

**МИКОЛАЇВСЬКИЙ НАЦІОНАЛЬНИЙ
АГРАРНИЙ УНІВЕРСИТЕТ**

О. Л. Трофименко, М. І. Гиль, О. Ю. Сметана

ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ

ПІДРУЧНИК

*За редакцією
професора М. І. Гиль*

Миколаїв
2018

УДК 636.082(075)
Г 34

Рекомендовано до друку Вченою радою
Миколаївського національного аграрного університету
(протокол № 2 від 24 жовтня 2017 р.)

Авторський колектив:

О. Л. Трофименко, М. І. Гиль, О. Ю. Сметана

Рецензенти:

М. І. Бащенко – доктор с.-г. наук, професор, академік НААН, перший віце-президент Національної академії аграрних наук України

С. І. Ковтун – доктор с.-г. наук, професор, академік НААН, заступник директора Інституту розведення і генетики тварин ім. М.В. Зубця НААН України

В. С. Шибанін – доктор техн. наук, професор, академік НААН, ректор Миколаївського національного аграрного університету Міністерства освіти і науки України

Трофименко О. Л.

Г 34 Генетика популяцій : підручник / О. Л. Трофименко, М. І. Гиль, О. Ю. Сметана ; за ред. професора М. І. Гиль ; МНАУ. – Миколаїв : Видавничий дім «Гельветика», 2018. – 254 с.

ISBN 978-966-916-465-0

У першій частині підручнику подано загальну характеристику положень з генетики популяцій тварин, зокрема наведено історичну довідку розвитку цієї наукової гілки, представлені теоретичні засади популяційної генетики, розглянуті особливості і різновиди спадкової гетерогенності популяцій тварин, наведено основи оцінки генетичної мінливості і методики феноаналізу, охарактеризовані вплив еволюційних факторів і підроздільності популяцій на їх генетичну структуру, наведений опис генетичного вантажу популяцій, розглянуті питання видо- і породоутворення, а також основ генетики кількісних ознак. Друга частина підручнику присвячена питанням спеціальної генетики популяцій найбільш поширених сільськогосподарських тварин України, а також збереження їх генофонду.

Підручник орієнтований на здобувачів вищої освіти, аспірантів і професорсько-викладацький склад вищих аграрних і екологічних навчальних закладів та наукових установ.

УДК 636.082(075)

ISBN 978-966-916-465-0

© О. Л. Трофименко, М. І. Гиль, О. Ю. Сметана, 2018

© МНАУ, 2018

ЗМІСТ

ВСТУП	6
ЧАСТИНА І.	
ЗАГАЛЬНА ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ	8
1. Історія і теоретичні основи популяційної генетики	8
1.1. Історія становлення генетики популяцій як науки	8
1.2. Предмет генетики популяцій, її значення в селекції сільськогосподарських тварин	12
1.3. Визначення і класифікація популяцій	13
1.4. Методи досліджень у популяційній генетиці	15
2. Спадкова гетерогенність популяцій	19
2.1. Генетична мінливість у контексті біорізноманіття	19
2.2. Моделі популяцій	19
2.3. Генетичний поліморфізм та його значення	21
2.4. Різновиди поліморфізму	22
2.5. Вивчення генетичної мінливості за антигенами та білками	25
2.6. Хромосомні і геномні мутації	27
2.7. Поліморфізм ДНК	29
3. Кількісна оцінка генетичної мінливості популяцій	40
3.1. Основні поняття теорії ймовірності	40
3.2. Основні генетичні параметри популяційної мінливості	43
3.3. Закон Кастла-Гарді-Вайнберга	44
3.4. Закон Пірсона	46
4. Фенетичний аналіз популяцій	48
4.1. Фенетика популяцій	48
4.2. Поняття фену, його виділення і застосування	48
4.3. Методи феноаналізу популяцій	50
5. Фактори динаміки генетичної структури популяцій	60
5.1. Мутації	60
5.2. Міграції (генний потік)	64
5.3. Інбридинг	66

5.4. Дрейф генів та ефективний розмір популяції	68
5.5. Відбір	74
6. Генетичний вантаж популяцій	85
6.1. Поняття генетичного вантажу	85
6.2. Генетичні аномалії та методи їх визначення	86
6.3. Оцінка обсягу генетичного вантажу	87
6.4. Різновиди генетичного вантажу	88
7. Підроздільність популяцій та її вплив на генетичну структуру	92
7.1. Ефект Валунда	92
7.2. Визначення рівня диференціації у структурованих популяціях	93
7.3. Моделі структури популяції	94
8. Видо- й породоутворення	101
8.1. Поняття про біологічний вид	101
8.2. Мономорфізм виду	105
8.3. Мікроеволюція та видоутворення	108
8.4. Еволюційні зміни при доместикації	115
8.5. Уявлення про породу і породоутворення	117
9. Генетика кількісних ознак і племінна цінність тварин	125
9.1. Природа кількісних ознак	125
9.2. Принципи аналізу кількісних ознак	129
9.3. Кількісна генетична модель	130
9.4. Успадковуваність і повторюваність кількісних ознак	136
9.5. Відбір за кількісними ознаками	145
9.6. Оцінка племінної цінності тварин	148
9.7. Ідентифікація локусів кількісних ознак	155
ЧАСТИНА II.	
СПЕЦІАЛЬНА ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ	160
10. Генофонд сільськогосподарських тварин в Україні	160
11. Популяційна генетика й селекція свиней	167
11.1. Походження і біологічні особливості свиней	167
11.2. Генетика свиней	168

11.3. Особливості селекції свиней	172
11.4. Використання інбридингу і аутбридингу у свинарстві	175
11.5. ДНК-типунання у свинарстві	178
12. Популяційна генетика й селекція великої рогатої худоби	180
12.1. Походження і біологічні особливості великої рогатої худоби	180
12.2. Генетика великої рогатої худоби	181
12.3. Генетика популяцій і селекція у молочному скотарстві	189
12.4. Генетика популяцій і селекція у м'ясному скотарстві	192
12.5. ДНК-типунання у скотарстві	195
13. Популяційна генетика й селекція овець	204
13.1. Походження і біологічні особливості овець	204
13.2. Генетика вівці домашньої	205
13.3. Селекція за господарсько корисними ознаками у вівчарстві	209
13.4. Використання інбридингу і аутбридингу у вівчарстві	213
14. Популяційна генетика й селекція коней	216
14.1. Походження і біологічні особливості коней	216
14.2. Генетика коней	217
14.3. Генетична природа масті коней	220
14.4. Особливості селекції коней	225
14.5. Використання інбридингу у конярстві	227
15. Популяційна генетика й селекція птахів	229
15.1. Походження і біологічні особливості птахів	229
15.2. Генетика птахів	230
15.3. Успадковуваність і кореляції селекційних ознак у птахів	235
15.4. Селекція птахів у контексті взаємодії «генотип-середовище»	237
ІМЕННИЙ ПОКАЖЧИК	240
ТЕРМІНОЛОГІЧНИЙ ПОКАЖЧИК	242
ЛІТЕРАТУРА	247

ВСТУП

В основі виробництва продуктів тваринництва, зокрема, лежить робота з популяціями сільськогосподарських тварин і птахів, що утримуються за своїм обсягом або збільшується чисельно завдяки їх розведенню, причому з використанням як класичних прийомів, так і новітніх. Результативність цього процесу значною мірою залежить від методичних підходів й передумов їх обліку, де, на жаль, ще мають місце недоліки, а також від технічного оснащення виробництва та діагностичних лабораторій, що забезпечує супровід процесу розведення. Попри існуючі тенденції відбувається масове накопичення матеріалів, необхідних для вирішення багатьох зоотехнічних і біологічних питань, що сучасний фахівець має розглядати як величезну лабораторію, в якій створюються матеріальні цінності.

Підсумки наукового аналізу причин і умов складного процесу вдосконалення сільськогосподарських тварин за даними багатьох учених свідчать про те, що основною передумовою перетворення природи тварин, поряд зі створенням необхідних умов для життя, є також специфіка генетичних основ селекції, спадковість й мінливість тварин, повторюваність і кореляції між ознаками селекції.

Традиційні системи селекції тварин нині не можливі без чітких знань щодо підпорядкованості ознак генетичній і паратиповій компонентам. Суть генетичного підходу у племінній роботі полягає перш за все в тому, що при оцінці тварин максимально враховуються їх спадкові особливості. При цьому важливо вірно розуміти природу спадковості, її матеріальну основу і процес її фенотипової реалізації у зв'язку з впливом різних факторів навколишнього середовища. Сучасна генетика розглядає спадковість як функцію нуклеїнових кислот, що складається з реплікації генів і синтезу молекул білка в клітині. Фактори середовища зумовлюють розвиток вихідної життєвої форми і забезпечують її будівельним матеріалом та енергією, внаслідок чого формується фенотип, який далеко не завжди «точно» відповідає геному. Тому обговорюючи ознаки, особливо в теорії і практиці селекційної роботи, дуже важливо знати і враховувати закономірності їх успадкування, поліморфізм, взаємодії тощо.

На сучасному етапі розвитку селекційної справи у тваринництві вкрай необхідно більш поширено використовувати новітні методики та підходи генетичної науки, наприклад *MAS*, для прискорення проце-

сів удосконалення генофонду порід, типів, ліній і об'єктів розведення, комплектації виробничих підприємств тваринами та птахами, пристосованими до відповідних технологій, а також зменшення витрат на їх ветеринарне обслуговування шляхом скринінгу та наступного вилучення геномів з аномаліями й низькою резистентністю.

Розвиток фермерства, зокрема, пов'язаного з тваринницькою галуззю, вимагає простих, відносно дешевих і точних методик оцінки геномних характеристик тварин у ранньому віці їх постнатального онтогенезу. Все це потребує збільшення знань та вмінь у фахівця-технолога з виробництва і переробки продукції тваринництва, а тому деякі питання подаються їм у цьому підручнику для вивчення та опанування.

Разом з тим, технологу слід чітко уявляти собі всі закономірності створення, розвитку, існування, трансформації спадкової матерії на рівні сукупностей організмів – тварин, птахів і комах, що є об'єктами аграрного виробництва. Отже, цим питанням і присвячений цей підручник.

Це видання є продовженням однойменного навчального посібника, опублікованого у 2003 році. Автори подають матеріал відповідно до концепції підготовки технологів у галузі тваринництва зі спеціалізації «Розведення та селекція тварин», притримуючись змісту типової програми дисципліни та спираючись на сучасний досвід як у науці, так і виробництві.

ЧАСТИНА I.

ЗАГАЛЬНА ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ

1. Історія і теоретичні основи популяційної генетики

1.1. Історія становлення генетики популяцій як науки

Розвиток тваринництва весь час супроводжується удосконаленням генетичних ресурсів популяцій свійських тварин у бік збільшення обсягів та покращення якості продукції, а також зниження затрат на її виробництво. Навіть на світанку розвитку цивілізацій нашої епохи, коли люди почали одомашнювати тварин, відбувалась хоч і несвідома, але все ж таки корекція генофонду окремих популяцій диких видів через елімінацію особин, які не витримували тиску нових для себе антропогенних умов. Це був класичний природний відбір в нових умовах зовнішнього середовища. Після цього первісна людина, утримуючи тварин і вбиваючи їх для особистого харчування, вирізала у першу чергу тих, які були невігідні при утриманні, а решта зберігалась для розмноження. У цьому випадку штучний відбір мав точно такий самий характер, що і природний. Така стратегія господарювання вже віддалено нагадувала сучасну селекцію. Лише значно пізніше людина почала зберігати для розмноження свідомо відібраних нею кращих тварин, а ще пізніше вона перейшла до підбору пар з найбільш корисними ознаками.

Генетика популяцій, як окрема наука виникла пізніше ніж *селекція*, але саме закономірності першої нині використовуються для ефективного удосконалення існуючих та створення нових порід сільськогосподарських тварин. Іншими словами селекція нині виступає прикладною галуззю генетики популяцій.

Історично початком розвитку понять, якими оперує сучасна генетика популяцій, слід вважати 1866 рік, коли католицький священник і ботанік Gregor Johann Mendel (1822-1884) опублікував результати своїх досліджень зі схрещування рослин «Досліди над рослинними гібридами». У цій роботі він уперше, використовуючи математичний апарат, навів незаперечні докази наявності спадкових факторів, що, комбінуючись між собою, передаються від генерації до генерації як дискретні одиниці спадковості. Нині такі спадкові одиниці називаються генами. Сам термін «*ген*», запропонований датським ученим Wilhelm Ludvig Johannsen (1857-1927), у сучасній трактовці означає

одиницю спадкового матеріалу, що відповідає за формування певної елементарної ознаки. Також, розвиваючи положення популяційної генетики, у 1903 році W.L. Johannsen опублікував свою класичну працю «Про успадкування в популяціях та чистих лініях». У тому ж році опубліковано роботу американського зоолога William Ernest Castle (1867-1962), у якій він дослідив питання рівноваги популяцій. У 1908 році світ побачили роботи англійського математика Godfrey Harold Hardy (1877-1947) та німецького лікаря Wilhelm Weinberg (1862-1937), де описувались *панміктичні популяції* (з вільним схрещуванням). Їх цінність полягала у математичному обґрунтуванні біологічних явищ, при чому остання доводила переконливість менделівських законів як до окремих випадків схрещування, так і до цілих сукупностей особин, що є більш узагальнюючим висновком. Тобто з'явилась можливість аналізу генетичної структури популяцій.

Як галузь науки «генетика популяцій» почала існувати з 1926 року, коли свою працю «О некоторых моментах эволюционного процесса с точки зрения современной генетики» опублікував російський і радянський генетик-еволюціоніст Сергей Сергеевич Четвериков (1880-1959). У цій роботі автор сформулював принципи власне генетики популяцій, визначив роль останньої в оцінці еволюційних питань, описав значення закону Кастла-Гарді-Вайнберга.

У 30-х роках ХХ століття значний внесок у закладку теоретичних основ генетики популяцій зробили такі науковці як англійський статистик, біолог-еволюціоніст та генетик Sir Ronald Aylmer Fisher (1890-1962), американський генетик, еволюціоніст і статистик Sewall Green Wright (1889-1988) та британський і індійський генетик, біолог-еволюціоніст, статистик John Burdon Sanderson Haldane (1892-1964). Положення, які вони сформулювали у своїх працях, не старіють і понині. Зокрема, у 1930 році R. Fisher змістовно охарактеризував зв'язок між генетичною мінливістю популяцій і швидкістю еволюції під дією відбору у роботі «Генетична теорія природного відбору». У 1931 році вийшла ґрунтовна стаття S. Wright «Еволюція у менделівських популяціях». Він також запропонував коефіцієнт інбридингу і методи його розрахунку, а, поширивши цю роботу на популяції, прийшов до моделі дрейфу генів, яка стала дуже важливою частиною синтетичної теорії еволюції. У 1932 році з'явилась робота J. Haldane «Фактори еволюції», у якій він дослідив кількісну сторону природного та штучного відбору, завдяки чому довів, що

елементарна одиниця еволюційного процесу – популяція, а не окрема особина. R. Fisher і S. Wright розходилися в деяких фундаментальних питаннях і дискутували про співвідношення ролей відбору і генетичного дрейфу.

Ще одним видатним англійським біологом-еволюціоністом і генетиком вважають John Maynard Smith (1920-2004), який був учнем J. Haldane. M. Smith насамперед відомий розвитком теорії ігор і її застосуванням до теорії еволюції; у 70-х роках розвивав концепцію еволюційно-стабільної стратегії. Інший британський біолог-еволюціоніст – William Donald Hamilton (1936-2000) перебував під сильним впливом робіт R. Fisher. W. Hamilton став відомим через його теоретичні роботи, які пролили світло на існування родинного відбору і альтруїзму з точки зору популяційної генетики. Ці праці були одними з ключових основ розвитку геоцентричного погляду на еволюцію. W. Hamilton також опублікував важливі дані зі співвідношення статей і їх еволюції.

Послідовниками S. Wright в США стали американський біолог і генетик Richard Charles Lewontin (нар. у 1929 р.) та японський біолог Motoo Kimura (яп. 木村資生; 1924-1994). R. Lewontin зробив значний внесок у розробку математичної бази популяційної генетики і теорії еволюції. Він був одним з оригінаторів ідеї використання методів молекулярної біології, зокрема електрофорезу, для дослідження питань пов'язаних з генетичною варіацією і еволюцією. M. Kimura здобув широку популярність після публікації в 1968 році своєї нейтральної теорії молекулярної еволюції, яка зробила його одним з найвпливовіших популяційних генетиків. Розвиваючи теорію, він об'єднав теоретичну популяційну генетику з даними молекулярної еволюції і припустив, що випадковий дрейф виступає найважливішим чинником зміни генних частот у популяції. M. Kimura, також, відомий в генетиці завдяки введенню прогресивного використання дифузних рівнянь для розрахунку ймовірностей закріплення корисних, шкідливих і нейтральних алелей.

У розвиток генетики популяцій свій вагомий внесок зробив видатний американський біолог, генетик, зоолог, ентомолог, еволюціоніст українського походження Теодосій Григорович Добжанський (1900-1975), як один із засновників синтетичної теорії еволюції. У 1937 році виходить у світ одна з головних його робіт – книга «Генетика і походження видів», яка стала однією з найзначніших праць із синтетичної теорії еволюції. До числа його учнів відносять R. Lewontin та амери-

канського біолога іспанського походження Francisco Jose Ayala Pereda (нар. у 1934 р.). Останній відомий своїми працями з популяційної та еволюційної генетики. F.J. Ayala разом з R. Lewontin були одними з перших, хто почали використовувати методи молекулярної біології для дослідження еволюційних процесів.

З 40-х років XX століття спостерігався період спаду цікавості в галузі популяційної генетики, що цілком нормально для дисциплін, які розвивають нові парадигми, а потім удосконалюють і розширюють дослідження у новому напрямку. Одним із таких нових напрямків стало застосування кібернетичних методів досліджень генетики популяцій. Першим такий підхід запровадив видатний український генетик-еволюціоніст Іван Іванович Шмальгаузен (1884-1963) у своїй роботі «Кібернетичні питання біології». До того ж він був розробником теорії стабілізуючого відбору і відігравав одну з провідних ролей у створенні сучасної синтетичної теорії еволюції.

Окрім того, наприкінці 1960-х років з'явилися перші молекулярно-біологічні дані про ізоферменти та амінокислотні послідовності в популяціях. Після чого у 1980-х роках популяційні дослідження послідовностей ДНК поставили цілий ряд нових питань і з новою енергією стимулювали роботу з генетики популяцій. Виникла необхідність інтерпретації отриманих молекулярними біологами результатів. Можливість такої інтерпретації і була надана популяційною генетикою.

У цілому виділяють чотири етапи розвитку генетики популяцій:

1. Друга половина 20-х – кінець 30-х років XX століття. У цей час відбувалося накопичення даних про генетичну гетерогенність популяцій і, як наслідок, формулювання уявлень про поліморфізм популяцій.

2. 40-ві – середина 60-х років XX століття. Вивчення механізмів підтримки генетичного поліморфізму популяцій. Виникнення і розвиток уявлень про важливу роль гетерозису у формуванні генетичного поліморфізму.

3. Друга половина 60-х – кінець 1970-х років XX століття. Цей етап характеризується широким застосуванням білкового електрофорезу для вивчення поліморфізму популяцій. Формуються уявлення про нейтральний характер еволюції.

4. З кінця 1970-х років. Цей період характеризується методичним зміщенням у бік застосування ДНК-технологій для вивчення особливостей процесів які відбуваються у популяціях. Важливим моментом

цього етапу (приблизно з початку 1990-х років) є широке застосування обчислювальної техніки та спеціалізованих програм (наприклад, PHYLIP, Clustal, Popgene тощо) для аналізу різноманітних типів генетичних даних.

Нині накопичено величезну кількість молекулярно-біологічних даних про найрізноманітніші види. Розуміння еволюційного значення внутрішньо- і міжпопуляційної мінливості на рівні білків і ДНК призвело до глибоких змін у популяційній генетиці. Остання може внести вагомий вклад у вирішення таких проблем, як роль молекулярної мінливості у створенні адаптивних морфологічних, фізіологічних і поведінкових відмінностей, а також роль неадаптивної мінливості в спадкових захворюваннях.

1.2. Предмет генетики популяцій, її значення в селекції сільськогосподарських тварин

Власне, *генетика популяцій* – це розділ генетики, який вивчає динаміку генетичної структури популяцій під впливом факторів, що на неї діють, у контексті спадкоємності поколінь. Іншими словами, вона досліджує спадковість і мінливість на популяційному рівні. У свою чергу, під *генетичною структурою популяцій* слід розуміти якісний склад генів з певними частотами алелей і генотипів у ній.

Базовими завданнями генетики популяцій є:

- характеристика популяцій та їх генетичного складу у ряді генерацій;
- аналіз змін генофонду сукупностей тварин і причин, що їх викликають.

Основні положення популяційної генетики були розроблені для природних сукупностей живих організмів. Ця наука намагається пояснити адаптацію і спеціалізацію в популяціях та є однією із головних складових синтетичної теорії еволюції. Поліпшення же племінних і продуктивних якостей тварин тісно пов'язане зі знанням не тільки генотипів окремих індивідумів, а й масиву тварин або навіть породи в цілому.

Нині у селекційній практиці популяційна генетика дозволяє:

- 1) оцінювати процес створення та удосконалення популяцій с.-г. тварин і рослин через аналіз їх генетичної структури;
- 2) виявляти причини і наслідки динаміки структури популяцій;

3) вивчати і використовувати фактори, що впливають на генетичну мінливість популяцій, та їх зв'язок із проблемою збереження біологічної різноманітності;

4) створювати і використовувати генетико-математичні моделі керування популяціями с.-г. тварин і рослин при веденні селекції.

1.3. Визначення і класифікація популяцій

Генетика тварин, особливо домашніх, відрізняється тим, що вона в основному розглядає не генотип окремої особини або генетичну структуру групи особин, а генетичні залежності в певних сукупностях особин. Сукупність особин, що відрізняється від інших сукупностей за своєю генетичною структурою і яка розмножується переважно шляхом схрещування членів даної сукупності, називається **популяцією**.

Одним з найбільш всеохоплюючих визначень популяції є визначення **популяції ідеальної (теоретичної)** – це сукупність організмів одного виду, чисельність якої спрямована до безкінечності, особини, якої мають характерні особливості зумовлені спільністю походження, які ізолювані від інших популяцій у межах певного ареалу існування і які вільно паруються між собою (панміксія, проміскуїтет). Звісно не існує популяцій, які б відповідали всім вищезазначеним критеріям. Наприклад, у сукупностях асексуальних організмів відсутнє явище панміксії, але не зважаючи на це ми не відкидаємо існування таких популяцій (більшість одноклітинних, гермафродити, тощо). Окремі спільноти тварин мають чітку ієрархію, а це, в свою чергу, призводить до неможливості передачі генів через нащадків нижчими ієрархічними ланками. Деяким видам птахів властиве явище міграції у зв'язку із чергуванням сезонів року, тому виникає питання про межі ареалу існування тощо.

Оскільки популяції різняться між собою за структурою, межами розповсюдження, екологічними та генетичними параметрами й рівнем зв'язків особин між собою, то не існує повного остаточного визначення популяції. Відповідно до цього є ряд сучасних тлумачень видів популяцій.

Природна (дика) популяція (за О.В. Яблоковим) – це мінімальна самовідтворна група особин одного виду, що мешкає в певному просторі протягом еволюційно тривалого відрізка часу, утворює самостійну генетичну систему й формує власну екологічну нішу.

Основними критеріями такої популяції є панміксія і різні форми ізоляції від інших подібних груп протягом ряду генерацій. Генофонд формується під впливом природних факторів.

Штучна (доместикована) популяція – це сукупність тварин однієї породи, розведення якої відбувається в штучно створених умовах, а генофонд знаходиться під прямим контролем антропогенного відбору. Особливостями штучних популяцій є високий рівень міжпопуляційної мінливості, чисельна перевага особин тієї статі, від якої отримують продукцію, залежність вікового складу від технологічного напрямку господарства, відсутність панміксії.

Також розрізняють *популяцію нормальну*, у якій достатньо представлені усі вікові групи; *популяція інвазійна*, де перевагу мають віргільні особини, які не досягли у даному ценозі статевої зрілості; *популяція поліценотична*, особини якої активно пересуваються з одного біоценозу до іншого; *популяція ізогенна*, де всі організми генетично подібні за певними генами, тобто всі особини або гомозиготні за цими генами, або гетерозиготні; тощо.

Якщо в популяції особини паруються лише поміж собою і міграція генів повністю виключена, то йде мова про *замкнену популяцію*. При розведенні таких замкнених популяцій не здійснюють закупки видатних плідників (або їх спермоматеріалу) та виключається будь-яке введення нових тварин. Однак, допускається продаж або виведення із популяції вибракунаних тварин. У тваринництві для подібних популяцій застосовують поняття «порода» або «заводська лінія» – для замкненої популяції в середині породи. Незамкнені популяції тварин називають також *відкритими*. Для розмноження в цих популяціях можна використовувати тварин з інших популяцій або завозити плідників з інших господарств для схрещування з маточним поголів'ям даної популяції. Однак, для збереження характерних особливостей популяції переважна кількість нащадків має походити від схрещувань в середні популяції.

У *генетичному контексті*, *популяція* – це просторово-тимчасова група перехресних між собою особин одного виду.

Таким чином, вивчення популяцій у природних умовах розмноження дає матеріал для керування селекційним процесом у доместикованих популяціях. Все це можливо завдяки широкому спектру методів, якими оперує популяційна генетика.

1.4. Методи досліджень у популяційній генетиці

Основна стратегія генетичних досліджень у тваринництві – це всебічна оцінка племінних якостей тварин на підставі отримання генетичної інформації, що пов'язана з певними генами або генними комплексами. Для практичного здійснення цієї мети використовуються різноманітні лабораторні методи досліджень, що можна поділити на кілька груп.

Дослідження молекулярно-генетичних маркерів. До цієї групи тестів входять: визначення еритроцитарних і лейкоцитарних антигенів, визначення поліморфних білкових систем, дослідження поліморфізму ділянок ДНК.

Молекулярно-генетичний маркер – це поліморфна ознака, що виступає інструментом дослідження генетичної мінливості через аналіз продуктів певного гену та/або безпосередньо його нуклеотидної послідовності ДНК, а також будь-якої іншої ділянки хромосоми при порівнянні різних генотипів особин, популяцій тощо.

Молекулярно-генетичні маркери не змінюються протягом життя особини (окрім раннього віку, коли тварини можуть нести антигени матері), не залежать від фізіологічного стану організму та успадковуються за законами G. Mendel. Ці фактори визначають основні напрями застосування генетичних маркерів у розведенні та селекції тварин. Визначення антигенів та поліморфних білкових систем використовують для паспортизації тварин, імуногенетичного контролю достовірності записів про походження племінних тварин, маркерування спадкового матеріалу порід, споріднених груп і окремих особин при чистопородному розведенні та схрещуванні.

Визначення і аналіз поліморфізму ділянок геномної ДНК створює можливість його використання для удосконалення й інтенсифікації селекційного процесу в популяціях сільськогосподарських тварин. Для оцінки рівня поліморфізму ДНК використовується багато методик, основні з яких наведені в п. 2.7.

Молекулярно-генетичні маркери тільки маркерують господарсько цінні ознаки, тому використання маркерів має практичну цінність лише в поєднанні з іншими методами досліджень.

Цитологічні дослідження. Каріотипування дозволяє визначити число і структуру хромосом. Своєчасне виявлення аномалій хромосомного апарату дає змогу уникнути розповсюдження спадкових дефектів завдяки вибракуванню тварин-носіїв і у першу чергу плідників.

Гематологічні дослідження – об'єктивний критерій оцінки метаболічного та імунохімічного статусу організму.

Оцінка неспецифічної резистентності організму, зокрема загальної імунологічної реактивності, клітинного та гуморального імунітету, є цінним компонентом генетичної оцінки тварин.

Використання гематологічних показників та показників резистентності організму для генетичної оцінки племінних тварин ускладнюється тим, що числові значення цих показників залежать від віку, фізіологічного стану тварини, пори року, типу годівлі і технології утримання.

Для інтерпретації даних отриманих лабораторними методами використовується *математичний апарат*. Насамперед такий підхід передбачає використання методик варіаційної статистики. Вони дозволяють встановити частоти алелей, гомозигот і гетерозигот, а також дають змогу оцінити динаміку генетичної структури популяції під впливом певних факторів. Методи варіаційної статистики незамінні при аналізі кількісних ознак, вивченні їх успадкування та мінливості. Вони ж дозволяють оцінити і достовірність отриманих даних між показниками дослідних і контрольних груп тварин.

Останнім часом для опису концепцій популяційної генетики використовують різноманітні *моделі* (деякий матеріал чи описово представлений об'єкт або явище, що є спрощеною версією прототипу і в достатній мірі повторює властивості, суттєві для цілей конкретного моделювання). Вони являють собою вербальний (словесний), графічний або математичний опис реальних подій. Перевага моделі перед звичайним описом в тому, що вона охоплює як сам процес, так і його складові частини. Модель повинна відповідати опису генетичних процесів та відповідати реальним спостереженням. Проте наближені математичні моделі нерідко дають неточну картину біологічних явищ. Разом з тим, адекватні математичні моделі мають ряд переваг важливих для популяційної генетики, а саме вони:

- сприяють розумінню основ явища і дозволяють звернути увагу на фактори, дійсно важливі для даного процесу. Це особливо корисно при постановці експериментів для виявлення ролі різних факторів, а також при вивченні нового матеріалу;
- точно описують явище або процес;
- використовуються для прогнозування подальших подій.

Останнім часом *метод математичного моделювання* дає можливість вивчити характер успадкування кількісних ознак для оцінки

селекційних методів, зокрема, масового відбору та відбору тварин за селекційними індексами. Такий підхід дозволяє визначити перспективу розвитку популяції. Найбільш поширені моделі – багатофакторний регресійний аналіз і ступеневі функції.

Стратегію вивчення явищ у популяційній генетиці, як і в інших біологічних науках, можна спрощено розділити на три етапи: емпіричні, експериментальні і теоретичні дослідження. При емпіричному підході проводять масштабні дослідження генетичної мінливості окремого гена або генів у популяції (популяціях) протягом певного часу. При цьому враховують вплив середовища на генетичну мінливість. Ці дані можуть відображати зв'язок між рівнем і характером генетичної мінливості та іншими факторами, що ускладнює подальше дослідження.

У цілому, гіпотези, які витікають з емпіричних даних про вплив певних факторів на рівень і характер генетичної мінливості, потребують експериментальної перевірки. Використовуючи дані емпіричних і експериментальних досліджень, можливо побудувати узагальнену теоретичну модель, яка враховує всі ці спостереження. Такі теоретичні моделі слугують основою при дослідженні подібних явищ і сприяють розумінню впливу різних факторів на рівень і характер генетичної мінливості.

Як правило, емпірична інформація поступає першою. Потім розвивається гіпотеза, яка пояснює отримання результату. Після цього проводяться експерименти, які підтверджують або спростовують дану гіпотезу. Іншими словами, теоретична модель розробляється для пояснення емпіричних спостережень, а потім накопичуються дані на користь біологічної відповідності даної моделі. Зворотний зв'язок між цими трьома методичними підходами дозволяє розвинути і удосконалювати конкретну гіпотезу.

Для розширення наукового пізнання необхідні альтернативні гіпотези, які пояснюють конкретні спостереження, а потім – критичні експерименти. Такі продумані і ретельно виконані експерименти з альтернативними результатами дозволяють виключити одну або більше із запропонованих гіпотез.

При розробці і виконанні експериментів корисно враховувати фактори, які покладені в основу експериментальної роботи. По-перше, для чистоти досліджень необхідна відповідна кількість незалежних повторних експериментів. По-друге, одночасно необхідно вести контрольні експерименти. Слід упевнитись, що повторні експерименти

дійсно незалежні, а контрольні – відповідають даній задачі. По-третє, кількість спостережень має бути достатньою для того, щоб ймовірність статистичних відхилень була мала. При визначенні числа повторних експериментів і розмірів вибірки, необхідних для виявлення конкретного генетичного ефекту, корисно визначати рівень статистичної сили – ймовірності відхилення нульової гіпотези, якщо вона хибна.

Таким чином, популяційна генетика використовує широкий спектр методів й активно залучає математичний апарат для інтерпретації експериментальних даних. В основі останніх лежить спадкова гетерогенність (мінливість) популяцій.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Хто стояв на світанку зародження генетики популяцій та в чому полягала цінність їх робіт?
2. Охарактеризуйте внесок R. Fisher, S. Wright, J. Haldane у закладку теоретичних основ популяційної генетики.
3. Яка заслуга W. Hamilton і M. Kimura в розвитку генетики популяцій?
4. Що привнесли Т.Г. Добжанський з його учнями для розвитку вчення з еволюційної та популяційної генетики?
5. Які питання в контексті генетики популяції вивчав І.І. Шмальгаузен?
6. Охарактеризуйте етапи розвитку популяційної генетики.
7. Генетика популяцій: поняття, завдання, значення для селекції.
8. Що таке популяція в загальному розумінні та генетичному контексті?
9. Охарактеризуйте ідеальну популяцію.
10. У чому особливості природних і штучних популяцій?
11. Що таке нормальна, інвазійна, поліценотична, відкрита і замкнена популяції?
12. Поясніть цінність досліджень молекулярно-генетичних маркерів для популяційної генетики.
13. Опишіть суть цитологічних і гематологічних досліджень й оцінки неспецифічної резистентності організмів.
14. Охарактеризуйте роль математичного апарату в генетико-популяційних дослідженнях.
15. Які переваги в застосуванні математичних моделей у генетиці популяцій?
16. Опишіть стратегію вивчення явищ у популяційній генетиці.

2. Спадкова гетерогенність популяцій

2.1. Генетична мінливість у контексті біорізноманіття

Фундаментальною характеристикою живого (біоти) є **біологічна різноманітність**, яка характеризує всю сукупність різних живих організмів, мінливість серед них і екологічних комплексів, частиною яких вони є, а також включає різноманіття всередині видів, між видами і екосистемами. Біологічне різноманіття являє собою один із найважливіших біологічних ресурсів.

Розрізняють такі типи генетичного різноманіття: альфа (α -), бета (β -), гамма (γ -) і генетична різноманітність. Під α -різноманітністю розуміють видове (популяційне) різноманіття, під β -різноманітністю – різноманіття біологічних спільнот на певній території, а γ -різноманітність виступає як інтегральний показник, що включає попередні два різновиди. Проте в основі перерахованих типів біорізноманіття лежить генетичне (інтравидове, інтрапопуляційне) різноманіття. Воно є фундаментальним компонентом генетичної характеристики популяції, групи популяцій або виду.

Генетичне різноманіття характеризує варіабельність (мінливість) популяцій за ознаками або маркерами генетичної природи. Залежно від вибору генетичних маркерів його характеризують за такими параметрами:

- 1) частка поліморфних локусів у геномі;
- 2) частка гетерозиготних особин популяції за певним локусом;
- 3) число алельних варіантів на один локус (ген);
- 4) генетична відстань (для оцінки міжпопуляційної генетичної мінливості).

2.2. Моделі популяцій

Перші дослідження мінливості в популяціях сконцентрувались на вивченні мінливості ознак, що легко виражаються, таких як групи крові, колір чи морфологія, хромосомні аберації тощо. Незважаючи на важливість цих досліджень вони не дозволяли оцінити об'єктивну частку генетичної мінливості генофонду популяції в цілому.

З середини ХХ сторіччя розглядалися, в основному, дві точки зору на структуру природних популяцій, які у 1955 році були узагальнені і викладені Т.Г. Добжанським у вигляді балансової і класичної моделей генетичної структури популяцій. Відповідно до **класичної моделі**,

яка домінувала в першій половині ХХ століття, природні популяції уявляли як сукупність особин, однакових за переважною кількістю генів, представлених лише алелям «дикого типу» (тобто мономорфних). Представники таких популяцій відрізняються лише мутантними, шкідливими алелями, що приховані в гетерозиготному стані незначної кількості локусів. З цієї точки зору еволюційні зрушення в популяції ґрунтуються на відборі рідкісних корисних алелей.

Такі уявлення фактично були витіснені популяційною балансовою концепцією, яка складає суть сучасної теорії виду та видоутворення і лежить в основі принципово важливих уявлень про адаптивну норму популяції і явище гетерозису. Відповідно до **балансової моделі** в популяціях віддавалася перевага поліморфізму адаптивного «дикого типу». Це означає, що кожний ген представлений декількома алелями «дикого типу». Ймовірно більшість, якщо не всі локуси, можуть бути представлені серіями алелей з різними частотами в популяції.

Концепція *«адаптивної норми»* популяції стверджує, що за зовнішньо «нормальними», найбільш пристосованими «середніми» фенотипами прихована множина різноманітних генотипів. Проте їх селекційна цінність може змінюватись в умовах мінливого середовища, і деякі генотипи, менш пристосовані в певний часовий момент, можуть стати більш пристосованими в інших умовах. Все це забезпечує широку норму реакції популяцій як цілісних систем, їх успішну адаптацію до різноманітних флуктуацій (коливань) середовища.

Балансова модель виходила також з широкого розповсюдження в природних популяціях *ефекту гетерозису*, тобто переваги гетерозигот у порівнянні з гомозиготами за тими ж алелями. У цьому випадку еволюційні зрушення в популяції ґрунтуються на відборі не за окремими генами, а за багатьма, алелі яких знаходяться в балансі один з одним. При цьому оптимальний для адаптації прояв кожного алеля певного гену ко-адаптований з алелями інших генів.

До того ж, в багатьох випадках було виявлено, що принаймні в більш жорстких або мінливих умовах зовнішнього середовища безперечною перевагою володіють гетерозиготні генотипи, разом з тим гомозиготні виявляються краще пристосованими до більш вузьких, спеціалізованих умов. У нейтральному середовищі відмінності за пристосованістю розмиваються.

З рештою, спільною рисою обох моделей популяційної структури стало уявлення про те, що більшість нових мутацій шкідливі.

Подальші дослідження виявили високий рівень мінливості алоферментних локусів (див. п. 2.5). Така мінливість притаманна практично всім видам, за виключенням тих, у яких вона обмежена генетичним дрейфом. У результаті стало зрозуміло, що мінливість алоферментних локусів більш точно описується за допомогою балансової моделі, але такий опис надто спрощений. Враховуючи це у подальшому широкого розповсюдження отримали **нейтралістські моделі**, які припускали, що в популяціях у поліморфному стані містяться переважно нейтральні мутації, що не впливають на пристосованість.

Вочевидь, у такій загальній формі жодна з моделей не відповідає дійсності. Рівень мінливості залежить від ряду факторів: специфіки локусів, екологічної ситуації, інтенсивності і напрямку відбору, чисельності популяції, її таксономічної належності. Так, в одній і тій же популяції для однієї групи локусів може виявитись справедливою класична модель, для другої – балансова, для третьої – нейтралістська.

2.3. Генетичний поліморфізм та його значення

Основою генетичної мінливості (різноманіття) є генетичний поліморфізм. У загальному сенсі **поліморфізм** – це прояв індивідуальної переривчастої (дискретної) мінливості живих організмів. Спочатку термін використовувався достатньо широко і означав будь-яку дискретну мінливість всередині виду (наприклад, сезонні морфи, вікові відмінності забарвлення, статевий диморфізм тощо). Проте пізніше американський біолог Ernst Walter Mayr (1904-2005) такі відмінності запропонував позначати як *поліфенізм*, а поліморфізм трактувати в суворо генетичному сенсі. Термін «поліморфний» слід також відрізнити від терміну «політипічний», що використовується у контексті складних таксономічних категорій (наприклад, політипічний вид – це вид представлений двома або більше підвидами тощо). Творець концепції *генетичного поліморфізму* англійський генетик Edmund Brisco Ford (1901-1988) визначав це явище як *«присутність в одному й тому ж ареалі двох або більше інтравидових форм, які дискретно відрізняються, в таких кількісних співвідношеннях, що найрідкісніша з них не може підтримуватись лише тиском мутацій»*.

Генетичною основою поліморфізму є одночасне існування в популяції двох або більше алелей одного гену (локусу) або блоків тісно зчеплених генів, так званих *супергенів*. Відповідно, можна дати дещо уточнене визначення **поліморфізму**, а саме – *наявність у популяції*

двох або більше алелей одного локусу, які зустрічаються з відчутною частотою. За критерій поліморфізму гену в популяції приймається певна частота його мінорного алеля, зазвичай 5%. Альтернативне поліморфізму явище – мономорфізм.

Генетичний поліморфізм, як показують численні дослідження, широко поширений і підтримується за рахунок мутацій та рекомбінації генетичного матеріалу. Так, за теоретичними розрахунками від схрещування двох особин, які різняться лише за десятьма локусами, кожен з яких представлений чотирма алелями, в нащадках може виявитись близько 10 млрд. особин з різними генотипами. Чим більший запас генетичного поліморфізму в природній популяції, тим легше їй адаптуватися до нового середовища і тим швидше відбувається еволюція. Аналогічно і в штучних популяціях – більший запас поліморфізму розширює можливості селекції.

Існування генетичного поліморфізму є обов'язковою умовою збереження біорізноманіття. Це надає вихідний матеріал для дії природного відбору, генетичного дрейфу та селекції, тобто, є необхідним елементом для мікроеволюційних процесів. Зокрема, відомі роботи про неефективність відбору в чистих лініях (за відсутності генетичної різноманітності). З іншого боку, генетична мінливість сама по собі є продуктом дії факторів мікроеволюції.

Генетична різноманітність має велике значення для екологічної пластичності популяцій. Наявність декількох алелей за алозимними локусами в популяції дозволяє цій самій популяції адаптуватися до мінливих умов, у яких наявність у особин декількох варіантів алелей дає перевагу. У популяції диплоїдних роздільностатевих організмів може зберігатися в гетерозиготному стані, не проявляючись фенотипово, величезний запас генетичної мінливості. Рівень останньої, очевидно, може бути ще більш високим у поліплоїдних організмів, у яких за фенотипово вираженим нормальним алелем може ховатися не один, а кілька мутантних аналогів.

2.4. Різновиди поліморфізму

Розрізняють перехідний (адаптаційний) і збалансований (гетерозиготний) поліморфізм, які залежать від селективної цінності генів і тиску відбору.

Перехідний поліморфізм виникає в популяції, коли відбувається заміщення певного алеля, який був характерний для даної популя-

ції, іншими алелями (множинний алелізм), які надають своїм носіям більш високу пристосованість або продуктивність. При перехідному поліморфізмі спостерігається спрямована зміна (зсув) співвідношення форм генотипів. Перехідний поліморфізм – це головний шлях еволюції (селекції), її динаміка. Прикладом перехідного поліморфізму може бути адаптація імпортованих тварин до умов відповідних господарств.

Збалансований поліморфізм характеризується відсутністю зсуву числових співвідношень різних форм, генотипів у популяціях, що знаходяться в стабільних умовах середовища. При цьому встановлюється стан стійкого збалансованого поліморфізму зі сталими частотами генотипів та селективною перевагою гетерозигот. Цей стан існує за певних умов середовища. В іншому випадку гетерозиготи втрачають свою селективну перевагу.

Селективна перевага гетерозигот може бути зумовлена різними причинами, зокрема наддомінантністю та гетерозисом. *Наддомінантність* проявляється у тому, що гетерозигота краще пристосована (більш продуктивна), ніж кожна з гомозигот за даною парою алелей певного локусу ($AA < Aa > aa$). При цьому число домінантних алелей у локусах, що були гомозиготними за рецесивними несприятливими алелями, збільшується. *Гетерозис* найчастіше проявляється у підвищеній життєздатності (продуктивності) міжлінійних гібридів першого покоління при гетерозиготності за багатьма локусами ($AA_{вв} < AaBb > aaBB$).

На противагу перехідному, збалансований поліморфізм – це статика еволюції. І.І. Шмальгаузен назвав його *рівноважним гетероморфізмом*. Прикладом збалансованого поліморфізму слугує наявність двох статей у моногамних тварин, оскільки вони володіють рівноцінними селективними перевагами. Їх співвідношення в популяціях становить 1:1. При полігамії селективне значення у представників різних статей може відрізнятися і тоді особини однієї статі або елімінуються, або більшою мірою, ніж особини іншої статі, усуваються від розмноження. Інший приклад – групи крові людини за системою АВ0. У даному випадку частота різних генотипів у різних популяціях може варіювати, однак, у кожній конкретній популяції вона залишається постійною в поколіннях. Це пояснюється тим, що жоден генотип не має селективної переваги перед іншими.

Генетична рівновага в популяціях може порушуватися тиском спонтанних мутацій, що виникають з певною частотою в кожному

покоління. Збереження або ж елімінація цих мутацій залежить від того, чи сприяє їм природний відбір, чи протидіє. Відслідковуючи частку мутацій в тій чи іншій популяції, можна говорити про її *адаптивну цінність*. Остання дорівнює 1, якщо відбір не виключає її і не протидіє поширенню. У більшості випадків адаптивна цінність мутантних генів виявляється меншою 1, а якщо мутанти зовсім не здатні розмножуватися, то вона дорівнює нулю. Такого роду мутації відсіюються природним відбором. Разом з тим, один і той самий ген може неодноразово мутувати, що компенсує елімінацію його мутантного алеля відбором. У таких випадках може бути досягнута рівновага, коли виникнення і зникнення мутантних алелей гену стають збалансованими.

Рецесивні мутації (в тому числі і шкідливі), не виявляються фенотипово у гетерозигот, тому можуть накопичуватися в популяціях до більш високого рівня, ніж шкідливі домінантні мутації.

На популяційному рівні гетерозиготність забезпечує також можливість популяції відновлювати свою генетичну структуру після виведення її з рівноваги за рахунок дії тих чи інших сил – так званий *генетичний гомеостаз*.

Генетичним механізмом тривалого збереження в популяціях декількох алельних варіантів гена вважають перевагу гетерозиготних особин над гомозиготними. Ця перевага найчастіше пов'язана з більшою життєздатністю перших, кращою їх пристосованістю.

З рештою, нині накопичено багато даних щодо феноменології, генетичного контролю і механізму підтримки поліморфізму у різних видів. Було показано, що такого роду мінливість:

1) має вочевидь пристосувальне значення, при чому в процесах адаптивної еволюції перебудова генетичної структури популяцій зачіпає не лише окремі локуси, а й виявляється пов'язаною з інтеграцією складних, досить стійких полігенних систем;

2) у багатьох випадках підтримується в збалансованій формі за рахунок адаптивної переваги гетерозигот з настільки значними коефіцієнтами відбору, що вони практично не залишають місця ефектам випадкового дрейфу генів;

3) у ряді випадків повинно розглядатись як свідчення дивергенції популяцій, яка відбулась й продовжується до статусу нових видів;

4) гетерозиготність, як міра генетичного різноманіття популяцій, відображає запас їх екологічної пластичності за рахунок

постійної елімінації і комбінації різних генотипів, відносна пристосованість яких здатна змінюватись у різних умовах існування особин.

Питання щодо кількості поліморфних локусів певного виду і механізмів підтримки цієї мінливості – одна з центральних проблем популяційної генетики і головне джерело протиріч між прихильниками типологічної і популяційної концепції генетичної структури виду. Ця проблема привернула до себе виключну увагу в 70-80-ті роки ХХ століття у зв'язку з відкриттям широкорозповсюдженого білкового поліморфізму у найрізноманітніших видів тварин і рослин, а також у людини.

2.5. Вивчення генетичної мінливості за антигенами та білками

Ступінь генетичної мінливості визначають для того, щоб дослідити вплив такої мінливості на селективні відмінності фенотипів – так званий матеріал еволюції (селекції).

Першою описаною поліморфною ознакою стала система груп крові АВО людини. Її відкрито австрійським лікарем і хіміком Karl Landsteiner (1868-1943) та чеським серологом Jan Jansky (1873-1921) у 1900 році. У подальшому були виявлені нові системи груп крові людини і тварин. Кожна система груп крові характеризується певним набором алелей, продуктами яких є антигени на поверхні еритроцитів. Такими антигенами можуть бути білки, вуглеводи, глікопротеїни або гліколіпіди. Для виявлення наявності певних антигенів в крові (визначення групової приналежності крові) досліджуваної особини використовують серологічні методи аналізу. Суть цих методів полягає в застосуванні набору високоспецифічних антитіл (моновалентні сироватки), які у разі наявності відповідних антигенів призводять до руйнації або склеювання еритроцитів, що фіксується дослідником і слугує свідченням присутності в крові того чи іншого антигенного фактора. Звісно ж групи крові можуть бути ідентифіковані тільки в тому випадку, якщо до певних антигенів виявлені антитіла. Серологічне дослідження генного локусу зазвичай заздалегідь припускає існування генетичної мінливості – наявності поліморфізму або рідкісних варіантів, проте не дозволяє оцінити дійсний рівень генетичного різноманіття популяцій.

Перші роботи в галузі біохімічної генетики популяцій пов'язані з описом аномальної електрофоретичної поведінки гемоглобіну

людини хворої на серповидноклітинну анемію і доказами успадкування цієї патології як звичайної менделівської ознаки у 1949 році. Ці дослідження представили прямі докази впливу генних мутацій на первинну структуру білка і заклали основи використання електрофоретичних методів для виявлення біохімічної спадкової мінливості. Принципове значення мало створення високороздільних аналітичних методів електрофорезу білків у крахмальному і поліакриламідному гелях, за допомогою яких стало можливим розділяти білки в підтримуючому середовищі залежно від їх заряду та молекулярної маси. У подальшому електрофорез стали з успіхом використовувати для виявлення поліморфізму за сироватковими білками, а потім в комбінації з методами визначення специфічної активності ферментів для виявлення поліморфізму ферментів, що дозволило на основі отриманих даних оцінювати генетичну мінливість популяцій.

Одними із перших, хто зміг більш точно оцінити генетичну мінливість популяцій, були R. Lewontin і американський генетик John Lee Hubby (1932-1996), а також англійський біохімік Harry Harris (1919-1994), роботи яких були оприлюднені в 1966 році. Вони досліджували мінливість серії локусів, що кодують *алоферменти* (алельні варіанти ферментів), вивчаючи їх електрофоретичну рухливість. Ці, а також багато інших досліджень засвідчили високий ступінь мінливості за алоферментними локусами. Така мінливість характерна фактично всім видам за виключенням тих, у яких вона обмежена генетичним дрейфом. У результаті стало зрозуміло, що мінливість алоферментних локусів більш точно описує балансова модель. Проте, як зазначалось вище, такий опис надто спрощений, оскільки зв'язок між генетичною мінливістю і факторами, які її підтримують, очевидно, більш складний і повністю не відповідає жодній з розглянутих вище моделей (див. п. 2.2).

У популяційній генетиці мінливість білків слугує мірою мінливості послідовностей ДНК, які й кодують відповідні білки. Використання електрофоретичного аналізу білків для розв'язання проблем генетики популяцій стало ключовим моментом для всієї еволюційної генетики. За допомогою електрофорезу можна розділити різноманітні білки, отримані з різних тканин, органів і цілих організмів. Зазвичай білки розділяють у крохмальному або поліакриламідному гелях під дією електричного поля. Через деякий час гель фарбують барвниками специфічними для різних білків. Потім визначають

відносну рухливість того чи іншого білка, яка залежить від розміру, заряду і конфігурації білкової молекули. Якщо білки відрізняються за амінокислотним складом, то вони, як правило, мають різну електрофоретичну рухливість, оскільки заміна амінокислот веде до зміни маси та/або заряду молекули.

Проте, за допомогою електрофорезу можна виявити лише ті амінокислотні заміни, які супроводжуються зміною маси і заряду молекул білка. Лишається так звана прихована мінливість, яку вдається виявити за допомогою спеціальних електрофоретичних процедур, використовуючи різні концентрації гелів і різні рівні рН. Потім за допомогою секвенування ДНК було показано, що у багатьох випадках мінливість амінокислотного складу білків не можна виявити навіть за допомогою спеціальних методів електрофорезу. Тобто для характеристики дійсного рівня мінливості амінокислотного складу білків не підходять навіть найточніші методи електрофорезу.

Тим не менш, розробка методів електрофоретичного аналізу білків для потреб популяційної генетики в 1970-х роках відкрила нові перспективи. Вони дозволяють дослідити генетичну мінливість практично будь-якого виду. Було виявлено, що деякі алельні варіанти широко розповсюджені у близькоспоріднених видів. З іншого боку види або популяції можуть відрізнятися один від одного за частотою різних алельних варіантів білків, а також за рівнем гетерозиготності деяких алоферментних локусів. Також було встановлено, що найбільша мінливість спостерігається у безхребетних і рослин. Найменша – у хребетних тварин. Хоча в середині кожної з цих груп зустрічаються суттєві коливання мінливості.

2.6. Хромосомні і геномні мутації

Не менш важливе значення у контексті генетичної мінливості мають хромосомні і геномні мутації. На відміну від *генних мутацій*, які змінюють окремий нуклеотид в молекулі ДНК, *хромосомні мутації* здатні призводити до подвоєння (або випадіння) окремих ділянок ДНК, що може сильно вплинути на структуру білка або заблокувати його синтез. Основний механізм, що лежить в основі такого роду реорганізацій – нерівний кросинговер. Зазвичай *кросинговер* (обмін ділянками гомологічних хромосом) передбачає дуже точну відповідність кон'югуючих пар гомологічних хромосом одна одній по всій їх довжині. Оскільки гомологи подібні за їх генетичним змістом, це

означає, що при обміні не може відбутись ніяких змін в нуклеотидних послідовностях. Проте, якщо в певній ділянці ДНК під час мейозу відбувається *нерівний кросинговер*, то слід очікувати «помилкової» кон'югації, що призводить до зміни послідовностей нуклеотидів: в одній ділянці геному відбувається подвоєння (дуплікація генетичного матеріалу) і відповідне випадіння (делеція) – в іншому. Нерівний кросинговер, як тепер добре відомо, може зачіпати ділянки в середині гену, гени, а також їх блоки.

Дуплікація цілих генів лежить в основі множинності структурних цистронів, які кодують найрізноманітніші білки, включаючи багато ізоферментних систем. До найбільш повно вивчених відносяться людські гаптоглобіни, гемоглобіни, імуноглобіни, панкреатичні серинові протеїнази – трипсин, хімотрипсин, ізоферменти фосфоглюкозоізомерази у кісткових риб тощо. У цих випадках дослідження були доведені до аналізу первинних структур, що дозволило достатньо наочно уявити молекулярні основи дуплікацій.

Локальним тандемним дуплікаціям, які зачіпають частину геному слід протиставити *геномні мутації*, зокрема поліплоїдії, що зачіпають геном у цілому. При *аутотетраплоїдії* відбувається просте подвоєння геному і, як наслідок, тетрасомне успадкування алелей поліморфних локусів. При вільному розходженні в мейозі хромосом з алелями *A* і *B* утворюється, як і у диплоїда, два типи гамет з наступними можливими комбінаціями при їх об'єднанні в зиготах: *AAAA*, *AAAB*, *AABB*, *BBBA*, *BBBB*. При адитивній дії генів у цьому випадку слід очікувати ефекту дози гена і розподілу генотипів у популяції у відповідності з біноміальними коефіцієнтами 1:4:6:4:1.

Проте, хоча аутотетраплоїдизація геному і не призводить до якісних змін у структурі білка, вона різко підвищує гетерозиготність популяцій за рахунок виникнення двох класів «асиметричних генотипів» – *3A1B* і *3B1A*. Якщо в диплоїдній популяції, що має рівні частоти двох алелей, і яка розщеплюється у відповідності з біноміальними коефіцієнтами 1:2:1, частка гомозигот становить 50%, то в популяції аутотетраплоїдів – лише 12,5%. Очевидно також, що чим більше алелей у локусі, тим все рідше зустрічаються гомозиготи. Популяція стає все більш гетерозиготною і одночасно зростає множинність одиниць білків.

Для опису молекулярної гомології використовують терміни «ортологія» і «паралогія». *Паралогія* характеризує спільність

еволюційного походження білків (генів) одного виду, а *ортологія* – міжвидову гомологію білків (генів). Еволюція гомологічних генів відображає дивергенцію, яка накопилась після того, як відбулась відповідна дуплікація. Описані стани генів і білків повинні враховуватись під час побудови різноманітних філогенетичних гілок.

В останні роки поліплоїдія відкрита у цілому ряду видів тварин – риб, амфібій і рептилій. На даний час можна вважати доведеною важливу роль поліплоїдизації геномів в еволюції хребетних.

Таким чином, для біохімічної спадкової мінливості, яка реєструється під час електрофоретичного аналізу білків, характерним є наступне:

1) електрофоретичний аналіз білків є аналізом гена, що найменш дозволяє виявити близько третини або більше одиничних амінокислотних замінів;

2) використання білків як генних маркерів дає змогу реєструвати і більш великі реорганізації генетичного матеріалу, включаючи хромосомні і геномні мутації.

У цілому для груп крові, білків тканин та крові, характерний високий рівень поліморфізму, проте генетична мінливість, яка спостерігається на рівні ДНК, суттєво вища. Оскільки значна частина геному, ймовірно, не бере прямої участі в регуляції або кодуванні продуктів генів, мутації в цих нерегуляторних і некодуючих ділянках ДНК не мають фенотипового вираження і є селективно нейтральними.

2.7. Поліморфізм ДНК

Секвенування ДНК. Важливий етап дослідження генетичної мінливості пов'язаний із застосуванням *секвенування ділянок ДНК* (визначення нуклеотидної послідовності). Перша концепція секвенування була запропонована британським біохіміком Frederick Sanger (1918-2013) в 1977 році. Технологія отримала назву «метод обриву ланцюга». У тому ж році американські молекулярні біологи Allan Maxam (нар. 1942 р.) і Walter Gilbert (нар. 1932 р.) запропонували альтернативний метод, що отримав назву «метод хімічної деградації». При секвенуванні такими «ручними» способами реакційну суміш вміщали в чотири пробірки, у кожній з яких визначали порядок розташування в молекулі ДНК тільки одного з нуклеотидів. Проте необхідність у масовому, якісному і швидкому секвенуванні стимулювала розробку численних модифікацій і всіляких поліпшень цих методів. У тій чи іншій мірі змінам піддалися практично всі складові цього процесу.

За останні десятиліття методи секвенування ДНК стали більш досконалими і автоматизованими, а методи «ручного» секвенування майже не використовуються. У результаті стало можливим досліджувати мінливість багатьох генів найрізноманітніших організмів. Ці дані можна використовувати для вивчення мінливості амінокислотного стану білків окремих особин, популяцій і виду в цілому. Нові методи секвенування зобов'язані своїм виникненням грандіозному проекту із секвенування «Геном людини», який завершено в 2003 році. Також вже повністю просеквенувано геноми у багатьох про- та еукаріот.

Однонуклеотидний поліморфізм (ОНП; англ. Single nucleotide polymorphism – SNPs) – гетерогенність первинної структури ДНК, що виявляється в однонуклеотидних (точкових) відмінностях алелей і зустрічається відносно часто в популяціях (за порогове значення частоти зазвичай приймають 1%). Якщо дві послідовності ДНК – *AAGCCTA* і *AAGCTTA* – відрізняються на один нуклеотид, то в цьому випадку говорять про існування двох алелей: С і Т. Однонуклеотидний поліморфізм виникає в результаті точкових мутацій.

SNPs зустрічаються часто, в середньому через кожні 1000 п.н. Тому вони є як у межах кодуєчих послідовностей генів, у некодуєчих ділянках, так і в ділянках між генами. Однонуклеотидний поліморфізм кодуєчих ділянок буває трьох типів. Синонімічні *SNPs* (*samesense*) залишають амінокислотну послідовність білка без зміни через вираженість генетичного коду. Несинонімічні *SNPs* бувають типу *missense* і *nonsense*. У першому випадку заміна нуклеотиду призводить до зміни амінокислоти білкового продукту певного гена, а в другому – до передчасної термінації трансляції. *SNPs*, що зустрічається в некодуєчих ділянках гена, можливо, впливає на генетичний сплайсинг, деградацію мРНК, зв'язування транскрипційних факторів тощо.

Існують декілька груп методів для відкриття нових і виявлення вже відомих *SNPs*, зокрема це гібридизаційні і ферментативні методи, засновані на фізичних властивостях ДНК, ДНК-секвенування тощо.

Поліморфізм довжин рестрикційних фрагментів. Поряд з удосконаленням методів секвенування були розроблені нові способи оцінки мінливості ДНК. Один з найрозповсюдженіших методів – аналіз *поліморфізму довжин рестрикційних фрагментів* (ПДРФ; англ. *Restriction Fragment Length Polymorphism – RFLP*) – заснований на розщепленні ДНК бактеріальними ферментами – *рестриктазами* (ендонуклеазами

рестрикції), які розпізнають специфічні послідовності в молекулі ДНК – *сайти рестрикції* – і вносять у ці місця розриви. Рестрикційні фрагменти ДНК, або *рестрикти*, отримані після обробки певною рестриктазою, відрізняються за довжиною. Якщо в сайті рестрикції певної рестриктази відбувається *точкова мутація* (заміна нуклеотиду), фермент не може впізнати свій сайт і, відповідно, не розрізає ДНК. Зауважимо, що різниця за довжиною рестрикційних фрагментів може виникати не тільки в результаті точкових мутацій у сайті рестрикції, а й у результаті помилки реплікації або кросинговеру. Очікується, що ці події відбуваються частіше, ніж точкові мутації.

Для розподілу суміші фрагментів використовують електрофорез на агарозному або поліакриламідному гелях з візуалізацією через кінцеве мічення радіонуклідами та наступною авторадіографією або шляхом забарвлення спеціальним фарбником для нуклеїнових кислот. Однак, такий підхід малоефективний для розподілу суміші з множиною фрагментів. Тому для вибіркового виявлення в гелі певних фрагментів ДНК використовують гібридизацію зі специфічним зондом (пробою). Найрозповсюдженіший метод гібридизації зондом був запропонований британським біологом Edwin Mellor Southern (нар. 1938 р.), й іменується *Саузерн-блот*. Така проба являє собою клоновану нуклеотидну послідовність ДНК, комплементарну до специфічної послідовності фрагмента і оснащена радіоактивною або флуоресцентною міткою. Завдяки мітці подальші процедури дозволяють візуалізувати потрібний фрагмент.

Спочатку для гібридизації з фрагментами «порізаної» ДНК були розроблені універсальні *мультилокусні зонди*, які містили послідовності, що дуже часто зустрічаються в геномі у вигляді родин відповідних повторів. Нині специфічні зонди виділені з тканин багатьох організмів. При використанні таких зондів у гелі одночасно виявляється багато подібних локусів, які знаходяться в гетерозиготному стані через властиву їм велику кількість алелей. Ці достатньо складні набори фрагментів ДНК, які практично абсолютно специфічні для окремих особин, отримали назву *фінгерпринтів ДНК*. Було виявлено велику мінливість отриманих таким чином наборів фрагментів у середині різних біологічних видів. Тому фінгерпринти ДНК стали дуже зручним інструментом для ідентифікації спорідненості і походження, але менш придатними для вивчення міжпопуляційних відмінностей через те, що майже неможливо встановити належність багаточисельних алельних варіантів до конкретного локусу і визначити частоти алелей.

Нині створено велику кількість специфічних *монолокусних проб* (англ. *Single Locus Probe – SLP*). Це суттєво спрощує кінцевий аналіз, оскільки профіль ДНК, що виявляється при гібридизації з такою *SLP*-мінливістю відноситься до конкретного локусу, характеризується менделівським успадкуванням, а також дозволяє оцінювати частоти алелей, гетерозиготність та інші популяційні характеристики.

Більшість варіантів за довжиною рестрикційних фрагментів диморфні, тобто мають тільки два «алеля» – присутність (+) або відсутність (-) сайту рестрикції. Частота поліморфного варіанту може змінюватися від декількох відсотків до максимальної – 50%.

Точкові мутації, які виникають у некодуючих регіонах ДНК, зустрічаються дуже часто. Ряд комплексних досліджень мінливості ДНК із застосуванням ПДРФ проводився використовуючи велику кількість рестриктаз у малій вибірці (10-12 особин). Отримані результати виявили відчутно вищий рівень нуклеотидної мінливості, ніж той, що досліджений лише за структурними генами, які кодують білки.

Часто метод ПДРФ застосовують у тандемі з полімеразною ланцюговою реакцією (*ПЛР*; англ. *Polymerase Chain Reaction – PCR*), яка відкрита у 1983 році американським біохіміком Кару Banks Mullis (нар. 1944 р.). *ПЛР*, зокрема, широко використовується при вивченні поліморфізму ДНК, оскільки дозволяє *ампліфікувати* (збільшити число копій) мізерної кількості ДНК тваринного і рослинного походження, включаючи викопні зразки. Цей метод ампліфікації ДНК ефективніший, ніж метод клонування, проте останній дозволяє оперувати більш великими фрагментами – декілька тисяч пар нуклеотидів (т.п.н.) і більше.

InDel-поліморфізм. Цей клас поліморфізму є результатом змін, що викликаються інсерцією (вставкою) або делецією (випадінням) від 2 до 100 нуклеотидів (інделів). Число інделів вимірюється в геномі сотнями тисяч. Приблизно половина з них називається простими, оскільки вони мають тільки два алеля, тобто присутність чи відсутність включеного або віддаленого сегмента; інша половина – мультиалельна через варіююче число сегментів ДНК, що повторюються тандемно в конкретній позиції. До мультиалельного *InDel*-поліморфізму відносять мікро- і мінісателітний поліморфізм.

Мінливість варіюючого числа тандемних повторів. Окрім замін окремих нуклеотидів в основі поліморфізму ДНК лежать інсерції і делеції, які виникають через зсув і неточне спаровування ланцюгів

ДНК при реплікації та внаслідок нерівного кросинговеру, що у підсумку змінює число повторів, тобто загальну довжину певної послідовності. Така мінливість спостерігається в різних частинах геному (хромосомах) і у різних особин й отримала робочу назву – мінливість *варіюючого числа тандемних повторів* (ВЧТП; англ. *Variable Number of Tandem Repeats – VNTR*). У родинях таких повторів особливу увагу дослідників привернули *мінісателіти*, які складаються з *мотиву* (копій, що повторюються) довжиною від 9-10 до сотні нуклеотидів кожний, а також *мікросателіти*, мотив яких зазвичай має довжину 1-4 (іноді 6) нуклеотидів. Останні позначаються також як *SSR* або *STR* (від англ. *Simple Sequence Repeat* або *Short Tandem Repeat*). Мінісателітний локус може нараховувати від двох до декількох сотень повторів, мікросателітний локус – від десяти до ста повторів. Індивідуальні алелі цих локусів відрізняються один від одного числом тандемних копій.

