



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



Лабораторне заняття № 5

Тема: Визначення статі. Успадкування зчеплене зі статтю

Мета: вивчити механізми визначення статі особин та основні закономірності успадкування ознак, розташованих у статевих хромосомах

Питання для самопідготовки:

1. Сутність поняття «стать».
2. Типи детермінації статі.
3. Хромосомний механізм визначення статі.
4. Явище гінандроморфізму.
5. Балансова теорія Бріджеса.
6. Генетична детермінація статі. Гени, що здатні змінювати стать.
7. Первина та вторинні детермінації статі у людини.

Хід роботи:

Теоретична частина:

Стать – це сукупність ознак та властивостей організму, що забезпечує відтворення нащадків і передачу спадкової інформації наступному поколінню. Статеве розмноження властиве більшості живих організмів. Різниця особин чоловічої та жіночої статі – статевий диморфізм – стосується морфологічних, біохімічних, фізіологічних, цитологічних ознак, поведінки та ін.

Всі пари хромосом крім однієї морфологічно ідентичні та є гомологічними екземплярами. Вони мають назву *аутосоми*. Лише одна пара хромосом є гетероморфною. Це *статеві хромосоми* і їх позначають X- та Y- хромосоми (Z- та W- хромосоми).

Статеві хромосоми відрізняються одна від одної не тільки морфологічно; вони майже не мають спільних генів. Стать, що має дві однакові статеві хромосоми має назву *гомогаметної*. А інша – *гетерогаметної*. У деяких видів гомогаметною є жіноча стать (дрозофіла, людина, більшість ссавців), у інших – чоловіча (птахи, метелики). Частина видів взагалі не має Y-хромосоми, у таких видів одна стать несе подвійну X-хромосому (XX), а інша стать лише одну X-хромосому (XO). При випадковому заплідненні співвідношення статей повинно бути 1:1. Відхилення від цього розщеплення може бути викликано систематичними



порушеннями процесу мейозу, а також різною життєздатністю гамет та зигот з різними наборами статевих хромосом.

Визначення статі відбувається в процесі розвитку зиготи та забезпечує формування спадково закріплених відмінностей між чоловічим та жіночим організмом. Визначення статі може відбуватися на різних етапах розмноження.

По відношенню до моменту запліднення розрізняють три основні типи визначення статі:

1. прогамний - стать визначається під час гаметогенезу до запліднення

2. епігамний - стать визначається в ході онтогенезу після запліднення

3. сингамний - стать визначається під час злиття гамет

Прогамний тип визначення статі.

Стать зиготи визначається ще до її утворення при дозріванні яйцеклітини. Наприклад стать визначається у деяких організмів у результаті поділу яйцеклітин на швидко та повільно ростучі. Наприклад, у коловраток Rhotatoria самиці зазвичай відкладають великі яйця, що можуть партеногенетично розвинути у самиць. Однак за умов зміни умов мешкання або харчування деякі докери відкладають дрібні яйця, що партеногенетично розвиваються у гаплоїдних самців. І великі, і дрібні яйця мають однакову кількість хромосом. Якщо самиця, яка відкладає дрібні яйця буде запліднена самцем, то запліднені яйця вкриються оболонкою, перезимують та навесні утворять звичайну диплоїдну самицю.

Епігамний тип визначення статі.

Цей тип визначення статі спостерігається у різностатевих видів після запліднення, коли розвиток у бік чоловічої чи жіночої статі керується впливом зовнішніх умов. Наприклад у морського кільчастого черв'яка бонелії визначення статі відбувається в процесі онтогенезу: безстатєва вільно плаваюча личинка якщо потрапить на хоботок самиці (розмір до 1 м) під впливом речовин які виділяє самиця перетворюється на самця (1-3 мм) і мігрує до її статевої системи, якщо ж личинка не потрапить на поверхню тіла самиці, то вона опиниться на дні і з неї утвориться молода самиця (8-10 см). У деяких тварин (крокодил, черепаха) стать в ході розвитку організму визначається температурою при якій проходить розвиток зародка.

