


Рис. 9.16. Каріограма чоловіка із синдромом Кляйнфельтера 47, XXУ

Джерело ілюстрації: Медична генетика: Підручник/Кол.авт.; За ред.О.Я. Гречаніної. – К.: Медицина, 2007. – 536с.

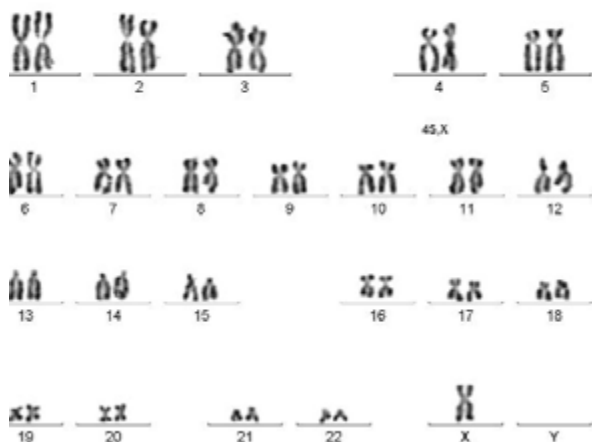


Рис. 9.17. Каріограма жінки із синдромом Шершевського-Тернера 45, X0

Джерело ілюстрації: Медична генетика: Підручник/Кол.авт.; За ред.О.Я. Гречаніної. – К.: Медицина, 2007. – 536с.

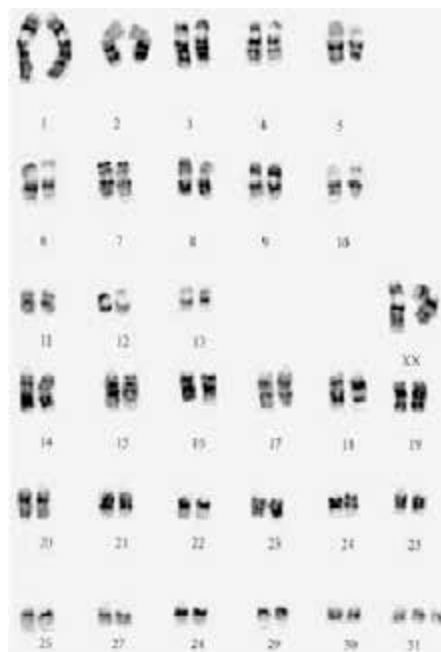


Рис. 9.18. Каріограма корови із трисомією за 31 хромосомою 65, XX, +31

Джерело ілюстрації: Медична генетика: Підручник/Кол.авт.; За ред.О.Я. Гречаніної. – К.: Медицина, 2007. – 536с.

Гіпоплоїди – це організми, в клітинах яких кількість хромосом зменшилась на одну або декілька одиниць.

Моносомія – втрата однієї хромосоми набору ($2n-1$). **Гіперплоїди** – це організми, в клітинах яких кількість хромосом збільшилась на одну або декілька одиниць.

Полісомія – додавання однієї хромосоми ($2n+1$). Частковий випадок полісомії – трисомія, коли замість двох гомологічних хромосом стає три.

Нулісомія – відсутність обох гомологів якоїсь з пар хромосом.

Поліплоїдія використовується в рибництві, для отримання швидкого росту триплоїдів.

Гетероплоїдія вивчена у людини. Дуже рідко народжуються і живуть трисоміки. Синдром, або хвороба, Дауна зумовлений трисомією за 21-ою хромосомою, зустрічається один випадок на 700-800 народжених.

9.7. Аналіз мутацій та методи їх обліку

Для патологічної генетики домашніх тварин першочерговий інтерес представляють хромосомні аномалії. Вони виявляються майже в 25 % усіх спонтанних абортів. Доведено, що у свиней гине 25-40 % зигот, у великої рогатої худоби – 15-20, а у корів з частими перегулами – навіть до 40-60, у овець – 29-47 %. Виходячи з цих даних очевидно, що в 5-10 % вагітностей зигота уражається хромосомною аномалією, 90 % таких вагітностей переривається на ранніх термінах (у першій третині).

Особливий вид транслокації – так звані *робертсонівські транслокації*. Вони утворюються у результаті злиття в ділянці центромери двох центрометричних хромосом, внаслідок чого утворюється метацентрична хромосома. Механізм схожого типу хромосомних перебудов був інтерпретований У.Р. Робертсоном.

Найбільш часте порушення хромосом у великої рогатої худоби – робертсонівська транслокація першої і двадцять дев'ятої (1/29) аутосом (нестатевих хромосом). Цю мутацію вперше виявив Густавсон у 1964 р. Більшість дослідників відмічають зниження плодючості на 3,5-10 % у худоби з транслокацією 1/29. За деякими даними, корови з цією аномалією мають нижчу продуктивність.

Відомо понад 24 різних типи центричного злиття. В основному, у кожній породі є якийсь один тип транслокації, а у симентальської худоби описано чотири типи. Тому досить важливо виявляти бугаїв-плідників із генетичними патологіями і вилучати їх із селекційного процесу.

У зарубіжній науково-методичній літературі галузь ветеринарної науки, яка займається попередженням передачі патогенних генів від одного покоління до іншого, називається *генетичною гігієною*. В.С. Коновалов інтерпретує цей термін значно ширше і вважає доцільним вживати термін "*генетична безпека*".

Генетична безпека – це комплекс організаційно-технологічних заходів, спрямованих на попередження руйнування генетичного апарата клітини за рахунок потрапляння в природне середовище мутагенів.

Насамперед, питання генетичної безпеки стосується самої людини, оскільки остання, будучи кінцевою ланкою ланцюга, завершує в собі процес нагромадження мутагенів та токсинів, накопичених у рослинах і тваринах, які використовують як продукти харчування. Статистика свідчить, що наслідки їхньої комплексної дії на організм людини є дуже значними.

Відомо, що зараз на планеті народжується близько 10 % дітей з патологією генетичного апарату. Із них у 6,3 % новонароджених спостерігаються хромосомні аномалії, а саме: аномалія статевих хромосом досягає 2,2 %, трисомія аутосом – 1,5 %, структурні перебудови – 2,5 %.

Практика тваринництва показує, що численні багаторічні дослідження, спрямовані на одержання нових форм тварин за допомогою різних мутаційних змін не завершуються успіхом. Головною причиною цих невдач є значні зрушення гомеостазу (*гомеостаз генетичний* – здатність популяції підтримувати свою динамічну рівновагу).

Поряд з тим, незначні зміни генетичної інформації, якщо вони не характеризуються летальною дією, закріплюються у генофонді популяцій. Наприклад, мутацію "вкорочені кінцівки" у овець зберіг один австралійський фермер, який зрозумів, що стадо з такою ознакою не потребує високих огорож.

З метою обчислення частоти виникнення хромосомних мутацій у популяції, використовують формулу:

$$P_m = \frac{M}{2N} \quad (9.1)$$

де: P_m – частота виникнення мутацій;

M – кількість виявлених мутаційних фенотипів;

N – загальна кількість обстежених організмів.

В такому випадку фактично підраховують кількість випадків, про які відомо, але ці дані не завжди є достовірними і повними.

Це так званий прямий метод, який можна застосувати як для визначення частоти домінантної мутації, детермінованої одним геном, так і в разі геномних і хромосомних мутацій. Однак цей показник буде заниженим, оскільки враховуються лише ті особини – носії мутацій, які залишилися живими. У людей і тварин багато хромосомних і геномних мутацій є летальними.

Контрольні запитання

1. Дайте визначення понять мутація, модифікація, спадкова, неспадкова мінливість, геном.
2. Класифікуйте мутації за місцем виникнення.
3. Охарактеризуйте особливості геномних мутацій.
4. Назвіть механізми виникнення хромосомних мутацій.
5. В чому суть генетичної безпеки?
6. Поясніть причини робертсонівських транслокацій.
7. Що є причиною мутацій?
8. Класифікуйте мутагени.

Приклади розв'язування задач

Задача 1. В одній популяції свійських тварин кількість змін, що спричиняють порушення нормального розвитку (хромосомні мутації), становить близько 8 на 1000 новонароджених. Обчисліть частоту виникнення хромосомних мутацій у даній популяції.

Розв'язування

Щоб визначити частоту виникнення мутацій, слід обчислити кількість тих випадків, у яких дана аномалія не відбувається — у батьків та інших особин в популяції. Частоту мутацій можна обчислити за формулою:

$$P_m = \frac{M}{2N}$$

Відповідь. Частота мутацій становить 0,004.

Задача 2. Японські генетики вперше одержали триплоїдний кавун за допомогою гібридизації диплоїдної і тетраплоїдної форм. Вони відрізнялися високою врожайністю, приємним смаком і ароматом, але не утворювали насіння. Чому?

Розв'язування-відповідь. Триплоїди безплідні, тому що в них порушена кон'югація гомологічних хромосом під час гаметогенезу.

Задача 3. Вірус тютюнової мозаїки (ВТМ) синтезує ділянку білка з такою послідовністю амінокислотних залишків: ала – тре – сер – глу – мет. Під впливом мутагену цитозин у результаті дезамінування перетворюється в урацил. Яку будову матиме ділянка ВТМ за умови, що всі Ц-нуклеотиди зазнали вказаного хімічного перетворення? Пам'ятайте, що ВТМ замість ДНК містить РНК.

Розв'язування: Білок: ала – тре – сер – глу – мет. і РНК: ГЦУ – АЦУ – УЦА – ГАА – АУГ. Внаслідок впливу нітритної кислоти РНК змінить свою структуру на:

ГУУ – АУУ – УУА – ГАА – АУГ і кодуватиме білок: вал – іле – лей – глу – мет.

Відповідь. Склад білка після мутації: валін – ізолейцин – лейцин – глутамін – метіонін.

Задачі для самостійного розв'язування

9.1.1. *Чи можна вважати триплоїдні клітини ендосперму зернівок злаків поліплоїдними?

9.1.2. *Заповніть табл. 9.1. і вкажіть зміни кількості хромосом в результаті мутаційної мінливості організмів:

Таблиця 9.1. Зміна кількості хромосом в результаті мутаційної мінливості організмів

Види організмів	Диплоїд-ний набір	Гаплоїд-ний набір	Кількість хромосом			
			Нулісомік	Моносомік	Трисомік	Поліплоїд
Велика рогата худоба	60	30				
Кінь	64	32				
Вівця	54	27				
Свиня	38	19				
Курка	78	39				
Гуска	82	41				
Шимпанзе	48	24				
Людина	46	23				
Собака	78	39				
Кіт	38	19				

9.1.3. *Які зміни стануться у будові білка, якщо у фрагменті молекули іРНК (складу АГА-ГЦА-УЦУ-ЦУА) третій нуклеотид зміниться на гуанін, а сьомий – на аденін? Запишіть відповідні для кожного

варіанту іРНК послідовність амінокислот у поліпептиді та склад білка після мутації іРНК.

9.1.4. * В алелі дикого типу (вихідний ген) відбулась мутація:

Алель дикого типу ГГГ–ЦЦА–ТГГ–ГГГ

Мутантний алель ГТГ–ЦЦА–ТГГ–ГГГ

Визначте вид цієї мутації. Порівняйте фрагменти білкових молекул, які кодуються вихідним і мутаційним генами. Які фенотипові зміни можуть спричинитися цією мутацією?

9.1.5. *Склад білка до мутації: аланін – треонін – серин – глутамін – метіонін.

Яка зміна фрагмента АГГ – ТГА – ЦТЦ – АЦГ – АТТ кодуючого ланцюга ДНК більшою мірою вплине на первинну структуру білка: випадіння першого нуклеотиду з другого кодогену чи випадіння усього другого кодогену? Запишіть структуру відповідних ділянок білкових молекул до та після мутаційних змін у гені.

9.1.6. *У свійських кіз частота хромосомних мутацій, що призводять до порушення нормального розвитку становить 6 на 1000 новонароджених козенят. Обчисліть частоту виникнення мутацій у популяції кіз.

9.1.7. *Які зміни відбудуться в будові білка, якщо в кодуючій його ділянці ТЦА – ЦАА – АГА – АЦА – ЦАА між 10-м і 11-м нуклеотидами вставити цитозин, між 13-м і 14-м – аденін?

9.1.8. **Діти, хворі на синдром Едвардса (трисомія Е-18) вмирають на першому році життя внаслідок численних вад скелету і внутрішніх органів. Поясніть походження цієї мутації, якщо:

а) в усіх клітинах дитини спостерігається трисомія Е-18;

б) у дитини частина клітин має нормальний каріотип, а інша – трисомію Е-18.

9.1.9. **Рослини, гетерозиготні за реципрокною транслокацією, часто мають низьку плодючість. Таке ж зменшення плодючості може виникати і внаслідок гетерозиготності за рецесивним летальним алелем. Який спосіб ви можете запропонувати, щоб розрізнити ці дві причини зменшення плодючості?

9.1.10. **При синдромі Дауна спостерігається трисомія за 21-ю парою хромосом. Каріотип такої людини: 47, ХХ+21 або 47, ХУ+21. Поясніть механізм проходження цієї мутації і вкажіть, у яких клітинах вона відбулась, якщо:

а) всі клітини мають порушений каріотип;

б) поряд із клітинами, що мають нормальний каріотип, є клітини з трисомією за 21-ю парою хромосом.

9.1.11. **У кукурудзи гени у другій хромосомі розміщені в наступному порядку:

а) ген, що обумовлює розвиток білої обгортки;

б) ген, що обумовлює розвиток блискучих листків;

в) ген, що обумовлює розвиток опушеності стебла;

г) ген, що обумовлює розвиток перикарпу шоколадного забарвлення.

В одній з ліній кукурудзи було визначено іншу послідовність цих генів:

а) ген, що обумовлює розвиток білої обгортки;

б) ген, що обумовлює розвиток блискучих листків;

в) ген, що обумовлює розвиток перикарпу шоколадного забарвлення.

Чим можна пояснити це явище?

9.1.12. ** В одній із хромосом сперматозоїда людини втрачена незначна ділянка. Зигота, яка утвориться після злиття цього сперматозоїда з яйцеклітиною, буде аномальною. Аномальним буде й індивід, що народиться. З якими аномаліями і в якому співвідношенні можуть народитися у нього нащадки?

9.1.13. **Тетраплоїдна рослина жита нормальних розмірів внаслідок схрещування з тетраплтоїдним карликовим житом дала 16 рослин нормальних розмірів і 3 – карликових. Які генотипи вихідних рослин?

9.1.14. **У молекулі ДНК така послідовність нуклеотидів: АТТ – ГЦА – ТТГ – ЦГА – АЦЦ. П'ятий зліва нуклеотид випав. Як називається такий вид мутації? Як зміниться склад амінокислот у білку після мутації?

9.1.15. **За яким законом успадковується:

а) альбінізм, що спостерігається у людей, ссавців, птахів;

б) короткопалість, що трапляється у людей, овець, собак, птахів;

в) гемофілія, на яку страждають люди, миші, кішки, собаки;

г) природжена глухота, що спостерігається у людей, гвінейських свиней, мишей, собак?

9.1.16. **У медико-генетичній консультації шляхом каріотипування обстежили новонародженого з аномаліями скелету голови і кінцівок. Встановлено наявність трьох аутом 18-ї пари.

а) Яке захворювання у цієї дитини?

б) Яка причина захворювання цієї дитини, якщо у батьків каріотип нормальний?

9.1.17. **У хворого на серповидноклітинну анемію склад амінокислот четвертого пептида гемоглобіну такий: валін – гістидин – лейцин – треонін – пролін – валін – глутамінова кислота – лізин. Визначте зміни в ділянці ДНК, що кодує четвертий пептид гемоглобіну, які зумовили захворювання.

9.1.18. **Опромінені рентгенівськими променями гомозиготні за домінантним алелем (*AA*) рослини схрестили з рослинами, гомозиготними за рецесивною алеллю (*aa*). Серед нащадків три із 400 рослин мають рецесивний фенотип. Поясніть результат досліду.

9.1.19. **У популяції кролів чисельністю 100000 особин народилося 50 кроленят з видимими мутаційними змінами. Розрахуйте частоту

виникнення мутацій в цій популяції? Які додаткові, дослідження необхідно провести для того, щоб з'ясувати, домінантною чи рецесивною є ця мутація?

- 9.1.20. ***Під час цитогенетичного аналізу в одній із хромосом яйцеклітини жінки виявлено нестачу: мутація за типом делеції. Індивід, який отримає таку хромосому, буде аномальним. Поясніть можливий механізм виникнення цієї аберації? Якого генотипу діти і в якому співвідношенні можуть народитись у цього індивіда, якщо його шлюбний партнер нормальний?
- 9.1.21. ***Відомо, що частота мутації алеля A (домінантного) в алель a (рецесивного) становить 10^{-6} протягом життя одного покоління. З якою частотою траплятиметься алель a через 1, 10, 1000 поколінь за умови відсутності зворотних мутацій? Нехай початкова частота (P_0) гена A становить 1.
- 9.1.22. *** У X -хромосомі людини міститься ген, який кодує первинну структуру антигемофільного глобуліну (білок, що сприяє зсіданню крові). У чоловіка під впливом мутагена в одному з триплетів цього гена відбулася заміна одного нуклеотиду на інший. Але після цього клітина продовжувала синтезувати повноцінний антигемофільний глобулін. Чи хворітимуть нащадки цього чоловіка на гемофілію?
- 9.1.23. ***Четвертий пептид у нормальному гемоглобіні A складається з таких амінокислот: валін – гістидин – лейцин – треонін – пролін – глютамінова кислота – глютамінова кислота – лізин. У хворого із симптомом спленомегалії за помірної анемії виявили такий склад четвертого поліпептида: валін – гістидин – лейцин – треонін – пролін – лізин – глютамінова кислота – лізин. Визначте зміни, які відбулися в ДНК, кодуєчій четвертий пептид гемоглобіну, після мутації.

Тестові завдання

1. Здатність організму набувати нових морфологічних, або біохімічних властивостей, або втрата їх називається...

Відповідь: Мінливість

2. Зміну фенотипу, яка залежить від зміни умов зовнішнього і внутрішнього середовища називають...

Відповідь: Модифікація

3. Зміну генетичного матеріалу, яка може виникнути спонтанно, або бути індукована зовнішнім впливом на організм називають...

Відповідь: Мутація

4. Мутація є результатом:

1. зміни умов зовнішнього і внутрішнього середовища
2. зміни структури генетичного матеріалу

3. впливу фізичних та хімічних мутагенів
4. комбінаторики спадкового матеріалу

Відповідь: 2, 3

5. Модифікація є результат:

1. зміни умов зовнішнього і внутрішнього середовища
2. зміни структури генетичного матеріалу
3. впливу фізичних та хімічних мутагенів
4. комбінаторики спадкового матеріалу

Відповідь: 1

6. Модифікаційна мінливість залежить від:

1. зміни умов зовнішнього і внутрішнього середовища
2. зміни структури генетичного матеріалу
3. впливу фізичних та хімічних мутагенів
4. комбінаторики спадкового матеріалу
5. зміни умов внутрішнього середовища

Відповідь: 1, 5

7. Поєднайте мутацію з її характеристикою:

1. Генні	A. зміни в морфологічних структурах хромосом
2. Хромосомні	B. зміни кількості хромосом в геномах організмів
3. Геномні	C. зміни структури молекули ДНК на ділянці певного гена

Відповідь: 1C, 2A, 3B

8. Поєднайте мутацію з її характеристикою:

1. Гаплоїдія	A. геномна мутація, в результаті якої виникають організми, у клітинах яких міститься більше двох гаплоїдних наборів хромосом одного виду
2. Моносомія	B. мутація виникає, коли спонтанно схрещуються особини, які належать до різних таксономічних видів спорідненого походження (міжвидова гібридизація)
3. Гіперплоїдія	C. втрата однієї хромосоми набору ($2n-1$)
4. Полісомія	D. відсутність обидвох гомологів якоїсь з пар хромосом
5. Нулісомія	E. мутація, результатом якої є організми з редукованим числом хромосом (одинарним)
6. Гіпоплоїдія	F. додавання однієї хромосоми ($2n+1$). Частковий випадок – трисомія, коли замість двох гомологічних хромосом стає три
7. Аллоплоїдія	G. мутація, результатом якої є утворення організмів, в клітинах яких число хромосом збільшилось на одну або декілька одиниць

8. Еуплоїдія Н. мутація, результатом якої є організми, в клітинах яких кількість хромосом зменшилась на одну або декілька

Відповідь: 1Е, 2С, 3G, 4F, 5D, 6Н, 7В, 8А

9. Поєднайте приклади мутагенів з їх класифікацією:

1. Фізичні мутагени	А. ксенобіотики
2. Хімічні мутагени	В. природні неорганічні сполуки
3. Біологічні мутагени	С. іонізуюче опромінення
	Д. високі температури
	Е. низькі температури
	Ф. ультрафіолетове опромінення
	Г. віруси
	Н. природні чи синтетичні ДНК і РНК

Відповідь: 1С, D, E, F; 2А, В; 3G, Н

10. Поєднайте термін з його визначенням

1. Мутагени	А. речовини які підсилюють дію мутагенів
2. Комутагени	В. речовини, які викликають мутації
3. Антимутагени	С. речовини які запобігають виникненню мутації
4. Дисмутагени	Д. речовини, які послаблюють мутагенну дію

Відповідь: 1В, 2А, 3С, 4 D

11.Молекулярними називаються хвороби, які виникають коли:

1. уражається порівняно невелика ділянка молекули ДНК
2. уражаються білкові та ліпідні, системи клітини.
3. уражаються ферментні системи клітини
4. уражаються полісахаридні компоненти клітини

Відповідь: 1

12. Поєднайте мутацію з її характеристикою:

1. Полісомія	А. Зміни в хромосомі, за яких певна її ділянка повторюється двічі
2. Нонсенс-мутація	В. Мутація, що перетворює кодон, який кодує амінокислоту, на термінуючі кодони УАГ (амбер), УАА (охра), УГА (опал)
3. Мутація зсуву рамки	С. Відсутність частини генетичного матеріалу, який знаходиться в хромосомі, розмір делеції може варіювати від одного нуклеотиду до сегмента, що включає групу генів
4. Дуплікація	Д. Наявність у каріотипі диплоїдного організму чи клітини однієї або кількох зайвих хромосом
5. Делеції	Е. Вставка одного або декількох основ в ген,

що приводить до зсуву рамки зчитування у всіх кодонах, розташованих після сайту мутанта

Відповідь: 1D, 2B, 3E, 4A, 5 C

13. Поєднайте назву синдрому з його характеристикою:

1. Хвороба Дауна	A. Виявляється у жінок з генотипом 45,X (X0). Характерні стерильність, недорозвинені яєчники і специфічні морфологічні ознаки
2. Синдром Тернера	B. Спадкове захворювання, обумовлене нерозходженням 21-ї пари хромосом (у клітині виявляються 3 хромосоми замість двох) і пов'язане зі складними порушеннями розумового й фізичного розвитку
3. Синдром Кляйнфельтера	C. Генетична хвороба, обумовлена наявністю в каріотипі чоловіків додаткової X-хромосоми (XXY). Основні ознаки захворювання: збільшені молочні залози, маленькі сім'яники, стерильність, помірна розумова відсталість

Відповідь: 1B, 2A, 3C

14. Властивість організму змінювати свою морфофізіологічну організацію, що зумовлює різноманітність індивідів, популяцій і рас, а також набувати нових ознак у процесі індивідуального розвитку називається...

Відповідь: Мінливість

15. Поєднайте назву мінливості з її характеристикою

1. Мінливість спонтанна	A. Зміна ознак організму внаслідок спеціальних впливів (іонізуюча радіація, екстремальні умови тощо)
2. Мінливість мутаційна	B. Зміна ознак організму внаслідок зміни генотипу
3. Мінливість модифікаційна	C. Поєднання різних алелів під час статевого розмноження, нова комбінація яких призводить до зміни певних ознак і властивостей організму
4. Мінливість комбінаційна	D. Мутації, що виникають під впливом природних чинників, фізіологічних і біохімічних змін у самому організмі
5. Мінливість індукована	E. Зміна властивостей і ознак організму, зумовлена зміною в одному або кількох генах
6. Мінливість генотипова	F. Зміна у прояві генів, зумовлена змінами умов середовища

Відповідь: 1D, 2E, 3F, 4C, 5A, 6B

16. У чому різниця між мутаційною і модифікаційною мінливістю?

1. Мутаційна мінливість це зміна фенотипу внаслідок будь-якої мутації, а модифікаційна – внаслідок впливу зовнішніх факторів
2. Мутаційна мінливість – це мінливість внаслідок впливу внутрішніх факторів, а модифікаційна – зовнішніх
3. Мутаційна мінливість це мінливість внаслідок впливу внутрішніх факторів, а модифікаційна – зміна фенотипу внаслідок впливу зовнішніх факторів
4. Мутаційна мінливість це мінливість внаслідок будь-якої мутації, а модифікаційна – зміна фенотипу внаслідок впливу зовнішніх факторів

Відповідь: 1

17. Мутації це:

1. Зміна ознак і властивостей організму під впливом зовнішніх факторів
2. Зміна ознак і властивостей організму внаслідок змін у генах або хромосомах
3. Зміна ознак і властивостей організму внаслідок змін у геномі
4. Зміна ознак і властивостей організму під впливом зовнішніх або внутрішніх факторів.

Відповідь: 2, 3

18. Мутант це:

1. Організм зі зміненою спадковістю.
2. Організм з новими ознаками і властивостями.
3. Організм з новими ознаками і властивостями, що утворились внаслідок впливу зовнішніх факторів.

Відповідь: 1

19. Мутагенез – це процес...

1. Виникнення мутагенів
2. Виникнення мутацій
3. Виникнення мутагенів і мутацій
4. Зміни ознак і властивостей організму під впливом зовнішніх або внутрішніх факторів

Відповідь: 2

20. Вкажіть результатом порушень яких процесів є генні мутації.

1. Порушення кросинговеру
2. Помилки реплікації
3. Помилки репаративних систем
4. Порушення розходження хромосом

Відповідь: 2, 3

10. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ СЕЛЕКЦІЇ

10.1. Селекція у виробничій діяльності людини

10.2. Поняття про породу

10.3. Форми штучного добору

10.4. Методи селекції на основі законів Менделя

10.5. Селекційний добір за кількісними ознаками

10.6. Добір за однією кількісною ознакою

10.7. Добір тварин за комплексом ознак

10.8. Ефективність селекції залежно від методів розведення

10.1. Селекція у виробничій діяльності людини

Термін **селекція** (від лат. *selectio* – добір) означає – наука, що розробляє теорію та методи створення нових та вдосконалення існуючих форм рослин, тварин і мікроорганізмів.

Селекція як наука складається з таких розділів:

- 1) вивчення видового і породного складу домашніх тварин;
- 2) аналіз закономірностей спадкової мінливості тварин;
- 3) дослідження ролі середовища в розвитку ознак і властивостей тварин;
- 4) розробка систем штучного добору та підбору, що сприяють закріпленню і підсиленню бажаних ознак та властивостей організмів.

До теоретичних основ селекції, які найбільш тісно зв'язані з генетикою, відноситься: спадкова мінливість властивостей і ознак тварин при чистопородному розведенні і схрещуванні, методи добору та підбору.

Теоретичною основою селекції є генетика. Тільки глибокі знання законів мінливості й успадковування ознак дасть змогу селекціонерові грамотно планувати та провадити селекційну роботу. Звичайно, крім генетики, селекціонер має досконало знати біологію обраного об'єкта досліджень, закономірності його розмноження, росту та розвитку його особин, їхню стійкість до інфекційних хвороб та інших несприятливих факторів середовища. Проте селекційні програми по створенню нових сортів рослин і порід тварин насамперед твердо базуються на генетичних принципах, спираючись на закони генетики.

Як і будь-яка наука, селекція має свій предмет та методи досліджень. **Предметом селекції в цілому** є вивчення в створених людиною умовах закономірностей змін, розвитку і перетворення рослин, тварин та мікроорганізмів.

У тваринництві предметом селекції є породи, тобто популяції сільськогосподарських тварин, які штучно створені людиною і мають

певні спадкові особливості. В породі всі особини мають подібні спадково закріплені ознаки і властивості: продуктивність, комплекс фізіологічних і морфологічних властивостей, а також певну реакцію на фактори зовнішнього середовища.

Методами селекції є генетичні методи індукованих форм мінливості ознак та штучний добір. Власне останній є провідним у будь-яких програмах селекційної роботи.

Сільськогосподарське виробництво є провідною галуззю господарства будь-якого суспільства. В свою чергу, селекція забезпечує сільськогосподарське виробництво високоврожайними сортами культурних рослин та високопродуктивними породами тварин. За рахунок цього зростає продуктивність праці в сільському господарстві. З цієї точки зору селекція набуває великого значення у виробничій діяльності людини.

10.2. Поняття про породу

Вже в глибоку давнину людина помітила, що завдяки мінливості в межах кожної популяції рослинних і тваринних організмів народжуються особини з різними рівнями стійкості до несприятливих умов середовища, з неоднаковою плодючістю й життєздатністю та іншими ознаками. Ще тоді виявилось, що переважна більшість нащадків високоплодючих особин успадковує ознаку високої плодючості, а ознака високої життєздатності батьків успадковується більшістю їхніх нащадків тощо. Тому вже в античні часи людина відбирала для розмноження насіння з кращих рослин та нащадків від кращих тварин.

Ці, на перший погляд, примітивні методи штучного добору, якими користувались протягом ряду тисячоліть, дали гарні результати та була створена величезна кількість сортів культурних рослин та порід свійських тварин. При цьому з'ясувалось, що більшість з них, поєднуючи такі ознаки, як стійкість до хвороб і шкідливих комах, а також стійкість до інших несприятливих умов середовища, є високоплодючими та високопродуктивними. Деякі з цих сортів рослин та порід тварин виявились настільки досконалими, що навіть із застосуванням сучасних методів селекції їх не вдається суттєво поліпшити.

Культурні рослини та свійські тварини походять від своїх диких предків. У процесі окультурювання й одомашнювання всі вони набули господарськи цінних ознак, формуванню яких сприяв штучний добір. Наприклад, висока м'ясо-молочна продуктивність тварин або висока білкова чи цукрова продуктивність рослин не мають значення в еволюції рослинного чи тваринного організму. Але за допомогою штучного добору людина формувала альтернативні ознаки тварин та рослин з таким розрахунком, щоб вони забезпечували максимальну продуктивність. Тому свійські тварини і культурні рослини не пристосовані до самотійного існування. Жодна свійська тварина чи культурна рослина, будучи

залишеною сам на сам з природними умовами середовища, тобто в дикій природі, не виживе.

Виходячи з фенотипових та генетичних властивостей порід тварин і сортів рослин, **сортом чи породою** називають таку популяцію організмів, яка створена шляхом штучного добору і характеризується спадково закріпленими ознаками високої господарської продуктивності.

Так, кращі сорти пшениці, створені українськими селекціонерами, у поєднанні з сучасними методами вирощування, дозволяють одержувати врожаї по 60-80 ц/га зерна. Або, наприклад, в Данії щорічні надої молока від кращих корів джерсейської породи становлять понад 7200 кг при жирності вище 6-7%, а в Англії кращі сорти картоплі забезпечують урожай високоякісних бульб по 700-800 ц/га.

Нагадаємо, що вплив добору, природного чи штучного, буде тим ефективнішим, чим вище мінливість ознак, які підпадають під дію цього добору. Саме мінливість вихідного матеріалу є тією першоосовою, котра необхідна для створення нових порід тварин та сортів рослин. При цьому найважливішу роль відіграють усі форми спадкової мінливості, в тому числі й мутаційна та комбінаційна. Що ж до модифікацій, то оскільки ця форма мінливості не успадковується, вона суттєво ускладнює проведення штучного добору.

10.3. Форми штучного добору

Вчення про штучний добір було розроблене Ч. Дарвіним. У своїх працях "Походження видів..." (1859) та "Мінливість тварин і рослин у стані одомашнювання" (1868) він розрізняв три форми добору, які діють у процесі формування нових порід тварин та сортів рослин, а саме: природний добір, несвідомий добір та методичний добір (штучний).

Природний добір. Саме під його впливом в популяціях різних видів тварин та рослин сформувались ознаки, за якими людина виділяла з дикої природи та вводила в культуру відповідні організми. Крім того, в процесі одомашнювання тварин та окультурювання рослин, а також у процесі створення нових порід і сортів, природний добір продовжує діяти незалежно від волі людини. Це обумовлено невідпинністю процесів мутаційної мінливості. Процеси спонтанного мутагенезу можна посилити або послабити, але не можна зупинити.

Мутаційна мінливість під впливом природного добору здатна вносити в генотипи порід або сортів видозміни деяких ознак, формування яких не передбачалось селекціонером.

Як у диких, так і в домашніх тварин природний добір сприяє елімінації шкідливих мутантних генів і виживанню найбільш пристосованих до умов середовища. Слід зауважити, що природний добір у популяціях домашніх тварин спрямований на виживання тих особин, які більш пристосовані до умов середовища, що забезпечує людина.

Несвідомий добір. Це форма штучного добору, яка здійснювалась людиною несвідомо, без будь-якого намагання вивести нову породу. Ця форма добору складалася стихійно, бо людина завжди залишала на плем'я кращих тварин, а для посіву – добре насіння, а в їжу або на інші потреби першими використовувала тварин та плоди рослин, які за розвитком ознак поступались кращим екземплярам. Несвідомий добір невинно відбувається протягом багатьох тисячоліть. Тому він обумовив формування популяцій тварин і рослин з ознаками, притаманними лише певній природно-кліматичній зоні або певному географічному регіону. Такі популяції дістали назву місцевих порід, сортів або популяцій. Зауважимо, однак, що протягом останніх двох-трьох століть на формування місцевих порід чи сортів впливають генотипи порід та сортів, які епізодично ввозяться з інших регіонів.

Методичний добір. Це форма свідомого штучного добору. Він застосовується людиною в разі бажання або необхідності внести зміни у формування ознак породи чи сорту в сторону певного ідеалу. Людина свідомо здійснює добір і використовує для розмноження лише тих особин, фенотипові ознаки яких у своєму прояві більшою мірою відповідають очікуваному ідеалу. Методичний добір протягом кількох або багатьох поколінь дозволяє досягнути бажаних результатів.

Таким чином, **штучний добір** здійснюється людиною і спрямований на збільшення частоти бажаних генів за рахунок виокремлення селекціонером на плем'я найбільш продуктивних особин. А природний добір нівелює тих особин, які не пристосовані до умов середовища. Тому часто на практиці природний та штучний добір діють в протилежних напрямках.

Добір не створює нових генів. Він проводиться з метою збільшення частоти бажаних генів у популяції і зниження частоти шкідливих генів.

Припустимо, що A – бажаний, а a – небажаний ген.

$\text{♀ } AA \times \text{♂ } aa$

F_1 Aa (частота дорівнює 0,5)

F_2 1 AA , 2 Aa , 1 aa (частота дорівнює 0,5)

Отже, частота гена A у F_2 дорівнює ще 0,5. Але якщо вибракувати всіх особин з генотипом aa , то серед особин, які залишаються, буде 4 A і 2 a . У результаті частота гена A буде підвищена до 0,67, а частота гена a буде знижена до 0,33 і т. д.

Якщо добір ефективний, то генетичний його наслідок виражається у збільшенні частоти гена, на який ведеться добір. Якщо частота бажаного гена збільшується, то частка особин гомозиготних (AA) за бажаним геном також збільшується.

Залежно від селекційної програми і біологічних особливостей селекційного об'єкта на практиці застосовуються різні типи добору, зумовлені характером дії генів: добір на домінуючий ген, добір проти домінуючого гена, добір за рецесивним геном, добір проти рецесивного

гена, добір за генами з епістатичною дією, добір за генами з адитивною дією і т. д

10.4. Методи селекції на основі законів Менделя

З осмисленням перевідкритих законів Менделя сформувався поняття комбінаційної здатності генотипів ліній, сортів порід і навіть окремих організмів.

Комбінаційна здатність – це відносний рівень життєздатності та продуктивності нащадків від схрещування партнерів, які належать до різних ліній, сортів (порід) чи різновидів. Розрізняють загальну комбінаційну здатність та специфічну комбінаційну здатність.

Загальна комбінаційна здатність – це середній рівень прояву гетерозису в нащадків від схрещування між собою ліній, сортів рослин чи порід тварин з будь-якими досліджуваними партнерами. В селекційній роботі для виявлення загальної комбінаційної здатності користуються методами діалельних, топкросних, полікросних та вільних схрещувань.

Під діалельними чи поліалельними схрещуваннями розуміють схрещування особин окремої лінії або окремої родини з особинами інших ліній або родин в усіх можливих прямих і реципрокних комбінаціях з метою вивчення їхньої комбінаційної здатності. Кількість можливих комбінацій між різними лініями при прямих схрещуваннях становитиме

$$\frac{n^2 - n}{2} \quad (10.1)$$

де n – кількість ліній, які залучаються до схрещувань.

Специфічна комбінаційна здатність – це здатність будь-якої лінії або сорту (породи) від схрещування зі своїм партнером започатковувати нащадків з певним сплеском гетерозису.

Нерідко гібридні нащадки F_2 розщеплюються фенотиповими ознаками на групи в співвідношеннях, що викликають сумнів відносно закономірностей, яким має бути підпорядковане розщеплення згідно закону Менделя. Тоді дослідник, спираючись на генетичні закони спадковості, може висунути робочу гіпотезу для пояснення одержаних даних. Якщо за допомогою робочої гіпотези обчислити теоретично очікувані частоти і порівняти їх з частотами одержаними в досліді, то ступінь відповідності розподілу фактично одержаних і теоретично обчислених частот покаже, наскільки ці розподіли відповідають один одному.

В статистиці робочу гіпотезу ще називають нульовою гіпотезою. Це означає, що в разі підтвердження робочої гіпотези, різниця між експериментально одержаним та теоретично розрахованим розподілами дорівнює нулю.

Ступінь відповідності фактичних даних очікуваним обчислюють за допомогою критерію відповідності, який називають критерієм χ^2 (Хі-квадрат):

$$\chi^2 = \sum \frac{(\Phi - F)^2}{F} \quad (10.2)$$

де Φ – одержані в досліді емпіричні частоти; F – теоретично очікувані частоти.

При порівнянні обчисленого за даною формулою емпіричного значення χ^2 -квадрат з теоретично очікуваним, тобто зі стандартним значенням, може утворитися дві ситуації. Перша ситуація – $\chi^2_{\text{емпір}} > \chi^2_{\text{станд}}$ при певному числі ступенів свободи – γ . Це означає, що розподіл емпіричних частот вірогідно відрізняється від розподілу теоретично очікуваних частот. Тому можна сказати, що два порівнюваних розподіли частот – дослідний і теоретично очікуваний – несумісні. Вони належать до різних сукупностей. Тому робоча гіпотеза не підтверджується.

Оцінка специфічної комбінаційної здатності. Добір тварин на основі оцінки специфічної комбінаційної здатності значить, що при істотній дії неадитивних генів селекція може бути спрямована на використання ефекту гетерозису. Досягають цього, як правило, при схрещуванні поєднуваних між собою ліній або порід у птахівництві і свинарстві за ознаками, що успадковуються погано і контролюються в основному неадитивними генами.

Першим етапом такої роботи є створення кількох інбредних ліній шляхом спорідненого розведення.

Наступний етап – це перевірка створених ліній на поєднуваність, тобто виявлення комбінацій кросу ліній, при яких одержують найбільш продуктивне потомство. Інбредні лінії, від яких при схрещуванні між собою одержують найбільш продуктивне потомство, мають протилежну гомозиготність за багатьма парами генів, що забезпечує більш високу гетерозиготність потомства і прояв ефекту гетерозису.

Прикладом такої схеми розведення є реципрокна рекурентна селекція, спрямована на збільшення комбінаційної здатності двох і більше ліній або порід, що проявили в попередніх схрещуваннях поєднуваність або комбінаційну здатність. При цьому може бути, що дві лінії не є повністю протилежно гомозиготними за всіма парами генів і що один алель може повторюватися в одній лінії з високою, а в другій – з низькою частотою.

При розведенні сільськогосподарських тварин селекцію проводять за кількома ознаками, які мають різний характер успадкування. Одні контролюються аддитивними, інші – неаддитивними, а треті – генами обох типів. Система добору та підбору повинна бути спрямована на те, щоб підсилити дію адитивних генів за високоуспадкоуваними ознаками при чистопородному або лінійному розведенні, а для одержання ефекту гетерозису слід проводити схрещування цих ліній. Наприклад, для підвищення якості м'яса свиней ведуть чистопородне (лінійне), а для підвищення виходу м'яса – міжпородне (міжлінійне) схрещування.

10.5. Селекційний добір за кількісними ознаками

Переважає більшість ознак у певних організмів відрізняється кількісним проявом своєї мінливості в процесі розмноження. Кількісну мінливість відносять до такої мінливості, при якій числове значення ознаки в сукупності однотипних організмів утворює неперервний ряд класів, з яких складається варіаційний ряд. Нагадаємо, що в досліджах Менделя на різних сортах гороху кожний ген відрізнявся від свого алельного партнера високою переривчастістю. Саме завдяки цьому ефекту Мендель виявив одиниці спадковості – гени. Проте такі ознаки, як маса організму, його лінійні та об'ємні розміри, темпи росту, місткість певних речовин у різних складових частинах даного організму та інші характеризуються безперервністю переходу від одного розміру ознаки до іншого.

Наприклад, за формою насіння гороху буває гладеньке або зморшковате, а от вміст білка в окремих насінинах гороху в різних сукупностях може змінюватись від 22 до 34% з безперервними переходами в їх ранжирному ряду від насінини до насінини. Численні дослідження показали, що кількісні ознаки формуються під впливом багатьох неалельних генів однозначної дії. Тому на відміну від якісних ознак, котрі успадковуються альтернативно, кількісні ознаки успадковуються полігенно. Звідси, полігенне успадкування можна уявити як функцію цілої системи генів, взаємодія яких упродовж розвитку організму обумовлює кількісні ефекти різних ознак і служить генетичною основою кількісної мінливості.

Важливою особливістю полімерних генів є те, що від схрещування особин, які відрізняються, між собою за кількісною ознакою, завжди відтворюються нащадки з проміжним успадкуванням даної ознаки. Отже, властивість домінування в даному разі не проявляється.

Однак через складність генетичних систем, які обумовлюють розвиток кількісних ознак, суттєво утруднюється добір за цими ознаками в процесі селекційної роботи. Тому на допомогу селекціонерам приходять методи статистичного аналізу. Найпростішим з них є метод порівняння середніх значень господарськи корисної ознаки, яка проявляється в порівнюваних сукупностях (рівень достовірності t_d).

Визначення ступеня вірогідності різниці між середніми порівнюваних сукупностей не дає інформації про залежність характеру прояву кількісної ознаки від певних генів. Разом з тим, у практиці селекційної роботи нерідко треба визначити, чим обумовлюється мінливість кількісної ознаки в тій чи іншій сукупності організмів. Адже відомо, що мінливість ознак може обумовлюватись як гетерозиготним станом генотипу, так і модифікуючим впливом умов середовища. Але оскільки формування кількісних ознак обумовлюється кількома (або й багатьма) неалельними генами однозначної дії, для того, щоб з'ясувати їхню кількість для певної ознаки в певного виду організмів, необхідно провести досить трудомісткі дослідження протягом десятків поколінь.

Щоб уникнути зазначених складностей, селекціонери користуються коефіцієнтом успадковуваності. Цей коефіцієнт визначає розміри тієї частки генетичної компоненти в фенотиповій мінливості кількісної ознаки, яка обумовлена функцією відповідної системи полімерних генів однозначної дії. Тому коефіцієнт успадковуваності дає можливість судити лише про питому вагу генотипової мінливості ознаки в певній сукупності організмів.

10.6. Добір за однією кількісною ознакою

До кількісних показників відносяться численні господарськи корисні ознаки, які мають економічну цінність. Це надій молока від корови, вміст в ньому поживних речовин, вихід м'яса у свиней, кількість народжених поросят, несучість курей, настриг вовни у овець тощо. Ці ознаки формуються під дією численних пар генів, кожний з яких має низький, індивідуальний фенотиповий ефект. Формування таких ознак відбувається під дією як аддитивних, так і неаддитивних генів.

На відміну від якісних, на кількісні ознаки значною мірою впливають умови середовища. Поняття "середовище" включає такі фактори, як забезпеченість організму поживними речовинами, захворювання, температура, вологість повітря та інші, які супроводжують особину протягом всього періоду онтогенезу.

Факторами середовища зумовлена *фенотипова мінливість*, яка має ряд особливостей. Вона не передається від батьків потомству, прикриває генотипову мінливість, що ускладнює її виявлення. Щоб виявити генетичний потенціал особини, необхідні відповідні умови середовища. Створивши оптимальні умови середовища, можна досягти швидкого підвищення виробництва продуктів тваринництва.

Величина генетичного прогресу за одне покоління (SE), досягнутого добором за кількісною ознакою, залежить від величини селекційного диференціалу (Sd) і коефіцієнта успадковуваності ознаки (h^2) :

$$SE = Sd \times h^2 \quad (10.3)$$

Селекційний диференціал – це різниця між середньою величиною ознаки у тварин, відібраних у групу батьків наступного покоління (P), і середньою величиною цієї ж ознаки у стаді або популяції ($\bar{P}$) :

$$Sd = (P - \bar{P}) \quad (10.4)$$

Наприклад, якщо в стаді корів із середнім надоем 4000 кг ($\bar{P}$) молока в племінне ядро буде відібрана їх половина із середнім надоем 4500 кг (P), то при $h^2 = 0,25$ ефект добору за покоління становить

$SE = (4500 - 4000) \times 0,25 = 125$ кг молока. Тобто протягом кількох поколінь у результаті цілеспрямованого добору корів за надоем відбувається збільшення середнього рівня продуктивності стада. Як уже зазначалося, це результат збільшення концентрації генів, які зумовлюють рівень продуктивності тварин.

Слід виділити одне з найважливіших положень теоретичних основ селекції, що ріст продуктивності тварин у результаті добору буде відбуватися при умові адекватного поліпшення умов середовища, оскільки для реалізації генетичного потенціалу високопродуктивних тварин необхідні високий рівень годівлі та утримання. Без створення відповідних умов племінна тварина з високим рівнем генетичного потенціалу, особливо імпорتنих спеціалізованих порід, за своїм екстер'єром і продуктивністю не відповідатиме стандарту.

Слід відмітити і другу закономірність – **взаємодію генотипу тварин з середовищем**. Як приклад можна навести схрещування молочних порід худоби в Україні з голштинськими плідниками. Практика показала, що із збільшенням кровності за голштинською породою у помісних тварин підвищувався генетичний потенціал за надоєм. Однак при цьому в товарних стадах з невисоким рівнем годівлі і утримання, абсолютний надій молока у помісних тварин не підвищувався. В таких стадах кращі генотипи показують гірші результати. Причиною цього є те, що помісні тварини з високою кровністю за голштинською породою, характеризуються посиленням обміном енергії, вимагають більш високого рівня годівлі, гостро реагують на незбалансованість раціонів і низькоякісні корми, знижують вгодованість і живу масу, сприйнятливіші до захворювань в несприятливих умовах середовища. Оскільки такі недоліки постійно спостерігають у товарних господарствах, то тривалість продуктивного використання таких тварин істотно скорочується. Знижується рівень їх молочної продуктивності і відтворної здатності.

10.7. Добір тварин за комплексом ознак

У селекційній практиці тварин відбирають частіше за комплексом господарськи корисних ознак, які мають різне економічне значення, різний ступінь успадкування і генетичні кореляції між собою. Теорія й практика показують, що збільшення кількості ознак добору в селекційній програмі веде до зниження генетичного прогресу кожної з них. Якщо ознаки незалежні одна від одної і мають однаковий ступінь успадкування, то при одночасному доборі тварин за n ознаками генетичний прогрес для кожної з них буде становити $\sqrt{n}$. Тобто, чим більше ознак включають до селекційної програми, тим нижчим буде ефект добору за кожною з них.

Існує кілька методів добору тварин за комплексом ознак: *метод послідовного (тандемного) добору, метод незалежних рівнів вибракування і селекційні індекси*.

Метод послідовного (тандемного) добору передбачає добір тварин за однією ознакою протягом кількох поколінь до тих пір, доки не буде досягнуте бажане поліпшення. Надалі селекційний тиск за цією ознакою знижується, а зусилля спрямовується на поліпшення іншої ознаки, потім третьої і т. д. Якщо між селекційними ознаками існує позитивний зв'язок, то такий метод добору є досить ефективним. Однак між основними

селекційними ознаками, особливо між кількістю продукції та її якістю, здебільшого існує негативна кореляція. В такому випадку цей метод добору буде неефективним.

Наприклад, негативна генетична кореляція між надоем і вмістом жиру в молоці фактично буде зводити нанівець ефективність послідовного добору, оскільки генетичне поліпшення однієї ознаки призведе до генетичного погіршення другої.

При доборі тварин за *незалежними рівнями* для кожної ознаки встановлюється мінімальний стандарт, вимогам якого повинні відповідати племінні тварини. При невідповідності вимогам за однією з ознак тварина вилучається з розведення. Недоліком цього добору є те, що доводиться вибраковувати тварин з високим розвитком ознак, бо за однією з них вони не відповідають стандарту. Наприклад, при стандарті добору несучості ліній курей в 250 яєць, масі яйця 60 г і виводимості 80 % одна несучка мала 270 яєць, середню масу яйця 60 г і виводимість 88 %. У іншій несучки були такі показники: 280 яєць, 65 г і 70 %. Незважаючи на те, що інша несучка має високу яєчну продуктивність, вона буде вибракована, оскільки за плодючістю не відповідає стандарту.

Проте цей метод широко використовують у селекційній практиці, наприклад, при послідовному доборі бугаїв для племоб'єднань. Його застосовують також при створенні спеціалізованих гомозиготних ліній у птахівництві і свинарстві, при доборі тварин на виставки, аукціони, на випробувальні станції.

Найефективнішим є метод *селекційних індексів*, оскільки він дає змогу відбирати до селекційної групи високоцінних тварин, навіть якщо за однією ознакою вони не відповідають стандарту. Міркою цінності тварини є індекс або сумарна величина за всіма селекційними ознаками, складена з урахуванням економічної і генетичної значимості кожної ознаки. Якщо індекс складений правильно, з урахуванням усіх факторів (відносна економічна цінність ознаки, величина успадковуваності, генетичні кореляції тощо) і з урахуванням генетико-математичних методів, цей метод дає змогу одержати найвищий селекційний ефект за певний період часу і на одиницю витрачених засобів.

Крім добору ефективність селекції ґрунтується на методах розведення та підбору.

10.8. Ефективність селекції залежно від методів розведення

До методів розведення відносяться – система добору та підбору сільськогосподарських тварин з урахуванням їх видової, породної і лінійної належності.

Добір (відбір) – процес, який визначає відносну частку потомства генетичної групи (структури) популяції (стадо, лінія, родина), що залишається для розмноження в наступних поколіннях.

Підбір – система заходів для парування особин (самців і самок) з метою отримання від них потомків з високими продуктивними і племінними якостями.

В системі методів розведення існує *чистопородне розведення* і різні *форми схрещування*.

Чистопородне розведення – це парування тварин, які належать до однієї породи. Потомство, одержане від такого парування, називають чистопородним.

Чистопородне розведення, особливо молочних порід худоби – основний метод. Найбільш високопродуктивними є тварини, одержані при чистопородному розведенні. Основні методи чистопородного розведення – неспоріднене парування (аутбридинг), споріднене парування (інбридинг), розведення за лініями і родинами.

Схрещування – парування тварин, які належать до різних порід і видів, а також парування помісей між собою. Потомство, отримане при схрещуванні, називають помісями, або гібридами. Найчастіше гібридами називають потомків, отриманих при міжвидовому схрещуванні. При схрещуванні підвищується гетерозиготність тварин, що часто призводить до гетерозису. Тому схрещування, особливо у птахівництві і свинарстві – основний метод отримання високопродуктивних товарних тварин.

Від схрещування слід відрізнити метод **неспорідненого розведення**. Неспоріднене розведення – це парування особин породи, не зв'язаних між собою спорідненістю, яке використовують для одержання чистопородних тварин.

Генетичні наслідки схрещування і неспорідненого розведення є прямо протилежними інбридингу. Якщо інбридинг сприяє гомозиготності більшості пар генів, то схрещування й неспоріднене розведення ведуть до зростання гетерозиготності.

Наприклад, якщо одна порода гомозиготна за домінантним геном (AA), а друга – за рецесивним (aa), то все потомство, одержане від схрещування цих порід у першому поколінні (F_1), буде гетерозиготним (Aa). В наступних поколіннях гетерозиготність зменшується, оскільки відбувається розщеплення генів. Так, у F_2 кількість гетерозиготних особин буде становити вже тільки 50 %: 1 AA, 2 Aa, 1 aa. Це положення справедливе і для ознак, на які діє більш ніж одна пара алелів.

Тварини, одержані від схрещування чи неспорідненого парування, є менш константними, ніж інбредні. Гетерозиготні тварини передають своєму потомству різні алельні форми генів.

При схрещуванні в окремих випадках і за деякими ознаками у F_1 проявляється гетерозис. **Гетерозис** або гібридна сила – це посилення життєздатності помісного потомства порівняно з батьками вихідних порід, яка проявляється в поліпшенні відтворної функції, інтенсивності росту, підвищенні продуктивності.

Явище гетерозису відомо з давніх часів. Одним з його прикладів є мул – гібрид F_1 одержаний від міжвидового схрещування осла з кобилою. Як

давно відомо, мул має добру пристосованість до жаркого клімату, витривалий до важкої роботи. Останніми роками гетерозис одержують у птахівництві, свинарстві, м'ясному скотарстві.

У птахівництві шляхом схрещування, наприклад, курей-несучок породи білий плімутрок з півнями білий корніш, створені синтетичні лінії високопродуктивних бройлерних кросів на основі виведення спеціалізованих поєднаних інбредних ліній. Кроси яєчного напрямку продуктивності створені на основі схрещування інбредних ліній породи леггорн.

Ефект гетерозису можна визначити шляхом порівняння рівня продуктивності помісних і чистопородних тварин. Деякі селекціонери вважають, що найбільш об'єктивною оцінкою ефекту гетерозису є перевищення середньої продуктивності потомства в F_1 над продуктивністю кращого з батьківських форм вихідних порід. Однак з генетичної точки зору більш обґрунтованим методом оцінки ефекту гетерозису є порівняння середньої продуктивності потомства F_1 із середньою продуктивністю батьків. Якщо на ознаку істотно впливає неаддитивна дія генів, то середня F_2 не збігається із середньою батьків, а виявляється вищою або нижчою від неї. У деяких випадках вона може бути найвищою або ж найнижчою, порівняно з батьками.

Гетерозис зумовлюється гетерозиготністю генів, які проявляють неаддитивну дію (домінування, понаддомінування, епістаз). Вплив домінування на прояв гетерозису можна простежити на прикладі американського м'ясного скотарства. Дж. Ф. Леслі (1982) писав, що більшість порід тварин США виведені на основі порівняно невеликої кількості імпортованих із Західної Європи тварин. Тому ймовірно, що вони гомозиготні за багатьма генами або ж частота одного алеля у одних може бути більшою, ніж у інших порід. Так, більше половини популяції американських шортгорнів походить від одного бугая. При схрещуванні між собою таких порід одержували гетерозис за середньодобовим приростом.

Причиною гетерозису може бути й понаддомінування, тобто коли на одну і ту ж ознаку діє кілька пар генів, а сила їх дії неоднакова. При такому типі дії генів неможливо фіксувати бажані комбінації генів в одній лінії, бо генна дія повністю залежить від гетерозиготності. В даному випадку єдиним шляхом використання переваги такої дії генів є формування інбредних гомозиготних ліній. Далі лінії повинні бути випробувані в кросах з метою виявлення з них добре поєднаних, які проявляють у потомстві найбільший гетерозис. Саме так роблять в птахівництві при створенні високопродуктивних кросів. У сільськогосподарських тварин ефект гетерозису проявляється за ознаками з низьким ступенем успадкованості, тобто за ознаками, які більшою мірою піддаються впливу несприятливих умов середовища і інбридингу. Практика показала, що ефект гетерозису залежить від величини генетичної різниці між особинами, яких схрещують. Тому вищий ефект гетерозису одержують при схрещуванні між собою порід, а не ліній у породі. Вищий ефект

гетерозису одержують при схрещуванні порід з більш вираженою генетичною різницею, ніж при схрещуванні порід з подібною генетичною структурою. З теоретичної точки зору це слід розуміти так, що неспоріднені батьки мають менше шансів бути гомозиготними за однією й тією ж парою генів, ніж споріднені.

Останніми роками міжпородне схрещування широко використовують для виведення нових високопродуктивних порід шляхом парування маток місцевих порід із породами спеціалізованого напрямку продуктивності. В Україні шляхом схрещування маток великої білої породи свиней та інших місцевих порід з плідниками імпортованих м'ясних порід виведена м'ясна порода свиней. Створена червоно-ряба порода молочної худоби шляхом схрещування симентальських корів з голштинськими бугаями, виведена українська м'ясна порода худоби шляхом схрещування симентальських корів з плідниками імпортованих м'ясних порід тощо.

Інбридинг – це система підбору для одержання потомства від парування споріднених тварин.

Генетичні наслідки *інбридингу* полягають у підвищенні гомозиготності у популяції за більшістю пар генів.

Інбридинг у поєднанні з цілеспрямованим добором та підбором сприяє закріпленню в популяції бажаних ознак. Потомство від споріднених батьків часто одержує ті ж гени, що були у спільного предка. Отже, між батьками і потомками буде спостерігатися певна подібність, яка зростатиме із збільшенням гомозиготності. Користуючись спеціальною термінологією, можна стверджувати, що інбредні батьки більш препотентні, ніж неінбредні. Тому в молочному скотарстві намагаються комплектувати племоб'єднання інбредними бугаями-плідниками з метою використання їх на аутбредних коровах, а в птахівництві – виводити інбредні спеціалізовані лінії для одержання ефекту гетерозису в кросах.

Разом з тим, у процесі інбридингу мутантні гени переходять в гомозиготний стан, що викликає інбредну депресію – зниження життєздатності організмів або летальний результат. Однак мутації можуть бути такими, що знижують життєздатність, і такими, що її підвищують. А тому не завжди при інбридингу настає депресія.

Інбредна депресія – зниження життєздатності та продуктивності тварин в результаті інбридингу. Інбредній депресії більше всього підлягають ознаки з низьким ступенем успадкованості (надій, несучість, інтенсивність росту, відтворна здатність, резистентність проти захворювань, адаптаційна здатність), тобто за ознаками, що характеризують життєздатність окремих тварин і популяцій в цілому. У промисловому тваринництві система розведення повинна уникати спорідненого парування й ґрунтуватись на одержанні гетерозиготних особин, які більш життєздатні і тому продуктивніші.

Однією із форм інбридингу вважається *розведення за лініями*, мета якого – концентрація спадковості одного представника або однієї лінії предків у потомстві кількох поколінь.

Лінія – породна або міжпородна група сільськогосподарських тварин, які походять від одного або кількох видатних плідників. У скотарстві до ліній відносять породну групу тварин, що походять від одного плідника. У птахівництві під лінією розуміють як породну, так і міжпородну групу тварин, що походять від декількох плідників, спеціалізованих за однією або кількома господарськи корисними ознаками.

Генетичні наслідки розведення за лініями такі самі, як і при інбридингу. Розведення за лініями призводить до огомозигочування пар генів, які знаходяться у предків у гетерозиготному стані. Збільшується також ймовірність того, що лінійне потомство буде мати такі ж гени, як і родоначальник лінії. Якщо у родоначальника була велика кількість бажаних генів, то це сприятиме тому, що нащадки також матимуть їх. Якщо предок мав шкідливі гени в гетерозиготному стані, то й потомство може їх мати (частина тварин в гомозиготному стані). Ось чому необхідно ретельно вибирати родоначальника лінії. Його слід оцінювати за якістю потомства не тільки за господарськи корисними ознаками, а й за наявністю у їх генотипі рецесивних шкідливих генів.

Розведення за лініями використовують тільки при чистопородному розведенні. Значного поширення в молочному скотарстві набуло використання інбредних ліній бугаїв-плідників на неспоріднених йому коровах (аутбридинг), що сприяє генетичному поліпшенню порід за господарське корисними ознаками. Крім того, лінійно-ротаційний підбір у товарних стадах дає змогу виключити стихійне споріднене парування корів при штучному осіменінні.

Потрібно розрізняти наступні лінії:

- **генеалогічна лінія** – група тварин, які мають спільного предка у прямому батьківському родоводі, одержаних без певного плану, без спрямованого добору та підбору. Генеалогічні лінії складають структуру породи і є засобом ротаційного підбору у товарних стадах з метою запобігання стихійного інбридингу.
- **гібридна лінія** – група тварин, одержаних від схрещування двох або більше ліній однієї породи чи ліній різних порід. Такий метод розведення застосовують у птахівництві, спрямований він на одержання гетерозису.
- **заводська лінія** – група тварин, які походять від видатного плідника, одержана цілеспрямованими добром та підбором, відрізняється від інших ліній характерними племінними й продуктивними якостями.
- **інбредна лінія** – група тварин, яких одержали шляхом тісного спорідненого парування в кількох поколіннях. Виводять у птахівництві, рідше в свинарстві з метою отримання гетерозисного ефекту при схрещуванні таких ліній. При спорідненому розведенні необхідно проводити вибракування тварин, тому у малоплідному тваринництві (велика рогата худоба, конярство і вівчарство) інбредні лінії не виводять.

• **поєднувані лінії** – лінії, при схрещуванні яких у потомства проявляється ефект гетерозису. Явище лінійної поєднуваності (комбінаційна здатність) широко застосовується в птахівництві.

Контрольні запитання

1. Що є предметом селекції в тваринництві?
2. Охарактеризуйте методи селекції.
3. Дайте визначення поняттю комбінаційна здатність.
4. Назвіть особливості комбінаційної та специфічної комбінаційної здатності
5. Що таке гетерозис?
6. Що таке інбридинг?
7. Чим викликана та як проявляється інбредна депресія?
8. Охарактеризуйте форми добору.

Тестові завдання

1. Поєднайте назву статистичного показника з його характеристикою:

1. Критерій достовірності	A. величина, яка показує наскільки кожна варіанта відхиляється від середньої величини ознаки і виражається в іменних одиницях
2. Середнє квадратичне відхилення	B. величина, яка показує наскільки кожна варіанта відхиляється від середньої величини ознаки і виражається у відносних величинах
3. Коефіцієнт варіації	C. абстрактне, ціле чи дробове число, яке кількісно характеризує ознаку тієї чи іншої сукупності
4. Середнє арифметичне значення	D. відношення статистичного значення до його помилки

Відповідь: 1D, 2A, 3B, 4C

2. Поєднайте назву константи популяційної генетики з її умовним позначенням

1. h^2	A. кореляція
2. C_v	B. успадковуваність
3. R	C. мінливість
4. r	D. середнє значення ознаки
5. M	E. регресія

Відповідь: 1B, 2C, 3E, 4A, 5D

3. Дайте визначення біометрії....

Відповідь: наука про статистичний аналіз групових властивостей біологічних об'єктів

4. Генеральна сукупність – це...

1. частина типових представників генеральної сукупності, яка її відображає, тобто, це частина від цілого
2. група особин одного виду, породи або іншої таксономічної одиниці, з яких добирають особин для спостереження чи дослідів
3. елементарна особливість чи властивість організму, була визначена і відокремлена від багатьох інших.
4. математичний показник, за допомогою якого визначають ступінь зв'язку між окремими ознаками

Відповідь: 2

5. Вибірка – це...

1. частина типових представників генеральної сукупності, яка її відображає, тобто, це частина від цілого
2. група особин одного виду, породи або іншої таксономічної одиниці, з яких добирають особин для спостереження чи дослідів
3. елементарна особливість чи властивість організму, була визначена і відокремлена від багатьох інших.
4. математичний показник, за допомогою якого визначають ступінь зв'язку між окремими ознаками

Відповідь: 1

6. Ознака – це...

1. частина типових представників генеральної сукупності, яка її відображає, тобто, це частина від цілого
2. група особин одного виду, породи або іншої таксономічної одиниці, з яких добирають особин для спостереження чи дослідів
3. елементарна особливість чи властивість організму, була визначена і відокремлена від багатьох інших.
4. математичний показник, за допомогою якого визначають ступінь зв'язку між окремими ознаками

Відповідь: 3

7. Коефіцієнт кореляції – це ...

1. частина типових представників генеральної сукупності, яка її відображає, тобто, це частина від цілого
2. група особин одного виду, породи або іншої таксономічної одиниці, з яких добирають особин для спостереження чи дослідів
3. елементарна особливість чи властивість організму, була визначена і відокремлена від багатьох інших.
4. математичний показник, за допомогою якого визначають ступінь зв'язку між окремими ознаками

Відповідь: 4

8. Поєднайте назву константи популяційної генетики з її визначенням:

1. Якісні ознаки	A. упорядковане розміщення варіант у сукупності відповідно до наростання або спадання їх чисельних значень
2. Кількісні ознаки	B. абстрактні, цілі або дробові кількості, які кількісно характеризують ознаки тієї чи іншої сукупності
3. Варіаційний (ранжирований) ряд	C. характеризуються окремими описовими визначеннями – забарвлення, масть, здорова чи хвора тварина, самець або самка
4. Середні величини	D. такі, що можна безпосередньо виміряти або підрахувати

Відповідь: 1C, 2D, 3A, 4B

9. Поєднайте назву константи популяційної генетики з її умовним позначенням

1. Середня арифметична	A. ($M_{зв}$)
2. Середня зважена	B. M або $\bar{X}$
3. Регресія	C. ($V_{max} - V_{min}$)
4. Розмах варіювання	D. R

Відповідь: 1B, 2A, 3D, 4C

10. Поєднайте назву константи популяційної генетики з її визначенням

1. Середня арифметична	A. перерозподіл генетичної інформації у нащадків
2. Середня зважена	B. одна з основних характеристик вибіркової сукупності, яку найчастіше визначають у біологічних дослідженнях
3. Регресія	C. розраховують за даними середніх арифметичних кількох вибірок, коли виникає необхідність одержання узагальнених даних продуктивності окремих селекційних груп, що різняться за кількістю варіант.
4. Рекомбінація	D. різниця між лімітами ознаки дозволяє визначити наступний показник мінливості
5. Розмах варіювання	E. це зміна функцій що залежить від зміни одного або кількох аргументів

Відповідь: 1 B, 2C, 3E, 4A, 5D

11. Поєднайте назву мінливості з її визначенням:

1. Онтогенетична мінливість	A. це взаємозалежність між розвитком двох ознак, коли із зміною однієї ознаки відповідною мірою змінюється інша
2. Кореляційна	B. це неспадкові зміни ознаки або властивості

мінливість	організму в онтогенезі, що викликані впливом зовнішніх умов
3. Модифікаційна мінливість	С. це сукупність послідовних змін ознак і властивостей особини в процесі її індивідуального розвитку (онтогенезу).

