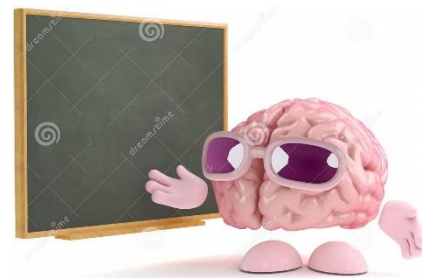


ЛЕКЦІЯ № 2

Тема: ОСНОВИ ЗАГАЛЬНОЇ ГЕНЕТИКИ

План:

1. Базові терміни та поняття генетики
2. Закони Менделя
3. Ознаки в популяціях
4. Моногенне успадковування ознак
5. Полігенне успадковування ознак



Основні поняття та терміни: спадковість, мінливість, ген, алель, домінантний алель, рецесивний алель, генотип, фенотип, норма реакції генотипу, геном, гомозиготна особина, гетерозиготна особина, ДНК, хромосома, каріотип, каріограма, закони Менделя, видоспецифічні особливості, індивідуально-специфічні особливості, спільнота, популяція, панміксія, асортативність, ізолят, якісні ознаки, кількісні ознаки, континуальний прояв, моногенне успадковування, домінантне успадковування, рецесивне успадковування, неповне домінування, кодомінування, успадковування зчеплене зі статтю, мітохондріальне успадковування, полігенне успадковування, компліментарність, полімерія, плейотропія, епістаз

1. БАЗОВІ ТЕРМІНИ ТА ПОНЯТТЯ ГЕНЕТИКИ

Спадковість – здатність живих організмів передавати властивості і функції від батьків до нащадків. Ця передача відбувається за рахунок генів.

Мінливість – здатність отримувати нові ознаки, що відрізняються від батьківських.

Ген – функціонально неподільна одиниця генетичного матеріалу. Основна функція гену це кодування білку. Деякі гени не кодують білки, а контролюють роботу інших генів. Функція частини генів досі є невизначеною.

Алель – один з можливих структурних станів гену. У людини одночасно може бути присутнім два алеля одного гену – по одному алелю у кожній з пари гомологічних хромосом. Місцезростащування гену (алеля) має назву локус.

Домінантний алель – алель який маскує наявність іншого (відмінного) алелю.

Рецесивний алель – алель фенотиповий прояв якого відбувається лише за умови наявності обох таких алелів у генотипі, а в присутності відмінного алелю (домінантного) він маскується.

Генотип – сукупність усіх генів організму.

Фенотип – конкретний випадок реалізації генотипу у конкретних умовах середовища, зовнішній прояв генотипу.

Норма реакції генотипу – ступінь фенотипового прояву конкретного генотипу в залежності від умов середовища.

Геном – сукупність генів, що властиві для особин даного виду.

Гомозиготна особина – особина у генотипі якої наявні схожі один до одного алелі.

Гетерозиготна особина – особина в організмі якої присутні відмінні між собою алелі одного й того самого гену.

ДНК (дезоксирибонуклеїнова кислота) – матеріальний носій генетичної інформації. ДНК складається з 4 типів нуклеотидів-основ: А (аденін), Т (тимін), Ц (цитозин), Г (гуанін). При формуванні спіралі ДНК вони поєднуються попарно А-Т, Г-Ц. Генотип людини це 3 млрд букв, комбінацій нуклеотидів.

