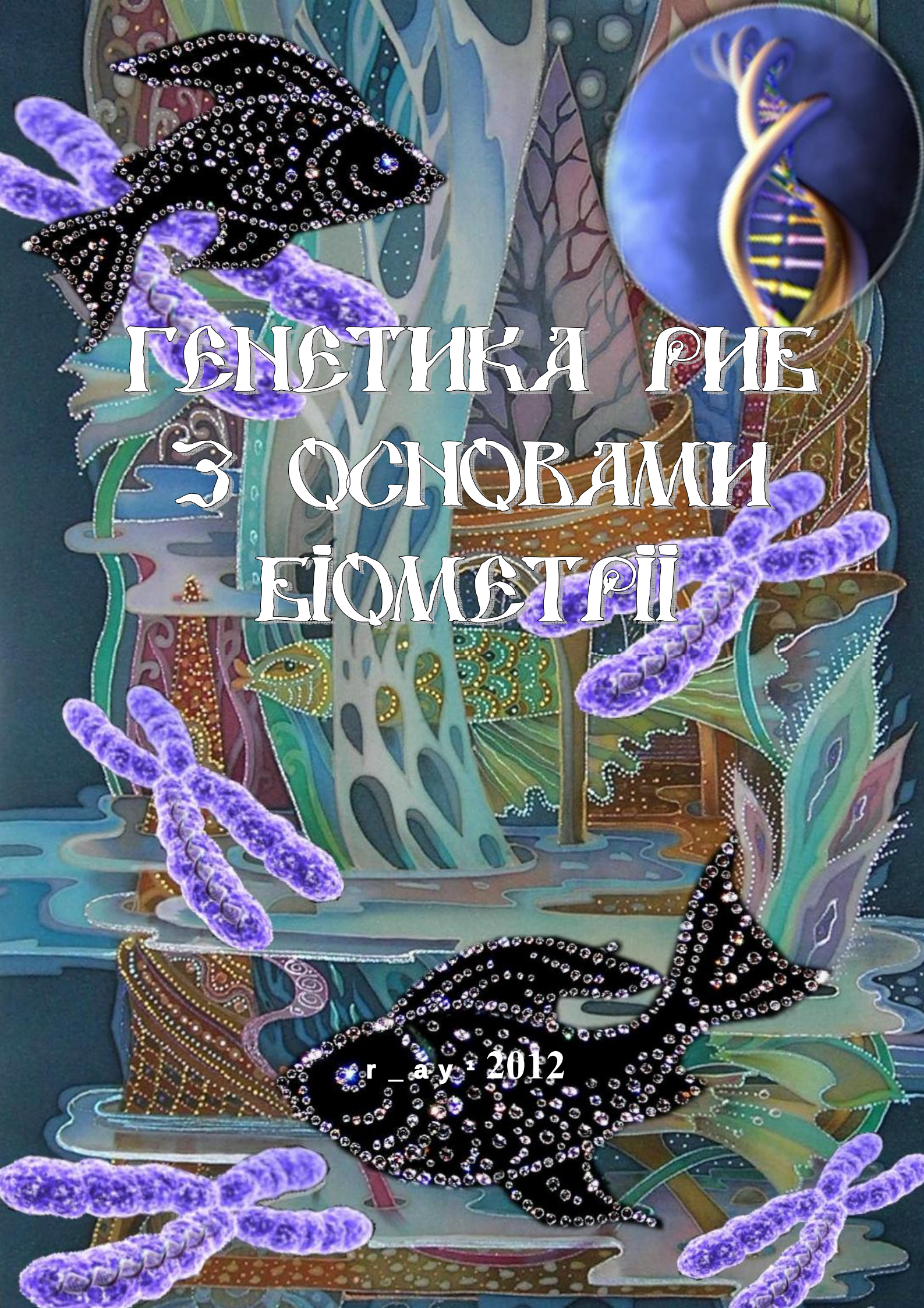




ГЕНЕТИКА РИБ З ОСНОВАМИ БІОМЕТРІЇ

г _ а _ у _ 2012

**МІНІСТЕРСТВО ОСВІТИ І НАУКИ, МОЛОДІ ТА СПОРТУ
УКРАЇНИ
ОДЕСЬКИЙ ДЕРЖАВНИЙ ЕКОЛОГІЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ**

**О.В. НАЙДІЧ
М. А. ЗАЛОГІНА-КИРКЕЛАН**

**«ГЕНЕТИКА РИБ З ОСНОВАМИ БІОМЕТРІЇ»
Конспект лекцій**

Одеса – 2012

ББК 28.04

УДК 577.21

Н 20

Друкується за рішенням Вченої ради Одеського державного екологічного університету (протокол № ____ від ____ _____ 201__ р.).

О.В. Найдіч, доцент, к.в.н., М. А. Залогіна-Киркелан, асистент
Генетика риб з основами біометрії: Конспект лекцій. – Одеса: Екологія, 2012. – 158 с.

У конспекті лекцій викладені базові основи генетики, зокрема розглянуті наступні теми, такі як: цитологічні основи спадковості, закономірності успадковування ознак, встановлені Менделем, хромосомна теорія спадковості, структура й функції генетичного матеріалу і його молекулярна організація, взаємодія генів, генотип і фенотип, зчеплення генів і кросинговер, генетика статі, молекулярні механізми реплікації, репарації й рекомбінації генетичного матеріалу, регуляція генної активності, мутаційна мінливість і мутагенез, позахромосомна спадковість, популяційна генетика. Кожен розділ має багато прикладів та ілюстрованого матеріалу.

Конспект лекцій призначений для студентів напрямку підготовки: "Водні біоресурси і аквакультура".

З М І С Т

Передмова	5
ВСТУП	7
1. Генетика як наука про спадковість і мінливість	7
2. Структура й розділи сучасної генетики і її значення	7
3. Основні завдання й проблеми генетики. Методи генетики	8
4. Основні етапи історичного розвитку генетики	12
5. Особливості розвитку вітчизняної генетики й селекції риб	13
I. ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ	16
1.1. Будова та особливості клітини	16
1.1.1 Будова прокаріотичної клітини	16
1.1.2 Будова еукаріотичної клітини	17
1.1.3 Відмінність будови прокаріотичної і еукаріотичної клітини	30
1.2. Поділ клітини	30
1.2.1 Мітоз	30
1.2.2 Мейоз	37
1.3. Гаметогенез. Запліднення	41
1.3.1 Особливості запліднення у риб	49
II. МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ Й МІНЛИВОСТІ	54
2.1. Нуклеїнові кислоти, їх будова й функції. Будова ДНК та РНК. Правила Чаргафа	54
2.2. Біосинтез білків	61
2.3. Генетичний код, його основні властивості	66
2.4. Ген, як елементарна одиниця спадковості	70
III. ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВОСТІ	75
3.1. Хромосоми – структура й класифікація	75
3.2. Каріотип. Геном	78
3.3. Мінливість каріотипів та їх еволюція	81
3.3.1 Зміна числа хромосом: автополіплоїдія, алополіплоїдія, анеуплоїдія. Інші цитогенетичні феномени	81
3.4. Хромосомні перебудови (аберації)	84
3.4.1 Молекулярні механізми хромосомних перебудов	86
3.5. Хромосомна теорія спадковості	86
IV. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКОВУВАННЯ ХРОМОСОМНИХ І ПОЗАХРОМОСОМНИХ ГЕНІВ	88
4.1. Гібридологічний аналіз	88
4.2. Типи схрещувань	89
4.3. Закономірності незалежного успадковування (закони Менделя)	91

4.3.1	Цитологічні основи законів Менделя	97
4.4.	Взаємодія генів	101
4.5.	Успадковування якісних морфологічних ознак у риб	111
4.5.1	Фенодевіанти у риб	119
4.5.2	Успадковування груп крові та поліморфних систем білків	121
4.6.	Зчеплене успадковування. Кросинговер	124
V.	СТАТЬ І ЗЧЕПЛЕНЕ ЗІ СТАТТЮ УСПАДКОВУВАННЯ	138
5.1.	Генетика статі	138
5.1.1	Генетичні механізми формування статі	139
5.1.2	Успадковування ознак, зчеплених зі статтю	142
5.1.3	Патологічні стани, що успадковуються зчеплено зі статтю	143
VI.	ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ	145
6.1.	Історія поняття «популяція». Сучасне визначення популяції. Генетична структура популяції	145
6.2.	Закон Харді-Вайнберга – основний закон популяційної генетики	154
6.3.	Виконання закону Харді-Вайнберга в природних популяціях. Практичне значення закону Харді-Вайнберга	155
	Список літератури	158

ПЕРЕДМОВА

Конспект лекцій складений відповідно до програми курсу «**Генетика риб з основами біометрії**», що входить до складу дисциплін з підготовки бакалаврів і фахівців напряму "Водні біоресурси і аквакультура" – фаховий шифр 6.090201.

Сьогодні генетика є теоретичною і методологічною основою інших біологічних наук, її справедливо вважають центральною наукою в біології. Універсальні закони спадковості і мінливості справедливі для всіх організмів. Методи генетики застосовують до любых біологічних досліджень. Разом з тим, генетика успішно розвивається завдяки успіхам і досягненням інших природних наук, таких як фізика, хімія, математика, молекулярна біологія, мікробіологія, вірусологія, ботаніка, зоологія та інші. Сьогодні не можна уявити кваліфікованого біолога, лікаря, еколога, біотехнолога, селекціонера, зоотехніка і ветеринара без знань основ генетики.

Метою вивчення дисципліни «**Генетика риб з основами біометрії**» є формування уяви про спадковість, мінливість, та каріологію не тільки у ссавців, але і у риб зокрема.

Розглядаються матеріальні основи спадковості, закономірності еволюції хромосомного апарата і механізми спадковості якісних і кількісних ознак у риб. Дасться огляд матеріалів по біохімічній генетики риб і аналізуються шляхи використання цих матеріалів в ембріологічних популяційних, еволюційних і селекційних дослідженнях. Особлива увага приділяється індукованому гіногенезу, гібридогенезу, та його використанню в генетиці і селекції риб.

Сьогодні, коли домінують дослідження в галузі біотехнологій і генної інженерії, вивчення основ генетики для фахівців, які працюють в галузі рибного господарства, стає ключовим питанням.

Нині поряд з подальшим прогресом традиційного рибництва все більшого значення набувають форми інтенсивного культивування риб, які передбачають широке використання генетичних методів при створенні перспективних об'єктів культивування. Ряд біологічних особливостей риб, у зв'язку з відповідною метою, потребують специфічного методичного підходу для їх селекції і промислового розведення, які неможливо вирішити без знання генетичних закономірностей мінливості і успадкування господарсько-корисних ознак.

В результаті вивчення дисципліни «**Генетика риб з основами біометрії**» студенти повинні знати матеріальні основи спадковості та мінливості, етапи розвитку генетики та місце її в системі біологічних наук, сучасні досягнення і завдання генетики у вирішенні проблем народного господарства, цитологічні основи спадковості, молекулярні основи спадковості, хромосомну теорію спадковості, мати уяву про

модифікаційну та мутаційну мінливість, генетику і екологію, генетику популяцій, біометричні методи досліджень.

Після вивчення дисципліни, студенти повинні **вміти** виконувати мікроскопічні та макроскопічні дослідження, визначати і відрізняти стадії поділу клітин, складати ідіограми, проводити підрахунок числа хромосом, розв'язувати задачі на різні види схрещування, взаємодію генів, успадкування ознак зчеплення зі статтю.

При підготовці цього конспекту лекцій були використані літературні джерела довідкового характеру, посібники і підручники вітчизняних та іноземних авторів.

ВСТУП

1. Генетика як наука про спадковість і мінливість

Генетика – це наука про спадковість і мінливість живих організмів і методах керування ними; вона вивчає спадковість організмів, які перебувають у постійній зміні. Таким чином, це наука, що вивчає спадковість і мінливість ознак.

Термін «генетика» (від грец. genesis, geneticos - походження; від лат. genus – рід, geneo (народжую) запропонував в 1906 Вільям Бетсон (Англія).

Спадковість звичайно визначають, як здатність організмів відтворювати собі подібне, як *властивість батьків і більш віддалених предків передавати свої ознаки й особливості розвитку наступному поколінню*. Приклад: з насіння берези виростають рослини берези, у кішки народжуються схожі на батьків кошенята. Вона забезпечує певну консервативність живої матерії завдяки наявності матеріальних носіїв спадковості — **генів**.

Успадковування – *це процес передачі генів* (задатку або спадкоємної інформації) *і відповідно ознак нащадкам* від одного покоління до іншого.

Мінливістю називають *розмаїтість ознак і властивостей серед представників одного роду, предків і нащадків*, що виникають як під впливом спадковості й зміни самого спадкоємного матеріалу, так і під впливом зовнішніх умов. Притаманна всім живим організмам. Спадкова мінливість обумовлена виникненням мутацій, неспадкова – впливом факторів зовнішнього середовища.

Ген – це елементарний спадкоємний фактор (термін «елементарний» означає «неподільний без втрати якості»). Ген являє собою ділянку хромосоми, відповідальну за розвиток певної ознаки. Інакше кажучи, гени локалізовані в хромосомах. З погляду молекулярної генетики, ген - це відрізок (фрагмент) молекули ДНК або РНК, що несе генетичну інформацію про елементарну функцію або ознаку.

2. Структура й розділи сучасної генетики і її значення

Вся генетика (як і будь-яка наука) підрозділяється на фундаментальну й прикладну.

Фундаментальна генетика вивчає загальні закономірності успадковування ознак у лабораторних, або модельних видів: наприклад, кишкова паличка, цвілеві і дріжджові гриби, дріжджі, миші і деяких інших. До фундаментальної генетики відносять *наступні розділи*:

✓ класична (формальна) генетика,	✓ генетика поведінки,
✓ цитогенетика,	✓ екологічна генетика,
✓ молекулярна генетика,	✓ математична генетика,
✓ еволюційна генетика,	✓ генетика популяцій,
✓ генетика індивідуального розвитку,	✓ генетика мутагенезу (у тому числі радіаційна і хімічна генетика),
✓ космічна генетика (вивчає дію на організм космічних факторів: космічних випромінювань, тривалої невагомості й ін.).	

Прикладна генетика розробляє рекомендації для застосування генетичних знань у селекції, генній інженерії і в інших розділах біотехнології, у справі охорони природи. Ідеї й методи генетики знаходять застосування у всіх сферах людської діяльності, пов'язаної з живими організмами. Вони мають важливе значення для рішення проблем медицини, сільського господарства, мікробіологічної промисловості.

Генетична (генна) інженерія – це розділ молекулярної генетики, пов'язаний із цілеспрямованим створенням *in vitro* нових комбінацій генетичного матеріалу, який здатний розмножуватися в клітинах-хазяїна й синтезувати кінцеві продукти обміну. Виник цей напрям генетики у 1972 році, коли у лабораторії П. Берга (Станфордський ун-т, США) була отримана перша рекомбінантна (гібридна) ДНК (рек-ДНК), у якій були з'єднані фрагменти ДНК фага лямбда кишкової палички з кільцевою ДНК мавпячого вірусу SV40.

У прикладній генетиці залежно від об'єкта дослідження виділяють наступні розділи **приватної генетики**:

1. Генетика рослин: дикоростучих й культурних: (пшениця, жито, ячмінь, кукурудза; яблуні, груші, сливи, абрикоси – всього близько 150 видів).
2. Генетика тварин: диких і свійських тварин (корів, коней, свиней, овець, курей – всього близько 20 видів)
3. Генетика мікроорганізмів (вірусів, прокаріотів, нижчих еукаріотів – десятки видів).

3. Основні завдання й проблеми генетики. Методи генетики

Основними завданнями й проблемами генетики є:

- ✓ Вивчення закономірностей спадковості й мінливості
- ✓ Розробка методів практичного використання цих закономірностей

Оскільки генетика займається вивченням спадковості й мінливості, то як основні **проблеми** (табл.№ 1.), що стоять перед нею, можна виділити наступні:

1)зберігання генетичної інформації (вивчення матеріальних структур, відповідальних за її зберігання);

2)передача генетичної інформації (механізм і закономірності) від покоління до покоління;

3)реалізація генетичної інформації (механізм) у конкретні властивості й ознаки організму;

4)зміна генетичної інформації (причини й механізм) на різних етапах розвитку організму.

Таблиця № 1. Основні проблеми та розділи генетики

Основні проблеми генетики	Відповідні розділи генетики
1. Цитологічна та молекулярна організація носіїв генетичної інформації.	Загальна генетика.
2. Зберігання, захист та передача нащадкам генетичної інформації, закономірності успадковування.	Цитогенетика.
3. Реалізація генетичної інформації в клітині, взаємодія генів.	Молекулярна генетика.
4. Зміни генетичної інформації (механізми мінливості).	Генетична інженерія.
5. Пошук шляхів та методів штучного втручання в механізми успадковування та мінливості.	Генетика популяцій. Математична генетика.
6. Генетичні механізми та регуляція індивідуального розвитку.	Ті ж, крім того: Імуногенетика. Онтогенетика.
7. Порівняльне вивчення генетики видів.	Ті ж, крім того:
8. Синтез нових форм організмів, отримання їх високопродуктивних форм в інтересах людини.	Порівняльна генетика.
9. Створення наукових основ селекції.	Предметна генетика тварин, рослин та мікроорганізмів. Генетичні основи селекції.
10. З'ясування генетичних основ певної поведінки тварин та людини, створення наукових основ психології та психіатрії.	Ті ж, крім того: Фізіологічна генетика. Психогенетика.
11. Генетичні основи охорони здоров'я (з'ясування етіології спадкових хвороб, хвороб із спадковою схильністю, генетичних особливостей реакцій різних людей на ліки тощо).	Ті ж, крім того: Генетика людини. Медична генетика. Фармакогенетика.

Продовження Табл.№1.

12. Генетичні засади екології та охорони природи (збереження генофонду планети).	Ті ж, особливо: Генетика популяцій. Предметна генетика окремих видів. Екогенетика.
13. Створення наукових основ еволюційного вчення	Ті ж, особливо: Генетика популяцій. Порівняльна генетика. Математична генетика.

Важливими **практичними завданнями** генетики є:

- ✓ вибір оптимальної системи схрещування в селекційній роботі й найбільш ефективного методу відбору,
- ✓ керування розвитком спадкових ознак,
- ✓ використання мутагенезу в селекції.

Методи генетики.

Сукупність методів дослідження спадкоємних властивостей організму (його генотипу) називається **генетичний аналіз**. Залежно від завдання й особливостей досліджуваного об'єкта генетичний аналіз проводять на популяційному, організменному, клітинному й молекулярному рівнях.

Основу генетичного аналізу складає *гібридологічний аналіз*, заснований на аналізі успадковування ознак при схрещуваннях. Гібридологічний аналіз, основи якого розробив засновник сучасної генетики **Г. Мендель**, заснований на наступних *принципах*:

1. Використання в якості вихідних особин (батьків), форм, що не дають розщеплення при схрещуванні, тобто **константних форм**.
2. Аналіз успадковування **окремих пар альтернативних ознак**, тобто ознак, представлених двома взаємовиключними варіантами.
3. **Кількісний облік** форм, які виникають в ході послідовних схрещувань і використання математичних методів при обробці результатів.
4. **Індивідуальний аналіз** нащадків від кожної батьківської особини.
5. На підставі результатів схрещування складається й аналізується **схема схрещувань**.

Гібридологічному аналізу звичайно передуює **селекційний метод**. З його допомогою здійснюють підбір або створення вихідного матеріалу, що піддається подальшому аналізу (напр., Г. Мендель, який, по суті, є основоположником генетичного аналізу, починав свою роботу з одержання константних – гомозиготних – форм гороху шляхом самозапилення);

Однак у деяких випадках метод прямого гібридологічного аналізу виявляється не завжди можливим. Наприклад, при вивченні успадковування ознак у людини необхідно враховувати ряд обставин: неможливість планування схрещувань, низька плідність, тривалий період статевого дозрівання. Тому крім гібридологічного аналізу, у генетиці використовується безліч інших методів.

Цитогенетичний метод. Полягає в цитологічному аналізі генетичних структур і явищ на основі гібридологічного аналізу з метою порівняння генетичних явищ зі структурою й поведінкою хромосом і їх ділянок (аналіз хромосомних і геномних мутацій, побудова цитологічних карт хромосом, цитохімічне вивчення активності генів і т.п.). Окремі випадки цитогенетичного методу – *каріологічний, каріотипичний, геномний аналіз*.

Популяційний метод. На основі популяційного методу вивчають генетичну структуру популяцій різних організмів: кількісно оцінюють розподіл особин різних генотипів у популяції, аналізують динаміку генетичної структури популяцій під дією різних факторів (при цьому використовують створення модельних популяцій).

Молекулярно-генетичний метод являє собою біохімічне й фізико-хімічне вивчення структури й функції генетичного матеріалу і спрямований на з'ясування етапів шляху «ген → ознака» і механізмів взаємодії різних молекул на цьому шляху.

Мутаційний метод дозволяє (на основі всебічного аналізу мутацій) встановити особливості, закономірності й механізми мутагенезу, допомагає у вивченні структури й функції генів. Особливе значення мутаційний метод набув при роботі з організмами, що розмножуються нестатевим шляхом, і в генетиці людини, де можливості гібридологічного аналізу вкрай ускладнені.

Генеалогічний метод (метод аналізу родоводів). Дозволяє простежити спадкування ознак у родинах. Використовується для визначення спадкового або неспадкового характеру ознаки, домінантності або рецесивності, картування хромосом, тобто для встановлення належності гена, що кодує дану ознаку, до певної групи зчеплення, зчеплення з Х- або Y-хромосомами, для вивчення мутаційного процесу, особливо у випадках, коли необхідно відрізнити мутації, які виникли знову, від тих, які носять сімейний характер, тобто виникли в попередніх поколіннях. Як правило, генеалогічний метод складає основу для висновків при медико-генетичному консультуванні (якщо мова не йде про хромосомні хвороби).

Близнюковий метод, полягає в аналізі й порівнянні мінливості ознак у межах різних груп близнюків, дозволяє оцінити відносну роль генотипу й зовнішніх умов у мінливості. Особливо важливий цей метод при роботі з

мало плодовитими організмами, що мають пізній термін статевої зрілості (напр., велика рогата худоба), а також у генетиці людини.

У генетичному аналізі використовують і багато інших методів:

- ✓ *онтогенетичний*
- ✓ *імуногенетичний*
- ✓ *порівняльно-морфологічні й порівняльно-біохімічні методи,*
- ✓ *методи біотехнології,*
- ✓ *різноманітні математичні методи й т.д.*

4. Основні етапи історичного розвитку генетики

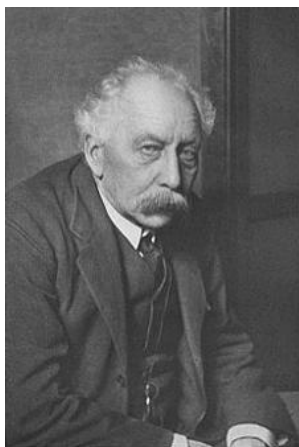
Генетика, як наука формувалася протягом тривалого часу й поступово накопичувала інформацію.

Явища спадковості й мінливості ознак були відомі з найдавніших часів. Сутність цих явищ була сформульована у вигляді емпіричних правил: «Яблочко от яблони далеко не падает» і т.д. Натурфілософи античного світу намагалися пояснити причини подібності й розходження між батьками і їхніми нащадками, між братами й сестрами, механізми визначення статі, причини народження близнюків. Наступність поколінь описувалася термінами «генус» (рід), «геннао» (народжую), «генетикос» (має відношення до походження), «генезис» (походження).

Термін «генетика» вперше запропонував в 1906 році, на підставі кореня «ген», **Вільям Бетсон** (Англія), він визначив генетику, як науку, що вивчає фізіологію спадковості й мінливості – дві універсальні особливості живої матерії. Але ще раніше в 1874 році слово «genetique» (генетичний) проговорив Літре, як дидактичний термін, що має відношення до зміни поколінь.

В основу сучасної генетики лягли закономірності спадковості, які виявлені **Грегором Іоганном Менделем** (1865 Австрія) при схрещуванні різних сортів гороху, а також мутаційна теорія **Гуго де Фріза** (1901–1903).

Однак, народження генетики прийнято відносити до 1900 р., коли одночасно й незалежно один від одного **Гуго де Фріз**



W. Bateson



Грегор Мендель



Гуго де Фріз



Карл Корренс



Ерік Чермак

(1848-1935) у Голландії, **Карл Ерїх Коренс** (1864-1933) у Німеччині й **Ерїк Чермак** (1871-1962) в Австрії вдруге відкрили закони Г. Менделя.

Гуго де Фріз запропонував встановлені **Г. Менделем** правила називати **законом успадковування ознак**. В 1909 р. датським вченим **Вільгельмом Людвігом Йогансенем** був запропонований термін «ген».

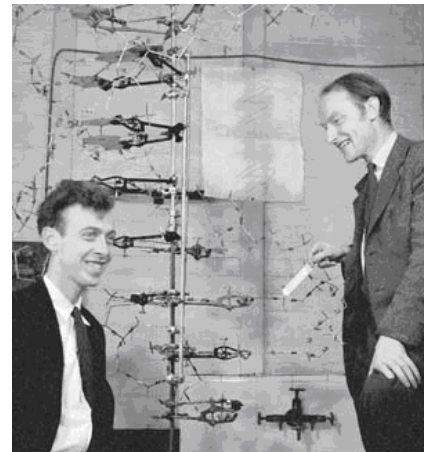
Ще в 1883–1884 р. **О. Гертвиг**, **Е. Страсбургер**, а також **А. Вейсман** (1885) сформулювали ядерну гіпотезу спадковості, що на початку ХХ століття переросла в хромосомну теорію спадковості (**У. Сетон**, 1902–1903; **Т. Бовері** 1902–1907; **Т. Морган і його школа**).



Т. Морган

Т. Морганом були закладені й основи теорії гена, яка одержала розвиток у працях вітчизняних вчених школи **А. С. Серебровського**, які сформулювали в 1929–1931 р. уявлення про складну структуру гена. Ці уявлення були розвинені й конкретизовані в дослідженнях з біохімічної й молекулярної генетики, які привели до створення **Дж. Уотсоном і Ф. Кріком** (1953) моделі ДНК, а потім і до розшифровки генетичного коду, що визначав синтез білка.

Важливе значення для розробки генетичних основ селекції мали роботи **М. І. Вавілова**. Сформульований ним в 1920 р. закон гомологічних рядів у спадкоємній мінливості дозволив йому надалі встановити центри походження культурних рослин, у яких зосереджена найбільша розмаїтість спадкоємних форм.



Ф. Крік та Дж. Уотсон

Роботами **С. Райта**, **Б. С. Холдейна** й **Р. Фішера** (20-30-і рр.) були закладені основи генетико-математичних методів вивчення процесів, які відбуваються в популяціях. Фундаментальний внесок у генетику популяцій вніс **С. С. Четверіков** (1926), який об'єднав у єдиній концепції закономірності менделізму й дарвінізму.

5. Особливості розвитку вітчизняної генетики й селекції риб.

Початок розвитку генетики в нашій країні доводиться на перші роки Радянської влади. У 1919 р. у Петроградському університеті була створена кафедра генетики, яку очолив **Філіпченко Юрій Олександрович**. У 1930 р. відкрилася лабораторія генетики Академії наук СРСР під керівництвом **Миколи Івановича Вавілова** (з 1933 р. – Інститут генетики).

У 1920-1930-і рр. наша країна лідирувала за всіма розділами генетики.

✓ **Кольцов Микола Костянтинович** – пророчив властивості носіїв генетичної інформації; розробляв теорію гена, вчення про соціальну генетику (евгеніка).

✓ **Вавілов Микола Іванович** – сформулював закон гомологічних рядів, розробив навчання про вид як системи.

✓ **Мічурін Іван Володимирович** – відкрив можливість керування домінуванням.

✓ **Серебровський Олександр Сергійович** – створив навчання про генофонд і геногеографію: «Совокупность всех генов данного вида я назвал генофондом, чтобы подчеркнуть мысль о том, что в лице генофонда мы имеем такие же национальные богатства, как и в лице наших запасов угля, скрытых в наших недрах».

✓ **Четверіков Сергій Сергійович** – в роботі «О некоторых моментах эволюционного процесса с точки зрения современной генетики» довів генетичну неоднорідність природних популяцій.

✓ **Дубинін Микола Петрович** – довів подільність гена; незалежно від західних дослідників встановив, що важливу роль в еволюції грають імовірнісні, генетико-автоматичні процеси.

✓ **Шмальгаузен Іван Іванович** – розробив теорію стабілізуючого відбору; відкрив принцип інтеграції біологічних систем.

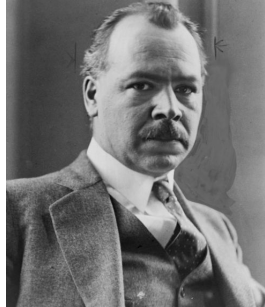
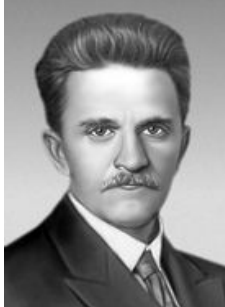
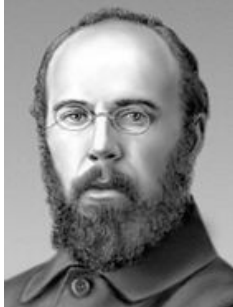
✓ **Тимофеев-Ресовський Микола Володимирович** – заклав основи сучасної генетики популяцій.

На серпневій (1948 р.) сесії ВАСХНИЛ владу в науці захопив президент ВАСХНИЛ академік Т. Д. Лисенко. Науковій генетиці він протиставив псевдовчення за назвою «мічурінська біологія». Багато вчених-генетиків (Н. П. Дубинін, И. А. Рапопорт) були позбавлені змоги займатися наукою. Тільки в 1957 р. М.Е. Лобашов відновив викладання генетики. У 1965 р. Т. Д. Лисенко під тиском прогресивної громадськості (вчених-математиків, хіміків, фізиків) втратив монополію на наукову істину. Був створений Інститут загальної генетики СРСР, створене Суспільство генетиків і селекціонерів ім. М. І. Вавилова. Наприкінці 1960-их рр. наша країна знову знайшла втрачені позиції у світовій науці.

Перші наукові праці по генетиці й селекції риб відносяться до 30-х років ХХ сторіччя. Ці дослідження були проведені вченими **В. С. Кирпічниковим, К. А. Головинською і Е. И. Балкашиною.**

Великий внесок в організацію й проведенні робіт зі створення нових порід коропа зробили вчені **А. И. Кузема, В.С. Цеглярів, Д. П. Поліксенів**, а в подальшому – **Ю. П. Боброва, Р. М. Цой, В. Я. Катасонов, В. А. Корвін**. Значна заслуга в розробці й запровадженні досліджень гіногенезу й поліплоїдії у гібридів коропа й сріблястого карася, а також гормональної й генетичної регуляції статі риб

належить вченим **Н. Б. Черфасу, Б. И. Гомельському, А. В. Рекубратському.** Велике значення в розвитку селекційно-генетичних досліджень риб мають роботи закордонних учених **Е. Проста, У. Лідера, В. Штефенса, К. Стегмана.**

			
Вавілов Микола Іванович	Філіпченко Юрій Олександрович	Шмальгаузен Іван Іванович	Серебровський Олександр Сергійович
			
Мічурін Іван Володимирович	Четверіков Сергій Сергійович	Дубинін Микола Петрович	Тимофеев-Ресовський Микола Володимирович

Контрольні питання для самоперевірки

1. Дайте визначення терміну «Генетика»?
2. Що розуміють під спадковістю та мінливістю.
3. Дайте визначення терміну «ген»?
4. Які розділи генетики Вам відомі? Надайте характеристику ім..
5. Які основні задачі та проблеми стоять перед генетикою?
6. Які методи в генетиці Вам відомі?
7. Особливості розвитку генетики.
8. Особливості розвитку генетики і селекції риб.

І. ЦИТОЛОГІЧНІ ОСНОВИ СПАДКОВOSTI

1.1. БУДОВА ТА ОСОБЛИВОСТІ КЛІТИНИ

Основною одиницею живого є **клітина**. Вона має всі властивості живого, тобто здатна розмножуватися, видозмінюватися й реагувати на подразнення.

Серед живих організмів існує два типи організації клітин:

- ✓ **Прокаріотична** (у прокаріотів – бактерії, віруси й синьо-зелені водорості)
- ✓ **Еукаріотична** (в еукаріотів – одно- і багатоклітинні організми – рослини, гриби, тварини)

1.1.1 БУДОВА ПРОКАРІОТИЧНОЇ КЛІТИНИ

ПРОКАРІОТИ (лат. Procarvota, від лат. pro — «перед», «до» і грец. karyon — «ядро»), або без'ядерні — одноклітинні живі організми, які не володіють (на відміну від еукаріот) оформленим клітинним ядром — бактерії й ціанобактерії (синьо-зелені водорості). Їхнє тіло складається з однієї або групи клітин. Для всіх прокаріотичних клітин, незалежно від форми, розмірів, функцій характерно (**рис.1.1. та 1.2.**):

1. Малі розміри (не більше 10 мкм).
2. Відсутність оформленого ядра.
3. Наявність **Цитоплазматичної (клітинної) мембрани** (від лат. *membrana* — шкірочка — тонка гранична структура, яка розташована на поверхні клітин і внутрішньоклітинних структур), що грає роль активного бар'єра між цитоплазмою клітини й зовнішнім середовищем.
4. Наявність **Клітинної стінки**, що розташована зовні від мембрани.
5. Наявність **Слизової капсули, чохла**, яка покриває поверхню клітини.
6. Наявність **Цитоплазми**
7. Наявність **Нуклеоїду** у формі циклічної дволанцюгової однієї молекули ДНК — еквівалента ядра, позбавленого оболонки. Функція — збереження генетичного матеріалу.
8. Наявність коротких, позагеномних подвійних ланцюгів ДНК — **Плазмід** (довжиною до 100000 пар нуклеотидів), що *реплікуються* (подвоюються) самостійно й передаються із клітини в клітину.
9. Відсутність внутрішніх мембран, крім інвагінації **Плазмолем** (плазматичної мембрани)

✦ Мезосоми – вирости цитоплазматичної мембрани, які закручені в спіраль для збільшення площі поверхні, на якій відбувається синтез АТФ. За її допомогою в цитоплазмі проходять енергетичні процеси

✦ Тилакоїди – заміняють мітохондрії

✦ Хроматофори – ділянки протопласту – ЦПМ разом із цитоплазмою, що несуть пігмент

10. Локалізація на клітинних складках **ферментів**, що виконують **функції органоїдів** (запасні речовини у вигляді гранул поліфосфатів, синтез вуглеводів, ліпідів, фотосинтез, включення сірки яка утворюється, наприклад, в результаті безкисневого фотосинтезу).

Кожний органоїд здійснює певні функції, життєво необхідні для клітини. Термін «Органоїди» пояснюється порівнянням цих компонентів клітини з органами багатоклітинного організму.

11. Наявність дрібних **Рибосом** у цитоплазмі.

12. Наявність **джгутика**, **війок** і **газових** вакуолей (пухирці), рухових пристосувань, що складаються з білку флагеліну.

13. Відсутність **фаго-**, **піноцитозу** і **циклозу**.

14. Розмноження простим поділом надвоє перетяжкою або брунькуванням, тобто йде утворення дочірньої клітини меншого розміру, ніж материнська. Клітини ніколи не діляться шляхом мітозу. ДНК, яка перебуває в ядерній області прикріплена до **мезосоми**. Поділ бактеріальної клітини розпочинається з поділу мезосоми; потім дві половинки мезосоми розходяться, захоплюючи за собою ДНК, що також ділиться на дві частини, з яких згодом утворяться ядерні області двох дочірніх клітин.

1.1.2 Будова еукаріотичної клітини

ЕУКАРІОТИ або ядерні (лат. Eucaryota від грец. Εύ – добре й κάρυον – ядро) – надцарство живих організмів, клітини яких містять ядра. Всі організми, крім бактерій, є ядерними.

✦ Клітина являє собою складну біологічну систему.

✦ В середньому вона набагато більша за розмірами, ніж прокаріотична.

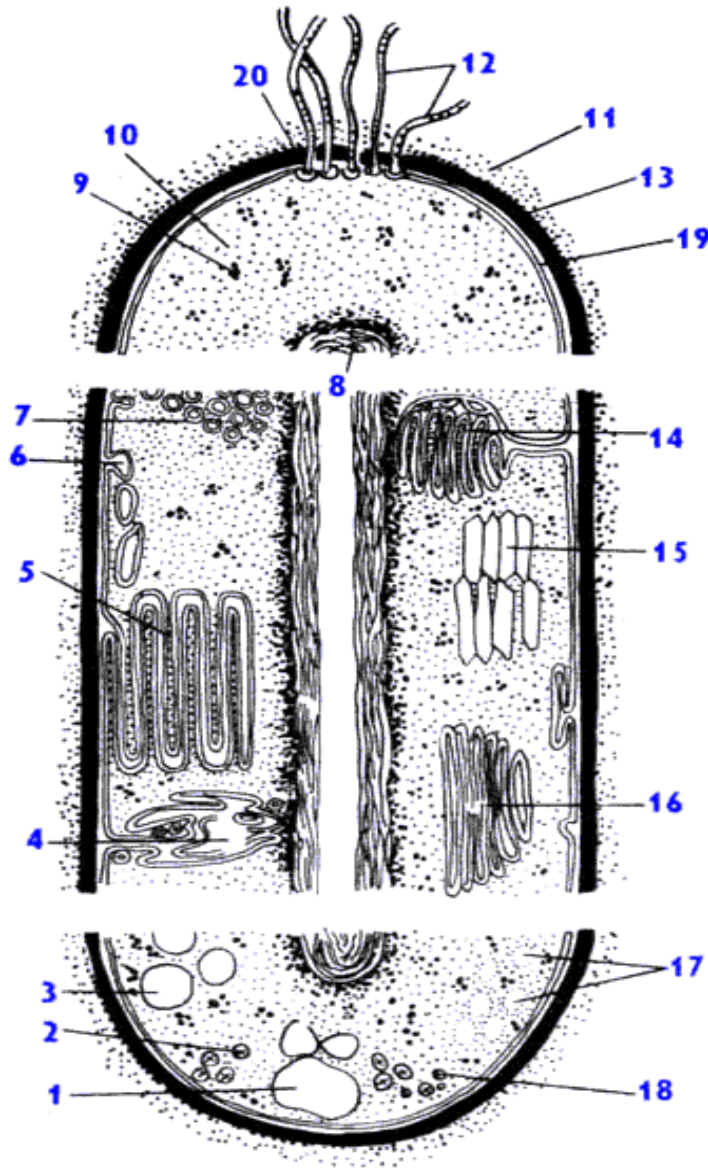
Еукаріотична клітина складається з (рис.1.3. та 1.4.):

1.Клітинної (цитоплазматичної) мембрани – плазмолем

2.Ядра

3.Цитоплазми

Рис.1.1. та 1.2. Будова бактеріальної (прокаріотичної) клітини.



- 1 – гранули полі-В-оксимаєляної кислоти, 2 – жирові краплі,
 3 – вклучення сірки, 4 – трубчасті тилакоїди,
 5 – пластинчасті тилакоїди 6 – вигини цитоплазматичної мембрани,
 7 – хроматофори, 8 – нуклеоїд,
 9 – рибосоми прокаріотичної клітини,
 10 – цитоплазма, 11 – слизова капсула,
 12 – джгутики, 13 – клітинна оболонка,
 14 – мезосома, 15 – газові вакуолі,
 16 – ламелярні тилакоїди
 17 – гранули полісахаридів,
 18 – гранули поліфосфатів,
 19 – цитоплазматична мембрана,
 20 – базальне тільце – внутрішньоклітинне утворення, розташоване в основі кожного джгутика або війки

У верхній частині малюнка – основні структури бактеріальної клітини,

У середній частині додаткові, мембранні структури,

У нижній частині вклучення запасних речовин

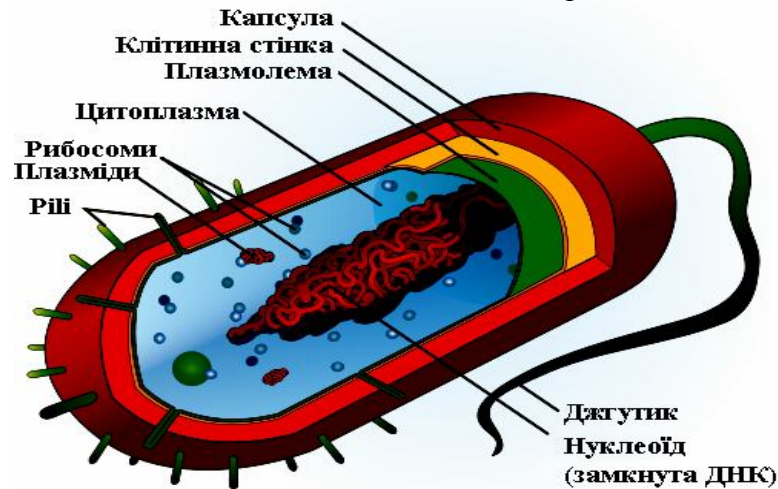
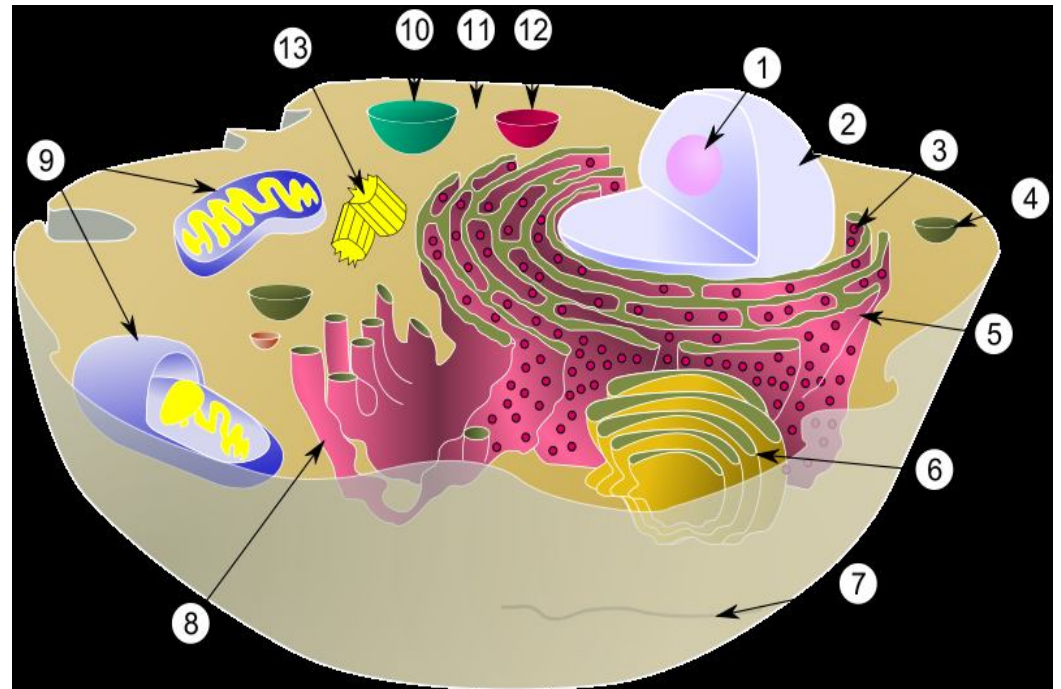
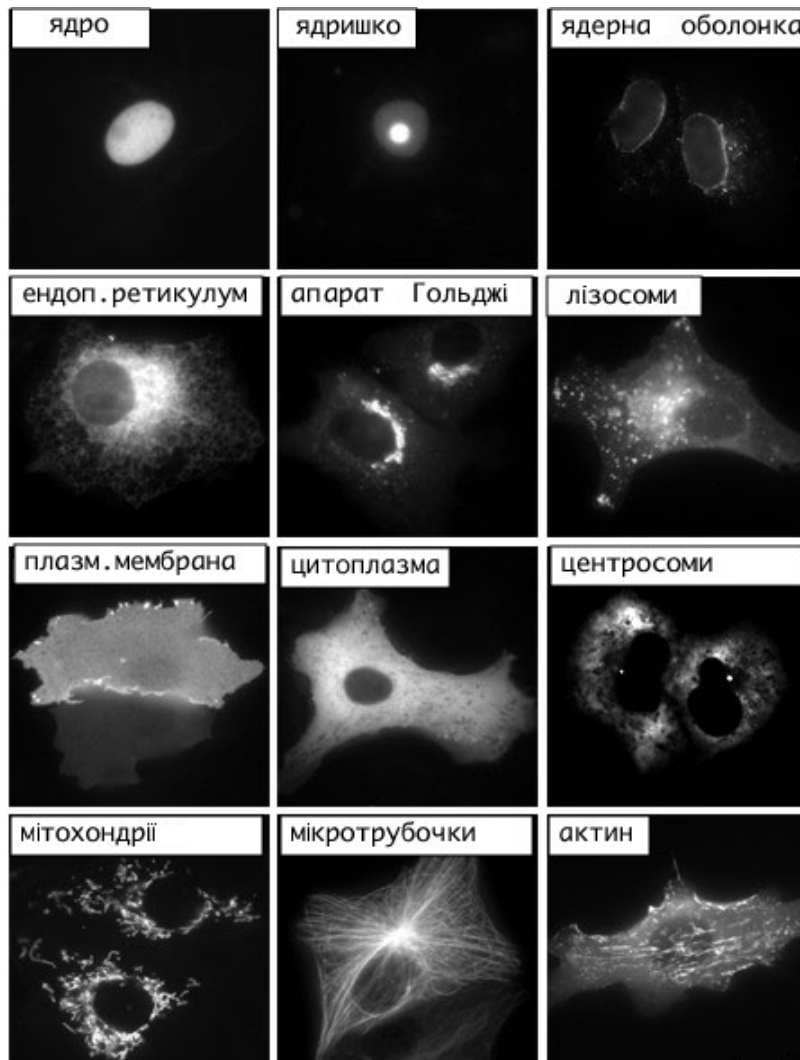


Рис.1.3. та 1.4. Будова еукаріотичної клітини



- | | |
|--|----------------------------|
| 1.Ядерце | 2.Ядро |
| 3.Рибосома | 4.Везикула |
| 5.Зернистий ендоплазматичний ретикулум | 7.Клітинна стінка |
| 6.Апарат Гольджі | 9.Мітохондрії |
| 8.Гладкий ендоплазматичний ретикулум | 11. Гіалоплазма |
| 10. Вакуоль | 12. Лізосома |
| | 13. Центросома (Центріоль) |

КЛІТИННА (ЦИТОПЛАЗМАТИЧНА) МЕМБРАНА – плазмолема – оболонка яка вкриває клітину зовні.

Функція – обмежувальна – обмежує клітину з поверхні й забезпечує зв'язок із зовнішнім середовищем

– рецепторна – містить клітинні рецептори гормонів і інших сигналів оточуючого клітину середовища

– транспортна функція – через неї відбувається живлення й видалення продуктів життєдіяльності

Транспорт речовин у клітину – *ендоцитоз* здійснюється шляхом:

Піноцитозу – надходження (поглинання) молекул у вигляді низькомолекулярного розчину (ліпопротеїдів, гормонів, імунних комплексів і т.д.)

Фагоцитозу – захват великих часток.

Плазмолема складається з:

- ✦ плазматичної мембрани – 40% ліпідів, 60% білків, до 1% вуглеводів
- ✦ надмембранного комплексу – глікокалекс – містить:
 - білки-ферменти
 - субмембранний опорно-скорочувальний апарат

ЯДРО – округле утворення, що служить важливим регулюючим центром клітини. Може бути круглим, сферичним, у формі бобів, поділеним на сегменти

Функція – несе у собі генетичний матеріал, тобто є джерелом спадкової інформації

– бере участь у поділі клітини

– регулює процеси обміну речовин у клітині

До складу ядра входять (**рис.1.5.**):

- ✦ ядерна оболонка (каріолема)
- ✦ хроматин
- ✦ ядерце
- ✦ ядерний сік (каріоплазма або каріолімфа)

Ядерна (пориста) мембрана (оболонка) – *каріолема*, відокремлює ядро від цитоплазми

Функція – регулює рух речовин з ядра та в ядро.

Складається з: – 2-х ліпопротеїдних мембран

– перенуклеарного простору – розділяє мембрани

– ядерних пор – формують мембрани

Хроматин – (chroma – фарба) – це основна структура інтерфазного ядра, здатна офарблюватися барвниками, виглядає у виді неправильних тяжів або зерняток. Є хімічною субстанцією хромосом. Містить:

- ДНК – 1 частина, складається з дезоксирибонуклеїнової кислоти. Виконує роль довгострокового зберігання інформації про структуру РНК і білків.

- Білки-гістони – 1/3 частини, є компонентом нуклеосом, – надмолекулярних структур, що беруть участь в упакуванні хромосом, розташовуються так, що структура, яка утворюється, нагадує намисто. Нитка ДНК із нуклеосомами утворює нерегулярну соленоїд-подібну структуру товщиною близько 30 нанометрів, так названу 30 нм фібрилу. Подальше пакування цієї фібрили може мати різну щільність.

- РНК – 1/2 частини, складається з рибонуклеїнової кислоти - полімерів нуклеотидів, до складу яких входять залишок ортофосфорної кислоти, рибоза (на відміну від ДНК, яка містить дезоксирибозу) і азотисті основи – аденін, цитозин, гуанін і урацил (на відміну від ДНК, яка містить замість урацила тимін).

Хроматин буває двох видів: – гетерохроматин

– еухроматин

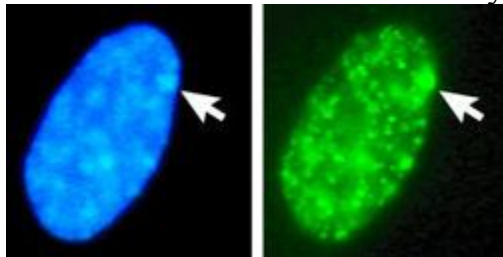


Рис.1.6. Вид гетерохроматину під мікроскопом

Ядро фібробласта жінки з гетерохроматином, позначеним флуоресцентним барвником. Стрілкою вказано положення тільця Бара

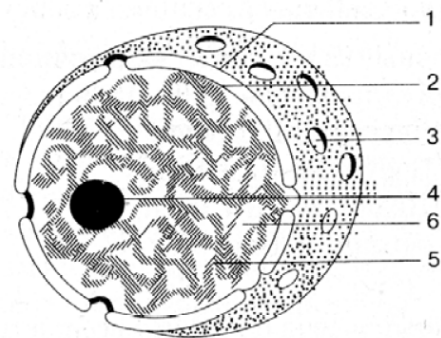


Рис.1.5. Схема будови клітинного ядра

1 і 2 – зовнішня та внутрішня мембрани ядерної оболонки
3 – ядерна пора; 4 – ядереце;
5 – хроматин; 6 – ядерний сік

Гетерохроматин – відповідає конденсованам (хроматин упакований щільно) в інтерфазі, функціонально неактивним ділянкам хромосом, розташовується по периферії ядра, він добре забарвлюється, і добре розпізнається під мікроскопом (**рис.1.6.**). Максимально конденсується в період мітотичного поділу клітин, коли хромосоми вимикаються із процесів синтезу, ущільнюючись, формують характерні для кожного виду клітин набори хромосом.

Еухроматин відповідає деконденсованам (хроматин упакований не щільно), менш спіралізованим в інтерфазі, функціонально активним ділянкам хромосом, не розпізнається під мікроскопом

Ядереце – щільна й непостійна структурна частина ядра, сферичної форми. Воно зникає на початку клітинного поділу й відновлюється наприкінці його. Хімічний склад ядереця:

- білок (~90%); РНК (~6%)

- ліпіди; ферменти

Функція – формування рибосом.

Ядерний сік — *каріоплазма або каріолімфа*, колоїдний розчин у стані гелю, що містить:

- білки (нуклеопротейди, глікопротейди); ліпіди; вуглеводи
- РНК; нуклеотиди; ферменти

Функція – містить спадкові фактори – гени, що визначають ознаки даного виду

ЦИТОПЛАЗМА – внутрішній вміст клітини, за винятком ядра, що являє собою складну колоїдну систему (середовище), що складається з:

- *Гіалоплазми*
- *Органел*
 - ✗ мембранних
 - ✗ не мембранних
- *Включень*

Гіалоплазма – являє собою складну колоїдну систему (середовище), що побудована з різних біополімерів (білки, нуклеїнові кислоти, полісахариди, амінокислоти, ферменти), яка здатна переходити з гелеподібного (рідкого) стану в гель і навпаки.

