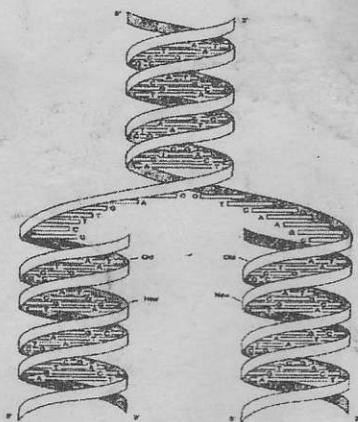


08

М.П.Мигун

# Генетика з основами селекції

*Навчально-методичний посібник  
для студентів біологічних спеціальностей вищих  
педагогічних навчальних закладів*



Глухів - 2008

РОЗДІЛ I. Генетика як наука

- 1.1. Предмет, завдання та методи генетики
- 1.2. Етапи розвитку генетики
- 1.3. Роль генетики в Україні

М.П.Мигун

## Генетика з основами селекції

**Навчально-методичний посібник**  
для студентів біологічних спеціальностей вищих  
педагогічних навчальних закладів

1.1. Предмет, завдання та методи генетики	10
1.2. Етапи розвитку генетики	11
1.3. Роль генетики в Україні	12
2.1. Основні закони Менделя	15
2.2. Закон незалежного успадкування	16
2.3. Закон проміжного успадкування	17
2.4. Закон повного домінування	18
2.5. Закон Харді-Вайбурга	19
3.1. Популяції та їх генетична структура	20
3.2. Мутації та їх роль в еволюції	21
3.3. Генетичний дрейф	22
3.4. Частота генів	23
3.5. Закон Харді-Вайбурга та його застосування	24
4.1. Популяційна генетика	25
4.2. Мутаційна генетика	26
4.3. Генетичний дрейф	27
4.4. Частота генів	28
4.5. Закон Харді-Вайбурга	29
5.1. Популяційна генетика	30
5.2. Мутаційна генетика	31
5.3. Генетичний дрейф	32
5.4. Частота генів	33
5.5. Закон Харді-Вайбурга	34

Глухів: РВВ ГДПУ  
2008

УДК 575 (075.8)  
ББК 28.04 я 73 + 41.3 я 73  
М 57

Друкується відповідно до рішення вченої ради Глухівського державного педагогічного університету (протокол №5 від 27 грудня 2007 р.)

"Генетика з основами селекції" (для студентів біологічних спеціальностей вищих педагогічних навчальних закладів). Навчально-методичний посібник. – Глухів: РВВ ГДПУ, 2008. – 127 с.

ISBN 966-376-034-6

Укладач:

Мигун М.П., кандидат с.-г. наук, старший викладач Глухівського державного педагогічного університету

Рецензенти:

Горшкова Л.М., доктор с.-г. наук, професор, заслужений працівник освіти України. Глухівський державний педагогічний університет.

Вировець В.Г., доктор с.-г. наук, професор, головний науковий співробітник відділу селекції та насінництва конопель ІЛК УААН

У навчально-методичному посібнику подано базовий теоретичний матеріал із курсу "Генетика з основами селекції". Наводиться словник основних генетичних термінів, хронологія уявлень про спадковість, характер успадкування деяких ознак у людини.

Для студентів біологічних спеціальностей вищих педагогічних навчальних закладів.

ISBN 966-376-034-6

© М.П.Мигун, 2008 р.  
© РВВ ГДПУ, 2008 р.

Зміст

Передмова .....	5
<b>РОЗДІЛ I. Генетика як наука</b> .....	6
1.1. Предмет, завдання та методи генетики .....	6
1.2. Етапи розвитку генетики .....	6
1.3. Розвиток генетики в Україні .....	7
<b>РОЗДІЛ II. Матеріальні основи та молекулярні механізми спадковості</b> .....	9
2.1. Роль ядра і хромосом у спадковості .....	9
2.2. Сучасна системна концепція гена .....	10
2.3. Безстатеве та статеве розмноження та їх цитологічна основа .....	11
2.4. Нуклеїнові кислоти – носії і гаранті реалізації генетичної інформації .....	15
2.5. Генетичний код та його основні властивості .....	19
2.6. Загальні риси організації і функції геномів .....	21
2.7. Молекулярні механізми найважливіших генетичних процесів .....	22
<b>РОЗДІЛ III. Успадкування хромосомних і нехромосомних генів</b> .....	28
3.1. Закономірності незалежного (менделівського) успадкування .....	28
3.2. Закономірності успадкування при взаємодії генів .....	35
3.3. Стать і зчеплене зі статтю успадкування .....	37
3.4. Закономірності успадкування за повного і неповного зчеплення генів. Кросинговер .....	42
3.5. Нехромосомне успадкування .....	47
<b>РОЗДІЛ IV. Мінливість та її генетичні засади</b> .....	50
4.1. Спадкова (комбінаційна, мутаційна) і неспадкова (модифікаційна) мінливість .....	50
4.2. Типи мутацій і їх класифікація .....	51
4.3. Явище множинного алеломорфізму .....	57
4.4. Гомологічні ряди спадкової мінливості .....	58
<b>РОЗДІЛ V. Генетичні основи онтогенезу</b> .....	61
5.1. Онтогенетика .....	61
5.2. Загальні закономірності та стадії індивідуального розвитку .....	61
5.3. Реалізація генетичної інформації .....	63
5.4. Закінчення процесів індивідуального розвитку .....	65
<b>РОЗДІЛ VI. Генетика популяцій</b> .....	68
6.1. Популяція – одиниця еволюційного процесу .....	68
6.2. Методи вивчення структури популяцій .....	70
6.3. Генетична гетерогенність природних популяцій .....	70
6.4. Частота генів та генотипів у популяції .....	72
6.5. Закон Харді-Вайнберга та його практичне використання .....	74
<b>РОЗДІЛ VII. Генетика людини (антропогенетика)</b> .....	77
7.1. Біологічна сутність людини .....	77
7.2. Історія генетики людини: дві концепції .....	82
7.3. Методи вивчення та особливості генетики людини .....	83

7.4. Хромосоми і геном людини.....	85
7.5. Спадковість і екологія.....	87
<b>РОЗДІЛ VIII. Генетичні основи селекції.....</b>	<b>88</b>
8.1. Селекція як наука.....	88
8.2. Сорти рослин, породи тварин, штами мікроорганізмів як основні засоби виробництва.....	88
8.3. Основні етапи селекційного процесу.....	89
8.4. Створення вихідного матеріалу для селекції.....	90
8.5. Типи схрещування та добору.....	91
8.6. Нетрадиційні методи селекції.....	94
<b>Словник основних генетичних термінів.....</b>	<b>98</b>
<b>Хронологія уявлень про спадковість.....</b>	<b>116</b>
<b>Характер успадкування деяких ознак у людини.....</b>	<b>123</b>
<b>Рекомендована література.....</b>	<b>125</b>

## Передмова

Людський розум все глибше проникає у таємниці живої матерії, намагаючись дати пояснення найскладнішому явищу природи, яке називається життя. Основна властивість живих організмів – здатність до самовідтворення. Ця властивість включає два взаємопов'язаних поняття – спадковість та мінливість. Наука, яка вивчає спадковість та мінливість, називається генетикою.

Генетика – це серцевина біологічної науки, адже тільки завдяки генетиці розмаїття життєвих форм і процесів може бути осмислене як єдине ціле. Знання генетики має важливе значення для формування матеріалістичного світопізнання у питанні еволюційного виникнення органічного світу і людини зокрема.

Сучасна генетика – наука розгалужена. Вона об'єднує широке коло окремих і специфічних дисциплін. Дослідження проводяться на молекулярному, клітинному, організменному, популяційному та біосферному рівнях. За останні десятиріччя значного розвитку набула генетична інженерія, що розкриває неймовірні перспективи в управлінні спадковістю організмів. Вже сьогодні створюються трансгенні організми, йде клонування вищих біологічних систем. Управління спадковістю – дуже впливовий чинник, що зачіпає оточуюче середовище та саму сутність людського життя і потребує соціально-філософського аналізу.

Пропонований нами навчально-методичний посібник написаний з урахуванням програми викладання курсу "Генетика з основами селекції" на природничих факультетах педагогічних навчальних закладів: розкриває загальні сучасні уявлення про спадковість і мінливість, збереження та реалізацію генетичної інформації, генетичні аспекти онтогенезу, генетику популяцій, генетику людини та генетичні основи селекції. У посібнику подається також додаткова допоміжна інформація.

Мета посібника – допомогти студентам в опануванні базового матеріалу курсу "Генетика з основами селекції".

## РОЗДІЛ І. Генетика як наука

### 1.1. Предмет, завдання та методи генетики

Розвиток живої матерії на Землі проходить в нескінченній зміні поколінь. Життя нерозривно пов'язане з розмноженням організмів, від батьків до нащадків передаються загальні характерні для даного виду ознаки. Поняття спадковості означає універсальну в живій природі здатність організмів до самовідтворення в наступних поколіннях, яка притаманна всьому живому.

**Спадковість** – це властивість батьків передавати свої ознаки і особливості розвитку наступному поколінню.

Успадкування – процес передачі генів (спадкових ознак) нащадкам.

Поряд із спадковістю таким же всебічним явищем всього живого є мінливість. Схожість між організмами ніколи не буває повна.

**Мінливість** – це здатність живих організмів набувати нових ознак і властивостей.

Ці два поняття і визначають генетику як науку.

Отже генетика – наука про спадковість і мінливість організмів.

Головне завдання генетики – розробка методів управління спадковістю і мінливістю для керування індивідуальним розвитком організмів.

**Предмет генетики** – вивчення законів успадкування, мінливості, збереження та реалізації інформації в органічному світі.

Основним методом генетики є генетичний (гібридологічний) аналіз – система схрещувань для з'ясування характеру успадкування ознак. Генетика також використовує методи всіх суміжних наук: цитологічний, онтогенетичний, статистичний, біохімічний, популяційний, родоводу, біологічної інженерії тощо.

Сучасна генетика – наука розгалужена, вона об'єднує широке коло окремих і спеціальних дисциплін. Значного розвитку набуває генетична інженерія, її розвиток розкриває неймовірні перспективи в управлінні спадковістю організмів, це дуже впливовий чинник дії людини на оточуюче середовище і на саму людину. Генетика є методологічною основою всіх біологічних наук та має велике значення як теоретична основа еволюційного вчення, що відкриває шлях до пізнання сутності життя. Слід указати на істотне практичне значення генетики для селекції, медицини, охорони природи, екологічних проблем тощо.

### 1.2. Етапи розвитку генетики

Спроба людства зрозуміти явища спадковості й мінливості сягає своїм корінням незапам'ятних часів. Протягом усього періоду існування і розвитку людина намагається зрозуміти і з'ясувати таємниці явища

народження і розвитку живих істот. Багато знадобилось часу і досліджень, перш ніж людська думка осягнула істинні закономірності спадковості. Основи цього вчення були закладені у 1865 р. Г. Менделем у праці "Досліди над рослинними гібридами". Однак, сучасники не змогли оцінити дослідження Г. Менделя протягом 35 років. Тільки у 1900 році одночасно і незалежно один від одного Г. де Фріз (Нідерланди), К.Корренс (Німеччина) і Е.Чермак (Австрія) повторно перевідкрили основні закономірності успадкування. Тому роком "народження" генетики вважається 1900 рік. Згодом з'ясувалося, що закономірності, встановлені Г.Менделем, мають універсальний характер і прослідковуються як на тваринних, так і рослинних об'єктах. Протягом 100 років генетика формувалась як самостійна біологічна наука і отримала широке визнання. Сучасні вчені розвиток генетики поділяють на три етапи.

Перший (1900-1930 р.р.) – це етап класичної генетики, пов'язаний зі створенням дискретної теорії спадковості (менделізм). В.Бетсон (1906 р.) назвав цю науку генетикою. В.Йогансен (1903-1909 р.р.) вводить у генетику поняття "ген", "генотип", "фенотип". Відкривається явище зчепленого успадкування та хромосомна теорія спадковості Т.Г.Морган (1911 р.) та ін.

Другий етап (1930-1953 р.р.) позначений розвитком експериментального мутагенезу; доведено, що ген являє собою дискретну систему; обґрунтовано принцип генетики популяцій і еволюційної генетики; зародження біохімічної генетики; отримані докази генетичної ролі ДНК; з'ясовано правило закономірності нуклеотидів.

Третій етап розвитку генетики розпочався в 1953 році (період молекулярної генетики) після розшифровки структурної будови молекули ДНК, зробленою Л.Уотсоном і Ф.Кріком. Це період інтенсивного розвитку молекулярної генетики, який продовжується і нині. Генно-інженерні підходи забезпечили новий рівень розвитку генетики, які дають можливість маніпулювати індивідуальними генами, отримувати в штучних умовах їх нові поєднання, переносити гени одних організмів у клітини інших тощо.

### 1.3. Розвиток генетики в Україні

Розвиток генетики в Україні відбиває загальний розвиток генетики як у всьому світі, так і особливо в колишньому СРСР. Київський ботанік І.Ф.Шмальгаузен в кінці XIX ст. був одним із небагатьох учених світу, хто оцінив працю Г. Менделя, зробивши посилання на неї в своїй дисертації. Важливим етапом у розвитку цитогенетики в Україні була наукова діяльність школи С.Г.Навашина. Зокрема це наукова діяльність Г.А. Левицького, у якого в 1924 році вийшла в світ оригінальна праця "Матеріальні основи спадковості", в якій було викладено основні досягнення генетики і вперше висвітлено проблему не хромосомної спадковості. Термін "каріотип", запропонований Г.А.Левицьким, назавжди увійшов у науковий обіг. Значний

внесок у розвиток генетики зробили українці, які працювали за кордоном, зокрема: Ф.Г.Добржанський, Е.Чаргоф. Велику роботу з віддаленої гібридизації плодівих і лікарських рослин у 1915-1936 роках проводив акад. М.Т.Кашенко, завдяки роботі якого вперше в Україні було одержано амфідіплоїд. Найбагатша у Європі колекція плодівих – близько 3000 форм – у 1887 році в Млієві була створена великим українським патріотом і вченим-помологом Л.П.Симиренко. Починаючи з 1883 року в Україні створюються дослідні поля та селекційні станції. Так у 1884 році було створене Полтавське дослідне поле (де у 1910 р. проходив практику студент М.І. Вавілов). Уперше у 1912 році А.О. Сапегін розпочав читання циклу лекцій з генетики в Одеському університеті. Наприкінці XIX століття започаткована робота з гібридизації тварин. У 1874 році створено заповідник "Асканія-Нова", на його базі в 20-х роках XX століття було організовано Інститут гібридизації і акліматизації тварин, де значний внесок зробив М.Ф.Іванов у сфері отримання нових порід свиней, овець. Основними центрами генетичних досліджень в Україні стали інститути АН УРСР, Київський та Харківський університети. Новий етап розвитку генетичних досліджень в Україні розпочався з 1934 року – відкриваються відділи генетики, виходять збірники праць та підручники з генетики. Автором першого підручника з генетики українською мовою був академік М.М. Гришко (1933 р.), який у ці роки працював у Глухові в Інституті луб'яних культур (очоловав відділ селекції конопель та є автором одночасно досягаючих сортів конопель). Період занепаду генетики в Україні, як і колишньому СРСР, почався із серпневої сесії ВАСГНІЛ 1948 року. Після цієї сесії генетика, як наука, була засуджена. Програму з генетики вилучили із усіх навчальних закладів та були закриті всі профільні лабораторії. Фахівці з генетики звільнені, багато доль було зломлено, наука понесла істотні втрати. Тільки в 1964 році генетика була офіційно "реабілітована", але наслідки цієї трагедії відчуваються і понині. Однак, уже в 1960 році у Києві створений відділ генетики рослин, а з 1963 року в Київському університеті відновлює роботу кафедра генетики і селекції. З цього часу відновлюються генетичні дослідження, а з часом програми з генетики повертаються у навчальні заклади.

Сьогодні наукові дослідження з генетики проводяться у всіх провідних закладах біологічного напрямку. Українські фахівці роблять значний внесок як в теоретичні дослідження з генетики, так і в селекційну практику зі створення сортів рослин, порід тварин та штамів мікроорганізмів.

#### Контрольні запитання і завдання

1. Що являє собою наука генетика? 2. Дайте визначення спадковості й мінливості. 3. Розкрийте і поясніть головне завдання та предмет генетики.
4. Розкрийте методи генетики. 5. Які ви знаєте три етапи розвитку генетики? 6. Охарактеризуйте розвиток генетики в Україні.

## РОЗДІЛ II. Матеріальні основи та молекулярні механізми спадковості

### 2.1. Роль ядра і хромосом у спадковості

Відомо, що основна структура клітини – протопласт – поділяється на ядро і цитоплазму. Ці два компоненти відіграють важливу роль у спадковості. Однак ядру належить першочергова роль, бо у ядрі знаходяться хромосоми, а в них – ДНК і гени. Розмір ядер залежить від розміру клітини і для кожного типу клітин існує постійне ядерно-плазменне відношення. Якщо це відношення змінюється, то клітина або поділяється, або гине. Те, що ядру належить провідна роль у спадковості, було підтверджено як непрямими, так і прямими доказами. Один із таких прямих доказів навів Г.Гемерлінг. Він брав два види одноядерної водорості ацетобулярії, які відрізнялися формою капелюшка. З них вирізували ризоїди, де знаходиться ядро, і зрощували їх із стебелець іншого виду. З'ясувалось, що форма капелюшка визначається видовою належністю ядра, а не цитоплазми. Роль ядра в спадковості продемонстрував Б.Л. Астауров на шовкопряхах. Незапіднені яйця піддавали дії рентгенівського опромінення. Ядра яйцеклітин за таких умов піддавали дії рентгенівського опромінення. Ядра яйцеклітин за таких умов руйнувались, однак яйцеклітина не втрачала здатності до запліднення. Після проникнення в яйцеклітину сперматозоїдів два з них зливаються і утворюють зиготу, з якої розвиваються особини з чисто батьківським фенотипом. У.Сеттон звернув увагу на дивовижний паралелізм у поведінці менделівських факторів спадковості та хромосом, і у 1903 році поєднав ці два фактори разом. Створення хромосомної теорії спадковості належить американським генетикам Т.Х. Моргану та його школі. В середині 20-х років XX ст. сформовано принципи лінійного розташування генів у хромосомах і перший варіант теорії гена.

**Хромосоми і локалізовані в них гени є основними матеріальними носіями спадковості.**

Хромосома – самовідтворюючий елемент клітинного ядра. Здатність до самовідтворення, яка базується на реплікації ДНК і відбувається на матричній основі за принципом компліментарності, є однією із основних властивостей хромосом. Кількість хромосом у всіх соматичних клітинах організму подвійне – диплоїдне. Воно утворюється від злиття двох статевих клітин, у кожній із яких є одинарне – гаплоїдне кількість хромосом. У диплоїдному наборі хромосоми представлені парами. Кожній хромосомі, за виключенням статевих, відповідає точно така за формою і розміром хромосома, але одна від матері, а інша від батька – такі хромосоми називаються гомологічними.

Основною складовою хромосом є нуклеїнові кислоти і білок. Нуклеїнові кислоти мають важливе значення в передачі із покоління в покоління спадкових особливостей. Завдяки цим властивостям відбувається і закономірне успадкування ознак. Хромосомна теорія стала подальшим

розвитком ядерної теорії спадковості, а її чинність підтверджена найсучаснішими досягненнями біохімічної та молекулярної генетики.

Однак не тільки ядро, але й цитоплазматичні структури (мітохондрії, пластиди та ін.) відіграють важливу роль у спадковості. ДНК, що входить до цих структур, містить гени (плазматени), що є носіями цитоплазматичної спадковості. Разом із тим, в цитоплазмі за участю рибосом синтезуються білки, що кодуються генами ядра і забезпечують фенотиповий вияв геномної інформації, завдяки чому існує тісна взаємодія ядра і цитоплазми в процесах успадкування.

## 2.2. Сучасна системна концепція гену

Поняття про ген як дискретну одиницю ввів В.Йогансен в 1909 році. Уявлення про ген, що базується на даних класичної генетики (представленої школою Т.Моргана), сформувалися в 30-ті роки ХХ ст. Вважали, що ген – це:

1. Одиниця мутації, тобто ген змінюється як ціле;
2. Одиниця рекомбінації, кросинговер відбувається між генами, але не в середині гена;
3. Одиниця функції, тобто усі мутації одного гену порушують одну і ту ж саму генетичну функцію.

О.С.Серебровський зі своїми співробітниками в ці ж 30-ті роки ХХ ст. з'ясував факти, що доводять складну структуру гена і показав, що функціональною одиницею може бути не весь ген, а окремі його частини.

С.Бензер здійснив найдетальніше вивчення будови гену за допомогою рекомбінаційного критерію і цис-транс-тесту на алелізм (1961 р.). Виявилось, що одиниця рекомбінації не ген, як вважав Т.Морган, а лише його незначна частина. Одиниці рекомбінації і мутації С.Бензер запропонував називати реконом і мутоном, а одиницею функції – цистрон. Таким чином, одиниці функції, мутації та рекомбінації можуть виступати як окремі складові частини гена. Основний ген було названо – базигеном, який складається з функціонально дискретних ділянок – трансгенів.

Цистрон – одиниця біохімічної функції гена, ділянка гена, яка несе інформацію про будову повної білкової молекули.

Рекон – структурний елемент гена (цистрона), який уже не поділяється в процесі кросинговеру і функціонує в ньому як одне ціле (одиниця рекомбінації). Складається із декількох або одного нуклеотиду.

Мутон – найменша ділянка гена (ланцюжок ДНК), зміни якого викликають виникнення мутантної форми організму (одиниця мутації). Муто

н може дорівнювати одному нуклеотиду.

Г.Д.Бердешев та інші вважають, що розповсюджене в молекулярній біології до сьогодні визначення гена як фрагмента нуклеїнової кислоти відображає лише хімічний бік його суті. Дійсно, з хімічного погляду молекулярною основою гена є нуклеїнова кислота. Однак ізольована ДНК або РНК – це ще не ген. Ген – біологічне поняття.

Характеристика гена як відрізка молекули ДНК чи РНК не відображає численних зв'язків гена з клітиною або організмом. Ген дуже тісно зв'язаний з клітиною і навіть з усім організмом, утворює складну біологічну систему. Остання складається із нуклеотидів, які об'єднуються в систему кодонів, що виникла еволюційно, і мають прями́й та обернений зв'язок з клітиною та організмом. Ось чому вивчення системної природи будови і функціонування гена є сьогодні центральним завданням генетики.

Перші спроби дослідити ген та його еволюційні зміни в системі цілісності належать Н.П.Дубініну (1929 р.). Важливий внесок у цілісне системне розуміння гену зробили М.І.Вавілов і І.І.Шмальгаузен. Останній висловив думку, що між генами як елементами спадкової інформації існують системні зв'язки, що хромосома – це блок зв'язаної інформації (і цей блок складається з генів). Структура гена в стані функціонування має якісно іншу природу ніж у стані спокою.

Особливо вагомий внесок для вирішення цих питань зробив київський генетик Г.Д.Бердешев (1972 р.). Це дозволило усвідомити, що генотип – це не мозаїка генів, а динамічна система зв'язку генів та їхніх алелів. А це, в свою чергу, дозволяє розробляти системну уяву про будову і функцію генів, тобто ген має системну будову. Свої функції він здійснює як система, що складається із нуклеотидів (систем нижчого порядку), а також як система, що належить до генної регуляційної системи (як система більш вищого рівня).

Отже, ген – це поняття не менш складне, ніж поняття життя, смерті, метаболізму. Тому вивчення гена ніколи не припиняється. Воно невичерпне, як і саме життя. Український генетик С.М. Гершензон (1979 р.) у зв'язку з цим дав таке визначення гена: ген – це ділянка молекули геномної нуклеїнової кислоти, яка характеризується специфічною для нього послідовністю нуклеотидів, що представляють одиницю функції, відмінної від функції інших генів і здатна змінюватися шляхом мутування.

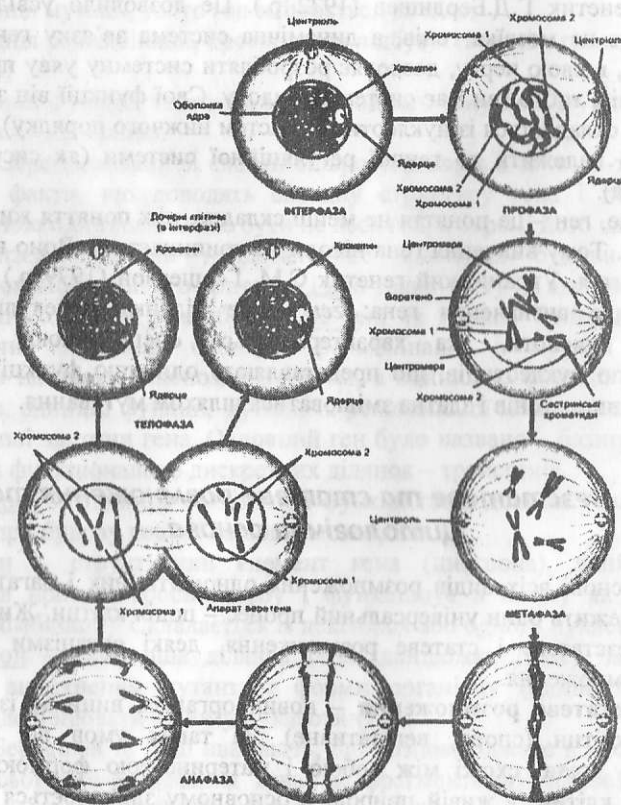
## 2.3. Безстатеве та статеве розмноження та їх цитологічна основа

В основі всіх видів розмноження одноклітинних і багатоклітинних організмів лежить один універсальний процес – поділ клітин. Живій природі властиве безстатеве і статеве розмноження, деякі організми мають два способи розмноження.

**Безстатеве розмноження** – новий організм виникає із однієї або декількох клітин (спори, вегетативне). За таких умов всі нащадки в генетичному плані схожі між собою і материнською формою. Це поділ соматичних клітин, у живій природі в основному здійснюється за рахунок мітозу.

Мітоз – непрямий або зрівняльний поділ соматичних клітин, де кількість хромосом в дочірніх клітинах залишається такою, якою вона була і в материнській клітині. Це найбільш поширений спосіб поділу тваринних і рослинних клітин. Як відхилення від нормального мітозу іноді відбувається ендомітоз (хромосоми подвоюються, але не розходяться і утворюються поліплоїдні клітини). Також деякі спеціалізовані клітини поділяються амітозом. Це прямий поділ, де клітина поділяється на дві половинки, кожна з яких виконує функцію дочірньої клітини. Амітоз є також поділом прокаріотичних клітин.

Генетичний зміст мітозу полягає у рівномірному розподілі спадкової інформації між знов утвореними клітинами. Задача переходу генетичної інформації вирішується тим, що кожна хромосома в процесі ауторепродукції подвоюється та дає дві ідентичні хроматиди. В процесі мітозу хроматиди відходять до дочірніх клітин і таким чином відбувається передача ідентичних спадкових факторів (Мал. 2.1)

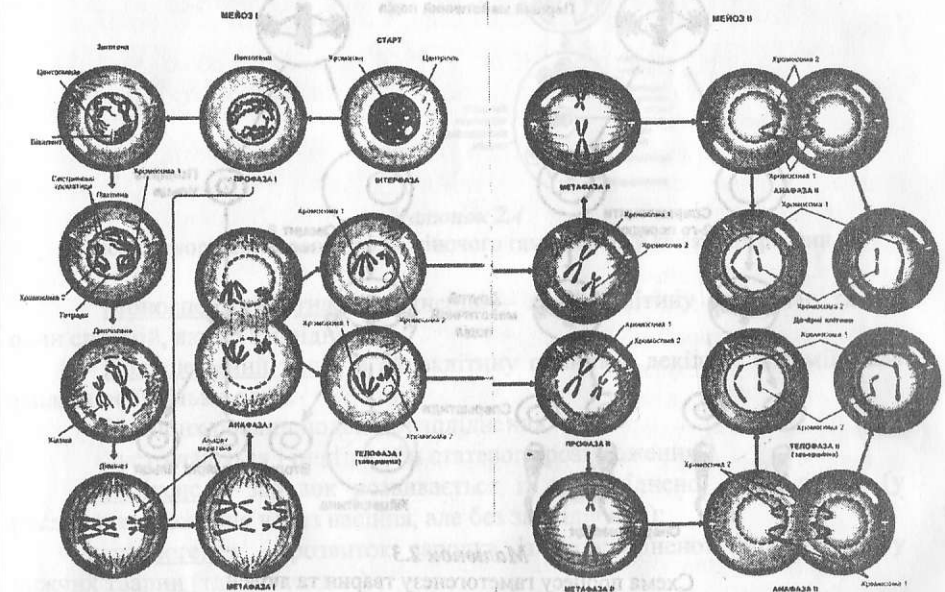


Малюнок 2.1

Схема мітозу в гіпотетичній клітині з двома парами гомологічних хромосом

Характерною властивістю мітотичного поділу клітин є те, що вихідна клітина, після поділу, утворює дві дочірні клітини, в яких генотипи повністю ідентичні, тому сукупність усіх клітин характеризується повною ідентичністю їхніх генотипів.

Статеве розмноження – новий організм виникає із зиготи при злитті двох гаплоїдних клітин (гамет). Нащадки хоч і схожі між собою, однак генетично неідентичні і мають великий спектр мінливості. Мінливість виникає уже при утворенні гамет – статевих клітин. При утворенні статевих клітин відбувається особливий спосіб поділу клітин – мейоз, внаслідок якого хромосомний набір зменшується вдвоє. Крім зменшення кількості хромосом вдвічі в процесі мейозу відбувається дуже важливе явище – обмін ділянками між гомологічними хромосомами (кросинговер) та виникає один із видів спадкової мінливості – комбінаційна (Мал. 2.2).



Малюнок 2.2

Схема мейозу в гіпотетичній генеративній клітині з двома парами хромосом

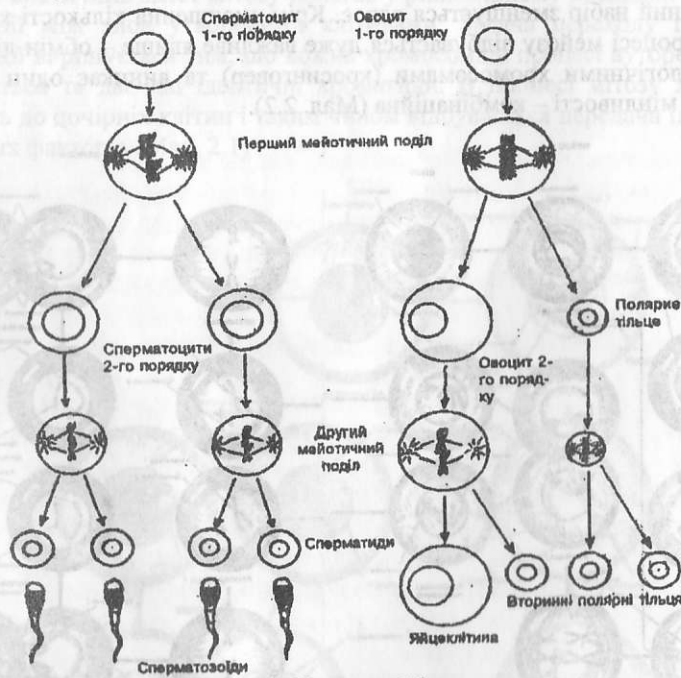
Генетичне значення мейотичного поділу зводиться до таких основних моментів:

1. Мейоз утворює хромосоми нового генетичного складу завдяки кросинговеру.
2. Мейоз забезпечує генетичну різноманітність гамет завдяки випадковій рекомбінації материнських і батьківських хромосом.
3. Мейоз є механізмом, що підтримує сталу видову кількість хромосом.



Характерною особливістю мейотичного поділу клітин є те, що із вихідної диплоїдної клітини утворюються чотири гаплоїдні, які генотипово відрізняються від вихідної та одна від одної (відбувся кросинговер). При злитті таких гамет із зигот утворюються організми генотипово відмінні.

Мейоз з його стадіями та фазами розвитку статевих клітин є тільки етапом статевого розмноження. Процес утворення зрілих статевих клітин називається гаметогенезом. Утворення жіночих та чоловічих гамет у тварин і рослин з усіма своїми відмінностями і кількістю деталей, відкриває загальну їх спільність (Мал. 2.3; мал. 2.4).

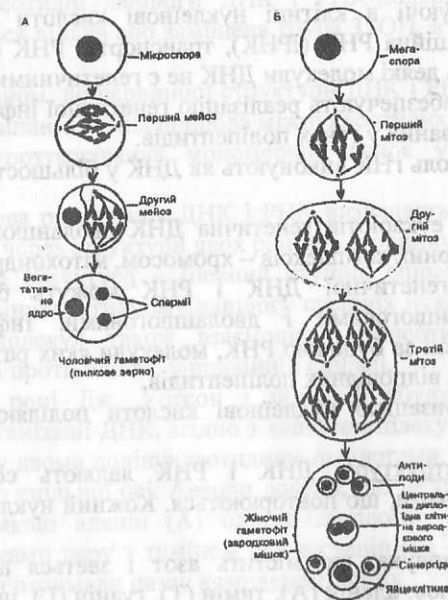


Малюнок 2.3  
Схема процесу гаметогенезу тварин та людей

При дозріванні пилкових зерен, після мейотичного поділу, утворюється тетрада з чотирьох гаплоїдних мікроспор, яка розпадається на окремі гаплоїдні клітини. Кожна мікроспора двічі поділяється ще мітотично і утворюється пилкова зернина.

При дозріванні зародкового мішка у рослин, після мейотичного поділу, утворюється тетрада гаплоїдних мегаспор, але розвивається тільки одна, а три інші дегенерують. Ядро мегаспори тричі ділиться мітотично і утворюється жіночий гаметофіт (зародковий мішок).

Злиття чоловічої гамети, з жіночою, що закінчується об'єднанням їх ядер і утворенням зиготи називається заплідненням.



Малюнок 2.4

Схема утворення чоловічого та жіночого гаметофітів у квіткових рослин

Моноспермний тип запліднення – в яйцеклітину проникає тільки один спермій, який і запліднює її.

Поліспермний тип – в яйцеклітину проникає декілька спермійів, але запліднює її тільки один.

У вищих рослин подвійне запліднення.

Зустрічаються і інші засоби статевого розмноження:

- апоміксис – зародок розвивається із незаплідненої яйцеклітини (у рослин розмноження через насіння, але без запліднення);
- партегенез – розвиток зародка із незаплідненої яйцеклітини у нижчих тварин (тлі, бджоли...)
- андрогенез – розвиток зародка із яйцеклітини, ядро якої гине до запліднення, а ядро утворюють сперматозоїди, які туди проникли.

## 2.4. Нуклеїнові кислоти - носії і гаранті реалізації генетичної інформації

Генетична інформація про всі властивості та ознаки організму – будову, фізіологічні особливості та процеси розвитку – записана на молекулах генетичних нуклеїнових кислот (ГНК).

Дискретна одиниця спадковості – ген – є не чим іншим, як фрагментом молекули ГНК.

Не всі існуючі в клітині нуклеїнові кислоти – генетичні. Так, наприклад, інформаційна РНК (іРНК), транспортні РНК (тРНК), рибосомні РНК (рРНК) і навіть деякі молекули ДНК не є генетичними, бо не утворюють генів. Однак вони забезпечують реалізацію генетичної інформації в клітині, тобто синтез закодованих у генах поліпептидів.

У природі роль гНК виконують як ДНК у більшості видів організмів, так і РНК (віруси).

В клітинах еукаріотів генетична ДНК дволанцюгова і входить до складу надмолекулярних комплексів – хромосом, мітохондрій, пластид.

Молекули генетичної ДНК і РНК можуть бути лінійними і кільцевими одноланцюговими і дволанцюговими. Інформація з ДНК переписується на різні за будовою РНК, молекули яких разом із рибосомами забезпечують синтез відповідних поліпептидів.

За структурізацією нуклеїнові кислоти поділяються на декілька рівнів.

**Первинна структура.** ДНК і РНК являють собою біополімер, утворений нуклеотидами, що повторюються. Кожний нуклеотид складається із трьох компонентів:

1. Циклічна сполука, що містить азот і зветься азотною основою. Відомо 5 азотних основ: аденін (А), тимін (Т), гуанін (Г), цитозин (Ц), урацил (У). Урацил виявлений тільки у РНК, тимін – ДНК. Двоциклічні основи – аденін і гуанін – належать до складу пуринів, моноциклічні – цитозин, тимін і урацил – до піримідинів.

2. Цукор – пентоза, що об'єднує 5 атомів вуглецю. До складу ДНК входить – дезоксирибоза, до складу РНК – рибоза.

3. Фосфорна кислота.

Одна із важливих особливостей ДНК описується правилом еквівалентності, сутність якого полягає в тому, що в молекулах ДНК і РНК молярні відношення пуринів до піримідинів дорівнює одиниці.

$$A + G = T + C, \quad \frac{A}{T} = \frac{G}{C} = 1$$

Ці правила виявили стійкий взаємозв'язок вмісту А і Т, Ц і Г. Ця закономірність, відкрита Е. Чаргафом в 1950 році (українець за походженням, який працював у США), відіграла важливу роль у створенні дволанцюгової моделі ДНК.

Вуглеводний компонент у складі нуклеотиду з'єднується з гетероциклічною основою N – глікозидним зв'язком.

Залишки нуклеотидів мономерів у нуклеїнових кислотах з'єднані між собою фосфодієфірними зв'язками, які відбуваються між 3' – вуглецевим атомом одного нуклеотидного залишку і 5' – атомом іншого. Тому зв'язок між двома сусідніми нуклеотидами називають 3' – 5' – фосфодієфірними.

Полінуклеотидні ланцюги ДНК і РНК-полярні: на одному кінці завжди знаходиться вільна або заміщена група 3'-ОН, а на протилежному 5'-ОН.

Таким чином, до первинної структури ДНК і РНК входить будова їх мономерних залишків, хімічна природа міжнуклеотидних ковалентних зв'язків і послідовність розташування мономерних ланок у полінуклеотидному ланцюгу.

Просторова організація ДНК і РНК визначається їх нуклеотидними послідовностями через структури двох рівнів – вторинну і третинну.

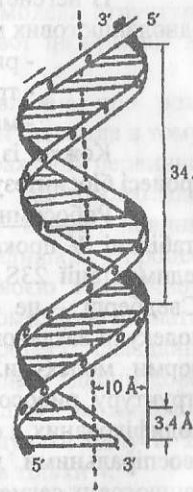
**Вторинна структура** – (певний ступінь спіральності) створюється взаємодією в полінуклеотидному ланцюгу сусідніх нуклеотидів, а у випадку двоспіральних молекул також взаємодією нуклеотидних залишків, що знаходяться один проти одного у подвійній спіралі.

В 1953 році Дж. Уотсон і Ф. Крік збудували першу модель молекулярної організації ДНК, згідно з якою ця молекула являє собою праву спіраль, утворену двома полінуклеотидними ланцюгами, закрученими один на одному і навколо спільної осі. Автори довели, що це правило виконується в тому випадку, якщо аденін (А) одного ланцюга утворює стабілізовану водневими зв'язками пару з тиміном (Т), а гуанін (Г) – з цитозином (Ц). Ці взаємодіючі пари отримали назву **комплементарних**.

Свою модель ДНК Уотсон і Крік запропонували, спираючись на дані рентгеноструктурного аналізу М.Уілкінса і Р.Франкліна і правила Чаргоффа.

ДНК – це дволанцюгова спіральна структура, в середині якої знаходяться спарені азотні основи (А – Т) (Г – Ц), а зовні – фосфатні групи нуклеотидів.

Спіраль закручена таким чином, що на її поверхні утворюється 2 борозни: велика (шириною біля 2,20 нм) і мала 1,2 нм. Полінуклеотидні ланцюги у спіралі ДНК антипаралельні, тобто на кожному з кінців лінійної дволанцюгової молекули ДНК розташовані 5' – кінець одного і 3' – кінець другого ланцюга. Діаметр спіралі дорівнює 1,8 нм, довжина витка приблизно 3,4 нм, в одному витку спіралі вміщується 10 нуклеотидних залишків (Мал. 2.5).



Малюнок 2.5

Модель двониткової спіральної молекули ДНК

Пізніше було з'ясовано, що модель Уотсона і Кріка описує структуру однієї найбільш розповсюдженої подвійної спіралі, що була названа В – формою, або В – конформацією. Існують і інші форми ДНК, які можуть взаємно переходити одна в одну (А, С, Z).

БІБЛІОТЕКА  
Глухівського державного педагогічного університету  
Інв. № 367692 17

Третинна структура ДНК. У природі існують лінійні й кільцеві молекули ДНК. Лінійна молекула в ядрах еукаріотів упакована в компакту структуру і займає всього 1/5 об'єму клітини. Довжина ДНК хромосоми людини може досягти 8 см, але компактизована вона так, що вміщується у хромосомі довжиною 5 нм. Отже, спіралізована молекула ДНК у подальшому може утворювати більш компактні структури, в тому числі кільцеву форму і суперспіраль.

Надспіралізація ДНК властива хромосомам еукаріотів, а також вірусів і бактерій.

Молекули ДНК мітохондрій, хлоропластів, хромосом і плазмід бактерій, а також ДНК багатьох вірусів мають кільцеву форму, майже вільні від білків і надспіралізовані.

Крім подвійних спіралей, зустрічаються і одноланцюгові ДНК. ДНК фагів  $\phi$ X174, M13 та інші.

Макромолекулярна структура РНК. Переважна більшість РНК живих істот є одноланцюговими. Однак, у деяких вірусів (реовірус та ін.) зустрічаються дволанцюгові РНК, які виконують роль носіїв генетичної інформації. Крім того, дволанцюгові РНК утворюються в процесі розмноження деяких вірусів, у яких генетична РНК є одноланцюговою. Геномна РНК майже у всіх вірусів лінійна (вірус потіюнової мозаїки, поліомеліту, грипу).

Із негенетичних РНК у клітинах еукаріотів існує три основних типи одноланцюгових молекул:

- рибосомні РНК (рРНК),
- транспортні РНК (тРНК),
- матричні або інформаційні РНК (іРНК), (мРНК).

Кожен із цих типів виконує свою специфічну роль у складному процесі біосинтезу білка.