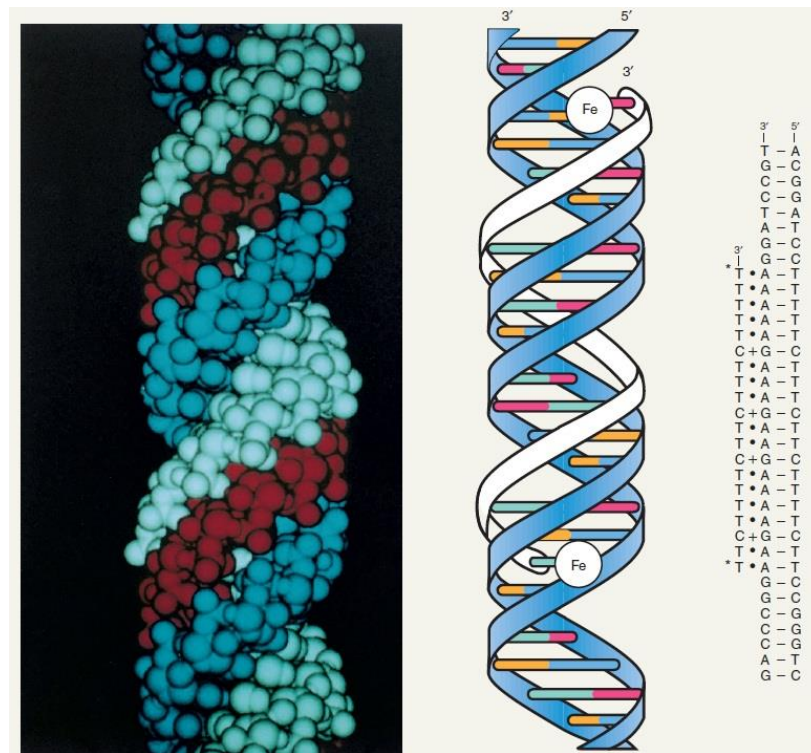


Рисунок 4 – Будова молекули ДНК

Хромосома – місце локалізації генів у вигляді ДНК. Хромосоми об'єднуються в пари (вони мають назву гомологічних). У людини 23 пари хромосом (одну з них вона отримує від матері, іншу від батька). Набір хромосом властивий гаметам має назву гаплоїдний, а в соматичних клітинах організму – диплоїдний). У людини з 23 пар хромосом у чоловіків та жінок

однаковими є 22 пари, які мають назву аутосоми, а остання 23 – відрізняється – це статеві хромосоми. Жінкам властива X-хромосома (каріотип XX), а у чоловіків каріотип XY, є Y-хромосома, яка відрізняється за набором генів від «жіночої» X-хромосоми. Гени, що знаходяться у X-хромосомі успадковуються за так званим принципом «хрест-навхрест», тобто ознаки матері виявляються у хлопчиків, а ознаки батька у дівчат. В кінці 40-х років 20-го сторіччя було відкрито наявність у клітин жінок своєрідних хроматинових глибок що отримали назву статевого хроматину або тілець Бара за ім'ям вченого що їх відкрив. Вони утворюються для підтримки дозового співвідношення генів у генотипі (генний баланс). У Y-хромосомі міститься відносна невелика кількість генів натомість X-хромосома вміщує приблизно 20% усіх генів. Завдяки підтриманню генного балансу у жінок гени які б мали бути у подвійній кількості (2 X-хромосоми) не виявляються сильніше від чоловіків. Інактивуватися може будь-яка з 2-х X-хромосом випадково і це проходить на ранніх стадіях ембріогенезу.

Виділяють наступні види хромосом в залежності від співвідношення короткого та довгого плечей по відношенню до загальної довжини хромосоми:

Телоцентричні (відсутня одна пара плеч) у людини такий вид хромосом не зустрічається

Акроцентричні (палочкоподібні хромосоми з дуже коротким, майже не помітним другим плечем)

Субметацентричні (з плечами нерівної довжини, що нагадають зовні букву L)

Метацентричні (V-подібні хромосоми, що мають плечі однакової довжини)

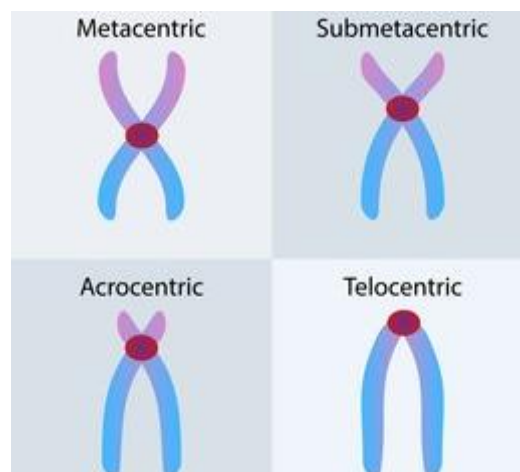
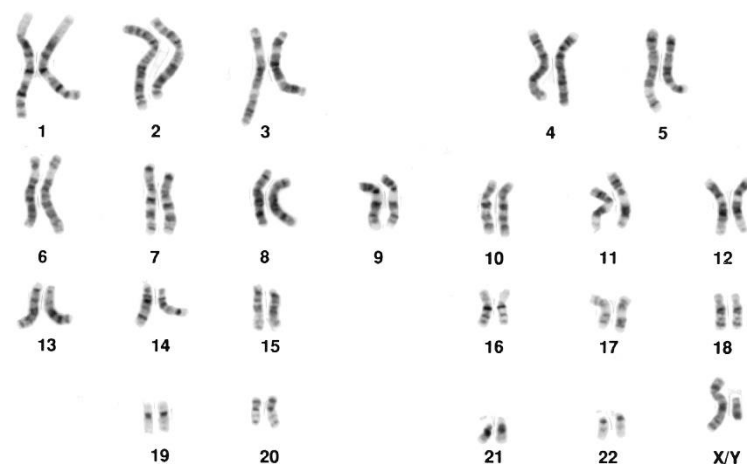


