Міністерство освіти і науки України

Запорізький національний університет

О.М. Войтович

ГЕНЕТИКА

Практикум

для здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра

спеціальності «Біологія та біохімія»

освітньо-професійних програм «Біологія» та «Генетика»

Затверджено

вченою радою ЗНУ

Протокол № від

Запоріжжя

2023

УДК: 575 (076.5)

В 656

Войтович О.М. Генетика : практикум для здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра спеціальності «Біологія та біохімія» освітньо-професійних програм «Біологія» та «Генетика». Запоріжжя : національний університет, 2023. 90 с.

Практикум містить практичні завдання та задачі за основними розділами курсу «Генетика». Надані необхідні теоретичні відомості, інструкції щодо виконання, приклади вирішення типових задач та завдання для виконання. Використання наведеного матеріалу сприяє формуванню практичних прийомів і навичок логічного мислення, орієнтуючи студента на активну пізнавальну діяльність та самостійну творчу працю.

Для здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра спеціальності «Біологія та біохімія», які навчаються за освітньо-професійними програмами «Біологія» та «Генетика».

Рецензент

*Н.М. Притула,* канд. с.-г. наук, доцент кафедри загальної та прикладної екології і зоології

Відповідальний за випуск

*В.О. Лях,* д-р біолог. наук, проф., завідувач кафедри генетики та рослинних ресурсів

ЗМІСТ

|  |  |
| --- | --- |
| ВСТУП . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . | 4 |
| Тема 1. Нуклеїнові кислоти як носії і гаранти реалізації генетичної інформації. . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . | 6 |
| Тема 2.1. Загальна характеристика молекулярно-генетичних процесів  Генетичний матеріал в клітинному циклі. Мітоз. . . . . .. . . . . . . . . . . . . . . | 10 |
| Тема 2.2. Загальна характеристика молекулярно-генетичних процесів. Мейоз.Гаметогенез. . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . | 13 |
| Тема 3.1. Незалежне (менделівське) успадкування. Моно- та полігібридне схрещування. Алельна взаємодія генів**.** . . . . . . . . . . . . . . . . | 22 |
| Тема 3.2. Незалежне (менделівське) успадкування. Взаємодія неалельних генів. . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . | 33 |
| Тема 4. Стать і зчеплене зі статтю успадкування. . . . . . . . . . . . . . . . . . . . | 46 |
| Тема 5. Зчеплене успадкування та кросинговер . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . | 51 |
| Тема 6. Позахромосомне успадкування . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . | 61 |
| Тема 7. Типи мінливості. Модифікації та мутації . . . . . . . . . . . . . . . . . . . | 64 |
| Тема 8. Генетика популяцій.. . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . | 66 |
| Тема 9. Генетика людини та медична генетика . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . | 72 |
| Тема 10. Генетичні основи селекції. . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . | 78 |
| РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА. . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . .. . . . . . . . . | 88 |
| ВИКОРИСТАНА ЛІТЕРАТУРА . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . . | 89 |

ВСТУП

Курс «Генетика» належить до обов’язкових дисциплін циклу професійної підготовки здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра спеціальності «Біологія та біохімія», які навчаються за освітньо-професійними програмами «Біологія» та «Генетика».

*Метою його викладання* є формування у студентів системи сучасних знань щодо закономірностей та механізмів спадковості i мінливості на молекулярному, клітинному, організмовому, популяційному рівнях, їх онтогенетичних та еволюційних особливостей і можливостей застосування у прикладних галузях.

Основнимизавданнямививчення дисципліни «Генетика» є: 1) засвоєння теоретичних знань про дискретність, цілісність та мінливість спадкової інформації, шляхи її реалізації та дослідження різними методами генетичного аналізу; 2) закріплення знань щодо генетичних механізмів життя шляхом інтерпретації та аналізу отриманої інформації; 3) вироблення умінь та навичок в області цитогенетичного, гібридологічного аналізу, молекулярної генетики, генетичних основ селекції та популяційної генетики.

У результаті вивчення навчальної дисципліни «Генетика» студент повинен

- **знати:** цитологічні основи спадковості; основні закономірності успадкування; типи алельної та неалельної взаємодії генів; хромосомну теорію спадковості Моргана та механізми зчепленого успадкування; особливості успадкування ознак, зчеплених зі статтю; механізми мінливості та її роль; форми спадкової та неспадкової мінливості та чинники, що її спричиняють;; особливості організації та регуляції генетичного апарату прокаріотів та еукаріотів; закономірності нехромосомного успадкування; молекулярні механізми генетичних процесів; механізми і закономірності реалізації генетичної інформації в онтогенезі та основи генетичної диференціації; основи популяційної та еволюційної генетики; генетичні основи медичної генетики; традиційні та нетрадиційні методи селекції; основні напрями сучасних генетичних досліджень та основи молекулярно-генетичнихтехнологій;

* ***уміти:*** застосовувати гібридологічний генетичний метод; проводити генетичний аналіз; встановлювати тип успадкування, статистично підтверджувати гіпотези щодо типу успадкування;; розв’язувати генетичні задачі та тестові завдання різних рівнів складності; складати схеми схрещувань та прогнозувати результати; здійснювати підбір методів для вирішення генетичних задач на різних рівнях організації; складати та аналізувати родоводи; оцінювати рівень спадкової та неспадкової мінливості та пропонувати шляхи його зміни; визначати рівень спадковості господарсько-цінних ознак; проводити популяційний генетичний аналіз; розумітись на застосуванні основних методів молекулярно-генетичного аналізу та інтерпретації отриманих цими методами даних.

У результаті вивчення навчальної дисципліни студент повинен набути таких програмних результатів навчання та компетентностей:

1. Здатність до аналізу механізмів збереження, реалізації та передачі генетичної інформації в організмів.
2. Здатність демонструвати знання закономірностей спадковості та мінливості біологічних об’єктів різних таксономічних груп.
3. Здатність демонструвати знання генетично детермінованих механізмів функціонування біологічних об’єктів.
4. Здатність демонструвати знання про принципи будови та функціональної організації спадкового апарату на клітинному та молекулярному рівні.
5. Знати механізми збереження, реалізації та передачі генетичної інформації та їхнє значення в еволюційних процесах.
6. Володіти генетичними методами дослідження різних груп живих організмів.
7. Розробляти алгоритм проведення дослідження спадкового матеріалу.
8. Застосовувати сучасні методи маніпулювання генетичним матеріалом у теоретичних та експериментальних дослідженнях.

Курс «Генетика» є обов'язковою компонентною циклу професійної підготовки спеціальності. Важливе значення дисципліни полягає в тому, що, базуючись на сучасних генетичних підходах до вивчення рослинного чи тваринного організму, у студентів формується система знань про закономірності та механізми спадковості й мінливості на молекулярному, клітинному, організмовому та популяційному рівнях. Тому базовими для вивчення цієї дисципліни є «Ботаніка», «Вступ до спеціальності», «Молекулярна біологія», «Біохімія», «Фізіологія». Дисципліна формує комплекс загально професійних та професійних компетентностей для успішного засвоєння матеріалу дисциплін «Біотехнологія», «Теорія еволюції» та складання атестаційного екзамена. Компетентності, сформовані у студентів під час вивчення даної дисципліни, використовуються в подальшому для успішного проходження виробничих практик та у подальшій професійній діяльності.

При виконанні завдань, передбачених даним практикумом, перед студентами ставляться наступні завдання: набуття практичних навичок щодо дослідження певних генетичних явищ, зокрема при цитогенетичних дослідженнях; проведення генетичного аналізу та встановлення характеру успадкування окремих ознак та їх комплексу; використання статистичних методів підтвердження певної гіпотези розщеплення та прогнозування розщеплення у наступних поколіннях; вміння складати необхідні схеми схрещувань та використовувати їх переваги для вирішення конкретних практичних задач; аналізувати результати експериментів, роблячи обґрунтовані та змістовні висновки.

Наведений матеріал охоплює основні теми курсу і сприятиме формуванню практичних прийомів і навичок логічного мислення, орієнтує студента на активну пізнавальну діяльність, самостійну творчу працю. Досягнути цієї мети допомагають наведені в практиуму приклади розв’язання основних типів завдань та інструкції до їх виконання.

Наведені у виданні матеріали можуть бути використані під час виконання курсових і кваліфікаційних робіт, а також модифіковані залежно від спрямованості наукових досліджень студента.

**Тема 1. НУКЛЕЇНОВІ КИСЛОТИ ЯК НОСІЇ І ГАРАНТИ РЕАЛІЗАЦІЇ ГЕНЕТИЧНОЇ ІНФОРМАЦІЇ**

**Питання для актуалізації знань:**

1. Нуклеїнові кислоти: склад, будова, функції.
2. Молекулярна організація хромосом. Нуклеосоми. Рівні спіралізації хроматину. Еу- та гетерохроматин.
3. Реплікація: ферментний апарат, місце в клітинному циклі, значення, типи.
4. Основний шлях реалізації спадкової інформації: ДНК– РНК– білок.
5. Генетичний код. Принцип та властивості.
6. Транскрипція, процесінг і трансляція. Ферментний апарат, локалізація, значення.

**Теоретичні відомості**

**🕮** Матеріальним носієм спадковості є дезоксирибонуклеїнова кислота – ДНК (рідше – рибонуклеїнова кислота, тобто РНК). ДНК – це полімер, мономером якого є нуклеотид, який у свою чергу складається з вуглеводу дезоксирибози, залишку фосфорної кислоти і азотистої основи. У ДНК відомо чотири типи азотистих основ: аденін (А), гуанін (Г), тимін (Т) і цитозин (Ц). Згідно з моделлю Уотсона-Кріка (1953), молекула ДНК являє собою подвійну спіраль, де два полінуклеотидних ланцюги з’єднуються між собою за принципом комплементарності, а саме: аденін з тиміном, гуанін з цитозином. Довжина однієї такої пари нуклеотидів уздовж осі спіралі дорівнює 0,34 нм (рис. 1).

|  |  |
| --- | --- |
| http://dic.academic.ru/pictures/es/270931.jpg | http://www.tryphonov.ru/tryphonov5/pic5/rna.jpg |
| Рис. 1 – Модель ДНК Уотсона-Кріка | |

В основі передачі спадкової інформації лежить найважливіша особливість молекули ДНК – здатність реплікуватися. Спосіб реплікації ДНК – напівконсервативний і здійснюється за принципом комплементарності. Таким чином, у кожній новій молекулі ДНК один ланцюг материнський, а другий – дочірній.

Генетична інформація про ознаки і властивості організму записана в генах. Ген являє собою ділянку молекули ДНК. Він містить інформативні ділянки (екзони) і неінформативні (інтрони). Генетична інформація кодується завдяки певній послідовності нуклеотидів у генах і реалізується у вигляді синтезу білкового ланцюга. Ген і молекула білка колінеарні, що означає: послідовність амінокислот у білковому ланцюгу визначається послідовністю нуклеотидів у гені. Кожна амінокислота кодується триплетом нуклеотидів. Одна з основних властивостей генетичного коду – виродженість (надлишковість): одна амінокислота кодується декількома триплетами.

У синтезі молекули білка беруть участь також різні РНК: інформаційна (іРНК), що несе інформацію від ДНК до місця синтезу білка; транспортні (тРНК), що переносять амінокислоти до рибосом, а також рибосомні (рРНК), що містяться в рибосомах. Оскільки поліпептидний ланцюг синтезується у відповідності зі структурою іРНК, то під генетичним кодом, як правило, розуміють код іРНК.

**Інструкції до виконання практичних завдань**

**☝** Відомості, які необхідні для розв’язання задач (усі наведені чисельні величини є усередненими).

1. Молекулярна маса нуклеотиду 345 г/моль.
2. Молекулярна маса амінокислоти 100 г/моль.
3. Відстань між сусідніми нуклеотидами ДНК, розташованими в одному ланцюзі, – 0,34 нм (3,4 Å).
4. Довжина одного повного витка ДНК – 3,4 нм, тобто на один повний виток ДНК припадає 10 нуклеотидів одного ланцюга ДНК і 10 нуклеотидів іншого – разом 20.
5. Правило Чаргаффа: А = Т; Г = Ц; А + Г = Т + Ц, отже А/Т = Г/Ц = 1.
6. Таблиця генетичного коду

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **Д Р У Г А ОСНОВА** | | | | | |  |
| **П Е Р Ш А ОСНОВА** |  | **У** | **Ц** | **А** | **Г** |  | **Т Р Е Т Я ОСНОВА** |
| **У** | **УУУ** *Phe*  **УУЦ** *Phe*  **УУА** *Leu*  **УУГ** *Leu* | **УЦУ** *Ser*  **УЦЦ** *Ser*  **УЦА** *Ser*  **УЦГ** *Ser* | **УАУ** *Tyr*  **УАЦ** *Tyr*  **УАА** *Stop*  **УАГ** *Stop* | **УГУ** *Cys*  **УГЦ** *Cys*  **УГА** *Stop*  **УГГ** *Trp* | **У**  **Ц**  **А**  **Г** |
| **Ц** | **ЦУУ** *Leu*  **ЦУЦ** *Leu*  **ЦУА** *Leu*  **ЦУГ** *Leu* | **ЦЦУ** *Prо*  **ЦЦЦ** *Pro*  **ЦЦА** *Pro*  **ЦЦГ** *Pro* | **ЦАУ** *His*  **ЦАЦ** *His*  **ЦАА** *Gln* **ЦАГ** Gln | **ЦГУ** *Arg*  **ЦГЦ** *Arg*  **ЦГА** *Arg*  **ЦГГ** *Arg* | **У**  **Ц**  **А**  **Г** |
| **А** | **АУУ** *Ile*  **АУЦ** *Ile*  **АУА** *Ile*  **АУГ** *Met* | **АЦУ** *Thr*  **АЦЦ** *Thr*  **АЦА** *Thr*  **АЦГ** *Thr* | **ААУ** *Asp*  **ААЦ** *Asp*  **ААА** *Lys*  **ААГ** *Lys* | **АГУ** *Ser*  **АГЦ** *Ser*  **АГА** *Arg*  **АГГ** *Arg* | **У**  **Ц**  **А**  **Г** |
| **Г** | **ГУУ** *Val*  **ГУЦ** *Val*  **ГУА** *Val*  **ГУГ** *Val* | **ГЦУ** *Ala*  **ГЦЦ** *Ala*  **ГЦА** *Ala*  **ГЦГ** *Ala* | **ГАУ** *Asp*  **ГАЦ** *Asp*  **ГАА** *Glu*  **ГАГ** *Glu* | **ГГУ** *Gly*  **ГГЦ** *Gly*  **ГГА** *Gly*  **ГГГ** *Gly* | **У**  **Ц**  **А**  **Г** |

**☝ Приклад розв’язання задач**

**Задача.** Оперон складається із структурних генів і регуляторної ділянки (ген-оператор) і містить 6800 нуклеотидів. У ньому закодовано три поліпептиди по 200 амінокислотних залишків. На інтронні ділянки структурних генів припадає 25% нуклеотидів. Визначте лінійні розміри (довжину) гена-оператора та відносну молекулярну масу первинного транскрипту.

**Розв’язок.**

1. Кількість амінокислот = 200 х 3 = 600.
2. Кількість нуклеотидів іРНК = 600 х 3 = 1800.
3. Кількість нуклеотидів про іРНК (первинного транскрипта) 1800/0,75 = 2400.
4. Молекул. маса первинного транскрипту = 2400 х 345 = 828000.
5. Кількість нуклеотидів структурних генів (ДНК) = 2400 х 2 = 4800.
6. Кількість нуклеотидів гену-оператору = 6800 – 4800 = 2000.
7. Довжина гену-оператору = 2000/2 х 0,34 = 340 нм.

**Практичні завдання**

**Завдання 1. *Визначити основний шлях реалізації спадкової інформації.***

Необхідно внести позначки на сліпий рисунок, відповідно до цифрових позначень (рис. 2).

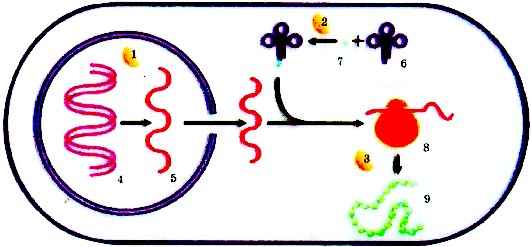
****

Рис. 2 – Загальна схема реалізації спадкової інформації

**Завдання 2. *Розв’язати наступні задачі.***

1. Фрагмент нуклеїнової кислоти містить 24% аденіну. Можна визначити кількість цитозину у цьому фрагменті?
2. Фрагмент молекули ДНК містить 20% аденілових нуклеотидів у загальній кількості нуклеотидів. Усього в цьому фрагменті 700 аденілових нуклеотидів. Визначте: а) кількість у цьому фрагменті гуанінових, цитидилових, тимінових нуклеотидів; б) розмір цього фрагмента.
3. Фрагмент мРНК гена інсуліну має наступну будову: УУУ ГУУ ГАУ ЦАА ЦАЦ УУА УГУ ГГГ УЦА ЦАЦ. Визначте співвідношення (А+Т)/(Г+Ц) в молекулі ДНК, яке відповідає даному фрагментові.
4. З бактерій Staphylococcus afermentans була виділена ДНК та визначений її нуклеотидний склад. Виявилось, що 37% нуклеотидів містять цитозин. Чи можна розрахувати процентний вміст аденіну в цій молекулі ДНК?
5. Якщо в молекулі ДНК міститься 56% ГЦ пар, яким буде відсоток А, Т, Г та Ц, відповідно?
6. Як багато амінокислот закодовано в ланцюзі ДНК, який складається з 1500 нуклеотидів, якщо в ньому немає неінформативних послідовностей?
7. ДНК сперматозоїда людини містить 109 пар азотистих основ. Визначте довжину ДНК.
8. Молекулярна маса білка 9000. Визначте довжину гена, який кодує цей білок.
9. Яка маса гена, що кодує поліпептид з 250 амінокислот, якщо 25% триплетів входять до складу інтронів?
10. Довжина екзонних фрагментів ДНК 261,12 нм. Визначити кількість амінокислот, закодованих у цій ділянці ДНК.
11. В синтезі білкової молекули взяли участь 145 молекул т-РНК. Визначте число нуклеотидів в і-РНК, гені ДНК і кількість амінокислот в синтезованій молекулі білка.
12. Довжина ділянки молекули ДНК становить 136 нм, аденілових нуклеотидів в молекулі 18%. Визначити молекулярну масу молекули і чисельний вміст інших нуклеотидів.
13. Довжина незрілої і-РНК (про-РНК) 102000 нм, екзони в ній складають 45%. Визначте довжину зрілої і-РНК, кількість в ній нуклеотидів і скільки амінокислот закодовано в ній.
14. Ген білка D (одноланцюгової ділянки ДНК) складається з 2034 нуклеотидів. Визначити молекулярну масу і кількісний амінокислотний склад даного білка, якщо 140 триплетів входить до складу інтронів?
15. Визначте послідовність амінокислот, якщо вони закодовані такою послідовністю нуклеотидів ДНК: ТЦТЦЦЦАААГАТГГЦ…? Які зміни виникнуть у складі білка, якщо вилучити з ДНК перші два нуклеотиди? другий і третій зліва нуклеотиди?
16. У людини гормон глюкагон спричиняє розпад глікогену та підвищення вмісту глюкози в крові. Він містить таку послідовність амінокислот: треонін-серин-аспарагін-тирозин-серин-лізин-тирозин. Визначте відповідну послідовність нуклеотидів ДНК.
17. У штучну білоксинтезуючу систему ввели матрицю полі-АГ з випадковою послідовністю азотистих основ. Які амінокислоти і з якою частотою будуть включатися до поліпептидного ланцюга, якщо молярне відношення А:Г = 1:1?
18. Вкажіть, які з перелічених амінокислотних замін виникли за­вдяки точковим мутаціям у ДНК: а) фенілаланін-лізин, б) гістидин-глутамін, в) лізин-аланін, г) пролін-серин, д) аланін-треонін, е) ізолейцин-лейцин, є) фенілаланін-лейцин.
19. Альбумін сироватки крові людини має молекулярну масу 68400. Визначте довжину гена.
20. Що важче – молекула білка, яка складається з 630 амінокислот, чи ген, який кодує цей білок?
21. Рибосоми кишкової палички інкубували в присутності полі-УЦ з випадковою послідовністю азотистих основ. Молярне відно­шення основ У:Ц = 3:1. Які амінокислоти будуть включатися в поліпептидний ланцюг? Яка їх послідовність?
22. Скількома способами може бути закодована в генах ділянка білка з наступних п’яти мономерів: пролін – лізин – гістидін – валін – тирозин, якщо врахувати існування «синонімів» в біохімічному коді спадковості?
23. Ланцюг молекули ДНК із 1444 нуклеотидів, що кодують білок, містить п’ять інтронних ділянок – довжиною 100, 120, 135 та дві по 150 нуклеотидів. Скільки амінокислот у закодованому білку?
24. Рибосоми кишкової палички інкубували в присутності полі-УЦ з випадковою послідовністю азотистих основ. Молярне відно­шення основ У:Ц = 3:1. Які амінокислоти будуть включатися в полі­пептидний ланцюг? Яка їх послідовність?
25. Відмінності в амінокислотній послідовності цитохрому С у людини та мавпи макаки-резус полягають у тому, що в 66-ій позиції в людини знаходиться амінокислота ізолейцин, а в мавпи в цій самій позиції - треонін. Яка найменша кількість молекулярних замін відбулася при такій еволюції даного білка?
26. Білок містить 0,5% гліцину. Чому дорівнює мінімальна молекулярна маса цього білка, якщо М гліцину = 75,1? Скільки амінокислотних залишків в цьому білку? Яка довжина гена, що кодує цей білок?

**Тема 2.1. ЗАГАЛЬНА ХАРАКТЕРИСТИКА МОЛЕКУЛЯРНО**-**ГЕНЕТИЧНИХ ПРОЦЕСІВ**

**ГЕНЕТИЧНИЙ МАТЕРІАЛ В КЛІТИННОМУ ЦИКЛІ. МІТОЗ**

**Питання для актуалізації знань:**

1. Хроматин. Рівні організації. Будова хромосом різних типів.
2. Каріотип. Політенні хромосоми. Хромосоми типу «лампових щіток».
3. Клітинний цикл. Характеристика періодів та особливості їх протікання в різних типах клітин. Регуляція переходів зі стадії до стадії.
4. Мітоз, фази. Значення. Клонування, ріст, регенерація тканин.
5. Порушення мітозу та їх наслідки.

**Теоретичні відомості**

**🕮** Клітини на різних стадіях мітотичного циклу характеризують наступним чином:

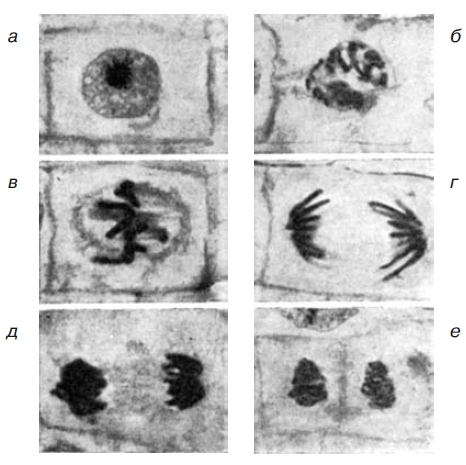
1. ***клітини у стадії інтерфази.*** Це клітини, які не діляться та мають чотирьохкутну форму і оточені темними, добре помітними оболонками. Вони містять округлі або овальні ядра з одним або двома ядерцями та забарвлені зерна хроматину (рис. 3а);
2. ***клітини у стадії профази*** *–* у ранній профазі в ядрі з’являються нитчасті структури, які скатані у вигляді щільного клубка; потім структури спіралізуються, коротшають і відособлюються. У кінці профази оболонка ядра та ядерця зникають; помітні окремі хромосоми, що лежать в цитоплазмі (рис. 3б);
3. ***клітини у стадії метафази –*** хромосоми розташовуються по екватору та мають вид товстих зігнутих паличок. У деяких клітинах хромосоми виглядають подвійними, тобто складаються з пар хроматид (рис. 3в);

Рис. 3 **–** Клітини на різних стадіях мітотичного циклу

1. ***клітини у стадії анафази –***хроматиди кожної хромосоми розходяться до різних полюсів завдяки скороченню ниток веретена поділу. На кожному полюсі буде стільки ж хромосом, скільки мала материнська клітина. На препараті можна знайти пізні та ранні анафази, які відрізняються різною відстанню хромосом від екватора клітини (рис. 3г);
2. ***клітини у стадії телофази –*** зникнення чіткого контуру хромосом і утворення яскраво забарвленого рихлого клубка. У клітинах з більш пізньою телофазою можна знайти нові ядра та перегородку, яка розділяє клітину на дві частини (рис. 3е).

**Інструкції до виконання практичних завдань**

**☝*Визначення рівня мітотичної активності меристематичної тканини***

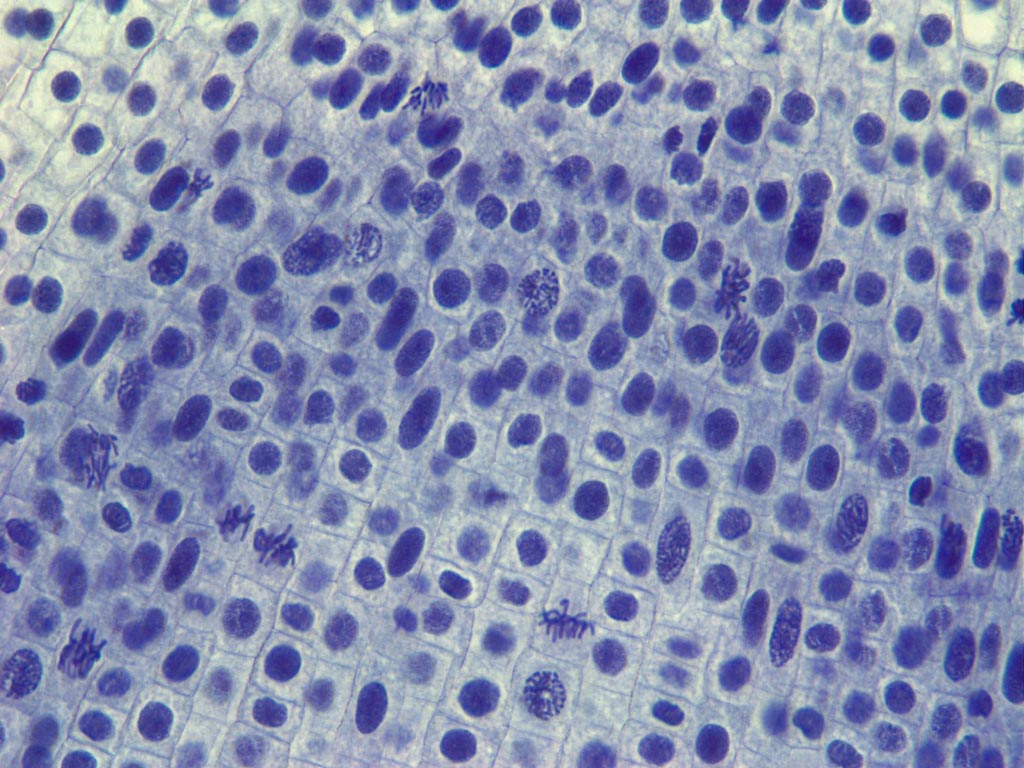
При проведенні цитогенетичних робіт дуже часто необхідно врахувати рівень мітотичної активності досліджуваних тканин. Для цього підраховують мітотичний індекс (МІ), який визначають за відношенням кількості клітин у стані мітозу до загальної кількості проаналізованих клітин та виражають у проміле (‰) – тисячних частках цілого.

Ознайомлення з фазами клітинного поділу проводять на тимчасових або на постійних препаратах корінців цибулі. Перед проведенням підрахунків потрібно навчитись розрізняти клітини, які знаходяться на різних фазах мітозу, від клітин, які не діляться; клітини зони поділу від клітин інших зон за формою та розмірами.

**Практичні завдання**

**Завдання 1.*****Визначити рівень мітотичної активності меристематичної тканини.***

Необхідно: проаналізовати наведений рисунок і а) отримані дані занести до таблиці 1:



Таблиця 1 – Кількість клітин на різних стадіях мітотичного циклу

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| Кількість клітин у стані: | | | | | Разом |
| профази (П) | метафази (М) | анафази (А) | телофази (Т) | інтерфази (І) |
|  |  |  |  |  |  |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| б) визначити мітотичний індекс за формулою: | ***МІ =*** | ***(П + М + А + Т)*** | **= (‰)** (1), |
| ***N*** |

в) визначити відносну тривалість кожної фази мітозу (%) за формулами:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 1) тривалість профази: | ***П =*** | ***П* ×100** | **= (%)** (2), |
| ***П + М + А + Т*** |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 2) тривалість метафази: | ***М =*** | ***М* ×100** | **= (%)** (3), |
| ***П + М + А + Т*** |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 3) тривалість анафази: | ***А =*** | ***А* ×100** | **= (%)** (4), |
| ***П + М + А + Т*** |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 4) тривалість телофази: | ***Т =*** | ***Т* ×100** | **= (%)** (5), |
| ***П + М + А + Т*** |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| 5) тривалість інтерфази: | ***І =*** | ***І* ×100** | **= (%)** (6), |
| ***П + І + М + А + Т*** |

**Завдання 2. *Дати відповідь на наступні запитання***

1. Якою є стадія мітозу, якщо в клітині помітні хромосоми, але немає ядерної оболонки та ядерця? Як називається стадія мітозу, якщо в клітині добре видно веретено поділу, а всі хромосоми знаходяться в екваторіальній площині? Чому хромосоми в анафазі мітозу мають V-подібну форму? У якій фазі мітозу можна підрахувати кількість хромосом у клітині та розрізнити їх за розмірами й за розташуванням центромірної ділянки?
2. Які дві стадії мітозу взаємно протилежні за процесами, що в них відбуваються?
3. Під час мітозу в культурі тканини людини відбулася елімінація однієї хромосоми. Скільки хромосом буде у двох дочірніх кліти­нах?
4. Загальна маса всіх молекул ДНК у 46 хромосомах однієї соматичної клітини людини складає близько 6 × 10-9 мг. Визначте, якою буде маса всіх хромосом в одній дочірній та у двох дочірніх клітинах, що утворилися шляхом мітозу.
5. Під час мітозу в культурі нормальних клітин квасолі звичайної (2n=22) 10-та і 15-та хромосоми не поділилися на хроматиди й попрямували: 15-та до одного полюса, а 10-та – до іншого. Яка кількість хромосом буде в клітинах клонів, засновниками яких стануть клітини, що утворилися при цьому поділі?
6. Під час мітозу в культурі нормальних клітин людини 20-та хромосома не поділилася на хроматиди і попрямувала до одного з полюсів. Скільки хромосом буде в клітинах клонів, засновниками яких стануть клітини, що утворилися при цьому поділі?
7. У слинних залозах дрозофіли у процесі синтезу ДНК при відсутності поділу клітин утворилися політенні хромосоми, які містять 512 хромонем. Скільки разів відбувався синтез ДНК, якщо вважати, що спочатку хромосоми складалися з однієї хромонеми?
8. У слинних залозах дрозофіли відбулося семиразове подвоєння спадкового матеріалу. Скільки хромонем містять утворені внаслідок ендомітозу хромосоми, якщо спочатку вони складалися з однієї хромонеми?

**Тема 2.2. ЗАГАЛЬНА ХАРАКТЕРИСТИКА МОЛЕКУЛЯРНО**-**ГЕНЕТИЧНИХ ПРОЦЕСІВ. МЕЙОЗ. ГАМЕТОГЕНЕЗ**

**Питання для актуалізації знань:**

1. Мейоз. Профаза I. Кон’югація хромосом. Біваленти. Синаптонемальний комплекс. Механізм та значення кросинговеру.
2. Мейоз. Стадії.
3. Біологічні відмінності мейозу від мітозу.
4. Гаметогенез, періодизація. Основні етапи гаметогенезу у тварин та рослин.

**Теоретичні відомості**

**🕮** Мейоз складається з двох поділів, які слідують один за одним: ***редукційного (I)*** та ***екваційного (II),*** кожен з яких складається з 4 фаз. У результаті цих двох поділів з однієї вихідної клітини з диплоїдним набором хромосом утворюються чотири гаплоїдні клітини (рис. 4).

1. ***Профаза I –*** складна й складається з наступних стадій: *лептотени, зиготени, пахітени, диплотени та діакінезу.* На стадії *лептотени* хромосоми мають вигляд тонких слабо конденсованих ниток. У *зиготені* помітне попарне зближення хромосом. У *пахітені* – гомологічні хромосоми вкорочені та потовщені. Хромомерна будова хромосом проявляється дуже чітко. При роботі з імерсійним об’єктивом видно, що кон’югація хромосом проходить у відповідності до хромомерної будови. Хромосоми лежать парами. До кінця цієї фази виявляється, що кожна хромосома бівалента складається з двох хроматид. *Диплотена* відрізняється тим, що хромосоми утворюють петлі; на цій стадії помітні хіазми. У *діакінезі* біваленти ще більш вкорочені, мають мінімум хіазм і розкидані по всьому ядру. Форма їх не однакова. На всіх розглянутих стадіях профази І видно ядерце, яке пов’язане з конкретною парою хромосом; зберігається і ядерна оболонка.
2. ***Метафаза І –*** відсутня ядерна оболонка, біваленти збираються в екваторіальній зоні та прикріплені до ниток веретена поділу двома центромерами. Ядерце відсутнє. Біваленти короткі та потовщені, інтенсивно забарвлені.
3. ***Анафаза І*** – біваленти розпадаються на дві гомологічні хромосоми, які прямують до різних полюсів.
4. ***Телофаза І –*** хромосоми конденсовані. У кінці цієї фази в злакових проходить цитокінез. З однієї клітини утворюються дві, які значно відрізняються за формою від вихідної. Обидві клітини (діода) вступають в ***інтеркінез***.