Сингамний тип визначення статі.

Це найбільш розповсюджений тип визначення статі. В цьому випадку визначення статі відбувається під час запліднення, але на різних етапах цього процесу. Стать



закладається в момент запліднення та визначається хромосомним набором. Чоловічі та жіночі клітини відрізняються за парою хромосом, які мають назву – статеві. Усі інші хромосоми (однакові) мають назву – аутосоми.

Стать може корегуватися під впливом багатьох чинників, тому виділяють кілька механізмів визначення статі:

- 1. генний**
- 2. хромосомний**
- 3. мультихромосомний**
- 4. геномний (гаплоїдний)**
- 5. гормональна регуляція статі**
- 6. формування статі під впливом умов зовнішнього середовища**

Генний механізм визначення статі

Відомим прикладом функціонування генного механізму визначення статі є перемикання типів парування у дріжджів. У більшості штамів вегетативні клітини, які вступають у процес брунькування гаплоїдні, при статевому процесі утворюється зигота, яка потім ділиться шляхом мейозу. У дріжджів є гени **a** та **α**, які знаходяться у різних локусах однієї хромосоми. Вони обидва неактивні. Один з цих генів подвоюється та відсилає свою копію до третього локусу – MAT-локусу. Там цей ген включається та визначає стать.

Хромосомний механізм визначення статі.

Початок вивчення цього механізму було покладено американськими цитологами, які виявили відмінності у формі, а, іноді, й у кількості хромосом в комах у особин різної статі на початку 20-го сторіччя. Було запропоновано записувати одну з пари різних хромосом X, а іншу – Y. Згідно цього самиці мали дві однакові X хромосоми, а самці хромосоми обох форм. Однакові пари хромосом отримали назву – аутосоми та були позначені літерою A. Організм, який продукує однакові гамети отримав назву гомогаметний (найчастіше це жіноча стать), а якщо утворюються різні гамети – гетерогаметний організм. В залежності від того яким чином сполучаються хромосоми снує 4 механізми хромосомного визначення статі.

Мультихромосомний механізм визначення статі.

У 2004 році австралійські вчені виявили, що утконос в нормі має 10 статевих хромосом, а не дві (XY) як більшість ссавців. Відповідно, самиця має генотип XXXXXXXXXXXX, а самець XYXYXYXYXY. Усі статеві хромосоми пов'язані в єдиний комплекс, який поводить себе у мейозі також одне ціле, а тому



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



сперматозоїди самця містять або ХХХХХ або YYYYY. Хоча хромосома X1 має 11 генів які є в усіх X хромосомах ссавців, а хромосома X5 має ген DMRT1 який є у хромосомі Z птахів та є ключовим геном для визначення статі птахів в цілому дослідження довели що п'ять X хромосом утконосів гомологічні саме Z парі хромосом птахів. У утконосів відсутній ключовий ген SRY який відповідає за визначення статі у ссавців, стать утконосів визначається за неповною дозовою компенсацією яка нещодавно була описана для птахів. Ймовірно, що стать утконосів визначається за механізмом предків плазунів.

У павуків зустрічається від 1 до 4 негомологічних X хромосом. Y хромосома в них відсутня. Тому у видів з такими хромосомами самці мають чотири різні X хромосоми, а самиці 4 їх пари – 16 хромосом.

Один з видів мавп-реунів має 2 негомологічні X хромосоми та дві Y хромосоми, інший вид цього роду має дві не гомологічні X хромосоми та 1 Y хромосому.

Геномний механізм визначення статі.

Цей механізм ще має назву гаплодиплоїдного. Він зустрічається у бджіл, мурах, ос тощо. Самці розвивається з незапліднених яйцеклітин і є первинногаплоїдними. Самиці з запліднених і є диплоїдними. Первинна гаплоїдність властива тільки статевим клітинам, в соматичних клітинах кількість хромосом вторинно подвоюється, якщо самець має рецесивні мутантні гени з негативним ефектом то після подвоєння в соматичних клітинах такі трутні гинуть або їх вбивають робочі особини. Таким чином з генофонду популяції виключаються шкідливі рецесивні мутантні гени.