Рисунок 5 – Типи хромосом

Каріотип – сукупність ознак (кількість, розмір, форма і т. ін.) повного набору хромосом властивому клітинам даного біологічного виду (видовий каріотип), даної особини (індивідуальний каріотип) або лінії (клону) клітин.



Normal Karyotype

Рисунок 6 – Каріограма, що відображає нормальний каріотип людини

Каріограма – візуальне зображення каріотипу.

2. ЗАКОНИ МЕНДЕЛЯ

Закони успадкування були описані чеським монахом Грегором Менделем. Він займався селекцією гороху та саме на цьому об'єкті відкрив закони успадкування. Результати своєї 8-ної праці він виклав у статті яку було представлено у 1865 році.



Рисунок 7 – Грегор Мендель

В цій статті він сформулював три головні закони спадковості.

1. **Закон схожості гібридів першого покоління** (перший закон Менделя). Цей закон стверджує що схрещування гомозиготних особин, які відрізняються за ознакою, що досліджується, призводить до утворення

генетично та фенотипово однакових нащадків, всі особини серед цих нащадків будуть гетерозиготами.

2. **Закон розщеплення гібридів першого покоління** (другий закон Менделя). При схрещуванні між собою серед гібридів другого покоління у визначених співвідношеннях відновлюються вихідні форми. У випадку повного домінування розщеплення буде 3:1. У випадку неповного домінування 1:2:1.
3. **Закон незалежної комбінації (успадкування) ознак** (третій закон Менделя). Цей закон стверджує що кожна пара незалежних ознак успадковується у ряді поколінь незалежно. Сучасна генетика внесла уточнення, що це стосується лише генів розташованих в різних хромосомах, або на одній хромосомі, але на віддалені один від одного більш ніж 50 морганід (одиниця виміру відстані між генами на хромосомі).

3. ОЗНАКИ В ПОПУЛЯЦІЯХ

Кожен живий організм, в тому числі і людський, володіє цілим набором властивих йому особливостей. Деякі з них є загальними для всіх представників даного виду (**видоспецифічні особливості**). Кожен індивід, крім видоспецифічних характеристик, володіє цілим набором індивідуальних, властивих тільки йому якостей - це **індивідуально-специфічні особливості**. Всі ці особливості, притаманні даному індивіду – і видоспецифічні, і індивідуальні – в генетиці прийнято називати **ознаками**. Види, що населяють Землю, утворюють **спільноти**, тобто просторово-тимчасові об'єднання. Причиною утворення спільнот є однакова пристосованість особин до певних екологічних умов. Одним з різновидів спільнот є **популяція**. Оскільки генетика поведінки працює в основному на рівні популяцій, розглянемо, як визначається це поняття в генетиці. У широкому розумінні поняття «популяція» можна застосувати до будь-якої сукупності будь-яких об'єктів. У біології і генетиці **популяціями** вважають спільноти особин одного виду, що займають певну територію. Ідеальною популяцією в генетиці вважається група перехресних особин, що живуть на одній території. Якщо ймовірність схрещувань між особинами не залежить від будь-яких додаткових обставин (віку особин, статевих переваг і т. ін.), то ми маємо справу із **популяцією з випадковим схрещуванням**. Іншими словами, в такій популяції кожна особина (або індивід) однієї статі має рівні шанси схрещування (укладення шлюбу) з будь-якої особиною (індивідом) іншої статі. Такі популяції іноді називають **панміксичними** (термін «панміксія» означає вільний випадкове схрещування; ідеальна панміксія можлива лише в дуже великих популяціях, що не піддаються тиску відбору, мутацій і інших чинників). Багато теоретичних моделей в психогенетиці (і взагалі в популяційній генетиці) засновані на припущенні про наявність в популяції вільного випадкового схрещування.