Мінісателітні локуси аналізують, здійснюючи гібридизацію рестрикційних фрагментів з мульти- або монолокусною пробєю, яка являє собою нуклеотидну послідовність комплементарну до послідовності мотиву певного локусу.

Аналіз індивідуальних мікросателітних локусів здійснюють за допомогою ПЛР, використовуючи праймери комплементарні до унікальних *доменів* (послідовностей), якими *фланкований* (обмежений) кожний мікросателітний локус. У подальшому електрофорезом у поліакриламідному гелі визначають довжину його алелей, використовуючи набір стандартних фрагментів ДНК відомої довжини.

Ряд властивостей робить *VNTR*-локуси достатньо зручними генетичними маркерами:

1. Обидва типи локусів у великій кількості розповсюджені у геномі.

2. Ці локуси в основному локалізовані в некодуючих ділянках геному і, відповідно, повинні бути селективно нейтральні. Це загальне правило вочевидь має і виключення: випадки тісного зчеплення з адаптивно важливими локусами. Окрім того, ряд фактів свідчать про те, що вони можуть слугувати кодуючими або регуляторними елементами. Інколи їх виявляли в середині *екзонів* (кодуючі частини структурних генів, що чергуються з некодуючими – *інтронами*) і пов'язували з хворобами.

3. Для цих локусів характерна швидка еволюція. Ймовірність спонтанної мутації таких локусів складає приблизно 10^{-2} - 10^{-4} на

локус за покоління, що значно більше, ніж у структурних (алозимних) генах – 10^{-5} - 10^{-6} . Гетерозиготність за мінісателітами може значно перевищувати алозимну, досягаючи майже 100%, разом з тим за мікросателітами зустрічається різний рівень поліморфізму, хоча, як правило, також вище алозимного.

4. Мікро- і «однолокусні» мінісателіти – типові менделівські ознаки з кодомінантним характером успадкування.

5. Мікросателіти однакові у близьких видів, що дозволяє використовувати однакові праймери.

6. Для їх аналізу необхідна незначна кількість крові або тканини, тому можливе прижиттєве взяття зразків.

7. Можливий автоматизований аналіз.

Ці властивості зумовили широкий спектр застосування міні- й мікросателітних локусів у якості генетичних маркерів. Зокрема, висока інтенсивність мутацій і значна гетерозиготність відкривають безпрецедентні перспективи для індивідуальної ідентифікації у тому числі для вирішення завдань судової медицини (ДНК-фінгерпринт), вивчення індукованого мутаційного процесу, розробки деяких програм збереження біорізноманіття.

Спроможність ідентифікувати за допомогою міні- й мікросателітних локусів нащадків певних батьків у першому і в деяких випадках наступних поколіннях, відкриває можливості для дослідження репродуктивного успіху і пристосованості серед особин, які відрізняються біологічними і екологічними характеристиками. Важливо, що значна мінливість дозволяє такі дослідження здійснювати як у природних так і в штучних популяціях.

Мікро- і мінісателітні локуси, завдяки дуже широкому розповсюдженню в геномі, використовуються в якості генетичних маркерів, асоційованих з іншими локусами, які контролюють господарсько цінні ознаки рослин і тварин, так звані – *локуси кількісних ознак* (див. п. 9.7.).

RAPD- та AFLP-маркери. На відміну від таких маркерів як мікросателіти або однолокусні мінісателіти, за допомогою яких досліджуються окремі локуси геному, маркери, що позначаються *RAPD* і *AFLP*, як і мультилокусні мінісателіти дозволяють досліджувати геном в цілому, отримуючи відповідні фінгерпринти.

Для аналізу *RAPD* (англ. *Random Amplified Polymorphic DNA* – випадково ампліфікована поліморфна ДНК) використовують зазви-

чай короткі праймери (10-12 п.н.) з випадковими послідовностями і за допомогою ПЛР ампліфікують анонімні ділянки ДНК. Продукти ампліфікації після чого аналізують за допомогою електрофорезу. Число і розмір ампліфікованих фрагментів залежить від довжини і послідовності довільно вибраного праймеру. Сайти зв'язування праймерів випадково розповсюджені в геномі, а поліморфізм у таких сайтах виражається в присутності або відсутності відповідних фрагментів у гелі.

Метод аналізу *AFLP* (англ. *Amplified Fragment Length Polymorphism* – поліморфізм довжин ампліфікованих фрагментів) заснований на вибірковій ампліфікації фрагментів, отриманих при рестрикції геномної ДНК. Він включає три етапи::

- 1) рестрикція ДНК і зв'язування «липких» кінців фрагментів з олігонуклеотидними адаптерами за допомогою лігази;
- 2) селективна ПЛР-ампліфікація набору рестрикційних фрагментів;
- 3) електрофоретичний аналіз ампліфікованих фрагментів.

Мішенню для зв'язування праймеру слугує нуклеотидна послідовність адаптера і рестрикційний сайт, що до нього примикає. Проте комплементарна до мішені послідовність праймера подовжена ще декількома довільними нуклеотидами з 3'-кінця. Тим самим досягається вибіркова ампліфікація тільки тих фрагментів, рестрикційні сайти яких фланкуються відповідними комплементарними нуклеотидами. Цим методом, як і методом *RAPD*, можна отримати фінгерпринти за допомогою ПЛР без попереднього знання їх нуклеотидної послідовності. Поліморфізм фінгерпринту визначається поліморфізмом рестрикційних сайтів і фланкуючих з ними нуклеотидних послідовностей та проявляється в наявності або відсутності відповідних смуг у гелі. Метод володіє високою роздільною здатністю і, на відміну від *RAPD*, дуже доброю відтворюваністю.

Припускається, що *RAPD*- і *AFLP*-маркери пов'язані з некодуючою частиною ДНК, оскільки вона складає переважну частину геному еукаріот. Перші, а можливо і другі, інколи ампліфікуються з регіонів сателітної ДНК і, таким чином, здатні відображати високу інтенсивність мутацій.

Методи *RAPD* і *AFLP* дозволяють отримати велику кількість (до декількох сотень) маркерів, розсіяних по всьому геному, тому саме вони особливо зручні для побудови генетичних карт або карт зчеплення з локусами господарсько цінних ознак.

Варіація числа копій (ВЧК; англ. *Copy number variation, CNV*) – вид генетичного поліморфізму, до якого відносять відмінності індивідуальних геномів за кількістю копій хромосомних сегментів розміром від тисячі до декількох мільйонів п.н. *CNV* виникають в результаті незбалансованих хромосомних перебудов, таких як делеції і дуплікації. Великі делеції або дуплікації можуть бути виявлені при мікроскопічному аналізі метафазних хромосом, однак, переважна частина *CNV* виявляється за допомогою порівняльної матричної (чіпової) гібридизації геному або при повногеномному *SNP*-генотипуванні.

Результатом варіації числа копій може бути зниження або підвищення числа копій певного гена, і, отже, знижена або підвищена експресія продукту гена – білка або некодуючої РНК.

Генетичні карти, що показують кількість копій генів, можуть використовуватися для дослідження успадкованих варіацій, пов'язаних з переданими з покоління в покоління відхиленнями. Побудова генетичних карт здорових особин корисна для відсіювання тих варіацій, які, виникаючи при хромосомних абераціях, не вносять вклад у патологічні прояви; це допоможе зменшити перелік генів-кандидатів. Нарешті, вивчення варіацій числа копій дозволяє побудувати більш точну геномну карту людини та інших організмів.

Вчені, що досліджують еволюцію геномів, іноді використовують знання про відмінності в числі генів, порівнюючи геноми двох споріднених видів.

EST- і STS-поліморфізм. *EST*-маркери (англ. *Expressed Sequence Tag*) відображають поліморфізм експресуючих (кодуючих) послідовностей геному. Вони зазвичай є фрагментами або повними послідовностями, які комплементарні ДНК, що отримують на основі мРНК, ізольованої з різних тканин. Тому *EST*-маркери представляють експресуючі в цих тканинах гени. Використовуючи *EST*-послідовності синтезують праймери для ПЛР з метою ампліфікації *EST* з індивідуальної геномної ДНК і в подальшому досліджують її поліморфізм тими чи іншими методами аналізу продуктів ампліфікації. Такі маркери особливо часто використовуються для генетичного картування.

Більш прості і розповсюджені по всьому геному маркери *STS* (англ. *Sequence Tag Sites*), що являють собою короткі геномні послідовності, які ампліфікують за допомогою ПЛР. Вони активно застосовуються для фізичного картування геному і аналізу його поліморфізму.

Поліморфізм мітохондріальної ДНК. Мітохондріальну ДНК (мтДНК) хребетних також можна формально вважати повторювальною, оскільки клітина може містити сотні мітохондрій, а кожна мітохондрія від 2-х до 10-ти копій молекул ДНК. Тваринна мтДНК – це замкнена кільцева молекула величиною до 20 т.п.н. У хребетних вона складається з 37-ми структурних генів і некодуєчої контрольної ділянки, яка залучена до реплікації і називається D-петлею. Остання складається з центральної консервативної послідовності, яка фланкується, як правило, поліморфними доменами, що містять тандемні повтори від чотирьох до сотень п.н. Тандемні повтори мтДНК часто високополіморфні, варіюючи як між особинами, так і в межах одного організму, що є одним із типів так званої *гетероплазмії*.

МтДНК передається нащадкам разом з цитоплазмою, тобто є гаплідною і успадковується лише за материнською лінією. Хоча мтДНК містить декілька десятків генів, з позиції формальної генетики вона розглядається як один локус, а гаплотипи мтДНК – як алелі одного локусу і як окремі клони. Відповідно і ефективний розмір популяції, що оцінюється з частот гаплотипів ДНК, становить 25% аналогічної оцінки для ядерних генів.

Окрім того, швидкість нуклеотидних замін у мітохондріальному геномі, принаймні, в 5-10 разів вище, ніж у ядерній ДНК, тому ступінь дивергенції мтДНК повинен бути вищим, ніж для ядерних алозимних генів. Вважається, що темп мутацій максимальний в D-петлі, зокрема високий рівень поліморфізму числа тандемних повторів припускає інтенсивність мутації на рівні 10^{-2} . Хоча це характерно не для всіх видів.

Завдяки описаним вище особливостям успадкування і мінливості мтДНК широко і успішно використовується в різноманітних дослідженнях з еволюції і філогенії, в аналізі популяційної структури та історичної біогеографії виду, в аналізі гібридизації, інтрогресії мітохондріального геному, наслідків інтродукції і акліматизації. Варто відмітити, що сліди ізоляції популяцій у минулому зберігаються в мтДНК протягом більш тривалого періоду у порівнянні з ядерною ДНК. Крім того, якщо самці будь-якого виду мігрують під час розмноження частіше, ніж самки, то дивергенція популяцій може не проявлятися за алозимами, але буде виявлена в мтДНК, що успадковується за материнською лінією. При рівних міграційних можливостях обох статей для запобігання дивергенції за мтДНК

необхідний у четверо більший обмін мігрантами, ніж аналогічний за ядерними генами.

Поліморфізм ДНК Y-хромосоми. Використання поліморфізму мтДНК у селекційних (еволюційних) дослідженнях добре доповнюється аналізом поліморфізму ДНК Y-хромосоми, оскільки останній дає інформацію щодо батьківського внеску в селекційний (еволюційний) процес. Через власну гаплоїдність Y-хромосома більшою своєю частиною не рекомбінується під час мейозу і передається як одне ціле від батька до сина. Тому кожний конкретний набір локусів, які складають нерекомбінуючу частину Y-хромосоми (NRY), розглядається як єдиний гаплотип. При рівній кількості самців і самок загальна кількість Y-хромосом у популяції складає 25% від числа копій кожної аутосоми і, відповідно, ефективний розмір популяції за Y-хромосомою повинен складати $\frac{1}{4}$ від аналогічної величини за аутосомами. Окрім того ефективний розмір популяції в даному випадку зменшується за рахунок високої варіабельності числа нащадків у самців.

Завдяки відсутності «розхитуючого» ефекту рекомбінації в основному сегменті Y-хромосоми і на чверть меншому ефективному розмірі, історичні зміни у відповідній молекулі ДНК легше прослідковуються, ніж у ДНК аутосом. Тому ДНК Y-хромосоми являє собою унікальну, успадковувану за батьківською лінією, генетичну систему, яка особливо успішно застосовується в таких напрямках, як походження і еволюція (селекційний процес), міграції, генетичні контакти популяцій. Зокрема, якщо між популяціями самці менше мігрують, ніж самки (*патрилокальність*), то в середині таких популяцій мінливість за Y-хромосомою буде нижчою, а за мтДНК – вищою. Разом з тим між популяціями будуть спостерігатись більші відмінності за ДНК Y-хромосоми і, відповідно, менші за мтДНК. У випадку *матрилокальності* (міжпопуляційна міграція самців більша, ніж самок) ситуація буде діаметрально протилежна.

Також, для дослідження поліморфізму ДНК застосовують і ряд інших методів, з якими можна ознайомитись у спеціальній літературі.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Наведіть визначення і опишіть типи біологічної різноманітності. За якими параметрами характеризують генетичне різноманіття?
2. Опишіть моделі генетичної структури популяцій.

3. Що таке поліморфізм у загальному сенсі, поліфенізм і політиповість?
4. У чому суть генетичного поліморфізму, за рахунок чого він підтримується та яке має значення для еволюції і селекції?
5. Охарактеризуйте різновиди поліморфізму та що спільного для них характерно?
6. Які переваги і недоліки оцінки генетичної мінливості при використанні електрофоретичного аналізу білків?
7. Як впливають хромосомні і геномні мутації на рівень генетичної мінливості?
8. Опишіть використання секвенування для дослідження генетичної мінливості?
9. Охарактеризуйте одонуклеотидний поліморфізм.
10. Як проводять і що дозволяє виявити аналіз поліморфізму довжин рестрикційних фрагментів?
11. У чому особливості InDel-поліморфізму?
12. Як оцінюють мінливість варіюючого числа тандемних повторів та чому VNTR-локуси є зручними генетичними маркерами?
13. Опишіть суть аналізу і сфери застосування RAPD- та AFLP-маркерів.
14. У чому суть генетичного поліморфізму типу CNV?
15. У чому специфіка дослідження EST- і SST-поліморфізму?
16. Охарактеризуйте поліморфізм мтДНК та ДНК Y-хромосоми у тварин.

3. Кількісна оцінка генетичної мінливості популяцій

3.1. Основні поняття теорії ймовірності

У генетиці суттєву роль грає випадковість. Розглянемо, наприклад, локус з двома алелями A_1 і A_2 . Гетерозиготна за цим локусом особина в результаті мейозу на кожний сперматоцит I (овоцит I) дає чотири гамети – дві з алелем A_1 та дві – з алелем A_2 . Яка з цих гамет при заплідненні прийме участь в утворенні зиготи невідомо. Проте якщо розглядати не одного нащадка від тварини з генотипом A_1A_2 , а велику їх кількість, то можна зробити певне твердження про частину нащадків, які успадкують від батька алель A_1 або A_2 . Такі твердження є статистичними і вони є вірними з певною ймовірністю (вірогідністю). В усіх статистичних твердженнях виражається випадковий характер статистичних закономірностей. Розділами математики, які описують випадкові (стохастичні) закономірності, є *теорія ймовірностей* і *математична статистика*.

У багатьох галузях природничих наук існують суворо визначені (детерміновані) процеси. Вони характеризуються причинно-наслідковою залежністю. Наряду з цим в природі існують процеси, які не є суворо детермінованими. Особливо часто такі процеси зустрічаються в біологічних науках, наприклад у генетиці. Події, які при даному комплексі умов не є суворо детермінованими називаються *випадковими подіями*. Такими подіями є розпад одного атому радію, випадіння аверсу/реверсу при підкиданні монети, певний розподіл карт при грі в покер, потрапляння однієї з двох гомологічних хромосом у генофонд наступного покоління.

Таким чином, подія називається випадковою, якщо її настання при заданих умовах не є ні достовірним, ні неможливим фактом. Відповідно події бувають випадковими, достовірними або неможливими.

Поняття ймовірності виникло зі спостережень та досліджень. При цьому особливу роль відіграє наступний експериментальний факт. Якщо проводиться дослідження (у широкому розумінні) n разів і при цьому певна випадкова подія відбувається k разів, то відношення n / k називається *відносною частотою* цієї події. Наприклад, осіменіння однієї корови будь-якого стада спермою певного бугая, встановлення групи крові великої рогатої худоби (ВРХ) в одній популяції тощо. Хоча результат одиничного дослідження в цілому непередбачуваний, відносні частоти події при постійних умовах досліду і частим його повто-

ренням виявляють вражаючу постійність. З ростом n відносні частоти мають тенденцію до менших коливань довкола певного значення, тому відносна частота залишається практично постійною. Це явище вказує на те, що з кожною випадковою подією A пов'язане деяке число, яке характеризує очікувану відносну частоту цієї події в довгих серіях досліджень. Таке число називають ймовірністю події A і позначають як $P(A)$.

Ймовірність (вірогідність) – це число сприятливих результатів будь-якої події, віднесене до загальної кількості можливих результатів. Якщо число можливих подій, які можуть відбутись при заданому комплексі умов, є кінцевим значенням (n) і всі можливі події рівновірогідні, то ймовірність P для події A , яка відбувається k разів виражається у вигляді: $P(A) = k/n$.

Ймовірність певної події може приймати значення від 0 до 1. Якщо ймовірність дорівнює 1, це означає, що подія обов'язково відбудеться, якщо $j = 0$, навпаки ніколи не відбудеться.

Розглянемо, наприклад, систему груп крові J богемської худоби, яка має два алелі J і j . Нехай зі ста бугаїв 74 мають генотип jj , 24 – генотип Jj і 2 – генотип JJ . Яка ймовірність того, що гамета буде містити алель J ?

Прийmemo, що кожний бугай продукує $4k$ гамет, де k – ціле позитивне число. Тоді загальна кількість отриманих гамет становитиме $100 \cdot 4 \cdot k$. Гамети з алелем J продукують бугаї з генотипами JJ і Jj . Бугаї з генотипом Jj дають половину гамет з алелем J , тобто $2k$ гамет, що дає в сумі $24 \cdot 2 \cdot k$ гамет з алелем J . Бугаї з генотипом JJ дають тільки гамети з алелем J , що в сумі становить $2 \cdot 4 \cdot k$. Звідси отримуємо

$$P(J) = \frac{48k + 8k}{400k} = 0,14.$$

Запропонований підхід не може бути використаний для визначення ймовірності, якщо число можливих випадків або невідомо, або не є кінцевим. Тоді спираючись на спостереження, можна розрахувати ймовірність події A через його відносну частоту в певній кількості n дослідів. Відносна частота є наближеним значенням цієї ймовірності.

Коли відомо число вимірювань або спроб, наприклад підкидання монети, то *очікувана кількість результатів* (E) одного типу дорівнює ймовірності результатів (P) при всіх спробах (N). Для першого результату очікувана його кількість становить – $E_1 = P_1 \cdot N$.

Наприклад, монету підкидують 20 разів, тоді очікувана кількість випадінь реверсу (результат 1): $E_1 = 0,5 \cdot 20 = 10$. Насправді, число певних результатів, що спостерігаються часто не відповідає очікуваному. Наприклад, фактичне число випадінь монети реверсом може скласти 8 або 11 замість очікуваних 10.

Як із іншими числами, з ймовірностями можна проводити арифметичні дії: додавати, множити, віднімати і ділити.

Розглянемо простий приклад двох подій із взаємно виключними результатами – підкидання монетки. Воно може закінчитись випадінням аверсу або реверсу. Тому, сума ймовірностей першого результату $P_1 = 0,5$, і другого результату $P_2 = 0,5$ має скласти: $P_1 + P_2 = 1$. Звісно в іншій ситуації, наприклад при визначенні ймовірності зараження інфекцією, ймовірності заразитися інфекцією чи встояти від неї не рівні. Припустимо, $P_1 = 0,14$, тоді $P_2 = 0,86$. Навіть якщо результатів декілька, сума їх ймовірностей має дорівнювати 1.

Правило додавання ймовірностей: *ймовірність реалізації будь-якої із взаємовиключних подій дорівнює сумі ймовірностей цих подій:*
 $P_{1+2} = P_1 + P_2$.

Якщо потрібно встановити ймовірність певного результату двох незалежних подій, при чому результат першої події ніяк не пов'язаний з результатом другої, і навпаки, то треба використати **правило множення ймовірностей**. Відповідно до цього правила загальна ймовірність певного результату в двох подіях дорівнює добутку ймовірності у кожній із них: $P_{1,1'} = P_1 \cdot P_{1'}$. Воно справедливе для будь-якого числа незалежних подій. Наприклад, загальна ймовірність випадіння реверсу при чотирьох підкиданнях монетки складе: $P_{1,1,1,1} = P_1 \cdot P_1 \cdot P_1 \cdot P_1 = 0,5 \cdot 0,5 \cdot 0,5 \cdot 0,5 = 0,0625$.

Іноколи постає проблема обчислити ймовірність «успіхів» у серії експериментів. При двох можливих наслідках подій з відомою кількістю спроб, наприклад при випадінні аверсу чи реверсу, або при потрапленні до гамети алелей A_1 або A_2 , у вибірці розміром N можливо i наслідків першого типу та j наслідків другого типу ($i + j = N$). Якщо ймовірність першого результату дорівнює p , а ймовірність другого – q , то $p + q = 1$. Біноміальна ймовірність того, що в N незалежних спробах буде i результатів першого типу становить:

$$P(i) = \frac{N!}{i!j!} p^i q^j \quad (1)$$

Знак факторіалу вказує на множення всіх цілих значень даної величини, наприклад, $5! = 1 \cdot 2 \cdot 3 \cdot 4 \cdot 5$, що дорівнює 120. За визначенням $0! = 1$.

Припустимо, ймовірність потрапляння двох спермій з У-хромосою до п'яти яйцеклітин буде складати ($p = 0,5$):

$$P(2) = \frac{5!}{2!3!} 0,5^2 0,5^3 = 10 \cdot 0,03125 = 0,3125$$

Коли кількість можливих наслідків більше двох, то ймовірність поєднань різних наслідків можна розрахувати користуючись розподілом мультиноміальної ймовірності.

Наприклад є три типи генотипів (результатів): A_1A_1 , A_1A_2 , A_2A_2 . Тоді ймовірність i числа генотипів A_1A_1 , j числа генотипів A_1A_2 та k числа генотипів A_2A_2 при $i + j + k = N$ складе:

$$P(i, j) = \frac{N!}{i!k!j!} p^i h^k q^j \quad (2)$$

3.2. Основні генетичні параметри популяційної мінливості

Генетика популяцій розглядає ймовірісно-статистичні наслідки із законів G. Mendel, що проявляються в сукупності особин. Припускається, що механізм спадковості при цьому відповідає принципам менделівської генетики. Тому спеціалісти з популяційної генетики вивчають наступні характеристики:

- співвідношення особин з різним проявом ознак;
- частоти різних типів схрещувань;
- співвідношення різних форм, які отримуються від кожного типу схрещувань;
- зміна генетичної структури популяції в поколіннях у різних умовах оточуючого середовища.

Базовими генетичними параметрами при оцінці структури популяції виступають частоти генотипів, а також частоти алелей визначеного гена (локусу). Розглянемо найпростіший і найрозповсюдженіший випадок – аутосомний ген диплоїдних організмів, які розмножуються статевим шляхом, у великій популяції з випадковим паруванням. Нехай цей ген має два алеля A і a , частоти (частки) яких позначаються через p і q . У популяції чисельністю N , D особин несуть лише домінантні алелі (AA), H – обидва (Aa), а R – мають лише рецесивні алелі (aa). Відповідно $D+H+R=N$. При цьому частка домі-

нантного гомозиготного генотипу позначатиметься d , гетерозиготного – h , рецесивного гомозиготного – r . Вказані частки генотипів обчислюються з використанням наступних формул:

$$d = \frac{D}{N}; h = \frac{H}{N}; r = \frac{R}{N} \quad (3, 4, 5)$$

У сумі N особин несуть $2N$ алелей. Оскільки кожна домінантна гомозиготна особина (AA) має два алеля A , а кожна гетерозигота особина (Aa) – лише один, то загальне число алелей A в сукупності складатиме $2D+H$. Відповідно, частота алеля A становить:

$$p = \frac{2D + H}{2N} = \frac{D + 0,5H}{N}. \quad (6)$$

Це співвідношення називається *частотою алеля A*. Аналогічно визначається *частота алеля a*:

$$q = \frac{2R + H}{2N} = \frac{R + 0,5H}{N}. \quad (7)$$

З вищевказаного витікають такі рівняння – $d + h + r = 1$ і $p + q = 1$.

Оскільки на практиці дослідження цілих популяцій, як правило, неможливе, оцінки частот алелей проводиться на основі їх вибіркової сукупності. Тому розраховане значення відповідних частот буде завжди відхилитися в той або інший бік від аналогічного значення популяції. Величина цього відхилення, природно, зворотно пропорційна обсягу вибірки і називається помилкою частоти (SEp, SEq). Вона розраховується за формулою:

$$SEp = \sqrt{\frac{p(1-p)}{2N}}; SEq = \sqrt{\frac{q(1-q)}{2N}} \quad (8, 9)$$

Таким чином, при $N \rightarrow \infty$ значення помилок частот алелей будуть прагнути до нуля.

3.3. Закон Кастла-Гарді-Вайнберга

Більшість теоретичних моделей популяційної генетики припускають наявність вільного схрещування в популяції великого розміру – *панміксії (промискуїтету)*. У такому випадку між частотами алелей (або гамет) та частотами генотипів (або зигот) існують певні пропорції. Після перевідкриття законів G. Mendel, у 1908 році G.H. Hardy і W. Weinberg вперше визначили ці пропорції і, узагальнивши їх, сформулювали широковідомий закон Гарді-Вайнберга.

Розглянемо велику (в ідеалі безкінечну) популяцію диплоїдних бісексуальних організмів, які паруються випадковим чином. За окремим аутосомним геном, який має два алеля (A і a), можливі три генотипи (AA , Aa і aa). Алелі зустрічаються з частотою p і q ($p+q=1$), а відповідні генотипи – з частотою d , h і r ($d+h+r=1$). Знаючи частоти генотипів і враховуючи, що гетерозиготи містять обидва алеля, можна встановити частоти відповідних алелей: $p=d+0,5h$; $q=r+0,5h$. Частоти, при такому визначенні, являють собою ймовірності, тому частоти генотипів (зигот) у випадку вільного (випадкового) схрещування можна записати як добуток частот алелей (гамет). Відповідні пропорції зигот у наступному поколінні можна представити у вигляді таблиці:

$G \text{ ♂}$ \ $G \text{ ♀}$	$A (p)$	$a (q)$
$A (p)$	p^2	pq
$a (q)$	pq	q^2

Звідси $(p+q)^2=p^2+2pq+q^2$, де p^2 – частота генотипу AA , $2pq$ – частота генотипу Aa , q^2 – частота генотипу aa . Отже **закон Гарді-Вайнберга** стверджує, що в багаточисельній популяції після одного покоління випадкових схрещувань у межах діалельного аутосомного локусу встановлюються рівноважні пропорції між частотами алелей і частотами генотипів, що описуються біноміальною функцією. Такі біноміальні, або рівноважні пропорції між алельними і генотиповими частотами зберігаються в часі допоки діють стохастичні умови моделі, тобто при постійному випадковому схрещуванні, а також за відсутності факторів, що змінюють частоту алелей: відбору, генетичного дрейфу, генного потоку, мутацій.

Окрім того, користуючись законом Гарді-Вайнберга, можна оцінити генетичну структуру популяції за певним діалельним локусом у разі повного домінування, знаючи лише співвідношення фенотипів. Особливістю формування ознак, успадкування яких підпорядковується принципу повного домінування, є той факт, що особини будуть фенотипово однаковими, якщо в межах конкретного локусу буде хоча б один домінантний алель. Це означає, що генотипи AA і Aa будуть ідентичними за ознакою (фенотипом), яку (який) вони формують. У даному випадку рецесивний фенотип легко виділити серед інших, оскільки він однозначно має генотип типу aa , тому його використовують як основне джерело інформації про структуру популяції.

Оскільки з формули Гарді-Вайнберга q^2 це частота рецесивного генотипу, а, відповідно, і рецесивного фенотипу, то можна визначити частоту рецесивного алеля:

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{\frac{R}{N}}, \quad (10)$$

де R – чисельність рецесивних гомозигот у вибірці обсягом N .

Далі за формулою: $p = 1 - q$ обчислюють частоту домінантного алеля.

Закон Гарді-Вайнберга дає простий спосіб перевірки генетичного контролю тієї чи іншої поліморфної якісної ознаки в популяціях. Користуючись ним, можна сформулювати гіпотезу генного контролю, визначити алельні частоти і на їх основі очікувані частоти генотипів, а потім порівняти їх з фактичною кількістю генотипів і фенотипів.

Нині стало відомо, що закон рівноваги для популяцій з вільним схрещуванням був встановлений ще в 1903 році W. Castle, але ця оригінальна робота була забута. У ній W. Castle показав, що «з припиненням дії відбору порода залишається у незмінному стані, досягнутому у процесі її виведення, звичайно, за умов, що всі форми однаково плідучі і схильні до смертності в однаковій мірі». При цьому дослідник представив популяцію через співвідношення генних частот і його висновок фактично еквівалентний закону Гарді-Вайнберга. З цих позицій історично більш справедливо іменувати «закон рівноваги популяцій» **«законом Кастла-Гарді-Вайнберга»**.

Варто відмітити, що у дослідженнях популяцій за поліалельними аутосомними локусами використовується мультиноміальна функція. Зокрема, якщо ген представлений трьома алелями, то формула структури рівноважної популяції за частотою генотипів, запропонована уродженцем Одеси Сергієм Натановичем Бернштейном (1880-1968), має наступний вигляд:

$$p^2 + q^2 + z^2 + 2pq + 2pz + 2qz = 1, \quad (11)$$

де p , q і z – частоти алелей даного локусу.

У разі досліджень популяцій за локусами з більшою кількістю алелей рівноважні формули ще більш ускладнюються.

3.4. Закон Пірсона

Разом з тим слід враховувати, що під впливом мутацій, генного потоку, дрейфу генів, інбридингу та відбору структура популяції за частотою алелей і генотипів може змінюватись, тобто популяція може

виходити зі стану генетичної рівноваги. У разі виникнення в популяції, яка знаходиться в нерівноважному стані, знов умов панміксії, а також зменшення (усунення) тиску факторів еволюції (селекції) у першому ж поколінні нащадків настає рівноважний стан. Такий висновок сьогодні називають **законом Пірсона**, на честь його автора – англійського статистика, біолога та філософа Karl Pearson (1857-1936).

Оскільки оцінки частот алелей виконуються на підставі вибіркової сукупності, вони залежать від ряду випадкових факторів. Тому для одержання коректного висновку щодо рівноваги генетичної структури популяції необхідно використовувати статистичні критерії, що враховують особливості вибіркової сукупностей.

Перевірка відповідності розподілу частот генотипів у популяції здійснюється з використанням критерію Хі-квадрат К. Pearson:

$$\chi^2 = \frac{N(4DR - H^2)^2}{(2D + H)^2 \cdot (2R + H)^2} = \left(\frac{\sqrt{N}(4DR - H^2)}{(2D + H) \cdot (2R + H)} \right)^2 \quad (12)$$

Розраховане значення критерію порівнюють з табличним (стандартним) значенням, яке становить 3,84. Якщо розраховане значення критерію буде менше, ніж 3,84 – вважається доведеним, що популяція знаходиться в рівноважному стані і відхилення між фактичними і теоретичними частотами носять випадковий характер. Якщо ж розрахункове значення критерію Хі-квадрат дорівнює або більше, ніж 3,84, то популяція не знаходиться в рівноважному стані.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Що таке випадкова, достовірна і неможлива події?
2. Охарактеризуйте поняття ймовірності та очікуваної кількості результатів.
3. У чому суть правил додавання і множення ймовірностей?
4. Які характеристики вивчають спеціалісти з популяційної генетики та як можна визначити частоти генотипів і алелей?
5. Поясніть суть закону Касла-Гарді-Вайнберга та його практичного застосування.
6. Охарактеризуйте закон Пірсона та зазначте як оцінити популяцію на предмет її генетичної рівноваги.
7. Яка роль формули С. Бернштейна?

4. Фенетичний аналіз популяцій

4.1. Фенетика популяцій

Фенетика популяцій представляє собою напрям досліджень, який охоплює зоологічний, ботанічний, морфологічний, фізіологічний і екологічний підходи до вивчення популяцій.

Поставивши на чолі кута генетичні принципи обліку концентрацій дискретних, альтернативних ознак, які можна використовувати як маркери генетичного складу популяцій, фенетика популяцій дозволяє перевести дослідження в багатьох традиційних напрямках на новий, методологічно більш досконалий рівень.

У цілому *фенетика популяцій* – це розділ популяційної біології, який використовує генетичні підходи і їх принципи для вивчення видів і форм, генетичний аналіз яких ускладнений або неможливий. Предметом фенетики є інтрапопуляційна (інтравидова) мінливість, яка у підсумку обмежується аналізом дискретних, альтернативних ознак-маркерів генетичного складу популяції – *фенів*. Методи фенетики дозволяють виявляти різні фени, характерні для мінливості досліджуваних форм, а також кількісно і якісно вивчати такі фени.

4.2. Поняття фену, його виділення і застосування

Кожна одиниця сукупності (популяції) наділена певними властивостями, які прийнято називати ознаками. У більш широкому сенсі під *ознакою* розуміють особливість об'єкта або явища, що визначає подібність свого носія до інших об'єктів пізнання або відмінність від них. За характером вираження ознаки поділяють на якісні (описові) та кількісні (виражаються числом). **Фенами** називаються окремі варіанти певної ознаки, які зумовлені генетично та не поділяються на складові компоненти без втрати якості. Фени завжди відображають генетичну конституцію конкретної особини, а своєю частотою – генетичну структуру популяцій та інших груп особин певного виду. Термін *фен* був запропонований датським біологом W. Johannsen (разом з термінами *ген*, *генотип*, *фенотип*, *алель*) для визначення генетично зумовленої ознаки фенотипу.

Екстраполяція знань з галузі генетики на форми (ознаки), які важко вивчати генетично, звичайно, призводить до втрати точності, але дозволяє отримувати суттєву перевагу в широті досліджень.

Можна без перебільшень казати, що фенетичний підхід до вивчення популяцій неминучий вже тому, що вивчати генетику всіх популяцій певного виду нереально: занадто багато часу і ресурсів треба витратити на це. Окрім того, часто виявляється, що складні генетичні дослідження непотрібні для отримання відповідей на ряд питань у галузі популяційної генетики. Ще один вагомий аргумент на користь широко застосування фенів обумовлений тим, що зазвичай кожна неметрична ознака контролюється вочевидь не менше, ніж 10-20 генами (локусами). Часто ці гени локалізуються в різних місцях геному. Таким чином, якщо ми залучаємо до дослідження декілька сотень фенів (що ймовірно), то маємо можливість отримати інформацію про дію декількох тисяч локусів – суттєвої частини геному тварин.

Виділення фенів. У генетиці для аналізу тієї або іншої ознаки достатньо схрестити пару особин і за характером розподілу ознак серед нащадків (протягом ряду поколінь) точно визначити особливості успадкування будь-якої ознаки. Для фенетичного аналізу необхідна суттєва кількість особин. Без них досліднику не вдасться повною мірою виявити існуючий спектр дискретних варіацій, серед яких і доводиться шукати фени.

Досвід накопичений при дослідженні фенів різних груп тварин дозволяє запропонувати наступні умови для виділення фенів у популяції:

- чітка відособленість його від інших дискретних варіацій досліджуваної ознаки;
- наявність у незмінній формі в різних популяціях одного виду з різною частотою.

Лише в цих випадках фен дійсно може відображати генетичні особливості особин і генетичну структуру популяції, а зміна частот фенів виявляється пов'язаною як з особливостями біології самого виду, так і з впливом факторів зовнішнього середовища.

Фенами можна вважати і варіанти прояву кількісних ознак, які визначаються наявністю різної кількості гомологічних ознак. Характер розподілу таких ознак серед особин однієї популяції часто значно відхиляється від нормального, тому не можна аналізувати їх мінливість стандартними статистичними методами.

Використання фенів. Існують фени, які своєю присутністю маркують окремих особин і найдрібніші з можливих угруповань – нащадки однієї пари батьків. Таким родинним феном була, наприклад,

випнутість губи Габсбургів. Слід відмітити, що рідкісні фени дозволяють з одного боку відрізнити певні дрібні групи особин у середині популяції, а з іншого боку – дуже великі групи.

Існують два основних напрямки популяційних фенетичних досліджень: вивчення структури і динаміки окремих фенофондів та вивчення фенофондів у просторі (феногеографія).

Основні задачі, які вирішуються використовуючи популяційно-фенетичний підхід, у значній мірі є загальними для всієї популяційної генетики:

1) вивчення інтрапопуляційної структури через виділення фенетично відмінних груп особин (таке дослідження можна проводити як в статично, так і в динамічно);

2) виділення меж між популяціями за різким і стійким (протягом ряду поколінь) перепадом частот;

3) виділення груп подібних популяцій через співставлення популяційних фенофондів за численними ознаками;

4) вивчення напрямку і тиску відбору, ізоляції, дрейфу генів, мутаційного процесу і генетичної комбінаторики через облік і аналіз розповсюдження частот окремих фенів у просторі і часі в різних віковостатевих, екологічних і просторових групах;

5) реконструкція мікрофілогенезу (відновлення історії становлення окремих популяцій і груп популяцій) через аналіз подібностей і відмінностей популяцій за групами ознак, у поєднанні з аналізом становлення сучасних фізико-географічних характеристик регіонів.

Для вирішення порівняно простих питань популяційних досліджень іноді буває достатньо одного фену. Наприклад, у тих випадках, коли фен в одній популяції присутній з високою концентрацією, а в іншій – відсутній, або присутній з мізерними частотами. У таких випадках вже можна робити обґрунтоване припущення про існування меж між досліджуваними сукупностями особин.

Аналіз найбільш успішних випадків використання фенетичних методів показує, що для надійної і повної характеристики всього діапазону просторової мінливості слід враховувати десятки, а то й сотні ознак.

4.3. Методи феноаналізу популяцій

Статистичний аналіз фенотипового складу популяції це перше до чого приступає дослідник після збору і камеральної обробки

популяційного матеріалу. Основний перелік задач, які при цьому виникають, наступний:

- визначення частот фенотипів;
- оцінка характеру фенотипової мінливості в межах вибірок (популяцій);
- виявлення відмінностей між вибірками (популяціями).

Оцінка частот фенів. Якщо у вибірці обсягом N зустрічається n_A особин, які володіють феном A , то частота його в даній вибірці складатиме:

$$p_A = \frac{n_A}{N} \quad (13)$$

Статистична помилка цієї величини складатиме:

$$SE_{p_A} = \sqrt{\frac{p_A \cdot (1 - p_A)}{N}} \quad (14)$$

Якщо обсяг вибірки невеликий, то величина помилки буде наближатись до значення частоти, чи навіть перевищувати його. Тому, можна мати справу з відповідними оцінками лише у тих випадках, коли помилка менш ніж як утричі менша, ніж частота фену. Окрім того, вказані формули придатні, якщо частота будь-якого фену лежить у межах від 0,2 до 0,8. Якщо $p \rightarrow 0$ або $p \rightarrow 1$, надійні оцінки можна отримати, якщо обсяг вибірки збільшити до декількох сотень. У цілому зі збільшенням чисельності вибірки точність оцінки параметрів росте повільно – пропорційно \sqrt{N} .

Окрім того, величина помилки використовується при встановленні довірчого інтервалу для визначеного значення частоти фену:

- на I рівні надійності: $p_A \pm 1,96 \cdot SE_{p_A}$;
- на II рівні надійності: $p_A \pm 2,58 \cdot SE_{p_A}$;
- на III рівні надійності: $p_A \pm 3,29 \cdot SE_{p_A}$.

Це означає, що при аналізі 1000 вибірок з досліджуваної популяції для 950 (I рівень), 990 (II рівень) та 999 (III рівень) з них значення частоти даного фену виявиться у встановленому довірчому інтервалі значень.

У випадках, коли обсяг вибірки невеликий (декілька десятків особин), чи величини частот дуже великі / малі, для оцінки частоти фену і її помилки слід застосовувати φ -перетворення Фішера:

$$\varphi_A = 2 \arcsin \sqrt{\frac{n_A + \frac{3}{8}}{N + \frac{3}{4}}}, SE_{\varphi_A} = \sqrt{\frac{1}{N + \frac{1}{2}}}. \quad (14, 15)$$

Для того, щоб повернутись від φ -перетворення до оцінок частот, слід застосувати наступну формулу:

$$p_A = \sin^2 \frac{\varphi_A}{2} \quad (16)$$

Обсяг вибірки. Проблематика встановлення необхідного обсягу вибірки пов'язана з такими двома задачами:

1) чисельність вибірки має бути достатньою для того, щоб адекватно оцінити частоту фену певної ознаки та її помилку;

2) чисельність вибірки має бути достатньою для того, щоб адекватно оцінити популяційне різноманіття, тобто у вибірці мають зустрічатись всі наявні в популяції фени певної ознаки.

Перша задача вирішується за допомогою наступної формули:

$$n' = \frac{\ln(1 - P)}{\ln(1 - p_A)}, \quad (17)$$

де n' – необхідний обсяг вибірки; P – ймовірність, з якою має зустрічатись фен A ; p_A – нижня межа частоти фену A , що задана у дослідженні; \ln – основа натурального логарифму.

Бажано вибирати значення P , яке дорівнює 0,95 і більше (тобто $\geq 95\%$)

Оцінка фенетичного різноманіття. Якщо в популяції зустрічається m фенів з відповідними частотами p_i , ми можемо оцінити рівень її різноманіття, тобто поліморфізму.

Основною мірою інтрапопуляційного різноманіття є *середнє число фенотипів* (μ):

$$\mu = \left(\sum \sqrt{p_i} \right)^2 \quad (18)$$

Цей параметр показує, скільки у вибірці різних фенотипів з урахуванням їх частоти. При рівності частот усіх фенів, цей показник прагне до m ; при нерівномірному розподілі частот – $\mu < m$; якщо популяція виявляється мономорфною – $\mu = 1$.

Помилка середнього числа фенотипів (SE_μ) визначається за формулою:

$$SE_\mu = \sqrt{\frac{\mu \cdot (m - \mu)}{N}} \quad (19)$$

На основі середнього числа фенотипів розраховується *частка рідкісних морф* (h_x) та її *помилка* (SE_{h_x}):

$$h_{\mu} = 1 - \frac{\mu}{m}; SE_{h_{\mu}} = \sqrt{\frac{h_{\mu} \cdot (m - h_{\mu})}{N}}. \quad (20)$$

Якщо розподіл частот рівномірний, то $h_{\mu} \approx 0$, при нерівномірності розподілу частот – $h_{\mu} > 0$.

Тим часом, як μ оцінює ступінь різноманіття, показник h_{μ} дає визначену характеристику цього різноманіття в розумінні співвідношення між частотами найбільш рідкісних і найбільш частих у даній популяції (вибірці) фенотипів.

Показники μ та h_{μ} дуже чутливі до наявності у вибірках одиничних особин з рідкісним феном, при цьому бажано щоб у сукупності було якнайменш 5 особин, що його несуть.

Вірогідність оцінюється з використанням t -критерію Ст'юдента.

Інформаційна міра різноманіття. Нехай у деякій популяції зустрічається m фенів з відповідними частотами p_i . Ми можемо оцінити рівень її різноманіття (поліморфізму) через параметр μ , або використавши показник інформаційної міри розмаїття, чи абсолютної ентропії H_i , формула якого наведена нижче:

$$H_i = -\sum(p_i \cdot \ln p_i) \quad (21)$$

Сам термін ентропія є базовим поняттям теорії інформації, математично точний зміст якого витікає з робіт американського вченого, «батька теорії інформації» Claude Elwood Shannon (1916-2001). **Ентропія** – це міра невизначеності деякої ситуації. Її, також, можна розглядати в якості міри розсіювання. І в цьому розумінні вона подібна статистичному поняттю «варіанса». Але якщо варіанса є адекватною мірою розсіювання тільки для спеціальних розподілів ймовірностей випадкових величин (зокрема для розподілу Гауса-Лапласа), то ентропія не залежить від типу розподілу. Окрім того ентропія володіє і рядом інших корисних властивостей:

- невизначеність будь-якої системи зростає з ростом числа можливих наслідків;
- міра невизначеності володіє властивістю адитивності.

Англійський фахівець з кібернетики William Ross Ashby (1903-1972) вперше запропонував використовувати поняття ентропії для характеристики міри складності системи. Згідно з його уявленням, складність системи, можна охарактеризувати її різноманіттям. Під різноманіттям зазвичай розуміють кількість станів, які може при-

йняти система. Окрім того, при оцінці ентропії враховують не тільки абсолютну кількість таких станів, а і ймовірність (а у вибіркових дослідженнях ймовірність можна замінити частотою), з якою система прийме той чи інший стан.

Вперше особливості функціонування біологічних систем різного рівня з точки зору теорії інформації були розроблені в роботі І.І. Шмальгаузена. Ним були введені поняття прямого і зворотного зв'язку, за яким передається генетична і фенотипічна інформація, розроблені закономірності кодування і перетворення генетичної інформації.

У подальшому інформаційно-статистичний метод аналізу повернув увагу багатьох дослідників. Останнім часом з'явилося ряд публікацій, у яких продемонстровано можливість застосування ентропійно-інформаційного аналізу (EIA) в різних галузях біологічної науки.

Помилка ентропії визначається за наступним рівнянням:

$$SE_{H_i} = \sqrt{\frac{\sum (p_i \cdot (\ln p_i)^2) - H_i^2}{2n}} \quad (22)$$

Максимально можлива ентропія для певної системи залежить від числа фенів даної ознаки в певній популяції. Тому її можна виразити через таку формулу:

$$H_{max} = \ln m \quad (23)$$

Якщо в популяції зустрічається m фенів і частота одного з них близька до 1, то $H_i \rightarrow H_{max}$. Якщо ж усі фенотипи мають приблизно рівні частоти, то $H_i \rightarrow \ln p_m$.

Також, елементами ентропійно-інформаційного аналізу є визначення й інших параметрів. Так, окрім показника абсолютної ентропії використовують параметр *відносної ентропії*:

$$H_R = \frac{H_i}{H_{max}} \quad (24)$$

Цей показник варіює від 0 до 1 і показує наскільки різноманітна (поліморфна) популяція за даною ознакою. При повній номорфності, тобто коли в популяції зустрічається один фен, він дорівнює 0, і прагне до 1 – за наявності багатьох фенів ознаки із приблизно рівною частотою.

Поряд з поняттям ентропії, що характеризує ступінь стохастичності або дезорганізованості біосистеми, використовують показники *абсолютної* і *відносної організованості*, які за своєю суттю вказують на рівень консолідованості або детермінованості (визначеності) біологічної сукупності.

Оцінку рівня абсолютної організації системи (O) визначають за формулою:

$$O = H_{max} - H_i \quad (25)$$

Величину відносної організованості системи (R) розраховують за формулою:

$$R = 1 - H_R \quad (26)$$

Окрім того, можна визначити *анентропію* (A) – міру рідкості подій – використовуючи наступне рівняння:

$$A = - \frac{\sum \ln p_i}{m} - H_{max} \quad (27)$$

Класифікація біологічних систем. У науковій літературі найчастіше використовують дві класифікації систем під час ентропійно-інформаційного аналізу. Британський кібернетик Anthony Stafford Beer (1926-2002) враховуючи величину H_{max} пропонує розрізняти три класи систем за рівнем їх складності:

- прості: $0 \leq H_{max} \leq 3$;
- складні: $3 < H_{max} \leq 6$;
- дуже складні: $6 < H_{max}$.

Звісно така класифікація буде інформативною при характеристиці структури популяцій за якісними ознаками, оскільки величина H_{max} в таких випадках буде залежати виключно від числа фенів даної ознаки. Під час ЕІА біосистем за кількісними ознаками підхід S. Beer буде не правомочним, тому що число інтервалів, за яким визначається H_{max} , задається дослідником і тому максимальна ентропія не буде виступати показником складності системи.

Український вчений, співзасновник наукового напрямку біокібернетики Юрій Гурійович Антомонов (1928-1999) запропонував інший підхід. За основу взявши величину відносної організованості системи, він також виділив три класи систем за рівнем консолідованості:

- стохастичні: $0 \leq R \leq 0,1$;
- квазідетерміновані: $0,1 < R \leq 0,3$;

- детерміновані: $0,3 < R \leq 1$.

Методи порівняння популяцій. Для початку розглянемо методи порівняння двох вибірок за частотою одного фенотипу. При постановці даної задачі необхідно враховувати частоти досліджуваних фенів, а також чисельність вибірок. Відповідно до цього розрізняють три методи порівняння сукупностей організмів.

1. Якщо оцінені частоти зустрічальності фенів знаходяться в межах від 0,2 до 0,8, а чисельності вибірок досить великі (більше 100), для порівняння використовується стандартний t -критерій Ст'юдента, де середні арифметичні змінюються на середні оцінки частот фенів у двох вибірках, а помилки середніх арифметичних – помилками середніх оцінок частот фенів.

$$t = \frac{|p_1 - p_2|}{\sqrt{SE_{p_1}^2 + SE_{p_2}^2}} \quad (28)$$

Розраховане значення t -критерію Ст'юдента порівнюється зі стандартним для числа ступенів свободи $df = n_1 + n_2 - 2$, де n_1 і n_2 – обсяги першої та другої вибірок відповідно. Якщо $t_{розр.} \geq t_{станд.}$ то частота зустрічальності фену у вибірці № 1 вірогідно відрізняється від частоти зустрічальності цього ж фену у вибірці № 2.

2. Якщо оцінки частот наближаються до 1 чи 0, то використовується φ перетворення (див. вище), а оцінкою вірогідності відмінностей між двома вибірками слугує u -критерій, що визначається за наступною формулою:

$$u = \frac{|\varphi_1 - \varphi_2|}{\sqrt{\frac{1}{n_1 + 1/2} + \frac{1}{n_2 + 1/2}}} \quad (29)$$

Якщо $u > 1,96$, то вибірки вірогідно відрізняються за частотою зустрічальності даного фену.

3. Якщо сумарна кількість досліджуваних об'єктів у двох вибірках не перевищує 99, то для аналізу відмінностей між ними слід використати *точний критерій Фішера* (p_F), який розраховується за формулою:

$$p_F = \frac{(a+c)! \cdot (d+b)! \cdot (a+b)! \cdot (c+b)!}{N! \cdot a! \cdot b! \cdot c! \cdot d!} \quad (30)$$

де величини a, b, c, d беруться з дипольної таблиці:

Вибірка	Фен А	Фен не-А	Σ
№ 1	<i>a</i>	<i>b</i>	<i>a + b</i>
№ 2	<i>c</i>	<i>d</i>	<i>c + d</i>
Σ	<i>a + c</i>	<i>b + d</i>	<i>N = a + b + c + d</i>

Якщо значення точного критерію Фішера виявляється менше або дорівнює 0,05, розходження між частотою зустрічальності фену А в двох вибірках, що аналізуються, вважається вірогідним.

Коли перед дослідником стоїть завдання порівняти частоти *m* фенів *k* вибірок, тобто оцінити гетерогенність значень частот кожного фену у групі вибірок, слід використати критерій χ^2 Пірсона для мультипольної таблиці, формула якого наведена слідом:

$$\chi^2 = \sum \frac{(O - T)^2}{T} \quad (31)$$

де *O* – фактична кількість фенів; *T* – теоретична кількість фенів.

Отримане значення критерію порівнюється з табличним при відповідному числі ступенів свободи *df*, яке визначається за такою формулою:

$$df = (k - 1) \cdot (m - 1) \quad (32)$$

де *k* – кількість досліджуваних вибірок; *m* – кількість варіацій фенів.

Обмеженням при використанні зазначеного методу є мінімальний рівень абсолютних значень частот фенів, який повинен бути не меншим 5, а також достатня чисельність вибірок. У протилежному випадку слід застосувати інформаційний *G*-критерій Кульбака (G_K), а також модифікований критерій χ^2 Пірсона.

Аналіз рівня подібності популяцій. Опис фенетичної структури популяцій є лише підготовчим етапом для аналізу рівня подібності отриманих значень, тобто, класифікації вибірок (популяцій). Задача класифікацій має в основі розрахунок матриці відстаней або матриці подібності між кожною парою досліджених популяцій (для оцінок частот усіх аналізованих фенів), на основі яких усі популяції розбиваються на групи, відповідно до ступеня їх фенетичної подібності.

У якості показника фенетичної подібності для пари популяцій може виступати коефіцієнт фенотипової кореляції r_{ph} :

$$r_{ph} = \sum \sqrt{p_i \cdot q_i}, \quad (33)$$

де p_i і q_i – частоти даного фену в першій і другій вибірках; i – число досліджуваних фенів в обох популяціях.

Статистична помилка для r_{ph} розраховується за формулою:

$$SE_{r_{ph}} = 0,5 \sqrt{\frac{1 - q_0 - r_{ph}^2}{2n_1} + \frac{1 - p_0 - r_{ph}^2}{2n_2}}, \quad (34)$$

де n_1 і n_2 – чисельність першої і другої вибірок; p_0 – сума частот фенів першої вибірки, що відсутні в другій; q_0 – сума частот фенів другої вибірки, що відсутні в першій.

Показник r_{ph} оцінює частку загальних фенотипів у порівнюваних вибірках. Якщо один з фенів відсутній у якійсь вибірці, то він не робить внеску у величину r_{ph} . Якщо частоти фена однакові в обох популяціях, то його внесок дорівнює загальній частоті цього фену. І, нарешті, якщо частоти не рівні, внесок до величини r_{ph} даного фену є проміжним між p_i і q_i .

Зазначений показник використовується для частот зустрічальності дискретних варіацій (тобто фенів або морф) однієї окремо взятої ознаки. Якщо ж досліджується кілька ознак (наприклад, L ознак), то сумарний показник подібності оцінюється усередненням окремих величин r_{ph} :

$$\bar{r}_{ph} = \frac{\sum r_{ph}}{L} \quad (35)$$

Помилка усередненого показника подібності розраховується за формулою:

$$SE_{\bar{r}_{ph}} = \frac{\sqrt{\sum SE_{r_{ph}}^2}}{L}. \quad (36)$$

На основі показника подібності можна розрахувати *показник фенетичної відстані* (D_{ph}) між парою вибірок (популяцій) та його помилку:

$$D_{ph} = -\ln r_{ph}; SE_{D_{ph}} = \frac{SE_{r_{ph}}}{r_{ph}}. \quad (37, 38)$$

При повній подібності аналізованих вибірок показник r_{ph} прагне до 1, а при крайньому ступені розходження – до 0. У той час як фенетична відстань – навпаки, якщо вибірки подібні – майже не відрізняється від 0, а якщо різні – значення може рости пропорційно цій різниці до нескінченності. Це не завжди зручно, тому було запропоновано й інші методики визначення відстані, зокрема наступний підхід:

$$D_{ph} = \frac{2\sqrt{2}}{\pi} \cdot \sqrt{1 - r_{ph}} \quad (39)$$

Цей показник варіює від 0 (при повній подібності вибірок) до 0,9 (при їх крайньому розходженні).

Після того, як розраховані матриці подібності і відстаней, виконується кластерний аналіз популяцій. Його задача полягає у розділенні метасукупності об'єктів на групи сукупностей, що називаються *кластерами*, так, щоб кожний кластер складався з подібних об'єктів, а об'єкти різних кластерів суттєво відрізнялись. Кластеризація дозволяє візуалізувати отримані результати, тобто представити їх у вигляді дендрограми або із застосуванням багатовимірного шкалювання у вигляді точок у дво- чи тривимірному просторі тощо. Більшість методів об'єднання популяцій у кластери реалізовані в сучасних пакетах статистичних програм.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Що таке ознака, фен і фенетика?
2. Які критерії виділення фенів та напрямки їх використання?
3. Опишіть методи оцінки частот фенів.
4. Яка необхідність і методика встановлення необхідного обсягу вибірки?
5. Які існують способи оцінки фенетичного різноманіття?
6. Що таке ентропія і організованість біосистем та як їх визначити?
7. Як класифікують біосистеми під час ентропійно-інформаційного аналізу?
8. Опишіть методи порівняння популяцій.
9. Які способи аналізу рівня подібності популяцій Вам відомі?

5. Фактори динаміки генетичної структури популяцій

Будь-яка популяція може змінювати свій генетичний пул під впливом зовнішніх і внутрішніх факторів, інакше кажучи, популяція має *генетичну пластичність*. Разом з тим популяція здатна зберігати свою генетичну структуру в ряді поколінь або протягом різних часових відрізків, що супроводжується формуванням її *генетичного гомеостазу*, тобто, *сталості*.

Суперечливість цих двох властивостей популяції забезпечує її генетичну динаміку, на тлі якої формується пристосованість особин цієї популяції, до мінливих умов середовища і внутрішніх факторів.

Величина і характер генетичної мінливості в популяції потенційно визначається декількома факторами: мутаціями, генним потоком (міграції), генетичним дрейфом, інбридингом і відбором. Ці фактори можуть спричиняти як загальний, так і індивідуальний ефект. Мутації, наприклад, як і генетичний дрейф, завжди підсилюють варіабельність, а інбридинг завжди зменшує розмах мінливості. Такі фактори, як відбір і генетичний потік, здатні як збільшувати, так і зменшувати генетичну мінливість. Поєднання цих факторів обумовлює найрізноманітніші варіанти генетичної мінливості в популяціях.

5.1. Мутації

Дані сучасних досліджень вказують, що практично в усіх популяціях існує значна генетична мінливість, яка може слугувати матеріалом для еволюційних перетворень. Первинне джерело нових алельних варіантів – мутаційний процес. **Мутації** – це неспрямовані, випадкові зміни генетичного матеріалу, що виникають спонтанно або під впливом особливих фізичних, хімічних і біологічних чинників. Мутації розглядаються як рушійна сила еволюції, де *шкідливі* (або *менш сприятливі*) мутації видаляються з генофонду відбором, а *вигідні* (*сприятливі*) прагнуть накопичуватися. *Нейтральні мутації* визначаються як мутації, чий ефекти не впливають на виживання видів або індивідуумів, які складають ці види.

Оскільки переважна більшість нових мутацій шкідливі для організму, виникає природне запитання: чому в популяціях виявляється значна кількість алелей найрізноманітніших генних локусів? Очевидно, що таке розмаїття може підтримуватися за рахунок певної частки селективно-нейтральних алелей. З іншого боку, нові алелі,

не проявляючи шкідливого ефекту в гетерозиготах, поступово, крок за кроком, можуть включатися в генофонд популяції, який вбирає їх немов губка протягом всієї своєї історії. Окрім того, доля мутантного алеля залежить від його стану (домінантності або рецесивності), від характеру змін, викликаних мутантним алелем (морфологічних, біохімічних), від характеру взаємодії з іншими алелями, тощо.

Існують *штучні (індуковані)* мутації, викликані спрямованим впливом мутагенних чинників, а також *природні (спонтанні)*, які виникають під впливом невідомих природних факторів, найчастіше як результат помилок при реплікації чи рекомбінації ДНК. Разом з тим мутагени оточуючого середовища здатні сильно підвищувати рівень мутації у конкретній популяції. Такі фактори, як ультрафіолетове випромінювання, фонова радіація, хімічне забруднення середовища, здатні спричиняти досить помітний ефект на рівень мутацій, впливаючи на природний рівень популяційної мінливості.

Мутації здатні зачіпати як одиничні нуклеотиди, так і декілька нуклеотидів, частину гена, хромосому або її ділянку чи навіть цілі хромосомні набори (каріотипи). Мутація одиничного гену (генна) може по різному впливати на послідовність ДНК і білків. Інколи мутація являє собою просте заміщення одного нуклеотиду в молекулі ДНК. Делеції (випадіння) або інсерції (вставки) одного нуклеотиду можуть призвести до зсуву рамки зчитування і, відповідно, до зміни кодонів при транскрипції. У результаті через появу стоп-кодону, буде синтезуватись лише невелика частина білкового продукту, що кодується цією послідовністю, а це призводить до створення дефектного білку. Мутації в мікро- і мінісателітних локусах, які складаються з повторів, призводять до зменшення або збільшення одиниць, що повторюються, на одну чи декілька.

Дуплікації або делеції генів і генна конверсія дуже важливі для розуміння еволюції генома. Ряд генів, наприклад гістонові, глобінові, гени головного комплексу гістосумісності, представлені у вигляді *мультигенних родин* – групи гомологічних, часто тісно зчеплених генів з подібними функціями. Збільшення копійності таких генів – це результат дуплікації шляхом нерівного кросинговеру чи інше. Вважається, що такі мультигенні родини можуть еволюціонувати за типом «народження і смерті», тобто постійно додаючи і втрачаючи гени.

Для оцінки впливу мутацій на генетичну мінливість припускається, що кожний локус має два види алелей – алель «дикого типу» і шкід-

ливий. Вважається, що мутація має зворотний характер і здатна змінювати ген від дикого типу до шкідливого і навпаки, тобто можливі *пряма* і *зворотна* мутації. Зазвичай прямі мутації відбуваються значно частіше зворотних оскільки вони порушують функцію гена. Дефект нормального алеля можливо виправити шляхом зворотної мутації, ймовірність якої мала у зв'язку із обмеженістю мутацій, що компенсують цей дефект. Але при зсуві рамки зчитування в один бік ця мутація легко компенсується мутацією зсуву рамки в протилежний бік.

Слід, також, враховувати, що мутації постійно, в кожному поколінні, з'являються знову, і цілком ймовірно, що так звані «нові» мутації неодноразово виникали і раніше. Коли частота алеля в популяції низька, його мутацію в інший алель виявити досить складно. Тільки після досягнення відчутної частоти новим алелем тиск мутаційного процесу можна вважати встановленим.

Долю одичинної мутації вперше було проаналізовано R. Fisher, який показав, що при постійному розмірі популяції ймовірність повної втрати мутантного алеля в першому ж поколінні дорівнює приблизно 0,37. Якщо цей ген не буде втрачений в першому поколінні, то знову піддається ризику втрати у другому поколінні і так далі, а тому гранична ймовірність його втрати становить 1. Оскільки втрата нових мутацій – незворотній процес, переважна їх більшість не має шансів закріпитися в популяції.

Для оцінки тиску мутацій на генетичну структуру популяцій розглянемо найпростішу систему – диалельний локус. Припустимо, що існує два алеля одного локусу – A_1 і A_2 , і що в результаті мутації алель A_1 перетворюється в A_2 з частотою u на одну гамету за одне покоління. Тоді, якщо в початковий момент часу частота алеля A_1 складає p_0 , в наступному поколінні його частота буде:

$$p_1 = p_0 - up_0 = p_0(1 - u), \quad (40)$$

де up_0 – частка алелей A_1 , що перетворюється в алель A_2 .

У наступному поколінні частота алеля A_1 складатиме вже:

$$p_2 = p_1 - up_1 = p_1(1 - u) = p_0(1 - u) \cdot (1 - u) = p_0(1 - u)^2,$$

з огляду на те, що $p_1 = p_0(1 - u)$, через t поколінь частота алеля A_1 буде дорівнювати :

$$p_t = p_0(1 - u)^t \quad (41)$$

Оскільки величина $(1 - u)$ менше одиниці, зрозуміло, що p_t з часом буде зменшуватись. Якщо цей процес продовжується необмежено довго, частота алеля A_1 буде прагнути до нуля. При цьому швидкість зміни частоти алеля дуже мала. Наприклад, якщо $u = 10^{-5}$ на одну гамету за одне покоління, то для того, щоб змінити частоту алеля A_1 від 1 до 0,99, слід чекати майже 1005 поколінь.

У загальному випадку, число поколінь, яке необхідне для зниження частоти алеля від p_0 до p_t , складатиме:

$$t = \frac{\ln p_t}{\ln(p_0(1-u))} \quad (42)$$

Як зазначено вище, мутації генів часто бувають зворотними: алель A_1 перетворюється в A_2 , у свою чергу A_2 може знову перетворитись в алель A_1 .

Припустимо, що пряма мутація A_1 у A_2 відбувається з частотою u , а зворотна – з частотою v . Якщо вихідні частоти алелей A_1 і A_2 рівні p_0 і q_0 , відповідно, то в наступному поколінні частота алеля A_1 складатиме:

$$p_1 = p_0 - up_0 + vq_0 \quad (43)$$

Якщо зміна частоти алеля за одне покоління позначити Δp , то

$$\Delta p = p_1 - p_0 = (p_0 - up_0 + vq_0) - p_0 = vq_0 - up_0 \quad (44)$$

Отже, збільшення або зменшення концентрації гена за покоління визначається відносною величиною її приросту або спаду. Наприклад, якщо в даний момент приріст більше спаду, то p зростає. Але, оскільки, з ростом p її спад up також збільшується, то це може тривати лише до моменту рівноваги, після чого в поколіннях вже не буде спостерігатись ніяких змін генних концентрацій. Іншими словами, коли $\Delta p = 0$, число алелей A_1 , що перетворюються за одне покоління в алелі A_2 , дорівнює числу алелей A_2 , що перетворюються в алелі A_1 , настає стан рівноваги між прямими і зворотними мутаціями. При цьому рівноважна частота алелей A_1 і A_2 , становитиме:

$$\hat{p} = \frac{v}{u+v}; \quad \hat{q} = \frac{u}{u+v}. \quad (45, 46)$$

Характерно, що ці частоти не залежать від вихідних частот алелей, а цілком визначаються тільки швидкістю прямих і зворотних мутацій.

Обговорюючи вплив мутаційного процесу на генетичну рівновагу в популяції, слід врахувати дві важливі обставини: по-перше, швидкість прямих генних мутацій на порядок вище, ніж швидкість зворотних мутацій; по-друге, хоча темп мутацій може бути суттєво різний для різних локусів, величина *u* надзвичайно низька – в середньому 10^{-5} – 10^{-6} на ген на покоління. Останнє означає, що при описі генетичної структури популяції будь-якого виду за будь-яким з відомих нині менделюючим геном, ефектом виникнення нових мутацій можна знехтувати (крім випадків з низкою поліморфізмів ДНК) у порівнянні з такими факторами популяційної динаміки, як відбір, випадковий дрейф і генний потік.

5.2. Міграції (генний потік)

Між популяціями одного виду може мати місце обмін генофонду за рахунок міграцій. Порушення рівноваги, що пов'язані з міграцією, являють собою включення певної кількості особин у дану популяцію, тобто *імміграція*, а також вилучення – *еміграція*. Ці процеси, як правило, змінюють генетичну структуру популяції.