Рибосомні РНК складають до 90% усієї РНК клітини, вони досить стабільні. У прокаріотів розрізняють три різних типи рРНК із коефіцієнтом седиментації 23S, 16S, 5S; у еукаріотів – чотири: 28S, 18S, 5S, 5.8S. S – (Сведберг) – це одиниця коефіцієнту, який є пропорційним седиментації молекули за даного відцентрового прискорення і, отже, залежить від маси і форми молекули. Всі рРНК разом із рибосомними білками входять у структуру рибосом. Для первинної структури рРНК характерна наявність модифікованих основ. Вторинна структура представлена короткими двоспіральними ділянками, які утворюються поєднанням зігнутих одноланцюгових сегментів однієї і тієї ж молекули.

Транспортні РНК являють собою одноланцюгові молекули, що складаються із 70 – 90 нуклеотидів, константа седиментації – 4S. У клітині на долю тРНК припадає 10-20%. Молекула тРНК здатна ковалентно зв'язуватися з відповідною їх амінокислотою і приєднуватися через систему водневих зв'язків до одного із триплетів (кодонів) молекули іРНК. Таким чином тРНК реалізують кодову відповідність між кодонами іРНК і

амінокислотами. Третинна структура дуже компактна, так що вся молекула має вигляд палички, загнутої у вигляді букви Г. У більшості клітин еукаріотів утримується біля 60 тРНК. Це означає, що для кожної амінокислоти існує більш ніж по одній тРНК. Різні молекули тРНК, що акцентують одну і ту ж амінокислоту, називаються ізоакцепторами.

Інформаційна (матрична) РНК (іРНК) (мРНК) містить генетичну інформацію про послідовність амінокислот у поліпептидах і слугує матрицею для їх біосинтезу. Первинна структура іРНК містить кодони, відповідні кодонам ДНК, на матриці якої ця іРНК синтезується. Маса іРНК у клітині складає не більше 5% загальної кількості РНК. Окремі молекули іРНК гетерогенні, за розмірами константи седиментації цих молекул коливаються від декількох одиниць Сведберга до 20S і більше залежно від того, якої протяжності поліпептид кодується. мРНК дуже активна метаболічно у порівнянні з іншими типами РНК і являє собою дуже лабільну, короткоживучу форму. В еукаріотів іРНК більш стабільні; їх існування в клітині може вимірюватися десятками хвилин, годинами і навіть днями.

## 2.5. Генетичний код та його основні властивості

Після того, як було встановлено, що безпосереднім матеріальним носієм спадковості є нуклеїнові кислоти і розшифрована модель структури ДНК, учені почали з'ясовувати механізм запису спадкової інформації на молекулах нуклеїнових кислот, зокрема на ДНК.

В основу однієї із версій було покладено уявлення про роль структури молекул поліпептидних ланцюгів. Сутність догми полягала в тому, що інформаційний зміст будь-якого гену криється в зображенні первинної структури відповідного поліпептиду. З цього випливає, що нуклеотидні послідовності пуринових та піримідинових азотних основ повинні детермінувати відповідні послідовності амінокислотних залишків у процесі синтезу поліпептидів. Тому тільки дуже простий за своєю генетичною функцією код спадкової інформації зможе своєчасно і безпомилково визнати, якою має бути кожна наступна амінокислота в процесі складання поліпептидного ланцюга. Розглядаючи архітектуру моделі двониткової структури ДНК, легко встановити, що найпростішим механізмом генетичного коду буде здатність кожного нуклеотиду кодувати одну із 20 амінокислот, які входять до складу білків, але азотних основ тільки 4.

Для побудови поліпептидного ланцюга з 20 основних амінокислот, які є в природі, молекула іРНК повинна мати бодай 20 різних кодонів. Якщо в кодон входить 2 нуклеотиди, то їх поєднання може дати лише 16 різних кодонів, що недостатньо для синтезу 20 амінокислот. Комбінація з 3 нуклеотидів дає 64 можливих варіанти кодонів, цієї кількості більш, ніж достатньо.

Звідси, триплет, утворений трьома послідовно розміщеними азотистими основами, є окремою одиницею, яка кодує одну із амінокислот.

Таким чином, генетичний код – це запис генетичної інформації у молекулах гНК (ДНК, РНК) у вигляді повної послідовності нуклеотидів, в якій закодована послідовність амінокислот у відповідних поліпептидних ланцюгах.

Код, що відповідає одній амінокислоті, складається із трьох нуклеотидів і називається кодоном.

Отже, ген, який кодує певний поліпептид, можна розглядати як певну послідовність кодонів (триплетів, нуклеотидів) (табл. 2.1).

Таблиця 2.1.

### Генетичний код

У			Ц		А		Г		
У	УУУ	Фен	УЦУ	Сер	УАУ	Тир	УГУ	Цис	У
	УУЦ		УЦЦ		УАЦ		УГЦ		Ц
	УУА		УЦА		УАА		УГА		А
	УУГ		УЦГ		УАГ		УГГ		Г
Ц	ЦУУ	Лей	ЦЦУ	Про	ЦАУ	Гіс	ЦГУ	Арг	У
	ЦУЦ		ЦЦЦ		ЦАЦ		ЦГЦ		Ц
	ЦУА		ЦЦА		ЦАА		ЦГА		А
	ЦУГ		ЦЦГ		ЦАГ		ЦГГ		Г
А	АУУ	Іле	АЦУ	Тре	ААУ	Асп	АГУ	Сер	У
	АУЦ		АЦЦ		ААЦ		АГЦ		Ц
	АУА		АЦА		ААА		АГА		А
	АУГ		АЦГ		ААГ		АГГ		Г
Г	ГУУ	Вал	ГЦУ	Ала	ГАУ	Асп	ГГУ	Глі	У
	ГУЦ		ГЦЦ		ГАЦ		ГГЦ		Ц
	ГУА		ГЦА		ГАА		ГГА		А
	ГУГ		ГЦГ		ГАГ		ГГГ		Г

Із 64 триплетів 61 є значущим, тобто кодує амінокислоти. Два значущих кодони у складі інформаційної РНК – АУГ (АИГ); ГУГ (ГИГ) – називають ініціюючими, бо саме з них рибосома розпочинає синтез генного продукту, тобто поліпептиду. Три триплети у складі іРНК – УАА (ИАА); УАГ (ИАГ); УГА (ИГА) – не кодують амінокислот, але визначають закінчення синтезу поліпептидного ланцюга, отже, несуть дуже важливе смислове навантаження їх називають "термінуючі триплети".

Гіпотеза про існування коду, який містить три нуклеотиди в кожному кодоні, була запропонована американським фізиком – теоретиком А.Гамовим в 1954 році, який зробив теоретичні розрахунки генетичного коду, а експериментально її довів Ф.Крік у 1961 році на бактеріофагах T<sub>4</sub>. Крік практично підтвердив триплетність генетичного коду. Пізніше цей висновок був підтверджений прямим порівнянням послідовностей нуклеотидів у

певних генах з амінокислотними послідовностями в їх поліпептидних продуктах. З'ясувалось, що послідовності кодонів (триплетів) у гені і амінокислот у відповідному поліпептиді є колінеарними, тобто відповідними одна одній.

Структура окремих триплетів, які кодують індивідуальні амінокислоти, вперше була з'ясована М.Ніренбергом, Дж.Маттеї (1961 р.) і С.Очоа (1962 р.), у подальшому код був повністю розшифрований.

Із чотирьох нуклеотидів, що входять до складу нуклеїнових кислот, можна утворити 64 триплети (4<sup>3</sup>) або кодони, які кодують 20 амінокислот у складі білків. Це означає, що кодонів більше, ніж амінокислот, і більшість амінокислот кодується двома або більшою кількістю триплетів. Слід зазначити, що всі кодони зчитуються один за одним, починаючи з певного нуклеотиду, без будь-яких розділових знаків між ними, тобто, зчитування здійснюється в межах певної рамки. Порушення рамки зчитування на число нуклеотидів, що не кратне трьом, спотворює генетичний зміст усієї послідовності нуклеотидів.

Донедавна вважалось, що код є універсальним, тобто ідентичним для всіх. Проте з'ясувалось, що ця властивість коду не абсолютна, і принаймні в ДНК мітохондрій зміст деяких кодонів зовсім не такий, як у ДНК ядра.

#### Основні властивості генетичного коду

1. Триплетний (кожна амінокислота кодується трьома нуклеотидами);
2. Не перекривається (кожний із триплетів не залежить один від одного і вони не мають спільних нуклеотидів);
3. Колінеарний (розміщення кодонів відповідає амінокислотній послідовності кодованого поліпептиду);
4. Вироджений (усі амінокислоти, крім метіоніну і триптофану, кодуються двома або більшою кількістю нуклеотидів);
5. Специфічний (один кодон відповідає лише одній амінокислоті);
6. В основному універсальний (ідентичний для всіх живих організмів. У мітохондріях і пластидах код дещо відрізняється).

## 2.6. Загальні риси організації і функції геномів

Геном – гаплоїдний набір хромосом, який утримує повний одинарний набір генів.

Для гаплоїдних клітин і організмів поняття геному і генотипу співпадають.

Нерідко весь геном являє собою лише одну молекулу нуклеїнової кислоти – ДНК або РНК. Такими є більшість вірусів та бактерій.

Довжина молекули нуклеїнової кислоти найбільш дрібних вірусів – 0,4 до 1 мкм (10<sup>-3</sup> мм), а також пластид і мітохондрій 5-100мкм, бактерій 1000 – 2000мкм.

У еукаріотів довжина молекули ДНК у ядрі клітини може вимірюватися в сантиметрах (у людини всередньому 5см). Розмір геному ще вимірюється кількістю нуклеотидів або пар нуклеотидів (п.н.), якщо йдеться про дволанцюгову молекулу. Фрагмент дволанцюгової ДНК, що містить 1000 п.н., позначають як один кілобаз (кб).

Нуклеїнова кислота, що складає геном із певною послідовністю нуклеотидів, кодує сукупність білків, необхідних для життєдіяльності.

Молекула ДНК може містити так звані незначущі послідовності, які не утримують генів. До складу цих послідовностей належать різні за будовою регуляторні ділянки ДНК, а також досить монотонні послідовності нуклеотидів, функція яких не зовсім з'ясована.

Наявність у ДНК незначущих послідовностей та повторів обумовлює так звану надлишковість геномів. Суть останньої полягає в тому, що довжина молекули геномних ДНК значно більша, ніж це потрібно для кодування необхідної кількості білків.

У складі геномів вірусів виявляється одна або декілька молекул генетичної нуклеїнової кислоти, кожна така молекула оточена білковою оболонкою – капсидом.

Геном бактерій складається із молекули кільцевої дволанцюгової хромосомної ДНК та численних позахромосомних кільцевих ДНК – плазмід.

Важливою особливістю еукаріотних геномів є наявність у їх складі повторів і мультиплікацій (множинних повторів) окремих послідовностей, численних коротких і довгих незначущих послідовностей як між генами, так і в середині генів. Усе це обумовлює виражену надлишковість геномів еукаріотних клітин.

Слід зазначити, що звичні уявлення про стабільність генетичної інформації в живій природі були порушені в 70-х роках ХХ ст. відкриттям мігруючих (транспозибельних) генетичних елементів (МГЕ) у бактерій. Сьогодні відомо дуже багато різновидів МГЕ, здатних переміщуватись у геномах бактерій і еукаріотів.

## 2.7. Молекулярні механізми найважливіших генетичних процесів

До найважливіших загальномолекулярних генетичних процесів, які забезпечують життєдіяльність і відтворення клітин та організмів, у першу чергу слід віднести:

1. Процес передачі наступним поколінням спадкової інформації у вигляді генетичних молекул ДНК або РНК, що обумовлюється синтезом точних їх копій *de novo*.

2. Молекулярні реакції, які спрямовані на збереження структури генетичних нуклеїнових кислот і гарантують передачу наступному поколінню безпомилкової інформації.

3. Молекулярні процеси, що ведуть, навпаки, до змін спадкової інформації – або за рахунок нової комбінаторики генів у хромосомах, або шляхом виникнення нової чи втрати старої інформації.

4. Процеси, які забезпечують внутрішньоклітинну передачу і реалізацію генетичної інформації, тобто фенотипові вираження генотипу.

5. Складні регуляторні реакції на рівні молекули нуклеїнових кислот і білків, що забезпечують генетичний і метаболічний гомеостаз у клітині.

Відтворення точних копій ДНК, захист власної ДНК від чужої інформації та пошкоджень забезпечується завдяки таким молекулярно-генетичним процесам, як реплікація та репарація.

**Реплікація.** У деяких вірусів, а також у бактерій, рослин, тварин, людини, що містять дволанцюгову гДНК, безпомилкова передача спадкової інформації наступному поколінню забезпечується здатністю клітини точно відтворювати гДНК перед кожним поділом.

Процес, що призводить до утворення двох нових молекул ДНК на матриці вихідної молекули, називається реплікацією.

Заново синтезована молекула ДНК має бути точною копією старої молекули.

Ми знаємо, що генетична ДНК складається із двох ланцюгів, що передбачає матричний принцип біосинтезу. Це означає, що кожен із ланцюгів старої (вихідної, матричної) молекули ДНК у процесі її подвоєння (реплікації) слугує будівельним майданчиком (матрицею) для синтезу нового комплементарного ланцюга. Кожна дочірня молекула ДНК один полінуклеотидний ланцюг отримує від старої (вихідної молекули), а другий, комплементарний до нього, синтезується заново.

Це так званий **напівконсервативний** механізм реплікації ДНК, найбільш розповсюджений у живій природі.

Однак, у деяких випадках синтез ДНК здійснюється **консервативно**, і тоді одна із дочірніх молекул повністю синтезується заново. Цей процес властивий одностанцюговим кільцевим ДНК деяких вірусів (бактеріофага ФХ174).

**Дисперсний** – коли матеріал вихідної молекули невизначено розподіляється в обох дочірніх молекулах.

Реплікація і ріст клітин у бактерій і еукаріотів тісно пов'язані, а завершення циклу реплікації узгоджується з актом поділу клітини.

Невеликі за розміром молекули ДНК вірусів і бактерій реплікуються як одне ціле, тобто за один акт реплікації гігантські молекули еукаріотів подвоюються завдяки дуже численним актам реплікації, що розпочинаються незалежно один від одного в різних місцях материнської молекули. Одиниця довжини ДНК, що реплікується за один акт реплікації називається **репліконом**.

### Етапи реплікації

**Ініціація реплікації** відбувається в чітко визначеному локусі *ori*. У цьому місці в одному із ланцюгів ДНК розривається фосфодієфірний зв'язок,

відбувається розплітання дволанцюгової ДНК і розділення її ланцюгів (фермент гелікази). Утворюється реплікативна вилка.

**Елонгація ланцюгів.** Оскільки два ланцюги ДНК антипаралельні, синтез ниток, комплементарний їм, повинен іти в одному випадку в напрямку 5'-3' (провідний, лідируючий ланцюг), в іншому напрямку 3'-5' (відстаючий). ДНК – полімераза здатна здійснювати синтез ДНК тільки у напрямку 5'-3', тому відстаючий ланцюг синтезується невеличкими фрагментами (фрагменти Оказакі), для ініціації яких потрібне попереднє утворення коротких РНК – затравок (праймерів). Синтез фрагментів (100-200 нуклеотидів у еукариот і 1000-2000 нуклеотидів у E.coli) здійснюється ДНК-полімеразою 3. ДНК-полімераза 1 видаляє затравку після того, як завершиться синтез наступного фрагмента.

Хромосоми еукариотичних клітин полірепліковані, на відміну від E.coli (один реплікон). Як у прокаріот, так і в еукариот реплікація переважно двоспрямована. Тобто дві вилки реплікації, що виникають у зоні ініціації реплікації, відходять одна від одної в процесі синтезу ДНК доти, доки вони не зустрінуться з білками реплікації сусідніх репліконів (термінація).

Хоч вирази "реплікація" і "синтез ДНК" уживають як синоніми, слід зауважити, що ототожнювати їх не можна. Термін "реплікація" або реплікаційний синтез означає біосинтез ДНК, унаслідок якого кожна молекула ДНК подвоюється, завдяки чому і стає можливою передача нащадкам генетичної інформації. Але є синтез, який тільки ліквідує пошкоджені ділянки ДНК. Цей локальний синтез також є матричним, проте молекула ДНК не реплікується (не подвоюється) і властива процесам репарації.

**Репарація.** Для того, щоб клітина могла передати своїм нащадкам генетичну інформацію у незмінному стані, вона мусить мати надійний механізм захисту власної ДНК від пошкоджень і чужої інформації.

Стабільність генетичного матеріалу ДНК пов'язана із здійсненням у клітинах усіх живих організмів спеціальних систем репарації, що видаляють із ДНК пошкодження, котрі в них виникають.

Усунення ушкоджень у ДНК здійснюється за допомогою систем репарації, які за своєю складністю часто не поступаються реплікаційному апарату.

До системи захисту геномної ДНК клітин належать:

1. Системи захисту від стороннього генетичного матеріалу (невластива даній клітині генетична інформація може вноситися ззовні у складі вірусів та інших інфекційних агентів). Прикладом механізмів захисту від чужої генетичної інформації можуть бути системи модифікації і рестрикції у бактерій. Суть – своя генетична інформація позначається за допомогою спеціальних ферментів – метилаз, або інші ферменти (рестриктази) розпізнають у ДНК послідовність, якщо вона чужа, то знешкоднують її.

2. Системи виправлення помилок, що включають коректорську функцію ДНК – полімераза, які виправляють нуклеотидний склад ДНК у ході реплікації.

3. Системи репарації, що усувають ушкодження в уже синтезованих молекулах ДНК.

Реалізація інформації генів здійснюється завдяки двом основним молекулярно-генетичним процесам: транскрипції; трансляції.

**Транскрипція** – (перенесення інформації з дволанцюгової ДНК на одностанцюгову РНК, або синтез іРНК на матриці ДНК). Це перша стадія реалізації (зчитування) генетичної інформації, внаслідок якої послідовність нуклеотидів ДНК переписується (транскрибується) у послідовність РНК. При цьому матрицею для синтезу РНК слугує тільки один ланцюг ДНК – називають змістовим ланцюгом.

В основі механізму копіювання інформації в процесі транскрипції лежить той же структурний принцип комплементарного спаровування нуклеотидів, що й за реплікації.

Процес синтезу РНК каталізується ферментами РНК – полімеразами.

В еукариотів та деяких найпростіших вірусів (фагів) більшість генів функціонують (транскрибуються) як самостійні одиниці, в той час як у бактерій і інших вірусів гени в основному згруповані в оперони – регульовальні одиниці геному.

**Оперон** – група функціонально пов'язаних генів, які транскрибуються і регулюються як одне ціле.

Синтез молекул РНК розпочинається в певних місцях ДНК, які називаються **промоторами**, а закінчується в **термінаторах**. Послідовність між промотором і термінатором складає один транскриптон. Одні транскриптони зчитуються в одному напрямку, а інші – в протилежному.

**Стадії транскрипції:** зв'язування РНК полімерази з ДНК, ініціація транскрипції, нарощування (елонгації) ланцюга РНК, термінація транскрипції.

Для еукариотів транскрипція з'ясована значно гірше, ніж для прокаріотів, однак є підстави вважати, що в основних рисах цикл транскрипції у бактерій і еукариотів дуже подібний.

**Трансляція** – синтез білка на рибосомах.

Біосинтез білка (трансляція) полягає в передачі послідовності нуклеотидів у складі молекул іРНК у послідовність амінокислот поліпептидних ланцюгів.

Цей переклад здійснюють "фабрики" збірки білка – рибосоми, які просуваються по нитці іРНК, будують поліпептидний ланцюг у відповідності з генетичним кодом.

Крім рибосом та іРНК, до білка синтезуючої системи входять: тРНК, амінокислоти, ферменти, іони ( $Mg^{2+}$ ,  $Na^+$ ,  $K^+$ ) і специфічні білкові фактори ініціації, елонгації та термінації транскрипції.

Біосинтез поліпептидів (білків), первинна структура яких кодується структурними генами, а після процесу транскрипції – також і молекулами іРНК, є необхідним етапом реалізації генетичної інформації і становлення відповідного фенотипу. Саме білки забезпечують експресію генів (сила дії гена, ступінь фенотипового прояву ознаки) і регуляції цієї експресії в онтогенезі завдяки каталітичній (ферментативній), регуляторній, транспортним та іншим функціям, що властиві білковим молекулам.

У весь процес біосинтезу білка поділяють на 4 фази:

#### 1. Активація амінокислот.

У процесі трансляції рибосомами використовуються лише активовані (тобто зв'язані з відповідними тРНК) форми амінокислот. Здійснює фермент аміноацил – тРНК – синтетазою. Майже всі неправильно синтезовані комплекси аміноацил – тРНК розпадаються зразу після свого утворення – дія репарація – виправлення помилок.

2. Ініціація синтезу поліпептидного ланцюга. Необхідні ініціаторний кодон, менша субчастина рибосоми, іРНК, тРНК, фактори ініціації, іони магнію та інше.

#### 3. Елонгація (подовження) поліпептидного ланцюга.

Основними етапами елонгації при трансляції є:

а) зв'язування відповідної аміноцил – тРНК в А – ділянці рибосоми;

б) утворення пептидного зв'язку між попереднім і наступним залишками амінокислот;

в) траслокація (переміщення) утвореної пептидил – тРНК з А – ділянки рибосоми в Р – ділянку з одночасним зсувом іРНК на один триплет.

#### 4. Термінація трансляції.

Сигналом термінації слугують кодони УАА, УАГ, УГА.

#### Рекомбінація. Утворення нових комбінацій генів.

Рекомбінація генів здійснюється різними способами.

Цей процес може бути зв'язаний із перерозподілом цілих хромосом. Перекомбінацією генів, що локалізовані в гомологічних хромосомах – кросинговер.

Для здійснення рекомбінації в еукаріот існує статевий процес, у прокаріот – кон'югація, вірусів – сумісна інфекція.

Результатом рекомбінації є перенесення ділянок ДНК із однієї молекули на іншу.

#### Види рекомбінації

1. Загальна, яка відбувається між гомологічними послідовностями ДНК.

2. Сайт – специфічна, яка зачіпає молекул ДНК, що характеризується обмеженою структурною схожістю, найбільш детально досліджена при взаємодії профага з хромосомною E.coli.

3. Незаконна, до якої включаються молекули ДНК, що не мають ніякої структурної схожості. Механізм транспозиції мігруючих генетичних елементів.

В основі генетичної рекомбінації лежить принцип – розрив-присднання пар гомологічних молекул ДНК. Цей процес багатостадійний, що включає кон'югацію і власне рекомбінацію.

#### Контрольні запитання та завдання:

1. Поясніть роль ядра і хромосом у спадковості.
2. Охарактеризуйте хромосоми: будова, склад, властивості, диплоїдна та гаплоїдна кількість, гомологічні хромосоми.
3. Чому хромосома є елементом клітинного ядра котрий має здатність до самовідтворення?
4. Що є основним та безпосереднім матеріальним носієм спадковості?
5. Які генетичні відмінності між безстатевим і статевим розмноженням?
6. Поясніть відмінності поділу соматичних клітин: мітозом, амітозом і ендомітозом.
7. Дайте характеристику та розкрийте біологічний і генетичний зміст мітозу.
8. Охарактеризуйте особливий мейотичний спосіб поділу клітин та його біологічне і генетичне значення.
9. Розкрийте загальну спільність утворення жіночих та чоловічих гамет у тварин і рослин.
10. Поясніть відмінності гаметогенезу у тварин і рослин.
11. Охарактеризуйте первинну, вторинну і третинну структури ДНК.
12. Поясніть роль первинної структури ДНК у записі генетичної інформації.
13. У чому полягає суть правила еквівалентності Е. Чаргофа?
14. За що в 1953 р. Дж. Уотсон і Ф. Крік отримали Нобелівську премію?
15. Яка роль і які види РНК беруть участь у біосинтезі білка?
16. Розкрийте суть та основні властивості генетичного коду.
17. Які відмінності геному еукаріот?
18. Охарактеризуйте такі молекулярно-генетичні процеси, як: реплікація, репарація, транскрипція, трансляція, рекомбінація.

### РОЗДІЛ III. Успадкування хромосомних і нехромосомних генів

#### 3.1. Закономірності незалежного (менделівського) успадкування

Розглядаючи цитологічні основи спадковості, ми з'ясували, як забезпечується безперервність поколінь при безстатевому і статевому розмноженні та генетичні їх відмінності (мітоз, мейоз). Аналізуючи молекулярні основи спадковості, визначили роль нуклеїнових кислот як носіїв і гарантів реалізації генетичної інформації. З'ясувати механізм запису спадкової інформації на молекулах нуклеїнових кислот та молекулярно-генетичні процеси при передачі цієї інформації і стабілізації геному.

Однак, як відбувається процес передачі спадкових ознак наступному поколінню (успадкування), цікавить людство з давніх-давен. Починаючи з кінця XVII ст. дуже багато експериментів проводилось для вивчення спадковості. Більшість учених намагалися визначити ступінь подібності батьків і нащадків одночасно за всіма ознаками. Вони виходили з того, що спадковість є неподільною властивістю організму.

Успіх Г. Менделя у цьому питанні визначається тим, що він поклав в основу генетичного аналізу принцип вивчення успадкування окремих пар ознак.

Основні особливості цього методу визначив Г. Мендель:

1. Підбір вихідних батьківських форм для схрещування; належність їх до одного виду; чіткі відмінності окремих ознак та гомозиготність із відповідних генів.
2. Використання кількісного обліку.
3. Застосування індивідуального аналізу нащадків протягом декількох поколінь.

В основі генетичного (гібридологічного) аналізу лежить метод схрещування. При генетичному аналізі для запису різних схем схрещування користуються певною символікою та правилами. Батьківські форми позначаються літерою P (parenta – батьки). Жіноча стать – символ ♀ (дзеркало Венери), чоловіча стать – ♂ (спис Марса), схрещування "X" (знак множення), нащадки – буква F (filii – діти), а покоління – F<sub>1</sub>; F<sub>2</sub>; F<sub>3</sub>; ... F<sub>n</sub>.

Першою у формулі схрещування завжди вказують жіночу стать (♀ AA x ♂ aa), тому символи статі писати не обов'язково.

Іноді результати схрещувань залежать від того, в якості материнської або батьківської використовується вихідна форма. Використовують: взаємні, аналізуючі, зворотні схрещування.

**Взаємні** (реципрокні) – схрещування двох форм між собою в двох протилежних напрямках (AA x aa, aa x AA).

**Аналізуючі** – схрещування гібрида з батьківською формою, яка є гомозиготною рецесивною (дає змогу встановити структуру генотипів гібридних форм (Aa x aa = 2Aa + 2aa), (AA x aa = Aa).

**Зворотні** (бекроси, насичуючі) – схрещування гібридної особини з однією з батьківських форм (F<sub>1</sub> Aa x AA; F<sub>2</sub> Aa x AA; F<sub>3</sub> Aa x AA).

Схрещування, в якому батьківські форми відрізняються по одній парі ознак, називаються моногібридним; двом парам – дигібридним; трьом і більше – полігібридним.

Вивчення явища спадковості Г. Мендель розпочав із моногібридного схрещування. Успішне застосування методу генетичного аналізу дозволило йому сформулювати ряд важливих закономірностей успадкування. При моногібридному схрещуванні сортів гороху, наприклад, із забарвлення квіток, які мали червоний і білий колір, всі рослини в першому поколінні мали червоні квітки:

P ♀ AA x ♂ aa

червоні білі

Гамети (A) (a)

F<sub>1</sub> Aa – червоноквіткові

Якщо за материнську форму брати білокріткові, то в першому поколінні всі рослини також були з червоними квітками:

P ♀ aa x ♂ AA

білі червоні

Гамети (a) (A)

F<sub>1</sub> Aa – червоноквіткові

Таким чином, незалежно від напрямку схрещування в F<sub>1</sub> усі рослини мали червоне забарвлення квіток – одноманітні за ознакою забарвлення. Це дозволило Г. Менделю сформулювати одну із основних закономірностей успадкування – правило одноманітності гібридів першого покоління.

Гібриди F<sub>1</sub>, що походять від гомозиготних батьківських особин, які відрізняються один від одного альтернативним станом певної ознаки, є повністю одноманітними за генотиповими і фенотиповими структурами відповідної ознаки.

Ознаки, що виявляються у гібридів F<sub>1</sub>, Г. Мендель назвав доміnantними та позначив великими літерами (A), а ті, що не виявляються – рецесивними, та позначив маленькими літерами (a).

Коли Г. Мендель отримав одноманітні гібриди F<sub>1</sub> за певним станом ознак, перед ним постало питання, де подіє альтернативний стан ознаки, у нашому прикладі – біле забарвлення квіток? Для вирішення цього питання він провів самозапилення гібридів F<sub>1</sub>. З'ясувалось, що серед нащадків таких гібридів у F<sub>2</sub> поряд із рослинами, які несуть доміnantні ознаки, присутні рослини з рецесивними ознаками. Підрахунки показали, що це співвідношення близько 3:1. У нашому прикладі 3 червоноквіткових і 1 білокріткова рослина.



Закономірність у розподілі доміантних і рецесивних ознак у гібридів  $F_2$  у відношенні 3:1 називають правилом розщеплення гібридів другого покоління.

Моногібридне схрещування гомозиготних за альтернативними формами певної ознаки особин обумовлює розщеплення нащадків  $F_2$  на дві фенотипово різноманітні за цією ознакою групи у відношенні 3:1.

Розглянемо це на нашому прикладі.

Гібриди  $F_1$  відповідно правилу одноманітності всі червоноквіткові за фенотипом, але вони утворюють яйцеклітини і спермії двох типів (A) і (a) (два типи гамет). При заплідненні, на основі рівномірного поєднання двох типів гамет, утворюється три типи зигот AA, Aa, aa.

P ♀Aa x ♂Aa

Гамети (A) (a) (A) (a)

Для спрощення аналізу результатів в  $F_2$  використовують решітку Пенета – рядки і стовпчики якої відповідають різним типам гамет, що дають батьківські форми та різним типам зигот, що утворюються при цьому:

		A		a	
Гамети	♂	A	AA	Aa	
	♀	a	Aa	aa	

У нашому прикладі, при схрещуванні двох гібридів першого покоління, утворюються зиготи 1 AA: 2 Aa: 1 aa, тобто  $\frac{3}{4}$  червоноквіткові і  $\frac{1}{4}$  з білими квітками, що і показав Г. Мендель у співвідношенні 3:1. Указані співвідношення можливо отримувати тільки при достатньо великій кількості схрещувань.

Отже, спадкові детермінантні ознаки гібридів  $F_1$  не зникають і не зливаються, а наявні сумісно і роз'єднуються, з'являючись у черговому циклі утворення гамет.

Рослини з червоними квітками утворюються двох типів AA і Aa. AA – два однакових доміантних гени, Aa – один доміантний, а інший рецесивний, але забарвлення квіток червоне.

Організми, отримані із зигот з однаковими генами (AA) або (aa) – називаються гомозиготні, а з різними генами (Aa) – гетерозиготні.

При повному домінуванні кількість класів гібридних організмів в  $F_2$  по фенотипу і генотипу не збігається. В моногібридному схрещуванні (наш приклад) по фенотипу відокремлюється два класи: червоні і білокріткові у співвідношенні 3:1, а по генотипу – три: AA – доміантна гомозигота, Aa – гетерозигота, aa – рецесивна гомозигота у співвідношенні 1:2:1.

Трапляються випадки, коли кількість класів за фенотипом і генотипом однакова, це відбувається при неповному домінуванні. Прослідковується у деяких випадках, наприклад, при схрещуванні

червоноквіткових і білокріткових форм нічної красуні всі гетерозиготи рожеві.

P ♀AA x ♂aa

червоні білі

$F_1$  Aa – рожеві

$F_2$  1 AA : 2 Aa : 1 aa

червоні рожеві білі

Три класи за фенотипом (червоні, рожеві, білі) та три класи за генотипом 1AA; 2Aa; 1aa. При неповному домінуванні відбувається взаємодія генів і у гібридів має місце проміжне виявлення ознаки, яке відрізняється від двох батьківських форм.

Для з'ясування суті явища одноманітності гібридів першого покоління і розщеплення ознак у гібридів  $F_2$  Г. Мендель запропонував, а У. Бетсон сформулював гіпотезу чистоти гамет. Він прийшов до думки, що розвиток будь-якої ознаки організму визначається відповідним йому спадковим фактором і передбачив наявність генів (у сучасному розумінні).

**Ген** – основний матеріальний елемент успадкування, ділянка молекули ДНК, що входить до складу хромосом.

Гібриди  $F_1$  розвиваються від злиття гамет з доміантним геном (A) від червоноквіткових форм і з рецесивним геном (a) від білокріткових – мають ген червоного і білого забарвлення квіток. Але через те, що ген червоного забарвлення домінує, то всі гібриди  $F_1$  червоноквіткові за фенотипом, однак у своєму генотипі (спадковій основі) несуть гени, які обумовлюють розвиток різних за забарвленням квіток – як червоних (A), так і білих (a).

**Генотип** – сукупність генетичної інформації локалізованої в соматичній клітині даного організму, його спадкова матеріальна основа.

**Фенотип** – сукупність ознак і властивостей, характерних для даного організму.

Злиття гамет у гібридному організмі не веде до їх змішування або знешкодження, вони залишаються такими, якими були і в батьківських організмах. У цьому і полягає суть чистоти гамет відносно однієї пари алельних генів.

Рецесивний ген (a) не зникає, не розчиняється у гібриді Aa, а зберігається в чистому стані й у подальшому проявляється у фенотипі гомозигот (aa). Таким чином, кожна гамета, утворена Aa, утримує лише один алель – (A) або (a) у чистому стані. Те, що алельні гени у гетерозигот не змішуються і в чистому стані розходяться по гаметах, відомо як правило чистоти гамет.

**Гени в гаметах, що утворили гібриди  $F_1$ , залишаються такими ж окремими, якими вони були і в батьківських організмах.**

Подальший розвиток генетики показав, що в гіпотезі чистоти гамет Г. Менделем було передбачено наявність генів і механізм мейозу, а також

встановлено, що гени однієї пари ознак знаходяться в однакових точках гомологічних хромосом. Такі гени отримали назву алельних.

**Алельні гени** (алелі) – форма і стан одного і того ж гена, який знаходиться в гомологічних ділянках (локусах) гомологічних хромосом і контролює розвиток альтернативних ознак.

Поняття алелізму – одне із важливих в генетиці і явище спадковості може бути зрозумілим на основі уявлення про алельність дискретних генів.

Матеріальною основою розподілу алельних генів при утворенні гамет є процес мейозу.

Розглядаючи моногібридне схрещування, ми умовно приймали, що батьківські форми відрізняються за однією парою алельних генів. Цілковито зрозуміло, що організми різняться за багатьма генами.

Щоб одночасно аналізувати успадкування декількох пар генів, необхідно розкласти це складне явище на більш прості елементи, а після їх вивчення зрозуміти весь процес загалом. Так і вчинив Г. Мендель, прослідкувавши успадкування однієї пари ознак, він приступив до аналізу успадкування двох, трьох і більше пар ознак.

Проводячи дигібридне схрещування гороху, Г. Мендель установив третє правило закономірностей успадкування – незалежне успадкування генів (ознак).

**Гени різних алельних пар і обумовлені ними ознаки передаються нащадкам незалежно один від одного і поєднуються у всіх можливих комбінаціях.**

Для гібридного схрещування Г. Мендель брав гомозиготні рослини гороху, які відрізняються за двома парами ознак. Насіння було жовте гладеньке (AABB – домінантні ознаки) і зелене зморщене (aabb – рецесивні ознаки). Схрещування цих рослин дало нащадків F<sub>1</sub> з фенотипом AaBb – жовті гладенькі, що підтверджує справедливості першого закону одноманітності F<sub>1</sub>.

P ♀ AABB x ♂ aabb  
гамети (A) (B) (a) (b)

F<sub>1</sub> Aa Bb – жовті гладенькі

Самозапилення рослин F<sub>1</sub> дозволяє з'ясувати кількісні співвідношення різних фенотипів і генотипів в F<sub>2</sub>, тобто визначити характер розщеплення після схрещування Aa Bb x Aa Bb

Необхідно визначитись, які класи гамет утворюють гібриди F<sub>1</sub>, тобто батьківські форми. Це дигібридне схрещування, у якому приймають участь дві однакові дигетерозиготи (AaBb). Кожна гамета утримує два алельних гени – один із локуса A, другий із локуса B. В локусі A у гетерозиготі є два алелі A і a, а в локусі B – алелі B і b. Згідно закону випадковості їх поєднання в гаметах буде таким: (A + a) x (B + b) = AB + Ab + aB + ab, утворюється у дигетерозиготи чотири класи гамет:

P ♀ Aa Bb x ♂ Aa Bb  
гамети AB, Ab, aB, ab AB, Ab, aB, ab

Генотипи і фенотипи нащадків F<sub>2</sub> знаходять математичним шляхом: (AB + Ab + aB + ab) x (AB + Ab + aB + ab) = AABB + AABb + AaBB + AaBb + AABb + AAbb + AaBb + Aabb + AaBB + AaBb + aaBB + aaBb + AaBb + Aabb + aaBb + aabb, або з допомогою решітки Пеннета (Табл. 3.1)

Таблиця 3.1  
**Розщеплення за фенотипом і генотипом при дигібридному схрещуванні**

гамети ♂ \ гамети ♀	AB	Ab	aB	ab
AB	AABB жовті гладенькі	AABb жовті гладенькі	AaBB жовті гладенькі	AaBb жовті гладенькі
Ab	AABb жовті гладенькі	AAbb жовті зморщені	AaBb жовті гладенькі	Aabb жовті зморщені
aB	AaBB жовті гладенькі	AaBb жовті гладенькі	aaBB зелені гладенькі	aaBb зелені гладенькі
ab	AaBb жовті гладенькі	Aabb жовті зморщені	aaBb зелені гладенькі	aabb зелені зморщені

A – ген жовтого забарвлення насіння; a – ген зеленого забарвлення насіння;

B – ген гладенької форми горошин; b – ген зморщеної форми горошин.

Аналіз даних, отриманих при розщепленні гібридів F<sub>2</sub> в дигібридному схрещуванні, дає наступні результати:

1. За фенотипом гібриди F<sub>2</sub> утворюють чотири класи і розподіляються в кількісному співвідношенні 9:3:3:1;

9 – жовтих гладеньких; 3 – жовтих зморщених;  
3 – зелених гладеньких; 1 – зелене зморщене.

2. Розподіл класів по фенотипу по кожній парі алелей проходить у співвідношенні 3:1, як і в моногібридному схрещуванні:

12 – жовтих; 4 – зелених (3:1)  
12 – гладеньких; 4 – зморщених (3:1)

3. За генотипом дає дев'ять класів у співвідношенні 1:2:1:2:4:2:1:2:1  
1AABB: 2AABb: 1AAbb: 2AaBB: 4AaBb: 2Aabb: 1aaBB: 2aaBb: 1aabb

4. Гени кожної алельної пари (A+a) і (B+b) розподіляються на класи за генотипом, як і при моногібридному схрещуванні в співвідношенні 1:2:1

4AA:8Aa:4aa (1:2:1)  
4BB:8Bb:4bb (1:2:1)

5. Відбувається новоутворення завдяки перекомбінації генів, утворюється насіння:

жовте зморщене (AAbb, Aabb);  
зелене гладеньке (aaBb, aaBB)

6. Кількісне співвідношення розподілу класів за фенотипом і генотипом при схрещуванні організмів, які мають різницю за двома аельними парами, є результат добутку кількісних відношень по кожній із аельних пар  $(3:1) \times (3:1) = 9:3:3:1$  – фенотип і  $(1:2:1) \times (1:2:1) = 1:2:1:2:4:2:1:2:1$  – генотип.

Таке співвідношення фенотипових і генотипових класів за дигібридного схрещування є результатом накладання двох моногібридних розщеплень.

Суть третього закону Г. Менделя і полягає в тому, що гени (A, a, B, b) кожної із аельних пар (A+a) (B+b) у мейозі незалежно розходяться в різні гамети, а потім незалежно комбінуються в зиготах.

Цей закон підтверджується не тільки результатами дигібридного, але й тригібридного і полігібридного схрещування.

Як бачимо, кількість класів за фенотипом у моногібридному схрещуванні 2  $(3:1)$ ; у дигібридному – 4  $(9:3:3:1)$  або  $(2^2)$ ,  $(3:1)^2$ ; тригібридному – 8  $(2^3)$ ,  $(3:1)^3$ ; у полігібридному –  $2^n$ , або  $(3+1)^n$ , (де n – кількість аельних пар).

Кількість класів за генотипом у моногібридному схрещуванні 3  $(1:2:1)$ ; у дигібридному 9  $(1:2:1:2:4:2:1:2:1)$  або  $(3^2)$ ,  $(1:2:1)^2$ ; тригібридному 27 – або  $3^3$ ,  $(1:2:1)^3$ ; у полігібридному  $3^n$ ,  $(1:2:1)^n$ .

Це положення відповідає для всякої кількості алелей у полігібридному схрещуванні. У полігібридному схрещуванні, знаючи кількість пар аельних генів, за якими різняться батьківські форми, можна, не залучаючи решітку Пеннета, математично розрахувати: – кількість комбінацій гамет, кількість класів за фенотипом і генотипом (табл. 3.2).

Таблиця 3.2

**Розщеплення в F<sub>2</sub> за фенотипом і генотипом для різних типів схрещувань**

Типи схрещувань	Кількість пар аельних генів (за якими різняться батьківські форми)	Кількість гамет, що утворюється	Кількість комбінацій гамет	Кількість класів	
				фенотип	генотип
Моногібридне	1 (A-a)	2 A,a	4 (1AA:2Aa:1aa)	2 (3:1)	3 (1:2:1)
Дигібридне	2 (A-a)(B-b)	4 (2 <sup>2</sup> )	16 (4 <sup>2</sup> )	4 (2 <sup>2</sup> )	9 (3 <sup>2</sup> )
Тригібридне	3	8 (2 <sup>3</sup> )	64 (4 <sup>3</sup> )	8 (2 <sup>3</sup> )	27 (3 <sup>3</sup> )
Тетрагібридне	4	16 (2 <sup>4</sup> )	256 (4 <sup>4</sup> )	16 (2 <sup>4</sup> )	81 (3 <sup>4</sup> )
Полігібридне	n	2 <sup>n</sup>	4 <sup>n</sup>	2 <sup>n</sup>	3 <sup>n</sup>

Принципи спадковості і закони успадкування, які з'ясував Г. Мендель, являють собою основний зміст генетики. Їх відкриття стало умовою для поєднання всіх природничих наук у вивченні біологічних процесів спадковості.