Принцип вільного і випадкового схрещування в популяціях може

порушуватися, якщо утворення пар за будь-якою ознакою відбувається не випадково. Наприклад, в людських популяціях є тенденція до не випадкового підбору подружніх пар. У генетиці такий не випадковий підбір пар носить назву «асортативність». Наприклад, щодо рівня доходу кажуть, що в популяції існує асортативність за рівнем доходу. Наявність або відсутність асортативності можна перевірити, оцінюючи схожість подружжя: якщо кореляція за цією ознакою близька до нуля, то кажуть, що асортативність відсутня; якщо кореляція відрізняється від нуля, це означає наявність асортативності. Популяції не є статичними утвореннями. В них постійно відбуваються процеси міграції, є коливання народжуваності і смертності і інші зміни. Ці процеси призводять до коливань чисельності. Оскільки людина належить до одного з видів живих організмів, для неї також характерне утворення популяцій. Крім біологічних причин, на формування людських популяцій впливають і різні соціальні чинники. Людські популяції можуть мати різну чисельність. Термін «популяція» можна застосувати до населення таких мегаполісів, як Нью-Йорк чи Токіо (в яких щодня відбуваються процеси міграції, що призводять до оновлення і зміни чисельності за рахунок припливу або відтоку населення), і до невеликих спільнот або племен, що населяють замкнуті території, наприклад, в гірській місцевості чи на островах. Замкнені популяції звуться **ізолятами**. Ізоляти в людських популяціях можуть зустрічатися не тільки в географічно ізольованих місцевостях, а й всередині великих популяцій, якщо якісь групи людей, скажімо, з релігійних чи етнічних причин, не змішуються з іншою популяцією.

Серед представників будь-якої популяції спостерігається певна мінливість, тобто різноманітність ознак у її членів. Мінливість людської популяції легко помітити, якщо подивитися на натовп людей. Поряд з видоспецифічними ознаками кожен індивід має унікальний набір ознак, притаманних тільки йому. В результаті в натовпі людей практично неможливо виявити двох однакових індивідів. Індивіди розрізняються не тільки по зовнішній будові – за кольором волосся і очей, росту і статури, але і за особливостями поведінки - манері говорити, ході, жестикуляції і т. ін.

Залежно від типу мінливості в популяціях можна виділити ознаки двоякого роду. Одні з них характеризуються дискретним, тобто переривчастим рядом мінливості. Ці ознаки зустрічаються в обмеженому числі варіантів, відмінності між індивідами чітко виражені, і проміжні форми відсутні. Ознаки такого роду відносять до категорії **якісних**. Зовнішні умови мало або майже зовсім не впливають на їх прояв. До таких ознак належать, наприклад, групи крові у людини. Носії різних варіантів якісних ознак в популяції можуть зустрічатися з різною частотою: можна згадати, що люди з резус-негативним фактором крові зустрічаються набагато рідше, ніж з резус-позитивним. Крім того, частота зустрічі варіантів однієї і тієї ж ознаки в різних популяціях зазвичай різниться. Серед ознак людини, так чи інакше пов'язаних з поведінкою (в широкому сенсі), ознак якісних, що мають дискретний характер мінливості, майже немає. З тих, що не пов'язані з грубою патологією, найбільш відомі дві, що мають відношення до сенсорної чутливості. Це

чутливість до смаку фенілтіомочевини (одні люди відчувають смак цієї речовини, а інші – ні) і дальтонізм (деякі люди не здатні розрізняти окремі кольори спектра). Більшість же відомих на сьогодні простих якісних ознак людини пов'язано з біохімічними факторами крові або спадковими аномаліями, що не мають значних проявів в поведінці.

Часто якісні поліморфізми, які супроводжують певні особливості поведінки, пов'язані з різними спадковими аномаліями, що приводять до дегенеративних змін в центральній нервовій системі, і, це супроводжується порушеннями поведінки. Прикладами таких поліморфізмів, які зачіпають поведінку, є фенілкетонурія – порушення метаболізму, що приводить до важкої розумової відсталості, і хорея Гентінгтона – дегенеративне захворювання нервових клітин, що приводить до мимовільних рухів, змін особистості і поступово наростаючого слабоумства.