У більшості видів популяції часто діляться на менші структурні одиниці внаслідок різноманітних географічних, екологічних, етологічних факторів. Коли популяція розділена, то міжпопуляційні генетичні зв'язки залежать, в першу чергу, від величини ефективного потоку генів між субпопуляціями і підгрупами. Коли інтенсивність генного потоку між групами висока, генетичний потік спрямований на гомогенізацію генетичної мінливості між групами. Коли генний потік слабкий, генетичний дрейф, відбір і навіть мутації в окремих групах здатні призвести до генетичної диференціації.

Підроздільність популяцій припускає, що міжпопуляційні відмінності існували завжди. З іншого боку окремі субпопуляції здатні зникати, а потім відновлюватись за рахунок реколонізації (заселення) особинами з інших субпопуляцій. У цьому випадку субпопуляцію називають *метопопуляцією*.

Деякі типи міграцій необов'язково призводять до обміну генів між субпопуляціями. Пересування або розповсюдження особин на інші території у пошуках їжі, у процесі яких не відбувається парувань чи репродукції, також не є генетично ефективними генними потоками. Канадський біолог-еволюціоніст John Arthur Endler (нар. 1947) спробував розрізнити генний потік, міграції і розповсюдження особин.

Відповідно до його рекомендацій, ми використовуємо термін *генний потік* (*потік генів*) для означення руху генів між групами, що призводить до генетичного обміну.

У практичному тваринництві імміграція здійснюється шляхом придбання і введення в стадо нових тварин, наприклад для «прилиття крові» у місцеві популяції. Еміграція здійснюється навпаки через експорт тварин, як правило племінних.

Припустимо, що після включення деякого числа тварин, чисельність популяції стала дорівнювати N . Число місцевих позначимо через N_{st} а іммігрантів – N_{im} . У такому випадку частка іммігрантів складатиме: $i = \frac{N_{im}}{N}$, а частка місцевих тварин буде, відповідно, $st = \frac{N_{st}}{N} = 1 - i$.

Позначимо частоти алелей місцевої популяції через p_0 і q_0 , частоти алелей іммігрантів – p_i і q_i ; а частоти алелей змішаної популяції – p_1 і q_1 . Тоді:

$$p_1 = ip_i + (1 - i) p_0 = i(p_i + p_0) + p_0 \quad (47)$$

Різниця частот алелей змішаної популяції у наступному поколінні і частот алелей вихідної популяції складатиме:

$$\Delta p = p_1 - p_0 = i(p_i - p_0) + p_0 - p_0 = i(p_i - p_0) \quad (48)$$

Отже, зміна частот алелей у змішаній популяції залежить від їхнього первісного значення у вихідній популяції, частоти алелей тварин, що іммігрували, і від їхньої відносної частки в новій популяції.

Якщо введення в популяцію або виведення з неї тварин повторюється систематично, то частота алелей буде змінюватись у кожній генерації. Якщо тварин вводили (або виводили з неї) лише однократно, то при першому ж стабілізуючому схрещуванні в змішаній популяції настане генна рівновага. Якщо частка іммігрантів і частота алелей у них залишаються постійними з покоління в покоління, то частота алелей у змішаній популяції буде складати:

$$p_t = (1 - i)^t \cdot (p_0 - p_i) + p_i \quad (49)$$

Тоді, якщо відомі частоти алелей у вихідній популяції і популяції, з якої іммігрують тварини, а також тривалість процесу імміграції (у поколіннях), то оцінку потоку мігрантів можна одержати на підставі формули:

$$i = 1 - \sqrt{\frac{p^i - p^j}{p^0 - p^i}} \quad (50)$$

Окрім того, частоти цінних алельних варіантів збільшуючись в одній локальній популяції можуть поступово розповсюджуватись в межах всієї породи (виду).

5.3. Інбридинг

Парування особин у популяціях, для яких притаманний статевий процес може відбуватись за двома схемами. Якщо у популяції достатня кількість індивідуумів репродуктивного віку і немає перешкод випадковому парувальному процесу, то така популяція буде аутбредною. *Аутбридинг* – це схрещування неспоріднених між собою тварин. Найтиповішим прикладом аутбридингу є схрещування на тваринницьких фермах маток однієї породи з плідниками іншої породи (промислове схрещування), в результаті чого значно підвищується витривалість або продуктивність тварин. Разом з тим, в умовах малої чисельності популяції підвищується ймовірність парування споріднених особин, що може призвести до *інбридингу* – схрещування організмів більш-менш споріднених між собою. Аутбридинг та інбридинг самі по собі не призводять до змін частот алелей, але зумовлюють перерозподіл алелей у генотипах. В інбредній популяції частота гомозигот підвищена, а частота гетерозигот – знижена по відношенню до рівняння Кастла-Гарді-Вайнберга. У випадку аутбридингу спостерігається зворотна тенденція. Частота гетерозигот підвищена, а гомозигот – знижена відносно пропорцій випадкового схрещування.

Слід відмітити декілька інших загальних закономірностей:

1) генотипові зміни, зумовлені інбридингом, проявляються в усіх локусах геному, аналогічно впливає й генний потік;

2) вплив на частоти генотипів може бути дуже незначним, якщо система схрещування зміниться. Наприклад, висока частота гомозигот може бути повністю ліквідована одним поколінням випадкового схрещування;

3) інбридинг і генетичний дрейф в цілому подібно впливають на гетерозиготність, проте, результати їх дії різні. Інбридинг (у великій популяції) може призвести до пониження гетерозиготності без зміни частот алелей даного локусу. З іншого боку, генетичний дрейф може

викликати зміни частот алелей, але не призведе до зниження гетерозиготності популяції.

Розрізняють *фактичну гетерозиготність*, яка визначається як частота особин у популяції, гетерозиготних за визначеним локусом:

$$h = \frac{H}{N}, \quad (51)$$

і *очікувану гетерозиготність*, яка розраховується на підставі частот алелей у припущенні, що схрещування в популяції відбуваються випадковим чином:

$$\tilde{h} = \frac{2N}{2N-1} \cdot (1 - p^2 - q^2) \quad (52)$$

Навіть при цілком випадковому схрещуванні, гетерозиготність зменшиться за одне покоління в $\left(1 - \frac{1}{2N}\right)$ раз, якщо чисельність популяції (N) незначна. Тоді в поколінні t рівень гетерозиготності буде складати:

$$h_t = h_0 e^{\left(-\frac{t}{2N}\right)}, \quad (53)$$

де h_0 – початковий рівень гетерозиготності.

Таким чином, якщо в цілком ізольованій популяції (тобто, за відсутності генного потоку) протягом декількох поколінь зберігається лише невелике число особин, то генетична мінливість такої популяції зменшується.

Мірою генетичних наслідків інбридингу слугує *коефіцієнт інбридингу* (F_x), який оцінює ймовірність того, що у будь-якої особини в межах даного локусу виявиться два алеля ідентичних за походженням (англ. *identical by descent – ibd*). Це означає, що вони є точними копіями алеля, який містився в генотипі одного з прабатьків з минулого покоління. Проте є ймовірність, що обидва алеля неоднакові за походженням, хоча ідентичні за структурою. Наприклад, вони можуть бути ідентичними як алоферментні або мікросателітні варіанти, або мати ідентичну нуклеотидну послідовність але при цьому не походити від одного вихідного (предкового) алеля.

Коефіцієнт інбридингу можна розрахувати, використовуючи наступні рівняння:

$$F_x = \frac{4DR - H^2}{(2D + H) \cdot (2R + H)}; F_x = \sqrt{\frac{\chi^2}{N}}; F_x = 1 - \frac{H}{\tilde{H}}, \quad (54-56)$$

де D, H, R – чисельність домінантних гомозигот, гетерозигот і рецесивних гомозигот у популяції чисельністю N ; χ^2 – значення критерію Хі-квадрат Пірсона, розрахованого для перевірки генної рівноваги в популяції (див. п. 3.4.); \tilde{H} – очікувана чисельність гетерозигот, за умови панміксії в популяції ($\tilde{H} = 2pqN$).

Внаслідок інбридингу в популяції спостерігаються наступні явища:

- знижується частота гетерозигот;
- виявляються рецесивні генотипи;
- підвищується фенотипова (середовищна) мінливість;
- відбувається зміна частот генотипів, при незмінності частот алелей.

У цьому випадку розподіл частот генотипів виявляються наступним чином:

$$d = p^2 + pqF_x; h = 2pq(1 - F_x); r = q^2 + pqF_x. \quad (57-59)$$

Таким чином, інбридинг може значно вплинути на відносні частоти генотипів. Зазвичай нечасті рецесивні генотипи збільшують свою частоту.

5.4. Дрейф генів та ефективний розмір популяції

Випадковим **дрейфом генів** (або **генетико-автоматичними процесами**, за пропозицією радянських і російських генетиків Николая Петровича Дубинина (1907-1998) і Дмитрия Дмитриевича Ромашова (1899-1963)), називається випадкова зміна частот алелей у черзі поколінь. Дрейф генів спричиняє однаковий очікуваний ефект на всі локуси геному.

Дрейф генів – процес абсолютно випадковий. Він відноситься до особливого класу явищ, які називаються «помилками вибірки». Загальне правило полягає в тому, що величина «помилки» завжди знаходиться в зворотній залежності від обсягу вибірки: чим менше величина вибірки, тим більше помилка. Звідси, чим менше число особин, що схрещуються у популяції, тим більше зміни, що зумовлені дрейфом генів, будуть зазнавати частоти алелей.

Якщо відомо чисельність батьків у вихідному поколінні і частоти алелей у ньому, то можна розрахувати ймовірність одержати в наступному поколінні ті або інші частоти алелей. Для цього необхідно оцінити варіансу (σ^2) частот алелей у цьому поколінні:

$$\sigma^2 = \frac{pq}{2N}, \quad (60)$$

де N – чисельність особин батьківського покоління; p, q – частоти алелей A і a в батьківському поколінні.

Тоді з імовірністю 95 % можна очікувати, що частоти алелей A і a в наступному поколінні – p_1 і q_1 – будуть коливатись у наступних межах:

$$p - 1,96\sqrt{\frac{pq}{2N}} \leq p_1 \leq p + 1,96\sqrt{\frac{pq}{2N}};$$

$$q - 1,96\sqrt{\frac{pq}{2N}} \leq q_1 \leq q + 1,96\sqrt{\frac{pq}{2N}}.$$

У більшій за чисельністю популяції генетичний дрейф викликає лише невелику випадкову зміну частот алелей у кожному поколінні. Якщо розмір популяції малий, то частота алеля в різних поколіннях може значно змінитись, що може призвести до випадкової фіксації або втрати алеля.

У багатьох природних популяціях (з достатньою чисельністю) випадкові зміни частот алелей (дрейф генів) малі у порівнянні з такими ефектами, як відбір і генний потік. У певних умовах популяція обмеженого розміру може бути на стільки мала, що генетичний дрейф стає суттєвим фактором динаміки популяції навіть для селективних локусів або навіть при генному потоці.

Причини низької чисельності популяцій:

1) деякі популяції можуть мати малий розмір протягом відносно тривалого періоду часу через обмеженість ресурсів і низьку здатність до розселення на сприятливих територіях;

2) у деяких популяціях чисельність падає періодично, наприклад, це відбувається взимку, періодичне різке зниження чисельності популяцій через відсутність кормової бази, при епідеміях і внаслідок сезонного висихання водоймищ;

3) на розмір популяцій багатьох видів впливають також популяційні флуктуації, які утворюють «пляшкове горлечко» – періоди, протягом яких існування популяції підтримується за рахунок виживання лише невеликої кількості особин.

Малий розмір популяції важливий коли популяція заснована декількома індивідами (деякі острівні популяції). Якщо популяцію засновує єдина жіноча особина, що запліднена єдиною чоловічою, то

є тільки чотири геноми. У рослин ціла популяція може розвинутиись від єдиного насіння (від двох геномів при самозапиленні). У результаті популяція, що походить від малої групи засновників може мати низьку генетичну мінливість, високу або низьку частоту певного алеля, зумовлену «*ефектом засновника*».

Фундаментальне значення генетичного дрейфу в молекулярній еволюції очевидне. Дуже малий розмір популяції у багатьох зникаючих і вимираючих видах (породах) надає генетичному дрейфу особливого значення.

При дослідженні дії генетичного дрейфу припускається достатньо певна чисельність популяції. Для еволюції та для селекції, у першу чергу, має значення кількість особин, що розмножуються, а не їх загальна кількість. Ці два виміри розміру популяції можуть дуже різнитись, оскільки частина популяції, яка здатна розмножуватись, може складати малу частину від всієї кількості індивідів сукупності. Окрім того, важливі такі фактори, як мінливість у відношенні статей, здатних до розмноження особин, кількість нащадків на одну особину, кількість індивідів, що розмножуються в різних поколіннях і тип розмноження. Усі ці фактори можуть впливати на генетичний внесок у наступні покоління, і загальна оцінка популяції, що розмножується, не приймає їх до уваги. Еволюційні процеси, що протікають у популяціях з обмеженою чисельністю, дозволяють дослідити модель ідеальної популяції. Ідеальну популяцію чисельністю N , у якій усі батьки з рівною ймовірністю можуть бути батьками будь-якої особини серед нащадків, можна розглядати з позицій *ефективного розміру популяції* (N_e).

Уявлення про істотні відмінності між генетично ефективною чисельністю і загальною чисельністю популяції були розвинені теоретично і при експериментальному вивченні стохастичних процесів зміни генних частот. Такого роду «випадковий дрейф генів» – математичний факт, що впливає з явища кінцевості чисельності будь-якої реальної популяції. Особливо важливим є існування розриву між *загальною чисельністю популяції* (N_T) та її *репродуктивною частиною* (N_r), яка передає генофонд наступному поколінню, а, тим більше, генетично ефективна величина популяції (і виду в цілому) практично завжди і найчастіше істотно менше її загальної чисельності.

З процесу відтворення виключені крайні вікові групи, тому на величину N_e впливають такі параметри популяції, як співвідношення

статей у репродуктивний період, індивідуальна мінливість плодючості, періодичні коливання чисельності тощо.

Якщо репродуктивна частина популяції представлена N_m -самцями і N_f -самками, то ефективна величина становитиме:

$$N_e = \frac{4N_m \times N_f}{N_m + N_f}. \quad (61)$$

При сильних відхиленнях часток самців і самок від рівноважного співвідношення величина N_e більше залежить від малочисельної статі. Той самий ефект має місце, якщо середня величина N_e визначається для сукупності популяцій, розсіяних у просторі і, які відрізняються за чисельністю, або ж для однієї і тієї ж популяції при коливаннях у часі (поколіннях) числа в ній особин, які схрещуються. У випадку циклічних коливань в інтервалі n поколінь $N_e = \tilde{N}$, де

$$\tilde{N} = \sum_{i=1}^n \frac{n}{N_i}, \quad (62)$$

тобто N_e відповідає середній гармонійній. Наприклад, якщо ефективна чисельність п'яти поколінь однієї популяції складає 10, 10², 10³, 10⁴ і 10⁵ то середня гармонійна величина N_e відповідає лише 45 осіб.

При стабільній чисельності популяцій (середнє число нащадків, які досягли репродуктивного віку, на одну пару батьків $k = 2$) та індивідуальної варіації кількості гамет (k), які продукуються батьківським поколінням (N),

$$N_e = \frac{4N - 2}{\sigma_k + 2}, \quad (63)$$

де σ_k – варіанса величини k .

Коли число нащадків розподілено згідно із законом Пуассона ($\bar{k} = \sigma_k = 2$), генетично ефективна величина популяції приблизно дорівнює її репродуктивній чисельності, тобто $N_e \approx N_r$. Однак, у більшості природних популяцій $\sigma_k > k$, тому N_e завжди менше N_r . За оцінками американських генетиків James Franklin Crow (1916-2012) і Newton Ennis Morton (нар. 1929), відношення N_e / N_r для багатьох організмів приблизно відповідає 0,75. Проте, є підстави вважати цю оцінку максимальною, оскільки в тих випадках, коли подібна оцінка проводилась у реальних популяціях, розрив виявився значнішим і відношення N_e / N_r , може навіть становити 0,30 або ще менше, близько 0,10 для різних видів.

Також J. Crow ввів поняття «інбридингової ефективної величини» ($N_e(f)$) і «дисперсійної ефективної величини» ($N_e(\sigma)$) популяції:

$$N_e(f) = \frac{N_{i-2} \cdot \bar{k} - 2}{\bar{k} - 2 + \sigma_k / \bar{k}}, \quad (64)$$

де N_{i-2} – число особин два покоління тому; \bar{k} – середнє число гамет, що ними продукується; σ_k – варіанса k .

При постійній чисельності популяції $N_{i-2} = N$, $k = 2$ і, відповідно,

$$N_e(f) = \frac{4N - 4}{\sigma_k + 2}, \quad (65)$$

Зрозуміло, що при достатньо великій N це рівняння істотно не відрізняється від рівняння (63).

Дисперсійна ефективна чисельність визначається наступним чином:

$$N_e(\sigma) = \frac{p(1-p)}{2\sigma_{kp}}, \quad (66)$$

де p і $1-p$ частоти будь-якої пари алелей у популяції; σ_{kp} – випадкова (вибіркова) варіанса генних частот у даному поколінні:

$$\sigma_{kp} = \frac{p(1-p)}{2N}. \quad (67)$$

Очевидно, що якщо оцінки формулами (61-64) робляться за результатами польових спостережень за чисельністю, співвідношенням статей та іншими біологічними параметрами реальної популяції, то формула (66) відображає підхід до визначення величини популяції через аналіз генетичних параметрів у припущенні селективної нейтральності алельних генів, що вивчаються. В принципі дисперсійна ефективна чисельність в умовах стаціонарності є ні що інше, як співвідношення між випадковою варіансою частот генів та ефективною величиною популяції; ця теорія була розвинена в 1930-х роках S. Wright.

Усі попередні оцінки N_e були отримані для випадків з поколіннями, що не перекриваються. При перекриванні поколінь у часі, згідно з пропозиціями американського біолога японського походження Masatoshi Nei (яп. 根井正利; нар. 1931) і японського зоолога Yoshinori Imaizumi (яп. 今泉吉典; 1914-2007):

$$N_e = \tau \cdot N_a, \quad (68)$$

де N_a – число особин, які щорічно досягають середнього репродуктивного віку; τ – інтервал між поколіннями або середній репродуктивний вік.

Якщо популяція стабільна, то $N_a = N_T b p$, де N_T – загальний розмір популяції; b – швидкість народження за рік; p – ймовірність досягнення репродуктивного віку новонародженим індивідумом.

Зміна частоти гена, зумовлена помилкою вибіркової при формуванні гамет, що утворюють наступне покоління, носить стохастичний характер. Саме тому в оцінці впливу дрейфу генів на генетичну структуру популяції можливий лише ймовірнісний підхід, що дозволяє визначити тільки ймовірність локалізації відповідної зміни в тому чи іншому діапазоні генних частот. Такі неспрямовані флуктуації залежать виключно від величини i , згідно з S. Wright, описуються виразом (67).

Розподіл ймовірностей всіх можливих значень q у черзі поколінь, обмеженої за чисельністю популяції, наближається до нормального, і кінцева доля алелю – фіксація ($q = 1$) або втрата ($q = 0$); процес незворотній.

Цей процес зменшення генетичного різноманіття (гетерозиготності) популяції при відсутності відбору може бути описаний рівнянням, яке дозволяє в ряді випадків реконструювати час еволюції:

$$H_T = H_0 \cdot e^{-T/2N_e}, \quad (69)$$

де H_0 і H_T – концентрація гетерозигот відповідно в нульовій точці процесу і в момент часу T ; N_e – генетично ефективна величина популяції.

Коливання генних концентрацій при дрейфі абсолютно випадкові. Разом з тим, цей процес після деякого числа поколінь набуває «спрямованості»: концентрації більш рідкісних алелей у кожному наступному поколінні з більшою ймовірністю зменшуються (процес втрати), а концентрації частих алелей збільшуються (процес фіксації).

Величина можливих змін випадкової варіанси генних частот у поколіннях однієї популяції має той самий сенс, що і у випадку із сукупністю багатьох популяцій, приблизно рівних за чисельністю і що мають у поколінні t_0 однакові концентрації алелю q_0 . У наступному поколінні частоти генів у кожній популяції зміняться випадковим чином і стануть рівними q_t . При цьому середня частота гена \bar{q} для сукупності залишиться на рівні q_0 , проте міжпопуляційна варіанса збільшиться і в поколінні t :

$$\sigma_q = p_0 \cdot q_0 \left(1 - \left(1 - \frac{1}{2N} \right)^t \right), \quad (70)$$

Зрештою всі популяції стануть гомозиготними та міжгрупова варіанса досягне максимуму: $\sigma_q = p_0 q_0$, тобто в одних популяціях алель A прийде до стану фіксації ($p = 1$), а в інших буде втрачено ($p = 0$); разом з тим середня частота алелю залишиться незмінною. Таким чином, при випадковому дрейфі генів процес зміни ймовірностей розподілу їх частот залежить тільки від двох чинників – ефективної величини популяції і тривалості процесу, що вимірюється числом поколінь. Коли ефективний розмір популяції малий, розподіл досить швидко стає U-подібним.

Збільшення гомозиготності популяції в процесі випадкового генетичного дрейфу вказує на його прямий зв'язок з інбридингом, оскільки в обмеженій за чисельністю популяції зростає у часі не випадкова асоціація гамет. У зв'язку з цим відхилення від панміксії стає все більш істотним; одночасно це означає зростання ступеня «кровної» спорідненості членів популяції. Російський генетик Александр Сергеевич Серебровський (1892-1948) називав цей процес *ізогаметацією*.

Популяція з інбридингом для зручності аналізу може розглядатися як та, що складається з двох частин, одна з яких повністю інбредна, а інша повністю панміктична. При такому розгляді ймовірність об'єднання двох гамет A в умовах вільного схрещування відповідає p^2 , тим часом як при інбридингу вона повинна бути більшою на певну позитивну величину, тобто $p^2 + \varepsilon$. Так само ймовірність об'єднання гамет a дорівнює $q^2 + \varepsilon$, а ймовірність об'єднання A з a становить $2pq - \varepsilon$.

При генетичній рівновазі коефіцієнт інбридингу $F_x = \varepsilon / pq$, тобто $\varepsilon = F_x pq$. Частки зигот, таким чином, будуть дорівнювати:

$$\begin{array}{ccc} AA & Aa & Aa \\ Q_1 = p^2 + F_x pq; & Q_2 = 2pq(1 - F_x); & Q_3 = q^2 + F_x pq; \end{array} \quad (71)$$

при $Q_1 + Q_2 + Q_3 = 1$.

5.5. Відбір

На відміну від мутагенезу, генного потоку і дрейфу генів, які випадковим чином (стохастично) змінюють вихідні частоти алелей і генотипів, диференційне відтворення різних генотипів, тобто, **відбір**, сприяє підвищенню загальної пристосованості популяції і

запобігає руйнівним наслідкам стохастичних процесів. Природний відбір розглядається в теорії популяційної генетики як важливий фактор еволюції, що викликає адаптивні зміни в генетичній структурі популяцій. Індивіди, які залишають більше життєздатних нащадків, є більш пристосованими до даних умов середовища і роблять суттєвий генетичний внесок у генофонд наступного покоління. Відбір підтримує і стабілізує сприятливий у даних умовах генетичний гомеостаз популяції.

Ефективність дії природного відбору і швидкість генетичних перетворень, які він викликає залежить від багатьох факторів. Передусім, ефективність відбору суттєво залежить від адаптивної переваги форми, що відбирається перед тією, що елімінується, тобто від тиску або інтенсивності дії відбору. Такий тиск у природних популяціях виміряти важко, оскільки інтенсивність загальної елімінації не відображає інтенсивності природного відбору. Ефективність дії відбору визначається, також, розмірами популяції, особливо її репродуктивної частини, і ступенем генетичного різноманіття даної популяції, а особливо тієї його частини, що проявляється у фенотиповому різноманітті тієї чи іншої ознаки, або у ступені його успадкованості. Ефективність відбору залежить, також, від таких факторів, як тривалість життя, частота зміни поколінь, структура популяції, природа ознаки, умови середовища тощо.

У природних популяціях зі складним напрямком дії відбору, що постійно змінюється в системі біогеоценозу, дія відбору на одну і ту ж саму ознаку або групу ознак може змінюватись у просторі і часі. Відповідно, можуть змінюватись і результати його дії. На основі цього і розрізняють різні його форми.

Рушійна форма відбору здійснюється при таких умовах середовища, зміни яких відбуваються в одному напрямку. У такому випадку селекційну перевагу набувають ті чи інші відхилення в організації відносно встановлених попередньо умов нормою. Тобто, результати дії цієї форми відбору ведуть до формування нової норми і елімінації попередньої. Таку форму відбору ще називають *спрямованим відбором*. Практично весь природний відбір, вся селекція тварин і рослин у необхідному людині напрямку є ідеальними прикладами цієї форми відбору.

Стабілізуюча форма відбору реалізується в постійних умовах середовища або таких її коливаннях, за яких селективна перевага

залишається в межах норми, а будь-які відхилення від нормальної організації знижують пристосованість. Результати дії стабілізуючої форми проявляються в збереженні норми і встановленні стабільного характеру розвитку. Стабілізуючий відбір найбільш типова форма відбору, що діє в природних популяціях.

Що стосується генотипу, то безперервний процес накопичення мутацій постійно перебудовує його. При цьому творча роль стабілізуючої форми відбору проявляється в тому, що він призводить до знешкодження мутацій, до їх нормалізації, тобто до такого її генетичного виразу, при якому зберігається нормальний, оптимально пристосований до даних умов фенотип. Це досягається тим, що в результаті дії стабілізуючого відбору робиться стійким індивідуальний розвиток. Таку форму відбору також називають *нормалізуючим*, або *каналізуючим* розвиток, а також він має ще одну назву – *центроспрямований*.

Дестабілізуюча форма відбору за своїми наслідками протилежна дії стабілізуючого. Якщо популяція піддається тиску інтенсивного руйнівного відбору за ознаками, які зачіпають нейроендокринні механізми регуляції онтогенезу, то відбувається порушення систем стабілізації розвитку, сформованих у ході попередньої еволюції, і виявлення прихованого запасу спадкової мінливості.

Дизруптивна форма відбору зумовлює елімінацію проміжних типів і збереження крайніх. Такий відбір слугує механізмом виникнення і підтримки в популяціях стійкого поліморфізму. Деякі еволюціоністи вважають, що ця форма відбору може сприяти екологічному розділенню генофондів у популяціях, що мешкають на одній території, і вести до симпатричного видоутворення (див. п. 8.3.).

Під *штучним відбором* розуміють відбір найбільш цінних у господарському відношенні тварин і використанні їх для подальшого розведення. У даному випадку термін «відбір» не слід замінити на термін «селекція», який використовується в широкому значенні, оскільки вона включає одразу три елементи: оцінку, відбір і підбір. При всіх формах штучного відбору завжди діє і природний. Його дія може бути різною залежно від умов, у яких ведеться селекція на тому чи іншому етапі розвитку технології тваринництва. Також, виділяють різні методи штучного відбору: масовий, родинний, внутрішньородинний, індивідуальний. Якщо ведеться відбір за декількома ознаками, то виокремлюють такі методи: тандемний відбір, відбір за незалежними рівнями і відбір на основі селекційного індексу.

Відбір протікає на основі порівняльної оцінки фенотипів у середині популяції. Хоча у фенотипах і відображаються властивості генотипів, внаслідок чого разом з відбором за фенотипами відбувається і відбір генотипів, але однакові фенотипи інколи детермінуються різними генотипами.

Уявімо процес природного відбору у вигляді простої схеми. Припустимо, особини в даній популяції мають певну генетичну мінливість. Вона у поєднанні з факторами оточуючого середовища визначає фенотипову мінливість кожної особини в популяції. Величина і характер фенотипової мінливості визначає ступінь виживаності, плодючості і здатності до парувань, а також інші критерії, від яких залежить чи потраплять дані алелі у наступні покоління. Спільний ефект усіх цих факторів виражається *відносною пристосованістю* різних особин в популяції, тобто відносною здатністю різних генотипів передавати свої алелі нащадкам.

Така інтегральна оцінка за пристосованістю дуже зручна. Вона дозволяє оцінити адаптивну цінність особин у популяції за кінцевим результатом, безвідносно до конкретних механізмів, якими досягається адаптація.

При дослідженні ефектів відбору зазвичай вносять ряд припущень (спрощень). Такий редуccionістський підхід не дозволяє судити про значення природного відбору в популяціях. Для того, щоб моделі відбору стали більш реальними, до них треба включати безліч біологічно важливих компонентів.

Якби популяція існувала в просторі з необмеженими ареалом і ресурсами, а в будь-який момент часу t народжуваність a перевищувала б смертність b на певну постійну величину r_m , то чисельність популяції безперервно експоненційно зростала б:

$$N_t = N_0 \cdot e^{r_m t}, \quad (72)$$

де параметр $r_m = a - b$, який позначає коефіцієнт приросту чисельності популяції, носить назву *мальтузіанського параметра*; він був введений в теорію природного відбору R. Fisher (1930). Але, оскільки, в природі ресурси і простір завжди обмежені, а коефіцієнт r_m не залишається постійною величиною, експоненційна залежність може спостерігатися лише на обмежених відрізках часу (і простору), змінюючись зрештою S-подібною логістичної кривою

$$N_t = \frac{k}{1 + C_0 \cdot e^{-rt}}, \quad (73)$$

де k – максимальне число особин, здатне жити в даному конкретному середовищі; константа $C_0 = (k - N_0) / N_0$ (корегуючий фактор) – «опір» середовища приросту популяції.

У генетиці популяцій для кількісного опису природного відбору переважно використовуються моделі з дискретним часом (покоління, які не перекриваються) і зазвичай оперують «райтівською» пристосованістю W , яка є мірою ефективності розмноження певного генотипу і характеризує його відносний внесок при формуванні наступного покоління. Так, якщо N_t – число дорослих особин у поколінні t , k і v – їх плодючість і життєздатність і $W = kv$, то приріст чисельності в деякому поколінні становитиме:

$$\Delta N_t = N_{t+1} - N_t = (W - 1) N_t \text{ і } N_t = W^t N_0, \quad (74)$$

Відповідно, $W^t = N_t / N_0$, тобто пристосованість популяції в деякий момент часу дорівнює відношенню її численностей у наступному і попередньому поколіннях (при фіксованому стані геному і в стабільному середовищі).

Таким чином, параметр W також має важливий біологічний сенс: при $W > 1$ розмір популяції зростає, при $W < 1$ – зменшується і при $W = 1$ – залишається незмінним.

У теорії природного відбору, розвинутої завдяки працям R. Fisher, S. Wright і J. Haldane, пристосованість генотипів найчастіше приймається постійною протягом усього циклу відбору, і важливі не стільки абсолютні, скільки відносні її значення. Мова йде лише про зміну співвідношення генотипів, що вельми зручно при вивченні динаміки частот генів. У цьому сенсі символ W_p – означає відносну пристосованість i -го генотипу, тобто величину, що відображає його репродуктивний внесок у генофонд наступного покоління через диференціальну плодючість або народжуваність у порівнянні з іншими генотипами при стабільній чисельності популяції.

У межах однолокусної діалельної популяції в умовах відбору кожен з трьох генотипів буде характеризуватись певною пристосованістю і лише для деяких з них вона дорівнюватиме одиниці, а, відповідно, середня пристосованість всієї популяції завжди буде менше за одиницю (тобто менше пристосованості «оптимального» генотипу):

$$\bar{W} = p^2W_1 + 2pqW_2 + q^2W_3 \quad (75)$$

Подальша доля популяції: її еволюція в напрямку втрати ($p = 0$, $q = 1$) або фіксації ($p = 1$, $q = 0$) алелю A або ж перехід до стаціонарного стану, коли обидва алеля зберігаються, залежить від відносних значень W_i генотипів. Якщо $W_1 > W_2 \geq W_3$ або, навпаки, $W_3 > W_2 \geq W_1$, то популяція неминуче прийде до тривіальних рівноважних (стаціонарних) станів ($p = 1$, $q = 0$ або $q = 1$, $p = 0$), тобто здійснюється *спрямований відбір*. Нетривіальна рівноважна точка ($0 < p < 1$) досягається, якщо $W_1 < W_2 > W_3$ або $W_1 > W_2 < W_3$, тобто коли пристосованість гетерозиготи більше або менше пристосованості обох гомозигот. В обох випадках, незважаючи на триваючий тиск відбору, в популяції ніяких генетичних змін не відбувається. Однак, тільки в першому випадку («наддомінування») матиме місце стабільне співвідношення генотипів при рівноважній частоті:

$$\hat{p} = \frac{W_3 - W_2}{(W_1 - W_2) + (W_3 - W_2)} \quad (76)$$

Цей тип відбору, будучи одним із проявів природної стабілізуючої селекції, носить назву *балансуючого*.

Коли ж гетерозигота менш пристосована, ніж обидві гомозиготи, то рівноважний стан популяції виявляється нестійким і ген з більшою частотою «зсувається» у напрямку до фіксації, а ген з меншою частотою – до втрати. В цьому випадку має місце *дизруптивний*, або *урізноманітнюючий відбір*.

Швидкість наближення популяції до точки рівноваги залежить від інтенсивності відбору. Разом з тим, тиск відбору на той або інший алель локусу виражається *коефіцієнтом відбору (s)*, який оцінює переважне відтворення певної ознаки в наступному поколінні і визначає швидкість зменшення частоти того або іншого генотипу:

$$s = 1 - w \quad (77)$$

Коефіцієнт відбору оцінює частку особин кожного генотипу, що не вносять свого вкладу у формування генного пулу наступного покоління.

Інтенсивність відбору залежить від багатьох факторів: умов середовища, інтенсивності відбору, інтервалу між поколіннями, числа ознак, частот генів у популяції, їх зчеплення, числа генів, які детермінують формування ознаки тощо. Окрім того, ефективність відбору

залежить від типу дії генів. У зв'язку з цим розрізняють відбір на користь і проти домінантного гена, на користь і проти рецесивного гена, на користь і проти гетерозигот.

Відбір проти домінантного алеля при повному домінуванні. У випадку повного домінування (тобто, коли домінантні гомозиготи і гетерозиготи фенотипово ідентичні), пристосованість генотипів буде складати:

Пристосованість	Генотип		
	AA	Aa	aa
w	1 - s	1 - s	1

Відбір проти домінантних алелей йде більш ефективно, чим відбір проти рецесивних, оскільки домінантні алелі проявляються не тільки в гомозиготному, але й у гетерозиготному стані ($W_{AA} = W_{Aa}$). При такому відборі частота домінантного алеля в наступному поколінні складатиме:

$$p_1 = \frac{p_0 \cdot (1 - s)}{1 - s \cdot (1 - q_0^2)}, \quad (78)$$

де p_0 – частота алеля A до відбору; p_1 – частота алеля A після відбору; q_0 – частота алеля a до відбору;

При повній елімінації генотипів AA й Aa (тобто, при $s = 1$), частота алеля A в наступному поколінні, природно, буде дорівнювати нулю.

Відбір проти рецесивного алеля при повному домінуванні або відбір проти рецесивних гомозигот. При відборі проти рецесивних гомозигот пристосованість різних генотипів буде наступна:

Пристосованість	Генотип		
	AA	Aa	aa
w	1	1	1 - s

Тоді частота рецесивного алеля a у наступному поколінні буде становити:

$$q_1 = \frac{q_0 - s \cdot q_0^2}{1 - s \cdot q_0^2}, \quad (79)$$

де q_0 – частота алеля a до відбору; q_1 – частота алеля a після відбору.

Якщо рецесивні гомозиготи нежиттєздатні, тобто $s = 1$, то формула спрощується до наступного вигляду:

$$q_1 = \frac{q_0}{1 + q_0} \quad (80)$$

При відборі проти рецесивних леталей протягом n поколінь, вихідна частота аеля знизиться до:

$$q_n = \frac{q_0}{1 + n \cdot q_0} \quad (81)$$

а частка гетерозигот тоді складатиме:

$$h_n = \frac{2q_0(1 + (n - 1) \cdot q_0)}{(1 + n \cdot q_0)^2} \quad (82)$$

Якщо заздалегідь встає завдання зниження частоти рецесивного (летального) аеля з рівня q_0 до рівня q_n , то необхідне число поколінь для цього можна визначити використовуючи наступне рівняння:

$$n = \frac{q_0 - q_n}{q_0 \cdot q_n} \quad (83)$$

У цілому, відбір проти рецесивних гомозигот (навіть у випадку їхньої летальності) малоефективний, особливо при низькій вихідній частоті рецесивного аеля.

Відбір проти гомозиготного генотипу при неповному домінуванні, кодомінуванні та наддомінуванні. У таких випадках використовується аналогічний підхід як при відборі проти рецесивних гомозигот. Частота алелей у наступному поколінні складатиме:

$$p_1 = \frac{p_0 - s \cdot p_0^2}{1 - s \cdot p_0^2}; q_1 = \frac{q_0 - s \cdot q_0^2}{1 - s \cdot q_0^2} \quad (84, 85)$$

Дана форма відбору (як і відбір проти рецесивних гомозигот) більшою мірою залежить від початкової частоти аеля – чим вона нижча, тим менш ефективний відбір.

Відбір проти гетерозигот. При відборі проти гетерозигот, пристосованість генотипів буде наступна:

Пристосованість	Генотип		
	AA	Aa	aa
w	1	1 - s	1

Тоді частота домінантного аеля в наступному поколінні буде:

$$p_1 = \frac{p_0 - s \cdot p_0 \cdot q_0}{1 - 2s \cdot p_0 \cdot q_0}; \quad q_1 = \frac{q_0 - s \cdot p_0 \cdot q_0}{1 - 2s \cdot p_0 \cdot q_0}. \quad (86, 87)$$

При повній елімінації гетерозигот, частоти алелей у наступному поколінні складатимуть:

$$p_1 = \frac{p_0^2}{p_0^2 + q_0^2}; \quad q_1 = \frac{q_0^2}{p_0^2 + q_0^2}. \quad (88, 89)$$

У тому випадку, якщо $p_0 = q_0 = 0,5$, генотипова структура популяції буде знаходитися в стані рівноваги. Однак ця рівновага хитка. У тому випадку, коли початкова частота домінантного алеля перевищує частоту рецесивного, тобто $p_0 > q_0$, рецесивний алель буде поступово елімінуватись з популяції; у тому випадку, якщо $p_0 < q_0$ – поступової елімінації буде піддаватись домінантний алель.

При повній елімінації гетерозигот частота алеля, що зустрічається рідше, буде знижуватися швидше, ніж при елімінації гомозиготних генотипів цього алеля.

Відбір на користь гетерозигот при неповному домінуванні, кодомінуванні та наддомінуванні. За умов урівноважуючого відбору в популяції відбувається формування стійкої поліморфної рівноваги. Пристосованість генотипів при відборі на користь гетерозигот буде наступною:

Пристосованість	Генотип		
	AA	Aa	aa
w	$1 - s_1$	1	$1 - s_2$

Частота домінантного і рецесивного алелей у наступному поколінні тоді складатиме:

$$p_1 = \frac{p_0 - p_0^2 \cdot s_1}{1 - p_0^2 \cdot s_1 - q_0^2 \cdot s_2}; \quad q_1 = \frac{q_0 - q_0^2 \cdot s_2}{1 - p_0^2 \cdot s_1 - q_0^2 \cdot s_2}. \quad (90, 91)$$

При повній елімінації гомозигот (тобто, коли $s_1 = s_2 = 1$), у наступному поколінні частоти алелей A і a досягають рівноважного стану: $p_0 = q_0 = 0,5$.

При неповній елімінації гомозигот (тобто $s_1 \neq s_2 < 1$), частоти алелей будуть з кожним поколінням прагнути до рівноважного стану:

$$\hat{p} = \frac{s_2}{s_1 + s_2}; \quad \hat{q} = \frac{s_1}{s_1 + s_2}. \quad (92, 93)$$

У контексті зазначеного, повернемося до поняття середньої пристосованості популяції \bar{W} . Остання під тиском відбору завжди зростає аж до її максимального значення в стані рівноваги. Це правило, відоме як «**фундаментальна теорема природного відбору**», сформулював R. Fisher і має наступну суть: *швидкість збільшення середньої пристосованості популяції дорівнює генетичній варіансі (її адитивній компоненті) пристосованості цієї популяції*. R. Fisher обґрунтував це положення для моделей з безперервним часом і логарифмічною пристосованістю. Американський генетик-популяціоніст китайського походження Ching Chun Li (кит. 李景均; 1912-2003) розповсюдив його на моделі популяцій з поколіннями, які не перекриваються.

Разом з тим, фундаментальна теорема природного відбору має ряд обмежень. У популяціях з інбридингом, при частотно-залежному відборі, за рахунок мутацій і рекомбінації генів пристосованість популяції може знижуватись і, відповідно, відбір здатний привести популяцію до вимирання.

Проте, теорема R. Fisher справедлива при незмінних значеннях пристосувань генотипів. Очевидно, нативні популяції, існуючі сьогодні, вже досягли максимуму адаптації на минулих, недоступних нашому вивченню етапах еволюції, і з тих пір підтримують екологічну рівновагу з навколишнім середовищем. Сукупність таких адаптацій до того конкретного середовища, з яким популяції стикалися у минулому, виявляються «записаними» в їх нинішній генетичній структурі. Це запас їх генетичної міцності в умовах мінливого середовища.

Кожна природна популяція бісексуальних видів еволюціонує одночасно за багатьма локусами, серед яких можуть бути і поліалельні генетичні системи. Відповідні генотипи можуть взаємодіяти один з одним найрізноманітнішим способом, гени можуть бути зчепленими або ж їх комбінації виявляються невинновими під дією відбору. Все це створює цілий ряд додаткових труднощів, і не можна не погодитися з думкою, що для повного кількісного опису генетичних процесів у популяціях під тиском відбору практично немає адекватного математичного апарату. Проте наявні моделі вже сьогодні виявляються виключно корисними, дозволяючи певним чином планувати дослідження і давати кількісну оцінку одержуваним результатам.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Що таке та чим визначаються генетичні гомеостаз і пластичність?
2. Охарактеризуйте поняття «мутація» та її різновиди.
3. Як оцінити тиск мутацій на генетичну структуру популяцій?
4. Поясніть різницю між міграцією тварин і генним потоком. Як визначити частоту алелей та її зміну у змішаній популяції?
5. Охарактеризуйте аутбридинг та інбридинг й наслідки останнього для популяцій.
6. Поняття і методика визначення фактичної і очікуваної гетерозиготності й коефіцієнту інбридингу.
7. Опишіть дрейф генів та можливі причини низької чисельності популяцій.
8. Що таке загальна, репродуктивна, ефективна чисельності популяцій та як їх можна визначити?
9. Що таке відбір і яка різниця між природним і штучним його різновидом?
10. Охарактеризуйте різні форми відбору.
11. Що таке відносна пристосованість та інтенсивність відбору? Як їх визначають та від чого вони залежать?
12. Опишіть особливості відбору на користь і проти домінантного гена, на користь і проти рецесивного гена, на користь і проти гетерозигот.
13. У чому суть фундаментальної теореми природного відбору? У яких випадках її застосовують та які вона має обмеження?

6. Генетичний вантаж популяцій

6.1. Поняття генетичного вантажу

Постійний тиск мутацій і міграції генів, а також елімінація відбором біологічно менш пристосованих генотипів за збалансованими поліморфними локусами створюють проблему так званого «генетичного вантажу», що має важливе наукове і практичне значення.

У ході тривалої еволюції популяцій або порід тварин поряд з корисними мутаціями, які підхоплює відбір, накопичується певний спектр нейтральних і шкідливих мутацій. Кожне наступне покоління їх частково успадковує та доповнює новими.

Очевидно, що більша частина шкідливих мутацій відмітається природним відбором або елімінується в процесі селекції. Це, перш за все, домінантні генні мутації, що фенотипово проявляються в гетерозиготному стані, і кількісні зміни наборів хромосом. Рецесивно діючі генні мутації в гетерозиготному стані і структурні перебудови хромосом, що помітно не впливають на життєздатність їх носіїв, можуть проходити крізь «сито» селекції. Вони і формують генетичний вантаж популяції. Таким чином, під **генетичним вантажем** розуміють сукупність несприятливих летальних і сублетальних мутацій у генофонді популяції, що при переході у гомозиготний стан викликають зниження життєздатності особин або їх загибель. При цьому слід враховувати **експресивність** гену, тобто ступінь фенотипового прояву мутантного алеля, що визначається за рівнем розвитку ознаки. Експресивність гена у різних особин може бути однаковою або різною, постійною або змінною. На експресивність впливають гени-модифікатори або специфічні умови середовища. Разом з тим, ймовірність фенотипового прояву ознаки за наявності відповідного алеля виражається **пенетрантністю**, яка визначається за відсотком особин популяції, у яких проявився певний ген, з числа індивідуумів, що несуть його. При повній пенетрантності домінантний або гомозиготно-рецесивний алель проявляється у кожній особини, а при неповній, відповідно, – у частини.

Мутації, що негативно впливають на життєздатність організмів, зумовлюють виникнення не тільки суто рецесивних чи домінантних алелей, а й проміжних варіантів. Відповідно, такі мутантні гени за ступенем пенетрантності поділяються на:

- 1) *летальні гени*, які викликають 100%-ву загибель організмів;

2) *сублетальні (напівлетальні) гени*, які зумовлюють смерть 50-99% особин;

3) *субвітальні гени*, що викликають смертність у менш ніж 50% випадків.

6.2. Генетичні аномалії та методи їх визначення

Дія шкідливих генів може проявлятися на будь-якій стадії онтогенезу. Частіше їх дія проявляється в ембріональний період чи одразу після народження. Окрім летального ефекту й загального зниження життєздатності мутантні алелі здатні викликати **генетичні аномалії** – спадково зумовлені, небажані з точки зору здоров'я популяції і племінного використання, відхилення від норми. Вони є тією частиною генетичного вантажу, яка відносно просто ідентифікується.

Генетичний вантаж можна виявити на всіх етапах онтогенезу шляхом обліку:

- 1) загибелі ембріонів, тобто пренатального генетичного вантажу;
- 2) аномалій у новонароджених і за співвідношенням статей;
- 3) прояву аномалій у подальші періоди онтогенезу.

На основі клінічного аналізу часто важко розрізнити спадкові і неспадкові аномалії, оскільки одні і ті ж дефекти можуть бути зумовлені і генами, і впливом різних факторів середовища на приплід та їх батьків. Тому для доказу генетичної зумовленості аномалій використовують ряд методів.

Генеалогічний метод є основним при встановленні типу успадкування аномалії, а також одним із засобів підтвердження її генетичної зумовленості. Для цього складають родоводи на всіх аномальних тварин по 3-4-х рядах предків.

Цитогенетичний метод дозволяє виявити чисельні порушення каріотипу і хромосомні перебудови в аномальних особин і їх батьків.

Біохімічний метод застосовується для діагностики спадкових хвороб обміну речовин і хвороб зі спадковою схильністю.

Імуногенетичний метод використовують для виявлення різноманітних імунодефіцитів і антигенній несумісності матері і плоду.

Метод зчеплених генів застосовується для виявлення хвороб, гени яких зчеплені з генетичними маркерами. Для цього необхідно, щоб батьки пробанда мали різні маркерні гени.

Гетерозиготних носіїв шкідливих рецесивних генів визначають наступними методами:

- 1) схрещування плідників, які перевіряються, з аномальними самками, якщо аномалія дозволяє дожити до репродуктивного віку (аналізуюче схрещування);
- 2) схрещування плідників, які перевіряються, з гетерозиготними самками;
- 3) схрещування плідників із власними дочками. При цьому проявляються усі наявні у плідника аномалії;
- 4) схрещування плідників, які перевіряються, з доньками плідників, які були гетерозиготні за рецесивним геном;
- 5) схрещування плідників, які перевіряються, із самками загальної популяції;
- 6) ДНК-діагностика, якщо відома структура аномального алеля.

Селекційні заходи дозволяють значно знизити частоту рецесивних небажаних алелей і контролювати їх на низькому рівні. Проте повністю елімінувати їх неможливо. Це пов'язано з постійним виникненням мутацій, складністю виявлення гетерозиготних носіїв, особливо коли частота алелей дуже низька, а також у випадках селективної переваги гетерозигот. Тобто, можна говорити, що генетичний вантаж завжди присутній у генофонді популяції в різному обсязі і, як ми побачимо нижче, може відігравати не лише негативну роль в еволюції та селекції.

6.3. Оцінка обсягу генетичного вантажу

Поняття генетичного вантажу було введено американським генетиком Hermann Joseph Muller (1890-1967) на початку 1950-х років, проте перші роботи, що відкрили насиченість природних популяцій непристосованими мутантними фенотипами, що вищеплюються в кожному поколінні на фоні ззовні нормальних особин, були зроблені ще в 20-30-х роках ХХ століття Н.П.Дубининым, J. Haldane тощо.

У своїх роботах H.J. Muller показав, що незначно шкідливі мутантні гени здатні завдати популяції більшої шкоди, ніж мутантні гени з сильним негативним ефектом. У контексті цього було запропоновано спеціальний термін – *летальний еквівалент*, який за пропозицією N. Morton відповідає такій кількості мутантних генів, які, будучи розподілені серед випадково обраних індивідуумів, здатні викликати в середньому одну *генетичну смерть* (загибель особини, що не лишила жодного нащадка). Один летальний еквівалент може відповідати одному летального гену або двом напівлетальним тощо.

Концепція генетичного вантажу є принциповою у контексті кількісної оцінки інтенсивності відбору і як параметр, пов'язаний з пристосованістю популяції. Не всі генотипи в популяції мають однаково високу пристосованість. Поява в популяції особин з низькою пристосованістю можлива за рахунок постійно виникаючих мутацій, при відборі на користь гетерозигот, за рахунок інбридингу тощо. Все це призводить до того, що середня пристосованість популяції виявляється нижче максимальної. З цих позицій J. Crow характеризував **генетичний вантаж** як величину, яка показує, наскільки середня пристосованість нижче оптимальної для популяції.

У цьому випадку для моделі з дискретним часом генетичний вантаж буде виражений наступним чином:

$$L = \frac{W_{max} - \bar{W}}{W_{max}}, \quad (94)$$

де W_{max} – пристосованість кращого (оптимального) генотипу; \bar{W} – середня пристосованість популяції, що розраховується як середнє з усіх пристосованостей, помножених на частоту відповідного алеля:

$$\bar{W} = \sum w_i \cdot p_i, \quad (95)$$

де i -тий алель A_i характеризується частотою p_i і пристосованістю w_i .

Якщо $W_{max} = 1$, то генетичний вантаж становитиме $L = 1 - \bar{W}$.

Цілком очевидно, що популяція буде нести максимальний генетичний вантаж тоді, коли обидві гомозиготи летальні; у цьому випадку в кожному поколінні гине в середньому 50% нащадків. Якщо гомозиготи не летальні, то вантаж, звісно, зменшується. Однак і в цьому випадку існують обмеження за кількістю наддомінантних локусів залежно від коефіцієнтів відбору і чисельності популяції.

6.4. Різновиди генетичного вантажу

Описаний вище підхід можна реалізувати при розрахунку однієї з форм генетичного вантажу, а саме **сегрегаційного (рекомбінаційного)**, що виникає в результаті елімінації у кожному поколінні менш пристосованих гомозигот серед нащадків гетерозиготних особин. У даному випадку ключовими є локуси, поліморфізм у яких підтримується за рахунок підвищеної пристосованості гетерозигот у порівнянні з обома гомозиготами (так зване *наддомінування*). При цьому

гомозиготи, що знижують середню пристосованість популяції, представляють собою своєрідну «плату» за *урівноважуючий відбір* (на користь гетерозигот). Тобто, сегрегаційний вантаж популяції – це та постійна «ціна» у вигляді виникнення в кожному поколінні менш пристосованих генотипів, яку популяція змушена платити за своє стабільне існування в точці максимуму пристосованості.

Загальний сегрегаційний тягар популяції за локусами становитиме:

$$L_i = 1 - e^{-\Sigma L_i} \quad (96)$$

де L_i – величина вантажу в i -тому локусі.

Наступна важлива категорія спадкового тягара популяцій – **мутаційний вантаж**, що привноситься за рахунок мутацій, які в тій чи іншій мірі знижують життєздатність їх носіїв. Оскільки більшість мутацій носять шкідливий характер, негативно впливаючи на пристосованість, то вони елімінуються стабілізуючим відбором вже в першому чи в наступних за ним найближчих поколіннях, що зазвичай знижує їх частоту до мізерних значень. У популяціях шкідливі алелі в основному підтримуються завдяки постійному тиску мутаційного процесу і за рахунок гетерозиготних носіїв.

Можна сказати, що сегрегаційний вантаж представлений «старими» мутаціями, тим часом як мутаційний вантаж обумовлений «новими» мутаціями генів і хромосом, що виникають заново в кожному новому поколінні.

Зменшення пристосованості, тобто обсягу вантажу, під тиском рецесивних мутацій при рівновазі мутаційного процесу і відбору дорівнює швидкості мутації, $L = \mu$; для напівдомінантних мутацій – $L = 2\mu$.

Загальний мутаційний вантаж за сукупністю незалежних локусів у великій панміктичній популяції дорівнює простий сумі тягарів окремих локусів. У малих же популяціях обсяг вантажу може виявитися більш значним, якщо внаслідок випадкового дрейфу генні частоти в них істотно відхиляються від рівноважних значень.

Разом з тим, згідно з S. Wright, коли вид поділений на малі колонії, кожна з них буде містити лише частину леталей, властивих цьому виду в цілому, і, більш того, середня рівноважна частота леталей для неоднорідного виду як цілого виявляється меншою, ніж для однорідного, який по суті являє собою велику панміктичну популяцію. До

того ж у таких випадках може виникати інша форма генетичного вантажу, яку розглянемо нижче.

Міграційний вантаж виникає коли організми потрапляють у нове для себе середовище та паруються з адаптованими до нього особинами, в результаті чого гібридні нащадки в таких умовах будуть характеризуватись нижчою життєздатністю і пристосованістю. Виникнення такої форми генетичного вантажу можливе в поліморфній популяції, яка перебуває в неоднорідному середовищі, при цьому певні особини неминуче опиняться поза своєю специфічною нішою або субнішою. У цих випадках може вступати в дію дизруптивний чи урівноважуючий відбір, або відбір обох цих типів одночасно.

При спрямованому відборі, який зазвичай розглядається як важливий фактор адаптивної еволюції, загальний обсяг генетичного вантажу ще більш зростає. Це відбувається за рахунок так званого **субституційного (перехідного, заміщуючого) вантажу**, в основі якого лежить динамічна зміна частот генів у популяції в процесі заміни одного алеля іншим. Таке заміщення алелей зазвичай відбувається у відповідь на будь-яку зміну в умовах середовища, коли раніше несприятливі алелі стають сприятливими, і навпаки. При цьому частота одного алеля зменшується у міру збільшення частоти іншого.

Заміщення старого алеля новим тягне за собою генетичну загибель носіїв першого. Сукупність випадків генетичної смерті, що відбуваються при повному заміщенні будь-якого гена – сумарний субституційний вантаж, – може бути дуже великою, оскільки частота старого алеля, приреченого на заміщення, на початку цього процесу зазвичай буває високою.

Вперше перехідний генетичний вантаж математично дослідив J. Haldane. Згідно з його розрахунками, кількість смертей, що супроводжують зміни вектору відбору, не пов'язана з його інтенсивністю, а визначається виключно вихідною частотою p несприятливого алеля. Проте число поколінь, впродовж яких відбувається елімінація, залежить від інтенсивності відбору.

Якщо ефекти генів адитивні, то вантаж заміщення в одному поколінні для одиничного локусу $L_i = -2\log p_0$.

У результаті, швидкість еволюції, за J. Haldane, повинна бути дуже невеликою, а число генів, що одночасно еволюціонують, досить малим для того, щоб не відбулося різкого зниження пристосованості, яке загрожувало життю популяції. J. Haldane припускав, що для

виникнення нового виду достатньо алельних заміщень в 1000 локусах, на що буде потрібно не менше 300 тис. поколінь, а число генів, які одночасно еволюціонують, не повинно перевищувати 12.

Швидкість видоутворення, відповідно до цієї моделі, в загальному узгоджується з палеонтологічними даними про темпи еволюції принаймні у ссавців. Однак, відомо багато прикладів надзвичайно швидкого видоутворення, що знаходиться в протиріччі з розрахунками J. Haldane.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Що таке генетичний вантаж та як він може проявлятися?
2. Охарактеризуйте спадкові аномалії та методи підтвердження їх генетичної природи.
3. Як оцінити обсяг генетичного вантажу?
4. Надайте пояснення щодо особливостей сегрегаційного та мутаційного вантажу.
5. Опишіть суть міграційного і субституційного вантажів.

7. Підроздільність популяцій та її вплив на генетичну структуру

7.1. Ефект Валунда

Попередньо нами був розглянутий вплив факторів еволюції на генетичну структуру популяції, які є по суті зовнішніми по відношенню до неї чинниками. Однак, такий підхід не може бути повним без урахування організаційної структури самої популяції.

Популяції в багатьох випадках не є панміктичними групами, а являють собою історично або штучно сформовані сукупності субпопуляцій, які постійно обмінюються одна з одною генетичним матеріалом, схильні до випадкового дрейфу генів, так само як і тиску різних форм відбору.

Підроздільність великої популяції на субпопуляції або групи, які являють собою більш-менш самостійні одиниці, зумовлена повною або частковою ізоляцією. Ізоляція може бути викликана різними фізичними чи фізіологічними чинниками. Незалежно від причин підроздільність призводить до наслідків, що не можна ігнорувати при генетичному аналізі популяції як цілого.

Розглянемо наслідки ізоляцій в межах популяцій у кількісній формі. У 1928 році шведський генетик Sten Gösta William Wahlund (1901-1976) вперше показав, що якщо велика популяція підрозділена на K панміктичних груп, то в такій сукупності спостерігається ефект, подібний до наслідків інбридингу в непідроздільній популяції: частка гомозигот зростає на величину міжпопуляційної варіанси частот генів за рахунок зменшення частки гетерозигот. Такий висновок нині називається **ефект** або **принцип Валунда**.

Дійсно, якщо ми позначимо через q_i частоту гена a в i -й групі ($p_i + q_i = 1$), а через q – частоту цього ж гена в підроздільній популяції в цілому ($p + q = 1$), то характерні для неї середня частота гена і її варіанса становитимуть:

$$q = \frac{\sum q_i}{K}, \quad \sigma_i^2 = \frac{\sum (q_i - q)^2}{K} = \frac{\sum q_i^2}{K} - q^2 \quad (97, 98)$$

Якщо ми розглянемо популяцію в цілому, то частоти генів у ній будуть дорівнювати:

$$AA : \frac{\sum p_i}{K} = p^2 + \sigma_i^2,$$

$$Aa : \frac{2 \sum p_i q_i}{K} = 2pq + 2\sigma_i^2,$$

$$aa : \frac{\sum q_i}{K} = q^2 + \sigma_i^2. \quad (99)$$

Рівняння Валунда застосовуються незалежно від розміру субпопуляцій. Фактична варіанса частоти гену залежить лише від того як розподілені q_i в різних групах.

Зіставляючи частоти генотипів у виразах (99) з їх частотами в популяції, яка характеризується коефіцієнтом інбридингу F_x (71), отримуємо такі співвідношення:

$$\sigma_q^2 = F_x q(1 - q), \quad F_x = \frac{\sigma_q^2}{q(1 - q)} \quad (100, 101)$$

Оскільки величина F_x характеризує підрозділену популяцію в цілому, то відповідні частоти генотипів у ній рівні частотам, які були б властиві окремій інбредній популяції. Іншими словами, підроздільність популяції на окремі групи, що схрещуються, формально еквівалентна наявності інбридингу в усій популяції.

Ступінь такої диференціації прямо пов'язана з розмахом міжпопуляційних відмінностей генних частот – чим сильніше генетично відрізняються субпопуляції, тим більше значення варіанси σ_q^2 .

7.2. Визначення рівня диференціації у структурованих популяціях

У цілому для оцінки ступеня диференціації у структурних одиницях популяції використовувалися різні підходи. Принциповий доробок в опис локальної диференціації частот генів у підроздільній популяції в термінах F -статистики був внесений S. Wright, який обґрунтував кілька F -коефіцієнтів як показників міри генетичної диференціації. Вони потрібні для поділу генетичної варіабельності (мінливості) на різні рівні: загальнопопуляційний (T), субпопуляційний (S) та індивідуальний (I). Відповідні коефіцієнти (F_{ST} , F_{IT} і F_{IS}) взаємопов'язані наступним чином:

$$1 - F_{IT} = (1 - F_{IS})(1 - F_{ST}), \quad F_{ST} = \frac{F_{IT} - F_{IS}}{1 - F_{IS}}, \quad (102, 103)$$

де F_{ST} – коефіцієнт інбридингу субпопуляції щодо всієї підроздільної популяції (завжди приймає позитивні значення), F_{IT} і F_{IS} – коефі-

цієнти інбридингу особини відносно цілої популяції та субпопуляції, до якої вона належить, відповідно (позитивні значення позначають дефіцит гетерозигот, а негативні – їх надлишок).

Всі ці індекси відображають відхилення від панміксії внаслідок кореляції гамет, що об'єднуються, і, в підсумку, визначаються співвідношенням гомозиготних і гетерозиготних генотипів. Еквівалентом F_{ST} -статистики S. Wright є G_{ST} -статистика M. Nei, що зв'язує загальну (H_T) та інтрапопуляційну (H_S) генну різноманітність наступною формулою:

$$G_{ST} = \frac{H_T - \bar{H}_S}{H_T} \quad (104)$$

де H_T – гетерозиготність всієї підроздільної популяції у випадку якби вона являла собою єдину панміктичну сукупність, \bar{H}_S – середня гетерозиготність субпопуляцій.

$$H_T = 1 - \sum \bar{p}_i^2, \quad \bar{H}_S = \frac{\sum H_s}{K}, \quad H_s = 1 - \sum p_{is}^2, \quad (105-107)$$

де p_{is} – частота i -того алеля у субпопуляції S , \bar{p}_i – середня частота алеля в усій підроздільній популяції, що складається з K субпопуляцій.

F_{ST} -статистика S. Wright, будучи мірою генетичної підроздільності популяції і одночасно мірою інбридингу особин у субпопуляції, несе важливий біологічний сенс; в стаціонарних умовах вона відображає баланс процесів диференціації та інтеграції популяційних генофондів.

7.3. Моделі структури популяції

Коефіцієнт F_{ST} , що описується виразом (101), був запропонований S. Wright ще в 1943 році і з тих пір неодноразово використовувався при аналізі розподілів частот генів у природних підрозділених популяціях. Цей коефіцієнт становить великий інтерес, оскільки дозволяє виокремити деякі важливі впливи популяційної підроздільності на генетичну структуру. Для цього S. Wright запропонував дві оригінальні моделі популяцій: «острівна модель» та «ізоляція відстанню».

Відомі два варіанти **«острівної моделі»** популяції. Перший варіант острівної моделі (Рис. 1. праворуч) передбачає підроздільність популяції на безліч субпопуляцій з вільним схрещуванням всередині себе (острову), які мають однакову ефективну чисельність та, з однаковою ймовірністю і однаковою інтенсивністю, обмінюються

генами одна з одною. Міграції в такому випадку призводять до зменшення генетичних відмінностей між субпопуляціями в ряді поколінь і наближенню їх частот до середньої частоти алеля в усій підроздільній популяції. Інший варіант острівної моделі (Рис. 1. ліворуч) – велика панміктична популяція (материк), оточена безліччю ізольованих, генетично диференційованих малих колоній з однаковою невеликою ефективною чисельністю («острови»), кожна з яких з рівною інтенсивністю m на покоління отримує гени з «материка». Ефектами зворотної міграції можна знехтувати. В острівній моделі величина коефіцієнта міграції генів не залежить від ступеня віддаленості субпопуляцій одна від одної.

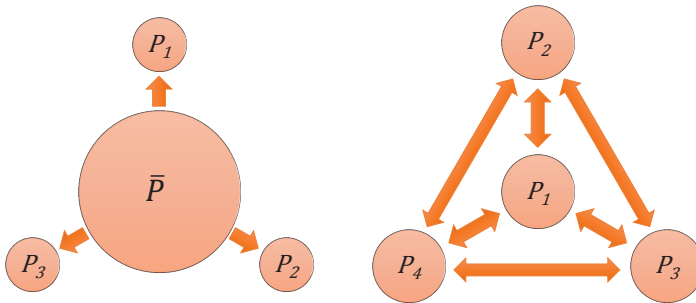


Рис. 1. Варіанти «острівної» моделі структури популяції

Мірою випадкової диференціації субпопуляцій в такій системі слугує міжгрупова варіанса генних частот:

$$\sigma_q^2 = \frac{\bar{q}(1-\bar{q})}{4N_e m + 1} \quad (108)$$

і, отже, умова рівноваги між дрейфом і міграцією генів в термінах F_{ST} -статистики (див. формулу 101) може бути записана як

$$F_{ST} = \frac{1}{4N_e m + 1} \quad (109)$$

Більш точне визначення параметру σ_q^2 задається наступною формулою:

$$\sigma_q^2 = \frac{\bar{q}(1-\bar{q})}{2N_e - (2N_e - 1)(1-m)^2} \quad (110)$$

При малих значеннях m ($m \ll 1$) відмінність між формулами (108) і (110) є несуттєвою.

Таким чином, умовою локальної диференціації генних частот слугує параметр Nm . Іншими словами, вирішальне значення має не коефіцієнт міграції і не величина популяції самі по собі, а їх добуток, який відповідає кількості особин, які приймаються популяцією за покоління.

В острівній моделі величина коефіцієнту міграції генів не залежить від відстані між популяціями. Пізніше S.Wright і французький математик Gustave Malecot (1911-1998), запропонували модель «**ізоляції відстанню**», в якій інтенсивність обміну генами між субпопуляціями має залежність від ступеня їх віддаленості. Інколи її ще називають «острівна модель ізоляції». У такій моделі передбачається, що популяція безперервно і рівномірно розподілена на великій території, потік генів ізотропний, а його інтенсивність залежить тільки від відстані між субпопуляціями.

