**Лекція 6**

**МАТЕРІАЛЬНІ ОСНОВИ СПАДКОВОСТІ**

**Ген як елементарна одиниця спадковості**

* В уявленні Г. Менделя одиницею спадковості був фактор, який контролював прояв у домінантному або рецесивному стані однієї ознаки.
* Термін «ген» був запропонований в 1909 р. данським ученим Вільгельмом Йохансеном для опису спадкоємного фактора.
* Це похідний термін від слова *генетика*, який вже раніше, в 1905 році був запропонований [Вільямом Бетсоном](https://uk.wikipedia.org/wiki/%D0%91%D0%B5%D1%82%D1%81%D0%BE%D0%BD_%D0%92%D1%96%D0%BB%D1%8C%D1%8F%D0%BC) з грецької *genetikos*.
* На той час хімічна природа гену залишалась повністю невідомою.
* Хоча хромосоми  на той час були вже описані
* Роботи Томаса Моргана 1910 р. довели, що ген – це локус (від лат. *locus* – місце) хромосоми, який займає у ній певне положення.

Томасом Морганом було доведено зв'язок між хромосомами і спадковістю

Томас Гант Морган, США
Лауреат Нобелівської премії з фізіології та медицини 1933 р.
**«За відкриття, пов'язані з роллю хромосом у спадковості».**

* Томасом Морганом сформульована

***Хромосомна теорія спадковості***

 *згідно якої хромосоми, укладені в ядрі клітини, є носіями генів і є матеріальною основою спадковості.*

Основні положення
 **хромосомної теорії спадковості**

* Гени  розташовані в хромосомах у лінійному порядку;
* різні хромосоми мають неоднакові набори генів і кожна з негомологічних хромосом має свій унікальний набір генів;
* кожен ген займає в хромосомі певну ділянку - локус;
* Алельні  гени займають у гомологічних хромосомах однакові ділянки;
* кожен біологічний вид характеризується певним каріотипом (набором хромосом) — кількістю та особливостями будови окремих хромосом.
* усі гени однієї хромосоми утворюють ***групу зчеплення***, завдяки чому деякі ознаки успадковуються зчеплено;
* сила зчеплення між двома генами, розташованими в одній хромосомі, обернено пропорційна відстані між ними;
* зчеплення між генами однієї групи порушується внаслідок обміну ділянками гомологічних хромосом у профазі першого мейотичного поділу  (процес ***кросинговеру***)



* ***Центромера*** (первинна перетяжка)  — найбільш спіралізована частина хромосоми.
* В залежності від розташування центромери виділяють три типи хромосом:
* **Метацентричні** хромосоми — рівноплечові хромосоми, в яких центромера знаходиться посередині хромосоми і плечі рівної або майже однакової довжини;
* **Субметацентричні** — нерівноплечові хромосоми, в яких центромера зміщена від середини і одне плече довше за інше;
* *Акроцентричні* хромосоми — це хромосоми, в яких центромера розміщена близько до одного із кінців і одне плече довше, а друге — дуже коротке і часто малопомітне;
* Ще існують *телоцентричні* хромосоми — такі хромосоми виникають в результаті відриву одного плеча, у них залишається тільки одне плече з центромерою на кінці.

 В нормальному каріотипі  такі хромосоми не зустрічаються.

* ***Гомологічні хромосоми*** — **хромосоми** однієї пари. У диплоїдному наборі хромосом, де кожна хромосома має свого гомологічного "партнера".
* ***Негомологічні хромосоми*** є хромосомами, які не належать до однієї пари.

**Правила хромосом**
(*закономірності їхнього існування у клітинах)*

* 1. **Правило постійності числа хромосом**. Кількість хромосом та характерні особливості їхньої будови — видова ознака.

Це число не залежить від ступеня організації і не завжди вказує на філогенетичну спорідненість.

 в мухи-дрозофіли *Drosophila melanogaster* - 8 хромосом ,

 в людини — 46 хромосом,

 в річкового рака *Astacus fluviatalis* — 116 хромосом.

Одне й те саме число може траплятись у дуже далеких одна від одної форм, а в близьких видів — дуже відрізнятися..

* **2. Правило парності хромосом**.

Кожна хромосома в соматичній клітині організму диплоїдна, тобто представлена парою: у людини 23 пари, у шимпазе — 24, у дрозофіли — 4, у гороху — 7 пар хромосом.

* **3. Правило індивідуальності хромосом**

Гомологічні хромосоми однакові за формою та будовою, розташуванням центромер, хромомер, інших деталей будови.

 Кожна пара хромосом характеризується індивідуальними особливостями і зберігає їх у ряді поколінь.

Негомологічні хромосоми завжди мають відмінності.

* **4. Правило неперервності хромосом** (*хромосома від хромосоми*).
* Хромосоми, як і клітини, не виникають заново, а утворюються від уже наявних хромосом шляхом самовідтворення (реплікації) в S-періоді інтерфази

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

* **Ген** – це відрізок ДНК або РНК (у деяких вірусів), що складається з нуклеотидів, число і взаєморозташування яких визначають специфічність кожного гена.
* **Ген** – це дискретна одиниця спадковості, за

допомогою якої відбувається ***запис, зберігання і передача генетичної інформації*** у ряді поколінь.

**Властивості гена**

* [*дискретність*](https://uk.wikipedia.org/wiki/%D0%94%D0%B8%D1%81%D0%BA%D1%80%D0%B5%D1%82%D0%BD%D1%96%D1%81%D1%82%D1%8C) – гени не  змішуються;
* *стабільність* - здатність зберігати структуру;
* [*лабільність*](https://uk.wikipedia.org/wiki/%D0%9B%D0%B0%D0%B1%D1%96%D0%BB%D1%8C%D0%BD%D1%96%D1%81%D1%82%D1%8C)- здатність багаторазово мутувати;
* *множинний алелізм* - багато генів існують в популяції в великій кількості форм;
* [*алельність*](https://uk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%BB%D0%B5%D0%BB%D1%96) - наявність двох форм гена;
* *специфічність* - кожен ген кодує свій продукт;
* [*плейотропія*](https://uk.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D0%BB%D0%B5%D0%B9%D0%BE%D1%82%D1%80%D0%BE%D0%BF%D1%96%D1%8F) - множинний ефект гена;
* *експресивність* - ступінь вираженості гена в ознаці;
* [*пенетрантність*](https://uk.wikipedia.org/wiki/%D0%9F%D0%B5%D0%BD%D0%B5%D1%82%D1%80%D0%B0%D0%BD%D1%82%D0%BD%D1%96%D1%81%D1%82%D1%8C) - частота прояву гена в фенотипі;
* [*ампліфікація*](https://uk.wikipedia.org/wiki/%D0%90%D0%BC%D0%BF%D0%BB%D1%96%D1%84%D1%96%D0%BA%D0%B0%D1%86%D1%96%D1%8F) - збільшення кількості копій гена;
* *епістатична дія* - властивість модифікувати дію інших генів

**Функції гена**

* зберігання спадкової інформації;
* керування біосинтезом білків клітині;
* редуплікації ДНК і РНК (*подвоєння генів під час поділу*);
* репарації (*відновлення*) пошкоджених ДНК і РНК;
* забезпечення спадкової мінливості клітин і організмів;
* контроль за індивідуальним розвитком клітин і організмів;
* рекомбінації (розрив і об єднання в іншому порядку) .





****