Основна маса поведінкових характеристик людини відноситься до другої категорії ознак, що володіють безперервною, або **кількісною** мінливістю – **континуальністю** проявів. Схожу мінливість ми спостерігаємо в таких морфологічних ознаках, як зріст, вага, колір волосся і шкіри, і в таких поведінкових ознаках, як інтелект, риси темпераменту і т. ін. Всі значення кожної з цих ознак можна розмістити на деякій безперервній шкалі. Дуже високі і дуже низькі значення ознаки, як правило, зустрічаються в популяціях рідше, ніж середні. Частота прояву тих чи інших значень ознаки може бути підрахована і представлена у вигляді розподілу, який є сукупністю значень кількісної ознаки і відповідних їм частот. Частотний розподіл за ознакою, що проявляє безперервну мінливість, приблизно відповідає кривій нормального розподілу. Більшість людей потрапляє в середню частину розподілу, а на його краях, що представляють крайні ступені прояву ознаки, виявляється лише мала частина популяції.

Часто при оцінці **кількісних** ознак ми користуємося **якісними** категоріями, такими, як "високий-низький", "сильний-слабкий", "темний-світлий" і т. ін. Згадаймо відомий приклад з психофізіології. Людей часто ділять на таких що мають сильний і слабкий тип нервової системи, проте такий розподіл умовний. У ці групи потрапляють тільки люди з країв розподілу, тоді як сам параметр сили-слабкості вимірюється за безперервною шкалою, і в популяції зустрічаються всі значення, починаючи від крайньої слабкості нервової системи і закінчуючи крайніми значеннями сили. Так само вельми умовним є поділ людей на екстравертів та інтровертів. Будь-який типологічний поділ не описує повної картини мінливості за континуальною ознакою.

Існує ще одна категорія ознак, що займає як би проміжне положення між якісними поліморфізмами і кількісними континуальними ознаками. Йдеться про **ознаки з межевим ефектом**. Зовні ці ознаки нагадують якісні поліморфізми, тобто відрізняються дискретним характером прояву. Організм або несе дану ознаку або ні. Найчастіше ознаками з пороговим ефектом є різні захворювання, наприклад, цукровий діабет, бронхіальна астма або шизофренія, а також різні вроджені аномалії розвитку – аненцефалія, spina

bifida (аномалії центральної нервової системи), заяча губа, вовча паща і ін. Для цих захворювань і вад розвитку спостерігаються чіткі альтернативи розподілу, схожі розподілам за якісними поліморфізмами: індивід або страждає даним захворюванням, або ні. Однак тип успадкування при цих захворюваннях виявляється ближче до типу успадкування кількісних ознак. В цьому випадку можна сказати, що межа є умовною межею в нормальному розподілі ознаки, що розділяє, з одного боку, уражених, і з іншого – неуражених, але схильних до захворювання індивідів. При деяких захворюваннях межа між нормою і патологією простежується досить чітко, особливо при вроджених аномаліях розвитку, тоді як при інших вона розмита і вельми умовна (наприклад, межа між розумовою відсталістю і нормальним інтелектом). Таким чином, ознаки з межовим ефектом скоріш можна віднести до категорії кількісних ознак людини. Відповідно, для них будуть справедливі ті ж закономірності успадкування, що і для звичайних континуальних ознак.

4. МОНОГЕННЕ УСПАДКОВУВАННЯ ОЗНАК

Моногенне успадковування це успадковування однієї ознаки. Воно може бути домінантним або рецесивним, аутосомним або зчепленим зі статтю, ядерним або мітохондріальним.