Відповідь: 1С, 2А, 3В

12. Головна властивість вибірових сукупностей характеризувати генеральну сукупність з відповідною точністю та достатньою надійністю називається...

Відповідь: Репрезентативність

13. Поєднайте назву похибки репрезентативності з її визначенням:

1. Методичні похибки	А. пов'язані з використанням недосконалих, не стандартизованих та несправних приладів, проведення розрахунків з невідповідною точністю, неправильне використання алгоритмів
2. Систематичні похибки	В. описки, прорахунки, переплутування дослідних зразків, можуть виникати внаслідок низької кваліфікації і несумлінності виконавців та через незадовільних умов для їхньої роботи
3. Випадкові (суб'єктивні) похибки	С. добір особин, які неправильно характеризують генеральну сукупність; добір особин, що існували в умовах не властивих тваринам генеральної сукупності; добір без урахування пропорційності.
4. Похибки вибіркового характеру	D. виникають внаслідок методичних прорахунків при організації експериментів, неправильної організації спостережень, створенні різних умов для контрольної та дослідних груп

Відповідь: 1D, 2А, 3В, 4С

14. Поєднайте тип кореляції з її визначенням

1. Фенотипова кореляція	А. зумовлена силою і спрямованістю впливу умов середовища на дві ознаки, що вивчаються.
2. Генотипова кореляція	В. дає змогу встановити зв'язок між різними господарськи корисними ознаками і використати їх з метою селекції, а також для ранньої діагностики продуктивності тварин за ознаками, корелятивно пов'язаними з продуктивністю.

3. Паратипова
(середовищна) кореляція

С. форма зв'язку між двома ознаками,
зумовлена аддитивною дією і взаємодією
генів (плейотропія, епістаз тощо).

Відповідь: 1В, 2С, 3А

15. Дайте визначення поняттю варіаційний ряд...

1. Сукупність особин одного виду, що несуть одну й ту ж ознаку
2. Сукупність особин, проаналізованих за певною ознакою та розподілених у порядку зростання чи спадання її прояву
3. Сукупність особин зі схожими ознаками
4. Сукупність особин, що мають подібну реакцію на зміни зовнішнього середовища

Відповідь: 2

11. ІМУНОГЕНЕТИКА

11.1. Поняття про імуногенетику

11.2. Молекулярна імуногенетика

11.3. Поліморфізм білків, ферментів та їх успадкування.

11.4. Практичне використання досягнень імуногенетики в тваринництві

11.1. Поняття про імуногенетику

Явище імунітету, несприйнятливості живих істот до дії патогенних мікроорганізмів або інших збудників хвороб (найпростіші, комахи-шкідники), завжди привертало увагу дослідників. У міру вивчення механізмів імунної відповіді організму (утворення антитіл у відповідь на вторгнення антигена) було встановлено, що процеси імуногенезу, так само як і вибіркова чутливість організму, до інфекцій визначаються генотипом. З одного боку, імунна відповідь адекватна зовнішній дії, з іншої – її характер залежить від індивідуальних особливостей організму, які у свою чергу значною мірою визначаються специфічними спадковими чинниками. У тварин (мишей, морських свинок), наприклад, описані гени, що контролюють конкретні імунні реакції. Генетична детермінанта таких реакцій добре демонструється також схожістю імунної відповіді у однайцевих близнят і втратою здатності виробляти імунітет у людей з мутаціями, які змінюють характер імунних реакцій. Наприклад, для збереження життя таких особин потрібні особливі умови, що виключають контакт з джерелом інфекції.

Вивченням особливостей генетичного контролю імунної відповіді займається **імуногенетика**, що є самостійним розділом науки. Одночасно вона досліджує механізми сумісності або несумісності тканин при трансплантації, а також механізми генетичного гомеостазу внутрішнього середовища організму.

Таким чином *імуногенетика* – розділ імунології, що займається вивченням чотирьох основних проблем:

- 1) генетики гістосумісності;
- 2) генетичного контролю структури імуноглобулінів та інших імунологічно значущих молекул;
- 3) генетичного контролю сили імунного реагування;
- 4) генетики антигенів.

Імуногенетика підрозділяється на **молекулярну і клітинну**.

11.2. Молекулярна імуногенетика

Молекулярна імуногенетика вивчає механізми гуморального імунітету і в свою чергу підрозділяється на генетику антигенів і генетику імуноглобулінів, тобто антитіл. Антигени і антитіла є головними учасниками імунологічних подій, а саме імунної відповіді.

Антигенами називаються природні або штучно синтезовані сполуки, здатні викликати імунну відповідь. Ними можуть бути лише чужорідні для організму речовини. Властивості антигенів мають білкові макромолекули, полісахариди та їх комплекси з білками і ліпідами, а також нуклеїнові кислоти. Достатньо навіть мінімальних відмінностей у складі цих молекул порівняно з молекулами організму, щоб вони стали антигенами. Малі ж молекули рідко проявляють антигенні властивості. Проте, з'єднуючись з макромолекулами ковалентним зв'язком, вони можуть змінювати антигенні властивості останніх. В цьому випадку імунна відповідь буде спрямована супроти і тих і інших молекул. Такі низькомолекулярні сполуки, що є, ніби потенційними антигенами, називаються **гаптен**ом.

Предметом вивчення імуногенетики служать еритроцитарні і лейкоцитарні антигени.

Еритроцитарні антигени – це антигени систем груп крові. До теперішнього часу описано близько 13 таких систем (зокрема системи АВ0 і резус-належність), що включають близько 100 антигенів. У системі АВ0 виявлено 4 групи крові, відмінності між якими полягають в різній комбінації двох антигенів – специфічних еритроцитарних білків А і В. Окрім того, в сироватці крові у людей містяться антитіла а і р до тих антигенів, яких немає в еритроцитах:

Для груп крові АВ0 характерне простий тип успадкування Менделя з кодомінантним типом алельної взаємодії: гени, відповідальні за синтез антигенів А і В, не пригнічують один одного (*кодомінантні*), але повністю пригнічують ген першої групи крові – 0.

Імунологічна реакція може виникнути у донора і реципієнта або у матері і плоду також при відмінностях білків еритроцитів по резус-системі. Резус-антиген міститься в крові приблизно у 85 % європейців (позитивні), а 15 % населення виявляються – негативними. Резус-належність успадковується за домінантним типом, і тому у резус-негативного подружжя (Rh- x Rh-) не може бути резус-позитивної дитини, але в шлюбах Rh+ x Rh+, Rh+ x Rh- і Rh- X Rh+ можуть народитися як ті, так і інші діти. Наявність антигену в крові контролюється трьома парами тісно зчеплених генів – С, D та е, що мають дві і більш алельних форм. За наявності такого генетичного механізму резус-негативні особини повинні мати генотип ccdd^ee. На практиці часто проводять аналіз успадкування лише за генами D-d.

Плід може бути гетерозиготним за геном D. Його резус-антиген, проникаючи через плаценту в кров матері, викликає у неї реакцію утворення антитіл. Останні із зворотним потоком крові потрапляють в

кров плоду і руйнують в ній еритроцити. Це нерідко приводить до розвитку у дитини гемолітичної хвороби (анемія, жовтяниця, водянка, гідроцефалія, часто загальне фізичне і розумове недорозвинення) і до його загибелі. Результат резус-конфлікту залежить від рівня концентрації антитіл в крові матері. Тому при першій вагітності, поки їх мало, плід зазвичай розвивається нормально.

Лейкоцитарні антигени – це так звані трансплантаційні антигени. До теперішнього часу їх вже відомо близько 80. Встановлено, що вони беруть участь в розвитку реакції відторгнення тканин при трансплантації. Проте в цілому вони менш вивчені, чим еритроцитарні антигени.

Еритроцитарні і лейкоцитарні антигени успадковуються незалежно. Тому легко уявити, наскільки може бути великим кількість різних антигенних поєднань, складових антигенної індивідуальності кожної людини, знання якої набуває особливого значення при трансплантації.

При імунологічній реакції у відповідь на вторгнення антигена утворюються антитіла, або імуноглобуліни. Вони є специфічними білковими молекулами, що викликають нейтралізацію антигена. Їх вироблення стимулюють вільні макромолекули, віруси, бактерії, пухлинні клітини. Імуноглобуліни синтезуються в клітинах лімфоїдних тканин на полірибосомах і після цього потрапляють в цитоплазму. Подальша їх доля різна. Вони або виділяються в кров у вигляді гуморальних антитіл, або, включаючись в клітинну мембрану, утворюють специфічні рецептори, що розпізнають антиген. У зв'язку з цим розрізняють антитіла *гуморальні* і *клітинні*. Перші вільно циркулюють в крові та інших рідинах тіла, другі залишаються пов'язаними з батьківськими лімфоцитами.

Імунітет (від лат. *immunitas* – несприйнятливість, резистентність, опірність) – здатність організму захищати свою цілісність і біологічну індивідуальність. Наука, яка вивчає захисні реакції організму, називається **імунологією**.

Великі економічні втрати у тваринництві і рослинництві пов'язані з інфекційними й інвазійними хворобами. Хвороби викликають загибель значної кількості тварин і рослин, різке зниження продуктивності. Тому боротьба (профілактика і лікування) з цими хворобами є однією з основних проблем ефективного ведення сільськогосподарського виробництва.

На сьогодні в медицині накопичена значна кількість даних про причетність генетичного апарату до порушення обміну речовин, пухлинного росту та інших захворювань, окрім тих, які виникають внаслідок, наприклад, голодування або інших стихійних екзогенних причин.

За даними Всесвітньої організації охорони здоров'я, від інфекційних захворювань на Землі вмирає вдвічі менше людей, ніж від спадкових хвороб. Якщо врахувати, що різний ступінь сприйнятливості до інфекції має також генетичну зумовленість, то стане зрозуміло, що всі хвороби певною мірою залежать від спадкових особливостей організму, тобто від його генотипу.

Розрізняють дві групи патологічних факторів, що викликають захворювання – *екзогенні* (перша категорія) й *ендогенні* (друга категорія).

При захворюваннях, які викликаються *екзогенними факторами* (мікробами, токсинами, порушенням харчування, тощо), уражаються білкові, ліпідні, полісахаридні компоненти клітини, в основному ферментні системи клітини. Однак спадкові структури клітини не порушуються (гени, хромосоми, ДНК) і на нормальній іРНК синтезуються нормальні білкові структури і клітина відновлює морфологію та функцію.

Під час захворювань, які викликаються *ендогенними факторами*, пошкоджується ДНК. Патологія гена передається дочірнім клітинам, які вироблятимуть змінені білкові молекули, що призводить до захворювання. При подальшому розмноженні клітин патологія (мутація) не зникає, а успадковується із покоління в покоління клітин. Мутація може виникати як у статевій клітині (тоді вона передається нащадкам інших поколінь), так і в соматичній (тоді мутація існуватиме тільки в одному поколінні).

Тепер патологічні зміни виявляють на субмолекулярному рівні – порушення електронних взаємодій молекул, тому нинішній етап сучасної патології називають етапом генної патології.

Отже, вивчення механізму генетичного контролю індивідуального розвитку має не тільки великий теоретичний інтерес, а й велике значення для вирішення таких проблем, як селекція і розведення високопродуктивних тварин, стійких (резистентних) проти інфекційних захворювань, для діагностики, профілактики і лікування спадкових і спадковосхильних захворювань.

В організмі тварин існує дві основні специфічні системи захисту – *клітинна*, представлена спеціальними клітинами *фагоцитами*, і *гуморальна*, представлена *специфічними антитілами*. Крім цього, існують неспецифічні системи вродженого, конституційного, видового імунітету, а також природної індивідуальної неспецифічної резистентності організму. До них належать бар'єрна функція епітелію шкіри і слизових оболонок, бактерицидна дія виділень потових і сальних залоз, завдяки вмісту молочної і жирних кислот, бактерицидна дія плазми крові і шлунково-кишкового вмісту, завдяки наявності опсонінів, преципітинів, бактеріолізинів, лізоциму в слизовій рідині, специфічним високоактивним речовинам клітин – інтерферону, пропердину, комплементу, катіонним поліелектролітам, що утворюються в зоні запалення, тощо.

Специфічна імунна система включає червоний кістковий мозок, тимус (вилочкову залозу), фабрицієву сумку у птахів, селезінку, лімфатичні вузли, а також накопичення лімфоїдної тканини біля травних і дихальних шляхів. Основні функції захисту виконують клітини цієї системи – *імуноцити*. За морфологічними і функціональними особливостями виділяють *п'ять класів імуноцитів*: А-клітини – фагоцити; Т-лімфоцити – є центральними клітинами імунної відповіді на тимусзалежні антигени; В-лімфоцити – синтезуючі і секретуючі антитіла, плазматичні клітини; КК-клітини – великі лімфоцити, що виявляють цитотоксичну дію на пухлинні

клітини; К-клітини ("нуль-клітини") – лімфоцити, які здійснюють цитоліз клітин-мішеней.

Основну роль у регуляції фагоцитозу відіграють медіатори вегетативної нервової системи і деякі гормони. Так, медіатор симпатин підвищує фагоцитарну активність лейкоцитів, а ацетилхолін пригнічує її. Встановлено, що гістамін стимулює функціональну активність фагоцитів і ретикулоендотеліальної системи. Найбільш виразну дію щодо посилення фагоцитозу виявляє гормон кори надниркових залоз – кортизон.

Основною проблемою сучасної імунології є імунологічно компетентні клітини, які здатні сприймати специфічний антигенний стимул і формувати імунну відповідь.

Один із компонентів імунної відповіді продукує антитіла проти чужорідних агентів. Агенти, які викликають продукцію антитіл, називаються антигенами. Антигенами можуть бути багато різних молекул, таких як протеїни, полісахариди, зрідка нуклеїнові кислоти. ***Антигени можуть бути вільними молекулами, а можуть бути частинами клітинної поверхні мікроорганізмів чи вірусів.*** Антигени – це сторонні, чужорідні тіла, наприклад бактерії, віруси, токсини, білки, полісахариди та інші складні сполуки, які потрапляють в організм і викликають утворення антитіл. Антигеном може бути будь-яка чужорідна для даного організму макромолекула з молекулярною масою понад 5 – 10 тис. і достатньо жорсткою структурою.

Антитіла – це білки, які продукуються і секретуються В-клітинами імунної системи. Організми з імунною системою можуть продукувати антитіла проти будь-яких антигенів, з якими вони зустрічаються.

У людини антитіла продукуються плазматичними лімфоцитами – В-клітинами (білі клітини крові). Відомо п'ять класів антитіл чи імуноглобулінів (Ig): IgM, IgD, IgG, IgA, IgE – перші антитіла, які секретуються В-клітинами у відповідь на проникнення антигенів на ранньому етапі імунної відповіді. Типова молекула антитіл складається з двох різних поліпептидних ланцюгів, кожна з яких наявна у двох копіях. Ланцюги з'єднані один з одним дисульфідними містками. Кожен більший або важчий ланцюг (H-ланцюг) містить приблизно 440 амінокислотних залишки. У людини гени, які кодують важкі ланцюги імуноглобулінів розміщені на довгому плечі 14-ї хромосоми.

Кожний такий В-лімфоцит на своїй поверхні несе молекулу імуноглобіну ("зразок продукції", "фірмовий знак"). Водночас будь-який антиген має кілька різних за своєю специфічністю антигенних детермінантів з конкретною просторовою і хімічною структурою. Потрапляючи в організм, антиген розщеплюється на окремі фрагменти-детермінанти у макрофагах або інших клітинах. Фрагменти-детермінанти зустрічаються з В-лімфоцитами (імунокомпетентними), варіабельна частина "фірмового знака" якого розпізнає їх і є сигналом для інтенсивного утворення відповідних за структурою антитіл. Оскільки утворені антитіла за структурою (конфігурації, послідовність амінокислот і особливості

згортання, або скручування) є дзеркальним відображенням антигенних фрагментів-детермінант, тобто є суворо специфічними, вони з'єднуються з утворенням комплексу антиген – антитіло. При цьому антиген знешкоджується.

В-лімфоцити суворо спеціалізовані клітини. Це означає, що кожна В-клітина із своїм "фірмовим знаком" виробляє тільки один тип антитіл. Антитіла, які утворюються у відповідь на проникання антигенів в організм, називаються *імуnnими*. Вони можуть існувати в організмі з моменту утворення і до кінця життя тварин або протягом певного періоду. Від цього залежить тривалість імунітету. Крім того, в організмі з моменту його народження постійно знаходяться *природні антитіла (нормальні)*, які беруть участь у неспецифічному захисті організму і є одним із факторів природної резистентності організму.

Спадкова відмінність організмів в утворенні антитіл до відповідних антигенів залежить від ступеня ідентичності (схожості) антигенних детермінант антигена й антигенних детермінант клітин організму.

Нечутливість до антигенів називається *толерантністю*. Толерантність до окремих антигенів можна викликати штучно, якщо ввести антигени в організм під час ембріонального розвитку або у перші години постембріонального періоду.

Завдяки розшифруванню інтронно-екзонної будови генів став зрозумілим *генний механізм антитілоутворення*. Суть його полягає в тому, що спочатку за допомогою спеціальних імунокомпетентних клітин розшифровується структура антигенних детермінант антигенів, які потрапили до організму. Потім, відповідно до структури кожної антигенної детермінанти, відбувається перебудова (перестановка) інтронно-екзонних ділянок, внаслідок чого змінюється структура і функція гена. Після цього перебудовані гени дають інформацію на синтез специфічних за структурою антитіл. Синтезовані антитіла зв'язують антигени, що призводить до зниження і повного припинення їхнього виробництва. Повне знищення всіх антигенів припиняє синтез конкретних антитіл або обмежує їхнє виробництво. Оскільки в організм безперервно надходять різні антигени, то система генної регуляції антитілоутворення функціонує постійно. *Хвороба виникає тоді, коли порушується рівновага між концентрацією антигенів і антитіл у бік зростання перших*. Це трапляється через надмірну вірулентність збудника або внаслідок ослаблення організму і сповільнення антитілоутворення чи неполадок у самій системі. Під час хвороби організм мобілізує додаткові сили за рахунок інших функцій, наприклад роботоздатності, молокоутворення, використання запасу білків, жирів тощо.

Групи крові. Історія імуногенетики почалася з 1900 р., з моменту відкриття К. Ландштейнером груп крові у людини, а Р. Ерліхом і Д. Моргенротом – у тварин. Частина білків, а також полісахаридів і складніших сполук знаходиться на поверхні еритроцитів, тому їх називають еритроцитарними, або груповими, антигенами. Їх позначають

великими буквами латинського алфавіту А, В, С і т. д. У зв'язку з тим, що різних еритроцитарних антигенів налічується багато, букви пишуть також з індексами A_1, B_1, C_1, A_2 і т.д.

Кожен антиген кодується відповідним локусом хромосоми. Оскільки хромосоми парні, то два локуси можуть кодувати два різні антигени, якщо вони взаємодіють за кодомінантним типом або два однакові, як це буває у гомозигот. Крім того, один і той самий локус у різних тварин одного і того самого виду може кодувати зовсім різні антигени, тобто виявляти свою множинність.

Серія еритроцитарних антигенів, яка у різних особин одного і того самого виду тварин контролюється одним і тим самим локусом, називається **генетичною системою груп крові**.

Сукупність еритроцитарних антигенів організму в межах конкретної генетичної системи називається **групою крові**, а сума груп крові всіх генетичних систем однієї особини – **типом крові**. У тварин більшість алелів генетичних систем груп крові успадковується за типом **кодонування**, тобто в гетерозиготі фенотипово виявляються обидва гени, кодуючи свої антигени. Символіка антигенів і генотипів різних видів тварин неоднакова.

У великої рогатої худоби є 12 генетичних систем груп крові, які контролюють синтез понад 100 антигенів: А, В, С, F – V, J, L, M, N, T, S, Z, R'– S'. Система А включає 8 антигенів, система В – понад 30, система С – понад 10 антигенів і т. д.

У свиней виявлено 17 генетичних систем груп крові: А, В, С, D, E, F, G, H, I, J, K, L, M, N, O, P, Q, які контролюють 83 еритроцитарних антигени. Найбільш складні системи Е – 16 антигенів, L – 13 і М – 11 антигенів.

У коней 10 генетичних систем груп крові: А, С, D, K, P, Q, T, U, Fe, So, які контролюють 20 антигенів. Найскладніша система D, що включає 13 антигенів, які утворюють понад 30 фенотипів. Система Р аналогічна системі АВ0 людей.

У курей близько 14 генетичних систем груп крові, які контролюють 95 антигенів. Найскладніша система В, яка включає 35 антигенів. Системи груп крові інших видів можна знайти у спеціальній літературі.

Характерними особливостями успадкування груп крові є те, що кожна особина успадковує по одному з двох алелів від матері та батька в кожній генетичній системі. Особина з антигенами, яких немає хоча б у одного з батьків, не може бути потомком такої батьківської пари. На цих особливостях побудовано метод визначення батьківства у тварин. Наприклад, якщо у новонародженого теляти виявлено антигени VV в системі крові F-V, при цьому у матері були також антигени VV, а в крові ймовірного батька FF, то зрозуміло, що такий бугай не міг бути батьком цього теляти.

Із схеми схрещування батьків видно, що вони можуть давати тільки гетерозиготних нащадків $\frac{V}{F}$. Аналіз груп крові дає змогу визначити походження нащадків як по лінії батька, так і по лінії матері і має велике значення у розведенні і селекції тварин.

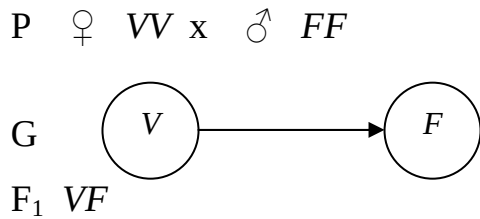


Рис. 11.1. Схема схрещування, утворення гамет гетерозиготних нащадків (успадкування групи крові VF) від гомозиготних батьків з різними групами крові

За деякими літературними даними, там, де немає імунологічного контролю, помилки при визначенні походження тварин по лінії батька досягають до 25% і навіть 1% по лінії матері. Це означає, що селекційно-племінна робота в таких господарствах ведеться не на належному рівні.

У людей налічується 43 генетичних систем груп крові, в які контролюють 349 різних еритроцитарних антигенів. За сукупністю еритроцитарних антигенів у кожній генетичній системі тип крові кожної людини (за винятком однойцевих близнюків) неповторний.

Найважливішими є система АВ0 та система Rh. У разі переливання крові, несумісність за цими двома системами може становити серйозну загрозу для здоров'я та життя. У зв'язку з тим, що у людей переливання крові застосовується як лікувальний захід, виникла потреба виділити групи крові в одній із цих генетичних систем – A, B, 0. Суть у тому, що в плазмі крові деяких людей є природні антитіла α і β проти двох еритроцитарних антигенів A і B, при зустрічі яких (антитіл і антигенів) настає **аглютинація** – склеювання еритроцитів, закупорка судин і смерть людини. Три алелі системи АВ0 одного гена дають чотири групи крові і шість генотипів.

Групи крові генетично зумовлені, незмінні упродовж життя людини і успадковуються відповідно до закономірностей Менделя з урахуванням кодомінантного типу взаємодії, характерною для четвертої групи крові.

Групи крові майбутніх нащадків можна передбачити, якщо написати схеми схрещувань:

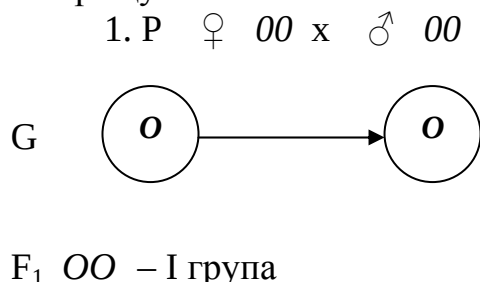


Рис. 11.2. Схема успадкування I групи крові від батьків з I групою

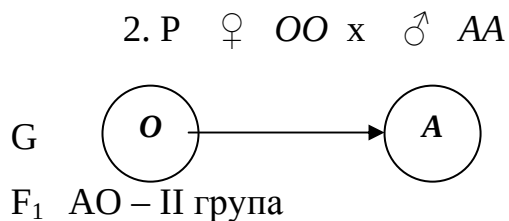
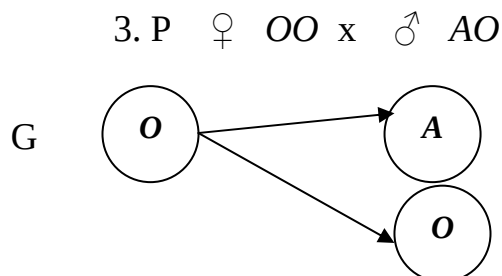


Рис. 11.3. Схема успадкування нащадками II групи крові від батьків з I та II групами



F₁ AO; OO – II та I групи

Рис. 11.4. Схема успадкування нащадками I та II групи крові від батьків з I та II групами

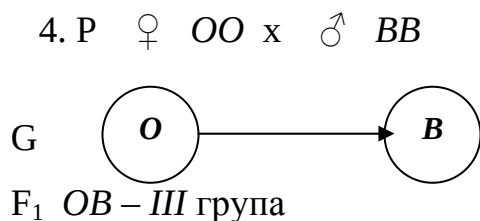


Рис. 11.5. Схема успадкування нащадками III групи крові від батьків з I та III групами

У людей крім системи *ABO*, що відіграє основну роль при переливанні крові, велике значення в імунологічному плані має еритроцитарний антиген системи *Rh*⁺ –резус-фактор, названий на честь мавпи виду макака-резус, в якої його було вперше виділено. Тепер відомо, що у 85 % людей цей фактор присутній (*Rh*⁺) і тільки у 15 % відсутній (*Rh*⁻). Генотипи людей за цим фактором можуть бути такі:

$$\frac{Rh^+}{Rh^+}; \frac{Rh^-}{Rh^-}; \frac{Rh^+}{Rh^-}.$$

Цей антиген, крім того, що викликає незначні ускладнення при переливанні крові, може спричинити імунологічний конфлікт між організмом матері і плода під час ембріонального розвитку останнього. Резус-конфліктна ситуація виникає тоді, коли мати резус-негативна (*Rh*⁻), а плід резус-позитивний (*Rh*⁺), успадкувавши антиген від резус-позитивного батька (*Rh*⁺).

Еритроцити плода з антигеном *Rh*⁺, проникаючи крізь плаценту в кров матері, спричиняють утворення антитіл, які, в свою чергу, крізь плаценту потрапляють у кров плода і спричиняють гемоліз еритроцитів, тобто загибель плода і самовільний аборт. При такій резус-несумісності перша вагітність, як правило, закінчується благополучно, а наступні – з

небажаними наслідками, тому, що концентрація антирезусних антитіл у крові матері з кожною вагітністю збільшується. Подібна резус-конфліктна ситуація виникає і у кроликів, морських свинок, котів, у яких плацента подібна до людської.

Виникнення *гемолітичної хвороби* у молодняку коней, свиней, великої рогатої худоби й овець пов'язане з антигенною несумісністю організму матері і плода. Хвороба, як правило, починається після народження і споживання молозива матері. *Суть у тому, що антитіла, які виробляються в організмі матері у відповідь на антигени плода, не проникають у кров плода крізь плаценту матері.* Тому під час народження і споживання молозива в перші години життя антитіла потрапляють у травний канал молодняку, а звідти у кров, спричиняючи гемоліз еритроцитів і загибель молодняку з ознаками жовтяничності. Якщо несумісність встановлено, забороняється випоювання молозива упродовж перших 36 год після народження. Доведено, що низька здатність до запліднення і висока ембріональна смертність пов'язані з імунологічною несумісністю навіть на рівні гамет.

11.3. Поліморфізм білків, ферментів та їх успадкування

Під *поліморфізмом білків* (крові, молока, м'язів, яєць, сперми, ферментів тощо) розуміють різну будову одного і того ж білка чи ферменту у різних особин одного або різних видів, яка визначається за допомогою методів зонального електрофорезу.

Суть цих методів полягає в тому, що при пропусканні постійного струму через рухливе середовище його компоненти з різними електрофоретичними потенціалами починають переміщуватись в електричному полі з різною швидкістю. Класичним прикладом електрофорезу є електрофорез гемоглобіну.

Родина глобінових генів кодує різні поліпептиди, які є частиною молекули гемоглобіну. Вона є прикладом мультигенних родин, які виникли в результаті дуплікації і перемістилися в різні хромосомні локуси.

До родини входять гени альфа- і бета- глобіну. Ці гени є одними із найактивніше досліджених ділянок геному людини. Встановлено, що три альфа-глобінових гени розміщені на короткому плечі хромосоми №16, а п'ять бета-глобінових генів на короткому плечі хромосоми №11. ДНК усіх членів підродин мають високий ступінь гомології. Гени обох підродин кодують глобіни, що входять до складу тетрамерної молекули, що складається з альфа- та бета-поліпептидів. Тетрамер зв'язаний з 4 групами гема, які приєднують кисень, формуючи функціональну молекулу гемоглобіну. В середині кожної підродини гени скоординовано "вмикаються та вимикаються" протягом різних стадій розвитку організму. При чому в генах обох підродин експресія відбувається в тому порядку, в якому гени розміщені на хромосомі.

Підродина альфа-глобінових генів має розмір близько 30 т.п.н. і складається з трьох генів: дзета, який експресується лише на стадії раннього ембріогенезу, та дві копії альфа –гена, один з них експресується на стадії розвитку плода, а інший у дорослому стані організму. Окрім цього даний кластер містить два нефункціональних *псевдогени*.

Псевдогенами називають нефункціональні послідовності, що близькі до послідовностей активних генів, але мають значну кількість нуклеотидних замін, делецій та дуплікацій, які порушують їх експресію.

Кластер бета-глобінових генів, вивчений у людини, більший ніж кластер альфа-глобінових генів і містить п'ять генів. Розмір кластера – більше 60 т.п.н. З п'яти бета-глобінових генів три експресуються до народження (епсілон-ген та два майже ідентичних гамма-гени). Дельта- та бета-гени експресуються після народження. Підродина містить також один псевдоген – *псибета*.

Риси наявної подібності сучасної суперродини глобінових генів відображають еволюцію кожної з підродин, обумовлену дуплікацією генів, нуклеотидними замінами та хромосомними транслокаціями.

Типи білків також генетично зумовлені, успадковуються кодомінантно і так само, як і еритроцитарні антигени, не змінюються упродовж життя.

У крові сільськогосподарських тварин відкрито такі **поліморфні системи**: гемоглобінову, трансферинову, альбумінову, преальбумінову, постальбумінову, гаплоглобінову, амілазну, фосфатну, церулоплазмінову, α_2 -глобінову, естеразну та ін.

Ряд експериментальних робіт підтверджують перевагу гетерозигот за різними локусами над гомозиготами за продуктивністю і стійкістю проти захворювань. Це підтверджує припущення про неоднакове господарськи корисне значення різних генотипів тварин.

Біохімічний поліморфізм білків і ферментів вивчають для уточнення походження тварин, визначення моно- й дизиготності близнюків, побудови генетичних карт хромосом, підбору гетерозиготного поєднання, виявлення зв'язку з продуктивністю і резистентністю проти захворювань, використання як генетичних маркерів при селекції тварин, визначення геногеографії різних видів і порід, генетичних процесів у популяціях, антигенної несумісності організму матері та плода.

Контроль походження тварин – встановлення батьківства – має дуже велике значення у розведенні і селекції тварин. Ціна тварини при продажу залежить від селекційного класу її предків. Усі племінні тварини, яких продаватимуть, повинні бути тестовані за антигенами крові і типами білків. Не зважаючи на те, що аналіз походження тварин за типами білків менш точний, ніж за груповими антигенами крові, його часто застосовують через те, що він простий у виконанні.

Групи крові та типи білків можуть бути використані для визначення батьківства у тварин; зиготності близнят (одно- чи різнояйцеві); фримартинізму у теличок різностатевих близнят; оцінки плідників за

потомством у багатоплідних тварин; сумісності батьківських пар при чистопородному розведенні, прогнозування якості тварин.

11.4. Практичне використання досягнень імуногенетики в тваринництві

Типування племінних сільськогосподарських тварин за посередництвом молекулярно-генетичних маркерів відбувається: у великої рогатої худоби – за 53 антигенами 9 систем груп крові; у овець – за 17 маркерами 8 локусів груп крові і білків; у свиней – за 25 антигенами 8 систем груп крові та 3 генетичним системам білків і ферментів. За результатами типування визначають індивідуальні генетичні особливості тварин, їх генотипи та алотипи. Ця інформація є вихідною для подальшого використання в селекції.

Генетичний контроль селекційних процесів передбачає: визначення структури порід, стад, ліній, селекційних груп тварин різного ієрархічного рівня за молекулярно-генетичними маркерами; оцінку генетичних варіацій у досліджених групах на основі обліку кількості та різноманітності алелів та генотипів; оцінку генетичної однорідності популяцій за еритроцитарними антигенами і алелями, а також еритроцитарними варіантами білків та ферментів; визначення генетичної подібності різних груп тварин за антигенами та алелями на основі використання індексів імуногенетичної схожості, генетичної дистанції та кластерного аналізу; типування тварин суміжних поколінь з метою вивчення динаміки мікроеволюційних змін у популяціях та стадах під впливом селекції. Іншими словами, у племінних стадах комерційних широко розповсюджених порід, а також локальних популяціях сільськогосподарських тварин моніторингові дослідження включають довгострокове спостереження за станом генофондів і корекцію їх динаміки в бажаному напрямку, особливо враховуючи той факт, що не тільки нестача, але й надлишок генетичної різноманітності негативно впливає на функціонування будь-якої біологічної системи. Виходячи з цього, селекційні роботи з усіма породами та стадами повинні проводитись під генетичним контролем і мають бути продумані таким чином, щоб не руйнувалася системна організація популяцій, а внутрішньо-міжпопуляційна генна різноманітність зберігалася на оптимальному рівні. Ефективність такого підходу підтверджена багаторічними імуногенетичними дослідженнями. Зокрема, вивчено вплив деяких факторів селекційного процесу на динаміку рівня поліморфізму стад, виявлено генетичні маркери породної специфічності, із використанням яких виведено нові лінії, типи і породи сільськогосподарських тварин. Розроблено концепцію специфічності імуногенетичного профілю й оригінальності генофонду створеної української червоної молочної породи великої рогатої худоби.

Генетична експертиза походження молодняку. Дослідження показали, що в племінних господарствах південного регіону України

помилкові записи про родоводи у овець складають 13,6-40,5 %, у великої рогатої худоби – 10,4-36,2 %, свиней – 5,8-34,2 %. Високий рівень помилок походження негативно впливає на такі важливі прийоми племінної роботи, як оцінка плідників за якістю нащадків, лінійне розведення, правильний вибір ремонтних тварин для комплектування племпідприємств, проведення цілеспрямованого відбору та добору. Результатом також є поява в стадах племзаводів масштабного некерованого стихійного інбридингу. Також встановлено, що кожен відсоток помилок походження знижує ефективність селекції на 1,2-2,3%. З цих причин проведення систематичної експертизи походження племінних сільськогосподарських тварин залишається вкрай актуальним і є важливим елементом технології селекції за молекулярно-генетичними маркерами.

Відновлення вірогідних батьків і матерів молодняку з помилками в записах про родоводи у скотарстві. Суть методу зводиться до того, що у роботі з пошуку вірогідних батьків генотипи кожного з нащадків, невірогідних за обома батьками одночасно, порівнюють із генотипами корів, які знаходилися у пологовому приміщенні у той період, коли народився даний нащадок. Вірогідною матір'ю визнають тварину, у якої половина генотипу за алелями усіх систем груп крові співпадає з половиною генотипу передбачуваного нащадка. Окрім того, генотипи телят, що вважаються нащадками цих корів, також ретельно аналізуються, у результаті чого в більшості випадків (52,6-76,1%) вдається виявити батьків нащадків із помилками в записах про походження, а також визначити чинники, які призвели до помилкових записів у родоводах. У загальному випадку розв'язувальна спроможність методу відновлення вірогідних батьків залежить від кількості плідників, які одночасно використовуються в господарстві, повноти охоплення стада імуногенетичним типуванням, а також генетичної різноманітності бугаїв за алельними системами маркерних генів.

Оцінка генотипу плідників за якістю нащадків з вірогідним походженням. Дослідженнями встановлено, що помилка реєстрації батьківства у нащадків може чинити суттєвий вплив на визначення істинної племінної цінності плідника. Наприклад, показано, що помилки походження за групами дочок плідників у скотарстві варіювали від 5,7% до 78,9 % при середньому значенні у нащадків усіх бугаїв в 22,4%. При цьому різниця у результатах оцінки бугаїв за продуктивністю номінальних і вірогідних дочок коливалась від 17 кг до 429 кг. Загалом, помилки походження в групах нащадків половини вивчених бугаїв привели до заниження оцінок їх генетичних особливостей, у той час як у другій половині тварин ці оцінки виявились завищеними. Повторюваність результатів оцінки генотипу бугаїв за продуктивністю номінальних і вірогідних дочок за коефіцієнтом рангової кореляції Спірмена складала 0,84, але при достатньо високій повторюваності оцінок ранги співпали лише у окремих плідників.

Звідси випливає, що можливе широке використання при паруванні плідників, які за продуктивністю номінальних нащадків віднесені до нейтральних чи поліпшувачів, а за продуктивністю дійсних нащадків фактично є погіршувачами, може нанести господарствам великий економічний збиток. Тому оцінку плідників за якістю нащадків необхідно проводити тільки із застосуванням генетичного контролю походження дочок.

Оцінка генотипу сільськогосподарських тварин за маркерними тест-системами та спрямований відбір особин з урахуванням їх імуногенетичного статусу за комплексом поліморфних локусів. Дослідженнями також встановлено, що тварини з відносно підвищеним рівнем гетерозиготності за комплексом високополіморфних локусів у тому випадку, якщо їх генотипи представлені поширеними, типовими для породи алелями, переважно перевершують за життєздатністю та рівнем розвитку ряду господарсько-корисних ознак своїх однопітків з підвищеною гомозиготністю, а також гетерозиготних, генотипи яких представлені відносно рідкісними, інадаптивними алелями за маркерними локусами: у великої рогатої худоби різниця між альтернативними групами за живою масою в 15 і 18 міс. складає 4,2-6,3 %, за молочною продуктивністю – 17,5 %; у свиней високогетерозиготні підсвинки досягають живої ваги 100 кг на 15-18 діб раніше своїх високогомозиготних аналогів; високогомозиготні вівцематки характеризуються на 1,7-8,0 % вищою живою масою та на 6,4-8,9 % підвищеним настригом вовни. Окрім того, виявлено, що розщеплення батьківських генотипів у скотарстві супроводжується коливаннями надойв у дочок в бік підвищення чи зниження, залежно від успадкованих факторів. Різниця між групами дочок різних імуногенетичних класів складає за надоєм від 47 кг до 779 кг за лактацію та до 0,48 % молочного жиру. Тому при оцінці бугаїв-плідників слід проводити аналіз розщеплення їх генотипів у нащадків за генетичними маркерами, який дозволяє виявити і використовувати в селекції найбільш бажані спадкові фактори за дією на селекційні ознаки. Така ж тенденція за дією на живу масу виявлена й у свиней, залежно від успадкування деяких алелів генетичної системи ЕАЕ.

Програмований добір батьківських пар за молекулярно-генетичними маркерами. Основою програмованого добору батьківських пар у скотарстві є позитивний зв'язок між запліднюваністю та рівнем імуногенетичної схожості за типами крові особин, які паруються. Цей зв'язок встановлено в різних стадах різних порід великої рогатої худоби. Найбільш висока запліднюваність при осіменінні під час першої охоти відмічена у корів при мінімальному індексі схожості з бугаями. Одночасно встановлено, що для поліпшення відтворювальних функцій на основі планування високогетерозиготних підборів батьківських пар доцільно використовувати комплексний імуногенетичний підхід з урахуванням індексу схожості за всією сукупністю антигенних факторів і наявністю чи відсутністю загальних алелів В-системи. За такими варіантами підборів

запліднюваність корів порівняно з однолітками є вищою на 5,9-7,8 %, а середня кількість осіменіння на одну голову вірогідно нижча на 0,12-0,15 %. Спостерігається і позитивна залежність поміж низьким індексом генетичної схожості батьківських пар за групами крові та швидкістю росту їх нащадків. Так, наприклад, телиці з мінімальними показниками імуногенетичної схожості батьків вірогідно перевищували за живою масою у 15 і 18 місяців альтернативних однолітків, відповідно, на 10 і 14 кг. Установлено також, що програмований добір батьківських пар, спрямований на підвищення рівня гетерозиготності нащадків за сукупністю двох імуногенетичних критеріїв (індексу антигенної схожості та ідентичності алелів В-системи груп крові), забезпечує ріст продуктивності дочок-первісток за надоем на 201-664 кг та за кількістю молочного жиру – на 6,1-24,1 кг. При цьому тварини, одержані при більш гетерозиготних підборах, мають більш високий надій і порівняно з матерями.

Аналогічним чином у свинарстві при доборах батьківських пар, спрямованих на отримання нащадків з підвищеним рівнем гетерозиготності за комплексом локусів, спостерігались кращі показники багатоплідності маток (на 0,3-0,8 гол.), кількості поросят у гнізді в 1 та 2 місяці (на 0,4-1,6 гол.), маси гнізда при відлученні (на 8-32 %).

У вівчарстві при генетичних підборах батьків високогетерозиготні нащадки зазвичай характеризуються підвищеними значеннями показників живої маси (на 1,7-8,0 %) та настригу вовни (на 6,4-8,9 %).

Імуногенетичний моніторинг племінних стад сільськогосподарських тварин є невід'ємною складовою технології селекції за молекулярно-генетичними маркерами з метою здійснення системного аналізу і корекції вищенаведених селекційних заходів. Таким чином, у лабораторії імуногенетики інституту тваринництва "Асканія-Нова" розроблена цілісна, високоефективна технологія селекції сільськогосподарських тварин на основі застосування молекулярно-генетичних маркерів, впровадження якої у племінних господарствах південного регіону України різних форм власності з розведення великої рогатої худоби, свиней та овець дозволяє забезпечити зростання продуктивності тварин на 12-20%, підвищити ефективність селекції в 1,4-1,8 рази.

В основу використання імуногенетичних маркерів для підвищення ефективності процесу підбору у свинарстві покладено так званий гетерозиготний ефект. Він полягає в тому, що, як свідчать загальнобіологічні закономірності, гетерозиготні тварини у більшості випадків мають перевагу порівняно з гомозиготними відносно показників розвитку, життєздатності та деяких інших ознак. Розроблено декілька методичних підходів використання рівня гетерозиготності тварин для підвищення ефективності селекції у свинарстві, суть яких наведено нижче.

Використання плідників із підвищеним рівнем гетерозиготності за комплексом локусів. Однією з форм підбору тварин для спарювання є індивідуально-груповий підбір. Плідники складають незначну частину від загального поголів'я, тому доля впливу кожного з них на продуктивні

якості стада доволі велика. Унаслідок цього навіть незначне поліпшення складу поголів'я кнурів має суттєве значення. У процесі виконання робіт усіх плідників типують за молекулярно-генетичними маркерами. За результатами типування для кожного з них визначають рівень гетерозиготності, який розраховують як частку гетерозиготних локусів від усієї кількості генетичних систем, застосованих при аналізі. Для використання відбирають тварин із підвищеним рівнем гетерозиготності.

В останній час зростає значення точності оцінок генетичних дистанцій як на індивідуальному, так і на популяційному рівнях. З генетичної точки зору породи і популяції являють собою порівняно стійкі, збалансовані генні комплекси із закономірною генетичною структурою високого рівня складності. Однак при визначенні індексів генетичної схожості у більшості випадків використовують значення параметрів генетичної структури лише за окремими локусами, залишаючи поза увагою сутність структурної організації генофонду і функціонування його як системи. Вченими (Герасименко В.В.) розроблено спосіб оцінки рівня генетичної схожості, оснований на використанні інформації про структурну організацію генофондів за частотою комплексних генотипів. Для цього всі особини досліджуваних популяцій (вибірок) типуються за антигенами еритроцитів або за іншими поліморфними локусами і у кожній популяції визначається частота комбінованих генотипів (%). Розрахунки проводять за формулою:

$$r = \sum_{i=1}^m X_{ki} \quad (k=1,2,\dots, n \text{ для } X_{ki}=\min), \quad (11.1)$$

- r – індекс генетичної схожості (%);
- k – порядковий номер популяції (вибірки);
- i – порядковий номер комплексного генотипу;
- X_{ki} – частота, з якою зустрічається (%) i -ий комплексний генотип у k -тій популяції (при $X_{ki} = \min$).

Таблиця 11.1. Приклад розрахунку рівня генетичної схожості

i	X_{ki} (%) для k (1, 2)		Розрахунок значення " r " $r = 25\% + 20\% + 15\% + 15\% + 0\% + 0\% + 0\% + 0\% + 0\% + 0\% = 75\%$
1.	30	25	
2.	25	20	
3.	20	15	
4.	15	20	
5.	5	0	
6.	5	0	
7.	0	9	
8.	0	5	
9.	0	5	
10.	0	1	

У таблиці наведено приклад розрахунку для найпростішого випадку (популяції 1 і 2). Значення "r" показують загальну для досліджуваних популяцій частку тварин з однаковими комплексними генотипами і можуть варіювати від 0% у популяціях, які не мають загальних комплексних генотипів, до 100% у популяціях, ідентичних за розподілом концентрацій таких генотипів.

Таким чином, даний спосіб може бути використаний у племінному тваринництві для оптимізації пошуку перспективних варіантів кросів, що забезпечують отримання гетерозисного ефекту, підвищення відтворювальних здатностей тварин, життєздатності та продуктивності потомства.

В тваринництві запропоновано також спосіб раннього відбору кнурів-плідників за генотипом із використанням молекулярно-генетичних маркерів, які контролюються комплексом маркерних генів. При цьому оцінку генотипів тварин проводять по результатам типування за еритроцитарними антигенами, типами поліморфних білків та іншими генетичними маркерами. Ця інформація слугує підставою для визначення імовірності одержання від кожного кнура нащадків, повністю гетерозиготних за усіма проаналізованими генетичними системами. Розрахунки проводять, виходячи з припущення, що парування кожного плідника з кожною свиноматкою відбувається з рівною частотою. При розрахунках також враховують параметри генофонду маточного поголів'я. Для подальшого використання відбирають плідників із більш високими значеннями імовірності одержання гетерозиготних нащадків, що покращує репродуктивні якості маток, в першу чергу кількість поросят (на 6-10%) та масу приплоду (на 8-15%) при відлученні (залежно від умов утримання).

Широке впровадження у практику тваринництва імуногенетичних методів дасть змогу значно поліпшити племінну і селекційну роботу. групи крові і типи білків можуть бути використані для визначення батьківства у тварин; зиготності близнят (одно- чи різнояйцеві); фримартинізму теличок у різностатевих близнят; оцінки плідників за потомством у багатоплідних тварин (наприклад у свиней) при осіменінні свиноматки спермою різних кнурів; сумісності батьківських пар при чистопородному розведенні, прогнозування якості тварин.

Крім того, визначення поліморфізму різних білків і реактивності організму дає змогу прогнозувати продуктивність тварин і їх стійкість проти захворювань.

Успіхи, пов'язані з вивченням структури і функції спадкового матеріалу молекули ДНК, розшифруванням генетичного коду, спонукали до створення нового прикладного напрямку в генетиці і сучасній молекулярній біології – генетичної інженерії.

Контрольні запитання

1. *Поясніть наукові завдання імуногенетики.*
2. *Поясніть поняття антиген, толерантність, антитіло.*
3. *Поясніть поняття система груп крові і множинний алелізм.*

4. В чому проявляється явище гістнесумісності та які її генетичні причини?
5. Скільки генів створюють наявність чотирьох груп крові у людини?
6. Опишіть можливості використання поліморфізму білків в тваринництві.

Приклади розв'язування задач

Задача 1. Жінка з групою крові В(III), яка не може розрізнити смаку фенілтіокарбаміду (ФТК), має трьох дітей:

з групою крові А(II), розрізняє смак ФТК; з групою крові В(III), розрізняє смак ФТК з групою крові АВ(IV), не розрізняє смаку ФТК. Визначте генотипи батька, матері та дітей. Здатність розрізняти смак ФТК – домінантна ознака.

Розв'язування

I^A, I^B, I^0 – гени, які визначають групи крові людини;

I^0I^0 – I група крові; I^AI^A або I^AI^0 – II група крові;

I^BI^B або I^BI^0 – III група крові;

I^AI^B – IV група крові;

K – ген, що визначає здатність розрізняти смак ФТК;

k – ген, що визначає нездатність розрізняти смак ФТК;

$K_$ – розрізняють смак ФТК;

kk – не розрізняють смак ФТК.

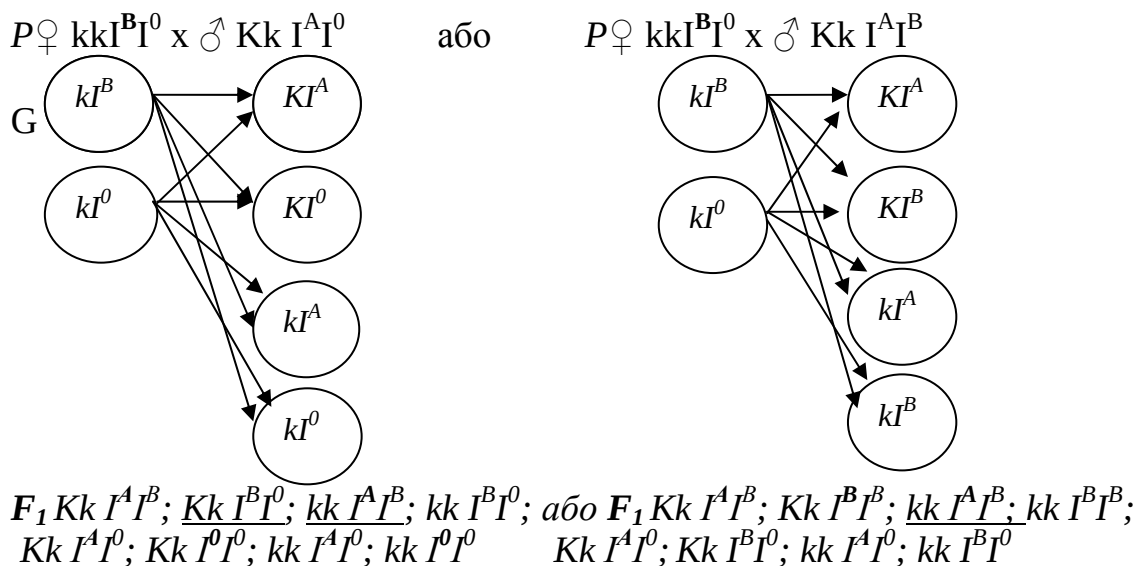


Рис. 11.6. Альтернативні схеми схрещування, утворення гамет та розщеплення нащадків за генотипом і фенотипом

Відповідь. Генотип матері – kkI^BI^0 , батька KkI^AI^0 або KkI^AI^B , генотипи дітей – KkI^AI^0 ; kkI^BI^0 ; KkI^AI^B .

Задача 2. У людини антигени системи АВ0 детерміновані множинною алеломорфою I^0, I^A, I^B ; резус-антиген (Rh+ і Rh–) – алелями D і d; MN

групи крові:— кодомінантними алелями L^M і L^N . Генотип матері — $I^A I^0 M M D d$, батька — $I^B I^B M N D d$. Які фенотипи можливі у їхніх дітей?

Розв'язування

I^A , I^B , I^0 — гени, які визначають

групи крові людини;

$I I^0$ — I група крові; $I^A I^A$ або $I^A I^0$ — II група крові;

$I^B I^B$ або $I^B I^0$ — III група крові; $I^A I^B$ — IV група крові;

$M M$ — група крові $M M$; $M N$ — група крові $M N$

$N N$ — група крові $N N$

D — Rh+; d — Rh—

$D D$ — Rh+; $D d$ — Rh—

$P_{\text{♀}} I^A I^0 M M D d \times \text{♂ } I^B I^B M N D d$

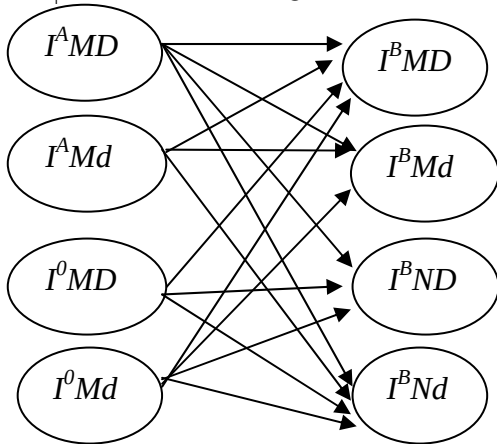


Рис. 11.7. Схема схрещування та утворення гамет в ході розв'язування задачі

Далі записуємо гамети в решітку Пеннетта.

$\text{♂} \backslash \text{♀}$	$I^B M D$	$I^B M d$	$I^B N D$	$I^B N d$
$I^A M D$	$I^B I^A M M D D$	$I^B I^A M M D d$	$I^B I^A M N D D$	$I^B I^A M N D d$
$I^A M d$	$I^B I^A M M D d$	$I^B I^A M M d d$	$I^B I^A M N D d$	$I^B I^A M N d d$
$I^0 M D$	$I^B I^0 M M D D$	$I^B I^0 M M D d$	$I^B I^0 M N D D$	$I^B I^0 M N D d$
$I^0 M d$	$I^B I^0 M M D d$	$I^B I^0 M M d d$	$I^B I^0 M N D d$	$I^B I^0 M N d d$

Рис. 11.8. Визначення розщеплення нащадків за фенотипом та генотипом за допомогою решітки Пеннетта

III група крові $M M$ Rh+ — $3/16 = 18,75\%$

III група крові $M N$ Rh+ — $3/16 = 18,75\%$

IV група крові $M M$ Rh+ — $3/16 = 18,75\%$

IV група крові $M N$ Rh+ — $3/16 = 18,75\%$

III група крові MM Rh– $-1/16=6,25\%$
 III група крові MNRh – $-1/16=6,25\%$
 IV група крові MMRh– $-1/16=6,25\%$
 IV група крові MNRh– $-1/16=6,25\%$

Відповідь. У дітей можливі такі поєднання антигенів:

$$1I^B I^A MMDD : 2 I^B I^A MMdd : 1I^B I^A MNDD : 2 I^B I^A MNdd : 1 I^B I^A MMdd : 2 I^B I^0 MMdd : 1I^B I^A MNdd : 1I^B I^0 MMDD : 2 I^B I^0 MNdd : 1I^B I^0 MMdd : 1I^B I^0 MNDD : 1I^B I^0 MNdd$$

Задача 3. Гомозиготна мати має групу крові А (II), гомозиготний батько – В(III). Які групи крові можуть мати їхні діти?

Розв'язування

I^A, I^B, I^0 – гени, які визначають групи крові людини;

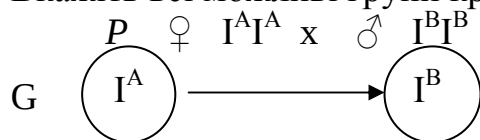
$I^0 I^0$ - I група крові;

$I^A I^A$ або $I^A I^0$ - II група крові;

$I^B I^B$ або $I^B I^0$ - III група крові;

I^AI^B – IV група крові.

Вкажіть всі можливі групи крові у дітей - ?



F₁ I^AI^B – IV група крові – 100%

Рис. 11.9. Схема успадкування IV групи крові

Відповідь: У цій сім'ї діти матимуть тільки IV групу крові.

Задача 4. У однієї з сестер 0 (I) група крові, у іншої – АВ (IV). Визначте групи крові та генотипи їх батьків.

Розв'язування

Дано:

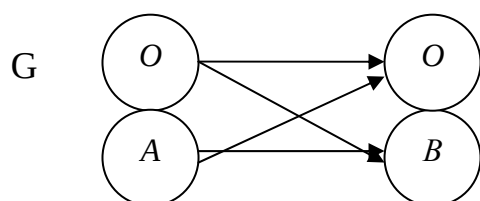
I^A, I^B, I^0 – гени, які визначають групи крові людини;

$I^0 I^0$ - I група крові;

$I^A I^A$ або $I^A I^0$ - II група крові;

$I^B I^B$ або $I^B I^0$ - III група крові;

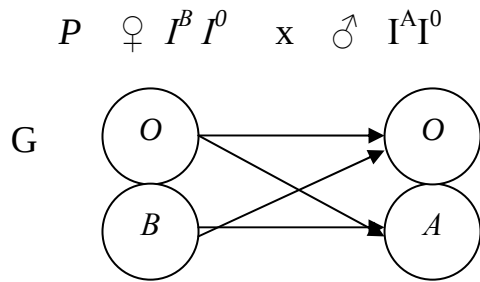
I^AI^B – IV група крові.

$$P \quad \text{♀} \quad I^A I^0 \quad \times \quad \text{♂} \quad I^B I^0$$


F₁ AO – II група; 00 – I група; B0 – III група; AB – IV група

Рис. 11.10. Схема успадкування груп крові

Або навпаки:



F_1 AO – II група; OO – I група ; BO – III група; AB – IV група

Рис. 11.11. Схема успадкування груп крові

Відповідь: Можливі два варіанти:

- 1) Генотип матері - $I^A I^0$ - (II група крові), батька - $I^B I^0$ - (III група крові).
- 2) Генотип матері - $I^B I^0$ - (III група крові), батька - $I^A I^0$ - (II група крові).

Задача 5. У пологовому будинку сплутали хлопчиків. Батьки першої сім'ї мають O (I) і A (II) групи крові, а батьки другої – A (II) і AB (IV) групи крові. Встановлено, що у дітей O(I) і AB (IV) групи крові. Визначте, хто чий син.

Розв'язування

Дано:

I^A, I^B, I^0 – гени, які визначають групи крові людини;

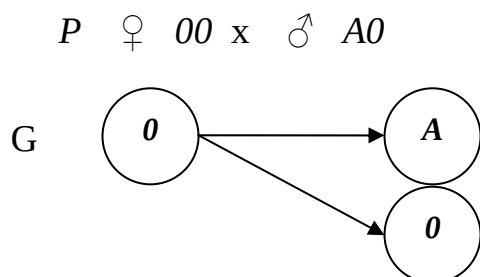
$I^0 I^0$ - I група крові;

$I^A I^A$ або $I^A I^0$ - II група крові;

$I^B I^B$ або $I^B I^0$ - III група крові;

$I^A I^B$ – IV група крові.

Генотипи першої сім'ї

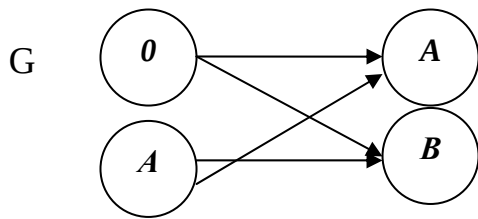


F_1 AO – II група; OO – I група

Рис. 11.12. Схема успадкування I та II груп крові

Генотипи другої сім'ї

P ♀ A0 x ♂ AB



F₁ A0 – II група; B0 – III група AA – II група; AB – IV група.

Рис. 11.13. Схема схрещування, утворення гамет при успадкуванні груп крові

Відповідь: хлопчик з I групою крові може бути сином тільки першої сім'ї, а хлопчик з IV групою крові – сином тільки другої сім'ї.

Задачі для самостійного розв'язування

- 11.1.1. *У карооких батьків двоє карооких дітей мають I і IV групи крові, а двоє дітей з блакитними очима – II і III групи. Карі очі – домінуюча ознака, що визначається аутосомним геном. Яка ймовірність народження в цій сім'ї кароокої дитини з II групою крові?
- 11.1.2. *У суді слухається справа про стягнення аліментів. У матері I група крові, Rh+, у дитини – III група, Rh–. Чи може бути батьком дитини чоловік з II групою крові, Rh +?
- 11.1.3. *Батько має I, а мати – IV групу крові. Визначте вірогідність народження дитини з I, II, III або IV групою крові.
- 11.1.4. *Група крові дитини – I; матері – I; батька – II. Визначте генотип батька.
- 11.1.5. *Дитина має I групу крові, мати – II; батько – III групу. Визначте генотипи батьків.
- 11.1.6. *У матері II група крові, у батька – III. Чи можна встановити їх генотипи, якщо у дитини IV група крові?
- 11.1.7. *Батько й мати мають першу групу крові. Визначте вірогідність народження дитини з I, II, III або IV групою крові.
- 11.1.8. *Батько має IA (II групу крові), мати – IB(III групу крові). Визначте вірогідність народження дитини з I, II, III або IV групою крові.
- 11.1.9. ** Чоловік з темним волоссям і IV групою крові MN одружився зі світловолосою жінкою, що має I групу крові NN. Який колір волосся і групи крові будуть у їхніх дітей?

- 11.1.10. ** Жінка з фенотипом A(Rh⁻) M, батько якої мав I групу крові, одружилась, із чоловіком, кров якого містить антиген AB(Rh⁺)MM. Мати чоловіка мала Rh – кров. Встановіть, яка вірогідність того, що дитина буде мати таке ж поєднання антигенів, як у батька.
- 11.1.11. ** Жінка з ластовинням (домінантна ознака) і III групою крові вийшла заміж за чоловіка з I групою крові без ластовиння. Троє дітей від цього шлюбу не мали ластовиння, а одна дитина народилася з I групою крові. Визначте генотипи батьків дітей.
- 11.1.12. **Відомі групи крові трьох пар батьків:
Мати – A(II), MM, III⁺, батько – 0(I), MM, Rh⁺;
Мати – B(III), MM, Rh⁻, батько – B(II), MM, III⁺;
Мати – A(II), MM, Rh⁺, батько – B(III), MM, Rh⁻
Визначте, якій з батьківських пар належить кожна дитина:
а) AB, MM, Rh⁻;
б) 0(I), MM, Rh⁻;
в) A(II), MM, Rh⁺.
- 11.1.13. ** У сім'ї, де мати має I групу крові, а батько – IV, народився син-дальтонік з III групою крові. Дальтонізм успадковується як рецесивна, зчеплена з X-хромосомою, ознака. Обоє батьків нормально розрізняють кольори. Визначте вірогідність народження здорового сина та ймовірні групи крові у нього.
- 11.1.14. ** У здорових батьків (мати має II групу крові, а батько – III) народилася дитина, хвора на фенілкетонурію, з I групою крові. Визначте генотипи батьків і дитини.
- 11.1.15. ** Групи крові за системою MN визначаються двома алельними кодомінантними генами M і N. У гомозиготи MM група крові – MM, у гомозиготи NN група крові – NN, у гетерозиготи MN група крові – MN. У матері I група крові MM, у батька – IV група NN. Визначте можливі групи крові дітей у цій сім'ї.
- 11.1.16. ** Батьки мають кров (Rh⁺). У батька блакитні очі, а мати – кароока. У них народилося п'ятеро дітей: двоє карооких і двоє блакитнооких мають кров (Rh⁺), а одна дитина з блакитними очима – кров (Rh⁻). Визначте генотипи батьків і всіх дітей.
- 11.1.17. ** Карі очі і кров (Rh⁺) – домінантні ознаки. Батьки кароокі з II групою крові (Rh⁺) та гетерозиготні за всіма трьома ознаками. Яка ймовірність народження в цій сім'ї блакитноокої дитини з I групою крові (Rh⁻)?
- 11.1.18. ** Жінка з I групою крові (Rh⁻) одружилась з чоловіком, що має IV групу крові, Rh⁻. Яка ймовірність народження в цій сім'ї дитини з III групою крові (Rh⁻)? За яких умов можливий розвиток у новонародженого гемолітичної жовтяниці?

- 11.1.19. **У батька група крові 0(I), MM; у матері – AB (IV), NN; у першого сина – A (II), NN; у другого – B(III), MN. Який син прийомний?
- 11.1.20. *** Батьки кароокі, з нормальним сприйняттям кольорів, мають кров Rh+. У них народився блакитноокий син-дальтонік, що має кров Rh-. Яка вірогідність народження в цій сім'ї кароокого сина з кров'ю Rh+ або Rh- ,який нормально сприймає кольори?
- 11.1.21. ***У людини антигени системи АВ0 детерміновані множинною алеломорфою I0, IА, IВ; резус-антиген (Rh + і Rh-) –алелями D і d; MN– групи крові – кодомінантними алелями LM і LN. Генотип матері – I0-I0NNDd, батька - IAIAMMDd. Які фенотипи можливі у їхніх дітей?
- 11.1.22. ***Чоловік з брахідактилією (короткопалістю) і групою крові MM одружився з жінкою, що має пальці нормальної довжини і групу крові NN. Якими за фенотипом будуть їхні діти, якщо мати чоловіка мала пальці нормальної довжини? Брахідактилія – домінантна ознака.
- 11.1.23. ***Мати має II групу крові, Rh+; батько – III групу, Rh+, обоє – дигетерозиготні. Які генотипи й фенотипи за обома групами ознак можливі у їхніх дітей?
- 11.1.24. ***Відомо, що мати дівчинки з III групою крові (Rh –) мала I групу крові (Rh+). У двох її синів кров II групи (Rh –). Встановіть генотип і фенотип батька за групою крові та резус-фактором.
- 11.1.25. ***Серед наведених прикладів визначте фенотипи чоловіків, які б могли бути батьками дитини, і фенотипи чоловіків, батьківство яких виключається:
а) у матері група крові – 0(I), MM, у дитини – 0(I), MM;
б) у матері група крові – 0(I), MM, у дитини – A(II), MM;
в) у матері група крові – 0(I), MM, у дитини – 0(I), MM.

*Уранці, коли пробуджуєшся, спитай себе: "Що я маю зробити?"
Увечері, перше ніж заснути: "Що я зробив?"*

Піфагор

12. ОСНОВИ ГЕНЕТИЧНОЇ ІНЖЕНЕРІЇ ТА БІОТЕХНОЛОГІЇ

12.1. Клітинна інженерія

12.2. Генна інженерія

12.3. Генетична інженерія

12.4. Перспективи розвитку біотехнології

Складне слово грецького походження, де біо – *життя*, техно – *мистецтво, майстерність* та логос – *наука*, **біотехнологія** означає спосіб технічної реалізації біологічних процесів з метою інтенсифікації виробництва біоречовин та енергії. В широкому розумінні **біотехнологія** – це промислові процеси, що базуються на використанні біології – біологічних каталізаторів (ферментів, гормонів), біологічних регуляторів (гормонів, феромонів), біологічного синтезу.