Слід звернути увагу, що під час першого поділу мейозу змінюється форма клітин, які вступають в мейоз. Вони поступово округлюються, особливо в метафазі, анафазі та телофазі.

1. ***Метафаза ІІ –*** відрізняється від метафази І тим, що одночасно в двох клітинах помітно веретено поділу. В екваторіальній площині кожного веретена знаходиться група хромосом. Хромосоми метафази ІІ довші, ніж метафази І.
2. ***Анафаза ІІ –*** хроматиди розходяться, і коли розходження завершується, то в обох клітинах одночасно чітко помітні полюси з хромосомами.
3. ***Телофаза ІІ –*** хромосоми на полюсах втрачають свою форму, поступово формуються ядро та ядерце.

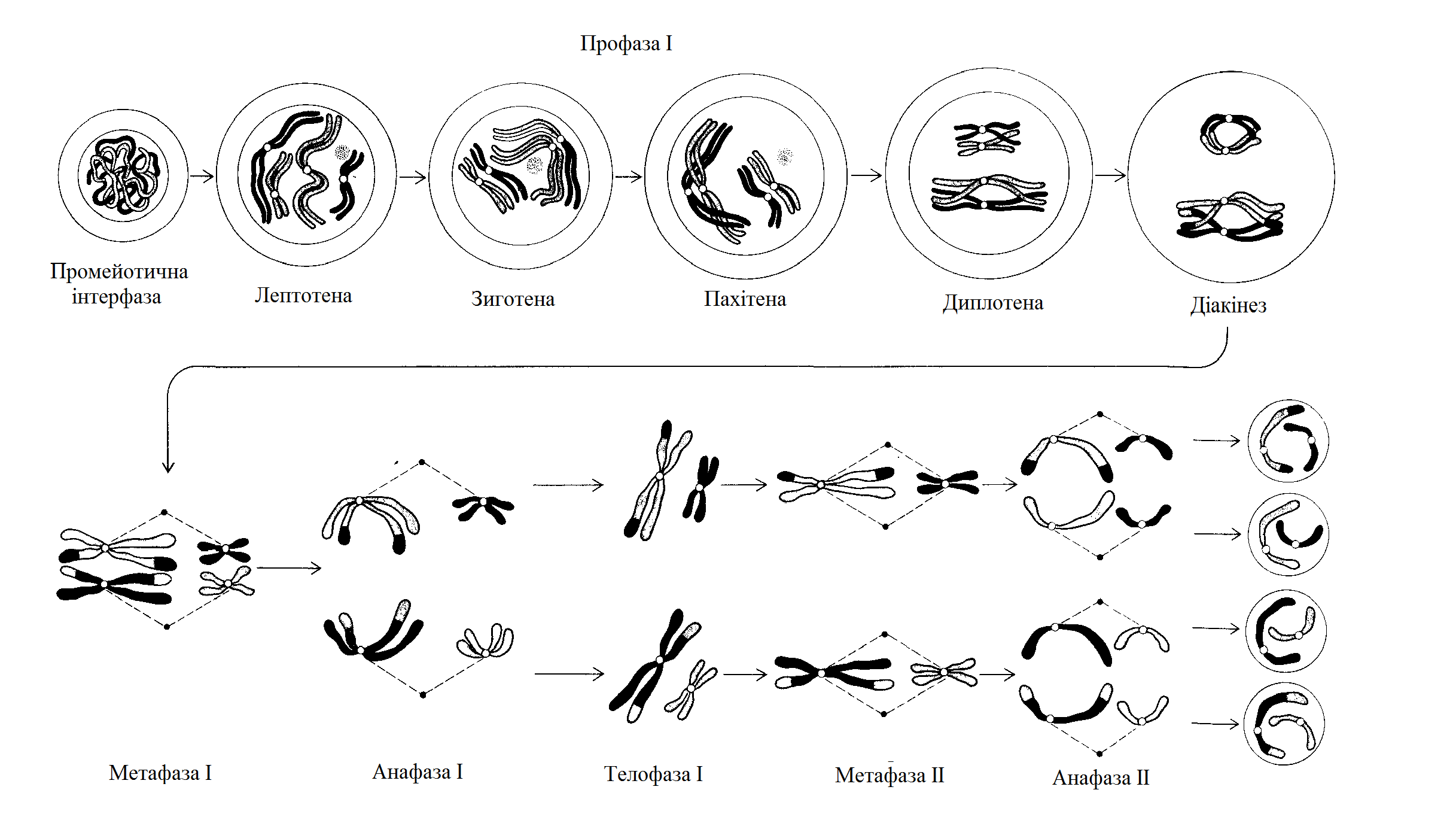


Рис. 4 ***–*** Стадії мейотичного поділу клітини

**🕮** У розвитку статевих клітин розрізняють чотири періоди: розмноження, ріст, дозрівання та формування. *Період розмноження чоловічих статевих клітин* – ***сперматогоніїв*** у людини йде протягом всього життя організму і до старості поступово загасає. У плоду людини розмножується частина сперматогоніїв, але масове їх розмноження спостерігається з настанням статевої зрілості. Сперматогонії розташовуються на периферії звивистих канальців сім’яників, під їхньою оболонкою. Вони мають вигляд невеликих округлих клітин, цитоплазма яких погано помітна на тлі цитоплазми клітин Сертолі. Ядра клітин сперматогоніїв округлі, багаті хроматином і добре помітні. Сперматогонії, розмножуючись мітозом, дають нові покоління клітин. Деяка частина сперматогоніїв перестає ділитися, ядра їх округлюються, і в них збільшується вміст хроматину. Такі сперматогонії переходять до наступного періоду розвитку. *Період росту* чоловічих статевих клітин характерний тим, що маса їх ядер і цитоплазми збільшується приблизно в 4 рази. Ці клітини відтісняються ближче до центру звивистого сім’яного канальця. Вони мають найбільші ядра, які забарвлені світліше, ніж ядра сперматогоніїв. Сперматогонії, які закінчили період росту, називаються ***сперматоцитами першого порядку.*** *Період дозрівання* характеризується зростанням і змінами в ядрі чоловічих статевих клітин і відноситься до профази першого мейотичного поділу. Після періоду розмноження хромосоми в статевих клітинах продовжують залишатися в слабо спіралізованому стані та їх видно у світловий мікроскоп. Гомологічні хромосоми зближуються, випрямляються і щільно прилягають один до одного – відбувається *кон’югація.* У людини утворюється 23 пари гомологічних хромосом, між якими відбувається *кросинговер*. На цій стадії вже помітно, що кожна гомологічна хромосома складається з двох хроматид. Так, у статевій клітині людини утворюються 23 пучки хроматид по 4 хроматиди у кожному – *тетради*. Надалі гомологічні хромосоми відходять одна від одної. Сперматоцит першого порядку вступає в період дозрівання. Сутність *періоду дозрівання* полягає в тому, що в статевих клітинах шляхом двократного поділу (мейозу) відбувається зменшення кількості хромосом удвічі, а ДНК – вчетверо. Якщо диплоїдний набір у первинних сперматоцитах людини представлений 46 хромосомами, то в статевих клітинах, які завершили розвиток, спостерігаються лише 23 дочірні хромосоми, або хроматиди, тобто гаплоїдний набір.  *Перший поділ мейозу* полягає в тому, що гомологічні хромосоми кожної пари розходяться до протилежних полюсів і клітина ділиться. У двох утворених клітинах, які називаються *вторинними сперматоцитами* або ***сперматоцитами другого порядку****,* спостерігається по 23 хромосоми. Сперматоцити другого порядку вдвічі менші за сперматоцити першого порядку, в їх ядрах мало хроматину, який зосереджений в основному під оболонкою ядра. Розташовуються вторинні сперматоцити ще ближче до просвіту звивистих сім’яних канальців, ніж первинні сперматоцити.  *Другий поділ мейозу* наступає незабаром після телофази першого мейотичного поділу, і хромосоми не встигають деспіралізуватися або подвоїти ДНК у період дуже короткої інтерфази. У результаті другого мейотичного поділу кожна з 23 хромосом сперматоцита другого порядку людини розщеплюється на дві хроматиди, які порівну розподіляються між дочірніми клітинами – ***сперматидами.*** Сперматиди удвічі дрібніші, ніж сперматоцити другого порядку, ядро їх дуже маленьке. Розташовуються сперматиди ще ближче до просвіту звивистих сім’яних канальців. Таким чином, у результаті двох мейотичних поділів із сперматоцита першого порядку утворюються чотири сперматиди з гаплоїдним набором хромосом. Останній період розвитку чоловічих статевих клітин – *період формування*, сутність якого полягає у тому, що сперматиди перетворюються на ***сперматозоїди***. У період формування ядро сперматиди переміщається під плазмалему. Між ядром і плазмалемою розташовується комплекс Гольджі, який починає продукувати бульбашки Гольджі, що містять найдрібніші гранули ферменту гіалуронідази. Бульбашки Гольджі зливаються та гранули ферменту розташовуються між мембраною ядра та плазмалемою у вигляді акросомної гранули. Ядро сперматиди зменшується в об’ємі й подовжується. Обидві центріолі розташовуються біля мембрани ядра на протилежному від акросоми боці. Одна з центріолей, проксимальна, лежить поперек поздовжньої осі клітини, а інша, дистальна, – уздовж неї. Від дистальної центріолі, яка виконує роль базального тільця, починають рости мікротрубочки джгутика, що веде до різкого подовження клітини. У середній частині джгутика поступово нагромаджуються мітохондрії, формуючи мітохондріальну спіраль. Після утворення акросомної гранули комплекс Гольджі відходить від ядра та розпадається на найдрібніші бульбашки, цитоплазма сповзає по хвостику, сперматиди ще більш подовжуються й перетворюються на сперматозоїди. Сформовані сперматозоїди спочатку розташовуються у звивистому сім’яному канальці між сперматидами, а їх хвостики звернені до просвіту канальця, куди вони потім і надходять.

У розвитку жіночих статевих клітин виділяють три періоди: розмноження, ріст і дозрівання. *Період розмноження* жіночих статевих клітин у людини спостерігається лише в ембріогенезі. Після формування яєчника, що має місце наприкінці другого місяця ембріонального розвитку, первинні статеві клітини перестають розмножуватися і починають диференціюватися в ***оогонії.*** *Період росту* жіночих статевих клітин починається з третього місяця ембріонального розвитку людини. Оогонії, оточені одним шаром фолікулярних клітин, які постачають їм поживні речовини, перестають ділитися і диференціюються в *первинні овоцити,* або ***овоцити першого порядку****.* В ядрі овоцитів першого порядку, так само як і сперматоцитів першого порядку, здійснюється підготовка до зменшення кількості хромосом, тобто проходить профаза першого мейотичного поділу. Після кон’югації хромосоми овоцита першого порядку розходяться, деспіралізуються, стають невидимими до закінчення періоду росту. Деспіралізація хромосом настає у зв’язку з тим, що вони беруть активну участь в процесі росту овоцитів, у накопиченні запасних поживних речовин, необхідних для розвитку зародка. У такому стані овоцити першого порядку можуть залишатися багато років, до настання статевої зрілості. З настанням статевої зрілості організму окремі овоцити першого порядку одержують можливість продовжувати ріст, але більшість з них дегенерує, гине і розсмоктується. Під час росту овоцита першого порядку можна виділити дві фази росту: превітелогенез, або фаза малого росту, і вітелогенез, або фаза великого росту. *Превітелогенез* характеризується збільшенням маси ядра та цитоплазми овоцита першого порядку. У цитоплазмі синтезується й нагромаджується багато РНК, унаслідок чого цитоплазма статевої клітини стає базофільною, тобто інтенсивно забарвлюється лужними барвниками. У клітині утворюються численні рибосоми, пухирці ендоплазматичної сітки, спостерігається значний розвиток комплексу Гольджі та різко збільшується кількість мітохондрій. Всі ці органели концентруються біля ядра. Вони одержали назву мітохондріальної хмари, оскільки в цьому скупченні органоїдів уперше була виявлена присутність мітохондрій. Якщо до початку превітелогенезу фолікулярні клітини розташовувалися паралельно вітеліновій оболонці, то з початком росту вони займають радіальне положення. Такі утворення називаються *первинними* чи *примордіальними фолікулами.* Спостерігаються зміни й в локалізації первинних фолікулів, які до початку фази малого росту знаходяться в поверхневих шарах коркової речовини яєчника, а з початком росту переміщаються в глибші шари. Інтенсивний синтез жовтка, що має місце у фазі *вітелогенезу,* проходить за участю як фолікулярних клітин, так і клітин всього організму. Всі органоїди клітини, що приймають участь в синтезі жовтка, накопичуються в периферичному шарі цитоплазми, тобто ближче до фолікулярних клітин, які постачають овоциту поживні речовини, необхідні для синтезу. У синтезі жовтка бере участь весь організм, і в першу чергу його печінка, а утворений жовток переноситься кров’ю до овоцитів.

З настанням фази вітелогенезу, яка характеризується інтенсивним накопиченням жовтка, овоцити першого порядку поступово переміщуються до середини коркового шару яєчника, а клітини фолікулярного епітелію з плоских перетворюються на кубічні та циліндричні. Овоцит, оточений одним шаром циліндричних фолікулярних клітин, називають *одношаровим фолікулом.* Надалі кількість фолікулярних клітин навколо овоцита збільшується; вони розташовуються у два шари, і виникає *двошаровий фолікул.* Починаючи з формування одношарового фолікула, навколо яйцеклітини помітні блискуча зона та променистий вінець. Коли кількість шарів фолікулярних клітин навколо овоцита зростає до трьох і більше, виникає *багатошаровий фолікул.* Розмножуючись, фолікулярні клітини не тільки утворюють багатошарову вторинну оболонку овоцита, але й накопичуються по периферії. Ці клітини формують зернистий шар фолікула, а оточуюча їх зовні сполучна тканина дає початок сполучнотканинній оболонці фолікула. Між зернистим шаром і сполучнотканинною оболонкою фолікула відокремлюється базальна мембрана.   
Ріст багатошарового фолікула призводить до того, що між фолікулярними клітинами виникають невеликі порожнини, при злитті яких утворюється велика порожнина, наповнена рідиною, багатою жіночим статевим гормоном естрогеном. Багатошаровий фолікул розтягується і перетворюється на *пухирчастий фолікул,* або *Граафову бульбашку.* На внутрішній стінці граафового пухирця фолікулярні клітини утворюють яйценосний горбок, на якому розташовується овоцит першого порядку, оточений шарами фолікулярних клітин. З утворенням граафового пухирця закінчується фаза вітелогенезу. Граафова бульбашка випинає стінку яєчника, розривається, і овоцит першого порядку виявляється у воронці яйцепроводу. Цей процес називають *овуляцією.* Із 300-400 тис. овоцитів, наявних в яєчнику людини, закінчують ріст і овулюють лише близько 400, оскільки овуляція відбувається 13 разів на рік протягом близько 30 років. Інші овоцити або не проходять періоду росту, або гинуть на різних стадіях росту. *Період дозрівання* жіночих статевих клітин у плацентарних ссавців і людини здійснюється після овуляції, після контакту яйцеклітини зі сперматозоїдом чи навіть після запліднення – проникнення чоловічої статевої клітини в яйцеклітину, що є сигналом до початку дозрівання. При дозріванні в ядрі овоцита першого порядку проходять ті ж процеси, що і при дозріванні чоловічих статевих клітин, однак на противагу сперматогенезу після першого мейотичного поділу виникають дві клітини різних розмірів: велика клітина, в яку переходить весь жовток і майже вся цитоплазма – *вторинний овоцит,* або ***овоцит другого порядку***, та невелика клітина – *перше полярне тільце* (полоцит), що містить ядро та незначну кількість цитоплазми. Вторинний овоцит і перше полярне тільце після першого мейотичного поділу мають по 23 хромосоми. При другому мейотичному поділі овоцит другого порядку ділиться на дві нерівні клітини, утворюючи *зрілу яйцеклітину* (**оотиду**) та *друге полярне тільце.* В цей же час відбувається поділ першого полярного тільця на два тільця. Як у зрілій яйцеклітині, так і в двох полярних тільцях після другого мейотичного поділу нараховується по 23 хроматиди, тобто гаплоїдний набір хромосом. Полярні тільця дегенерують і розсмоктуються. Під час другого мейозу центріолі овоцита другого порядку переміщуютьс до екваторіальної зони, зменшуються у розмірах і зникають. Таким чином, у результаті мейотичних поділів овоцита першого порядку утворяться, як і при сперматогенезі, чотири клітини з гаплоїдним набором хромосом: одна зріла яйцеклітина та три полярних тільця. Утворення останніх дає можливість яйцеклітині позбутися зайвих хромосом й одночасно зберегти майже всю цитоплазму та жовток, необхідні для розвитку організму.

**Інструкції до виконання практичних завдань**

**☝** Відомості, які необхідні для розв’язання задач

Кількість типів статевих клітин визначається кільістю можливих комбінацій гомологічних хромосом.

Кількість можливих комбінацій хромосом при мейозі або гаметогенезі залежить від кількості пар гомологіч­них хромосом і розраховується за формулою 2n, де *п* – кількість гомологічних пар.

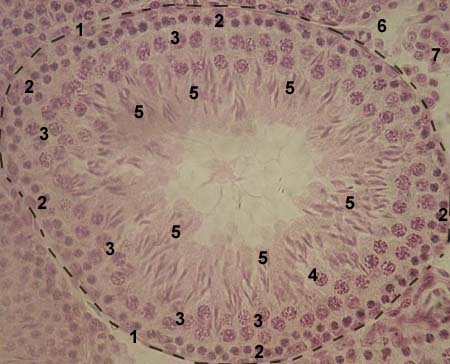
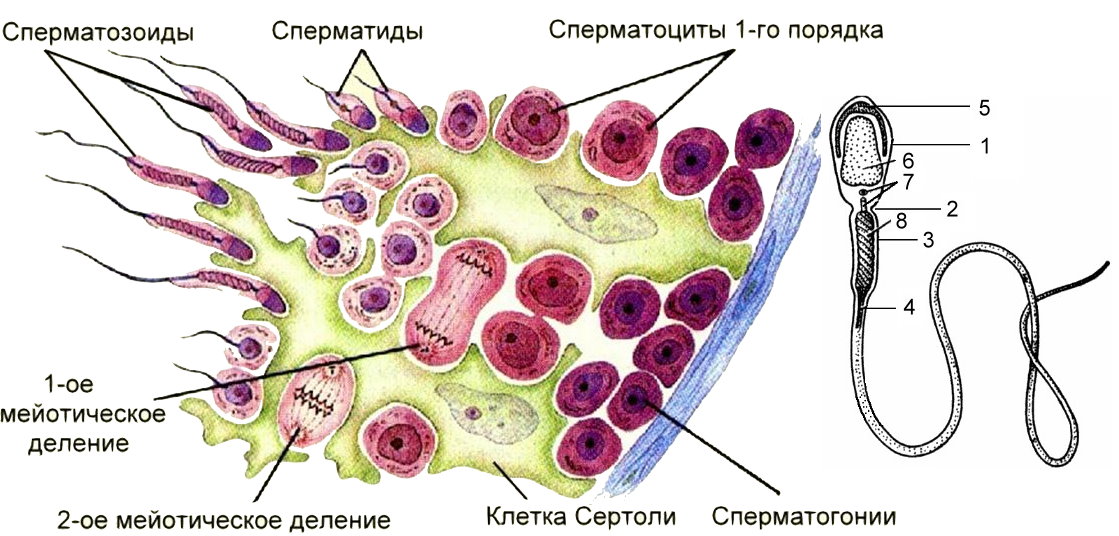
Ймовірність кожної події розраховується як добуток ймовірностей окремих складових цієї події. Тому якщо ймовірність потрапляння в клітину певної хромосоми із гомологічної пари дорівнює ½, то при наявності n-пар хромосом, така ймовірність буде (½)n.

**Практичні завдання**

**Завдання 1. *Дати відповідь на наступні запитання:***

1. Чи можна сказати, що клітини, які утворилися внаслідок мейозу, ідентичні? Поясніть чому?
2. Скільки бівалентів утворюється в клітині, якщо: а) 2n=14; б) 2n=20; в) 2n=46?
3. Під час ненормального мейозу в клітині людини одна з пар гомо­логічних хромосом не розійшлась до різних полюсів. Яка кількість хромосом буде в дочірніх клітинах?
4. Якщо материнська клітина має 12 хромосом, то скільки хромосом відходить до кожного полюса в анафазі редукційного поділу? Скільки хроматид відходить до кожного полюса?
5. Скільки хроматид відходить до кожного полюса в анафазі екваційного поділу, якщо клітина має 28 хромосом?
6. Яка ймовірність того, що дитина успадкує від бабусі з боку батька або від бабусі з боку матері всі 23 хромосоми?
7. Чи можуть у клітині, яка утворилася внаслідок мейозу і містить 20 хромосом, 15 хромосом бути батьківськими?
8. Яку максимальну кількість батьківських хромосом може містити сперматозоїд людини й чому?
9. У пилку вишні садової 16 хромосом, у пилку шпинату – 6, капусти – 9. Яка кількість хроматид буде у кожного з цих видів наприкінці інтеркінезу?
10. У шимпанзе набір хромосом 2n=48. Скільки хромосом буде міститися в клітинах наприкінці телофази І?

**Завдання 2. *Провести порівняльний аналіз спермато- та овогенезу людини.***

а) необхідно розшифрувати сліпі малюнки та визначити стадії розвитку чоловічих гамет на рисунках 5-6, позначені стрілочками або цифрами.   
  
Рис. 5 – Стадії розвитку сперматозоїда Рис. 6 – Зріз сім’яного канальця

Б) необхідно визначити стадії розвитку й складові овоцитів різного віку та зрілої яйцеклітини, зробити підписи до сліпих рисунків (рис. 7).

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  |  |  | | http://womanadvice.ru/sites/default/files/sozrevanie_yaycekletki.jpg |
| а | б | в | г | |

Рис. 7 – Стадії розвитку яйцеклітини людини

в) необхідно порівняти спермато- та овогенез за стадіями та внести на рисунок назви фаз розвитку та стадій.

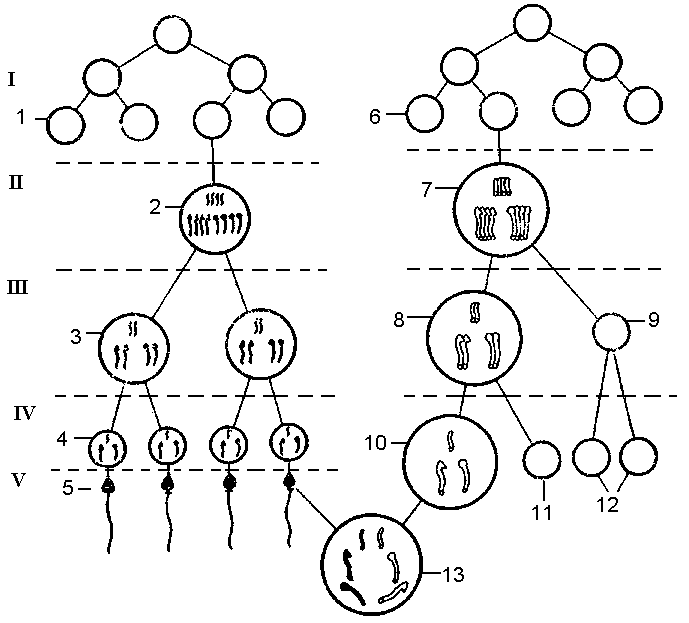


Рис. 8 – Порівняльна схема спермато- та овогенезу

**Завдання 3. *Дати відповідь на наступні запитання:***

1. Гаплоїдне число хромосом у собак дорівнює 39. Скільки хромосом: а) в сперматозоїдах; б) в клітинах шкіри; в) в яйцеклітинах до запліднення; г) в заплідненій яйцеклітині?
2. Скільки типів сперматозоїдів і з якою кількістю хромосом утворюється з одного сперматогонія, який містить 4, 20, 46 хромосом? Як багато типів яйцеклітин утворюється, якщо оогоній містить 4, 6, 24 хромосоми?
3. Утворилося 1000 сперматозоїдів, а диплоїдний набір хромосом в організмі дорівнює 2. Скільки утворилося сортів сперматозоїдів і в якій кількості?
4. У соматичних клітинах кішки міститься 6,6×10-9 мг ДНК. Яка кількість ДНК буде у сперматозоїдах цього виду тварин?
5. Диплоїдний набір хромосом дорівнює 4. Самиця продукує 100 яєць. Скільки буде сортів яєць? Скільки яєць кожного сорту?
6. Диплоїдний набір хромосом дорівнює чотирьом. У самця утвори­лось *200* сперматозоїдів. Скільки буде сортів сперматозоїдів? Скільки буде сперматозоїдів кожного сорту?
7. Мушка дрозофіла має *4* пари хромосом, з яких 4 вона успадкувала від матері й 4 – від батька. Як обчислити ймовірність того, що гамета цієї самиці буде містити весь набір батьківських хромосом?
8. *У* людини 23 пари хромосом. За якою формулою можна обчисли­ти ймовірність того, що гамета одержить весь набір материнських хромосом?
9. Чи можуть яйця самиці тварини містити більше материнських хромосом, ніж соматичні клітини? Поясніть, чому.
10. Материнська клітина мала три пари хромосом. Скільки сортів пилкових зерен утворилося та в якій кількості кожного сорту, якщо загальна кількість пилкових зерен у пиляку 1000?
11. Скільки яйцеклітин дадуть 4000 оогоніїв у процесі оогенезу? Скільки яйцеклітин можуть дати 6000 овоцитів І порядку в оогенезі?
12. Скільки мікроспор утворюється з однієї материнської клітини?Скільки функціонуючих мегаспор утворюється з однієї материнської клітини ?
13. У рослини внаслідок мікроспорогенезу утворилось 100 пилкових зерен. Скільки материнських клітин пилку взяли участь в їхньому утворенні?
14. Клітини мезофілу ячменю мають 14 хромосом. Скільки хромосом міститься у клітинах: а) епідермісу; б) тичинкової нитки; в) статевих?
15. Клітини корінців рису містять 22 хромосоми. Скільки хромосом мають: а) материнська клітина пилку, б) мікроспора, в) зародок, г) яйцеклітина, ґ) полярне ядро, д) мегаспора, е) ядро пилкової трубки, є) ендосперм, ж) генеративне ядро, з) материнська клітина мегаспори?
16. У рослини утворилось 50 насінин. Скільки материнських клітин мегаспор брало участь в їхньому утворенні? Який набір хромосом (диплоїдний чи гаплоїдний) має насінина?
17. Скільки хромосом має фертильний гібрид кавуна, який одержано шляхом схрещування диплоїду з тетраплоїдом (гаплоїдне число дорівнює 8)?

**Тема 3.1. НЕЗАЛЕЖНЕ (МЕНДЕЛІВСЬКЕ) УСПАДКУВАННЯ. МОНО- ТА ПОЛІГІБРИДНЕ СХРЕЩУВАННЯ.**

**АЛЕЛЬНА ВЗАЄМОДІЯ ГЕНІВ**

**Питання для актуалізації знань:**

1. Генетична термінологія та символіка.
2. Гібридологічний метод Менделя, принципи.
3. Поліморфізм генів. Алельний стан гену. Алельна взаємодія: повне домінування, неповне домінування, кодомінування.
4. Плейотропія, пенетрантність, експресивність генів.
5. Моно- та полігібридне схрещування.
6. Незалежне успадкування, закономірності.

**☝ Інструкції до розв’язання задач**

1 - Розв’язок задач записують у вигляді генетичних схем, у яких використовують латинські літери для умовних позначень.

2 – Обовязкові компоненти задачі: дано, схема схрещування із позначенням генотипу і фенотипу особин, типи гамет, висновок щодо характеру або особливостей успадкування.

3 - При розвязанні задачі треба діяти свідомо, послідовно, керуватися теоретичними знаннями. При запису сортів гамет керуватися розумінням механізму мейозу.

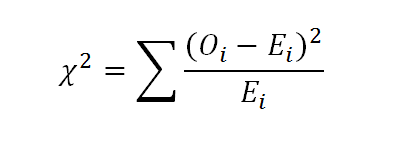
**☝ Відомості, які необхідні для розв’язання задач**

При оформленні задач використовується спеціальна символіка:

1. × – схрещування;
2. ♀ (дзеркало богині Венери) – жіноча особина або материнський організм;
3. ♂ (щит і спис бога війни Марса) – чоловіча особина або батьківський організм;
4. Р (від латинського *parentes* – батьки) – вихідні батьківські форми;
5. F (від латинського *filii* – діти) – нащадки;
6. *F1*, *F2*, *F3* – індекс, що відповідає номеру гібридного покоління.

**☝ Перевірка гіпотези успадкування методом  2**

Вирішення питання про те, чи випадкове відхилення фактично отриманого розщеплення потомства при схрещуванні від теоретично розрахованого, можливо лише із застосуванням методів статистики. Найпростішим і зручнішим методом є критерій хі-квадрат, запропонований англійським математиком К. Пірсоном в 1900 році. Розрахунок здійснюється за формулою:



де *Ei* — теоретично очікуване число особин з визначеним ознакою, *(Oi – Ei*) — відхилення фактично отриманих даних від теоретично очікуваних для кожного класу.

В процесі розрахунків спочатку обчислюють відхилення (в ту або іншу сторону) фактичного розщеплення по кожному класу від теоретично розрахованого. Наприклад, при моногібридному схрещуванні із загального числа в 100 отриманих горошин теоретично розраховане по передбачуваній формулі розщеплювання 3 : 1 число зелених горошин = 25, жовтих = 75, фактично отримано 23 зелені і 77 жовтих горошин. Отже, відхилення по зелених горошинах складає –2, по жовтих +2 (сума всіх відхилень повинна дорівнювати нулю). Потім кожне відхилення зводять в квадрат (в даному випадку 2 х 2 = 4) і ділять його на теоретично очікуване число (в даному випадку на 25 і 75). Потім все підсумовують і отримують величину  2 (у нашому прикладі 4/25 + 4/75 = 0,213).

Оцінку величини  2 проводять за таблицею Фішера:

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  | Вірогідність (Р) | | | |
| Число ступенів свободи (n) | 0,1 | 0,05 | 0,025 | 0,01 |
| 1 | 2,71 | 3,84 | 5,02 | 6,63 |
| 2 | 4,61 | 5,99 | 7,38 | 9,21 |
| 3 | 6,25 | 7,81 | 9,35 | 11,34 |
| 4 | 7,78 | 9,49 | 11,14 | 13,2 |
| 5 | 9,24 | 11,0 | 12,83 | 15,0 |

У цій таблиці вірогідність (Р) — числова міра можливості появи випадкової події, у долях одиниці. При Р = 1 подія вважається достовірною, тобто єдино можливою, при Р = 0 вона виявляється неможливою, при 0 < Р < 1 — випадковою або можливою з різною мірою вірогідності.

Необхідно прийняти рівень значущості, при якому відхиленням можна нехтувати і прийняти нульову гіпотезу. У біологічних дослідженнях зазвичай приймають 5%-вий рівень значущості, якому відповідає вірогідність Р = 0,05. Вона говорить про те, що якщо порівнювані величини відрізняються випадково, то значення хі-квадрат, вказане в таблиці, може з'явитися лише в 5 вибірках з 100 подібних. Значить, якщо розрахований нами показник  2 буде рівний або більше вказаного в таблиці в колонці 0,05, це означає, що відмінності між порівнюваними величинами не можна вважати випадковими, і нульову гіпотезу слід відкинути. Нульова гіпотеза підтверджується, якщо розраховане значення  2 менше табличного для даної вірогідності.

Число ступенів свободи - це число незалежно розрахованих теоретично очікуваних величин. У даному прикладі розраховані дві теоретично очікувані величини (число жовтих і зелених горошин). Проте якщо розрахувати число горошин з рецесивною ознакою, то число горошин з домінантною ознакою визначається автоматично (у 3 рази більше), воно залежить від числа горошин з рецесивною ознакою (і навпаки). Отже, в даному випадку число незалежно розрахованих величин дорівнює одиниці. У загальному вигляді число ступенів свободи при аналізі розщеплення завжди дорівнює числу різних класів мінус одиниця.

Критерій  2дає надійні результати, якщо об'єм вибірки більше 50.

**☝ Приклад розв’язання задач**

**Задача.** При схрещуванні рослин бавовнику, які мають цілісні листки, з рослинами із розсіченими листками, було отримано 105 рослин, листки яких виявилися неповно розсіченими. В другому поколінні 189 рослин мали неповно розсічені листки, 91 – розсічені та 95 – цілісні. Поясніть розщеплення.

**Розв’язок.**

а) Складаємо схему схрещування з фенотипами особин:

P ♀ цілісні х ♂ розсічені

F1 105 – неповно розсічені

F2  189 – неповно розсічені

91 – розсічені

95 – цілісні

б) Висуваємо гіпотезу успадкування та вводимо умовні означення генів:

Розщеплення 95:189:91 відповідає 1:2:1, тому характер успадкування – неповне домінування. Нехай *А* – цілісні листки, *а* – розсічені, тоді *Аа* – неповно розсічені.