Існують наступні варіанти моногенного успадковування:

1. Аутосомно-домінантний
2. Аутосомно-рецесивний
3. Х-зчеплений домінантний
4. Х-зчеплений рецесивний
5. Y-зчеплений
6. Мітохондріальний

Домінантне успадковування має місце коли ознака кодується домінантним алелем гену. Його зазвичай позначають великими літерами алфавіту. Генетично можливо два варіанти домінування – гомозиготний (обидві великі літери) та гетерозиготний (велика та мала літери – два типи алелей у геномі). Прояв ознак у фенотипі нащадків обумовлений генотипом другого з батьків та варіантом домінування. Гомозиготна особина передає нащадкам цю ознаку не зважаючи на генотип другого з батьків. Гетерозиготна особина може не передати ознаку нащадкам за умови утворення нащадків з гамети, яка містить рецесивний алель гену. Прикладом захворювань у людини, що успадковуються таким чином є брахідактилія (короткопалість) та хвороба хорея Гентингтона. Це дегенеративне захворювання нервових клітин у базальних структурах головного мозку, що виявляється у прогресуючій забувкуватості, слабоумі та появою неконтрольованих рухів. Ця хвороба проявляється у зрілому віці (45-60 років) коли людина зазвичай вже має нащадків.

Рецесивне успадковування має місце коли ознака кодується рецесивним алелем гену. Ці алелі позначають маленькими літерами алфавіту. У популяції гени, що кодуються рецесивними алелями існують також у двох

формах. Гетерозиготна за цим геном особина несе у геномі алель, що обумовлює ознаку, але фенотипові у цієї особини ця ознака не проявляється, та у гомозиготному стані, коли обидва алелі є рецесивними і це призводить до прояву ознаки у фенотипі. Особливості рецесивного успадковування:

1. Ознака проявляється лише у рецесивних гомозиготних особин (aa)
2. Явище «носій гену» – гетерозиготні особини (Aa).
3. Ген передається через покоління, або виникає у черзі поколінь неочікувано

Прикладом хвороби яка успадковується таким чином є фенілкетонурія. Ця хвороба виникає внаслідок присутності в організмі надлишку амінокислоти – фенілаланіну і це призводить до формування розумового відставання.

Неповне домінування це випадок успадковування коли гетерозигота має прояв ознаки, який відрізняється від фенотипового прояву ознаки у гомозигот.

Кодомінування це коли прояв ознаки формується двома алелями у рівних долях впливу.

Успадковування зчеплене зі статтю. Якщо ген розташований у статевій (X або Y) хромосомі, то кажуть що він є зчепленим зі статтю. Y-хромосома несе набагато менше генів ніж X і для багатьох алелів X-хромосом немає відповідних алелів на Y-хромосомі, а тому якщо чоловік отримує від матері X-хромосому з рецесивними алелями вони проявляються у його фенотипі. Зчеплено зі статтю успадковуються такі хвороби як гемофілія, дальтонізм, іхтіоз, одна з спадкових форм рахіту та багато інших.



Рисунок 8 – Статеві хромосоми людини

Мітохондріальне успадковування. Мітохондріальна ДНК це одна хромосома, що замкнена в коло як у бактерій. Особливості успадковування захворювань, що обумовлені мітохондріальними генами:

1. Хворіють особини обох статей
2. Хвора жінка передає хворобу усім своїм дітям
3. Хворий чоловік не передає захворювання
4. Стану «скритий носій» не існує.
5. ПОЛІГЕННЕ УСПАДКОВУВАННЯ

Полігенне успадковування – це успадковування ознак, що формуються кількома генами.

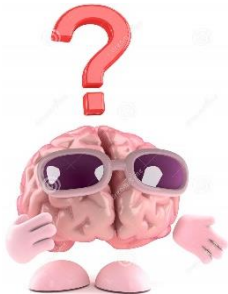
Компліментарність – це така взаємодія генів при якому 2, або більше, гена обумовлюють прояв ознаки у фенотипі.

Полімерія – кілька генів впливають на одну ознаку однаково, але при формування ознаки та її прояву грає роль кількість та співвідношення домінантних та рецесивних алелей будь яких з цих генів.

Плейотропія – вплив одного гена на прояв кількох ознак одночасно (множинна дія генів).

Епістаз – пригнічення одного гену іншим (неалельним). Існує домінантний епістаз коли пригнічення здійснюється домінантним алелем контролюючого гену та рецесивний коли контроль здійснює рецесивна алель.

Більшість психічних та психологічних ознак людини успадковується саме за принципом полігенного успадкування.



Питання для самоперевірки:

1. Пригадайте 5-6 базових термінів генетики.
2. Закони Менделя та їх зміст.
3. Поняття популяції.
4. Що таке панміксія та яка її роль у розвитку виду?
5. Що таке якісні ознаки?
6. Що таке кількісні ознаки?
7. Яким чином можуть успадковуватись ознаки?