До біотехнології відноситься, наприклад, виробництво кормового білку, ферментних препаратів, біологічно активних речовин та ряд інших технологій, також створення біосистем перетворення сонячної енергії в органічну масу, наприклад, виробництво хлорели, спіруліни та інше. Біотехнологія базується на досягненнях мікробіології, ендокринології, молекулярної біології, генетики тощо.

Термін "біотехнологія" вперше запропонував угорський вчений Карл Ерікі в 1919 р для відзначення наукових робіт, в яких органічні продукти отримуються за допомогою живих організмів в штучних умовах. Європейська федерація біотехнології визначає цю науку як використання досягнень природничих та інженерних наук з метою застосування біосистем у біоіндустрії. Біотехнологія є наукою широкого профілю і включає в себе багато різних біотехнічних підрозділів, методів, способів, за рахунок яких альтернативно вирішує проблеми виробництва харчових продуктів, лікарських препаратів, методів лікування та багато іншого.

Біотехнологія в тваринництві використовує біологічні процеси для одержання необхідних продуктів та особин бажаного генотипу нетрадиційними способами. Багато країн вважають, що досягнення лідерства в галузі біотехнології – одне з головних і пріоритетних завдань їхньої економічної політики.

У селекції сільськогосподарських тварин біотехнологія розмноження та репродукції цінних генотипів сприяє:

- прискоренню темпів генетичного прогресу у тваринництві (створення нових та розмноження існуючих порід, типів, ліній; міждержавний обмін генофондом різних порід).

- збереженню генофонду тварин зникаючих видів та порід у вигляді спермобанку, ембріобанку та кріобанку ооцитів;
- одержанню нащадків бажаної статі;
- забезпеченню генетичної оцінки гамет та ембріонів;
- оцінці запліднювальної здатності сперматозоїдів;
- використанню генетичного потенціалу тварин після їх вибраковування за віком;
- багаторазовому тиражуванню цінних генотипів;
- створенню нових генотипів із заданими властивостями.
- профілактиці розповсюдження різних захворювань.
- вивченню взаємодії материнського організму та плоду.

До провідних ланок сучасної репродуктивної біотехнології відносяться:

- 1) *клітинна інженерія*;
- 2) *генетична інженерія, що включає генну*.

12.1. Клітинна інженерія

Клітинна інженерія – методи культивування, гібридизації та генетичної реконструкції різних клітин. В широкому розумінні **клітинна інженерія** це маніпуляції з соматичними, статевими клітинами та зародками на різних стадіях розвитку з метою вивчення різних біологічних закономірностей, створення химер та клонування окремих організмів.

Нині ряд біотехнологічних досліджень з клітинної інженерії мають фундаментальний характер, але деякі з них і, в першу чергу, ембріотрансплантація, перейшли уже до ряду прикладних і сприяють прискоренню розмноження видатних тварин.

Трансплантація ембріонів – це метод пересадки ембріонів самкам в межах одного виду. Вперше таку операцію було проведено в 1890 р англійським вченим В. Хіппом на кроликах. Зараз цей метод широко застосовується на різноманітних тваринах з метою отримання відповідних практичних результатів.

В процесі трансплантації ембріонів діють всі закони мінливості: комбінаційний, рекомбінаційний та мутаційний.

Технологія трансплантації ембріонів полягає в виборі донорів, гормональній суперовуляції самок, штучному осіменінні, одержанні та оцінці ембріонів, культивуванні та збереженні їх, доборі реципієнтів та їх синхронізації, пересадці та контролю за вагітністю.

Трансплантація ядер пересадку ядер із соматичних клітин в яйцеклітини та зиготи в межах одного виду. Метод пересадки ядер соматичних клітин в безядерні яйцеклітини вперше розробив Р. Брікс на амфібіях в 1952 р. Вперше позитивний результат із трансплантації ядер отримав Д. Гордон в 1961 р. на жабах. Було взято ядро з епітеліальної клітини пуголовка і пересаджене в яйцеклітину. Отриманий потомок мав всі ознаки особини з клітини якої взято ядро.

Клонування ембріонів. Метод отримання тотожних генотипів за рахунок виділення, розподілу і пересадки клітин, які утворюються на перших стадіях розвитку ембріонів. Це ефективний метод розмноження високопродуктивних особин із збереженням всіх його індивідуальних особливостей. Але через труднощі методичного характеру поки що широкого практичного значення не набув. Це метод отримання штучних (монозиготних) близнят. Цього досягають двома шляхами.

1. Розподілом зародка на окремі бластомери з подальшим їх культивуванням до стадії бластоцисти (7-8-денного ембріона).

2. Розподілом ембріобласта морули або бластоцисти на дві частини з негайною їх пересадкою реципієнтам.

Клітинні химери. Це – організми, які утворенні з двох чи декількох груп клітин, що походять від різних тварин. В 1961 р. А. Тарковський вперше отримав химери у мишей. Існує два методи їх отримання.

1. Об'єднання двох чи більше морул або бластоцистів в один ембріон.

2. Введення в порожнину бластоциста бластомерів іншого ембріона.

Штучно отриманні химери – цінний матеріал для біологічних досліджень розвитку організмів. Господарського значення вони не мають.

Розмноження химер в їх первинній генетичній організації – неможливе. Всі ознаки визначаються групою тих клітин з яких вони утворилися. А тому розмноження можливо між тими особинами, статеві органи яких утворилися з однакових клітин. Отримано химери мишей внаслідок клітин взятих від 16 різних рас. Існували химери вівцекози. В цьому випадку клітини різних видів вступали в конкуренцію і протягом життя гинули клітини одного виду, а розмножувалися іншого.

Клонування тварин. Метод ембріонального клонування забезпечує отримання монозиготних близнюків, але не забезпечує отримання потомка, генотип якого був би тотожний одному з батьків. Сучасній генетиці і це під силу. Для цього ядро соматичної клітини тварини пересаджують у її яйцеклітину, попередньо знищивши власне ядро. Нащадок отриманий з такого ембріону буде повністю генетично тотожний донору. Поки що – це один із перспективних методів отримання гомогенних особин. В тваринництві це необхідно для розмноження особин рекордистів за тією чи іншою продуктивністю. Але такі методи можна застосувати і до людини. В цьому випадку виникає багато етичних проблем, які потребують детального наукового аналізу та правильного вирішення.

12.2. Генна інженерія

Генна інженерія – напрям молекулярної біології та генетики, метою якого є створення організмів з новими комбінаціями спадкових властивостей шляхом пересадки генів. Ґрунтується на розробці біотехнологічних прийомів спрямованого конструювання нових, таких, що не існують в природі, поєднань генів (рекомбінантних молекул ДНК), елімінації з певного геному частини генетичного матеріалу одного або кількох генів,

вбудовуванні вилучених ділянок ДНК з різних джерел в ДНК-вектори і введенні останніх у клітини прокаріотів чи еукаріотів.

В основі *генної інженерії* – методи визначення, поділу, синтезу розмноження та клонування окремих генів чи цілих геномів тварин і рослин. Визначення біохімічної структури гена ведуть за хімічним складом його продукту, тобто білка. Знаючи амінокислотний склад білка, на основі амінокислотного коду розшифровують нуклеотидну структуру іРНК, а на її основі ДНК.

Поділ генів ведуть методом гібридизації і-РНК з комплементарною їй ДНК, яка називається к-ДНК (кодуючою ДНК).

За рахунок зворотної транскрипції проводять синтез ДНК-их генів, на матриці і-РНК. Таким методом отримані гени соматотропіну, інсуліну та багато інших речовин.

Можливий хімічний синтез генів, тобто полімеризація нуклеотидів в одноланцюгову нитку ДНК в штучних умовах. Вперше було синтезовано ген з 77 нуклеотидів в 1970 р в лабораторії Г. Корана. Метод громіздкий і поки що малоефективний, але є перспективи його прискорення за рахунок використання, так званих, генних машин.

Розмноження генів проводять *методом клонування*. Для цього потрібний ген поміщають в плазміді чи фаги, а останні в бактерію. З розмноженням бактерії розмножуються і плазміді, а разом з ними і гени. В таких випадках фаги і плазміді носять назву векторів.

Методом клонування розмножують і зберігають не лише окремі гени але і цілі геноми. Для цього останні ферментами рестриктазами розрізаються на окремі фрагменти і поміщаються в плазміді. Таким чином утворюється бібліотека генома, в якій може безмежно довго зберігатися геном будь-якого організму.

Натуральні плазміді і фаги мають певний недолік – вони не можуть утримувати великі фрагменти ДНК, а тому були створені штучні плазміді, які називаються *космідами* і можуть утримувати значно більші відрізки генома. В такому разі зменшується кількість колоній бактерій необхідних для утримання всього геному.

При клонуванні ДНК утворюються гібридні молекули, які складаються із молекул ДНК плазміді та чужорідних молекул. В результаті утворюється, так звана, рекомбінантна молекула ДНК.

Клонування окремих генів чи великих фрагментів ДНК надає можливості їх розмножувати і при необхідності виділяти із клітин господаря.

12.3. Генетична інженерія

Генна інженерія необхідна для подальшої роботи з генами, якою займається *генетична інженерія*. Остання визначається як галузь біотехнології, що розробляє методи та засоби переносу генетичної інформації з однієї біологічної системи в іншу, з метою створення трансгенних

мікроорганізмів, рослин та гентаврів в тваринництві. Поняття "генетична інженерія" дещо ширше від "генної інженерії" і вбирає його в себе, хоча цей розподіл певною мірою умовний.

В сучасний період застосовуються найрізноманітніші методи переносу генів з одних організмів в інші, до яких відносяться: трансформація, трансдукція та механічні методи.

Трансформація. Термін був вперше використаний американськими вченими Ейвері, Мак-Леодом і Мак-Карті, які відкрили це явище. Сутність його полягає в тому, що клітини можуть поглинати фрагменти чужорідної ДНК. Остання може включатися у власний геном клітини і синтезувати властивий отриманому гену білок. Цей метод широко застосовується в мікробіології, культурі рослинних та тваринних клітин. За його допомогою створено окремі штами бактерій які синтезують необхідні людині біологічно активні речовини (соматотропін, інсулін та ін.)

Трансдукція – явище передачі (трансгенезис) спадкового матеріалу (ДНК) від одного штаму іншому за допомогою фага. Процес було відкрито Д. Ледербергом в 1952 – 1953 рр. Він запропонував і термін, що в перекладі з латині означає *переміщення*.

Сутність його полягає в існуванні векторів, які можуть переносити гени із однієї біосистеми в іншу. В ролі векторів виступають віруси, фаги. Віруси і фаги, проникаючи в клітини, можуть занести туди гени прихоплені ними в інших клітинах. Метод широко використовується в генетичній інженерії.

Механічні методи – використовуються як в роботі з рослинними клітинами, так і тваринними. В рослинництві – це кобальтові мікрокульки з нанесеними на них фрагментами ДНК, які вистрілюються із спеціальної гармати. Кульки проникають в клітини і переносять чужорідні гени. В тваринництві чужорідні гени поміщають в яйцеклітини чи зиготи шляхом ін'єкції мікрокапілярами діаметром 7-10 мікрон.

Зараз західний ринок насичений продуктами трансгенних рослин, отриманих різними методами. Що стосується тварин, то поки що успіхи не значні. Тварини отримані методом генетичної інженерії, називаються *гентаврами*. Такі індивідууми інакше класифікуються як генетичні химери, бо їх геном складається з генів, що походять від особин різних видів

Генетична інженерія – це комплекс заходів і методів, які забезпечують спрямовану зміну спадкових властивостей організму прямим перенесенням нових комбінацій генетичного матеріалу або генів інших видів. Проте методи зміни геному організму шляхом мутацій і різних схрещувань вона не включає. Отже, генетична інженерія – це конструювання нового геному із окремих генів, які належать іншим видам організмів або штучно добутих, окремих фрагментів або цілих молекул ДНК, хромосом і цілих клітин. Тому генетичну інженерію умовно поділяють на генну, молекулярну, хромосомну і клітинну.

Генетична інженерія, як вважають, виникла в 1972 р. коли в лабораторії Пола Берга (Стенфордський університет, США) одержали першу

рекомбінантну (гібридну) ДНК (рек ДНК) в якій були з'єднані фрагменти ДНК фага лямбда і кишкової палички з кільцевою молекулою ДНК вірусу SV40 мавпи. Деякі вчені вважають, що датою виникнення генної інженерії можна вважати рік, коли Г. Кораною (1970 р.) вперше було синтезовано штучний ген анілінової тРНК дріжджів. Проте в перших дослідках ген функціональної активності не виявляв, тому що не мав регуляторних ділянок.

Основне значення для конструювання рек ДНК мають ферменти: рестриктази, які розрізають молекулу ДНК на фрагменти в чітко визначених місцях; лігази, які зшивають фрагменти ДНК в одне ціле; ревертази (ферменти зворотної транскриптази), які на матриці іРНК синтезують одну комплементарну нитку молекули ДНК, що пізніше подвоюється і в подальшому називається ДНК-копією (кДНК). Вона не має інтронів і тому не відрізняється від бактеріального гена; векторні молекули, або просто вектори (несучі), забезпечують розмноження рек ДНК, перенесення і включення таких генів у той геном, який підлягає зміні.

До генетичної інженерії належать: синтез генів поза організмом; виокремлення із клітин окремих генів, груп генів, фрагментів хромосом, цілих хромосом, усіх хромосом разом, тобто цілих клітинних ядер; спрямовану перебудову виділених структур; клонування (копіювання), розмноження синтезованих або виділених генів і генетичних структур; перенесення і включення за допомогою векторів генів або генетичних структур у той геном, який підлягає зміні.

Синтез генів

Існує хімічний і ферментативний способи синтезу генів. Хімічний синтез уперше здійснив індійський учений Г. Корана (1970), який працював в США. Ген складався із 77 нуклеотидів, був функціонально не активним, оскільки не мав регуляторних ділянок. Пізніше в 1976 р. Корана і його співробітники синтезували ген тирозинової тРНК, що складався із 126 нуклеотидів, мав промотор із 52 пар нуклеотидів, термінатор із 21 пари нуклеотидів, а на його кінцях були прикріплені тетрануклеотиди — ААТТ і ТТАА. Такий ген був функціонально активний після перенесення у геном фага Т4.

Хімічний синтез генів дуже громіздкий і недостатньо ефективний, тому зараз більше застосовують ферментативний біологічний метод за допомогою зворотної транскриптази (ревертази). Для цього треба мати іРНК відповідних генів.

Ферментативний синтез генів став можливим після відкриття в 1970 р. Г. Теміним, С. Мізутані і Д. Балтимором в онкогенних вірусах ферментів зворотної транскриптази, які каталізують синтез ДНК на іРНК. Насамперед потрібно виділити відповідну молекулу іРНК, потім за допомогою ферменту кінцевої трансферази на кінці 3' приєднати нуклеотиди А, які створюють повторність у вигляді пар А – Т і відіграють роль ініціюючої затравки. Транскрибування молекул ДНК на молекулах іРНК відбувається

у присутності зворотної транскриптази, виділеної з віруса пташиного міобластозу.

Після закінчення транскрипції додають луг, який руйнує іРНК у комплексі ДНК – РНК, звільняючи одониткову ДНК-копію (кДНК). Остання завдяки, здатності до автосинтезу подвоюється. Така загальна схема ферментативного синтезу генів. Слід зазначити, що синтез ДНК треба проводити не на зрілій іРНК, а на про-іРНК, яка крім структурного гена має і регуляторні ділянки, потрібні для функціонального активування гена. Описаним шляхом добути гени, які кодують інтерферон людини, інсулін щура, глобіни людини, кролика, миші, качки, голубів, білок, кришталика бичків, імуноглобіни миші, яечний білок, гени віруса вісповакцини.

Види поділу природних генів. Трансгенез

Оскільки хімічний і ферментативний шляхи синтезу генів пов'язані з великими труднощами, що обмежують застосування генної інженерії, то трансгенез (експериментальне перенесення виділених або штучно синтезованих генів в інший геном) здійснюють за рахунок природних генів, виділених із геному.

Американський вчений Дж. Беквітс у 1969 р. уперше зі своїми співробітниками виділив лактозний оперон (ген з геном-регулятором) кишкової палички за допомогою двох трансдукуючих фагів. Досліди Беквітса були унікальними і мали важливе значення, оскільки продемонстрували можливість виділення окремих генів або фрагментів ДНК у чистому вигляді. Нині застосовують більш універсальні і прості методи. Широко використовують спосіб дроблення ДНК на фрагменти з наступним виділенням потрібного генетичного матеріалу. Дроблення ДНК можна здійснювати механічним способом, наприклад, при обробці ДНК ультразвуком, і хімічним – за допомогою обробки різними ферментами-рестриктазами. При цьому можна добути фрагменти ДНК з кількох генів, одним геном і навіть частиною гена. Кожна рестриктаза пізнає конкретну послідовність нуклеотидів і розрізає в цих місцях молекулу ДНК. На місці розрізання утворюються липкі кінці, які є одонитковими ділянками з чотирма нуклеотидами з такою послідовністю: ААТТ на одному і ТТАА на другому кінці ДНК.

Зараз відомо понад 50 специфічних рестриктаз, які добувають із бактеріальних клітин. Наприклад, рестриктаза EcoR1, що виділена із клітин кишкової палички, розпізнає в ділянці 5' – 3' послідовність з шести нуклеотидів – ГААТТЦ і розрізає ДНК між нуклеотидами Г і А (Г-А; А-Г) Г-ААТТЦ або ЦТТАА-Г.

Виділені так численні фрагменти ДНК перевіряють на наявність фрагментів з потрібними генами. Для цього фрагменти вбудовують, тобто "всліпу" гібридизують з молекулами ДНК векторів з наступним перенесенням їх у клітини-реципієнти. Як вектори використовують бактеріальні плазмиди або віруси. Для цього кільцеву ДНК векторної плазмиди за допомогою рестриктази розрізають і перетворюють її на

лінійну ДНК. Потім за допомогою ендонуклеази вкорочують нитки ДНК, а за допомогою трансферази пришивають до них полі А-послідовності. Далі синтезований або ферментативно виділений ген своїми полі Т-послідовностями комплементарно з'єднується за допомогою лігази з полі А-послідовностями ДНК вектора. Утворюється гібридна кільцева молекула ДНК плазмідни – вектора.

Якщо замість вектора беруть не плазмиду, а вірус, то схема гібридизації кільцевої молекули ДНК виглядатиме так: спочатку за допомогою рестриктази кільцеву молекулу ДНК вірусу OV40 перетворюють на лінійну. В подальшому, за допомогою ендонуклеази нитки ДНК укорочують, а за допомогою трансферази пришивають полі А-послідовності. Одночасно здійснюють таку саму обробку кільцевої ДНК фага лямбда, який несе, наприклад, галактозний оперон кишкової палички. Тільки в цьому випадку кінцева трансфераза пришиває на кінці лінійної ДНК фага полі Т-послідовності. З'єднуючись комплементарними А- і Т-послідовностями за допомогою лігази, утворюється гібридна молекула, в якій знаходитиметься і галактозний оперон.

Введення генів у клітини

Наступний етап полягає у введенні гібридних векторних молекул ДНК у бактеріальні клітини і за допомогою різних поживних середовищ виявляють бактеріальні клітини з конкретно внесеним геном. Це робиться тоді, коли гібридизація векторних ДНК відбувається всліпу. Для цього на селективні поживні середовища висівають бактерії з рекомбінантними ДНК. Наприклад, одне середовище має який-небудь антибіотик, друге середовище не має якої-небудь амінокислоти, третє – вітаміну і т.д. При висіванні бактерій на середовищі з антибіотиком виростають колонії бактерій, які дістали ген стійкості проти нього. На середовищі без амінокислоти – лише колонії бактерій з геном, здатним синтезувати відсутню амінокислоту. На середовищі з відсутнім вітаміном виростають колонії бактерій, які дістали ген, здатний синтезувати цей вітамін, тощо. Після цього проводять клонування, тобто розмноження певних генів завдяки розмноженню самих бактерій і їх плазмід.

Існує чимало способів виділення генів. Для цього за допомогою ферментів або механічно дроблять ДНК на фрагменти і далі обробляють розчином, в якому знаходиться іРНК конкретного гена, який потрібно виділити. Завдяки комплементарності нуклеотидів іРНК зв'язує ген, а далі іРНК розчиняють лугом і виділяють певний ген.

Генетична інженерія на рівні клітин (клітинна інженерія). Гібридома

До генної інженерії відносять метод клонування організмів, який оснований на перенесенні диплоїдного ядра з соматичної клітини в без'ядерну яйцеклітину, одного і того самого організму з одержанням клону потомків з однаковим генотипом. По суті, це вегетативне розмноження тварин. Які ж теоретичні підстави щодо клонування тварин і що практично зроблено в цьому напрямку?

Відомо, що всі клітини багатоклітинного тваринного організму, а їх у ссавців нараховують близько 2-3 біліонів, походять із однієї клітини – зиготи. Зигота утворюється від злиття статевих клітин – яйцеклітини і сперматозоона. Завдяки наступному діленню утворюється багатоклітинний організм. Отже, всі клітини без винятку мають однакову спадкову інформацію не дивлячись на те, що в процесі диференціації кожна клітина виконує одну або кілька функцій, гени яких знаходяться в активному стані. Інші численні гени, їх функції знаходяться в репресованому стані і за сприятливих умов вони можуть виявити свою дію. Одна із багатьох функцій клітин – здатність давати потомків – може проявитись тільки тоді, коли гени, що відповідають, за морфофізіологічні процеси, будуть деблоковані, тобто проявлять свою дію. Вчені дійшли висновку, що активізація таких генів повинна здійснюватись у середовищі цитоплазми яйцеклітини.

З цією метою провели такий дослід. Бнали яйцеклітину жаби, видаляли з неї гаплоїдне ядро, а на місце його поміщали диплоїдне ядро клітини слизової оболонки кишок цієї самої жаби і вводили яйцеклітину, в статеві органи. Через деякий час народився пуголовок, який перетворився в дорослу жабу, генетично ідентичну, з попередньою. Якщо таким способом з одного організму одержати багато потомків, то це буде клон. Метод клонування тварин може бути дуже перспективним у тваринництві для одержання стад – клонів високопродуктивних, стійких проти захворювання, що мають цінні генотипи тварин. Деякі вчені вбачають у цьому перспективу клонування геніальних особистостей у людському суспільстві.

Нині вже розроблено метод виведення повністю гомозиготних ліній мишей, яких використовують у лабораторних дослідженнях. Цей метод також ґрунтується на мікрохірургії – видаленні із зиготи одного з пронуклеусів (ядер яйцеклітини або сперматозоона), які не встигли ще злитись. Якщо видалити, наприклад, ядро сперматозоона з наступною диплоїдизацією ядра яйцеклітини і трансплантувати таку зиготу в матку самки, то утвориться гомозиготна самка. Отже, видаливши пронуклеус яйцеклітини, можна вивести гомозиготного самця.

Існують приклади хромосомної інженерії, коли окремі метафазні хромосоми, виділені з одних клітин, переносили в інші одного і того самого виду тварин і навіть різних видів. Крім того, проводили міжвидове перенесення хромосом. Наприклад, переносили хромосому від китайського хом'ячка в клітини миші, хромосому людини в клітину миші, фрагменти ДНК миші в клітину курки і т. д. При цьому хромосоми, які введені в клітину іншого виду, можуть інтегрувати з хромосомами клітини-реципієнта і функціонувати в таких частково гібридних соматичних клітинах.

До клітинної інженерії належать методи гібридизації соматичних клітин. При цьому соматичні клітини перетворюють на протопласти – клітини, в яких за допомогою ферментів пектиназ і целюлаз видаляють

клітинну оболонку. Щоб протопласти злились і об'єднались їхні геноми, на них діють поліетиленгліколем. Якщо соматичні клітини, що зливаються, належать одному і тому самому виду або близьким видам, то їх ядра зливаються. Проте якщо соматичні клітини далеких видів зливаються, наприклад клітини тварин і рослин, то ядра цих клітин не зливаються в загальне ядро, а утворюється так званий гетерокаріон – гібридна клітина з двома і більше відокремленими ядрами. Одержані гібридні клітини таких віддалених видів: клітин людини з клітинами миші, золотистого хом'ячка, китайського хом'ячка, щура, комара, мавпи, жаби, моркви, тютюну; клітин миші з клітинами китайського хом'ячка, золотистого хом'ячка, курки, мула, мавпи; клітин кролика з клітинами мавпи, корови X норки, золотистого хом'ячка з черепахою, курки з дріжджами, сої з кукурудзою, сої з горохом, моркви з азотобактером. Відмічається, що внаслідок злиття соматичних клітин у деяких випадках спостерігається активізація окремих генів клітин з виділенням специфічних речовин. Так, при злитті недиференційованих клітин людини з еритроцитами курки спостерігається синтез РНК і білків такими клітинами, що не характерно окремим клітинам до злиття. Гібриди неімуногенних клітин людини й імуногенних клітин миші виробляють імуноглобіни людини і миші.

Шляхом соматичної гібридизації синтезовано так звану *гібридому* – клітину, яка утворилася внаслідок злиття клітини людини і здатна виробляти антитіла з раковою клітиною. При цьому гібридома зберігає властивості виробляти антитіла і здатність до розмноження. Гібридоми використовують для одержання *високоспецифічних моноклональних антитіл*, які після мічення флуоресцентними барвниками дають можливість прослідкувати розвиток і локалізацію злоякісних пухлин і окремих клітин в організмі. Крім того, виділено гібридоми клітин меланоми миші з клітинами селезінки миші, які попередньо імунізували раковими клітинами товстої кишки людини. Такі гібридоми здатні виробляти антитіла, які зв'язуються з раковими, клітинами товстої і прямої кишок людини.

При злитті саркомних і лімфатичних ракових клітин миші гібридні клітини втрачали здатність до злоякісного росту.

У рослин гібридні соматичні клітини можуть утворювати *калюс*, тобто накопичення клітин (клітинної маси), а потім і утворення цілих рослин нових видів.

12.4. Перспективи розвитку біотехнології

Сучасна біотехнологія досягла великого розвитку, але перспективи її ще більші. Перенаселення планети призвело до різкого погіршення екології, недостатнього виробництва продуктів харчування, появи великої кількості хвороб та скорочення тривалості життя. В майбутньому біотехнологія має намір:

- розробити методи лікування спадкових хвороб за рахунок пересадки повноцінних генів хворому організмові;
- розробити генотехнологічні методи виробництва біологічно активних речовин. Під генотехнологічними методами розуміються методи, які базуються на роботі окремих генів чи їх груп у відповідних штучних реакторах;
- розробити елементну систему харчування людини, яка буде базуватися не на поглинанні натуральних продуктів, а на споживанні лише тих елементів, які необхідні для повноцінного функціонування клітин;
- розробити генотехнологічну технологію виробництва електроенергії як це спостерігається у окремих тварин – електроскати, електровугрі та ін.

Зараз неможливо передбачити майбутнє біотехнології в усій його повноті, але можливо очікувати від неї великих звершень.

Контрольні запитання

1. *Дайте визначення поняттю генетична інженерія.*
2. *Що таке трансгенні тварини?*
3. *Назвіть перспективи генної інженерії в медицині.*
4. *Що таке клітинна інженерія?*

Багато чого я навчився у своїх наставників, ще більше у своїх товаришів, та найбільше – у своїх учнів

з Талмуду

13. ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ

13.1. Визначення понять

13.2. Розподіл генів у популяціях. Закон Харді-Вайнберга

13.3. Відмінності ефективності добору в популяціях і чистих лініях

13.4. Ефективність добору домінантних і рецесивних ознак

13.5. Використання у тваринництві досягнень популяційної генетики

13.1. Визначення понять

При створенні нових порід тварин та удосконаленні існуючих, селекціонер повинен оцінювати не тільки окремі генотипи, а й визначити їх частку (склад) у групах, стадах, лініях. При цьому важливе значення має контроль за спадковістю і мінливістю організмів під дією штучного добору або без нього. Вивчення змін у процесі передачі спадкової інформації має важливе значення для пізнання еволюції та керування процесом розведення сільськогосподарських тварин.

Вивчення перебігу генетичних процесів відбувається на рівні популяції. Причина, із-за якої окремий організм не може бути одиницею процесу еволюції, полягає в тому, що генотип упродовж життя залишається незмінним, а тривалість життя дуже обмежена. Проте популяція при необхідних умовах середовища може існувати шляхом передачі спадкової інформації досить тривалий час. Крім цього, генетична структура популяції під дією природного добору і мутацій весь час змінюється, завдяки чому виникає резерв спадкової мінливості як бази для селекції та пристосування організмів при зміні умов середовища.

Популяція – досить численна група особин одного виду, що має риси генотипової подібності та різноманітності й розмножується на певній території шляхом вільного парування (панміксії). В природі часто виникають групи особин, що надає їм перевагу при існуванні в певних екологічних умовах.

Сукупність алелів, що входять до складу популяції, є її **генофондом**. Породи тварин і сорти рослин, створені штучним добором, також є окремими популяціями.

Головна особливість популяцій полягає в наявності генетичної мінливості. Це одна із головних умов її існування. Якщо передбачити, що всі особини популяції містять в певному локусі один і той же алель, тоді еволюція за цим локусом неможлива, оскільки частоти алелів залишаються незмінними з покоління в покоління.

На відміну від фенотипової мінливості організмів, яку можна оцінити (наприклад, мінливість ремонтного молодняка свиней за живою масою), виміряти (проміри тварин), генотипову мінливість за кількісними ознаками визначити досить складно. Тому для вивчення генетичної мінливості популяцій доцільно використовувати якісні ознаки, які незалежні в своєму прояві від середовищних факторів.

Генетичну мінливість можливо виявити за допомогою вивчення успадкування так званих поліморфних локусів, тобто локусів, що мають різні варіанти прояву однієї й тієї ж ознаки.

Більш досконалою мірою генетичної мінливості може бути показник гетерозиготності популяції – співвідношення кількості особин гетерозиготних за локусами, що вивчаються, до загальної кількості вивчених особин.

Вчені встановили, що генетична мінливість у природних популяціях набагато більша, ніж це можна передбачати із простих спостережень за морфологічною мінливістю. Про це свідчать дані, одержані при використанні інбридингу (спорідненого розведення). За допомогою останнього одержують так звані інбредні лінії, в яких виявляється прояв рецесивних генів. При цьому на дрозофілі було показано, що генотип практично кожної особини містить рецесивні алелі, які викликають у гомозиготному стані відхилення від нормального фенотипу.

Як зазначав С.С. Четвериков, популяція вбирає мінливість як губка. Це знаходить свій прояв у тому, що мутації, які виникають *de novo* (рецесивні) не проявляються в фенотипі, знаходяться в гетерозиготному стані й тому не підлягають природному добору. Відтак, можуть досить довго зберігатися в популяції.

Існують й інші механізми утримання небажаних мутацій у популяції. До них відносять такі форми дії генів, як плейотропія, епістаз, неповна пенетрантність і дія генів-модифікаторів. До резерву генетичної мінливості належать також умовно шкідливі або умовно корисні мутації, їх дія проявляється тільки в певних умовах і добір або підвищує, або знижує їх частоту, що призводить до постійної присутності таких мутацій в генофонді популяцій.

13.2. Розподіл генів у популяціях. Закон Харді-Вайнберга

Оскільки спонтанне мутування кожного гена відбувається в поколіннях безперестанно, з певною частотою, то в генотипах популяцій організмів завжди існують домінантні й рецесивні алельні форми. Залежно від адаптивної цінності рецесивних мутацій, темпів перекомбінації їх з іншими генами генотипу та впливу природного добору, співвідношення домінантних та рецесивних генів можуть змінюватись у поколіннях.

Безперервні процеси виникнення нових комбінацій генів у популяціях зовсім не означають безладдя в мінливості ознак особин, які входять до складу популяцій. Навпаки, в генотипах цих популяцій створюється

певний стан рівноваги між сумами домінантних і рецесивних генів. У 1908 р. англійський вчений Г.Х. Харді і незалежно від нього німецький вчений В. Вайнберг довели, що стан рівноваги між співвідношеннями домінантних і рецесивних генів залишається незмінним у поколіннях за відсутності тиску на генотип популяції процесів спонтанного мутування генів, природного добору, міграції генетичного матеріалу, тощо. І хоча в природі таких ідеальних популяцій не існує, але встановлені для них закономірності піддаються чіткому статистичному аналізу.

Припустимо, що у особин будь-якої популяції встановлена наявність гена A , який проявляється в домінантному та рецесивному станах. Очевидно, що сума всіх екземплярів A -домінантних та a -рецесивних генів, які входять до складу популяції, складає одиницю, або 100%.

Розглядаючи відмінності у фенотиповому прояві домінантного та рецесивного A - і a -алелів, можна зробити висновок, що до складу популяції мають входити особини AA -, Aa - та aa -генотипів. Проте співвідношення частот цих генотипів у складі популяції можуть бути досить різними. Наприклад у сукупності гетерозиготних за A -алелем особин до складу їхніх Aa -генотипів входить 50% домінантного A - та 50% рецесивного a -алелів. Розмноження особин цієї сукупності може відбуватись лише за такою схемою:



З наведеної схеми видно, що хоча в генотипах нащадків змінилися комбінації домінантного та рецесивного A -алелів, але (і це легко підрахувати) сумарна кількість домінантних A - і рецесивних a -алелів залишились рівнозначними. Фактично в новому поколінні збереглось вихідне співвідношення домінантного та рецесивного алельних генів. Все це дає підстави записати, що

$$AA + 2Aa + aa = 1, \\ \text{або} \quad A^2 + 2Aa + a^2 = 1.$$

Зрозуміло, що аналогічне рівняння можна написати для будь-якого гена. Тому частоту будь-якого домінантного алеля домовимося позначати через p , а рецесивного через q . Це дає можливість вивести узагальнену формулу такого вигляду:

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1 \quad (13.1)$$

Ця формула і є формулою **закону Харді-Вайнберга**. Закон формулюється так: *у теоретично можливій панміктичній популяції, всі особини якої не зазнають впливу процесів мутагенезу, дії добору та ефектів міграцій і зберігають здатність до вільного розмноження, співвідношення частот домінантних і рецесивних алельних генів залишається незмінним у ряді наступних поколінь.*

Незважаючи на те, що в природі ідеальних популяцій не існує, відкритий для таких популяцій закон має важливе значення у плані наукового пізнання.

Розглянемо розрахунок частот генів для однієї пари алелів.

Наприклад, у популяції великої рогатої худоби чорна масть є домінуючою ознакою (S), а червона – рецесивною (s). Якщо із 100 голів худоби виявлено 16 тварин червоної масті, то виражаючи це співвідношення відносними частотами у межах одиниці, можна записати, що 0,16 всієї популяції становлять особини червоної масті, а решта 0,84 – чорної. Але у другій групі одночасно знаходяться гомозиготні SS та гетерозиготні Ss тварини. Поки що невідомо у якому співвідношенні представлені ці групи, але відома загальна закономірність розподілу генотипів: $p^2SS + 2pqSs + q^2ss$. Оскільки відома частота рецесивного генотипу (0,16), а також те, що вона відповідає квадрату частоти рецесивного гена у популяції (s^2) нескладно визначити частоту рецесивного алеля:

$$ss = \sqrt{0,16} = 0,4$$

Оскільки сума частот двох алеломорфних генів становить $S+s = 1$, тоді частота домінантного алеля S буде такою: $p = 1 - 0,4 = 0,6$.

У такому випадку частота домінантних генотипів SS становить:
 $p^2 = 0,6^2 = 0,36$. Частоту гетерозиготних генотипів Ss визначають за виразом: $2pq = 2 \times 0,4 \times 0,6 = 0,48$.

Сума частот генотипів становить: $0,36 + 0,48 + 0,16 = 1,0$.

Зважаючи на зазначене, можна сформулювати три твердження, які впливають із закону Харді-Вайнберга:

1. Частоти алелів не змінюються від покоління до покоління.
2. Рівноважні частоти генотипів визначають підведенням до квадрату суми частот алелів $(p+q)^2$;
3. Рівноважні частоти генотипів досягаються за одне покоління.

Але слід враховувати, що ці закономірності проявляються тільки при умові, що в популяції не відбувається добір. При елімінації окремих особин з популяції або при різному коефіцієнті розмноження окремих груп у ній співвідношення гамет змінюється і структура наступного покоління буде іншою.

Одним із важливих результатів наведеного закону є те, що алелі, які зустрічаються зрідка, присутні в популяціях в основному у гетерозиготному, а не в гомозиготному стані. Це дозволяє їм утримуватися в популяції, оскільки фенотипові гетерозиготи за рецесивним алелем не відрізняються від гетерозигот, а у випадку домінантного алеля їх носії можуть мати вищі показники плодючості, життєздатності. Тому це ускладнює виведення шкідливих алелів з популяції.

Застосування закону Харді-Вайнберга дозволяє розрахувати деякі з частот генів і генотипів у випадках, коли не усі генотипи можуть бути ідентифіковані внаслідок домінантності деяких алелів.

Альбінізм у деяких видів риб обумовлений рідкісним рецесивним геном. Нехай частота альбіносів в якій-небудь популяції становить 1 на 10 000. Згідно з законом Харді-Вайнберга, частота гомозигот aa дорівнює $q^2 = 0,0001$, звідки $q = \sqrt{0,0001} = 0,01$. Звідси випливає, що частота

нормального алеля дорівнює $1 - 0,01 = 0,99$. Частоти генотипів нормально пігментованих людей складають $p^2 = 0,99^2 = 0,98$ для генотипу AA . Для генотипу Aa – $2pq = 2 \times 0,99 \times 0,01 = 0,02$.

На цьому прикладі можна порівняти частоти алелів у гомо- і гетерозигот. Частота рецесивного a алеля у гетерозигот в два рази менше частоти гетерозигот, тобто $0,01$. Частота гомозигот – $0,0001$, таким чином, в гетерозиготному стані містяться приблизно в 100 разів більше рецесивних алелів a , ніж у гомозиготному.

Зчеплені зі статтю гени

Для зчеплених зі статтю генів у самок частоти генотипів збігаються з рівноважними частотами аутосомних генів. Частоти генотипів гемізиготних самців збігаються з частотами алелів p для A і q для a . Це пов'язано з тим, що самці завжди отримують свою єдину X -хромосому від матері. Тому частоти двох гемізиготних генотипів збігаються з частотами відповідних алелів у самок у попередньому поколінні.

Фенотипи, які визначаються рецесивними генами, зчепленими з X хромосомою у самців зустрічаються частіше, ніж у самок. Якщо частота зчепленого зі статтю рецесивного алеля дорівнює q , то частота фенотипу буде q для самців і q^2 для самок. Відношення цих величин становить $q/q^2 = 1/q$. Чим менше значення q , тим вище співвідношення частоти рецесивного фенотипу у самців та самок.

Частота рецесивного зчепленого зі статтю алеля, що викликає дальтонізм у людей, становить $0,08$. Таким чином, ця патологія зустрічається у чоловіків в $1/0,08 = 12,5$ частіше, ніж у жінок. Частота одного з алелів гемофілії дорівнює $0,0001$. Відповідно до закону Харді-Вайнберга слід очікувати, що гемофілія у чоловіків зустрічається в $1/0,0001 = 10\,000$ разів частіше, ніж у жінок.

Поняття "популяція" і "чиста лінія" запропоновані В. Йоганнсенем у 1907р.

13.3. Відмінності ефективності добору в популяціях і чистих лініях

В. Йоганнсен, вивчаючи мінливість квасолі за розміром, масою насіння і впливом добору на ці показники, встановив, що добір у чистих лініях неефективний. Він підбирав і висівав окремо великі і маленькі насінини, а потім проаналізував одержаних потомків і переконався в тому, що за розмірами і масою вони в середньому однакові в обох групах. Це пояснюється тим, що всі нащадки чистої лінії першого і наступних поколінь однакові за генотипом, тобто генетичні можливості їх рівні, і відмінності щодо фенотипу пов'язані з модифікаціями, які виникли під впливом умов зовнішнього середовища.

У популяції, що є сукупністю особин з різними генотипами, генетичні можливості яких різні, добір ефективний. Серед відібраних великих

квасолин переважатимуть генотипи $\frac{A}{A}\frac{A}{a}$, а серед маленьких генотипи $\frac{a}{a}$. Тому посаджені великі квасолини дадуть у середньому більші за розмірами квасолини, ніж маленькі.

Кожна популяція має свій генофонд, тобто сукупність алелів, що входять до її складу, і своє співвідношення генотипів ($\frac{A}{A}, \frac{A}{a}, \frac{a}{a}$). Виникає питання: чи співвідношення генотипів стає і підкоряється якимось закономірностям, чи залежить від випадкових факторів?

Припустимо, що в популяції кількість особин з генотипами $\frac{A}{A}$ і $\frac{a}{a}$ однакова, а звідси гамет з домінантним A і рецесивним a генами в такій популяції порівну: $0,5A$ і $0,5a$. При вільному схрещуванні особин можливі такі комбінації гамет:

♂ ♀	♂	0,5A	0,5a
0,5A		0,25AA	0,25Aa
0,5a		0,25Aa	0,25aa

Звідси видно, що домінантних гомозигот $\frac{A}{A}$ буде $0,25$, гетерозигот $\frac{A}{a}$ — $0,50$ і гомозигот рецесивних $\frac{a}{a}$ — $0,25$. При подальшому схрещуванні таких потомків між собою співвідношення зазначених генотипів має бути таким самим, тому що гамет із домінантним геном A утвориться $0,5$ ($0,25$ від гомозигот $\frac{A}{A}$ + $0,25$ від гетерозигот $\frac{A}{a}$), гамет з рецесивним геном a також $0,5$ ($0,25$ від гомозигот $\frac{a}{a}$ + $0,25$ від гетерозигот $\frac{A}{a}$). Тобто в такій популяції співвідношення генотипів має бути $1\frac{A}{A} : 2\frac{A}{a} : 1\frac{a}{a}$ протягом усього часу існування популяції, якщо ніякі фактори на зміну цього співвідношення не впливатимуть.

Візьмемо іншу популяцію, в якій кількість особин з генотипами $\frac{A}{A}$ і $\frac{a}{a}$ неоднакова. Наприклад, якщо особин з генотипом $\frac{A}{A}$ 80 , а з генотипом $\frac{a}{a}$ 20 , тоді відповідно гамет з домінантним геном A буде $0,8$, а з рецесивним геном a —

$0,2$ і при їх вільному схрещуванні будуть такі комбінації гамет:

♀ \ ♂	♂	0,8A	0,2a
♀	♂	0,64AA	0,16Aa
0,8A	0,16Aa	0,04aa	

Співвідношення генотипів буде таке: $0,64 \frac{A}{A} : 0,32 \frac{A}{a} : 0,04 \frac{a}{a}$. У наступних поколіннях таке співвідношення генотипів має залишитись, оскільки гамет із домінантним геном A буде утворено 0,8 ($0,64$ від $\frac{A}{A}$ + $0,16$ від $\frac{A}{a}$), а з рецесивним геном a – 0,2 ($0,04$ від $\frac{a}{a}$ + $0,16 \frac{A}{a}$).

Як видно, співвідношення генотипів у кожній популяції має бути на характерному для неї рівні, тобто кожна популяція перебуває у певній рівновазі за парою алельних. Цю закономірність помітили англійський математики Г. Харді і німецький Лікар В. Вайнберг незалежно один від одного. Їх можна виразити у вигляді формули

$$p^2 \frac{A}{A} + 2pq \frac{A}{a} + q^2 \frac{a}{a}, \text{ звідки } p = A; q = a.$$

Із цієї самої формули випливає, що кількість гомозиготних домінантних особин дорівнює квадрату частоти домінантного гена (p^2), кількість гомозиготних рецесивних особин дорівнює квадрату частоти рецесивного гена (q^2) і кількість гетерозиготних особин дорівнює подвоєному добутку частот обох алелів ($2pq$).

Однак постійно однакове співвідношення генотипів могло б бути тільки в ідеальних неіснуючих популяціях, де не було б впливу різних селективних переваг, тобто факторів, що порушують ідеальність популяцій. До них належать: мутаційний тиск, який виникає внаслідок того, що частота прямих $A \rightarrow a$ і зворотних $a \rightarrow A$ мутацій різна, звідки й зрушення у бік збільшення концентрації одного гена і зменшення – іншого; вплив природного і штучного добору на структуру популяцій.

Як уже зазначалось, різні генотипи мають різне біологічне і господарсько корисне значення. Для них також характерні неоднакові плодючість і живучість. Проводячи штучний добір, людина відбирає кращі фенотипи, серед яких найчастіше будуть домінантні гомозиготні $\frac{A}{A}$ і гетерозиготні $\frac{A}{a}$ генотипи, а гомозиготні рецесивні $\frac{a}{a}$, як правило, вибраковуюються. Вони ($\frac{a}{a}$) найчастіше нівелюються природним добром, бо мало пристосовані до умов зовнішнього середовища і мають знижену плодючість. Природно, що популяція зміщуватиметься у бік збільшення кількості особин з генотипами $\frac{A}{A}$ і $\frac{A}{a}$; вільне схрещування, яке деякою мірою обмежене навіть у диких популяціях, а в культурних зовсім неможливе при штучному осіменінні; генетичний дрейф генів – різка зміна концентрації окремих генів завдяки випадковим змінам чисельності популяції; міграція, тобто недостатня ізоляція популяцій, пов'язана із завезенням плідників або їхньої сперми з інших зон країни або з-за

кордону; інбридинг – близькоспоріднене схрещування, що веде до збільшення гомозиготності.

Крім цих, можна виділити ще ряд факторів, які можуть порушувати співвідношення генотипів у популяціях. Слід підкреслити, що чисельність популяції має бути великою, щоб не позначився вплив випадкових відхилень. Тому про постійну рівновагу генотипів у популяціях як природних, так і штучних не може бути й мови.

Закон Харді-Вайнберга, який можна назвати законом рівноваги генних концентрацій у вільно схрещуваних (панміктичних) популяціях, має велике значення для розуміння механізму еволюційних змін. Крім того, користуючись формулою Харді-Вайнберга, можна вирішувати практичні завдання. Наприклад, спадкове захворювання контрактура (вкорочення) м'язів у великої рогатої худоби, яке призводить до загибелі телят, зумовлене рецесивним геном a . Хворі телята мають генотип $\frac{a}{a}$,

здорові $\frac{A}{A}$, а здорові і носії рецесивного гена $\frac{A}{a}$. Важливо знати кількість гетерозиготних особин, бо за фенотипом вони не відрізняються від гомозиготних $\frac{A}{A}$. За допомогою формули Харді-Вайнберга можна визначити співвідношення генотипів і концентрацію окремо кожного гена – A і a . Наприклад, якщо з 350 новонароджених телят 7 мали контрактуру м'язів, то частота виникнення захворювання в даній популяції дорівнює $7/350=0,02$, а це і є величина q^2 з формули закону Харді-Вайнберга. Потім обчислюють значення $q=\sqrt{q^2}=\sqrt{0,02}=0,14$. Оскільки $p+q=1$, то $p=1-q=1-0,14=0,86$. Знаючи величини $q=0,14$ і $p=0,86$, визначають співвідношення генотипів у популяції:

$$0,86\frac{A}{A}+2*0,86*0,14\frac{A}{a}+0,14^2\frac{a}{a}=0,7396\frac{A}{A}+0,2404\frac{A}{a}+0,02\frac{a}{a},$$

тобто гомозиготних домінантних особин 74 %, що становить 259 особин, гетерозиготних 24 % – 84 особини і гомозиготних рецесивних 2 % – 7 особин. Далі можна обчислити концентрацію генів A і a :

$$A=0,85 \text{ або } 85\%$$

$$a=0,14 \text{ або } 14\%$$

Однак у зв'язку з вибракуванням хворих гомозиготних рецесивних тварин співвідношення генотипів змінюється, оскільки зменшується кількість гамет з рецесивним геном. Так, гамет із геном A залишиться та сама кількість (0,86), а з рецесивним a – 0,12 замість 0,14 і при вільному схрещуванні вони дадуть такі комбінації:

$\begin{matrix} \diagup & \text{♂} \\ \text{♀} & \diagdown \end{matrix}$	0,86A	0,12a
0,86A	0,7396AA	0,1032Aa
0,12a	0,1032Aa	0,0144aa

Співвідношення генотипів таке: 0,7396, або 73,96 % $\frac{A}{A}$, тобто однакова кількість; 0,2064, або 20,64 % $\frac{a}{a}$ замість 0,2404, або 24,04 % : 0,144, або 1,44 % $\frac{a}{a}$ замість 0,02, або 2,0 % в попередньому поколінні.

Генетична структура популяції змінилась, проте при панміксії (вільному схрещуванні) уже в наступному поколінні, якщо вибракування немає, вона стабілізується на тому рівні, який встановився після вибракування. Схрещування, яке відновлює генетичну рівновагу, називається *стабілізуючим*.

Як уже зазначалось, ідеальних популяцій не існує, тому що багато факторів порушують співвідношення генотипів. Проте кожна біологічна система, в тому числі й популяція, має певні адаптивні генетичні механізми, за допомогою яких підтримує своє існування. Механізм підтримання генетичної рівноваги популяцій пов'язаний з утворенням постійної кількості гамет з домінантним і рецесивним генами в кожній конкретній популяції і явищами гетерозиготності та поліморфізму. Якщо гетерозиготність забезпечує кращу пристосовуваність до зміни умов середовища, то відбувається добір на користь гетерозигот, а це, в свою чергу, веде до збалансованого поліморфізму, тобто певного співвідношення генотипів, певного темпу і напрямку мутаційного процесу. Зростання рівня природної радіації, збільшення хімічних мутагенів викликає збільшення темпів мутаційного процесу, завдяки якому краще працюють механізми пристосування – гомеостазу.

13.4. Ефективність добору домінантних і рецесивних ознак

Якщо залишати особини з домінантними ознаками і видаляти з рецесивними, то частка гомозигот домінантних **AA** збільшиться, а рецесивних **aa** зменшиться. При цьому гетерозиготи **Aa** все-таки залишаться і протягом тривалого часу відбуватиметься "вищеплення" гомозиготних рецесивних генотипів **aa**. Якщо видаляти особини з домінантними ознаками, а залишати з рецесивними, то такий добір приводить до майже повного видалення домінантних гомозигот **AA** і гетерозигот та різкого збільшення гомозигот рецесивних **aa**. Такий напрямок добору використовується в хутровому звірівництві для одержання бажаного забарвлення хутра. Добір, спрямований на збільшення частки гетерозиготних особин, дає деяке збільшення їх у перших поколіннях, а потім залишається на незмінному рівні. Наприклад, у каракульських сірих овець гомозиготні домінантні особини **AA** нежиттєздатні, тому схрещують гетерозиготних сірих **Aa** з гомозиготними чорними **aa** й одержують знову гетерозиготних сірих і гомозиготних рецесивних чорних.

За даними С. Райта і Д. Лаша, на ефективність добору впливає частота алелю. Так, якщо частота бажаного алелю в популяції становить 0,3 – 0,7, то ефективність селекції висока, а якщо вона менша за 0,3 або більша за 0,7, то ефективність селекції значно нижча.

Ефективність добору значною мірою залежить від впливу факторів зовнішнього середовища.

Певна частина кількісних ознак, з якими має справу селекціонер (надій молока, вміст жиру в молоці, несучість курей, скороспілість свиней, настриг вовни від вівці, здатність до відгодівлі тощо), залежить від умов зовнішнього середовища. Тому виявити потенціальну можливість генотипу (норму реакції генотипу) можна тільки за оптимальних умов годівлі й утримання. За даними багатьох дослідників, при недостатній годівлі й утриманні в поганих умовах корови високопродуктивної породи дають молока стільки, скільки корови низькопродуктивної породи, а то й менше. Прикладом впливу зовнішнього середовища на ефективність добору є досвід роботи вирощування молодняка на холоді у одному з племзаводів молочного напрямку продуктивності. Встановлено, що телички, які народжувались узимку й утримувались при мінусових температурах, після того як стали коровами давали молоко з вищою жирністю. Запровадження методу вирощування молодняка на холоді сумісно з інтенсивним добором дало змогу за 15 років підвищити на 0,43 % жирність молока в стаді, тоді як за звичайних умов утримання вона підвищилась тільки на 0,1 %.

13.5. Використання у тваринництві досягнень популяційної генетики

Знання ролі різних факторів (мутацій, природного і штучного добору, міграцій, дрейфу генів, інбридингу тощо), які впливають на генетичну структуру популяцій, слід використовувати для досягнення бажаних співвідношень, генотипів. Треба вчасно виявити шкідливі мутації і проводити належну генетико-селекційну роботу (підбір батьківських пар, суворе й регулярне вибраковування та ін.) протягом кількох поколінь, щоб очистити популяцію від шкідливих мутацій, і вести планомірну роботу, спрямовану на виявлення корисних мутацій і розмноження їх. Особливий генетичний нагляд потрібно встановити за плідниками, адже в умовах штучного осіменіння шкідливі мутації можуть швидко поширюватися.

Враховуючи те, що гетерозис може проявитись найчастіше у гетерозиготних за генотипом особин, потрібно спрямовувати селекційну роботу на збільшення гетерозиготності популяцій. У селекційній роботі треба звертати увагу на вплив факторів зовнішнього середовища, а також на здатність окремих тварин пристосовуватись до нової промислової технології і вести правильний добір у цьому напрямку.

Контрольні запитання

1. Що таке популяція? Які існують популяції?
2. Поясніть поняття чисті лінії.
3. Опишіть способи визначення співвідношення частот генів і генотипів у популяції.
4. Поясніть закономірності генетичної структури популяцій і чистих ліній.
5. Опишіть напрями використання у тваринництві популяційної генетики.

Лабораторна робота теми 13: Генетика популяцій

Мета заняття: Ознайомлення із закономірностями генетичних процесів в популяції, засвоєння методики аналізу структури популяцій.

Матеріал і обладнання: таблиці та схеми генетичної структури популяцій

Методичні вказівки: Запишіть основні положення закону Харді-Вайнберга. Виконайте завдання та задачі.

Приклад виконання завдання:

При обстеженні популяції каракульських овець було виявлено 729 довговухих особин (AA), 111 – коротковухих (Aa) та 4 безвухих (aa).

Визначити: а) частоту алелів;

б) спостережувані частоти фенотипів та генотипів;

в) очікувані частоти генотипів за формулою Харді-Вайнберга.

Загальна кількість тварин в популяції $N = 729 + 111 + 4 = 844$.

Розраховуємо частоту домінантних (D) алелів за формулою:

$$p = \frac{D + \frac{1}{2}H}{N} \quad (13.2)$$

та рецесивних (R) алелів за формулою:

$$q = \frac{R + \frac{1}{2}H}{N} \quad (13.3)$$

$$\text{частота домінантного гена } A = \frac{D + \frac{1}{2}H}{N} = \frac{729 + 55,5}{844} = \frac{784,5}{844} = 0,93$$

$$\text{частота рецесивного гена } a = \frac{R + \frac{1}{2}H}{N} = \frac{4 + 55,5}{844} = \frac{59,5}{844} = 0,07$$

Частоту фенотипів визначаємо за формулою:

$$A = \frac{n}{N} \quad (13.4)$$

$$\text{Частота фенотипу довговухих особин} = \frac{729}{844} = 0,864 \text{ (86,4 \%)}$$

$$\text{Частота фенотипу коротковухих овець} = \frac{111}{844} = 0,132 \text{ (13,2 \%)}$$

$$\text{Частота фенотипу безвухих овець} = \frac{4}{844} = 0,004 \text{ (0,4 \%)}.$$

Так як у цій популяції гетерозиготні особини мають фенотиповий прояв (коротковухі), частота генотипів співпадає з частотою фенотипів і буде становити відповідно: частота AA – 86,4 %, частота Aa – 13,2 %, частота aa – 0,4%.

Для розрахунку очікуваних частот генотипів за формулою Харді-Вайнберга розрахунки починаємо з рецесивних гомозигот. Частота генотипу $aa = q^2 = 0,004$, отже, частота алеля $a = \sqrt{q^2} = \sqrt{0,004} = 0,063$.

Так як $p + q = 1$, тоді частота алеля $A = p = 1 - q = 1 - 0,063 = 0,937$.

Частота гомозигот $AA = p^2 = 0,937^2 = 0,877$.

Частота гетерозигот $Aa = 2pq = 2 \cdot 0,937 \cdot 0,063 = 0,118$.

Таким чином, очікувані частоти генотипів за формулою Харді-Вайнберга наступні:

$0,883 AA + 0,113 Aa + 0,004 aa = 1$ або у відсотках $88,3 \% AA + 11,3 \% Aa + 0,4 \% aa = 100 \%$, тобто очікувані частоти фенотипів наближуються до тих, які отримали.

Завдання

Завдання 1. Опишіть основні положення закону Харді-Вайнберга.

Завдання 2. Запишіть формулу Харді-Вайнберга.

Завдання 3. Поясніть значення наступних термінів: популяційна генетика, популяція, ідеальна популяція, локальна популяція, штучна популяція, панміксія, генофонд, випадковий дрейф генів, ефективна чисельність популяцій, ефект засновника.

Завдання 4. Знайдіть частоту фенотипів тварин в організмі (за індивідуальною умовою від викладача).

Завдання 5. Знайдіть частоту генотипів та алелів в популяції (за індивідуальною умовою від викладача).

Завдання 6. З'ясуйте відповідність фактичного розподілу фенотипів та генотипів певної популяції теоретично очікуваному та ймовірності зміни співвідношення генотипів і фенотипів популяцій.

Приклад розв'язування задач

Задача 1. Альбінізм у деяких видів риб обумовлений рідкісним рецесивним геном. Нехай частота альбіносів в якій-небудь популяції становить 1 на 10 000. Згідно з законом Харді-Вайнберга, частота

гомозигот aa дорівнює $q^2=0,0001$, звідки $q=\sqrt{0,0001}=0,01$. Звідси випливає, що частота нормального алеля дорівнює $1-0,01=0,99$. Частоти генотипів нормально пігментованих людей складають $p^2=0,99^2=0,98$ для генотипу AA . Для генотипу Aa – $2pq=2 \times 0,99 \times 0,01 = 0,02$.

На цьому прикладі можна порівняти частоти алелів у гомо- і гетерозигот. Частота рецесивного a алеля у гетерозигот в два рази менше частоти гетерозигот, тобто $0,01$. Частота гомозигот – $0,0001$, таким чином, в гетерозиготному стані містяться приблизно в 100 разів більше рецесивних алелів a , ніж у гомозиготному.

Зчеплені зі статтю гени

Для зчеплених зі статтю генів у самок частоти генотипів збігаються з рівноважними частотами аутосомних генів. Частоти генотипів гемізиготних самців збігаються з частотами алелів p для A і q для a . Це пов'язано з тим, що самці завжди отримують свою єдину X -хромосому від матері. Тому частоти двох гемізиготних генотипів збігаються з частотами відповідних алелів у самок попереднього покоління.

Фенотипи, які визначаються рецесивними генами, зчепленими з X хромосомою у самців зустрічаються частіше, ніж у самок. Якщо частота зчепленого зі статтю рецесивного алеля дорівнює q , то частота фенотипу буде q для самців і q^2 для самок. Відношення цих величин становить $q/q^2=1/q$. Чим менше значення q , тим вище співвідношення частоти рецесивного фенотипу у самців та самок.

Частота рецесивного зчепленого зі статтю алеля, що викликає дальтонізм у людей, становить $0,08$. Таким чином, цей Патологія зустрічається у чоловіків в $1/0,08=12,5$ частіше, ніж у жінок. Частота одного з алелів гемофілії дорівнює $0,0001$. Відповідно до закону Харді-Вайнберга слід очікувати, що гемофілія у чоловіків зустрічається в $1/0,0001=10\ 000$ разів частіше, ніж у жінок.

Приклади розв'язування задач

Задача 1. Визначте частоту алелів у групі особин, що складається з 60 гомозигот BB та 40 гомозигот bb .

Розв'язування

Щоб виразити частоту алеля $B(p)$ та $b(q)$ в частках одиниці, треба розділити кількість алелів B або b на загальну кількість алелів $(B + b)$:

$$p = \frac{60}{100} = 0,6; \quad q = \frac{40}{100} = 0,4.$$

Задача 2. В популяції людини кароокі індивідууми становлять $51\ %$, блакитноокі – $49\ %$. Визначте відсоток домінантних гомозигот.

Розв'язування

Частота рецесивних гомозигот q^2 – $49\ %$, або $0,49$. Частота рецесивного алеля: $q = \sqrt{0,49} = 0,7$. Частота домінантного алеля: $p = 1 - q = 1 - 0,7 = 0,3$. Частота домінантних гомозигот: $p^2 = 0,3^2 = 0,09$, або $9\ %$.

Задача 3. Група крові системи MN у людини контролюється аутосомним геном L , який існує у вигляді двох кодомінантних алелів L^M і L^N . Індивідууми з генотипом $L^M L^M$ мають групу крові М, з генотипом $L^N L^N$ – групу N, $L^M L^N$ – групу MN. Серед 1000 чоловік, яких узяли з популяції випадково, в 361 чоловіка була група крові М, у 159 – група N, а в 480 була група MN. Знайдіть частоти алелів L^M і L^N .

Розв'язування

При кодомінуванні за фенотипом можна визначити всі генотипи: 361 чоловік мали генотип $L^M L^M$, 159 – $L^N L^N$ і 480 – $L^M L^N$. Усього в цій групі 2000 генів. Частоти алелів позначають буквами p і q , причому $p + q = 1$. Гомозиготний індивідуум вносить у генофонд два однакові алелі, а гетерозиготний – два різні. Кількість індивідуумів з генотипом $L^M L^M$ позначимо буквою D , кількість індивідуумів з генотипом $L^N L^N$ – R , кількість $L^M L^N$ – H . Тоді частота алеля $L^M(p)$ визначається так:

$$p = (2D + H)/2(D + R + H) \quad (13.5)$$

$$p = (2 \times 361 + 480)/2(361 + 159 + 480) = 0,6$$

Відповідно частота альтернативного алеля

$$q = (2R + H)/2(D + R + H) \quad (13.6)$$

$$q = (2 \times 159 + 480)/2(361 + 159 + 480) = 0,4.$$

Перевіримо правильність розрахунків:

$$p + q = 0,6 + 0,4 = 1.$$

Відповідь. Частота алеля $L^M(p)$ дорівнює 0,6; частота алеля $L^N(q) = 0,4$.

Задача 4. Довжина хвоста в мишей залежить від аутосомного гена. Довгий хвіст – домінантна ознака, короткий – рецесивна. В лабораторній популяції мишей особини з довгими хвостами складають 51 %, з короткими – 49 %. Визначте структуру популяції за даним геном.

Розв'язування

У випадку повного домінування домінантні гомозиготи та гетерозиготи фенотипічно не розрізняються, тому, неможливо підрахувати, скільки в популяції цих генотипів, отже, неможливо знайти частоти алелів прямим шляхом. У цьому випадку використовуємо формулу Харді-Вайнберга. Оскільки схрещування випадкове, в популяції наявні миші з генотипами AA , Aa і aa . Співвідношення цих генотипів таке: $p^2 : 2pq : q^2$. Частота рецесивних гомозигот дорівнює $q^2 = 0,49$. Частота рецесивного алеля $q = \sqrt{0,49} = 0,7$. Частота домінантного алеля $p = 1 - q = 1 - 0,7 = 0,3$. Частота домінантних гомозигот $p^2 = 0,3^2 = 0,09$, частота гетерозигот – 0,42.

Відповідь. У популяції наявні особи з генотипами AA , Aa і aa .

Задача 5. Встановлено, що частина особин AA в популяції зустрічається з частотою 0,09. Визначте, яка частина популяції гетерозиготна за геном A .

Розв'язування

Розрахунок генетичного складу популяції проводимо згідно з рівнянням Харді-Вайнберга. Частота особин AA дорівнює p^2 , звідси $p^2(AA) = 0,09$, а $p = \sqrt{0,09} = 0,3$. Якщо кількість гомозигот і гетерозигот виражати у відсотках, то $p^2(AA) + 2pq(Aa) + q^2(aa) = 100$; $p + q = 1$; $q = 1 - 0,3 = 0,7$. Підставивши значення p і q у формулу, можна встановити частоту гомозигот і гетерозигот за цим геном:

$$p^2(AA) = 0,3^2 = 0,09 = 9 \%;$$

$$2pq(Aa) = 2 \times 0,3 \times 0,7 = 0,42 = 42 \%.$$

Отже, 42 % особин у популяції є гетерозиготами.

Розрахуємо також кількість гамет A і a , які утворюють особини в даній популяції: частота гамет A складається з 9 % гамет, які продукують особини з генотипом AA , з 21 % (42:2) гамет, що продукують гетерозиготи Aa , тобто $9 + 21 \% = 30 \%$; частота гамет – відповідно дорівнює $49 \% + 21 \% = 70 \%$.

Задача 6. Лисиці-альбіноси (rr) зустрічаються з частотою 0,0025. Обчисліть частоту алелів R і r , а також частоту генотипів Rr і RR .

Розв'язування

Знаючи частоту особин з генотипом rr , тобто q^2 , можна визначити частоту (q) гена в даній популяції: $q = \sqrt{0,0025} = 0,05$. З формули $p + q = 1$ знаходимо частоту (p) гена R , а саме: $p = 1 - 0,05 = 0,95$. Тоді, частота гетерозиготного генотипу Rr буде $= 2pq = 2 \times 0,95 \times 0,05 \times 100\% = 9,5\%$, а гомозиготного домінантного $p^2(RR) = 0,95^2 \times 100\% = 90,25 \%$.

Відповідь: $p^2(RR) = 90,25 \%$, $2pq(Rr) = 9,5\%$, $q^2(rr) = 0,25\%$

Задачі для самостійного розв'язування

13.1.1. *Успадкування резус-фактора, який є антигеном, вперше було виявлено у 1940 році у макак-резус (Rh-фактор). Воно зумовлене трьома тісно зчепленими парами генів. В популяції людини 16 % індивідів резус-негативні, 84 % – резус-позитивні. Визначте відсоток гетерозиготних особин.

13.1.2. *До складу популяції входять 9 % гомозигот AA , 49 % гомозигот aa і 42 % гетерозигот. Визначте частоту алелів A і a в популяції.

13.1.3. *Визначте частоту генотипів AA , Aa та aa , якщо гомозиготні рецесивні особини становлять 1 %.