в) Доповнюємо схему схрещування генотипами особин та гаметами:

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| P | ♀ *АА* | х | ♂ *аа* |  |
|  | цілісні |  | розсічені |  |
| G | *А* |  | *а* |  |
| F1 | 105 *Аа х Аа* | | |  |
|  | неповно розсічені | | |  |
| G1 | *А а* | | *А а* |  |
| F2 | 189 *Аа* | 91 *аа* | 95 *АА* |  |
|  | неповно розсічені | розсічені | цілісні |  |
|  | 2 : | 1 : | 1 | Неповне домінування |

**Практичні завдання**

**Завдання 1. *Дати визначення генетичним термінам та зв’язати їх у опорно-логічну або асоціативну схему(и).***

Ген

Генотип

Геном

Генофонд

Геноцид

Фенотип

Алель

Гени діалельні та поліалельні. Множинний алелізм

Гомозигота, гетерозигота, гемізигота

Чиста лінія, сорт, порода

Локус гена

Експресія гена

Взаємодія алельних генів: повне домінування, неповне домінування, кодомінування

Плейотропія

Летальна дія гену

Пенетрантність

Експресивність

**Завдання 2. *Розв’язати задачі (моногібридне схрещування, алельна взаємодія).***

1. При схрещуванні забарвлених (фіолетові сходи від наявності антоціану) рослин жита з незабарвленими рослинами (зелені сходи внаслідок відсутності антоціану) в *F2* було отримано 4584 забарвлені та 1501 зелена рослина. Поясните розщеплення. Визначите генотипи вихідних рослин. Який фенотип мали рослини *F1*?
2. Дві чорні самиці миші схрещувалися з коричневим самцем. Одна самиця в декількох послідах дала 20 чорних та 17 коричневих нащадків, а інша – в цілому 33 чорних. Визначте генотипи батьків та нащадків.
3. У томатів ген, який обумовлює червоне забарвлення плодів, домінує над геном жовтого забарвлення. Якого кольору виявляться плоди в рослин, отриманих від схрещування гомозиготних червоноплідних рослин з жовтоплідними? Які плоди будуть в *F2*? Перерахуйте всі форми, які можуть виявитися від схрещування одного з червоноплідних представників *F2* з *F1*. Що вийде від схрещування між собою жовтоплідних представників *F2*?
4. У нічної красуні червоне забарвлення квіток (*А*) неповно домінує над білим (*а*), забарвлення гетерозиготних рослин рожеве. Яким буде забарвлення квіток серед нащадків від наступних схрещувань: рожева × рожева, червона × рожева, біла × рожева, біла × біла? Яким чином можна досягнути того, аби отримані від схрещування рослини мали лише рожеві квітки?
5. Комолість у великої рогатої худоби домінує над рогатістю. Комолий бик схрещений з трьома коровами. Від схрещування з рогатою коровою (1) отримане рогате теля, від схрещування з рогатою коровою (2) отримане комоле теля і від схрещування з комолою коровою (3) отримане рогате теля. Які найвірогідніші генотипи всіх батьківських особин і яких нащадків можна чекати надалі від кожного з цих схрещувань?
6. Блакитноокий чоловік, обидва батьки якого мали карі очі, одружився з кароокою жінкою, батько якої мав карі, а мати – блакитні очі. Від цього шлюбу народилася блакитноока дитина. Які найбільш вірогідні генотипи всіх згаданих особин, якщо ознака контролюється одним геном? Яка вірогідність народження в цій родині кароокої дитини?
7. Руде волосся – рецесивна ознака, інший колір волосся – домінантна. При яких генотипах батьків імовірність народження дитини з рудим волоссям складає 50%?
8. Короткопалість домінує над нормальною довжиною пальців. У жінки – короткопалість (брахідактилія), а в чоловіка – нормальна довжина пальців. У матері та батька чоловіка – короткі пальці, у батьків жінки пальці були також короткими. Якою є ймовірність того, що в цієї пари будуть діти з нормальною довжиною пальців?
9. У родині в обох батьків природжена деформація зубів. Із трьох дітей тільки в однієї дитини нормальні зуби. Якою є ймовірність того, що в четвертої дитини будуть нормальні зуби?
10. Від схрещування рослин редису з овальними коренеплодами отримано 68 рослин із круглими, 130 з овальними й 71 з довгими коренеплодами. При схрещуванні рослин з довгими й овальними коренеплодами також відбулося розщеплення – 118 рослин з овальними й 122 з довгими коренеплодами. Нарешті, від схрещування рослин із круглими й овальними коренеплодами отримано 59 з круглими й 62 з овальними коренеплодами. Поясніть розщеплення. Як успадковується форма коренеплоду в редису? Визначите генотипи вихідних рослин в усіх схрещуваннях. Що вийде, якщо схрестити рослини з довгими й круглими коренеплодами?
11. Серповидноклітинна анемія – заміна нормального гемоглобіну А на S-гемоглобін, у результаті чого еритроцити набувають форми серпа в умовах зниженого вмісту кисню в атмосфері. Успадковується як не повністю домінантна аутосомна ознака. У гомозиготних індивідів захворювання призводить до загибелі в ранньому віці. Гетерозиготні люди життєздатні, їх виявляють, розмістивши краплю крові в газовому середовищі без кисню. Цікаво, що малярійний плазмодій не може використовувати для свого живлення S-гемоглобін, тому люди, які мають цю форму гемоглобіну, не хворіють на малярію. Найбільше розповсюдження цей ген має в країнах Середземномор’я.

Яка вірогідність народження стійких до малярії дітей в родині, де один з батьків гетерозиготний за геном серповидноклітинної анемії, а інший нормальний у відношенні цієї ознаки? Яка вірогідність народження чутливих до малярії дітей в родині, де обидва батьки стійкі до цієї хвороби?

1. Група крові системи АВ0 визначається одним геном, який існує в трьох алельних станах – *i0*, *IA*, *IB*. Алелі *IA* та *IB* домінують над *i0* і виступають *кодомінантними* по відношенню один до одного в гетерозиготах, тобто кожен з цих алелів проявляється у фенотипі. Індивідууми з генотипом *i0i0* мають першу (або нульову) групу крові (позначається І або 0). В індивідуумів із генотипом *IAIA* та *IAi0* – друга група крові, або група А (позначається ІІ або А). Генотип *IBIB* та *IBi0* відповідає третій групі, або групі В (позначається ІІІ або В). Люди з генотипом *IAIB* належать до четвертої групи, або групи АВ (позначається ІV або АВ). У людей на мембранах еритроцитів відповідно до їхньої групи крові є білкові аглютиногени А та В, їхнє сполучення АВ або вони взагалі відсутні.
2. В пологовому будинку в одну ніч народилося чотири немовляти з групами крові 0, А, В і АВ. Групи крові чотирьох батьківських пар були: I пара – 0 і 0; II пара – АВ і 0; III пара – А та В; IV пара – В і В. Чотирьох немовлят можна з повною достовірністю розподілити між батьківськими парами. Як це зробити? Які генотипи всіх батьків і дітей?
3. Належність людини до групи крові системи MN визначається аутосомним геном *L*, який існує у двох кодомінантних алельних станах *LM* та *LN*. Кожен з алелів відповідає за вироблення відповідного еритроцитарного фактора: *LM* – М (група крові М), *LN* – N (група крові N). У гетерозигот за геном *L* на еритроцитах виявляються обидва фактори – група крові MN.

Якщо батьки мають групи крові М та N, то які групи крові можуть мати їх діти? Дайте аргументовану відповідь.

1. В локусі *white* дрозофіли відома серія множинних алелів, яка визначає забарвлення очей від темно-червоного до білого кольору, причому кожен попередній алель по мірі зниження інтенсивності забарвлення повно домінує над наступними. Наводимо частину цієї серії алелів: *w+* (червоне забарвлення очей) *wsh* (вишневе) > *wbl* (кроваве) > *wco*(коралове) > *wa*  (абрикосове) > *wbf*(руде або кольору шкіри буйвола) > *w* (біле). Скільки різноманітних генотипів та фенотипів може бути за участі цих алелів?
2. У кішок є серія множинних алелів за геном *С*, який визначає забарвлення хутра: *С* – дикий тип, *сB* – сіамські кішки (кре­мові з чорними вухами та чорними лапками), *с* – білі кішки з червоними очима (альбіноси). Кожен з алелів повно домінує над наступними *(С* > *сB* > *с*). Від схрещування сірої кішки з сіамським котом народилися два кошеняти: сіамський та альбінос. Які ще фенотипи могли б виникнути в цьому схрещуванні? Якого розщеплення можна очікувати серед нащадків від схрещування даного сіамського кота з білою червоноокою кішкою?
3. У кролів є серія множинних алелів, яка визначає забарвлення шерсті. Ці алелі розташовуються в порядку домінування наступним чином: *С* (агуті) > *сch* (шиншила) > *ch* (гімалайський) > *c* (альбінос). Алель *С* повністю домінує над усіма алелями, *ch* – повністю домінує над *с*; алель *сch* неповністю домінує над *ch* та *c*, даючи світло-сіре забарвлення (світлий шиншила). Скільки може бути різних генотипів за участю перерахованих алелів? При схрещуванні кролика агуті зі світлим шиншила в *F1* отримали одного кролика агуті та двох – з гімалайським забарвленням. Які генотипи можуть бути у батьків та нащадків? Кролик з забарвленням шерсті агуті схрещується з 18 білими крільчихами. Отримано 48 кроленят із забарвленням агуті та 42 білих. Вкажіть можливі генотипи батьків.
4. У родині троє дітей: з ІV, ІІ та І групами крові. У батька ІІ група крові, у матері – ІІІ. Визначте генотипи батьків.
5. При схрещуванні між собою чорних мишей завжди отримують чорних нащадків. При схрещуванні між собою жовтих мишей одна третина потомства виявляється чорною, а дві третини – жовтою. Як це можна пояснити? Як можна перевірити правильність Вашого припущення тільки генетичними дослідами?
6. Серія аутосомних множинних алелів у мишей обумовлює наступні типи забарвлення волосяного покриву: *Аy* – жовте (у гомозиготному стані летальне); *Au* – агуті з білим черевом; *A+* – агуті з сірим черевом (дикий тип); *at* – чорне з рудувато-коричневим відтінком (із засмагою); *a* – агуті відсутнє; *ae* – крайня ступінь відсутності агуті (інтенсивно чорна). Кожен алель даної серії домінує над алелями, наступними за ним у вказаній вище послідовності, домінування повне.

Яке співвідношення життєздатних генотипів очікується при наступних схрещуваннях: жовте (*АyA+*) × жовте (*Аyat*); жовте (*Аyat*) × жовте (*Аya*); жовте (*Аya*) × агуті з сірим черевом (*A+a*)?

Якими повинні бути генотипи батьків, аби в їх послідах були: а) мишенята дикого типу + чорні з засмагою + чорні; б) жовті + дикого типу + інтенсивно чорні?

Скільки різних генотипів може бути отримано у миші за участі алелів даної серії та скільки з них буде життєздатних?

1. У каракульських вівців ген сірого забарвлення шерсті домінує над геном чорного забарвлення. Від схрещування сірих каракульських вівців отримано 216 ягнят, з них 162 – сірих і 54 чорних. Ген сірого забарвлення хутра в гомозиготному стані спричиняє дефект шлунку, що призводить до загибелі ягнят, коли вони переходять на трав’яне харчування. Яка кількість нащадків може загинути? Як треба проводити схрещування, щоб отримати якомога більше сірих тварин і при цьому уникнути їхньої загибелі?
2. Одна порода курей відрізняється вкороченими ногами, такі кури не розривають городів. Ознака ця – домінантна. Ген, який її контролює, викликає одночасно також укорочення дзьоба. При цьому в гомозиготних курчат дзьоб такий малий, що вони не в змозі пробити яєчну шкаралупу і гинуть, не вилупившись з яйця. В інкубаторі господарства, яке розводить тільки коротконогих курей, отримано 3000 курчат. Скільки з них коротконогих? Дайте аргументовану відповідь.
3. Від схрещування сріблясто-соболиного самця норки з нормальними темними самицями отримали в потомстві 345 сріблясто-соболиних і 325 темних норок. Величина посліду складала в середньому 5,11 цуценят. При схрещуванні сріблясто-соболиних норок між собою було отримано 196 сріблясто-соболиних і 93 темних при середній величині посліду 3,65 цуценят. Поясніть результати схрещувань, визначте генотипи батьків і нащадків.
4. Ген платинового забарвлення хутра лисиці домінує над геном сріблястого забарвлення та є летальним у гомозиготі. На звірофермі живуть платинові та сріблясті лисиці. Як проводити схрещування, щоб отримати максимальну кількість особин із платиновим забарвленням і запобігти загибелі цуценят?
5. Вроджений цукровий діабет обумовлений рецесивним аутосомним геном *d* з пенетрантністю у жінок – 90%, у чоловіків – 70%. Визначте вірогідність народження здорових та хворих дітей в родині, де обидва батьки є гетерозиготними носіями цього гена.
6. Подагра визначається домінантним аутосомним геном. За деякими даними пенетрантність гена в гетерозиготному стані у чоловіків складає 20%, а у жінок практично дорівнює нулю. Яка вірогідність захворювання подагрою в дітей у родині гетерозиготних батьків? Яка вірогідність захворювання подагрою для дітей в родині, де один з батьків гетерозиготний, а інший нормальний за аналізованою ознакою?
7. За даними шведських генетиків деякі форми шизофренії успадковуються як домінантні аутосомні ознаки. При цьому в гомозигот пенетрантність дорівнює 100%, у гетерозигот – 20%. Визначте вірогідність народження хворих дітей у родині, де один з подружжя гетерозиготний, а інший нормальний у відношенні аналізованої ознаки. Визначте вірогідність народження хворих дітей у подружжя двох гетерозиготних батьків.
8. Арахнодактилія успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 30%. Визначте вірогідність появи аномалії у дітей в родині, де обидва батьки гетерозиготні за даним геном та у них народилася одна дитина з арахнодактилією.
9. У людини один аутосомний домінантний плейотропний ген визначає блакитне забарвлення склери, ламкість кісток та глухоту. При цьому пенетрантність цих ознак різна, і складає по блакитній склері майже 100%, по ламкості кісток – 63%, глухоті – 60%.

Носій блакитної склери, нормальний у відношенні інших ознак синдрому, бере за дружину нормальну жінку, яка походить з нормальної за цим синдромом родини. Визначте вірогідність народження в цій родині глухих дітей з ознакою ламкості кісток.

**Завдання 3. *Скласти схему схрещування, що ілюструє III закон Менделя.***

**Завдання 4. *Розв’язати задачі (незалежне успадкування, дигібридне схрещування, полігібридне схрещування).***

1. Які ознаки будуть мати гібридні томати, отримані в результаті запилення червоноплідних рослин нормального росту пилком жовтоплідних карликових томатів? Який результат дасть подальше схрещування таких гібридів? Відомо, що червоний колір плодів – домінантна ознака, карликовість – рецесивна. Всі вихідні рослини гомозиготні; гени обох ознак знаходяться в різних хромосомах.
2. Є сорт малини з жовтими плодами та стеблом без колючок. Інший сорт малини має червоні плоди та колюче стебло. Червоне забарвлення плодів та колюче стебло — ознаки домінантні, а жовте забарвлення та неколюче стебло — рецесивні. Який відсоток рослин із червоними плодами та стеблом без колючок можна отримати в другому поколінні від схрещування цих сортів?
3. У фігурного гарбуза ген *W* обумовлює біле забарвлення плодів, його рецесивний алель – жовте, ген *D* – дископодібну форму плода, а *d* – кулеподібну. Ознаки успадковуються незалежно. Які гамети утворюються рослинами з нижченаведеними генотипами та якими будуть форма та забарвлення плодів в потомстві від кожного схрещування:
   1. *WWdd* × *WwDD*; *WwDd* × *WwDd*;
   2. *WWDd* × *WwDd*; *WwDD* × *wwdd*;
   3. *WwDd* × *Wwdd*; *WwDd* × *wwdd*?
4. У дурману пурпурна квітка *Р* домінує над білою *р*, а колючі плоди-коробочки *К* – над гладкими *k*. Рослину з пурпурними квітками та гладкими коробочками схрестили з рослиною, в якої білі квітки та колючі коробочки. Отримали 320 рослин з пурпурними квітками та колючими коробочками і 312 – з пурпурними квітками та гладкими коробочками. Які генотипи та фенотипи потомства?
5. При схрещуванні рослин ротиків з червоними актиноморфними квітками з рослинами, що мають жовті зигоморфні квітки, в першому поколінні всі рослини мали рожеві зигоморфні квітки, а в другому:

39 з червоними зигоморфними

94 з рожевими зигоморфними

45 з жовтими зигоморфними

15 з червоними актиноморфними

28 з рожевими актиноморфними

13 з жовтими актиноморфними.

Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних рослин. Яка частина рослин F2 з червоними зигоморфними квітками є гомозиготною?

1. Від схрещування курей з простим гребенем і короткими ногами з півнем, що має горохоподібний гребінь і короткі ноги, в F1 всі курчата мали горохоподібний гребінь, причому 1/3 з них виявилася з нормальними ногами, а 2/3 - з короткими. Коли схрестили між собою коротконогих особин з F1 то отримали наступний результат: 40 коротконогих з горохоподібним гребенем, 23 з нормальними ногами і горохоподібним гребенем, 13 коротконогих з простим гребенем і 7 з нормальними ногами і простим гребенем. Від схрещування особин з F1, які відрізняються за фенотипом, отримали ті ж фенотипічні класи, як і в попередньомусхрещуванні, але в співвідношенні, близькому до 3 : 3 : 1 : 1. Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних птахів і нащадків F1.
2. Альбінізм - рецесивна ознака. Таласемія - спадкове захворювання крові, обумовлене дією одного гена. В гомозиготі викликає найважчу форму захворювання - велику таласемію, звичайно смертельну в дитячому віці (*tt*). В гетерозиготі виявляється менш важка форма - мала таласемія (*Tt*).

Дитина-альбінос страждає малою таласемією. Які найвірогідніші генотипи його батьків? Чи можуть бути батьки здоровими?

1. У людини є дві форми глухонімоти, які визначаються рецесивними аутосомними незчепленими генами.

а) Яка вірогідність народження глухонімих дітей в родині, де мати та батько страждають однією й тією ж формою глухонімоти, а за другою формою глухонімоти вони гетерозиготні?

б) Яка вірогідність народження глухонімих дітей в родині, де обидва батьки страждають різними формами глухонімоти, а за другою парою генів глухонімоти кожен з них гетерозиготний?

1. В пологовому будинку жінка стверджувала, що дитина, яку їй принесли (1), не її син. Окрім цього немовляти в той момент в пологовому будинку знаходилася ще одна дитина, хлопчик (2). Групи крові цієї жінки О і MN, смаку фенілтіокарбаміду (ФТК) вона не відчуває (рецесив). Перша дитина має групи крові А і N, чутливий до ФТК; друга дитина має групи крові О і М, смаку ФТК не відчуває. Чоловік жінки помер, але у неї є ще троє дітей:

1-й - з групами крові А і М, чутливий до ФТК;

2-й - з групами крові В і N, чутливий до ФТК;

3-й - з групами крові А і MN, не чутливий до ФТК.

Чи можете Ви сказати, який з двох новонароджених син цієї жінки?

1. Схрестивши трьох блакитних андалузьких курей, які мають трояндоподібний гребінь, з півнем з такими же ознаками, в F1 від двох корок отримали розщеплення: 69 блакитних з трояндоподібним гребенем, 32 чорних з трояндоподібним гребенем, 10 чорних з простим гребенем, 24 блакитних з простим гребенем, 36 білих з трояндоподібним гребенем, 11 білих з простим гребенем. Серед нащадків, отриманих від третьої курки, всі курчата мали трояндоподібний гребінь, при цьому у ¼ з них було чорне, а у ¼ біле та ½ блакитне оперення. Поясніть результати, визначте генотипи вихідних курок та півня. Що буде, якщо схрестити вихідних батьків з особинами, які мають чорне забарвлення та простий гребінь? Біле забарвлення та простий гребінь?
2. Схрещуються дві дрозофіли із закрученими вгору крилами і укороченими щетинками. Серед нащадків, отриманих від цього схрещування, знайдені мухи із закрученими вгору крилами і укороченими щетинками, закрученими вгору крилами і нормальними щетинками, з нормальними крилами і укороченими щетинками, з нормальними крилами і нормальними щетинками (дикий тип) в співвідношенні 4:2:2:1. Поясніть результат. Визначте генотипи вихідних мух.
3. Кароокий правша одружується на блакитноокій правші. Перша дитина має блакитні очі та виявляється шульгою. Які генотипи батьків та які фенотипи можуть мати подальші нащадки цієї пари? Передбачається, що у людини карий колір очей домінує над блакитним та праворукість над ліворукістю. Ознаки успадковується незалежно.
4. У людини є два види сліпоти і кожна визначається своїм рецесивним аутосомним геном. Гени знаходяться в різних парах хромосом.

Яка вірогідність того, що дитина народиться сліпою, якщо батько і мати її страждають одним і тим же видом спадкової сліпоти, а за іншою парою генів сліпоти нормальні?

Яка вірогідність народження дитини сліпою в сім'ї в тому випадку, якщо батько і мати страждають різними видами спадкової сліпоти, маючи на увазі, що за обома парами генів вони гомозиготні?

Визначте вірогідність народження дитини сліпою, якщо відомо: батьки його зрячі, обидві бабусі страждають однаковим видом спадкової сліпоти, а за іншою парою аналізованих генів вони нормальні і гомозиготні; в родоводі з боку дідусів спадкової сліпоти не відзначено.

Визначте вірогідність народження дітей сліпими в сім'ї, про яку відомо: батьки зрячі; бабусі страждають різними видами спадкової сліпоти, а за іншою парою аналізованих генів вони нормальні і гомозиготні; в родоводі дідусів спадкової сліпоти не було.

1. Жінка з групою крові В, нездатна розрізняти смак фенілтіокарбаміду (ФТК), має трьох дітей: один - з групою крові А, розрізняє смак ФТК; другий = з групою крові В, розрізняє смак ФТК; третій - з групою крові АВ, не здатний розрізняти смак ФТК.

Нездатність розрізняти ФТК - рецесивна ознака. Що ви можете сказати про генотипи матері і батька цих дітей?

1. У томатів червоний колір плодів домінує над жовтим кольором, а кругла форма плоду – над грушоподібною. В результаті схрещування гетерозиготних за двома генами рослин із рослинами, які мають жовті грушоподібні плоди, отримано 280 нащадків. Скільки з них будуть мати жовті круглі плоди?
2. Дві рослини кавуна з довгими зеленими плодами (№1 і №2) схрещено з рослинами, які мають кулясті смугасті плоди (№3 і №4). Одержано такі результати:

№1 × №3 – в F1 усі рослини з кулястими зеленими плодами;

№2 × №4 – в F1 20 рослин з кулястими зеленими плодами, 22 з довгими зеленими, 18 з кулястими смугастими, 25 з довгими смугастими плодами.

На основі цих схрещувань визначте, як успадковуються форма і забарвлення плодів у кавуна. Визначте генотипи вихідних рослин. Що буде, якщо схрестити рослини №1 з №2 та рослини №2 з №3?

1. Схрестили рослину ячменю з дворядними остистими колосами, які мають чорні луски, з рослиною, яка має чотирьохрядні безості колоси з білими лусками. В першому поколінні від цього схрещування отримали 854 рослини з дворядними безостими колосами та чорними лусками, а в F2 відбулося розщеплення: 279 дворядних безостих з чорними лусками, 92 дворядних безостих з білими лусками, 99 дворядних остистих з чорними лусками, 97 чотирьохрядних безостих з чорними лусками, 25 дворядних остистих з білими лусками, 33 чотирьохрядних безостих з білими лусками, 36 чотирьохрядних остистих з чорними лусками, 12 чотирьохрядних остистих з білими лусками.

Схрестили рослини: з чотирьохрядними остистими колосами з чорними лусками з рослиною з дворядними безостими колосами з білими лусками. В першому поколінні отримали такі ж результати, як і в першому схрещуванні. Як успадковуються ознаки, які вивчаються? Визначте генотипи вихідних рослин та гібридів F1. Як приблизно повинні розподілитися за фенотипом та генотипом 384 рослини з другого покоління, якщо вихідні батьківські рослини були гомозиготними?

1. У собак довжина шерсті, форма вух та наявність білих плям на тілі успадковуються незалежно один від одного. Довжина шерсті (*l*) є рецесивною ознакою по відношенню до короткої (*L*), висяче вухо (*H*) домінує над стоячим (*h*), наявність білих плям на тілі (*S*) – над їх відсутністю. Схрестили гетерозиготних короткошерстих з білими плямами та стоячими вухами собак та гетерозиготних висловухих з білими плямами собак, які мають довгу шерсть. Отримали 40 цуценят. Скільки різних генотипів буде спостерігатися у цуценят від такого схрещування? Скільки різних фенотипів може зустрітися серед цуценят? Яка частина висловухих нащадків буде мати коротку шерсть та білі плями на тілі? Яка доля цуценят буде довгошерстими?
2. Катаракти мають декілька різних спадкових форм. Більшість з них у людини успадковується як домінантні аутосомні ознаки, деякі – як рецесивні аутосомні незчеплені ознаки. Яка вірогідність народження дітей з аномалією, якщо обидва батьки страждають її формою, що домінантно успадковується, але гетерозиготні за нею та ще гетерозиготні за двома рецесивними формами катаракти?
3. Рослину запашного горішка із зеленим зморшкуватим насінням і пазушними квітками було схрещено з рослиною, яка має зелене кругле насіння і верхівкові квітки. В F1 було отримано 59 рослин із зеленим зморшкуватим насінням і пазушними квітками, 62 - із зеленим круглим насінням і пазушними квітками, 22 - з жовтим круглим насінням і пазушними квітками і 20 - з жовтим зморшкуватим насінням і пазушними квітками. Поясніть розщеплення. Які генотипи вихідних рослин і гібридів F1? Які схрещування треба поставити для перевірки вашої гіпотези?
4. У томатів червоне забарвлення плодів, високе стебло, гладенька шкірочка – домінантні ознаки. Жовте забарвлення плодів, карликове стебло, пухнаста шкірочка – рецесивні ознаки. Схрещували сорт томата, який мав червоне забарвлення плоду, карликове стебло та пухнасту шкірочку, із сортом, в якого були жовті плоди, високе стебло та гладенька шкірочка. Який відсоток рослин з усіма рецесивними ознаками очікується в другому поколінні?
5. Скільки і яких гамет можна чекати у томата, гетерозиготного за чотирма ознаками, та у дрозофіли, гетерозиготної за п’ятьма генами?
6. Відомо, що рослина має генотип *AaBbccDdEeFf*. Гени успадковуються незалежно.

Скільки типів гамет утворює ця рослина?

Скільки фенотипів і в якому співвідношенні може бути отримано при самозапиленні цієї рослини і повному домінуванні за всіма парами алелей?

Скільки генотипів і в якому співвідношенні буде серед нащадків цієї рослини при самозапиленні?

Яке розщеплення отримаємо при схрещуванні цієї рослини з рослиною, яка має генотип *aabbCCddeeFf* ?

**Тема 3.2. НЕЗАЛЕЖНЕ (МЕНДЕЛІВСЬКЕ) УСПАДКУВАННЯ.**

**ВЗАЄМОДІЯ НЕАЛЕЛЬНИХ ГЕНІВ**

**Питання для актуалізації знань:**

1. Комлементарна взаємодія неалельних генів.
2. Епістаз, його форми.
3. Успадкування кількісних ознак. Полімерія. Статистичні закономірності полігенного успадкування.

**Теоретичні відомості**

* Неалельні гени – гени, що розміщені у різних локусах однієї хромосоми або у негомологічних хромосомах. Розрізняють такі види взаємодії неалельних генів: комплементарність, епістаз, полімерія, при яких фенотипово проявляється молекулярна взаємодія генів на рівні їх білкових продуктів.

***Комплементарність*** – вид взаємодії неалельних генів, коли один домінантний ген **доповнює** дію іншого неалельного домінантного гена, і вони разом визначають нову ознаку, яка була відсутня у батьків. Цей тип взаємодії у природі дуже поширений. Можливо декілька варіантів подібної взаємодії.

1. Успадкування форми гребеня у курей (рис.9).

|  |  |
| --- | --- |
|  |  |
| Рис. 9 - Форма гребня: а – трояндоподібна, б-горохоподібна, в – горіхоподібна, г – листовидна  *А* – трояндоподібний  *В* – горіхоподібний  *А-В*- горіховидний  *аавв* - листовидний |

Тобто, при схрещуванні двох дигетерозиготних особин з горіховидним гребенем отримуємо розщеплення **9:3:3:1.**

|  |  |
| --- | --- |
| Рис. 10 – Забарвлення квітки запашного горошку | 1. У запашного горошку колір віночка квітки зумовлений наявністю двох домінантних генів (*А* та *В*), за відсутності одного з них – квітки білі. При схрещуванні рослин *ААbb* та *aaBB*, які мають білі віночки, у першому поколінні рослини мають забарвлення, а у другому поколінні розщеплення відбувається у співвідношенні **9** забарвлених (9*А*–*В–*), до **7** незабарвлених (3*А*–*bb*, 3 *ааВ*–*,* 1 *ааbb*). Таке розщеплення пояснюється тим, що синтез пігменту антоціану з речовини-попередника проходить через стадію проміжної сполуки, та обидва біохімічних процеси обумовлюються ферментами, що кодуються неалельними генами *А* та *В*. Тільки гетерозигота *А–В–* здатна синтезувати пігмент. Самі по собі гени *А* та *В* не мають самостійного зовнішнього прояву (рис.10). |

|  |
| --- |
|  |
| Рис. 11 – Форма плоду у гарбуза |

1. Також при комплементарній взаємодії генів може спостерігатися розщеплення **9:6:1**. Наприклад, у людини нормальний слух зумовлений двома домінантними неалельними генами *D* і *F*, з яких один визначає розвиток завитка, а інший – слухового нерва. Домінантні гомозиготи і гетерозиготи за обома генами мають нормальний слух, рецесивні гомозиготи за одним з цих генів або за двома генами – глухі.
2. При аналізі успадкування форми плоду у гарбуза також спостерігаємо **9:6:1** (рис.11).

***Епістаз*** – (від грецької «зупинка, перешкода») – така взаємодія неалельних генів, за якої один ген **пригнічує** дію іншого неалельного гена. Пригнічення можуть викликати як домінантні так і рецесивні гени, і залежно від цього розрізняють епістаз домінантний та рецесивний. Ген, який виконує пригнічуючу функцію, називається супресором або інгібітором.

|  |
| --- |
|  |
| Рис. 12 – Пігментація у курей |

1. Наприклад, у курей домінантний алель гена *С* зумовлює розвиток пігменту, але домінантний алель іншого гена *І* є його супресором, «пригнічувачем» (рис.12). Тому навіть ті кури, які мають домінантний алель гена кольору, за присутності супресора виявляються білими. Особини, які мають у генотипі гени *І*–*С*– – білі, а з генотипом *ііСС* і *ііСс* – пігментовані. Таким чином, білий колір курей може бути зумовлений як відсутністю домінантного алеля гена пігментації, так і наявністю домінантного алеля гена, який викликає явище епістазу гена пігментації. Отже, якщо схрестити двох білих птахів з генотипами *ІІСС* та *іісс*, всі особини першого покоління будуть білими *ІіСс*, але в другому поколінні (*F2*) відбудеться розщеплення за фенотипом у співвідношенні **13:3**. 3/16 птахів будуть пігментовані (*ііСС* та *ііСс*), бо в них ген-супресор знаходиться в рецесивному стані та є домінантний ген пігментації.

|  |
| --- |
|  |
| Рис. 13 – Успадкування масті у коней |

1. При домінантному епістазі також може спостерігатись розщеплення **12:3:1.** Наприклад, успадкування масті коней: вороне забарвлення визначається домінантним геном **В**, руде - рецесивним алелем **b**, домінантний алель **С** через раннє посивіння волосся дає сіру масть. Гомозиготи і гетерозиготи по **С** завжди будуть сірими через сивину, незалежно від того, які алелі гена **В** будуть у коня (**С> В**, **С> b**). У другому поколінні спостерігається розщеплення **12** сірих: **3** вороних: **1** рудий (рис.13). Це розщеплення легко виводиться з 9: 3: 3: 1
2. Прикладом взаємодії генів шляхом рецесивного епістазу може служити успадкування забарвлення шерсті лабрадорів: при схрещуванні двох чорних дигетерозиготних особин спостерігається розщеплення серед нащадків: **9** чорних: **3** коричневих: **4** жовтих. Тобто ген **ее > В,в.**

***Полімерія*** – така взаємодія неалельних генів, при якій декілька генів зумовлюють розвиток однієї ознаки, причому вони всі виявляють однакову дію.

При цьому ступінь фенотипового прояву ознаки залежить від наявності (некумулятивна полімерія) або кількості (кумулятивна полімерія) домінантних алелів декількох генів.

Полімерні гени прийнято позначати однією літерою латинського алфавіту з цифровим індексом, наприклад: *А1А1* та *а1а1*; *А2А2* та *а2а2* й т.п.