**3.2. Закономірності успадкування при взаємодії генів**

Усі закономірності менделівського розщеплення в нащадках з визначеною кількістю відповідних співвідношень можливі при двох основних вимогах:

- якщо неалельні гени знаходяться в різних парах гомологічних хромосом;
- якщо кожен ген діє на окрему ознаку або властивість організму незалежно від інших генів.

Однак у процесі індивідуального розвитку організму гени вступають у складні взаємодії між собою. Відомо багато типів взаємодії аельних і неалельних генів, що спричиняють певні відхилення від менделівського співвідношення фенотипових класів F<sub>2</sub>.

Організм – це не мозаїка дії окремих і незалежних генів, а складна система послідовних біохімічних і морфологічних процесів, обумовлених системою генів.

**Ознака** – продукт індивідуального розвитку організму, детермінованого генотипом і впливом зовнішнього середовища.

Ген – як "одиниця спадковості" детермінуюча ознаки і властивості організму має визначені характеристики.

1. В своїй дії ген дискретний, оскільки він визначає розвиток окремих ознак і властивостей організму.

2. Ген може діяти одночасно на розвиток багатьох ознак і властивостей організму, діяти як множина – це явище носить назву множинного або плейотропного ефекту гена (плейотропія).

3. Ген може приводити до посилення або послаблення прояву ознаки.

4. Ген вступає у взаємодію з іншими генами і в силу такого ефекту може змінюватися.

5. Різні гени знаходяться в різних парах хромосом, але їх дія може одночасно впливати на розвиток однієї і тієї ж ознаки, посилює її або послаблює.

6. Прояв дії генів залежить від факторів зовнішнього середовища.

**Алельна взаємодія генів**

1. Повне домінування – у гетерозигот Aa (F<sub>1</sub>) виявляється лише одна домінантна ознака А. Успадкування ознак здійснюється у повній відповідності з формулами розщеплення за фенотипом.

2. Неповне домінування – вияв ознак у гетерозигот Aa (F<sub>1</sub>; F<sub>2</sub>) є проміжним, з більшим або меншим відхиленням від домінантного та

рецесивного стану. Наш приклад з нічною красунею – проміжне рожеве забарвлення пелюсток.

3. Кодомінування генів веде до одночасного прояву генів у гетерозигот, завдяки чому останні відрізняються за фенотипом від гомозиготних форм і складають окремий фенотиповий клас. (Приклад успадкування груп крові системи ABO).

#### Неалельна взаємодія генів

1. Комплементарність – неалельні гени окремо не проявляють своєї дії, але при одночасній присутності в генотипі обумовлюють розвиток нової ознаки. Крім того в  $F_2$  змінюється форма розщеплення замість 9:3:3:1 може бути 9:7; 9:6:1; 9:3:4. Вперше таке розщеплення було визначено у духмяного горошку. При схрещуванні двох форм духмяного горошку, які мали білий колір забарвлення квіток у  $F_1$  червоне, а в  $F_2$  йде розщеплення – 9 червоних і 7 білих. Такий результат не можна пояснити менделівським розщепленням. В. Бетсон пояснив цю взаємодію генів – червоне забарвлення квіток обумовлюється взаємною дією в генотипі двох комплементарних домінантних генів (A:B). Кожний окремо може давати тільки біле забарвлення і тому в  $F_2$ , де у зиготі присутній один ген A або B, там біле забарвлення, таких випадків 7, а де у зиготі зустрілись гени A і B, там червоне забарвлення – 9 випадків. У більшості випадків при з'єднанні комплементарних (додаткових) генів утворюються ознаки, які відповідають диким формам, проходить реверсія до ознак диких форм.

2. Епістаз. Пригнічення дії однієї алельної пари генів геном іншої, неалельної їм пари. AA>BB; BB>AA; Bb>AA. Гени, які пригнічують дію інших неалельних їм генів, називаються – супресорами, або інгібіторами. Вони можуть бути домінантними і рецесивними. Розщеплення в  $F_2$  може бути 12:3:1; 13:3; 9:3:4.

3. Полімерія. Кілька неалельних генів спільно впливають на розвиток однієї і тієї самої ознаки. Позначаються такі гени однією буквою, а різні алельні пари цифрами,  $A_1a_1$  – домінантна і рецесивна алель одного гена,  $A_2a_2$  – другого гена. Генотипи, до яких входить дві пари домінантних полімерних генів позначають  $A_1A_1A_2A_2$  – подвійна домінанта;  $A_1a_1A_2a_2$  – подвійна гетерозигота;  $a_1a_1a_2a_2$  – подвійна рецесива. При полімерії два або декілька ферментів, утворені під контролем неалельних генів, діють на розвиток однієї і тієї ознаки, посилює її прояв. Прикладом полімерії можна розглядати успадкування забарвлення насіння пшениці: червоне – домінантне, біле – рецесивне. При схрещуванні сортів пшениці з червоним і білим насінням в  $F_1$  – червоне, а в  $F_2$  відбувається розщеплення 15 червоних і 1 біле. Однак, інтенсивність забарвлення червоного насіння різна. Вона змінюється від темно- до блідочервоної. Пояснення цьому може бути тільки одне, що інтенсивність забарвлення насіння залежить від декількох домінантних генів, які діють на цю ознаку порівняно рівномірно. Якщо в генотипі  $A_1A_1A_2A_2$  – то темне – червоне насіння,  $A_1A_1A_2a_2$  – червоне,  $A_1a_1A_1$  – світло-червоне,  $A_1$  – блідо-червоне,  $a_1a_1a_2a_2$  – біле.

4. Гени-модифікатори. Неалельні гени, що підсилюють або послаблюють дію головного гена. До модифікаторів відносять гени, що не визначають будь-який розвиток ознаки (не мають власного фенотипового прояву), але вони здатні підсилювати (інтенсифікатори, підсилювачі, енкансери) або послабляти (інгібітори, супресори), тобто модифікувати дії основних генів.

Причиною відхилення від формул менделівського розщеплення ознак  $F_2$  за фенотипом від класичного 9:3:3:1, може бути не тільки взаємодія генів, а і статистичні, диференційна смертність різних генотипів, особливості прояву генів за конкретних умов.

### **3.3. Стать і зчеплене зі статтю успадкування**

Стать – це сукупність контрастуючих генеративних і пов'язаних з ними анатомічних, фізіологічних і біохімічних ознак особин одного виду.

Стать розглядається як складний детермінований комплекс ознак, який перебуває в роздільностатевих організмах у двох альтернативних станах. Стать і статеві відмінності є механізмами, які забезпечують процес комбінаційної мінливості всередині виду, а також його репродуктивну ізоляцію.

Генетика статі – це наука про генетичні закономірності визначення первинних і вторинних статевих ознак в онтогенезі, про регулювання чисельності співвідношення особин різної статі та шляхи прогнозування статі.

Ознаки, за якими відрізняються особини різних статей, поділяються на первинні і вторинні. До первинних належать ті морфологічні та фізіологічні особливості, які забезпечують утворення гамет і їх поєднання в процесі запліднення. Вторинні не беруть безпосередньої участі в утворенні гамет, спарюванні та заплідненні, але мають певне значення в статевому розмноженні.

Науково обґрунтовану відповідь, як і рішення всієї проблеми визначення і розвитку статі, було дано хромосомною теорією успадкування. Встановлено наявність у різностатевих організмів статевих хромосом і виявлено їх роль в успадкуванні статі (Х. Генкінг, 1891р.).

Однією з причин успадкування ознак із відхиленням від менделівських формул є зчеплення генів, які розташовані в статевих хромосомах (X і Y) і передаються відповідно розходженню статевих хромосом – ознаки зчеплені зі статтю.

Залежно від стадії онтогенезу, на який визначається стать, розрізняють декілька типів визначення статі: прогамний тип – стать визначена ще до запліднення (в основному для видів, у яких гетерогаметна жіноча стать); сингамний – в момент запліднення і залежить від поєднання

статевих хромосом у зиготі; **епігамний** – після запліднення під впливом зовнішніх умов.

Існує так званий **гапло-диплоїдний** тип визначення статі характерний для бджіл, ос, мурашок, їздців. У них відсутні статеві хромосоми, а плоідність визначає стать: самки – диплоїдні, а самці – гаплоїдні.

Майже весь тваринний світ поділяють на чотири типи хромосомного визначення статі (Табл. 3.3)

Таблиця 3.3.

**Типи хромосомного визначення статі**

Тип визначення статі	Види організмів	Соматичні клітини		Гамети		Гетерогаметна стать
		♀	♂	яйце-клітини	сперматозоїди	
XU	Людина, тварини, дрозофіла і більшість інших видів	XX	XU	XiX	XiY	Чоловіча
XU ZW	Птахи, метелики, рептилії	XU ZW	XX ZZ	XiY ZiW	XiX ZiZZ	Жіноча
X0	Коники, клопи, павуки, деякі нематоди	XX	X0	XiX	Xi0	Чоловіча
X0	Міль, філоксера, попелиця	X0	XX	Xi0	XX	Жіноча

Якщо у соматичних клітинах однієї статі знаходяться однакові статеві хромосоми (дві X хромосоми і утворюються однотипні гамети) така стать називається – **гомогаметною**. В соматичних клітинах іншої статі різні статеві хромосоми (X і Y) або тільки одна (X) і утворюються різні гамети, така стать називається **гетерогаметною**.

Кількісне співвідношення особин різної статі в нащадках близьке 1:1 і забезпечується тому, що одна стать гетерогаметна, а інша гомогаметна. Механізм забезпечення однакового співвідношення статі в нащадків, відповідає знайомому нам виду аналізуючого схрещування, коли гібрид гетерозиготний за однією алельною парою генів, схрещується з рецесивною гомозиготою  $Aa \times aa = Aa, Aa, aa, aa$  (1:1) і відповідно  $\text{♀}XX \times \text{♂}XY = 1XX+1XY$ .

У процесі індивідуального розвитку статі формується під впливом факторів зовнішнього та внутрішнього середовища, тому первинне (генетично визначене) співвідношення може змінюватись. Це змінне співвідношення називають вторинним. Найчастіше вторинне співвідношення зсувається в бік жіночої статі, бо у багатьох видів чоловіча стать як гетерогаметна має меншу життєздатність. У людей при народженні 100 дівчаток і 106 хлопчиків; у дитячому віці відповідно 100:103; у юнацькому 100:100; у 50 років 100:85; у 85 років 100:50.

Наступним етапом за визначенням статі йде диференціація, тобто розвиток статевих відмінностей. Головним критерієм статі є формування відтворення статевої системи і фізіологічного механізму схрещування. Встановлено, що кожна зигота є потенційно бісексуальною, тобто може розвиватися як за жіночим, так і за чоловічим типом, але є генетичні механізми, які чітко диференціюють стать за даних умов розвитку зиготи. Зачаткові гонади у ембріонів тварин є двокої природи – індіферентні в статевому відношенні. Вони складаються із зовнішнього шару тканин кортекса (жіноча тканина) і внутрішнього – медули (чоловіча тканина). При проходженні диференціації статі і відбувається розвиток одного із задатків, але за своєю сутністю стать бісексуальна. Сам процес диференціації статі у тварин обумовлюється біологічно-активними сполуками – гормонами, які утворюються не тільки залозами внутрішньої секреції, а починають уже утворюватися в тканинах кортекса і медули. Переважання в онтогенезі гормональної секреції то однієї, то іншої статі приводить до розвитку інтерсексуальних форм.

Належність особин до тієї чи іншої статі визначається багатьма неалельними генами, що містяться не тільки в статевих хромосомах, але і в аутосомах. Тому особливості каріотипу не завжди співпадають з наявністю тих чи інших статевих ознак. В аутосомах дрозофіли знайдено рецесивний ген *trans former* (t), який змінює (трансформує) стать. У гомозиготному стані (tt) цей ген жіночі зиготи ( $2A+2X$ ) перетворює в фенотипових самців, але стерильних. Знайдені гени, які однодомні рослини перетворюють у дводомні. Також встановлено, що зміна локалізації гена може привести до порушень у прояві статевих ознак. У ссавців у Y-хромосомі знаходиться домінуючий ген *Sex reversed* (Sxr), що обумовлює розвиток чоловічої статі. Якщо ген Sxr випадково вбудовується у структуру X-хромосоми, то із зиготи на самку (XX) розвивається фенотиповий самець, нездатний до сперматогенезу. Також у ссавців, включаючи людину, знайдено ген Tfm, який може викликати синдром тестикулярної фемінізації (утворення гермафродитизму).

Отже, стать контролюється цілісною системою генотипу, що передбачає взаємодію генів статевих хромосом і аутосом.

Існують докази того, що становлення статі залежить від співвідношення (доз) генів чоловічих і жіночих потенцій або різної сили її експресії. Це лягло в основу двох теорій визначення статі: балансової та фізіологічної.

Суть балансової теорії полягає в тому, що жіноча стать визначається не тільки XX хромосомами, а чоловіча XU. Вони визначаються співвідношенням кількості X-хромосом до кількості наборів аутосом (A) або статевим індексом (X:A), при якому співвідношення X:A рівному 1 ( $2X+2A$ ) утворюються звичайні самки; а рівному 0,5 ( $1X+2A$ ) – самці; при значенні статевого індексу більше одиниці ( $3X+2A$ ) розвиваються надсамки; менше 0,5 ( $1X+3A$ ) – надсамці; при значенні індексу меж 1-0,5 ( $2X+3A$ ) утворюються інтерсекси. Засновник цієї теорії американський генетик

К. Бріджес, який встановив, що у дрозофілі розвиток ознаки статі змінюється залежно від співвідношення Х-хромосом і аутосом. Однак у більшості тварин ця закономірність не простежується.

У людини чоловіча стать незалежно від кількості Х-хромосом визначається наявністю У-хромосоми. Однак, при нерозходженні статевих хромосом у мейозі, може збільшуватись або зменшуватись кількість їх у гаметах і при заплідненні утворюються організми із захворюваннями (синдроми). Наприклад, у чоловіків синдром Клайнфельтера (A+XXY; A+XXXу) (A+Y – зиготи не життєздатні): безплідність, розумова відсталість, непропорційний розвиток кінцівок, високий зріст. У жінок синдром Шерешевського-Тернера (A+X) або трисомія (A+XXX): безплідність, розумова відсталість, маленький зріст.

Суть фізіологічної теорії Р.Гольдшміда полягає в тому, що стать залежить від відносної сили прояву генів чоловічих і жіночих потенцій, які завжди є у бісексуальної зиготи. Схрещуючи дві географічно віддалені раси непарного шовкопряда – європейську і японську, які істотно відрізняються статевими потенціями (європейська раса є слабкою, а японська – сильною) з'ясувалось, що за схрещування самки європейської раси з самцями японської в F<sub>1</sub> розвивається інтерсексуальність жіночого типу. У непарного шовкопряда Х-хромосома визначає чоловічу стать, а У-хромосома – жіночу. Жіноча тенденція У-хромосоми сильніша чоловічої Х-хромосоми, тому зигота ХУ – це зигота на самку. Однак статева потенція У-хромосоми європейського шовкопряда в сукупності з Х-хромосомою японського не дає виразної переваги жіночої тенденції, бо чоловічі потенції Х-хромосоми японської раси дуже сильні і тому розвиваються інтерсекси.

Генетична значущість Х-хромосоми, де жіноча стать гомогаметна, включаючи і людину, є значно більшою, ніж У-хромосоми. У Х-хромосомі дрозофілі вже картовані сотні генів, більшість із них не мають свого алеля в У-хромосомі і такі гени знаходяться в гемізиготному стані. Відповідно є гени в У-хромосомі, які не мають алеля в Х-хромосомі, їх називають голандричні. Однак, як у Х-хромосомі, так і в У-хромосомі існують гени, не пов'язані з репродуктивною функцією. Незважаючи на те, що у більшості видів клітини жіночої статі мають дві Х-хромосоми, а чоловічої – лише одну, але рівень експресії зчеплених з Х-хромосомою генів у самців і самок майже однаковий. Існує генетичний механізм компенсації залежної від Х-хромосоми дози генів. У плацентарних ссавців (людина, кішка, миша...) дозова компенсація здійснюється за рахунок інактивації (гетерохроматизації, лайонізації) однієї з Х-хромосом. В інтерфазних ядрах соматичних клітин самок одна із Х-хромосом концентрується біля оболонки ядра і утворює тільце Барра. Материнські й батьківські Х-хромосоми самок (при злитті гамет і утворенні жіночої статі батько завжди передає дочкам Х-хромосому відповідно і мати Х-хромосому) інактивуються в різних клітинах ембріонів за законами ймовірності. Тому самки, гетерозиготні з генів Х-хромосом, є мозаїками. Приклад кішки з черепаховим забарвленням, мають мозаїку шерсті чорних і

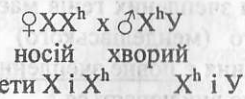
жовтих плям. Кошенята-самці від таких кішок завжди жовті або чорні. У людей жінки, гетерозиготні за геном Х-хромосом теж є мозаїками і це проявляється при деяких захворюваннях (мозаїцизм шкіри та відсутність зубів в деяких місцях щелеп...).

При менделівських закономірностях успадкування напрямку схрещування, то від якої статі вноситься домінуючий або рецесивний ген, не має значення для розщеплення за даними ознаками в нащадків. У такому випадку гени знаходяться в аутосомах і однаково представлені в двох статях.

Якщо ж гени знаходяться в статевих хромосомах, характер успадкування і розщеплення обумовлений поведінкою статевих хромосом в мейозі й сполученням їх при заплідненні. Гени Х-хромосоми, за деяким виключенням, не мають своїх алельних партнерів У-хромосомі. У силу цього рецесивні гени Х-хромосоми гетерогаметної статі проявляються в фенотипі (в одній дозі), бо їм не протистоять домінуючі алелі у У-хромосомі.

Успадкування ознак, гени яких знаходяться в статевих хромосомах, називають успадкуванням зчепленим зі статтю. Це явище було досліджене Т.Морганом на дрозофілах і дало змогу генетично підтвердити роль хромосом у спадковості.

Оскільки статеві хромосоми гомогаметного жіночого організму передаються синам, а єдина Х-хромосома гетерогаметного чоловічого організму – дочка, то при визначенні напрямку схрещування ознаки, визначаються генами, які знаходяться в Х-хромосомі, успадковуються хрест – навхрест або крис – крос успадкування. За такою схемою у людини успадковуються деякі спадкові хвороби: дальтонізм, гемофілія. Наприклад, якщо мати є носієм гену дальтонізму XX<sup>h</sup>, а батько хворий X<sup>h</sup>Y. При схрещуванні таких особин ознака дальтонізму буде передаватися за такою схемою:



Чоловік передає дочкам завжди Х-хромосому, тому дочки з вірогідністю 25% можуть бути дальтоніками (X<sup>h</sup>X<sup>h</sup>); 25% фенотипові здоровими, але носіями гену дальтонізму (XX<sup>h</sup>); 25% синів хворими на дальтонізм (X<sup>h</sup>Y) і 25% синів здоровими (XY).

Як видно із наведених прикладів у випадку успадкування зчепленого зі статтю, розщеплення ознак спостерігається вже в F<sub>1</sub>, а розщеплення в F<sub>2</sub> може не відповідати менделівському.

Зчеплене зі статтю успадкування, не тільки не спростовує менделівських законів, але навпаки підтверджує наявність генів як матеріальних носіїв спадковості, локалізацію генів у хромосомах, обумовленість успадкування генів поведінкою хромосом у мейозі.

### 3.4. Закономірності успадкування за повного і неповного зчеплення генів. Кросинговер

В 1906 році В. Бетсон і Р. Пеннет опублікували статтю, в якій повідомили, що в деяких схрещуваннях духмяного горошку розщеплення нащадків  $F_2$  не відповідає законам Г. Менделя, однак не змогли пояснити цього явища.

Це пізніше зробив Т. Морган зі своїми співробітниками. У дослідах на дрозофілах було з'ясовано, що всі гени організму цих комах виявляють тенденцію до успадкування групами. Т. Морган зробив висновок, що кожна група генів пов'язана з хромосомами.

Якщо гени містяться в різних хромосомах, то вони розподіляються по гаметах незалежно і випадково у повній відповідності з розходженням хромосом у мейозі. Однак генів значно більше, ніж хромосом. У людини нараховують біля 30 тисяч генів та 23 пари хромосом, отже, в одній хромосомі можуть знаходитися сотні генів. Цим пояснюється той факт, що чимало ознак можуть успадковуватись сумісно.

Хромосома являє собою окрему матеріальну і функціональну одиницю. Всі гени, що знаходяться в одній хромосомі, зв'язані один з одним субстратом (тілом) хромосоми. Гени, що належать одній хромосомі, складають одну групу зчеплення. Кількість груп зчеплення у диплоїда дорівнює кількості пар хромосом, і це підтвердилося в дослідах з усіма вивченими у цьому відношенні організмами. Т. Морган вивів таку закономірність: гени, локалізовані в хромосомах, утворюють групи зчеплення, кількість яких обмежена числом пар гомологічних хромосом, характерних для відповідного виду організмів.

Успадкування зчеплених генів має свої особливості, які відрізняють його від незалежного (менделівського) успадкування. Крайнім проявом зчепленого успадкування є повне зчеплення, за якого переміщення генів між хромосомами повністю виключається.

Зчеплене успадкування генів має свою схему запису. Якщо два гени повністю зчеплені, то дигібрид  $AaBb$  схематично позначається як  $\frac{AB}{ab}$ .

Горизонтальна безперервна риска означає пару гомологічних хромосом і належності неалельних генів А і В до однієї з них.

За повного зчеплення гени успадковуються однією групою, тобто як один ген. У цьому можна впевнитися на прикладі схрещування організмів, що відрізняються двома парами ознак (дигібридне схрещування), неалельні гени яких знаходяться в одній хромосомі, тобто зчеплені:  $\frac{AB}{ab} \times \frac{ab}{AB}$ . У  $F_1$

утворюється гібрид з генотипом  $\frac{AB}{ab}$ . Схрещування гібридів  $F_1$  між собою:  $\frac{AB}{ab} \times \frac{AB}{ab}$  дає розщеплення за генотипом  $1 \frac{AB}{AB} + 2 \frac{AB}{ab} + 1 \frac{ab}{ab}$ , за фенотипом 3:1

(як при моногібридному схрещуванні), а не 9:3:3:1, як слід було б чекати для дигібридного схрещування за вільного комбінування генів.

Аналізуюче схрещування  $\frac{AB}{ab} \times \frac{ab}{ab}$  дає розщеплення  $2 \frac{AB}{ab} + 2 \frac{ab}{ab}$ , тобто 1:1, а не 1:1:1:1. Замість чотирьох фенотипових класів, які могли б виявитися при дигібридному схрещуванні за незалежного комбінування генів, виявляється два як при моногібридному схрещуванні.

Це можливо прослідкувати на одному із дослідів Т. Моргана. При схрещуванні мух-дрозофіл, які мали сіре забарвлення тіла і довгі крила (домінантні ознаки), з дрозофілами, які мали чорне забарвлення і рудиментарні крила. В  $F_1$  всі мухи були сірими з довгими крилами (домінантні ознаки).

При схрещуванні цих гібридів між собою в  $F_2$  не відбулося незалежного розподілу ознак як при дигібридному схрещуванні 9:3:3:1 незалежного (менделівського) успадкування. Серед гібридів  $F_2$  більша кількість мух успадковувала комбінацію ознак як у батьків (сірі довгокрилі і чорні короткокрилі), і тільки незначна їх кількість була з перекомбінованими ознаками (сірі короткокрилі і чорні довгокрилі). Цей приклад показує, що гени, які обумовлюють ознаки сірого тіла і довгих крил, і чорного тіла і коротких крил, успадковуються разом.

Важливо підкреслити, що повне зчеплення генів у природі зустрічається дуже рідко. У нашому прикладі з мухами дрозофілами воно також не було повним, тому що незначна кількість мух була з новими (перекомбінованими) ознаками. Переважній більшості генів властиве неповне зчеплення. Це пояснюється тим, що алельні гени гомологічної пари хромосом обмінюються місцями, тобто гени батьківської хромосоми можуть переміщуватись у материнську і навпаки.

Якщо неалельні гени знаходяться в одній і тій же хромосомі, тобто зчеплені, то єдиною причиною їх перекомбінації може бути тільки процес кон'югації гомологічних хромосом в профазі I мейозу. В період кон'югації гомологічні хромосоми зближуються, утворюють біваленти і в цей час між хроматидами відбувається обмін гомологічними ділянками (стадія пахітена).

Реципрокний обмін генетичним матеріалом між двома гомологічними хромосомами називають генетичною рекомбінацією.

Процес обміну генами або гомологічними ділянками гомологічних хромосом називають кросинговером або перехрещуванням хромосом.

Типи гамет, генотипи яких по новому комбінувались між собою внаслідок кросинговеру, а також організми, що виникли від злиття таких гамет, називаються кросоверними. Кросинговер, який відбувається в профазі I мейозу, називається мейотичним, але перекомбінація трапляється і в соматичних клітинах — такий кросинговер називають соматичним. У кросинговер можуть втягуватись дві, три або чотири хроматиди. Одна і та ж хроматида може брати участь в одиночних і множинних обмінах, хроматиди

можуть обмінюватись рівними і нерівними за розмірами фрагментами. Вклад у збільшення комбінативної мінливості організмів вносить обмін між несестринськими хроматидами, кросинговер між сестринськими хроматидами не вносить змін у генетичну структуру і не проявляється у фенотипі.

Як підкреслювалось вище, повне зчеплення у природі дуже рідкісне явище, зчеплення в основному буває неповним. За неповного зчеплення при схрещуванні дигетерозигот  $\frac{AB}{ab} \times \frac{AB}{ab}$  виявляється не два класи фенотипів, як це буває за повного зчеплення, а чотири. Однак, на пртивагу незалежному (менделівському) успадкуванню, ці класи ніколи не виявляють співвідношення 9:3:3:1.

Аналізуюче схрещування за неповного зчеплення приводить до появи не двох, як при повному зчепленні, а чотирьох класів генотипів і фенотипів.

$$\frac{AB}{ab} \times \frac{ab}{ab} = \frac{AB}{ab}, \frac{Ab}{ab}, \frac{aB}{ab}, \frac{ab}{ab}$$

Кількість класів і їх фенотипові особливості нагадують розщеплення, яке буває за аналізуючого схрещування дигібрида при незалежному комбінуванні генів. Однак кількісне співвідношення особин різних класів за неповного зчеплення не відповідає співвідношенню 1:1:1:1. Це пояснюється тим, що рекомбінантних гамет  $Ab$  і  $aB$  утворюється менша кількість, ніж гамет  $AB$  і  $ab$ , яких завжди більше 50% (таб.3.4)

Таблиця 3.4

### Розщеплення ознак у нащадків дигібридів за незалежного менделівського) та зчепленого успадкування

Тип успадкування генів	Генотипи дигетерозигот	Гамети дигетерозигот і їх співвідношення	Фенотипи F <sub>2</sub> , їх співвідношення	Фенотипи аналізуючого схрещування і їх співвідношення
Незалежне (менделівське) комбінування	$\frac{A}{a} \frac{B}{b}$	$AB, Ab, aB, ab$ 1:1:1:1	$AB, Ab, aB, ab$ 9: 3: 3: 1	$AB, Ab, aB, ab$ 1:1:1:1
Повне зчеплення	$\frac{AB}{ab}$	$AB, Ab$ 1:1	$AB, ab$ 3:1	$AB, ab$ 1: 1
Неповне зчеплення	$\frac{AB}{ab}$	$Ab, Ab, aB, ab$ ≠ 1:1:1:1	$AB, Ab, aB, ab$ ≠ 9:3:3:1	$AB, Ab, aB, ab$ ≠ 1:1:1:1

Кросинговер забезпечує виникнення нових комбінацій генів – утворює комбінаційну мінливість усіх без винятку організмів, що є важливим для еволюції.

Т. Морган та його співробітники в дослідях з дрозофілою знайшли чимало прикладів зчепленого успадкування і показали, що зчеплення генів, як правило, неповне.

Один із таких прикладів генетичного доказу кросинговеру (який ми розглядали вище), є успадкування гена *black* (*b*), який обумовлює чорне тіло дрозофіл, і *vistigial* (*vg*), який спричиняє недорозвинення крил. Домінантні алелі цих генів обумовлюють:  $b^+$  – сіре тіло,  $vg^+$  – нормальна довжина крил.

При схрещуванні рецесивних самок, за цими ознаками з домінантними самцями  $bb\ vg\ vg \times b^+b^+vg^+vg^+$  в F<sub>1</sub> отримуємо дигетерозиготу ( $b^+b\ vg^+vg$ ). В аналізуючому схрещуванні дигетерозиготних самок із самцями аналізаторами (дигомозигота рецесивна)  $b^+b\ vg^+vg \times bbvg\ vg$  отримуємо чотири фенотипових класи мух у співвідношеннях:

- 1) чорні з короткими крилами (генотип  $bb\ vgvg$ ) – 41,5%;
- 2) сірі з нормальними крилами ( $b^+b\ vg^+vg$ ) – 41,5%;
- 3) сірі з короткими крилами ( $b^+b\ vgvg$ ) – 8,5%;
- 4) чорні з нормальними крилами ( $bb\ vg^+vg$ ) – 8,5%.

При аналізуючому схрещуванні отримали чотири групи нащадків у співвідношенні 41,5%: 41,5%: 8,5%: 8,5% або 4,9: 4,9: 1: 1 замість 1: 1: 1: 1.

Таким чином, переважна більшість нащадків 83% (41,5%+41,5%) успадковують батьківські фенотипи і лише 17% (8,5%+8,5%) перекомбіновані ознаки.

Результати цього схрещування Т. Морган пояснив тим, що гени *b* і *vg* знаходяться в одній хромосомі, тобто є зчепленими. Проте ця зчепленість неповна, бо в мейозі у дигетерозиготних самок F<sub>1</sub> відбувся обмін гомологічними фрагментами гомологічних хромосом між локусами (ділянка хромосом), в яких знаходяться гени *b* і *vg*, внаслідок чого утворилося два класи рекомбінантних гамет з вірогідністю 8,5% кожний.

Аналізуючи результати досліджень цього та інших дослідів, та враховуючи спостереження Ф. Янсенса (1909 р.), який виявив у мейозі хіазми і зробив припущення, що це пов'язано з фактом обміну ділянками між гомологічними хромосомами, Т. Морган дав правильне пояснення фактом неповного і неповного зчеплення генів. Одночасно були приведені цитологічні докази існування кросинговеру, що напряду підтвердило факт дійсної локалізації генів у хромосомах.

Пізніше з'ясувалось, що частота кросинговера між певними двома зчепленими генами в усіх особин виду варіює в межах загальної для них середньої величини. Проте вона неоднакова для різних неалельних генів. Отже, величина або частота кросинговеру коливається залежно від досліджуваних генів, об'єктів дослідження та інших причин.

Співробітник Т. Моргана А. Стертевант припустив, що частота кросинговеру між генами, локалізованими в одній хромосомі, пропорційна відстані між цими генами і гени в хромосомах розташовані лінійно.

Генетична відстань, на якій кросинговер здійснюється частотою 1%, на честь Т. Моргана названа сантиморганом (СМ), який слугує одиницею виміру кросинговеру.

Величину кросинговеру рахують у відсотках кросоверних особин до загального їх числа в поданому схрещуванні.



Приклад. При аналізуючому схрещуванні було отримано 1000 насінин кукурудзи, із них 36 кросоверних.

Cc Aa x cc aa  
(зерна забарвлені) (незабарвлені)  
гладенькі зморщені

Величина кросинговеру становить  $\frac{36}{1000} \times 100 = 3,6\%$ .

Таким чином, величину кросинговеру можна поставити в залежність від відстані між генами. Чим більша відстань між генами, тим більша вірогідність того, що вони в результаті кросинговеру будуть відокремлені і потрапляють до різних гамет, і навпаки, чим ближче розташовані гени, тим менше вони будуть роз'єднуватись.

Цей висновок дозволив Т. Моргану вивести таку залежність:

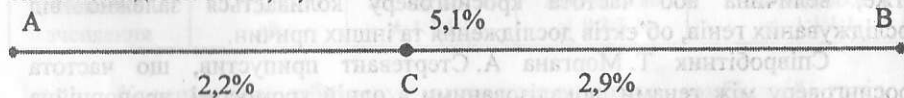
Сила зчеплення генів є обернено пропорційною відстані між цими генами.

Отже, величину або частоту кросинговеру можна використати для визначення відстані між генами і їх взаємного розташування в хромосомах, тобто для побудови генетичних карт. На такій карті наносять відносно положення генів, які знаходяться в одній групі зчеплення.

Генетична карта – це схема відносного розташування генів, що знаходяться в одній групі зчеплення.

Вона будується шляхом визначення частоти кросинговеру між двома або краще трьома маркерними генами у дигетерозигот. Величину кросинговеру в переважній більшості з'ясовують методом аналізуючих схрещувань.

Приклад. У процесі схрещування встановлено, що гени А, В, С успадковуються зчеплено. Між генами А і В – 5,1%, а між генами В і С – 2,9% кросинговеру. Необхідно визначити місцезнаходження гена С відносно гена В, адже він може бути розташований від нього або в один, або другий бік. Для цього необхідно знати, з якою частотою відбувається кросинговер між генами А і С. Аналізуюче схрещування показало, що його величина складає 2,2%. Якщо величина кросинговеру між генами А і С була більша 5,1%, то ген С знаходився за геном В, але вона менше і гени розташовані у такій послідовності: А, С, В



Застосовуючи до схрещування нові гени, можна визначити частоту їх кросинговеру і відповідно складати генетичні карти хромосом, які більш детально складені для дрозофіли, кукурудзи, томатів.

Щоб з'ясувати відповідність взаємного розташування генів у групах зчеплення, визначеними даними кросинговеру і дійсну їх локалізацію у хромосомах складають цитологічні карти, а потім їх порівнюють.

Порівняльне вивчення таких карт підтвердило принцип лінійного розташування генів і відповідності розташування генів на генетичних і цитологічних картах.

Таким чином:

1. Гени знаходяться в хромосомах, розташовані лінійно і утворюють групи зчеплення, кількість яких відповідає числу пар хромосом.
2. Гени, локалізовані в одній хромосомі, успадковуються зчеплено. Сила зчеплення залежить від відстані між ними.
3. Між гомологічними хромосомами можливий кросинговер.
4. Кросинговер – це регулярний, що нормально відбувається у мейозі процес обміну гомологічними ділянками гомологічних хромосом.
5. Кросинговер лежить в основі рекомбінації генів, завдяки чому забезпечується комбінаційна мінливість у поколіннях нащадків, що активно стимулює темпи еволюції видів.
6. Кросинговер відбувається у людей, тварин, рослин та мікроорганізмів.
7. Зчеплення генів і їх рекомбінація в результаті кросинговеру – закономірне біологічне явище, в якому виражена спільність спадковості і мінливості організмів.

### 3.4. Нехромосомне успадкування

Уявлення про спадкові фактори, які не пов'язані з генами хромосом ядра, з'явилося в науці 1901 році, коли К. Корренс і Є. Баур описали випадки менделівського успадкування ознаки рябилистості у рослин. З часом з'ясувалось, що ДНК і РНК можуть знаходитись не тільки у хромосомах ядра, а в нуклеоплазмі, органелах (мітохондріях, пластидах) еукаріотних клітин, плазмідах прокаріотів, у складі інфекційних агентів, ендосимбіотів. Вся ця генетична інформація може успадковуватись нащадками, але пояснити це з позицій хромосомної теорії спадковості неможливо.

Процес передачі нащадкам генетичних елементів нехромосомними структурами клітини називається **нехромосомним успадкуванням**.

Характерними рисами нехромосомного успадкування є: відсутність менделівського розщеплення, наявність материнського (іноді батьківського або змішаного) типу успадкування, незалежність успадкування ознак від наявності тих чи інших хромосом ядра, невідповідність результатів ретшпрокних схрещувань тощо.

В тому випадку, коли успадковуються ознаки, що визначаються генами цитоплазми еукаріотних клітин, говорять про цитоплазматичну спадковість. Цитоплазматична спадковість досить поширена в органічному світі і притаманна всім відомим людині таксономічним видам еукаріот. У клітинах еукаріотів тварин існує дві, а рослин – три генетичних системи.

Перша генетична система представлена геномом – гаплоїдний набір хромосом і сукупність локалізованих у них усіх генів генотипу ядра.

Другу генетичну систему клітин представляє плазмон – сукупність позахромосомних генів, що знаходяться в цитоплазмі, за винятком пластид.

Третьою генетичною системою клітин є пластом – сукупність генів ДНК пластид.

Гени ДНК мітохондрій складають так званий хондром, а гени ДНК пластид – пластом.

Всі ці гени передаються нащадкам разом із цитоплазмою статевих клітин незалежно від генів ядра і успадкування ознак неможливо пояснити з позиції хромосомної теорії спадковості.

Все пояснюється нерівнозначною участю жіночих і чоловічих гамет в утворенні гібридного матеріалу, що пов'язано з неоднаковою кількістю або якістю цитоплазми в яйцеклітині і сперматозоїді.

У більшості випадків зигота отримує гени цитоплазми в основному від яйцеклітини. Нашадки, в таких випадках, повторюють фенотип материнського організму – материнський тип успадкування. Буває і батьківський тип, у деяких видів саме чоловічі гамети є донорами цитоплазми. Буває і змішаний тип цитоплазматичного успадкування – коли цитоплазма від обох батьків.

Говорити про повну незалежність генів ядра і генів цитоплазми (плазмогенів) не можна. Є ознаки, що кодуються одночасно ДНК ядра і ДНК цитоплазми. Це свідчить про тісну взаємодію генів ядра і цитоплазми. Прикладом ознаки, що визначається як ядерними, так і цитоплазматичними генами, є так звана чоловіча стерильність у рослин (пилок не утворюється, або не здатний до запліднення). Однак відома і цитоплазматична чоловіча стерильність, що успадковується тільки по материнській лінії.

Цитоплазма також впливає на реалізацію генетичної інформації хромосом – це так званий материнський ефект. Сутність його проявляється в тому, що властивості цитоплазми яйцеклітини формуються під контролем материнського геному. Ці зміни властивостей цитоплазми можуть впливати на фенотип нащадків на різних стадіях їх розвитку і пізніше на всіх стадіях розвитку організму. Явище перебудови властивостей цитоплазми яйця (а отже і зиготи) під впливом ядерних генів матері називається генетичною предетермінацією цитоплазми.

В клітину із зовні можуть потрапляти не властиві їй елементи: гени інфекційних агентів та гени симбіонтів. Існуючи в клітинах еукаріот, вони виявляють властивість плазмогенів, та визначають деякі фенотипові ознаки і успадковуються через цитоплазму за материнським типом. Крім інфекційних агентів, у прокариот і еукаріот відомі і власні позахромосомні елементи. У бактерій, крім основної кільцевої ДНК, яку називають хромосоною, є багато невеликих за розміром кільцевих молекул – плазмід. Характер успадкування генів плазмід нагадує успадкування плазмогенів у

еукаріот. Позахромосомні елементи еукаріот – копії деяких генів та їх фрагменти, що існують у вигляді кільцевих молекул ДНК поза хромосомами.

Таким чином до найважливіших проблем нехромосомної спадковості відносять:

- 1) мітохондрії і пластиди, як носії генетичної інформації за цитоплазматичної спадковості;
- 2) успадкування ознак, що контролюються одночасно генами ядра і цитоплазми;
- 3) інфекційні агенти, ендосимбіоти та деякі інші позахромосомні елементи – носії генетичної інформації;
- 4) предетермінація генами ядра властивостей цитоплазми і материнський ефект у спадковості.

### Контрольні запитання та завдання:

1. Що поклав Г.Мендель в основу генетичного аналізу і які основні особливості цього методу він визначив?
2. Які типи схрещувань Ви знаєте?
3. Поясніть закономірності незалежного менделівського успадкування при моногібридному схрещуванні.
4. У чому полягає суть гіпотези чистоти гамет?
5. Дайте визначення: фенотипу, генотипу, гену, алельних генів.
6. Поясніть суть успадкування при неповному домінуванні.
7. Поясніть розщеплення за фенотипом і генотипом при дигібридному схрещуванні.
8. Дайте визначення третьому правилу Г.Менделя – незалежного успадкування ознак.
9. Поясніть успадкування при полігібридному схрещуванні.
10. Дайте характеристику гену, як "одиниці спадковості".
11. Схарактеризуйте закономірності успадкування при взаємодії генів. Алельна і неалельна взаємодія генів.
12. Стать, розщеплення за статтю і статеві хромосоми.
13. Хромосомна, балансова, фізіологічна теорія статі та визначення статі залежно від стадії онтогенезу.
14. Особливості визначення статі у ссавців.
15. Успадкування ознак, зчеплених зі статтю.
16. Групи зчеплення генів, закон Т.Моргана.
17. Кросинговер, його генетична, цитологічна доказовість та біологічне значення.
18. Поясніть закономірності успадкування за повного і неповного зчеплення генів.
19. Величина кросинговеру і побудова генетичних карт.
20. У чому полягають особливості нехромосомного успадкування?

## РОЗДІЛ IV. Мінливість та її генетичні засади

### 4.1. Спадкова (комбінаційна, мутаційна) і неспадкова (модифікаційна) мінливість

Якщо звернути увагу на сукупність одностипних організмів, стає очевидною їхня величезна різноманітність, яка обумовлена мінливістю ознак. Властивість живої природи змінюватись є однією із передумов і одним із факторів еволюційного процесу. Мінливість слугує джерелом нових форм генотипів і фенотипів для природного і штучного добору, та відбиває взаємозв'язок організму з довкіллям.

Мінливістю називають здатність живих організмів набувати нових ознак і властивостей.

Фенотипова мінливість організмів складається із спадкової і неспадкової.

Неспадкова або модифікаційна мінливість не пов'язана із змінами генотипу, не передається нащадкам, а є лише виявом його здатності реагувати на умови зовнішнього середовища, в межах норми реакції. Механізмом модифікації є геномодуляція – тобто зміна функції генів.