13.1.4. *Розрахуйте частоту домінантних і рецесивних алелів у групі, що складається із 1600 особин із генотипом CC і 400 особин з генотипом cc . Яку структуру популяції можна буде спостерігати в наступному поколінні за умови панміксії?

13.1.5. *Домінантний ген R зумовлює розвиток у людини здатності згортати язик трубочкою, а його рецесивний алель такої здатності не надає. Як можна обчислити частоту алеля, що зумовлює здатність згортати язик трубочкою, якщо відомо, що 64 % з описаних жителів міста Балтімора (США) мають цю здатність, а 36 % – ні?

13.1.6. *У корів породи шортгорн червона масть неповно домінує над білою. Гібриди від схрещування червоних особин з білими мають чалу масть. У господарстві, що спеціалізується на розведенні шортгорнів, зареєстровано 4169 червоних тварин, 3780 чалих і 756 білих. Визначте частоту генів, що зумовлюють червону і білу масті у даному регіоні.

13.1.7. *75 % дорослих європейців засвоюють лактозу, 25 % – ні. Здатність до засвоєння цього цукру контролюється аутосомним домінантним геном. Знайдіть частоти алелів цього гена в популяції європейців.

13.1.8. *7 % європейців не відчують запаху мускусу. Здатність відчувати запах цієї речовини – аутосомна домінантна ознака. Знайдіть частоти алелів гена, що відповідає за відчуття запаху мускусу.

13.1.9. **В Європі на 20 тисяч чоловік припадає 1 альбінос. Скільки відсотків індивідів є гетерозиготними носіями алеля альбінізму?

13.1.10. **Хвороба Тея-Сакса (деградація нервової системи в ранньому дитячому віці) успадковується як аутосомна рецесивна ознака. Серед євреїв-ашкеназі це захворювання зустрічається з частотою 1:10000, серед євреїв-сефардів з частотою 1:100000. Порівняйте частоту гена хвороби Тея-Сакса в цих двох народів.

13.1.11. **Ген серпоподібноклітинної анемії в гомозиготному стані призводить до загибелі людини від злоякісної анемії у ранньому віці, а в гетерозиготному стані робить людину стійкою до захворювання на малярію. З цієї причини даний ген широко розповсюджений у народів Африки та Середземномор'я. Визначте частоту цього гена у дорослого населення, якщо серед 200 дорослих представників одного африканського племені було 45 гетерозиготних за геном серпоподібноклітинної анемії.

13.1.12. **У популяції лисиць за кольором хутра зустрічаються червоні, чорно-бурі й сиві. В одній популяції, що складається з 176 особин, виявлено 86,4 % червоних особин. Визначте відсоток сивих і чорно-бурих лисиць.

13.1.13. **У популяції зайців на 1000 сірих зустрічається 10 білих особин. Визначте концентрацію алелів A (сіре забарвлення) і a (біле забарвлення), а також кількість гомозиготних і гетерозиготних особин.

13.1.14. **Лейциноз (аутосомно-рецесивне захворювання, що супровод-

жується накопиченням валіну, лейцину та ізолейцину в крові та сечі) зустрічається з частотою 1:125000 – 300000. Визначте частоту рецесивного алеля в популяції, а також кількість носіїв мутації в популяції, яка складається з 10 млн. осіб.

13.1.15. **Засвоєння молочного цукру лактози, що міститься в свіжому молоці, відбувається за участю ферменту лактази. Синтез ферменту лактази знаходиться під контролем аутосомного гена. Відомо два алелі цього гена. Домінантний алель активний протягом усього життя, завдяки чому його дорослі носії можуть засвоювати свіже молоко. Рецесивний алель активний тільки в ранньому віці, тому дорослі рецесивні гомозиготи не можуть засвоювати свіже молоко. Серед шведів 97% дорослого населення засвоюють свіже молоко, серед китайців таких людей 8%, у народу йоруба – 2%. Знайдіть частоти алелів гена лактази в згадуваних трьох народів.

13.1.16. **У місті з населенням 280000 особин при повній реєстрації випадків хвороби Шпільмеєра-Фогта (форма аневротичної родинної ідіотії) виявлено 7 хворих. Хвороба успадковується за типом аутосомно-рецесивної ознаки (генотип ss). Визначте частоту генотипу ss , розрахувавши кількість хворих на 1 млн. населення.

13.1.17. **Частота однієї з форм альбінізму (очно-шкірного тирозино-негативного) становить 1:39000. Хвороба передається за аутосомно-рецесивним типом. Визначте, скільки альбіносів та носіїв гена альбінізму може бути у місті з населенням 3 млн. Яка частота алеля альбінізму?

13.1.18. **Одна з форм лейкодистрофії успадковується зниженням активності ферменту захворювання з частотою 1:40000. Визначте частоту алеля лейкодистрофії. Розрахуйте, скільки особин в 2 млн. популяції будуть хворіти і скільки будуть носіями алеля.

13.1.19. **У популяції собак виявлено 245 тварин коротконогих і 24 з нормальними ногами. Короткі ноги у собак – домінантна ознака (A), нормальна довжина ніг – рецесивна (a). Визначте частоту алелів A і a та генотипів AA , Aa , aa в цій популяції.

13.1.20. **У місті серед 5000 новонароджених зареєстровано 4 хворих на фенілкетонурію (аутосомно-рецесивна ознака). Знайдіть частоту гена фенілкетонурії в популяції.

13.1.21. ***Хвороба Віллібранта (псевдогемофілія) успадковується як аутосомно-домінантне захворювання. Його популяційна частота коливається в межах від 1:20000 до 1:150000. Визначіть частоту алеля, який обумовлює цю хворобу.

13.1.22. ***Аніридія (відсутність райдужної оболонки) успадковується як

домінантна ознака й трапляється з частотою 1:10000. Визначте частоту гомозигот за рецесивним алелем.

13.1.23. ***Полідактилія (багатопалість) – домінантна аутосомна ознака. Гомозиготи за геном полідактилії нежиттєздатні. В деяких африканських популяціях полідактилія зустрічається з частотою 1:170. Визначте частоту гена полідактилії.

13.1.24. ***Природжений вивих стегна позначається домінантним аутосомним алелем, який проявляється лише у 25 % випадків. Захворювання трапляється з частотою 6:10000. Визначте відсоток гомозиготних рецесивних індивідів.

13.1.25. ***Вітиліго (первинна лейкодерма) зустрічається з частотою 1:100, тип успадкування точно не відомий, деякі вчені вважають його аутосомно-домінантним з неповною пенетрантністю. Визначте частоту гена в популяції. Оцініть, скільки особин можуть бути носіями цього гена, якщо пенетрантність складає 50 %?

Тестові завдання

1. Популяцією називають сукупність особин:

1. одного виду
2. одного виду і породи, які вільно схрещуються і проживають на одній території
3. однієї породи
4. які вільно схрещуються між собою

Відповідь: 2

2. В популяції, що складається з 10000 тварин, 5 тварини виявилися хворими на гідроцефалію, що обумовлена рецесивним геном. Скільки носіїв цього гена в популяції?

- 1 16
- 2 430
- 3 0,0005
- 4 50000

Відповідь: 2

3. Дайте визначення поняття "популяція":

- 1 це сукупність особин одного виду
- 2 це сукупність особин одного виду і породи, які вільно схрещуються і проживають на одній території
- 3 це сукупність особин однієї породи
- 4 це сукупність особин, які вільно схрещуються між собою

Відповідь: 2

4. В яких популяціях справджується закон Харді-Вайнберга?

1. в усіх без виключень
2. в панміктичних, де не діє відбір, немає мутагенного впливу
3. в панміктичних, де діє відбір, немає мутагенного впливу
4. в популяціях, що пройшли через шийку "пляшки" відбору і де діє ефект засновника

Відповідь: 2

5. В популяції, що складається з 10000 тварин, 6 тварин були альбіносами, що обумовлена рецесивним геном. Скільки носіїв цього гену в популяції?

- 1 16
- 2 392
- 3 488
- 4 5000

Відповідь: 3

6. Сукупність особин одного виду і породи, які вільно схрещуються і проживають на одній території називається...

Відповідь: Популяція

7. Вкажіть закономірності генетичної структури панміктичної популяції:

Відповідь: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

8. На одному з островів зареєстровано 10 000 лисиць, серед яких було 12 білих, інші – руді. Рудий колір домінує над білим. Визначте концентрацію алелів рудої та білої мастей цієї популяції.

Відповідь: $p=0,965$, $q=0,035$

9. Модель згідно якої не існує якогось одного алеля дикого типу, в багатьох локусах, а іноді і в більшості локусів, присутній цілий ряд алелів з різними частотами називається...

Відповідь: Балансова

10. Явище, коли нова популяція виникає з декількох особин називається...

Відповідь: Ефект засновника

11. В популяції з 10000 тварин, 10 виявилися, з рецесивним фенотипом. Вкажіть кількість носіїв цього гена в популяції?

Відповідь: 600

12. В популяції з 10000 риб, 115 виявилися, з рецесивним фенотипом. Визначте концентрацію рецесивного та домінантного алелів цієї популяції.

Відповідь: $p=0,892$, $q=0,107$

13. Серед 84000 тварин з'явилося 210 альбіносів. Альбінізм – рецесивна ознака. Визначте відсоток гетерозиготних особин.

Відповідь: 9,5%

14. Зміна частоти алелів в результаті тимчасового скорочення чисельності популяції – це:

1. Ефект "шийки пляшки".
2. Ефект засновника
3. Балансова модель популяції
4. Класична модель популяції

Відповідь: 1

15. Чисельність особин в популяції, що дають потомство, тобто роблять внесок до генофонду наступного покоління – це:

1. Дрейф генів
2. Ефект засновника
3. Ефективний розмір популяції.
4. Ефект "шийки пляшки".

Відповідь: 3

16. Наука про поліпшення людських рас за допомогою відбору подружніх пар з кращими генотипами називається...

1. Геноміка
2. Генетика популяцій
3. Негативна євгеніка
4. Позитивна євгеніка

Відповідь: 4

17. Наука про поліпшення людських рас за допомогою запобігання шлюбом між особами з небажаними ознаками називається...

1. Геноміка
2. Генетика популяцій
3. Негативна євгеніка
4. Позитивна євгеніка

Відповідь: 3

18. Випадкові зміни генетичної структури популяцій, не пов'язані з дією добору, мутагенезу або міграції називаються...

1. Дрейф генів
2. Ефект засновника

3. Ефективний розмір популяції.
4. Ефект "шийки пляшки".

Відповідь: 1

19. Вкажіть характеристики ідеальної популяції...

1. Висока швидкість еволюції
2. Приховане назрівання еволюційних процесів
3. Еволюція завершується в її межах
4. Еволюція відсутня

Відповідь: 1

20. Вкажіть умови застосування закону Харді-Вайнберга для аналізу генетичної структури популяцій людини...

1. За будь-яких умов
2. Лише для аналізу малих ізольованих популяцій
3. Лише для аналізу популяцій протягом нетривалого часу
4. Лише для аналізу популяцій у яких частоти прямих і зворотних мутацій співпадають

Відповідь: 3

14. СПЕЦІАЛЬНА ГЕНЕТИКА

- 14.1. Генетика великої рогатої худоби
- 14.2. Генетика коней
- 14.3. Генетика свиней
- 14.4. Генетика овець
- 14.5. Генетика кіз
- 14.6. Генетика птиці
- 14.7. Генетика кролів
- 14.8. Генетика хутрових звірів
- 14.9. Генетика риби, бджіл, шовкопрядів

Вичерпним анотованим каталогом спадкових ознак та спадкових розладів тварин, в тому числі сільськогосподарських є електронний ресурс "Онлайн-менделівське успадкування у тварин (OMIA)". Структурований як ресурс порівняльної біології, OMIA є всеосяжним ресурсом фенотипічної інформації про спадкові ознаки та гени тварин у чіткому порівняльному контексті, за можливості, пов'язуючи ознаки з генами. OMIA створено за моделлю онлайн-менделівського успадкування у людини (OMIM). Проте OMIA було поміщено до бази даних MySQL та доповнено.



Австралійську національну службу геномної інформації (ANGIS), доступ до якої можливий за адресою <http://omia.angis.org.au>, також інтегровано в інтерфейс пошуку Entrez у Національному центрі біотехнологічної інформації (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=omia>).

Summary

	dog	cattle	cat	pig	sheep	horse	chicken	rabbit	goat	Other	TOTAL
TOTAL TRAITS/DISORDERS	885	641	414	367	308	267	249	125	115	1097	4569
Mendelian trait/disorder	404	299	138	136	120	62	137	75	25	358	1822
Mendelian trait/disorder; likely causal variant(s) known	342	206	106	66	56	49	58	16	17	201	1135
Likely causal variants	502	271	178	72	89	106	72	20	30	170	1529
Potential models for human traits	567	329	270	207	134	150	86	74	54	612	2530

14.1. Генетика великої рогатої худоби

Скотарство представляє в нашій країні головну галузь тваринництва. Подальший його розвиток пов'язаний зі збільшенням генетичного потенціалу, можливості якого ще далеко не вичерпані.

До селекційних ознак в скотарстві відносять: величину надою за лактацію, вміст жиру і білка в молоці, живу маса, морфо-функціональні особливості вимені, стійкість до захворювань та інші.

Цитогенетична характеристика великої рогатої худоби. Нормальна диплоїдна кількість хромосом в соматичних клітинах великої рогатої худоби – $2n = 60$. З них 58 відносяться до аутосом і 2 до статевих хромосом. Всі аутосоми є акроцентриками, а статеві хромосоми – субметацентриками. За розміром X- хромосома значно більша Y. Каріотипи близьких до великої рогатої худоби видів наступні: азіатський буйвол 50, бантенг 60, гаял 58, як 58, зебу 60, зубр 60, бізон 60.

Каріотипи тварин різних видів роду *Bos* розрізняються не лише за кількістю, але і за типами хромосом. Відмінності в хромосомних наборах видів ускладнюють міжвидову гібридизацію.

При дослідженні хромосомних наборів великої рогатої худоби у 7,6% тварин виявлені хромосомні перебудови. Найбільш часто зустрічаються транслокації, при яких дві акроцентричні хромосоми зливаються в області центромер.

У великої рогатої худоби описано 17 різних транслокацій хромосом Робертсонівського типу: 1/25, 1/27, 1/29, 2/4, 14/28, 25/27 та ін. Найчастіше відбувається об'єднання 1-ї і 29-ї хромосом. Ця транслокація зареєстрована у 30 порід великої рогатої худоби з частотою від 0,1 до 32%. Встановлено, що хромосомні аномалії порушують відтворювальну функцію і погіршують продуктивність тварин, тому необхідно проводити цитогенетичну перевірку бугаїв-плідників, особливо тих, яких передбачається використовувати для штучного осіменіння корів.

Успадкування якісних і кількісних ознак. До якісних ознак у великої худоби відносяться: масть, тип конституції, форму вимені, стать, рогатість чи комолість та інші. Найбільш доступними і генетично вивченими є такі ознаки, як масть і розподіл пігментації по тілу. Зазначені ознаки виявляють чітке успадкування за законами Менделя.

Встановлено, що чорна масть (SS) домінує над червоною (ss). Біла масть домінує над чорною і червоною. У тварин шортгорнської породи відзначено проміжне успадкування масті: червона (RR), чала (Rr) і біла (rr). Суцільне забарвлення (AA) домінує над рябістю (aa). Рогатість (hh) є рецесивною ознакою, комолість (HH) – домінантною.

Більш важливе значення для селекції мають кількісні ознаки. До них відносять: величину надою, живу масу, вміст в молоці жиру і білка, швидкість молоковіддачі та інші. Як вже зазначалося вище, ці ознаки успадковуються за типом полімерії, тобто величина ознаки визначається результатом взаємодії кількох генів. Основним показником, за яким судять про успадкування кількісних ознак, є коефіцієнт успадкованості (h^2). Чим вище величина коефіцієнта успадкованості, тим більшою мірою на величину ознаки впливає генотип тварини. Середні коефіцієнти успадкованості основних ознак великої рогатої худоби є наступними: величина надою 0,25; жива маса 0,4; жирність молока 0,6; вміст білка в молоці 0,6; швидкість молоковіддачі 0,25; тип тілобудови 0,25; двійневість 0,1.

Коефіцієнт успадкованості використовується в селекційній роботі для визначення селекційного ефекту і інших прогнозів.

Кореляційні зв'язки між ознаками. У селекційній роботі використовуються кореляційні зв'язки між ознаками. При позитивній кореляції відбір кращих тварин за одними ознаками (надій) веде одночасно до збільшення значення інших (молочний жир), при негативній – навпаки. У великої рогатої худоби виявлено позитивний кореляційний зв'язок між живою масою і надоем ($r = +0,4$), живою масою і масою туші ($r = +0,85$), надоем і кількістю молочного жиру ($r = +0,8$), надоем і обхватом вимені ($r = +0,3$), вмістом жиру і білка в молоці ($r = +0,5$) та іншими ознаками.

У той же час між величиною надою і жирномолочністю корів спостерігається слабкий негативний зв'язок ($r = -0,05 - 0,1$). Отже, відбір тварин з метою підвищення надою буде супроводжуватися зниженням вмісту жиру в молоці. Такий тип відбору економічно не вигідний, тому потрібно вести селекцію на руйнування зворотного зв'язку між цими ознаками. Негативна корелятивна залежність спостерігається також між продуктивними якостями тварин і їх резистентністю.

Повторюваність ознак. Під повторюваністю ознаки розуміють ступінь відповідності оцінок тварин за нею, зроблених в різний час, наприклад, між надоем корів за першу і наступні лактації, живою масою тварини в ранньому віці і живою масою в дорослому стані. Ступінь повторюваності ознаки має важливе значення для відбору: чим вона більше, тим надійніше відбір за першими оцінками, тим раніше можна визначити племінну цінність тварини, прогнозувати ефект селекції.

Встановлено, що вища повторюваність спостерігається за морфологічними і деякими якісними ознаками, нижча характерна для кількісних ознак.

Ступінь повторюваності ознаки зазвичай вимірюють коефіцієнтом кореляції між відповідними величинами, взятими в різні періоди або

сезони. Наприклад, повторюваність величини надою корів за 3 місяці першої лактації та всю лактацію дорівнює $gw = 0,7$, за першу і третю лактації $gw = 0,5$.

Спадкові аномалії. У великої рогатої худоби описано понад 100 спадкових патологій та аномалій. Частота спадкових аномалій неоднакова в різних породах і стадах і становить близько 1%. Серед аномалій часто реєструються пупкові і пахові грижі, параліч тазових кінцівок, бульдогоподібна карликовість, водянка головного мозку, мозкова грижа, вкорочення нижньої щелепи, альбінізм та інші. Для усунення спадкових аномалій потрібно проводити суворий облік, виявляти їх гетерозиготних носіїв і вести селекційну роботу з урахуванням цих відомостей.

Основні генетичні аномалії молочної та м'ясної худоби

Ахондроплазія 1. Уражені телята мають вкорочений хребетний стовп, пахову грижу, закруглений і випуклий лоб, розщеплене піднебіння і закороткі кінцівки. Прикладом прояву гомозиготної домінантності є бульдогоподібність телят; ті, які нагадують декстер – гетерозиготні, а гомозиготні – звичайні керрі. Близько однієї четвертої з усіх бульдогоподібних телят абортівані після їх внутрішньоутробної загибелі на 6-8-му місяцях тільності. Аборти супроводжуються значним накопиченням амніотичної рідини. Патологічні алелі успадковуються за принципом неповного домінування, виявлені у джерсейської, герефордської і англофризької порід великої рогатої худоби. Летальний ефект проявляється при наявності обох рецесивних алелів.

Ахондроплазія 2. Це захворювання було описано у худоби в Норвегії. Телята з обома рецесивними алелями народжуються вчасно, але гинуть протягом декількох днів після народження через респіраторні захворювання. Подібна патологія спостерігають серед тварин джерсейської і айширської порід.

Ахондроплазія 3. Ця патологія виначається рецесивним алелем і спостерігається у великої рогатої худоби джерсейської породи. Вражається як осьовий, так і периферичний скелет. Голова деформована, коротка і широка, кінцівки дещо вкорочені. Телята народжуються мертвими або гинуть після народження.

Бульдожа голова (прогнатизм). Спостерігають у стадах поліпшеної джерсейської худоби. Череп широкий, очні западини великі, носові кістки короткі та широкі, а лоб ширше ніж зазвичай. Патологія пов'язана з пригніченням зору при частковому або повному денному освітленні, рецесивна.

Герефорд компрест. Форма надмірної компактності будови тіла, обумовлена частково домінантним геном. Один ген дає особин типу компрест, а два гени обумовлюють карликовість, причому організм типу компрест – гетерозиготний, більш-менш проміжний за фенотипом між карликом і нормальним фенотипом. Гомозиготні особини зазвичай гинуть, оскільки тварини мають вроджені летальні спазми. Уражені телята мають

безперервні періодичні спазматичні рухи голови та шиї зазвичай у вертикальній площині. Патологія є летальною і рецесивною.

Вроджені судоми. Уражені телята страждають від сильних м'язових спазм, конвульсій, мають розширені зіниці. Дихальні рухи некоординовані і ускладнені. Патологія обумовлюється рецесивним летальним алелем.

Епілепсія. Ознаками є опущена голова, жування язика, піна з рота і, нарешті, впадання в коматозний стан. Напади повторюються з нерегулярними інтервалами і зазвичай викликаються надмірним збудженням. Домінантна ознака.

Незакріпленість кісток путового суглоба. Напівлетальна патологія зустрічається у джерсейської худоби. При цьому копитця грудних кінцівок в ряді випадків повністю загнуті донизу. Копитця тазових кінцівок залишаються без змін. Уражені телята мають таку ж, життєздатність, що і здорові сибси, але сильно уражені не здатні до поїдання корму без сторонньої допомоги. Аномалія спостерігається при народженні і зберігається протягом декількох днів або тижнів, потім поступово зникає. Рецесивна ознака.

Безшерстість. Ця аномалія зустрічається у декількох порід великої рогатої худоби, але невідомо, чи визначається вона лише одним рецесивним геном. Патологія проявляється від часткової безшерстості і до повної.

Гіпоплазія яєчників. Недорозвинення статевих залоз зустрічається у представників обох статей. При ураженні обох статевих залоз тварина є стерильною. При ураженні лише одного яєчника – особина має погіршену відтворну здатність. Причиною аномалії є рецесивний алель із зниженою пенетрантністю.

Довгоголові карлики. Пропорції тіла такі ж, як і у звичайних карликів, телят-хрипунів, але з віком голова подовжується і звужується. Рецесивна ознака.

М'язева гіпертрофія. Вперше спостерігалася в м'ясному скотарстві схрещування порід африкандер з абердин-ангуською, але зустрічається і у інших порід. Область стегон надмірно потовщена, з глибоким жолобом між латеральними і напівсухожильними м'язами. Уражені тварини часто приймають незвичайну позу – передні і задні кінцівки у них витягнуті. Патологія обумовлена рецесивним алелем з неповною експресивністю. Гетерозиготні особини мають, ймовірно, через такий розвиток м'язів селективну перевагу у деяких сучасних порід великої рогатої худоби. Ця ознака пов'язана також із зниженою плодючістю і ускладненими отеленнями.

Подовжений термін тільності. Вважається, що ця патологія визначається рецесивним алелем. Період тільності іноді триває до 310-315 днів, а жива маса телят при народженні коливається від 50 до 76 кг.

Зональна безшерстість. Волосся відсутнє по краям вух і вздовж лінії від підгруддя до вимені, на внутрішній поверхні ніг, з боків шиї, уздовж плечової вени, з боків тулуба і області стегон. Рецесивна ознака.

Викривлення хвоста. Аномалія зумовлена нелетальним рецесивним геном. Проявляється зсувом однієї або більше пар сплюснутих хребців хвоста. У деяких телят є два викривлення хвоста, в інших – один.

Вкорочення хребетного стовпа. Патологія визначається рецесивним геном. Хребетний стовп укорочений майже наполовину порівняно з нормальною довжиною. Телята народжуються мертвими або гинуть після народження.

Карликовість (народжуваність телят-хрипунів). Телята з патологією, яка визначається напівлетальним рецесивним алелем, зазвичай народжуються товщими і компактнішими. З віком відмінності між карликами і нормальними особинами стають помітнішими. Потвори часто мають утруднене дихання, звідси їх назва – "хрипуни". Як у ангуської, так і в герефордської, а можливо і у шортгорнської порід, один і той самий ген, обумовлює це каліцтво. Цей ген зустрічається з низькою частотою і в інших породах великої рогатої худоби

Перебирання ногами (телята-топтуни). Патологія визначається рецесивним алелем. Уражені особини мають кучерявий волосяний покрив, китиця хвоста менша, ніж у нормальному стані за довжиною і обсягом. Ахондропластичне порушення більш виражено на передніх кінцівках, ніж на задніх. Особини мають на кінцівках частіше одне копитце, а не два. Патологія має рецесивний тип успадкування.

Хвороба телиць світлої масті. Спостерігається у телиць молочної шортгорнської породи світло-білої масті. Передня частина піхви і шийка матки відсутні, а тіло матки рудиментарне. Патологія визначається рецесивним, зчепленим зі статтю геном.

Агнатія. Ця летальна патологія спостерігається у ангуської та джерсейської худоби. При цьому у тварин нижня щелепа на декілька сантиметрів коротша, ніж верхня. Патологія успадковується зчеплено з Х-хромосомою, визначається рецесивним алелем, тому спостерігається тільки у бугаїв. У них спостерігається вроджена відсутність кінцівок. Передні кінцівки недорозвинуті та не мають плечових кісток, а задні – інколи відсутні, а інколи недорозвинуті (не мають кісток від скакального суглоба та нижче). Спостерігається також розщеплення піднебіння та гідроцефалія. Телята народжуються мертвими або гинуть відразу після народження. Патологія спостерігається у фризької худоби, має рецесивний принцип успадкування.

Вроджена катаракта. Кришталік уражених очей має мутне тіло під рогівкою. У міру того як тварина стає дорослою, рогівка зазвичай збільшується і деформується, а зір погіршується. Патологія має не летальний та рецесивний принцип успадкування.

Викривлення кінцівок. Летальна ознака. Задні кінцівки сильно деформовані, скакальні суглоби утримуються близько до тулуба та здегка увігнуті вперед. Патологія має рецесивний тип успадкування.

Гідроцефалія. Уражені телята мають опуклу голову та збільшення краніальної дуги склепіння черепа. У ряді випадків змінені кінцівки та інші

кістки. Аномалія спостерігається у декількох порід великої рогатої худоби. Нещодавно виявлена у тварин герефордської породи. Ця патологія в більшості випадків є летальною та рецесивною.

Контрактура м'язів. Кінцівки зігнуті, суглоби жорсткі і вражені анкілозом. Голова відкинута назад, шия не згинається. Рецесивна летальна ознака.

Пупкова грижа. Зустрічається у голштино-фризької худоби. Грижа з'являється у віці 8-20 днів і зберігається до 7-місячного віку. До цього часу гризовий мішок, скорочується, що призводить до скорочення і гризового кільця. Патологія частіше уражає бугайців і є домінантною ознакою.

Полідактилія. У деяких порід спостерігається поява особин із зайвими ратичками на одній або всіх кінцівках. Аномалія іноді супроводжується кульгавістю. Принцип успадкування остаточно не вивчено, є свідчення про його домінантність.

Недорозвинутість корінних зубів. Патологія є рецесивною. Спостерігається у молочних шортгорнів. Характерно щільне прилягання один до одного премолярних зубів всередині щелепи, яка сильно зменшена в ширину і довжину і нагадує дзьоб папуги. Телята гинуть в перший тиждень після народження.

Заяча губа. Спостерігається у шортгорнської худоби. Уражені телята мають односторонню заячу губу, тому зазнають труднощів при випоюванні. В прояві патології можуть брати участь гени епістатичної дії.

Мозкова грижа. Спостерігається у голштино-фризьких телят. Уражені телята мають отвір в черепі внаслідок порушення остифікації лобних кісток. Тканини мозку випинаються назовні і їх легко можна побачити. Телята народжуються мертвими або гинуть відразу після народження, рецесивна ознака.

Кривохвостість. Патологія успадковується за рецесивним принципом і характеризується зміщенням основи хвоста. Зустрічається у тварин декількох порід.

14.2. Генетика коней

Цитогенетична характеристика коней. До каріотипу соматичних клітин домашнього коня входить 64 хромосоми та дві статеві хромосоми. 36 аутосом та У-хромосома є акроцентричними, 20 аутосом та Х-хромосома – субметацентричні, та шість хромосом є метacentричними. Нестача аутосом зумовлює загибель ембріонів, а їх надлишок – спотвореність, безпліддя. Втрата хромосом частіше зустрічається серед аутосом і рідко – серед статевих хромосом.

У коней доволі часто зустрічаються хромосомні мутації. Транслокації відмічені між 4-ю та 13-ю і 13-ю та 4-ю хромосомами. Зустрічаються випадки транслокацій між статевими Х-хромосомами. У коней виявлені інтерсекси, у яких встановлені ознаки обох статей у вигляді наявності

вувльви та тестикулів. Каріотип інтерсексів порушений, в клітинах тестикулів знаходяться такі поєднання статевих хромосом: ХО, ХХ, ХХУ, ХУ.

Успадкування якісних і кількісних ознак коней

Успадкування масті коней. Масть – якісна ознака тварини. В США була виведена порода коней "аппалуза", стандарт якої передбачає чубару масть з плямами, цяточками різної форми, розмірів і відтінків. У США ведеться племінна книга коней "паломіно", породоспецифічною ознакою якої є солова масть. У Німеччині розводять маленьку гірську ваговозну породу "гафлінг", породоспецифічною для якої є ігренева масть.

Типова масть служить надійною ознакою породи. З питання успадкування мастей опубліковано дві теорії.

Відповідно до першої теорії, розробленої дослідниками Н.А. Юрасовим, В.О. Віттом, Д.А. Кисловським, всі масті коней можуть бути зведені в так званий епістатичний (підпорядкований) ряд. Це означає, що дія однієї алельної пари генів мастей пригнічується геном неалельної їм пари. Але й епістатичний (пригнічуючий) ген не може проявитися у відсутності певного комплексу гіпостатичних пригнічуваних задатків. Таким чином, у даному випадку спостерігається не проста домінантність або рецесивність ознаки, а особлива взаємодія неалельних спадкових задатків. Згідно цієї теорії, перша стадія окислення хромогену дає буроруді пігментні зерна, що зумовлюють забарвлення рудої масті. Друга масть в епістатичному ряду ворона. Вона не може утворюватися без пігменту і тому епістатична (підпорядкована) по відношенню до рудої масті. Генетична формула вороної масті РРВВ, РРВв, або просто ВВ і Вв, вважаючи, що у всіх коней є алель рудого забарвлення. За вороною в епістатичному ряду стоїть гніда масть (Г). У гнідого коня корпус забарвлений у різні відтінки коричнево-вишневого кольору, а грива, хвіст і низ ніг – у чорний. У даному випадку діє алель, який пригальмовує повне (до чорного кольору) окислення пігменту покривного волосся на голові і корпусі коні. Дія алеля гнідої масті може проявитися лише у присутності алеля вороної масті.

Формула гнідої масті може бути ВВГГ, ВвГг, ВВГг, ВвГГ. Від гнідих коней генетичної формули ВВГГ можна отримувати тільки гнідих коней.

Коні з формулою гнідої масті ВВГг, тобто гетерозиготні за гнідим алелем, можуть давати гнідих і вороних нащадків і не здатні давати рудих.

При генетичній формулі ВвГГ гніді коні дають гнідих і рудих і не здатні давати вороних. Гніді, гетерозиготні за алелелями гнідих і вороних, здатні давати гнідих, вороних і рудих нащадків.

Булані коні (Б) мають кілька генетичних формул; 1) ВВГГББ – гомозиготна булана, дає тільки буланих; 2) ВВГГБб – гетерозиготна за буланим забарвленням, здатна давати буланих і гнідих; 3) ВВГгББ – гетерозиготна за алелем гнідої масті, здатна давати буланих і вороних; 4) ВВГгБб – гетерозиготна за гнідою і буланою мастю, здатна давати буланих, гнідих і вороних; 5) ВвГГББ гетерозиготна за вороним

забарвленням, здатна давати тільки буланих і солових. На думку В.О. Вітта, при спільній дії комплексу генів буланої і гнідої масті, при відсутності алеля вороної масті виходить солова масть; 6) ВвГгВб – гетерозиготна за буланим і вороним забарвленням, здатна давати буланих, гнідих, буланих і рудих; 7) ВвГгБб – гетерозиготна за вороною і гнідою мастю, здатна давати буланих, вороних, буланих і рудих і 8) ВвГгВб – гетерозиготна за генами всіх мастей, здатна давати буланих, гнідих, вороних, буланих і рудих.

Багато мастей стоять поза описаного епістатичного ряду і розвиваються на основі єдиного алеля: сіра, чала, ряба, чубара, савраса. Так, наприклад, сіра масть домінує над усіма мастями. Характерна особливість їх полягає в тому, що з віком вони біліють, оскільки ген сірої масті викликає посивіння волосся. Чала масть також домінують відносно всіх мастей. Відрізняється вона від сірої тим, що протягом життя забарвлення не змінюється, оскільки посивіння з віком не прогресує. Ряба масть характерна наявністю великих білих плям на корпусі коня. Описано дві форми рябої масті: домінують і рецесивна; при домінують рябій білі плями розташовані у верхній частині корпусу коня, а при рецесивній – в нижній. Чубара масть успадковується так само, як домінують ряба. Савраса масть характеризується зональним розподілом пігменту по покривному волосся і пасмами сивого волосся в гриві та хвості. Визначається вона одним домінують геном. Мишаста масть визначається двома генами – геном дикого забарвлення (домінують) і геном вороної масті Другу теорію наслідування мастей розробили зарубіжні дослідники, головним чином Г. Касл. Відповідно до цієї теорії, у всіх коней є ген С – домінують, що визначає здатність утворювати пігмент. Другий ген В впливає на утворення чорного пігменту. Третій ген А (ген агуті) – розподільник чорного пігменту, тобто ген забарвлення диких тварин. Цей ген у коней представлений чотирма алелями, тобто чотирма різними генами, розташованими в одному локусі хромосоми, а саме: А' – масть диких предків, масть коня Пржевальського; А – масть домашнього темно-гнідого коня; а' – масть темно-каракового коня; а – рецесивна ворона; четвертий ген Е – керує повним поширенням чорного пігменту (або коричневого) як у диких коней, так і у домашніх гнідого, рудого і вороного; рецесивний ген е викликає обмеження темного пігменту периферійними ділянками волоссяного покриву, залишаючи центральну частину тіла жовто-червоною, і визначає відмінність між темно-гнідою (АВЕ) і світло-гнідою (АВее) мастями. Ген ED (домінують ген поширення пігменту) є мутацією гена Е, викликає ворону не вигораючу масть. П'ятий ген D є менш ефективним у гетерозиготному стані.

Згідно теорії Г. Касла, у результаті різних сполучень генів А, В, Е, D розвиваються гніда, руда, сіра і ворона масті.

Крім мастей, обумовлених комбінацією генів А, В, Е і D, Касл описує ряд домінують однофакторних генів мастей. Гени і відповідні їм фенотипи, у даному випадку масті, наступні: W– волосся біле, очі

пофарбовані (в гомозиготному стані, тобто алель отриманий від обох батьків, ймовірно, формує нежиттєздатний організм, летальний); S – срібний; R – чалий, викликає вроджену незмінну з віком сивину, ймовірно, летальний у гомозиготному стані подібно гену W; L – сірий, викликає прогресуюче посивіння, зазвичай яблуками, завдяки незалежному модифікатору; P – рябий, чубарий, ген плямистості. Вважається, що альбіносів серед коней не зустрічається.

Ефективність відбору в селекційному процесі поліпшення порід сільськогосподарських тварин значною мірою залежить від мінливості селекційної ознаки. Науковими дослідженнями встановлено, що чим вище рівень продуктивності групи тварин, тим краща реалізація генетично потенційних можливостей окремих особин і тим більш ефективним буде відбір на ранніх етапах селекції.

Згідно з даними Супрун І.О. [34] за аналізом серед кобил орловської рисистої породи, найвищий результат випробувань за жвавистю відмічено у представниць старшої вікової категорії.

Визначення середніх характеристик вибірки дає можливість порівнювати між собою окремі групи тварин за господарськи корисними ознаками, проте середні величини не дозволяють оцінювати гетерогенність селекційних ознак в популяції.

Загалом мінливість за жвавистю у кобил орловської рисистої породи знаходиться в діапазоні від 2,93 до 9,62%. Найвищою вона є у кобил старшого віку. Найбільш консолідованою за жвавистю виявилися кобили 4-річного віку.

Достовірною була різниця за жвавистю між кобилами старшого віку орловської рисистої породи та представницями інших вікових категорій достовірна ($p > 0,95$).

Достовірне поліпшення жжавості у кобил орловської рисистої породи відбувається вже від дво- до трирічного віку. У цьому віці жжавість кобил орловської рисистої породи на дистанцію 1600 м. становить 2 хвилини 9,45 секунди $\pm 1,72$ секунди, тоді як у дворічному віці кобили долають дану дистанцію в середньому на 14,65 секунди довше.

Серед жеребців орловської рисистої породи найвищу жжавість теж мають особини старшої вікової категорії, чиї результати достовірно перевищують відповідні результати жеребців дво- та трирічного віку на 21,43 та 7,54 секунди відповідно. Мінливість за жжавистю у жеребців орловської рисистої породи знаходиться в межах 1,94-9,69%. Найвища мінливість (9,69 %) відмічена в групі жеребців старшої вікової категорії, а найменша (1,94%) у 4-річних рисаків, аналогічно з кобилами орловської рисистої породи.

Як і кобили орловської рисистої породи доволі пізньоспілі представники породи достовірно поліпшують жжавість вже до трирічного віку. Порівняно з дворічними жеребцями поліпшення жжавості трирічних коней становить 13,89 секунд.

Порівняння жвавості жеребців і кобил орловської рисистої породи усіх вікових категорій свідчить на користь жеребців. Достовірна різниця складає: для вікової категорії 2 роки – 3,12 секунди, 3 роки – 2,36 секунди, 4 роки – 1,86 секунди. Серед старшої вікової категорії перевага жеребців над кобилами складає 0,9 секунди. І хоча відмічено загальну тенденцію до вищих результатів жеребців, перевага будь-якої із статей диференційовано за віком недостовірна. Стосовно загальної групи коней орловської рисистої породи різниця між жеребцями та кобилами становить 5,52с з достовірністю $p > 0,99$.

На сьогодні відріддя орловської рисистої породи в Україні переживає не кращі часи. З одного боку порода є символом вітчизняного кіннозаводства, з іншого – на іподромах відсоток її представників складає не більше 40, оскільки представники породи і за жвавистю, і за скороспілістю значно поступаються іншим рисистим породам – російській рисистій, американській стандартbredній та французькій.

За результатами досліджень відмічено, що найвищу жвависть у старшому віці мають коні орловської рисистої породи. Такі дані вселяють надію на їх конкурентоздатність на бігових доріжках в більш зрілому віці порівняно французькими та російськими рисаками. Серед інших вікових категорій переважала російська рисиста порода.

Серед коней дворічного віку найгірший середній результат у коней французької рисистої породи, хоча мінливість результатів у цій групі коней теж висока – 29,27%.

Ступінь повторюваності ознаки також має достатньо важливе значення для відбору, оскільки чим вище цей показник, тим надійніше буде відбір за результатами перших оцінок і, відповідно, тим раніше можна визначити племінну цінність тварин за власною продуктивністю, прогножуючи ефективність селекції.

Повторюваність результатів іподромних випробувань на дистанцію 1600 метрів для коней орловської рисистої породи дво- і трирічного віку склала 0,600 при $P > 0,95$. Цей показник дещо вищий середнього рівня повторюваності ознаки, що дозволяє проводити ефективний відбір коней вже в дворічному віці, прогножуючи їх подальшу жвависть.

Селекцію тварини як цілісного організму практично неможливо вести за однією ознакою, а тому необхідно знати, як зміна однієї ознаки вплине на розвиток інших біологічних і господарськи корисних особливостей тварин.

Тому наступним параметром популяційної генетики, який характеризує можливості ефективної селекції є показник кореляції між ознаками.

Залежно від напрямку і ступеня кореляції вирішуються конкретні питання щодо методів відбору й підбору пар при селекції за комплексом ознак.

Вважається, що залежність ознак низька при $r = 0,1-0,3$; середня при $r = 0,4-0,6$ і висока (сильна) при $0,7$ і вище. Між основними чотирма промірами і жвавистю коней російської рисистої породи існує зворотний

зв'язок. Тобто можна зробити висновок про середню за силою зворотну кореляцію між жвавистю висотою в холці (VBX), косою довжиною тулуба (КДТ), обхватом грудей за лопатками (ОГЛ), обхватом п'ястка (ОП). Сильний зворотний зв'язок встановлено між віком коней та результатами іподромних випробувань. Тобто із збільшенням віку жвависть коней покращується. Найвищий і рівнозначний зв'язок існує між висотою в холці, обхватом грудей за лопатками та жвавистю.

Найбільш непередбачувані результати стосовно взаємозв'язку між ознаками серед трьох порід виявилися в групі коней французької рисистої породи. Так було визначено середній за силою зворотний зв'язок між віком та їх жвавистю. Між усіма чотирма промірами і жвавистю представників даної породи виявлено низьку за силою залежність. Між жвавистю і такими промірами як коса довжина тулуба та обхват грудей за лопатками залежність зворотна, а між висотою в холці та обхватом п'ястка – пряма. Такі результати означають, що коням французької рисистої породи порівняно меншого зросту і ніжнішої конституції можна прогнозувати вищі результати жжавості.

У якості критерію ефективності селекції прийнято користуватися таким параметром популяційної генетики як успадкованість ознак.

Ознаки, що мають високі коефіцієнти успадкованості та залежні переважно від дії аддитивних генів, майже не підлягають інбредній депресії і не проявляють гетерозис. Успадкованість є здатністю до реалізації відповідної ознаки батьків у фенотипі нащадків в різних умовах середовища, що і зумовлює значну частку мінливості.

Вченими було проаналізовано успадкованість за кількома різними варіантами між подвійною кореляцією батьки-сини, батьки-дочки, матері-дочки, матері-сини та узагальнено варіант батьки (обидвох статей) – діти. Можливість порівняти жвависть у батьків та дітей в цих дослідженнях виявилася лише для коней орловської рисистої породи. Адже представники батьківського покоління французької рисистої породи в основному випробовувались на іподромах Франції на інші, порівняно з нащадками, дистанції. Більшість "батьків" в російській рисистій породі представлені американською стандартбредною породою, або помістями, які хоча й випробовувались на відповідну дистанцію в 1600 м, є набагато жжавішим від нащадків.

Дослідженнями вчених було показано, що успадкованість такої кількісної ознаки як жвависть у коней дуже низька, тоді як масті (якісна) навпаки – висока. Доведено, що жвависть лише на 4% детермінується генотипом, а на 96 % залежить від паратипових факторів.

Так, кращі результати батьків (особистий рекорд), як правило показані у більш дорослому віці (4 роки і старшого віку). Тому для об'єктивності результату було проведено дослідження успадкованості жжавості за порівняння результатів, отриманих кінями в старшому віці та рекордною жжавистю їх батьків.

Найвищий коефіцієнт успадкованості за вказаного варіанту порівняння було виявлено у пар матері-дочки та матері-сини. Тобто від матерів з високою жвавистю можна з ймовірністю 36-44% очікувати жвавих нащадків. Стосовно прогнозування жвавості нащадків за результатами випробування батьків, більш вірогідними вони є для синів. Для дочок коефіцієнт успадкованості становить близько 8%. Узагальнений результат успадкованості за результатами жвавості дітей у старшому віці становить близько 2%.

Порівняння жвавості в загальній вибірці коней орловської рисистої породи та їх батьків як і передбачалося показало дещо інший результат. Коефіцієнт успадкованості за усіма порівнюваними парами значно менший ніж в першому дослідженні. Тому доречно для встановлення об'єктивних параметрів успадкованості селекційних ознак у коней враховувати їх вік.

Разом з кореляційним і регресійним аналізами при проведенні обробки даних селекції тварин широко використовують дисперсійний аналіз. Метод, запропонований В. Фішером і заснований на розкладі загальної варіабельності ознак (дисперсії) на компоненти, які складаються з організованих в експерименті (аналізі) і випадкових (неорганізованих) факторів. Дослідник, вивчаючи різні групи тварин, зазвичай припускає, що між ними є різниця в продуктивності, але одночасно знаходить в межах цих груп і значні коливання, і особин з однаковою продуктивністю. Тому виникає необхідність визначити, наскільки істотною (достовірною) є виявлена різниця і яка частина впливу на неї факторів, що вивчаються, їх поєднань.

Результати дисперсійного аналізу підтверджують висновки кореляційного аналізу. Найвищим із врахованих виявився вплив статі на результати випробувань, що також співпадає з попередніми результатами порівнянь жвавості кобил та жеребців.

Порівняння жвавості жеребців і кобил орловської рисистої породи усіх вікових категорій свідчить про достовірну перевагу жеребців.

Представники старшого віку орловської рисистої породи мають найвищу жвависть порівняно з російською та французькою рисистими породами.

Повторюваність результатів іподромних випробувань для коней орловської рисистої породи дво- і трирічного віку склала 0,600 при $P > 0,95$ дозволяє вести ефективну селекцію за даною ознакою в молодому віці.

Один з головних селекційних показників в конярстві – жвависть слабо успадковується. Цей показник лише на 4 % залежить від зміни віку, а на 96% – від інших чинників. Найвищий коефіцієнт успадкованості жвавості було виявлено у пар матері-дочки та матері-сини.

Результати дисперсійного аналізу підтверджують висновки кореляційного аналізу

Характеристика коней за групами крові та поліморфними системами білків крові. У коней виявлено 15 поліморфних систем білків і ферментів як у сироватці так і в еритроцитах, 9 систем груп крові.

Найчастіше використовують три поліморфні системи білків крові – альбумін (Al), трансферин (Tf) і естеразу (E), а також сім систем груп крові (A, C, D, P, K, Q, U). Найбільший інтерес для дослідників представляє D-система груп крові, що включає 17 факторів і 26 алелів. Визначено локалізацію 310 маркерів з 344, включаючи 17 локусів білків і ферментів крові, 7 систем груп крові і 320 мікросателітів ДНК. У тому числі встановлено що локуси альбуміну і естерази зчеплені між собою і локалізовані в 3-й хромосомі; локус трансферину – в 16-й хромосомі; системи груп крові A і D – відповідно в 20-й і 14-й хромосомах.

Моніторинг генетичного поліморфізму популяцій коней за використання ISSR-маркерів

Важливим аспектом збереження та відтворення різних сільськогосподарських видів, в тому числі і коней, є моніторинг генетичного поліморфізму популяцій. На даний час такий аналіз здійснюють за допомогою ДНК-технологій, що базуються на використанні різних типів ДНК-маркерів. Одним із варіантів є ампліфікація міжмікросателітних фрагментів ДНК, які розташовані між двома інвертованими SSR-локусами геному – ISSR-PCR. ISSR-типування базується на використанні праймерів комплементарних обраному мікросателітному мотиву. Порівняно з іншими методами мультилокусного профілювання він характеризується кращою відтворюваністю і ефективно використовується для виявлення внутрішньовидової та міжвидової генетичної мінливості, ідентифікації видів та популяцій.

Міжпородну диференціацію за обраними маркерними системами S1 та S2 для ISSR-типування проводили за чотирма породами коней (2 верхових, 1 рисиста, 1 ваговозна) та кіньми Пржевальського.

Використовуючи дві ISSR-системи за праймерами (AGC)₆G та (ACC)₆G Куриленко Ю.Ф. та Супрун І.О. проаналізували генетико-популяційні характеристики 5 популяцій коней (2 верхових, 1 рисиста, 1 ваговозна та коні Пржевальського) та оцінили ступінь генетичної диференціації між ними. За їхніми результатами, кількість виявлених локусів за даною маркерною системою варіює від 16 у коней ваговозної породи, 50% з яких виявилися поліморфними, до 11 – у рисаків з рівнем поліморфізму 27,27%. Найменш поліморфною популяцією серед досліджених виявилися коні Пржевальського: відсоток поліморфних локусів 23,08, очікувана гетерозиготність на рівні 0,046, індекс гетерогенності Шеннона 0,069.

Для новоолександрівської ваговозної породи було виявлено найвищий рівень гетерозиготності (0,152) і значення показника генетичного біорізноманіття ($I=0,221$), відповідно. Дана порода визначена менш консолідованою порівняно з іншими дослідженими популяціями, що може бути обумовлено меншою інтенсивністю штучного відбору порівняно з породами спортивного напрямку використання (верховими і рисистими).

Нумерація виявлених ампліконів проводилася авторами від найважчих за молекулярною масою до найлегших. Константними зонами ампліфікації за даною маркерною системою, наявними у всіх тварин, незалежно від породи, були локуси розмірами 1270, 970, 920, 670 і 420 п.н. (частота складала 1.000). Поряд із спільними для досліджених порід ПЛР-продуктами в полілокусних спектрах фрагментів ДНК виявлені і породоспецифічні особливості. Так, фрагменти розміром 1070, 820, 760, 650, 620 і 530 п.н. були характерними лише для коней новоолександрівської ваговозної породи і зустрічалися із частотами 0,375, 0,500, 0,500, 0,625, 0,750 і 1,000 відповідно. Найдовший приватний алель розміром 1400 п.н. виявлений лише у орловських рисаків із частотою 0,625, тоді як для коней Пржевальського були характерні два приватні алелі розмірами 1360 і 850 п.н. з частотою 0,625 і 0,125 відповідно. Три ПЛР-бенди довжиною 360, 900 і 1010 п.н. зустрічалися у всіх досліджених популяціях у більшості тварин з частотою вище середньої. Два фрагменти розміром 580 і 560 п.н. спостерігалися у всіх досліджених популяціях (1,000), окрім коней новоолександрівської ваговозної породи. Амплікон розміром 380 п.н. був відмічений у верхових порід коней і коней Пржевальського і зовсім не зустрічався у рисаків і ваговозів.

Таким чином, на основі різних поєднань вищезазначених фрагментів було зроблено висновок, що кожна порода має свій специфічний ДНК-патерн. Столповським Ю. А. для визначення породоспецифічного патерну у доместикованих видів було запропоновано використовувати лише фрагменти, які зустрічаються з частотою 0,4 і вище. Для новоолександрівської ваговозної породи виявлено 5 породоспецифічних локусів і по 1 локусу для орловських рисаків та коней Пржевальського.

При ISSR-типуюванні за маркерною системою S10 виявлено достовірно вищі показники генетичної мінливості у коней новоолександрівської ваговозної породи ($H_e=0,190$, $I=0,276$, рівень поліморфізму 55%). Значно вищий відсоток поліморфних локусів, порівняно з S2, спостерігався в орловській рисистій породі. Популяція коней Пржевальського за даною маркерною системою виявилася найменш мінливою в генетичному плані (очікувана гетерозиготність на рівні 0,072, індекс Шеннона 0,109), що можна пояснити помірним інбридингом і заниженою ефективною чисельністю популяцій використаних у дослідженні. Для інших досліджених популяцій значення показників популяційно-генетичної мінливості варіювали в незначних межах (0,099-0,104 для гетерозиготності та 0,148-0,152 для індекса Шеннона).

Чотири ПЛР-локуси розмірами 960, 900, 720 і 300 п.н. зустрічалися у всіх коней досліджуваних порід і коней Пржевальського (1,000). Локуси розмірами 1350, 1150 і 400 п.н. також були відмічені у всіх популяціях з частотою вище середньої і в той же час не спостерігалися у рисаків.

За генетичною системою ISSR- S10 було виявлено унікальний ДНК – фрагмент розміром 850 п.н., притаманний лише коням Пржевальського

(100%) (табл. 14.1) та амплікон розміром 1050 п.н., що зустрічався лише у особин чистокровної верхової породи (0,250).

Досить унікальними в генетичному відношенні виявилися тварини новоолександрівської ваговозної породи. Рідкісними алелями для них є 800 і 370 п.н. (0,750 і 0,375 проти 100% наявності у представників інших досліджених груп). Два фрагменти величиною 670 і 320 п.н. зустрічалися лише у тварин арабської і ваговозної порід. Три ПЛР-бенди довжиною 1020, 680 і 500 п.н. зустрічалися у всіх досліджених популяціях у більшості тварин з частотою вище середньої або абсолютною. Найважчий фрагмент спектру (1400) зареєстрований у всіх групах з частотою широкого діапазону: від 0,250 у коней Пржевальського до 1,000 у арабської породи. Лocus розміром 1190 п.н. зустрічався у верхових порід коней (араби 0,500, чистокровна верхова 0,125) та коней Пржевальського (1,000).

Фрагмент розміром 1280 п.н. було синтезовано як у коней орловської рисистої породи (0,875), так і у особин чистокровної верхової (0,875), що може бути свідченням спільної предкової форми – арабської породи (1,000) що використовувалась на початкових етапах створення цих порід.

За системою ISSR-S10 виявлено меншу загальну кількість приватних алелів, зокрема для тварин новоолександрівської ваговозної породи – 2 (1100 і 450 п.н з частотами 0,250 і 0,500 відповідно), чистокровної верхової – 1 (1050 п.н., частота 0,250) і коней Пржевальського (850 п.н, наявний у всіх). Тобто, до породоспецифічних алелів за даною маркерною системою для коней новоолександрівської ваговозної породи можна віднести locus довжиною 450 п.н., оскільки у них він зустрічався з частотою вище 0,4.

За даними проведеної популяційно-генетичної оцінки коней, в групах досліджених тварин виявляється від 11 до 20 ампліконів-смуг, молекулярна маса яких знаходиться в межах від 300 до 1400 п.н.

Найвищі показники популяційно-генетичної мінливості ($H_e=0,172$, відсоток поліморфних локусів 52,78, $I=0,250$) було відмічено у коней новоолександрівської ваговозної породи, що вказує на нівелювання впливу штучного відбору при чистопородному розведенні або присутності ознак синтетичної популяції. Значення даних показників для арабської, орловської рисистої та чистокровної верхової порід суттєво (достовірно) не відрізнялися між собою. Найнижчі показники популяційно-генетичної мінливості (очікувана гетерозиготність 0,059, індекс Шеннона 0,090, відсоток поліморфних локусів 26,67) отримано для панміктичної популяції коней Пржевальського, що може опосередковано свідчити про інбредну депресію в популяції або її жорстку ізоляцію.

Для чотирьох досліджених популяцій (окрім арабської породи) виявлено окремі приватні алелі. Так, наявність ДНК-фрагментів розміром 820, 760, 650, 620 і 530 п.н., які зустрічалися з частотою відповідно 0,500, 0,500, 0,625, 0,750 і 1,000, отриманих за маркерною системою S2 у коней новоолександрівської ваговозної породи може виступати надійним критерієм їх ідентифікації, оскільки зазначені амплікони взагалі не

зустрічаються в інших досліджуваних популяціях (різниця вірогідна, $p > 0,001$).

Таблиця 14.1. Популяційно-генетична характеристика коней за двома системами ISSR-маркерів (S2+S10)

Популяції	n	Кількість виявлених локусів	% поліморфних локусів	H_e	N_a	I	Кількість приватних алелів
А	16	33	30,30	0,093	0,935	0,134	-
П	16	30	26,67	0,059	0,826	0,090	3
Р	32	24	37,50	0,085	0,717	0,122	1
Н	32	36	52,78	0,172	1,196	0,250	8
Ч	32	31	35,48	0,088	0,913	0,129	1

Примітка: H_e – очікувана гетерозиготність, N_a – середня кількість алелів на локус, I – індекс гетерогенності Шеннона. А – арабська порода, П – кінь Пржевальського, Р – орловський рисак, Н – новоолександрівський вагозов, Ч – чистокровна верхова порода

Для коней Пржевальського видоспецифічними виявилися фрагменти розмірами 1360 п.н. (за використання маркерної системи S2) та 850 п.н. (S10) з частотами 0,625 і 1,000 відповідно.

Очевидно, що встановлений фрагмент генетичного локусу розміром 1400 п.н., обмежений мікросателітною послідовністю з коровим тринуклеотидним мотивом (AGC)₆G, використаним в якості праймера є унікальною послідовністю, характерною для тварин саме орловської рисистої породи.

Наявність фрагменту розміром 1280 п.н., який є відносним маркером для арабської, орловської рисистої та чистокровної верхової порід можна пояснити історичним процесом формування зазначених порід, оскільки вихідною породою при створенні орловської рисистої та чистокровної верхової порід була арабська. Спектри продуктів ампліфікації ISSR-PCR суттєво відрізнялися залежно від корового мотиву мікросателіту, який використовувався в якості праймера, що відображає особливості їх геномного розподілу у досліджених груп коней. На основі отриманих спектрів було зроблено припущення про породну специфічність спектрів продуктів ампліфікації ділянок ДНК, фланкованих інвертованими повторами фрагментів мікросателітів. Їх можна використовувати для виявлення генофондних відмінностей у різних порід коней і, відповідно, для оцінки імовірності породної належності особин невідомого походження.

Отримані результати порівняння генетичних структур порід коней і близькоспорідненого дикого виду (коня Пржевальського) свідчать про те, що полілокусні спектри ISSR-PCR маркерів мають виражену породну специфічність, їх поліморфізм залежить від фрагмента мікросателітного

локусу, який використовується в якості праймера і дозволяє виявити не лише специфічні особливості поліморфізму різних геномних ділянок, а й консервативні за довжиною фрагменти ДНК. Апробовані ISSR-маркерні системи виявили достатній рівень поліморфізму для вивчення внутрішньовидової мінливості коней, що може бути використано для виявлення генофондних відмінностей у різних порід коней і, відповідно, для оцінки ймовірності породної приналежності тварин невідомого походження.

Спадкові аномалії коней. У спортивному племінному конярстві важливим ціноутворюючим фактором є результати виступів у змаганнях та спортивне довголіття. Дані з аукціонів спортивних коней у Європі показали, що якість рухів позитивно корелює з ціною реалізації коней. Це вказує на те, що добір та підбір коней з високою якістю рухів економічно вигідно для селекціонерів. Наприклад, задня частина тулуба відповідає за імпульс при русі, тому правильна будова попереку та крупу має вирішальне значення. Сучасний кінний спорт вимагає від спортивного коня бути підготовленим великих навантажень та підтримки високих результатів тривалий час. Недоліки та вади екстер'єру можуть привести до нездатності коня до випробувань та схильності до захворювань опорно-рухового апарату, що в свою чергу, також призведе до вибракування. Поруч з цим в конярстві нерідко реєструються і численні розлади, які можуть привести до неспроможності коня нести великі навантаження. До таких відноситься група захворювань пов'язаних із порушенням метаболізму в м'язах, азотонурією, тремором м'язів, м'язовими спазмами.

Коні з клінічними ознаками порушенням метаболізму в м'язах, азотонурією, тремором м'язів, м'язовими спазмами були вперше описані Карлстромом у 1932 році. Розлад було названо глікогенезом скелетних м'язів. Пізніше були проведені детальне вивчення цього розладу Вальбергом на конях американської четвертькровної породи і у деяких коней виявили у 1,8 разів більше глікогену в м'язах порівняно з нормою. При цьому у них спостерігався дефіцит енергії під час фізичного навантаження. Якщо коням із такими клінічними ознаками не згодовувався раціон із високим вмістом жиру та низьким вуглеводнів у них спостерігалось також стійке підвищення креатинової кислоти під час фізичних навантажень.

Техніка біопсії м'язів виявила очевидне накопичення глікогену, і для опису цього стану використовувалися терміни PSSM або EPSM та EPSSM.

Різноманітність використовуваних акронімів частково пов'язана з перевагами різних лабораторій, а також з відмінностями в критеріях, які використовуються для діагностики полісахаридної міопатії. З прогресом у визначенні генетичної основи PSSM стало відомо, що існує більше однієї форми PSSM: PSSM типу 1 (PSSM1) і типу 2 (PSSM2). PSSM типу 1 – це форма PSSM, спричинена генетичною мутацією в гені глікогенсинтетази 1. Проявляється посиленою пітливістю, нервовим збудженням, прискоренням тиску та пульсу, спазмами м'язів, особливо задніх кінцівок. Сеча таких коней має характерний темний колір. Подальше фізичне навантаження, як

правило лише погіршує стан тварини, аж до появи ниркової недостатності, оскільки нирки отримують посилене навантаження через фільтрацію крові з ферментами, які надійшли з м'язів. Для профілактики, коням згодовують раціон з низьким вмістом вуглеводнів. Для лікування використовують препарати із стероїдами, міорелаксантами та мінералами. Коні з групи ризику (ті у яких відмічалось симптоми описані вище в особистому анамнезі, та ті, які мають їх в сімейному анамнезі) повинні мати можливість постійно рухатись, натомість перебування у тісному деннику.

Дослідження показали генетичну природу таких симптомів завдяки виявленню мутації гена глікосинтетази, якій дали назву GYS 1. Мутація відноситься до генних точкових мутацій. Вона є результат заміни гуанілового нуклеотиду на аденіловий (транзиція G-A). В результаті заміни нуклеотидів виникає заміна амінокислот аргініну на гіститин в 309 положенні поліпептидного ланцюга структури білка, який кодується цим геном (GYS 1- R 309 H).

Вчені спочатку припускали аутосомно рецесивний тип успадкування даної мутації, але пізніше стало зрозуміло, що вона проявляється і у гомозигот і у гетерозигот, тому є домінантною. Оскільки не у всіх коней, у яких завдяки генетичному тестуванню виявлено даний алель в генотипі він проявився у фенотипі вчені вважають, що даний алель успадковується з неповною пенетрантністю.

На сьогодні дану мутацію діагностували у багатьох породах різних напрямів і верхових і ваговозних коней, але найчастіше у американської чвертькровної породи. Стосовно ваговозного напрямку, патологію найчастіше діагностують у першеронських, бельгійських ваговозів та шайрів. Експресивність мутантного алеля, тобто складність перебігу хвороби, теж значно варіює у різних порід.

Завдяки генотипуванню 96 коней (48 з яких мали ознаки міопатії, а у 48 вони були відсутні), генетикам вдалося виявити локалізацію мутантного алеля на короткому плечі хромосоми № 10 поблизу мікросупутника (NVEQ018).

В інших дослідженнях мутантний алель у гетеро- та гомозиготному стані було виявлено загалом у 365 коней 15 різних порід з частотою від 0,035 до 0,350. В результаті було зроблено висновок, що мутація виникла 12-15 століть тому ще до появи більшості порід коней. Harvey із співавторами відмічають, що дана патологія характерна і для домашніх улюбленців – котів та собак.

Подальші дослідження PSSM у американських чвертькровних коней показали, що не у всіх коней, у яких методами клінічної діагностики виявлено полісахаридну міопатію вона є пов'язаною з (GYS 1- R 309 H). Тому форму захворювання диференціюють від викликаних іншими причинами полісахаридних міопатій як PSSM першого типу – PSSM1.

PSSM1 визначається домінантним алелем, він наявний і у гетеро- і у гомозиготному стані генотипів в популяції, але у останніх відмічається

сильніший прояв патології, тому стало зрозуміло про його неповне домінування.

Встановлено, що ознаки PSSM 1 ускладнюються за наявності в генотипі іншого мутантного алеля MN RYR1. Даний алель визначає злаякісну гіпертермію та підвищену стресочутливість особин із гомозиготним рецесивним генотипом, оскільки визначається аутосомно-рецесивним принципом успадкування.

Коні з обома мутантними алелями одночасно мають підвищену непереносимість до фізичних навантажень. Саме у американської четвертькровної породи найчастіше реєструють наявність обох мутантних алелів. Тому для коней цієї породи, та помісей з нею, рекомендовано проведення генетичного тестування на наявність даних мутантних алелів.

Для генотипування використовують клітини крові чи волосяні цибулини. Попередньо діагноз PSSM1 встановлюють за мікроскопічною оцінкою біопсії м'язів та гемограмою, які роблять під час загострення хвороби.

Для біопсії береться зразок з напівперетинчастого м'яза, що входить до складу м'язів підколінного сухожилля задньої кінцівки. Зрізи м'язів оцінюють за допомогою ряду спеціальних плям. Забарвлення за допомогою періодичної кислоти Шиффа (PAS) використовується для визначення кількості цукру, що зберігається у вигляді глікогену в м'язах. З PSSM1 інтенсивність цієї плями дуже темна, що свідчить про наявність великої кількості глікогену в м'язах коня. Коні з PSSM1 мають насичено-фіолетові включення аномального складного цукру, що зберігається у волокнах. Це класична діагностична ознака м'язів PSSM1. Аномальний полісахарид завжди залишається в м'язових тканинах і не зменшується з часом.

Для побудови гемограми під час загострення хвороби вимірюють м'язові специфічні ферменти креатинкінази (СК) та аспартаттрансамінази (AST) у крові. Багато коней PSSM1 мають високий рівень цих показників вже у стані спокою. При легкій фізичній активності ці рівні збільшуються в кілька разів порівняно з нормальними значеннями. Однак ці значення можуть бути спотворені, якщо кінь буде збуджений під час забору крові. Проте, аналізи крові коней PSSM2 часто показують рівні СК та AST в межах норми. Остаточний діагноз PSSM1 вимагає молекулярно-генетичного аналізу.

Основним раціоном коней з PSSM1 мають бути сіно і корми з низьким вмістом вуглеводнів. Натомість крохмалистих злаків застосовують рослинні олії для забезпечення потреби в енергії. Рекомендованими джерелами жиру є соняшникова та лляна олія, остання має протизапальну дію завдяки вмісту Омега-3-жирних кислот.