Уперше одночасні фактори були виявлені шведським генетиком Нільсоном-Еле (1908 р.) при вивченні успадкування кольору насіння в пшениці. Було встановлено, що ця ознака залежить від двох полімерних генів, тому при схрещуванні домінантних і рецесивних дигомозигот – забарвленої (*А1А1А2А2*) з незабарвленою (*а1а1а2а2*) в *F1*всі рослини дають забарвлене насіння, хоча воно помітно світліше, ніж батьківські екземпляри, які мають червоне насіння. При схрещуванні особин першого покоління в *F2* виявляється розщеплення за фенотипом у співвідношенні **15:1**, бо незабарвленими є лише рецесивні дигомозиготи (*а1а1а2а2*). У пігментованих екземплярів інтенсивність забарвлення дуже варіює залежно від кількості отриманих ними домінантних алелів: максимальна у домінантних дигомозигот (*А1А1А2А2*) і мінімальна у носіїв одного з домінантних алелів (*А1а1а2а2* та *а1а1А2а2*). Це ***некумулятивна полімерія***, коли ознака розвивається повністю при наявності хоча б одного з полімерних генів.

При ***кумулятивній полімерії*** ступінь розвитку ознаки залежить від кількості даних алелів у генотипі, оскільки кожен із домінантних алелів сам по собі дає слабкий прояв, а дія декількох алелів сумується. Кумулятивна полімерія характерна для кількісних ознак.

*Кількісна ознака* – ознака, ступінь вираження якої варіює, потребує змін, підрахунку. Кількісні ознаки характеризуються безперервною мінливістю. Організми за кількісними ознаками не можуть бути розмежовані на чіткі фенотипові класи, оскільки такий поділ завжди носить умовний характер із-за умовності меж (наприклад: зріст – високий, середній, низький; вага організму, колір шкіри, кров’яний тиск, об’єм легень, жирність молока тощо).

Важлива особливість полімерії – сумація (***адитивність***) дії неалельних генів на розвиток кількісних ознак. Якщо при моногенному успадкуванні ознаки можливі три варіанти «доз» гена у генотипі *АА, Аа, аа*, то при полігенному кількість їх зростає до чотирьох і більше. Сумація «доз» полімерних генів забезпечує існування безперервних рядів кількісних змін.

Так, наприклад, у людини зріст визначається двома неалельними генами (домінантні гени *А1* і *А2* в генотипі визначають низький зріст, а рецесивні *а1* і *а2* – високий зріст). Зріст людини, залежно від кількості домінантних і рецесивних генів, ділять на дуже низький – *А1А1А2А2*, низький – *А1А1А2а2*, або *А1а1А2А2*, середній – *А1А1а2а2*, *а1а1А2А2* чи *А1а1А2а2*, високий – *А1а1а2а2* або *а1а1А2а2*, та дуже високий – *а1а1а2а2*. У шлюбі дуже низької людини з дуже високою нащадки в *F1* будуть всі середнього зросту:

*Р*:  ♀ *А1А1А2А2* х ♂ *а1а1а2а2*

*F1*:              *А1а1А2а2*

Якщо ж батьки будуть середнього зросту за фенотипом і дигетерозиготами за генотипом, то розщеплення в *F2* буде спостерігатися таким: народження дуже низьких дітей буде дорівнювати 1/16, низького зросту – 4/16, середнього – 6/16, високого – 4/16 і дітей дуже високого зросту – 1/16.

|  |
| --- |
|  |
| Рис. 14 – Успадкування забарвлення ендосперму пшениці |

Аналогічний механізм успадкування має ознака забарвлення ендосперму пшениці (рис. 14).

Біологічне значення полімерії полягає ще у тому, що ознаки, які кодуються цими генами, більш стабільні, ніж ті, які кодуються одним геном. Організм без полімерних ознак був би дуже нестійким: будь-яка мутація або рекомбінація приводила б до різкої мінливості, а це в більшості випадків невигідно.

У тварин і рослин є багато полігенних ознак, серед них і цінні для господарства: інтенсивність росту, скоростиглість, яйценосність, кількість молока, його жирність, вміст цукристих речовин і вітамінів тощо.

Багато морфологічних, фізіологічних і патологічних особливостей людини визначається полімерними генами: зріст, маса тіла, величина артеріального тиску. Розвиток таких ознак у людини підпорядковується загальним законам полігенного успадкування і дуже залежить від впливу умов середовища.

Отже, можливі розщеплення при полімерному успадкуванні:

**15:1** (некумулятивна, 2 гени)

**1:4:6:4:1**(кумулятивна, 2 гени)

**1:6:15:20:15:6:1** (кумулятивна, 3 гени)

**☝ Інструкції до розв’язання задач**

1. Після аналізу умов задачі необхідно відкинути гіпотезу моногенного успадкування та висунути гіпотезу взаємодії неалельних генів.
2. Ввести систему умовних позначень генів та запропонувати можливий характер успадкування ознаки із врахуванням її дигенного характеру. Для перевірки гіпотези вокристовувати метод хі-квадрату.
3. Якщо ознак декілька, то запропонований алгоритм (п.1-2) використовувати для кожної ознаки окремо і лише після підтвердження звести в єдину схему.

**Практичні завдання**

**Завдання 1. *Розв’язати задачі на комплементарну та епістатичну взаємодію неалельних генів.***

1. Забарвлення шерсті «агуті», характерне для мишей, пацюків, морських свинок, білок та інших гризунів, обумовлене тим, що кожна волосина у таких тварин має чорне забарвлення, а біля кінчика вузьке жовте кільце. Забарвлення типу «агуті» визначається домінантними алелями двох локусів, один з яких (*С*) необхідний для проявлення будь-якого кольору, та інший (*А*) визначає наявність жовтого кільця на чорній волосині. Особини, гомозиготні за рецесивним алелем *с*, завжди є альбіносами. Особини, які мають домінантний алель *С*, але гомозиготні за рецесивним алелем *а*, мають чорне забарвлення. Припустимо, що ми схрестили чорну мишу генотипу *ССаа* з мишею-альбіносом генотипу *ссАА*. Яким буде фенотип у потомстві *F1*? Якого кольору нащадки та в яких співвідношеннях появляться в *F2*?
2. Від схрещування двох зелених рослин кукурудзи було отримано 78 зелених і 24 білі рослини (альбіноси). При самозапиленні однієї з вихідних зелених рослин отримали 318 зелених і 102 білих рослин, при самозапиленні іншої вихідної зеленої рослини – 274 зелених і 208 білих. Поясніть результати схрещувань. Які генотипи вихідних зелених рослин?
3. Від схрещування рослин кукурудзи з забарвленими та незабарвленими зернами в *F1* всі зерна виявилися незабарвленими, а в *F2* відбулося розщеплення: 568 незабарвлених та 120 забарвлених. Як успадковується ознака? Визначте генотипи вихідних рослин. Як можна перевірити правильність Вашого припущення?
4. Від схрещування двох рослин цибулі, які мали червоні цибулини, – № 1 і № 2 в *F1* було отримано 94 рослини з червоними і 28 з жовтими цибулинами. Для з’ясування генотипів кожної з вихідних рослин вони були піддані самозапиленню. Від самозапилення рослини № 1 отримали 130 з червоними, 42 з жовтими і 61 з білими цибулинами; від самозапилення рослини № 2 – 129 з червоними і 40 з жовтими цибулинами. Поясніть результати, визначте генотипи вихідних рослин.
5. Схрестивши рослини вівса з чорними і білими лусками зерна, в першому поколінні отримали рослини з чорними лусками, а в другому – 418 з чорними, 100 з сірими і 42 з білими. Поясніть розщеплення. Як успадковується забарвлення луски у вівса? Які генотипи вихідних рослин? Яке схрещування потрібно поставити для перевірки Вашого припущення і якого результату Ви чекаєте отримати серед 1000 нащадків від цього схрещування?
6. У першому поколінні від схрещування зеленого та білого хвилястих папуг всі нащадки виявилися зеленими. У другому поколінні виділяються наступні фенотипічні класи: 29 зелених, 8 жовтих, 9 блакитних, 2 білих. Які генотипи батьків та нащадків? Які ще два фенотипічні класи папуг можна схрестити, щоб отримати таке ж розщеплення в *F2*?
7. Кольорові варіації в забарвленні коней визначаються трьома парами незчеплених неалельних генів. Різним мастями відповідають наступні генотипи:

*aaB*–*E*– – гнідий *aabbee* – рудий

*A*–*B*–*E*– – саврасий *A*–*bbE*– – булано-саврасий

*A*–*bbee* – соловий *A*–*B*–*ee* – мишастий (вороно-саврасий)

*aaB*–*ee* – бурий *aabbE*– – буланий

Схрещувалися гомозиготні саврасі та руді коні. Визначте вірогідні співвідношення мастей при схрещуванні нащадків між собою. При схрещуванні рудого та саврасого коня народилося руде лоша. Яка вірогідність того, що друге лоша від цього схрещування буде також рудим?

1. При схрещуванні сортів перцю, які мають жовті та коричневі плоди, в першому поколінні отримані рослини з червоними особливо гіркими на смак плодами. При схрещуванні гібридів першого покоління між собою серед 322 рослин було отримано 182 рослини з червоними, 59 – з коричневими, 20 – з зеленими та 61 рослина з жовтими плодами. Запропонуйте гіпотезу для пояснення цих результатів.
2. У духмяного горошку гени *С* та *Р* окремо викликають біле забарвлення квіток, пурпурне забарвлення отримується при наявності у генотипі обох домінантних генів. Рослина духмяного горошку з пурпурними квітками схрещена з рослиною, яка має білі квітки. У потомстві половина рослин з пурпурними та половина з білими квітками. Як це можна пояснити? Визначте можливі генотипи батьківських рослин.
3. Від схрещування двох зелених рослин кукурудзи було отримано 78 зелених та 24 білі рослини (альбіноси). При самозапиленні однієї вихідної зеленої рослини отримали 318 зелених та 102 білі рослини, а при самозапиленні іншої вихідної зеленої рослини – 274 зелені та 208 білих. Які генотипи вихідних зелених рослин? Поясніть результати схрещування.
4. При схрещуванні рослин квасолі з білим насінням з рослинами, які дають коричневе насіння, у першому поколінні все насіння виявилося пурпурним, а у другому – 560 пурпурних, 188 коричневих и 265 білих. Як це можна пояснити? Визначте генотипи вихідних форм. Що вийде, якщо гібриди першого покоління зворотньо схрестити з батьківською рослиною з білим насінням? Батьківською рослиною, яка має коричневе насіння?
5. Так званий бомбейський феномен полягає в тому, що в родині, де батько мав 0 групу крові, а мати – групу В, народилася дівчинка з 0 групою крові, що цілком пояснюється. Але коли ця дівчинка підросла та вийшла заміж за чоловіка з групою крові А, у них народилося дві дівчинки – перша з групою крові АВ, а друга з групою 0. Народження дівчинки з групою крові АВ від матері з групою крові 0 викликало здивування. Однак у літературі було описано ще декілька подібних випадків. За повідомленням Макк’юсика, деякі генетики схильні пояснювати це явище рідким рецесивним епістатичним геном, який здатний пригнічувати дію генів, які визначають групи крові А та В. Приймаючи цю гіпотезу про наявність рецесивного алеля гена *Н*, встановіть генотипи особин усіх трьох поколінь, описаних у бомбейському феномені. Визначте вірогідність народження дітей з 0 групою крові в родині першої доньки з третього покоління, якщо вона вийде заміж за чоловіка такого ж генотипу, як і вона сама. Визначте ймовірні групи крові у дітей в родині другої доньки з третього покоління за умови, що вона вийде заміж за чоловіка з групою крові АВ, але гетерозиготного за рідкісним епістатичним геном *Н*.
6. Серед лабораторних мишей Единбурзького університету в результаті мутації з’явилися особини з хвилястим волосяним покривом. Такі ж за фенотипом миші й також внаслідок мутації з’явилися потім у лабораторії Гарвардського університету. Дослідження показали, що в обох лабораторіях мутантна ознака незмінно успадковується як рецесивна. Але коли единбурзьких мутантів схрестили з гарвардськими, всі нащадки несподівано виявилися нормальними, тобто мутантні гени себе чомусь не проявили. Запропонуйте будь-яку вірогідну гіпотезу, яка пояснює такий дивний факт.
7. Інтерферон – білок, який утворюється в клітинах організмів при вірусних інфекціях. У клітинах людини інтерферон синтезується, якщо одночасно присутні два домінантні алелі різних генів – *А* та *В*.

а) Один з батьків і всі його родичі здатні до синтезу інтерферону, у іншого здатність до утворення інтерферону приглушена, тому що відсутній ген *А*. Чи можуть у таких батьків бути нащадки, здатні до синтезу інтерферону? Якщо так, то з якою ймовірністю?

б) Батьки гетерозиготні за генами *А* та *В*. Якою є ймовірність народження дітей, не здатних синтезувати інтерферон?

1. При схрещуванні рослин гарбуза з дископодібною формою плоду в потомстві було отримано 121 рослину з дископодібною формою плоду, 77 із сферичною та 12 з видовженою. Поясніть розщеплення, визначте генотипи вихідних форм. Як успадковується ознака? Яке розщеплення Ви чекаєте отримати в аналізуючому схрещуванні та яку рослину використовуватимете як аналізатор?
2. Від схрещування рослин люцерни з пурпурними і жовтими квітками в *F1* всі квітки були зеленими, а в *F2* відбулося розщеплення: 169 із зеленими квітками, 64 з пурпурними, 67 з жовтими і 13 з білими. Як успадковується ознака? Визначте генотипи вихідних рослин. Що вийде, якщо схрестити рослини *F1* з білоквітковою рослиною?
3. При схрещуванні двох карликових рослин кукурудзи було отримано нащадків нормальної висоти. В *F2* від схрещування між собою рослин *F1*було отримано 452 рослини нормальної висоти і 352 карликових. Запропонуйте гіпотезу, яка пояснює ці результати, визначте генотипи вихідних рослин.
4. Від схрещування двох рослин кукурудзи – з червоними зморшкуватими і білими гладкими зернами – в першому поколінні всі рослини мали пурпурні гладкі зерна. У другому поколінні відбулося наступне розщеплення:

840 пурпурних гладких,

280 пурпурних зморшкуватих,

378 білих гладких,

123 білих зморшкуватих,

273 червоних гладких,

89 червоних зморшкуватих.

1983

Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних рослин. Яке розщеплення Ви чекаєте отримати в аналізуючому схрещуванні та яку рослину слід використовувати як аналізатор?

1. При схрещуванні рослини цибулі з жовтими цибулинами (№ 1) з двома рослинами, які мали білі цибулини (№ 2 і № 3), були отримані наступні результати:

від схрещування рослин № 1 і № 2 в *F1* всі рослини з жовтими, а в *F2* – 54 з жовтими і 15 з білими цибулинами;

від схрещування рослин № 1 і № 3 в *F1* все рослини з червоними, а в *F*2 – 71 з жовтими, 89 з білими і 195 з червоними цибулинами.

Поясніть результати, визначте генотипи вихідних рослин. Які результати Ви чекаєте отримати в аналізуючому схрещуванні та які рослини Ви пропонуєте для цього використовувати?

1. При схрещуванні рослин гороху, які мають темно-фіолетове забарвлення незрілих бобів, з рослиною з бобами зеленого кольору в першому поколінні отримали темно-фіолетові боби. У другому поколінні відбулося розщеплення: 58 темно-фіолетових та 37 зелених. Поясніть розщеплення. Як успадковується ознака? Які генотипи вихідних рослин? Що повинно бути в аналізуючому схрещуванні та яку рослину Ви будете використовувати в якості аналізатора?
2. При схрещуванні рослин суниці озимого типу без вусів з рослинами ярового типу без вусів в *F1* отримали рослини озимого типу з вусами, а в *F2* – 381 озимих з вусами, 102 ярові з вусами, 270 озимих без вусів та 110 ярових без вусів. Від схрещування гібридів *F1* з вихідною яровою формою без вусів отримали: 181 озимих з вусами, 210 ярових з вусами, 201 озимих без вусів та 188 ярових без вусів. Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних рослин?
3. При схрещуванні сірих гуппі з нормальним спинним плавником з білими, що мають довгий спинний плавник «шарф», в першому поколінні отримали сірих риб з плавником «шарф», а в *F2* розщеплення: 129 сірих з плавником «шарф», 35 сірих з нормальним плавником, 40 голубих з плавником «шарф», 20 голубих з нормальним плавником, 32 світлих з плавником «шарф», 10 світлих з нормальним плавником, 12 білих з плавником «шарф», 5 – білих з нормальним плавником.

Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних риб. Що вийде в аналізуючому схрещуванні та яких риб Ви використовуватимете як аналізатор? Що вийде, якщо схрестити блакитних і білих риб з *F2* з плавником типу «шарф»?

1. У альбіносів, які взяли шлюб, народилося 4 нормальних дитини. Як це можна пояснити? Визначте генотипи батьків і дітей?
2. Рослину гарбуза з білими видовженими плодами схрестили з рослиною, у якої були зелені дископодібні плоди. В *F1* отримали рослини з білими дископодібними плодами, а в *F2*розщеплення:

548 рослин з білими дископодібними плодами,

355 - з білими кулястими плодами,

61 – з білими видовженими плодами,

129 – з жовтими дископодібними плодами,

95 – з жовтими кулястими плодами,

14 – з жовтими видовженими плодами,

49 – із зеленими дископодібними плодами,

28 – із зеленими кулястими плодами,

5 – із зеленими видовженими плодами.

1284

Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних рослин. Яке розщеплення Ви чекаєте отримати в аналізуючому схрещуванні і яку рослину використовуватимете як аналізатор?

1. Рослини жита з антоціаном, опушені, без воскового нальоту, схрестили з рослиною без антоціану, неопушеними, з восковим нальотом. У першому поколінні всі рослини виявилися з антоціаном, опушені, з восковим нальотом, а в другому поколінні відбулося розщеплення:

335 з антоціаном, опушені, з восковим нальотом,

110 з антоціаном, опушені, без воскового нальоту,

106 з антоціаном, неопушені, з восковим нальотом,

40 з антоціаном, неопушені, без воскового нальоту,

255 без антоціану, опушені, з восковим нальотом,

89 без антоціану, опушені, без воскового нальоту,

86 без антоціану, неопушені, з восковим нальотом,

29 без антоціану, неопушені, без воскового нальоту.

1050

Поясніть розщеплення. Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних рослин.

1. Від схрещування помаранчевих і шоколадно-коричневих кроликів у першому поколінні все кроленята мали чорне забарвлення. У другому поколінні було отримано 214 кроленят: 94 чорних, 32 блакитних, 25 шоколадно-коричневих, 30 жовтих, 10 світло-сірих, 12 ясно-жовтих (черепахових), 9 помаранчевих, 2 пісочних.

Самицю пісочного кольору з другого покоління схрестили з чорним самцем з *F1*. Від цього схрещування народилося 46 кроленят з такими ж фенотипами, як і в *F2*, але у співвідношенні 1:1:1:1:1:1:1:1. Поясніть результати схрещувань. Визначте генотипи всіх особин.

1. Одружилися два альбіноси, які не були родичами. У них народилося 8 дітей – п’ять альбіносів і три не альбіноса. Як це можна пояснити?
2. Одного разу садівник-любитель схрестив між собою дві рослини персика різних сортів, які давали білі плоди. Три роки він доглядав за гібридами, а навесні четвертого року, коли рослини зацвіли, садівник перезапилив частину квіток гібридів *F1* пилком одного з батьків, а частину квіток самозапилив. Наприкінці літа всі гібридні рослини дали білі плоди. Садівник зберіг кісточки плодів, які розвилися з перезапилених та самозапилених квіток. Навесні він висадив їх у грунт та через три роки восени він отримав наступні результати своїх дослідів:З рослин *F2* 241 давала білі персики, 31 – жовто-червоні, 22 – жовті, 20 – червоні, 6 – яскраво-червоні. З рослин, отриманих у зворотньому схрещуванні, 40 давали білі персики, 7 – жовто-червоні та 17 – жовті. Поясніть отримані результати.
3. Схрещуючи рослини левкою з фіолетовими квітками з рослиною, яка має білі квітки, садівник виявив у першому поколінні 102 рослини з фіолетовими, 109 з червоними, 231 з кремовими і 420 з білими квітками. Від самозапилення батьківської білоквіткової рослини всі рослини виявилися з білими квітками. При самозапиленні батьківської рослини з фіолетовими квітками в *F1* виявилося розщеплення у співвідношенні: 27/64 з фіолетовими: 9/64 з червоними : 12/64 з кремовими : 16/64 з білими квітками. Поясніть розщеплення. Як успадковується забарвлення квіток у левкоїв? Визначте генотипи всіх рослин, використаних в схрещуваннях.
4. При схрещуванні рослин пшениці з червоним щільним колосом з рослинами з білим рихлим колосом у першому поколінні отримали рослини з червоним колоссям середньої щільності, а у другому – розщеплення:

186 з червоним щільним колосом,

358 з червоним колосом середньої щільності,

184 з червоним рихлим колосом,

12 з білим щільним колосом,

25 з білим колосом середньої щільності,

10 з білим рихлим колосом.

775

Як успадковуються ознаки? Які генотипи вихідних рослин? Як можна перевірити правильність Вашого припущення?

1. Від схрещування рослин жита з червоними вушками на листках і жовтим зерном з рослинами з білими вушками та білим зерном у *F1* отримали рослини з червоними вушками та зеленим зерном, а у *F2* відбулося розщеплення:

360 з червоними вушками та зеленим зерном,

117 з червоними вушками та жовтим зерном,

164 з червоними вушками та білим зерном,

122 з білими вушками та зеленим зерном,

42 з білими вушками та жовтим зерном,

1. з білими вушками та білим зерном.

859

Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних рослин.

1. Забарвлення зерен кукурудзи контролюється взаємодією чотирьох різних пар генів (*Aa*, *Cc*, *Rr*, *Prpr*). Для того щоб зерно було взагалі забарвлене, необхідна наявність домінантних алелів генів *A*, *C* і *R*; при гомозиготності за рецесивним алелем кожного з цих генів зерно позбавлене пігменту (біле). При одночасній наявності *A*, *C*, *R* і *Pr* – забарвлення зерна пурпурне. При поєднанні домінантних генів *A*, *C* і *R* з рецесивним геном *pr* – зерна червоні. Таким чином, при генотипі *A*–*C*–*R*–*Pr*–– зерна пурпурні, при генотипі *A*–*C*–*R*–*рrpr* – червоні, а при інших комбінаціях цих генів – білі.

Вкажіть очікуване співвідношення різних типів забарвлення при трьох типах схрещування: а) *AАCСRrPrpr* × *AaсcRrPrpr*; б)  *AАCсRrрrpr* × *аaсcrrprpr*; в) *AАCсRrPrрr* × *AaсcRrрrpr*.

**Завдання 2. *Розв’язати задачі на полімерне успадкування.***

1. При схрещуванні рослин вівса з суцвіттям волоть в першому поколінні всі рослини мали суцвіття волоть, а в другому серед 198 рослин 10 мали одногриву волоть, інші – волоть. Як успадковується ознака? Які генотипи вихідних рослин та рослин *F1*? Що вийде, якщо схрестити рослини *F1* з рослинами з одногривою волоттю з *F2*.
2. Від шлюбу чорношкірих і білошкірих народжуються мулати. Аналіз нащадків великої кількості шлюбів між мулатами дав розщеплення 1:4:6:4:1. Серед нащадків були чорношкірі, білошкірі, мулати, а також темні та світлі мулати. Поясніть результати, визначте кількість генів, що обумовлюють забарвлення шкіри, характер їх взаємодії та генотипи батьків і нащадків.
3. Є сорт ячменю, який дає 6 г зерна на рослину, і сорт, який дає 12 г. Який фенотип рослин *F1* від схрещування цих сортів і як розподіляться рослини за вагою насіння на рослину в *F*2, якщо враховувати тригенну відмінність цих сортів, гени не зчеплені та взаємодіють за типом некумулятивної полімерії? Яким буде розподіл рослин за вагою насіння, якщо рослину *F*1 схрестити з маловрожайним сортом?
4. Припустимо, що відмінність за врожайністю між двома чистими сортами вівса, один з яких дає близько 4 г зерна, а інший – близько 10 г на одну рослину, залежить від трьох незчеплених полігенів *А*1, *А*2 та *А*3. Якими будуть фенотипи *F1* та *F2* від схрещування між цими сортами?
5. Висота рослини сорго, гомозиготної за рецесивними алелями чотирьох генів карликовості, дорівнює 40 см. Висота рослини, гомозиготної за домінантними алелями цих чотирьох генів, дорівнює 240 см. Припустимо, що відмінності у висоті стебла контролюються в рівній мірі всіма чотирма незчепленими генами, причому їх дія носить кумулятивний характер. Рослину генотипу *A*1*A*1*A*2*A*2*A*3*A*3*a*4*a*4 схрещували з рослиною *a*1*a*1*a*2*a*2*a*3*a*3*A*4*A*4. Яка висота стебла у кожної з батьківських форм? Яка очікувана висота рослин *F1*? Вкажіть очікувані межі мінливості висоти в рослин *F2* та очікувану частоту рослин для кожного класу висоти. Яка очікувана середня висота рослин *F2*?
6. У кукурудзи одного сорту в початку є 16 рядів зерен, а у другого сорту – 8 рядів. У гібридів першого покоління, отриманих від схрещування цих сортів, спостерігається проміжна кількість рядів зерен в початку – 12. Друге покоління гібридів фенотипово виявляється неоднорідним – кількість рядів зерен варіює від 1 до 16. Причому приблизно в одному з кожних 32 початків є стільки ж рядів, скільки в одного з батьківських сортів. Скільки генів визначає дану ознаку?
7. У грициків форма плода залежить від двох пар полімерних генів. При наявності в генотипі 1, 2, 3 або 4 домінантних генів утворюється трикутна форма плода, а у рослин, які не мають жодного домінантного гена – овальна. Схрещено рослину, що має трикутну форму плода, з рослиною, у якої овальні плоди. Серед нащадків одержано ¾ рослин з трикутними і ¼ рослин з овальними плодами. Які генотипи батьківських форм? Який тип полімерії спостерігається при успадкуванні форми плодів у грициків?
8. Припустимо, що у двох високоінбредних ліній вівса врожай складає 4 та 10 г на рослину відповідно. Ці дві лінії схрещують між собою; у потомстві *F1* проводиться самозапилення. Приблизно в 1/64 рослин *F2* врожай дорівнює 10 г на рослину. Скільки генів контролює різницю між вихідними інбредними лініями?
9. У одного виду рослини була виявлена сильна мінливість за опушеністю стебла (від 60 волосків на 1 мм2 до повної відсутності опушення). Припустимо, що ця мінливість обумовлена трьома парами незчеплених генів з кумулятивною дією (вплив факторів середовища не береться до уваги). При схрещуванні рослини з максимальною опушеністю (60 волосків на 1 мм2) з повністю неопушеною (0 волосків) у всіх рослин *F1* спостерігається проміжне опушення (30 волосків на 1 мм2). Вкажіть генотипи батьківських форм та *F1*. Яка очікувана доля в *F2* рослин з максимальною та проміжною опушеністю? Яка частина рослин *F2* буде мати 40 волосків на 1 мм2? Яка частина нащадків *F2* буде гомозиготною за генами, які обумовлюють дану ознаку?
10. Рослина, гомозиготна за трьома парами рецесивних генів, має висоту 32 см, а гомозиготна за домінантними алелями має висоту 50 см. Приймаємо, що вплив окремих домінантних генів на висоту в усіх випадках однаковий та їх дія кумулюється. В *F2* від схрещування цих рослин отримано 192 нащадки. Скільки з них матиме генетично обумовлену висоту в 44 см?
11. Нехай відмінності між двома рослинами кукурудзи, одна з яких має качани завдовжки 6 см, а інша – 18 см, обумовлені: а) двома генами; б) трьома генами; в) чотирма генами, які мають кумулятивний вплив на ознаку довжини початка та успадковуються незалежно один від одного. Рослини першого покоління, отримані від схрещування вихідних форм, гібридизують з довгопочатковим сортом. Вкажіть теоретично очікувану частку рослин з довжиною початка 18 см у *F2* та *F1* для кожного з трьох випадків.

**Тема 4. СТАТЬ І ЗЧЕПЛЕНЕ ЗІ СТАТТЮ УСПАДКУВАННЯ**

**Питання для актуалізації знань:**

1. Поняття про стать, первині та вторинні статеві ознаки.
2. Теорії визначення статі.
3. Ознаки, зчеплені зі статтю, обмежені статтю та залежні від статі.

**Теоретичні відомості**

* *Стать* – сукупність ознак, які забезпечують рекомбінацію генетичного матеріалу при розмноженні. Стать – спадкова ознака. У більшості видів організмів існує дві статі: чоловіча та жіноча. Розвиток тієї чи іншої статі контролюється генами, які локалізуються як в аутосомах, так і в статевих хромосомах. Самиці та самці більшості видів розрізняються за парами ста­тевих хромосом, які мають спеціальні позначення – X та Y. Стать, особини якої мають дві Х-хромосоми, називають *гомогаметною,* тому що її представники утворюють гамети з однаковим хромосомним набором. Стать особин, які мають одну X- або X- та Y-хромосоми, називають г*етерогаметною* статтю, тому що її представники утворюють гамети двох типів. Успадкування статі відбувається за схемою:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Р | ♀ ХХ × ♂ ХY |
|  | G | Х Х, Y |
|  | F1 | ♀ ХХ ♂ ХY |

Наведений механізм успадкування статі забезпечує співвідношення статей 1:1.

Залежно від видової належності самиці та самці можуть бути як гомогаметними, так і гетерогаметними. У ссавців, більшості амфібій, двокрилих, ракоподібних, черв’яків, деяких дводомних рослин, деяких риб самиці мають дві Х-хромосоми (XX), а самці – X- та Y-хромосоми (ХY).

Тип **ХО** зустрічається у більшості прямокрилих, багатьох клопів, жуків, павуків (самці).

У птахів, плазунів, деяких риб, метеликів гетерогаметні самиці (**ХY**), а самці гомогаметні (**XX**).

У молі, живородної ящірки жіноча стать **ХО**, а чоловіча – **XX**.

Механізм хромосомного визначення статі розрізняється у різних видів. Так, у людини хромосомою, що визначає стать, виступає Y-хромосома, і при будь-якій кількості Х-хромосом Y-хромосома зумовлює розвиток чоловічої статі. У дрозофіли Y-хромосома не визначає статі особини.

У більшості видів у природі забезпечується співвідношення особин жіночої та чоловічої статі близько 1:1. Однак існує цілий ряд умов, які порушують це співвідношення. До таких причин відносяться: наявність летальних чинників у статевих хромосомах, вибіркова смертність однієї статі на різних стадіях онтогенезу, нерозходження хромосом, модифікація статевого розмноження (партеногенез, андрогенез) та ін. Також ознаки статі формуються в онтогенезі, тому зовнішніми умовами можна домогтися невідповідності фенотипової статі генотиповій.

**Зчепленими зі статтю** називають ознаки, гени яких розта­шовані в статевих хромосомах. X- та Y-хромосоми цитологічно та генетично нерівнозначні. В X- та Y-хромосомах є гомологічні ділянки, які мають алельні гени. Але як і в X-, так і в Y-хромосомі є диференційовані ділянки. Гени, локалізовані в диференційованій ділянці Х-хромосоми, у гетерогаметної статі представлені одним алелем і виявляються непарними – *гемізиготними.* У гомогаметної статі ці гени парні. Гени, локалізовані в негомологічній ділянці Y-хромосоми, називаються *голандричними*.

Успадкування ознак, зчеплених зі статтю, відрізняється від успадкування аутосомних ознак і не узгоджується з законами Менделя. Головні особливості успадкування ознак, зчеплених зі статтю, такі:

1. Пряме та зворотнє схрещування (реципрокні) дають неоднакові результати.

2. Успадкування ознак, зчеплених з X- та Y-хромосомами, відбувається неоднаково. Ознаки, зчеплені з X-хромосомою, у деяких схрещуваннях переходять від матері до синів, а від батька – до доньок (кріс-крос успадкування). Ознаки, зчеплені з Y-хромосомою, передаються за лінією гетерогаметної статі.

**☝ Інструкції до розв’язання задач**

1. При аналізі ознак, зчеплених зі статтю, необхідно до запису схрещування, крім умовного позначення генів, вводити позначення статевих хромосом, на яких розташовані гени.
2. До фактів, що підтверджують гіпотезу зчепленого зі статтю успадкування належать: кріс-крос успадкування, різні результати реципрокних схрещувань, різні розщеплення за ознакою у різних статей.
3. Розраховувати можливість народження певного генотипу можна або із врахуванням всіх можливих варіантів комбінацій генів за допомогою решітки Пеннета або як добуток частот певних типів гамет у батьків.

**☝ Приклад розв’язання задач**

**Задача.** У людини дальтонізм – рецесивна, зчеплена з Х-хромосомою ознака. Альбінізм (відсутність пігментації) зумовлений аутосомним рецесивним геном. В одній родині, де чоловік та жінка нормально пігментовані та мають нормальний зір, народився син з обома аномаліями. Вкажіть генотипи батьків. Якою може бути ймовірність прояву обох аномалій у другого сина? Якою може бути ймовірність народження наступного разу здорової дівчинки?

**Розв’язок.**

*ХD* – нормальний зір, *Xd* – дальтонізм,

*В* – нормальна пігментація, *b* – альбінізм.

Генотипи батьків невідомі, тому запишемо у схрещуванні їхні фенотипові радикали: Р ♀ *В–ХDХ–* × ♂ *В–ХDY*

F1 *bbХ dY*

альбінос, дальтонік

Аутосомні гени альбінізму син отримав від кожного з батьків, тобто вони були гетерозиготними. Від батька він отримав Y-хромосому, яка не містить генів, алельних генам Х-хромосоми. Від матері син отримав Х-хромосому з геном дальтонізму, тобто вона була гетерозиготною. Тобто, генотип матері *ВbХDХd*, батька – *ВbХDY.*

Р ♀ *ВbХDХd* × ♂ *ВbХDY*

G *BХ D  BХ d bХ D bХ d BХ D BY bХ D bY*

За допомогою решітки Пеннета можна розрахувати ймовірність народження дітей *F1* із різними гено- та фенотипами.