Функція – поєднує всі структури клітин
– забезпечує хімічну взаємодію біополімерів один з одним

До складу гіалоплазми входить:

- вода; органели; АТФ; продукти обміну
- включення глікогену, краплі жиру, пігменти
- неорганічні речовини, які розчинені в ній
- цитоматрикс, який представлений трабекулярною сіткою волокон білкової природи

Органели – структури цитоплазми клітини, що виконують у клітині специфічні функції

Функція – забезпечують матеріальні й енергетичні процеси життєдіяльності.

Органели цитоплазми діляться на:

Мембранні органели

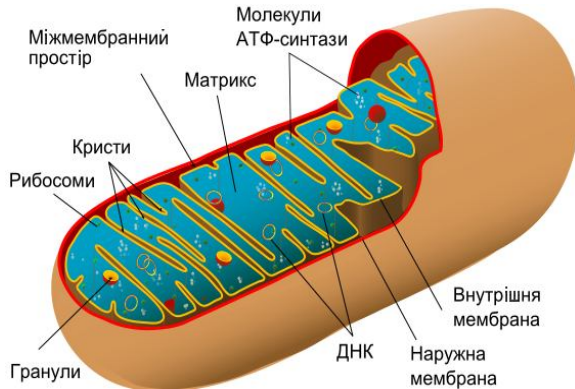
- ✓ Мітохондрії
- ✓ Лізосоми
- ✓ Пероксисоми
- ✓ Ендоплазматична сітка
- ✓ Комплекс Гольджі

Немембранні органели

- ✓ Рибосоми
- ✓ Центросома
- ✓ Мікрофіламенти
- ✓ Мікротрубочки
- ✓ Війки та джгутики

МЕМБРАННІ ОРГАНЕЛИ

МИТОХОНДРІЇ – енергетична система клітини. Кожна мітохондрія обмежена подвійною мембраною:



Зовнішньою – гладенька, має рівні контури, замкнута у вигляді мішка, відокремлює мітохондрії від гіалоплазми.

Внутрішньою – утворює в середині мітохондрій вирости, складки – кристи, які містять ферменти, що беруть участь у переносі електронів.

Мітохондрія містить внутрішню напіврідку частину – матрикс.

Функція – синтез і нагромадження енергії у вигляді АТФ. Відбувається внаслідок процесів окислювання органічних субстанцій і фосфорелювання (формування) АТФ. Ці реакції проходять при наявності ферментів трикарбонових кислот, локалізованих у матриксі

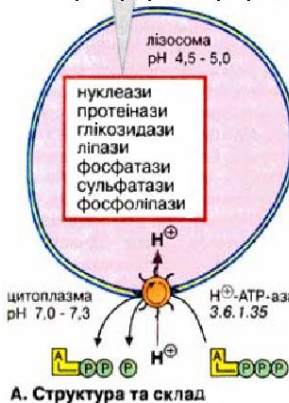
– синтез білку. Мітохондрії мають власні молекули ДНК і РНК, які вільні від білків-гістонів. У матриксі проходить утворення рибосом, які синтезують ряд білків.

– регуляція обміну води.

– депонування іонів кальцію.

ЛІЗОСОМИ – субмікроскопічні мембранні органели, розміром 0,2-0,5 мкм, являють собою оточені мембраною тільця, які утворюються на поверхні комплексу Гольджі. Містять близько 40 різних ферментів, переважно гідролітичних (фосфатази, протеази, ліпази й т.д.), що здатні розщеплювати макромолекулярні компоненти клітини.

Близько 50 різних гідроліз з оптимумом рН у кислому середовищі



Свою назву органела одержала за те, що ферменти, які містяться в ній, здатні викликати лізис (розчинення) всіх компонентів клітини. При нормальних умовах цього, звичайно, не відбувається, тому що лізосомні ферменти ізольовані від субстратів і відповідно неактивні. Близько 20% ферментів вбудовано в мембрану лізосом і 80% знаходиться в її мукополісахаридному комплексі.

Функція – захисна, відбувається внутрішньоклітинне ферментативне розщеплення як екзогенних речовин, що потрапили в клітину в результаті

ендоцитозу, так і ендегенних (видалення органел і включень у ході нормального відновлення або у відповідь на змінену функціональну активність).

Розрізняють чотири типи лізосом:

Первинні лізосом – маленькі тільця з гомогенним вмістом. В якому знаходяться ферменти, які ще не беруть участі у переварюванні (неактивний стан).

Фаголізосом – утворюються від злиття первинної лізосом з фагосоною. При цьому починається гідролітичне розщеплення вмісту фагосом.

Аутофагосом виникають при внутрішньоклітинному відновленні або при внутрішній перебудові клітини, яка пов'язана зі зменшенням фізіологічної активності. Тоді частина органел віддається шляхом аутофагії. Підлягаючі руйнуванню органели оточуються мембраною, формуючи аутофагічну вакуоль. З останньої зливаються лізосоми виливаючи свої гідролітичні ферменти.

Телолізосом (залишкові тільця) утворюються при переварюванні вмісту фаголізосом, заповнені гранулами неперетравленого матеріалу.

ПЕРОКСИСОМИ – сферичні тільця, які оточені мембраною, розміром 0,2-0,5 мкм, в яких знаходиться гранулярний матрикс, в центрі якого є кристалоподібні структури, що складаються з фібрил і трубочок. Не містять гідролітичних ензимів. Утворюються пероксисом на поверхні цистерн ендоплазматичної сітки. Для пероксисом характерна присутність в них оксидаз амінокислот і каталази, ферменту, який руйнує пероксиди.

Функція – захисна – каталаза пероксисом руйнує H_2O_2 , який є токсичним для клітин

- беруть участь у метаболізмі холестерину
- беруть участь у синтезі гормонів печінки, наднирників, яєчників

ЕНДОПЛАЗМАТИЧНА СІТКА (РЕТИКУЛУМ) – система цистерн і трубочок, які мають сплюснений вигляд і анастомозують між собою. Стінка складається з ліпопротеїдів.

Функція

- бере участь у процесах синтезу
- виконує транспортну функцію в клітині
- містить ферменти, що відіграють активну роль в обміні речовин клітини
- участь у синтезі полісахаридів і приєднання їх до білку
- участь у синтезі глікопротеїнів плазмолем (глікокаліксу)



Розрізняють два типи:

- ★ **гранулярну** (зерниста), складається із цистерн, які розташовуються паралельними скупченнями, до зовнішньої поверхні якої прикріплені рибосоми – дрібних рибонуклеопротейдних часток (р-РНК)

Функція – відповідальна за синтез білка

- ★ **агранулярну** (незерниста, гладенька), не утворює цистерн, а складається з анастомозуючих трубочок, на поверхні немає рибосом.

Функція – синтез і розщеплення глікогену

- метаболізм ліпідів
- синтез стероїдних гормонів
- бере участь у знешкодженні шкідливих речовин

КОМПЛЕКС ГОЛЬДЖІ – пластинчастий комплекс, основним компонентом є оточені мембраною сплюснені мішечки, або вигнуті цистерни, які розташовуються стопкою одна над другою

Функція – конденсація й виведення білкових секретів

- завершення процесу формування продуктів синтетичної діяльності клітини
- служить місцем тимчасового зберігання речовин, які виробляються в гранулярній ендоплазматичній сітці

Поверхні цистерн мають: – опуклу (зовнішню)
– увігнуту (внутрішню) сторони

Комплекс складається із чотирьох структур:

- **транспортних пухирців** – на поверхні маленькі випинання заповнені білковим секретом, котрі вливаються в зовнішні цистерни діктіосоми
- **діктіосоми** – окреме скупчення цистерн, що мають вигляд тарілочок та анастомозують між собою
- **конденсуючих вакуолей**
- **секреторних гранул**

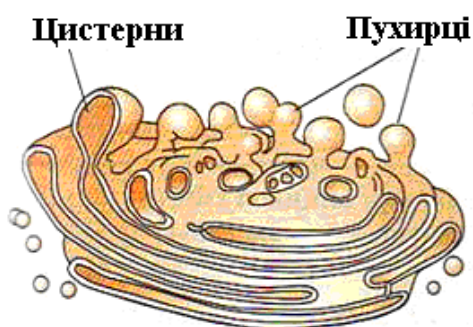


Схема будови апарату (комплексу) Гольджі

Транспортні пухирці, зливаючись, утворюють цистерни зовнішньої (формуючої) поверхні діктіосоми. По мірі формування нових цистерн старі відсуваються до внутрішньої (яка дозріває) поверхні. Цистерни роздуваються, перетворюючись у конденсуючі вакуолі. Останні в результаті конденсації їх вмісту можуть перетворюватися в секреторні гранули. Мембрани цистерн по мірі просування до дозріваючої поверхні, трансформуються, одержуючи схожість із плазмолемою. Тому, оболонка секреторних гранул легко зливається із плазмолемою і секрет надходить у просвіт залози.

НЕМЕМБРАННІ ОРГАНЕЛИ

РИБОСОМИ – щільні частки, розміром 25-30 нм, розташовані вільно в цитоплазмі або фіксовані великою субодиноцею на мембрані гранулярної ендоплазматичної сітки. Виявлені в клітинах всіх, без винятку, живих організмів: бактерій, рослин і тварин. В їх склад входять:

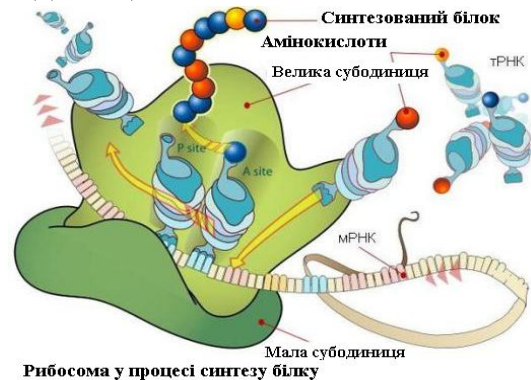
- ✦ молекули рибосомальних РНК
- ✦ білки

При взаємодії р-РНК і білків формуються 2 субодиноці

- мала містить одну молекулу р-РНК і білок
- велика містить 3 різні молекули р-РНК і білок
- борозна поділяюча рибосому на 2 субодиноці

Функція – беруть участь у синтезі білка – укладанню амінокислот у полімерні ланцюги

Рибосоми розташовуються групами – полісоми (полірибосомами), які схожі на нитку з намистом, нитки – і-РНК, намиста – рибосоми



ЦЕНТРОСОМА – (клітинний центр), представлена у вигляді циліндрів з 9-ма групами мікротрубочок. Розташована поблизу ядра й комплексу Гольджі.

Будова – представлена двома гранулами – *центріолями* – циліндричних структур, розташованих під прямим кутом одна до одної, які оточені світлою безструктурною зоною цитоплазми – *центросферою*

Функція – бере участь у формуванні мікротрубочок клітинного каркаса

– бере участь в поділі ядра

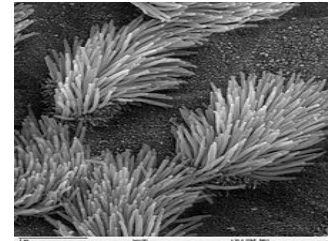
– відіграє важливу роль у формуванні джгутиків і війок

Дві центріолі розташовані разом називаються *дейтеросомами*.

ВІЙКИ Й ДЖГУТИКИ – органели руху клітини. Будова їх подібна та відрізняються вони, головним чином, довжиною.

Війки являють собою виріст цитоплазми, покритий *плазмолемою*. Всередині виросту знаходиться *аксонема* у вигляді мікротрубочок, які складаються з 2-х центральних і 9-ти периферичних парних мікротрубочок.

Функція – виконують функцію руху



Зображення війок на поверхні трахеї

МІКРОФІЛАМЕНТИ – нитки скорочувального білка актину.

Залежно від будови й функції бувають:

- ✦ **Основні мікрофіламенти** – утворюють суцільне сплетення, розташовані під плазматичною мембраною
- ✦ **Проміжні** формують пучки з паралельно орієнтованих ниток, розташовані у цитоплазмі клітини

Будова:

- ✓ нитки скорочувального білка – актину
- ✓ інші скорочувальні білки (у малих, кількостях): міозин, трипоміозин, актинін.
- ✓ різні спеціальні білки.

Функція – є внутрішньоклітинним скорочувальним апаратом – безпосередньо беруть участь у зміні форми клітини при стисканні, прикріпленні до субстрату

- місця опосередкованого прикріплення деяких мембранних білків-рецепторів
- формування скорочувального кільця

МІКРОТРУБОЧКИ – білкові внутрішньоклітинні структури, що входять до складу цитоскелету, які мають вигляд порожнього циліндра. Їх стінка утворена *димерами*, які складаються із двох форм – α - і β -тубуліна – це білок. Мікротрубочки полярні: на одному кінці відбувається самозбірка мікротрубочки, на іншому – розбирання.

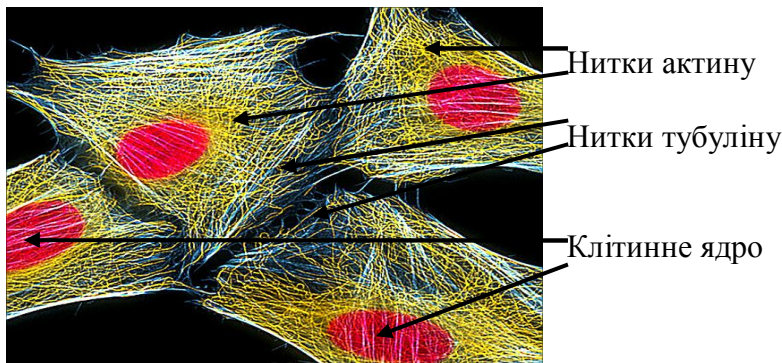
Функція – транспортна – по їх поверхні можуть переміщатися мембранні пухирці й мітохондрії. Транспортування по мікротрубочках здійснюють білки, які названі моторними.

– формують центральну структуру війок і джгутиків – аксонему

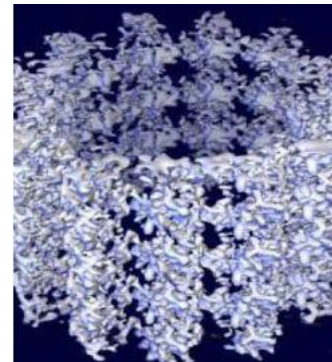
– беруть участь у формуванні цитоскелету, тобто пов'язані з підтримкою й зміною форми клітини й розташування органодів (зокрема, апарата Гольджі) у цитоплазмі клітини.

– входять до складу центріолей

– беруть участь у багатьох клітинних процесах, включаючи мітоз і мейоз – формуючи веретено поділу, вони забезпечують розходження хромосом до полюсів клітини.



Пучки акти нових мікрофіламентів в клітинах культури тканин з пофарбованим цитоскелетом.



Будова мікротрубочки

ВКЛЮЧЕННЯ – непостійні компоненти цитоплазми клітини, які з'являються або зникають, залежно від метаболічного стану (обміну речовин) і не мають чітко вираженої будови. Існують:

1. **Секреторні** – мають різну форму, але частіше круглу, до складу входять біологічно активні речовини, які утворюються в результаті секреторної діяльності клітин
2. **Трофічні** – мають форму гранул. Складаються із трьох типів поживних речовин:
 - **Білки** – накопичуються у вакуолях ендоплазматичної сітки
 - **Жири** – нейтральний жир – накопичуються в гіалоплазмі, їх нагромадження веде до утворення жиру
 - **Вуглеводи** – депонуються в цитоплазматичному матриксі, у вигляді глікогену, накопичуються, головним чином, у клітинах печінки та у меншому ступені в м'язах або інших клітинах.
3. **Екскреторні** – не мають у своєму складі ферментів або інших активних біологічних речовин. Як правило це продукти метаболізму, які підлягають утилізації з організму.

4. **Пігментні** – діляться на ендо- (внутрішні) і екзогенні (зовнішні)

■ **екзогенні** (зовнішні) утворюються поза організмом, а потім надходять в організм тим або іншим засобом.

Ліпохром – (ліпос – жир, хрому – колір), розчиняються в жирах і офарблюють жир.

Каротин – пігмент, що виробляється в клітинах деяких овочів.

- ✦ у морквині, має яскраво жовтогарячий колір
- ✦ у помідорах, має червоний колір

Окремі форми каротину являють собою провітаміни, які в організмі перетворюються у вітамін А.

Порошкоподібні хімічні речовини – складають різного роду порошки (дусти). Попадають у дихальні шляхи, викликаючи пігментацію дихальної системи, що приводить до патологічного процесу.

Неорганічні сполуки – попадають через ротову порожнину або всмоктуються через шкіру.

- ✦ Срібло – накопичується в організмі, входить до складу деяких медикаментів. Шкіра набуває сіруватого відтінку.
- ✦ Свинець – на яснах з'являється синя облямівка.

 ендогенні (внутрішні) утворюються всередині організму, з безбарвних компонентів

Гемоглобін – залізовмісний пігмент еритроцитів. Є переносником кисню та формує колір губ, щік.

Еритроцити живуть у крові 4 місяці. В результаті старіння вони фагоцитуються макрофагами в селезінці, печінці та червоному кістковому мозку. У цитоплазмі фагоцитів залізовмісний пігмент розпадається на:

Гемоседерин – має золотисто-коричневий колір, зустрічається в цитоплазмі макрофагів у вигляді гранул неправильної форми.

Білірубін має жовто-коричневий колір, що сприяє зафарбленню жовчі – рідини, що виробляється печінкою, накопичується й концентрується в жовчному міхурі, а потім надходить у кишечник, де бере участь у перетравленні й всмоктуванні їжі. Окислюючись він перетворюється в Білівердин. Білірубін не має у своєму складі заліза, тому він не залишається в цитоплазмі макрофагів, а розчиняється в крові й виводиться клітинами печінки

Меланін – коричнево-чорний пігмент, що зустрічається головним чином у покритках шкіри, а також в очах.

Ліпофусцин – має золотисто-коричневий колір, у своєму складі має ліпіди. Зустрічається в м'язах серця, у нервових і печінкових клітинах. Його вміст збільшується з віком. В зв'язку із цим вважають, що він викликає старіння. Він не розпадається в цитоплазмі й не виводиться назовні.

1.1.3 Відмінність будови прокаріотичної і еукаріотичної клітини

На основі викладеного, можна провести порівняння основних структурних компонентів еукаріотичної і прокаріотичної клітини.

Ознаки	Прокаріоти	Еукаріоти
1. Розмір	0,5–10 мкм	10–100 мкм
2. Ядерна оболонка	Відсутня	Є
3. Ядро	Відсутнє, представлено у вигляді нуклеоїда	Є
4. Цитоплазматична мембрана	Є	Є
5. Мітохондрії	Відсутні	Є
6. ЕПС	Відсутня	Є
7. Рибосоми	Є	Є, більш великі
8. Вакуолі	Відсутні	Є (особливо характерні для рослин)
9. Лізосоми	Відсутні	Є
10. Клітинна стінка	Є, складається зі складної гетерополімерної речовини – молекули яких складаються з декількох різних типів мономерів N-ацетилглюкозаміна та N-ацетилмурамової кислоти.	Відсутня у тваринних клітинах, у грибів вона складається з <u>хітину</u> і <u>глюканів</u> , у нижчих рослин — із целюлози і <u>глікопротеїнів</u> ,
11. Капсула	Якщо є, то складається із сполук білку й цукру	Відсутня
12. Комплекс Гольджі	Відсутній	Є
13. Джгутики	Є, вони тонкі — всього 15-20 нм у діаметрі, складаються з білка флагеліну. Джгутики обертаються	Є, це виріст клітини, оточений мембраною, і містять цитоскелет (аксонему) і мікротрубочки. Джгутики вигинаються або ізвиваються
14. Поділ	Простий	Мітоз, амітоз, мейоз

1.2. Поділ клітини.

1.2.1 Мітоз.

В основі відтворення біологічних систем лежить поділ клітин: «Від клітинного поділу залежать не тільки явища спадковості, але й сама безперервність життя».

В 1831–1833 р. Р. Браун довів, що одним з основних компонентів еукаріотичної клітини є ядро. Головним компонентом ядра є *хроматин* – субстанція, що добре зафарбовується певними барвниками. Наприкінці XIX ст. була встановлена провідна роль ядра в зберіганні й передачі спадкової інформації (досліди Т. Бовери з морськими їжаками). Однак при поділі клітин їх ядра руйнуються, а на їхньому місці з'являються компактні структури, які добре зафарбовуються деякими барвниками. В 1888 р. німецький гістолог В. Вальдейєр назвав ці структури *хромосомами*.

В 1924 р. Фельген довів, що до складу хромосом входять ДНК. Надалі було встановлено, що до складу хроматину ядра й хромосом входять ті ж самі хімічні речовини: ДНК, білки, РНК, а також неорганічні іони.

Число хромосом постійно для кожного виду організмів. На цій підставі в 1903 р. американський цитолог Вільям Сетон прийшов до висновку, що в хромосомах локалізовані носії спадкоємної інформації, які датський генетик Йогансен в 1909 р. назвав *генами*. Розділ генетики, що вивчає хромосоми, як носії спадкоємної інформації, називається *цитогенетикою*.

Існує два типи поділу еукаріотичних клітин:



Амітоз – поділ клітин без морфологічної перебудови ядра й цитоплазми.

Характеризується перетяжкою (брунькуванням) ядра на два й більше з наступним розподілом цитоплазми. У результаті відбувається випадковий розподіл хромосом між дочірніми клітинами. А сформовані при цьому двоядерні й багатоядерні клітини при наступній цитотомії можуть утворювати одноядерні клітини.

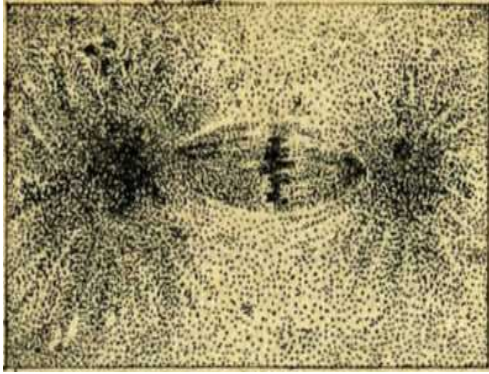
Спостерігається переважно в тканинах органів, що завершують свою життєдіяльність відповідно з кінцевими етапами диференціювання тканин, органа або системи органів у нормі або в умовах патології.

Амітотично діляться клітини що мають поліплоїдне число хромосом. Наприклад у інфузорій, які мають два ядра, поліплоїдний макронуклеус ділиться амітотично, диплоїдний мікронуклеус – мітотично



Амітоз в клітинах оболонки ока коня

Мітоз (від древнегрец. «*mítos*» – нитка) є універсальним способом поділу еукаріотичних клітин, тобто поділ клітинного ядра з утворенням спіралізованих мітотичних хромосом. Для поділу характерна суворі впорядкованість – кожна дочірня клітина одержує такий же, як і у материнської клітини, набір хромосом і в такій же кількості.



Мітоз у зародку сига, що дробиться

Найбільш інтенсивно мітоз відбувається під час ембріогенезу (ембріонального розвитку), росту й розвитку організмів. Але деякі клітини (наприклад, шкіри й еритроцитів) діляться й на більш пізніх стадіях росту особини. Коли клітини не діляться, вони перебувають у стадії *інтерфази*.

Вперше мітотичний поділ клітин (дроблення яєць жаби) спостерігали французькі вчені Прево і Дюма (1824). Більш докладно цей процес описав італійський ембріолог М. Русконі (1826). Процес поділу ядер при дробленні яєць у морських їжаків описав К. Бер (1845).

Мітотичний цикл – сукупність процесів, в результаті яких з одної клітини утворюється дві нові. **Мітотичний цикл** охоплює два періода:

- **Інтерфаза**
- **Власно мітоз**



Мітотичний цикл

Інтерфаза це період життєвого циклу клітини між двома мітотичними поділами, під час якого синтезуються речовини, необхідні для існування й наступного поділу. В інтерфазі ядро компактне, не має вираженої структури, добре помітні ядерця; хромосоми в більшості

випадків не помітні. В період інтерфази в клітині змінюється вміст генетичного матеріалу. Інтерфаза включає три періоди:

1. **пресинтетичний G_1** (від грец – інтервал, проміжок) – здійснюється синтез білка й і-РНК, ферментів. Клітина активно росте. Вміст генетичного матеріалу складає **$2n1chr2c$**

2. **синтетичний S** (від грец – синтез) – відбувається подвоєння (редуплікація) ДНК і синтез пов'язаного з нею білку гістону. Вміст генетичного матеріалу змінюється **$2n2chr2c$**

3. **постсинтетичний G_2** – відбувається синтез РНК і білків та накопичується енергія АТФ для наступного мітозу. Вміст генетичного матеріалу не змінюється **$2n2chr2c$**

Де, n – набір хромосом

chr – число хроматид у хромосомі

c – кількість ДНК

Отже, в інтерфазі відбувається:

«Факт готовності»

1. Синтез і-РНК, ферментів
2. Подвоюються ДНК і хромосоми;
3. Збільшується число органелів цитоплазми;
4. Синтезується АТФ;
5. Синтез білків, особливо тих, які пов'язані із хромосомами й клітинним центром.

По закінченні інтерфази розпочинається **МІТОЗ – непрямий поділ ядра, який включає (рис.1.7.):**

 **каріокінез** (поділ ядра)

 **цитокінез** (поділ цитоплазми).

Каріокінез складається з ряду фаз:

- Профаза
- Метафаза
- Анафаза
- Телофаза

Профаза – 1-а фаза мітозу – відбувається формування хромосом. Довгі хроматинові нитки скорочуються і потовщуються утворюючи хромосоми, що спіралізуються й стають помітними у світловий мікроскоп у вигляді тонких ниток. Наприкінці профазы ядерця і ядерна оболонка розчиняються, і хромосоми виходять у цитоплазму. Центріоль ділиться й дочірні центріолі розходяться до полюсів клітини, формуються нитки *веретена поділу*. Після руйнування ядерної оболонки кожна хромосома прикріплюється до ниток веретена за допомогою своєї центромери. Вміст генетичного матеріалу **$2n2chr4c$** .

Отже, у профазі відбувається:

1. Спіралізація хромосом;
2. Утворення хроматинового веретена поділу;
3. Розчинення ядерної оболонки;
4. Хромосоми знаходяться в цитоплазмі

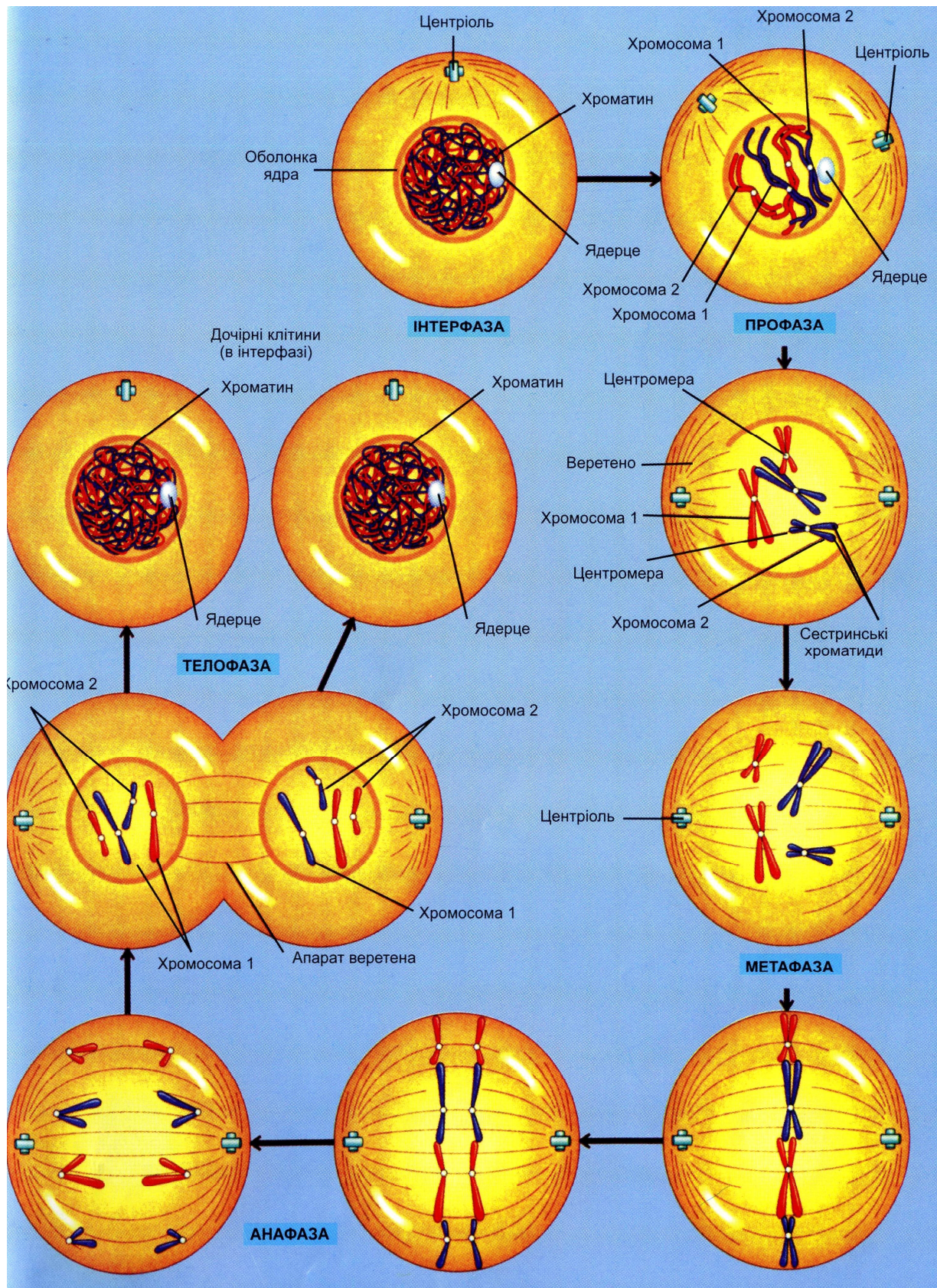


Рис.1.7. Схема мітозу в гіпотетичній клітині з двома парами гомологічних хромосом

Метафаза. Друга фаза мітозу. Хромосоми розташовуються в екваторіальній площині клітини, утворюючи *метафазну пластинку (материнську зірочку)*. Вони максимально спаралізовані. Кожна хромосома складається з 2-х поздовжніх субодиниць – хроматид. В основі кожної хроматида лежить одна молекула ДНК. Хроматиди зв'язані між собою в області первинної перетяжки, яка називається *центромера*. Кінцеві ділянки хроматид називаються *теломери*. *Формується мітотичний апарат*, до складу якого входить *веретено поділу* (ахроматинове веретено) і центріолі або інші центри організації мікротрубочок. Вміст генетичного матеріалу **2n2chr4c**.

При метафазі клітина дуже вразлива для різних впливів, тому що це найбільш відповідальний період мітотичного циклу клітини:

1. Різко знижується синтез РНК і білків;
2. Відбувається значне порушення в структурі ЕПС;
3. Хромосомний матеріал безпосередньо контактує із цитоплазмою (клітина без ядра).

Отже, у метафазі відбувається:

1. *Процес метакінеза – процес руху хромосом наприкінці профазі в екваторіальну область клітини;*
2. *Максимальний ступінь спіралізації;*
3. *Прикріплення хромосом і розділ їх на дві хроматиди.*

Анафаза. Нитки веретена поділу скорочуються. Хромосоми розходяться до протилежних полюсів. Відбувається розподіл хромосом на хроматиди. При цьому використовується енергія АТФ. В анафазі починає відновлюватись процес синтезу РНК і білків. Із цього моменту кожна хроматида стає самостійною однохроматидною хромосомою, в основі якої лежить одна молекула ДНК. Вміст генетичного матеріалу **2n1chr2c** у кожного полюса клітини.

Отже, в анафазі відбувається:

1. *Розподіл хромосом;*
2. *Йде використання АТФ;*
3. *Синтез РНК і білків.*

Телофаза. Утворюються 2-і дочірні клітини. Веретено поділу руйнується. Хромосоми у полюсів клітини деспіралізуються, навколо них формуються ядерні оболонки. У клітині утворюються два ядра, генетично ідентичні вихідному ядру.

Цитокінез – кінцевий етап мітозу. У цитокінезі на поверхні клітини в площині екватора утворюється борозна тобто відбувається поділ цитоплазми, і формування мембран дочірніх клітин.

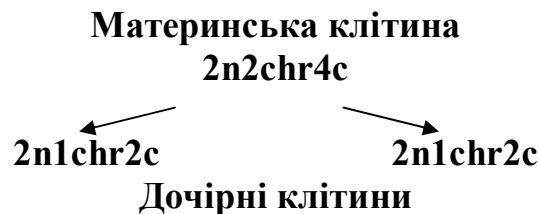
У тварин цитокінез відбувається шляхом перешнуровування клітини.

У рослин цитокінез відбувається інакше: в екваторіальній площині утворюються пухирці, які зливаються з утворенням двох паралельних мембран.

На цьому мітоз завершується, і настає чергова інтерфаза.

Отже, у телофазі:

1. *Починається деспіралізація (розкручування) хромосом. Вони повертаються до стану, в якому були до початку поділу клітини;*
2. *З'являються ядереця і ядерна мембрана;*
3. *Цитоплазма ділиться й дочірні клітини відокремлюються одна від одної.*



Вплив на клітину факторів навколишнього середовища в період мітотичного поділу може бути причиною ушкодження хромосом, порушення веретена поділу або цитокінезу, що, у свою чергу, приведе до мутацій – поліплоїдії або гетероплоїдії.

Різновидами мітозу є ендомітоз, політенія.

Ендомітоз – подвоєння числа хромосом без поділу ядра. Він приводить до утворення поліплоїдних клітин.

Політенія – (від полі і лат. taenia – пов'язка, стрічка), – результат багаторазового подвоєння хроматид. Хроматиди не розходяться утворюючи політенні багатонитчасті хромосоми. Політенія виявлена в слинних залозах ряду двокрилих, у деяких рослин і найпростіших.

Отже, у чому ж суть мітозу?

В результаті мітозу кожна дочірня клітина одержує такі ж хромосоми, як материнська клітина. Число хромосом в обох дочірніх клітинах дорівнює числу хромосом материнської клітини, тобто відбувається точний розподіл диплоїдного набору хромосом від материнської клітини до дочірніх.

Біологічне значення мітозу полягає в точній передачі спадкової інформації від материнської клітини до дочірньої. Це сприяє сталості видів у природі.

Доля кожної клітини після мітозу залежить від умов довкілля, які впливають на індивідуальний розвиток організму.

Клітина або стане на шлях спеціалізації, втративши здатність до розмноження, або залишиться ембріональною. В останньому випадку вона після досягнення відповідних розмірів вступить у профазу наступного мітотичного циклу.

Інтенсивність поділу клітин на окремій тканині організму одержала назву **мітотичної активності**, яка залежить від умов зовнішнього середовища і носить відповідний сезонний і добовий режими.

Ознакою мітотичної активності є **мітотичний індекс (МІ)**, який визначається співвідношенням кількості клітин, що вступили у процес мітозу (**М**), до загальної кількості клітин на даній ділянці тканини (**Н**). Мітотичний індекс визначається в відсотках (%) або в проміле (‰):

$$\text{МІ‰} = \text{М/Н} \times 1000$$

1.2.2 Мейоз

Мейоз – це особливий спосіб поділу еукаріотичних клітин, при якому вихідне число хромосом зменшується у два рази (від древнегрец. «мейон» – менше – і від «мейозис» – зменшення) з утворенням полових клітин (гамет).

Головною особливістю мейозу є **кон'югація** (парування) **гомологічних хромосом** з наступною розбіжністю їх у різні клітини. Тому в першому поділі мейозу внаслідок утворення бівалентів до полюсів клітини розходяться не однохроматидні, а двохроматидні хромосоми. В результаті число хромосом зменшується у два рази, і з диплоїдної клітини утворюються гаплоїдні клітини.

Вихідне число хромосом у клітині, що вступає в мейоз, називається **диплоїдним (2n)**. Число хромосом у клітинах, що утворилися у ході мейозу, називається **гаплоїдним (n)**.

Мейоз складається із двох послідовних клітинних поділів, які відповідно називаються (**рис.1.8**):

мейоз I – відбувається зменшення числа хромосом у два рази, тому його називають **редукційним**.

мейоз II – число хромосом не змінюється, тому його називають **екваційним** (зрівнюючим).

Передмейотична інтерфаза відрізняється від звичайної інтерфази тим, що процес реплікації ДНК не доходить до кінця: приблизно 0,2-0,4 % ДНК залишається не подвоєним. Однак, у цілому, можна вважати, що в диплоїдній клітині (**2n**) вміст ДНК складає **4c**. При наявності центріолей відбувається їх подвоєння. Таким чином, у клітині є дві диплосомы, кожна з яких містить пару центріолей.

МЕЙОЗ I (редукційний поділ, або перший поділ мейозу)

Сутність редукційного поділу полягає в зменшенні числа хромосом у два рази: з вихідної диплоїдної клітини утворюються дві гаплоїдні клітини із двохроматидними хромосомами (до складу кожної хромосоми входить 2-і хроматиди).

Профаза I (*профаза першого поділу*) включає ряд стадій:

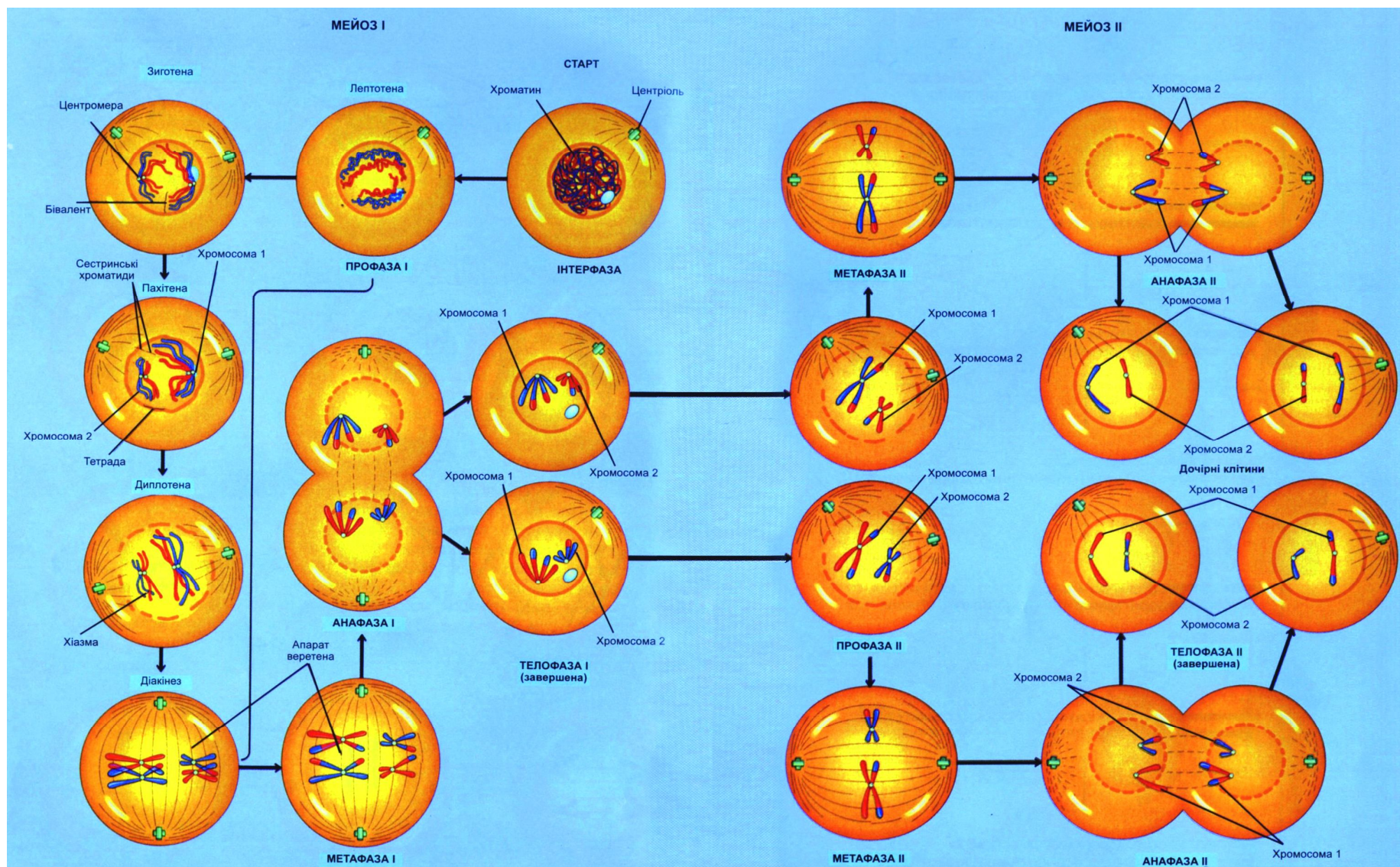


Рис.1.8. Схема мейозу в гіпотетичній клітині з двома парами хромосом

Лептотена (стадія тонких ниток). Хроматин спіралізується, утворюються тонкі хроматинові нитки, які починають рух одна до одної центромірними ділянками. Хромосоми видимі у світловий мікроскоп у вигляді клубка тонких ниток. Генетичний матеріал: **2n2chr4c**.

Зиготена (стадія ниток, що зливаються). Відбувається **кон'югація гомологічних хромосом** (від лат. *conjugatio* – з'єднання, спарювання, тимчасове злиття), тобто з'єднання коротких, товстих хроматинових ниток (хромосом) по всій довжині. В результаті утворюються фігури які називаються *біваленти* або *тетради*. Генетична інформація не змінюється: **2n2chr4c**.

Гомологічні хромосоми (або гомологи) – це парні хромосоми, подібні між собою в морфологічному й генетичному відношенні. *Бівалент* – це відносно стійкий комплекс із двох гомологічних хромосом. Гомологи втримуються друг біля друга за допомогою *білкових синаптонемальних комплексів*. Кількість бівалентів дорівнює гаплоїдному числу хромосом. Інакше біваленти називаються *тетради*, тому що до складу кожного бівалента входить 4 хроматиди.

Пахітена (стадія товстих ниток). Гомологічні хромосоми щільно з'єднуються по всій довжині – спіралізуються, добре помітна їх поздовжня неоднорідність. Завершується реплікація ДНК. Генетичний матеріал представлений у вигляді **1n biv 4chr4c**. До кінця стадії починають діяти сили відштовхування й відбувається **кросинговер** – обмін ділянками гомологічних хромосом (рис. 1.9.).

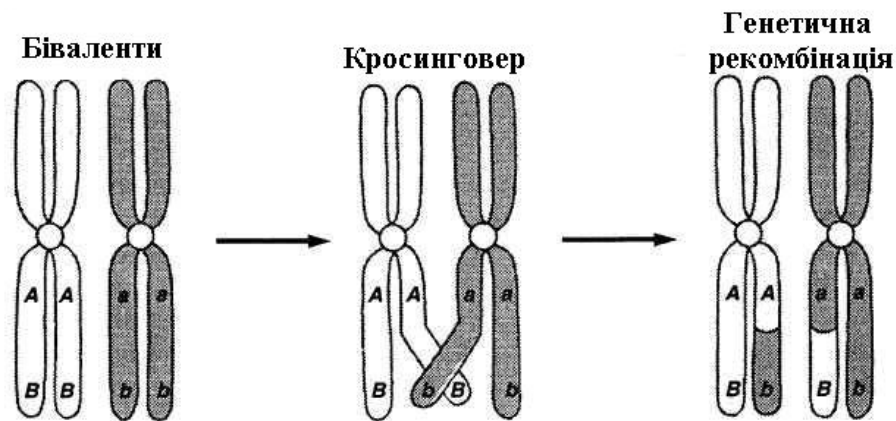


Рис.1.9. Схема обміну ділянками двох гомологічних хромосом

Диплотена (стадія подвійних ниток). Продовжують діяти сили відштовхування, тобто хромосоми відштовхуються друг від друга, але залишаються з'єднаними в окремих точках в області хізм (перехрестів). Завершується обмін гомологічними ділянками хроматид. Вміст генетичного матеріалу зберігається – **1n biv 4chr4c**.

Діакінез (стадія розбіжності бівалентів). Закінчується спіралізація хромосом, зникають ядерна оболонка і ядерце. Біваленти

хромосом, з'єднані своїми кінцями, виходять у цитоплазму й рухаються до периферії ядра. Нитки веретена поділу прикріплюються до центромер хромосом. Вміст генетичного матеріалу зберігається – **1n biv 4chr4c**.

Метафаза I (*метафаза першого поділу*). Формується веретено поділу. Біваленти розташовуються на екваторі клітини. Утворюється метафазна пластинка з бівалентів. Генетичний матеріал зберігається – **1n biv 4chr4c**.

Анафаза I (анафаза першого поділу). Біваленти розпадаються на окремі гомологічні хромосоми які розходяться убік найближчого полюса клітини. Кожна хромосома містить 2 хроматиди. Вміст генетичного матеріалу на кожному полюсі клітини – **1n2chr2c**. Відбувається редукція (зменшення) числа хромосом – з диплоїдного набір хромосом став гаплоїдним. Тому перший поділ мейозу називається *редукційним*.

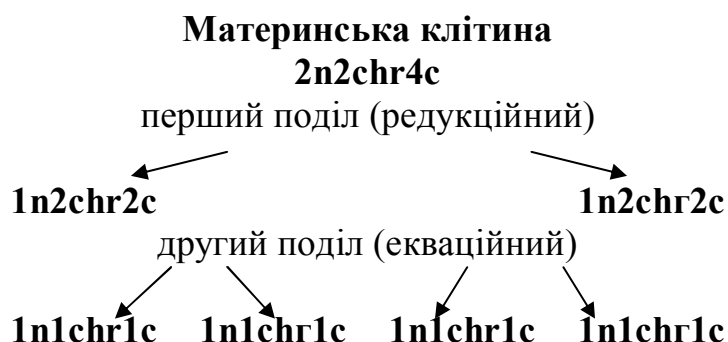
Телофаза I (телофаза першого поділу). Відбувається цитокінез (але не завжди), і утворюються дві дочірні гаплоїдні клітини – **1n2chr2c**. Кожна дочірня клітина одержує одну гомологічну хромосому з кожної пари гомологів. Формуються два гаплоїдних ядра. Кожне гаплоїдне ядро містить тільки один хромосомний набір. Вміст ДНК у дочірніх клітинах складає **2c**. На відміну від мітозу в цій фазі не відбувається деспіралізація хромосом.

Після першого поділу мейозу настає **ІНТЕРКІНЕЗ** – короткий проміжок між двома поділами. Інтеркінез відрізняється від інтерфази тим, що не відбувається реплікації ДНК, подвоєння хромосом і подвоєння центріолей: ці процеси відбулися в передмейотичній інтерфазі й, частково, у профазі I.

МЕЙОЗ II (екваційний, або другий поділ мейозу)

В ході другого поділу мейозу гаплоїдний набір хромосом зберігається. Другий поділ мейозу називається *екваційним, або зрівняльним*. Сутність його полягає в тім, що з однієї материнської диплоїдної клітини утворюються 4 клітини (гамети) з гаплоїдним набором хромосом.

Підсумкова схема мейозу:



Другий поділ мейозу не відрізняється від мітозу, але в профазі II не відбувається спіралізація хромосом (**1n2chr2c**), а в анафазі II до полюсів клітини відходять хроматиди (дочірні хромосоми). Кожна дочірня клітина одержує набір генетичної інформації **1n1chr1c**.

Профаза II (*профаза другого поділу*). Не відрізняється істотно від профазы мітозу. Хромосоми видимі у світловий мікроскоп у вигляді тонких ниток. У кожній з дочірніх клітин формується веретено поділу.

Метафаза II (*метафаза другого поділу*). Хромосоми розташовуються в екваторіальних площинах гаплоїдних клітин незалежно одна від одної. Ці екваторіальні площини можуть бути паралельні одна одній чи взаємно перпендикулярні.

Анафаза II (*анафаза другого поділу*). Хромосоми розділяються на хроматиди (як при мітозі). Сформовані однохроматидні хромосоми в складі анафазних груп переміщуються до полюсів клітин.

Телофаза II (*телофаза другого поділу*). Однохроматидні хромосоми повністю відійшли до полюсів клітини, формуються ядра. Вміст ДНК у кожній із клітин стає мінімальним і становить **1c**.

Таким чином, в результаті мейозу з однієї диплоїдної клітини утворюються чотири гаплоїдні клітини. Подальша доля цих клітин залежить від таксономічної приналежності організмів, від статі особини й ряду інших факторів.

Біологічне значення мейозу. Німецький біолог Август Вайсман (1887) теоретично обґрунтував необхідність мейозу як механізму підтримки постійного числа хромосом. Таким чином, біологічне значення мейозу:

1. Полягає в підтримці сталості числа хромосом при статевому розмноженні
2. Мейоз забезпечує комбінативну мінливість в результаті кросинговеру, незалежної розбіжності хроматид і хромосом, при утворенні гамет тобто появи нових об'єднань спадкоємних задатків при подальшому заплідненні.
3. Є механізмом утворення гамет

1.3. Гаметогенез. Запліднення.

Гаметогенез – це процес дозрівання статевих клітин, або гамет. Вони утворюються в особливих органах гонадах (статевих залозах): яйцеклітина – у яєчнику, сперматозоїди – у сім'яниках (**рис.1.10.**).

Гамети – репродуктивні клітини, що мають гаплоїдний (одинарний) набір хромосом. При злитті двох гамет у статевому процесі утворюється

зигота, яка розвивається в особину (або групу особин) з успадкованими ознаками обох батьківських організмів, які продукували гамети.

Біологічні види, у яких всі організми діляться залежно від вироблених ними клітин на самців і самок, називаються **роздільностатевими**

Зустрічаються види, у яких той самий організм може утворювати як чоловічі, так і жіночі полові клітини – **гермафродити**. Гермафродитизм спостерігається у багатьох безхребетних тварин (молюсків, плоских і кільчастих хробаків), а також у круглоротих (міксини) і риб (морський окунь). У цьому випадку організми, як правило, мають ряд пристосувань, які перешкоджають самозаплідненню. У деяких молюсків статева залоза продукує поперемінно чоловічі й жіночі статеві клітини. Це залежить від умов існування особини та її віку.

Виділяють два процеси розвитку статевих клітин

- **овогенез** (ово - латинський, оо - грецький)
- **сперматогенез**

Гаметогенез закономірно є присутнім у життєвому циклі ряду простіших, водоростей, грибів, спорових і голонасінних рослин, а також багатоклітинних тварин.

Умовно гаметогенез ділиться на стадії:

- I ✓ Розмноження
- II ✓ Ріст
- III ✓ Дозрівання
- IV ✓ Формування – характерна для сперматогенезу

По тому, що відбувається із ДНК, ці процеси практично не відрізняються: одна вихідна диплоїдна клітина дає чотири гаплоїдні. Однак, по змінах, що відбуваються із цитоплазмою, ці процеси кардинально розрізняються.

Сперматозоїди (спермії) – це дуже дрібні рухливі чоловічі статеві гамети, які утворюються в чоловічих статевих гонадах – сіменниках.

Кожний сперматозоїд складається з (**рис.1.11.**):

- ✓ Голівки
- ✓ Шийки
- ✓ Проміжного відділу
- ✓ Джгутика

У голівці знаходиться

- ✓ гаплоїдне ядро
- ✓ **акросома** – вкриває ядро, це особлива структура, яка обмежена мембраною та містить іони Ca^{2+} і ензими, що розчиняють

оболонку яйцеклітини при заплідненні, сприяє проникненню спермію в ооцит безпосередньо перед заплідненням

У короткій шийці розташована пара центріолей, які лежать під прямим кутом один до одного. Мікротрубочки однієї з них подовжуються утворюючи осьову нитку джгутика, що проходить уздовж всієї іншої частини сперматозоїда.

Проміжний відділ розширений за рахунок численних мітохондрій, зібраних у спіраль навколо джгутика. Ці мітохондрії доставляють енергію для скорочувальних механізмів, що забезпечують рухи джгутика.

Джгутик (хвіст) сперматозоїда містить комплекс мікротрубочок, необхідних для руху сперматозоїда.