Кожному генотипу притаманна своя норма реакції на вплив тих чи інших факторів середовища. Приклад людей на сонці – загоріли, але по – різному. Більше ніж 300 років європейці живуть в тропічних країнах, дуже загорілі (брунатні), але діти народжуються білими. Добре відомі модифікації підводних і надводних листків у рослин. Ці модифікації носять адаптивний характер і неодноразово діяли в процесі еволюції. Однак, деякі фактори середовища за впливом виходять за межі захисних можливостей організму, особливо коли ушкоджуючий агент діє в критичні періоди індивідуального розвитку, тоді кажуть про морфози. Морфози, за фенотиповим проявом, можуть нагадувати мутації, але не успадковуються, тоді їх називають генокопії. Неспадкові зміни властиві організму і в його онтогенетичному розвитку, тоді кажуть про онтогенетичну мінливість. Фактично, це реалізація генетичної програми розвитку організму, тобто реалізація норми реакції даного генотипу в часі. Нездатність модифікаційної мінливості успадковуватись була з'ясована не відразу, але чіткі експериментальні докази доводять цей факт. У наші дні неможливість успадкування набутих змін в онтогенезі знайшло підтвердження в молекулярній біології – інформація передається від нуклеїнових кислот до білків, а не в зворотному напрямку.

Однак, слід остерігатись думки, що генетичний апарат клітини не має ніякого відношення до модифікацій, бо модифікаційна мінливість здійснюється в межах норми реакції, яка в свою чергу визначається генотипом.

Спадкова мінливість поділяється на комбінаційну і мутаційну.

Спадкова мінливість обумовлена змінами ознак організму, що визначається генотипом, тобто структурами матеріальних носіїв спадковості (гени, хромосоми) та зберігаються в ряді поколінь.

Комбінаційна мінливість обумовлюється двома явищами:

1) перегрупування хромосом у процесі мейозу і випадкове поєднання у гібридів;

2) процес генетичної рекомбінації під час кросинговеру. За цієї мінливості структура генів і хромосом залишаються тією самою, але змінюється комбінація генів та характер взаємодії їх у геномі.

Мутаційна мінливість – це результат виникнення нових алельних генів та перебудов у генетичному апараті клітин. Біологічна еволюція може здійснюватись завдяки тому, що безпосередній та матеріальний носій спадковості – генетична нуклеїнова кислота – може змінюватись від покоління до покоління. Такі зміни вивчав С.І. Коржинський (1899) та Г. де Фріз (1901), який і вводить термін мутація, а процес виникнення мутацій – мутагенезом. Вивчаючи мутаційний процес, учені дійшли висновку, що мутантні зміни ознак в організмах виникають раптово, стрибкоподібно, вони комбінуються з усіма іншими генами генотипу і стійко успадковуються в поколіннях. Тому процеси мутування та комбінування генів складають основу спадкової мінливості.

Мутація – раптова спадкова зміна ознаки, обумовлена не рекомбінацією генів, а зміною їх структури.

Мутації можуть однаково торкатись будь – яких ознак і властивостей організму, що ведуть до біохімічних, фізіологічних і морфологічних змін його.

Процеси накопичення та комбінування мутацій у популяціях видів організмів є провідним фактором еволюції. Аналіз закономірностей мінливості ознак показує, що всі три форми фенотипової мінливості (мутаційна, комбінаційна, модифікаційна) забезпечують еволюцію видів.

### 4.2. Типи мутацій і їх класифікація

Типи мутацій і їх класифікація залежить від того, що покладено в основу класифікації. Найбільше генетичне підґрунтя має класифікація, що базується на характері змін у генотипі. Встановлено, що сукупність усіх генів, локалізованих у галюїдному наборі хромосом, складає генетичну систему, котру за пропозицією Г. Вінклера (1920 р.) назвали – геномом. Також гени виявлені і в цитоплазмі клітин: плазмон і пластом. Крім цих генетичних систем до матеріальних носіїв спадковості відносять хромосомні структури клітин, їх каріотипи. Існування різних генетичних систем обумовлює виникнення різних типів мутацій.

I. Залежно від змін генотипу виділяють такі типи мутацій:

1) генні або точкові – зміна структури ДНК у межах гена ;

- 2) хромосомні мутації – порушення структури хромосом ;  
3) геномні мутації – зміна кількості хромосом або кількості хромосомних наборів.

1) Генні (точкові) мутації. Якщо матеріальною основою гена є фрагмент ДНК, то мутації цього гена є не що інше, як пошкодження генетичного кодування, котре може проявлятися в зміні нуклеотидних послідовностей (перестановки); втрата, подвоєння, вставка нуклеотидів. За характером змін у послідовності нуклеотидів генні мутації поділяють на:

- а) транзиції – зміна однієї пуринової основи на іншу пуринову, або піримідинову на іншу піримідинову;  
б) трансверсії – заміна пуринової основи на піримідинову чи навпаки;  
в) інсерції – вставка одного або декількох нуклеотидів ;  
г) делеції – випадання одного або декількох нуклеотидів ;  
д) перестановка сусідніх нуклеотидів.

Переважна більшість генних мутацій є рецесивними, зберігаються у складі гетерозигот. Накопичуючись в популяції, в гомозиготному стані виявляють фенотиповий прояв і ведуть до еволюційних змін.

2) Хромосомні мутації (аберації). Вони характеризуються змінами в морфологічних структурах хромосом, обумовлених розривами і перебудовами хромосомного матеріалу в клітинах організму. Структурні перебудови можуть відбуватися в межах однієї хромосоми, представленій в клітині одним, двома або декількома гомологами, називаються внутрішньо хромосомні, а також негомологічними хромосомами в межах окремих каріотипів – міжхромосомні. До внутрішньохромосомних перебудов відносяться: а) нестачі; б) дуплікації; в) інверсії; г) інсерції.

- а) Нестачі – втрачається певна ділянка хромосом, якщо в середині хромосоми два розриви і випадає ділянка, така нестача називається делецією;  
б) дуплікація (подвоєння) – одна з ділянок хромосоми представлена у вигляді двох або значно більшої кількості копій;  
в) інверсія (перестановка) – зміна порядку розміщення генів у хромосомі. Розрив хромосоми в двох точках і обертання хромосомного фрагменту на 180 градусів. Унаслідок чого у відповідному фрагменті гени розміщуються в оберненому порядку;

г) інсерція – фрагменти хромосомної нитки з одного місця переносяться в інше місце хромосоми, зберігаючи вихідний порядок розміщення генів у межах кожного фрагменту. До міжхромосомних перебудов відносяться: транслокації – взаємні обміни між негомологічними хромосомами.

3) Геномні мутації – обумовлені зміною числа хромосом у геномах організмів з утворенням анеуплоїдів, а також збільшення числа геномів у клітинах з утворенням поліплоїдів, та зменшення числа хромосом на половину гаплоїдів. Зміни хромосомного складу клітин відбуваються при порушенні механізму каріокінезу, до них відносяться:

- а) нерівномірне розходження хромосом в мейозі або мітозі;  
б) поділ ядра без наступного поділу клітини;

- в) збільшення кількості хромосом без наступного їх розходження;  
г) злиття соматичних клітин і їх ядер.

Анеуплоїдія – зміна числа хромосом не кратне гаплоїдному набору. Виникає таке явище внаслідок порушення закономірностей розподілу та розходження хромосом у мейозі. Анеуплоїди, у яких не достатньо однієї із пари гомологічних хромосом називають моносоміки ( $2n - 1$ ). Запліднення яйцеклітини, у якої не вистачає однієї хромосоми спермієм, який має нормальну кількість хромосом дає моносоміків. Якщо не вистачає двох (пари) гомологічних хромосом – нулісоміки ( $2n-2$ ). Збільшення хромосомного набору на одну хромосому – трисоміки ( $2n+1$ ), а на дві – тетросоміки ( $2n+2$ ).

При анеуплоїдії порушується баланс доз генів у генотипах організмів, а також закономірність редукції числа хромосом у мейозі, що веде до вродження. Проте у видів, здатних до вегетативного апоміктичного або партеногенетичного розмноження окремі анеуплоїди можуть успадковуватись у вегетативних поколіннях і відігравати позитивну роль в еволюції. За деяких даних у людей при заплідненні виникає до 6% анеуплоїдних зигот від загальної кількості запліднень, більшість їх гине на ранніх стадіях ембріонального розвитку. Однак відомі спадкові хвороби людини, пов'язані з трисомією окремих хромосом, наприклад 21-ї (синдром Дауна); 18-ї (синдром Едварда); 13-ї (синдром Патау), а також синдроми Кляйфельтера, Шерешевського-Тернера, пов'язані з нерозходженням статевих хромосом. Анеуплоїди широко використовують в генетичних дослідженнях у рослин для з'ясування локалізації генів у певних хромосомах.

Поліплоїдія – зміна числа наборів хромосом. Якщо повне нерозходження хромосом трапляється у мейозі, то утворюються гамети з передуваною кількістю хромосом. Такі гамети містять подвоєну кількість хромосом і при заплідненні утворюються організми з трьома або чотирма наборами хромосом. Наприклад, якщо зливаються дві диплоїдні гамети, то зигота отримує 4 геноми ( $2n + 2n$ ) і буде тетраплоїдною, а якщо ( $2n+1n$ ) – триплоїд, ( $3n+2n$ ) – пентоплоїд, ( $3n+3n$ ) – гексаплоїд і т.п. Поліплоїди рідко зустрічаються у тварин (земляних черв'яків, клопів, які можуть розмножуватись і статевим і партеногенетичним шляхом), але широко розповсюджені у рослинному світі. Біля 50% рослин – це поліплоїди. Людина використовує в більшості для свого вживання рослини поліплоїди: пшениця, картопля, овес, цукрова тростина, полуниця, слива, вишня, яблуна, груша, лимон і багато інших. Доля поліплоїдних видів зростає з півдня на північ, що пояснюється більш значною в порівнянні з диплоїдами генетичною мінливістю і адаптивністю поліплоїдів. В Арктиці 72% вивчених рослин – поліплоїди, високогірний Памір – 86%, Алтай – 65%. Загальна закономірність спадкової мінливості, викликана поліплоїдією, полягає у збільшенні розмірів клітин і деяких органів рослин, вегетативної маси. Негативний ефект поліплоїдії має прояв у зменшенні насінневої продуктивності і збільшенні

вегетативного періоду. Закономірності розмноження поліплоїдів показують, що існує декілька їх типів:

- а) автополіплоїди;
- б) алополіплоїди.

Автополіплоїди – це організми, які отримані за рахунок збільшення гаплоїдного набору хромосом одного і того ж виду.

У природних умовах автополіплоїди виникають серед рослин із будь-яким способом розмноження, але краще зберігаються у самозапильних рослин та за умов безстатевого розмноження. В автополіплоїдів взагалі суттєво утрудняється статеве розмноження. Обумовлюється це тим, що в каріотипах поліплоїдних клітин кожна хромосома представлена не двома, а декількома гомологами. Гамети, які складаються з декількох гомологічних хромосом є мало життєздатні, а їх сполучення ведуть до нежиттєздатних зигот. Поліплоїдні форми рослин можна отримувати штучно, використовуючи алкалоїд колхіцин, але вони мають знижену плодючість. У різних видів рослин є різні оптимальні рівні плодючості, люди використовують ці явища як для наукових, так і практичних потреб. Японський генетик Г.Кихара шляхом схрещування тетраплоїдної і диплоїдної форм кавуна отримав триплоїдні безнасінневі форми.

Алополіплоїди – це поєднання в клітинах організму хромосомних наборів від різних видів і родів. Гібриди від схрещування різних видів і родів називають віддаленими гібридами, або амфідиплоїдами. Хромосомні набори алополіплоїдів різняться не тільки числом хромосом, але й їх генетичним складом і нащадки являються неплідними (гібриди кобили з ослом).

Пояснюється це тим, що кожна хромосома в клітинах гібрида не має свого гомолога. Хромосоми залишаються у вигляді унівалетів, що веде до безладу у розподілі хромосом мейотичного поділу внаслідок чого не утворюються генетично збалансовані гамети. Однак, якщо в клітинах міжвидового гібрида подвоїти число хромосом, то кожна з цих подвоєних хромосом утворює сестринську пару і гібрид стає плідним.

Класичним прикладом алополіплоїдії слугує капуста – редьковий гібрид, отриманий Г.Д.Карпеченко (1924 р.). Він схрестив редьку (*Raphanus sativus*)  $2n = 18$  з капустою (*Brassica oleracea*)  $2n = 18$ . Гамети мають по 9 хромосом, але гібриди повністю стерильні, тому що у наборі хромосом капусти не має гомологів для хромосом редьки і навпаки. Кожна із хромосом, в такому випадку, поводить себе в мейозі цілком незалежно – як унівалет і не відбувається нормального розвитку гамет: гібриди стерильні. Серед великої кількості стерильних гібридів Г.Д.Карпеченко знайшов окремі нормально плідні гібриди. Цитологічні дослідження показали, що у таких гібридів зигота складається із 2-ох повних наборів редьки і капусти ( $9R+9B+9R+9B=36$  хромосом). Кожна хромосома редьки  $9R$  коньюгує з такими ж хромосомами  $9R$  редьки і складають життєздатні гомологічні пари  $2R$  або  $18R$  і капуста аналогічна  $18B$ . Утворений  $36$ -хромосомний гібрид не тільки плідний, але і константний, не розщеплюється при розмноженні,

декілька хромосоми редьки і капусти між собою не перекомбінуються. Таким чином, з'явилась можливість використовувати віддалену гібридизацію у синтезі нових форм, які не існують в природі; житньо-пшеничні (тритикале), редька-капуста, пирійно-пшеничні гібриди. Серед тваринного світу міжвидова гібридизація з подальшим утворенням стабільних і плодючих алополіплоїдів не розповсюджена, але є випадки створення нових порід та гібридів тварин із допомогою міжвидових схрещувань: звичайної великої рогатої худоби і зебри, великої рогатої худоби і яка, гібрид коропи і карася, тонкорунних овець і дикого гірського барана. Однак плідні алополіплоїди у тварин є досить рідким явищем. Разом з тим таким чином не тільки можна синтезувати нові, але штучно відновлювати уже існуючі види рослин.

Експериментальне відновлення існуючих видів на основі рекомбінації геномів відомих форм отримало назву ресинтезу видів. Походження культурної сливи довгий час залишалось загадкою, в природі від не було її диких родичів, але Крен і Лоуренс показали, що вона утворилась шляхом природнього схрещування терну і аличі з послідуочим подвоєнням хромосом. Було штучно відтворено ресинтез і синтез сливи.

Сучасний стан віддаленої гібридизації базується на досягненнях і можливостях генної інженерії – утворення трансгенних організмів стає все далі поширеним явищем.

Гаплоїдія. Гаплоїдом називають організм, у соматичних клітинах якого локалізується гаплоїдний набір негомологічних хромосом.

Гаплоїди розвиваються із однієї клітини, проминувши етап запліднення із яйцеклітини, синергид, антипод або пилкової зернини. Гаплоїдія може бути природною і викликана штучно. Природна гаплоїдія зустрічається у життєвому циклі у більшості еукаріотів, а також самців комах – бджіл, мурашок. Одна з характерних особливостей гаплоїдів – це зменшення розмірів усіх клітин і органів, у фенотипі одразу проявляються як домінуючі, так і рецесивні ознаки (гомозиготний за всіма генами). Також існують полігаплоїди, які можна отримати із алополіплоїдів. Гаплоїдія має значну цікавість для генетиків та селекціонерів, які працюють із вищими рослинами. Це пояснюється тим, що у гаплоїдів легко виявити шкідливі і корисні рецесивні ознаки. Гаплоїдну рослину, позбавлену шкідливих мутацій, за допомогою колхіцину можна перевести в диплоїдну. Саме таким шляхом, перетворення гаплоїдів у диплоїди, отримано нові форми томатів, топону, бавовнику.

II. За локалізацією в еукаріотичних клітин мутації поділяються:

- а) ядерні – мутації генетичного апарату ядра (ми їх розглянули вище);
- б) цитоплазматичні – пластомні й плазмонні.

Плазмонні мутації – виникають унаслідок мутації генів локалізованих у цитоплазмі клітин, крім пластид. Прикладом може слугувати ДНК мітохондрій, де є наявність комплексу регуляторних і структурних генів, та відбувається, незалежно від ядерних генів, автономний синтез деяких типів білків, там і виникають мутації.

Пластомні мутації – мутації генів локалізованих у пластидах. Мутації генів пластоми можуть змінювати активність процесів фотосинтезу, утворюються нащадки з ознаками ряблості.

III. За фенотиповим виявом та дією на організм:

а) морфологічні; б) фізіологічні; в) біохімічні.

Вони можуть змінювати прояв будь-якої зовнішньої ознаки, впливати на функції окремих органів: росту, розвитку, визкликати різні зміни хімічного складу клітин і тканин і т.п.

IV. За відношенням до життєздатності:

- а) корисні – сприяють збереженню і поширенню виду;
- б) нейтральні – не впливають на життєздатність;
- в) напівлетальні – знижують життєздатність;
- г) летальні – приводять до загибелі.

V. За відношенням до норми (так званого дикого типу):

- а) прямі мутації, за яких гени дикого типу перетворюються в алельні форми;
- б) зворотні, за яких відновлюється дикий фенотип.

Приклад. Домінантний ген червоного забарвлення очей у дрозофіли мутує в білий, а потім знову у червоний  $A \rightleftharpoons a$ .

VI. За виявом у гетерозиготи:

а) домінантні мутації, б) рецесивні мутації.

Рецесивні утворюються частіше, ніж домінантні, мутаційний процес як правило іде від домінантності до рецесивності. Домінантні мутації проявляються відразу в  $F_1$  вже у гетерозиготному стані. Рецесивні дають прояв тільки тоді, коли мутований ген буде в гомозиготному стані.

VII. Залежної від типу клітин, у яких виникають мутації:

- а) генеративні – виникають у статевих клітинах та їх попередниках, передаються наступним поколінням;
- б) соматичні – виникають у соматичних клітинах і розповсюджуються за їх мітотичного поділу.

VIII. Залежно від способу виникнення мутації:

а) спонтанні – мутації, які виникають автогенетично.

Причиною їх може бути постійно іонізуюче ультрафіолетове випромінювання, радіоактивні ізопапи землі, хімічні сполуки (що вводяться штучно від паразитів або синтезуються в організмі – свої метаболіти). Природні мутації є наслідком можливих помилок у роботі фізіологічних систем клітини. Ефективність молекулярно-генетичних процесів (реплікації, репарації, рекомбінації, транскрипції, трансляції) істотно залежить від індивідуальних особливостей генотипу та умов його існування, чим пояснюється різна частота спонтанних мутацій за конкретних умов. Спонтанні мутації виникають з частотою ( $1 \cdot 10^{-5}$  –  $1 \cdot 10^{-9}$ ) на один ген. Темп мутування залежить від генотипу, фізіологічного стану клітини чи організму, віку, стадії розвитку. У людини багато генів мутує з частотою  $1:200000$  гамет, а середня частота мутацій на один локус в поколінні складає  $4 \cdot 10^{-6}$ .

Якщо взяти відносно до кожного окремого гену, то ці цифри не значні, а якщо врахувати, що в галлоїдному наборі хромосом існує декілька тисяч генів і кожен з них мутує хоча б з частотою  $1:1000000$ , то це буде не так і мало.

б) індуковані мутації – виникають у відповідь на дію різноманітних (фізичних і хімічних) факторів середовища і частота їх значно вища за спонтанне виникнення мутації. Індукований мутагенез вперше застосували у 1925 році Г.А. Надсон і Г.С. Філіпов. У 1927 році Г. Меллер з'ясував мутаційний вплив іонізуючих випромінювань, а згодом була з'ясована і мутаційна дія ультрафіолетових опромінь та вивчена на рослинних, тваринних об'єктах.

Дію хімічних сполук на утворення мутацій уперше показали В.Сахаров (1932 р.), М.Лобашев (1939 р.). С.Гершензон виявив сильну мутагенну дію екзогенної ДНК. Широке вивчення хімічного мутагенезу почалося у 1946 році, коли І.Рапорт виявив супермутагени – хімічні сполуки (етиленимін), що індукують мутації з частотою до 100%.

Згодом були відкриті речовини – антимутагени, що послаблюють дію хімічних і фізичних мутагенних факторів.

Індукований мутагенез є одним із шляхів отримання нових вихідних форм для селекції, також його застосовують у генетичному аналізі при маркуванні генетичного матеріалу.

На сьогодні мутагенез і екологія мають велике значення в житті людей. Збільшення концентрації мутагену в навколишньому середовищі сприяє збільшенню генетичного тягаря усіх популяцій, включаючи людину.

#### 4.3. Явище множинного алеломорфізму

Уявлення про ген, як неподільну одиницю рекомбінації, мутації та функції було науково правильним на ранніх етапах генетики. Пізніше з'ясувалося, що ген являє собою складну одиницю спадковості. Численні дослідження показали, що один і той же ген може змінюватися, набувати різних станів. Це дуже чітко проявляється при забарвленні хутра у кроликів. Встановлено, що суцільне забарвлення у кроликів є домінантна ознака – чорний колір С. Він домінує над забарвленням горностаєвих кроликів ChCh – генотипу. В них кінцівки, хвіст, носова частина голови та вуха мають чорне забарвлення, а всі інші частини тіла – білі. При схрещуванні з кроликом-альбіносом і суцільно темне, і горностаєве забарвлення хутра домінують над суцільно білим забарвленням ss – генотипу. Схрещування кролика з горностаєвим забарвленням з білим (альбіносом)  $F_1$  – горностаєвий, а  $F_2$  відбувається розщеплення: 3 горностаєвих: 1 білий (по типу моногібридного успадкування).

Таким чином, кожна пара генів цієї серії множинних алелей поводить себе в розщепленні як одна алельна пара. Якщо б вони були неалельні, то повинно бути розщеплення яке відповідає дигібридному або полігібридному

схрещуванню. Однак цього не виявляється. При перевірці інших мутантних генів цієї серії в усіх випадках має місце моногібридне схрещування. Перший член гена С – домінує над усіма, а  $c^a$  – альбінос є рецесивною по відношенню до всіх інших членів даної серії алелей. Інші члени цієї серії відображають проміжну пігментацію шерсті (ознаки).

Отже, ген забарвлення хутра у кроликів проявляється в трьох альтернативних станах, а взагалі таких станів деяких генів можуть бути десятки.

Будь-який ген А може мутувати до станів  $a^1, a^2, a^3 \dots a^n$ , ген В до станів  $b^1, b^2, b^3 \dots b^n$ .

Ми вже знаємо, що гени, які впливають на формування тієї самої ознаки і локалізовані в гомологічних точках гомологічних хромосом називаються алельними.

Оскільки один і той же ген може виступати в багатьох різних станах, які складають серію множинних алелів, таке явище дістало назву **множинного алеломорфізму**.

Зауважимо, що в локусі хромосоми із серії множинних алелів у нормі може реалізуватися лише один алель. Це явище виявлене у вищих тварин (корів, кролів, мишей, морських свинок, дрозофіл), і рослин: кукурудзи, топюну, гороху. У людей – групи крові.

Розповсюдженість цього явища обумовлена декількома причинами.

1. Множинний алеломорфізм збільшує резерв мутаційної мінливості в еволюції.

2. Збільшується діапазон комбінаційної мінливості.

3. Множинний алеломорфізм указує на те, що мутація гена не є остаточною одиницею спадкової мінливості. Ген має складну структуру.

Вивчення множинних алелів показало, що ген є дробною одиницею спадковості (що ми розглянули у розділі 2.2).

#### 4.4. Гомологічні ряди спадкової мінливості

Вавилов М.І. (1920 р.) на підставі вивчення спадкової мінливості у популяціях виду і порівняння виявлених закономірностей з аналогічними даними, одержаними для інших таксономічних видів рослин, дійшов висновку, що спадкова мінливість організмів підпорядковується закону гомологічних рядів.

Види і роди, генетично близькі, характеризуються подібними рядами спадкової мінливості з такою точністю, що, знаючи ряд форм у межах одного виду, можна передбачити існування паралельних форм в інших видів і родів. Чим ближче генетично розташовані у загальній системі роди і види, тим повніша подібність у рядах їхньої мінливості.

Цілі родини рослин взагалі характеризуються певним циклом мінливості, яка проходить через усі роди і види, що утворюють родину.

Формування М.І.Вавилова показує, що закон гомологічних рядів у спадковій мінливості організмів базується на виникненні рядів подібних мутацій в генетично близьких видів організмів. Про це свідчить формула закону, за якою він здійснюється. Якщо позначити лінійський вид символом L, а ряд ознак, якими характеризується цей вид, символами a, b, c..., то це можна записати у вигляді  $L(a+b+c\dots)$ . Оскільки ряди складаються із видів, то позначивши рід G, можна записати  $G(L_1+L_2+L_3\dots)$ . Це і буде формула гомологічних рядів у спадковій мінливості організмів. Вона дає змогу досить наочно виразити повну подібність цих рядів.

Приклад. Позначимо забарвлення колосових лусочок у злакових рослин a, остистість – b, кількість квіток у колоску – c, тоді для пшениці  $L_1$ , ячменю  $L_2$ , жита  $L_3$ , можна записати  $L_1(a+b+c\dots)$ ,  $L_2(a+b+c\dots)$ ,  $L_3(a+b+c\dots)$ .

Формули названих видів показують існування паралелізму рядів ознак, якими характеризуються таксономічні види родини злакових. Оскільки кожна ознака характеризується притаманною їй мінливістю, можна складати загальну схему сортової мінливості рослин певної родини.

Сьогодні можна стверджувати, що у споріднених за своїм походженням видів організмів, як правило, виникають подібні між собою мутації.

Виходячи з закону гомологічних рядів спадкової мінливості, в разі виявлення спонтанних або індукованих мутацій в одного таксономічного виду організмів – подібний характер мінливості таких самих ознак можна очікувати і в організмів генетично близьких видів.

Закон гомологічних рядів спадкової мінливості виражає загальну закономірність мутаційного процесу і формоутворення організмів.

У результаті великої роботи, проведеної генетиками різних держав, виявлені основні важливі питання теорії і практики використання мутаційного процесу.

1. Мутації відбуваються у природних умовах у всіх організмів від бактерії до людей.

2. Мутації можливо отримувати штучним шляхом, частота їх прояву збільшується при цьому в декілька разів.

3. Мутації є результатом складних фізіологічних процесів які відбуваються в клітинах і оснований на фізико-хімічних реакціях.

4. Мутації, що відбуваються в результаті зміни генетичних структур клітини обумовлюються різними фенотипічними змінами, які зачіпають різноманітні зовнішні і внутрішні особливості організму: морфологічні, фізіологічні і біохімічні. Ці зміни стійко передаються наступним поколінням.

5. Мутаційний процес при сучасних методах впливу, крім отримання поліплоїдних форм, не направлений.

6. Спадкова мінливість організмів даного виду або форми не може іти у якому завгодно напрямку, вона матеріально обумовлена можливостями змін його генетичних структур.

### Контрольні запитання та завдання:

1. Які типи мінливості Ви знаєте?
2. Охарактеризуйте спадкову (комбінаційну і мутаційну) мінливість.
3. Дайте пояснення неспадкової (модифікаційної) мінливості.
4. Що таке мутаційна мінливість та її класифікація?
5. Схарактеризуйте генні та хромосомні мутації.
6. Дайте характеристику всіх типів геномних мутацій (анеуплоїди, автополіплоїди, алополіплоїди, гаплоїди).
7. Поясніть відмінності плазмонних і пластомних мутацій.
8. Схарактеризуйте спонтанний та індукований мутагенез.
9. Розкрийте суть множинного алеломорфізму.
10. Якому закону підпорядкована спадкова мінливість організмів?

## РОЗДІЛ V. Генетичні основи онтогенезу

### 5.1. Онтогенетика

Під терміном "Онтогенез" розуміють індивідуальний розвиток будь-якого організму з моменту запліднення яйцеклітини і до його природної смерті. Онтогенез багатоклітинних – дивовижний за складністю і спрямованістю комплекс ростових і формуючих процесів, у результаті якого із однієї клітини (зиготи) розвивається високоорганізований багатоклітинний організм. Розділ генетики, що вивчає генетичні основи індивідуального розвитку називають онтогенетикою. Онтогенетика включає дослідження у галузі генетики гамет, генетичної детермінації і диференціації клітин, встановлення статі певного фенотипу, взаємодії генів, розвитку систем імунітету, генетичних основ онтогенетичної адаптації певних видів поведінки. Деякі напрямки (генетика статі, поведінки, імуногенетика) розвиваються як окремі розділи генетики. Всі ці напрямки мають одну мету – з'ясувати, як реалізується генетична інформація зиготи в процесі індивідуального розвитку.

Питання про те, яким чином генетична інформація, характерна для виду, реалізується в процесі індивідуального розвитку і як здійснюється генетичний контроль за виникненням різних тканин та органів з їх різноманітними функціями, є найважливішою проблемою онтогенетики.

Незалежно від об'єкту дослідження вивчення генетики онтогенезу ведеться на різних рівнях – молекулярному, клітинному та цілого організму.

В останні роки великого значення набула так звана клітинна біотехнологія, яка використовує методи трансплантації ядер, окремих хромосом, технології клонування клітин та організмів, злиття клітин різного походження тощо. За допомогою цих підходів можна виявити і локалізувати в тій чи іншій хромосомі певний ген, з'ясувати його роль у процесі розвитку, дослідити взаємодію алельних і неалельних генів, а також ядра і цитоплазми в онтогенезі.

Незважаючи на різноманітність методів, що застосовуються в онтогенетиці, основними серед них залишаються генетичні, завдяки яким можна отримати різні комбінації генотипів і геномів.

### 5.2. Загальні закономірності на стадії індивідуального розвитку

Онтогенез будь-якого багатоклітинного організму починається з запліднення. Проникнення в яйцеклітину сперматозоїда є сигналом для початку дроблення зиготи і розвитку зачаткованого нею організму. Згідно із законами генетики він успадковує відповідні видоспецифічні та індивідуальні риси фізіології організмів, а у випадку людини – психології.



Дроблення зиготи започатковує велику кількість мітозів, а значить – і клітин, які вступають у стадію диференціації та формування тканин організму нового ембріона. Внаслідок цього клітини втрачають свою функціональну однорідність. У межах кожної тканини, утвореної відповідними групами клітин, виникає своє внутрішнє середовище, де працюють лише ті гени генотипу, які в організмі, що формується, забезпечують виконання відповідною тканиною своєї функції.

Для з'ясування генетичних основ індивідуального розвитку враховують деякі загальні закономірності, що підтверджуються результатами досліджень у різних галузях біології, а саме:

- онтогенез багатоклітинних організмів являє собою складну послідовність змін, що контролюються генами (регульована реалізація в конкретних умовах генетичної програми);

- кожний організм в ембріогенезі тією чи іншою мірою проходить фази розвитку, характерні для його предків, що свідчить про генетичну зумовленість загального плану розвитку організмів;

- в основі індивідуального розвитку багатоклітинних організмів лежить генетична детермінація і диференціація окремих клітинних клонів, що виникають унаслідок дроблення зиготи. Диференціація – набуття клітинами здатності до виконання специфічних функцій, пов'язана з їх спеціалізацією. Детермінація клітин – стадія розвитку, після якої клітина втрачає здатність диференціюватися у напрямку, не передбаченому генетичною детермінацією;

- диференціація соматичних клітин і тканин може бути зворотною і незворотною залежно від ступеня генетичної спеціалізації ядер і цитоплазми в клітинах. Буває, що окрема клітина або група клітин диференційованої тканини здатна відтворювати цілісний організм. Така здатність клітин називається тотипотентністю;

- характерні для розвитку процеси росту, диференціації і морфогенезу є нерівномірними (спочатку активно працюють одні гени, потім включаються інші);

- в онтогенезі тварин і рослин існують так звані критичні періоди;

- детермінація і диференціація клітин не пов'язана з кількісними або якісними змінами геномів.

Розвиток будь-якого багатоклітинного організму, що відноситься до високоорганізованих еукаріотів, можна розділити на декілька стадій або періодів.

1. Ембріональний розвиток організму. Протягом цього часу з єдиної клітини – зиготи – утворюється багатоклітинний організм.

2. Постембріональний період росту та розвитку від часу народження до статевої зрілості. Він стає об'єктом дії природного добору та вирішення питання про здатність організму до виконання головної функції – розмноження.

3. Період статевого розмноження – характеризується найвищою життєдіяльністю організмів, та створенням життєздатних нащадків.

4. Період старості – втрата організмом здатності до розмноження і до його смерті.

Два останніх періоди часто важко розділити між собою. У багатьох видів тварин (осетрові та лососеві риби, деякі комахи тощо) після відкладання яєць чи зигот батьківські організми гинуть, тобто період старості випадає, це стосується однорічних і дворічних рослин.

### 5.3. Реалізація генетичної інформації

Індивідуальний розвиток будь-якого організму означає наявність процесів реалізації спадкової інформації його генотипу. В зиготі містяться молекули ДНК, у яких записана вся генетична інформація про послідовність та темпи процесів метаболізму на всіх етапах росту, розвитку та життєдіяльності організму. В процесі дроблення зиготи дочірні клітини одержують всю спадкову інформацію, яка дозволяє їм розвиватись і рости в певних умовах середовища до задалегідь запрограмованого типу організму.

Сполучною ланкою між поколіннями організмів у еукаріотів є гамети. Саме вони є тими місточками, через які спадкова інформація переходить від покоління до покоління, забезпечуючи процеси неперервності життя. Злиттям двох гамет протилежної статі утворюється зигота. В генотипі цієї клітини, якою започатковується ріст і розвиток нового організму, міститься спадкова інформація відповідного виду організмів. Це означає, що в локусах генетичних систем зиготи (геном, плазмон, пластом) містяться всі гени генотипу, набуті в процесі еволюції. Але з множинних алелів кожного гена в геномі зиготи в нормі може міститися лише два. Крім того, кожний ген у певному алельному стані може утворювати ряд комбінацій з іншими неалельними генами. Однак з різноманітності генних комбінацій за тією чи іншою ознакою, яка трапляється в генотипах особин популяції, зигота може містити лише одну.

Величезна кількість генів у генотипах багатоклітинних еукаріотів є джерелом генотипової мінливості. Вся ця генетично запрограмована комбінаційна мінливість реалізується шляхом онтогенезу кожного окремого організму. Також невичерпним джерелом мінливості в еволюції органічного світу є мутаційна мінливість. На процеси реалізації генетичної інформації в індивідуальному розвитку організмів впливає модифікаційна дія умов зовнішнього середовища. Ця дія проявляється формуванням фенотипових ознак, які не успадковуються (модифікації). Модифікація будь-якої ознаки – це наслідок реакції генотипу на умови зовнішнього середовища. Не всі гени генотипу реагують на ті чи інші фактори середовища. Однак, кожний організм, генотип якого складається з багатьох тисяч генів, тим чи іншим чином реагує на мінливість різних факторів середовища. Здатність організму певним чином реагувати на зміни умов зовнішнього середовища називається нормою реакції.

На відміну від модифікації, яка не успадковується, норма реакції спадково передається в поколіннях.

Реалізація генетичної програми в еукаріотів є дуже складним і багатограним процесом, який характеризується невичерпним джерелом різноманітності функціональної активності генів.

Те, що індивідуальний розвиток організму перебуває під генетичним контролем – це безперечний факт. Існує декілька концепцій генетичного контролю онтогенезу, але вони не повною мірою дають відповідь на ключове питання онтогенезу: як єдиний генотип зиготи забезпечує диференціацію зародка, що розвивається, на сотні гісто- і цитотипів?

Першою спробою відповісти на це питання була концепція нерівно успадкованих поділів (А.Вейсмана). Про це свідчить нерівномірний розподіл генетичного матеріалу між статевими та соматичними клітинами та інше.

Морган висунув концепцію диференціальної активності генів. Згідно з цією концепцією, у всіх клітинах організмів є однаковий набір генів, але функціонують вони по-різному в різних диференційованих клітинах і тканинах різної спеціалізації і на різних етапах онтогенезу.

Модель оперона – координованого контролю роботи структурних генів. Транскрипція групи структурних генів, що кодують функціонально пов'язані між собою поліпептиди, регулюються двома контролюючими елементами геном-регулятором і оператором.

Загальна картина механізму генетичної регуляції в еукаріотичних клітинах поки що повністю не з'ясована. Найважливіша особливість регуляції генетичної активності у еукаріотичних клітинах – відсутність у них поліцистронних оперонів. В той час (у відповідь на дію гормонів) у клітинах еукаріот активізується ціла батарея генів. Суттєва особливість генетичної регуляції в клітинах еукаріот полягає також у тому, що процес транскрипції залежить від стану хроматину. Локальна компактизація ДНК у структурі хроматери повністю блокує синтез РНК. Важлива роль у механізмі регуляції генетичної активності на транскрипційному рівні належить цитоплазмі, що містить фактори, які впливають на загальну РНК-синтезуючу активність ядер і синтез окремих класів РНК. Таким чином, регуляція генетичної активності відбувається на рівні трансляції та посттрансляційному рівні регуляції експресії генів.

Існує і модель каскадного принципу регуляції генетичної активності. Включення генетичної активності – експресії одного гена – часто запускає каскад (потік) хімічних реакцій всередині клітини, які активують спеціалізований транскрипційний фактор. Цей фактор, в свою чергу, включає гени зі своїми біохімічними процесами, які впливають на інші фактори. Таким чином запускається цілий каскад активності різних генів, які реалізують диференціацію організму.

В останні роки завдяки успіхам молекулярної біології і генетики почала відкриватися одна із загадок онтогенезу – це механізми виникнення пластів (зародкових листків з однієї клітини). Далі з них формуються зачатки органів та в самих органах відбувається складна диференціація: в тілі людини

більше 250 різних типів клітин. Учені зуміли визначити гени, які забезпечують вибір шляху розвитку і визначають формування загального плану будови організмів – це гомеїозисні гени (називають ще "розумні гени"). Вони є близькими в різних видів, деякі ділянки їх взагалі ідентичні. Дія гомеїозисних генів порушує клітинну одноманітність, а потім встановлює певні поля і зони, в яких включається активність різних генів диференціації. Мабуть, цей принцип універсальний, так ідуть процеси розвитку в усіх видів.

Ці та інші генетичні механізми регуляції розвитку з'ясовані лише в загальних рисах. Одні з них властиві головним чином прокаріотам, інші – еукаріотам. Безумовно, що розвиток є сумарним виявом всіх генетичних і епігенетичних подій. Виявлення системних логічних зв'язків між цими подіями, залежно від особливостей генотипу і умов середовища, можна розглядати як актуальну, але ще не зовсім вирішену проблему онтогенетики.

#### 5.4. Закінчення процесів індивідуального розвитку

Заключним етапом онтогенезу є старіння організму та його смерть. Є підстави вважати, що у вищих організмів процес старіння і тривалість життя значною мірою визначається генетично. Відмирання певних диференційованих клітин властива нормальному розвитку вищих організмів. Прикладами можуть бути: руйнування тканин і органів личинки за метаморфозу у комах, клітин хвоста і зябер за перетворення пуголовка в жабу, клітин міжпальцевих перетинок у ембріонів хребетних тварин і т.п. В усіх цих на інших прикладах генетично запрограмована смерть клітин наступає на чітко визначеній стадії онтогенезу і контролюється генами. У деяких рослин і тварин генетично запрограмована смерть наступає у суворо визначений момент життєвого циклу. Хоча з приводу того, що старіння і смерть є генетично запрограмованими складовими, є й інші думки.

Механізм дії генетичних факторів, обумовлюючих старіння, остаточно не з'ясований, хоч на цей рахунок існує чимало цікавих гіпотез. Іноді в медіа з'являються повідомлення, що знайдені гени, які відповідають за старіння і т.п.

Гіпотеза програмованої загибелі клітин. Л. Хейфлік на основі своїх експериментів дійшов висновку, що смерть усіх клітин, які належать організму, відображає процес старіння на рівні окремої клітини. Передбачається, що в клітині шляхом диференційованої експресії генів незворотно здійснюється генетична програма, яка призводить до смерті. Також було доведено, що кількість послідовних поділів соматичних клітин генетично обмежена, потім вони втрачають мітотичну активність і відмирають. Число поділів клітин, що були виділені з людського ембріона, становило приблизно 50, дорослої людини 20-30, похилого віку лише декілька. Доведено, що число поділів залежить від того, скільки в нормі живуть особини виду. Так, для клітин норки тривалість життя якої близько 10

років, число поділів менше, ніж для клітин людини, а для клітин миші, яка живе приблизно 3 роки, поділів менше, ніж для клітин норки. При детальнішому вивченні клітинних поділів було помічено, що задовго до того, як вони перестають ділитися, специфічно змінюються їхні структура та функції. Відбувається комплекс змін морфологічного, фізико-хімічного і біохімічного характеру. Вікові зміни в клітині відіграють головну роль у прояві старіння тіла і призводять до смерті особини, при чому значно раніше, ніж його клітини припиняють поділ.

Якщо у комплексному наборі взаємозалежних клітин, яким є організм, накопичується достатня кількість вікових змін у життєво важливих органах, наприклад серці, мозку, – тіло помирає, хоча в ньому можуть залишатися ще немало життєздатних клітин. Отже, якщо б удалося сповільнити структурні і функціональні зміни, що виникають у клітинах, то вдалося б дожити до "генетичної межі старіння". Накопичення змін у клітинах веде до втрати контролю над різними процесами в організмі. Багато вчених вважає, що ці втрати відбуваються на клітинному рівні, зокрема в ДНК.

Існує декілька сучасних теорій старіння, але більшість дослідників вважають, що старіння зумовлено одночасно кількома причинами.

Гіпотеза помилок. Хімічні реакції обміну речовин у клітині не завжди точні, помилки можуть бути під час утворення нових молекул ДНК, РНК, білків. Механізми репарації не завжди виправляють ушкодження. Помилка у ДНК призводить до синтезу зміненої РНК, а це в свою чергу веде до синтезу змінених білків-ферментів, які працюють гірше або зовсім не працюють, унаслідок чого реакції обміну речовин припиняються і клітина не виконує свої функції, або гине. Ученими з'ясовано, що 25% ферментів у старих людей є неповноцінними, мають певні вади.