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | ♂ | *ВХD* | *ВY* | *bХD* | *bY* |
| ♀ |  |
| *ВХD* | | *ВВХDХD* | *ВВХDY* | *ВbХDХD* | *ВbХDY* |
| *ВХd* | | *ВВХDХd* | *ВВХdY* | *ВbХDХd* | *ВbХdY* |
| *bХD* | | *ВbХDХD* | *ВbХDY* | *bbХDХD* | *bbХDY* |
| *bХd* | | *ВbХDХd* | *ВbХdY* | *bbХDХd* | *bbХdY* |

Відповідь: імовірність народження другого сина з обома аномаліями (*bbХdY*) є такою ж, як і в першу вагітність, – 1/16, або 6,25%; імовірність народження здорової дівчинки (*В–ХDХ–*) 6/16, або 37,5%.

**Практичні завдання**

**Завдання 1 . *Розв’язати задачі.***

1. У людини відсутність потових залоз проявляється 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 ймовірність того, що в другого сина також проявляться обидві ці аномалії? Яка вірогідність того, що їх третьою дитиною буде нормальна дівчинка?
2. Кароока жінка з нормальним зором, батько якої мав блакитні очі та страждав на дальтонізм, виходить заміж за блакитноокого чоловіка з нормальним зором. Яких нащадків можна очікувати від цієї пари у відношенні вказаних ознак?
3. При схрещуванні самиці дрозофіли з коричневими очима і нормальними крилами з червонооким самцем з обрізаними крилами в *F1* всі самиці та самці мали червоні очі та нормальні крила, а в *F2*відбулося розщеплення:

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

♂♂: 76 з червоними очима та нормальними крилами, 80 з червоними очима й обрізаними крилами, 26 з коричневими очима та нормальними крилами, 18 з коричневими очима й обрізаними крилами.

Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних мух і нащадків *F1*. Що вийде в *F1* і *F2* зворотнього схрещування?

1. При схрещуванні півня з жовтими ногами з куркою, яка мала зелені ноги, в *F1* всі півники та курочки мали жовті ноги, а в зворотньому схрещуванні курочки були з зеленими, а півники з жовтими ногами. В *F2* прямого схрещування 152 курчати обох статей мали жовті ноги та 49 курочок – зелені. Як успадковується ознака? Визначте генотипи вихідних птахів. Яке розщеплення Ви чекаєте отримати в *F2* зворотнього схрещування?
2. У канарок зчеплений зі статтю ген *В* визначає зелене забарвлення оперення, *b* – коричневе. Наявність чубчика залежить від аутосомного гена *С*, його відсутність – від гена *с*. Зеленого чубатого самця схрещують з коричневою самкою без чубчика. Якими будуть *F1,* *F2* обох зворотних схрещувань? Який результат очікується в реципрокних схрещуваннях?

Обидва батьки зелені чубаті. Від них отримано 2 пташеня: зелений чубатий самець та коричнева без чубчика самочка. Визначте генотипи батьків. Яких нащадків слід очікувати від їх схрещування за типом «брат-сестра»?

1. Гіпертрихоз (виростання волос по краю вушної раковини) передається через Y-хромосому, а полідактилія (шестипалість) – домінантний аутосомний ген. В родині, де батько мав гіпертрихоз, а мати полідактилію, народилася нормальна у відношенні обох ознак донька. Яка вірогідність того, що наступна дитина в цій родині також буде без обох аномалій?
2. Отосклероз (ураження стремінця, яке призводить до глухоти) успадковується як домінантна аутосомна ознака з пенетрантністю 30%. Гіпертрихоз успадковується як ознака, зчеплена з Y-хромосомою з повним проявом до 17 років. Визначте вірогідність прояву одночасно обох аномалій у дітей в родині, де дружина нормальна та гомозиготна, а чоловік має обидві аномалії, але мати його була нормальною гомозиготною жінкою.
3. У однієї дводомної рослини іноді зустрічається рецесивний ген «вузькі листки», який локалізований в Х-хромосомі. Гомозиготна широколиста рослина була запилена пилком вузьколистої. Вирощена з отриманого насіння жіноча рослина мала широкі листки та була схрещена з широколистою чоловічою. Якими будуть чоловічі та жіночі нащадки від цього схрещування та від подальших схрещувань цих нащадків з гомозиготними широколистими рослинами? Система визначення статі у цієї рослини така ж, як і у дрозофіли та у людини.
4. Які нащадки можуть бути отримані в шлюбі між чоловіком з нормальним зором та жінкою-дальтоніком при нерозходженні у неї Х-хромосом? Скільки тілець Барра може бути в соматичних клітинах нащадків?
5. У курей смугасте забарвлення оперення визначається домінантним, зчепленим зі статтю геном *В*, чорне – *b*; темне забарвлення шкіри залежить від аутосомного гена *S*, біле – *s*; трояндоподібний гребінь – *R*, листоподібний – *r*. Аутосомний ген *С* в гетерозиготному стані (*Сс*) обумовлює коротконогість, а в гомозиготному (*СС*) має летальний ефект; особини, які несуть обидва нормальних алеля (*сс*), мають нормальну довжину ніг.

Чорний темношкірий півень з трояндоподібним гребенем схрещений зі смугастою темношкірою куркою з листоподібним гребенем. Обидва батьки коротконогі. Серед курчат 6 смугастих темношкірих півників, 2 смугастих білошкірих півника, 5 чорних темношкірих курочки, 2 чорні білошкірі курочки. Всі курчата з трояндоподібним гребенем. Які генотипи батьківських особин? Скільки курчат із 15 народжених теоретично повинні бути з короткими ногами?

1. У чоловіків аутосомний ген відсутності волосся на голові *S* виступає як домінантний, а у жінок він рецесивний. Жінка, яка має лисого брата, виходить заміж за лисого чоловіка. Батько жінки також був лисим. У них народився нормальний син та донька Таня, яка дуже рано полисіла. Таня виросла та вийшла заміж за нормального чоловіка. Яка вірогідність, що у них народиться лисий син, донька?
2. У дрозофіли при схрещуванні самиці зі смужкоподібними очима з нормальним самцем у *F1* всі самці та самиці були зі смужкоподібними очима. У зворотному схрещуванні в *F1* самиці зі смужкоподібними, а самці з нормальними очима. Як успадковується ознака? Якими повинні бути нащадки *F2* в цих схрещуваннях?
3. У курей зустрічається рецесивний зчеплений зі статтю летальний ген, який викликає загибель курчат до вилуплення. Нормальна самиця, схрещена з гетерозиготним за летальним геном самцем, дала 120 живих курчат. Яка кількість серед них самців та самиць?
4. У потомстві від схрещування півня, який рано оперився, з куркою, яка пізно оперилася, знайдено 20 півників, які пізно оперилися, та 22 курочки, які рано оперилися. У зворотньому схрещуванні і півники, і курочки оперилися пізно. Поясніть розщеплення. Які результати Ви чекаєте отримати в *F2* реципрокних схрещувань?
5. У Франції Дріє знайшов трьох безшерстих телят. Всі вони були чоловічої статі. Батьками двох з них були нормальна корова і нормальний бик. Окрім цих двох бичків від тих же батьків народилася нормальна телиця. Третій безшерстий бичок народився від зворотнього схрещування нормальної телиці з її нормальним батьком, від якого з іншими неспорідненими коровами було отримано 180 нормальних телят. Чи можна на підставі цих даних визначити, як успадковується безшерстість? Напишіть можливі генотипи всіх особин, згаданих у задачі. Як можна перевірити Ваше припущення?
6. У Північній Кароліні вивчали появу в деяких родинах осіб, що характеризуються нестачею фосфору в крові. Це явище було пов’язане із захворюванням специфічною формою рахіту, непіддатливою лікуванню вітаміном D. У потомстві від шлюбів 14 чоловіків, хворих на цю форму рахіту, із здоровими жінками народилися 21 донька та 16 синів. Всі доньки страждали нестачею фосфору в крові, а всі сини були здорові. Яка генетична обумовленість цього захворювання?
7. У однієї нормальної за зором жінки батько – дальтонік. Двоє її братів, а також дядько з боку матері хворі на гемофілію. Чоловік цієї жінки дальтонік, їх син страждає на гемофілію, а донька – дальтонік. Складіть родовід цієї родини. Визначте генотипи членів цієї родини. Яка вірогідність того, що донька є носієм гемофілії?
8. Які діти могли б народитися від шлюбу гемофіліка з жінкою, яка страждає на дальтонізм (а в іншому вона має нормальний генотип)?
9. Чи можливе народження монозиготних близнюків різної статі?
10. Від схрещування білого самця акваріумної рибки медакі (*Oryzias latipes*) з коричневою самкою в *F1* всі самиці та самці виявилися коричневими, а в *F2* – 248 коричневих, 57 блакитних, 53 червоних і 21 біла рибки. Стать визначити вдається у цих рибок не раніше, ніж в однорічному віці. Через рік серед тих риб, що вижили, розподіл за статтю і забарвленням виявився таким:

♀♀: 147 коричневих і 35 червоних,

♂♂: 77 коричневих, 56 блакитних, 16 червоних і 19 білих.

Як успадковується ознака? Визначте генотипи вихідних риб. Що вийде, якщо схрестити гомозиготного коричневого самця з білою самицею?

**Тема 5. ЗЧЕПЛЕНЕ УСПАДКУВАННЯ ТА КРОСИНГОВЕР**

**Питання для актуалізації знань:**

1. Зчеплене успадкування.
2. Теорія Моргана.
3. Кросинговер, подвійний кросинговер.
4. Генетичні карти хромосом.

**Теоретичні відомості**

**🕮** Гени, локалізовані в одній хромосомі, успадковуються разом і називаються *зчепленими*.

Порядок зчеплення домінантних і рецесивних алелів позначається поняттям *структура генотипу* (генотип характеризує набір генів, структура генотипу – порядок їхнього сполучення). Структура генотипу подвійної гетерозиготи *АаBb* може бути різною. В одному випадку в одній хромосомі знаходяться два домінантних алеля, в іншому – два рецесивних: *AВ||ab* (фаза тяжіння). В іншому випадку в кожному хромосомному гомолозі присутній один домінантний та один рецесивний алель: *Ab||aB* (фаза відштовхування).

Хромосома з розташованими в ній генами утворює *групу зчеплення*. Кількість груп зчеплення дорівнює кількості хромосом у гаплоїдному наборі.

Зчеплення алелів може змінюватись внаслідок обміну ділянками між гомологічними хромосомами – *кросинговеру*. Завдяки кросинговеру з’являються нащадки з новим сполученням ознак – *кросоверні особини*, які називаються *рекомбінантними*. Частота кросинговеру та, як наслідок, відсоток рекомбінантних нащадків кожної пари ознак – величина постійна. Вона залежить від відстані між генами, яка виражається у відсотках кросинговеру, або морганідах (на честь Т. Моргана, який сформулював хромосомну теорію спадковості). Відстань між генами у відсотках кросинговеру знаходять за

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Відстань між генами = | кількість кросоверних особин | × 100% |  |
| загальна кількість особин |

формулою:

*Кросоверними* називаються хромосоми, в яких кросинговер зачепив аналізовані гени, та гамети з такими хромосомами, *некросоверними* – хромосоми та гамети, в яких зберігається вихідне зчеплення генів. Із кросоверних гамет виникають кросоверні (рекомбінантні) особини. Чим більша відстань між генами в хромосомі, тим частіше вони розділяються кросинговером і тим більший відсоток кросоверних особин.

**☝ Інструкції до розв’язання задач**

1. При аналізі результатів схрещування гіпотеза зчепленого успадкування має висуватися після того, як гіпотеза незалежного успадкування не має свого підтвердження.
2. До фактів, що підтверджують гіпотезу зчепленого успадкування належать: невідповідність результатів схрещування гіпотезі незалежного успадкування, спостереження серед нащадків фенотипових класів з дуже великою та дуже малою відносною кількістю. При цьому по кожній ознаці окремо спостерігаємо класичне менделівське розщеплення.
3. Розраховувати відстань між генами можна лише при врахуванні всіх кросоверних варіантів. Це просто зробити при аналізуючому схрещуванні, а серед гіридів ди- або полігібридного схрещування необхідно враховувати лише гомозиготний за рецесивом клас, бо його фенотиповий прояв відповідає частоті генотипового варіанту.
4. Проведення генетичного аналізу включає визначення генотипу батьків, порядку розташування генів у хромосомі, відстань між генами у відсотках кросинговеру та величину співпадіння (коінциденцію) – за можливості.

**☝ Приклад розв’язання задач**

**Задача 1.** У гороха при схрещуванні гомозиготної сланкої опушеної рослини, що має білі квітки, із гомозиготною рунистою неопушеною рослиною із забарвленими квітками, усі рослини *F1* виявляються сланкими опушеними із забарвленими квітками. При схрещуванні таких рослин *F1*з рунистою неопушеною рослиною, що має білі квітки, отримане наступне розщеплення:

61 сланкі опушені забарвлені,

190 сланкі опушені білі,

56 сланкі неопушені забарвлені,

188 сланкі неопушені білі,

59 рунисті опушені білі,

195 рунисті опушені забарвлені,

62 рунисті неопушені білі,

193 рунисті неопушені забарвлені. Поясніть ці результати.

**Розв’язок.**

Запишемо схему схрещування:

*Р* сланкі опушені білі × рунисті неопушені забарвлені

*F1* сланкі опушені забарвлені

*Р* сланкі опушені забарвлені × рунисті неопушені білі

*F1*61 сланкі опушені забарвлені

190 сланкі опушені білі

56 сланкі неопушені забарвлені

188 сланкі неопушені білі

59 рунисті опушені білі,

195 рунисті опушені забарвлені,

62 рунисті неопушені білі,

193 рунисті неопушені забарвлені.

Фенотип рослин *F1* свідчить про те, що сланка форма рослини, наявність опушення й забарвленість квітки є домінантними ознаками. Домінування повне.

Нехай алель *А* визначає сланку форму, *а* – рунисту; *В* – опушеність, *b* – неопушеність; *С* – забарвлення квітки, *с* – відсутність забарвлення.

Оскільки вихідні батьки, за умовою, гетерозиготні, то схрещування з позначенням генотипів набуде вигляду:

*Р* *AABBcc* × *aabbCC*

*F1* *AaBbCc*

*Р**AaBbCc* × *aabbcc*

Видно, що останнє схрещування (*AaBbCc* × *aabbcc*) є аналізуючим. При відсутності зчеплення між генами тут варто очікувати розщеплення в співвідношенні 1:1:1:1:1:1:1:1. З результатів, що спостерігаються, видно, що очікуване співвідношення не виконується. Причиною цього може бути зчеплення генів. Однак поки зовсім не ясно, які з генів зчеплені. Очевидно, можна зробити кілька припущень, які вимагають перевірки.

Перевіримо спочатку гіпотезу про зчеплення генів *А* і *В*. Якщо виявиться, що вони зчеплені, обчислимо відстань між ними. Для цього, не приймаючи до уваги успадкування забарвлення квітки, підрахуємо кількість рослин, що відповідає визначеній комбінації ознак «сланке», «рунисте», «опушене», «неопушене»:

сланкі опушені 251 (61 + 190)

сланкі неопушені 244 (56 + 188)

рунисті опушені 254 (59 + 195)

рунисті неопушені 255 (62 + 193)

Очевидно навіть без обчислення χ2, що ознаки не зчеплені, тому що розщеплення, яке спостерігається, – 251:244:254:255 практично не відрізняється від співвідношення 1:1:1:1. Звідси можна зробити висновок, що ген *А* не зчеплений з геном *В*.

Перевіримо гіпотезу про зчеплення генів *А* та *С*.

сланкі забарвлені 117 (61 + 56)

сланкі білі 378 (190 + 188)

рунисті забарвлені 388 (195 + 193)

рунисті білі 121 (59 + 62)

Звідси одразу видно, що співвідношення 1:1:1:1 не виконується. Отже, гени *А* та *С* зчеплені, локалізовані в одній групі зчеплення. Оскільки кросоверних особин завжди менше 50%, то 117 сланких забарвлених і 121 рунистих білих рослин є кросоверними. Обчислимо відстань між генами *А* та *С*.

|  |  |
| --- | --- |
| 121 + 117 | × 100 % = 23,7 % |
| 117 + 378 + 388 +121 |

Тепер неважко встановити генотипи батьків і *F1*.

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| *P* | *Ac* |  | *B* | *×* | *aC* |  | *b* |
| *Ac* |  | *B* | *aC* |  | *b* |

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| *F1* | *Ac* |  | *B* | *×* | *ac* |  | *b* |
| *aC* |  | *b* | *ac* |  | *b* |

Для перевірки переконаємося, що гени *В* і *С* не зчеплені:

опушені забарвлені 256 (61 + 195)

опушені білі 249 (190 + 59)

неопушені забарвлені 249 (56 + 193)

неопушені білі 250 (188 + 62)

Відповідь: результати, що спостерігаються, отримуються внаслідок того, що два з трьох генів (а саме гени *А* і *С*) зчеплені. Відстань між ними 23,7%.

**Задача 2.** Проведіть генетичний аналіз (визначте генотип батька, порядок генів, відстань у відсотках кросинговеру та величину співпадіння (коінциденцію), виходячи з наступного розщеплення в аналізуючому схрещуванні:

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| *АbС* | 54 | *аВС* | 3 | *АВс* | 329 |
| *abc* | 130 | *Abc* | 3 | *АВС* | 119 |
| *аВс* | 59 | *аbС* | 303 |  |  |

**Розв’язок.**

Як видно, в умові задачі генотипи особин записані в скороченому вигляді. Так, наприклад, генотип *AabbCc* записаний як *AbC*, генотип *aabbcc* як *abc* і т.д. Якщо буде необхідний повний запис, то його неважко зробити додаванням рецесивних алелів *a*, *b*, *c*. Число особин *F*А дорівнює 54 + 130 + … 119 = 1000.

Перевіримо гіпотезу про зчеплення генів *А* та *В*:

*Ab* 57 (54 + 3)

*АВ* 448 (329 + 119)

*аВ* 62 (59 + 3)

*аb* 433 (130 + 303)

Звідси ясно, що гени *А* та *В* зчеплені. Обчислимо відстань між ними: (57 + 62) / 1000 = 0,119 (11,9 %).

Перевіримо гіпотезу про зчеплення генів *В* і *С*.

*Вс* 388 (329 + 59)

*bС* 357 (303 + 54)

*bc* 133 (130 + 3)

*ВС* 122 (119 + 3)

Очевидно, що гени В і С також зчеплені. Відстань між ними складає: (122 + 133) / 1000 = 0,255 (25,5 %).

Якщо ген *А* зчеплений з геном *В*, а ген *В* зчеплений з геном *С*, то гени *А* та *С* знаходяться в одній групі зчеплення (в одній хромосомі). Оцінимо зчеплення генів *А* та *С*:

*АС* 173 (119 + 54)

*Ас* 332 (329 + 3)

*аС* 306 (303 + 3)

*ас* 189 (130 + 59)

Гени *А* та *В* зчеплені. Обчислимо відстань між ними: (173 + 189) /1000 = 0,362 (36,2 %).

Оскільки відстань між генами *А* та *С* найбільша, то ген *В* знаходиться між генами *А* та *С*. Отже, порядок розташування генів у хромосомі:

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| А | | В | | С | | або | | С | | В | | А | |  |
|  |  | |  | |  | |  |  |  | |  | |  | |
|  |  | |  | |  | |  |  |  | |  | |  | |

Уточнимо відстань між найбільш віддаленими один від одного генами *А* та *С*. Виправлення на подвійний кросинговер (подвоєна частота подвійних кросоверів): (3 + 3) / 1000 х 2 = 0,012 (1,2 %). Додамо цю величину до 36,2% та одержимо відстань між генами *А* та *С,* яка дорівнює 37,4 морганіди.

Цю ж відстань можна одержати інакше, шляхом простого підсумовування відстані між генами *А* та *В* (11,9) і відстані між генами *В* і *С* (25,5): 11,9 + 25,5 = 37,4 морганіди. Збіг відстаней між генами *А* та *С*, знайдених двома різними способами, свідчить про правильність обчислень.

Враховуючи, що некросоверних особин (*АВс –* 329, *аbС –* 303*)* буває більше, ніж кросоверних, генотип гетерозиготного батька можна записати:

|  |  |
| --- | --- |
| *AВc* | *.* |
|  |
| *аbС* |

Як обчислити коінциденцію?

Теоретична частота стрічання подвійних кросоверів у випадку незалежності кросинговеру на одній ділянці хромосоми від кросинговеру на сусідній дорівнює добутку оцінок (ймовірностей) кросинговеру на ділянках *А-В* (0,119) та *В-С* (0,255), тобто 0,119 × 0,255 = 0,030. Фактична (експериментальна, емпірична) частота стрічання подвійних кросоверів у нашому випадку дорівнює (3 + 3) / 1000 = 0,006, тобто значно менша. Має місце позитивна інтерференція.

Відношення емпіричної частоти стрічання подвійних кросоверів до теоретичної (коінциденція) у даному випадку дорівнює 0,006/0,03 = 0,2 (20%).

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Відповідь: | 1. Генотип гетерозиготного батька | *AВc* |  |
| *аbС* |  |
|  | 2. Порядок генів *А*–*В*–*С*  або *С*–*В*–*А* |  |  |
|  | 3. Відстань між генами *А* та *В* складає 11,9 морганіди, між генами *В* і *С* – 25,5 морганіди, між *А* та *С* – 37,4 морганіди. | | |
|  | 4. Величина коінциденції становить 20%. | | |

**Практичні завдання**

**Завдання 1. *Розв’язати наступні задачі (рівень 1).***

1. Гени *А* та *В* локалізовані в одній парі гомологічних хромосом і повністю зчеплені, тобто кросинговер між ними не відбувається. Які типи гамет і в якому співвідношенні утворюють дигетерозиготні організми *АВ*||*аb* і *Аb*||*aB*?
2. В аналізуючому схрещуванні дигетерозиготи відбулося розщеплення на чотири фенотипічні класи у співвідношенні: 42,2% – *АВ*; 8% – *Аb*; 7,0% – *аВ*; 42,6% – *аb*. Як успадковуються гени? Знаходяться вони у фазі «тяжіння» або у фазі «відштовхування»?
3. У чотирьох гетерозиготних особин утворюються такі типи гамет:

а) *АВ* – 40%, *Аb* – 10%, *аВ* – 10 %, *ab* – 40%;

б) *АВ* – 50%, *ab* – 50%;

в) *АВ* – 25%, *Аb* – 25%, *аВ* – 25 %, *ab* – 25%;

г) *АВ* – 15%, *Аb* – 35%, *аВ* – 35 %, *ab* – 15%.

Який тип успадкування в кожному з випадків?

1. У людини рецесивний ген гемофілії та рецесивний ген дальтонізму локалізовані в Х-хромосомі на відстані 9,8 морганіди. Варвара, мати якої хвора на дальтонізм, а батько – на гемофілію, одружилася зі здоровим Андрієм. Яка ймовірність народження у Варвари та Андрія дитини з обома захворюваннями?
2. У томату ознака високої рослини домінує над низькою, гладкого епідермісу – над шорстким. Від схрещування двох рослин отримали розщеплення: 208 високих гладких, 9 високих шорстких, 6 низьких гладких, 195 низьких шорстких рослин. Поясніть розщеплення. Визначте генотипи вихідних рослин та їх фенотип.
3. У кролів плямистість домінує над суцільним забарвленням, а нормальна шерсть – над ангорською. Схрещено плямистого кроля з нормальною шерстю з суцільно забарвленою ангорською кролицею. Гібридів першого покоління знову схрестили з суцільнозабарвленими ангорськими кролями. Від цього одержано 26 плямистих ангорських кроленят, 144 суцільнозабарвлених ангорських, 157 плямистих з нормальною шерстю та 23 суцільнозабарвлених з нормальною шерстю. Як успадковуються плямистість та довжина шерсті по відношенню одна до одної?
4. При схрещуванні високої рослини томата з грушоподібними плодами з карликовою рослиною з кулеподібними плодами в *F1* всі рослини виявилися високими з кулеподібними плодами. Яке розщеплення повинно бути в *F2*, якщо всі ознаки контролюються моногенно, гени локалізовані в одній хромосомі та відстань між ними 16% кросинговеру?
5. У дрозофіли домінантний ген, що визначає «лопатеву форму» очей, розташовується в тій же аутосомі, що і рецесивний ген вкороченоcті тіла. Гомозиготну самицю з укороченим тілом і «лопатевими очима» схрестили з нормальним самцем. Якими виявляться гібриди першого покоління та яким буде потомство *F2*, якщо відстань між генами дорівнює 0,5% кросинговеру?
6. Від схрещування рослин кукурудзи з жовтим непрозорим (тьмяним) ендоспермом зерна з рослиною, яка мала білий прозорий ендосперм, в *F1* всі зерна мали жовтий прозорий ендосперм, а в *Fа* відбулося розщеплення: 777 зерен мали жовтий непрозорий ендосперм, 7 жовтий прозорий, 10 білий непрозорий і 773 білий прозорий ендосперм. Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних рослин і гібридів *F1*, а також фенотип аналізатора.
7. У кукурудзи борошнистість ендосперму домінує над воскоподібністю, фіолетове забарвлення проростків – над зеленим. Гени, які контролюють ці ознаки, локалізовані в 9 хромосомі, відстань між ними – 12% кросинговеру. Який фенотип і генотип матимуть рослини *F1* від схрещування гомозиготних рослин з борошнистим ендоспермом і зеленим забарвленням проростків з рослиною, яка мала воскоподібний ендосперм і фіолетові проростки? Яке розщеплення за фенотипом Ви чекаєте отримати в *F2* цього схрещування?
8. У кроликів ген рецесивної білої плямистості зчеплений з геном, який обумовлює іншу рецесивну ознаку – шерсть ангорського типу. Сила зчеплення між цими генами – 14% кросинговеру. Гомозиготного короткошерстого плямистого кролика схрещують з ангорським неплямистим. Визначте генотипи вихідних кроликів і в якій фазі – «тяжіння» або «відштовхування» – знаходяться в даному схрещуванні гени. Яке розщеплення спостерігатиметься в аналізуючому схрещуванні особин з *F1*?
9. Шість півнів, гетерозиготних за зчепленими зі статтю генами карликовості (*а*) та сріблястості (*В*), схрещували з нормальними золотистими курочками. Всіх півників від цього схрещування вибракували, а курочок у віці п’яти місяців класифікували таким чином:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| ♀ ♀ *F1* від півнів | № 1, 3, 4 | № 2, 5, 6 |
| нормальних золотистих | 153 | 12 |
| карликових сріблястих | 137 | 15 |
| нормальних сріблястих | 13 | 164 |
| карликових золотистих | 11 | 174 |
|  | 314 | 365 |

Чим Ви поясните відмінності в результатах схрещувань? Яка сила зчеплення між генами *а* та *В*? Чому аналізували тільки курочок?

1. Катаракта та полідактилія в людини обумовлені домінантними аутосомними повністю зчепленими генами (тобто такими, між якими не відбувається кросинговер). Жінка успадкувала катаракту від своєї матері, а полідактилію від батька. Її чоловік нормальний у відношенні обох ознак. Чого скоріше можна очікувати у їх дітей: одночасної появи катаракти та полідактилії, відсутності обох цих ознак чи наявності тільки однієї аномалії – катаракти або полідактилії? Яких нащадків можна очікувати в родині, де батьки гетерозиготні за обома ознаками, якщо відомо, що матері обох членів подружжя страждали тільки на катаракту, а батьки – тільки на полідактилію?
2. Синдром дефекту нігтів та колінної чашечки визначається повністю домінантним аутосомним геном. На відстані 10 морганід від нього знаходиться локус груп крові системи АВ0. Один з подружжя має другу групу крові, а інший – третю. Той, у кого друга група крові, страждає дефектом нігтів та колінної чашечки. Відомо, що його батько був з першою групою крові та не мав цих аномалій, а мати з ІV групою крові мала обидва дефекти. Другий член подружжя, який має ІІІ групу крові, нормальний у відношенні дефекту нігтів та колінної чашечки та гомозиготний за обома парами аналізованих генів. Визначте вірогідність народження у цій родині дітей, які страждають дефектом нігтів та колінної чашечки та можливі їх групи крові.
3. У людини ген гемофілії та ген кольорової сліпоти розташовані в Х-хромосомі на відстані 9,8 кросоверних одиниць, обидва гени рецесивні. Ген синдрому дефекту нігтів та колінної чашечки знаходиться в аутосомі, а на відстані 10 кросоверних одиниць від нього розташований ген, який визначає групи крові за АВ0 системою. Ген синдрому дефекту нігтів та колінної чашечки домінантний по відношенню до нормального алеля. Жінка з ІІ групою крові та гетерозиготна за іншими аналізованими ознаками виходить заміж за чоловіка з ІІІ групою крові, дальтоніка та нормального за іншими аналізованими ознаками. Визначте вірогідність народження дітей у цій родині без аналізованих хвороб та визначте їх групи крові, якщо відомо, що в матерів обох членів подружжя була перша група крові та обидві вони страждали тільки кольоровою сліпотою.
4. Встановлено, що гени зчеплені та розташовані в хромосомі в наступному порядку: *А – В – С*. Відстань між генами *А* та *В* – 8% кросинговеру, між генами *В* і *С* – 10%. Коефіцієнт збігу дорівнює 0,6. Яке очікуване співвідношення фенотипів у потомстві аналізуючого схрещування (в %) рослини з генотипом *АВс||аbС*?
5. Проведіть генетичний аналіз результатів аналізуючого схрещування тригетерозиготи *АаВbСс*:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| *АВС* | 71 | *аВС* | 18 |
| *АВс* | 3 | *аВс* | 11 |
| *АbС* | 14 | *аbС* | 2 |
| *Abc* | 17 | *abc* | 64 |
|  |  |  | 200 |

1. У томатів відомі наступні ознаки: опушеність (*Н*), що домінує над відсутністю опушення (*h*); вузлуватість стебла (*J*), що домінує над гладкостебловістю (*j*); стійкість до *Сladosporium* (*C*), що домінує над чутливістю (*с*). Лінія гомозиготна за опушенням, вузлуватістю й чутливістю до *Сladosporium* (*HHJJcc*) була схрещена з лінією, гомозиготною за відсутністю опушення, вузлуватості й наявності стійкості до *Сladosporium* (*hhjjCC*). Рослини *F1* були схрещені з рослинами гомозиготними за відсутністю опушення, вузлуватості та стійкості до *Сladosporium* (*hhjjcc*). Серед нащадків від цього аналізуючого схрещування було отримано рослин:

|  |  |
| --- | --- |
| 342 | опушених, вузлуватих, чуттєвих, |
| 80 | опушених, вузлуватих, стійких, |
| 78 | неопушених, вузлуватих, чуттєвих, |
| 7 | неопушених, вузлуватих, стійких, |
| 11 | опушених, гладкостеблових, чуттєвих, |
| 84 | опушених, гладкостеблових, стійких, |
| 72 | неопушених, гладкостеблових, чуттєвих, |
| 326 | неопушених, гладкостеблових, стійких. |
| 1000 |  |

Визначте: а) взаємне розташування зазначених генів; б) відстань між генами; в) коефіцієнт збігу (коінциденцію); г) очікуване співвідношення фенотипів серед нащадків від аналізуючого схрещування в тому випадку, коли б дані три гени були локалізовані в різних негомологічних хромосомах.

1. Гени *А*, *В* і *С* локалізовані в одній хромосомі у вказаному порядку. Відсоток перехресту між *А*–*В* дорівнює 20, між *В*–*С* – 10. Особина, гомозиготна за *АВС*, схрещена з особиною, гомозиготною за *abc*. Які гамети утворюватимуться в особин *F1* і з якою частотою? Яке буде співвідношення фенотипів серед нащадків зворотного схрещування *F1* з особиною *abc*? Які особини будуть подвійними кросоверами?
2. Проведіть генетичний аналіз результатів двох аналізуючих схрещувань тригетерозигот *АаВbСс*:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Схрещування № 1 | Схрещування № 2 |
| *ABC* | 126 | 164 |
| *АВс* | 10 | 2 |
| *АbС* | 64 | 2 |
| *Abc* | 62 | 1 |
| *аВС* | 68 | – |
| *аВс* | 70 | 3 |
| *аbС* | 14 | 7 |
| *abc* | 133 | 172 |
|  | 547 | 351 |

1. Проведіть генетичний аналіз результатів двох аналізуючих схрещувань тригетерозигот *АаВbСс*:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Схрещування № 1 | Схрещування № 2 |
| *ABC* | 42 | – |
| *АВс* | 38 | 3 |
| *АbС* | 41 | 46 |
| *Abc* | 39 | 68 |
| *аВС* | 43 | 72 |
| *аВс* | 37 | 48 |
| *аbС* | 41 | 2 |
| *abc* | 40 | 1 |
|  | 321 | 240 |

1. При схрещуванні самиць дрозофіли з жовтим кольором тіла, кіноварним кольором очей та обрізаними крилами з самцями дикого типу в *F1*всі самиці виявилися дикого типу, а самці – жовті з кіноварними очима й обрізаними крилами, а в другому поколінні самиці й самці дали таке розщеплення:

|  |  |
| --- | --- |
| 1781 | з сірим тілом, червоними очима та нормальними крилами, |
| 53 | з сірим тілом, червоними очима та обрізаними крилами, |
| 296 | з сірим тілом, кіноварними очима та нормальними крилами, |
| 470 | з сірим тілом, кіноварними очима та обрізаними крилами, |
| 442 | з жовтим тілом, червоними очима та нормальними крилами, |
| 265 | з жовтим тілом, червоними очима та обрізаними крилами, |
| 48 | з жовтим тілом, кіноварними очима та нормальними крилами, |
| 1712 | з жовтим тілом, кіноварними очима та обрізаними крилами. |
| 5067 |  |

Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних мух і *F1,* Якщо гени зчеплені, визначте відстань між ними і порядок їх розташування в хромосомі.