Окрім вищезгаданого першого типу PSSM у коней різних порід реєструються ще різновиди полісахаридної міоматії об'єднані в другий тип – PSSM2. Його причини ще до кінця не вивчені. Хоча обидва типи PSSM є важкими і невиліковними захворюваннями м'язів, за наявності PSSM2 у

коней (не пов'язаного з GYS1-R309H) біопсія їх м'язів показує накопичення м'язового глікогену. Вуглеводний обмін хворих при цьому не порушується. При PSSM2, аномальний розподіл глікогену в м'язах дає змогу при гістологічному дослідженні виявити, що в м'язових клітинах зберігається занадто багато глікогену. Тобто будівельні структури м'язових клітин більше не можуть вироблятися коректно, і тому м'язи стають все слабшими. Коні з PSSM2 потребують набагато більше білка, ніж здорові, оскільки їх організм постійно намагається забезпечити м'язи білками. Негативний азотистий баланс (коли організм використовує більше білка, ніж отримує) може викликати гострі фази м'язової атрофії, оскільки організм потребує енергії для продуктивності, вона не може бути використана для клітин, які при цьому руйнуються. Наслідком цього є біль у м'язах, м'язова атрофія та велике навантаження на нирки. Розрізняють міофібрилярну міопатію (MFM), яка асоціюється з варіантами P2, P3, P4, P8 та K1 та рекурентний ексерційний габдоміоліз (RER), що асоціюється з варіантом Px. Було встановлено, що з симптомами PSSM2 у коней пов'язані кілька алелів (P2, P3, P4, Px, P8, K1) в генах MYOT, FLNC, MYOZ3, CACNA2D3, PYROXD1 і COL6A3. Закодовані цими генами білки беруть участь у структурі міофібрили і функціях м'язів. Кінь може мати більше одного Р-варіанта (вони є більш схильними до MFM), наприклад: n/P3 + n/P4 або n/P2 + P8/P8 тощо. Поєднання кількох варіантів зазвичай збільшує ризик тяжкого перебігу захворювання та більш раннього прояву симптомів у молодняка. І хоча на сьогодні ліків не існує, можна підтримувати коней із цією хворобою за допомогою адаптованого раціону та оптимізованого утримання, включаючи регулярні фізичні вправи. На сьогоднішній день метою генетиків є виявлення максимальної кількості поєднання неалельних генів, які потенційно є відповідальними за PSSM2.

У коней із PSSM2 спочатку не проявляється чітких симптомів захворювання. Бувають випадки кульгавості. Хо́да коня може бути нескординованою, з жорсткістю задніх кінцівок і загалом невеликим їх розкидом. У міру прогресування захворювання спостерігається сильна атрофія м'язів задніх кінцівок, плечей і лінії верху; у деяких коней спостерігається локальна втрата м'язів. Середній вік появи клінічних ознак становить 8-11 років.

Симптоми виникають в епізодах під час стресу та перенапруження, особливо під час дресирування дуже нервових, легко збудливих коней, наприклад молодих коней верхової породи. Серед молодняку кобили більш сприйнятливі до PSSM2, ніж жеребці та мерини. Типовими симптомами є небажання рухатися, сильна нервозність, напруга, тремтіння м'язів, темна сеча і рясне потовиділення. В крові таких коней визначається підвищений вміст CK і AST.

Коні з таким типом PSSM потребують підвищеного вмісту білка в кормах. Тому їх раціони потрібно збагачувати лізином та метіоніном, що поруч із застосуванням добавок із антиоксидантами, які запобігають

окисленню білка м'язів, позитивно позначається на м'язовій системі та полегшують симптоми міопатії хворих коней.

Отже, **PSSM1** є генетично детермінованою полісахаридною міопатією коней із аутосомним неповно-домінантним принципом успадкування при неповній пенетрантності. На сьогодні існує спосіб молекулярно-генетичного тестування даного захворювання коней.

Дотримання низько вуглеводного раціону та моціону поліпшує стан коней у яких виявили мутантний ген та є профілактикою до загострення у них хвороби.

Незважаючи на генетичну детермінацію **PSSM2** на сьогодні ще не запропоновано достовірних методів молекулярно-генетичного тестування. Тому для діагностики цього типу міопатії обмежуються біопсією та біохімічним аналізом крові.

На сьогоднішній день метою генетиків є виявлення максимальної кількості поєднання неалельних генів, які потенційно є відповідальними за **PSSM2** для подальшої розробки надійних методів тестування полісахаридної міопатії цього типу.

Заглом у коней виявлено більше 12 істинних леталів. На даний час вітчизняне конярство знаходиться на стадії активного розвитку, також набуває популярності приватне розведення коней. У зв'язку з незадовільною економічною та екологічною ситуацією на території України, невідповідними умовами утримання та догляду за кіньми проявляються велика кількість спадково обумовлених захворювань, які одночасно певною мірою залежать від паратипових факторів.

Найбільші труднощі виникають при діагностуванні захворювань що не мають точних симптомів а їх причиною може бути комплексний збій в роботі організму тварини. До таких захворювань відноситься так званий **колапс коней**. Найчастіше його проявом є раптове падіння коня без видимої на те причини. Це більш тяжкий ступінь гострої серцевої недостатності, при якому порушення судинного тонуусу настільки велике що може спричинити різке зниження артеріального тиску (АТ) та збій у нормальній роботі серця. Колапс може бути наслідком як ускладнення різноманітних захворювань, що супроводжуються болем та інтоксикацією (пневмонія, харчові токсинфекції, гострий панкреатит, легеневі кровотечі) так і виникати самостійно без супровідних симптомів. Колапс спостерігається при перебуванні у стані тяжкого шоку або наркозу.

Зафіксовано декілька випадків колапсу коней в той час, як вершник знаходився у сідлі. Ці випадки надзвичайно небезпечні, як для тварини так і для людини, але окрім фізичних ушкоджень існує вірогідність краху кар'єри під сідлом для перспективних для спорту коней.

Випадки колапсу у коней спостерігаються не так часто щоб остаточно систематизувати всі відомості про дане захворювання і створити діагностичний шаблон за допомогою якого можливо встановити остаточний діагноз та патогенез. Однак наявно декілька досліджень цієї проблеми які в першу чергу базуються на клінічному експерименті із

застосуванням піддослідних тварин. Основою даного аналізу став експеримент Dick Vet Equine Hospital, у якому брало участь 25 коней різних статей та віку, які вже переживали колапс. Для забезпечення об'єктивності було використано коней різних порід. У ході дослідження остаточний діагноз було встановлено в 11 випадках. А саме: серцева аритмія (4 особини), правостороння серцева недостатність (1 особина), гіпоглікемія (2 особина), генералізовані напади (2 особини) і розлади сну (2 особини). Можливий діагноз було ідентифіковано у 8 випадках, а саме нейрокардіогенна непритомність (5 особин), викликана легеневою кровотечею (2 особини), і генералізовані напади (1 особина). В шести випадках діагноз так і не був поставлений незважаючи на всебічні дослідження. Три особини були піддані евтаназії на початку експерименту. Після закінчення дослідження та проведеного лікування лише одна особина мала повторний колапс.

Діагностика причин колапсу є надзвичайно ускладненою через комплексність дослідження у випадку коли причина виникнення колапсу не поодинокі, а отже, складно було б передбачати чи її повторення. Проте на основі проаналізованих даних було визначено що колапс явище не систематичне і кінь що "впав" може ніколи не зазнати колапсу знову.

Американськими вченими був запропонований піврічний реабілітаційний період, упродовж якого власникам рекомендовано не використовувати коней як для тренування так і для виконання робіт. Якщо у піддослідного не буде зафіксовано будь-яких клінічних проявів або відхилень що можуть свідчити про повторний колапс (підтверджено лікарем ветеринарної медицини) то для коня може бути можливим відновлення кар'єри під сідлом.

Якщо власник вирішує що для нього є недоцільним тримати коня у стайні протягом шести місяців, режим роботи або тренувань пацієнта повинен бути спрощений на 50-70%, але під час тренування на арені повинен бути присутній ветеринарний фахівець. Якщо ж у власника немає такої змоги то у випадку раптового падіння коня необхідно обов'язково зафіксувати умови нападу та виходу з нього надання точної інформації для ветеринарної клініки. По можливості до описування колаптичного випадку додають відеозапис епізоду, це забезпечить правильну оцінку ситуації та більш точний діагноз.

Остаточний діагноз в різних випадках колапсу може бути встановлений лише після комплексного клінічного дослідження стану здоров'я коня. Першопричини колапсу можуть бути абсолютно різними, але в деяких випадках його можна попередити профілактичними та підтримуючими заходами. У випадку одиничного колапсу він може повторитися з імовірністю лише в 1%.

Гіперкальцімічний періодичний параліч (НУРР) протягом кількох останніх років був темою суперечок. Гіперкальцімічний означає "підвищений вміст калію". Аналогічний синдром було виявлено у коней та в організмі людини. Симптоми хвороби проявляються у тремтінні м'язів,

м'язевих судомках, утрудненні дихання та паралічі. Смерть настає від зупинки серця або дихання, через токсичний вплив високого рівня калію в крові.

Гіперкальцемічний періодичний параліч є спадковим захворюванням м'язів, що пов'язаний з генетичним дефектом. У м'язах постраждалих коней, наявна точкова мутація в гені, що відповідає за натрієвий канал, який передається нащадкам. В натрієвих каналах наявні "пори" в клітинній мембрані м'яза, які контролюють скорочення м'язових волокон. Коли наявний дефектний ген натрієвого каналу "вразливий", контакт стає мимовільним. Канал починає бути "вразливим", при коливанні рівню калію в крові. При наявності високого рівня калію, в тому числі індукованого дієтою, натрієві канали не активуються коректно. Такий стан може бути наслідком споживання кормів з високим вмістом калію, наприклад, таких як люцерна. Гіперкальцемія, яка супроводжується надмірною кількістю калію в крові, викликає в м'язах коня реакцію із збудливістю, сильнішою ніж зазвичай. Все це робить організм тварини сприйнятливим до спорадичних епізодичних м'язевих поштовхів або паралічу. Вперше даний генетичний дефект було виявлено в чистокровній верховій породі коней.

Генетичний дефект, що викликає НУРР є наслідком природної мутації, які завжди відбуваються в рамках еволюційного процесу. Більшість таких мутацій не сумісні з виживанням. Тим не менш, генетична мутація, що викликає гіперкальцемічний періодичний параліч, супроводжується утворенням функціональних, але змінених, каналів натрію. Генна мутація, що викликає дане захворювання, несвідомо отримала широке розповсюдження, як результат прагнення селекціонерів до виведення коней з сильною мускулатурою.

Встановлено, що гомозиготні коні страждають частіше, ніж гетерозиготні.

В нормальному стані, дефектний ген, здається, не має побічних ефектів, але збільшення калію в сироватці крові може викликати клінічні ознаки м'язевої дисфункції. На даний час ведуться дослідження причин диференціації ознак хвороб. Коні у яких тестували дефектний ген, мають однакову імовірність передачі його потомкам, незалежно від важкості перебігу хвороби.

Зовні НУРР характеризується спорадичними нападами м'язевого тремору, слабкістю або колапсом. Напади можуть також супроводжуватися голосним диханням в результаті паралічу м'язів верхніх дихальних шляхів. Іноді, раптова смерть настає після важкого паралітичного нападу, ймовірно, через зупинку серця або параліч дихальних м'язів.

Напади НУРР можуть бути різними за проявом, тому їх часто плутають з іншими хворобами. Через тремор м'язів і слабкість, НУРР нагадує зовнішній рабдоміоліз "зв'язуючого" синдрому. Даний синдром може бути викликаний багатьма різними обставинами, в тому числі недостатністю харчування та порушенням обміну речовин. Відмінною особливістю НУРР, що відрізняє його від "зв'язуючого" синдрому є те, що

коні із цією хворобою мають нормальний вигляд, а коні із "зв'язуючим" синдромом, як правило, страждають від жорсткої і болючої ходи. "Зв'язуючий" синдром також, зазвичай, пов'язаний з деякими типами фізичних навантажень. НУРР, навпаки, не пов'язаний з рухами, і виникає, коли коні знаходяться в стані спокою, під час годування або після стресів, таких як перевезення, зміна харчування або під впливом інших хвороб. Хворі коні занадто збудливі і не хочуть чи не можуть стояти під час нападу НУРР. Більшість власників вважають, що їх коні страждають в цей момент від коліків. НУРР також плутають з іншими хворобами у зв'язку з вираженою слабкістю м'язів та тремтінням. Причинами атаки є фактори навколишнього середовища, які можуть викликати напад м'язевої слабкості. Власники НУРР-інфікованих коней повинні знати, що зовнішні чинники можуть збільшити ймовірність настання паралічу. Такими факторами можуть бути зміни в раціоні, голодування, загальна анестезія, і одночасно вплив інших хвороб.

НУРР успадковується як аутосомно-домінантна ознака, а значить його можуть мати особини і чоловічої і жіночої статі. При цьому лише однієї копії гена, достатньо для передачі хвороби. Тому гіперкальцимічний періодичний параліч передається по спадковості з покоління в покоління з однаковою частотою без винятку.

Спаровування хворих гетерозиготних коней (N /H) з гетерозиготами (N/H) дає в результаті приблизно 50% носіїв дефектного гена (N/H), 25% здорових нащадків (N/N) та 25 % гомозиготних із захворюванням (H/H). Підбір хворих гетерозиготних коней (N/H) до нормальних гомозигот (N / N) дає в результаті 50% здорового потомства і 50% гетерозиготних носіїв дефектного гена (N/H). Тому багато коней є носіями гена, не проявляючи його за фенотипом.

Хоча НУРР було ідентифіковано ще в 1985 році, а тестування почалося з 1992 року, на сьогоднішній день не існує методу для прогнозування появи клінічних симптомів. З різних причин вчені до кінця досі не зрозуміли механізму витоку калію з клітини м'язів і переміщення натрію в клітину. Невідомими залишаються і механізми створення електричного заряду, причини надмірної стимуляції м'язів та підвищення рівня калію в крові.

Існують певні хвороби коней, які через підвищення гомозиготності в популяції за небажаними рецисивними алелями, тобто при переході з гетеро- в гомозиготний стан проявляються у фенотипі як летальні чи напівлетальні. Тому вчасне виявлення ролі спадковості у виникненні захворювань відіграє важливе значення не лише для вибору методу лікування, а й для уникнення захворювань методом спрямованої селекції. Важливим є виявлення коней-носіїв спадкових захворювань, які вони можуть передавати своїм нащадкам.

В арабській верховій породі коней, як відомо, одній з найдавніших, що тривалий час селекціонувалася суворо "в чистоті" останнім часом почастішали випадки прояву летальних синдромів. В Україні теж

розводять цю породу, але генетичного контролю за імпортованими особинами, на предмет наявності у них тих чи інших спадкових захворювань, не проводиться. Це може бути небезпечно з огляду на завезення в популяцію вітчизняних арабських коней небажаних летальних алелів. Серед шести найбільш відомих в арабській породі синдромів особливо небезпечними є важкий комбінований імунodefіцит, лавандовий синдром лошат та ювенальна ідіопатична епілепсія.

Важкий комбінований імунodefіцит (Severe Combined Immunodeficiency SCID), який може передаватися нащадкам від батьків-носіїв летального алеля (гетерозигот). Рецесивне аутосомне захворювання фатальне для гомозигот, але безсимптомне у гетерозигот, які є лише його носіями. Хворі лошата народжується "без імунної системи", тому зазвичай помирають від різних інфекцій, як правило, у віці до п'яти місяців. Існує ДНК-тест, для виявлення носіїв рецесивного алеля, що викликає SCID, які за фенотипом є цілком здоровими. Таким чином, завдяки тестуванню і спланованим спаровуванням можна уникнути появи хворих лошат.

Лавандовий синдром лошат (Lavender Foal Syndrome-LFS). Захворювання тяжко успадковується за рецесивно-аутосомним типом, тобто є летальним для гомозигот, а у носі (гетерозиготи) не мають ніяких його ознак. Більшість хворих лошат народжуються неприродно (частково) знебарвленої масті, коли волосяний покрив має блакитний (лавандовий) відтінок. Деякі з них не мають дивного забарвлення, але вони значно блідіші порівняно з іншими. Лошата із лавандовим синдромом не здатні утримуватись на ногах при народженні. Вони найчастіше піддаються евтаназії протягом декількох днів після народження. У листопаді 2009 року в Корнуельському університеті було оголошено про завершення розробки ДНК-тестування для виявлення носіїв лавандового синдрому. Одночасно ідентичні результати було отримано в університеті Преторії в Південній Африці.

Ювенальна ідіопатична епілепсія (Juvenile Idiopathic Epilepsy-JIE), яку ще іноді називають "доброякісною", як правило смертельним наслідками не закінчується. На епілепсію переважно хворіють коні у віці 4-х років, але відомо, що для коней арабської породи ця хвороба може бути вродженою. Головні ознаки захворювання – епілептичні напади, в періодах між якими лошата здаються нормальними. Першими ознаками захворювання є незначне тремтіння нижньої щелепи і голови. Після того, коли хвороба починає прогресувати, лошата втрачають координацію рухів, знаходячись в денниках починають настовхуватись на огорожі чи стіни, травмуючись. Пізніше у тварин виникають судоми кінцівок, втрачається контроль над роботою сечовидільної системи, коні втрачають свідомість, що супроводжується тремтінням. Симптоми захворювання припиняються у віці 12 і 18 місяців. У хворих лошат ознаки епілепсії можуть проявитися в будь-який час у віці від двох днів до шести місяців з моменту народження. Наявність даного синдрому у лошат може бути небезпечним і

для їх матерів під час вижеребки. Застосування лікування може зменшити важкість перебігу захворювання.

Ознаки хвороби були вивчені ще у 1985 році в університеті Девіс в Каліфорнії, але генетичні особливості успадкування залишаються до кінця незрозумілими. Вважається, що ювенальна ідіопатична епілепсія успадковується за аутосомним домінантним принципом. Причому деякі дослідники вважають, що це захворювання може бути зчепленим з лавандовим синдромом лошат. До таких висновків вони дійшли через народження в популяції арабських коней особин, які мали обидва синдроми одночасно.

Серед летальних та напівлетальних синдромів характерних для коней арабської породи також виділяють **абітрофію мозочку, або мозочкову коркову абітрофію (ТСО)** – це неврологічний стан тварин, при якому нейрони, відомі як клітини Пуркінє, в мозочку головного мозку вимикаються з діяльності організму і відмирають. Велику роботу з діагностики мозочкової коркової абітрофії наприкінці ХХ-початку ХХІ ст. провели в лабораторії ветеринарної генетики Каліфорнійського університету США під керівництвом професора Енн Т. Боулінга та генетика доктора Сесілії Пенедо, якими було визначено рецесивний тип спадковості. Тобто, гетерозиготні коні можуть "нести" ген хвороби, але не хворіти.

Однак, в результаті підбору двох гетерозиготних особин, які є носіями абітрофії мозочку, може з імовірністю 25% народиться хворе лоша. Таким чином, хвороба передається при умові, коли обоє батьків лошат є носіями. Завдяки цьому в 25% випадків лоша має шанс отримати ген, що викликає захворювання мозочку.

Завдяки дослідженням Сесілії Пенедо та Лі Браулт в організмі хворих лошат було визначено хромосому локус, яка містить в собі мутантний алель і встановлено новий діагностичний тест – непрямий ДНК-маркер.

За умови, коли один з батьків здоровий, а інший є носієм мозочкової абітрофії народження хворого лошати не передбачається, хоча 50% лошат, як очікується, будуть носіями даної патології.

Час від часу у арабських скакунів і коней деяких інших порід діагностується достатньо рідкісна патологія – **потиличне атланта-осьове каліцтво (ОААМ)**. Це стан, при якому шийні хребці, в першу чергу – atlant (C_1) та другий шийний хребець- axis (C_2), з'єднуються між собою та з основою черепа. Шия переходить в жорстке вертикальне положення. В таких умовах відбувається стискання спинного мозку.

Більшість дослідників вважають, що потиличне атланта-осьове каліцтво є спадковою хворобою з аутосомним рецесивним типом успадкування. При цьому патологія з'являється у лошат за умови наявності мутантних алелів у кожного з батьків. Тоді лоша отримує 2 екземпляри патологічних алелів.

На даний час, питання етіології ОААМ, на жаль, ще остаточно не визначені і діагностувати цю патологію за допомогою генетичного тесту не можливо.

Ще одним рідкісним захворюванням, характерним для коней декількох порід є **тимпанія горлового мішечка (GPT)**.

Перші ознаки цього захворювання з'являються у лошат в період від народження до однорічного віку. Помічено, що хвороба зустрічається у кобил частіше ніж у жеребців приблизно у 2-3 рази.

З кінця 90-х років минулого століття ця хвороба досліджується в університеті ветеринарної медицини в м. Ганновер, ФРН. Вважається, що GPT має генетичну, скоріше за все, – полігенну природу.

Останні дослідження, що вказують на конкретні кількісні локуси зможуть найближчим часом, з точки зору генетиків, пояснити, чому кобили хворіють частіше жеребців. Тобто генетичні дослідження природи успадкування та подальшого тестування тимпанії горлового мішечка коней потребують продовження для встановлення остаточної висновків.

Остеохондроз – захворювання локомоторної системи, яке зазвичай, вражає молодих коней. Найбільш загальними ознаками остеохондрозу являється хондротомне тіло (артремфіт) та виділення синовіальної рідини.

Розсіяний остеоартрит – це специфічний сучасний прояв остеохондрозу, який характеризується розшаруванням хряща чи остеохондріальних фрагментів з суглобової поверхні.

У південно-німецьких рисаків були виявлені у фенотипі та генетично пов'язані плантарні, пальмарні остеохондріальні фрагменти та остеохондроз.

Згідно з літературними даними, нещодавно було ідентифіковано QTL (локус кількісної ознаки), пов'язаний з остеохондрозом у холонокровних німецьких коней у 18 хромосомі (ECA18). Генетики розробили високополіморфні і рівномірно розподілені набори маркерів для ECA 18, використавши комбінацію геному коней EquCab2. Маркери включали в себе 11 нещодавно розроблених мікросателітів. Середній вміст поліморфізму складав 62,1%. Для того щоб визначити генотип до набору маркерів включаючи 27 високополіморфних мікросателітів. Дослідники використали 14 споріднених за батьком груп, як це було зроблено і при скануванні геному коней. Аналіз зчепленості генів, що відповідають за прояв кількох ознак виявив наявність QTL для остеохондрозу путового або обох суглобів (путового і скакального) на відстані 74.94 і 82.25 Mb. В межах локусу остеохондрозу у коней було визначено, розміщення гену, що відповідає за наявність паратироїдного гормону. Відносний ризик захворювання остеохондрозом характерний для гомозиготних та гетерозиготних коней.

Результати останніх молекулярно-генетичних досліджень показують, що XIRP2 несе відповідальність за остеохондроз та розсіяний остеоартрит путового та скакального суглобів коней. Окрім того, було встановлено, що XIRP2 значно підвищує регуляцію в тканинах міокарду мишей з ангіотензином 2 (Ang II), що вводиться при гіпертонічній кардіоміопатії.

Цю підвищену регуляцію пояснили пошкодженням міокарда, що викликається наявністю Ang II. Аналіз мутації та проявів асоціативного гену XIRP2 є важливим для пояснення його ролі в етіопатогенезі синдрому остеохондрозу коней. Молекулярно-генетичні дослідження за даною тематикою є кроком до виявлення генів, що відповідають за остеохондроз у коней. Вони будуть підґрунтям для подальших досліджень за ген-асоційованими маркерами в розповсюдженому дисбалансі зв'язків остеохондрозу та розсіяного остеоартриту путового та скакального суглобів коней.

Ген рианодинового рецептора відповідає за стресочутливість і відіграє значну роль в конярстві. Актуальність дослідження даного гена полягає у тому, що в ньому під впливом екзо- та ендогенних факторів виникає мутація, що призводить до важкої хвороби – злаякісної гіпертермії. Мутація гена також відповідає за ступінь сприйняття стресу та реакції на нього. У чому ж полягає вся серйозність мутації гену RYR1? Яку шкоду мутації гена рианодинового рецептора наносять спортивному конярству? Які є методи аналізу алельного поліморфізму гена RYR1 і в чому складність такого аналізу?

Говорячи про серйозність мутації цього гена, перш за все потрібно зауважити його вплив на розвиток захворювання – злаякісної гіпертермії. Воно викликає м'язеву ригідність, як наслідок порушення м'язевої релаксації. При цій хворобі кінь споживає велику кількість кисню, що значно підвищує температуру тіла через метаболічні процеси. Внаслідок чого виникають розлади серцево-судинної, нервової та інших систем організму, що може призвести до смерті тварини.

У спортивному конярстві мутації гена RYR1 також мають негативні наслідки. Підвищена стресочутливість спортивних коней викликає серйозні нервові розлади у тварини. Відомі також випадки, загибелі коней через стрес одразу на змаганнях.

Аналіз алельного поліморфізму досить нескладний. Надійним способом ідентифікації точкових мутацій є метод ПЦР-ПДРФ. Метод заснований на численному вибіркового копіюванні певної ділянки ДНК за допомогою ферментів *in vitro*. При цьому відбувається копіювання тільки тієї ділянки, яка задовольняє задані умови, і лише в тому випадку, якщо вона присутня в досліджуваному зразку. За приклад проведення такого аналізу можна взяти групу коней білоруської упряжної породи, яких тестували на алельний поліморфізм гену. Хоча уся група коней в дослідженні і виявилась мономорфною за геном RYR1, але це був важливий крок до вивчення даної мутації. Складність аналізу на алельний поліморфізм полягає у тому, що для його визначення потрібна значна кількість тварин, умови для проведення аналізу та затрати, що необхідні для підготовки та проведення молекулярно-генетичних досліджень.

Зважаючи на актуальність питання та недостатність його вивчення на даний час, можна стверджувати, що для ефективної селекції спортивних коней необхідно детальніше вивчення поліморфізму гена в різних

популяціях статеві-вікових групах коней. Вивчення причини та наслідку дії мутованого гена у вигляді захворювання, яке він викликає, може зробити значний крок не лише у діагностиці та лікуванні патології, але й у селекції спортивних коней.

Так само, як і ми коні отримуємо стрес. Стрес, неминуча частина сучасного. Коли наші тварини стають депресивними, ми це відчуваємо, що не може не вплинути на наше задоволення від верхової їзди.

Проблема стресу займає значне місце в медицині, ветеринарії та тваринництві. В тваринництві це пов'язано з поширенням тварин, чутливих до стресу або носіїв злоякісної гіпертермії, що являється ознакою фізіологічної нестабільності тварини. Злоякісна гіпертермія є спадковим захворюванням, котре виявляється під час загальної анестезії або відразу ж після неї (викликається летючими інгаляційними анестетиками, сукцинілхоліну і, ймовірно, стресом) як стан гострого гіперметаболізму скелетної мускулатури з підвищеним споживанням кисню, накопиченням лактату, продукуванням великої кількості CO₂ і тепла.

Вплив стресів: кормових, кліматичних, технологічних, транспортних та інших на організм тварини викликає напругу адаптаційних механізмів, що призводить до неспецифічної резистентності організму, а також пригнічення функцій, пов'язаних з відтворювальною та продуктивною здатністю.

Спортивне конярство так само зіткнулося з проблемою стресу. Для участі у змаганнях високого рангу коней інтенсивно тренують. Крім того, участь у змаганнях є само по собі сильним стресом для тварин і в практиці непоодинокі випадки загибелі коней під час змагань. Актуальною є також проблема транспортного стресу при перевезеннях коней, що приводить до зниження спортивних результатів і створює умови для розвитку захворювань. Під час транспортування у тварин розвивається виснаження адаптивно-компенсаторних можливостей організму, спостерігається ослаблення організму і пригнічення основних функцій, втрата тренуваності. При цьому різко зростає загроза розвитку патологічних станів, захворювань, найбільш яскраво вираженими з яких є транспортна лихоманка коней, нерідко закінчується загибеллю тварин.

Схильність тварин до стресу є спадково обумовленою і пов'язана з мутацією в гені ріанодинового рецептора (RYR1) яка і призводить до розвитку злоякісної гіпертермії.

Надійним способом ідентифікації точкових мутацій є метод полімеразної ланцюгової реакції з подальшим порівнянням поліморфізму довжин рестрикційних фрагментів (ПЛР-ПДРФ). Завдяки простоті і надійності даний метод отримав широке розповсюдження і в теперішній час використовується для аналізу алельного поліморфізму гена у різних об'єктів. Генетиками розроблено і тест-систему, що дозволяє аналізувати алельний поліморфізм гена RYR1 у коней. Тобто знаючи праймери для ампліфікації ділянки гена RYR1, що несе точкову мутацію, температурні профілі ПЛР, склад реакційних сумішей та параметри проведення

рестрикції ампліфікованого фрагмента гена RYR1, можна встановити наявність чи відсутність мутованого алелю.

Для дослідження поліморфізму гена RYR1 проведені ДНК-тестування коней білоруської запряжної породи. Проте білоруські вчені не змогли зробити остаточні висновки про алельний поліморфізм гена RYR1 у білоруській запряжній породі.

Літературні дані по вивченню гена RYR1 у свиней вказують на те, що рівень поліморфізму гена може змінюватися залежно від популяції, статеві-вікової групи. Кожній популяції властива своя генетична структура, зумовлена різними селекційними процесами, що протікають в окремих популяціях, з відмінностями генофондів, індивідуальних для кожного господарства. Тому потрібні подальші молекулярно-генетичне тестування спортивних коней дослідження поліморфізму гена RYR1, в різних породах та різних популяцій окремих порід, для того щоб зробити певний висновок.

Дослідження молекулярно-генетичної основи злоякісної гіпертермії дозволить в подальшому розробити ДНК-маркер для селекції коней на стійкість до стресу, що дасть можливість значно підвищити генетичний потенціал тварин, здійснювати спрямоване розведення бажаних генотипів, виключивши з популяції генетичний вантаж уже в ранньому віці, створити резистентне до стресу поголів'я та прискорити селекційних процес.

Ринопневмонія коней (*вірусний аборт кобил, статева екзантема*) є гострою контагіозною хворобою, що характеризується гострим респіраторним захворюванням лоша́т і абортами в кобил у другій половині жеребності, які часто проходять без помітних симптомів і провісників пологів. Збудником хвороби є *Herpes virus equi 1*, що відноситься до родини *Herpesviridae*.

Хворобу вперше описали в США. Потім її діагностували в Німеччині, Франції, Італії, Югославії, Австрії, Угорщині, в останні роки – у Румунії, Чехії, Польщі і Україні. Відомі два типи вірусу, що спричиняє вказану хворобу: американський еталонний штам Kentucky та японський H-45. Виявлено також кілька субтипів вірусу HN-1, H-45, TH-20 і Kentucky.

Хворіють коні усіх вікових груп і порід незалежно від статі, а також віслюки, мули і поні.

Вірус має виражену антигенну активність. У реконвалесцентів виявляють комплемент-зв'язуючі і вірус-нейтралізуючі антитіла. Вірус аглютинує еритроцити коня і морської свинки при 37 °С, чутливий до зміни концентрації водневих іонів. Інфекційність його зберігається при порівняно широких коливаннях рН. В інфікованій тканині, замороженій при мінус 18 – 20 °С, вірус зберігається активним до 2 років.

Герпесвірус потрапляє в організм головним чином через органи дихання і локалізується у верхніх дихальних шляхах і легенях, викликаючи симптоми риніту чи ринопневмонії. Він також викликає гостре респіраторне захворювання лоша́т у віці 6 – 9 місяців і паралітичний синдром. Крім абортів, у кобил вірус викликає розсіяний менінгоен-

цефаломієліт. Інкубаційний період у природних умовах у середньому 3 – 4 тижні. Хвороба протікає в респіраторній формі і може супроводжуватися абортами. При наявності в ураженому господарстві вагітних кобил після фази вірусемії, що відповідає періоду лихоманки і лейкопенії, вірус потрапляє в матку, плід і навколоплідні оболонки, де розмножується, викликаючи патологічний процес, що призводить до аборту. Зараження плоду відбувається повільно, оскільки аборт настає через 1-4 міс після респіраторної форми хвороби. Абортують як кобили з респіраторною формою хвороби, так і ті що не мають видимих симптомів хвороби. Аборт відбувається на 8 – 10 місяці жеребності, хоча іноді може бути і на 6-му місяці. Абортують до 90% хворих тварин.

Для ринопневмонії характерні зміни, що виявляються в органах абортованих плодів чи полеглих незабаром після народження лоша. У плодів розвивається гострий чи хронічний гепатит, який і викликає їхню загибель. У печінці з'являються численні сірувато-білі вогнища некрозу, у легенях – скупчення серозно-геморогічної рідини.

Тварини, які перехворіли можуть виділяти вірус у зовнішнє середовище через дихальні шляхи і статеву систему та особливо з абортованими плодами. Діагноз на ринопневмонію коней ставлять на підставі результатів лабораторних досліджень з урахуванням епізоотичних, клінічних даних і патологоанатомічних змін. У тварин, що перехворіли розвивається короточасний імунітет, причому проти абортивної форми він буває більш тривалим, ніж проти респіраторної, але не довше 4 місяців. Для профілактики ринопневмонії застосовують інактивовані і живі вакцини.

Загалом серед вищих еукаріотів рідко зустрічаються такі, котрі не піддавалися би зараженню хоча б одним із представників родини *Herpesviridae*. Приналежність до родини визначається присутністю в складі віріону дволанцюгової лінійної ДНК, ікосаедричного капсиду із 162 капсомерів, і оболонки, що утворюється з ядерної мембрани.

Члени підродини *Alphaherpesvirinae*, до яких входить і герпес у коней типу 1 (EHV-1, рід *Simplexvirus*), характеризуються широким спектром хазяїнів, відносно коротким репродуктивним циклом, швидким поширенням по клітинній культурі, ефективним руйнуванням заражених клітин і здатністю існувати в латентній формі. Механізм, що забезпечує латентність, визначається дією спеціальних вірусних генів, а також асоціацією вірусів із клітинами придатного типу.

ДНК різних герпесвірусів розрізняються за молекулярною масою і складом основ. Молекулярні маси варіюють приблизно від $80 \cdot 10^6$ до $150 \cdot 10^6$ у.о.м.

Капсид складається по меншій мірі із шести поліпептидів. Порожні капсиди, очевидно, менші за розміром, і в них бракує принаймні одного білка, який у ДНК-утримуючих капсидах розташований на поверхні і піддається посттрансляційній модифікації під час чи відразу після утворення оболонки.

Зараження починається з прикріплення вірусу до специфічних рецепторів на клітинній поверхні, що ще не ідентифіковані. Одразу за цим відбувається злиття оболонки вірусу з плазматичною чи ендосомною мембраною, і позбавлений оболонки капсид переноситься до щілин у ядерній мембрані, через які ДНК вірусу потрапляє в ядро. Транскрипція і реплікація вірусної ДНК, а також збирання капсидів відбуваються в ядрі. Весь процес може тривати від 12 годин для вірусу хвороби Ауескі до більш ніж 70 годин для цитомегаловірусу людини.

Відмінною рисою герпесвірусів, якої не мають ядерні ДНК-утримуючі віруси, є незвичайно велика кількість кодуєчих ними ферментів, що беруть участь в синтезі ДНК. У клітинах, заражених HSV, синтез вірусної ДНК виявляється приблизно через 3 годин після зараження і продовжується щонайменше 9-12 годин.

Зважаючи на небезпечність герпесвірусу та значущість втрат в конярстві, завданих ним надзвичайно необхідним є його своєчасне виявлення.

Біла леталь коней – виявлено, що ген Lw у гомозиготному стані призводить до загибелі ембріону на ранніх стадіях розвитку. У особин з гомозиготним генотипом LwLw синтез пігменту повністю відсутній. Гетерозиготні особини виживають. При схрещуванні гетерозиготних коней між собою 25% ембріонів гинуть, тому що мають гомозиготний генотип за цим локусом.

Руйнування еритроцитів (ізоеритролізіс або гемолітична хвороба) обумовлене генетично і пов'язана з геном Rh (резус-фактором). Захворювання викликається антитілами до антигенів Aa, Ca, Dc, Pa, систем A, C, D, P та Qa (система Q) крові лоша. З молоком та молозивом матері ці антитіла потрапляють в організм новонародженого, що призводить до його загибелі протягом перших 2-3 діб життя. Гемолітична хвороба супроводжується підвищеним та поверхневим диханням, послабленням серцевої діяльності, жовтушністю слизових оболонок ротової порожнини та білків очей. Для попередження хвороби новонароджених з такими симптомами відлучають від кобили на кілька діб і підпускають до інших кобил. Через 2-3 доби лоша повертають до матері, оскільки у нього вже починає функціонувати власна імунна система.

Гідроцефалія – проявляється в утворенні водянистого міхура на мозковій тканині голови (водянка головного мозку). Вважається, що ця аномалія обумовлена домінантним летальним геном.

Напівлетальні гени не завжди призводять до загибелі новонародженого, або вона настає в більш пізні терміни онтогенезу лоша. Найчастіше напівлетальні гени мають рецесивне успадкування і тому проявляються рідше у гомозиготному стані. Домінуючі напівлеталі легко виявляються та усуваються селекцією.

Меланома – обумовлена схильністю до онкологічних захворювань, що пов'язано з геном, який визначає сіру масть. Меланома розвивається зазвичай у старих коней у вигляді темної пухлини навколо анусу, але іноді вона дає метастази в селезінку, легені, лімфу, що призводить до загибелі.

Захворювання "суха шкіра" – на окремих ділянках тіла (шия, щоки, пах) шкіра втрачає здатність виробляти піт, у наслідок чого в умовах високої температури навколишнього середовища у тварин підвищується дихання та піднімається температура тіла.

При **гемофілії** – спостерігаються підшкірні крововиливи, які збільшуються до великих набряків, призводять до кровотеч. При внутрішніх кровотечах лошата швидко гинуть. Ген гемофілії розміщений в статевій Х-хромосомі, тобто його успадкування зчеплене зі статтю.

Дисплазія стегна – характеризується тим що головка стегнової кістки погано з'єднана з западиною тазової кістки, яка має приплюснутість, внаслідок чого стегновий суглоб ковзає по її поверхні, спостерігається кульгавість, відбуваються часті вивихи. Для коней така вада неприпустима, тому проводять ретельний генетичний аналіз родоходів у ряді поколінь з метою виявлення носіїв аномалії. Успадкованість має рецесивний характер.

Дегенерація хребта – проявляється у хитанні тварини при русі та в стані спокою, паралічу, після чого настає смерть. Це пов'язано з дегенерацією спинно-мозкових корінців, що можна виявити при розтині. Успадкування аутосомно-домінантне.

Пупкова грижа – доволі звичайна аномалія, яка потребує операції, тому що може супроводжуватися перитонітом.

"Рот папуги" – зуби верхньої щелепи виділяються "дзьобовидно" вперед і заходять за нижню щелепу. Патологія обумовлена домінантним алелем тому коней-носіїв (гомо- і гетерозиготних) вибраковуюють із табуна в ранньому віці.

Нажаль, в Україні на сьогоднішній день на законодавчому рівні в тваринництві відсутній генетичний контроль передачі генів, що обумовлюють спадкові захворювання. Такий контроль був би бажаним чи й необхідним для організації ветеринарної нагляду при імпортуванні племінних коней.

14.3. Генетика свиней

За значущістю свинарство в нашій країні займає друге місце після великої рогатої худоби. Для свиней характерні: висока плодючість, швидка зміна поколінь, висока інтенсивність росту і хороші м'ясо-сальні якості.

Цитогенетична характеристика свиней. Каріотип домашньої свині представлений 38 хромосомами, у тому числі 36 аутосом і 2 статеві хромосоми Х і Y, причому розмір Х-хромосоми більший ніж розмір Y-хромосоми. У європейських диких свиней 36 хромосом. При схрещуванні домашніх свиней з дикими вдається отримати гібридне потомство з 37 хромосомами. За розташуванням центромери хромосоми свині поділяють на п'ять пар метацентриків, вісім пар субметацентриків і шість пар акроцентриків. Найбільший розмір має перша пара субметацентричних

хромосом. Статеві хромосоми відносять до метацентриків, при чому розмір X- хромосоми більше, ніж Y- хромосоми.

Як і у інших тварин, у свиней виявлено різні мутації. Поліплоїдія клітин кісткового мозку і лімфоцитів крові у дорослих тварин становить 0,5-1,5%, частота спонтанних хромосомних мутацій коливається від 1 до 10%. Зустрічаються у свиней і реципрокні транслокації, які призводять до ембріональної смертності і зниження плодючості.

У свиней виявлено просторове розташування гомологічних хромосом ядра. Воно супроводжується соматичним кросинговером несестринських хроматид, який призводить до явища мозаїцизму. Соматичний мозаїцизм проявляється у пігментації волосся й шкіри свиней. Відомо, що однорідне біле забарвлення свиней типове і зумовлено геном I. Генотип більшості свиней за цією ознакою II. Тобто біле забарвлення домінує над чорним, сірим, строкатим (ii), типове для деяких інших порід. Гібриди від схрещування чорних і білих свиней мають білу масть (Ii), але у частини поголів'я у 1-му і в 2-ому поколіннях спостерігаються поодинокі дрібні чорні плями, які є наслідком соматичного мозаїцизму.

Групи крові та поліморфні системи білків. У свиней виявлено 17 генетичних систем A, B, C, D, E, F, G, H, I, J, K, L, M, N, Q, R, O, які контролюють більше 80 еритроцитарних антигенів і біля 29 систем різноманітних форм білків з 74 алелями системи. Антигенні системи H і A визначають чутливість поросят до стресового синдрому. Гомозиготні за геном He свині виявилися більш чутливі до стресового фактору (RSS). Важке захворювання свиней геморагічним діатезом також може бути пов'язано з H системою груп крові. Захворювання злякливою гіпертермією (MNS) обумовлено гомозиготністю тварин за алелем BB локусу PH1 (фосфогексоізомерази) та антигеном Ha-системи групи крові. Встановлена підвищена чутливість свиней до інфекційного атрофічного реніту та паратифу, обумовленого локусом A. На відтворні властивості свиней впливає стан гомо- або гетерозиготності комплексного генотипу свиней за декількома локусами, а саме за семи локусами еритроцитарних систем (A, D, E, G, H, K, L) та трьома локусами білків сироватки крові (Tf, Am, Cr).

Успадкування якісних і кількісних ознак. Знання закономірностей успадкування масті у свиней використовується в практичній роботі. Кращими за якістю вважаються окіст і інші сальні і м'ясні продукти від тварин з білою щетиною. Відомо, що суцільне біле забарвлення свиней обумовлене домінантним геном I. Ця масть є домінантною стосовно чорної, червоної і рябої. Тому, щоб отримати білих відгодівельних поросят, в схемах схрещувань останніми потрібно використовувати породи білої масті.

Відвислі вуха у свиней, наприклад у породи ландрас, домінують над стоячими, часткова відсутність щетини (гіпотрихоз) неповно домінує над густою щетиною, нормальний колір очей домінує над червоним (альбінізм).

Більшість кількісних ознак свиней має полігенний тип успадкування. За ступенем генетичної обумовленості і мінливості під впливом факторів середовища основні селекційні ознаки свиней істотно розрізняються між собою. Коефіцієнти успадкованого деяких ознак свиней наведені в таблиці. 14.2.

Низькі значення успадкованості мають ознаки, що визначають відтворну здатність свиней; середньодобовий приріст і оплата корму характеризуються більш високими значеннями h^2 . Ознаки м'ясних якостей, такі як довжина туші і вміст у ній м'яса, частка окостів і площа "м'язевого вічка", мають досить високі коефіцієнти успадкованості, отже, масова селекція за цими ознаками є успішнішою.

Таблиця 14.2. Успадкованість основних ознак свиней (h^2)

Ознака	(h^2)	Ознака	(h^2)
Багатоплідність	0,05-0,19	Довжина туші	0,40-0,60
Молочність	0,20-0,30	Вміст м'яса	
Кількість сосків	0,11-0,42	в туші	0,30-0,70
Крупноплідність	0,11-0,23	Товщина шпику	0,20-0,40
Середньодобовий приріст	0,2-0,5	Площа "м'язевого вічка"	0,45-0,55
Оплата корму	0,2-0,6	Вихід окосту	0,40-0,50

У свиней вивчено корелятивні зв'язки між різними ознаками. Так, позитивні зв'язки виявлені між живою масою свиней і товщиною шпику ($r = 0,6$), молочністю свиноматок і багатоплідністю ($r = 0,3-0,4$), живою масою і промірами тварин ($r = 0,7-0,9$). Негативними зв'язками характеризуються наступні ознаки: багатоплідність і крупноплідність поросят ($r = -0,3$), середньодобовий приріст і оплата корму продукцією ($r = 0,5-0,7$), вміст м'яса і сала в туші ($r = -0,7$) та інші.

Спадкові аномалії свиней. У свиней описано понад 60 аномалій, які зачіпають їх морфологічну будову і ряд функцій. Багато з них призводять до летального результату. У популяціях свиней частота вроджених аномалій становить 1-1,4%, проте в деяких стадах і в потомстві окремих плідників частота спадкових аномалій може бути в кілька разів вище. З аномалій у свиней найчастіше реєструються: мозкова грижа, полідактилія, розщеплення піднебіння, крипторхізм, гідроцефалія, альбінізм, кратерність сосків та інші.

Типовою спадкової аномалією у свиней є **крипторхізм**. Ця патологія пов'язана з неопусканням одного або обох сім'яників в мошонку. В результаті порушується процес сперматогенезу і кнури виявляються частково або повністю безплідними. За даними Фрідіна і Ньюмена, в

Канаді одно- і двосторонній крипторхізм спостерігається щорічно у 1-2% всіх кнурців, що надходять на ринок.

Наявність кратерних сосків – також серйозна патологія у свиноматок, оскільки поросята не отримують з них молока. Кількість кратерних сосків у свиноматок коливається від одного до восьми. Поросята, яким дісталися кратерні соски, гинуть. Ця ознака обумовлена одним аутосомно-рецесивним геном.

Атрезія ануса (зрощений сфінктер прямої кишки). Зустрічається у особин обох статей. Однак кнурці гинуть через два- три дні після народження, у той час як свинки іноді виживають і дають потомство. У них можливо поєднання прямої кишки з урогенітальним синусом. Аномалія спостерігається у свиней декількох порід. Передбачається моногенний рецесивний з неповною пенетрантністю тип успадкування.

Параліч задніх кінцівок. Поросята з цим дефектом гинуть через кілька днів після народження. Успадковується за моногенним рецесивним принципом.

Товстоногість. Сильне потовщення шкіри і підшкірної клітковини, хронічний набряк (слоновість) насамперед передніх кінцівок. Спадковий рецесивний характер аномалії встановлено на свинях білої довговухої породи. У них спостерігається викривлення і ригідність кінцівок. Відмічається контрактура м'язів, викривлення і ригідність (жорсткість) однієї або обох передніх кінцівок. Поросята народжуються мертвими або гинуть незабаром після народження, після судомних посмикувань. Рецесивний тип успадкування аномалії визначений у шведських порід свиней.

Недорозвинення вушних раковин (мікротія і анотія). У свиней часто зустрічається у поєднанні з розщепленням губи і верхнього піднебіння ("вовча паща"), з каліцтвами задніх кінцівок. Поросята народжуються мертвими або гинуть невдовзі після народження. Аномалія описана у німецьких, угорських свиней, породи дюррок і темворсів. Успадковується за аутосомним рецесивним принципом.

Гідроцефалія. Поросята з водяною головою мозку народжуються мертвими або гинуть на 1-2-й день. Клінічні ознаки аномалії такі ж, як у телят. Успадкування моногенне аутосомно-рецесивне.

Триногі поросята (піромелія). Агнезія периферичних частин кінцівок одна з поширених аномалій у свиней. Генетичні дослідження показали, що піромелія успадковується як проста аутосомна-рецесивна ознака.

Мікседема. Характерними ознаками аномалії є зобоподібна припухлість шиї (товста шия), загальна набряклість, але особливо на потилиці (сальні поросята), вкорочення кінцівок. Поросята народжуються мертвими. Порушення функції щитоподібної залози у формі мікседеми одна з поширених аномалій у свиней. За деякими даними; 50-70% мертвонароджених поросят пов'язано з мікседемою. Причиною аномалії

донедавна вважали недолік йоду. Проте в результаті генетичного аналізу встановлено моногенний аутосомно-рецесивний контроль даної ознаки.

Жовтяниця новонароджених. Імунологічна несумісність еритроцитів у матері і плодів призводить до еритробластозу поросят. У виникненні аномалії основну роль грає схрещування тварин різних генотипів, іноді замість очікуваного ефекту гетерозису спостерігаються мертвонародження з ознаками жовтяниці.

Гемофілія. Нездатність крові до згортання. Тяжкість хвороби прогресує з віком поросят. Аномалія контролюється напівлетальним рецесивним алелем, зчепленим із Х-хромосомою.

14.4. Генетика овець

Цитогенетична характеристика овець. Каріотип овець представлений 54 хромосомами, з них 26 пар аутосоми і одна пара статевих хромосом (XX або XY). До складу аутосом входять три пари великих метацентриків і 23 пари акроцентричних хромосом різної величини. Розмір хромосом коливається від 1 до 7 мкм. Кількість хромосом у інших видів цього роду наступне: у сайгака – 60, кіз – 60, архара – 54, вівцебика – 48.

У овець, як і у інших видів сільськогосподарських тварин, виявлені різні види мутацій. Частота хромосомних аномалій у овець залежить від віку. Найменший рівень хромосомних порушень відзначений у овець у віці 2-3 років, у новонароджених ягнят і овець 6-7 річного віку кількість мутацій вище. Порушення серед статевих хромосом призводять до втрати плодючості овець. Серед овець зустрічаються інтерсекси типу ХХУ, мозаїки ХХ / ХХУ, ХХ / ХУУ та інші. У таких овець відсутні спермії або ці клітини мають різні відхилення.

Виявлені у овець факти хромосомних аномалій вказують на необхідність цитогенетичного контролю, що дозволить виключити з розведення тварин, в каріотипі яких є патології.

Успадкування якісних і кількісних ознак. Головною якісною ознакою овець є масть. Практичний досвід і дослідження вчених показали, що чорна масть овець домінантна стосовно багатьох інших мастей, за винятком сірої. Сірий колір утворюється в результаті наявності вовнового покриву чорного і білого кольору, а рожевий обумовлений змішуванням білого і коричневого. У овець каракульської породи зустрічається забарвлення сур, яке характеризується зональним розташуванням пігменту вздовж волосся. В результаті селекційної роботи вдалося отримати багато різновидів мастей у овець.

Успадкування кількісних ознак у овець є більш складним. Найбільш важливою селекційною ознакою овець тонкорунних порід є: настриг вовни, вихід чистої вовни, довжина і товщина її волокон, густота вовни, плодючість, жива маса та інші. Успадковуються ці ознаки за типом полімерії, тобто кожна з них визначається великою кількістю генів.

Судять про ступінь успадкування кількісних ознак за величиною коефіцієнта успадкованого (h^2). Чим вище ця величина, тим успішніше селекція. На величину коефіцієнта успадкованого впливають мінливість ознаки, породні та індивідуальні особливості тварин. Коефіцієнт успадкованого виходу митої вовни у овець тонкорунних порід становить 0,3-0,6; густоти вовни 0,4-0,6; довжини вовни 0,25-0,8; настригу вовни 0,20-0,60; живої маси-0,3-0,5 і багатоплідність – 0,10-0,15.

Для успішного проведення селекційної роботи потрібно знати кореляційні зв'язки між основними продуктивними якостями. Так, коефіцієнт кореляції між настригом вовни і живою масою овець становить 0,37-0,69; між настригом вовни та її густотою – 0,44-0,50. Відзначено позитивну кореляцію між настригом вовни та довжиною волокон- 0,21-0,37; з їх товщиною- 0,28-0,44 і складчастістю шкіри-0,25-0,37.

Спадкові аномалії овець. У овець зареєстровано кілька десятків спадкових аномалій і захворювань. Майже всі вони мають рецесивний тип успадкування. До них відносять: м'язову дистрофію, параліч кінцівок, карликовість, вроджену водянку головного мозку, деформацію скелета, непрохідність стравоходу, відсутність ануса, крипторхізм та інші. Вченими встановлено зв'язок між крипторхізмом і комолістю у овець породи прекос. Доведено, що проведення селекції на усунення рогатості баранів призводить до підвищення кількості випадків крипторхізму в стаді.

Генетична обумовленість стійкості овець виявлена щодо інфекційного легеневого аденоматозу і тріхостронгільозу. В Англії та Франції давно відомо захворювання скреппі. Це захворювання проявляється у віці 2-3 років і характеризується слабкістю тварин, втратою координації руху, розчесами і схудненням. Вважають, що скреппі має спадкову природу і обумовлена дією рецесивного гена. Захворювання проявляється у гомозиготних особин генотипу ss. Для усунення цього захворювання застосовують селекційні методи: вибракування з стада хворих тварин, їх бічних родичів (братів і сестер) та батьків.

Для збільшення продуктивності овець використовується ефект гетерозису. У вівчарстві, де селекція ведеться за безліччю ознак, прояв гетерозису досить різноманітний. За одними ознаками гетерозис проявляється сильніше, за іншими слабкіше. Сила гетерозису зменшується в такій послідовності: життєздатність, плодючість, молочність, маса тіла, швидкість росту, оплата корму продукцією, вовнова продуктивність.

За даними С.В. Буйлова, в 38 варіантах схрещувань тонкорунних і напівгрубововних овець з баранами м'ясо-вовнових порід помісні вівці перевершували материнську породу за життєздатністю на 1,2-5,7%; плодючістю- на 9,6-37,5%; настригом вовни- на 5,6-49,4%.

14.5. Генетика кіз

Цитологічна характеристика. Каріотип домашньої кози $2n=60$ представлений хромосомами акроцентричної форми. Статеві Х- та У-

хромосоми також акроцентрики, Х-хромосома – одна з найбільших, У-хромосома – найменший елемент хромосомного набору. Структурний гетерохроматин є на всіх аутосомах у вигляді добре помітних центромерних блоків. На Х-хромосомі гетерохроматину не виявлено, а У-хромосома повністю гетерохроматична.

У метафазних пластинках хромосоми можна згрупувати на великі, середні і малі. Перші шість пар аутосом найбільші, наступні 12 пар (7-18) мають середні розміри, 11 пар (19-29) належать до малих. У каріотипі довжина найбільшої хромосоми у тварин різних статевовікових груп становить від $6,84 \pm 0,22 \mu\text{м}$ – у козенят при народженні до $7,01 \pm 0,23 \mu\text{м}$ – у кіз 5-річного віку. Найбільш дрібні аутосоми акроцентричного типу мають розміри від $0,67 \pm 0,01$ до $0,79 \pm 0,01 \mu\text{м}$.

З конструйованих аберацій у кіз виявлені транслокації робертсинівського типу, хімеризм та інші порушення в системі статевих хромосом, які, як правило, поєднуються з гермафродитизмом.

Групи крові та поліморфні системи білків. Групи крові, в основі яких лежать індивідуальні особливості антигенних властивостей еритроцитів, спадково обумовлені і не змінюються упродовж всього життя тварини. Успадковуються вони поодинокі або комплексно і тому можуть слугувати зручною генетичною моделлю у вирішенні багатьох теоретичних і практичних питань селекції, тому що більша кількість відомих алельних факторів крові успадковується за типом кодомінування. Частина антигенних факторів успадковується незалежно один від одного, а частина – за типом множинного алелізму.

За системами груп крові у кіз спостерігається велика подібність із вівцями. У них ідентифіковано 5 систем груп крові (В, С, М, R, F₃₀). З п'яти відомих факторів груп крові за С системою лише три виявлені у гривастих баранів (F₅, F₆, F₃₂) і у муфлонів (Cb, F₆, F₃₂), чотири – у кіз (Ca, F₅, F₆, F₃₂). В останнього виду сімейний аналіз підтверджує, що ця система груп крові ідентична С – системі у овець.

В останні роки спостерігається підвищений інтерес до біохімічного поліморфізму білків молока кіз. Це обумовлено тим, що дослідженнями багатьох вчених встановлена залежність між біохімічним поліморфізмом і господарсько корисними ознаками тварин. У зв'язку з цим велике значення має вивчення структури розподілу алелів і генотипів. В результаті досліджень встановлено, що за частотою розподілу окремих алелів і генотипів існують значні відмінності залежно від породної і лінійної належності, від зони поширення і спеціалізації породи. Аналогічна ситуація спостерігається і в структурному співвідношенні генів, відповідальних за прояв тієї чи іншої фракції білків молока.

Так, у високогірних гірськоалтайських пухових кіз виявлена двоалельна система гемоглобіну локусу НвА та НвВ яка фенотипово проявляється в трьох комбінаціях: НвАА, НвВВ, НвАВ. Крім того у незначної кількості цієї породи (0,87%) знайдено ще один алель гемоглобіну, названий висотним НвН, концентрація якого в популяції

становить 0,0044. Така низька його концентрація дає підстави вважати, що він виник у результаті мутації гена. Фенотипово він проявляється лише в гетерозиготному стані з алелем НвА.

Успадкування основних селекційних ознак. Безперечний селекційний прогрес у козівництві виявляється у створенні й поліпшенні спеціалізованих порід, кількість яких постійно зростає. Проте основними з них на світовому рівні є три: ангорська (вовнова), кашемирівська (пухова) та зааненська (молочна).

Для кількісних ознак, що розвиваються під впливом спадкових факторів і факторів середовища, розподіл мінливості на генотипову і паратипову значною мірою є умовним. Звідси і певна умовність величини коефіцієнта успадкованості. Навіть для однієї і тієї ж ознаки він може коливатися під впливом генетичної різноманітності популяції, умов годівлі та утримання.

Основні селекційні ознаки кіз. До головних селекційних ознак кіз відносять настриг вовни, товщину і довжину вовни, шубні якості, якості смушків, живу масу, плодючість, молочність. Кількісними селекційними ознаками є: маса тіла, настриг і довжина вовни, приріст та ін. До якісних ознак відносять: багатоплідність, масть, рогатість або комолість.

Важливою як селекційною, так і породною ознакою є комолість або рогатість кіз. Розглянемо варіанти, коли народжуються комолі та рогаті тварини. Для наочності позначимо домінантний ген комолості великою буквою А, а рецесивний ген рогатості малою буквою а.

Якщо обоє батьків рогаті (генотип АА) – все потомство теж рогате.

Якщо один з батьків комолий, а другий рогатий, можуть бути:

а) половина рогатих і половина комолих нащадків (Аа х аа). Це свідчить про те, що у комолого батька в прихованому гетерозиготному стані (Аа) є рецесивний алель рогатості – а.

б) все потомство народжується комолим (АА х аа). Це означає, що комолий батько несе домінантний ген комолості в гомозиготному стані (АА).

Від комолих батьків можуть народжуватися рогаті козенята. Це означає, що кожний з батьків був гетерозиготним носієм гена рогатості. Їх генотипи Аа, а схема схрещування записується так:

Аа х Аа – генотипи батьків.

АА : 2аа : аа – генотипи нащадків; комолі, комолі, рогаті – фенотип нащадків. Співвідношення комолих і рогатих становить 3:1 або 25% рогатих і 75% комолих.

З огляду на те що роги є одним з ознак статевого диморфізму, у самців вони кремезніші. Окремі породи кіз селекціоновані на комолість. Наприклад, ця ознака характерна для кіз зааненської породи. Рогаті кози зааненської породи мають більш грубу конституцію, а комолі зазвичай більш ніжного типу. Встановлено зв'язок між комолістю та інтерсексуальністю у кіз зааненської і деяких інших порід. Встановлено, що комолість зааненської породи також обумовлює зміну статевого співвідношення

потомства. Проблеми з безпліддям, які спостерігаються частіше у комолих кіз – привід для контролю ситуації в конкретних стадах. Виходом із ситуації є використання гетерозиготних за комолістю самців.

Спадкові аномалії кіз. До міжнародного списку летальних дефектів кіз включені такі спадкові аномалії, як вкорочення осьового скелета, що отримало шифр J1 і має моногенний рецесивний тип успадкування, та вкорочення верхньої щелепи.

Вроджене недорозвинення (мікротія) або відсутність (анотія) вух у кіз є одним із прикладів проміжного успадкування ознак. Відсутність будь-яких інших супутніх аномалій дозволило створити особливу породу франконських кіз з характерною формою вух. Вони мають вигляд коротких культів, край вушної раковини нерівномірний, сильно потовщений і позбавлений волосся. Аналогічна аномалія виявлена у білої німецької поліпшеної породи кіз.

Епілепсія і судоми широко відомі як функціональні захворювання нервової системи у кіз.

Абрахія – відсутність передніх кінцівок як летальний рецесивний фактор детально вивчений тільки у коня, але описаний також і у кіз.

Аподія – відсутність задніх кінцівок у кіз, описана як рідкісний випадок на відміну від великої рогатої худоби.

Артрогрипоз обох пар кінцівок – сильно виражені викривлення передніх і задніх кінцівок з анкілозами суглобів і контрактурою м'язів. У кіз зааненської породи вони теж зареєстровані, але характер успадкування вивчений недостатньо.

Гіпоплазія сім'яників описана у плідників різних видів, у тому числі у кіз.

Крипторхізм – неопущення одного або обох сім'яників в мошонку. Плодючість у односторонніх крипторхів істотно знижена, а двосторонні крипторхи взагалі безплідні.

Спадкове порушення функції щитоподібної залози (зоб) зустрічається частіше у кіз, ніж у інших видів тварин. В окремих популяціях кіз відзначають незапальні, доброякісні гіперпластичні припухлості щитовидної залози, що позначаються загальним терміном "зоб". Природжений зоб, досягаючи іноді дуже великого розміру, може здавлювати трахею і привести таким чином до смерті від задухи або може виявитися чималою перешкодою при окотах. Причинами цього захворювання поряд з нестачею йоду вважають спадкове порушення щитоподібної залози, викликане інбридингом.

14.6. Генетика птиці

У сільськогосподарському виробництві для отримання яєць і пташиного м'яса використовують курей, індиків, качок, гусей, цесарок, страусів. В даний час існує більше 250 порід птиці різних видів, у тому числі близько 100 порід курей. Однак в промисловому птахівництві

використовують лише невелику кількість порід, на основі яких створені вузькоспеціалізовані лінії і кроси птиці.

Цитогенетична характеристика. Диплоїдний набір хромосом в соматичних клітинах курей 78, індиків- 82, качок – 80, гусей- 82 і цесарок- 74.. На відміну від ссавців самці у птиці є гомогаметними (ZZ), а самки – гетерогаметними (ZW). У всіх видів сільськогосподарської птиці при вивченні каріотипів відзначена загальна закономірність: наявність декількох великих і безлічі дрібних хромосом, що значною мірою ускладнює їх ідентифікацію. У курей у соматичному наборі птиці 78 хромосом (76A+ZZ або ZW), із яких 2 пари – субметацентрики, 4 пари – акроцентрики, 2 пари – метацентрики, гоносоми Z та W є метацентрики і решта – мікрохромосоми.

Спермії, які проникають у яйцепроводи самки, зберігаються там живими і здатними до запліднення тривалий термін – до трьох тижнів.

Успадкування якісних та кількісних ознак. До основних якісних ознак птиці відносять: забарвлення оперення, форму гребеня, колір шкаралупи яєць, карликовість, наявність шпор тощо. В даний час відомі близько 30 основних генів, що контролюють забарвлення оперення у птиці. Так, забарвлення оперення у курей визначається чотирма основними кольорами: чорним, білим, коричневим, золотистим і їх комбінаціями.

У практиці птахівництва використовують такі гени-маркери:

Гени форми гребеня;

Гени забарвлення оперення;

Гени швидкого оперення – k;

Ген карликового росту – dw;

Гени груп крові.

Добре вивчено успадкування форми гребеня у курей. Успадкування цієї ознаки визначається взаємодією двох пар неалельних генів R і P. Листоподібна форма гребеня контролюється наявністю всіх рецесивних генів (grpr), трояндоподібна форма пов'язана з наявністю в генотипі домінантного гена R (R-pr), гороховидна пов'язана з домінантним геном P (grP-). При наявності в генотипі двох домінантних генів R і P у курей формується горіхоподібний гребінь.

Деякі якісні ознаки у курей успадковуються зчеплено зі статтю. Знання таких груп зчеплення дозволяє створювати аутосекси за кольором чи швидкістю оперення добових курчат кроси, відстежувати успадкування окремих ознак та їх передбачати у популяціях, що створюються.

Особливе значення в птахівництві надають рецесивному зчепленому зі статтю гену карликовості у курей (dw). Ген карликовості в гомозиготному стані викликає зменшення живої маси на 30% і, як наслідок, зниження витрат корму і економії площі утримання. Курей, що належать до ліній, отриманих з використанням гена dw, називають міні-курами. В системі бройлерного птахівництва карликові кури використовуються для отримання товарного молодняку- бройлерів.

Окрім карликовості, зчеплено зі статтю успадковується деякі види забарвлення, що дозволило створити аутосексні лінії і кроси курей (півники і курочки розрізняються за забарвленням оперення). Забарвлення у птиці має досить складну генетичну обумовленість, а також видову специфічність. У домашніх курей нині досить досконало вивчено шість локусів забарвлення оперення – С, І, S, В, В₁, С₀. Їх сукупність дозволяє створювати близько 30 комбінацій генів, що контролюють забарвлення оперення у птиці, а їх взаємодія визначає формування простих і складних, оригінальних забарвлень.

Для одержання аутосексних гібридних курчат проводять схрещування золотаво-коричневих півнів (s/s) зі сріблясто-білими курми (S/_) або ж схрещують однотонних (не строкатих) півнів (b/b) будь-якого забарвлення із чорно-строкатими самками (B/_). У першому випадку, внаслідок кріс-крос успадкування, добові гібридні півники (S/s) мають блідо-жовтий, а курочки (s/_) – золотаво-коричневий пух. У другому варіанті схрещування курчата виводяться чорні, однак у півників (B/b), на відміну від курочок (b/_), на потилиці є біла пляма. Це дозволяє досить швидко, точно і без травмування розподіляти їх за статтю. Підбір півнів з темними ногами (id/id) до жовтоногих курок (Id/_) дає дочок (id/_) з темними ногами, а синів (Id/id) – зі світлими.

Гени швидкого оперення. Курчата, які швидко оперюються, мають більше шансів на пристосування до температурних факторів, що змінюються. Здавалося б, фактор швидкого оперення повинен бути домінантним, але це не так. Ген швидкого оперення k – рецесивний і зчеплений зі статтю. Його домінантний алель K – ген повільного оперення, а K_n – ген надповільного оперення.

Повільне оперення курчат призводить не лише до перевитрати кормів, а й підвищує їх загибель внаслідок розвитку канібалізму. Тому необхідно своєчасно вибраковувати півнів з генотипом Kk, KK, KKn, KnKn.

Гени груп крові. У курей вивчено 14 систем груп крові – А, В, С, D, Е, Н, І, J, K, L, Р, R, Ні, Th та більше 25 поліморфних систем білків. Аналіз овальбуміну й овоглобуліну нині дозволяє визначати комбінаційну здатність у межах різних породних елементів, а підвищена чутливість до хвороби Марека (MD) пов'язана з алелем В₂₁, в той час коли помірна стійкість – з алелями В₂, В₆, В₇ і В₁₄ та висока сприйнятливність – алелі В₁, В₃, В₅, В₁₅, В₁₇ і В₂₇ системи В.

