

Генетичний аналіз

Генетичний аналіз використовується для дослідження якісного та кількісного складу генотипу, проведення аналізу його структури та функціонування.

Основним методом генетичного аналізу є система усіх можливих схрещувань і передбачає вирішення наступних завдань:

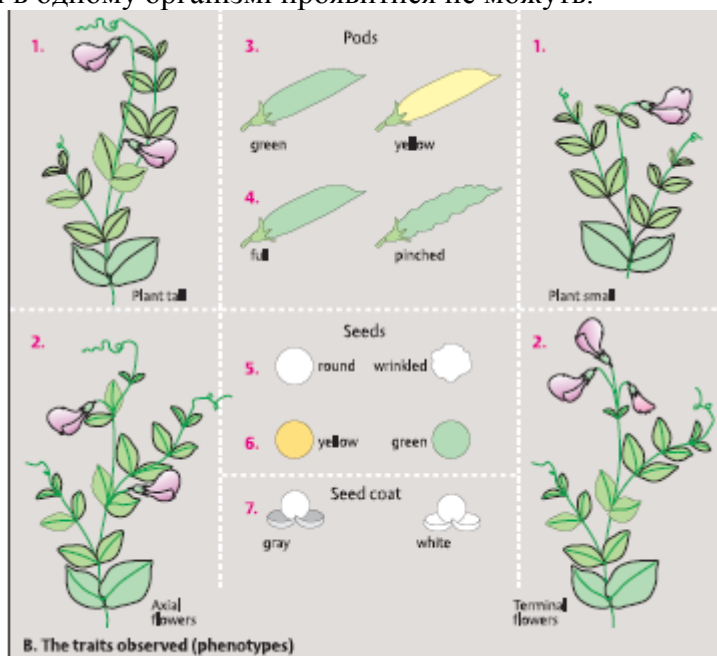
- 1- З'ясовується - успадковується ознака і чи має вона контрастні форми.
- 2- З'ясовується число генів, що контролюють розвиток даної ознаки.
- 3- З'ясовується - чи є взаємодія між цими генами.
- 4- Визначається група зчеплення (хромосома) і картування генів в хромосомі.
- 5- Дається характеристика генів (клонування, визначення послідовності нуклеотидів в ДНК, з'ясовується інтрон-екзонна структура гена і експресія гена в онтогенезі).

Домінування за Менделем

Ознака - це окрема риса організму, за якою одна його частина відрізняється від іншої або одна особина відрізняється від іншої і які проявляються постійно. Ознаки повинні мати контрастні прояви. Мендель виділив у гороху 7 ознак, кожен з яких мав по два контрастних прояви, наприклад, зріле насіння за формою було або гладкими або зморшкуватими, за забарвленням - або жовтими або зеленими, забарвлення квітів було або білим, або пурпуровим. Важливо, що Мендель вибрав для дослідження ознаки, реєстрація яких була дуже простою. Це ознаки дискретні і альтернативні:

- *дискретні* (переривчасті) ознаки: дана ознака або присутня, або відсутня. Наприклад, ознака кольору: горошина або зелена, або не зелена;

- *альтернативні* ознаки: один стан якої виключає наявність іншого стану. Наприклад, стан такої ознаки як колір: горошина або зелена, або жовта. Обидва стани ознаки в одному організмі проявитися не можуть.



У схрещуваннях Мендель використовував генетичні *чисті лінії* - родинні організми, які відтворюють в ряду поколінь одні і ті ж спадкові контрастні ознаки.

Після схрещування у гібридів проявлялася (домінувала) тільки одна з пари батьківських ознак. Рецесивна ознака у гібридів першого покоління не проявляється.

Пізніше це явище домінування було названо *Першим законом Менделя (законом одноманітності гібридів першого покоління)*.