Сім'яник складається із численних канальців стінки якого мають кілька шарів клітин. Вони являють собою послідовні стадії розвитку сперматозоїдів – **сперматогенезу**.

Яйцеклітина – велика кругла або злегка овальна клітина. Нерухома. *Мета її* – зберігання поживних речовин для майбутнього зародка, тому поділ цитоплазми несиметричний.

Яйцеклітина складається з (рис.1.11.):

✓ Цитоплазми, яка містить:

1. жовток – поживний матеріал
2. органоїди

✓ Ядра

✓ Оболонки, які охороняють яйцеклітину, у ссавців – ще є й клітини фолікулярного епітелію. Які поділяються на:

1. первинні;
2. вторинні;
3. третинні.

Внутрішньоклітинна структура цитоплазми в яйцеклітинах специфічна для кожного виду тварин, чим забезпечуються видові, а нерідко й індивідуальні, особливості розвитку.

СПЕРМАТОГЕНЕЗ

І. Фаза розмноження являє собою багаторазовий мітотичний поділ стовбурних клітин стінок статевих залоз, в результаті яких утворюються численні

- сперматогонії
- овогонії.

У самців фаза розмноження починається з періоду статевого дозрівання й триває до кінця життя.

У самок починається в ембріональному періоді й триває до 3-го року життя.

II. Фаза росту найбільш виражена в овогенезі, тому що овоцити накопичують значну кількість речовин. В результаті росту овогонії й сперматогонії вступають у профазу I мейозу стадії: *лептотена, зіготена, пахітена, диплотена, діакінез* і перетворюються в:

- сперматоцити I порядку
- овоцити I порядку

У цій стадії відбувається:

1. Ріст клітин
2. Накопичення корисних речовин
3. Збільшення в об'ємі цитоплазми
4. Реплікація ДНК (подвоєння), отже синтез білка
5. Підготовка клітини до подальшого поділу

III. Фаза дозрівання під час якої проходять один за іншим два мейотичних поділи. Поділ клітин під час періоду дозрівання супроводжується перебудовою хромосомного апарату – відбувається **процес мейозу**

✓ У результаті першого мейотичного поділу (метафаза 1, анафаза 1, телофаза 1) з кожного сперматоциту I порядку утворюються два сперматоцита II порядку. Відбувається розходження хромосом і інтеркінез

✓ Після другого поділу з кожного сперматоциту II порядку виникають дві гаплоїдні клітини — **сперматиди**

Таким чином, з однієї вихідної клітини, що вступила в мейоз, утворюється чотири **сперматиди**. Вони мають гаплоїдний набір хромосом.

IV. Фаза формування – характерна тільки для сперматогенезу. В результаті якої **сперматиди** перетворюються в **сперматозоїди** з гаплоїдним числом хромосом, які отримують властиву їм морфологію й рухливість.

ОВОГЕНЕЗ

Овогенез істотно відрізняється від сперматогенезу. Профаза I відбувається ще в ембріональному періоді, і перший мейотичний поділ закінчується тільки перед періодом статевого дозрівання.

- ✓ Перший поділ дозрівання збігається з періодом овуляції – вихід зрілих яйцеклітин з яєчника в порожнину тіла самки. Утворюється овоцит II порядку й редукційне тільце. Ікра стає текучою, здатною до запліднення й розвитку.

У період редукційного поділу половина хромосомного набору залишається в цитоплазмі яйцеклітини, інша половина потрапляє в полярне тільце (редукційне). В результаті екваційного поділу формується таке ж по розміру друге полярне тільце

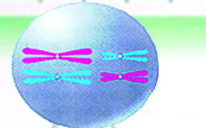
ГАМЕТОГЕНЕЗ

Сперматогенез

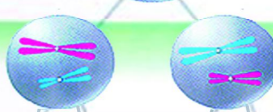
Сперматогонії



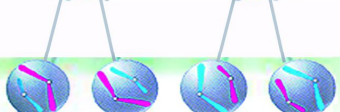
Сперматоцит I порядку



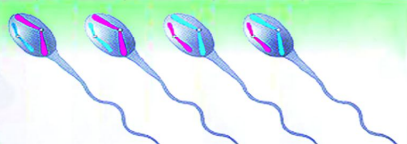
Сперматоцити II порядку



Сперматиди



Сперматозоїди



Гаметогенез

Фаза розмноження

Мітотичний поділ
 $2n2chr4c$

Фаза росту

Ріст клітини та подвоєння ДНК
 $2n2chr4c$

Фаза дозрівання

а) 1 поділ мейозу
 $1n2chr2c$

б) 2 поділ мейозу
 $1n1chr1c$

Фаза формування

$1n1chr1c$

Запліднення

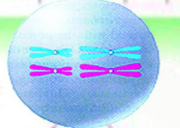
Зигота $2n2c$

Овогенез

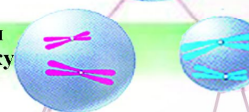
Овогонії



Овоцити I порядку



Овоцити II порядку



Направляюче або редуційне тільце

Направляючі або редуційні тільця

Овотида (зріла яйцеклітина)

Рис.1.10. Гаметогенез

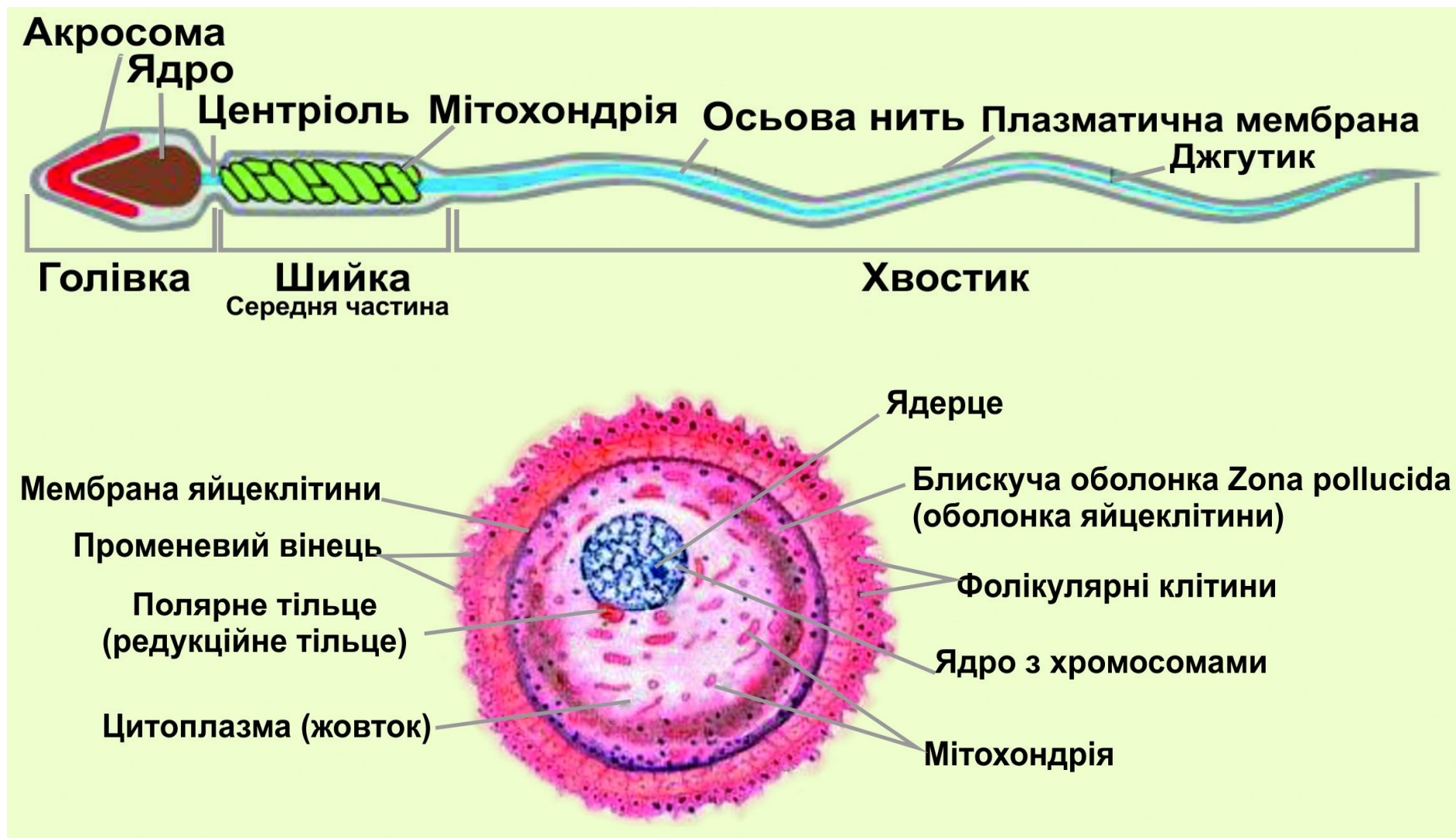


Рис.1.11.Будова сперматозоїда та яйцеклітини

- ✓ Після другого поділу з овоциту II порядку з'являється зріла яйцеклітина або овотида, а з редукційного тільця – два редукційних тільця. Другий поділ дозрівання проходить одночасно із проникненням у яйцеклітину спермія.

Таким чином, виникають чотири гаплоїдні клітини. На відміну від сперматогенезу, де утворюються в ході мейозу клітини рівноцінні одна одній, при формуванні жіночих статевих клітин результатом мейозу є одна готова до запліднення яйцеклітина і три редукційних тільця, які згодом дегенерують.

Заплідненням – називається процес злиття чоловічої і жіночої статевих клітин (гамет), в результаті чого формується *диплоїдна зигота*, що несе хромосоми двох батьків.

Види запліднення

Зовнішнє (зовнішнє)

Відбувається у воді, де сперматозоїди можуть пересуватися.

Зустрічається: у риб, земноводних.

Внутрішнє

Відбувається усередині тіла самки.

Зустрічається: у птахів, ссавців, плазунів. При внутрішньому заплідненні число нащадків в одному приплоді невелике.

Для запліднення характерно 4 основних етапи:

- 1) Контакт спермія з яйцеклітиною і їх взаємне розпізнавання.
- 2) Регуляція проникнення спермія в яйцеклітину.
- 3) Злиття генетичного матеріалу спермія і яйцеклітини з утворенням диплоїдної клітини – **зиготи**
- 4) Активація геному яйцеклітини, початок дроблення і подальший розвиток зиготи.

Незапліднена яйцеклітина вкрита декількома захисними оболонками, що охороняють її від несприятливих умов, структура яких така, що тільки сперматозоїд власного виду може потрапити в яйцеклітину.

Сперматозоїд активно пересувається в рідині до яйцеклітини за допомогою джгутика (хвостика). Коли він досягає яйцеклітини, то за допомогою особливих літичних ферментів починає "пробуравлювати" оболонку яйцеклітини. Після того, як спермій проник в яйцеклітину, її оболонка отримує властивості, які перешкоджають доступу інших сперматозоїдів. Це забезпечує злиття одного сперматозоїда з ядром яйцеклітини. При заплідненні в яйцеклітину проникає тільки ядро сперматозоїда, хвостик же разом з мітохондріями відкидається, і в клітину

не потрапляє. Тому мітохондріальну ДНК всі тварини успадковують тільки від матері.

В результаті злиття утворюється **зигота** (запліднена яйцеклітина) яка містить диплоїдний набір хромосом.

У більшості організмів після запліднення й утворення зиготи відбувається синтез ДНК, хромосоми подвоюються, і настає перший поділ ядра, який здійснюється шляхом мітозу – це початок розвитку зародка.

Наприклад, у риб і жаб, яйцеклітини знаходяться в ікринках, які самки викидають прямо у воду, або акуратно «розсаджують» на рослинах, корчах або каменях. Самці ж у цей час, уважно за цією справою спостерігають та перебувають поблизу і випускають на ікринки рідину, повнісіньку сперматозоїдами. Причому, влучними «стрілками» їх не назвеш, так що у випадку «промаху», пугловки самі підпливають і з'єднуються з яйцеклітинами.

А от мідії й устриці, не дуже довіряють майбутнім татам, самці випускають сперматозоїдів прямо у воду, не дивлячись, а тому майбутні матері засмоктують у себе цю воду разом зі сперматозоїдами й направляють струмінь прямо на ікринки, які зберігаються в них під стулками раковин.

Раки-самці, навпаки, дуже економні – вони дуже ретельно складають сперму в мішечки й підвішують їх під черевцем самки, саме в тому місці, звідки повинні з'явитися ікринки. І от тільки коли ікра обметана, тисячі й тисячі сперматозоїдів розривають свої мішечки й наперегони спрямовуються до яйцеклітин, що б дати життя новим ракам.

Таким чином, спермій, проникаючи в яйце, виконує ряд функцій:

- 1) стимулює яйцеклітину до розвитку;
- 2) вносить гаплоїдний набір хромосом у якості батьківського генетичного матеріалу в нову сформовану зиготу;
- 3) вносить у яйцеклітину центріоль, яка бере участь у механізмі клітинного поділу.

Біологічне значення запліднення:

- 1) об'єднання геномів чоловічого й жіночого;
- 2) виникнення диплоїдності;
- 3) визначення статі;
- 4) активація яйцеклітини до розвитку;

1.3.1 Особливості запліднення у риб

У риб, як і у інших хребетних тварин, первинні статеві клітини, від яких започатковуються всі зрілі чоловічі й жіночі гамети дорослого організму, починають формуватися на ранніх етапах ембріогенезу, а сам гаметогенез є процесом перетворення вихідних статевих клітин у гамети – яйцеклітини та спермії.

До нересту більша частина сім'яників кісткових риб вже заповнена сперміями, але у нерестуючих самців в статевій залозі можна знайти ампули зі сперматидами, сперматоцитами I і II порядку і ділянки з первинними гоніями, які продовжують ділитись. Жіночі статеві клітини до завершення першого мейотичного поділу (редукційного) формують *овоцити першого порядку*. Процес розвитку овоцитів поділяється на чотири періоди:

- ✓ синаптемальний
- ✓ протоплазматичний ріст
- ✓ трофоплазматичний ріст
- ✓ дозрівання.

В період **протоплазматичного росту** овогональна клітина перетворюється в *овоцит I порядку* і збільшується в декілька разів за рахунок об'єму цитоплазми.

За **трофоплазматичного росту**, який у деяких видів риб може тривати 1-2 роки і більше, в овоцитах накопичується, у великій кількості, жовток і діаметр овоциту зростає в десятки разів.

Перший поділ дозрівання співпадає з періодом овуляції – виходом дозрілих яйцеклітин з яєчника в порожнину тіла. Ікра стає "текучою", здатною до запліднення та наступного розвитку.

Другий поділ у риб проходить одночасно з проникненням у яйцеклітину спермію, або відразу після цього (**рис. 1.12.**).

За редукційного поділу половина хромосомного набору залишається в цитоплазмі яйцеклітини, друга половина потрапляє в полярне тільце.

За екваційним поділом (другим) формується таке ж за розміром друге полярне тільце. Овоцит I порядку з диплоїдним набором хромосом перетворюється після першого поділу в гаплоїдний *овоцит II порядку*, а потім у зрілу яйцеклітину. Жіноче гаплоїдне ядро (*пронуклеус*) зливається з чоловічим і утворюється диплоїдне ядро заплідненої яйцеклітини, яке має назву **зигота**. Кожний овоцит у період дозрівання дає початок тільки одній яйцеклітині, зберігаючи повністю жовток, необхідний для живлення зародка.

Серед кісткових риб відомі декілька видів, які представлені у природі тільки жіночими особинами, котрі розмножуються шляхом гіногенезу або гібридогенезу, тому вимагають відповідного тлумачення.

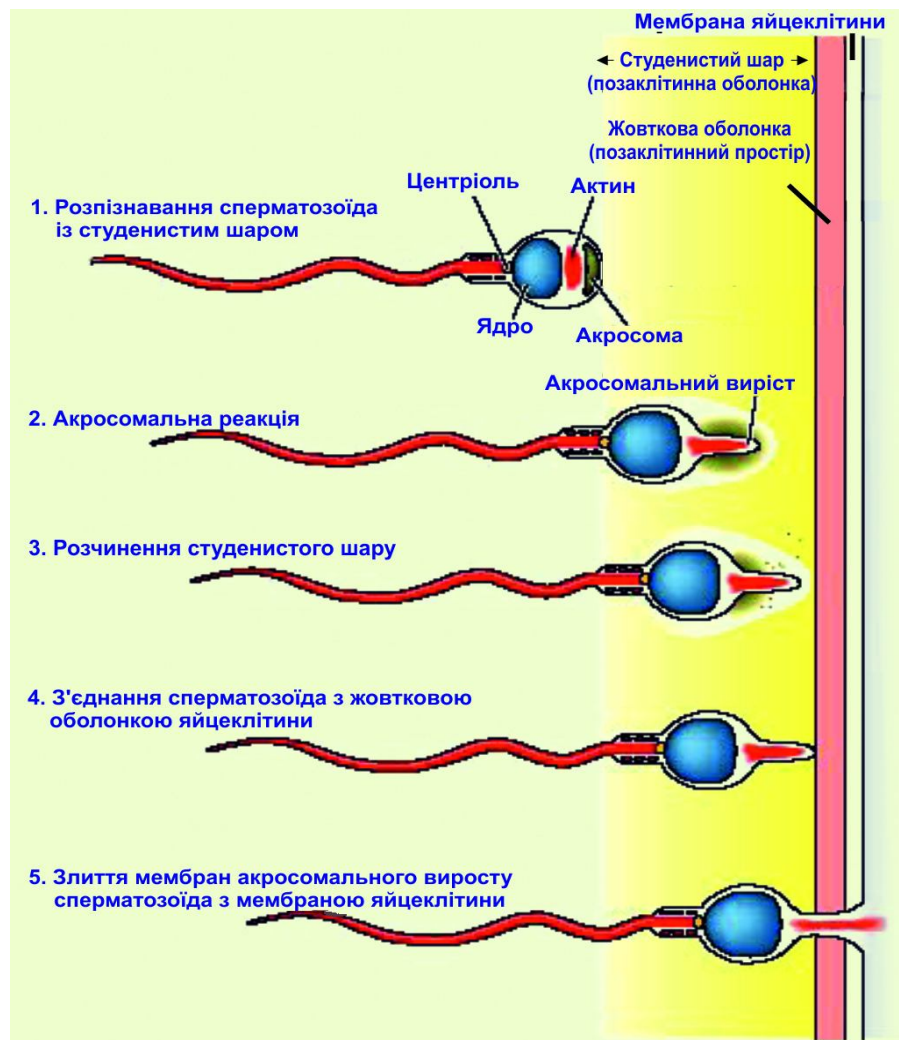
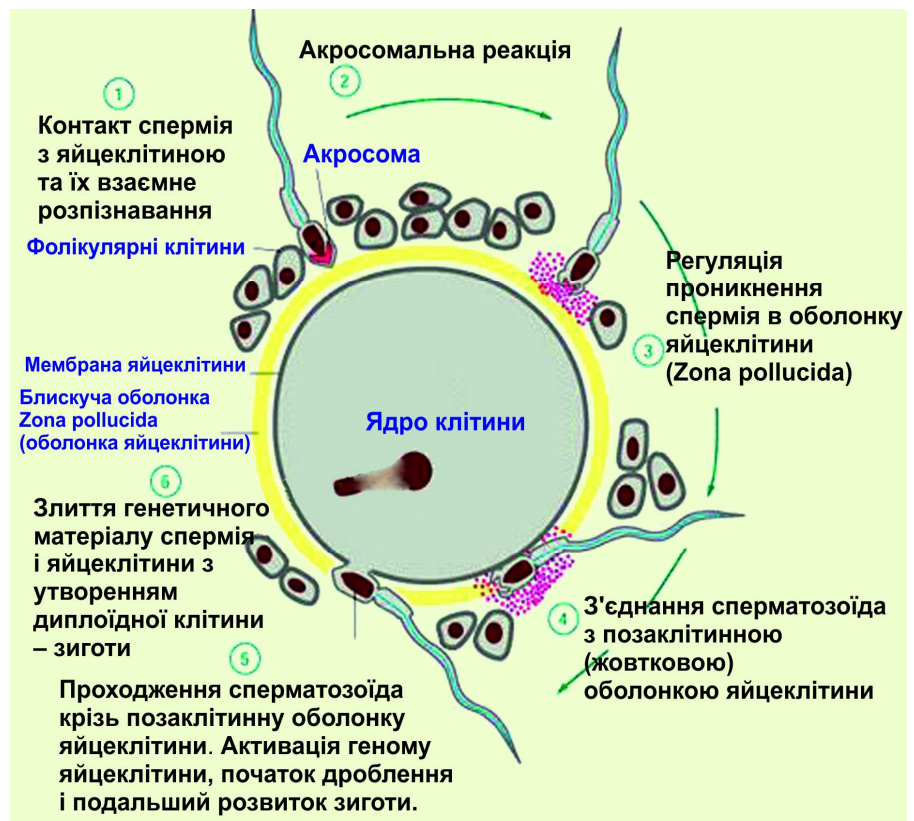


Рис.1.12. Процес запліднення у морського їжака



Процес запліднення у ссавців



Яйцеклітина перед заплідненням "променевий венець" та одно полярне тільце



Яйцеклітина яка запліднена



Яйцеклітина та сперматозоїди молюска

Гіногенез є специфічною формою статевого розмноження, за якої після запліднення чоловічі хромосоми елімінуються і подальший розвиток зародка проходить під контролем виключно жіночої спадковості. За такого способу розмноження фактично відсутній сам процес запліднення – **кардіогамія**, який передбачає злиття ядер.

Для виникнення гіногенезу необхідні два типи мутаційної спадкової мінливості, які викликають інактивацію спермію і перешкоджають редукційному поділу хромосом у жіночій статевій клітині.

Редукція числа хромосом в мейозі характерна для більшості видів риб з переважно поширеним статевим розмноженням. При цьому простежується ситуація коли редукційний поділ відсутній у гіногенетичному розмноженні риб, тоді чоловіче ядро не приймає участі у розвитку організму. У таких випадках у ядрі яйцеклітини число хромосом таке ж, як і в ядрі клітин вихідної материнської форми. Відсутність редукції у риб з переважно поширеним статевим процесом приводить до формування диплоїдних чоловічих і жіночих гамет. Запліднення з цими статевими клітинами супроводжується появою триплоїдних (**3n**) і тетраплоїдних (**4n**) форм.

У гіногенетичних видів риб розвиток ікри за відсутності спермію не відбувається. Гіногенетичні та гібридогенні форми формують одностатеві жіночі популяції, а їх розмноження відбувається за участю самців близьких бісексуальних видів.

Серед риб гіногенез відомий у сріблястого карася *Carassius auratus*, представниками якого є дві морфологічно подібні жіночі форми:

- ✓ двостатева
- ✓ одностатева

Різниця за способом розмноження цих форм представлена в **табл.1.1**.

У самок одностатевої форми сріблястого карася мітотичний процес редукований до одного поділу, подібний зі звичайним мітозом. Це, з одного боку, не приводить до зменшення числа хромосом, а з другого – рекомбінація генетичного матеріалу не відбувається, тому гіногенетичні нащадки кожної самки зберігають жіночий генотип і генетично однорідні.

Походження гіногенетичної форми сріблястого карася до цього часу не зовсім зрозуміле. Головним аргументом проти його гібридного походження є морфологічна подібність самиць диплоїдної бісексуальної форми з триплоїдами. Повністю виключити гібридне походження гіногенезу у сріблястого карася сьогодні не є можливим, про що свідчать особливості розподілу хромосом у першому мейотичному поділі, який підтверджує цитологічну й генетичну неоднорідність геномів з триплоїдним набором хромосом.

Друга форма статевого розмноження – **гібридогенез**, виявлений у риб роду *Poeciliopsis*. Гібридогенні форми представлені тільки самицями, які здатні забезпечувати процес розмноження при контакті з самцями систематично близьких видів. Соматичні клітини цих самиць диплоїдні і

містять гаплоїдні набори хромосом двох різних видів. У статевих клітинах на ранніх етапах оогенезу усі хромосоми чоловічого походження елімінуються й у яйцеклітину потрапляє тільки гаплоїдний набір жіночих хромосом. Процес запліднення проходить нормально і в результаті злиття ядер гамет знову створюються гібридні форми.

Табл. 1.1. Біологічні особливості двох форм сріблястого карася (за В.Я. Катасоновим, Б.І. Гомельським (1991))

Ознака	Двостатева форма	Одностатева форма
Спосіб розмноження	Статевий	Гіногенез
Склад нащадків при схрещуванні самиць: - з самцями сріблястого карася - з самцями коропа, золотого карася, лина	Сріблясті карасі (♀ і ♂) Гібриди (♀ і ♂)	Сріблясті карасі (♀) Сріблясті карасі (♀)
Плоїдність соматичних клітин і число хромосом	2n, 100	3n, ~ 150
Плоїдність яйцеклітини	n	3n
Участь спермія у заплідненні	Злиття чоловічого і жіночого пронуклеусів	Чоловічі хромосоми елімінуються

Деякі вчені розглядають гібридогенні форми як предків гіногенетичних особин. Механізм одностатевого розмноження можливий в результаті елімінації чоловічих хромосом на початку мейозу, або за рахунок не випадкового розподілу чоловічих і жіночих (за походженням) наборів хромосом у самиць в період їх редукції. Перехід від гібридогенезу до гіногенезу пов'язаний з руйнуванням механізму гібридогенезу. Цей процес характеризується втратою редукції "чоловічого" набору за час дозрівання яєць та елімінацією хромосом спермію незадовго після його проникнення в яйцеклітину.

Таким чином, при мітотичних поділах клітин у дочірніх ядрах зберігається те ж диплоїдне ядро, що і у вихідній клітині. Мейоз призводить до зменшення числа хромосом вдвічі. Після запліднення відновлюються не тільки парність хромосом, але і їх число, яке характерно для даного виду. Кожному виду риб також характерне постійне число хромосом, але відомі деякі винятки. У ряді форм спостерігається хромосомний поліморфізм, пов'язаний зі здатністю певних хромосом об'єднуватись і роз'єднуватись у місцях центромери (центричне злиття). При цьому число хромосомних плечей залишається незмінним, можливі і другі відхилення. Вони зустрічаються у риб частіше, ніж у птахів, ссавців,

але в цілому не порушуються правила постійності числа хромосом у каріотипах.

Складність біологічних механізмів і різноманітність форм життя, необмежене прагнення живих організмів до розмноження і здатність при цьому зберігати постійність своїх основних властивостей, з одночасною незначною зміною тих чи інших ознак, є питанням життя або смерті. Усі ці властивості живих організмів заковані в їх генетичному матеріалі, вивчення природи і функцій яких дозволить оволодіти поняттями механізмів спадковості і розпізнати складність біологічних явищ.

Контрольні питання для самоперевірки

1. Будова й функції клітини.
2. Структурні компоненти еукаріотичної клітини.
3. Будова й функції ядра.
4. Як відбувається розмноження у прокаріотичних клітин?
5. Які Ви знаєте органели їх функції?
6. Функція та склад рибосом.
7. Функція та склад комплексу Гольджі.
8. Функція та склад мітохондрій.
9. Які бувають включення їх функції.
10. Відмінність в будові прокаріотичної та еукаріотичної клітини.
11. Що таке мітоз?
12. Амітоз.
13. Що таке клітинний цикл? Життєвий цикл?
14. Що таке інтерфаза та які періоди входять до її складу?
15. Яке значення мітозу?
16. У якій стадії мейозу здійснюється кон'югація хромосом?
17. У якій фазі мейозу хромосоми розміщуються на екваторі клітини?
18. Визначити мітотичний індекс, якщо в зоні покривної тканини шлунка звичайного окуня 436 клітин, у тому числі 11 – у профазі, 4 – у метафазі, 7 – в анафазі, 9 – у телофазі.
19. На початку якої фази мітозу починається спіралізація хроматинових ниток?
20. За яким типом проходить другий мейотичний поділ клітини?
21. Коли проходить кросинговер?
22. Що являє собою ендомітоз?
23. Що являє собою політенія?
24. У чому ж суть мітозу?
25. Біологічне значення мітозу.
26. Будова й функції статевих клітин.
27. Розвиток яйцеклітин і сперматозоїдів.

28. Яким чином відбувається запліднення.
29. Дайте визначення поняттю гаметогенез.
30. Які види запліднення вам відомі?
31. Які етапи характерні для запліднення?
32. Особливості запліднення у риб.

II. МОЛЕКУЛЯРНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ Й МІНЛИВОСТІ

2.1. Нуклеїнові кислоти, їх будова й функції. Будова ДНК та РНК. Правила Чаргаффа

Нуклеїнові кислоти розповсюджені в живій природі й містяться в кожній клітині всіх організмів. Вони були відкриті в 1868 швейцарським вченим Ф. Мішером у клітинних ядрах (звідси назва: лат. *nucleus* – ядро), ізольованих із гною, а також зі спермійв лосося. Однак лише в 1924 р. Фельген довів, що ДНК є обов'язковим компонентом хромосом. В 1944 р. Евері, Мак-Леод і Мак-Карті встановили, що ДНК грає вирішальну роль у зберіганні, передачі й реалізації спадкової інформації. Пізніше нуклеїнові кислоти були виявлені не тільки в ядрі, але й у цитоплазмі.

Нуклеїнові кислоти – це найважливіші, біологічно активні, лінійні, нерозгалужені гетерополімери, мономерами яких є **нуклеотиди**, що зв'язані фосфодіефірними зв'язками.

Нуклеотиди – це органічні речовини, молекули яких складаються із залишку пентози (рибози або дезоксирибози), до якого ковалентним зв'язком приєднані залишок фосфорної кислоти й азотиста основа (рис. 2.1.). Азотисті основи в складі нуклеотидів діляться на дві групи:

- *пуринові* (аденін і гуанін) і
- *піримідинові* (цитозин, тимін і урацил).

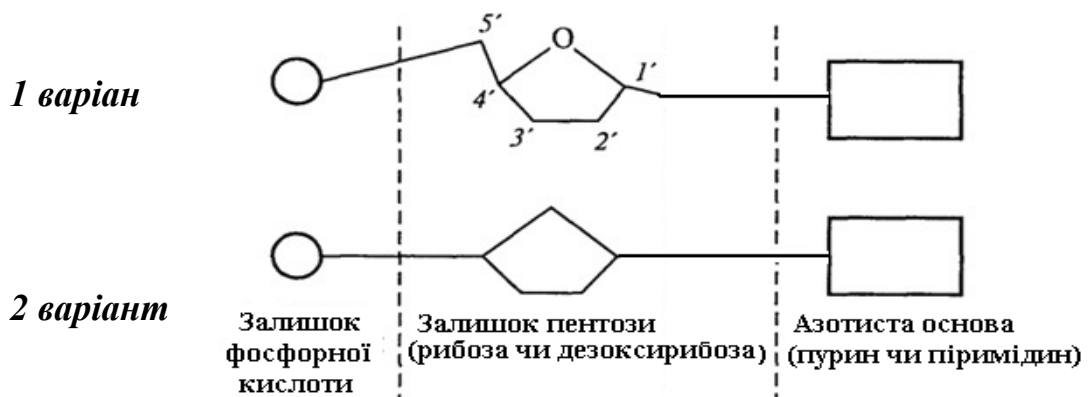


Рис. 2.1. Два варіанти схематичного зображення будови нуклеотиду: 1' 5' атоми вуглецю в молекулі вуглеводню (пентози)

Дезоксирибонуклеотиди включають у свій склад *дезоксирибозу* й одну з азотистих основ: *аденін (А), гуанін (Г), тимін (Т), цитозін (Ц)*.

Рибонуклеотиди включають у свій склад *рибозу* й одну з азотистих основ: *аденін (А), гуанін (Г), урацил (В), цитозін (Ц)*.

Вільні нуклеотиди й подібні з ними речовини відіграють важливу роль в обміні речовин. Наприклад, НАД (нікотинамідаденіндинуклеотид) і НАДФ (нікотинамідаденіндинуклеотидфосфат) є переносниками електронів і протонів.

Вільні нуклеотиди здатні приєднувати ще 1-2 фосфорні групи, утворюючи **макроергічні зв'язки**. Універсальним джерелом енергії в клітині є АТФ – аденозинтрифосфорна кислота, що складається з аденіну, рибози й трьох залишків фосфорної (пірофосфорної) кислоти. При гідролізі одного кінцевого пірофосфатного зв'язку виділяється близько 30,6 кДж/моль (або 8,4 ккал/моль) вільної енергії, що може використовуватись клітиною. Такий пірофосфатний зв'язок називається **макроергічний (високоенергетичний)**.

Крім АТФ існують і інші макроергічні зв'язки на основі нуклеотидів: ГТФ (містить гуанін; бере участь у біосинтезі білків, глюкози), УТФ (містить урацил; бере участь у синтезі полісахаридів).

Нуклеотиди здатні утворювати циклічні форми, наприклад, цамф, ццмф, цгмф. Циклічні нуклеотиди виконують роль регуляторів різних фізіологічних процесів.

Нуклеїнові кислоти.

Існує два типи нуклеїнових кислот:

- ДНК (*дезоксирибонуклеїнова кислота*) **знаходиться переважно в ядрах клітин**
- РНК (*рибонуклеїнова кислота*) **знаходиться, головним чином, у цитоплазмі.**

Нуклеїнові кислоти забезпечують:

- ✓ зберігання,
- ✓ відтворення
- ✓ реалізацію генетичної (спадкової) інформації.

Ця інформація закодована у вигляді нуклеотидних послідовностей. Зокрема, послідовність нуклеотидів визначає первинну структуру білків.

Відповідність між амінокислотами й кодуєчими їх нуклеотидними послідовностями, називається **генетичним кодом**.

Одиницею генетичного коду ДНК і РНК є **триплет** – послідовність із трьох нуклеотидів.

Нуклеїнові кислоти – це хімічно активні речовини. Вони утворюють різноманітні сполуки з білками – *нуклеопротеїди*, або *нуклеопротеїни*.

Дезоксирибонуклеїнова кислота (ДНК) – це нуклеїнова кислота, мономерами якої є дезоксирибонуклеотиди. ДНК є первинним носієм спадкоємної інформації. Це означає, що вся інформація про структуру, функціонування й розвиток окремих клітин і цілісного організму записана у вигляді нуклеотидних послідовностей ДНК (рис.2.2.; 2.4.).

ДНК знаходиться в клітині, а саме в ядрі, мітохондріях і пластидах.

Властивості ДНК: реплікація (самовідтворення) і здатність до репарації (відновлення структури після порушення молекули).

Функція ДНК: зберігає й передає генетичну інформацію при розмноженні клітин і організмів.

Існує кілька типів ДНК: А, В, Z, Т-форми (рис.2.3.). У клітинах звичайно зустрічається В-форма – подвійна правозакручена спіраль, що складається із двох ниток (або ланцюгів), зв'язаних між собою водневими зв'язками. Кожна нитка представлена залишками дезоксирибози й фосфорної кислоти, причому, до дезоксирибози ковалентним зв'язком приєднується азотиста основа. При цьому азотисті основи двох ниток ДНК спрямовані одна до одної й за рахунок утворення водневих зв'язків утворюють *комплементарні пари*: А=Т (два водневих зв'язки) і Г≡Ц (три водневих зв'язки). Тому нуклеотидні послідовності цих ланцюгів однозначно відповідають один одному.

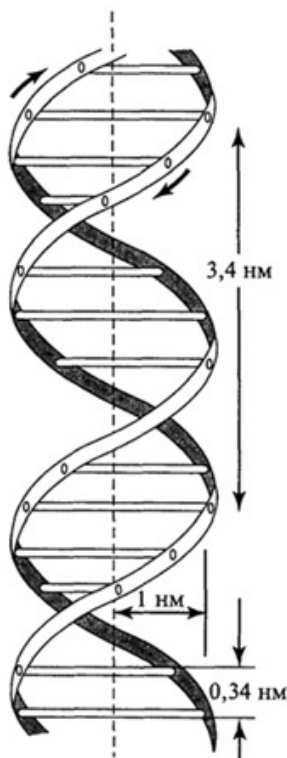


Рис. 2.2. Модель вторинної структури ДНК Уотсона Кріка

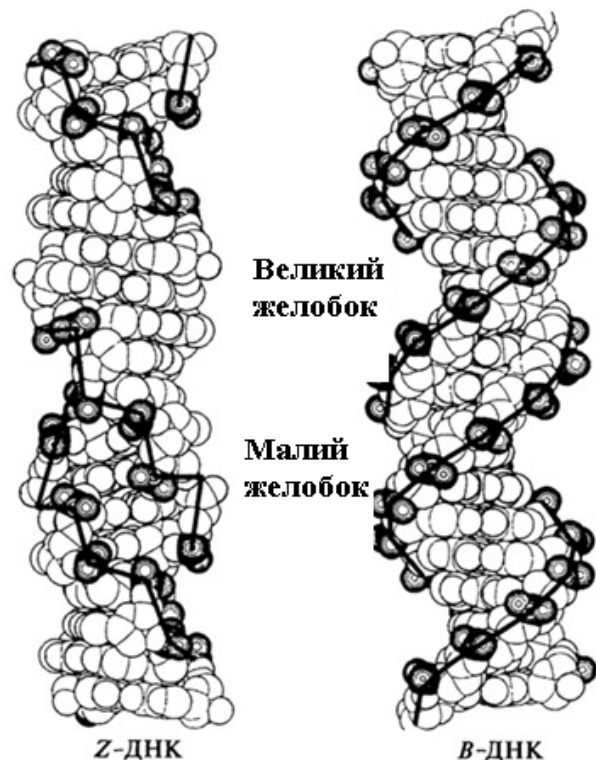
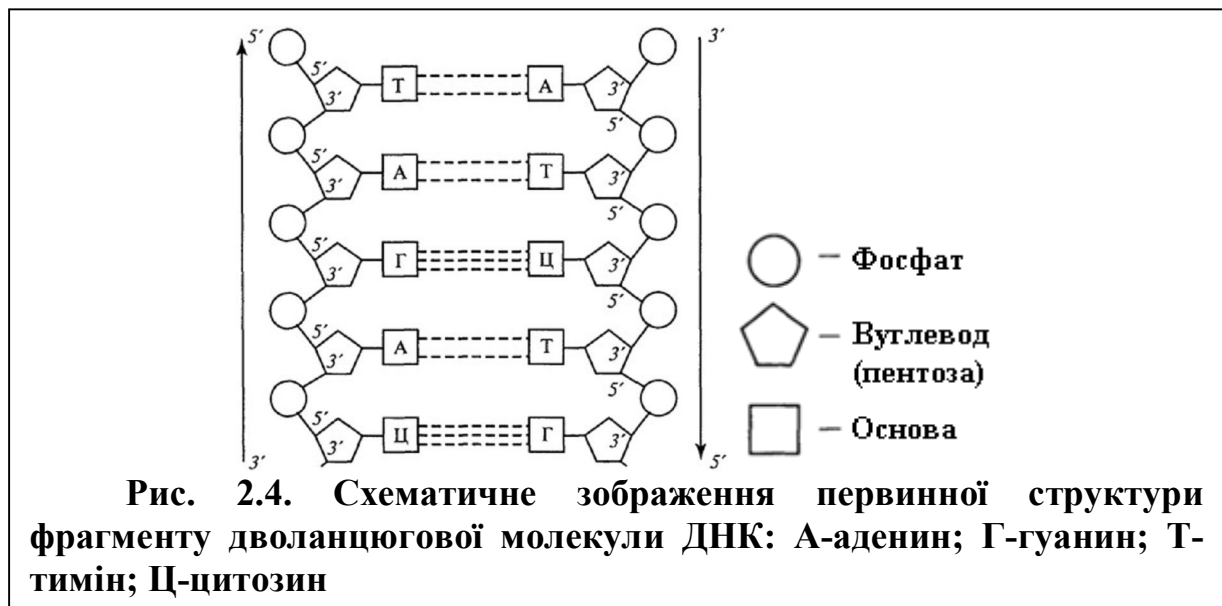


Рис. 2.3. Просторові моделі Z-форми й В-форми ДНК



Комплементарність азотистих основ виражається **правилами Е. Чаргаффа**.

Правила Е. Чаргаффа – система емпірично виявлених правил, що описують кількісні співвідношення між різними типами азотистих основ ДНК. Були сформульовані в результаті робіт групи біохіміка Ервіна Чаргаффа у 1949-1951 р.

Узагальнюючи дані досліджень, **Е. Чаргафф** визначив **правила** відповідно до яких:

- ✚ в будь-яких молекулах ДНК молярна сума пуринових основ (Аденін + Гуанін) дорівнює сумі піримідинових основ (Цитозін + Тимін)
 - ✚ кількість аденіну дорівнює кількості тиміну ($A=T$), кількість гуаніну дорівнює кількості цитозіну ($G=C$)
 - ✚ нуклеотидний склад ДНК, співвідношення $(A+T):(G+C)$, різних видів може варіювати лише в сумах комплементарних основ
1. Маса одного нуклеотиду дорівнює 345 а. е. м.
 2. Довжина витка подвійної спіралі ДНК дорівнює 3,4 нм,
 3. Довжина одного нуклеотиду, тобто відстань між суміжними парами азотистих основ дорівнює 0,34 нм.
 4. Діаметр подвійної спіралі 1,8 нм.

Довжина ДНК вимірюється числом нуклеотидних пар (скор. – **пн**). Довжина однієї молекули ДНК коливається від декількох тисяч **пн** (скор. – **тпн**) до декількох мільйонів **пн** (**мпн**). Наприклад,

- ✚ у найбільш простих вірусів довжина ДНК складає приблизно 5 тпн,
- ✚ у найбільш складних вірусів – понад 100 тпн,

- ✚ у кишкової палички ~ 3,8 мпн,
- ✚ у дріжджів ~ 13,5 мпн,
- ✚ у мушки дрозофіли ~ 105 мпн,
- ✚ у людини ~ 2900 мпн (розміри ДНК дані для мінімального набору хромосом – гаплоїдного).

Довжину ДНК можна виразити й у звичайних метричних одиницях довжини:

- ✚ загальна довжина молекули ДНК у кишкової палички становить ~ 1,3 мм,
- ✚ довжина молекули ДНК у складі першої хромосоми людини ~ 16 см,
- ✚ довжина ДНК всього генома людини (в 23 хромосомах) ~ 1 метр.

В еукаріотичних клітинах ДНК існує у вигляді нуклеопротейнових комплексів, до складу яких входять білки-гістони.

Видова специфічність молекули ДНК. Число нуклеотидів і їх послідовність в молекулі ДНК специфічні для кожного виду й частково – для кожної особини. Д. Уотсон (рис.2.3.) започаткував поняття про видову специфічність ДНК. Коефіцієнтом видової специфічності називають співвідношення А+Т/Г+Ц. Молекули ДНК володіють винятковим різноманіттям. Якщо, припустити, що у ссавців в ДНК міститься 10^8 нуклеотидів, то число молекул ДНК, яке розрізняється порядком чергування нуклеотидів, буде 4 у ступені 10^8 . Таким чином, в молекулі ДНК може бути записаний практично будь-який об'єм спадкової інформації й у кожної особини цей запис унікальний і специфічний.

Реплікація (самоподвоєння) ДНК – це один з найважливіших біологічних процесів, що забезпечують відтворення генетичної інформації. В результаті реплікації однієї молекули ДНК утворюються дві нові молекули, які є точною копією вихідної молекули – **матриці**. Кожна нова молекула складається із двох ланцюгів:

- один з батьківських
- один з сестринських.

Такий механізм реплікації ДНК називається **напівконсервативним**.

✚ Реакції, у яких одна молекула гетерополімеру служить матрицею (формою) для синтезу іншої молекули гетерополімеру з комплементарною структурою, називаються **реакціями матричного типу**.

✚ Якщо в ході реакції утворюються молекули тієї ж речовини, яка служить матрицею, то реакція називається **автокаталітичною**.

✚ Якщо ж у ході реакції на матриці однієї речовини утворюються молекули іншої речовини, то така реакція називається **гетерокаталітичною**.

Таким чином, реплікація ДНК (тобто синтез ДНК на матриці ДНК) є автокаталітичною реакцією матричного синтезу.

До реакцій матричного типу відносяться у першу чергу:

- ✓ **реплікація ДНК** (синтез ДНК на матриці ДНК),
- ✓ **транскрипція ДНК** (синтез РНК на матриці ДНК)
- ✓ **трансляція РНК** (синтез білків на матриці РНК).

Однак існують і інші реакції матричного типу, наприклад, синтез РНК на матриці РНК і синтез ДНК на матриці РНК. Два останніх типи реакцій спостерігаються при зараженні клітини певними вірусами. Синтез ДНК на матриці РНК (*зворотна транскрипція*) широко використовується в генній інженерії.

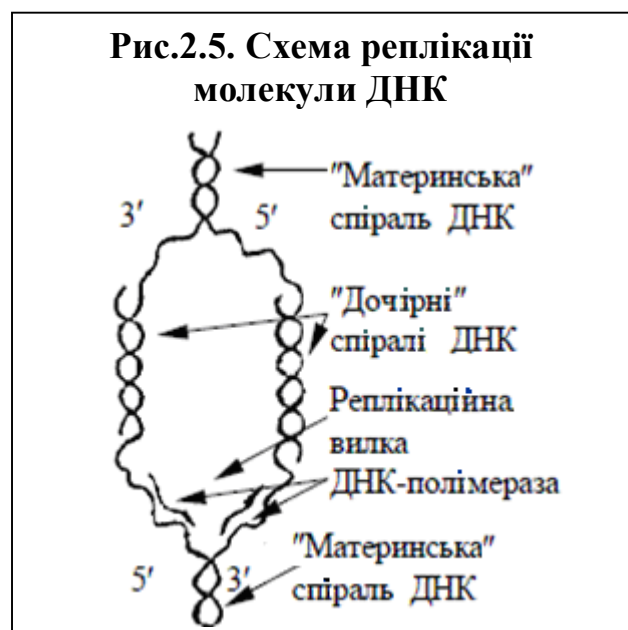
Всі матричні процеси складаються із трьох етапів:

- ✓ ініціації (початку),
- ✓ елонгації (продовження)
- ✓ термінації (закінчення).

Реплікація ДНК – редуплікація, ауторепродукція, ауто синтез – процес самовідтворення нуклеїнових кислот, генів та хромосом. Відбувається в синтетичний період інтерфази мітозу. Це складний процес, у якому бере участь кілька десятків ферментів. До найважливіших з них відносять:

- ✓ ДНК-полімерази (кілька типів),
- ✓ праймази,
- ✓ топоізомерази,
- ✓ лігази та інші.

Спіраль ДНК розкручується й ділиться на два ланцюжки, кожний виконує роль матриці. Реплікація починається відразу в декількох точках молекули ДНК. Ділянка ДНК від точки початку однієї реплікації до точки початку іншої називається **репліконом**. Хромосоми еукаріот мають багато репліконів, нуклеоїд бактерій – 1 реплікон. ДНК – полімераза у репліконі може рухатися уздовж материнської нитки тільки в напрямку від кінця 3' до кінця 5'. Тому зборка дочірніх ниток ДНК йде *антипаралельно* — у протилежних напрямках. Процес у всіх репліконах проходить одночасно. Ділянка реплікації називається *реплікаційною вилкою*. У кожній вилці нові ланцюги ДНК одночасно збирають декілька ДНК-полімераз (рис. 2.5.).



Весь геном клітини реплікується 1 раз у мітотичному циклі.

Рибонуклеїнова кислота (РНК) – це нуклеїнова кислота, мономерами якої є рибонуклеотиди.

РНК знаходиться в ядрі, у цитоплазмі, у мітохондріях і пластидах.

ЦИТОЗИН [C]

NC1=NC(=O)NC(=O)N1

ГУАНІН [G]

NC1=NC2=C(N1)N=CN2C(=O)N

АДЕНІН [A]

NC1=NC=NC2=C1N=CN2

УРАЦИЛ [U]

O=C1NC=CC(=O)N1

ЗАМІНЮЄ ТИМІН В РНК

АЗОТИСТІ ОСНОВИ

ЦИТОЗИН [C]

NC1=NC(=O)NC(=O)N1

ГУАНІН [G]

NC1=NC2=C(N1)N=CN2C(=O)N

АДЕНІН [A]

NC1=NC=NC2=C1N=CN2

ТИМІН [T]

CC1=CNC(=O)NC1=O

АЗОТИСТІ ОСНОВИ

РНК

**РИБОНУКЛЕІНОВА
КИСЛОТА**

ДНК

**ДЕЗОКСИРИБОНУКЛЕ-
ІНОВА КИСЛОТА**

Азотисті основи, що входять до складу РНК, здатні утворювати водневі зв'язки з комплементарними основами і ДНК, і РНК. При цьому азотисті основи утворюють пари А=У, А=Т та Г=Ц. Завдяки цьому можлива передача інформації від ДНК до РНК, від РНК до ДНК і від РНК до білків.

У клітинах виявляється три основних типи РНК, що виконують різні функції:

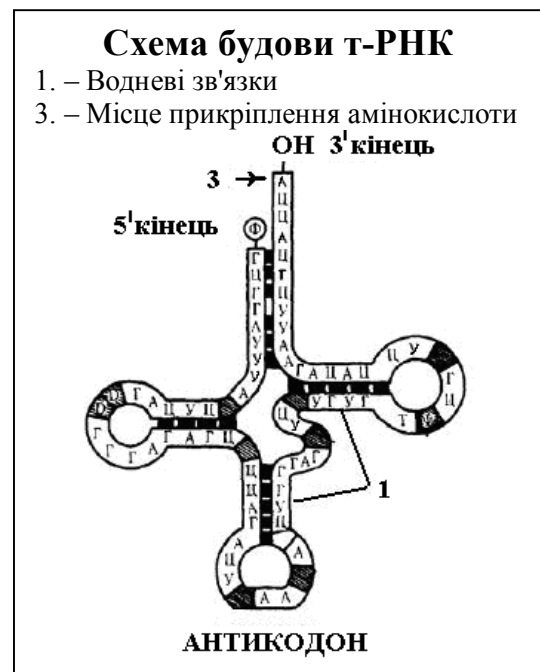
1. Інформаційна, або матрична РНК (і-РНК, або м-РНК). Складає 5% клітинної РНК. Служить для передачі генетичної інформації від ДНК на рибосоми при біосинтезі білка. В еукаріотичних клітинах і-РНК (м-РНК) стабілізована за допомогою специфічних білків. Це робить можливим продовження біосинтезу білка навіть у тому випадку, якщо ядро неактивне.

2. Рибосомна, або рибосомальна РНК (р-РНК). Складає 85% клітинної РНК. Входить до складу рибосом, визначає форму великої й малої рибосомних субодиниць, забезпечує контакт рибосоми з іншими типами РНК.

3. Транспортна РНК (т-РНК). Складає 10% клітинної РНК. Транспортує амінокислоти до відповідної ділянки і-РНК у рибосомах. Кожний тип т-РНК транспортує певну амінокислоту.

У клітинах є й інші типи РНК, що виконують допоміжні функції.

Всі типи РНК утворюються в результаті реакцій матричного синтезу. В більшості випадків матрицею слугує один з ланцюгів ДНК. Таким чином, синтез РНК на матриці ДНК є гетерокаталітичною реакцією матричного типу. Цей процес називається **транскрипцією** й контролюється певними ферментами – РНК-полімеразами (транскриптазами).



2.2. Біосинтез білків

Біосинтез білків у клітинах являє собою послідовність реакцій матричного типу, в ході яких послідовна передача спадкової інформації з одного типу молекул на іншій призводить до утворення поліпептидів з генетично обумовленою структурою.

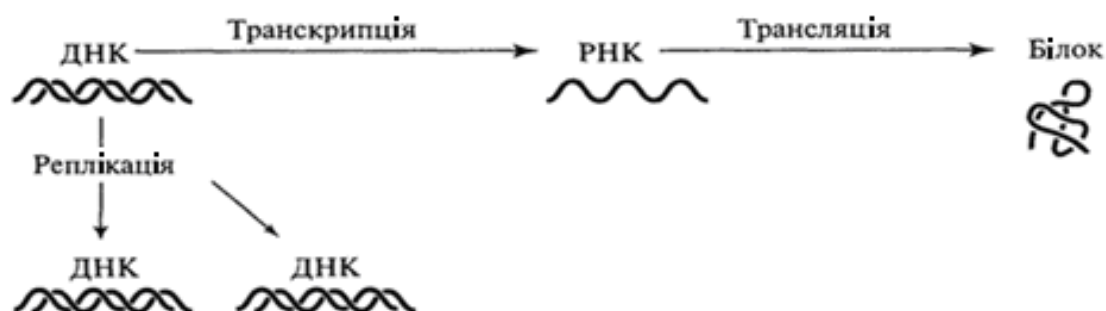


Рис.2.6. Основні напрямки внутрішньоклітинного переносу генетичної інформації

Біосинтез білків являє собою початковий етап реалізації, або *експресії генетичної інформації* (рис.2.6.).