**Завдання 2. *Розв’язати наступні задачі (рівень 2).***

1. При схрещуванні сланких, опушених, білоквіткових рослин гороху з кущистими, голими рослинами, які мають забарвлені квітки, всі рослини виявилися сланкими, опушеними та мали забарвлені квітки. При схрещуванні такої рослини з *F1* з кущистою, голою, білоквітковою рослиною було отримано:

|  |  |
| --- | --- |
| 63 | сланких, опушених із забарвленими квітками, |
| 207 | сланких, опушених з білими квітками, |
| 65 | сланких, голих із забарвленими квітками, |
| 210 | сланких, голих з білими квітками, |
| 213 | кущистих, опушених із забарвленими квітками, |
| 67 | кущистих, опушених з білими квітками, |
| 208 | кущистих, голих із забарвленими квітками, |
| 70 | кущистих, голих з білими квітками. |

Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних рослин.

1. У томатів високе стебло домінує над карликовим, куляста форма плоду – над грушоподібною. Схрещено гомозиготну високу рослину з кулястими плодами з гомозиготною карликовою, яка має грушоподібні плоди. В *F2* отримано розщеплення:

1650 високих з кулястими плодами,

230 високих з грушоподібними плодами,

220 карликових з кулястими плодами,

400 карликових з грушоподібними плодами.

2500

Поясніть результати, визначте фенотип рослин *F1*. Яке розщеплення Ви чекаєте отримати в аналізуючому схрещуванні та які рослини Ви будете використовувати в цьому схрещуванні?

1. Від схрещування білих курочок без чуба з чорними чубатими півнями в F1всі курчата виявилися білими чубатими, а в *F2* відбулося розщеплення:

5005 білих чубатих,

2505 білих без чуба,

2460 чорних чубатих,

30 чорних без чуба.

10000

Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних птахів та гібридів *F1*.Яке розщеплення Ви очікуєте отримати в аналізуючому схрещуванні та яких птахів Ви припускаєте використати для нього?

1. При схрещуванні самиць дрозофіли з сірим тілом та нормальними щетинками з самцем, який має жовте тіло та розщеплені щетинки, в *F1* самиці та самці мають сіре тіло та нормальні щетинки. В *F1* зворотнього схрещування спостерігається кріс-крос наслідування, а в *F2* отримали численних нащадків, серед яких 3% особин мали сіре тіло та розщеплені щетинки або жовте тіло та нормальні щетинки. Як це можна пояснити? Як успадковуються ознаки? Визначте генотипи вихідних мух та гібридів *F1* прямого та зворотнього схрещувань.
2. Визначте відсоток перехресту між двома генами, якщо кросинговер відбувається з однаковою частотою у самиць та самців, та схрещування двох гетерозигот *Ab||aB* дає чотири типи нащадків, які мають однакову життєздатність. Найменший фенотипів клас складає 1% від усіх нащадків.
3. У дрозофіли в одному досліді щодо вивчення зчеплення генів, в *F2* було отримано таке розщеплення:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | Самиці | Самці |
| *ABC* | 248 | 2 |
| *АВс* |  | 37 |
| *АbС* |  | 28 |
| *Abc* |  | 171 |
| *аВС* | 252 | 190 |
| *аВс* |  | 26 |
| *аbС* |  | 42 |
| *abc* |  | 4 |
|  | 500 | 500 |

Визначте генотипи батьків. Визначте розташування генів в хромосомі та розрахуйте відстань між ними.

**Тема 6. ПОЗАХРОМОСОМНЕ УСПАДКУВАННЯ**

**Питання для актуалізації знань:**

1. Плазмон, хондріом, пластом.
2. Критерії нехромосомного успадкування.
3. Пластидне успадкування. Особливості пластидного геному. Строкатість листя.
4. Мітохондріальна спадковість. Ознака розміру колоній у дріжджів.
5. Цитоплазматична чоловіча стерильність. Типи. Механізм. Використання.
6. Ендосимбіонти. Каппа-частинки інфузорій.
7. Предетермінація цитоплазми. Напрямок завитку черепашки у ставковика.

**Теоретичні відомості**

**🕮** Сукупність спадкових задатків цитоплазми має назву **плазмону**, а самі задатки – **плазмогенами.** Плазмогени розподіляють на дві групи: 1 – гени органел, що містять ДНК (пластид та мітохондрій) та 2 – інфекційні агенти або симбіонти клітини (віруси, плазміди). Гени мітохондрій називають **хондріогенами**, пластид – **пластогенами.**

Цитоплазматична спадковість має наступні особливості:

1. ознаки, які визначаються генами цитоплазми, успадковуються лише за материнською лінією; результати реципрокних схрещувань невідповідні;
2. органоїди цитоплазми розподіляються між дочірніми клітинами нерівномірно, тому розщеплення не відповідає законам Менделя;
3. кількість органоїдів цитоплазми, що впливає на характер прояву ознаки є непостійною, а це впливає на характер прояву цих ознак у гібридів;
4. зазвичай плазмогени, які контролюють розвиток ознаки, взаємодіють з генами хромосом, що контролюють ту саму ознаку.
5. нехромосомна спадковість не обмежується впливом плазмогенів. Існує так званий материнський ефект цитоплазми: властивості цитоплазми яйцеклітини формуються під контролем материнського генотипу, зумовлюючи певну предетермінацію властивостей цитоплазми яйця.

Прикладом ознаки, що визначається як ядерними, так і цитоплазматичними генами, є так звана **цитоплазматична чоловіча стерильність (ЦЧС).** Найбільш детально генетика цього явища з’ясована для льону та кукурудзи (використовується для отримання гібридного гетерозисного насіння з уникненням трудомісткого процесу – штучного вилучення чоловічих суцвіть у однієї з батьківських форм).

У кукурудзи відомо декілька типів ЦЧС: техаський (Т-тип) та молдавський (S-тип). За техаського типу повністю стерильні пиляки не виступають назовні, чим Т-тип стерильності відрізняється від S-типу. Крім того істотна різниця існує у взаємодії цитоплазматичних факторів стерильності з ядерними генами‑відновниками фертильності.

У рослин з цитоплазмою техаського типу стерильності фертильність можуть відновити два гени хромосоми 2. Якщо стерильну цитоплазму позначити як *CytS*, домінантний алель ядерного гена-відновника фертильності як *Rf*, а рецесивний алель цього гена як *rf*, то ознака ЦЧС виявляється лише у рослин *rf rf CytS*. За інших умов (*Rf- CytN* або *rf rf CytN*, або *Rf- CytS*) рослини будуть фертильними. Слід зауважити, що ген *Rf* не змінює властивостей *CytS*, а лише нівелює їх вплив. Саме тому за відсутності цього домінантного гена ознака ЦЧС зберігається в численних поколіннях, передаючись по материнській лінії.

Причина Т-типу ЦЧС з’ясована. Оскільки рослини з Т-типом цитоплазми дуже чутливі до патогену, який продукується паразитом *Helmintosporium maydis*, то це спонукало до інтенсивного дослідження мітохондріальної ДНК. З’ясувалось, що суттєвою відмінністю хондріому таких рослин є наявність особливого гена *T-urf13*. Цей ген кодує поліпептид з молекулярною масою 13 кДа, який вбудовується у внутрішню мембрану мітохондрій і блокує дихання, що призводить до втрати пиляків і стерильності пилку. Відновлення фертильності під впливом генів *Rf* відбувається за рахунок вилучення із хондріому генів *T-urf13* (у квасолі), зміни розмірів (у кукурудзи) або кількості (у соняшника) транскриптів цих генів або впливу на ефективність їх транскрипції чи трансляції.

**Практичні завдання**

**Завдання 1. *Проілюструвати всі можливі варіанти позахромосмного успадкування*** (механізм, фенотип, схеми схрещувань, що доводять позахромосомний характер успадкування).

*Наприклад, Petite*-мутанти дріжджів, *Rho*-мутанти дріжджів, ознака строкатості у рослин, бактерії *Caedobacter taemospuralis* як капа-частки *Paramecium,* забарвлення тіла борошнистої молі *Ephestia kuhniella* та напрямок завитку черепашки у ставковика *Limnaea*.

**Завдання 2. *Розв’язати наступні задачі***

1. Які гамети утворює рослина: а) *CytS Rf1 rf1 rf2 rf2*; б) *CytS Rf1 Rf1 Rf2 rf2*; в)*CytS rf1 rf1 Rf2 Rf2*; г)*CytS Rf1 rf1 Rf2 rf2.*
2. Визначте співвідношення фертильних та стерильних рослин в наведених схрещуваннях ліній кукурудзи, що визначаються явищем ЦЧС техаського типу:
3. ♀ *CytS rf rf* × ♂ *CytS Rf Rf*;
4. ♀ *CytS rf rf* × ♂ *CytN Rf rf*;
5. ♀ *CytS rf rf* × ♂ *CytN rf rf*;
6. ♀ *CytN rf rf* × ♂ *CytN Rf rf*.

**3.** Проводять селекційну роботу з лініями кукурудзи, що мають властивість до розвитку ЦЧС техаського типу. З яким батьком треба провести схрещування: 1) рослини з генетичною системою *rf rf CytS* для відновлення її фертильності; 2) рослини з генетичною системою *rf rf CytS* для закріплення її стерильності.

**4.** У пшениці розвиток ознаки стерильності цитоплазми знаходиться під контролем двох пар генів. Взаємодія двох домінантних генів *Rf1* та *Rf2* відновлює фертильність і *CytS* проявитися не може*.* Рослини з одним домінантним геном (*Rf*1 або *Rf*2) в гетерозиготному або гомозиготному стані – напівстерильні (частина пилку є фертильним). Яке розщеплення за стерильністю – фертильністю можна очікувати від самозапилення наступних рослин:

1) *CytS Rf1 rf1 rf2 rf2*;4) *CytS Rf1 Rf1 Rf2 rf2*;

2) *CytS Rf1 Rf1 rf2 rf2*;5) *CytS Rf1 Rf1 Rf2 Rf2*;

3) *CytS Rf1 rf1 Rf2 rf2*;6) *CytS rf1 rf1 rf2 rf2*.

Яке розщеплення за стерильністю – фертильністю можна очікувати від схрещування:

1) ♀ *CytS rf1 rf1 rf2 rf2* × ♂ *CytS Rf1 rf1 rf2 rf2*;

2) ♀ *CytS rf1 rf1 rf2 rf2* × ♂ *CytN Rf1 Rf1 rf2 rf2*;

3) ♀ *CytS rf1 rf1 rf2 rf2* × ♂ *CytS Rf1 Rf1 Rf2 rf2*;

4) ♀ *CytS rf1 rf1 rf2 rf2* × ♂ *CytN Rf1 Rf1 Rf2 Rf2*.

**5.** У цибулі цитоплазматична чоловіча стерильність зумовлена плазмагеном *CytS* и рецесивними ядерними генами *msms*. Домінантний алель *Ms* обумовлює розвиток нормального фертильного пилку. Плазмоген *CytN* зумовлює розвиток фертильного пилку при будь-якій комбінації ядерних генів. Усі нащадки від схрещування стерильної цибулі з фертильною виявились фертильними. Визначити генотипи.

**Тема 7. ТИПИ МІНЛИВОСТІ. МОДИФІКАЦІЇ ТА МУТАЦІЇ**

**Питання для актуалізації знань:**

1. Класифікація типів мінливості.
2. Модифікаційна мінливість. Морфози, генокопії. Механізм.
3. Мутаційна мінливість. Мутаційна теорія Де Фриза. Закон гомологічних рядів спадкової мінливості Н.І. Вавилова.
4. Мутації та модифікації, їх відмінності.
5. Класифікація мутацій: залежно від способу виникнення; за проявом у гетерозиготи; за відношенням до норми; за локалізацією в еукаріотичній клітині; залежно від типу клітин, в яких виникають мутації; за фенотиповим проявом; за впливом на адаптивну здатність клітин і організмів; залежно від змін генотипу.
6. Спонтанні та індуковані мутації.
7. Рецесивні та домінантні мутації. Прямі, зворотні та супресорні мутації.
8. Ядерні та цитоплазматичні мутації. Генеративні та соматичні мутації.
9. Морфологічні, фізіологічні та біохімічні мутації. Умовно летальні мутації.
10. Генні (точкові) мутації.
11. Хромосомні мутації. Перебудови хромосом, що впливають на кількість генів у хромосомах або змінюють локалізацію генів.
12. Зміни кількості хромосом (геномні). Злиття та поділи хромосом.
13. Анеуплоїдія.
14. Поліплоїдія. Автополіплоїдія. Алополіплоїдія.
15. Гаплоїдія.
16. Механізми спонтанного та індукованого мутагенезу. Фізичні та хімічні мутагени.

**Практичні завдання**

**Завдання 1. *Розв’язати наступні задачі:***

1. Ідентифікуйте наведені нижче приклади точкових мутацій у ДНК та РНК як транзиції (А), трансверсії (Б), здвиг рамки зчитування (В). Врахуйте, що в молекулі 6-го варіанта відбулось лише 2 мутації.

|  |  |
| --- | --- |
| 1. А → Г 2. Ц → Т 3. Ц → Г 4. Т → А 5. УАУ АЦЦ УАУ → УАУ ААЦ ЦУА 6. УУГ ЦУА УАА → УУА ЦУГ АУА |  |

1. Ви вивчаєте ген бактерій *E. coli*, який кодує синтез певного білка. Частина його наведена: *– Ala – Pro – Trp – Ser – Glu – Lys – Cys – His –*.

Потім Ви отримали серію мутантів цього гена, які втратили ферментативну активність білкового продукту, та визначили амінокислотний склад мутантного білка для кожного з мутантів.

Мутант 1 *– Ala – Pro – Trp – Arg – Glu – Lys – Cys – His –*

Мутант 2 *– Ala – Pro –*

Мутант 3 *– Ala – Pro – Gly – Val – Lys – Asn – Cys – His –*

Мутант 4 *– Ala – Pro – Trp – Phe – Phe – Thr – Cys – His –*

Яка молекулярна природа мутацій?

Яка нуклеотидна послідовність молекули ДНК, яка кодує немутантний білок?

1. Відомо, що аналог тиміна 5-бромурацил є хімічним мутагеном, який індукує прості заміни однієї основи на іншу – транзиції (пурин замінюється на пурин, а піримідин – на інший піримідин). Використовуючи таблицю генетичного коду, встановіть, яке з запропонованих амінокислотних перетворень може бути індуковано 5-бромурацилом з високою частотою:

a*) Met → Val.*

1. *Lys → Gln.*
2. *Met → Leu.*
3. *Pro → Arg.*
4. *Lys → Thr.*
5. *Pro → Gln.*
6. Які фенотипи та у якому співвідношенні можуть виникнути при реципрокних схрещуваннях двох трисомиків *Ааа* та *ААа* за умови повного домінування. Слід врахувати, що в батьківської особини рослин життєздатні лише гаплоїдні гамети.
7. У дрозофіли зустрічаються життєздатні трисомики по IV хромосомі. Самиця з нормально розвинутими очима, трисомик по IV хромосомі з генотипом *ААа* схрещується з білооким самцем *аа*. Яке потомство буде від цього схрещування?
8. В якому поколінні та з якою вірогідністю з’являться білоквіткові рослини від схрещування тетраплоїдних гомозиготних пурпуровоквіткової та білоквіткової рослин дурману за умови повного домінування та випадкового хромосомного розщеплення?
9. Як можна пояснити дальтонізм одного ока та нормальний зір іншого, якщо такий мозаїцизм спостерігається у жінок? У чоловіків?
10. У людини відомо декілька випадків мозаїцизму за статевими хромосомами. Поясніть, яким чином можуть з’явитися наступні варіанти мозаїків: (ХХ) та (ХО) – організм складається з двох типів клітин з наборами хромосом ХХ та ХО; (ХХ) та (ХХYY); (ХО) та (ХХХ); (ХХ) та (ХY); (ХО) та (ХХ) та (ХХХ).
11. У одного з видів рослин гени *А, В, С* та *D* майже повністю зчеплені. Квітки рослини генотипу *aBcD/AbCd* опромінили рентгенівськими променями, а потім досліджували в аналізуючому схрещуванні. Серед нащадків з’явилось декілька екземплярів фенотипу *АВСD*. Які чотири можливі причини їх появи? Яка є найбільш вірогідною?
12. У кукурудзи два локуси *А* та *В* розташовані на відстані 28 одиниць в одному плечі хромосоми. Парацентрична інверсія охоплює приблизно чверть цієї відстані, але не включає жодного з вищезазначених локусів. З якою частотою відбувається кросинговер між *А* та *В* у рослин: а) гетерозиготних за інверсією; б) гомозиготних за нею?
13. У двох лініях пшениці між генами *А* та *В*, розташованими в одній хромосомі, спостерігаються різні частоти рекомбінації. У лінії 1(нормальної) вона складає 35%, а в лінії 2 (аномальної) – всього 10%. При схрещуванні ліній 1 та 2 між собою формуються гібриди зі зниженою плодовитістю. У чому причина відмінностей в частотах кросинговеру? Який вид хромосомних перебудов (інверсія чи делеція) можна спостерігати в аномальній лінії? Як розташована перебудова по відношенню до маркерів *А* та *В*? Чому в гібридів знижена фертильність?
14. Яке співвідношення генотипів і фенотипів очікується від схрещування автотетраплоїдів *ААаа*, якщо має місце повне домінування та випадкове хромосомне розщеплення?
15. Яке потомство за забарвленням плодів можна отримати при самозапиленні тетраплоїдної рослини томата з рожевими плодами та генотипом *ААаа*, при випадковому хромосомному розщепленні та кумулятивній дії алелів? *АААА* – темно-червоне забарвлення, *АААа* – червоне, *ААаа* – рожеве, *Аааа* – світло-рожеве та *аааа* – біле.
16. Які нащадки та в якому співвідношенні будуть отримані в аналізуючому схрещуванні самця дрозофіли, гетерозиготного за реципрокною транслокацією між хромосомами 2 та 3, які марковані алелями *Vg* та *Se*, відповідно, та хромосомами нормальної структури, міченими мутантними алелями *vg* та *se*? Лінія-аналізатор має нормальні неаберантні хромосоми. Враховуйте той факт, що у дрозофіли анеуплоїди за аутосомами нежиттєздатні.

**Тема 8. ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ**

**Питання для актуалізації знань:**

1. Популяція як об’єкт генетики.
2. Генетична структура популяції.
3. Закон Харді-Вайнберга.
4. Умови зміни генетичної структури популяції.

**Теоретичні відомості**

* Кожна популяція має власну генетичну структуру. Генетична структура популяції визначається вихідним співвідношенням алелів, природним добором та елементарними еволюційними факторами  (мутаційний процес, ізоляція, популяційні хвилі, ефект засновника, міграції та ін.).

**Алелофонд** популяції – це сукупність алелів популяції. Якщо ген має два алельних стани *(*моногенна диалельна система), то структура алелофонду має вигляд рівняння

***pA  +  qa*= 1** (1),

де *pA* – відносна частота алеля *А*, *qa* – відносна частота алеля *а*.

Якщо розглядати три алеля одного гена: *а*1, *а*2*,*, *а*3, то структура алелофонду має вигляд рівняння:

***p а*1 *+ q а*2 *+ r а*3= 1** (2).

У популяції із загальною чисельністю особин *N*заг та відомою чисельністю особин з генотипами *АА, Аа, аа* відносні частоти алелів розраховується за формулами:

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| ***p (A)* =** | ***2 N(AA) +N(Aa)*** | (3), |  | ***q (a) =*** | **2 *N (aa)* + *N (Aa)*** | (4**)**. |
| **2 *N* заг** |  | **2 *N* заг** |

**Генофондом** популяції називають усю сукупність генотипів популяції.

Великий вплив на генетичну структуру популяцій має спосіб розмноження: само- чи перехресне запліднення. У популяціях організмів із самозаплідненням спостерігається процес гомозиготизації, тобто в кожному наступному поколінні кількість гомозиготних генотипів збільшується, а кількість гетерозигот зменшується. Це призводить до того, що поступово популяція розпадається на дві генотипово різнорідні групи – чисті лінії, які представлені гомозиготними особинами. Кількість нащадків вихідної гетерозиготної форми у різних поколіннях розраховується за формулою:

***Кількість особин у поколінні = a × b n***(5),

де *a* – кількість вихідних гетерозиготних форм; *b* – коефіцієнт розмноження (кількість нащадків однієї особини за один цикл розмноження); *n*– порядковий номер покоління.

Співвідношення генотипів у різних поколіннях розраховується за формулою:

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **2n+1 – 2** | ***AA* : 2 *Aa*  :** | **2n+1 – 2** | ***aa*** (6), |
| **2** | **2** |

де *n* – порядковий номер покоління.

Припустимо, що популяція гороху (самозапилювач) складається з 4 червоноквіткових гетерозиготних рослин (*Аа*) та 1 червоноквіткової гомозиготи (*АА*). Необхідно розрахувати співвідношення гено- та фенотипів у *F4* за умови, що коефіцієнт розмноження дорівнює 4 (кожна рослина дає 4 нащадки). Рослина *АА* за чотири покоління збільшить свою кількість до 256 особин (1 x 4 x 4 x 4 x 4). Кількість нащадків від чотирьох вихідних гетерозигот *Аа* за чотири покоління сягне 1024 (4 x 4 x 4 x 4 x 4). Співвідношення за генотипами серед них буде (за формулою) – 15*АА*: 2*Аа*:15*аа*. Серед них особини з генотипом *АА* – 480, *Аа* – 64, *аа* – 480. Поєднуємо усіх нащадків і отримуємо 736 *АА* (480+256) : 64*Аа* : 480*аа*. Можна вирахувати приблизне співвідношення: 23*АА* : 2*Аа* : 15*аа* за генотипом. За фенотипом – 25 червоноквіткових : 15 білоквіткових = 5 : 3.

У популяціях більшості рослин та тварин, які розмножуються статевим шляхом, відбувається вільне схрещування, що забезпечує рівно ймовірну зустрічаємість гамет. Таку популяцію називають *панміктичною*.

Структуру генофонду в панміктичній стаціонарній популяції можна описати основним законом популяційної генетики – ***законом Харді-Вайнберга***: *в ідеальній популяції існує постійне співвідношення відносних частот алелів та генотипів згідно рівняння*

***(pA + qa)2* = 1 або *pAА2 + 2pqАa*+ *qаa2*= 1** (7).

Аналогічне рівняння за наявності трьох алелів:

***(p + q + r)2 = p2 + q2 + r2 + 2pq + 2pr + 2qr = 1*** (8).

Закон Харді-Вайнберга не виконується, якщо: присутній ефект обмеженої чисельності, існують відмінності між самцями та самицями при передаванні алелів нащадкам, спостерігається відсутність вільного схрещування, наявність мутацій, дія природного добору, наявна міграція та інші фактори.

Розглянемо, як змінюються частоти алелів у популяції за умови мутаційного процесу *А→а* з певною швидкістю. Для розв’язання задач цього типу використовують формулу:

***Pn = P*** x ***(1 – U)n*** (9),

де *Pn* – частота алеля *А* в *n*-му поколінні; *P* – вихідна частота алеля *А*; *U* – швидкість мутування алеля *А*; *n* – число поколінь.

Якщо мутаційний процес відбувається в обидві сторони: пряма мутація *А→а* та зворотна *а→А*, але з різною швидкістю (*U* – для прямої та *V* – для зворотної), то розрахунок змін частот алелів проводять за формулою:

***Pn = P*** x ***(1 – U – V)n + V*** (10).

Якщо фактором, який змінює генетичну структуру популяції є природний добір, то для розрахунку частот алелів у наступному поколінні використовують формулу:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| ***q1* =** | ***q (1*** – ***qS)*** | (11), |
| **1** – ***q2S*** |

де *q*1 – частота рецесивного алеля у наступному поколінні, *q* – частота рецесивного алеля у вихідній популяції; *S* – коефіцієнт добору.

Розрахунок кількості поколінь, необхідної для певної зміни частот генотипів, можна проводити за допомогою формули:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| ***qn* =** | ***q*** | (12), |
| **1 +** ***nq*** |

де *q* – вихідна частота алеля *а* в популяції; *n* – кількість поколінь; *qn* – частота алеля *а* через *n* поколінь.

При змішуванні популяцій змінюється й частота алелів. Для розрахунку отриманих змін у структурі популяції використовують наступну формулу:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| ***Pзміш* =** | ***n1P1 + n2P2*** | (13), |
| ***N*** |

де *Р*1 та *Р*2 – частоти алеля *А* в першій та другій популяціях; *n*1 та *n*2 – кількості особин у першій та другій популяціях; *N* – кількість особин у змішаній популяції.

**☝ Приклади розв’язання задач**

1. Розглянемо дію закону Харді-Вайнберга при повному домінуванні на прикладі успадкування забарвлення хутра у котів. Відомо, що чорне забарвлення хутра у котів визначається генотипом *аа*. При цьому чорне забарвлення може бути або суцільним або частковим. Генотипи *АА* и *Аа* обумовлюють все інше різноманіття типів забарвлення, але чорний колір при цьому повністю відсутній.

Припустимо, що в одній з міських популяцій котів зі 100 тварин повне або часткове чорне забарвлення мали 36 тварин.

Завдяки повному домінуванню гомозиготи *АА* та гетерозиготи *Аа* фенотипово однакові. Згідно рівняння Харді-Вайнберга частота чорних кішок складає *q*2*аа*. Можна розрахувати частоти алелів: *q*2*aa* = 36/100 = 0,36; *qa* = 0,36 –1/2 = 0,6; *pA* = 1 – 0,6 = 0,4.

Таким чином, структура алелофонду даної популяції виглядає як *рА + qa* = 0,4 + 0,6 = 1. Частота рецесивного алеля виявилась вищою за частоту домінантного.

Розрахуємо частоти генотипів: *р*2*АА* = 0,42 = 0,16;  2 *pq Аа* = 2  0,4  0,6 = 0,48;  *q*2*aa* = 0,62 = 0,36.

2. Розглянемо дію закона Харди-Вайнберга при неповному домінуванні на прикладі успадкування забарвлення хутра у лисиць. Відомо, що забарвлення хутра у лисиць зумовлено геном *А*, який може існувати у двох алельних станах: *А* и *а*. При цьому *АА* – руді, *Аа* – сиводушки, *аа* – чорно-бурі (або сріблясті).

Припустимо, що при обліку добутих тварин отримані наступні результати: руді (*АА*) – 81, сиводушки (*Аа*) – 18, чорно-бурі (*аа*) – 1.

Розрахуємо кількість домінантних алелів *А*, враховуючи, що кожна лисиця – диплоїдний організм. Руді лисиці несуть по 2 алеля *А*, їх 81 особина, всього 2*А*×81=162*А*. Сиводушки несуть по 1 алелю *А*, їх 18 особин, всього 1*А*×18=18*А.* Загальна сума домінантних алелів *NА* = 162 + 18 = 180. Аналогічно розрахуємо кількість рецесивних алелів *а*: у чорно-бурих лисиць 2*а*×1= 2*а*, у сиводушек 1*а*×18=18*а*, загальна сума рецесивних алелів *Nа*= 2 + 18 = 20.

Загальна кількість всіх алелів гена *А*  = *NA* + *Na* =180 + 20 = 200. Розрахуємо відносну частоту алеля *А: рА = NA* : *(NA + Na)* = 180 : 200 = 0,9 та алеля *а*: *qa* = *Na* : *(NA + Na )* = 20 : 200 = 0,1.

Сума відносних частот алелів у популяції можна відобразити співвідношенням: *рА + qa* = 0,9 + 0,1 = 1. Це рівняння є кількісним описом алелофонду даної популяції, відображає її структуру.

**Практичні завдання**

**Завдання 1: *Розв’язати наступні задачі***

1. Гомозиготні особини аа складають 1% популяції. Розрахуйте частоти генотипів АА та Аа.
2. У великої рогатої худоби породи шортгорн червона масть не повністю домінує над білою. Гібриди мають чалу масть. У районі, який спеціалізується на розведенні шортгорнів, зареєстровано 4169 червоних, 3780 чалих і 756 білих тварин. Визначте частоти алелів червоного та білого забарвлень худоби в цьому районі.
3. Популяція складається з 9% гомозигот АА, 49% гомозигот аа та 42% гетерозигот. Визначте частоту алелів *А* (*р*) та *а* (*q*) у популяції.
4. Вичисліть частоту домінантного (*р*) та рецесивного (*q*) алелів: а) у групі особин, що складається з 60 гомозигот *ВВ* і 40 гомозигот *вв*; б) у групі, що складається з 160 особин з генотипом *Dd* і 40 особин з генотипом *dd*; в) у групі особин, що складається з 360 особин з генотипом *АА* та 40 особин з генотипом *аа*.
5. Частота генів груп крові за системою АВ0 у така: *IA* – 0,249; *IB* – 0,189; *і0* – 0,562. Визначте у відсотковому співвідношенні частоту людей з I, II, III та IV групами крові серед цієї популяції.
6. Частоти груп крові за системою АВ0 в популяції людини становлять: 0 – 0,33; А – 0,36; В – 0,23; АВ – 0,08. Обчисліть частоти генів, що визначають групи крові у системі АВ0 цієї популяції.
7. Серед жителів певного міста частота зустрічання альбіносів 1 на 20000. Альбінізм обумовлюється рецесивним алелем. Визначити насичення популяції геном альбінізму (тобто резерв мутаційної мінливості – як часто зустрічається гетерозиготний стан цього гена).
8. У людини ознака резус-позитивної групи крові (*Rh+*) домінує над резус-негативною (*Rh*–). Концентрація гена *Rh*– становить 0,4. Яка ймовірність шлюбу між резус-негативною жінкою та резус-позитивним чоловіком?
9. У курей зустрічається рецесивна аутосомна ознака «тремтіння». У лабораторній популяції, яка складає 130 особин, 26 мають ознаку «тремтіння». Яка частота алеля «тремтіння», якщо його пенетратність приблизно 35%.
10. У деякій популяції частота зустрічання дальтонізму складає серед чоловіків 0,08. Цей дефект обумовлений зчепленим із статтю рецесивним алелем. Які очікувані частоти зустрічання трьох генотипів у жінок?
11. Визначте частоти генотипів особин в *F7* при самозапиленні рослини з генотипом *Аа*. Коефіцієнт розмноження дорівнює 16.
12. Посіяли 30 насінин пшениці: по 10 червонозернової *АА*, червоно-зернової *Аа* та білозернової *аа*. Пшениця – самозапилювач. Яким буде співвідношення генотипів за десять поколінь.
13. 20 особин групи мають генотип *аа* та 40 – *Аа*. Визначте які частоти генотипів *АА, Аа* та *аа* встановляться в другому поколінні за умов: 1) самозапліднення; 2) панміксії.
14. Група складається з 90% особин з генотипом *ВВ* і 10% – з генотипом *вв.* Покажіть, що в умовах панміксії в першому поколінні встановиться рівновага генотипів *ВВ, вв* і *Вв*. Визначте частоти цих трьох генотипів після встановлення рівноваги популяції.
15. У корінних жителів Австралії із 730 обстежених група крові М (генотип ММ) виявлена у 22 людей, група крові МN (генотип МN) – у 210, група крові N (генотип NN) – 492. Визначте генетичну структуру популяції.
16. Вроджений вивих стегна – домінантна аутосомна ознака. Пенетрантність – 25%. Захворювання зустрічається з частотою 6:10000. Визначте частоту гена, який обумовлює вивих стегна.
17. Серед обстежених 3500 людей 0 групу крові мали 1634, А – 1466, В – 291, АВ – 109 особин. Яка частота алелів А, В, 0 у даній популяції?
18. В одній панміктичній популяції частота алеля *в* дорівнює 0,1, а в іншій – 0,9. В якій популяції більше гетерозигот?
19. Глухонімота пов’язана із вродженою глухотою, яка перешкоджає нормальному засвоєнню мови. Успадкування аутосомно-рецесивне. Середня частота захворювання коливається в різних країнах. Для європейців вона дорівнює приблизно 2:10000. Визначте можливе число гетерозиготних за глухонімотою людей у районі, що має 8000000 жителів.
20. Дальтонізм визначається рецесивним геном, зчепленим з Х-хромосомою. Частота алеля у популяції становить 0,08. Який відсоток чоловіків та жінок має дальтонізм?
21. Дві популяції мають наступні генотипові частоти: перша – 0,24*АА*, 0,32*Аа* та 0,44 *аа*; інша – 0,33*АА*, 0,14*Аа* та 0,53*аа*. Яким буде співвідношення генотипів за умови самозапліднення особин у п’ятому поколінні.
22. Скільки потрібно поколінь, щоб частота генотипу *аа*, яка дорівнює 0,04, зменшилась у 4 рази, якщо коефіцієнт добору становить 1.
23. До популяції, яка складається з 1500 особин з частотою алеля *А* = 0,8, вливається 500 особин з іншої популяції з частотою алеля *А* = 0,2. Визначте частоту зустрічання алеля *А* в змішаній популяції.