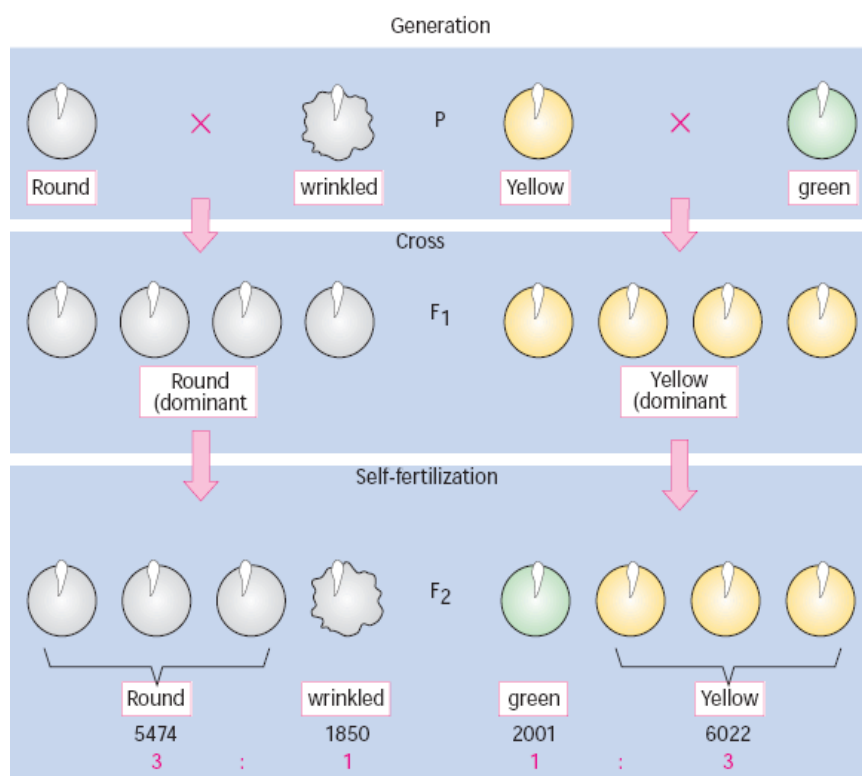
Мендель схрестив отримані гібриди між собою. У гібридів другого покоління рецесивна ознака проявлялася, причому в співвідношенні 1: 3 по відношенню до домінантної. Тобто рецесивна ознака не була втрачена і в наступному поколінні вона знову «вищеплюється» в чистому вигляді (*гіпотеза чистоти гамет*). Це явище було названо *законом розщеплення* або *Другим законом Менделя*.

Результати дослідів Менделя по успадкуванню семи пар альтернативних ознак

Ознака	Батьківська рослина		Покоління F2		Відношення
	Домінантна	Рецесивна	Домінантні	Рецесивні	
Висота стебла	Високий	Низький	787	277	2.84:1
Насіння	Гладке	Зморщене	5474	1850	2.96:1
Забарвлення насіння	Жовті	Зелене	6022	2001	3.01:1
Форма плодів	Плоске	Випуклі	882	299	2.95:1
Забарвлення плодів	Зелене	Жовте	428	152	2.82:1
Розміщення квітів	Пазушне	Верхівкове	651	207	3.14:1
Забарвлення квітів	Червоне	Біле	705	224	3.15:1

Різні класи нащадків (з домінантним і рецесивним проявом) Мендель знову самозапелив. Виявилось, що нащадки з рецесивним проявом ознаки зберігаються в наступних поколіннях константними. Якщо ж самозапелити рослини з домінантного класу, то знову буде розщеплення, на цей раз в співвідношенні 1: 2: 1.

Свої результати Мендель пояснював тим, що «в заплідненні беруть участь пилкові і зародкові форми A і a , які поєднуються випадковим чином». Іншими словами, батьківські гамети несуть лише по одному фактору, об'єднання яких в першому поколінні завжди сприяє прояву домінантного. Рецесивний детермінант в



A. Segregation of dominant and recessive traits

клітині зберігається, і це стає очевидним у другому поколінні, чому передує розходження домігантного і рецесивного факторів по різних гаметам. Для полегшення розрахунку поєднань різних типів гамет англійський генетик Р. Пеннет запропонував запис у вигляді решітки - таблиці з числом комірок, що залежать від числа типів гамет, утворених особинами, що схрещуються.