До головних матричних процесів, що забезпечують біосинтез білків, відносяться:

-  **транскрипція ДНК**
-  **трансляція м-РНК.**

Транскрипція ДНК полягає в перезаписі інформації з ДНК на м-РНК (матричну, або і-РНК).

Трансляція м-РНК полягає в переносі інформації з м-РНК на поліпептид. Послідовність матричних реакцій при біосинтезі білків можна представити у вигляді схеми.

Ланцюг ДНК що не транскрибується	А	Т	Г	Г	Г	Ц	Т	А	Т
Ланцюг ДНК що транскрибується	Т	А	Ц	Ц	Ц	Г	А	Т	А
Транскрипція ДНК	↓			↓			↓		
Кодони м-РНК	А	У	Г	Г	Г	Ц	У	А	У
Трансляція м-РНК	↓			↓			↓		
Антикодони т-РНК	У	А	Ц	Ц	Ц	Г	А	У	А
Амінокислоти білка	метіонін			гліцин			тирозин		

На схемі видно, що генетична інформація про структуру білка зберігається у вигляді послідовності триплетів ДНК. При цьому лише один з ланцюгів ДНК служить матрицею для транскрипції (*такий ланцюг називається таким, що транскрибується*). Другий ланцюг є комплементарним стосовно першого і не бере участь у синтезі м-РНК.

Молекула м-РНК слугує матрицею для синтезу поліпептиду на рибосомах. Триплети м-РНК, що кодують певну амінокислоту, називаються **кодони**.

У трансляції беруть участь молекули т-РНК. Кожна молекула т-РНК містить **антикодон** – який розпізнає триплет, в якому послідовність

нуклеотидів комплементарна стосовно певного кодона м-РНК. Кожна молекула т-РНК здатна переносити строго певну амінокислоту. З'єднання т-РНК із амінокислотою називається **аміноацил-т-РНК**.

Молекула т-РНК по загальній конформації нагадує конюшиний лист. «Вершина листа» несе **антикодон**. Існує 61 тип т-РНК із різними антикодонами. До «черешка листа» приєднується амінокислота (існує 20 амінокислот, що беруть участь у синтезі поліпептиду на рибосомах). Кожній молекулі т-РНК із певним антикодоном відповідає суворо певна амінокислота. В той же час, певній амінокислоті звичайно відповідає кілька типів т-РНК із різними антикодонами. Амінокислота ковалентним зв'язком приєднується до т-РНК за допомогою ферментів – аміноацил-т-РНК-синтетази. Ця реакція називається **аміноацитуванням т-РНК**.

На рибосомах до певного кодону м-РНК за допомогою специфічного білка приєднується антикодон відповідної молекули аміноацил-т-РНК. Таке зв'язування м-РНК і аміноацил-т-РНК називається **кодон-залежним**. На рибосомах амінокислоти з'єднуються між собою за допомогою *пептидних зв'язків*, а молекули т-РНК, які звільнилися, йдуть на пошук вільних амінокислот.

Основні етапи біосинтезу білків.

1 етап. Транскрипція ДНК. Процес транскрипції забезпечується комплексною дією ряду ферментів, до числа яких відноситься РНК-полімераза, що являє собою складний білок, який складається з декількох субодиниць, що здатний виконувати кілька функцій. На ланцюзі ДНК, який транскрибується, за допомогою ДНК-залежної РНК-полімерази добувається комплементарний ланцюг м-РНК. Молекула м-РНК є точною копією ланцюга ДНК, що не транскрибується, із тією різницею, що замість дезоксирибонуклеотидів до її складу входять рибонуклеотиди, в яких замість тиміну знаходиться урацил.

2 етап. Процесинг (дозрівання) м-РНК. Синтезована молекула

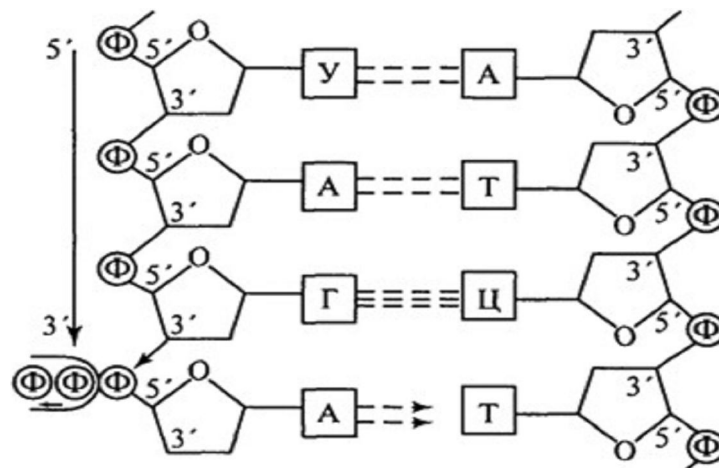


Рис.2.7. Синтез молекули РНК на матричній нитці ДНК. Стрілкою вказано напрямок, в якому відбувається ріст ланцюга РНК

м-РНК піддається додатковим перетворенням (рис 2.7.). В більшості випадків вихідна молекула м-РНК розділяється рестриктазою на окремі фрагменти. Одні фрагменти – *інтрони* – розщеплюються до нуклеотидів, а інші – *екзони* – зшиваються у зрілу м-РНК. Процес з'єднання екзонів «без вузликів» називається *сплайсинг*. Сплайсинг є характерним для еукаріотів і археобактерій, але іноді зустрічається й у прокаріотів.

3 етап. Трансляція м-РНК. Трансляція (як і всі матричні процеси) включає три стадії (рис.2.7.):

- ✓ *ініціацію* (початок),
- ✓ *елонгацію* (продовження)
- ✓ *термінацію* (закінчення).

Ініціація. Сутність ініціації полягає в утворенні пептидного зв'язку між двома першими амінокислотами поліпептиду.

Спочатку утвориться *ініціюючий комплекс*, до складу якого входять: мала субодиниця рибосоми, специфічні білки (фактори ініціації) і спеціальна ініціаторна метионінова т-РНК з амінокислотою метіоніном. Ініціюючий комплекс розпізнає початок м-РНК, приєднується до неї й сковзає до точки ініціації (початку) біосинтезу білка: в більшості випадків це *стартовий кодон* АУГ. Між стартовим кодоном м-РНК і антикодоном метионінової т-РНК відбувається кодон-залежне зв'язування з утворенням водневих зв'язків. Потім відбувається приєднання великої субодиниці рибосоми.

При об'єднанні субодиниць утворюється цілісна рибосома, що несе два активних центри (сайти):

- *А-ділянка* (аміноацильна, що служить для приєднання аміноацил-т-РНК)
- *Р-ділянка* (пептиділтрансферазний, що служить для утворення пептидного зв'язку між амінокислотами).

На *А-ділянку*, що звільнилася, надходить аміноацил-т-РНК із антикодоном, який комплементарний кодону м-РНК, що впливає за кодоном АУГ. В результаті кодон-залежного зв'язування між кодоном м-РНК і антикодоном аміноацил-т-РНК утворюються водневі зв'язки. Таким чином, на рибосомі поруч опиняються дві амінокислоти, між якими утворюється пептидний зв'язок. Ковалентний зв'язок між першою амінокислотою (метионіном) і її т-РНК розривається.

Після утворення пептидного зв'язку між двома першими амінокислотами рибосома зміщується на один триплет. В результаті відбувається транслокація (переміщення) ініціаторної метионінової т-РНК^{Мет} за межі рибосоми. Водневий зв'язок між стартовим кодоном і антикодоном ініціаторної т-РНК розривається. В результаті вільна т-РНК^{Мет} відщеплюється та рухається на пошук своєї амінокислоти.

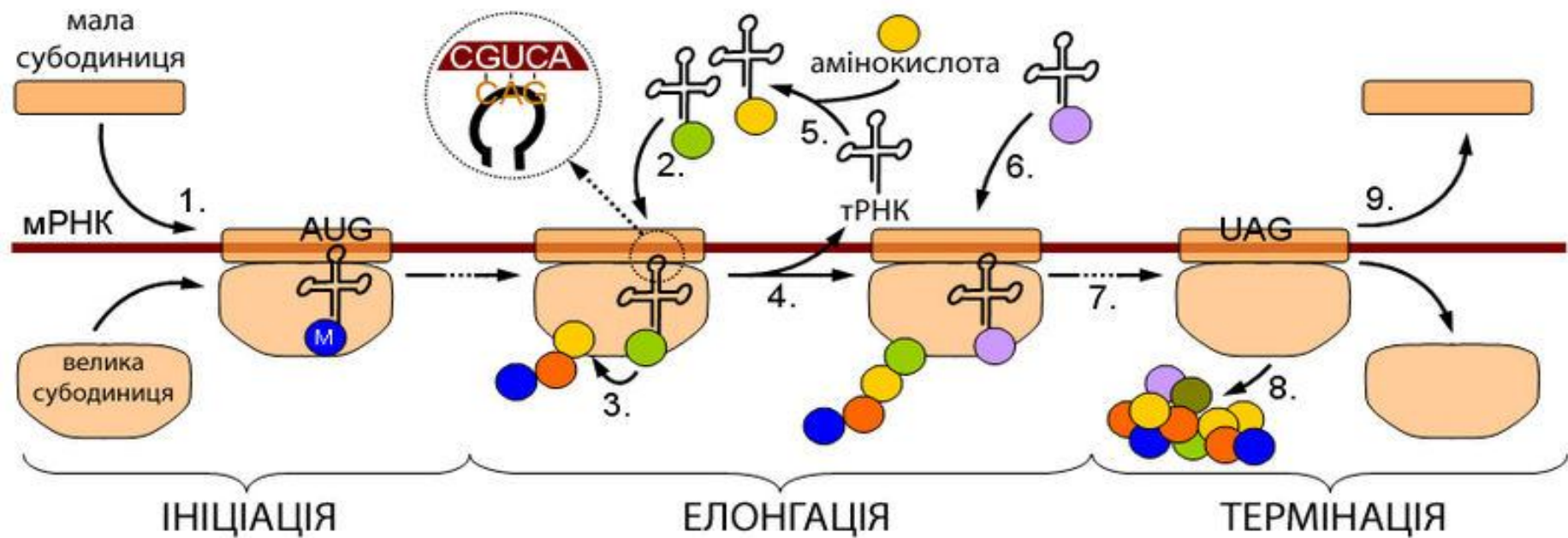


Рис. 2.8. Загальна схема трансляції.

- Ініціація.** 1. Розпізнавання стартового кодону (AUG), супроводжується зв'язуванням тРНК аміноацилированої метіоніном (М) і збіркою рибосоми з великої і малою субодинаць.
- Елонгація.** 2. Розпізнавання поточного кодону відповідною йому аміноацил-тРНК (комплементарна взаємодія кодону мРНК і антикодону тРНК збільшена).
 3. Приєднання амінокислоти, принесеної тРНК, до кінця поліпептидного ланцюжка, що росте.
 4. Просування рибосоми уздовж матриці, що супроводжується вивільненням молекули тРНК.
 5. Аміноацилювання молекули тРНК, що вивільнилася, відповідній їй аміноацил-тРНК-синтетазою.
 6. Приєднання наступної молекули аміноацил-тРНК, аналогічно стадії (2).
 7. Рух рибосоми молекулою мРНК до стоп-кодона (в даному випадку UAG).
- Термінація.** Розпізнавання рибосомою стоп-кодона супроводжується (8) від'єднанням новосинтезованого білка і в деяких випадках (9) дисоціацією рибосом.

Друга т-РНК разом з амінокислотою в результаті транслокації опиняється на ***P-ділянці***, а А-ділянка звільняється.

Елонгація. Сутність елонгації полягає в приєднанні наступних амінокислот, тобто в нарощуванні поліпептидного ланцюга. Робочий цикл рибосоми в процесі елонгації складається із трьох кроків:

-  Кодон-залежного зв'язування м-РНК і аміноацил-т-РНК на ***A-ділянці***,
-  утворення пептидного зв'язку між амінокислотою й зростаючим поліпептидним ланцюгом
-  транслокації зі звільненням ***A-ділянки***.

На ***A-ділянку***, що звільнилася, надходить аміноацил-т-РНК із антикодоном, що відповідає наступному кодону м-РНК.

На рибосомі поруч з'являються дві амінокислоти, між якими утворюється пептидний зв'язок. Зв'язок між попередньою амінокислотою і її т-РНК.

Потім рибосома зміщується ще на один триплет, і в результаті транслокації т-РНК, що була на ***P-ділянці***, опиняється за межами рибосоми й відщеплюється від м-РНК. ***A-ділянка*** звільняється, і робочий цикл рибосоми починається спочатку.

Термінація. Полягає в закінченні синтезу поліпептидного ланцюга.

Зрештою, рибосома досягає такого кодона м-РНК, якому не відповідає жодна т-РНК (і жодна амінокислота). Існує три таких нонсенс-кодони: УАА («охра»), УАГ («янтар»), УГА («опал»). На цих кодонах м-РНК робочий цикл рибосоми переривається, і нарощування поліпептиду припиняється. Рибосома під впливом певних білків знову розділюється на субодиниці.

2.3. Генетичний код, його основні властивості

Дослідниками за результатами експериментальних робіт була висунута гіпотеза, що кожна амінокислота визначається невеликою групою нуклеотидів і повинна мати в кодоні більше двох нуклеотидів. Таке припущення витікає з того, що в молекулі нуклеїнової кислоти є тільки чотири різних види нуклеотидів, які відрізняються вуглеводними основами, а молекула білка містить 20 різних амінокислот. Керуючись викладеним амінокислоти не можуть визначатись кодонами, які складаються тільки з двох нуклеотидів, тому що чотири нуклеотиди можуть створити тільки $4^2 = 16$ різних двонуклеотидних сполучень, а не 20, які необхідні для того, щоб забезпечити кодування всіх амінокислот. У

кодоні повинно бути як мінімум три нуклеотиди, це дає можливість кодувати з надлишком усі амінокислоти ($4^3 = 64$), що наочно відображено в таблиці 2.1.

У процесі досліджень Ф. Кріка зі співробітниками, а також М. Ніренберга, С. Очоа й М. Корнберга був розшифрований генетичний код і встановлено його основні властивості.

Генетичним кодом або кодом ДНК називається відображення структури білків у вигляді триплетів ДНК. Відображення одних об'єктів за допомогою інших називається **кодуванням**.

Табл. 2.1. Генетичний код

Перша основа (5')	Друга основа				Третя основа (3')
	У(А)	Ц(Г)	А(Т)	Г(Ц)	
У(А)	Фен Фен Лей Лей	Сер Сер Сер Сер	Тир Тир термінатор (охра) термінатор (янтар)	Цис Цис термінатор (опал) Три	У(А) Ц(Г) А(Т) Г(Ц)
Ц(Г)	Лей Лей Лей Лей	Про Про Про Про	Гис Гис Глн Глн	Арг Арг Арг Арг	У(А) Ц(Г) А(Т) Г(Ц)
А(Т)	Иле Иле Иле Мет	Тре Тре Тре Тре	Асн Асн Лиз Лиз	Сер Сер Арг Арг	У(А) Ц(Г) А(Т) Г(Ц)
Г(Ц)	Вал Вал Вал Вал	Ала Ала Ала Ала	Асп Асп Глу Глу	Гли Гли Гли Гли	У(А) Ц(Г) А(Т) Г(Ц)

* Перший нуклеотид у триплеті – один із чотирьох лівого вертикального ряду, другий – один з верхнього горизонтального ряду, третій – із правого вертикального.

Амінокислоти позначені в такий спосіб:

Ала – аланін,	Арг – аргінін,	Асн – аспарагін,	Асп – аспарагінова кислота,
Вал – валін,	Гис – гістидин,	Гли – гліцин,	Глн – глютамін,
Илей – ізолейцин,	Лей – лейцин,	Лиз – лізин,	Глу – глютамінова кислота,
Мет – метіонін,	Про – пролін,	Сер – серин,	Тир – тирозин,
Тре – треонін,	Три – триптофан,	Цис – цистеїн.	Фен – фенілаланін,
А – аденін,	Г – гуанін,	Ц – цитозин,	У – урацил.

Охра, янтар, опал – умовні назви термінаторів синтезу білка.

Табл. 2.2. Послідовність нуклеотидів у кодонах м-РНК для різних амінокислот

Амінокислота	КОДОН					
	1	2	3	4	5	6
Фенілаланін (Фен)	УУУ	УУЦ				
Лейцин (Лей)	УУА	УУГ	ЦУУ	ЦУЦ	ЦУА	ЦУГ
Ізолейцин (Ілей)	АУУ	АУЦ	АУА			
Метіонін (Мет)	АУГ*					
Валін (Вал)	ГУУ	ГУЦ	ГУА	ГУГ		
Серин (Сер)	УЦУ	УЦЦ	УЦА	УЦГ		
Пролін (Про)	ЦЦУ	ЦЦЦ	ЦЦА	ЦЦГ		
Треонін (Тре)	АЦУ	АЦЦ	АЦА	АЦГ		
Аланін (Ала)	ГЦУ	ГЦЦ	ГЦА	ГЦГ		
Тирозин (Тир)	УАУ	УАЦ				
Гістидин (Гіс)	ЦАУ	ЦАЦ				
Аспарагін (Асп)	ААУ	ААЦ				
Аспарагінова кислота (Асп)	ГАУ	ГАЦ				
Лізин (Ліз)	ААА	ААГ				
Глутамін (Глн)	ЦАА	ЦАГ				
Глутамінова кислота (Глу)	ГАА	ГАГ				
Цистеїн (Цис)	УГУ	УГЦ				
Триптофан (Трп)	УГГ					
Аргінін (Арг)	ЦГУ	ЦГЦ	ЦГА	ЦГГ	АГА	АГГ
Гліцин (Глі)	ГГУ	ГГЦ	ГГА	ГГГ		
«Охра» (стоп-сигнал)	УАА					
«Янтар» (стоп-сигнал)	УАГ					
«Опал» (стоп-сигнал)	УГА					
Ініціатор синтезу	АУГ*					
Ініціатор синтезу	ГУГ					

**Якщо кодон у АУГ знаходиться на початку молекули м-РНК, то він виконує функцію ініціатора синтезу; якщо він розташований на одній із внутрішніх ділянок молекули м-РНК, то кодує амінокислоту метіонін.*

Суть коду полягає в тому, що послідовність розташування нуклеотидів в і-РНК визначає послідовність розташування амінокислот у білках (табл. 2.2.). Носієм генетичної інформації є ДНК, але тому що особисту участь у синтезі білка приймає і-РНК – копія однієї з ниток ДНК, то генетичний код записаний на «мові» РНК.

Генетичний код має наступні основні властивості:

1. Генетичний код триплетний. До складу РНК входять 4 нуклеотиди: А, Г, Ц, У. Одну амінокислоту, яку кодує послідовність із трьох нуклеотидів, названо триплетом, або кодоном. При цьому кодони нічим не відділені один від одного (відсутні «коми») (табл. 2.2.).

Оскільки генетичний код є подібним мові, розберемо цю його властивість на прикладі, складеної із триплетів, фрази: **«жил был кот тих был сер мил мне тот кот»**. Смісл написаного зрозумілий, незважаючи на відсутність розділових знаків. Якщо ж ми заберемо в першому слові одну букву (один нуклеотид у гені), але читати будемо також трійками букв, то вийде нісенітниця: **«илб ылк отт ихб ылс ерм илм нет отк от»**. Нісенітниця виникає й при випаданні одного або двох нуклеотидів з гена. Білок, що зчитується з такого «зіпсованого» гена, не буде мати нічого загального з тим білком, що кодувався нормальним геном. Тому ген у ланцюзі ДНК має строго фіксований початок зчитування.

2. Генетичний код є виродженням. Це означає, що кожна амінокислота шифрується більш ніж одним кодоном (від двох до шести). Це видно з таблиці генетичного коду. Виключення складають амінокислоти метіонін і триптофан. Кожна з них кодується тільки одним триплетом: метіонін (АУГ) і триптофан (УГГ). Зате лейцину, серину й аргініну відповідає по 6 різних кодонів.

3. З 4-ох нуклеотидів можна створити 64 різні комбінації, по 3 нуклеотиди у кожному ($4^3=64$). Для кодування 20 амінокислот використовується 61 комбінація нуклеотидів, а три кодових триплети — спеціальні (у РНК — УАА, УГА, УАГ) не кодують амінокислоти й одержали умовні назви «охра», «янтар» і «опал». Вони називаються **кодонами-термінаторами**, оскільки блокують синтез білка під час трансляції. Вони перебувають наприкінці кожного гена. Крім того, триплет АУГ (у РНК), що кодує метіонін, називають **кодон-ініціатором (стартовим)**, з якого починається трансляція (синтез білка).

4. Однозначність (специфічність). Кожний триплет кодує тільки одну амінокислоту. Як видно з таблиці генетичного коду (**табл.2.2.**), триплети ГУА або ГУГ, які в цьому випадку утворюються, кодують амінокислоту валін.

5. Генетичний код не перекривається: кожна пара нуклеотидів належить тільки одному кодону (виключення виявлені у вірусів).

6. Код універсальний. Генетичний код єдиний для всіх живучих на Землі істот. У бактерій і грибів, пшениці й бавовни, риб і хробаків, жаби й людини ті самі триплети кодують ті самі амінокислоти. Однак є й виключення, наприклад, у інфузорій і різних організмів. Тому генетичний код називають квазіуніверсальним.

7. Колінеарність — збіг послідовностей амінокислот у синтезованій молекулі білка з послідовністю триплетів в і-РНК (**табл. 2.3.**).

Генетичний код вважається колінеарним, якщо кодони нуклеїнових кислот і відповідні їм амінокислоти у білку розміщені в однаковому лінійному порядку. Завдяки концепції колінеарності можна визначити порядок нуклеотидів усередині гена та у і-РНК, якщо відомий склад

поліпептидів і, навпаки, визначивши склад нуклеотидів ДНК, можна прогнозувати амінокислотний склад білка.

Табл.2.3. Колінеарність генетичного коду.

Нуклеокодони ДНК	ААА	ГГА	АТА	ТТТ	ЦАА	ТТА	ТГА
Кодони М-РНК	УУУ	ЦЦУ	УАУ	ААА	ГУУ	ААУ	АЦУ
Антикодони Т-РНК	ААА	ГГА	АУА	УУУ	ЦАА	УУА	УГА
Амінокислоти у поліпептидному ланцюзі	Феніл-аланін	Пролін	Тиро-зин	Лізін	Валін	Аспара-гін	Треонін

2.4. Ген, як елементарна одиниця спадковості.

Ген (від грец. génos – рід, походження), елементарна одиниця спадковості, що представляє відрізок молекули дезоксирибонуклеїнової кислоти – ДНК (у деяких вірусів – рибонуклеїнової кислоти – РНК).

Термін "ген" запропонований В. Йогансеном у 1909 році, однак перший доказ реального існування гена було отримано основоположником генетики Менделем у 1865, що ще у 1860-х рр. увів термін «спадковий фактор» і на основі точних експериментів, (при вивченні гібридів рослин, вихідні форми яких відрізнялися по одній, двом або трьом ознакам) зробив геніальні узагальнення щодо властивостей і поведінки спадкових факторів при передачі інформації від батьків нащадкам, які надалі лягли в основу теорії гена.

Фундаментальні властивості спадкових факторів - генів:

1). Наявність альтернативних спадкоємних факторів для розвитку кожної конкретної ознаки організму. Ознака (як і алель гена) по своєму прояву може бути або домінантним, або рецесивним:

- 🧬 Домінантна ознака – переважна, яка пригнічує прояв рецесивного
- 🧬 Рецесивна ознака – та, що пригнічується



2). Парність спадкоємних факторів, що визначають розвиток ознаки (у диплоїдного організму). Істотний висновок: успадковуються не ознаки, а від батьків до нащадків передаються разом з гаметами гени. Із цих двох положень був розвинений принцип алелізму.

3). Відносна сталість гена.

Кожний ген визначає будову одного з білків живої клітини й тим самим бере участь у формуванні ознаки або властивостей організму. Ознаки й властивості організму, що передаються нащадкам, фіксуються в генах – ділянках молекули ДНК (або хромосоми), що визначають можливість розвитку однієї елементарної ознаки або синтез однієї білкової молекули.

Сукупність всіх генів одного організму називається **генотипом**. *Генотип* несе генетичну інформацію про всі видові й індивідуальні особливості організму. Генотип завжди містить парне число генів.

Сукупність всіх ознак організму називається **фенотипом**.

Фенотип являє собою результат взаємодії генотипу й навколишнього середовища. Доведено, що спадковість у всіх організмів на Землі (включаючи бактерії й віруси) закодована в послідовностях нуклеотидів. У вищих (еукаріотичних) організмів ген входить до складу особливих нуклеопротейдних утворень – хромосом.

При зміні структури гена порушуються певні біохімічні процеси в клітинах, що веде до посилення, ослаблення або випадіння раніше існуючих реакцій або ознак. Ген неподільний у функціональному відношенні, тобто всі мутації одного гена змінюють ту саму спадкоємну ознаку.

Таким чином, досить довга молекула нуклеїнової кислоти, що входить до складу хромосоми, складається з безлічі генів. Спадкові задатки, які розташовані в межах однієї хромосоми, передаються нащадкам більш-менш зчеплено. Порушення зчеплення пов'язані з тим, що в процесі мейозу (редукційного поділу) гомологічні хромосоми можуть переплітатися й обмінюватися ділянками (такий обмін носить назву кросинговер). Чим ближче в хромосомі розташовуються гени, тим менше ймовірність обміну, тому сила зчеплення дозволяє оцінити відстань між генами й скласти карту хромосом. Подібні карти побудовані для ряду тварин (наприклад, дрозофіли, домашньої миші, курей), рослин (кукурудзи, томатів та ін.), бактерій і вірусів.

Ген може змінюватися в результаті мутацій, які в загальному вигляді можна визначити як порушення існуючої послідовності нуклеотидів у ДНК. Ця зміна може бути обумовлена:

1. заміною однієї пари нуклеотидів іншою парою (трансверсії й транзиції),
2. випаданням нуклеотидів (делеція),

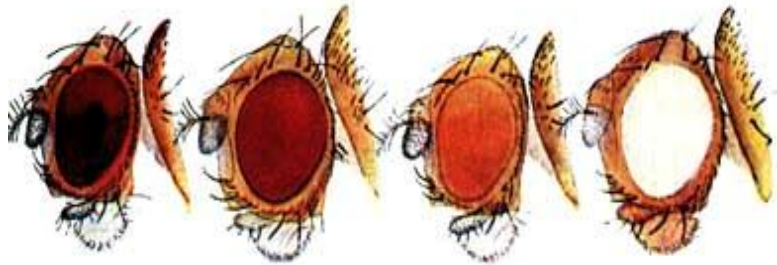
3. подвоєнням (дуплікація)
4. переміщенням ділянки (транслокація).

В результаті виникають нові алелі, які можуть бути:

- ✓ домінантними
- ✓ рецесивними або
- ✓ проявляти часткову домінантність.

Спонтанне мутування гена визначає генетичну, або спадкову мінливість організмів і служить матеріалом для еволюції.

Приклад: На колір очей плодової мушки дрозофіли впливають кілька десятків генів. У одного з них, гена *white*, розташованого в статевій хромосомі, відома безліч алелей, які створюють цілу палітру кольорів, від темно-коричневого через яскраво червоний до чисто білого. Як і у всіх випадках множинного алелізму, у кожного диплоїдного організму присутні тільки два алелі із серії.



Різний колір очей у дрозофіли

В результаті мутаційного процесу ген у популяції може бути представлений декількома варіантами – вони називаються алелі. Парні, гомологічні хромосоми складаються з тих самих генів. У кожній парі гомологічних хромосом одна була отримана від батька, інша – від матері; алелі кожного з генів у батьків могли бути як однаковими, так і різними. Зовнішній прояв ознаки, пов'язаної з даним геном, залежить від типу алельних відношень.

Приклад: При альбінізмі у шкірі, волосах, пір'ях, лусці відсутній пігмент. Це явище зустрічається у всіх групах тварин, включаючи людину. Алель, що викликає відхилення у забарвленні, рецесивен стосовно варіанта гена, який відповідає за нормальну пігментацію.



Властивості генів

Гени характеризуються: специфічністю, цілісністю, дискретністю, стабільністю, лабільністю, плейотропністю, експресивністю й пенетрантністю

1. **Специфічність** – унікальна послідовність нуклеотидів для кожного структурного гена.

2. **Цілісність** – як функціональна одиниця (програмування синтезу білка) ген неподільний.

3. **Дискретність** – у складі гена є субодиниці:

✓ мутон – субодиниця, що відповідає за мутацію;

✓ рекон – відповідає за рекомбінацію.

Мінімальна їх величина – пара нуклеотидів.

4. **Стабільність** – гени відносно стійкі (стабільні). Частота мимовільної мутації одного гена складає приблизно 1:10 на покоління.

5. **Лабільність** – стійкість генів не абсолютна, вони можуть змінюватися, мутувати.

6. **Плейотропія** – множинна дія гена (один ген відповідає за кілька ознак).

7. **Експресивність** – ступінь фенотипового прояву гена. Вона визначається факторами середовища й впливом інших генів. Процес експресії генів має гнучкість: одній ділянці ДНК може відповідати кілька поліпептидів; один поліпептид може кодуватися різними ділянками ДНК. Остаточна модифікація білків відбувається за допомогою ферментів, які кодуються різними ділянками ДНК.

8. **Пенетрантність** – частота прояву гена: відношення (у відсотках) числа особин, що мають дану ознаку, до числа особин, що мають даний ген.

Класифікація генів

За функціями гени класифікують на:

✓ **Структурні** – містять інформацію про білки-ферменти, гістони, про послідовності нуклеотидів у різних видах РНК.

✓ **Функціональні** – впливають на роботу структурних генів. Функціональними є гени-модулятори й гени-регулятори.

Гени-модулятори – це інгібітори, інтенсифікатори, модифікатори. Вони підсилюють, послабляють або змінюють роботу структурних генів. Регулюють роботу структурних генів *гени-регулятори* й *гени-оператори*.

Генотип всіх соматичних клітин організму одного виду однаковий. Але клітини різних тканин відрізняються друг від друга. Імовірно, це пов'язане з тим, що в них працюють різні блоки генів. Область прояву дії даного гена називається *полем його дії* (наприклад, розподіл волоссяного покриву на тілі людини). Як правило, гени, що детермінують певні ознаки,

«працюють» мінливо (наприклад, гени, що визначають синтез статевих гормонів); їх функція значно знижується з віком. Період функціонування гена називається *часом його дії*.

За місцем дії гени підрозділяють на три групи:

- 1) *функціонуючі у всіх клітинах* (наприклад, гени, що кодують ферменти енергетичного обміну);
- 2) *функціонуючі в клітинах однієї тканини* (що детермінують синтез білка міозину в м'язовій тканині);
- 3) *специфічні для одного типу клітин* (гени гемоглобіну в незрілих еритроцитах).

Гени виконують у клітині дві основні функції.

1. *Гетеросинтетична функція* – це програмування синтезу ферментних і інших *білків*, яке здійснюється при участі клітинних РНК (інформаційних – і-РНК, рибосомних – р-РНК і транспортних – т-РНК) і визначається хімічною будовою гена (послідовністю в них дезоксирибонуклеотидів – елементарних ланок ДНК).
2. *Аутосинтетична функція* – реплікація ДНК (самоподвоєння ДНК).

Контрольні питання для самоперевірки

1. Дайте визначення нуклеїновим кислотам?
2. Які існують типи нуклеїнових кислот та яка їх функція?
3. Що є одиницею генетичного коду?
4. Що являє собою дезоксирибонуклеїнова кислота?
5. У чому суть правил Чаргафа
6. Що відноситься до реакцій матричного типу?
7. Що являє собою рибонуклеїнова кислота?
8. Які типи РНК Вам відомі?
9. Який процес у ядрі передує біосинтезу білку?
10. Які етапи біосинтезу білка Вам відомі?
11. Роль рибосом у біосинтезі білка?
12. У чому значення і-РНК у біосинтезі білка?
13. Яка функція т-РНК у біосинтезі білка?
14. Генетичний код його властивості.
15. Дайте визначення гену та охарактеризуйте його основні властивості?
16. Класифікація генів.

III. ХРОМОСОМНА ТЕОРІЯ СПАДКОВOSTI

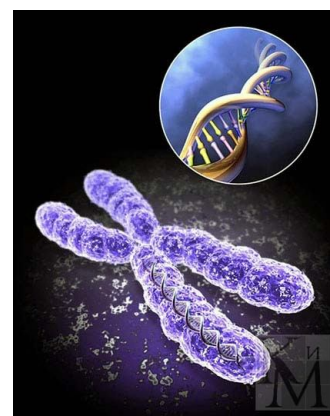
3.1. Хромосоми - структура й класифікація

Хромосоми (грец. – *chromo* - колір, *soma* – тіло) – структурні елементи ядра клітини, які містять ДНК, у якій знаходиться спадкова інформація організму, що представляють собою спіралізований хроматин. Їх довжина 0.2 – 5.0 мкм, діаметр 0.2 – 2 мкм.

При кожному поділі клітин хромосоми сильно ущільнюються й скорочуються. Завдяки цьому вони стають доступними (після специфічного фарбування) для спостереження у звичайному оптичному мікроскопі.

Будова

1. Хромосоми мають довгасту форму
2. Метафазна хромосома складається із двох **хроматид**
3. В кожен хроматид входить одна безперервна 2-ух спіральна молекула ДНК у поєднанні з білками-гістонами.
4. Хроматиди з'єднані **центромером** (первинною перетяжкою). Окремі хромосоми мають вторинні перетяжки.
5. Центромера ділить хромосому на дві частини, названі **плечима хромосоми**
6. Ділянка, що відокремлюється плечима, називається **супутником**, а такі хромосоми – супутниковими.
7. Кінцеві ділянки хромосом називаються **теломерами**



По розташуванню центромери виділяють наступні типи хромосом (рис. 3.1.).

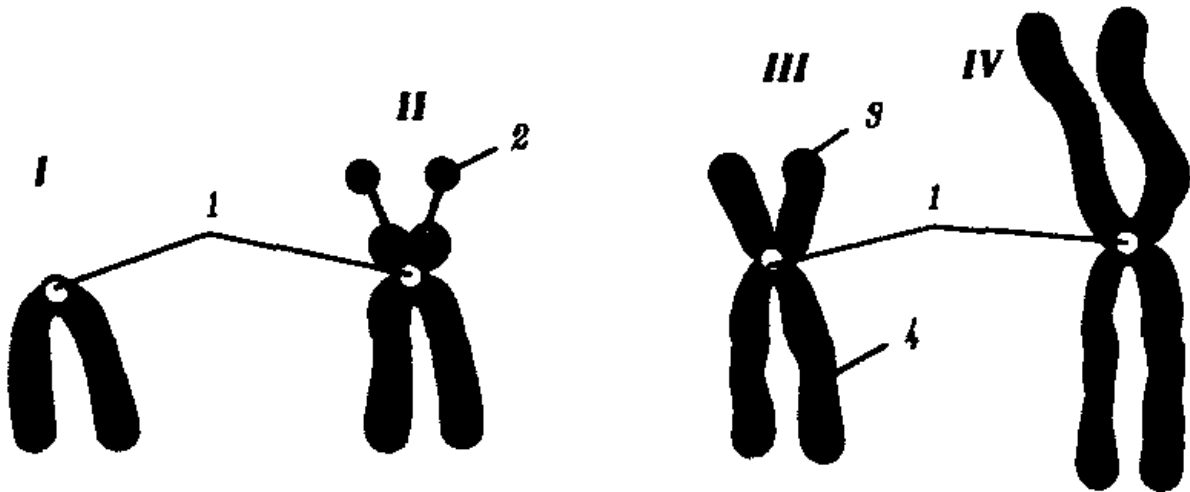
Метацентричні хромосоми – центромера розташована посередині, і плечі мають однакову довжину й нагадують букву V. Ділянка плеча біля центромери називається проксимальною, протилежна – дистальною

Субметацентричні хромосоми – центромера зміщена від центра й плечі мають різну довжину.

Акроцентричні хромосоми або телоцентричні або паличкоподібні – центромера сильно зміщена від центра й одне плече дуже коротке, друге плече дуже довге.

Хромосоми можна ідентифікувати по їх довжині. Довжина хромосоми варіює від 1 до 30 мкм. Абсолютна й відносна довжина двох плечей хромосоми служить головним, а іноді і єдиним критерієм для розпізнавання окремих хромосом.

Іноді хромосоми можна ідентифікувати по ряду додаткових ознак. Дуже часто такою ознакою виявляється невелике округле тільце яке перебуває на одному з кінців (*теломера*) хромосоми – так званий *супутник* (або *сателіт*), який з'єднується з основною хромосомою тонкою хроматиною ниткою або вторинною перетяжкою їх називають *супутникові хромосоми*.



I – телоцентрична
II – акроцентрична
III – субметацентрична
IV – метацентрична

1 – центромера
2 – спутник
3 – коротке плече
4 – довге плече

Рис 3.1. Морфологічна будова хромосом різного типу

У багатьох хрящових риб, у деяких осетрових та у окремих видів костистих риб були виявлені, крім перерахованих, дуже дрібні точкові хромосоми, їх число іноді сильно варіює.

А. А. Прокоф'єва-Бельговська ще в 1935 р. встановила наявність у деяких лососів хромосом зі «супутниками» – невеликими ділянками, відокремленими від основної частини хромосом вузькими перетяжками. Зустрічаються у риб і кільцеві хромосоми.

Для хромосом всіх організмів існує 4 правила:

1. Правило сталості числа хромосом. В нормі організми певних видів мають постійне – характерне для виду число хромосом. Наприклад:

у людини 46
у собаки 78
у мухи дрозофіли 8
у товстолобика 48

у риби севрюги 118
у щуки 50
у лобані 48

2. Парність хромосом. У диплоїдному наборі, у нормі, кожна хромосома має парну хромосому – однакову за формою й по величині, тобто хромосоми розташовуються парами – **гомологічні хромосоми**. Одна пара материнського, інша – батьківського походження. Пари роз'єднуються під час дозрівання статевих клітин; у кожную зрілу клітину (спермій або яйцеклітину) потрапляє одна хромосома із двох гомологічних. При заплідненні знову відновлюється парність хромосомного набору.

3. Індивідуальність хромосом. Хромосоми різних пар відрізняються за формою, будовою та величиною. При спеціальних методах фарбування (диференціальне фарбування) видно, що хромосоми складаються з ділянок – дисків, які чергуються: С, Т, R, G, N, Q. Чергування дисків специфічно для кожної хромосоми. Таким чином, метафазні хромосоми мають індивідуальність.

4. Безперервність хромосом. При подвоєнні генетичного матеріалу хромосома утворюється від хромосоми.

Класифікацію хромосом проводять за різними ознаками

1. У 1960 р. була запропонована Денверська класифікація хромосом. Вона будується на підставі їх форми, розмірів, положення центромери, наявності вторинних перетяжок і супутників. Важливим показником у цій класифікації є **центромерний індекс (ЦІ)**.

ЦІ – це відношення довжини короткого плеча хромосоми до всієї її довжини, виражене у відсотках.

Число хромосом у гаплоїдному наборі (основне число) дорівнює 23. Всі хромосоми пронумеровані й розподілені на 7 класів (груп). Групи позначаються латинськими буквами від А до G.

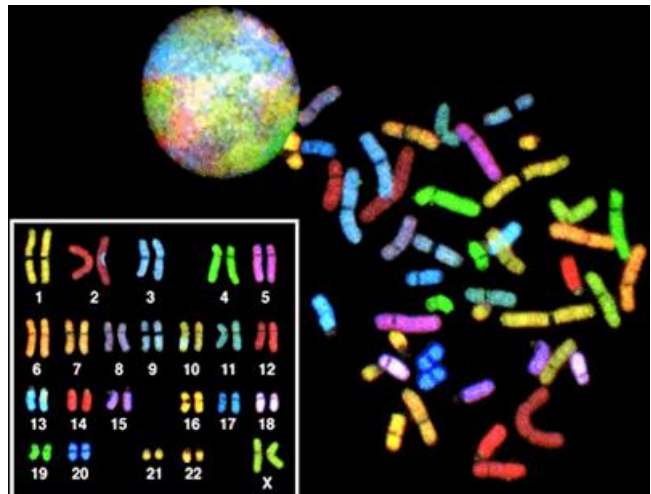
Група А – включає 1-3 пари хромосом. Це більші метацентричні й субметацентричні хромосоми. Їх ЦІ 38-49%.

Група В – 4-я й 5-я пари – великі метацентричні хромосоми. ЦІ 24-30%.

Група С – 6 – 12: середньої величини, субметацентричні. ЦІ 27-35%. У цю групу входить і Х-хромосома.

Група D – 13 – 15-я пари хромосом – акроцентричні. ЦІ близько 15% кожної.

Група E – 16 – 18 пари хромосом – порівняно короткі,



метацентричні або субметацентричні ЦІ 26-40%.

Група Г – 19 - 20-я пари – короткі, субметацентричні ЦІ 36-46%.

Група G – 21-22-я пари – маленькі, аероцентричні ЦІ 13-33%. До цієї групи входить й У-хромосома.

2. Перераховані хромосоми називаються **аутосоми**, вони є й у чоловіків, і у жінок, тобто однакові в клітинах чоловічого й жіночого організмів.

3. У диплоїдному наборі ($2n=46$) кожна аутосома представлена двома гомологами.

-  у людини в каріотипі 22 пари аутосом
-  у риби севрюги в каріотипі 188 пари аутосом
-  у щуки в каріотипі 50 пари аутосом
-  у лобані в каріотипі 48 пари аутосом
-  у товстолобика в каріотипі 74-86 пари аутосом

4. 23-я хромосома є **статевою хромосомою або гетерохромосомою** (від грец. *geteros* – інша), т. б. хромосоми, по яких чоловіча і жіноча статі відрізняються друг від друга.

-  у чоловіків це Х і Y,
-  у жінок Х і Х.

5. Розташування хромосом по величині називається **ідіограмою**. Це систематизований каріотип.

Функція хромосом: зберігання, відтворення й передача генетичної інформації при розмноженні клітин і організмів.

3.2. Каріотип. Генوم

Каріотип – це сукупність метафазних хромосом соматичної клітини, характерних для організму даного виду. Сталість каріотипу підтримується за допомогою точних механізмів мітозу й мейозу.

Вивчення каріотипів і їх мінливості важливо для охорони здоров'я (багато генетичних захворювань пов'язані зі зміною каріотипу), селекції (багато сортів рослин розрізняються по каріотипу) і екологічного біомоніторингу (каріотип може змінюватися під впливом екологічних факторів).

Нині каріотипи вивчені приблизно у 2000 видів риб, що складає близько 10% від загальної кількості відомих представників світової іхтіофауни, деякі з них представлені у **таблиці 3.1**.

Таблиця 3.1. Каріотипи найбільш розповсюджених видів риб
 ((за В.Я. Катасоновим, Б.І. Гомельським (1991))

Родина, вид	Диплоїдний набір хромосом (2n)*	Кількість плечей *	Родина, вид	Диплоїдний набір хромосом (2n)*	Кількість плечей *
Веслоносі			Коропові		
веслоніс	120	160	лящ	50	80
Осетрові**			плотва	50	78-84
стерлядь	118	188-200	лин	48	80-86
севрюга	118	188	білий амур	48	84-88
шип	118	172	білий товстолобик	48	68-86
білуга	118	187-86	строкатий товстолобик	48	74-86
російський осетер	250±8	339 - 342	сазан (короп)	100-04	148-168
сибірський осетер	248±5	308	золотий карась	100	148-160
Оселедцеві			- двостатева форма	100	148-160
океанічний оселедець	52-54	58-60	- триплоїдна (3n) форма	150-160	252-288
Лососеві			- тетраплоїдна (4n)	206	352
пелядь	74	96	Тріскові		
райдужна форель	58-62	104	тріска	46	54
кета	74	100-102	Цихлові		
чавича	68	100-104	тиляпія	44	44-50
кіжуч	60	100-104	мозамбікська		
нерка	57-58	102-104	тиляпія нільська	40	42
горбуша	52-54	100-104	Кефалеві		
Щукові			лобань, гостроніс	48	48
щука звичайна	50	50	Окуневі		
Сомові			окунь звичайний	48	48
сом звичайний	60	100-120	Камбалові		
Котячі соми			камбала морська	48	48
сом каналний	56-58	92-94	Чукучанові		
			буфало	100	-

Примітка: * варіювання внутрішньовидової мінливості за каріотипами, зумовлене хромосомними аберациями;

** у каріотипах осетрових риб зустрічаються точкові хромосоми, кількість яких може варіювати

Риби відрізняються великим різноманіттям каріотипів. Диплоїдна кількість хромосом у різних видів коливається від 12 до 250. На думку В. Кирпичнікова (1986), біля 70 % видів риби мають 45-50 хромосом. Вважається, що такі каріотиби були характерні для предків сучасних риб. Нині спостерігається велика мінливість видів за каріотипами, це можна пояснити тим, що риби становлять дуже гетерогенну групу тварин, еволюція яких складає декілька сотень мільйонів років.

Каріотип використовується як видова характеристика (існує особливий розділ систематики – *каріосистематика*).

Каріотипичний критерій є одним з найважливіших критеріїв виду. Сутність цього критерію полягає в тому, що всі особини даного виду характеризуються певним каріотипом.

У поняття «каріотип» включається число хромосом, їхні розміри, морфологія, особливості подовжнього диференціювання. Мінімально можливий набір хромосом, що включає мінімальний об'єм ДНК, називається **геном**.

Термін **геном** (нім. Genom) запропонував німецький ботанік Ганс Вінклер у 1920 р. для позначення мінімального набору хромосом. Таке уявлення про геном зберігається й у сучасній *цитогенетиці*. Однак незабаром було доведено, що до складу хромосом входить ДНК (Фельген, 1924), а до середини ХХ ст. було встановлено, що саме ДНК є носієм спадкоємної інформації (О. Евері із співпр., 1944; Дж. Уотсон і Ф. Крік, 1953). Тому в цей час у молекулярній генетиці терміном **геном** всі частіше позначають мінімальну впорядковану сукупність всіх молекул ДНК у клітині.

Геном – це характеристика виду, а не особини. Геноми різних видів позначаються латинськими буквами (*A, B, C...*). Каріотиби «чистих» видів містять тільки один геном (наприклад, у клітинах культурного жита міститься геном *R*). Каріотиби гібридів і видів гібридного походження включають декілька геномів (наприклад, у клітинах твердої пшениці – геноми *A і B* (в окремих видів *A і G*)). Тоді геном «чистого» виду можна назвати елементарним, а геном гібрида – комплексним.

Число хромосом у геномі називається **основним хромосомним числом** і позначається символом *x*. Наприклад, для голонасінних рослин $x = 12$, а для покритонасінних основне число x дорівнює 7 (хоча в ряду покритонасінних зустрічаються й інші основні хромосомні числа: $x = 12$ у пасльонових, $x = 19$ у вербових).

Вивчення геномів важливо з погляду медицини, теорії селекційного процесу й теорії еволюції.

Організацію геному зручніше розглянути на прикладі багатоклітинних тварин. У цих організмів розрізняють два типи клітин: соматичні клітини, з яких побудоване тіло (*сoma*) організмів, і статеві

клітини (гамети). Число хромосом у статевих клітинах більшості тварин відповідає основному хромосомному числу й називається **гаплоїдним числом хромосом** (позначається символом n), тоді $x = n$. У гаплоїдному наборі кожна хромосома існує в одиничному варіанті (представлена одним гомологом). В соматичних клітинах міститься подвоєний, або **диплоїдний набір хромосом**, що позначається символом $2n$. У диплоїдному наборі кожна хромосома представлена двома гомологами (виключення складають статеві хромосоми у гетерогаметної статі, наприклад, у самців більшості ссавців X і Y -хромосоми негомологічні).

Метафазні хромосоми одного генома, розташовані в певному порядку та утворюють *ідіограму* – схематичне відбиття каріотипу.

3.3. Мінливість каріотипів та їх еволюція

3.3.1 Зміна числа хромосом: автополіплоїдія, алополіплоїдія, анеуплоїдія. Інші цитогенетичні феномени

Сталість каріотипу й, відповідно, його геномної формули підтримується за допомогою точних механізмів мітозу й мейозу. Однак у ряді випадків спостерігається зміна каріотипу, що у більшості випадків обумовлена нерозходженням хромосом у мітозі або мейозі.

В експериментальних умовах нерозходження хромосом можна викликати шляхом обробки організмів або їх частин (квіток, насіння або проростків рослин, яйцеклітин або ембріонів тварин) мітозними отрутами. До мітозних отрут відносяться: колхіцин (алкалоїд пізньоцвіта осіннього (шафран луговий)), вінбластин, аценафтен та ін. Митозні отрути руйнують мікротрубочки веретена поділу, що робить неможливим нормальний розподіл хромосом у мітозі або мейозі. Поліплоїдні клітини можна одержувати, використовуючи рентгенівське опромінення, підвищені або знижені температури, деякі хімічні речовини (ефір, хлороформ).

Мінливість каріотипу проявляється у вигляді:

- ✓ поліплоїдії,
- ✓ анеуплоїдії,
- ✓ гаплоїдії,
- ✓ псевдополіплоїдії.

Поліплоїдія – це збільшення числа хромосом у клітинах, кратне основному хромосомному числу. Організми з такими клітинами називаються *поліплоїдними організмами*, або просто *поліплоїдами*. Якщо хромосомні набори абсолютно ідентичні (при поліплоїдизації гаплоїдних клітин), то такі організми називаються *полігаплоїдними*.

Існують повністю поліплоїдні організми, у яких кожна соматична клітина містить однакове число хромосом. Це відбувається або при злитті нередукованих гамет (*мейотична поліплоїдія*), або при поліплоїдизації при першому поділі зиготи (*зиготична поліплоїдія*). У той же час, існують і *міксоплоїдні організми*, у складі яких є диплоїдні й поліплоїдні тканини. У рослин міксоплоїди називаються *химерами*, у тварин – *мозаїками*. Міксоплоїдні організми виникають в результаті поліплоїдизації соматичних клітин. Така поліплоїдія називається *мітотичною*.

Розрізняють дві основні форми поліплоїдії

✓ **автополіплоїдія**

✓ **алополіплоїдія**

Автополіплоїдія являє собою багаторазове повторення в клітині того ж самого хромосомного набору (геному). Цей тип поліплоїдії характерний для нижчих еукаріот і покритонасінних рослин. У багатоклітинних тварин автополіплоїдія зустрічається вкрай рідко: у дощових хробаків, деяких комах. Експериментально отримані автополіплоїди у деяких земноводних. Автополіплоїди у людини й інших вищих хребетних гинуть на ранніх стадіях внутрішньоутробного розвитку.

Існують:

Незбалансовані поліплоїди		Збалансовані поліплоїди	
<i>гаплоїди</i>	1 x	<i>диплоїди</i>	2 x
<i>триплоїди</i>	3 x	<i>тетраплоїди</i>	4 x
<i>пентаплоїди</i>	5 x	<i>гексаплоїди</i>	6 x
<i>гектаплоїди</i>	7 x	<i>октоплоїди</i>	8 x
<i>енеаплоїди</i>	9 x	<i>декаплоїди</i>	10 x

✓ **збалансовані автополіплоїди** – **поліплоїди** з парним числом хромосомних наборів

✓ **не збалансовані автополіплоїди** – **поліплоїди** з непарним числом хромосомних наборів

Наприклад:

У багатьох організмів одного й того ж виду можливі різні рівні плоїдності, послідовність яких утворює *поліплоїдні ряди*. Наприклад, у злаків при $x = 7$ відомі наступні поліплоїдні ряди (знаком + відзначена наявність поліплоїду певного рівня):

Основним доказом поліплоїдизації геному є наявність кратних відмінностей за кількістю хромосом у риб близьких систематичних груп. Так, у більшості видів корокових міститься 48-50 хромосом, в той же час у золотого та сріблястого карася (двостатева форма), а також сазана (коропа) хромосом вдвічі більше. Цей факт свідчить про те, що в процесі

еволюції у родин *Carassius* і *Cyprinus* мала місце поліплоїдизація геномів і тому вони відносно до більшості корокових риб є тетраплоїдами.