Теорія вільних радикалів. Молекули ДНК, РНК, білків усередині клітини постійно атакуються іншими молекулами – продуктами метаболізму або забрудниками навколишнього середовища. Утворюються молекули особливого виду, яких називають вільними радикалами. Вони мають високу реакційну здатність та можуть завдавати шкоди клітинним мембранам, ДНК, РНК.

Теорія поперечних зшивок. Усередині ХХ ст. Ю. Беркстен помітив, що желатина, яка входить до складу копіювального паперу, "старіє". Він звернув увагу на подібність цього процесу зі старінням, що спостерігається в організмі – хрящах, зв'язках. Обидва процеси пов'язані з реакціями в білках, що ведуть до втрати еластичності. Скутість у м'язах і суглобах людей похилого віку нагадувала Беркстену процес дублення шкіри, за якого білки твердіють під дією певних хімікатів. Під час дублення між молекулами білків утворюються своєрідні хімічні "містки", що називаються поперечними зшивками. Старіння організму можна пояснити виникненням містків між білковими молекулами. Такі містки клітинні ферменти не можуть розірвати. Згодом виявили наявність ще одного типу зшивок у молекулах ДНК. Зшивки між двома ланцюгами ДНК не можуть бути зруйновані клітиною. Такі містки

заважають синтезу РНК на ДНК, а це порушує процеси утворення життєво необхідних білків. Крім того, зшивки заважають участі ДНК в поділі клітини. Утворення зшивок у білках і ДНК може спричинитися багатьма хімічними речовинами.

Гіпотеза мозкової регуляції. Для нормального функціонування цілісного організму потрібна узгоджена робота всіх його частин (гомеостаз). Основною умовою гомеостазу є скоординована діяльність двох регулювальних систем – ендокринної і нервової. Ендокринні залози постійно контролюють внутрішнє середовище організму і в разі появи відхилень виділяють в кров гормони, які нормалізують стан. Деякі вчені вважають, що старіння клітин і організмів зумовлюється поступовою втратою здатності зберігати гомеостаз. При цьому знижується контроль за утворенням гормонів, життєві процеси розбалансовуються. Ця гіпотеза також має експериментальні докази.

Автоімунна теорія. Імунна система організму захищає його від різних хвороб. Головними компонентами імунної системи є білі кров'яні клітини двох типів – В та Т, які спеціалізовані для боротьби з бактеріями, вірусами, раковими клітинами, чужорідними клітинами... Припускають, що з віком клітини обох типів функціонують все слабше та виявляють неспецифічні функції, "нападають" на нормальні здорові клітини. Руїнування тіла його власною імунною системою називається автоімунітетом. Зростання рівня автоімунітету в організмі, очевидно, є причиною старіння.

Старіння і смерть завершують індивідуальне життя клітини та організму. Водночас індивідуальне життя клітин, які не розмножуються, може бути значно збільшене. Дослідження умов, за яких можна запобігти старінню і смерті клітин, мають важливе принципове теоретичне та практичне значення, оскільки організм гине внаслідок смерті деякої групи життєво важливих клітин і після його смерті багато клітин залишаються живими й функціонально повноцінними.

**Контрольні запитання та завдання:**

1. Що являє собою наука онтогенетика та які дослідження генетики вона включає? 2. Яка найважливіша проблема онтогенетики? 3. На яких рівнях вивчається генетика онтогенезу? 4. Які загальні закономірності основ індивідуального розвитку? 5. Охарактеризуйте стадії індивідуального розвитку еукаріотів. 6. Розкрийте суть генетичної детермінації і диференціації клітин. 7. Поясніть суть концепції генетичного контролю онтогенезу. 8. Що являють собою гомейозисні гени і в чому проявляється їх дія? 9. Поясніть суть гіпотези програмованої загибелі клітин. 10. Розкрийте суть сучасних теорій старіння.

## РОЗДІЛ VI. Генетика популяцій

### 6.1. Популяція - одиниця еволюційного процесу

Цей напрям генетики з'ясовує генетичні закономірності, що виявляються в популяціях рослин, людей, тварин і мікроорганізмів. Основна мета популяційної генетики полягає у вивченні законів і закономірностей, які визначають генетичну структуру популяції, співвідношення частот (питомих долей) генотипів і окремих алельних генів, а також динаміку генетичної структури популяції в умовах впливу факторів зовнішнього середовища.

Знаючи генетичну структуру популяції і основні закони, за якими здійснюються генетичні перетворення в них, можна досить точно визначити стан цих популяцій у даний момент, спрогнозувати його на майбутнє і розробити ефективні заходи по збереженню біокомплексів в умовах несприятливих впливів онтропогенних факторів. Генетика популяції – дуже важлива наука з точки зору біоценології, охорони природи і раціонального використання природних ресурсів та медицини, бо генетичний стан популяцій людини визначається тими ж законами, що й інших об'єктів. Знаючи ці закони, можна, розрахувати, наприклад, концентрацію мутантного гена, що визначає спадкову хворобу в популяції людей міста, області чи країни, отримати інформацію про ефективність профілактичних чи лікувальних заходів, правильно їх спланувати.

Популяційногенетичні дослідження допомагають спеціалістам далеким від біології – історикам, ентографам, археологам.

З'ясовуючи частоту розповсюдження на Землі тих чи інших антигенів крові, вдалося простежити шляхи міграції людей у далекому минулому – циган, норманів...

Генетичні перетворення в популяції (або мікроеволюція, як назвав їх Ю.О. Філіпченко) складають основу походження видів, тобто *макроеволюції*, а також штучного створення нових сортів і порід людиною. Саме тому успіхи популяційної генетики лежать в основі розвитку еволюційної теорії, практики народного господарства і медицини.

Будь-яке біологічне дослідження має певну ціну залежно від того, якою мірою воно сприяє розумінню процесу еволюції (Ф.Г. Добжанський). З цієї точки зору генетика популяцій є одним із найцінніших наукових напрямів, бо вона слугує основою сучасних еволюційних теорій.

*Біологічна еволюція* – це процес змін і дивергенції біологічних форм у плінні часу.

*Елементарною* одиницею біологічної еволюції є *популяція*. Такою одиницею не може бути окремий організм, бо він представляє лише одне покоління і не може спадково змінюватись у часі, який у еволюції виміряється багатьма поколіннями. Індивідуальні варіації, навіть спадкові, можуть не виявлятися у даної особини і навіть у цілого покоління у

відповідності з домінантно-рецесивними співвідношеннями алельних генів та з інших причин. Види також не можуть бути елементарними еволюційними структурами, бо вони нерівномірно розподілені у просторі, найчастіше у вигляді локальних популяцій, кожна з яких має свої генетичні особливості і еволюціонує на свій лад. Таким чином, лише популяція відповідає всім вимогам елементарної одиниці еволюційного процесу, і генетичні зміни, що в ній відбуваються протягом поколінь, складають так звану *мікроеволюцію*.<sup>†</sup>

Будь-яку спадкову зміну в популяції називають елементарною еволюційною подією.

Вважається, що генетичні процеси, які відбуваються в популяціях, тобто елементарні події мікрореволюції, лежать в основі макроеволюції, яка оперує видами і більш високими таксономічними одиницями.

<sup>†</sup> *Популяція* – це група організмів одного виду, що заселяє певну територію і розмножується ізольовано від інших популяцій того ж виду.

Використовують поняття *ідеальних* і *реальних* популяцій.

*Ідеальна* популяція складається із безмежної кількості особин, між якими можливі випадкові схрещування без будь-яких обмежень, тобто в такій популяції здійснюється панміксія.<sup>†</sup> (Панміксія – вільне, засноване на випадковому рівномірному сполученні всіх типів гамет схрещування особин в межах популяції). Ідеальних популяцій у природі відсутні. Однак поняття ідеальної популяції дуже важливе, бо його використовують для порівняльних оцінок, а також як модель для математичних розрахунків, що застосовується в генетиці популяцій.

<sup>†</sup> *Реальні* – природні популяції завжди підлягають дії факторів зовнішнього середовища, вони завжди обмежені як чисельністю особин, так і ступенем вираженості панміксії. Панміксія може бути повною, частково обмеженою і цілком відсутньою за самозапіднення та безстатевого розмноження. Реальні популяції і є об'єктом генетичних досліджень. І вони залежно від способу розмноження особин поділяються на три типи:

- 1) популяції самозапильних рослин і автогамних тварин;
- 2) популяції перехреснозапильних рослин і алогамних тварин;
- 3) популяції форм, що розмножуються вегетативно (апогамне розмноження).

Генетична структура цих типів популяцій дуже відрізняється і в кожній з них генетична перебудова у часі йде за своїми власними законами.

Популяції, що розмножуються статевим способом і в межах яких здійснюються вільні випадкові схрещування, називаються *панміктичними* або *менделівськими*.

У них діють менделівські закони успадкування і розщеплення, чого немає в популяціях організмів, що розмножуються вегетативно.

## 6.2. Методи вивчення структури популяцій

У популяційно-генетичних дослідженнях використовується весь арсенал методів, що належить генетиці: гібридологічний, цитогенетичний, біохімічний, молекулярногенетичний, екологофізіологічний та математичний. Дослідження генетичної структури популяції, а також зміни (або динаміка) цієї структури за певних умов можна здійснювати різноманітними методами залежно від об'єктів дослідження та його мети. Особливе значення мають методи, що дають можливість виявити алейний склад генних локусів у особин популяції, бо саме так визначають ступінь генетичної гетерогенності популяції. У диплоїдних організмів менделівських популяцій рецесивні алелі в основному знаходяться в гетерозиготному стані і в своїй більшості не проявляються у фенотипі. Для їх виявлення необхідно проводити детальний гібридологічний аналіз. Ураховуючи те, що популяційна генетика має справу не з чистими лініями і не з індивідуальними схрещуваннями, а з успадкованими у великих сукупностях генетично гетерогенних організмів, класичний гібридологічний аналіз не завжди можливо застосувати. Тому, крім класичних гібридологічних методів, застосовують біохімічні та молекулярногенетичні дослідження, які мають ряд переваг у вивченні особливостей фенотипів і генотипів особин популяції, у можливості проведення масових аналізів у короткі терміни, використання комп'ютерної техніки.

У популяційній генетиці використовуються:

+ **Електричний розподіл (електрофорез)** білків, нуклеїнових кислот. Суть його полягає в тому, що за наявності в генотипі мутантного гена змінюється структура відповідного фрагмента ДНК і відповідних генних продуктів, унаслідок чого змінюються і їх фізико-хімічні властивості.

+ Метод із використанням **ПЛР-полімеразної ланцюгової реакції** – сучасні методики визначення поліморфізму ДНК.

## 6.3. Генетична гетерогенність природних популяцій

Природні популяції організмів переважно генетично гетерогенні, складаються з особин із різними генотипами. Ця генетична неоднорідність популяцій у першу чергу пояснюється явищем існуючого в них множинного алейзму і постійним виникненням нових (здебільшого рецесивних) алелей генів у мутаційному процесі, які є первинним джерелом генотипової мінливості організмів. Мутаційна мінливість вносить істотний вклад у генетичну структуру як менделівських, так і немелделівських популяцій.

Якщо ген у популяції знаходиться у вигляді лише двох алелей – домінантного ( $A$ ) і рецесивного ( $a$ ), то особини менделівської популяції за алейним складом поділяються на три класи: ( $AA$ ) гомозиготні доміанти,

( $Aa$ ) гетерозиготи, ( $aa$ ) гомозиготні рецесиви. У дійсності ген у популяції може бути представлений значно більшою кількістю алейних варіантів, тому кількість генотипових класів може бути більше трьох.

Співвідношення гомозигот і гетерозигот у популяції залежить від багатьох причин і в першу чергу від способу розмноження (статевого чи нестатевого, перехресного чи самозапилення), від чисельності особин у популяції, виду мінливості, типу ізоляції.

Ступінь гетерозиготності завжди вищий у панміктичної популяції, в той час як популяція самозапилюючих рослин в основному складається із особин чистих (тобто гомозиготних) ліній. Це показав у своїх дослідженнях датський фізіолог В.Л.Йогансен 1903 р. у праці "Про успадкування у популяціях і чистих лініях". Вивчаючи успадкування ознак ваги і розмірів насіння у самозапилюючих рослин (горох, квасоля...), він протягом 6-7 поколінь відбирав важкі і легкі насінини від кожної рослини окремо – добір у межах чистих ліній. Добір у чистих лініях не мав сенсу, знову з'являлись легкі і важкі насінини, оскільки мінливість у межах чистої лінії в основному є неспадковою, модифікаційною. Популяції **автогамних** рослин і тварин складаються із чистих, але генетично різноманітних ліній, які не схрещуються між собою і не обмінюються генетичною інформацією.

Зміна генетичної структури таких популяцій здійснюється головним чином за рахунок мутаційного процесу і добору спадково відмінних ліній і клонів, які мають певні адаптивні переваги за даних умов.

Отже, кожний автогамний організм може бути засновником нової раси, підвиду і виду, а також сорту або породи. Гомозиготність ніколи не буває абсолютною, у популяціях рослин – самозапилюючих (пшениця, томат, льон...) трапляється перехресне схрещування, крім того виникають мутації, що порушують гомогенність чистих ліній.

Вегетативне розмноження **агамних** (не утворюють статеві клітини) організмів (гриби, водорості) призводить до виникнення клонів. Клон – це сукупність нащадків, що походять від одного попередника. Отже, популяція організмів, які розмножуються лише вегетативним способом, складається із окремих клонів. Генетична структура кожного клону, ступінь його гомо- чи гетерозиготності визначаються особливостями генотипу попередника – батьківської форми. В межах одного клона можлива генетична неоднорідність організмів у зв'язку з виникненням мутантних форм.

У **алогамних** організмів популяція формується шляхом вільного схрещування різностатевих особин із різними генотипами, тобто на основі **панміксії**. Отже, **різноманітність генотипів** панміктичної популяції є наслідком не тільки **мутаційної**, але і **комбінаційної** мінливості.

У такій популяції доля особин того чи іншого генотипу в кожному поколінні визначається частотою утворення відповідних зигот і, отже, співвідношенням різних класів гамет у загальній їх кількості. Це означає, що ознаки і властивості особин зберігаються і розподіляються в популяції за законами розповсюдження алейних і неалельних генів.

Алельні гени, що виникають у популяціях внаслідок мутацій, у переважній більшості є рецесивними і фенотипово проявляються лише за достатньої високої концентрації гетерозигот, у складі яких мутантні гени зберігаються і розмножуються. Саме тому природні менделівські популяції виявляються насиченими різними мутаціями, які найчастіше знаходяться у гетерозиготному стані. Вірогідність гомозиготації цих мутантних генів тим менша, чим більша чисельність особин популяції.

На ці особливості панмікільної популяції вперше звернув увагу С.С.Четвериков при вивченні генетичної гетерозиготності природних популяцій. Учені (Д.Джонс, Є.Іст, Р.Фішер, С.Райт, М.П.Дубінін, Д.Д.Романов, С.М.Гершензон) створили балансову модель структури менделівської популяції. Суть її в тому, що в популяції не існує стандартних генів "дикого" типу. Більшість генних локусів, а може й усі, що є в хромосомах особин, зайняті генами, що належать до серій множинних алелей. Еволюційні зрушення в популяції йдуть не шляхом добору якогось гена, а шляхом добору багатьох генів, алелі яких перебувають у певному співвідношенні (балансі) один до одного.

До цього існувала класична модель В.Йогансена – природні популяції є сукупністю гомозигот по домінантних (диких) алелях.

Далі з'ясувалось, що домінантні гомозиготи досить часто поступаються життєздатністю іншим генотипам і особливо гетерозиготам, широкое розповсюдження яких у популяції призводить до виникнення явища гетерозису.

Генетична гетерозиготність менделівських популяцій не є випадковою. Вона є результатом цілком передбачених генетичних процесів, що здійснюються за певними правилами і законами. Висока гетерозиготність цих популяцій сприяє збереженню в них множинного алелізму і збільшує їх адаптивний, а, отже, й еволюційний потенціал.

#### 6.4. Частота генів та генотипів у популяції

За вивченням генетичної будови та мінливості популяцій дуже важливим є поняття генофонду – це сукупність генів усіх її особин. Для диплоїдних організмів генофонд популяції із  $N$  особин із  $2N$  гаплоїдних геномів. Особини цієї популяції містять  $2N$  генів кожного локуса і  $N$  пар гомологічних хромосом. Винятки складають статеві хромосоми і зчеплені зі статтю гени, які у гетерогаметних особин можуть бути представлені лише одним екземпляром.

Мінливість генофонду виражається або частотами генів, або частотами генотипів.

Частота алельного гена – відношення його кількості в усіх особин популяції до загальної суми генів, що є в даному локусі цих особин.

Частота генотипу – це його доля (частка) в загальній сукупності особин популяції.

Ми спостерігаємо лише фенотипи, а не генотипи чи гени. Однак, якщо співвідношення між генотипами і відповідними фенотипами не викликає сумніву, то із частот фенотипів можна розрахувати частоти генотипів, а потім і частоти алельних генів.

Це можна прослідкувати на такому прикладі розповсюдження груп крові за системою MN. Існує три групи крові – M, N і MN, які визначаються двома алелями одного локуса –  $L^M L^N$ . За даними обстеження 730 аборигенів Австралії у 22 осіб була знайдена група крові M,

216 осіб була знайдена група крові MN,

492 осіб була знайдена група крові N.

Генотипи цих людей – відповідно  $L^M L^M$ ,  $L^M L^N$ ,  $L^N L^N$ .

Частоту кожного генотипу визначають відношенням кількості людей з відповідною групою крові до загальної суми обстежених. Отже, частота генотипу  $L^M L^M$  (група крові M) складає  $22/730 = 0,030$ , частота  $L^M L^N$  (група крові MN) –  $216/730 = 0,296$ , а доля генотипу  $L^N L^N$  –  $492/730 = 0,674$ . Якщо вибірка репрезентативна (значно), то наведені частини можна вважати характеристикою мінливості генофонду всіх аборигенів Австралії. Однак, частота одного і того ж генотипу і відповідних алельних генів дуже різна в окремих популяціях.

Частоти алелів можна визначити і через число представників різних генотипів. У першому випадку необхідно підрахувати кількість алелей досліджуваного типу в усіх особин вибірки і поділити на загальну кількість усіх алелей даного локуса. В наведеному прикладі популяції людей Австралії з генотипами  $L^M L^M$ ,  $L^M L^N$ ,  $L^N L^N$  загальна кількість алельних генів у дослідженому локусі складає  $2N = 730 * 2 = 1460$ . Індивіди з генотипом  $L^M L^M$  утримують по два алелі  $L^M$ , генотипи  $L^M L^N$  – по одному алелю  $L^M$  та  $L^N$ , генотипи  $L^N L^N$  – по два алелі  $L^N$ . Кількість алелів  $L^M$  у наведеній вибірці аборигенів дорівнює  $(22 * 2) + 216 = 260$ , а частота алеля  $L^M$  складає  $260 : 1460 = 0,178$ . Аналогічно частота алеля  $L^N$  –  $492 * 2 + 216 = 1200$ ,  $1200 : 1460 = 0,822$ .

Ураховуючи те, що гомозиготи утримують по два однакових алелі, а гетерозиготи – по одному алелю кожного типу, частоти алелів можна також вирахувати із частот генотипів. У цьому випадку частота досліджуваного алеля дорівнює частоті відповідних гомозигот у сумі з половиною частоти гетерозигот. У нашому прикладі частота алеля  $L^M$ , розрахована за цим способом складає:  $0,030 + 0,296 : 2 = 0,178$ , а частота алеля  $L^N$  –  $0,674 + 0,296 : 2 = 0,822$ .

Слід зазначити, що мінливість генофонду зручніше вимірювати частотою алелів, а не генотипом, бо різних алелів завжди менше, ніж генотипів. Якщо алелів даного локуса два, то кількість можливих генотипів – три; якщо алелів три, то генотипів – шість. За  $n$  алелів, одного локуса кількість можливих генотипів розраховують за формулою:  $n(n+1)/2$

## 6.5. Закон Харді-Вайнберга та його практичне використання

Вивчаючи закономірності успадкування окремих ознак і визначаючи їхні генотипи, ми практично на схемах моделюємо шляхи успадкування однієї або декількох ознак. У дійсності таких ознак значно більше. Так, кількість генів у геномі людини біля 30 тисяч. Усі ці гени у складі генотипу організму здатні мутувати, по-різному перекомбінуватись і створювати безліч генетичних комбінацій з іншими неалельними генами. Оскільки спонтанне мутування кожного гена відбувається в поколіннях постійно, з певною частотою, то в генотипах популяцій організмів завжди існують домінантні і рецесивні алельні гени. Залежить це від адаптивної цінності рецесивних мутацій, темпів перекомбінації їх з іншими генами генотипу та впливу природного добору, співвідношення домінантних і рецесивних генів можуть змінюватись у поколіннях.

Безперервні процеси виникнення нових комбінацій генів у популяції зовсім не означають безладдя в мінливості ознак особин, які входять до складу популяції. Навпаки, в генотипах цих популяцій створюється певний стан рівноваги між сумами домінантних і рецесивних генів.

В 1908 р. англійський математик Х.Гарді і незалежно від нього німецький лікар В.Вайнберг встановили, що в ідеальній популяції стан рівноваги між відношеннями домінантних і рецесивних генів залишається незмінним у поколіннях. Хоча в природі ідеальних популяцій не існує, але встановлені для них закономірності піддаються чіткому статистичному аналізу.

На підставі математичного аналізу Харді і Вайнберг встановили закон: *в ідеальній панміктичній популяції частоти алельних генів, а отже і генотипів, залишаються незмінними від покоління до покоління.*

Таким чином, процес успадкування як такий не впливає на частоту алелів у популяції і можливі зміни її генетичної будови є наслідком інших причин. У цьому і полягає основний смисл закону Харді-Вайнберга, який слугує основним знаряддям для аналізу генетичних процесів, що здійснюються у популяціях.

Математичне виведення цього закону ґрунтується на засадах, які витікають із того, що *частоти алельних генів визначають частоти відповідних гамет, а частота гамет – частоту генотипів.* Х.Харді і В.Вайнберг виходили з того, що частота генотипів у популяції пов'язана з частотою алельних генів простими (квадратичними) співвідношеннями.

Якщо в ідеальній панміктичній популяції якийсь локус містить два алельних гени – домінантний ( $A$ ) і рецесивний ( $a$ ), то позначивши відповідно концентрацію (частоту) цих алелів буквами  $p$  і  $q$ , суму останніх у популяції можна визначити як  $p + q = 1$ , звідки  $p = 1 - q$ ,  $q = 1 - p$ . Частота гамет, що несуть алелі  $A$  і  $a$ , складатиме  $pA$  і  $qa$ . За вільного сполучення цих гамет в

умовах панміксії частота генотипів дорівнює  $(pA + qa)^2 = p^2AA + 2pqAa + q^2aa$ , це можна з'ясувати, скориставшись решіткою Пеннета:

	$pA$	$qa$
$pA$	$p^2AA$	$pqAa$
$qa$	$pqAa$	$q^2aa$

Отже, сума зазначених частот генотипів у популяції складає  $p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$ .

У тому, що частота алельних генів  $A$  і  $a$  в ідеальній популяції з плином поколінь не змінюється, легко переконатися, якщо в біном  $(pA + qa)^2$  підставити конкретні числа. Якщо у батьківського покоління  $pA = 0,4$ , а  $qa = 0,6$ , тоді частота генотипів в  $F_1$  буде:  $(0,4A + 0,6a)^2 = 0,4^2AA + 2 * 0,4 * 0,6Aa + 0,6^2aa = 0,16AA + 0,48Aa + 0,36aa$

Розрахунки в  $F_1$  частоту генів  $A$  і  $a$ , вираховуючи частот генотипів:

$$pA = 0,16 + 0,48/2 = 0,4;$$

$$qa = 0,36 + 0,48/2 = 0,6.$$

Отже, з плином одного покоління частота алельних генів у популяції не змінилася. Якщо продовжити розрахунки, то переконаємось, що співвідношення  $A$  і  $a$  залишається незмінним і в подальших поколіннях.

З розрахунку видно, що за панміксії рівновага частот генотипів за будь-яким локусом досягається вже в першому поколінні. Це відбувається тоді, коли співвідношення частот алелів у самців і самок батьківського покоління однакове. Якщо ні (що буває у реальних популяціях), то рівновага у співвідношенні частот алелів і генотипів встановлюється у наступних поколіннях.

Ще один висновок із закону Харді-Вайнберга: чим менша частота алеля у популяції, тим більша доля цього алеля знаходиться в гетерозиготному стані.

Закон Харді-Вайнберга є дієвим у відношенні до ідеальних популяцій. Очевидно, що у випадку природних популяцій, на які постійно діють зовнішні і внутрішні фактори, ці параметри не витримуються. Ступінь порушення генетичної рівноваги природних популяцій визначають, скориставшись формулою Харді-Вайнберга, де будувється математична модель ідеальної популяції і порівнюється з фактичною.

ПРИКЛАД. Мисливці за сезон здобули 16 000 шкурок лисиць, із них рудих ( $AA$ ) – 10 400, чорно-бурих ( $Aa$ ) – 4 900 і чорних ( $aa$ ) – 700. Слід визначити, чи в задовільному стані знаходиться ця популяція, та чи можна вважати виправданим її промислове використання.

Для відповіді на ці запитання слід знати, яким було б співвідношення трьох зазначених генотипів у ідеальній популяції. Будемо математичну модель ідеальної популяції з тими частотами алельних генів, що є в реальній вибірці.

### Частоту алелей $A$ і $a$ розрахуємо через частоту генотипів

Генотип та фенотип	Кількість особин	Частота генотипів	Частота алелів (гамет)
AA (руді)	10 400	$10\,400/16\,000 = 0,65$	$pA = 0,65 + \frac{1}{2} \cdot 0,30 = 0,80$
Aa (чорно-бурі)	4 900	$4\,900/16\,000 = 0,30$	
aa (чорні)	700	$700/16\,000 = 0,05$	$qa = 0,05 + \frac{1}{2} \cdot 0,30 = 0,20$
Всього	16 000	1,00	1,00

Скориставшись формулою Харді-Вайнберга, розрахуємо кількість особин відповідних генотипових класів в ідеальній популяції.

$$(pA + qa)^2 = p^2AA + 2pqAa + q^2aa$$

$$p^2AA = (pA)^2 \cdot 16\,000 = 0,80^2 \cdot 16\,000 = 10240$$

$$2pqAa = 2(pA)(qa) \cdot 16\,000 = 2 \cdot 0,8 \cdot 0,2 \cdot 16\,000 = 5120$$

$$q^2aa = (qa)^2 \cdot 16\,000 = 0,2^2 \cdot 16\,000 = 640$$

При достовірності ( $p > 0,5$ ) природна популяція не відрізняється від ідеальної. Це означає, що генетична структура досліджуваної популяції лисиць не порушена і можна вести подальший промісел.

Закон Харді-Вайнберга дає змогу розрахувати частоти деяких генів і генотипів навіть тоді, коли не всі генотипи у вибірці можуть бути ідентифіковані внаслідок домінантності певних алелей.

**ПРИКЛАД.** В якійсь окремій людській популяції частота альбіносів ( $aa$ ) складає 0,0001; генотипи нормально пігментованих людей –  $AA$  і  $Aa$ . Згідно закону Харді-Вайнберга частота гомозигот  $aa$  дорівнює  $q^2$ . У нашому прикладі  $q^2 = 0,0001$ , звідки  $q = \sqrt{0,0001} = 0,01$ , оскільки  $p = 1 - q$ , то  $p = 1,00 - 0,01 = 0,99$ . Частоти нормально пігментованих людей складають  $p^2 = 0,99^2 = 0,98$  для генотипу  $AA$  і  $2pq = 2 \cdot 0,99 \cdot 0,01 = 0,0198$  для генотипу  $Aa$ .

Також за частотою фенотипів гетерогаметної статі можна розрахувати частоту всіх алельних генів і генотипів у популяції.

**ПРИКЛАД.** Якщо рецесивний ген зчеплений з  $X$ -хромосомою, то, знаючи частоту спадкової хвороби серед чоловіків, можна розрахувати кількість гетерозиготних жінок.

Частота зчепленого зі статтю гена, що визначає наявність дальтонізму у чоловіків, складає 0,08. Це означає, що частота рецесивного алеля ( $q$ ) в популяції дорівнює 0,08.

Частота домінантного ( $A$ ) алеля  $p = 1 - q = 1 - 0,08 = 0,92$ . Доля гетерозигот у нашому випадку  $2pq = 2 \cdot 0,92 \cdot 0,08 = 0,147$ . Знаючи частоти алельних генів, легко вирахувати частоти генотипів у популяції за формулою Харді-Вайнберга.

#### Контрольні запитання та завдання.

- Що вивчає і яка основна мета популяційної генетики?
- Чому елементарною одиницею еволюції є популяція?
- Поясніть відмінності ідеальної та реальної популяції?
- Що значить панміктична популяція?
- Які методи вивчення структури популяцій?
- Як формуються популяції автогамних, агамних і алогамних організмів?
- У чому суть балансової моделі і яким шляхом відбуваються еволюційні зрушення панміктичної популяції?
- Розкрийте, в чому виражається мінливість генофонду.
- В чому суть закону Харді-Вайнберга та його практичне значення?

## Розділ VII. Генетика людини (антропогенетика)

### 7.1. Біологічна сутність людини

Антропогенетика є наукою як фундаментальною, так і прикладною, що вивчає спадковість і мінливість у найскладніших представників живого світу – людських істот. Результати дослідження в цій галузі важливі не тільки в теоретичному плані, але мають і практичне значення.

У біологічній систематиці людина відноситься до виду *Homo sapiens* – людина розумна. Ріст, розвиток та розмноження людини підпорядковані тим самим законам, яким підпорядковані всі види тварин, рослин і мікроорганізмів. Дійсно, ряд фенотипних ознак, таких, як карі – сірі очі, кучеряве – пряме волосся, вільні – прирослі мочки вух, товсті – тонкі губи, довгі – короткі вії, великий – малий розмір очей тощо, успадковуються за моногібридною схемою, а якщо батьківські організми гетерозиготні за двома або декількома якісними генами, то відповідні ознаки в їхніх нащадків формуються за полігібридною схемою. Аналогічно цьому кількісні ознаки, такі, як лінійні, об'ємні та вагові розміри організмів; кількість гормонів, що виділяються залозами внутрішньої секреції; рівень інтелекту людини та інші характеризуються полімерним успадкуванням.

Генотип і каріотип людини, як і в усіх інших видів організмів, у своїй функції характеризується мутаційною, комбінаційною та модифікаційною мінливістю. Стать, як і в інших двостатевих видів тварин і рослин, контролюється генотипами  $X$ - $Y$ -хромосом. Людина характеризується величезною мінливістю ознак, їй притаманна вибірковість шлюбів.

Загальний план будови хромосом, їх функції у мітозі, мейозі, процесах кросинговеру, мутагенезу, синтезу ДНК тощо підпорядкована звичайним цитогенетичним законам.

Наведені вище наукові факти переконливо засвідчують біологічну сутність людини, як окремого таксономічного виду. Однак у процесі еволюційного розвитку людина виділилась із тваринного світу, досягнувши в органічному світі найвищого ступеня розвитку. Це сталося завдяки її трудовій діяльності, спрямованій на формування умов життя. Пошук знарядь та методів праці стимулював еволюцію інтелекту в напрямку розумової діяльності людини. Оскільки вижити в тих складних умовах можна було лише працюючи колективно, то у своїй трудовій діяльності людина сформувалась як істота суспільна.

Вивчення таксономічних видів рослин і тварин показує, що в природі вони представлені певними групами особин, які відзначаються характерними для них особливостями способу життя або поведінки. Такі групи і отримали назву біотипів. З'ясувалось, що біотипи кожного виду, які населяють різні природно-кліматичні зони, генетично пристосовуються до відповідних умов середовища. Групи організмів одного виду чи підвиду, яким властиві спільні



ознаки і котрі водночас набули незначних відмінностей між собою під впливом різних умов існування, називаються расами. Вид *Homo sapiens* також розчленовується на раси. Раси людини – це великі групи людей, що склалися історично і об'єднані спільністю походження та структурністю певних другорядних спадкових фізичних особливостей (будова тіла, колір шкіри, очей, волосся, формою голови, ростом тощо), проте основні риси фізичної організації людини (будова кістяка, м'язів, мозку) однакові у людей всіх рас. Представники кожної раси характеризуються спільними для них фенотипними ознаками, набутими під впливом природних та соціальних умов існування. Практично людство поділяється на три великі раси: європеїдну (євразійську), монголоїдну та екваторіальну (негро-австралоїдну). Як синонім останньої іноді вживають термін "негроїдна раса".

Виходячи з фенотипових особливостей зовнішніх ознак, притаманних представникам певної раси, французький соціолог і письменник Ж.А. Гобіно в середині XIX ст. висунув першу расистську концепцію. Він став одним із засновників ідеології расизму й расово-антропологічної школи в соціології. У подальшому в країнах Західної Європи ідеї Гобіно були розвинуті і на їх основі виникли расистські теорії.

Проте наукові дослідження показали, що всі раси людини мають монофілетичне походження, і що між ними не існує різних генетичних відмінностей, які могли б розглядатися як відмінності видів, а отже все людство являє собою єдиний біологічний вид. Той факт, що елементарною одиницею спадкової субстанції гомінідів є ген, свідчить про величезну генотипову мінливість ознак у людини, адже в своїй функції кожен ген характеризується певною частотою мутацій. У кожному поколінні він проходить крізь горнило генетичної рекомбінації, а в процесі розвитку організму його формотворча активність модифікується під впливом умов середовища. Зазначена генотипова і фенотипова мінливість настільки велика, що відмінності у прояві системи ознак розглядають на рівні окремих індивідів, а не рас. Однак, індивідуальна мінливість не виключає оцінки середніх значень адаптивних ознак. Коли різниця між середніми значеннями вимірюваної ознаки є вірогідною, можна говорити, що дані сукупності належать до різних рас. Але ознак, за якими людину можна віднести до певної раси дуже мало, тим часом як спадкових ознак, котрі однаковою мірою притаманні людям усіх рас, безліч. А це свідчить про належність людей усіх рас до одного і того ж виду.

Останнє твердження переконливо доводиться й тим, що шлюби між представниками різних рас завжди характеризуються високою схрещуваністю партнерів і високою життєздатністю та плодючістю їх нащадків. Разом із тим саме ознаки схрещуваності особин та життєздатності і плодючості їх нащадків є основним критерієм генетичної єдності або генетичної роз'єднаності ознак, за якими цих особин слід віднести до одного і того ж чи до різних видів.

У першій половині 30-х років XX століття російський генетик М.П. Дубинін встановив, що зовнішньо нормальні високожиттєздатні особини дрозофіли, які проживають у природі, мають у генотипах по три-чотири летальних та по декілька нелетальних рецесивних генів. Перші з них у гомозиготному стані спричиняють летальний кінець, а другі – знижують життєздатність особин, які успадкували відповідні гени. Це явище дістало назву генетичного тягаря.

З'ясувалось, що він присутній у генотипах усіх диплоїдних видів організмів, а отже й у генотипах людини. Звичайно, мутації – це єдине джерело всіх форм мутаційної, комбінаційної та модифікаційної мінливості, без яких не могла б відбутись еволюція видів. Мутагенна мінливість популяції видів веде і до народження генетично аномальних нащадків, представлених каліками та особинами зі спотвореними фенотиповими ознаками, а в людини – ще й психічно ненормальними особинами. Всі зазначені мутації в людей складають генетичний тягар їх генотипів, який обумовлює біля 4% народжень спадково дефективних дітей та 25% абортівних зигот від загальної кількості зачат. Разом із цим у людини є цілий ряд мутацій, котрі створюють величезну мінливість ознак, але не впливають на її життєздатність, а тому й не відносяться до складу генетичного тягаря. Це зокрема, мутації генів, які обумовлюють колір волосся й очей, вільні чи прирослі мочки вух, позитивну чи негативну реакцію на смак розчину фенілтіокарбаміду, групу крові тощо.

У сучасних умовах послаблюється дія природного добору на людей, всі здорові члени суспільства мають можливість залишити своїх нащадків у складі нового покоління. Такої можливості позбавлені особини рослинних чи тваринних видів у дикій природі, оскільки під тиском дії природного добору не всі з них виявляються здатними до відтворення нащадків. Унаслідок цього звужуються генетичний потенціал відповідних видів.

У людей же, навпаки, участь усіх здорових особин у розмноженні (при значному зростанні населення) суттєво розширює генетичний потенціал людства. Завдяки цьому в кожному новому поколінні зростає колективний рівень духовних та інтелектуальних особливостей за рахунок збільшення числа генетично різноманітних індивідуумів та рідкісних генотипів видатних особин.

Виникнення та збагачення соціальної програми в людини, як правило, супроводжується послабленням дії природного добору, а щодо ряду ознак і повним його припиненням, однак дія природного добору і нині залишається фактором, який стабілізує біологічну організацію людини розумної. Досить згадати про ранню абортівність зигот, яка становить 25% від усіх зачат. Яскравим прикладом стабілізуючої дії природного добору в людини є суттєво підвищене виживання дітей, маса тіла яких наближається до середнестатистичних значень.

Другим важливим генетичним процесом, що відбувається в популяціях людини, є змішування рас. З прадавніх часів міграція людей

сприяла залученню до генетичної рекомбінації у складі колективного генотипу людини всіх мутантних генів, що виникли в ізольованих популяціях, це спричинило величезний її поліморфізм.

Порушення ізоляційних бар'єрів, обумовлене міграціями, має величезне значення для збагачення і оздоровлення генофонду людства. Неминуче проявлятиметься ефект гетерозису. Це підтверджується вже сьогодні. Адже на фоні покращення умов життя та проявів змішаних шлюбів, що виникли на основі розпаду ізолятів, оздоровились генотипи багатьох популяцій людини.

У 1869 році англійський психолог і антрополог Ф. Гальтон запропонував вивчати впливи, які можуть поліпшити спадкові якості (здоров'я, розумові здатності, обдарованість) майбутніх поколінь і висловив думку, що шляхом заохочувань та обмежень у створенні шлюбних пар можна покращити біологічні якості людини. Він уперше сформулював принцип евгеніки (від грец. *eugenss* – доброго роду) – вчення про спадкове здоров'я людини та шляхи його поліпшення. Це вчення стало розділом генетики людини, предметом якого є генетичні методи поліпшення спадкових ознак, особливо боротьба зі спадковими захворюваннями. Деякі генетики, як і Гальтон, вважали, що внаслідок мутаційного процесу в умовах послаблення дії природного добору відбувається біологічне виродження людини. Оскільки такі фактори, як медикаментозна боротьба з інфекційними хворобами, санітарно-гігієнічні заходи, поліпшення умов життя тощо, не тільки послаблюють, але й припиняють дію природного добору, внаслідок цього виживають і розмножуються особи з дефективними, мутантними генами, котрі привносять їх у генотипи популяцій людини, що веде до їх виродження.

Проте динаміка процесів, які відбуваються в популяціях, показує, що генетично хворі індивіди, якщо і беруть участь у розмноженні, завжди відтворюють менше нащадків, ніж їхні здорові родичі. Тому концентрація кожного дефективного алеля буде змінюватись настільки повільно, що його дія зможе проявитись через тисячі поколінь.

Помилкові погляди на причини виродження людини привели до висновку, що через розмноження дефективних генів та випадковий розподіл їх між індивідуумами створюються групи особин із повноцінними або неповноцінними генотипами. Висловлювались думки і про те, що в генофонді людства, як виду історично молодого, міститься чимало тваринних генів, які знецінюють біологічну природу людини.

На думку деяких евгеніків, природу людини можна "облагородити", якщо з її генофонду видалити всі мутантні та інші неефективні гени. Такі ідеї нерідко використовувались для виправдання расизму.

Нова хвиля міркувань щодо "облагороджування" біологічної природи людини, прокотилася в науці в 60-х рр. ХХ ст. Зокрема, американські генетики Г. Меллер, К. Девіс висловили ідею взяти під генетичний контроль процеси розмноження людини. При цьому Меллер пропонував не тільки періодично застосовувати серії інбридингу та штучного

добору в популяціях людини, але й масове штучне запліднення жінок спермою "видатних" чоловіків.

Проти такої евгенічної пропаганди виступили багато відомих генетиків (зокрема Дж. Бідл, Ф. Добржанський, Б. Уоллес, Д. Мак-Кей, М.П. Дубинін та ін.). Добржанський та Уоллес заявили, що реалізація такої програми було б безумством, а наслідки її можуть бути не менш небезпечними, ніж від опромінювання організму іонізуючою радіацією. Науковий аналіз показав, що в разі реалізації ідей Г. Меллера і К. Девіса різко скоротилося б генетичне різноманіття. А це, врешті-решт знизило б адаптивні можливості генофонду людини. Шляхом селекційного добору виникли б сукупності стандартних людей. Не треба доводити, що суспільство, складене із стандартних людей, не може існувати. Воно втратить здатність виробляти необхідні засоби для власного життєзабезпечення, втратить інтелектуальне, психологічне, та фізичне різноманіття окремих людей, без якого суспільство не може розвиватися.

Ознаки інтелектуальних, психічних та інших характеристик людини успадковуються полігенно. А це означає, що за своїми біологічними властивостями генотипи представників різних соціальних верств антропогенезу відрізняються один від одного. Генотипи народу кожної країни в цілому складаються з гігантської кількості генів, які, перекомбінуючись між собою, складають генетичний потенціал країни, а в межах планети – генетичний потенціал усього людства.

Наприклад, після більшовицького Жовтневого перевороту, з Росії виїхало понад 3 млн. чоловік, переважна більшість яких складала інтелектуальне багатство колишньої імперії. Мільйони фізично здорових людей забрали війни, а ще мільйони інтелектуально розвинених, працьовитих членів радянського суспільства в мирний час було репресовано, а багатьох – розстріляно. Країна втратила величезну частину інтелектуального потенціалу. Проте протягом двох-трьох десятиліть цей потенціал відновився в нових поколіннях людей, котрі вивели колишній СРСР на світовий рівень науки і мистецтва і спростували теоретичні положення евгеністів про необхідність "облагороджування" природи людини.

Для людини важливим є запитання, на яке не дають відповіді евгеністи: чи не буде зруйновано унікальну генетичну програму людини при спробі "облагородити" її природу. Адже ніхто з них і досі не знає, за якими ознаками слід це робити. Тим часом бездумне втручання в масиви генофонду людини може завдати невивірної шкоди спадковим структурам майбутніх популяцій людини.