У таких випадках групи осіб у віддалених місцях, можуть стати диференційованими за рахунок ізоляції відстанню, обмежуючи можливість парування між ними. Локальні субпопуляції невеликі в порівнянні із загальною чисельністю популяції і розмноження у них відбувається переважно в межах своєї групи. Ця екологічна ізоляція відстанню, за словами S.Wright, здатна зумовити генетичну диференціацію серед субпопуляцій, що веде до еволюційної зміни. Статистична теорія S.Wright для ізоляції відстанню розглядає генетичні наслідки в популяції, виражених в термінах F -статистики, де кореляція випадково об'єднаних гамет між локальною групою і в цілому у популяції (F_{ST}) оцінюється наступним чином:

$$F_{ST} = \frac{\sigma_{q_{ST}}^2}{q_T(1 - q_T)} \quad (111)$$

де $\sigma_{q_{ST}}^2$ – варіанса частоти алеля у субпопуляції (q_{ST}), q_T – частота алеля в усій популяції.

Вищі значення F_{ST} характеризують більшу локальну генетичну диференціацію. Остання в системі «ізоляції відстанню» залежать від ефективної репродуктивної величини або «сусідства», звідки випадково походять батьки, а також від розмірності ареалу. Зокрема, в одномірному ареалі, якщо його протяжність достатньо велика, локальна диференціація рано чи пізно виникає незалежно від вели-

чини «сусідства». Однак у площині (двовірний ареал) можливість такої диференціації суттєво менша.

Нехай розмір «сусідства» (чисельність «сусідів») дорівнює N_n (англ. *neighborhood*); тим самим ми маємо на увазі, що обидва батька будь-якої особи мешкають в одній околиці, що включає N_n особин. Припустимо далі, що розподіл особин на всій площі однорідний, відповідно N_n буде прямопропорційним площі сусідства. Тоді можна вважати, що чотири найближчих прабатька будь-якої особини взяті випадковим чином з території, площа якої відповідає чисельності $2N_n$. Звідси в цілому предків k -го покоління можна розглядати як випадкову вибірку з території розміром kN_n .

Якщо представляти сусідство розміром N_n у вигляді кола радіусом r , то коло, що відповідає сусідству $2N_n$ буде мати радіус $r\sqrt{2}$, оскільки площа кола пропорційна квадрату його радіуса. Площа розміром kN_n буде обмежена окружністю радіусом $r\sqrt{k}$. Таким чином, якщо площа сусідства збільшується в 9 разів, то радіус або відстань збільшуються втричі.

Ефект ізоляції відстанню в безперервній популяції, якій притаманний малий рівень розсіювання в кожному поколінні, ґрунтується на припущенні, що батьки будь-якої особини можуть розглядатися, як випадково взяті з групи певного розміру (N_n). Показано, що коефіцієнт інбридингу особин у такій популяції по відношенню до популяції розміру kN_n може бути виражений у вигляді

$$F_x = \frac{\sum t}{2N_n - \sum t} \quad (112)$$

де $\sum t$ – сума перших $(k - 1)$ виразів ряду, у яких $t_1 = 1$, а подальші $t_x = t_{x-1}((x - 1)N_n - 1) / xN_n$.

З урахуванням того, що в природних популяціях панміктичні одиниці, як правило, представляють собою компактно розташовані популяції, М. Kimura запропонував іншу модель – «драбинчасту». Вона являє собою проміжну між райтівською острівною моделлю і моделями безперервно розподілених популяцій S. Wright і G. Malecot. У цій моделі, як і в острівній, популяція розглядається як сукупність розподілених у просторі субпопуляцій з випадковим схрещуванням, однак обмін особинами (генами) відбувається тільки між сусідніми колоніями, причому частка кожної з сусідніх популяцій у цьому міграційному потоці однакова (рис. 2). Число сусідів для кожної популяції

ції визначається розмірністю простору. Крім ближніх міграцій усі популяції відчувають однаковий постійний тиск «далеких» міграцій з інтенсивністю, що відповідає потоку генів з сукупного генофонду всіх поколінь. За своїм змістом швидкість «далеких» міграцій збігається зі швидкістю міграції генів в острівній моделі. Таким чином, інтенсивність обміну генами в даній моделі безпосередньо залежить від віддаленості колоній одна від одної.

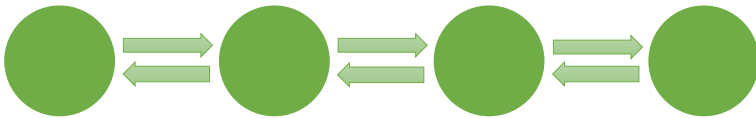


Рис. 2. Одномірна драбинчаста модель міграції генів

При рівновазі міжпопуляційна варіанса генних частот становить:

$$\sigma_q^2 = \frac{\bar{p}(1-\bar{p})}{2N_e - (2N_e - 1) \left(1 - \frac{2R_1 R_2}{R_1 + R_2} \right)} \quad (113)$$

де $R_1 = \sqrt{(1+\alpha)^2 - (2\beta)^2}$; $R_2 = \sqrt{(1-\alpha)^2 - (2\beta)^2}$, у яких $\alpha = (1-m_1)(1-m_\infty)$ і $\beta = m_1(1-m_\infty)/2$; у цих рівняннях m_1 – інтенсивність міграції між суміжними колоніями, а m_∞ – тиск міграції генів ззовні на всю сукупність колоній (відповідає коефіцієнту m острівної моделі С. Райта).

Коли $m_1 = 0$, то $\alpha = 1 - m_\infty$, $\beta = 0$ і вираз (113) спрощується до формули (110) S. Wright. Острівна модель S. Wright, таким чином, являє собою окремий випадок драбинчастої моделі за відсутності обміну генами між сусідніми колоніями.

У випадках, коли $m_\infty \ll m_1 \ll 1$ формула (113) набуває наступного вигляду:

$$\sigma_q^2 = \frac{\bar{p}(1-\bar{p})}{1 + 4N_e \sqrt{2m_1 m_\infty}} \quad (114)$$

Рівень генетичної диференціації в цьому випадку становитиме:

$$F_{ST} = \frac{\sigma_q^2}{\bar{p}(1-\bar{p})} = \frac{1}{1 + 4N_e \sqrt{2m_1 m_\infty}} \quad (115)$$

У драбинчастій моделі, як і при ізоляції відстанню, тенденція до локальної диференціації сильно залежить від розмірності ареалу.

В одномірній моделі коефіцієнт кореляції генних частот ($r(d)$) між колоніями, згідно з М. Kimura і американським математиком George Herbert Weiss (1930-2017), зменшується з відстанню за експонентою і описується формулою:

$$r(d) \approx e^{-\left(\frac{m_c}{\sqrt{m_1}}\right)d}, \quad (116)$$

де d – відстань між субпопуляціями (в «кроках»).

Математичний апарат ускладнюється в разі аналізу двовимірної або тривимірної моделей, коли кожна колонія обмінюється генами з чотирма або шістьма сусідніми групами. Варто підкреслити, що локальна диференціація генних частот максимальна в разі одномірності, швидко зменшуючись при збільшенні числа розмірностей за інших рівних умов. Ця залежність наочно виявляється при дослідженні генетичної кореляції $r(d)$ між колоніями в залежності від відстані між ними. При збільшенні відстані кореляція швидко падає, що є особливо актуальним у випадку з тривимірною моделлю.

Відповідно до розрахунків М. Kimura і японського популяційного генетика Takeo Maruyama (нар. 1936), в двомірній драбинчастій моделі локальна диференціація яскраво виражена при $Nm < 1$, а при $Nm > 4$ популяція поводить себе вже як єдина панміктична одиниця. Для одномірного випадку умова локальної диференціації $Nm < K/\pi^2$, де K – число субпопуляцій.

Таким чином, крім розмірності ареалу, в популяціях з драбинчастою структурою локальна генетична диференціація залежить як від інтенсивностей «ближньої» і «дальньої» міграції (параметр m_∞ може об'єднувати всі можливі стабілізуючі чинники: мутаційний процес, міграцію з константного зовнішнього генного пулу, відбір), так і від величини субпопуляції і їх числа.

Окрім зазначених вище, розглядають ще декілька менш популярних моделей структур популяції. Заслуговує на увагу **«ієрархічна модель»**, у якій популяція поділяється на певну кількість субпопуляцій, при цьому кожна з них можна віднести до певного класу (рівня). З кожної субпопуляції першого рівня може здійснюватися міграція в субпопуляцію будь-якого рівня, з субпопуляції другого рівня – тільки в субпопуляції не нижче другого рівня, із субпопуляції третього рівня – в субпопуляції, що знаходяться не нижче третього рівня. Зворотні міграції в реальних ситуаціях мають місце, однак

зазвичай вони малі і в першому наближенні ними можна знехтувати. Такі моделі здебільшого характерні для штучних популяцій сільсько-господарських тварин, у яких застосовується штучне запліднення спермою високоцінних плідників.

Разом з тим слід підкреслити, що найбільш важливі оцінки та розрахунки пов'язані з підрозділеними популяціями і, перш за все, з теорією стаціонарних розподілів частот генів S.Wright.

Суть теорії стаціонарних розподілів ще раз підкреслює той важливий факт, що хоча окремі еволюційні фактори і здатні викликати спрямовані генетичні зміни, взаємодія цих факторів один з одним (наприклад, прямі і зворотні мутації, дрейф і міграція генів тощо) у підсумку призводить до реципрокного балансу, породжуючи стаціонарний тип динаміки генних частот. Така стійкість може бути особливо важлива при одночасній дії на популяцію всіх відомих чинників еволюції чи селекції. Ще одна важлива особливість підроздільності, також досліджена теоретично, – здатність підроздільних популяцій підтримувати значно більшу генетичну різноманітність у порівнянні з панміктичними популяціями приблизно такого самого розміру. Вважається, що саме таке розмаїття і дозволяє підроздільній популяції більш ефективно реагувати на зміни середовища і слідом за ними змінювати свою генотипову структуру.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Які причини та наслідки ефекту Валунда?
2. Як визначається рівень локальної диференціації частот генів у підроздільній популяції?
3. Охарактеризуйте різновиди острівної моделі структури популяції.
4. Які особливості моделі структури популяції «ізоляція відстанню»?
5. Опишіть одномірну драбинчасту модель підроздільності популяції.
6. Що таке ієрархічна модель структури популяції і де вона зустрічається?
7. У чому суть теорії стаціонарних розподілів?

8. Видо- й породоутворення

8.1. Поняття про біологічний вид

Уявлення про вид як один з ієрархічних рівнів організації життя та його основну таксономічну одиницю не викликає заперечень у більшості біологів. При цьому виду (від *ειδος* – грец., *species* – лат.) відповідає поняття, що займає проміжне положення між більш загальним поняттям (рід) і більш конкретним (індивідуум). У цьому сенсі поняття виду може бути вельми умовним і не відповідати будь-якій об'єктивно існуючій категорії. Однак, вже у Стародавній Греції спостерігається прагнення фіксувати поняття виду, надавши йому онтологічний сенс. Згідно з концепцією ідей Платона (427 до н. е. – 347 або 348 до н. е.), мінливість органічного світу, що спостерігається, не більше ніж викривлення деяких констант, ідеальних сутностей різноманітних форм життя. Арістотель (384 до н. е. – 322 до н. е.) називав видом «*те в кожному, що воно, власне, і є в першу сутність*». Це визначення лежить в основі типологічних уявлень про біологічний вид, які визначають існування справжніх видових ознак.

Англійський ботанік John Ray (1627-1705), ймовірно, був першим, хто дав визначення біологічного виду: «Видова тотожність бугая і корови, чоловіка і жінки впливає з того, що вони походять від однакових батьків, часто від однієї і тієї ж матері; у рослин так само найвірніша ознака приналежності до одного виду є походження від однієї і тієї ж рослини. Форми, що належать різним видам, зберігають незмінний характер свого виду, і ніколи один вид не виникає з насіння іншого, і навпаки». Очевидно, що принциповий момент у такому розумінні природи видів – їх репродуктивна ізоляція один від одного, хоча ця умова в явній формі і не присутня у визначенні J. Ray.

Шведським природознавцем Carl Linne (1707-1778) відповідний підхід був покладений в основу створеної ним системи природи, побудованої за принципами бінарної номенклатури, яка використовується в систематиці і сьогодні. Найбільш подібні між собою види (*species*) C. Linne об'єднував в роди (*genus*) та кожним видам давав подвійне найменування.

Цей підхід, що замінив колишні багатослівні визначення виду, став революційним, відкривши нові можливості для систематизації рослинного і тваринного світу при дослідженні як неонтологічного, так і палеонтологічного матеріалу. Разом з тим, у питанні про похо-

дження видів С. Linne, як і його попередники, дотримувався біблійних поглядів, вважаючи, що всі особини будь-якого виду суть нащадки однієї спочатку створеної пари і що після акту творення на Землі не з'явився жоден новий вид.

У кінці життя С. Linne вже не був таким категоричним, допускаючи можливість виникнення нових видів, наприклад, шляхом гібридизації. Однак, у біології XVIII – першої половини XIX ст. ідея незмінності видів все ж була домінуючою. Тим часом, вже з кінця XVIII століття в біології стала зміцнюватися еволюційна ідея, що отримала найбільш завершене втілення в матеріалістичній теорії походження видів шляхом природного відбору, створеної англійським натуралістом Charles Robert Darwin (1809-1882).

Нині означення біологічного виду й досі залишається питанням дискусійним, хоча слід відмітити суттєвий прогрес у цьому напрямку. У загальному розумінні **вид** є *якісно відокремленою формою живих істот, однією з головних одиниць біологічної класифікації (таксономічна категорія)*. Тим не менш єдиного і всеохоплюючого означення даного поняття не існує через різні системи поглядів (концепції) щодо його тлумачення. У випадку організмів, що розмножуються статевим шляхом, вид зазвичай визначається як група організмів, що здатні до продукування життєздатних і плодючих нащадків при паруванні. В організмів з безстатевим розмноженням ситуація з визначенням цього поняття ускладнюється, і вид визначають на підставі схожості фенотипових ознак та гомології геномів.

Фактично всі головні концепції виду розроблені для організмів зі статевим розмноженням (насамперед, хребетні тварини і квіткові рослини), і поза цими групами концепції виду є надзвичайно хиткими і вимагають окремих групоспецифічних тлумачень. Проте, у кожному випадку видове різноманіття є основним рівнем диференціації живого. Нині відомо декілька концепцій виду. Всі вони мають певні подібності і одночасно відмінності. Чітких меж між концепціями немає, і кожний дослідник на практиці оперує всім комплексом набутих знань. Розглянемо найвідоміші з них.

Типологічна (морфологічна) концепція виду є найдавнішою. Згідно з цією концепцією, **видом** є *сукупність особин (вибірок, рас, популяцій тощо), яка відрізняється від інших за ключовими морфологічними ознаками, визнаними в систематиці відповідної групи організмів*. Опис виду, в даному випадку, необхідно проводити на підставі кон-

кретного зразка, який виступає еталоном (типом) виду, а особини, які показують схожість з цим еталоном, можуть бути віднесені до даного виду. Недолік типологічної концепції полягає в тому, що ознаки, за якими описується еталон, можуть сильно варіювати в межах виду в залежності від статі, віку, сезону, генетичної мінливості тощо. На практиці особини в одній популяції можуть розрізнятися між собою сильніше, ніж представники двох загальноновизнаних видів. Інша проблема – види-двійники, тобто види, які практично неможливо розрізнити, але при спільному існуванні вони не схрещуються і зберігають цілісність свого генофонду.

З точки зору *біологічної (популяційної) концепції* вид визнається дискретним тільки в даний момент, з плином же часу вид безперервно піддається еволюційним змінам. В описі виду використовуються як традиційні ознаки, так і еколого-біологічні параметри, а саме популяційна структура виду, здатність особин схрещуватися і давати плідних нащадків. Таким чином, особливого значення набувають генетичні зв'язки всередині виду, а видовий статус є властивістю популяції, а не окремого індивідуума. З цих позицій **вид** уявляють як *репродуктивно пов'язану сукупність популяцій*. Тим часом, автор концепції Е. Маур підкреслював принципову важливість репродуктивної ізоляції, визначаючи види як «групи дійсно або потенційно перехресних природних популяцій, репродуктивно ізольованих від інших подібних груп».

Для біологічної концепції виду наявність репродуктивної ізоляції є суттєвим. Поняття ізолюючих механізмів ввів Т.Г. Добжанський, називаючи їх «фізіологічними механізмами, що роблять схрещування складними або неможливими». Пізніше він визначив ізолюючий механізм як «будь-який агент, який перешкоджає схрещуванню груп індивідуумів», що «зменшує або зводить нанівець частоту обміну генами між групами».

Через численні приклади спонтанної гібридизації чи формування вузьких гібридних зон між близькими видами ця концепція зазнала певних корекцій аж до визнання нормальним 5-10% концентрації гібридів у зонах симпатрії (проживання на одній території).

Номиналістична концепція виду заперечує дискретність виду, оскільки організми в ході еволюції постійно змінюються, а сам вид розглядається як абстрактне поняття. З цих позицій **вид** – *визнана формальною класифікацією група особин, що складають певний етап розвитку даної еволюційної гілки*.

Еволюційна концепція, заснована на поглядах американського палеонтолога George Gaylord Simpson (1902-1984), розглядає **вид**, як *послідовність популяцій, що зберігають свою індивідуальність у часі і просторі, існують незалежно від інших і володіють своєю власною еволюційною долею та історичними тенденціями*. Це визначення підкреслює протяжність виду в часі. Індивідуальність виду зберігається завдяки *токогенетичим зв'язкам* (зв'язки між особиною і її безпосередніми предками і нащадками). Разом з тим, допускається збереження цілісності популяції, незважаючи на можливість деякого генетичного обміну з іншими. Еволюційна концепція застосовна й для видів, організми яких розмножуються нестатевим шляхом.

Філогенетична концепція виду одна з найбільш популярних останнім часом. Вона виникла в рамках ідеології філогенезу або кладистики і фактично об'єднує декілька різновидів. Найбільш практичний з них спирається на діагностичність ознак, незалежно від того, чи є вони *апоморфними* (характерними тільки для даної таксономічної групи). При цьому **вид** визначається, як *найменша сукупність популяцій, де відбувається статеве розмноження, або безстатевих ліній, які характеризуються унікальною комбінацією станів ознак у порівнюваних організмів*. Всередині виду відсутні репродуктивні бар'єри, а генеалогічні зв'язки між особинами є токогенетичними. Зазвичай передбачається монофілетичність філогенетичного виду, хоча її важко продемонструвати.

Всі концепції виду можна оцінювати з позицій їх теоретичної значущості, загальності і застосовності до тієї чи іншої групи біорізноманіття (виду). Разом з тим, з метою відокремлення одного виду від іншого, використовують ряд критеріїв, основні з яких наступні:

1) морфологічний критерій дозволяє розрізнити різні види за сукупністю зовнішніх і внутрішніх ознак;

2) фізіолого-біохімічний критерій фіксує неоднаковість особливостей на хімічному рівні і фізіологічних процесів різних видів;

3) географічний критерій полягає у відносній самостійності ареалів кожного виду;

4) екологічний критерій дозволяє розрізнити види за комплексом абіотичних і біологічних умов, у яких вони сформувалися, пристосувалися до життя;

5) етологічний критерій дозволяє розділяти види за особливостями їх поведінки, особливо у парувальний період, що перешкоджає схрещуванням;

6) генетичний (репродуктивний) критерій пов'язаний із неспроможністю представників різних видів схрещуватися між собою, внаслідок чого види виявляються цілісними, генетично закритими системами, що дозволяє вважати цей критерій одним із основних при визначенні виду;

7) каріологічний (хромосомний) критерій характеризує вид за будовою і числом хромосом.

На основі вищенаведеного можна сказати, що **вид** являє собою *здебільшого генетично замкнену систему особин схожих за комплексом критеріїв*. У зв'язку з неоднаковими умовами середовища представники одного виду в межах ареалу розпадаються на більш дрібні одиниці – популяції. Реально вид існує саме у вигляді популяцій. Враховуючи це, види бувають *монотипічними* – зі слабо диференційованою внутрішньою структурою (характерно для ендеміків) та *політипічними*, які відрізняються складною інтравидовою структурою. У середині видів можуть бути виділені *підвиди* – географічно або екологічно відокремлені частини виду, особини яких під впливом факторів середовища та в процесі еволюції набули стійкі морфо-фізіологічні особливості, що відрізняють їх від інших частин цього виду. У природі особини різних підвидів одного виду можуть вільно схрещуватися і давати плідних нащадків.

8.2. Мономорфізм виду

Генетична складова виду характеризується не лише однією мінливістю, а й протилежною за суттю константністю. Тобто поряд з поліморфними генетичними маркерами в популяціях завжди виявляються мономорфні, інваріантні ознаки. Ймовірно, тому, що такі ознаки не дозволяють вивчати генетичну дивергенцію популяцій, вони залишаються поза увагою дослідників. Тим часом кожен білок несе в організмі те чи інше функціональне навантаження, і вже тільки через це факт генетичної інваріантності більшої частини геному вимагає окремого аналізу.

Російським генетиком Юриєм Петровичем Алтуховим (1936-2006) з колегами була сформульована гіпотеза, яка достатньо задовільно пояснює генетичну різноманітність природних популяцій за різними білками як ферментної, так неферментної природи. Підхід постулює подвійність у структурно-функціональній організації геному еукаріот. У цій системі поглядів поліморфізм білків розгляда-

ється як відносно нейтральна мінливість, пов'язана з другорядними адаптивними властивостями виду, а генетично мономорфні білки – як маркери таких кардинальних функцій, нормальна мінливість яких біологічно неприпустима; мутації у цій частині геному, приводячи до патології, повинні негайно відмітатися відбором, особливо на ранніх онтогенетичних стадіях.

Генетичний мономорфізм може означати відсутність мінливості спадкової ознаки в усьому видовому ареалі або ж наявність в межах виду рідкісних дискретних варіантів з частотою, яка не виключає їх підтримку повторюваними мутаціями. Визначення носить умовний характер, будучи, по суті, дзеркальним до фордівського визначення поліморфізму. Однак, воно підкреслює реальність генетичного мономорфізму як природного явища, що характеризує вид у цілому, і передбачає виявлення такої інваріантності на будь-якому структурному рівні організації живого.

Феноменологія біохімічного поліморфізму, тобто реальність самого явища ні у кого не викликає сумнівів. Що ж стосується явища генетичного мономорфізму, то визнання його реальності вимагає спеціальної аргументації. Не виключається, що така інваріантність може бути просто відображенням недостатності обсягу вибірки, властивістю окремої популяції або наслідком недостатньої роздільної здатності методу. Нарешті, потребує доказів теза про абсолютний зв'язок генетично мономорфного білка з життєздатністю організму.

Завдяки дослідженням у цьому напрямку було подолано ряд труднощів й зроблено такі узагальнення:

1. Генетичну інваріантність, яка реєструється при електрофорезі білків, не можна у всіх випадках пояснити недостатньою роздільністю методу. Вже давно відомо, що при повному аналізі первинної структури ферментів їх каталітичний центр виявляється незмінним, тим часом як функціонально менш значущі ділянки молекули варіюють.

2. Генетичний мономорфізм являє собою не популяційне явище, а явище, що характеризує вид у цілому. Це особливо надійно встановлено для *Homo sapiens*, представники всіх головних рас якого вивчені на сьогоднішній день за досить великим числом білкових маркерів генів і, принаймні, деякі з них виявляються мономорфними в межах усього видового ареалу.

3. Отримано прямі докази зв'язку генетично мономорфних систем з життєздатністю організму при електрофоретичному дослі-

дженні білків крові дітей з аномаліями розвитку і різних тканин, отриманих при спонтанних абортах у людини. Встановлено, що лише невелика частина із загального числа генних мутацій, які виникли в даному поколінні, потрапляє в репродуктивну частину популяції і передається в поколіннях як відносно нейтральна.

Останнім часом отримані дані, які не тільки підкріплюють висновок про генетичний мономорфізм виду як реальне природне явище, але і проливають світло на ті механізми, які підтримують стабільність фенотипу на білковому рівні. Серед них найважливішими є тиск відсікаючого відбору та особливості організації генетичного матеріалу.

Якщо білок має четвертинну структуру і/або відповідальний за найважливіші функції, то переважна більшість мутацій має належати до категорії «заборонених», тобто елімінуватися відбором на найбільш ранніх онтогенетичних стадіях. Це мутації, що зачіпають активний центр, або ж ділянки молекули, які важливі в процесі асоціації субодиниць.

Якщо в білковому синтезі є механізм корекції, усунення мутацій, то очевидна його особлива роль у підтримці стабільності первинної структури білка. Цього можна було б очікувати навіть у разі справедливості «master-slave» гіпотези, проте з відкриттям «мозаїчних» генів такого роду можливість стає також очевидною, якщо розглядати інтрони як свого роду «пастки» для мутацій.

Варто звернути увагу на ще одну обставину. Значну інваріантність нерідко виявляють такі білкові системи, які характеризуються винятковою множинністю структурних компонентів. Мабуть максимальне дублювання генетичної інформації в еукаріот здійснюється пропорційно до її біологічної значущості. Іншими словами, найбільш важливі функції повинні кодуватися множинними цистронами, що забезпечує організму переваги широкої адаптації в середовищі з нормальним рівнем флуктуації. Разом з тим, немає сумнівів, що множинність однойменних білків, які демонструють мономорфізм виду як цілого, – результат дуплікації генетичного матеріалу, яка викликана нерівним кросинговером або поліплоїдією.

Якщо розвивати ідеї щодо мономорфізму, то можна прийти до розуміння їх використання в якості критеріїв виду. Разом з тим, ряд інваріантних генетичних маркерів можуть бути характерними усім видам певного роду, інші – усім родам певної родини і так далі аж до доменів. Для останніх, зокрема, встановлена інваріантність окремих

субодиниць ферментів, що забезпечують базові біологічні процеси. Окрім того, подібний принцип може бути використаний й для характеристики окремих порід свійських тварин.

8.3. Мікроеволюція та видоутворення

Як вище зазначалось до XIX ст. пануючою концепцією походження видів була біблейська. Проте накопичення емпіричних даних, яке втілилось у матеріалістичну теорію походження видів, нахилило шальки терезів у бік еволюційної концепції. З того часу типологічне уявлення про біологічний вид, як незмінної таксономічної одиниці поступово витісняється популяційним принципом, що привів до виникнення так званої синтетичної теорії еволюції (СТЕ), яка сьогодні підтримується багатьма вченими. СТЕ відображає своєю назвою синтез концепції природного відбору С. Darwin і принципів популяційної генетики.

Головна риса СТЕ, яку ще називають неodarвінізмом, у тому, що вона являє собою ймовірнісну концепцію, бо і теорія природного відбору С. Darwin, і найбільш успішні моделі популяційної генетики ґрунтуються на невизначеній спадковій мінливості. Але така мінливість, досліджувана як стан або ж як процес, може бути виражена тільки з позицій теорії ймовірностей. Не дивно, що здійснений свого часу синтез був настільки органічним. Така заміна типологічного мислення популяційним, на думку Е. Мауг, «можливо, найбільша ідейна революція в біології». Як він зазначав, «способи мислення популяціоністів і типологів діаметрально протилежні. Популяціоніст підкреслює неповторність будь-якого явища у світі живого. Як серед людей немає двох однакових індивідуумів, так немає їх і серед інших видів тварин і рослин. Всі організми і життєві явища характеризуються індивідуальними особливостями і в сукупності можуть бути описані тільки в статистичних термінах. Індивідууми або будь-які інші одиниці життя утворюють популяції, для яких ми можемо визначити арифметичне середнє і статистично оцінити мінливість. Середні цифри є статистичною абстракцією, реальні тільки індивідууми, з яких складається популяція. Кінцеві висновки типологів і популяціоністів прямо протилежні один одному. Для типологів тип (eidos) реальний, а мінливість – ілюзія, тим часом як для популяціоніста тип (середнє) – це абстракція і реальна тільки мінливість. Важко уявити собі погляди на природу, які б різнилися сильніше».

Дійсно, ці відмінності чітко проявляються і по відношенню до видових критеріїв, і, як наслідок, до визначень виду, і до проблеми видоутворення. Відповідно до типологічної концепції існують справжні видові ознаки, за якими особини одного і того ж виду повинні бути тотожні один одному і, тим часом, відрізнятися від особин інших видів. Згідно з популяційною концепцією, інваріантних видових ознак бути не може, бо різниця між видом і різновидом не в суті, а в ступені. Різновид є видом, що зароджується, а вид – різко виражений різновид.

Така ж принципова відмінність характерна і для трактування механізмів видоутворення. Якщо не брати до уваги недоступне раціональному поясненню виникнення видів як творинь певного вищого розуму, а залишатися в межах наукового методу, то, з точки зору типології, видоутворення має бути, принаймні, процесом сальтаційним (стрибкоподібним), пов'язаним з мінливістю саме видових ознак, що зумовлює репродуктивну ізоляцію. З точки зору популяціоніста, видоутворення може бути лише градуальним (поступовим) процесом, заснованим на явищі інтравидової спадкової мінливості, яка викликає невеликі фенотипові зміни, що поступово накопичуються. До того ж найповільніші і незначні природні зміни, які відбуваються в навколишньому середовищі сьогодні, діяли і багато тисячоліть тому, крок за кроком викликаючи диференціацію різновидів (популяцій) аж до їх повного видового відокремлення.

Очевидно, що всі нині існуючі і вимерлі види мали предків, які дали їм початок. *Процес виникнення нових видів на основі існуючих раніше за рахунок їх ізоляції називається **видоутворенням***. У вузькому сенсі цього слова термін «видоутворення» означає збільшення числа видів. У генетиці популяцій під *ізоляцією* розуміють процес виникнення будь-яких бар'єрів, що порушують вільне схрещування та генний потік. Ізоляція є елементарним еволюційним фактором, який діє на мікроеволюційному рівні та приводить до видоутворення. Залежно від природи ізолюючих бар'єрів виділяють два способи ізоляції: географічна та репродуктивна.

Географічна ізоляція – це просторова, територіальна, кліматична ізоляція, коли внаслідок географічних перешкод припиняється міграція (потік генів) і панміксія. Як географічні перешкоди можуть виступати океанічні і морські протоки, річки для сухопутних організмів та суходіл – для водних. Подібна ізоляція може виникнути в

результаті зміни географічних умов у межах ареалу виду або при розселенні особин за межі популяції, коли «популяції засновників» можуть закріпитись у деяких відокремлених районах зі сприятливими для них умовами зовнішнього середовища. Географічна ізоляція – один з важливих факторів видоутворення, оскільки вона перешкоджає схрещуванню і, тим самим, обміну генетичною інформацією між відокремленими популяціями, що призводить до виникнення нових підвидів.

Біологічна (репродуктивна) ізоляція є механізмом, що зумовлює порушення вільного схрещування, запліднення або утворення нежиттєздатних чи стерильних нащадків. Існує декілька форм біологічної ізоляції – *презиготична* (перешкоджає заплідненню), *постзиготична* (перешкоди гібридизації) та розсіяні в геномі повтори.

Презиготична форма репродуктивної ізоляції має наступні різновиди:

- 1) етологічна – відмінність поведінки, особливо шлюбного;
- 2) екологічна – відмінність бажаних місць існування;
- 3) сезонна – відмінність термінів розмноження;
- 4) морфо-функціональна – відмінність розмірів тіла і особливостей будови, важливих для впізнання статевих партнерів, їх взаємної стимуляції і парування;
- 5) гаметична – відсутність сингамії статевих клітин через відмінності у оптимальних рівнях рН, дії ферментів, тощо.

Постзиготична (генетична) форма репродуктивної ізоляції пов'язана з відмінностями батьківських геномів. При цьому вже після запліднення можливе виникнення ряду бар'єрів:

- 1) зиготичний – утворюється зигота, яка швидко гине;
- 2) на стадії ембріона або личинки – відбувається спонтанний викидень або загибель личинки;
- 3) нежиттєздатність гібридів – нащадки виявляються слабким, не справляються з факторами навколишнього середовища й гинуть, не досягаючи статевої зрілості;
- 4) стерильність гібридів – потомство не дає власних нащадків;
- 5) стерильність нащадків гібридів першого покоління.

Згадані форми репродуктивної ізоляції виникають незалежно один від одної та можуть поєднуватися у будь-яких комбінаціях. Виникненню репродуктивної ізоляції часто сприяє тривала географічна ізоляція.

Розсіяні повтори в результаті інтеграції в геном викликають утворення негомологічних послідовностей ДНК, що створюють перешкоди для *конверсії генів* (нереципрочного перенесення інформації з однієї хроматиди на іншу). Цей бар'єр є ізолюючим механізмом, що захищає нові алелі від перезапису предковими алелями. Такий механізм репродуктивної ізоляції призводить до поділу генофондів без фізичної ізоляції популяцій.

Всі ці механізми запобігають поширенню генетичного матеріалу між видами, а також між популяціями одного виду на певних етапах видоутворення.

Розрізняють кілька шляхів видоутворення (рис. 3):

1. *Філетичне (несправжнє) видоутворення або анагенез* – це поступове перетворення видів у часі, якщо зміни охоплюють увесь ареал. Такий процес не передбачає зміни числа видів;

2. *Дивергентне (справжнє) видоутворення або кладогенез* – це процес формування нових видів внаслідок виникнення нових пристосувальних ознак, що супроводжується дивергенцією одного батьківського виду на декілька незалежно еволюціонуючих. Саме цим шляхом в основному йшла еволюція біорізноманіття на Землі. Передбачається, що швидкість зміни кількісних морфологічних ознак при дивергентному видоутворенні в черзі поколінь становить 1-5% за мільйон років;

3. *Гібридизаційне видоутворення* – це процес утворення нового виду, що пов'язаний зі злиттям двох існуючих видів. При цьому відбувається формування видових ознак унаслідок перетворень, пов'язаних із становленням нової системи схрещувань.

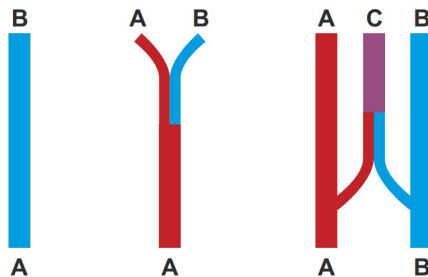


Рис. 3. Шляхи видоутворення

(зліва направо: філетичне ($A \rightarrow B$), дивергентне ($A \rightarrow A+B$), гібридизаційне ($A+B \rightarrow C$ або $A+B \rightarrow A, B, C$) видоутворення)

Існують різноманітні теорії, що пояснюють механізми видоутворення; жодна з яких не вважається загально визноюю і повністю доведеною. Одна з причин цього – неможливість перевірити теорії емпірично через тривалість досліджуваного процесу. Загальноприйняті способи видоутворення об'єднуються в дві основні форми (рис. 4):

1. Поступове (градуальне) видоутворення включає алопатричну і парапатричну моделі;

2. Квантове (сальтаційне) видоутворення, в основі якого лежить швидке формування ізолючих механізмів, включає симпатричну і перипатричну моделі.

Також, видоутворення може відбуватися штучно у тваринництві і рослинництві за рахунок селекції або генетичної модифікації.

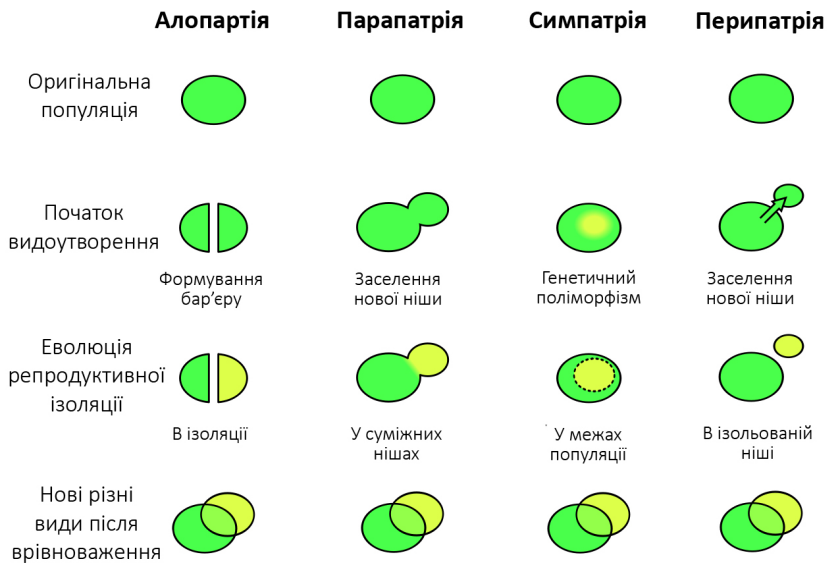


Рис. 4. Моделі видоутворення

Алопатричне або **географічне видоутворення** – один зі способів видоутворення, за якого репродуктивний бар'єр між видами формується на основі просторової ізоляції. Така ізоляція виникає при міграції частини популяції, при геологічних перетвореннях

(формування островів, водорозділів тощо), або за рахунок антропогенного чинника (сільськогосподарська діяльність, інфраструктурні бар'єри). У розділених популяціях згодом з'являються генотипові і фенотипові відмінності, оскільки вони піддаються різному тиску відбору, окремо переживають дрейф генів та накопичують різний набір мутацій. При таких процесах ступінь розбіжності груп може досягти видового рівня.

У природі просторова і, як наслідок, репродуктивна ізоляція виникає в будь-якій досить великій популяції, оскільки особини з її крайніх точок мають найменшу ймовірність схрещування, в порівнянні з особинами з центральної частини. При достатній міграційній активності та безбар'єрності ареалу цей ефект компенсується безперервним перерозподілом генів у низці поколінь. Якщо ареал популяції у багато разів перевищує можливості розселення особин, або існують хоча б незначні просторові бар'єри, то в його межах будуть поступово накопичуватися генетичні відмінності і відокремлюватися локальні популяції, що з часом призведе до їх генетичної ізоляції.

Парапатричне видоутворення – поступове видоутворення, в процесі географічно обмеженого контакту, при якому новий вид утворюється з популяцій, які зберігають вузьку смугу перекривання зон проживання (зони гібридизації). Утворення нових видів відбувається при попаданні популяції в умови середовища відмінні від ареалу батьківської форми. Парапатричне видоутворення може відбуватися відносно часто в організмів з низькою здатністю до розселення. Парапатрія, по суті, є різновидом алопатрії.

Симпатричне або екологічне видоутворення – це спосіб видоутворення, за якого виникнення нових видів відбувається в популяціях з відмінними екологічними ознаками але з ареалами, що перекриваються або співпадають. Цей процес може відбутись протягом декількох поколінь у результаті різких змін у геномі. Як наслідок, нові особин будуть репродуктивно ізольованими від представників батьківського виду через суттєві генетичні відмінності. При цьому не передбачається поділ ареалу на частини. При екологічному видоутворенні ізолюючим чинником є природний відбір (особлива його форма – дизруптивний або розриваючий) у поєднанні з неоднорідністю середовища проживання. При цьому особини з проміжними характеристиками виявляються менш пристосованими і здебільшого елімінуються.

Симпатричне видоутворення може відбуватися декількома способами:

1) Зміни каріотипу за рахунок поліплоїдії (аутополіплоїдії). Репродуктивна ізоляція виникає одразу внаслідок незбалансованості генів і хромосом у батьківських і дочірніх особин. Аутополіплоїдія, здебільшого, характерна для рослин, а серед тварин вона відіграє незрівнянно меншу роль і зустрічається, головним чином, у видів, пов'язаних із партеногенетичним розмноженням, таких як голкошкірі, членистоногі, деякі гризуни, які ведуть підземний спосіб життя тощо.

2) Гібридизація з подальшим подвоєнням числа хромосом (алополіплоїдія). Зараз відомі чимало видів, гібридогенне походження і характер геному яких може вважатися експериментально доведеним. Так утворилося багато покритонасінних (47 %) і папоротей (95 %).

3) Виникнення репродуктивної ізоляції особин усередині спочатку єдиної популяції в результаті фрагментації або злиття хромосом чи інших хромосомних перебудов. Цей спосіб поширений як у рослин, так і у тварин.

Особливістю симпатричного видоутворення є те, що воно зумовлює формування видів завжди морфологічно близьких і починається на основі різновидів біологічної ізоляції (хронологічна, етологічна, екологічна, генетична).

Виникнення симпатрії можливо лише за умови, що дві форми, які співіснують у межах загального ареалу або його частини, не змішуються. У ряді випадків виникнення симпатричних видів є результатом алопатрії з подальшим переселенням особин одного виду в межі ареалу іншого виду.

Перипатричне видоутворення – це процес відбруньковування нового дочірнього виду з невеликого периферичного ізоляту поліморфного предкового виду. Тобто нові види формуються в малих популяціях, ізольованих на межі географічного ареалу поширення давньої, батьківської популяції. Ізоляція формується двома шляхами: або при виникненні будь-яких географічних бар'єрів, або при активному розселенні виду на нові території за межі його ареалу. Внаслідок ізоляції особини маленької дочірньої колонії, опинившись у відокремлених умовах, набувають помітних відмінностей від вихідної батьківської популяції. Ці відмінності швидко посилюються внаслідок дрейфу генів і більш сильного спрямованого відбору,

діючого на особин у нових умовах, що зумовлює стрімке (в історичних масштабах) створення нового виду, репродуктивно ізольованого від батьківського.

На утворення видів впливають такі чинники як мутації, генний потік, генетичний дрейф та природний відбір, хоча їх відносний внесок може досить сильно відрізнятись залежно від ситуації.

8.4. Еволюційні зміни при domestикації

Сільськогосподарські тварини походять від диких предків і одомашнювалися впродовж багатовікової діяльності людини для забезпечення її потреб. **Одомашнення** або **доместикація** – це процес зміни популяцій тварин протягом багатьох генерацій за допомогою селекції, в результаті якої вони стають пристосованими до утримання в неволі та використання людиною. Це складний і тривалий процес, який відбувався протягом переходу діяльності людини від полювання до осілого способу життя. Процес здійснюється заради кількох цілей: отримання джерела їжі (м'ясо, молоко, яйця, мед тощо) або інших продуктів тваринництва (вовна, шкіра, шовк тощо), використання тварин для певних робіт (транспорту, захисту, утримання стад тварин) або для утримання як хатніх. Одомашнення диких тварин зумовили й інші чинники: виснаження мисливських угідь, об'єднання общин і племен, що викликало концентрацію великої кількості людей та зростання потреби в продуктах харчування.

Процес одомашнення диких тварин починався з приручення. Домогтися цього не складає особливих труднощів, якщо тварина виховується людиною з дитячого віку. Але такі ручні або приручені тварини ще не будуть одомашненими в повному сенсі цього слова, оскільки вони залишаються одинаками і набуті ними нові рефлексорні реакції не є закріпленими в наступних поколіннях й не стають типовими для особин даного виду.

Наступним етапом одомашнення стала штучна селекція окремих індивідів для отримання нащадків з певними ознаками, необхідними людині. При цьому спочатку селекція носила несвідомий та безсистемний характер.

Удосконалення тварин головним чином відбувалося під впливом *штучного (антропогенного) відбору*, здійснюваного людиною, яка при розведенні надавала перевагу більш господарсько корисним особинам. Суть штучного відбору полягає в поступовому накопиченні у

тварин певного виду (популяції) дрібних, корисних змін, які з часом викликають докорінні якісні перетворення тварин і формування нової популяції (породи), більш продуктивної та бажаної за комплексом ознак з точки зору людини.

Під час вдосконалення популяцій людство не обмежувалось відбором продуктивніших тварин. Поступово з числа останніх почали підбирати пари для парування з таким розрахунком, щоб отримати кращих за якістю нащадків. Таким чином, оцінка і відбір підкріплювались відбором, що дозволило прискорити вдосконалення тварин в бажаному напрямку.

Чи не найпершою характерною ознакою одомашнених тварин можна вважати втрату ними природного страху до людини або, як виражається російський фізіолог Иван Петрович Павлов (1849-1936), «рефлексу біологічної обережності», в силу якого дикі звірі, птахи, риби зазвичай уникають зустрічі з людьми і прагнуть вислизнути від них, як і від будь-якого іншого свого ворога. У цьому відношенні прийнято говорити про приборкання дикого виду. Паралельно з цим для деяких тварин було спадково закріплено зниження агресивності до представників власного виду.

Друге, що відрізняє домашніх тварин, це їх здатність вільно розмножуватися в неволі. Нарешті, третя характерна особливість – набуття ними нових морфо-фізіологічних ознак (масті, розмірів, продуктивності тощо).

Ступінь domestикації різних видів тварин може варіювати залежно від потреб людини. У процесі одомашнення, під впливом нових умов середовища і штучного відбору у тварин з'явилися ознаки, які відрізняють їх від диких родичів, причому відмінності тим суттєвіші, чим більше праці і часу витрачено людиною на отримання тварин з необхідними йому властивостями. Разом з тим, розбіжності за окремими ознаками між екстремальними формами домашніх тварин одного і того ж виду стали настільки значними, що порівнюються з відмінностями між окремими видами і навіть родами, які існують у природних умовах.

Оцінюючи domestикаційні зміни, слід відмітити, що вони не йдуть за всіма напрямками, а звужені певними переважними тенденціями. До характерних ознак domestикації тварин належать:

- зміни розміру і пропорцій тіла;
- зміна розподілу жиру і м'язів;

- порушення сезонного ритму системи парування, втрата домінування самців, зниження статевого диморфізму;
- зміна офарблення в бік втрати природного захисного забарвлення;
- зміни в типі вовни і вовняного або пір'яного покриву;
- покірність, слухняність, тямущість, а також більша тривалість ювенільних характеристик у тварин, *неотенія* (еволюційний процес розвитку, в результаті якого дитячі форми поведінки зберігаються і в дорослому віці);
- інші (манера тримати хвіст, висловухість тощо).

При одомашненні також відбувається процес адаптації до нових умов неволі. При цьому свою роль відіграють вже відомі нам генетичні механізми – мутації і рекомбінації, розкриття резервів спадкової мінливості, дрейф генів, генний потік, прямиий ефект відбору.

Доместикація, як і будь-яка різка зміна екологічних ніш природних популяцій, збільшує швидкість формоутворюючих процесів у результаті ломки регуляторних систем розвитку й виникнення нових форм взаємодії між генами. Все це призводить до фенотипового прояву прихованих мутацій або до якісно нового їх прояву в новому генотиповому середовищі – тобто до відкриття генетичних резервів популяції.

Одомашнення тваринного світу докорінно змінює умови для подальшого розвитку виду. Природний еволюційний розвиток замінюється штучною селекцією за критеріями розведення. Таким чином у рамках одомашнення змінюються генетичні властивості виду.

Експерименти в області одомашнення продовжуються й досі. Селекціонери ведуть роботи з лосями і антилопами, оленями-маралами і вівцебиками, соболями, норками і багатьма іншими хутровими звірами, при цьому найбільші перспективи для одомашнення мають гуртові (соціальні) тварини, з тварин «індивідуалістів» одомашнена тільки кішка. Крім того, вчені створюють все нові породи раніше одомашнених тварин.

8.5. Уявлення про породу і породоутворення

Єдиного загальноновизнаного визначення терміну «порода» в науці про розведення сільськогосподарських тварин немає. Та й сам термін вживається не скрізь; в окремих випадках його замінюють словом «раса».

Ряд дослідників, характеризуючи поняття «порода», приділяє основну увагу залежності її від впливу сформованих суспільних чинників і ґрунтово-кліматичних умов. За пропозицією радянського зоотехніка Фёдора Фёдоровича Эйснера (1916-1986), **порода** – досить велика для тривалого неспорідненого розведення група тварин, пов'язаних спільністю походження, які відрізняються характерними особливостями типу і продуктивності й підтримуються та розвиваються працею людини в певних природних і господарських умовах.

Як вважає російський біотехнолог і генетик-селекціонер Лев Константинович Эрнст (1929-2012), істотною відмінністю порід від природних популяцій є більш складна їх структура, особливо у культурних заводських порід. До складу порід входять лінії, які характеризуються певними генетичними особливостями і розрізняються за фенотипом практично навіть в одних і тих же умовах середовища. Культурні породи мають значне число ліній, які розрізняються за своїми якостями. В основі системи генетичного вдосконалення порід лежить не просто селекція, а й свідомий пошук вдалих поєднань представників різних ліній. Усе це робить структуру породи ще складнішою і генетично різноманітнішою. Але таке впорядковане генетичне різноманіття, що свідомо підтримується, і створює цілісність всієї популяції, незважаючи на відмінності як між окремими тваринами, так і між окремими мікропопуляціями.

Багато дослідників висвітлюють творчий вплив селекціонера на вдосконаленні породи шляхом відбору і підбору. У своїй фундаментальній праці «Зміна тварин і рослин у домашньому стані» С. Darwin відзначав, що всі високовдосконалені раси незабаром вироджуються, якщо за ними не доглядати і якщо їх не піддавати постійному відбору.

Детально розкриває у своїх працях особливості роботи з породою радянський зоотехнік Дмитрий Андреевич Кисловский (1894-1957). На його думку, **порода** – це велика група тварин, у якій, завдячуючи тривалій, систематичній і цілеспрямованій роботі, виробилась певна спільність типу, спільність вимог до своїх умов існування та здатність не тільки зберігати свою специфіку, свій тип і свою продуктивність при чистому розведенні, але і відносно швидко при цьому прогресувати і бути здатною, при схрещуванні з іншими породами, у відповідних умовах надавати поліпшуючий вплив.

Серед характерних особливостей породи радянський зоотехнік Микола Антонович Кравченко (1909-1986) називає:

- 1) здатність до задоволення певних потреб людини;
- 2) пристосування до певних природних і господарських умов;
- 3) визначені господарсько корисні ознаки;
- 4) достатня спадкова стійкість породних ознак;
- 5) наявність у тварин, крім ознак подібності, ознак відмінностей;
- 6) здатність породи змінюватись у напрямку відбору та умов існування.

Породи сільськогосподарських тварин мають свою структуру, основними складовими частинами якої є: відріддя, породна група, внутрішньопородний тип, заводський тип, лінія, родина.

Відріддя (зональний тип) – досить велика за чисельністю частина породи, добре пристосована до умов зони поширення. Симентальська порода великої рогатої худоби, наприклад, розпадається на кілька відрідь: Українське, Східного і Західного Сибіру, Поволжя та ін. В Україні симентали Степу, Лісостепу, передгірної та гірської зон Карпат.

Породна група – це велика однорідна група тварин, яка є основою для створення нової породи. Вона характеризується певним типом будови тіла й напрямом продуктивності, але ще не набула стійких ознак, характерних для нової породи. Породна група повинна налічувати певну кількість тварин і складатися з кількох неспоріднених між собою ліній та родин.

Внутрішньопородний тип – однорідна група тварин у межах породи, які відрізняються напрямом продуктивності, конституційно-екстер'єрними ознаками, пристосованістю до умов розведення. Серед свиней великої білої породи є тварини як м'ясного, так і сального типів тощо.

Заводський тип – порівняно однорідна, дещо обмежена група тварин зі специфічними особливостями будови тіла і продуктивності, характерними для тварин тільки певного племінного заводу або дочірніх господарств.

Лінія – це група високопродуктивних племінних тварин, що походять від видатного засновника і мають подібні з ним господарсько корисні ознаки. У заводських породах повинні бути 10-15 ліній.

Родина – група високопродуктивних племінних маток, які походять від видатної засновниці й мають подібні з нею певні біологічні та господарські ознаки, що стійко передаються нащадкам.

Усі породи умовно розділяють на племінну (активну) і товарну (пасивну) частини. Мета товарного тваринництва – власне виро-

блення продукції. Племінне тваринництво займається виведенням нових порід, удосконаленням існуючих, вирощуванням молодняку для поліпшення стад неплемінних ферм. Ця робота проводиться у племзаводах та в інших племінних господарствах.

Породи тварин створювалися у різний час і в неоднакових географічних, кліматичних, соціально-економічних умовах. Тварин, подібних за екстер'єрно-конституціональними особливостями, живою масою, продуктивністю, плодючістю та іншими ознаками, прийнято об'єднувати у певні групи (класи). В різний час пропонувалося багато класифікацій, але найпоширенішими є ті, що ґрунтуються на таких основних принципах, як ареал (поширення) породи, місце походження (географічний принцип), рівень племінної роботи з породою та напрям продуктивності.

Продукція – головне, заради чого розводять сільськогосподарських тварин, тому класифікації за продуктивністю надають великого значення. Від тварин, як правило, одержують кілька видів продукції. Якщо ж одна з них переважає інші, то таку породу вважають спеціалізованою за даним напрямом продуктивності, а якщо явна перевага відсутня, то – комбінованою.

За поширенням виділяють чотири типи порід:

- широкого ареалу – розповсюджені майже по всій земній кулі;
- міжзональні – поголів'я менше, ніж у попередній групі, але займає декілька природних зон;

- зональні – в межах однієї певної природної зони;
- локальні – в обмеженому регіоні (область, край тощо).

За місцем виведення породи поділяють на:

- низинні й гірські;
- степові та лісові;
- континентальні й острівні;
- північні та південні тощо.

За кількістю та якістю праці, затраченої на формування порід, виділяють:

- примітивні (аборигенні) – сформовані під впливом природного і несвідомого штучного відбору та займають певний ареал поширення;

- перехідні – виникають в результаті впливу на них людини (покращене виховання, годування, утримання та відбір) й зазнали ряд змін, що ставлять їх у господарських цілях щаблем вище примі-

тивних. Однак при створенні таких порід штучний відбір не досяг ще того рівня, який характерний для роботи по виведенню заводських порід, в наслідок чого для них характерна неоднорідність структури;

- заводські (культурні) – спеціально створюються і вдосконалюються людиною різними селекційними методами для задоволення власних потреб.

Сам процес виведення нових порід (породоутворення) сільсько-господарських тварин й птахів ґрунтується на чіткій методиці радянського вченого у галузі тваринництва Михайла Фёдоровича Іванова (1871-1936):

I етап – одержання тварин бажаного типу за допомогою схрещування аборигенних самок (самок вихідної породи) з плідниками поліпшуючої породи та повторне схрещування напівкровних самок із плідниками «батьківської» породи;

II етап – формування стійкої спадковості шляхом розмноження «у собі» помісних тварин бажаного типу другої генерації при застосуванні спорідненого парування на кращих представників із числа одержаних;

III етап – через збільшення споріднених парувань протягом зміни генерацій запроваджуються перші два етапи у 5-6 неспоріднених групах (лініях) із наступною методикою ротаційного парування їх при одночасній збереженості спадкової стійкості корисних (продуктивних) ознак.

На всіх етапах породоутворення здійснюється жорстка практика вибракування тварин, які не відповідають критеріям нової породи, мають дефекти або характеризуються низькою життєздатністю. У разі отримання чітких одноманітних (без розщеплень) генерацій вважається процес створення породи закінченим і приступають до її розмноження та наступної селекції.

Безумовно, ще до початку породотворчого процесу селекціонерів слід чітко уявляти мету, методи роботи, знати спадкові характеристики вихідних генотипів (порід), чинники впливу середовища, а вже у процесі – постійно займатися спрямованим вирощуванням кожної нової генерації генотипів із метою виявлення у них максимальних спадкових задатків.

Разом з тим, на фоні сучасних досягнень селекції та суміжних наук варто приділяти увагу наступним положенням:

1. Перегляд застарілих поглядів на поняття чистопородності, причому цей перегляд потрібен як для теорії, так і для практики

організації племінної справи. Фетишизація чистопородності на нинішньому етапі призводить до домінування консервативних підходів і нерідко розведення заводських стад заходить у глухий кут. При цьому на племпідприємствах відтворюють самців, які не мають видатних спадкових задатків за рівнем продуктивності.

2. Найважливішу роль у реалізації програм відтворювального схрещування грає створення заводської структури нових порід – виведення ліній і родин. Формування генеалогії нової породи необхідно здійснювати з самого першого етапу відтворювального схрещування, не чекаючи запланованих умовних часток крові порід, що поєднуються.

3. Слід відмовитися від такого статусу заводських стад, коли в них велася робота з лініями, що традиційно склалися. Перш за все, число ліній необхідно різко скоротити, довівши їх у найбільш поширених породах до 10-15, в менш поширених – до 5-6. Рішення про те, які лінії залишити для відтворення, а яким надати пасивну роль має бути прийнято не на основі нерідко завищеної оцінки ліній за середньою продуктивністю кращих їх представників, а в результаті єдиної централізованої оцінки за всіма заводськими стадами великого регіону. Остання відображає середню норму реакції генотипів на конкретні чинники середовища. Тобто саме те, на що спрямована в підсумку робота всіх організацій, причетних до рівня продуктивності. Така рангова оцінка повинна бути вирішальним критерієм у виборі кращих ліній. Динамічність цього процесу треба зберігати постійно, оскільки нові лінії безперервно будуть витісняти старі (в жорстких рамках прийнятої мінімальної їх загальної чисельності).

4. Повний перехід до автоматизованої системи управління селекційним процесом у масштабах породи. З усього багатоманіття складових елементів дуже важливе значення має централізоване формування банку даних цінних плідників і їх потенційних матерів, що передбачає «замовні» підбори пар та формує генеалогію породи. Треба, щоб роль програмного забезпечення була в межах видачі списку декількох самців, які відповідають встановленим вимогам щодо їх якості для підбору до конкретної самиці. Далі – творча дія селекціонера, і тільки він має право вибирати кращого із запропонованих машиною плідників, оскільки творчу складову жодна найсучасніша комп'ютерна програма замінити не в змозі.

5. Перебільшене трактування поняття «великомасштабна селекція» призвело до послаблення уваги до конкретних тварин. Тим часом саме в умовах великомасштабної селекції роль особин незмірно зростає. Причому важливі не тільки гено- і фенотип особини, але і поглиблене вивчення біологічних основ високої продуктивності.

6. Інбридинг повинен стати основним методом роботи в стаді племзаводу. Тільки наявність заводських ліній, чітко зафіксованих шляхом інбридингу на засновника і кращих продовжувачів, звільняє товарну частину породи від стихійних родинних паруваль і дає можливість планово формувати в ній добре поєднані кроси.

Український вчений-аграрій Валерій Петрович Буркат (1939-2009) зазначає, що найважливішими передумовами і важелями створення і вдосконалення порід слугують: соціально-економічні фактори; вихідний генофонд; методи розведення; ґрунт; клімат; технологія; природний відбір; племінна книга, а на сучасному етапі – електронний банк даних.

Підводячи підсумки, слід відмітити значення наступних питань. *Порода* – це продукт людської праці з певним масивом тварин. Порода виникає і прогресує під впливом конкретних соціально-економічних чинників у суворо визначених ґрунтово-кліматичних і господарських умовах у результаті тривалої, систематичної і цілеспрямованої селекційної роботи. Порода є складною системою генотипів. Тварини певної породи, повинні складати досить великий масив, мати спільність походження, стійко передавати потомству породні ознаки (тип, екстер'єр, продуктивність). Породі притаманні заводська структура (інтрапорідні типи, заводські лінії, родини тощо), консолідованість і одночасно варіабельність за господарсько корисними ознаками, придатність до певної технології утримання. Для прогресивного розвитку породи треба застосовувати цілеспрямовані відбір і підбір, постійно покращувати умови годівлі та утримання, керувати породою за допомогою електронного банку даних (племінних книг), виставок і виводок племінних тварин.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Наведіть історичний ланцюг становлення поняття «вид».
2. Охарактеризуйте типологічну концепцію виду.
3. Поясніть суть біологічної концепції виду.
4. Які особливості номіналістичної, еволюційної і філогенетичної концепцій виду?

5. Що таке генетичний мономорфізм та як це явище може бути пов'язане з визначенням виду і вищих таксонів?
6. У чому полягає контрастність типологічних і популяційних уявлень про вид у контексті видоутворення?
7. Що таке видоутворення та яка при цьому роль ізоляції?
8. Як географічна ізоляція може призвести до утворення виду?
9. Охарактеризуйте суть, форми і різновиди репродуктивної ізоляції.
 10. Які існують шляхи видоутворення та в чому їх суть?
 11. Охарактеризуйте моделі поступового видоутворення.
 12. Опишіть особливості моделей квантового видоутворення.
 13. Що таке, які цілі та етапи доместикації?
 14. Перерахуйте і опишіть характерні ознаки одомашнених тварин.
 15. Що таке порода і які її характерні особливості?
 16. Охарактеризуйте структуру породи?
 17. За якими критеріями класифікують породи та які вони бувають?
 18. Опишіть методику виведення нових порід за М.Ф. Ивановым?
 19. З огляду на сучасні досягнення селекції, що слід враховувати під час породотворення?

9. Генетика кількісних ознак і племінна цінність тварин

9.1. Природа кількісних ознак

До сих пір нами переважно розглядались ознаки з відомим успадкуванням. Однак, для багатьох із них, що мають еволюційне і/або селекційне значення (тривалість життя, морфологічні, поведінкові, фізіологічні та продуктивні характеристики) генетичні основи точно не відомі, а інформація щодо кількості залучених генів, їх дії на ці ознаки або на інші властивості відсутня, або недостатня. До того ж, генетичні основи багатьох значущих ознак описуються кількісно.

Селекція заснована на оцінці та відборі тварин за кількісними господарсько корисних ознаками. Тому вивчення закономірностей успадкування таких ознак має велике значення при оцінці племінних якостей тварин.

Більшість господарсько корисних ознак сільськогосподарських тварин є кількісними (жива маса, висота в холці, надій, настриг вовни, багатоплідність, несучість тощо). Величина кожної кількісної ознаки поступово змінюється від мінімального значення в одних тварин до середнього значення – у других і далі – до максимального рівня – у третіх, наближаючись в ідеалі до нормального типу розподілу (рис. 5). Індивідуальна мінливість за кількісними ознаками спостерігається навіть в однорідній за статтю, віком, породою групи тварин.

Як відомо, **кількісна ознака** – це ознака, що кодується полігенно і характеризується безперервним спектром варіантів, що виражаються кількісно. Виділяють дві основні групи кількісних ознак: лічильні і мірні. **Лічильні кількісні ознаки** характеризуються дискретною (переривчастою) мінливістю і виражаються лише цілими числами, наприклад, багатоплідність і несучість. **Мірним кількісним ознакам** притаманна безперервна мінливість і вони здатні набувати будь-яких числових значень, наприклад, жива маса, надій тощо. Лічильні ознаки, хоча і мають дискретний характер розподілу, проте у цілому їх мінливість можна вважати безперервною, хоча й вираженою лише цілими числами.

Обидві групи кількісних ознак здатні характеризуватись широким діапазоном мінливості, в основі якої може бути дві обставини:

- сильна залежність ознаки від умов зовнішнього середовища;
- детермінація ознаки багатьма генами.

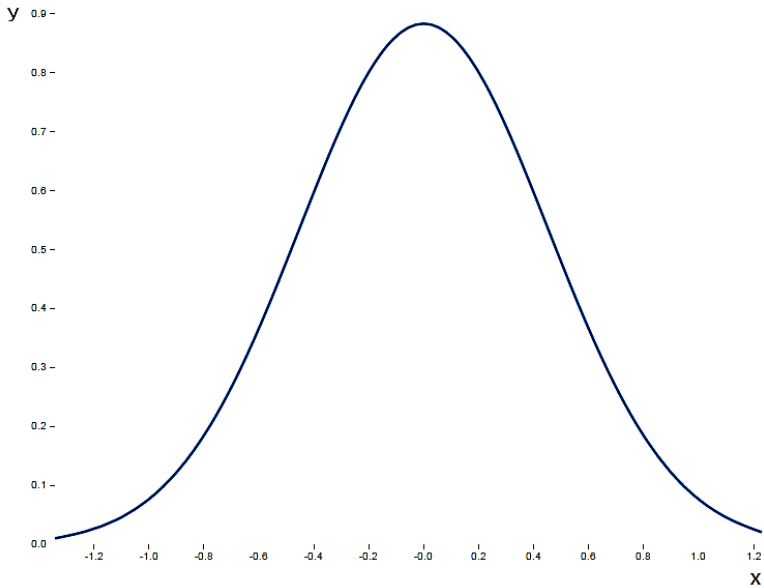


Рис. 5. Нормальна крива розподілу

Останній пункт потребує більш глибокого роз'яснення. Якщо розвиток ознаки пов'язаний з дією одного гена, то його називають *головним геном (олігогеном)*. Здебільшого це характерно для якісних ознак, які легко виявляються за чітко вираженими станами і успадковуються відповідно до законів G. Mendel. Приклад такої ознаки – наявність рогів (алель a , генотип – aa) і відсутність рогів або комолість (алель A , генотипи AA і Aa). Разом з тим, значна кількість якісних ознак є залежними від двох і більше генів, а характер розщеплення серед нащадків нагадує аналогічний для кількісних ознак. Скажімо, пігментація шкіри у людини визначається п'ятьма або шістьма подібними генами. У корінних мешканців Африки (негроїдної раси) переважають домінантні алелі, у представників європеїдної раси – рецесивні. Тому мулати мають проміжну пігментацію, але при шлюбах мулатів у них можлива поява як більш, так і менш інтенсивно пігментованих дітей.

За кількісні ознаки, як правило, відповідає не один, а багато генів, які спільно з умовами певного середовища забезпечують

безперервний ряд мінливості в особин будь-яких поколінь. Проте, існують випадки, коли вплив середовища на прояв кількісної ознаки незначний, а в основі фенотипового розщеплення лежить один ген, наприклад, горох може бути нормальної висоти (домінантний алель) і карликовим (рецесивний алель). Хоча, такі факти радше виняток. Для переважної більшості кількісних ознак спадкові фактори, що їх визначають, діють спільно, утворюючи особливий генний комплекс, що називається **полігенною системою**. Гени, з яких складається ця система, називають **полігенами**. Вони і є генетичною основою безперервної мінливості. Кожен із полігенів окремо має незначний вплив на мінливість кількісної ознаки. Чим більше пар генів впливає на прояв кількісної ознаки, тим менші відмінності між окремими фенотиповими класами. Фенотиповий прояв полігенів вивчає особливий розділ генетики – *кількісна генетика або генетика кількісних ознак*.

Враховуючи будову, функції та взаємозв'язки окремих генів полігенної системи, розглядають ряд варіацій їх взаємодії, в основі яких лежать явища комплементарності, епістазу і полімерії. **Комплементарність** виражається доповнюючою дією окремих різних за будовою генів системи, **епістаз** характеризується ефектом пригнічення між неалельними генами, а **полімерія** проявляється у разі експресії однакових або схожих за дією багатьох домінантних неалельних генів. В останньому випадку розрізняють *просту (некумулятивну) полімерію*, коли для прояву ознаки достатньо одного домінантного неалельного гену з полігенної системи, а також *кумулятивну полімерію*, при якій ступінь прояву ознаки прямопропорційно залежить від кількості домінантних неалельних генів такої системи. Неалельні гени із зовні ідентичною і кумулятивною (адитивною) дією називаються *адитивними генами*. Проста полімерія характерна якісним ознакам, а кумулятивна – кількісним. Усі ці різновиди полігенії можуть додатково ускладнюватись різними варіантами міжалельної взаємодії окремих генів системи (повне і неповне домінування, кодомінування й наддомінування). Гетерозиготність в окремому локусі полігенної системи характеризується, як правило, не абсолютним домінуванням одного з алелей, а проміжним ефектом у порівнянні з ефектами гомозигот.