**Тема 9. ГЕНЕТИКА ЛЮДИНИ ТА МЕДИЧНА ГЕНЕТИКА**

**Питання для актуалізації знань:**

1. Людина як об’єкт генетичних досліджень.
2. Методи генетики людини.
3. Спадкові захворювання людини. Принципи класифікацій.
4. Етапи роботи, завдання та методи вивчення спадковості і мінливості ознак у медико-генетичній консультації. Методи діагностики та можливості редагування геномів.

**Теоретичні відомості**

* У генетиці людини неможливе застосування стандартних генетичних методів, зокрема гібридологічного у зв‘язку з: 1) неприйнятністю направлених схрещувань для генетичного аналізу; 2) неможливістю експериментального отримання мутацій; 3) пізнім строком статевого дозрівання у людини; 4) малочисельністю нащадків; 5) неможливістю створення однакових умов для розвитку нащадків від різних шлюбів та умов, які суворо контролюються; 6) недостатньою точністю реєстрації спадкових ознак та невеликими родоводами; 7) порівняно великою кількістю (2n=46) хромосом, які погано розрізняються.

До основних методів, які використовуються в генетиці людини, належать:

* + генеалогічний;
  + цитогенетичний;
  + близнюковий;
  + популяційний;
  + молекулярно-генетичні.

***Генеалогічний метод*** дозволяє подолати складнощі, які виникають у зв’язку з неможливістю постановки цілеспрямованого схрещування. Якщо є родоводи, то можна, використовуючи сумарні дані декількох родин, визначити тип успадкування ознаки (домінантний, рецесивний, зчеплений зі статтю, аутосомний), а також її моногенність або полігенність.

Генеалогічний метод застосовується: 1) для встановлення спадкового характеру ознаки; 2) при визначенні типу успадкування та пенетрантності гена; 3) при аналізі зчеплення генів і картуванні хромосом; 4) при вивченні інтенсивності мутаційного процесу; 5) при розшифровці механізмів взаємодії генів; 6) при медико-генетичному консультуванні.

.***Цитогенетичний метод*** дозволяє встановити хромосомний набір за кількістю та будовою, а також виявити аномалії в геномі за допомогою диференційного забарвлення хромосом. Для забарвлення та отримання каріотипу людини зазвичай використовують лейкоцити периферійної крові людини.

Каріотип всіх соматичних клітин становить 46. За розміром і формою усі соматичні хромосоми людини поділяють на 7 груп (рис. 15):

1. *І група* ***(А):*** 1 – 3 пари, 1 та 3 – великі метацентричні хромосоми, 2 – великі субметацентричні.
2. *ІІ група* ***(В):*** 4 і 5 пари – великі субметацентричні хромосоми.
3. *ІІІ група* ***(С):*** 6 – 12 пари хромосом і статева Х-хромосома – середні субметацентричні;
4. *ІV група*  ***(D):*** 13 – 15 пари хромосом – середні акроцентричні;
5. *V група*  ***(Е):*** 16 – 18 пари хромосом – малі субметацентричні;
6. *VІ група* ***(F):*** 19 і 20 пари хромосом – малі метацентричні;
7. *VІІ група*  ***(G):*** 21, 22 пари і статева Y- хромосома – малі акроцентричні.

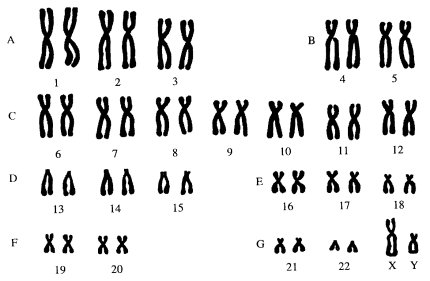
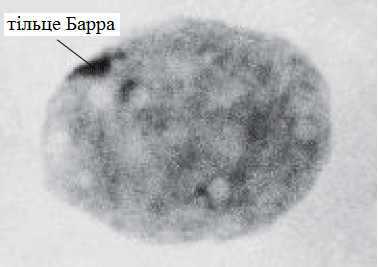


Рис. 15 – Нормальний каріотип людини

Цитологічний контроль застосовують при діагностиці ряду спадкових захворювань, які пов’язані з явищами анеуплоїдії та різними хромосомними абераціями.

Разом з вивченням мітотичних хромосом корисну інформацію отримують і при спостереженні інтерфазних клітин. Зокрема, чоловіків і жінок розрізняють за наявністю в інтерфазному ядрі так званого *тільця Барра,* або *статевого хроматину.* Він є у жінок і відсутній у чоловіків. Статевий хроматин являє собою результат гетерохроматинізації однієї з двох Х-хромосом, що інактивується у жінок. Ідентифікація статевого хроматину у клітинах слизової оболонки роту широко використовується для визначення генетичної статі пацієнтів у практиці медичної генетики, а також у спортивній медицині.

***Близнюковий метод*** використовується для виявлення ступеня спадкової обумовленості ознак, які досліджуються. Явище поліембріонії відомо у деяких тварин. Воно характеризується появою декількох ***ідентичних або однояйцевих близнюків – гомозиготних близнюків (МБ).*** Поряд з такими МБ існують ***різнояйцеві* або *дизиготні близнюки (ДБ),*** які народжуються при заплідненні двох одночасно дозріваючих яйцеклітин. Якщо МБ як результат клонового розмноження одної заплідненої яйцеклітини завжди ідентичні за статтю та дуже схожі фенотипово, часто майже нерозрізнимі, то ДБ можуть мати як однакову, так і різну стать. Зустрічаються ДБ, які дуже різняться за зовнішніми ознаками, як особини, які виникли внаслідок самостійних випадків запліднення.

Близнюковий метод оснований на трьох положеннях: – МБ мають ідентичні генотипи, а ДБ – різні генотипи; – середовище, в якому розвиваються близнюки та під дією якого з’являються відмінності ознак у МБ, може бути однаковим і неоднаковим для однієї й тієї ж пари МБ; – усі властивості організму визначаються взаємодією тільки двох факторів: генотипу та середовища. Ці положення дозволяють порівнювати вплив генотипу та середовища на розвиток ознак.

МБ та ДБ зазвичай порівнюють за рядом показників на великій кількості матеріалу. На основі отриманих даних підраховують показники ***конкордантності***  (рівня схожості) та ***дискордантності*** (рівня відмінності). У МБ конкордантність значно вища, ніж у ДБ, однак ступінь схожості для різних ознак варіює. Це дозволяє дати оцінку ролі генотипу та середовища у їх проявленні. Запропоновано декілька способів кількісного вираження частки спадковості у розвитку ознаки. Найпростіший з них:

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| ***Н* =** | ***М* % – *D* %** | , |
| **100 – *D* %** |

де *Н* – частка спадковості,

*М* – конкордантність у МБ,

*D* – конкордантність у ДБ.

Таким чином, використання близнюкового методу показує, що такі генетично детерміновані ознаки, як, наприклад, показники обміну речовин, можуть сильно піддаватися модифікаційній мінливості. Це треба враховувати, наприклад, при описанні симптомів спадкових захворювань, що має велике значення в медичній генетиці.

***Молекулярно-генетичні методи*** по’вязані з аналізом нуклеотидної послідовності ДНК.

**☝ Відомості, які необхідні для розв’язання задач**

1. При складанні родоводів використовують наступні позначення:

мертвонароджений

викидень

індивідуум чоловічої статі

індивідуум жіночої статі

аборт

стать невідома

Гетерозиготний носій (♀) мутантного гену в Х-хромосомі

шлюб

померлі

споріднений шлюб

пробанд

однояйцеві близнюки

шлюб без дітей

різнояйцеві близнюки

2. Типи моногенного успадкування, які виявляються за допомогою генеалогічного методу:

1. Аутосомно-домінантний тип успадкування: – захворювання спостерігається у кожному поколінні, тобто прослідковується у родоводі за вертикаллю (окрім випадків нової мутації); – мутантний ген, пов’язаний з аутосомою, проявляє свою дію як у гомозиготному, так і гетерозиготному стані; – ризик народження хворої дитини, якщо хворий один з батьків, складає 50%; – здорові індивіди мають здорових нащадків; – у хворого індивіда хворий один з батьків, окрім випадків нової мутації – обидві статі уражуються з однаковою частотою. Захворювання: синдром Марфана, синдром Реклінгхаузена, ахондроплазія.

2. Аутосомно-рецесивний тип успадкування: – при шлюбі двох гетерозиготних носіїв одного й того ж рецесивного гена мутанта в середньому 50% дітей фенотипово можуть бути здоровими, але є носіями рецесивного мутантного гена; – 25% дітей отримують рецесивний ген від обох батьків і будуть уражені спадковим рецесивним захворюванням (гомозиготи); – 25% будуть здорові фенотипово та генотипово; – обидві статі уражуються однаково; – в родоводі при такому успадкуванні захворювання може прослідковуватися за горизонталлю, повторюватися через одне або декілька поколінь; – у хворого батька народжуються здорові діти; – в разі кровно-родинних шлюбів між батьками пробанда спостерігається збільшення числа хворих у родоводі. Захворювання: АГСгалактоземія, муковісцидоз, таласемія, серповидно-клітинна анемія, хвороба Тея-Сакса, альбінізм та ін.

3. Х-зчеплений домінантний тип: – у хворого пробанда обов’язково хворий один з батьків; – у хворого батька всі доньки хворі, а сини здорові; – у хворої матері однакова ймовірність народження хворої доньки та хворого сина; – в здорових батьків всі діти будуть здорові; – хворих жінок в 2 рази більше, ніж хворих чоловіків. Захворювання: фосфатдіабет, синдроми Ретта, Коффіна-Лоурі, Гольця та ін.

4. Х-зчеплений рецесивний тип: – захворювання спостерігається в чоловіків – родичів пробанда за материнською лінією; – сини ніколи не успадковують захворювання батька; – у хворого батька всі його доньки здорові та є гетерозиготними носіями патологічного гена; – якщо жінка є гетерозиготним носієм патологічного гена, то половина її синів хворі, а всі доньки здорові, причому половина доньок – гетерозиготі носії патологічного гена. Захворювання: нецукровий діабет, дефіцит глюкозо-6-фосфат-дегідрогенази, м’язова дистрофія Дюшена, гемофілія А, В, іхтіоз, синдром Аарськога-Скотта та ін.

5. У-зчеплений тип: – в У-хромосомі знаходяться гени, які детермінують розвиток сім’яників, відповідають за сперматогенез, контролюють інтенсивність росту тіла, кінцівок і зубів, визначають обволосіння вушної раковини; – ознака передається всім хлопчикам; – ознака виявляється лише в осіб чоловічої статі; – патологічні мутації, які зачіпають формування сім’яників або сперматогенез, успадковуватися не можуть, такі індивіди стерильні.

6. Мітохондріальний тип: – мітохондрії передаються з цитоплазмою яйцеклітин (у кожній яйцеклітині – 25 000 мітохондрій, які містять кільцеву хромосому); – генні мутації у мітохондріальній ДНК виявлені при атрофії зорового нерва Лебера, мітохондріальних міопатіях, доброякісній пухлині (онкоцитомі), при прогресуючих офтальмоплегіях; – хвороба передається лише від матері; – хворіють і дівчака, і хлопчики; – хворий батько не передає хвороби ані донькам, ані синам.

**Практичні завдання**

**Завдання 1. *Складіть родовід і визначте тип успадкування ознаки***

*Пробанд* – здорова жінка – має двох здорових братів і двох братів хворих алькоптонурією (виділення з сечею гомогентизинової кислоти). Мати пробанда здорова і має двох здорових братів. Батько пробанда хворий алькоптонурією і є двоюрідним дядьком своєї дружини. У нього є здоровий брат і здорова сестра. Бабця з боку батька була хворою і була заміжня за своїм двоюрідним здоровим братом. Бабця й дід з боку матері здорові, батько й мати діда також здорові. При цьому мати діда є рідною сестрою діда пробанда з боку батька. Визначте вірогідність народження хворих алькоптонурією дітей в родині пробанда за умови, якщо вона вийде заміж за здорового чоловіка, мати якого страждала алькоптонурією.

Одна з форм рахіту не виліковується звичайними дозами вітаміну Д. *Пробанд* – юнак, що страждає цією формою рахіту. Його сестра здорова. Мати пробанда хвора на рахіт, батько здоровий. У матері пробанда було троє братів – всі здорові. Дід пробанда по лінії матері хворий, бабця здорова. Дід мав двох здорових братів і одного хворого. У здорових братів діда від здорових дружин було п’ять здорових синів (у одного чотири сини, у іншого один). У хворого брата діда дружина була здорова. У них були три хворі доньки та два здорові сини. У двох хворих доньок брата діда пробанда від здорових чоловіків було по одній здоровій доньці. Ще у однієї хворої доньки брата діда пробанда, яка заміжня за здоровим чоловіком, два сини, один з яких хворий, і хвора донька. У здорових синів брата діда пробанда дружини здорові. Здорові й їхні діти. Визначите вірогідність народження хворих рахітом дітей у родині пробанда у випадку, якщо він одружиться зі своєю хворою троюрідною сестрою.

*Пробанд* страждає нічною сліпотою. Його два брати також хворі. По лінії батька пробанда страждаючих нічною сліпотою не було. Мати пробанда хвора. Дві сестри та два брати пробанда здорові. Вони мають тільки двох здорових дітей. По материнській лінії відомо: сестра бабусі хвора, а брат здоровий; прадід (батько бабусі) страждав нічною сліпотою, сестра і брат дідуся були хворі; прадід був хворий, його брат має хвору доньку та двох хворих синів, також хворий. Дружина пробанда, її батьки та родичі здорові. Визначте вірогідність народження хворих дітей з родини пробанда.

*Пробанд* страждає легкою формою серповидноклітинної анемії. Його дружина здорова. Вона має доньку також з легкою формою анемії. Мати та бабця пробанда страждали цією ж формою серповидноклітинної анемії. Решта сибсів матері та її батька здорові. У дружини пробанда є сестра, хвора легкою формою анемії. Мати та батько дружини пробанда страждали анемією. Крім того, відомо, що у батька були два брати й сестра з легкою формою анемії і що в родині сестри батька двоє дітей померло від серповидноклітинної анемії. Визначите ймовірність народження дітей з важкою формою анемії в родині доньки пробанда, якщо вона вийде заміж за такого ж чоловіка, як її батько.

*Пробанд* – хвора на атаксію мозочка жінка. Її чоловік здоровий. У них шість синів і три доньки. Один син і одна донька хворі на атаксію мозочка, решта дітей здорова. Пробанд має здорову сестру та трьох хворих братів. Здорова сестра заміжня за здоровим чоловіком і має здорову дитину. Три хворих брата пробанда одружені на здорових жінках. У родині одного – два здорові сини й одна здорова донька, у родині другого брата здоровий син і хвора донька, у родині третього – два сини і три доньки здорові. Батько пробанда хворий, а мати здорова. Яка вірогідність появи хворих дітей у хворої доньки пробанда, якщо вона вийде заміж за здорового чоловіка?

*Пробанд –* чоловік з блакитними очима і нормальним зором, батьки якого мали сірі очі та нормальний зір, одружується на нормальній стосовно зору жінці з сірими очима. Батьки жінки мали сірі очі та нормальний зір, а блакитноокий брат був дальтоніком. Від цього шлюбу народилася дівчинка з сірими очима та нормальним зором й два блакитнооких хлопчики, один з яких виявився дальтоніком. Складіть родовід і визначте генотипи всіх членів цієї родини.

**Завдання 2. *Проведіть аналіз запропонованих наборів хромосом людини.***

|  |  |
| --- | --- |
| Кариотип мужчины с системой половых хромосом XYY | Кариотип женщины с системой половых хромосом ХХХХ |
| **А** | **Б** |
| http://900igr.net/datai/meditsina/Nasledstvennye-bolezni-cheloveka/0020-014-Sindrom-Edvardsa.png | http://festival.1september.ru/articles/500576/Image1026.gif |
| **В** | **Г** |

**Завдання 3. *Користуючись таблицею визначте, у формуванні яких хвороб провідна роль належить спадковості, а які обумовлені впливом зовнішнього середовища.***

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| № з/п | Ознака | МБ | ДБ |
| 1. | Колір очей | 99,5 | 97,7 |
| 2. | Папілярні лінії | 92,0 | 40,0 |
| 3. | Маніакально-депресивний психоз | 73,1 | 15,2 |
| 4. | Шизофренія | 67,0 | 12,1 |
| 5. | Епілепсія | 60,8 | 12,3 |
| 6. | Цукровий діабет | 84,0 | 37,0 |
| 7. | Туберкульоз | 66,7 | 23,0 |
| 8. | Ревматизм | 47,3 | 17,3 |
| 9. | Запалення середнього вуха | 30,1 | 9,8 |
| 10. | Клишоногість | 45,5 | 18,2 |
| 11. | Природжений вивих стегна | 41,4 | 2,8 |
| 12. | Кір | 97,4 | 95,7 |
| 13. | Коклюш | 97,7 | 92,0 |
| 14. | Вітряна віспа | 92,8 | 89,2 |
| 15. | Скарлатина | 56,4 | 41,2 |

**Тема 10. ГЕНЕТИЧНІ ОСНОВИ СЕЛЕКЦІЇ**

**Питання для актуалізації знань:**

1. Селекція як прикладна наука. Об’єкти, цілі та задачі селекції.
2. Штучний добір як метод селекції.
3. Гібридизація як основний інструмент селекційних програм.
4. Інбридинг: генетична сутність і наслідки.
5. Системи самонесумісності у рослин.
6. Явище гетерозису: генетична сутність, практичне використання та типи. Шляхи закріплення гетерозису.
7. Основні типи схрещувань, які використовуються у селекції.
8. Методи топкросу, полікросу, діалельних схрещувань при оцінці комбінаційної здатності рослин.
9. Пошук нових ознак як інструмент розширення генетичної мінливості.
10. Нетрадиційні методи селекції.
11. Досягнення вітчизняної та світової селекції рослин та тварин.
12. Перспективні напрямки селекції.

**Теоретичні відомості**

**🕮 *Природний добір*** – це процес диференційованого (невипадкового вибіркового) виживання і відтворення краще пристосованих організмів у природі. Об’єктами природного добору можуть бути окремі особи або їхні природні групи: види, надвидові групи, популяції, родини.

Залежно від об’єкту природного добору розрізняють:

- індивідуальний добір - заснований на перевагах одних особин над іншими в боротьбі за існування, що забезпечує їх подальше життя і розмноження;

- груповий добір - зберігає ознаки корисні для всієї групи, хоча не завжди сприятливі для життя окремих особин.

Залежно від механізму дії природного добору виділяють такі форми: рушійна і стабілізуюча. Механізм дії рушійного добору пов'язаний із змінами норми реакції генотипу відповідно до змін умов середовища, полягає в збереженні корисних відхилень від середньої норми та призводить до формування нових пристосувань і видоутворення. Механізм дії стабілізуючого добору спрямований на збереження середнього значення ознаки чи властивості у відносно стабільних умовах середовища.

В процесі еволюції видів у природі відбувається зміна однієї форми добору на іншу. Природній добір не тільки створює, але й підтримує різноманітність органічних форм.

***Селекція*** — це наука про теоретичні основи та методи створення сортів рослин та порід тварин, штамів мікроорганізмів з потрібними людині властивостями. Теоретичною основою селекції є генетика – наука про закономірності спадковості та мінливості, а також еволюційне вчення – наука про причини, рушійні сили і закономірності еволюції живих організмів.

*Сортом*  рослин називають створену шляхом селекції групу культурних рослин одного виду зі стійкими біологічними особливостями і господарсько цінними властивостями, які проявляються при певних умовах вирощування.

*Породою* тварин називають сукупності сільськогосподарських тварин одного виду спільного походження із певними спадковими особливостями та господарсько корисними ознаками, які стійко передаються нащадкам.

*Штамом* називають чисту культуру мікроорганізмів, виділену з певного джерела (грунт, вода або організм) чи одержану внаслідок мутацій. Від однієї клітини можна дістати різні штами, які відрізняються за біохімічними показниками, чутливістю до антибіотиків, інтенсивністю синтезу певних метаболітів тощо. Однак відмінності між штамами не виходять за межі виду.

Різноманітність порід тварин, так само, як і сортів рослин, показує широкі межі прояву визначених генотипом ознак, можливості виникнення нових ознак через мутації та суттєвість впливу модифікаційної мінливості на корисні для людини характеристики організмів. Більшість особин, що є представниками виведених людиною порід та сортів, за своїми ознаками надзвичайно віддалені від вихідних форм.

Основним прийомом, яким користувалася і користується людина, перетворюючи тварини і рослини для своїх потреб – це штучний добір. Більшість інших селекційних методів спрямовано або на збільшення матеріалу для добору (штучний мутагенез, аутбридинг, поліплоїдія тощо), або на закріплення результатів добору (інбридинг, клонування тощо). Сучасна селекція використовує також такі прогресивні методи створення вихідного матеріалу як гаплоїдія, клітинна селекція, хромосомна й генна інженерія, гібридизація протопластів, культура зародкових і соматичних клітин і тканин рослин.

***Штучний добір*** – це добір, який здійснює людина з метою подальшого розмноження організмів, які володіють потрібними людині властивостями та господарсько цінними ознаками. Штучний добір є історично першим методом селекції.

Оскільки людина створює шляхом штучного добору не тільки нові сорти рослин, породи тварин, штами мікроорганізмів, але й штучне середовище їх існування, елімінуюча дія зовнішнього середовища на такі організми зводиться до мінімуму. Треба враховувати, що повністю зняти вплив факторів зовнішнього середовища неможливо, тому штучний добір завжди протікає на фоні більш менш інтенсивного природного добору. Виділяють дві форми штучного добору – несвідомий і методичний.

Механізм несвідомого добору зводиться до вибраковки тих тварин, які недостатньо відповідають своєму призначенню, тобто вимогам, які пред’являє людина. Для **несвідомого добору** характерна простота прийомів, відсутність свідомої мети селекційної роботи.

Сучасна селекція оперує ***методичним добором*** — селекцією організмів з метою отримання заздалегідь запланованого результату. Несвідомий добір не закінчився з виникненням методичного добору. Обидві форми добору існують, тобто несвідомий добір постійно супроводжує не тільки методичний добір, але й просто розведення тварин і вирощування рослин. Усвідомлення мети селекції, а при виведенні нової породи (сорту) попередня розробка умов до неї, «ідеал породи», на наближення до якого ведеться добір і за ступенем наближення до якої оцінюється його результат, і відрізняє методичний добір від несвідомого.

Емпіричне застосування методичного добору почалося ще в стародавні часи, але в Європі його почали застосовувати тільки в XVIII ст. Тоді основними правилами тваринництва і методами виведення порід вважалось: 1) схрещування з кращими породами; 2) вплив біотехнічними заходами на фоні місцевих умов (клімату, корму, ґрунту); 3) тривалість розведення. Сам добір в арсенал свідомих прийомів ще не увійшов.

Щоб почати добір у бажаному напрямку необхідно отримати індивідуальні відхилення фенотипу, спрямовані в необхідну сторону. При доборі по фенотипу відбираються генотипи, тобто ті спадкові особливості, які дають можливість даній ознаці проявитись в наступних поколіннях. Це принцип не тільки штучного, але й природного добору.

Відбираючи рослин або тварин з найбільш сильним вираженням корисної ознаки, селекціонер зберігає всі фенотипічні відхилення – мутації і комбінації, які підвищують пенетрантність і експресивність необхідної йому спадкової зміни. В результаті посилюється фенотипове вираження даної ознаки, що є проявом накопичуючої ролі штучного добору.

Штучний добір перш за все спрямований на максимальний розвиток господарсько важливих ознак, але корелятивна мінливість призводить до того, що інші ознаки організму змінюються відповідно з ознаками, які безпосередньо підлягають добору. В результаті весь організм поступово змінюється і порода (або сорт) стають іншими за багатьма ознаками. В цьому полягає творча роль штучного добору. Завдяки їй утворюються нові сорти рослин і породи тварин.

В тваринництві і рослинництві прийнято розрізняти два основних принципи штучного добору: масовий і індивідуальний.

***Масовий добір*** — це процес відбирання цілих груп організмів з потрібними властивостями. Масовий добір характеризується тим, що його ведуть зазвичай тільки за фенотипом і підбір плідників відсутній. Такий добір породу (сорт) не змінює, або змінює дуже повільно, але дозволяє підтримувати її властивості на належному рівні. Масовий добір більш ефективний в тому випадку, коли враховуються генетичні основи даної породи, тобто при усвідомленні того факту, що при доборі по фенотипу відбираються генотипи. Масовий добір по фенотипу – це основа, на якій повільно створювались місцеві породи і сорти як результат народної селекції (холмогорська порода ВРХ, ахалтекінська порода коней тощо). Основним недоліком цього методу є неможливість виключення впливу модифікаційної мінливості на формування ознак фенотипу. Окрім цього, подібні фенотипово особини можуть суттєво різнитися між собою за генотипом. Це дозволяє швидко вивести породу або сорт за рахунок високої кількості гетерозигот у потомстві від ряду перших схрещувань. Генетична різноманітність особин при масовому доборі залишається доволі високою.

***Індивідуальний добір*** – це відбір конкретних особин з потрібною ознакою, з більш повним урахуванням спадкових особливостей, що дозволяє виключити вплив модифікаційної мінливості. Аналізуючи потомство кожної особини окремо, можна з більшою точністю визначити, є певна ознака результатом реалізації генотипу чи на її формування вплинули умови, не пов’язані із спадковістю. Індивідуальний добір в рослинництві застосовують для отримання чистих ліній організмів. В селекції перехреснозапильних рослин добір здійснюється таким же чином, як і в селекції тварин, — за оцінкою родин та ліній – і застосовують специфічні форми індивідуального добору (метод половинок, індивідуально-сімейний і сімейно-груповий). Гетерозиготність рослин і їх постійне перезапилення створюють основу для ефективного проведення багаторазового індивідуального добору. В селекції рослин-самозапильників, де нащадки однієї особини являють собою чисту лінію, використовують одноразовий індивідуальний добір.

Основний принцип індивідуального добору в тваринництві – свідомий підбір пар плідників і оцінка їх за нащадками, формування в середині породи окремих ліній і родин. Під час селекції завжди прагнуть зробити породу такою, щоб вона являла собою достатньо багаточисельну групу особин, гомозиготну за основними породними ознакам і гетерозиготних за можливо більшою кількістю всіх інших генів. Збільшення гомозиготності намагаються не допускати, застосовуючи інбридинг разом з аутбридингом. В селекції тварин при індивідуальному доборі користуються двома методами: 1) оцінка плідника за нащадками протилежної статі (з метою встановлення стійкості передачі нащадкам таких госпорарсько цінних ознак як яценосність курей, молочність ВРХ тощо); 2) метод сиб-селекції (з метою оцінки спадкових властивостей та добору за продуктивністю близьких родичів — братів або сестер (sibling – з англ. «брат-сестра»)).

Беручи до уваги, що фенотиповий прояв генотипу залежить від умов зовнішнього середовища, з метою більш повної оцінки генотипу створюють граничні умови середовища, тобто здійснюють *добір на селективному фоні*. Цей метод максимально виявляє спадкові властивості (норму реакції генотипу) організмів, що випробовуються. Наприклад, здійснювати добір на посухостійкість рослин необхідно у посушливих умовах, на морозостійкість — за низьких температур, на стійкість до хвороб — в умовах зараження тощо. Штучний добір також поділяють за способом відбору носіїв ознак. При *негативному доборі* усуваються особини з небажаними ознаками, при *позитивному* — виділяються особини з бажаними. *Модальний добір* спрямований на підтримання на сталому рівні корисних характеристик породи або сорту.

Внаслідок природного і штучного добору відбувається *дивергенція* – розходження ознак в організмів у ході їх еволюції в природі і культурі. При цьому з одного вихідного виду в природі може виникати кілька нових (рис.16).

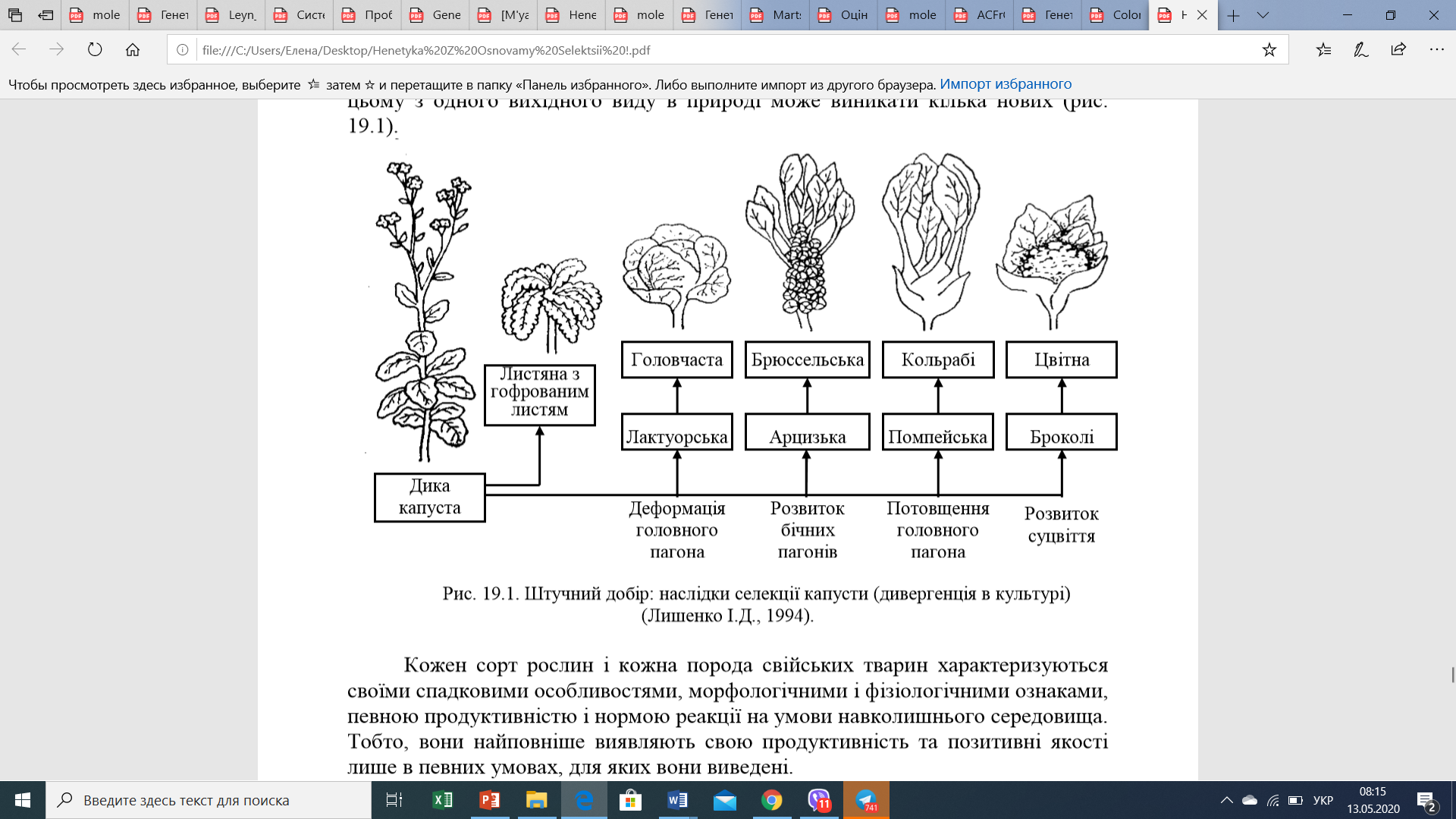


Рис. 16 – Штучний добір: наслідки селекції капусти (дивергенція в культурі) (Лишенко І.Д., 1994)

Кожен сорт рослин і кожна порода свійських тварин характеризуються своїми спадковими особливостями, морфологічними і фізіологічними ознаками, певною продуктивністю і нормою реакції на умови навколишнього середовища. Тобто, вони найповніше виявляють свою продуктивність та позитивні якості лише в певних умовах, для яких вони виведені. *Районування* – комплекс заходів, спрямованих на перевірку відповідності якостей тих чи інших порід або сортів до умов певної природної зони, що є необхідною умовою їхнього раціонального використання.

Успішність селекції залежить не тільки від форми штучного добору, але й від правильного підбору батьківських форм та застосування тієї чи іншої системи схрещування організмів (гібридизації).

***Гібридизація*** – метод селекції, що полягає в отриманні організмів з потрібними властивостями шляхом постановки системи схрещувань.

Гібридизація можлива у межах одного виду (внутрішньовидова гібридизація) і між особинами різних видів або родів (віддалена гібридизація).

Розрізняють дві основні системи внутрішньовидових схрещувань:

- близькоспоріднені схрещування (або інбридинг) проводять між особинами, які в тому чи іншому ступені є родичами (мають спільних предків протягом попередніх шести поколінь);

- неспоріднені схрещування (або аутбридинг) – це схрещування найбільш генетично віддалених партнерів: організмів одного виду, що належать до однієї породи або сорту (внутрішньопородне або внутрішньосортове), до різних порід або сортів (міжпородне або міжсортове).

Внутрішньовидові схрещування легко здійснюються і дають фертильне потомство, яке являє сукупність особин з найрізноманітнішими комбінаціями генів і є добрим вихідним матеріалом для проведення штучного добору.