Визначення статі згідно **балансової теорії К. Бриджеса** залежить не від наявності у генотипі Y-хромосоми, а від співвідношення аутосом (A) та X-хромосом (X). На прикладі дрозофіли він довів, що саме цей фактор є вирішальним.

Якщо співвідношення 1 (2X:2A) – формується **самиця**;
0,5 (1X:2A) – формується **самець**;
0,67 (2X:3A) – **інтерсекс** (має ознаки обох статей);

1,5 (3X:2A) – **надсамиця**;
0,33 (1X:3A) – **надсамець**.

Надсамиці та надсамці – це слабкі особини, що рано гинуть. У дрозофіли в Y-хромосомі розташований ген фертильності самців. Особини з генотипом XO та співвідношенням 0,5 фенотипово самці, але вони є стерильними.



Визначення статі інколи залежить не тільки від хромосом. Є види у яких декілька поколінь можуть розвиватися партеногенетично – з незапліднених яйцеклітин. Всі ці покоління є стерильними самицями. Самці розвиваються лише при заплідненні, фертильні самиці також розвиваються тільки з запліднених яйцеклітин.

Приклади розв'язання типових задач на зчеплення зі статтю

Задача 1.

Дві червоноокі особини дрозюфіли з довгими крилами схрестили між собою. Отримали наступних нащадків:

- ♀ 154 з червоними очима та довгими крилами
- ♀ 48 з червоними очима та зачатковими крилами
- ♂ 98 з червоними очима та довгими крилами
- ♂ 95 з білими очима та довгими крилами
- ♂ 25 з червоними очима та зачатковими крилами
- ♂ 32 з білими очима та зачатковими крилами

Яка генетична обумовленість цих ознак, які генотипи батьків та нащадків?

Розв'язок:

Оскільки у першому поколінні відбувається розщеплення за статтю між нащадками, це вказує нам на зчеплене зі статтю успадкування хоча б однієї з ознак. Як самці так і самиці мають довгі та зачаткові крила, тобто ген що контролює цю ознаку скоріш за все розташований в ауто сомі та успадковується незалежно від статі. А ось за кольором очей існує відмінність у успадкуванні серед різностатевих нащадків. Ознаку «білі очі» мають тільки самці. Пригадуємо що у дрозюфіл, так само як і у людини гетерогаметна стать – чоловіча. Тобто ми робимо висновок, що ген який контролює забарвлення очей розташовується у X хромосомі. Гомогаметна самиця яка має дві X хромосоми має червоні очі, а ось її сині-нащадки, які отримали від неї тільки одну з її X-хромосом мають як червоні так і білі очі, що свідчить про те що вихідна самиця є гетерозиготною за X хромосою. Усі самиці-нащадки мають виключно червоні очі, бо безумовно отримали одну X хромосому з домінантним геном червоного забарвлення від свого батька який мав червоні очі, тобто його єдина X хромосома несе домінантний алель цього гену. Ми виявили де локалізуються гени. Наступним кроком ми виявимо яким саме чином вони успадковуються. Для цього проаналізуємо кожну з ознак окремо. Ознаку довжини крил потрібно аналізувати без урахування статі



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



нащадків, тобто рахуємо кількість нащадків в усіх варіантах разом:

Довгі крила: $154+98+95=347$

Зачаткові крила: $48+25+32=105$

Загальна кількість нащадків: $247+105=452$ Ділимо на 4:
 $452/4=113$.

Вираховуємо співвідношення: Довгі крила: $347/113=3,07$,
 зачаткові крила: $105/113=0,93$.

Тобто розщеплення 3:1 – ознака контролюється одним аутосомним геном за принципом повного домінування довгих крил над зачатковими.

Колір очей. Оскільки всі самиці за кольором очей подібні то серед них і немає розщеплення, воно спостерігається лише серед самців. Порахуємо кількість нащадків:

Червоні очі: $154+48+98+25=325$

Білі очі: $95+32=127$.