Окрім того, як показав детальний генетичний аналіз, відносно невелика кількість генів суттєво впливає на ознаку і багато генів мають незначний вплив. Іноді їх ще називають *мажорні (основні)*

гени і *мінорні* (*другорядні*) гени, відповідно. Останні можуть модифікувати вираженість головних. У цьому випадку вони складають групу *генів-модифікаторів*. Гени-модифікатори, діючи кожен окремо, слабо впливають на ознаку, за яку відповідають мажорні гени. Але спільна дія багатьох генів-модифікаторів може суттєво змінювати експресивність ознаки. У контексті зазначеного, було запропоновано, описувати розподіл генних ефектів за допомогою експоненційного розподілу так, що чим менше вплив на кількісну ознаку окремих генів, тим більша кількість локусів визначає ознаку.

Важливо пам'ятати, що окремий ген може впливати більш, ніж на одну ознаку – тобто він може проявляти *плейотропну* (*множинну*) *дію*. Такі гени здатні суттєво впливати на одну ознаку й одночасно мати незначний ефект на іншу. До того ж, часто виявляється, що існує негативна кореляція між величиною ефекту гена і його алельною частотою в популяції – алелі, що проявляють суттєвий вплив, часто мають низькі частоти. Ця низька частота зумовлена, мабуть тим, що алелі, які проявляють значний ефект, часто мають плейотропний шкідливий вплив на пристосованість. Плейотропна дія також може бути опосередкованою через явище зчеплення генів.

Наведені вище дані свідчать про надскладний характер успадкування і зумовленості фенотипового прояву кількісних однак. Першим, хто намагався пояснити базові принципи їх спадкових основ був шведський генетик Nils Herman Nilsson-Ehle (1873-1949). Основними положеннями його *теорії полімерних* або *множинних генів* є наступні:

1) Гени адомінантні, тобто гетерозиготи за певним полімерним геном займають суворо проміжне положення між двома гомозиготами;

2) За силою дії неалельні гени рівні між собою;

3) Дія декількох неалельних генів підсумовується адитивно;

4) Чим більше пар генів приймає участь у розщепленні, тим менше в F_2 частка особин фенотипово подібних з вихідними батьківськими формами;

5) Частоти градацій кількісної ознаки серед нащадків відповідають коефіцієнтам розкладання бінома Ньютона $(a + b)^n$, де n – кількість пар генів, за якими відбувається розщеплення.

З розвитком генетики були сформовані доповнення до теорії:

1) Окремі гени здатні володіти різним ступенем домінування, аж до наддомінування;

- 2) Дія окремих полімерних генів може не дорівнювати одна одній;
- 3) Сумарна дія декількох генів може ускладнюватись різними формами міжгенної взаємодії. В одних випадках певні гени здатні послаблювати дію полімерних генів, в інших, навпаки, підсилувати.

Усі ці ускладнення здатні відображатись у розподілі F_2 , навіть не враховуючи вплив зовнішнього середовища, а сукупний фенотиповий ефект усіх генів полігенної системи при успадкуванні прямо не підкорятиметься законам G. Mendel. Таким чином, більшість кількісних ознак, зокрема і господарсько корисних, розвиваються під дією генів полігенних систем, які можуть впливати на ознаку як прямо, так і опосередковано, через процеси, що формують окремі елементи цієї ознаки.

9.2. Принципи аналізу кількісних ознак

Мінливість кількісних ознак зазвичай більша, ніж якісних. Це зумовлено по перше тим, що одні поєднання полігенів кількісної ознаки, збільшують її значення, інші поєднання – зменшують. По-друге кількісні ознаки сильніше, ніж якісні, залежать від зовнішніх чинників, що також можуть різноспрямовано впливати на формування кількісної ознаки.

Дія статистичних закономірностей призводить до того, що в популяції значно частіше зустрічаються особини, у яких кожна кількісна ознака має величину близьку до середньої. Зумовлено це приблизно однаковою сумарною дією сприятливих і несприятливих для розвитку цієї ознаки незалежних один від одного спадкових факторів і факторів середовища. Особини, які мають ознаку виражену сильніше або слабше середньої величини, зустрічаються тим рідше, чим сильніше це відхилення.

Для характеристики популяції тварин за кількісними ознаками неможливо використовувати такі генетичні параметри як частота генів і генотипів. Тому на початковому етапі аналізу кількісних ознак розраховують загальноприйняті статистичні (фенотипічні) параметри: середню арифметичну, середнє квадратичне відхилення і загальну варіансу. Фенотиповий зв'язок між ознаками оцінюють, обчислюючи коефіцієнти кореляції і регресії. За допомогою цих статистичних параметрів характеризують батьків і нащадків, отриманих від прямих і зворотних схрещувань. Детальний аналіз обчислених параметрів при підборі тварин для схрещування дозволяє

встановити загальні закономірності успадкування кількісних ознак.

У загальному вигляді закономірності успадкування кількісних ознак можна об'єднати у наступних положеннях:

1) Середнє арифметичне досліджуваної ознаки першого покоління, як правило, має проміжне значення між середніми батьківських форм. Крива мінливості ознак тварин першого покоління розташовується між кривими розподілу батьків.

2) Середнє арифметичне другого покоління приблизно дорівнює середньому першої генерації (різниця не достовірна), але мінливість особин F_2 значно більша, ніж варіація тварин F_1 , що свідчить про розщеплення генотипів.

3) Криві розподілу нащадків від зворотних схрещувань зсунуті ближче до кривих тих із батьківських форм, з якими проведено схрещування.

Кількісна генетика має багату історію емпіричних, експериментальних і теоретичних досліджень, заснованих, у першу чергу, на статистичному описі кількісних ознак. Хоча гени, що визначають більшість із них, точно поки не відомі, існує статистичний зв'язок між фенотипом і його генетичною основою. Розширення методичних підходів може привести до біологічно реалістичних припущень. У будь-якому випадку, ці методи нададуть неоціненний інструмент пізнання і прогнозування змін кількісних ознак.

9.3. Кількісна генетична модель

Генетичний аналіз успадкування кількісних ознак ускладнюється тим, що на їх мінливість суттєво впливають негенетичні (середовищні) фактори, головним чином паратипові (умови утримання, годівлі тощо). Тому продуктивність будь-якої тварини визначається його генотипом і умовами зовнішнього середовища. У результаті тваринникам доводиться вирішувати досить складне завдання, а саме визначити якою мірою мінливість кількісної ознаки зумовлена генетичними факторами, а якою – дією навколишнього середовища. Тому для характеристики генетичної структури популяцій за кількісними ознаками знадобились нові параметри.

Будь-яка варіанта в популяції має певне фенотипове значення x_i . Воно може бути виражено як відхилення від популяційної середньої μ і позначено умовним символом P :

$$P = x_i - \mu \quad (117)$$

Далі потрібно побудувати модель кількісних ознак, що дозволить розкласти фенотипові величини на генетичні і середовищні компоненти. Найпростіше це можна зробити, позначивши фенотипове значення індивіда i в певному середовищі j як:

$$P_{ij} = G_i + E_j, \quad (118)$$

де G_i – це генетичний внесок в i -ий генотип і E_j – це середовищне відхилення, що є результатом дії j -того середовища.

До того ж було встановлено, що в певному середовищі окремий генотип може проявлятися позитивно або негативно. Якщо є такі специфічні взаємодії між генотипами і середовищами, тоді основну модель, представлену вище, треба розширити так, щоб фенотипові величини складали:

$$P_{ij} = G_i + E_j + GE_{ij}, \quad (119)$$

де GE_{ij} вимірює взаємодію між i -тим генотипом і j -тим середовищем.

Загалом, представлена вище модель, корисна в пізнавальному сенсі. Більш практичний підхід до дослідження кількісних ознак полягає в поділі популяційної варіанси певного фенотипу на компоненти, зумовлені генетичними факторами, і компоненти, зумовлені середовищними факторами. При використанні основної моделі для визначення фенотипової варіанси отримаємо:

$$\sigma_P^2 = \sigma_G^2 + \sigma_E^2 + 2cov_{GE}, \quad (120)$$

де σ_P^2 , σ_G^2 , σ_E^2 , cov_{GE} – фенотипова, генетична і середовищна варіанси і коваріанса генотип-середовище, відповідно.

Коваріанса генотип-середовище відрізняється від взаємодії генотип-середовище, що обговорювалась вище. Коваріанса позитивна, коли, наприклад, генотипи з високими величинами знаходяться в кращих середовищних умовах, а гірші генотипи – в гірших середовищних умовах. Інакше кажучи, в природних умовах проживання існує значна коваріанса генотип-середовище. При розведенні рослин і тварин у штучних умовах можна рандомізувати генотипи і середовища, внаслідок чого величина cov_{GE} наблизатиметься до нуля. Для спрощення припустимо, що коваріанса генотип-середовище дорівнює нулю, через що формула 120 буде мати наступний вигляд:

$$\sigma_p^2 = \sigma_G^2 + \sigma_E^2 \quad (121)$$

Загальну фенотипову варіансу σ_p^2 можна обчислити. Для цього попередньо вимірюють фенотипічні значення кількісної ознаки в усіх індивідів, які складають популяцію.

Тепер повернемося до більш точного визначення генетичної моделі. Генетична компонента є результатом сумарного ефекту всіх генів. У найпростішому випадку вона може бути зумовлена адитивною (кумулятивною) взаємодією між алелями одного гена. Проте часто доводиться враховувати різні варіанти домінування між цими ж алелями, а також брати до уваги відхилення викликані певними формами міжгенної взаємодії у випадках, коли на ознаку впливають дві і більше пар генів. Звідси значення i -того генотипу можна виразити так:

$$G_i = A_i + D_i + I_i, \quad (122)$$

де A_i , D_i , I_i – це адитивна, домінантна компоненти і складова, зумовлена міжгенними взаємодіями (переважно епістазом), відповідно. Таким чином, фенотипову складову можна виразити наступним чином:

$$P_{ij} = A_i + D_i + I_i + E_j, \quad (123)$$

якщо передбачається, що взаємодія генотип-середовище (GE_{ij}) незначна і/або ми її ігноруємо.

З практичної точки зору генотипова варіанса σ_G^2 також може бути розкладена на компоненти: адитивну варіансу – σ_A^2 , варіансу, зумовлену домінуванням генів – σ_D^2 та варіансу, зумовлену міжлокусною взаємодією генів (перш за все – епістазом), – σ_I^2 :

$$\sigma_G^2 = \sigma_A^2 + \sigma_D^2 + \sigma_I^2 \quad (124)$$

Розглянемо ці три компоненти детальніше.

Адитивний (сумарний) ефект генів являє собою суму ефектів окремих алелей певного локусу. Генна доза генотипу підраховується на основі того, скільки алелей певного типу (наприклад, алелей A) присутні в даному генотипі. Якщо наявність певного алеля в генотипі збільшується на 1 (як це відбувається, наприклад, у разі переходу від генотипу aa до генотипу Aa), то адитивне значення збільшується на деяку певну постійну величину.

Припустимо, що кожен алель генотипу має деякий середній ефект. У цьому сенсі адитивне генотипове значення є сумою середніх ефектів кожного алеля для всіх алелей, що входять у генотип. Кожен алель характеризується певним адитивним ефектом, відповідно, при успадкуванні певного алеля від батька нащадок успадковує і адитивний ефект цього алеля, тобто внесок алеля в його генотип буде таким самим, яким був його (алеля) внесок у генотип батька. І не має значення, скільки алелей присутні в даному локусі або скільки локусів залучено до контролю варіативності тієї чи іншої ознаки. Іншими словами, адитивне генотипове значення являє собою не що інше, як суму вкладів кожного алеля в генотип.

За відсутності домінування адитивний ефект повністю визначає генотипове значення. Домінантність, однак, вносить найрізноманітніші відхилення від очікуваних значень.

Домінантне відхилення є мірою того, наскільки генотип відрізняється від свого очікуваного адитивного значення. Феномен домінантності допускає, що два алеля одного локусу можуть взаємодіяти один з одним і тим самим змінювати генотипове значення, яке спостерігалось б у тому випадку, якщо б вони були незалежні один від одного і зумовлювали незалежні вклади в генотипове значення. Припускають, що в більшості випадків відбувається проміжне домінування, при якому дія генів, головним чином, адитивна.

Разом з тим розроблені підходи, що дозволяють розрахувати адитивну і домінантну компоненти генотипової варіанси. Для спрощення оберемо модель моногібридного розщеплення. Припустимо в популяції є генотипи AA , Aa і aa . Нехай n відповідає числу алелей A в генотипі, \bar{X}_g – певне середнє значення кількісної ознаки для даного генотипу (середнє значення генотипу). Якщо його значення для гетерозигот міститься точно посередині між відповідними значеннями для двох гомозигот, то вважається, що між даними алелями відсутнє домінування у відношенні даної кількісної ознаки, тобто $G = A$ або $\sigma_G^2 = \sigma_A^2$. Звідси величину $\bar{X}_{AA} - \bar{X}_{Aa} = \bar{X}_{Aa} - \bar{X}_{aa}$ можна розглядати як ефект одиничного алельного заміщення.

Розглянемо випадок, коли G може приймати будь-які значення, не пов'язані ніяким співвідношенням середніх значень генотипів, тобто, коли має місце ефект домінування. Загальну генетичну мінливість можна визначити за формулою:

$$\sigma_G^2 = \Sigma (f \cdot \bar{X}_g^2) - \bar{X}^2, \quad (125)$$

де f – частота певного генотипу; \bar{X} – середнє значення ознаки всіх тварин, яке розраховується за рівнянням:

$$\bar{X} = p^2 \cdot \bar{X}_{AA} + 2p \cdot q \cdot \bar{X}_{Aa} + q^2 \cdot \bar{X}_{aa}. \quad (126)$$

Мінливість зумовлену адитивною дією генів можна визначити, використовуючи наступну формулу:

$$\sigma_A^2 = 2p \cdot q \cdot b^2, \quad (127)$$

де b – коефіцієнт регресії, який вказує на скільки зміниться \bar{X}_g при зміні n на одиницю. Коефіцієнт регресії визначається за рівнянням:

$$b = p(\bar{X}_{AA} - \bar{X}_{Aa}) + q(\bar{X}_{Aa} - \bar{X}_{aa}) \quad (128)$$

Варіабельність викликану ефектом домінування можна оцінити за допомогою такої формули:

$$\sigma_D^2 = p^2 \cdot q^2 \cdot d^2, \quad (129)$$

де d – коефіцієнт домінування, що визначається за формулою:

$$d = \bar{X}_{AA} - 2\bar{X}_{Aa} + \bar{X}_{aa} \quad (130)$$

Слід зазначити, що між компонентами σ_A^2 і σ_D^2 не існує ніяких залежностей окрім тієї, що вони у сумі складають σ_G^2 . У зв'язку із цим, якщо $b = 0$, то $\sigma_A^2 = 0$ і $\sigma_G^2 = \sigma_D^2$. В іншому випадку, коли $d = 0$, то $\sigma_D^2 = 0$ і $\sigma_G^2 = \sigma_A^2$.

Окрім того, можна оцінити так званий «ефект алеля». Для цього панміктичну популяцію, яку розглядають у відношенні двох алелей певного локусу, можна умовно розділити на дві частини, $p^2 + pq$ і $q^2 + pq$. Розмір першої частини становить $p^2 + pq = p$, а другої – $q^2 + pq = q$. Середні значення ознаки для них можна оцінити за такими формулами:

$$\bar{X}_1 = p \cdot \bar{X}_{AA} + q \cdot \bar{X}_{Aa} \quad (131)$$

$$\bar{X}_2 = p \cdot \bar{X}_{Aa} + q \cdot \bar{X}_{aa} \quad (132)$$

Тоді загальна середня буде дорівнювати:

$$\bar{X} = p \cdot \bar{X}_1 + q \cdot \bar{X}_2 \quad (133)$$

Різниця між середніми значеннями ознаки для частин буде дорівнювати коефіцієнту регресії: $b = \bar{X}_1 - \bar{X}_2$.

Використовуючи середні значення ознаки в частинах популяції можна оцінити величину відхилення середнього значення ознаки, яке зумовлюють алелі гена. Таке відхилення називають *ефектом алеля*:

$$\alpha_1 = \bar{X}_1 - \bar{X}, \quad (134)$$

$$\alpha_2 = \bar{X}_2 - \bar{X}, \quad (135)$$

де α_1 – відхилення викликане дією алеля A ; α_2 – відхилення викликане дією алеля a .

Визначивши ефекти алелей, можна розрахувати адитивну варіансу:

$$\sigma_A^2 = 2(p \cdot \alpha_1^2 + q \cdot \alpha_2^2) \quad (136)$$

Основною перевагою цього методу є те, що теоретичні адитивні середні значення генотипів можна виразити безпосередньо через α :

$$A_{AA} = \bar{X} + \alpha_1 + \alpha_1 \quad (137)$$

$$A_{Aa} = \bar{X} + \alpha_1 + \alpha_2 \quad (138)$$

$$A_{aa} = \bar{X} + \alpha_2 + \alpha_2 \quad (139)$$

Ефекти заміни алелей розраховуються за формулою:

$$\frac{\alpha}{2}(A \rightarrow a) = \frac{\alpha_1 - \alpha_2}{2} \quad (140)$$

Нарешті, міжлокусна взаємодія є найбільш складною і враховує безліч поєднань генів, оскільки можливі різноманітні взаємодії між будь-якою кількістю генів. Встановлено, що взаємодії між двома і більше локусами лише незначно підвищують загальну генотипову варіансу. У порівнянні з домінантою і, особливо, адитивною варіансою. Тому міжлокусна взаємодія вважається несуттєвою і в селекційній роботі не враховується.

Наостанок варто відмітити, що моделі генетики кількісних ознак, принаймні в їх класичному варіанті, не є ні засобом ідентифікації конкретних генів, що контролюють варіативність ознаки, ні засобом точного визначення внеску кожного генотипу. Ці моделі вирішують інше завдання, а саме – визначення загального вкладу генотипу у варіативність досліджуваної ознаки в популяції.

9.4. Успадковуваність і повторюваність кількісних ознак

Враховуючи той факт, що загальна фенотипова мінливість у популяції складається з декількох компонентів і формується під впливом багатьох чинників, її завжди можна практично виміряти і виразити варіансою. Найсуттєвішою в даному випадку є можливість визначення частки генетичної варіанси у загальній фенотиповій варіансі популяції. Це відношення було назване **коефіцієнтом успадковуваності** (*heritability*):

$$h^2 = \frac{\sigma_G^2}{\sigma_P^2} \quad (141)$$

Термін «успадковуваність» став загальноприйнятим, хоча він не зовсім вдалий. Під ним необхідно розуміти тільки те, що витікає із формули 141, а саме, що коефіцієнт успадковуваності є мірою питомої ваги генетичної мінливості в загальній мінливості популяції.

Успадковуваність не можна плутати з поняттями *спадковість* і *успадкування*. Під **спадковістю** розуміють загальнобіологічне явище, суть якого полягає в наявності спільних рис у батьків і нащадків внаслідок передачі через статеві клітини спадкових матеріальних структур, а сам процес передачі називається **успадкуванням**. Успадковуваність є суто статистичним поняттям, яке завжди характеризує групу особин популяції.

Успадковуваність, як і генетична варіанса, може складатись з трьох компонентів, питома вага яких в сумарній величині σ_G^2 буває різною. У зв'язку з цим американський генетик Jay Laurence Lush (1896-1982) запропонував розрізняти два види успадковуваності. У вузькому сенсі, успадковуваність вимірюється часткою лише адитивної варіанси в загальній фенотиповій мінливості:

$$\hat{h}^2 = \frac{\sigma_A^2}{\sigma_P^2} \quad (142)$$

У широкому сенсі, успадковуваність відповідає загальній формулі коефіцієнта успадковуваності (141).

Величина h^2 може приймати значення від 0 до +1. Коефіцієнт успадковуваності не може бути більшим за одиницю і менше нуля (тобто негативним). Іноді для зручності величину h^2 множать на 100, виражаючи у відсотках.

Чим ближче до одиниці величина h^2 , тим більша частка мінливості ознаки зумовлена генетичними факторами і тим менше частка мінливості, що викликається факторами середовища. Тому при h^2

менше 0,05 поліпшення ознаки за рахунок масової селекції є неефективним. При $h^2 > 0,3$ селекція за ознакою буде вже досить ефективною.

На величину коефіцієнта успадкованості впливають:

1) біологічні особливості популяції (ступінь генетичної різноманітності популяції, що вивчається, напрямок відбору в ній, наявність інбридингу, міграції особин, інтенсивність бракування в стаді тощо);

2) характер спадкової зумовленості ознаки (адитивна дія генів, міжлокусна взаємодія генів, наддомінування тощо);

3) екологічні умови, в яких утримуються тварини. Велика мінливість факторів середовища зменшує h^2 . Однорідність екологічних умов збільшує (або стабілізує) величину h^2 . Тому обчислений коефіцієнт успадкованості характеризує тільки дану популяцію в даних умовах середовища і відбору.

Аналіз величин h^2 для різних ознак показав, що:

- ознаки, пов'язані з розмноженням тварин і пристосованістю до процесу розмноження, мають низький коефіцієнт успадкованості (наприклад, плодючість у свиней: $h^2 = 0,05$; несучість у курей: $h^2 = 0,1$);

- ознаки, що мають менше значення для пристосованості, характеризуються більш високим рівнем h^2 (маса тварин: $h^2 = 0,55-0,60$; товщина шпигу у свиней: $h^2 = 0,7$; молочність і жирномолочність: $h^2 = 0,35-0,40$).

Залежність важливих для селекції показників від величини коефіцієнта успадкованості наведено в таблиці 1.

Таблиця 1

Зв'язок між коефіцієнтами успадкованості ознак і особливостями селекції, за ними («+» – сильна залежність, «-» – слабка залежність)

Показники	Коефіцієнти успадкованості	
	високі	низькі
Ефективність відбору за фенотипом	+	-
Вплив умов середовища	-	+
Ступінь інбредних депресії	-	+
Ступінь гетерозису	-	+
Вплив адитивних генів	+	-
Вплив неадитивних генів	-	+
Загальна комбінаційна здатність	+	-
Специфічна комбінаційна здатність	-	+

У практиці селекції коефіцієнт успадкованості (див. табл. 2) використовують для прогнозування ефективності відбору: чим вищий цей коефіцієнт у досліджуваній групі особин, тим більша ймовірність того, що відбір призведе у нащадків до зрушення ознаки в бажану сторону.

Усі методи визначення коефіцієнта успадкованості врешті-решт сходяться в порівнянні ступеня відмінності (або подібності) різноманітних груп тварин, пов'язаних між собою або походженням, або спільністю зовнішніх умов, при яких вони розвивались. Проте техніка розрахунків може сильно варіювати в залежності від досліджуваного матеріалу і використаних методів розведення тварин, а також від ступеня врахування зовнішніх умов.

Визначення коефіцієнту успадкованості при порівнянні інбредних і неінбредних ліній. Теоретично найбільш простий метод оцінки коефіцієнта успадкованості є співставлення мінливості генетично однорідних особин, наприклад, інбредних ліній, і особин, отриманих внаслідок випадкових парувань у популяції. Оскільки в першому випадку майже вся мінливість залежить від зовнішніх умов, тобто, $\sigma_p^2 = \sigma_E^2$, а в другому $\sigma_p^2 = \sigma_E^2 + \sigma_G^2$, то різниця між σ_p^2 та σ_p^2 буде дорівнювати величині σ_G^2 , тобто частці спадкової мінливості в загальній.

Визначення коефіцієнту успадкованості методом коефіцієнтів шляхів. S. Wright розробив оригінальний метод аналізу зв'язку між причинами і наслідками, що отримав назву **коефіцієнтів шляхів** (*path coefficients*). Хоча в подальшому він піддавався критиці, проте виявилось, що кінцеві висновки, отримані на основі цього методу або шляхом більш глибокого математичного аналізу, співпадають.

Даний метод був адаптований для вирішення питань різних наукових галузей. У генетиці кількісних ознак метод коефіцієнтів шляхів знайшов своє застосування для визначення коефіцієнту успадкованості через аналіз зв'язків між генотипами та фенотипами в межах одного або декількох поколінь. Ці зв'язки можна виразити у вигляді схеми, яка наведена на рисунку 6.

Коефіцієнт кореляції між генотипами матерів і генотипами дочок при вільному схрещуванні дорівнює 0,5. Для оцінки зв'язку між генотипами і фенотипами S. Wright ввів так званий коефіцієнт кореляції генотипу з фенотипом, що виражається формулою $r_{GP} = \sigma_G / \sigma_P$, звідки $r_{GP}^2 = \sigma_G^2 / \sigma_P^2 = h^2$.

Таблиця 2

**Коефіцієнти успадкованості господарсько корисних ознак
домашніх тварин різних видів**

Показники	h^2	Показники	h^2
1	2	3	4
Велика рогата худоба		Буйволи	
Надій за лактацію	0,00-0,67	Надій	0,18-0,20
Жирність молока	0,18-0,88	Жирність молока	0,26
Кількість молочного жиру	0,00-0,78	Вівці	
Вміст білка в молоці	0,40-0,56	Настриг брудної вовни	0,30-0,50
Вміст в молоці сухих знежирених речовин	0,60-0,78	Вихід чистої вовни (%)	0,50-0,70
Сталість лактації	0,10-0,30	Довжина вовни	0,40-0,55
Тривалість лактаційного періоду	0,19-0,26	Густина вовни	0,30-0,40
Тривалість сухостійного періоду	0,05-0,60	Тонина вовни	0,25-0,50
Тривалість тільності	0,22-0,50	Жива маса	0,35-0,40
Регулярність охоти	0,05	Бальна оцінка туші	0,20-0,25
Запліднюваність після першого осіменіння	0,00-0,11	Плодючість	0,10-0,15
Кількість отелень на одне запліднення	0,03-0,15	Молочність	0,20-0,50
Період від отелення до першого еструсу	0,06-0,08	Середньодобовий приріст після відлучення	0,40-0,45
Ефективність відтворення	0,03-0,32	Маса до відлучення	0,30-0,35
Вага при народженні	0,26-0,72	Коні	
Середньодобовий приріст на відгодівлі	0,03-0,70	Висота в холці	0,81
Маса в кінці відгодівлі	0,77-0,84	Довжина тулуба	0,20-0,39
Забійна маса	0,69-0,73	Маса тіла	0,27
Якість м'яса	0,16-0,73	Плодючість	0,05
Висота тварини	0,34-0,86	Швидкість: - алюр - галоп - рекорди	0,37 0,56 0,36

Закінчення таблиці 2

1	2	3	4
Свині		Кури	
Довжина тулуба	0,50-0,60	Несучість	0,11-0,47
Довжина кінцівок	0,60-0,65	Виводимість яєць	0,03-0,20
Вага у віці 150-180 днів	0,20-0,25	Життєздатність молодняку	0,05-0,16
Швидкість росту (від відлучення до 91 кг)	0,25-0,30	Життєздатність дорослої птиці	0,03-0,13
Довжина туші	0,40-0,60	Жива маса курей	0,22-0,65
Бальна оцінка туші	0,40-0,50	Маса яєць	0,33-0,80
Величина і форма окосту	0,60	Маса білку яєць	0,20-0,60
Площа м'язевого вічка	0,45-0,55	Маса жовтка	0,0-0,10
Товщина шпикю	0,40-0,60	Забарвлення жовтка	0,15
Витрати корму на одиницю приросту маси	0,25-0,40	Товщина шкаралупи	0,15-0,45
Період супоросності	0,20-0,30	Забарвлення шкаралупи	0,45-0,76
Плодючість	0,05-0,20	Опереність	0,25-0,42
Кількість поросят до відлучення	0,05-0,10	Індики	
		Жива маса	0,35-0,50
Маса гнізда до відлучення	0,15-0,20	Несучість	0,16-0,40
		Маса яєць	0,55-0,91
		Виводимість яєць	0,12-0,48
Качки		Гуси	
Жива маса в 4-7- і 21-тижневому віці	0,36-0,65	Жива маса	0,50
		Маса печінки	0,63
Жива маса добових каченят	0,55-0,80	Несучість	0,30
Несучість	0,29-0,53	Зплідненість	0,14
Маса яєць	0,52-0,59	Виводимість яєць	0,23

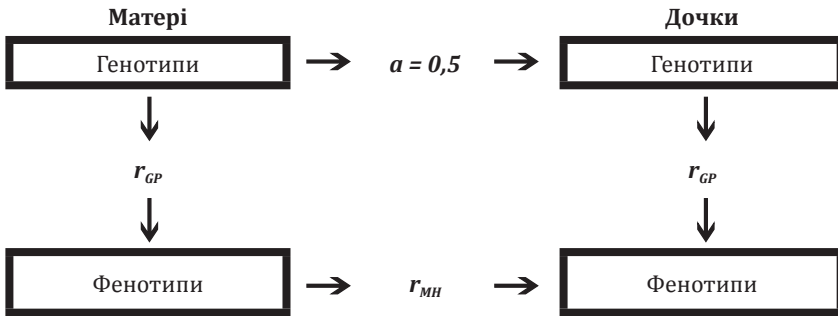


Рис. 6. Кореляція між фенотипами матерів і дочок

Зі схеми видно, що ланки r_{MH} , r_{GP} , a , r_{GP} утворюють замкнений ланцюг. У ній відомі дві ланки: $a = 0,5$ і r_{MH} , які обчислюють за конкретними даними. Згідно з теоремою ланцюгових кореляцій, кореляція між кінцями ланцюга дорівнює добутку кореляції ланок, які їх зв'язують. Виходячи з цього, можна записати рівняння:

$$r_{MH} = r_{GP} \cdot 0,5 \cdot r_{GP} \quad (143)$$

Враховуючи, що $r_{GP}^2 = h^2$, та провівши перетворення рівняння 143, отримуємо:

$$h^2 = 2r_{MH} \quad (144)$$

Таким чином, h^2 можна визначити через подвійний коефіцієнт кореляції між фенотипами матерів і дочок (одного з батьків і нащадків). Вочевидь, можна використати кореляційні залежності між фенотипами будь-яких споріднених груп, враховуючи, що коефіцієнт генетичної кореляції при різних родинних зв'язках, набуватиме різних значень, а саме: однойцеві (конкордантні) близнюки – 1; середня між двома батьками і нащадками – 1; повні сибси – 0,5; напівсибси – 0,25; предок-нащадки – $0,5^k$, де k – ступінь спорідненості (номер покоління нащадків від предка).

Також слід зазначити, що інколи визначення коефіцієнту успадкованості через коефіцієнт кореляції дає нелогічні значення – $h^2 < 0$ або $h^2 > 1$. Такі результати частіше всього пояснюються наступними причинами:

1) Взаємодія генів (домінування, наддомінування, епістаз тощо), яка проявляє більш сильний вплив на ознаку, ніж адитивна дія генів.

2) Недостатній обсяг вибірки.

3) Взаємодія генотипу із середовищем, при якому ранги батьків і дітей у різних умовах змінюються не однаково, приводячи до негативного коефіцієнту кореляції між родичами.

4) Батьки являють собою відібрану групу (інколи сформовану не рандомно), тому фенотипова варіанса серед батьків буде меншою, ніж у популяції в цілому, і менше, ніж серед нащадків.

5) Підбір пар батьків часто відбувається за принципом фенотипової подібності (асортативне схрещування), тобто між їх фенотиповими значеннями є кореляція, що також впливає на співвідношення варіанс батьків і нащадків.

6) Порушення панміксії і рівноважного стану популяції під впливом інбридингу або відбору, при яких обчислювати h^2 недоцільно.

Ці ускладнення можуть бути нівельовані іншим методом для визначення коефіцієнту успадкованості – через використання коефіцієнту регресії. Фінальна формула в такому випадку за структурою подібна до формули 144:

$$h^2 = 2b_{HM} \quad (145)$$

де b_{HM} – коефіцієнт регресії нащадків до їх матерів.

Якщо облік ознак можливий для обох батьків, то можна визначити коефіцієнт регресії нащадків до середньої обох батьків. У такому випадку сама по собі величина коефіцієнту регресії дорівнюватиме значенню коефіцієнту успадкованості:

$$h^2 = b_{H\bar{P}} \quad (146)$$

На значення коефіцієнту регресії не впливає асортативне схрещування і ступінь мінливості ознаки. Регресія майже повністю визначається наявністю генотипових відмінностей серед особин батьківського покоління і серед нащадків. Хоча на неї може впливати повне або неповне домінування. Якщо домінантні гени передаються батьками, то коефіцієнт регресії дітей до них буде більшим, а до матерів – меншим і навпаки.

Використання дисперсійного аналізу для визначення коефіцієнту успадкованості. Наявність даних про спорідненість у тварин і можливість групування особин за характером родинних зв'язків дає змогу застосувати більш сучасні методи визначення успадкованості, а саме дисперсійний аналіз. З його допомогою також можна

визначити величини фенотипової, середовищної і генетичної варіанс і вже на їх основі коефіцієнти успадковуваності.

У різних схемах дисперсійного аналізу головним є доведення ролі того чи іншого фактору (або факторів) у загальній варіації за даною ознакою. Достовірність впливу оцінюється за допомогою критерію Фішера (F). При вивченні успадковуваності використовується і інша сторона дисперсійного аналізу, а саме можливість встановлення часток впливу окремих факторів у загальній варіації (частіше за все мова йде про вплив батьків і матерів).

У звичайних дисперсійних комплексах градації одного фактору поєднуються з градаціями будь-якого іншого фактору. Внаслідок цього отримуються групи варіант, на які діють будь-які поєднання досліджуваних факторів. Проте, при аналізі популяцій тварин звичайні факторні схеми не придатні, оскільки градації одного фактору не поєднуються з градаціями іншого. Саме така ситуація частіше за все має місце при вивченні успадковуваності, і тоді застосовується так звана ієрархічна схема, або просто ієрархічний комплекс.

Для встановлення успадковуваності за допомогою ієрархічної схеми можна враховувати такі фактори: порода, лінія, плідники, матері (самки покриті плідниками) і, нарешті, їх нащадки. У більшості випадків достатньо вивчення впливу плідників і матерів. При цьому як градації першого фактора використовуються різні батьки, а як градації другого фактора – різні матері тварин, причому для різних батьків використовуються різні матері, тобто немає повного і вільного комбінування градацій обох факторів.

Значення h^2 ніколи не може бути абсолютно точним, проте, судячи з його величини, можна говорити про велику, середню чи малу частку генетичної компоненти у фенотипічній мінливості кількісної ознаки. Це, в свою чергу, дозволяє судити як про генетичну структуру популяції, так і про необхідність тих чи інших селекційних заходів для досягнення оптимальних результатів.

Поряд з коефіцієнтом успадковуваності у селекційній практиці використовується також коефіцієнт повторюваності. **Повторюваність** – це здатність організму зберігати протягом певного проміжку часу і при постійних зовнішніх умовах середовища показники кількісних ознак незмінними.

Успадковуваність також можна розглядати як своєрідну повторюваність, але вже рангу батьків (матерів або батьків) і рангу нащадків.

У цьому випадку розглядають стабільність ознаки у двох поколіннях. У разі ж повторюваності аналізують стабільність кількісної ознаки в одному і тому ж поколінні. Ступінь повторюваності ознаки залежить від подібності реакцій тварин на зміну умов.

Повторюваність має важливе практичне значення. Вона дозволяє вести селекцію на більшу стійкість ознак тварин, а також коректніше відбирати кращих з них. При високому коефіцієнті повторюваності ознаки в молодшому і старшому віці можна вести відбір тварин у молодшому віці. Користуючись коефіцієнтом повторюваності, можна в умовах даного стада вирішити питання про ступінь коректності оцінки корів за надоем і жирномолочністю в першу лактацію та її відрізки. При високій повторюваності відбір у першу лактацію дасть позитивні результати, при низькій – ефективність його буде дуже мала.

Повторюваність можна оцінити за коефіцієнтами кореляції. Коефіцієнти кореляції одних і тих же ознак (наприклад, величина надою в дві різні лактації) можуть суттєво відрізнитися залежно від обраних значень незалежної змінної (лактації). Наприклад, коефіцієнт кореляції надоїв за суміжні лактації (2-гу і 3-тю) великий і знаходиться в межах 0,7-0,8. Тим часом, коефіцієнт кореляції надою між 1-ю і 10-ю лактаціями може набувати негативної величини. Тому, коефіцієнт кореляції між показниками ознаки в суміжні відрізки часу можна використовувати як показник повторюваності.

Більш точним критерієм повторюваності кількісної ознаки слугує показник внутрішньокласової кореляції – r_w (індекс «w» від англ.: «within» – «всередині»). Показник внутрішньокласової кореляції r_w обчислюють за такою формулою:

$$r_w = \frac{\sigma_x^2}{\sigma_x^2 + \sigma_z^2}, \quad (147)$$

де σ_x^2 – варіанса між віковими рядами (групами), σ_z^2 – варіанса в середині вікових рядів (груп).

Визначають коефіцієнт повторюваності (r_w) частіше за допомогою однофакторного дисперсійного аналізу.

Коефіцієнт повторюваності може приймати значення від 0 до +1. Якщо $r_w < 0,4$, то коефіцієнт повторюваності вважають низьким, при $0,4 < r_w < 0,7$ – середнім, а якщо $r_w > 0,7$ і більше – високим. Для ефективної селекції ознаки бажано, щоб коефіцієнт повторюваності, мав якомога більшу величину.

На величину коефіцієнтів повторюваності впливають такі чинники:

- 1) паратипові – вік, умови годівлі, утримання тощо;
- 2) реакція організму на зміну умов, що є наслідком взаємодії генотипу і середовища;
- 3) характер самої ознаки.

Вплив на r_w , віку, умов годівлі та утримання тварин встановлено. При сильних коливаннях умов, що впливають на рівень продуктивності стада, або при зіставленні тварин, що різко відрізняються за віком, коефіцієнти повторюваності знижуються.

Для коефіцієнта повторюваності характерні наступні властивості:

- 1) r_w є показником генетичної різноманітності;
- 2) r_w є мірою верхньої межі коефіцієнту успадковуваності;
- 3) r_w визначає надійність внесених коригувань до варіабельної ознаки з урахуванням зміни факторів середовища.

Коефіцієнт повторюваності пов'язаний позитивно з h^2 . Чим вище повторюваність ознаки, тим, вища її успадковуваність і тим точніше можна судити про ступінь впливу спадкової мінливості на фенотипову мінливість кількісної ознаки в даному стаді.

Коефіцієнт повторюваності завжди більше коефіцієнта успадковуваності, обчисленого для тієї ж вибірки.

Коефіцієнт повторюваності дозволяє оцінити зміну ознаки при зміні умов утримання тварин або протягом будь-якого періоду їх життя.

9.5. Відбір за кількісними ознаками

Шляхи зміни генетичної структури популяцій за кількісними ознаками, по суті, такі ж що і при зміні генетичної структури популяції за окремими генами, а саме: відбір, мутації, генний потік, дрейф генів, з однією лише суттєвою відмінністю – ці процеси охоплюють множину генів, які впливають на ознаку. Це ще раз підкреслює статистичну природу явищ, що лежать в основі відбору кількісних ознак.

Найбільш елементарною формою штучного відбору також є відбір на основі фенотипу особин. У практиці племінної роботи його зазвичай називають «масовим відбором». Він достатньо ефективний лише за деяких умов, зокрема за наявності в популяції значної генетичної варіабельності і якщо він ведеться за ознаками з високою успадковуваністю.

Для того щоб охарактеризувати зміни, які відбуваються при відборі, слід порівняти ознаки двох або декількох поколінь. Вихідною величиною для порівняння слугує перш за все середня арифметична даної ознаки в популяції або стаді. При штучному відборі з батьківського покоління відбирається певна група особин, кращих за фенотипом. Їх середня за даною ознакою відрізняється від середньої в популяції. Припускається, що відібрані особини відрізняються від популяції і генотипово. Для спрощення допускають, що серед особин селекційної (репродуктивної) групи відсутні відмінності за плодючістю і життєздатністю нащадків.

Результат відбору (зсув при відборі, або відповідь на відбір, або ефективність відбору) може бути оцінений різницею між середнім значенням ознаки у отриманих нащадків репродуктивної групи (племінного ядра) і середньою тієї ж ознаки батьківського покоління до формування репродуктивної групи тобто до відбору:

$$SE(R) = \bar{X}_n - \bar{X}_{cm}, \quad (148)$$

де \bar{X}_n – середнє значенням ознаки нащадків племінного ядра; \bar{X}_{cm} – середнє значенням ознаки батьківського покоління до відбору.

Зазначена формула дозволяє оцінити лише *реалізований ефект відбору*.

Для характеристики інтенсивності відбору вводять так званий *селекційний диференціал*, який представляє собою різницю між середнім значенням ознаки відібраної групи (племінного ядра) і середньою всього батьківського покоління (стада) до відбору:

$$SD = \bar{X}_{ня} - \bar{X}_{cm}, \quad (149)$$

де $\bar{X}_{ня}$ – середнє значенням ознаки племінного ядра батьківського покоління.

Селекційний диференціал є одним з важливіших параметрів для оцінки відбору, а тому слід враховувати фактори, які впливають на нього:

- величина частки популяції, яка складає племінне ядро;
- ступінь фенотипової варіації ознаки в популяції;
- стать.

Відношення зсуву при відборі до селекційного диференціалу (SE / SD) являє собою ніщо інше як коефіцієнт регресії нащадків племінного ядра до батьківського покоління:

$$b_{H\bar{P}} = \frac{SE}{SD} \quad (150)$$

А оскільки $b_{H\bar{P}} = h^2$ (144), то:

$$SE = SD \cdot h^2 \quad (151)$$

Такий вигляд має загальне рівняння зв'язку між зсувом при відборі, або *прогнозованим ефектом відбору*, і селекційним диференціалом з урахуванням коефіцієнту успадковуваності. Відхилення нащадків племінного ядра від популяційного середнього в такому випадку є мірою селекційної цінності цієї групи за множиною генів. Необхідно мати на увазі, що рівняння 151 можна використовувати з врахуванням деяких умов:

1) якщо подібність між нащадками і батьками не визначається будь-якими додатковими причинами спадкового порядку;

2) якщо не існує природного відбору, або якщо плодючість і життєздатність кореляційно не пов'язані з фенотиповим значенням кількісної ознаки, за якою ведеться відбір;

3) якщо схрещування в групі особин, відібраних у якості батьків наступного покоління, відбувається за принципом випадковості.

Значний економічний інтерес являє собою ефект відбору не за генерацію, а за рік. Він, звісно, буде залежати від *інтервалу між поколіннями*, який визначають як період між народженням батьків і їх нащадків. Зазвичай приймають середній вік, у якому тварини дають перших нащадків. Формула ефекту відбору за рік наступна:

$$SE' = \frac{SD \cdot h^2}{I_g} \quad (152)$$

де I_g – інтервал між поколіннями.

Інтервал між поколіннями залежить від виду тварин, системи розведення і технологій тваринництва. Величини даного показника для деяких свійських тварин наведено у таблиці 3.

Існують випадки, коли постає необхідність порівняти ефективність відбору в різних популяціях. Для цього проводять процедуру стандартизації, тобто власне відповідь на відбір і селекційний диференціал виражають не в конкретних значеннях ознаки, а в частках стандартного відхилення цієї ознаки в популяції:

$$\frac{SE}{\sigma_p} = \frac{SD}{\sigma_p} \cdot h^2 \quad (153)$$

Середня тривалість генераційного інтервалу, роки

Вид тварини	Стать	
	самці	самки
Велика рогата худоба	3,0-4,0	4,5-6,0
Вівці	2,0-3,0	4,0-4,5
Свині	1,5-2,0	1,5-2,0
Коні	8,0-12,0	8,0-12,0
Кури	1,0-1,5	1,0-1,5

Стандартизовану величину SD / σ_p позначають через i і вважають мірою інтенсивності відбору. У такому випадку ефект відбору буде дорівнювати:

$$SE = i \cdot \sigma_p \cdot h^2 \quad (154)$$

З формули (154) випливає, що чим більше коефіцієнт успадковуваності і інтенсивність відбору, тим вище ефект відбору. Інтенсивність відбору залежить від частки відібраних для селекції тварин – чим менше ця частка, тим вища інтенсивність відбору (i) і його ефект (SE). Збільшити коефіцієнт успадковуваності ознаки в селекційному стаді можна оптимізацією годівлі та утримання. Це зменшить варіансу середовища і збільшить частку генетичної варіанси у фенотиповій мінливості ознаки, у результаті чого зросте коефіцієнт успадковуваності і ефект відбору.

З рештою, в процесі розвитку тваринництва і розробки генетико-селекційної теорії були опрацьовані і більш сучасні методи відбору, зокрема за генотипом, які поєднуються також з різними схемами схрещування особин, чим досягається більш висока ефективність племінної роботи.

9.6. Оцінка племінної цінності тварин

Щоб досягти генетичного поліпшення товарних стад (основних виробників тваринницької продукції) за рахунок розмноження нащадків від високоцінних тварин, у племінних стадах ведеться ретельна оцінка їх генетичних властивостей на основі фенотипових показників предків, нащадків та бічних родичів.

Племінна цінність – це рівень генетичного потенціалу племінної тварини і вплив даного потенціалу на господарсько корисні ознаки.

Вірогідність оцінки племінної цінності тварин залежить від таких факторів:

- точність племінного і зоотехнічного обліку;
- умови середовища (рівень і тип годівлі, технологія утримання);
- кількість вимірів селекційних ознак;
- вплив генетичних факторів.

Племінну цінність тварин можна визначити:

- за власними показниками тварини, що оцінюється;
- за фенотипом її предків;
- за фенотипом нащадків;
- за комплексом джерел інформації.

Для того, щоб визначити племінну цінність тварини (A), необхідно перемножити так звані коефіцієнти шляхів S. Wright (споріднені зв'язки з пробандом) і одержану генетичну кореляцію між пробандом та джерелом інформації (r_G) і дані помножити на коефіцієнт успадкування ознаки (h^2) та на фенотип джерела інформації:

$$A = r_G \cdot h^2 \cdot P \quad (155)$$

Фенотипові якості тварин за кількісними ознаками визначають шляхом порівняння фенотипу особини (P) з середньою величиною фенотипу всіх особин, де проводиться відбір. Тоді загальний вигляд індексу племінної цінності буде наступний:

$$A = r_G \cdot h^2 \cdot (P - \bar{P}) \quad (156)$$

Розглянемо класичні варіанти оцінки племінної цінності тварин.

Оцінка племінної цінності за власним фенотипом. Якщо усунутий вплив середовища, то адитивну племінну цінність за власними показниками тварин можна визначити за такою формулою:

$$A_{\text{вн}} = h_m^2 (P - \bar{P}), \quad (157)$$

де P – фенотип тварини; \bar{P} – середній фенотип ровесників тварини; h_m^2 – коефіцієнт регресії генотипу особини на її власний фенотип, що можна визначити за наступною формулою:

$$h_m^2 = \frac{m \cdot h^2}{1 + (m - 1) \cdot t} \quad (158)$$

де h^2 – коефіцієнт успадкованості ознаки; m – кількість вимірювань ознаки; t – повторюваність ознаки.

Ступінь вірогідності оцінки племінної цінності за власними показниками визначають за формулою:

$$R_A = \sqrt{h_m^2} \quad (159)$$

Оцінка племінної цінності за фенотипом нащадків. Оцінка за фенотипом нащадків є найбільш вірогідним методом визначення племінної цінності тварин, тому що в нащадках проявляється спадковість батьків. На практиці цей метод застосовується головним чином для визначення племінної цінності плідників, тому що від них як при штучному, так і при природному паруванні отримують велику кількість нащадків.

Для оцінки плідників за фенотипом нащадків використовують формулу:

$$A_n = 2b \cdot (P - \bar{P}) \quad (160)$$

де P – середня продуктивність нащадків; \bar{P} – середня продуктивність однолітків нащадків; b – коефіцієнт регресії фенотипу нащадків на генотип плідника, який обчислюється за формулами:

1) при оцінці плідників малоплідних тварин, наприклад, великої рогатої худоби, за n напівсибсів (напівбратів, напівсестер):

$$b_1 = \frac{0,25 \cdot n \cdot h^2}{1 + (n - 1) \cdot 0,25 \cdot h^2}; \quad (161)$$

2) при оцінці плідників багатоплідних тварин (свиней, птахів) за n сибсів (братів, сестер):

$$b_2 = \frac{0,5 \cdot n \cdot h^2}{1 + (n - 1) \cdot 0,5 \cdot h^2} \quad (162)$$

Коефіцієнт регресії (b) також використовується при визначенні вірогідності оцінки плідників за нащадками:

$$R_A = \sqrt{b_i} \quad (163)$$

Оцінка племінної цінності за фенотипом предків. Оцінка племінної цінності тварин за фенотипом їх предків має ймовірнісний характер. Однак, для ремонтного молодняку, особливо для молодих бугайців і півнів, відповідно, за молочною та яечною продуктивністю, оцінка за походженням є єдиною можливістю визначити їх попередні племінні якості.

Якщо племінна цінність батьків оцінена з великою вірогідністю, то інформація за другий, а тим більш за третій ряд предків майже нічого не додасть.

Індекс племінної цінності плідника за однією із селекційних ознак на основі племінної цінності матері (A_M) і батька (A_B) можна визначити за формулою:

$$A_{np} = 0,5 \cdot A_M + 0,5 \cdot A_B \quad (164)$$

При цьому племінна цінність батька визначається за фенотипом нащадків ($A_B = A_n$), а матері – за власною продуктивністю ($A_M = A_{вл}$).

Вірогідність оцінки генотипу плідників визначають коефіцієнтом множинної кореляції між його племінною цінністю і компонентами індексу. Якщо індекс племінної цінності плідника визначають за даними матері та батька, то його вірогідність обчислюють за формулою:

$$R_A = \sqrt{0,5 \cdot h_m^2 + 0,25 \cdot b_i} \quad (165)$$

Оцінка племінної цінності за комплексом джерел інформації. Якщо визначають індекс племінної цінності тварин за даними різних джерел інформації (за власним фенотипом, фенотипом батька або напівсестер за батьком і матір'ю), то використовують таку формулу:

$$A_k = k_M \cdot (P_M - \bar{P}_{pM}) + k_B \cdot (P_{нсB} - \bar{P}_{нсB}) + k_{вл} \cdot (P_{вл} - \bar{P}_p), \quad (166)$$

де $P_M, P_{нсB}, P_{вл}$ – показники продуктивності матері тварини, напівсестер за батьком та самої тварини, відповідно; $\bar{P}_{pM}, \bar{P}_{нсB}, \bar{P}_p$ – показники продуктивності ровесниць матері, ровесниць дочок (напівсестер) батька та ровесниць тварини, відповідно; $k_M, k_B, k_{вл}$ – коефіцієнти, які розраховуються за формулами:

$$k_M = \frac{0,5 \cdot h_{mM}^2 \cdot (1 - h_{вл}^2)}{1 - 0,25 \cdot h_{вл}^2 \cdot (h_{mM}^2 + 0,5b)}; \quad (167)$$

$$k_B = \frac{0,5b \cdot (1 - h_{вл}^2)}{1 - 0,25 \cdot h_{вл}^2 \cdot (h_{mM}^2 + 0,5b)}; \quad (168)$$

$$k_{вл} = \frac{h_{вл}^2 \cdot (1 - 0,25 \cdot (h_{mM}^2 + 0,5b))}{1 - 0,25 \cdot h_{вл}^2 \cdot (h_{mM}^2 + 0,5b)}, \quad (169)$$

де $h_{mM}^2, h_{вл}^2$ – коефіцієнт успадкованості за m лактацій матері та власне корови, відповідно.

Вірогідність оцінки індексу племінної цінності за комплексом джерел оцінюється за формулою:

$$R_A = \sqrt{0,5 \cdot k_M + 0,25 \cdot k_B + k_{ва}} \quad (170)$$

У зв'язку з досягненнями в галузі популяційної генетики і удосконаленням нових інформаційних технологій було розроблено і впроваджено нові методи генетичної оцінки бугаїв – Best Linear Unbiased Prediction (BLUP), зокрема Sire Model (SM) і Animal Model (AM), що підвищують точність оцінки генотипу тварин у порівнянні з традиційними методами.

Процедура найкращого лінійного незміщеного прогнозу або BLUP була запропонована американським статистиком Charles Roy Henderson (1911-1989) у 1972 році. Цей метод дуже гнучкий і універсальний. Він дозволяє оцінювати всі включені до статистичної моделі фактори одночасно, що є передумовою до більш детальної диференціації і, відповідно, більш повному виключенню середовищних факторів; залучати генетичні групи самців у якості додаткової інформації (наприклад, кровність); враховувати спорідненість самця з батьком, братами і іншими родичами, що підвищує достовірність прогнозу генотипу, особливо тих самців, які мали невелику кількість дочок; порівнювати оцінку плідників різних поколінь, навіть якщо в популяції мав місце генетичний тренд. Разом з тим, слід відмітити, що рандомізоване використання сперми при контрольному осіменінні залишається основною передумовою безпомилкової оцінки спадкових якостей самців.

Для BLUP необхідне визначення лінійної статистичної моделі. Остання необхідна для того, щоб описати ситуацію в популяції (стаді), тобто якомога більш повно і точно визначити фактори, які впливають на продуктивність тварини. Тому для того, щоб визначити модель, необхідно добре знати структуру популяції і того зовнішнього середовища, в якому продукують тварини. Для кожної конкретної ситуації потрібно використовувати оптимальну модель. Модель, яка є найкращою для однієї популяції, може бути неадекватною для іншої. Основна проблема при використанні BLUP полягає в тому, щоб визначити скільки і які фактори необхідно включити до неї. Застосування оптимального варіанту моделі оцінки підвищує точність результатів прогнозу племінної цінності плідників до 40 %. Статистичні моделі BLUP відносяться до моделей змішаного типу. Ці моделі містять як фіксовані, так і випадкові фактори.

Наприклад, базова модель BLUP для оцінки бугаїв за якістю нащадків має вигляд:

$$y_{ijkl} = hys_i + g_i + s_{jk} + e_{ijkl} \quad (171)$$

де y_{ijkl} – продуктивність однієї первістки jk -го плідника, яка отелалась в i -тому стаді-році-сезоні, скорегована на тривалість лактації; hys_i – комплексний ефект i -того стада-року-сезону; g_i – ефект j -ої генетичної групи, до якої відноситься jk -ий бугай; s_{jk} – адитивний генетичний ефект (= 0,5 генетичної цінності) k -го батька з j -ої генетичної групи; e_{ijkl} – ефект неврахованих факторів, пов'язаний з кожною реєстрацією продуктивності первістки.

У матричному вигляді вищенаведена модель записується як:

$$y = Xb + Zs + e \quad (172)$$

де y – вектор спостережень; b – вектор невідомих фіксованих ефектів (стадо, рік, сезон, генетична група); s – вектор випадкових невідомих адитивних генетичних ефектів батьків; e – вектор випадкових ефектів неврахованих факторів; X, Z – відомі матриці, які відображають розподіл спостережень за градаціями фіксованих і випадкових факторів відповідно.

Для одержання оцінок b та s складають таку систему рівнянь:

$$\begin{bmatrix} X'X & X'Z \\ Z'X & ZZ + G^{-1} \end{bmatrix} \begin{bmatrix} b \\ s \end{bmatrix} = \begin{bmatrix} X'y \\ Z'y \end{bmatrix} \quad (173)$$

У даній моделі племінні цінності тварин вважаються випадковими, пов'язаними або непов'язаними між собою. Зв'язки між племінною цінністю визначаються спорідненістю тварин. Коваріаційна матриця племінних цінностей G у даному випадку дорівнює добутку матриці спорідненості A між тваринами на генетичну дисперсію σ_s^2 . Відповідно, зворотна до неї матриця, включена в систему рівнянь, дорівнює:

$$G^{-1} = A^{-1} \cdot (1 / \sigma_s^2) \quad (174)$$

C. Henderson розробив процедуру, яка дозволяє швидко отримувати зворотну матрицю спорідненості без необхідності побудови самої матриці спорідненості (X).

Племінна цінність плідника виражається як подвоєна оцінка суми ефекту батька і ефекту генетичної групи:

$$BV = 2(g + s) \quad (175)$$

Оцінка племінної цінності показує, на яку величину генотип певного плідника за даною ознакою краще (або гірше) середньої генетичної цінності всіх оцінених плідників.

Разом із впливом різних паратипових факторів статистичні моделі BLUP враховують ефект адитивної генетичної цінності батька тварини, тому для BLUP використовується також таке визначення, як «SireModel» – модель батька. Окрім того існує модель, яка враховує родинні зв'язки не тільки між плідниками, але і між їх доньками, що дозволяє нівелювати зсув, зумовлений підбором. Така модель у науковій літературі зустрічається під назвою «модель батька матері».

Починаючи з 80-х років, у науковому середовищі широко обговорювались питання методології розрахунків, стратегії програмування і ефективності практичного застосування для прогнозу генотипу тварин статистичних моделей змішаного типу, включаючи адитивний генетичний ефект тварини – так звана «Animal Model» – модель тварини. Основні положення теорії AM були розроблені С. Henderson ще в середині ХХ століття. Але практичне використання AM було тривалий час неможливим через обмежені потужності розрахункової техніки. Нинішній розвиток комп'ютерів усунув цю перешкоду.

Методологія прогнозу генотипу за BLUP AM базується на одночасній оцінці самців і самок, предків і нащадків з урахуванням усіх родинних відносин між тваринами в стаді. До оцінки включаються усі економічно важливі ознаки (багатовимірна модель тварини), що підвищує точність прогнозу генотипу. Вплив паратипових факторів елімінується через їх залучення до статистичної моделі. Разом із тим, не виключається можливість попереднього корегування вихідних даних.

Оскільки методологія BLUP AM найдосконаліша, то серед науковців і практиків увійшов до вжитку вираз «генетична оцінка», розуміючи під цим високий ступінь відповідності прогнозу племінної цінності істинному генотипу тварини.

Слід відмітити, що істинна адитивна генетична цінність особини ніколи не може бути оцінена зі 100 %-ою точністю (принаймні в найближчий час). Тому безпосередньо змінити ефективність того чи іншого методу оцінки племінної цінності неможливо. Можна тільки порівняти різні методи з методом, який апіорі вважається більш точним. Оскільки істинна генетична цінність тварин невідома, то логічно вважати кращим методом той, який має кращі теоретичні властивості.

9.7. Ідентифікація локусів кількісних ознак

Перспективним напрямком розвитку кількісної генетики є ідентифікація генів, що впливають на кількісні ознаки. За допомогою поліморфних маркерів у багатьох геномах можна локалізувати локуси кількісних ознак і надалі ідентифікувати шукані гени.

Локуси кількісних ознак (ЛКО; англ. Quantitative Trait Loci – QTLs) є ділянками ДНК, що містять гени, або зчеплені з генами, відповідальними за ту чи іншу кількісну ознаку. Показано, що комплексна генетична система, котра включає групу полігенів і утворює локус кількісної ознаки, може бути досить чітко локалізованою (компактною). Передбачається, що *QTL* існує в геномах багатьох вищих організмів як цілісна одиниця.

Розглянемо загальні принципи локалізації *QTL*. Генетичні маркери поводяться як менделюючі ознаки; іншими словами, вони підпадають під дію законів сегрегації (розподілу, розходження) і незалежного успадкування. Два гена, що локалізовані в одній хромосомі, фізично зчеплені і мають тенденцію успадковуватися разом. Під час мейозу рекомбінації між гомологічними хромосомами можуть руйнувати це зчеплення. Частота рекомбінації між двома генами, що локалізовані в одній хромосомі, залежить від відстані між ними. Отже, частота рекомбінації між маркерами є показником ступеню їх зчеплення: чим нижче частота рекомбінації, тим ближче маркери. Створення генетичних карт використовує цю властивість для визначення найбільш ймовірного порядку маркерів і відстаней між ними.

Загалом, на практиці для локалізації *QTL* використовують прямий метод картування. Для цього часто схрещують дві фенотипово різні групи особин (лінії, родини тощо) з подальшим отриманням нащадків F_1 або F_2 , або від зворотного схрещування. В отриманих гібридів досліджують сегрегацію алелей поліморфних маркерів і фенотипових величин ознаки. При цьому між їх локусами виникає нерівномірність за зчепленням, що і дозволяє локалізувати *QTL* досліджуваної ознаки.

Для ідентифікації *QTL* певної ознаки, родинна група із сегрегацією цієї ознаки генотипується за кількома поліморфними маркерами відомої локалізації, котрі відносно рівномірно розподілені у геномі. Для більшості видів домашніх тварин вже існують генетичні карти з високою щільністю розподілу маркерів (від декількох сотень до декількох тисяч).

Припустимо, якщо *QTL* для ознаки-мішені існує, то плюс- і мінус-алельні варіанти невідомого гену (*Q* і *q*), що відповідає за ознаку, будуть сегрегувати спільно з алелями найближчого поліморфного маркеру (M_1 і m_1), які ми можемо визначити в лабораторії. Припустимо, що M_1 косегрегує з *Q*, а m_1 – з *q*, це означає, що M_1 і *Q* розташовані поряд в одній хромосомі, а m_1 і *q* – в гомологічній хромосомі (M_1Q і m_1q).

Припустимо також, що популяція F_2 , отримана від схрещування гетерозиготних індивідуумів F_1 , генотипована. В результаті генотипування нащадки F_2 групуються відповідно з їх маркерними генотипами (M_1M_1 і m_1m_1 ; M_2M_2 і m_2m_2 ; ... M_nM_n і m_nm_n), і далі порівнюються середні фенотип цих груп. Якщо відсутні *QTL*, зчеплені з даними маркером (наприклад, з M_2), тоді відсутні суттєві відмінності між середніми фенотиповими значеннями досліджуваної ознаки у нащадків з генотипами M_2M_2 і m_2m_2 . Протилежна ситуація буде спостерігатися тоді, коли у нащадків, згрупованих за генотипом маркеру M_1 , виявиться, що група M_1M_1 здебільшого несе варіант *QQ* за *QTL*, а група m_1m_1 представлена головним чином варіантом *qq*. У цьому випадку спостерігаються значні відмінності середніх значень ознаки між групами нащадків і, отже, визначається присутність *QTL*.

У таких видів, як кури і свині, у яких зазвичай лінії і породи схрещуються в комерційних цілях, описана процедура може бути виконана в експериментальних популяціях (F_2 , нащадки від зворотного схрещування), тимчасом як у жуйних зазвичай використовується аналіз у двох (визначення за дочками; англ. *Daughter Design – DD*) або трьох (визначення за онучками; англ. *Grand-Daughter Design – GDD*) поколіннях нащадків. У випадку *DD* сегрегація гетерозиготних маркерів плідника (генерація I) відстежується у його дочок (генерація II), фенотип яких оцінюється. Під час *GDD* сегрегація гетерозиготних маркерів плідника (генерація I) простежується у його синів-напівсибсів (генерація II), а оцінка зв'язків маркерів з фенотиповими характеристиками виконується у їх дочок-онучок (генерація III).

У результаті експериментів з картування *QTL* часто ідентифікуються великі ділянки хромосом (близько їх половини), що мають суттєві ефекти на прояв досліджуваної ознаки. У сучасних дослідженнях активно використовуються методи картування для виявлення *QTL*, що впливають на ознаки, пов'язані з адаптацією. Прикладами таких ознак є чутливість до розвитку синдрому легеневої гіпертензії у курей, толерантність до трипаносом у великої рогатої худоби тощо.

За стадією картування *QTL* зазвичай йде уточнення положення *QTL* на карті («тонке картування» *QTL*). Для досягнення цієї мети аналізуються додаткові маркери і всі, представлені вище, додаткові рекомбінації між ними в досліджуваному регіоні. Нещодавно був розроблений і використаний вдалий підхід для «тонкого картування» регіону хромосоми *BTA14*, що містить важливий *QTL*, що впливає на вміст жиру в молоці та ряд інших ознак. У цьому підході використовувалась історія рекомбінації в попередніх поколіннях для уточнення положення на карті невеликої ділянки в 3,8 сМ. Такий розмір ділянки дозволяє проводити позиційне клонування гену *DGAT1*.

Після «тонкого картування» серед генів, локалізованих у виділеному регіоні, можуть бути виявлені гени, що визначають прояв ознаки. Гени-кандидати можуть бути знайдені у того ж виду (наприклад, коли є досить повна карта експресуючих послідовностей – *EST* карта, або коли геном повністю секвенований) або в ортологічних ділянках модельних організмів, для яких є повна геномна інформація.

Іноді ключова інформація про функції гену з'являється з несподіваних джерел. Так було з геном міостатину, функція якого була вперше встановлена у мишей, а потім виявилось, що він локалізується у великої рогатої худоби в тому регіоні хромосоми, де раніше був знайдений ген синдрому подвійної мускулатури.

Дослідження комплексної молекулярної архітектури *QTL* є важливим і з точки зору загальної генетики. При цьому часто застосовують методику позиційного клонування районів хромосом, що контролюють кількісні ознаки, попередньо локалізовані за допомогою поліморфних маркерів.

Зрозуміло, що ідентифікація генів, які відповідають за фенотипові характеристики (гени кількісних ознак – *ГКО*; англ. *Quantitative Trait Gene* – *QTG*), а також функціональних генетичних варіантів (нуклеотиди кількісних ознак – *НКО*; англ. *Quantitative Trait Nucleotide* – *QTN*) все ще залишається дуже важливим завданням, і необхідно розробляти підходи для того, щоб зменшити кількість позиціонованих генів-кандидатів на карті. У цьому відношенні визначальною є інформація про функції гену. Однак, нам все ще не відома можлива функція(ції) більшості генів, ідентифікованих у результаті секвенування геномів і кДНК (комплементарна ДНК). Саме тому дослідження профілів генної експресії в поєднанні з описаним вище позиційним підходом може забезпечити отримання корисної інформації для іденти-

фікації генів-кандидатів, які контролюють комплексні ознаки. Такий комбінований підхід визначається як генетична геноміка.

Кінцева мета картування *QTL* полягає в ідентифікації *QTG* та, в підсумку, *QTN*. По ходу збільшення кількості виявлених *QTG* і *QTN* найближчим часом необхідна розробка спеціальних моделей збереження, які враховують функціональні ознаки і мутації.