В F_2 можна виділити два типи розщеплення: 3: 1 по зовнішньому прояву і 1: 2: 1 по спадковим потенціям. Для «зовнішньої» характеристики ознаки В.Йогансен в 1903 році запропонував термін «*фенотип*», а для характеристики істинно спадкових задатків - «*генотип*». Тому розщеплення за генотипом в F_2 моногібридного схрещування становить ряд 1: 2: 1, а за фенотипом 3: 1.



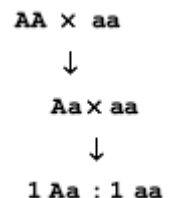
Для позначення ознак A і a В.Йогансен запропонував термін «*алель*». Пара алелів характеризує два контрастних стани гена. Константні форми AA і aa , які в наступних поколіннях не дають розщеплення, В.Бетсон запропонував називати *гомозиготними*, а форми Aa , що дають розщеплення - *гетерозиготними*.

Наявність контрастних ознак, контрольованих різними алелями генів, виявлені у всіх живих організмів. Наприклад, для людини:

Домінантна ознака	Рецесивна ознака
Темне волосся	Світле волосся
Неруде волосся	Руде волосся
Курчаве волосся	Пряме волосся
Раннє облісіння	Нормальний срок облісіння
Темна шкіра	Біла шкіра
Карі очі	Блакитні або сірі очі
Близорукість	Нормальний зір
Дальнозоркість	Нормальний зір
Товсті губи	Тонкі губи
Великі очі	Маленькі очі
Довгі вії	Короткі вії
Норма	Гемофілія
Низький зріст	Високий зріст
Гіпертонія	Нормальний тиск
Норма	Цукровий діабет
Норма	Фенілкетонурія
Нормальний слух	Вроджена глухота

Аналізуюче схрещування

Щоб перевірити, чи є даний організм гомо- або гетерозиготним, Мендель запропонував схрестити його з вихідною гомозиготою по рецесивним алелям. Такий тип схрещування називається *аналізуючим*. Якщо в результаті аналізуючого схрещування розщеплення і за фенотипом, і за генотипом становить 1: 1, це свідчить про гетерозиготність одного з батьків, які брали участь в схрещуванні.

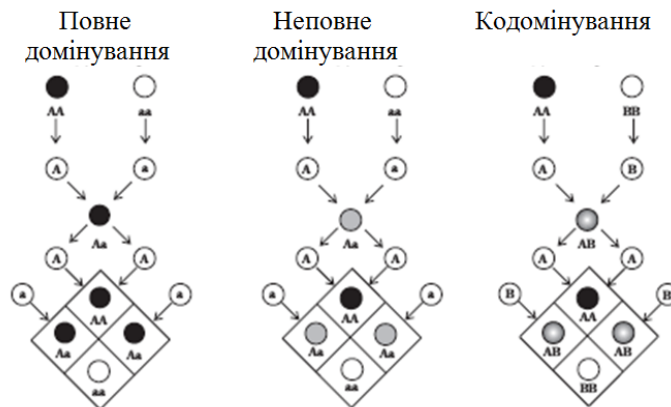


Неповне домінування і кодомінування

Крім повного домінування, описаного Менделем, існує також неповне домінування і кодомінування. При неповному домінуванні гетерозигота має фенотип, проміжний між фенотипами гомозигот. При цьому однаковість фенотипів в F_1 дотримується. В F_2 і за фенотипом, і за генотипом розщеплення виражається відношенням 1: 2: 1. У чверті випадків проявляється ознака одного з батьків, в інший

чверті - другого, а половину складають особини, які виглядають так само, як і гібриди F_1 . При цьому особини, схожі на батьків, не дають в потомстві розщеплення. Прикладом може слугувати проміжне рожеве забарвлення у гібридів нічної красуні *Mirabilis jalapa*, отриманих від схрещування червоноквіткових і білокріткової форм. Аналогічні результати отримані при вивченні успадкування забарвлення у ротиків, оперення у курей Андалузії і ін.