У курей породи білий леггорн із генотипом В₅ частота метастазів, індукованих вірусом саркоми Рауса, значно вища (66%), ніж в особин із генотипом В₂₄В₂₄ (12%), а швидкість регуляції пухлин значно нижча. Смертність дорослої птиці з генотипом В₁В₁ вища, ніж у гетерозигот (В₁В₂, В₁В₁₉, В₁В₂₁).

Успадкування основних господарськи корисних ознак птиці. Більшість господарсько-корисних ознак у птиці успадковується за типом домінування і наддомінування, зумовленим взаємодією алелів одного локусу. Найчастіше за таким типом успадкування пов'язують прояв ефекту

гетерозису. Нажаль, при цьому типові не вдається прогнозувати продуктивність лінійних та гібридних нащадків на підставі характеристик предків.

Спадкові аномалії птиці, обумовлені мутантними летальними і щепленими зі статтю летальними генами. Проявляються аномалії у формі змін у будові скелета, кінцівок, дзьоба, зміни оперення, функціональних порушень.

Карликовість. Серед генетичних аномалій курей встановлено велику різноманітних форм карликовості. **Мікромелія** – "дзьоб папуги" – характеризується укороченими і потовщеними кінцівками, утрудненнями при виведенні курчат, часто виявляють у породі леггорн.

Хондродистрофія – вкорочення трубчастих кісток, "дзьоб папуги", а в легкій формі "дзьоб папуги" відсутній, описана у червоних родайлерів.

Наномелія – характерною є сильна гіпоплазія кінцівок, брахіцефалія, "дзьоб папуги", загибель зародка настає до кінця інкубації.

Амеоподія – редукція ніг і крил, зареєстрована у леггорнів.

Коротконогість – у гетерозигот відзначається вкороченням кінцівок, а гомозиготи гинуть на 4-у добу інкубації.

Порушення нервової системи. Кілька аномалій птахів пов'язані з порушеннями нервової системи.

Атаксія – курчата не можуть стояти, кривошия, описана у нью-гемпширів і суссексів.

Вроджене тремтіння – вилуплені курчата тремтять, виживаність їх низька, домінантна ознака описана у леггорнів.

Тремтіння, або вібрація – відзначаються закиданнями голови і струшування нею, кривошия.

Трясучка – вібруючі рухи виражені не так різко, як у попередній формі.

Сонливість – відзначаються млявість і сонливість, задишка і титанічні судоми.

Пароксизм – виникають пригнічення росту, тетанія, тремтіння. Останні два дефекти успадковуються як зчеплені зі статтю аномалії.

До спадкових аномалій відносяться різні типи полідактилії (багатопапості), багато з аномалій лицьових кісток – відсутність або вкорочення верхньої, нижньої або обох щелеп, перехрещення щелеп та інші, поєднуються з недорозвиненням очей.

Окремі мутації обумовлюють загибель під час інкубації або під час росту на 23-123-у добу. Виявляють порушення в співвідношенні статей, що вказує на зчеплене з Z-хромосомою успадкування. Виводимість яєць або виведення курчат при цьому різко знижені. До спадкових аномалій птиці відносять нездатність до виведення. У курей породи корніш цей летальний фактор успадковується за домінантним типом.

Як і у сільськогосподарських тварин, про успадкування кількісних ознак птиці судять за величиною коефіцієнта успадкованості. Низьку успадкованість мають такі ознаки, як запліднюваність і виводимість ($h^2 =$

0,05-0,15), життєздатність птиці ($h^2 = 0,10-0,12$; середньою величиною коефіцієнта успадкованості характеризуються несучість ($h^2 = 0,25-0,35$), жива маса ($h^2 = 0,30-0,50$), товщина і щільність шкаралупи ($h^2 = 0,31-0,4$) та інші. Високий ступінь успадкованості мають такі ознаки, як маса яєць ($h^2 = 0,55-0,65$), забійний вихід і вихід патраної тушки ($h^2 = 0,59-0,78$), вміст жиру в туші ($h^2 = 0,65-0,68$) та ін. Відтак, за цими ознаками найбільш ефективною буде масова селекція.

У промисловому птахівництві широко використовуються досягнення генетики. Селекціонерами-птахівниками створені високоефективні інбредні материнські і батьківські поєднання ліній. Кожна спеціалізована лінія має особливості, які визначаються властивим тільки даній лінії набором генів, або генофондом.

Таблиця 14.3. Коефіцієнти успадкування селекційних ознак птиці, %

Коефіцієнт успадкування, h^2	Селекційна ознака
0,05-0,15	Запліднюваність та виводимість
0,10-0,12	Життєздатність
0,25-0,35	Несучість
0,30-0,50	Жива маса
0,55-0,65	Маса яєць
0,59-0,78	Забійний вихід

Схрещування між собою особин, що належать до різних спеціалізованих ліній, називається кросом ліній. При підборі птиці з поєднаних ліній отримують гібридне потомство, яке відрізняється ефектом гетерозису (бройлери, кури- несучки, гібридні індики або качки).

14.7. Генетика кролів

Біологічні особливості кролів. Кролі, як і інші види сільськогосподарських тварин, мають цінні біологічні властивості. Це насамперед – висока плодючість, скоростиглість, короткий період ембріогенезу (28-32 дні), відсутність сезонності у розмноженні, висока інтенсивність росту молодняку, добра оплата корму, пристосованість до кліматичних умов. Знання й вміле використання їх біологічних особливостей сприятимуть успішному розведенню кролів.

Цитологічна характеристика. Диплоїдний набір хромосом у кролів $2n=44$, з яких 42 аутосоми і дві статеві хромосоми. Серед аутосом виділяють 17 пар двоплечих, які в свою чергу розділяються на три морфологічні групи та чотири пари акроцентриків. Статева X-хромосома – це середніх розмірів субметацентрик. Y-хромосома також за формою є субметацентриком, але значно менших розмірів

Генетичний поліморфізм груп крові та білків. Генетичний поліморфізм за групами крові у кролів зумовлений наявністю трьох генетичних

алелів – H_1 , H_2 , H_0 і при різних варіантах поєднаннях формують чотири групи крові: H_1 , H_2 , H_1H_2 , H_0 , яким відповідають шість фенотипів H_1H_1 , H_1H_0 , (група H_1), H_2H_2 , H_2H_0 (група H_2), H_1H_2 (група H_1H_2), H_0H_0 (група 0).

У сироватці крові кролів встановлена наявність кількох поліморфних типів трансферину, які контролюються алелями А і С і, поєднуючись між собою, формують три генотипи АА, АС і СС. Враховуючи кодомінантну форму успадкування груп крові та типів білків, стабільність у процесі онтогенезу, відкриваються широкі перспективи застосування їх як маркерів у селекційно-генетичних дослідженнях.

Генетика забарвлення кролів. Дикий кірль має характерне сіро-заяче забарвлення (агута) з чітким зональним розподілом пігменту по довжині волоса. Це забарвлення визначається комбінацією п'яти основних генів, які умовно позначаються С, В, D, Е, А. Фенотипова формула агута – ССВВDDEЕАА, де ген С – фактор власне забарвлення (зумовлює наявність пігменту), гени В, D, Е у сукупності зумовлюють розвиток чорного пігменту, ген А – фактор зональності, який відповідає за розподіл пігменту по довжині окремих волосин.

Забарвлення типу агута властиве окремим виведеним породам кролів: фландр (бельгійський велетень), французький баран, сірий велетень. Проте, попит на красиве дешеве хутро сприяв виведенню десятків нових порід кролів з оригінальним забарвленням хутра, яке одержали внаслідок мутації первинних генів та їх комбінацій. Мутація одного гена заміна домінантного на рецесивний визначило утворення п'яти мастей, у яких ген с зумовлює біле, b – коричневе, d – блакитне, e – жовте, а – чорне забарвлення. Рецесивні алелі основних генів, що контролюють забарвлення волосяного покриву дикого кроля в гомозиготному стані, зумовлюють такі типи пігментації: сс – відсутність будь-якого пігменту у волоссі і райдужній оболонці ока (альбінізм); вв – коричневе забарвлення; dd – блакитне; ee – жовте забарвлення; aa – відсутність зонального розподілу пігменту.

Кількаразові мутації основних генів забарвлення викликають серію множинних алеломорфів, які зумовлюють зміну фенотипу. У серії множинних алеломорфів гена С описано 6 алельних форм (**chl>cda>cd>cm>cn>c**).

Генотип цих кольорових варіантів відзначається змінами в одному алелі:

1. ссВВDDEЕАА – біле забарвлення (альбіноси);
2. ССВВDDeeАА – жовто-зональне забарвлення;
3. ССbbDDEЕАА – коричнево-зональне забарвлення;
4. ССВВddeeАА – блакитно-зональне забарвлення;
5. ССВВDDEЕaa – чорне забарвлення.

chl – послаблює чорне забарвлення і ліквідує жовтий пігмент. При взаємодії з геном зональності А утворюється генотип шиншилового кроля, фенотип якого являє собою світло-сіре забарвлення; **cd** – крім ліквідації

жовтого пігменту, редує чорний, тому в присутності гена А утворюється світліше забарвлення шиншилового кроля. Гомозиготні кролі за генами **cda** – чорні; **cm** – призводить до сильного освітлення забарвлення. Гомозиготні за геном **cm** кролі – чорні; **cn** – зумовлює забарвлення горностаєвого кроля.

Ген Ed є епістатичним геном чорного забарвлення над геном зональності А. Гомозиготні кролі за цим геном повністю чорні, а гетерозиготні зональні, але значно темніші, ніж тварини сірого кольору. Ген Е у гомозиготному стані дає сіро-чорне забарвлення, а гомозиготному – "сталево". Ген dJ зумовлює чорно-жовту плямистість, за якої одні частини тулуба мають чорне забарвлення, а інші – жовте.

У серії множинних алеломорфів гена А, крім домінантного гена зонального ("дикого") забарвлення А і рецесивного гена а, є ген вогняного забарвлення **a₁**, який визначає біле волосся на череві, потилиці, навколо очей і на вухах, а інші частини тіла – чорно-вогняні без зональності.

Однією з ознак доместикації кролів вважається сріблястість, що є різновидом строкатості, за якої чітко розмежовуються ділянки з пігментованим і не пігментованим волоссям. Сріблястість характеризується рівномірним розподілом білого волосся по всьому тілу і зумовлюється наявністю домінантного гена Р. Ступінь вираження сріблястості залежить від кількості пар Р-факторів: у слабкосріблястих кролів – P_1P_1 чорно-сріблястих – $P_1P_1P_2P_2P_3P_3$.

В процесі одомашнення кролів одержані мутації з особливо інтенсивним ростом волоса, які зумовили виведення довговолосих кролів з рецесивним геном. Натомість, наявність рецесивного гена у гомозиготному стані зумовлює укорочення волоссяного покриву у кролів породи рекс.

Господарські корисні ознаки кролів. Селекційні ознаки кролів розділяють на продуктивні, репродуктивні та материнські і технологічні. Продуктивні ознаки: жива маса, скоростиглість, затрати корму на 1 кг приросту живої маси, забійні якості, якість хутряних шкурок. Репродуктивні та материнські: запліднюваність, багатоплідність, молочність, материнські якості, вихід кроленят при відлученні. Розвиток промислового кролівництва з інтенсивними технологіями утримання, годівлі та експлуатації тварин зумовив необхідність відбору кролів за технологічними ознаками: станом здоров'я, конституцією і екстер'єром, тривалістю та інтенсивністю використання (кількість окролів за рік), регулярністю окролів, анатомічною будовою і оброслістю лапок.

Генетичне поліпшення кролів тривалий і трудомісткий процес. Незважаючи на те, що точно визначити генотип за фенотипом майже неможливо, селекція кролів в основному проводиться на підставі їх оцінки за фенотипом. Адже й сьогодні залишається актуальним правило: "Кращі генотипи слід шукати серед кращих фенотипів".

Швидкість спадкового поліпшення стада за конкретною ознакою залежить від інтенсивності відбору, величини коефіцієнта успадкування, швидкості зміни поколінь, а також точності оцінки селекційної ознаки.

За будь-якого методу селекції важливу роль відіграє рівень успадкування окремих ознак. Знання коефіцієнта успадкованості певної селекційної ознаки (табл. 14.4) дає можливість селекціонеру прогнозувати ефект селекції.

Таблиця 14.4. Коефіцієнти успадкованості селекційних ознак

Селекційна ознака	Коефіцієнт успадкованості
Швидкість росту від відлучення (28 днів) до 70 днів	0,4-0,3
Оплата корму за молочний період	0,4-0,6
Жива маса: у 42 дні	0,59
у 84 дні	0,39
Кількість кролят при відлученні	0,1-0,04
Маса тушки	0,68
Вихід м'язової тканини	0,39

Мутації кролів. Загальний характер мутацій і модифікацій у диких і домашніх кролів в основному однаковий. Однак, у зв'язку з різницею в продуктивності та інтенсивності відбору, концентрація новоутворень у них різна.

Протягом багатьох століть нові породи кролів не виводилися, проте елементи породотворення одомашнених тварин вже існували. Застосовувався переважно безсистемний і несвідомий відбір. Тварини із слаборозвиненими господарськи корисними ознаками, вадами і дефектами екстер'єру вибраковувалися. Тривалий протягом багатьох століть безсистемний відбір позитивно вплинув на поліпшення популяції кролів, але в породотворчому процесі особливої ролі не зіграв.

В умовах життя диких кролів відбір обмежений вимогами екологічної адаптації. Природним відбором усуваються всі особи з випадковими відхиленнями від сформованої норми. Багато з таких випадкових новоутворень у домашніх кролів зберігаються штучним відбором і використовуються при виведенні нових порід.

У домашніх кролів нові мутації з'являються значно частіше, ніж у диких предків, що є результатом дії мутагенних факторів пов'язаних з інтенсивним розведенням. Мінливість майже всіх ознак у домашніх кролів в багато разів більше, ніж у диких.

14.8. Генетика хутрових звірів

Основним видом продукції хутрових звірів є хутро та супутні продукти. Так, жир використовують для виготовлення косметики, а тушки переробляють на високоякісне борошно, що використовується для інших тварин. Самі хутрові звірі вживають значну кількість кормових відходів

м'ясної, рибної, молочної промисловості, зменшуючи енергетичні затрати на їх утилізацію, що попереджує забруднення довкілля.

Цитогенетична характеристика окремих видів хутрових звірів у нормі наведена в таблиці 14.5. В окремих представників різних видів хутрових звірів спостерігається деякі відхилення від норми, які зумовлені наявністю додаткових хромосом або різного типу транслокацій та центричних з'єднань.

Таблиця 14.5. Цитогенетична характеристика хутрових звірів

Види хутрових звірів	Загальна кількість хромосом	Кількість додаткових хромосом	Форма статевих хромосом	
			Х	У
1	2	3	4	5
Американська норка	30	—	суб-метацентрик	найменша двоплеча
Європейська норка	38	—	—	—
Соболь	38	—	субметацентрик	найменший акроцентрик
Песець	48-50 центричні злиття	—	субметацентрик	маленька акроцентрична
Лисиця	34	0-8	субметацентрик	маленька акроцентрична
Тхір фуро	40	—	субметацентрик	найменша двоплечева
Єнот далекосхідний	56	—	субметацентрик	найменша двоплечева
Єнот японський	38	0-4	—	—
Нутрія	42	—	—	—

Гени забарвлення хутрових звірів. Хутрові якості звірів цінують за різноманітність забарвлення волосяного покриву, яка є результатом високої генетичної мінливості, зумовленої багаторазовими мутаціями основного забарвлення, типового для вихідного дикого виду звірів. Забарвлення волосяного покриву служить основною селекційною ознакою, що має важливе практичне значення. Колір основного остьового волосся і подпушшя визначається синтезом пігментного білку чорного або коричневого кольору з варіацією відтінків від чорного до світло-сірого і від темно-коричневого до світло-палевого.

Норка. Цей звір – представник ряду хижаків. Основні види: американська (аляскінська, східна, кенай) та європейська. Це сильні звірі. Тривалість їх життя становить 10-12 років. Статевої зрілості вони досягають у

дев'яти і десятимісячному віці, розмножуються протягом п'яти-шести тижнів, народжують п'ять-шість (інколи до 12 і більше) норок-цуценят.

Забарвлення норок. Шляхом схрещування норок пастельної сріблястої масті (bbAApp) з сапфіровими (BBaapp) було отримано пастельну сапфірову норку з потрійним рецесивним генотипом bbaapp. У хутрових звірів виявлено плейотропну дію генів, яка визначає не тільки забарвлення хутра, а й має летальну дію. Наприклад, домінантні гени у норок, що контролюють забарвлення "бос" і "тінь" (шедоу), біломорде забарвлення песців і лисиць, у гомозиготному стані викликають їх загибель. Гомозиготні особини з генотипом WW гинуть. Норки типу "стюарт" мають генотип Ww, гени якого в гомозиготному стані завжди викликають стерильність самців. Спостерігається явище епістазу, при якому наявність епістатичного гена не дозволяє проявлятися іншим генам.

Чорні норки мають американське, фінське та норвезьке походження. Коричневі норки, яких називають дикими, належать до стандартного типу. Крім норок стандартного типу, розводять також таких, що мають мутацію генів.

Рецесивні коричневі: *Пастель* – велика норка з високою відтворювальною здатністю, яка має світло- та темно-коричнє забарвлення хутра. *Соклот* – за кольором схожа на пастельну, але має більш темні відтінки. *Шведське паломіно* – бежева або світло-коричнева норка з коричневими та темно-коричневими очима. *Фінська біла* – світло-коричнева норка, майже біла з рожевими очима. *Північна буф* – схожа на фінську норку, має світло-рожеві очі. *Зеленоока* – світло-коричнева норка з зеленуватими очима; *Буриштинова* – світло-коричнева норка з червонуватим відтінком, з темно-коричневими очима. *Мойл* – світло-бежева або світло-коричнева норка з темно-коричневими очима. *Камео* – світло-коричнева норка з червонувато-коричневими очима. *Американська паломіно* – світло-бежева норка з коричнюватим відтінком або темно-бежева з рожевими очима.

Рецесивні блакитні: *Сріблясто-блакитна* – світло-сіра норка з чорними очима. Вона має великі розміри та характеризується високою плодючістю. *Сталева блакитна* – норка за забарвленням схожа на сріблясто-блакитних, має червонуватий відтінок очей. *Алеутська* – чорно-блакитна норка з чорною остю, темно-блакитним пухом і чорними очима. Вона має низьку відтворювальну здатність.

Рецесивні білі: *Біла хедлунд* – біла норка з червоними очима. Вона має великі розміри, задовільну відтворювальну здатність. *Гуфус* – основа ості та пух цієї норки білі з пігментованими коричневими верхівками.

Домінантні типи: *Джет* – смолисто-чорна блискуча норка з темно-сірим або коричневим пухом, чорним носом і очима. Вона є дуже плодючою. *Хрестовка чорна* – біла або чорна плямиста норка з чорними очима. До цього типу належать *стюарт*, *гомохрестовка*, *тінь*, *кольміра*, *ебоні*.

Комбіновані форми. Ця група поділяється на такі типи та підгрупи: *компаунд* – форми (сріблясті сталеві); *дирецесивні* – коричневі, світло-

коричневі та бежеві норки (ампало-сріблясті, орхідпастель, бурштино-сріблясті, пастель сріблясті), *блакитні* (сапфірові, алеутські сталеві та сріблясто-сталеві), *білі* (альбінопастель і хедлундпастель); *три- та тетра-рецесивні* (мойлсапфір, пастельсапфір, бурштинсапфір, мойлбурштинсапфір); *дідомінантні* (хрестовки соболині та гомохрестовки соболині), *домінантно-рецесивні* (стюарт, бос, хрестовки, тінь).

Особливої уваги заслуговують *сапфірові (алеутські сріблясті)* норки, одержані при схрещуванні алеутської норки з сріблясто- блакитною. Вони є найгарнішими з усіх груп блакитних норок, мають пропорційно розвинене тіло. Довжина тулуба у самців становить 45-51 см, самок – 37-45 см, маса самців – 1,5-2,5 кг, самок – 0,8-2,0 кг. Сапфірові норки народжують від трьох до 12 цуценят. Вони мають блакитне забарвлення від світлих до темних відтінків, темно-карі або червоні очі. Ці норки рівномірно вкриті остю та пухом. Їх хутро високо цінується. Вони спокійні, добре дбають про потомство, мають багато молока.

Лисиці. Ці тварини належать до ряду хижаків. Є такі їх види: звичайна червона, або руда та північноамериканська червона – родоначальниця сріблясто-чорних і сріблясто-бурих мутантних лисиць.

Генетика забарвлення лисиць. У диких лисиць виділено 6 відтінків забарвлення – від рудого до сірого. Отримані: платинова лисиця, перлинова, біломорда, сніжна та ін. Ген платинового забарвлення в гомозиготному стані проявляє летальну дію, що викликає загибель ембріонів. Платинові і перлинні лисиці отримані від сріблясто-чорних і мають ослаблену пігментацію з білим малюнком.

У господарствах розводять сріблясто-чорних лисиць, їх мутантів, а також диких червоних, або рудих.

Сріблясто-чорна лисиця має ость з білим сріблястим кільцем біля темної верхівки та темно-сірий пух, білий кінчик хвоста, у деяких є білі плями на грудях, животі та лапах. Основне забарвлення темно-коричневе та синьо-чорне, очі та ніс чорні.

Платинова лисиця має остьове волосся чисто-сірого кольору з блакитними відтінками та блакитно-сірий пух, білу смугу, що проходить від кінчика носа до потилиці, ошийник та кінчики лап.

Біломорда лисиця схожа на платинову. Інтенсивність і забарвлення такі ж, як у сріблясто-чорної.

Снігова лисиця має біле з кремовим відтінком остьове волосся та білий пух, чорні вуха, ніс і очі. Для всіх лисиць небажаною ознакою є грива на потилиці, лопатках та череві.

Червона, або руда. Лисиця має руде остьове волосся різних відтінків, сірий пух, зональне забарвлення на спині та боках і білий кінчик хвоста. Серед лисиць трапляються альбіноси чисто-білого кольору з депігментованим носом і кігтями та світло-блакитними з червоним відтінком очей. Внаслідок схрещування сріблясто-чорних та червоних лисиць одержують тварин з проміжним забарвленням хутра.

Генетика забарвлення песців. Песці належать до хижаків. Є кілька підвидів песців: звичайний, шпіцбергенський та командорський. Звичайні та шпіцбергенські песці мають білий та сріблясто-білий колір хутра, а командорські – блакитний.

Білих песців практично не розводять. Розмножують блакитних, сріблястих та вуалевих.

Сріблясті песці мають густу білу ость з темною верхівкою та густий темний пух. Забарвлення окремих тварин характерне для сріблясто-чорних лисиць.

Вуалеві песці мають блакитно-сірий або світло-сірий пух, волосся рідше, ніж у сріблястих, а ость таку ж саму. Серед цих песців трапляються особини з блакитним пухом, яких називають сапфіровими. Плодючість вуалевих песців, порівняно, з сріблястими нижча. Шляхом селекції виведено *біломордих песців* та песців *шедоу*. Біломорді песці мають такий самий малюнок хутра, як і лисиці – від кінчика носа через лоб між вухами проходить біла смуга, яка зливається з білим ошийником і продовжується на грудях, животі та лапах.

Шедоу (тінь). Песці за темним відтінком забарвлення наближаються до біломордих, але більш плямисті, з пігментованими кінчиками остьового волосся, що створюють враження легкої вуалі.

Генетика забарвлення нутрій. Нутрій називають також болотними бобрами. Нутрії мають широку голову, тупу морду, коротку шию, великий тулуб і круглий хвіст.

Розводять стандартних нутрій з довгою та грубою остю темного буро-коричневого забарвлення та м'яким пухом світлого попелясто-коричневого та темно-коричневого кольору з блакитним або бурим відтінком, а також кольорових, до яких належать: білі азербайджанські – з білою остю та пухом; білі італійські – з білим хутром кремового відтінку; сріблясті – з сріблясто-сірою остю та блакитним пухом; перламутрові – з покривним волоссям світло-коричневого, майже бежевого кольору, з білими кінчиками та кремово-блакитним димчастим пухом.

Бежеві – нутрії із коричневим і темно-бежевим остьовим волоссям і темним пухом.

Золотисті – нутрії із золотистою остю та світло-жовтим або жовтуватим рожево-золотистим пухом.

Пастельні – нутрії із забарвленням від світло- до темно-коричневого.

Чорні – нутрії із темною остю та темно-сірим пухом (інколи з коричневим відтінком на верхівках волосся).

Лимонні – нутрії із світло-жовтою остю та пухом. Крім того, є димчасті, солом'яні, кремові та інші нутрії.

Генетика забарвлення шиншили. Забарвлення дикої шиншили – сіре, ноги і черевце – білі, волосся пігментоване зонально (сірі і білі зони). Мутантні: бежеві, альбіноси. Аналіз успадкування забарвлень виявив у хутрових звірів велику різноманітність, обумовлену в основному мутаціями багатьох генів і їх комбінаторикою. Деякі мутації виявляються

однаковими у різних видів, що підтверджує прояв закону гомологічних рядів спадковості, сформульованого академіком М.І. Вавіловим для рослин. Так, мутація рецесивного гена w в домінантний ген W , що викликає появу біломордості, – виявлена у лисиць і песців. Гени, що викликають ослаблення забарвлення і появу плямистості, – зареєстровані у норок і лисиць; ген альбінізму c – виявлено у норок і песців, лисиць та нутрій.

14.9. Генетика риби, бджіл, шовкопрядів

Генетика риби. Для майже 70% всіх вивчених видів риби характерним є каріотип з кількістю хромосом у диплоїдному наборі, що становить 42-50. Менше 42 хромосом у каріотипі мають 12,9% видів, а понад 100 лише 1,8%. Такий поліморфізм хромосомних наборів можна пояснити тим, що риба – це одна з найстаріших гетерогенних груп тварин.

Невеликі варіації кількості хромосом у межах окремих родин та видів відбуваються за рахунок центричних з'єднань акроцентричних хромосом з утворенням однієї метацентричної хромосоми і збереженням загальної кількості хромосомних плечей.

Серед майже 2000 видів риби, каріотипи яких досліджено, статеві хромосоми ідентифіковані лише у 50 видів. При цьому характерним є те, що виявлена як чоловіча, так і жіноча гетерогаметність. У випадках гетерогаметності статеві хромосоми позначаються символами X і Y , жіночої – Z і W .

Хромосомні набори у риби дуже різноманітні, диплоїдні числа варіюють у межах 12-250 хромосом. Значну роль в еволюції риби відіграла поліплоїдія. Поліплоїди виникали в трьох родин *Cyprinidae*, *Cobitidae* і *Catostomidae*. Короп, звичайний карась і двостатева форма сріблястого карася мають подвоєні набори хромосом ($2n$ – 98-104). Не зважаючи на традиційне уявлення про число хромосом у коропа – 98-104, в літературі зустрічаються дані про диплоїдне число хромосом від 98 до 150.

Подвоєння каріотипу відбулося ймовірно 20-50 млн років тому. Диплоїдні і триплоїдні форми співіснують серед кількох підвидів сріблястого карася в Японії. В еволюції деяких родин коропових спостерігається тенденція до зменшення кількості хромосом у каріотипах.

Так, у родині лебіасових (*Lebiosinidae*) число хромосом у деяких видів зменшено до 22-30. Отже, в ряді коропових еволюція каріотипу відбувалася з різною швидкістю і в різних напрямках, і це призвело до великої дивергенції хромосомних наборів. У диплоїдних видів риби можуть виникати особини зі зменшеним вдвічі гаплоїдним каріотипом (n) і навпаки, із збільшеними наборами: триплоїдним ($3n$), тетраплоїдним ($4n$) та іншими, а також зі збільшеним або зменшеним числом окремих хромосом (анеуплоїдія).

Гаплоїди у риби нежиттєздатні. Найчастіше виникають триплоїди. Ймовірно у всіх риби з відносно високою частотою утворюються диплоїдні гамети. Основною причиною їхнього прояву у самок є злиття ядер

яйцеклітини і другого направляючого тільця, редукції числа материнських хромосом при цьому не виникає. Злиття такої яйцеклітини з нормальним спермієм (а також проникнення в нормальну яйцеклітину диплоїдного спермія або двох спермійв одночасно – поліспермія) веде до виникнення триплоїдів. Вони можуть бути життєздатними. Тетраплоїди також з'являються внаслідок злиття диплоїдних гамет.

Дані з генетики якісних ознак використовують в селекції. Наприклад, у коропів з різними типами трансферину спостерігають різну зимостійкість. Відзначено підвищену стійкість до дефіциту кисню у коропів гетерозиготних за геном сироваткових естераз і у коропів з трансферином А. При роботі з райдужною фореллю кращі результати одержують при схрещуванні самок і самців з однаковим гомозиготним складом за трансферином і гетерозиготних за альбуміном.

Тестування риб за рядом білкових систем дозволяє проводити генетичну паспортизацію окремих плідників та ідентифікацію потомства при спільному вирощуванні.

До категорії кількісних ознак належить більшість господарськи корисних особливостей, в тому числі і всі основні показники продуктивності (фізіолого-біохімічні, екстер'єрні, маса тіла, виживаність, плодючість, стійкість до захворювань та ін.).

На відміну від простих якісних ознак кількісні ознаки залежать від багатьох генів. Такі ознаки, як маса і довжина тіла, розміри окремих органів та інші, характеризуються безперервною мінливістю. Істотна особливість кількісних ознак полягає в сильному впливі на їх величину факторів зовнішнього середовища

Генетика бджіл. У маток і робочих особин медоносної бджоли диплоїдний набір містить 32 хромосоми, гаплоїдний – 16. У трутнів і в соматичних, і в статевих клітинах міститься по 16 хромосом. У бджоли гігантської і бджоли карликової – представників цього ж роду кількість хромосом в 2 рази менша, відповідно у самок 16 і 16, у самців – 8 і 8.

Статевих хромосом у медоносної бджоли немає, проте знайдений генетичний локус, позначений як χ -локус, який забезпечує статеву детермінацію у перетинчастокрилих задовго до появи чоловічого партеногенезу. Цей ген представлений серією множинних алелів, кількість яких, за даними різних авторів, коливається в межах від 12 до 25.

Таким чином, бджоли є "гаплодиплоїдними" комахами. Самки – диплоїдні, самці (дрони) – гаплоїдні (результат партеногенетичного розвитку незапліднених яєць). У трутнів, таким чином, немає батьків, хоча у них є діди за материнською лінією.

До основних селекційних ознак медоносної бджоли відносять медову продуктивність, воскову продуктивність, середньодобову інтенсивність відкладання яєць маткою, зимостійкість, екстер'єрні особливості робочої бджоли, масу плідної матки, екстер'єрні особливості бджоломатки.

Значну вагу при вивченні корелятивної мінливості приділяють взаємозв'язку між довжиною хоботка і медовою продуктивністю. Позитивний і

сильний зв'язок між цими ознаками характерний для сірих гірських кавказьких бджіл та їх помісей і середньоросійських бджіл. Бджолярам було відомо, що бджоли деяких порід стійкі до інфекцій: не хворіють американським гнильцем. Породи, стійкі до цього захворювання, мають у своєму поведінковому репертуарі специфічні "гігієнічні реакції". Бджоли якимось чином виявляють осередки, в яких знаходяться інфіковані личинки, і викидають їх з вулика, перешкоджаючи тим самим поширенню хвороби. Оцінка поведінки гібридів, отриманих від схрещування стійких до хвороби і схильних до захворювання бджіл, показала, що ця "гігієнічна поведінка" детермінована двома незалежними генами, причому алелі, що визначають стійкість до захворювання, рецесивні. Гігієнічна (або не гігієнічна) поведінка бджіл визначається генами, розташованими у двох незалежних локусах. Один з генів відповідальний за поведінку, пов'язану з відкриттям стільникових осередків, інший – за поведінку, пов'язану з видаленням їх вмісту. Якщо позначити буквою *u* рецесивний ген який відповідає за відкриття осередків, а буквою *r* – рецесивний ген, відповідальний за вилучення їх вмісту, то генотип бджіл у гігієнічному вулику має вигляд *uurr*, а генотипи бджіл, які не виконують гігієнічних дій – *UURR*, *UuRr*, *UURr*, *UuRR*.

Було виявлено ряд генів, рівень експресії яких змінюється у робочих бджіл залежно від роду їх занять. Особливо цікавий серед них ген *vitellogenin*. Цей ген у комах – як соціальних, так і поодиноких – тісно пов'язаний з жіночою репродуктивною функцією: кодований ним білок вітеллогенін необхідний для формування яєць у яєчниках самок. Однак у робочих бджіл, які ніяких яєць не відкладають, цей ген теж активний. Більше того, його активність у робочих бджіл знижується з віком. Вітеллогенін слугує своєрідним поведінковим "перемикачем": зниження його концентрації змушує бджолу у певний момент її життя залишити домашні клопоти і переключитися на збір нектару за межами вулика.

Генетика тутового шовкопряда – метелик родини справжніх шовкопрядів. Крила в розмаху 40-60 мм, білуваті. Тіло масивне. За кількістю поколінь в рік розрізняються моновольтинні (одне), бівольтинні (два) і полівольтинні (багато) породи. Парування відбувається відразу ж після виходу з кокона. Самка протягом 2-3 діб відкладає 500-700 яєць (грена) і гине. Незимуючі яйця розвиваються 10-12 діб, зимуючі – навесні наступного року. Гусениця харчується листям тутового дерева; неповноцінні замітники його – кульбаба, козелець, маклюра. Кокон завивається протягом 3 діб і складається з безперервної шовкової нитки довжиною. 1000-1500 м. У самців вміст шовкововни в коконі на 20% більше, ніж у самок. Лялечка розвивається біля 10 діб. Тутовий шовкопряд в дикому вигляді не відомий. Виведені породи, що розрізняються за продуктивністю, морфологічними і фізіологічними ознаками. Розроблені методи отримання поліплоїдних форм, регуляції статі і розмноження шляхом партеногенезу і андрогенезу.

Контрольні запитання

1. Охарактеризуйте каріотип великої рогатої худоби, свиней, коней, овець, кіз, птиці, кролів, хутрових звірів, риби, бджіл, шовкопрядів.
2. Охарактеризуйте системи груп крові великої рогатої худоби, свиней, коней, овець, кіз, птиці, кролів, хутрових звірів.
3. Охарактеризуйте системи поліморфних білків крові великої рогатої худоби, свиней, коней, овець, кіз, птиці, кролів, хутрових звірів.
4. Успадкованість і повторюваність основних селекційних кількісних ознак в тваринництві.
6. В чому суть генетичної детермінації якісних ознак в тваринництві.
7. Опишіть генетичні аномалії і хвороби зі спадковою схильністю великої рогатої худоби, свиней, коней, овець, кіз, птиці, кролів, хутрових звірів.

Лабораторна робота теми 14: Спеціальна генетика

Лабораторна робота 14.1. Тема: Генетика великої рогатої худоби

Мета заняття: вивчити видові особливості організації генетичного матеріалу, фенотипового і генотипового поліморфізму. Охарактеризувати ступінь генетичної обумовленості основних селекційних ознак, особливості селекції за ними. Розглянути особливості успадкування генетичних аномалій і хвороб зі спадковою схильністю та заходи їх профілактики.

Матеріал і обладнання: таблиці та схеми

Користуючись методичними рекомендаціями до виконання лабораторної роботи у робочому зошиті необхідно виконати наступні завдання:

Завдання

Завдання 1. Охарактеризуйте каріотип великої рогатої худоби.

1.1. Замалюйте каріограму великої рогатої худоби.

1.2. Охарактеризуйте каріотип за наступною схемою: $2n =$ Кількість пар аутосом: в т.ч. метацентричної форми – субметацентричної форми – акроцентричної форми.

Форма статевих хромосом: Х-хромосома та У-хромосоми.

Центромерний індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

Плечовий індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

1.3. Зробіть висновок про ступінь складності організації каріотипу і можливості його експрес-аналізу у великої рогатої худоби.

Завдання 2. Охарактеризуйте каріотип великої рогатої худоби з патологією каріотипу.

2.1. Замалюйте каріограму каріотипу великої рогатої худоби з транслокацією 1/29.

2.2. Порахуйте індекси (плечовий і центромерний) для транслокованих хромосом.

2.3. Порівняйте значення цих індексів з аналогічними значеннями для Х-хромосоми і для У-хромосоми.

2.4. Зробіть висновок про можливість виявлення носіїв цієї транслокації за допомогою цитологічного аналізу.

Завдання 3. Охарактеризуйте системи груп крові поліморфних білків, оформивши результати і у відповідну таблицю в робочому зошиті:

Система груп крові	Кількість антигенів	Системи поліморфних білків	Кількість алелів

Завдання 4. Проведіть генетичну експертизу походження ВРХ за індивідуальною вказівкою викладача.

Генетична експертиза походження тварин застосовується при оцінці плідників за якістю нащадків. Використовуються системи певних еритроцитарних антигенів (А, В, С, F-V, I, L, М, S), а також відповідні поліморфні білкові системи гемоглобіну, церулоплазміну, трансферину, амілази.

При проведенні генетичної експертизи дотримуйтесь наступних правил:

1. Особина, яка має форму білка (антигену), відсутню у обох батьків, не може бути нащадком даної батьківської пари.

2. Особина, гомозиготна за певною формою білка (антигену), не може бути нащадком гомозиготної особини з іншим (білком) антигеном. За результатами генетичної експертизи роблять висновок про походження нащадка від даної батьківської пари. У разі непідтвердження походження виключаються обое батьків або тільки один з них.

Завдання 5. Охарактеризуйте спадкові аномалії ВРХ у відповідну таблицю в робочому зошиті:

Аномалія	Тип успадкування	Фенотиповий прояв

Лабораторна робота 14.2. Тема: Генетика коней

Мета заняття: Вивчити видові особливості організації генетичного матеріалу, фенотипового і генотипового поліморфізму. Охарактеризувати ступінь генетичної обумовленості основних селекційних ознак, особливості селекції за ними. Вивчити генетичну детермінацію процесів пігментації у коней. Розглянути особливості успадкування генетичних аномалій і хвороб зі спадковою схильністю.

Матеріал і обладнання: таблиці та схеми.

Користуючись методичними рекомендаціями до виконання лабораторної роботи у робочому зошиті необхідно виконати наступні завдання:

Завдання

Завдання 1. Охарактеризуйте каріотип коней

1.1. Замалюйте каріограму коней в робочому зошиті.

1.2. Охарактеризуйте каріотип за наступною схемою: $2n$ = Кількість пар аутосом: в т.ч. метацентричної форми – субметацентричної форми – акроцентричної форми.

Форма статевих хромосом: Х-хромосома та У-хромосоми.

Центромерний індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

Плечовий індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

1.3. Зробіть висновок про ступінь складності організації каріотипу і можливості його експрес-аналізу у коней.

Завдання 2. Охарактеризуйте патологію каріотипу коней

2.1. Замалюйте каріограму каріотипу коней з транслокацією між статевими Х-хромосомами.

2.2. Порахуйте плечовий і центромерний індекси для транслокованих хромосом.

Порівняйте значення цих індексів з аналогічними значеннями для нормальних Х-хромосом.

2.3. Зробіть висновок про можливість виявлення носіїв цієї транслокації завдяки цитогенетичному аналізу.

Завдання 3. Охарактеризуйте поліморфні системи груп крові, оформивши результати у відповідну таблицю в робочому зошиті:

Система груп крові	Фактори	Кількість алелів

Завдання 4. На підставі літературних даних сформулюйте у відповідну таблицю в робочому зошиті показники генетичної детермінації основних мастей коней:

Мать	Генетична формула	Фенотип

Завдання 5. Охарактеризуйте спадкові аномалії коней у відповідну таблицю в робочому зошиті:

Аномалія	Тип успадкування	Фенотиповий прояв
Руйнування еритроцитів		
Гемолітична хвороба		
Біла леталь коней		
Гідроцефалія		
Захворювання "суха шкіра"		
Гемофілія		

Меланома		
Дегенерація хребта		
Дисплазія стегна		
Аномалія "рот папуги"		
Пупкова грижа		

Завдання 6. Визначте фенотипи масті нащадків на підставі мастей батьків за наступною схемою:

- 5.1. Запишіть фенотип і генотип особин.
- 5.2. Визначте сорти гамет, які вони утворюють та генотипи нащадків.
- 5.3. Охарактеризуйте фенотипи нащадків.

Лабораторна робота 14.3. Тема: Генетика свиней

Мета: Вивчити видові особливості організації генетичного матеріалу, фенотипового і генотипового поліморфізму. Охарактеризувати ступінь генетичної обумовленості основних селекційних ознак, особливості селекції за ними. Розглянути особливості успадкування генетичних аномалій і хвороб зі спадковою схильністю, обговорити передбачувані заходи профілактики.

Матеріал і обладнання: таблиці та схеми.

Користуючись методичними рекомендаціями до виконання лабораторної роботи у робочому зошиті необхідно виконати наступні завдання:

Завдання

Завдання 1. Охарактеризуйте каріотип свиней.

- 1.1. Замалюйте каріограму свиней.
- 1.2. Охарактеризуйте каріотип за наступною схемою: $2n =$ Кількість пар аутосом: в т.ч. метацентричної форми – субметацентричної форми – акроцентричної форми.

Форма статевих хромосом: Х-хромосома та У-хромосоми.

Центромерний індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

Плечовий індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

- 1.3. Зробіть висновок про ступінь складності організації каріотипу і можливості його експрес-аналізу у свиней.

Завдання 2. Охарактеризуйте поліморфні системи груп крові, оформивши результати у відповідну таблицю в робочому зошиті:

Система груп крові	Фактори	Кількість алелів

Завдання 3. Охарактеризуйте генетичну детермінацію масті свиней. Замалюйте схему успадкування забарвлення свиней.

Завдання 4. Охарактеризуйте спадкові аномалії свиней у відповідну таблицю в робочому зошиті:

Аномалія	Тип успадкування	Фенотиповий прояв

Лабораторна робота 14.4. Тема: Генетика овець

Мета: Вивчити видові особливості організації генетичного матеріалу, фенотипового і генотипового поліморфізму. Охарактеризувати ступінь генетичної обумовленості основних селекційних ознак, особливості селекції за ними. Розглянути особливості успадкування генетичних аномалій і хвороб зі спадковою схильністю та методи їх профілактики.

Матеріал і обладнання: таблиці та схеми.

Користуючись методичними рекомендаціями до виконання лабораторної роботи у робочому зошиті необхідно виконати наступні завдання:

Завдання

Завдання 1. Охарактеризуйте каріотип овець.

1.1. Замалюйте каріограму овець.

1.2. Охарактеризуйте каріотип за наступною схемою: $2n =$ Кількість пар аутосом: в т.ч. метацентричної форми – субметацентричної форми – акроцентричної форми.

Форма статевих хромосом: Х-хромосома та У-хромосоми.

Центромерний індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

Плечовий індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

1.3. Зробіть висновок про ступінь складності організації каріотипу і можливості його експрес-аналізу у овець.

Завдання 2. Охарактеризуйте поліморфні системи груп крові, оформивши результати у відповідну таблицю в робочому зошиті:

Система груп крові	Фактори	Кількість алелів

Завдання 3. Охарактеризуйте генетичну детермінацію масті овець. Замалюйте схему успадкування забарвлення овець.

Завдання 4. Охарактеризуйте спадкові аномалії овець у відповідну таблицю в робочому зошиті:

Аномалія	Тип успадкування	Фенотиповий прояв

Лабораторна робота 14.5. Тема: Генетика кіз

Мета: Вивчити видові особливості організації генетичного матеріалу, фенотипового і генотипового поліморфізму. Охарактеризувати ступінь генетичної обумовленості основних селекційних ознак, особливості селекції за ними. Розглянути особливості успадкування генетичних аномалій і хвороб зі спадковою схильністю та методи їх профілактики.

Матеріал і обладнання: таблиці та схеми.

Користуючись методичними рекомендаціями до виконання лабораторної роботи у робочому зошиті необхідно виконати наступні завдання:

Завдання

Завдання 1. Охарактеризуйте каріотип кіз.

1.1. Замалюйте каріограму кіз

1.2. Охарактеризуйте каріотип за наступною схемою: $2n$ = Кількість пар аутосом: в т.ч. метацентричної форми – субметацентричної форми – акроцентричної форми.

Форма статевих хромосом: Х-хромосома та У-хромосоми.

Центромерний індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

Плечовий індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

1.3. Зробіть висновок про ступінь складності організації каріотипу і можливості його експрес-аналізу у кіз.

Завдання 2. Охарактеризуйте поліморфні системи груп крові кіз, оформивши результати у відповідну таблицю в робочому зошиті:

Система груп крові	Фактори	Кількість алелів

Завдання 3. Охарактеризуйте генетичну детермінацію масті кіз. Замалюйте схему успадкування забарвлення кіз.

Завдання 4. Охарактеризуйте спадкові аномалії кіз у відповідну таблицю в робочому зошиті:

Аномалія	Тип успадкування	Фенотиповий прояв

Лабораторна робота 14.6. Тема: Генетика птиці

Мета заняття: Охарактеризувати ступінь генетичної обумовленості основних селекційних ознак, особливості селекції перспективи використання біотехнологічних методів. Розібрати особливості успадкування генетичних аномалій і хвороб зі спадковою схильністю, обговорити передбачувані заходи профілактики.

Матеріал і обладнання: таблиці та схеми.

Користуючись методичними рекомендаціями до виконання лабораторної роботи у робочому зошиті необхідно виконати наступні завдання:

Завдання

Завдання 1. Охарактеризуйте каріотип курей

1.1. Замалюйте каріограму курей.

1.2. Охарактеризуйте каріотип за наступною схемою: $2n$ = Кількість пар аутосом: в т.ч. метацентричної форми – субметацентричної форми – акроцентричної форми.

Форма статевих хромосом: Х-хромосома та У-хромосоми.

Центромерний індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

Плечовий індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

1.3. Зробіть висновок про ступінь складності організації каріотипу і можливості його експрес-аналізу у птиці.

Завдання 2. Охарактеризуйте поліморфні системи груп крові, оформивши результати у відповідну в таблицю в робочому зошиті:

Система груп крові	Фактори	Кількість алелів

Завдання 3. Охарактеризуйте основні якісні ознаки у курей

На підставі літературних даних складіть таблицю алеломорфних ознак.

Ген	Алелі	Група зчеплення	Фенотип

Завдання 4. Охарактеризуйте спадкові аномалії птиці в таблицю:

Аномалія	Тип успадкування	Фенотиповий прояв

Лабораторна робота 14.7. Тема: Генетика кролів

Мета заняття: Охарактеризувати ступінь генетичної обумовленості основних селекційних ознак, особливості селекції перспективи використання біотехнологічних методів. Розглянути особливості успадкування генетичних аномалій і хвороб зі спадковою схильністю та методи профілактики.

Матеріал і обладнання: таблиці та схеми.

Користуючись методичними рекомендаціями до виконання лабораторної роботи у робочому зошиті необхідно виконати наступні завдання:

Завдання

Завдання 1. Охарактеризуйте каріотип кролів.

1.1. Замалюйте каріограму кролів

1.2. Охарактеризуйте каріотип за наступною схемою: $2n =$ Кількість пар аутосом: в т.ч. метацентричної форми – субметацентричної форми – акроцентричної форми.

Форма статевих хромосом: Х-хромосома та У-хромосоми.

Центромерний індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

Плечовий індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

1.3. Зробіть висновок про ступінь складності організації каріотипу і можливості його експрес-аналізу у кролів.

Завдання 2. Охарактеризуйте поліморфні системи груп крові, оформивши результати у відповідну таблицю в робочому зошиті:

Система груп крові	Фактори	Кількість алелів

Завдання 3. Охарактеризуйте генетичну детермінацію масті кролів. Замалюйте схему успадкування забарвлення кролів.

Завдання 4. Охарактеризуйте спадкові аномалії кролів у відповідну таблицю в робочому зошиті:

Аномалія	Тип успадкування	Фенотиповий прояв

Лабораторна робота 14.8. Тема: Генетика хутрових звірів

Мета заняття: Охарактеризувати ступінь генетичної обумовленості основних селекційних ознак, особливості селекції та перспективи використання біотехнологічних методів. Розглянути особливості успадкування генетичних аномалій і хвороб зі спадковою схильністю та методи їх профілактики.

Матеріал і обладнання: таблиці та схеми

Користуючись методичними рекомендаціями до виконання лабораторної роботи у робочому зошиті необхідно виконати наступні завдання:

Завдання

Завдання 1. Охарактеризуйте каріотип хутрових звірів.

1.1. Замалюйте каріограму хутрових звірів.

1.2. Охарактеризуйте каріотип за наступною схемою: $2n =$ Кількість пар аутомосом: в т.ч. метацентричної форми – субметацентричної форми – акроцентричної форми.

Форма статевих хромосом: Х-хромосома та У-хромосоми.

Центромерний індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

Плечовий індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

Завдання 2. На підставі літературних даних заповніть таблицю генетичної детермінації забарвлення хутрових звірів:

Основне забарвлення хутрових звірів

Вид звірів	Генетична формула	Фенотип
Забарвлення		

Завдання 3. Надайте характеристику селекційних ознак хутрових звірів за наступною схемою

Селекційні ознаки хутрових звірів та характер їх успадкування

Селекційна ознака	Коефіцієнт кореляції	Коефіцієнт успадкування

Завдання 4. Надайте характеристику спадкових аномалій хутрових звірів за наступною схемою

Спадкові аномалії хутрових звірів та характер їх успадкування

Аномалія	Фенотиповий прояв	Тип успадкування

Лабораторна робота 14.9. Тема: Генетика риби, бджіл, шовкопрядів

Мета: Вивчити видові особливості організації генетичного матеріалу, фенотипового і генотипового поліморфізму. Охарактеризувати ступінь генетичної обумовленості основних селекційних ознак, особливості селекції за ними, перспективи використання біотехнологічних методів. Розглянути особливості успадкування генетичних аномалій і хвороб зі спадковою схильністю та методи їх профілактики.

Матеріал і обладнання: таблиці та схеми

Користуючись методичними рекомендаціями до виконання лабораторної роботи у робочому зошиті необхідно виконати наступні завдання:

Завдання

Завдання 1. Охарактеризуйте каріотип окремих видів риби, бджіл, шовкопрядів

1.1. Замалуйте каріограму виду.

1.2. Охарактеризуйте каріотип за наступною схемою: $2n =$ Кількість пар аутосом: в т.ч. метацентричної форми – субметацентричної форми – акроцентричної форми.

Форма статевих хромосом: Х-хромосома та У-хромосоми.

Центромерний індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

Плечовий індекс: Х-хромосоми та У-хромосоми.

Тестові завдання

Загальні питання генетики

1. Дайте визначення поняттю спадковість:

1. властивість організмів одного виду бути подібними між собою
2. вияв у нащадків ознак, властивих батьківським організмом
3. властивість організмів успадковувати певний тип онтогенезу, характерний для представників цього виду
4. властивість організмів різних видів зберігати подібні особливості в ряді поколінь
5. властивість організмів у межах філогенезу зберігати певні особливості онтогенезу

Відповідь: 1, 3

2. Дайте визначення поняттю мінливість:

1. властивість організмів одного і того ж виду певним чином відрізнятися один від одного
2. зміна структури спадкового матеріалу
3. зміна фенотипу організму
4. зміна генотипу під впливом зміни фенотипу
5. властивість організмів різних видів відрізнятися між собою

Відповідь: 1, 2, 3

3. Дайте визначення поняттю алелі:

1. гени що контролюють вияв варіантів однієї ознаки
2. гени, що контролюють вияв варіантів різних ознак
3. різні варіанти одного й того ж гена, які займають один і той же локус на гомологічних хромосомах і визначають можливість розвитку різних варіантів однієї й тієї ж ознаки
4. однакові варіанти одного й того ж гена, які займають різні локуси в різних хромосомах
5. пара генів, яка обумовлює розвиток однієї і тієї ж ознаки в генотипі

Відповідь: 3

4. Вкажіть від чого в цілому залежить вияв алелю:

1. від взаємодії алельних генів
2. від взаємодії неалельних генів
3. від умов, у яких реалізується спадкова інформація
4. від сукупності особливостей генотипового середовища і умов, у яких реалізується спадкова інформація
5. від сукупного впливу навколишнього середовища

Відповідь: 1, 2, 3, 4

5. Поясніть яким чином пенетрантність характеризує фенотиповий прояв гена:

1. пенетрантність відтворює частоту прояву певного алеля гена у фенотипі і популяції особин, що мають цей алель
2. пенетрантність відтворює ступінь прояву гена у фенотипі
3. пенетрантність інколи відтворює частоту прояву певного алелю гена у фенотипі в популяції особин, які не мають його
4. пенетрантність відтворює ступінь прояву гена у генотипі
5. пенетрантність не завжди може відтворити ступінь прояву гена у генотипі

Відповідь: 1

6. Поясніть що таке аналізуюче схрещування:

1. схрещування, за допомогою якого можна встановити генотип організму

2. схрещування організму з домінантним фенотипом і невідомим генотипом з організмом, який має рецесивний фенотип
3. схрещування однакових за фенотипом організмів
4. схрещування однакових за генотипом організмів
5. схрещування гетерозигот за фенотипом з гомозиготами за генотипом

Відповідь: 1, 2

7. Поясніть що таке "комбінативна мінливість" –

1. це вид мінливості, обумовлений зміною структури гена
2. це вид мінливості, обумовлений виникненням нового поєднання генів у генотипі
3. це вид мінливості, обумовлений впливом зовнішнього середовища на фенотип організму
4. це мінливість, зумовлена зміною структури органів

Відповідь: 2

8. Вкажіть процеси, які обумовлюють комбінативну мінливість:

1. запліднення
2. кон'югація хромосом
3. кросинговер
4. розподіл гомологічних хромосом в анафазі і мейозу
5. незалежне розходження нехомологічних хромосом в анафазі мейозу

Відповідь: 1, 3, 5

9. Поясніть що таке "модифікаційна мінливість":

1. зміни, які виникають у фенотипі групи організмів одного виду, що знаходяться в подібних умовах існування і не зачіпають генотип
2. зміни, які виникають у фенотипі організмів, пов'язані зі змінами спадкового матеріалу
3. мінливість, викликана перебудовою фенотипу внаслідок змін у генах
4. мінливість, викликана зміною кількості хромосом

Відповідь: 1

10. Вкажіть, що таке "норма реакції":

1. властивість гена визначати розвиток конкретної ознаки
2. визначені генотипом межі модифікаційної мінливості ознаки
3. межі модифікаційної мінливості ознаки, визначені фенотипом
4. здатність організму реагувати на мутаційний вплив чинників зовнішнього середовища
5. межі змін у спадковій мінливості організму

Відповідь: 2

11. Вкажіть можливості які дає генеалогічний метод:

1. визначення типу успадкування ознаки
2. діагностики спадково обумовлених аномалій розвитку, пов'язаних з хромосомними і геномними мутаціями

3. прогнозування вірогідності народження аномального потомства
4. з'ясування співвідношення генотипів у популяції
5. не дозволяє спрогнозувати вияв аномалії з достатньою точністю

Відповідь: 2, 3

12. Вкажіть які особливості розподілу ознаки в родоводі характеризують аутосомно-домінантний тип успадкування:

1. передача ознаки з покоління в покоління без пропуску поколінь
2. ознаки передаються тільки за чоловічою лінією
3. обидві статі передають і успадковують ознаку
4. ознака виявляється приблизно в половини потомства хворого батька
5. у близькоспоріднених шлюбах підвищується вірогідність успадкування ознаки потомством

Відповідь: 1, 3, 4

13. Вкажіть які особливості розподілу ознаки в родоводі характеризують аутосомно-рецесивний тип успадкування:

1. носії ознаки належать до одного покоління
2. обидві статі успадковують ознаку
3. відсутня передача ознаки від батька до сина
4. ознака виявляється приблизно в половини потомства одного з хворих батьків
5. у близькоспоріднених шлюбах підвищується вірогідність успадкування ознаки потомством

Відповідь: 1, 2, 5

14. Вкажіть можливості які дає використання близнюкового методу:

1. визначення характеру успадкування ознаки
2. підтвердження клінічного діагнозу спадкового захворювання
3. з'ясування ступеню залежності ознаки від генетичних та паратипових факторів
4. прогнозування прояву ознаки в потомстві
5. визначення біохімічної основи спадкового захворювання

Відповідь: 3

15. Поясніть про що свідчить співпадання конкордантності (ідентичності близнят за певною ознакою) у монозиготних і дизиготних близнят:

1. про спадкову обумовленість ознаки
2. про значну роль спадкового фактора у формуванні ознаки
3. про неспадкову обумовленість ознаки
4. про співпадання обумовленості ознаки
5. про випадковість у формуванні ознаки під тиском факторів зовнішнього середовища

Відповідь: 3

16. Поясніть про що свідчить близька до 100% конкордантність у монозиготних близнят і низька конкордантність у дизиготних близнят:

1. про спадкову природу аналізованої ознаки
2. про істотну роль спадкового фактора у формуванні ознаки
3. про неспадкову природу ознаки
4. про спадкове співпадання прояву ознаки в людини

Відповідь: 1

17. Поясніть про що свідчать відмінності в ознаці за високої конкордантності як у монозиготних, так і в дизиготних близнят:

1. про спадкову схильність до розвитку цієї ознаки
2. про спадкове неспівпадання вияву ознаки
3. про неспадкову природу ознаки
4. про випадковість вияву ознаки в людини
5. про спадкову обумовленість ознаки

Відповідь: 1

18. Вкажіть можливості які дає біохімічний метод дослідження:

1. визначення типу успадкування ознаки
2. виявлення спадкових ферментних аномалій
3. встановлення ступеню залежності ознаки від генетичних факторів і факторів зовнішнього середовища
4. вивчення структури гена
5. вивчення біохімічної основи фенотипу

Відповідь: 2

19. Вкажіть можливості які дає використання цитогенетичного методу:

1. визначення типу успадкування ознаки
2. діагностики спадково обумовлених аномалій розвитку, пов'язаних з хромосомними і геномними мутаціями
3. прогнозування вірогідності народження аномального потомства
4. з'ясування співвідношення генотипів у популяції

Відповідь: 2, 3

20. Вкажіть які спадкові захворювання можна діагностувати за допомогою цитогенетичного методу:

1. гемофілію
2. синдром "котячого крику"
3. синдром Кляйнфельтера
4. синдром Шерешевського-Тернера
5. хворобу Дауна

Відповідь: 2, 3, 4, 5

21. Вкажіть які захворювання можна діагностувати, використовуючи методику визначення статевого хроматину:

1. синдром Шерешевського-Тернера
2. синдром Дауна в чоловіка
3. трисомію за х-хромосомою
4. синдром Патау - Едвардса
5. синдром Кляйнфельтера

Відповідь: 1, 3, 5

22. Вкажіть можливості які дає використання популяційно-статистичного методу для вивчення генетики людини:

1. визначення типу успадкування ознаки
2. визначення ступеню залежності ознаки від спадкових та паратипових факторів
3. визначення кількості гетерозигот у популяції
4. встановлення ступеню спорідненості між популяціями

Відповідь: 1, 3, 4

ЗАВДАННЯ ДЛЯ САМОСТІЙНОЇ РОБОТИ

Тема: Мутаційна мінливість

Порядок виконання роботи:

1. Користуючись літературними джерелами, методичними рекомендаціями конспектом лекцій підготуйте презентацію за темою "Мутаційна мінливість".

Перелік тем:

1. Типи мінливості.
2. Класифікація мутацій.
3. Спільне та відмінне між мутаціями та модифікаціями.
4. Генні мутації: загальна характеристика, механізм виникнення, приклади прояву у фенотипі.
5. Хромосомні мутації: загальна характеристика, механізм виникнення, приклади прояву у фенотипі.
6. Генні мутації: загальна характеристика, механізм виникнення, приклади прояву у фенотипі.
7. Мутагенез та мутагени.
8. Спонтанний та індукований мутагенез.
9. Методи детекції мутацій.
10. Використання "корисних" генних мутацій в тваринництві.
11. Використання "корисних" хромосомних мутацій в тваринництві.
12. Використання "корисних" геномних мутацій в тваринництві.
13. Приклади летальних мутацій в сільському господарстві.

Презентацію оформити згідно вимог, які викладені на сторінці Центру дистанційних технологій НУБіП України.

Засоби для виконання: наявність персонального комп'ютера, з підключенням до мережі Internet, з встановленим офісним обладнанням.

Форма подання: Прикріпити презентацію в Power Point на ЕНК "Генетика тварин".

Тема: Патогенетика

Зміст завдання: самостійно провести в Інтернет мережі та друкованих літературних джерелах пошук матеріалів для висвітлення інформації про генетичні аномалії с.-г. чи домашніх тварин.

Порядок виконання роботи:

На основі інформації взятої з мережі Інтернет зробити систематичний опис спадкових хвороб: геномних, хромосомних, генних певного виду тварин, проілюструвавши рисунками патологій та порушень генетичного матеріалу.

1. Знайти опис генетичної аномалії та використати їх для підготовки презентації.

2. Зробити опис фенотипу, який супроводжує цей генотип та перелік видів і порід, у яких він був знайдений.

3. За допомогою пошукових систем мережі Інтернет знайти фотографію фенотипу генетичної аномалії, використати в презентації.

4. Презентацію оформити схемами, діаграмами

5. Зробити висновки.

Засоби для виконання – комп'ютер та мережа Інтернет, книги на електронних носіях, методичні рекомендації "Патогенетика".

Форма подання результатів виконаного завдання:

прикріпити презентацію MS Power Point на ЕНК "Генетика тварин", презентація має бути оформлена згідно вимог, які представлені на сторінці Центру дистанційних технологій НУБіП України.

Тема: Імуногенетика

Зміст завдання: самостійно провести в Інтернет мережі та друкованих літературних джерелах пошук матеріалів для висвітлення однієї з наступних тем.

Перелік тем:

1. Поняття про імуногенетику.
2. Типи імуногенетичних маркерів.
3. Сучасні методи досліджень в імуногенетиці.
4. Типи імунітету.
5. Сучасні досягнення в імуногенетиці.
6. Історія імуногенетики.
7. Успадкування груп крові с.-г. тварин.
8. Резус конфлікти у с.-г. тварин.
9. Досягнення генетики у вирішенні питань стійкості до захворювань.
10. Види імунітету.

Порядок виконання роботи:

На основі інформації взятої з мережі Інтернет зробити систематичний опис.

1. Опис далі використати в презентації.
2. Презентацію оформити схемами, діаграмами
3. Зробити висновки.

Джерела – Інтернет-ресурси та книги в електронному вигляді.

Засоби для виконання – комп'ютер та мережа Інтернет, книги на електронних носіях, методичні рекомендації "Імуногенетика".

Форма подання результатів виконаного завдання – прикріпити презентацію MS Power Point на ЕНК "Генетика тварин", презентація має бути оформлена згідно вимог, які представлені на сторінці Центру дистанційних технологій.

Тема: Спеціальна генетика

Методика виконання:

1. Користуючись літературними джерелами, методичними рекомендаціями, теоретичним матеріалом лекцій та презентацій викладених на сайті, зберіть матеріали та підготуйте презентацію за якоюсь із наведених нижче тем.

Перелік тем:

1. Генетика великої рогатої худоби
2. Генетика коней
3. Генетика свиней
4. Генетика овець
5. Генетика кіз
6. Генетика кролів
7. Генетика хутрових звірів
8. Генетика птиці (по видах)
9. Генетика домашніх тварин (котів)
10. Генетика домашніх тварин (собак)
11. Генетика бджіл

Презентація по обраному виду тварин має розкривати наступні питання:

1. Цитогенетична характеристика виду.
2. Характеристика виду за групами крові та поліморфізмом білків.
3. Хромосомні, генні, геномні мутації досліджені для виду.
4. Гени господарськи корисних ознак виду.
5. Спадкові хвороби та аномалії характерні для виду та методи їх профілактики.

Форма подання результатів виконаного завдання:

Прикріпити презентацію у вигляді Power Point на ЕНК "Генетика тварин". Презентацію оформити згідно вимог, які викладені на сторінці Центру дистанційних технологій НУБіП України.

Джерела: для виконання завдання використовуйте

1. Літературні та Інтернет -джерела перераховані на сайті.
2. Навчальний посібник "Генетика тварин".
3. Теоретичний матеріал лекцій, презентацій викладених на ЕНК "Генетика тварин".
4. Самостійно проведіть пошук матеріалів в Інтернет-мережі.