У сільськогосподарських тварин безліч господарсько корисних ознак, які успадковуються за складним полігенним типом і знаходяться під контролем багатьох генів, розташованих в *QT*-локусах. Дані щодо нуклеотидної послідовності з регіонів *QTL* можуть бути використані, наприклад, в практичному тваринництві для проведення *MAS* (англ. *Marker Assisted Selection*, селекція за допомогою маркерів або маркерасоційована селекція) та *GAS* (англ. *Gene Assisted Selection*, селекція за допомогою маркерних генів або генна селекція), використання яких значно прискорює темпи створення нових генотипів і отримання тварин із бажаними параметрами продуктивності. Маркер-асоційована селекція ґрунтується на ДНК-типуюванні за тими *QTL*, за якими ще не визначено точно гени-кандидати, і звичайно використовують ті з них, внесок яких у генетичну варіансу найбільш значний. При генній селекції типуювання тварин здійснюється за генами, для яких вже відомий *QTN*, який прямо пов'язаний з проявом певної кількісної ознаки.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Що таке кількісні ознаки, як їх класифікують та що впливає на їх мінливість?
2. Охарактеризуйте генетичні основи кількісних ознак.
3. Наведіть положення теорії полімерних генів та доповнення до неї.
4. Назвіть основні принципи аналізу кількісних ознак.
5. У чому суть кількісної генетичної моделі в теоретичному і практичному контексті?
6. Охарактеризуйте компоненти генотипової мінливості.
7. Що таке ефект алеля та як його можна визначити?
8. Що таке спадковість, успадкування та успадковуваність (у широкому і вузькому сенсі) й що на неї впливає?
9. Для яких ознак успадковуваність буде вищою, а для яких – нижчою?

10. Як визначити коефіцієнт успадкованості при порівнянні інбредних і неінбредних ліній?
11. У чому суть методу «коефіцієнтів шляхів» S. Wright та які причини можливого отримання нелогічних результатів при цьому?
12. Як оцінюється коефіцієнт успадкованості за допомогою дисперсійного аналізу?
13. Повторюваність: поняття, методи визначення, зумовленість, властивості.
14. Що таке реалізований ефект відбору та як його оцінити?
15. Що таке прогнозований ефект відбору, як його визначити (за покоління і рік) та що слід при цьому враховувати?
16. Що таке племінна цінність, від чого залежить вірогідність її оцінки та які існують способи її визначення?
17. Охарактеризуйте метод «генетичної оцінки» BLUP.
18. Що таке *QTL*, *QTG* і *QTN* та яка методика їх локалізації?
19. Як у практичному тваринництві використовують *QTL*, *QTG* і *QTN*?

ЧАСТИНА II.

СПЕЦІАЛЬНА ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ

10. Генофонд сільськогосподарських тварин в Україні

Поряд із землею, її надрами та рослинним покривом, нашим унікальним національним багатством є генофонд тваринного світу, зокрема, сільськогосподарського призначення. Кількість і якість сільськогосподарських тварин істотно впливає на економіку країни й добробут її населення. Відомо, що генетична база сільськогосподарських тварин представлена породами, які є продуктом живої природи і людської праці. Як основний засіб сільськогосподарського виробництва, в наш час породи зазнають особливо жорсткий тиск з боку такого неблаганного фактору людської діяльності, як веління часу.

За останні роки стан тваринництва в Україні не прогнозовано змінюється: майже у всіх видів розповсюдилося поглинальне схрещування з породами європейського кореня. Неповторні високо консолідовані аборигени (пінцгау, сіра українська та ін.) безповоротно губляться, зникає їх природна резистентність та висока адаптованість до умов, асимілюються «породами-поліпшувачами» господарсько корисні ознаки українського симентала, великої білої породи свиней, асканійського мериноса тощо.

У зв'язку з цим протягом останнього часу у сфері збереження генетичних ресурсів науковцями створюється генетичний банк тих сільськогосподарських тварин, що опинилися у загрозовому стані. Збереження генетичних ресурсів тварин у вигляді окремих стад, порід і популяцій розпочато шляхом інвентаризації, генетичної оцінки та визначення реальних регіональних адаптацій у сільськогосподарських тварин.

Сьогодні на території України при її суттєвій різноманітності природно-кліматичних зон, розводять понад 85 порід, популяцій і стад, що належать до 10 видів сільськогосподарських тварин. Ще до 60-х років минулого сторіччя в Україні розводили 10 порід великої рогатої худоби, 12 порід і породних типів свиней, 9 порід овець, 38 порід місцевих птахів, 4 породи норок, 2 породи нутрій і лисиць. Наявність такої генетичної бази є важливим джерелом для удосконалення існуючих і створення нових породних груп.

З переходом тваринництва на ринковий шлях розвитку, докорінно змінюється структура господарств і співвідношення порід сільськогосподарських тварин, що, на жаль, веде до збіднення наявних «корінних» генетичних ресурсів.

За останні роки наполовину скоротилося число порід великої рогатої худоби, свиней і овець. Нині практично зникає з обігу сільськогосподарського виробництва сіра українська порода великої рогатої худоби (свого часу найбільш поширена на Україні), яка послужила основою для виведення червоної степової, симентальської і лебединської порід. Ця порода несла в собі гени унікальних ознак легких отелень, висококалорійного жирного молока, неповторні смакові якості м'яса, добротну міцну шкіру і високу резистентність до інфекційних захворювань, зокрема, туберкульозу.

Аналогічній долі зазнала і споріднена з нею сіра угорська худоба, яка ще нещодавно розводилася у низинних районах Закарпаття. У польських районах України останнім часом можна зустріти лише в селянських господарствах поодинокі екземпляри білоголової української породи молочного напрямку продуктивності, якій належало третє місце за чисельністю. Ця порода визначалася високою резистентністю до таких захворювань, як лейкоз і мастит.

Катастрофічно зменшується в гірських районах Карпат пінцгауська порода великої рогатої худоби, яка характеризується надзвичайно міцним кістяком і доброю пристосованістю до гірських пасовищ – полонин.

Втратою високоякісної за смаковими якостями свинини, і, зокрема, оригінального угорського сала (товщиною понад 15 см) супроводжується зникнення кучерявої мангалицької породи свиней.

Продовжує зменшуватися інтрапородна різноманітність свиней, а також скорочується чисельність порід свиней універсального напрямку продуктивності, сталої міцності конституції та високого рівня використання ними об'ємистих кормів і пасовищ. Втрачається поголів'я порід, що утворені віковою селекцією. Поглинаються схрещуваннями неповторні генні комплекси українських порід.

Під загрозою значного скорочення знаходиться поголів'я гірсько-карпатських грубововняних овець. Практично зникли на Полтавщині решетилівські і сокільські грубововняні вівці, а з ними і добротні овчини, і сірі смушки з оригінальним синюватим відтінком.

Процеси збіднення генофонду порід мають місце і серед інших видів тварин. Багато вітчизняних порід (відрідь) коней скорочується

(терська, ахалтекінська, першеронська); знижується видова різноманітність прохідних риб (сріблястий карась, лин, сазан, окунь), бджіл (кримська, італійська) й тутового шовкопряда.

Повне зникнення або загрозливе скорочення поголів'я будь-якої породи – це втрата надовго, а то й назавжди, унікальних генотипів із оригінальними ознаками, до яких з часом може з'явитися неабиякий інтерес із боку людини.

Будь-яка порода сільськогосподарських тварин зникає не відразу, а шляхом скорочення й зникнення окремих її популяцій. Цим процесам передують: зміна структури популяцій сільськогосподарських тварин і чисельності її особин.

Експлуатація сільськогосподарських популяцій тварин автоматично включає селективний вплив, який необхідно враховувати при їх охороні. Вивчення популяцій диких тварин свідчить, що в природі існують приховані резерви охорони (регуляції) статеві-вікової, просторової і генетичної їх структури.

Популяція будь-якої породи, як природна історична структура, може існувати лише за певного зростання її чисельності й поширення. Максимальні межі, що визначають можливість збереження популяції як генетичної системи в контексті охорони порід мають тільки теоретичне значення. Але питання мінімальної чисельності особин популяції – це вирішення практичної охорони й збереження багатьох порід. У разі, якщо збереження короткострокове (при мінімальних змінах життєздатності, генетичної і фенотипової мінливості популяції), необхідно зберігати такий рівень генетичної різноманітності, який би сприяв набуттю в популяції певних адаптацій.

При збереженні й охороні реліктового генофонду мова йде не про загальне поголів'я, а про ефективну чисельність популяції (див. п. 5.4). Раптове скорочення величини популяції (при флуктуаціях чисельності) змінює водночас « N_e » – показник репродукції популяції, здатності до відтворення. Наприклад, якщо протягом десяти поколінь чисельність варіює від 50 голів до 1000 голів, то ефективна чисельність дорівнює 345 особин.

Мінімальна чисельність популяції визначається, як правило, наслідками дрейфу генів та інбридингу. У цьому разі ймовірність втрати виняткового алеля за генерацію буде: $0,5 N_e$. Такі поступові втрати сприяють зниженню кількості гетерозигот: при інбридингу росте гомозиготність, виникає інбредна депресія та випадкові зміни

фенотипу, знижується успадковуваність ознак. Доведено, що збільшення коефіцієнту інбридингу на 10% зменшує плодючість на 5-10%.

У селекції, як відомо, допускається, що ступінь інбридингу в одному поколінні не повинен перевищувати 2-3%, інакше відбір не встигатиме позбавляти популяцію небажаних генів (алелей). Практика свідчить про можливість короткострокового інбридингу в розмірі 1% на покоління, що відповідає ефективній чисельності в 50 голів. Звідси, в контексті охорони популяцій набуває чинності короткострокове виживання – «правило 1%-го інбридингу». При збереженні сучасних «неперспективних популяцій» збільшення кількості їх ознак, за якими ведеться відбір, постає разом із питанням зниження інбридингу. Вже через 20-30 поколінь популяція з « N_e » 50 голів втрачає 25% всієї генетичної різноманітності і тому така ефективна чисельність не є достатньою для довгострокового збереження популяції.

З практики відомо, що допустимою межею інбредного розведення тварин є короткостроковий інбридинг. І досвід розведення тварин у генофондному стаді сірої української породи дослідного господарства «Поліванівка» Дніпропетровської області свідчить про це; негативних наслідків інбридингу можна значно уникнути, якщо підбір тварин здійснювати під імуногенетичним контролем. Завдяки цьому в стаді, де питома частка інбредних тварин перевищує 80%, коефіцієнт гомозиготності за останні 30 років збільшився з 0,050 до 0,078.

Передумовою охорони популяції є й помітне зниження плодючості при інбридингу в 0,5-0,6%. Емпіричний висновок такий: кількість поколінь до вимирання внаслідок інбредної депресії приблизно в 1,5 рази більше ефективного розміру популяції (тобто популяція з десяти плодючих у кожному поколінні особин згасає внаслідок інбредної депресії через 15 поколінь).

Десятиріччями в Україні не зупиняється скорочення цінних вітчизняних порід (симентальська, білоголова українська, червона степова, пінцгау, лебединська). Багато з них віднесено до «малопродуктивних», тоді, як поступаючись за продуктивністю інтенсивним породам худоби (голштинська, чорно-ряба, німецька), вони набагато переважають їх за показниками резистентності, адаптації до місцевих умов, довголіття та якістю м'ясо-молочних продуктів. Аборигенні популяції, таким чином, стали економічно не конкурентноздатними в сучасних умовах. Саме з цієї причини чисельність багатьох популя-

цій аборигенів (у чистоті) скоротилася від 1000 до 200 голів більшості видів.

Засвідчено, що генетична мінливість більшості популяцій порід сільськогосподарських тварин винятково зменшилася: тільки в симентальській породі великої рогатої худоби кількість алельних варіантів «В» – локусу груп крові знизилася на 20%, у чорно-рябій – на 35%, інших – на 50-60%. Чисельність тварин чорно-рябої породи великої рогатої худоби, наприклад, практично зросла майже у два рази, але це не компенсувало алельних втрат їх генофонду. Загрозлива ситуація для генетичної палітри склалася в сірій українській та червоній степовій породах. Усе це викликає необхідність організації постійного генетичного біомоніторингу в племінних господарствах і розбудови в породах відповідного відбору, закріплення бугаїв-плідників. Досвід селекції з великою рогатою худобою свідчить, що комплектування контингенту гетерозиготних плідників сприятиме збільшенню генетичної мінливості, підвищенню запліднюваності та покращення продуктивних і адаптаційних якостей тварин. Із серйозних міркувань необхідно розробити в Україні державну програму збереження та раціонального використання реліктового генофонду малочисельних порід.

На щорічних зборах Європейської тваринницької асоціації була сформована робоча група для моніторингу з генетичних ресурсів сільськогосподарських тварин у Європі, яка відповідає за збереження й регулювання генетичних ресурсів у тваринництві. Ця асоціація спільно з Продовольчою та сільськогосподарською організацією ООН (ФАО) виконує проект Всесвітнього банку даних із генетичних ресурсів тварин на інтелектуальній і комп'ютерній базі Ганноверського інституту ветеринарної медицини. Тому світовий реєстр на сучасному етапі збереження популяцій сільськогосподарських тварин в Україні має поповнитися останньою інформацією.

Державна програма збереження реліктового генофонду популяцій у зв'язку з цим передбачає обмеження середнього коефіцієнта спорідненості в них. Тут враховують п'ять основних факторів популяції у різних породах:

1. Популяція може довільно відроджуватися без генетичних втрат – (нормальний статус);
2. Популяція має деякі небажані впливи, що загрожують її існуванню – (загрозливий статус);

3. У популяції чисельність тварин стабільно зменшується – (ненадійний статус);

4. Ефективна чисельність популяції недостатня для гальмування генетичних втрат у майбутніх поколіннях – (загрозливий статус);

5. Популяція знаходиться на межі вимирання – (критичний статус).

Маркерами сьогоdnішнього загрозливого стану популяції визначено:

а) зниження різноманітності кольорової гами забарвлення (масті);

б) наявність дефектів (відсутність волосся й хвоста, морфологічна атрезія, вкорочені кінцівки, серологічні хвороби тощо);

в) низька плодючість, загрозлива смертність молодняку (дегенерації росту, потвори, асфіксії, аспермія, аборти тощо).

У зв'язку з цим програма вимірює втрати генетичної мінливості за коефіцієнтом спорідненості (інбридингу) та використанням динамічних і просторових параметрів малочисельних популяцій. Останній (дрейф генів у малих популяціях) – враховує: ефективний розмір популяції, середній коефіцієнт інбридингу, відсоток родоначальника й швидкість їх втрати (розподіл і мінливість частот генів). За цих умов і формується вітчизняна методологія розведення зникаючих популяцій: відтворюється рівновага між селекційним ефектом і генетичною регресією. Генетичні зміни мають бути незначними, подібними до поступового природного розвитку порід.

У кінці 70-х років на території колишнього Радянського Союзу було здійснено спробу систематизувати заходи збереження генетичної бази зникаючих порід. З цією метою Міністерство сільського господарства видало наказ про створення генофондних стад і закрипили за ними допомогу відповідних науково-дослідних установ. В Україні за цим наказом було виділено 5 господарств для розведення генофондної худоби: два – сірої української, два – білоголової української й одне – пінцгауської породи. Започатковано, також, створення спермабанку для реліктових і високоцінних порід.

За умов сучасного розведення тварин у замкнених генофондних стадах України вже працює моніторинг тісного інбридингу і пов'язаного з ним негативного явища – депресії у вигляді зниження плодючості тварин, життєздатності й продуктивності їх нащадків.

Зрозуміло, що всі ці, безумовно, корисні дії не дали відповіді на питання: як звести до мінімуму втрати цінних тварин. Дискусійним залишається питання про приблизний ефективний розмір популяцій.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Які в цілому притаманні риси зміни генофондів с.-г. тварин в Україні?
2. Які тренди зміни генофондів с.-г. тварин і птахів протягом останніх десятиріч відбувались в Україні? Наслідки цього.
3. Яка повинна бути ефективна чисельність популяцій тварин для їх збереження?
4. Чому інбридинг є ризиковим явищем у реліктових і генофондних популяціях тварин?
5. Назвіть фактори оцінки популяцій на предмет визначення їх статусу в програмах збереження реліктового генофонду, а також маркери загрозливого стану.

11. Популяційна генетика й селекція свиней

11.1. Походження і біологічні особливості свиней

Згідно із зоологічною класифікацією свиней (*Sus scrofa*) відносять до класу ссавців (*Mammalia*), ряду парнокопитних (*Artiodactyla*), підряду нежуйних (*non Ruminantia*), родини свинячих (*Suidae*) і роду диких кабанів (*Sus*).

Дикі кабани спочатку мешкали в Південно-Східній Азії, а потім поширилися в Центральну Азію, Африку та Європу, де збереглися в дикому вигляді до теперішнього часу. Родоначальниками сучасних порід свиней є європейський і азійський дикі кабани, з яким вони дають плідних нащадків, що відрізняються міцною конституцією і високою життєздатністю.

Свині відрізняються від інших видів сільськогосподарських тварин рядом біологічних особливостей, раціональне використання яких робить галузь високорентабельною. Найважливішими з них є багатоплідність і материнські якості свиноматок, відносно короткий період супоросності, скоростиглість, добра оплата корму продукцією, висока продуктивність, повноцінність м'яса, всеїдність і широкі адаптаційні можливості свиней.

Свині – найбагатоплідніші з усіх домашніх тварин. При повноцінній годівлі і добрих умовах утримання свиноматка дає 10-14 поросят за опорос. Відомі випадки, коли народжувалося більше 30 поросят.

У свиней супоросність триває від 102 до 128 днів. У середньому вона становить 114-115 днів. При міжпородному схрещуванні тривалість поросності свиноматок скорочується на 0,6-1,0 день у порівнянні з чистопородним розведенням. При чіткій організації виробництва і ранньому відлученні поросят (в 26-35 днів) від кожної свиноматки в рік можна отримати більше двох опоросів.

Свині швидко досягають статевої зрілості і з 7-8-місячного віку їх можна використовувати для відтворення. Вже до однорічного віку свинки здатні привести нормально розвинений приплід. На 6-8-у добу жива маса поросят подвоюється, а до 2 міс. – збільшується в 16-27 разів. При збалансованому харчуванні і нормальних умов утримання племінний молодняк свиней вітчизняних порід досягає живої маси 100 кг за 6,0-6,5 міс., а помісний – на 10-20 днів швидше. Відомі випадки досягнення цього показника за 140 днів. Біологічною межею вважають вік досягнення живої маси 100 кг за 100 днів.

Витрати кормів на одиницю приросту живої маси у свиней значно нижчі, ніж у великої рогатої худоби і овець. В умовах промислових комплексів витрати кормів на 100 кг приросту у свиней складають 400-500 корм. од., при контрольній відгодівлі – не перевищують 400 корм. од., а у кращих тварин – 300 корм. од.

Вихід продукції у свиней також вищий, ніж у інших видів тварин. Залежно від живої маси забійний вихід коливається від 70 до 85%. У молодняка живую масою 80-100 кг він становить 70-75%, 100-120 кг – 76-80%, 150 кг і більше – 80-82% і у добре вгодованих свиней – 83-85%.

М'ясо свиней є біологічно повноцінним продуктом харчування. Воно містить менше води (60-62%), ніж яловичина і баранина (72-75%), і характеризується високою енергетичною цінністю. В 1 кг м'яса тварин середньої вгодованості міститься 12810 кДж, жирного – 17052 кДж, а в 1 кг сала – більше 34020 кДж, тимчасом як в 1 кг яловичини і баранини – відповідно 6300 кДж і 5250 кДж. Свиняче м'ясо ніжне, соковите, має відмінні смакові якості, добре консервується і найбільш придатне для приготування всіляких копченостей і ковбас.

Свині можуть поїдати практично всі корми, які вживають і інші види сільськогосподарських тварин. Вони добре засвоюють корми рослинного і тваринного походження, а також продукти їх переробки і харчові відходи.

Адаптаційні можливості свиней мають широкий діапазон. Завдяки цьому свиней можна з успіхом розводити в усіх кліматичних зонах країни.

Дослідження генетико-селекційних механізмів підвищення продуктивності різних популяцій свиней передбачає їх подальше ефективне розведення.

З цього приводу в цьому розділі розглядатимуться самоті генетико-популяційні принципи корекції ознак, які мають найбільше економічне значення в теперішній час.

11.2. Генетика свиней

Цитогенетика. Каріотип свиней налічує 38 хромосом, із яких 5 (1-5) аутосом субметацентрики, 2 (6-7) – субтілоцентрики, 5 (8-12) – метацентрики, 6 (13-18) – акроцентрики. Статова хромосома X є метацентриком, а Y – найменшим метацентриком. 8-а і 10-а пари хромосом мають нуклеолярні організатори. У 73% диких свиней нараховується

36 хромосом, а у 27% – 37. За свідченням Інституту свинарства і агропромислового виробництва НААН України (м. Полтава) 82% свиней великої білої породи мають 38 хромосом, у той час як миргородська – 77,1%, ландрас – 75,5%, п'єтрен – 96,2%.

У деяких європейських свиней є 36 хромосом. При паруванні дикого європейського кабана з домашніми свинями нащадки мають 37 хромосом.

Імуногенетика і білковий поліморфізм. Набула розвитку й методика імуногенетичної оцінки свиней, а також використання явища поліморфізму білків. На сьогодні вивченими є 17 груп крові (*A, B, C, D, E, F, G, H, I, J, K, L, M, N, O, P, Q*), що контролюють понад 80 еритроцитарних антигенних факторів, а найбільший поліморфізм встановлено в системах *E* (16 антигенів), *L* (13 антигенів) та *M* (11 антигенів). Інші системи мають 2-6 антигени.

У свиней відомо 26 електрофоретичних систем білків й ферментів, що налічують більше ніж 75 алелей. За семи локусам був виявлений поліморфізм: преальбумін (*PI-1*), постальбумін (*PO-2*), трансферин (*Tf*), посттрансферин (*Ptf*), гемопексин (*Hpx*), церулоплазмін (*Cp*) і лужна фосфатаза (*Alp*). Їх фенотипічні варіанти використовуються як маркери ознак із метою ранньої діагностики майбутньої продуктивності чи для контролю певних рис у структурі породи, популяції.

Генетичні аномалії. Нині у свиней описано більше 60 аномалій розвитку (табл. 4). Вивчаються механізми успадкування й пенетрантності цих явищ, але поки понад 30 спадкових хвороб ще на стадії

Таблиця 4

Міжнародний класифікатор дефектів у свиней

Міжнар. індекс	Генетична аномалія	Фенотип свині	Тип успадкування
1	2	3	4
C1	Мозкова грижа	Пухлина на голові	Простий рецесивний
C2	Параліч задніх кінцівок	Паралізовані задні кінцівки. Поросята гинуть через кілька днів	Простий рецесивний
C3	Атрезія ануса	Непрохідність ануса. Поросята народжуються живими. У жіночих особин можливе поєднання прямої кишки з урогенітальним синусом	Не визначено, напевно, біфакторіальний
C4	Розщеплення піднебіння (вовча паща)	Поросята народжуються живими, але не можуть ссати	Напевно, домінантний

Закінчення таблиці 4

1	2	3	4
C5	«Товстоногість»	Первинне порушення розвитку судин. Інфільтрація сполучної тканини. Поросята народжуються живими, проте гинуть через недостатній кровообіг	Простий рецесивний
C6	Викривлення і ригідність	Передні або (зрідка) і задні кінцівки ригідні. Поросята народжуються мертвими або гинуть після народження	Простий рецесивний
C7	Недорозвиток вушних раковин	Часто поєднується з вродиловістю задніх кінцівок і вовчою пащею	Рецесивний
C8	Гідроцефалія	Макроцефалія. Збільшення кількості та ненормальний розподіл спинно-мозкової рідини. Атрофія від тиску мозкової речовини, зміна кісток	Простий рецесивний
C9	Відсутність кінцівок	Відсутні як передні, так і задні кінцівки. Поросята народжуються живими	Простий рецесивний
C10	Дивертикуліт і ілеїт	Утворення кишені (дивертикулу) у слизовій оболонці клубової кишки, зв'язане з потовщенням кишок, Через 3-4 міс дивертикули лопаються; перитоніт і смерть	Не відомо
C11	Порфірія	Червоно-коричневе забарвлення кісток і зубів через патологічну концентрацію порфірину	Моно- або біфакторіальний домінуючий
C12	Мікседема	Зобоподібна припухлість шиї. Пухлини, особливо на потилиці («сальні» поросята)	Простий рецесивний
C13	Товстоногість	Набрякова припухлість передніх, інколи і задніх кінцівок. Пневмонія й гіперкератоз на череві і по боках	Рецесивний
C14	Жовтуха новонароджених	Несумісність еритроцитів у матері та у новонароджених. Гемоліз	Домінуючий
C15	Подібне з гемофілією захворювання	Подовжений період зсідання крові, кровотеча	Простий рецесивний
C16	Пултавський летальний фактор («лососеподібні поросята»)	Черепнолицьові дисплазії, укорочення хребта (перокормія) і недорозвинення легень	Простий рецесивний
C17	Недосконалий епітеліогенез	Дефекти шкіри різних розмірів, напівлетальність	Рецесивний
C18	Агенезія м'язів сфінктера заднього проходу	Інвагінація й випадання прямої кишки, наступна аутоінтоксикація через відсутність м'язів сфінктера прямої кишки	Не відомо

розкриття причин «прояву». Виявлення та ідентифікація стад свиней на предмет поширення таких тератологій сьогодні покликано вимогою сучасних технологій ведення свинарства, коли ефективність останніх обумовлена і використанням конституційно міцних і генетично стійких проти захворювань тварин.

Реципрокні транслокації хромосом встановлені у свиней різних порід. Виявлено понад 30 різних варіантів цього типу аберацій. Для більшості з них характерний різко виражений негативний вплив на плодючість тварин та їх життєздатність. Ряд транслокацій реципрокного типу збільшують ембріональну смертність у свиней до 72-85%, навіть до 100% за окремими типами.

Таким чином, у свинарстві велике значення має цитогенетичний контроль, що дозволяє попереджати поширення реципрокних транслокацій. Особливо важливо перевіряти каріотиби тих кнурів, при використанні сперми яких реструють високий відсоток прохолостів маток або малочисельний приплід. Виявлених носіїв аберацій слід бракувати, а їх нащадків виводити з відтворення.

Геномні мутації, такі як триплоїдія XXX, тетраплоїдія ХХУУ, триплоїдія ХХУ та ХУУ, диплоїдія-триплоїдія ХХ/XXX спостерігаються у 10% чистопородних свиней. Поліплоїдія зустрічається у дорослих особин у межах 0,5-1,5%, а кількість інтерсексів – до 10%.

Генетична стійкість до хвороб. У свиней встановлені генетично зумовлені відмінності сприйнятливості до багатьох хвороб інфекційної, інвазійної та незаразної етіології. Зокрема, в деяких популяціях відзначена стійкість до бруцельозу, свинячої лихоманки. У Швеції в ландрасів набагато рідше зустрічається ураження легень, ніж у йоркширських свиней. Разом з тим, останні є найстійкішими проти бешихи.

Встановлено міжпородні відмінності за сприйнятливістю до атрофічного риніту, який завдає великої економічної шкоди свинарству внаслідок затримки росту, поганої засвоюваності корму, зниження плодючості і життєздатності тварин. Датська порода ландрас і шведські білі беконні свині надзвичайно сприйнятливі до риніту, проте як свині породи лакомб вважаються резистентними до цього захворювання.

На додаток до породної схильності існує також родинна схильність, особливо серед нащадків свиноматок, які самі надзвичайно сприйнятливі до хвороби. Німецькі вчені відзначають високу кореляцію між захворюваністю у батьків і нащадків ($r = 0,76$). За розра-

хунками датських учених, коефіцієнт успадковуваності атрофічного риніту становить 0,17-0,20.

Є й інші приклади високої специфічності хвороб у свиней, але одночасно відомо, що резистентність проти захворювань зумовлена полігенами. Тому за таким чи іншим показником здоров'я слід використовувати спрямований відбір протягом декількох поколінь.

Генетична стійкість свиней до стресів. Промислове свинарство ставить перед зооветеринарною наукою ряд складних питань, одним з яких є проблема стресу. При несвоечасній діагностиці чутливості свиней до стресів хвороба швидко поширюється в популяціях.

У 1991 році була описана нуклеотидна заміна цитидину на тимідин в екзоні 17 гена *RYR1* рецептора ріанодину, який кодує білок кальцієвого каналу, що синтезується в скелетних м'язах. Ця заміна в 1843-й позиції *кДНК* (1843 *C>T*) призводить до заміни аргініну на цистеїн у позиції 615 поліпептиду (*R615C*) і в гомозиготному стані викликає у свиней синдром злоякісної гіпертермії (*Malignant Hyperthermia Syndrome, MHS*), індукований стресом або галотаном, також званий свинячим стрес-синдромом (*Porcine Stress Syndrome, PSS*). Оскільки ця мутація також асоційована з високим вмістом більш пісного м'яса в туші, інтенсивна селекція в останні десятиліття помітно підвищила частоту цієї мутації в популяціях свиней. У результаті тварини з високим вмістом м'яса часто характеризуються низькою стійкістю до стресу, наслідком чого є погіршення якості свинини, уповільнення росту у поросят, зниження репродуктивних показників та імунного статусу.

До останнього часу в м'ясному свинарстві широко застосовувався галотановий тест, проте він не дозволяв виявити гетерозиготних носіїв мутації. Після впровадження методу ДНК-діагностики ідентифікація таких тварин стала можливою і набула широкого поширення в селекційних програмах свинарства щодо зменшення генетичного вантажу свинячого стрес-синдрому.

11.3. Особливості селекції свиней

В Україні використовують близько 50 порід і породних груп свиней, працюють більше 50 підприємств із плеємної справи й штучного осіменіння цих тварин. Разом із тим, світова чисельність породного складу свиней сягає понад 100 найменувань, а разом зі зникаючими й малочисленими породами можна нарахувати й до 400. Попит ринку останніх десятиліть усе більше зумовлює розведення

популяцій і порід свиней м'ясного типу, що примушує виробника до використання м'ясного або м'ясо-сального типів. Результати відбору тварин за ознаками м'ясного типу (на основі систематичної селекції) свідчать про високий генетичний потенціал майже кожної породи щодо високої м'ясної продуктивності тварин. Генетичний тренд за вмістом м'яса у туші й товщиною шпигу, наприклад, у тварин великої білої породи відповідно склав +0,42% і 0,26 мм, у свиней французького ландраса – +0,15% і -0,16 мм, тимчасом як у породи бельгійський ландрас – +0,33% і -0,19 мм.

Сучасна селекція тварин у галузі ведеться як за кількісними, так і якісними ознаками. Їх типи успадкування і генної зумовленості є й предметом популяційної генетики. Фенотиповий прояв таких ознак залежить як від генотипу, так і умов утримання, а генетичний прогрес за одне покоління відбору залежить, як відомо, від коефіцієнту успадкованості і селекційного диференціалу (див. п. 9.4.). Оскільки плідників у свиного господарстві залишають завжди менше, ніж свиноматок, селекційний диференціал для кнурів-плідників завжди буде вище. При розширеному відтворенні стада необхідно мати більше маточного поголів'я в той час, як при простому відтворенні чисельність маточного поголів'я з року в рік є сталою. У свиней порівняно з одноплідними тваринами (коні, велика рогата худоба тощо) «SD» завжди вище тому, що кількість нащадків, серед яких можливо відібрати осіб на ремонт, більша. Розрахунки показують, що у свиней кількість нащадків, необхідних для ремонту стада (при постійній кількості тварин у стаді), складає: кнурців – 1-2%; свинок – 10-15%. Помилки при вимірі ознак господарсько корисного напрямку у свинарстві можуть сприяти зниженню «SD», оскільки допущені помилки не дозволяють визначити саме тих тварин, які є дійсно кращими.

У генетико-статистичній оцінці популяцій свиней певного значення набуває показник *інтервалу між поколіннями* – відрізок часу між двома поколіннями однієї і тієї ж стадії життєвого циклу. У свиней він може бути зменшений до року, коли поросят відбирають із першого приплоду свиноматок, покритих кнурами – їх однолітками. Такі батьки залишають нащадків лише раз на рік. При здійсненні такої схеми, свинок можна злучати в 7-8-ми місячному віці й одержувати нащадків у віці одного року. Якщо свинок і кнурців оцінюють за якістю нащадків до початку племінного використання, то інтервал між поколіннями складає два і більше років. Збільшення інтервалу

між поколіннями з метою випробовування батьків за нащадками, звичайно, приводить до зменшення селекційного диференціалу. Показати вплив інтервалу між поколіннями на прогрес, досягнутий певною селекцією, можна при порівнянні двох систем розведення свиней: одна – при використанні молодих кнурів і свинок у племінному розведенні з інтервалом поколінь в один рік і друга – при використанні тварин для ремонту тільки після того, як їх батьки будуть оцінені за продуктивністю поросят у двох попередніх приплодах. Інтервал між поколіннями в останньому випадку буде складати близько двох років. За першою схемою селекції за 4-х літній період ми маємо можливість одержати чотири покоління, а за другою – тільки два. Якщо успадковуваність і величина селекційного диференціалу тотожні в обох випадках, то селекційний прогрес буде більшим за чотири покоління. У роках середній інтервал між поколіннями у свиней дорівнює 1,5-2,0.

При оцінці ознак сумарним показником якості свиней до відлученої продуктивності є маса гнізда при відлученні. Це показник молочності маток і їх материнських якостей (життєздатності й енергії росту поросят). Розмір і маса гнізда визначаються кількістю поросят, народжених у гнізді і їх здатністю вижити до відлучення. Ці характеристики зумовлені дією генів різного типу.

Після відлучення швидкість росту розраховують індивідуально за середньодобовим приростом маси від періоду відлучення до періоду набуття товарної маси. Поліпшення швидкості росту шляхом селекції стає ефективним засобом і для оцінки використання тваринами кормів. Про необхідність селекції за бальною оцінкою, типом конституції, екстер'єром і інтер'єром тварин, відсотком виходу нежирного м'яса в туші, рівнем кератину в крові і сечі, ліпідів в крові, об'ємом крові, кількістю формених елементів, довжиною тулуба, товщиною шпику, площею м'язового вічка та інших характеристик відомо, що вона використовується для визначення спадково зумовлених м'ясних типів, лій і родин. Це дає можливість швидко покращати генетичні якості популяцій цього виду сільськогосподарських тварин. Сертифікація ознак, як показує практика селекції, стає суттєвим важелем визначення генетичного потенціалу тварин. Досить високу різноманітність генетичної зумовленості господарсько корисних ознак відображає оцінка їх успадковуваності (див. табл. 2).

Племінна робота в популяціях свиней зводиться головним чином до використання селекційних індексів продуктивності свиноматок і поросят.

Розмір гнізда та його маса до періоду відлучення порослят характеризуються низькою успадковуваністю та повторюваністю. Це свідчить, що селекція за цими ознаками малоефективна. Тут більшу вагу мають фактори середовища. Але за умов використання спеціальних індексів (наприклад: $100 \times (\text{маса гнізда свиноматки}) / (\text{середня маса гнізда вибірки})$) та інших стандартних індексів відбір стає вагомим.

Заслужує на увагу використання в селекції деяких генетичних кореляцій (табл. 5). Від'ємна чи позитивна генетична кореляція не обов'язково свідчить, що зв'язок між ознаками бажаний чи ні. Наприклад, покращення середньодобового приросту маси тіла шляхом селекції повинно привести до зменшення кількості кормів, потрібних для досягнення одиниці приросту не зважаючи на те, що кореляція між цими ознаками від'ємна ($r = -0,55$), вона є сприятливою. Збільшення середньодобового приросту маси тіла шляхом селекції буде супроводжуватися деяким збільшенням товщини шпигу. Про це свідчить позитивна генетична кореляція між ними ($r = +0,25$).

Таблиця 5

Деякі генетичні кореляції ознак у свинарстві

Середньодобовий приріст	<i>r</i>
Кількість корму, використаного на одиницю приросту	-0,55
Товщина шпигу	+0,25
Площа м'язового вічка	-0,25

11.4. Використання інбридингу і аутбридингу у свинарстві

Важливим напрямком поліпшення господарсько корисних ознак у популяціях свиней було використання інбридингу. Цей прийом вивчався протягом тривалих дослідів і на багатьох породах. Але створення інбредних ліній хоч і покращувало окремі якості тварин у цілому, результати його використання (крім інбредних кросів ліній) були негативними. Інбредні свинки пізніше досягають статевої зрілості, дають менші гнізда, мають меншу молочність, зумовлюють гемофілію й інші дефекти. Інбредні кнурці, як правило, не мають лібідо. Поросята в більшості випадків гинуть до відлучення. Але при

всіх наслідках інбридингу у свинарстві має місце для отримання гомозиготних ліній, придатних для міжлінійних кросів, для отримання кращих сполучень і комбінаційної здатності. Встановлено, що продуктивність комбінантів залежить не тільки від «сорту» генів, які вони мають, але й від їх типу, взаємодії, рівня експресії. Інбридинг спричиняє найбільшу депресію на ті ознаки тварин у популяції, за якими спостерігається найбільший ефект гетерозису: розмір гнізда, жива маса у 56-денному віці й швидкість росту після відлучення. Можливо, що для отримання кращих результатів при схрещуванні потрібно виконувати кроси між такими лініями, які відстають одна від одної якомога далі за генетичним походженням й родинністю. Така думка знайшла своє відображення у кластерному аналізі відповідних популяцій свиней за її структурними елементами – спорідненими групами, лініями і родинами та ін. Методика дозволяє встановити ступінь спорідненості вищеназваних елементів, їх подібність при одночасній оцінці багатьох селекційних параметрів.

Досить часто в селекційній роботі використовують інбредних кнурів на матках інших порід. Матки мають бути або інбредні, або аутбредні. З практичної доцільності більше використовують інбредних кнурів. Останні здійснюють свій вплив на нащадків тільки через передані гени, в той час як свиноматки (інбредні) являють, крім того, і середовище в період супоросності й лактації. Останні є найбільш чутливими до інбредної депресії.

З метою визначення ефективності різних видів розведення свиней для виробництва товарних свиней селекціонерами проводилися схрещування різних (інбредних і неінбредних) ліній, порід і родин. Встановлено, що гетерозис при двопородному схрещуванні супроводжується підвищенням життєздатності й продуктивності помісних поросят. Спостерігали, що розмір гнізд знижувався у чистопородних свиноматок, покритих кнурами іншої породи, порівняно з чистопородними батьками тільки однієї і тієї ж породи. Більшість покращених ознак зумовлюється зниженням смертності помісних поросят від періоду народження до відлучення. Помісні нащадки мають вищу швидкість росту від відлучення до періоду досягнення товарної маси. Переваги схрещувань обумовлені головним чином високою життєздатністю помісних поросят, міцністю й резистентністю помісних свиноматок. З недоліків схрещувань тварин у певних популяціях помітні зміни забарвлення щетини, спостерігають не завжди відпо-

відну якість туш тощо. Тому сталих успіхів при розведенні популяцій свиней, як правило, досягають тільки в разі використання генетичної програми схрещувань: двох, трьох і чотирьох порід. Відбір порід у популяціях для ротації залежить від наявності високопродуктивного стада. Достатньої інформації дослідження генотипів таких тварин, які б визначали кращі сполучення, ніж інші, досі не існує. Загальновідомо, що на кожну ознаку впливає декілька типів генів (табл. 6).

Таблиця 6
Типи дії генів господарсько корисних ознак свиней

Ознака	h^2	Вплив		Доля генів	
		інбридингу	аутбридингу	неадитивних	адитивних
Маса гнізда	низька	значний	значний	значна	мала
Швидкість росту	повільна	повільний	повільний	повільна	повільна
Екстер'єр	висока	повільний	повільний	мала	значна
Якість туші	найвища	замалий	замалий	замала	значна

Розмір гнізда і маса до відлучення детермінуються неадитивними генами, включаючи домінування, наддомінування й епістаз. Доказом цього є низька успадкованість та значний вплив на них інбридингу й схрещування. Шляхом відомих на практиці схрещувань: «кращого» із «кращим» можна не досягти прогресу за цими ознаками. Значно більше можна одержати шляхом схрещування різних ліній різних порід, які розташовані на значній генетичній відстані. Внаслідок цього ефекту селекціонер і отримує гетерозис.

Швидкість росту від відлучення до періоду товарної маси має $\langle h^2 \rangle$ близько 30%, а інбридинг і схрещування на цю ознаку майже не впливають. Відповідно, дія як адитивних, так і неадитивних генів тотожно повільна, і шляхом селекції на підвищення швидкості росту на основі індивідуальної продуктивності і показників родин у лінії може бути досягнений деякий прогрес у популяції. Саме з цим пов'язана обов'язковість маркування поросят і суворе дотримання правил складання повної інформації про кожен індивідуум.

11.5. ДНК-типунання у свинарстві

Використання в практиці селекційної роботи традиційних методів оцінки свиней, які ґрунтуються на показниках власної продуктивності і продуктивності нащадків, не забезпечує точної і повної інформації про генетичний потенціал тварини, що необхідно для прийняття ефективних селекційних рішень. Аналіз генотипу тварини на основі ДНК-типунання за генами, що належать до локусів кількісних ознак, дає можливість здійснити оцінку реальної генетичної цінності тварини, точно визначити генетичний потенціал щодо її конкретних продуктивних і біологічних якостей. Такий підхід покладено в основу *MAS*-селекції у свинарстві.

Для цілого ряду *QTL* встановлені гени-кандидати, що забезпечують основний внесок у прояв того чи іншого параметру продуктивних якостей. Зокрема, в контролі відгодівельних, м'ясних якостей свиней та якості м'яса беруть участь гени рилізінг-фактора гормону росту (*rfGH*), ген інсуліноподібного фактора гормону росту 2 (*IGF2*), ген *NaPoLe* (*PRKAG3*), ген еритропоетинового рецептора (*EPOR*), ріанодинрецепторний ген (*RYR1*) та ряд інших. Ген протеїну 4, що зв'язує ретинол (*RBP4*), ген β -субодиниці фолікулостимулюючого гормону (*FSH- β*), ген рецептора пролактину (*PRLR*), ген простогландин-ендопероксидазсинтази 2 (*PTGS2*), ген рецептора естрогену 1 і 2 (*ESR1*, *ESR2*), ген рецептора адипонектину (*ADIPOQR*) відносяться до групи генів, для яких встановлений зв'язок з репродуктивними ознаками. У ряді робіт для європейських і американських порід свиней показано, що певні алельні варіанти генів-кандидатів асоційовані з бажаним проявом відповідної продуктивної ознаки. Але для різних порід і комерційних ліній свиней і, навіть, для окремих популяцій рівень такої асоціації може бути різним і ефективність її використання для маркерної селекції, також, буде різною. Тому, залученню того чи іншого локусу в якості маркера певних параметрів продуктивності, як правило, передує аналіз його асоціації з цими параметрами в конкретних популяціях. Наприклад, щодо гена рецептора естрогену показано, що в різних лініях свиней великої білої породи та міжпородних комерційних лініях (мейшан \times велика біла) ефект *ESR1 B*-алеля за поліморфним сайтом рестрикції *PvuII* проявляється у збільшенні багатоплідності свиноматок на 0,4-0,8 гол. на одну копію гена. Для свиней породи мейшан встановлено ще більший ефект *ESR1 B*-алеля – до 1,4 гол. на одну копію гена. Ці результати успішно використані для збільшення цього важливого показника в популяціях

свиней. У той же час, для інших порід є повідомлення про незначний ефект *ESR1* В-алеля або його відсутність щодо репродуктивних ознак у свиноматок. Слід зауважити, що у даному випадку мова йде лише про маркерасоційовану селекцію, *QTN* залишається невідомим і даний ДНК-маркер відноситься до *LD*-маркерів (англ. *Linkage Disequilibrium* – нерівноважне зчеплення). Подібна ситуація характерна і для багатьох інших генів-кандидатів і відповідних маркерів. Ведеться також пошук зв'язку з продуктивними ознаками не тільки алелей і генотипів за окремими генами, але і варіантів гаплотипів.

Прикладом локусу кількісної ознаки, для якого встановлений *QTN*, є локус гена інсуліноподібного фактора росту 2. *QTN* займає позицію 3072 структури гена і характеризується однонуклеотидним поліморфізмом *IGF2-in3-G3072A*. Типування за даним *QTL*, який впливає на розвиток м'язової тканини і відкладання сала у свиней, за зазначеним *SNP* широко використовується в *GAS*-селекції для створення ліній свиней м'ясного типу.

Масштабні дослідження з даної тематики ведуться в США, Канаді, Японії, Китаї, країнах ЄС. В Україні подібні дослідження майже не проводяться. Більш того, вкрай недостатньо інформації щодо поліморфізму *QTL*-генів, розподілу алелей і генотипів у вітчизняних та завезених в Україну породах, що важливо для визначення перспективи проведення маркерної селекції. Взагалі, в Україні дослідження щодо розробки методів ДНК-типування сільськогосподарських тварин за *QTL*-генами та встановлення їх асоціації з продуктивними якістьми знаходяться в основному на початковій стадії і впроваджуються повільно.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Яке походження та біологічні особливості свиней?
2. У чому полягають особливості цито- та імуногенетики свиней?
3. Які спадкові аномалії ідентифіковані у свиней?
4. Охарактеризуйте генетичну стійкість свиней до хвороб і стресів.
5. Як впливає структура стада свиней та генераційний інтервал на рівень селекційного диференціалу?
6. Особливості ведення селекції свиней за декількома ознаками.
7. Які наслідки використання інбридингу та аутбридингу у свинарстві?
8. Стан та перспективи ДНК-типування у свинарстві.

12. Популяційна генетика й селекція великої рогатої худоби

12.1. Походження і біологічні особливості великої рогатої худоби

За сучасною зоологічною класифікацією велику рогату худобу (*Bos taurus*) відносять до класу ссавців (*Mammalia*), ряду парнокопитних (*Artiodactyla*), підряду жуйних (*Ruminantia*), родини полорогих (*Bovidae*), роду власне биків (*Bos*).

Основним родоначальником сучасної великої рогатої худоби є європейський дикий бик тур (*Bos primigenius*), який був приручений Людиною приблизно 5-6 тис. років до н.е. і нині в дикому вигляді вже не зберігся. Деякі дослідники припускають, що в Азії мешкає азійський вид туру – родоначальник азійських типів і порід великої рогатої худоби.

З найближчих родичів великої рогатої худоби також розводять зебу (*Bos taurus indicus*), яків (*Bos grunniens*), зондського бика – бантенга (*Bos sondaicus*) і гаяла (*Bos frontalis*), який є домашньою формою гаура, а також індійського або водного буйвола (*Bubalus bubalis*) з роду буйвіл (*Bubalus*).

Молочне і м'ясне скотарство – найважливіша галузь агропромислового комплексу. Велика рогата худоба має різноманітну продуктивність. Їх використовують для виробництва молока, м'яса і важких шкір. Крім того, гній тварин є прекрасним органічним добривом, яке має важливе значення для підвищення родючості ґрунту.

За молочною продуктивністю велика рогата худоба значно перевершує інших сільськогосподарських тварин. Абсолютний рекорд за надоем за одну лактацію перевищує 30 000 кг. При сприятливих умовах годівлі та утримання середній добовий приріст живої маси при вирощуванні та інтенсивній відгодівлі молодняку може перевищувати 1500 г.

Велика рогата худоба відрізняється великою витривалістю і доброю пристосованістю до найрізноманітніших кліматичних умов, внаслідок чого її успішно розводять на всіх континентах. Завдяки специфічним особливостям травлення велика рогата худоба використовує грубі і соковиті корми, що містять підвищену кількість клітковини. В середньому перетравність останньої у великої рогатої худоби складає 55-60%, в той час як у свиней і коней вона

коливається в межах 18-30%. Влітку велика рогата худоба здатна харчуватися однією зеленою травою, взимку – в значній мірі грубими і соковитими кормами. Навіть в раціоні високопродуктивних корів грубі, соковиті і зелені корми можуть становити 75-80% загальної поживності.

Велика рогата худоба має порівняно велику тривалість життя, завдяки чому її можна використовувати у виробничих умовах досить тривалий час. У Великобританії найбільш цінних бугаїв-плідників м'ясних порід використовують до 20 років. Ще довше можуть використовувати молочних корів. Однак, для племінних і виробничих цілей корів зазвичай використовують у середньому 10-12 років.

12.2. Генетика великої рогатої худоби

Цитогенетика. Згідно із сучасною цитогенетичною характеристикою в соматичних клітинах великої рогатої худоби в нормі міститься 60 хромосом, 58 із яких – аутосоми та 2 статеві хромосоми (♂-XY, ♀-XX). Усі аутосоми є акроцентриками, розмір яких поступово зменшуються на каріограмі, а статеві – субметацентрики. X-хромосоми великі за розмірами і позбавлені гетерохроматину, а Y-хромосоми є найменшим елементом і складаються переважно з гетерохроматину.

Імуногенетика і білковий поліморфізм. Однією з методик оцінки структури популяції худоби, а також дізнання про продуктивні й інші властивості тварин є серологічні аналізи за групами крові та вивчення поліморфізму білків. Так, у великої рогатої худоби виявлено 12 систем груп крові та 67 генетичних поліморфних систем білків і ферментів крові, молока, тканин, еритроцитів, лейкоцитів.

З існуючих груп крові (A, B, C, F-V, J, L, M, N', T, S, Z, R'-S') система A включає 8 антигенів, система B (найбільш складна) включає більше 40 антигенів, які у різних комбінаціях утворюють більше 500 алелей. Близько 10 антигенів B-системи успадковуються єдиним комплексом, наприклад, B^{BGK} , B^{BG} , $B^{BGK0211A}$ тощо. В системі C більше 10 антигенів. Розроблено лінійну модель сублокусів, що контролюють групи крові цієї системи. У системі J групи крові диференціюється на три групи: J^{CS} , J^S , J_a . J^{CS} – антиген, наявний в еритроцитах і плазмі; J^S – антиген, наявний тільки в плазмі; J_a – відсутність антигену як в еритроцитах, так і в плазмі. Система F-V складається з двох антигенів з підтипами F_1 , F_2 і V_1 , V_2 , V_3 . Система L, представлена одним антигеном, має два

фенотипи (L^+ і L^-) і три генотипи (L/L , L/l і l/l). Система M контролює чотири антигени (M_1 , M_2 , M' і m). S -система представлена 7 антигенами і 6 підтипами. Системи L , T' , N' , мають по одному антигену, називаються простими, а системи, що мають від двох і більше антигенів – складними. Цей поділ є умовним, оскільки, можливо, будуть відкриті нові антигени ще невідомі в даний час. Складні B -, C - і S -локуси груп крові у великої рогатої худоби розглядаються як приклад ступеневого алелізму у вищих тварин.

У селекційній практиці особливий інтерес має зв'язок генетичного поліморфізму білків з продуктивними ознаками, зокрема білків і ферментів сироватки крові та молока. Найпоширенішими системами крові є преальбумін (PR), альбумін (Alb), постальбумін (Pa), гаптоглобін (Hp), трансферин (Tf), лужна фосфатаза (Pp), церулоплазмін (Cp), амілаза (Am), гемоглобін (Hb), естераза (Es), карбоангідраза (Ca) тощо. У молоці найчастіше для досліджень використовують альфа-лактальбумін ($\alpha-La$), бета-лактоглобулін ($\beta-Lg$), альфа-казеїн ($\alpha_{s1}Cn$, $\alpha_{s2}Cn$), бета-казеїн ($\beta-Cn$), капа-казеїнів ($\kappa-Cn$) тощо.

У результаті проведених досліджень у межах червоної степової породи молочної худоби виявили п'ять типів трансферину (AA , DD , AD , AE , DE), що контролюються трьома алельними кодомінантними генами Tf^A , Tf^D , Tf^E . За типом гемоглобіну червона степова худоба характеризується лише Hb^A , амілази має три типи: BB , CC і BC , які контролюються двома кодомінантними алелями – Am^B і Am^C . Крім того, худоба має чотири типи лужної фосфатази: 1-1, 3-2, 2-1 і 3-1, які детерміновані трьома алелями кодомінантних генів Pp^{1-1} , Pp^{2-2} і Pp^{3-3} . За церулоплазміном тварини характеризуються наявністю шести типів: AA , BB , CC , AB , BC , AC , які контролюються трьома алелями Cp^A , Cp^B і Cp^C .

Методика використання сироваткових білків дозволила з'ясувати вплив генотипу батька на відтворну здатність дочок, прогнозувати молочну продуктивність. Вважається, що взаємозв'язок окремих типів поліморфних білків із молочною продуктивністю існує і в рамках ліній худоби, що можна пояснити ефектом зчеплення генів.

Особливістю відкритих біохімічних систем є кодомінантний характер успадкування, тобто повна відповідність між генотипом і фенотипом. Ці показники характеризуються високою константністю в онтогенезі, не змінюються під впливом зовнішнього середовища, а також корелюють з деякими господарсько корисними ознаками.

Це робить їх добрими генетичними маркерами, що можна застосовувати в практичній селекції.

Окрім вищезазначеного спадкова зумовленість імуногенетичних маркерів дозволяє опрацювати засоби і методи їх використання для аналізу і контролю динаміки племінної роботи при різних методах розведення, виявляти достовірність походження окремих тварин за батьківською й материнськими лініями тощо. Використання поліморфних систем білків разом з групами крові підвищує точність визначення походження тварин. Так, за групами крові батьківство можна встановити у 81% випадків, а додаткові аналізи тільки типів трансферину підвищують точність до 90%.

У разі комплектації племзаводів тваринами різного географічного походження імуногенетична оцінка дозволяє з'ясувати «генетичний фон» нового стада, його консолідованість і мінливість, а також визначитися в перших напрямках племінної роботи.

Генетичні аномалії. Протягом тривалого періоду розведення у деяких порід великої рогатої худоби накопичився певний вантаж генних мутацій. Як правило, вони мають рецесивний характер успадкування. У тварин різних порід можуть зустрічатися мутації, що викликають подібні анатомічні або функціональні зміни – каліцтва та аномалії. Однак, нерідко між породами відзначають виражені відмінності за спектром їх фенотипового прояву. Отже, ті чи інші мутації виникають у конкретних історико-географічних умовах розведення і певною мірою характеризують мутаційний вантаж кожної породи. Для профілактики збільшення генетичного вантажу необхідно знати форми фенотипового прояву мутантних летальних і напівлетальних генів, характер їх успадкування та зустрічальність у популяціях.

Безшерстість (*gipotropixia*). Ця аномалія зустрічається у різних порід, але найбільш часто в шведському і німецькому порідді чорно-рябої худоби, що пов'язано з інтенсивним використанням бугая Принца Адольфа. Безшерстість зустрічається, також, у англійської худоби фризької породи. Випадки безшерстості – від повної до часткової – виявлені у симентальської худоби. Безшерсті телята, як правило, нежиттєздатні. Аномалія успадковується за моногенним аутосомним рецесивним типом.

Вроджена відсутність кінцівок (*акротеріаз*). Передні кінцівки у телят з цією аномалією наче ампутовані на рівні зап'ястних, а задні – на рівні скакальних суглобів. У деяких випадках кінцівки зовсім

відсутні. Аномалія вперше описана у німецької чорно-рябої худоби в потомстві бугая Галлус, а також у шведської худоби гернзейської і джерсейської порід. Близько 16% тварин галовейської породи в Англії були носіями гену, що зумовлює відсутність кісток задніх кінцівок. Успадкування аномалії моногенне рецесивне.

М'язова контрактура (артрогрипоз). Виділяють артрогрипоз передніх, задніх і всіх кінцівок. При цьому спостерігають анкілози суглобів, флексуру м'язів і зв'язок. Кінцівки зігнуті, суглоби жорсткі, нерухомі. Аномалії суглобів кінцівок розглядають як моногенну рецесивну летальну ознаку у норвезької худоби, голштинської та гернзейської порід у США, чорно-рябої худоби – в Німеччині і Росії. Як напівлетальна ознака артрогрипоз передніх кінцівок описаний для естонської чорно-рябої породи.

Муміфікація плоду. У плода відбуваються дегідратація і зморщування частин тіла і плодових оболонок. Муміфікований плід відмирає в період останньої третини тільності, викидня не відбувається. Муміфікація плоду часто зустрічається у тварин голштинської, джерсейської, гернзейської і шведських порід. Успадкування аномалії вперше було встановлено у червоної датської худоби.

Параліч задніх кінцівок. Часто зустрічається у червоної датської і шведської червоно-рябої худоби. Зареєстрований як летальна рецесивна ознака під шифром A_7 . У норвезької червоно-рябої худоби параліч задніх кінцівок супроводжується помутнінням рогівки і внаслідок цього сліпотою (летальний дефект A_{38}).

Недосконалий епітеліогенез (перодермія, або «жаб'яча шкіра»). Вперше зареєстрований у голштино-фризької худоби в США, а потім і в інших країнах у герефордської, джерсейської, гернзейської, айрширської, шведської червоно-рябої, чорно-рябої голландської худоби. Фенотиповий прояв аномалії полягає в наявності дефектів зовнішнього шару шкіри, відсутності всіх шарів епідермісу, особливо в області зап'ястних і скакальних суглобів. Відзначають недорозвиток копит, деформацію вух, локальну безшерстість, дефекти слизової оболонки носа, язика, твердого піднебіння тощо.

Ретельний генетичний аналіз, проведений ще на початку ХХ ст., показав, що порушення розвитку епітелію у телят – спадкова рецесивна аномалія.

Карликовість (ахондроплазія). Розрізняють три основні форми ахондроплазії: бульдогоподібна карликовість, пропорційна карли-

ковість, непропорційна карликовість. Встановлена породна зумовленість різних форм карликовості. У великої рогатої худоби породи декстер зустрічається так звана «бульдогоподібна карликовість». Цей же дефект виявлений у тварин джерсейської, герефордської, англійської та фризської порід.

У телят-бульдогів мопсоподібна голова з укороченою верхньою щелепою і сильно вкорочені кінцівки. «Бульдоги» народжуються на 5-6-му місяці тільності мертвими. Спадкування бульдогоподібної карликовості домінантне з рецесивною летальною дією. Однак не виключається вплив генів-модифікаторів.

У м'ясної герефордської і абердин-ангуської худоби США часто зустрічаються так звана «хрипляча» карликовість. Аномальні телята народжуються пропорційно складеними, але з низькою живою масою. Відмінності між ними і нормальними тваринами стають більш помітними з віком. Карликовий розвиток поєднується у них з ускладненим, хриплим диханням. Вони страждають від хронічної тимпанії і не живуть довше двох років. Ця форма карликовості зумовлена одним рецесивним геном.

У герефордської породи зустрічаються й інші форми карликовості: тип компрест – надзвичайна компактність статури, зумовлена неповно домінуючим геном. У гомозиготному стані цей ген викликає летальний результат. Ще одна форма карликовості у тварин герефордської породи характеризується сильним вкороченням кінцівок. Ця форма аномалії є домінантною.

Вкорочення нижньої щелепи (брахігнатія) і мопсоподібність у поєднанні з витрішкуватістю. Ці аномалії часто зустрічаються у костромської і ярославської худоби Росії. Аномалія успадковуються за моногенним рецесивним типом. Відмінності у фенотиповому прояві ознак, ймовірно, пов'язані з дією генів-модифікаторів. Вкорочення нижньої чи верхньої щелепи в поєднанні з іншими аномаліями зареєстровано в айрширської, чорно-рябої породи.

Загальна водянка. Поширення цієї аномалії описано в айрширської і шведської чорно-рябої порід. Шляхом спеціальних схрещувань передбачуваних гетерозигот встановлено аутосомне рецесивне успадкування водянок. Число телят, уражених водянкою, особливо велике в надто заінбригованих стадах. Серед чорно-рябої худоби Німеччини і костромської в Росії були телята, в яких водянка поєднувалася із вкороченням нижньої щелепи.

Загальний анкілоз. При анкілозі відзначають закріплення, нерухомість усіх суглобів, вовчу пащу. Дефект описаний у м'ясної худоби породи шароле у Франції. У нащадків окремих бугаїв цієї породи реєструють понад 5% аномальних тварин.

Вроджена водянка головного мозку (гідроцефалія). Найбільш часто гідроцефалія проявляється в айрширської худоби. Фенотиповий прояв аномалії полягає в надмірному збільшенні обсягу церебральної рідини і накопиченні її в шлуночках головного мозку. У результаті цього мозок спочатку деформується, а потім збільшується в розмірі. Однак через тиск рідини обсяг мозку поступово зменшується. Збільшену внаслідок водянки голову плода часто важко витягти з родових шляхів без розтину і краніотомії. Гідроцефалія зумовлена мутацією рецесивного типу.

Вроджені судоми і епілепсія. Аномалія зареєстрована у герфордської і ангуської худоби в США, у телят джерсейської, чорно-рябої і симентальської порід в Росії та бурої швейцарської худоби. Проявляється у вигляді раптових клоніко-тонічних судом всієї мускулатури тулуба. Тварини не можуть піднятися на ноги і гинуть незабаром після народження.

Подовження тільності корів. Тривалість тільності збільшується на 20-90 днів при помірній формі хвороби або на 80-100 днів при важкій формі. У першому випадку телята мають нормальну статуру, але народжуються мертвими або гинуть під час отелення. У другому випадку телята можуть бути вилучені лише шляхом ембріотомії. У них виражене явище акромегалії.

Аномалія зареєстрована як прояв мутантного рецесивного гену у голштино-фризької худоби і шведської червоно-рябої худоби. У гернзейської худоби аналогічна аномалія рецесивного типу поєднується з аплазією передньої долі гіпофізу. Плід виношується 256-500 (в середньому 401) днів.

Вроджені пупкові грижі. Аномалія найбільш поширена у голштино-фризької худоби США і Канади, британської фризської та голландської худоби. Описана також в угорської строкатої, німецької строкатої, югославської строкатої, шортгорнської худоби. Пупкові грижі у телят успадковуються за рецесивним типом.

Спастичний парез. Аномалія є однією з поширених у різних порід великої рогатої худоби і завдає істотної економічної шкоди. В Англії цю хворобу частіше відзначають у фризської худоби. У США висока частота

аномалії виявлена у айрширських (3,9%) і голштино-фризських (3,5%) бугаїв. Спастичний парез спостерігають також у німецької чорно-рябої, палево-рябої худоби Угорщини і у тварин червоної датської породи.

При спастичному парезі тварини важко встають, у них помітна кульгавість однієї або обох задніх ніг. Характерні пряма постановка задніх ніг (ходульність), прогнутість тулуба, вкорочення зчленування сухожилок п'ят, некоординовані рухи, тремтіння. При парезі одна із задніх кінцівок або обидві витягуються і залишаються в нерухомій спастичній позиції на кілька хвилин. Успадкування спастичного парезу, ймовірно, пов'язано з комплементарною взаємодією генів.

Одноратичність (синдактилія). Цей дефект підлягає реєстрації при оцінці бугаїв голштинської породи в США. Успадковується за рецесивним типом.

«Хвороба білих телиць». Недорозвинення внутрішніх статевих органів у телиць переважно світло-білої масті вперше зареєстровано у тварин шортгорнської породи, а потім у абердин-ангуської, джерсейської, гернзейської, айрширської, шведської чорно-рябої худоби та в інших породах. Аномалія успадковується, очевидно, зчеплено зі статтю.

Паракератоз. Генетично зумовлене порушення обміну цинку. Зазвичай спостерігається у віці 4-6 тижнів у формі утворень на шкірі у вигляді лусочок і струпів, а також вторинних інфекцій. Паракератоз зареєстрований у чорно-рябої худоби голландського і фризького походження. Успадковується за моногенним рецесивним типом.

Порфірія. Аномалія пов'язана з порушенням синтезу порфірину. В результаті у тварин відзначають підвищену світлочутливість, дерматози, виразки, облісіння, порушення відтворювальної здатності, коричневе забарвлення зубів, кісток, легень, печінки, підвищений вміст порфірину в екскрементах. Порфірія – напівлетальна ознака з моногенним типом успадкування. Описана в шортгорнській і голштино-фризької породи.

Гіпоплазія гонад. Недорозвинення сім'яників у бугайців і яєчників у телиць зустрічається у тварин різних порід. У Німеччині в німецької чорно-рябої худоби відмічено зростання частоти гіпоплазії сім'яників у бугаїв з 3,7% в 1964 р. до 15,3% в 1979 р. Причиною аномалії, мабуть, є рецесивний ген з неповною пенетрантністю.

BLAD-синдром. Це спадковий імунodefіцит, що приводить до загибелі телят у 4-6-місячному віці від бронхопневмонії та диспепсії. Мутація поширена в голштинській породі.

СVM-синдром. Це комплекс хребетних каліцтв у телят голштинської породи, зумовлений поширенням рецесивного гена в спорідненій групі бугая А. Белла, який виявився гетерозиготним носієм і BLAD-синдрому.

Хромосомні аберації, головним чином, зумовлюють явище мертворожденості, порушують відтворну функцію, викликають народження потвор і розвиток хвороб, а тому їх розповсюдження у генофонді популяції має бути зведено нанівець.

Робертсонівські транслокації представляють собою одну з найбільш поширених форм хромосомних мутацій у великої рогатої худоби. Виявлено кілька варіантів центричних злиттів. Найбільш часто реєструють транслокацію між 1-ю і 29-ю хромосомами: вона зареєстрована в 50 породах. В окремих популяціях її частота досягає 40%.

Ця хромосомна перебудова не зустрічається у чорно-рябої, голштинської і холмогорської худоби, але широко поширена у симентальської. Частота її зустрічальності в різних лініях симентальської породи неоднакова.

У корів-носіїв транслокації 1/29 хромосом відтворювальна здатність нижче, ніж у їх ровесниць з нормальним каріотипом. Вихід телят в розрахунку на 100 маток у таких корів знижується на 6 голів і більше. Аналогічний негативний ефект спостерігають у носіїв транслокації 25/27 хромосом, яка зареєстрована в симентальській породі.

Відомостей щодо поширення реципрокних транслокацій поки небагато. Цей тип аберацій істотно знижує рівень репродуктивної функції тварин. Була проведена перевірка запліднюючої здатності сперми бугая – гетерозиготного носія реципрокної транслокації – 60 ХУ, Т (8; 15), (21; 24). За фенотипом бугай-носій був нормальним, але зі 180 осіменінь його спермою тільки 25% були результативними.

Геномні мутації. Втрата хромосом частіше спостерігається серед аутосом і рідко – серед статевих хромосом. Інбридинг підвищує частоту анеуплоїдних клітин, оскільки в цьому випадку змінюються процеси метаболізму клітин і їх властивості. 7,6% клітин організму великої рогатої худоби мають анеуплоїдні явища хромосом, тимчасом як аберацій останніх у кістковому мозку спостерігаються лише у 0,05% клітин.

Іншим предметом пошуку цитогенетичних служб контролю є явище химерізму. При аналізі каріотипів різностатевих двійнят

приблизно в 90% випадків у телиць і бугайців за внутрішньоутробного розвитку виявляють химеризм у системі статевих хромосом (XX/XU). Частина клітин телиць містить хромосоми чоловічої статі (XU), і, навпаки, у частині клітин бугайців знаходять хромосоми, характерні для жіночої статі (XX).