Близькоспоріднені схрещування у селекції рослин застосовують для отримання чистих ліній, а в селекції тварин – для виявлення носіїв летальних і напівлетальних генів, при розведенні тварин по лініях та створенні нових порід. Розведення створених порід або сортів «в собі», тобто без привнесення інших генотипів (генетична ізоляція) – один з важливих принципів селекційної роботи. При цьому з кожним поколінням підвищується гомозиготність нащадків за багатьма генами, спостерігається ослаблення або виродження нащадків внаслідок переходу в гомозиготний стан рецесивних летальних та сублетальних генів. В результаті тривалого інбридингу виникає *інбредна депресія* — зниження життєздатності та продуктивності особин.

*Ступінь інбридингу (спорідненості)* тварин встановлюють за родоводом. Найбільш зручним є звичайний або табличний родовід, який являє собою розграфлену сітку з рядами предків. Її будують на 3-4 ряди предків і розділяють на дві половини – материнську (ліворуч) і батьківську (праворуч). В першому ряду записують дані про батьків (батько і мати), в другому про чотирьох предків (бабусь та дідусів), у третьому – про вісьмох предків (прабабусь і прадідусів). Німецький вчений А.Шапоруж запропонував при визначенні ступеня інбридингу римськими цифрами позначати покоління (ряди предків), рахуючи батьківське як перше, дідівське як друге і т.д. Якщо загальний предок повторюється і в материнській, і в батьківській частині родоводу, спочатку позначається його зустрічальність в материнському родоводі, а через рисочку – в батьківському. Якщо загальний предок зустрічається лише в одній половині родоводу, то в іншій половині (від тире) записують нуль, наприклад 0-ІІІ. Якщо загальний предок в материнській і батьківській половині родоводу зустрічається декілька разів, тоді ряди однієї половини родоводу розділяють комою, наприклад ІІІ, ІІІ – IV, V.

Розрізняють такі ступені інбридингу:

1) дуже тісний інбридинг (кровозмішення) (ІІ-І, І-ІІ, ІІ-ІІ);

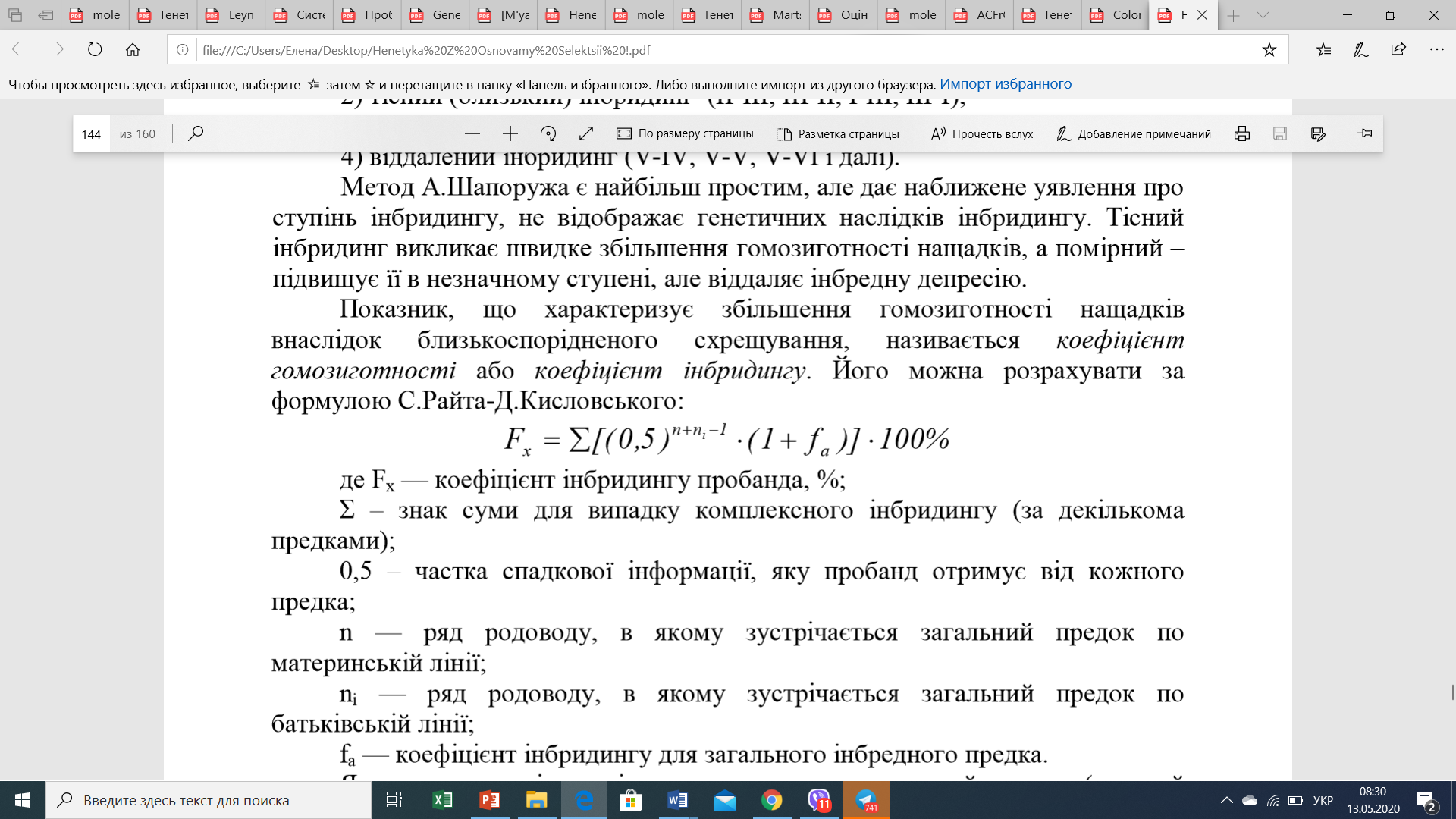
2) тісний (близький) інбридинг (II-III, III-II, I-III, ІІІ-I);

3) помірний інбридинг (III-IV, IV-III, IV-IV, ІІІ-ІІІ);

4) віддалений інбридинг (V-IV, V-V, V-VI і далі).

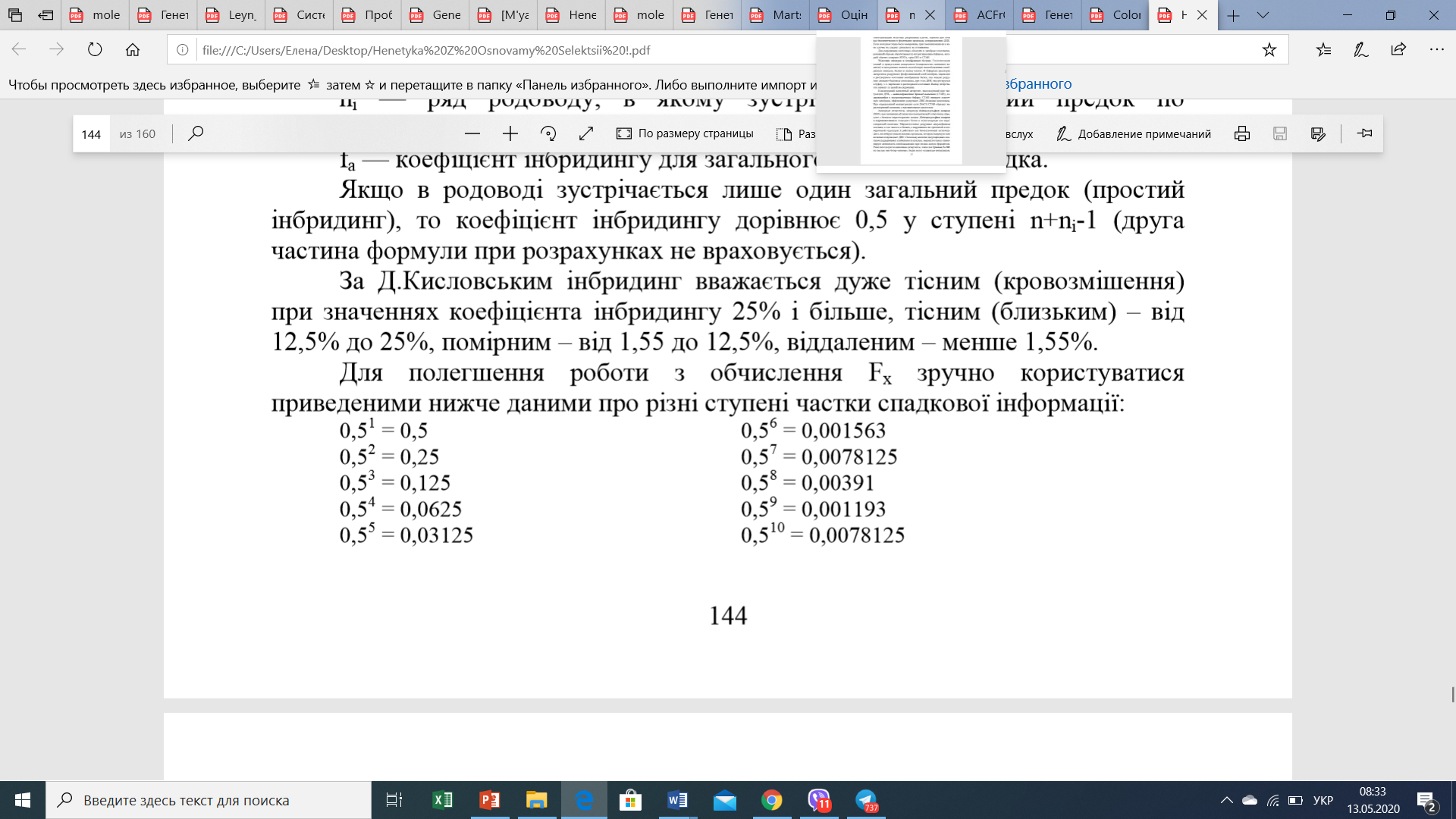
Метод А.Шапоружа є найбільш простим, але дає наближене уявлення про ступінь інбридингу, не відображає генетичних наслідків інбридингу. Тісний інбридинг викликає швидке збільшення гомозиготності нащадків, а помірний – підвищує її в незначному ступені, але віддаляє інбредну депресію.

Показник, що характеризує збільшення гомозиготності нащадків внаслідок близькоспорідненого схрещування, називається *коефіцієнт гомозиготності або коефіцієнт інбридингу.* Його можна розрахувати за формулою С.Райта-Д.Кисловського:



За Д.Кисловським інбридинг вважається дуже тісним (кровозмішення) при значеннях коефіцієнта інбридингу 25% і більше, тісним (близьким) – від 12,5% до 25%, помірним – від 1,55 до 12,5%, віддаленим – менше 1,55%.

Для полегшення роботи з обчислення Fx зручно користуватися приведеними нижче даними про різні ступені частки спадкової інформації:



Неспоріднені схрещування використовується у селекції для об’єднання цінних спадкових властивостей різних ліній, сортів або порід і для пригнічення інбредної депресії. Ця система схрещувань в тваринництві служить методом промислового розведення з метою отримання гібридних нащадків, які відзначаються високою продуктивністю, але не можуть бути використані для племінних цілей.

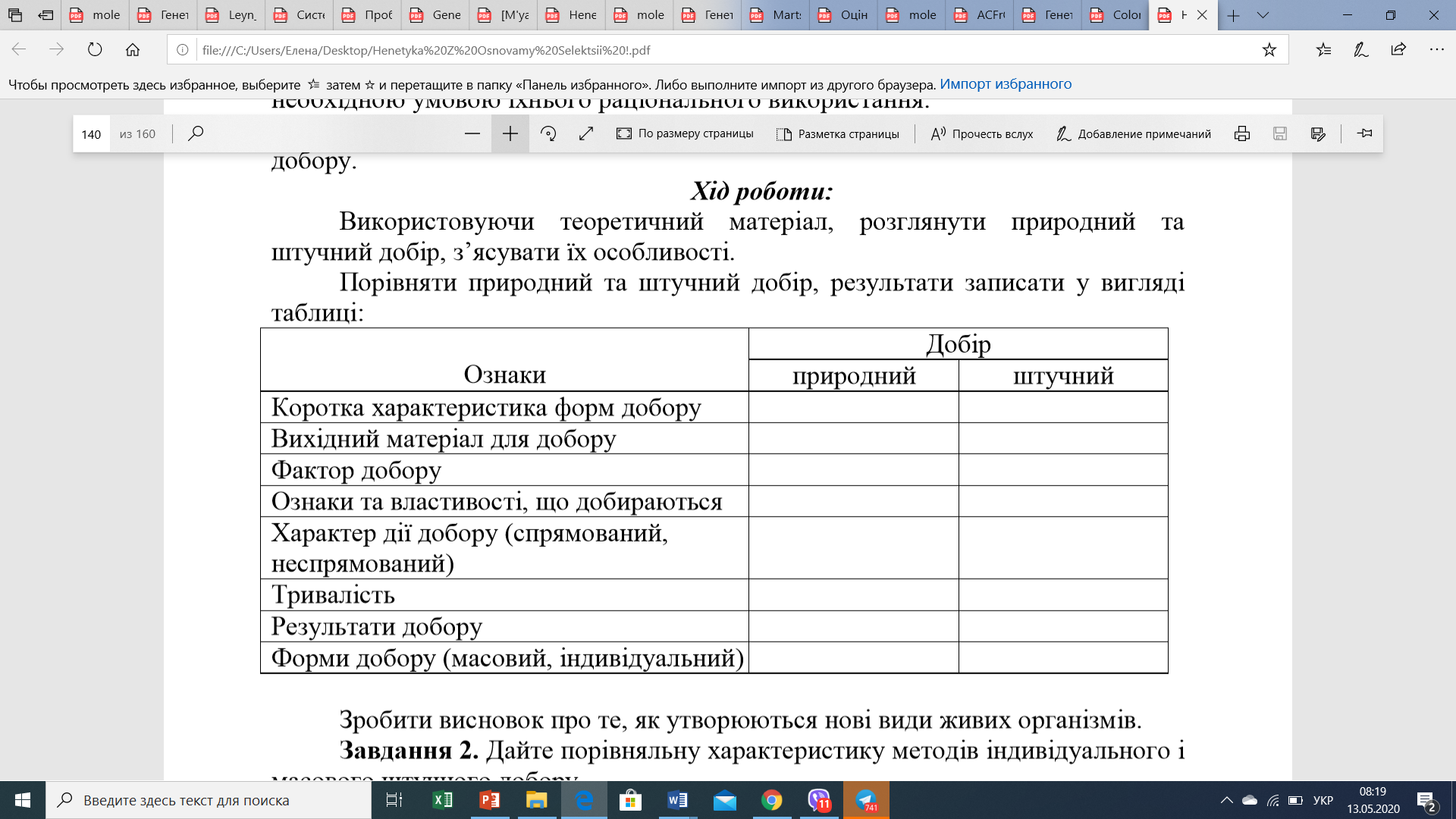
Неспоріднене схрещування порівняно із близькоспорідненим призводить до протилежних наслідків: підвищення гетерозиготності нащадків; пригнічення шкідливих рецесивних генів, які були в батьківських форм у гомозиготному стані. В результаті схрещування неспоріднених особин гібриди першого покоління мають більші розміри, підвищену життєздатність та продуктивність, стійкість до хвороб тощо (явище *гетерозису*).

***Віддалена гібридизація*** — це схрещування представників різних видів (міжвидова) або навіть родів (міжродова) із одержанням міжвидових і міжродових гібридів з метою поєднання в генотипі гібридних нащадків цінних спадкових ознак різних видів або родів. Як правило, у природі віддалена гібридизація неможлива, однак існує ряд винятків. Для зубатих китів (*Odontoceti*) відомі випадки міжродових гібридів. Вже за 2 тис. років до н.е. існували мули – міжвидові гібриди осла (*Equus asinus asinus*) і кобили (*Equus ferus caballus*), які володіють цінними для людини характеристиками – висока витривалість, фізична сила та подовжена тривалість життя порівняно з батьківськими формами.

Міжвидовий гетерозис проявляється і практично використовується в селекції рослин і тварин. Однак, віддалена гібридизація домашніх тварин менш ефективна, ніж рослин. Міжвидові гібриди тварин часто бувають безплідними, оскільки порушено мейоз і утворення гамет (батьківські негомологічні хромосоми під час мейозу не здатні кон’югувати). Але в деяких випадках віддалена гібридизація супроводжується нормальним злиттям гамет, звичайним мейозом і подальшим розвитком зародка, що дозволило отримати деякі породи, що поєднують цінні ознаки обох використаних у гібридизації видів. Наприклад, м’ясна порода ВРХ Санта-гертруда, стійка проти захворювань і невибаглива до пасовищ, створена шляхом схрещування зебу (*Bos taurus indicus*) з шортгорнами (порода ВРХ) в США.

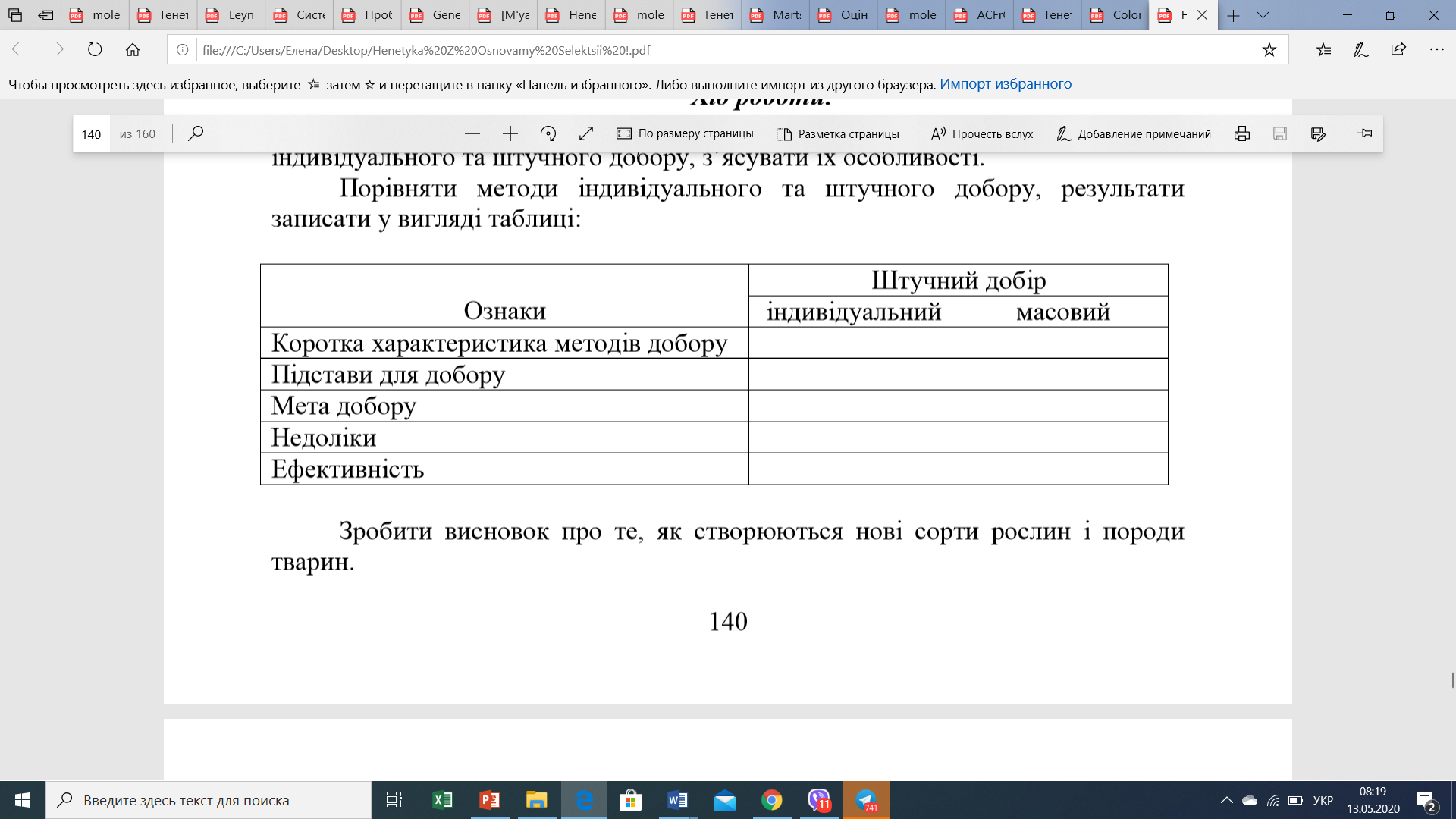
**Практичні завдання**

**Завдання 1.** ***Дайте порівняльну характеристику природного і штучного добору.***



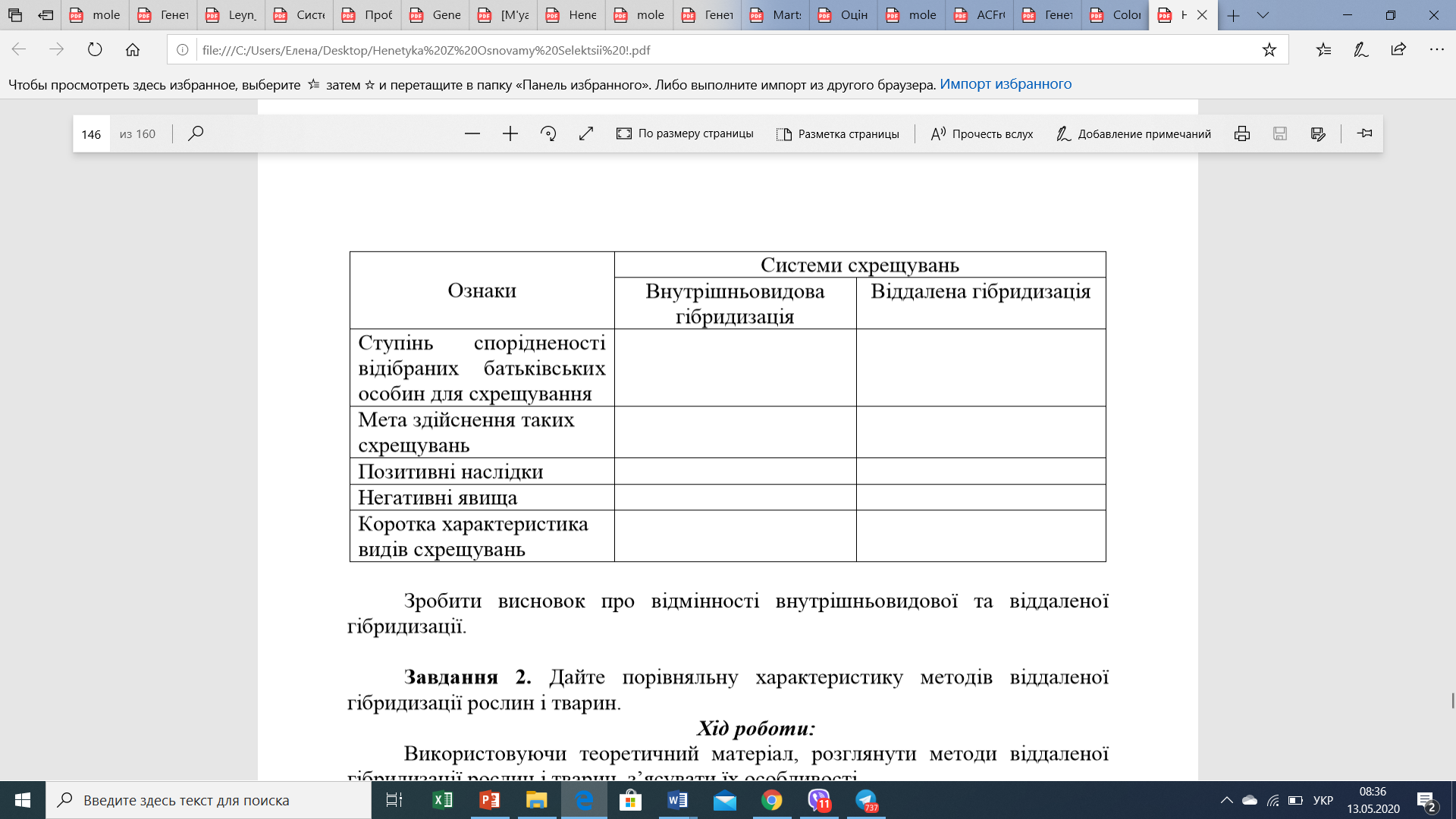
Зробити висновок про те, як утворюються нові види живих організмів.

**Завдання 2**. ***Дайте порівняльну характеристику методів індивідуального і масового штучного добору.***



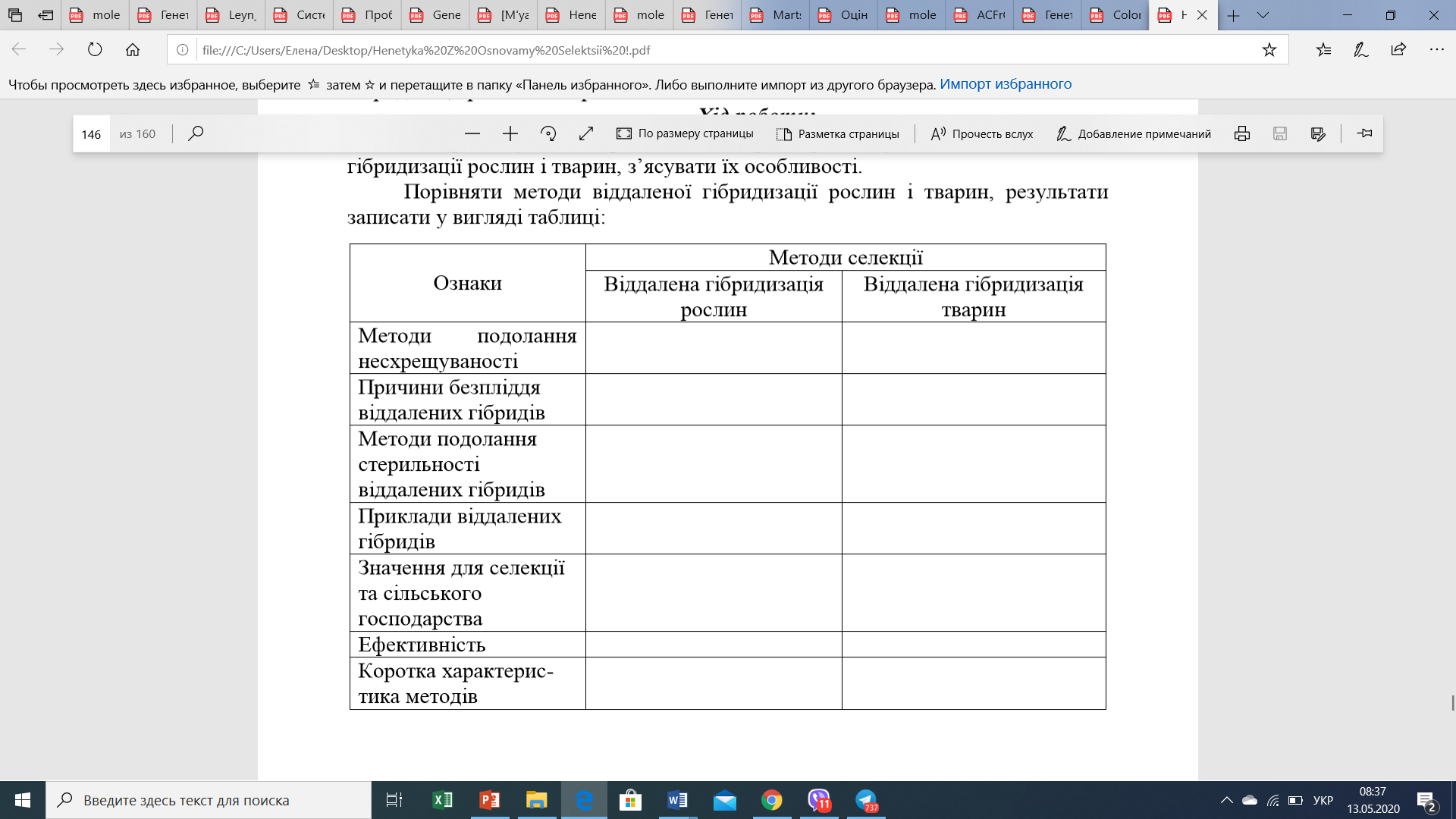
Зробити висновок про створення нових сортів рослин і пород тварин.

**Завдання 3.** ***Дайте порівняльну характеристику методів внутрішньовидової та віддаленої гібридизації.***



Зробити висновок про відмінності внутрішньовидової та віддаленої гібридизації.

**Завдання 4.** ***Дайте порівняльну характеристику методів віддаленої гібридизації рослин і тварин.***



Зробити висновок про особливості віддаленої гібридизації у рослин і тварин.

**РЕКОМЕНДОВАНА ЛІТЕРАТУРА**

**Основна:**

1. Січняк О. Л. Генетика з основами селекції рослин : навч. посіб. Одеса : Одес. нац. ун-т ім. І. І. Мечникова , 2022. 192 с.
2. Молекулярна генетика та технології дослідження геному : навч. посіб. / М. І. Гиль та ін. Миколаїв : МНАУ, 2019. 280 с.
3. Кандиба Н. М. Генетика : курс лекцій : навчальний посібник. Суми : Університетська книга, 2022 . 397 с.
4. Сіренко А. Г. Лекції та задачі з генетики. Івано-Франківськ : Голіней О. М., 2018. 300 с.

**Додаткова**

1. Сиволоб А. В., Рушковський С. Р., Киряченко С. С. та ін. Генетика : підручник. Київ : Видавничо-поліграфічний центр «Київський університет» , 2008. 320 с.
2. Тоцький В. М. Генетика. Одеса : «Астропринт» , 2008 . 710 с.
3. Стрельчук С. І., Демідов С. Б., Бердишев Г. Д., Голда Д. М. Генетика з основами селекції. Київ : Фітосоціоцентр, 2002. 292 с.
4. Ткачук З. Ю., Морозов М. М. Основи загальної генетики : навчальний посібник для студентів. Київ : Вища школа, 2004. 330 с.
5. Боєчко Ф.Ф., Боєчко Л.О., Шмиголь І.В. Основи молекулярної біології : курс лекцій. Черкаси : ЧНУ імені Богдана Хмельницького , 2013 . 255 с.
6. Войтенко С. Л., Васильєва О.О., Вишневський Л.В., Шаферівський Б.С. Генетика з основами розведення та відтворення сільськогосподарських тварин : навчально- методичний посібник. Полтава : ПП Астрая , 2018. 213 с.
7. Дубінін С. І., Пілюгін В.О., Ваценко А.В., Улановська-Циба Н.А., Передерій Н.О. Сучасні проблеми молекулярної біології: підручник для студентів ВНМЗ України III-IV рівнів акредитації . Полтава : ВДНЗУ «УМСА» , 2016. 393 с.
8. [Griffiths](https://www.amazon.com/s/ref=dp_byline_sr_book_1?ie=UTF8&text=Anthony+J.F.+Griffiths&search-alias=books&field-author=Anthony+J.F.+Griffiths&sort=relevancerank) Anthony J. F.,   [Wessler](https://www.amazon.com/s/ref=dp_byline_sr_book_2?ie=UTF8&text=Susan+R.+Wessler&search-alias=books&field-author=Susan+R.+Wessler&sort=relevancerank) Susan R. ,  [Carroll](https://www.amazon.com/s/ref=dp_byline_sr_book_3?ie=UTF8&text=Sean+B.+Carroll&search-alias=books&field-author=Sean+B.+Carroll&sort=relevancerank) Sean B. , [Doebley](https://www.amazon.com/s/ref=dp_byline_sr_book_4?ie=UTF8&text=John+Doebley&search-alias=books&field-author=John+Doebley&sort=relevancerank) John. Introduction to Genetic Analysis.  10th Edition. USA : W. H. Freeman, 2010 . 707 р.
9. Klug William S., Cummings Michael R, Spencer Charlotte A., Palladino Michael A., Killian Darrell J. Essentials of Genetics : 10th Edition . London : Pearson Education limited, 2020 . 611 р.
10. Brooker Robert J. Genetics : analysis and principles : Sixth edition . New York : McGraw-Hill Education , 2021 . 872 p.

**ВИКОРИСТАНА ЛІТЕРАТУРА**

1. Марценюк І. М. Генетика : конспект лекцій. Миколаїв : МНАУ, 2015. 152 с.
2. Адріанов В. Л. Збірник задач з генетики / за заг. ред. проф. В.В. Вербицького. Київ : «НЕНЦ», 2017. 285 с.
3. Генетика з основами селекції: Лабораторний практикум / укладачі О.Т. Лагутенко, Н.П. Чепурна. Київ : Вид-во НПУ імені М.П.Драгоманова, 2017. 160 с.
4. Маркевич В.Е., Загородній М.П., І.Е.Зайцев, Лобода А.М., Тарасова І.В. Медична генетика : навчально-методичний посібник для студентів ВНЗ. Суми : Сумський державний університет, 2011. 363 с.
5. Войтович О.М., Лях В.О., Самарська О.В. Генетика : навчально-методичний посібник для студентів освітньо-кваліфікаційного рівня «бакалавр» напряму підготовки «Лісове і садово-паркове господарство». Запоріжжя : ЗНУ, 2015. 115 с.
6. Абрамчук О. М., Качинська Т. В., Павлович О. С. Молекулярна біологія : збірник задач. Луцьк : Східноєвропейський національний університет імені Лесі Українки , 2019. 48 с.

Навчальне видання

(українською мовою)

Войтович Олена Миколаївна

ГЕНЕТИКА

Практикум

для здобувачів ступеня вищої освіти бакалавра

спеціальності «Біологія та біохімія»

освітньо-професійних програм «Біологія» та «Генетика»

Рецензент *Н.М. Притула*

Відповідальний за випуск *В.О. Лях*

Коректор *О.М.Войтович*