Подібна ситуація характерна і для осетрових, більшість яких має 118 хромосом, у той час як російський і сибірський осетри – 248 – 250 хромосом (див. табл.3.1 Каріотипи найбільш розповсюджених видів риб (за В. Я. Катасоновим, Б. І. Гомельським (1991))).

Алополіплоїдія. Поліплоїди, отримані в результаті віддаленої гібридизації, тобто від схрещування організмів, що належать до різних видів, і утримують два й більше набори різних хромосом, називаються *алополіплоїди*. Наприклад, при злитті скорочених гамет, що містять геном виду *A*, і скорочених гамет, що містять геном виду *B*, утворюються гібридні *амфігаплоїди AB*.

Анеуплоїдія, або гетерополіплоїдія – це зміна числа хромосом у клітинах, некрратне основному хромосомному числу. Розрізняють кілька типів анеуплоїдії. При *моносомії* відсутня одна із хромосом диплоїдного набору ($2n - 1$). При *полісомії* до каріотипу додається одна із хромосом набору. Приватним випадком полісомії є *трисомія* ($2n + 1$), коли замість двох гомологів їх стає три. При *нулісомії* відсутні обидва гомолога якої-небудь пари хромосом ($2n - 2$). В більш складних випадках спостерігається *тетрасомія* – при наявності чотирьох гомологів ($2n + 2$), *подвійна трисомія* – при наявності трьох гомологів для двох різних хромосом ($2n + 1 + 1$), *подвійна моносомія* – при відсутності одного з гомологів для двох різних хромосом ($2n - 1 - 1$) і т.д.

Крім того, у багатьох рослинах і тваринах виявлені дрібні додаткові *У-хромосоми*, або мікрохромосоми.

Гаплоїдія. Зменшення числа хромосом в соматичних клітинах до основного числа називається *гаплоїдія*. Існують організми – *гапlobіонти*, для яких гаплоїдія – це нормальний стан. Гаплоїдія як аномальне явище зустрічається серед спорофітів вищих рослин: у томатів, тютюну, льону, дурману, деяких злаків. Гаплоїдні рослини відрізняються зниженою життєздатністю. Вони практично безплідні.

Псевдополіплоїдія (помилкова поліплоїдія). В деяких випадках зміна числа хромосом може відбутися без зміни об'єму генетичного матеріалу. Образно виражаючись, змінюється число томів, але не змінюється число фраз. Таке явище називається *псевдополіплоїдія*.

Розрізняють дві основні форми псевдополіплоїдії:

1. Агматополіплоїдія. Спостерігається в тому випадку, якщо великі хромосоми розпадаються на безліч дрібних. Зустрічається у деяких рослин і комах. У деяких організмів (наприклад, у круглих хробаків) відбувається фрагментація хромосом у соматичних клітинах, але в статевих клітинах зберігаються вихідні великі хромосоми.

2. Злиття хромосом. Спостерігається у тому випадку, якщо дрібні хромосоми поєднуються у великі. Зустрічається у гризунів.

3.4. Хромосомні перебудови (аберації)

Хромосомними перебудовами, або хромосомними абераціями називаються видимі зміни структури хромосом. Іноді хромосомні перебудови називають хромосомними мутаціями. Хромосомні аберації (на відміну від генних мутацій) завжди унікальні, неповторні. Тому при відсутності спорідненого схрещування хромосомні аберації зустрічаються тільки в гетерозиготному стані: у сполученні з нормальними хромосомами або в сполученні з іншими абераціями. При спорідненому схрещуванні (інбридингу) можливе утворення гомозигот.

Розрізняють:

1. внутрішньохромосомні аберації	2. міжхромосомні
✓ фрагментацію	✓ транслокації
✓ випадіння ділянок	
✓ дуплікації	
✓ інверсії	
✓ транспозиції	
3. геномні – зміни каріотипу, що полягають у збільшенні чи зменшенні кількості окремих хромосом або в кратній зміні кількості хромосомних наборів.	

Основні типи хромосомних аберацій.

Фрагментація – це дробіння хромосом з утворенням безліч різних фрагментів. У деяких організмів існують поліцентричні хромосоми, і при фрагментації кожний із фрагментів одержує центромеру, тоді він може нормально реплікуватися й брати участь в поділі клітини.

Кінцеві недостачі, або дефієнси – втрати кінцевих, теломерних ділянок хромосом. В результаті утворюються лінійні фрагменти, які позбавлені центромери (лінійні ацентрики). Ацентрики не беруть участь у поділі клітини й втрачаються.

Випадіння внутрішніх ділянок, або делеції – втрати ділянок хромосом, які не зачіпають теломери. Втрачені ділянки, позбавлені центромер, звичайно утворюють кільцеві ацентрики, які також втрачаються.

Дуплікації – це подвоєння ділянок хромосом. В результаті виникають *тандемні послідовності* генів, наприклад: *abcabc*. Дуплікації – один із шляхів виникнення нових генів.

Найбільш вірогідним механізмом дуплікації у риб є *нерівний кросинговер*, основною для якого є наявність у хромосомах ідентичних повторів або дуже подібних нуклеотидних послідовностей. В цих випадках кон'югація гомологів у мейозі може відбутись неправильно, що спричиняє утворенню гамет з дуплікаціями й делеціями.

Інверсії – повороти ділянок хромосом на 180°. Розрізняють:

- ✓ *перичентричні інверсії* (інвертована ділянка включає центромеру)
- ✓ *парацентричні* (інвертована ділянка лежить в одному із плечей хромосоми поза центромерою).

У гетерозигот при перехресті нормальних і інвертованих хромосом виникають ацентрики й дицентрики; в результаті виникають неповноцінні клітини, і продукти кросинговеру не переходять у наступні покоління. Таким чином, інверсії сприяють збереженню цілих блоків генів – *супергенів*. Якщо інверсії зустрічаються одночасно з дуплікаціями, то можуть виникати *паліндроми*, наприклад: *abccba*.

Транспозиції – це переміщення ділянок хромосоми в інші локуси цієї ж хромосоми. Існують ділянки хромосом, які схильні до транспозицій, їх називають «стрибаючими генами», мобільними генетичними елементами, або *транспозонами*. При транспозиціях гени, що змінили своє положення, можуть змінювати свою активність – таке явище називається *ефектом положення*. В результаті ефекту положення гени змінюють свої первісні функції, що приводить, по суті, до появи нових генів.

Транслокації – це переміщення ділянок хромосоми або всієї хромосоми в іншу хромосому. В деяких випадках відбувається повне злиття гомологічних хромосом з утворенням двуцентромерних структур – дицентриків. В інших випадках із двох акроцентричних хромосом утворюється одноцентромерна двохплечова хромосома. Таке злиття хромосом називається *робертсоновською транслокацією*.

Наслідки хромосомних аберацій у різних організмів різні. У відносно низькоорганізованих організмів (у рослин, комах, гризунів) хромосомні перебудови можуть приводити до появи нових ознак, але можуть і не проявлятися фенотипово. У людини хромосомні перебудови в гетерозиготному стані знижують плідність, а в гомозиготному – летальні.

3.4.1 Молекулярні механізми хромосомних перебудов

Механізми виникнення хромосомних аберацій різноманітні:

- ✚ нерівний кросинговер між гомологічними хромосомами (виникають делеції й дуплікації) і не гомологічними хромосомами (виникають транслокації);
- ✚ розриви хромосом (виникають різні фрагменти);
- ✚ розриви хромосом з наступним з'єднанням фрагментів (виникають інверсії, транспозиції, транслокації);
- ✚ копіювання гена й перенос копії в іншу ділянку хромосоми (виникають транспозиції).

Причини хромосомних аберацій і механізми їх виникнення різні. Хромосомні аберації можуть виникати в насінні, що довгостроково зберігається, або в тканинно-клітинних культурах спонтанно, без видимих причин. Появі хромосомних аберацій сприяють різні хімічні речовини, які не є мутагенами, але порушують нормальну життєдіяльність клітин (іони важких металів, альдегіди, окислювачі та інш.). Хромосомні аберації часто виникають при опроміненні клітин. В цьому випадку виникають як одиночні розриви хромосом, так і подвійні (або множинні). Одиночні розриви ведуть до появи кінцевих недостач, подвійні (множинні) розриви – до появи всіх інших типів аберацій. При розривах на пресинтетичній стадії змінюється вся хромосома, і спостерігаються подвійні аберації; при розривах на постсинтетичній стадії змінюється тільки одна хроматида, і спостерігаються одиночні аберації.

3.5. Хромосомна теорія спадковості

Основні положення хромосомної теорії спадковості були сформульовані американським вченим Томасом Морганом і його співробітниками (А. Стертеванта, К. Бриджеса, Г. Меллера) у 1911 році.

Як *основний об'єкт досліджень* Морган використовував **плодову мушку дрозофілу** (*Drosophila melanogaster*), що виявилася дуже зручним модельним об'єктом:

- ✚ **По-перше**, ця мушка легко культивується в лабораторних умовах.
- ✚ **По-друге**, вона характеризується малим числом хромосом $2n = 8$.
- ✚ **По-третє**, у слинних залозах личинок дрозофіли є гігантські (політенні) хромосоми, зручні для прямого спостереження.

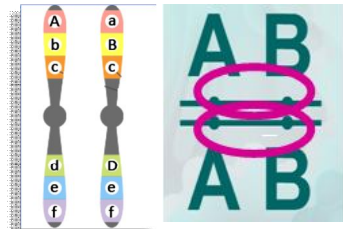


✚ **По-четверте**, дрозофіла відрізняється високою мінливістю морфологічних ознак.

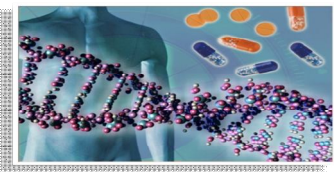
На підставі експериментів із плодовою мушкою дрозофілою Морганом і його учнями була розроблена хромосомна теорія спадковості.

Основні положення хромосомної теорії спадковості:

1. Ген – це елементарний спадкоємний фактор (термін «елементарний» означає «неподільний без втрати якості»). Ген являє собою ділянку хромосоми, відповідальну за розвиток певної ознаки. Інакше кажучи, гени локалізовані в хромосомах.



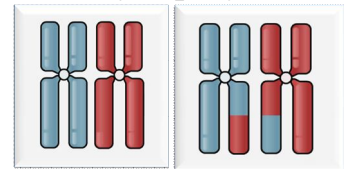
2. Кожна хромосома містить безліч генів, гени в хромосомах розташовуються лінійно (подібно намисту на нитці), кожний ген має певне місце (локус) у хромосомі.



3. Гени, що розташовані в одній хромосомі, успадковуються спільно, зчеплено. Число груп зчеплення дорівнює числу хромосом у гаплоїдному наборі.

4. Гени спадково дискретні, відносно стабільні, але при цьому можуть мутувати.

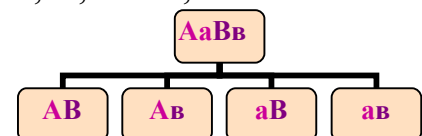
5. Зчеплення генів може порушуватися в процесі мейозу в результаті кросинговеру тобто відбувається обмін ділянками, що збільшує число комбінацій генів у гаметах.



6. Частота кросинговеру між генами пропорційна відстані між ними.

7. В процесі мейозу гомологічні хромосоми, а, отже, алельні гени попадають у різні гамети.

8. Негомологічні хромосоми розходяться довільно, незалежно друг від друга й утворюють різні комбінації в гаметах.



Для з'ясування характеру розташування генів у хромосомах і визначення частоти кросинговеру між ними будують генетичні карти. Карта відбиває порядок розташування генів у хромосомі й відстань між генами однієї хромосоми.

Значення хромосомної теорії спадковості

1. Дала пояснення законам Менделя.
2. Розкрила цитологічні основи спадкування ознак.
3. Пояснила генетичні основи теорії природного добору.

Контрольні питання для самоперевірки

1. Хромосоми їх будова та класифікація.
2. Дайте визначення поняттю каріотип?
3. Мінливість каріотипів та їх еволюція.
4. Які форми поліплоїдії Вам відомі, надайте їх характеристику?
5. Хромосомні перебудови (аберації).
6. Хромосомна теорія спадковості.
7. Основні положення хромосомної теорії спадковості.

IV. ЗАКОНОМІРНОСТІ УСПАДКОВУВАННЯ ХРОМОСОМНИХ І ПОЗАХРОМОСОМНИХ ГЕНІВ

4.1. Гібридологічний аналіз

Генетичний аналіз – це сукупність методів вивчення спадкоємних властивостей організмів (його генотипу). **Аналіз** включає:

1) Гібридологічний метод, який вивчає закони спадковості, а також будову й поводження спадкоємних структур за допомогою спеціальних видів схрещувань

2) Цитогенетичний метод, який розвився на розі генетики й цитології. Головне його завдання – встановлення зв'язку між закономірностями спадкування та будовою і функціями хромосом

3) Молекулярно-генетичний метод, який одержав розвиток у зв'язку з новими біохімічними й фізико-хімічними методами аналізу спадкових структур. З його допомогою вивчається зв'язок між молекулярною будовою *генів* і синтезованими відповідно до закладеної в них інформації *білками*.

Основу генетичного аналізу складає **гібридологічний аналіз**, оснований на аналізі спадкування ознак при схрещуваннях.

Гібридологічний аналіз, основи якого розробив засновник сучасної генетики Г. Мендель, заснований на наступних принципах.

1. Підбір пар в якості вихідних особин (батьків), форм, для **схрещування ("чисті лінії")** які не дають розщеплення при схрещуванні, тобто **константних форм**.

2. Аналіз успадковування окремих пар альтернативних ознак, тобто ознак, представлених двома взаємовиключними варіантами.

3. Точний кількісний облік нащадків з різною комбінацією ознак у ході послідовних схрещувань і використання математичних методів при обробці результатів.

4. Індивідуальний аналіз нащадків від кожної батьківської особини.

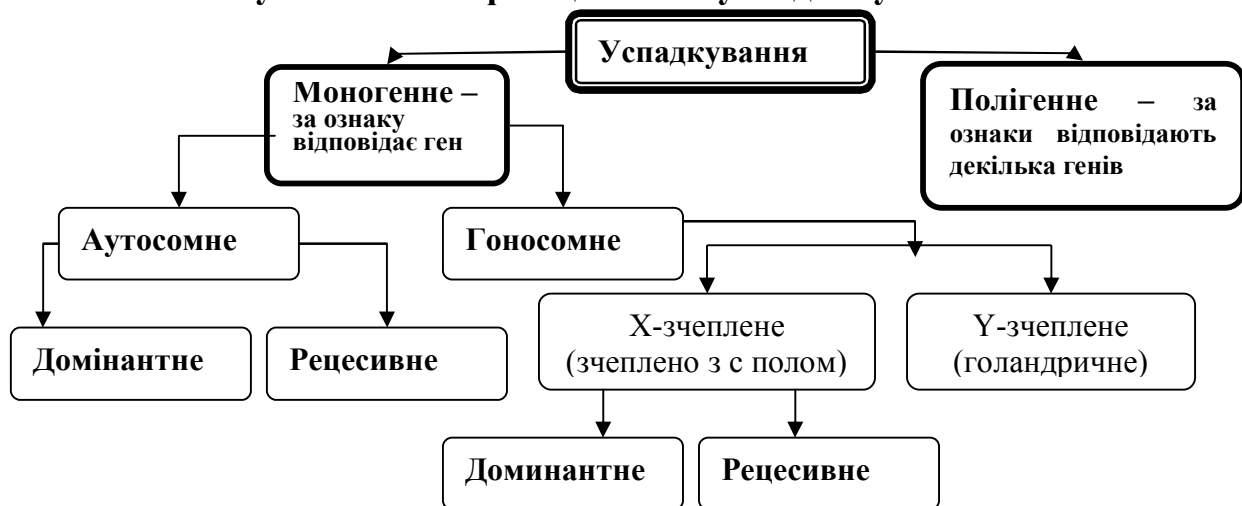
5. На підставі результатів схрещування складається й аналізується *схема схрещувань*.

4.2. Типи схрещувань

Основні закономірності спадкування були відкриті Г.Менделем (1865). Надалі були описані явища зчеплення генів (Т.Морганом і співавторами, 1911), різні види їх взаємодії, які впливають на процес передачі й реалізації ознак.

Відбір батьківських форм і типи схрещування проводяться з урахуванням мети, поставленої генетиками й селекціонерами. Це може бути цілеспрямоване одержання певного екстер'єру, підвищення молочності, жирності молока, якості м'яса й т.д. Тварини й риби, яких розводять, оцінюються не тільки по зовнішнім ознакам, але й за походженням і по якості потомства. Тому необхідно добре знати їх родовід. В племінних господарствах при відборі плідників завжди ведеться облік родоводів, в яких оцінюються екстер'єрні особливості й продуктивність батьківських форм протягом ряду поколінь. За ознаками предків, особливо по материнській лінії, можна судити з відомою ймовірністю про генотип плідників.

Сучасна класифікація типів успадковування ознак



Існують наступні критерії основних типів успадкування:

Моногенний тип успадкування - тип успадкування, при якому ознака визначається тільки одним геном.

А) Аутосомно-рецесивне успадкування:

- 1) ознаки зустрічаються відносно рідко, не в кожному поколінні;
- 2) якщо ознака є у обох батьків, тоді цю ознаку мають всі їхні діти;

- 3)ознака зустрічається й у дітей, батьки яких не мають досліджуваної ознаки;
- 4)чоловіки й жінки з досліджуваною ознакою зустрічаються із приблизно однаковою частотою.

Б) Ауtosомно-домінантне успадкування:

- 1)ознака зустрічається у кожному поколінні;
- 2)ознака зустрічається у дітей, у яких хоча б один з батьків має досліджувану ознаку;
- 3)чоловіки й жінки з досліджуваною ознакою зустрічаються із приблизно однаковою частотою.

Гоносомне успадкування – ознаки, розвиток яких обумовлено генами, розташованими в одній із статевих хромосом називаються зчепленими з статевими хромосомами

В) Зчеплене з Y-хромосомою, або голандричне, успадкування:

- 1)ознака зустрічається часто, у кожному поколінні;
- 2)ознака зустрічається тільки у чоловіків;
- 3)ознака передається по чоловічій лінії: від батька до сина й т.д.

Г) Рецесивне зчеплене з X-хромосомою успадкування:

- 1)ознака зустрічається відносно не в кожному поколінні;
- 2)ознака зустрічається переважно у чоловіків, причому у їхніх батьків ознака звичайно відсутня, але є у дідів (прадідів) по материнській лінії;
- 3)у жінок ознака зустрічається тільки тоді, коли вона є й у їхнього батька.

Д) Домінантне зчеплене з X-хромосомою успадкування:

- 1)ознака зустрічається у кожному поколінні;
- 2)ознака зустрічається у дітей, у яких хоча б один з батьків має досліджувану ознаку;
- 3)ознака зустрічається й у чоловіків, і у жінок, але жінок з такою ознакою приблизно у два рази більше, ніж чоловіків;
- 4)якщо досліджувану ознаку має чоловік, то всі його дочки будуть мати цю ознаку, а у всіх його синів ця ознака буде відсутня.

Полігенне успадкування – успадкування кількісних ознак, тобто ознак, прояв яких визначається взаємодією значного числа генів (полігенів).

4.3. Закономірності незалежного успадкування (закони Менделя)

Закони Менделя — це принципи передачі спадкових ознак від батьківських організмів до їх нащадків, які випливають із експериментів Грегора Менделя. Ці принципи послужили основою для класичної генетики і згодом були пояснені як наслідок молекулярних механізмів спадковості.

Об'єктом для експериментів був обраний городній горох, тому що він:

- ✓ однолітня рослина,
- ✓ має багато сортів із ознаками, що чітко розрізняються,
- ✓ легко культивується,
- ✓ рослина-самозапилювач,
- ✓ будова його квітки така, що майже неможливе занесення чужого пилку, але при необхідності можна проводити штучне запилення



У гороху Мендель вивчав характер успадкування по семи ознакам: фарбування квіток, фарбування плодів, висота стебла, форма бобів, фарбування насіння, поверхня насіння, розташування квіток.

Для своїх перших дослідів Мендель вибирав рослини, що чітко розрізняються по якій-небудь парі ознак, наприклад, по розташуванню квітів («пазушні» або «верхівкові»), по кольору гороху (жовті, зелені), тобто вибирав **чисті лінії**.

Чисті лінії - це організми, що не дають розщеплення при схрещуванні з такими ж по генотипу, тобто вони є гомозиготними по даній ознаці:

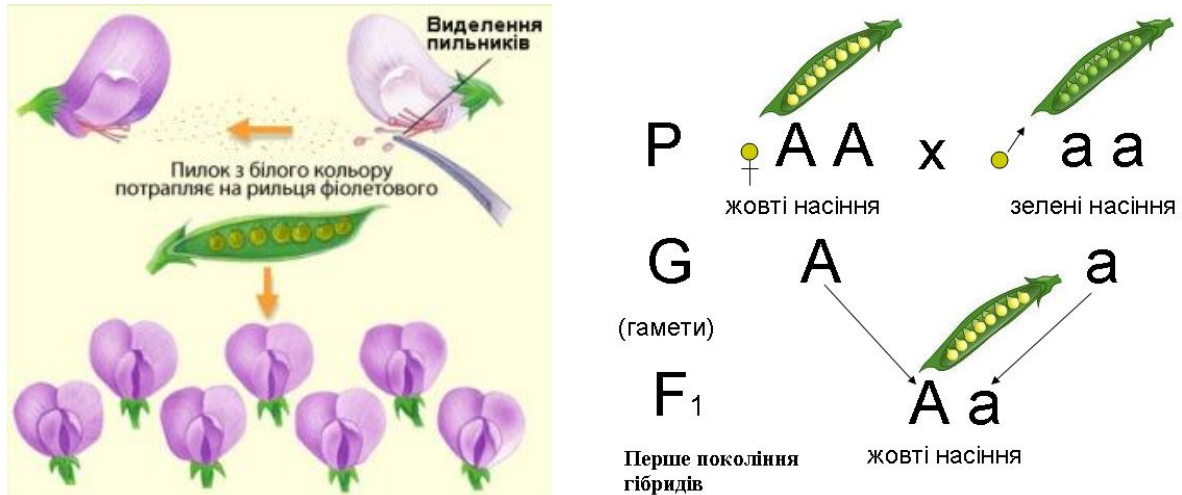
ДОСЛІД 1. Мендель проводив схрещування – запилював рослини одного типу пилком рослин іншого типу, при цьому дотримуючись ряду особливостей:

1. видалення тичинок у квіток, які згодом запилювалися (кастрація),
2. надягання ковпачків на квіти, щоб уникнути додаткового запилення з боку інших рослин

При аналізі результатів схрещування виявилось, що всі нащадки (гібриди) у першому поколінні однакові за фенотипом (всі рослини виростали з пазушними квітками. Ознака «пазушні квітки», яка спостерігалась у гібридів першого покоління, була названа **домінантна**; ознака «верхівкові квітки» або горошини «зеленого кольору» – **рецесивна**.

*Ген зазвичай позначається першою буквою, з якої починається назва **домінантного алеля** цього гена (**A**) (наприклад, жовтий колір насіння (**Ж**),*

білий колір квітки (Б), гладенька поверхня насіння (Г), зелений колір насіння (З), зморшкувата поверхня насіння (ЗМ), червоний колір квітки (Ч). При цьому домінуючий алель позначається великою буквою (А), а рецесивний – малою (а).



AA – гомозигота по домінуючій, aa – рецесивна гомозигота, Aa – гетерозигота; P – батьки; F – нащадки, число внизу або відразу після букви вказує на порядковий номер покоління (F_1 – гібриди першого покоління – прямі нащадки батьків, F_2 – гібриди другого покоління – виникають в результаті схрещування між собою гібридів F_1); $\times$ – значок схрещування; G – чоловіча особина; E – жіноча особина;

На підставі цієї серії дослідів були зроблені наступні висновки:

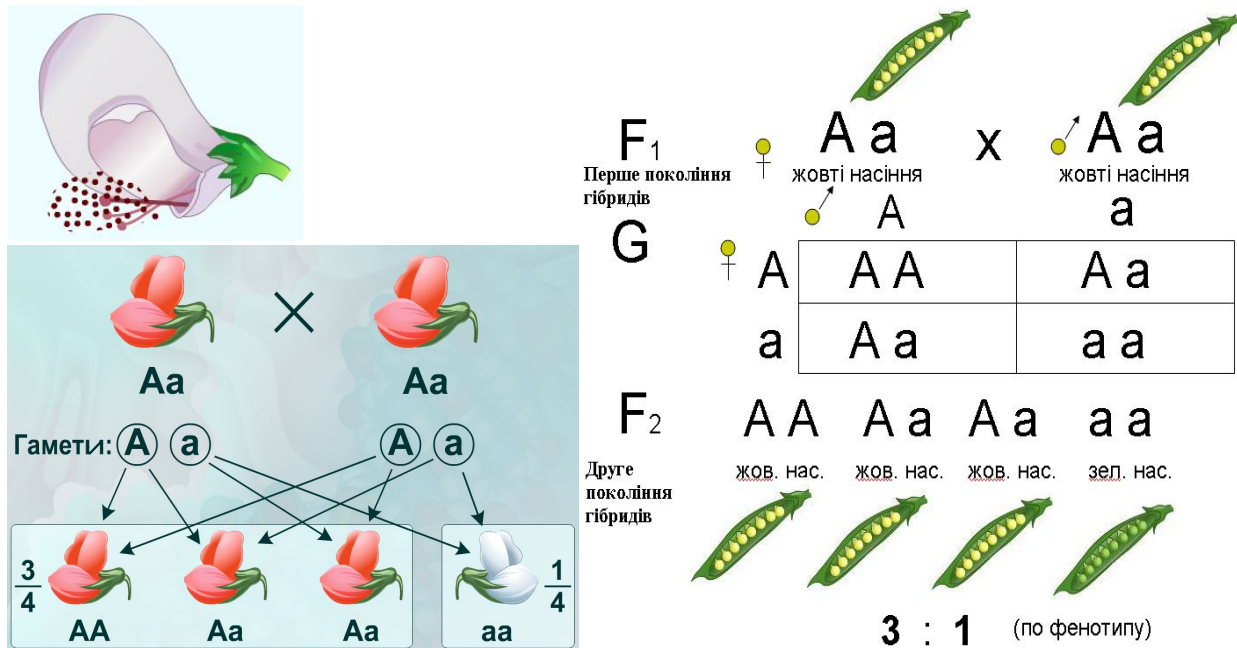
1. У батьківських рослин було по два однакових «фактори» (наприклад, «пазушні квітки» або «верхівкові квітки»).
2. Гібриди першого покоління одержали по одному фактору від кожного батька, причому ці фактори не змішалися, а зберегли свою індивідуальність.

Таким чином, був сформульований **перший закон Менделя**.

Перший закон Менделя
ЗАКОН ОДНОМАНІТНОСТІ ГІБРИДІВ ПЕРШОГО ПОКОЛІННЯ
АБО ПРАВИЛО ДОМІНУВАННЯ

При схрещуванні двох гомозиготних особин, які відносяться до різних чистих ліній і відрізняються один від одного за одною парою альтернативних ознак, все перше покоління гібридів виявляється однаковим як за фенотипом, так і за генотипом й буде нести ознаку одного з батьків.

ДОСЛІД 2. Далі рослинам першого гібридного покоління була надана можливість самозапилюватися.



У другому гібридному поколінні у частини рослин утворилися *пазушні квітки*, а у іншої частини – *верхівкові*. Мендель припустив, що ознака «верхівкові квітки» була присутня і в першому поколінні, але в схованому виді. У всіх подібних дослідах, проведених з якою-небудь парою ознак, приблизно три чверті гібридів другого покоління мали ознаку, що проявлялася й у першому поколінні гібридів (її назвали **домінантною**), а чверть потомства другого покоління мала ознаку, що не проявилася у гібридів першого покоління (**рецесивною**). Важливо, що чим більше дослідів було поставлено, тим ближче був отриманий результат до відношення **3:1**.

Отже, кожна ознака організму контролюється парою варіантів гена (або, як говорять, парою **алелей**). Якщо в генотипі організму є алелі обох типів, то один з них (домінантний) буде проявлятися повністю пригнічуючи інші (рецесивні).

На підставі цього **Мендель вивів другий закон**:

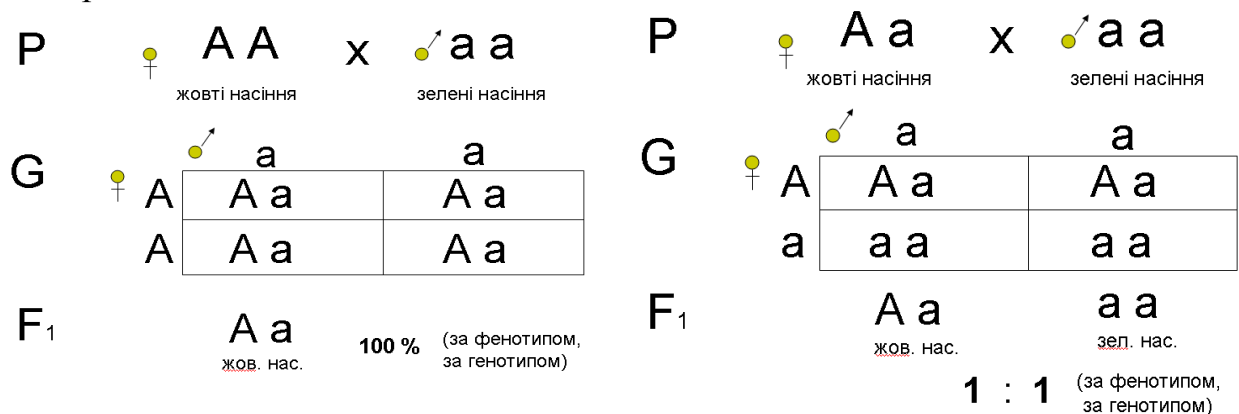
другий закон Менделя
ПРИНЦИП НЕЗАЛЕЖНОГО РОЗПОДІЛУ

При схрещуванні двох гетерозиготних нащадків першого покоління (F_1) між собою в другому поколінні (F_2) спостерігається розщеплення в певному числовому відношенні: по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1.

В описаних дослідах гібрид першого покоління гетерозиготний по своєму генотипу, але має домінантний фенотип (тобто має домінантну ознаку). У другому поколінні особини з домінантним фенотипом можуть

володіти як гомозиготним, так і гетерозиготним генотипом. Щоб з'ясувати генотип гібриду другого покоління за одне схрещування, необхідно провести аналізуюче схрещування.

ДОСЛІД 3. Аналізуюче схрещування проводиться з особою, гомозиготною за рецесивним алелем досліджуваного гена. Якщо у всіх нащадків від цього схрещування виявиться домінантний фенотип, то особина з обумовленим генотипом була гомозиготна за домінантною ознакою. Якщо ж з'являться особини як з домінантними, так і рецесивними ознаками (у співвідношенні 1:1), то досліджувана особина була гетерозиготна.



Аналізуюче схрещування на прикладі гена забарвлення у барбосів сумантрануса з альбіносом

Індивід домінуючий за фенотипом. Потомство одноманітне та розчеплення не відбувається. Обумовлений генотип гомозиготний по домінуючому ознаку.



Індивід з домінуючим та рецесивним ознаками. У потомстві відбудеться розчеплення по фенотипі 1:1. Обумовлений генотип гетерозиготний.



Зворотне схрещування – беккрос (при одержанні чистих ліній) – це схрещування нащадків з одним із батьків.

Реципрокне схрещування (при вивченні зчеплення генів) – проводять схрещування двох батьківських особин (наприклад, $AaBb$ і $aaBb$), при якому спочатку гетерозиготною є материнська особина, а рецесивною – батьківська, а потім – навпаки (схрещування $P \ AaBb \times aaBb$ і $P \ aaBb \times AaBb$).

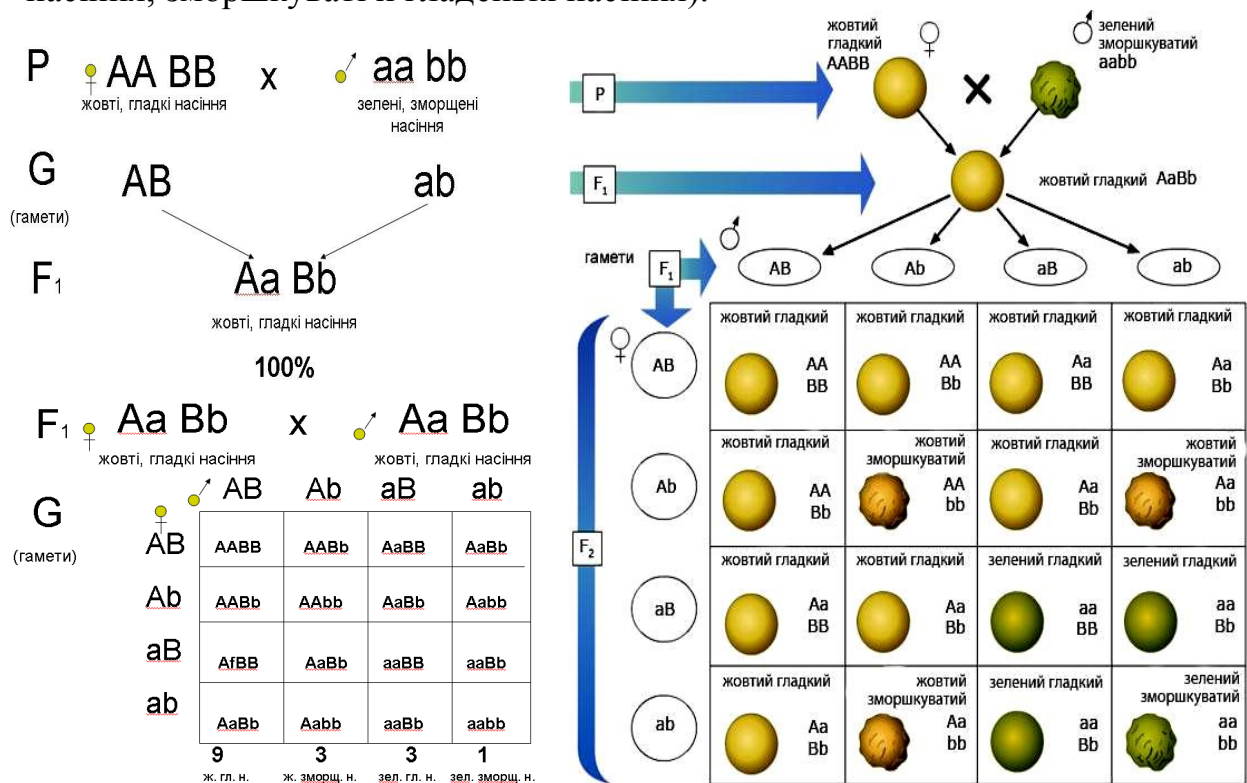
В описаних дослідах проводилося **моногібридне схрещування**.

Моногібридним схрещуванням – називається таке схрещування, при якому *батьківські організми відрізняються один від одного за однією парою альтернативних ознак*.

Вивчивши успадковування однієї пари алелей, Мендель вирішив простежити успадковування двох ознак одночасно. Тому перейшов до вивчення **дигібридного схрещування**,

Дигібридним схрещуванням називається таке схрещування, при якому *батьківські організми відрізняються по двом альтернативним ознакам*.

ДОСЛІД 4. Дигібридне схрещування проводилося над чистосортними (гомозиготними) особинами (наприклад, жовті й зелені насіння, зморшкуваті й гладенькі насіння).



В результаті такого схрещування в першому поколінні він одержав рослини з жовтим гладеньким насінням. Цей результат показав, що закон одноманітності гібридів першого покоління має прояв не тільки за моногібридного, але й за дигібридного схрещування, якщо батьківські форми гомозиготні.

Потім Мендель схрестив гібриди першого покоління між собою. Для аналізу результатів полігібридного схрещування зазвичай використовують **решітку Пенета**, у якій по горизонталі записують жіночі гамети, а по вертикалі – чоловічі, при цьому кількість можливих помилок при визначенні генотипу потомства зводиться до мінімуму.

В результаті вільного комбінування гамет у зиготах утворюються різні сполучення генів. Легко підрахувати, що за *фенотипом нащадки поділяються на 4 групи*:

9 частин рослин з горошинами жовтими гладенькими ($AABB$),

3 частини – з жовтими зморшкуватими ($AABb$),

3 частини – із зеленими гладенькими ($aaBB$)

1 частина – із зеленими зморшкуватими ($aabb$),

Тобто відбувається розщеплення в співвідношенні **9:3:3:1**, або $(3+1)^2$. Звідси можна зробити висновок, що при схрещуванні гетерозиготних особин, аналізованих по декільком парам альтернативних ознак, у потомстві спостерігається розщеплення за фенотипом в співвідношенні $(3+1)^n$, де n – число аналізованих ознак.

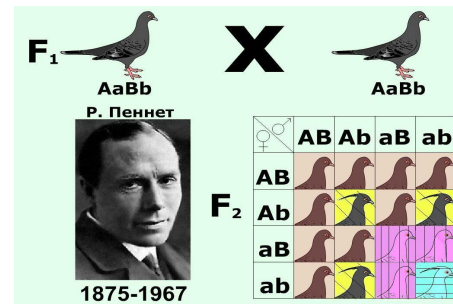
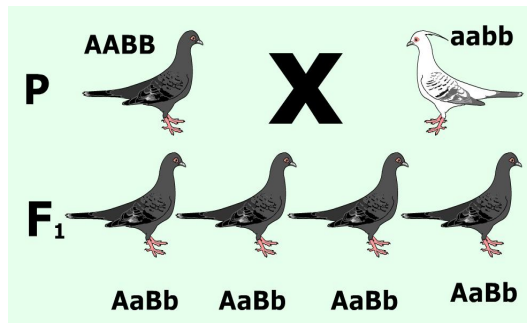
Результати схрещування зручно записувати за допомогою **фенотипового індексу** – короткого запису генотипу, зробленого на основі фенотипу. Наприклад, запис $A-B-$ означає, що якщо в генотипі є хоча б один домінантний ген з пари алельних, то незалежно від другого гена у фенотипі проявиться домінантна ознака.

Якщо проаналізувати розщеплення по кожній з пар ознак (жовтий і зелений колір, гладенька й зморшкувата поверхня), то вийде: 12 особин з жовтими (гладенькими) 4 особини із зеленим (зморшкуватим) насінням.

Їх співвідношення дорівнює **12:4**, або **3:1**. Отже, за дигібридного схрещування кожна пара ознак у потомстві дає розщеплення незалежно від іншої пари. Це є результатом випадкового комбінування генів (і відповідних до них ознак), що призводить до нових сполучень ознак, яких не було у батьківських формах. В нашому прикладі вихідні форми гороху мали жовте гладеньке й зелене зморшкувате насіння, а в другому поколінні отримані рослини не тільки зі сполученням батьківських ознак, але й з новими сполученнями – жовтим зморшкуватим й зеленим гладеньким насінням.

Дигібридне схрещування на прикладі голубів:

- 2 домінантних ознаки – чорний із гладкою головою,
- 2 рецесивних ознаки – білий із чубчиком на голові.



Звідси слідує третій закон.

третій закон Менделя ЗАКОН НЕЗАЛЕЖНОГО РОЗЩЕПЛЕННЯ АБО ЗАКОН НЕЗАЛЕЖНОГО КОМБІНУВАННЯ ОЗНАК

При схрещуванні двох гомозиготних організмів, які відрізняються друг від друга по двом (або більше) парах альтернативних ознак, у другому поколінні спостерігається незалежне комбінування генів різних алельних пар й відповідних їм ознак. Утворюються фенотипові групи, що характеризуються відношенням 9:3:3:1 (розщеплення по кожній парі генів йде незалежно від інших пар генів).

Закон чистоти гамет. Аналізуючи результати розщеплення ознак у другому поколінні (поява рецесивних гомозигот), Мендель прийшов до висновку, що у гетерозиготному стані спадкові фактори не змішуються й не змінюють один одного. Надалі це уявлення одержало цитологічне обґрунтування (розбіжність гомологічних хромосом при мейозі) і – було названо гіпотезою чистоти гамет (У. Бетсон, 1902).

Закон чистоти гамет – при утворенні статевих клітин у кожну гамету потрапляє тільки один ген з кожної алельної пари.

Цей закон може мати місце тільки при дотриманні двох умов:

-  якщо у гібридного організму гени не змішуються, а перебувають в чистому алельному стані (у незмінному виді);
-  якщо з алельної пари в гамету потрапляє тільки один ген внаслідок розбіжності гомологічних хромосом і хроматид при мейозі.

4.3.1 Цитологічні основи законів Менделя

У часи Менделя будова й розвиток статевих клітин не були вивчені, тому його гіпотеза чистоти гамет являє приклад геніального передбачення, що пізніше знайшла наукове підтвердження.

Цитологічним обґрунтуванням закону чистоти гамет, а отже й всіх закономірностей успадковування ознак, є розподіл хромосом у

мейозі, в результаті якого в клітинах виявляється лише одна хромосома з кожної гомологічної пари (рис.4.1. та 4.2.).

Явища домінування й розщеплення ознак, що спостерігалися Менделем, у наш час пояснюються парністю хромосом, розподілом хромосом під час мейозу й об'єднанням їх під час запліднення. Позначимо ген, що визначає жовте забарвлення, буквою **A**, а зелену – **a**. Оскільки Мендель працював із чистими лініями, обидва організми, які схрещувались – гомозиготні, тобто несуть два однакових алеля гена забарвлення насіння (відповідно, **AA** й **aa**). Під час мейозу число хромосом зменшується у два рази, і в кожную гамету потрапляє тільки одна хромосома з пари. Так як гомологічні хромосоми несуть однакові алелі, всі гамети одного організму будуть мати хромосому з геном (**A**), а іншу – з геном (**a**).

В процесі запліднення чоловіча й жіноча гамети зливаються, і їх хромосоми поєднуються в одній зиготі. Гібрид, отриманий від схрещування, стає гетерозиготним, тому що його клітини будуть мати генотип **Aa**; один варіант генотипу дасть один варіант фенотипу – жовтий колір горошин.

У гібридного організму, що має генотип **Aa** під час мейозу, хромосоми розходяться в різні клітини й утворюються два типи гамет – половина гамет буде нести ген (**A**), інша половина – ген (**a**). Запліднення – процес випадковий і рівноймовірний, тобто будь-який сперматозоїд може запліднити будь-яку яйцеклітину. Оскільки утворилося два типи сперматозоїдів і два типи яйцеклітин, можливе виникнення чотирьох варіантів зигот. Половина з них – гетерозиготи (несуть гени **A** і **a**), 1/4 – гомозиготи за домінантною ознакою (несуть два гени **A**) і 1/4 – гомозиготи за рецесивною ознакою (несуть два гени **a**). Домінантні гомозиготи й гетерозиготи дадуть горошини жовтого кольору (3/4), рецесивні гомозиготи – зеленого (1/4).

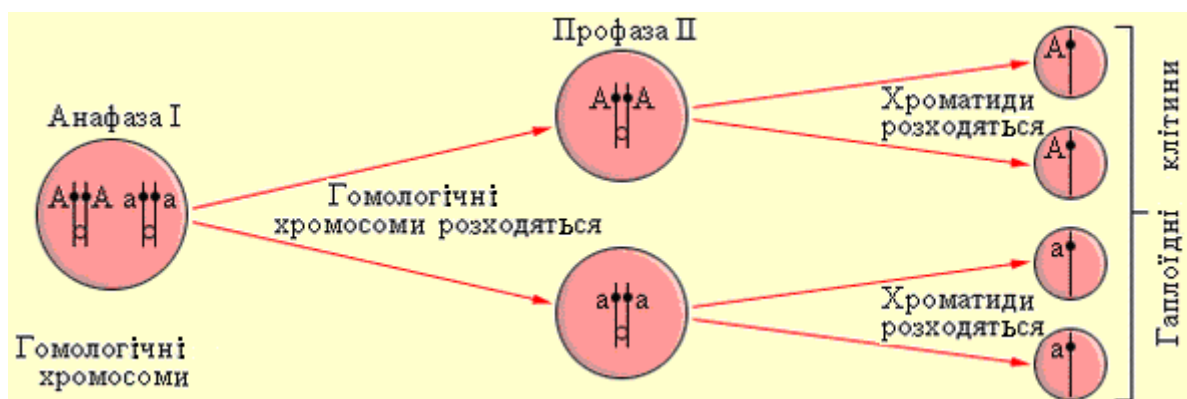


Рис.4.1. Перший закон Менделя мовою хромосом

Як і за моногібридним схрещуванням, основні події за дигібридним схрещування пов'язані з мейозом і статевим процесом (рис. 4.3.).

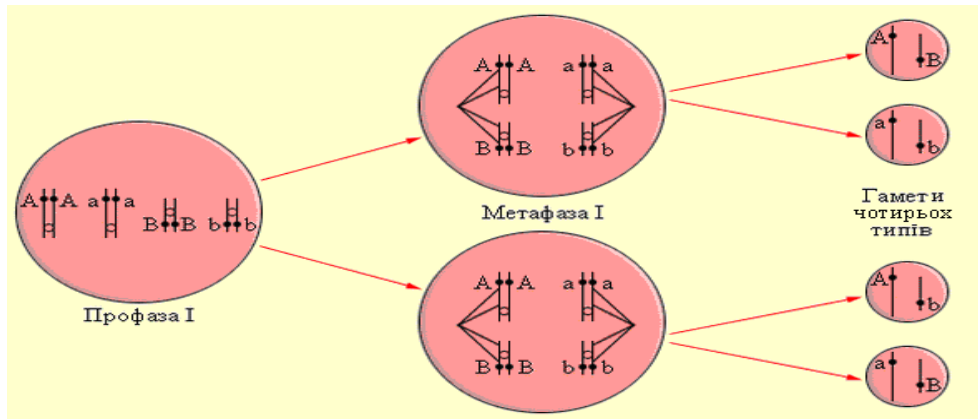


Рис.4.2. Другий закон Менделя мовою хромосом

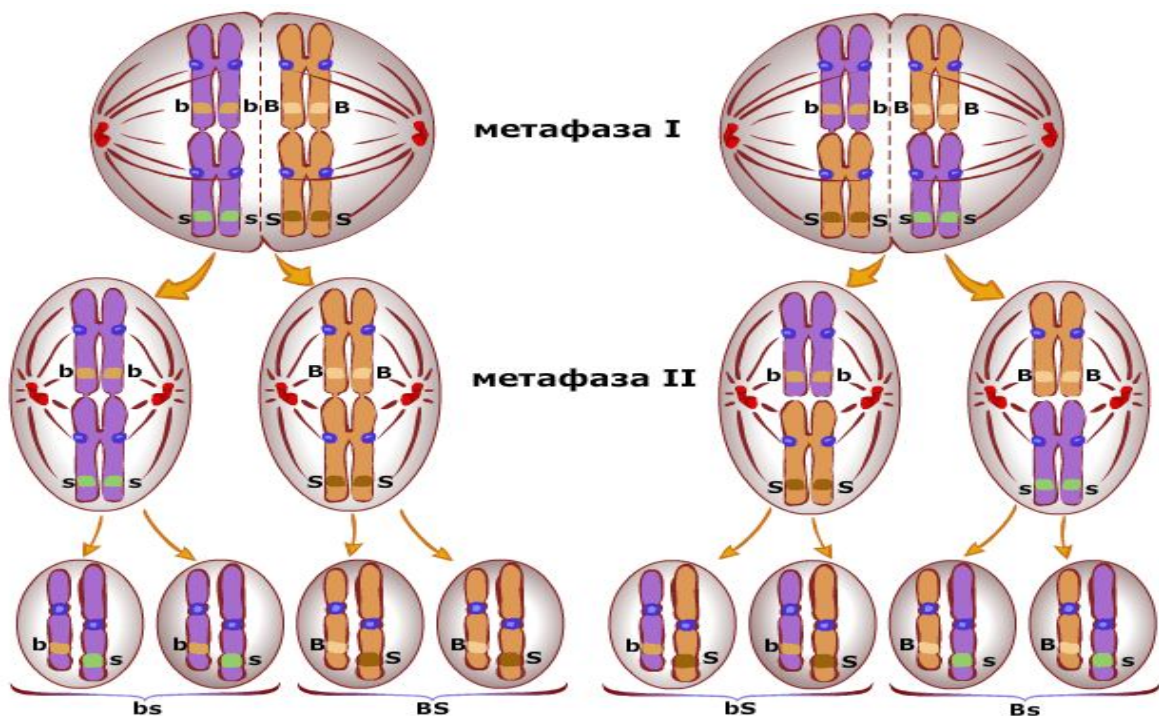


Рис. 4.3. Цитологічні основи третього закону

Диплоїдний набір генів розташовується в декількох парах гомологічних хромосом. Гени одної парної хромосоми алельні генам іншої хромосоми з цієї пари. В мейоз вступає диплоїдна клітина, у якій пройшла реплікація ДНК і кожна хромосома складається із двох хроматид. У диплоїдному наборі одна з гомологічних хромосом отримана від одного батька, а інша – від другого. При мейозі в гамети потрапляє тільки одна хромосома з кожної пари. Після кон'югації в профазі I хромосоми розподіляються по клітинах випадковим образом. При дигібридному схрещуванні існує чотири типи батьківських і материнських гамет. Таким чином, число випадкових комбінацій генотипів гібридів при заплідненні дорівнює $4 \times 4 = 16$.

Якщо батьки відрізнялися по алелям двох генів, у клітині присутні чотири різних гени. Нехай один батько ніс домінуючі гени (**B i S**), а інший – рецесивний (**b i s**). До початку мейозу у вихідній диплоїдній материнській клітині кожен ген присутній у двох копіях.

В результаті першого поділу мейозу кожна пара гомологічних хромосом розходить до протилежних полюсів клітини та утворюються два гаплоїдні набори хромосом. Розбіжність хромосом носить випадковий характер.

Закони Менделя не були сприйняті світовим науковим співтовариством. У 1900 році Гуго де Фріз, Карл Коренс і Еріх Чермак незалежно друг від друга заново відкрили закони Менделя, сформулювавши їх у формі, близької до сучасної. Одночасно в міру вдосконалювання мікроскопа стала очевидною роль ядра й хромосом у передачі спадкових факторів. В результаті була створена хромосомна теорія спадковості, відповідно до якої кожна пара генів локалізована в парі хромосом, причому кожна хромосома несе по одному фактору.

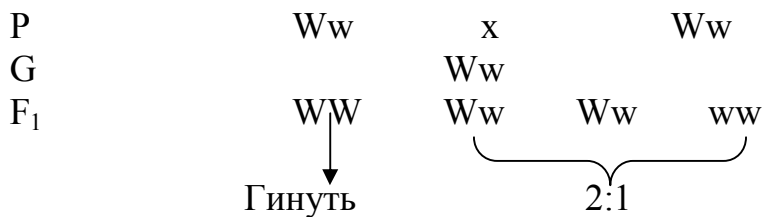
Останні дослідження показали, що спадкові ознаки можуть передаватися не тільки в хромосомах, але й через цитоплазму (будучи локалізованими в генетичному матеріалі мітохондрій і пластид). Цитоплазматична спадковість передається тільки по материнській лінії (при заплідненні мітохондрії й пластиди із чоловічих статевих клітин не потрапляють у зиготу).

Закони Менделя носять статистичний характер (виконуються на великій кількості особин) і є універсальними, тобто вони властиві всім живим організмам. Для виконання законів Менделя необхідне дотримання *наступних умов*:

- ◆ гени різних алельних пар повинні знаходитися в різних парах, гомологічних хромосом;
- ◆ між генами не повинно бути зчеплення й взаємодії, крім повного домінування;
- ◆ повинна бути рівна ймовірність утворення гамет і зигот різного типу, а також рівна ймовірність виживання організмів з різними генотипами (не повинно бути летальних генів).

В основі незалежного успадковування генів різних алельних пар лежить генний рівень організації спадкового матеріалу, що полягає в тому, що гени відносно незалежні друг від друга.