Співвідношення $325/113=2,87$, $127/113=1,12$, тобто майже 3:1, що вказує на повне домінування ознаки червоних очей над білими очима.

Розщеплення за кольором очей тільки серед самців становить:

Червоні: $98+25=123$ Білі: $95+32=127$ Тобто 1:1, що й дає нам знання які саме X хромосоми у вихідної самиці – одна з домінантним алелем, друга з рецесивним. І ще раз доводить, що наше припущення про зчеплення цієї ознаки з статевую X хромосомою вірне.

Запис розв'язку у зошитах:

Дано:

A – довгі крила

a – зачаткові крила

X^B – червоні очі X^b – білі очі

P червоні, довгі × червоні, довгі
 F_1 ♀ 154 з червоними очима та

Розв'язання:

P ♀ $AaX^B X^b$ × ♂ $AaX^B Y$

G AX^B AX^B
 AX^b $A Y$
 aX^B aX^B
 aX^b $a Y$

F_1

Гамет u	AX^B	$A Y$	aX^B	$a Y$
AX^B	$AA X^B X^B$ червоні, довгі ♀	$AA X^B Y$ червоні, довгі ♂	$Aa X^B X^B$ червоні, довгі ♀	$Aa X^B Y$ червоні, довгі ♂



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



довгими крилами
♀ 48 з
червоними очима та зачатковими крилами
♂ 98 з
червоними очима та довгими крилами
♂ 95 з білими очима та довгими крилами
♂ 25 з червоними очима та зачатковими крилами
♂ 32 з білими очима та зачатковими крилами

AX^b	$AA X^B X^b$ червоні, довгі ♀	$AA X^b Y$ білі, довгі ♂	$Aa X^B X^b$ червоні, довгі ♀	$Aa X^b Y$ білі, довгі ♂
aX^B	$Aa X^B X^B$ червоні, довгі ♀	$Aa X^B Y$ червоні, довгі ♂	$aa X^B X^B$ червоні, зачаткові ♀	$aa X^B Y$ червоні, зачаткові ♂
aX^b	$Aa X^B X^b$ червоні, довгі ♀	$Aa X^b Y$ білі, довгі ♂	$aa X^B X^b$ червоні, зачаткові ♀	$aa X^b Y$ білі, зачаткові ♂

Довгі крила: $154+98+95=347$ Зачаткові крила: $48+25+32=105$
Загальна кількість нащадків: $247+105=452$
Ділимо на 4: $452/4=113$.
Співвідношення: $347/113=3,07$, $105/113=0,93$.
Розщеплення 3:1 – повне домінування.
Червоні очі: $154+48+98+25=325$ Білі очі: $95+32=127$.
Співвідношення $325/113=2,87$, $127/113=1,12$
3:1, що вказує на повне домінування червоних очей.
Розщеплення за кольором очей тільки серед самців становить:
Червоні: $98+25=123$ Білі: $95+32=127$ Тобто 1:1,

Характер успадкування?
Генотипи батьків та нащадків?

Задача 2.

Дівчина що має нормальний зір та батька-дальтоніка вступила до шлюбу з чоловіком з нормальним зором, в якого батько дальтонік. Який зір може бути у нащадків цих батьків?

Розв'язок:

Ген дальтонізму розташовано у X хромосомі людини. Тому дальтоніками частіше всього і бувають саме чоловіку (вони несуть тільки одну X хромосому), дальтоніки-жінки зустрічаються набагато рідше (обидві X хромосоми повинні мати рецесивний



алель цього гену). З а умови задачі жінка отримала від свого батька дальтоніка X^d , та, оскільки в неї самої нормальний зір її друга X хромосома несе домінують алель цього гена – X^D . Її чоловік має генотип $X^D Y$ оскільки в нього нормальний зір. Від свого батька-дальтоніка цей чоловік успадкував Y хромосому, а не хромосому X^d , яка була в його батька.