СПИСОК ВИКОРИСТАНИХ ЛІТЕРАТУРНИХ ДЖЕРЕЛ

1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика. В 3 т. Т. 1. М.: Мир, 1988.- 295 с.
2. Алиханян С. И., Акифьев А. П., Чернин Л. С. Общая генетика. М.: Высш. шк. – 1985. – 448 с.
3. Андріанов В.Л. Біологія: Розв'язування задач з генетики. – К.: Либідь – 1995. –79 с.
4. Атраментова Л.О., Карнацевич І.Я. Збірник задач з генетики. – Харків: Торсінг, 2003. – 112 с.
5. Барабанщиков Б.И., Сапав Е.А. Сборник задач по генетике. Учебно-методическое пособие. – Казань. Изд-во Казанск. Ун-та, 1988. – 191 с.
6. Барна І. Загальна біологія. Збірник задач.–Тернопіль: Підручники і посібники, 2007. –736 с.
7. Батирова Г.Ш. Збірник задач і вправ з генетики. Видання друге, доповнене. Тернопіль: Підручники і посібники – 1997. – 44 с.
8. Визнер Э. Ветеринарная патогенетика / Э. Визнер, З. Виллер; пер. с нем. Г.И. Лойдиной, Е.А. Яновской; под ред. и предисл. П.Т. Теренова. – М. : Колос, 1979. – 424 с.
9. Гершензон С. М. Основы современной генетики. Киев: Наук. думка – 1983. С. 419-440.
10. Голда Д.М. Демидов С.В., Решетняк Т.А. Задачі з генетики. – Київ: Фітосоціцентр, 2004. – 116 с.
11. Голда Д.М. Задачі з генетики та методика їх розв'язування. – К.: "Вирій" – 1997. – 120 с.
12. Дубинин Н. П. Общая генетика. М.: Наука, 1970. С. 334–372.
13. Жимулев И.В. Общая и молекулярная генетика / И.Ф. Жимулев. – Новосибирск: Изд-во НГУ, 2002 – С. 236 – 348.
14. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика. Лекции и задачи / Серия "Учебники, учебные пособия" – Ростов-на-Дону: Феникс, 2002. – 320 с.
15. Инге-Вечтомов С. Г. Генетика с основами селекции. М.: Высш. шк., 1989. – С. 85–111.
16. Каратеева О.І. Спеціальна генетика. Методичні рекомендації. Миколаїв: Миколаївський національний аграрний університет, 2017. – 92с.
17. Клаг У. Основы генетики / У. Клаг, М. Каммингс. – М. : Техносфера, 2007. – С 106 – 122.
18. Кирпичников В.С. Генетика и селекция рыб / Кирпичников В.С. – Л. : Наука, 1987. – 126 с.
19. Медична генетика: [практикум: навч. посібник] / [Романенко О.В., Путинцева Г.Й., Пилявська С.М. та ін.]; за ред. О.В. Романеска. – К. : Вища шк., 1996. – 80 с.
20. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование : [справочник] / [Козлова С.И., Семанова Е.А, Демикова Н.С.,

- Блинникова О.Е.]. – Л. : Медицина, 1987. – 320 с.
21. Петухов В.Л., Ветеринарная генетика / Петухов В.Л., Жигачев А.И., Назарова Г.А. – [2-е изд. перероб. и доп.]. – М. : Колос, 1996. – 384 с.
 22. Практикум з генетики тварин з основами ветеринарної генетики : [навчальний посібник для студентів вищих аграрних закладів] / [Проценко М.Ю., Недвига М.М., Халак В.І. та ін.]; за ред. М.Ю. Проценка. – Дніпропетровськ: ІМА-прес, 2002. – 264 с.
 23. Проценко М.Ю. Генетика : [підручник] / Проценко М.Ю. – К. : Вища шк., 1994. – 303 с.
 24. Костенко С.О., Супрун І.О., Сидоренко О.В. Збірник задач з генетики К.:Видавничий центр НУБіП України, 2010. – 181с.
 25. Костенко С.О., Супрун І.О. Робочий зошит для проведення лабораторних та самостійних робіт студентами ОКР "Бакалавр" з дисципліни "Генетика тварин". Методичні вказівки до виконання самостійних робіт студентами ОКР "Бакалавр" спеціальності 6.090.102 "ТВППТ". К.: Компринт, 2014. – 90 с.
 26. Литвиненко О.І., Астраментова Л.О. Генетика. Збірник задач. – К.: "Вища школа" – 1987. – 94 с.
 27. Лобашев М. Е. Генетика. Л.: Изд-во Ленингр. Ун-та, 1967. С. 116–283.
 28. Максимов Г.В., Степанов В.И., Василенко В.Н. Сборник задач по генетике: Учебное пособие/Г.В. Максимов, В.И. Степанов, В.Н. Василенко; Под ред. М.В. Супотницкого. – 3-е изд. – М.: Вузовская книга – 2007. – 136 с.
 29. Медична генетика:Підручник/Кол.авт.; За ред. О.Я. Гречаніної. – К.:Медицина, 2007. – 536с.
 30. Проценко М.Ю., Недвига М.М., Халак В.І., Петров В.С., Недвига О.М., Павлів Б.А. Практикум з генетики тварин з основами ветеринарної генетики. Навчальний посібник для студентів вищих аграрних закладів. За ред. М.Ю. Проценка. – Дніпропетровськ: ІМА-прес – 2002. – 264 с.
 31. Супрун І.О., Хмельничий Л.М Цитологічні та молекулярні основи спадковості Методичні вказівки до виконання лабораторних та самостійних робіт студентами ОКР "Бакалавр" спеціальності 6.110100. "Ветеринарна медицина" К.: Видавничий центр НУБіП України, 2010. – 50с.
 32. Супрун І.О. Основи біометрії Методичні вказівки до виконання лабораторних та самостійних робіт студентами ОКР "Бакалавр" спеціальності 6.090.102. "ТВППТ " К.: Видавничий центр НУБіП України, 2010. – 69с.
 33. Супрун І.О. Основи генетики в тестах Методичні вказівки до виконання самостійних робіт студентами ОКР "Бакалавр" спеціальності 6.090.102. "ТВППТ " К.: Видавничий центр НУБіП України, 2012. – 75с.
 34. Супрун І.О. "Курс лекцій" з дисципліни Генетика тварин " Методичні вказівки до виконання самостійних робіт студентами ОКР "Бакалавр"

- спеціальності 6.090.102. "ТВППТ " К.: Компринт, 2015. – 175с.
35. Супрун І.О. Характеристика популяційно-генетичних параметрів коней рисистих порід //Біологія тварин. 2013. – Т.15. – №3. – С.132-139.
 36. Супрун І.О., Куриленко Ю.Ф. Моніторинг генетичного поліморфізму популяції коней за використання генетичних маркерів //Вісник Сумського Національного університету. – 2014. – Вип. 2/1 (24). – С. 181-186.
 37. Хмельничий Л.М., Супрун І.О., Салогуб А.М. Основи генетики тварин з біометрією Суми: ПП Вінниченко М.Д., ФОП Дьоменко В.В. 2011. –344с. (з грифом МОНМС, лист № 1/11-2676 від 04.04.2011р.)
 38. Хмельничий Л.М., Супрун І.О. Основи генетики та селекції сільськогосподарських тварин Аграрна освіта, 2011. – 440с. (з грифом Міністерства агропромислової політики і продовольства, лист № 18-1-28/812 від 09.07 2011р.)
 39. Эрнст Л.К. Мониторинг генетических болезней животных в системе крупномасштабной селекции / Л.К. Эрнст, А.И. Жигачев. – М. : Россельхозиздат, 2006. – 383 с

СПИСОК РЕКОМЕНДОВАНИХ ЛІТЕРАТУРНИХ ДЖЕРЕЛ

За темою "Цитологічні основи спадковості"

1. **Богданов А.А.** Теломеры и теломераза / А.А. Богданов // Соросовский образовательный журн. – 1998. – № 12. – С. 12 – 18.
2. **Гершензон С.М.** Основы современной генетики / С.М. Гершензон. – Киев: Наук. думка, 1983. – С. 93.
3. **Дубинин Н.П.** Цитогенетический анализ эффекта положения / Н.П. Дубинин, Н.Н. Соколов, Г.Г. Тиняков // Биологический журн. – 1935. – Т. 4, Вып. 4. – С. 707 – 720.
4. **Дымшиц Г.М.** Проблема репликации концов линейных молекул ДНК и теломераза / Г.М. Дымшиц // Соросовский образовательный журн. – 2000. – Т. 6, № 5. – С. 8 – 13.
5. **Клаг У.** Основы генетики / У. Клаг, М. Каммингс. – М. : Техносфера, 2007. – С 47 – 72.
6. **Медицина генетика: Підручник/Кол.авт.;** За ред. О.Я. Гречаніної. – К.: Медицина, 2007. – 536с.
7. **Хмельничий Л.М.** Основы генетики з біометрією/ Л.М. Хмельничий, І.О. Супрун, А.М. Салогуб. – Суми: ПП Вінниченко М.Д., ФОП Дьоменко В.В. 2011. –344 с.

За темою "Молекулярні основи спадковості"

1. **Гвоздев В.А.** Регуляция активности генов при созревании клеточных РНК / В.А. Гвоздев // Соросовский образовательный журн. 1996. № 12. – С. 11 – 18.
2. **Гершензон С.М.** Основы современной генетики / С.М. Гершензон. – Киев: Наук. думка, 1983. – С. 285-295.
3. **Клаг У.** Основы генетики / У. Клаг, М. Каммингс. – М. : Техносфера, 2007. – С. – 306-450, 498-627.
4. **Проценко М.Ю.** Генетика / М.Ю. Проценко. – К. : Вища школа, 1994. – С. 35 – 54.
5. **Ратнер В.А.** Генетический код как система / В.А. Ратнер // Соросовский образовательный журн. – 2000. – № 3. – С. 17 – 22.
6. **Хмельничий Л.М.** Основы генетики з біометрією/ Л.М. Хмельничий, І.О. Супрун, А.М.Салогуб. – Суми: ПП Вінниченко М.Д., ФОП Дьоменко В.В. 2011. –344 с.

За темою "Закономірності успадкування ознак при статевому розмноженні"

1. **Гершензон С.М.** Основы современной генетики / С.М. Гершензон. – Киев: Наук. думка, 1983. – С. 101 – 169, 465-480.
2. **Гершкович И.** Генетика / И. Гершкович. – М. : Наука, 1968. – С. 62 – 75, 125 – 161.
3. **Рокицкий П.Ф.** Введение в статистическую генетику / П.Ф. Рокицкий. – Минск: Высш. шк., 1978. – 447 с.
4. **King R.** A dictionary of genetics / R. King, W. Stansfield // 5th ed. New York; Oxford: Oxford University Press, 1997. – 283 p.

5. **Гершензон С.М.** Основы современной генетики / С.М. Гершензон. – Киев: Наук. думка, 1983. – С. 101 – 169, 465 – 480.
6. **Клаг У.** Основы генетики / У. Клаг, М. Каммингс. – М. : Техносфера, 2007. – С. 106 – 122.
7. **Проценко М.Ю.** Генетика / М.Ю. Проценко. – К. : Вища школа, 1994. – С. 76 – 88.
8. **King R.** A dictionary of genetics / R. King, W. Stansfield // 5th ed. New York; Oxford: Oxford University Press, 1997. – 283 p.
9. **Lewin B.** Genes / B. Lewin. – V. Oxford; New York; Tokyo: Oxford University Press, 1994. – P. 46 – 114.

За темою "Хромосомна теорія спадковості"

1. **Клаг У.** Основы генетики / У. Клаг, М. Каммингс. – М. : Техносфера, 2007. – С 233 – 269.
2. **Проценко М.Ю.** Генетика / М.Ю. Проценко. – К. : Вища школа, 1994. – С. 88 – 97.
3. **Хмельничий Л.М.** Основи генетики з біометрією/ Л.М. Хмельничий, І.О. Супрун, А.М.Салогуб. – Суми: ПП Вінниченко М.Д., ФОП Дьоменко В.В. 2011. –344 с.
4. **Allen G.E.** Thomas Hunt Morgan. The man and his science / G.E. Allen. – Princeton: Princeton University Press, 1978. – P. 70 – 71, 164 – 173.

За темою "Генетика популяцій"

1. **Гершензон С.М.** Основы современной генетики / С.М. Гершензон. – Киев: Наук. думка, 1983. – С. 192 – 211.
2. **Гершензон С.М.** Мутации / С.М. Гершензон– Киев: Наук. думка, 1991. – 111 с.
3. **Дубинин Н.П.** Генетика / Н.П. Дубинин. – Кишинев: Штиинца, 1985. - С. 272 – 288.
4. **Клаг У.** Основы генетики / У. Клаг, М. Каммингс. – М. : Техносфера, 2007. – С 203 – 231.
5. **Проценко М.Ю.** Генетика / М.Ю. Проценко. – К. : Вища школа, 1994. – С. 152 – 162.

За темою "Генетичні основи селекції"

1. **Близнюченко О.Г.** Біометрія: Монографія / Близнюченко О.Г. – Полтава: Редакційно-видавничий відділ "Terra" Полтавської державної аграрної академії, 2003. – 346 с.
2. **Хмельничий Л.М.** Основи біометрії. Л.М. Хмельничий, І.О. Супрун – К.: Видавничий центр НУБіП України, 2010. – 69с.
3. **Хмельничий Л.М.** Основи генетики з біометрією/ Л.М. Хмельничий, І.О. Супрун, А.М.Салогуб. – Суми: ПП Вінниченко М.Д., ФОП Дьоменко В.В. 2011. –344 с.
4. **Хмельничий Л.М., Супрун І.О.** Основи генетики та селекції сільськогосподарських тварин Аграрна освіта, 2011. – 440с. (з грифом Міністерства агропромислової політики і продовольства, лист № 18-1-28/812 від 09.07 2011р.).

СЛОВНИК ОСНОВНИХ ГЕНЕТИЧНИХ ТЕРМІНІВ

Аберация хромосомна. Узагальнена назва будь-якого типу хромосомних мутацій: делецій, транслокацій, інверсій, дуплікацій та ін.

Азотисті основи. Хімічні сполуки, які входять до складу нуклеїнових кислот. А.о. є похідними від пурину та піримідину – азотовмісних гетероциклічних сполук. У молекулі ДНК вони представлені аденіном і гуаніном – пуриновими основами та тиміном і цитозином – піримідиновими основами. Молекула РНК натомість тиміну містить піримідиновий урацил.

Акроцентрична хромосома. Хромосома з центромерою, локалізованою на кінці, в районі теломери. До акроцентриків відносяться, в тому числі, хромосоми людини № 13, 14, 15, 21, 22.

Активний імунітет. Імунітет, встановлений в результаті прямої експозиції антигенів з подальшим утворенням антитіл.

Алель. Один з можливих станів гена, наприклад, домінантний або рецесивний, що виник за рахунок мутацій. Алелі одного гена відрізняються за своїм проявом у фенотипі.

Алельні гени. Гени, які займають ідентичні локуси в парі гомологічних хромосом. Кожен член такої пари називається алелем. У гаплоїдних організмів гамети містять по одному алелю з кожної пари, у диплоїдних - по два, у триплоїдних – по три.

Аллополіплоїд. Поліплоїд, що виник в результаті об'єднання двох і більше хромосомних наборів з подальшим подвоєнням числа хромосом.

Алькантонурія. Аутосомно-рецесивна ознака у людини, обумовлена відсутністю ферменту – оксидази гомогентизинової кислоти. У гомозигот сеча темного кольору. У дорослих гомозигот хрящова тканина темнішає внаслідок накопичення пігменту – похідного гомогентизинової кислоти. Нерідко пігментація хрящів супроводжується артритом.

Амбер-кодон. Кодон УАГ, який не кодує амінокислоту, але служить для термінації трансляції іРНК.

Ампліфікація генів. Розмноження гена шляхом створення експериментальних копій в клітині і пробірці методом полімеразної ланцюгової реакції (ПЛР). Будь-який процес, під час якого специфічна послідовність ДНК збільшується непропорційно материнським клітинам.

Амінокислота. Органічна речовина, ковалентно пов'язані амінокислотні залишки утворюють молекулу білка.

Амітоз. Поділ ядра шляхом перешнурування без утворення веретена поділу.

Аналізуюче схрещування. Схрещування особини, що має домінантний фенотип, але не відомо який генотип (гомозиготний чи гетерозиготний) із особиною, що має рецесивний фенотип за тією ж ознакою. Оскільки рецесивний фенотип передбачає рецесивний гомозиготний генотип, за наявності чи відсутності розщеплення у потомстві роблять висновок про генотип батьківської особини із

домінантним фенотипом. Якщо розщеплення відбувається, батьківська особина є гетерозиготою, якщо ні – гомозиготою.

Анафаза. Стадія поділу клітини, у процесі якої нитки веретена сприяють переміщенню дочірніх хромосом до полюсів.

Ангстрем. Одиниця довжини, рівна 10^{-10} м, позначається як А°.

Анеуплоїдія. Змінений набір хромосом, в якому одна чи більше хромосом із звичного каріотипу або відсутня, або представлена більше ніж двома копіями.

Аномалії. Відхилення від норми в структурі і функціях різних живих організмів.

Антиген. Сторонні, чужорідні тіла, наприклад бактерії, віруси, токсини, білки, полісахариди та інші складні сполуки, які потрапляють в організм і викликають утворення антитіл.

Антикодон. Триплет нуклеотидів на одній із кінцевих ділянок транспортної РНК (тРНК), компліментарний певному кодону інформаційної РНК (іРНК).

Антитіло. Імуноглобулін, що утворюється у відповідь на певний антиген і специфічно його зв'язує.

Апоптоз. Генетично запрограмована загибель клітини, як результат нормального клітинного диференціювання або її пошкодження.

Ареал. Область поширення будь-якої систематичної групи організмів (виду, роду, родини тощо); певного типу біотичних угруповань за подібних умов існування.

Аутбредна депресія. Зниження пристосованості потомства від генетично різних батьків, пов'язане з нижчою адаптацією до умов середовища.

Аутбридинг. Схрещування неспоріднених організмів, зокрема належних до різних порід, сортів або видів. Аутбридинг спричиняє гетерозис.

Аутоімунні захворювання. Продукція антитіл в результаті імунної відповіді на власні молекули, тканини або клітини. Причина полягає в нездатності імунної системи відрізнити "своє" від "чужого". До подібних захворювань відносяться артрити, склеродерма, системний червоний вовчак, ювенільний діабет і так далі.

Аутосома. Будь-яка нестатева хромосома, морфологічно ідентична зі своєю гомологічною парою.

Аутосомно-домінантна спадковість. Тип спадковості, за якої достатньо одного домінантного алеля (мутантного), локалізованого в аутосомах для прояву ознаки (чи патології, хвороби) у фенотипі.

Аутосомно-рецесивна спадковість. Тип спадковості, за якої для прояву ознаки (патології, хвороби) у фенотипі необхідна наявність обох рецесивних алелів, локалізованих в аутосомах.

Ахондроплазія. Патологія, пов'язана із спадково зумовленою затримкою росту периферійного відділу скелету, що викликає карликовий

зріст. А. є аутосомно-домінантною. Синоніми патології: хвороба Парро-Марі, діафізарна аплазія.

Ацентрик. Фрагмент хромосоми чи хроматиди без центромери.

Беззмистовний або нонсенс-кодон. Будь який з трьох триплетів (УАГ – амбер, УАА – охра, УГА – опал), що є своєрідними крапками при трансляції, стоп-кодон.

Беккрос, зворотне схрещування. Схрещування гібрида першого покоління (F_1) з однією з батьківських форм.

Бівалент. Комплекс із пари сполучених (кон'югуючих) гомологічних хромосом. Виникає у мейозі. Кількість бівалентів дорівнює кількості хромосом гаплоїдного (одинарного) хромосомного набору.

Білковий обмін. Сукупність перетворень білків та продуктів їхнього розкладу – амінокислот, що постійно відбувається в усіх організмах. Складова азотистого обміну та одна з найважливіших частин обміну речовин.

Біометрія. Прикладна статистика і статистичні методи в біології.

Близнюковий метод. Спосіб вивчення генетики людини, який ґрунтується на спостереженні за близнятами.

Близнята однойцеві. Одночасно народжені особини, які розвивались із різних бластомерів однієї заплідненої яйцеклітини.

Близнята різнойцеві. Одночасно народжені особини, які розвивались із різних яйцеклітин, запліднених одночасно різними сперматозоїдами.

Вектори. 1) Нехромосомні елементи (плазміді, лізогенні віруси), які здатні переносити штучно приєднаний до них ген до геному реципієнта. 2) Молекула ДНК, яка включає чужорідну ДНК та здатна до автономної реплікації. В. є інструментами генної інженерії, за допомогою яких генетична інформація переноситься до клітини-реципієнта.

Веретено поділу (ахроматинове веретено). Утворення, що виникає у тваринній і рослинній клітинах під час мітозу чи мейозу і бере участь у розходженні хромосом в анафазі. Складається із двох полюсів (центріолей), що виникають під час поділу центросоми, та двох видів цитоплазматичних ниток: центральних, що зв'язують обидва полюси клітини, і хромосомальних, що з'єднують центромери хромосом з полюсом або із центральними нитками.

Взаємодія генів. Взаємозв'язана дія домінантних або рецесивних алелів двох чи більше генів, які впливають на вияв однієї і тієї ж ознаки. Можлива поява нових фенотипів внаслідок взаємодії алелів або різних генів.

Визначення статі в генетиці. Механізм, що визначає можливість розвитку особин чоловічої чи жіночої статі. Найпоширенішим є хромосомне визначення статі, що пов'язане з наявністю двох статевих хромосом і відбувається переважно в момент злиття статевих клітин – гамет (сингамне визначення статі).

Виродженість генетичного коду. Властивість генетичного коду, пов'язана з тим, що одна амінокислота може кодуватися декількома кодонами. Наприклад, лейцин кодується шістьма кодонами, ізолейцин – трьома і так далі.

Відкрита рамка зчитування. Послідовність нуклеотидів, яка складається з ряду триплетів, що кодують амінокислоти.

Вставка. Об'єднання двох розривів ділянок хромосом. Фрагмент хромосоми, який виник у результаті двох розривів та в подальшому приєднався до кінців іншої хромосоми (негомологічної) першій. Синонім: інсерція.

Галактоземія. Спадкове захворювання людини, зумовлене мутацією в гені, який контролює синтез ферментів, що розщеплюють молочний цукор – галактозу. Наслідком мутації гену є неможливість галактози утилізуватись у печінці. Внаслідок чого вона накопичується у нерозщепленому вигляді у тканинах тіла. В подальшому збільшуються печінка, селезінка, розвивається катаракта, розумова відсталість. Патологія є аутосомно-рецесивною. При виявленні у дитини, показана строга дієта із виключенням галактози із харчування.

Гамети. Спеціалізовані гаплоїдні статеві клітини, які забезпечують передачу спадкової інформації від батьків нащадкам. Чоловічі й жіночі гамети, зливаючись, утворюють зиготу з диплоїдним набором хромосом. Однакові за будовою і розмірами гамети називають *ізогаметами*, а різні – *гетерогаметами*.

Гаметогамія. Злиття двох відмінних за статтю гамет, їх злиті ядра утворюють ядро зиготи.

Гаметогенез. Процес розвитку і формування статевих клітин – гамет.

Гаплоїд. Клітина або організм з одинарним (гаплоїдним) набором хромосом.

Гаплоїдний набір хромосом. Набір хромосом у клітині, у якому кожна хромосома представлена в одному екземплярі.

Гаплофаза. Фаза розвитку організму, на якій його клітини містять гаплоїдний (одинарний) набір хромосом.

Геліказа. Фермент, що бере участь в реплікації ДНК, розкручуючи подвійну спіраль в області реплікаційної галузки.

Гемізигота. Наявність в диплоїдній клітині однієї копії гена, наприклад, гени Х-хромосоми у гетерогаметних особин чоловічої статі (ХУ) знаходяться в гемізиготному стані.

Гемофілія. Х-зчеплене спадкове захворювання, що пов'язане з порушенням згортання крові.

Ген мутантний. Ген, у якому відбулися перебудови або порушення порядку розташування нуклеотидів, тобто мутація.

Ген основної дії. Ген, що визначає розвиток якоїсь ознаки. Дія його виявляється шляхом схрещування.

Ген структурний. Ген, що відповідає за синтез того чи іншого білка.

Ген. Дискретна одиниця спадковості, за допомогою якої відбувається запис, зберігання та передача генетичної інформації в ряді поколінь. Це певна ділянка молекули ДНК у вищих організмів, або РНК у вірусів, розташована в певному локусі (ділянці) даної хромосоми (в еукаріотів) або генетичному матеріалі (у прокаріотів).

Генеалогічний метод. Метод вивчення родоводів, у сім'ях яких були виявлені різні спадкові аномалії або простежується розвиток якоїсь ознаки.

Генеалогія (родовід). Родинні зв'язки певної особини з рядом предків, відстеження яких важливе для селекції рослин, тварин та визначення різних спадкових ознак у людини.

Генеративні органи. Органи рослин і тварин, пов'язані з функцією статевого розмноження.

Генетика. Наука про спадковість і мінливість живих організмів і методи керування ними. В її основу покладені закономірності спадковості, виявлені Г. Менделем під час схрещування різних сортів гороху (1865), а також мутаційна теорія Г. де Фріза (1901-1903). Народження генетики відносять до 1900 р., коли Де Фріз, К. Корренс і Є. Чермак повторно відкрили закони Г. Менделя. Залежно від об'єктів дослідження виділяють генетику рослин, генетику тварин, генетику мікроорганізмів, генетику людини тощо, а від методів – біохімічну генетику, молекулярну генетику тощо. Термін "генетика" запровадив англійський генетик В. Бетсон (1906).

Генетична інженерія. Напрямок молекулярної біології та молекулярної генетики, метою якого є створення організмів з новими комбінаціями спадкових властивостей, у тому числі й таких, що не трапляються в природі.

Генетична інформація. Сукупність відомостей про склад, будову і характер обміну речовин організму і пов'язані з ним функції. Закладена в ДНК та в РНК (у деяких вірусів), локалізована у хромосомах і деяких органелах (пластидах, мітохондріях, плазмідах), передається під час розмноження організмів (статевого й нестатевого), реалізується в процесі розвитку організму і виявляється як певна ознака і властивість організму.

Генетична рівновага. Підтримка певної постійної частоти алелів у ряді поколінь.

Генетичний аналіз. Сукупність методів вивчення спадковості організмів. Передбачає розкладання генотипу на елементи, що його складають: групи зчеплення генів, гени, внутрішньогенні комплекси. Методи генетичного аналізу (селекційний, гібридологічний, мутаційний, популяційний, цитогенетичний, молекулярно-генетичний) дають можливість встановити якісний і кількісний склад генотипу, його структуру й функціонування, взаємозв'язок генів у генотипі. Генетичний аналіз здійснюють на рівні популяції, організму, клітини й молекули; проводять на соматичних і статевих клітинах.

Генетичний вантаж. Наявність у популяції летальних або інших негативних мутацій, що спричиняють під час переходу в гомозиготний

стан загибель організмів або зниження їх життєздатності. Середнє число рецесивних летальних генів у гетерозиготних носіїв в даній популяції.

Генетичний дрейф. Випадкові зміни частоти алелів з покоління в покоління. Часто спостерігається в невеликих популяціях.

Генетичний код. Система "запису" генетичної інформації в нуклеїнових кислотах у вигляді послідовності нуклеотидів.

Генетичний поліморфізм. Співіснування в межах популяції двох або кількох різних спадкових форм, що перебувають у динамічній рівновазі протягом кількох чи багатьох поколінь. Коли підтримується рівноважна частота алелів мова йде про збалансований поліморфізм.

Генетичний фон (генетичне середовище). Сукупність генів, що входять у даний генотип і спадково впливають на вияв певного гена у фенотипі. Оскільки генетичний фон для кожного гена характеризується індивідуальними відмінностями, то у особин з однаковими генами, що зумовлюють певну ознаку, ця ознака може виявлятися по-різному.

Генетичні карти хромосом. Схематичне зображення відносного розміщення генів, що належать до однієї пари гомологічних хромосом (групи зчеплення). Генетичні карти хромосом більшості біологічних об'єктів мають вигляд прямої лінії, а бактерій і вірусів – кілець.

Гени кросоверні. Гени, які зазнали кросинговеру, а **гени некросоверні**, які його не зазнали.

Гени-модифікатори. Гени, ефект впливу яких на ту чи іншу ознаку невеликий, його неможливо виявити шляхом схрещування.

Ген-мутатор. Ген, що збільшує частоту мутацій інших незалежних генів; може бути домінантним або рецесивним.

Генна інженерія. Методи зміни генотипу клітини або особини шляхом вибіркового видалення, вставки, модифікації або заміщення окремих генів, або групи генів.

Генна терапія. Введення рекомбінантної ДНК чи РНК у клітину для нормалізації її функцій.

Генокопія. Генні мутації, які за своїм виявом подібні до соматичних модифікацій, що спричиняються зовнішніми впливами на організм.

Геном. Сукупність генів, локалізованих у гаплоїдному (одинарному) наборі хромосом еукаріотів, хромосомі прокаріотів або нуклеїнових кислотах у вірусів. Прокаріоти, віруси, гамети і спори диплоїдних організмів, а також клітини гаплоїдних організмів мають по одному геному; соматичні клітини диплоїдних організмів – по два геноми. Зі збільшенням ступеня плідності клітин зростає кількість геномів.

Ген-оператор. Ген, розміщений поряд зі структурними генами і взаємодіючий з ними, що стимулює або пригнічує їхню активність.

Генотип. Сукупність усіх генів клітини, локалізованих у ядрі (хромосомах) або в різних реплікуючих структурах цитоплазми (пластидах, мітохондріях, плазмідах). Генотип – це спадкова основа організму, єдина система взаємодіючих генів, тому вияв кожного гена

залежить від його генотипового середовища, носій генетичної інформації, що контролює формування всіх ознак організму, тобто його фенотип.

Генофонд. Сукупність усіх генів однієї популяції або виду організмів.

Ген-регулятор. Ген, що впливає на активність структурних генів, які відповідають за синтез білків.

Гетероалелізм. Існування гена у двох і більше формах, що представляють видозміни різних його ділянок.

Гетерогаметна стать. Стать, яка утворює гамети двох видів.

Гетерозигота. Зигота, яка об'єднує один рецесивний, а інший домінантний алельні гени.

Гетерозиготний організм. Організм, який сформувався із гетерозиготи і дає розщеплення в наступних поколіннях.

Гетерозис. Явище підвищеної життєздатності й продуктивності гібридів порівняно з вихідними батьківськими формами. Максимальний гетерозис спостерігається у гібридів першого покоління і в наступних поколіннях поступово згасає.

Гетерохроматин. Генетично неактивні ділянки хромосом (не транскрибуються), інтенсивно фарбуються ядерними барвниками, реплікуються пізніше еухроматинових ділянок. Поділяється на структурний та факультативний гетерохроматин. Структурний (постійно неактивний, конститутивний) гетерохроматин представлений високоповторюваними послідовностями ДНК (сателітна ДНК). Факультативний гетерохроматин (обернено конденсований) присутній в одній з неактивних Х-хромосом жіночих особин або Z-хромосом чоловічих особин (при гомогаметності чоловічої статі). Гетерохроматин є одним із двох різновидів хроматину. У хромосомах гетерохроматинові ділянки розміщені здебільшого в районах центромер і містять значно менше структурних генів, ніж еухроматин.

Гібрид. Організм, що виникає від схрещування батьківських форм з різною спадковістю (генотипом).

Гібридизація. Один з основних методів селекції, в основі якого лежить схрещування організмів різних ліній, сортів, порід, видів, сприяючи виникненню комбінативної мінливості новоутворень.

Гібридологічний аналіз. Метод вивчення характеру успадкування властивостей і ознак унаслідок статевого розмноження, який ґрунтується на аналізі результатів схрещувань (гібридизації) в ряді поколінь.

Гібридома. Гібрид соматичних клітин, утворений при злитті пухлинної клітини і клітини, що продукує антитіла. Пухлинні клітини (зокрема, клітини мієломи) забезпечують здатність до необмеженого зростання, а антитілопродукуючі клітини – здатність синтезувати моноклональні антитіла.

Гінандроморфізм. Аномальний розвиток організму, що проявляється в одночасному поєднанні характеристик, властивих або чоловічій або жіночій статі. Проявляється у комах. Розрізняють передньо-задній та бічний гінандроморфізм.

Гіпотеза Лайон. Припущення про випадкову інактивацію – материнської або батьківської за походженням Х-хромосоми в ранньому ембріогенезі. Оскільки дочірні клітини несуть різні інактивовані Х-хромосоми, виникає соматичний мозаїцизм експресії генів Х-хромосоми.

Гіпотеза чистоти гамет. Положення, згідно якого алелі генів, що визначають розвиток ознаки, знаходяться в гаметі поодиноко.

Гістони. Низькомолекулярні та висококонцентровані ядерні білки еукаріотів, які об'єднуються з ДНК у складі нуклеосом. Нуклеосом, в свою чергу становлять основу хроматину ядра, є складовими компонентами хромосом.

Голандрична ознака. Ознака, що передається по чоловічій лінії, оскільки зчеплена з Y-хромосомою.

Гомогаметна стать. Стать, яка утворює гамети одного виду.

Гомозиготний організм. Організм, який сформувався з гомозиготи, містить обидва домінуючі або рецесивні алельні гени і не дає розщеплення в наступних поколіннях.

Гомологічні хромосоми. Хромосоми, які ідентичні за морфологією і кон'югують в першому поділі мейозу.

Група зчеплення. Сукупність усіх генів, локалізованих у одній хромосомі. Пара гомологічних хромосом.

Дальтонізм. Нездатність розрізняти кольори, кольорова сліпота.

Дезоксирибоза. Цукор у складі ДНК, молекула якого містить 5 атомів вуглецю.

Делеції. Відсутність частини генетичного матеріалу, який знаходиться в хромосомі або в цитоплазмі, розмір делеції може варіювати від одного нуклеотиду до сегмента, що включає групу генів. Хромосомна перебудова, що виникла через втрату внутрішньої (інтерстиціальної) ділянки хромосоми.

Денатурація білка. Зміна природних властивостей білка, спричинена зміною просторової структури і форми поліпептидних ланцюгів. Відбувається під впливом різних фізичних і хімічних чинників. В основі денатурації білка лежать зміни його вторинної, третинної, четвертинної структури. Денатурація білка може бути зворотною (ренатурація) з відновленням первинних його властивостей.

Деспіралізація хромосом. Процес розкручування хроматид під час завершення поділу клітин (мітозу або мейозу).

Дефішенси. Структурна зміна хромосом, яка відбулась в результаті втрати кінцевої ділянки хромосоми.

Дигібрид. Гібрид, що його одержують від схрещування організмів, які відрізняються двома парами неалельних генів.

Дигібридне схрещування. Схрещування особин, які відрізняються за двома парами ознак з метою вивчення закономірностей їх успадкування.

Дизруптивний добір. Добір, що сприяє двом крайнім фенотипам за рахунок проміжного фенотипу. Д.д. є передумовою розчленування

популяції на групи, які мають фенотипові особливості і пристосовані до певних локальних умов середовища.

Дикий тип (нормальний). Сукупність ознак організму (переважно домінантних), які трапляються в дикій природі.

Диплоїдний набір хромосом. Набір хромосом у клітині, у якому кожна хромосома наявна в двох екземплярах.

Диплотена. Стадія першого періоду мейозу, а саме профазі I, яка настає після пахітени. Для Д. характерним є утворення хіазм та відштовхування гомологічних хромосом одна від одної. Гомологічні хромосоми залишаються з'єднаними лише в районі хіазм, теломер та центромер.

Дискордантність. Прояв несхожості за якоюсь з ознак у однойцевих близнюків.

Діада. Хромосома, яка складається з двох хроматид у анафазі першого поділу мейозу.

Діакінез. Стадія першого періоду мейозу, а саме профазі I, яка настає після диплотени. Для Д. характерним є відштовхування гомологічних хромосом одна від одної. Гомологічні хромосоми залишаються з'єднаними лише в районі теломер.

ДНК (дезоксирибонуклеїнова кислота). Біологічний полімер, молекула якого є подвійною спіраллю із напрямом закрученості або вліво або вправо, побудованою з двох полінуклеотидних ланцюгів, що складаються з окремих нуклеотидів. До складу нуклеотидів, в свою чергу, входять пентозний цукор дезоксирибоза, залишок фосфорної кислоти та одна з азотистих основ (пуринових: аденін або гуанін; піримідинових: тимін або цитозин). Азотисті основи є взаємодоповнюючими (компліментарними): аденін утворює хімічний зв'язок з тиміном, гуанін з цитозином. Завдяки цьому два полінуклеотидні ланцюги зв'язуються в макромолекулу ДНК. Послідовність та кількість нуклеотидів у ДНК визначає характер генетичної інформації.

ДНК-гіраза. Одна з топоізомераз, яка під час реплікації зменшує суперскручуваність спіралі ДНК шляхом надрізання ланцюгів і зшивання дволанцюгових розривів після розкручування.

ДНК-лігаза. Фермент, який створює ковалентні зв'язки між 5'-кінцем полінуклеотидного ланцюга і 3'-кінцем іншого ланцюга.

ДНК-полімераза. Фермент, що каталізує синтез ДНК з дезоксирибонуклеотидів на матриці іншого ланцюга ДНК.

Домен. Один із функціональних центрів синтезу білка, представлений напіваавтономною ділянкою специфічно укладеного поліпептидного ланцюга.

Доместикація. Процес одомашнення, приручення диких тварин.

Домінування. Явище, за якого домінантна алель у гетерозиготі пригнічує дію рецесивного алелю.

Дрейф генів. Випадкові зміни генетичної структури популяцій (частоти генів або алелів), не пов'язані з дією добору, мутаційного процесу

(мутагенезу) або міграції. Дрейф генів особливо яскраво виявляється в малих популяціях.

Дуплікація. Це зміни в хромосомі, за яких певна її ділянка повторюється двічі.

Екзон. Змістовна ділянка гена (ДНК), містить генетичну інформацію, що кодує синтез білка, представлена у зрілій іРНК.

Екологічні чинники (чинники середовища). Елементи середовища, що здійснюють певний вплив на організми. Їх поділяють на абіотичні та біотичні чинники.

Експресивність. Ступінь фенотипового вияву гена у різних особин. Вона залежить від взаємодії цього гена з умовами зовнішнього середовища та з генотиповим середовищем.

Експресія гена. Реалізація генетичної інформації, закованої в ДНК шляхом її транскрипції і подальшої трансляції іРНК.

Ендомітоз. Подвоєння хромосом без подальшого поділу ядра і цитоплазми.

Енхансери. Ділянки ДНК – посилювачі транскрипції, які знаходяться на певній відстані від гена (до 1000 пар нуклеотидів).

Епістаз. Взаємодія двох домінантних генів з різних пар алелів. Один домінантний ген пригнічує експресію іншого гена таким чином, що кодована ним ознака або втрачається, або змінюється. Іноді епістатичними можуть бути рецесивні гени. У дрозофіли, зокрема, рецесивний ген *eyeless* в гомозиготному стані порушує експресію генів, що кодують пігменти ока.

Еукаріоти. Одноклітинні та багатоклітинні організми, у клітинах яких є сформоване ядро і органели цитоплазми, поділяються шляхом мітозу або мейозу.

Еухроматин. Один із двох різновидів ядерної речовини – хроматину. У генетичному відношенні активніший, ніж гетерохроматин, оскільки в ньому локалізована переважна більшість структурних генів, що кодують білки (або поліпептиди). Втрата або зміна незначної частини еухроматину може спричинити порушення життєво важливих функцій клітини.

Еухроматинові ділянки хромосом. Частина хромосом, що декомпактизуються в інтерфазних ядрах, складаються переважно з функціонально активного генетичного матеріалу.

Ефект "шийки пляшки". Зміна частоти алелів в результаті тимчасового скорочення чисельності популяції.

Ефективний розмір популяції. Чисельність особин в популяції, що дають потомство, тобто роблять внесок до генофонду наступного покоління.

Євгеніка. Наука про поліпшення людських рас за допомогою відбору подружніх пар з кращими генотипами (позитивна євгеніка) або запобігання шлюбом між особами з небажаними ознаками (негативна євгеніка).

Життєвий цикл, цикл розвитку. Сукупність стадій розвитку організму між певним етапом його життя і тим же етапом життя організму

наступного покоління: для більшості організмів – від яйцеклітини попередньої до яйцеклітини наступної генерації.

Закон відповідності умов середовища генетичній структурі організму. Вид може існувати доти, доки оточуюче його природне середовище відповідає генетичним можливостям пристосування цього виду до його змін. Кожний вид виник у певному середовищі, і подальше його існування можливе лише в ньому. Різка зміна середовища може призвести до того, що генетичні можливості виду виявляться недостатніми для пристосування до нових умов життя.

Закон незалежного розщеплення (розподілу). Гени однієї алельної пари розподіляються в мейозі незалежно від генів інших пар і комбінуються в процесі утворення гамет випадково, що веде до різноманітності варіантів їх сполучень. Закон стосується тих ознак, гени яких знаходяться в негомологічних хромосомах. Цей закон називають ще *третьім законом Менделя*.

Закон одноманітності гібридів першого покоління. Перше покоління гібридів у зв'язку з виявом у них лише домінантних ознак завжди одноманітне. Цей закон називають ще *першим законом Менделя*.

Закон розщеплення гібридів другого покоління. У другому поколінні гібридів співвідношення організмів з домінантними і рецесивними ознаками становить 3:1. Цей закон називають ще *другим законом Менделя*.

Закон Харді-Вайнберга. Згідно цього закону, частоти генів і генотипів в необмежено великій популяції за відсутності мутацій, міграції особин, відбору і випадкових схрещувань підтримуються в рівновазі.

Закон чистоти гамет. У гетерозигот (Aa) гамети можуть нести тільки одну з пари алелів даного гена (A або a). Матеріальною основою його є процес мейозу (встановлений Г. Менделем).

Зворотне схрещування, беккрос. Схрещування гібрида першого покоління з однією з батьківських форм.

Зворотня транскриптаза (ревертаза, РНК-залежна ДНК-полімераза). Фермент, який у РНК-вмісних вірусів (ретровірусів), каталізує реакції синтезу ДНК на матриці РНК.

Зигота. Диплоїдна клітина, яка утворюється внаслідок злиття (копуляції) двох статевих клітин (гамет). Термін "зигота" запровадив англійський біолог і генетик У. Бетсон (1902).

Зчеплення генів. Сумісне передавання нащадкам двох або більше генів у тих же комбінаціях, у яких вони були в батьків.

Ідіогамія. Самозапилення, яке має три форми: автогамію – запилення в межах однієї квітки, гейтеногамію – запилення на одній рослині, але пилком з іншої квітки, адельфогамію – запилення пилком іншої рослини, але з однаковим генотипом.

Ізогамія. Запліднення шляхом злиття зовні однакових чоловічих та жіночих гамет. Якщо гамети різної статі різні – анізогамія.

Ізоляція. Виникнення будь-яких перешкод (бар'єрів), що обмежують можливість вільного схрещування організмів. Дія ізоляції – один із чинників еволюції.

Імунітет. Вияв спрямованих на збереження сталості внутрішнього середовища захисних реакцій організму на генетично чужорідні речовини – антигени.

Імуноглобуліни. Складні білки, що здатні зв'язуватися з чужорідними речовинами – антигенами. Ї. виробляються зрілими лімфоїдними клітинами і містяться в плазмі, лімфі та на поверхні клітин. Відомо 5 типів І: ІА, ІЕ, ІД, ІМ, ІГ.

Інадаптація. Непристосованість окремих груп організмів до змінених умов існування.

Інбридинг. Схрещування близькоспоріднених організмів у межах однієї популяції.

Інверсія. Один з типів хромосомних перебудов, що виникає внаслідок одночасного розриву хромосоми у двох точках і полягає в повороті внутрішнього її сегмента на 180°.

Інволюція. Процес часткової чи повної редукції окремих органів, що втратили в ході еволюції пристосувальне значення.

Індуктор. Молекула, що включає транскрипцію гена за рахунок з'єднання з білком-регулятором.

Ініціюючий кодон. Триплет нуклеотидів АУГ в молекулі іРНК, що кодує амінокислоту метіонін – першу амінокислоту поліпептидного ланцюга.

Інсулятори (від англійського insulate – ізолювати, відділяти від оточення). Послідовності ДНК, які використовуються для того, щоб заблокувати дію енхансерів на сусідні гени.

Інтеркінез. Період між першим і другим поділами мейозу.

Інтерфаза. Стадія життєвого циклу клітини між двома послідовними мітотичними поділами.

Інтерференція. Явище пригнічення наступного кросинговеру в найближчих ділянках від того, що вже відбувся. Ї. проявляється тим сильніше, чим ближче на хромосомі відбулися кросинговери. Явище інтерференції пояснюється тим, що хромосома, як фізичне тіло, має певну пружність. Математичний вираз інтерференції називається коінциденцією.

Інтрогресія. Гібридизація, внаслідок якої відбувається часткове проникнення генетичного матеріалу одного виду до генофонду чи генотипу іншого виду.

Інтрони. Некодуючі послідовності в структурних генах еукаріотів, видаляються під час процесингу пре- і РНК, а саме при сплайсингу, у зрілій іРНК не представлені.

Інформаційна РНК (рибонуклеїнова кислота). Рибонуклеїнова кислота, яка утворюється на матриці ДНК, знімаючи з неї необхідну для експресії генетичну інформацію.

Інформосоми. Комплекси з молекул іРНК і різних білків, які утворюються в яйцеклітинах у процесі їх дозрівання і служать резервом генетичної інформації, що використовується в онтогенезі лише після запліднення яйця. Вважається, що І. захищають іРНК під час їх переносу з ядра до цитоплазми еукаріотичних клітин.

Інцихт (інбридинг). Схрещування близькоспоріднених організмів.

Інцихт-лінія, інbredна лінія. 1) Покоління, яке отримали від примусового самозапилення однієї рослини протягом 6-7 поколінь. 2) Насадки від близькоспорідненого спаровування вихідних форм, які споріднені у ступені I-II чи II-I, що проводилося протягом кількох поколінь (5-6 разів).

Каріогамія. Злиття ядер статевих клітин (чоловічої та жіночої гамет) в ядро зиготи, є основою процесу запліднення.

Каріокінез. Поділ ядер.

Каріотип. Сукупність хромосом диплоїдної клітини, типова для кожного виду організмів.

Кінетохор. Фібрилярна структура завдовжки близько 400 нм, локалізована в області центромери. Місце прикріплення мікротрубочок веретена поділу.

Клітинний цикл. Послідовність подій в клітині між двома поділами. Виділяють наступні фази клітинного циклу: G1 (проміжок 1), S (синтез ДНК), G2 (проміжок 2), М (мітоз).

Клон. Потомство організму, яке утворюється внаслідок вегетативного розмноження або шляхом нестатевого поділу клітин. Ідентичні молекули, клітини або організми, похідні одного попередника, наприклад, сегменту ДНК, реплікованого у складі ДНК плазмиди, бактерійної хромосоми або ДНК фага.

Кодомінантність. Вияв обох алелів гена за умови одночасної присутності їх у гетерозиготі.

Кодон. Одиниця генетичного коду, складається із 3-х послідовних нуклеотидів іРНК (триплет).

Коефіцієнт коінцидентії (збігу). Відношення фактичної кількості подвійних кросоверів до очікуваної (теоретичної).

Коефіцієнт успадковуваності. Величина, що визначає частку генетично зумовленої мінливості в загальній фенотиповій різноманітності популяції.

Колінеарність. Відповідність послідовності розташування амінокислот у поліпептиді порядку кодонів у кодуючому цей білок гені. Лінійне розташування нуклеотидів в ДНК або транскрибованій з неї іРНК, а також амінокислот в молекулі поліпептиду.

Компартменталізація. Просторовий поділ біологічних систем клітини на частини (компартменти), у яких відбуваються певні метаболічні або інші процеси.

Компаунд. Генотип, гетерозиготний за двома мутантними алелями одного й того ж локусу. К. має місце при множинному алелізмі. Алель

дикого типу разом із мутантними алелями утворює серію множинних алелів.

Компліментарність. 1) Явище взаємного доповнення відповідних одна одній хімічних структур (макромолекул, молекул, радикалів), яке забезпечує зв'язок між ними на основі їх властивостей. 2) Хімічна спорідненість між азотистими основами і утворення водневих зв'язків між ланцюгами двоспінальної молекули ДНК.

Компліментарні гени. Два домінують неалельних гени, що зустрівшись в одному генотипі проявляються особливим фенотиповим проявом, тоді як по одинці (в комплектуванні з рецесивними алелями відповідних генів) проявляються альтернативним варіантом фенотипу

Конкордантність. Міра схожості пар або цілих груп особин за фенотипом. Наприклад, конкордантність відображає схожість або відмінність за певною ознакою між близнюками.

Константні форми. Стабільні форми гібридів, що не розщеплюються в наступних поколіннях.

Кон'югація. 1) Тип статевого процесу, властивий кон'югатам, зигоміцетам, більшості інфузорій. 2) Кон'югація хромосом – попарне тимчасове зближення гомологічних (парних) хромосом, під час якого вони можуть обмінюватися гомологічними ділянками.

Кореляція. Взаємозалежність між будовою та функціями клітин, тканин, органів та систем організму, взаємозв'язок окремих ознак організмів, зумовлений генетичними факторами в поєднанні з умовами зовнішнього середовища.

Кросинговер. Взаємний обмін відповідними ділянками гомологічних хромосом, що спричиняє рекомбінацію (перерозподіл) зчеплених генів і тим самим підвищує роль комбінативної мінливості.

Критерій Стюдента. Критерій статистичної вірогідності між двома середніми значеннями.

Ланцюг, що запізнюється (відстаючий). Ланцюг ДНК, який синтезується в результаті переривчастої реплікації в напрямі від 5'- до 3'-кінця. Спочатку утворюються фрагменти Оказаки завдовжки 1000-2000 п.н., потім вони ковалентно з'єднуються в безперервний ланцюг ДНК.

Лептотена. Перша стадія першого періоду мейозу, а саме профазі 1. Передують зиготені. Для Л. характерним є початок компактизації хромосом, які до цього були у вигляді дифузного хроматину, тому цю стадію ще називають – стадія тонких ниток.

Летальні гени. Гени, що зумовлюють значне зниження життєздатності організму, яке спричиняє його загибель.

Лідуючий ланцюг (лідерний, провідний). Ланцюг ДНК, який безперервно синтезується від 5'- до 3'-кінця молекули, починаючи від точки Ori в напрямі розплітання реплікаційної вилки.

Лізогенія. Присутність в хромосомі бактеріальної клітини одного або кількох бактеріофагів (профагів), але при цьому не ініціюється синтез

фагового продукту, а профаги репродукуються разом з хромосомами господаря, переходячи в дочірні клітини.

Лінія в генетиці. Споріднені організми, що походять, як правило, від одного предка або однієї пари предків, розмножуються статевим шляхом та відтворюють у нащадках ті ж спадкові ознаки. Розрізняють чисті лінії та інбредні. Чисті та інбредні лінії є основою для одержання високопродуктивних гібридів у рослинництві й тваринництві.

Локус XIST. Локус Х-хромосоми, відповідальний за її інактивацію в клітинах ссавців, у представників жіночої статі.

Локус хромосоми. Місце локалізації гена в хромосомі, синонім терміну "сайт" для позначення місця на карті групи зчеплення, на якому картується та чи інша мутація.

Малі ядерні РНК (мяРНК). Молекули РНК завдовжки від 90 до 400 нуклеотидів; мяРНК пов'язані з білками і формують рибонуклеопротейнові частинки (РНП), або протеосоми. МяРНК беруть участь в процесингу пре-іРНК, в розщеплюванні та лігуванні нуклеїнових кислот.

Материнський ефект. Вплив матері на фенотип потомства, обумовлений факторами, які передаються з цитоплазмою яйцеклітини, зокрема ДНК мітохондрій і хлоропластів. В цьому випадку мова йде про материнську спадковість.

Матрикс. Основна речовина цитоплазми (гіалоплазми, органел – мітохондрій і пластид) та ядра (каріолімфа або ядерний матрикс).

Мейоз. Складний поділ ядра, що забезпечує зменшення (редукцію) кількості хромосом удвічі; властивий всім рослинним і тваринним організмам, що розмножуються статевим шляхом.

Мінливість генотипова. Зміна ознак організму внаслідок зміни генотипу.

Мінливість індукована. Зміна ознак організму внаслідок спеціальних впливів (іонізуюча радіація, екстремальні умови тощо).

Мінливість комбінаційна. Поєднання різних алелів під час статевого розмноження, нова комбінація яких призводить до зміни певних ознак і властивостей організму.

Мінливість модифікаційна. Зміна у вияві генів, зумовлена змінами умов середовища.

Мінливість мутаційна. Зміна властивостей і ознак організму, зумовлена зміною в одному або кількох генах.

Мінливість спонтанна. Мутації, що виникають під впливом природних чинників, фізіологічних і біохімічних змін у самому організмі.

Мінливість. Властивість організму змінювати свою морфофізіологічну організацію, що зумовлює різноманітність індивідів, популяцій і рас, а також набувати нових ознак у процесі індивідуального розвитку.

Міссенс-мутації. Мутації, за яких один чи кілька кодонів змінені таким чином, що в молекулі білка, яка синтезується на основі гена із мутацією, вбудовується амінокислота, чи амінокислоти не властиві цьому

білку. Така заміна призводить до нестабільності або втрати активності білка.

Мітоз (каріокінез, непрямий поділ ядра). Складний поділ ядра, що забезпечує тотожний розподіл генетичного матеріалу між дочірніми клітинами.

Множинна дія гена. Здатність одного і того ж гена впливати на формування різних ознак організму.

Множинний алелізм. Перебування гена більше, ніж у двох станах (домінантний і рецесивний).

Множинні алелі. Три або більше алелів одного гена.

Модифікації в генетиці. Неспадкові фенотипові відмінності, які спричиняються чинниками зовнішнього середовища в однакових за генетичною структурою організмах. В усіх генетично подібних організмах, що зазнали того ж впливу середовища, виникають однакові модифікації.

Морганіда. Одиниця відносної відстані між генами. Відповідає частоті кросинговера в 1%.

Мутабельність. Здатність гена мутувати спонтанно або під впливом мутагенних чинників.

Мутагенез. Процес виникнення спадкових змін (мутацій).

Мутагени. Фактори, які викликають мутації. Розрізняють наступні групи мутагенів: фізичні, хімічні біологічні.

Мутації. Стійкі дискретні (переривчасті) зміни генетичного апарату (структурі ДНК або структурі хромосом), що виникають раптово і впливають на ознаки й властивості організмів та вірусів; успадковуються поколіннями клітин або нащадками, джерело множинного алелізму.

Мутація зсуву рамки. Вставка одного або декількох основ в ген, що приводить до зсуву рамки зчитування у всіх кодонах, розташованих після сайту мутанта.

Мутон. Найменша ділянка хромосоми, зміна якої може призвести до виникнення мутації (ця ділянка відповідає одній парі нуклеотидів).

Набуті ознаки. Модифікації, що виникли під впливом зовнішнього середовища в процесі індивідуального розвитку організму.

Наддомінантність (наддомінування). Окремий випадок переважання гетерозиготного стану алелів над гомозиготним (наприклад, $AA < Aa > aa$).

Незамінні амінокислоти. Необхідні для нормальної життєдіяльності організму людини і тварини амінокислоти, які не синтезуються в ньому або утворюються в дуже обмеженій кількості. До незамінних амінокислот належать треонін, валін, лейцин, ізолейцин, лізин, триптофан, фенілаланін, метіонін.

Неповне домінування. Прояв у фенотипі гетерозиготи ознак, проміжних по відношенню до ознак батьків.

Неповне зчеплення. Випадкове розподілення генів, локалізованих на одній хромосомі, в результаті рекомбінації.

Несхрещуваність. Немоżliвість одержання нащадків під час схрещування або неможливість схрещування систематично віддалених форм (при міжвидовій, міжродовій гібридизації).

Нонсенс-кодон. Триплет нуклеотидів в молекулі іРНК, що визначає закінчення трансляції. До тих, що термінують (стоп-кодонів) відносяться кодони УГА, УАГ і УАА.

Нонсенс-мутація. Мутація, що перетворює кодон, який кодує амінокислоту, на термінуючі кодони УАГ (амбер), УАА (охра), УГА (опал).

Норма реакції. Діапазон модифікаційної мінливості організму. Залежить від умов зовнішнього середовища, за яких відбувається реалізація генетичної інформації, закладеної в генотипі. Від цих умов залежить виникнення, зникнення або ступінь вияву ознаки.

Нуклеоїд. Еквівалент ядра у бактерій.

Нуклеосома. Основна структурна одиниця хроматину еукаріотів, що має дископодібний вигляд діаметром близько 10 нм. Основу нуклеосоми складають гістони чотирьох типів: Н2А, Н2В, Н3, Н4. Нуклеосомна структура хроматину сприяє компактизації ДНК.

Нуклеотид. Нуклеозид (вуглеводний компонент пов'язаний з азотистою основою), ковалентно з'єднаний з фосфатною групою. До складу ДНК входять наступні нуклеотиди: дезоксиаденолова кислота, дезоксицитидилова кислота, дезоксигуанілова кислота і дезокситимідилова кислота. До складу РНК входять: аденолова кислота, цитидилова кислота, гуанілова кислота і уридилова кислота.

Нулісомія. Відсутність в організмі або клітині в диплоїдному хромосомному наборі пари гомологічних хромосом. Такий організм або клітину називають нулісомиком.

Нульова гіпотеза. Статистичний критерій для перевірки гіпотези, що припускає відсутність відмінностей між фактичними і очікуваними величинами. Достовірність цього припущення перевіряють за допомогою критерію χ^2 .

Окисно-відновні реакції. Реакції, у процесі яких відбувається перенесення електронів від донора (відновника) до акцептора (окисника).

Окиснювальне фосфорилування. Біосинтез аденозинтрифосфорної кислоти (АТФ) з аденозиндифосфорної кислоти (АДР) та фосфорної кислоти за рахунок енергії окиснення молекул органічних речовин. Здійснюється ферментним комплексом – АТФ-синтетазною системою, яка може каталізувати і зворотну реакцію – розщеплення АТФ.

Онтогенез. Індивідуальний розвиток організму з моменту зародження до природної смерті або до припинення існування одноклітинного організму в результаті поділу. Онтогенез пов'язаний з історичним розвитком організму – філогенезом.

Оператор. Регуляторна ділянка оперону, що безпосередньо прилягає до ділянки структурних генів, регулює функціональну активність оперона який контролює включення та виключення транскрипції одного або

декількох структурних генів за допомогою білка-репресора, що кодується геном-регулятором. Оператор не містить інформації про структуру білка, а лише здатний розпізнавати й приєднувати до себе білки-регулятори, які є продуктами спеціальних генів-регуляторів.

Оперон. Ділянка ДНК, яка складається із оператора і промотора, що утворює одиницю генетичної регуляції. Детермінує синтез білків-ферментів, що необхідні для здійснення ланцюга послідовних біохімічних реакцій в організмі. Наявність оперонів забезпечує координоване функціонування і регуляцію генів, що кодують близькі біохімічні функції.

Оріджин (точка Ori). Локус, в якому починається реплікація ДНК.

Основне число хромосом. Число, на яке діляться всі числа хромосом у поліплоїдному ряду. Так, для пшениці м'якої $2n=42$, основне число є 7 (за своїм походженням ця пшениця є гексаплоїд).

Панміксія. Вільне схрещування особин у межах популяції, що ґрунтується на випадковому однаково вірогідному поєднанні гамет усіх типів. За повної панміксії будь-яка самка популяції має однакову імовірність паруватися з будь-яким самцем.

Партеногенез. Одна з форм статевого розмноження організмів, за якої яйцеклітини розвиваються без запліднення.

Пахітена. Стадія першого періоду мейозу, а саме профазі I, яка настає після зиготени. Для П. характерним є вкорочення хромосом. Вони стають товщими в діаметрі, але коротшими. Тому цю стадію ще називають стадією товстих ниток. Окрім цього в П. відбувається обмін між ділянками гомологічних хромосом, які до цього кон'югували в попередній стадії – зиготені. Таким чином для пахітени характерним є кросинговер – обмін ділянками між несестринськими хроматидами гомологічних хромосом.

Пенетрантність гена. Здатність гена виявлятися у фенотипі організму. Частота прояву мутантного фенотипу.

Подвійне запліднення. Явище відкрите у 1898 р. професором Київського університету С.Г. Навашиним. Полягає в тому, що в процесі запліднення один спермій запліднює яйцеклітину, в результаті чого утворюється зародок майбутнього організму, а другий спермій запліднює диплоїдне центральне ядро зародкового мішка. Результатом такого П.з. є утворення триплоїдного ендосперму.

Полімерія. Один із типів взаємодії неалельних генів. Полімерні гени зумовлюють розвиток однієї й тієї ж самої ознаки: жива маса тварин, зріст, довжина вовни.

Поліпептид. Ланцюг з амінокислот, сполучених ковалентними зв'язками, який ще не набув функціональної тривимірної структури.

Поліплоїдія. Геномна мутація, якій властиве кратне збільшення кількості хромосом у клітинах.

Полісомія. Наявність у каріотипі диплоїдного організму чи клітини однієї або кількох зайвих хромосом. Такі організми називають полісомиками.

Політенні хромосоми. Гігантські хромосоми, що містяться в ядрах личинок деяких двокрилих комах. П.х. є комплексом хромосом, які виникли шляхом ендомітозів і утримуються разом внаслідок соматичної кон'югації і тому трапляються в гаплоїдному числі в ядрах соматичних клітин.

Популяційна генетика. Розділ генетики, що вивчає генетичну будову й динаміку генетичного складу популяцій.

Плейотронія. Здатність гена відповідати за прояв не однієї, а кількох ознак організму.

Праймер (затравка). Короткий олігонуклеотид ДНК чи РНК (послідовність нуклеотидів ДНК чи РНК), що дає вільний 3'-гідроксильний кінець, що забезпечує можливість подальшого синтезу ДНК у 5'-3' напрямку.

Прогрес біологічний. Удосконалення організмів окремих таксонів (виду, роду тощо) у процесі еволюції.

Прокаріоти. Доядерні організми, які не мають сформованого ядра і ядерної мембрани. До них належать бактерії, синьо-зелені водорості.

Промотор. Регуляторна частина гена чи оперону, складається з 80-90 пар нуклеотидів, до якого приєднується ДНК-залежна РНК-полімераза та з якого ініціюється транскрипція.

Проникність біологічних мембран. Здатність біологічних мембран пропускати в клітину або з неї молекули та іони різних речовин.

Пронуклеус. Гаплоїдне ядро статевої клітини (гамети).

Процесинг. Дозрівання матричної РНК, яке полягає у приєднанні кепу (метилгуаніну), полі-А хвоста та сплайсингу.

Пуфи. Вузлики (потовщення) у гігантських політенних хромосомах.

Рамка зчитування. Один з трьох основних способів зчитування послідовності нуклеотидів у вигляді ряду триплетів. Складається із старт і стоп-кодонів та кодуєючої послідовності.

Реверсія. Зворотна мутація, повернення мутантного алеля в нормальний стан, тобто до так званого дикого типу.

Редуція. Зменшення вдвічі соматичної кількості хромосом у першому (редукційному) поділі мейозу.

Редуплікація, реплікація. Внутрішньоклітинний багатоетапний процес копіювання молекул нуклеїнових кислот, що лежить в основі відтворення генів, хромосом, плазмід, вірусів.

Резус-фактор (Rh). Антигенна система, вперше описана у макаки-резус. У гомозигот г/г антигени не утворюються, і вони резус-негативні. Генотипи R/г і R/R резус-позитивні. Rh-антигени локалізуються на поверхні еритроцитів.

Рекомбінація. Перерозподіл генетичної інформації у нащадків, важливий механізм комбінативної мінливості.

Рекон. Одиниця рекомбінації, найменший структурний елемент гена (цисторона), який в процесі кросинговеру поводить себе як неподільне ціле. В молекулі ДНК реконом є нуклеотид.

Реплікативна галузка. Розплетена ділянка ДНК, У-подібної конфігурації, на якій відбувається реплікація.

Репарація. Самовідновлення первинної структури ДНК після пошкодження її мутагенами.

Реплікон. Одиниця реплікації, ділянка ДНК, що має регуляторні елементи, необхідні для незалежної реплікації. Ділянка між двома точками Орі у еукаріотів.

Репресор. Особливий регуляторний білок, що контролює синтез (транскрипцію) матричної або інформаційної РНК з певного оперона. Приєднуючись до оператора, репресор "вимикає" його і тим самим блокує роботу структурних генів, тобто синтез іРНК припиняється.

Ретровірус. РНК-вмісний вірус, що використовує для синтезу кДНК (кодуючої) зворотну транскриптазу.

Рецесивність. Форма фенотипового вияву гена. Як правило, рецесивний алель гена виявляє себе лише за відсутності домінантного.

Реципрокне схрещування. Система схрещувань, яку використовують для з'ясування характеру успадковування ознак. Розрізняють два його види: пряме і зворотне.

Решітка Пеннетта. Система запису різних комбінацій генів у різних поколіннях при гібридологічному аналізі.

Рибосома. Округлі тілця 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 рРНК. На рибосомах відбувається синтез білка за участю іРНК та тРНК. Для синтезу великої білкової молекули рибосоми об'єднуються у полірибосоми (полісоми).

РНК (рибонуклеїнова) кислота. Полінуклеотид, який складається з одного ланцюга нуклеотидів. Замість тиміну РНК (на відміну від ДНК) містить піримідиновий урацил, а замість пентозного цукру дезоксирибози – рибозу.

Розщеплення в генетиці. Розходження алельних пар генів у різні статеві клітини внаслідок випадкового розподілу хромосом у мейозі. Спостерігається зазвичай як результат від самозапилення або схрещування між собою організмів, гетерозиготних за однією чи кількома парами алельних генів.

Сайленсери. Особливі зони ДНК, що відповідають за репресію активності генів, вони розташовані в промоторах еукаріотичних генів завдовжки 20-200 пар нуклеотидів.

Сайт. Ділянка нуклеотидної послідовності, синонім "локус". Найменша ділянка гена. Мінімальний розмір сайту – одна пара нуклеотидів (у вірусів – один нуклеотид).

Саморегуляція, авторегуляція. Здатність біологічної системи до відновлення стабільного рівня тих чи інших функцій після їхньої зміни. Існує на всіх рівнях організації живої матерії (від молекулярного до

надорганізмового) і має різні механізми. В основі саморегуляції лежить принцип зворотнього зв'язку.

Секвенування. Встановлення нуклеотидної послідовності в нуклеїнових кислотах або амінокислот в поліпептидах.

Селекція. Теорія і практика створення високопродуктивних сортів і гібридів рослин, порід тварин і штамів мікроорганізмів.

Середовище, паратипові фактори. Сукупність умов, у яких існують організми.

Синдром "котячого крику". Спадкове захворювання людини, обумовлене делецією короткого плеча хромосоми №5. Хворі діти мають характерний крик.

Синдром Кляйнфельтера. Генетична хвороба, обумовлена наявністю в каріотипі чоловіків додаткової Х-хромосоми (XXY). Основні ознаки захворювання: збільшені молочні залози, маленькі сім'яники, стерильність, помірна розумова відсталість.

Синдром набутого імунodefіциту (СНІД). Інфекційне захворювання, викликане ретровірусом імунodefіциту людини (ВІЛ). Характерна поступова втрата Т-лімфоцитів, зниження маси тіла, множинні опортуністичні інфекції, рідкісні форми пневмонії і пухлини.

Синдром Тернера (Шерешевського-Тернера). Виявляється у жінок з генотипом 45,X (X0). Характерні стерильність, недорозвинені яєчники і специфічні морфологічні ознаки.

Синдром. Комплекс ознак і симптомів, який характеризує патологію або хворобу.

Смертність. Кількість особин, які померли або загинули в популяції протягом певного часу.

Соматична гібридизація. Злиття двох або кількох соматичних клітин в одну загальну клітину. Може відбуватися в живому організмі або під час штучного культивування клітин.

Спадковість цитоплазматична. Спосіб передавання генетичної інформації, локалізованої не в ядерних генах, що входять до складу хромосом, а в цитоплазмі та її структурних елементах (мітохондріях, пластидах). Позаядерні гени здатні до розмноження і випадково розподіляються по дочірніх клітинах. Вони передаються наступному поколінню в складі цитоплазми яйцеклітини.

Спадковість, обмежена статтю. Експресія ознаки тільки у однієї статі.