Відхилення від очікуваного розщеплення за законами Менделя викликають *летальні гени*. Наприклад, при схрещуванні гетерозиготних каракульських овець розщеплення в F₁ становить 2:1 (замість очікуваного 3:1). Ягнята, гомозиготні за домінуючим алелем – мають сіре забарвлення (*W*), нежиттєздатні й гинуть через недорозвинення рубця шлунка:



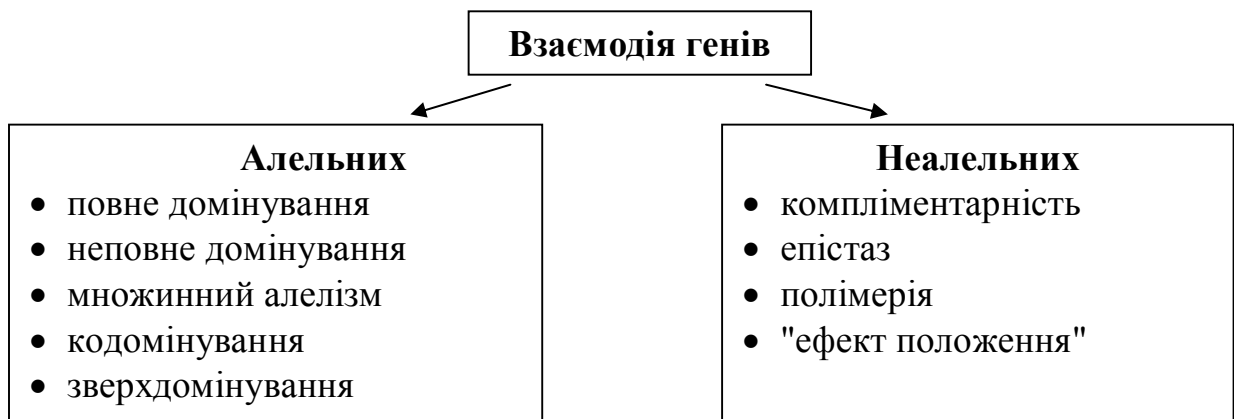
Утруднення в інтерпретації результатів схрещування (відхилення від законів Менделя) може викликати і явище *плейотропії*, коли один ген відповідає за прояв декількох ознак. Так, у гомозиготних сірих каракульських овець ген детермінує не тільки сіре забарвлення вовни, але й недорозвинення травної системи.

При плейотропії, імовірно, спостерігається недостатність ферментів, активних у декількох типах тканин або в одній, але широко розповсюдженій.

4.4. Взаємодія генів

Відхилення від законів Менделя викликають різні види взаємодії генів (за винятком повного домінування), обумовленого геномним рівнем організації спадкоємного матеріалу.

Розрізняють взаємодії алельних і неалельних генів.



Взаємодія алельних генів.

Взаємодія генів однієї алелі називається **внутрішньоалельна**.

Виділяють наступні його види: повне домінування, неповне домінування, кодомінування, зверхдомінування й міжалельна комплементация.

*** Повне домінування:** явище, при якому домінантний ген повністю пригнічує рецесивний (виконуються закони Менделя). Величина ознаки у гетерозиготи (*Aa*) відповідає такій у гомозиготи по домінантному алелю

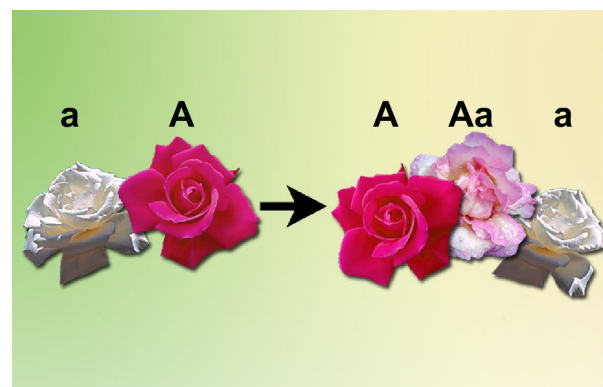
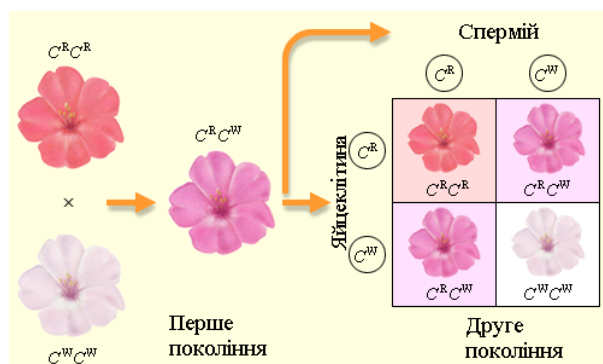
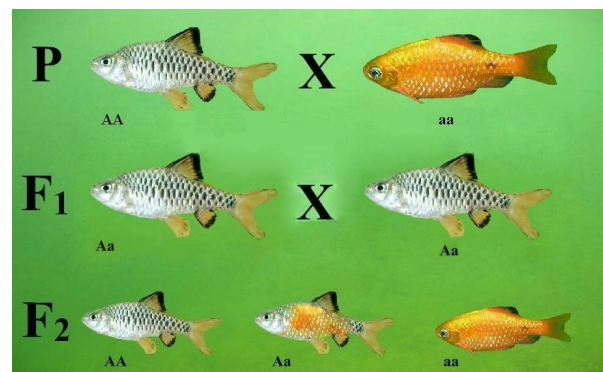
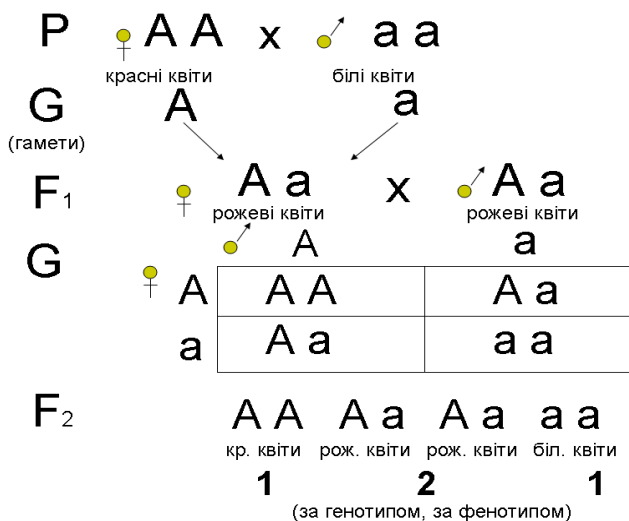
(AA), тобто гетерозиготні організми по фенотипу завжди точно відповідають батькові, гомозиготному по домінантному гену.

Наприклад, фарбування й форми насіння гороху (ген жовтого кольору насіння гороху повністю пригнічує ген зеленого кольору), кольору очей (ген карого кольору очей у людини – ген блакитного їх кольору) і кольору волосся у людини, резус-антигену і багато іншого.

У своїх досвідах Мендель мав справу із прикладами повного домінування, тому гетерозиготні особини в його досвідах не виявилися відмінними від домінантних гомозигот. Але в природі, поряд з повним домінуванням, часто виникає **неповне домінування**.

*** Неповне домінування (проміжне успадковування):** явище, при якому домінантний ген не повністю пригнічує роботу рецесивного, в результаті розвивається проміжна ознака. У гібридів першого покоління спостерігається проміжне успадковування, а у другому поколінні розщеплення по фенотипу й генотипу однакове – 1:2:1.

Прикладом може служити забарвлення квітки у рослини запашного горошку. При схрещуванні червоних і білих квіток, серед гібридів першого покоління, всі квітки мають проміжне рожеве забарвлення. У другому поколінні розщеплення по фенотипу відповідає розщепленню й по генотипу, тобто відбувається у відношенні 1 червоний : 2 рожевих : 1 білий.



Таке явище можна пояснити дозою гена. Домінантний ген (A) детермінує синтез червоного пігменту, при наявності його рецесивної алелі (a) пігмент не утвориться (гомозиготи aa – білі). У доміантних гомозигот (AA) два активних гени детермінують синтез більшої кількості пігменту, і рослини мають яскраво забарвлення червоні квітки. Гетерозиготи містять тільки один активний ген (A), в них виробляється вдвічі менше пігменту, чим у доміантних гомозигот, і забарвлення їх квіток буде блідо-червоне (рожеве).

*** Множинний алелізм:** явище, при якому ген представлений не двома алелями (як у випадках повного або неповного домінування), а набагато більшим їх числом.

Вони виникають в результаті багаторазових мутацій того самого локусу (ділянки) хромосоми. При цьому, крім доміантного й рецесивного генів, з'являються ще й проміжні алелі, які по відношенню доміантного поводяться як рецесивні, а по відношенню рецесивного – як доміантні.

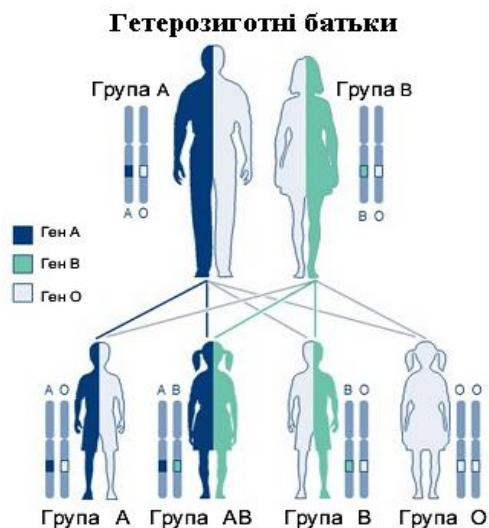
Приклад: У мухи дрозофіли ген забарвлення очей представлений 12 алелями: червона, коралова, вишнева, абрикосова й т.д. до білої. Він є наслідком виникнення декількох мутацій того самого гена.

Приклад – тричленна серія алелей, що визначає забарвлення хутра у котів. Чорне забарвлення хутра (B) домінує над шоколадною (b), яка в свою чергу, домінує над світло-коричневою b_1 . ($B > b > b_1$).

УВАГА: у соматичних клітинах може бути тільки два алелі одного гена, а в гаметах, відповідно до закону чистоти гамет, відповідно тільки один алель, а в популяції може бути декілька різних алелей одного гена.

*** Кодомінування:** явище незалежного прояву обох алелей у фенотипі гетерозиготи, іншими словами – відсутність доміантно-рецесивних відносин між алелями.

Приклад – успадковування груп крові АВО у людини. Детермінуються геном I . Відомі три основних алелі одного гена $I - I^O, I^A, I^B$, з яких I^A й I^B – доміантні, I^O – рецесивний. При цьому $I(0)$ група крові $I(0)$ обумовлена рецесивним геном I^O , $II(A)$ – геном I^A , $III(B)$ – геном I^B , $IV(AB)$ – генами I^A й I^B одночасно. Рецесивний ген I^O не детермінує синтез специфічних білків (антигенів) в еритроцитах. Ген I^A доміантний стосовно гена I^O й детермінує синтез в еритроцитах антигену A . Ген I^B є доміантним стосовно гена I^O й детермінує синтез в еритроцитах антигену B . Одночасна присутність в еритроцитах генів I^A й I^B обумовлює наявність в них антигенів A и B (IV група крові). Таким чином, гени I^A й I^B не пригнічують дію один одного. Вони є рівноцінними – кодоміантними.



Можливі алелі жінки

	I^A	I^B	i
I^A	$I^A I^A$	$I^A I^B$	$I^A i$
I^B	$I^A I^B$	$I^B I^B$	$I^B i$
i	$I^A i$	$I^B i$	ii

Можливі алелі чоловіка

Групи крові A B AB O

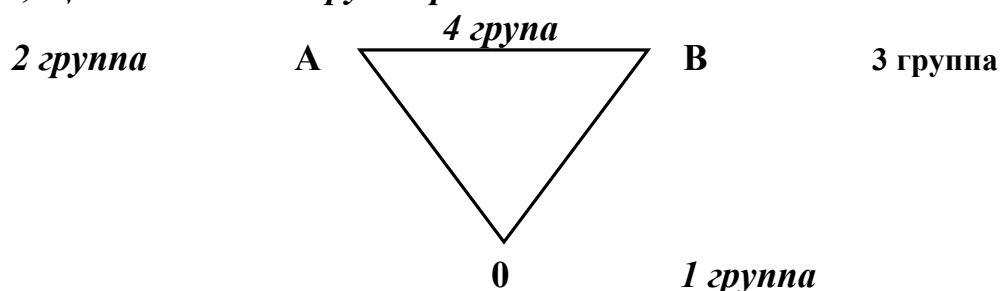
Група крові залежить від дії не двох, а трьох алельних генів, які позначаються символами A , B , O . Вони комбінуються у диплоїдних клітинах по дві, можуть утворювати 6 генотипів (OO , AA , BB , AT , B , AB).

Система груп крові АВО була відкрита у 1901 році австрійським вченим К. Ландштейнером, він встановив, наявність в еритроцитах людей аглютиногенів, а в плазмі крові аглютининів. Залежно від цих факторів розрізняють 4 групи крові:

1 гр.	O	a, b	OO
2 гр.	A	b	AA, AT
3 гр.	B	a	BB, B
4 гр.	A, B	--	AB

Ці ж фактори враховуються при переливанні крові, тому що відомо, що аглютинін (a) є комплементарним аглютиногену (A) і склеює еритроцити, а (b) склеює (B) (процес аглютинації). Тому існує поняття сумісності крові. Найбільш універсальна група крові – (OO).

Гени, що визначають групи крові можна записати схемою:



*** Зверхдомінування:** Найбільш сильна проява ознаки в гетерозиготі, а не в гомозиготі.

Приклад – У мухи дрозофіли є рецесивний летальний ген (a) – рецесивні гомозиготи (aa) гинуть. Мухи, гомозиготні по гену A (AA), мають нормальну життєздатність, а гетерозиготи (Aa) живуть довше і

є більш плодовитими, ніж домінантні гомозиготи. Таке явище можна пояснити взаємодією продуктів генної активності.

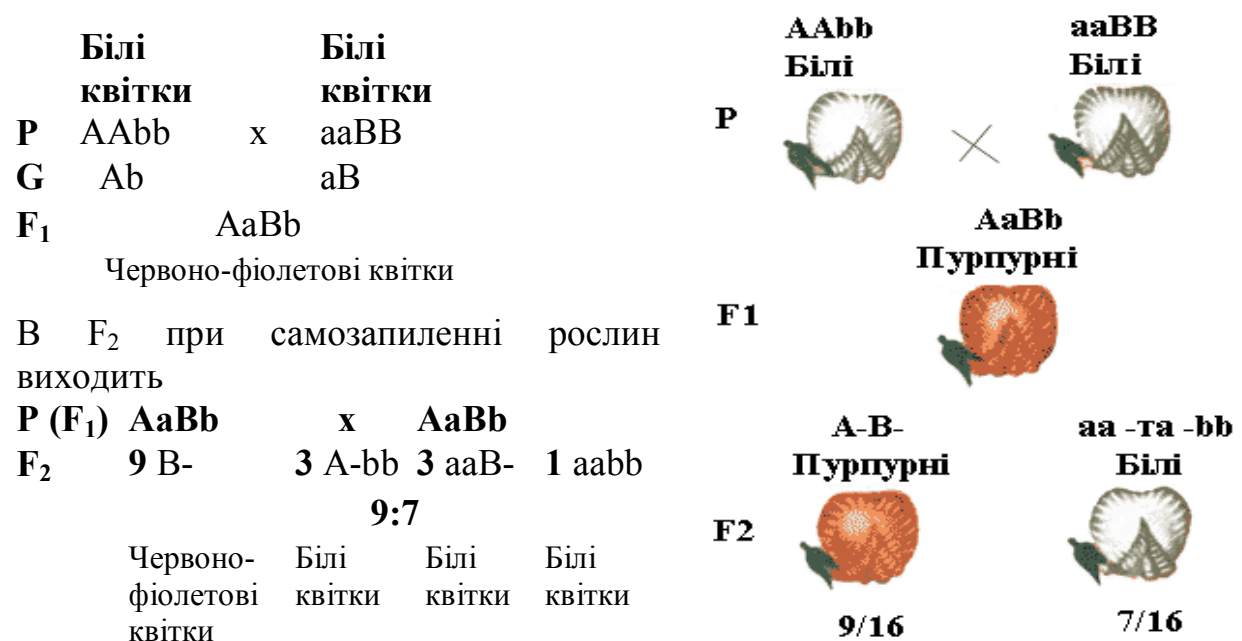
Взаємодія неалельних генів

Взаємодія генів різних алелей називається **міжалельною**. Розрізняють наступні його види: комплементарність, епістаз, полімерію й "ефект положення".

*** Комплементарність** (лат. – «complimentum» – доповнення) – один з видів взаємодії неалельних генів, при якому присутність в одному генотипі двох домінантних (рецесивних) генів з різних алельних пар приводить до появи нового варіанта ознаки. Розрізняють три різновиди комплементарної взаємодії генів:

• **два домінантних неалельних гени окремо не мають фенотипового прояву, а доповнюючи один одного, обумовлюють новий варіант ознаки.**

Приклад: При схрещуванні двох рас запашного горошку з білими квітками утворюються гібриди із червоно-фіолетовими квітками. В F_1 утворюються дигетерозиготи, в яких є й пропигмент, і фермент. Тому в F_1 всі рослини будуть мати рожеві квітки.



В другому поколінні (F_2) при самозапиленні рослин виникає розщеплення – у співвідношенні **9:7**. Механізм цього явища можна представити наступним чином (рис. 4.4):

Синтез червоно-фіолетового пігменту йде у два етапи. На першому етапі речовина (**A**) під дією активної форми ферменту (Φ_1), синтез якого детермінується геном (**A**) (ген (**a**) кодує неактивну форму ферменту),

перетворюється в речовину (В). Речовина (В) під дією іншого активного ферменту (Φ_2), синтез якого детермінується геном (В) (ген (b) кодує неактивну форму ферменту), перетворюється в червоно-фіолетовий пігмент (П). Батьківські форми запашного горошку – білі, тому що у першої рослини речовина (А) перетворюється в речовину (В) (є активна форма ферменту (Φ_1), але речовина (В) не перетворюється в пігмент, тому що немає активної форми ферменту (Φ_2). У другій рослини речовина (В) перетворювалася б у пігмент (наявність гена В), але у нього немає гена (А), що детермінує синтез його попередника.

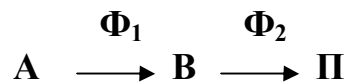


Рис. 4.4. Схема взаємодії генів при комплементарності: А, В, П – речовини; Φ_1 , Φ_2 – ферменти

- *один з домінантних комплементарних генів має фенотиповий прояв, а другий не має; одночасна їх присутність у генотипі, обумовлює новий варіант ознаки.*

Приклад: У мишей успадковується забарвлення шерсті агуті (в основі й на кінці волосся – чорний пігмент, а в середній частині – жовте кільце). Ген (А) детермінує синтез чорного пігменту, його алель (а) не дає інформації для синтезу пігменту. Ген (В) розподіляє пігмент уздовж волосся нерівномірно, а його алель (b) – рівномірно (рис.4.5.):

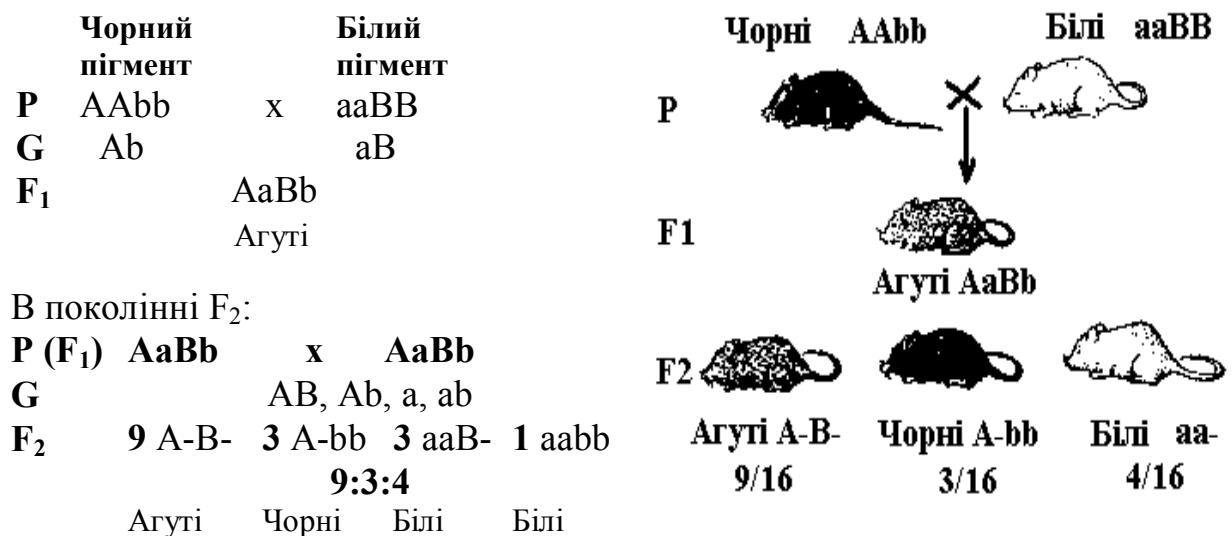


Рис.4.5. Забарвлення шерсті у мишей

- *кожний із комплементарних генів (і домінантні, і рецесивні) має власний фенотиповий прояв; одночасна їх присутність у генотипі обумовлює розвиток нового варіанту ознаки.*

Приклад: Успадковування форми гребеня у курей (рис.4.6.). Ген форми гребеня у вигляді троянди (**A**) домінує над геном листоподібного гребеня (**a**). Але й ген горохоподібного (**B**) гребеня також домінує над геном листоподібного (**b**) гребеня. Тому листоподібний гребінь виявляється тільки у птахів, які є рецесивними за обома генами (**aabb**). Півень із горохоподібним гребенем може бути **aaBB** або **aaBb**, а півень із гребенем схожим на троянду – **AAbb** або **Aabb**. При схрещуванні гомозиготних птахів, що мають горохоподібний і трояндоподібний гребені (**AAbb X aaBB**), у гібридів утворюється горіхоподібна форма гребеня, а у особин **F₂** має місце розщеплення у відношенні **9:3:3:1**, тобто 9 птахів з горіхоподібним гребенем, 3 – з горохоподібним, 3 – з трояндоподібним і 1 – з листоподібним.

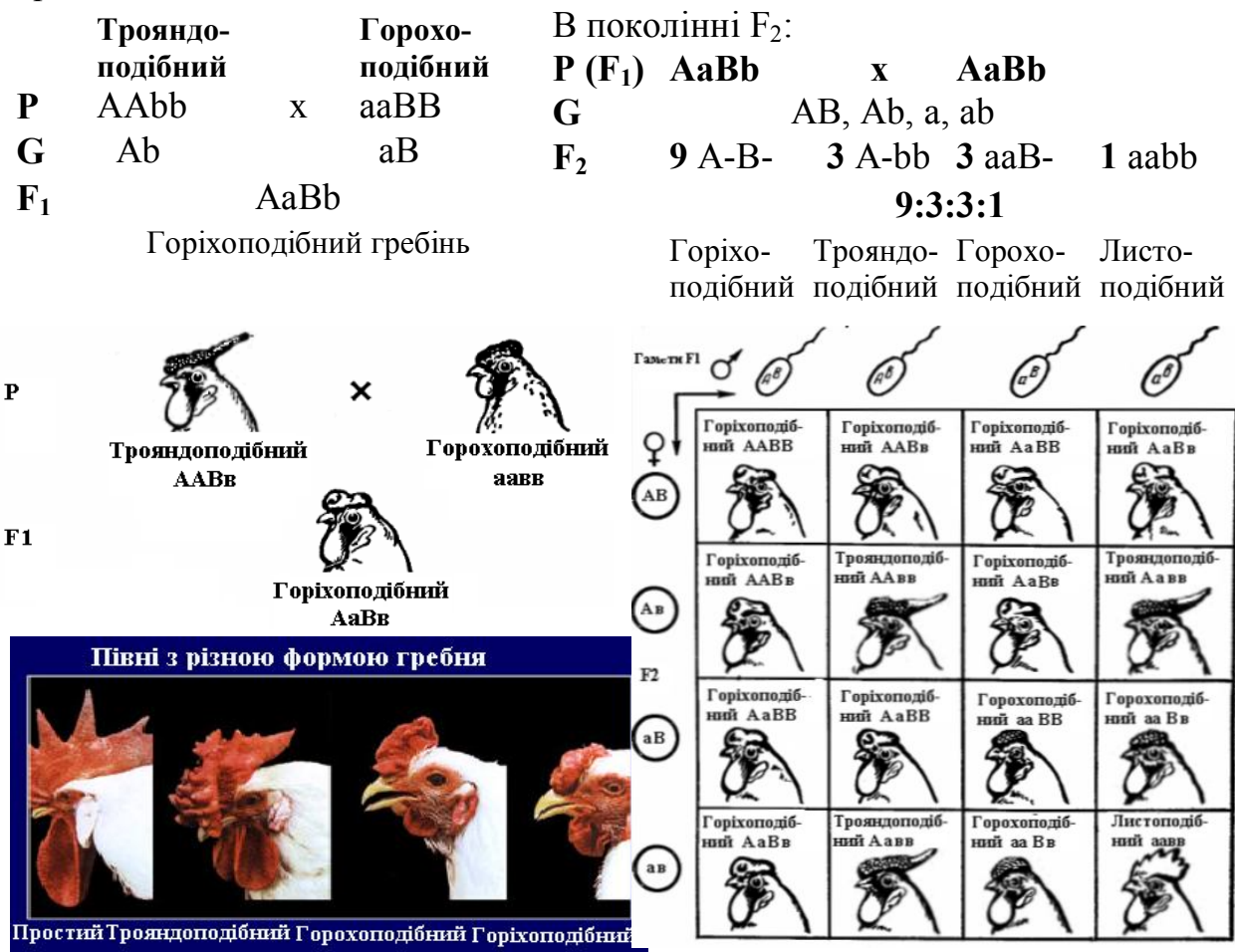


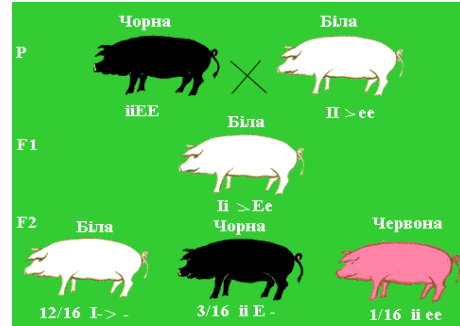
Рис. 4.6. Комплементарна дія генів. Успадкування форми гребеня у курей при взаємодії двох пар генів

* **Епістаз** – тип взаємодії генів, при якому домінантний (рецесивний) ген з однієї алельної пари пригнічує дію домінантного (рецесивного) гена з іншої алельної пари. Це явище протилежно компліментарності. Ген, що пригнічує називається *супресором* (інгібітором). Розрізняють:

Домінантний епістаз.

Рецесивний епістаз.

Приклад 1: Проявом **домінантного епістазу** є успадкування забарвлення у свиней. При схрещуванні чорних і білих свиней із різних порід в F_1 з'являються білі нащадки. Їх схрещування між собою призводить у F_2 до появи білих (12/16 – **I**), чорних (3/16 – **ii**) і червоних (1/16 – **ii ee**) поросят. Всі білі поросята мають мінімум один домінантний ген-пригнічувач (**I**). Чорні поросята гомозиготні по рецесивному алелю (**i**), які не перешкоджають формуванню забарвлення, і несуть домінантний алель (**E**), що детермінує утворення чорного пігменту. Червоні поросята (**ee ii**) позбавлені домінантного гена-пригнічувача (**I**) і домінантного гена, який визначає чорне забарвлення.



Приклад 2: Також прикладом **домінантного епістазу** є успадкування забарвлення пір'я у курей (рис.4.7.). Домінантний ген (**C**) детермінує синтез пігменту, а домінантна алель іншого гена є його супресором:

	Білі		Білі
P	CCII	x	ccii
G	CI		ci
F ₁	CcIi		Білі
В поколінні F ₂ :			
P (F ₁)	CcIi	x	CcIi
G	CI, Ci, c, ci		
F ₂	9 C-I-	3 C-ii	3 cc- 1 ccii
	13:3		
	Білі	Забарвлені	Білі Білі

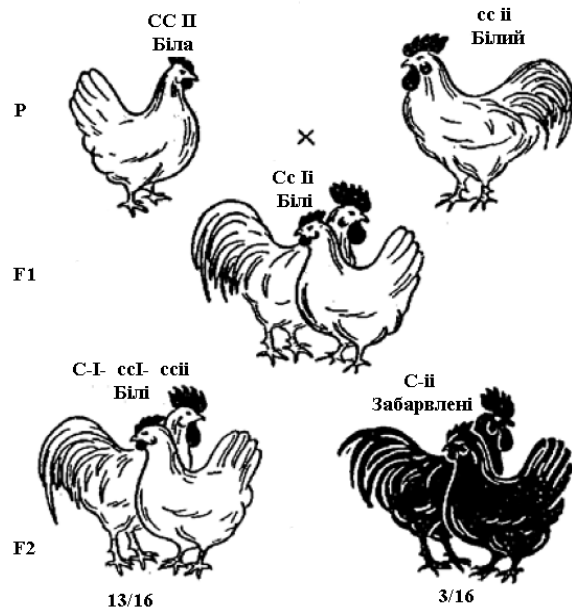


Рис. 4.7. Домінантний епістаз. Успадкування забарвлення пір'я у курей

Ген (**C**) обумовлює забарвлене пір'я, ген (**I**) пригнічує прояв пігменту (**I>C**); ген (**c**) детермінує біле пір'я, ген (**i**) на забарвлення не впливає.

Приклад 3: При рецесивному епістазі – **криптомерії** рецесивна гомозигота одного гена пригнічує дію іншого домінантного гена: (**aa>B**). За криптомерії в потомстві спостерігається розщеплення **9:3:4**. Таке ж

розщеплення характерне й для комплементарної взаємодії генів (див. вище рис. 4.5.).

Характерні ознаки епістатичної взаємодії генів:

1. дія двох пар генів на одну ознаку;
2. пригнічення прояву гіпостатичного гена в F₁;
3. зміна формули дигібридного розщеплення в F₂ за рахунок розширення частки особин з фенотипом гена-супресора, при цьому характерні формули розщеплення для домінантного епістазу 13:3, і 12:3:1, для рецесивного епістазу – 9:3:4.

* **Полімерія** це тип неалельної взаємодії генів, при якій прояв конкретної ознаки залежить від кількості домінантних генів, які роблять внесок у його розвиток.

Явище полімерії було відкрито у 1909 р. шведським генетиком Нільсоном-Еле, що описав серію однозначно діючих генів, які визначають забарвлення ендосперму зерна пшениці.

Полімерні гени прийнято позначати однією буквою латинського алфавіту із цифровими індексами, наприклад $A_xA_1A_2A_2a_1a_2$ і т.д. Ознаки, що детермінуються полімерними генами, називаються **полігенними**. Таким чином у тварин і людини успадковуються багато кількісних і деяких якісних ознак: ріст, маса тіла, колір шкіри та ін. Ступінь прояви цих ознак залежить від кількості домінантних генів у генотипі (чим більше генів, тим сильніше виражена ознака) і значною мірою від впливу умов середовища. Мінімальна кількість полігенів, при якому проявляється їх дія називається **пороговим ефектом**.

Полімерія поділяється на два типи:

Кумулятивна (адитивна, або складна, або сумарна)	Некумулятивна (неадитивна)
Інтенсивність значення ознаки залежить від сумарної дії генів у генотипі; чим більше домінантних алелей, тим більше ступінь виразності ознаки (схрещування червонозернової і білозернової пшениці).	Прояв ознаки від загальної суми домінантних генів не залежить. Досить лише одного домінантного гена з будь-якої пари й ознака буде мати такий самий фенотиповий прояв, як і у повної гомозиготи (спадкування форми стручка у пастушої сумки).

Приклад 1: при схрещуванні червонозернової пшениці із білозерною (рис.4.8.) було встановлено, що всі гібриди F₁ виявляються із середнім ступенем забарвлення («червоним»). A₁, A₂ – підсилюють

інтенсивність забарвлення зерна, a_1 , a_2 – зерно біле. В F_2 з'являються особини з різним ступенем забарвлення: від інтенсивно забарвлених, що мають у генотипі всі домінантні гени, до білих, що мають у генотипі всі рецесивні гени. Числове розщеплення для гібридів другого покоління приводиться як **15:1** (15 частин у більшому або меншому ступені забарвлених червоним кольором до 1 частини білих - $a_1a_1a_2a_2$).

Таким чином, нагромадження певних алелей у генотипі може привести до зміни виразності ознак.

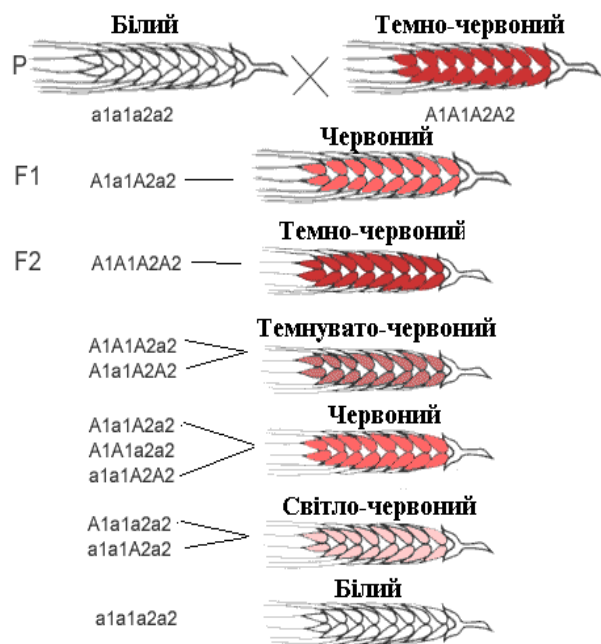


Рис. 4.8. Кумулятивна полімерія у червонозернової і білозернової пшениці.

Приклад 2: Дія генів: A_1 , A_2 – визначає форму стручка у пастушої сумки зі зрізаними краями, a_1 , a_2 – визначають округлу форму стручка (рис.4.9.).

При схрещуванні особин, що дають форму стручка зі зрізаними краями ($A_1A_1A_2A_2$), з особинами, що дають округлу форму стручка ($a_1a_1a_2a_2$), у першому поколінні всі особини утворюють форму стручка зі зрізаними краями ($A_1a_1A_2a_2$). У другому поколінні спостерігається чітке розщеплення **15:1** (15 частин мають форму стручка зі зрізаними краями, 1 частина з округлими).



Рис. 4.9. Некумулятивна полімерія у пастушої сумки

При кумулятивній полімерії можливий прояв **трансгресій**. Трансгресія – форма, в якій ступінь прояву ознаки більше, ніж у батьківських форм. Трансгресії можуть бути позитивними й негативними.

P: $A_1A_1a_2a_2A_3A_3a_4a_4 \times a_1a_1A_2A_2a_3a_3A_4A_4$

F₁: $A_1a_2a_2A_3a_3A_4a_4$

F₂: $A_1A_1A_2A_2A_3A_3A_4A_4 \quad aa_1a_2a_2a_3a_3a_4a_4$

позитивна

негативна

Таким чином, трансгресії проявляються в F₂, коли батьківські форми не мають крайнього проявлення ознак і не несуть всіх домінуючих (при позитивній трансгресії) або всіх рецесивних (при негативній трансгресії) алелів.

* **Ефект положення** – це взаємний вплив генів різних алелів сусідніх локусів однієї хромосоми. Він проявляється зміною їхньої функціональної активності.

4.5. Успадковування якісних морфологічних ознак у риб

Спадкова мінливість у риб, як і у інших тварин, має досить високу виразність. Деякою мірою умовно, але можна виділити чотири групи спадкової мінливості ознак:

1. чітко виражені морфо-анатомічні ознаки альтернативного характеру, які успадковуються відповідно з законами менделізму.

2. кількісні відмінності численних за морфологічними чи фізіологічними ознаками, які успадковуються полігенно та значно залежать у своєму вираженні від умов довкілля.

✓ адитивний характер – взаємодія генів, що впливають на одну й ту ж ознаку, носять;

✓ епістатичний – пригнічення одним геном дії другого неалельного йому гена;

✓ плейотропний – один ген детермінує одночасно вияв декількох ознак, при цьому часто спостерігається диференційна смертність генотипів, тощо.

3. мінливість груп крові й відмінність у білковому складі тканин і органів риб (біохімічні ознаки).

4. численні, як правило, зі складним успадкуванням і мінливістю «відхилення» від норми (фенодевіанти), які зустрічаються в природних популяціях і у культивованих людиною порід риб. Кількість таких фенодевіантів може бути дуже великою за несприятливих умов вирощування і спорідненого схрещування (інбридингу).

Вивчення закономірностей успадкування якісних і кількісних ознак у риб показало, що для них характерний ряд відхилень від менделівських формул розщеплення за незалежного успадкування ознак.

В основі відхилень у розщепленні за фенотипом найчастіше лежать статистичні причини, диференційна смертність різних генотипів,

особливості вияву олігоценів, особливості взаємодії окремих генів під впливом генів-модифікаторів.

Із якісних морфологічних ознак альтернативного характеру у промислових риб, найдетальніше вивчено успадкування лускатого покриву та забарвлення тіла корошових (рис. 4.10.).

Дослідження, які були проведені в 30-х роках ХХ століття В.С. Кірпічниковим зі співробітниками, а також дослідями німецького вченого Е. Пробстома було встановлено, що у корошів можна виділити чотири основних типи лускатого покриву. Ці типи луски визначаються взаємодією двох пар незалежно успадкованих генів і формують відповідні генотипи й фенотипи:

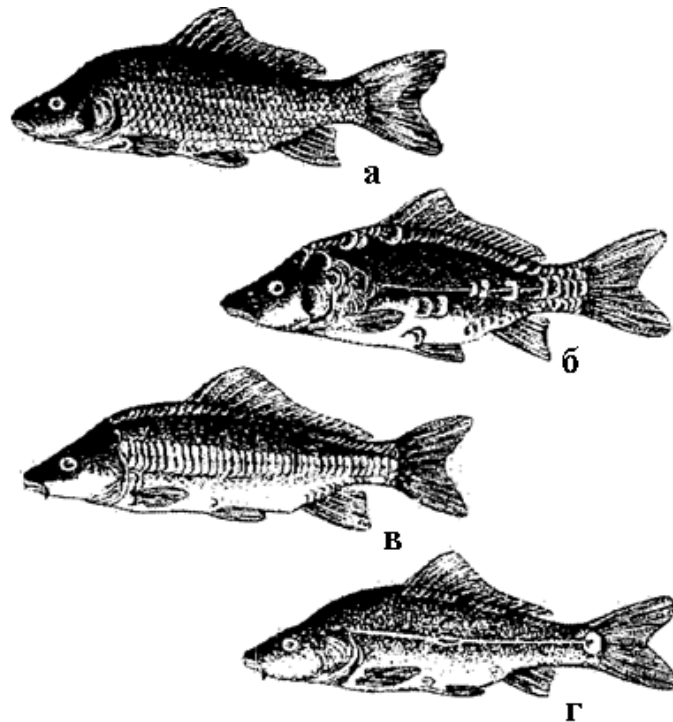


Рис. 4.10. Фенотипи та генотипи коропа з різними типами лускатого покриву (за В.С.Кирпичниковим (1986):

a – лускатий (*SSnn, Ssnn*); *б* – розкиданий (*ssnn*);

в – лінійний (*SSNn, SsNn*); *г* – голий (*ssNn*)

SSnn, Ssnn – корош з лускатим покривом, усе тіло якого покрите дрібною лускою, розміщеною правильними рядами у трьох напрямках;

ssnn – корош з розкиданим лусковим покривом, все тіло або окремі ділянки шкіри якого покриті крупною (дзеркальною) лускою, яка інколи утворює більш або менш правильні переривчасті чи безперервні ряди;

SSNn, SsNn – корош з лінійним дзеркальним покривом, крупна луска якого розміщена вздовж бокової лінії у вигляді рівного безперервного ряду;

ssNn – голий короп, тіло якого практично позбавлене луски, а якщо вона й зустрічається, то у вигляді невеликих скупчень біля основи плавців і хвоста.

Ембріони з генотипами ***(SSNN, SsNN ssNN)*** є нежиттєздатними і гинуть на завершальних стадіях ембріогенезу. Це вдалось довести в дослідженнях при схрещуванні «голих» коропів між собою:

P	♀ <i>ssNn</i> (голий)	x	♂ <i>ssNn</i> (голий)
Гамети (G)	sN sn		sN sn
Генотипи	ssNN ssNn		ssNn ssnn

У цьому схрещуванні зародки, які одержували гени (***ssNN***), гинуть – (25 %), тому розщеплення за фенотипом буде 2 (голих) : 1 (розкиданий). При схрещуванні голого (***ssNn***) коропа з розкиданим (***SSnn***) – 50 % нащадків буде з розкиданим типом і 50% з голим типом лускового покриву. Характер розщеплення за генотипом і фенотипом йде за типом аналізуючого схрещування:

P	♀ <i>ssNn</i> (голий)	x	♂ <i>ssnn</i> (розкиданий)
Гамети (G)	sN sn		sn
Генотипи			1 <i>ssNn</i> : <i>ssnn</i>

Таким чином, ген (***N***) у коропа летальний у гомозиготному доміантному стані (***NN***). Такий плейотропний ефект досить частий у тварин, він спостерігається у курей, хутрових звірів, овець, свиней тощо.

У таблиці 4.1. наведено результати всіх можливих схрещувань коропа. Визначивши тип лускатого покриву коропів, можна прогнозувати результати будь-якого схрещування, оскільки цей тип у риб успадковується згідно з законами Г. Менделя.

Ускладнення виникає тільки при використанні лускатих і лінійних коропів, які за однаковим фенотипом можуть бути гомозиготними або гетерозиготними за геном ***S*** (***SS, Ss***), тому розщеплення за генотипом і фенотипом у цих випадках буде різним.

Різниця в дії генів (***S i s***) дещо менша, але також має вплив на формування генотипів, особливо порівняно «лінійних» коропів (***S, N***) з «голим» (***s, N***). Наявність рецесивного гена (***s***) зменшує приріст маси, кількість променів у спинному і анальному плавцях, викликає редукцію глоткових зубів, практично втрачається здатність до регенерації плавців, знижується життєздатність.

Як гени (***N i n***), так і гени (***S i s***) впливають не тільки на розвиток лускатого покриву, а й на багато інших ознак коропів. Особливо значна мінливість спостерігається у «лінійних» і «голих» коропів, які мають в

своєму генотипі ген (*N*). У цих коропів зменшена кількість променів в спинному, анальному та черевних плавцях, значно знижена кількість зябрових тичинок і число глоткових зубів, «лінійні», а особливо «голі» коропи характеризуються зниженою здатністю до регенерації плавців після пошкодження, зниженою стійкістю до високої температури та дефіциту кисню, зменшеною кількістю еритроцитів і вмістом гемоглобіну в крові, а також підвищеною інтенсивністю жирового обміну. В результаті цих змін, пов'язаних із дефектами клітин мезодерми у зародків темпи приросту «лінійних» і «голих» коропів загальмовані й нестійкі до несприятливих умов довкілля.

Таблиця 4.1. Успадкування лускатого покриву у коропа

№	Фенотипи і генотипи батьків (незалежно від статі)	Тип лускатого покриву у нащадків, %			
		лускатий	розкиданий	лінійний	голий
1	Лускатий х лускатий: <i>SSnn</i> х <i>SSnn</i> , <i>SSnn</i> х <i>Ssnn</i> <i>Ssnn</i> х <i>Ssnn</i>	100 75	- 25	- -	- -
2	Лускатий х розкиданий: <i>SSnn</i> х <i>ssnn</i> <i>Ssnn</i> х <i>ssnn</i>	100 50	- 50	- -	- -
3	Лускатий х лінійний: <i>SSnn</i> х <i>SSNn</i> , <i>SSnn</i> х <i>SsNn</i> <i>Ssnn</i> х <i>SSNn</i> , <i>Ssnn</i> х <i>SsNn</i>	50 37,5	- 12,5	50 37,5	- 12,5
4	Лускатий х голий: <i>SSnn</i> х <i>ssNn</i> <i>Ssnn</i> х <i>ssNn</i>	50 25	- 25	50 25	- 25
5	Розкиданий х розкиданий: <i>ssnn</i> х <i>ssnn</i>	-	100	-	-
6	Розкиданий х лінійний: <i>ssnn</i> х <i>SSNn</i> <i>ssnn</i> х <i>SsNn</i>	50 25	- 25	50 25	- 25
7	Розкиданий х голий: <i>ssnn</i> х <i>ssNn</i>	-	50	-	50
8	Лінійний х лінійний*: <i>SSNn</i> х <i>SSNn</i> , <i>SSNn</i> х <i>SsNn</i> <i>SsNn</i> х <i>SsNn</i>	33,3 25,0	- 8,3	66,7 50	- 16,7
9	Лінійний х голий*: <i>SSNn</i> х <i>ssNn</i> <i>SsNn</i> х <i>ssNn</i>	33,3 16,7	- 16,7	66,7 33,3	- 33,3
10	Голий х голий*: <i>ssNn</i> х <i>ssNn</i>	-	33,3	-	66,7

Примітка: * - у цих варіантах представлено розщеплення серед життєздатних особин, а 25 % нащадків з генотипом (*NN*) гинуть.

Рецесивний ген (*s*) також діє на розвиток плавального міхура – у розкиданих короїв передня камера довша задньої, а у лускатих навпаки.

Алелі (*S* і *s*) у племінних рибних господарствах часто використовують як генетичні маркери в організації «дволінійного» розведення. Вважають, що у процесі еволюції спочатку виникла мутація *S* → *s* з'явилися риби з «розкиданим» типом лускатого покриву. Пізніше виникла друга, на цей раз домінантна мутація *n* → *N* і з'явилися «лінійні» корої. Сполучення двох мутантних генів сприяли виникненню «голих» короїв (*ssNn*).

На думку В.С. Кіріпчаникова (1986), домінування гена (*S*) неповне. Так, гетерозиготні лускаті корої ростуть скоріше, ніж гомозиготні особини, крім того, у гетерозигот частіше спостерігається порушення в розміщенні луски на тілі риб.

Різниця за життєздатністю між короїми з генотипами (*Nn* і *nn*) значна, гетерозиготи відрізняються дуже низькою життєздатністю. Так, при схрещуванні дикого сазана з голим короєм (рис.4.11), за теорією вірогідності, поява лускатих і лінійних нащадків повинна бути в рівних співвідношеннях:

Але за існуючими даними, серед гібридних нащадків, як правило, формуються до 60 % лускатих особин і лише біля 40 % – лінійних. Особливо відмічена різниця за життєздатністю між короїми, які несуть домінантний ген (*N*) і без нього, за несприятливих умов вирощування риб.

P	♀ SSnn	x	♂ ssNn
	(сазан)		(голий корої)
Гамети (G)	Sn		sN sn
	SsNn (лінійні) : Ssnn (лускаті)		

Таким чином, породи без розщеплення за ознаками луски можуть бути створені тільки на основі лускатих і розкиданих короїв. Звільнитися від розщеплення серед лускатих короїв можна за допомогою аналізуючого схрещування, яке передбачає появу лускатих (*SSnn* або *Ssnn*) та розкиданих (*ssnn*) короїв. Відповідно до такого схрещування за гомозиготністю лускатих короїв усі нащадки будуть лускатими, а за гетерозиготністю з'являться розкидані особини (близько 50 %) (рис.4.11).

Необхідно відмітити, що гени луски виникли незалежно один від одного в різних підвидах дикого пращура коропа – сазана. Усі типи лускатого покриву спостерігаються в японських декоративних короїв, дзеркальні форми відомі і серед в'єтнамських і індонезійських сазанів. Розщеплення за генами луски спостерігаються і при схрещуванні короїв з іншими видами риб, частково з карасями і линами. В результаті схрещування коропа з карасем (*Carassius carassius*) і линею (*Tinca tinca*) гени луски розщеплюються за тими ж правилами, що й у коропа. Ці види

мають, вірогідно, гомологічні гени, розміщені в гомологічних хромосомах. Схрещування карася з голим коропом дає практично порівну гібридів з лускатым і лінійним покриттям. Лінійні гібриди дуже схожі за фенотипом на лінійних коропів, але плавці в них з нормальною будовою. Нащадки від схрещування голого коропа з линею також поділяються на дві групи, але замість лінійних гібридів вищеплюються розкидані.



Рис.4.11. Схема схрещування сазана з коропом

Крім типів лускатого покриття, описана велика генетична різноманітність за забарвленням тіла у риб, зумовлена мутаціями генів, які контролюють синтез пігментів або будову пігментних клітин. Варіанти забарвлення тіла риб визначаються наявністю або відсутністю деяких спеціалізованих домінантних і рецесивних генів.

Нині встановлено характер успадкування декількох різновидностей забарвлення коропа. Добре вивчено успадкування блакитного забарвлення

коропів, яке спостерігається за відсутності у покриві жовтого пігменту та контролюється рецесивним геном (*r*) і виявляється у особин тільки в рецесивній гомозиготі (*rr*).

При схрещуванні звичайного коропа **RR** з блакитним у **F₁** усі нащадки мають нормальне забарвлення, а в **F₂** спостерігається моногібридне розщеплення у співвідношенні **3:1**.

P	♀ RR (жовтий)	x	♂ rr (блакитний)
Гамети (G)	R		r
F₁	Rr (жовтий)		
F₂	♀ Rr (жовтий)		♂ Rr (жовтий)
Гамети (G)	R	r	R r
Генотипи	1RR + 2Rr + 1rr		
	(жовті) блакитні		

Ген блакитного забарвлення часто характеризується плеiotропною дією, але німецькі блакитні коропи практично не відрізняються від звичайних за життєздатністю і приростом маси тіла.

На відміну від німецьких блакитних коропів у польських плеiotропний ефект рецесивних генів виражений сильніше, вони відрізняються пониженою життєздатністю. Цікаво те, що польські блакитні коропи за першим роком життя ростуть значно швидше своїх нормальних цього річок (русс. сеголетки), але за другим, а особливо за третім роком життя починають різко відставати від них у рості.

Добре досліджені ізраїльські різновидності коропів – золоті (ген **g**), сірі (ген **gr**) і блакитні (ген **r**). Усі три типи забарвлення визначаються незалежним успадкуванням рецесивних генів, які значно знижують життєздатність нащадків. Але схрещування золотих коропів з сіро-блакитними (від другого виводка) дає нащадків з нормальним забарвленням і завдяки гетерозису **F₁** – із прискореним ростом і підвищеною життєздатністю.

Згідно з літературними даними, кольорові різновидності японських коропів визначаються сполученням декількох рецесивних генів.

Добре корелюють два домінантних гени – ген світло-жовтого малюнку, який становить смугу вздовж спинного плавця та характерний орнамент на голові (**D**) і ген освітлення всього тіла (**L**).

Гомозиготи **DD** життєздатні і при схрещуванні з особинами нормального забарвлення (**dd**) в **F₂** дають розщеплення 3 (з рисунком) x 1 (без рисунка):

P	♀ DD (з рисунком)	x	♂ dd (без рисунком)
Гамети (G)	D		d
F₁	Dd (з рисунком)		
F₂	1DD + 2Dd + 1dd		
	(з рисунком) (без рисунка)		

Ген світлого забарвлення (*L*) вже в *F* і знижує життєздатність коропів, а гомозиготи за цим геном практично повністю гинуть. Цей ген є причиною стійкої контракції (стискування) пігментних клітин меланофорів. У гомозиготному стані (*LL*) спричинює загибель, а в гетерозиготному (*Ll*) виявляється його плейотропна дія у вигляді пониження життєздатності та зміни багатьох морфометричних і фізіологічних ознак.

Нині накопичено багато інформації про успадковування забарвлення в інших риб. Наприклад, відомо, що в райдужної форелі є доміантні й рецесивні гени золотого кольору. Рецесивний ген (*a*) детермінує альбінізм (відсутні всі типи пігментів); альбіноси мають жовтувате забарвлення і червоні зіниці очей. Гомозиготи за доміантним мутантним геном *G* (*GG*) характеризуються золотистим забарвленням, очі при цьому залишаються пігментованими. Гетерозиготи за цим геном (*Gg*), мають проміжне темно-жовте забарвлення (паломіно). При схрещуванні двох гетерозигот між собою в *F*₂ спостерігається розщеплення 1:2:1.