Таким чином ми можемо визначити які саме гамети утворюють і жінка і чоловік і розрахувати можливі генотипи та фенотипи нащадків, а також їх частоту.

Гамети	X^D	Y
X^D	$X^D X^D$ ♀ нормальний зір	$X^D Y$ ♂ нормальний зір
X^d	$X^D X^d$ ♀ нормальний зір	$X^d Y$ ♂ дальтонік

Таким чином, в цієї пари 75% дітей буде з нормальним зором, та 25% дальтоніки. Але дальтоніком може бути тільки хлопчик. І серед хлопчиків співвідношення нормальний зір: дальтонізм – 1:1.

Задача 3.

У дрозофіли рецесивний ген s обумовлює розвиток вкороченого тіла та локалізований у X хромосомі. Домінують алель S обумовлює нормальні розміри тіла. Гетерозиготну самицю, що має нормальні розміри тіла схрестили з самцем, що також має нормальні розміри тіла. Отримали 38 нащадків. Скільки типів гамет утворює самиця? Самець? Скільки самиць отриманих у цьому схрещуванні мають нормальні розміри тіла? Скільки з них є гомозиготними? Скільки самців мають вкорочене тіло?

Розв'язок:

Записуємо генотипи батьків: ♀ $X^S X^s$ × ♂ $X^S Y$.

Самиця утворює два типи гамет: X^S та X^s

Самець утворює 2 типи гамет: X^S та Y

Розписуємо можливих нащадків:

Гамети	X^S	Y
X^S	$X^S X^S$ ♀ нормальне тіло	$X^S Y$ ♂ нормальне тіло
X^s	$X^S X^s$ ♀ нормальне тіло	$X^s Y$ ♂ вкорочене тіло



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



Усі самиці мають тіло нормальної довжини ($1/2$ всіх нащадків), 50% з них гомозиготні ($1/4$ всіх нащадків).

Серед самців 50% мають вкорочене тіло ($1/4$ усіх нащадків).

За умов задачі загальна кількість нащадків 38. Вираховуємо у особинах відповіді на поставлені у задачі запитання – $38/4 = 9,5 \approx 10$ оскільки мова йде про живі істоти кількість яких не може бути описана дробовим числом. Тому Кількість гомозиготних самиць з нормальним тілом буде дорівнювати приблизно 10. Кількість самців з вкороченим тілом так само приблизно 10.

Практична частина:

Задача 1. У кішок ген В відповідає за забарвлення та зчеплений зі статтю. Домінантний алель обумовлює руде забарвлення, рецесивний – чорне, гетерозигота має черепахове (трикольорове) забарвлення. Яких нащадків та у яких співвідношеннях слід чекати від наступних схрещувань:

- 1) руда кішка та чорний кіт;
- 2) чорна кішка та рудий кіт;
- 3) черепахова кішка та рудий кіт;
- 4) черепахова кішка та чорний кіт?

Задача 2. У людини гіпертрихоз успадковується як рецесивна ознака, зчеплена з Y-хромосомою, а дальтонізм – як рецесивна, зчеплена з X-хромосомою ознака. Яких нащадків та у яких співвідношеннях слід чекати від:

- 1) чоловіка з гіпертрихозом та нормальним зором з жінкою гетерозиготною за ознакою дальтонізму;
- 2) чоловіка з гіпертрихозом та дальтонізмом з жінкою гетерозиготною за ознакою дальтонізму;
- 3) чоловіка з гіпертрихозом та дальтонізмом з жінкою-дальтоніком;
- 4) чоловіка з гіпертрихозом та дальтонізмом з нормальною жінкою;
- 5) чоловіка з гіпертрихозом та нормальним зором з нормальною жінкою?

Задача 3. Дві червоноокі довгокрилі особини дрозофіли при схрещуванні між собою дали таких нащадків:

♀♀: $3/4$ червонооких довгокрилих, $1/4$ червонооких із зачатковими крилами;

♂♂: $3/8$ червонооких довгокрилих, $3/8$ білооких довгокрилих, $1/8$ червонооких із зачатковими крилами, $1/8$ білооких із зачатковими крилами. Поясніть розщеплення. Як успадковуються дані ознаки? Які генотипи батьків?