Кодомінування - це явище, коли обидва алелі мають рівноцінний внесок у формування фенотипу, тобто жодна з алелей не домінує над іншою, а їх комбінація призводить до формування нового фенотипу. Наприклад, успадкування груп крові за системою АВО у людини: наявність в генотипі лише алелі I^A обумовлює прояв 2 групи крові, тільки алелі I^B - 3 групи, а одночасне наявність і алелі I^A і алелі I^B дає комбінацію $I^A I^B$, що відповідає 4 групі крові (1 група крові характеризується генотипом $i^O i^O$). Тобто у гетерозигот одночасно експресуються обидва алелі.



Відхилення від Менделівського розщеплення

В очікуваних розщепленнях можуть бути порушення, якщо класи нащадків мають різну життєздатність. Так, при схрещуванні між собою жовтих мишей в потомстві спостерігається розщеплення за забарвленням на 2 жовті миші і 1 чорну. Аналогічно при схрещуванні платинових лисиць між собою в потомстві виходять платинові і сріблясто-чорні лисиці в співвідношенні 2: 1. Платинові лисиці завжди гетерозиготні, а гомозиготи гинуть на ембріональній стадії.

У овець алель, що дає забарвлення Ширазі (сірий каракуль), летальний в гомозигот, в результаті чого ягнята гинуть незабаром після народження. При цьому розщеплення виходить також 2: 1, а не 3: 1.

Множинний алелізм

Багато генів мають кілька алелів (множинний алелізм), хоча кожен конкретний диплоїдний організм може бути носієм не більше двох алелей. Прикладом може служити:

- 1) алелі I^A , I^B , i^O груп крові;
- 2) алелі c^+ , c^{ch} , c^h , c^a гена, що визначає забарвлення хутра у кроликів:

Алель	Генотип	Фенотип
c^+	$c^+ c^+$, $c^+ c^{ch}$, $c^+ c^h$, $c^+ c^a$	Дикий тип
c^{ch}	$c^{ch} c^{ch}$	Шиншила
c^h	$c^{ch} c^h$, $c^h c^a$	Світло-сірий
c^a	$c^h c^h$, $c^h c^a$	Гімалайський
	$c^a c^a$	Альбінос

Класичне розщеплення 9: 3: 3: 1 в дигібридному схрещуванні виходить не завжди, для цього необхідне дотримання багатьох умов:

1 – знаходження генів, що враховуються в негомологічних хромосомах; число їх при цьому не може перевищувати гаплоїдного набору хромосом у даного виду;

2 – рівновірогідне утворення гамет всіх сортів на основі випадкової розбіжності хромосом в мейозі;

3 – рівновірогідне дозрівання гамет всіх типів;

4 – рівновірогідна зустріч гамет при заплідненні;

5 – рівновірогідна виживаність гамет і дорослих організмів;

6 – відносна стабільність досліджуваних ознак.

Аналіз полігібридних схрещувань проводиться таким же чином, як і дигібридних, проте з кожним збільшенням числа ознак зростає число комбінацій гамет. При тригібридному схрещуванні їх 64 ($8 * 8$), тетрагібридному - 256 ($16 * 16$) і т.д.

Таблиця Деякі параметри розщеплень при полігібридних схрещуваннях

Схрещування	Кількість пар алелів, за якими різняться батьки	Кількість типів гамет, які може продукувати гетерозигота	Кількість фенотипних класів F ₂ при повному домінуванні	Кількість генотипних класів F ₂	Частка особин F ₂ , гомозиготних по всіх генах
Моногібридне	1	2	2	3	1/4
Дигібридне	2	4	4	9	1/16
Тригібридне	3	8	8	27	1/64
Полігібридне	n	2^n	2^n	3^n	$1/4^n$

Відповідно розщеплення в F₂ тригібридного схрещування буде $(3:1)^3$, тобто 27:9:9:9:3:3:3:1, при тетрагібридному- $(3:1)^4$ і т.д.