P	♀ GG (золотисті)	x	♂ gg (звичайні)
Гамети (G)	G		g
F₁	Gg (паломіно)		
F₂	♀ Gg (паломіно)	x	♂ Gg (паломіно)
Гамети (G)	G g		G g
Гамети	1GG +	2Gg +	1gg
	золотисті	паломіно	звичайні

Альбіноси знайдеш у багатьох інших видів риб, у тому числі у каналних сомиків, карасів, в'юнів, прісноводних гольців, гуппі, медакі та інших акваріумних риб. Дуже часто альбінізм визначається наявністю однієї рецесивної мутації. Мінливість гена призводить до пригнічення синтезу відповідного ферменту – попередника меланіну, але одного доміантного гена у гетерозиготі достатньо для його реалізації у процесі біосинтезу білка. У деяких акваріумних риб (гуппі, медакі) більшість генів детермінуючих забарвлення, знаходиться у статевих клітинах і вони успадковуються зчеплено зі статтю.

До числа інших якісних альтернативних ознак, крім лускатого покриву і забарвлення тіла, відносяться багато різноманітних морфологічних і фізіологічних ознак риб.

Так, зустрічаються карликові коропи, схожі на нормальних риб, але мають менші розміри за рахунок зростання хребців хребта. Розщеплення гібридів *F*₂ свідчить, що це доміантна мутація, яка дуже зменшує швидкість приросту риб.

Відсутність черевних плавців успадковується інколи як рецесивна мутація. Але часто редукція плавців не пов'язана з мутацією і відноситься до класу фенотипів. Серед гібридів *F*₂ між коропом і амурським сазаном були виявлені особини, які мали додатковий переданальний

плавець. Коропи з цією ознакою досить життєздатні і не відстають за швидкістю росту від нормальних особин.

Телескопічна форма очей у золотої риби пов'язана з рецесивною мутацією. Нормальне менделівське розщеплення за цією ознакою зберігається при схрещуванні їх між собою, але при гібридизації з диким близьким видом золотої риби змінюється – «телескопи» в нащадках практично не виявляються. Це значить, що крім основного гена, у розвитку телескопічних очей беруть участь і гени-модифікатори.

Запропонована читачеві інформація фактично є теоретичною основою створення доместикованих форм, які розглядаються в якості селекційного досягнення, порідних груп і порід об'єктів культивування.

Отже, до законів успадкування належить розміщення і незалежне комбінування спадкових ознак гібридних нащадків. Ці закони свідчать про те, що кожна особина має загальні риси з предками завдяки механізму успадкування, а завдяки перекомбінації генів нащадки їх не копіюють.

Закономірності і закони, відкриті методом гібридологічного аналізу, започаткували якісно новий етап у вивченні проблем спадковості і мінливості. Ці закономірності мають фундаментальне значення для теорії і практики селекції, бо раціональна розробка селекційних програм повинна базуватись на загальних законах спадковості і мінливості, на розумінні механізмів успадкування окремих ознак.

4.5.1 Фенодевіанти у риб

Нечітко наслідувані каліцтва, які займають проміжне місце між якісними й кількісними ознаками риб називаються **фенодевіантами**.

Ці відхилення від норми мають деяку успадкованість, але дуже мінливі за виявом і частотою. В усіх природних і штучних популяціях риб є фенодевіанти, інколи їх кількість буває значною. Найбільш часто зустрічаються зміни:

- ✓ в неправильному розташуванні луски (зміщення),
- ✓ каліцтва плавців,
- ✓ порушення у будові кісток черепа та хребта,
- ✓ редукція зяберної кришки
- ✓ в будові бокової лінії (рис. 4.1.).

Деякі з цих відхилень від норми є результатом нападу хижаків і травматичних пошкоджень, але більша їх частина відноситься до груп типових фенодевіантів.

Каліцтва у розвитку внутрішніх органів важко знайти, але й вони зустрічаються в достатній кількості, це і порушення у будові кишечника, нирок, кровоносних судин, плавального міхура тощо.

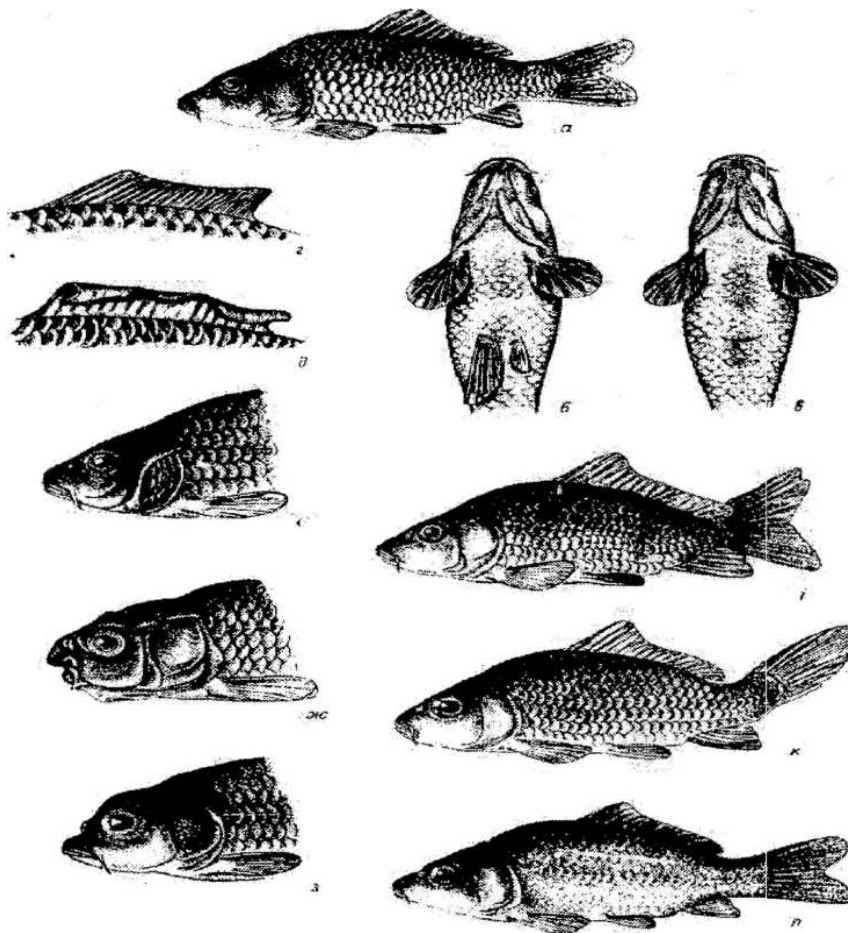


Рис. 4.1. Основні типи фенодевіантів у коропа:

- a* – зміни в неправильному розташуванні луски (зміщення);
- б* – редукція черевних плавців; *в* – каліцтва черевних плавців;
- г* – «втиснений» спинний плавець; *д* – «закручений» спинний плавець;
- е* – редукція зяберної кришки; *ж* – «мопсовидна» голова;
- з* – деформація голови; *и* – роздвоєння хвостового плавця;
- к* – часткова редукція хвостового плавця; *л* – скляний короп

Частота фенодевіантів залежить в основному від дії відповідних груп факторів і має певні закономірності, прояви яких демонструють наступне:

- ✓ значну залежність частоти вияву фенодевіантів і ступеня зміни окремих органів від умов життя риб,

- ✓ збільшення частоти фенодевіантів за спорідненого розведення (інбридингу) риб,

- ✓ різке посилення прояву фенодевіантів при включенні до генотипу риб сильно діючих летальних і напівлетальних генів з плейотропною дією (ген N у коропа).

Фенодевіанти можна розглядати як об'єктивні показники загального послаблення генетичної конституції риб і водночас вони вказують на

погіршення умов вирощування. Гени або комплекс генів, які не виявляють фенотипового вияву за добре збалансованим генотипом і оптимальними умовами зовнішнього середовища, проявляються при порушенні генетичного балансу та при погіршення умов довілля.

Такі фактори середовища, як температура, забезпеченість риб кормом, газовий режим водоймищ та активна реакція (рН) води найбільше впливають на пенетрантність (частоту) та експресивність (ступінь вияву) аномалій. По суті, у таких випадках це тільки спадкова схильність до вироджуваності, яка визначається декількома генами. Кількість фенодевіантів збільшується за спорідненого розведення, при цьому успадкованість ознак не відрізняються від звичайних менделівських закономірностей. Збільшення аномалій у популяції розглядається як показник зниження генетичного гомеостазу й гомеостазу розвитку. Стабілізуючий добір може перетворити деякі мутації в добре успадковані ознаки.

Збільшення кількості фенодевіантів, як правило, характеризує загальний стан популяції одомашнених риб і свідчить про небажані наслідки селекційної роботи.

Таким чином, наявність фенодевіантів в популяції можна розглядати як показник зниження генетичного гомеостазу і гомеостазу розвитку. Гени або їх сукупність, які не виявляються при добре збалансованому генотипі в оптимальних умовах існування, проявляються при порушенні генетичного балансу і при несприятливих умовах довілля. Дія таких генів залежить від генотипу та від багатьох чинників навколишнього середовища, тому успадкування фенодевіантів, як правило, погано підкоряється менделівським закономірностям успадкування.

4.5.2 Успадкування груп крові та поліморфних систем білків

Розглядаючи об'єкти біологічного походження, які за систематикою віднесені до хребетних, у вивченні генетичної мінливості суттєву увагу приділяють картині крові, і риби не стали виключенням. Велика увага спрямована спочатку на аналіз груп крові, що робився за допомогою методу диференційної аглютинації еритроцитів. При цьому була встановлена висока лабільність і мінливість груп крові. Метод аглютинації еритроцитів, який заснований на склеюванні їх під впливом специфічних антитіл – аглютинінів, дозволяє стверджувати наявність індивідуальної різноманітності за еритроцитарними антигенами більше ніж у 100 видів риб.

Нині широко використовується метод диференціювання груп крові риб у одержання імунних сироваток. При цьому піддослідним тваринам вводяться еритроцити риб і в крові формуються антитіла до еритроцитарних антигенів донорів.

Антигенна мінливість еритроцитів риб визначається наявністю генетичних локусів з двома або більшим числом алелів, кожний із яких відповідає за створення специфічного антигену. Групи крові, які залежать від алелів одного локусу, становлять одну систему; таких систем в кожного виду риб може бути декілька.

Часто серії алельних генів нагадують за характером успадкування і взаємодії їх продуктів синтезу *ABO* людини. До такої системи входить три алелі, з яких один називається нульовим. Нульовий гомозиготний алель не дає ніякого антигену, а в гетерозиготі за нульовим алелем створюється тільки один еритроцитарний антиген, який кодується діючим алелем. Тому риби з генотипами *aa* і *ao* мають один антиген (*A*), риби *vv* і *vo* – антиген (*B*) гетерозиготи *av* – два антигени (*A* і *B*), а гомозиготи за нульовим алелем (*oo*) позбавлені антигенів (*A*) і (*B*). Специфічні імунні антисироватки з антитілами проти *A* -або *B*- антигенів дозволяють розпізнавати генотипи. Сироватка антигену *A* буде аглютинувати еритроцити риб *aa*, *ao* і *av*; антигену *B* – еритроцити риб *vv*, *vo* і *av*; за генотипом *oo* аглютинізація не буде виявлятися. Часто вдається розрізняти риб, по наявності антигенів, за чотирма фенотиповими класами *AB*, *A*, *B* і *0*. Коли ген (*a*) повністю домінує над (*v*), то кількість фенотипів змінюється до трьох – *A* (генотипи *aa*, *av*, *ao*), *B* (*vv* і *vo*) і *0* (*oo*).

Таким чином, кожний алель детермінує утворення специфічного антигену, хоча інколи зустрічаються і нульові алелі. Успадковуються групи крові як за типом домінування одних алелів над іншими, так і за типом кодомінування.

За двоалельної системи груп крові позитивна реакція (аглютинізація) спостерігається у риб двох генотипів, негативна – у риб третього генотипу. Популяція при цьому поділяється на два фенотипових класи «-» «+» (*aa* і *av*) і «-» (*vv*), а за нульовим алелем до позитивної групи відносяться *aa* і *ao*, в негативну – гомозиготи *oo*.

У представників роду оселедці (*Clupea*) виявлена триалельна система одного локусу $A_1 > A_2 > a$, що в різних поєднаннях утворюють шість генотипів, яким відповідають три фенотипи (групи крові): A_1 (A_1A_1 ; A_1A_2 ; A_1a), A_2 (A_2A_2 ; A_2a) та AO (*aa*). При цьому підвиди оселедців (атлантичні, біломорські, балтійські, тихоокеанські) є поліморфними за антигенами *A*-системи. У внутрішньовидових груп переважає один тип – A_1 але у відносно невеликій кількості зберігаються і два інших типи антигенів.

Двоалельна кодомінантна система груп крові райдужної форелі (алелі r_1 r_2) фенотипово представлена трьома групами крові: R_1 і (r_1 , r_1); R_1 r_2 (r_1 , r_2) та R_2 (r_2 , r_2).

У чорноморських анчоусів також було виявлено наявність двох алелів одного локусу (A_1 і A_2) яка аналогічна *A*- системі груп крові оселедців, при цьому формується три генотипи (A_1A_1 ; A_1A_2 ; A_2A_2).

Азовські анчоуси мають третій алель *A⁰* (еритроцити риб гомозиготні за цим алелем) і, відповідно, триалельну систему груп крові *ABO*.

Таким чином, мінливість за групами крові досить розповсюджена у риб, як і у інших хребетних тварин. Успадкованою основою антигенних відмінностей є алельні (часто полімерні) системи генів, кодомінантні, інколи домінантні відносно один одного. До більшості систем груп крові входять нульові алелі-гени, продукти яких не завжди вдається виявити.

Підбір реагентів, які викликають реакцію аглютинізації еритроцитів у риб відповідного генотипу і які не дають подібної реакції з рибами інших генотипів, є основним методом визначення груп крові.

У кінці 50-х і на початку 60-х років ХХ століття були розроблені та впровадженні нові способи розподілу білків шляхом електрофорезу в крохмальному і поліакриламідному гелях. Було виявлено, що навіть близькі генетичні варіанти одного й того ж білка володіють часто різним електричним зарядом і тому прямують в гелі з різною швидкістю.

За допомогою електрофорезу у риб було виявлено багато поліморфних білкових систем порівняно з простим успадкуванням. Було встановлено, що гени, які детермінують мінливість білків, успадковуються більш за все кодомінантно (як і більшість генів груп крові). Більшість «білкових» генів представлені в популяціях двома алелями, але часто кількість алелів змінюється до трьох, чотирьох і більше.

Допоміжними методами дослідження білкового поліморфізму є вивчення відмінностей за теплостійкістю білків і аналізу ступеня несумісності (відторгнення) білків під час пересадки органів від однієї особини до іншої. Ці обидва методи були використані у роботі з рибами.

Дослідження показали, що більшість білків риб поліморфні (білки сироватки крові, гемоглобіни, білки хребетних м'язів, ферменти, які знаходяться в крові тощо). Особливо мінливими є трансферний, тобто білки сироватки крові, які переносять необхідне для гемоглобіну залізо, а з числа ферментів – різні естерази й лактатдегідрогеназу.

Вивчення різних порід коропа і різновидностей його дикого родича – сазана, виявило наявність у коропів і сазанів гена трансферину (*Tf*) з 6-8 алелями (*A, B, C, D, O, A₁* тощо). Гени трансферину успадковуються кодомінантно, при схрещуваннях характер розщеплення йде в співвідношеннях 1:1; 1:2:1 тощо. При електрофорезі у гомозигот білок концентрується в одному місці гелю у вигляді однієї інтенсивно забарвленої смуги, у гетерозигот добре помітні дві менш інтенсивні смуги. Для кожного алеля характерна тільки для нього специфічна смуга.

Значна кількість особин в популяції коропа, карася та багатьох інших риб є гетерозиготами, які мають у складі крові два види трансферину й відрізняються за своїми функціями. Крім основної функції трансферину – транспорту заліза, вірогідно, є друга – захисна. Вважають,

що кров із двома трансферинами краще захищена від проникнення в неї мікробів.

Широко розповсюджений серед риб поліморфізм білків грає значну роль у пристосуванні до несприятливих умов довкілля, про що свідчать деякі очевидні факти, серед яких доцільно виділити наступні:

1. Наявність у риб за різних білкових поліморфних систем моногенного гетерозису, який характеризується підвищеною життєздатністю гетерозиготних особин. Такий моногенний гетерозис був знайдений за генами гемоглобіну у тріски, американських сомиків, за трансферинами – у гольців, короїв.

2. Встановлено взаємозв'язок між рівнем генетичної мінливості за білками й мінливості умов довкілля. Такий зв'язок був встановлений за чіткою різницею мінливості між звичайними і печерними рибами. Так, для переважної більшості видів риб відмічено досить високий рівень поліморфізму, а у печерних - поліморфізм білків практично був повністю відсутній.

3. Виявлена пряма дія природного добору на алелі білкових локусів. Так, наявність добору на користь одного із алелів було продемонстровано в дослідженнях з гібридами вухастих окунів і певних видів лососевих. У дослідженнях В. С. Кіріпнікова (1986) головним чинником була висока температура (38-40 °C), яка, діючи на личинки коропа, привела до зміщення концентрації деяких поліморфних білків.

Таким чином, біохімічний поліморфізм широко розповсюджений у популяціях різноманітних видів риб і має без всякого сумніву пристосувальний характер. Наявність поліморфних генетичних систем сприяє кращій адаптації риб до мінливих умов зовнішнього середовища і передусім до температурних стресів.

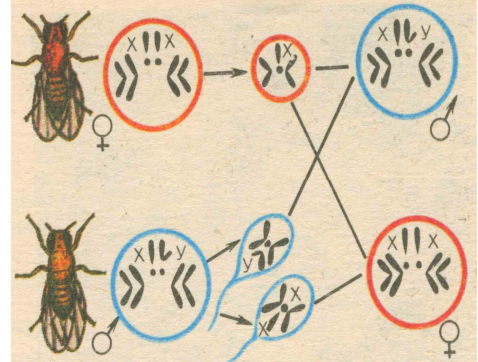
4.6. Зчеплене успадковування. Кросинговер

Зчеплене успадковування. У 1906 р. Бетсон і його співробітник Пеннет встановили, що розподіл парних ознак не узгоджується з третім законом Менделя – спостерігається «взаємне притягування генів». Намагаючись пояснити протиріччя, Сеттон у 1908 р. припустив, що кожна хромосома містить більше одного гена й всі гени, розташовані в одній хромосомі успадковуються разом. Але він не зміг підтвердити це експериментально.

Усі ці протиріччя лягли в основу нового відкриття, зробленого професором експериментальної зоології Колумбійського університету в Нью-Йорку – Томасом Хантом Морганом. Він зумів об'єднати дані статистики й результати дослідження процесів, що відбуваються в клітинах.

Морган приступив до експериментів в області генетики у 1909 р. Об'єктом досліджень була обрана плодова мушка – *Drosophila melanogaster*, тому що:

- вона дуже плодовита (за рік 25 поколінь)
- у неї відбувається швидка зміна поколінь
- у неї мало хромосом (4 пари)
- має багато ознак (колір очей, форма крил, забарвлення тіла)
- має раннє статеве дозрівання – від яйця до дорослої особини проходить 10 днів
- самець і самка зовні помітно відрізняються – у самця черевце менше й темніше.
- легко створюються однакові умови існування.



У дрозофіли при схрещуванні аналізували спадкування двох пар альтернативних ознак:

- Ген **B** сірий колір тіла, – Ген **V** нормальні крила
- Ген **b** чорний колір тіла – Ген **v** короткі крила

При схрещуванні гомозиготних особин із сірим тілом і нормальними крилами й особин із чорним тілом і короткими крилами отримана однаковість першого покоління, особини (гібриди) якого мали домінантні ознаки.

сірий колір тіла, нормальні крила		чорний колір тіла, короткі крила	
P	BBVV	x	bbvv
G	BV		bv
F₁	BbVv		

Для з'ясування генотипу гібридів **F₁**. Морган провів аналізуюче схрещування. Він схрестив рецесивну гомозиготну самку з дигетерозиготним самцем (I), потім провів реципрокне схрещування (II):

Аналізуюче схрещування (I)				Реципрокне схрещування (II)			
P (F₁)	BbVv	x	bbvv	P (F₁)	BbVv	x	bbvv
G	bv, BV,		bv	G	BV, Bv, bV, bv,		bv
F₂	bbvv		BbVv	F₂	BbVv, Bbvv, bbVv		bbvv
	50%		50%		41,5% 8,5% 8,5%		41,5%

При вільному комбінуванні генів, відповідно до третього закону Менделя, в поколінні, при I і II схрещування, повинні були з'явитися мухи чотирьох різних фенотипів (**по 25%**). Пояснимо це схемою на **рис. 4.12**.

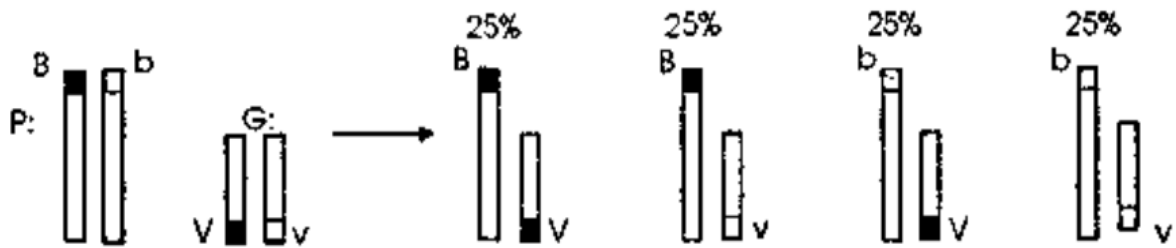


Рис.4.12. Схема вільного комбінування генів

При I схрещуванні Морган одержав мух тільки двох фенотипів (**по 50%**) з ознаками батьків. Він прийшов до висновку, що гени, які детермінують колір тіла й довжину крил, локалізовані в одній хромосомі й передаються разом, тобто зчеплено. Пояснити це явище можна схемою, на **рис. 4.13**.

Одна з пари гомологічних хромосом містить 2 домінують гени (**BV**), а інша – 2 рецесивних (**bv**). В процесі мейозу одна хромосома (з генами **BV**) потрапляє в одну гамету, а інша (з генами **bv**) – в другу.

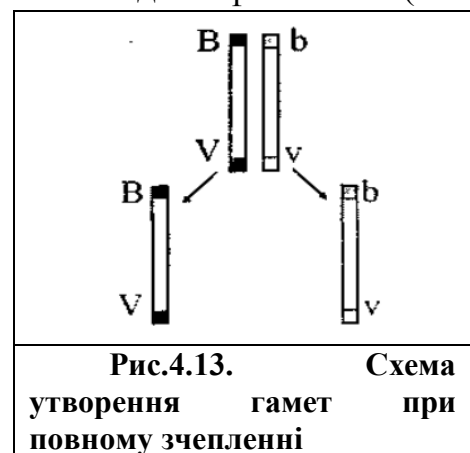
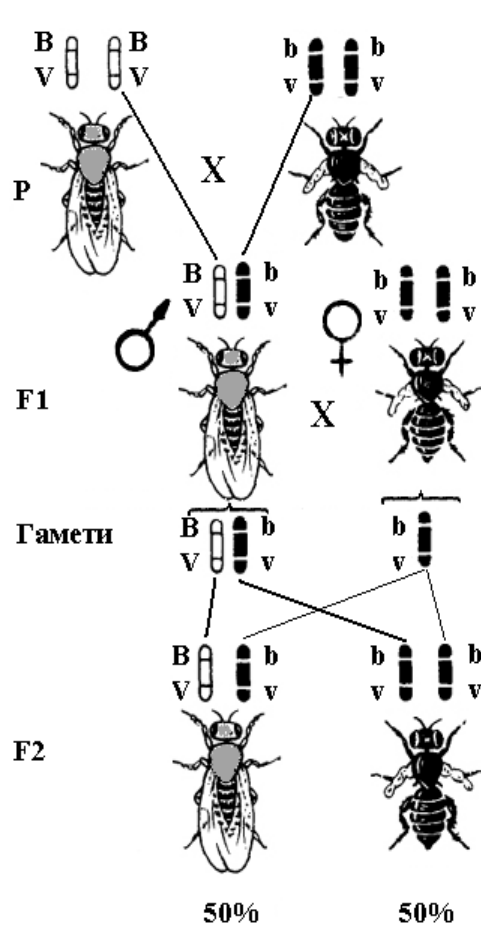


Рис.4.13. Схема утворення гамет при повному зчепленні

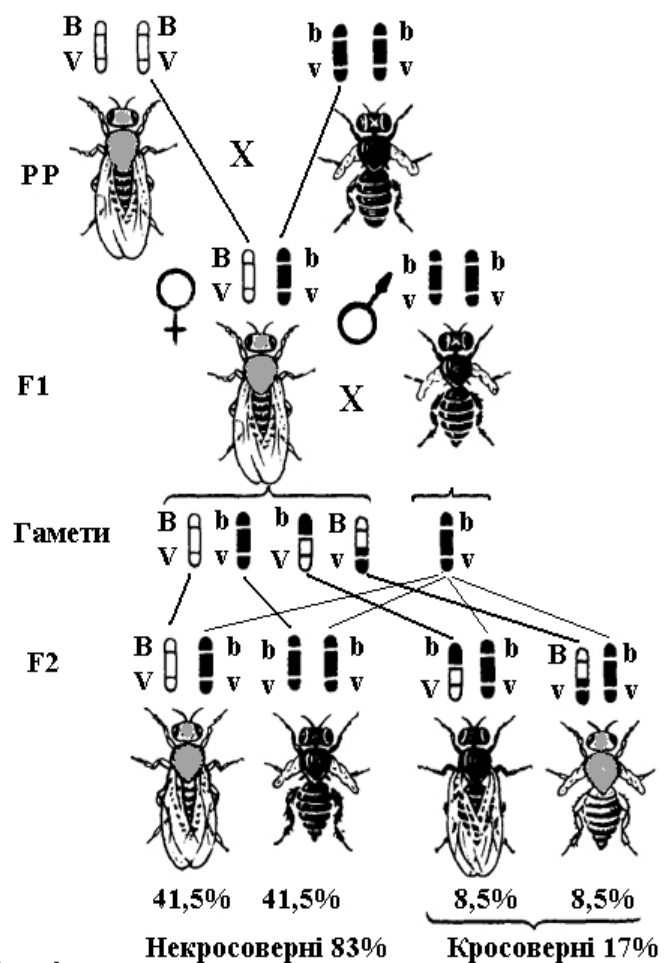
Таким чином, у дигетерозиготного організму утворюється не 4, а тільки 2 типи гамет, і нащадки будуть мати таке ж сполучення ознак, що й батьки. *Явище, при якому гени, які локалізовані в одній хромосомі та завжди передаються разом, називається **повним зчепленням** (рис. 4.14.).*

При вивченні результатів II схрещування було виявлене порушення повного зчеплення генів. Якщо дигетерозиготну самку мухи дрозофіли схрестити з рецесивним самцем, то виходять 4 різновиди фенотипів нащадків: 41,5% із сірим тілом і довгими крилами, 41,5% із чорним тілом і короткими крилами й по 8,5% гібридних форм – із сірим тілом і короткими крилами й із чорним тілом і довгими крилами. У цьому випадку зчеплення виявляється **не повним**, тобто відбувається **перекомбінація генів**, локалізованих в одній хромосомі (**рис. 4.15.**). Це пояснюється **кросинговером** – обміном ділянками гомологічних хроматид у процесі кон'югації хромосом у профазі мейозу I. Кожна із хроматид потрапляє в окрему гамету. Утворюється 4 типи гамет, але на відміну від вільного комбінування їх відсоткове співвідношення буде нерівним, тому що кросинговер відбувається не завжди (**рис. 4.16.**). **Сила зчеплення між генами (частота кросинговеру)** залежить від відстані між ними: чим більше відстань тим менше сила зчеплення й тим частіше може

відбуватися кросинговер. Відстань між генами визначається у відсотках кросинговеру. За одиницю його береться 1 % кросинговеру, а сама одиниця названа **морганідою** (на честь Моргана).



Хромосоми, які несуть домінантні алелі генів
 Хромосоми, які несуть рецесивні алелі генів



Некросоверні 83% Кросоверні 17%

Рис 4.14. Успадковування форми крил і забарвлення тіла у дрозозілі при повному зчепленні

Рис 4.15. Успадковування форми крил і забарвлення тіла у дрозозілі при не повному зчепленні

Гамети, у які потрапили хроматиди, що не вступили в кросинговер, називаються **некросоверними**; їх звичайно більше. Гамети, у які потрапили хроматиди, що вступили в кросинговер, називаються **кросоверними**; їх звичайно менше.

Отже, якщо досліджувані гени розташовані в різних парах хромосом, відбувається їх вільне комбінування відповідно до третього закону Менделя. При аналізуючому схрещуванні, ми одержимо рівну кількість нащадків з різними сполученнями ознак. Якщо досліджувані гени локалізовані в одній парі гомологічних хромосом і відбувається кросинговер, ми також одержимо нащадків з різними сполученнями ознак, але кількість їх буде нерівна (рекомбінантних, або кросоверних особин

буде менше). Якщо досліджувані гени локалізовані в одній парі гомологічних хромосом і кросинговер не відбувається, то гібридні форми не утворюються й нащадки будуть мати таке ж сполучення ознак, як і у батьків. Кросинговер при утворенні гамет відбувається у особин обох статей більшості рослин і тварин, за винятком самця мухи дрозофіли й самки шовковичного шовкопряда.



Рис.4.16. Кросинговер між несестринськими хроматидами в процесі мейозу та типи виникаючих гамет

Гени, локалізовані в одній хромосомі, передаються разом (зчеплено) і складають одну групу зчеплення. Так як в гомологічних хромосомах

локалізовані алельні гени, то групу зчеплення складають дві гомологічні хромосоми й кількість груп зчеплення дорівнює кількості пар хромосом (або гаплоїдному їх числу). Так, у мухи дрозофіли 8 хромосом – 4 групи зчеплення, у людини 46 хромосом – 23 групи зчеплення.

Кросинговер. Кросинговер (від англ. *crossing-over* – перехрест) – це процес обміну гомологічними ділянками гомологічних хромосом (хроматид).

Саме явище перехреста хромосом відкрив Ф. Янсенс (1909, Бельгія), який виявив хіазми в профазі I мейозу у саламандри. Однак теоретична можливість кросинговеру була передвіщена раніше.

Т. Морган (1910) і його учень К. Бріджес (1916) довели, що число груп зчеплення відповідає гаплоїдному числу хромосом. Опираючись на роботи Янсенса й результати гібридологічного аналізу, вони зв'язали явище перехреста хромосом з феноменом порушення зчеплення генів. При перехресті хромосом відбувається обмін між ними генетичним матеріалом (алелями), і тоді відбувається *рекомбінація* – поява нових сполучень алелей, наприклад, $AB + ab \rightarrow Ab + a$.

Таким чином, термін «кросинговер» вживається й у цитологічному, і в генетичному значенні.

Цитогенетика кросинговеру **Механізм кросинговеру «розрив-возз'єднання»**

Відповідно до теорії Янсенса–Дарлінгтона, кросинговер відбувається в профазі мейозу (**рис. 4.17.**). Гомологічні хромосоми з гаплотипами хроматид **AB** і **ab** утворюють біваленти. В одній із хроматид у першій хромосомі відбувається розрив у ділянці **A-B**, тоді в суміжній хроматиді другої хромосоми відбувається розрив у ділянці **a-b**. Клітина прагне виправити ушкодження за допомогою ферментів репарації-рекомбінації й приєднати фрагменти хроматид. Однак при цьому можливо приєднання хроматид хрест-навхрест (кросинговер), в результаті чого утворюються *рекомбінантні гаплотипи (хроматиди)* **Ab** і **aB**. В анафазі першого поділу мейозу відбувається розбіжність двохроматидних хромосом, а у другому поділі – розбіжність хроматид (однохроматидних хромосом). Хроматиди, які не брали участь у кросинговері, зберігають вихідні сполучення алелей. Такі хроматиди (однохроматидні хромосоми) називаються **некрсоверними**; з їх участю розів'ються некрсоверні гамети, зиготи й особини. Рекомбінантні хроматиди, які утворилися в ході кросинговеру, несуть нові сполучення алелей. Такі хроматиди (однохроматидні хромосоми) називаються **крсоверними**, за їх участю розів'ються крсоверні гамети, зиготи й особини.

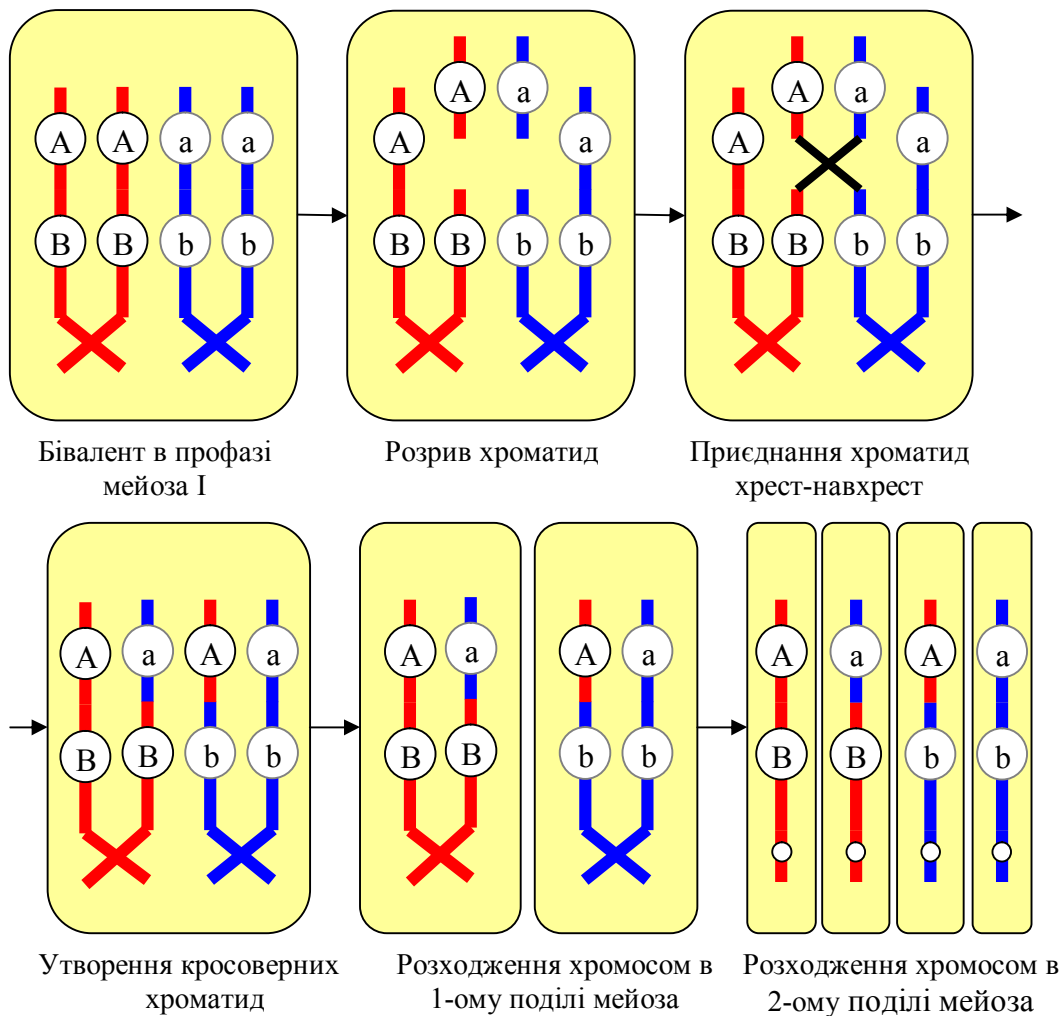


Рис. 4.17. Механізм кросинговера «розрив-возз'єднання» (по Янсенсу–Дарлінгтону)

Таким чином, внаслідок кросинговеру відбувається *рекомбінація* – поява нових сполучень (гаплотипів) спадкових задатків у хромосомах.

Примітка. Відповідно до інших теорій, кросинговер пов'язаний з реплікацією ДНК: або в пахітені мейозу, або в інтерфазі (див. нижче). Зокрема, можлива зміна матриці у вилці реплікації.

Інтерференція – це пригнічення кросинговеру на ділянках, що безпосередньо прилягають до точки обміну, який пройшов. Розглянемо приклад, описаний в одній з ранніх робіт Моргана. Він досліджував частоту кросинговеру між генами *w* (*white* – білі очі), *y* (*yellow* – жовте тіло) і *m* (*miniature* – маленькі крила), локалізованими в Х-хромосомі *D. melanogaster*. Відстань між генами *w* і *y* у відсотках кросинговеру складає 1,3, а між генами *y* і *m* – 32,6. Якщо два акти кросинговеру спостерігаються випадково, то очікувана частота подвійного кросинговеру повинна дорівнювати добутку частот кросинговеру між генами *y* і *w* та генами *w* і *m*. Інакше кажучи, частота подвійних кросинговерів буде 0,43%. У дійсності в досліді був виявлений лише один подвійний кросинговер на 2205 мух, тобто 0,045%. Учень Моргана Г. Меллер

запропонував визначати інтенсивність інтерференції кількісно, шляхом поділу фактично спостережуваної частоти подвійного кросинговеру на теоретично очікувану (при відсутності інтерференції) частоту. Він назвав цей показник **коефіцієнтом коінциденції**, тобто збігу. Меллер показав, що в Х-хромосомі дрозофіли інтерференція особливо велика на невеликих відстанях; зі збільшенням інтервалу між генами інтенсивність її зменшується й на відстані близько 40 морганід і більше коефіцієнт коінциденції досягає 1 (максимального свого значення).

Типи кросинговеру. Розрізняють кросинговер:

– **мейотичний**

– **мітотичний (соматичний)** кросинговер вперше був виявлений у дрозофіли Куртом Стерном. Відбувається зі значно меншою частотою, чим при мейозі. Генетичного значення не має. Індивідууми з мітотичним кросинговером – мозаїки

Залежно від кількості хіазм, що утворилися розрізняють:

– **одиначний кросинговер** – утворюється тільки одна хіазма, що веде до обміну тільки однією ділянкою ДНК гомологічних хромосом. Це найпоширеніший тип кросинговеру

– **подвійний кросинговер** – утворюється дві хіазми. Вони можуть з'являтися як між тими самими несестринськими хроматидами, так і між різними несестринськими хроматидами. Цей тип кросинговеру приводить до обміну двома ділянками ДНК гомологічних хромосом

– **множинний кросинговер** – утворюється більше двох хіазм між несестринськими хроматидами гомологічних хромосом. Далі вони можуть бути класифіковані як потрійні (3 хіазми), четвертні (4 хіазми) і т.д.

Цитологічні (цитогенетичні) докази кросинговеру

Прямі цитологічні свідчення обміну частинами хромосом під час кросинговеру були отримані на початку 30-х років у дрозофіли й кукурудзи. Розглянемо досвід Штерна (**рис. 4.18.**), проведений на *D. melanogaster*. Звичайно дві гомологічні хромосоми морфологічно не відрізняються одна від одної. Штерн досліджував Х-хромосоми, які мали морфологічні розходження й, отже, були гомологічні не повністю. Однак гомологія між цими хромосомами зберігалася на більшій частині їх довжини, що дозволяло їм нормально спаровуватися й сегрегировати у мейозі (тобто нормально розподілятися по дочірнім клітинам). Одна із Х-хромосом самки в результаті транслокації, тобто переміщення фрагмента Y-хромосоми, придбала Г-образну форму. Друга Х-хромосома була коротше нормальної, тому що частина її була перенесена на IV хромосому. Були отримані самки, гетерозиготні по указаним двом, морфологічно різним, Х-хромосомам, а також гетерозиготні по двом генам, які локалізовані у Х-хромосомі: *Bar (B)* і *carnation (cr)*. Ген *Bar* – це

напівдомінантний ген, що впливає на кількість фасеток і, отже, форму ока (мутанти з алелем **B** мають смугоподібні очі).

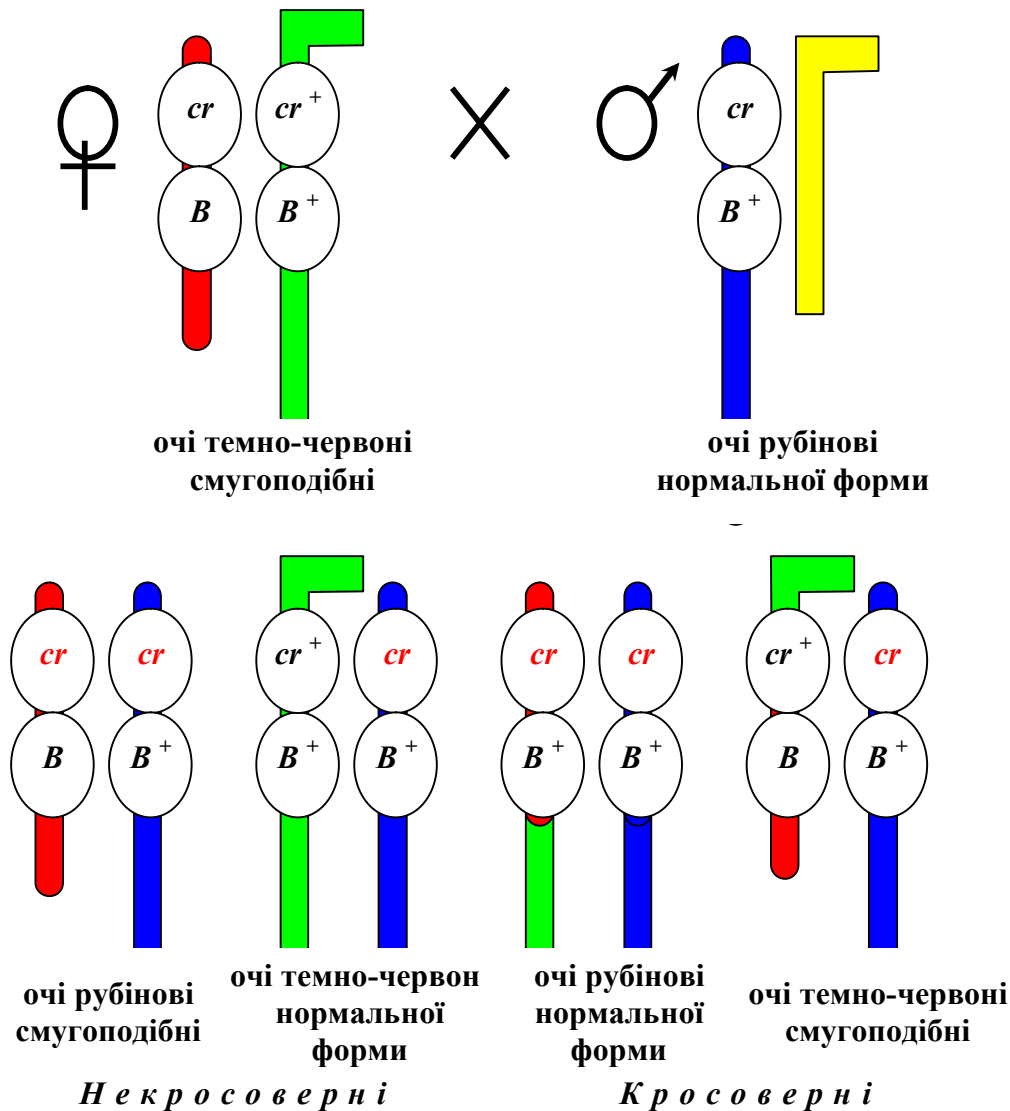


Рис. 4.18. Цитологічний доказ кросинговеру (дослід Штерна)

Вихідні особини: гетерозиготні самки з аберантними хромосомами і двічі рецесивні самці з нормальними хромосомами. В нижньому ряді показані тільки каріотипи і фенотипи самок.

Позначення алелей та їх фенотипічне проявлення:

- cr^+ – темно-червоні очі – домінантна ознака;
- cr – темно-рубінові очі – рецесивна ознака;
- B^+ – очі нормальної форми – рецесивна ознака;
- B – смугоподібні очі – домінантна ознака

Ген cr контролює забарвлення очей (алель cr^+ обумовлює нормальне забарвлення очей, а алель cr – забарвлення очей кольором червоної гвоздики). Г-образна Х-хромосома несла алелі дикого типу B^+ і cr^+ , укорочена хромосома – мутантні алелі B і cr . Самки зазначеного генотипу схрещувалися із самцями, що мали морфологічно нормальну Х-хромосому з алелями cr і B^+ . У потомстві самок було два класи мух з некросоверними

хромосомами ($crB / crB^+ i cr^+B^+ / crB^+$) і два класи мух, фенотип яких відповідав кросоверам ($crB^+ / crB^+ i cr^+B^+ / crB^+$). Цитологічне дослідження показало, що у кросоверних особин відбувся обмін ділянками Х-хромосом, і, відповідно, змінилася їх форма. Всі чотири класи самок мали по одній нормальній, тобто паличкоподібній хромосомі, отриманій від батька. Кросоверні самки утримували у своєму каріотипі перетворені в результаті кросинговеру Х-хромосоми – довгу паличкоподібну або двоплечову з короткими плечима. Ці досвіди, так само як і одночасно отримані аналогічні результати на кукурудзі, підтвердили гіпотезу Моргана і його співробітників про те, що кросинговер являє собою обмін ділянками гомологічних хромосом і що гени дійсно локалізовані в хромосомах.

Нерівний кросинговер. Це явище було детально вивчене на прикладі гена *Bar* (*B* – смугоподібні очі), локалізованого в Х-хромосомі *D. melanogaster*. Нерівний кросинговер пов'язаний з дуплікацією якої-небудь ділянки в одному з гомологів і із втратою його в іншому гомолозі. Виявлено, що ген *B* може бути присутнім у вигляді тандемних, тобто слідує один за одним, повторів, що складаються із двох і навіть трьох копій. Цитологічний аналіз підтвердив припущення про те, що нерівний кросинговер може вести до тандемних дуплікацій. В області, відповідної локалізації гена *B*, на препаратах політенних хромосом відзначене збільшення числа дисків, яке пропорційне дозі гена. Передбачається, що в еволюції нерівний кросинговер стимулює створення тандемних дуплікацій різних послідовностей і використання їх у якості нового генетичного матеріалу для формування нових генів і нових регуляційних систем.

Регуляція кросинговеру. Кросинговер – це складний фізіолого-біохімічний процес, що перебуває під генетичним контролем клітини й підданий впливу факторів зовнішнього середовища. Тому в реальному експерименті про частоту кросинговеру можна говорити, маючи на увазі всі ті умови, в яких вона була визначена. Кросинговер практично відсутній між гетероморфними Х- і Y-хромосомами. Якби він відбувався, то хромосомний механізм визначення статі постійно руйнувався би. Блокування кросинговеру між цими хромосомами пов'язано не тільки з розходженням у їх величині (воно спостерігається не завжди), але й обумовлено Y-специфічними нуклеотидними послідовностями. Обов'язкова умова синапса хромосом (або їхніх ділянок) – гомологія нуклеотидних послідовностей.

Для абсолютної більшості вищих еукаріотів характерна приблизно однакова частота кросинговеру як у гомогаметних, так і гетерогаметних статей. Однак є види, у яких кросинговер відсутній і у особин гетерогаметної статі, у той час як у особин гомогаметної статі він протікає нормально. Така ситуація спостерігається у гетерогаметних самців

дрозофіли й самок шовкопряда. Істотно, що частота мітотичного кросинговеру цих видів у самців і самок практично однакова, що вказує на різні елементи контролю окремих етапів генетичної рекомбінації у статевих й соматичних клітинах.

Виявлено гени, що виконують функції *пригнічувачів кросинговеру*, але є також гени, що підвищують його частоту. Вони іноді можуть індукувати помітне число кросоверів у самців дрозоді. В якості *пригнічувачів кросинговеру* можуть виступати також хромосомні перебудови, зокрема інверсії. Вони порушують нормальну кон'югацію хромосом у зиготені.

Виявлено, що на частоту кросинговеру впливають вік організму, а також екзогенні фактори: температура, радіація, концентрація солей, хімічні мутагени, ліки, гормони. При більшості зазначених впливів частота кросинговеру підвищується.

В цілому кросинговер являє собою один з регулярних генетичних процесів, контрольованих багатьма генами як безпосередньо, так і через фізіологічний стан мейотичних або мітотичних клітин. Частота різних типів рекомбінацій (мейотичний, мітотичний кросинговер і сестринські хроматидні обміни) може служити мірою дії мутагенів, канцерогенів, антибіотиків і ін.

Визначення частоти кросинговеру

Встановлено, що імовірність кросинговеру між певними зчепленими генами залежить від відстані між ними в хромосомі

Т. Морган встановив, що чим далі розташовані гени в хромосомі, тим більше імовірний кросинговер між їх алелями іншої гомологічної хромосоми.

Для близько розташованих генів кросинговер менш імовірний.

Частота кросинговеру виражається у відсотках кросоверних (рекомбінантних) генотипів, отриманих після аналізуючого схрещування.

$$\text{Частота кросинговеру (відстань між генами)} = \frac{\text{число кросоверних організмів}}{\text{загальне число нащадків}} \times 100\%$$

Ця частота строго пропорційна відстані між зчепленими генами й вимірюється в морганідах

Одна морганіда відповідає 1% рекомбінантних гамет або генотипів, які отримані при аналізуючому схрещуванні

F1: AaBb,	Aabb,	aaBb,	aabb
80	20	20	80
некр.	крос.	крос.	некр.

$$\text{Частота кросинговеру (відстань між генами)} = \frac{20+20}{80+20+20+80} \times 100\% = 20\% = \frac{20}{\text{морганід}}$$

Фактори, що впливають на частоту кросинговеру

- ✚ **Температура** – висока й низька температура підвищує частоту
- ✚ **Рентгенівські промені** – підвищують частоту кросинговеру
- ✚ **Вік** – знижує частоту кросинговеру
- ✚ **Мутагени** – підвищують або знижують
- ✚ **Стать** – у самців дрозофіли кросинговер не відбувається, у самців ссавців інтенсивність кросинговеру незначна
- ✚ **Відстань між генами**
- ✚ **Харчові ефекти** – Са й Mg можуть підвищувати або знижувати частоту кросинговеру.
- ✚ **Центромерні ефекти** – гени в області центромери менш схильні до кросинговеру

Еволюційне значення зчепленого спадкування. В результаті зчеплення одна хромосома може містити як сприятливі алелі (наприклад, *A*), так і нейтральні або відносно несприятливі (наприклад, *N*). Якщо деякий гаплотип (наприклад, *AN*) підвищує пристосованість його носіїв за рахунок наявності сприятливих алелей *A*, то в популяції будуть накопичуватися як сприятливі алелі, так і зчеплені з ними нейтральні або відносно несприятливі *N*.

Приклад. Гаплотип *AN* має перевагу перед гаплотипом «дикого типу» (++) за рахунок наявності сприятливого алеля *A*, і тоді алель *N* буде накопичуватися в популяції, якщо він селективно нейтральний або навіть відносно несприятливий (але його негативний вплив на пристосованість компенсується позитивним впливом алеля *A*).

Еволюційне значення кросинговеру. В результаті кросинговеру несприятливі алелі, які спочатку зчеплені зі сприятливими, можуть переходити в іншу хромосому. Тоді виникають нові гаплотипи, які не утримують несприятливих алелей, і ці несприятливі алелі елімінуються з популяції.

Приклад. Гаплотип *AI* виявляється несприятливим у порівнянні з гаплотипом «дикого типу» (++) за рахунок наявності летального алеля *I*. Тому алель *A* (сприятливий, нейтральний, який трохи знижує пристосованість) не може виявитися у фенотипі, оскільки даний гаплотип (*AI*) містить летальний алель *I*. В результаті кросинговеру виникають рекомбінантні гаплотипи *A+* і *+I*. Гаплотип *+I* елімінується з популяції, а гаплотип *A+* фіксується (навіть у тому випадку, якщо алель *A* трохи знижує пристосованість його носіїв).

Біологічне значення кросинговеру.

- ✚ Кросинговер – широко розповсюджене явище
- ✚ Він відбувається практично у всіх організмів, що розмножуються статевим шляхом
- ✚ Цей процес є молекулярною основою **комбінативної мінливості**
- ✚ В результаті рекомбінації генів можуть з'являтися **нові корисні ознаки і їхні сполучення**. Тому кросинговер має велике значення для виживання й розмноження
- ✚ Цей процес також **збільшує генетичну різноманітність потомства**, що дуже важливо для пристосування й еволюції
- ✚ **Визначення частоти кросинговеру лежить в основі картування генів хромосом**, тобто визначення місця розташування різних генів у хромосомі

Генетичні й цитологічні карти хромосом. Морган уявляв собі гени упорядкованими по довжині хромосом, як бусинки в намисті.