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



Задача 4. В потомстві від схрещування півня, який рано оперився, з куркою, яка пізно оперилася, знайдено 20 півників, які пізно оперилися, і 22 курочки, які рано оперилися. В зворотному схрещуванні і півники, і курочки оперялися пізно. Поясніть розщеплення. Які результати Ви чекаєте отримати в F_2 реципрокних схрещувань?

Задача 5. У дводомної квіткової рослини меландріум стать успадковується так само, як і у дрозофіли. Рецесивний ген, який відповідає за формування вузьких листків, знаходиться у Х-хромосомі. Гомозиготна рослина з широким листям була запилена пилом вузьколистої рослини. Отримали 145 нащадків. Скільки з цих рослин були жіночими? Скільки чоловічих рослин мали широке листя? Скільки жіночих рослин мали широке листя? Яких нащадків та у яких співвідношеннях слід чекати від схрещування гібридів F_1 між собою?

Завдання для виконання вдома:

Задача 1. У людини відсутність пітних залоз виявляється як зчеплена зі статтю рецесивна ознака. Альбінізм обумовлений аутосомним рецесивним геном. У однієї подружньої пари, нормальної за цими ознаками, народився син з обома вказаними аномаліями. Вкажіть вірогідні генотипи батька й матері. Яка вірогідність того, що у другого сина також виявляться обидві ці аномалії? Яка вірогідність того, що їх третьою дитиною буде нормальна дівчинка?

Задача 2. Відсутність пітних залоз у людей успадковується як рецесивна ознака, зчеплена зі статтю. Хлопець, який не страждає цим захворюванням, одружується на здоровій дівчині, батько якої позбавлений пітних залоз, а мати і її предки здорові. Яка вірогідність того, що сини і дочки від цього браку страждатимуть відсутністю пітних залоз? Якщо дружини синів і чоловіки дочок будуть здоровими, то чи будуть здоровими їх діти?

Задача 3. При схрещуванні кішки, яка має черепахове забарвлення шерсті (трибарвна), з рудим котом отримано 18 черепахових і 14 рудих кішок, 16 рудих і 17 чорних котів. Схрещування черепахової кішки з чорним котом дало 10 черепахових і 13 чорних кішок, 11 рудих і 8 чорних котів. Поясніть результати.

Задача 4. При схрещуванні самиці дрозофіли з коричневими очима і нормальними крилами з червонооком самцем з



ЕКОЛОГІЧНА ГЕНЕТИКА



обрізними крилами в F_1 всі самки і самці мали червоні очі і нормальні крила, а в F_2 відбулося розщеплення:

♀♀: 161 з червоними очима і нормальними крилами, 42 з коричневими очима і нормальними крилами;

♂♂: 76 з червоними очима і нормальними крилами, 80 з червоними очима і обрізними крилами, 26 з коричневими очима і нормальними крилами, 18 з коричневими очима і обрізними крилами.

Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних мух і нащадків F_1 . Що вийде в F_1 і F_2 в результаті зворотного схрещування?

Задача 5. При схрещуванні рябих півнів з нерябими курками всі півники і курочки першого покоління виявилися рябими, а в зворотному схрещуванні в F_1 півники були рябі, а курочки – нерябі; в F_2 від цього схрещування було отримано 29 рябих і 31 нерябе курча обох статей. Поясніть результати. Визначте генотипи вихідних птахів. Яке розщеплення Ви чекаєте отримати в F_2 прямого схрещування серед 100 нащадків?

Питання для контролю знань:

1. Що таке стать?
2. Яким чином визначається стать особини?
3. Що таке фертильність та стерильність особин?
4. Які умови навколишнього середовища впливають на визначення статі?
5. Яку роль відіграють статеві хромосоми у прояві ознак?
6. Що таке інтерсекс?
7. Явища партеногенезу та андроогенезу.