Беззаперечним є тільки одне: необхідно лікувати спадкові хвороби, котрих відомо біля 3-х тисяч. Розробками методів діагностики і лікування таких хвороб займається медична генетика.

## 7.2. Історія генетики людини - виникнення двох концепцій

З'ясування закономірностей успадкування ознак у людей розпочалось не з менделізму, а з іншого підходу, який був сформований Ф.Гальтоном у 1865р. в роботі "Успадкування таланту і характеру". Вивчаючи успадкування певних властивостей особистості: працездатність, інтелект, зовнішні дані Гальтон оцінював їх кількісно, а потім обробляв результати, що були отримані для людей різного ступеня спорідненості (батьків – дітей, *сиссів* або близнюків). Хоч за такого підходу неможливо з'ясувати механізм успадкування, але він виявився набагато інформативнішим, ніж метод Менделя, за вивченням людських характерів, інтелекту, розумової відсталості, які є сумарним виявом дії багатьох генів і умов навколишнього середовища. Ці властивості людей є надзвичайно складними і їх дуже важко розкласти на елементарні ознаки, що майже повністю виключають можливість менделівського аналізу на ранніх етапах розвитку генетики.

Починаючи з 1900 року і до наших днів існують дві концепції – менделівське уявлення про ген і біометричний підхід Ф.Гальтона. Ці два підходи і сьогодні не виключають один одного.

Закони Г. Менделя зразу після їх перевідкриття були використані для пояснення успадкування окремих ознак у людей – головним чином деяких вад і хвороб. Першою важливою перемогою менделівської генетики стало визнання триалельного успадкування груп крові АВО, запропонованого Ф.Бренштейном у 20-х роках ХХ ст. Значний вплив на розвиток антропогенетики має молекулярна біологія. Сьогодні більшість праць із антропогенетики виконується з позицій генетичної теорії. Виявилось, що людина, яка вважалася раніше об'єктом, непридатним для генетичних досліджень, має навіть деякі переваги в цьому відношенні: високу чисельність доступних для вивчення популяцій, значну кількість відомих генних мутацій і хромосомних перебудов, достатню з'ясованість біохімічних і фізіологічних процесів тощо. Однак вивчення генетики поведінки, інтелекту ряду захворювань (психоз, епілепсія, діабет, алергія та ін.) із застосуванням законів Менделя ще натикається на значні труднощі і тому біометричні методи не втратили свого значення.

Антропогенетика – це різнобічна наука, що використовує сучасні методи різних наук і це привело до появи великої кількості окремих спеціальних розділів.

Формальна генетика – вивчає успадкування менделівських ознак у людей.

Популяційна генетика людини – з'ясовує поведінку у великих популяціях.

Біохімічна генетика людини – біохімія нуклеїнових кислот, білків і ферментів у здорових і хворих людей.

Цитогенетика – вивчає хромосоми людей у нормі і патології.

Імуногенетика – генетика груп крові, імуноглобулінів, тканинних антигенів.

Генетика поведінки або психогенетика – наука про спадкові фактори, що визначають поведінку здорових і хворих людей. Іде пошук генів, від яких залежить індивідуальність людини і її пізнавальні здібності. Вивчаються генетичні основи пам'яті, розумових відхилень і психічних захворювань. Новий напрямок – соціальна біологія – використовує ці дані для пояснення поведінки людей у суспільстві.

Генетика соматичних клітин – картування генів і перенос генів на клітинному рівні.

Генетика розмноження – з'ясовує особливості утворення гамет.

Фармакогенетика – займається генетичними факторами, що обумовлюють розподіл і метаболізм лікарських препаратів в організмі людини.

Генетика людини ще не досягла бажаного рівня розвитку. Багато досягнень молекулярної генетики не використовується стосовно людини, а психологія та інші соціальні науки отримали хоч і істотну, але ще недостатню генетичну основу. Відкриваються фантастичні можливості антропогенетики у найближчому майбутньому. Завершено (2000-2001pp.) дослідження зі з'ясування нукліотидної послідовності всіх молекул ДНК хромосом людини. Геном людини включає біля 30 тисяч структурних генів. Знання структури цих генів дає можливість із допомогою мічених зондів отримати препарати будь-яких специфічних послідовностей ДНК з метою практичного використання.

## 7.3. Методи вивчення та особливості генетики людини

Антропогенетика вдало поєднує як традиційні методи, так і сучасні, які швидко розвиваються. Найбільш поширені такі методи:

1. Генеалогічний або метод аналізу родоходів.
2. Метод сиссів, включаючи близнюковий метод.
3. Цитогенетичний.
4. Біохімічний.
5. Молекулярногенетичний.
6. Онтогенетичний.
7. Популяційний.
8. Біотехнологічний (клітинний)

Кожен із цих методів має свої переваги і недоліки. Максимально інформативним є поєднання цих методів. Уже детально досліджено більше 1000 генів людини, з'ясована локалізація їх в конкретних районах певних хромосом, з'ясовано механізм їх участі в розвитку тих чи інших особливостей фенотипу. Відповідно постулатам менделізму серед цих генів є домінантні, кодомінантні та рецесивні. Деякі з них виявляють неповне

домінування, компліментарність та інші взаємодії, відомі для алельних та неалельних генів.

Мутаційний процес у людини веде до виникнення алелів, що негативно впливають на здоров'я. Спадкові хвороби можуть бути наслідком генних, хромосомних, геномних аномалій. Аномалії фенотипів, що виникають з причин мутацій, слугують маркерними ознаками у дослідженні спадковості і мінливості у людини.

Генеалогічний аналіз дає можливість обійти труднощі, що виникають у зв'язку з неможливістю схрещувань і малою чисельністю дітей у сім'ях. Як правило, генеалогічний аналіз є відправною точкою медико-генетичного консультування.

Перш за все складається родовід; для цього існують стандартні методики, термінологія її позначення. Індивід, з якого починається дослідження, називається пробандом, рідні брати і сестри – сибсами та позначаються:



Після складення родоводу починається власне генетичний аналіз. Його мета – зробити висновок про генетичну обумовленість ознаки (хвороби) і визначити тип її успадкування.

Залежно від локалізації мутантних генів (в аутосомі чи статевій хромосомі) та особливостей генних взаємодій (домінантність, рецесивність та ін.), розрізняють такі найважливіші типи успадкування моногенних ознак (в тому числі і спадкових хвороб) у людини:

- 1) аутосомно-домінантний;
- 2) аутосомно-рецесивний;
- 3) аутосомно-кодомінантний;
- 4) Х-зчеплений;
- 5) Х-зчеплений рецесивний;
- 6) У-зчеплений тип;
- 7) цитоплазматичний тип.

Людина є складовою частиною біосфери і продуктом її еволюції, тому закономірності біологічних процесів, які мають універсальне значення, повною мірою стосуються і людини.

Разом з тим слід враховувати деякі особливості людини як об'єкту дослідження, що змушує шукати нетрадиційні шляхи та методи наукових досліджень. Ці особливості, що значно ускладнюють генетичний аналіз,

належать не тільки до сфери біології, але й до біосоціальної сутності самої людини.

Перш за все слід відзначити, що головний фактор еволюції – природний добір – сьогодні не має такої важливої ролі в людському суспільстві, як у популяціях більш простих організмів. Для інших факторів динаміки популяцій, таких як мутаційний процес, міграції, вибірковість батьківських пар, зберігає своє значення і для людини.

Слід враховувати, що еволюція людини перейшла значним чином у соціальну сферу, найважливішою складовою частиною якої є культура.

Чимало вчених крім генетичної спадковості розрізняють ще сигнальну спадковість або спадкоємність, за якої здійснюється передача досвіду від покоління до покоління.

Сигнальна спадковість – це властивість батьків передавати навички адаптивної поведінки нащадкам.

Ця передача може здійснюватися також між будь-якими особинами одного покоління і навіть від нащадків батькам. Прикладом сигнальної спадковості у тварин є явище імпринтингу (зберігання в пам'яті) реакції поведінки, що формується на ранніх стадіях постнатального розвитку хребетних, наприклад у птахів.

## 7.4. Хромосоми і геном людини

Класифікація і номенклатура хромосом людини розроблена та затверджена на міжнародних нарадах (Денвер – 1960р., Лондон – 1963р., Чикаго – 1966р.). Запропоновано нумерувати пари хромосом від 1 до 23 і розташовувати їх у порядку зменшення довжини і залежно від положення центромери. На стандартно виготовлених і рівномірно забарвлених препаратах хромосом форма останніх визначається відношенням довжини короткого плеча до довжини всієї хромосоми, прийнятої за 100% (центромерний індекс). На паризькій конференції по стандартизації і номенклатурі хромосом людини (1971р.) з'ясувалося, що всі методи забарвлення виявляють одні і ті ж структури, але кожен із них, виявляє специфічність по відношенню до певних сегментів, що розташовуються вздовж хромосом. Природа хімічних відмінностей, що виявляються цими методами, остаточно ще не з'ясована.

Статеві хромосоми позначаються буквами Х і У; за каріотипування їх представляють останніми. Аутосоми розподіляють на сім груп, які відрізняються між собою довжиною і формою хромосом і позначаються буквами англійського алфавіту I – А, II – В, III – С, IV – D, V – E, VI – F, VII – G. Таким чином, у соматичних клітинах людини знаходиться 23 пари або 46 хромосом (диплоїдний набір 2n) із яких 22 пари (44 хромосоми) – аутосоми і 1 пара (2 хромосоми) – статеві. Відповідно геном людини (гаплоїдний набір – n) складається із 23 хромосом – 22 аутосоми і одна статева хромосома. Слід

зазначити, що хромосоми людини із різних пар морфологічно дуже подібні і деякі з них дуже важко розрізнати.

Встановлення локалізації гена в тій чи іншій хромосомі людини – це дуже складне питання, але є досягнення у з'ясуванні генного складу першої і Х-хромосоми людини.

Як ми вже зазначали, геном – це гаплоїдний набір хромосом, у яких знаходиться повний одинарний набір генів. Особливості організації і функції геному людини інтенсивно з'ясовуються. Найважливішою особливістю еукаріотних геномів є дуже складна організація систем регуляції їх функцій.

Розмір геномів різних еукаріотів характеризує величина С – так називають кількість ДНК, що припадає на один геном. Вимірюється вона в кількості пар нуклеотидів (п.н.) або в дальтонах (Да).

На сьогодні накопичено чималий об'єм інформації про організацію геному людини. За останніми повідомленнями геном людини складається із 30 тис. генів. Переважна більшість існуючих уявлень про структуру геному людини сумнівів не викликає. Геном людини містить  $3,5 \times 10^9$  пар нуклеотидів. Повторювані послідовності (повтори) ДНК складають біля 35% геному, інші 65% ( $2 \times 10^9$ ) п.н., являють собою "унікальні" послідовності, які майже не повторюються. Біля 10-15% геному людини належить структурним генам. Середній розмір гена у ссавців – 10-30 тисяч н.п., однак варіації дуже значні – від декількох десятків до мільйонів пар нуклеотидів. Найменший за розміром ген людини складається із 21 п.н. (ген МСС – 7) а найбільший – ген дистрофіну – 2,2 млн. п.н. Переважна частина геному людини не кодує структури молекул РНК і являє собою так звану "надлишкову" ДНК. Повторювані послідовності ДНК людини складаються із:

- високочастотних повторів (сателітної ДНК), це послідовність із 5-5000 п.н., яка повторюється мільйони разів;
- помірно частотних послідовностей (не більше  $10^6$  копій);
- інвертованих повторів, які складаються із двох ідентичних копій довжиною 300 п.н., і розташовуються у зворотній послідовності;
- мінісателітних і мікросателітних послідовностей, що являють собою короткі (міні – 16-24 н.п., мікро – 2,3,4 п.н.) повтори, розсіяні по геному.

Роль повторів, або надлишковість ДНК у геномі еукаріот, не з'ясована. Величина геному людини, виражена в одиницях рекомбінації, складає 3000 сантиморган (сМ), тобто 130 сМ у середньому на хромосому.

Довжина молекул нуклеїнової кислоти у найбільш дрібних вірусів від 0,4 до 1,0 мкм, інших вірусів, пластид та мітохондрій – 5-100 мкм, бактерій – 1000-2000 мкм. В еукаріотів довжина молекули ДНК в ядрі клітин може вимірюватися в сантиметрах. Середня довжина ДНК людини 5 сантиметрів.

## 7.5. Спадковість і екологія

Взаємодія організмів і популяцій з факторами навколишнього середовища в наш час має особливе значення. Спадковість і середовище відіграють важливу роль у патогенезі будь-якої хвороби. В останні десятиріччя значно зросла кількість спадкових та інших хвороб у зв'язку з несприятливими екологічними обставинами.

Численні варіації ферментних систем, рецептори клітин, їх антигенної будови обумовлюють індивідуальні особливості реакцій людей на ті чи інші хімічні речовини, біологічні агенти або фізичні чинники. Розділ генетики, що з'ясовує генетичну залежність чутливості організму до факторів зовнішнього середовища називають екологічною генетикою. З'ясувалось, що спадкові відмінності можуть виявлятися у реакціях на окремі ліки, фізичні фактори, продукти харчування і особливо харчові добавки, забруднення води і атмосфери, професійні шкідливості.

Збільшення концентрації мутагену в навколишньому середовищі сприяє розповсюдженню мутацій серед живих організмів і збільшує генетичний тягар усіх популяцій, включаючи і людину. Здібність викликати мутації за незначних концентрацій та доз, відсутність порогових доз до іонізуючих випромінювань і деяких хіміопрепаратів, здатність радіоактивних і інших мутагенів накопичуватись у клітинах – все це значно збільшує загрозу ушкодження генетичних систем.

Слід зазначити, що мутагенна активність може виявлятися не тільки фізичними і хімічними чинниками, а і деякими агентами біологічного походження – продуктами життєдіяльності мікроорганізмів, чужорідної ДНК, вірусів, віспи, кору, грипу, гепатиту... До класу мутагенів відносять також деякі ендогенні метаболіти, що виникають в багатоклітинних організмах.

Оцінюючи біологічні ефекти мутагенів зовнішнього і внутрішнього середовища, слід вважати, що вони діють сумісно і це значно збільшує їх ефективність. Тому у розвинених країнах ведеться постійний генетичний контроль (моніторинг) з метою профілактики і своєчасного виявлення генетичних наслідків дії цих факторів.

### Контрольні запитання та завдання:

1. Що являє собою наука антропогенетика? 2. Чим пояснити, що всі люди на Землі належать до одного виду? 3. Поясніть суть явища генетичного тягара. 4. Які чинники впливають на розширення генетичного потенціалу виду людини розумної? 5. Охарактеризуйте і наведіть приклади, які заперечують помилковість поглядів евгеників на причини виродження людей. 6. Дайте пояснення біометричній концепції Ф. Гальтона при вивченні генетики людини. 7. Розкрийте, які розділи існують у сучасній антропогенетиці. 8. Проаналізуйте методи вивчення людини. 9. У чому полягає суть сигнальної спадковості? 10. Розкрийте суть геному людини. 11. Поясніть вплив екології на спадковість.

## Розділ VIII. Генетичні основи селекції

### 8.1. Селекція як наука

Селекція (selection – добір) – наука про біологічні основи і методи створення сортів рослин, порід тварин і штамів мікроорганізмів із необхідними для людини ознаками та властивостями.

Теоретичною основою селекції є генетика. Тільки знання законів мінливості і спадковості ознак дає змогу селекціонерам науково грамотно планувати селекційну роботу. Крім того, необхідно знати біологію обраного об'єкта – закономірності росту і розвитку, стійкість до хвороб, розмноження.

Незважаючи на надзвичайно важливе значення селекції для сільського господарства, промисловості і медицини, її не можна вважати чисто прикладною наукою. М.І.Вавілов належать крилаті слова: "Селекція являє собою еволюцію, спрямовану волею людини".

М.І.Вавілов виділяв такі розділи селекції:

- 1) вчення про вихідний сортовий, видовий і родовий потенціал;
- 2) закономірності спадкової мінливості;
- 3) вчення про роль середовища у вияві ознак у селектованих організмів;
- 4) теорія гібридизації, включаючи віддалену;
- 5) теорія селекційного процесу;
- 6) аналіз основних напрямів селекційної роботи,
- 7) предметна селекція окремих видів.

Як і будь-яка наука, селекція має свій предмет і методи дослідження.

*Предметом* селекції є вивчення специфічних закономірностей еволюції домашніх тварин і корисних рослин, яка здійснюється за умов штучного добору.

*Методами* селекції є генетичні методи індукованих форм мінливості ознак та штучний добір.

Головне завдання селекції полягає у створенні високопродуктивних порід тварин, сортів рослин і штамів мікроорганізмів, які є найкращим засобом збільшення продуктивності праці у сільському господарстві та інших галузях виробництва.

### 8.2. Сорти, породи і штами мікроорганізмів, як основні засоби виробництва

Ще в глибоку давнину люди помітили, що завдяки мінливості в межах кожної популяції рослинних і тваринних організмів народжуються організми з неординарною плодючістю і життєдіяльністю, з різною стійкістю до несприятливих умов середовища, з різними іншими ознаками. І часто кращі нащадки успадковували свої якості. Тому вже в античні часи люди

відбирали для розмноження насіння з кращих рослин та нащадків від кращих тварин.

Ці примітивні методи штучного добору протягом ряду тисячоліть дали гарні результати. Створена величезна кількість сортів культурних рослин та порід свійських тварин. Усі ці місцеві сорти дуже пристосовані до конкретних умов, стійкі до хвороб і шкідників, високо плодючі, життєздатні.

Культурні рослини та свійські тварини походять від своїх далеких предків. Але людина сформувала у них комплекс господарсько цінних ознак. Наприклад, велику урожайність і цукристість буряка, високу м'ясо-молочність тварин, або білковість у злакових, але ці ознаки не мають значення в еволюції рослинного і тваринного організму. Свійські тварини і рослини не пристосовані для самостійного існування і тому у дикій природі не виживають.

Сорт, порода або штам – різновидність організмів певного виду, штучно створена людиною і наділена сукупністю спадково закріплених ознак і властивостей, які цікавлять людину в її практичній діяльності.

Організми одного штаму, породи чи біотипів сорту можуть бути генетично неідентичними, але вони мають спільне походження і дуже подібні морфологічно, фізіологічно.

У зв'язку з високою мінливістю живих форм отримані сорти, породи і штами, які необхідно постійно підтримувати науково обґрунтованими системами насінництва, племінного тваринництва і оптимального культивування штамів.

Сорти та породи здатні підвищувати ефективність сільського господарства на десятки відсотків, тому їх відносять до основних засобів виробництва.

Крім високопродуктивних сортів та порід, до основних засобів виробництва слід віднести застосування в рослинництві і тваринництві гетерозисних форм.

### 8.3. Основні етапи селекційного процесу

Селекція рослин, тварин і мікроорганізмів багато чим відрізняється між собою – в першу чергу, методичними підходами, які визначаються особливостями досліджуваних об'єктів та цілями конкретного процесу. Проте в будь-якому випадку селекційний процес здійснюється в певній послідовності, і може бути поділений на такі етапи:

- 1) пошук, створення та вивчення вихідного матеріалу;
- 2) система спрямованих схрещувань із метою збільшення мінливості і отримання нових високопродуктивних форм, або інших методів збільшення мінливості;
- 3) добір – оцінка нових форм, перспективних для практичного використання;

4) конкурентне сортовипробування в установах-оригінаторах високопродуктивних порід на племзаводах і фермах;

5) державні випробування сортів і порід;

6) збереження сорту, породи чи штаму системою насінництва, тваринництва та оптимального культивування.

#### 8.4. Створення вихідного матеріалу для селекції

Генетична різноманітність вихідного матеріалу є основою для виведення нових сортів рослин і порід тварин. Важливі всі типи генотипової мінливості, як комбінаційної, так і мутаційної, включаючи хромосомні та геномні мутації.

Тому всі заходи, спрямовані на збільшення діапазону мінливості рослин та тварин, сприяють отриманню великого розмаїття вихідних форм, із яких можна вибрати найбільш вдалі батьківські форми.

Джерелом вихідного матеріалу можуть бути природні форми рослин і тварин, сорти і породи народної селекції, а також раніше створені сорти і породи, дикі форми, як відповідних, так і інших видів, колекції (генофонди) рослин ВІР та інституту Юр'єва України. Сьогодні у створенні вихідного матеріалу для селекції важлива роль належить генетичній інженерії та клітинним технологіям.

Комбінативна мінливість як джерело вихідного матеріалу відіграє значну роль. Діапазон мінливості існуючих форм рослин і тварин можна значно збільшити шляхом внутрішньовидової гібридизації. Знаючи закономірності успадкування окремих ознак і властивостей, селекціонер має змогу шляхом гібридизації цілеспрямовано поєднати в одному генотипі необхідні для майбутнього сорту властивості, відкинути генотипи з небажаними ознаками, отримувати гомозиготні форми.

Використання комбінаційної мінливості може не тільки сприяти отриманню вихідного матеріалу для подальшої селекції, але й слугувати способом виведення нових порід і сортів.

Важливим джерелом комбінаційної мінливості є віддалена гібридизація. Використання останньої в окремих випадках дозволяє поєднати властивості форм, далеких у систематичному відношенні. М.В.Цицин отримав пшенично-пирійні гібриди і на їх основі вивів сорти пшениці, які утримували фрагменти пирійного геному і такі його цінні властивості, як багаторічність, стійкість до полягання. Міжродову гібридизацію в селекції застосовували Г.К.Мейстер, А.Р.Жебрак, А.О.Сапегін, О.І.Шуліндін.

Мутаційна мінливість. Мутації складають первинне джерело спадкової мінливості. Тому штучна керованість мутаційним процесом, підвищення його ефективності в кількісному і якісному відношенні є дуже важливою передумовою збільшення обсягу і отримання якісно нового вихідного матеріалу для селекції. Основним постачальником вихідного

матеріалу для селекції є індукований мутагенез, провокований дією іонізуючих опромінь, ультрафіолетових променів і особливо хімічних мутагенів. За рахунок штучного мутагенезу в різних країнах світу створено сотні сортів сільськогосподарських рослин і штамів мікроорганізмів. За допомогою хімічних сполук отримано мутації у ссавців, наприклад, зміни у забарвленні шерсті і кольору очей кроликів. Добре відомі теоретичні розробки І.А.Рабпорта, та інших по використанню хімічного мутагенезу в селекції рослин. Перші радіаційні мутанти пшениці в Україні отримали А.О.Сапегін, Л.М.Делоне, В.І.Дідусь. Особливо успішно індукований мутагенез використовується в селекції мікроорганізмів. Цінний вихідний матеріал для селекції можна отримувати за рахунок геномних мутацій. Анеуплоїдні форми рослин (моносоміки і нулісоміки) можна використати для застосування алельного складу груп зчеплення, для заміни певної хромосоми на хромосому іншого сорту, однак значно більше значення мають гаплоїдні і поліплоїдні форми рослин. Саме поліплоїдні форми лежать в основі багатьох господарсько цінних форм і сортів.

Отримуючи вихідний матеріал для селекції, часто поєднують можливості поліплоїдних форм із позитивними якостями комбінаційної мінливості.

В інтересах практичної селекції використовуються як генеративні, так і соматичні мутації. Останні можуть мати вирішальну роль у селекції організму, що розмножується головним чином вегетативно (клонова селекція).

#### 8.5. Типи схрещувань та добору

Більшість сортів культурних рослин і порід сільськогосподарських тварин отримують шляхом схрещувань і наступного добору.

Мета полягає в тому, щоб поєднати в одному сорті або породі корисні ознаки та властивості, які належать різним представникам вихідних форм.

Всі системи схрещувань, що застосовуються в селекції, за своїми генетичними наслідками можуть бути поділені на два основних типи:

- інбридинг (родинне або споріднене),
- аутбридинг (неспоріднене) схрещування.

Найбільш тісний із можливих варіантів інбридингу – це самозапліднення, яке широко розповсюджено серед рослин.

Якщо організми запліднюються перехресно, то прикладом тісного інбридингу буде схрещування братів із сестрами або батьків із дітьми; менш тісний інбридинг – це схрещування двоюрідних братів і сестер, племінників із дядьками і тітками, іншими віддаленими родичами.

Найбільш важливими генетичними наслідками інбридингу є такі:

- 1) підвищення з кожним поколінням гомозиготності нащадків;

2) розпад популяції на ряд генотипово відмінних ліній;  
3) ослаблення та навіть виродження нащадків (інbredна депресія, обумовлена гомозиготацією рецесивних алелів).

Споріднені схрещування, не зважаючи на можливість інbredної депресії, для процесу селекції мають виключно важливе значення.

По-перше, отримання чистих (гомозиготних) ліній дає можливість правильно оцінити генний потенціал вихідної форми, бо у гомозигот фенотипово виявляються і домінантні, рецесивні форми.

По-друге, схрещування різних чистих ліній часто приводить до виникнення гетерозисних гібридів F<sub>1</sub>, які мають практичне значення в селекції.

По-третє, маючи набір чистих ліній, селекціонер може провести необхідні дослідження аналізуючого схрещування з метою оцінки генотипів вихідних батьківських форм, а також їх гібридів.

Однак при доборі пар для схрещування при створенні нового сорту або породи необхідно звертати увагу на життєздатність і плодючість, а тому слід уникати тривалих близькоспоріднених схрещувань.

Прагнучи поєднати корисні ознаки, що належать різним індивідам, лініям і породам, селекціонер застосовує їх гібридизацію, яку розглядають як аутбридинг. Генетичні наслідки аутбридингу (схрещування неспоріднених за походженням особин) прямо протилежні інбридингу, це:

1) збільшення ступеня гетерозиготності особин;

2) поєднання в одному генотипі окремих спадкових задатків різних батьківських форм;

3) виникнення за певних умов аутбридингу явища гетерозису, за якого гібриди F<sub>1</sub> мають певну перевагу перед обома батьківськими формами. Найчастіше поняття "аутбридинг" належить до схрещувань особин із різних популяцій. Значний інтерес для селекції представляє собою віддалена гібридизація.

Добір є найважливішим елементом будь-якого селекційного процесу. Він необхідний не тільки для найкращих із господарського погляду рослин і тварин, але для їх подальшого поліпшення і зберігання, бо при відсутності добору найкращі форми можуть бути втрачені внаслідок постійно виникаючих мутацій та інших причин.

Вчення про штучний добір було розроблено Ч.Дарвіном у працях "Походження видів..." (1859 р.), "Мінливість тварин і рослин у стані одомашнювання" (1868 р.). Він розрізняв форми добору:

- природний
- штучний.

Природний добір діє незалежно від волі людини. Це обумовлено невпинністю процесів мутаційної, комбінаційної (спадкової) мінливості.

Саме під впливом природного добору в популяціях різних диких видів тварин та рослин сформувались ознаки, за якими людина виділяла їх із природного середовища та окультурювала.

Існує більше 30 форм природного добору, з яких основними вважаються три:

1. Стабілізуючий добір – це форма добору, за якою до умов зовнішнього середовища пристосовуються особини, які характеризуються середніми значеннями адаптивних ознак. Це найбільш розповсюджена форма добору.

Біохімічна єдність життя на Землі, зокрема, однаковий амінокислотний склад білків у всіх хребетних, однаковість молекулярних механізмів рекомбінації та хромосомних механізмів редукційного поділу в еукаріотів – все це також результат стабілізуючого добору в еволюції видів.

2. Рушійний, або направлений, добір (є однією з форм стабілізуючого добору) обумовлює селекційний зсув середнього значення ознаки від попередньої до нової форми середовища.

3. Дезруптивний добір – сприяє розвитку двох або декілька різних фенотипових груп особин у межах однієї і тієї ж популяції. Матеріальною основою дезруптивного добору є генетичний поліморфізм у популяціях.

Штучний добір проводиться людиною.

Несвідомий добір здійснюється людиною несвідомо, без будь-якого намагання вивести нову породу або сорт. Несвідомий добір невпинно відбувається протягом багатьох тисячоліть, завжди люди залишали на плем'я найкращих представників, що привело до створення місцевих сортів і порід.

Методичний добір – людина свідомо здійснює добір і використовує для розмноження лише тих особин, властивості яких у своєму прояві відповідають очікуваному ідеалу.

Творча роль добору полягає в тому, що один і той же генетичний матеріал (сукупності певного виду організмів) залежно від напрямку добору може дати дуже різні наслідки.

Творча роль добору особливо чітко виявляється в селекційній роботі людини. Штучний добір і його значення в еволюції сільськогосподарських рослин і тварин справедливо оцінив Ч.Дарвін. Однак, у протилежність природному добору, штучний добір здійснюється за певних умов, визначених селекціонером. Створюються такі умови, щоб ознака, на яку ведеться селекція, виявлялася найбільш повно. Наприклад, добір на стійкість до патогенних мікроорганізмів може проводитися на тлі відповідного інфекційного процесу, за певної температури, вологості, режиму освітлення.

Другою особливістю штучного добору слід вважати те, що він не завжди проводиться в напрямку підвищення адаптивності і життєдіяльності об'єкта добору. Саме тому високопродуктивні форми рослин і тварин, що створені шляхом селекції, адаптивними здібностями дуже поступаються своїм диким родичам.

Третьою особливістю є обмеженість вибірки популяції, з якою працює селекціонер і штучний добір неможливо проводити зразу за всіма або багатьма ознаками, враховується лише одна або певна невелика кількість ознак, що цікавлять селекціонера.



У селекції застосовують два основних типи добору: масовий та індивідуальний добір і їх модифікації.

Масовий добір проводиться на підставі лише фенотипових ознак, без оцінки особливостей генотипу. Це найбільш простий і доступний тип добору, діє дуже повільно, він стихійно застосовувався людиною з незапам'ятних часів, призвів до створення численних сортів і порід народної селекції. Оскільки однаковий фенотип може визначатися різними генотипами, то ефективність такого добору досить низька. Особливо відносно кількісних ознак, на які дуже впливають умови зовнішнього середовища. Зовсім неефективний, коли популяція є гомозиготною або майже гомозиготною за генами, які визначають дану ознаку. Таким чином, масовий добір рідко буває успішним, якщо він проводиться за кількісними ознаками.

Якщо добір проводиться за якісними ознаками, які контролюються одним або кількома генами, то ефективність масового добору може бути цілком задовільною.

Індивідуальний добір ґрунтується на оцінці генотипу рослин або тварин. За індивідуальним добром популяцію поділяють на лінії або сім'ї і проводять добір окремо в кожній з них. Критеріями індивідуального добору, крім даних про фенотип, слугують результати детального аналізу генотипу батьків, для чого використовують усі доступні шляхи: дослідження родоходів, інформацію про сорти та їх попередників, проведення аналізуючих схрещувань, цитологічні та біохімічні дослідження. Індивідуальний добір дещо утруднений у випадку перехреснозапилених рослин, бо при цьому неможливо закласти індивідуальні самозапильні лінії.

## 8.6. Нетрадиційні методи селекції

У 70-х роках ХХ століття з'явився термін "біотехнологія". Так почали називати методи, які використовуються в мікробіологічній промисловості. Зрозуміло, що біотехнологія, як сукупність промислових методів, які використовують живі культури та біологічні процеси, існувала давно (хлібопекарська, пивоварна промисловість, виготовлення молочнокислих продуктів). Протягом останніх п'ятдесяти років набув розвитку мікробіологічний синтез антибіотиків, вітамінів, ферментів тощо. Нині методи біотехнології поповнилися методами генної та генетичної інженерії, які дозволяють штучно створювати комбінації генного матеріалу і формувати функціонально активні форми організмів.

Поняття "генетична" та "генна" інженерія часто вживають як синоніми, хоч перше з них є більш широким і передбачає способи маніпуляції не тільки з окремими генами, але й більш значними фрагментами геному, включаючи цілі хромосоми.

Традиційні методи створення селекційного вихідного матеріалу (гібридизація, хімічний і радіаційний мутагенез...) обмежені рамками

певного виду або близьких у видовому відношенні форм. Генетична інженерія дає можливість синтезу організмів із новими, часто відсутніми в природі, комбінаціями спадкових властивостей шляхом поєднання в одному геномі генетичних детермінантів різних джерел, включаючи представників дуже віддалених видів. Генно-інженерні методи дозволяють отримувати рекомбінантні ДНК із фрагментів геномів різних організмів, клонувати такі штучно створені молекули, вводити їх у клітину з допомогою векторів (плазмід або вірусних ДНК) і створювати умови для експресії в клітині цих введених ззовні, часто зовсім чужорідних генів. Перенос генів із клітини в клітину на рівні ДНК та створення трансгенних організмів може не залежати від таксономічної спорідненості організмів. У цьому полягає основна відмінність генної інженерії від традиційних підходів до перебудови генотипів.

Перевага генетичної інженерії в цьому відношенні, зовсім не означає, що її можливості безмежні і що штучне введення чужого гена в геном можна зразу отримати новий сорт або породу. Штучне втручання в склад генетичного апарату різко змінює загальний генний баланс, що в більшості випадків зменшує життєздатність і продуктивність клітин та організмів, або пересаджений ген в іншому генотипі може не функціонувати.

Виконання будь-якої генно-інженерної програми передбачає необхідність виділення фрагментів ДНК, які несуть необхідний ген; поєднання їх *in vitro* з векторними молекулами, здатними переносити ген у реципієнтні клітини; створення умов для стабільного функціонування та успадкування перенесеного гена в чужому генотиповому середовищі. Успішне вирішення цих проблем стало можливим завдяки низці наукових розробок у молекулярній генетиці. Генно-інженерні маніпуляції зі спадковим матеріалом дозволяють створити принципово новий вихідний матеріал, який потребує подальшого вдосконалення шляхом селекції.

Можливості генної інженерії рослин дуже великі, тому вчені сьогодні беруться за такі селекційні проекти, які ще нещодавно здавалися фантастикою. Одним із реальних успіхів генної інженерії є отримання трансгенних рослин із зміненими властивостями та стійких до шкідливих комах (рослини петунії, тютюну, кукурудзи, сої, картоплі, томатів, огірків...) з введенням в їх геном навіть генів тваринного походження. Інший реальний успіх – створення генотипів стійких до дії гербіцидів. Проводяться успішні експерименти по конструюванню та отриманню трансгенних рослин із прогнозованими властивостями. Направлені зміни якості амінокислотного складу білків, скоростиглості, врожайності, створення генотипів рослин, здатних застосовувати азот атмосфери, рости на засоленних ґрунтах, стійких до ураження інфекційними агентами та інше.

Значно скромніші, на цей час, успіхи генно-інженерних досліджень на тваринних об'єктах. В основному це дослідження по трансформації клітин.

Разом з тим треба зазначити, що практичне використання трансгенних рослин викликає серйозне занепокоєння з боку багатьох учених-

генетиків та екологів. Є побоювання, що вживання в їжу генетично трансформованих рослин та виготовлення з них продуктів може виявитися шкідливим для тварин і людей у найближчому чи віддаленому майбутньому або зміни екологічної ситуації у природі та ускладнити сільськогосподарське виробництво. Незважаючи на унікальні можливості методів генної інженерії, до їх практичного застосування слід підходити дуже виважено і обережно.

Значним вкладом у створення вихідного матеріалу для селекції є сучасні клітинні технології, що ґрунтуються на методах культивування соматичних клітин *in vitro*. Використання таких технологій дозволяє вирішувати цілий ряд важливих проблем у селекції, а саме:

1. Клонування – швидко розмножувати цінні генотипи, обминаючи процес запліднення. Базується на тотипотентності ядер соматичних клітин. Вперше здійснене в Англії у 1979 році. На сьогодні використовується в зооветеринарній практиці. Розмноження рослин через культуру тканин і клітин називається мікроклональним розмноженням. Сьогодні цей метод розмноження застосовується для більш ніж 450 видів рослин. Розроблено методи оптимізації умов для всіх етапів такого розмноження: ізоляції шматочка тканини (експланта) рослини, отримання калусу та пагонів із нього, укорінення рослин-регенерантів в умовах *in vitro* та висадки рослин-регенерантів у ґрунт.

2. Отримання безвірусного посадкового матеріалу. Базується на використанні апікальної меристеми, яка не інфікована із-за швидкого поділу клітин у точці росту пагона. Такі рослини значно збільшують продуктивність і якість продукції.

3. Розповсюджуються способи розмноження клітинних мас вищих рослин із метою отримання цінних речовин, наприклад, алкалоїдів женьшеню, або вторинних метаболітів. У зв'язку з цим великого значення набуває селекція на клітинному рівні з метою отримання найбільш продуктивних клонів клітин.

4. Здійснювати селекцію на клітинному рівні, використовуючи явище соматональної мінливості та штучного мутагенезу. Клітинам рослин в умовах *in vitro* притаманна висока генотипова мінливість, яку називають соматональною, вона веде до появи клонів клітин із відмінними цитогенетичними параметрами і до спонтанного домінування окремих соматоклонів над іншими (автоселекція). Також на клітинному рівні застосовують штучний мутагенез, що прискорює процес створення модифікованих генотипів.

5. Отримувати модельні об'єкти для з'ясування теоретичних проблем генетики та селекції (механізмів взаємодії генів тощо).

6. Створювати нові генотипи шляхом соматичної (парасексуальної) гібридизації клітин та протопластів. Парасексуальна гібридизація базується на злитті окремих соматичних клітин або їх протопластів. Зливаючи клітини та протопласти різного походження, можна отримати: гібридні клітини з об'єднаними генотипами вихідних клітин; асиметричні гібриди з

нерівнозначним вмістом генетичної інформації попередників; цибриди – гібриди клітин, що містять ядро однієї батьківської клітини, а цитоплазму іншої. Із таких гібридних клітин уже вдається отримати вегетативні форми рослин.

Створюються селективні середовища для добору мутантів і парасексуальних гібридів, які використовують у дослідженнях із клітинами не тільки рослин, але й тварин.

Метод парасексуальної гібридизації дає можливість об'єднувати генотипи філогенетично віддалених видів, які у природі не схрещуються. Саме тому ця клітинна технологія у поєднанні з методами генної інженерії відкриває нові перспективи у розвитку генетики і селекції.

#### Контрольні питання та завдання.

1. Що являє собою наука селекція? 2. Чому сорти, породи та штами мікроорганізмів – основні засоби виробництва? 3. Охарактеризуйте основні етапи селекції. 4. Що лежить в основі створення вихідного матеріалу для селекції? 5. Поясніть відмінності між інбридингом і аутбридингом. 6. В чому полягає суть добору селекції? 7. Охарактеризуйте природний добір, штучний (несвідомий та методичний). 8. В чому полягає суть нетрадиційних методів селекції?

## СЛОВНИК ОСНОВНИХ ГЕНЕТИЧНИХ ТЕРМІНІВ

**Аберация, aberration** – розрив хромосоми або хроматиди і наступне з'єднання її частин у нових сполученнях (див. делеція, дуплікація, інверсія).

**Автогамія, autogamia** – запилення і запліднення в межах однієї квіткі, самозапилення і самозапліднення у вищих рослин і деяких одноклітинних організмів.

**Автополіплоїд, autopoliploid** – організм, який містить більше двох гаплоїдних наборів хромосом, які він дістав від одного і того самого виду.

**Автосиндез, autosyndesis** – кон'югація хромосом, які походять від однієї батьківської форми. А. має місце при алоплоїдії і віддаленій гібридизації. Наприклад, у раффанобрассіки, яка є тетраплоїдом ( $4n=36$ ), хромосоми редьки ( $2n=18$ ) кон'югують між собою, а хромосоми капусти ( $2n=18$ ) – між собою ( $9+9$ ).

**Адаптація, adaptation** – структурний і фізіологічний стан організму, який забезпечує йому оптимальну пристосованість до оточуючого середовища; еволюційний процес, при якому організм набуває здатності пристосування до умов середовища.

**Адвентивна ембріонія, adventitious embryo** – одна з форм апоміксису, коли диплоїдний зародок утворюється з соматичної клітини нуцелуса або інтегументів, які проникають всередину зародкового мішка. Спостерігається у цитрусових, інжиру, деяких представників родини злакових, розових, айстрових та інших родин.

**Аденовіруси, adenovirus** – група ДНК-вмісних вірусів (до 50 представників) збудників захворювань дихальних шляхів і очей людини, великої рогатої худоби, собак, мишей, птахів. Форма віріона – 20-гранник з діаметром 60-90 нм, число консомерів приблизно 162-252. Зовнішньої суперкапсидної оболонки немає. Ліпідів в А. не виявлено тому вони не руйнуються ефіром. А. добре зберігаються при низьких температурах і у висушеному вигляді. А. стійкі до змін рН. А. володіють загальним розчинним комплементзв'язуючим антигеном і розділяються на серотипи за реакцією нейтралізації і гальмування гем-аглютинації. Нараховують 44 серотипи, з них 28 у людини. Розмножуються у ядрі і потрапляють у цитоплазму уже зрілими.

**Аддитивні гени, additive gene** – взаємодіючі гени, які не проявляють домінантності (якщо алельні) або епістазу (якщо не алельні).

2. Кумулятивна дія всіх локусів, які контролюють домінування даної кількісної ознаки.

**Азотисті основи, nitrogenous bases** – хімічні сполуки, які входять до складу нуклеїнових кислот. А.о. є похідними пурину і піримідину – азотовмісних гетероциклічних сполук. У молекулі ДНК вони представлені аденином і гуаніном – пуриновими основами та тиміном і цитозином – піримідиновими основами. Молекула РНК замість тиміну містить урацил.

**Акроцентрична хромосома, acrocentric chromosome** – хромосома у якій центромер знаходиться біля одного з її кінців, при якому одна з плечей хромосоми довга, а друга – коротка.

**Алелізму критерій, allelism test** – тест для виявлення алельності мутацій, які мають подібний фенотиповий прояв. Досліджувані мутанти схрещують між собою. Якщо мутація зачепила локус, то в  $F_1$  зберігається мутантний фенотип,

якщо різні локуси, то буде вихідна форма "дикий тип". Такі мутації називаються комплементарними → цис-транс-тест.

**Алелі множинні, multiple alleles** – різні мутантні стани одного й того самого гена, який займає певний локус у хромосомі. А.м. мають місце в популяції, диплоїдні організми містять два алельних гени даної серії. Наприклад, гени, що контролюють групи крові у людини, різне забарвлення очей у дрозофіли та ін.