Телиці, носії химеризму XX/XU, залишаються стерильними – фри-мартинами. Вони нерідко характеризуються бугайцевим типом екстер'єру. У них відмічають розвиток додаткових статевих залоз, аналогічних сім'яникам. Посередині знизу живота може розташовуватися препуцієподібна складка шкіри від пупка до місця прикріплення вимені. Молочна залоза залишається зазвичай недорозвиненою, як і піхва, що має приблизно 1/3 нормальної довжини. Ректально у дорослих тварин можна виявити часткову або повну аплазію рогів матки.

У бугайців з цією хромосомною аномалією виявляють порушення репродуктивної функції: зниження густоти сперми, рухливості сперматозоїдів; збільшення частки аномальних сперматозоїдів; зниження запліднюючої здатності як щойно отриманої, так і замороженої сперми. В екстремальних випадках відзначають різко виражені аномалії, такі, як вкорочення пенісу і крипторхізм. У бугайців, вибракуваних через химеризм, у сім'яниках виявляють великі і численні ділянки дегенерації. В окремих носіїв химеризму встановлена повна відсутність сперматогенезу, недорозвинення м'язів зовнішнього піднімача сім'яників. Гістологічно виявлено зменшення розмірів і кількості сім'яних каналців, гіпоплазія зародкового епітелію тощо.

12.3. Генетика популяцій і селекція у молочному скотарстві

Однією з першочергових причин вивчення генетики популяцій великої рогатої худоби є те, що їх продуктивність легко й точно вимірюється шляхом зважування й обліку багатьох параметрів ознак, а генотипова мінливість оцінюється за родоводами, антигенним і білковим поліморфізмом та генетичними маркерами.

Популяційна характеристика генофонду, наприклад, молочної худоби складається за ознаками, що мають найбільше господарське й економічне значення, а саме: відтворення, надій, кількість молочного жиру та білка, тип будови тіла (конституція) і прижиттєвої продуктивності.

Серед перерахованих регулярно відтворення – найвагоміший показник тому, що лактація починається з народження теляти. Як

свідчать дані багатьох науковців, найбільша частина мінливості параметрів відтворення зумовлена середовищними факторами: годівля, утримання й профілактика хвороб. Низька успадковуваність плодючості свідчить, що за цією ознакою генотипові відміни тварин незначні і майже тотожні. Але низька успадковуваність відтворювальної здатності не свідчить про малу залежність її від генів (див. табл. 2).

Таких пар генів занадто багато: гонадну гіпоплазію, наприклад, обумовлює рецесивна пара; стерилітет бугаїв-плідників та корів – спричиняє в більшості випадків сполученість декількох пар генів (наддомінування, епістаз). Такі алелі ретельно вивчаються в селекції і знаходяться в популяції, що мають виняткове відтворення. При цьому в популяціях спостерігається і досить висока молочна продуктивність. Остання характеризується успадковуваністю не нижче середньої. Досліди свідчать, що успадковуваність надою й відсотку жиру в молоці високопродуктивних популяцій не набагато вищі за низькопродуктивних. Звичайно, що селекція стає результативною, коли вона спирається на дійсну різноманітність генотипів, а не формалізовану. З цього приводу в роботі з популяціями рекомендовані поправки на подовженість лактаційного періоду, на кількість доїнь за день, на вік корів та багато іншого. Це дає можливість визначити, що рівень продуктивності особин у популяції є найточнішим виміром їх генотипів.

Продуктивне довголіття – як генетичний показник, вивчений не досить повно в більшості популяцій великої рогатої худоби. Саме тип екстер'єру свідчить, що його бажані статі у молочної корови характеризують: розміри й розвиток молочної залози, пропорційне розташування дійок, міцність кінцівок, розміри тулуба та інше. Генетичні кореляції більшості цих ознак зовсім не високі. Мабуть, ці ознаки не зчеплені і не мають плейотропії. Тільки одночасний відбір за ними може сприяти покращенню популяцій. Але існують деякі й досить високі генетичні кореляції (табл. 7). Від'ємна генетична кореляція між надоєм і відсотком жиру у молоці (у середньому: $-0,41$) свідчить, що значна частина алелей генів, відповідальних за високий надій – призводить до зниження відсотку жиру у молоці. Визначено також, що між продукцією молочного жиру й відсотком жиру в молоці є дуже низька генетична кореляція. Отже, на ці ознаки сумісно впливає лише невелика кількість генів, і селекція за однією з них не повинна викликати генетичні зміни іншої ознаки в популяції певної породи.

Таблиця 7

Генетичні кореляції деяких ознак молочної худоби

№ з/п	Пара ознак	<i>lim</i> « <i>r</i> »
1.	Статура / продукція молочного жиру	-0,52...0,08
2.	Статура / надій	0,01...0,08
3.	Надій / відсоток жиру	-0,58...0,20
4.	Продукція молочного жиру / вміст жиру в молоці	-0,03...0,26

Відбір високомолочних корів у популяціях багатьох порід свідчить, що за своє життя високомолочні тварини дають обмежену кількість нащадків і майже не можливо швидко досягти значного покращення молочності. У популяціях потрібно в першу чергу відібрати телиць для ремонту тільки від високопродуктивних матерів. А майбутні бугаї-плідники для цієї ж мети добираються з числа бугайців, одержаних від найкращих корів. Це, як правило – бугаї-поліпшувачі. Саме вони випробовують на собі високу інтенсивність селекції у популяціях. А оцінюються її результати через їх дочок, де також існують кореляції на вік, місяць отелення та найвищу лактацію. Тільки у голштинської породи в багатьох її популяціях (як у Європі, так і США) за останні тридцять років генетичне покращення складає до 50%. Передусім, це стало можливим тільки завдяки використанню відповідних програм масової селекції та вмілого використання інбридингу. У молочної худоби результати інбридингу добре відомі. Близько 25% червоної датської худоби США гетерозиготні за геном паралічу кінцівок і більше 10% – гетерозиготні за алелем анкілозу. Більш поширена інформація стосовно інбридингу показує у голштинів (при інбридингу до 20%) підвищення росту інбредних тварин, прояв міцної статури і доброї молочної продуктивності у дочок.

З точки зору молочної продуктивності саме результати схрещувань свідчать, що найбільш раціональним методом селекції в популяціях на високу продуктивність є відбір і підбір у межах більшості існуючих порід. Деякі сталі породи відрізняються високим надоєм (голштинська, голандська, симентальська), інші – жирномолочністю (джерсейська). Важливо, що певні схрещування і здійснять вдалі переваги спільного існування «різнопородних» генів у недалекому майбутньому. Мабуть, методи селекції, що будуть використані у покращенні як молочної, так і м'ясної продуктивності тварин

у популяціях залишаться недосконалими ще протягом найближчих років. Покращення популяцій у першу чергу залежатиме від точності виміру і обліку ознак у популяціях тварин. Деякі механізми розглянемо щодо м'ясної худоби.

12.4. Генетика популяцій і селекція у м'ясному скотарстві

Відтворення – одна з найважливіших ознак. На неї впливають багато факторів: відсоток запліднюваності, збереженість і жива маса телят до відлучення. У середньому показано, що на 100 корів при отеленні випадає 84 теляти і близько 72 – на період відлучення. Щорічне вирощування від кожної корови теляти, як і відсоток запліднюваності, стають важливими показниками ефективності відтворення. Але генетична різноманітність цієї ознаки не значна. Більша частина її мінливості зумовлена паратиповими факторами і неадитивними генами. У селекційній роботі з популяціями м'ясної худоби корови вибраковуються в першу чергу за хворобами репродуктивної системи. Своєчасне вибракування корів, які потребують допомоги при отеленнях чи тих, що залишаються незаплідненими протягом року, сприяє сталому росту щодо поліпшення відтворення популяцій. У популяційній генетиці м'ясної худоби вже досить добре відомо, що на відтворення діють декілька пар рецесивних генів. Гомозиготні рецесиви мають низьку плодючість (деякі особини повністю стерильні).

Крім цього, досить конкретно тут використовується показник живої маси телят на час відлучення. Його успадкованість сягає до 35%, що при спрямованому відборі протягом декількох років сприятиме поліпшенню ознаки. Від'ємна маса телят від первісток є добрий прогнозуєчий показник наступних отелень. Цей показник у популяції також використовується і для оцінки рівня молочної продуктивності, молочних якостей корів, відмінностей енергій росту телят та інше. Щоб отримати об'єктивну характеристику відтворення, враховують материнський вплив (живлення плоду в матці й вплив через молоко), вік та особливості статі теляти. Відлучення проводять у віці 205 днів із перерахуванням від'ємної маси телят. До цього показника обов'язково вноситься поправка і на вік матері.

Генетична здатність до швидкого росту й ефективного використання корму на практиці до недавнього визначалася за статурою. Але досліді останнього часу показали, що цього не досить. Успадкованість цих ознак вища за середньою. Саме це і спричинило

введення випробовувань за продуктивністю. Телиць при випробовуванні, як і бугайців, витримують тільки на задовільному рівні годівлі. Остання, без сумніву, не покращує генетичних якостей. Але добре відомо, що відібрані тварини за швидкістю росту ефективно використовують корми. Показники успадкованості швидкості росту на обмеженому раціоні при відгодівлі є досить високі, що свідчить про можливість досягнення прогресу шляхом селекції швидко-рослої худоби. Можна сподіватися, що найбільший селекційний прогрес буде досягнуто при відгодівлі тварин уволу протягом 140 дів і подальшому відборі тих тварин, які показали найвищий приріст маси. Звичайно, що при цьому потрібно витримувати низку умов: ставити на випробовування тільки тих тварин-аналогів, що мають найвищу ймовірність прояву максимального приросту маси.

Маса тварин у річному віці стає цінним показником. Її коефіцієнт успадкованості коливається в межах від середніх до високих значень. Прагнення селекціонерів реалізувати худобу в більш молодому віці і з меншою вагою сприяло розведенню швидкостиглих тварин компактної статури із широким і глибоким тулубом. Установлено, що бугайці-кастрати від великих бугаїв нарощують масу більше порівняно з нащадками від дрібних і середніх батьків. З метою одержання телят для відгодівлі використовують корів середніх розмірів із бездоганною молочністю. Таких корів осіменяють великими бугаями бажаного типу (за винятком первісток). Можливо, що відбір за легкістю отелення, як і селекція за якістю туш, стають головними в покращенні популяцій худоби.

Покращення, насамперед, пов'язується і з генетико-селекційною роботою з випробовування тварин на наявність дефектів. Природа їх рецесивна і батьки в середньому є носіями 1-4 рецесивних генів небажаної дії. Але рецесивні гени в м'ясному скотарстві не є небезпечні: інбридинг тут майже не зустрічається. У популяціях багатьох порід м'ясної худоби досить поширеним у всьому Світі є коротконогість. Загальна генетична картина цього фена вже розглядалася. Застереженням від цієї вади є запобігання схрещувань дочок і синів (батьків носіїв коротконогості) із гетерозиготами.

У підборі на поліпшення популяцій слід дотримувати правила, залишаючи корів, які мають найдовший продуктивний період. Селекція на довголіття автоматично здійснює ремонт поголів'я тваринами, які прожили довге життя. Мабуть, такі батьківські пари матимуть гени

високої продуктивності: маси при народженні й маси при відлученні, живої маси й екстер'єру тварин. На тваринах м'ясних порід доведено, що між високою молочною продуктивністю і швидким ростом молодняку може проявлятися генетичний антагонізм. Це означає, що селекція на покращення молочної продуктивності корів одночасно призведе до зниження швидкості росту телят, одержаних від цих корів.

Наведені результати вдається обмежити або запобігти шляхом парування бугаїв інбредних ліній з неінбредними теличками і коровами різного походження. Лінійні кроси можна характеризувати як схрещування різних інбредних ліній у породі. Потрібно мати декілька інбредних ліній з тим, щоб визначити ефект гетерозису при схрещуванні цих ліній між собою.

Ряд схрещувань у межах різних популяцій м'ясних порід свідчить про вагоме покращення нащадків за загальною продуктивністю. Тут мали місце ангуська, герефордська, шортгорнська й шаролецька породи. За результатами заплідненості, ембріональної і плодової життєздатності, виживаності новонароджених і збереженню телят до їх відлучення від матері визначають найкращі міжпородні сполучення.

При схрещуванні європейських порід із породами м'ясного напрямку продуктивності США, наприклад, визначено – запліднюваність зростала на 10,1% порівняно з чистопородним розведенням. Але після 90 діб злучки тільність корів зростала не набагато – усього до 2%. Пренатальна смертність, визначена за кількістю корів із діагнозом тільності, але які не отелились коливалась від 4,3% до 5,0%. Пренатальна смертність не була нижчою у корів, від яких очікували приплід помісних телят, порівняно з коровами, покритими чистопородними бугаями-плідниками тієї ж породи.

Виробничі матеріали свідчать, що при одержанні від чистопородних корів помісних телят середня народжуваність на 5,2% перевищувала чистопородних. Мабуть, це пояснюється високою життєздатністю помісних тварин. Останні ростуть скоріше і мають на 5% вищу ефективність використання корму. Гетерозис також впливає на кількість і якість м'яса. Тут добре відомі помісі багатьох англійських порід із брамінською породою та різних молочних порід. Останні особливо відокремлюються, оскільки молочні й м'ясні породи сильно різняться своїми генотипами.

Молочні корови, покриті бугаями м'ясних порід, дають гібридів з високою масою й плодючістю. Помісні телята більш життєздатні

у віці до відлучення, ніж чистопородні. Помісні корови-матері краще виховують телят. Більш висока маса тварин до відлученого періоду зумовлює високу масу і до кінця періоду відгодівлі. Значне покращення ознак м'ясності в популяціях досягається шляхом внутрішньопородної селекції у чистопородних стадах. Тому селекційну роботу з племінними стадами слід визначати за обома батьками, які переважають за основними господарсько корисними ознаками. З такою метою пропонується програма для чистопородних тварин м'ясного напрямку продуктивності. Сюди включають: клейміння, бальну оцінку, визначення телиць для ремонту і бракування за продуктивністю та вадами. Здійснюючи цю програму, слід вести цілеспрямовану систему схрещувань, ретельно підбирати породи з урахуванням молочності маток і генетичного потенціалу бугаїв (бугай повинен мати найвищу масу в дорослому віці). У селекції м'ясної худоби більше підбирають тварин за декількома ознаками: маса тіла, бальна оцінка на час відлучення, середньодобовий приріст маси, кількість днів, необхідних для завершення відгодівлі, кількість кормів на одиницю приросту та показник витрат на утримання. Прогрес тут визначено за декількома селекційними індексами.

Сьогодні в Україні імпортовано декілька порід м'ясного напрямку продуктивності і такі з них як лімузінська, симентальська, менанжу вже зайняли гідне місце в генетико-селекційній роботі.

12.5. ДНК-типуння у скотарстві

З початку 80-х років минулого сторіччя у зв'язку зі стрімким розвитком застосування різних методів ДНК-діагностики стала можливою ідентифікація генів, що прямо чи опосередковано пов'язані з ознаками продуктивності сільськогосподарських видів тварин.

Більшість відомих на даний час маркерів продуктивності виявлено у великої рогатої худоби. У провідних генетичних центрах Світу проводяться дослідження з ідентифікації цих генів і реального використання відповідної інформації в селекційно-племінній роботі, зокрема, врахування даних щодо використання казеїнових генотипів у більшості країн Європи (в Німеччині селекція за алелем *CSN3^B* включена до програм з розведенню великої рогатої худоби) та США (Genraark Inc.).

Більшість господарсько корисних ознак великої рогатої худоби відносять до мірних, тобто до кількісних. Вони виступають предме-

том досліджень *генетики кількісних ознак*, що вивчає закономірності успадкування, мінливості і взаємозв'язків кількісних ознак та нині базується на застосуванні сучасних методів ДНК-аналізу.

Одним з напрямків молекулярно-генетичного маркерування таких ознак є вивчення поліморфізму структурних генів, алельні варіанти яких безпосередньо пов'язані з бажаним фенотиповим проявом. До них відносяться гени, які впливають на якість м'ясної чи молочної продукції, а також гени, продукти яких є білками гормонами, що беруть участь у регуляції загального метаболізму. Гени характеризуються наявністю генетично зумовлених поліморфних варіантів, що відрізняються однією чи декількома амінокислотами, тобто кожний білок має дві чи більше форми, які генетично зумовлені аутосомними алелями. Вперше поліморфні варіанти продуктивних ознак були виявлені за геном бета-лактоглобуліну.

У результаті численних досліджень у багатьох країнах і на різних породах великої рогатої худоби щодо визначення основних локусів кількісних ознак, які асоційовані з молочною чи м'ясною продуктивністю, були визначені основні гени, що впливають на якісні та технологічні параметри отримуваної продукції. Поліморфізм генів, які в даний час включені до комерційних панелей ДНК-діагностики великої рогатої худоби розглянутий нижче.

Нині велику увагу в молочному скотарстві приділяють ознакам білковомолочності і технологічним властивостям молока.

З генів, що впливають на молочну продуктивність у великої рогатої худоби, у першу чергу, розглядаються гени білків молока, що ділять на дві основні групи: казеїни і сироваткові білки молока.

Казеїни відносяться до родини фосфопротеїнів, що синтезуються в клітинах молочної залози у відповідь на індукцію лактогенними гормонами; їх вміст у молоці складає приблизно 75-85%. Родина казеїнових білків складається з генів альфа-казеїнів ($\alpha_{s1}Cn$, $\alpha_{s2}Cn$), бета-казеїнів ($\beta-Cn$), гама-казеїнів ($\gamma-Cn$) та капа-казеїнів ($\kappa-Cn$), які ймовірно походять від гену гама-ланцюга фібриногену. Гени α -, γ -, κ -казеїну є однокопійними, і локалізуються на 6-й хромосомі у великої рогатої худоби у вигляді генного кластера розміром близько 250 т.п.н. і утворюють одну групу зчеплення.

Після видалення осадженого казеїну молока залишається прозорий фільтрат – сироваткові білки, які складають близько 25% від загальної кількості білка в молоці. Сироватка білка, як і казеїн,

є гетерогенною, тобто вона складається з декількох фракцій: F-фракція, бета-лактоглобулін (β -Lg), альфа-лактальбумін (α -La; LALBA), альбумін сироватки крові (Al), протеазо-пептонна фракція (Pp) й імуноглобуліни (Ig).

На даний час генетичний поліморфізм визначений для всіх основних білків молока. За останні 25 років відкриті генетичні варіанти: 6 основних білків: β -Lg, LALBA, α_{s1} Cn, α_{s2} Cn, β -Cn, κ -Cn. Виявлений характер взаємозв'язку між окремими варіантами генів і найважливішими технологічними параметрами молока: надоем, відсотком жиру, кількістю білка в молоці.

Алельні варіанти гену α_{s1} Cn C, D і E відрізняються від варіанту B одиничними замінами амінокислот: α_{s1} Cn B у позиції 192 має глутамінову кислоту, а варіант C – гліцин; в позиції 53 α_{s1} Cn D – аланін заміщений триптофаном; в молекулі α_{s1} Cn A на відміну від варіанту B, який складається з 199 амінокислот, відсутній фрагмент з 13 амінокислот у позиціях 14-26, а у варіанті D серін заміщений проліном. У системі α_{s1} Cn найбільш розповсюджений алель B, який виявляється у різних порід з частотою 0,9-1,0. Для виробництва твердих сирів менш придатне молоко від корів з генотипом α_{s1} Cn A.

Ген β -Cn має довжину 10338 п.н. і складається з 9 екзонів і 8 інтронів. Розмір екзонів варіює від 24 до 498 п.н. У даний час виявлено 13 алельних варіантів даного гену, а саме: A₁, A₂, A₃, A₄, B, C, D, E, F, Gg, H₁, H₂, I. Найбільш часто зустрічаються A₁, A₂, B, C.

Алель B відрізняється від інших алелей точковою мутацією із заміщенням C на G в позиції 8267 в екзоні 7, що призводить до заміни серину на аргінін у позиції 122 послідовності білку. Тварини з β -Cn B мають вищі показники вмісту жиру та казеїну в молоці.

Алель A₃ відрізняється точковою мутацією із заміщенням C на A в позиції 8219 екзону 7 гену внаслідок чого відбувається амінокислотна заміна гістидину на глутамін у позиції 106 білкової послідовності зрілого протеїну.

Варіант E β -Cn характеризується амінокислотною заміною в позиції 36 глутамінової кислоти на лізин, варіант F в позиції 152 заміною проліну на лейцин, варіант G характеризується заміною проліну на лейцин у позиції 137, а варіант H заміною аргініну на цистеїн у позиції 25.

Ген κ -Cn має розмір 13 т.п.н. і складається з 5 екзонів загальною довжиною 850 п.н. та 4 інтронів і був виділений у великої рогатої

худоби. В основі білкового поліморфізму *κ-Cn* лежить генетичний поліморфізм послідовності гена.

Ідентифіковано дев'ять алелей гену *κ-Cn* (*A, B, C, E, F, G, H, I, A₁*), що характеризуються різними фізико-хімічними властивостями і певним кількісним вмістом білка в молоці. Алельний поліморфізм гену *κ-Cn* становить інтерес як маркер якості молока. Найбільш розповсюджені чотири алеля: *A, B, C* і *E*, які відрізняються один від одного амінокислотним складом.

Усі амінокислотні заміни в послідовності білка зумовлені нуклеотидними замінами у відповідній протеїн-кодуючій послідовності ДНК. Найбільш розповсюджені алельні варіанти *B* і *A* відрізняються амінокислотною заміною аспарагінової кислоти на аланін у положенні 148, що викликано відповідною точковою мутацією в позиції 5345 (*A* на *C*). Варіант *E* відрізняється від *A, B, C, G* амінокислотною заміною серину на гліцин у положенні 155, зумовленою точковою мутацією *A* на *G* в позиції 5365. Варіант *C* відрізняється мутаціями двох нуклеотидів у позиціях 5192 та 5193 (*GT* на *AC*), що призводить до амінокислотної заміни аргініну на гістидин у положенні 97. Різниця варіанту *C* від *G* може бути виявлена в позиції 5191, у якій мутація першої основи в триплеті (*C* на *T*) призводить до амінокислотної заміни аргініну на цистеїн у положенні 97. Мутація в позиції 5337 (*T* на *G*) характерна для варіанту *F*. Найбільш розповсюджений метод визначення різних алелей *κ-Cn* є метод ПЛР-ПДРФ.

Молоко корів з генотипом *AB* та *BB κ-Cn* характеризується більш високим вмістом білка і під впливом сичужного ферменту згортається швидше, ніж молоко корів з генотипом *AA*. Тому збільшення в популяції алельного варіанту *B* дозволяє отримати більший вихід білковомолочних продуктів, а молоко таких тварин є бажаним при використанні у виробництві високоякісних твердих сирів.

Розмір гену *β-Lg* 4662 п.н. і він складається з 7 екзонів і 6 інтронів. На даний час відомо 10 алельних варіантів гена *β-Lg* – *A, B, C, D, E, F, G, I, J, W*. Найбільш часто зустрічаються чотири алеля *A, B, C, D*, які відрізняються амінокислотним складом. Рідкісний варіант *D* відрізняється від *A, B, C* варіантів у позиції 45 заміною глутамінової кислоти на глутамін. Варіант *C* характеризується заміною в триплеті *CAG* на *CAC* і як наслідок, включення гістидину замість глутаміну в позиції 59. Різниця алеля *A* і *B* визначається в позиції 64 (аспарагінова кислота в *A*, гліцин у *B*) та в позиції 118 (валін в *A*, аланін у *B*). Алель

E β-Lg має амінокислотні заміни в позиціях 59 глутамін на лізин та 192 – глутамінова кислота на гліцин.

У результаті порівняльного аналізу параметрів молочної продуктивності корів різних порід великої рогатої худоби залежно від генотипу за геном *β-Lg* були отримані дані щодо того, що варіант *B* асоційований з високим вмістом у молоці казеїнових білків, високим відсотком жиру і параметрами казеїнового коагуляту, а варіант *A* характеризується підвищеним вмістом сироваткових білків і загальним вмістом білків молока.

Ген *LALBA* локалізований на 5-ій хромосомі у великої рогатої худоби. Одиниця транскрипції гена *LALBA* має розмір 2 т.п.н. На даний час відомо три алельних варіанти даного гена – *A*, *B* і *C*.

LALBA взаємодіє з галактозил-трансферазою, модифікує властиві їй карбогідратні зв'язки і, таким чином, вмикає синтез лактози в лактуючій молочної залозі. Ген *LALBA* впливає на об'єм молока, що синтезується: тварини з генотипом *AA* мають вищі надой, ніж тварин з генотипом *BB*.

Одним з важливих селекційних критеріїв у молочному скотарстві є вміст жиру в молоці. Як більшість кількісних ознак показники ліпідного обміну контролюються декількома генами, серед яких значну роль відіграють гени діацилгліцерол-оцилтрансфераза (*DGAT1*) і лептин (*LEP*).

Ген *DGAT1* локалізований у центромерній ділянці хромосоми 14 великої рогатої худоби і регулює концентрацію триацилгліцерола в плазмі, жирових тканинах, м'язових клітинах, молоці. Заміна аланіну на лізин у білку гена *DGAT1* призводить до збільшення утворення ацил-коензиму А. Виявлено декілька змін в *QTL*, але найбільш важлива в позиції амінокислоти 232 лізин → аланін. На рівні ДНК цей поліморфізм викликає подвійну заміну *AA* на *GC* в екзоні 8 нуклеотидної позиції 10433 і 10434. Така заміна в гені *DGAT1* найбільш впливає на вміст жиру в молоці і має менш виражений ефект на молочний жир, надій і молочний білок.

Алель *A* спричиняє збільшення вмісту протеїну та зменшення жиру в молоці, тимчасом як алель *K* – підвищення вмісту жиру. Крім цього, позиції *SNP* 10433 та 10434 в екзоні 8 корелюють з таким важливим якісним показником у м'ясному скотарстві як мармуровість м'яса.

Ліпідний метаболізм відіграє ключову роль у формуванні молочної і м'ясної продуктивності тварин, від нього залежать такі ознаки

як кількість молочного жиру, жирність молока, забійні якості тварин, мармуровість і ніжність м'яса, кількість підшкірного жиру.

Ідентифіковані гени, що безпосередньо чи опосередковано зумовлюють прояв продуктивних якостей тварин, в тому числі і м'ясні ознаки (мармуровість, ніжність, приріст маси тіла). До них належать лептин (*LEP*), тіроглобулін (*TG5*), діацилгліцерол-оцилтрансфераза (*DGAT1*), гормон росту (*GH*), μ -калпаїн (*CAPN1*), калпастатин (*CAST*) і міостатин (*MSTN*).

Ген лептину має розмір 1820 п.н. і приймає участь у регуляції засвоєння кормів, їх метаболізмі, а також тісно пов'язаний з репродуктивною функцією і відповідає за регуляцію жирових відкладень у тварин. Уперше поліморфізм *LEP* виявили методом ПЛР-ПДРФ.

Ген лептину в позиціях *SNP 73* екзона 2, а також 528 і 1759 корелює з таким показником якості м'яса, як мармуровість (внутрішньом'язовий жир (IMF), який розташований між м'язовими волокнами і є якісною ознакою м'яса). У позиції *SNP 73* заміна *C* на *T* в екзоні 2 призводить до заміни аргініну на цистеїн, яка асоціюється із вмістом жиру в туші і рівнем лептин-мРНК. Тварини, гомозиготні за алелем *T*, характеризуються підвищеним вмістом лептину в сиворотці, товщиною шпиків і мармуровістю м'яса і кращими показниками засвоєння кормів, а також живою масою на час забою. Позиція *SNP 1759* характеризується заміною *C* на *G*. Тварини з генотипом *CG* відрізняються скоростиглістю і більшою живою масою.

В останній час були виявлені гени, які відповідають за такий показник як ніжність м'яса у великої рогатої худоби – це гени *CAPN1* і *CAST*. У гені першого може відбуватись заміна *C* на *T* в 14 інтроні. Тварини з генотипом *TT* характеризуються незначним вмістом жиру в м'ясі (пісне м'ясо). Для гену *CAST* характерна заміна *G* на *C* в позиції 61 екзона 1.

Ген тіроглобуліну, в позиції 1696 якого відбувається заміна *C/T*, є глікопротеїн і попередник тиреоїдних гормонів трийодотироніну і тетрайодотироніну, що приймають участь в утворенні жирових клітин і формуванні мармуровості. Формування підшкірного жиру та загальний вміст жиру в тканинах знаходиться під впливом поліморфізму гену *TG5* оскільки йодотироніни впливають на диференціацію адипоцитів і рівень вмісту жиру.

Гени *TG5*, *CAPN1* і *CAST* включені до комерційних панелей діагностики великої рогатої худоби за якісними показниками м'ясної продукції.

Ген гормону росту – є одним з маркерних генів продуктивності великої рогатої худоби. Він розташований на ділянці хромосоми *19q26-qter*, складається з п'яти екзотів розміром біля 1800 п.н. Продуктом експресії цього гену є один з представників білкових гормонів – гормон росту, який являє собою одиничний поліпептид, що складається з 190-191 амінокислоти. Цей гормон потрібний для постнатального розвитку і нормалізації вуглеводного, ліпідного, азотного та мінерального обмінів; у гені *GH* ідентифіковано декілька різних мутацій. Виявлена асоціація поліморфних варіантів цього гену з показниками продуктивності (жива маса, молочна продуктивність, вміст жиру в молоці). Більшість досліджень проведених на представниках великої рогатої худоби спрямовані на вивчення поліморфізму алельних варіантів гену *GH*, асоційованих із вмістом жиру і білка в молоці, загальним надоем і темпом приросту маси тіла.

Найбільш вивчений взаємозв'язок мутації в п'ятому екзоні з показниками продуктивності. Ця мутація являє собою *C/G* трансверсію в нуклеотидній позиції 2141, в результаті якої відбувається заміна амінокислоти лейцину на валін у 127 положенні поліпептиду. Таким чином, цей *SNP*-поліморфізм призводить до утворення двох алелей: *L-GH* та *V-GH*. Мутація в 172 кодоні, *ACG/ATG*, приводить до заміни треоніну на метіонін і характеризує алель *C*. Мутація, яка не пов'язана з амінокислотною заміною і локалізується в третьому інтроні, ідентифікує два алельні варіанти *C* і *D*. Окрім цього, виявлено ще два алельні варіанти *E* і *F* у 3-му фланкуючому регіоні.

У результаті досліджень з аналізу поліморфізму алельних варіантів гену гормону росту отримані дані щодо позитивної кореляції різних алелей з кількісними показниками продуктивності великої рогатої худоби. Виявлені алельні варіанти гену *GH*, асоційовані з високими надоями і жирністю молока та приростом живої маси; тварини з генотипом *LV* перевищують тварин з генотипом *LL* і *VV*.

Інтенсивність експресії гену *GH*, знаходиться під контролем клітин гіпоталамуса, які синтезують стимулюючий білок рилізінг-фактор транскрипції *PIT-1*. Гіпофізарно-специфічний фактор транскрипції *PIT-1* є регуляторним геном, який контролює транскрипцію генів пролактину, тиротропіну і гормону росту, а також відіграє важливу роль у проліферації та диференціації клітин гіпофізу, що секретують ці гормони.

Ген *PIT-1* локалізується на першій хромосомі у великої рогатої худоби. Пригнічення гену *PIT-1* призводить до зниження експресії генів пролактину та гормону росту, що значною мірою знижує проліферацію клітинних ліній, що продукують ці гормони. Мутації гену *PIT-1*, супроводжуються порушенням структури його продуктів, що здійснює вагомий вплив на експресію контролюючих ним генів і, таким чином, змінює фенотиповий прояв ознак молочної продуктивності великої рогатої худоби. Так, виявлений зв'язок між поліморфізмом алельних варіантів *PIT-1* з молочною продуктивністю. Найбільший рівень продуктивності за показниками загального надою спостерігається у тварин з генотипом *AA*, при порівнянні з тваринами, що мають генотипи *BB*.

Ген міостатину (*MSTN*) впливає на розвиток скелетної мускулатури. У великої рогатої худоби (*ВРХ*) він локалізований на другій хромосомі і асоційований з проявом м'язової гіпертрофії (так званої подвійної мускулатури). При секвенуванні послідовностей цього гена, у тварин блакитної бельгійської породи, вперше була виявлена делеція 11 п.н. у третьому екзоні (між 821 і 831 нуклеотидами), що призводить до появи додаткового стоп-кодону, що, в свою чергу, викликає передчасне завершення трансляції і створення неактивної форми білка. Наслідком цієї мутації є збільшення кількості м'язових волокон. У деяких м'ясних порід, таких як бельгійська м'ясна, п'ємонтези, м'язова гіпертрофія виявлена майже в 100 % тварин. На сьогоднішній день відомі й інші мутації гена *MSTN*, що призводять до значного приросту м'язової тканини і прояву так званої подвійної мускулатури. Гомозиготні тварини за геном міостатину мають певні труднощі при отеленні через збільшення ваги телят при народженні. Ген міостатину можна використовувати для підбору відповідних батьківських пар тварин у селекції з метою створення високопродуктивних стад м'ясного напрямку продуктивності.

Ген мелакортинового рецептору 1 (*MC1R*) зумовлює червону масть у великої рогатої худоби. Колір масті відповідно детермінований домінантними і рецесивними алелями (E^D та E^+ або e) гену *MC1R* (табл. 8).

Домінантний чорний алель (E^D) викликається точковою мутацією (296 $T \rightarrow C$). Алелі E^+ та e відрізняються від E^D трансверсією $C \rightarrow T$ у нуклеотидній позиції 422 гену *MC1R*. Алель e характеризується G делецією в позиції 437 послідовності E^+ .

Таблиця 8

Варіанти масті ВРХ залежно від генотипу за геном *MC1R*

Генотип	Фенотип
$E^D E^D$	чорний, або чорно-білий
$E^D E^+$	чорний, або чорно-білий
$E^+ E^+$	варіанти – червоно-чорний
$E^D e$	чорний, або чорно-білий
$E^+ e$	червоний, або червоно-чорний
$e e$	червоний, або червоно-білий

Червона масть не є негативною ознакою, але згідно стандартів деяких порід великої рогатої худоби бажаною «брендовою» мастю для ринку є чорна масть.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Яке походження та біологічні особливості великої рогатої худоби?
2. Перелічіть особливості каріотипу та імуногенетичного контролю великої рогатої худоби.
3. Які спадкові аномалії зустрічаються у великої рогатої худоби?
4. Які хромосомні і геномні мутації притаманні великій рогатій худобі?
5. Дайте характеристику селекційним ознакам молочної худоби.
6. Які характеристики беруть до уваги при розведенні м'ясної худоби?
7. Які ДНК-маркери використовуються в селекції молочної худоби та на що вони впливають?
8. Які локуси кількісних ознак діагностуються в селекції м'ясної худоби та на що вони впливають?

13. Популяційна генетика й селекція овець

13.1. Походження і біологічні особливості овець

Домашні вівці відносяться до класу ссавців (*Mammalia*), підкласу плацентарних (*Placentalia*), ряду парнокопитних (*Artidactyla*), підряду жуйних (*Ruminanta*), родини полорогих (*Cavicornia*), роду Овець (*Ovis*), виду домашніх овець (*Ovis aries*). Вівці походять від кількох диких предків (муфлона, аркара, аргалі і гривистого барана), які збереглися до нашого часу. Деяких з цих форм успішно використовують для гібридизації з домашніми вівцями.

Найважливіші біологічні особливості овець – велика пластичність і пристосованість до різних кліматичних і господарських умов, різностороння продуктивність, відносно короткий період суягності (5 міс), досить висока скоростиглість і здатність найбільш повно порівняно з іншими видами сільськогосподарських тварин використовувати грубі і пасовищні корми.

Вівці в змозі відгодовуватися на таких пасовищах, на яких велика рогата худоба зазвичай голодує. Здатність вибіркового використання корму дозволяє вівцям вибирати на пасовищі найбільш поживні рослини і їх частини (плоди, листя). Цьому сприяє своєрідна будова передньої частини голови вівці: вузька морда, дуже рухливі тонкі губи і гострі овально вигнуті різці. Вівці поїдають близько 570 видів рослин, велика рогата худоба – тільки 50. Повноцінному використанню вівцями пасовищ сприяють, також, їх міцні копита і суглоби. У пошуках корму вони можуть щодня пересуватися на відстані до 15-18 км. Крім того, здатність деяких порід відкладати велику кількість жиру в курдюці і на хвості дозволяє їм у суворих природних умовах порівняно легко переносити сезонні перебої в пасовищних кормах і воді.

Вівці – жуйні тварини з добре розвиненим травним апаратом. Найбільш цінним кормом для них є зелена трава, органічні речовини якої перетравлюються в організмі овець на 75-85%. Тому виробництво баранини на півдні є значно дешевшим, ніж на інших кормах.

Сухе повітря, знижена температура і сонячне опромінення сприяють поліпшенню апетиту у овець. При утриманні та годівлі на відкритому повітрі підвищується їх продуктивність, у тому числі настриг вовни майже на 20%, збільшується її міцність. У той же час вівці погано переносять утримання в сирих приміщеннях і на болотистих пасовищах. У таких умовах вони часто худнуть, знижують продуктив-

ність, хворіють різними хворобами і нерідко гинуть. Крім цього на тварин погано впливає різка зміна температури. У перші 10 днів після стрижки вівці легко застуджуються, тепловий стрес влітку гальмує прояв охоти у маток, висока температура і пряме сонячне проміння негативно позначаються на спермопродукції баранів.

Вівці є багатоплідними тваринами. За плодючістю перше місце займають вівці романівської породи, від яких отримують 250-260 ягнят на 100 маток у рік.

Вівці – досить скоростиглі тварини. При інтенсивному вирощуванні молодняк можна використовувати на м'ясо в 6-8-місячному віці.

Вівці майже не уражуються туберкульозом, але досить часто хворіють на бруцельоз, коросту, віспу, копитну гниль, мастит, а також гельмінтоз.

Тривалість життя овець 14-15 років, проте в середньому їх використовують до 7-8 років, а найбільш цінних – до 9-10 років. До цього часу вівці втрачають зуби, і використання тварин стає економічно не вигідним.

13.2. Генетика вівці домашньої

Цитогенетика. Сучасні технології ведення вівчарства часто використовують напрацювання цитогенетичних служб племінного контролю. Так, у соматичних клітинах тварин у нормі 54 хромосоми (52A+XX або XY), серед яких 3 пари великих метацентриків і 23 пари акроцентриків. X-хромосома є найбільшим акроцентриком, а Y-хромосома – найменшим субметацентриком. Розмір хромосом коливається від 1 до 7 мкм.

Імуногенетика і білковий поліморфізм. Групи крові овець менш вивчені, ніж у інших тварин. До теперішнього часу виявлено 16 генетичних систем (A, B, C, D, J, M, R, X-Z, Con, F₃₀, F₄, Hel, Y, T, V, PV), що контролюють 39 антигенів. Серед груп крові у різних популяціях овець спостерігається достатня різноманітність антигенів і їх комбінацій. Основними напрямками практичного застосування цих досліджень поряд із паспортизацією порід овець є виявлення імуногенетичних маркерів та дізнання про геногеографію виду тощо. Наприклад, вивчення системи C дозволило встановити механізми синтезу глутатіону (GSH), який своїм утворенням залежить від амінокислоти цистеїн. А захворювання на хабертіоз менше трапляється у популяціях каракульських овець із генотипом aa системи M.

Відома хвороба скрепі в овець найвірогідніше буде в тих отарах, де дослідники визначають алелі *OLA-A4*, *OLA-A8* і *OLA-B-6* за комплексом гтосумісності *OLA*.

У овець виявлено 27 білкових поліморфних систем, у яких міститься 65 алелей. Основними системами є трансферин (*Tf*), альбумін (*Alb*) та гемоглобін (*Hb*). Відомою є і більш висока продуктивність нащадків, які одержані при паруванні баранів кавказької тонкорунної породи з трансферином типу *AC* і вівцематок типу *AA* і *AD*. Вивчення білкового поліморфізму дозволило встановити і значно вищу стійкість шотландських чорноголових овець з гемоглобіном *A* до нематод, ніж аналогів з гемоглобіном *B* тощо. До слова, гемоглобіни типів *A*, *B*, *C* найпоширеніші у межах чистопородних популяцій, а помісі, як правило, є гетерогенними. Саме останні мали більшу вовнову продуктивність.

Ці матеріали дозволяють глибше зрозуміти походження тварин, генетичну спорідненість популяцій і ліній, створювати на відповідних територіях чи при певних умовах специфічні популяції «адаптованих» до них отар овець.

Заслуговує на увагу селекціонерів використання в роботі з поліпшення спадковості овець імуногенетики: залежності ембріонального росту ягнят від імунобіологічної totoжності батьків. Остання визначається за реакцією преципітації. Чим більше різняться батьківські пари за своїм імунобіологічним показником, тим більшу масу при народженні мають їх нащадки. Кореляція тут коливається від $0,38 \pm 0,180$ до $0,51 \pm 0,120$. Подібна закономірність спостерігається щодо інтенсивності росту ягнят у постнатальний період.

Генетичні аномалії. В овець відзначають кілька генетичних аномалій, ступінь прояву яких залежить від породи, природно-кліматичних умов та інших факторів. Майже всі вони мають рецесивний тип успадкування.

М'язова контрактура. У новонароджених ягнят відзначають надмірне скорочення мускулатури кінцівок, рухливість суглобів дуже обмежена. Ягнята слаборозвинені, нежиттєздатні. Аномалія описана як летальна рецесивна ознака у австралійських мериносів.

Недорозвинення вушної раковини і вовча паща. Вівці, позбавлені вушних раковин, абсолютно глухі. В окремих випадках спостерігали поєднання безвухості з розщепленням піднебіння. Ознаки успадковуються за моногенним рецесивним типом.

Адактілія. Повна або часткова відсутність рогової підшви або недорозвинення копитного рогу, фаланг на окремих, частіше задніх, або всіх кінцівках зареєстровано у мериносових овець у Німеччині, Нідерландах і Франції. Тип успадкування – рецесивний.

Летальне сіре забарвлення каракульських овець. Спеціальні схрещування показали, що аномалія пов'язана з летальною дією домінантного гена в гомозиготному стані. У гетерозиготі цей ген обумовлює сіре забарвлення каракулю (тип Ширазі), що користується особливим попитом на світовому ринку. В колишньому СРСР і Румунії було вперше встановлено, що при схрещуванні сірих (гетерозиготних) каракульських овець спостерігають зниження виходу ягнят за рахунок ранніх ембріональних втрат або загибелі ягнят через кілька тижнів після народження внаслідок недорозвинення або повної відсутності рубця, нестачі сичужного ферменту. Профілактика втрат молодняка в даному випадку полягає в схрещуванні сірих овець з баранами чорного або іншого забарвлення.

Карликовість. Аномалія виникає внаслідок порушення функції щитовидної залози – нестачі колоїду в фолікулах. Вона зумовлена одним рецесивним геном. Описана у мериносів.

Світлочутливість (печінкова порфірія). Клінічний прояв аномалії спостерігають при переході ягнят на зелений корм у віці 4-6 тижнів. На ділянках шкіри, не покритих шерстю, в тому числі на слизовій оболонці очей, з'являються запалення і некрози, що призводять до сліпоти ягнят. Тварини гинуть від вторинних інфекцій. Вроджена світлочутливість як моногенна рецесивна ознака описана в овець саутдаунської породи в США і Новій Зеландії.

Летальна м'язова дистрофія. Аномалія виявлена в австралійських мериносів. Крім дистрофії м'язів у ягнят спостерігають викривлення кінцівок, хребта, грудини і ребер. Дефект носить летальний характер. Успадковується як моногенна рецесивна ознака.

Синдром магнатів. Аномалія характеризується відсутністю нижньої щелепи і включає зміни ротової порожнини, глотки, язика, вух, очей та інших лицьових частин голови. Супроводжується непрохідністю стравоходу. Цей летальний рецесивний дефект поширений у мериносових овець Австралії.

Атрезія ануса. Непрохідність ануса – летальна ознака з моногенним рецесивним успадкуванням, заподіює значних економічних збитків.

Вроджене розщеплення хребта (спина біфідо). Аномалія зареєстрована у овець ісландської породи. Супроводжується підвищеною пренатальною смертністю баранців, більш низькою живою масою при народженні. Ознака є спадковою рецесивною аномалією.

Скрепі (почесуха). В Англії та Франції давно відоме це захворювання. Воно проявляється у віці 2-3-х років і характеризується слабкістю тварин, втратою координації руху, розчесами і схудненням. Вважають, що скрепі має спадкову природу і зумовлена дією рецесивного гена. Захворювання проявляється у гомозиготних особин генотипу *ss*. Для усунення цього захворювання застосовують селекційні методи: вибракування зі стада хворих тварин, їх бічних родичів (братів і сестер) та батьків.

Хромосомні аберації. В овець найбільш вивчені робертсонівські транслокації. З роками збільшується їх частота, що супроводжується аномаліями відтворної функції у вигляді порушень процесу сперматогенезу та утворенням аномальних спермій. Також, виявлені реципрокні транслокації, що помітно знижують плодючість тварин.

У вівчарстві має значення і виявлення носіїв химеризму статевих хромосом, оскільки він пов'язаний з порушенням репродуктивної функції.

Цитогенетичний контроль аберацій особливо виправданий щодо баранів-плідників, які інтенсивно використовуються для штучного осіменіння.

Геномні мутації. Для овець встановлена наявність спонтанної анеуплоїдії, частота якої корелює з віком і таким чином найбільший її рівень (близько 19%) характерний для новонароджених ягнят, тимчасом як до 2-3 років частота аберацій зменшується до 14%, але у 6-7 років знову досягає рівня новонароджених. При цьому гіперплоїдів більше, ніж гіпоплоїдів.

Поширеним є і явище фримартинізму при народженні різностатевих двійнят. Це інтерсексуалізм, що пов'язаний з химеризмом типу XX/XY майже у всіх клітинах каріотипу 52A+XX. Спостерігаються мозаїки типу XX/XXY або XX/XYU. А у баранів із каріотипом 52A+XXY викликається тотальна азоспермія. Усе це та інші особливості нині є обов'язковими для оцінки в популяціях овець і мають, без сумніву, величезне практичне значення в технологіях ведення вівчарства.

Генетична стійкість до хвороб. Виявлена генетична зумовленість стійкості овець щодо інфекційного легеневого аденоматозу і трихостронгільозу.

Однією з поширених хвороб овець є контагіозна копитна гниль. Встановлені міжпородні відмінності за стійкістю до неї. Так, вівці породи корідель рідше хворіють копитної гниллю, ніж вівці породи коімбатор.

В Англії для перевірки гіпотези щодо генетичної зумовленої стійкості овець до зараження нематодами *Haemonchus contortus* валухів порід шотландська чорноморда і фінський дорсет заражали личинками нематод. Тварини шотландської чорномордої породи виявилися більш стійкими до зараження, ніж вівці породи фінський дорсет. Крім того, аналіз клінічних і патофізіологічних відхилень через 22 дні після введення личинок показав, що вівці з гемоглобіном типу А більш стійкі до зараження, ніж вівці з гемоглобіном типу В.

Переконливі докази ролі спадковості отримані при дослідженні сприйнятливості овець до захворювання на коросту. Виявлено, що сприйнятливість до цього захворювання зумовлюється домінантним геном.

Генетика масті. Головною якісною ознакою овець є масть. Практичний досвід і дослідження вчених показали, що чорне забарвлення є домінантним відносно інших, за винятком сірого. Сірий колір утворюється в результаті наявності у вовняному покриві чорного і білого волосся, а рожевий зумовлений міксом білих і коричневих. У овець каракульської породи зустрічається забарвлення сур, яке характеризується зональним розташуванням пігменту вздовж волосся. В результаті селекційної роботи вдалося отримати багато різновидів сурового забарвлення овець.

13.3. Селекція за господарсько корисними ознаками у вівчарстві

Вівчарство у порівнянні з іншими галузями тваринництва є найбагатопрофільнішою галуззю. Разом із тим, в умовах інтенсивного землеробства з розвинутим кормовиробництвом розведення порід овець, що спеціалізуються або на виробництві м'яса чи вовни є малоєфективним. Крім того, останні роки економічної скрути в Україні, відсутність паритету цін на тваринницьку продукцію, падіння попиту на овчини, вовну, смушки та інші види продукції від вівчарства призвели до катастрофічного зменшення поголів'я овець. Така ситуація завдала великої шкоди розвитку галузі, хоча вівцям, наприклад, притаманна значна генетична породна відокремленість. Наявність

великої кількості порід різного напрямку продуктивності й типу шерстного покриву забезпечує не тільки одержання різноманітної продукції, але й дозволяє ефективно організовувати селекційну роботу на основі гетерогенності у породних ресурсах. Разом з такими видовими характеристиками, як багатоплідність та відносно короткий генераційний інтервал вівці стають цінним об'єктом досліджень для генетиків-популяціоністів.

Методи генетико-статистичного аналізу дозволяють об'єктивно оцінювати для кожної отари чи лінії частку генетичної мінливості й зумовленості конкретної ознаки. Частіше останні складно підконтрольні та залежать від паратипових впливів, тобто фенотипова мінливість є високою. Це ускладнює дослідження, як і явище полігенії за кількісними ознаками, що фактично є основними в селекції тварин, зокрема, овець. Тому найчастіше у популяції чи породах (її структурних елементах) оцінюється коефіцієнт успадкованості. За його допомогою здійснюють відбір за фенотипом і гарантується одержання нащадків від кращих батьків.

Щодо господарсько корисних ознак овець, то спадково зумовлені різниці на рівні популяцій стосуються всіх їх показників. Досліджено досить складну генетичну зумовленість вовни. Схрещування популяцій з тонкою вовною (породи меринос, рамбульє) і змішаною (каракульські, курдючні і манжурські) показує, що перше покоління нащадків характеризується досить високим вмістом грубих волокон. В оцінці популяцій вивчено характер успадкування різних компонентів вовни і певні варіанти впливу генотипів батьківської або материнської породи на нащадків. Певна кількість ознак зберігає тут тенденцію проміжного успадкування. Деякі особливості спостерігаються, наприклад, при успадкуванні складок шкіри. Відомо, що ягнята з малоскладчатою шкірою розвиваються більш інтенсивно порівняно з іншими. При зростанні складок у батьків нащадки мають найкоротшу вовну.

Звичайно, що вівці розводяться, також, і для одержання високоякісного м'яса. Більша частина фенотипової мінливості показників м'ясної продукції зумовлена паратиповими факторами, й акцент на покращення умов утримання тут повинен привести до покращення м'ясистості багатьох популяцій овець. Деякі мають середню й високу успадкованість, і це свідчить про можливість генетичного удосконалення їх за рахунок селекції у популяціях.

Одним із важливих факторів господарсько корисної ефективності популяції залишається плодючість. Виробництво ягнят досить широко коливається в межах як різних популяцій, так і різних порід. Число ягнят на 100 маток складає 118-129 голів. Плодючість має успадковуваність 5-10%, що свідчить про значний вплив на цю ознаку паратипових факторів, що спроможні значно покращити цю ознаку (див. табл. 2). А швидкість росту овець має найвищу успадковуваність, тому масовий відбір повинен бути ефективним засобом покращення популяцій.

У селекційній роботі завжди оцінюється тип продуктивності й екстер'єр тварин. Останні з явними вадами (неправильний прикус, недостатній зір, надзвичайна складчастість шкіри, курячі груди, низька якість м'яса й інші) вибраковуюються з племінної отари, а підбір і відбір ведеться тільки на основі живої маси, кількості і якості вовни й типу будови тіла. Заслугує на увагу використання в популяціях так званого корегуючого підбору. Вівцематок з високою продуктивністю (але з недоліками екстер'єру) спарюють із високоякісними баранами і тим самим корегують недоліки маток протягом декількох поколінь. Цей принцип використовується для покращення багатьох ознак і стає досить ефективним у селекційно-генетичній роботі з вівцями.

Стосовно розведення тварин за показниками якості відома їх висока (інколи середня) успадковуваність, що залишає селекцію основним «інструментом» генетичного покращення популяцій. Звичайно, що якість тут визначається тільки після забою, і тому відбір ознак у цьому напрямку здійснюється за продуктивністю близьких родичів. У цьому відношенні повні сибси дають більше інформації, ніж напівсибси. Це пов'язано з тим, що пробанд має вдвічі більше загальних генів із сибсами, ніж напівсибсами. Але використання даних про якість туш повних сибсів обмежено тими випадками, коли є двійні. Якість туш може оцінюватися і за нащадками баранів: усі поліпшувачі мають використовуватися в популяціях. Так, поширюється розведення за лініями. Маса руна і якість вовни варіюють не тільки в залежності від генофондів порід, але і зон, отар і виходу ягнят. Успадковуваність багатьох ознак вовни досить висока (див. табл. 2). Така успадковуваність достатня для того, щоб використовувати метод парування кращих із кращими і досягати у нащадків генетичного покращення.

Можливе припущення, що швидкий ріст за всі періоди вирощування й відгодівлі детермінують одні і ті ж гени. Визначено, що антагонізму між ознаками не існує, і селекція на підвищену масу тіла у будь-який період життя повинна привести до покращення цієї ознаки в інші періоди. Жива маса у всі дорослі періоди коливається від середньої до високої, і тому відбір стає ефективним. Коефіцієнти кореляції показують, що швидкий ріст після відлучення пов'язаний із меншими затратами кормів на одиницю приросту маси тіла. Це дає підстави сподіватися, що відбір на більш швидкий ріст тварин після відлучення повинен сприяти покращенню обох ознак.

Багато матеріалів зібрано стосовно позитивних кореляцій між живою масою й настригом вовни, що дозволяє істотно підвищити ефективність селекційної роботи внаслідок відбору тварин у популяціях. Доцільність проведеної роботи підтверджують такі положення: 1) кореляція між масою ягнят при народженні й у віці 12-15 місяців – приблизно 50%; 2) маса ягнят при відлученні корелює з майбутнім настригом за ярочками – 35%; 3) показники якості вовни при відлученні корелюють із показниками якості вовни річників.

Важливе практичне значення набула кореляція між типом конституції і смушковою продукцією (табл. 9).

Таблиця 9

Залежності розподілу типів конституцій на якості смушків

№ з/п	Тип конституції батьків	Розмір завитків (розподіл у %)			Всього ягнят
		дрібні	середні	крупні	
1	Нижній – нижній	24,7	52,8	22,5	89,0
2	Міцний – міцний	17,1	47,2	35,7	210
3	Грубий – грубий	8,6	43,8	47,6	187

Помітно, що в першому схрещуванні одержано втричі більше дрібнозавиткових ягнят, порівняно з останнім. Таким чином, кореляційні залежності ознак упевнюють селекціонера в тому, що однобічна селекція за однією якою-небудь ознакою продуктивності на перший погляд завжди здається ефективною, порівняно із селекцією за багатьма. Але часто в першому випадку трапляються від'ємні залежності.

В Україні добре відомі результати селекції в окремих популяціях, спрямованої на високу продуктивність шляхом відбору вівцематок.

Фактично досягнуто генетичний прогрес за довжиною штапелю, типом будови тіла і складчастості шкіри шиї. Але маса тіла і настриг вовни дещо знижувалися.

Селекція на багатососковість у популяціях багатьох порід не дала відповіді на можливий зв'язок між числом сосків, плодючістю й молочністю. Спочатку відбір на збільшення кількості сосків був ефективний і зупинився при кількості чотири. Успадковуваність цієї ознаки близько 14% у популяції, де була досягнута стабілізація числа сосків, тобто адитивна генетична мінливість цієї ознаки вичерпалася. Можливо, що сосковість і більша кількість сосків у маток проявляються внаслідок комбінації генів з неадитивним ефектом, і тому масовий відбір на підвищення кількості сосків більше чотирьох став неефективним.

13.4. Використання інбридингу і аутбридингу у вівчарстві

У популяційній генетиці багатьох видів сільськогосподарських тварин добре відомі наслідки інбридингу. Інколи він проявляється дефектами, втратою життєздатності та відтворення. Загальний вплив цього явища на різні господарсько корисні ознаки, які конче потрібно враховувати при селекційній роботі в популяціях овець, ілюструє таблиця 10.

У теперішній час у Світі нараховується декілька сотень порід овець, але чистопородне розведення практикується в Україні тільки в окремих господарствах. Більшість отар складається з високопродуктивних покращених чи помісних маток без достатньої інформації про батьківські породи. Тому у вівчарстві давно склались потенційні можливості для покращення продуктивності за рахунок систематичних схрещувань.

Таблиця 10

Вплив інбридингу на господарські ознаки овець

№ з/п	Ознака	Коефіцієнт регресії (зміни в одиницях на 1% збільшення інбридингу)
1	Маса при відлученні	-0,15
2	Оцінка типу (бали)	0,007
3	Настриг митої вовни	0,008

Різні породи, добре розповсюджені в Україні володіють видатними якостями за різними господарсько корисними ознаками. Деякі популяції у породах є бездоганними у виробництві тонкої вовни, інші – за м'ясом. Окремі породи високоплодючі і можуть розмножуватися протягом усього року. Такі похідні дають можливість селекціонерам комбінувати ознаки в бажаних пропорціях у гібридів і підвищувати виробництво вовни й м'яса одночасно. Перевага за деякими ознаками у гібридних нащадків показує таблиця 11.

Таблиця 11

Порівняльна продуктивність гібридних і чистопородних овець

№ з/п	Ознаки	Переваги над чистопородними (у %)
1	Кількість ягнят на 100 маток	103,2
2	Маса ягнят на відлучення	106,6
3	Відсоток двоєнь	103,2
4	Настриг немитої вовни	114,6
5	Маса дорослої матки	112,6

Вживання ембріонів при схрещуваннях дещо збільшується. Це помітно за кількістю народжених на 100 маток нащадків. Найбільший ефект від схрещування отримано за відсотком життєздатності ягнят від народження до відлучення – у гібридів кількість ягнят, відлучених на 100 маток у середньому на 14,6% вище, ніж у чистопородних.

Таким чином, при схрещуванні популяцій двох порід, що різняться високим виходом ягнят, буде одержано більше ягнят, порівняно з породами, що різняться низьким виходом ягнят. Незважаючи на те, що в обох випадках ступінь гетерозису може бути однаковим, рівень плодючості може значно різнитися з тим, що середні показники плодючості порід – учасників схрещувань – різні. Можливо, це явище в популяціях порід екстраполюється і на інші ознаки.

При схрещуванні різних популяцій маса ягнят при відлученні збільшується на 5-7%, а дорослих – до 15%, порівняно з чистопородними. Помісі, порівняно з чистопородними, мають більший настриг вовни, інтенсивніший ріст і підвищену життєздатність.

Відомі результати використання три-, чотирипородних схрещувань, які свідчать, що помісні матки повинні бути результатом комбінацій порід, кращих за відтворенням, молочністю, материнськими

якостями, кількістю і якістю вовни, а барани повинні бути чистопородними, мати переважаючі показники росту, якості туш, статеві потенції і високої запліднюючої здатності.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Яке походження та біологічні особливості овець?
2. Охарактеризуйте цитогенетику, імуногенетику і біохімічний поліморфізм овець.
3. Надайте характеристику вівцям за імуногенетичними та білковими поліморфними системами і їх зв'язку з ознаками.
4. Які Вам відомі генетичні аномалії овець?
5. До яких хвороб у овець існує генетична стійкість?
6. Яка генетична детермінація селекційних ознак овець?
7. Які Вам відомі кореляції між ознаками у вівчарстві?
8. У чому проявляються наслідки інбридингу і гетерозису у вівчарстві?

14. Популяційна генетика й селекція коней

14.1. Походження і біологічні особливості коней

У зоологічній класифікації кінь свійський (*Equus caballus caballus*) відноситься до класу ссавців (*Mammalia*), підкласу плацентарних (*Placentalia*), ряду непарнокопитних (*Perissodactula*), родини кінських (*Equidae*), роду коней (*Equus*), виду дикий кінь (*Equus ferus*).

Вихідними формами, що дали початок цілому ряду сучасних порід коней, є кінь Пржевальського, або джунгарський тарпан (*Equus caballus przewalskii*) і вже вимерлий дикий кінь, або тарпан (*Equus caballus ferus*).

З давніх часів одомашнені коні, як вид зазнали за період тисячоліть суттєвих зміни екстер'єру, форми й розмірів тіла, габітусу, ваги, гами забарвлення шерсті, типів крові, білків, конституції, нервової діяльності й поведінки. Альтернативні і комплексні ознаки в багатівіковій селекції легко піддавалися тисковій відбору й удосконалювалися в ортоселекції. Таким поступовим, але односпрямованим шляхом прийшов досвід, позначилася генетична база і перспектива не однієї популяції. Сьогодні в розпорядженні селекціонерів цілий банк різноманітної сперми, ембріонів і живих коней, що допомагають покращити продуктивність і тип популяції. Разом із тим, будь-які генетико-селекційні методи удосконалення сучасних порід коней ведуться з урахуванням господарсько-біологічних властивостей цих тварин.

Кінь є вельми своєрідною твариною. Від нього вимагається не тільки висока продуктивність, але і гарний зовнішній вигляд. При цьому коні виконують роботу або на високих швидкостях (верхові і рисисті), або в упряжці при величезному тягловому зусиллі. Коні характеризуються підвищеною міцністю кістяка і добрим розвитком мускулатури і сухожилля. Розвиток мускулатури залежить від характеру продуктивності і виробничого типу коней. Для коней крокових порід характерна більш рихла мускулатура, тим часом як у коней швидких алюрів вона щільна, що складається з довгих м'язових волокон, здатних до значних скорочень.

У результаті пристосування до рухливого способу життя у коней сформувався порівняно невеликий за обсягом травний апарат. Коні гірше жуйних тварин перетравлюють грубі корми. Так, в середньому коефіцієнт перетравності органічної речовини соломи озимих злаків у великої рогатої худоби складає 45%, а у коней – тільки 25%,

відповідно сіна – 65 і 58%, зерна злакових культур – 86 і 80%. Основне перетравлення клітковини у коня відбувається в сліпій кишці, яка грає роль своєрідного другого шлунку.

Коні мають добре розвинену серцево-судинну систему. Частота серцевих скорочень у стані спокою – 36-44 удари на хвилину. Дихають коні лише через ніздрі, здійснюючи 8-16 дихальних рухів за хвилину в стані спокою і до 120 – при роботі риссю і галопом. Об'єм легень коня становить 40-60 л.

Коні мають прекрасно розвинені тактильні відчуття. Кінь добре розрізняє їстівні та неїстівні корми і рослини, розпізнає знайомі запахи. Слух у коня розвинений досить добре. Завдяки рухливим вушним раковинам кінь здатний вловлювати оточуючі його навіть найслабші звуки. Одним з найменш розвинутим органом чуття у коня є зір. Незважаючи на те що коні бачать практично довкола себе, вони короткозорі, що пояснює їх природну лякливність. Проте коні добре бачать у темноті і здатні розрізняти кольори (червоний, жовтий, фіолетовий, зелений і синій).

Для коней характерна досить тривала можливість господарського й племінного використання – до 20-річного віку, але й повільна зміна генерацій – близько 10 років. До того ж вони переважно одноплідні.

Організм коней дуже пластичний і має високий ступінь акліматизації. Коней розводять практично на всіх континентах земної кулі.

Різні підприємства з розведення коней в Україні керуються певними селекційними ідеалами тварин в окремій популяції, лінії чи породі. Конструювання типу коней для виконання специфічних завдань – справа десятків років. Схрещування двох чи більшої кількості неродинних порід сприяє невеликому гетерозису спритності тварин. На ці ознаки впливають неадитивні гени так само, як і адитивні.

14.2. Генетика коней

Цитогенетика. Негативний вплив окремих племінних жеребців, засновників ліній, на породу шляхом передачі певних летальних факторів актуалізує цитогенетичні дослідження каріотипу соматичних клітин коней. Цитогенетичні дослідження частіше проводять на окремих тваринах, які мають різні анатомічні й функціональні відхилення. Найповніше вивчений зв'язок хромосомних аномалій з відторними функціями.

У соматичних клітинах коней в нормі 64 хромосоми (62A+XX або XY). 36 аутосом і У-хромосома є акроцентриками, 20 аутосом і Х-хромосома є субметацентриками та 6 аутосом – метацентриками.

Імуногенетика і білковий поліморфізм. У коней виявлено 7 систем груп крові (A, C, D, K, P, Q, U), які контролюють 34 антигенних фактори. У деяких системах – C, K, U виявлено тільки один фактор, кодований одним алелем, інший алель кодує відсутність антигену і називається «німим». Такі системи називаються відкритими. У закритих системах всі алелі мають фенотиповий прояв відповідних антигенних факторів або їх поєднань (феногруп). Найскладнішою є D-система із 17 антигенами, що утворюють понад 30 феногруп. У системі A виявлено 7 алелей та 10 феногруп. P-система має 4 алеля і 8 феногруп, Q-система – 3 алеля і 5 феногруп.

У сироватці крові та еритроцитах коней електрофоретичними методами ідентифіковано 21 поліморфну систему білків та ензимів. Гени, що детермінують різні варіанти білків успадковуються кододомінантно. Ступінь поліморфізму генів різних білкових систем коней коливається від 2 до 20 алелей.

На практиці найчастіше контроль ведеться за трьома поліморфними системами білків – інгібітор протеаз (Pi), трансферин (Tf) і естераза (Es) і альбумін (Alb). Вони мають 22, 14, 9 та 3 алеля відповідно.

Головним чином, використання цих систем ведеться для підтвердження й контролю походження, для маркування структурних елементів породи – ліній та родин, для створення генофондних карт популяцій, для супутньої й ранньої оцінки й прогнозування працездатності коней, параметрів плодючості (як в американській стандартбредній породі) тощо.

Генетичні аномалії. У коней різних порід відзначають народження нежиттєздатних лошат з тими чи іншими аномаліями і хворобами, багато з яких добре вивчені. Тому, вимагає обліку виникнення (у процесі масштабної селекції чи окремих схрещувань) у нащадків спадкових дефектів і вад.

Зі спадкових аномалій у коней 10 включені в Міжнародний список летальних дефектів. Серед них три аномалії скелета, дві – статеві системи, дві – нирок і м'язів, по одній аномалії кишківника, нервової системи, органів зору (табл. 12).

Поряд із зазначеними нині у коней здійснюють тестування й облік інших генетичних захворювань (табл. 13).