Експериментальні дані привели його до чудової ідеї про створення генетичних карт хромосом. Очевидно, що чим далі перебувають два гени друг від друга, тим більше ймовірність обриву їхньої єдиної нитки й одержання нових сполучень генів. Тому стало можливим визначити відносну відстань між генами в хромосомі шляхом простого обчислення відсотка кросинговеру.

Відсоток кросинговеру пропорційний відстані між генами; одиниця відстані – морганіда – дорівнює 1% кросинговеру.

Знаючи відстань між генами, можна побудувати карту хромосоми.

Кarti хромосом – це графічне подання відносного розташування й відстані між генами в групі зчеплення (хромосомі)

Генетичні (кросоверні) карти хромосоми являють собою відрізок прямої, на якому схематично позначений порядок розташування генів і зазначена відстань між ними в морганідах. Вони будуються на основі результатів аналізуючого схрещування (**рис. 4.14**).

Побудова генетичних карт різних організмів має велике значення в охороні здоров'я, селекції й екології. При вивченні ознак людини (і зокрема, генетичних захворювань) важливо знати, який саме ген визначає ознаку, що розглядається. Ці знання дозволяють складати прогнози при медико-генетичному консультуванні, при розробці методів лікування генетичних захворювань, у т.ч. і для корекції генома. Знання генетичних карт культурних рослин і свійських тварин дозволяє планувати

селекційний процес, що сприяє одержанню надійних результатів у короткий термін. Побудова генетичних карт дикоростучих рослин і диких тварин важлива й в екології. Зокрема, дослідник одержує можливість вивчати не просто фенотипічні ознаки організмів, а конкретні, генетично обумовлені ознаки.

Цитологічна карта хромосоми представляє собою фотографію або точний малюнок хромосоми, на якому відзначається послідовність розташування генів. Розташування генів на цитологічних картах визначаються за допомогою транслокації.

Транслокація – тип хромосомних перебудов. Під час транслокації відбувається обмін негомологічними ділянками хромосом. За допомогою мікроскопії потім вивчають розміри, локалізацію хромосомних перебудов.

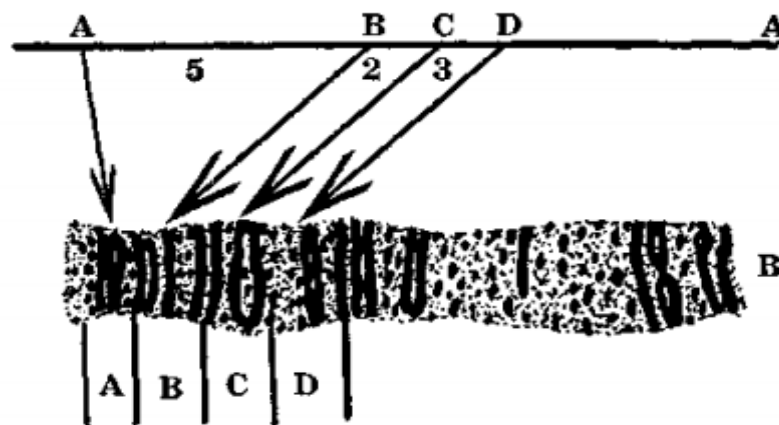


Рис. 4.14. Карти хромосом

А. Генетична

В. Цитологічна

Контрольні питання для самоперевірки

1. Які методи включає у себе гібридологічний аналіз?
2. На яких принципах оснований гібридологічний аналіз?
3. Надайте сучасну класифікацію спадкування ознак.
4. Охарактеризуйте перший і другий закони Менделя.
5. У чому подібність і розходження третього закону Менделя й закону Моргана?
6. У чому суть закону чистоти гамет?
7. Наведіть приклади повного домінування генів.
8. Що розуміють під поняттям кодомінування?
9. Дайте поняття комплементарності, формули розщеплення й приклади комплементарної взаємодії генів.

10. Дайте поняття епістазу, формули розщеплення й приклади епістатичних взаємодій генів.
11. Дайте визначення поняттям полімерії, трансгресії при полімерії і приведіть приклади.
12. Що таке плейотропна дія генів? Приведіть приклади.
13. Фенодевіанти у риб.
14. В чому суть успадкування груп крові?
15. Які види взаємодії неалельних генів ви знаєте?
16. Що таке комплементарна дія генів?
17. Які гени називаються зчепленими?
18. Що називають групами зчеплення?
19. Що таке кросинговер.
20. Що називають генетичною картою хромосом?
21. Який вчений є автором хромосомної теорії спадковості?
22. Яка тварина була взята Т. Морганом як об'єкт дослідження й чому?
23. Які гени називаються некросоверними, а які – кросоверними?
24. Які особини називаються нерекомбінантними, а які – рекомбінантними?
25. Від чого залежить частота рекомбінацій?
26. У якому випадку рекомбінація неможлива?
27. Як називається одиниця відстані між генами в хромосомі?
28. Як називається закон Моргана і яке його формулювання?
29. Яка роль спадковості й мінливості в живій природі?
30. Охарактеризуйте залежність між поняттями «ген», «алель», «кросинговер».
31. У чому відмінність зчепленої дії генів від множинної дії генів?
32. У чому сутність закону незалежного успадкування ознак?

V. СТАТЬ І ЗЧЕПЛЕНЕ ЗІ СТАТТЮ УСПАДКОВУВАННЯ

5.1. Генетика статі

Вивчення поведінки хромосом протягом мейозу й запліднення дозволило вирішити важливу біологічну проблему, яка пов'язана з визначенням статі.

Стать – це сукупність ознак і властивостей організму, за якими проводиться специфічний розподіл особин або клітин, заснований на морфологічних і фізіологічних особливостях, що дозволяє здійснювати в процесі статевого розмноження комбінування в нащадках спадкоємних

здатків батьків. Морфологічні й фізіологічні ознаки, за якими проводиться специфічний розподіл особин, який називається статевим.

Стать особини може визначатися:

а) до запліднення яйцеклітини сперматозоїдом (**прогамне визначення статі**), з крупних яєць, багатих цитоплазмою, як правило формуються самиці, а з менших розвиваються самці.

б) в момент запліднення (**сингамне визначення статі**) характерно для більшості різностатевих організмів;

в) після запліднення (**епігамне визначення статі**), залежить від умов довкілля, які опосередковано впливають на визначення статі після запліднення;

Ознаки, пов'язані з формуванням і функціонуванням статевих клітин, називаються первинними статевими ознаками. Це гонади (яєчники або сім'яники), їх вивідні протоки, додаткові залози полового апарата, копулятивні органи. Всі інші ознаки, за якими одна стать відрізняється від іншої, одержали назву *вторинних статевих ознак*. До них відносять: характер волосяного покриву, наявність і розвиток молочних залоз, будова скелету, тип розвитку підшкірної жирової клітковини, будова трубчастих костей та інші.

5.1.1 Генетичні механізми формування статі

Генетика статі - важливий напрямок сучасної генетики. Проблема походження статевих відмінностей, механізмів визначення **статі** й підтримка певного співвідношення статей у групах тваринних організмів дуже важлива й для теоретичної біології, і для практики. Розглянемо хромосомний набір людини. Каріотип людини містить 22 пари хромосом, однакових у чоловічого й жіночого організму, і одну пару хромосом, за якою розрізняються обидві статі.

Хромосоми, однакові у обох статей, називають **аутосомами**.

Хромосоми, за якими чоловіча й жіноча стать відрізняються друг від друга – це **статеві або гетерохромосоми**.

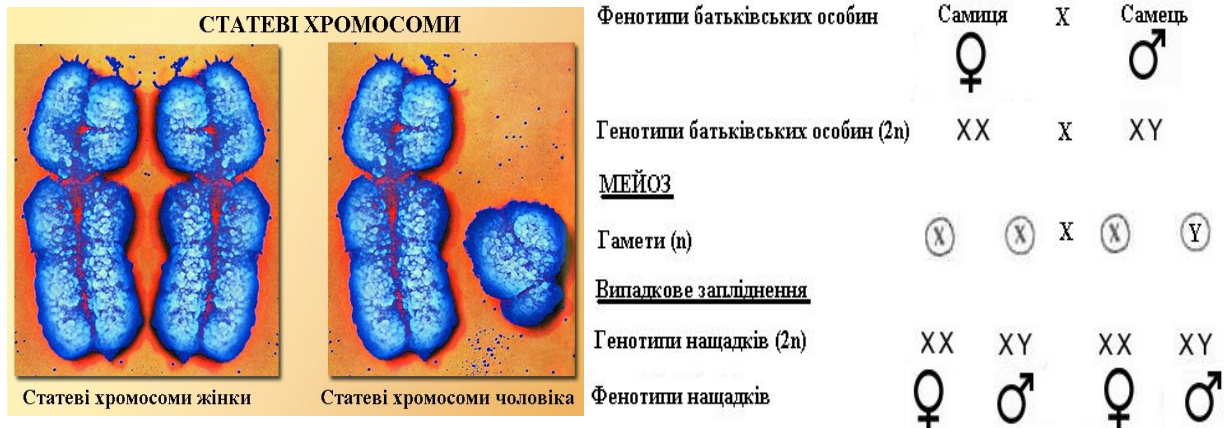
Х-хромосоми – статеві хромосоми жінок і вони однакові,

Х-хромосома й одна Y-хромосома – статеві хромосоми чоловіків.

В результаті гаметогенезу всі яйцеклітини мають гамети які несуть одну Х-хромосому, а сперматозоїди – мають гамети двох сортів: половина несе Х-хромосому, половина – Y-хромосому.

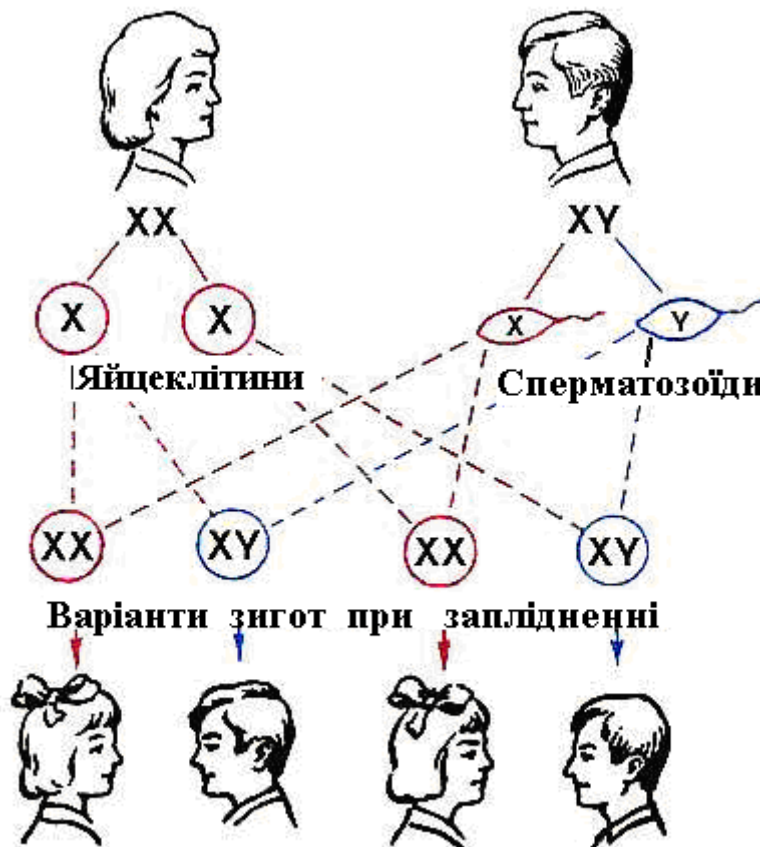
Стать нащадка залежить від того, який спермій запліднить яйцеклітину. Якщо яйцеклітина запліднюється сперматозоїдом, що несе Х-хромосому, розвивається жіночий організм. Якщо яйцеклітина запліднюється сперматозоїдом, що несе Y-хромосому, розвивається чоловічий організм. В результаті випадкового запліднення половина гамет отримує Х-хромосому, інша половина Y-хромосому. Тому у

розділюють статевих організмів співвідношення статей зазвичай складає 1:1, тобто самці й самки зустрічаються однаково часто.



Відношення статей 1 самка : 1 самець

Жінки (XX) мають одну X-хромосому від батька й одну X-хромосому від матері. Чоловік (XY) одержує X-хромосому тільки від матері. Цим обумовлена особливість успадковування генів, які розташовані в статевих хромосомах.

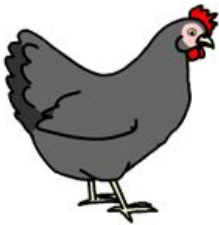


Генетика статі. Механізм визначення статі:

XX - статеві хромосоми матері;

XY - статеві хромосоми батька

Стать, яка містить у своїх клітинах дві Х-хромосоми, називається гомогаметна, тому що вона дає всі гамети однакові, а утримуюча і Х– і Y-хромосоми, яка утворює два типи гамет – гетерогаметна.

	ГОМОГАМЕТНА СТАТЬ	ГЕТЕРОГАМЕТНА СТАТЬ
ЛЮДИНА	♀  XX 	♂  XY 
ПТАХИ	♂  ZZ 	♀  ZW 

Детермінація розвитку статі.

Залежно від сполучення статевих хромосом у чоловічих і жіночих організмів розрізняють 5 типів хромосомного визначення статі (**табл..5.1**):

1. У людини, більшості хребетних, ракоподібних, деяких риб, дрізофіл, багатьох комах і дводомних рослин гомогаметною є жіноча стать (XX), а гетерогаметною — чоловіча стать (XY).

2. У птахів, плазунів, деяких земноводних і риб, деяких комах (лускокрилих) гомогаметною є чоловіча стать (XX), а гетерогаметною — жіноча стать (XY). Статеві хромосоми у цих видів іноді позначають буквами W і Z, при цьому самці позначаються символами ZZ, а самки WZ.

3. У прямокрилих (коників) гомогаметною є жіноча стать (XX), а моногаметною – чоловіча стать (XO); (O позначає відсутність хромосом).

4. Гаплоїдія широко поширена у бджіл і мурах. У цих організмів немає статевих хромосом: самки – це диплоїдні особини, а самці – гаплоїдні.

5. У деяких тварин визначення статі залежить від зовнішніх умов. Наприклад, у морського хробака бонелії, особини, які в личинковій стадії залишаються вільно плаваючими, стають самками, а личинки, що

прикріпилися до тіла дорослої самки, перетворюються у самців в результаті маскулінізуючої дії гормону, що виділяє самка.

Таблиця 5.1. Типи хромосомного визначення статі

Групи тварин	Жіночі хромосоми	Чоловічі хромосоми
Ссавці	XX – гомогаметна	XY – гетерогаметна
Птахи	XY(Z/W) – гетерогаметна	XX(ZZ) – гомогаметна
Деякі види риб	XX – гомогаметна	XY – гетерогаметна
Метелики	XY(Z/W) – гетерогаметна	XX(ZZ) – гомогаметна
Сарана	XX – гомогаметна	XO – гетерогаметна
Клопи	XX – гомогаметна	O – гетерогаметна
Двокрилі комахи	XX – гомогаметна	XY – гетерогаметна
Моль	XO – гетерогаметна	XX – гомогаметна
Бджоли	2n – диплоїдний набір	n – гаплоїдний набір

*Цікавим прикладом повного перетворення статі в онтогенезі за допомогою гормонів можуть бути досліди Т. Ямамото на акваріумних рибках медаках (*Oryzeas Latipes*), у яких гетерогаметною є чоловіча стать (XY). Вирощування мальків у присутності жіночого статевого гормону сприяє розвитку чоловічих генотипів XY у нормальних самок. Вони схрещуються з самцями й дають нащадків, що й свідчить про генетичну бісексуальність організмів і про можливість змінювати стать штучно.*

5.1.2 Успадковування ознак, зчеплених зі статтю

Морган і його співробітники помітили, що успадковування забарвлення очей у дрозофіли залежить від статі батьківських особин, що несуть альтернативні алелі. Червоне забарвлення очей домінує над білим. При схрещуванні червоноокого самця з білою самою в F₁, одержували рівне число червонооких самок і білооких самців. Однак при схрещуванні білоокого самця із червоною самою в F₁ були отримані в рівному числі червоноокі самці й самки. При схрещуванні мух першого покоління F₁, між собою були отримані червоноокі самки, червоноокі й білоокі самці, але не було ні однієї білоокої самки. Той факт, що у самців частота прояву рецесивної ознаки була вище, ніж у самок, наводив на думку, що рецесивний алель, що визначає білі очі, перебуває в X – хромосомі, а Y – хромосома позбавлена гена забарвлення очей. Щоб перевірити цю гіпотезу, Морган схрестив вихідного білоокого самця із червоною самою з F₁. У потомстві були отримані червоноокі й білоокі самці й самки. Із цього Морган справедливо уклав, що тільки X – хромосома несе ген забарвлення очей. В Y – хромосомі відповідного локусу взагалі немає. Це явище відомо за назвою успадковування, зчепленого зі статтю.

Ознаки, наслідувані через статеві хромосоми (X і Y), одержали назву **зчеплених зі статтю**.

В **X – хромосомі** є ділянка, для якої в **Y – хромосомі** немає гомолога. Тому у особин чоловічої статі ознаки, обумовлені генами цієї ділянки, проявляються навіть у тому випадку, якщо вони рецесивні. Ця особлива форма зчеплення дозволяє пояснити успадковування ознак, зчеплених зі статтю.

Y – хромосому часто називають генетично інертною або генетично порожньою, тому що в ній дуже мало генів. У людини на Y-хромосомі розташовується ряд генів, що регулюють сперматогенез. Відомі аномалії, зчеплені з Y-хромосомою, які від батька передаються всім синам (лускатість шкіри, перетинчасті пальці, сильне оволошіння на вухах). Y-хромосома передається від батька всім його синам, і тільки їм. Отже, для генів, які містяться тільки в Y-хромосомі, характерно **голандричне успадковування, тобто вони передаються тільки від батька до сина й проявляються у самців**.

X – хромосома несе багато різних ознак. Описано більше 370 хвороб зчеплених з нею. У жіночому організмі (**XX**) кожна ознака за генами, буде або гомо-, або гетерозиготною. Оскільки у особин чоловічої статі одна **X – хромосома**, то всі локалізовані в ній гени, навіть рецесивні, одразу ж проявляються у фенотипі.

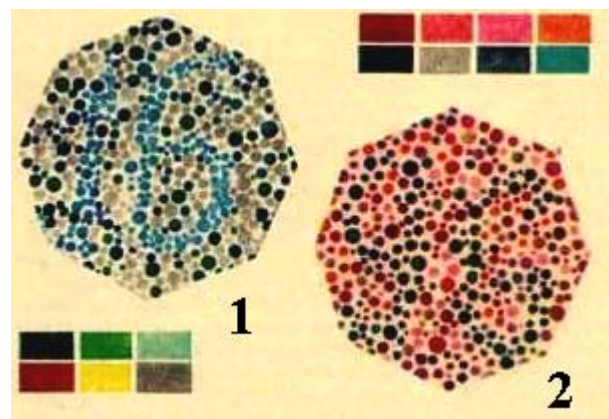
5.1.3 Патологічні стани, що успадковуються зчеплено зі статтю

У людини деякі патологічні стани успадковуються зчеплено зі статтю. До них відноситься, наприклад:

 **дальтонізм** (аномалія зору, при якій людина недостатньо розрізняє червоний і зелений кольори). Дальтонізм, часткова колірна сліпота, один з видів порушення колірного зору. Це захворювання вперше описане в 1794 р. Дальтонізм зустрічається у 8% чоловіків і у 0,5% жінок.

X-хромосома закономірно переходить від однієї статі до іншої, при цьому дочка успадковує X-хромосому батька, а син X-хромосому матері. Спадкування, при якому сини успадковують ознаку матері, а дочки – ознаку батька одержала назву крис-крос (або хрест-навхрест).

При випаданні одного з елементів настає часткова колірна сліпота – **дихромазія**.



 **гемофілія** (підвищена кровоточивість) – зчеплене зі статтю захворювання, при якому кров втрачає здатність згортатися, йде порушення утворення фактора VIII, що прискорює згортання крові. Встановлено, що гемофілія обумовлена рецесивним геном, локалізованим у X – хромосомі, тому у жінок, гетерозиготних по цьому гену, кров згортається нормально. Кровоточивість при гемофілії проявляється з раннього дитинства. Навіть легко забиті місця викликають великі крововиливи – підшкірні, внутрішньом'язові. Порізи, видалення зуба й ін. супроводжуються небезпечними для життя кровотечами, можуть викликати смерть. Ця патологічна мутація в гені F 8C була в генотипі спадкоємця царського престолу російського царя Олексія.

Простежимо успадкування алеля гемофілії, зчепленого зі статтю:

Фенотип:	Генотип:
нормальна жінка	$X^H X^H$
нормальна жінка-носіє	$X^H X^h$ (фенотипово нормальна, але половина гамет несе рецесивний ген)
нормальний чоловік	$X^H Y$
чоловік гемофілік	$X^h Y$
H – нормальний алель (домінантний)	
h – алель гемофілії (рецесивний)	
XX – жіноча хромосома	
XY – чоловіча хромосома	

P	$X^H X^h$ Носійка гена гемофілії	x	$X^H Y$ Здоровий чоловік
G (n)	X^H, X^h		X^H, Y
Випадкове запліднення			
F₁ (генотипи нащадків 2n)	$X^H X^H$, Здорова дівчинка	$X^H X^h$, Дівчинка-носіє	$X^H Y$, Здоровий хлопчик
(фенотип нащадків)			$X^h Y$ Хворий хлопчик

Особини жіночої статі, гетерозиготні по кожному зі зчеплених зі статтю ознак, фенотипово нормальні, але половина їхніх гамет несе рецесивний ген. Незважаючи на наявність у батька нормального гена, сини матерів-носіїв з імовірністю 50% будуть страждати гемофілією.

Молекулярний дефект у X-хромосомі здатний самим жорстоким образом розпоряджатися життям багатьох поколінь його нащадків. Гемофілія А вражає майже винятково людей чоловічої статі. В середньому, один з 10 000 хлопчиків народжується із цією патологією, і тільки у 70% випадків у його родоводі можна знайти вказівки на спадкову передачу

мутантного гена. Це значить, що для кожної третьої родини, у якій трапилося таке нещастя, останнє є повною несподіванкою.

Контрольні питання для самоперевірки

1. Дайте визначення поняття "стать"
2. Як називаються хромосоми, які однакові у обох статей?
3. Які хромосоми називаються статевими або гетерохромосомами?
4. Від чого залежить стать майбутнього нащадка?
5. Яка стать й чому називається гомогаметною?
6. Яка стать називається гетерогаметною?
7. Яка стать гомогаметна у людини, більшості хребетних, багатьох комах і дводомних рослин?
8. Яка стать гомогаметна у птахів, метеликів, рептилій, хвостатих амфібій?
9. Які ознаки називаються зчепленими зі статтю?
10. Чому у особин чоловічої статі у фенотипі одразу проявляються навіть рецесивні ознаки, пов'язані з X – хромосомою?
11. Наведіть приклади захворювань, зчеплених зі статтю?

VI. ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ

6.1. Історія поняття «популяція». Сучасне визначення популяції. Генетична структура популяції

Термін **«популяція»** походить від латинського *populus* – населення. Довгий час (починаючи з кінця XVIII ст.) популяцією називали (а часто називають і зараз) будь-яке групування організмів, що живуть на певній території.

У 1903 р. датський генетик Вільгельм Людвіг Йогансен вперше запропонував термін **«популяція»** для позначення групи особин, неоднорідної в генетичному відношенні.

Англійський математик Годфрі Харді (1908) сформулював поняття **панміксії** (вільного схрещування) і створив математичну модель для опису генетичної структури **панміктичної популяції**, тобто популяції вільно перехресних роздільностатевих організмів. Німецький лікар-антропогенетик Вільгельм Вайнберг (у цьому ж 1908 р.) незалежно від Харді створив подібну модель панміктичної популяції.

Вчення про неоднорідність популяцій розвив російський генетик Сергій Сергійович Четверіков. Його роботою «Про деякі аспекти

еволюційного процесу з погляду сучасної генетики» (1926) був покладений початок сучасної еволюційної й популяційної генетики. У 1928 р. Олександр Сергійович Серебровський створює навчання про генофонд.

Протягом 1920 – 1950-их рр. в англomовних країнах формується поняття *ідеальної популяції*, і на підставі цього поняття інтенсивно розвивається математична генетика ((Сьюел Райт, Рональд Фішер, Джон Холдейн (J.B.S. Haldane, не плутати з фізіологом Холдейном) і ін.)).

В нашій країні, незважаючи на панування лисенковщини, вчення про популяції розвивалося в роботах І. І. Шмальгаузена (популяція розглядалася як елементарна одиниця еволюційного процесу), А. Н. Колмогорова (аналізувалися випадкові процеси у популяціях) і інших вчених. Однак у більшості випадків популяція розглядалася з екологічної точки зору (наприклад, як *форма існування виду*; С. С. Шварц). Лише в 1906-1970-гг., завдяки роботам Н. В. Тимофєєва-Ресовського і його співробітників формується синтетичний підхід до визначення популяції як еколого-генетичної системи.

Розглянемо три основних підходи до визначення поняття «популяція»:

- **екологічний**,
- **генетичний**
- **синтетичний**.

ЕКОЛОГІЧНИЙ ПІДХІД

З погляду екології, *популяція* – це **сукупність особин одного виду в межах одного біоценозу (фітоценозу), тобто цілісне внутрішньовидове угруповання, якому відповідає мінімальна реалізована екологічна ніша**. Таку групу особин інакше називають *екологічною*, або *локальною популяцією*, а також (для рослин) *ценотичною популяцією*, або просто *ценопопуляція*.

Для опису екологічних ніш використовують просторові, тимчасові й власні екологічні характеристики. Реалізовану екологічну нішу можна представити як фактичну сукупність просторово-тимчасових і власне екологічних умов, у яких протікає існування й відтворення виду. Сукупність просторово-тимчасових і власне екологічних умов, необхідних для відтворення виду, інакше називається його **регенераційною нішею**. У рослин саме специфічні особливості регенераційних ніш визначають основні типи хорологічної (просторової) структури популяцій.

Таким чином, з погляду екології, **популяція являє собою безліч особин, об'єднаних у просторово-тимчасовому й екологічному відношенні**.

Популяції – це біологічні системи, які володіють рядом властивостей, які не властиві окремо взятій особині або просто групі особин. Розрізняють:

- ✚ статичні характеристики популяції (чисельність, щільність, популяційний ареал)
- ✚ динамічні (народжуваність, смертність, відносний і абсолютний приріст чисельності).

Статика популяцій.

Чисельність. Чисельністю називають загальне число особин у популяції. Існує нижня межа чисельності, нижче якої популяція не може існувати тривалий час.

При цьому потрібно враховувати не всіх особин, а тільки тих, які беруть участь у розмноженні – це *ефективна чисельність* популяцій. При наявності популяційних хвиль середня чисельність популяції визначається як середня гармонійна.

Звичайно чисельність популяцій вимірюється сотнями й тисячами особин (такі популяції називають *мезопопуляції*).

У великих наземних ссавців чисельність популяцій може знижуватися до декількох десятків особин (*мікропопуляції*).

У рослин і безхребетних існують також *мегапопуляції*, чисельність яких досягає мільйонів особин. У людини мінімальна чисельність популяцій становить близько 100 особин.

Щільність. У більшості випадків абсолютну чисельність популяції визначити неможливо. Тоді використовують похідну характеристику – *щільність популяції*. Щільність визначається як середнє число особин на одиницю площі або об'єму займаного популяцією простору. В екології щільність визначається також як маса (біомаса) членів популяції в одиниці площі або об'єму. Низька щільність популяції зменшує її шанси на відтворення, але збільшує шанси на виживання. Висока щільність, навпаки, збільшує шанси на відтворення, але зменшує шанси на виживання. Отже, кожна конкретна популяція повинна мати деяку оптимальну щільність.

Популяційний ареал. Щільність популяції тісно пов'язана з її *просторовою структурою*. У популяціях острівного типу (з добре вираженою границею розповсюдження) щільність розподілу особин може бути рівномірною. Однак у рівнинних популяціях границя розповсюдження завжди розмита. В ідеальній популяції можна виділити її ядро (територія з максимальною щільністю, наприклад, коло), субпериферія (територія зі зниженою щільністю, наприклад, кільце) і периферія (територія з низькою щільністю, що не забезпечує відтворення популяції). У реальних популяціях існує безліч типів просторової структури й, відповідно, типів розподілу щільності. Звичайно розрізняють наступні **типи популяційних ареалів**:

- суцільні, розірвані,

- сітчасті, кільцеві,
- стрічкові й комбіновані.

Динаміка популяцій

Народжуваність. Розмноження приводить до появи в популяції нових особин. Число нових особин, що з'являються в популяції за одиницю часу, називається *абсолютною народжуваністю*. Поняття «нова особина» визначається досить довільно й залежить від видових особливостей, від цілей і завдань дослідження й інших факторів.

Наприклад, новою особиною (або особиною нульового віку) може вважатися зигота, яйце, личинка або особина, що вийшла з-під батьківської опіки.

Відношення числа нових особин до числа особин, що були, **називається відносною (питомою) народжуваністю**. Відносна народжуваність може розраховуватися або на одну особину, або на 1000 особин. У ході розмноження чисельність популяції постійно змінюється, тому вводиться поняття *миттєвої питомої народжуваності* – тобто народжуваності в перерахуванні на одну особину за нескінченно малий проміжок часу. Цей проміжок залежить від видових особливостей. Для людини досить малим проміжком часу вважається 1 рік.

Існують **моноциклічні** (у рослин монокарпічні) види, представники яких розмножуються один раз у житті, і **поліциклічні** (у рослин полікарпічні) види, представники яких розмножуються неодноразово.

У роздільностатевих диплоїдних організмів оцінка народжуваності ускладнюється тим, що для відтворення одного нащадка потрібна пара батьків. У демографії часто враховуються тільки жіночі особини. Однак, з погляду генетики, самки й самці рівною мірою передають свої гени (алелі) у наступні покоління. Тому варто розрізняти плідність самок і коефіцієнт відтворення в перерахуванні на одну особину, незалежно від її статі. *Наприклад, у популяції з 500 самців і 500 самок за одиницю часу з'явилося 1000 особин нульового віку. Питома народжуваність склала одне немовля на одну особину, однак кожна самка залишила двох нащадків, і кожний самець залишив двох нащадків.*

Чисельність популяції може збільшуватися не тільки за рахунок народжуваності, але й за рахунок імміграції особин з інших популяцій. Існують *залежні* й *напівзалежні* популяції, які підтримують і збільшують свою чисельність саме за рахунок імміграції.

Смертність. Смертність – це поняття, протилежне народжуваності. Розрізняють:

- ***абсолютну смертність*** (кількість загиблих особин за одиницю часу)

- **відносну (питому) смертність** (кількість загиблих особин за одиницю часу розраховуючи на одну особину або на 1000 особин).

У зв'язку з постійною смертністю вводиться поняття **миттєвої питомої смертності**, тобто відношенню загиблих особин до загального числа особин за нескінченно малий проміжок часу (аналогічно миттєвої питомої народжуваності).

Чисельність популяції може зменшуватися не тільки за рахунок смертності, але й за рахунок еміграції особин.

Відносний приріст чисельності. Спочатку при розрахунку приросту популяції враховується миттєва питома народжуваність і миттєва питома смертність (відносні показники). Тоді приріст популяції називається **біотичний потенціал**, або **мальтузіанський параметр** (r).

Для ізольованої популяції $r = \text{народжуваність} - \text{смертність}$

У відкритій популяції $r = (\text{народжуваність} + \text{імміграція}) - (\text{смертність} + \text{еміграція})$

Приріст популяції може бути:

- позитивним,
- нульовим
- негативним.

Якщо $r > 0$, то популяція збільшує свою чисельність,

Якщо $r = 0$, то популяція зберігає стабільну чисельність,

Якщо $r < 0$, то чисельність популяції скорочується.

Абсолютний приріст чисельності. Якщо r величина постійна (не залежить від чисельності популяції), то зміна абсолютної чисельності популяції в одиницю часу (d/dt) і абсолютна чисельність популяції в цей момент часу (N_t) описуються рівняннями **експонентного росту**.

Однак у реальних співтовариствах завжди існує обмеженість ресурсів. **Ємність екологічної ніші (K)** – це максимально можлива чисельність популяції в даних умовах. В умовах екологічного вакууму (тобто при необмеженості ресурсів середовища й при відсутності конкуренції) величина r залишається максимально можливою й постійною. Але при збільшенні чисельності популяції ця величина знижується; у найпростішому випадку лінійно зменшується при збільшенні чисельності популяції.

Однак в реальних популяціях залежність r від N і K носить нелінійний характер (ефект групи). Крім того, при зміні чисельності відбувається зміна екологічних характеристик популяції (наприклад, відбувається перехід з основної їжі на другорядну), і тоді величина K може змінитися. Потрібно враховувати також інерційність процесів розмноження й загибелі, тобто для зміни цих показників потрібен час. За

цей час може змінитися характер дії екологічних факторів (наприклад, сезонні або багаторічні зміни середовища). У природних популяціях можуть виникати коливальні процеси (популяційні хвилі) через наявність зворотного негативного зв'язку між r і N .

Додаткові фактори, що визначають динаміку популяцій.

На динаміку популяції впливають фактори, що *залежать* і не *залежать* від щільності (чисельності) популяції. Наприклад, дія кліматичних факторів у більшості випадків (але не завжди!) не залежить від щільності популяції. Однак такі фактори як доступність ресурсів, міжвидові взаємини, як правило, залежать від щільності.

Популяції видів, у яких народжуваність і смертність значною мірою залежать від дії зовнішніх факторів, піддані швидкій зміні біотичного потенціалу й, відповідно, швидко змінюють свою чисельність, називаються **опортуністичними**. Амплітуда популяційних хвиль досягає 3-6 порядків (тобто за короткий період часу чисельність змінюється в тисячі й мільйони разів). Ці популяції рідко досягають чисельності K і існують за рахунок високої плідності (високе значення $r_{\max}$). Такий спосіб збереження популяцій називається **r -стратегія**. *r -стратегі* («шакали») характеризуються високою плідністю, низькою конкурентоздатністю, швидким розвитком і короткою тривалістю **життя**.

Популяції видів, у яких народжуваність і смертність значною мірою залежать від їх щільності (тобто від характеристики самої популяції), у меншому ступені залежать від дії зовнішніх факторів. Ці популяції називаються **рівноважними, або стаціонарними**. Вони підтримують чисельність, близьку до **величини** K , тому спосіб збереження таких популяцій називається **K -стратегія**. *K -стратегі* («леви») характеризуються низькою смертністю, високою конкурентоздатністю, тривалим розвитком і тривалою тривалістю **життя**.

ГЕНЕТИЧНИЙ ПІДХІД

З погляду генетики, популяція – *це генетична система, що володіє історично сформованою генетичною структурою*. Основні положення популяційної генетики склалися на підставі вивчення природних і модельних популяцій вищих роздільностатевих тварин (моллюсків, комах, хребетних), які відтворюють себе за допомогою нормального статевого розмноження – амфіміксису, або об'єднання жіночих і чоловічих гамет. У таких випадках угрупування особин, здатних схрещуватися між собою й робити повноцінне (тобто життєздатне й плідне) потомство, називається генетичною, або **менделєвською популяцією**. У свою чергу,

нащадки, що досягли статевої зрілості, також повинні схрещуватися між собою й робити повноцінне потомство, тобто популяція повинна існувати тривале число поколінь.

Таким чином, з *погляду генетики, популяція* являє собою безліч особин, об'єднаних досить високим ступенем споріднення.

У рамках генетичного підходу виділяється уявлення про ідеальну популяцію.

Ідеальна популяція – це абстрактне поняття, що широко використовується в моделюванні мікроеволюційних процесів. В ідеальній популяції широко використовується поняття *панміксії* – випадкового вільного схрещування, при якому ймовірність зустрічі гамет не залежить ні від генотипу, ні від віку перехресних особин. Якщо виключити статевий відбір, то до панміктичної популяції застосована *концепція гаметного резервуара*, відповідно до якої в популяції в період розмноження формується гаметний резервуар (*генний пул*), який включає *банк жіночих гамет* і *банк чоловічих гамет*. Якщо члени популяції рівновіддалені друг від друга, то зустріч гамет і формування зигот відбуваються випадковим образом.)

Реальні популяції в більшому або меншому ступені відрізняються від ідеальної. Одною з найбільш істотних відмінностей є безліч способів відтворення. По способу відтворення розрізняють наступні типи популяцій:

1. **амфіміктичні** – основним способом розмноження є нормальне статеве відтворення;
2. **амфіміктичні панміктичні** – при формуванні шлюбних пар спостерігається *панміксія* (вільне схрещування);
3. **амфіміктичні інбредні** – при формуванні шлюбних пар спостерігається споріднені схрещування (інбридинг, інцухт, інцест); крайнім випадком спорідненого схрещування є самозапліднення;
4. **апоміктичні** – спостерігаються різні відхилення від нормального статевого процесу, наприклад, апоміксис, партеногенез, гіногенез, андрогенез; спостерігається у *агамних* (безстатевих) форм;
5. **клональні** – при відсутності статевого процесу й розмноженні тільки вегетативним шляхом або за допомогою спор безстатевого розмноження (наприклад, конідій); окремим способом клонування є *поліембріонія* – розвиток декількох зародків з однієї зиготи;
6. **комбіновані** – наприклад, клонально-амфіміктичні при метагенезі у кишковопорожнинних (чергуванні безстатевого й статевого розмноження) і гетерогонії (чергуванні партеногенетичного й амфіміктичного поколінь у хробаків, деяких членистоногих і нижчих хордових).

Визначення.

Панміксія (вільне схрещування) означає, що на формування шлюбних пар не впливає генотип або вік особин, які беруть участь у розмноженні. Фактично це означає, що розглянута ознака не має помітного впливу на формування шлюбних пар.

Інбридинг – споріднене схрещування у тварин; **інцухт** – споріднене схрещування у рослин; **інцест** (кровозмішення) – споріднене схрещування у людини.

Апоміксис – це безліч форм утворення зародків, при яких не відбувається об'єднання двох клітин. Звичайно цей термін використовують стосовно рослин. При апоміксисі новий організм може розвиватися з незаплідненої яйцеклітини (див. партеногенез), а також з якої-небудь іншої спеціалізованої клітини зародкового мішка (наприклад, із клітин-антипод або синергід), рідше – безпосередньо із клітин нуцелуса або покривів насіння зачатка. Приклади рослин-апоміктів: ястребинки, кульбаби, манжетки.

Партеногенез – це девіантна форма статевого процесу, при якій новий організм розвивається з незаплідненої яйцеклітини без участі чоловічих гамет. Розрізняють:

- *нередукований партеногенез із розвитком зародка з диплоїдної клітини*
- *редукований партеногенез із розвитком зародка з гаплоїдної яйцеклітини.*

Як правило, партеногенез чергується з нормальним статевим розмноженням (при цикломорфозі у коловерток, дафній, попелиць).

Гіногенез – це девіантна форма статевого процесу, при якій чоловічі гамети служать для стимуляції розвитку нового організму з яйцеклітини, але запліднення не відбувається, і чоловіче ядро гине. В цьому випадку у дочірнього організму зберігаються тільки материнські хромосоми. Гіногенез зустрічається у гібридів риб, земноводних, а також у безсамцевих популяціях.

Андрогенез – це девіантна форма статевого процесу, при якій відбувається запліднення, але потім жіноче ядро гине, а чоловіче ядро заміщає його як ядро зиготи. У цьому випадку у дочірнього організму зберігаються тільки батьківські хромосоми. Андрогенез звичайно спостерігається в лабораторних умовах.

Агамні форми – організми, у яких відсутній нормальний статевий процес.

Генетична структура популяцій. Кожна популяція має власну генетичну структуру. Генетична структура популяцій визначається вихідним співвідношенням алелей, природним добором і елементарними еволюційними факторами (мутаційний процес і тиск мутацій, ізоляція,

популяційні хвилі, генетико-автоматичні процеси, ефект засновника, міграції й ін.). Для опису генетичної структури популяцій використовуються поняття «алелофонд» і «генофонд».

Алелофонд. Алелофонд популяції – це сукупність всіх алелей у популяції. Якщо розглядаються два алеля одного гена: A і a , то структура алелофонду описується рівнянням: $p + q_a = 1$, де:

- ✓ p – відносна частота алеля A ,
- ✓ q_a – відносна частота алеля a .

Популяції, у яких структура алелофонду залишається відносно постійною протягом тривалого часу, називаються **стаціонарними**.

Генофонд. Термін *генофонд* використовується в різних значеннях. Основоположник навчання про генофонд і геногеографію Олександр Сергійович Серебровський. Він називав *генофондом* «сукупність всіх генів даного виду, щоб підкреслити думку про те, що в особі генофонду ми маємо такі ж національні багатства, як і в особі наших запасів вугілля, схованих у наших надрах» (1928). Однак це вираження в цей час використовується для визначення *генетичного потенціалу*, а *генофондом* називають сукупність всіх генотипів у популяції.

При вивченні природних популяцій часто доводиться зіштовхуватися з повним домінуванням: фенотипи гомозигот AA й гетерозигот Aa нерозрізнені. Крім того, у природі широко поширене полігенне визначення ознак, причому типи взаємодії неалельних генів (комплементарність, епістаз, полімерія) не завжди відомі. Тому на практиці часто вивчають не генофонд, а **фенофонд** популяцій, тобто співвідношення фенотипів. У цей час розвивається розділ генетики популяцій, який називається **фенетика популяцій**.

СИНТЕТИЧНИЙ ПІДХІД

Найбільш повним і всеосяжним визначенням популяції є наступне:

Популяція – мінімальне угруповання особин одного виду, що самовідтворюються, більш-менш ізольоване від інших подібних групувань, яке населяє певний ареал протягом тривалого ряду поколінь, який утворює власну генетичну систему й формує власну екологічну нішу.

До цього визначення звичайно додають ряд уточнень:

Популяція є форма існування виду. Популяція є елементарна одиниця еволюції. Популяція є одиниця біомоніторингу. Популяція є одиниця керування, тобто одиниця експлуатації, охорони й пригнічення.

У деяких випадках зручно використовувати поняття «форми популяційного рангу». **Формою популяційного рангу (ФПР), або групою**

популяційного рангу (ГПР) називають групу особин, трохи меншу або трохи більшу, ніж власно популяція. До ФПР (ГПР), менших, чим «дійсні» популяції, відносяться внутрішньопопуляційні й позапопуляційні угруповання особин одного виду, які хоча б частково здатні до самовідтворення. У той же час, ці угруповання недостатньо ізольовані від інших подібних угруповань, не утворюють стійкі генетичні системи й не формують власні екологічні ніші. До ФПР, більших, ніж «дійсні» популяції, відносять популяційні системи, які складаються з декількох популяцій, які пов'язані між собою в просторово-генетичному й/або історичному (мікроеволюційному) відношенні.

Для позначення внутрішньопопуляційних угруповань використовують різні терміни: панміктичні одиниці, сусідства, та інші. Окремо виділяють **псевдопопуляції** – внутрішньовидові угруповання, нестійкі в часі й, як правило, не залишають після себе потомства. Угруповання популяційного рангу, внутрішньопопуляційні угруповання й псевдопопуляції можуть бути частиною істинних популяцій, або на їхній основі формуються надалі істинні популяції. Приклади таких угруповань: поле пшениці, березовий гай, колонія гризунів, мурашник, населення адміністративного району (наприклад, скупчення птахів області).

6.2. Закон Харді - Вайнберга – основний закон популяційної генетики

Структура генофонду в панміктичній стаціонарній популяції описується основним законом популяційної генетики – *законом Харді-Вайнберга*, який говорить, що в ідеальній популяції існує постійне співвідношення відносних частот алелей і генотипів, яке описується рівнянням:

$$(p + q_a)^2 = p^2_{AA} + 2 \cdot pq_{Aa} + q^2_{aa} = 1$$

Якщо відомі відносні частоти алелей **p** і **q** і загальна чисельність популяції $N_{\text{заг}}$, то можна розрахувати очікувану, або розрахункову абсолютну частоту (тобто чисельність особин) кожного генотипу. Для цього кожний член рівняння потрібно помножити на $N_{\text{заг}}$:

$$p^2_{AA} \cdot N_{\text{заг}} + 2 \cdot pq_{Aa} \cdot N_{\text{заг}} + q^2_{aa} \cdot N_{\text{заг}} = N_{\text{заг}}$$

У даному рівнянні:

- $p^2_{AA} \cdot N_{\text{заг}}$ – очікувана абсолютна частота (чисельність) домінантних гомозигот *AA*
- $2 \cdot pq_{Aa} \cdot N_{\text{заг}}$ – очікувана абсолютна частота (чисельність) гетерозигот *Aa*
- $q^2_{aa} \cdot N_{\text{заг}}$ – очікувана абсолютна частота (чисельність) рецесивних гомозигот *aa*

6.3. Виконання закону Харді-Вайнберга в природних популяціях. Практичне значення закону Харді-Вайнберга

У ряді випадків (наприклад, у випадку повного домінування) при описі структури генофонду природних популяцій доводиться припустити, що вони мають риси *ідеальних популяцій*.

Табл.6.1. Порівняльна характеристика ідеальних і природних популяцій

<i>Ідеальні популяції</i>	<i>Природні популяції</i>
1. Чисельність популяції нескінченно більша, і випадкова <i>елімінація</i> (загибель) частини особин не впливає на структуру популяції	1. Популяція складається з кінцевого числа особин
2. Відсутнє статеве диференціювання, жіночі й чоловічі гамети рівноцінні (наприклад, при гомоталічній* ізогамії* у водоростей)	2. Існують різні типи статевого диференціювання, різні способи відтворення й різні системи схрещування
3. Наявність панміксії – вільного схрещування; існування гаметного резервуара; рівноймовірність зустрічі гамет і утворення зигот незалежно від генотипу й віку батьків	3. Існує вибірковість при утворенні шлюбних пар, при зустрічі гамет і утворенні зигот
4. У популяції відсутні мутації	4. Мутації відбуваються завжди
5. У популяції відсутній природний відбір	5. Завжди існує диференціальне відтворення генотипів, яке включає диференціальне виживання й диференціальний успіх у розмноженні
6. Популяція ізольована від інших популяцій цього виду	6. Існують міграції – потік генів

**Ізогамія – злиття двох досконало однакових гамет.*

**Гомоталічна — відсутні генетичні різниці між гаметами, що зливаються.*

У більшості популяцій відхилення від перерахованих умов звичайно не впливають на виконання закону Харді-Вайнберга. Це означає, що:

- чисельність природних популяцій досить велика;
- жіночі й чоловічі гамети рівноцінні; (самці й самки рівною мірою передають свої алелі нащадкам);

- більшість генів не впливає на утворення шлюбних пар;
- мутації відбуваються досить рідко;
- природний добір не оказує помітного впливу на частоту більшості алелей;
- популяції в достатньому ступені ізольовані друг від друга.

Якщо ж закон Харді-Вайнберга не виконується, то по відхиленням від розрахункових величин можна встановити ефект обмеженої чисельності, розходження між самками й самцями при передачі алелей нащадкам, відсутність вільного схрещування, наявність мутацій, дія природного відбору, наявність міграційних зв'язків між популяціями.

В реальних дослідженнях завжди існують відхилення емпіричних, або фактичних абсолютних частот ($N_{\text{факт}}$ або $N_{\text{ф}}$) від розрахункових, або теоретичних ($N_{\text{розн}}$, $N_{\text{теор}}$ або $N_{\text{т}}$). Тому виникає питання: закономірні ці відхилення чи випадкові, іншими словами достовірні чи недостовірні? Для відповіді на це питання потрібно знати фактичні частоти домінантних гомозигот і гетерозигот. Тому в популяційно-генетичних дослідженнях виявлення гетерозигот грає дуже важливу роль.

Практичне значення закону Харді-Вайнберга

1. В охороні здоров'я – дозволяє оцінити *популяційний ризик* генетично обумовлених захворювань, оскільки кожна популяція володіє власним алелофондом і, відповідно, різними частотами несприятливих алелей. Знаючи частоти народження дітей зі спадкоємними захворюваннями, можна розрахувати структуру алелофонду. У той же час, знаючи частоти несприятливих алелей, можна пророчити ризик народження хворої дитини.

2. У селекції – дозволяє виявити *генетичний потенціал* вихідного матеріалу (природних популяцій, а також сортів і порід народної селекції), оскільки різні сорти й породи характеризуються власними алелофондами, які можуть бути розраховані за допомогою закону Харді-Вайнберга. Якщо у вихідному матеріалі виявлена висока частота необхідного алеля, то можна чекати швидкого одержання бажаного результату при відборі. Якщо ж частота необхідного алеля низька, то потрібно або шукати інший вихідний матеріал, або вводити необхідний алель із інших популяцій (сортів і порід).

3. В екології – дозволяє виявити вплив найрізноманітніших факторів на популяції. Справа в тому, що, залишаючись фенотипово однорідною, популяція може істотно змінювати свою генетичну структуру під впливом іонізуючого випромінювання, електромагнітного поля і інших несприятливих факторів. По відхиленням фактичних частот генотипів від розрахункових величин можна встановити ефект дії екологічних факторів.

Контрольні питання для самоперевірки

1. Дайте визначення терміну «популяція».
2. Які статичні характеристики популяцій розрізняють?
3. Які поняття охоплює динамічні популяції?
4. Які додаткові фактори визначають динаміку популяцій?
5. Охарактеризуйте генетичну структуру популяцій.
6. Який закон є основним законом популяційної генетики?
7. Дія закону Харди-Вайнберга.

Список літератури

1. Тоцький В. М. Генетика: Підручник / 3-тє вид., випр.. та доп. – Одеса: Астропринт. 2008. – 712 с.
2. Базалій В. В., Шерман І. М., Пилипенко Ю. В. Основи рибогосподарської генетики: Навч. посібник. – Херсон: Олди-плюс, – 2007. – 279 с.
3. Кирпичников В. С. Генетика и селекция рыб. – М.: «Знание», 1974. – 64 с.
4. Катасонов В. Я. Гомельский Б. И. Селекция рыб с основами генетики. – М.: Агропромиздат, 1991. – 206 с.
5. Генетика сільськогосподарських тварин / В. С. Коновалов, В. П. Коваленко, М. М. Недвига та інш. – К.: Урожай, 1996. – 432 с.
6. Генетика / Е.К. Меркурьєва, З. В. Абрамова, А.В. Бакай и др. – М.: Агропромиздат, 1991. – 446 с.
7. Гуляев Г.В. Генетика. – 3-е изд., перераб. и доп. – М.: Колос, 1984, – 351 с.
8. Инге-Вечтомов С. Г. – Генетика с основами селекции. Учеб. для биол. спец. ун-тов. – М.: Высш. шк., 1989. – 591 с.
9. Генетика в вопросах и ответах / Е. И. Морозов, Е. И. Тарасевич, В. С. Анохина. – 2-е изд. перераб. и доп. – Мн.: Университетское, 1989. – 288 с.
10. Топалов Ф. Г. Основы генетики и разведения домашнего скота. – М.: ООО «Издательство АСТ»; Донецк: «Сталкер», 2004. – 136 с.
11. Гуляев Г.В. Генетика. – М.: Колос, 1984. – 351 с.
12. Жимулев И.Ф. Общая и молекулярная генетика. Учебное пособие. [Электронный ресурс]: Режим доступа: <http://www.nsu.ru/education/biology/genetics/>, свободный.
13. Основы генетики и селекции [Электронный ресурс] // Режим доступа: <http://www.biology.asvu.ru/list.php?c=obbosnovgen>, вход свободный.
14. Открытый колледж [Электронный ресурс] // Режим доступа: <http://college.ru/biology/index.php>, вход свободный.
15. <http://www.sosh6a.narod.ru/p134aa1.html>
16. http://north-caucasian.narod.ru/genetika/genetika_populati.html

Навчальне видання

**НАЙДІЧ ОЛЬГА ВОЛОДИМИРІВНА
ЗАЛОГІНА-КИРКЕЛАН МАРІЯ АНАТОЛІЇВНА**

«ГЕНЕТИКА РИБ З ОСНОВАМИ БІОМЕТРІЇ»

Конспект лекцій

Підписано до друку 2011. Формат 60х84 / 16.
Папір офсетний. Друк офсетний. Ум. друк. арк.
Тираж Зам. №

Надруковано з готового оригінал – макета

Одеський державний екологічний університет
65016, Одеса, вул. Львівська, 15