**Алельні гени, allelic gene** – гени, які займають ідентичні локуси в парі гомологічних хромосом. Кожен член цієї пари називається алелем. У гаплоїдних організмах гамети містять по одному алелю з кожної пари, у диплоїдних – по два, у триплоїдних – по три і т.д.

**Аллозими, allozymes** – альтернативні форми фермента, які кодуються різними алелями одного й того ж гена.

**Алосиндез, alosyndesis** – кон'югація хромосом у профазі мейозу віддаленого гібрида в разі їх морфологічної і генетичної подібності. Якщо батьківські види мають різну кількість хромосом, то поряд з алосиндезом може здійснюватися й автосиндез – кон'югація між хромосомами одного з батьків.

**Амбер-мутант, amber mutante** – мутант, який виникає шляхом перетворення одного з кодонів в беззмистовий УАГ. Амбер-кодон не кодує амінокислоту і викликає припинення трансляції, а тому нормальний продукт дії гена не утворюється. А.м. летальні лише умовно, так як у певних групах організмів можливе утворення т-РНК зі зміненим антикодонним комплементарним амбер-кодону і наступний синтез відповідної амінокислоти.

**Амніоцентез, amniocentesis** – взяття проби амніотичної рідини в якій знаходяться відшаровані від плоду клітини у вигляді суспензії, які потім три тижні культивують і проводять хромосомний та біохімічний аналізи. А. дає можливість визначити стать ембріона, генні та хромосомні мутації.

**Ампліфікація генів, gene amplification** – розмноження гена шляхом створення експериментальних копій в клітині та пробірці методом ПЛР – полімеразної ланцюгової реакції.

2. Будь-який процес, при якому специфічна послідовність ДНК збільшується непропорційно материнським клітинам. Протягом розвитку деякі гени ампліфікуються в спеціалізованих тканинах. Наприклад, протягом оогенезу ампліфікуються деякі рибосомні гени в ооцитах деяких амфібій, у дрозофіли гени, які кодують білки хоріонів в оволюючих фолікулярних клітинах. А.г. може бути індукована в культурі клітин препаратом – лістотрескат.

**Аналізуюче схрещування, analysis test cross** – схрещування гібрида першого покоління з рецесивною батьківською формою.

**Аналоги стерильні, analogues sterile** – лінії чи сорти, які за всіма ознаками схожі на вихідні форми, але мають властивості ЦЧС (цитоплазматичної чоловічої стерильності).

**Аналоги відновники, analogues restorers** – лінії чи сорти, які за рядом ознак подібні до вихідних форм, але характеризуються наявністю домінантних генів – відновників фертильності.

**Ангій, angu** – структура, в якій утворюються репродуктивні частини (спори, гамети та ін.).

**Андрогенез, androgenesis** – чоловічий партеногенез; після запліднення яйцеклітини материнське ядро елімінується і виникає гаплоїдний організм з гаплоїдним набором батька (див. мерогонія). Такі гаплоїди маложиттєздатні.

2. Злиття чоловічих гамет у жіночій клітині, ядро якої вбито високими дозами радіації. Андрозигота розвивається в організм тототний батьківському.

**Анафаза, anaphase** – стадія мітозу і мейозу, протягом якої хромосоми (або хроматиди), до того з'єднані в пари, розходяться до різних полюсів.

**Антикодон, anticodon** – триплет нуклеотидів на одній з кінцевих ділянок транспортної РНК, комплементарний певному кодону іРНК. Напр., в іРНК – кодон АУГ, відповідає метіоніну, тоді на кінці транспортної РНК буде УАЦ, який приєднується до іРНК.

**Апоміксіс, apomixis** – розмноження рослин насінням без статевого процесу.

**Арабідопсис, mouse – ear – cress (Arabidopsis thaliana)** – дрібна рослина з родини капустяних (Brassicaceae) з коротким вегетаційним періодом і невеликим числом хромосом ( $2n=10$ ). Здатність до само- і перехресного запилення, продукція великої кількості насіння і наявність різних мутантів робить її зручним модельним об'єктом для генетичних досліджень. В лабораторних умовах може вирощуватись на штучних поживних асептичних середовищах у пробірках, але при наявності хорошого освітлення.

**Арбовіруси, arbovirus** – група РНК-вірусів, які передаються членистоногими хребетному живителю при укусі. Цикл розвитку відбувається як в членистоногому так і в хребетному живителю. Налічують до 180 представників. Діаметр віріона 20-40 мкм, але в деяких до 120-180 мкм. Тип симетрії спіральний і кубічний. Вони містять ліпіди і інактивуються ефіром і дезоксихололом. А. термолабільні, руйнуються формаліном, який проникає через протеїнову оболонку віріона і інактивує РНК.

**Ауксотрофи, auxotrophs** – біохімічні мутанти бактерій або грибів, які втратили здатність рости на мінімальному поживному середовищі, яке містить необхідні для росту штамма речовини.

А. розвиваються лише після додавання в середовище тих речовин, синтез яких блокований мутацією.

А. використовують як тест-систему для обліку зворотніх мутацій (реверсій), напр., триптофан залежний штам *Esherichiacoli* та ін.

**Аутбридинг, outbreeding** – неспоріднене схрещування особин одного виду, спільні предки яких протягом 4-6 і більше поколінь не перебували в спорідненості. А. служить для збереження рівня гетерозиготності особин, що приводить до прояву гетерозису. Протилежністю А. є інбридинг.

**Аугосома, autosome** – звичайна, не статевая хромосома.

**Ахондроплазія, achondroplasia** – син. хондродистрофія (*chondrodystrophy*) – спадково зумовлена затримка росту довгих кісток, що викликає карликовий ріст. Тулуб і голова, нормальні за величиною, а всі кінцівки дуже сильно вкорочені. А. успадковується за домінантним типом. Гомозиготи помирають у ранньому віці. Синоніми: діафізарна аплазія, хвороба Парро Марі.

**Ацентрик, acentric** – фрагмент хромосоми або хроматиди без центромера.

**Базиген, basic gene** – нормальний алель (дикого типу), серії множинних алелів.

**Беккерель, becquerel, Bq** – одиниця активності нукліда в радіоактивному джерелі. 1 Бк дорівнює активності нукліда в радіоактивному джерелі, в якому за 1 сек. відбувається один акт розпаду.

**БЕР, Biological equivalent X-rai** – біологічний еквівалент рентгена (позасистемна одиниця). Б. дорівнює дозі будь якого виду іонізуючого випромінювання, який дає такий самий біологічний ефект, як 1 рентген ретнгенівських або гама-променів.

**Бівалент, bivalent** – фігура, утворена двома гомологічними хромосомами в пахтіні 1-ї профазі мейозу, які на певних стадіях мейозу (від диплономи до першої метафази) кон'югують між собою. У нормі кількість бівалентів дорівнює кількості гаплоїдного набору хромосом.

**Біотип, biotype** – сукупність особин з однаковим генотипом.

2. Сукупність споріднених Б. складає окремий екотип виду.

**Бластомери, blastomere** – великі клітини на ранніх стадіях поділу зиготи.

**Бластула, blastula** – ембріон тварин на початковій стадії свого розвитку. Являє собою порожнисте тіло, яке складається з шару в кілька тисяч недиференційованих клітин, що виникають після поділу зиготи. Порожнина бластули заповнена рідиною.

**Варіанса (дисперсія),  $\delta^2$ , varianse** – кількісний вираз мінливості ознаки, що являє собою суму квадратів відхилень (S) між значеннями ознаки у кожній особини і середнім значенням цієї ознаки в популяції (d), поділене на число проаналізованих особин (n) без одиниці.

$$\delta^2 = \frac{\delta(d^2)}{n-1}$$

**Вектори, vectors** – нехромосомні елементи (плазміді, лізогенні віруси) здатні переносити штучно приєднаний до них ген у геном реципієнта.

2. Молекула ДНК, яка включає чужорідну ДНК і здатна до автономної реплікації. В. – інструмент генної інженерії за допомогою якого переноситься генетична інформація в клітину-реципієнт і її подальше клонування.

**Веретинно поділу, spindle** – фігура утворена в процесі поділу ядра в мета- і анафазі мітозу і мейозу. Нитки веретена складаються з білкових тяжів, роль яких зводиться до переміщення хромосом з екватора до полюсів.

**Взаємодія генів, gene interaction** – розвиток ознаки під спільним впливом двох або кількох генів. Розрізняють взаємодію алельних генів (домінування, неповне домінування, кодомінування) і неалельних – комплементарність, епістаз, полімерія, модифікуюча дія.

**Вираз гена, експресивність, expressivity** – зовнішній ефект гена, який може змінюватись залежно від різних зовнішніх умов або різного генного оточення, а інколи зовсім може бути відсутній.

**Вставка, інсерція, insertion or intercalation** – з'єднання ділянок хромосом двох розривів в одній хромосомі і одного розриву в другій. Фрагмент хромосоми, який виник в результаті двох розривів і приєднався до кінців другої хромосоми, негомологічний перший.

**Галактоземія, galactosemia** – спадкова хвороба людини зумовлена рецесивною мутацією генів, що контролюють синтез ферментів, які розщеплюють молочний цукор – галактозу. Наслідком мутації цих генів є те, що D-галактоза не утилізується в печінці, а накопичується в нерозщепленому вигляді

в тканинах тіла. При Г. збільшується печінка, селезінка, розвивається катаракта, розумова відсталість. При виявленні Г. у дитини виключають галактозу з продуктів харчування.

**Гамета, gamete** – статеві клітини.

**Гаметогенез, gametogenesis** – процес утворення гамет шляхом кількох мітотичних поділів після спорогенезу – утворення клітин-спор в результаті мейозу.

**Гаметофіт, gametophyte** – гаплоїдне статеве покоління, що продукує гамети у рослини, для якої характерне чергування гаплоїдної (статевої) і диплоїдної (вегетативної) фази розвитку. Див. **Спорофіт**. У мохів основною життєвою формою є гаметофіт, а у папоротей – спорофіт.

**Гаплоїд, haploid** – організм, клітини якого містять лише один набір хромосом. Кожна хромосома представлена без свого гомолога, а ген – без свого алеля.

**Гаплофаза, haplophase** – стадія розвитку організму протягом якого ядра клітин містять гаплоїдну кількість хромосом. У мохів гаплофаза є основною життєвою формою, у папоротей вона представлена гаметофітом (заростком), а основною життєвою формою є спорофіт. У ході еволюції відбулась редукція гаметофіта. У покритонасінних жіночий гаметофіт представлений зародковим мішком, а чоловічий пилюковим зерном.

**Гастрюла, gastrula** – наступна після бластули стадія розвитку тварин. За формою нагадує м'яч, вдавнений з одного боку. Гастрюла складається з трьох шарів клітин: зовнішнього шару – ектодерми, внутрішнього – ентодерми і проміжного мезодерми.

**Гексаплоїд, hexaploid** – організм, який містить шість геномів (гаплоїдних наборів).

**Гемізіготність, hemizygoty** – випадок коли ген, група генів, або вся хромосома представлені в ядрі без своїх гомологів (алелів). В гемізіготному стані можуть знаходитися не лише статеві хромосоми, а й аутосоми в разі втрати фрагмента в одній з хромосом (хроматид). Гени, які містяться проти втраченого фрагмента, будуть гемізіготні. Рецесивні гени матимуть фенотиповий прояв через відсутність домінантного алеля.

**Гемофілія, hemophilia** – спадкове захворювання людини, пов'язане з втратою здатності крові зсідатися; внаслідок цього при найменших пораненнях виникають тяжкі кровотечі, які важко зупинити. Хворіють переважно чоловіки, фенотипово здорові жінки можуть бути "носіями" мутантного гена, що спричиняє Г. і міститься в Х-хромосомі. Оскільки в жінок дві Х-хромосоми то рецесивний мутантний ген прикритий домінантним алелем і не має фенотипового прояву. У чоловіків одна Х-хромосома, яку вони одержують від матері і, якщо мати була гетерозиготним носієм мутантного гена, то половина її дітей чоловічої статі захворіють на Г. Половина ж дівчаток будуть гетерозиготними за цим геном. Захворювання жінок на Г. може бути лише у випадку одруження двох гемофіліків.

**Ген, gene** – ділянка молекули ДНК, що контролює синтез певного білка, формування і розвиток певної ознаки організму.

**Генетика, genetics** – наука, яка вивчає явище спадковості та мінливості організмів.

**Генетичний код, genetic code** – спосіб переведення послідовності розміщення нуклеотидів у молекулі ДНК у послідовність амінокислот білкової молекули.

**Гени комплементарні, complementary genes** – неалельні гени, які, знаходячись в одному генотипі в гомо- або гетерозиготному стані, зумовлюють розвиток нової ознаки.

**Гени-модифікатори, genes modifiers** – гени, які змінюють прояв ознаки, що контролюється іншим неалельним йому геном. Г.-м. не мають самостійного прояву, а лише посилюють або послаблюють дію головного гена.

**Гени полімерні, gene polymeric** – неалельні гени однакової дії, що зумовлюють розвиток однієї ознаки. Г.п. контролюють багато кількісних ознак, а інколи і якісних. Г.п. діють на прояв ознаки адитивно.

**Геном, genome** – сукупність генів у гаплоїдному наборі хромосом. У гаметах гаплоїдних організмів є один геном, а в соматичних – по два геноми.

**Генотип, genotype** – сума всіх генів організму, його спадкова конституція.

**Генофонд, gene pool** – генетична різноманітність популяції або виду.

**Генофор, genofor** – структурний еквівалент групи зчеплень у прокариот. Г. називають бактеріальну або вірусну хромосому. Термін Г. зручніший і коректніший стосовно прокариот беручи до уваги що термін хромосома стосується еукариот.

**Гетерозиготність, heterozygosity or heterozygosis** – генетична особливість організму, який виник від злиття гамет з різними алелями. Гетерозиготний організм продукує гамети двох сортів за даною ознакою.

**Гетерозис, heterosis** – підвищення продуктивності гібридів порівняно з батьківськими формами. Г. виявляється в  $F_1$ , а в наступних поколіннях різко падає. Найбільш виражене явище гетерозису при схрещуванні інцухт-ліній, віддаленій гібридизації та схрещуванні форм з різною плідністю, напр., тетраплоїда з диплоїдом. Явище Г. використовується у виробництві кукурудзи, сорго, соняшнику, цукрових буряків та інших культур. Збільшення врожайності при використанні явища гетерозису досягає 30-50%.

**Гетеростилія, heterostyly** – різна довжина стовпчиків і тичинок у деяких рослин – пристосування, що запобігає самозапиленню. Запліднення відбувається лише в тому разі, коли пилок з довгих тичинок потрапляє на довгі стовпчики, і навпаки – з коротких тичинок на короткі стовпчики (легітимне запилення). Запилення і запліднення в межах квітки (ілегітимне) майже неможливе. Короткі стовпчики – ознака домінантна. Короткостовпчиківі рослини, як правило, гетерозиготні.

**Гібридома, hybridoma** – гібридна лінія клітин, одержаних від злиття нормальних лімфоцитів з пухлинними клітинами мієломи, здатними до безконтрольного синтезу антитіл і необмеженого росту на штучному поживному середовищі. Добір і клонування індивідуальних Г. дозволяє отримати лише один тип антитіл (моноклональні антитіла). При роботі з мишами для одержання Г. її імунізують потрібним антигеном і серед гібридного покоління клітин добирають клітини, що продукують антитіла потрібної специфічності.

**Гінандроморфізм gynandromorphism** – аномальний розвиток комах, який виявляється в будові їхнього тіла – різному сполученні частин, властивих чоловічій і жіночій статям.

**Гістони, histones** – низькомолекулярні висококонсервативні ядерні білки у еукаріот, об'єднані з ДНК у нуклеосоми; останні складають хроматин ядра.

**Голандричні гени, holandric gene** – гени, локалізовані в Y-хромосомі, які не мають гомологів в X-хромосомі. Передача Г.г. завжди відбувається від батька синові.

**Гомеологічні хромосоми, chromosome homeologi** – хромосоми з різних геномів алополіплоїда, які мають часткову гомологію (схожість) і можуть вступати в неповну кон'югацію під час мейозу. Напр., у м'якої пшениці (*Triticum aestivum*) 14 хромосом від *T.monococcum*, 14 від *Aegilops speltoides* і 14 від *A.squarrosa*, тобто у мейозі беруть участь три групи гомеологічних хромосом ( $3 \times 7 = 21$ ).

**Гомозиготність, homozygosity or homozygosis** – генетична однорідність зиготи (організму), яка виникла від злиття гамет, ідентичних за якісним, кількісним складом і структурним розміщенням усіх або частини генів. Г. може бути повною або частковою, зумовленою певними парами алелів (AA або aa, AABV, Aabb, aabb тощо).

**Грей, Gr, gray, Gy** – одиниця поглиненої дози випромінювання. 1 Гр дорівнює поглиненій дозі випромінювання, при якій опроміненій речовині масою 1 кг передається енергія іонізуючого випромінювання 1 Дж.

**Група зчеплення, linkage group** – сукупність усіх генів, локалізованих в одній хромосомі.

**Групи крові, blood group** – класифікація червонокровців за їх здатністю до аглютинації (злипання) при змішуванні несумісних груп. Гени, що контролюють групи А і В (2 і 3 групи) домінують над 0 (1 група). Між собою вони кодомінують, тобто мають незалежний прояв. Присутність А і В в одному генотипі зумовлює четверту групу крові. 1 група (0) є універсальним донором, а четверта – універсальним реципієнтом.

**Делеція, deletion** – втрата (випадання) внутрішньої ділянки хромосомом.

**Дефішенсі, deficiēncy** – структурна зміна хромосомом, за якої відбулась втрата кінцевої ділянки хромосоми.

**Джоуль, Joule** – одиниця роботи, енергії, кількості теплоти. Д. дорівнює роботі постійної сили величиною 1 Ньютон при переміщенні точки прикладання сили на віддаль 1 м у напрямку дії сили. Д. дорівнює енергії, що виділяється в електричному колі за час в 1 с при силі струму в ньому 1 А і напрузі 1В.

**Дигамблід, dihaploid** – рослина, яка виникла з тетраплоїдної форми і містить лише половину тетраплоїдного набору хромосомом.

**Дигібрид, dihybrid** – гібридний організм, гетерозиготний за двома парами алелів.

**Дизруптивний добір, disruptive selection** – добір, що сприяє двом крайнім фенотипам за рахунок проміжного фенотипу. Д.д. призводить до розчленування популяцій на окремі групи, які мають фенотипові особливості і пристосовані до певних локальних умов середовища.

**Дикий тип, wild type** – найбільш поширений фенотип, або алель природної популяції.

Д.т. використовується для порівняння з експериментальними мутантними формами.

**Диплотена, diplotene or diploneme** – стадія першого поділу профазы мейозу, наступна за пахітеною. Початок Д. відзначається утворенням хіазм, у проміжках між якими кон'юговані хромосоми відходять одна від одної.

**Диплофаза, diplophase** – фаза розвитку організмів від зиготи до початку мейозу. В диплофазі кожна з хромосом представлена двома гомологами і має диплоїдний набір хромосомом.

**Дискордантність, discordance** – прояв у однайцевих близнюків незхожості за якоюсь з ознак. Див. Конкордантність.

**Дихогамія, dichogamy** – різночасне дозрівання пиляків і приймачок у квітках рослин. Якщо раніше дозрівають тичинки – протерандрія, якщо приймочки – протерогінія.

**Діада, diada** – дві гаплоїдні клітини, що виникли після першого поділу мейозу. Хромосома, яка складається з двох хроматид в анафазі першого поділу мейозу.

2. Хромосома, яка складається з двох хроматид в анафазі першого поділу мейозу.

**Діакінез, diakinesis** – остання стадія профазы мейозу перед зникненням ядерної оболонки.

**ДНК (дезоксирибонуклеїнова кислота), DNA** – біологічний полімер молекула якого є подвійною спіраллю, закрученою вправо, побудованою з двох полінуклеотидних ланцюгів, що складаються з окремих нуклеотидів. До складу ДНК входять пентозний цукор дезоксирибоза, залишок фосфорної кислоти і одна з пуринових або піримідинових основ (аденін, гуанін, тимін, цитозин). Азотисті основи, з'єднуючись комплементарно (аденін-тимін, гуанін-цитозин), зв'язують полінуклеотидні ланцюги в макромолекулу ДНК. Послідовність нуклеотидів у ДНК визначає характер генетичної інформації, отже ДНК є носієм спадковості. Переважна кількість ДНК знаходиться в хромосомах. У гаметах кількість ДНК вдвічі менша, ніж в ядрах соматичних клітин.

**Домен, domain** – один з функціональних центрів синтезу білка, представлений напівавтономною ділянкою специфічно укладеного поліпептидного ланцюга. За У.Гілбертом мозаїчна структура деяких генів сприяє еволюційній перетасовці екзонів, які кодують різні домени поліпептидних ланцюгів. Можливо домени є основними одиницями еволюційних перетворень білків.

**Дрейф генів, genetic drift** – зміни генетичної структури невеликої за чисельністю популяції, викликані дією випадкових причин. Д.г. обмежує дію закону Харді-Вайнберга в порівняно невеликих популяціях в яких завжди знаходяться випадкові фактори, які порушують стабільність частот алелів і передають з покоління в покоління. Величина цих порушень знаходиться у зворотній залежності від розміру популяції.

**Дуплекс, duplex** – автотетраплоїд, в якому два алелі з чотирьох домінантні, напр. Aaaa.

**Дуплікація, duplication** – структурна зміна хромосомом, за якою одна з ділянок представлена двічі в одній і тій самій хромосомі.

**Екзони, exons** – послідовності структурних генів еукаріот, які представлені в молекулі рННК і кодують структуру кінцевого продукту гена.

**Екотип, ecotype** – група організмів, генетично пристосованих до певних умов середовища.

**Елонгація, elongation** – подовження нуклеотидного ланцюга шляхом приєднання нових нуклеотидів (ДНК- або РНК-синтез) або амінокислотного ланцюга шляхом приєднання амінокислот. Процес Е. складається з трьох ланок: впізнання кодону, утворення пептидного зв'язку і транслокація.

**Експресивність, expressivity** – ступінь фенотипового прояву ознаки, що контролюється даним геном. Е. залежить від взаємодії даного гена з зовнішніми умовами та генотиповим середовищем (дією інших генів). Е. визначається статистично за ступенем розвитку ознаки.

**Ендосперм, endosperm** – триплоїдна тканина в насінні квіткових рослин, яка утворилася в результаті запліднення диплоїдного центрального ядра одним із спермійв. Е. виконує трофічну функцію при розвитку зародка та при проростанні насінини.

**Епісома, episome** – плазміда здатна інтегруватися в хромосому ДНК бактерії, а також автономно існувати в них.

**Еуплоїдія, euploidy** – кратне гаплоїдному збільшення кількості хромосом.

**Закон Гарді-Вайнберга, Hardy-Weinberg law** – закон рівноваги популяції згідно якого можна передбачити частоти генотипів за частотами генів при умові випадкового схрещування у відповідності розкладу бінома Ньютона  $(p + q)^2$  при частоті алеля А, рівній р, частота алеля а дорівнює  $1 - p = q$ . Частота генотипів від сполучення гамет, які несуть алелі, складає  $(p+q)^2 = p^2 + 2pq + q^2 = 1$ . Ця формула є математичним виразом З. Г.-В.

**Зародковий мішок, embryo sac** – утворення в насінному зачатку, яке виникло після мейозу в ході гаметогенезу. З.м. здебільшого складається з семи ядер. Яйцеклітина і дві синергіди містяться на одному полюсі зародкового мішка, три антиподи – на протилежному. В центрі зародкового мішка міститься диплоїдне центральне ядро, яке утворилось від злиття гаплоїдних ядер.

**Зворотне схрещування, бекрос, backcross** – схрещування гібрида з батьківською формою.

**Зигота, zygote** – клітина, яка утворилася від злиття двох гамет, перша клітина нового організму. Як правило, зигота має диплоїдний набір хромосом. Якщо зливаються передуроквані диплоїдні гамети, що трапляється у рослин, то зигота буде тетраплоїдною.

**Зиготена, zygotene** or **zygoteme** – стадія першої профазі мейозу, під час якої гомологічні хромосоми зближуються і починають кон'югувати.

**Зверт** – одиниця еквівалентної дози випромінювання. 1 Зв. дорівнює дозі будь-якого виду іонізуючого випромінювання, що чинить таку саму біологічну дію, як і доза рентгенівського або гама-випромінювання в 1Гр. Смертельна доза опромінювання для людини дорівнює приблизно 3 Зв.

**Ідіогамія, idiogamy** – самозапилення. І. має три форми: автогамію – запилення в межах однієї квітки, гейтеногамію – запилення пишком сусідньої квітки на одній і тій самій рослині та адельфогамію – запилення пишком іншої рослини, але однакового генотипу (клон).

**Ідіограма, idiogram** – зображення каріотипу у вигляді діаграми (див. Каріотип).

**Ідіотип, idiotip** – сукупність усіх спадкових факторів організму, зосереджених у геномі, плазмоні і пластомі (у зелених рослин).

**Ізогамія, isogamy** – запліднення шляхом злиття зовні однакових гамет. Чоловічі і жіночі гамети зовні однакові. Якщо гамети різні – анізогамія.

**Ізогенні організми, isogenic organisms** – особини з однаковим (гомогенним) генотипом, що спостерігається при апоміктичному розмноженні культиву, нечужівітру та інших рослин.

**Імуноглобуліни, immunoglobulins** – складні білки здатні зв'язуватися з чужорідними речовинами – антигенами. І. секретуються зрілими лімфоцитами клітинами і містяться в плазмі, лімфі і на поверхні клітин. Відомо 5 типів I, II, III, IV, V. У дорослого організму в якості антитіл основну роль відіграють ІС.

**Інбридинг, inbreeding** – схрещування з спорідненими особами, у рослин самозапилення. Як правило в результаті І. відбуваються зниження життєздатності покоління з-за вищеплення рецесивних мутантних генів, які в гетерозиготі були прикриті домінантними алелями.

**Інверсія, inversion** – зміна положення фрагмента хромосоми внаслідок двох розривів, поворот фрагмента на  $180^\circ$  і наступне з'єднання розірваних кінців.

**Інтерфаза, resting phase or r. stage** – стадія спокою клітини між діленнями. В стадії І. хромосоми деспіралізовані, а тому не забарвлюються ядерними барвниками. І. в нормі включає:  $G_1$ , і  $G_2$  між якими є фаза S – фаза синтезу, тобто реплікації ДНК.

**Інтерференція, interferense** – явище пригнічення наступного кросинговеру в найближчих ділянках від здійсненого. І. виявляється тим сильніше, чим ближче в хромосомі відбуваються кросинговери. Явище інтерференції зумовлене тим, що хромосома (хроматида) як фізичне тіло має певну пружність. Числовий вираз І. називається коїнциденцією.

**Інтрогресія, introgression** – гібридизація, внаслідок якої відбувається часткове проникнення генетичного матеріалу одного виду в генотип іншого.

**Інтрони, introns** – послідовності нуклеотидів у генів еукаріот, що транскрибуються в про-іРНК, а потім вириваються і елімінуються в ядрі. Послідовності транскрипта, що залишилися з'єднуються, утворюючи зрілу іРНК з якої здійснюється трансляція (див. Екзони).

**Інформативна РНК, іРНК, messenger RNA, mRNA** – рибонуклеїнова кислота, яка знімає генетичну інформацію з ДНК і переносить її до рибосом, де відбувається біосинтез білка.

**Інформосоми, infoosomes** – комплекси з молекул іРНК і різних білків, які утворюються в яйцеклітинах у процесі їх дозрівання і слугують резервом генетичної інформації, що використовується в онтогенезі лише після запліднення яйця. Вважають, що І. захищають іРНК у процесі їх переносу (транспортування) з ядра в цитоплазму еукаріотичних клітин.

**Інцухт-лінія, інбредна лінія, самозапилена лінія, inbred strain or Mine-**покоління від однієї рослини, яке одержали в результаті примусового самозапилення протягом 6-7 поколінь. І.-л. використовуються в гетерозисній селекції ряду сільськогосподарських рослин, насамперед кукурудзи.

**Каріогамія, karyogamy** – злиття ядер чоловічої і жіночої гамет в ядро зиготи.

**Каріотип, karyotype** – сукупність особливостей хромосомного набору соматичної клітини організму типове для даного виду рослин або тварин. К.

характеризується кількістю хромосом, їх розміром та формою, наявністю супутників, положенням центромер.

**Клейстогамія, cleistogamy** – запилення і запліднення в квітці, яке відбувається при закритих пелюстках чи квіткових лусках, напр. у ячменю.

**Клон, clone** – вегетативне або апоміктичне покоління від однієї особини.

**Кодомінантність, codominance** – вияв у гетерозиготного організму ознак обох алельних генів. Напр. IV група крові у людини визначається генотипом АВ.

**Кодон, codon or triplet** – триплет нуклеотидів, що кодує певну амінокислоту, напр. УУУ кодує фенілаланін, ААГ – лізин.

**Койнциденція, coincidence or coefficient of c.** – числовий вираз інтерференції. Відношення частоти подвійних кросоверів до теоретично розрахованої. К. змінюється від нуля до одиниці.

**Комбінативна здатність, combining ability** – властивість ліній і сортів при схрещуванні між собою давати різні ступені прояву, гетерозису. К.з. має велике значення в гетерозисній селекції. Виявлення найбільш оптимальних пар для схрещування дає великий економічний ефект.

**Компаунд, compound** – генотип, гетерозиготний за двома мутантними алелями одного і того ж локуса, напр.,  $a_1$  і  $a_2$ . К. має місце при множинному алелізмі. Нормальний алель (дикого типу) разом з мутантними алелями складає серію множинних алелів.

**Комплементарні гени, gene complementary** – два домінуючих неалельних гени, які окремо не виявляють ніякої дії, а разом зумовлюють розвиток певної ознаки.

**Критерій Стьюдента (t-критерій), Student's criterion** – критерій статистичної вірогідності між двома середніми значеннями

$$t = \frac{x_1 - x_2}{\sqrt{m_1^2 + m_2^2}}$$

де – середнє значення; m – похибка репрезентативності. Якщо  $t=2$ , різниця вірогідна при 95% рівні ймовірності, якщо  $t=3$  – при 99% рівні ймовірності.

**Кросинговер, crossing over** – обмін ділянками між несестринськими хроматидами в процесі мейозу.

**Ксенія, xenia** – прояв домінуючих ознак рослини-запилювача на ендоспермі гібридного насіння материнської рослини. Напр., при схрещуванні білозерної рослини з жовтозерною вже в материнській рослині насіння буде жовтозерним (домінантна ознака).

**Ксеногамія, xenogamy** – перехресне запилення. К. сприяє гетерозиготності, спадковій різноманітності покоління.

**Лептотена, leptotene stage** – початкова стадія в першій профазі мейозу протягом якої хромосоми починають спіралізуватися, але ще мають вигляд окремих ниток (неспарені). Кількість хромосом улептотені диплоїдна, але кожна хромосома складається з двох хроматид.

**Летальний ген, lethal gene** – ген, наявність якого (особливо в гомозиготному стані) призводить до загибелі організму.

**Лізогенія, lisogenesis** – присутність в хромосомі бактеріальної клітини одного або кількох бактеріофагів (профагів), але при цьому не ініціюється синтез фагового продукту, а профаги репродукуються разом з хромосомами господаря,

переходячи в дочірні клітини. При Л. бактеріофаг зберігає здатність виходити з геному клітин господаря.

**Лінія, line** – див. Чиста лінія.

**Локус, locus** – місце в хромосомі де міститься ген.

$M_1$ ,  $X_1$ , – символ для позначення покоління в експериментальному мутагенезі. Покоління, яке виросло з обробленого мутагеном насіння, позначається  $M_1$ , наступне –  $M_2$  і т.д. В зарубіжній науковій літературі застосовуються символи  $X_1$ ,  $X_2$  і т.д. (від англ. X-rays – рентгенівське проміння).

**Макрогаметогенез, macrogametogenesis** – процес утворення зародкового мішка і яйцеклітини з макроспори.

**Макроспорогенез, megasporogenesis, macrosporogenesis** – утворення макроспор з материнської клітини в процесі мейозу, внаслідок чого утворюються тетрада макроспор.

**Матрикс, matrix** – основна речовина цитоплазми (гіалоплазми, або цитоплазматичного М. органел (мітохондрій і пластид) і ядра (каріолімба або ядерний матрикс)). Наявність М. хромосом, що покриває їх хромонеми електронно-мікроскопічними дослідженнями не підтверджується.

**Мейоз, meiosis** – поділ клітинного ядра, який передє утворенню статевих клітин – гамет. Процес мейозу складається з двох поділів: редукційного, під час якого кількість хромосом зменшується вдвічі, і еквіційного, під час якого кількість хромосом залишається сталою. Внаслідок мейозу утворюються чотири гаплоїдні клітини. Наступні 2-3 мітози забезпечують процес гаметогенезу – утворення гамет.

**Метилування, metylation assay** – приєднання метильної ( $-CH_3$ ) групи до однієї з основ в молекулі ДНК або РНК. Метилування ДНК в клітинах еукаріот регулює транскрипцію, посилюючи або послаблюючи її.

**Міеломи клітинна лінія, myeloma cell line** – пухлинна лінія клітин, яка бере початок від одного лімфоцита і продукує лише один певний імуноглобулін.

**Міссенс-мутації, missens-mutation** – мутації при яких один або більше триплетів кодона змінені так, що в молекулі білка, що синтезується вбудовується амінокислота, яка не властива цьому білку. Напр., триплет УУУ, що кодує фенілаланін, може кодувати УГУ, який кодує цистеїн. Така заміна призводить до нестабільності або втрати активності білка.

**Модифікації тривалі, persistant modifications** – зміна ознаки під впливом умов зовнішнього середовища не пов'язана зі зміною генотипу. М.т. тривають певний час і після припинення дії подразника, що їх викликав спостерігаються ще кілька поколінь при генеративному і вегетативному способах розмноження, а потім поступово зникають зовсім. М.т. контролюються плазмагенами.

**Моніторинг, monitoring** – постійний контроль, система стеження стану довкілля за окремими його параметрами, які повинні бути в заданих межах (рівень радіації, генетичні зміни природних популяцій, хімічний стан води та ін.).

**Моногібрид, monohybrid** – гібрид, гетерозиготний за однією парою алелів.

**Моносомик, monosomus** – організм або клітина, в диплоїдному хромосомному наборі якої втрачена одна хромосома.

**Мутагени, mutagens** – фактори, які викликають мутації – різні види іонізуючих випромінювань, деякі хімічні речовини (етиленімін, гідроксиламін, нітрозоетилсечовина, діазоацетилбутан та ін.).



**Мутон, muton** – найменший структурний елемент гена, зміна якого може викликати мутацію в організмі. Мутон – одиниця мутації. Вважають, що мутон, як і рекон, може складатись з одного нуклеотида.

**Натура зерна** – маса одного літра зерна в грамах. Н.з. залежить від сортових особливостей насіння (питомої маси, форми, розмірів тощо).

**Нонсенс-кодон, nonsens-codone** – беззмстовний кодон, що означає знак припинення трансляції.

**Нуклеоїд, nucleoid** – еквівалент ядра у бактерій.

**Нуліплекс, nulliplex** – автотетраплоїд, рецесивний за чотирма алелями даного гена, напр. *aaaa*.

**Нулісомік, nullisomic** – організм, який втратив пару гомологічних хромосом. Н. має генотип  $2n-2$ . У поліплоїдів нулісоміки життєздатні.

**Ньютон** – одиниця сили, яка надає тілу із сталою масою 1 кг прискорення  $1 \text{ m/s}^2$  у напрямку дії сили.

**Нуклеосома, nucleosome** – основна структурна одиниця хроматину еукаріот у вигляді дисків діаметром біля 10 нм. Ядро нуклеосоми складають чотири типи гістонів: H2A, H2B, H3 і H4. Нуклеосомна структура хроматину сприяє компактизації ДНК.

**Октоплоїд, octoploid** – рослинний організм, клітини якого містять 8 геномів (гаплоїдних наборів хромосом).

**Основне (базове) число хромосом, basic number** – число, на яке діляться всі числа хромосом у поліплоїдному ряді. Напр. для пшениці м'якої ( $2n=42$ ) основне число буде 7 (за своїм походженням м'яка пшениця – гексаплоїд).

**Ооцида, ootide** – одна з чотирьох гаплоїдних клітин, які утворились в результаті мейотичного поділу ооцита; три з них – полярні тільця, четверта – яйцеклітина.

**Оперон, operon** – блок генів, що складають разом функціональну одиницю яка забезпечує послідовність етапів синтезу певної речовини. Кожний ген **О.** визначає синтез одного з необхідних ферментів. **О.** складається з структурного гена і гена-оператора. **О.** має спеціальні регуляторні послідовності – промотор і термінатор трансляції. Наявність **О.** забезпечує координоване функціонування і регуляцію генів, які контролюють споріднені біохімічні реакції. Концепція **О.** запропонована французькими біохіміками Ф.Жакобом і Ж.Моно в 1961 р.

**Ооцит, oocyte** – диплоїдна материнська яйцеклітина яка на стадії ооциту 1-го порядку вступає в мейоз і після першого поділу дає один гаплоїдний **О.** 2-го порядку і гаплоїдне полярне тільце (полоцит). На стадії **О.** 2-го порядку відбувається другий мейотичний поділ.

**Панміксія, panmixia** – вільне схрещування особин у популяції, основною умовою якого є рівноймовірна зустріч гамет, тобто всі комбінації спарювання мають однакову ймовірність.

**Партеногенез, partenogenesis** – розвиток зародка з незаплідненої клітини.

**Партенокарпія, partenocarp** – утворення безнасінних плодів без статевого процесу.

**Пахітена, pachitene or pachineme** – третя стадія першої профазі мейозу, протягом якої хромосоми ще більш вкорочуються і кожна з них розділяється на дві хроматиди, які з'єднані центромерами. У кінці пахітени відбувається кросинговер – обмін ділянками між несестринськими хроматидами.

**Пенетрантність, penetrance** – частота фенотипового прояву гена в популяції. **П.** виражається у відсотках і може бути повною, якщо ген виявляється у всіх особин популяції, і неповною, якщо не всі особини, які несуть даний ген, мають його фенотиповий вияв. **П.** визначається взаємодією гена з генотиповим та зовнішнім середовищем.

**Плазмон, plasmon** – сукупність генетичних властивостей цитоплазми.

**Пластом, пластидом, plastome** – сукупність генетичних властивостей пластид. **П.** зумовлює пластидну спадковість, напр., пістряве (рябе) забарвлення листя у клена, ясеня та інш. рослин.

**Плейотропія, pleiotropy** – здатність гена зумовлювати не одну, а кілька ознак організму.

**Поглинена доза іонізуючого опромінення, radiation absorbed dose** – поглинена енергія випромінювання, що вимірюється у джоулях на 1 кг маси тіла. Виражається в греях.

**Подвійне запліднення, double fertilization** – явище, відкрите в 1898 р. професором Київського університету С.Г.Навашиним, яке полягає в тому, що в процесі запліднення один спермій запліднює яйцеклітину, в результаті чого утворюється зародок майбутнього організму, а другий запліднює центральне ядро зародкового мішка, в результаті чого утворюється триплоїдний ендосперм.

**Полімерія, polymeria** – один із типів взаємодії неалельних генів. Полімерні гени зумовлюють розвиток однієї й тієї ж самої ознаки, напр., колір зерна, забарвлення квіток.

**Поліплоїдія, polyploidy** – кратне гаплоїдному збільшення кількості хромосом у клітині або організмі.

**Політенні хромосоми, polytene chromosome** – гігантські хромосоми в ядрах личинок деяких двокрилих комах, видимі під мікроскопом в інтерфазних ядрах. **П.х.** – комплекси хромосом, які виникли шляхом ендомітозів і утримуються разом внаслідок соматичної кон'югації і тому трапляються в гаплоїдному числі в ядрах соматичних клітин. **П.х.** бувають до 250 мкм завдовжки і до 25 мкм завширшки.

**Популяція, population** – сукупність особин одного виду, які займають певну територію, відрізняються за генотипом і здатні вільно схрещуватись між собою.

**Порогамія, rogamay** – проникнення пилкової трубки в зародковий мішок крізь мікропіле. **П.** – найбільш поширений шлях проникнення спермія в яйцеклітину.

**Праймер, затравка, primer** – короткий олігонуклеотид ДНК або РНК, комплементарний ділянці довшої молекули ДНК або РНК з вільним 3-кінцем, який служить в якості затравки, до якого ковалентно приєднуються нуклеотиди, що полімеризуються. У прокаріот РНК-полімераза каталізує синтез таких РНК-праймерів для реплікації ДНК.

**Псевдогамія, pseudogamy** – апоміктичне утворення насіння, для зв'язування якого необхідне запилення, але при цьому відбувається запліднення лише центрального ядра, а яйцеклітина розвивається апоміктично. **П.** є проміжною ланкою між нормальним статевим процесом і апоміксісом.

**Пуфи, puffs** – вузлики (потовщення) у гігантських політенних хромосомах.

**Рад, rad (radiation absorbed dose)** – позасистемна одиниця поглиненої енергії дози випромінювання. Р. дорівнює поглиненій дозі випромінювання, при якій 1 кг опромінюваної речовини поглинає енергію 0,01 Дж (СІ), або 1 г поглинає енергію 100 ерг (СГС). 1 рад =  $10^{-2}$  ерг/г = 1,07 Р.

**Реверсія, reversion** – зворотна мутація, повернення мутантного алеля в нормальний стан, тобто до так званого дикого типу.

**Редукція, reduction** – зменшення вдвічі соматичної кількості хромосом у першому поділі мейозу.

**Рекон, гесон** – одиниця рекомбінації, найменший структурний елемент гена (цистрона), який в процесі кросинговеру поводить себе як неподільне ціле. В молекулі ДНК реконом є нуклеотид.

**Рентген, roentgen unit, R** – застаріла одиниця експозиційної дози рентгеновського і гамма-випромінювання. За нормальних умов (0°C, 760 мм рт.ст.) при поглинанні 1 см<sup>3</sup> сухого повітря дози випромінювання в 1Р виникають іонні пари, сумарний заряд яких дорівнює 1 одиниці заряду СГС.