Таблиця 12

Міжнародний класифікатор дефектів у коней

Міжнар. індекс	Генетична аномалія	Фенотип коня	Тип успадкування
B1	Атрезія клубової кишки	Непрохідність клубової кишки, часто пов'язана з мозковими гліомами. Лошата народжуються живими	Рецесивний
B2	Фредеріко-борзький летальний фактор	Стерильність фредерікоборзьких чалих коней	Домінантний з рецесивним летальним ефектом
B3	Антимаскулічний летальний фактор	Співвідношення статі приблизно 1000 : 900	Зчеплений зі статтю, рецесивний
B4	Недосконалий епітеліогенез шкіри	Вроджена відсутність шкіри на деяких ділянках тіла, запалення слизових оболонок	Рецесивний
B5	Атрогриноз грудних кінцівок	Зігнуте положення зап'ячного, плутового і вінчикового суглобів	Невідомий
B6	Мозочкова (Ольденбурзька) атаксія лошат	Порушення координації рухів у лошат, починаючи з 3-4 тижнів після народження. Стадія паралічу і смерть через 5-6 днів	Рецесивний
B7	Анофтальм	Відсутність очного яблука	Невідомий
B8	Абрахія	Відсутність передніх кінцівок	Рецесивний
B9	Кривошиїсть	Мертвонародження, викривлення ший, пов'язане зі сколіозом черепа	Рецесивний
B10	Пупкова грижа	Пупкова грижа розміром від вишні до дитячої голови	Рецесивний

Всього нині у коней описано понад двісті спадкових дефектів і захворювань, багато з яких зустрічаються у Людини та інших тварин. У результаті застосування інбридингу генетичний вантаж порід з часом неминуче збільшується і призводить до виникнення й прояву різних дефектів, що вказує на необхідність тестування тварин на наявність спадкових захворювань і моніторингу генетичної безпеки порід і популяцій.

Таблиця 13

Перелік однолокусних дефектів і хвороб коней

Назва	Клінічні ознаки	Тип успадкування
1	2	3
Важкий комбінований імунodefіцит	Загибель лошат у віці 2-4-х місяців від будь-якої інфекції в результаті втрати захисних властивостей лейкоцитів	Рецесивний
Лавандовий синдром лошат	Рожевий відтінок волосся новонароджених лошат, випадки, аномальні рухи, підвищений тонус голови, шиї і спини	Рецесивний
Потилічно-шийна деформація	Деформація потиличної кістки і двох перших шийних хребців. Порушення координації рухів різного ступеня тяжкості	Рецесивний
Епілептичний синдром лошат	Поява епілептичних нападів у лошат в перші 6 місяців життя	Домінантний
Періодичний параліч	Слабкість мускулатури, періодичні спазми і паралічі	Домінантний
Гіпереластичність шкіри, синдром Елерса-Данлоса	Розтягується і легко рветься шкірний покрив з утворенням ран і виразок	Рецесивний
Поліцукридна міопатія	Слабкість і атрофія м'язів, аномальні рухи при навантаженні після декількох днів відпочинку	Домінантний
Дефіцит глікогенрозгалудженого ферменту	Аборти, народження мертвих і слабких лошат, гіпотермія, аномальне функціонування м'язів і органів, гіпоглікемія	Рецесивний
Анірідія з катарактою	Відсутність райдужної оболонки і катаракта, що супроводжуються сліпотою	Не встановлено
Псевдогемофілія або хвороба фон Віллебранда	Кровотечі внаслідок порушення тромбоутворення	Домінантний
Гемофілія А	Зниження згортання крові, тривалі кровотечі	Зчеплений з X хромосомою, рецесивний

Закінчення таблиці 13

1	2	3
Дефіцит глюкозо-6-фосфат-дегідрогенази	Порушення метаболізму Г6ФД, гемолітичні анемії різного ступеня тяжкості	Зчеплений з X хромосоною, рецесивний
Статева (XY) трансформація кобил, гонадальний дисгенез	Фенотипово нормальні, але безплідні кобили з XY генотипом. Вторинні статеві ознаки і внутрішні геніталії сформовані за жіночим типом	Зчеплений з Y хромосоною
Тестикулярна фемінізація, дефіцит андрогенного рецептора	Особи з жіночими вторинними статевими ознаками, XY чоловічою конституцією і недорозвиненими геніталіями чоловічого типу	Зчеплений з X хромосоною, рецесивний

Хромосомні аберації. Для малоплідних видів тварин (коні, велика рогата худоба) втрати при відтворенні особливо чутливі. Репродукція поколінь у цих видів йде повільно. За порівняно тривалий період життя в їх геномі можуть виникнути і накопичитись як генні, так і хромосомні мутації. Частота спонтанних аберацій може сягати 5%. Встановлена наявність делецій, інверсій і транслокацій у каріотипах безплідних кобил й жеребців. Разом із тим, до сих пір не встановлено зв'язку різноманітності структурних особливостей хромосом із працездатністю.

Геномні мутації. Особливе місце займає анеуплоїдія як результат порушень розбіжності хромосом у процесі мейозу. Відомо, що гамети, незбалансовані за аутосомами, є однією з причин ембріональної смертності. Анеуплоїдія в системі статевих хромосом сумісна з нормальною життєздатністю, однак у носіїв повністю або частково порушена здатність до відтворення. Найбільш часто у коней виявляють аномалії саме в системі статевих хромосом. У кобил частіше реєструють мозаїцизм за синдромом Тернера (63, XO / 64, XX). Кобили з мозаїцизмом за статевими хромосомами можуть бути анатомічно нормальними, а також плідними в першому сезоні злучки. Лише через кілька сезонів стає ясно, що вони безплідні.

Поряд з мозаїцизмом у кобил синдром Тернера зустрічається і в повній формі (63, XO). У тварин у цих випадках виявляють гіпоплазію яєчників, інтерсексуальність. Серед жеребців виявлені носії синдрому Клайнфельтера (65, XXY), який супроводжується гіпоплазією сім'я-

ників та інтерсексуальністю. Нерідко у коней виявляють чоловічих гермафродитів або псевдогермафродитів, що проявляється в порушенні розвитку статевих органів і безпліддя. Чоловічі гермафродити є химериками за статевими хромосомами (64, XX/64, XY) або мозаїками за синдромом Тернера (63, XO/64, XY). Псевдогермафродити зазвичай мають жіночу хромосомну конституцію (64, XX) або поєднання химеризму з мозаїцизмом, хоча за фенотипом вони самці. Для діагностики безпліддя і з'ясування причин порушення репродуктивної функції необхідно використовувати цитогенетичний аналіз, який особливо важливий у племінному конярстві, при закупівлі тварин з інших країн.

14.3. Генетична природа масті коней

У племінному конярстві масть посідає одне з провідних місць під час відбору й планування підбору, тому розуміння генетичних основ успадкування забарвлення є при цьому вкрай важливим. У різній якості масть також не є надбанням генофонду породи, але спостерігається багато типів забарвлення, які можна ототожнювати з модифікаціями. Генетична природа фенів забарвлення вивчена ще не достатньо повно.

Вважається встановленим, що ворона масть у коней домінує над рудою. Стосовно гнідої масті думки вчених розходяться: одні вважають, що вона зумовлена впливом спадкового чинника, який пригнічує розвиток чорного пігменту; інші розглядають її як генетично особливий різновид рудої масті. Чалість у коней буває двох типів: одна не змінюється з віком, при якій лошата вже при народженні мають біле волосся, і інша характеризується чіткою віковою мінливістю; такі лошата при народженні абсолютно не мають білого волосся, проте до 4-12-річного віку вони стають абсолютно світлими. До цього ж типу відноситься і масть дорослих коней, відома під назвою «сіра в яблуках».

Розглядаючи питання успадкування більш предметно, слід зазначити, що існуюче різноманіття забарвлень тварин обумовлено наявністю або відсутністю пігменту – меланіну. Меланін буває двох видів: еумеланін (чорний або коричневий) і феомеланін (помаранчевий або жовтий).

У коней існує локус *Extension*, у якому розташовані два алеля: *E* та *e*. Ген *E* відповідає за синтез еумеланіну і, відповідно, кодує ворону масть. Вороні коні мають генотипи *EE* або *Ee*. Алель *e* в гомозигот-

ному стані викликає синтез феомеланіну і призводить до утворення рудої масті. Таким чином, всі руді коні мають однаковий генотип – *ee*.

Ще один локус називається *Agouti*. У ньому розташовані 3 алелі: *A*, *At* і *a*. Домінантний алель *A* при наявності гена *E* в процесі ембріогенезу перемикає частину меланоцитів на синтез рудого пігменту. Крім цього алель *A* розподіляє чорний пігмент, концентруючи його в гриві, хвості і нижній частині ніг коней так, що виходить гніда масть. Рецесивний алель *a* розподіляє чорний пігмент по всьому тілу, приводячи до утворення вороної масті. Проміжне положення займає алель *At*. Він розподіляє чорний пігмент майже по всьому тілу, за винятком невеликих ділянок навколо очей, навколо нізднів, біля ліктів і в паху, приводячи до утворення каракової масті. Якщо алель *A* і/або *At* присутні у рудих коней, вони не проявляють себе, оскільки чорного пігменту у них немає.

Деякі масті утворюються завдяки наявності в генотипі коней тих чи інших так званих «генів-освітлювачів», що освітляють або один з двох видів пігменту, або обидва.

Одним з найпоширеніших генів-освітлювачів є ген *Cremello*, представлений двома алелями: *Ccr* та *cr*, що взаємодіють за принципом неповного домінування. Прийнято вважати, що ген *Cremello* в гетерозиготному стані освітлює тільки рудий пігмент. При цьому руда масть перетворюється в солову, а гніда – в буланову. У вороних коней немає рудого пігменту, відповідно, освітлювати нічого. Однак, на практиці коні вороної масті з одним алелем *Ccr* іноді мають не чорне, а темно-коричневе забарвлення шерсті. З цього можна зробити висновок, що навіть в гетерозиготному стані ген *Ccr* може дещо освітлювати чорний пігмент. На користь цього говорять спостереження рідких випадків буланових коней з коричневою гривною, хвостом і нижньою частиною ніг замість чорних. У гомозиготному стані ген *Ccr* освітлює і рудий, і чорний пігменти, перетворюючи коней будь-якої масті в ізабеллових. При цьому освітлення відбувається не тільки в шерсті, а й в шкірі і райдужній оболонці очей: шкіра стає рожевою, а очі – блакитними.

Ген саврасовості, або «дикого забарвлення», є домінантним геном-освітлювачем і має два алеля: *DUN* і *dun*. Він освітлює одночасно і чорний, і рудий пігмент, але при цьому його вплив на пігмент у волоссі гриви, хвоста і на ногах обмежений. «Дикий» ген перетворює звичайні масті в «дикі» за наступною схемою: ворону – в мишасту;

гніду – в саврасову (гнідо-саврасову); руду – в каурову (іноді рудо-саврасову); каракову – в мухортову (караково-саврасову) тощо.

Ген *Silver Dapple* був відкритий лише на початку XXI століття. Він розташований в локусі *Silver*, є доміантним освітлювачем і представлений двома алелями: *Z* і *z*. Алель *Z* освітлює еумеланін, але проявляє себе більше в захисному волоссі, ніж на корпусі, голові і ногах. Оскільки він не зачіпає феомеланін, на тлі рудої масті його прояв відсутній. Алелі даного гену приймають участь у формуванні сріблясто-гнідої і сріблясто-вороної мастей.

Шампанський ген є доміантним геном-освітлювачем й освітлює і чорний, і рудий пігменти. Позначається *Ch* (рецесивний алель, відповідно, *ch*). Шампанський ген діє на тлі інших генів і змінює масті наступним чином: ворону масть перетворює в шампанську, або класичну шампанську; каракову або темно-гніду масть – в соболину; гніду масть – в бурштинову; руду масть – в золоту.

Шампанський ген посилює дію гена *Cremello*, що призводить до значного освітлення шерсті коней. Таким чином, будь-яку масть з геном *Cremello* (булану, солову, попелясто-ворону, ізабеллову) шампанський ген перетворює в так званий колір «слонової кістки».

У коней існує ще один рідкісний рецесивний ген-освітлювач, що називають перлинним геном. У гомозиготному стані він перетворює руду масть в абрикосову. За наявності хоча б одного доміантного алеля гена *Csr* перлинний ген перетворює будь-яку масть у псевдоізабеллову.

Наступна масть – сіра – по суті є раннім посивінням. Тому сірі коні народжуються, маючи абсолютно будь-яку масть, крім сірої. Ген раннього посивіння є епістатичним. Один з батьків сірого коня обов'язково повинен бути сірим. Ген раннього посивіння позначається *G*, його рецесивний алель, що не впливає на забарвлення тварини, позначається *g*. Посивіння відбувається в кілька етапів, і тривалість кожного з них індивідуальна для конкретної особини.

Чала масть визначається доміантним геном *Rn*, рецесивний алель відповідно позначається *rn*. Ген чалої масті відноситься до генів-модифікаторів. Таким чином, у чалих коней хоча б один з батьків повинен бути чалим. Ген чалої масті діє «поверх» інших неалельних генів і перетворює, наприклад, ворону масть – у вороно-чалу тощо.

Чубара масть визначається доміантним геном, який позначається *Lp* (іноді *LP*). Відомо, що велика кількість темних цяток

на білому тлі мають тільки гетерозиготні особини ($Lplp$), а особини гомозиготні ($LpLp$) таких цяток не мають, або мають їх дуже мало. Таким чином, варіанти чубарої масті типу «чепрак» і леопардовий є гетерозиготними, а «білий чепрак» і леопардовий малоплямистий – гомозиготними.

Існує, також, декілька варіантів рябого забарвлення (тобіано, frame, сабіно, splashed white), а також зональна чалість рабікано, зональне потемніння, підласість тощо. Характер їх успадкування вивчений ще недостатньо.

14.4. Особливості селекції коней

Велика гама антигенних фенів, білків плазми тощо свідчать про різні потенційні можливості кожної популяції. З метою підвищення продуктивності коней селекціонери прагнуть використати всі фени, або майже всі системи інбридингу, схрещувань та розведення за лініями. І разом із такою програмою селекціонер, що удосконалює популяцію, досліджує тварин, вільних від рецесивних небажаних генів, визначає батьківські пари, найбільш доцільні для гетерозису, використовує оптимальний потенціал росту молодняку і їх резистентності до хвороб. Останнє має особливе значення, коли організм кобили утворює антитіла проти антигенів крові плоду і заслуговує окремого аналізу. Патологічні явища стають помітними тільки тоді, коли лошата ссуть материнське молоко. На стадії жеребності у кобил кров'яний потік матері й плоду відносно ізольовані, і це гальмує обмін антитіл. Але в молоці останні концентруються й зберігаються. При використанні молока нащадки гинуть у найближчі 1-3 доби. Це спричинено тим, що кишківник новонародженого не в змозі нейтралізувати антитіла материнського молока, і кінець кінцем від цього настає смерть дітей. Для того щоб зберегти лошат від «гемолітичної смерті», потрібно в перший же день життя подати їм молоко іншої матері.

Розглянемо детальніше одну з найважливіших ознак – відтворення. Малий вихід лошат, мабуть, пов'язаний з подовженим естральним періодом, що в середньому складає 5-6 діб. Овуляція у кобил проходить, як правило, за один, два дні до закінчення еструсу. Термін злучки щодо овуляції має велике біологічне значення внаслідок короткого життя гамет у статевих шляхах кобили. Звичайно, ще до виходу або після несвоєчасного виходу з яєчника яйцеклітин, запліднення не відбудеться. Тому селекція за показниками плодю-

чості коней стала малоефективною. Для оптимального росту репродукції при доброму генофонді популяцій, звичайно, не слід нехтувати раціональною годівлею, своєчасним лікуванням і зоотехнічною культурою утримання й використання коней. У разі безумовного визначення генетичної природи безпліддя (гамети, зиготи, ембріони, плоди, новонароджені) потрібно досліджувати родоводи батьків – їх цитогенетику, пенетрантність і експресивність факторів аномалій відтворення.

При племінному удосконаленні як окремих індивідуумів, так і цілих популяцій коней відомо, що окремі статі успадковуються досить самостійно. Бігові коні мають високоуспадковану конструкцію тулуба, тип голови, кінцівок і тип алюру. Будова тіла формується ще змалку як і темперамент. А такі недоліки як злобність, кусання, заляканість зовсім не характерні племінним тваринам, тому ці якості визначаються за родоводом і вибраковуються своєчасно. Досліди працездатності, сили тяги, моторності коней свідчать про значну гетерогенність за цими ознаками багатьох популяцій. Тому в першу чергу ці ознаки визначають при відборі: вираженість породи і статі, здоров'я, відсутність спадкових дефектів вирішують ймовірність їх участі в племінному удосконаленні чистопородних коней.

Успіхи селекції досягаються систематичним відбором придатних для цілей господарства тварин. Тут сформувалися потреби у тваринах легких (верхових конях) і сильних (ваговозах). У межах цих крайніх форм існує безкінечне число перехідних варіантів у різних популяціях. За походженням і засобами використання коней уся багатоманітність напрямків розведення групується в розведення тільки чистокровних, розведення напівкровних і розведення спокійних коней. У поняття «кров» входить темперамент, загартованість і витривалість. Ці якості тісно пов'язані з конституцією тварин. Розміри й пропорції тулуба, сила кінцівок, будова суглобів, розвиненість м'язів складають першооснову руху коня. В селекції невідомі коні-рекордсмени з «поганим екстер'єром». Такі ознаки, як проміри тулуба, форма голови, розвиненість і постанова кінцівок мають високу успадковуваність, і тому селекціонери сподіваються, що вони закріплені генотипом.

14.5. Використання інбридингу у конярстві

Селекція в конярстві, особливо в чистопородних популяціях, певною мірою здійснювалася з використанням інбридингу. Матеріали його дії доводять позитивний вплив на удосконалення, наприклад, чистокровної англійської породи. Середній коефіцієнт інбридингу коней, що вигравали призи на змаганнях, складав 8,23%, а тих, що програвали, – 8,0%. Таким чином, суттєвої різниці між цими двома групами за ступенем інбридингу не було. Здається, що інбридинг має незначний вплив на генетичну структуру породи коней. Останні дослідження показують, що інбридинг викликає помітне зниження спритності, що є похідною погіршення витривалості й життєздатності в інбредних коней. Стосовно імпортованих тварин такі результати вимагають обов'язкового моніторингу за їх родоводом у тих країнах, звідки вони походять. У деяких випадках, особливо, коли потрібна краса будови тіла, інбридинг і лінійне розведення мають справді велике значення. Наприклад, досить ймовірно скласти заводські лінії, в яких підтримувалася б спорідненість із яким-небудь видатним жеребцем породи при мінімальному інбридингу. Якщо сформувати декілька таких ліній, то шляхом їх схрещування можливо отримати більший відсоток бажаних тварин. У разі, якщо особини в лініях самі не є видатними призерами, вони будуть вільно передавати якості породи порівняно з неінбредними. Нащадки від міжлінійного схрещування повинні мати високу витривалість і життєздатність завдяки інбридингу. Тривале використання ліній у популяційно-селекційній роботі повинно сприяти збільшенню відсотка призерів. Спритність – це ознака полігенна і поліфенна, вона складається з декількох фізіологічних і нервових якостей, анатомічних рис і морфології (структури). Спритність поступово, з послідовним включенням генів генетичних програм формуються в онтогенезі. Успадковуваність спритності досить висока – 35% (див. табл. 2). Таким чином, відбір і підбір батьківських високошвидкісних пар має сприяти народженню нащадків із більшою спритністю. Однією із невдач ефективного відбору за спритністю є те, що не завжди проводиться тренінг і випробовування всього молодняка (кобил і жеребців) із метою визначення їх швидкості на дистанції.

Швидкість рисаків на дистанціях знаходиться під впливом адитивної дії генів і для її покращення на скачках у коней потрібно спаровувати тільки кращих із кращими тваринами. Високих спортивних

показників досягають, як правило, ті тварини, які мають правильну будову тіла й екстер'єру. Коли від тварин вимагають швидкості й спритності, селекціонер звертає увагу на м'язи й кістяк, кінцівки й спину, голову й хвіст.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Яке походження та біологічні особливості коней?
2. Наведіть цито- та імуногенетичну характеристику коней з описом білкового поліморфізму.
3. Які існують спадкові аномалії у коней?
4. Опишіть хромосомні і геномні мутації коней.
5. Надайте пояснення щодо генетичних основ успадкування мастей коней.
6. Якими є генетична детермінація ознак селекції коней та їх рівень успадкованості?
7. Який вплив інбридингу на процеси реалізації ознак у коней?

15. Популяційна генетика й селекція птахів

15.1. Походження і біологічні особливості птахів

Клас Птахи (*Aves*) включає в себе більше 8000 видів. Одомашнені і традиційно використовуються в сільському господарстві 7 – кури, індики, цесарки, перепели, качки, гуси і голуби. Всі сухопутні домашні птахи належать до ряду Куроподібних (*Galliformes*) та походять від родини Фазанові (*Phasianidae*). Водоплавні птахи відносяться до ряду Гусеподібних (*Anseriformes*) родини Качкових (*Anatidae*), а голуби – до ряду Голубоподібні (*Columbiformes*) і родини – Голубові (*Columbidae*). Останнім часом в Україні почали вирощувати африканських страусів, ему тощо.

Домашні кури походять від диких Банківських курей, індички – від дикої індички, яка жила в південній частині Північної Америки, і де вона часто зустрічається і зараз. Предком домашньої качки є дика качка кряква, яка мешкає в Європі, Азії, Африці та Америці. Дика качка легко привчається і через 3-4 покоління стає домашньою. Гуси походять від кількох різновидів диких сірих гусей, які живуть в Європі, Азії та Африці. Приручення їх відбувалося одночасно в різних місцях. Домашні цесарки походять від диких цесарок, які мешкають в Західній Африці. Вважають, що цесарки приручені пізніше інших видів домашніх птахів.

Людиною, також, приручені і одомашнені голуби і перепела, яких використовують у спортивних цілях і для отримання дієтичного м'яса.

Висока ефективність птахівництва пояснюється біологічними задатками птахів. Птахівництво постачає людині найцінніші продукти – яйце і м'ясо. Основна перевага яйця – комплектність: в ньому є все, що потрібно Людині в необхідних пропорціях. Протеїн яйця засвоюється на 95-97% і є еталоном засвоєння. Одне куряче яйце задовольняє добову потребу Людини у вітамінах В₂ і D – на 10%, А – на 15% і В₁₂ – на 50%. У курячому яйці міститься 8 з 10 заміennих амінокислот і всі незамінні.

За вмістом незамінних амінокислот м'ясо птахів не має собі рівних, кількість протеїну в ньому приблизно стільки ж, скільки в яловичині (18,4-22,5%), і на 7-8% більше, ніж у свинині або баранині.

Статева стиглість яєчних курей настає у 150-160-денному віці (для деяких порід у 120 днів), а перепілок взагалі – в 40-45 днів. За

12 місяців продуктивності від яєчних курей одержують по 270-290 яєць, тимчасом як від м'ясних – 150-160 шт. протягом 60 тижнів їх життя. Більша скоростиглість притаманна, звичайно, м'ясним птахам, насамперед бройлерам, які у віці 6-7 тижнів мають живу масу 2,0 кг та більше, тимчасом як качки-бройлери – 2,8-3,0 (7 тижнів життя), індиків у 17 тижневу віці – 6-8 кг та гуси у 8 тижнів від народження – 4 кг.

Оплата корму на 10 яєць у курей яєчних і м'ясних порід складає 1,5-1,7 кг, на 1 кг яєчної маси – 2,5-5,7 кг, на 1 кг приросту живої маси бройлерів – 2,2-2,5 кг, тимчасом як каченят-бройлерів – 2,8-3,0 кг.

У птахівництві поняття «плодючість» більш широке в порівнянні з іншими видами сільськогосподарських тварин. Сюди входять: несучість, запліднюваність, виводимість і життєздатність молодняка.

У птахів висока здатність до акліматизації, транспортбельність, селекційна пластичність. Так, у індиків білої широкогрудої породи середня жива маса легких кросів і ліній 8-9 кг, важких – 22-25 кг, рекордна – 35,7 кг.

Сільськогосподарські птахи добре пристосовані до інтенсивних методів утримання і при різних технологічних режимах показують високу продуктивність. Розведення й утримання яєчних курей є виправданим при клітковому способі у батареях із високою щільністю посадки, а бройлерів вирощують на глибокій підстилці й на сітчастій підлозі. При досить високій породній різноманітності птахів їм характерна висока лінійна диференціація, що вимагає знання відповідних спадкових властивостей й механізму їх успадкування, усвідомлення структури штучних популяцій птахів.

Найважливіша біологічна особливість птахів – зародок розвивається поза організмом матері, що дозволяє при сучасних технологіях інкубувати практично необмежені партії яєць.

15.2. Генетика птахів

Цитогенетика. Основною матеріальною основою щодо збереження й передачі спадкової інформації у птиць є хромосоми. Каріотип курей містить 78 хромосом, індиків – 82, гусей – 80, качок – 80, цесарок – 74, перепелів – 78. На відміну від ссавців у них гомологічними є чоловічі статеві хромосоми (ZZ), тимчасом як жіночі – гетерологічні (ZW), тобто гомогаметними є самці, а самки – гетерогаметні.

У курей у соматичному наборі птиці 78 хромосом (76A+ZZ або ZW), із яких 2 пари – субметацентрики, 4 пари – акроцентрики, 2 пари –

метацентрики, гоносоми Z та W є метацентрики і решта – мікрохромосоми. У процесі дослідження цього каріотипу було виявлено 10 груп зчеплення генів, а фенотипічний прояв їх такий:

1 група: *Sp* – короткі ноги і *sp* – нормальні ноги; *R* – трояндоподібний гребінь і *r* – листовидний гребінь, *V* – подвоєння копчикової залози і *v* – подвоєння відсутнє.

2 група: *fr* – зім'яте пір'я і *Fr* – нормальне крило; *Cr* – чубчик на голові і *cr* – його відсутність; *I* – інгібітор чорного й частково червоного оперення та *i* – відсутність гальмування у пофарбуванні оперення; *F* – курчаве оперення і *f* – нормальне оперення.

3 група: *W* – біла шкіра й ноги і *w* – жовтий колір шкіри й ніг; *Ea-H-H* – група крові; *se* – «заспані» очі і *Se* – нормальні; *O* – блакитний колір шкарлупи яєць і *o* – його відсутність; *P* – горохоподібний гребінь і *p* – листовидний; *ta* – мармуровий пух і *Ma* – суцільний колір пуху; *Ea-P-P* – група крові; *Na* – гола шия і *na* – оперена шия; *h* – шовковисте оперення і *H* – нормальне; *Fl* – нездатність до польоту і *fl* – нормальне крило.

4 група: *D* – подвоєний гребінь і *d* – нормальний гребінь; *M* – багатощпорість і *m* – нормальні шпори; *Po*, Po^d – полідактилія і *po* – нормальна кількість пальців.

5 група (Z – хромосома): *ko* – темна смуга на голові й *Ko* – смуга відсутня; *B*, B^{sd} – смугасте оперення і *b* – смугастість відсутня; *id*, id^a , id^e – пригнічення шкіряного меланіну і *Id* – меланін відкладається; *br* – коричневі очі й *Br* – очі світлі, жовто-оранжеві; *Li* – світлий пух й *li* – коричневий; *S*, s^{a1} – сріблястість, частковий альбінізм і *s* – золотистість; K^n , K^s , *K* – повільне оперення і *k* – швидке оперення; *pn* – ембріональна летальність і *Pn* – відсутність летальності; *wl* – безкрилість і *Wl* – нормальні крила; dw^b , dw^m , *dw* – карликовість і *Dw* – нормальний зріст; *ln* – некроз печінки і *Ln* – нормальна печінка; *px* – пароксизм і *Px* – його відсутність; *n* – відсутність оперення і *N* – нормальне оперення; *sh* – тремтіння і *Sh* – його відсутність; *ro* – обмежена овуляція і *Ro* – нормальна овуляція.

6 група: *H-w* – гістоантиген і *h-w* – його відсутність.

7 група: *Ade-A* – синтез аденіну *A* і рецесивний алель цього гена – відсутність синтезу аденіну *A*.

8 група: *Ade-B* – синтез аденіну *B* і рецесивний алель – відсутність синтезу аденіну *B*.

9 група: *Tk-F* – цитозолтимідинкіназа й рецесивний алель цього гена – відсутність цитозолтимідинкінази.

10 група: *Ea-B* – група крові *B*, сайт (ділянка) нуклеолярного організатора.

Знання таких груп зчеплення дозволяє створювати аутосексні за кольором чи швидкістю оперення добових курчат кроси, відстежувати успадкування окремих ознак та їх передбачати у популяціях, що створюються.

У диплоїдному наборі хромосом соматичних клітин качок виділено сім пар макрохромосом, з яких три пари субметацентричні, а решта – акроцентричного типу і 33 пари мікрохромосом. Z-хромосома качок має невелику відносну довжину (11-12%) і відноситься до акроцентриків, а W-хромосома – до мікрохромосом.

У каріотипі гусей виділено сім пар макрохромосом, п'ять з яких є субметацентриками, дві – акроцентриками, а інші пари є мікрохромосомами. Серед гоносом Z-хромосома є субметацентричного типу, а W-хромосома – мікрохромосома.

Імуногенетика і білковий поліморфізм. У птахівництві, як і в інших галузях тваринництва, поширеним є використання груп крові й поліморфізму білків, що дозволяє ідентифікувати лінії, їх генетичну подібність чи різницю, встановити рівень поєднануваності порід чи ліній та ін. Наприклад, у курей вивчено 14 систем груп крові – *A, B, C, D, E, H, J, Y, K, Z, N, P, R, Vh*, що контролюють 95 антигенів та включають по два і більше алелей. Найбільш складна система *B* включає 35 антигенів, система *P* – 10, система *A* – 8 тощо.

У курей також виявлено більше 25 поліморфних систем білків. Аналіз овальбуміну й овоглобуліну нині дозволяє визначати комбінаційну здатність у межах різних породних елементів. До того ж підвищена чутливість до хвороби Марека (MD) пов'язана з алелем B^{21} , тимчасом як помірна стійкість – з алелями B^2, B^6, B^7 і B^{14} та висока сприйнятливність – з алелями $B^1, B^3, B^5, B^{15}, B^{17}$ і B^{27} системи *B*. У курей породи білий леггорн із генотипом B^5 частота метастазів, індукованих вірусом саркоми Рауса, значно вища (66%), ніж в особин із генотипом $B^{24}B^{24}$ (12%), а швидкість регуляції пухлин значно нижча. Смертність дорослих птахів з генотипом B^1B^1 вища, ніж у гетерозигот ($B^1B^2, B^1B^{19}, B^1B^{21}$). Встановлено, що овальбумінові локуси 1 та 11 є тісно зчепленими, а OV_1 впливає на масу тіла й масу яєць, тимчасом як локус 11 – на несучість.

Цей та інший подібний матеріал нагромаджує великі знання щодо економічного впливу певних спадкових факторів на розвиток

птахівництва, дозволяє вести маркерну селекцію птахів. А поглиблена генетико-селекційна робота в поєднанні з розвинутою системою промислової інкубації яєць дає можливість накопичити дані зі спадкової патології птиці.

Летальні та напівлетальні аномалії. Спадкові аномалії, зумовлені мутантними летальними і напівлетальними генами, у птахів добре вивчені. Більшість летальних генів у птахів є рецесивними, але трапляються й домінантні та частково домінантні. Наприклад, у курей вивчено більше 50 аномалій, із яких 42 мутації викликають смерть в ембріональний період чи одразу після вилуплення. Проявляються аномалії у формі змін у будові скелета, кінцівок, дзьоба, зміни оперення, функціональних порушень. Серед генетичних аномалій курей встановлено велику різноманітність форм карликовості:

- мікромелія характеризується укороченими і потовщеними кінцівками, ускладненнями при вилупленні курчат; часто виявляють у породі леггорн;
- хондродистрофія – вкорочення трубчастих кісток, «дзьоб папуги», в легкій формі «дзьоб папуги» відсутній; описана у червоних род-айлендів;
- карликовість – укорочена верхня частина дзьоба, перекручені ноги, крива шия;
- тиреогенна карликовість – «дзьоб папуги», вкорочення кінцівок, пальці вигнуті назовні;
- наномелія – сильна гіпоплазія кінцівок, брахіцефалія, «дзьоб папуги»; загибель зародка настає до кінця інкубації;
- амеоподія – редукція ніг і крил; зареєстрована у леггорнів;
- коротконогість – у гетерозигот відзначають вкорочення кінцівок, а гомозиготи гинуть на 4-у добу інкубації.

Кілька аномалій птахів пов'язані з порушеннями нервової системи:

- атаксія – курчата не можуть стояти; кривошия; описана у нью-гемпширів і суссексів;
- вроджене тремтіння – вилуплені курчата тремтять, виживаність низька; домінантна ознака описана у леггорнів;
- тремтіння, або вібрація – відзначають закидання голови і струшування нею, кривошия;
- трясучка – віброуючі рухи виражені не так різко, як у попередній формі;

- сонливість – відзначають млявість, сонливість, задишку і тетанічні судоми;

- пароксизм – пригнічення росту, тетанія, тремтіння.

Останні два дефекти успадковуються як зчеплені зі статтю аномалії.

До спадкових потворностей відносять різні типи полідактилії (багатопалості), більшість аномалій лицьових кісток – відсутність або укороченність верхньої, нижньої або обох щелеп тощо, поєднуються з недорозвиненням очей.

Окремі мутації зумовлюють загибель під час інкубації або під час росту на 23-123-ю добу. Виявляють порушення у співвідношенні статей, що вказує на зчеплене із Z-хромосою успадкування. Виводимість яєць або виведення курчат при цьому різко знижені.

До спадкових аномалій птахів відносять нездатність до вилуплення. У курей цей летальний фактор успадковується за домінантним типом.

Частота генетичних аномалій у птахів, як і в інших видів тварин, різко зростає при спорідненому розведенні. Щоб уникнути накопичення мутантних генів у популяціях птахів необхідна реєстрація їх шкідливого прояву в стадах племінних птахоферм. Гетерозиготних самців і самок слід вибраковувати.

Порівняльна оцінка частот поширення генетичних аномалій розвитку серед різних порід птахів дозволяє отримувати унікальну інформацію про темпи формування генетичного вантажу в популяціях.

Стійкість до хвороб. Кури та інші види птахів чутливі до багатьох патогенних і непатогенних мікроорганізмів. Їх чутливість і стійкість до певних захворювань у значній мірі контролюється генетичною системою, що вказує на можливість селекційної профілактики. Найбільш поширеними хворобами вірусної етіології, що відносяться до групи пухлин, є хвороба Марека, лейкоз і саркома Рауса.

Хвороба Марека завдає значної шкоди в багатьох країнах у результаті масової загибелі птахів. Чутливість до неї, як і стійкість, генетично детермінована. Успадковуваність стійкості у різних родинних групах оцінюється від 19 до 67%.

Встановлено позитивну кореляцію між стійкістю птахів до хвороби Марека, несучістю курей і середньою тривалістю життя. У чутливих курчат виявлені більш високі рівні сироваткових антитіл, ніж

у їх резистентних однолітків в уражених стадах. У курчат резистентних ліній знаходять невелику кількість вірусів, або вони взагалі відсутні, що можна використовувати в якості критерію відбору на стійкість до хвороби Марека.

Стійкість до цієї хвороби корелює з певними алелями груп крові, а також гемоглобіну. Генетично резистентні птахи характеризуються більш низькою живою масою і меншою масою яєць, але несучість у них вище, ніж у особин з великою масою і швидким зростанням. Вакцинація генетично резистентних ліній птахів призводить до скорочення на 60% втрат у заражених стадах. Селекція на підвищення стійкості популяції птахів у поєднанні з вакцинацією дозволяє істотно знизити смертність птахів від хвороби Марека.

Лейкоз і сарколемма птахів неоднаково поширені серед курей різних порід, ліній і кросів. Більш стійкі до лейкозу кури місцевих порід, а також білий леггорн канадської популяції, менш стійкі – імпортні породи, наприклад білий леггорн японської популяції ліній А, D.

15.3. Успадковуваність і кореляції селекційних ознак у птахів

Створення сучасних високопродуктивних порід птахів, як уже згадувалося, потрапляє у протиріччя з різко зменшуваним генофондом раніше численних аборигенних порід, які були основним резервом спадкової мінливості, що забезпечує перспективу майбутнього птахівництва.

Сучасна генетика птахів досить чітко засвідчує високий рівень успадкування ознак з адитивним типом генетичного забезпечення. Але більшість господарсько корисних ознак у птахів успадковується за типом домінування і наддомінування. Найчастіше з таким типом успадкування пов'язують прояв ефекту гетерозису. На жаль, при цьому не вдається прогнозувати продуктивність лінійних та гібридних нащадків на основі характеристик предків. Ознаки, що залежать від адитивного генотипу або неалельної взаємодії, також по-різному реагують на інбридинг і аутбридинг.

При проведенні генетичного аналізу кількісних ознак птахів користуються такими їх генетичними параметрами, як успадковуваність (див. табл. 2), мінливість і кореляція (табл. 14) та регресія, еколого-генетичними параметрами (пластичність і стабільність). Вони використовуються при проведенні великомасштабної селекції у селекційно-генетичних центрах і племзаводах.

**Генотипові і фенотипові кореляції деяких ознак птахів
(Злочевська К.В. і Гальперн І.Л., 1989)**

Корелюючі ознаки	Кореляція	
	генотипова	фенотипова
Жива маса у 8-тижн. віці – жива маса у 22-тижн. віці	0,68	0,56
Жива маса у 8- тижн. віці – жива маса дорослої птиці	0,52	0,43
Жива маса у 8- тижн. віці – вік досягн. статевої зрілості	-0,10	-0,07
Жива маса молодих курочок – маса яєць дорослої птиці	0,40	0,17
Жива маса молодих курочок – жива маса дорослої птиці	0,91	0,43
Інтенсивність росту молодняку – швидкість оперення	0,59	-
Вік досягн. статевої зрілості – інтенсивність несучості	-0,39	-0,48
Несучість за рік – маса яєць	-0,04	-0,03
Несучість – товщина шкарлупи	-0,26	-0,05
Несучість – щільність яєць	-0,30	-0,13
Несучість – індекс білка	-0,38	-
Виводимість – несучість	0,23	0,25
Виводимість – заплідненість	0,36	0,18

Слід зазначити, що рівень коефіцієнту успадковуваності залежить від тривалості селекції, а також впливовими на нього є кількість генерацій та інтенсивність відбору за конкретною ознакою. Причому при збільшенні останніх коефіцієнт знижується. Разом з параметрами кореляції й регресії нині вдається досить чітко формувати відповідні популяції сільськогосподарських птахів певного генофонду, що дозволяє зменшувати ризик незбігу «генотип-технологія».

На основі вивчення генетичних параметрів племінних стад птиці можна виявити низку закономірностей:

1. Ефективність селекції в популяції залежить від ступеня успадкування й мінливості селекціонованих ознак. Ті, що мають високу успадковуваність, можливо поліпшувати прямим відбором.

2. На основі величини коефіцієнта успадковуваності визначається ефект селекції, тобто очікуване генетичне поліпшення наступних поколінь. Чим вища інтенсивність відбору й успадковуваність ознаки, тим краще вона поліпшується.

3. Коефіцієнт успадковуваності й кореляції можна успішно використовувати у м'ясному птахівництві для прискореної (ранньої) оцінки генотипу плідника. Оскільки приріст до 49-денного віку досить тісно корелює у батьків і синів (від 0,4 до 0,8), то фенотипова оцінка півників у ранньому віці за показниками власного приросту може бути достатньо точним критерієм їх племінної цінності.

15.4. Селекція птахів у контексті взаємодії «генотип-середовище»

Оскільки відомо, що кожна ознака особини зумовлена досить конкретними генами, зрозуміло, що протягом адаптації популяції збільшувалася чисельність особин, у генотипі яких містилась максимальна кількість сприятливих генів і зменшувалася кількість особин, що несли інші гени, хоча б через різницю в їх плодючості й життєстійкості. Слід відмітити, що однорідність особин у межах популяції тільки здається нам при поверхневому її вивченні й відноситься це до деяких типових адаптивних ознак й властивостей організмів даної популяції. Тимчасом як при детальному дослідженні часто має місце досить велика генотипова різноманітність особин за багатьма якостями. Тому під взаємодією генотип-середовище слід розуміти специфічну характеристику поведінки породи, лінії чи окремих генотипів у різних умовах середовища.

Інтенсивна форма утримання створює для птахів умови, що суттєво різняться від екстенсивних і природних, до яких попередньо вже формувалась адаптація протягом еволюційного розвитку. Важливе значення мають і інстинкти. Не враховувати цього – це значить викликати стреси. Тому рішення проблеми генотип-середовище є актуальним у сучасних популяціях сільськогосподарської птиці. Саме ці питання можуть ближче наблизити селекціонера до дієвих прийомів одержання гетерозисних ефектів та ін.

Якщо підходити до розгляду організму як інтегральної цілісної структури, то слід відмітити, що природний відбір, який завжди має місце у популяціях різних типів, спрямований на посилення пристосованості популяції до конкретних умов існування, особливо до таких якостей, як плодючість та життєздатність. У разі впливу на

цю популяцію штучного відбору за напрямком покращення певних продуктивних якостей, недостатньо жорсткий відбір за життєздатністю організмів у тих чи інших умовах середовища може призвести до погіршення адаптованості генотипів до конкретних умов існування.

Варто враховувати, що у більшості випадків природний відбір найбільш життєздатних особин не завжди гармонізує зі штучним відбором більш продуктивних тварин окремих ліній чи порід. Тому для збереження гармонії єдності необхідно при селекції птиці за господарсько корисними якостями перевагу віддавати тим особинам, які при високих рівнях продуктивності краще адаптувались до нових умов життя. Іншими словами – ті фізіологічні зміни, що відбуваються у сучасних високопродуктивних птиць при їх клітковому утриманні (гіпертрофія гребеня, атрофія сім'яників, скривлення кілю грудної кістки, послаблення конституції, кісти яєчників), можна віднести до специфічної реакції генотипів на недостатню придатність до умов зовнішнього середовища.

Оскільки розвиток організму та окремих його ознак, існування популяції зі специфічним генофондом – результат взаємодії генотипу та генофонду й умов середовища, а при цьому успадковується не сама ознака, а норма реакції, певний тип реакції, то фенотипове значення більшості ознак зумовлено значною мірою зовнішнім середовищем, де перебуває тварина чи популяція, або генотип чи генофонд.

Різноманітні коливання за рівнем годівлі, утримання, мікроклімату стають впливовими, так чи інакше, на кожне нове покоління птахів, на мінливість їх ознак. При цьому одні умови сприяють розвитку окремих ознак, а інші – навпаки, пригнічують їх. Взагалі за групою створюється значна паратипова мінливість, у результаті чого збільшується або зменшується загальна фенотипова мінливість ознак, що вимірюються фенотиповою варіансою. Важливо нагадати, що несприятливі умови у першу чергу впливають на високопродуктивних тварин, що практично відображається звуженням фенотипової мінливості певної селекційної ознаки в умовах недостатньої забезпеченості кормами чи поганого утримання. Поясненням цього є мала градуальність генів, що контролюють ознаку, і тому ми спостерігаємо у популяціях вирівняність значення ознаки у високо- та низькопродуктивних особин.

Для селекції птахів не менше значення має взаємодія генотипу із середовищем, що виникає у результаті сезонних коливань протягом

року, пов'язаних із цим змін умов годівлі, утримання, культури виробництва, різних інфекційних захворювань тощо.

Оскільки генетико-селекційні дослідження довели, що у змінних умовах життя різні у генетичному аспекті тварини реагують на нові умови неоднаково, то важливим є правильний підбір тих умов, у яких краще здійснювати оцінку й відбір племінних тварин (а ці умови мають відповідати параметрам майбутнього існування стад у промислових умовах), щоб забезпечити генетичний прогрес і удосконалення ліній, а також підвищення продуктивних якостей товарного птахівництва.

ПИТАННЯ ДЛЯ КОНТРОЛЮ:

1. Яке походження та біологічні особливості свійських птахів?
2. Надайте характеристику каріотипу птахів та групам зчеплення курей.
3. Охарактеризуйте генетичні системи груп крові птахів, а також зв'язок генетичного поліморфізму білків з їх продуктивними ознаками.
4. Які спадкові аномалії зустрічаються в стадах свійських птахів?
5. Опишіть чутливість та стійкість птахів до неспадкових захворювань.
6. Дайте характеристику рівнів успадкування та кореляцій селекційних ознак у популяціях птахів?
7. Які особливості селекції птахів у контексті взаємодії «генотип-середовище»?

ІМЕННИЙ ПОКАЖЧИК

А

Алтухов Юрий Петрович 105
Антомонов Юрий Гурійович 55
Аристотель 101

Б

Бернштейн Сергій Натанович . 46
Буркат Валерій Петрович . . . 123

Д

Добжанський
Теодосій Григорович . 10, 19, 103
Дубинин
Николай Петрович 68, 87

И

Иванов Михаил Фёдорович . 121

К

Кисловский
Дмитрий Андреевич 118
Кравченко
Микола Антонович 118

П

Павлов Иван Петрович 116
Платон 101

Р

Ромашов
Дмитрий Дмитриевич 68

С

Серебровский
Александр Сергеевич 74

Ч

Четвериков Сергей Сергеевич . 9

Ш

Шмальгаузен
Иван Иванович 11, 23, 54

Э

Эйснер Фёдор Фёдорович . . . 118
Эрнст
Лев Константинович 118

A

Ashby William Ross 53
Ayala Pereda Francisco Jose . . . 11

B

Beer Anthony Stafford 55

C

Castle William Ernest 9, 46
Crow James Franklin 71, 72, 88

D

Darwin Charles Robert 102,
108, 118

E

Endler John Arthur 64

F

Fisher Ronald Aylmer 9, 10,
62, 77, 78, 83
Ford Edmund Brisco 21

G

Gilbert Walter 29

H

Haldane John Burdon Sanderson . 9,
10, 78, 87, 90, 91

Hamilton William Donald 10

Hardy Godfrey Harold 9, 44

Harris Harry 26

Henderson Charles Roy . . . 152-154

Hubby John Lee 26

I

Imaizumi Yoshinori 72

J

Jansky Jan 25

Johannsen

Wilhelm Ludvig 8, 9, 48

K

Kimura Motoo 10, 97, 99

L

Landsteiner Karl 25

Lush Jay Laurence 136

Lewontin

Richard Charles 10, 11, 26

Li Ching Chun 83

Linne Carl 101, 102

M

Malecot Gustave 96

Maruyama Takeo 99

Maxam Allan 29

Mayr Ernst Walter . . . 21, 103, 108

Mendel Gregor Johann 8

Morton Newton Ennis 71, 87

Muller Hermann Joseph 87

Mullis Kary Banks 32

N

Nei Masatoshi 72, 94

Nilsson-Ehle Nils Herman 128

P

Pearson Karl 47

R

Ray John 101

S

Sanger Frederick 29

Shannon Claude Elwood 53

Simpson George Gaylord 104

Smith John Maynard 10

Southern Edwin Mellor 31

W

Wahlund Sten Gösta William . . . 92

Weinberg Wilhelm 9, 44

Weiss George Herbert 99

Wright Sewall Green . . 9, 10, 72, 73,
78, 89, 93, 94, 96-98, 100, 138, 149

ТЕРМІНОЛОГІЧНИЙ ПОКАЖЧИК

А	
Адаптивна цінність	24
Адитивний (сумарний) ефект	132
Алоферменти	26
Ампліфікація	32
Анентропія	55
Аномалія генетична	86
Аутбридинг	66
Аутотетраплоїдія	28
В	
Вантаж генетичний	85, 88
- міграційний	90
- мутаційний	89
- сегрегаційний (рекомбінаційний)	88
- субституційний (перехідний, заміщаючий)	90
Варіація числа копій	36
Варіююче число тандемних повторів	33
Вид	101-105
- монотипічний	105
- політипічний	21, 105
Видоутворення	109
- алопатричне (географічне)	112
- гібридаційне	111
- дивергентне (кладогенез)	111
- квантове (сальтаційне)	112
- парapatричне	112, 113
- перипатричне	112, 114
- поступове (градуальне)	112
- симпатричне (екологічне)	103, 112, 113
- філетичне (анагенез)	111
Випадкова подія	40
Відбір	74
- балансуючий	79
- дестабілізуючий	76
- дизруптивний	76, 79
- масовий	145
- природний	8, 75
- рушійний (спрямований)	75, 79
- стабілізуючий (центроспрямований, нормалізуючий, аналізуючий)	75, 76
- урівноважуючий	82, 89
- штучний	76, 115
Відриддя (зональний тип)	119
Внутрішньопородний тип	119
Г	
Ген	8-9
- адитивний	127
- головний (олігоген)	126
- летальний	85
- мажорний (основний)	127-128
- мінорний (другорядний)	127-128
- модифікатор	128
- субвітальний	86
- сублетальний	86
Генетика	
- кількісних ознак	127, 196
- популяцій	8, 9, 12
Генетична структура популяцій	12
Гетерозиготність	
- очікувана	67
- фактична	67
Гетерозис	20, 23
Гетероплазмія	37
Гомеостаз генетичний	24, 60

Д		- постзиготична	110
Делеція	28, 32, 61	- презиготична	110
Домен	33	- географічна	109
Доместикація (одомашнення)	115	Імміграція тварин	64
Домінантне відхилення	133	Інбридинг	66
Дрейф генів	68	Інсерція	32, 61
Дуплікація	28	Інтервал між поколіннями	147, 173
Е		Інтрон	33
Екзон	33	Й	
Експресивність	85	Ймовірність (вірогідність)	41
Еміграція тварин	64	К	
Ентропія	53	Кластери	59
Епістаз	127	Коефіцієнт	
Ефект		- відбору	79
- алеля	135	- інбридингу	67
- Валунда	92	- успадковуваності	136
- відбору		Коефіцієнти шляхів	138
- реалізований (результат, відповідь)	146	Комплементарність генів	127
- прогнозований	147	Конверсія генів	111
- засновника	70	Концепція адаптивної норми	20
З		Концепція виду	
Заводський тип	119	- біологічна (популяційна)	103
Закон		- еволюційна	104
- Гарді-Вайнберга (Кастла- Гарді-Вайнберга; рівноваги популяції)	45	- номіналістична	103
- Пірсона	47	- типологічна (морфологічна)	102
Зональний тип (відріддя)	119	- філогенетична	104
Зонд (проба)		Критерії виду	104-105
- монолокусний	32, 33	Кросинговер	27
- мультилокусний	31, 33	- нерівний	28
І		Л	
Ізогаметація	74	Летальний еквівалент	87
Ізоляція	109	Лінія	119
- біологічна		- заводська	14
(репродуктивна)	110	Локуси кількісних ознак	34, 155
		- гени	157
		- нуклеотиди	157

М	Н
Мальтузіанський параметр . . . 77	Наддомінування 23, 88
Маркер	Найкращий лінійний
- <i>AFLP</i> 34, 35	незміщений прогноз (BLUP) . . 152
- <i>EST</i> 36	Неотенія 117
- <i>RAPD</i> 34, 35	Нормальний розподіл . . 125, 126
- <i>STS</i> 36	
- молеклярно-генетичний . . 15	О
Матрилокальність 38	Ознака 48
Метапопуляція 64	- апоморфна 104
Міжлокусна взаємодія 135	- кількісна 125
Мікросателіти 33	- лічильна 125
Мінісателіти 33	- мірна 125
Мітохондріальна ДНК 37	Організованість 55
Модель 16	Ортологія 29
Модель популяції	
- балансова 20	П
- класична 19-20	Панміксія (проміскуїтет) . . 13, 44
- нейтралістська 21	Паралогія 28-29
Модель структури популяції	Патрилокальність 38
- драбинчаста 97	Пенетрантність 85
- ієрархічна 99	Підвид 105
- ізоляція відстанню 96	Пластичність генетична 60
- острівна 94-95	Плейотропія 128
Мономорфізм генетичний 22, 106	Пляшкове горлечко 69
Мотив 33	Повторюваність 143
Мультигенна родина 61	Полігени 127
Мутація 60	Полігенна система 127
- вигідна (сприятлива) 60	Полімеразно ланцюгова
- генна 27, 61	реакція 32
- геномна 28	Полімерія 127
- зворотна 62	- кумулятивна 127
- нейтральна 60	- проста (некумулятивна) . . 127
- природна (спонтанна) 61	Поліморфізм 21-22
- пряма 62	- <i>InDel</i> 32
- точкова 31	- <i>SNP</i> (однонуклеотидний) . . 30
- хромосомна 27	- генетичний 21
- шкідлива 60	- довжин рестрикційних
- штучна (індукована) 61	фрагментів 30-31

- збалансований (гетерозиготний, рівноважний гетероморфізм)	23	Родина	119
- перехідний (адаптаційний)	22-23	Розсіяні повтори	111
Поліфенізм	21	С	
Популяція	13-14	Сайт рестрикції	31
- відкрита	14	Саузерн-блот гібридизація	31
- замкнена	14	Секвенування ДНК	29
- ідеальна (теоретична)	13	Селекційний диференціал	146
- ізогенна	14	Селекція	8, 76, 115, 125
- інвазійна	14	- генна (<i>GAS</i>)	158
- нормальна	14	- маркерасоційована (<i>MAS</i>)	158
- панміктична	9	Смерть генетична	87
- поліценотична	14	Спадковість	136
- природна (дика)	13	Суперген	21
- штучна (доместикована)	14	Т	
Порода	14, 117-118, 123	Теорія полімерних (множинних) генів	128
- заводська	121	Токогенетичний зв'язок	104
- зональна	120	У	
- локальна	120	Успадкування	136
- міжзональна	120	Ф	
- перехідна	120	Фен	48
- примітивна	120	Фенетика популяцій	48
- широкого ареалу	120	Фінгерпринт ДНК	31
Породна група	119	Фланкований	33
Потік генів (генний потік)	65	Фундаментальна теорема природного відбору	83
Правило		Ц	
- додавання ймовірностей	42	Цінність племінна	148
- множення ймовірностей	42	Ч	
Пристосованість		Частота відносна	40
- відносна	77	Чисельність (розмір) популяції	
- райтівська	78	- дисперсійна	72
Продукція	120	- ефективна	70
Р		- інбридингова	72
Рестрикт	31	- репродуктивна	70
Рестриктаза	30-31		
Різноманіття			
- α -, β -, γ -	19		
- біологічне	19		
- генетичне	19		

ЛІТЕРАТУРА

1. Аналіз структури популяцій / В. С. Шебанін, С. І. Мельник, С. С. Крамаренко, В. М. Ганганов. – Миколаїв : МДАУ. – 2008. – 240 с.
2. Алтухов Ю. П. Генетические процессы в популяциях : учеб. пособие / Ю. П. Алтухов. – 2-е изд. перераб. и доп. – отв. ред. Л. А. Животовский. – М. : ИКЦ «Академ-книга», 2003. – 431 с.
3. Балацький В. М. ДНК-типсування за локусами кількісних ознак у селекції свиней / В. М. Балацький // Геномна селекція у тваринництві : стан та перспективи розвитку; за ред. М. І. Башценка. К. : Аграрна наука, 2011. – 80 с.
4. Биологический вид. [Електронний ресурс] // Вікіпедія : вільна енциклопедія. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : https://ru.wikipedia.org/wiki/Биологический_вид. – Дата останньої правки : 17.04.2017. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
5. Борисенко Е. Я. Разведение сельскохозяйственных животных / Е. Я. Борисенко. – изд. 4-е, перераб. и доп. – М., Колос, 1966. – 464 с.
6. Бородин Т. Методы детекции SNP [Електронний ресурс] / Т. Бородин. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : http://molbiol.edu.ru/review/04_03.html#snp. – Дата останнього доступу : 12.07.2017. – Назва з екрану.
7. Буркат В. П. Теорія, методологія і практика селекції / В. П. Буркат. – К. : «БМТ», 1999. – 376 с.
8. Вариация числа копий генов [Електронний ресурс] // Вікіпедія : вільна енциклопедія. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : https://ru.wikipedia.org/wiki/Вариация_числа_копий_генов. – Дата останньої правки : 27.03.2016. – Дата останнього доступу : 12.07.2017. – Назва з екрану.
9. Вейр Б. Анализ генетических данных / Б. Вейр ; пер. с англ. Д. В. Зайкин и др. – М. : Мир, 1995. – 400 с.
10. Генетика крупного рогатого скота, свиней, овец и птицы [Електронний ресурс]. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : <http://works.doklad.ru/view/fiB18ZGK4NM.html>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
11. Генетика популяцій [Електронний ресурс]. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : <http://www.studfiles.ru/preview/5283780/page:3/>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.

12. Генетико-селекційний моніторинг у молочному скотарстві / М. В. Зубець, В. П. Буркат, М. Я. Єфіменко та ін.; за ред. В. П. Бурката. – К. : Аграрна наука, 1999. – 88 с.
13. Генетические основы селекции животных / В. Л. Петухов, Л. К. Эрнст, И. И. Гудилин и др. – М.: Агропромиздат, 1989. – 448 с.
14. Генетический груз [Електронний ресурс]. – Електрон. текст дані. – Режим доступу : <https://murzim.ru/nauka/biologiya/jevoljucija/24257-geneticheskij-gruz.html>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
15. Генетический полиморфизм [Електронний ресурс]. – Електрон. текст дані. – Режим доступу : <https://murzim.ru/nauka/biologiya/jevoljucija/24256-geneticheskij-polimorfizm.html>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
16. Генетический полиморфизм в популяции. Генетический груз популяции [Електронний ресурс]. – Електрон. текст дані. – Режим доступу : <http://medicalplanet.su/genetica/133.html>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
17. Гиль М. И. Генетика популяций: Методичні рекомендації з вивчення дисципліни та виконання лабораторно-практичних робіт студентами денної форми навчання спеціальності 8.09010203 – «Розведення та селекція тварин» / М. І. Гиль, С. С. Крамаренко, О. Ю. Сметана. – Миколаїв : МНАУ. – 2013. – 98 с.
18. Гопка М. В. Методичні рекомендації із застосування генетичних маркерів у конярстві / М. В. Гопка, В. О. Пінчук, Н. В. Зуева ; за ред. Б. Є. Подоби. – Чубинське, 2007. – 40 с.
19. Данько Я. Н. Эволюция таксонов и эволюция организмов : монография / Я. Н. Данько. – Сумы : Университетская книга, 2013. – 255 с.
20. ДНК-діагностика великої рогатої худоби в системі геномної селекції. Методичні рекомендації / В. П. Буркат, І. В. Гузев, К. В. Копилов, К. В. Копилова. – К., 2009. – 112 с.
21. Доказательства эволюции [Електронний ресурс] / Борисов Н. М., Воробьев Ф. Ю., Гиляров А. М. и др.; под ред. А.В.Маркова. – 2010. – Електрон. текст дані. – Режим доступу : <http://evolbiol.ru/evidence.htm>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
22. Захаров И. А. Феодосий Григорьевич Добржанский – 110 лет со дня рождения / И. А. Захаров // Вестник ВОГиС, 2010. – Том 14. – № 2. – С. 213-222.

23. Кицес В. Современные концепции вида [Електронний ресурс] / В. Кицес. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : <http://wolf-kitses.livejournal.com/178450.html>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
24. Концепції виду [Електронний ресурс] // Вікіпедія : вільна енциклопедія. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : https://uk.wikipedia.org/wiki/Концепції_виду. – Дата останньої правки : 29.10.2016. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
25. Корж О. П. Основи еволюції : навч. посібник / О. П. Корж. – Суми : Університетська книга, 2006. – 380 с.
26. Кучерявий В. П. Екологія – Динаміка популяцій. Поліморфізм [Електронний ресурс] / В. П. Кучерявий. – Ч. 2. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : http://eduknigi.com/ekol_view.php?id=91. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
27. Курская В. Масти лошадей [Електронний ресурс] / В. Курская. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : <http://www.kskverona.ru/index.php?id=40>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
28. Ларцева С. Х. Практикум по генетике / С. Х. Ларцева, М. К. Муксинов. – М. : Агропромиздат, 1985. – 288 с.
29. Ли Ч. Введение в популяционную генетику / Ч. Ли ; пер. с англ. Е. А. Салменкова, Е. Я. Тетушкина. – М. : Мир, 1978. – 557 с.
30. Майр Э. Зоологический вид и эволюция / Э. Майр ; пер. с англ. под ред. В. Г. Гептнера, В. Н. Орлова. – М. : Мир, 1968. – 598 с.
31. Майр Э. Популяции, виды и эволюция / Э. Майр ; пер. с англ. М. В. Мины ; под ред. В.Г. Гептнера. – М. : Мир, 1974. – 460 с.
32. Мухина Ж. М. Молекулярные маркеры и их использование в селекционно-генетических исследованиях [Електронний ресурс] / Ж. М. Мухина // Научный журнал КубГАУ, 2011. – №66 (02). – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : <http://ej.kubagro.ru/2011/02/pdf/09.pdf>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
33. Наследование мастей и отметин лошадей. // Вікіпедія : вільна енциклопедія. – свободной энциклопедии [Електронний ресурс]. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : https://ru.wikipedia.org/wiki/Наследование_мастей_и_отметин_лошадей. – Дата останньої правки : 8.11.2016. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.

34. Огінова І. О. Теорія еволюції (системний розвиток життя на Землі) : підручник / І. О. Огінова, О. Є. Пахомов. – Д. : Вид-во Дніпропетр. ун-ту, 2011. – 540 с.
35. Однонуклеотидний поліморфізм [Електронний ресурс] // Вікіпедія : вільна енциклопедія. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : https://uk.wikipedia.org/wiki/Однонуклеотидний_поліморфізм. – Дата останньої правки : 04.09.2016. – Дата останнього доступу : 12.07.2017. – Назва з екрану.
36. Одомашнивание животных [Електронний ресурс]. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : <http://www.activestudy.info/odomashnivanie-zhivotnyh/>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
37. Пішак В. Медична біологія [Електронний ресурс] / В. Пішак, Ю. Бажора. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : <http://subject.com.ua/biology/medical/>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
38. Популяционная генетика для селекционеров-животноводов / В. Шталь, Д. Раш, Р. Шилер, Я. Вахал ; пер. с нем. И. А. Гинзбург. – М. : Колос, 1973. – 439 с.
39. Происхождение, одомашнивание и образование пород сельскохозяйственных животных [Електронний ресурс]. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : <http://zhivotnovodstvo.net.ru/rosobie/152-zootehinii-i-zoogigieny/1261-proishozhdenie-odomashnivanie-i-obrazovanie-porod-selskohozyajstvennyh-zhivotnyh.html>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
40. Разведение сельскохозйственных животных с основами частной зоотехнии [Електронний ресурс]. – Електрон. текст. дані. – Режим доступу : <http://ivmngau.narod.ru>. – Дата останнього доступу : 06.07.2017. – Назва з екрану.
41. Рокицкий П. Ф. Введение в статистическую генетику / П. Ф. Рокицкий. – Минск : Вышейш. школа, 1974. – 448 с.
42. Сорокина И. Н. Теоретические модели структуры популяций и генетические маркеры, используемые в популяционно-генетических исследованиях // Научные ведомости Белгородского ГНИУ : Серия Медицина. Фармация, 2013. – № 11 (154). – Вып. 22. – С. 166-169.
43. Трофименко О. Л. Генетика популяцій : навч. посіб. / О. Л. Трофименко, М. І. Гиль. – Миколаїв : МДАУ, 2003. – 225 с.

44. Фогель Ф. Генетика человека. Проблеммы и подходы : в 3 т. / Ф. Фогель, А. Мотульски ; пер. с англ ; под ред. Ю. П. Алтухова и В. М. Гиндилиса. – Т. 2. – М. : Мир, 1990. – 378 с.
45. Фолконер Д. С. Введение в генетику количественных признаков / Д. С. Фолконер; пер. с англ. А. Г. Креславский, В. Г. Черданцев. – М. : ВО «Агропромиздат», 1985. – 486 с.
46. Формы и способы видообразования [Электронный ресурс]. – Электрон. текст. дані. – Режим доступу : <http://www.bioinside.ru/conibs-1201-1.html>. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
47. Хедрик Ф. Генетика популяцій / Ф. Хедрик ; пер. с англ. А. А. Лушникова, Н. В. Петрова. – М. : Техносфера, 2003. – 592 с.
48. Шмальгаузен И. И. Кибернетические вопросы биологии / И. И. Шмальгаузен. – Новосибирск : Наука, 1968. – 224 с.
49. Яблоков А. В. Популяционная биология : учеб. пособие / А. В. Яблоков. – М. : Высшая школа, 1987. – 303 с.
50. Яблоков А. В. Фенетика природных популяций / А. В. Яблоков. – М. : Наука, 1988. – 208 с.
51. Genetic load [Электронный ресурс] // Вікіпедія : вільна енциклопедія. – Электрон. текст. дані. – Режим доступу : https://en.wikipedia.org/wiki/Genetic_load. – Дата останньої правки : 3.05.2017. – Дата останнього доступу : 17.05.2017. – Назва з екрану.
52. Grant V. The Evolutionary Process. A critical review of Evolutionary Theory / V. Grant.– Published by Columbia Univ. Press, 1985. – P. 490.
53. Ishida Y. Sewall Wright and Gustave Malécot on Isolation by Distance / Y. Ishida // Philosophy of Science, 2009. – Vol. 76. – № 5. – P. 784-796.
54. Mayr E. Ecological factors in speciation / E. Mayr // Evolution. 1947. – №. 1. – P. 263-288.
55. Reinforcement drives rapid allopatric speciation / C. J. Hoskin, M. Higgie, K. R. McDonald, C. Moritz // Nature, 2005. – № 437 (7063). P. 1353-1356.
56. The State of the World's Animal Genetic Resources for Food and Agriculture / edited by B. Rischkowsky & D. Pilling. – Rome, 2007. – 511 p.
57. Wright S. Isolation by distance / S. Wright // Genetics, 1943. – V. 28. – №. 2. – P. 114-138.



Навчальне видання

О.Л. Трофименко, М.І. Гиль, О.Ю. Сметана

ГЕНЕТИКА ПОПУЛЯЦІЙ

Підручник

Українською мовою

Верстка – Н.М. Ковальчук

Підписано до друку 12.02.2018 р. Формат 60x84/16.
Папір офсетний. Гарнітура Cambria. Цифровий друк.
Ум. друк. арк. 14,65. Тираж 300. Замовлення № 0118п-21.
Ціна договірна. Віддруковано з готового оригінал-макета.

Видавництво і друкарня – Видавничий дім «Гельветика»
73034, м. Херсон, вул. Паровозна, 46-а, офіс 105
Телефон +38 (0552) 39 95 80
E-mail: mailbox@helvetica.com.ua
Свідоцтво суб'єкта видавничої справи
ДК № 4392 від 20.08.2012 р.