Спадковість. Здатність живих організмів передавати особинам наступного покоління морфоанатомічні, фізіологічні, біохімічні особливості своєї організації, а також характерні риси становлення цих особливостей в процесі онтогенезу.

Спеціалізація. Напрямок еволюційного процесу, вузькі морфофізіологічні пристосування окремих видів до відносно постійних умов навколишнього середовища, один зі шляхів біологічного прогресу.

Спіралізація хромосом. Процес вкорочення й ущільнення хромосом, що передуює поділу клітини (мітозу або мейозу).

Сплайсинг. Постранскрипційна модифікація пре-іРНК (попередник іРНК), що забезпечує вирізання інтронів і з'єднання екзонів у зрілу молекулу іРНК, які несуть програму для синтезу білка.

Старіння. Закономірно виникаючі в процесі індивідуального розвитку організму (онтогенезу) вікові зміни, що починаються задовго до настання старості й обмежують можливості пристосування та збільшують ймовірність смерті.

Статеве розмноження. Спосіб розмноження організмів, за якого нова особина розвивається із зиготи, що виникає в результаті злиття жіночої та чоловічої статевих клітин (гамет).

Статеві хромосоми. Хромосома або група хромосом, які генетично зумовлюють формування статі особин. У більшості тварин і людини жіноча стать характеризується наявністю в геномі двох ідентичних статевих хромосом – Х-хромосом, а чоловіча стать – поєднанням Х-хромосоми з Y-хромосомою.

Стать. Сукупність ознак, які забезпечують статеве розмноження і відрізняють жіночі й чоловічі особини. Ознаки статі у тварин виявляються в морфологічних, фізіологічних і біохімічних особливостях організмів, у складних актах поведінки тощо.

Структурний ген. Ген, що кодує амінокислотну послідовність або поліпептидний ланцюг.

Супресія. Гальмування фенотипового прояву однієї мутації під час виникнення іншої за рахунок генетичної взаємодії.

Супресор (інгібітор). Ген, що гальмує дію інших генів.

Схрещування. Природне або штучне сполучення двох спадково різних статевих клітин під час запліднення.

Теломера. Особливий сегмент на вільному кінці хромосоми. Під час хромосомних перебудов, спричинених мутагенами, окремі фрагменти хромосоми можуть знову приєднуватися, але лише тим кінцем, на якому немає теломери. У такий спосіб теломера перешкоджає приєднанню інших хромосом чи хромосомних фрагментів.

Точки початку реплікації (ori). Сайти, в яких починається реплікація ДНК.

Транзиції. Один з типів мутацій, що полягає в заміні азотистої основи в молекулі ДНК. При цьому одна піримідинова основа замінюється на іншу піримідинову (цитозин на тимін або навпаки), а пуринова – на іншу пуринову (гуанін на аденін або навпаки).

Трансверсії. Один з типів мутацій, що полягає в заміні азотистої основи в молекулі ДНК. При цьому піримідинова основа (тимін, цитозин) замінюється пуриновою (аденін, гуанін) або пуринова основа – піримідиновою.

Трансдукція. Явище перенесення генів з одного організму (хазяїна) за допомогою вірусу, що розмножується в цьому організмі, до іншого, сприйнятливого до цього вірусу.

Транскрипція. Перший етап біосинтезу білків, під час якого відбувається перенесення генетичної інформації. В його основі лежить процес переписування послідовності нуклеотидів ДНК у послідовність нуклеотидів матричної РНК. Іншими словами це – перенесення генетичної інформації з ДНК на РНК, молекула якої синтезується на матриці ДНК.

Транслокація. Тип хромосомних мутацій, що виникають внаслідок одночасних розривів у двох або більше негомологічних хромосомах з наступним взаємним обміном між відірваними частинами хромосом. Транслокації не виявляються у фенотипі ні в гомозиготному, ні в гетерозиготному станах (за винятком ефекту розміщення гена). Під час транслокації змінюються групи зчеплення генів, які виявляють цитологічними або генетичними методами. Перенесення фрагмента однієї хромосоми на іншу хромосому. Пересування молекули іРНК з однієї рибосоми на іншу в процесі трансляції.

Трансляція. Другий етап біосинтезу білків, під час якого відбувається передача генетичної інформації, записаної у вигляді послідовності нуклеотидів іРНК, через послідовність амінокислот поліпептидних ланцюгів білків; здійснюється на рибосомах.

Транспозиція. Один з типів хромосомних перебудов, під час якого відбувається вставка в будь-яке місце хромосоми фрагмента, що містить гени, невластиві цій ділянці хромосоми.

Трансформація. Передача генетичної інформації від клітини-донора до клітини-реципієнта за допомогою ДНК.

Триплет. Комбінація з трьох послідовно розміщених нуклеотидів у молекулі нуклеїнової кислоти, кодує одну амінокислоту під час синтезу білків. У молекулах іРНК триплет називають кодоном, а в тРНК – антикодоном. Взаємодія триплету антикодона з кодоном визначає специфічність синтезованого в процесі трансляції поліпептиду.

Уніваленти. Поодинокі, неспарені хромосоми в першому поділі мейозу. Утворюються переважно в анеуплоїдів, гаплоїдів або віддалених гібридів за відсутності кон'югації хромосом або у разі передчасного розходження бівалентів. Здебільшого, уніваленти не орієнтуються між полюсами і випадково можуть відійти до того чи іншого полюса. Це спричиняє порушення в розходженні хромосом під час другого поділу мейозу і спричиняє виникнення організмів з порушенням у каріотипі.

Унікальна ДНК. Послідовності, представлені в геномі однією копією.

Успадковуваність. Частина генотипово зумовленої мінливості в загальній фенотиповій різноманітності популяції. Її вимірюють коефіцієнтом h^2 (відношення генотипової мінливості до фенотипової), вираженим у відсотках або частках одиниці. Коефіцієнт h^2 належить до найважливіших параметрів, що використовуються для характеристики популяції за кількісними ознаками. Якщо $h^2 = 100\%$, то різноманітність

особин зумовлена лише генотиповою мінливістю, а якщо $h^2 = 0\%$, – модифікаційною мінливістю.

Успадкування – це процес передачі спадкових задатків або спадкової інформації від одного покоління наступному, в результаті чого у потомства формуються певні ознаки і властивості, притаманні батьківським особинам.

Фенілкетонурія (ФКУ). Спадкове захворювання людини, нездатність утилізувати амінокислоту фенілаланін через відсутність фенілаланінгідроксилази.

Феногенетика. Розділ генетики, що вивчає шляхи реалізації генетичної інформації від гена до ознаки під час онтогенезу. Дослідження з феногенетики проводять на рівні молекул, клітин та організмів.

Фенокопія. Неспадкова зміна фенотипу, що виникає під впливом зовнішніх чинників та своїм виявом подібна до спадкових змін – мутацій. Успадковані ознаки і властивості, які визначаються зовнішнім середовищем, зовні нагадують генетично детерміновану ознаку.

Фенотип. Сукупність властивостей і ознак організму, що склалися на основі взаємодії генотипу з умовами зовнішнього середовища. Ознаки і властивості організму, які можна спостерігати, контролюються генетично. Фенотип ніколи не відображає генотип цілком, а лише ту його частину, яка реалізується в даних умовах онтогенезу.

Ферменти. Білки, кожний з яких здатний вибірково каталізувати певну біохімічну реакцію. Відіграють провідну роль у регуляції обміну речовин, впливаючи на перебіг усіх життєвих процесів.

Фертильність. Здатність зрілого організму давати життєздатних нащадків. Під фертильністю розуміють і репродуктивну здатність (здатність до розмноження).

Філогенез. Історичний розвиток організмів окремих систематичних категорій (таксонів) і всього органічного світу.

Філогенетика, біогенеалогія. Наука, що вивчає особливості історичного розвитку (філогенезу) різних груп організмів.

Філогенетичні ряди. Види (або систематичні групи) організмів, які поступово змінюють один одного в процесі історичного розвитку.

Фрагменти Оказаки. Короткі ланцюги ДНК, що переривчасто синтезуються на відстаючому ланцюзі ДНК (їх розмір – 1000 – 2000 нуклеотидів у прокаріотів і 100 – 200 у еукаріотів).

Функція. Специфічна діяльність організму, його органів, тканин і клітин, у більш широкому розумінні також популяцій, екосистем і інших утворень за участю живого.

Харді-Вайнберга закон. За відсутності зовнішнього тиску якогось чинника частоти генів у нескінченно великій панміктичній популяції стабілізуються протягом однієї зміни поколінь. Тобто в такій гіпотетичній популяції без тиску якогось чинника частоти генів залишаються постійними. Звідси випливає, що в результаті мутацій в усіх популяціях є спадкова неоднорідність, яка створює генетичні передумови мінливості як основи для природного добору.

Хвороба Дауна. Спадкове захворювання, обумовлене нерозходженням 21-ї пари хромосом (у клітині виявляються 3 хромосоми замість двох) і пов'язане зі складними порушеннями розумового й фізичного розвитку.

Химера. Організм або його частина, що складається з генетично різнорідних ділянок тканин або клітин. Може утворюватись штучно (після пересаджування органів, тканин або клітин), спонтанно або в результаті виникнення мутацій. Насадки химери відповідають генотипу клітин, з яких вони походять.

Хіазми. Характерні фігури (у вигляді косих хрестів), що утворюються в профазі I мейозу на стадії диплотени в результаті кон'югації гомологічних хромосом, кожна з яких складається з двох хроматид (бівалентів). Є наслідком кросинговеру.

Хроматида. Одна з двох частин хромосоми. У мітозі кожна з двох хроматид хромосоми після розходження в дочірні ядра стає самостійною хромосомою.

Хроматин. Речовина, що знаходиться в хромосомах ядра клітини тваринних і рослинних організмів (нуклеопротейди). Забарвлюється основними барвниками.

Хромери. Потовщені, щільно спіралізовані ділянки хроматид, з яких складається хромосома. Під мікроскопом найчіткіше виявляються в профазі мітозу та мейозу і мають вигляд вузликів, гранул, розміщених уздовж хромосоми.

Хромосоми типу "лампових щіток". Мейотичні хромосоми з бічними петлями деконденсованого хроматину, максимально довгі на стадії диплотени. Характерні для мейотичних клітин всіх організмів, починаючи від комах і закінчуючи людиною. Класичний приклад – хромосоми в овоцитах амфібій.

Хромосоми. Структури клітинного ядра, що забезпечують передачу спадкової інформації від клітини до клітини та від покоління до покоління.

Хромосомна карта. Діаграма, що показує положення генів на хромосомі.

Хромосомна теорія спадковості. Теорія, за якою матеріальними носіями спадковості є хромосоми.

Хромосомні перебудови, аберації хромосом. Сегментні мутації, що змінюють структуру хромосом шляхом втрати або збільшення кількості окремих фрагментів, а також зміни місця й порядку їхньої локалізації. Виникають спонтанно, але частота їх збільшується внаслідок зростання впливу мутагенних чинників. Можуть виникати як у межах однієї хромосоми, так і між гомологічними й негомологічними хромосомами.

Хромоцентр. Щільно спіралізована гетерохроматинова ділянка хромосоми. Виявляється після забарвлення в інтерфазному ядрі. Великі хромоцентри спостерігаються в центромерній ділянці хромосоми.

Центромера. Щільне тільце в ділянці первинної перетяжки хромосоми. До центромери під час мітозу або мейозу прикріплюються

нитки веретена поділу клітини, які сприяють розходженню дочірніх хромосом в анафазі до полюсів клітини.

Центросома, цитоцентр. Органела, що міститься переважно біля ядра, виявлена в усіх клітинах багатоклітинних організмів, найпростіших, деяких рослин. Складається з однієї, двох, а іноді більше центріолей, оточених щільним шаром цитоплазми – центросферою. Функції центросоми пов'язані з процесом поділу клітини (визначає орієнтацію веретена поділу клітини, розходження хромосом до полюсів), а також бере участь у розвитку джгутиків, миготливих війок.

Цикл Кребса. Циклічний ферментативний процес повного окиснення в організмах активованої оцтової кислоти. Цикл Кребса – кінцевий шлях, що завершує розпад вуглеводів, жирів і білків в організмі тварин, у результаті якого накопичується енергія, що забезпечує їхню життєдіяльність. Він тісно пов'язаний з диханням і гліколізом.

Цис-Транс-Тест. Метод генетичного аналізу, що дає можливість визначити знаходження двох мутацій в одному чи в різних генах.

Цистрон. Ділянка хромосоми, що відповідає за синтез одного білка (або поліпептида), однієї рРНК чи тРНК і визначає їх специфічність.

Цитогенетика. Наука, що вивчає закономірності спадковості у взаємозв'язку з будовою і функціями внутрішньоклітинних структур. Досліджує переважно зміни структур хромосом, їх поведінку в мітозі та мейозі, рекомбінації генів, передачу їх від клітини до клітини, від батьків – нащадкам.

Цитологічні карти хромосом. Схематичне зображення хромосом із зазначенням місця розташування на них генів, яке одержують за допомогою цитологічних методів.

Цитологія. Наука про будову, функціонування та еволюцію клітин.

Цитоплазма. Частина клітини без ядра і його оболонки. Складається з гіалоплазми й розміщених у ній органел та включень клітини.

Цитоплазматична чоловіча стерильність. Нездатність організмів чоловічої статі продукувати життєздатні статеві клітини, зумовлена спадковими елементами цитоплазми.

Шизогонія. Спосіб нестатевого розмноження у найпростіших шляхом множинного поділу на статеві і безстатеві зооїди (зооспори) – спори не вкриті оболонкою, що мають органоїди руху – війки.

Штам. Чиста культура мікроорганізмів одного виду, виділена з будь-якого середовища.

Ядро. Органела еукаріотичної клітини, кулеподібне або овальне тільце, занурене в цитоплазму, яке містить хромосоми. Найважливіший структурний компонент клітин еукаріотичних організмів, основною функцією якого є збереження і передача генетичної інформації.

Яйцеклітина. Жіноча статеві клітина (гамета), з якої внаслідок запліднення утворюється зигота. Вона завжди нерухома, більша за сперматозоїд (спермій) і має великий запас поживних речовин.

ПОКАЖЧИК ОСНОВНИХ ПОНЯТЬ І ТЕРМІНІВ

1. Азотисті основи – аденін, цитозин, гуанін, тимін 102
2. Акроцентричні хромосоми 43
3. Алель 129, 139
4. Алельні гени 129, 155
5. Альтернативний сплайсинг 91
6. Амітоз 51, 63
7. Аналізуюче схрещування 140, 164
8. Аномалії статі у тварин 218
9. Антикодон 92
10. Апарат Гольджі 36
11. Апарат поділу клітини 49
12. Апоптоз 56
13. Ахроматин 49
14. Аутосоми 38
15. Балансовий тип визначення статі 217
16. Будова клітини 35
17. Будова та типи ДНК 103
18. Будова хромосом 41, 58
19. Визначені чи контрольовані статтю ознаки 218
20. Відносна довжина хромосоми 47
21. Вторинні статеві ознаки 214
22. Вуглеводний компонент 102
23. Гаметогенез 53
24. Гемізигота 139
25. Генеалогічний метод 23
26. Генетична детермінація статі 214
27. Генетичне картування 197, 198
28. Генетичний код 113
29. Ген 100, 109
30. Ген-оператор 100
31. Генотип 9, 129
32. Гермафродитизм 218
33. Гетерогаметність 38
34. Гетерозигота 129, 139
35. Гетерохроматинові ділянки хромосом 42
36. Гетерохромосомний тип визначення статі 214
37. Гібридологічний аналіз 23, 139, 140
38. Гібридологічний метод 23
39. Гінандроморфи 218
40. Гіпотеза "гойдання" Ф. Кріка 115
41. Голандричний тип успадкування 213, 214
42. Гоносоми 216
43. Гомогаметна стать 38, 215

44. Гомозигота 129
45. Гомологи 38
46. Групи зчеплення 197
47. Деспіралізація 40
48. Дигібрид 131
49. Диференційне фарбування 30
50. Дихотомічний спосіб визначення типів гамет 145
51. ДНК 102
52. Домінантна ознака 133
53. Домінування 133
54. Еквацийний період мейозу 53, 64
55. Елонгація 87, 94, 104
56. Ендомітоз 64
57. Ендоплазматична сітка 35
58. Енхансери 90
59. Епігамний тип визначення статі 213
60. Епістаз 159, 161
61. Еукаріоти 34
62. Еухроматиновідлянки 41
63. Закон Харді-Вайнберга 315, 317
64. Запліднення 55
65. Зворотня транскриптаза 88
66. Зворотне схрещування 140, 164
67. Зчеплені зі статтю ознаки 213, 217
68. Зчеплення генів 196
69. Ідеограма 47
70. Ініціація 87, 93
71. Інтерсекси 218
72. Інтерференція 194, 197
73. Каріограма 31, 47, 59, 60, 61
74. Каріотип 38, 57, 58
75. Каріотипове визначення статі 214
76. Каріотипування хромосом 46
77. Клітина 33, 57
78. Клітинний цикл 56
79. Кодомінування 155
80. Компліментарні гени 156
81. Компліментарність 85, 158
82. Кріс-крос успадкування 217
83. Кросинговер 196, 197
84. Кросовери 193
85. Кросоверні гамети 194, 196
86. Лізосома 36
87. Мейоз 52, 53, 64, 65, 67
88. Метафазна пластинка 32, 33

89. Метафазна хромосома 49
90. Метод Хі-квадрат (χ^2) 263
91. Методи регулювання статі у тварин 219
92. Мітоз 48, 49, 50, 63
93. Мітохондрії 36
94. Множинний кросинговер 194
95. Монохромосомне визначення статі 214
96. Морганіда 194
97. Неалельні гени 156, 157
98. Нерівноплечі хромосоми 43, 59
99. Нуклеосома 40
100. Нуклеотид 85, 102
101. Обмежені статтю ознаки 213
102. Овогенез 54
103. Овоцит другого порядку 54
104. Овоцит першого порядку 54
105. Одинарний кросинговер 194
106. Ознака 18
107. Опірні нитки 52
108. Органела 57
109. Основи азотисті 102
110. Паліндром 105
111. Первинні статеві ознаки 214
112. Періоди гаметогенезу 53
113. Петлевий рівень компактизації хромосом 40
114. Піримідини – цитозин і тимін 102
115. Плейотропна дія генів 163
116. Плечовий індекс 47, 58
117. Повне домінування 155
118. Полігенне успадкування статі 214
119. Полімерія 161, 169
120. Полірибосома 89
121. Політенія 64
122. Полярне тільце 54
123. Популяція 313
124. Правила Чаргаффа 85
125. Праймери 104
126. Прогамний тип визначення статі 213
127. Прокаріоти 34, 110
128. Проміжне успадкування 155
129. Процесинг 91, 111
130. Пурини – аденін, гуанін 102
131. Редукційний період мейозу 52, 64
132. Редуплікація (реплікація, синтез) ДНК 53, 84, 104, 107
133. Рекомбінація 21

- 134. Реплікони 86
- 135. Реплікативна галузка 86, 87, 104
- 136. Репресор 99
- 137. Ретровіруси 88
- 138. Рецесивна ознака 133
- 139. Реципрокне схрещування 140, 164
- 140. Рибосоми 36
- 141. Рівні компактизації хромосом 38, 40
- 142. Рівноплечі хромосоми 43, 59
- 143. РНК 106
- 144. Роздільностатеві ознаки 213
- 145. Розеточний рівень компактизації хромосом 40
- 146. Рутинне фарбування 30
- 147. Секвенування 108
- 148. Символ плеча 42
- 149. Сингамний тип визначення статі 213
- 150. Синкаріон (сингамія) 55
- 151. Синонімічні кодони 95
- 152. Сітка (решітка) Пеннетта 129, 132, 146
- 153. Соленоїд 40
- 154. Сперматогенез 53
- 155. Сперматогонії 54
- 156. Сперматоцит другого порядку 54
- 157. Сперматоцит першого порядку 54
- 158. Спіралізація 40
- 159. Сплайсосоми 91
- 160. Сплайсинг 108
- 161. Стадії профазі I мейозу: лептонема, зигонема, пахінема, диплонема та діакінез 52, 64
- 162. Статеві хромосоми (гоносоми) 38, 217
- 163. Статевий хроматин 48
- 164. Стать 213
- 165. Схрещування 130
- 166. Теломера 43, 44, 45, 46
- 167. Термінація 87, 90, 94, 105
- 168. Типи РНК: рибосомальна (рРНК), транспортна (тРНК) та інформаційна (іРНК) 106
- 169. Типи хромосом 43
- 170. Транскрипція 90
- 171. Транслокація 113, 114
- 172. Трансляція 89, 92, 109
- 173. Третій закон Менделя 131
- 174. Тягнучі нитки 49
- 175. Фаза термінальної диференціації G_0 56
- 176. Фази мейозу 52, 53, 64, 65, 66, 67

- 177. Фази мітозу 49, 51, 63, 64
- 178. Фени 139
- 179. Фенотип 9, 129
- 180. Ферменти 87
- 181. Фізіологічний тип визначення статі 214
- 182. Флуоресцентна гібридизація in situ (Fluorescence in situ hybridization, FISH) 32
- 183. Фосфорний компонент нуклеотидів 102
- 184. Фрагменти Оказаки 104
- 185. Фрімартини 218
- 186. Хроматин 40
- 187. Хромомери 52
- 188. Хромосоми 35, 59
- 189. Хромосомне визначення статі 214, 215
- 190. Хромосомної теорії положення 192
- 191. Центральна теорія молекулярної генетики 107
- 192. Центромерний індекс 47
- 193. Цитогенетична символіка 42
- 194. Цитоплазма 35, 57
- 195. Цитоплазматична мембрана 57
- 196. Цитофотометрія 33
- 197. Ядерна оболонка 57
- 198. Ядерна пора 57
- 199. Ядерце 57
- 200. Ядро 34, 57
- 201. Яйцеклітина 54
- 202. G-бендінг 42

ДОДАТКИ

Додаток 1

Диплоїдна кількість хромосом різних видів (каріотип)

Назва виду		Кількість хромосом (2n)
Людина	Homo sapiens	46
Горила	Gorilla	48
Велика рогата худоба	Bos taurus	60
Кінь	Equus caballus	64
Буйвол	Bubalus bubalus	50
Як	Bos grunniens	60
Верблюд	Camelus bastrianua	74
Зубр	Bison bison	60
Віслук	Equus asinus	62
Вівця	Ovis aries	54
Коза	Carpa hircus	60
Свиня домашня	Sus scrofa	38
Свиня дика	Sus scrofa scrofa	36
Кріль	Oryctolagus caniculus	44
Курка	Gallus gallus domesticus	78
Качка	Anus platyrhynchus domesticus	80
Індичка	Meleagris gallopavo	80
Гуска	Anas platyrhynchus	82
Кіт	Felis domesticus domesticus	38
Собака	Canis familiaris	78
Щур	Rattus norvegicus	42
Миша	Mus musculus	40
Дрозофіла	Drosophila melanogaster	8

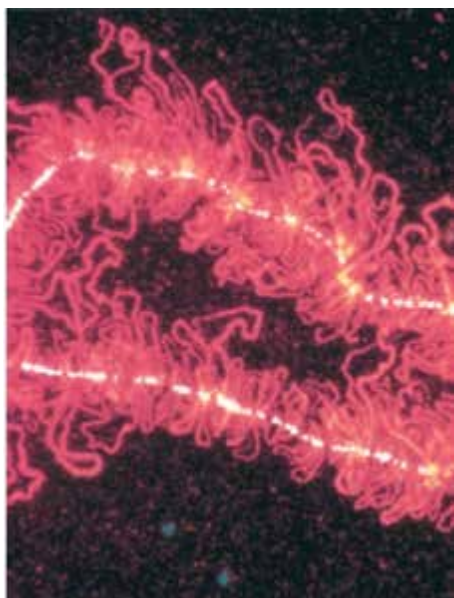


Рис. Д. 2. Хромосоми типу "лампових щіток"

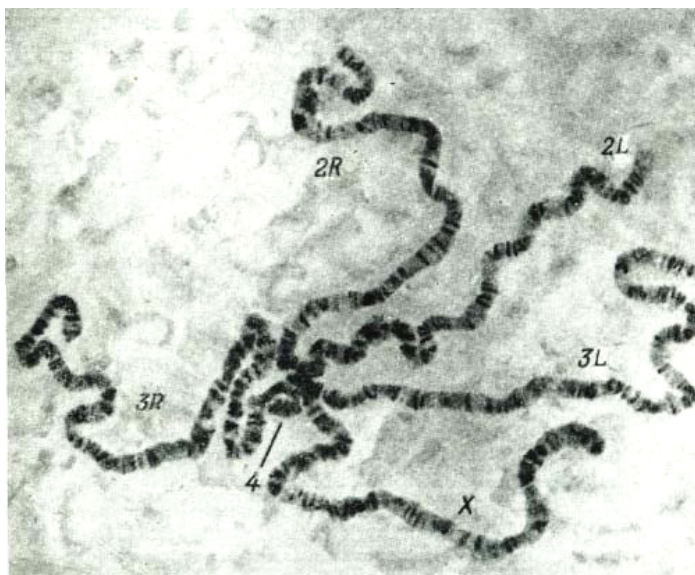


Рис. Д. 3. Політенні хромосоми мальпігієвих судин дрозофіли

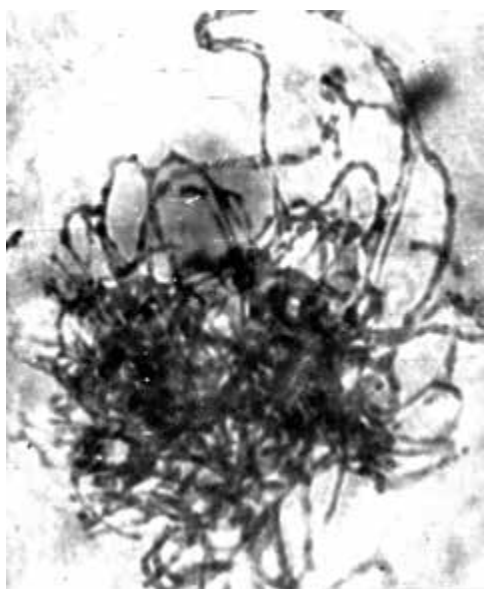


Рис. Д. 4. Мікрофотографія зиготени – стадії профазі II, коли гомологічні хромосоми кон'югують

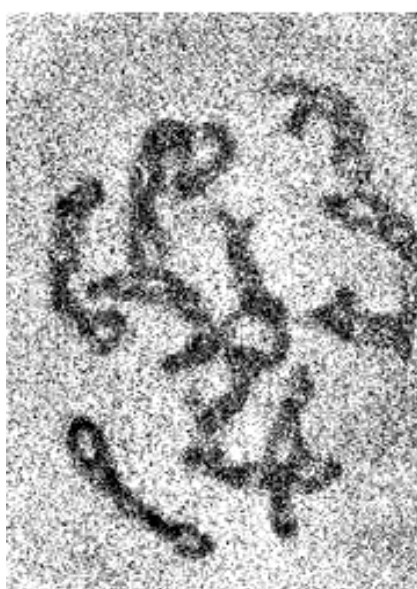


Рис. Д. 5. Мікрофотографія пахітени – стадії профазі II, коли відбувається обмін ділянками між гомологічними хромосомами – кросинговер

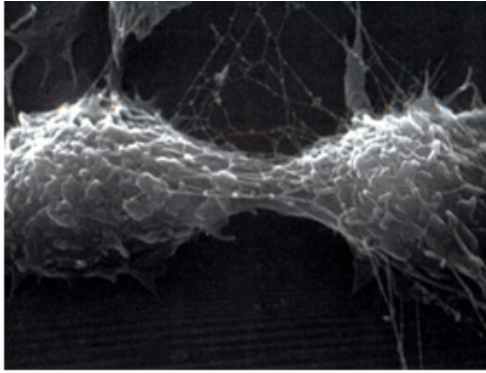


Рис. Д. 6. Цитокінез
еукаріотичної клітини

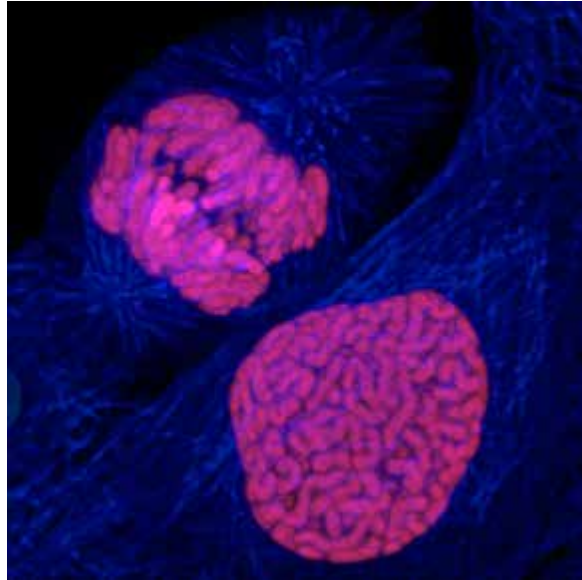


Рис. Д. 7. Мітоз у двох клітинах. Видно окремі хромосоми (рожеві) та волокна цитоскелету (сині). Верхня клітина знаходиться на стадії анафази, нижня – профази. Автор: France-biotech - Власна робота, CC BY-SA 3.0, <https://commons.wikimedia.org/w/index.php?curid=15859707>

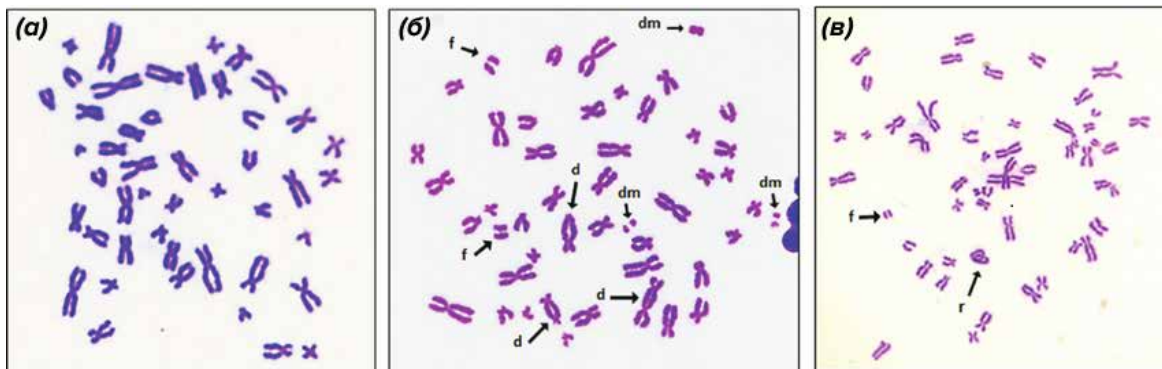


Рис. Д. 8. Метафазні пластинки, одержані з культури клітин крові людини, візуалізовані за допомогою рутинного фарбування. (а) - контроль - нормальний хромосомний набір без змін. (б) та (в) - метафазні пластинки, отримані з цільної крові після опромінення гамма-променями в дозі 4 Гр. Видно специфічні для дії радіації маркери: d = дицентрики; f = ацентричні фрагменти; dm = подвійні парні фрагменти; r = центромірне кільце (кільцева хромосома). Джерело: S. Dutta, M. L. Gupta. (2014). Alleviation of radiation-induced genomic damage in human peripheral blood lymphocytes by active principles of Podophyllum hexandrum: an in vitro study using chromosomal and CBMN assay. *Mutagenesis*. **29**, 139-147

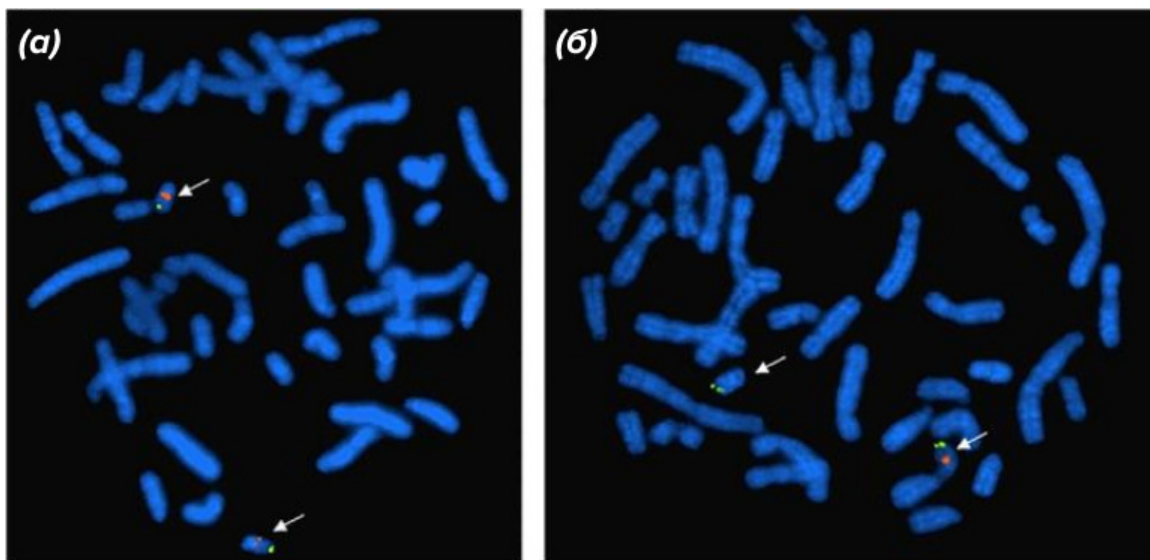


Рис. Д. 9. Хромосомне порушення, ідентифіковане методом FISH. На цьому рисунку кожна з пар гомологічних хромосом 22 гібридизована з двома зондами: на центромері і на локусі довгого плеча. Зліва – норма: всі чотири сигнали флуоресценції (по два на кожен хромосому) на місці. Праворуч спостерігається один помаранчевий і два зелені сигнали, що говорить про відсутність (делецію) у однієї з цих хромосом довгого плеча – це і вказує на синдром Ді Джорджі. Джерело: Stela Z. Berisha, Shashi Shetty, Thomas W. Prior, Anna L. Mitchell. (2020). Cytogenetic and molecular diagnostic testing associated with prenatal and postnatal birth defects. *Birth Defects Research*. **112**, 293-306

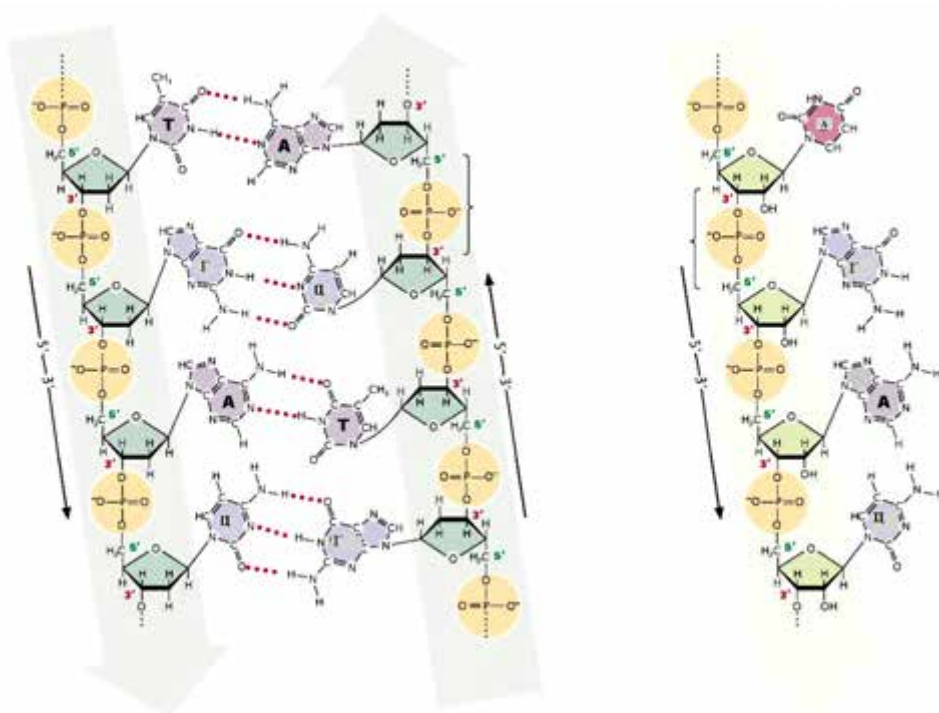


Рис. Д. 10. Схема будови ДНК та РНК
ДНК складається з двох антипаралельних полінуклеотидних ланцюгів. РНК – одинарний полінуклеотидний ланцюг

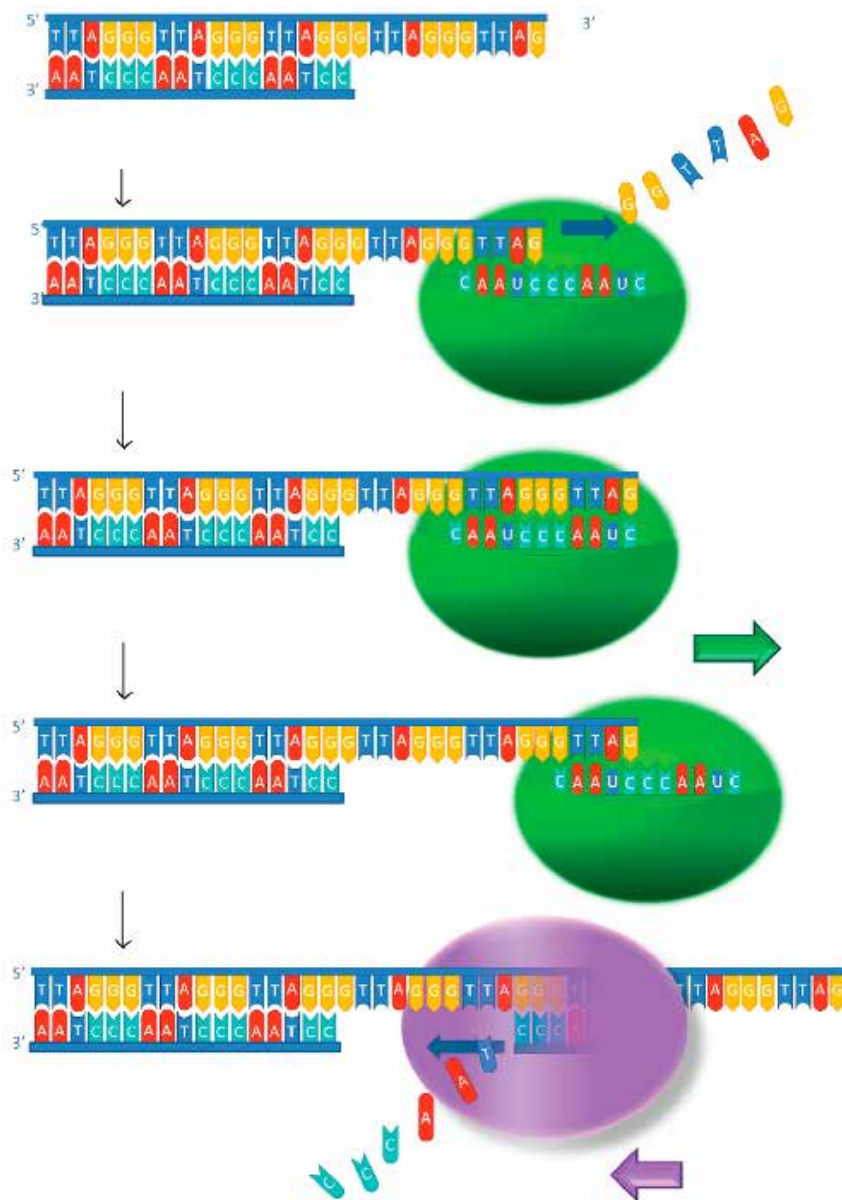


Рис. Д. 11. Схема роботи теломеразы. Джерело зображення: "Принцип роботи теломеразы," від Fatma Uzbaz ([CC BY-SA 3.0](#))

Генетичний код

Перший нуклеотид	Другий нуклеотид				Третій нуклеотид
	У	Ц	А	Г	
У Урацил	УУУ УУЦ Фенілаланін УУА УУГ Лейцин	УЦУ УЦЦ УЦА УЦГ Серин	УАУ УАЦ Тирозин УАА-охра нонсенс УАГ- амбер нонсенс	УГУ УГЦ Цистеїн УГА – опал Нонсенс УГГ Триптофан	У Ц А Г
Ц Цитозин	ЦУУ ЦУЦ ЦУА ЦУГ Лейцин	ЦЦУ ЦЦЦ ЦЦА ЦЦГ Пролін	ЦАУ ЦАЦ Гістидин ЦАА ЦАГ Глутамінова кислота	ЦГУ ЦГЦ ЦГА ЦГГ Аргінін	У Ц А Г
А Аденін	АУУ АУЦ АУА Ізолейцин АУГ Метіонін кодує початок ланцюга	АЦУ АЦЦ АЦА АЦГ Треонін	ААУ ААЦ Аспаргінова кислота ААА ААГ Лізін	АГУ АГЦ Серин АГА АГГ Аргінін	У Ц А Г
Г Гуанін	ГУУ ГУЦ ГУА Валін ГУГ Валін, кодує початок ланцюга	ГЦУ ГЦЦ ГЦА ГЦГ Аланін	ГАУ ГАЦ Аспаргін ГАА ГАГ Глутамін	ГГУ ГГЦ ГГА ГГГ Гліцин	У Ц А Г

Фрагмент одного з ланцюгів молекули ДНК

№пп	Послідовність нуклеотидів									
1	АГЦ	ТАА	ГЦА	ЦГЦ	ЦГЦ	ГГА	ГЦЦ	ТАА	ТТТ	ГГА
2	ААЦ	ГЦГ	ГАА	ЦГЦ	АТГ	ТТТ	ТТТ	АЦГ	АЦЦ	
3	АТА	ТТТ	АТА	ГЦГ	ААГ	ГГГ	ТТТ	ГЦТ	АТА	ГЦГ
4	ТАА	ТТТ	ЦАТ	ЦГА	ТТА	ЦЦЦ	ГГЦ	ТАА	ЦГЦ	ГГЦ
5	ГАЦ	АЦГ	ТАА	ГЦГ	АГЦ	ААА	ТАА	ЦГА	ГАЦ	АЦЦ
6	ЦГА	ААА	ЦГЦ	АГА	ЦГА	АТА	АТГ	ЦГА	АГЦ	ТАГ
7	ТТГ	ГГГ	АЦГ	ГЦА	АГЦ	ТАА	ГГЦ	ТТТ		
8	ААА	ТТТ	ГЦГ	ЦГА	ГАЦ	ЦТА	АГЦ	ЦЦЦ	ЦЦГ	
9	ЦАТ	ЦЦЦ	ААА	ГГГ	ЦАТ	АГА	ТЦА	ГАТ	АЦА	ГАЦ
10	ЦЦА	ТАЦ	ГАЦ	ЦАГ	АТА	АЦА	ЦГГ	ЦЦА		
11	ЦГА	ААП	ЦГА	АГЦ	ЦТА	ГАА	АГГ	ТТТ	АТЦ	ТАТ
12	ГГА	ГАГ	ЦГЦ	ЦАЦ	ЦГГ	ГГЦ	ЦАА	ЦАТ	ААГ	ГГА
13	ТЦА	ТТТ	ЦАГ	АЦА	ГЦА	АЦЦ	ТАТ			
14	ГЦЦ	ТТТ	ГАГ	АГА	АТА	АГА	ТТТ	ААА		
15	ЦГА	ТТТ	ГАЦ	ЦАГ	ЦАЦ	АТА	АЦА	ТАА	ТАТ	
16	ГГЦ	ЦАГ	АГТ	ТГА	ГАТ	ЦТГ	ТТА	АЦЦ	ЦАЦ	ЦЦА
17	ТТА	ЦГГ	ТЦА	ЦАЦ	ГАГ	АГГ	ЦГА	ЦАГ	ЦГА	
18	АЦГ	ТТТ	ЦТА	АЦГ	ГЦТ	ААА	ТТТ	ЦЦЦ	ТАТ	ЦАЦ
19	ГАЦ	ААА	ГЦГ	АТГ	ЦГА	ТТТ	ЦЦТ	АЦА		
20	ГГГ	ГЦЦ	АЦГ	ГГЦ	ЦЦГ	ААЦ	ГГА	ТГЦ	ГГА	
21	ЦЦЦ	ЦЦГ	ТГЦ	ЦЦГ	ГГЦ	ТТГ	ТГЦ	ЦШ	ЦЦА	ААА
22	АЦГ	ЦАЦ	ГАЦ	ГАТ	ТАГ	ГЦА	ТЦА	ЦАГ	ГГЦ	
23	ААЦ	ЦАГ	ААГ	ГАА	ТТА	ЦАТ	ТТТ	ЦГА	АЦГ	
24	АЦА	ЦАГ	ААЦ	ЦАА	ААТ	ГТА	АЦА	ГЦА	ТГЦ	
25	ГЦА	ЦАА	АЦА	ТЦА	ТАТ	ГЦА	ТЦА	ЦАГ	ГГА	ГГЦ
26	ЦАГ	ЦАЦ	ЦАА	ТАА	АТТ	АТГ	АЦА	ЦГА	ТГЦ	
27	ТАЦ	ГАГ	ГАТ	ТЦА	ТАТ	ГТА	ЦГТ	ТЦА	АЦГ	
28	АТА	ЦТЦ	ГГГ	ААА	ТТТ	АЦА	АТА	АЦА	АГТ	АГЦ
29	ГГГ	ГАГ	ГЦГ	ТТТ	ААА	ГАТ	ТАТ	ТТТ		
30	ЦЦЦ	ЦАЦ	ЦТЦ	ЦГЦ	ТТТ	ААА	АТА	АЦА	АТА	

Фрагмент поліпептидного ланцюга

№п	Послідовність амінокислот у фрагменті									
1	фен	лей-	ілей-	лей	вал-	сер-	про-	тре-	ала-	тир
2	гіс-	асп-	аспк	ліз-	глу-	глюк	цис-	три-	арг-	глі
3	лей-	фен-	мет-	ілей-	сер-	вал-	тре-	про-	тир-	ала
4	асп-	гіс-	ліз-	асп-	глу-	глю-	цис-	арг-	три-	глі
5	фен-	гіс-	лей-	асп-	фен-	лей-	асп-	фен-	гіс-	гіс
6	глі-	мет-	тре-	сер-	фен-	глі-	фен-	три-	лей-	аспк
7	арг	ілей-	про-	вал-	лей-	арг-	лей-	арг-	ілей-	асп
8	три-	лей-	тир	лей	іле	три-	ілей	глі-	мет-	гіс
9	цис-	вал-	ала-	ілей	мет	цис	мет-	фен	вал-	тир
10	глу	сер-	асп-	лей	вал	глу	вал-	лей	сер-	ала
11	глю-	про-	гіс-	фен	сер-	глю-	сер-	ілей	про-	тре
12	ліз-	тре-	ліз-	лей	про	ліз-	про-	лей	тре-	про
13	асп	ала-	асп	ілей	тре-	асп	тре-	вал-	ала-	сер
14	асп-	тир-	глу	мет	ала-	асп-	ала-	сер-	тир-	вал
15	гіс-	гіс-	глю-	вал-	тир	гіс-	тир-	про	гіс-	ліз
16	тир-	асп-	цис	сер-	гіс-	тир-	гіс-	тре-	асп-	ілей
17	ала-	асп	арг-	про	асп	ала-	асп-	ала-	аспк	лей
18	тре-	ліз-	тир	тре-	асп	тре-	аспк	тир-	ліз-	фен
19	про-	глю-	глі-	ала-	ліз-	про	ліз-	гіс-	глю-	лей
20	сер-	глю	фен	тир	глю-	сер-	глю-	асп-	глюк	ілей
21	вал-	цис-	гіс-	гіс-	глю	вал-	глюк	асп	цис-	вал
22	три-	тир-	лей	асп-	цис	мет	цис-	ліз-	три-	сер
23	ілей	арг-	асп-	асп	три	ілей	три-	глю-	глі-	тре
24	лей-	глі-	фен	ліз-	арг-	лей	арг-	глю-	глі-	тре
25	фен	лей-	лей	глю-	глі-	фен	глі-	цис	арг-	ала
26	тир-	фен	асп-	глю	арг-	лей	арг-	три-	три-	тир
27	гіс-	мет-	фен	цис	три	ілей	три-	арг-	цис-	гіс
28	ліз-	ілей	гіс-	три	цис	мет	цис-	глі-	глюк	асп
29	глю-	сер-	гіс-	арг-	глю-	вал-	глю-	фен	глю-	аспк
30	цис-	вал-	асп-	глі-	глю-	сер-	глю-	лей	ліз-	ліз

Примітка: фен – фенілаланін, лей – лейцин, ілей – ізолейцин, мет – метіонін, вал – валін, сер – серин, про – пролін, тре – треонін, ала – аланін, тир – тирозин, гіс – гістидин, асп – аспарагін, аспк – аспарагінова кислота, ліз – лізин, глу – глутамін, глюк – глутамінова кислота, цис – цистеїн, три – триптофан, арг – аргінін, глі – гліцин.

**Ознаки, які успадковуються за типом повного домінування
[6, 8, 19, 20, 32]**

Ознаки	Відмінність за типом успадкування	
	домінантний	рецесивний
1	2	3
Людина		
Розмір очей	Великі	Маленькі
Розріз очей	Прямий	Косий
Тип очей	Монголоїдний	Європеоїдний
Верхня повіка	Нависаюча	Нормальна
Колір очей	Карі	Блакитні
Колір очей	Світло-карі або зелені	Блакитні або сірі
Гострота зору	Короткозорість	Нормальна
Гострота зору	Далекозорість	Нормальна
Внутрішньоочний тиск	Глаукома	Нормальний
Прозорість кришталика	Катаракта	Нормальна
Голос (у жінок)	Сопрано	Альт
Голос (у чоловіків)	Бас	Тенор
Абсолютний музичний слух	Є	Відсутній
Спадкова глухота	Немає	Є
Гострота слуху	Нормальна	Знижена
Вуха	Широкі	Вузькі
Мочка вуха	Вільна	Приросла
Гостра верхівка вуха	Є	Немає
Забарвлення волосся	Темне	Світле
Шорсткість волосся	Шорстке	Нормальне
Хвилястість волосся	Хвилясте	Пряме
Наявність білого пасма	Є	Немає
Посивіння волосся	Раннє – у 25 років	Пізнє
Волосся на голові	Лисина в чоловіків	Відсутність лисини
Облисіння	У чоловіків	У жінок
Волосся	Із дрібними завитками	Кучеряве, хвилясте або пряме
Волосся	Жорстке пряме, "їжачок"	Пряме м'яке

Гіпертріхоз	Є	Немає
Череп	Короткий (брахіцефал)	Довгий (доліхоцефал)
Обличчя	Кругле	Продовгувате
Ніс	Великий	Середньої величини або маленький
Ніс	Гострий, виступаючий вперед	Широкий
Ніс	Вузький	Широкий
Ніс	З горбинкою	Прямий
Ніздрі	Широкі	Вузькі
Перенісся	Високе вузьке	Низьке широке
Ямочки на щоках	Є	Немає
Підборіддя	Довге	Коротке
Підборіддя	Пряме	Виступаюче назад
Підборіддя	Широке	Вузьке, гостре
Виступаючі зуби і щелепи	Є	Відсутні
Щілина між різцями	Є	Немає
Зуби під час народження	Є	Відсутні
Наявність зубів	Немає	Є
Будова емалі зубів	Гіпоплазія	Нормальна
Здатність загинати язик назад	Є	Немає
Здатність скручувати язик трубочкою	Є	Немає
Нижня губа	Товста відвисла	Нормальна
Форма губ	"Заяча губа" чи "вовча паща"	Норма
Форма губ	Товсті	Тонкі
Ластовиння на обличчі	Є	Немає
Форма обличчя	Виступаюча вперед нижня щелепа і відвисла губа	Нормальна
Кошлаті брови	Є	Низькі
Товщина шкіри	Товста	Тонка
Будова шкіри	Нормальна	Пігментна ксеродерма
Пігментація шкіри	Нормальна	Альбінізм

Наявність потових залоз	Є	Немає
Схильність до ожиріння	Є	Відсутня
Секреція аглютиніну в слині	Є	Немає
Кисть	Полідактилія (6 або 7 пальців)	Нормальна, п'ятипала
Переважає володіння рукою	Правою	Лівою
Нігті	Тонкі плоскі	Нормальні
Нігті	Дуже тверді	Нормальні
Нігті	Відступають від нігтевого ложа	Нормальні
Колір нігтів	Блакитно-білий	Нормальний
Візерунки на шкірі пальців	Еліптичні	Циркулярні
Антигени системи ABO	A, B	0
Чутливість до фенілкарбаміду	Є	Немає
Довжина пальців	Брахідактилія	Нормальна
Зріст	Низький	Високий
Стан кісток	Крихкі	Нормальні
Резус-фактор крові	Позитивний	Негативний
Артеріальний тиск	Гіпертензія	Нормальний
Шизофренія	Немає	Є
Мігрень	Є	Немає
Хорея Гентінгтона	Є	Немає
Вуглеводний обмін	Нормальний	Цукровий діабет
Ретинобластома	Є	Немає
Стан крові	Нормальний	Серпоподібно-клітинна анемія
Стан пальців	Зрощені	Нормальні
Ахондроплазія	Є	Немає
Аніридія	Є	Немає
Полікістоз нирок	Є	Немає
Мікроцефалія	Немає	Є
Аневротична ідіотія	Немає	Є
Іхтіоз вроджений	Немає	Є
Пароксизмальний родинний параліч	Є	Немає
Епілепсія	Є	Немає

Стареча недоумкуватість	Є	Немає
Ідіопатична родинна міокардіопатія	Є	Немає
Бронхіальна астма	Є	Немає
Фіброз печінки	Немає	Є
Спадковий панкреатит	Є	Немає
Кистозний фіброз підшлункової залози (муковісцидоз)	Немає	Є
Панкреатична недостатність (синдром Швахмана)	Немає	Є
Вроджений нефроз	Немає	Є
Цистинурія	Немає	Є
Велика рогата худоба		
Забарвлення шерсті	Чорна	Червона
Наявність рогів	Безрогі (комолі)	Рогаті
Забарвленні шерсті	Біла голова	Суцільне забарвлення шерсті
Відсутні носові отвори	Є	Немає
Мозкова грижа	Немає	Є
Водянка головного мозку	Немає	Є
Альбінізм	Немає	Є
Патологія епітелію	Немає	Є
Відсутній шерстяний покрив	Немає	Є
Короткий хребет	Немає	Є
Відсутні кінцівки	Немає	Є
Контрактура м'язів	Немає	Є
Синдикація (однокопитість)	Немає	Є
Вроджена катаракта	Немає	Є
Вроджений іхтіоз	Немає	Є
Муміфікація плоду	Немає	Є
Атаксія (сліпі і глухі)	Немає	Є
Карликовість	Немає	Є
Полідактилія	Неповне домінування	
Пупкова грижа	Немає	Є
Порфірія	Немає	Є
Паракератоз (дерматичні реакції)	Немає	Є

Дефіцит фактора XI (порушення звертання крові)	Немає	Є
BLAD (дефіцит адгезії лейкоцитів)	Немає	Є
Коні		
Патологія епітелію	Немає	Є
Відсутні кінцівки	Немає	Є
Атаксія	Немає	Є
Крипторхізм	Немає	Є
Вроджений іхтіоз	Немає	Є
Атаксія (сліпі і глухі)	Немає	Є
Карликовість	Немає	Є
Полідактилія	Є	Немає
Укорочення нижньої щелепи	Немає	Є
Абрахія	Немає	Є
Перолемія	Немає	Є
Артрогрипоз грудних кінцівок	Немає	Є
Атрезія анального отвору	Немає	Є
Вивих колінної чашечки	Немає	Є
Плоске копито	Немає	Є
Пупкова грижа	Немає	Є
Альбінізм очей	Немає	Є
Міоклонус	Немає	Є
Летальність, пов'язана з забарвленням (рожеві лошата)	Немає	Є
Патологія колагену	Немає	Є
Епідермоліз бульбозу	Немає	Є
Аніридія	Немає	Є
Свині		
Мозкова грижа	Немає	Є
Водянка головного мозку	Немає	Є
Патологія епітелію	Немає	Є
Відсутній вовновий покрив	Є	Немає
Короткий хребет	Немає	Є
Відсутні кінцівки	Немає	Є
Атаксія	Немає	Є

Контрактура м'язів	Немає	Є
Крипторхізм	Немає	Є
Вроджений іхтіоз	Немає	Є
Атаксія (сліпі і глухі)	Немає	Є
Карликовість	Немає	Є
Полідактилія	Є	Немає
Параліч задніх кінцівок	Немає	Є
Аномалії хвостового відділу хребта	Немає	Є
Перомелія (генезис периферійних частин кінцівок)	Немає	Є
Дисплазія кульшового суглобу	Є (неповна пенетрантність)	Немає
Артрогрипоз грудних кінцівок (ригідна кривоногість)	Немає	Є
Геморагічні діатези (тромбопатія)	Немає	Є
Товстоногість	Немає	Є
Вроджений гіпертрихоз	Є	Немає
Зоб (мікседема, гіпертиреозидизм)	Немає	Є
Аплазія язика	Немає	Є
Синдром Кріпера (дегенерація задніх кінцівок)	Немає	Є
Високочастотний тремор (Синдром Кампуса)	Є	Немає
Синдром стресу	Немає	Є
Лімфосаркома	Немає	Є
Псевдорахіт (дефіцит вітаміну Д)	Немає	Є
Синдром респіраторного дистресу	Немає	Є
Гіпоплазія нирок	Немає	Є
Аплазія матки (недорозвинутість матки)	Немає	Є
Вівці		
Відсутній вовновий покрив	Немає	Є
Водянка головного мозку	Є	Немає

Відсутні кінцівки	Немає	Є
Контрактура м'язів	Немає	Є
Крипторхізм	Немає	Є
Атаксія (сліпі і глухі)	Немає	Є
Синдром агнатії (відсутність щелепи)	Немає	Є
Мікрофтальм	Немає	Є
Адактилія (відсутність фаланг)	Немає	Є
Параліч задніх кінцівок	Немає	Є
Артрогрипозі обох пар кінцівок	Немає	Є
Аномалія зовнішнього та внутрішнього вуха	Немає	Є
Кривошия	Немає	Є
Атрезія (відсутність) анального отвору	Немає	Є
Печінкова і еритропоетична порфірія	Немає	Є
Зоб (мікседема, гіпертиреозидизм)	Немає	Є
Карликовість	Немає	Є
Кури		
Наявність гребеня	Є	Немає
Наявність пір'я на ногах	Є	Немає
Довжина ніг	Короткі	Нормальні
Відсутні кінцівки	Немає	Є
Вроджений іхтіоз	Немає	Є
Атаксія (сліпота і глухота)	Немає	Є
Карликовість	Немає	Є
Полідактилія	Є	Немає
Вкорочення верхньої щелепи	Немає	Є
Аномалії дзьоба	Немає	Є
Циклопія	Немає	Є
Тремор	Немає	Є
Аномалії хвостового відділу хребта	Є	Немає
Абрахія	Немає	Є

Адактилія (ектродактилія)	Немає	Є
Полідактилія	Немає	Є
М'язова дистрофія	Немає	Є
Собаки		
Короткий хребет	Немає	Є
Відсутні кінцівки	Немає	Є
Атаксія	Немає	Є
Крипторхізм	Немає	Є
Атаксія (сліпі та глухі)	Немає	Є
Карликовість	Немає	Є
Коти		
Короткий хребет	Є	Немає
Атаксія	Немає	Є
Контрактура мускулів	Немає	Є
Норки		
Відсутні кінцівки	Немає	Є
Атаксія	Немає	Є
Кролі		
Забарвлення хутра	Сіре	Чорне
	Чорне	Біле
Кудлатість вовни	Кудлата	Гладенька
	Коротка	Довга (ангорська)
Забарвлення очей	Темні	Червоні
Дрозофіла		
Забарвлення тіла	Сіре	Чорне, жовте, темне
Розвиток очей	Нормальний	Без очей
Форма фасеток очей	Правильна	Неправильна
Форма очей	Лопатева	Кругла
Наявність крил	Крилаті	Безкрилі
Форма крил	Прямі	Загнуті
Форма крил	Вирізані	Цілі
Форма крил	Нормальні	Вузькі, широкі
Наявність щетинок	Є	Немає
Форма щетинок	Прямі	Вилчасті

Ознаки, які успадковуються за типом неповного домінування [6]

Ознаки	Відмінності в організмів		
	Гомозиготних		Гетерозиготних
	<i>AA</i>	<i>aa</i>	<i>Aa</i>
Людина			
Форма еритроцитів	Нормальна	Серпоподібно-клітинна анемія (летальність)	Частина еритроцитів серпоподібна
Волосся	Кучеряве	Пряме	Хвилясте
Вміст цистину в сечі	Нормальна концентрація	Цистинурія, утворення	Підвищена концентрація
Концентрація холестерину в крові	Нормальна	Висока (ранній атеросклероз)	Підвищена
Концентрація каталази в крові	Нормальна	Акаталаземія (відсутність каталази)	Знижена
Сегментація ядра нейтрофіла	Нормальна	Пельгерівська ядерна аномалія (відсутність сегментації ядра)	Незвичайна сегментація
Велика рогата худоба			
Колір вовни	Червоний	Білий	Чалий
Колір вовни	Чорний	Білий	Сіро-блакитний
Кури андалузькі			
Колір пір'я	Чорне	Біле	Блакитне
Форма оперення	Кучеряве	Гладеньке	Слабокучеряве
Норка			
Забарвлення вовни	Темне	Біле	Кохінурове (світле із чорним хрестом)

Додаток 17

Кількість фенотипів і генотипів у F₂, отриманих внаслідок схрещування батьків, які відрізняються за кількістю пар ознак

Кількість пар ознак	Кількість				Пропорція повних рецесивів у F ₂
	типів гамет в F ₁	можливих сполучень гамет	різних фенотипів у F ₂	різних генотипів у F ₂	
1	2	4	2	3	1/4
2	4	16	4	9	1/16
3	8	64	8	27	1/64
4	16	256	16	81	1/256
5	32	1024	32	243	1/1024
n	2 ⁿ	4 ⁿ	2 ⁿ	3 ⁿ	1/4 ⁿ

Додаток 18

Визначення груп крові у дітей через групи крові батьків

Варіанти	Групи крові батьків	Можливі групи крові у дітей	Неможливі групи крові у дітей
1	0 x 0	0	A, B, AB
2	0 x A	0, A	B, AB
3	A x A	0, A	B, AB
4	B x B	0, B	A, AB
5	A x B	0, A, B, AB	–
6	0 x AB	A, B	0, AB
7	0 x B	0, B	A, AB
8	A x AB	A, B, AB	0
9	B x AB	A, B, AB	0
10	AB x AB	A, B, AB	0

Поліморфні системи груп крові коней [16]

Система	Фактори	Алелі
EAA	a, b, c, d, e, f, g	$A^a A^{adf} A^{adg} A^{abdf} A^{abdg} A^b$ $A^{bc} A^{bce} A^c A^{ce} A^e A^-$
EAC	a	$C^a C^-$
EAD	$a, b, c, d, e, f, g,$ $h, i, k, l, m, n, o,$ p, q, r	$D^{adl} D^{adlnr} D^{adlr} D^{bcmq}$ $D^{cefgmq} D^{cegimnq} D^{cfgkm} D^{cfmqr}$ $D^{cgm} D^{cgmp} D^{cgmq} D^{cgmqr}$ $D^{cgmr} D^{deklqr} D^{deloq} D^{delq} D^{dfklr}$ $D^{dghmp} D^{dghmq}$ $D^{dghmqr} D^{dkl} D^{dlnq} D^{dlnqr} D^{dlqr}$ $D^q (D^-)$
EAK	a	$K^a K^-$
EAP	a, b, c, d	$P^a P^{ac} P^{acd} P^{ad} P^b P^{bd} P^d P^-$
EAQ	a, b, c	$Q^a Q^{abc} Q^{ac} Q^b Q^{bc} Q^c Q^-$
EAU	a	$U^a U^-$

Масті нащадків на підставі мастей батьків [16]

Локус	Тип пігменту	Розподіл пігменту	Освітлення		Саврасі	Рябі		Чубарі	Чалі	Посивіння
Міжнародна назва	Extention	Agouti	Albino		Dilution	Tobiano	Overo	Leopard	Roan	Grey
Алелі	E, e	A, a	C, Ccr		D, d	TO, to	OV, ov	LP, lp	RN, rn	G, g
Гентест	+	+	+		-	(не прямий)	+	-	-	-
			ССсг	Ссг, Ссг						
Масть (фенотип)	ворона/гніда	ворона	ворона (боро-ворона)	ізабеллова	мишаста (вороно-савраса)	вороно-ряба	вороно-ряба	чубара	вороно-чала	сіра
Генотип	ЕЕ	аа	Аа, ССсг, Е*	Аа, Ссг, Ссг, Е*	Аа, D*, Е*	Аа, Е*, То*	Аа, Е*, Ов, ов	Аа, Е*, LP*	Аа, Е*, RN*	Аа, Е*, G *
Масть (фенотип)	ворона/гніда	гніда	булана	ізабеллова	гнідо-саврасова	гнідо-ряба	гнідо-ряба		гнідо-чала	
Генотип	Ее	АА, Аа	А*, ССсг, Е*	А*, Ссг, Ссг, Е*	А*, D*, Е*	А*, Е*, То*	А*, Е*, Ов, ов	А*, Е*, LP*	А*, Е*, RN*	А*, Е*, G *
Масть (фенотип)	руда	руда	солова	ізабеллова	рудо-савраса (каура)	рудо-ряба	рудо-ряба		рудо-чала	
Генотип	ее	АА, Аа, аа	** , ССсг, еє	** , Ссг, Ссг, еє	** , D* , еє	** , еє, То*	** , еє, Ов, ов	** , еє, LP*	** , еє, RN*	** , еє, G *

НАВЧАЛЬНЕ ВИДАННЯ

Хмельничий Леонтій Михайлович

Супрун Ірина Олександрівна

ГЕНЕТИКА ТВАРИН

Навчальний посібник

Підписано до друку 04.10.23 Формат 60х84\16
Ум. друк. арк. 30 Наклад 100 прим. Зам. № 230393

Видавець і виготовлювач Національний університет біоресурсів
і природокористування України,
вул. Героїв Оборони, 15, м. Київ, 03041.
Свідоцтво суб'єкта видавничої справи
ДК № 4097 від 17.06.2011