**Репарація, repair or reactivation** – самовідновлення первинної структури ДНК після пошкодження її мутагенами.

**Рибоза, ribose** – пентозний цукор у складі нуклеотидів РНК.

**Рибосома, ribosome** – округлі тільця діаметром 15-30 нм, які вільно переміщуються в цитоплазмі або прикріплені до зовнішньої поверхні мембрани ендоплазматичної сітки чи до зовнішньої мембрани ядерної оболонки. Р. складається з двох субодиниць, які містять по одній молекулі РНК. У рибосомах відбувається синтез білка за участю інформаційної і транспортної ДНК. У процесі синтезу великої білкової молекули рибосоми можуть об'єднуватись в полірибосоми (полісоми).

**РНК, RNA** – рибонуклеїнова кислота, полінуклеотид, який складається, на відміну від ДНК, з однієї нитки – ланцюжка нуклеотидів, але замість тиміну РНК містить урацил, а замість дезоксирибози – пентозний цукор рибозу. РНК міститься в хромосомах, ядерці та цитоплазмі. В клітині є три типи РНК: інформаційна, транспортна та рибосомна.

**Сайт, site** – найменша ділянка гена, яка функціонує як єдине ціле при кросинговері. Див. **Рекон**.

**S-алелі, S-alleles** – серія множинних алелів, які контролюють несумісність у квіткових рослин. При гаметофітній несумісності кожний S-алель діє незалежно, при спорофітній – між S-алелями спостерігається домінування.

**Сат-хромосоми, SAT-chromosomes** – хромосоми з супутниками.

**Селекція, breeding** – наука про виведення нових, з підвищеною продуктивністю сортів рослин, порід тварин та штамів мікроорганізмів. Теоретичною основою селекції є генетика.

**Сибси, sibs or siblings** – брати й сестри, нащадки спільних батьків, напівсиби – особини, які мають спільного одного з батьків.

**Симплекс, simplex** – автотетраплоїд з одним домінантним алелем певного локуса, напр., Аааа.

**Скверхеди** – форми пшениці з ущільненим на верхівці колоском.

**Сперматиди spermatids** – продукт мейозу в самців тварин. Процес мейозу відбувається в материнських клітинах – сперматоцитах, кожна з яких дає початок

чотирьом сперматидам (аналогічно тетрадам мікроспор у рослин). С. перетворюється на сперматозоїд.

**Спорофіт, sporophyte** – див. **Диплофаза**.

**Спорт, sport** – спонтанна соматична мутація у рослин.

**Статевий хроматин, sex chromatin** – спіралізована Х-хромосома, яка в інтерфазному ядрі забарвлюється ядерними барвниками. С.х. в нормі спостерігається лише у осіб жіночої статі. У жінок з синдромом Шерешевського-Тернера (X0) С.х. відсутній. У чоловіків С.х. можна бачити лише при синдромі Кляйнфельтера (XXY), та інших хромосомних аномаліях.

**Схрещування інконгруентне, incongruent crossing** – віддалена гібридизація, коли батьківські форми мають невідповідні набори хромосом.

**Схрещування конгруентні congruent crossing** – схрещування, за яких батьківські форми мають сумісні набори і однакову кількість хромосом.

**Тапетум, tapetum** – шар клітин, які оточують материнські клітини пилюк в пиляку.

**Телофаза telophase** – фаза мітозу й мейозу наступна за анафазою, Остання стадія поділу клітин, під час якої хромосоми зосереджуються на полюсах, деспіралізуються і набувають вигляду, який вони мали на початку профазі, тобто в інтерфазному ядрі.

**Телоцентрична хромосома, telocentric chromosome** – хромосома з центромером на самому кінці свого тіла. Такі хромосоми виникають в експерименті при дії мутагенних факторів, якщо розрив відбувається на ділянці центромера або поблизу нього.

**Тетрасомік, tetrasomic** – організм у соматичних клітинах якого одна з хромосом представлена не двома гомологами, а чотирма.

**Тичинка, stamen** – чоловічий орган квітки (андроцей) в пиляках якого формуються гаплоїдні пилюкові зерна.

**Топкрос, topcrossing or top cross** – метод схрещування для визначення загальної або специфічної комбінативної здатності ліній або сортів в гетерозисній селекції. Лінії або сорти які випробовуються, схрещують з однією, спеціально підбраною формою (тестером). За результатами схрещувань з тестером визначають загальну комбінативну здатність. Лінії, які в комбінатії з тестером дали врожай нижче середнього вираковуються. У ліній які залишились шляхом діалельних схрещувань визначають специфічну комбінативну здатність.

**Трансгресія, transgression** – поява F<sub>2</sub> генотипів, які за ступенем розвитку однієї або більше ознак перевищують кожну з батьківських форм. Такі особини називаються трансгресантами. Т. може бути позитивною, коли трансгресанти представлені групою домінантних генів у гомозиготному стані, і негативною – рецесивними генами в гомозиготному стані.

**Т.** – заходження одна за одну кривих мінливості ознак двох варіаційних рядів.

**Трансдукція, transduction** – передавання генетичної інформації від однієї бактерії до іншої за допомогою бактеріофага. При цьому фаг передає не всю ДНК хромосоми, а лише окремі фрагменти ДНК клітини бактерії-донора, які призводять до генетичної мінливості бактерії-реципієнта.

**Транскрипція, transcription** – перенесення (переписування) генетичної інформації з ДНК на інформаційну РНК, за участю фермента РНК-полімерази.

При цьому послідовність нуклеотидів і-РНК відбиває (згідно з комплементарністю) послідовність нуклеотидів ДНК-матриці. Проходить зчитування генетичного коду.

Після закінчення формування молекула іРНК переходить з ядра в цитоплазму, прикріплюється до однієї з рибосом і стає там матрицею для синтезу молекул білка (див. Трансляція).

**Транслокація, translocation** – перенесення генетичного матеріалу з однієї хромосоми до іншої, не гомологічної їй.

**Трансляція, translation** – переведення генетичної інформації з іРНК в структуру білків згідно з генетичною інформацією, закодованою в ДНК. Порядок розміщення амінокислот у поліпептидному ланцюжку визначається послідовністю чергування нуклеотидів у ДНК-матриці. Складання молекули білка відбувається за допомогою транспортної РНК.

**Транс-положення, trans-arrangement** – розташування двох тісно зчеплених (домінантного і рецесивного) генів в одній хромосомі, а відповідних їм алелів – у гомологічній хромосомі.

**Транспозони, transposons** – сегмент ДНК здатний змінювати локалізацію в межах геному. У процесі транспозиції беруть участь ферменти транспозази і резолваза.

**Транспортна РНК (син. РНК-переносник), transfer RNA** – рибонуклеїнова кислота, яка переносить відповідні амінокислоти до певних ділянок інформаційної РНК, на якій проходить біосинтез білкової молекули.

**Трансформація, transformation** – генотипова мінливість бактерій одного штаму, викликана введенням ДНК від іншого штаму.

**Тригібрид, trihybrid** – організм, гетерозиготний за трьома парами алелів, напр., АаВвСс.

**Триплекс, triplex** – автотетраплоїд у генотипі якого три алелі з чотирьох домінантні, напр., АААа.

**Триплет, triplet** – див. Кодон.

**Триплоїд, triploid** – організм, у соматичних клітинах якого три гаплоїдних набори хромосом.

**Тритікале, triticale** – амфідіплоїд, який виник внаслідок схрещування пшениці (Triticum) і жита (Secale,  $2n=14$ ) і наступного подвоєння кількості хромосом. Якщо до схрещування залучена тверда пшениця ( $2n=28$ ), то в гібрида після наступного подвоєння буде 42 хромосоми, якщо м'яка ( $2n=42$ ) – 56. У сільському господарстві використовуються переважно 42 хромосомні сорти тритікале.

**Уніваленти, univalents** – поодинокі хромосоми, які не взяли участі в першій профазі мейозу. Розходяться до полюсів анафазної клітини випадково.

**Урацил, uracil, U** – азотиста основа входить до складу РНК, комплементарний йому аденін. У молекулі ДНК замість U, міститься тимін.

**Успадковуваність, heritability** – частка генотипово зумовленої мінливості в загальній фенотиповій мінливості, тобто відношення генотипової варіації до фенотипової:  $H^2 = \delta_g / \delta_p$ . У. вимірюється в частках одиниці або у відсотках.

**Фенетика, phenetics** – розділ генетики, який вивчає дію генів у процесі онтогенезу до остаточного формування фенотипу, тобто шляхом реалізації генетичної інформації у фенотипі.

**Фенотип, phenotip** – сукупність властивостей і ознак організму на певній стадії розвитку, які можуть бути описані (вивчені) морфологічним, анатомічним, фізіологічним методами. Ф. – результат взаємодії генотипу з умовами зовнішнього середовища.

**Фертильність, fertility** – здатність організму до плодоношення.

**Хазмогамія, chasmogamy** – відкрите цвітіння, запилення при відкритій квітці.

**Халазогамія, chalasogamy** – проникнення пилкової трубки в зародковий мішок не крізь мікропіле, а крізь халазу. Явище відкрите в 1896 р. професором Київського університету С.Г.Навашиним.

**Хіазма, chiasma** – фігура в процесі першої профазі мейозу, яка нагадує грецьку літеру хіта ( $\chi$ ), зони контакту між двома гомологічними хромосомами. Х. являє собою обмін гомологічними ділянками між несестринськими хроматидами в гомологічних хромосом у стадії диплотени.

**Хроматида, chromatide** – одна з двох сталок (ниток), які складають хромосому.

**Хроматин, chromatin** – речовина ядра, з якої складають хромосоми. Здатна забарвлюватись спеціальними барвниками. Основу Х. становлять ДНК і білки – гістони. В незначних кількостях містить РНК і кислі білки.

**Центромер (кінетохор), centromere** – місце з'єднання двох хроматид на певних стадіях мітозу і мейозу. Ц. – місце прикріплення веретена в метафазі і анафазі поділу клітин.

**Цис-транс-тест, cis-trans-test** – тест для визначення алельності мутацій. Два мутанти схрещують між собою. Якщо в першому поколінні буде мутантний фенотип – мутації відбулись в одному гені, якщо дикий тип – у різних генах. Див. Транс-положення.

**Цистрон, cistron** – одиниця біохімічної мутації гена, відповідає терміну ген в його класичному розумінні. Поняття Ц. і структурний ген збігаються. Окремі сайти Ц. при кросинговері і мутагенезі функціонують як рекон і мутон.

**Цитоплазматична чоловіча стерильність (ЦЧС), cytoplasmic male sterility (CMS)** – стерильність пилку, зумовлена спадковими факторами цитоплазми. Успадковується за материнським типом. ЦЧС має широке практичне застосування в гетерозисній селекції рослин.

**Чиста лінія, inbreed line** – потомство однієї гомозиготної особини, яка розмножується шляхом самозапилення у рослин або спорідненого схрещування у тварин.

**Шизогонія, shizogony** – спосіб нестатевого розмноження у найпростіших шляхом множинного поділу на статеві і безстатеві зооїди (зооспори) – спори не покриті оболонкою з органами руху – війками.

**Штам, strain** – генетично однорідна культура певного виду мікроорганізмів з певними специфічними властивостями.

**Ядро реституційне, restitution nuclear** – ядро з унівалентами, які не розійшлися в анафазі мейозу. Я.р. може містити як диплоїдну, так і поліплоїдну кількість хромосом.

## ХРОНОЛОГІЯ УЯВЛЕНЬ ПРО СПАДКОВІСТЬ

460-377 р. до н. е. – грецький учений і мислитель Гіпократ в книзі "Про сім'я і природу дитини" висловив думку, що сім'я походить з усіх частин тіла як у чоловіків, так і в жінок. Залежно від того, яке сім'я переважило, буде хлопчик чи дівчинка.

384-322 р. до н. е. – Арістотель послідовник вчення Гіпokrата стверджував, що зародок утворюється від змішування сім'я самця з виділеннями самки.

1590 р. – подружжя З. і Г. Янсен (Z. і H. Janssen) помістивши в трубку дві лінзи, створили перший мікроскоп.

1651 р. – У. Гарвей (W. Harvey) запропонував концепцію про те, що всі організми, в тому числі й людина, виникли з яйця.

1657 р. – Р. Грааф (R. de Graaf) відкрив фолікули в людському яєчнику, які він помилково вважав яйцеклітинами.

1665 р. – Роберт Гук (R. Hook) опублікував працю "Мікрографія", в якій він перший дав опис клітин.

1680 р. – Ф. Реді (F. Redi) спростував теорію спонтанного зародження мух.

1694 р. – німецький ботанік і лікар Рудольф Якоб Камераріус (R. J. Camerarius) розпочав дослід з запиленням рослин і дійшов висновку про існування статі у квіткових рослин (конопель, шпинату та ін).

1708 р. – англійський учений Т. Ферчайлд одержав міжвидовий гібрид двох видів гвоздик.

1760-1766 рр. – ад'юнкт Петербурзької Академії наук Й. Кельрейтер у дослідях з тютюном, дурманом та гвоздиками довів, що в утворенні покоління беруть участь обидва батьки. В процесі запліднення у ссавців бере участь сперма, а у рослин пилкові зерна.

1798 р. – Т. Мальтус (T. R. Maltus) опублікував "Нарис народонаселення" ("Essay on Population"). Цей нарис пізніше назвали концепцією боротьби за існування і виживання найбільш пристосованих, що передусе вченню Ч. Дарвіна.

1809 р. – Ж. Б. Ламарк (J. B. Lamarck) висловив точку зору про те, що види можуть поступово змінюватись у нові види через постійне посилення дії зовнішнього середовища, і що ознаки, ймовірно під дією зовнішнього середовища, успадковуються.

1822 р. – Т. Найт (T. Knight), І. Госс (J. Goss), В. Герберт (W. Herbert) і А. Сетон (A. Seton) ініціювали роботи з гібридизації рослин.

1824 р. – Превост (Prevost) і Думас (Dumas) відкрили, що запліднюючим елементом у ссавців є не рідина, а сперматозоїди.

1825 р. – Ф. Распел (F. V. Raspail) заснував науку біохімію, застосовавши йодну реакцію на крохмаль.

1826-1830 р. – Г. Б. Амічі (G. B. Amici) довів, що пилкова трубка росте вниз стовпчика і досягає насінного зачатка квітки.

Р. Броун (R. Brown) ввів термін "протоплазма" та описав ядро всередині клітини.

1838 р. – Г. І. Малдер (G. J. Malder) відкрив білки.

1838 р. – М. Шлейден (M. J. Schleiden) і Т. Шванн (T. Schwann) висловили клітинну теорію. М. Шлейден описав ядро всередині ядра.

1841 р. – А. Кьоллікер (A. H. Kölliker) довів, що сперматозоїди утворюються в гонадах (статевих залозах), шляхом трансформації клітин.

1846 р. – І. Квелект (J. Quelet), опублікувавши "теорію ймовірностей" ("Theory of Probabilities"), показав, що група особин дає розподіл згідно теорії бінома Ньютона.

1849 р. – С. Ф. Гартнер (C. F. Gartner) звернув увагу на еквівалентність реципрокних схрещувань.

1854 р. – І. Дзірсон (J. Dzierzon) доповів, що трутні виводяться з незаплідненої яєць.

1855 р. – Р. Вірхов (R. Virchow) встановив принцип, що нова клітина утворюється шляхом поділу материнської клітини (Cellula et cellula).

1859 р. – Ч. Дарвін опублікував "Походження видів".

1860 р. – П. С. Лаплас (Laplace), К. Ф. Гаус (Gauss) і С. Д. Пуассон (Poisson) об'єднали математику теорію ймовірностей.

1865 р. – Г. Мендель ознайомив з працею "Досліди над рослинними гібридами" Товариство природодослідників і лікарів у місті Брно у Чехії.

1865 р. – опублікована праця Г. Менделя "Досліди над рослинними гібридами".

1871 р. – англійський вчений Ф. Гальтон спростував уявлення про успадкування набутих ознак шляхом переливання крові чорних кроликів білим.

1867 р. – Л. Валетте, С. Георгієв відкрили цитоплазматичні елементи, названі пізніше апаратом Гольджі.

1869 р. – Ф. Гальтон (F. Galton) опублікував "Спадковість таланту" (Hereditary Genius), поклав початок вивчення спадковості у людини.

Ф. Мішер (F. Miescher) виділив нуклеопротейди – ядерні білки.

1870 р. – В. Гіс (W. His) винайшов мікроскоп – прилад для мікроскопічних зрізів.

1833 р. – А. Шнайдер (A. Schneider) дав перший опис мітозу.

1875 р. – О. Гертвіг (O. Hertwig), вивчаючи розмноження морських їжаків, дійшов висновку, що під час запліднення з'єднуються ядра чоловічі й жіночі. Це саме відбувається і у рослин.

1877 р. – Е. Аббе (E. Abbe) почав публікувати інформацію про важливі вдосконалення мікроскопічної техніки.

1879 р. – В. Флеммінг (W. Flemming) показав, що поділ ядра супроводжує подовжене розщеплення хромосом і міграцію дочірніх половинок у дочірні ядра.

Л. Вільморен (L. de Vilmorin) застосував метод (тест (progenitest) випробування нащадків за аналізом походження (родовід).

1882 р. – В. Флеммінг (W. Flemming) увів термін "мітоз".

1881 р. – Е. Бальбіані відкрив гігантські хромосоми у слинних залозах личинок хірономуса (Chironomus).

1883 р. – Е. ван Бенеден (E. van Beneden) довів, що гамети круглих черв'яків містять половину хромосом від кількості їх у соматичних клітинах. Він також описав процес запліднення у ссавців.

1883 р. – німецький вчений Е.Страсбургер (E.Strasburger) описав процес запліднення у насінних рослин.

Німецький ботанік К.Негелі, ознайомлений з працями Г.Менделя, висловив припущення, що спадкові ознаки передаються лише частиною речовини – ідіоплазмою. Решта речовини клітини (стереоплазма за його термінологією) ніяких спадкових властивостей не має; а також, що ідіоплазма складається з молекул, з'єднаних у великі ниткоподібні структури – міцели.

1887 р. – В.Ру постулював, що в ядрах хромосом зосереджені спадкові фактори.

1888 р. – В.Вальдейер (W.Waldeyer) увів термін "хромосома".

Т.Бовері (Т.Boveri) описав центріолі.

1892 р. – німецький біолог А.Вейсман чітко встановив, що спадкові фактори зосереджені в хромосомах, а також незалежність зародкової плазми від властивостей тіла. Він заперечив твердження Ж.Ламарка про успадкування набутих ознак.

Т.Бовері описав мейоз у аскариди (Ascaris) включно з синапсисом.

1894 р. – Е.Страсбургер (E.Strasburger) довів, що періодичне зменшення кількості хромосом має місце в усіх організмів, які розмножуються статевим шляхом.

1895 р. – В.Рентген відкрив Х-промінь.

1898 р. – професор Київського університету С.Г.Навашин відкрив подвійне запліднення у квіткових рослин.

Ц.Бенда (C.Benda) відкрив мітохондрії.

К.Пірсон (K.Pearson) опрацював техніку обчислення критерію Хі-квадрат.

1899 р. – І.Лоєб (I.Loeb) викликав штучний партеногенез.

1900 р. – голландський вчений Гуго де Фріз, німецький – Карл Корренс і австрійський – Еріх Чермак у дослідях на рослинах відкрили закономірності розщеплення у гібридів, які, як виявилось, були описані Г.Менделем у його праці "Досліди над рослинними гібридами" 35 років тому. Троє вчених одноставно визнали пріоритет Г.Менделя.

1899 р. – Гуго де Фріз (H. de Fries) увів термін "мутація" і дав його визначення. На дослідях з енетерою (Oenothera) довів виникнення спонтанних дискретних змін у спадковому матеріалі, які він назвав спортами (sports), або мутаціями.

1900 р. – В.Бетсон (W.Batcson) увів терміни "алеломорф", "гомозигота", "гетерозигота", "F<sub>1</sub>, F<sub>2</sub>-епістатичний ген".

1901 р. – американський вчений У.Сетон довів повний збіг менделівських закономірностей розщеплення ознак з явищем розходження хромосом у різні гамети під час мейозу.

Е.Бухнер (E.Buchner) отримав Нобелівську премію за відкриття першого ензиму.

1904 р. – німецький гістолог і ембріолог Т.Бовері цитогенетичними методами обґрунтував сформульовану У.Сетоном хромосомну теорію спадковості.

1904 р. – англійські цитологи Д.Фармер і Д.Мур ввели термін "мейоз".

1905 р. – Вільям Бетсон увів термін "генетика". В.Бетсон і Р.Пеннет спостерігали явище зчепленого успадкування деяких ознак при дигібридному схрещуванні у рослин. Співвідношення фенотипів виявилось 9:7, а не 9:3:3:1, як це повинно було б бути, виходячи з менделівської закономірності.

1906 р. – Р.Г.Гаррісон (R.G.Harrison) запропонував метод культивування ізольованих тканин і застосував його в науковому експерименті.

Е.Фішер (E.Fischer) нагороджений медаллю Фарадея за виділення 19 з 20 амінокислот.

1908-09 р. – сформульований закон рівноваги популяції Харді-Вайнберга.

1909 р. – Г.Шелл (G.H.Schell) обґрунтував використання самозапиляних ліній у промисловому виробництві зерна кукурудзи, впровадження яких у виробництво гібридного насіння дала прибуток у мільярд доларів.

В.Йогансен увів терміни "ген", "генотип", "фенотип", "алель".

А.Гаррод (A.E.Garrod) опублікував "In born in Metabolism" – піонерську працю з вивчення біохімічної генетики людини, яка була першою з цього питання.

1910 р. – професор Колумбійського університету (США) – Т.Морган відкрив, що у дрозофіли білі очі є мутацією, й довів, що вона пов'язана зі статтю. Це стало початком вивчення генетики дрозофіли.

1911 р. – Т.Морган описав зчеплене успадкування у дрозофіли і обґрунтував його загально генетичне значення, сформулював хромосомну теорію спадковості.

1912 р. – С.Г.Навашин відкрив супутники хромосом у капського гіацинта (Galtonia candicans).

1913 р. – А.Стартевант (A.H.Sturtevant) експериментально встановив відстань між генами.

1918 р. – Г.Меллер відкрив явище збалансованих леталей.

1917 р. – американський вчений К.Бріджес, представник школи Т.Моргана, відкрив делеції – хромосомні перебудови у дрозофіли.

1920 р. – А.Блекслі, відкрив трисомію у дурману (Datura stramonium).

1921 р. – К.Бріджес описав триплоїдних інтерсексів у дрозофіли.

1922 р. – К.Бріджес відкрив дуплікації, дефішенсії й транслокації.

1924 р. – С.Райт, Р.Фішер, І.Голдейн ініціювали вивчення генетики популяцій.

1925 р. – київський вчений Г.А.Надсон та його учень Г.С.Філіппов уперше в світі одержали штучні мутації (за їхньою термінологією – сальтації) у дріжджів за допомогою радіаційного опромінення.

А.Стертевант проаналізував мутацію Ваг у дрозофіли і відкрив ефект розташування гена.

Ф.Бернштейн (F.Berstein) висловив припущення про те, що групи крові системи АБО контролюються серією алелей.

1926 р. – німецький генетик Курт Штерн вперше генетичними і цитологічними методами довів, що фрагмент У-хромосоми у дрозофіли приєднався до Х-хромосоми. Це був перший випадок доказу локалізації конкретного гена в хромосомі.

Російський вчений С.С.Четвериков започаткував генетичний аналіз природних популяцій організмів. Він довів, що зовнішньо однорідні популяції містять велику кількість накопичених різноманітних мутацій для дії природного добору. Ці дослідження, об'єднали хромосомну теорію з дарвінізмом.

І.Зуммер виділив перший ензим у кристалічній формі й довів його білкову природу.

1927 р. – Г.Меллер (H.J.Muller) доповів про штучне викликання мутацій у тварин за допомогою радіаційного опромінювання.

1928 р. – українські вчені А.О.Сапегін і Л.М.Делоне вперше отримали штучні мутації у пшениці й ячменю, а американський вчений Л.Стадлер у кукурудзи, опромінюючи насіння рентгенівськими променями.

Американський бактеріолог Ф.Гріффіт відкрив явище трансформації у бактерій шляхом ін'єкції мишам живого пневмокока, позбавленого капсули, разом зі штамом, вбитим нагріванням, але з капсулою. Через деякий час він виділив із заражених мишей живі пневмококи з капсулою. В 1944 році його співробітник О.Ейвері відкрив природу цього явища. Трансформуючим фактором виявилася ДНК.

1930 р. – К.Ландштейнер (K.Landsteiner) одержав Нобелівську премію за внесок у вивчення імунології.

1931 р. – К.Штерн, Г.Грейтон, Б.Мак Клінток навели цитологічні докази явища кросинговеру

1932 р. – М.Кноль і Е.Руска (E.Ruska) описали прототип сучасного електронного мікроскопа.

1931 р. – англійські генетики М.Крен і Дж.Лоуренс на IX Міжнародному конгресі з садівництва висунули гіпотезу про гібридне походження сливи. Російський вчений В.О.Рибін згодом здійснив експериментальний синтез сливи шляхом схрещування аличі ( $2n=16$ ) і терну ( $2n=32$ ) з наступним подвоєнням кількості хромосом.

1933 р. – Т.Пайнтер започаткував цитогенетичне вивчення хромосом слинних залоз дрозофіли.

Т.Г.Морган одержав Нобелівську премію за внесок у вивчення теорії гена.

1934 р. – Х.Хасімото в Японії і майже одночасно Р.Л.Астауров у СРСР експериментально одержали андрогенне покоління у тутового шовкопряда.

1936 р. – І.Шульц (J.Schultz) установив зв'язок мозаїчної експресії гена з його позицією відносно гетеро хроматину.

1937 р. – американські вчені А.Блекслі та О.Ейвері відкрили поліплоїдизуючу дію алкалоїду колхіцину.

Т.Добржанський опублікував працю "Генетика і походження видів" (Genetics and Origin of species), яка стала класичною і нагороджена медаллю Американської Національної Академії.

1938 р. – Т.Соненборн (T.M.Sonnenborn) відкрив кіллер-фактор у парамеції.

1939 р. – українські вчені М.Д.Тарнавський і С.М.Гершензон відкрили мутагенну дію ДНК (за тогочасною термінологією тимонуклеїнової кислоти).

1940 р. – К.Ландштейнер і А.Вінер відкрили реус-фактор.

1941 р. – Г.Бідл (G.W.Beadle) і Е.Тейтум (E.Z.Tatum) опублікували свої класичні дослідження з біохімічної генетики нейроспори.

1942 р. – Р.Шоенгеймер опублікував "The State of Body Constitens".

1942-1944 рр. – Ш.Ауербах (Единбурзький університет, Англія) та

І.А.Рапопорт (колишній СРСР) відкрили мутагенну дію деяких хімічних сполук (алкілюючих речовин).

1944 р. – О.Ейвері (O.T.Avery), К.Мак Леод (C.M.Macleod) і Мак Карті (M. McCarty) описали трансформацію у пневмокока і експериментально довели, що ДНК, а не білок, відіграє основну роль у явищах спадковості.

Т.Добржанський описав філогенію генів, розташованих у 11-й хромосомі *Drosophila pseudoobscura* і *persimilis*.

1946 р. – американські вчені Д.Ледерберг і Е.Тейтум довели наявність статевого процесу в бактерій (*Escherichia*). Процес перенесення генетичної інформації від однієї бактерії до іншої дістав назву кон'югації.

Американський генетик Г.Меллер отримав Нобелівську премію за внесок у радіаційну генетику.

М.Дельбрюк і В.Бейлі демонстрували генетичну рекомбінацію у бактеріофагів, а Д.Ледерберг і Е.Тейтум – у бактерій.

1948 р. – А.Бойвін, Р.Вендреллі і К.Вендреллі показали, що в різних клітинах організму кількість ДНК у кожному гаплоїдному наборі є постійною.

1950 р. – американська вчена Б.Макклінток відкрила АС, ДС-системи у кукурудзи.

1951 р. – японський генетик академік Г.Кіхара, використавши явище поліплоїдії, одержав триплоїдний безнасінний кавун.

1952 р. – американські вчені П.Зіндер і Д.Ледерберг відкрили явище трансдукції у сальмонели.

Д.Мезія і К.Дан виділили мітотичний апарат і започаткували вивчення його біохімічних характеристик.

Р.Брігс і Т.Кінг пересадили живі ядра з клітин бластули в безядерні яйця жаби. Цим вони показали, що інкульовані ядра спричинили диференціацію і розвиток яйця за програмою введеного ядра.

1953 р. – англійський і американський вчені Ф.Крік і Д.Уотсон розшифрували структурну будову молекули ДНК і показали її генетичне значення.

1955 р. – американський учений С.Бензер, працюючи з генетичним матеріалом фага T4 *E.coli*, встановив його будову, а також терміни "цистрон", "рекон" і "мутон".

1956 р. – шведські дослідники А.Леван і Д.Тійо отримали точні дані про кількість і структуру хромосом людини. Вони встановили, що в людини у диплоїдному наборі 46 хромосом, а не 48, як вважали до цього (у шимпанзе – 48).

М.Демерец і В.Гартман показали, що послідовність розташування генів у хромосомі пов'язана метаболічно як біохімічною дією, так і генним контролем.

Ф.Жакоб і Е.Вольман зуміли перервати процес спарювання в *E.coli* і встановили, що частинки хромосоми повільно проникають з однієї бактерії в іншу.

С.Очоа і А.Корнберг успішно здійснили *in vitro* ензимний синтез полімерів рибонуклеотидів і дезоксирибонуклеотидів, чим було зроблено значний крок до штучного синтезу генетичного матеріалу.

Г.Франкель-Конрат і Р.Вільямс реконструювали вірус тютюнової мозаїки і довели, що він складається з нуклеїнової кислоти і білкових компонентів.

С.Міллер зі співробітниками визначили хімічну структуру кінетину – речовини, яка прискорює поділ клітин.

1957 р. – І.Тейлор, П.Вудс і В.Гаес зробили першу спробу визначити механізм хромосомної дуплікації, використовуючи мічений тимідин для ауторадіографії.

1958 р. – Дж.У.Бідл, Е.А.Тейтем і Дж.Ледерберг одержали Нобелівську премію за дослідження фізичних, хімічних основ спадковості у мікроорганізмів.

Ф.Сенгер одержав Нобелівську премію за роботи по визначенню структури білків, зокрема інсуліну.

1959 р. – С.Очоа і А.Корнберг одержали Нобелівську премію за розкриття ферментного механізму реплікації ДНК.

1960 р. – П.Б.Медавар і Ф.Бернет одержали Нобелівську премію за вивчення імунологічної системи захисту організму.

1960 р. – американські вчені М.Ніренберг і Д.Маттеї започаткували розшифрування генетичного коду.

1964 р. – рік закінчення розшифрування генетичного коду.

1967-1976 р. – Г.Корана вперше синтезував функціонуючий штучний ген, до складу якого входили структурна частина, регулятор, промотор та термінатор.

1969 р. – вчені Гарвардського університету (США) на чолі з Д.Беквітом виділили ген кишкової палички.

1970 р. – Г.Темін і Д.Балтімор (США) довели, що при репродукції деяких РНК-вмісних вірусів генетична інформація може передаватися у зворотному напрямі – від РНК до ДНК за допомогою ферментів зворотних транскриптаз. Подібну гіпотезу висловив ще в 50-і роки український вчений С.М.Гершензон.

1972 р. – Пол Берг із співробітниками у Стенфордському університеті (США) одержали перші гібридні молекули ДНК. Ці праці стали початком народження нової галузі генетики – генної інженерії – системи експериментальних прийомів, які дають змогу створити штучні генетичні структури у вигляді рекомбінантних (гібридних) молекул ДНК.

1983 р. – Б.Макклінток присуджено Нобелівську премію (США) за відкриття нестабільних елементів геному – генів, які змінюють свою локалізацію в хромосомі; так званих мобільних генів.

1994 р. – в США одержали трансгенний помідор, придатний до вживання з тривалим терміном зберігання.

1997 р. – здійснене перше клонування вівці з використанням соматичного донорського ядра. Одержана життєздатна доросла вівця, якій дали кличку Доллі.

2000 р. – в Національному інституті здоров'я (США, штат Меріленд) розшифрована послідовність нуклеотидів в кожній з 23 хромосом геному людини, завдяки гранту (25 млн. доларів), який надав Департамент енергетики.

Ознака	
домінантна	рецесивна
1	2

### Волосся, шкіра, зуби

Темне волосся	Світле волосся
Не руде волосся	Руде волосся
Кучеряве волосся	Пряме волосся
Тіло дуже вкрите волоссям	Тіло не дуже вкрите волоссям
Ранне облісіння, домінантне у чоловіків	Нормальний термін облісіння
Біле пасмо у волоссі	Волосся одного кольору
Плямистість (на шкірі й волоссі білі плями)	Однокольоровість
Нормальна пігментація шкіри,	Альбінізм волосся і очей
Чорна шкіра (контролюється двома парами генів, домінування неповне)	Біла шкіра
Іхтіоз (луската шкіра)	Нормальна шкіра
Відсутність емалі на зубах	Нормальні зуби
Нормальна шкіра	Відсутність потових залоз

### Очі

Карі	Голубі або сірі
Світло-карі або зелені	Голубі або сірі
Короткозорість	Нормальний зір
Далекозорість	Нормальний зір
Астигматизм	Нормальний зір
Глаукома	Нормальний стан
Аніридія (відсутність райдужної оболонки)	Нормальні очі
Нормальне око	Атрофія зорового нерва
(ознака, зчеплена із статтю)	
Нормальне око	Мікрофтальм

### Риси обличчя

Вільні мочки вух	Прирослі мочки вух
Товсті губи	Тонкі губи
Великі очі	Маленькі очі
Довгі вії	Короткі вії
Широкі ніздрі	Вузькі ніздрі
"Римський" ніс	Прямий ніс

### Скелет і м'язи

Низький зріст (зумовлений багатьма генами)	Високий зріст
Ахондроплазія (карликовість)	Нормальний стан

Полідактилія (більше п'яти пальців)	Нормальна кількість пальцівна руках або ногах)
Брахідактилія (короткопалість)	Нормальні пальці
Синдактилія (зрощення двох або більше пальців)	Нормальні пальці
Прогресивна м'язова атрофія	Нормальний стан
<b>Системи кровообігу й дихання</b>	
Групи крові А, В, і АВ	Група крові О
Гіпертонія (високий кров'яний тиск)	Нормальний стан
Нормальний стан	Гемофілія (зчеплена із статтю)
<b>Видільна система</b>	
Багатокамерні нирки	Нормальні нирки
<b>Ендокринна система</b>	
Нормальний стан	Цукровий діабет
<b>Травна система</b>	
Розширення товстої кишки (хвороба Гіршпрунга)	Нормальний стан
<b>Нервова система</b>	
Здатність відчувати смак фенілтіокарбаміду	Нездатність відчувати смак фенілтіокарбаміду
Нормальний слух	Природжена глухота
Нормальний стан	Спинно-мозкова атаксія
Хорея Гентінгтона	Нормальний стан
Нормальний стан	Амавротична ідіотія
Мігрень (головний біль)	Нормальний стан
Нормальний стан	Фенілкетонурія
Дрижачий параліч	Нормальний стан

### Рекомендована література

1. Айала Ф., Кайгер Дж. Современная генетика.: В 3 т. – М.: Мир, 1987. Т.1-293 с., Т.2-365 с., Т 3 – 332 с.
2. Аліханян С.И., в соавторстве. Общая генетика. – М.: Высш.шк., 1985.- 447 с.
3. Абрамова З.В., Карлинский О.А. Руководство к практическим занятиям по генетике. – Л.: Из-во Колос, 1968.-192 с.
4. Барна І.В. Загальна біологія. Збірник задач.- Тернопіль: В-во "Підручники і посібники", 2007.-736 с.
5. Барна І.В., Барна М.М. Біологія. Задачі та розв'язки. Навчальний посібник у 2-х частинах.-Тернопіль: Мандрівець, 2000.- Ч.1-224 с.
6. Батирова Г.Ш. Збірник задач і вправ з генетики. Видання друге, доповнене.-Тернопіль: Підручники і посібники, 1997.-48 с.
7. Ватти К.В., Тихомирова М.М. Руководство к практическим занятиям по генетике.-М.: Просвещение, 1979-1798 с.
8. Гершензон С.М. Основы современной генетики.- К.: Наукова думка, 1983,-556 с.
9. Голда Д.М. Генетика. Історія відкриття. Персоналії. Терміни.- К.: Фітосоціоцентр, 2004.-208 с.
10. Дегтарьова Н.І. Лабораторний і польовий практикум з генетики.- К.: Вища школа, 1973.-272 с.
11. Дубинин Н.П. Общая генетика.-М.: Наука, 1970.-448 с.
12. Демидов С.В. та ін. Загальна і молекулярна генетика. практикум.- К.: Фітосоціоцентр, 2005.-240 с.
13. Инге-Вечтомов С.И. Генетика с основами селекции. – М.: Высш.шк., 1989. – 587 с.
14. Лобашев М.Е. Генетика. – 2-е изд. – М.: Изд-во Московского университета, 1969. – 751 с.
15. Лобашев М.Е., Ватти К.В., Тихомиров М.М. Генетика с основами селекции. – М.: Мир, 1982. – 612 с.
16. Лищенко І.Д. Генетика з основами селекції. Навчальний посібник. – К.: Вища школа, 1994. – 416 с.
17. Методичні вказівки до малого практикуму з курсу "Генетика з основами селекції..." /Упорядник: Лазаренко М.М. та ін. КНУ ім. Т.Шевченка. – К.: Фітосоціоцентр, 2002. – 32 с.
18. Методичні вказівки до розв'язання задач з курсу "Генетика з основами селекції..." /Упорядники: Русковський С.Р. та ін. КНУ ім. Т.Шевченка. – К.: Фітосоціоцентр, 2002. – 24 с.
19. Модульно-рейтингові питання з курсу "Генетика з основами селекції..." /Упорядники: Афанасьєва К.С. та ін. КНУ ім. Т.Шевченка. – К.: Фітосоціоцентр, 2005. – 32 с.
20. Ніколайчук В.І., Надь Б.Б. Збірник задач з генетики. – Ужгород: Вид-во Ужгородського університету, 2001. – 175 с.



21. Ніколайчук В.І., Горбатенко І.Ю. Генетична інженерія: Підручник для студентів біол. спец. вищих закладів освіти. – Ужгород, 1999. – 214 с.

22. Стрельчук С.И., в співав. Генетика з основами селекції. – К.: Фітосоціоцентр, 2000. – 292 с.

23. Ткачук З.Ю., в співав. Основи загальної генетики. Навч. посібник. – К.: Вища шк., 1995. – 178 с.

24. Тоцький В.М. Генетика. Підручник /2-е вид., випр. та доп. – Одеса: Астропринт, 2002. – 712 с.

25. Тоцький В.М. Генетика. Підручник /3-е вид., випр. та доп. – Одеса: Астропринт, 2002. – 712 с.

26. Тоцький В.М. Генетика. Підручник /4-е вид., випр. та доп. – Одеса: Астропринт, 2002. – 712 с.

27. Тоцький В.М. Генетика. Підручник /5-е вид., випр. та доп. – Одеса: Астропринт, 2002. – 712 с.

28. Тоцький В.М. Генетика. Підручник /6-е вид., випр. та доп. – Одеса: Астропринт, 2002. – 712 с.

29. Тоцький В.М. Генетика. Підручник /7-е вид., випр. та доп. – Одеса: Астропринт, 2002. – 712 с.

30. Ніколайчук В.І., Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

31. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

32. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

33. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

34. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

35. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

36. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

37. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

38. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

39. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

40. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

41. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

42. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

43. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

44. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

45. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

46. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

47. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

48. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

49. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

50. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

51. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

52. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

53. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

54. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

55. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

56. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

57. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

58. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

59. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

60. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

61. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

62. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

63. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

64. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

65. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

66. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

67. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

68. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

69. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

70. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

71. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

72. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

73. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

74. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

75. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

76. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

77. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

78. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

79. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

80. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

81. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

82. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

83. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

84. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

85. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

86. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

87. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

88. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

89. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

90. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

91. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

92. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

93. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

94. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

95. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

96. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

97. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

98. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

99. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

100. Назде Б.В. Збірник завдань з генетики. – Ужгород: ВАР, 2001. – 175 с.

Інформація про видавця

Видавця:

**МІЛУН МІКОЛА ПАВЛОВИЧ**

**НАВЧАЛЬНО-МЕТОДИЧНИЙ ПОСІБНИК**

для студентів біологічних спеціальностей вищих  
педагогічних навчальних закладів

Комп'ютерна верстка Іванів Н.В.

... 28.02.2008. Формат 60x84/16. Гарнітура Times. Напір офсетний.  
Умов. друку арк. 1,38. Умов. фарб. арк. 7,38.  
Об'єм-вак. арк. 7,38. Тираж 300 прим. Київ, № 1704.

Відруковано на підприємстві  
Резидентно-видавничий ділянка  
Технічного департаменту видавництва / видавництва,  
41400, м. Ірпінь, Сумська обл., вул. Києво-Московська, 24  
тел./факс (05444) 2-73-06

... про внесення змін до статуту підприємства на державних підприємств  
випускників і розповсюдження їх видань / видань  
(серія ДК №678) від 19.11.2001 р.

М-57  
ВКР 28.04.17 + 41.3 + 73  
УДК 578 (075.8)

Навчальне видання

Укладач:

**Мигун Микола Павлович**

# Генетика з основами селекції

**Навчально-методичний посібник**  
для студентів біологічних спеціальностей вищих  
педагогічних навчальних закладів

Комп'ютерна верстка Ланге Н.В

Підп. до друку 26.02.2008. Формат 60x84/16. Гарнітура Таймс. Папір офсетний.  
Умов. друк. арк. 7,38. Умов. фарб.-відб. 7,38.

Облік.-вид. арк. 7,58. Тираж 200 прим. Вид. № 1764.

Віддруковано на різнографі.

Редакційно-видавничий відділ

Глухівського державного педагогічного університету,  
41400, м. Глухів, Сумська обл., вул. Києво-Московська, 24,

тел/факс (05444) 2-33-06.

Свідоцтво про внесення суб'єкта видавничої справи до державного реєстру видавців,  
виготівників і розповсюджувачів видавничої продукції  
(серія ДК №678) від 19.11.2001 р.

ISBN 966-376-034-6

УДК 575 (075.8)

ББК 28.04 я 73 + 41.3 я 73

М 57